



**Okruhy pro samostudium:** *Nondisjunkce, typy numerických chromosomových aberací, klinické syndromy způsobené aneuploidiemi autosomů i gonosomů, prenatalní screening a prenatalní diagnostika chromosomových aberací*

Aneuploidie autosomů	
Syndrom	Typický karyotyp (♀/♂)
Downův s.	47,XX,+21 nebo 47,XY,+21
Edwardsův s.	47,XX,+18 nebo 47,XY,+18
Patauův s.	47,XX,+13 nebo 47,XY,+13

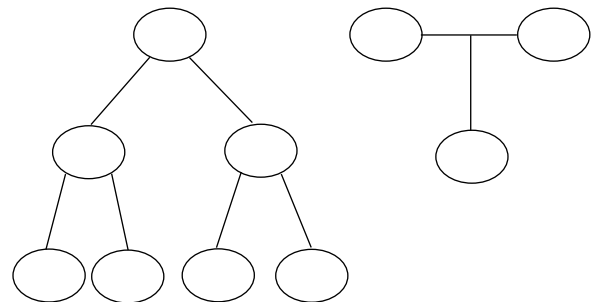
Aneuploidie gonosomů	
Syndrom	Typický karyotyp (♀/♂)
Turnerův s.	45,X
Klinefelterův s.	47,XXY
„superfemale“ s.	47,XXX
„supermale“ s.	47,XYY

Screening chromosomových aberací v těhotenství	
Screening	Hodnocené parametry
Biochemický I. trimestru	Beta-HCG, PAPP-A
Kombinovaný I. trimestru	Beta-HCG, PAPP-A + USG markery (NT)
Biochemický II. trimestru	AFP, HCG, event. i UE3
Integrovaný screening	Screening I. trimestru a II. trimestru hodnocený dohromady

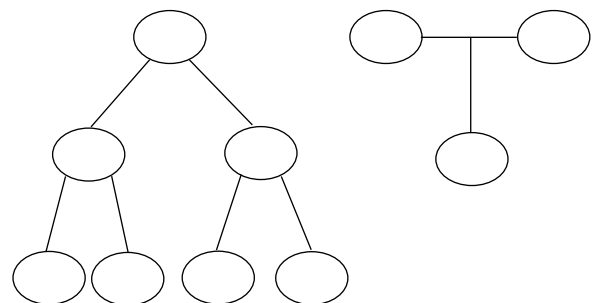
Invazivní metody prenatalní diagnostiky	
Metoda	Doba provedení
Odběr choriových klků (biopsie choria, CVS)	I. trimestr (10.-14. týden)
Odběr plodové vody (amniocentéza, AMC)	II. trimestr (cca 16.-20. týden)
Odběr fetální krve (punkce pupečníku, kordocentéza, KDC)	Od 20. týdne

**Úkol 1:**

- a) Nakreslete schematicky vznik Klinefelterova syndromu za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meioze I u ženy.  
(Do pravé části schématu zaznamenejte vznik aneuploidní zygoty)

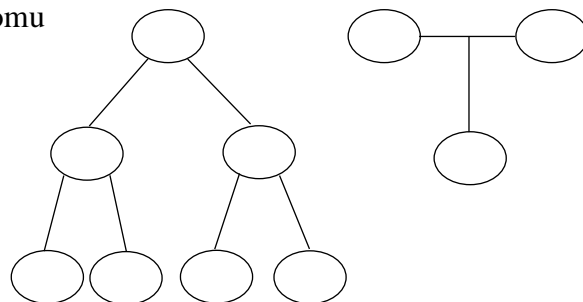


- b) Nakreslete schematicky vznik Turnerova syndromu za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meioze II u muže.





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



- d) 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? Vypište všechny možnosti, pokud existuje více než jedna.

- e) V rodině, kde je otec barvoslepý a matka rozeznává barvy dobře, se narodila barvoslepá dcera s Turnerovým syndromem. Oba rodiče mají normální karyotyp. U kterého z rodičů a v kterém meiotickém dělení došlo k nondisjunkci? Vypište všechny možnosti, pokud existuje více než jedna.
-



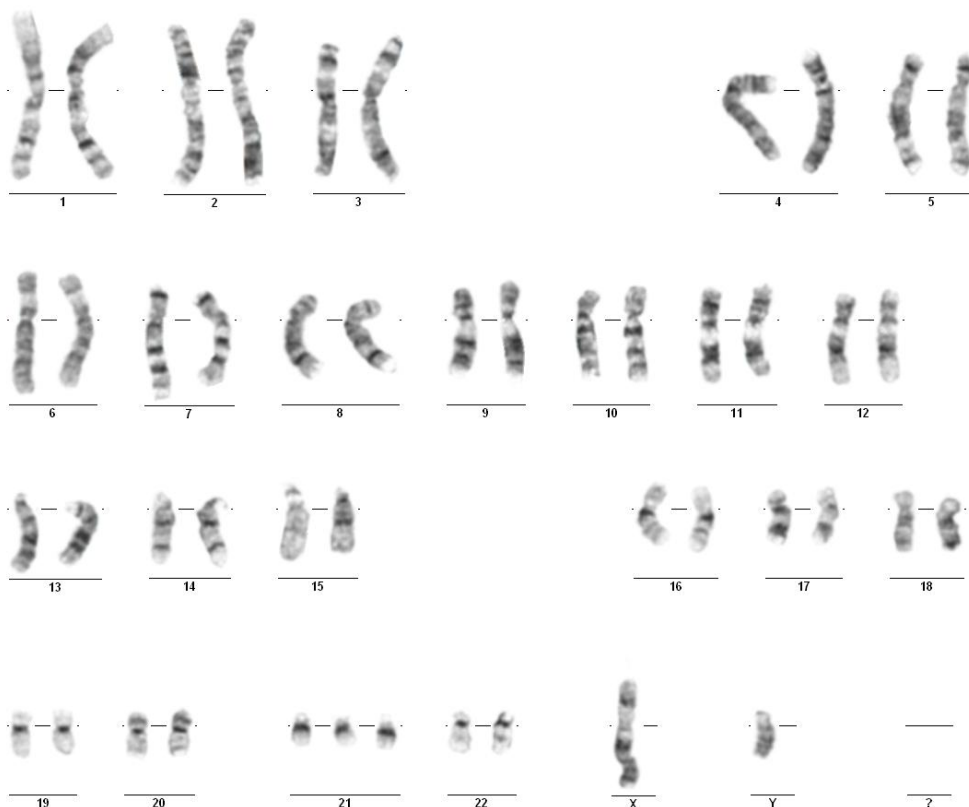
**Úkol 2:** 39-letá primigravida se dostavila v 18. GT na doporučení ošetřujícího gynekologa ke genetické konzultaci. Důvodem byla pozitivita druhotrimestrálního screeningového vyšetření (výsledky rizik T21 – 1:25; T18 – 1:115; T13 – 1:450). Dosud provedená ultrazvuková vyšetření plodu byla normální.

Nabídl byste těhotné s těmito výsledky invazivní prenatalní diagnostiku? Své rozhodnutí odůvodněte.

Jakou invazivní metodu by bylo vhodné případně zvolit a proč?

Co lze nabídnout těhotné, pokud si nebude přát invazivní diagnostiku?

**Úkol 3:** Zhodnoťte karyotyp plodu (pokračování úkolu 2) a запиšte cytogenetickou diagnózu (zápis karyotypu) a klinickou diagnózu (fenotypové projevy, příp. syndrom). Jakého je plod pohlaví?



Cytogenetická diagnóza:

Klinická diagnóza:

Pohlaví plodu: