

Down-ov sindrom se javlja kod beba rođenih sa dodatnim 21. hromozomom. Takođe je poznat kao trizomija 21. Trizomija 21 znači da postoje 3 kopije hromozoma.

Postoje tri osnovna tipa Down-ovog sindroma:

- **Regularna ili obična trizomija 21** –  
poznata kao standardna ili slobodna trizomija, kod koje sve ćelije imaju dodatni hromozom 21. Otprilike 94% ljudi sa Down-ovim sindromom ima ovaj tip trizomije.
- **Translokacija** –  
dodatni hromozom 21 je u vezi sa drugim hromozomom.
- **Mozaik** –  
pri tome samo neke ćelije imaju dodatni hromozom 21. Približno 2% ljudi sa Down-ovim sindromom imaju ovaj tip. Hromozom 21 sadrži 1% gena tela. Down-ov sindrom tako nastaje usled izmene kvantiteta, više nego kvaliteta gena.

Ne znamo tačno zašto se pojavljuje Down-ov sindrom. Ovo ga čini različitim od ostalih genetskih bolesti (fibrosis, sickle cell disease) [M23] čije pojavljivanje može da se prati kroz porodicu.

Down-ov sindrom može da se prati kroz porodicu u manje od 1% ljudi sa ovim uslovom. Ovi ljudi imaju redak slučaj translokacije.

Vrlo je neuobičajeno da roditelji imaju više od jednog deteta sa Down-ovim sindromom, ili rođaci tih roditelja.