

A microscopic view of chromosomes, showing several X-shaped structures in shades of blue. The chromosomes are arranged in a somewhat circular pattern, with one large X-shaped chromosome in the center and several smaller ones around it. The background is a solid blue color.

# Cvičení 2

## Klasická cytogenetika

Bi6270c Cytogenetika - cvičení

# Úkoly ve cvičení 2

1. Kultivace a zpracování biologického materiálu pro cytogenetické vyšetření
2. Barvení a pozorování chromosomů
- 3. Sestavení karyotypu člověka**
  1. Online program – zkuste sami doma 😊
  2. Práce s LUCIA KARYO – Mgr. Marta Hanáková, OLG FN Brno
- 4. Stanovení odchylek od normálního karyotypu**

### 3. Sestavení karyotypu člověka

<http://learn.genetics.utah.edu/content/basics/karyotype/>

## 4. Stanovení odchylek od normálního karyotypu

### 4a. Pojmenujte následující chromosomové aberace

písmenka značí úseky chromosomu, \* značí polohu centromery  
normální chromosom **ABCDEF\*GHIJKL**

**ABEF\*GHIJKL**

**ABBCDEF\*GHIJKL**

**CBADF\*GHIJKL**

**ABCDHG\*FEIJKL**

**DEF\*GHIJKL**

**ABCDEF\*FEDCBA**

**ABCDEF\*GHIXYZJKL**

Zdroj: [genetika.wz.cz](http://genetika.wz.cz)

## 4. Stanovení odchylek od normálního karyotypu

### 4a. Pojmenujte následující chromosomové aberace

písmenka značí úseky chromosomu, \* značí polohu centromery  
normální chromosom **ABCDEF\*GHIJKL**

**ABEF\*GHIJKL**

intersticiální delece úseku **CD**

**ABBCDEF\*GHIJKL**

duplikace úseku **B**

**CBADEF\*GHIJKL**

paracentrická inverze (úsek **ABC**)

**ABCDHG\*FEIJKL**

pericentrická inverze (úsek **EF\*GH**)

**DEF\*GHIJKL**

terminální delece úseku **ABC**

**ABCDEF\*FEDCBA**

isochromosom (raménko **ABCDEF**)

**ABCDEF\*GHIXYZJKL**

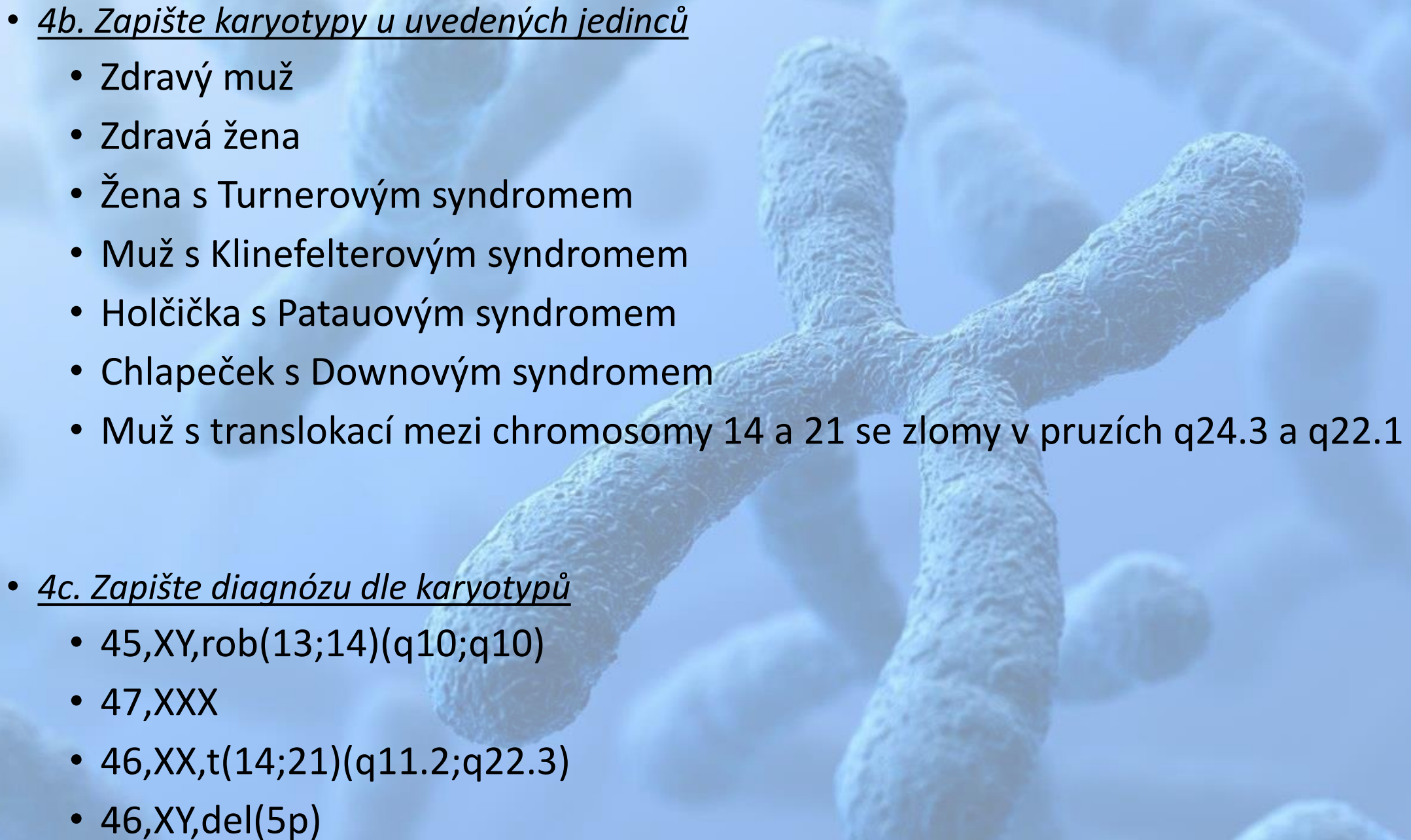
inzerce úseku **XYZ**

# Zápis karyotypu dle nomenklatury ISCN

- Udáváme celkový počet všech chromosomů a pak konstituci gonosomů -> muž ... **46,XY** žena ... **46,XX**
- Udáváme jednotlivé aberace v pořadí: 1. numerické CHA, 2. strukturní CHA
- Numerické: -, +
- Strukturní: 

<b>del</b>	delece
<b>dup</b>	duplikace
<b>inv</b>	inverze
<b>i</b>	isochromosom
<b>r</b>	ring chromosom (kruhový chromosom)
<b>t</b>	translokace
<b>der</b>	derivovaný (pozměněný) chromosom

**45,X[5]/46,XX[15]** příklad mozaiky

- 
- 4b. Zapište karyotypy u uvedených jedinců
    - Zdravý muž
    - Zdravá žena
    - Žena s Turnerovým syndromem
    - Muž s Klinefelterovým syndromem
    - Holčička s Patauovým syndromem
    - Chlapeček s Downovým syndromem
    - Muž s translokací mezi chromosomy 14 a 21 se zlomy v pruzích q24.3 a q22.1
  - 4c. Zapište diagnózu dle karyotypů
    - 45,XY,rob(13;14)(q10;q10)
    - 47,XXX
    - 46,XX,t(14;21)(q11.2;q22.3)
    - 46,XY,del(5p)

• 4b. Zapište karyotypy u uvedených jedinců

- Zdravý muž **46,XY**
- Zdravá žena **46,XX**
- Žena s Turnerovým syndromem **45,X**
- Muž s Klinefelterovým syndromem **47,XXY**
- Holčička s Patauovým syndromem **47,XX,+13**
- Chlapeček s Downovým syndromem **47,XY,+21**
- Muž s translokací mezi chromosomy 14 a 21 se zlomy v pruzích q24.3 a q22.1 **46,XY,t(14;21)(q24.3;q22.1)**

• 4c. Zapište diagnózu dle karyotypů

- 45,XY,rob(13;14)(q10;q10) **muž s Robertsonovskou translokací chromosomů 13 a 14**
- 47,XXX **žena s trisomií chromosomu X**
- 46,XX,t(14;21)(q11.2;q22.3) **žena s translokací mezi chromosomy 14 a 21 se zlomy v pruzích q11.2 a q22.3**
- 46,XY,del(5p) **muž s delecí krátkého raménka chr. 5 (Cri du Chat syndrom)**