

16

Tel: 037 6545 668

Email: [barosjana@hotmail.com](mailto:barosjana@hotmail.com)

## PREŠOV

Alpha medical a.s., Genetická ambulancia

Adresa: Hollého 14

080 01 Prešov

Tel: 051 7011 417, 232 Email: [presov@alphamedical.sk](mailto:presov@alphamedical.sk)

## SPIŠSKÁ NOVÁ VES

Oddelenie lekárskej genetiky NsP a.s.

Adresa: Jánskeho 1

052 01 Spišská Nová Ves

Tel: 053 4199 246, 247

Email: [geneticka.ambulancia@nspsnv.sk](mailto:geneticka.ambulancia@nspsnv.sk)

## TRENČÍN

Oddelenie lekárskej genetiky FN

Adresa: Legionárska 28

911 71 Trenčín

Tel: 032 6566 796 Email: [valachova@fnfn.sk](mailto:valachova@fnfn.sk)

## ŽILINA

Oddelenie lekárskej genetiky NsP

Adresa: Spanyola 43

01207 Žilina

Tel: 041 5110 245, 698

Email: [cisgen@nspza.sk](mailto:cisgen@nspza.sk)

Preklad: **Jana Behunová** (August až December 2008) [barbjane1@yahoo.com](mailto:barbjane1@yahoo.com)

Táto práca bola podporená projektom Eurogentest v rámci Európskeho 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

Vytvorené podľa informačných letákov vypracovaných nemocnicami Guy's a St. Thomas Hospital, Londýn a IDEAS-Genetic Knowledge Park.

Táto práca bola podporená projektom Eurogentest v rámci Európskeho 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

Ilustrácie : Rebeca J Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)



# Chromozómové translokácie



Informácia pre pacientov a ich rodiny

## Chromozómové translokácie

Tento letáčik vysvetľuje, čo sú to chromozómové translokácie, aká je ich dedičnosť a kedy môžu spôsobiť genetické choroby. Tieto informácie sú určené na zlepšenie pochopenia pojmov, s ktorými sa môžete stretnúť počas genetickej konzultácie.

### Čo sú gény a chromozómy ?

Naše telo sa skladá z miliónov buniek. Väčšina buniek obsahuje kompletnú sadu génov. Máme tisíce génov, ktoré pôsobia ako súbor pokynov riadiacich náš rast a vôbec fungovanie celého nášho tela. Gény sú zodpovedné za mnohé z našich vlastností ako je farba očí, krvná skupina alebo výška.

Gény sú nesené na vláknitých mikroskopických štruktúrach umiestnených v jadre bunky, nazývaných chromozómy. Vo väčšine buniek máme obvykle 46 chromozómov. Chromozómy dedíme od svojich rodičov - 23 chromozómov od matky a 23 chromozómov od otca, čiže spolu máme dve sady po 23 chromozómoch, resp. 23 párov chromozómov. Pretože chromozómy sa skladajú z génov, dedíme z väčšiny génov dve kópie - po jednej kópii od každého z rodičov. To je dôvod, prečo sa zvyčajne podobáme našim rodičom. Chromozómy, a teda i gény, sú tvorené chemickou látkou, ktorá sa nazýva DNA.



Tel: 055 640 2530, 2393, 4129  
Email: [barbjane1@yahoo.com](mailto:barbjane1@yahoo.com)  
[jana.behunova@upjs.sk](mailto:jana.behunova@upjs.sk)

### LUČENEC

**Ambulancia lekárskej genetiky**

**Adresa:** Ul. Dukelských hrdinov 2  
984 01 Lučenec

Tel: 0902 152665 Email: [kvamagen@stonline.sk](mailto:kvamagen@stonline.sk)

### MARTIN

**Oddelenie lekárskej genetiky, Martinská fakultná nemocnica**

**Adresa:** Kollárova 2  
036 59 Martin

Tel: 043 4203 887 Email: [krsiakova@mfn.sk](mailto:krsiakova@mfn.sk)

### Martinská genetická ambulancia, M-Genetik, s.r.o.

**Adresa:** Mudroňova 7  
036 01 Martin

Tel: 043 4222 778 Email: [mgenetik@zoznam.sk](mailto:mgenetik@zoznam.sk)

### NITRA

**GENET,s.r.o.**

**Adresa:** Špitálska 6,  
949 01 Nitra

Tel: 037 6545 668 Email: [barosjana@hotmail.com](mailto:barosjana@hotmail.com)

### PREŠOV

**Alpha medical a.s., Genetická ambulancia**

**Adresa:** Hollého 14  
080 01 Prešov

Tel: 051 7011 417, 232

Email: [presov@alphamedical.sk](mailto:presov@alphamedical.sk)

### SPIŠSKÁ NOVÁ VES

**Oddelenie lekárskej genetiky NsP a.s.**

**Adresa:** Jánskeho 1

812 50 Bratislava

Tel: 02 592 49 574, 576, 575

Email: [emassaro@ousa.sk](mailto:emassaro@ousa.sk)

**Oddelenie klinickej genetiky, Novapharm s.r.o., Železničná nemocnica a poliklinika**

**Adresa:** Šancová 110

832 99 Bratislava

Tel: 02 2029 2444, 2447, 5284, 7738

Email: [genetika@novapharm.sk](mailto:genetika@novapharm.sk)

[cytogenetika@novapharm.sk](mailto:cytogenetika@novapharm.sk)

[ondrejcek.michal@novapharm.sk](mailto:ondrejcek.michal@novapharm.sk)

[melisova.katarina@novapharm.sk](mailto:melisova.katarina@novapharm.sk)

## BANSKÁ BYSTRICA

**Oddelenie lekárskej genetiky FN sP F.D. Roosevelta**

**Adresa:** Nám. L. Svobodu 1

975 17 Banská Bystrica

Tel: 048 441 3378, 3380 Email: [dkantarska@nspbbsk](mailto:dkantarska@nspbbsk)

## HUMENNÉ

**GEN-IM s.r.o**

**Adresa:** Poliklinika, Ul. 1.mája 21

066 01 Humenné

Tel: 057 7706572

Email: [miroslav.vasil@alphamedical.sk](mailto:miroslav.vasil@alphamedical.sk)

[mvasil@stonline.sk](mailto:mvasil@stonline.sk)

## KOŠICE

**Oddelenie lekárskej genetiky, FN L. Pasteura**

**Adresa:** Tr. SNP 1

041 90 Košice

Tel: 055 640 3233, 3230, 2140 Email: [genetikaodd.snp@fnlp.sk](mailto:genetikaodd.snp@fnlp.sk)

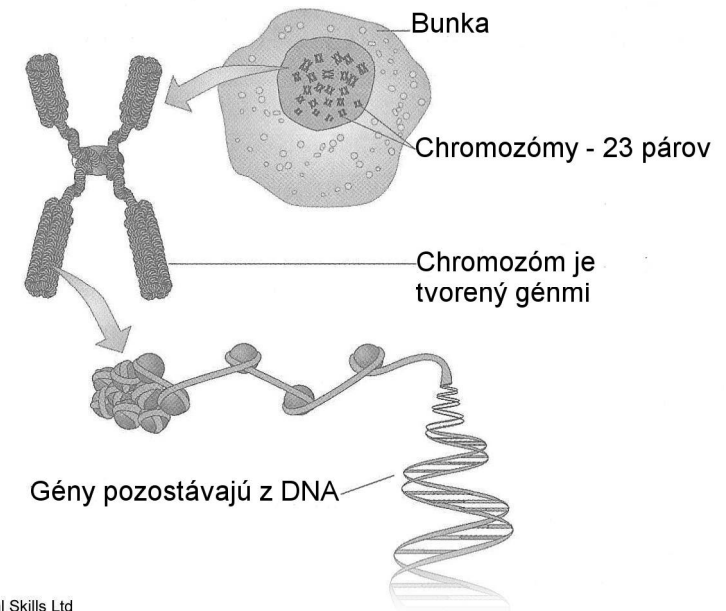
**Genetická ambulancia Detskej fakultnej nemocnice,**

**I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN**

**Adresa:** Tr. SNP 1

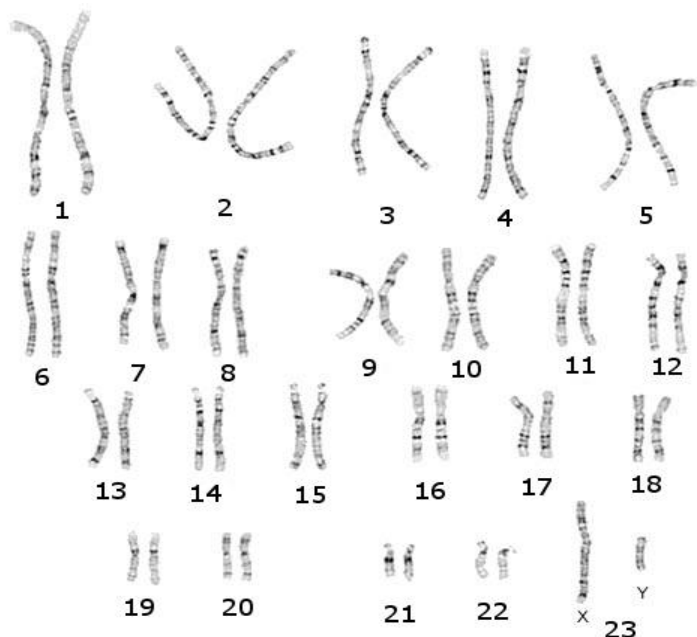
040 66 Košice

**Obrázok 1: Gény, chromozómy a DNA**



Chromozómy číslo 1 až 22 (pozrite obrázok 2) vyzerajú rovnako u mužov aj žien a nazývajú sa „autozómy“. Pár chromozómov číslo 23 sa však u mužov a žien líši, a je nazývaný „pohlavné chromozómy“ (alebo tiež „gonozómy“). Existujú dva typy pohlavných chromozómov - chromozóm X a chromozóm Y. Ženy majú za normálnych okolností dva chromozómy X (tj. kombináciu XX), pričom žena dedí jeden chromozóm X od svojej matky a jeden chromozóm X od svojho otca. Muži majú štandardne jeden chromozóm X a jeden chromozóm Y (tj. kombináciu XY). Muž dedí chromozóm X od svojej matky a chromozóm Y od svojho otca. Preto obrázok číslo 2. znázorňuje chromozómovú výbavu muža, keďže posledný pár chromozómov je X a Y.

**Obrázok 2: 23 párov chromozómov usporiadaných podľa veľkosti. Chromozóm 1 je najväčší. Posledné dva chromozómy sú pohlavné chromozómy; jedná sa o muža.**



Pre správne fungovanie nášho tela je dôležité mať presné množstvo chromozómového materiálu, pretože gény (ktoré riadia činnosť všetkých buniek nášho tela) sa nachádzajú na chromozómoch. Chýbanie časti niektorého chromozómu, alebo naopak to, ak je nejaká časť chromozómu navyše, vedie k nerovnováhe dedičnej informácie, a môže u dieťaťa spôsobiť poruchu učenia, zaostávanie vo vývoji a rôzne ďalšie zdravotné problémy.

### Čo je translokácia?

Translokácia chromozómov znamená, že chromozómy sú neobvykle usporiadané. Toto nezvyklé usporiadanie môže nastať

vzácných chorobách, klinických testoch, liekoch a kontaktoch na svojpomocné skupiny v celej Európe (v hlavných európskych jazykoch).

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**IBIS** - voľne prístupné webové stránky s informáciami o vrodených vývojových chybách a genetických chorobách a možnostiach ich prevencie, o plánovaní tehotenstva, teratogénoch a genetickom poradenstve (v angličtine, španielčine, ukrajinčine, ruštine... )

<http://www.ibis-birthdefects.org/start/index.htm>

<http://www.ibis-birthdefects.org/index.htm>

....ďalšie informácie na vašej najbližšej genetickej ambulancii:

### **BRATISLAVA**

**Centrum lekárskej genetiky FNŠP, Nemocnica Staré mesto**

**Adresa:** Americké nám. 3

813 69 Bratislava

**Tel:** 02 5296 8855, 02 5293 1483

**Email:** [genetika@faneba.sk](mailto:genetika@faneba.sk)

**Oddelenie klinickej genetiky FNŠP, pracovisko Kramáre**

**Adresa:** Limbová 5

833 05 Bratislava

**Tel:** 02 5954 2805, 2913, 2809, 2318, 2697, 5141

**Email:** [genetika@kramare.fnsppa.sk](mailto:genetika@kramare.fnsppa.sk)

[eleonora.cmelova@kramare.fnsppa.sk](mailto:eleonora.cmelova@kramare.fnsppa.sk)

[darina.durovcikova@szu.sk](mailto:darina.durovcikova@szu.sk)

**Oddelenie lekárskej genetiky, Národný onkologický ústav**

**Adresa:** Klenová 1

833 10 Bratislava

**Tel:** 02 59378485

**Email:** [denisa.ilencikova@nou.sk](mailto:denisa.ilencikova@nou.sk)

**Oddelenie lekárskej genetiky, Ústav laboratórných vyšetrovacích metód, Onkologický ústav sv. Alžbety (OÚSA)**

**Adresa:** Heydukova 10

5p- syndróm

<http://primar.sme.sk/c/4116645/syndrom-macacieho-placu-cri-du-chat-syndrom-5p-syndrom.html>

Praderov-Williho syndróm <http://www.pwsyndrom.sk/>

Williamsov syndróm

<http://www.spolws.sk/Co-je-williamsow-syndrom.html>

Gilbertov syndróm <http://www.gilbert.wbl.sk/>

Marfanov syndróm <http://marfan.szm.sk/>

<http://www.bedekerzdravia.sk/?main=article&id=334>

Ataxia-teleangiectázia

<http://www.ataxia-teleangiectazia.estranky.sk/clanky/o-diagnoze/ataxia-teleangiectasia-luis-barovej-syndrom>

**České stránky:**

Genetika - český zdroj informácií o genetike.

[www.genetika.wz.cz/genealogie.htm](http://www.genetika.wz.cz/genealogie.htm)

Databáza pracovísk ČR poskytujúcich molekulárno-genetické vyšetrenia častejších genetických ochorení (CZDDNAL)

[www.uhkt.cz/nrl/db](http://www.uhkt.cz/nrl/db)

Společnost lékařské genetiky České lékařské společnosti

J. E. Purkyně;

[www.slq.cz](http://www.slq.cz)

**Ostatné zahraničné zdroje:**

EuroGentest - voľne prístupné webové stránky s informáciami o genetickom vyšetrení (v angličtine a ostatných európskych jazykoch).

[www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

Orphanet - voľne prístupné webové stránky s informáciami o

dôsledkom:

A) zmeny vzniknutej počas vývoja vajíčka alebo spermie alebo v období okolo počatia (konceptie)

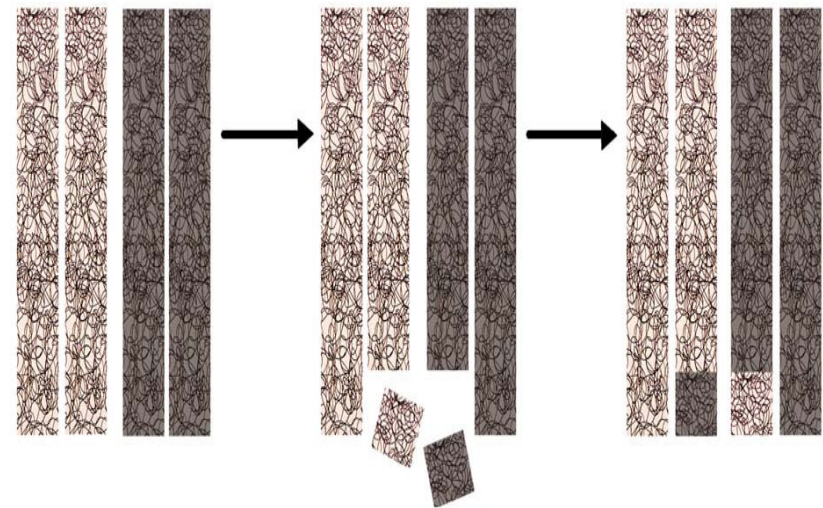
B) chromozómovej prestavby zdedenej od matky alebo otca

Existujú dva hlavné typy translokácií: tzv. **RECIPROČNÁ translokácia** a **ROBERTSONSKÁ translokácia** (nazvaná podľa svojho objaviteľa).

### Recipročné translokácie

Recipročná translokácia vznikne vtedy, keď sa dva fragmenty oddelia („odlomia“) od dvoch rôznych chromozómov a navzájom („recipročne“) si vymenia svoje miesto na daných chromozómov; vid' Obrázok č. 3.

**Obrázok č. 3: Vznik recipročnej translokácie**



**Dva páry normálnych chromozómov**

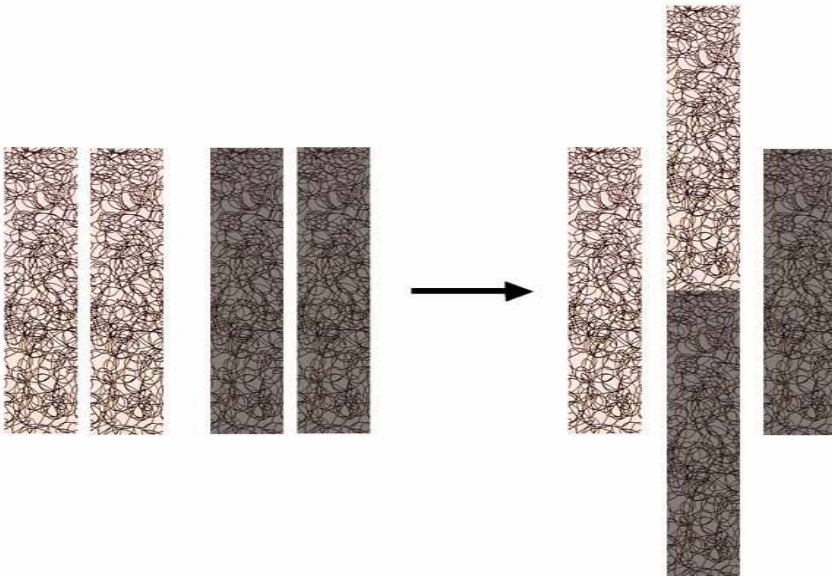
**Odlomenie častí dvoch chromozómov...**

**.....a ich znovupripojenie na iné chromozómy.**

## Robertsonské translokácie

Robertsonské translokácie vznikajú tak, že sa jeden celý chromozóm pripojí na druhý. Obrázok č. 4 ukazuje Robertsonskú translokáciu zahŕňajúcu dva chromozómy.

**Obrázok č. 4: Vznik tzv. Robertsonskej translokácie**



Dva páry normálnych chromozómov

Robertsonská translokácia: chromozóm z jedného páru sa pripojil svojím koncom na chromozóm z druhého páru

### Prečo dochádza ku chromozómovým translokáciám?

Hoci až jeden z 500 ľudí má nejakú chromozómovú translokáciu, v skutočnosti stále presne nerozumieme, prečo k nim dochádza. Vieme ale, že počas dozrievania pohlavných buniek - spermií a vajíčok, alebo v dobe počatia, dochádza ku zlomom a opätovným

Bioweb.genezis.eu - informačno-edukačná stránka o genetike ako vede všeobecne, aj užšie o ľudskej genetike, o typoch dedičnosti, chromozómových mutáciách, genetických chorobách...

<http://www.bioweb.genezis.eu/index.php?cat=7&file=clovek>

**Kontakty na pracoviská molekulovo-genetickej diagnostiky - Slovensko:**

Centrum lekárskej genetiky, Úsek molekulovej a biochemickej genetiky FN Staré mesto

[http://www.nspr.sk/Nemocnica-Stare-Mesto/stare-mesto/sm\\_clg/index.htm](http://www.nspr.sk/Nemocnica-Stare-Mesto/stare-mesto/sm_clg/index.htm)

[http://www.szu.sk/katedry/katedra.html?polozka\\_id=2876887](http://www.szu.sk/katedry/katedra.html?polozka_id=2876887)

Priloha 12 - ponukovy list vysetrenia 2.pdf

Genexpress s. r. o.

<http://genexpress.sk/>

Gendiagnostica s. r. o.

<http://www.gendiagnostica.sk/>

Medgene s. r. o.

<http://www.medgene.eu/index.html>

**Ďalšie informačné stránky a kontakty na spoločnosti:**

Centrum prenatalnej diagnostiky, s.r.o - prenatalna diagnostika

<http://www.3dultrazvuk.sk/>

Spina bifida a hydrocefalus

<http://www.sbah.sk/>

Downov syndróm

<http://www.downovsyndrom.sk/sds/>

Turnerov syndróm

<http://www.turnerovsyndrom.sk/>

## Je dôležité si zapamätať:

- Osoby, ktoré sú nosičmi **balansovanej (vyváženej) translokácie**, sú zvyčajne zdravé. Problémy však môžu nastať u ich detí.
- Chromozómová translokácia je buď zdedená od rodiča, alebo vzniká v čase oplodnenia.
- Chromozómová translokácia nemôže byť odstránená, je prítomná po celý život jedinca.
- Chromozómová translokácia nie je niečo, čím by sme sa mohli „nakaziť“. Preto jej nosič môže byť napríklad aj darcom krvi.
- Ľudia majú často kvôli nosičstvu chromozómovej prestavby v rodine pocity viny alebo hanby. Je dôležité si uvedomiť, že tu nejde o ničiu chybu či vinu, a nikto tento stav žiadnym svojim konaním nespôsobil.
- Veľká časť nosičov balansovanej (vyváženej) chromozómovej translokácie môže mať zdravé deti

## Kde môžem získať viac informácií o chromozómových translokáciách?

Toto je iba stručný sprievodca a viac informácií môžete získať na stránkach:

### Slovenské zdroje informácií o genetike:

**Genetizácia medicíny XXI. storočia** - informačno-edukačná stránka o úlohe genetiky v medicíne. Súbor prác v pdf formáte pojednávajúcich o podstate dedičnosti, o štruktúre DNA a chromozómov, o indikáciách a metódach genetického vyšetrenia, aj o biochemicko-molekulových aspektoch vyšetrení pri dedičných metabolických chorobách a iných genetických poruchách. Autori: Centrum Lekárskej Genetiky FN Bratislava, Ústav Biologie a Genetiky LF UK Bratislava.

<http://www.proreck.sk/post/genetizacia-mediciny-xxi-storocia-16/>

spojeniam chromozómov dosť často. Väčšinou to však nespôsobuje žiadne problémy. Tieto zmeny nemôžeme nijako predvídať ani ovplyvňovať.

## Kedy môže chromozómová translokácia spôsobiť problémy?

V oboch vyššie uvedených príkladoch došlo k prestavbe chromozómov tak, že **žiadny chromozómový materiál sa nestratil, ani nebol navyše**. Hovoríme preto o tzv. **vyváženej alebo „balansovanej“ translokácii**.

Osoba, ktorá je nosičom **balansovanej translokácie**, obvykle nie je postihnutá, a väčšinou o tom ani nevie. Toto usporiadanie chromozómov sa stáva dôležitým až vtedy, ak táto osoba má dieťa, pretože toto dieťa môže zdediť aj tzv. nevyváženú alebo **„nebalansovanú“ translokáciu**.

## Nebalansované translokácie

Ak jeden z rodičov je nosičom balansovanej translokácie, ich dieťa môže zdediť aj **nebalansovanú (nevyváženú) translokáciu**, v ktorej je časť jedného chromozómu navyše, a/alebo chýba časť iného chromozómu. Procesy zdedenia „priaznivejšie“ - balansovanej konštitúcie oproti nebalansovanej chromozómovej translokácii nevieme žiadnym spôsobom ovplyvniť.

Dieťa sa však často môže narodiť s translokáciou, hoci obaja rodičia majú chromozómy normálne. Vtedy hovoríme o tzv. „*de novo*“ (z latinčiny) translokácii, alebo tiež o novej chromozómovej prestavbe. V tomto prípade je riziko narodenia ďalšieho dieťaťa s chromozómovou translokáciou týmto rodičom dosť nízke.

Dieťa, ktoré má nebalansovanú translokáciu, môže mať poruchy učenia, spomalený vývoj, alebo ďalšie zdravotné problémy. Závažnosť postihnutia závisí na tom, ktoré chromozómy a aké ich

časti sú zasiahnuté. Dôležitý je aj rozsah chýbajúceho či nadbytočného chromozómového materiálu, pretože niektoré časti chromozómov sú dôležitejšie ako iné, čo súvisí s rôznym obsahom génov.

## Ak má rodič balansovanú translokáciu, musí ju vždy zdediť aj jeho dieťa?

Nie je to nevyhnutné, pretože v každom tehotenstve môže dôjsť k niekoľkým možnostiam:

- Dieťa môže zdediť úplne normálne chromozómy.
- Dieťa môže zdediť rovnakú balansovanú translokáciu ako má jeho rodič, a väčšinou tak nemá žiadne zdravotné problémy súvisiace s touto translokáciou.
- Dieťa môže zdediť nebalansovanú translokáciu, a môže sa vyvíjať s určitým stupňom retardácie, poruchou učenia a zdravotnými problémami.
- Tehotenstvo sa môže skončiť samovoľným potratom.

Preto je celkom dobre možné, že nosič balansovanej translokácie môže mať úplne zdravé dieťa. Avšak riziko, že tento nosič bude mať dieťa s určitým stupňom postihnutia, je predsa len vyššie ako obvykle, aj keď závažnosť tohoto postihnutia záleží na konkrétnom type chromozómovej translokácie.

## Vyšetrovanie chromozómových translokácií

Genetické vyšetrenie dokáže zistiť, či je daná osoba nosičom translokácie, alebo nie. Po jednoduchom odbere krvi sú krvné bunky testovanej osoby v laboratóriu špeciálne spracované a je v nich vyšetrené usporiadanie chromozómov. Takto sa stanovuje tzv. karyotyp. Toto vyšetrenie je takisto možné urobiť počas tehotenstva, aby sme zistili, či je u plodu prítomná chromozómová translokácia. Genetické vyšetrenia plodu počas tehotenstva sa nazývajú prenatálnou diagnostikou, a v prípade záujmu môžete

túto tému prediskutovať s klinickým genetikom (viac informácií o týchto vyšetreniach je aj v letáčikoch o CVS a Amniocentéze).

## A čo ďalší členovia rodiny?

V prípade pozitívneho nálezu je vhodné prejednať túto skutočnosť s ostatnými členmi rodiny. To dá príbuzným v prípade ich záujmu možnosť podstúpiť krvný test vyšetrenia karyotypu, a zistiť, či sú takisto nosičmi chromozómovej translokácie. Vyšetrenie karyotypu môže byť obzvlášť významné pre tých členov rodiny, ktorí majú deti, alebo ktorí ešte len plánujú rodinu. Dôležité je vedieť, že ak daní členovia rodiny majú negatívny nález, tj. **nie sú** nosičmi translokácie, **nemôžu ju ani preniesť** na svoje deti. V prípade nosičstva translokácie je možné im ponúknuť prenatálnu diagnostiku na stanovenie karyotypu plodu.

Pre niektorých ľudí je zložitá povedať ostatným členom svojej rodiny, že sú nosičmi chromozómovej translokácie.

Môžu sa hanbiť, alebo mať strach, že vyvolajú obavy v celej rodine. V niektorých rodinách príbuzní navzájom stratili kontakt, a tak je pre nich ťažké znovu sa stretnúť. Genetik-špecialista má väčšinou dosť skúseností s rodinami v podobných situáciách a môže vám ponúknuť radu ako prejednať tieto záležitosti s ostatnými členmi rodiny.

