

Syndromy podmíněné aneuploidií gonosomů

Aneuploidie = ztráty (monosomie) nebo přebývání 1 či více chromosomů v genomu buňky.

- Příčiny: porucha dělení (**nondisjunkce**) homologních chromosomů v I. zracím dělení nebo chromatid ve II. zracím dělení.

Přehled syndromů

Turnerův syndrom

 Podrobnější informace naleznete na stránce [Turnerův syndrom](#).

- Karyotyp **45,X**;
- výskyt asi 1/10000 narozených dívek;
- diagnostika: již ve v prenatalním období možná diagnostika ultrazvukem – plod postižen rozsáhlými **lymfedémy** hlavně v oblasti krku, po jejich resorpci zůstávají trvale nápadné kožní řasy – **pterygia coli**;
- znaky: **malý vzrůst** (100 %) – do 150 cm, široký hrudník (53 %), nízká vlasová hranice na krku, hypoplazie nehtů (60 %), pigmentové névy (63 %), opožděný sexuální vývoj, ovaria normálně založena, postupně se však mění ve **vazivové pruhy**, většinou **sterilita**, absence sekundárních pohlavních znaků (genitální dysgeneze – 100 %), porucha dospívání;
- výjimečně vrozené vady vnitřních orgánů;
- časté mozaiky (46,XX/45,X; 45,X/46,XX/47,XXX).

Syndrom XXX (tzv. Superfemale)

 Podrobnější informace naleznete na stránce [Syndrom XXX](#).

- Karyotyp **47,XXX**;
- výskyt asi 1/1000 narozených dívek;
- znaky: **bez typických fenotypových projevů**, nekonstantní psychomotorická retardace, nepravidelnost dospívání, častější spontánní potraty, omezená plodnost;
- není zvýšený výskyt vrozených vývojových vad nad populační riziko.

Klinefelterův syndrom

 Podrobnější informace naleznete na stránce [Klinefelterův syndrom](#).

- Karyotyp **47,XXY** (možné i další varianty, např. 48,XXXY);
- výskyt asi 1/1000 narozených chlapců;
- znaky: postižení chlapci zpravidla bez problémů až doby dospívání, **neplodnost** (100 %), eunuchoidní rysy, malá tuhá testes, azoospermie, u všech forem **hypogonitalismus** (zmenšené pohlavní orgány, 100 %), **gynekomastie** (50 %), psychosexuální orientace mužská;
- průměrná inteligence, vysoká postava;
- pacienti s třemi a více X chromosomy mají častěji přidružené vrozené vývojové vady vnitřních orgánů a závažnější mentální retardaci.

Syndrom XYY (tzv. Supermale)

 Podrobnější informace naleznete na stránce [Syndrom XYY](#).

- Karyotyp **47,XYY**;
- výskyt asi 1/1000 narozených chlapců;
- znaky: tělesná výška **nad 180 cm**, dříve uvažovaná zvýšená agresivita nebyla potvrzena, někdy mírná mentální retardace, mírně omezená plodnost.

Odkazy

Související články

- Syndromy podmíněné aneuploidií autosomů
- Chromosomální aberace
- Numerické chromosomální aberace
- Indikace k vyšetření karyotypu
- Klinická genetika

Zdroj

- ŠTEFÁNEK, Jiří. *Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK* [online]. [cit. 11. 2. 2010]. <<http://www.stefajir.cz>>.