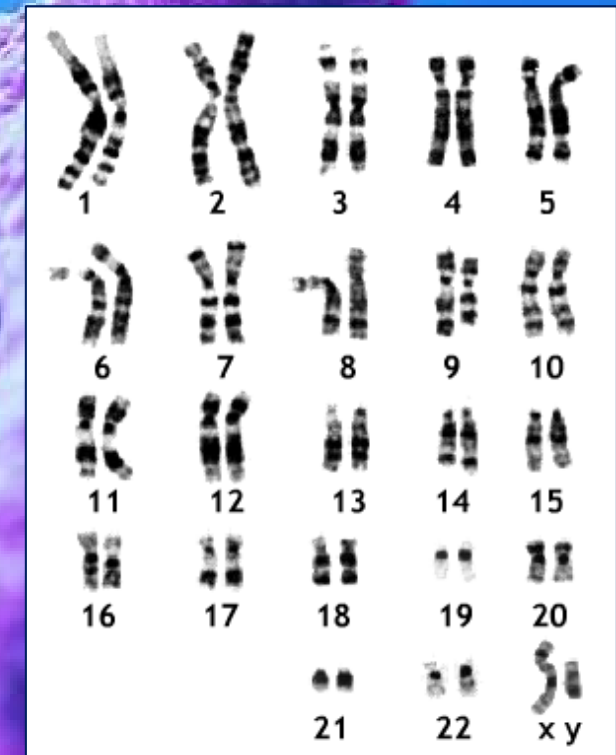
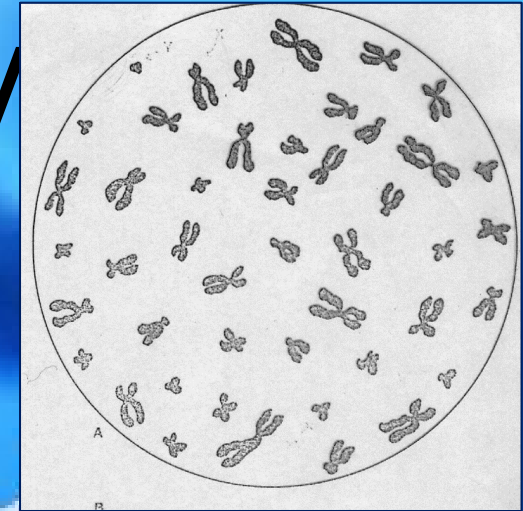
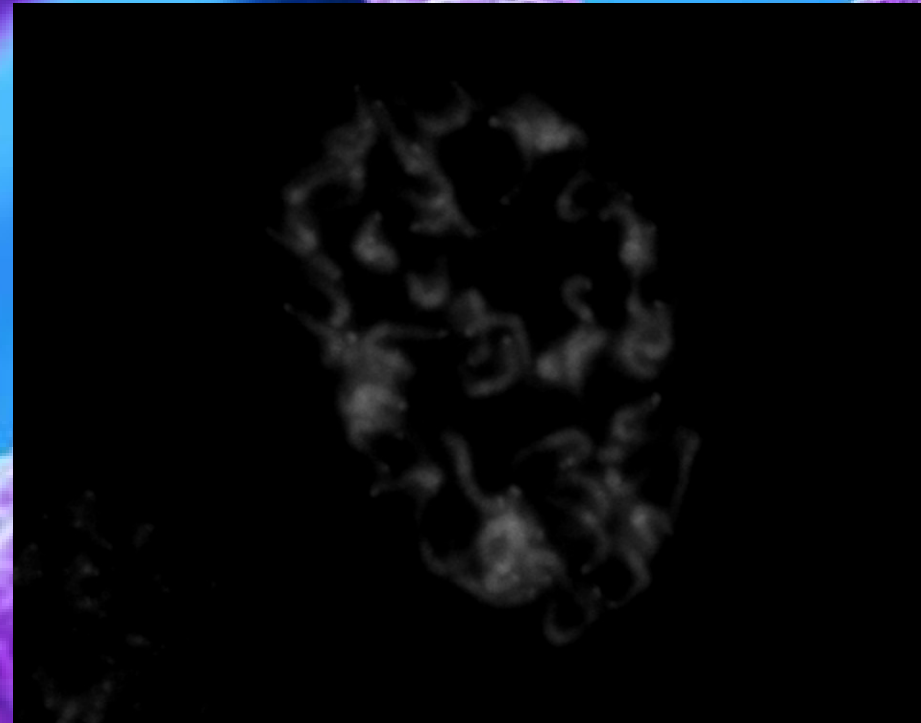
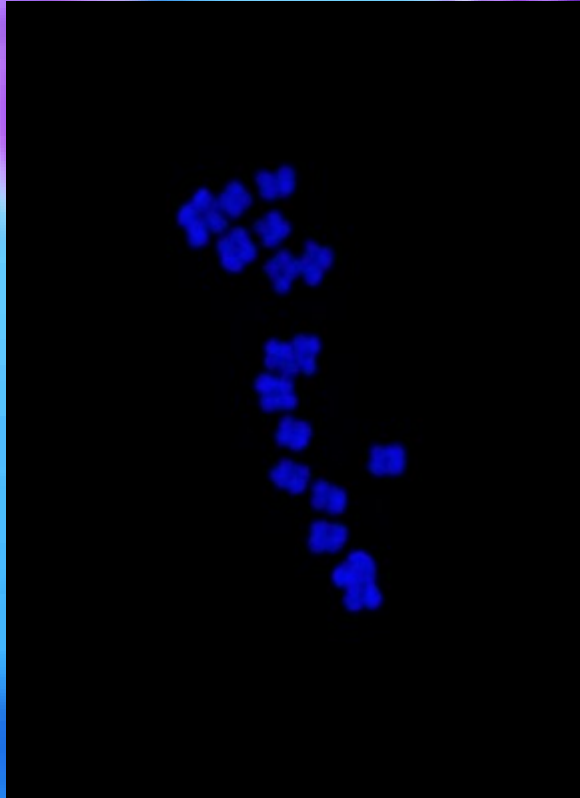


# Karyotyp, chromozomy

- **karyotyp** = soubor chromozomů v jádře buňky
- věda – **cytogenetika** – počet, morfologie, poruchy, segregace,...  
a korelace s fenotypem
- objev chromozomů - 1877 – Walther Flemming
  - řec. *chromo* – barva
  - řec. *soma* - tělo



- 1902 – spojitost mezi Flemmingovými chromozomy a Mendelovými principy
  - Boveri a Sutton – chromozomy se chovají jako dědičné jednotky v souladu s Mendelovými principy → **chromozomová teorie dědičnosti**
- ale kolik jich vlastně máme?



- 1902 – spojitost mezi Flemmingovými chromozomy a Mendelovými principy
  - Boveri a Sutton – chromozomy se chovají jako dědičné jednotky v souladu s Mendelovými principy → **chromozomová teorie dědičnosti**

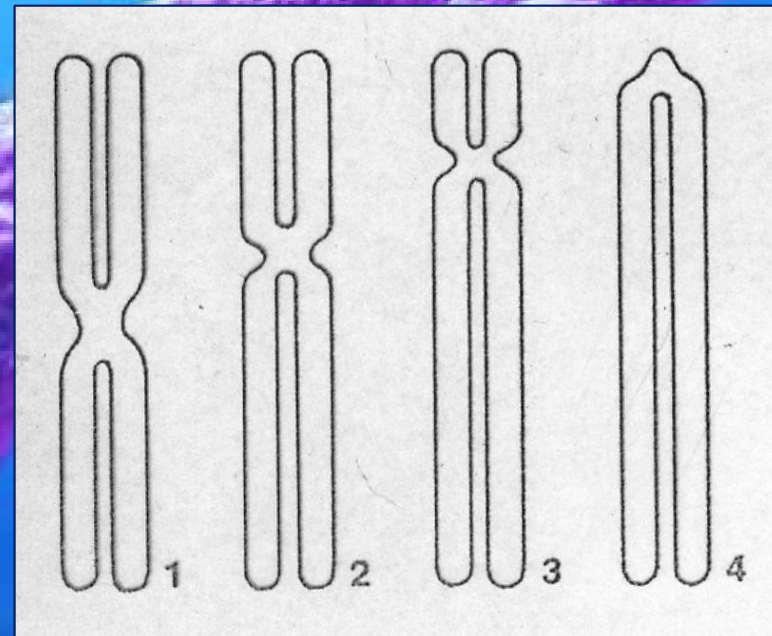
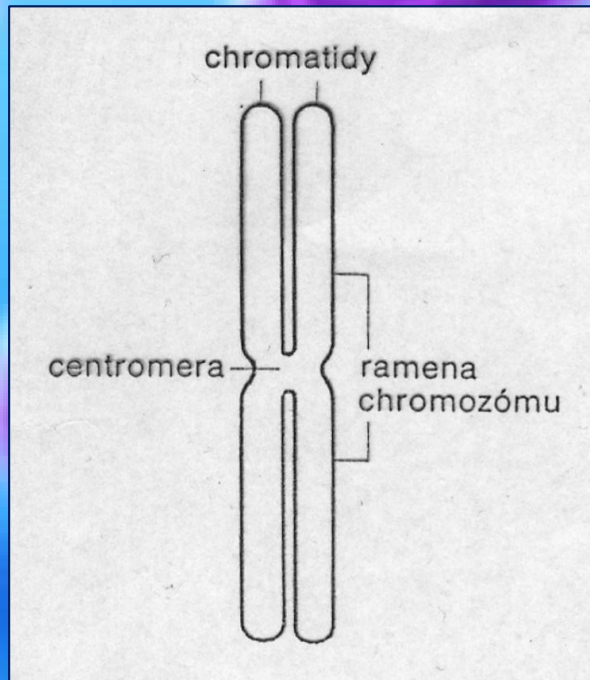
- ale kolik jich vlastně máme?


- 77 let počítání:
  - 1879 Arnold
    - nádorové buňky
  - 1890 – 1914
    - 24 chromozomů
  - 1919 Winiwarter
    - černoši 48, běloši 24
    - ženy 48, muži 47
  - 1921 – 1956
    - 48 chromozomů
  - 1950 Hsu
    - hypotonizace

**- 1956 Tjio a Levan- 23 párů = 46 chromozomů**



- 1965 – technika vyšetření chromozomů z periferní krve
  - barvení orceinem
  - období **morfometrických metod** identifikace chromozomů
    - dle polohy centromery – metacentrický, submetacentrický, akrocentrický, telocentrický, (holocentrický)



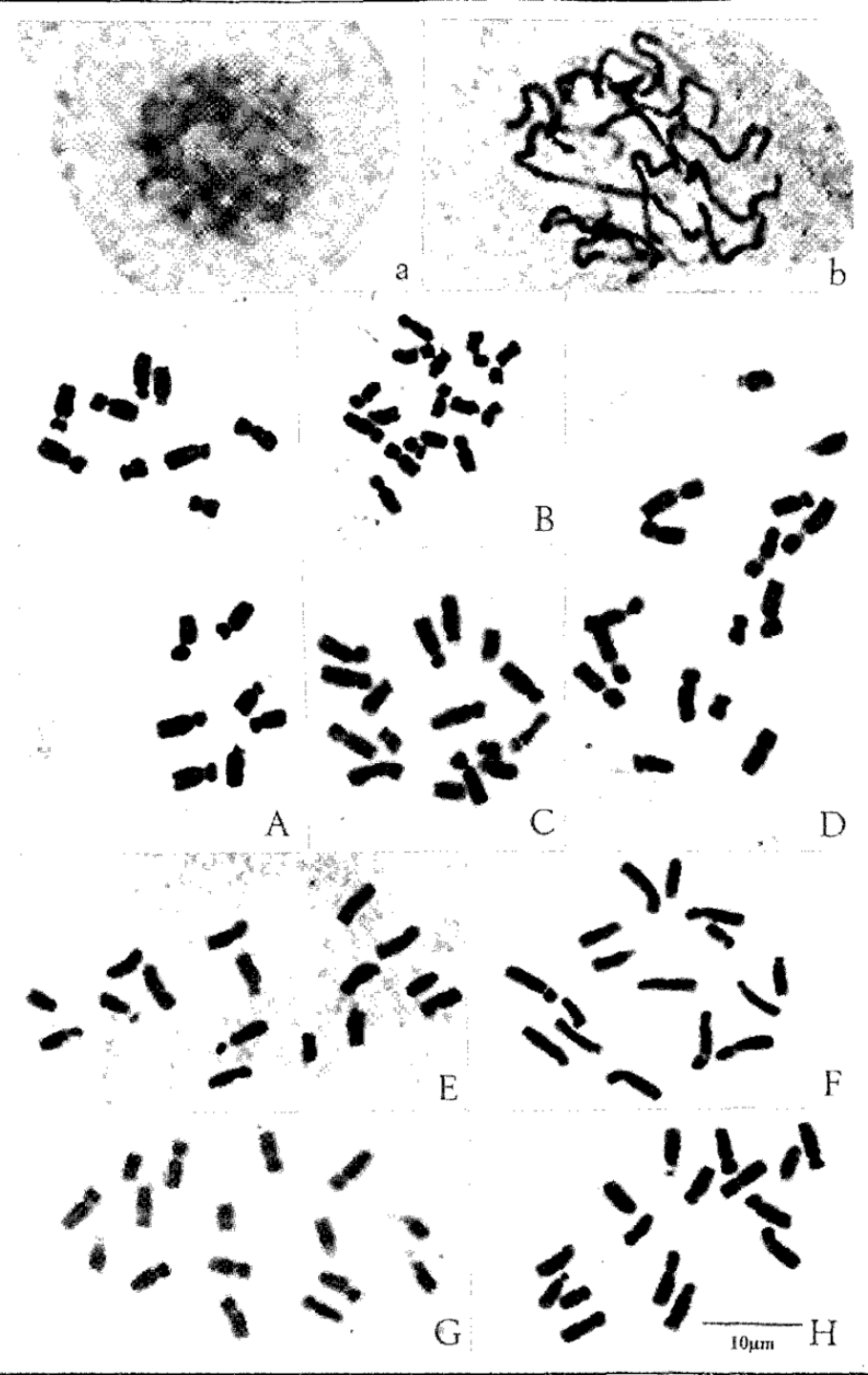
- 
- 1965 – technika vyšetření chromozomů z periferní krve
    - barvení orceinem
    - období **morfometrických metod** identifikace chromozomů
      - dle polohy centromery – metacentrický, submetacentrický, akrocentrický, telocentrický
  - 1969 – **1. pruhovací technika** – Q-pruhování (quinacrine)
    - počátek **pruhovacích technik** – identifikace chromozomů dle počtu, tloušťky a pozice proužků
    - **G-pruhování** – opracování metafázních chromozomů trypsinem a barvení Giemsovým barvivem



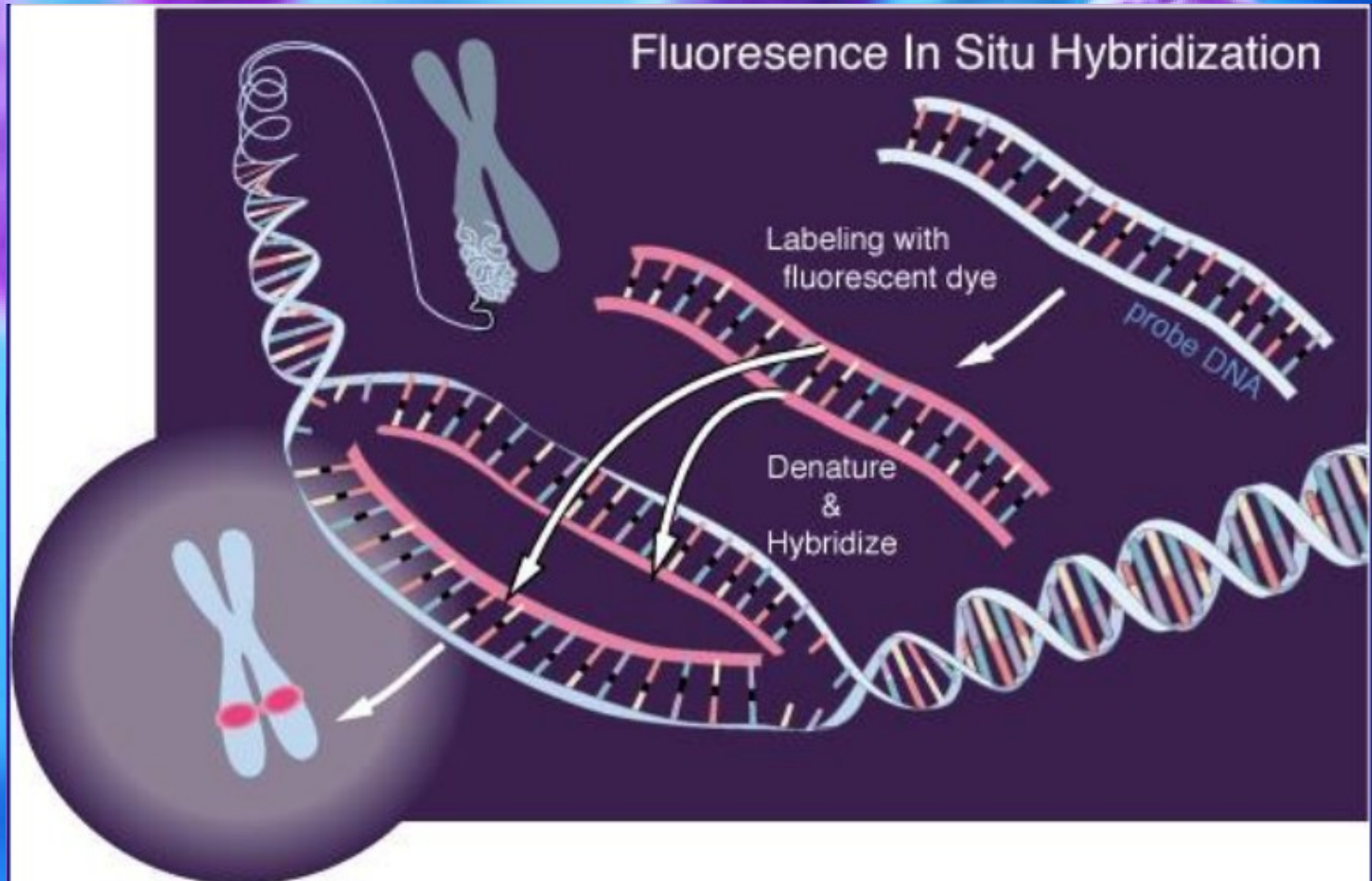




erní krv  
fikace c  
ntrický,  
telocen  
quinacri  
kace ch  
chromo  
edení p  
olněné  
ozomů



- DNES
- G-pruhování
- FISH – fluorescenční in situ hybridizace



A co sekvenování?

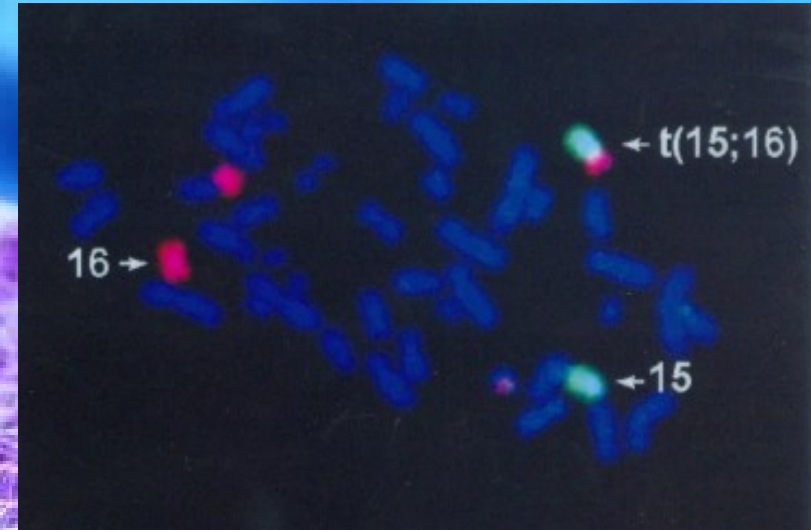


- výhody FISH:

- méně pracná než pruhování
- netřeba taková zkušenost
- odhalí i mikrolece a drobné translokace

- nevýhody FISH:

- sledujeme jen konkrétní oblast (sonda)
- nutný fluorescenční mikroskop
- preparát není trvalý („zháší“)



A microscopic image of human chromosomes, showing several pairs of chromosomes in various stages of condensation. The chromosomes are stained in shades of purple and blue, set against a dark background. The image is used as a background for the text.

- **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

E – chromozomy č. 16-18

B – chromozomy č. 4 a 5

F – chromozomy č. 19 a 20

C – chromozomy č. 6-12, X

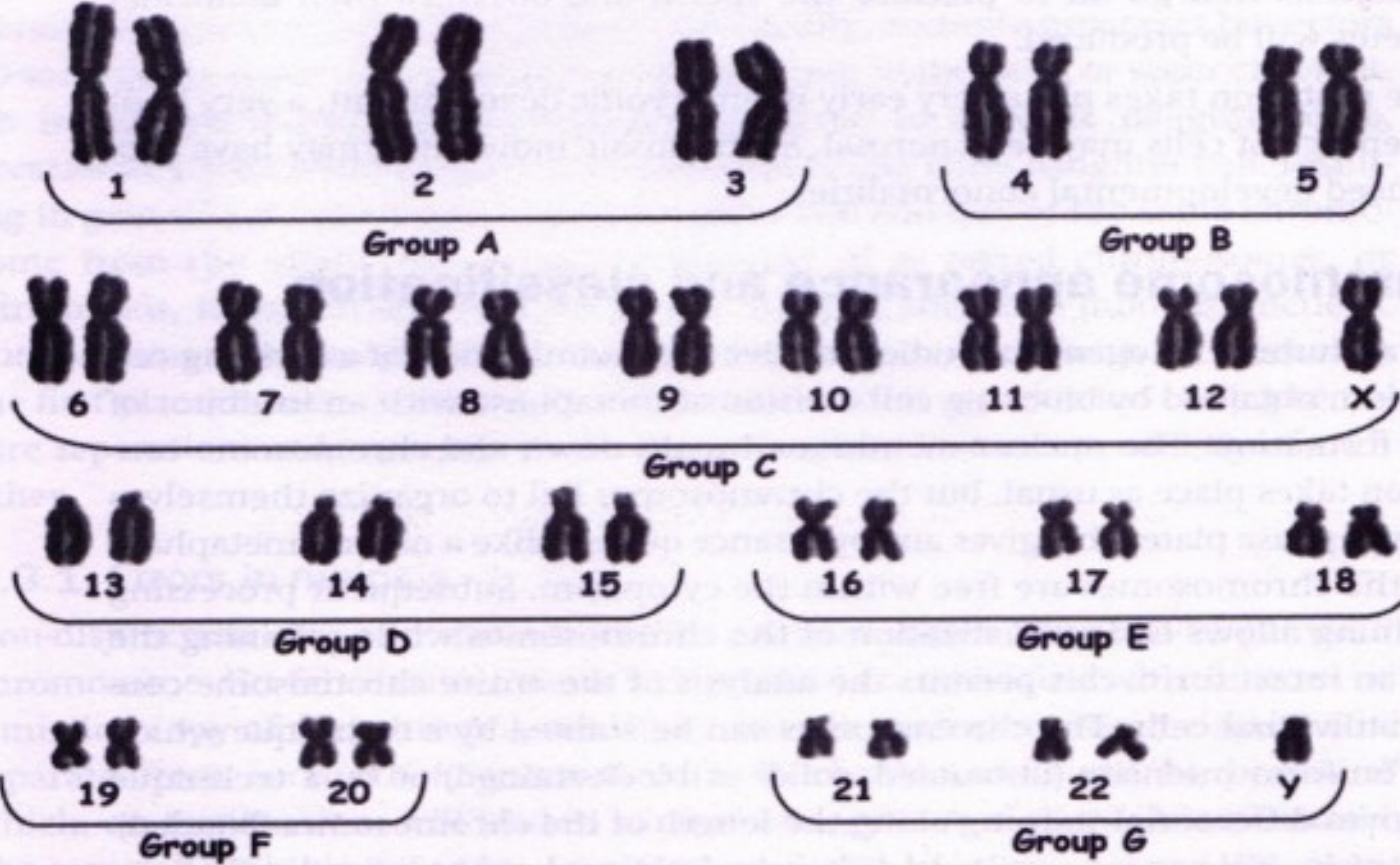
G – chromozomy č. 21, 22 a Y

D – chromozomy č. 13-15

- 1967 - konference v Chicagu - rozdělení aberací, cytogenetická nomenklatura

- 1971 - konference v Paříži – zásady pro identifikaci naproužkovaných chromozomů

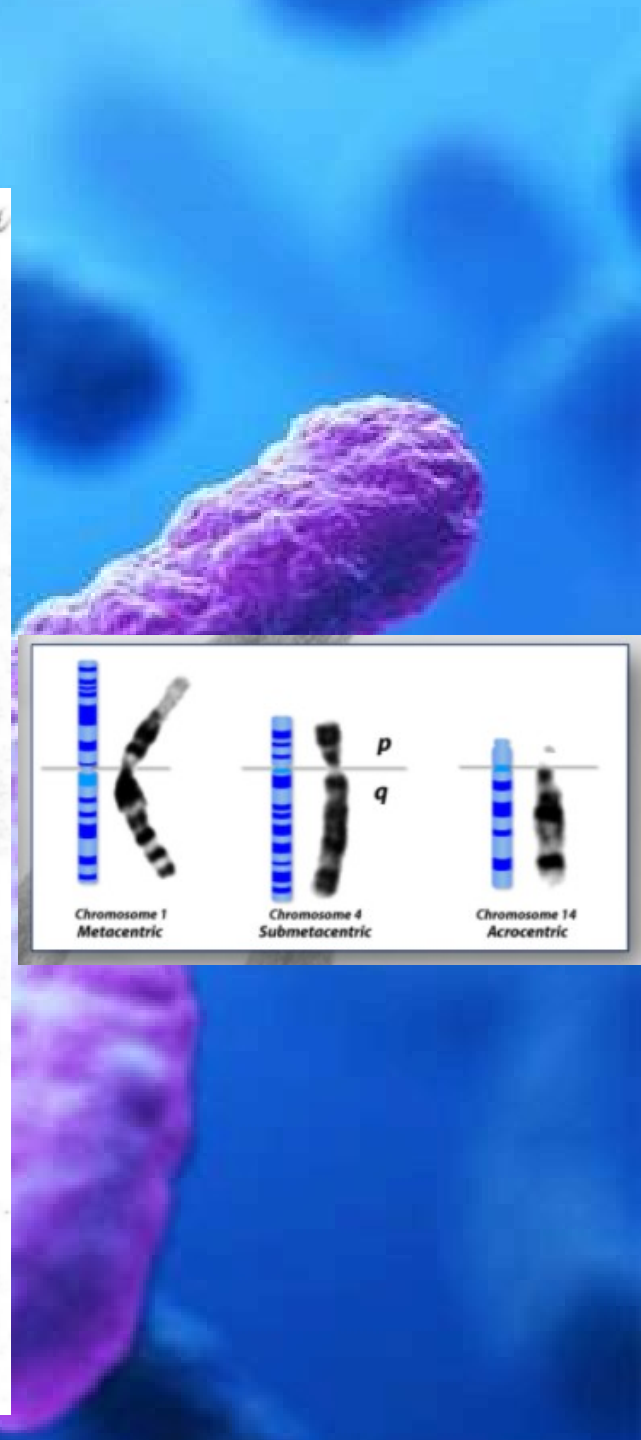
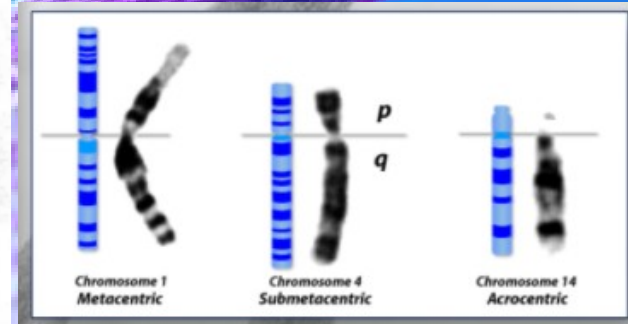
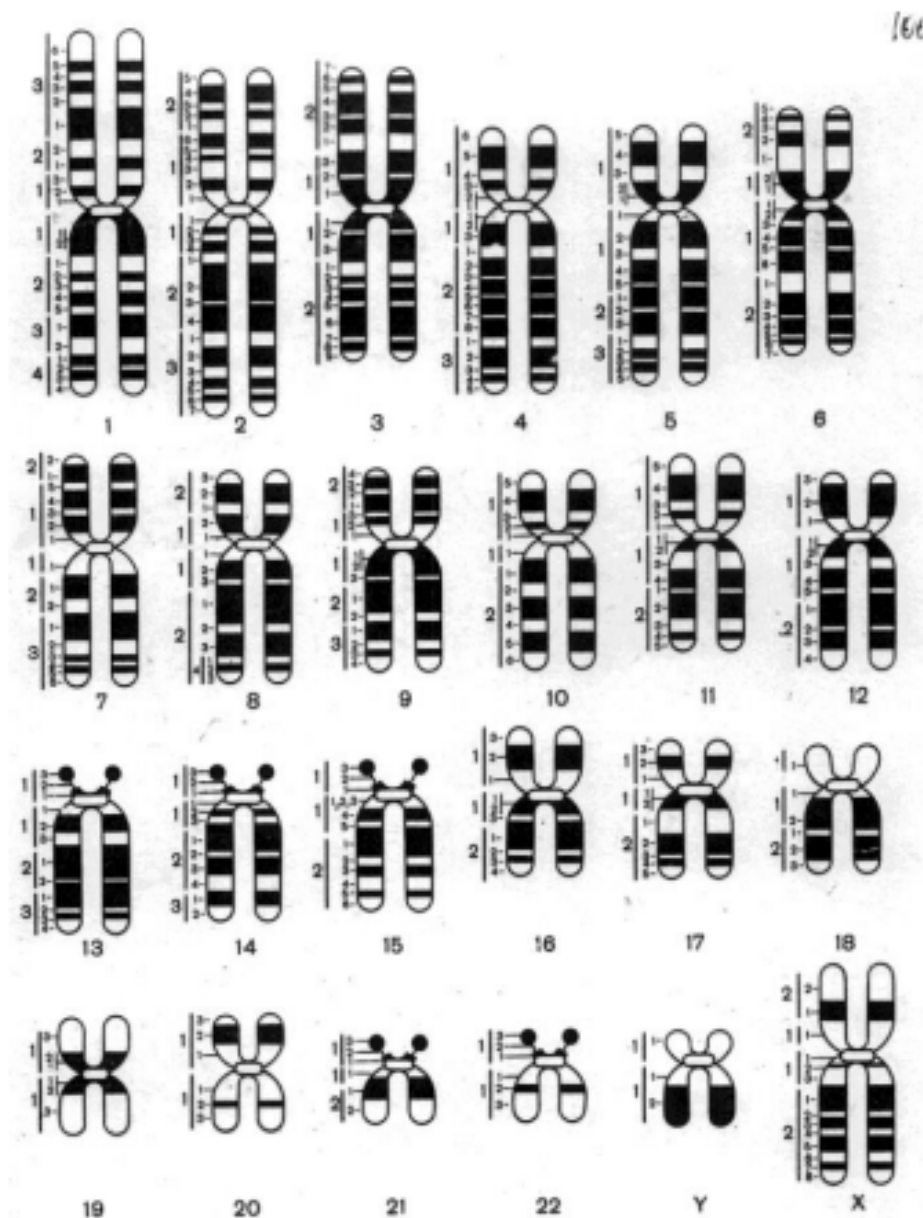
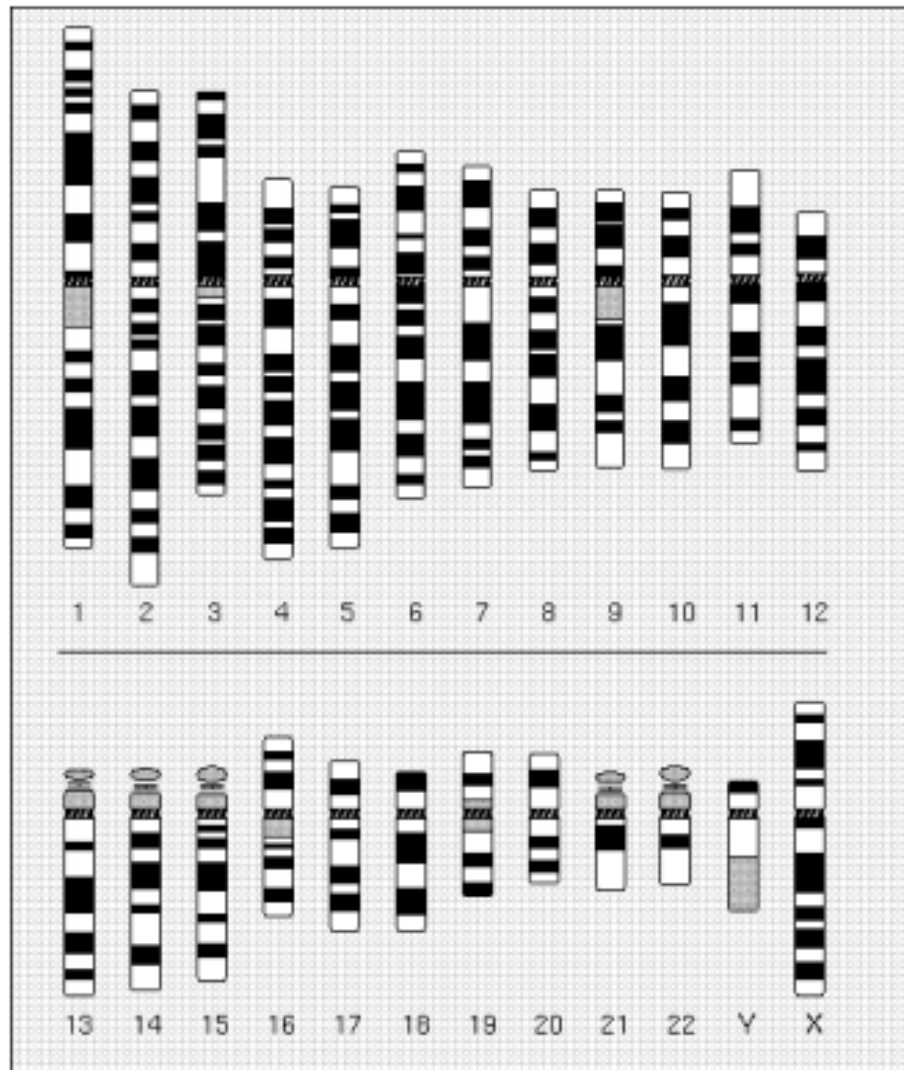
# Rozdělení do 7 skupin: A až G



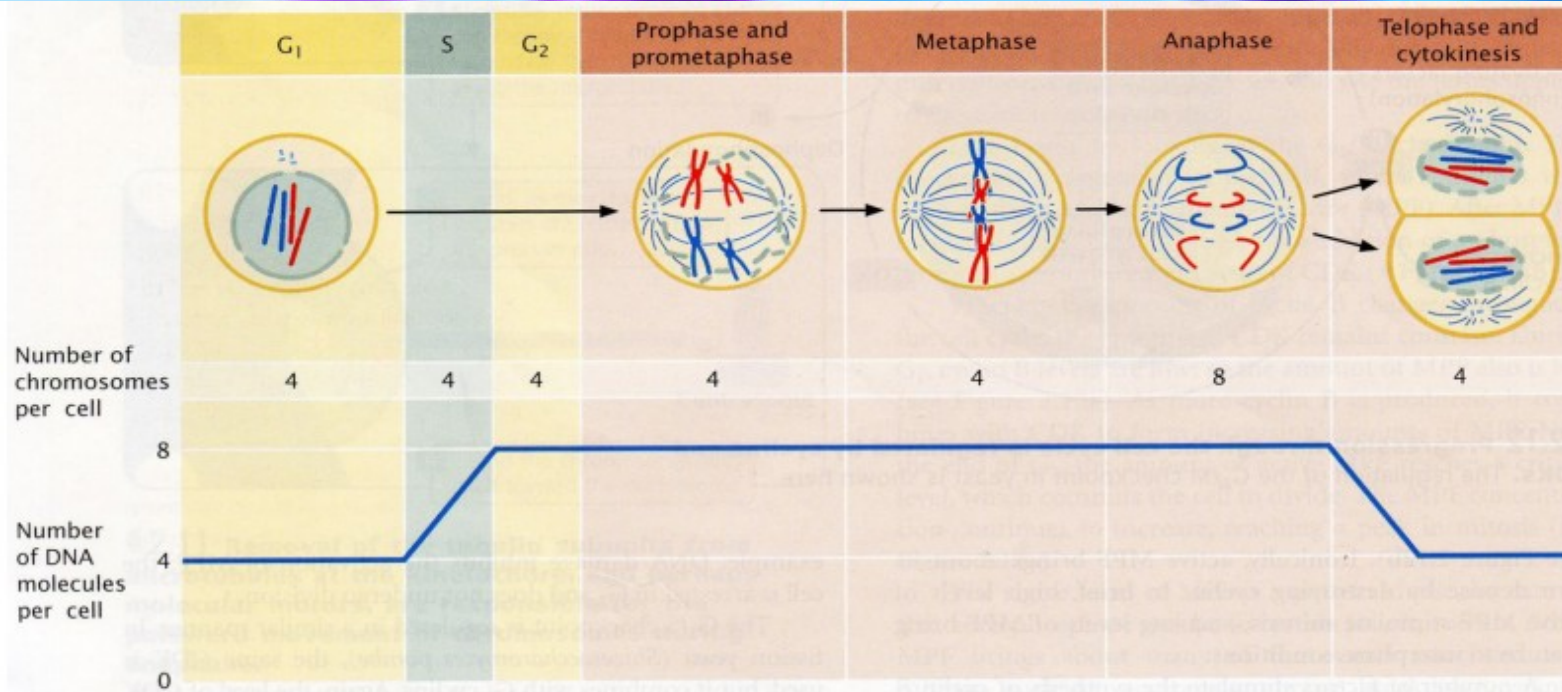
**Figure 3** A solid-stained male karyotype showing classification of chromosomes into groups.



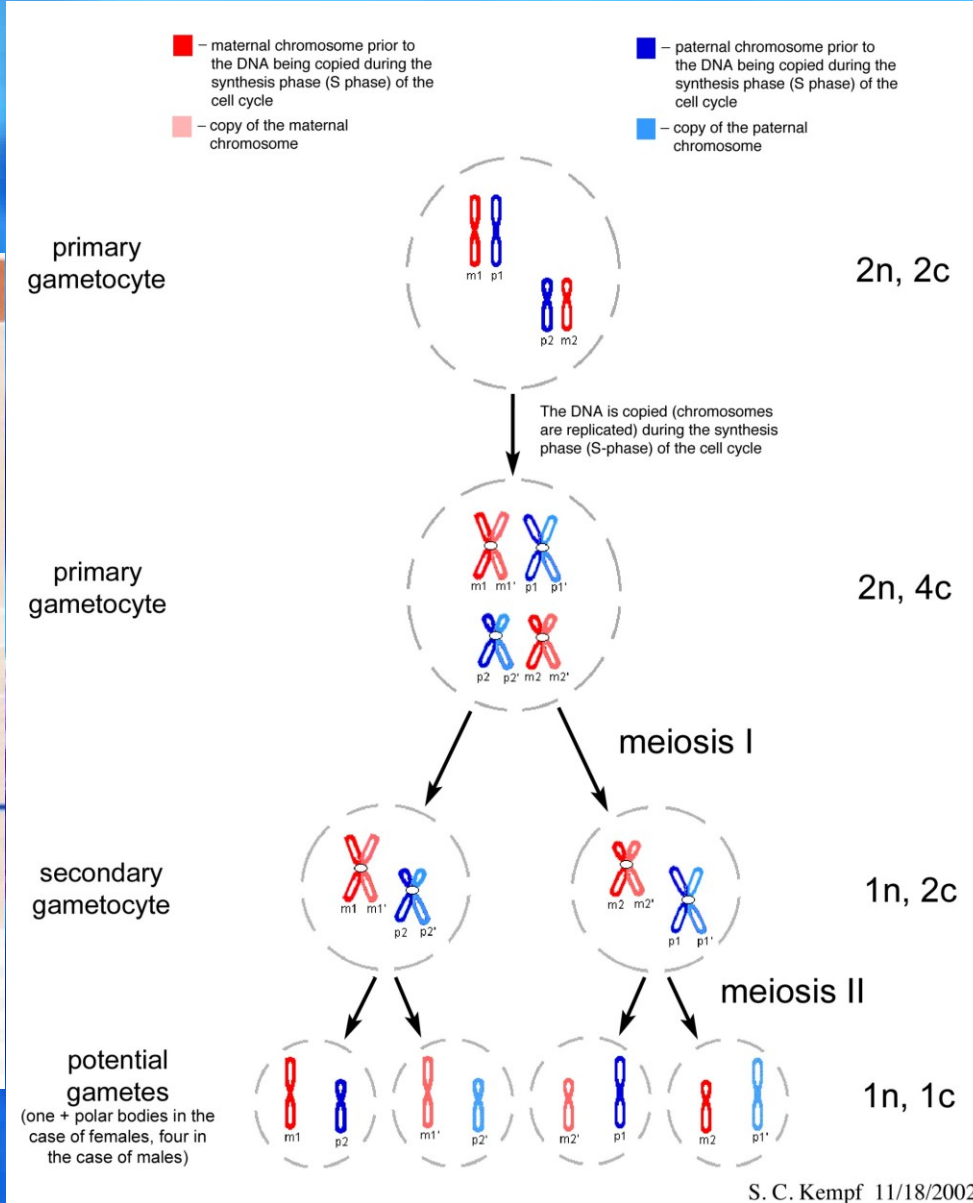
# IDIOGRAM LIDSKÉHO KARYOTYPU



# X vs I ???



**2.13 The number of chromosomes and DNA molecules changes in the course of the cell cycle.** The number of chromosomes per cell equals the number of functional centromeres, and the number of DNA molecules per cell equals the number of chromatids.

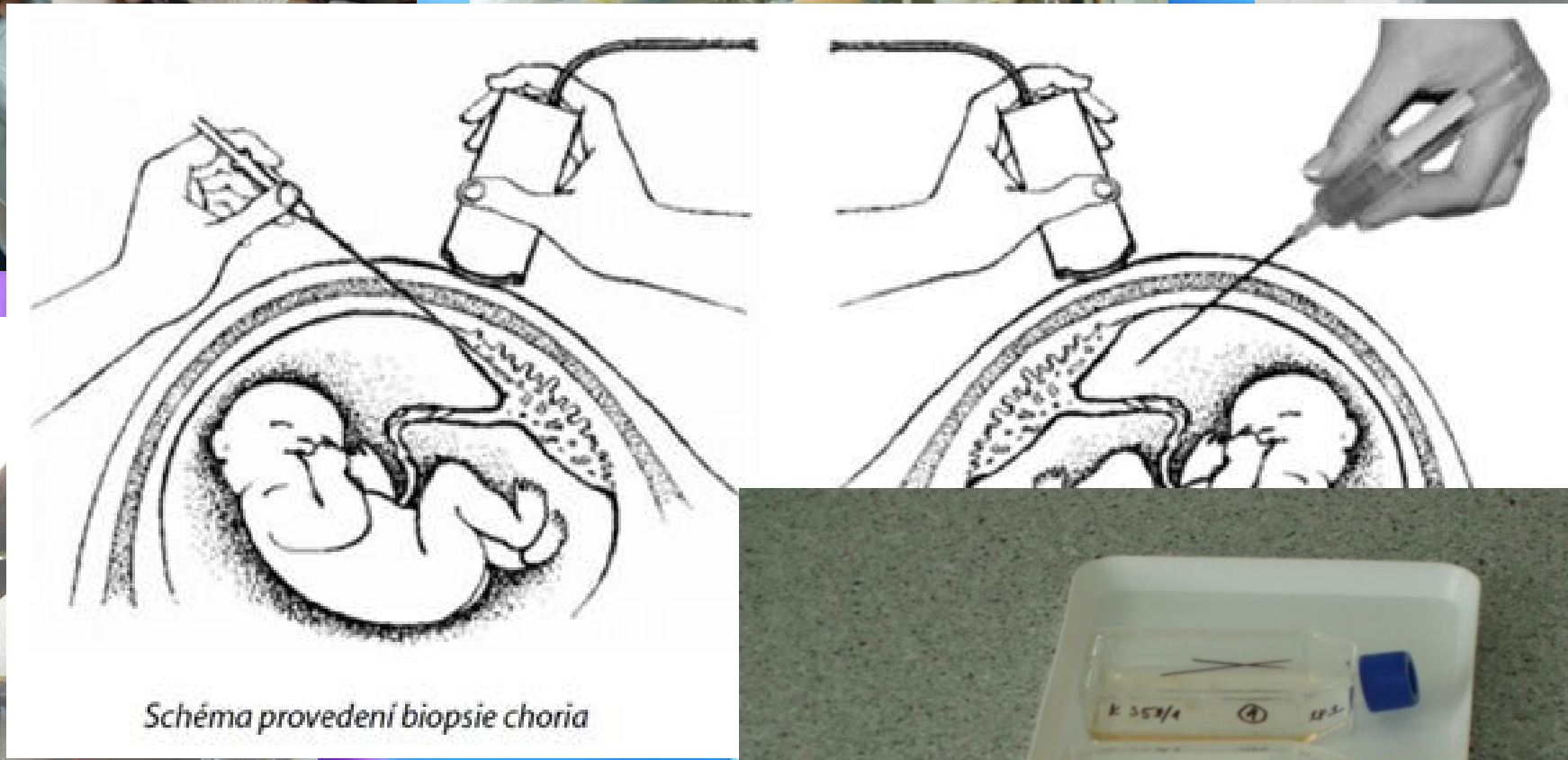




## Sestavení karyotypu

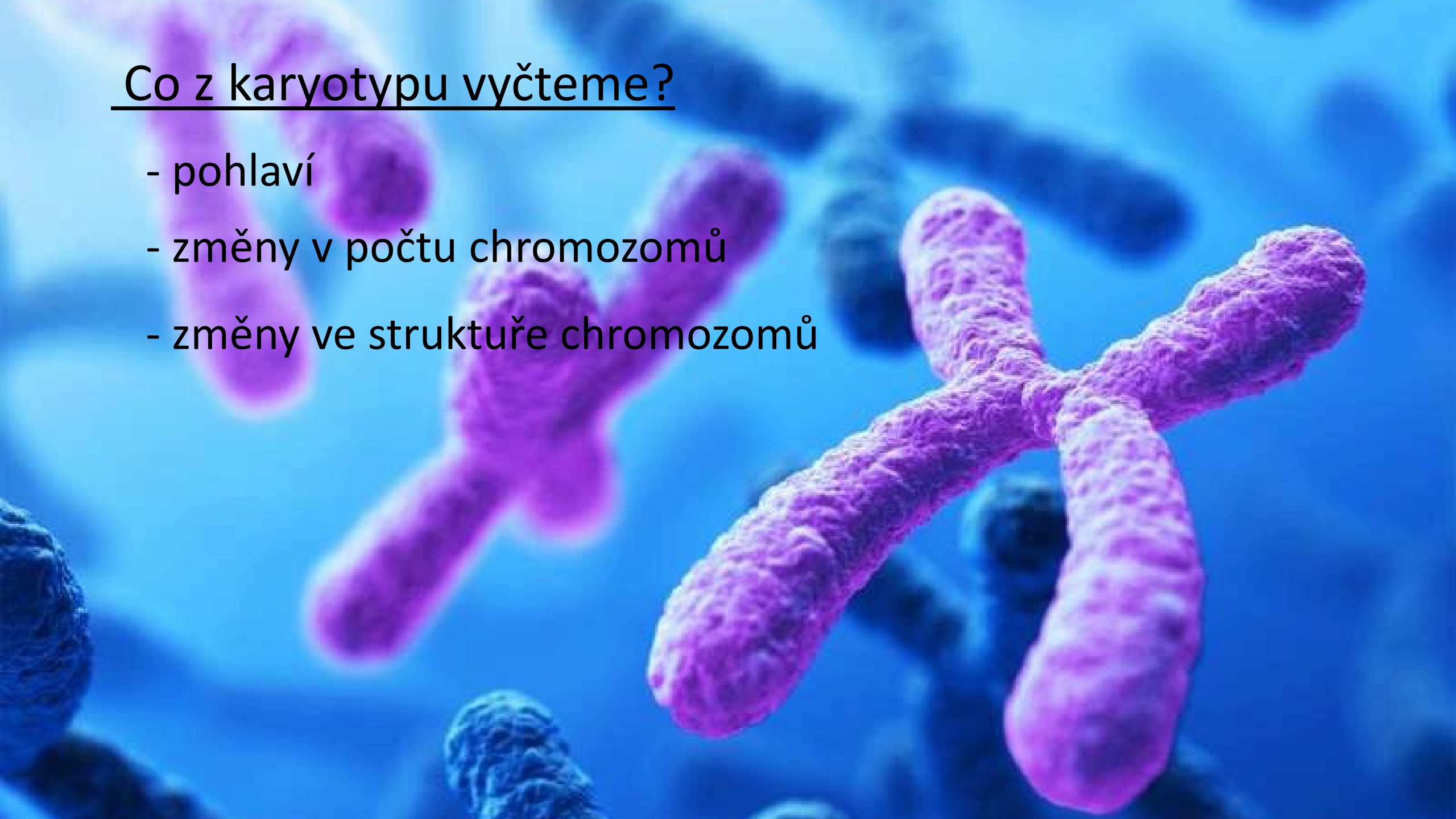
- na základě morfologie a proužkování chromozomy podle idiogramu uspořádáme do 7 skupin
- Postup:
  - odběr periferní krve (plodová voda, choriové klky, krev z pupečníku)
  - kultivace lymfocytů z periferní krve – indukce z G0 do G1 fáze B cyklu pomocí speciálního kultivačního média
  - mitóza při 32 °C po dobu 72 hodin - působení kolchicinem – zastavení mitózy, synchronizace buněk
  - hypotonizace a fixace chromozomů
  - barvení
- hodnocení - dřív fotografování, stříhání, lepení
  - dnes PC, analýza obrazu





## Co z karyotypu vyčteme?

- pohlaví
- změny v počtu chromozomů
- změny ve struktuře chromozomů



## Jak to zapíšeme?

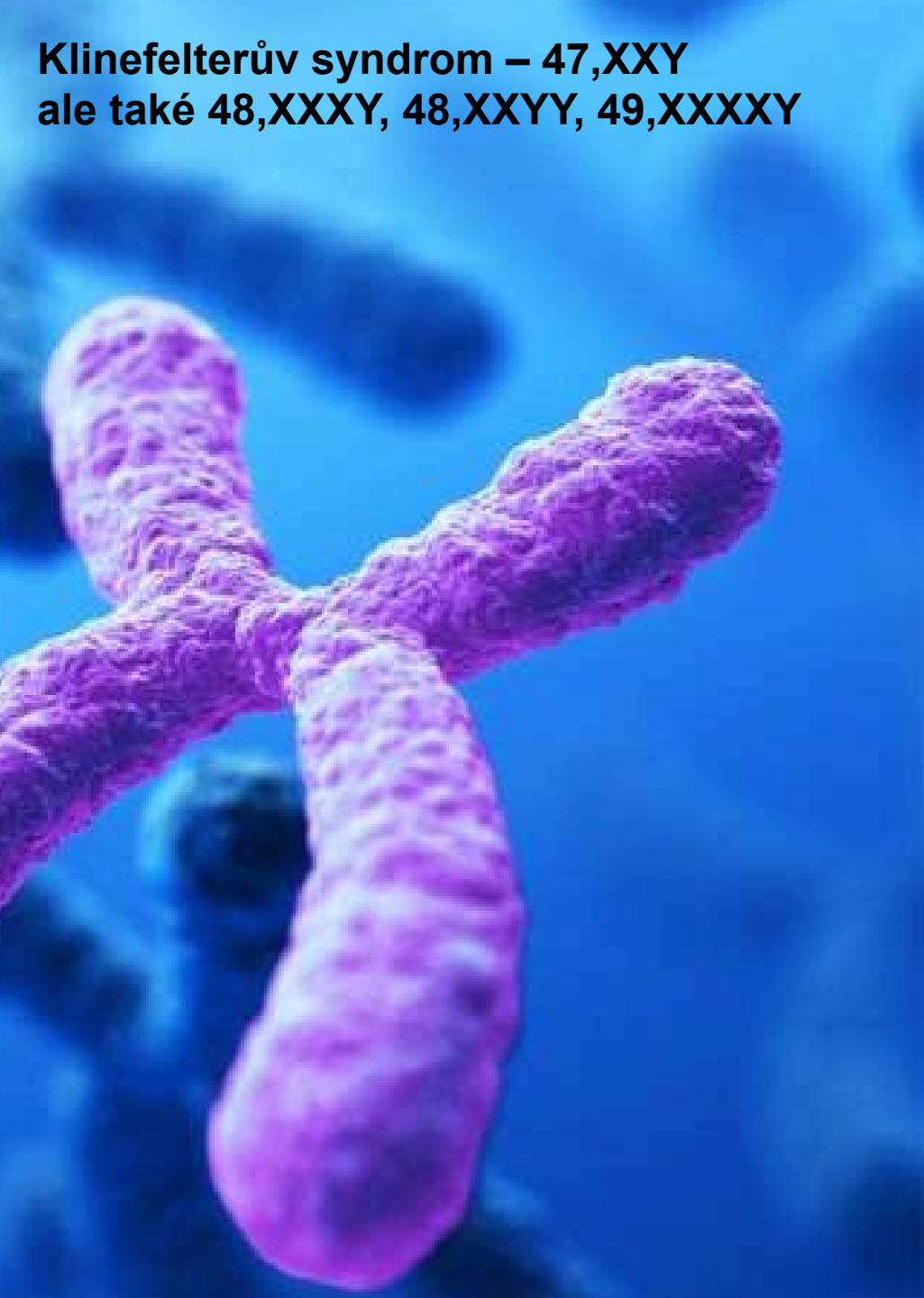
- počet chromozomů → čárka (bez mezer!) → sestava gonozomů

- |                         |   |             |       |
|-------------------------|---|-------------|-------|
| - zdravý muž            | 46,XY                                   | zdravá žena | 46,XX |
| - Klinefelterův syndrom | 47,XXY (ale i 48,XXXXY; 49,XXXXXY; ...) |             |       |
| - Turnerův syndrom      | 45,X                                    | (ne X0!!!!) |       |
| - Triple-X syndrom      | 47,XXX                                  |             |       |
| - Syndrom Jacobsové     | 47,XYY                                  |             |       |

- početní či strukturní aberace

- |   |                  |  |  |
|---|------------------|--|--|
| - Downův syndrom                              | 47,XY,+21        |  |  |
| - Pataův syndrom                              | 47,XX,+13        |  |  |
| - Edwardsův syndrom                           | 47,XX,+18        |  |  |
| - Cri du Chat                                 | 46,XX,del(5)(p?) |  |  |
| - Ph-chromozom – chronická myeloidní leukémie | 46,XY,t(9;22)    |  |  |



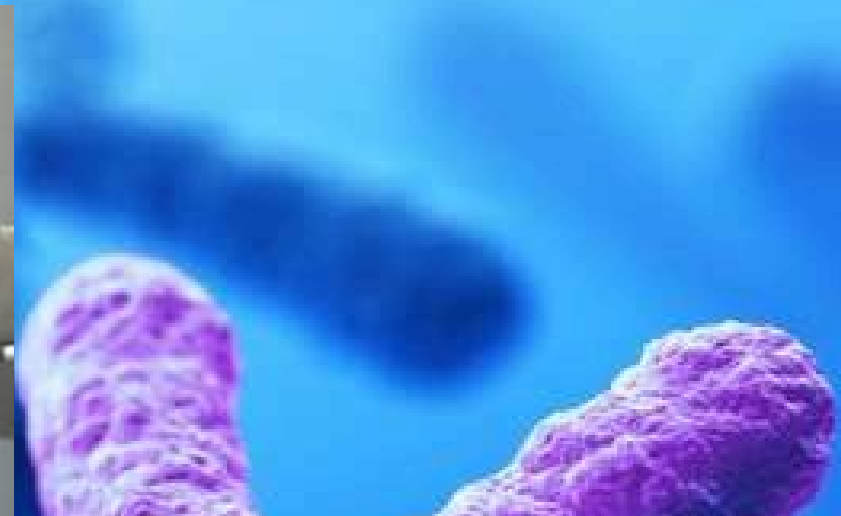


**Klinefelterův syndrom – 47,XXY  
ale také 48,XXXY, 48,XXYY, 49,XXXXY**



Turnerův syndrom 45,X

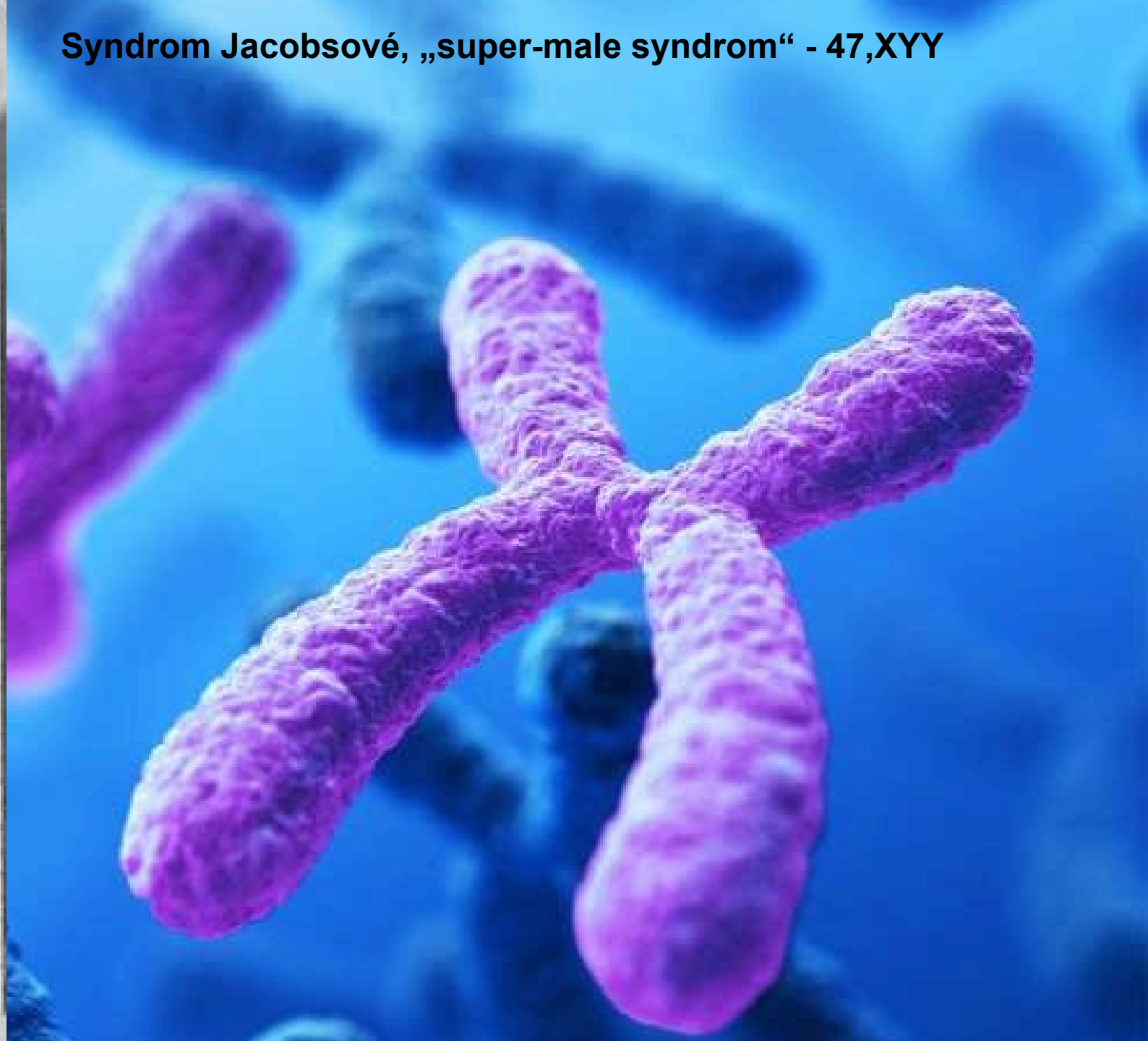
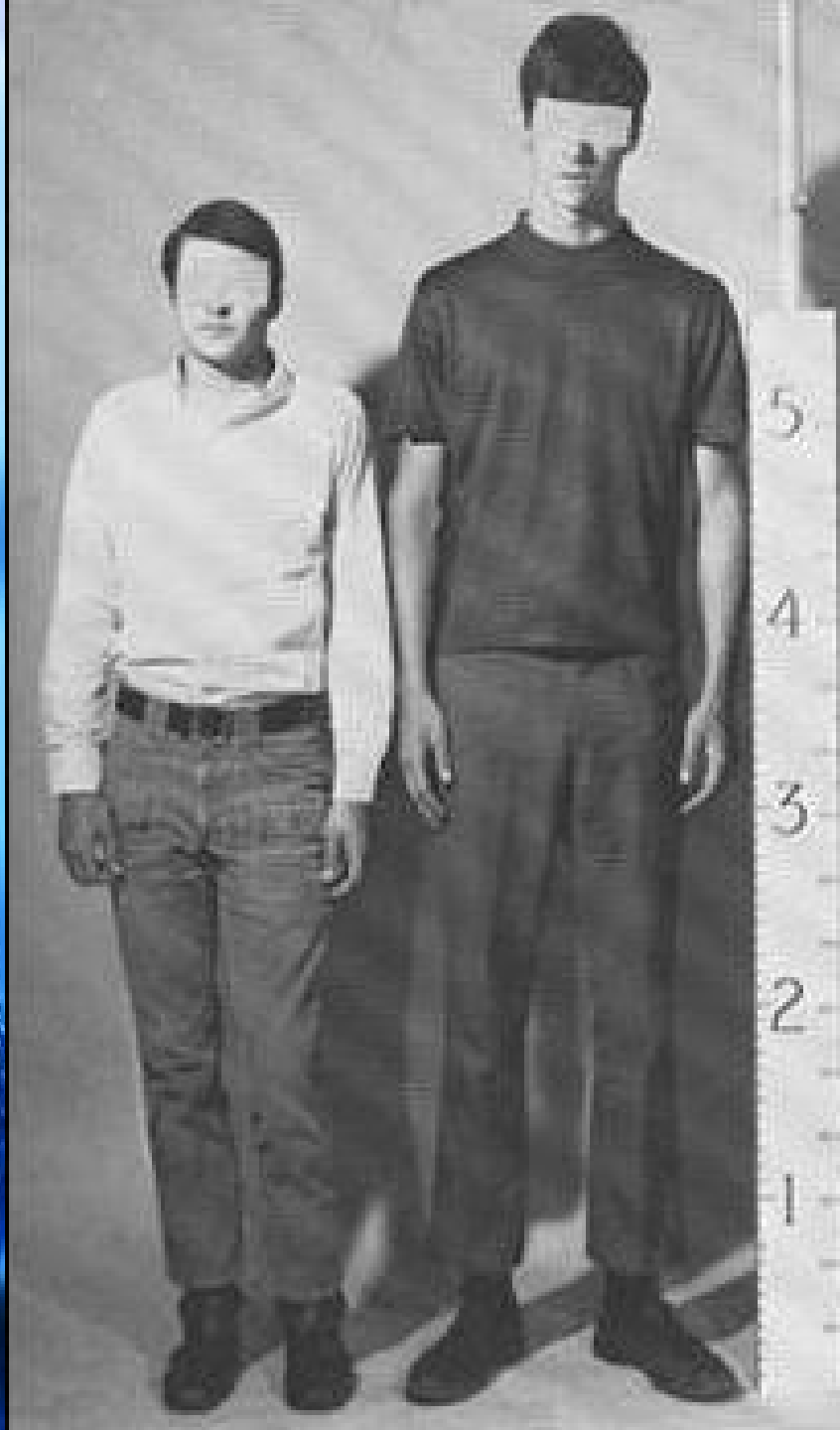




Triple X syndrom, „super-female syndrom“ - 47,XXX



Syndrom Jacobsové, „super-male syndrom“ - 47,XYY



**Downův syndrom (47,XX nebo XY,+21)**



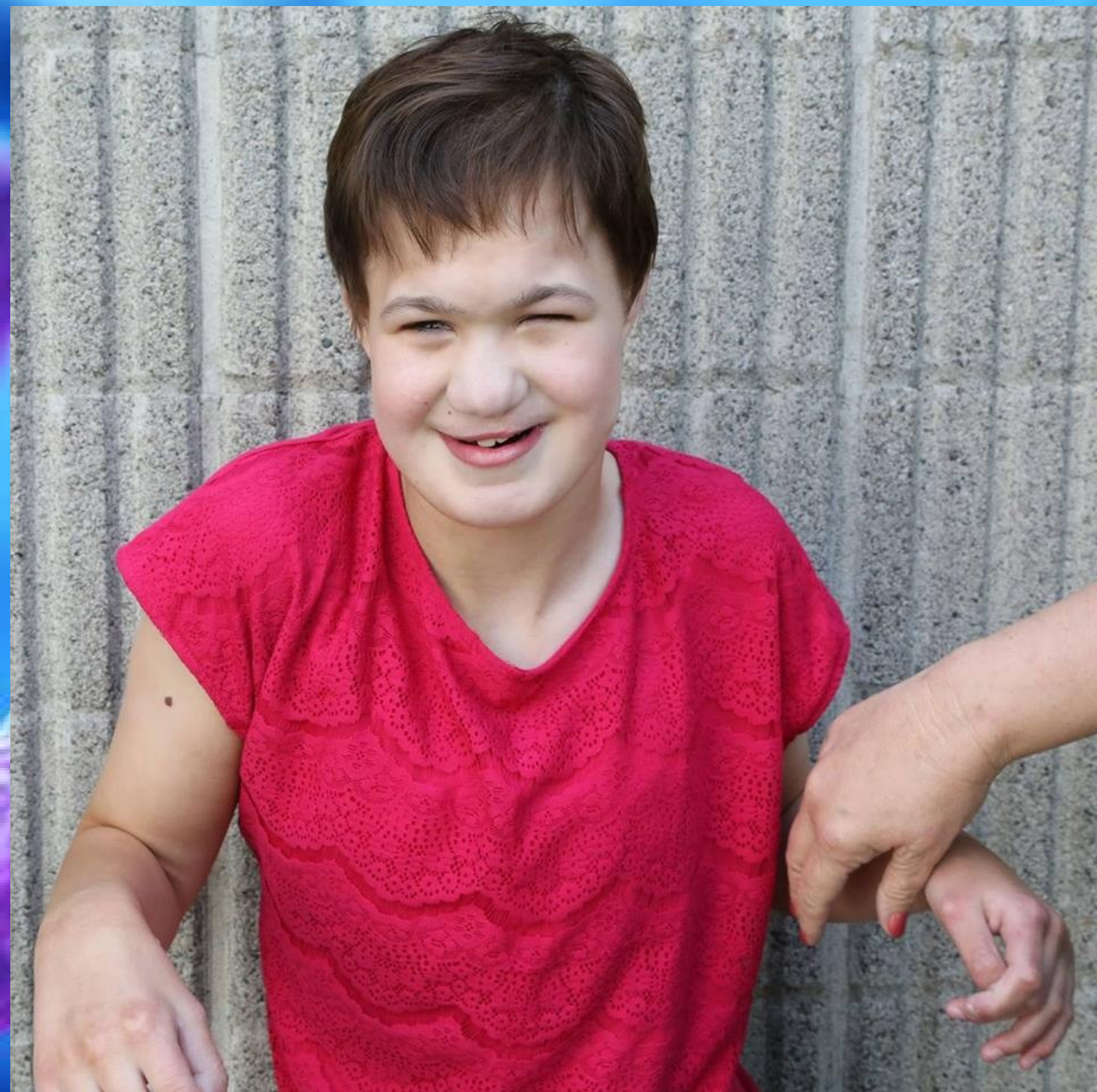




Edwardsův syndrom (47,XX nebo XY,+18)

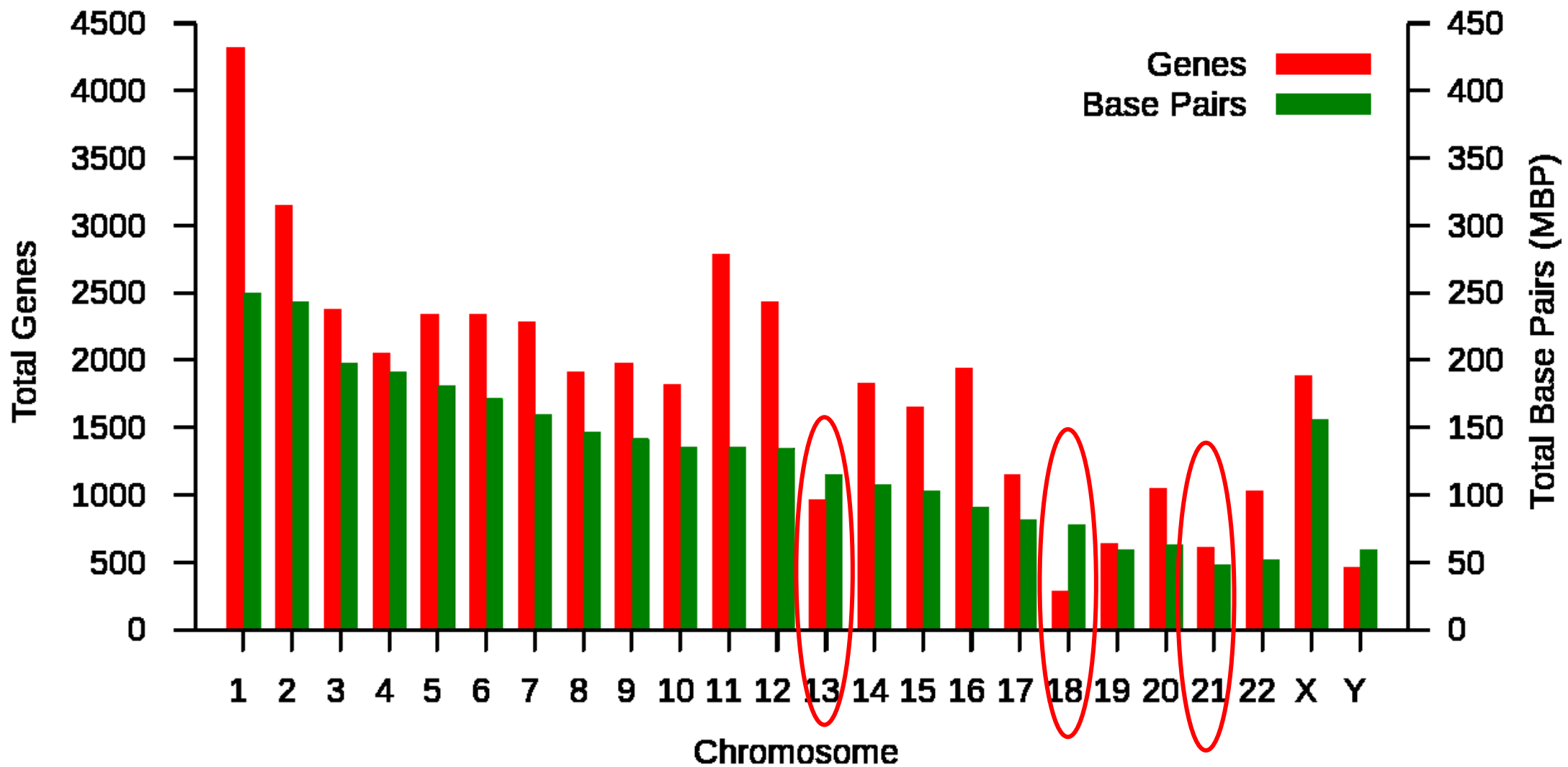






**Patauův syndrom (47,XX,+13 nebo 47,XY,+13)**

# Proč trizomie 13, 18 a 21?





## 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/>

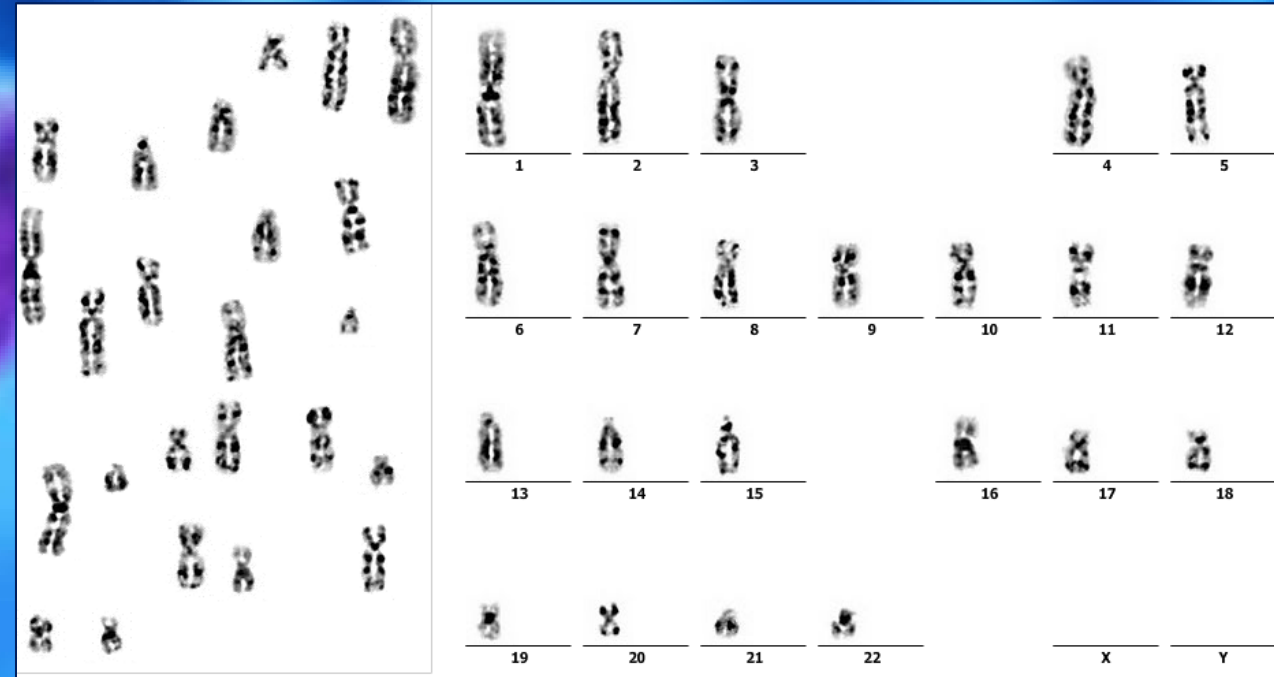
Video player controls: play, stop, seek, volume, and progress bar.



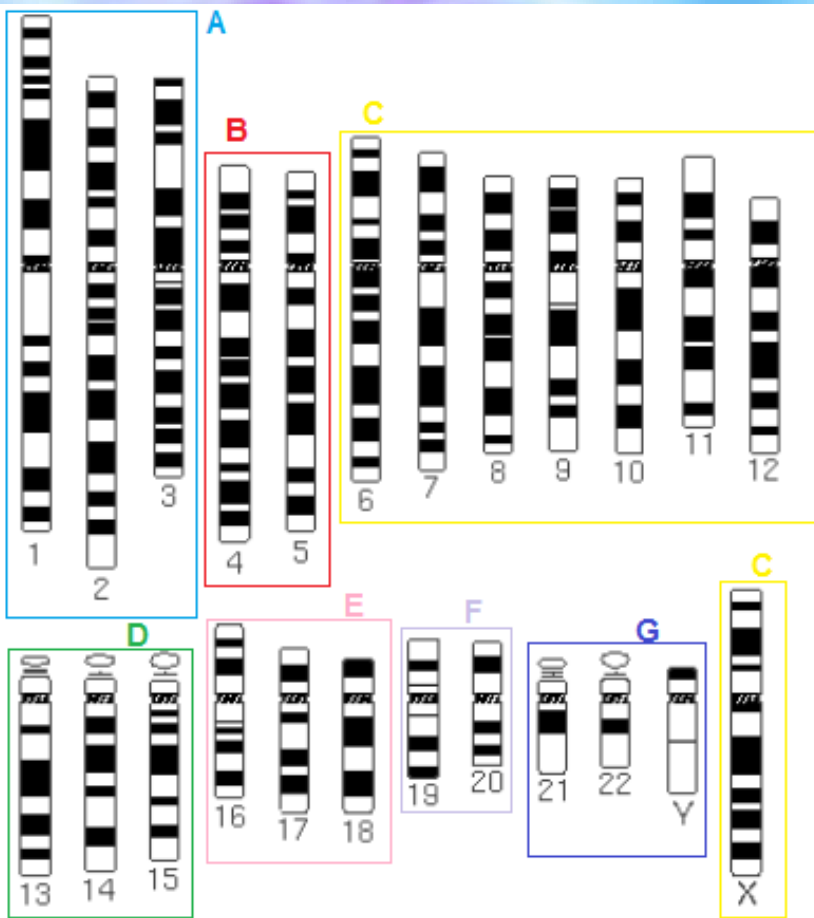
## Úkol: Sestavení karyotypu

### Interaktivní sestavení karyotypu člověka

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



- 1) Rozstříhejte chromozomy a přiřaďte k sesterským homologům
- 2) Určete: - **pohlaví** jedince  
- zda je jedinec **zdravý** a nebo zda některý chromozom chybí či přebývá



## Rozdělení do 7 skupin: A až G

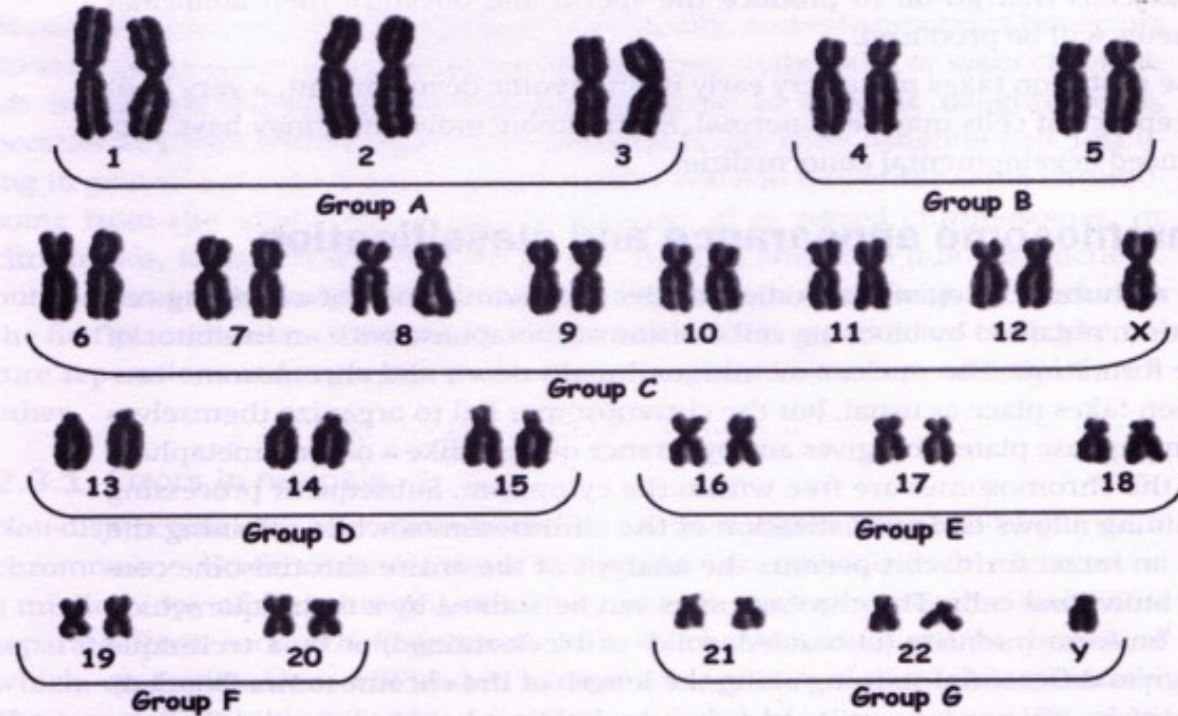


Figure 3 A solid-stained male karyotype showing classification of chromosomes into groups.

- 1) Rozstříhejte chromozomy a přiřaďte k sesterským homologům
- 2) Zkontrolujte přiřazení a orientaci chromozomů a až potom nalepte!
- 3) Určete a napište karyotyp jedince:
  - **pohlaví** jedince
  - zda je jedinec **zdravý** a nebo zda některý chromozom chybí či přebývá  
např. žena s *Turnerovým syndromem* 45,X