

1. Úvod

V dnešní době jsou cytogenetická vyšetření samozřejmou součástí vyšetření onkologických pacientů. V některých případech již cytogenetické vyšetření zcela nahrazuje vyšetření patologem, v ostatních případech jej nezbytně doplňuje. Nalezení aberace specifické pro dané onemocnění je jasným potvrzením diagnózy.

Přestože se moderní cytogenetika jako samostatný obor rychle rozvíjí až od roku 1956, kdy byl poprvé správně určen počet lidských chromozómů, již koncem 19. století byly pozorovány nepravidelnosti a mitotické odchylky u nádorových buněk. Základy cytogenetiky byly položeny již začátkem 20. století, když se začaly objevovat první pokusy o kultivaci lidské tkáně.

V roce 1959 byla popsána trizomie 21. chromozómu v souvislosti s Downovým syndromem a některé další aneuploidie. Roku 1960 byl objeven filadelfský chromozóm jako první specifická chromozómová odchylka, která přímo souvisí s určitým zhoubným onemocněním – v tomto případě se jednalo o chronickou myeloidní leukémii. Dnes je známo přes 45000 specifických aberací a toto číslo se stále zvyšuje.

Na počátku 70. letech byly v cytogenetice zavedeny pruhovací techniky, které umožnily jednoznačně identifikovat všechny lidské chromozómy podle specifického sledu proužků. Tyto metody, zejména G-pruhování, jsou dodnes základem cytogenetických vyšetření. Pokrok, který přinesl přechod od zkoumání na úrovni celých chromozómů na subchromozomální úroveň byl sice obrovský, ale i přes mnohá vylepšení nebylo možné dosáhnout rozlišení oblastí kratších než 5-10 Mb, takže mnohé inverze, delece a amplifikace kratších úseků stále unikaly cytogenetickým metodám.

Přibližně ve stejné době, v 70. letech, můžeme nalézt počátky molekulární cytogenetiky, která již zkoumá genetickou informaci na úrovni DNA. V roce 1969 použili Gall a Parduová techniku hybridizace *in situ* k důkazu přítomnosti repetitivních sekvencí v centromerických oblastech myších chromozómů. Při tomto experimentu použili radioaktivně značenou sondu.

Neradioaktivně značená sonda pro *in situ* hybridizaci byla poprvé použita na chromozómech *Drosophila melanogaster* v roce 1975 (Manning et al.).

Od počátku 80. let se vyvíjí fluorescenční hybridizace *in situ* – FISH. Sondy pro FISH jsou značené buď přímo fluorescenční značkou nebo antigenem, který může být detekován fluorescenčně značenou protilátkou. Přibližně od poloviny 90. let se FISH využívá ke klinickému stanovení některých aberací.

