

7

a cytogenetika

v praxi

v. 2020

¥ ` 5 b h c b ‡ b ` &ü5‡ dYY_ žD U'bfWn' U _ ž ` ì 6 @; ` %" ` @: ` U ` J : B



7

v praxi

h

†

{

-

h

†

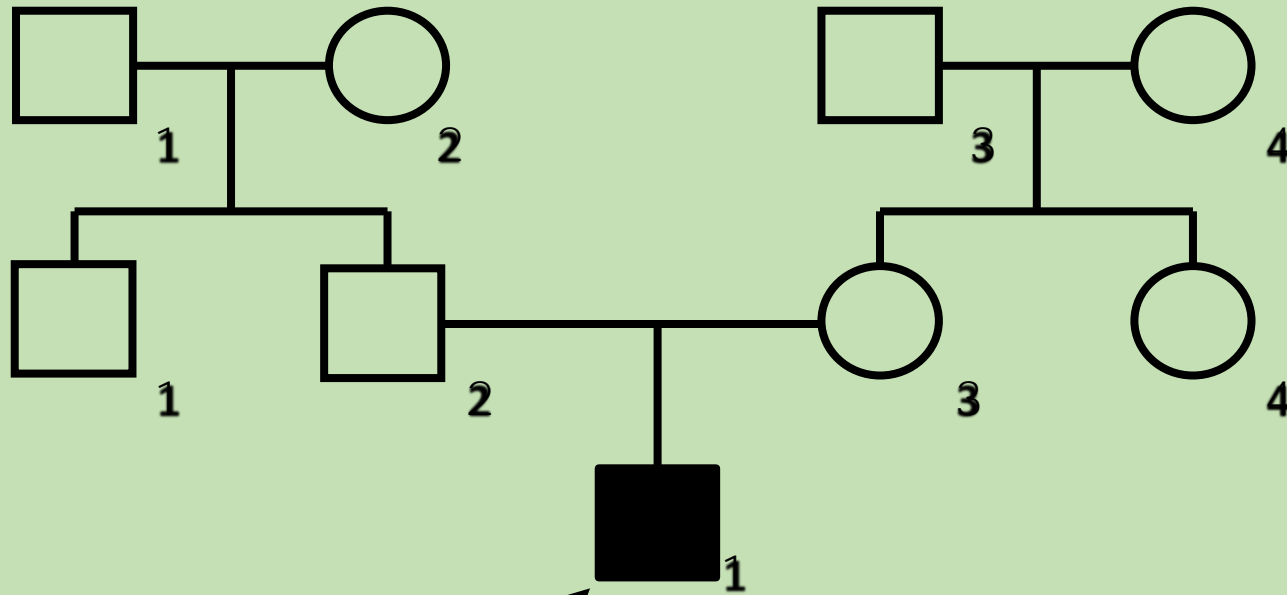
†

vyskytuje

V praxi

a

syndromu.



K

Analyzujte rodokmen.

M

Rodina 1

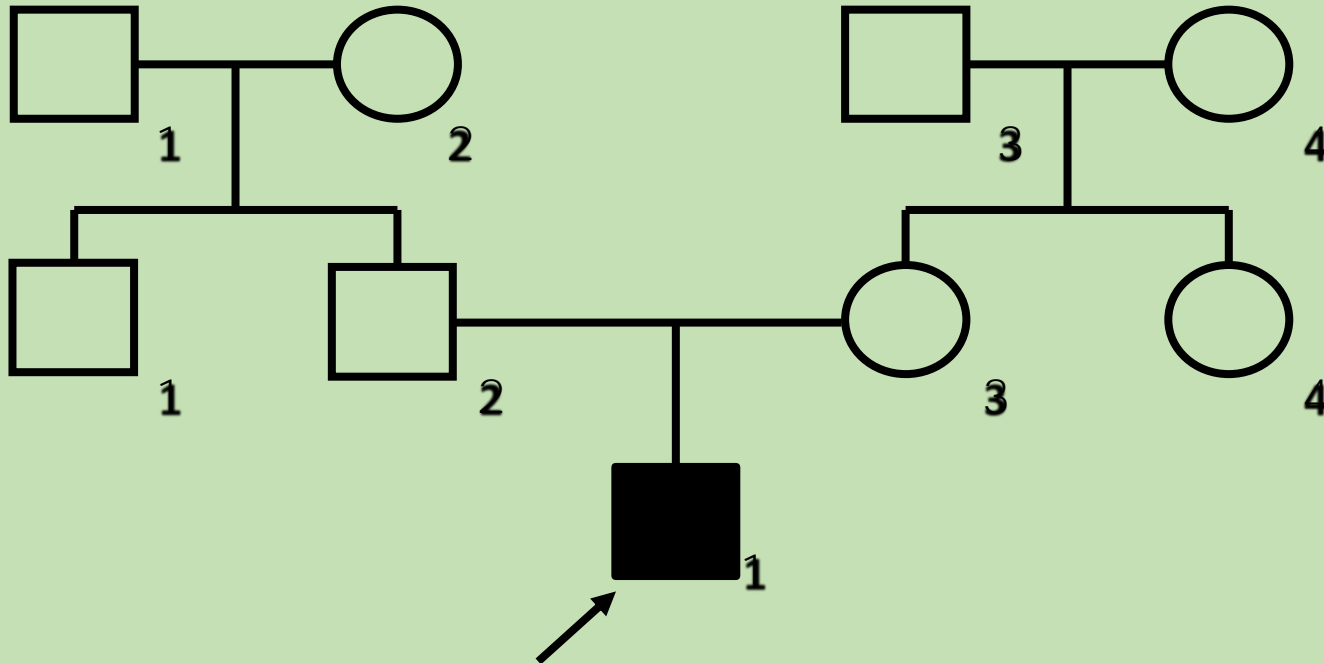
)

U

†

U

TBX1.



Rodina 1 - \

- “ \
- “ K
- “ K
metodou?

Rodina 2

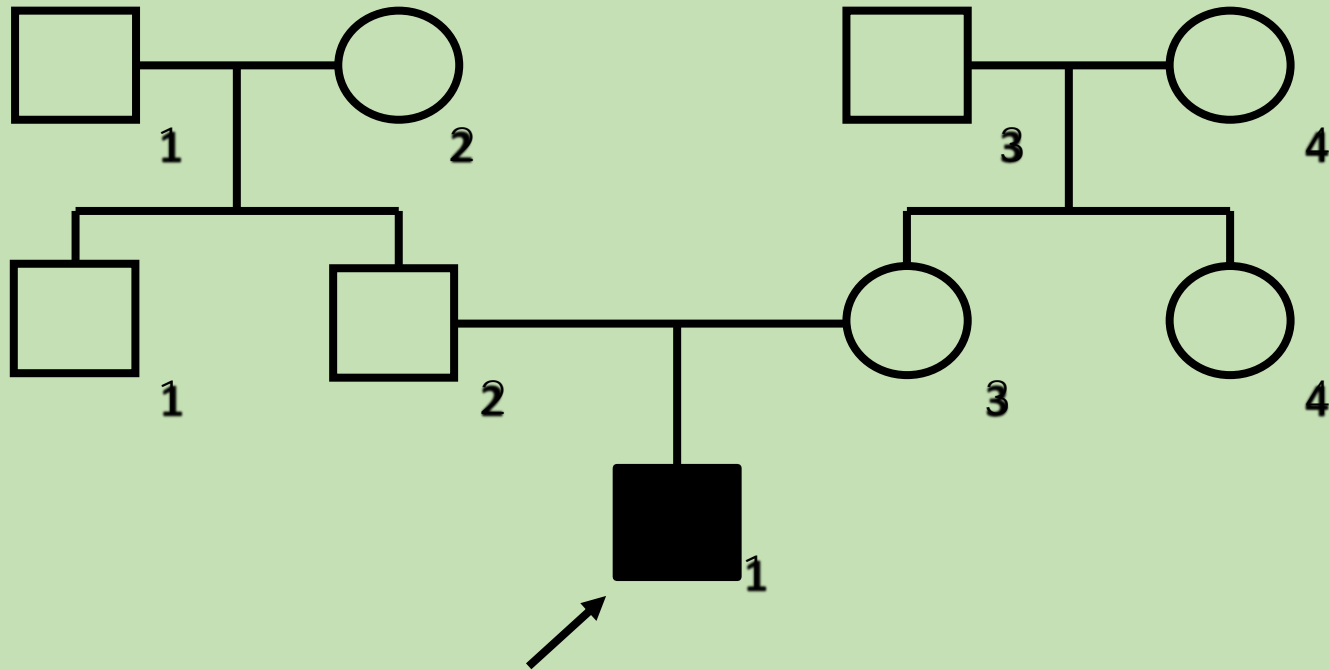
-)

h 0))

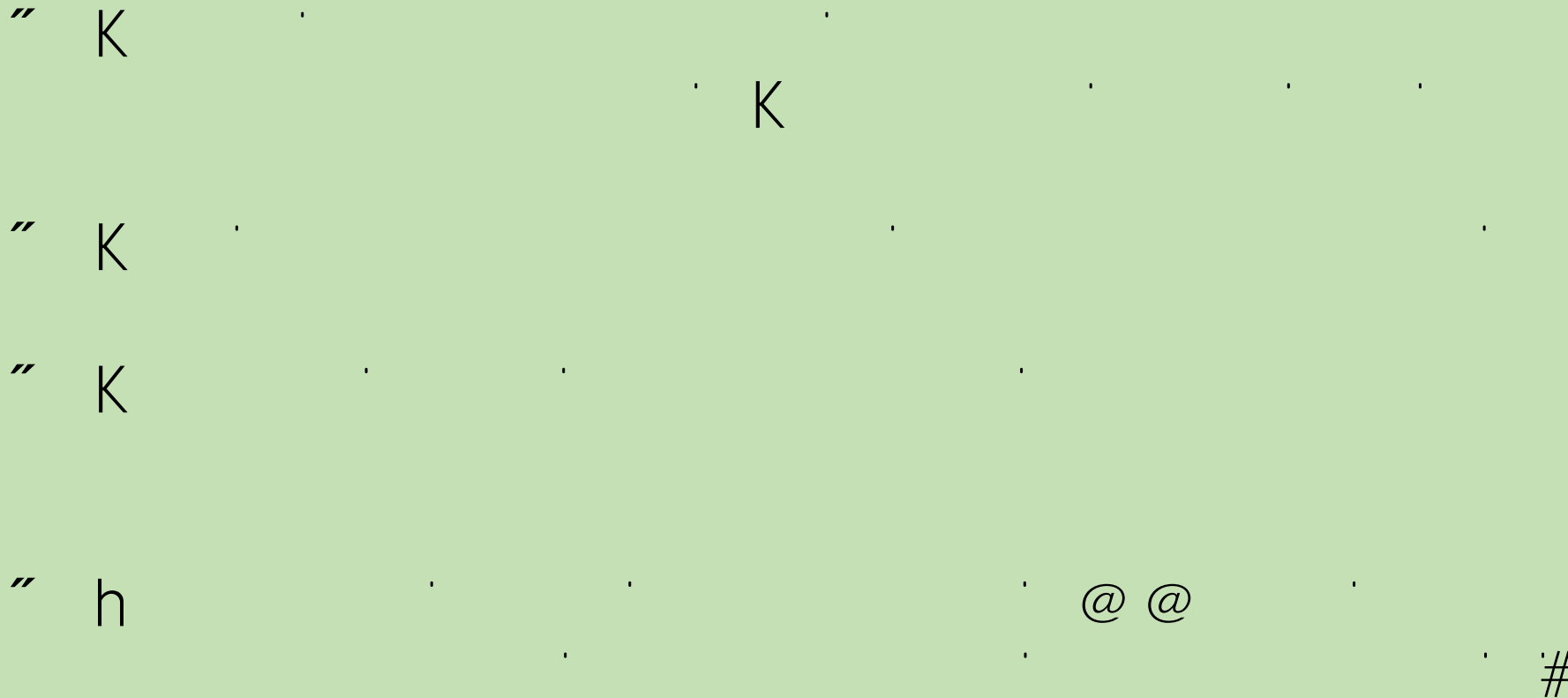
- V

genu *CFTR*

7



Rodina 2- \

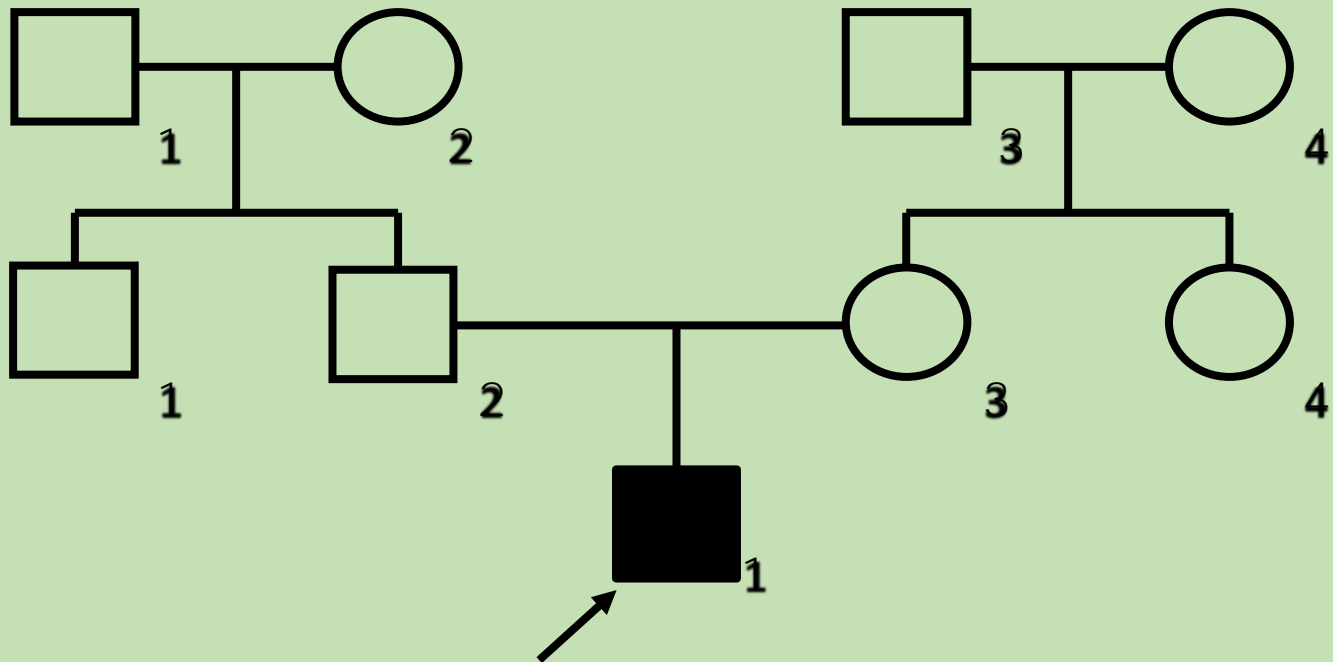


bude riziko vzniku CF pro jejich potomky?

Rodina 3

)

M



Rodina 3 \

“ U
O

“ K

“ K

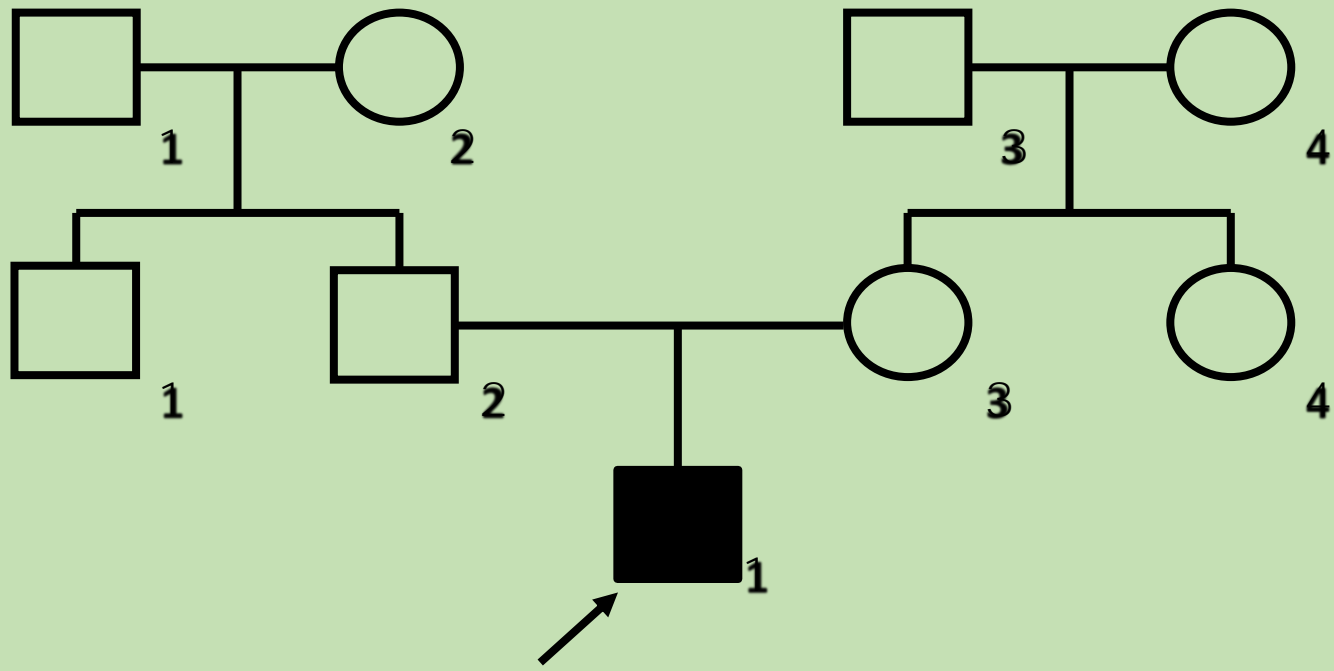
“ O

Rodina 4

-)

- †

45,X[38]/46,XY[62]



Rodina 4 \

“ K

“ K

“ †

“ K

“ O

Rodina 1-

" \
) DiGeorgův syndrom (mikrodeleční syndromy,
submikroskopické chromozomové aberace, syndromy genů
přiléhajících k sobě)

" K
U teoreticky nezvýšené oproti
populačnímu riziku, pokud jeden z rodičů neneše stejnou
mikrodeleci (vzhledem k extrémně variabilnímu fenotypu
DiGeorgova syndromu to nelze předem vyloučit)

" K
y) strukturních aberací je vždy vhodné doplnit
minimálně vyšetření karyotypu obou rodičů (zde
konkrétně raději i vyloučení mikrodelece)

Rodina 2 \

” K

K

Složení heterozygot (v praxi nejčastější situace u AR chorob)

” K

Určitě, kromě rodičů (pravděpodobných heterozygotů) je vhodné nabídnout vyšetření jejich sourozencům v reprodukčním věku

” K

Potvrdí-li vyšetření, že oba rodiče jsou heterozygoti, pak 25 %

” h

heterozygotka

CFTR nese

CF pro jejich potomky? **U** teoreticky nulové, v praxi je ale jistota komplikovaná limitacemi laboratorních testů (často vyloučí jen cca. 92 % mutací **CFTR** genu)

Rodina 3 \

U

FGFR2, velmi pleiotropní účinek mutací, obecně způsobují více jak desítku fenotypově rozdílných kraniosynostóz a skeletálních dysplázií.

K

Sporné, vzhledem k výrazným fenotypovým projevům je zde hereditární forma nepravděpodobná a většina případů jsou nové mutace. Tedy primárně není indikováno.

K

Teoreticky nezvýšené oproti populačnímu, ale...

O

...nové dominantní mutace jsou více časté u otců nad cca 40 let věku.

Rodina 4 \

”

K

Jde o gonozomální mozaiku (zahrnuje linii s Turnerovým syndromem a normální mužskou linii)

”

K

Mozaika je postzygotickou chybou, přínos karyotypizace rodičů je tak minimální (může být přínosem pro další plánovanou graviditu).

”

†

And



”

K

mozaika je postzygotickou chybou.

”

0

Nikoliv;