



Projekt: Genetika človeka s využitím Planéty vedomostí

Názov školy:	Gymnázium L. Sáru 1, Bratislava
Predmet:	Biológia
Ročník:	Septima B
Meno študenta	<b>Zuzana Waszczuková</b>
Meno vyučujúceho:	PaedDr. Ružeková Monika
Tematický celok:	Genetika. Mutácie
Téma hodiny:	82 lekcia: Chromozómové mutácie
Výchovno – vzdelávacie ciele:	<ul style="list-style-type: none"><li>• Spracovať vybranú problematiku z genetiky človeka s využitím Planéty vedomostí</li><li>• Rozšíriť vedomosti študentov, ktorí majú záujem o hlbšie poznanie genetiky</li><li>• Podporovať IKT kompetencie, schopnosť tvoriť projekty a samostatne riešiť problémy</li></ul>
Metodika:	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Naštudujte si danú lekciiu v Planéte vedomostí</li><li>2. Pripravte si rešerš najdôležitejších informácií</li><li>3. Informácie spracujte (prípadne zaznamenajte pomocou didaktických nástrojov Planéty)</li><li>4. Prezentujte projekt v triede</li></ol>

### Štruktúra projektu

- 24000 génov od každého rodiča (vo vajíčku)

- chorozóm = 1000 génov (každá bunka má identickú sadu chromozómov)

**Slide: Chromozóm a štúdium chromozómov - video**

**Úplná sada chromozómov = 22párov** autozómov, 1 pár pohlavných chromozómov

- ženský karyotyp: 46,XX

- mužský karyotyp: 46,XY

3% detí sa rodí s vrodenými defektmi (85% geneticky podmienených)

vznik defektu = chyba v génovom aparáte chromozómov

chromozonálne aberácie: + ďalší slaid polyploidia, aneuploidia

- numerické - zmena počtu chromozómov

- štruktúrne - týka sa len časti chromozómu

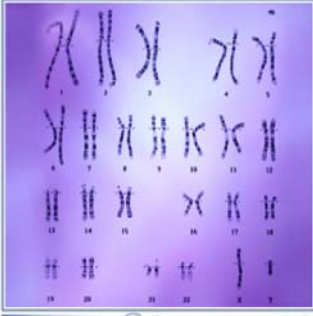
**mutácie môžu byť detegované cytogenetickým vyšetrením** - po odobratí vzorky krvi sa prv stimuluje rast lymfocytov, po určitom čase sa väčšina buniek nachádza v metafáze bunecného delenia, následne sú bunky špeciálne farbené tak, že sa na chromozómoch objavajú farebné pružky, tieto chromozómy sú fotografované, jednotlivé chromozómy sú vyrezané z fotografie a umiestnené podľa medzinárodných štandardov a takto tvoria karyotyp.



82. Chromozómové mutácie

Chromozómové mutácie strana 1/24

Chromozóm a štúdium chromozómov



Úplná sada chromozómov = 22 párov  
autozómov, 1 pár pohlavných chromozómov  
- ženský karyotyp: 46,XX  
- mužský karyotyp: 46,XY

3% detí sa rodí s vrodenými defektmi (85% geneticky podmienených)

vznik defektu = chyba v génomovom aparáte chromozómov

chromozonálne aberácie:  
- numerické - zmena počtu chromozómov  
- štrukturálne - týka sa len časti chromozómu

(mutácie môžu byť detegované cytogenetickým vyšetrením z krvi)

Slide: Typy mutácií - cvičenie

Slide: Chromozómové aberácie – cvičenie

Muži majú len jeden X-chromozóm, zatiaľčo ženy majú dva X-chromozómy. Napriek tomu sa u nich nenachádza dvojnásobné množstvo génových produktov (proteínov), ktoré by mohlo ovplyvňovať jemné regulačné molekulárne mechanizmy. Zistilo sa, že u žien dochádza k inaktivácii jedného X-chromozómu premenou na heterochromatín, ktorý je transkripčne inaktívny. Takýto X-chromozóm sa nazýva Barrovo teliesko. Viac kópií chromozómu X u žien znamená len viac Barrových teliesok, pričom aktívny ostáva len jeden X-chromozóm. (Inaktivácia však zrejme nie je počas celej ontogenézy úplná, pretože existujú rozdiely vo fenotype medzi X0 /Turnerov syndróm/ a XX.)

Chromozómové mutácie strana 2/24

Typy chromozómových aberácií

```

    chromozómové aberácie
    ├── numerické
    │   ├── polyploidia
    │   │   ├── triploidia 3n
    │   │   └── tetraploidia 4n
    │   └── aneuploidia
    │       ├── monozómia (2n-1)
    │       └── trizómia (2n+1)
    └── štrukturálne
        ├── translokácia
        ├── deľácia
        ├── duplikácia
        └── inverzia
    
```

Chromozómové mutácie strana 3/24

Chromozómové aberácie

Označte, ktoré z nasledujúcich karyotypov sú od zdravých ľudí. Ďalej označte pohlavie označených karyotypov.

<input type="checkbox"/> 23,X	<input checked="" type="checkbox"/> 46,XY
<input type="checkbox"/> 45,XY	<input type="checkbox"/> 23,XX
<input type="checkbox"/> 22,XY	<input type="checkbox"/> 22,XX
<input checked="" type="checkbox"/> 46,XX	<input type="checkbox"/> 45,XX

mužský  
ženský

## INAKTÍVNY X- chromozóm

### Slide: Barrovo teliesko - video

u žien dochádza k inaktivácii jedného X-chromozómu premenou na heterochromatín, ktorý je transkripčne inaktívny. - viac kópií chromozómu X u žien znamená len viac Barrových teliesok, pričom aktívny ostáva len jeden X-chromozóm. inaktivácia však zrejme nie je počas celej ontogenézy úplná, pretože existujú rozdiely vo fenotype medzi XO (Turnerov syndróm) a XX.

82. Chromozómové mutácie

**Chromozómové mutácie** strana 424

Barrovo teliesko

**INAKTÍVNY X- chromozóm**

- u žien dochádza k inaktivácii jedného X-chromozómu premenou na heterochromatín, ktorý je transkripčne inaktívny.
- viac kópií chromozómu X u žien znamená len viac Barrových teliesok, pričom aktívny ostáva len jeden X-chromozóm
- inaktivácia však zrejme nie je počas celej ontogenézy úplná, pretože existujú rozdiely vo fenotype medzi XO (Turnerov syndróm) a XX.

## Trizómia

### Slide: Trizómia 21 - video

47,XX, +21 alebo 47XY, +21

- je u ľudí najčastejšia chromozónna aberácia

(postihuje v priemere 1 na 800 novorodencov)

95% prípadov Downovho syndrómu vzniká ako dôsledok abnormálneho oddelenia/neoddelenia chromozómov počas meiózy

90-95% je chromozóm navyše prenesený matkou

**- riziko porodenia dieťaťa s Downovým syndrómom sa rýchlo zvyšuje po 35 r.**

Ľudia s Downovým syndrómom majú charakteristické tvárové črty (43s )

**ďalšie poruchy :**

- mentálna retardácia
- poruchy srdca
- poruchy zraku

82. Chromozómové mutácie

**Chromozómové mutácie** strana 524

Trizómia 21 (Down syndróm)

**Trizómia**  
47,XX, +21 alebo 47XY, +21

je u ľudí najčastejšia chromozónna aberácia (postihuje v priemere 1 na 800 novorodencov)

95% prípadov Downovho syndrómu vzniká ako dôsledok abnormálneho oddelenia/neoddelenia chromozómov počas meiózy

90-95% je chromozóm navyše prenesený matkou

- riziko porodenia dieťaťa s Downovým syndrómom sa rýchlo zvyšuje po 35 r.

Ľudia s Downovým syndrómom majú charakteristické tvárové črty (43s )

**ďalšie poruchy :**

- mentálna retardácia
- poruchy srdca
- poruchy zraku



## Edwardsov syndróm

Slide: Iné trizómie autozómov – cvičenie

Slide: Trizómie autozómov – cvičenie

Slide: Trizómie autozómov – cvičenie

Postihnutý chromozóm: 18

**47,XY,+18 –karyotyp**

1 na 6 000 výskyt

**Vysoká úmrtnosť – 50 %**

**novorodencov zomiera počas prvého mesiaca života** a len 10 % sa dožije prvého roku života;

nízka pôrodná hmotnosť, častý vývin deformácií rúk a nôh; smrť je najčastejšie spôsobená ťažkými vývinovými defektmi srdca; deti sú extrémne náchylné na infekcie.

**Patauov syndróm - 47,XY,+13**

1 na 10 000

**Vysoká úmrtnosť – 95 % postihnutých plodov je spontánne potratených**

a novorodenci s týmto poškodením zvyčajne zomierajú do 1 roka života; deformácie zahŕňajú rászštep pier, abnormálne vyvinuté oči a prsty navyše; deti, ktoré prežijú detstvo, majú vážnu mentálnu retardáciu.

82. Chromozómové mutácie

Chromozómové mutácie strana 6/24

Iné trizómie autozómov

Choroba	Postihnutý chromozóm	Karyotyp	Frekvencia výskytu	Charakteristické vlastnosti
Edwardsov syndróm	18	47,XY,+18	1 na 6 000	Vysoká úmrtnosť – 50 % novorodencov zomiera počas prvého mesiaca života a len 10 % sa dožije prvého roku života; nízka pôrodná hmotnosť, častý vývin deformácií rúk a nôh; smrť je najčastejšie spôsobená ťažkými vývinovými defektmi srdca; deti sú extrémne náchylné na infekcie.

Uložiť/Zavrieť

82. Chromozómové mutácie

Chromozómové mutácie strana 7/24

Trizómie autozómov

47,XY,+21 muž s Downov

47,XX,+21 žena s Downo

47,XY,+18 muž s Edward

47,XY,+13 muž s Patauovým syndrómom

Vyhodnotenie cvičenia

Výsledky

- počet otázok 8
- správne 4
- nesprávne 0
- výsledok 50 %
- počet chýb 0

Uložiť/Zavrieť

82. Chromozómové mutácie

Chromozómové mutácie strana 7/24

Trizómie autozómov

muž s Downovým syndrómom 1 na 6 000 narodených, 50 % novorodencov zomiera do 1 mesiaca, len 10 % prežije prvý rok života.

žena s Downovým syndrómom Dohora zošíkmené oči, nízko posadený nos, okrúhle lica, malé uši, krátky krk, mentálna retardácia, prežítvanie až do 60-tich rokov života.

muž s Edwardovým syndrómom 1 na 10 000 narodených, 95 % postihnutých plodov je spontánne potratených, rászštep pier, abnormálne vyvinuté oči, prsty navyše.

muž s Patauovým syndrómom

Uložiť/Zavrieť

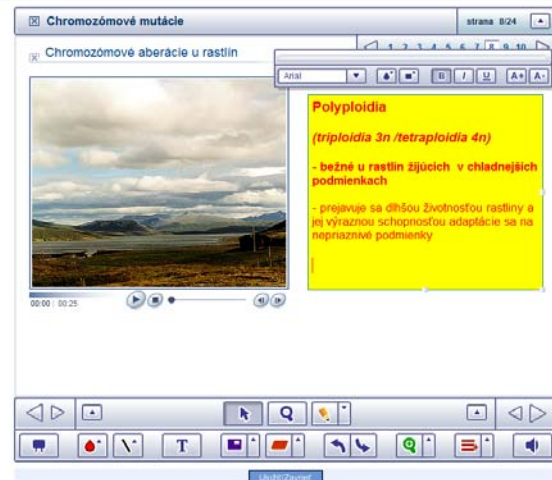


## Polyploidia (triploidia $3n$ /tetraploidia $4n$ )

### Slide: chromozómové aberácie u rastlín

- bežné u rastlín žijúcich v chladnejších podmienkach
- prejavuje sa dlhšou životnosťou rastliny a jej výraznou schopnosťou adaptácie sa na nepriaznivé podmienky
- + napr. pšenica, zemiaky, kukurica, niektoré druhy ovocia (napr. jahody)

82. Chromozómové mutácie



## Monozómia 45, X - Turnerov syndróm (X0)

### Slide: Numerické aberácie pohlavných chromozómov

#### Slide: Syndróm a typ mutácie

- 1:2500 / 1: 5000 žien
- normálny stupeň inteligencie
- nízky vzrast, absencia vaječníkov (umelá stimulácia hormónmi = sekundárne znaky)

## Trizómia 47, XXY - Klinefelterov syndróm

- 1:1000 mužov
- normálny stupeň inteligencie
- vysoký vzrast, disproporčne dlhé údy, zväčšené prsia, nerozvinuté semenníky (neplodnosť)

## Trizómia 47, XYY - "supermuž"

- cca 1/10 % mužov
- vysoký vzrast, silné akné, zvýšený stupeň agresivity, asociálne správanie sa

## Trizómia 47, XXX - "superžena"

- cca 1/10 % žien
- výrazné ženské črty, znížená plodnosť



82. Chromozómové mutácie

Chromozómové mutácie strana 10/24

Syndróm a typ mutácie

Priradte každý karyotyp k správne mu syndrómu a určte typ mutácie.

	Turnerov syndróm	<input checked="" type="radio"/>	monozómia
	Turnerov syndróm	<input type="radio"/>	trizómia
	super-mužský syndróm	<input type="radio"/>	
	super-ženský syndróm	<input type="radio"/>	
	Klinefelterov syndróm	<input type="radio"/>	

Uložiť Zmeniť

82. Chromozómové mutácie

Chromozómové mutácie strana 9/24

Numerické aberácie pohlavných chromozómov

	<b>Klinefelterov syndróm</b> 47,XXY 1 na 1000
--	---

00:43 / 01:46

**Monozómia 45, X - Turnerov syndróm (X0)**  
- 1:2500 / 1:3000 žien  
- normálny stupeň inteligencie  
- nízky vzrast, absencia vaječnikov (umela stimulácia hormónmi = sekundárne znaky)

**Trizómia 47, XXY - Klinefelterov syndróm**  
- 1:1000 mužov  
- normálny stupeň inteligencie  
- vysoký vzrast, disproporčne dlhé údy, zväčšené prsia, nerozvinuté semenníky (neplodnosť)

**Trizómia 47, XYY - "supermuž"**  
- cca 1/10 % mužov  
- vysoký vzrast, silné akné, zvýšený stupeň agresivity, asociálne správanie sa

**Trizómia 47, XXX - "superžena"**  
- cca 1/10 % žien  
- výrazné ženské črty, znížená plodnosť

Uložiť Zmeniť