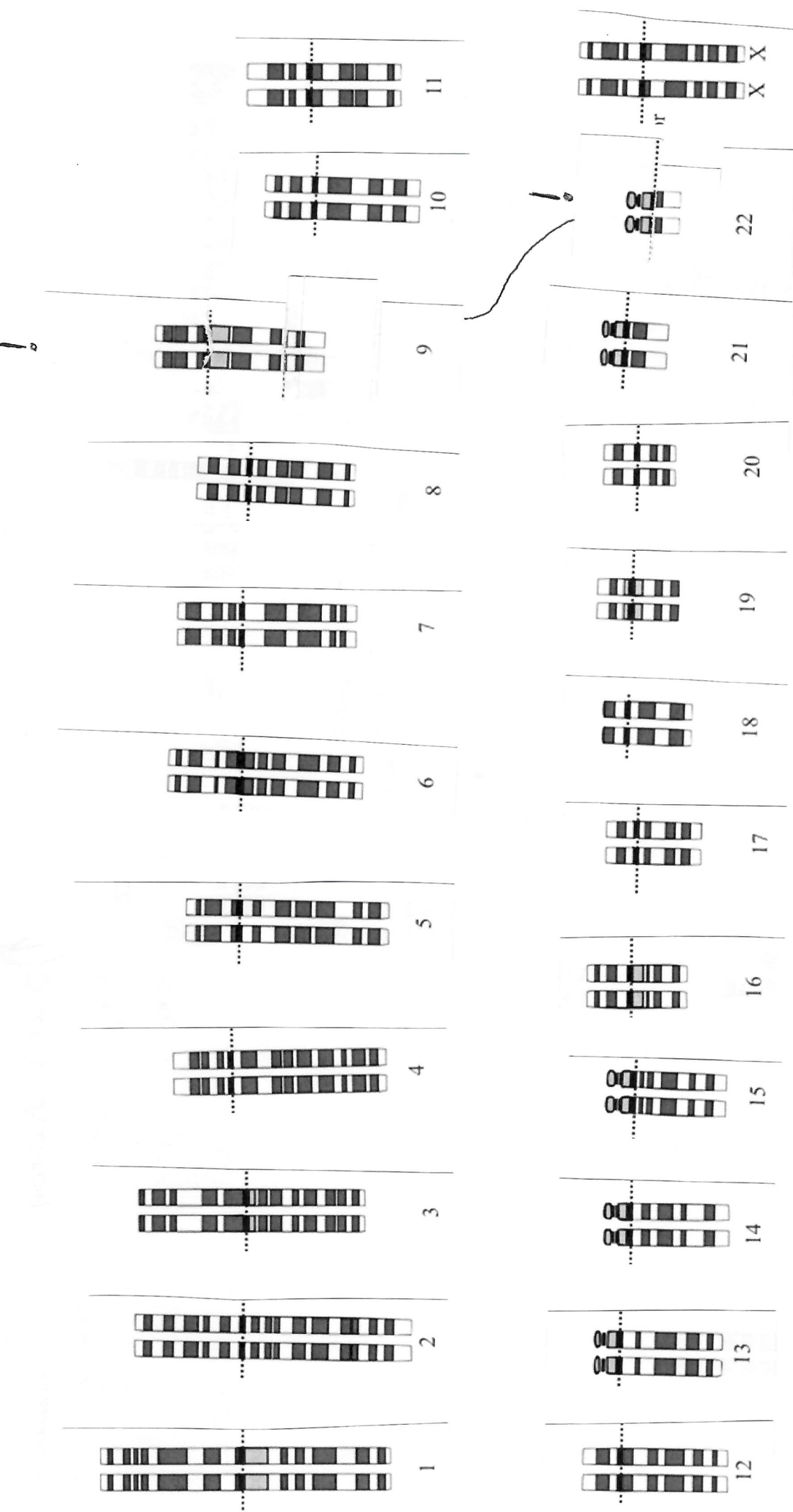
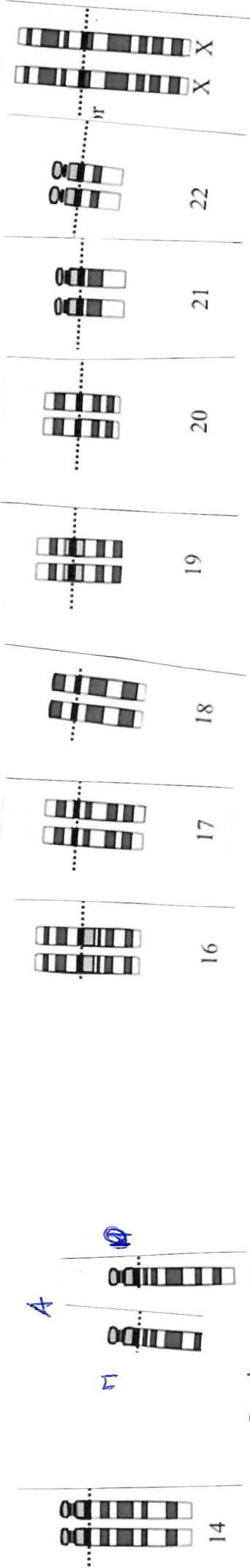
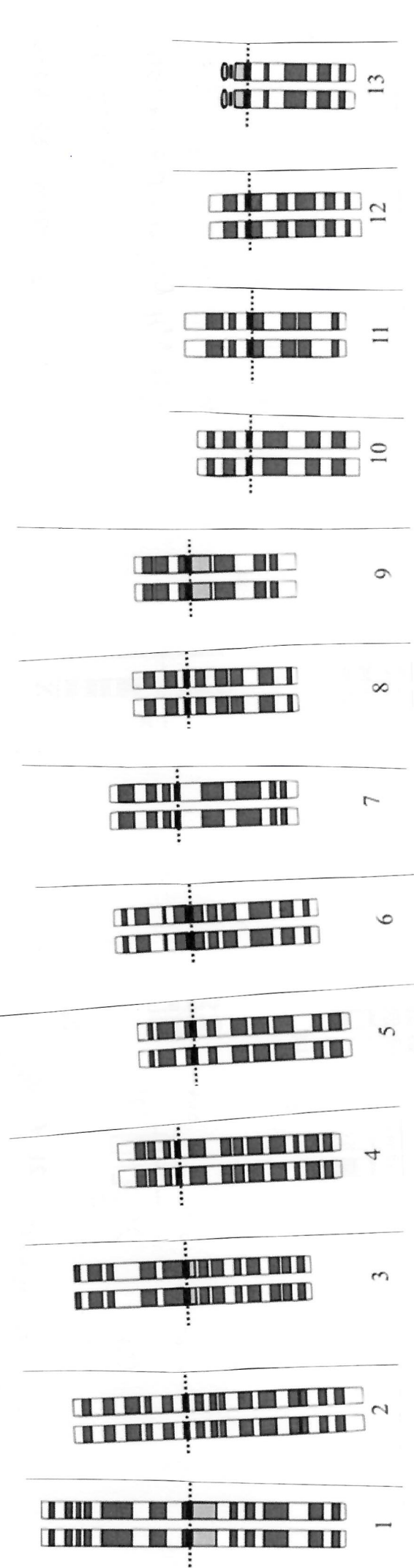




Philadelphia syndrome

F. Kalamon
M. S. S. S.
A. Hollmann



Handwritten notes in blue ink:

- A
- L
- P-W
- L
- Q

PRADER-WILLI S.

- 1: 20000
- 46, XX del (15) (q 11, q 13)
- projekt se allele od otce (7 deleci)
 - allele od matky zadržena
- delece, disomie - obe chromozomy od matky

• monosomie - slabý nací reflex

• - svalové slabost

• diabetes - předělní

• - mírné retardace

• diagnostika - analýza methylace DNA a zvr

- FISH, MLPA

ANGELMANOV S.

- 1: 16000 (častěji dívky)
- 46, XX (15) (q 11, q 13)
- projekt se allele od matky (delece)
 - allele od otce zadržena
- delece, disomie - obe chromozomy od otce

• těžké mentální retardace

• svalové slabost

poruchy chůze a normálně
svalových smíšen
epilepsie

• diagnostika - analýza methylace

DNA a zvr; FISH, MLPA

KUBROVA, ZINEŠOVA, SOLAŘOVA

DIGEORGEŮV SYNDROM

- INCIDENCE = 1: 3000 - 4000
dvě narozených dětí

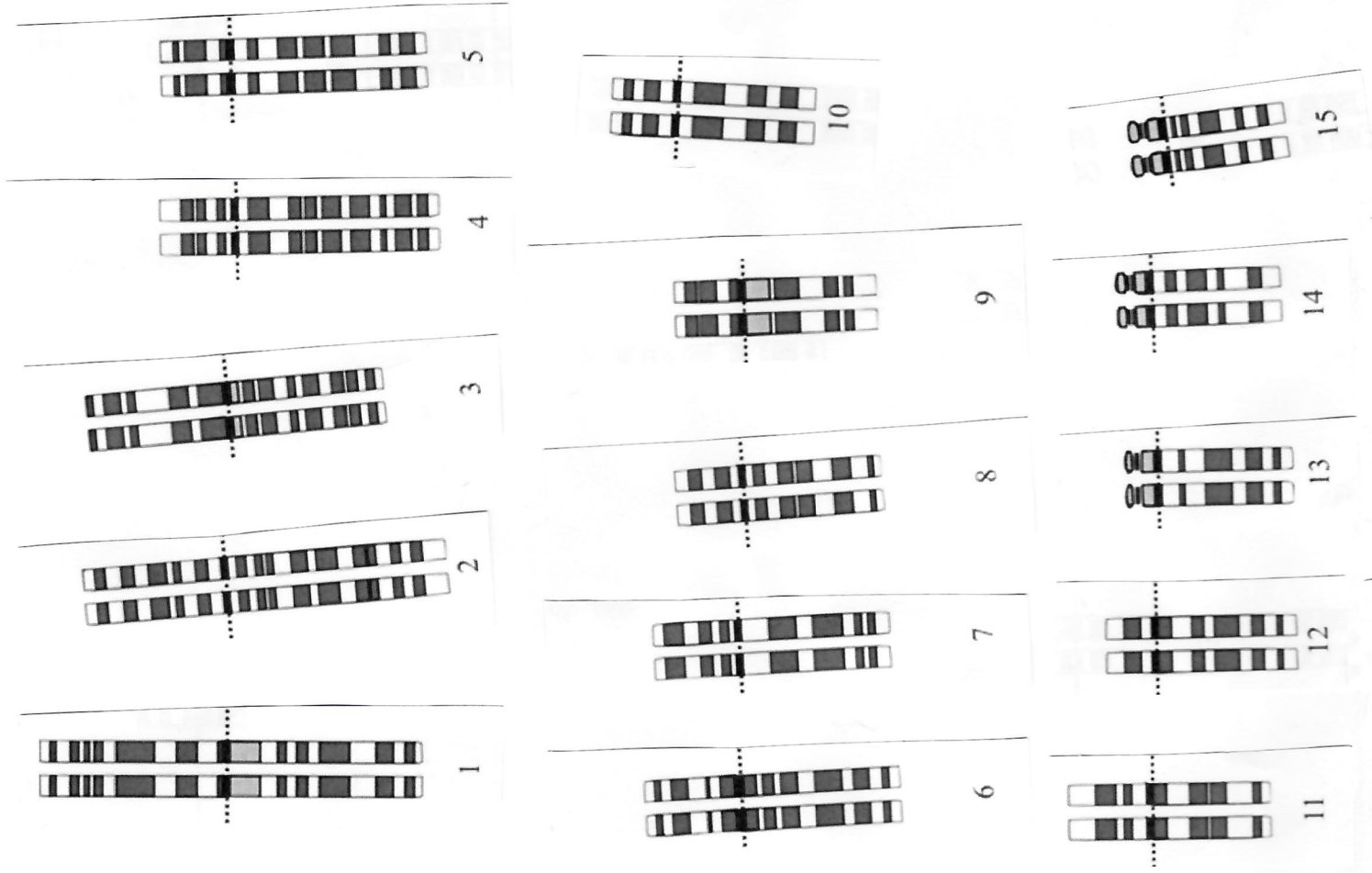
1 nejčastěji genetické onemocnění

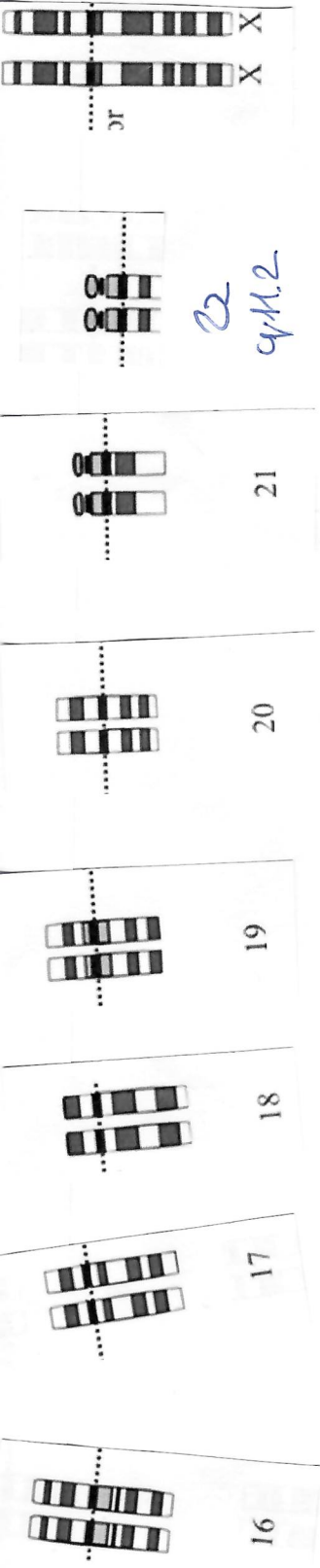
- KARYOTYP = 46,XX,del(2)(q11.2)

- PODSTATNÁ HYPOTÉZA VZNIKU

- malá množství genetického mat.
- rodiče jsou zdraví
- v malém případu, může být rekombinace

→ dupli kromě trizomie - struktura
karyotypu dle dle v embryu





22
q11.2

FORMY
 + průběh
 1. Vrocné (vrocné vody, dysmorfie obličeje, rozšíření úst, průběh vody)
 2. Vro- (vrocné) (vrocné vody, rozšíření úst, průběh vody)
 3. Rozšíření (vrocné vody, rozšíření úst, průběh vody)
 4. Vrocné (vrocné vody, rozšíření úst, průběh vody)
 5. Vrocné (vrocné vody, rozšíření úst, průběh vody)

DIAGNOSTIKA / VYJEDŘENÍ FISH test

Vlivu vody v těle (vrocné vody, rozšíření úst, průběh vody)
 Amniocentéza