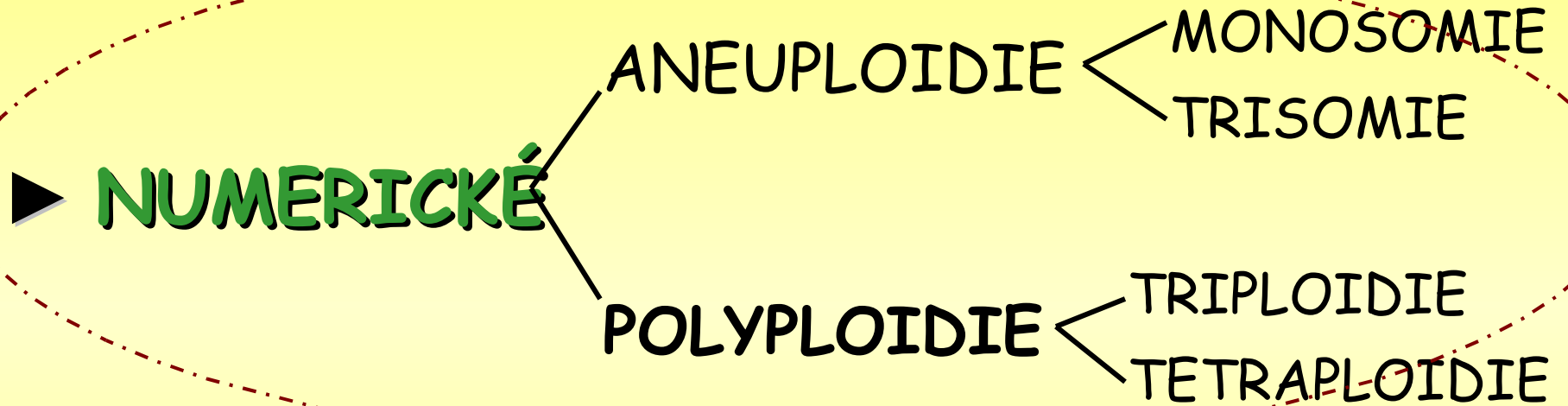


NUMERICKÉ ABERACE

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

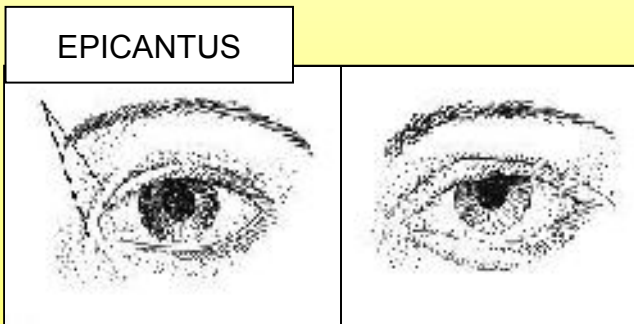
SYNDROM "TŘÍ X"
(SUPERFEMALE) 47,XXX

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)

DOWNŮV SYNDROM

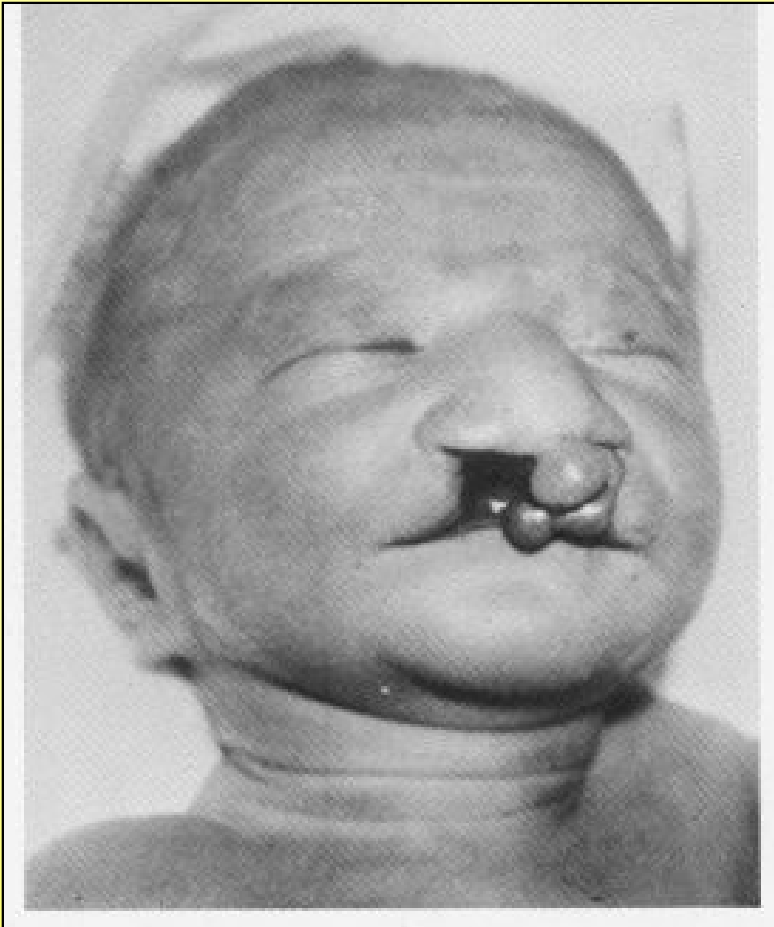
DENTÁLNÍ CHARAKTERISTIKA

- hypodoncie - laterální řezáky horní i dolní, druhé premoláry horní i dolní
- změna velikosti a tvaru zubů mléčného i trvalého chrupu - malé zuby, lopatkovité řezáky, zkrácené kořeny
- častější onemocnění parodontu
- vzácnější výskyt zubního kazu
- relativně menší horní čelist
- opožděná zubní erupce
- ageneze třetích molárů, častěji horních



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

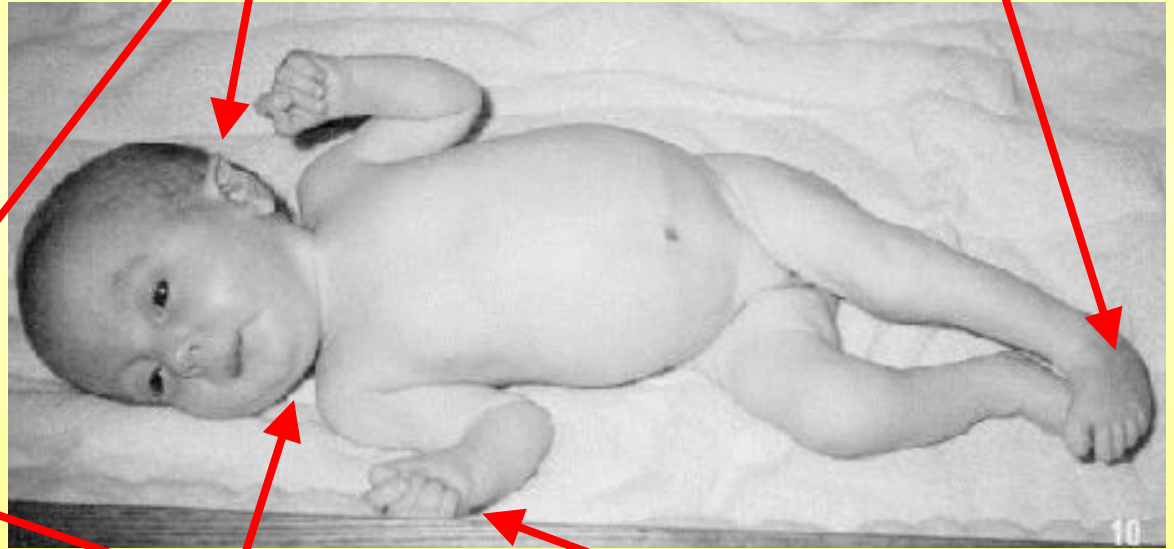


- těžká PMR
- srdeční vady
- anomálie ušních boltců
- hypoplázie nehtů
- překřížení prstů HK i DK
- mikrognacie
- prominující záhlaví
- pedes equinovares
- mikrocefalie

EDWARDSŮV SYNDROM

anomálie ušních boltců

pedes equinovares

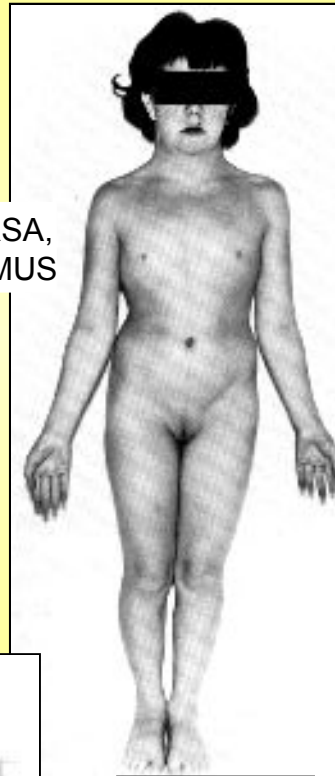
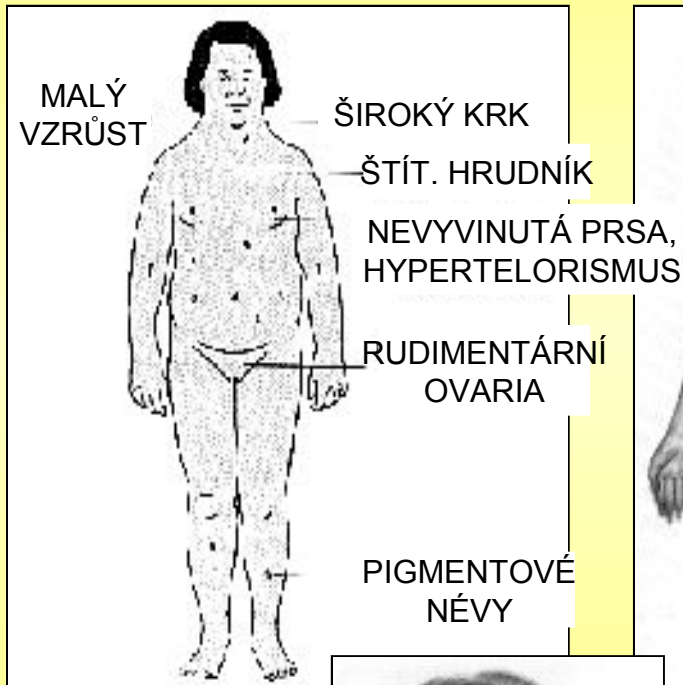


mikrognacie

překřížení prstů HK

TURNERŮV SYNDROM

1 : 2 000 - 2 500



18 LET



PTERYGIUM COLLI

- 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



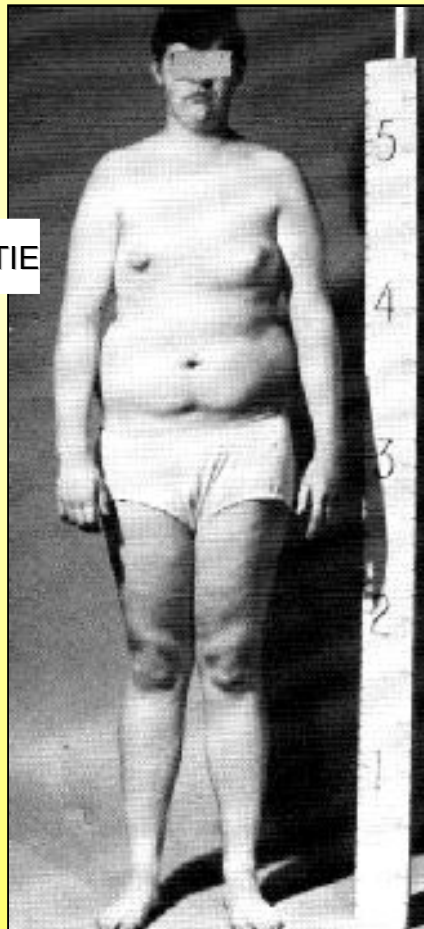
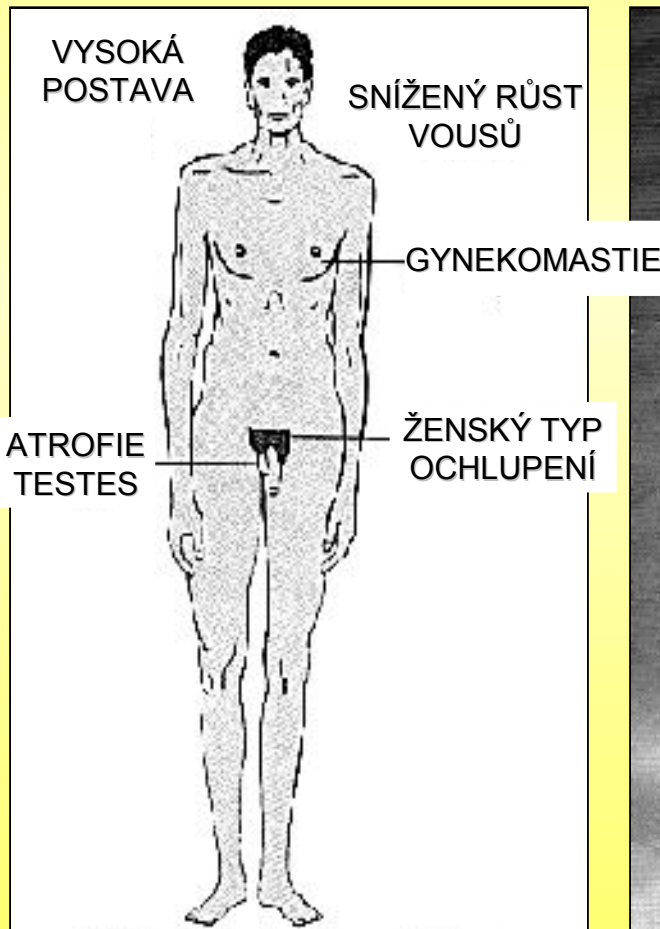
Hygroma colli cysticum
(potracený plod)

DENTÁLNÍ CHARAKTERISTIKA

- časnější prořezávání trvalých zubů
- resorpce kořenů
- změny patra - vysoké obloukovité patro
- poruchy okluze

KLINFELTERŮV SYNDROM

1 : 500 - 1 000

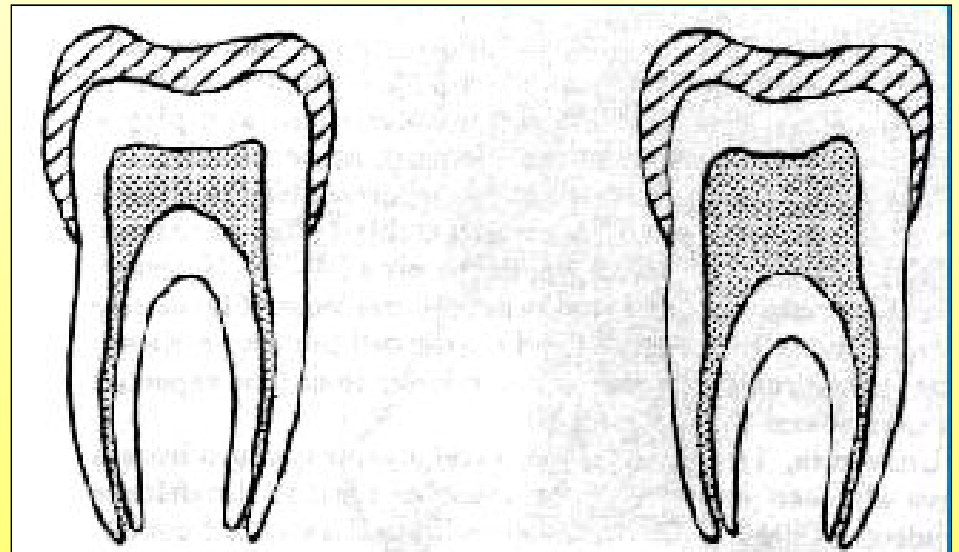


- vysoká postava
- průměrná inteligence
- psychosexuální orientace mužská
- hypoplázie testes, kryptorchismus
- sterilita - azoospermie
- gynekomastie

KLINFELTERŮV SYNDROM

DENTÁLNÍ CHARAKTERISTIKA

- taurodontismus všech nebo většiny molárů (větší dřevňová dutina a delší korunka)
- lopatkovitý tvar řezáků



NORMA

TAURODONTISMUS

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

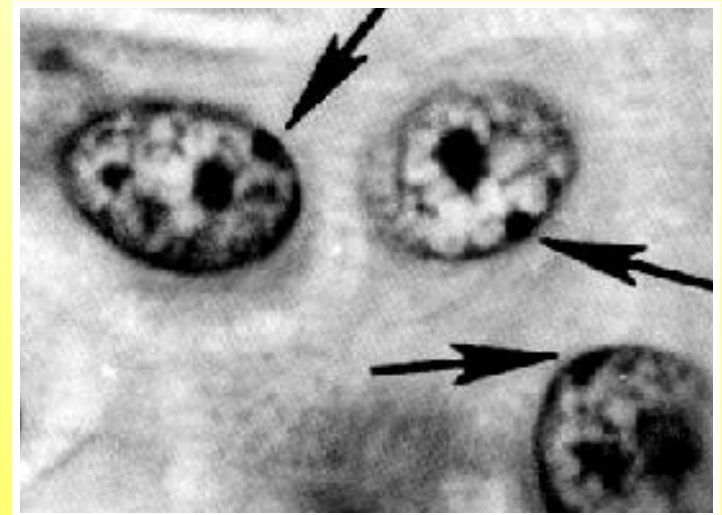
e) 0

f) 1

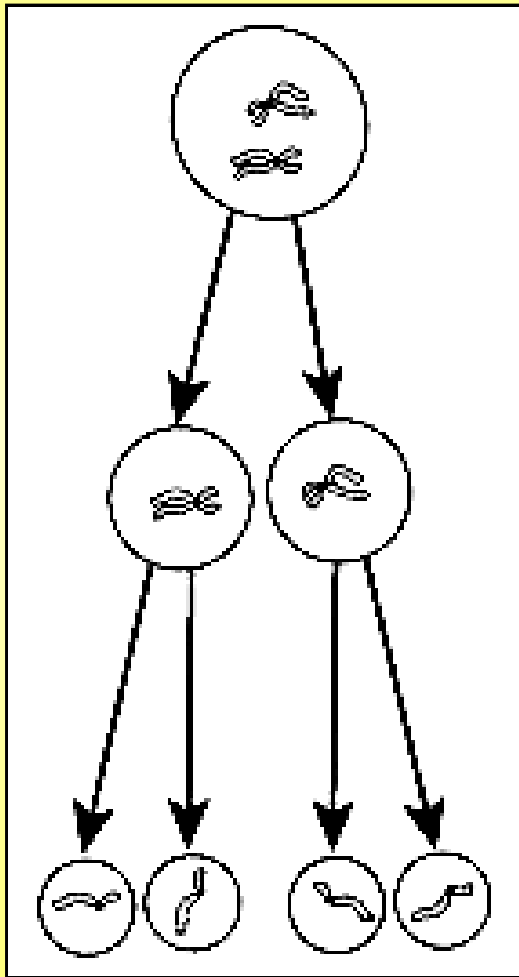
g) 1

h) 2

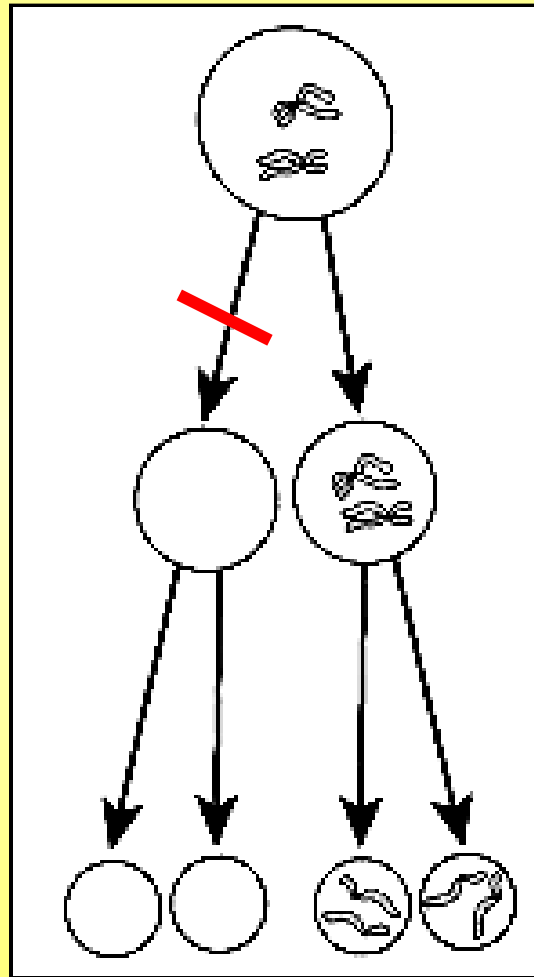
i) 0



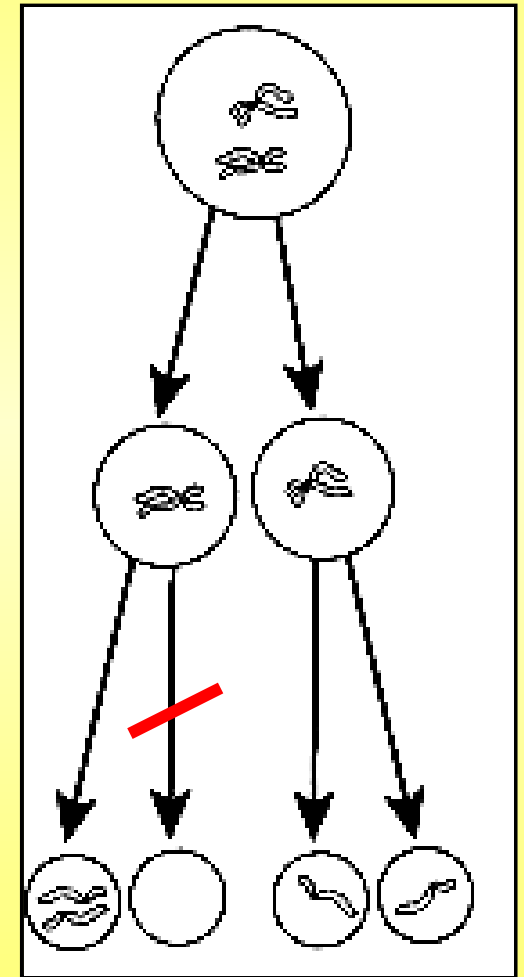
NONDISJUNCTION



NORMA

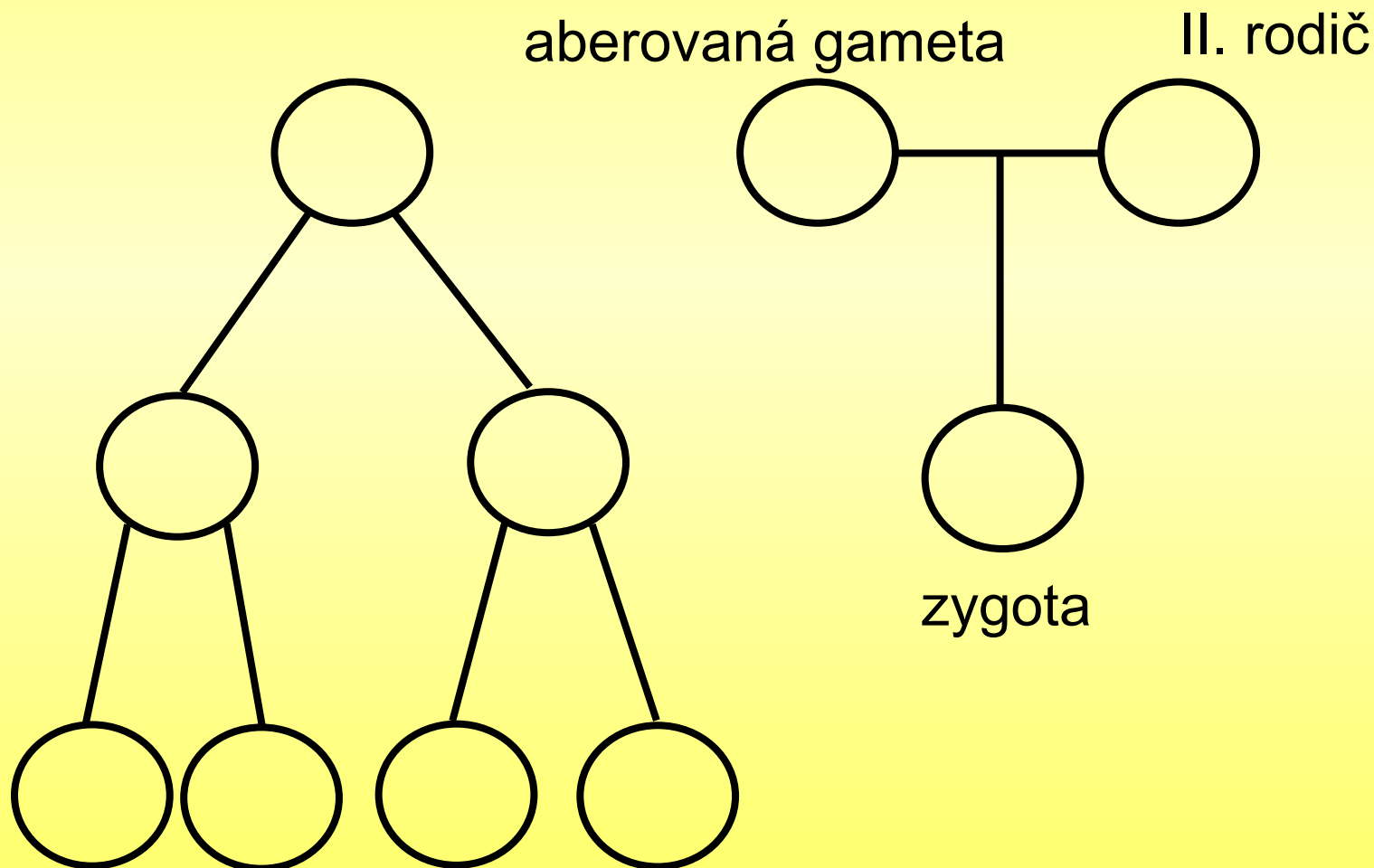


NONDIS. MI

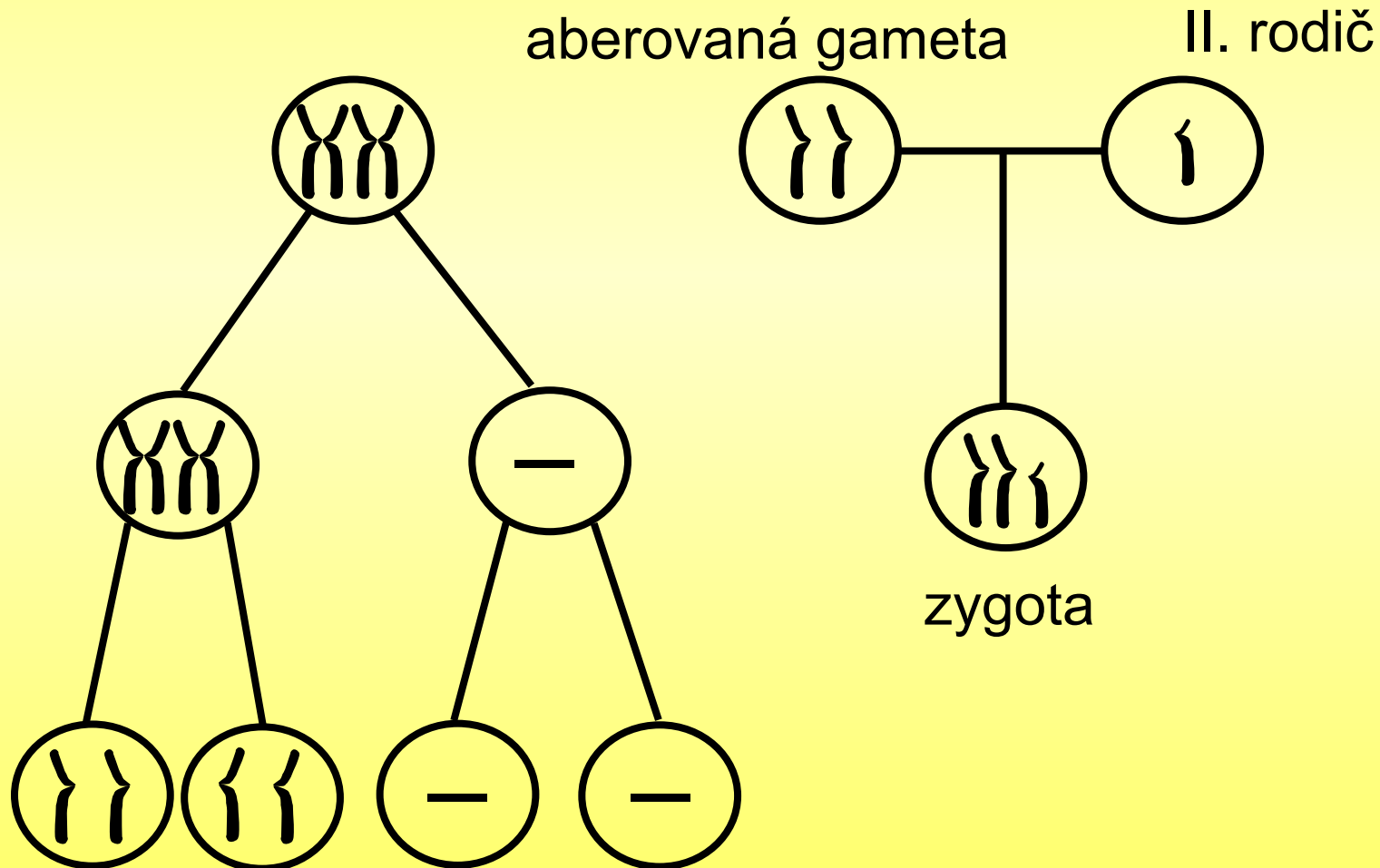


NONDIS. MII

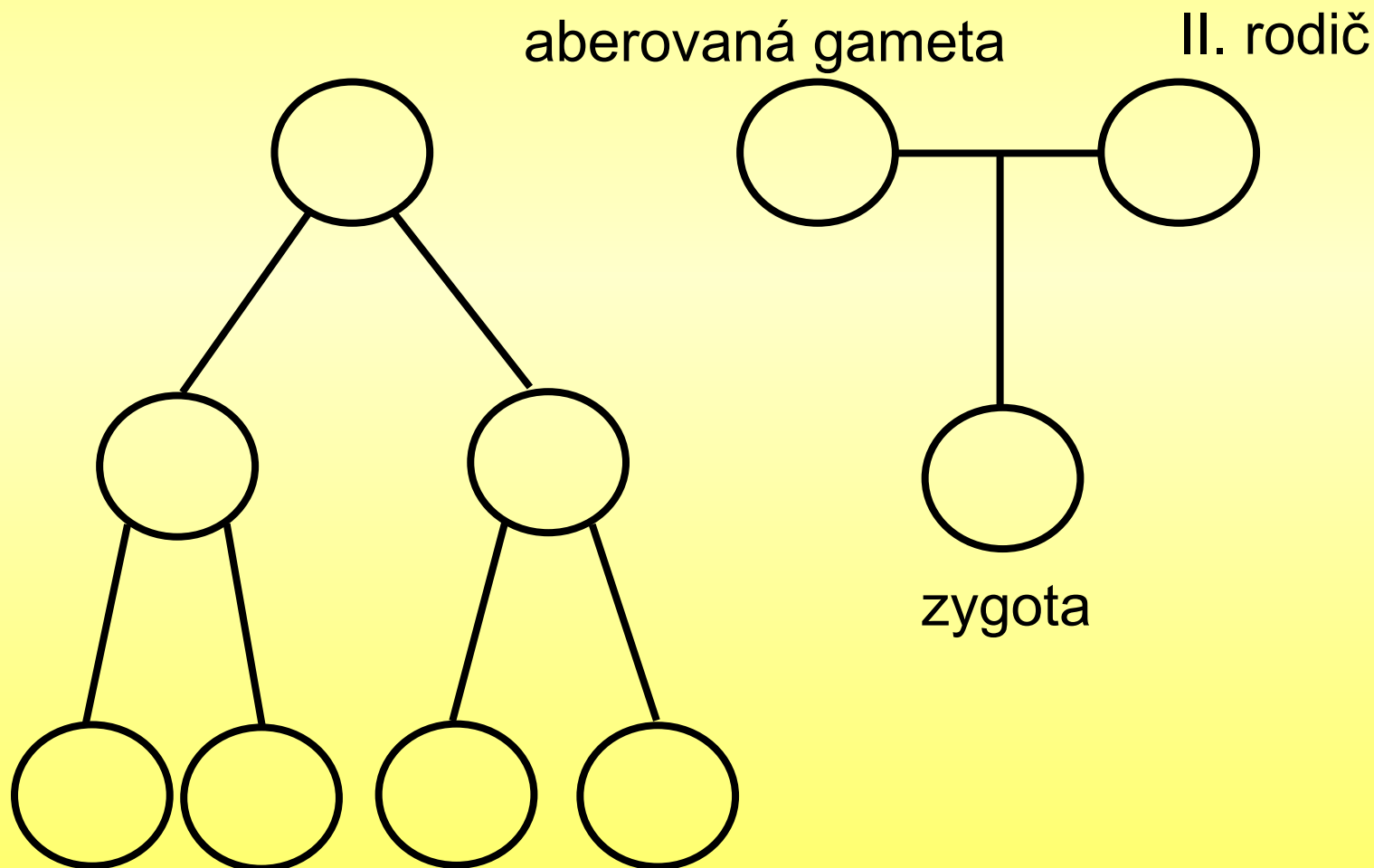
Nakreslete schematicky vznik
Klinefelterova syndromu za předpokladu,
že k nondisjunkci došlo v meioze I u ženy



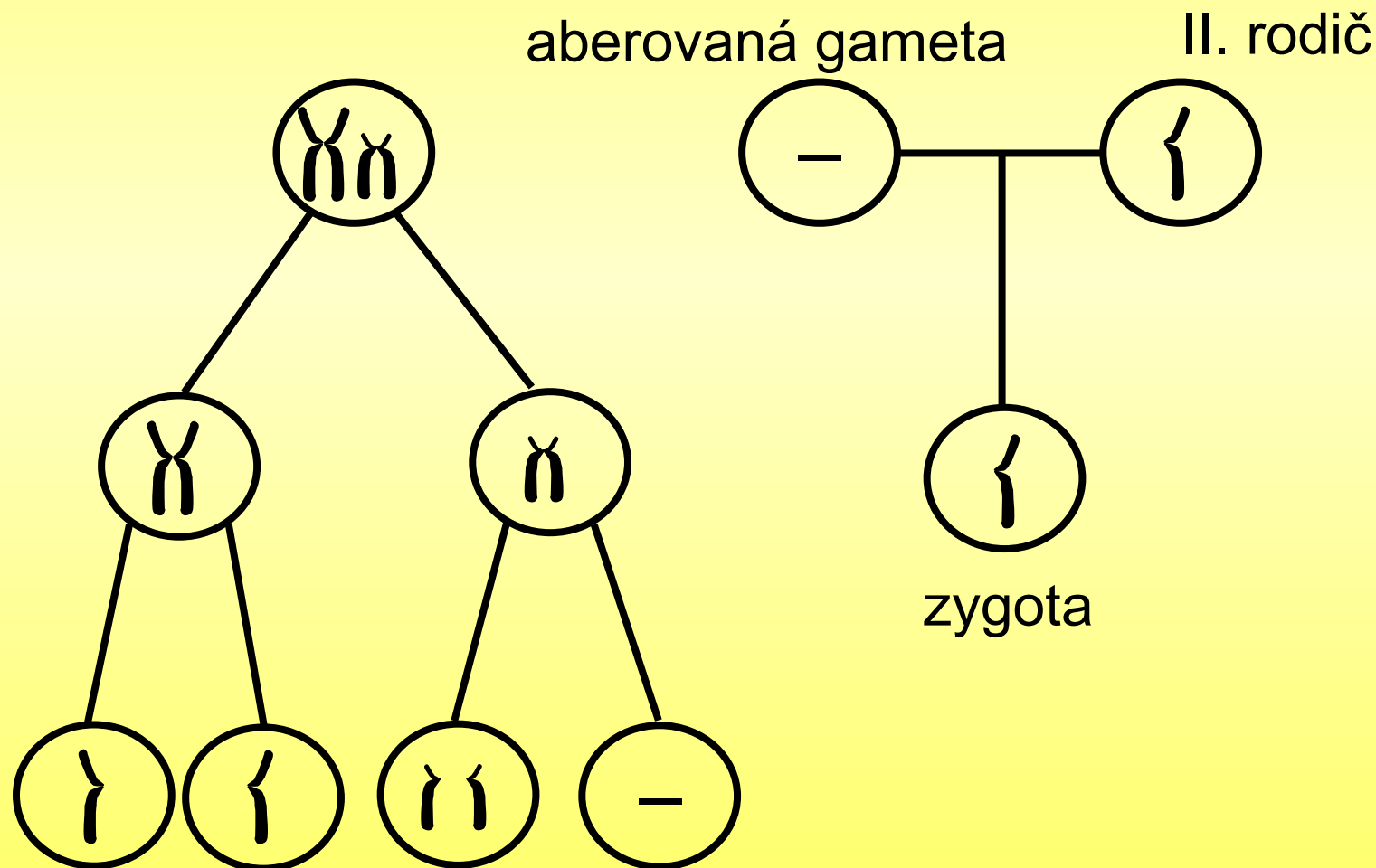
Nakreslete schematicky vznik Klinefelterova syndromu za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meioze I u ženy



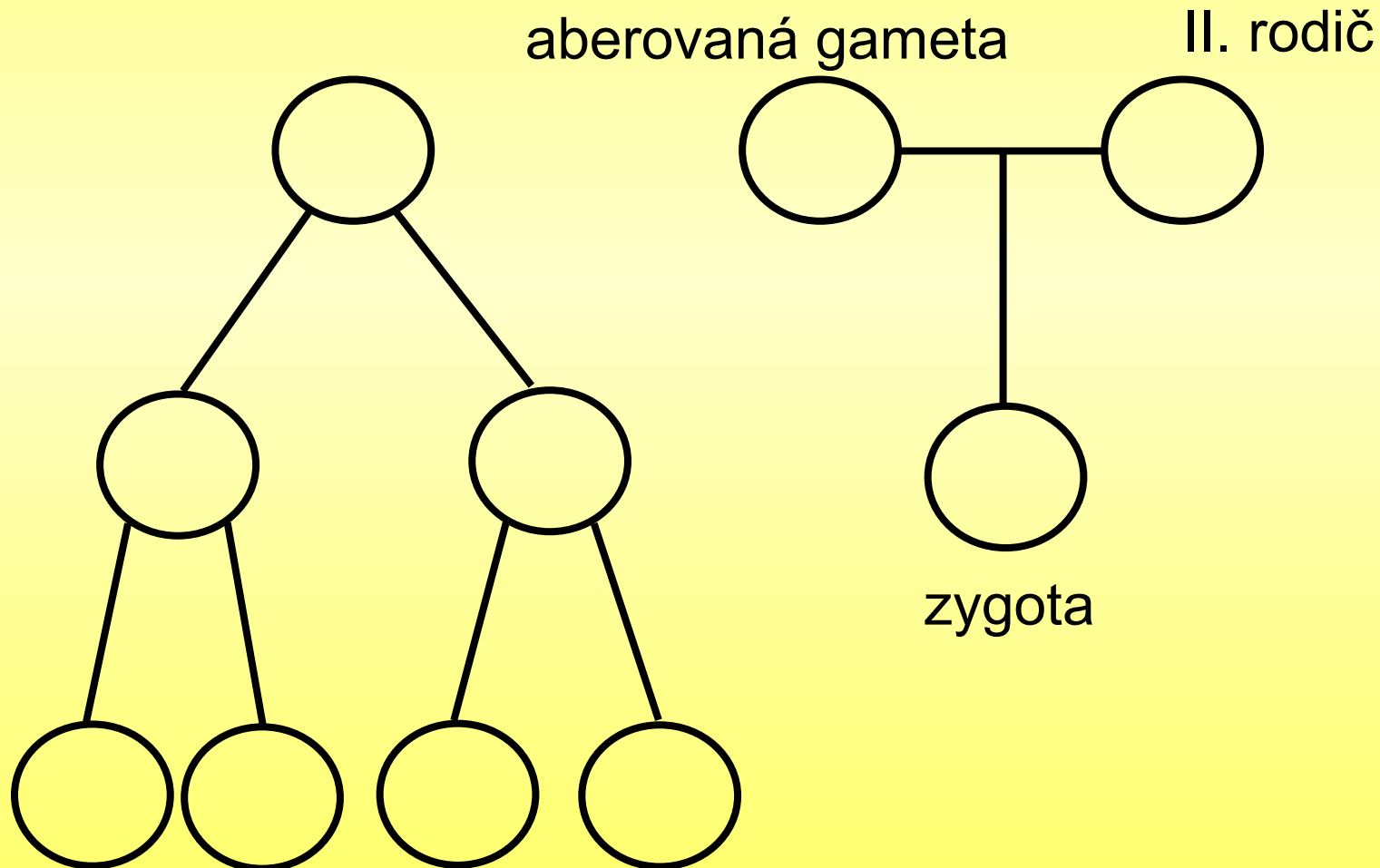
Nakreslete schematicky vznik
Turnerova syndromu za předpokladu,
že k nondisjunkci došlo v meioze II u muže



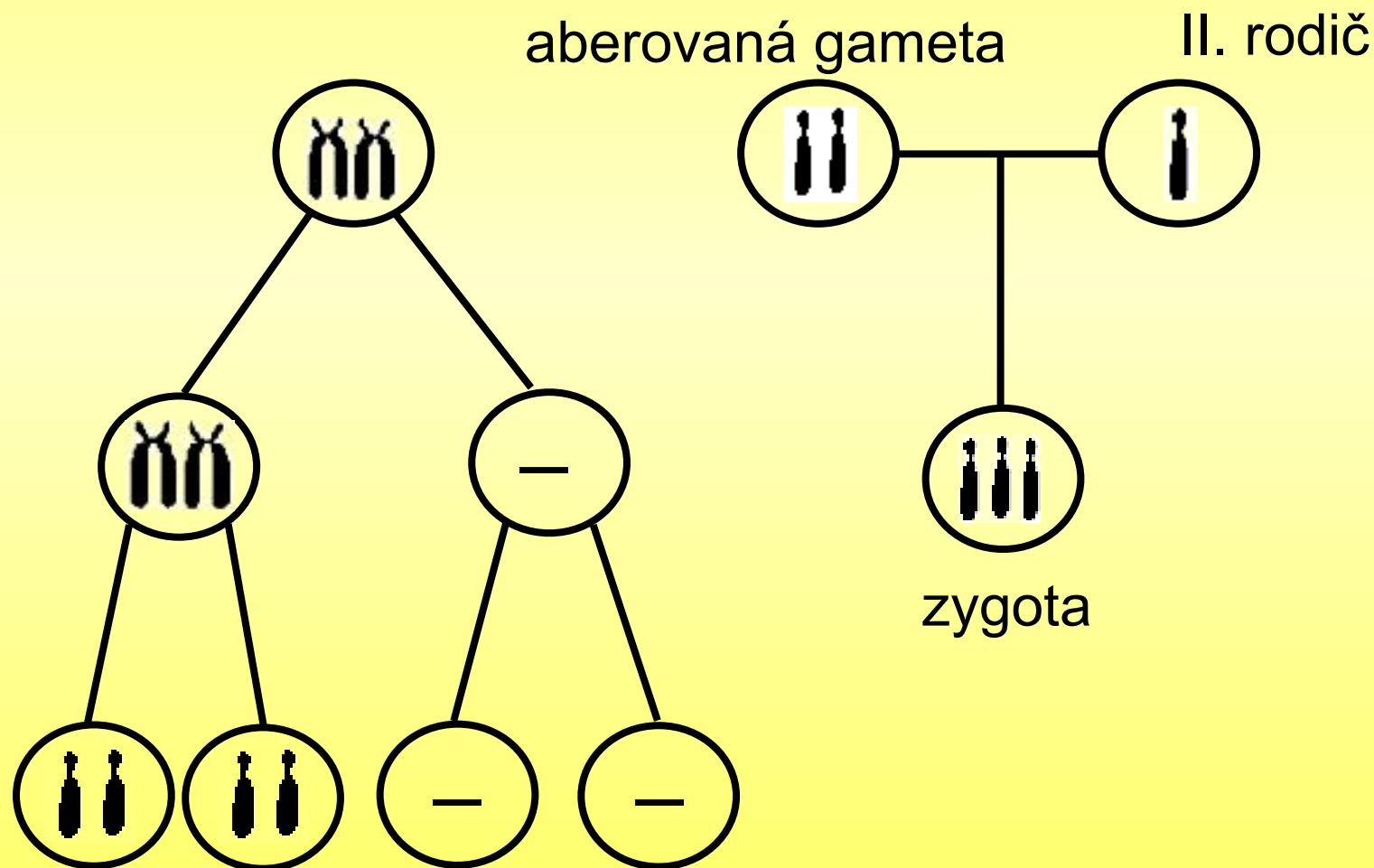
Nakreslete schematicky vznik
Turnerova syndromu za předpokladu,
že k nondisjunkci došlo v meioze II u muže



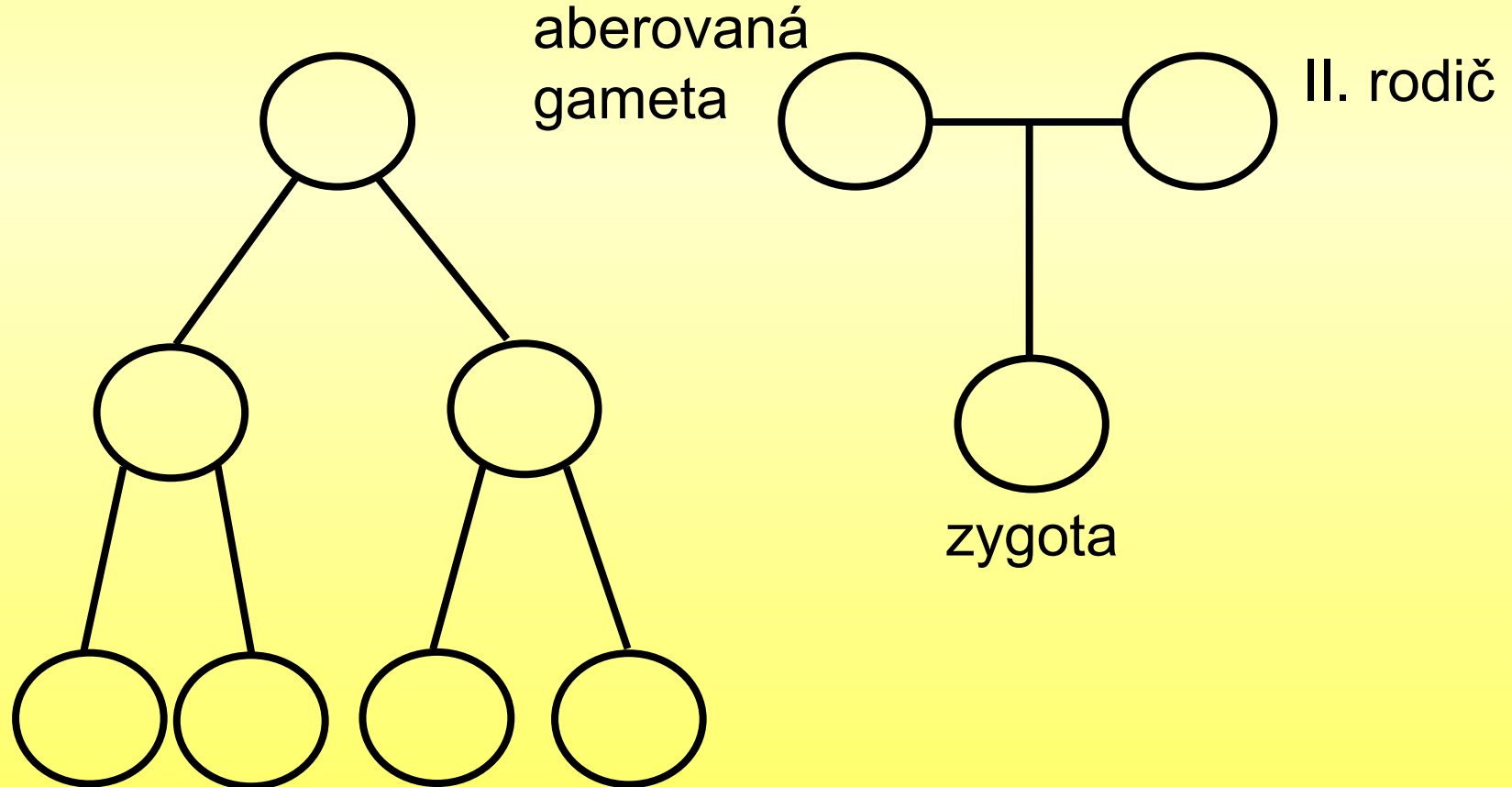
Nakreslete schematicky vznik Downova syndromu za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meioze I u jednoho z rodičů

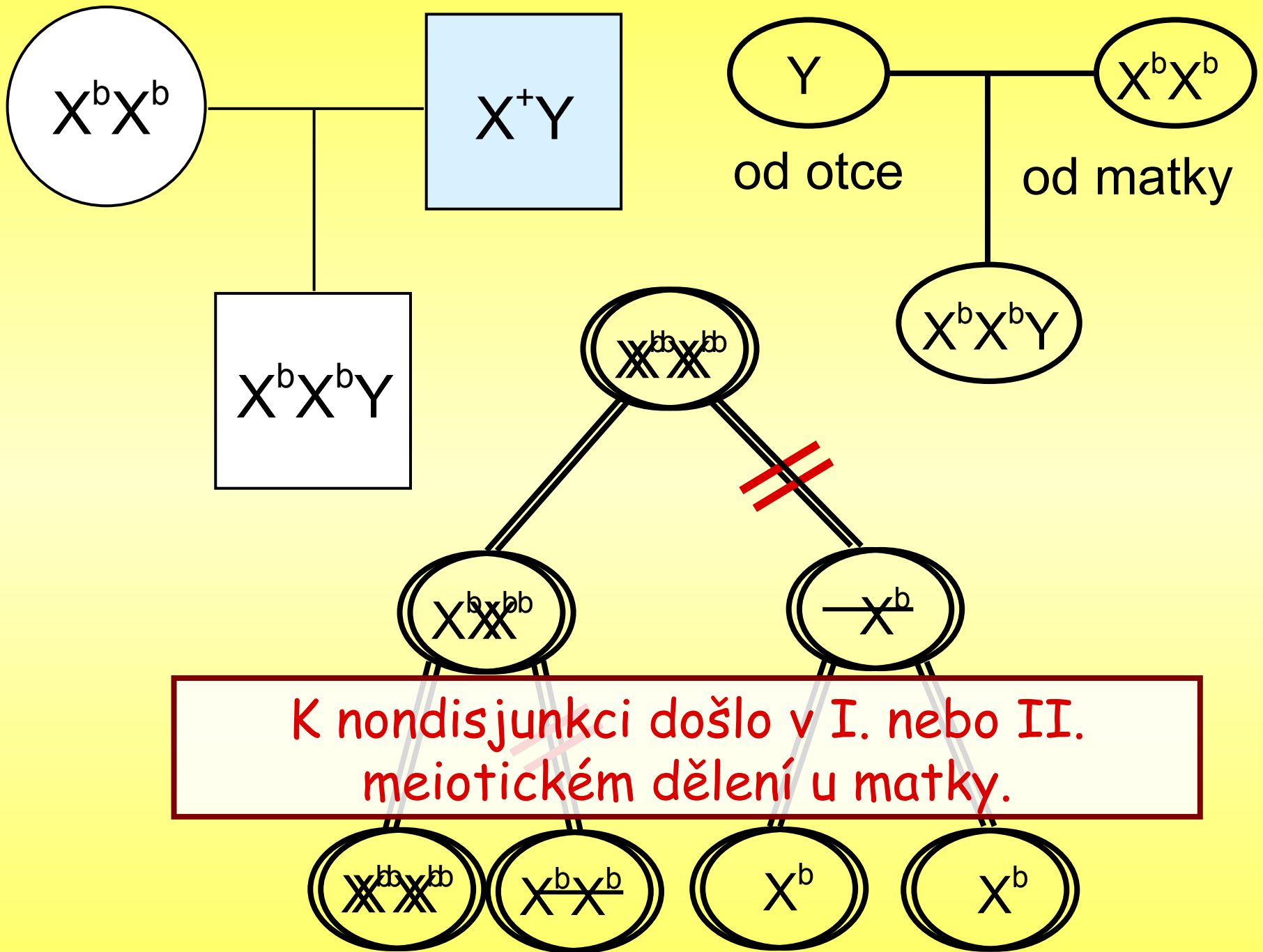


Nakreslete schematicky vznik Downova syndromu za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meioze I u jednoho z rodičů

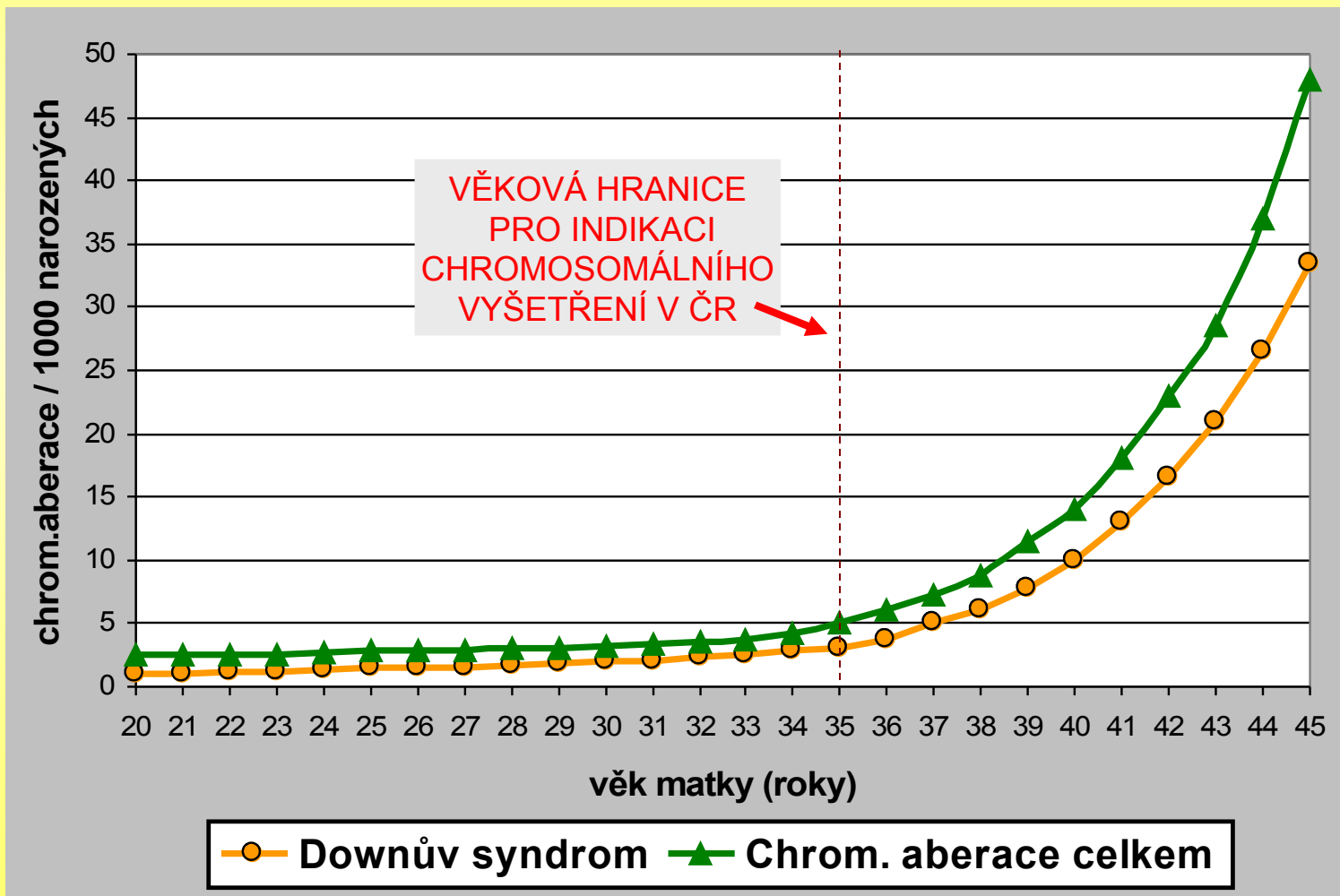


V rodině, kde matka je barvoslepá a otec rozpoznává barvy dobře, se narodil barvoslepý syn s karyotypem 47,XXY. Oba rodiče mají normální karyotyp. U kterého z rodičů a v kterém meiotickém dělení došlo k nondisjunkci?





VÝSKYT CHROMOSOM. ABERACÍ V ZÁVISLOSTI NA VĚKU MATKY

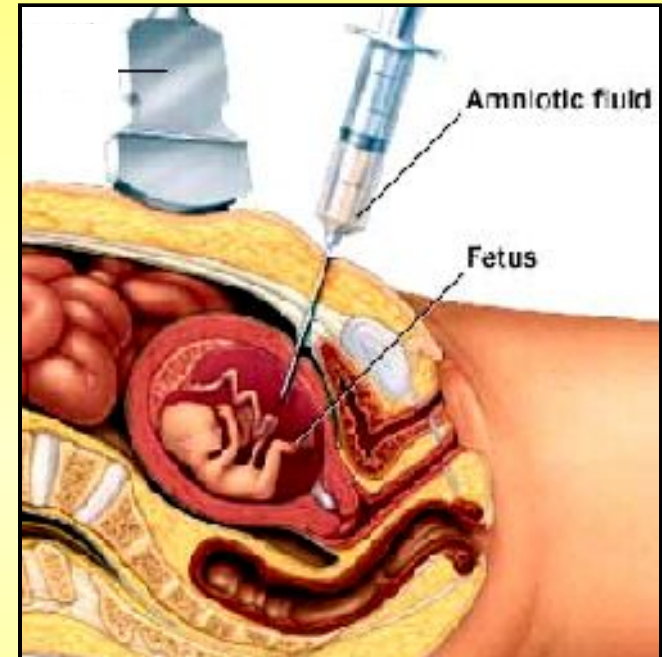


PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

BIOPSIE CHORIOVÝCH KLKŮ

AMNIOCENTÉZA (16.-18.t.)

KORDOCENTÉZA

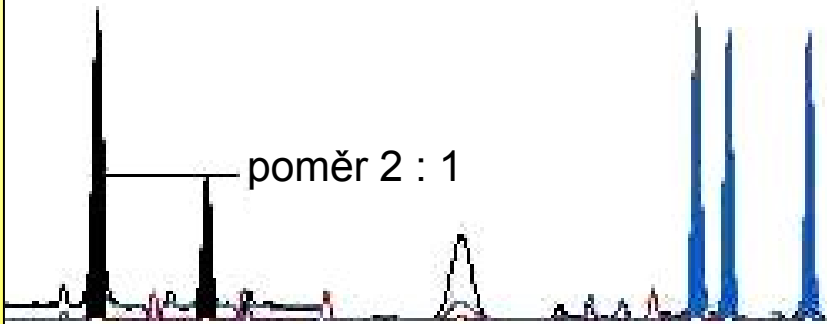


amnioPCR (do 24 hodin)

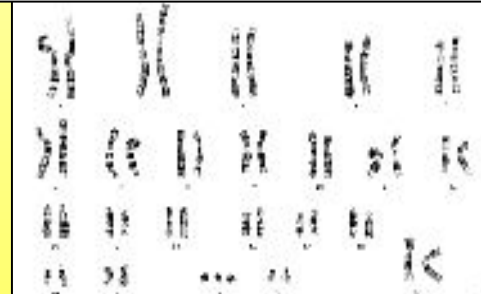
dialelická forma
trisomie 21

trialelická forma
trisomie 21

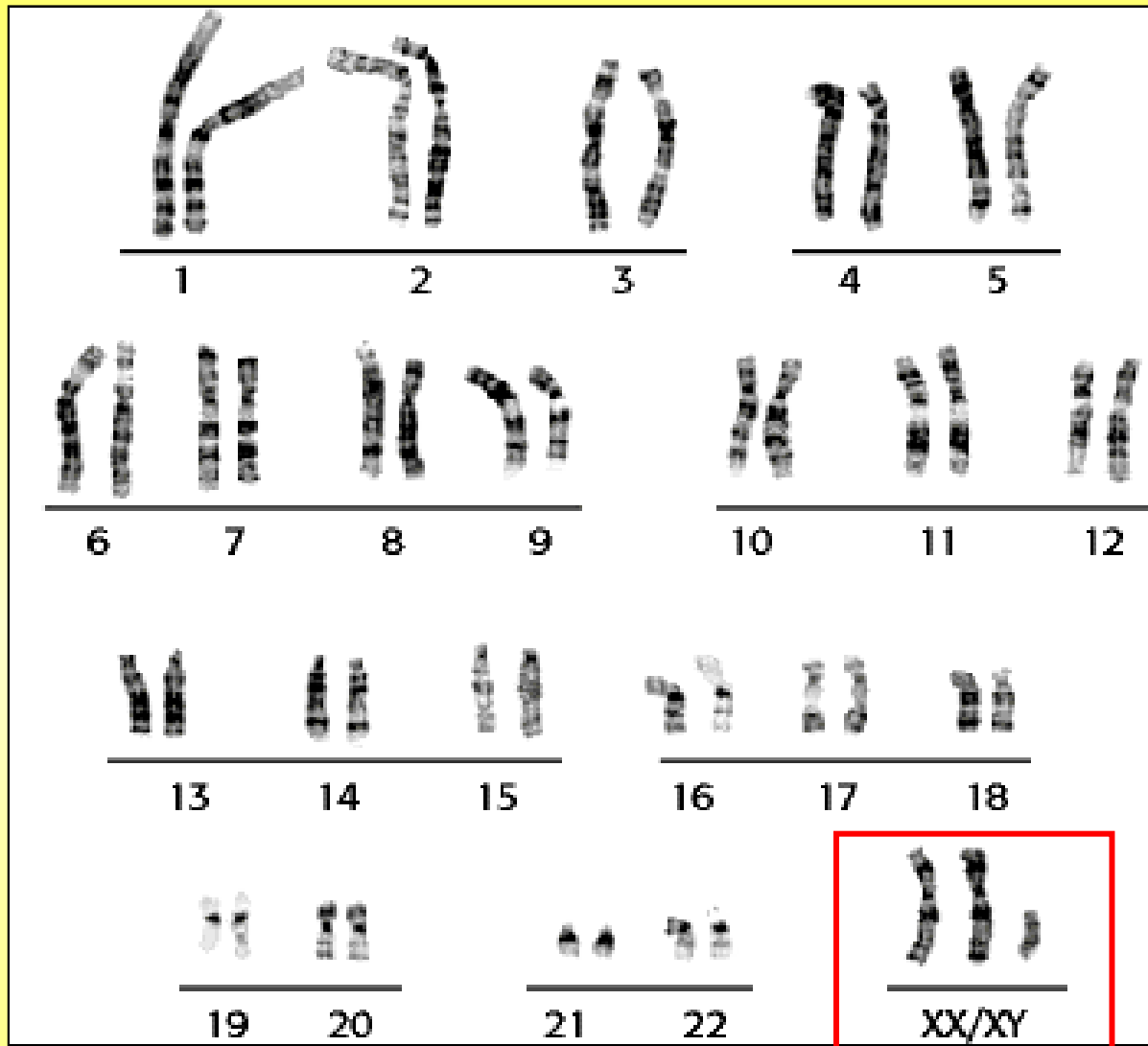
poměr 2 : 1



KARYOTYP (cca 14 dnů)



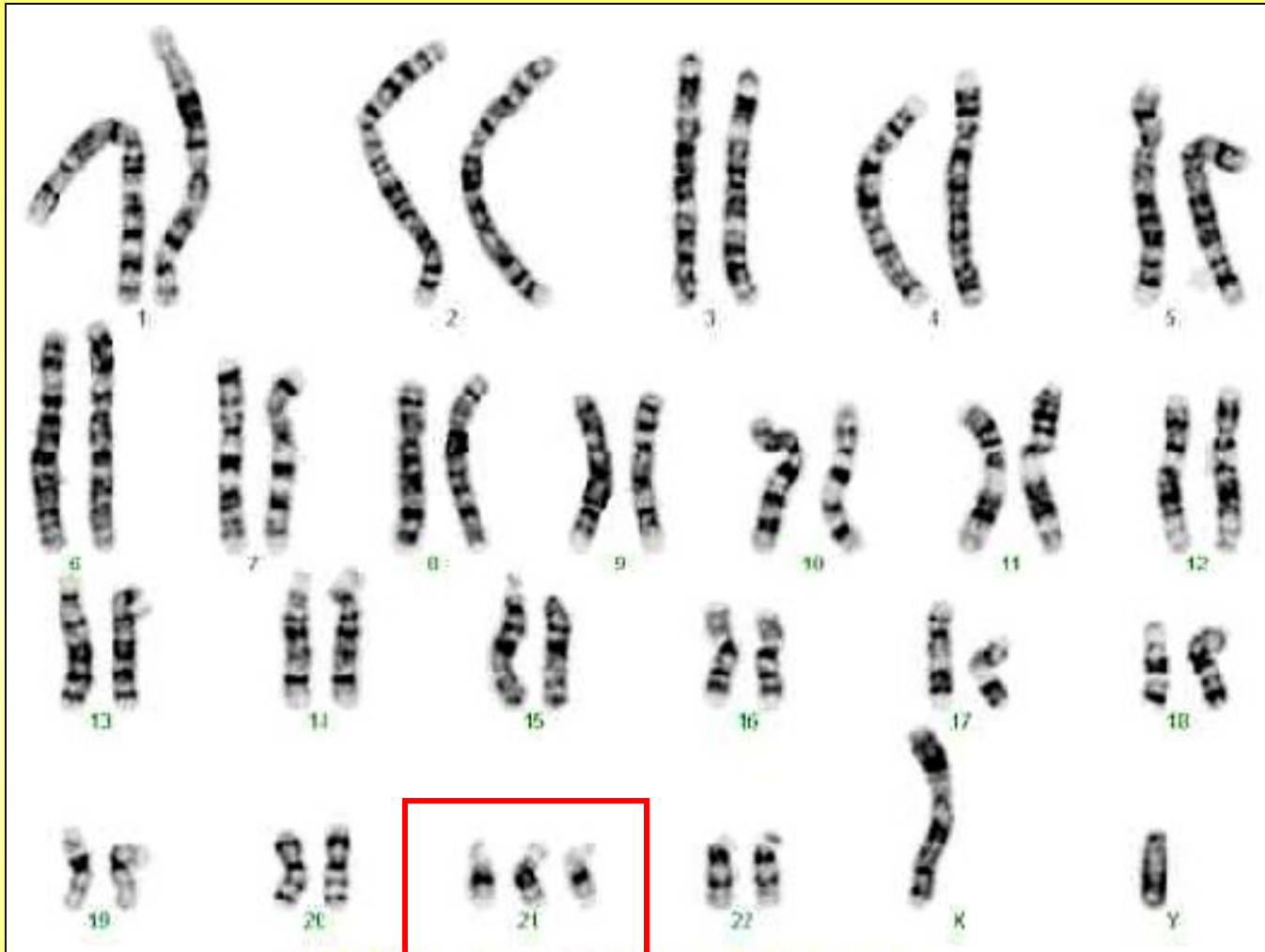
47,XX,+21



47,XXY



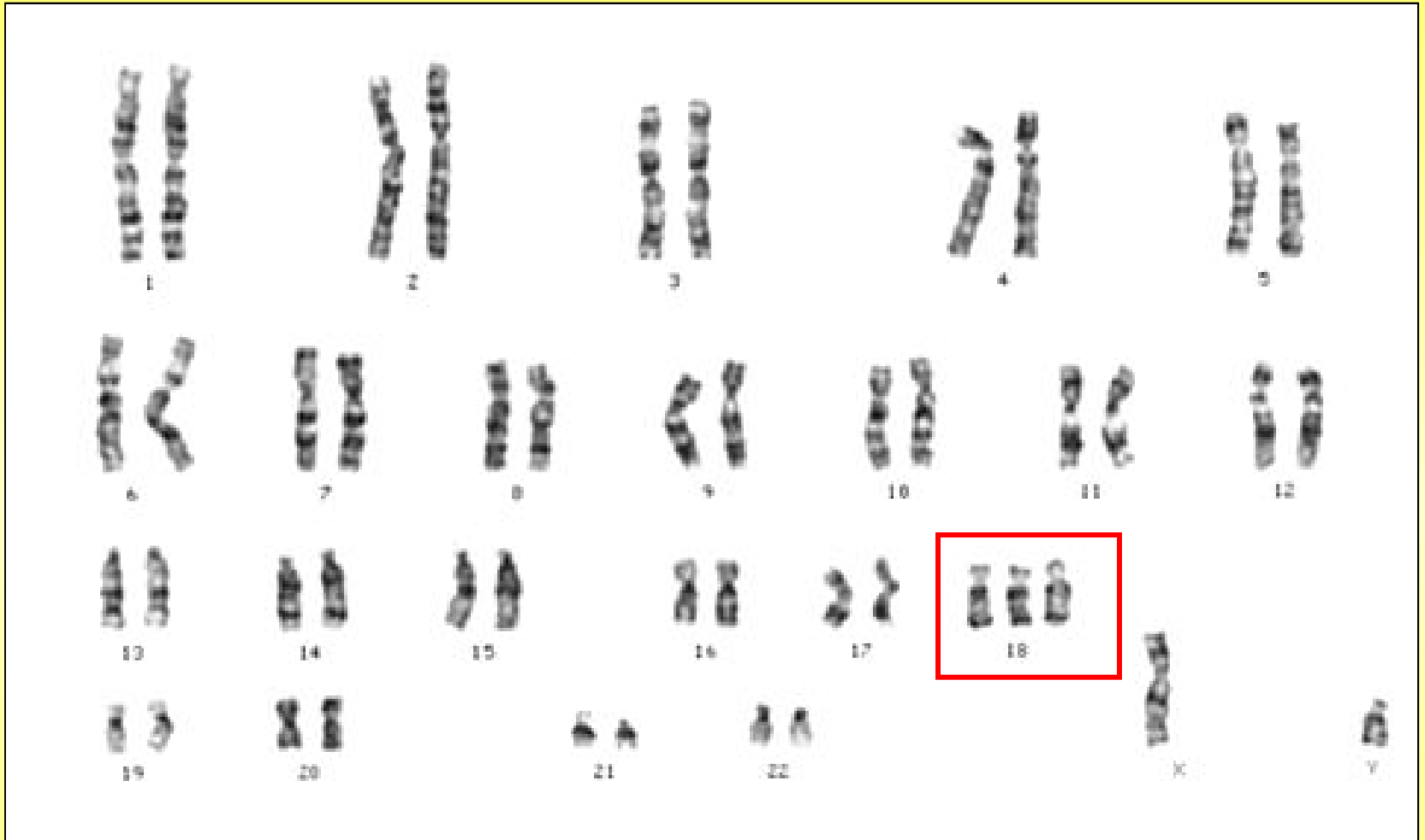
45,X



47,XY,+21



47,XY,+13



47,XY,+18