



## 대표적인 염색체 이상 질환

### 다운 증후군 - 21번

다운 증후군은 가장 흔한 염색체 질환으로서, 21번 염색체가 정상인보다 1개 많은 3개가 존재하여 정신 지체, 진신 기능 장애, 성장 장애 등을 일으키는 유전 질환입니다. 신생아 740명 당 1명의 빈도로 발생합니다. 고령 산모가 첫 출산 할 때 특히 많이 발생하는 것으로 알려져 있습니다.

### 에드워드 증후군 - 18번

에드워드 증후군은 18번 염색체가 정상인보다 1개 많은 3개가 존재하여 정신 박약 증세를 나타내며, 입과 코가 작고 심장 기형을 일으키는 질환입니다. 신생아 8,000명 당 1명의 빈도로 발생하고 여아에서 3~4배 정도 더 많이 발생합니다. 대부분 출생 후 10주 이내 사망합니다.

### 파타우 증후군 - 13번

파타우 증후군은 13번 염색체가 정상인보다 1개 많은 3개가 존재하여 중추신경계 이상, 다지증, 합지증, 소두증, 심장기형, 정신이상 등을 일으키는 질환입니다. 대부분 임신 기간 중에 자연 유산되며 출산한다 하더라도 거의 50%가 생후 첫 달에 사망합니다. 나이가 많은 산모일 수록 그 위험률이 증가하는 경향이 있습니다.

### 터너 증후군 - XO

터너 증후군은 정상 여성의 성염색체가 XX인 데 반해, X염색체가 하나 밖에 없기 때문에 발생하는 증후군입니다. 여성의 생식기를 가지나 난소의 발육이 완전히 않아 2차 성징이 나타나지 않습니다. 조기폐경, 저산장중, 심장질환, 골격계이상, 자가면역질환 등을 일으키는 질환입니다.

### 클라인펠터 증후군 - XXY

클라인펠터 증후군은 정상 남성의 염색체가 XY인 데 반해, X염색체를 두 개 이상 가지게 되는 유전병의 일종입니다. XXY, XXXY, XXXXY 등의 비정상적인 형태를 가지고 있어, 남성이지만 생식 능력이 불완전합니다. 성염색체 수 이상 중 가장 많은 비율을 차지하며, 남자 아기 500명당 1명의 빈도로 발생합니다.

### 삼중X 증후군 (Triple X syndrome) - XXX

삼중X 증후군은 여성의 정상 성염색체에 추가 X염색체가 존재함으로써 생기는 증후군입니다. 이 염색체 변화는 비정상적인 신체적 증상이나 의학적 문제를 일으키지 않고 정상 사춘기 발달과 생식력을 보이며 지능은 정상 범위에 큼니다. 다만, 종종 평균보다 키가 크고 학습 장애의 위험성이 증가하고 언어와 언어기술 지연을 보이기도 합니다. 여자 신생아 1,000-1,200명 당 1명의 비율로 출생합니다.

### 제이콥스 증후군 (Jacobs syndrome) - XYY

제이콥스 증후군은 정상인 남자는 XY의 성염색체를 가지는데, 추가로 Y염색체가 존재함으로써 생기는 증후군입니다. 대부분 외견상 정상이지만 성장 속도가 빨라 신장이 평균에 비해 크고, 언어 능력과 행동발달 및 학습 등에 약간의 문제를 나타낼 수 있다는 특징을 지닙니다. 남아 신생아 1,000명 당 1명 정도의 비율로 나타납니다.

