

Podpůrný studijní materiál\_Nedovoluje  
se šířit bez souhlasu mimo studující  
předmětu

**Autorka studijní opory:** Kateřina  
Heislerová, Ph.D.

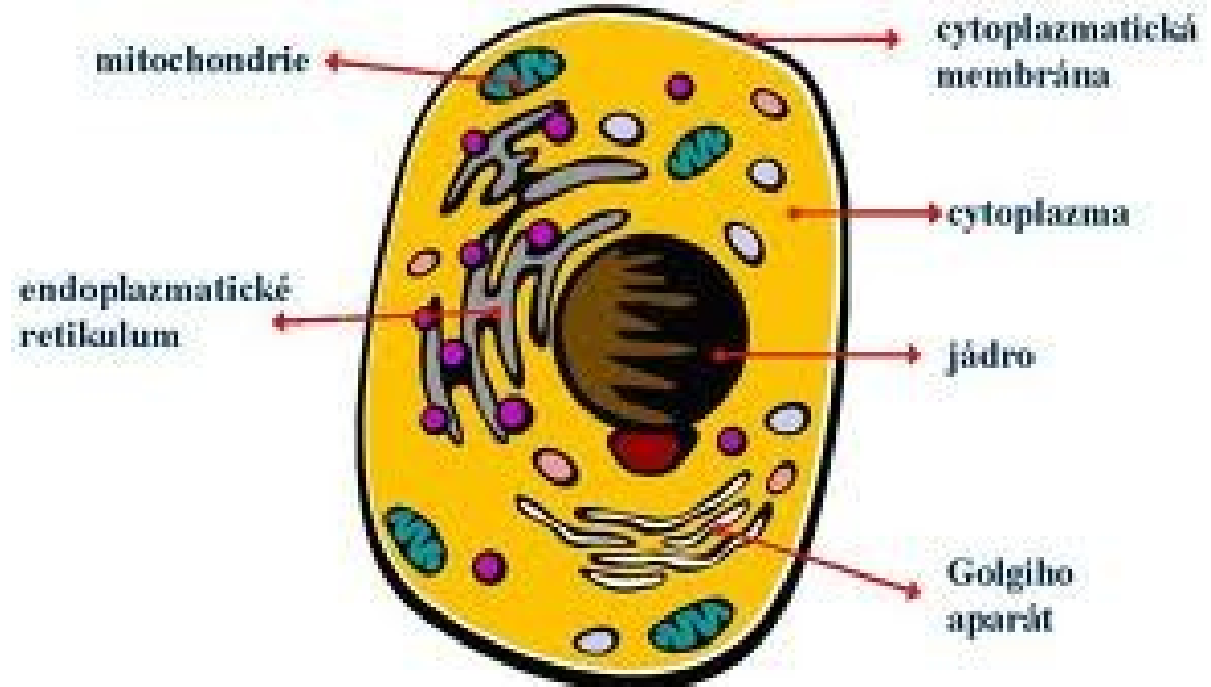
Vyučující předmětu: Pavel Sochor, Ph.D.

# GENETICKÁ PODSTATA Downova syndromu

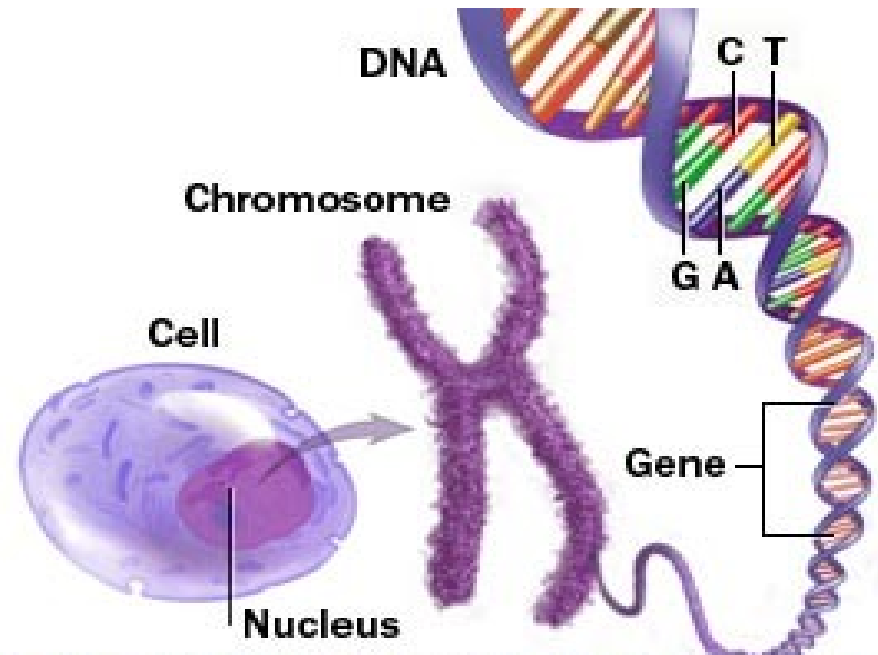


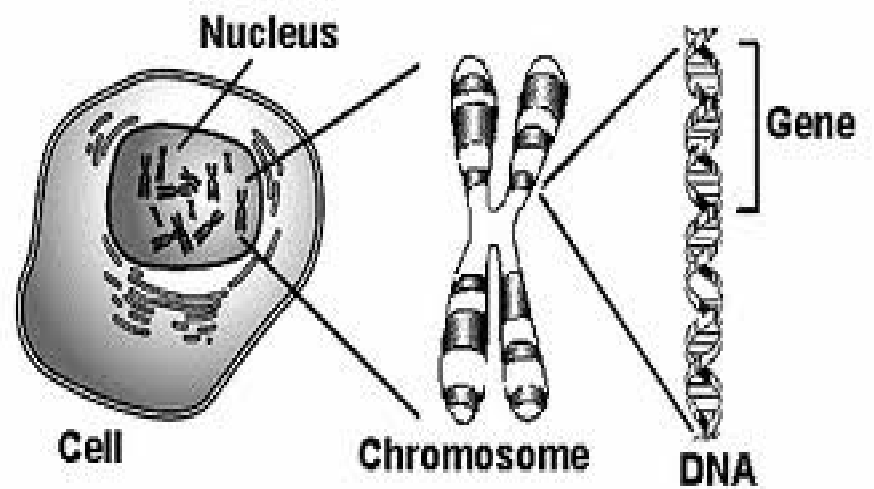
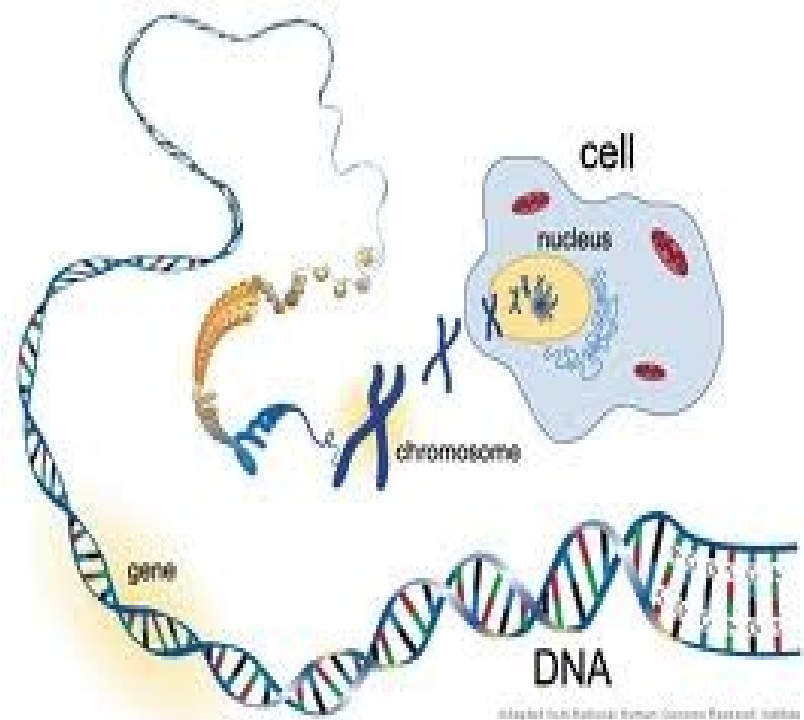
# GENETIKA...

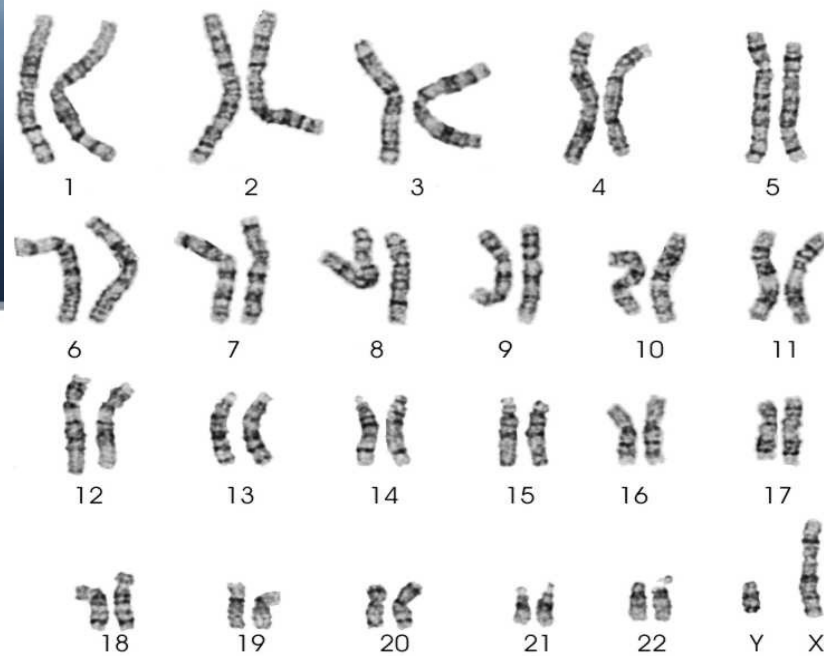
- DS - odlišnost od majority stavbou buněk
- Zkoumáme od r. 1959
- Tělo organismů – složeno z **buněk**



- Jádru každé buňky obsahuje **geny**
- Geny jsou v jádře uspořádány v řetězcích, které se nazývají **chromozomy**
- Chromozomy jsou molekuly deoxyribonukleové kyseliny (DNA)





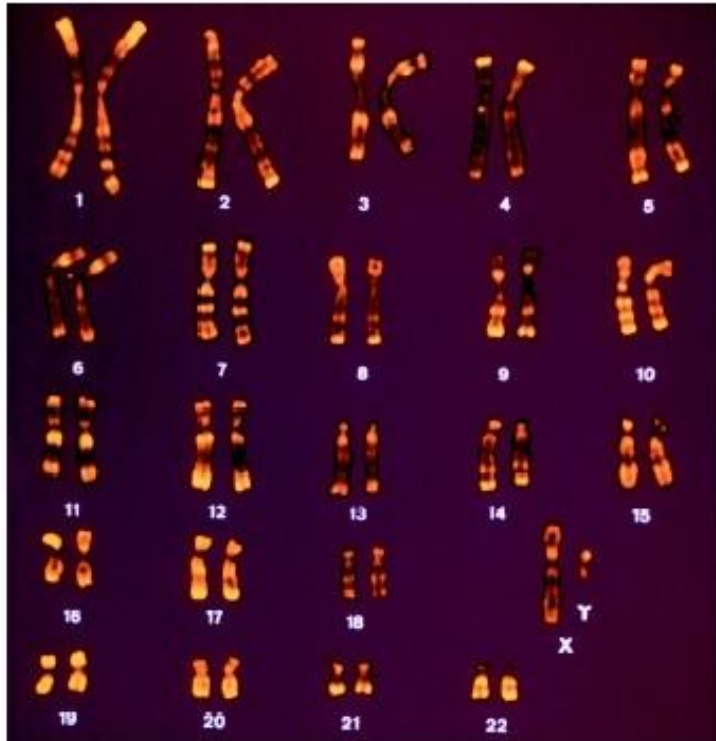


- Chromozomy jsou přítomny v každé buňce lidského těla a nesou záznam o všech vlastnostech a charakteristikách, které jsme zdědili
- Chromozomy jsou v buněčném jádře uspořádány do **23 párů**
- **Každá buňka** v těle obsahuje **46 chromozomů**

# Chromozomy Downův syndrom

- při dělení buněk dojde k chybě v počtu chromozomů v buňkách
- místo obvyklé dvojice vznikne u 21. chromozomu trojice (**ztrojení 21. chromozomu**)
- **lidé s DS mají místo 46 chromozomů v každé buňce 47 chromozomů (22 párů a jedna trojice) = klasická Trisomie 21. chromozomu**

# DOWNŮV SYNDROM





# TYPY DS

- **Trisomie 21. chromozomu**
- **Translokace**
- **Mozaika**





# TRISOMIE 21. CHROMOZOMU

- nejčastější typ (**95% osob s DS**)
- **ztrojený 21. chromozom v každé buňce těla**
- jeden z rodičů předá dítěti z vajíčka nebo spermie místo obvyklého jednoho 21. chromozomu chromozomy dva = **nondisjunkce**
- způsobeno náhodným chybným dělením pohl. buněk

# TRANSLOKACE

- **kolem 4% osob s DS**
- v každé buňce není nadbytečný celý 21. chromozom, ale **jen část 21. chromozomu**
- odlomený neaktivní vrcholek chromozomu se připojí k jinému a vznikne opět ztrojený chromozom
- nejčastěji translokace mezi 21. a 14. chromozomem
- **rodič = přenašeč nemoci**, jedná se tedy o dědičnou formu

# MOZAIKA

- velmi vzácná forma (**1 % osob s DS**)
- **buňky v těle jako mozaika** - některé buňky mají nadbytečný 21. chromozom, některé jsou v pořádku
- jedinci postižení touto formou nemívají tolik nápadných znaků Downova syndromu, **více se blíží majoritě**