

The background of the slide is a microscopic image of numerous chromosomes. They are stained a vibrant blue and appear as various X-shaped and rod-like structures against a dark background. Some chromosomes are in sharp focus, while others are blurred in the background, creating a sense of depth.

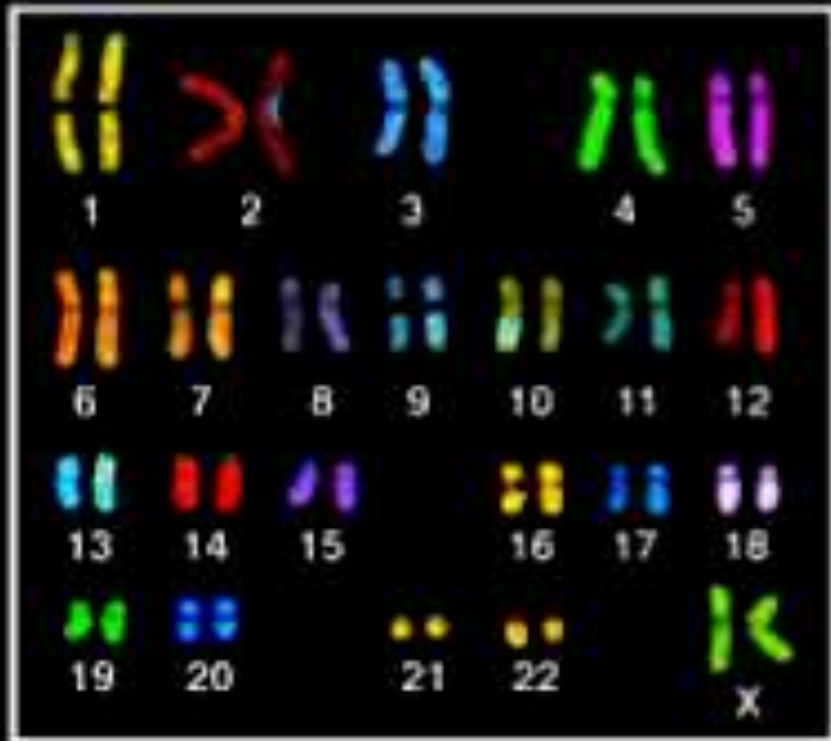
ZÁKLADY CYTOGENETIKY II.

Cytogenetická vyšetření a chromozomové aberace

Eduard Kočárek

2025/2026

Vyšetření v klinické cytogenetice



Klinicko-cytogenetická vyšetření

- Účel: diagnostika chromozomových změn zodpovědných za patologické stavy
- Rozdělujeme:
 - Podle typu materiálu, který pacientovi odebíráme
 - Podle principu, resp. použité techniky vyšetření

Cytogenetická vyšetření podle typu materiálu:

- Preimplantační – v reprodukční medicíně (nejčastěji vyšetření embrya po mimotělním oplodnění – fertilizaci *in vitro*)
- Prenatální (vyšetření buněk plodu nebo plodových obalů před narozením)
 - Choriové klky (11. – 13. týden těhotenství)
 - Amniocyty (amniocentéza zpravidla od 16. t.t.)
 - Krev z pupečníkové žíly (kordocentéza od 20. t.t.)
- Postnatální (po narození)
 - nejčastěji odebíráme periferní krev – chromozomy pak získáváme z kultivovaných bílých krvine
 - vzácněji využíváme jiné tkáně, resp. buňky

Podle principu, resp. použité techniky rozlišujeme:

- Základní („klasická“) cytogenetická vyšetření
 - K identifikaci chromozomů a jejich změn využívají zpravidla **barvicích metod** (barvivo Giemsa-Romanowski, fluorescenční barviva).
 - Je třeba získat **chromozomy z metafázních buněk** (proto je většinou nutná kultivace vyšetřovaných buněk v živném médiu (tj. technika buněčných kultur).
- Molekulárně cytogenetická vyšetření
 - Identifikují změny chromozomů molekulárně genetickými metodami
 - Viz další přednášky.

Obeční postup při základním cytogenetickém vyšetření



Odběr vzorku



Zastavení mitotického dělení v metafázi



Fixace a příprava mikroskopického preparátu

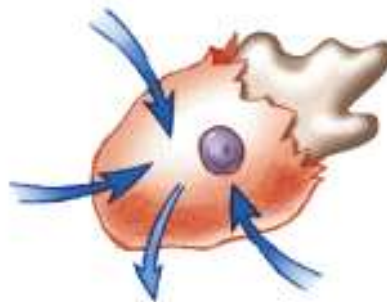


Vyhodnocení chromozomů

Kultivace

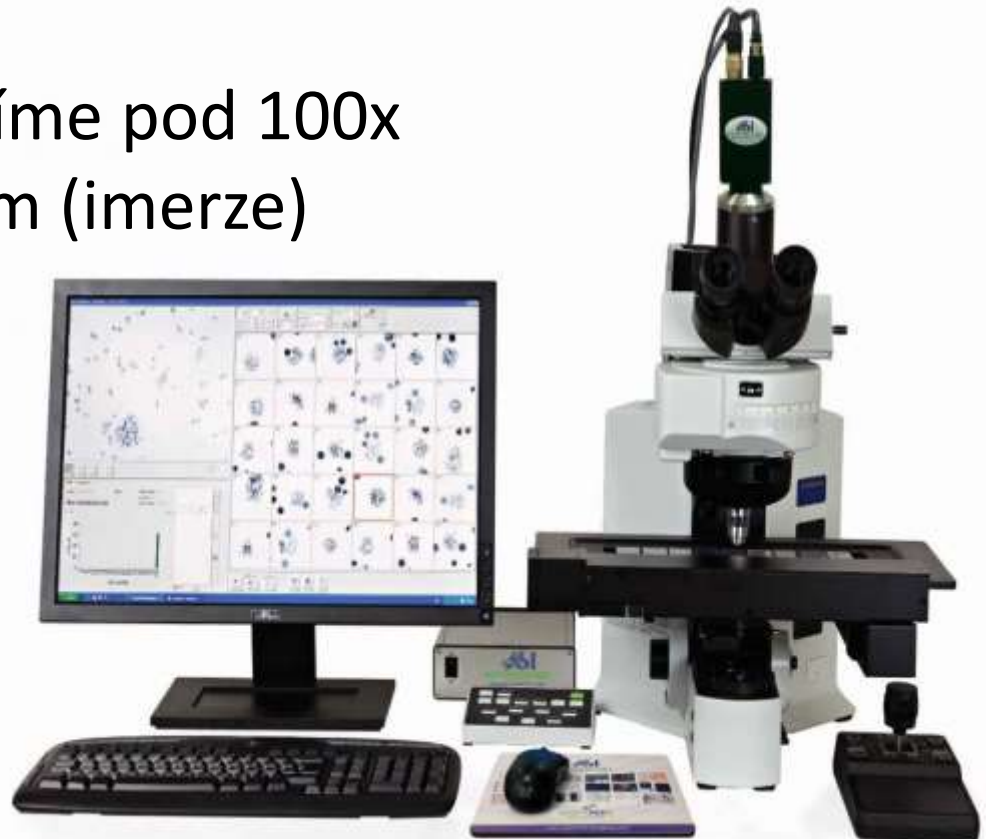
Narušení cytoplazmatických membrán hypotonizací

Barvení (např. Giemsou)



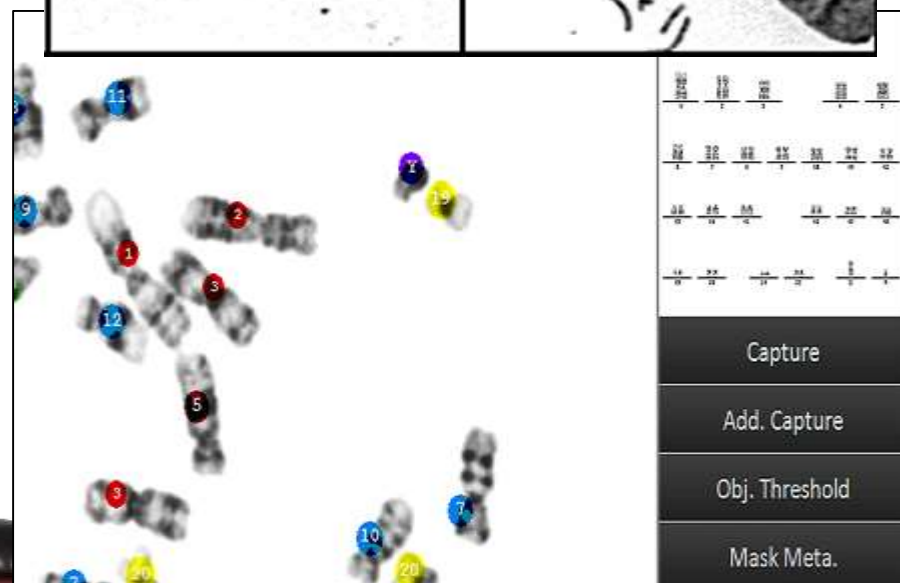
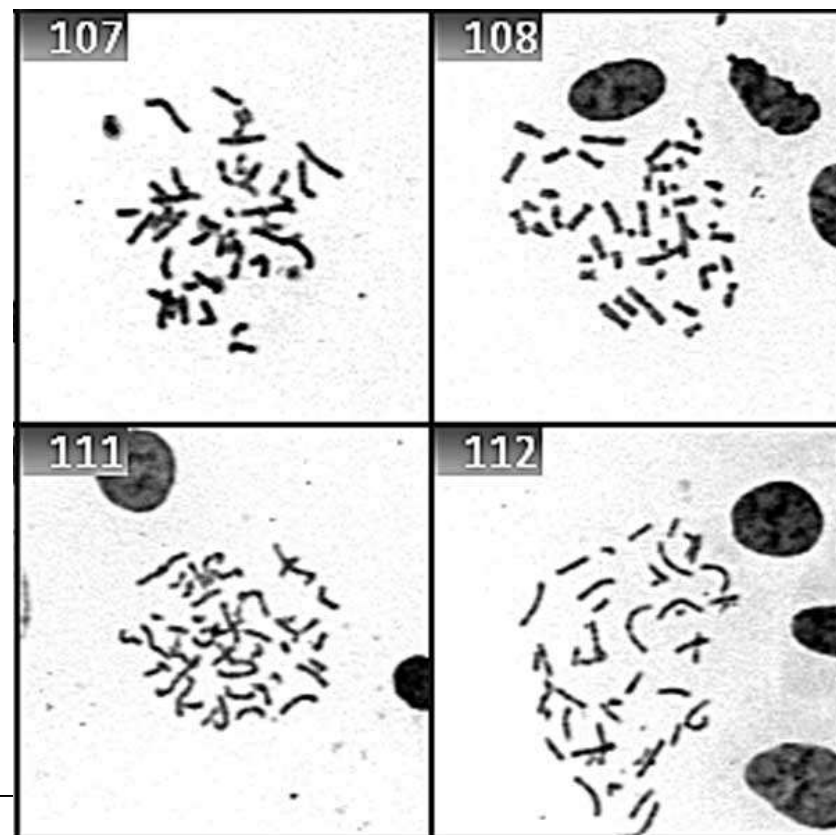
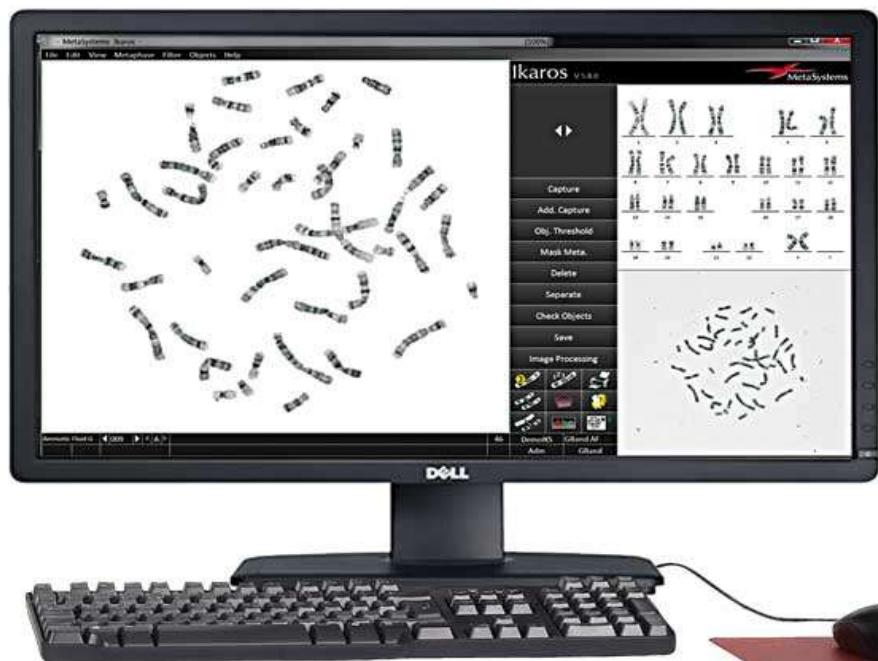
Základní vybavení k analýze chromozomů:

- Optický mikroskop se sadou objektivů
 - Chromozomy hodnotíme pod 100x zvětšujícím objektivem (imerze)
- CCD kamera
- Počítač se softwarem umožňujícím analýzu chromozomů



Funkce systému

- Metaphase finding
- Karyotyping
- Archivace obrázků, tisk výsledků apod.



Chromozomové aberace



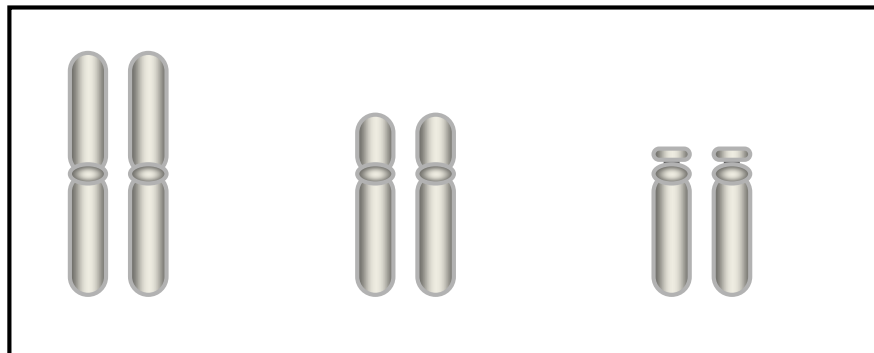
Chromozomové aberace

- Změny počtu nebo struktury chromozomů
- Rozlišujeme:
 - Numerické aberace (změny počtu chromozomů)
 - Strukturní aberace (přestavby chromozomů)

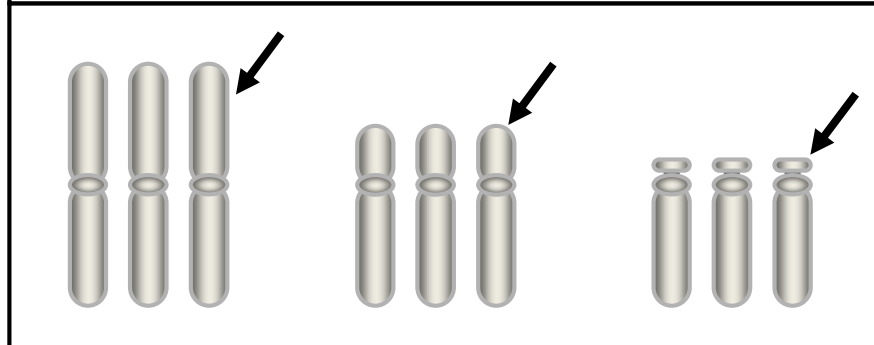
Numerické chromozomové aberace

- Polyploidie – znásobení celé haploidní chromozomové sady
 - Triploidie $3n$
 - Tetraploidie $4n$

} U člověka postnatálně neslučitelné se životem.
- Aneuploidie – počet chromozomů není celým násobkem haploidní chromozomové sady; u somatických buněk např.:
 - trizomie ($2n+1$, 47 chromozomů)
 - monozomie ($2n - 1$, 45 chromozomů)

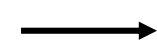


**Normální
karyotyp**

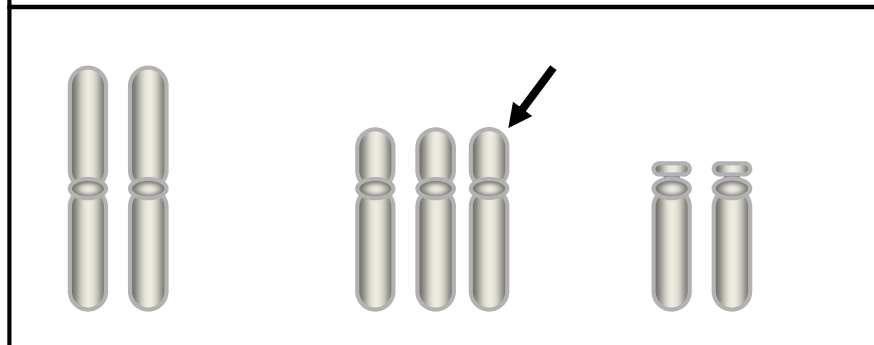


Všechny chromozomy 3x

Triploidie

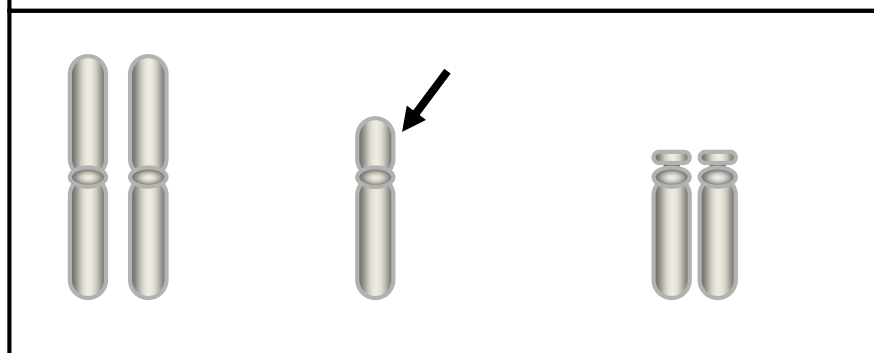


Polyploidie



Jeden
chromozom 3x

Trizomie

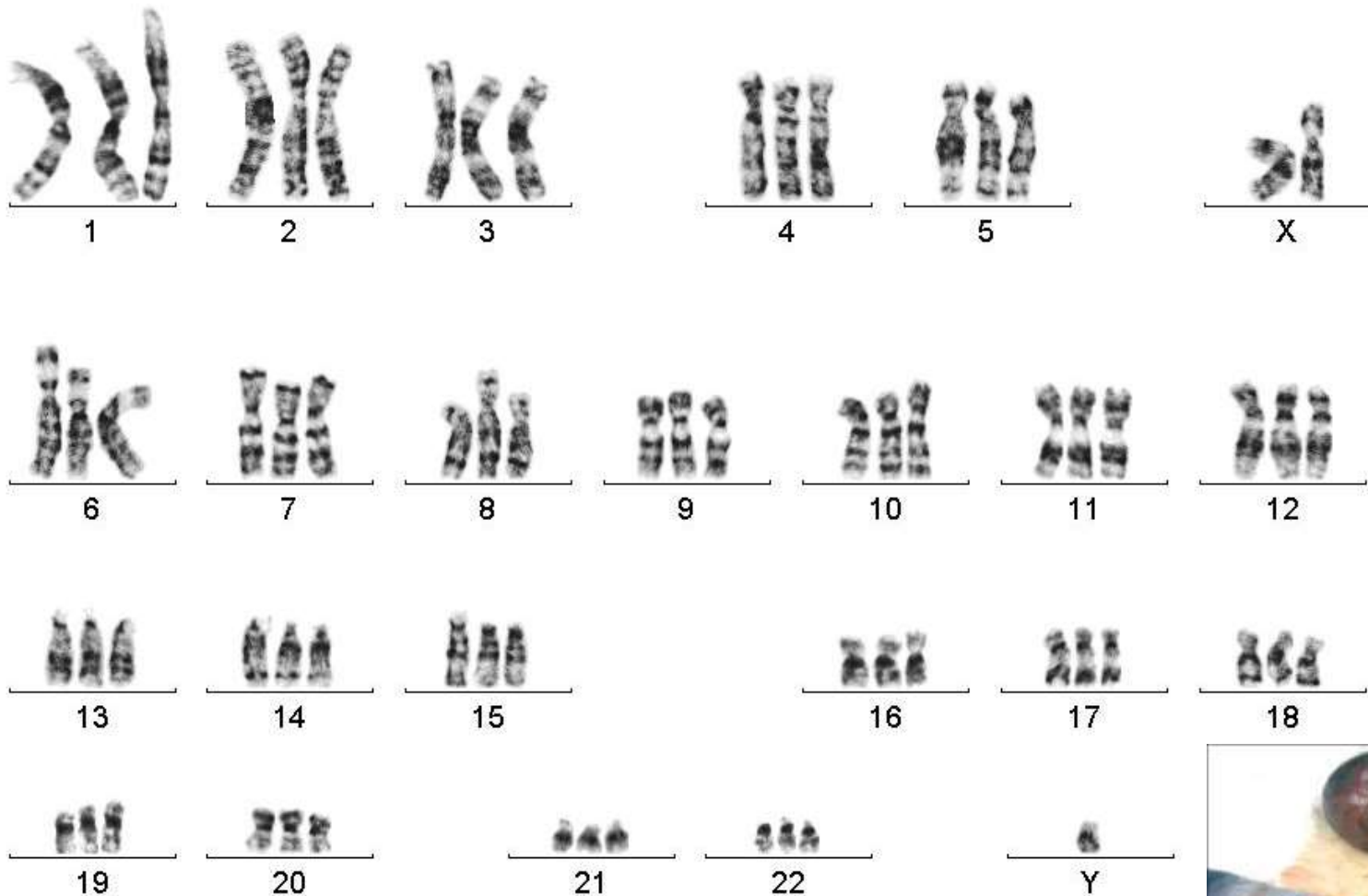


Jeden
chromozom 1x

Monozomie

Aneuploidie

Lidská triploidní buňka má 69 chromozomů



Potracený
plod s
triploidí



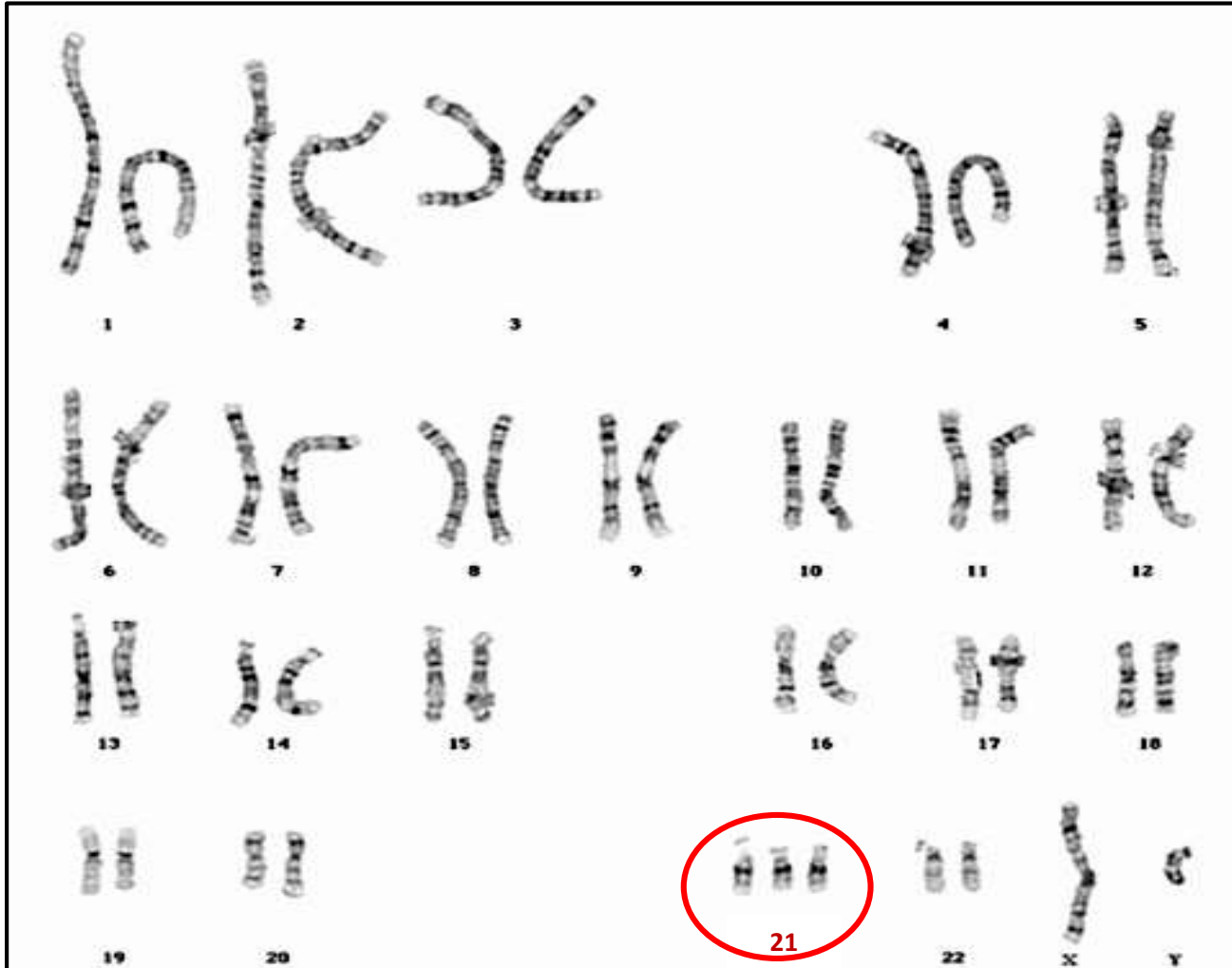
Prenatálně letální konstituce

Downův syndrom

(trizomie 21 = jeden chromozom 21 je navíc)

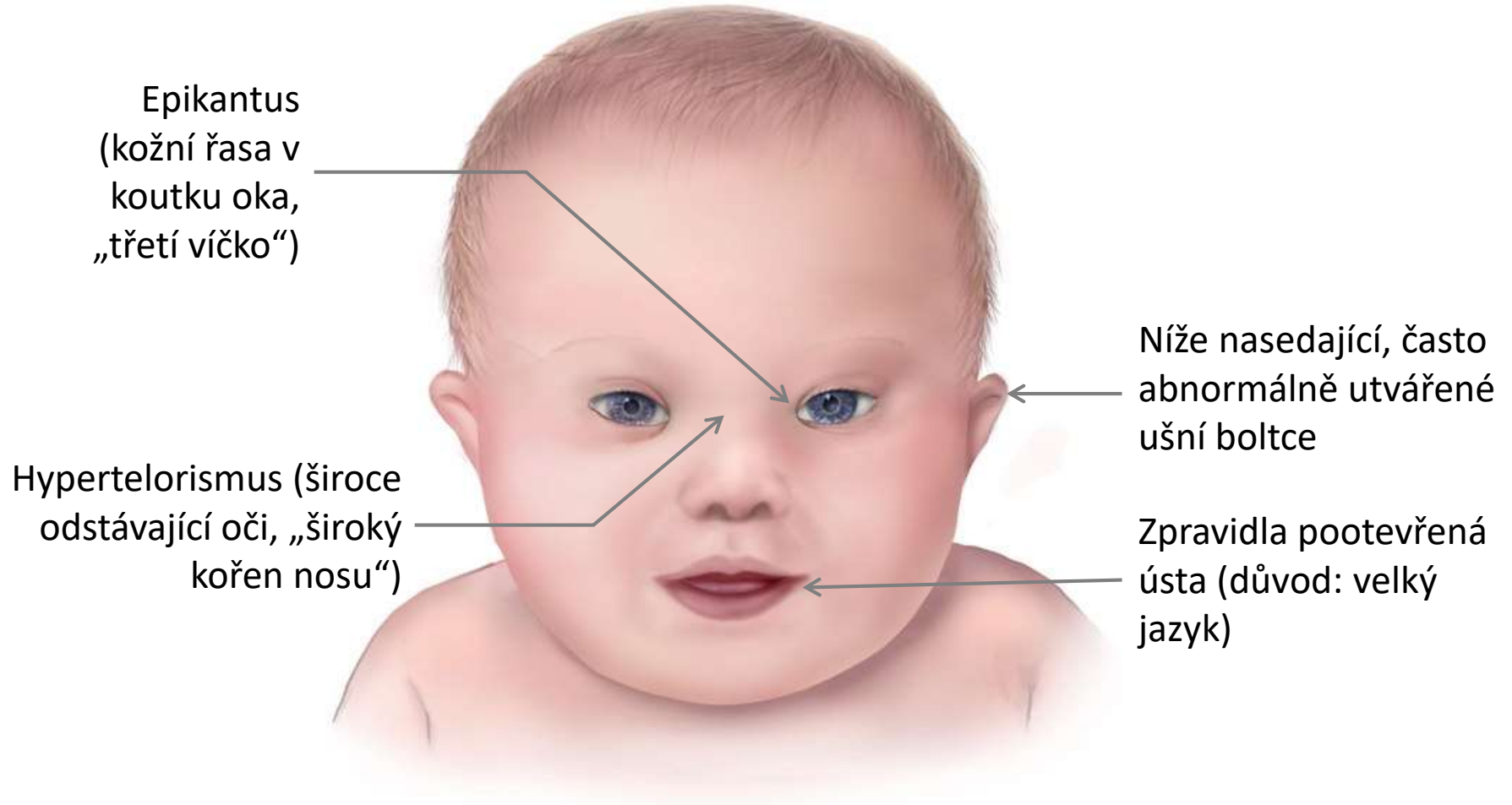


Mentální retardace, u novorozenců hypotonie, charakteristický obličej („mongoloidní“ facies), velký, rozbrázděný jazyk, níže nasedající ušní boltce, vrozené srdeční vady, zvýšené riziko leukémie atd.



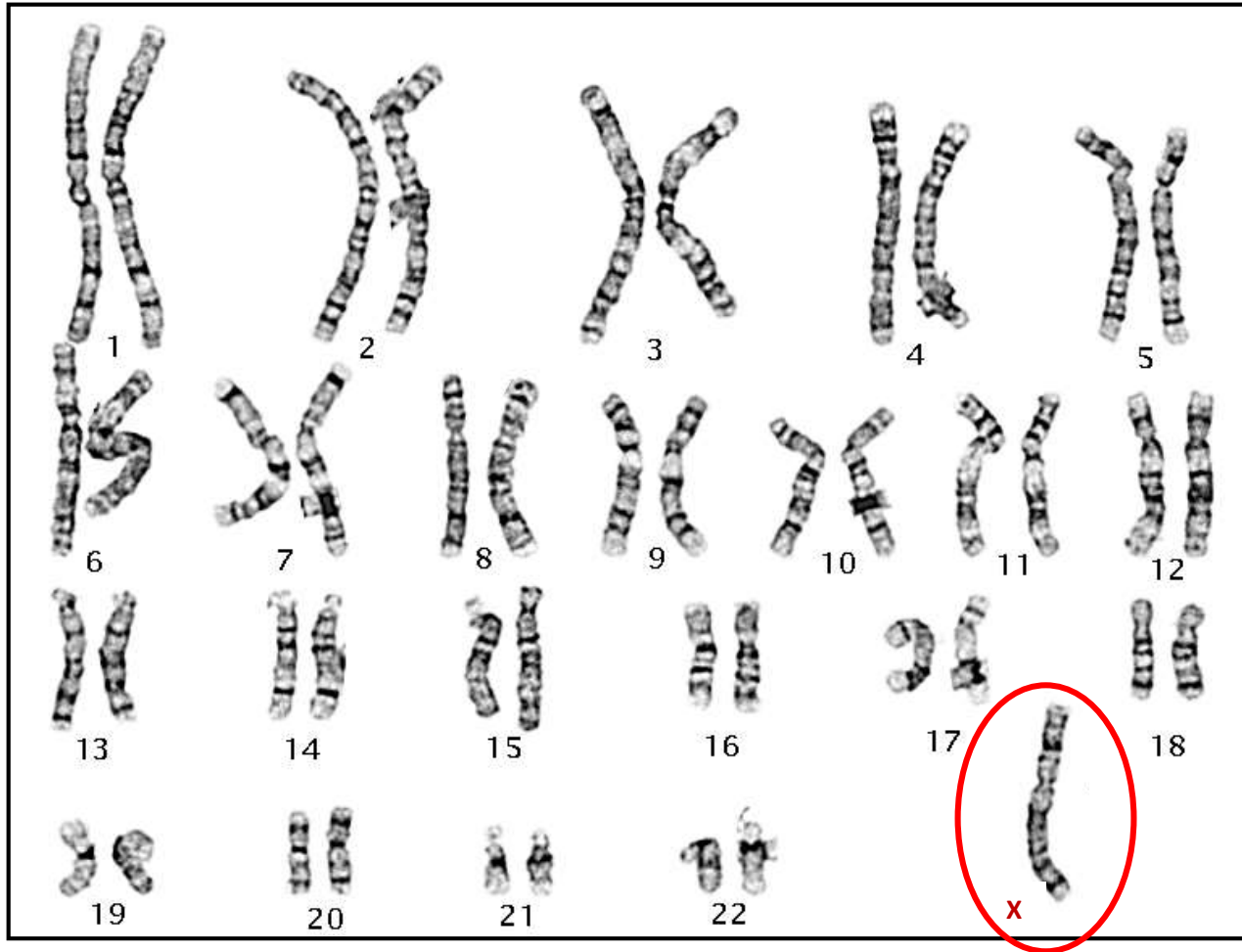
Karyotyp chlapce s Downovým syndromem

Dítě s Downovým syndromem – typický obličej



Turnerův syndrom

(nejčastěji monozomie X = jeden chromozom X namísto dvou)



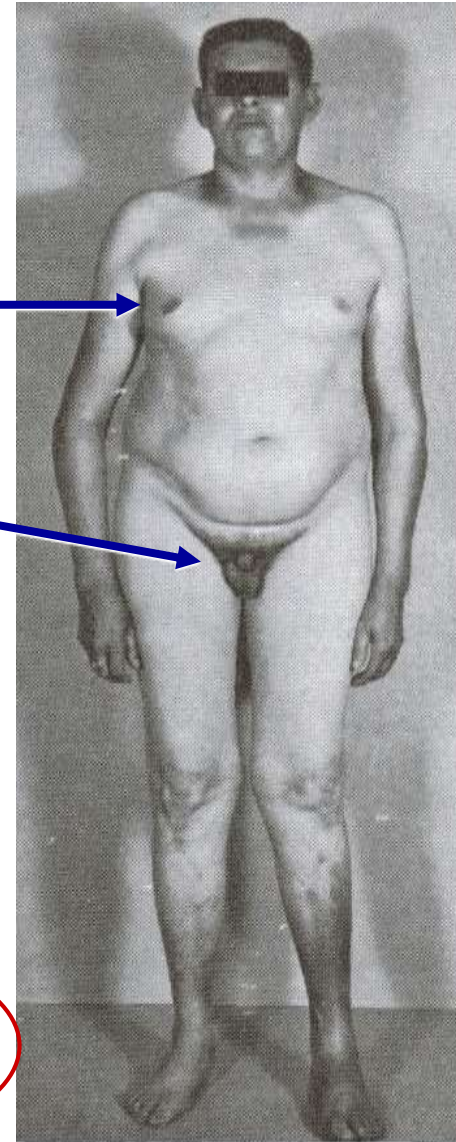
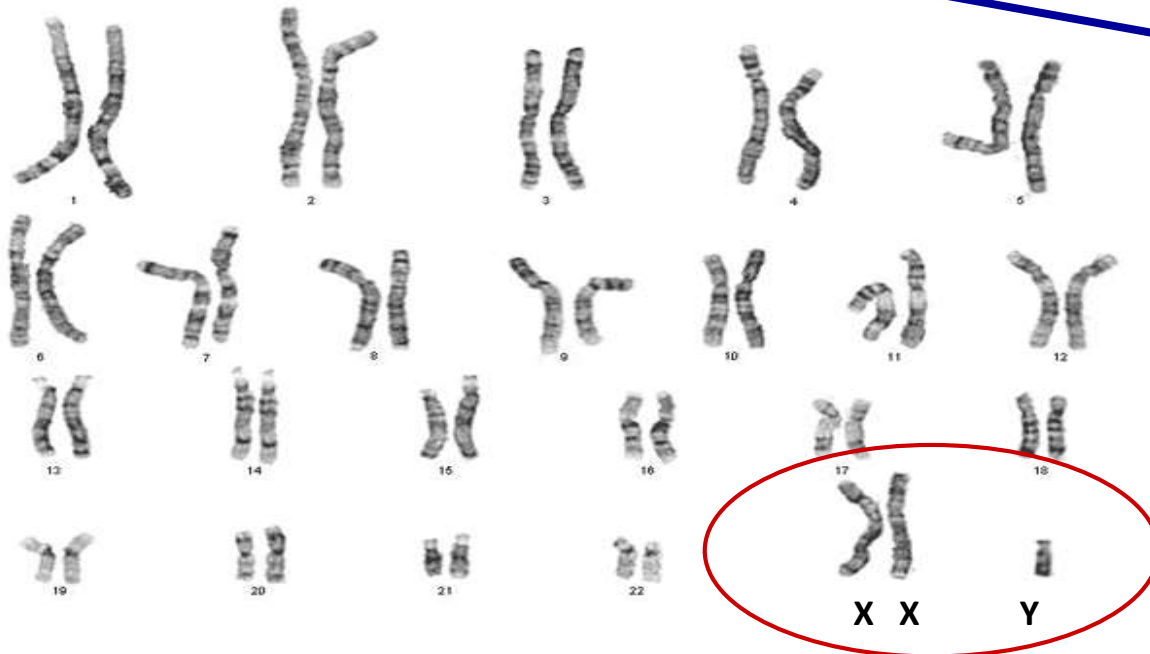
Karyotyp dívky s Turnerovým syndromem

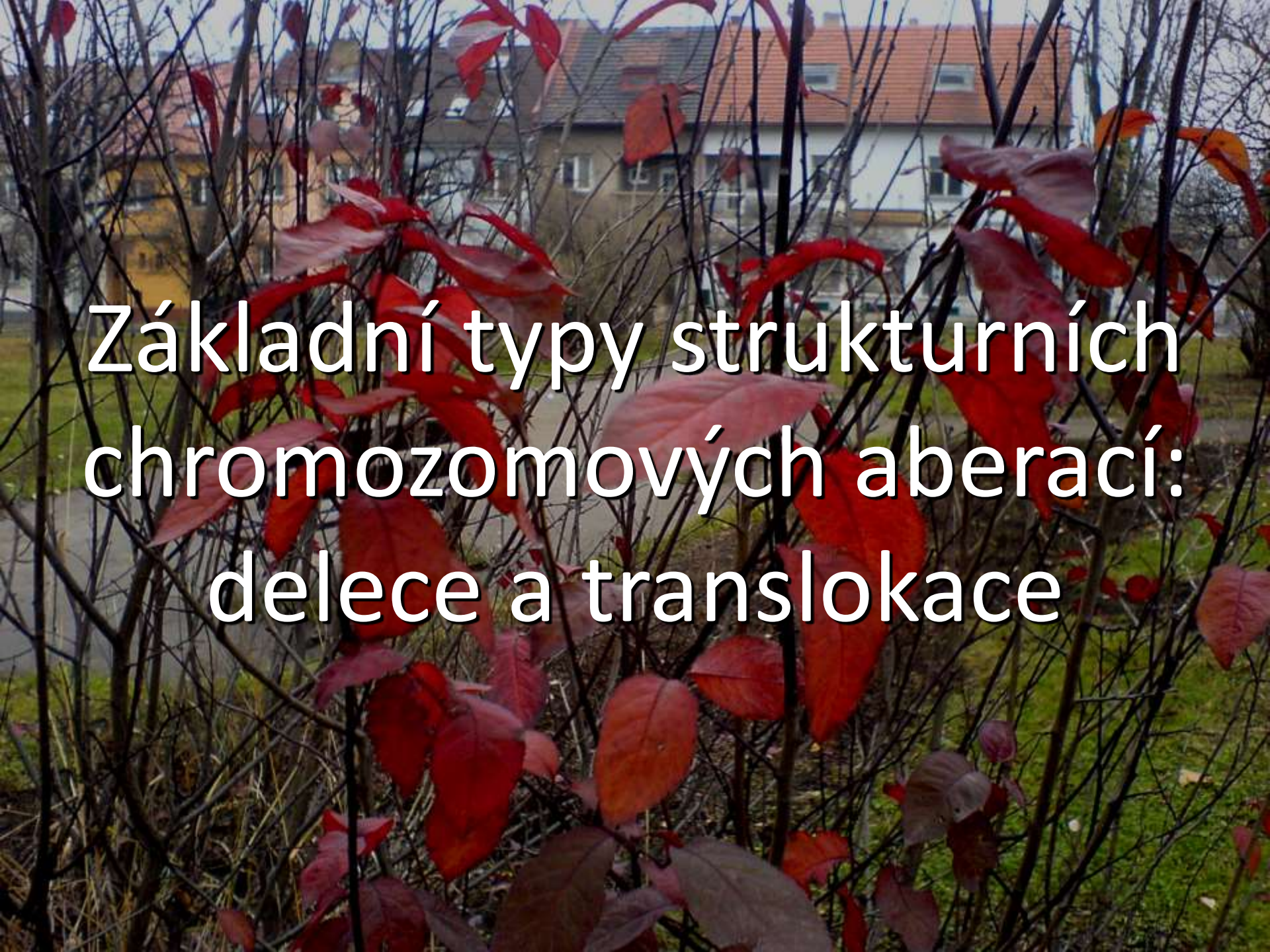


Pouze dívky, malá postava, růstová retardace, u novorozenců četné otoky, opožděná či chybějící menstruace, většinou sterilita, vrozené srdeční a skeletální vady, inteligence většinou normální.

Klinefelterův syndrom

- Muž s poruchou reprodukce
- Zvětšená prsa
- Malá varlata

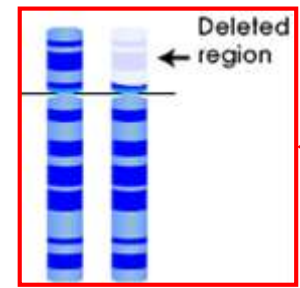




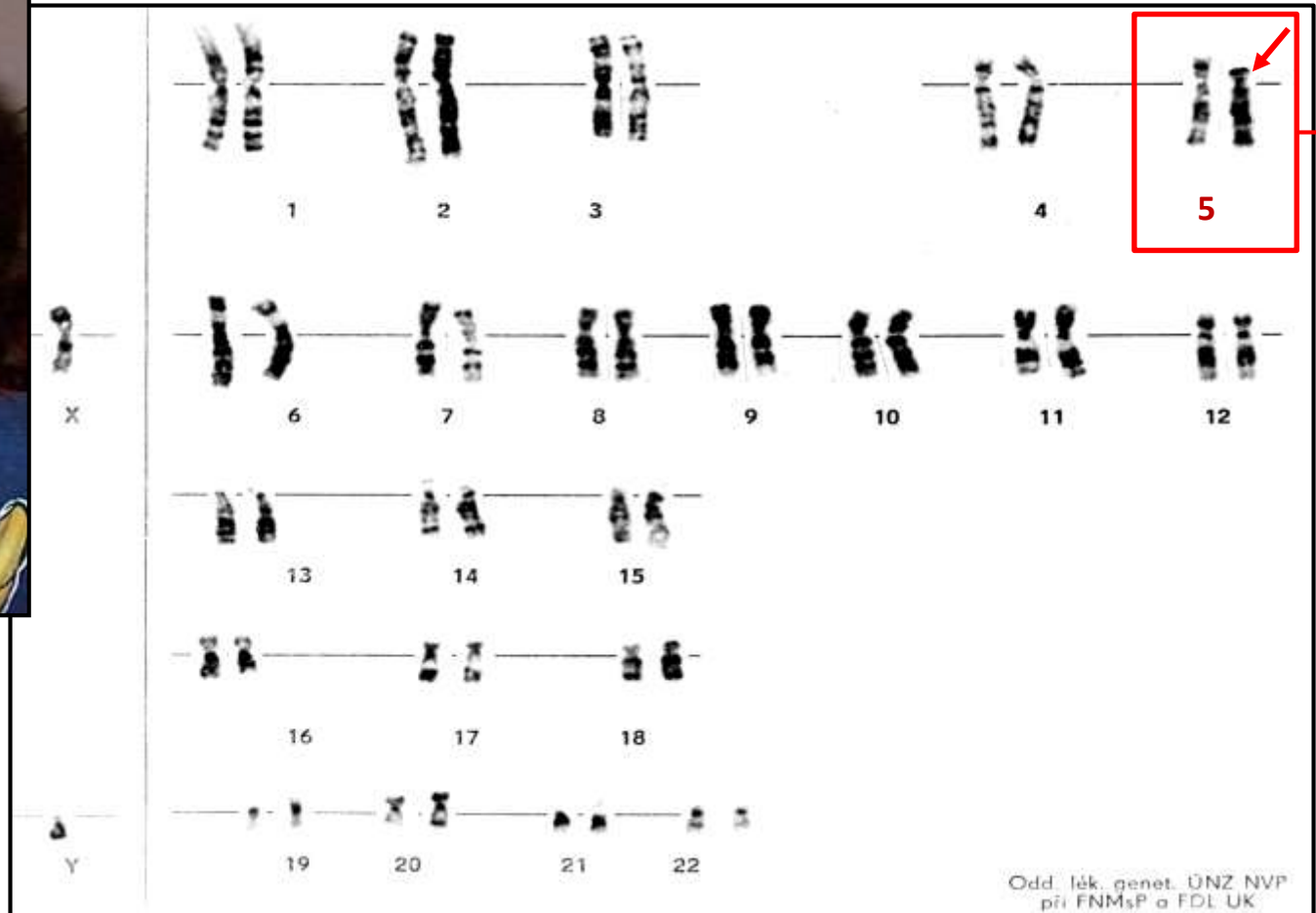
Základní typy strukturních chromozomových aberací: delece a translokace

Syndrom kočičího křiku

Delece (= ztráta) části krátkých ramének chromozomu 5

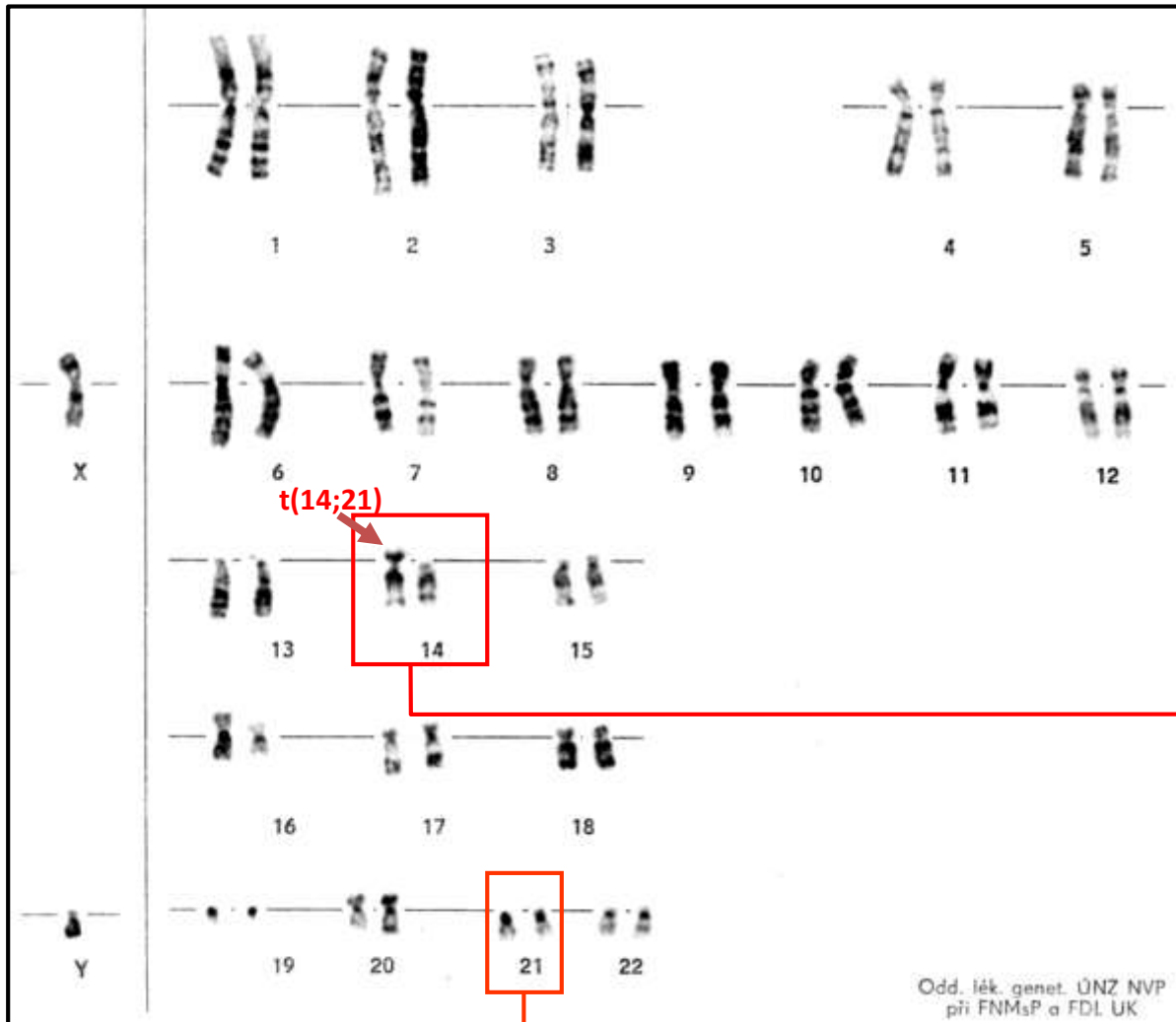


U novorozenců pláč připomínající mňoukání kočky, zpravidla těžká mentální retardace.

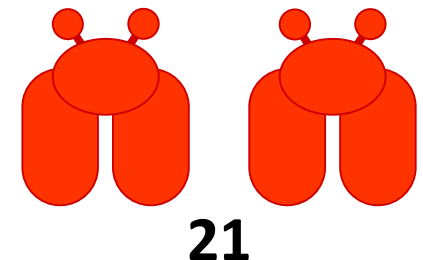
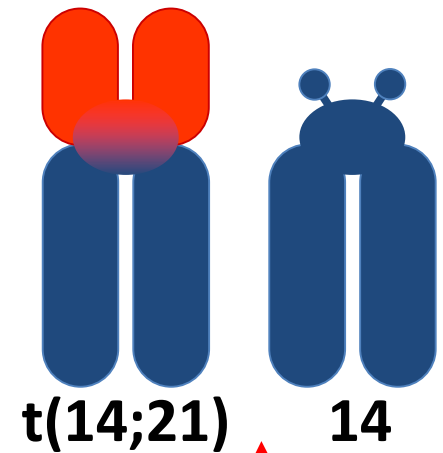


Karyotyp chlapce se syndromem kočičího křiku

Translokační forma Downova syndromu (translokace chromozomů 14 a 21)



Klinické projevy jsou stejné jako u trizomické formy.



Karyotyp chlapce s translokační formou Downova syndromu

Na shledanou!

