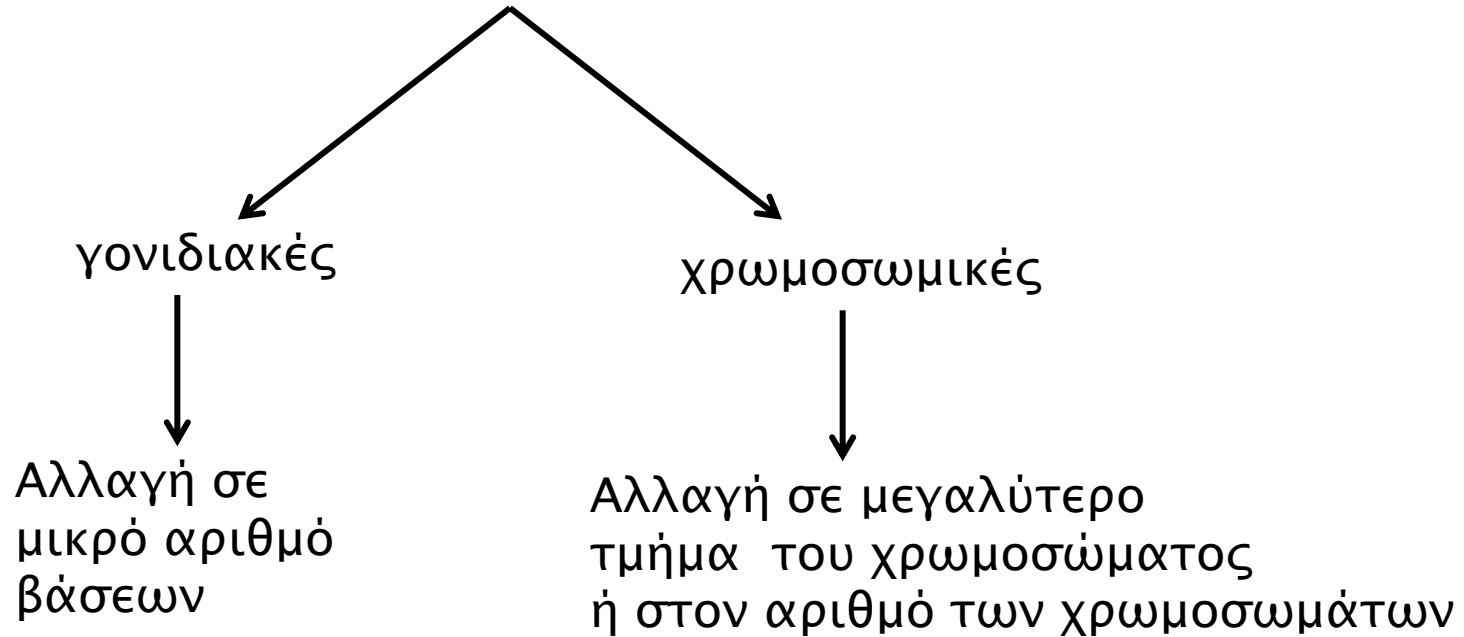


# ΕΡΓΑΣΙΑ ΣΤΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

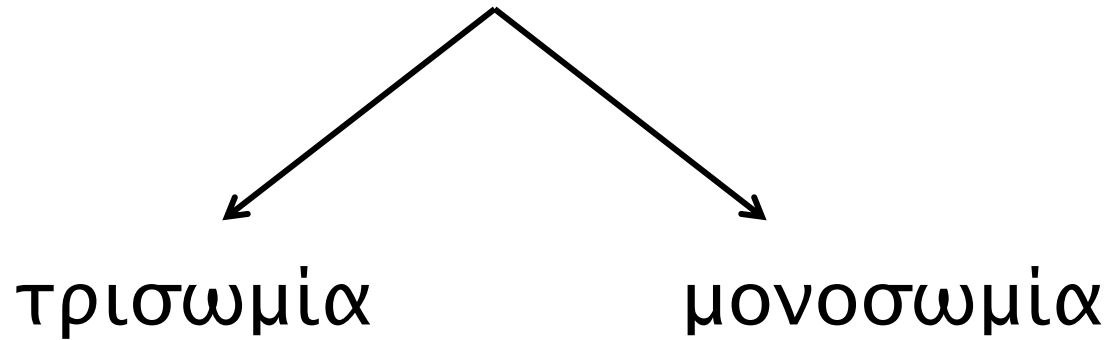
Χρωμοσωμικές ανωμαλίες-  
προγεννητικός έλεγχος

*Σπυρέττα Δρίβα, Α1*

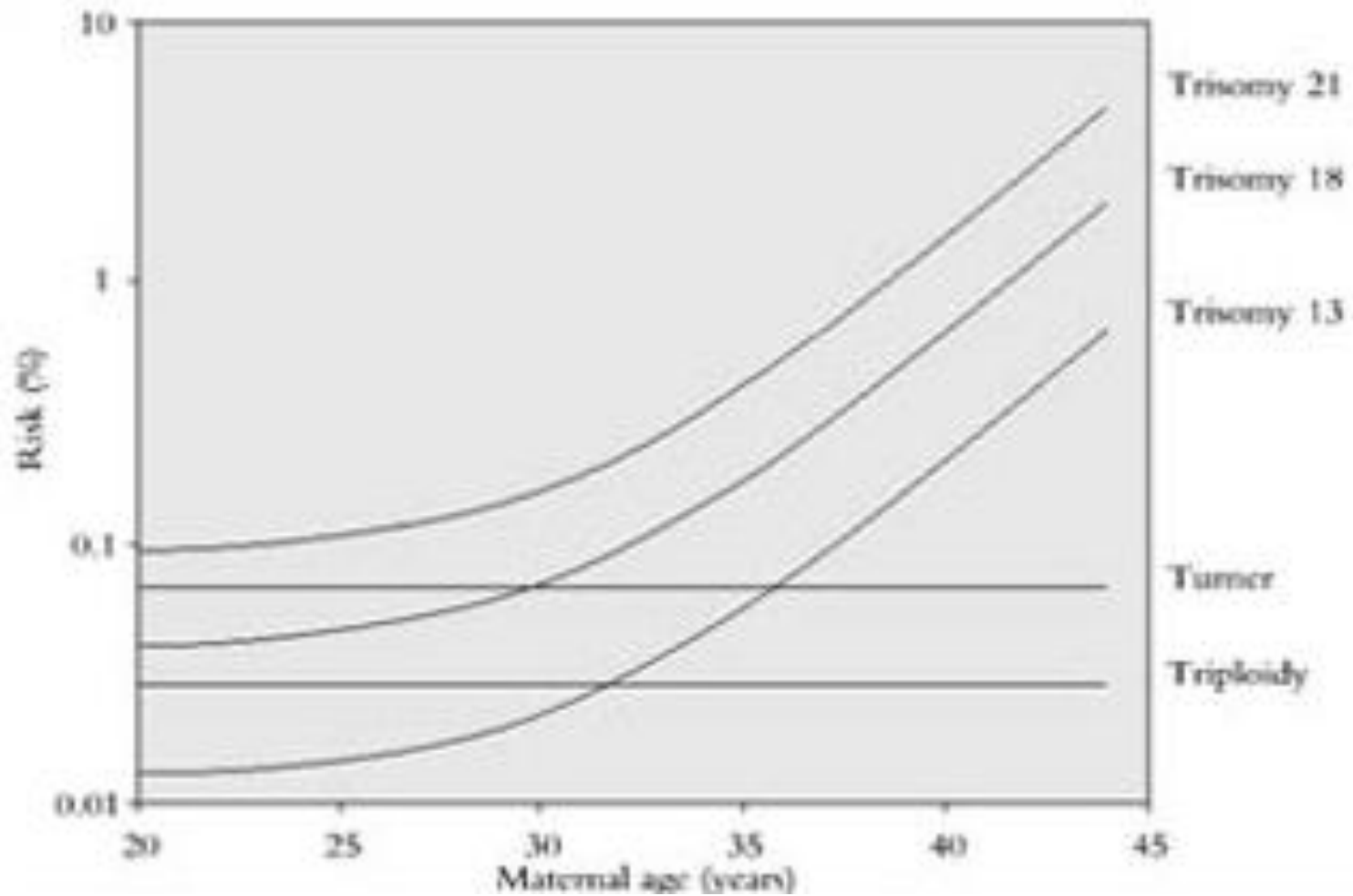
# Μεταλλάξεις



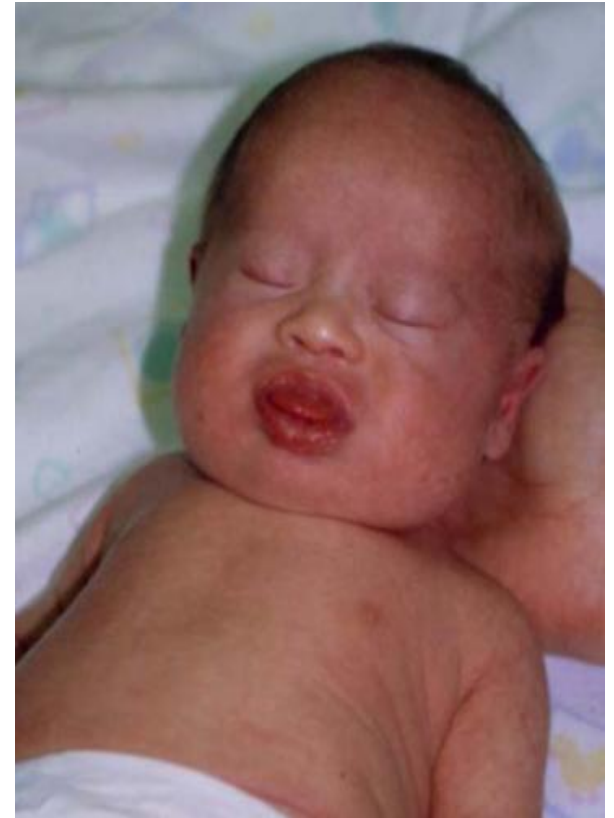
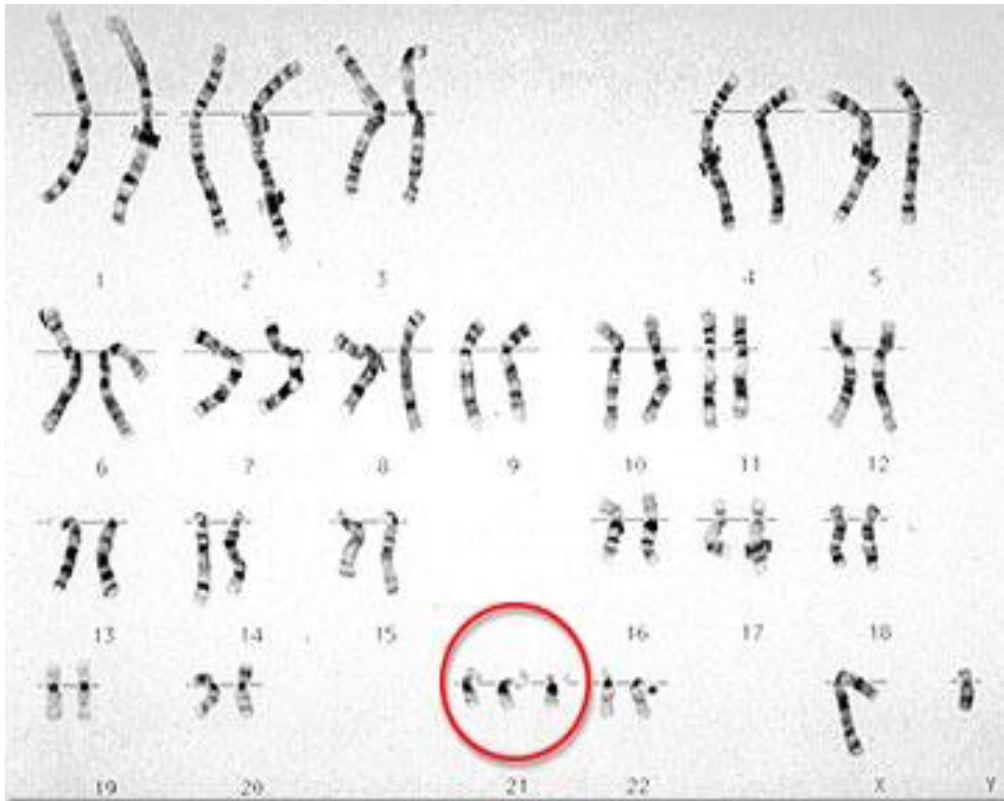
# Αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες



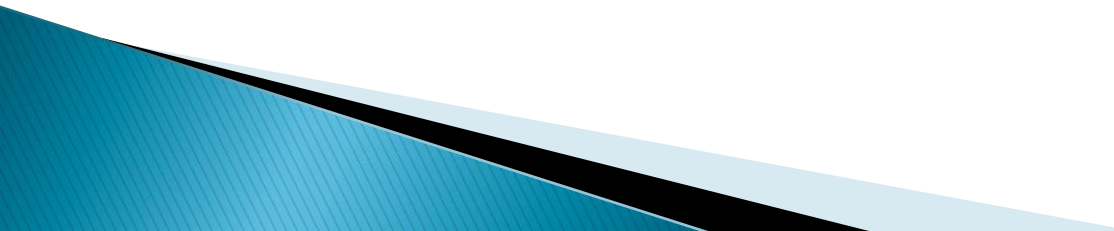
# ΤΡΙΣΩΜΙΕΣ



# Τρισωμία 21



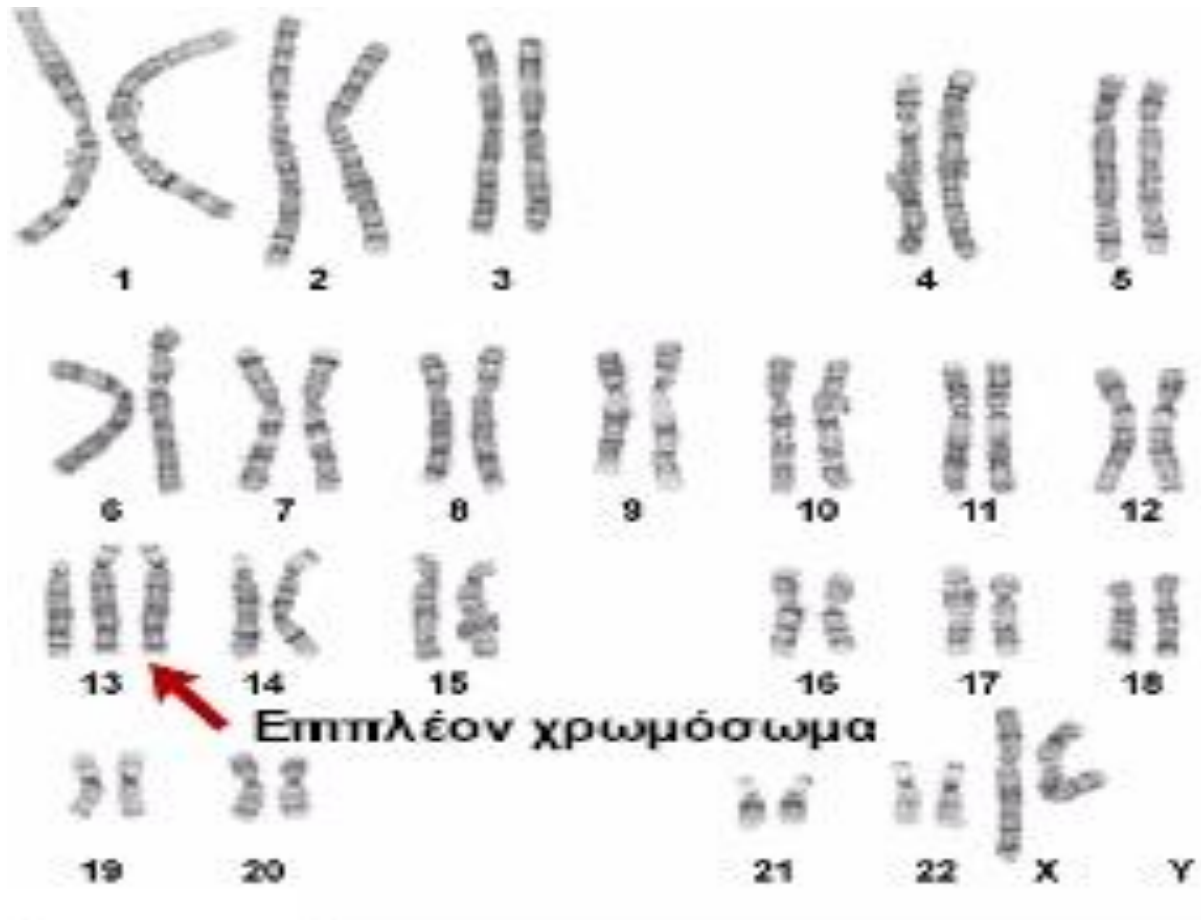
# Συμπτώματα

- Καθυστέρηση στην ανάπτυξη
  - Δυσμορφία στο πρόσωπο
  - Διανοητική καθυστέρηση
  - Μογγολισμός
- 

# Θεραπεία

- ▶ Δεν υπάρχει
- ▶ Η λήψη φυλλικού οξέος έχει συσχετιστεί με την μείωση της εμφάνισης του συνδρόμου

# Τρισωμία 13





# Συμπτώματα

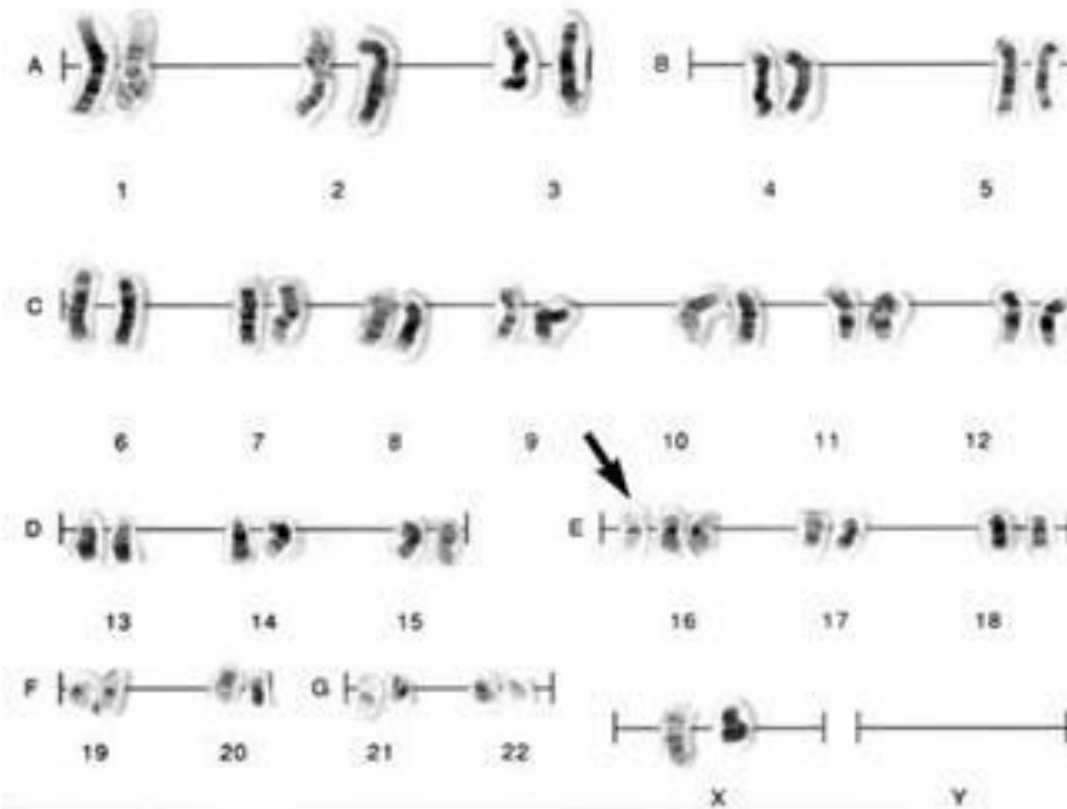
- Βαριά νοητική καθυστέρηση
- Μαθησιακές δυσκολίες
- Μη φυσιολογική ανάπτυξη προσώπου
- Σκελετικές ανωμαλίες των άκρων
- Ανωμαλίες γεννητικών οργάνων(κρυφορχία)



# Επιβίωση-θεραπεία

- ▶ Ελάχιστες πιθανότητες επιβίωσης
- ▶ Δεν υπάρχει θεραπεία
- ▶ Κάποιες δυσμορφίες θεραπεύονται με επεμβάσεις

# Τρισωμία 16



# Συμπτώματα

- Προβλήματα στο νευρικό σύστημα
- Δυσμορφία στο πρόσωπο
- Καρδιακά προβλήματα
- Δυσπλασίες στα οστά
- Δυσπλασίες πεπτικού/ουρητικού σωλήνα/γεννητικών οργάνων



Φυσιολογικό Μέγεθος



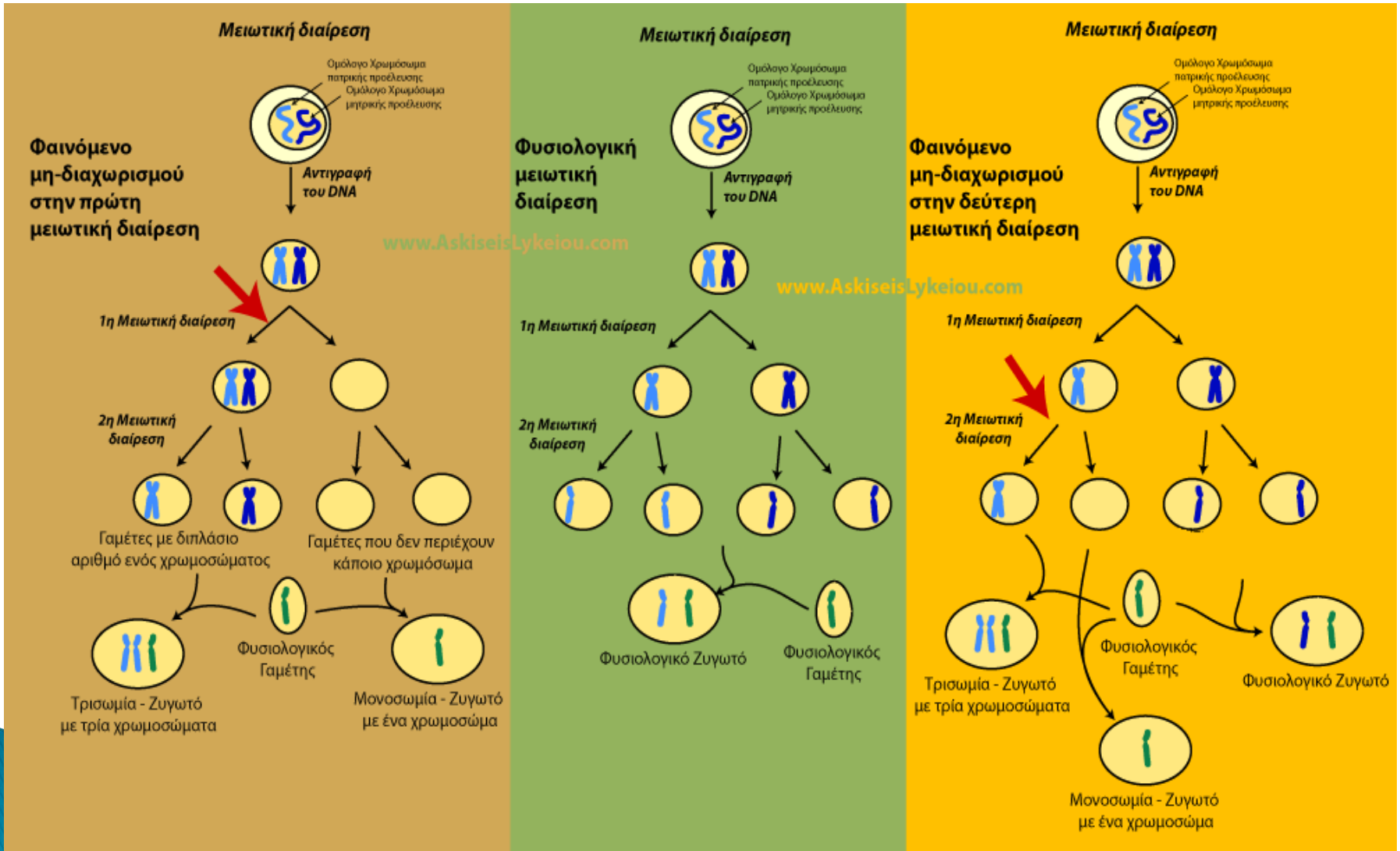
Μικροκεφαλία



# Επιβίωση-θεραπεία

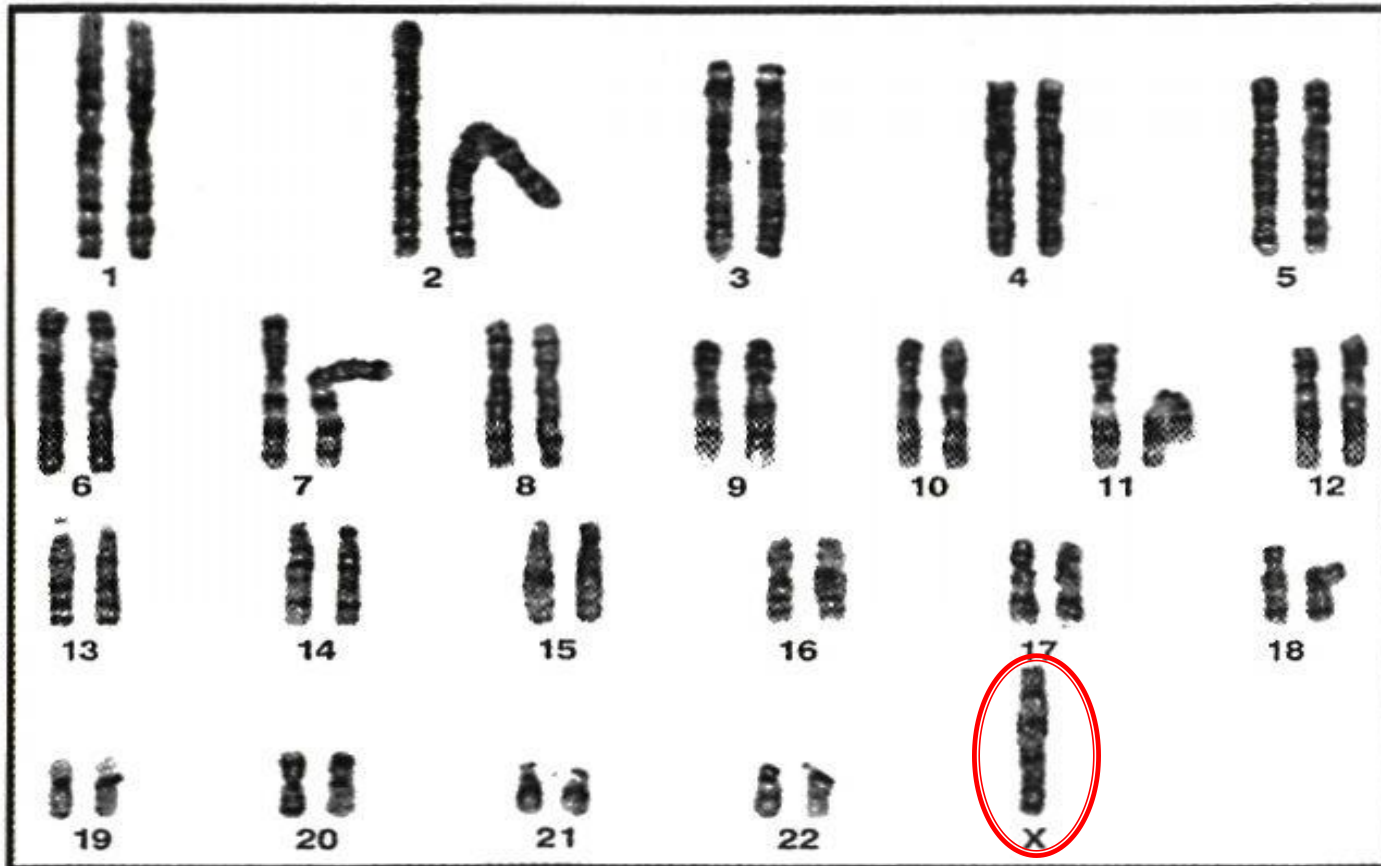
- ▶ Σε σπάνιες περιπτώσεις τα πάσχοντα άτομα φτάνουν μέχρι την ενηλικίωση
- ▶ Συγκεκριμένη θεραπεία δεν υπάρχει
- ▶ Γίνεται θεραπεία των συμπτωμάτων του συνδρόμου

# ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΣΤΑ ΦΥΛΕΤΙΚΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ



# Σύνδρομο Turner

- ▶ *Η μόνη μονοσωμία στον άνθρωπο*



# Συμπτώματα

- Πλατύς λαιμός
- Διόγκωση των χεριών και των ποδιών
- Υπανάπτυκτες ωοθήκες
- Στείρωση
- *Τα συμπτώματα διαφέρουν από άτομο σε άτομο*

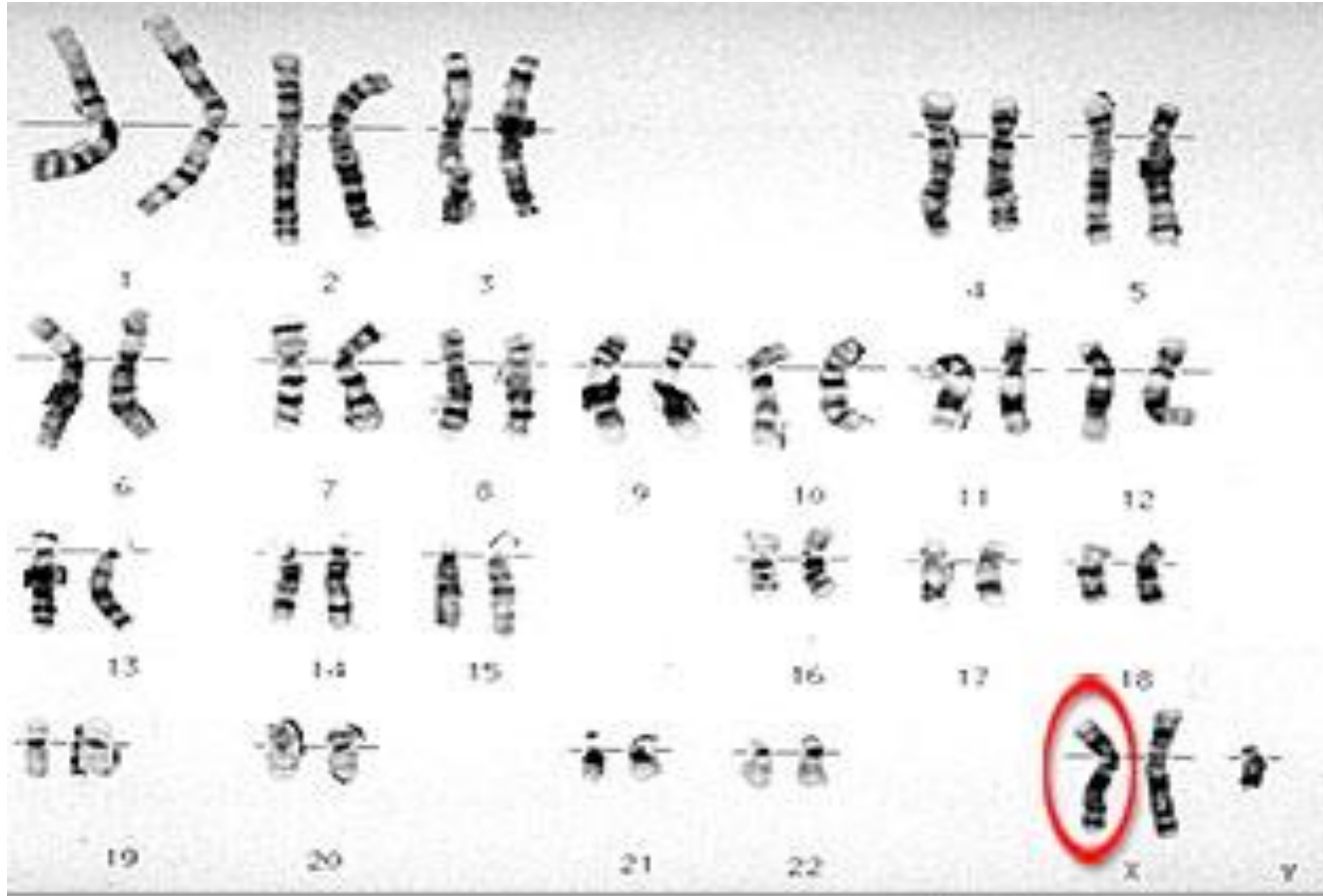




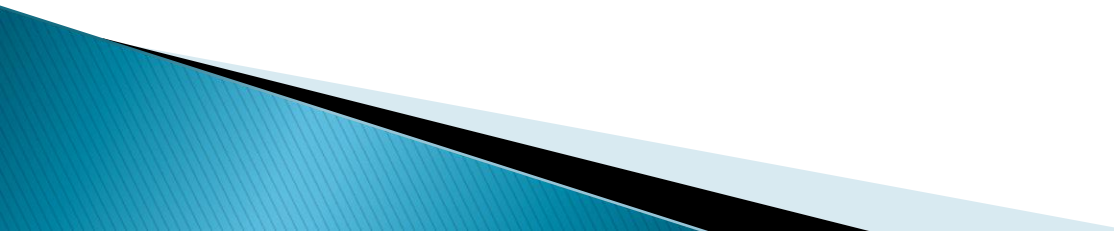
# Επιβίωση-θεραπεία

- ▶ Μόνο το 2% των εμβρύων γεννιούνται
- ▶ Δεν υπάρχει θεραπεία
- ▶ Τα συμπτώματα μπορούν να ελαχιστοποιηθούν

# Σύνδρομο klinefelter

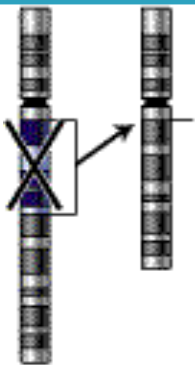


# Συμπτώματα

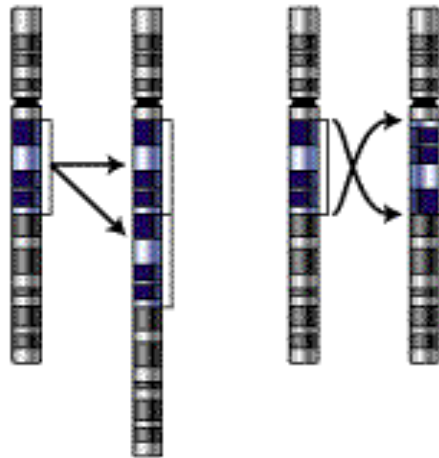
- ψηλό ανάστημα
  - τονισμένοι μαστοί (γυναικομαστία)
  - μικρομεγέθεις όρχεις που δεν παράγουν σπερματοζωάρια.
  - μη φυσιολογικά σπερματικά σωληνάκια
  - νοητική υστέρηση
- 

# ΔΟΜΙΚΕΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

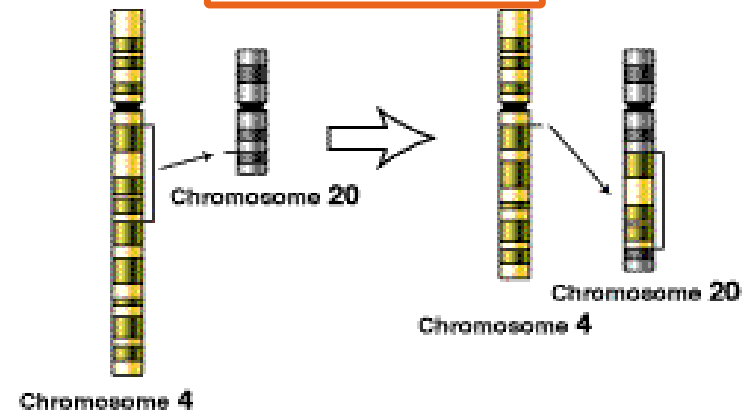
έλλειψη



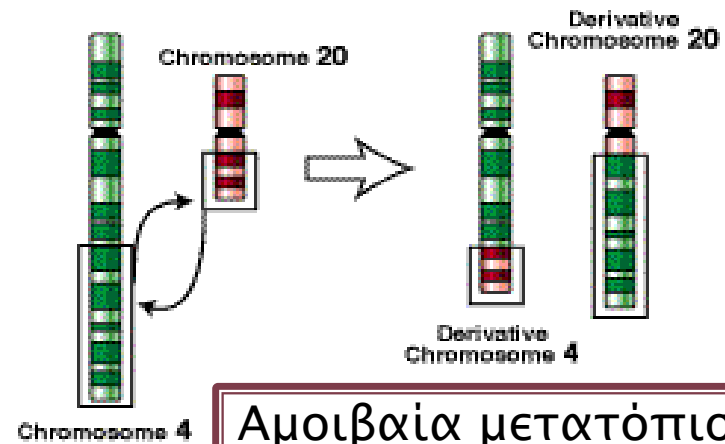
αναστροφή



μετατόπιση

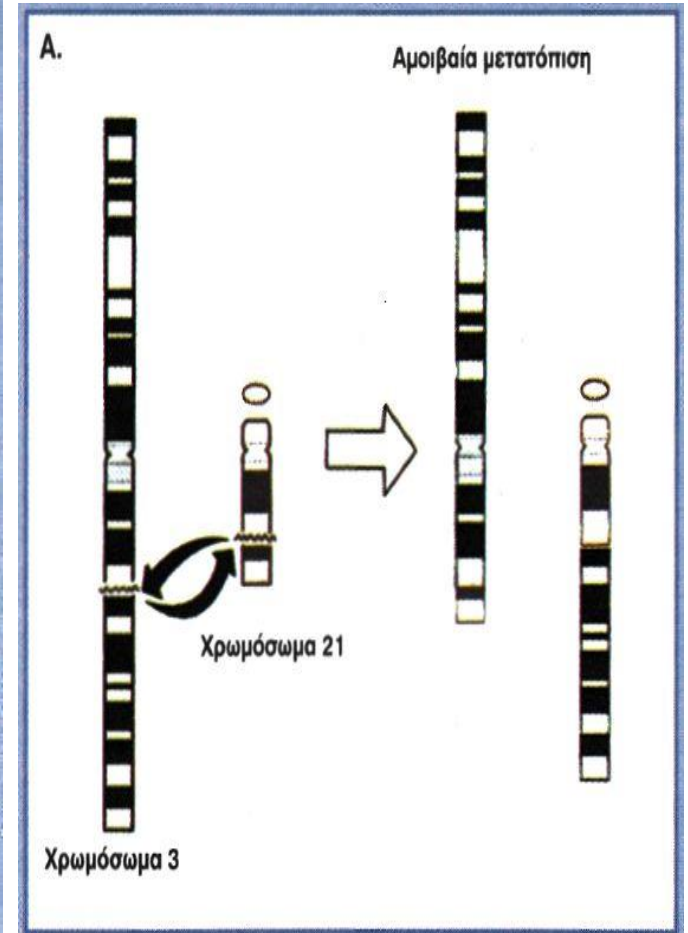
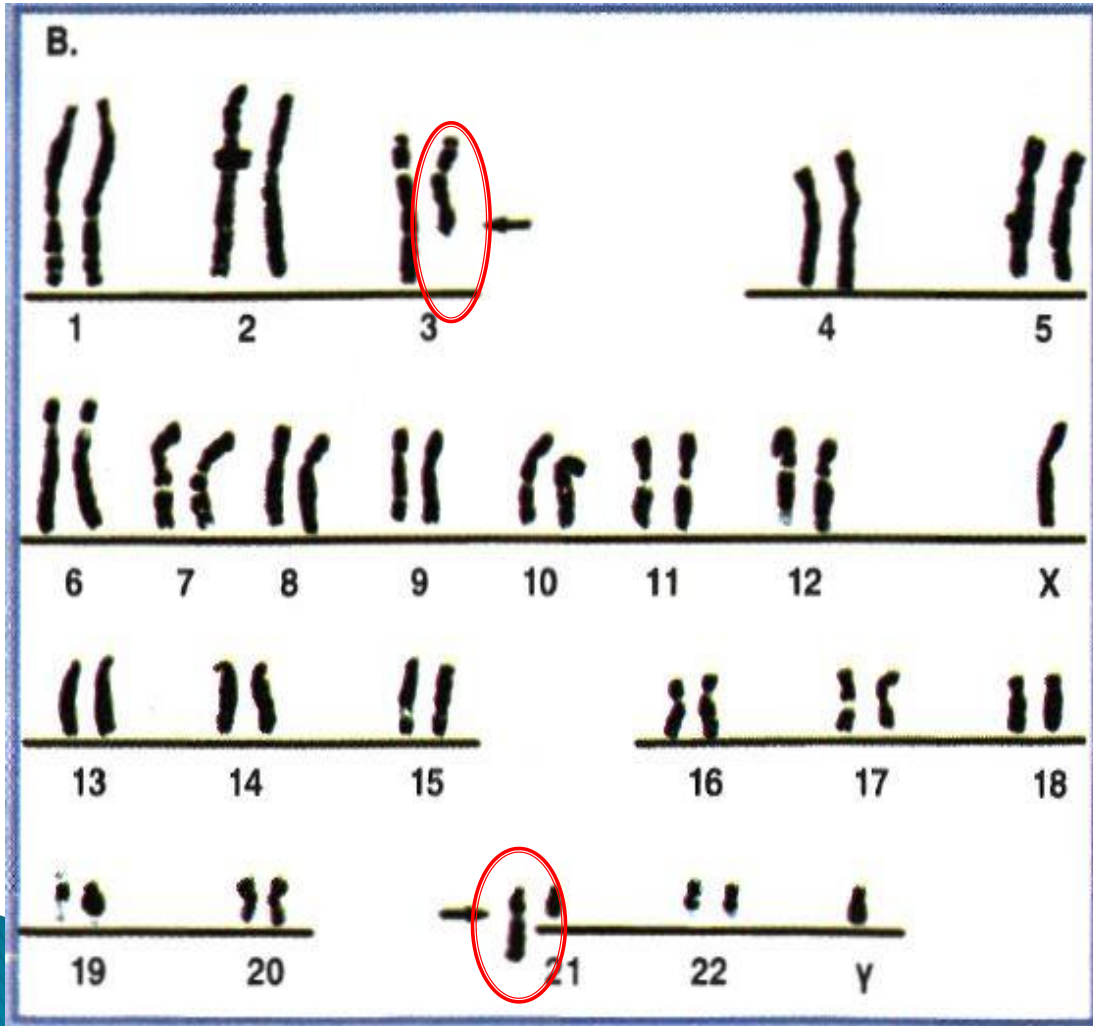


διπλασιασμός



Αμοιβαία μετατόπιση

# Αμοιβαία μετατόπιση



# ΜΩΣΑΪΚΙΣΜΟΣ

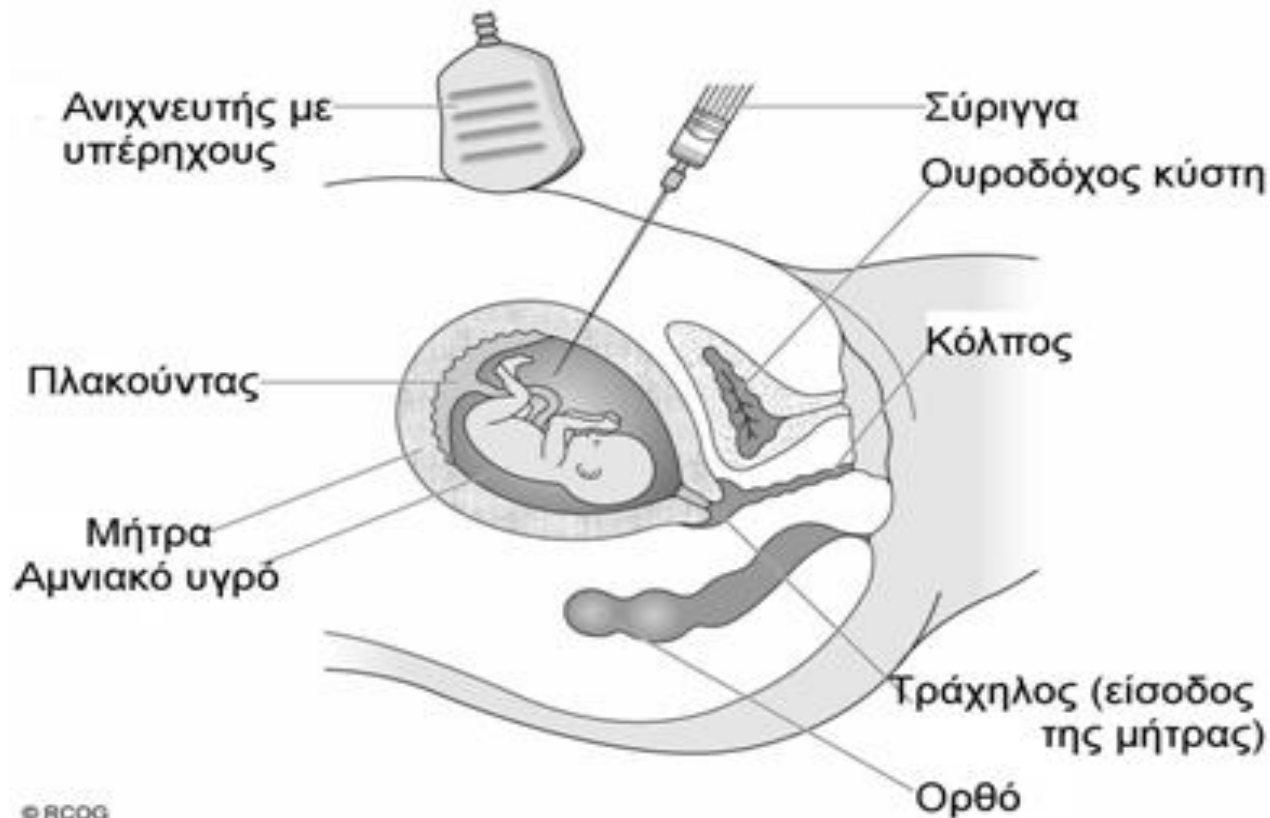
- ▶ Σπάνια περίπτωση
- ▶ Εμφανίζεται σε τρισωμίες και στο σύνδρομο Turner
- ▶ Τα συμπτώματα των συνδρόμων είναι ανάλογα με το ποσοστό των παθολογικών κυττάρων στον οργανισμό και είναι συνήθως πιο ήπια

# ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

- ✓ Όταν η έγκυος είναι πάνω από 35 ετών
- ✓ Όταν υπάρχει στην οικογένεια ιστορικό κληρονομικών παθήσεων.
- ✓ Όταν ένας ή και οι δύο γονείς πάσχουν ή είναι φορείς μιας γενετικής νόσου ή χρωμοσωμικής ανωμαλίας.
- ✓ Όταν υπάρχει ιστορικό πολλαπλών ανεξήγητων αποβολών.
- ✓ Όταν πρόκειται να γίνει εξωσωματική γονιμοποίηση και οι γονείς είναι φορείς γενετικών νοσημάτων

# Αμνιοπαράκέντηση

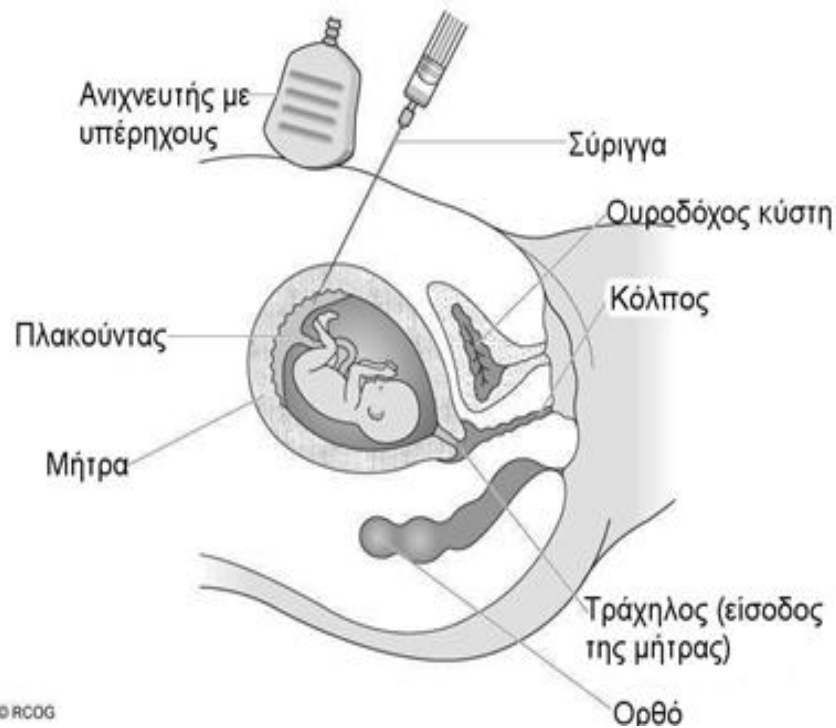
- ▶ Καλή ποιότητα αποτελεσμάτων





# Λήψη χοριακών λαχνών

## ▶ Έγκαιρη διάγνωση



# ΤΕΛΟΣ

*Σπυρέττα Δρίβα, Α1*