

STRUKTURÁLNÍ ABERACE

ÚBLG 1.LF UK

CHROMOSOMÁLNÍ ABERACE

▶ NUMERICKÉ



-
- ▶ MIXOPLOIDIE
- MOZAIKISMUS
 - CHIMÉRISMUS

TYPY PŘESTAVEB

BALANCOVANÉ
(BEZ FENOTYPOVÝCH
PROJEVŮ):

INVERZE

TRANSLOKACE

INSERCE

NEBALANCOVANÉ:

DELECE

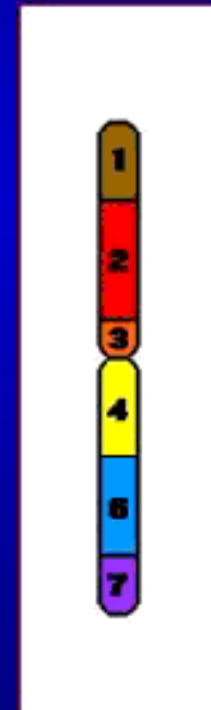
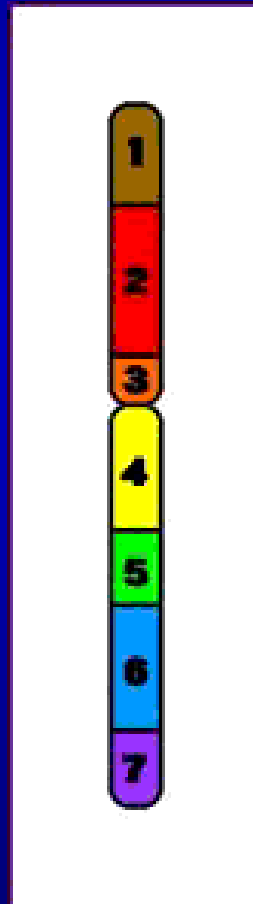
DUPLIKACE

RING CHROMOSOM

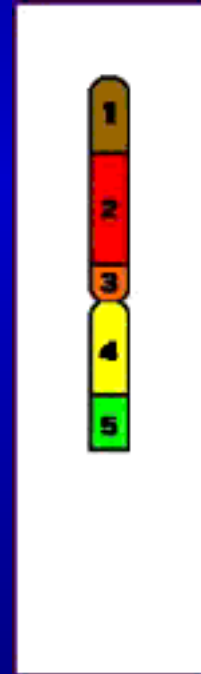
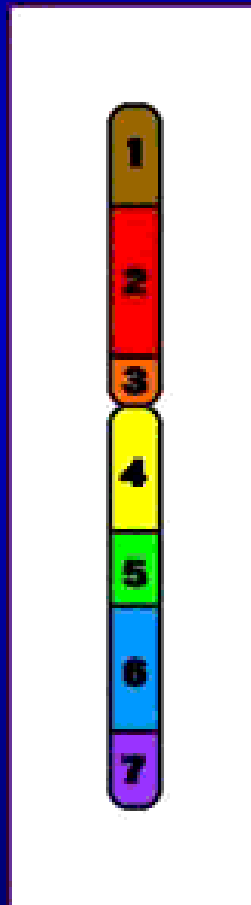
ISOCHROMOSOM

DICENTRICKÝ
CHROMOSOM

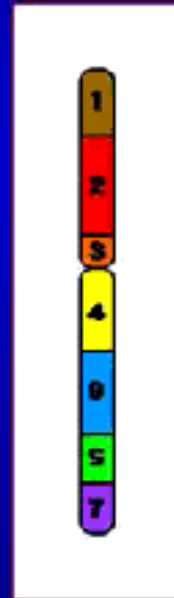
DELECE INTERSTICIÁLNÍ



DELECE TERMINÁLNÍ



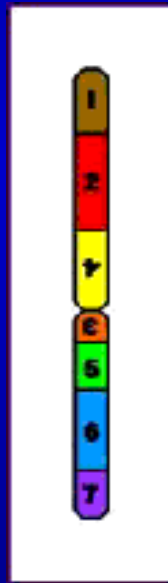
INVERZE PARACENTRICKÁ



Balancovaná
přestavba

Snížení fertility -
častější aborty
(crossing over - vznik
acentrických a
dicentrických
chromosomů během
meiózy)

INVERZE PERICENTRICKÁ

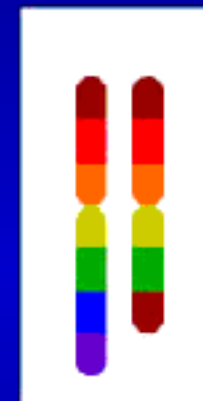
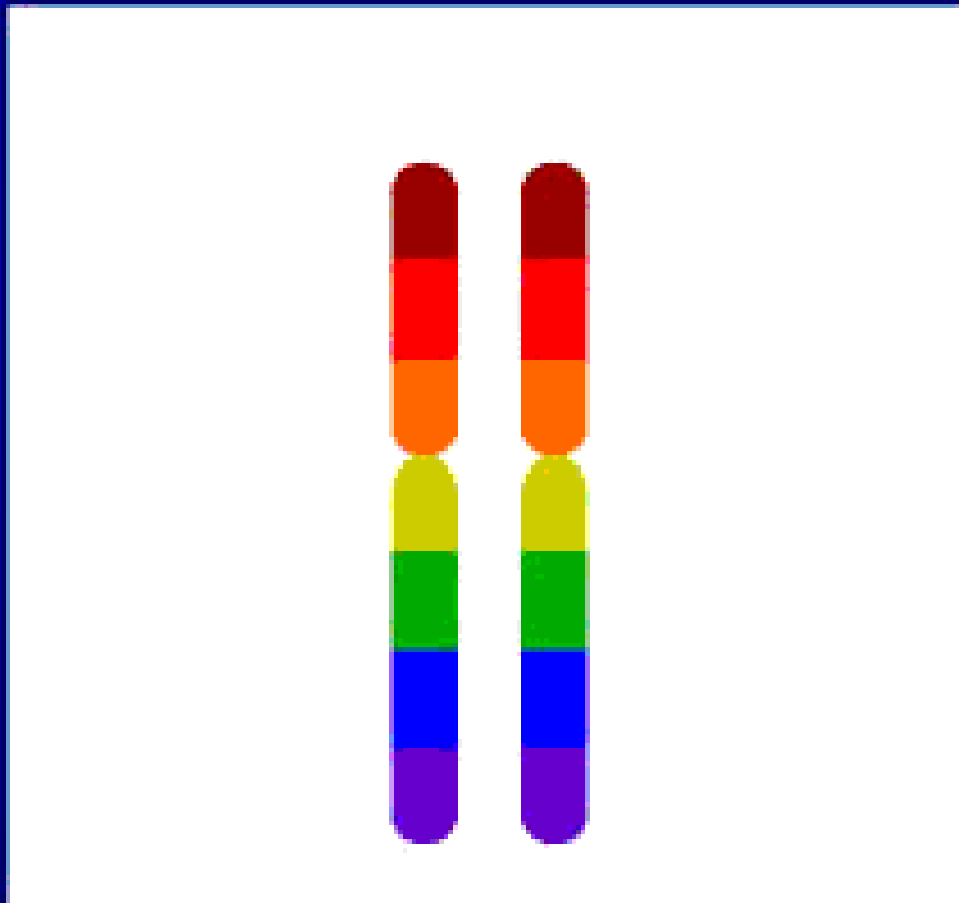



Bez fenotypových
projevů pro nositele


Riziko postižení
potomstva - tvorba
nebalancovaných gamet
(parciální trisomie a
parciální monosomie)


PERICENTRICKÁ INVERZE

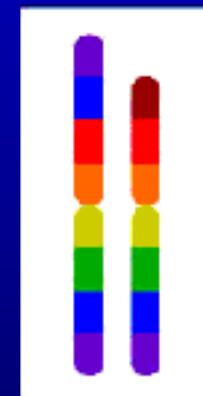
VZNIK NEBALANCOVANÝCH GAMET





 **PARC. TRISOMIE**


 **PARC. MONOSOMIE**



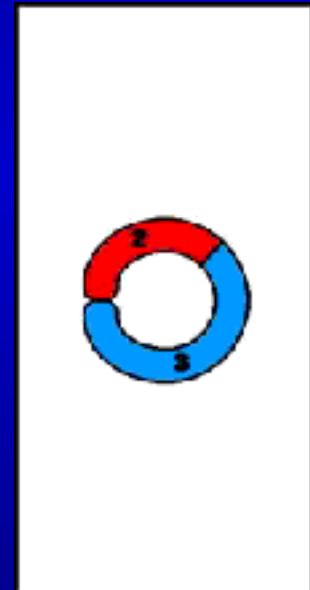
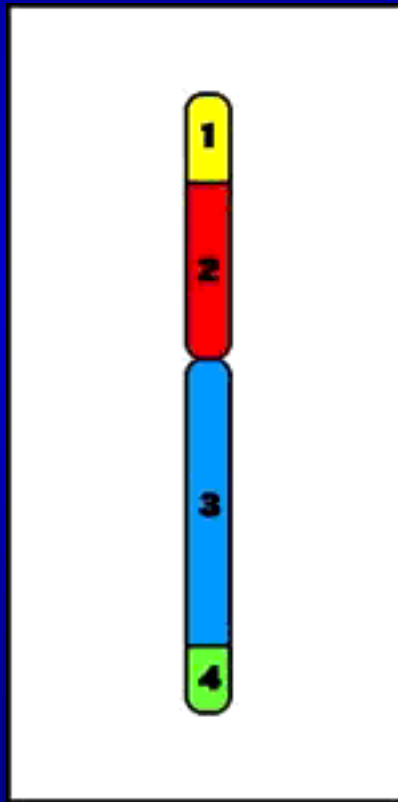
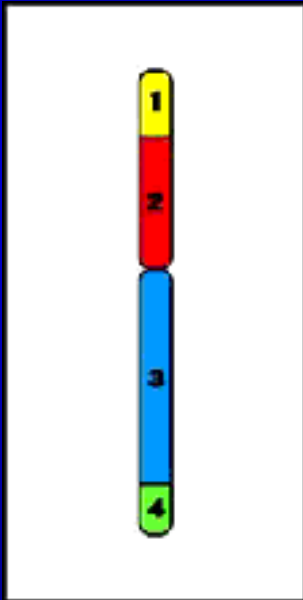


 **PARC. TRISOMIE**

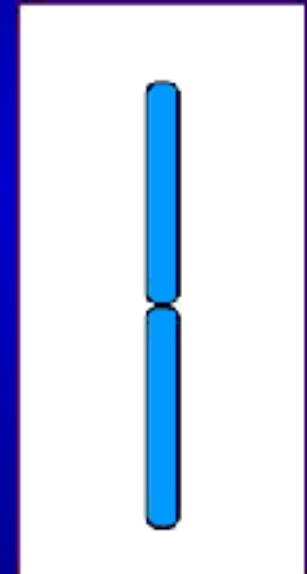
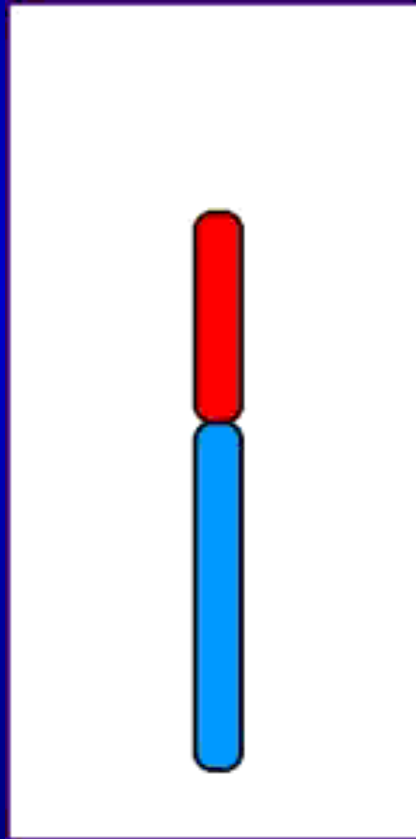
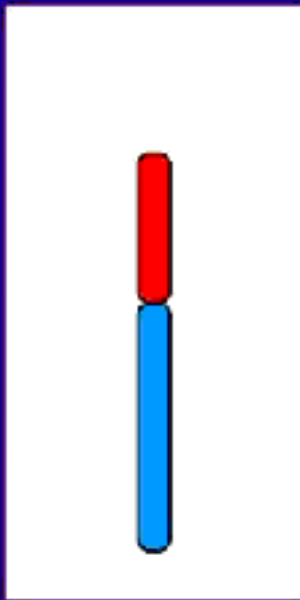
 **PARC. MONOSOMIE**



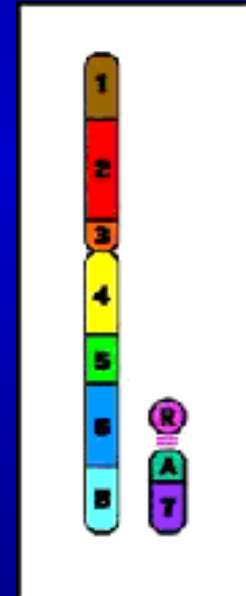
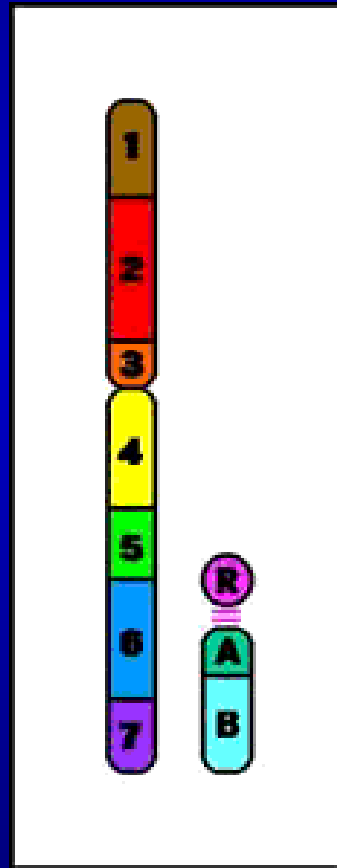
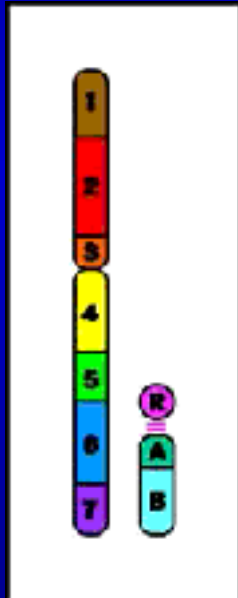
RING CHROMOSOM



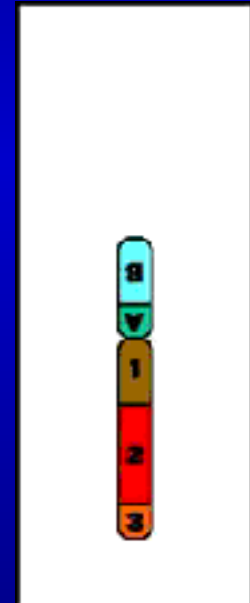
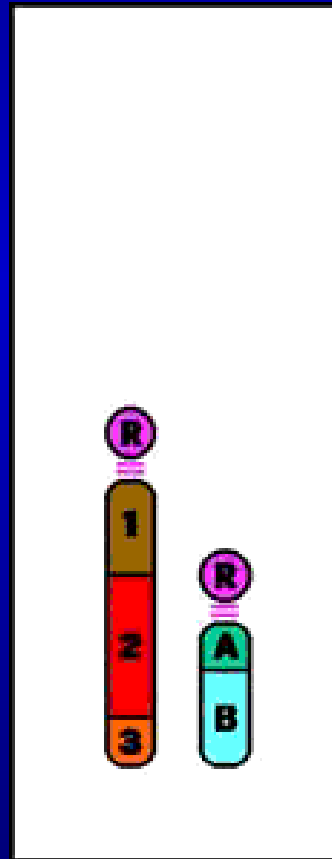
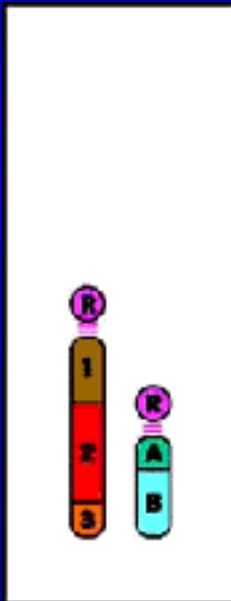
ISOCHROMOSOM



TRANSLOKACE RECIPROKÁ



TRANSLOKACE ROBERTSONOVA



MEZINÁRODNÍ CYTOGENETICKÁ NOMENKLATURA ISCN - 1995, 2005 (příklady symbolů a zkratek)

Normální lidský karyotyp: 46, XX nebo 46, XY

Numerické aberace: 47, XXY; 45, X; 69, XXY

+/- před chromosomem nadpočetným/chybějícím 47, XX, +21

Strukturní aberace – vybrané příklady:

del - delece 46, XY, del(5)(p?) 46, X, del(X)(q?)

t - translokace (reciproká) 46, XY, t(2;8)(p?;q?)

der, rob - derivovaný chromosom (Robertsonova translokace)
45, XX, der(14;21) n. 45, XX, rob(14;21)

46, XY, der(21;21), +21 n. 46, XY, rob(21;21), +21

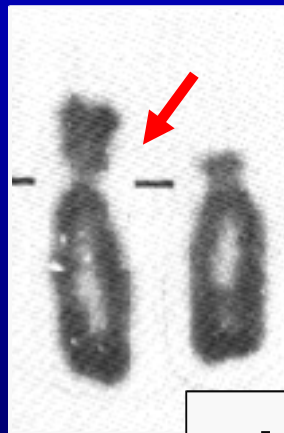
TURNERŮV SYNDROM

DELEČNÍ FORMA



46,X,del(Xp)

CRI DU CHAT SYNDROM (SYNDROM „KOČIČÍHO KŘIKU“)

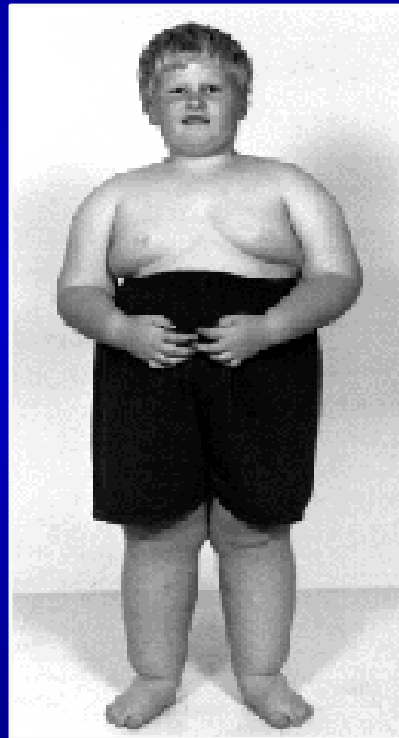


del(5p)

- mikrocefalie
- těžká tělesná a mentální retardace
- kulatý „měsícovitý“ obličej (v dětství)
- hypoplasie laryngu - vysoký pronikavý pláč (jako mňoukání kočky)



PRADER-WILLIHO SYNDROM



NOVOROZENCI, KOJENCI:

- těžká hypotonie
- neprospívání, opoždění vývoje

POZDĚJI:

- mentální retardace
- polyfagie - těžká obezita s následky (DM, poruchy oběhu,...)
- hypogenitalismus
- poruchy chování

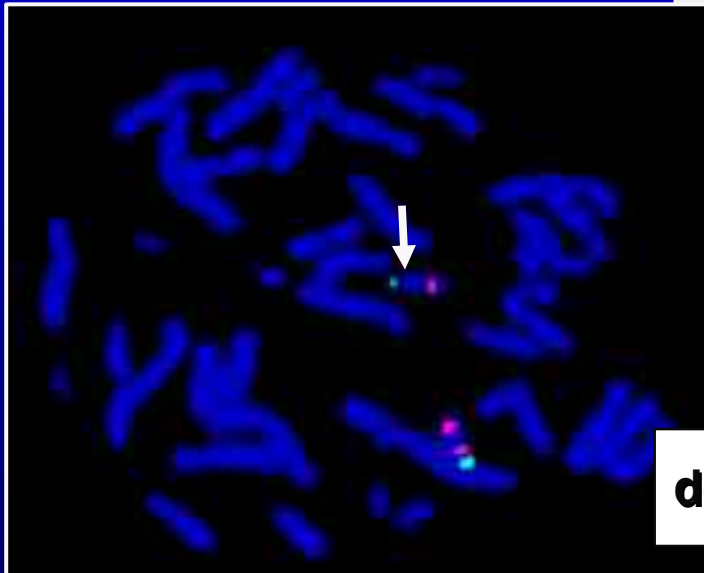


del(15)(q11-13)pat

ANGELMANŮV SYNDROM



- těžká mentální retardace
- chybějící vývoj řeči
- nemotivované záchvaty smíchu
- „škubavé“ pohyby končetin
- toporná chůze
- syndrom „happy puppet“



del(15)(q11-13)mat

DOWNŮV SYNDROM

TRANSLOKAČNÍ FORMA



M. DOWN:

95% prostá trisomie chr. 21

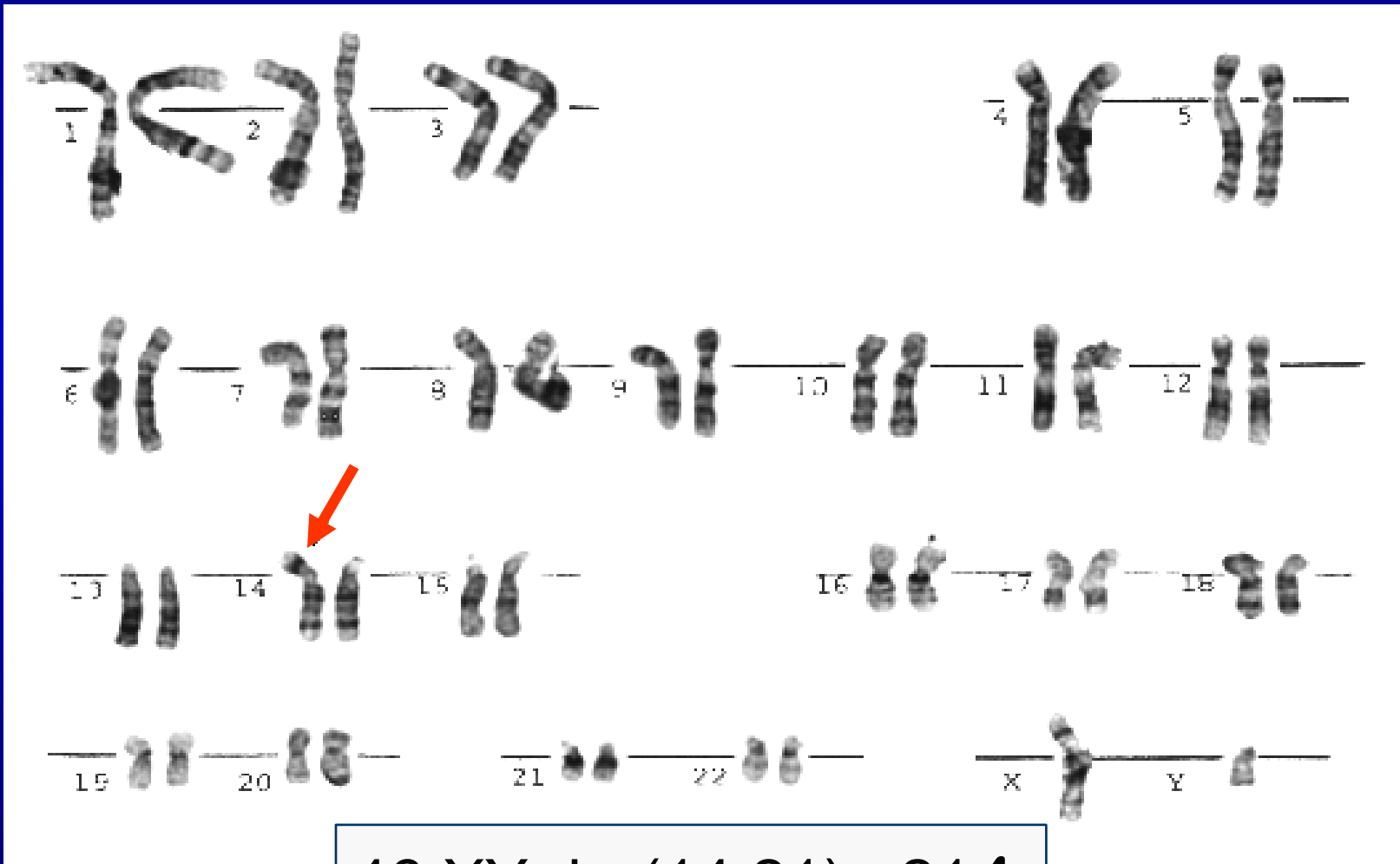
4-5% translokační forma

(Robertsonova translokace)



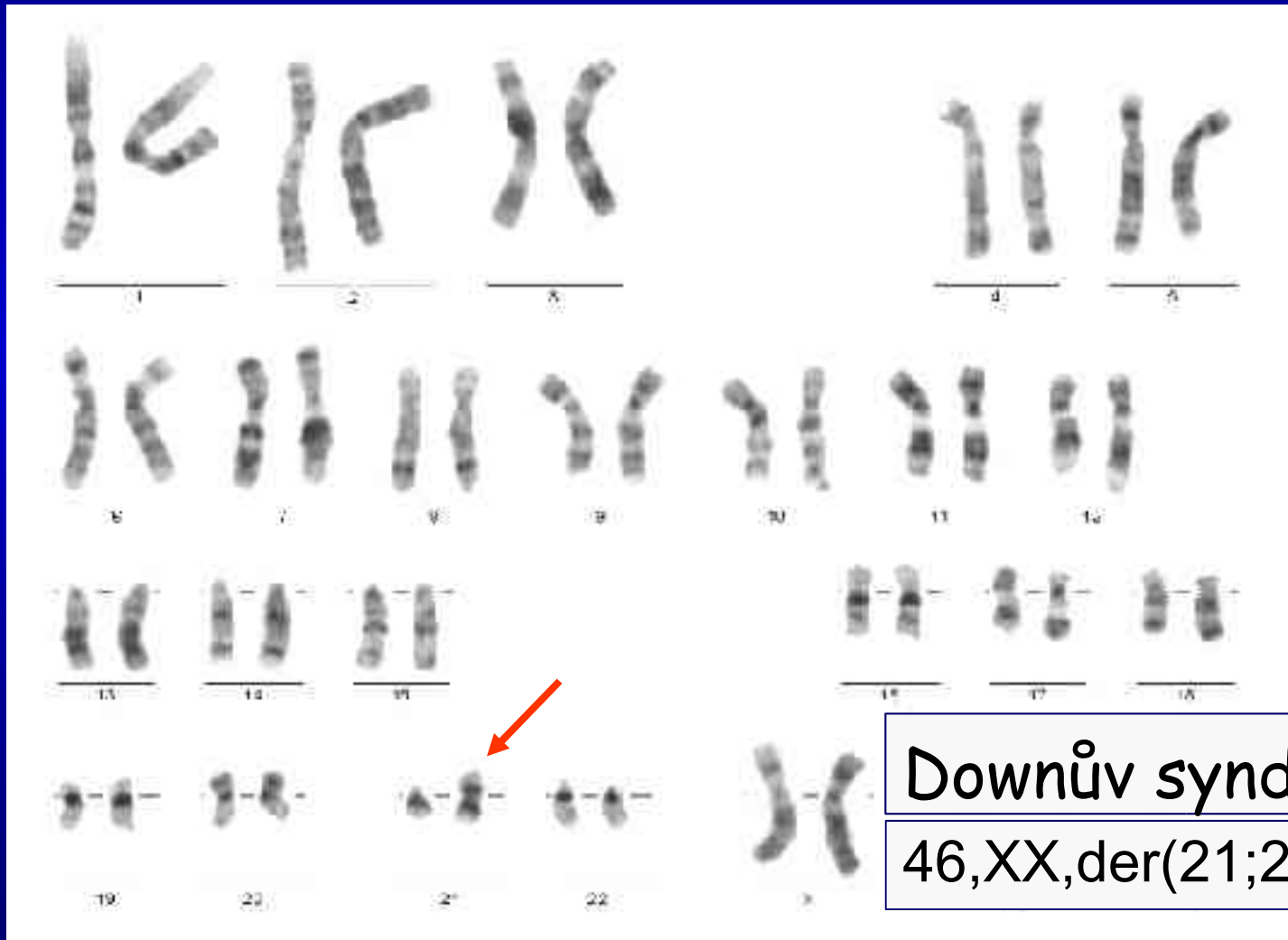
<1% mozaicismus

DOWNŮV SYNDROM TRANSLOKAČNÍ FORMA



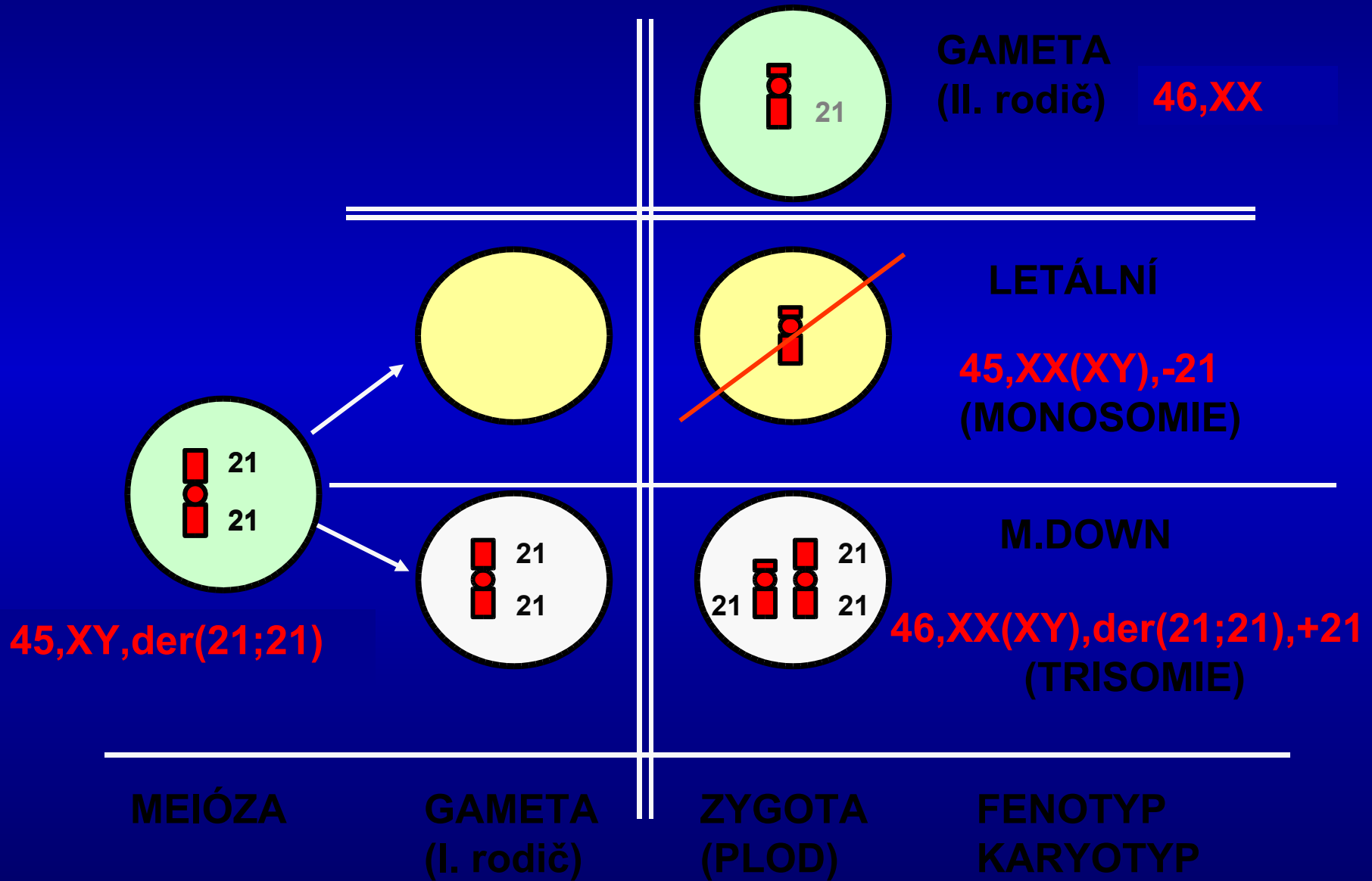
46,XY,der(14;21),+214

Zhodnot'te karyotyp novorozence se znaky
Downova syndromu (př.12, str. 43):

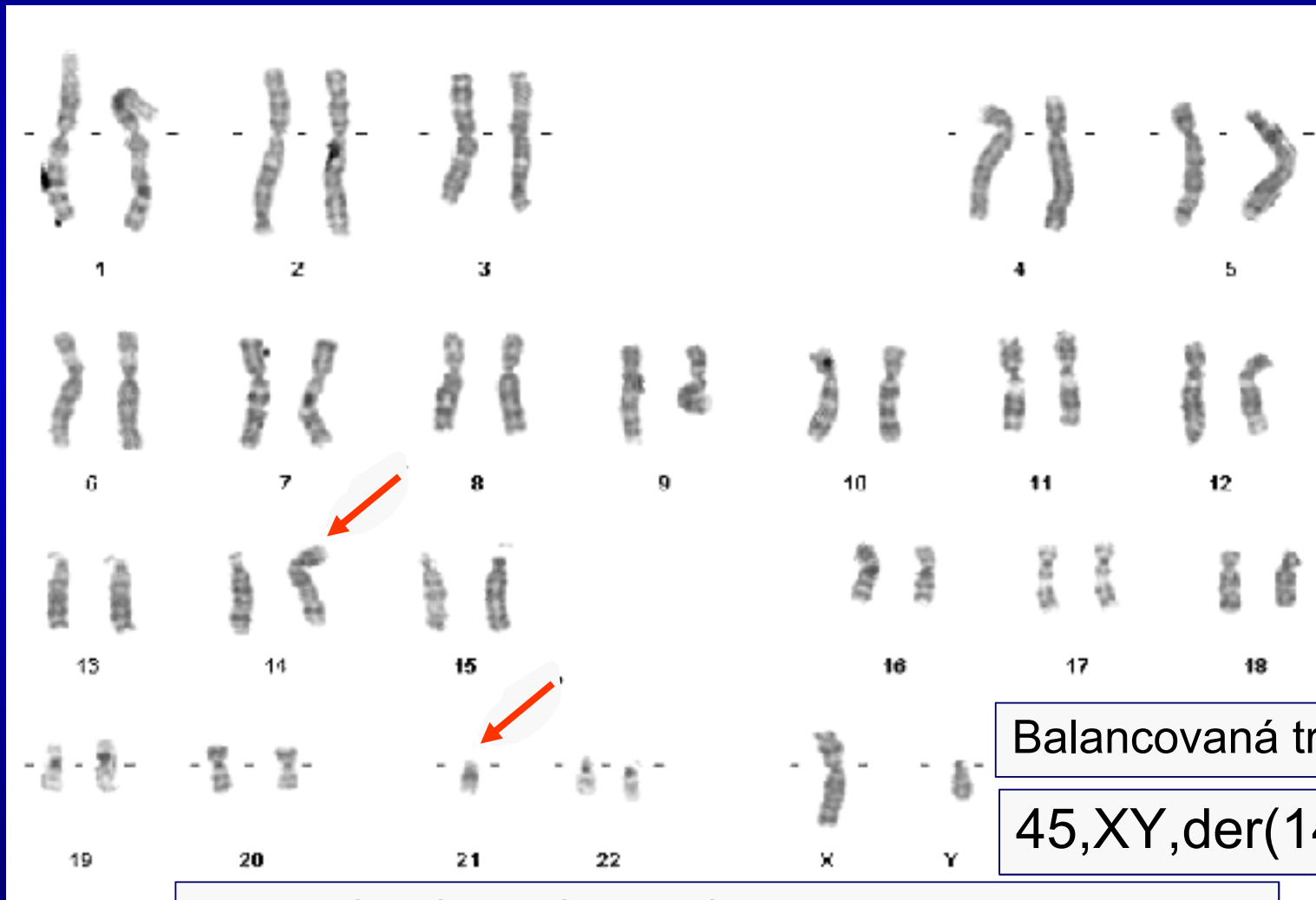


Downův syndrom
46,XX,der(21;21),+21

Riziko: teoretické 100%, empirické 100%



Zhodnot'te karyotyp otce dítěte se znaky Downova syndromu, matka 46,XX (př.11, str. 42):

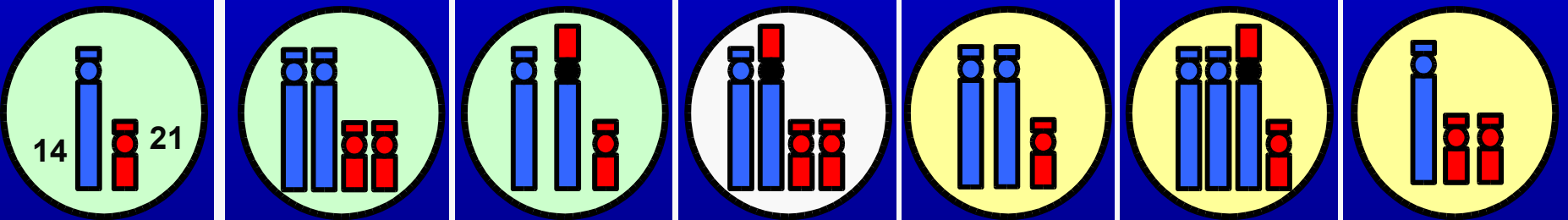
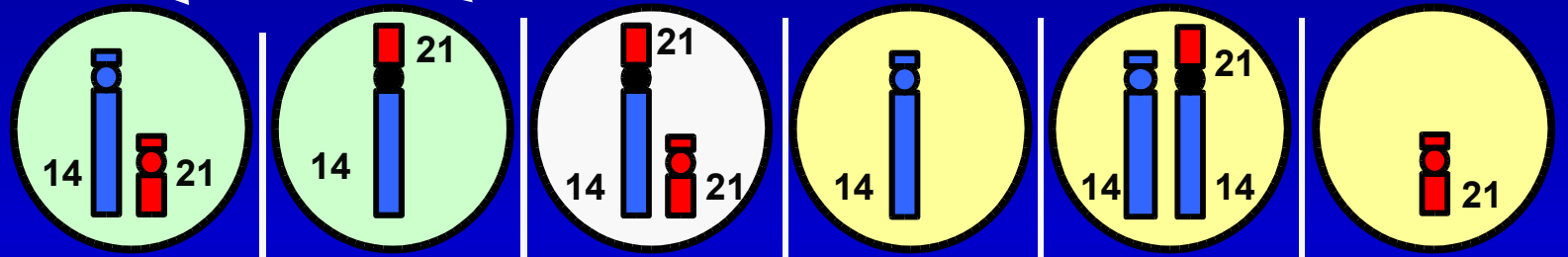
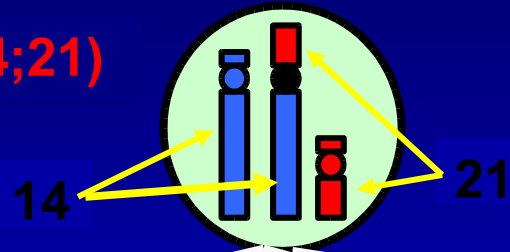


Balancovaná translokace

45,XY,der(14;21) - otec

46,XX(XY),der(14;21),+21 – dítě M. Down

45,XY,der(14;21)



46,XX

NORMA

BALANCOVANÁ
TRANSLOKACE

M.DOWN

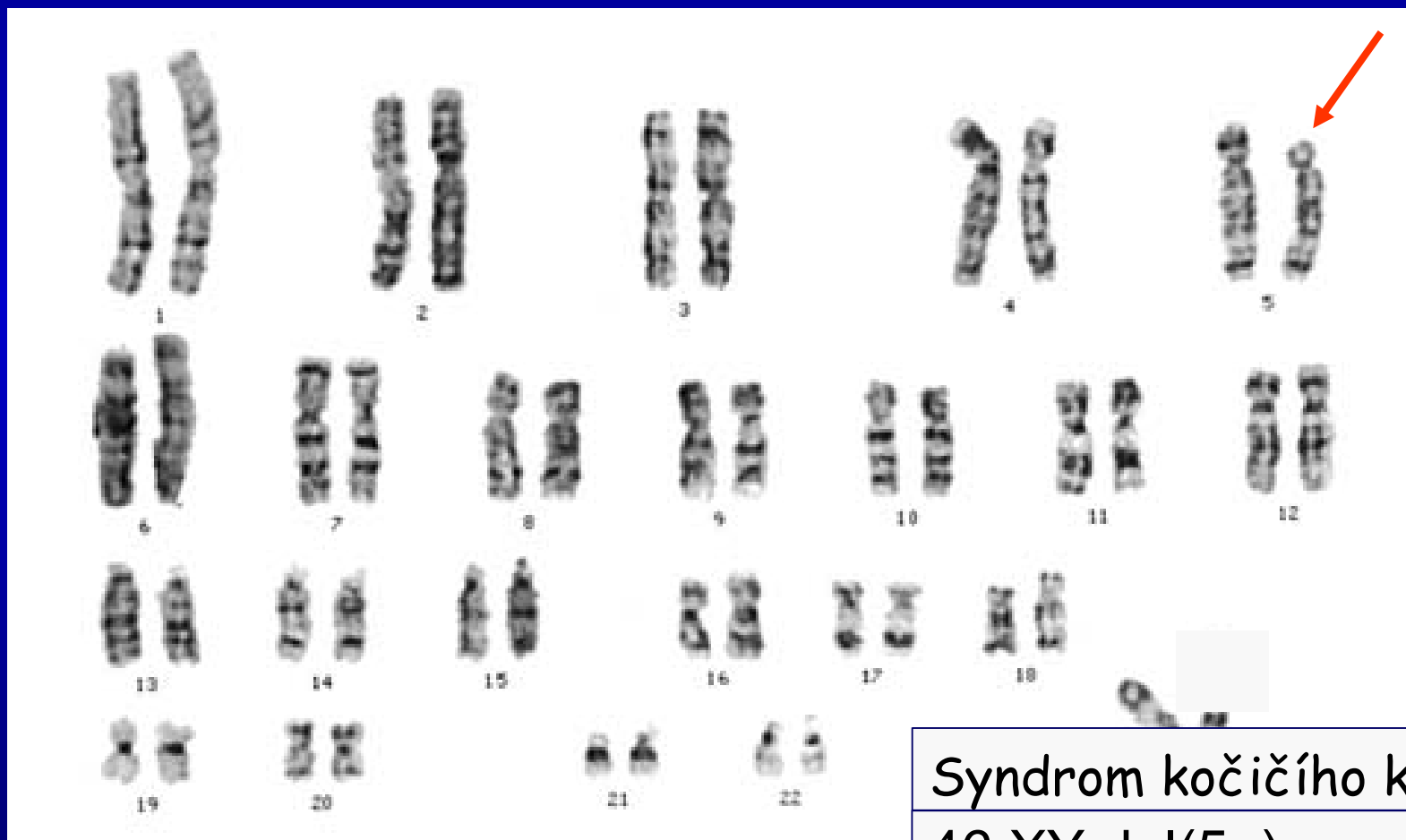
33,3%

LETÁLNÍ

MORBUS DOWN

PROBAND	RODIČE		RIZIKO
$47, X^X/Y, +21$	$46, X^X/Y$	$46, X^X/Y$	> než populační závisí na věku matky
$46, X^X/Y, der(21;21), +21$	$45, X^X/Y, der(21;21)$	$46, X^X/Y$	100% TEORETICKÉ 100% EMPIRICKÉ
$46, X^X/Y, der(D;21), +21$ $46, X^X/Y, +21, der(21;22)$	$45, X^X/Y, der(D;21)$ $45, X^X/Y, der(21;22)$	$46, X^X/Y$	33,3% TEORETICKÉ EMPIRICKÉ: cca 5% - nositel otec cca 15% - nositelka matka
$46, X^X/Y, der(D;21), +21$ $46, X^X/Y, +21, der(21;G)$	$46, X^X/Y$	$46, X^X/Y$	NOVÁ MUTACE NONPATERNITA
$47, X^X/Y, +21$	$47, X^X/Y, +21 / 46, X^X/Y$	$46, X^X/Y$	MOZAIKA – závisí na zastoupení linií aberovaných a normálních buněk

Zhodnot'te karyotyp chlapce s psychomotorickou retardací (př.15, str. 44):



Syndrom kočičího křiku
46,XY,del(5p)