

Normal Male
सामान्य नर/पुरुष = $44 + XY = 46$

Normal female
सामान्य महिला/स्त्री = $44 + XX = 46$

Numerical abnormalities

(संख्यात्मक असामान्यताएं)

| Syndrome | Abnormality |
|---------------|-------------|
| Klinefelter's | XXY |
| Turner | Monosomy X |
| XYY | XYY |
| XXX | XXX |
| Down's | Trisomy 21 |
| Edwards' | Trisomy 18 |
| Patau's | Trisomy 13 |

Klinefelter syndrome (44+XXY = 47)

Additional X chromosome leading to male hypogonadism

क्लीनफेल्टर सिन्ड्रोम

gp of Diseases.

रोगों का समूह.



- In males
- Reduced muscle mass
- Less facial and body hair
- Broad hips
- Enlarged breasts
- Increased belly fat

- नुर में होता है
- मांसपेशियों में कमी
- चेहरे और शरीर में कम बाल
- चौड़े नितम्ब
- बड़े हुए स्तन
- पेट की बड़ी चर्बी

Normal
Male

=

$$44 + X4 = 46$$

$$44 + \underbrace{X}X X = 47$$

Turner's syndrome ($44 + X0 = 45$)



- एक गुणसूत्र विकार जिसमें एक महिला केवल एक एक्स गुणसूत्र के साथ पैदा होती है.

टर्नर - सिन्ड्रोम

⇒ female (स्त्री).

$$44 + 0X = 45$$

- **In female with limited secondary characters**

- **Sterile**

~~रिच~~

- **Webbed neck**

- **Short stature**

- **Swollen hands and feet.**

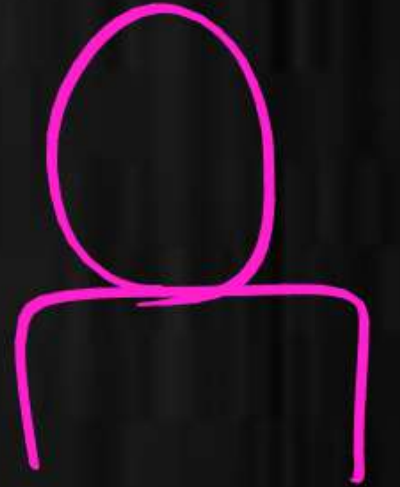
- सीमित द्वितीयक शारीरिक वृद्धि वाली महिला

- बाँझ

- झिल्लीदार गर्दन

- छोटा कद

- हाथ-पैर फूल हुए



Jacob's / XYY / Criminal syndrome

जॉकेब सिन्ड्रोम

$$(44 + XYY = 47)$$

क्रिमिनल सिन्ड्रोम.

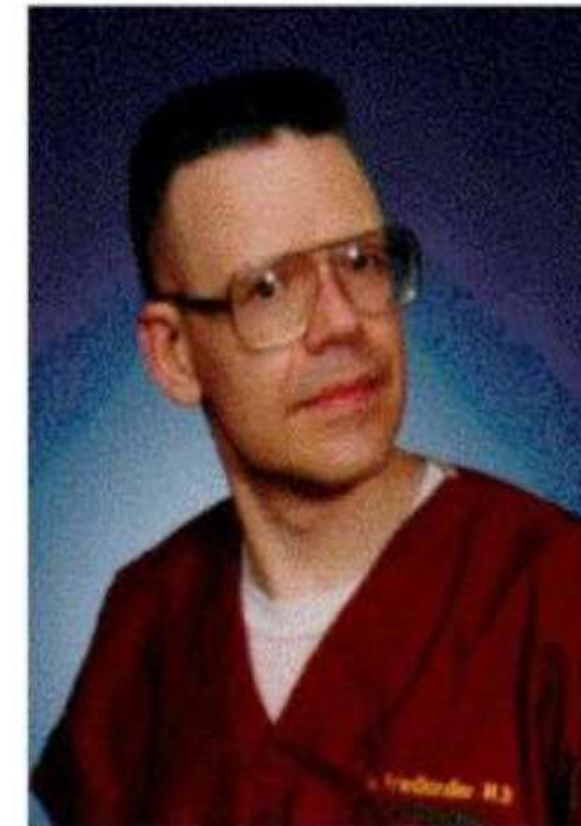
Jacob's Syndrome

- Normal physically
- Acne
- Increased testosterone; can be more aggressive
- Learning delays



Super Male Syndrome

- Nondisjunction of sex chromosomes ending up with XYY
- Characteristics
 - More aggressive
 - Tall
 - Acne



$$\Rightarrow 44 + XYY = 47$$

- टेस्टोस्टेरोन हॉर्मोन ज्यादा स्रावित होने के कारण ज्यादा आक्रामक
- सामान्य से ज्यादा लम्बा कद
- मुहासे
- नई विधा सीखने में ज्यादा समय लगना

Super female / XXX / Multiple X Syndrome

$$(44 + \underline{XXX} = 47, 48, 49)$$

- **Tall** (लम्बी)

सुपर फीमेल सिन्ड्रोम

$$44 + XX = 46$$

- **thin** (पतली)

$$44 + \underbrace{XXX} = 47$$

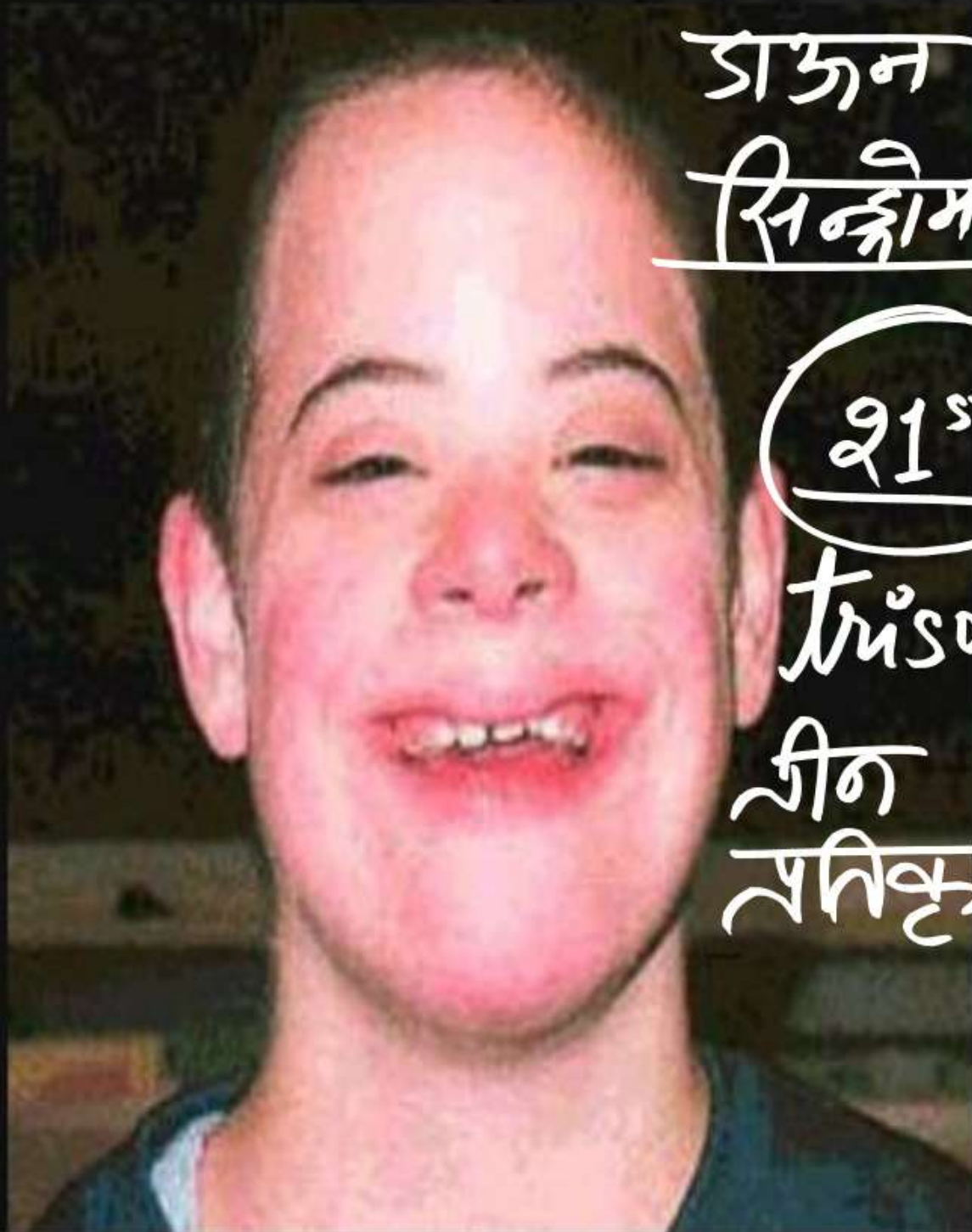
$$44 + \underbrace{XXXX} = 48$$

$$44 + \underbrace{XXXXX} = 49$$

- **mentally retarded** (मानसिक रूप से मंद)

- **often sterile** (अक्सर बाँझ)

Down syndrome (trisomy 21)



डाऊन
सिंड्रोम

21st

trisomy
जीन
प्रतिकृति

- **A genetic chromosome 21 disorder causing developmental and intellectual delays.**



- एक आनुवंशिक गुणसूत्र 21 विकार जिसके कारण विकासात्मक और बौद्धिक देरी होती है।

- **Developmental: delayed development, learning disability, short stature, or speech delay in a child.**
- **विकासात्मक: विलंबित विकास, सीखने की विकलांगता, छोटे कद, या बच्चे में भाषण में देरी .**
- **This is also known as "Mangolism".**
- **इसे "मंगोलिस्म" के रूप में भी जाना जाता है।**

Edwards' syndrome (trisomy 18)

Edwards' syndrome, also known as trisomy 18, is a rare but serious condition.

एडवर्ड्स सिंड्रोम, जिसे ट्राइसॉमी 18 भी कहा जाता है, एक दुर्लभ लेकिन गंभीर स्थिति है।

Edwards' syndrome affects how long a baby may survive. Sadly, most babies with Edwards' syndrome will die before or shortly after being born.

एडवर्ड्स का सिंड्रोम प्रभावित करता है कि बच्चा कितनी देर तक जीवित रह सकता है। अफसोस की बात है कि एडवर्ड्स सिंड्रोम वाले अधिकांश बच्चे जन्म लेने के कुछ समय पहले या बाद में मर जाएंगे।



* एडवर्ड सिन्ड्रोम

↳ Trisomy of 18th chromosome.

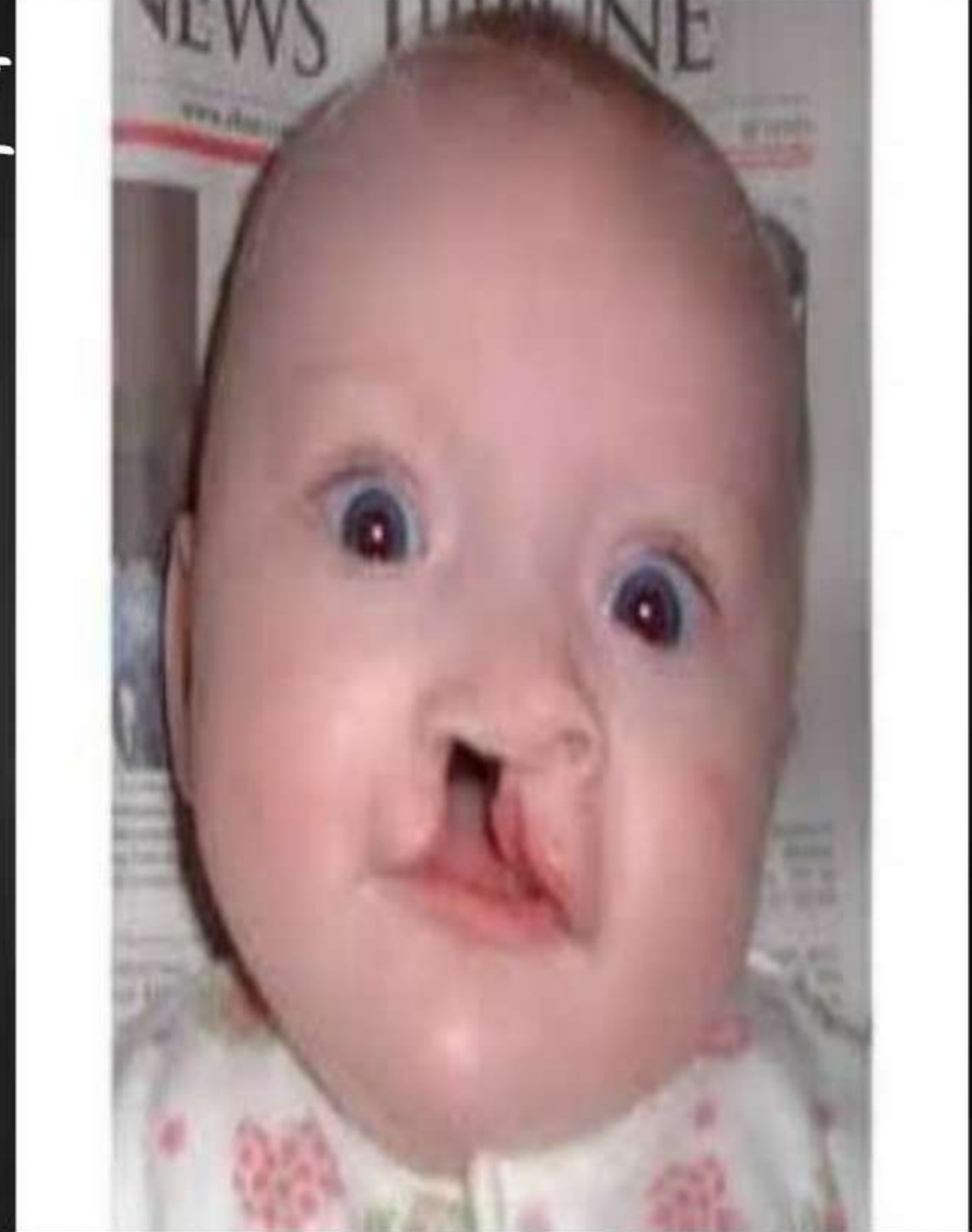
18^{वें} नं. के गुणसूत्र की
तीन प्रतियाँ



Patau syndrome

(Trisomy 13) पटाऊ सिंड्रोम

- **A condition in which a person has an extra chromosome 13.**
- ऐसी स्थिति जिसमें एक व्यक्ति में एक अतिरिक्त गुणसूत्र 13 होता है।
- **Prenatal testing can detect Patau syndrome during pregnancy.**
- प्रसवपूर्व परीक्षण गर्भावस्था के दौरान पटौ सिंड्रोम का पता लगा सकता है।
- **Patau syndrome causes severe intellectual disability and physical defects.**
- पटौ सिंड्रोम गंभीर बौद्धिक विकलांगता और शारीरिक दोष का कारण बनता है।



❑ Symptoms include:

❑ **Cleft lip or palate** (फांक होंठ या तालु)

❑ **Clenched hands (with outer fingers on top of the inner fingers).**

❑ भीतरी उंगलियों के शीर्ष पर बाहरी उंगलियों के साथ

❑ **Close-set eyes** (आंखें निकट होना)

❑ **Decreased muscle tone.** (मांसपेशियों की टोन में कमी)

❑ **Extra fingers or toes (polydactyly)**
(पॉलीडेक्टली)

उंगलियां या पैर में अतिरिक्त उंगलियां

❑ **Hernias** (हर्निया)

❑ **Low-set ears** (कान का छोटा होना)

क्रि-डू चैट संलक्षण

- यह एक दुर्लभ विकार है। *Cry-du-chat syndrome.*
- यह 5वें गुणसूत्र की छोटी भुजा में विलोपन के कारण होता है। *Kitten-cry*
- यह फ्रांसीसी शब्द "कैट-क्राइ" या "कैट ऑफ कॉल" से लिया गया है, जो प्रभावित बच्चों की बिल्ली जैसी रोने की विशेषता को दर्शाता है।

5th



⇒ cry.

⇒ r100n

