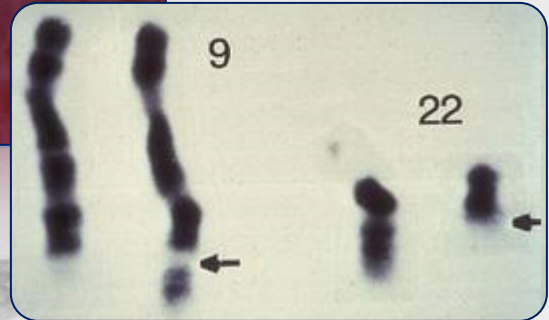
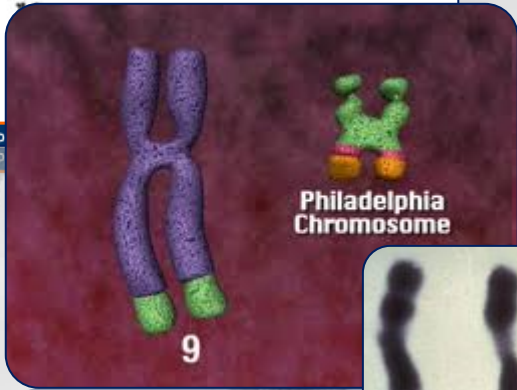
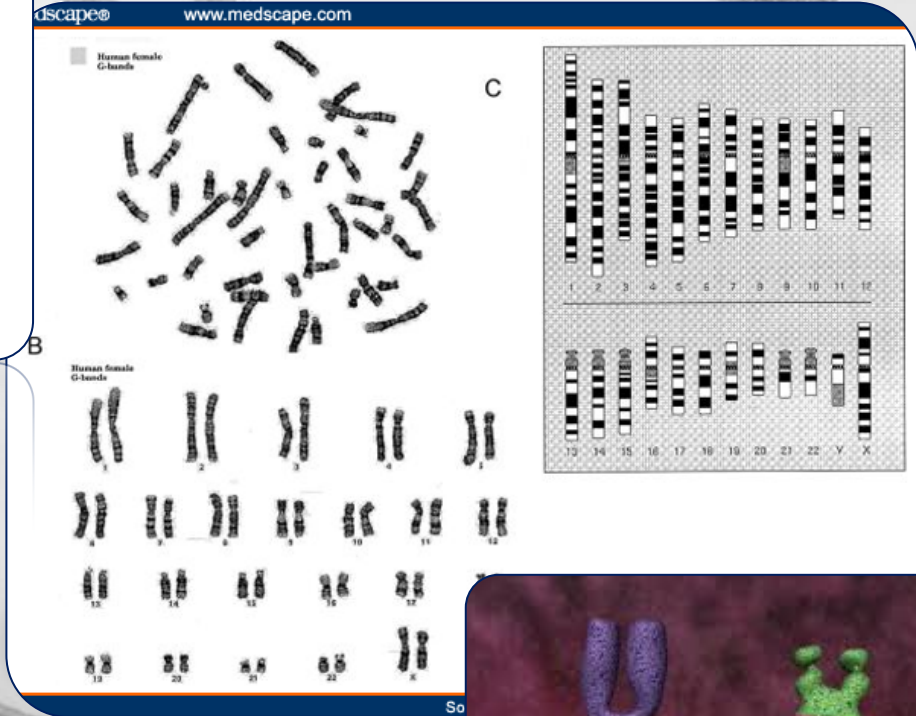
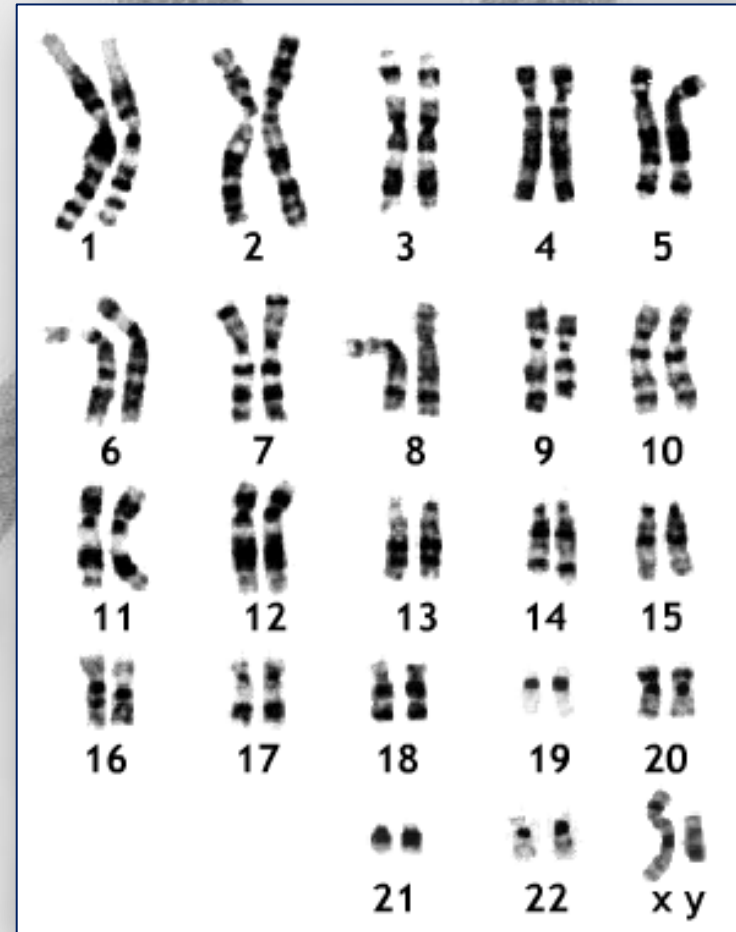
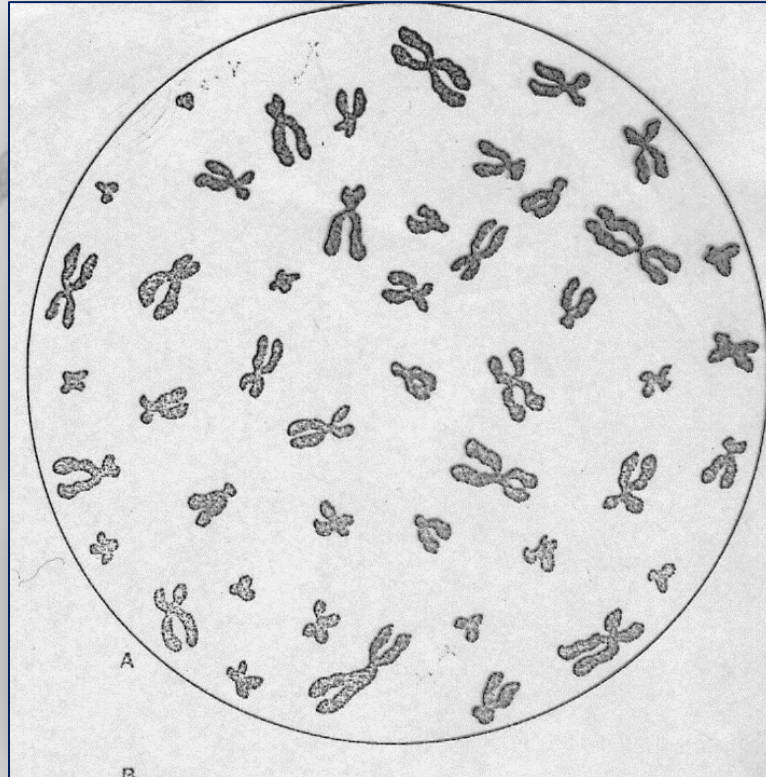


# Karyotyp člověka



# Karyotyp člověka

**Karyotyp** – soubor chromozomů v jádře buňky



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

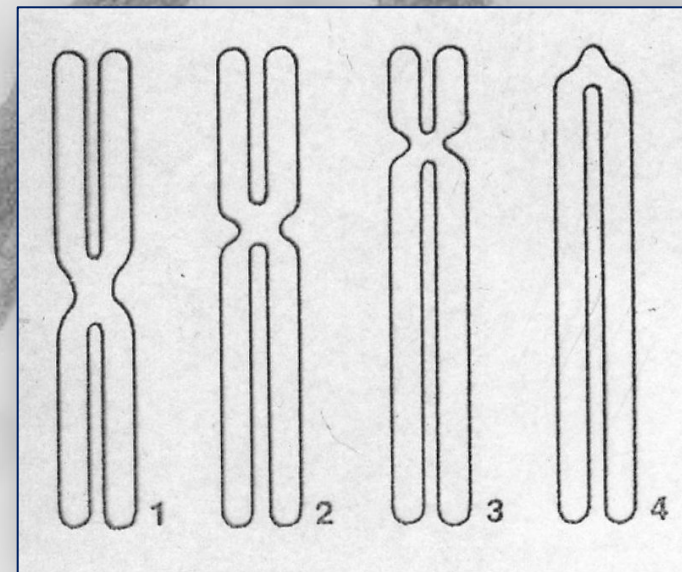
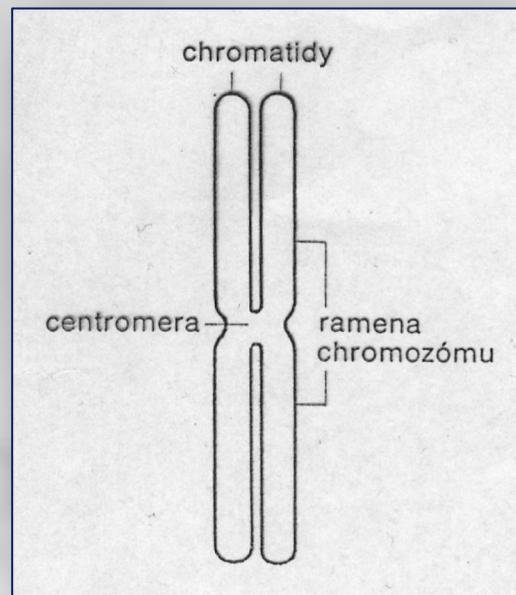
## Historie:

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



**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

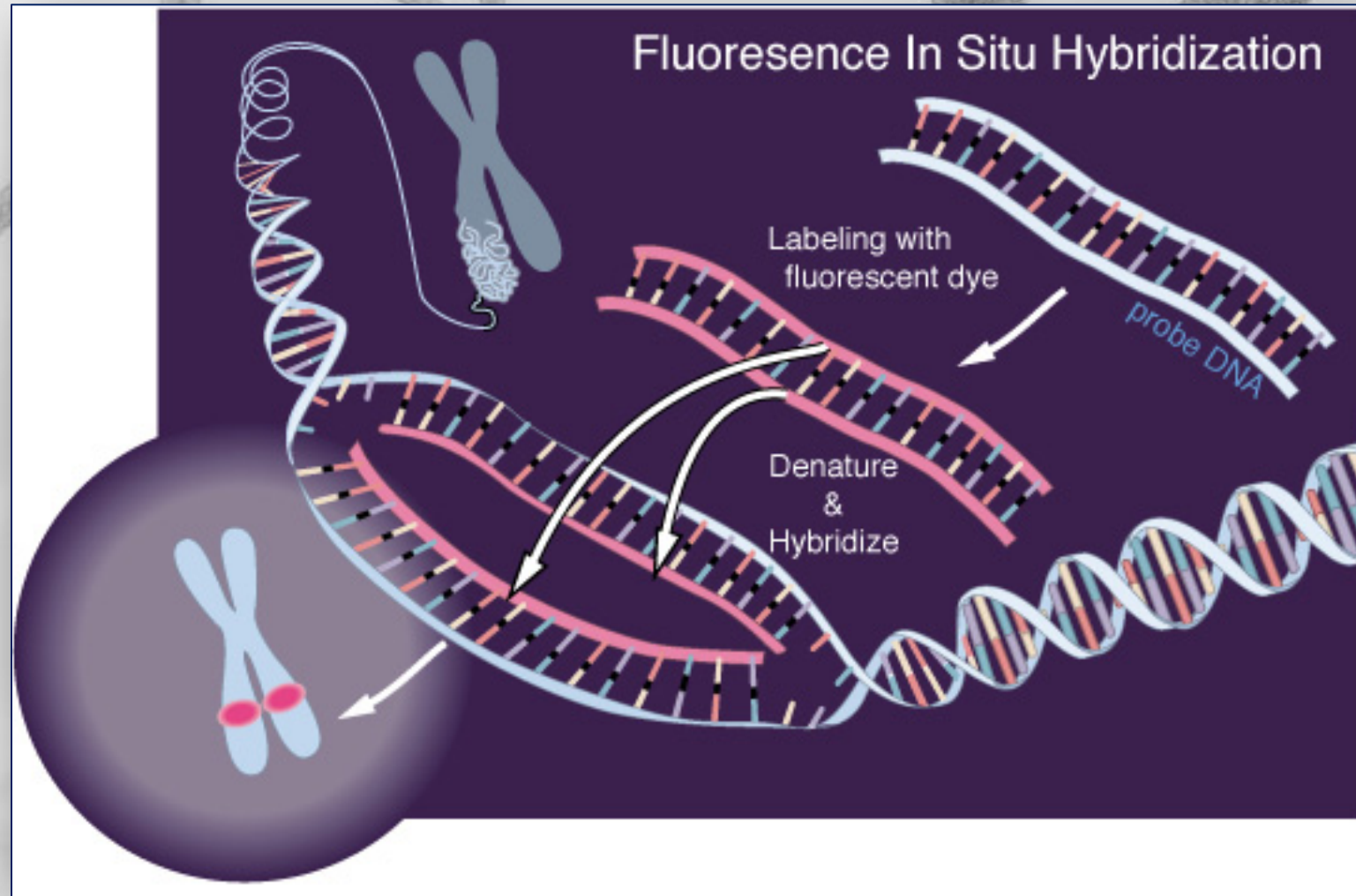


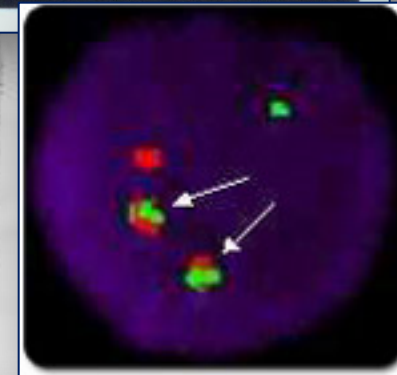
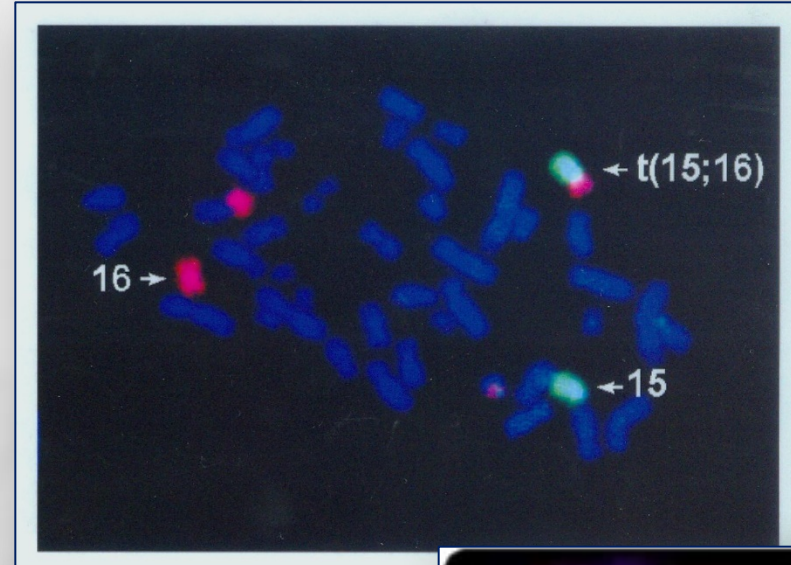
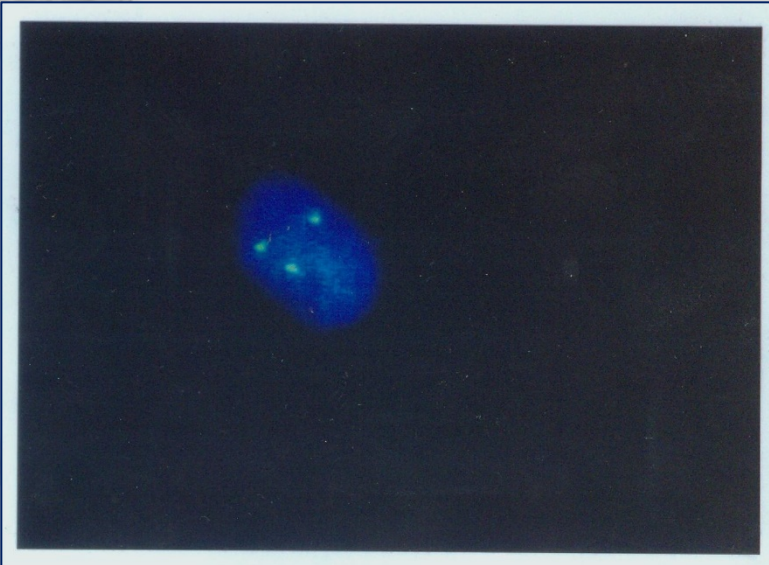
**1976 – HRT** – zavedení proužkovacích technik v **profázi mitotického dělení**

- 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 morfometrie

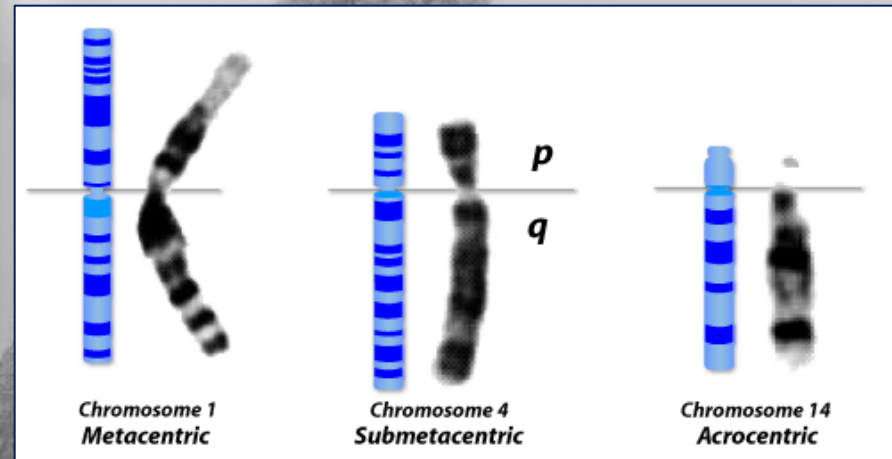
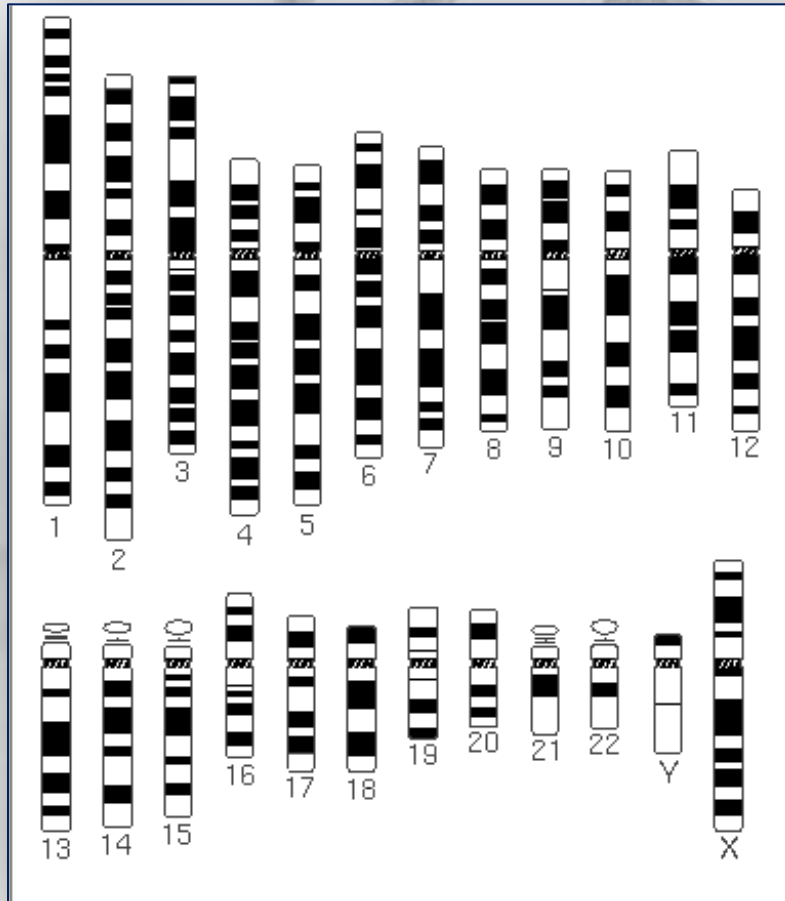
A – chromozomy č. 1-3  
B – chromozomy č. 4 a 5  
C – chromozomy č. 6-12, X  
D – chromozomy č. 13-15  
E – chromozomy č. 16-18  
F – chromozomy č. 19 a 20  
G – chromozomy č. 21, 22 a Y

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 °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.:**

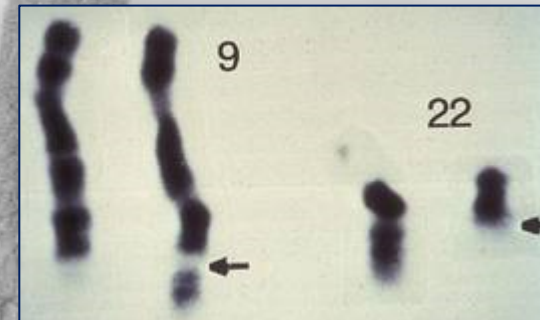
zdravý muž – zápis: 46,XY

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

### 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. Křížanová,  
M. Hanáková, Z. Kalina, Jaroslav Winkler

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

⏮ ⏪ ⏩ ⏭

## Úkol: Sestavení karyotypu

### 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

- 1) V počítači **spustíte program** pro sestavení karyotypu
- 2) **Přiřadíte chromozomy** z levé strany obrazovky **k sesterským homologům**
- 3) **Ověřte správnost** přiřazení tlačítkem “Vyhodnotit”
- 4) Udělejte **printscreen karyotypu, vytiskněte a nalepte do sešitu**
- 5) **K takto vzniklému protokolu napište Závěr** s uvedením pohlaví jedince, vyhodnocením (jedinec je zdravý/ nemocný) a napište jeho karyotypový zázpis.
- 6) **Naskenujte do odevzdávárny.**