

MUTÁCIÓK



2020 november 17.

Szász István
szasz.istvan@med.unideb.hu

1

Génállomány

DNS: alapvető funkciója a genetikai információ tárolása változatlan formában.

- normál esetben ez az információ átadása stabil (a replikáció „*elméletileg*” mentes a hibáktól), **DE!!! hibák esetenként előfordulnak**
- kémiai és fizikai mutagének szintén okozhatnak **változást** a DNS szerkezetében



**GENETIKAI
VARIABILITÁS**

2

Genetikai variációk

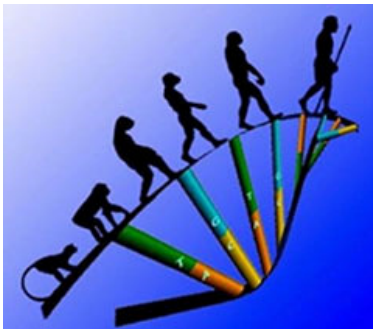
Egyedek közötti különbségek (pl. testmagasság, testsúly, koleszterin szint a vérben, betegségekre való hajlam)



környezeti és genetikai különbségek összessége

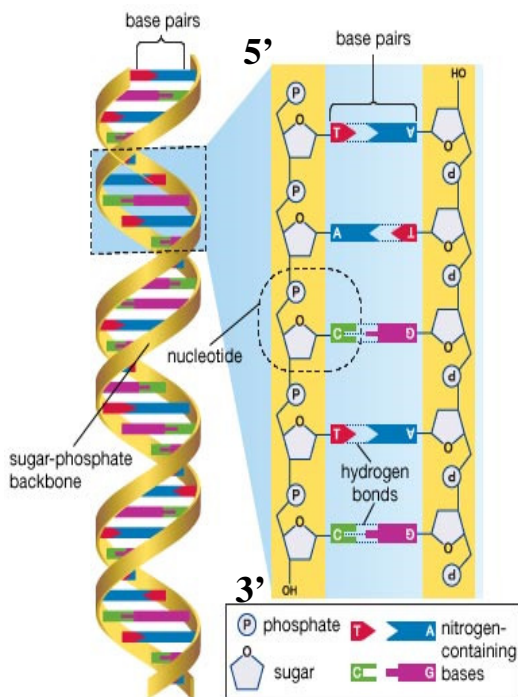
- Bár két emberben a genom szekvenciája 99,9%-ban azonos, a maradék 0,1% eltérést mutat.

A különbségeket a DNS lánc bizonyos pontjain a A, C, G és T különbségei okozzák.



3

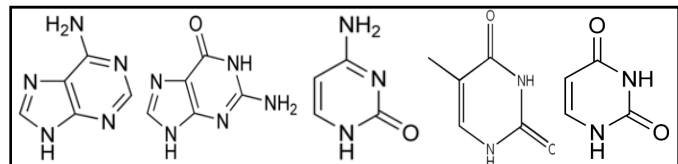
DNS szerkezete (ismétlés)



© 2007 Encyclopædia Britannica, Inc.

Váz:

- **N** tartalmú szerves bázis: A=T; C≡G
- **dezoxiribóz (cukor)**
- **foszfát (PO₄²⁻) csoport**



adenin guanin citozin tímín (uracil)

purin pirimidin

Cukor-foszfát lánc: 3,5-foszfodiészter kötés

Dupla hélix: α helikális szerkezet

4

FONTOS DEFINÍCIÓK

A változások a **vad típushoz** képest jelentenek változást. A vad típus egy olyan működőképes génavariációt (allélt) takar, amelyet közmegegyezéssel alaptípusnak tekintünk. Vad típusként vagy a természetben előforduló leggyakoribb allélt, vagy a laboratóriumban tenyésztett alaptípust szokták választani.

A mutáció eredményeként megváltozott élőlény a **mutáns**.

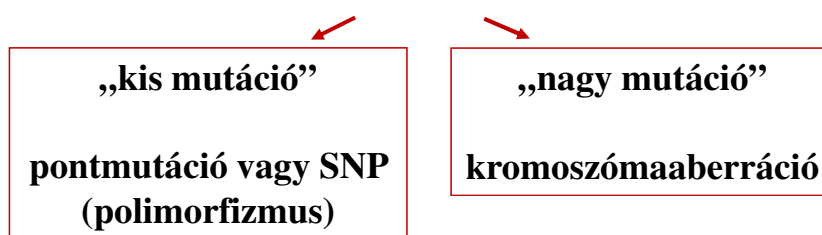


A **mutációs gyakoriság** az az arány, amivel egy bizonyos mutáció a sejtek vagy egyedek egy vizsgált populációjában előfordul.

5

Mutációk csoportosítása 1.

Mutáció: A DNS nukleotid sorrendjének megváltozása.



6

PONTMUTÁCIÓK

➤ egyetlen vagy néhány nukleotidot érintő változás

Típusai:

• **Szubsztitúció:**

- az eredeti bázis helyére egy másik bázis kerül

Tranzíció:

Pirimidin bázis cseréje
pirimidinre (C → T)

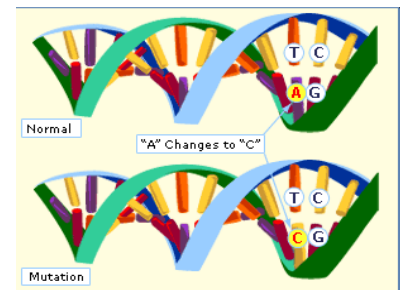
Purin bázis cseréje purinra
(A → G)

• **Inszerció:**

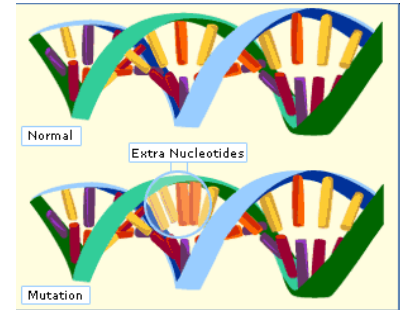
- egy nukleotid többlete

• **Deléció:**

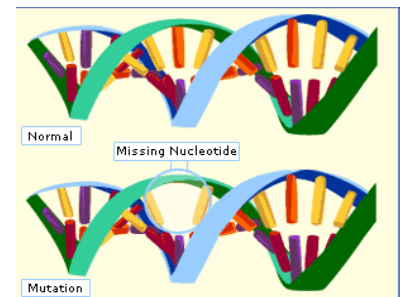
- egy nukleotid kiesése



szubsztitúció



inszerció



deléció

Mutációk csoportosítása 2.

A mutációk hatása

- Transzlációra (a fehérjeszintézis menete)
- Funkcióra (a fehérjeszintézis eredménye)

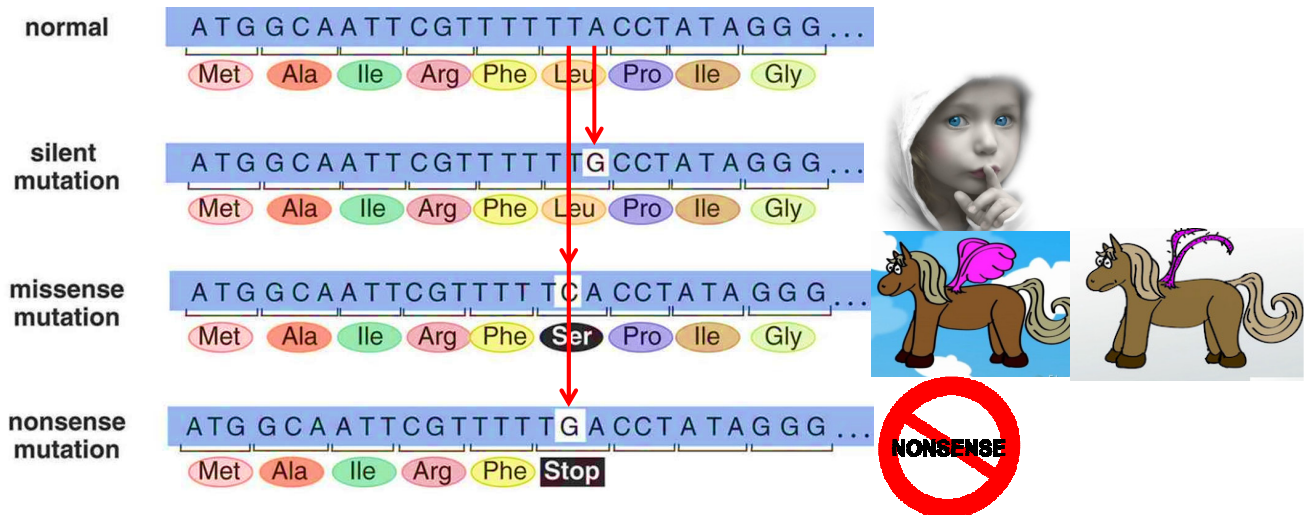


Hatás a fehérjeszintézis menetére

Csakis akkor beszélhetünk traszlációs hatásról, ha a mutációt elszenvedő nukleotidok fehérjét kódoló genom szakaszra esnek.

1. Szubsztitúció hatása:

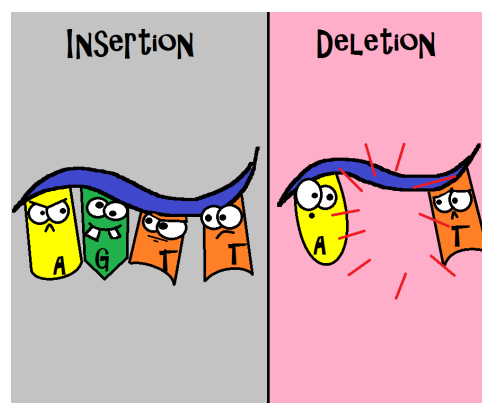
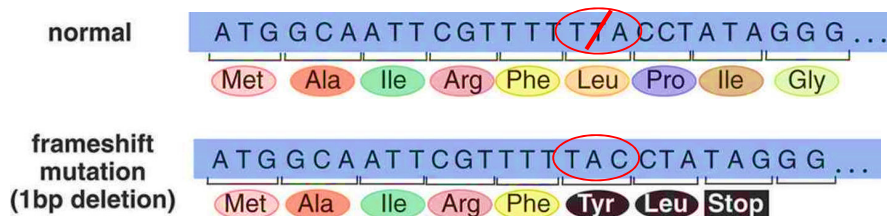
- nincs hatása a traszlációra (silent – „csendes”)
- más aminosavat kódol (missense – másértelmű”)
- STOP kodont kódol (nonsense – „értelmetlen”)



9

Hatás a fehérjeszintézis menetére

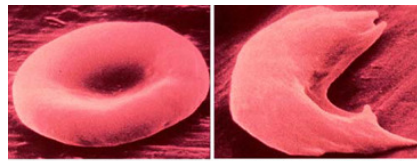
2. Deléció és inszerció hatása: kereteltolódást okoz, az eredetitől eltérő aminosavak kódolása (frameshift)



A legismertebb példa missense mutációra: sarlósejtes anémia

Missense mutáció okozza:

- A kódolt aminosav változik



Normális vörösvérsejtek Sarló alakú vörösvérsejtek

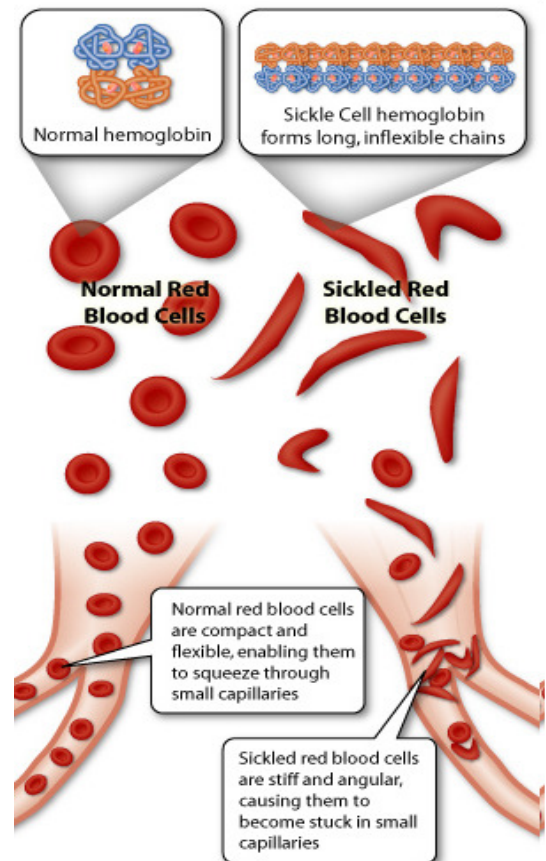
DNS	... CTC CAC ...
	... GAG GTG ...
mRNS	... GAG GUG ...
Fehérje	.. glutaminsav..	... valin ...

A betegség jellemzői:

- vvt-k hemoglobinjának β -globin láncát érinti
- Eredmény: sarló alakú, deformált vvt-k.



1. Az oxigén szállító kapacitás csökken.
2. Számos szervet érintő keringési probléma.



Mutáció hatása a fehérjék funkciójára:

Hipomorf: részleges funkcióvesztés (a normál funkció gyengül)

Amorf (loss-of-function): normál funkció teljesen megszűnik (pl. daganatokban – tumorszupresszor gének)

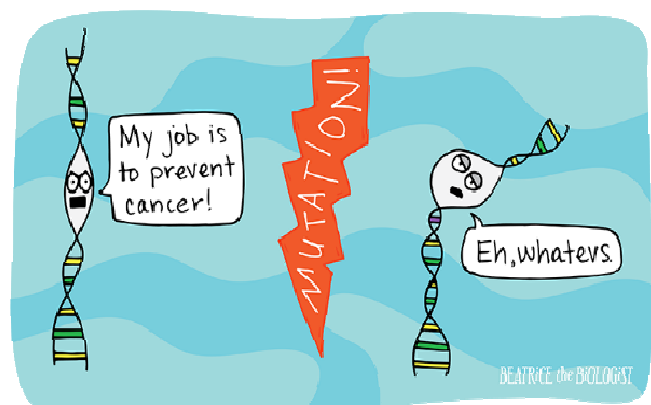
Hipermorf: normál funkció erősödik

Funkciónyeréses (gain-of-function): normál funkció kifejeződése nem a megfelelő időben és nem a megfelelő sejtekben (daganatokban – onkogének)

*Protoonkogének: normál sejtosztódás
funkciónyeréses mutáció: onkogének – a
sejtosztódás felgyorsul*

*Tumorszupresszorok: sejtosztódás
akadályozása*

*amorf mutáció – onkogének jelenlétében:
kontrollálatlan sejtosztódás*



Mutációs gyakorlat 1.

		Second base					
		U	C	A	G		
First base	U	UUU } Phenylalanine UUC } UUA } Leucine UUG }	UCU } UCC } Serine UCA } UCG }	UAU } Tyrosine UAC } UAA } Stop codon UAG } Stop codon	UGU } Cysteine UGC } UGA } Stop codon UGG } Tryptophan	U	C
	C	CUU } CUC } Leucine CUA } CUG }	CCU } CCC } Proline CCA } CCG }	CAU } Histidine CAC } CAA } Glutamine CAG }	CGU } CGC } Arginine CGA } CGG }	U	C
	A	AUU } Isoleucine AUC } AUA } AUG } Methionine (start codon)	ACU } ACC } Threonine ACA } ACG }	AAU } Asparagine AAC } AAA } Lysine AAG }	AGU } Serine AGC } AGA } Arginine AGG }	U	C
	G	GUU } GUC } Valine GUA } GUG }	GCU } GCC } Alanine GCA } GCG }	GAU } Aspartic acid GAC } GAA } Glutamic acid GAG }	GGU } GGC } Glycine GGA } GGG }	U	C
						Third base	
						U <th>C </th>	C
						A <th>G</th>	G

Melyik aminosavat kódolja a „CAA” kodon?

Mi történik, ha szubsztitúció következtében a „CAA” kodon helyett „CAG” lesz?

Hogy nevezzük ezt a típusú mutációt?

Mutációs gyakorlat 1. - megoldás

		Second base					
		U	C	A	G		
First base	U	UUU } Phenylalanine UUC } UUA } Leucine UUG }	UCU } UCC } Serine UCA } UCG }	UAU } Tyrosine UAC } UAA } Stop codon UAG } Stop codon	UGU } Cysteine UGC } UGA } Stop codon UGG } Tryptophan	U	C
	C	CUU } CUC } Leucine CUA } CUG }	CCU } CCC } Proline CCA } CCG }	CAU } Histidine CAC } CAA } Glutamine CAG }	CGU } CGC } Arginine CGA } CGG }	U	C
	A	AUU } Isoleucine AUC } AUA } AUG } Methionine (start codon)	ACU } ACC } Threonine ACA } ACG }	AAU } Asparagine AAC } AAA } Lysine AAG }	AGU } Serine AGC } AGA } Arginine AGG }	U	C
	G	GUU } GUC } Valine GUA } GUG }	GCU } GCC } Alanine GCA } GCG }	GAU } Aspartic acid GAC } GAA } Glutamic acid GAG }	GGU } GGC } Glycine GGA } GGG }	U	C
						Third base	
						U <th>C </th>	C
						A <th>G</th>	G

Melyik aminosavat kódolja a „CAA” kodon? **Glutamin**

Mi történik, ha szubsztitúció következtében a „CAA” kodon helyett „CAG” lesz? **Glutamin**

Hogy nevezzük ezt a típusú mutációt? **Silent**

Mutációs gyakorlat 2.

		Second base					
		U	C	A	G		
First base	U	UUU } Phenylalanine UUC } UUA } Leucine UUG }	UCU } Serine UCC } UCA } UCG }	UAU } Tyrosine UAC } UAA } Stop codon UAG } Stop codon	UGU } Cysteine UGC } UGA } Stop codon UGG } Tryptophan	U	C
	C	CUU } Leucine CUC } CUA } CUG }	CCU } Proline CCC } CCA } CCG }	CAU } Histidine CAC } CAA } Glutamine CAG }	CGU } Arginine CGC } CGA } CGG }	U	C
	A	AUU } Isoleucine AUC } AUA } AUG } Methionine (start codon)	ACU } Threonine ACC } ACA } ACG }	AAU } Asparagine AAC } AAA } Lysine AAG }	AGU } Serine AGC } AGA } Arginine AGG }	U	C
	G	GUU } Valine GUC } GUA } GUG }	GCU } Alanine GCC } GCA } GCG }	GAU } Aspartic acid GAC } GAA } Glutamic acid GAG }	GGU } Glycine GGC } GGA } GGG }	U	C
						Third base	
						U <th>C </th>	C
						A <th>G </th>	G

Melyik aminosavat kódolja a „AAA” kodon?

Mi történik, ha szubsztitúció következtében a „CAA” kodon helyett „AAC” lesz?

Hogy nevezzük ezt a típusú mutációt?

15

Mutációs gyakorlat 2. - megoldás

		Second base					
		U	C	A	G		
First base	U	UUU } Phenylalanine UUC } UUA } Leucine UUG }	UCU } Serine UCC } UCA } UCG }	UAU } Tyrosine UAC } UAA } Stop codon UAG } Stop codon	UGU } Cysteine UGC } UGA } Stop codon UGG } Tryptophan	U	C
	C	CUU } Leucine CUC } CUA } CUG }	CCU } Proline CCC } CCA } CCG }	CAU } Histidine CAC } CAA } Glutamine CAG }	CGU } Arginine CGC } CGA } CGG }	U	C
	A	AUU } Isoleucine AUC } AUA } AUG } Methionine (start codon)	ACU } Threonine ACC } ACA } ACG }	AAU } Asparagine AAC } AAA } Lysine AAG }	AGU } Serine AGC } AGA } Arginine AGG }	U	C
	G	GUU } Valine GUC } GUA } GUG }	GCU } Alanine GCC } GCA } GCG }	GAU } Aspartic acid GAC } GAA } Glutamic acid GAG }	GGU } Glycine GGC } GGA } GGG }	U	C
						Third base	
						U <th>C </th>	C
						A <th>G </th>	G

Melyik aminosavat kódolja a „AAA” kodon? **Lizin**

Mi történik, ha szubsztitúció következtében a „CAA” kodon helyett „AAC” lesz? **Aszparagin**

Hogy nevezzük ezt a típusú mutációt? **Missense**

16

Mutációs gyakorlat 3.

		Second base							
		U	C	A	G				
First base	U	UUU } Phenylalanine UUC } UUA } Leucine UUG }	UCU } Serine UCC } UCA } UCG }	UAU } Tyrosine UAC } UAA } Stop codon UAG } Stop codon	UGU } Cysteine UGC } UGA } Stop codon UGG } Tryptophan	U	C		
	C	CUU } Leucine CUC } CUA } CUG }	CCU } Proline CCC } CCA } CCG }	CAU } Histidine CAC } CAA } Glutamine CAG }	CGU } Arginine CGC } CGA } CGG }	C	A		
	A	AUU } Isoleucine AUC } AUA } AUG } Methionine (start codon)	ACU } Threonine ACC } ACA } ACG }	AAU } Asparagine AAC } AAA } Lysine AAG }	AGU } Serine AGC } AGA } Arginine AGG }	A	G		
	G	GUU } Valine GUC } GUA } GUG }	GCU } Alanine GCC } GCA } GCG }	GAU } Aspartic acid GAC } GAA } Glutamic acid GAG }	GGU } Glycine GGC } GGA } GGG }	G			
						U	C	A	G

Melyik aminosavat kódolja a „UGG” kodon?

Mi történik, ha szubsztitúció következtében a „CAA” kodon helyett „UGA” lesz?

Hogy nevezzük ezt a típusú mutációt?

17

Mutációs gyakorlat 3. - megoldás

		Second base							
		U	C	A	G				
First base	U	UUU } Phenylalanine UUC } UUA } Leucine UUG }	UCU } Serine UCC } UCA } UCG }	UAU } Tyrosine UAC } UAA } Stop codon UAG } Stop codon	UGU } Cysteine UGC } UGA } Stop codon UGG } Tryptophan	U	C		
	C	CUU } Leucine CUC } CUA } CUG }	CCU } Proline CCC } CCA } CCG }	CAU } Histidine CAC } CAA } Glutamine CAG }	CGU } Arginine CGC } CGA } CGG }	C	A		
	A	AUU } Isoleucine AUC } AUA } AUG } Methionine (start codon)	ACU } Threonine ACC } ACA } ACG }	AAU } Asparagine AAC } AAA } Lysine AAG }	AGU } Serine AGC } AGA } Arginine AGG }	A	G		
	G	GUU } Valine GUC } GUA } GUG }	GCU } Alanine GCC } GCA } GCG }	GAU } Aspartic acid GAC } GAA } Glutamic acid GAG }	GGU } Glycine GGC } GGA } GGG }	G			
						U	C	A	G

Melyik aminosavat kódolja a „UGG” kodon?

Triptofán

Mi történik, ha szubsztitúció következtében a „CAA” kodon helyett „UGA” lesz?

STOP

Hogy nevezzük ezt a típusú mutációt?

Nonsense

18

Mutációs gyakorlat 4.

Az előbbi három mutációs típus közül melyik a legsúlyosabb és miért?

.....

Mi történik, ha a START kodonban jön létre szubsztitúció?

.....

19

Mutációs gyakorlat 4. - megoldás

Az előbbi három mutációs típus közül melyik a legsúlyosabb és miért?

- A nonsense mutáció, mert a fehérje szintézis teljesen leáll.

Mi történik, ha a START kodonban jön létre szubsztitúció?

- A fehérje szintézis el sem kezdődik.

20

Mutációk csoportosítása 3.

A mutációk fenotípusos kifejeződése



FENOTÍPUSOS MEGNYILVÁNULÁS

1. FELTÉTEL NÉLKÜLI: (nincs feltétele)

MORFOLÓGIAI MUTÁCIÓ: változást eredményez a megjelenésben (*albinizmus – tirozináz gén mutációja*).

BIOKÉMIAI MUTÁCIÓ: a metabolizmus változik meg (*fenilketonuria: a fenilalanin lebontása elmarad*).

LETÁLIS MUTÁCIÓ: az élőlény halálát okozza (*sarlósejtes anémia homozigóta formában, kezelés nélkül*).

VISELKEDÉST ÉRINTŐ MUTÁCIÓ: megváltozik a viselkedés, többnyire más változással társul (*Huntington kór*).



2. FELTÉTELES: (bizonyos körülmények hatására kialakuló)

Környezeti hatástól függ a mutáció kialakulása.

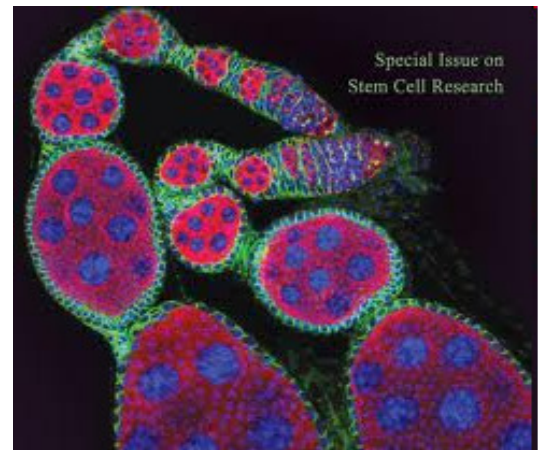
Restriktív feltétel (korlátozó) → a hatás nem alakul ki; **permisszív feltétel (megengedő körülmények)** → a hatás kialakul.

Sziámi macska hőmérséklet érzékeny mutációja: melanin termelődés csak alacsony hőmérsékleten (hideg hatására a fül, talp és fark be barnul)



Mutációk csoportosítása 4.

A mutációt elszenvedő sejtípusok



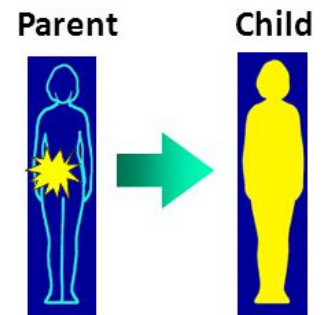
1. Szomatikus mutáció:

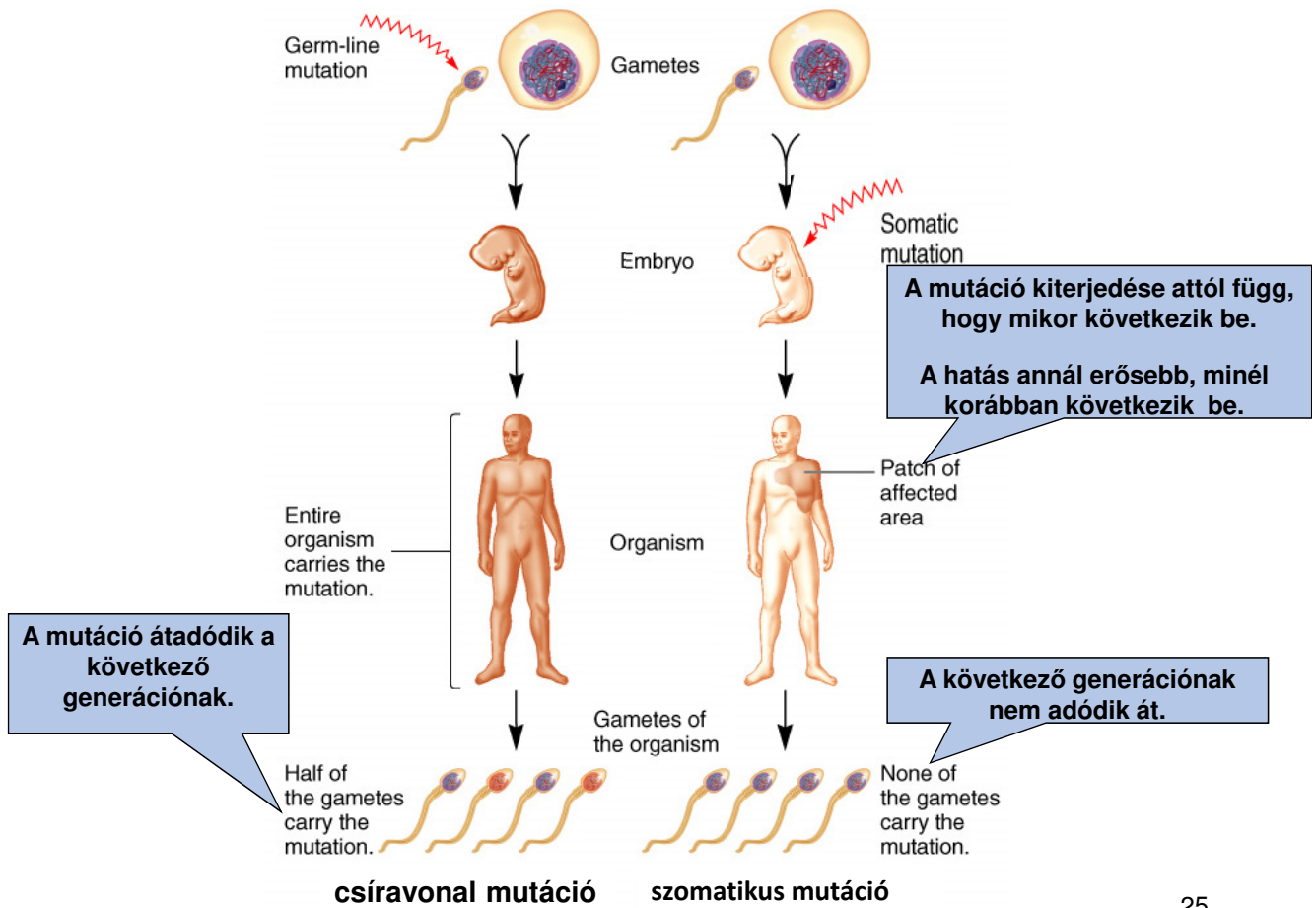
- testi sejtjeinkben halmozzuk fel az évek során
- a következő generációnak nem adódik át



2. Csírvonal-mutáció:

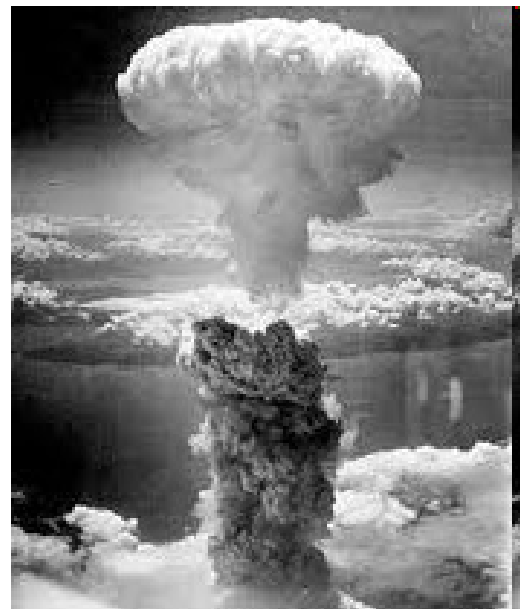
- az ivarsejtek kromoszómáiban következnek be
- hatása a következő generáció tagjaira is átadódhat, vagyis az öröklődő betegségekért felelősek





Mutációk csoportosítása 5.

A mutációk kialakulása



A mutációk oka

• Spontán mutáció

- Valamilyen biológiai folyamat meghibásodása
pl. hiba a DNS replikációban

• Indukált mutáció

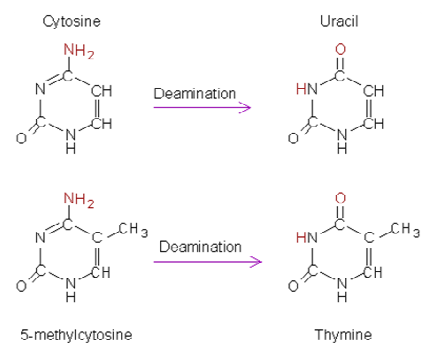
- Környezeti hatás váltja ki
 - Az ágenst, amely a mutációt okozza, *mutagénnek* nevezzük.



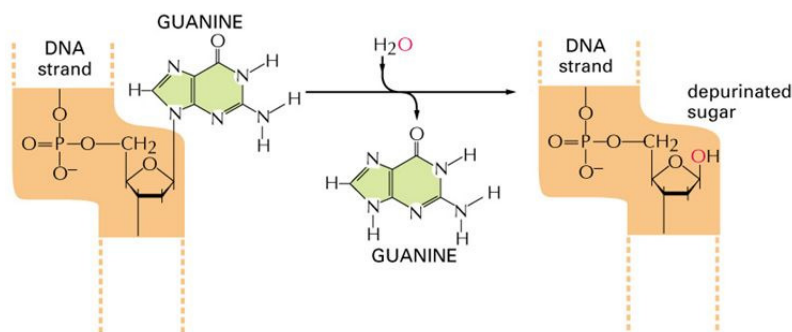
27

Spontán mutáció

1. deamináció: egy aminocsoport leválása
(C → U and A → hypoxanthine)



2. depurináció: egy purin bázis elvesztése



28

Indukált mutációk - mutagének



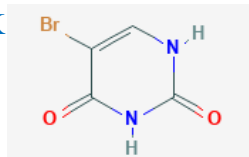
kémiai



fizikai



1. Bázis módosítók



2. Bázis analógok

- 5-bróm-dezoxiuracil

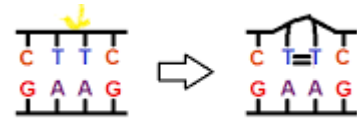
3. Interkalálódó ágensek (a molekula beépül a DNS-be)

1. Ionizáló sugárzás:

- röntgen sugárzás
- gamma sugárzás

2. Nem ionizáló sugárzás

- UV sugárzás - timin dimer



3. Hő

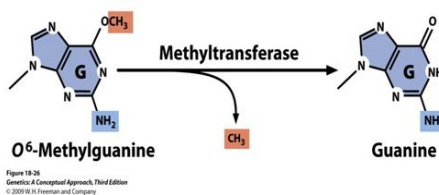
- cukor-foszfát kötés törése

DNS-hibajavítás (repair)

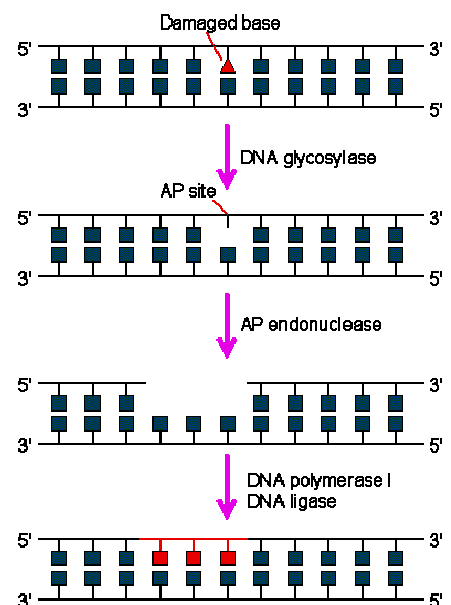
- mechanizmus alakult ki az örökítőanyag épségének biztosítására, a mutációk kivédésére, a keletkezett hibák kijavítására.



1. **Direkt repair:** a mutációt okozó kémiai reakciót fordítja meg (pl: fotoreaktiváció, és alkil csoport eltávolítása)



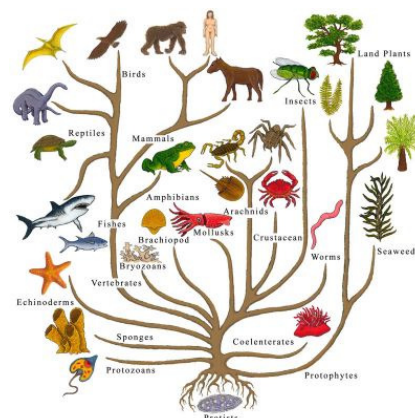
2. **Excíziós (kivágásos) repair:** a hibás bázisokat vagy nukleotidokat vágja ki és helyettesíti a megfelelővel



Miért javítjuk a hibákat?

A legtöbb hibát és sérülést helyrehozzák a DNS-hibajavító mechanizmusok a sejtekben (99% - néhány hiba marad; 1 / 1milliárd)

A mutációk olyan hibák DNS-ben, amik nem lettek kijavítva – biztosítják az evolúció nyersanyagát.

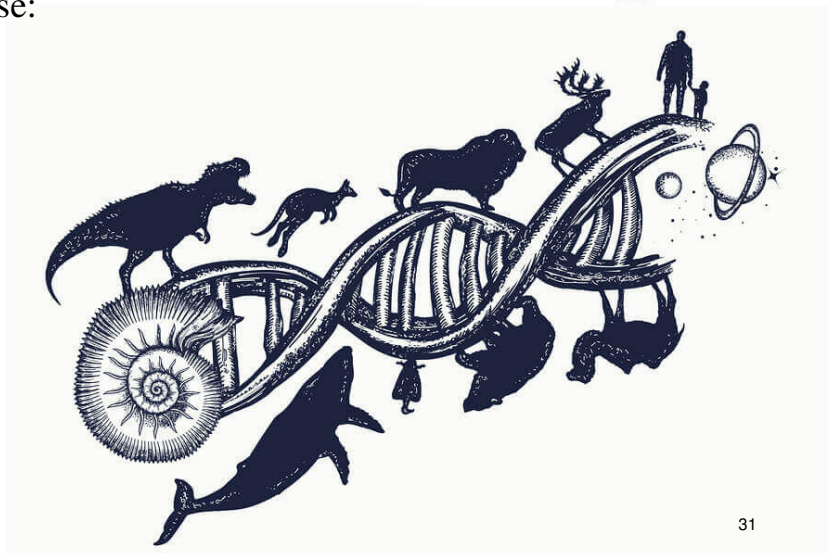


Új tulajdonság megjelenése:

- előnyös
- hátrányos
- neutrális

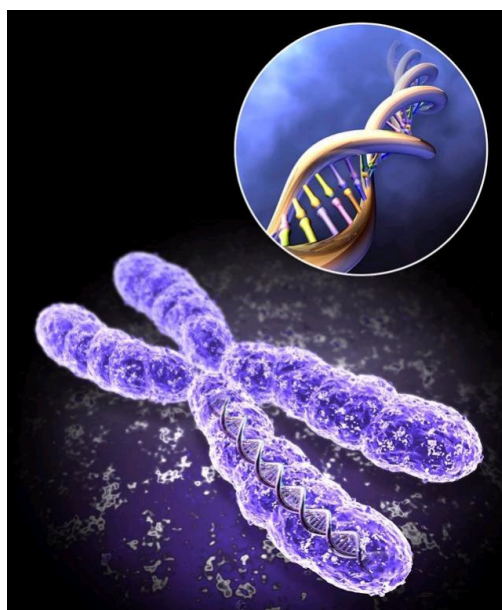
↓
természetes szelekció

↓
evolúció

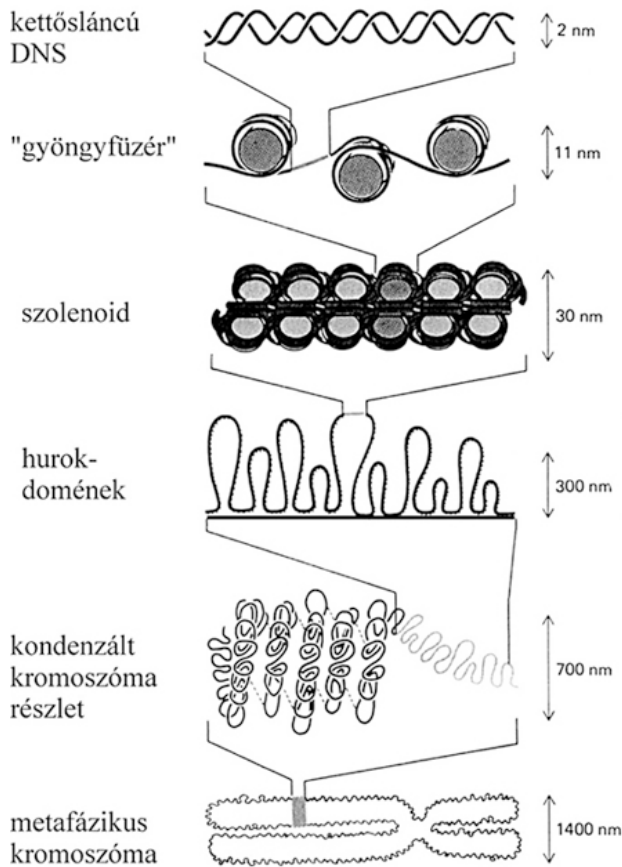


31

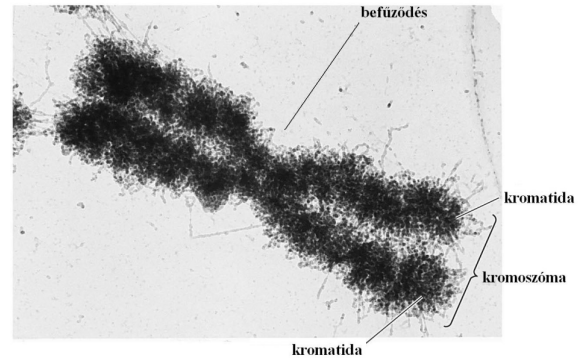
KROMOSZÓMA RENDELLENESÉGEK ÉS SZEREPÜK A BETEGSÉGEK KIALAKULÁSÁBAN



DNS CSOMAGOLÁSA (ISMÉTLÉS)



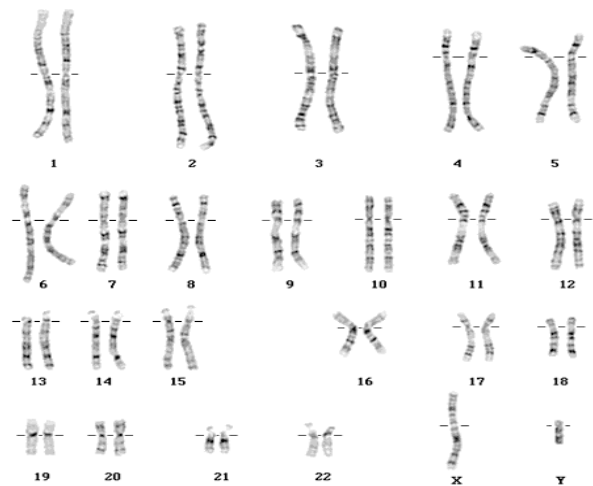
A kromatin (DNS+fehérje komplex) kromoszómákká szerveződik, szerkezete meghatározza az ott elhelyezkedő gének kifejeződését. (heterokromatin, eukromatin)



Citológiai kép



Kariotípus



- 22 pár homológ autoszóma + 2 ivari kromoszóma (XX nő; XY férfi) – a mitotikus sejtosztódás során

diploid humán genom

Ez a 23 pár kromoszóma hordozza a minden egyes sejtben jelen levő 2 méter hosszú DNS fonalat, amely meghatározza a sejtek alapműködéséhez, speciális funkcióihoz, és a fenotípushoz elengedhetetlen genetikai információt.

KROMOSZÓMA SZÁMMAL KAPCSOLATOS FOGALMAK

diploid (2n) vagy kétszeres kromoszóma készlet = Minden kromoszóma két homológ példányban van jelen. A soksejtű eukarióták testi sejtjeinek kromoszóma száma, ami az apától és anyától örökölt teljes kromoszóma készlet.



haploid (n) vagy egyszeres kromoszóma készlet = Minden kromoszóma csak egy példányban van jelen. Az soksejtű eukarióták ivarsejtjeinek, és a haploid élőlények (pl. gombák és algák) testi sejtjeinek kromoszóma száma.



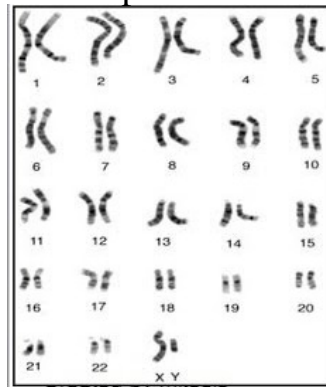
poliploid = Többszörös kromoszómakészlet. Az alap kr. számnak kettőnél nagyobb számú többszörösével rendelkező kromoszóma készlet. Pl: 3n = triploid, 4n = tetraploid, 5n = pentaploid, 6n = hexaploid, stb.

Pl: banán – triploid
búza – hexaploid

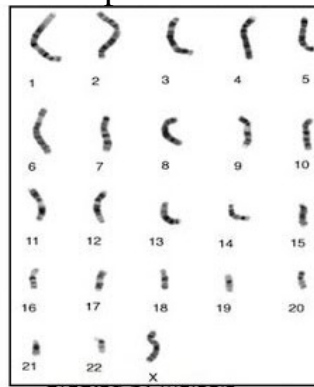


aneuploid = Nem egész kromoszóma készlet. Néhány kromoszómával több vagy kevesebb van az egészénél, a kromoszómaszám ezért n-nek nem egész számú többszöröse. Pl: Down-kór

diploid



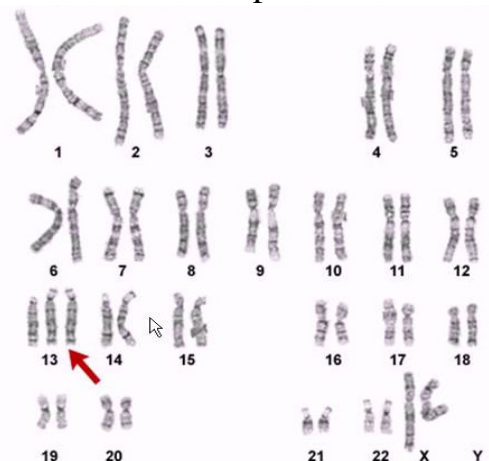
haploid



triploid (poliploid)



aneuploid



A kromoszómák méret szerint csoportosíthatók

3-2

TABLE

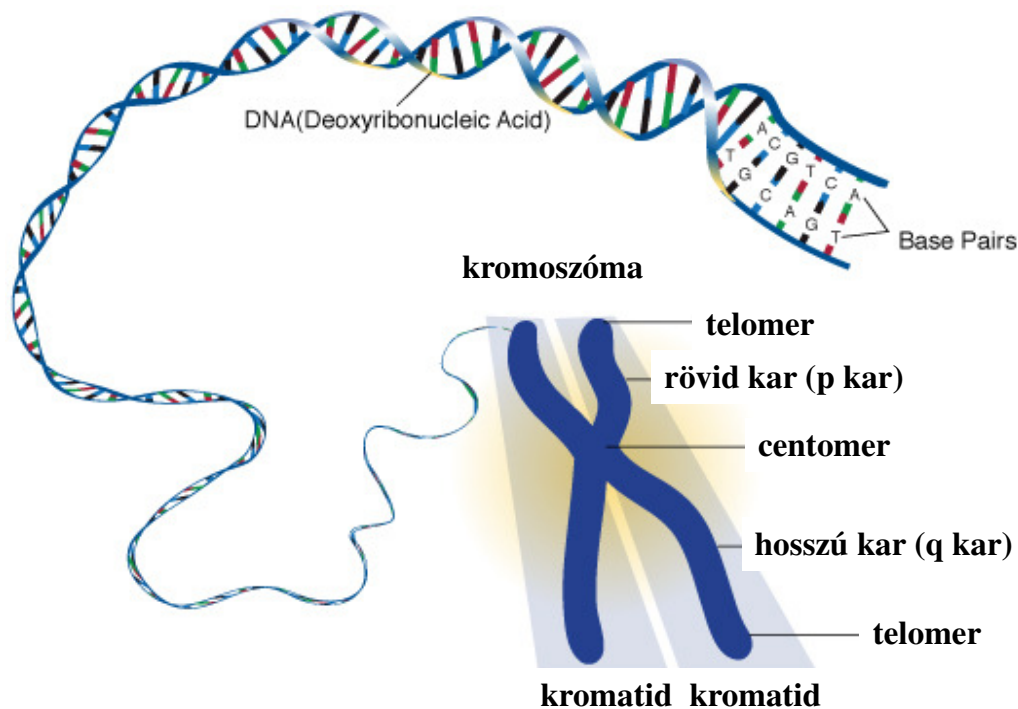
Human Chromosomes

Group	Number	Diagrammatic representation	Relative length*	Centromeric index†
Large chromosomes				
A	1		8.4	48 (M)
	2		8.0	39
	3		6.8	47 (M)
B	4		6.3	29
	5		6.1	29
Medium chromosomes				
C	6		5.9	39
	7		5.4	39
	8		4.9	34
	9		4.8	35
	10		4.6	34
	11		4.6	40
D	12		4.7	30
	13		3.7	17 (A)
	14		3.6	19 (A)
	15		3.5	20 (A)
Small chromosomes				
E	16		3.4	41
	17		3.3	34
	18		2.9	31
F	19		2.7	47 (M)
	20		2.6	45 (M)
G	21		1.9	31
	22		2.0	30
Sex chromosomes				
X			5.1 (group C)	40
Y			2.2 (group G)	27 (A)

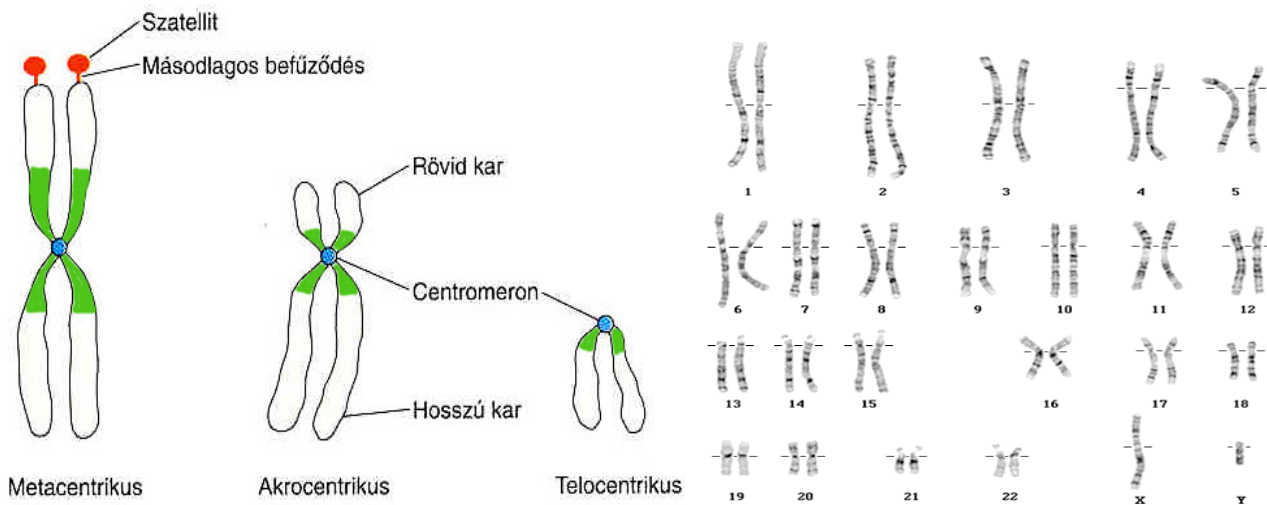
* Percentage of the total combined length of a haploid set of 22 autosomes.

† Percentage of a chromosome's length spanned by its short arm. The four most metacentric chromosomes are indicated by an (M); the four most acrocentric by an (A).

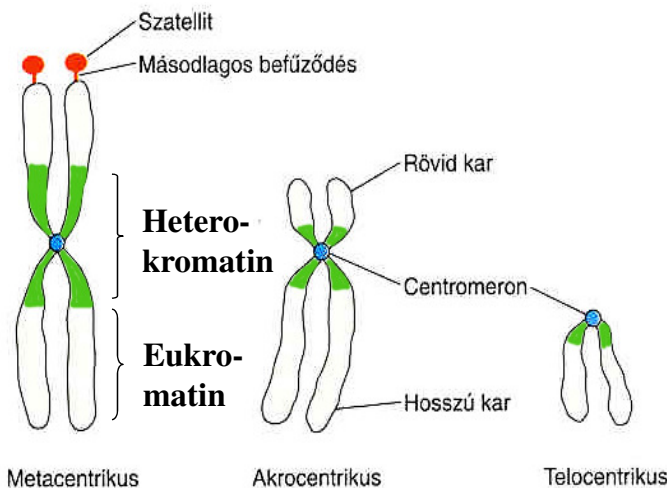
A KROMOSZÓMA MORFOLÓGIÁJA



A centromer helyzete meghatározza a kromoszóma alakját.



Kromoszóma morfológia összefoglalása



Kromoszóma azonosítás

szempontjai:

- méret
- centromer helyzete
- másodlagos befűződés helye
- festési mintázat
- heterokromatin eloszlása

Heterokromatin: erősen kondenzált, génekben viszonylag szegény, funkcionálisan inaktív: RNS-szintézisre vagy teljesen képtelen (*konstitutív heterokromatin*) vagy csak bizonyos körülmények között, bizonyos szövetekben folyik benne transzkripció.

Eukromatin: laza szerkezetű, amely tartalmaz aktívan átírt géneket, transzkripcionálisan aktív.

Kromoszóma mutációk

Változások a kromoszómák szerkezetében (strukturális) és számában (numerikus).

Kromoszóma szám
többlet vagy hiány

Aneuploidiák, poliploidiák

Új szerkezet
megjelenése

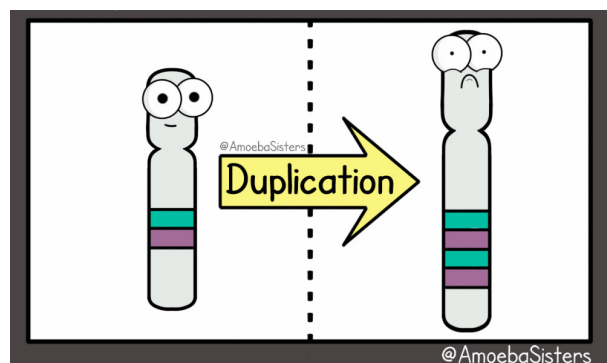
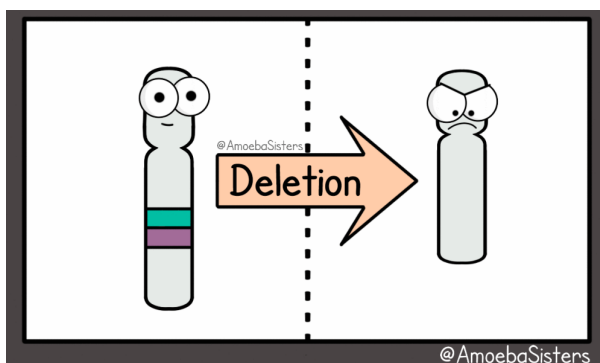
Transzlokációk,
deléciók, duplikációk,
amplifikációk, inverzió

A KROMOSZÓMA ÁTRENDEZŐDÉSEK TÍPUSAI

Szerkezeti kromoszóma mutációk

1. Kiegyensúlyozatlan átrendeződések (fizikailag is megváltozik a genetikai anyag)

- **Deléció:** egy kromoszóma darab kiesése.
- **Duplikáció:** egy kromoszóma régió megkétszereződése.
- **Amplifikáció:** egy kromoszóma régió megsokszorozódása.

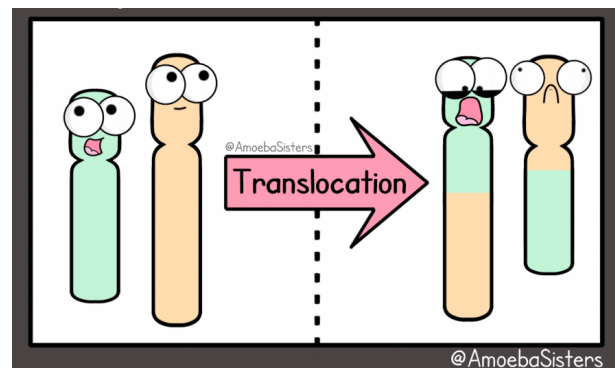
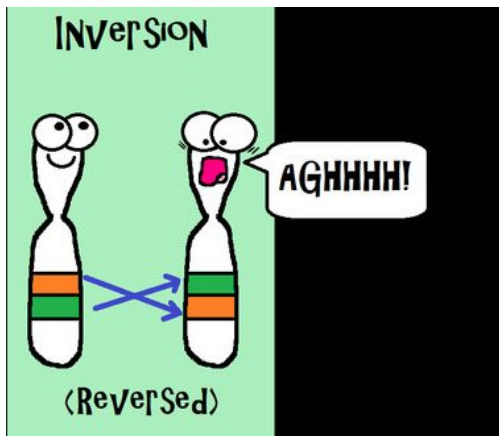


A KROMOSZÓMA ÁTRENDEZŐDÉSEK TÍPUSAI

Szerkezeti kromoszóma mutációk

2. Kiegyensúlyozott átrendeződések (DNS tartalom változatlan marad)

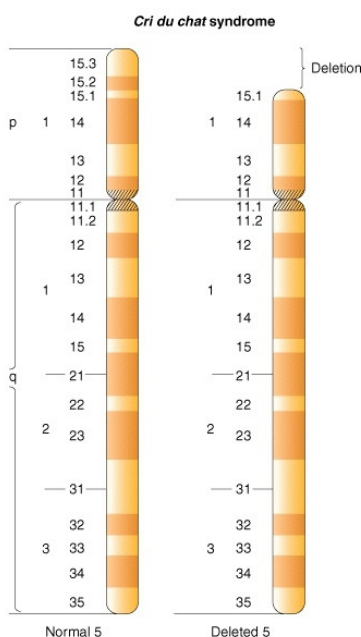
- **Inverzió:** egy kromoszóma szakasz 180 fokos átfordulása az adott kromoszómán belül.
- **Transzlokáció:** két nem homológ kromoszóma közötti részek kölcsönös kicserélődése.



A KROMOSZÓMA ÁTRENDEZŐDÉSEK HATÁSAI

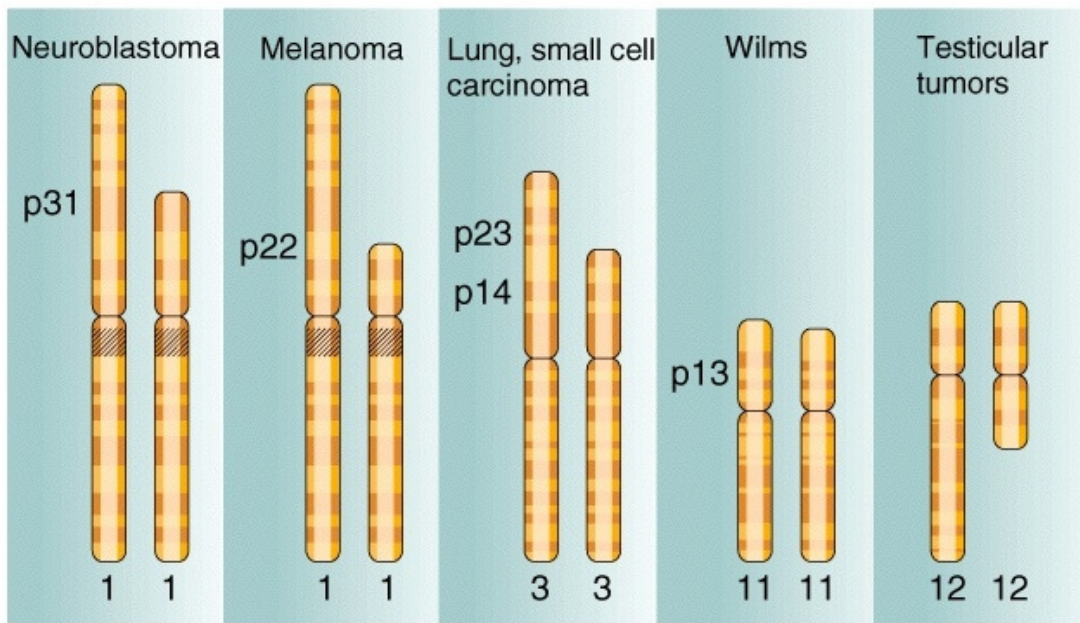
Az ember esetében a genom kiegyensúlyozatlanság miatt a legkisebb deléciók is komoly abnormalitást okoznak.

Mindössze néhány deléció engedi meg az embrionális életen túli fejlődést az emberben.

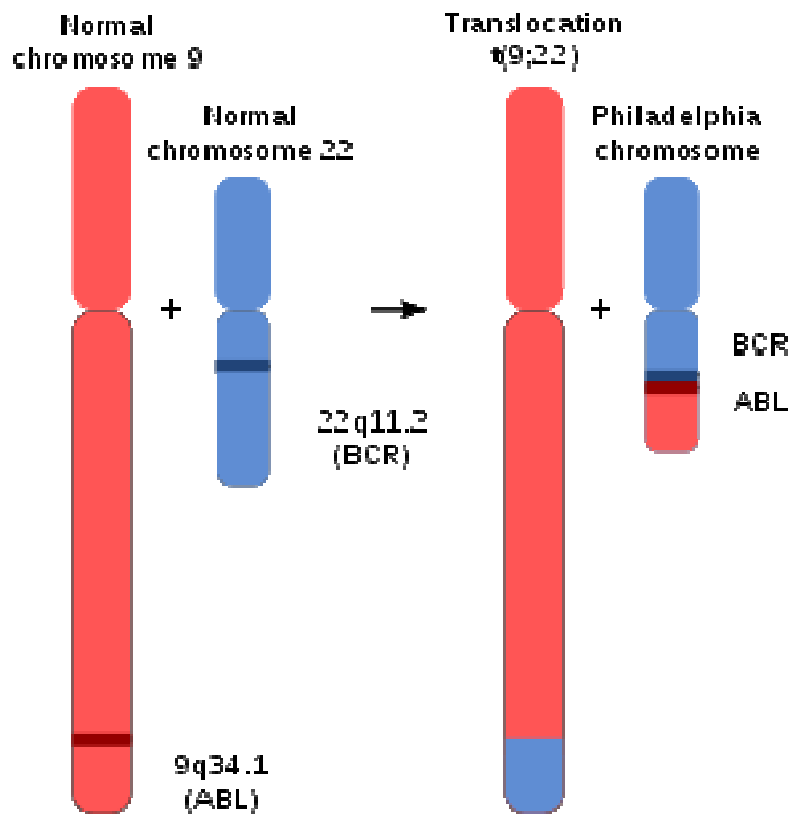


- **A macskasírás (cri du chat) szindróma estében az 5. kromoszóma rövid (p) karjának végi deléciója.**
- **Tünetek: mikroenkefáliával, holdszerű arccal és szellemi visszamaradottság. Az életképesség nem csökken súlyosan.**

Rákos sejtekben gyakran találunk deléciókromoszómákat



Transzlokációk humán esetei



SZÁMBELI RENDELLENESÉGEK

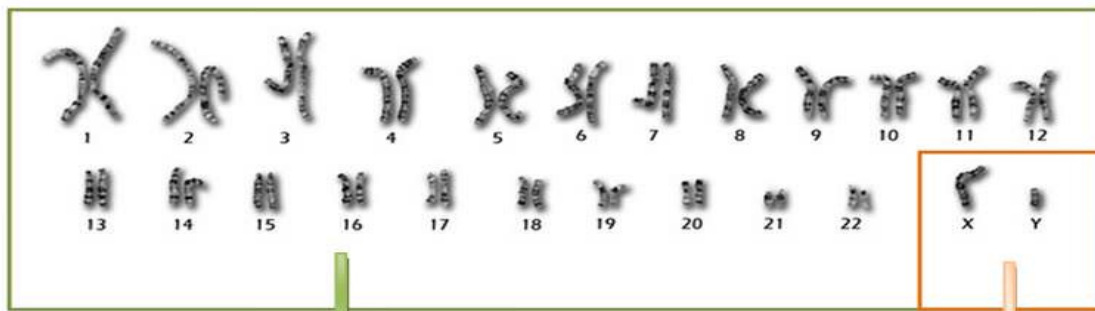
Aneuploidiák

Kromoszóma veszteség vagy többlet

(Poliploidiák)

(Kromoszóma készlet többlete; pl. termesztett növények)

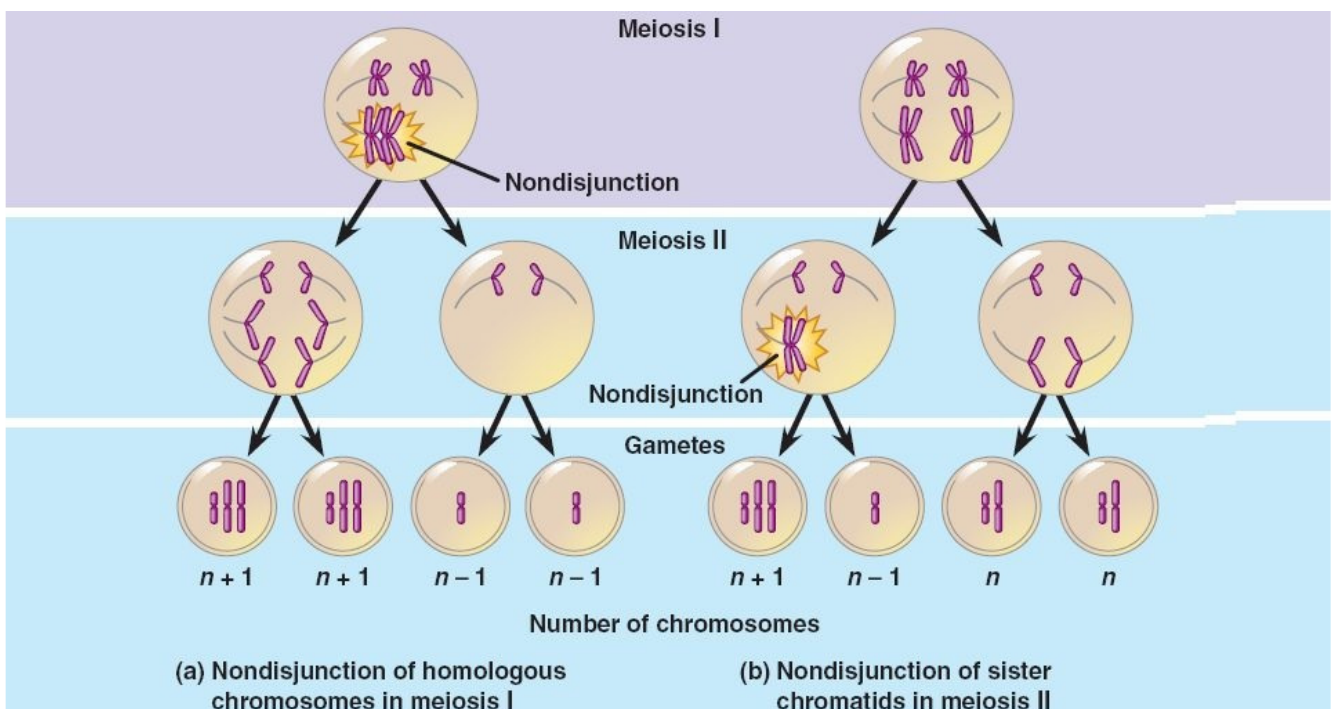
Autoszómák Nemi kromoszómák



Autoszómák

Nemi kromoszómák

SZÁMBELI KROMOSZÓMA-ELTÉRÉSEK KIALAKULÁSA



~~46, XX
46, XY~~

Aneuploidiák

Autoszómák



Triszómiák

Kr. 21



Down kór
47,XX+21

Kr. 13



Patau szindróma
47,XX+13

Kr. 18



Edwards szindróma
47,XX+18

Aneuploidiák

Nemi kromoszómák



Monoszómia



Turner szindróma
45,XO

Triszómiák



Szupernő
47,XXX



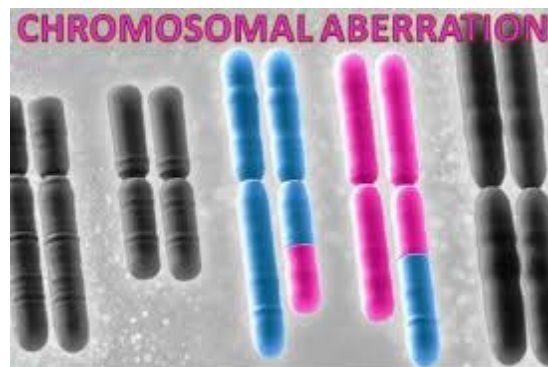
Klinefelter szindróma
47,XXY



Szuper férfi
47,XYY

KROMOSZÓMÁLIS BETEGSÉGEK FŐBB JELLEMZŐI

- A veszteség súlyosabb mint a nyerés
- Nemi kromoszómák eltérései enyhébbek, mint az autoszómák eltérései
- Gyakran serdülőkorig nem is észlelhető a nemi kromoszóma eltérése



Köszönöm a figyelmet!

