



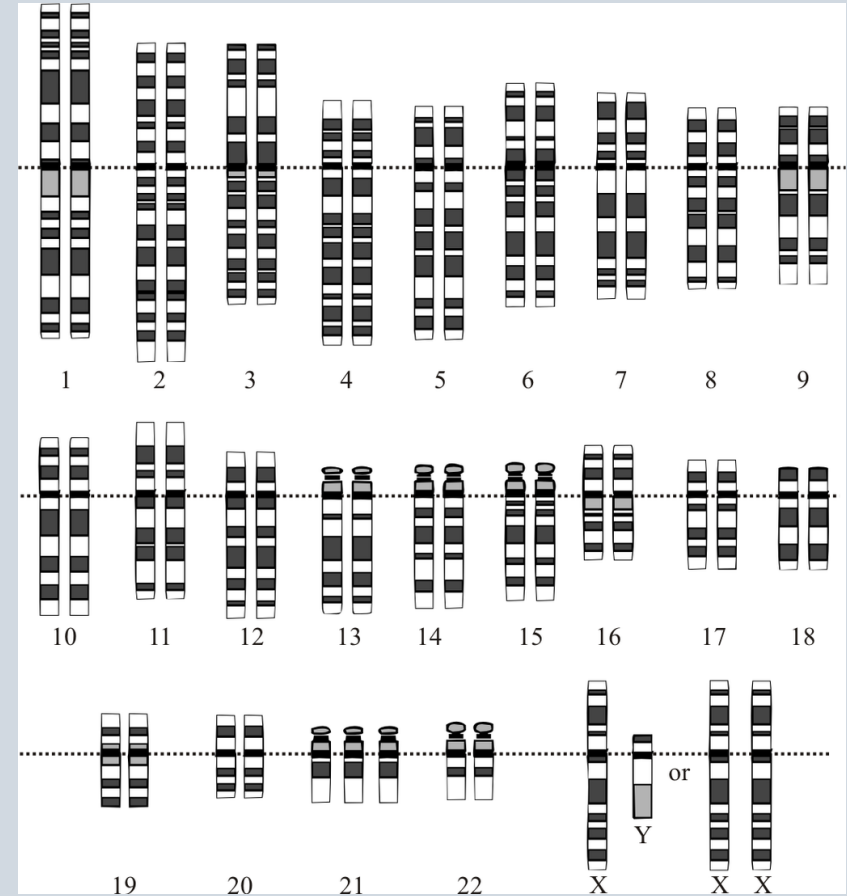
# Downův syndrom

---

Michaela Obrovská F16116

# Úvod

- Geneticky podmíněné onemocnění způsobené chromozomální aberací
- Trisomie 21. chromozomu
- Karyotyp: 47, XX, +21 / 47, XY, +21
- 1:8000 novorozenců
- Doba přežití: 40 let



# Druhy

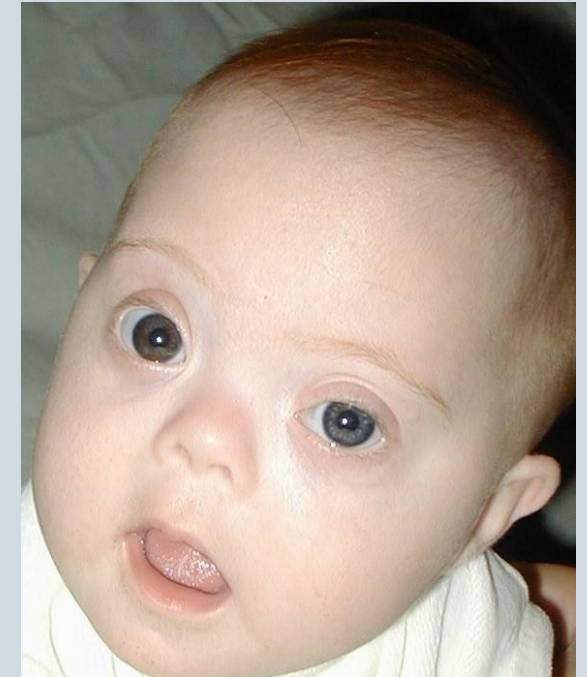
---

- Nondisjunkce (prostá trisomie) – nejčastější (92 %)
  - V jádře všech buněk pacienta jsou přítomny samostatné kopie 21. chromozomu
- Robertsonská translokace (8 %)
  - Fúze dvou 21. chromozomů které se nadále chovají jako jeden
  - Balancovaná – v karyotypu pouze 45 chromozomů, ale 21. chromosom je zdvojený
  - Nepoškozuje nositele ale potomstvo
- Mozaika (3 %)
  - Mírnější forma – trisomií jsou postiženy jen některé buňky (postzygotická mutace)
  - Míra fenotypového projevu závisí na podílu zdravých a postižených buněk

# Symptomy

---

- Tělesné:
  - Kraniofaciální dysmorfie
  - Kožní řasa na zátylku
  - Mongoloidní postavení očních štěrbin
  - Epicanthus (kožní řasa ve vnitřním koutku oka)
  - Malé a nízko posazené uši
  - Krátké prsty
  - Opičí rýhy na dlani
  - Velká mezera mezi palcem na nohou a ostatními prsty



# Symptomy

---

## ▪ Skryté:

- Mentální retardace
- IQ 35-70
- Porucha motoriky
- Snížená plodnost
- Srdeční vady – defekt komorového septa, atrioventrikulární kanál
- Vývojové anomálie v trávicím traktu – atresie duodena, jícnu
- Urogenitální vady
- Hypotonie
- Zvýšené riziko akutní lymfoblastické leukémie
- Narušená funkce štítné žlázy

# Terapie a diagnostika

---

- Prenatální diagnostika
- Pomocí biochemických markerů (zejména PAPP-A, hCG) a ultrazvukových markerů (nuchální translucence, přítomnost nosní kosti, délka stehenní kosti apod.) jsou v souvislosti s věkem matky (vyšší věk matky znamená vyšší populační riziko chromozomálních aberací) vytipována těhotenství s vyšším rizikem Downova syndrom
- Vyšetřením vzorku placenty/plodové vody (aminocentéza)
- V případě potvrzení trizomie 21 u plodu je těhotné nabídnuto umělé ukončení těhotenství.
- V současné době není možné Downův syndrom kauzálně léčit