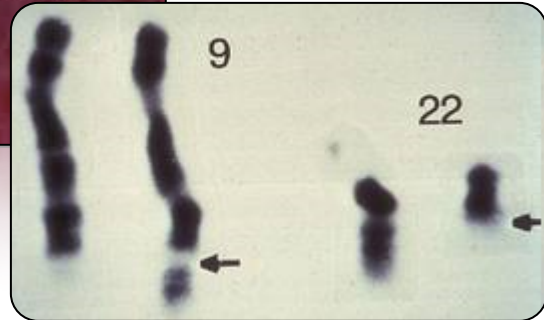
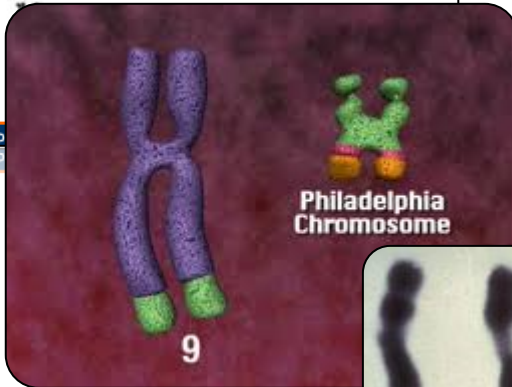
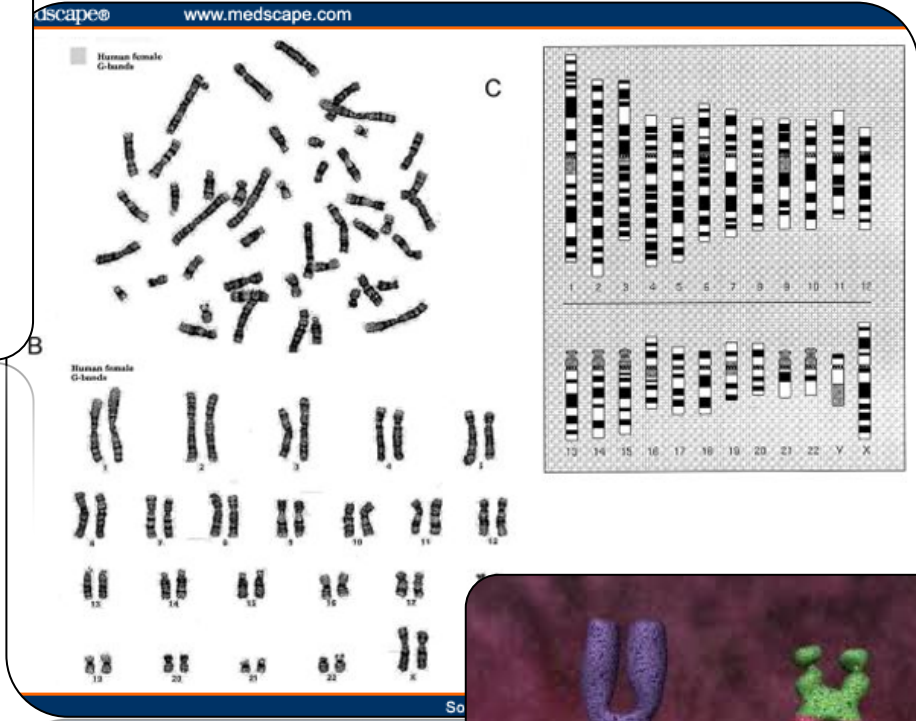
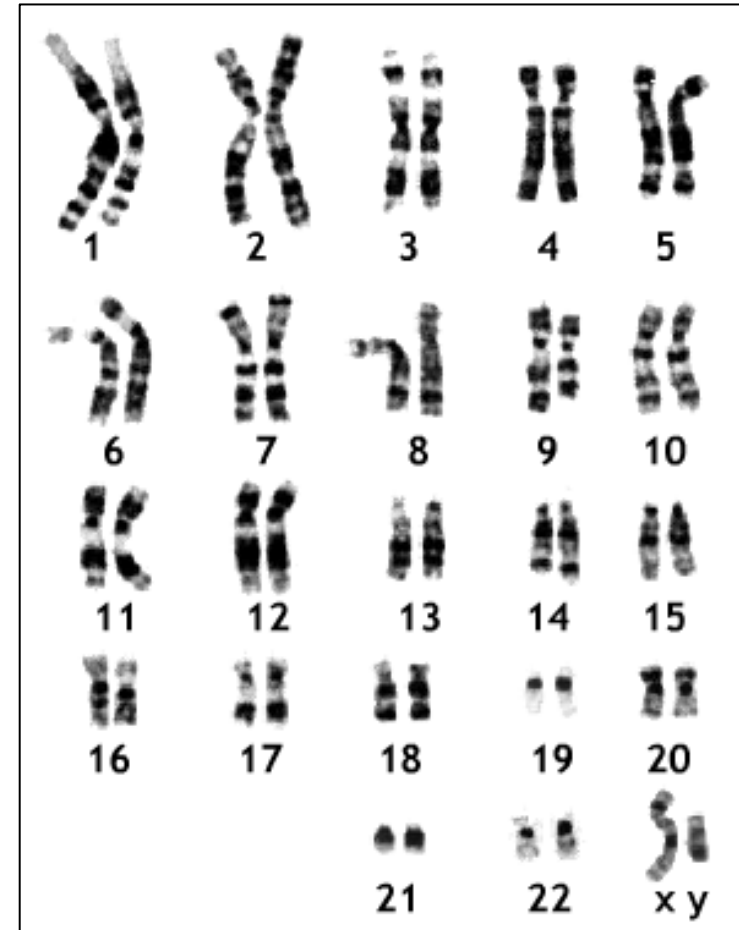
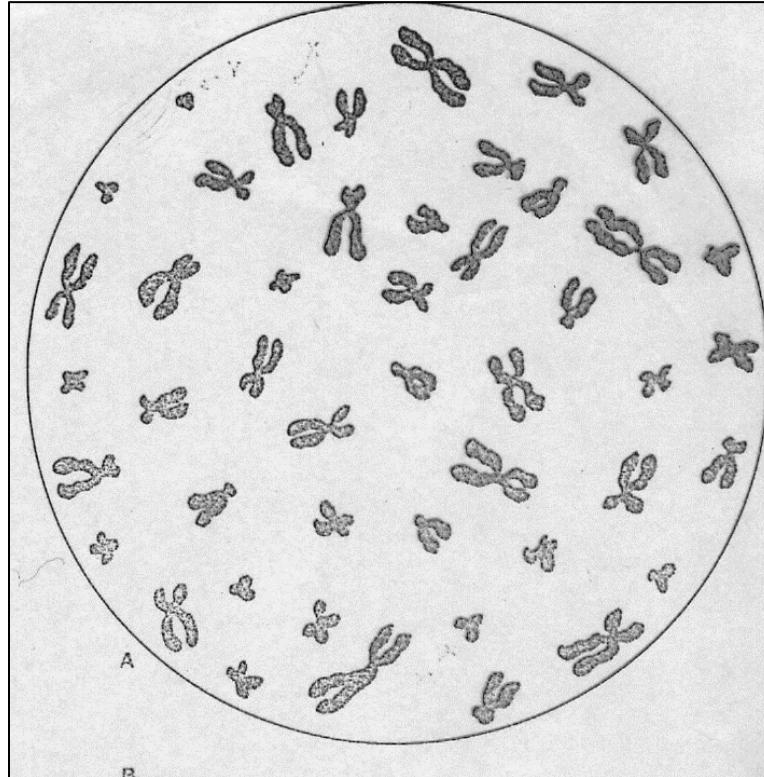


Karyotyp člověka



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

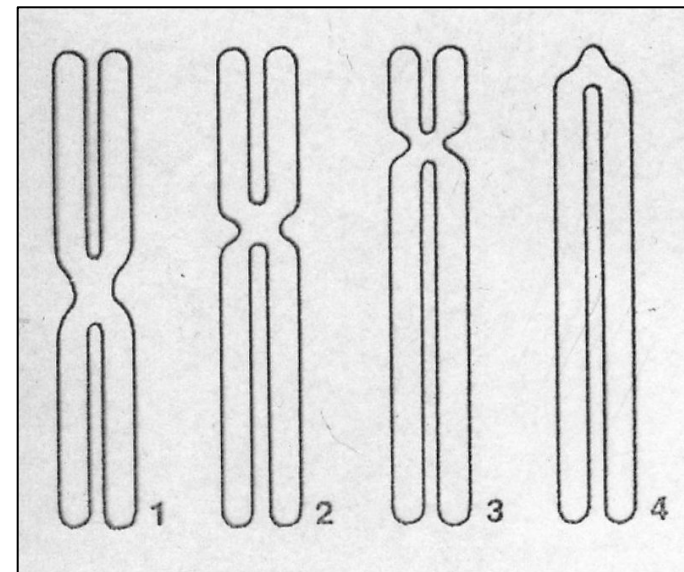
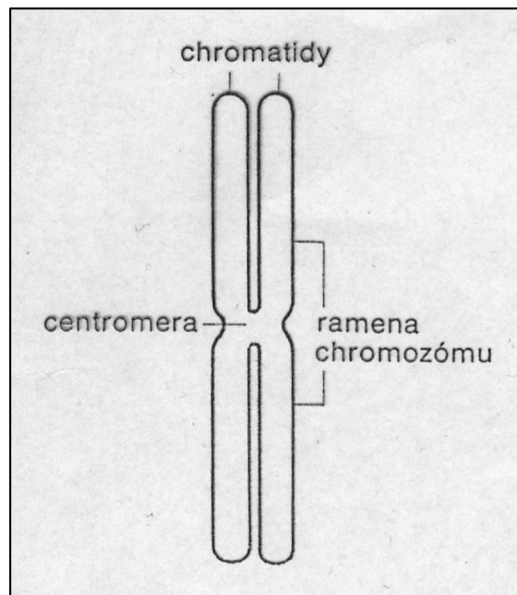
1956 – přesný počet chromozomů = **46 chromozomů**

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

- klasická technika barvení mitotických chromozomů **orceinem**

= období **morfometrických metod** identifikace chromozomů

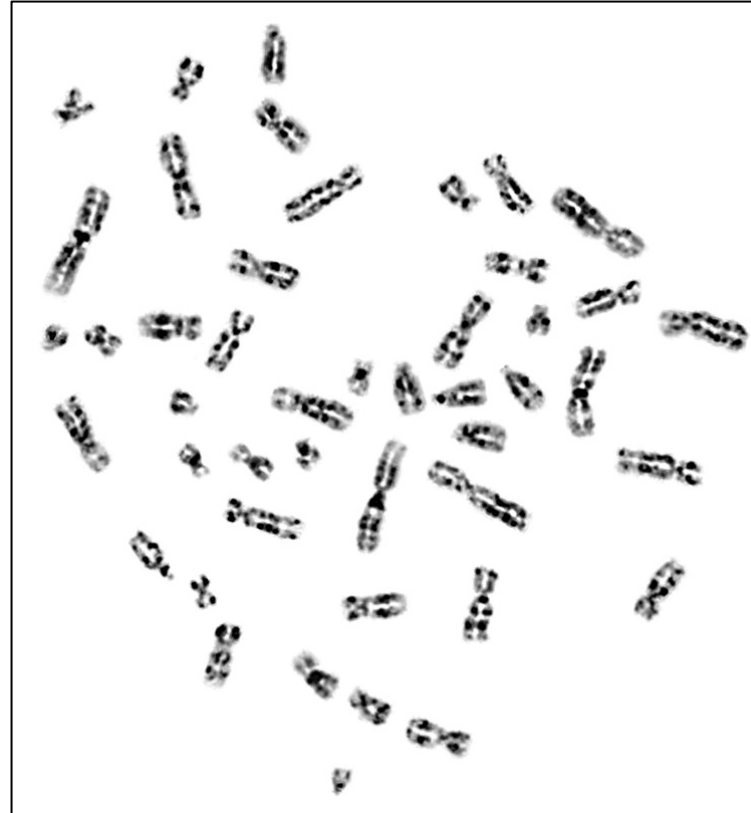
např. dle polohy centromery – metacentrický, submetacentrický,
akrocentrický, telocentrický



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

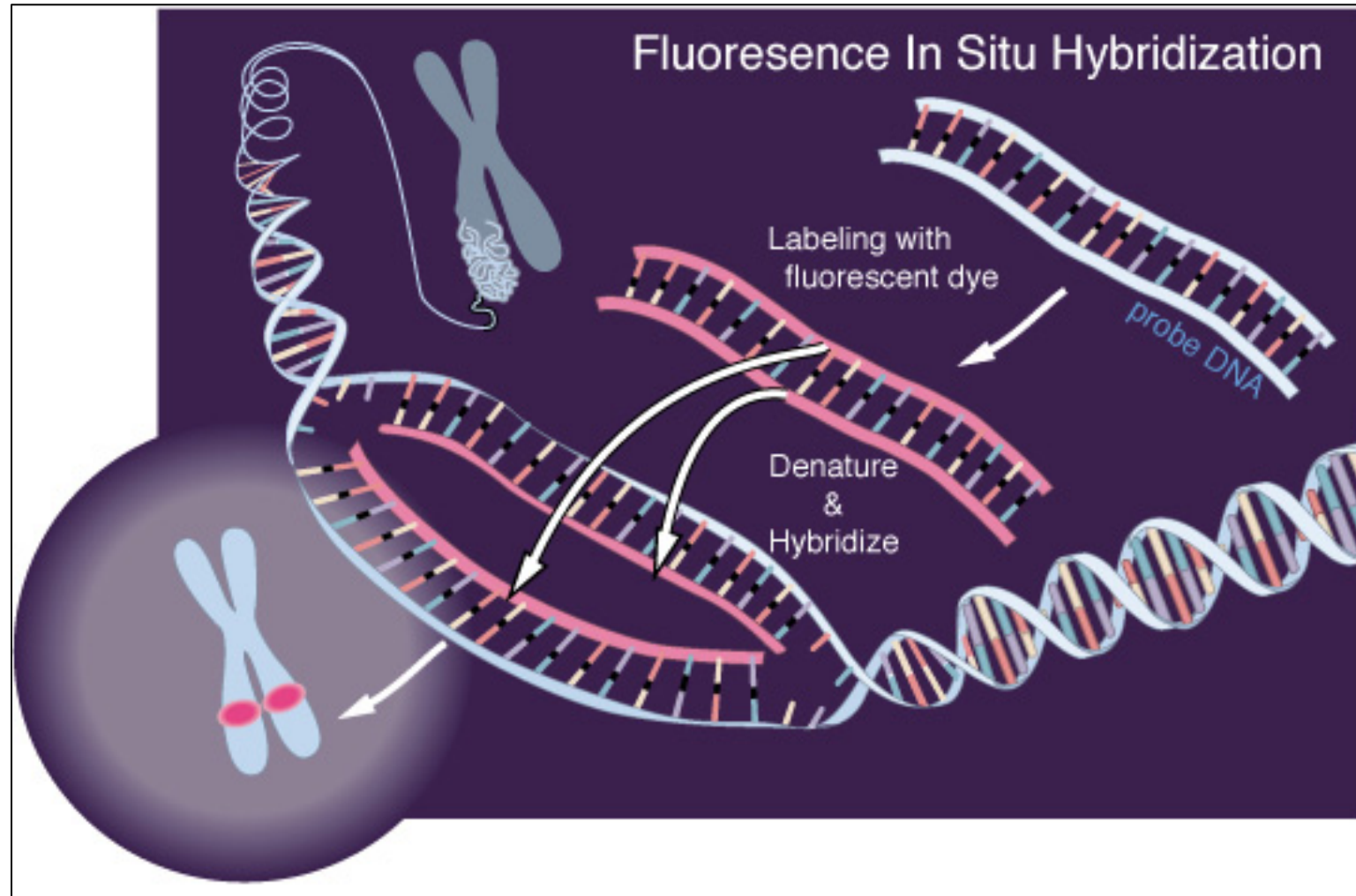


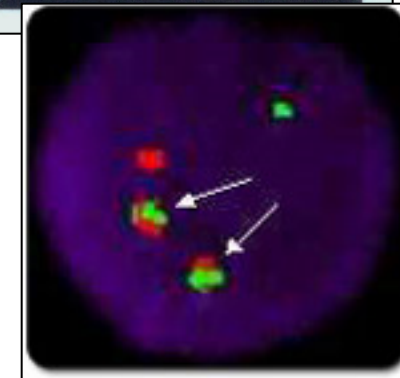
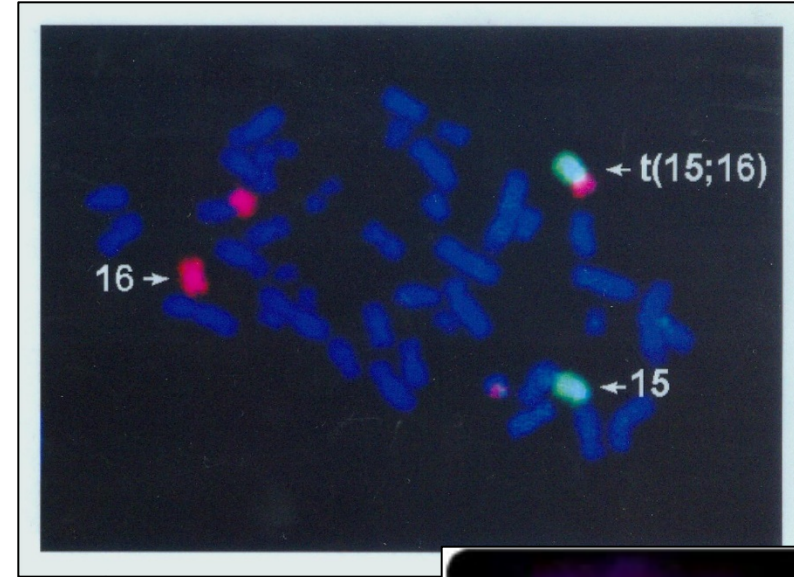
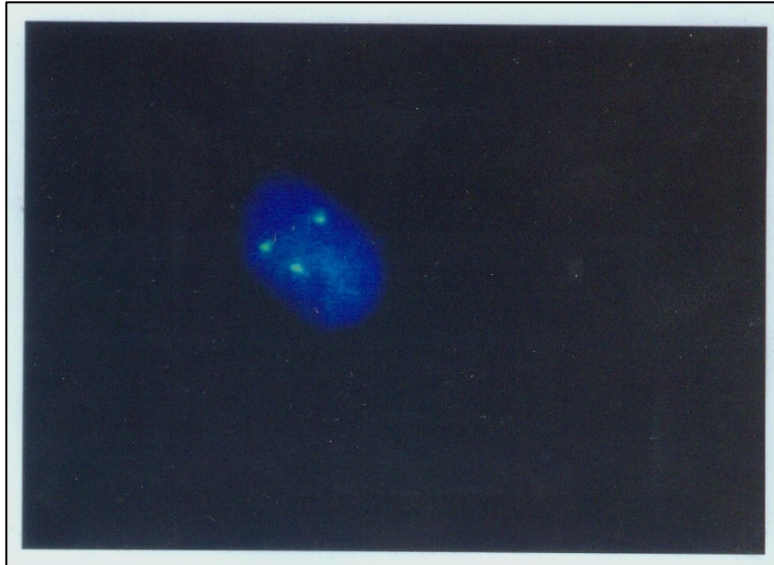
1976 – **HRT** – zavedení proužkovacích technik v **profázi mitotického dělení**

- 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

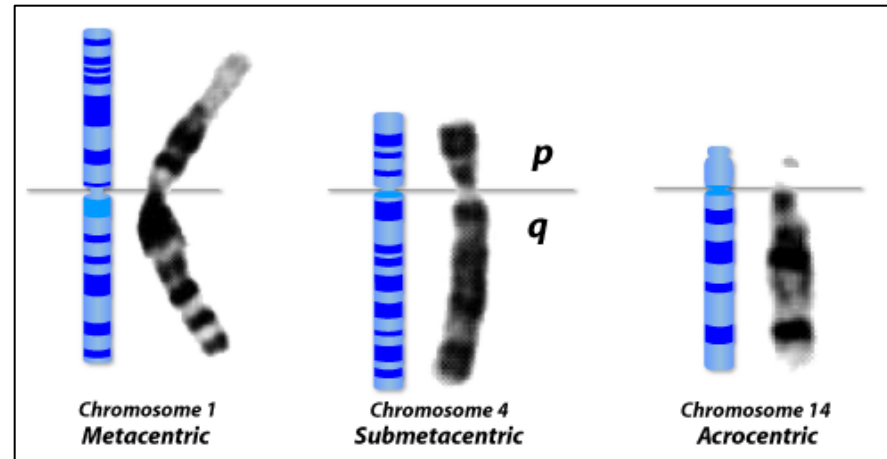
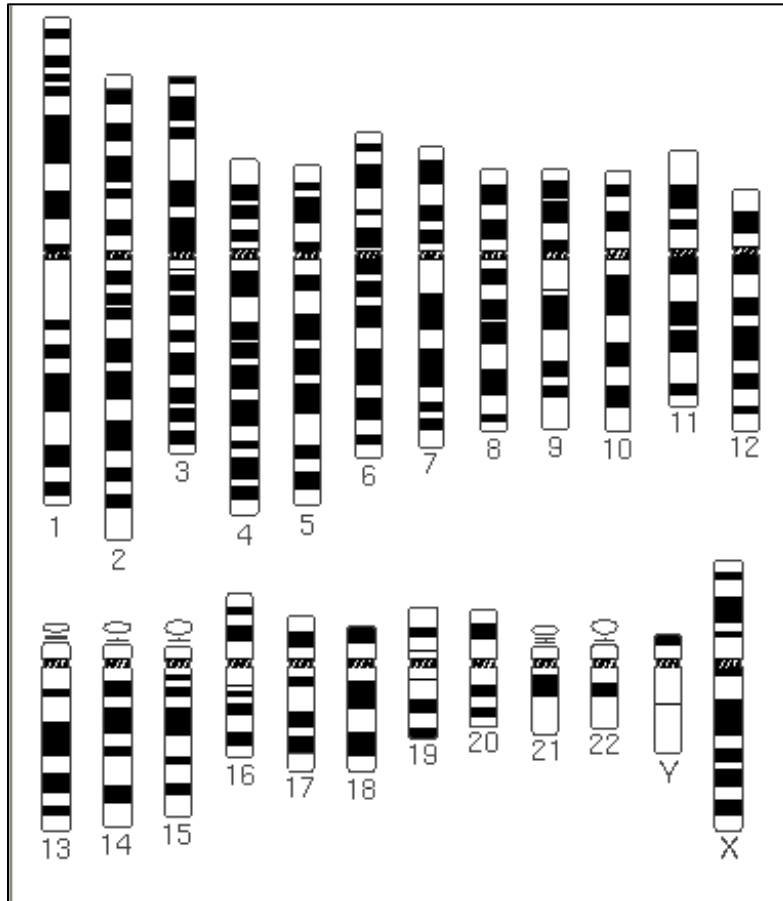
A – chromozomy č. 1-3
B – chromozomy č. 4 a 5
C – chromozomy č. 6-12, X
D – chromozomy č. 13-15
E – chromozomy č. 16-18
F – chromozomy č. 19 a 20
G – chromozomy č. 21, 22 a Y

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.:

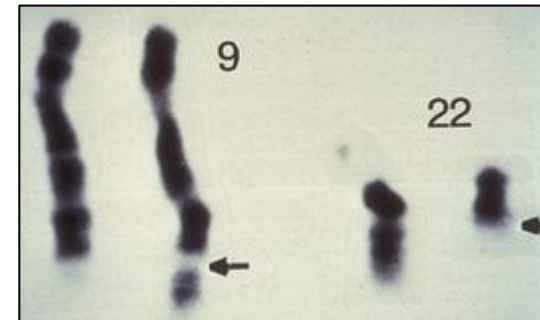
zdravý muž – zápis: 46,XY

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)



The image shows a video player interface with a title card. The title card features the logos of Masaryk University (MU) and the Faculty of Medicine (LF) on the left and right. The text on the title card reads: "Masarykova univerzita Lékařská fakulta uvádí výukové video KARYOTYP CYTOGENETICKÉ VYŠETŘENÍ PLODOVÉ VODY". Below this, it lists the workplace as "Oddělení lékařské genetiky FN Brno", the preparers as "E. Makaturová, L. Nastoupilová, J. Křížanová, M. Hanáková, Z. Kalina, Jaroslav Winkler", and the processor as "Jaroslav Winkler". A URL "http://portal.med.muni.cz/" is also visible. At the bottom of the video player, there is a standard playback control bar with buttons for play/pause, stop, and volume, and a progress slider.

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 **printscreens 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 zápis.
- 6) **Naskenujte do odevzdávárny.**