

Giza espeziean ezagutzen diren zenbait mutazio:

1.- Autosometan gertatzen diren mutazioak: Aneuploidiak

SÍNDROMEa	MUTAZIO MOTA	Mutazioaren ezaugarri eta sintomak.
Síndrome de Down	Trisomía 21	Adimen-atzerapena, begi zehiarrak, larruzal zimurtua. Hazkundera atzeratzen da. <i>Retraso mental, ojos oblicuos, piel rugosa, crecimiento retardado</i>
Síndrome de Edwards	Trisomía 18	Buruaren eitea ez da ohikoa; aho txikia, kokotsa atzerantz; kardiopatiak. <i>Anomalías en la forma de la cabeza, boca pequeña, mentón huido, lesiones cardiacas.</i>
Síndrome de Patau	Trisomía 13 ó 15	Ezpain leporinoa, kardiopatiak, polidaktilia. <i>Labio leporino, lesiones cardiacas, polydactilia.</i>

Patau sindromea



Edwards sindromea

2.- Sexu kromosometan gertatzen diren mutazioak: Aneuploidiak.

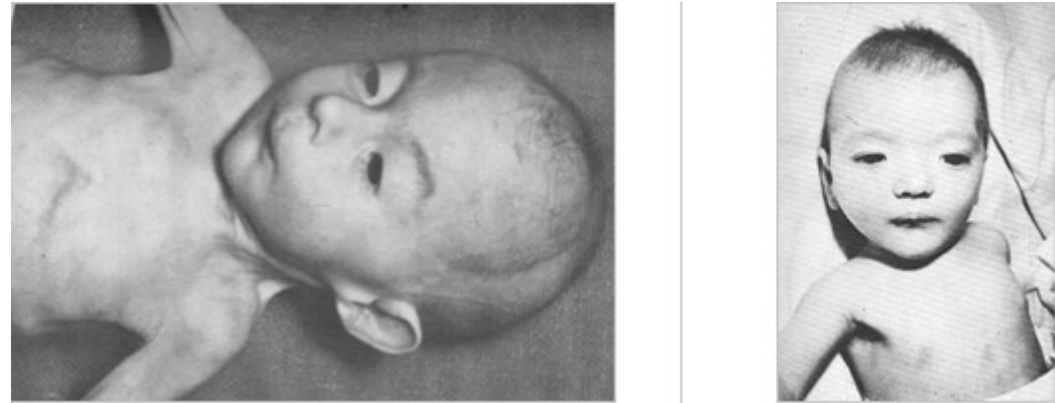
Síndrome de Klinefelter	44 autosomas + XXY	Sexu organoen garapen eskasia. Eunuco-itxurakoak. <i>Escaso desarrollo de las gónadas, aspecto eunocoide.</i>
Síndrome del duplo Y	44 autosomas + XYY	Elevada estatura, personalidad infantil, bajo coeficiente intelectual, tendencia a la agresividad y al comportamiento antisocial.
Síndrome de Turner	44 autosomas + X	Aspecto hombruno, atrofia de ovarios, enanismo.
Síndrome de Triple X	44 autosomas + XXX	Infantilismo y escaso desarrollo de las mamas y los genitales externos.



Algunas características dos portadores da síndrome de Edwards



Klinefelter sindromea (44+XXY)



Le cri du chat.

3.- Mutazio kromosomikoak:

<p>Le cri du chat: Síndrome CDC</p>	<p>5. kromosomaren delekzio partziala, beso motzean.</p>	<p>Aurpegi asimetrikoa, microcefalia (buru txikia), laringea ez da ongi eratu (handik dator sindromearen izena). Hipertelorismo okularra (begien arteko distantzia handiegia), hipotonia, betazal-lerro antimongolóide (begien barneko ertza altuagoa kanpokoa baino) externo), belarrien ezarpena bajuegia; hatz luzeak. Atzerapen neuromotor eta psikikoa.</p>
---	---	--

4- Mutazio genikoak:

Prader-Willi sindromea	Aitarengandik hartutako 15. kromosamaren gene bat ez da adierazten, isilarazita dago. (Genea beso motzean dago).	Atzerapen psikiko arina, altuera gutxikoak, oso gizenak eta oso jatunak. Oinak eta eskuak oso txikiak. Amenorrea. Askotan oso erraz haserretzen dira, genio txarrekoak.
Angelmann sindromea	Kasu honetan, kromosoma berean, baina amarengandik hartutako 15. kromosoman gene bat ez da adierazten.	Txotxongilo mutikoak <i>Los niños marioneta.</i>

Juan Carreño Miranda, 1680 ([Eugenia Martinez Vallejo](#), Museo de El Prado. Madrid) . Prader-Willi sindromea margolanetan.

