

Geny a chromozomy

Downův syndrom je **kongenitální, tj. vrozená anomálie**. Je to něco, s čím se dítě rodí, co je v něm přítomno nejčastěji již od okamžiku početí. Downův syndrom je způsoben přítomností jednoho nadbytečného chromozomu číslo 21.

Chromozomy jsou molekuly deoxyribonukleové kyseliny (ve zkratce DNK nebo z angličtiny DNA). Chromozomy jsou přítomny v jádru každé buňky lidského těla. Nesou záznam o všech vlastnostech a charakteristikách, které jsme zdělili. Tento záznam je zapsán ve formě kódované zprávy – genů – právě ve struktuře DNA. Každý chromozom je tvořen jednou molekulou DNA. V každé lidské buňce se nachází 23 dvojic chromozomů, celkem tedy 46. Pro přehlednost při jejich zpracování byly na základě mezinárodních dohod chromozomy seřazeny podle velikosti a označeny čísly 1 až 22. Poslední – 23. pár představují tzv. pohlavní chromozomy XX nebo XY.

Downův syndrom nastává, když má jedinec úplnou nebo částečnou kopii chromozomu 21 navíc, tedy místo dvou chromozomů 21. páru chromozomy tři, hovoříme **o trizomii 21**.

Zdroje: BAILEY, 2021; INSTITUT JÉRÔME LEJEUNE