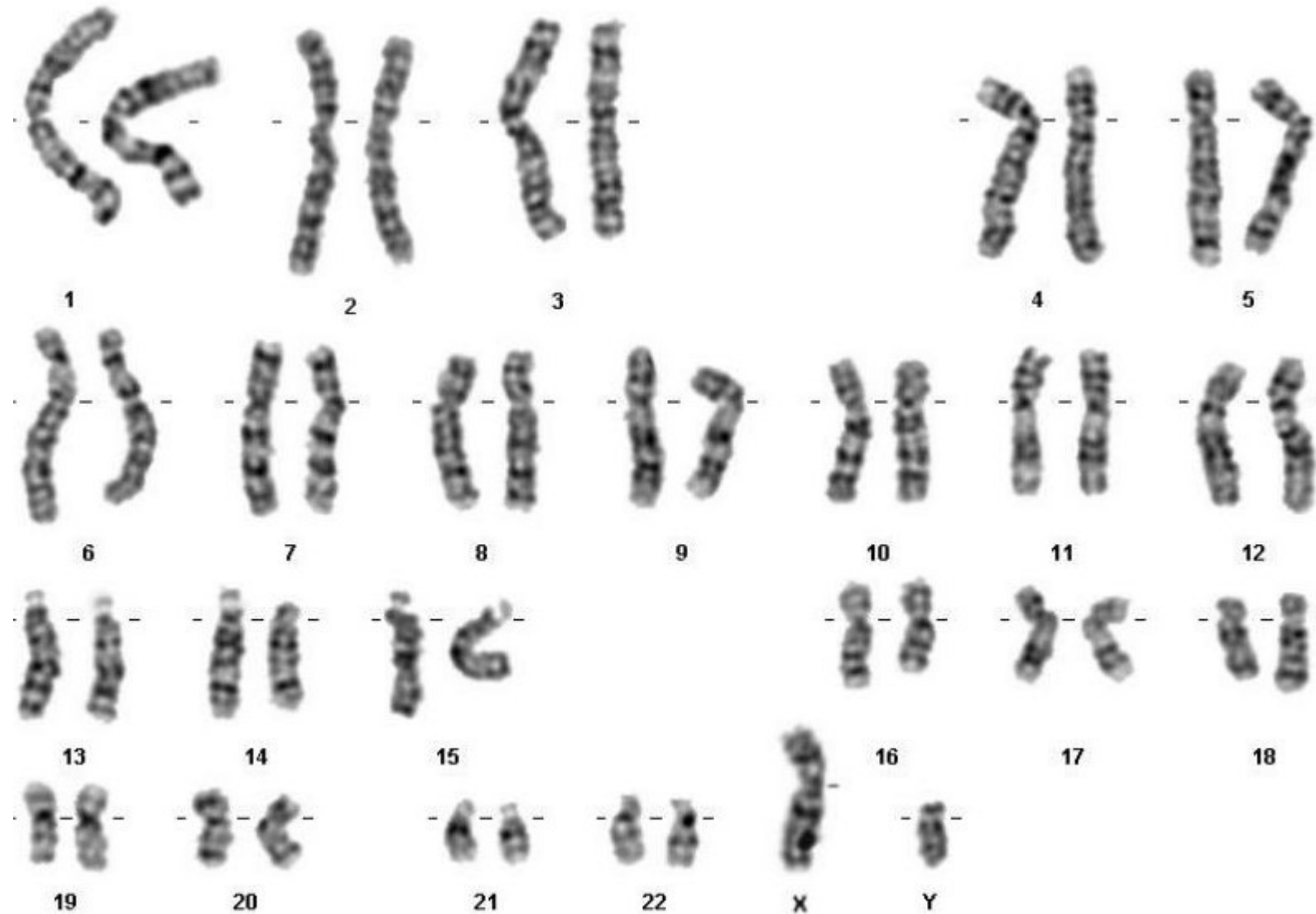


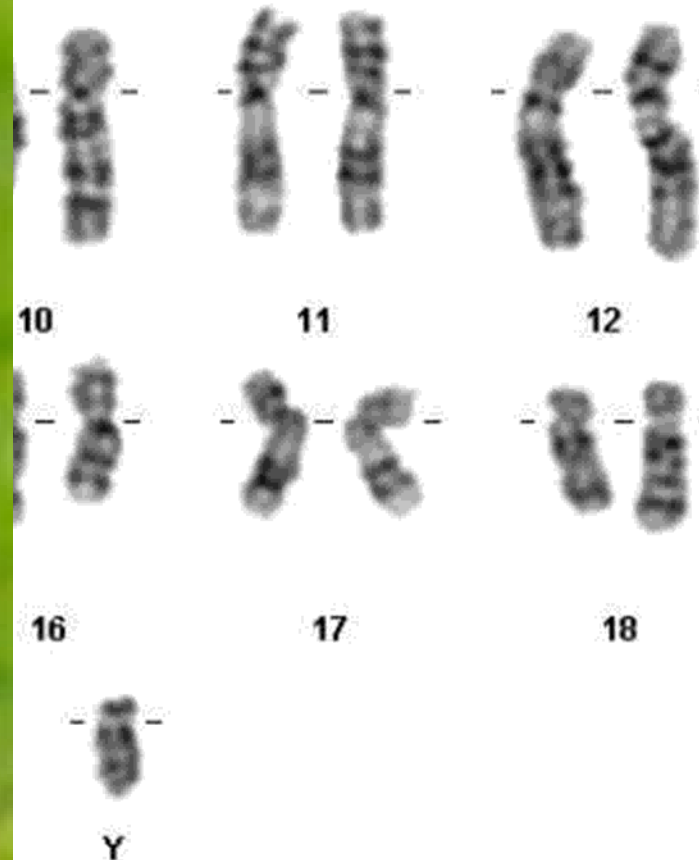
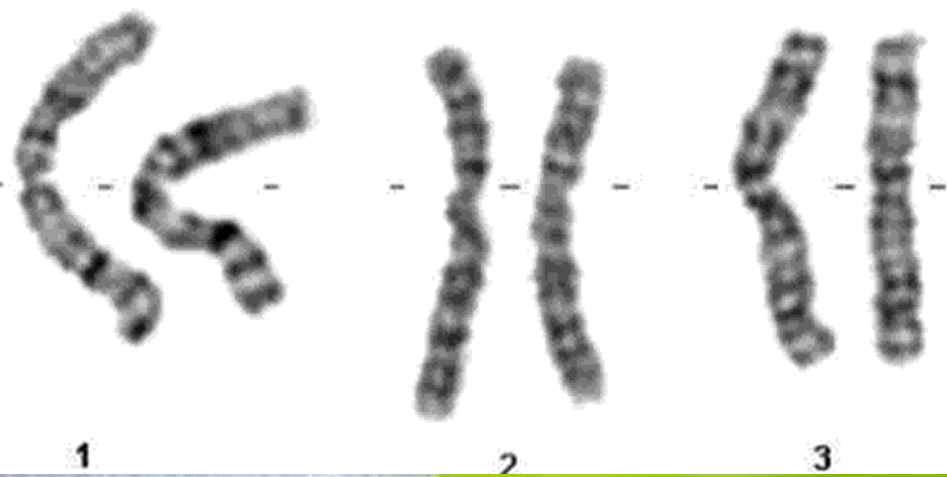
Chromosomové aberrace a jejich vliv na vývoj zárodku

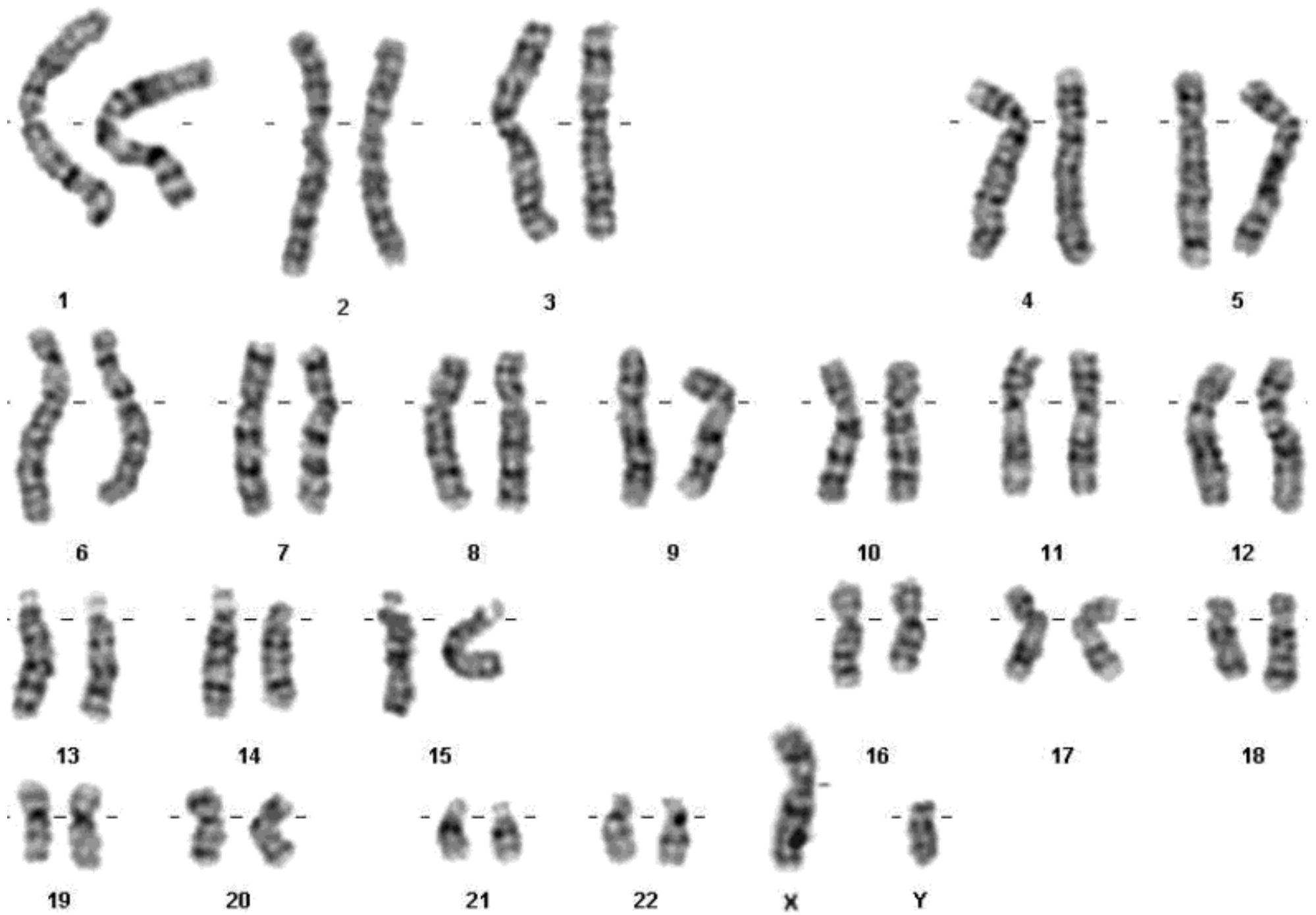
Anna Mac Gillavry Danylevska



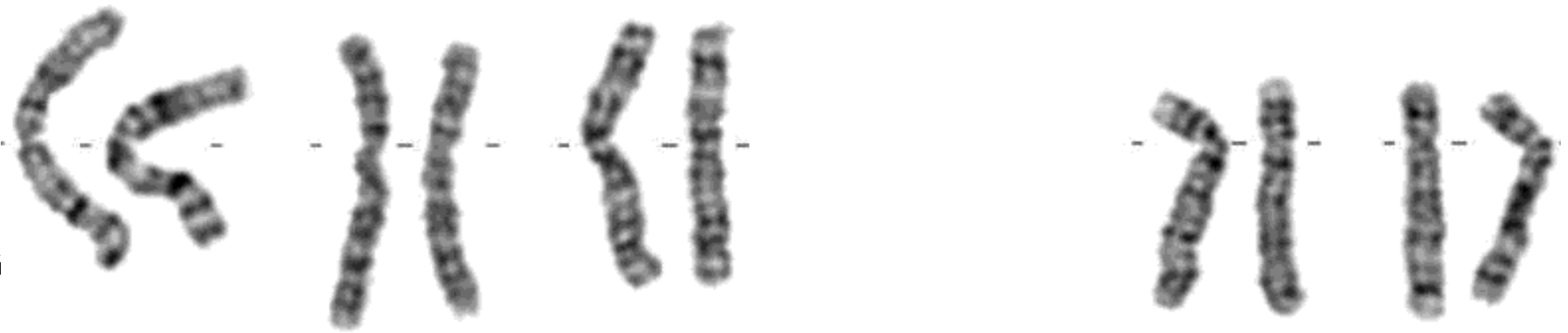
≈
ne
5C

nství





1.



1

2

3

4

5

Tri



6

7

8

9

10

11

12

fre

Un



13

14

15

16

17

18

Un



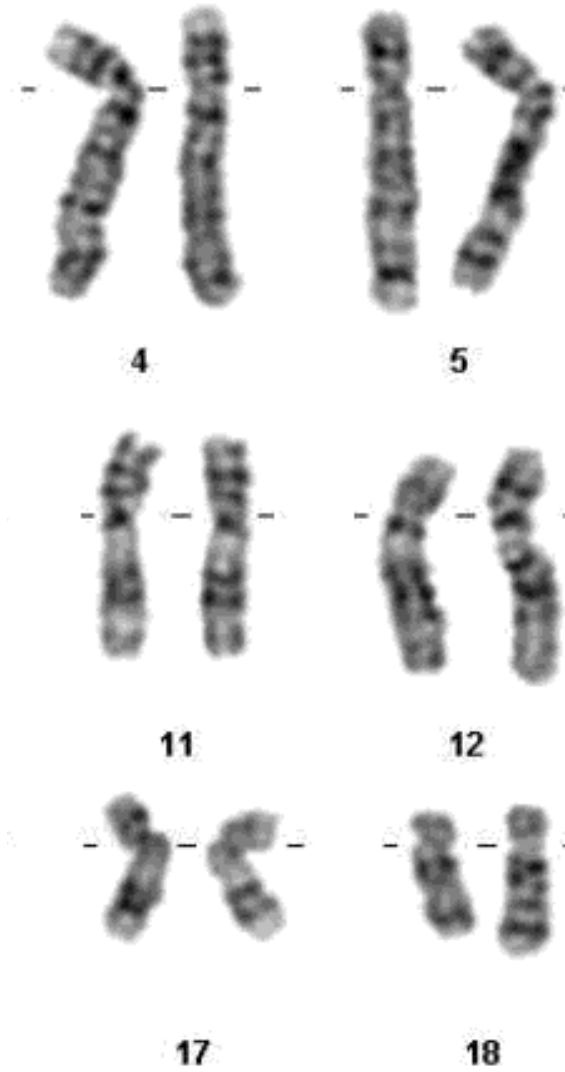
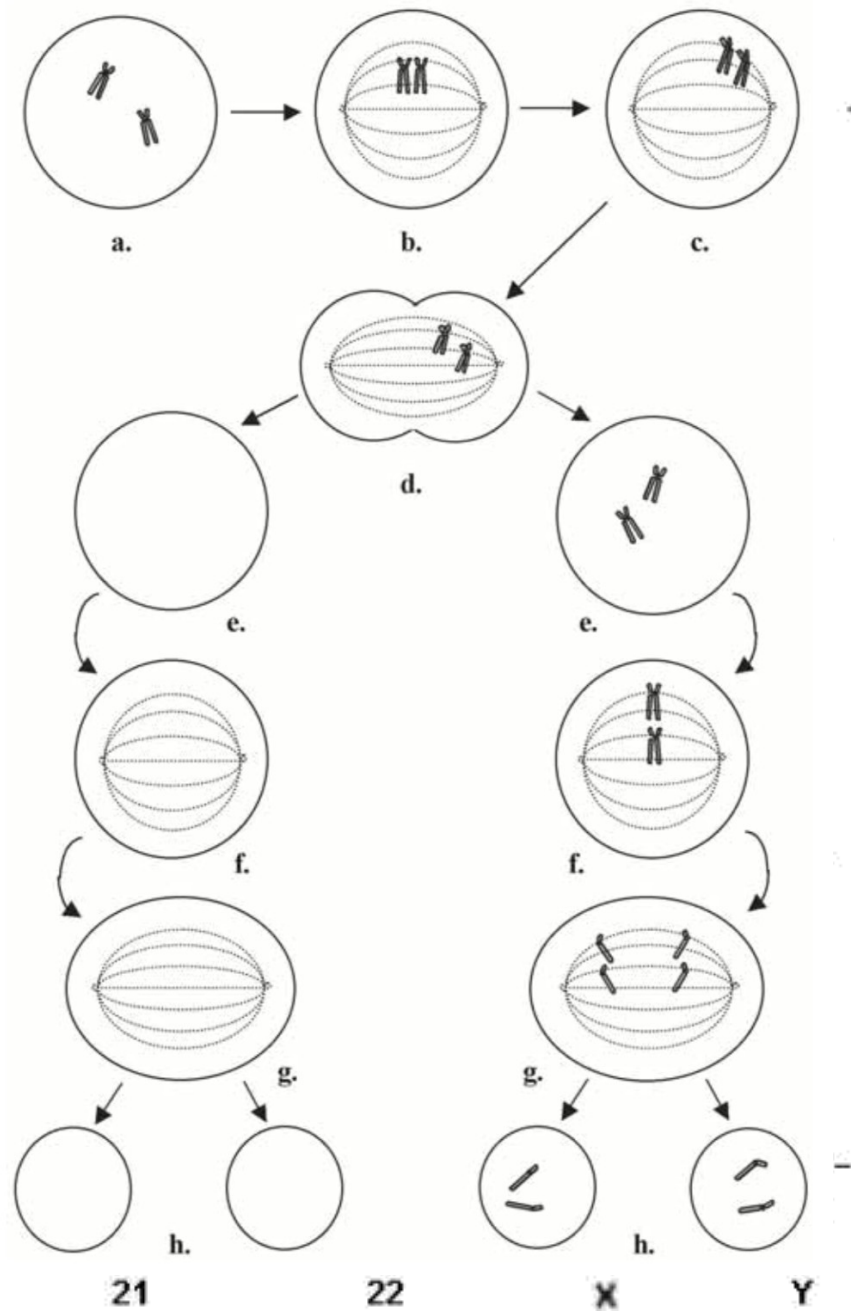
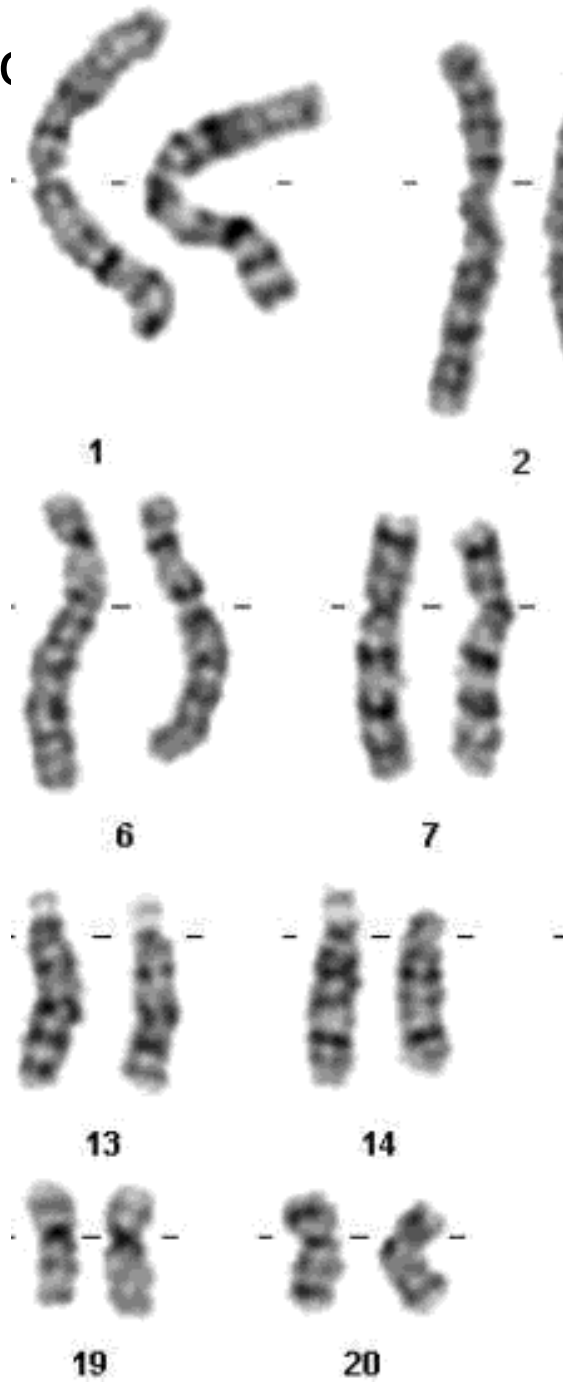
19

20

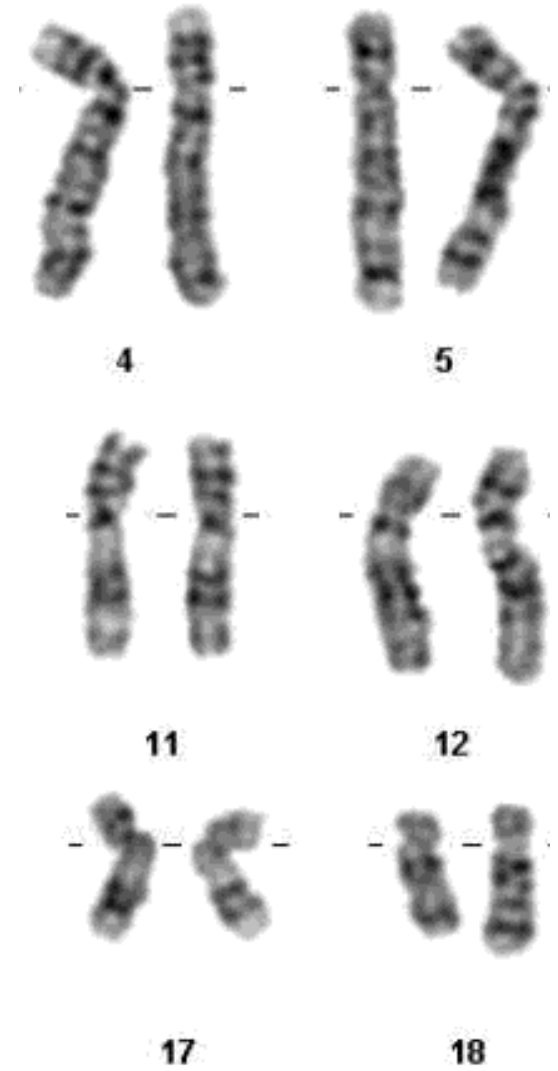
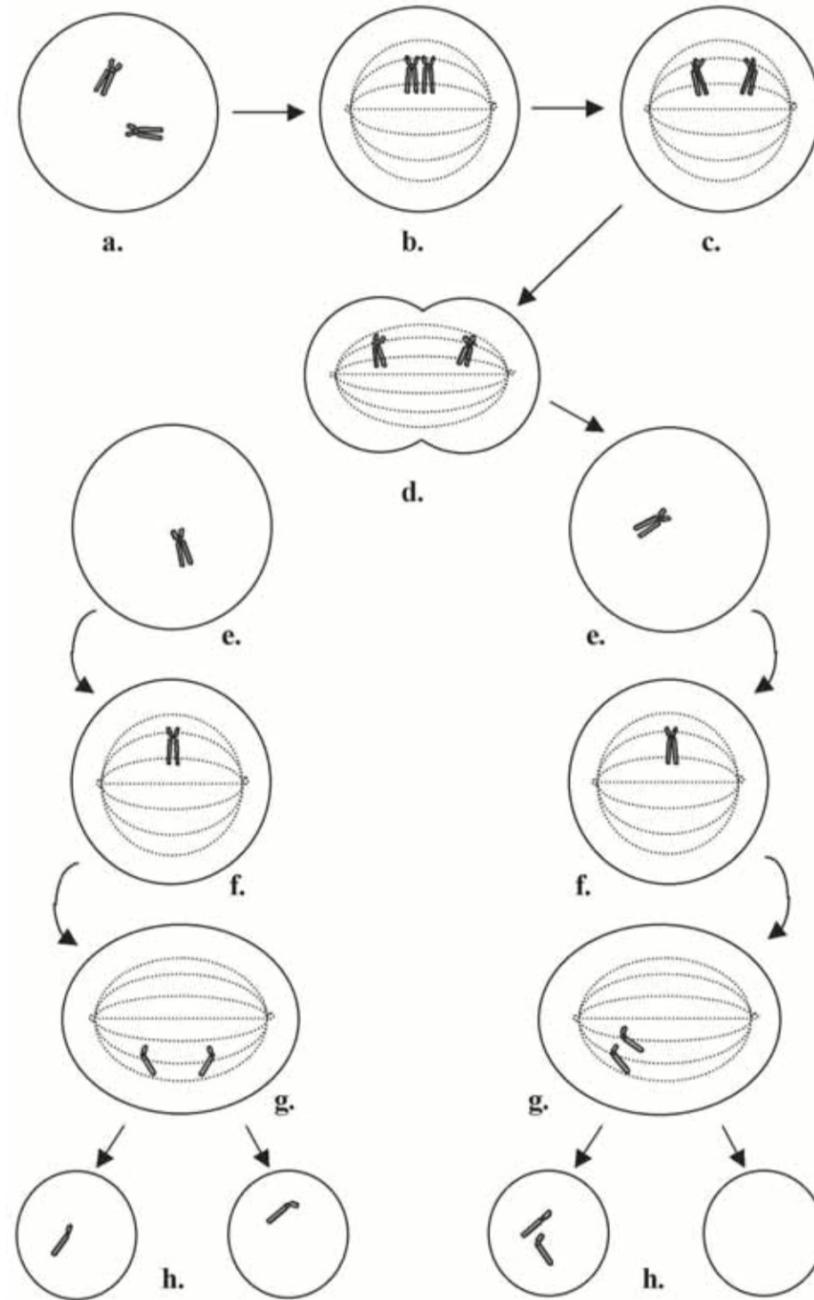
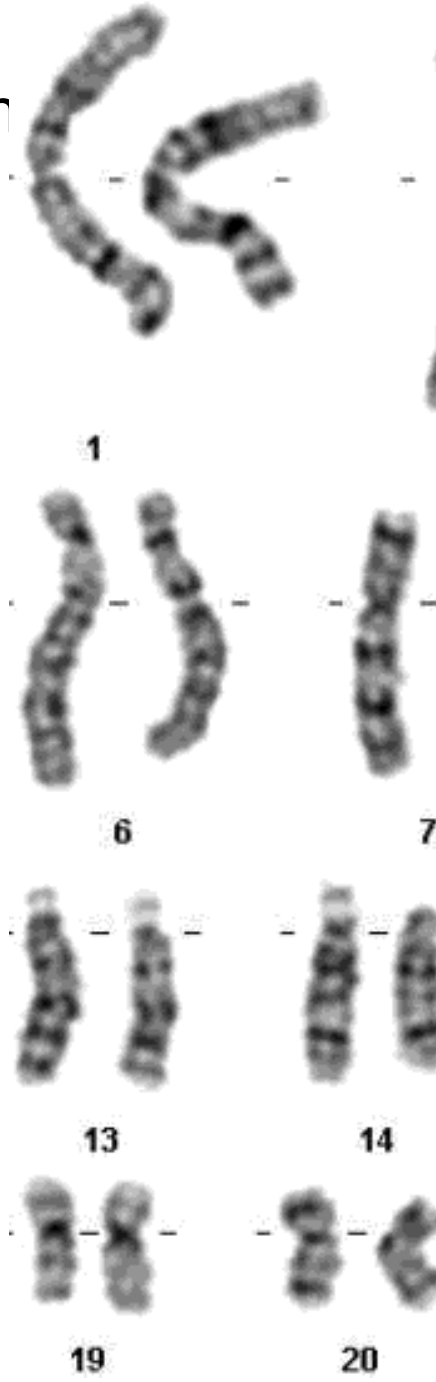
21

22

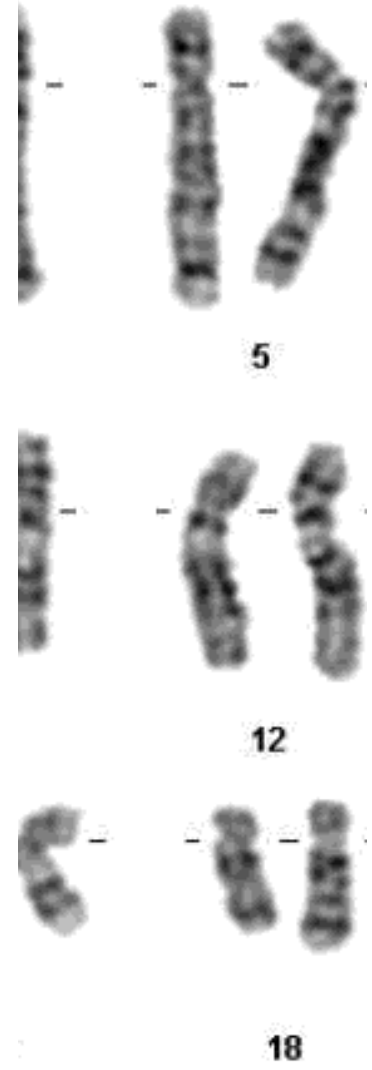
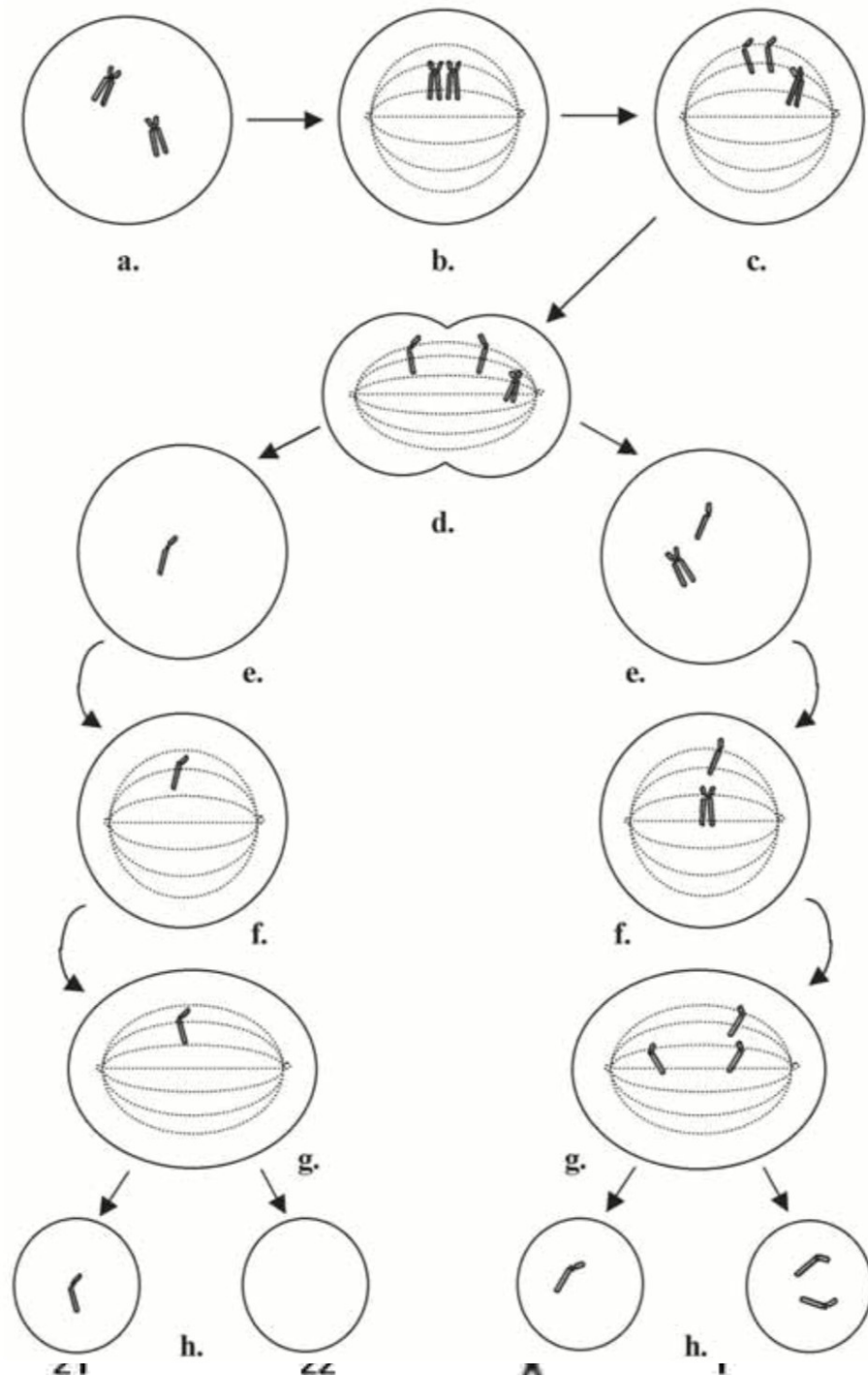
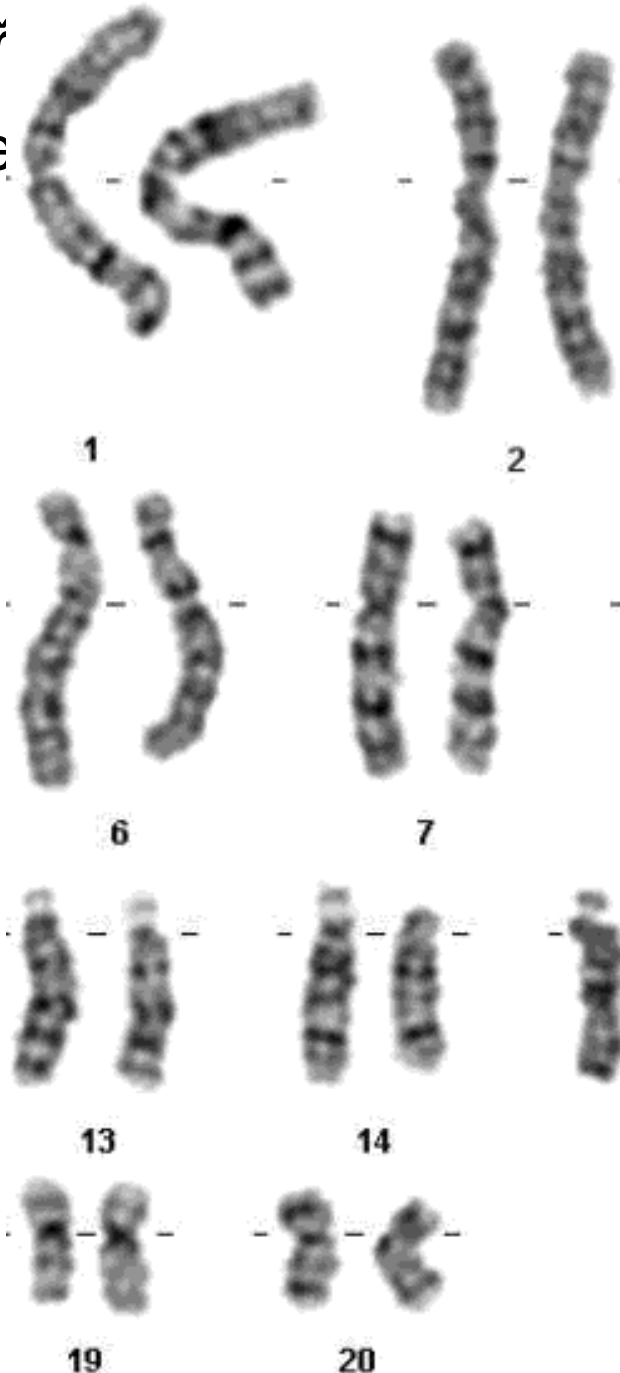
Nc



Non

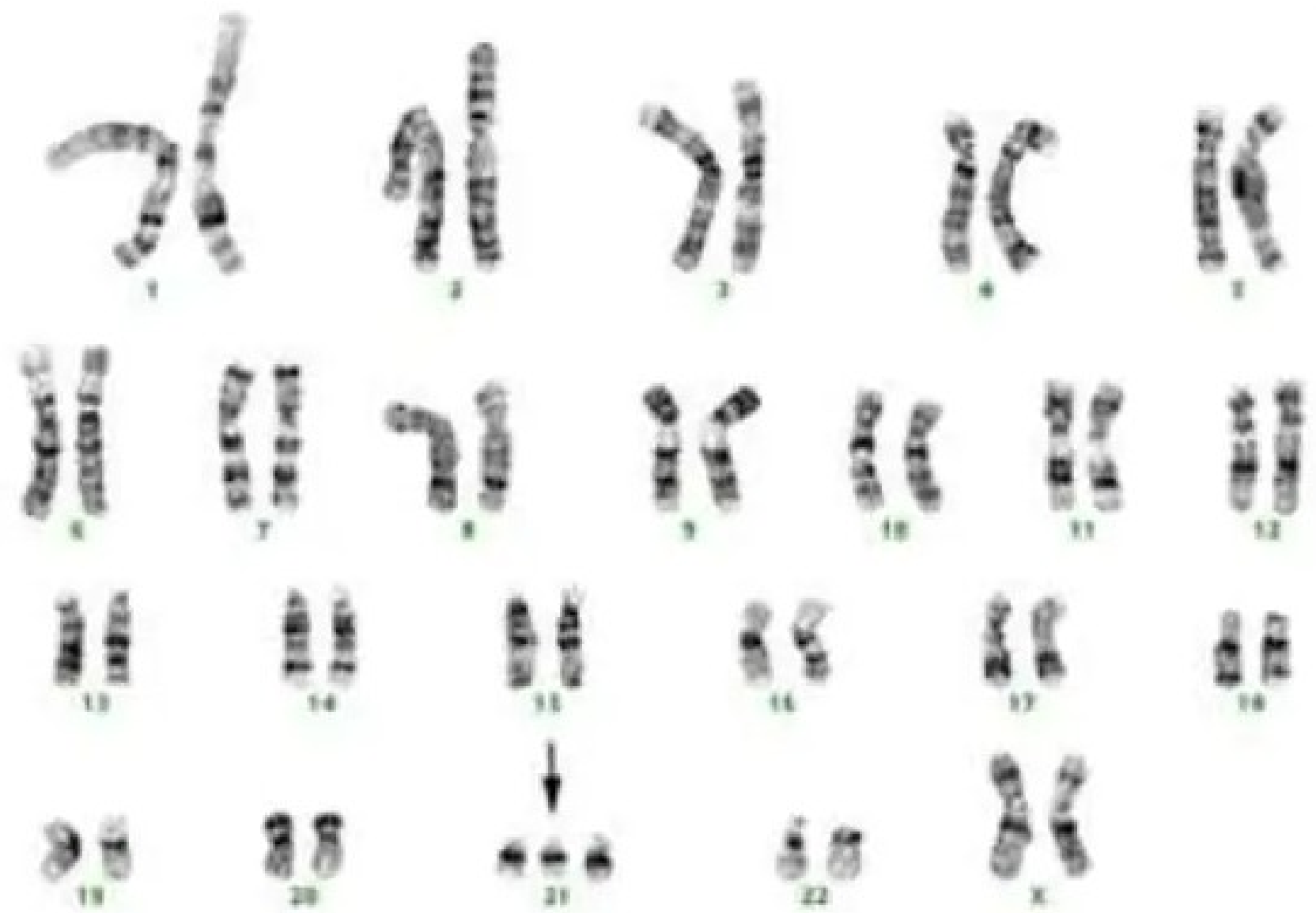


Př
se





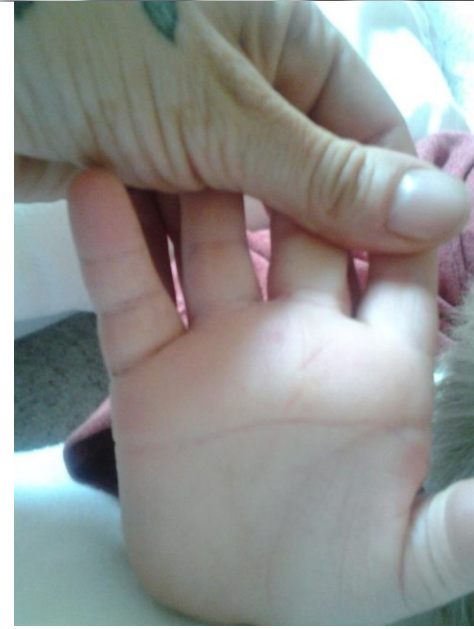
[47,XX nebo XY,+21]



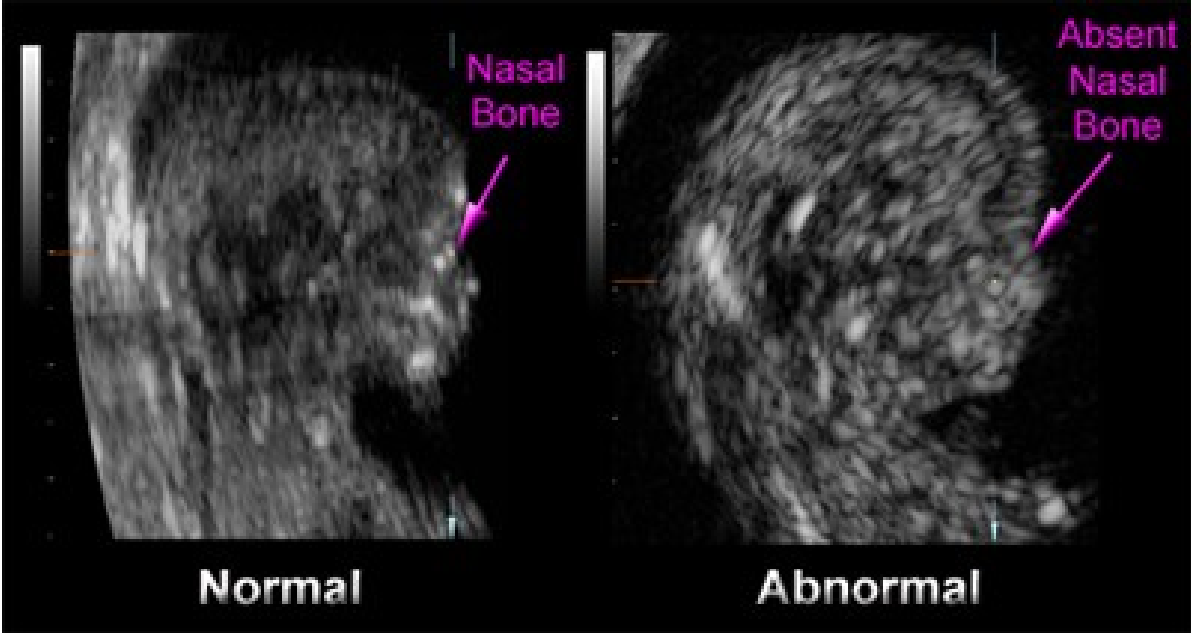
[47,XX nebo XY,+21]

- podílí se na 95 % případů Downova syndromu (5 % - mozaicism nebo Robertsonska translokace); 1,2:1 muži:ženy
- hypotonie
- až 50 % pacientů s vrozenou vadou kardiovaskulárního systému!
 - defekt atrioventrikulárního kanálu, defekt síňového septa, perzistující ductus arteriosus
- duodenální atrezie, pankreas annulare, megacolon, katarakta
- 10 až 20 krát vyšší riziko leukémie

[47,XX nebo XY,+21]



[47,XX nebo XY,+21]

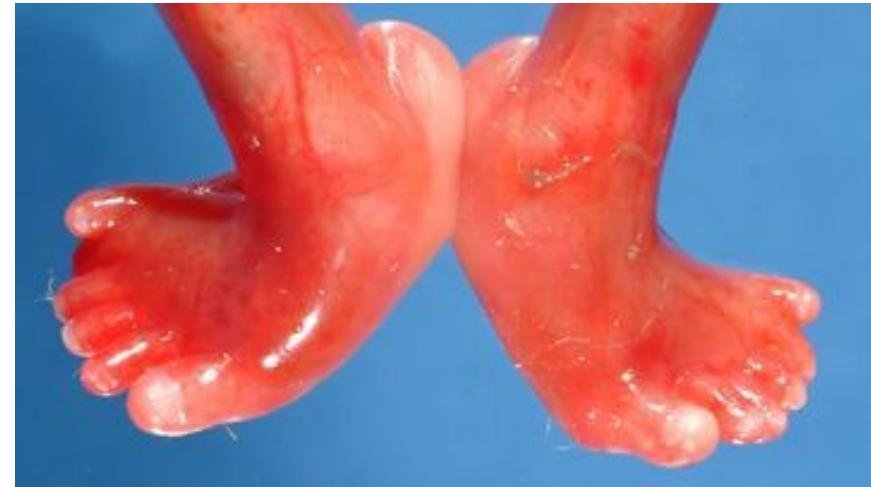


[47,XX nebo XY,+18]

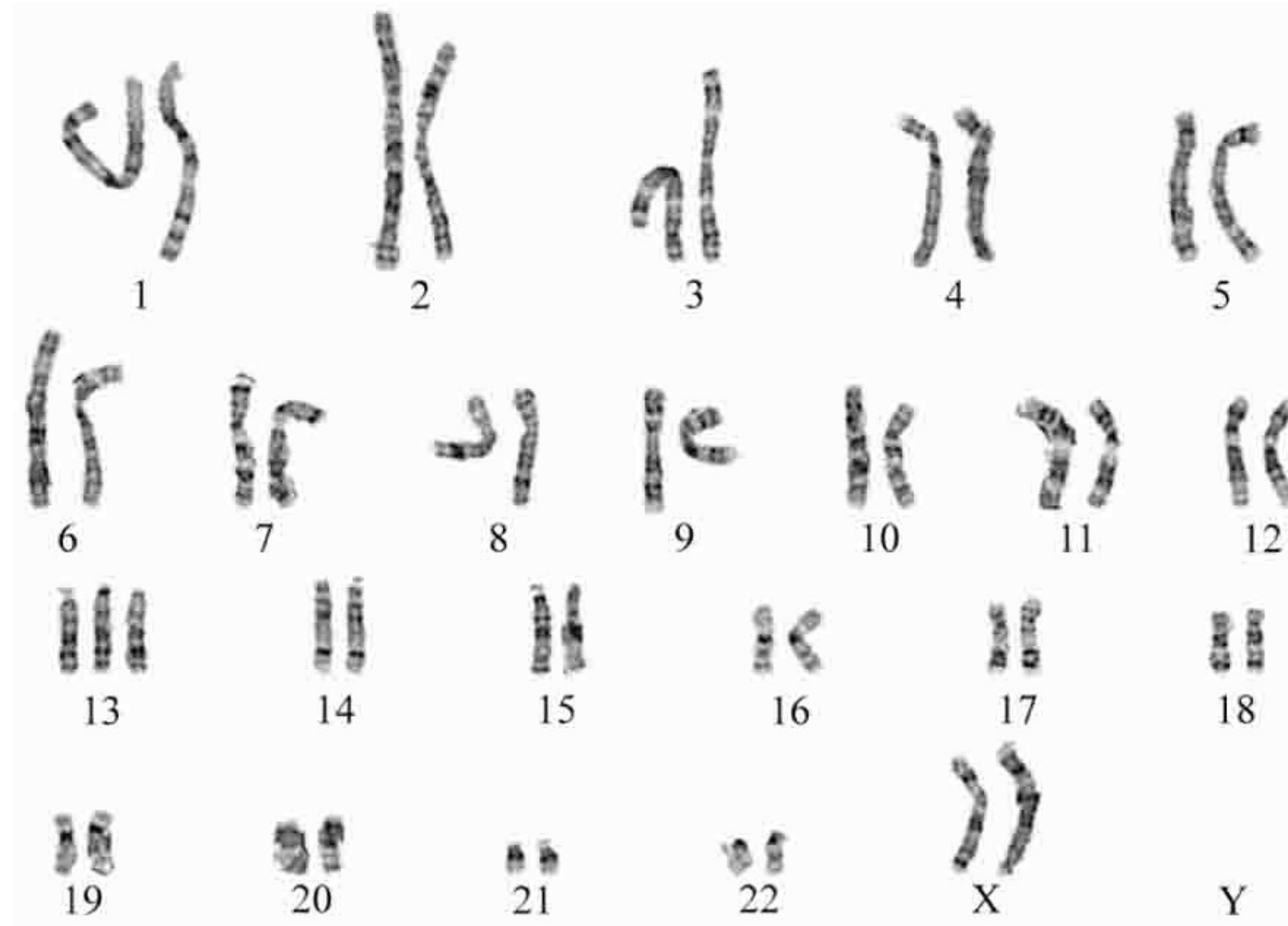


[47,XX nebo XY,+18]

- 1:3-4 muži:ženy
- hypotonie a následně zvýšený svalový tonus
- defekt komorového septa, defekt síňového septa, perzistující ductus arteriosus
- kýla, jedna umbilikální arterie, kryptorchidismus, krátké sternum, vrožený strmý talus, mikrognacie, malý bifrontální diametr...
- medián „přežití“ je 5 dní, pouze 10 % pacientů je dožije věku 1 roku



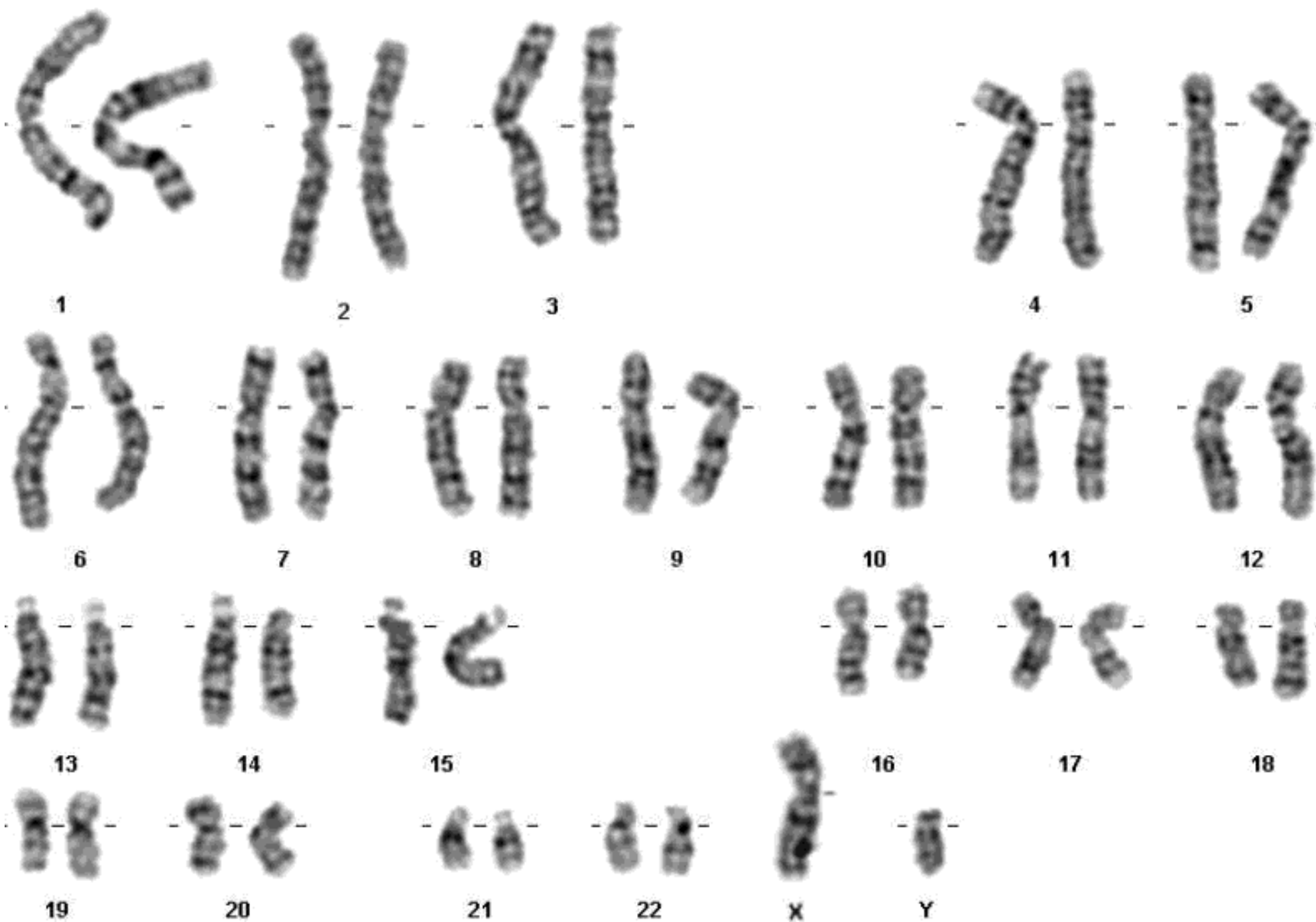
[47,XX nebo XY,+13]



[47,XX nebo XY,+13]

- holoprosencephalie
- kýla, jedna umbilikální arterie, kryptorchidismus, uterus bicornus, polycystická ledvina
- vrozené srdeční vady u 80 % pacientů
- medián „přežití“ je 2,5 dní, pouze 5 % pacientů je dožije věku 6 měsíců





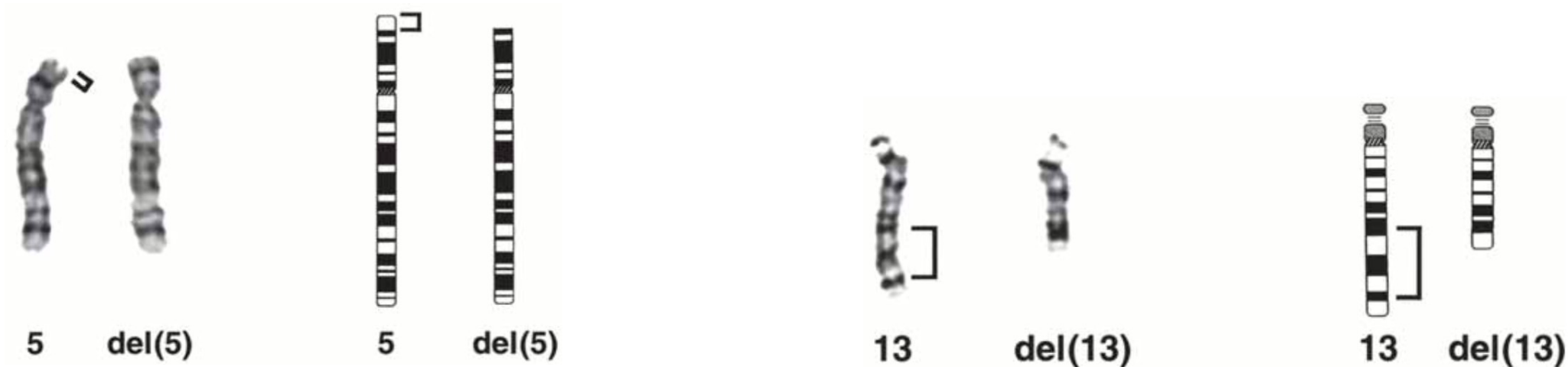
rodú!!!

ní

–
ické

Delece

- [46,XX nebo XY,del(5)(p15.3)] [46,XX nebo XY,del(13)(q21.3q33)]
- terminální vs. intersticiální
- výsledkem je monosomie; vliv má velikost delece a „kvalita“ materiálu; (ztráta materiálů krátkého raménka akrocentrických chromosomů nebo heterochromatinu nemá vliv na fenotyp)



Delece

- Cri du chat – 5p – „mňoukací“ plač, růstová retardace, mentální retardace, mikrocefalie
- Angelmanův syndrom – delece na maternálním chromosomu 15q11-15q13 (nebo UPD!!!) – záchvaty smíchu, křeče
- Prader-Willi - delece na paternálním chromosomu 15q11-15q13 (nebo UPD!!!) – obézní pacienti – hyperfagie, hypogonadismus
- DiGeorgeův (velokardiofaciální) syndrom – 22q11.2 – poruchy učení, rozštěpy patra, velofaryngeální insuficience, kotrunkální srdeční vady
- Ichtyóza – Xp22.3 – také jako součást syndromu sousedících genů, delece často není pozorovatelná při běžném cytogenetickém vyšetření

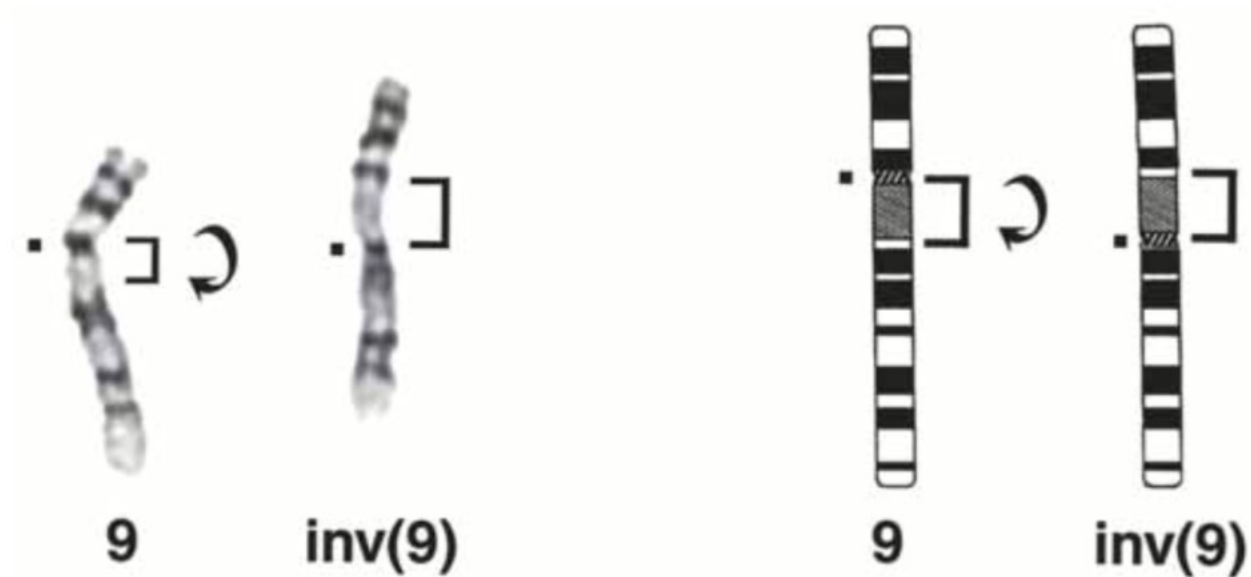
Duplikace

- [46,XX nebo XY,dup(15)(q24q26.3)]
- přímá vs. obrácená
- samostatné nebo v kombinaci s jinou aberací: isochomosom, dicentrické chromosomy, marker...
- výsledkem je částečná trisomie



Inverze

- [46,XX nebo XY,inv(2)(p21q31)] vs. [46,XX nebo XY,inv(3)(q21q27)]
- pericentrická vs. paracentrická
- v 85-90 % případů rodiče jsou nosiči, tj. inverze je dědičná
- častý důvod „nepolodnosti“
-



AI
sy
ha
ch

I
non

(.328)

