



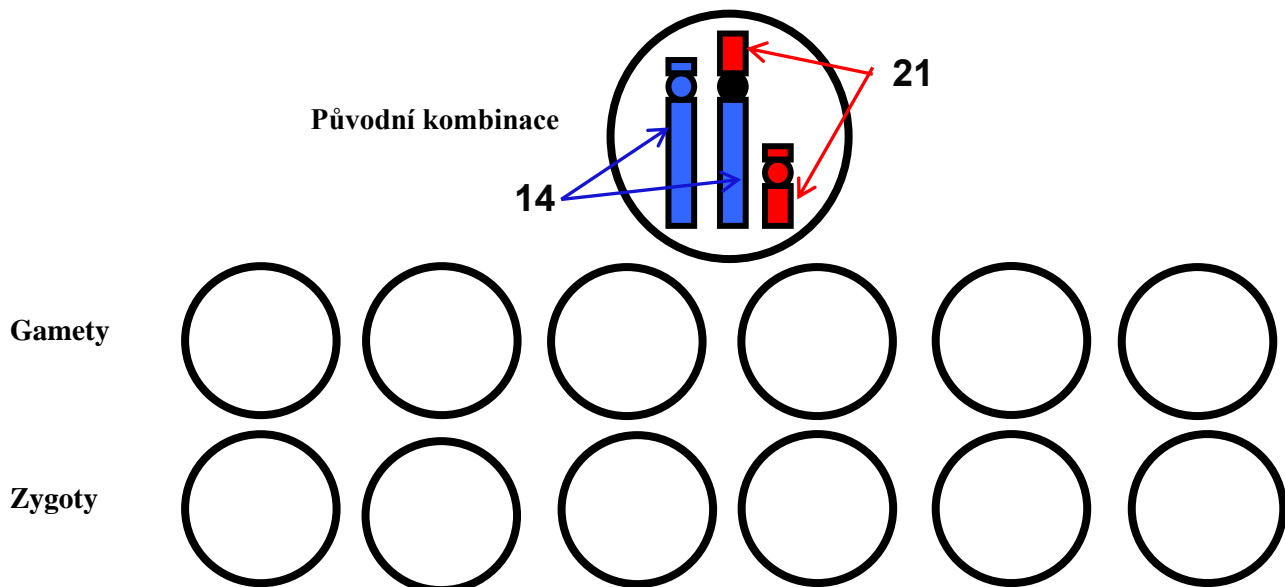
Okruhy pro samostudium: Příčiny a typy strukturních chromosomových aberací, klinické syndromy způsobené strukturními aberacemi, mikrodeleční syndromy, genomický imprinting.

Vybrané deleční syndromy	
Syndrom	Lokalizace
S. Cri-du-chat	del(5p)
Wolfův-Hirschhornův s.	del(4p)
Turnerův s. (deleční forma)	del(Xp)

Vybrané mikrodeleční syndromy	
Syndrom	Lokalizace
Angelmanův s.	del(15)(q11q13)mat
Praderův-Williho s.	del(15)(q11q13)pat
DiGeorgův s.	del(22)(q11)

Zápisy karyotypu u vybraných strukturních aberací dle ISCN 2013	
Zápis	Význam a příklad použití
der	Derivovaný chromosom nebo Robertsonova translokace: 45,XY,der(14;21)
rob	Robertsonova translokace: 45,XY,rob(14;21)
t	Reciproká translokace: 46,XX,t(4;15)
del	Delece části chromosomu: 46,XY,del(5p) nebo 46,X,del(Xp)
inv	Inverze: 46,XX,inv(9)(p12q13)
mar	Marker chromosom: 47,XX,+mar

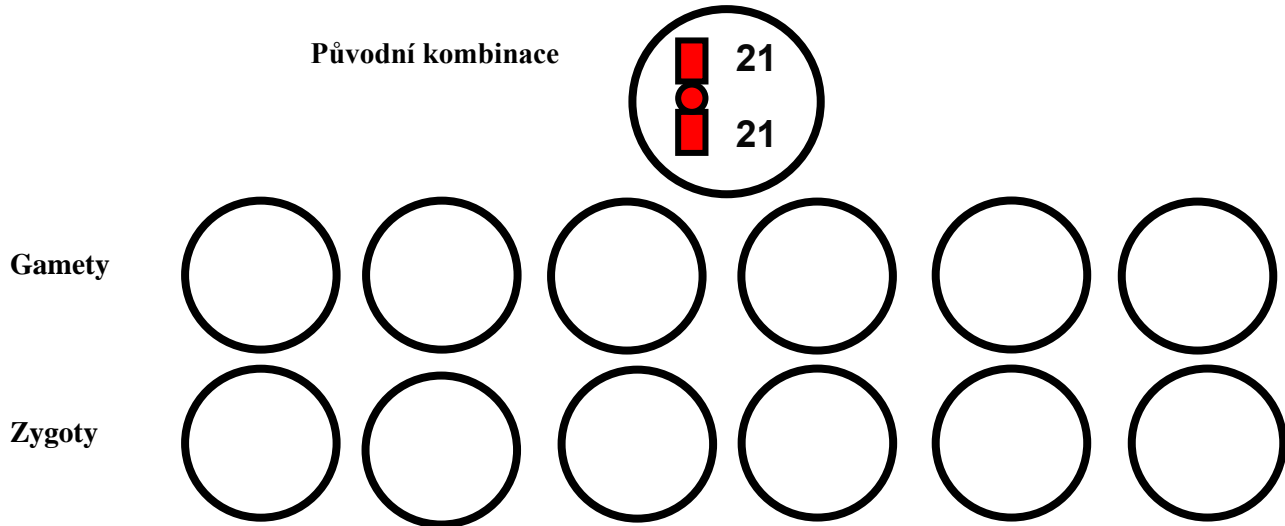
V první části praktika bude demonstrován rozchod chromosomů do gamet u nosiče balancované translokace **rob(14;21)**. Zakreslete jednotlivé možnosti a označte si vitální a nevitální kombinace.



Teoretické riziko narození potomka s M. Down:

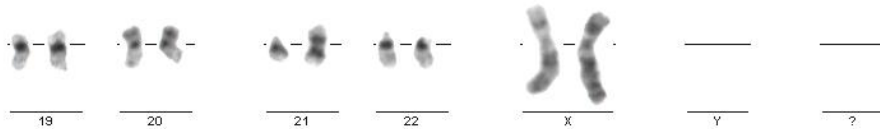
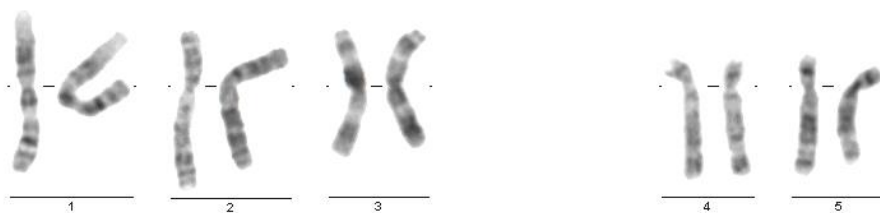


Úkol 1: Rozkreslete jednotlivé možnosti rozchodu chromosomů do gamet u nositele Robertsonské translokace **rob(21;21)**. Dále znázorníte kombinaci chromosomů v zygotě po splynutí s normální gametou. Postupujte analogicky jako v demonstrovaném příkladu u nositele translokace rob(14;21). Dále zodpovězte, jaké je teoretické riziko postižení potomka tohoto jedince Downovým syndromem.



Teoretické riziko narození potomka s M. Down:

Úkol 2: Manželskému páru se narodila holčička s translokační formou Downova syndromu. Její karyotyp je zobrazen níže. Cytogenetickým vyšetřením rodičů bylo zjištěno, že muž je nositelem balancované translokace rob(21;21). Zapište karyotyp otce i jeho dcery a vyjádřete se k dalším otázkám:





Otázka 2-1: Bude v případě další gravidity těchto rodičů indikována invazivní prenatální diagnostika? V jakém procentu případů lze očekávat opakování diagnózy Downova syndromu u potomka?

Otázka 2-2: Co může současná medicína nabídnout páru s takovou genetickou zátěží?

Úkol 3: Zapište typ strukturní chromosomové aberace, která změnila strukturu původního chromosomu **A-B-C-D•E-F-G-H** (značka • označuje centromeru chromosomu).

- a) **A-B-C-D•E-F-H**
- b) **A-B-C-E•D-F-G-H**
- c) **A-B-C-D•D-C-B-A**
- d) **A-C-B-D•E-F-G-H**
- e) **A-B-B-C-D•E-F-G-H**
- f) **B-C-D•E-F-G-H**
- g) **A-B-D-C•E-G-H**
- h) **A-B-C-C•E-F-G-H**