

Cytogenetika

Abnormality lidských chromozomů

Přípravný kurz

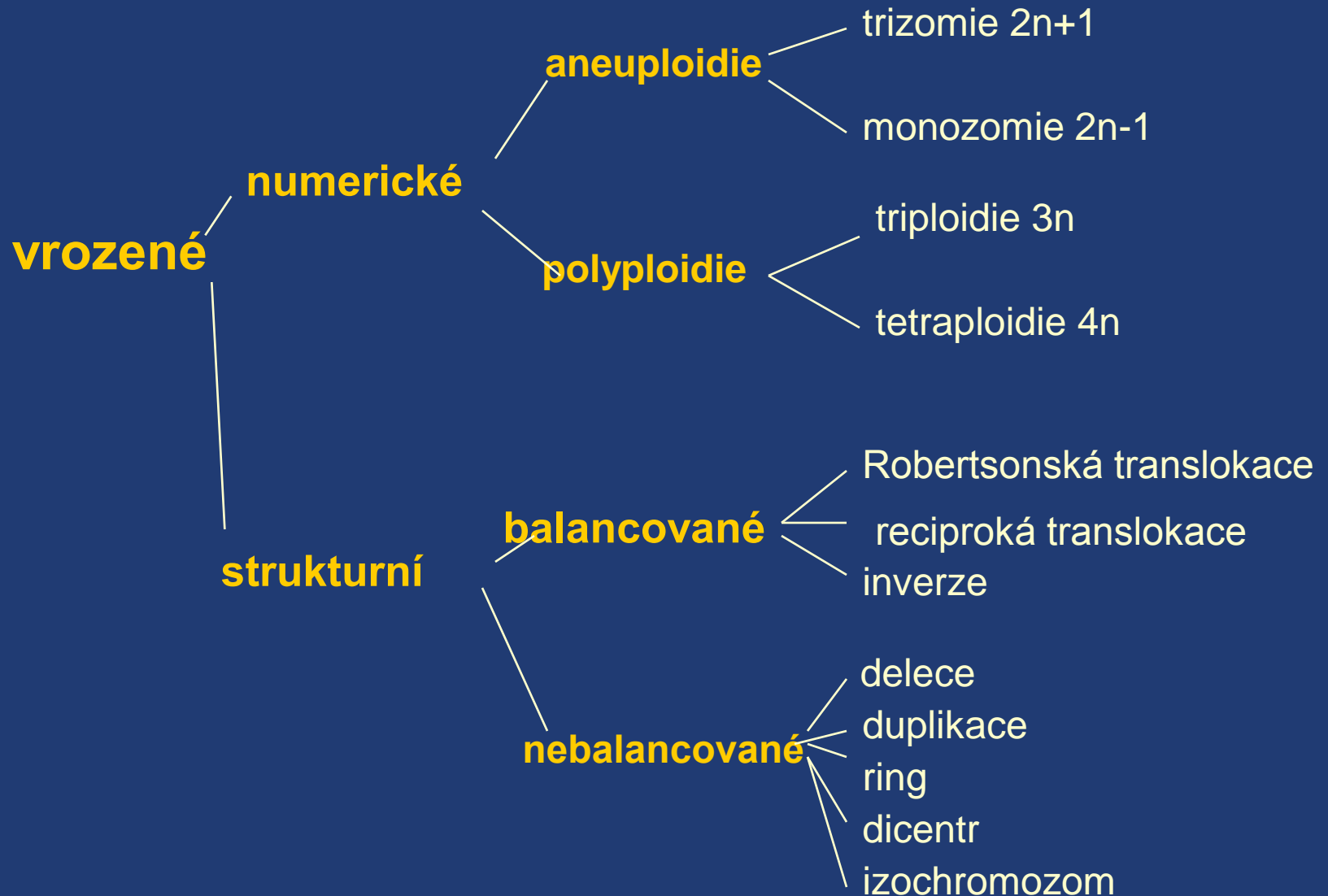
Komb.forma studia oboru Všeobecná
sestra

Chromozomální abnormality

výskyt u:

- ◆ perinatálních smrtí
- ◆ mentálně retardovaných
- ◆ pacientů s vrozenými vývojovými vadami
- ◆ infertilních párů (opakované SA, sterilita)
- ◆ infertilních mužů

Rozdělení chromozomálních abnormalit



získané – zlomy, přestavby v malém % somatických buněk

Numerické chromozomální aberrace:

*Trizomie (47 chromozomů): M.Down =
trizomie 21*

*Monozomie (45 chromozomů): Turnerův sy =
monozomie X*

Triploidie (69 chromozomů): letální, v potratech

M.Down (DS)- trizomie 21

- ◆ **95% DS = 47,XX nebo XY, +21= *volná trizomie***
riziko vzniku volné trizomie závisí na věku matky (=riziko nondisjunkce)

- ◆ **5% DS = *translokační forma trizomie***
(tzv.Robertsonská translokace= fuze dvou akrocentrů)
riziko translokační formy nezávisí na věku matky!!

ale rodič translokačního Downa může být nosič balancované formy Robertsonské translokace !! - pak má riziko nebalancované translokace pro každé další dítě

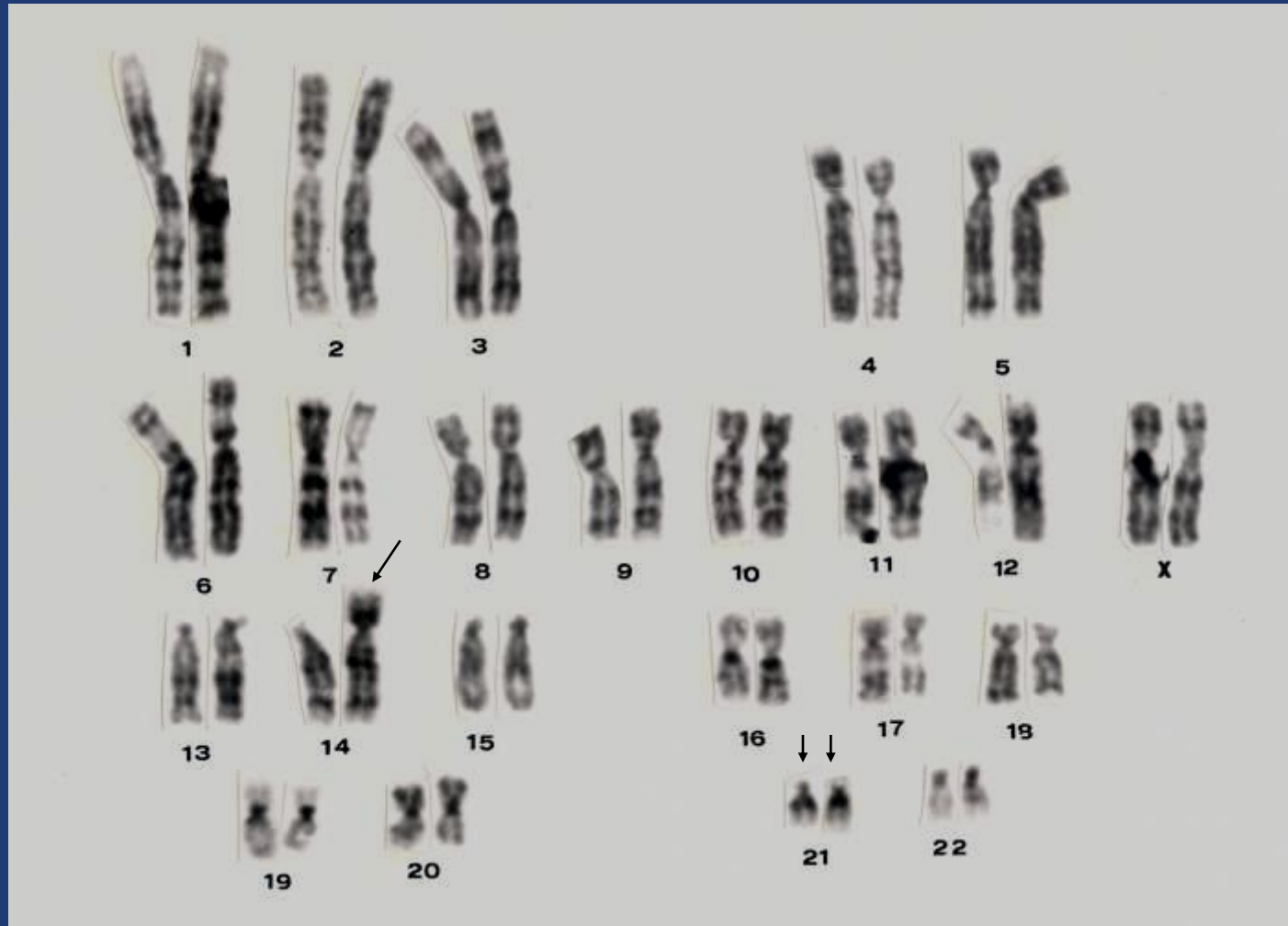
47,XX,+21 - volná trizomie 21



Závislost rizika volné trizomie 21 na věku matky

<i>♦</i> <u>věk matky</u>	<u>riziko +21</u>
<i>♦</i> 35	1/350
<i>♦</i> 37	1/225
<i>♦</i> 40	1/100
<i>♦</i> 45	1/25

**46,XX,der(14;21)(q10;q10),+21
translokační forma trisomie**



**45,XX,der(14;21)(q10;q10)
balancovaná translokace**



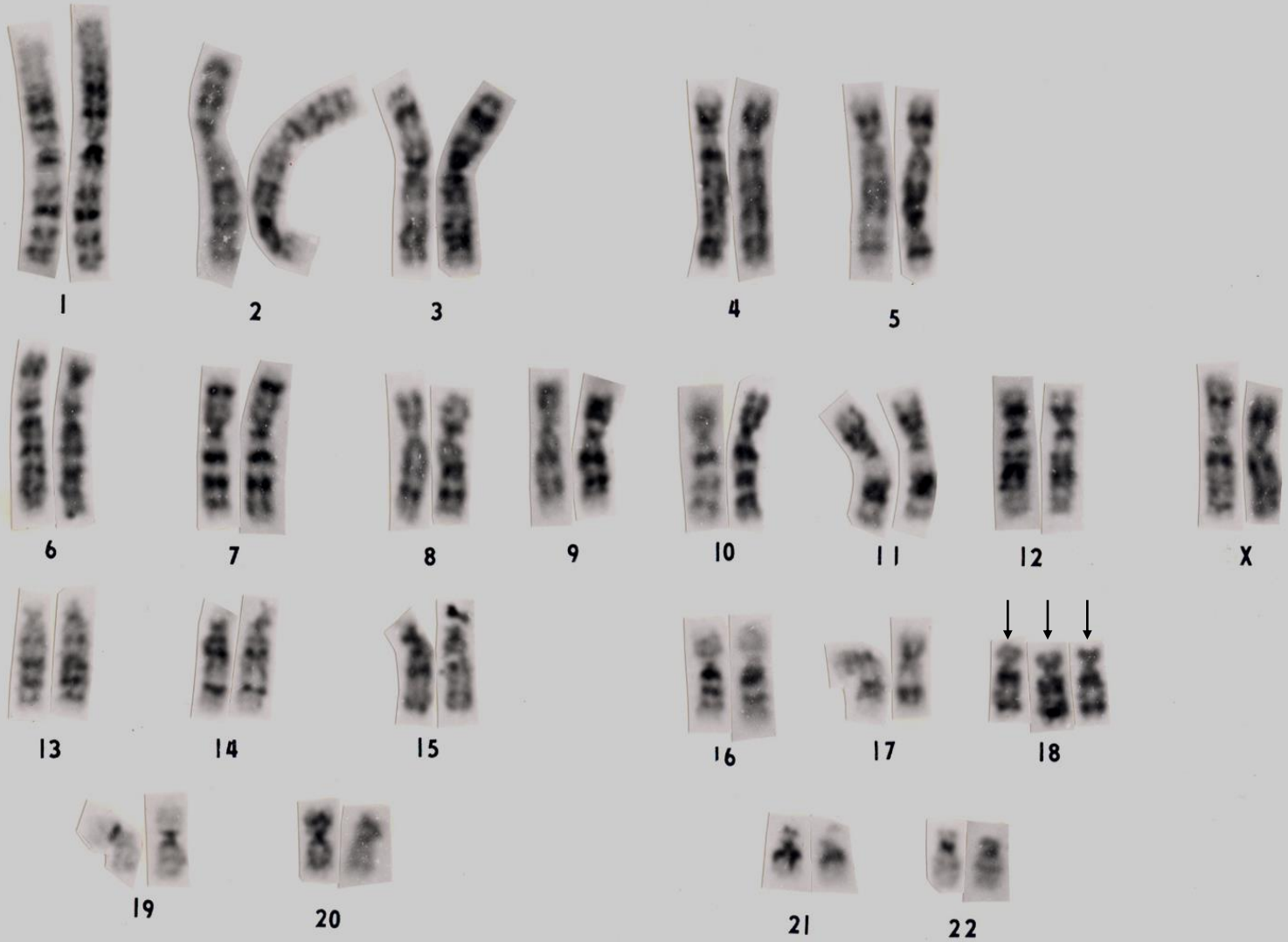
Downův syndrom



Opičí rýha u DS



47,XX +18



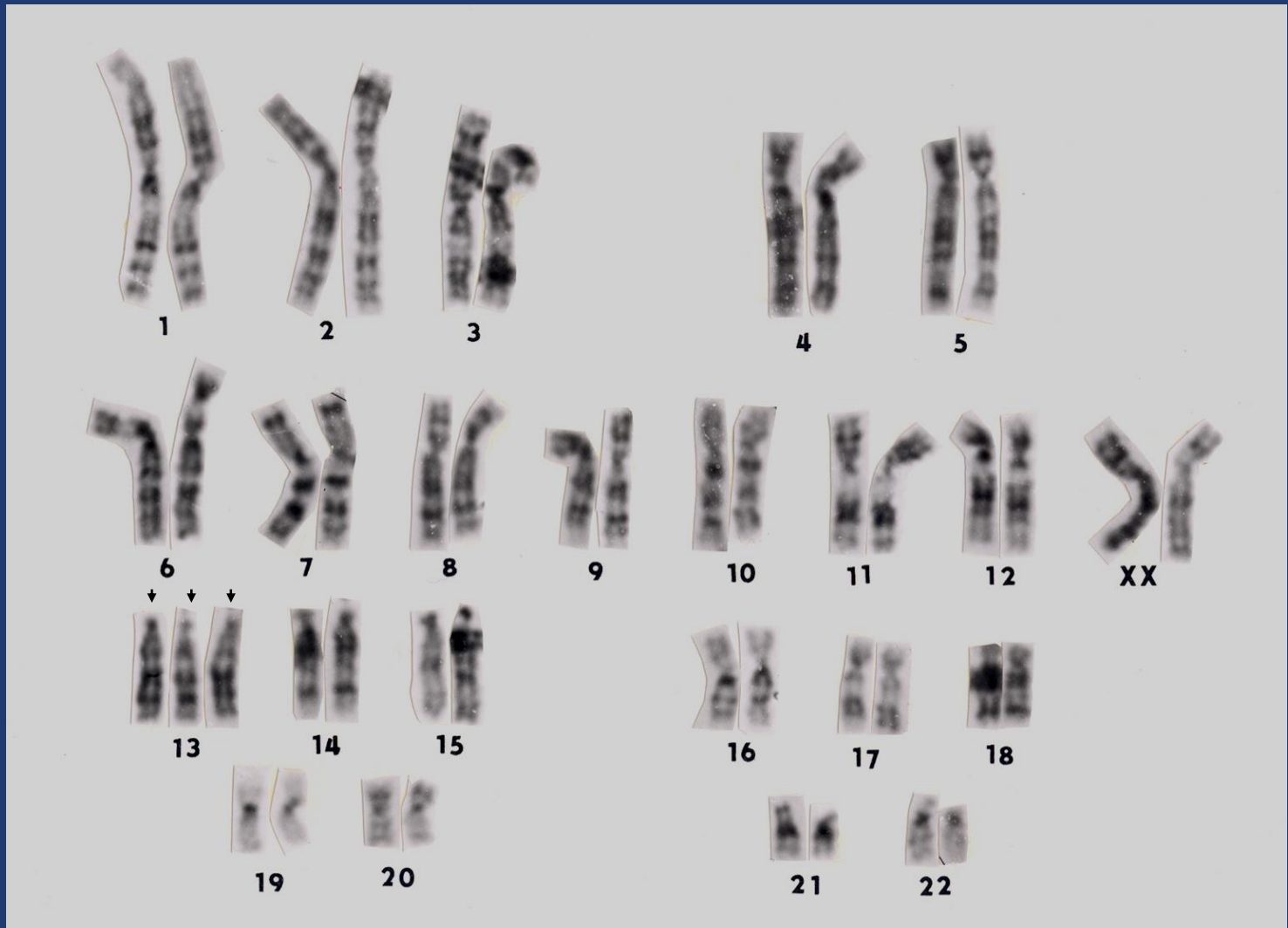
Edwardsův syndrom



Překřížení prstů u ES



47,XX +13



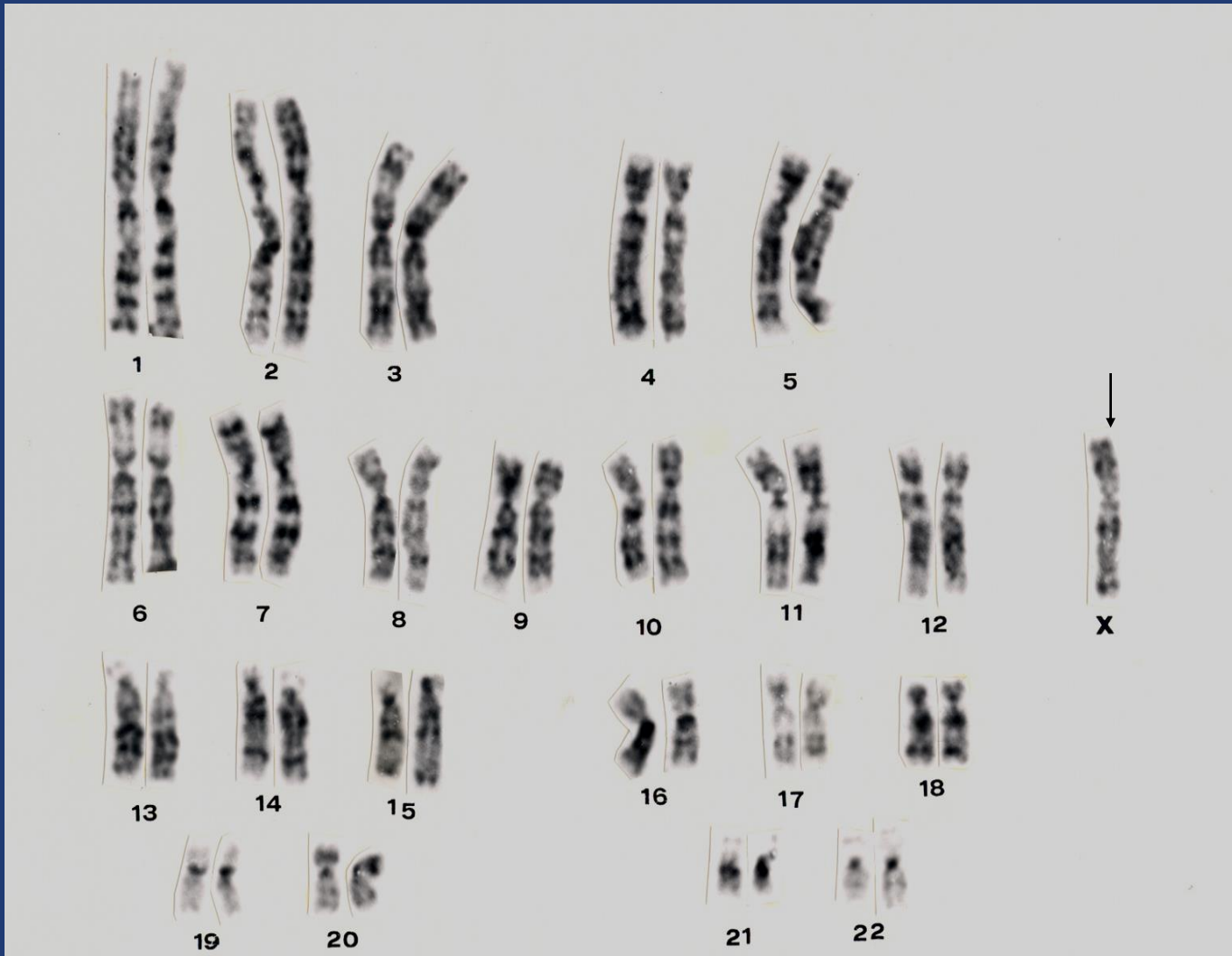
Patauův syndrom (PS)



Polydaktylie u PS



45,X



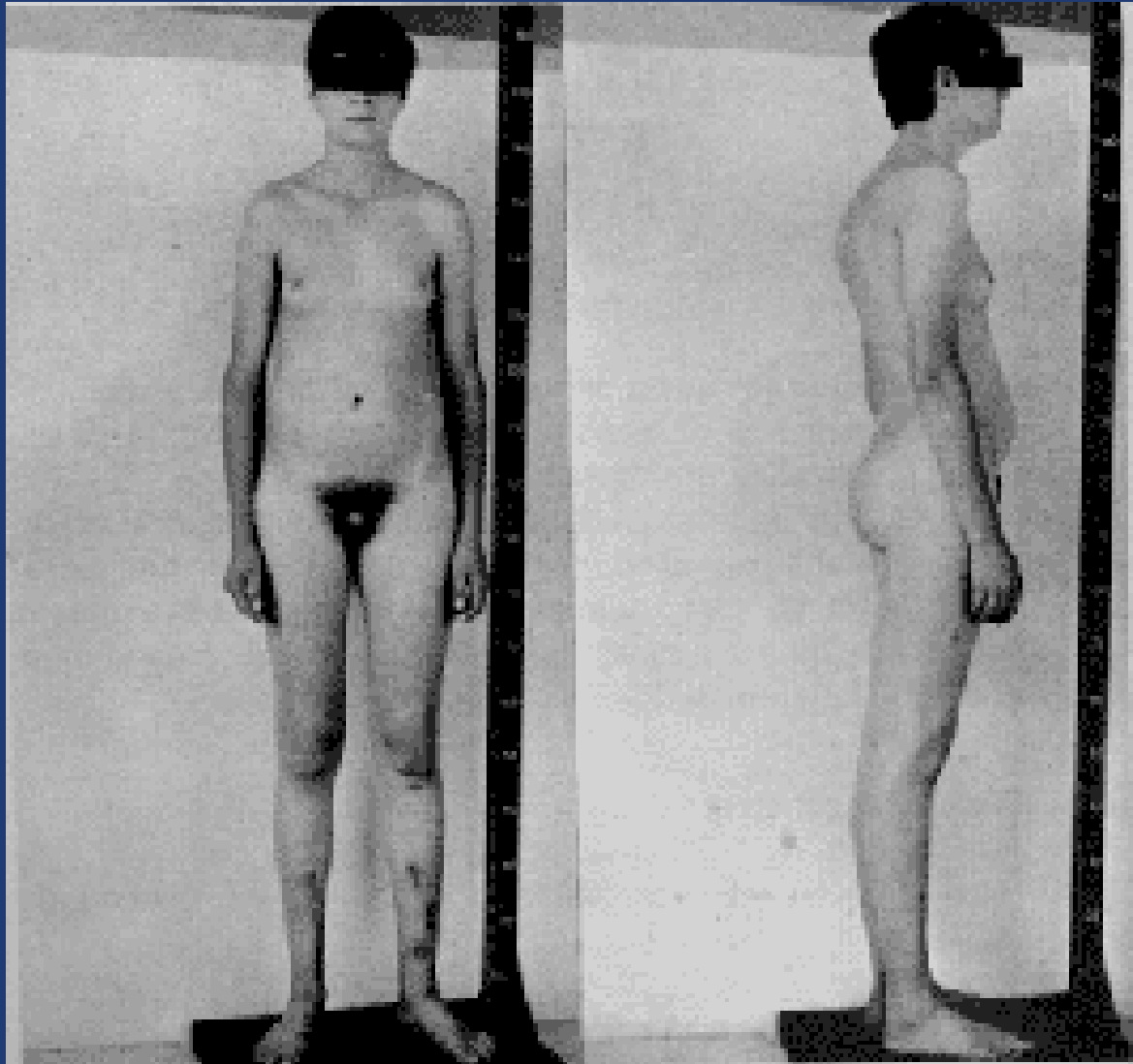
Turnerův syndrom (TS)



47,XXY- Klinefelterův sy



Klinefelterův syndrom



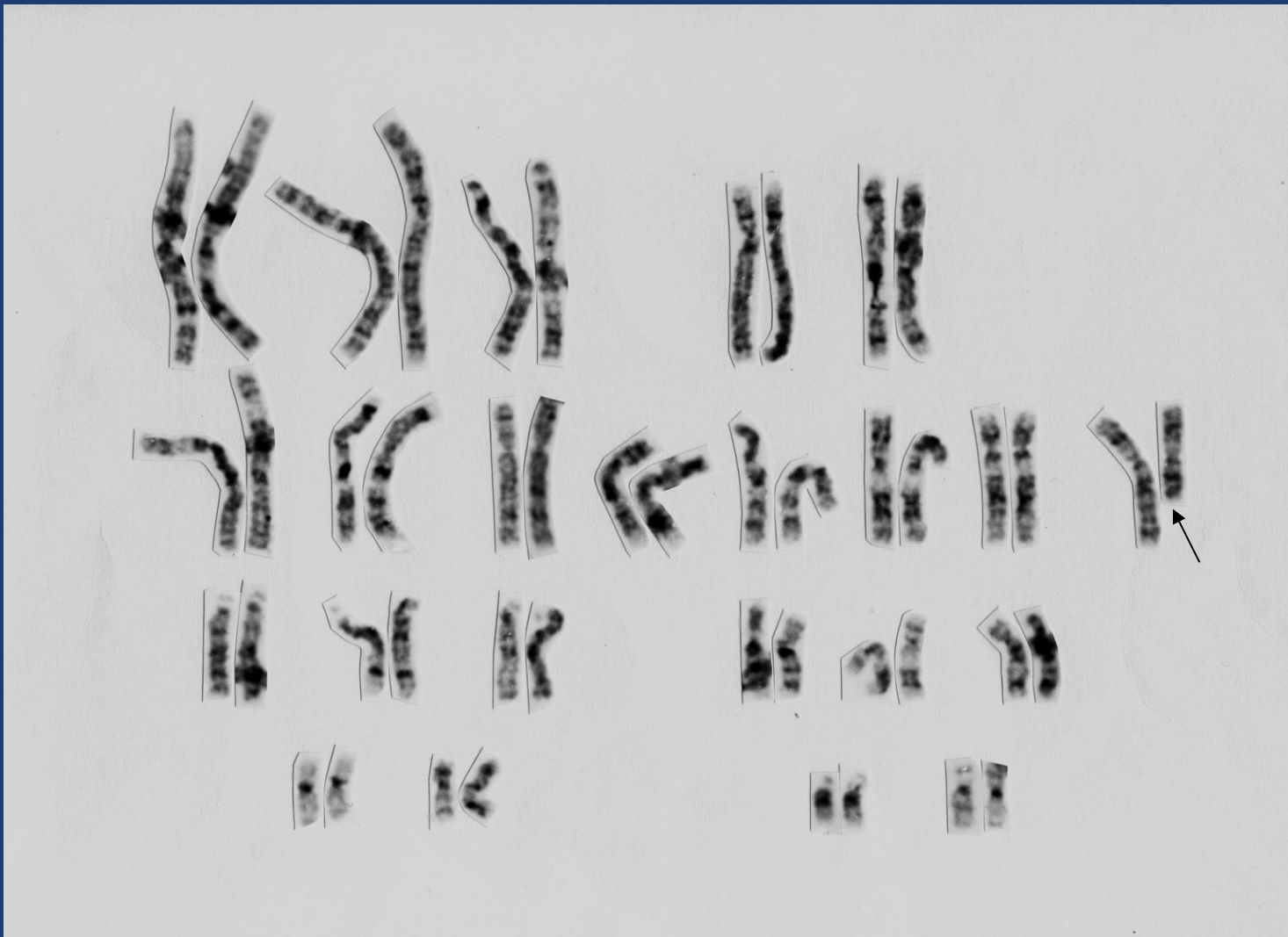
Strukturní chromozomální aberace – vznik působením **zevních mutagenů** (záření, chemické látky)

CHA nebalancované – **chromozomální materiál chybí nebo přebývá** – klinické postižení, např. delece, duplikace,

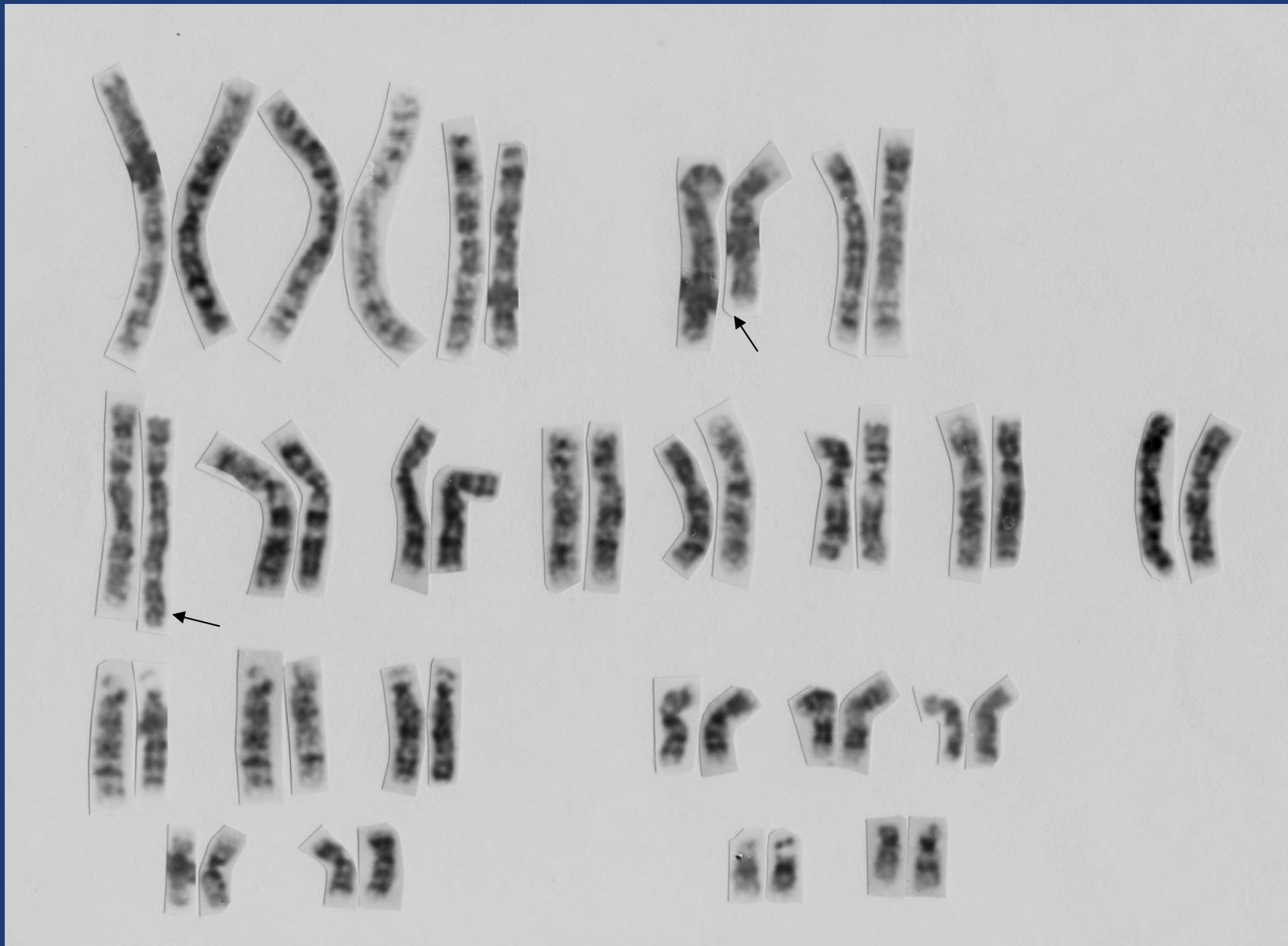
CHA balancované – **chromozomální materiál je přestavěn** – bez ztráty nebo zisku

chromozomálního materiálu – bez klinického postižení, ale **riziko nebalancované aberace pro potomstvo**

např. Robertsonská translokace, reciproká translokace, inverze



terminální delecce Xq – nebalancovaná aberace (sterilita u ženy)



reciproká translokace (4;6) –balancovaná aberace (bez klinických příznaků)



**der(6)t(4;6) - derivovaný chromozom 6=nebalancovaná aberace (postižení)
derivovaný chromozom je zděděný od matky nosičky balancované aberace**

Stanovení karyotypu:

Postnatálně (u narozených jedinců): z periferní krve

u postižených jedinců (PMR, vady, opoždění růstu, pohlavního vývoje apod.)

u partnerů s opakovanými potraty nebo sterilitou

u příbuzných jedinců s již zjištěnou strukturální chromozomální aberací

Prenatálně (u plodu): nejčastěji z buněk plodové vody (amniocentéza)

u starších žen (≥ 35 let v době porodu)

při abnormálním biochemickém skríninku

při abnormalitě zjištěné na ultrazvuku, i drobné morfologické odchylky

je-li jeden z rodičů nosičem balancované chromozomální aberace

Thompson and Thompson
Klinická genetika

Autor: Huntington F. Willard Robert L. Nussbaum Roderick R. Mcinnes

Vydavatel: Triton

Publikováno: šesté, 2004