

Diskuse:Chromozomální abnormality

Postup redakčního zpracování

K redakční kontrole ještě zbývá

V článku bylo zkontrolováno • zdroje • citace • kategorie a portály • synonyma a název • členění a nadpisy • obrázky a licence • prolinkování • pravopis • typografie

Dokážete-li některé z doporučených úprav provést, směle se do nich pusťte! V případě jakýchkoli nejasností se můžete podívat do nápovědy nebo se nás zeptat, rádi Vám pomůžeme.

Refresh page

New thread

New comment

New comment

Send

Cancel

Připomínky k článku

Připomínky

K textu numerické a chromozomální aberace:

1. Pojem aberace by měl být používán pouze pro strukturní změny chromozomů, pro numerické spíše výraz abnormality, jinak také chromozomové mutace (strukturní aberace), genomové mutace (numerické změny)
2. Numerické abnormality vznikají nejen nondisjunkcí, ale i opožděním chromozomu v anafázi, tyto změny mohou nastat jak v meiotickém dělení (gametogenezi), tak v mitotickém dělení zygoty, tam vedou k tzv.mozaice
3. Aneuloidie: zmíněné aneuploidie jsou v pořádku, kromě nulisomie, ta se týká pouze gamet vzniklých nondisjunkcí, druhý reciproký produkt nondisjunkce je gameta disomická (má dva chromozomy místo jednoho), jejich oplozením pak mohou vznikat monozomie a trizomie
4. K strukturním aberacím: ve výčtu strukturních aberací chybí dicentrický chromozom, jako vrozená aberace se vyskytuje v podobě tzv. pseudodicentru s jednou inaktivní centromerou, naopak zařazení fragmentace do výčtu není vhodné, fragmentace, tzv.pulverizace, vzniká především působením virů a jako získaná abnormalita, tento odstavec je však chápán jako přehled vrozených strukturních aberací
5. K textu : Klinický význam: není pravda, že malé strukturní změny často nezpůsobují žádný fenotypový projev, i malé změny – nebalancované- mohou mít závažné důsledky, zato balancované přestavby obvykle nejsou spojeny s klinickými projevy, ale s rizikem nebalancované aberace a postižení pro potomstvo
6. K tabulce příkladů zápisu chromozomálních abnormalit :

Answer

New comment

Send

Cancel

Derivovaný chromozom: naprostá většina derivovaných chromozomů je důsledkem zděnění abnormálního chromozomu od rodiče-nosiče balancované translokace. Uvedený příklad chromozomu s

delecemi na p aq je sice také derivovaný chromozom, vyskytující se však velmi vzácně. Lépe je uvést zápis derivovaného chromozomu odvozeného z rodičovské translokace, např. der(2)(t(2;5)(p12;q13)mat nebo pat dle toho od jakého rodiče chromozom pochází. [Answer](#)

New comment

[Send](#) [Cancel](#)

Prosím autora o provedení změn, jinak dobré. --Zpol

Vážená paní doktorko [Answer](#)

New comment

[Send](#) [Cancel](#)

Vítám Vás ve WikiSkriptech a děkuji za Vaše cenné připomínky k tomuto článku. [Answer](#)

New comment

[Send](#) [Cancel](#)

Řada současných článků (nejen z oblasti genetiky) ještě potřebuje doplnit, opravit či jinak vyladit, aby mohly být považovány za "hotové". Velice proto vítáme každého, kdo bude mít čas a chuť tyto články vylepšit.

[Answer](#)

New comment

[Send](#) [Cancel](#)

Některé z Vašich připomínek jsem se již pokusil v článku zohlednit. Byl jsem trochu zdrženlivý v oblasti *Numerická aberace* X *Numerická abnormalita*. Ačkoliv by asi opravdu byl výhodnější výraz abnormalita, mnoho učebních materiálů (např. [1] (http://www.medvik.cz/medvik/title_detail.do?id=150607), [2] (http://www.medvik.cz/medvik/title_detail.do?id=168563)) dělí aberace (zřejmě také z didaktického hlediska) na strukturní a numerické (a výraz numerická abnormalita neužívají). Snažil jsem se alespoň krátkou poznámkou a novým přesměrováním (Numerické chromozomální abnormality) Vaši poznámku zohlednit. [Answer](#)

New comment

Send Cancel

V některých případech (nulisomie, příčiny numerických odchylek) bych na této obecné stránce možná prozatím ponechal a podrobnosti napsal například na speciální stránky - např. Nulisomie, Vznik numerických chromosomálních abnormalit (zatím neexistují, ale dají se kdykoliv vytvořit). Ale je možné rozšířit i tento článek... Možností je mnoho, nic není definitivní a vše se dá kdykoliv přepsat, doplnit či opravit. [Answer](#)

New comment

Send Cancel

Pokud budete chtít cokoliv upravit sama, rozhodně neváhejte. Co se týká konkrétně těchto článků (Chromosomální aberace, Strukturní chromosomální aberace a Numerické chromosomální aberace) - vkládal jsem je již před časem a k jejich vylepšování a doplňování jsem se již (bohužel) nedostal. Nejsou hotové a řada informací tam chybí. Proto rozhodně uvítám jakékoli opravy a připomínky. Pokud by se Vám pro začátek nechtělo editovat přímo - můžete své návrhy nebo nový návrh článku poslat (redakce@wikiskripta.eu) například ve formátu MSWord a já, nebo některý kolega z redakce je následně převedeme. [Answer](#)

New comment


Send Cancel

S pozdravem --Azrael (Antonín Šípek) 10. 3. 2010, 15:26 (UTC) [Answer](#)

New comment

Send Cancel

Shody v textu

GoBot hlásí shody textu se stránkou vnl.xf.cz/gen/mutace.php. Skutečně jsou některé pasáže hodně podobné; mám podezření, že obě pocházejí z genetika.wz.cz, z hlediska WikiSkript by tedy vše mělo být v pořádku, ale nedokážu definitivně posoudit.--  MUDr. Martin Vejražka, PhD. -- redakce WikiSkript 13. 9. 2010, 11:10 (CEST) [Answer](#)

New comment

Send Cancel

Ano, potvrzuji že jde původem o můj text (z genetika.wz.cz). Takže s využitím ve WikiSkriptech není žádný problém. Ty moje texty už ale byly na různých stránkách "vykradeny" tolikrát ([3] ([Answer](http://www.google.cz/search?rlz=1C1GGLS_csCZ324CZ324&sourceid=chrome&ie=UTF-8&q=Strukturn%C3%AD+aberace+jsou+n%C3%A1sledkem+chromosomov%C3%BDch+zlom%C5%AF,+na+kter%C3%A9+n%C3%A1sleduje+ur%C4%8Dit%C3%A1+p%C5%99estavba.+Mohou+vznikat+spont%C3%A1nn%C4%9B+nebo+jako+n%C3%A1sledek+p%C5%AFsoben%C3%AD+r%C5%AFzn%C3%BDch+vn%C4%9Bj%C5%A1%C3%ADch+faktor%C5%AF.+D%C4%9BI%C3%ADme+je+na+balancovan%C3%A9+(kdy+je+zachov%C3%A1no+p%C5%AFvodn%C3%AD+mno%C5%BEstv%C3%AD+genetick%C3%A9ho+materi%C3%A1lu)+a+nebalancovan%C3%A9+(kdy+%C4%8D%C3%A1st+genetick%C3%A9ho+materi%C3%A1lu+chyb%C3%AD+%C4%8Di+p%C5%99eb%C3%BDv%C3%A1).), že to nemá ani cenu monitorovat, natož nějak řešit ;-)</p></div><div data-bbox=)

New comment

Send Cancel

Hezký den všem! --  MUDr. Antonín Šípek -- redakce WikiSkript 13. 9. 2010, 16:46 (CEST)

Answer

New comment

Send Cancel