اسم المتلازمة	النسبة	الكروموسوم المصاب	الجنس	التشخيص	الخاصية المميزة	وراثي	نسبة الذكاء
دوان (لانج دون داون) يتأثر بعمر الام	١:١٠٠٠ اكلينيكياً ١:٧٠٠	زيادة في الكروموسوم رقم ٢١ يصبح عدد الكروموسومات ٤٧ بدل ٤٦ . النوع الفسيفسائي	كلاهما	الأعراض التأخر الدراسي عدم انتظام الحيض	لسان بارز كبير اصابع مشوهه معكوفه للخارج حب الموسيقى	وراثي	بسيطة متوسطة نادراً شديدة
كلاينفلتر يتأثر بعمر الأم	١:٨٠٠٠ يحدث من ٥٠٠ إلى ١٠٠٠	زيادة في كروموسومات الجنس ٢٣ تصبح ثلاثية XXY	الذكور	السائل الأمنيوسي اثناء الحمل الصورة الكروموسومية نقص الحيوان المنوية تغيرات الهرمونات الجنسية	العلامة احيانا فقط العقم خصائص انثوية ب (بروز الثدي / قليل الشعر في الوجه والعانة والإبطين) زيادة طول الساقين	غير وراثي	معدل ذكاء طبيعي صعوبات تعلم
براد ويلي	١:٣٠٠٠	خلل في الكروموسوم ١٥ القادم من الأب نقصان في الكروموسوم القادم من الاب ٧٠٪ زوج من كروموسومات ١٥ من الأم ٢٥٪ وجود كروموسوم ١٥ القادم من الأب مع عطل ٥٪.	كلاهما	الأعراض التأخر الدراسي تأخر الحيض الصورة الكرموسومية	السمنة / مشاكل التغذية والنوم الرخاوة / ضعف في العضلات من الولادة ويتحسن مع العمر عيون زرقاء شعر اصفر نقاط قوة في القراءة والذاكرة تظهر البدانة بعد الالسنة ٢و٣	اغلبه غير وراثية ٢٪ وراثية	تأخر فكري بسيط
تيرنير لا يتأثر بعمر الأم حالات متشابه متلازمة نونان	١:٥٠٠٠	نقص في الكروموسومات الجنسية يصبح X كرسوم جنسي واحد كمرسومين لكن خلل في احداهما كرسوم X واحد مع بعض مواد من Y مجموع الكروموسومات ٤٥ بدل ٤٦ النوع الفسيفسائي	انثى	فشل دراسي عدم انتظام الدورة الشهرية الصورة الكروموسومية الأشعة الصوتية في الجهاز التناسلي ارتفاع الاسترول في الدم والبول السائل الأمينوسي (اثناء الحمل)	نقص دموع العين والارتخاء فها اتساع وميلان اليد عن المرفق صعوبة في الرياضيات قدرة عللا الكتابة والنطق والتذكر والتعلم خلال السمع .		معدل ذكاء طبيعي او اقل صعوبات تعلم
روبنشتين تايبس	٣٠٠٠,٠٠ ١:٠ احتمال تكرار الحالة لنفس العائلة ١ لكل ألف	نقص الكرموسوم ١٦	كلاهما	عادة التشخيص في سن ٢ الصورة الكرموسومية الخصائص تخطيط المخ غالبا غير طبيعي الاشعة المقطعية يوجد فجوة في الجمجمة علاج : النطق والتخاطب / الرعاية الصحية التأهيل / الصرع	▪نقص القدرة على التركيز ▪صفة مميزة لليد كبر حجم الابهام في اليد والرجل مع الميلان للداخل ▪قد تكون جميع الاصابع كبيرة مع تفلطح بالأظافر ▪مشية متصلبة ▪تأخر النطق ▪الحول / الماء الازرق ▪نوبة صرع ٢٥٪		الذكاء ٣٠–٧٩
اكس الهش الاب ينقل للأولاد	١:١٠٠٠	كرموسوم X جين FMR1 هناك	كلاهما اصابة الاولاد		وزن وطول طبيعي ليونة المفاصل خاصة الاصابع مشابه لتوحد بعض السلوكيات	وراثي	اعاقة متوسطة وشديدة

الام للأولاد والبنات		حاملين للمرض (طفرة جزئية) مصابين (طفرة كاملة)	اكثر شد من البنات		(قصور انباه / قلق / مزاج متقلب / نشاط مفرط) نوبة صرع ٢٥٪		
ادوارد يتأثر بعمر الأم	١ : ٣٥٠٠	عدم انقسام و وجود كرموسوم ذائد ١٨ ٤٧ بدلا ٤٦ النوع الفسيفسائي ٣٪ النوع المتحول قليل	كلاهما الذكور ثلاث اضعاف الاناث	الاعراض الصورة الكرموسومية زيادة حجم السائل الأمينوسي قلة السائل الجنيني	٨٠٪ يموتون بعمر الشهرين ١٠٪ يموتون بعمر السنة تيبس بالعضلات كعب يشبه المطرقة زيادة حجم الرحم بسيب السائل الأمينوسي تراكب الاصابع عند الانقباض التصاق بعض الأصابع فقد جزء من القرنية عيوب خليقة بالقلب فتحة البطين والأبهر الشريان الرئوي الارتجاع البولي الكلى المتكيسة الفتاق الارتخاء العام والتأخر الحركي والتخلف العقلي ١٠٠٪ توقف النفس المتكرر الموت بسببه		اعاقة ذهنية شديدة
باتو يتأثر بعمر الأم مشابه إدوارد ثلاثي رقم ١٨	١ : ٧٠٠٠	عيوب في انقسام رقم ١٣ تسمى ثلاثي الكروموسوم اقل حالات التثلث الصبغي بسبب وفاته المبكر	كلاهما	الصورة الكرموسومية السائل الأمينوسي (أثناء الحمل) علاج طبيعي وظيفي نطق	نادر يعيش ٦ اشهر تشوه الجهاز العصبي كعب يشبه المطرقة صغر العينين مع مياه بيضاء احيانا تراكب الاصابع عند الانقباض		اعاقة ذهني شديدة
مواء القط		كسر في ذراع الكروموسوم رقم ٥ او نقص جزء في الذراع القصير للكروموسوم رقم ٥	كلاهما		بكاؤه مثل مواء القطط (حاد عالي على وتيرة واحدة بسبب (ضعف العضلات والاحبال الصوتية والجاهز العصبي) النشاط الزائد و العدوان وإيذاء الذات وزنهم قليل / مشاكل بلع صغر حجم الرأس / انف بارز فم صغير شفة ارنبية / ارتفاع سقف الحلق مع شق متباعدة العينين / حول		يتراوح من بسيط للشديد وهم من فئة القابلين لتعلم و الاعتماديون

					ضعف العضلات و شكل الوجه غير منسق		
ويليامز إكتشفها الإرلندي ويليامز حيث لاحظ التشابه بين ٤٠ طفل لا يوجد بينهم قرابه	١ : ٢٠٠٠٠	قدان قطعه صغيره جداً من إحدى نسختي الكروموسوم ٧ القطعة المفقودة تحتوي على حوالي ١٥ جين هذه الجينات ما يدعى إيلاستين / ينتج بروتين بنفس الأسم يدخل في الأنسجة الضامية اللتي تدعم جدران الأوعية الدموية والأربطة والجلد هذا سبب ضيق الشرين وموروثة العظام والفتق ليم / ينشط الدماغ / له امكانية تاثير على نمو الدماغ العلاج قياس مستوى الكالسيوم بشكل مستمر	كلاهما	العلامات لا تكون واضحه يتم التشخيص من قبل طبيب الأطفال و طبيب الأمراض الوراثية عن طريق فحص الكروموسومات لديهم مشاكل في التحصيل الدراسي تتركز في صعوبات التعلم لديهم في القراءة و الكتابة و الحساب ، و ضعف خفيف بالتكيف الاجتماعي	اكثر من ٧٥٪لديهم عيب في القلب و الأوعية الدموية ضحك دون سبب الشعور بالانسحاب و يشبهون التوحد بالروتين و صعوبة في المهارات الحركية و شدة الحساسية للضوضاء و الاصوات العالية مسالمين و ودودين و لديهم حسن المخالطة و كثرة الحديث مميزين في التعرف على الوجوه مفردات لغوية وفيرة لديهم موهبه موسيقية فذه و يتذكرون الحان و اغاني شعبيه طويله اسنانهم اصغر من الطبيعي و تكون بينها فراغات كبيره تورم حول العين و تكون عيونهم زرقاء او خضراء ارتفاع نسبة الكالسيوم يلاحظ بعد سن ٢	المصاب لديه احتمالية ٥٠٪ لينقل المرض لأبنائه	مستوى الذكاء متوسط ذوي صعوبات التعلم
كانر و تعرف باسم " التوحد الاوتيزم الاجتراري المنغلق على ذاته الذاتوي"			كلاهما لكن الذكور اكثر من الاناث اي بنت واحده لكل ٤ ذكور		اضطراب شديد في عملية التواصل يصيب الاطفال في مرحلة الطفولة المبكرة الانطواء على انفسهم و عدم الاهتمام بالأخرين		اعاقه ذهنيه شديده
نجلمان تعرف باسم "الدميه السعيده" اكتشفت على يد الطبيب هاري انجلمان تعد من الاضطرابات الجينية النادرة		حذف أو فقد لأجزاء الكروموسوم ١٥ القادم من الام تنظيم غير طبيعي في الكروموسومات طفره في الجين UBE3A الواقع في الكروموسوم ١٥ اذا كان الكروموسوم من الأب صار براد ويلي		وزنه و ملامحه طبيعية عند الولادة و تظهر الملامح الجسدية و السلوكية عند سن ٣ او ٦	تأخر في اكتساب المهارات الفكرية و الحركية و تأخر في اللغة و التخاطب مع ضعف التواصل صعوبة في الرضاعة مع كثرة التقيؤ نوبات صرع و طريقه خاصه بالمشي من العادات السلوكية ، ضحك متكرر ، سهولة الاستثارة ، رفرفة اليد ، قصر مدى الانتباه شذوذ في رسم المخ الكهربي بروز اللسان مع سيلان اللعاب تفلطح الدماغ من الخلف ، رفع الذراعين عند المشي ،		اعاقة متوسطة وشديدة

					اضطرابات في النوم	
اقزام استردام		عطب في المورث الذي يقوم بصناعة البروتين و هذا المورث موجود على الكروموسوم ٢٧		الأعراض العلاج / الكلامي والوظيفي والطبيعي والتدخل المبكر	صغر حجم الحاجب والتقاء الحاجبين زيادة طول الرموش وكثافة الشعر وزيادة الشعر في الجسم اختلاف طول الأطراف التحام الاصابع الثاني والثالث في القدم الاصبع الخامس في اليد معوج	طفرة وراثية
مارافان نسبة لدكتور مارفان	حاله نادره ١٠٠٠٠٠:١	خلل في موروث يسمى موروث الفيبريلين رقم ١ الموجود للكروموسوم رقم ١٥ حاله تحدث نتيجة خلل في تركيبة النسيج الضام و الذي يدخل في تركيبه العديد من اعضاء الجسم مما يؤدي الى ظهور العديد من العيوب في العظام و الجهاز الدوري و العينين	كلاهما	ليس كل فرد طويل او اطرافه طويله يكون مصاب بهذه المتلازمة بل قد يكون الطول متوارثاً بالعائلة ليس هناك تحليل في المختبر للتشخيص لذلك فإن الطبيب يمكنه الوصول للتشخيص من خلال (معاير جينت) وهي : تاريخ العائلة الطبي وهل يوجد طويلين بالعائلة ولكشف بالاشعة	يمتازون بطول القامه و الاطراف الأصابع دقيقة ومفلطحة كثرة الفتوق لديهم صعوبة بالتعلم في بعض الحالات و مشاكل سلوكيه و نفسيه و اجتماعيه الاسنان متراكبة الصدر الغاطس الصدر الناطح يموتون اغلبهم بسبب المشاكل القلبية مشاكل العين (تسطح القرنية / الماء الأزرق / الماء الابيض / انفصال الشبكية / ازرقاق بياض العين .	مرض وراثي بالوراثة السائدة اذا احد الوالدين مصاب احتمالية توريثه ٥٠٪ ٢٥٪ طفرة ورثية	تخلف فكري بسيط صعوبات تعلم
ولف–هيرشيرون ، يطلق عليها احياناً "الكروموسوم ٤ الناقص" نسبة الى الدكتور ، كيرت هيرشينون و هيربيرت كوبر لايؤثر عمر الأم	٥٠٠٠٠:١	فشل في الالتحام في منطقة منتصف الجسم وجود عيب في تركيب كروموسوم الخلية المتمثل في نقص الذراع القصير للكروموسوم رقم ٤ عدد الكروموسومات كامل	الاناث ضعف الذكور ٢:١	الاعراض الدراسات الخلوية التقليدية علاج بالأدوية ل القلب / العين / العلاج الطبيعي / النطق والتخاطب والسمع	نسبة الوفاه ٣٤٪ في السنتان الأوائل الاصابع طويلة ونحيلة / زيادة عدد خطوط في الأصابع / وجود اصبع زائد / وجود خط منفرد في اليد ٢٥٪ عيوب خلقية في عظام القفص الصدري والعمود الفقري النغنغه واصوات لامعنى لها تأخر النطق يبدا ١٨:٤٨ شهر	لا	

١. لدى متلازمة ويليام ذائقة موسيقية كما لدى داون حب الموسيقى .
٢. براد ويلي عيون زرقاء ويامز عيون زرقاء او خضراء
٣. اكس العش مشابهين لتوحد في سلوكياتهم و وليامز
٤. لدى داون وانجلمان بروز في اللسان