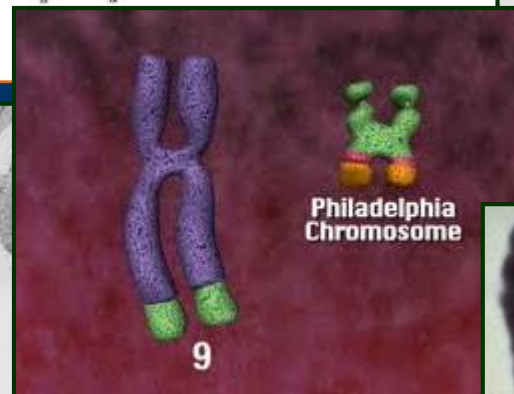
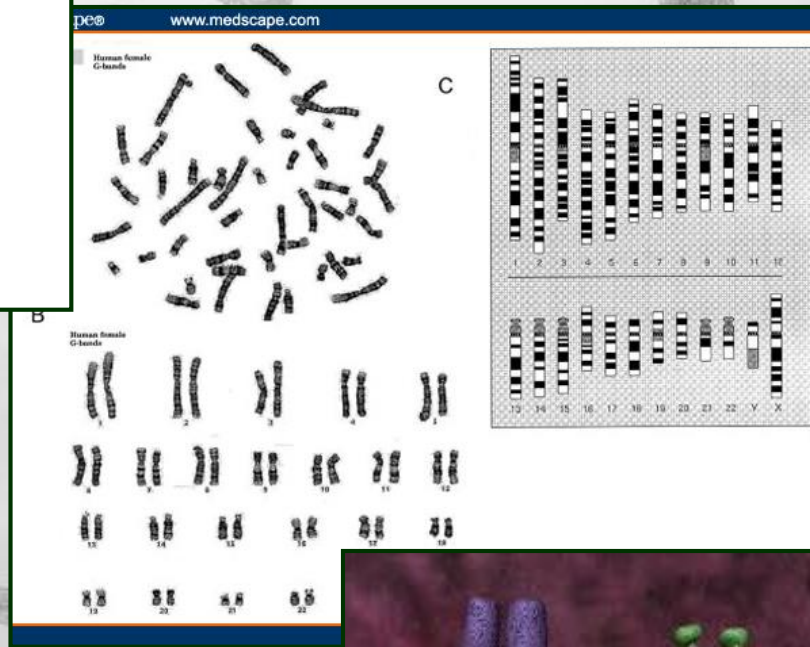
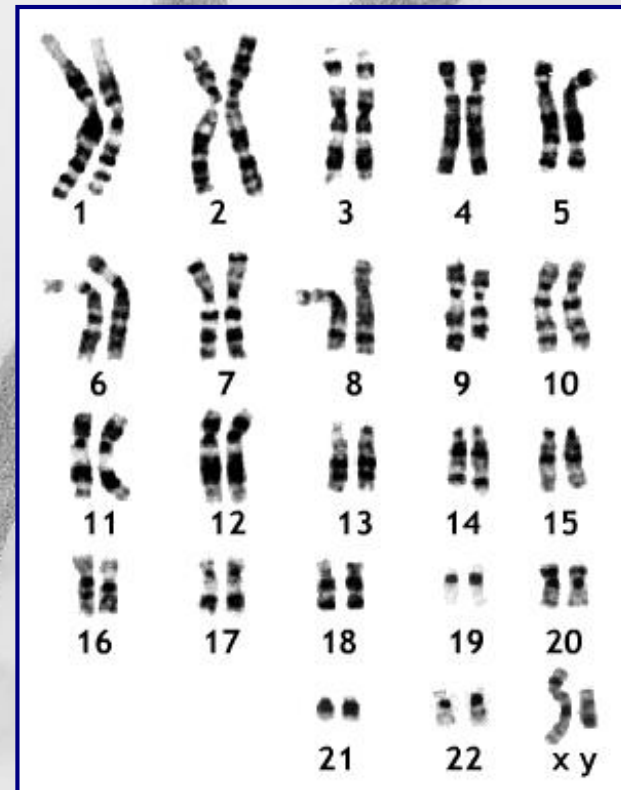
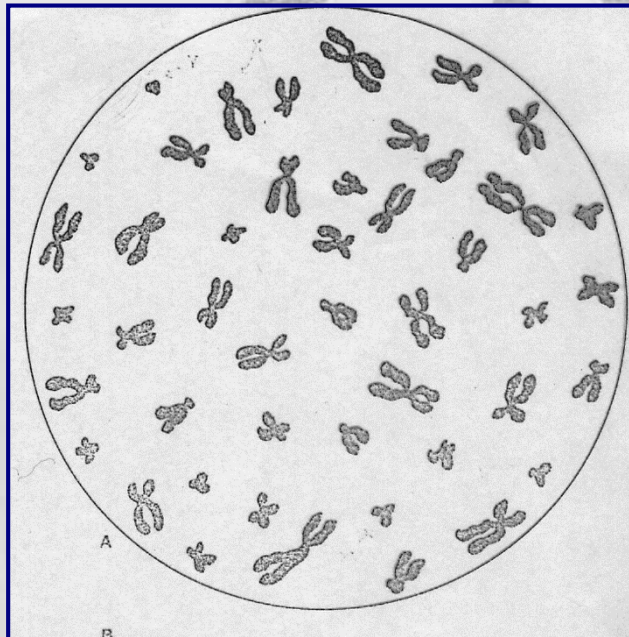


Karyotyp člověka



Karyotyp člověka

Karyotyp – soubor chromozomů v jádře buňky



Význam – v genetickém poradenství ke stanovení změn ve struktuře a počtu chromozomů

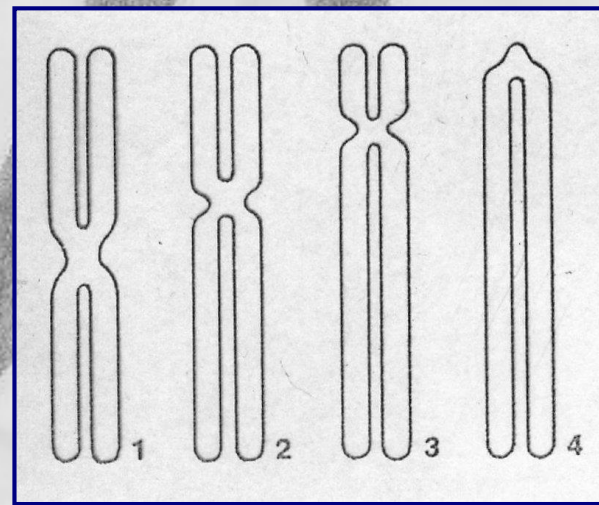
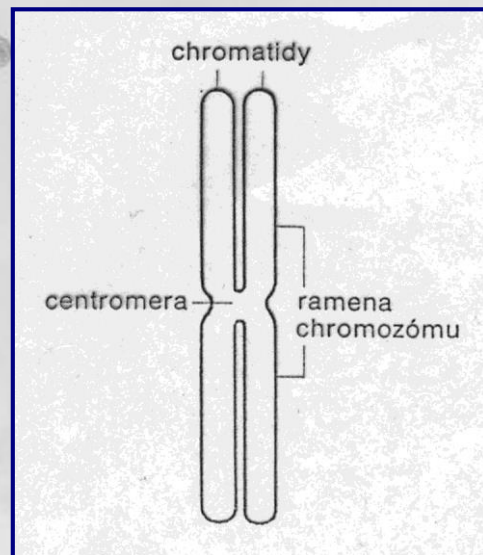
Historie:

20. léta 20. století – přibližný počet chromozomů v buňce člověka

1956 – přesný počet chromozomů = **46 chromozomů**

1965 – **technika vyšetření chromozomů z periferní krve**

- klasická technika barvení mitotických chromozomů **orceinem**
- = období **morfometrických metod** identifikace chromozomů
- např. dle polohy centromery – metacentrický, submetacentrický, akrocentrický, telocentrický



Historie:

20. léta 20. století – přibližný počet chromozomů v buňce člověka

1956 – přesný počet chromozomů = 46 chromozomů

1965 – technika vyšetření chromozomů z periferní krve

- klasická technika barvení mitotických chromozomů **orceinem**
- = období **morfometrických metod** identifikace chromozomů
- např. dle polohy centromery – metacentrický, submetacentrický, akrocentrický, telocentrický

1969 – **1. proužkovací technika** – Q-pruhování

- počátek **proužkovacích technik** – identifikace chromozomů na základě počtu, tloušťky a pozice proužků
- **G-pruhy** – působení trypsinem na metafázní chromozomy s následným barvením Giemsovým barvivem



Chromozomy barvené G-pruhováním.

Historie:

20. léta 20. století – přibližný počet chromozomů v buňce člověka

1956 – přesný počet chromozomů = 46 chromozomů

1965 – technika vyšetření chromozomů z periferní krve

- klasická technika barvení mitotických chromozomů **orceinem**
- = období **morfometrických metod** identifikace chromozomů
- např. dle polohy centromery – metacentrický, submetacentrický, akrocentrický, telocentrický

1969 – **1. proužkovací technika** – Q-pruhování

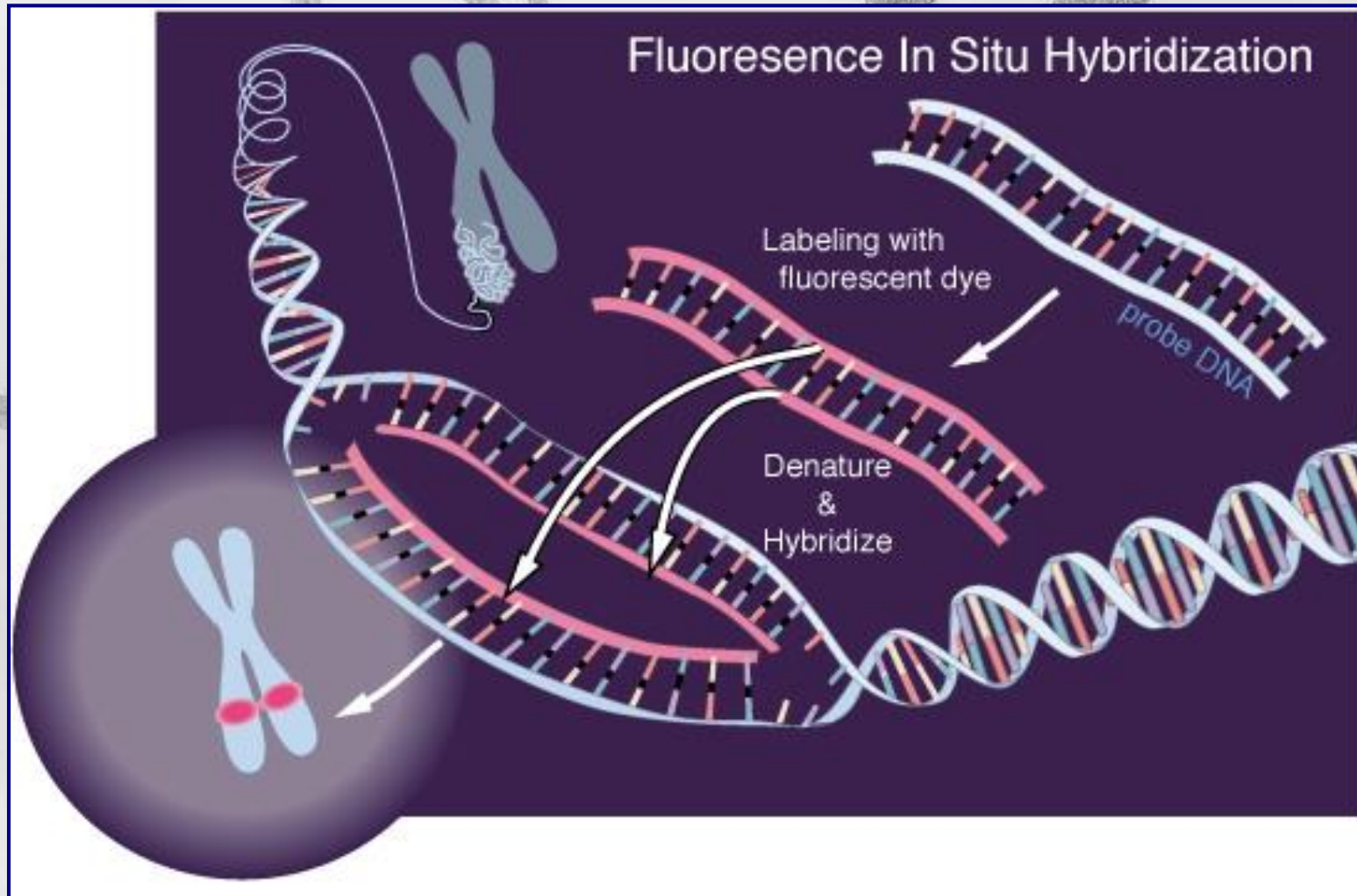
- počátek **proužkovacích technik** – identifikace chromozomů na základě počtu, tloušťky a pozice proužků
- **G-pruhy** – působení trypsinem na metafázní chromozomy s následným barvením Giemsovým barvivem

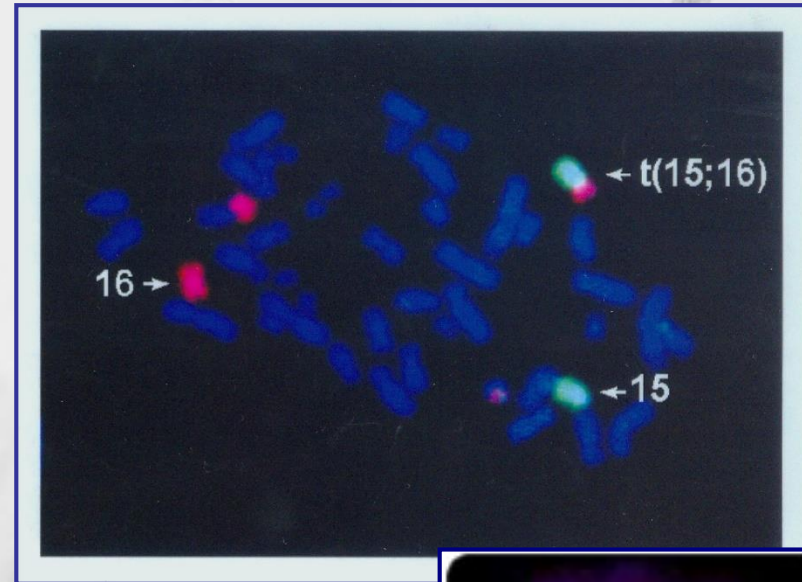
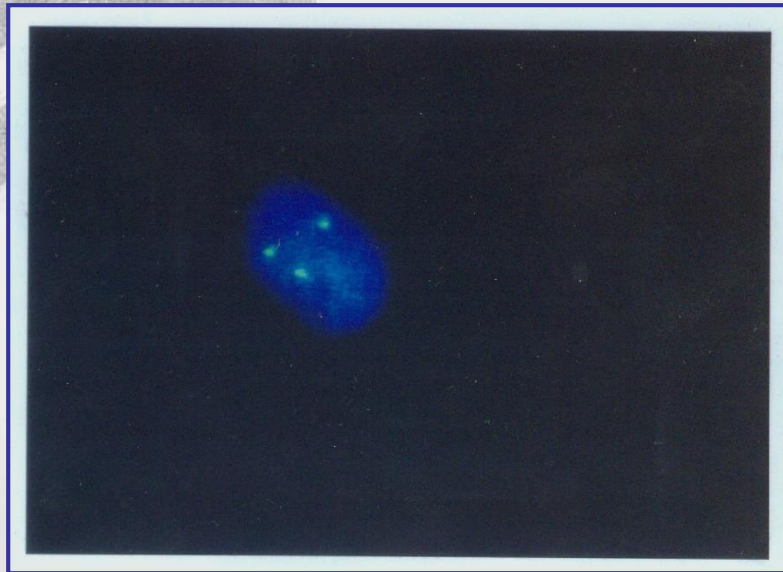
1976 – HRT – zavedení proužkovacích technik v **profázi mitotického dělení**

- chromozomy jsou méně spiralizované a kondenzované = více pruhů + identifikace i malých chromozomů

Současnost – G-pruhy

- **FISH** (Fluorescenční in situ hybridizace) – fluorescenční obarvení části chromozomu pomocí komplementární sondy



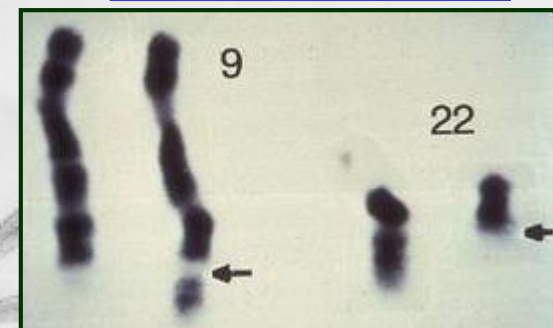
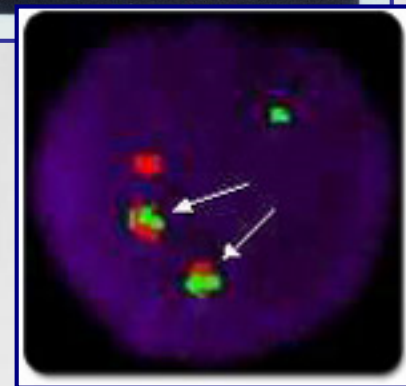


Výhody oproti pruhování:

- méně pracná
- nevyžaduje pro vyhodnocení takovou zkušenost
- odhalí i mikrolece a drobné translokace

Nevýhody:

- lze sledovat jen oblast, k níž máme sondu
- nutný je fluorescenční mikroskop
- preparát není trvalý („zháší“)



Hlavní zásady klasifikace lidských chromozomů:

1960 - Denverská konference – člověk má 23 párů chromozomů
č. 1 až 22 = autozomy
č. 23 = gonozomy

1963 - Londýnská konference – rozdělení chromozomů do 7 skupin dle morfometriky

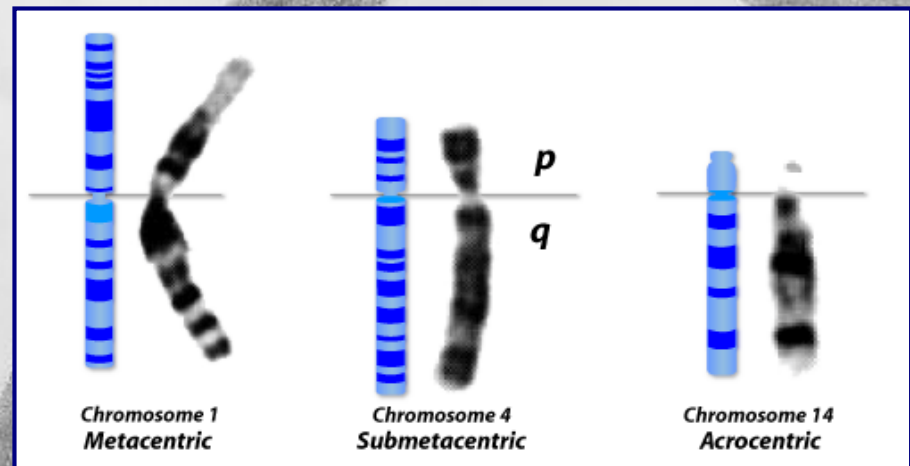
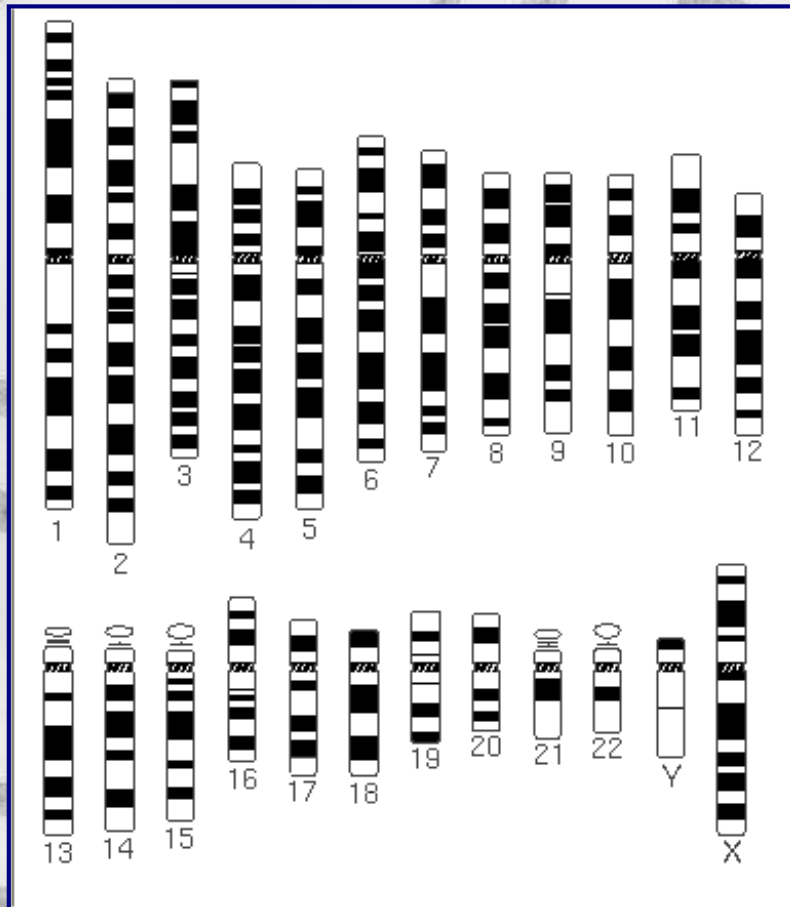
A – chromozomy č. 1-3
B – chromozomy č. 4 a 5
C – chromozomy č. 6-12, X
D – chromozomy č. 13-15
E – chromozomy č. 16-18
F – chromozomy č. 19 a 20
G – chromozomy č. 21, 22 a Y

1967 - konference v Chicagu – rozdělení aberací

1971 - konference v Paříži – zásady pro identifikaci naproužkovaných chromozomů

Sestavení karyotypu

Princip: na základě morfologie a proužkování chromozomy podle idiogramu uspořádáme do 7 skupin



Idiogram lidských chromozomů

Sestavení karyotypu

Princip: na základě morfologie a proužkování chromozomy podle idiogramu uspořádáme do 7 skupin

Postup:

- odběr periferní krve
- kultivace lymfocytů z periferní krve – indukce z G_0 do G_1 fáze buněčného cyklu pomocí speciálního kultivačního média
- mitóza při $32\text{ }^\circ\text{C}$ po dobu 72 hodin
- působení kolchicinem – zastavení mitózy, synchronizace buněk
- hypotonizace a fixace chromozomů
- barvení

Význam:

- určení pohlaví
- stanovení změn ve struktuře a počtu chromozomů

Př.:

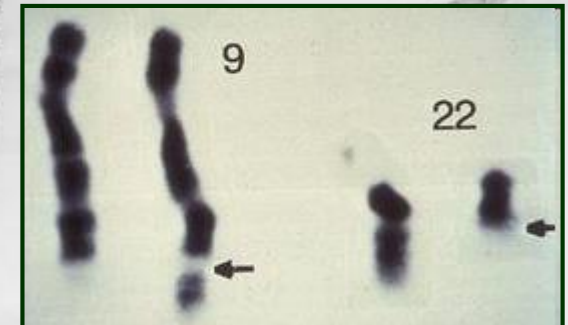
zdravý muž – zápis: 46,XY

Klinefelterův syndrom – 47,XXY

Turnerův syndrom – 45,X

Downův syndrom – 47,XY,+21

Patauův syndrom – 47,XX,+13



Chronická myeloidní leukémie
– Ph-chromozom - translokace
mezi chr. 9 a 22
zápis: 46,XY,t(9;22)

Další materiály

Interaktivní sestavení karyotypu člověka

(elektronická skripta „Praktikum z obecné genetiky“
nebo Interaktivní osnova)

Zobrazit menu (přijďte tím o rozpracovanou práci)

Interaktivní sestavení karyotypu člověka
Zpět na Karyotyp člověka

Reset Napovědět Vyhodnotit

Vyšetření karyotypu plodu z buněk plodové vody - video

(elektronická skripta „Praktikum z obecné genetiky“
nebo Interaktivní osnova)

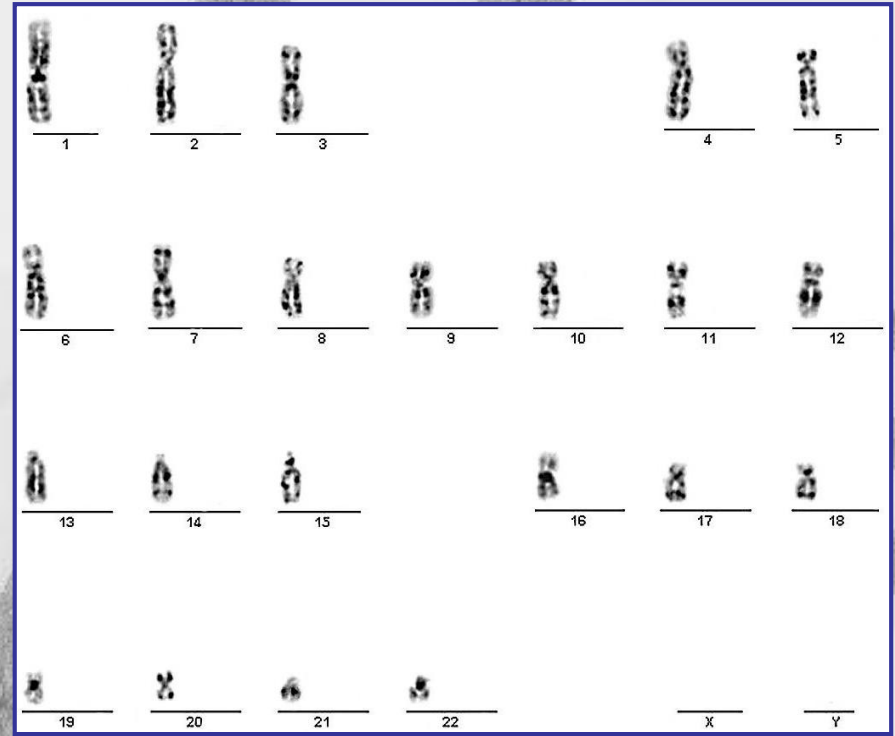
Masarykova univerzita
Lékařská fakulta
uvádí výukové video

KARYOTYP
CYTOGENETICKÉ VYŠETŘENÍ PLODOVÉ VODY

Pracoviště : Oddělení lékařské genetiky FN Brno
Připravili : E. Makaturová, L. Nastoupilová, J. Krížanová,
M. Hanáková, Z. Kalina, Jaroslav Winkler

Zpracoval: Jaroslav Winkler
<http://portal.med.muni.cz/>

Úkol: Sestavení karyotypu



Vyfotografované chromozomy barvené G-pruhováním.

- 1) Rozstříhejte chromozomy a přiřadte je k sesterským homologům
- 2) Určete – pohlaví jedince
 - zda-li je jedinec zdravý a nebo zda některý chromozom chybí či přebývá