

Genetické ochorenia

	Názov genetického ochorenia	Genetická podstata	príznaky
1	Downov syndróm	Trizómia 21 CH	Znížená inteligencia, vrodené srdcové chyby, anomálie v tráviacom trakte, poruchy sluchu, zraku, sklon k leukémii, poškodenie štítnej žľazy
2	Turnerov syndróm	Chýbajúci X CH	Nízky vzrast, neplodnosť, bez menštruácie, vysoký krvný tlak, ochorenie štítnej žľazy, porucha metabolizmu cukrov a tukov
3	Klinefelterov syndróm	Jeden nadbytočný CH X u chlapov	Sterilita, zväčšenie prs, menej ochlpenia, spomalená psychomotorika, znížená tvorba testosterónu
4	Hemofília	Porucha génu na CH X	Chorobná krvácavosť, krvácanie do kĺbov a svalov
5	Cystická fibróza	Mutácia génu CFTR na 7 CH	Neplodnosť, pľúcne infekcie, problémy s pankreasom, kašeľ, únava
6	Edwardsov syndróm	Trizómia 18 CH	Retardácia, malá deformovaná hlava, skolióza, anomálie chrbtice, srdca, vnútornosti mimo tela
7	Marfanov syndróm	zmena génu FBN1 na chromozóme 15	Srdcové vady, ochorenia pľúc, očí, ciev, poškodenie chrbtice,
8	Huntingtonová choroba	Mutácia génu na tvorbu bielkoviny	Demencia, postihnutie svalov, problémy s rečou, príjmom jedla, nekontrolovateľné pohyby