

Somatické a gametické chromosomální aberace

Chromosomální aberace jsou numerické nebo strukturní odchylky od normální stavby karyotypu.

Somatické chromosomální aberace

- *nepřenáší se na potomky*
- **v časných stádiích vývoje zygoty** – vzniká mozaika, dochází ke vzniku podobných syndromů jako při gametických chromosomálních aberacích
- postnatálně zpravidla znamenají vznik **nádorů**
- numerické i strukturní aberace
- například Philadelphský chromosom – t(9;22) u CML, translokace t(8;14) u Burkittova lymfomu apod.

Gametické chromosomální aberace

- *přenáší se na potomky*
- **numerické**

1. nondisjunkce v meiose I vede ke vzniku gamety s 2 různými (jeden od otce, jeden od matky) nebo žádným z páru chromosomů, u kterého nondisjunkce proběhla
2. nondisjunkce v meiose II vede ke vzniku gamety s 2 stejnými (oba od otce nebo matky) nebo žádným z páru chromosomů, u kterého nondisjunkce proběhla
3. polyploidie – zmnožení celých sad chromosomů, genomové aberace (vzniká hydatifórní mola, neslučitelné se životem)
4. aneuploidie – trisomie (Downův syndrom, Patauův syndrom, Edwardsův syndrom, Klinefelterův syndrom, syndrom XXX, syndrom XYY) nebo monosomie (Turnerův syndrom)

- **strukturní**

1. delece (deleční syndromy: Cri du chat syndrom (5. chromosom), deleční forma Turnerova syndromu; mikroleční syndromy: Wolf-Hirschhornův syndrom (4. chromosom), Prader-Willi a Angelman (15. chromosom), DiGeorgeův syndrom apod.) – delece terminální a intericiální
2. duplikace
3. inzerce
4. inverze
5. ring chromosom
6. marker chromosom
7. dicentrický chromosom
8. translokace – reciproká a Robertsonova
9. isochromosom



Wolf-Hirschhornův syndrom



Prader-Williho syndrom

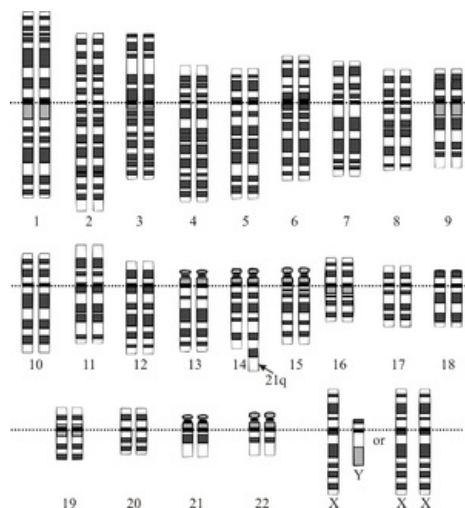
Odkazy

Související články

- Chromozomové abnormality
 - Numerické chromozomální abnormality
 - Strukturní chromozomální aberace
- Chromozomální aberace v etiologii neoplázií

Použitá literatura

- OTOVÁ, Berta, et al. *Lékařská biologie a genetika I. díl*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2008. 123 s. ISBN 978-80-246-1594-3.



Translokace - Downův syndrom