

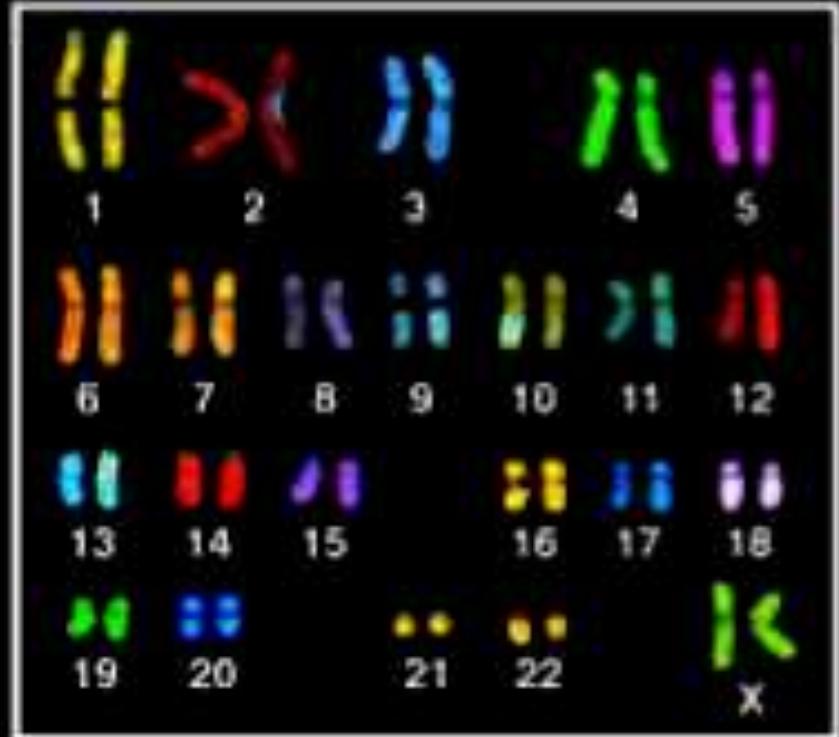
# ZÁKLADY CYTOGENETIKY II.

Cytogenetická vyšetření a  
chromozomové aberace

Eduard Kočárek

2025/2026

# Vyšetření v klinické cytogenetice



# Klinicko-cytogenetická vyšetření

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

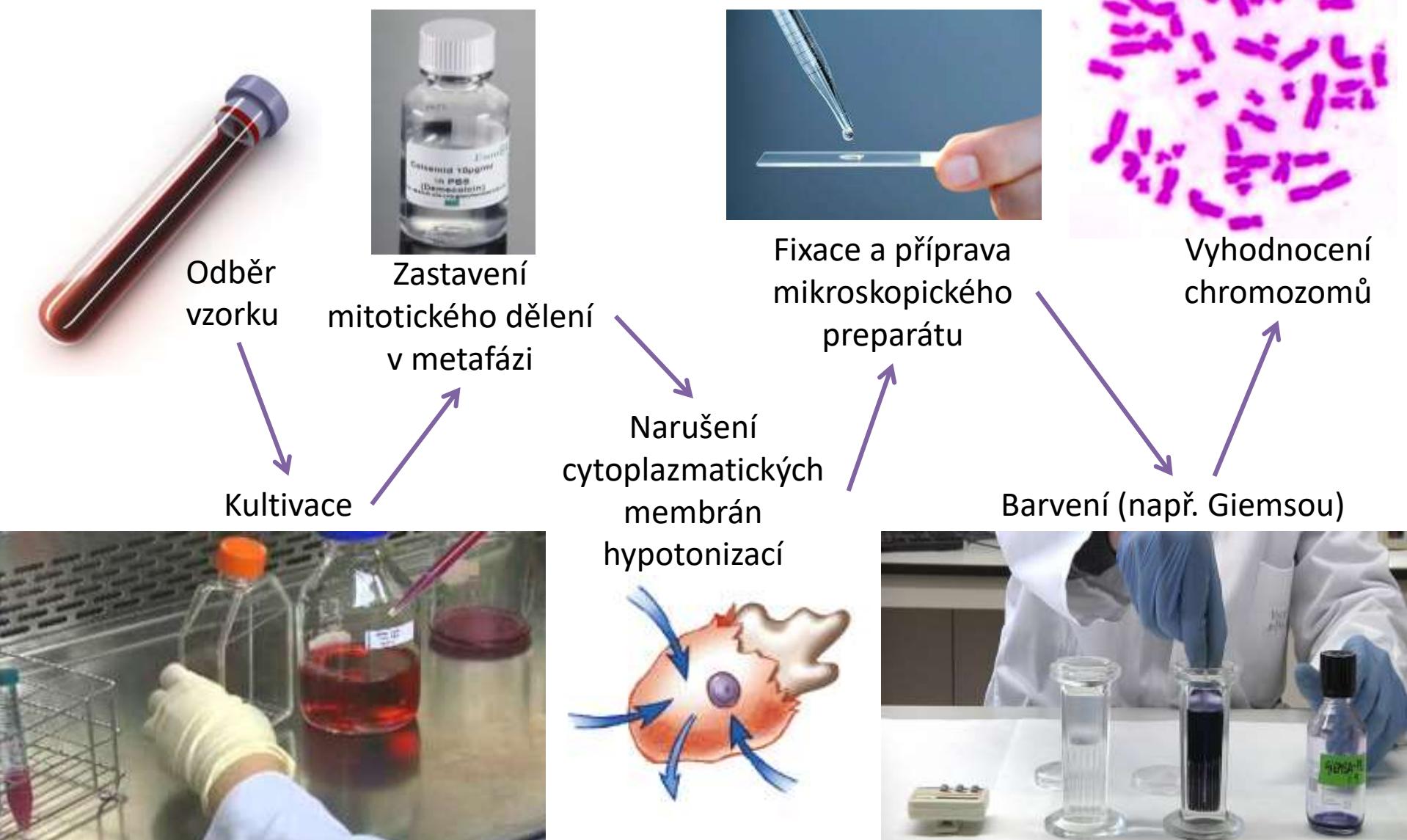
# Cytogenetická vyšetření podle typu materiálu:

- 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 krvinek
  - vzácněji využíváme jiné tkáně, resp. buňky

# Podle principu, resp. použité techniky rozlišujeme:

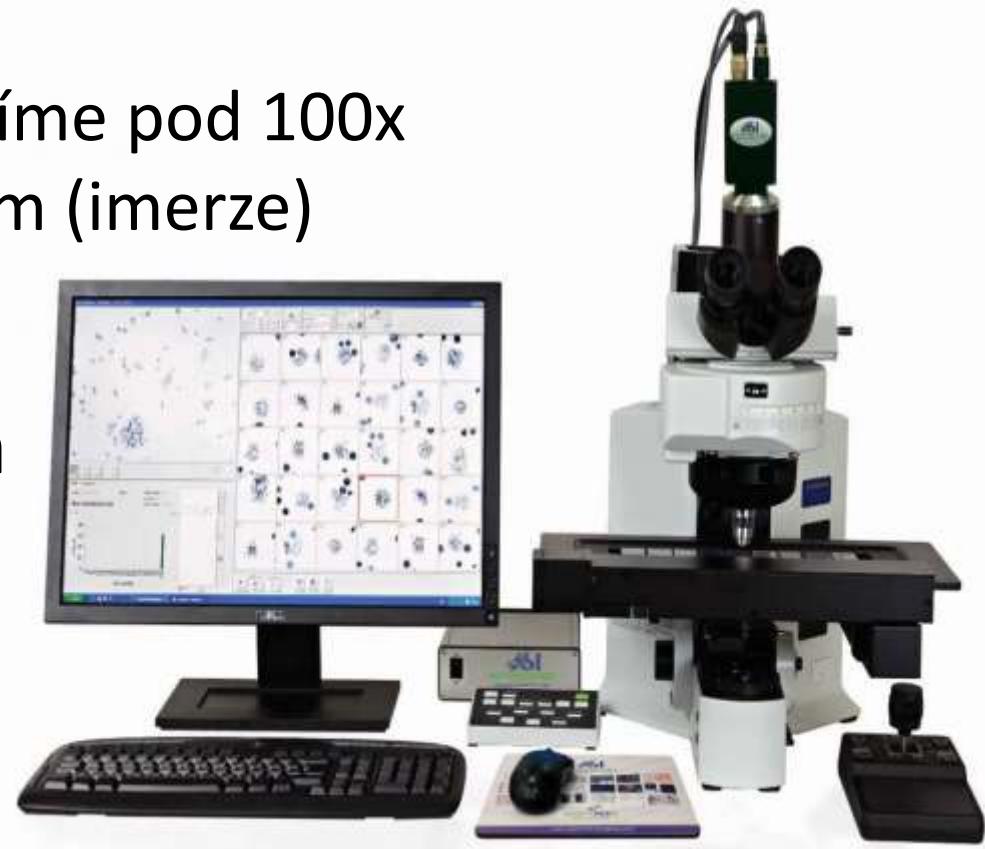
- Základní („klasická“) cytogenetická vyšetření
  - K identifikaci chromozomů a jejich změn využívají zpravidla **barvicích metod** (barvivo Giemsa-Romanowski, fluorescenční barviva).
  - Je třeba získat **chromozomy z metafázních buněk** (proto je většinou nutná kultivace vyšetřovaných buněk v živném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

# Obecný postup při základním cytogenetickém vyšetření



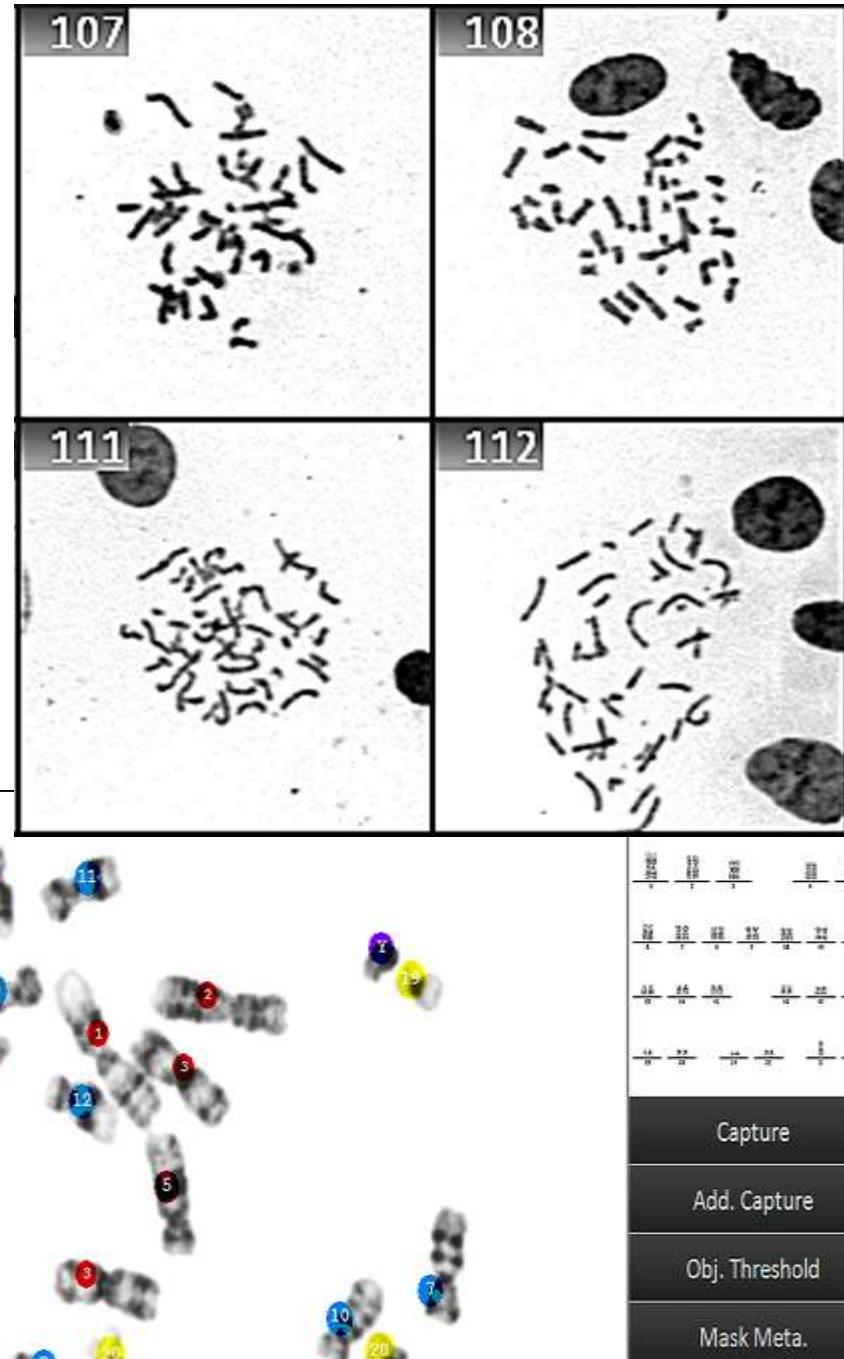
# Základní vybavení k analýze chromozomů:

- 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

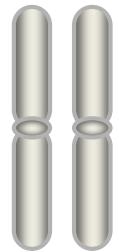


# Chromozomové aberace

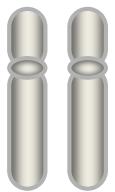
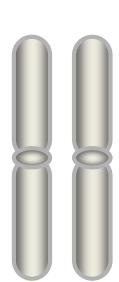
- Změny počtu nebo struktury chromozomů
- Rozlišujeme:
  - Numerické aberace (změny počtu chromozomů)
  - Strukturní aberace (přestavby chromozomů)

# Numerické chromozomové aberace

- Polyploidie – znásobení celé haploidní chromozomové sady
  - Triploidie  $3n$
  - Tetraploidie  $4n$
- Aneuploidie – počet chromozomů není celým násobkem haploidní chromozomové sady; u somatických buněk např.:
  - trizomie ( $2n+1$ , 47 chromozomů)
  - monozomie ( $2n - 1$ , 45 chromozomů)

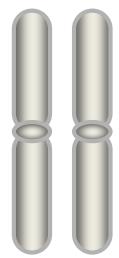


**Normální  
karyotyp**



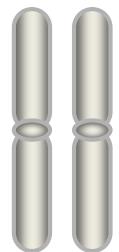
**Všechny chromozomy 3x**

**Triploidie** —→ **Polyploidie**



**Jeden  
chromozom 3x**

**Trizomie**

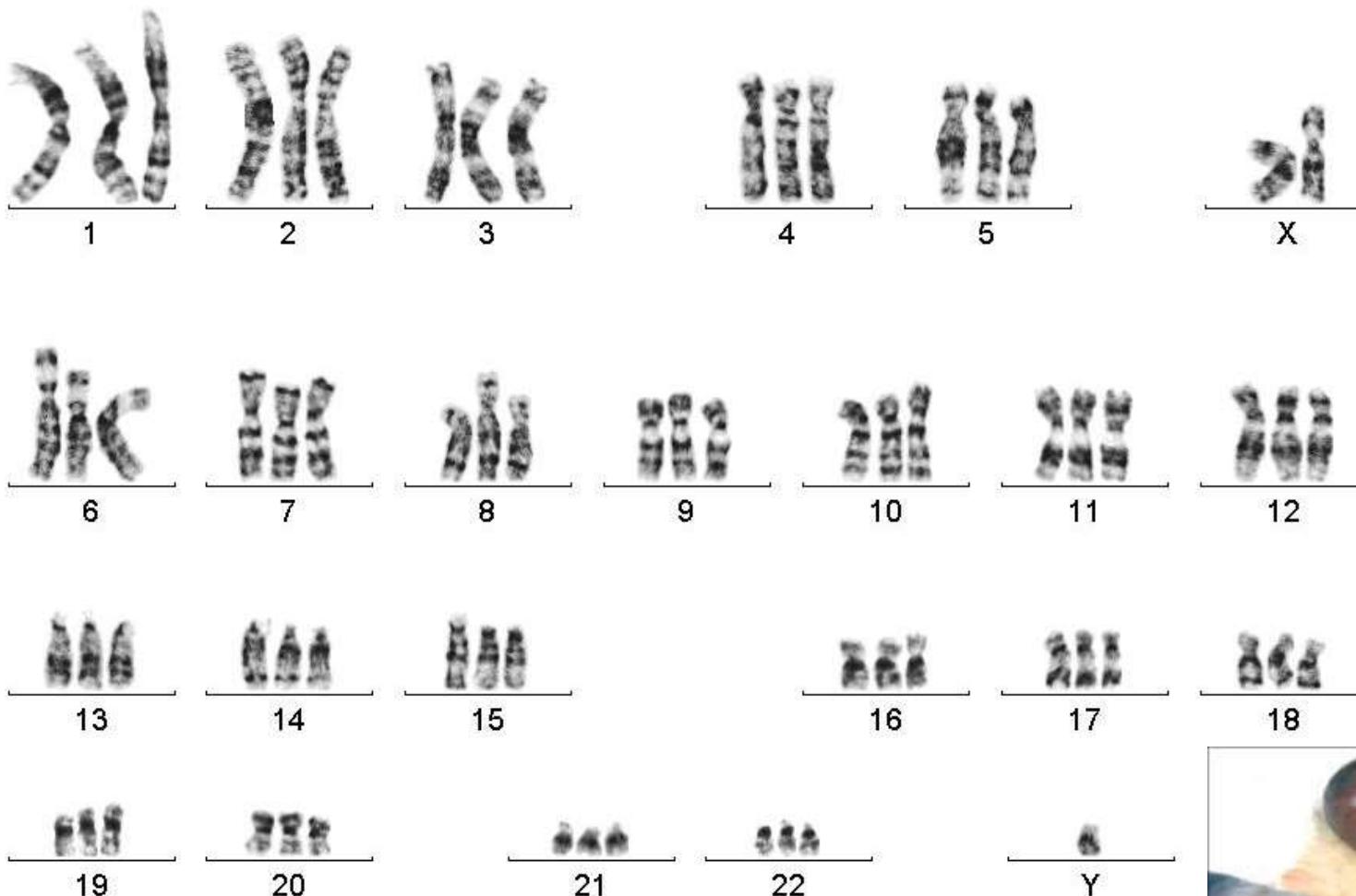


**Jeden  
chromozom 1x**

**Monozomie**

**Aneuploidie**

# Lidská triploidní buňka má 69 chromozomů



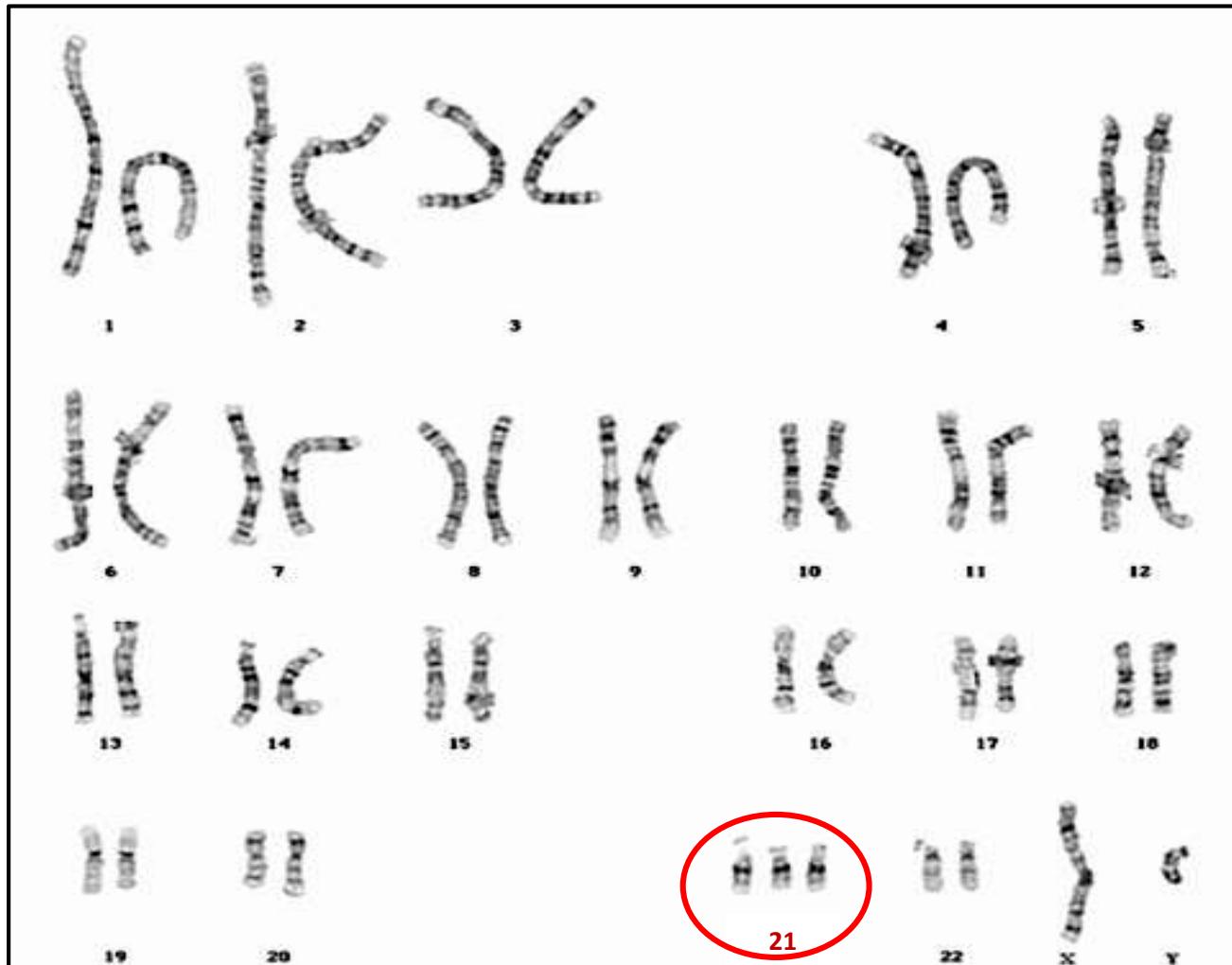
Potracený  
plod s  
triploidií

Prenatálně letální konstituce



# Downův syndrom

(trizomie 21 = jeden chromozom 21 je navíc)

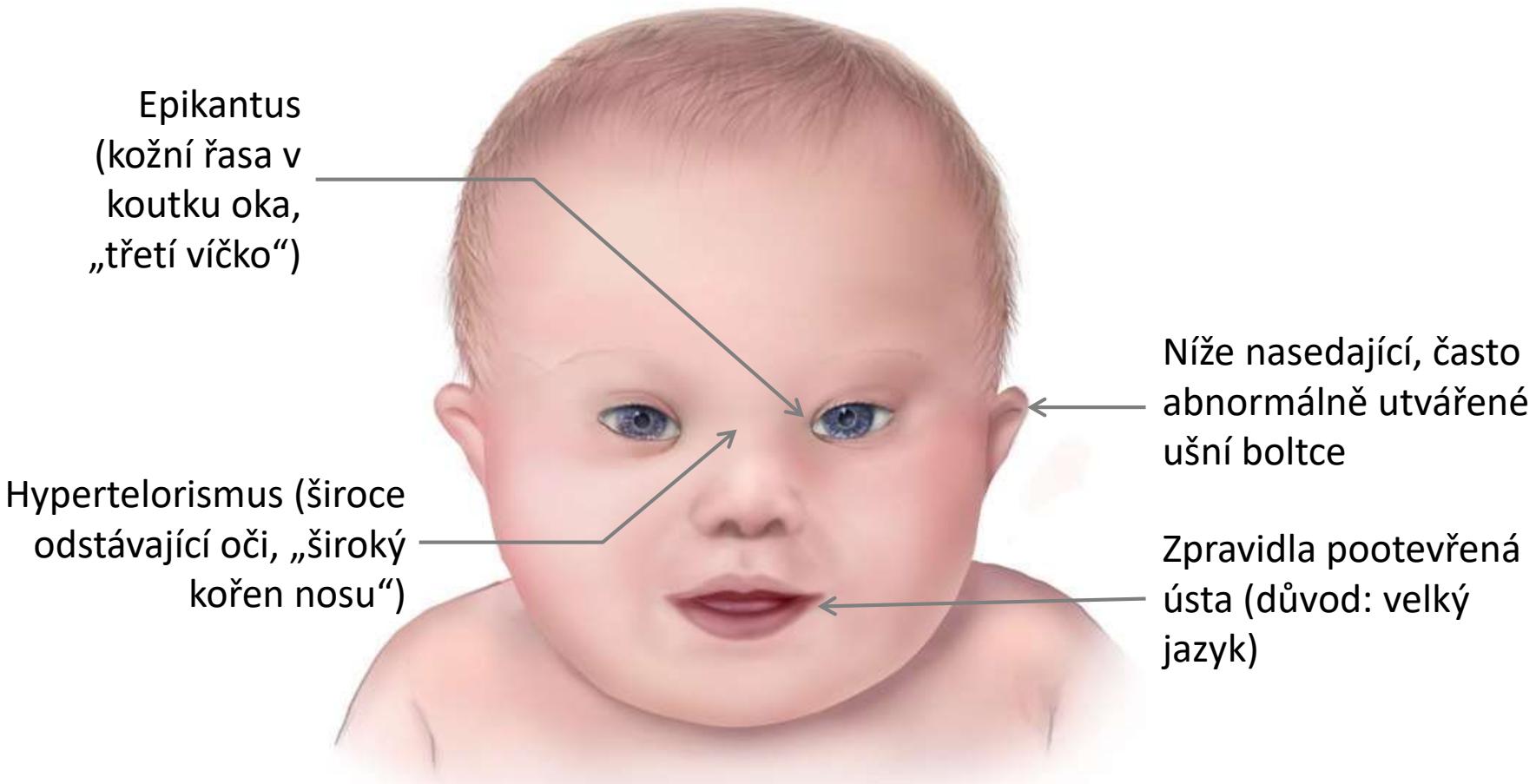


Karyotyp chlapce s Downovým syndromem



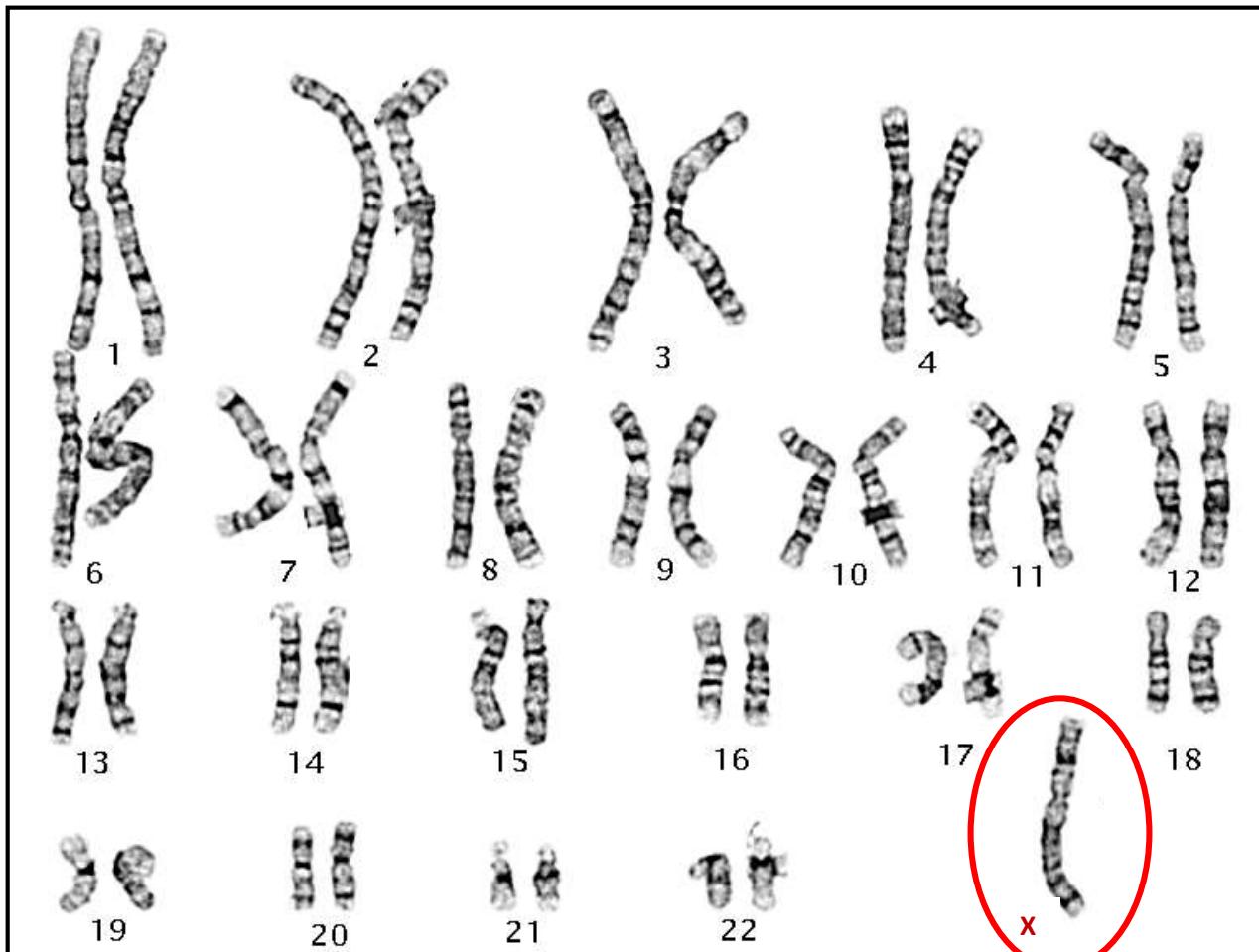
Mentální retardace, u novorozenců hypotonie, charakteristický obličej („mongoloidní“ facies), velký, rozbrázděný jazyk, níže nasedající ušní boltce, vrozené srdeční vady, zvýšené riziko leukémie atd.

# Dítě s Downovým syndromem – typický obličej



# Turnerův syndrom

(nejčastěji monozomie X = jeden chromozom X namísto dvou)



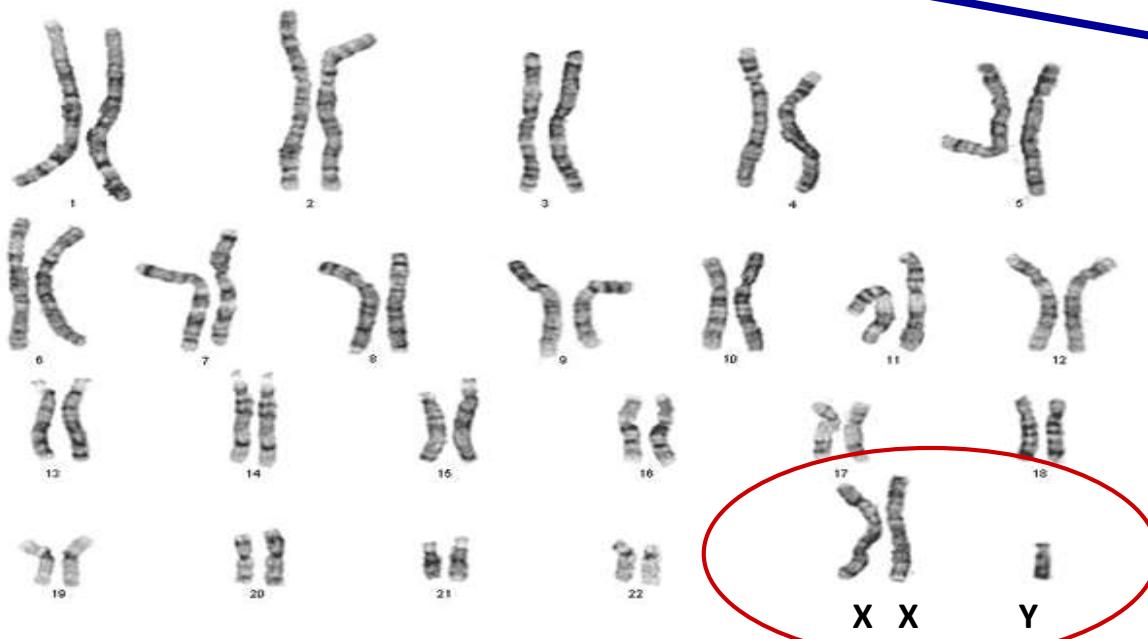
Karyotyp dívky s Turnerovým syndromem

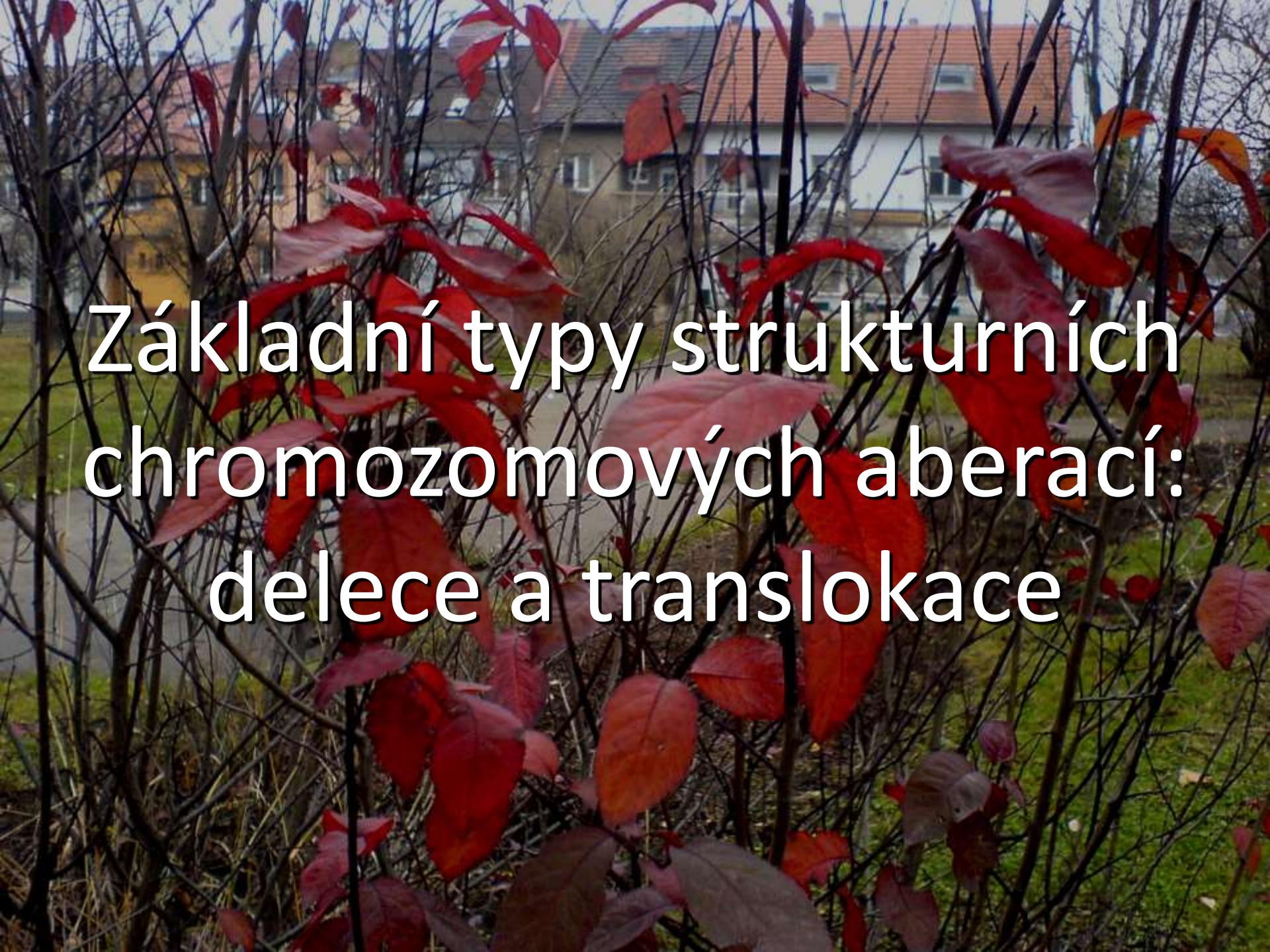


Pouze dívky, malá postava, růstová retardace, u novorozeneců četné otoky, opožděná či chybějící menstruace, většinou sterilita, vrozené srdeční a skeletální vady, inteligence většinou normální.

# Klinefelterův syndrom

- Muž s poruchou reprodukce
- Zvětšená prsa
- Malá varlata

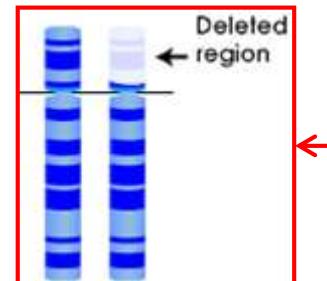


A photograph of a bush with many red autumn leaves and some bare, dark branches. In the background, there are several multi-story residential buildings with red roofs. The overall color palette is warm with reds, browns, and yellows.

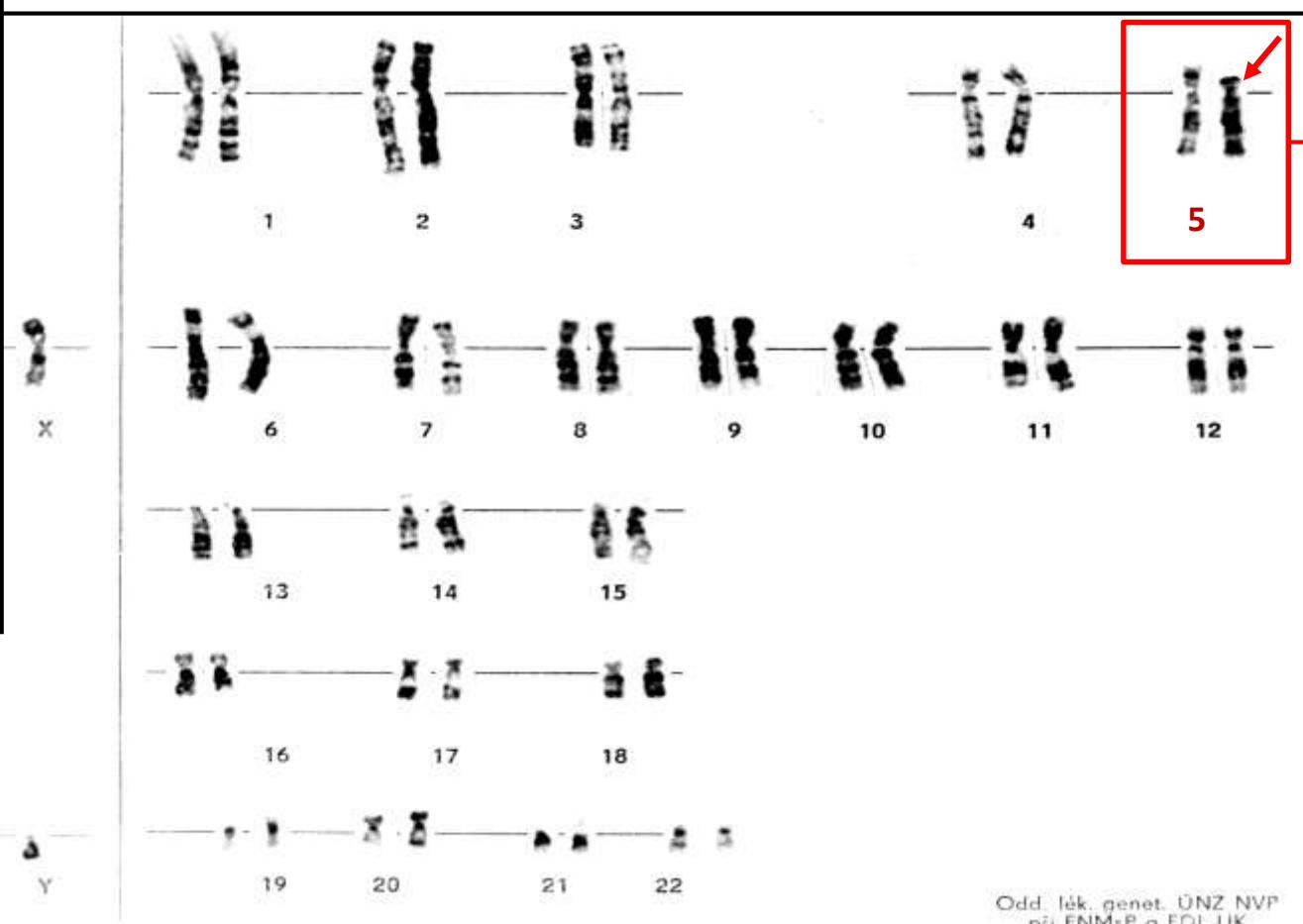
# Základní typy strukturních chromozomových aberací: delece a translokace

# Syndrom kočičího křiku

Delece (= ztráta) části krátkých  
ramének chromozomu 5

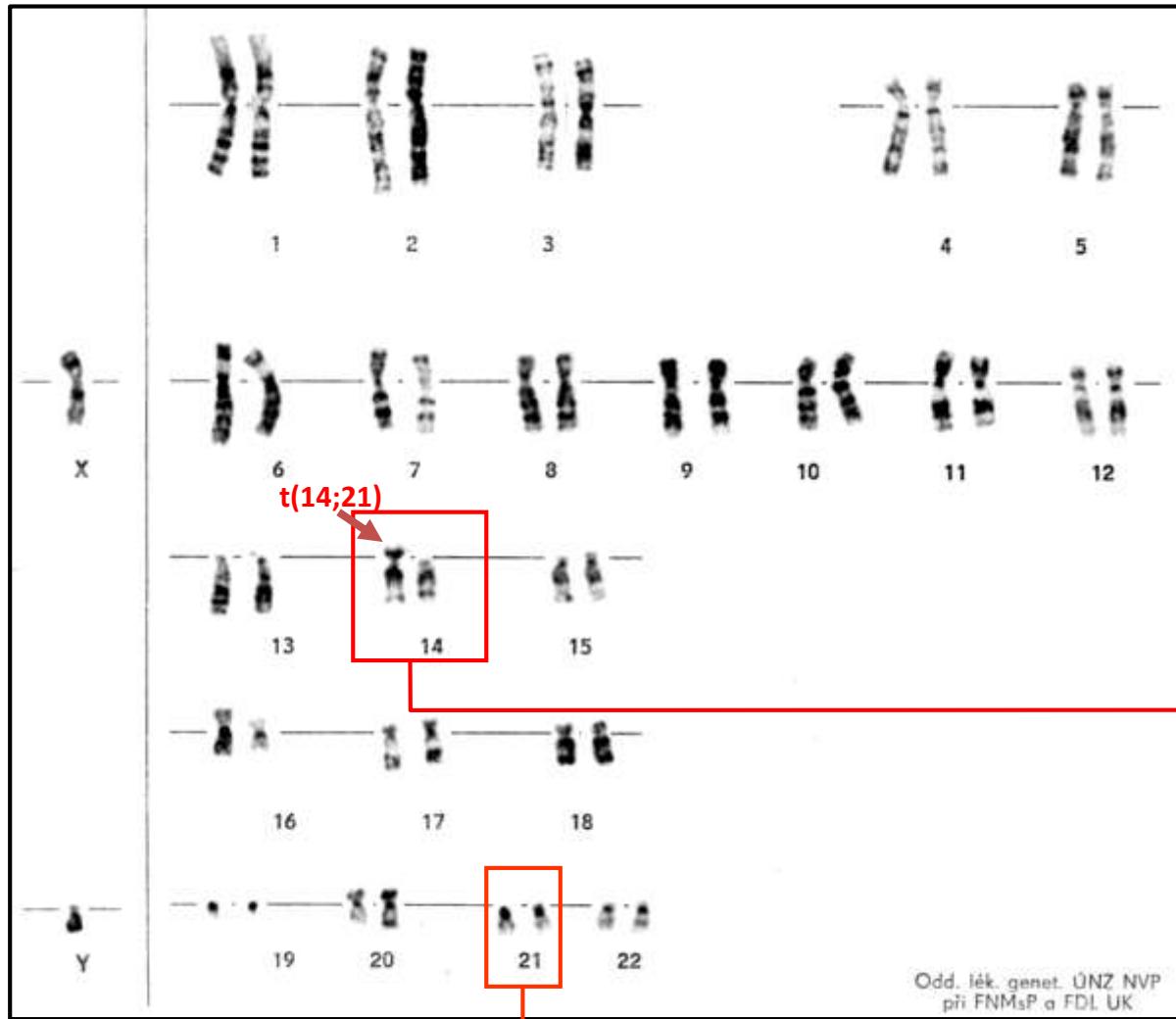


U novorozenců pláč  
připomínající  
mňoukání kočky,  
zpravidla těžká  
mentální retardace.

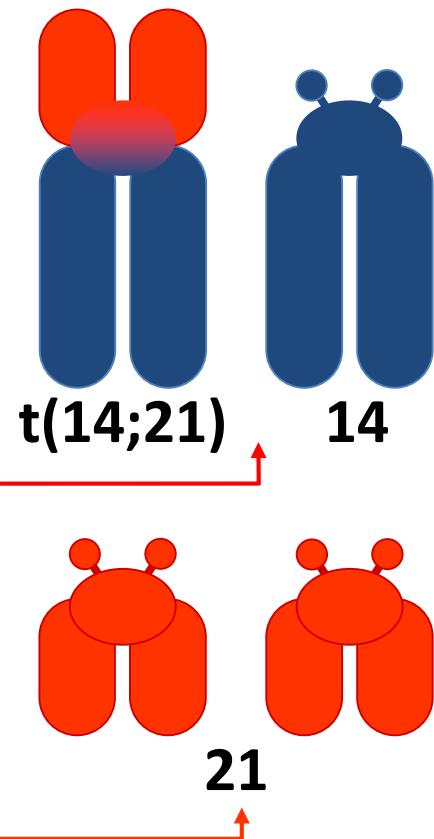


Karyotyp chlapce se syndromem kočičího křiku

# Translokační forma Downova syndromu (translokace chromozomů 14 a 21)



Klinické projevy jsou stejné jako u trizomické formy.



# Na shledanou!

A photograph of a dramatic sunset or sunrise over a body of water. The sky is filled with intense orange, red, and yellow hues. A massive, dark plume of smoke and fire rises from the horizon, billowing upwards and to the left. The foreground shows the dark silhouette of land or a distant shore.