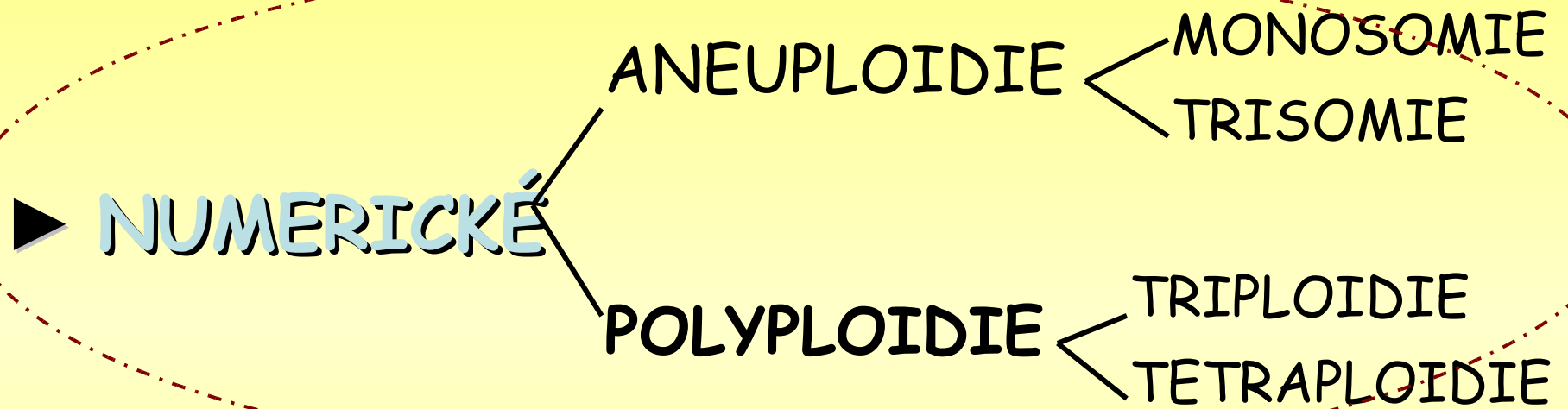


NUMERICKÉ ABERACE

ÚBLG 1.LF UK

CHROMOSOMÁLNÍ ABERACE



▶ STRUKTURÁLNÍ

- ▶ MIXOPLOIDIE
- MOZAICISMUS
- CHIMÉRISMUS

ZÁKLADNÍ SYNDROMY

ODCHYLKA V POČTU
AUTOSOMŮ:

DOWNŮV SYNDROM
47,XX/Y,+21

PATAŮV SYNDROM
47,XX/Y,+13

EDWARDSŮV SYNDROM
47,XX/Y,+18

ODCHYLKA V POČTU
GONOSOMŮ:

TURNERŮV SYNDROM
45,X

KLINFELTERŮV SYNDROM
47,XXY

SYNDROM "DVOU Y"
(SUPERMALE) 47,XYY

SYNDROM "TŘÍ X"
(SUPERFEMALE) 47,XXX

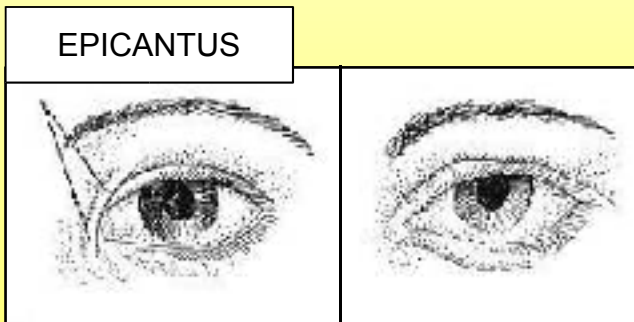
DOWNŮV SYNDROM

1 : 600 - 800



NOVOROZENEC:

- hypotonie
- šikmé oční štěrby
- nucheální řasa
- anomálie uší
- ploché záhlaví
- palmární rýha
- epikantus (vnitřní koutek)
- srdeční vady, vady dalších orgánů



TRISOMIE 21

NORMA



DOWNŮV SYNDROM

STARŠÍ JEDINCI



- mentální retardace
- makroglosie
- hypogenitalismus □
- porucha dentice
- krátké, široké ruce, brachydaktylie
- poruchy imunity
- vyšší riziko nádorových onem. (leukémie)

PATAŮV SYNDROM

1 : 15 000 - 20 000



- těžká psychomotorická retardace
- srdeční vady
- mikrocefalie
- anomálie ušních boltců
- mikroftalmie
- polydaktylie
- anomálie ledvin
- rozštěpové vady rtu a patra

PATAŮV SYNDROM

polydaktylie



rozštěpové vady rtu a patra



kyklopie

EDWARDSŮV SYNDROM

1 : 5 000 - 10 000

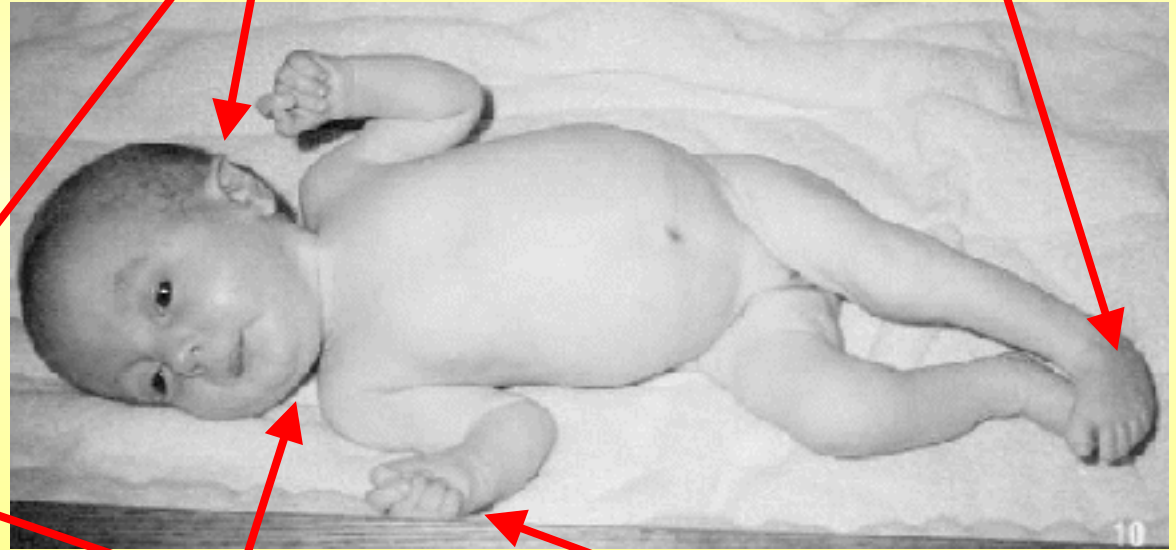


- těžká PMR
- srdeční vady
- anomálie ušních boltců
- hypoplázie nehtů
- překřížení prstů HK i DK
- mikrognacie
- prominující záhlaví
- pedes equinovares
- mikrocefalie

EDWARDSŮV SYNDROM

anomálie ušních boltců

pedes equinovares

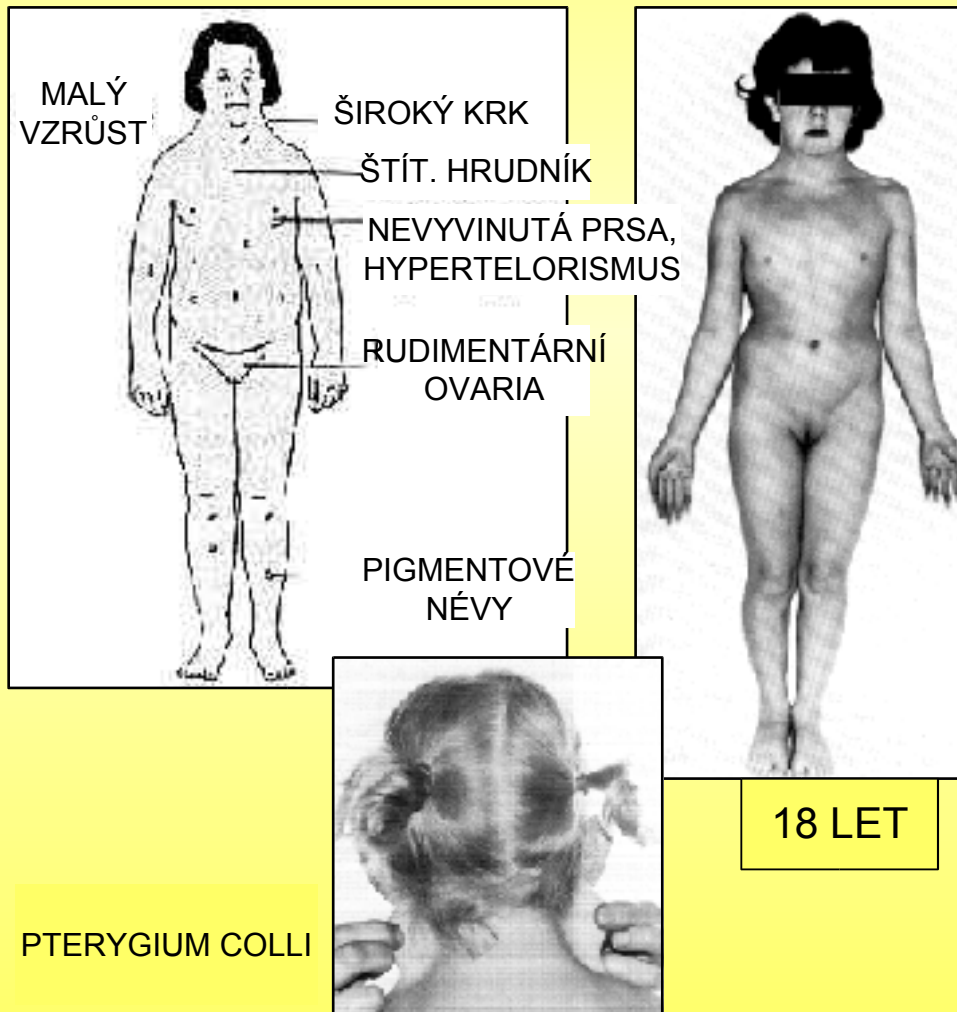


mikrognacie

překřížení prstů HK

TURNERŮV SYNDROM

1 : 2 000 - 2 500



- malý vzrůst - možnost hormonální terapie
- gonadální dysgeneze, primární amenorea
- normální inteligence
- krátký, široký krk (pterygium colli)
- nízká vlasová hranice
- štítovitý hrudník
- edémy na HK i DK (novorozenci)

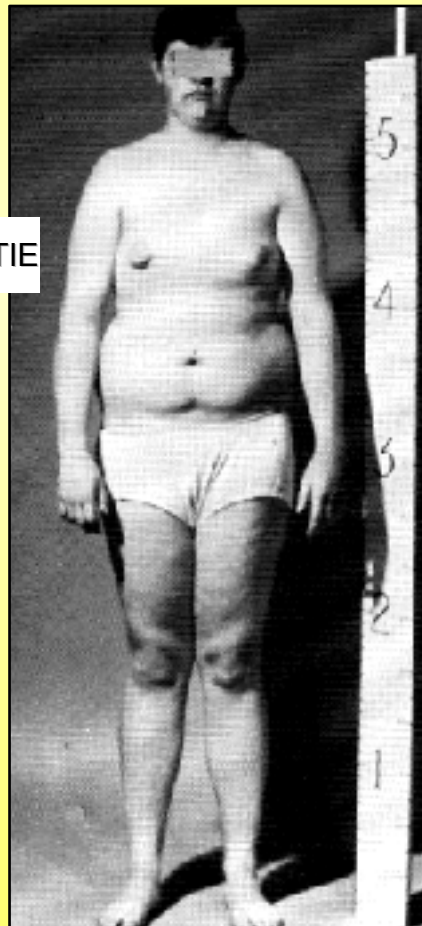
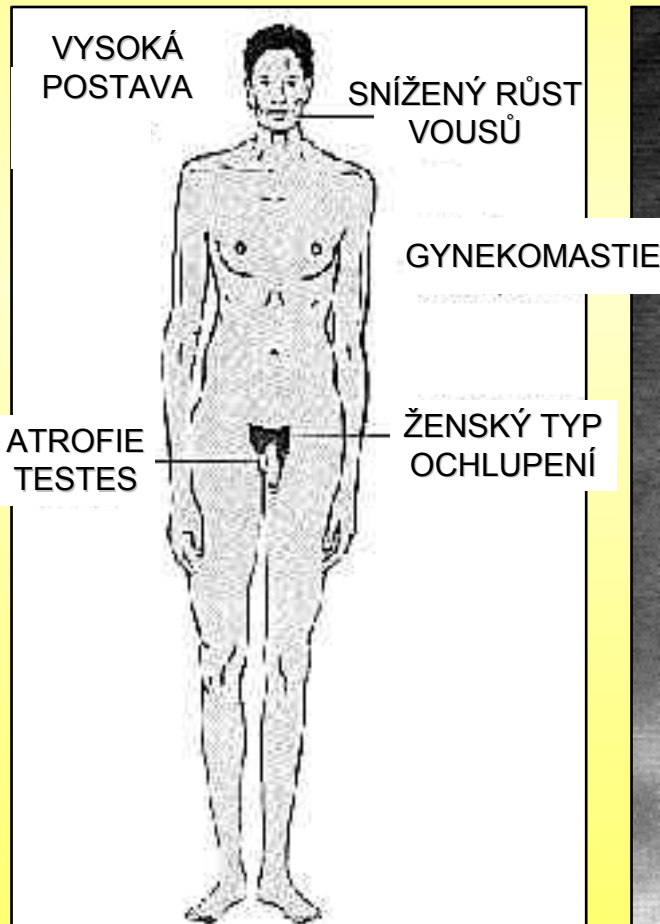
TURNERŮV SYNDROM



HYGROMA COLLI CYSTICUM
U POTRACENÉHO PLODU

KLINFELTERŮV SYNDROM

1 : 500 - 1 000



- vysoká postava
- průměrná inteligence
- psychosexuální orientace mužská
- hypoplázie testes, kryptorchismus
- sterilita - azoospermie
- gynekomastie

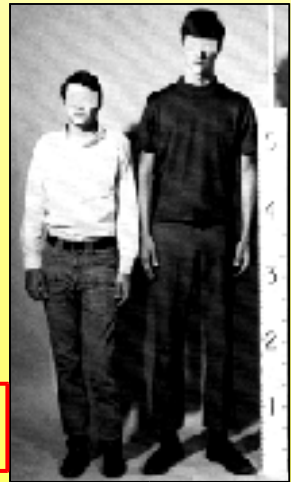
SYNDROM „TŘÍ X“ (SUPERFEMALE)

- 1 : 1000, není charakteristický fenotyp
- průměrná inteligence, normální sexuální vývoj
- snížená fertilita (spontánní aborty), bez rizika chromosomálních aberací pro potomstvo
- není vyšší výskyt vrozených vad

SYNDROM „DVOU Y“ (SUPERMALE)

- mohutnější vzrůst, vysoká postava, průměrná inteligence, pohlavní vývoj normální
- plodnost normální, neuvádí se vyšší riziko chromosomálních aberací pro potomstvo
- neprokázán narušený psychosociální vývoj

Dvojčata – vyšší 47,XYY



Stanovte počet Barrových tělísek (X chromatin, sex chromatin) ve stěru z bukální sliznice u jedinců s těmito karyotypovými nálezy:

a) 45,X

b) 48,XXXX

c) 47,XXY

d) 49,XXXXX

e) 47,XYY

f) 46,XX

g) 47,XX,+21

h) 48,XXXY

i) 47,XY,+13

a) 0

b) 3

c) 1

d) 4

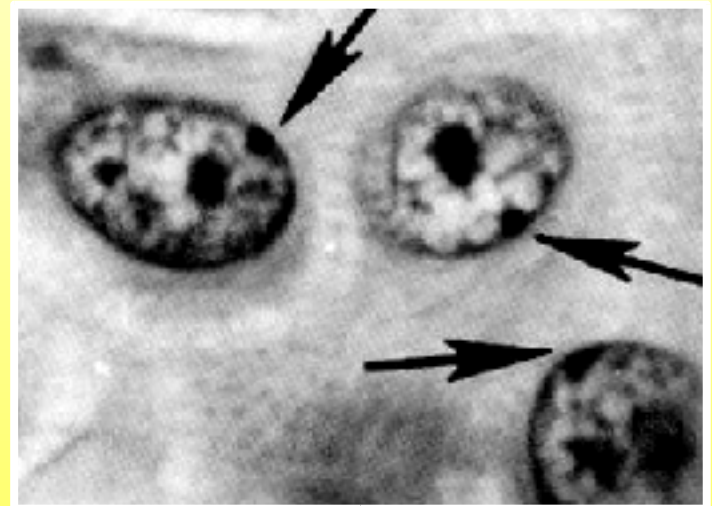
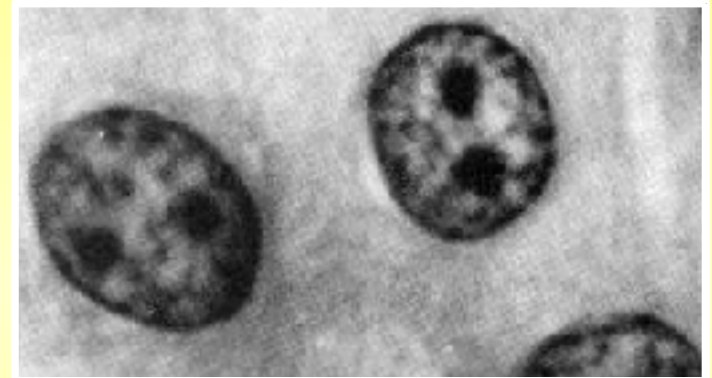
e) 0

f) 1

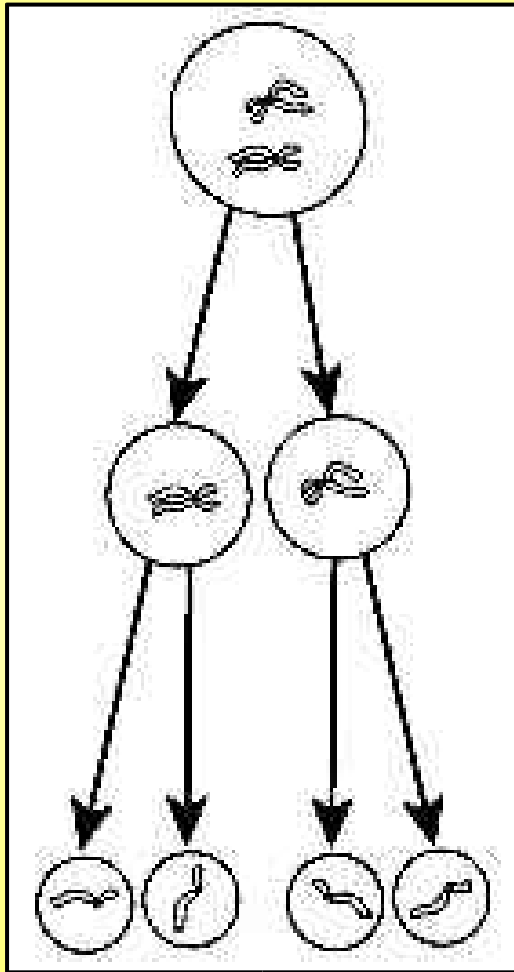
g) 1

h) 2

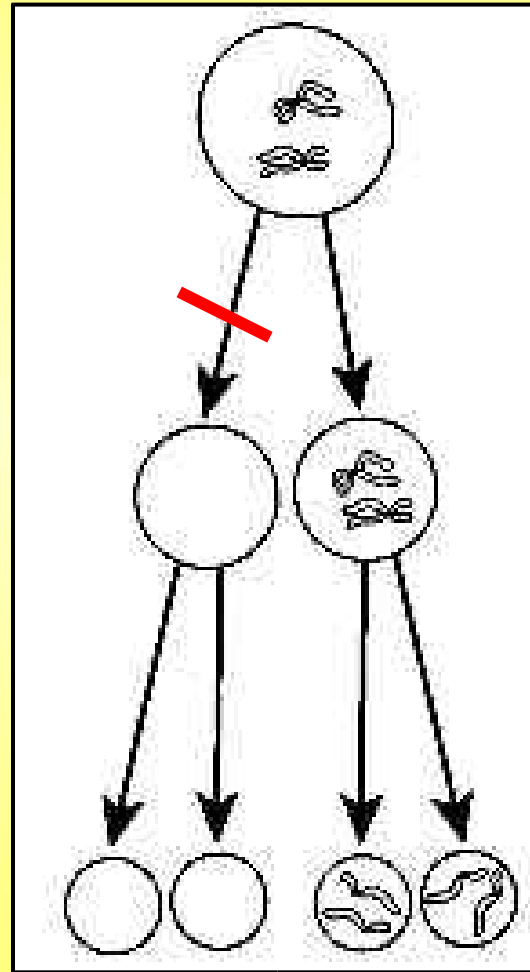
i) 0



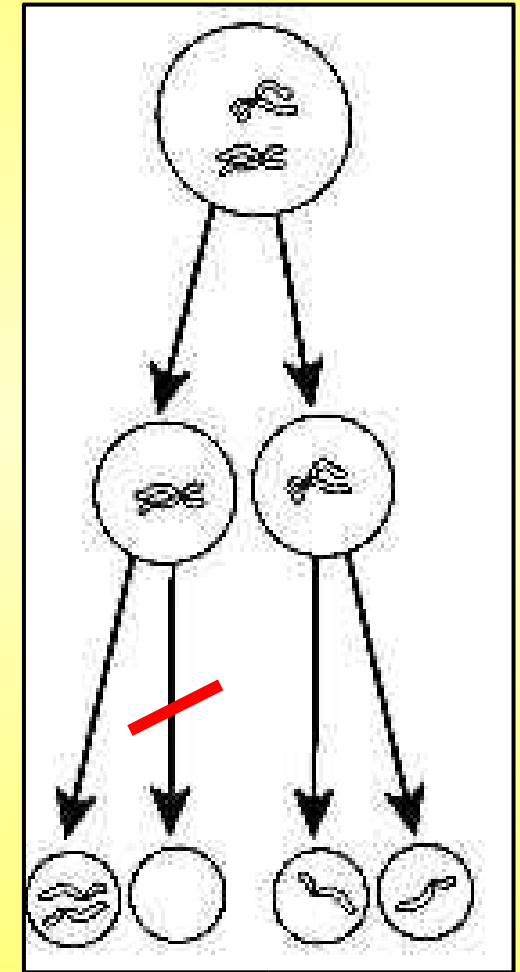
NONDISJUNKCE



NORMA

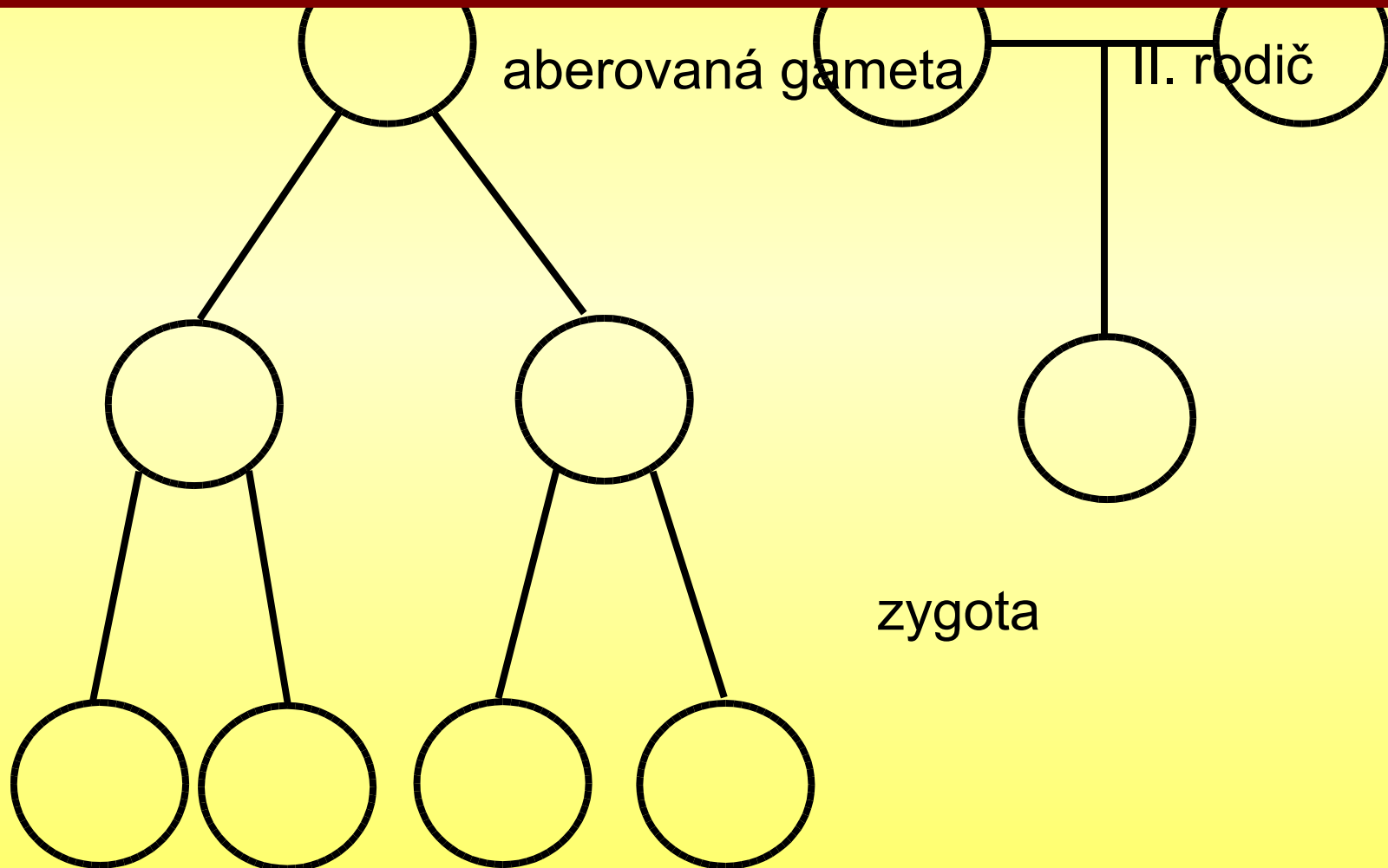


NONDIS. MI

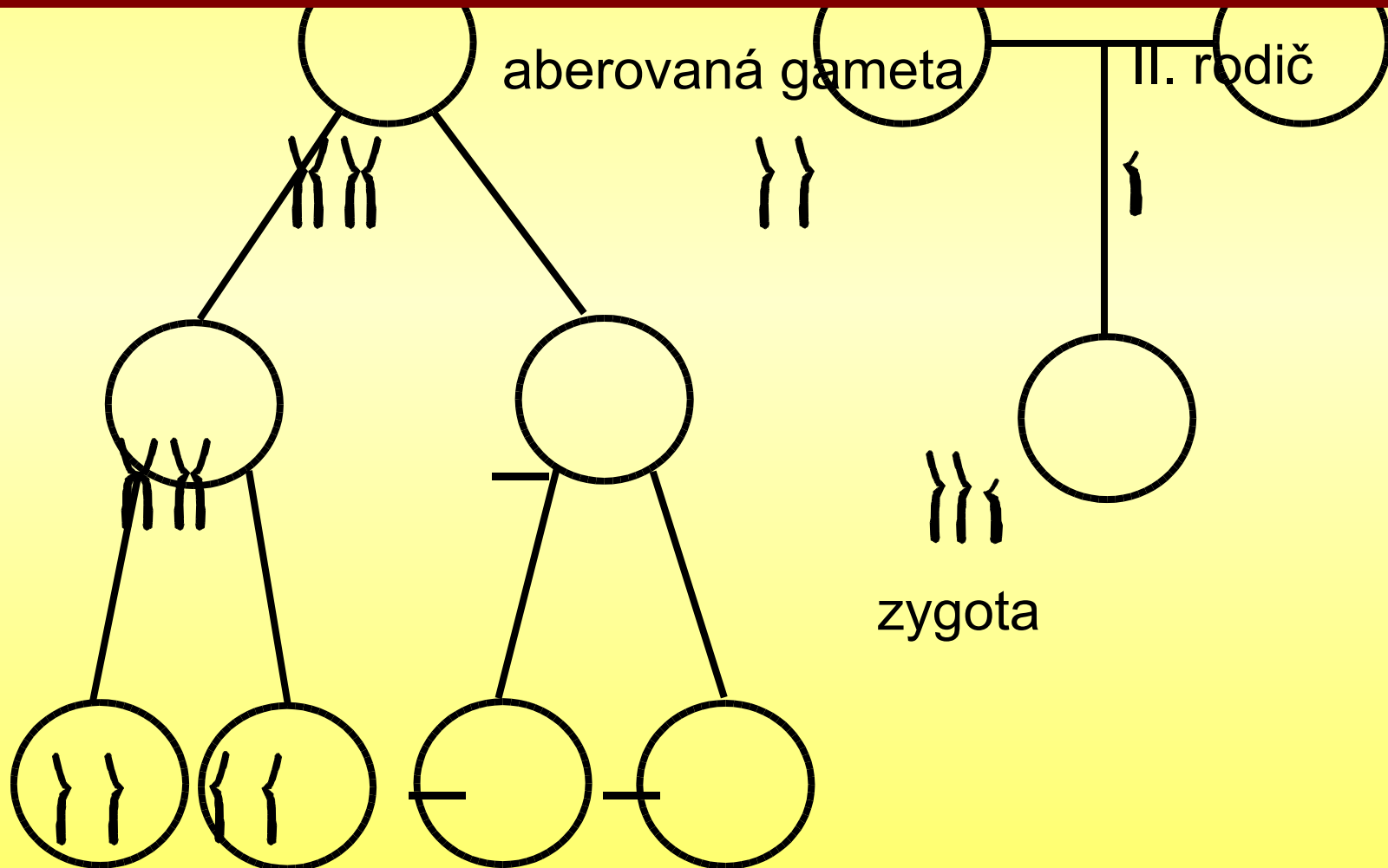


NONDIS. MII

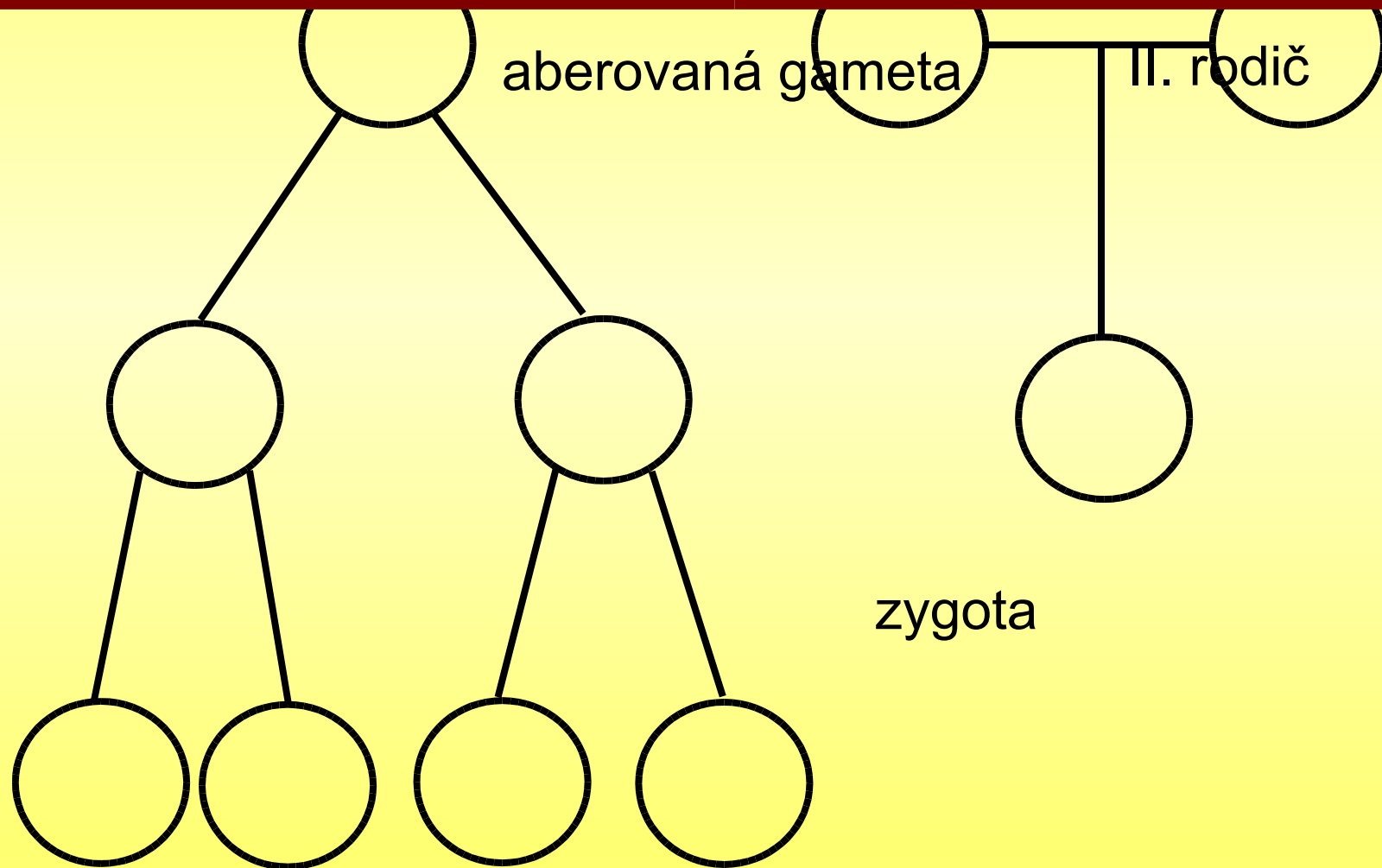
Nakreslete schematicky vznik
Klinefelterova syndromu za předpokladu,
že k nondisjunkci došlo v meioze I u ženy



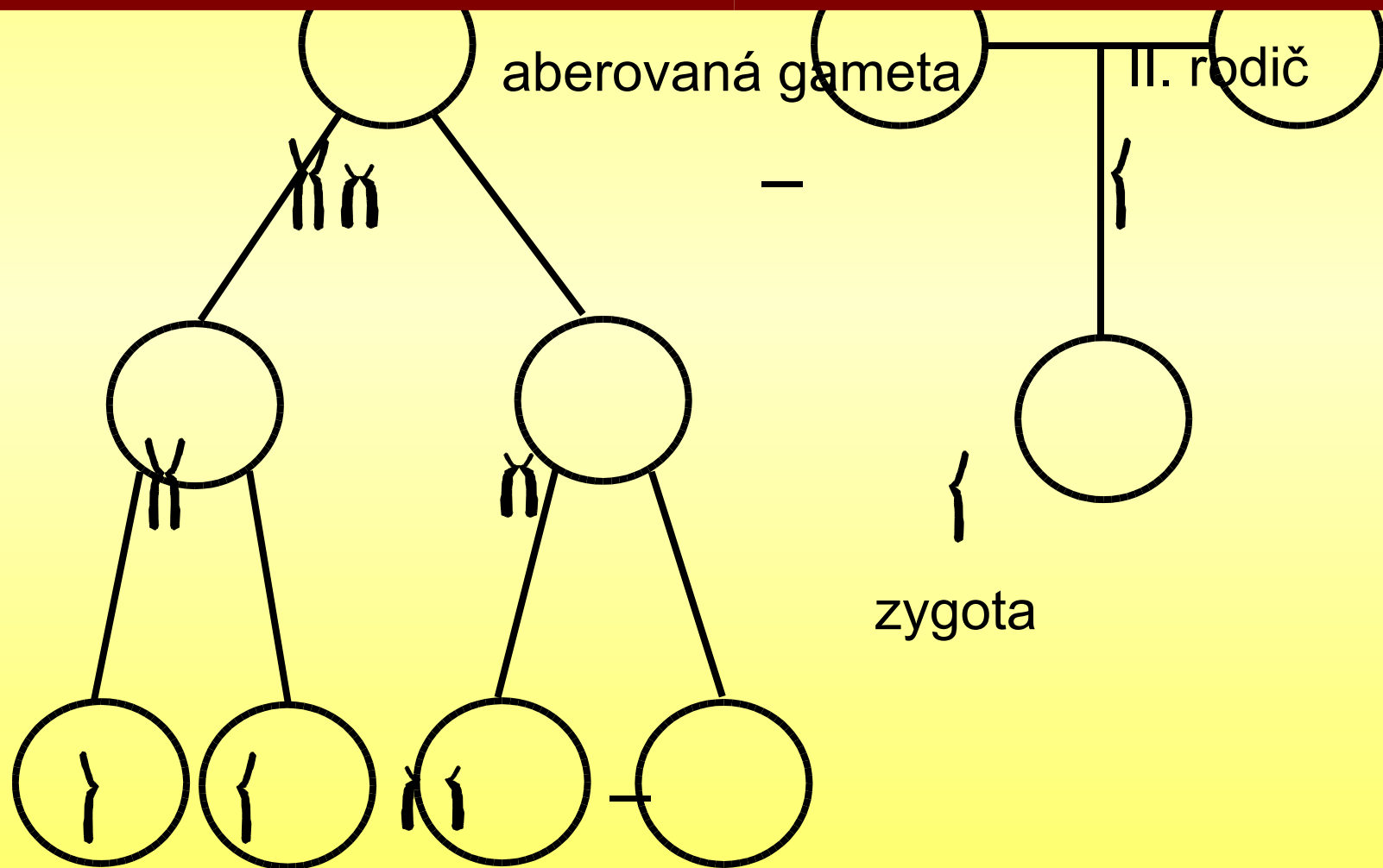
Nakreslete schematicky vznik Klinefelterova syndromu za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meioze I u ženy



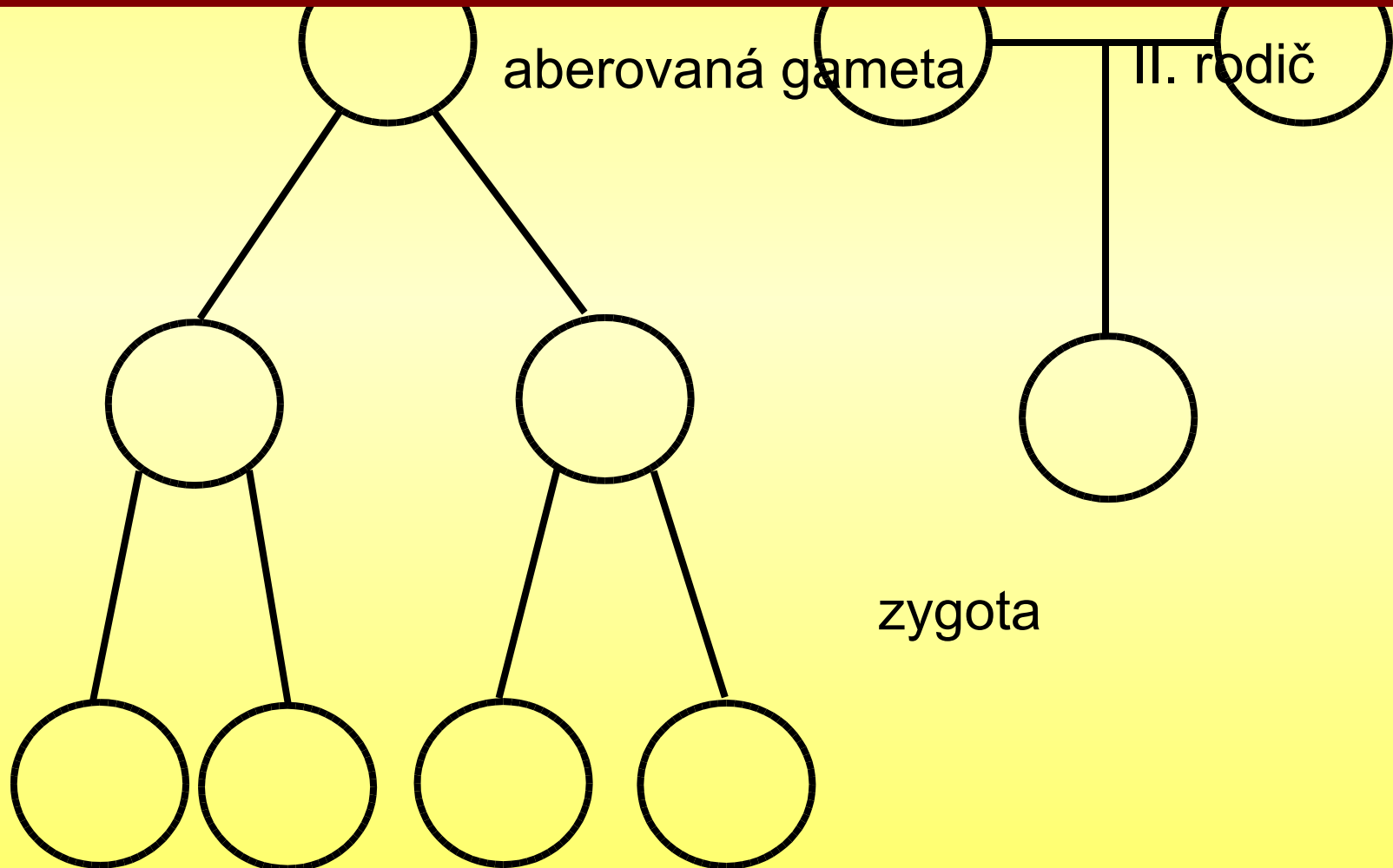
Nakreslete schematicky vznik
Turnerova syndromu za předpokladu,
že k nondisjunkci došlo v meioze II u muže



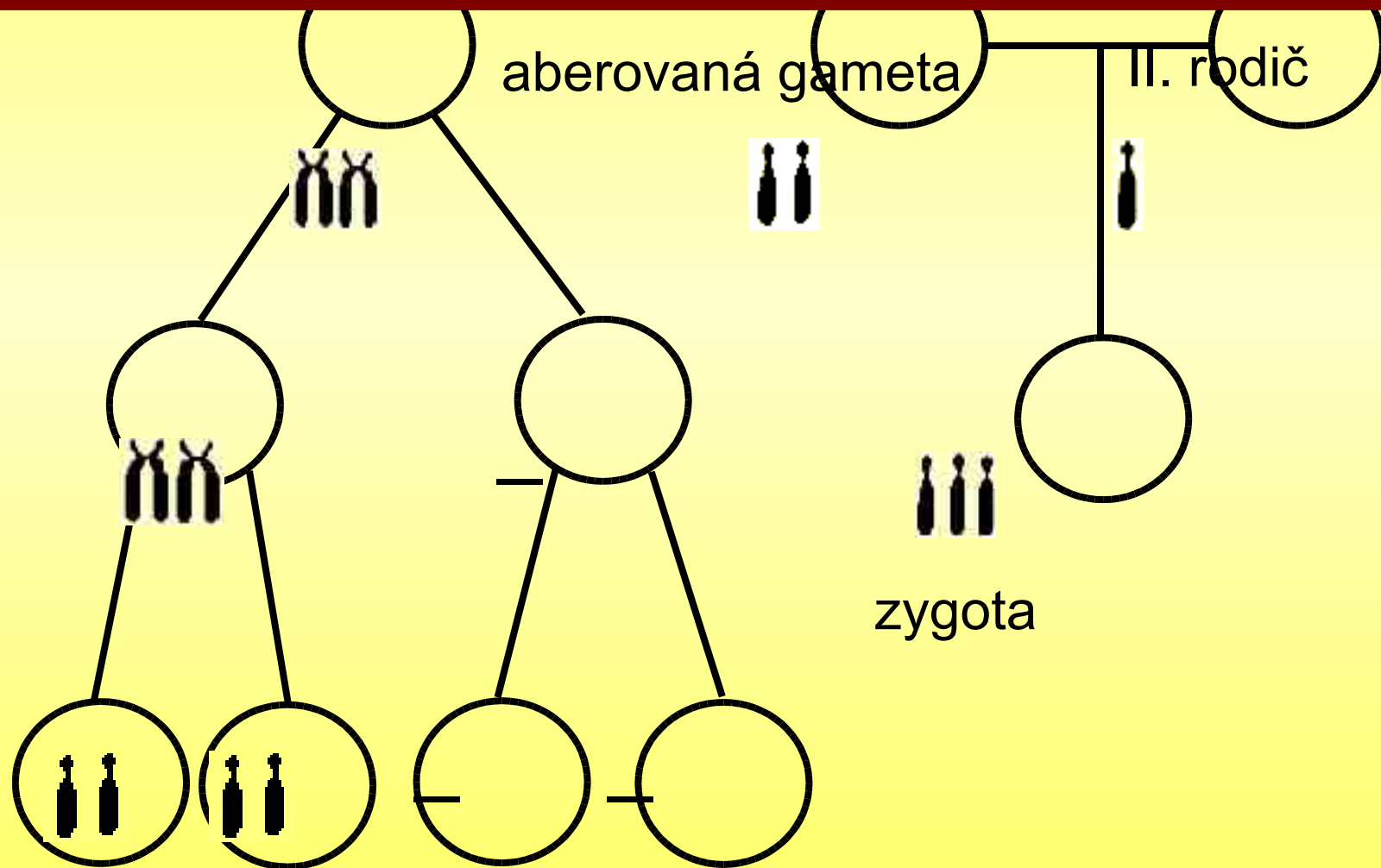
Nakreslete schematicky vznik
Turnerova syndromu za předpokladu,
že k nondisjunkci došlo v meioze II u muže



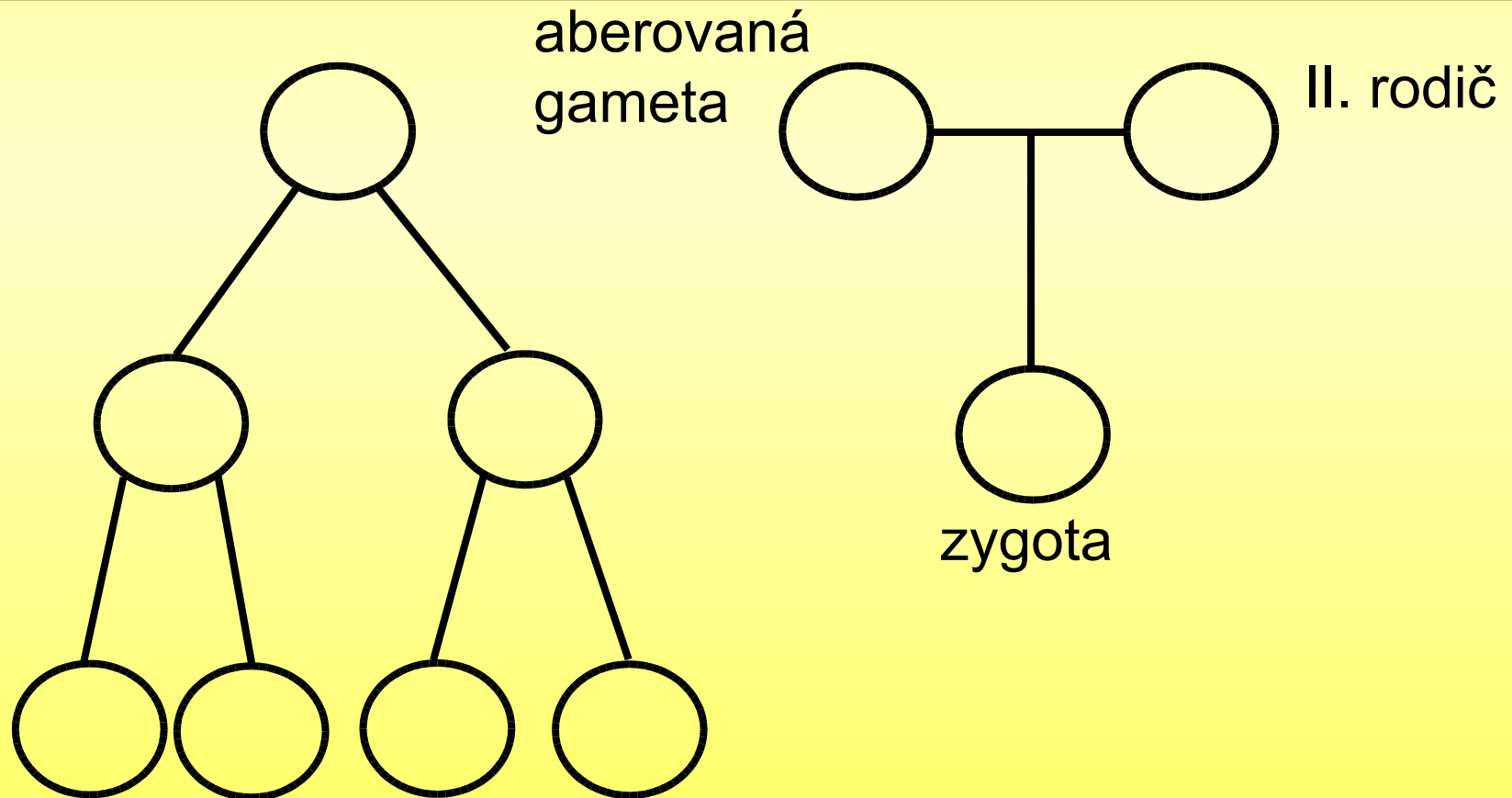
Nakreslete schematicky vznik Downova syndromu za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meioze I u jednoho z rodičů

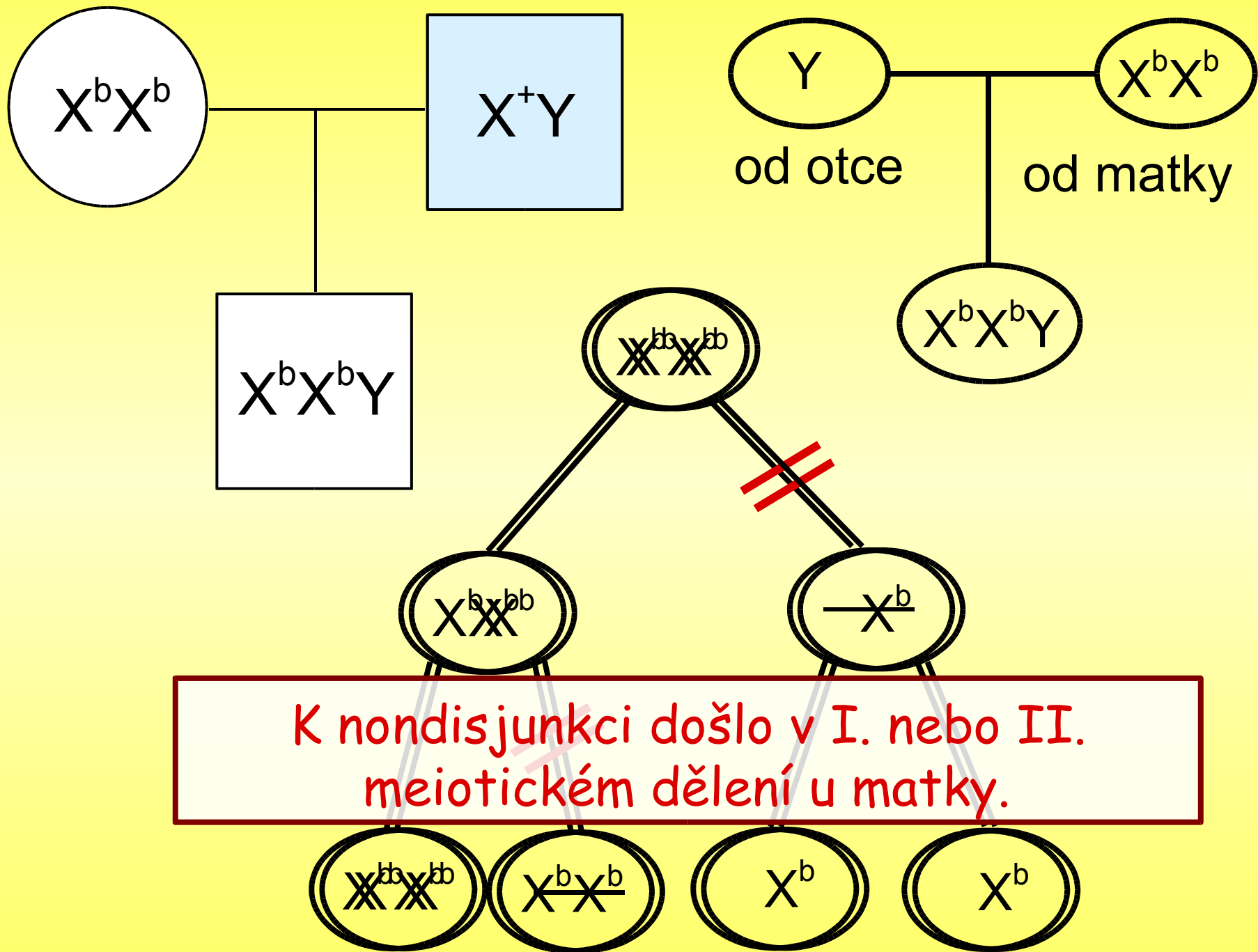


Nakreslete schematicky vznik Downova syndromu za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meioze I u jednoho z rodičů

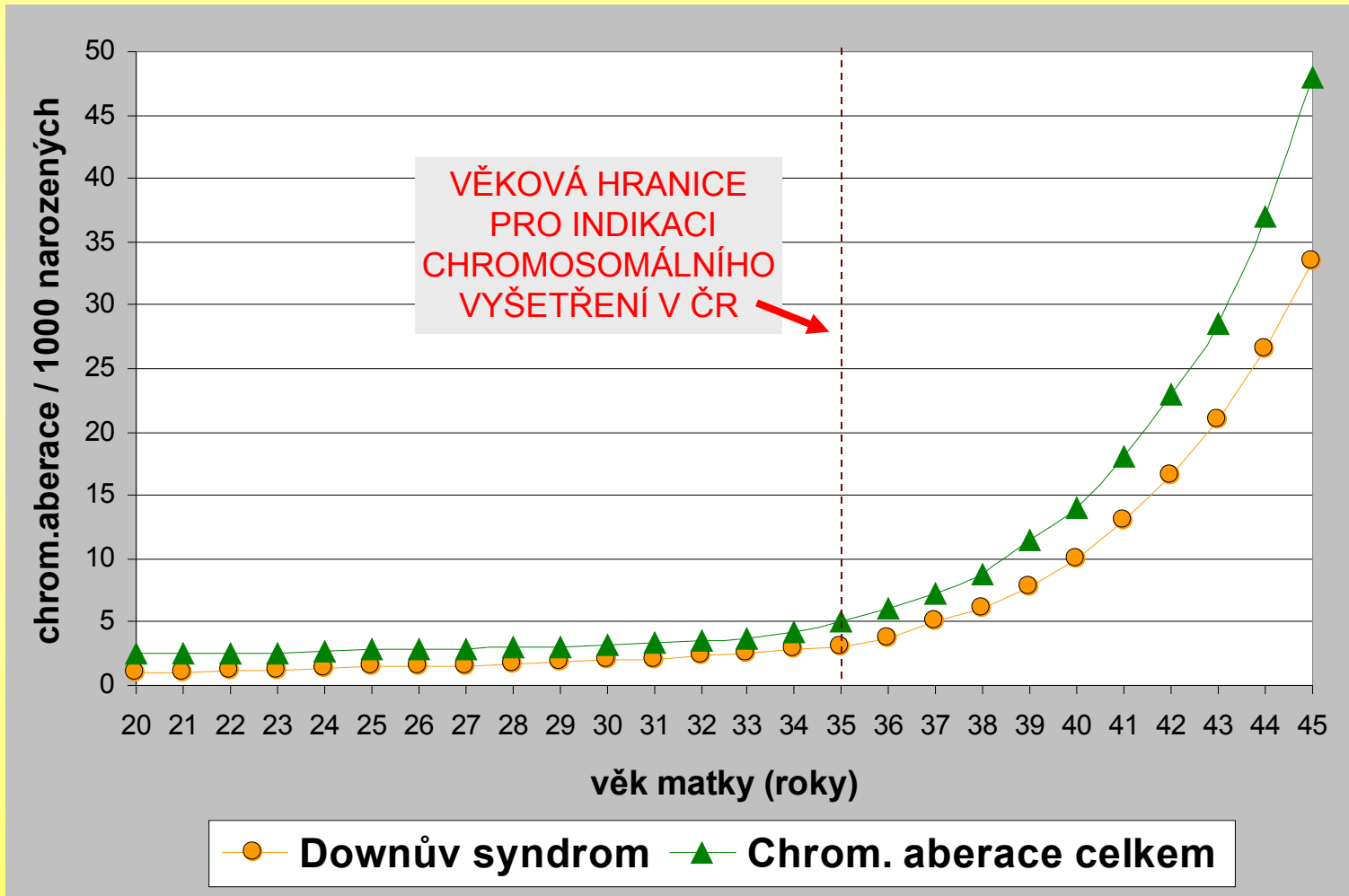


V rodině, kde matka je barvoslepá a otec rozpoznává barvy dobře, se narodil barvoslepý syn s karyotypem 47,XXY. Oba rodiče mají normální karyotyp. U kterého z rodičů a v kterém meiotickém dělení došlo k nondisjunkci?





VÝSKYT CHROMOSOM. ABERACÍ V ZÁVISLOSTI NA VĚKU MATKY



PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

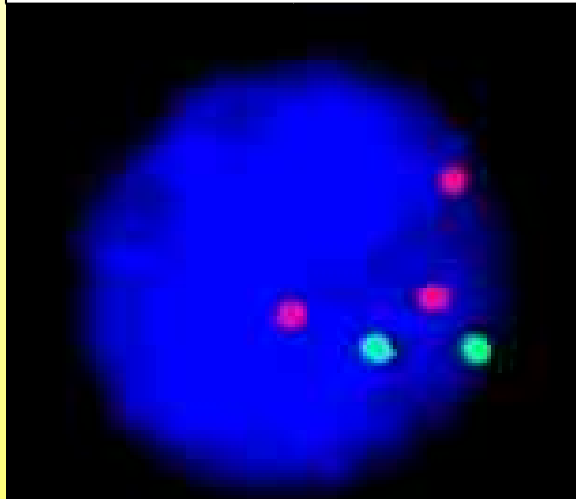
BIOPSIE CHORIOVÝCH KLKŮ

AMNIOCENTÉZA (16.-18.t.)

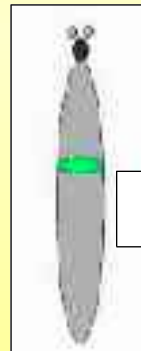
KORDOCENTÉZA



FISH (do 24 hodin)



INTERFÁZNÍ JÁDRO



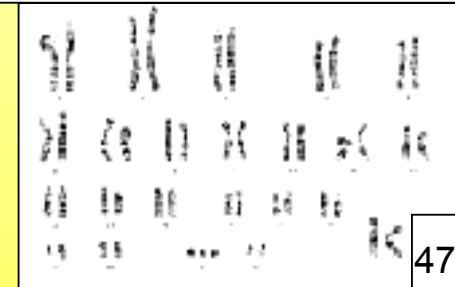
13



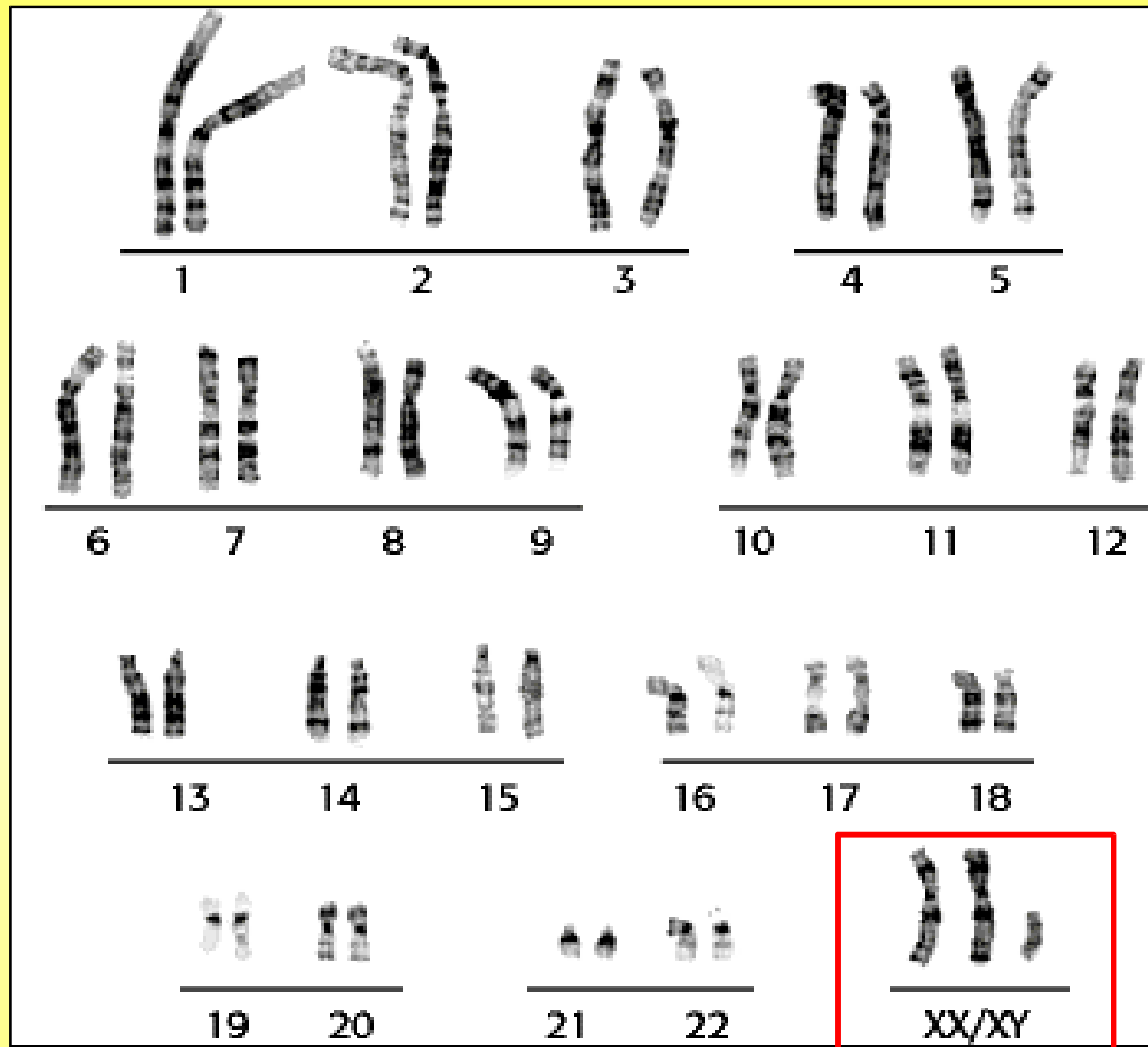
21

LOKUS SPECIFICKÉ
SONDY

KARYOTYP (cca 14 dnů)



47,XX,+21



47,XXY



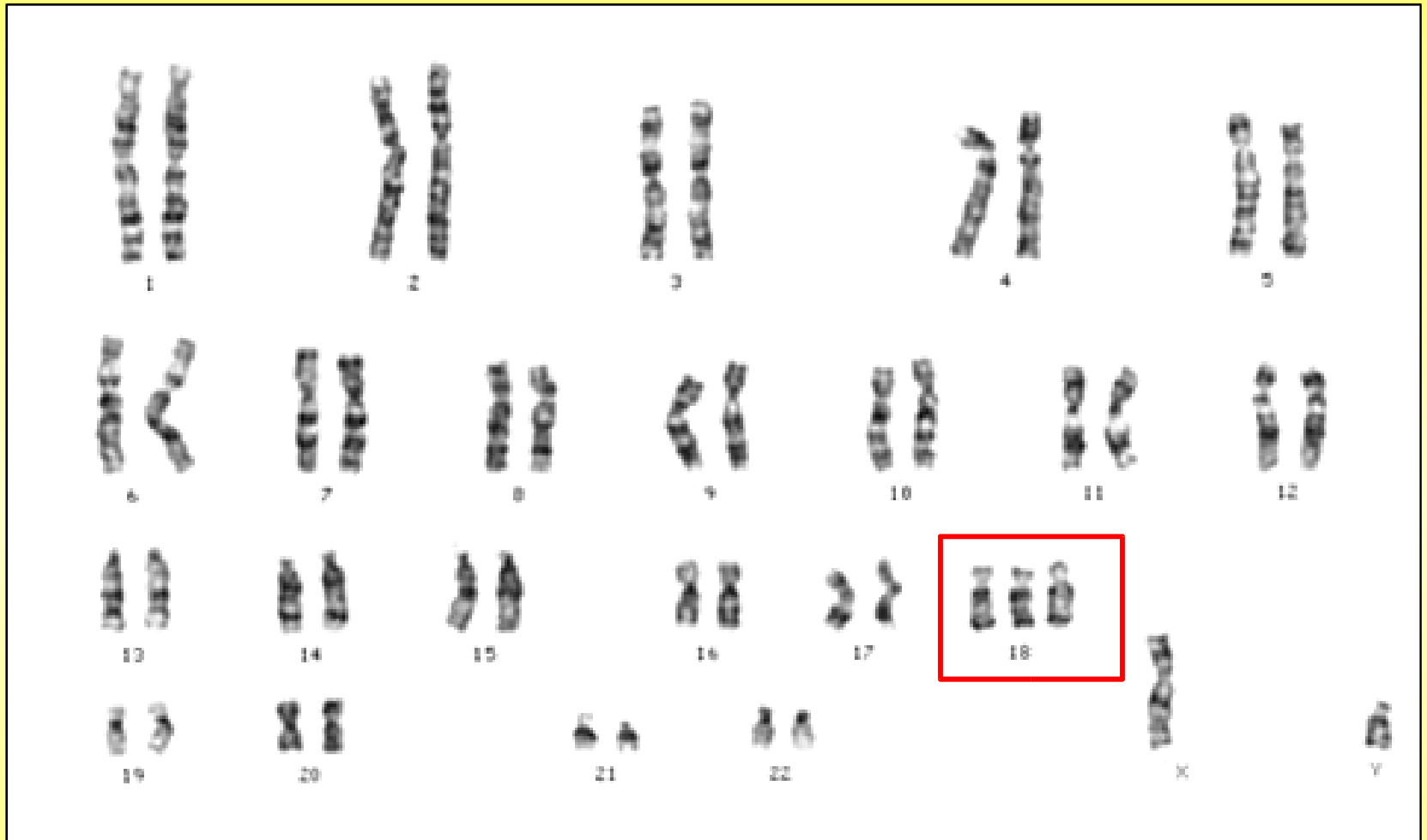
45,X



47,XY,+21



47,XY,+13



47,XY,+18