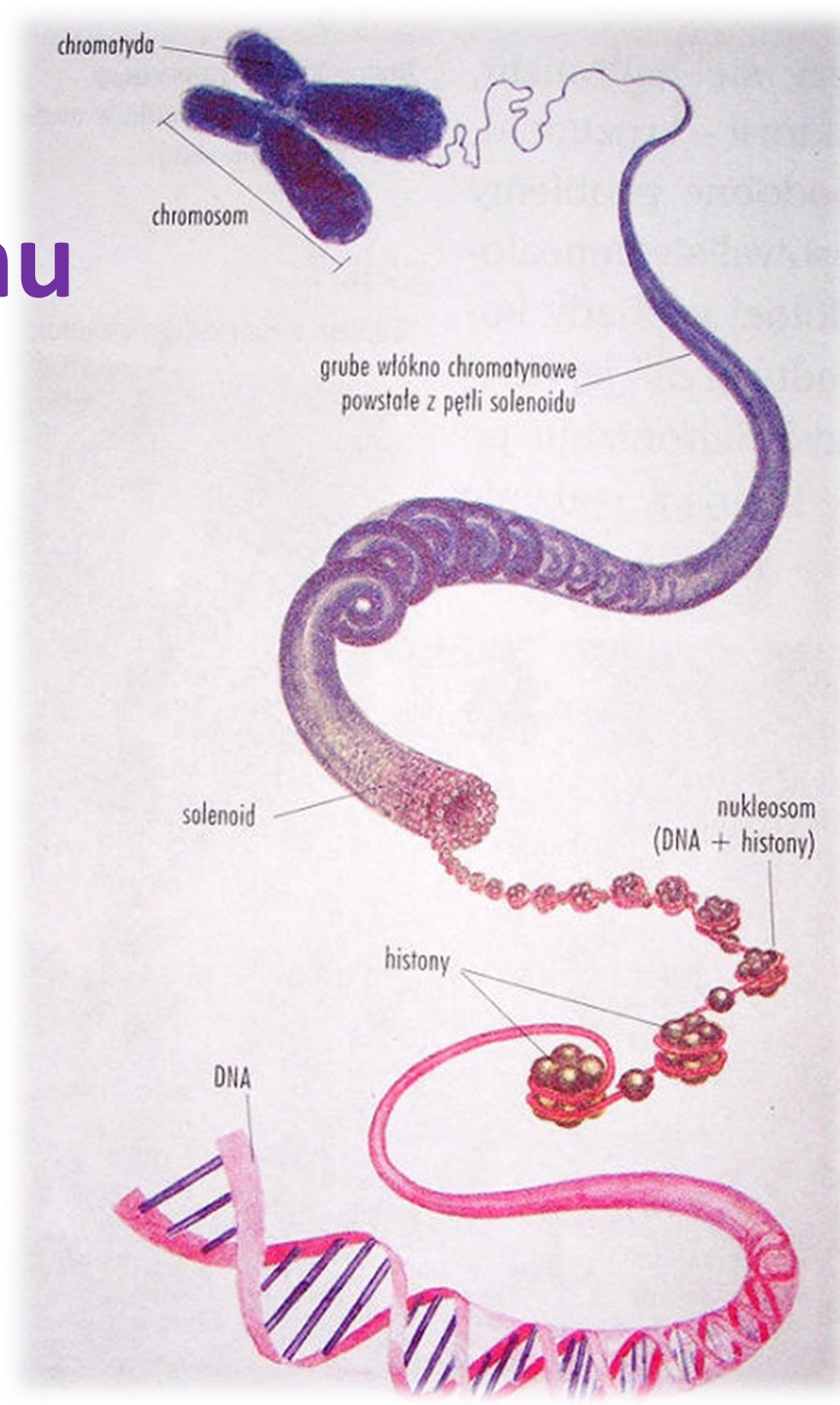


Indikace k cytogenetickému vyšetření

Vrozené Chromosomové Aberace

Renata Gaillyová
2021



Chromosomové aberace (CHA)

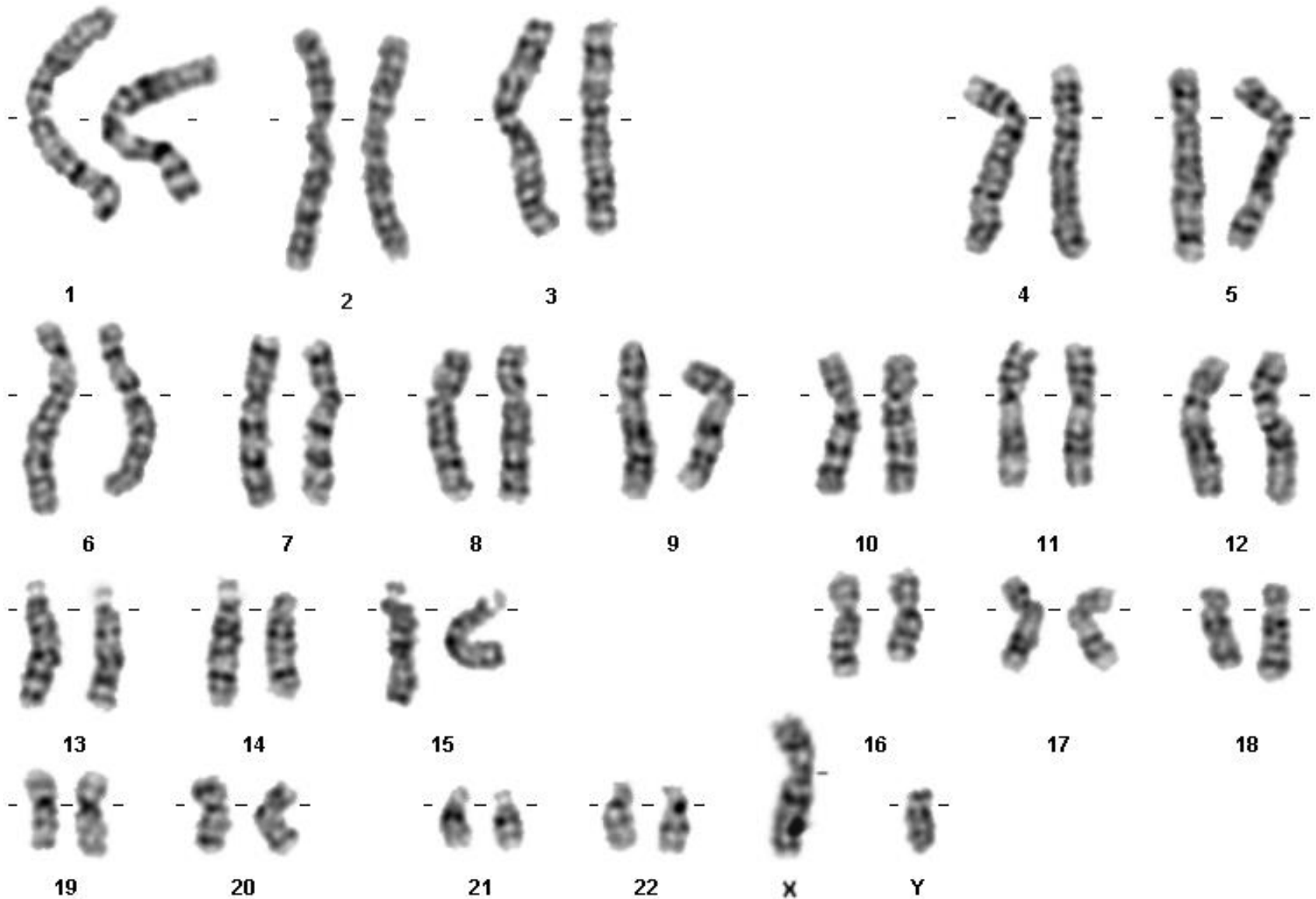
- Pro každé počaté dítě platí obecné genetické riziko 3-5%, že se může narodit s nějakou VVV nebo dědičnou nemocí, která se rodině dosud nevyskytla nebo dosud neprojevila.
- **vrozené CHA:**
 - 20 – 50% všech početí
 - 50 – 60% abortů v trimestru
 - 0,56 - 0,7 % živě rozených dětí
- **získané CHA:**
 - onkocytogenetika, rizikové prostředí, rizikové nebo dlouhodobě podávané léky

Typy vrozených chromosomových aberací

- Numerické
- **Strukturní**
- Balancované
- **Nebalancované**
- Autosomů
- **Gonosomů**

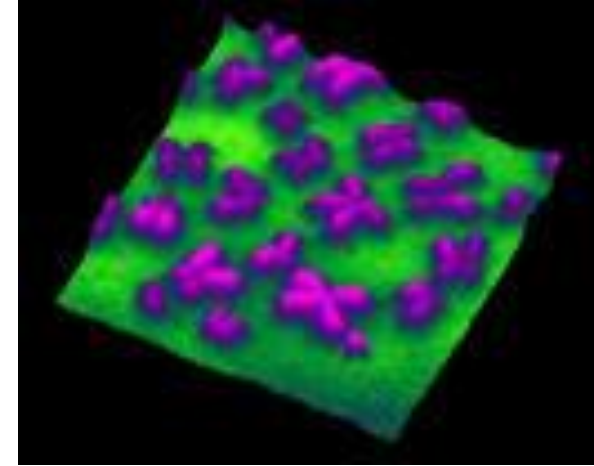


Normální karyotyp – G pruhy



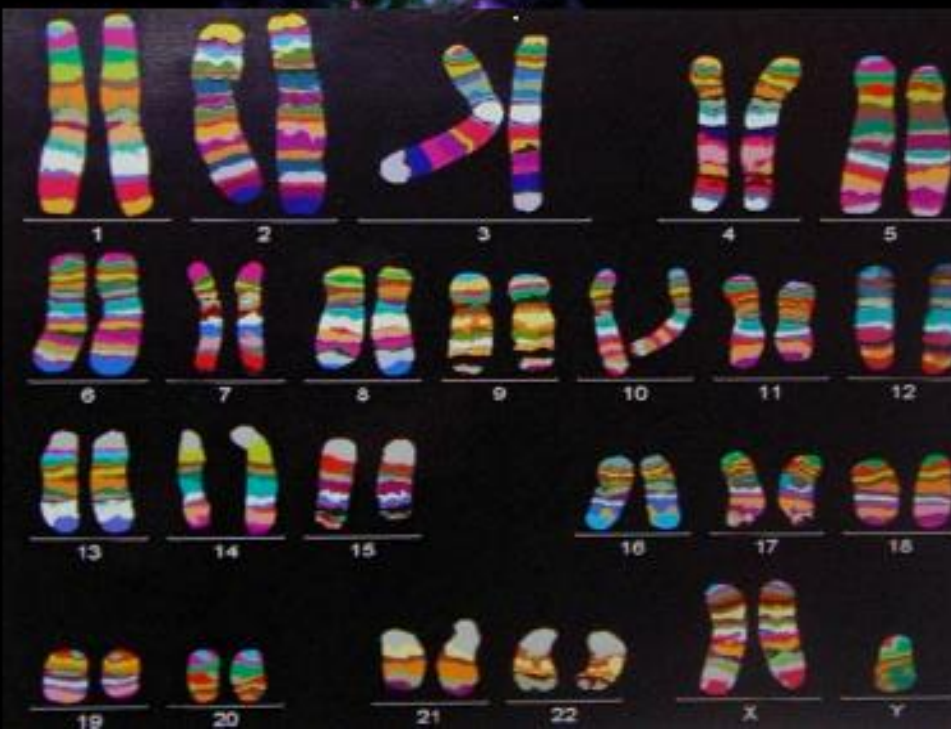
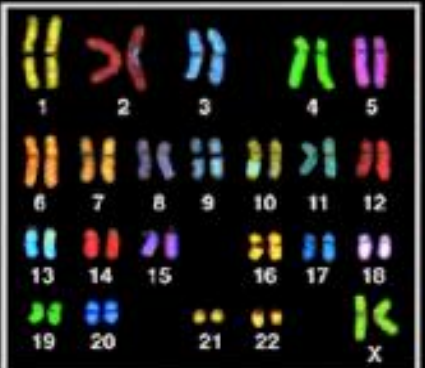
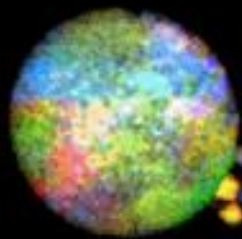
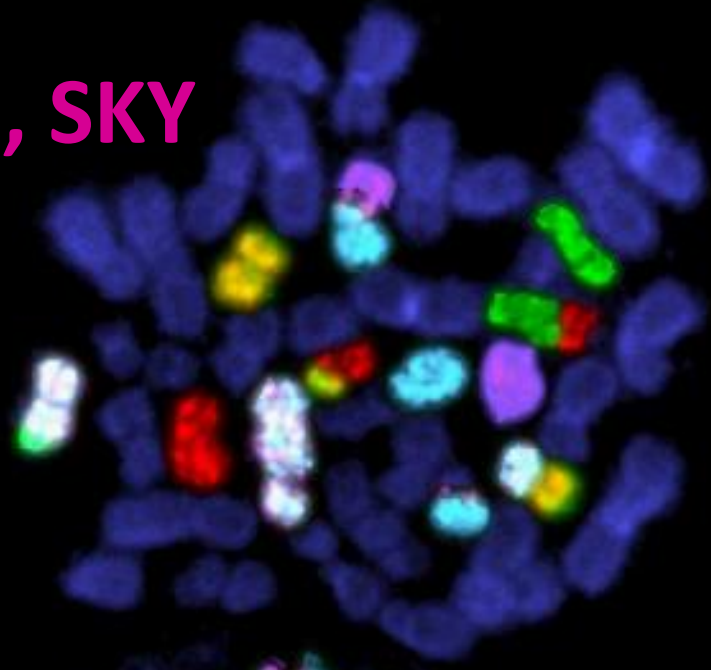
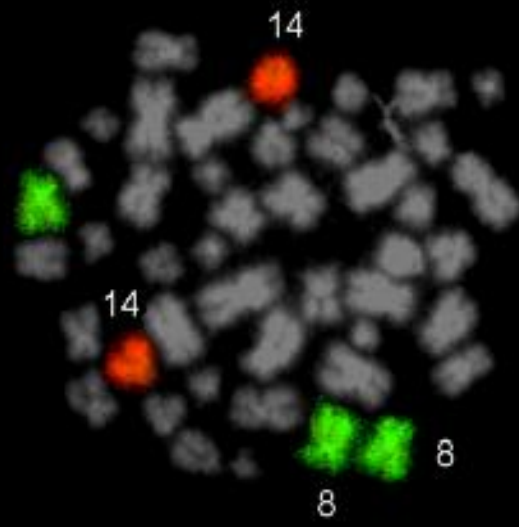
Submikroskopické změny

Mikrodeleční syndromy

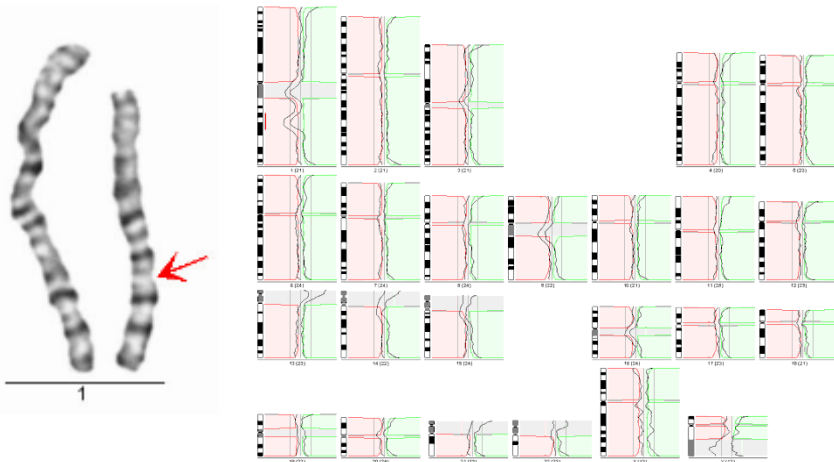


- submikroskopické změny
- (mikrodelece nebo mikroduplikace, marker chromosomy, složité přestavby, vyhledávání typických změn v onkologii...)
- MLPA, CGH, array CGH - genetické čipy

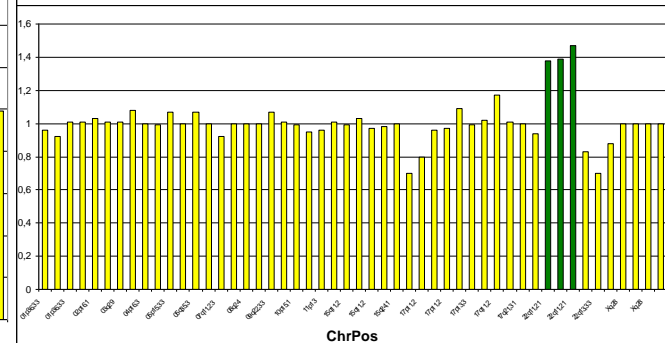
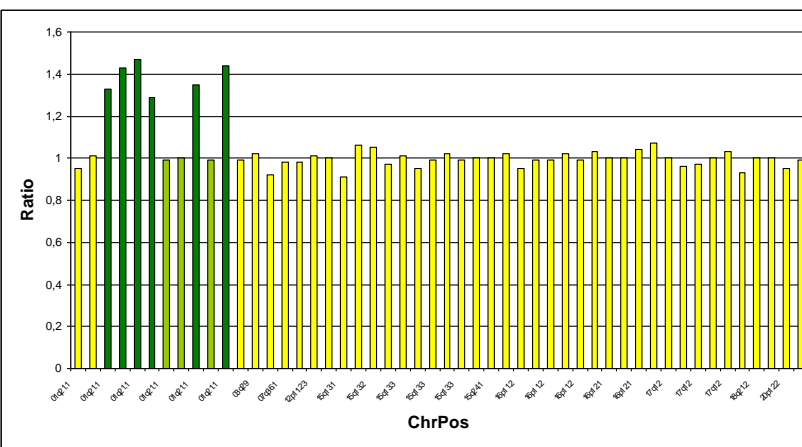
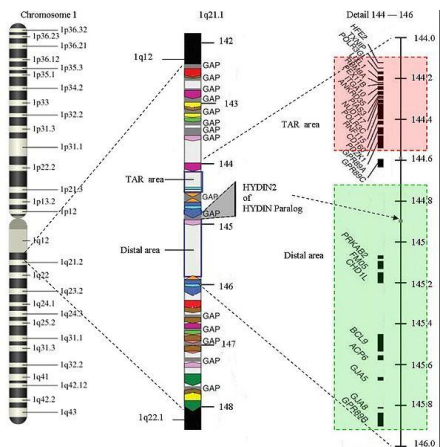
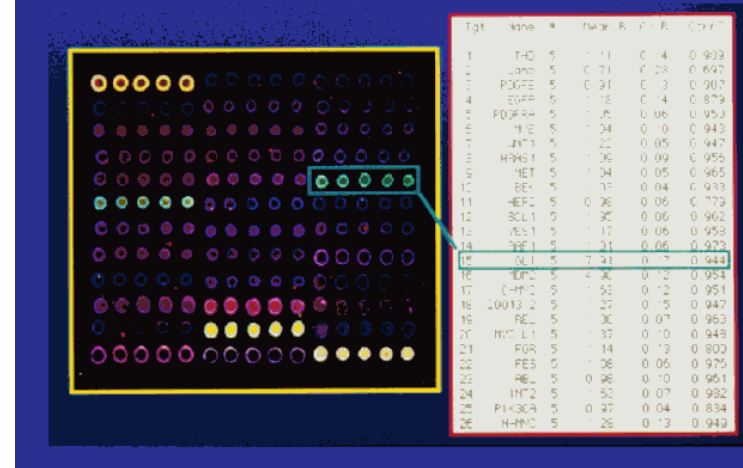
FISH, mFISH, m-band FISH, SKY



MLPA, CGH, HR-CGH, array-CGH



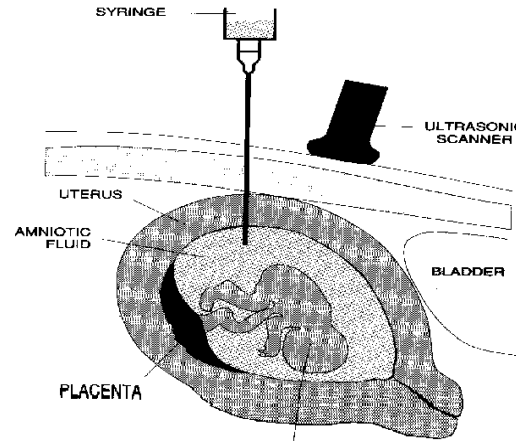
21st century Karyotyping



Materiál pro cytogenetické vyšetření VCA

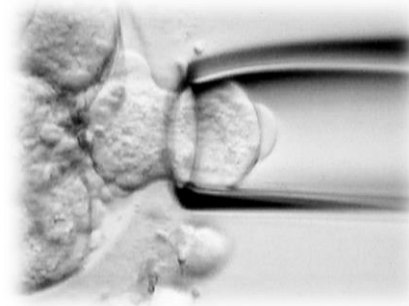
Prenatálně:

- buňky plodové vody
- choriové klky
- placenta
- pupečnicková krev
- tkáně potracených plodů



Preimplantační vyšetření:

- buňky embrya den 3/den 5



Postnatálně:

- periferní krev + Heparin
- vzorky různých tkání
(biopsie kožní, stěry bukální sliznice..)



Numerické VCA

- Jiný počet než 46 chromosomů
- Downův syndrom - 47,XX,+21, 47,XY,+21
- Edwardsův syndrom - 47,XX(XY),+18
- Patauův syndrom - 47, XX(XY), +13
- Turner syndrom - 45,X
- Klinefelterův syndrom - 47,XXY

Downův syndrom

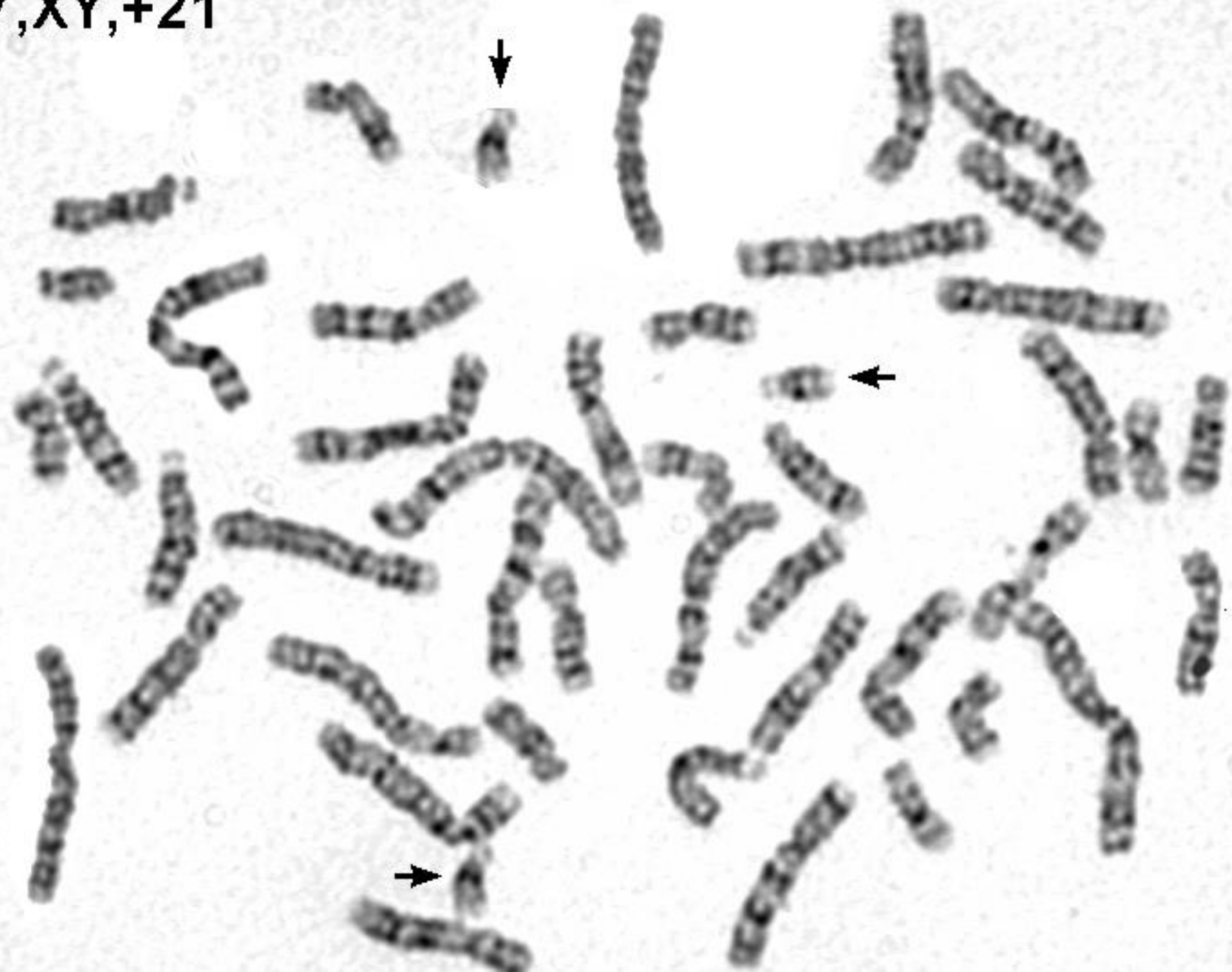
- IQ 25-50
- hypotonie svalová
- malá zavalitá postava
- kulatý obličej
- mongoloidní postavení očních štěrbin
- hypertelorismus
- široký kořen nosu
- kožní řasa na zátylku
- malá ústa, velký jazyk
- příčná dlaňová rýha...



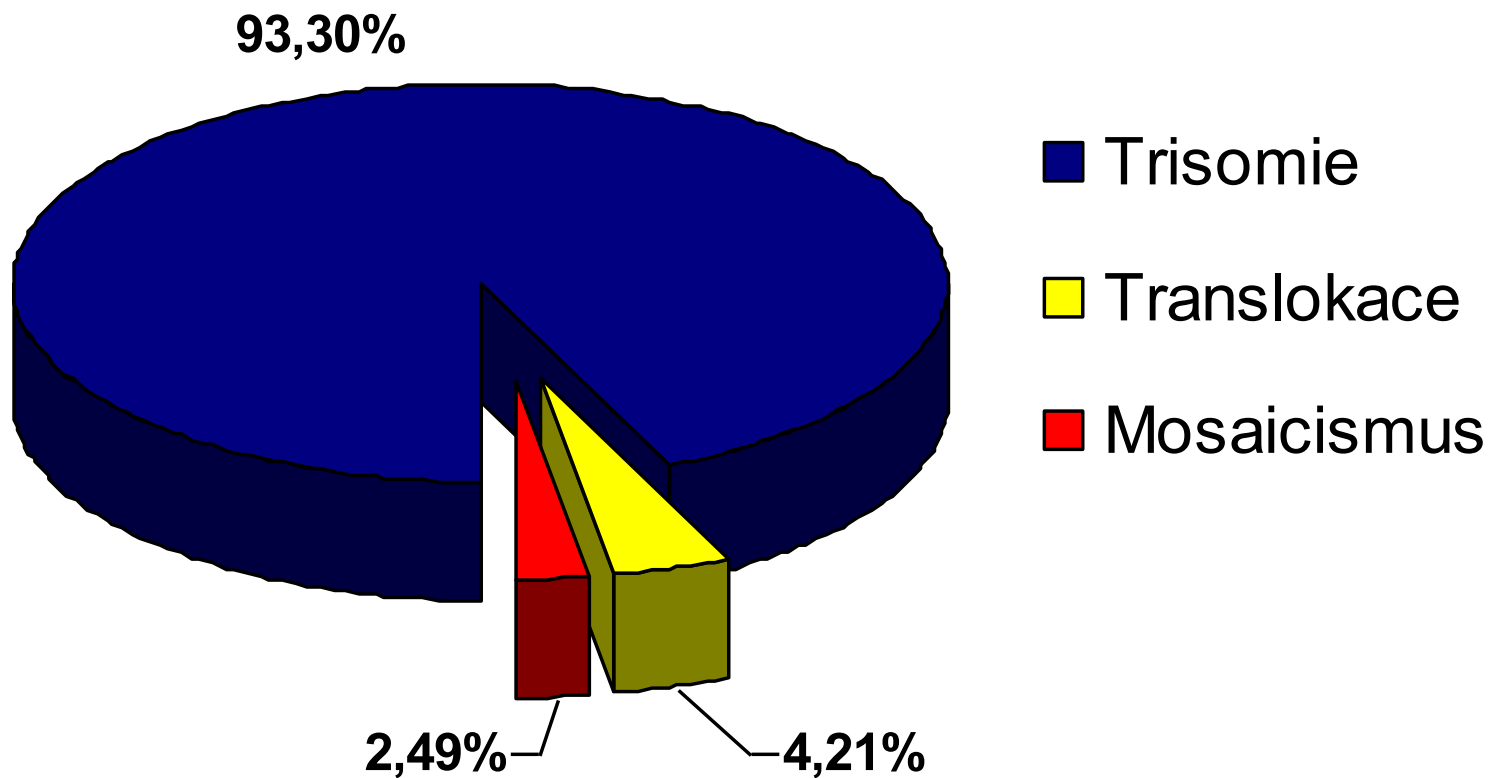
Příčná dlaňová rýha



47,XY,+21



Cytogenetické nálezy u Downova syndromu v České republice 1994 - 2001



Péče o dítě s Downovým syndromem

- Neonatologie
- Pediatrie
- Rehabilitace, orofaciální stimulace
- Endokrinologie
- ORL
- Oční
- Psychologie – psychiatrie
- Gastroenterologie
- Stomatologie
- Speciální pedagogika, logopedie
- Lékařské genetika



**Spolek pro pomoc lidem s Downovým
syndromem a jejich rodinám**





Divadlo
ALDENTE

WHO AM I?

Svět se zbláznil. Křičí, spěchá, nadává... Nerozumím!
A on nerozumí mně!

Hrají: Václav Dvořák, Iveta Kocifajová a herci s Downovým syndromem
Režie: Jitka Vrbková

Neděle 17. září v 16:00

Pátek 22. září v 18:00

Neděle 15. října v 16:00

Středa 25. října v 18:00

Artbar Druhý Pád, Štefánikova 1, vchod z Kottlářské

Rezervace lístků: www.druhypad.cz/program

www.divadloaldente.cz

Za podpory:



Divadlo Aldente

ZEĎ



Hudebně-pohybový projekt autorů a herců, z nichž někteří mají navíc (chromozom... tedy Downův syndrom) „Země: Itálie - ČR – Severní ledový oceán – vesmír – Svatobořice.

Je naše

Je široká

a místa je tu dost.“

Ale proč je tu ZEĎ???

A co je za ní???

Režie: Jitka Vrbková

Hudba: Jan Kyncl

Scénografie: Zuzana Hejtmánková,
Andrea Mužíková



Káťa a Bajaja

Světový den Downova syndromu



21.3.

Edwardsův syndrom, 47,XX(XY),+18

- **růstová retardace intrauterinní, hypotrofie**
- **microcephalie**
- **dolichocephalie**
- **nízko posazené uši**
- **micromandibula**
- **atypické držení prstů**
- **atypický tvar nohou**
- **další závažné VVV**



Syndrom Edwards



Atypické křížení prstů

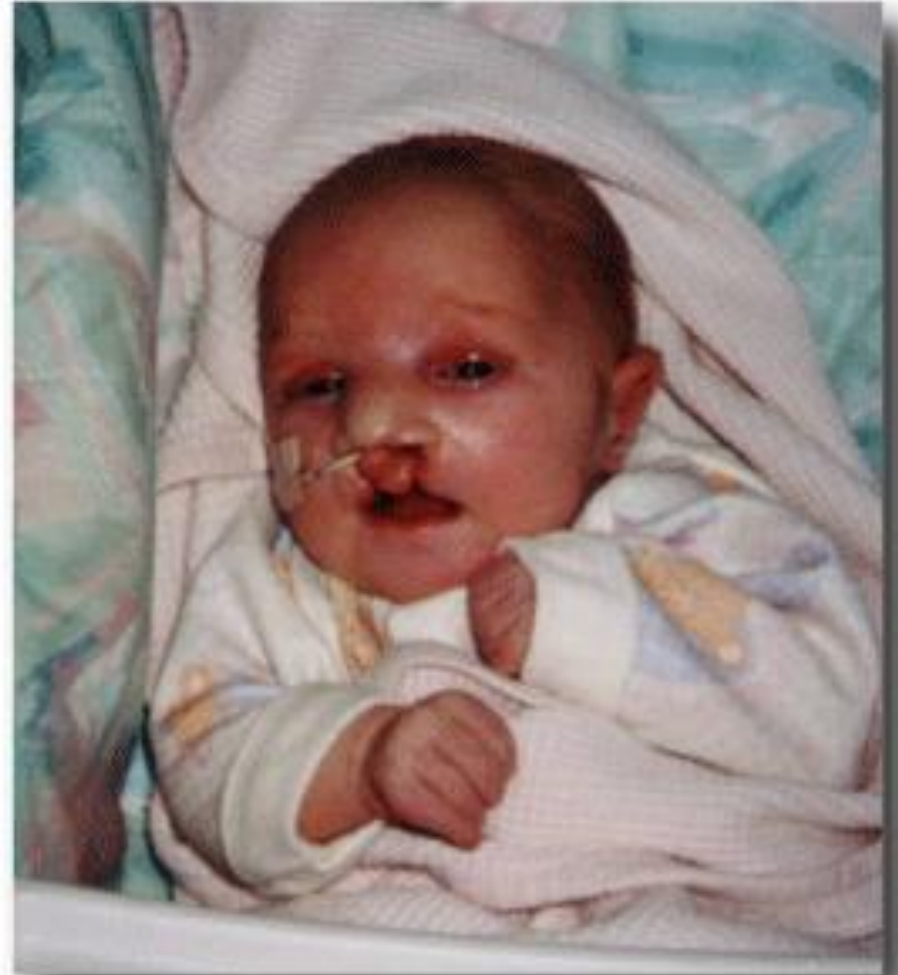


Protažená pata



Patau syndrom, 47,XX(XY),+13

- **oboustranný rozštěp rtu a patra**
- **kožní defekty ve vlasaté části hlavy**
- **vrozené vady mozku (holoprosencephalie)**
- **micro-anophthalmia**
- **hexadactilie**
- **VCC a jiné**





Hexadactylie



Turner syndrom, 45,X

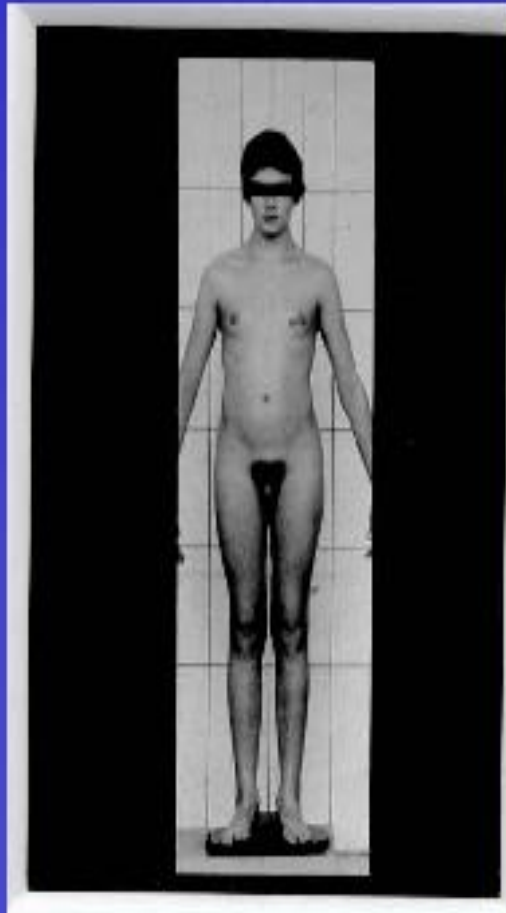
- plod-hygroma colli, hydrops
- nižší por.váha a délka
- nízká vlasová hranice
- lymfedémy
- pterygia
- cubiti valgi
- stenosa aorty
- VVV ledvin
- štítovitý hrudník
- laterálně uložené
prsní bradavky
- malý vzrůst
- neplodnost



Klinefelter syndrom, 47,XXY

- 1:670
- do puberty často bez nápadností
- opožděná puberta
- hypogonitalismus
- aspermie, sterilita
- ženské rozložení tuků
- gynekomastie
- chabé ochlupení

Syndrome de Klinefelter



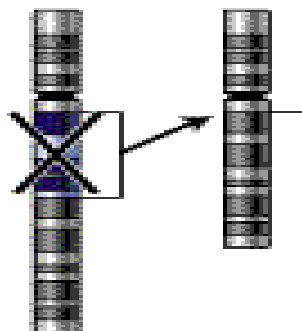
- Testicules de petit volume
- Atrophie tubulaire
- Gynécomastie
- Grande Taille
- Grande envergure
- Rapport SS/ SI diminué
- Difficultés Scolaires
- FSH ↗ et LH ↗, testo svb basse
- 47, XXY

Strukturní chromosomové aberace

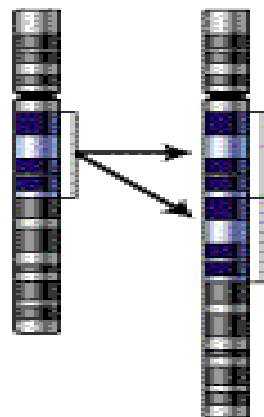
- chybění či přebývání části genetického materiálu kteréhokoli chromosomu, atypická struktura – vedle sebe se dostanou části genetického materiálu, které tam za normálních okolností nepatří – poziční efekt
- částečné-parciální delece
- parciální trisomie
- inverze, inzerce, duplikace....
- **Mikrodeleční syndromy**

Types of mutation

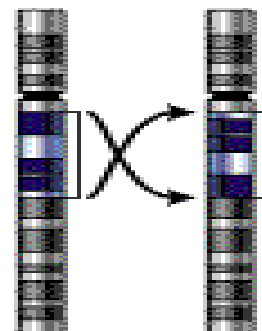
Deletion



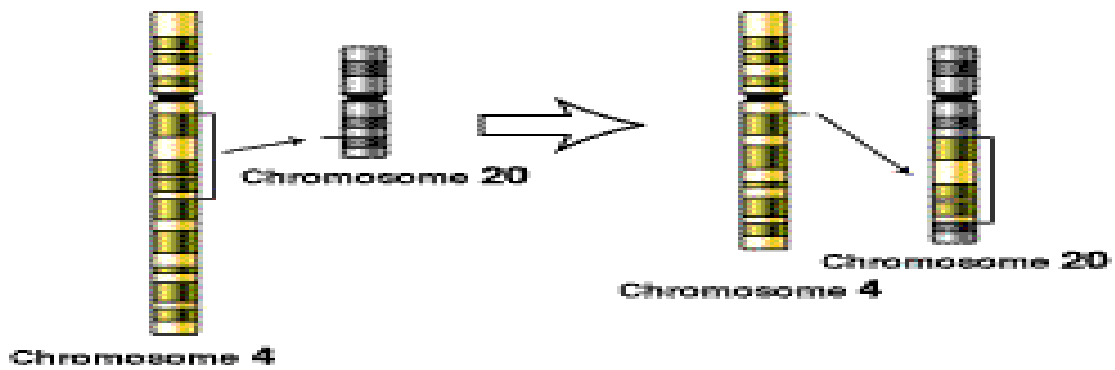
Duplication



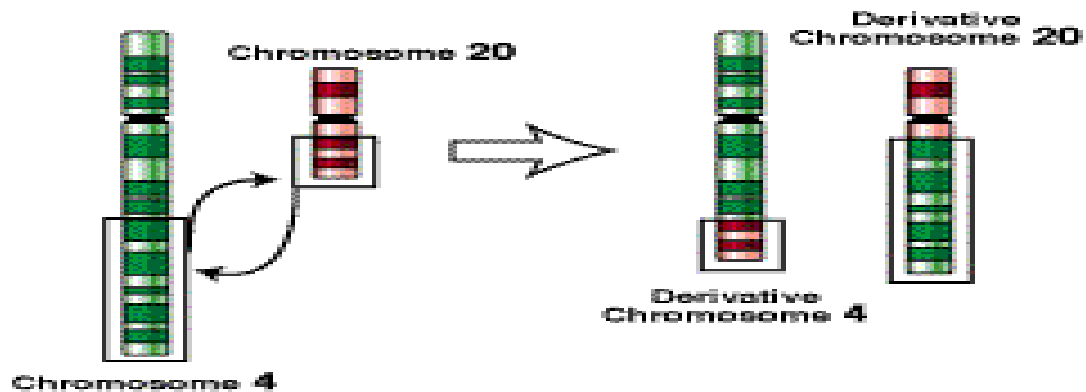
Inversion



Insertion



Translocation





Wolf-Hirschhorn syndrom

46,XY(XX),4p-

Incidence?

IUGR

Hypotonus

Charakteristická
tvář

VCC

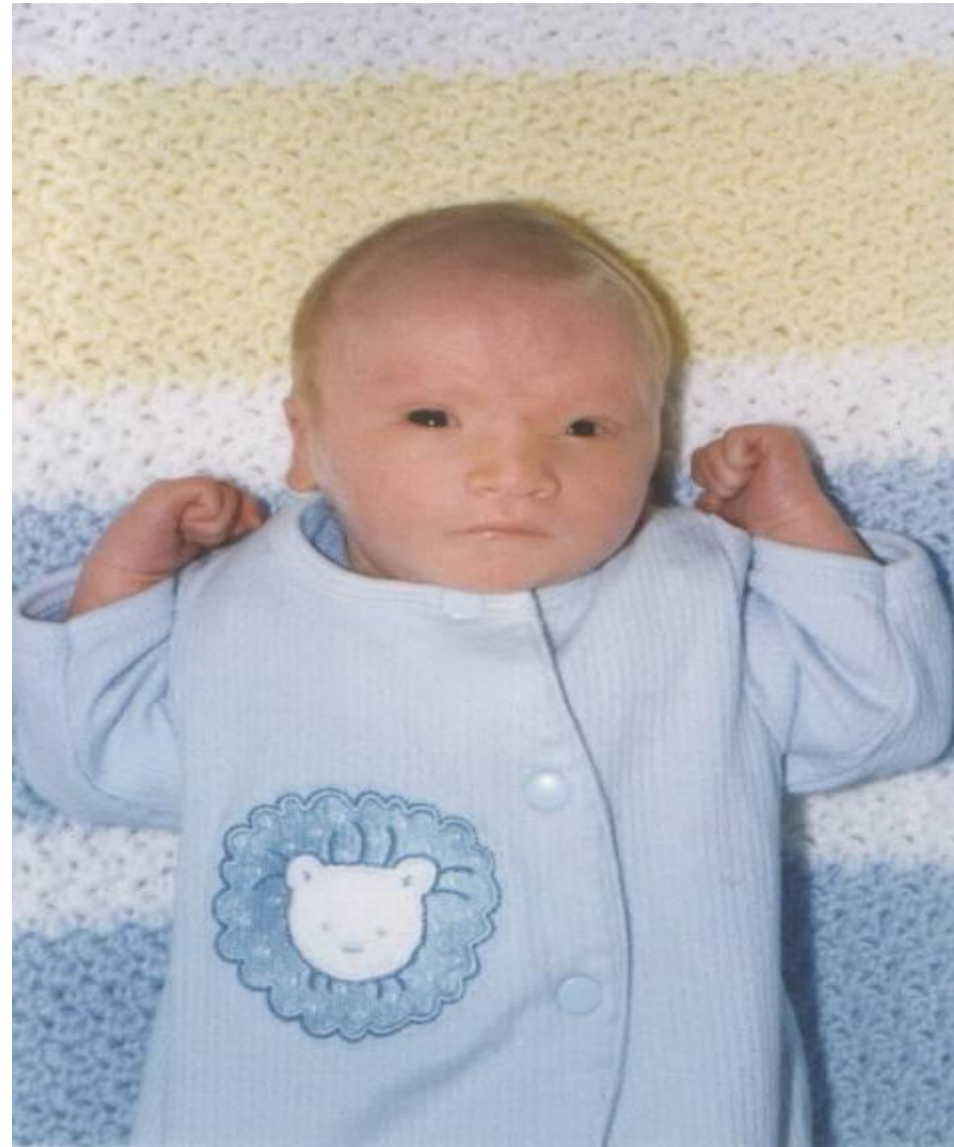
Výrazná hypotonie,
Neprospívání je
častou příčinou
smrti

Těžká mentální
retardace



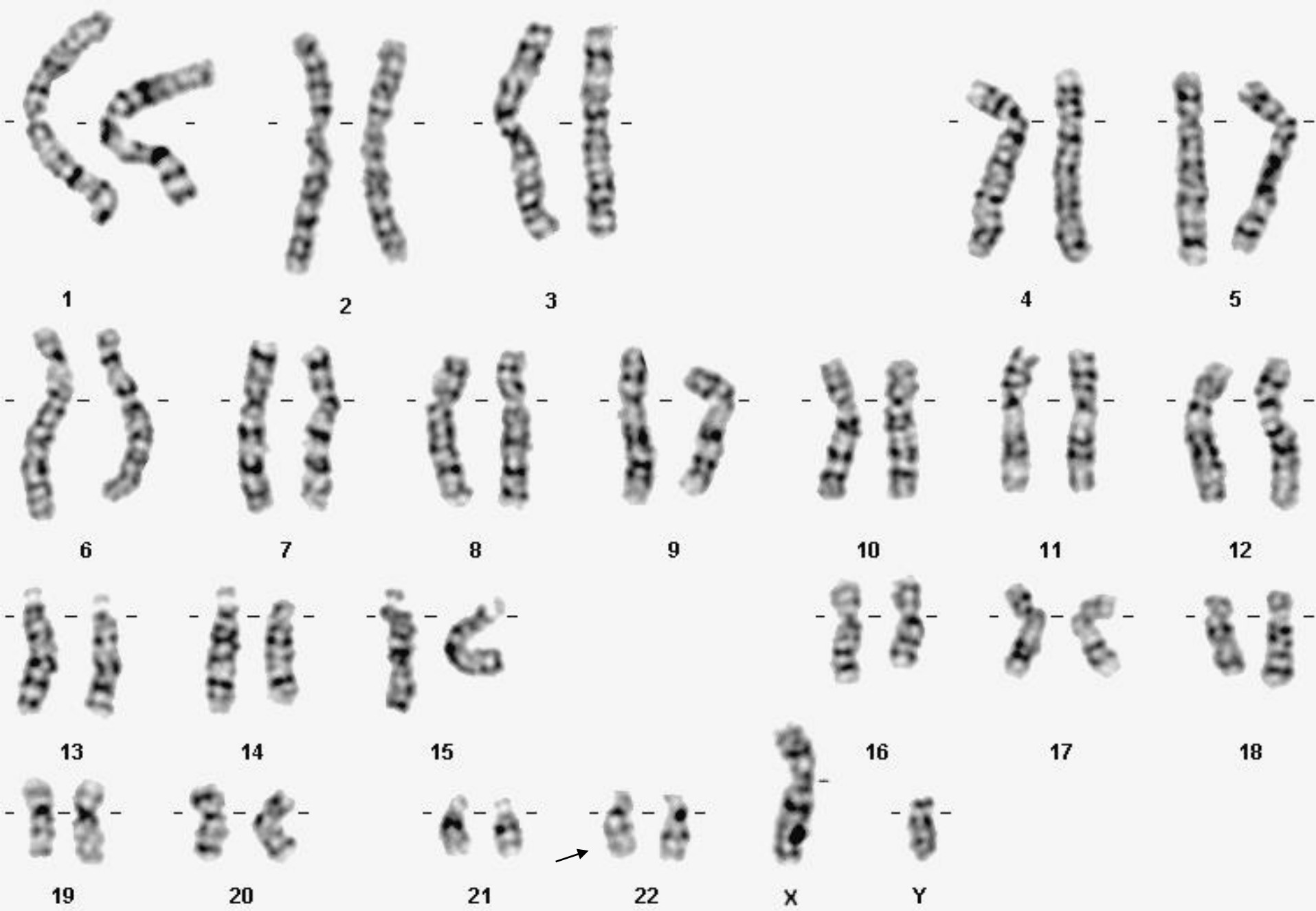
Cri du chat, 46,XX(XY),5p-

- 1:50 000
- **typický křik novorozence**
- **laryngomalacie**
- **kulatá hlava**
- **antimongolismus**
- **epicanty**
- **hypotonie**
- **hypotrofie**
- **další vývojové vady**

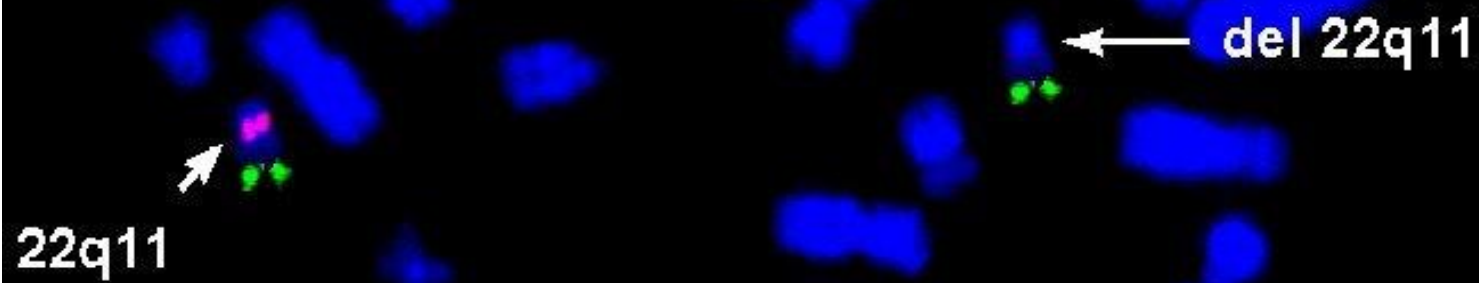


Syndrom Di George

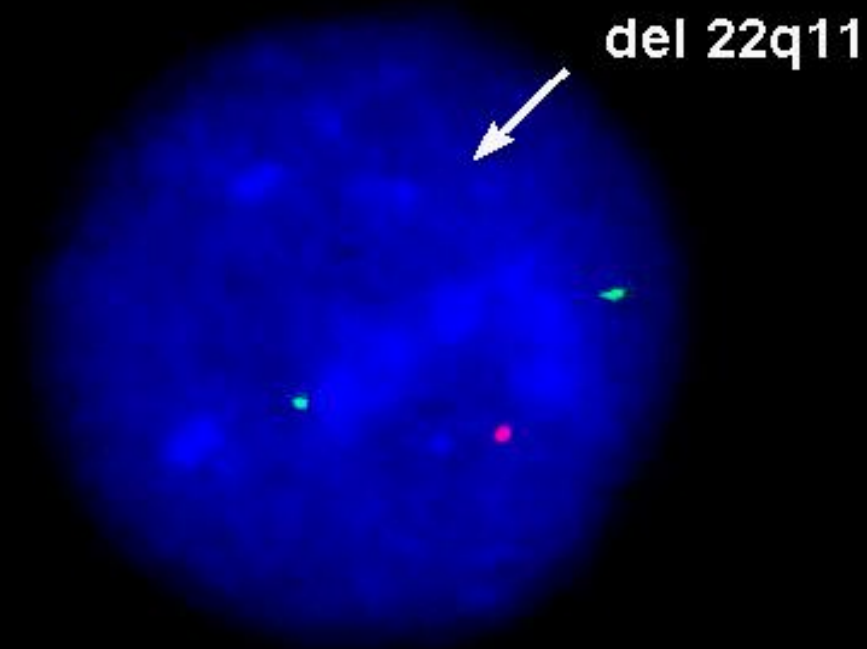
- **Velo - Kardio- Faciální syndrom**
- **CATCH 22**
- **Vrozené srdeční vady typické konotrunkální vady, faciální dysmorfie, hypoplasie - aplasie thymu event. příštítných tělísek, imunodefekty, hypoparathyreoidismus**



DiGeorge syndrom



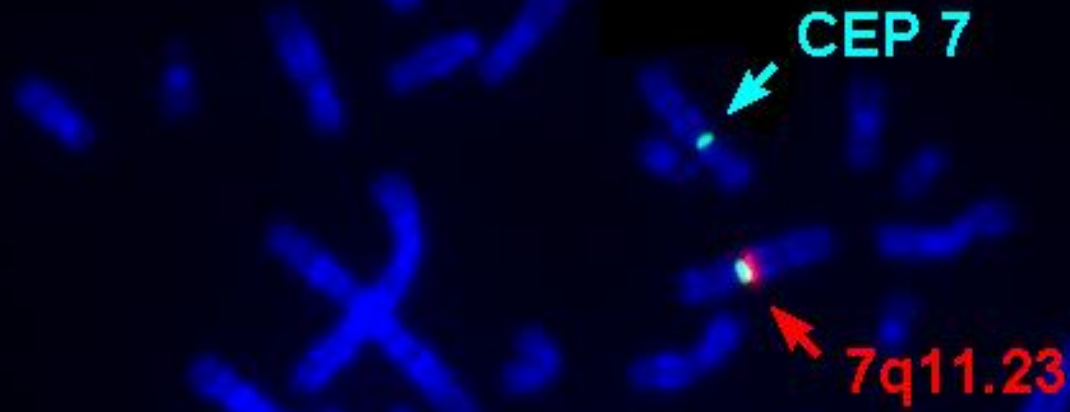
DiGeorge syndrom



Williams - Beuren syndrom

- del 7q11.23
- **Faciální dysmorfie - Elfin face – silné rty, odstávající větší uši, srdeční vady - stenosis aorty, plicnice, hypokalcemie, malá postava, PMR, hernie, hrubý hlas, kostní anomálie, přátelská povaha, dobrý sluch...**

WB sy





Prader-Willi syndrom

- **Hypotonie, hypotrofie, poruchy příjmu potravy v kojeneckém věku**
- **PMR, malá postava, obesita, hyperfagie, akromikrie, hypogonadismus později**
- **mikrodele delece 15q11-12 paternální**

Prader-Willi syndrom

Svalová
hypotonie u
PWS



Angelman syndrom

- těžká PMR, epilepsie, záchvaty smíchu, těžce opožděn vývoj řeči
- atypické chování
- stigmatizace

- Incidence 1 na 10 000 – 20 000
- 70% de novo maternální mikrodelece 15q11.2-q13
- 2% paternální uniparentální disomie 15q11.2-q13
- 2-3% defekt imprinting
- 25% mutace v genu UBE3A

Angelman syndrom



Submikroskopické změny

- array-CGH (genetické čipy), NGS
- Detekce submikroskopických delecí a duplikací
- Detekce variant normy
- Interpretace nálezu !!!
- Potvrzení změny dvěma nezávislými laboratorními metodami
- Vyšetření rodičů event. dalších příbuzných pro potvrzení / vyloučení patologie, určení genetického rizika pro další příbuzné

