



TÂM THẦN VẬN ĐỘNG	Chậm phát triển trí tuệ, chỉ số IQ trung bình khoảng 30 - 50. Giảm trương lực cơ và nhão dây chằng.		Tâm thần vđ <b>kém</b> phát triển	Thường thiếu năng trí tuệ <b>nhẹ</b> , có trường hợp <b>bình thường</b> .	Phát triển <b>bình thường</b> , có trường hợp <b>suy giảm</b> .
DỊ TẬT	- Thường gặp dị tật tim, tần số được xếp theo thứ tự là <b>Thông liên thất, thông liên nhĩ, còn ống động mạch</b> . - Dị tật ống tiêu hóa: chủ yếu là <b>Hẹp tá tràng, ko hậu môn, phình to đại tràng</b> .	Thường có dị tật ở tim, cơ quan sinh dục và <b>thoát vị rốn</b>	Thường có dị tật ở tim, ở ống tiêu hóa	Trên 50% trường hợp hẹp ĐMC  - 40 - 60% có dị tật ở hệ thống tiết niệu: thận hình móng ngựa, ứ nước, BQ chẻ đôi	
			- Mô học: BCĐNTT có nhiều phần phụ lồi ra, có cuống hoặc không có cuống	- Nhi tính khi đã đến tuổi dậy thì, tuyến vú không phát triển, cơ quan sinh dục rất ít lông mu, không có lông nách. - Tuyến sinh dục không phát triển, soi ổ bụng thường thấy dải màu trắng nhạt. Tử cung nhỏ, chẻ đôi. Giới tính thứ cấp không phát triển, vô kinh nguyên phát hoặc thứ phát, đôi khi có hiện tượng nam hóa. - Nội tiết: tăng FSH, nhưng có khi bình thường. 17 - cetosteroid thường thấp.  Không có hoặc giảm Estrogen và Pregnandiol	- Giới tính nam kém phát triển, không râu, ít lông mu, dương vật bé, tinh dục giảm. khoảng 35 - 50% có chứng vú to. - Tinh hoàn thường không phát triển, mào tinh hoàn nhiều khi lớn hơn tinh hoàn  - Tăng tiết FSH  17-cetosteroid bình thường hoặc giảm.  - Mô học: Ở <b>trẻ em</b> , mô học tinh hoàn bình thường. Ở tuổi <b>dậy thì</b> , ống sinh tinh bị xơ hóa; 1 số ống chứa TB Steroli. Những TB Leydig tụ tập thành đám lớn, thường không có tinh trùng.
<b>3. CHẨN ĐOÁN XÁC ĐỊNH:</b>	- Dựa vào tr/chứng lâm sàng: Tương đối dễ, tuy nhiên còn khó khăn với trẻ sơ sinh. - Dựa vào kết quả xét nghiệm <b>di truyền TB học</b> với phương pháp <b>nhuộm băng G</b> . +) XN: Lập Karyotyp của người nhuộm thường hay nhuộm băng. +) Kết quả: CT Karyotyp: 47, XX, +21 hoặc 47, XY, +21.	- Dựa vào triệu chứng lâm sàng, đặc biệt là <b>bàn tay</b> của trẻ bị bệnh. - Dựa vào kết quả xét nghiệm di truyền TB học.			