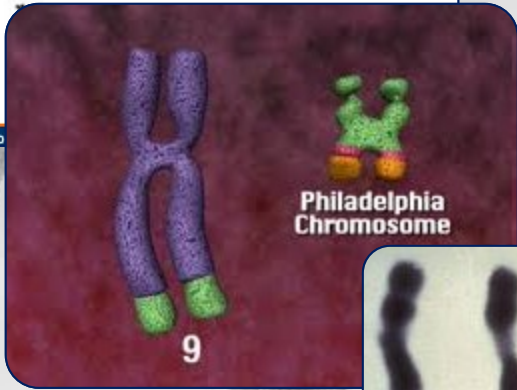
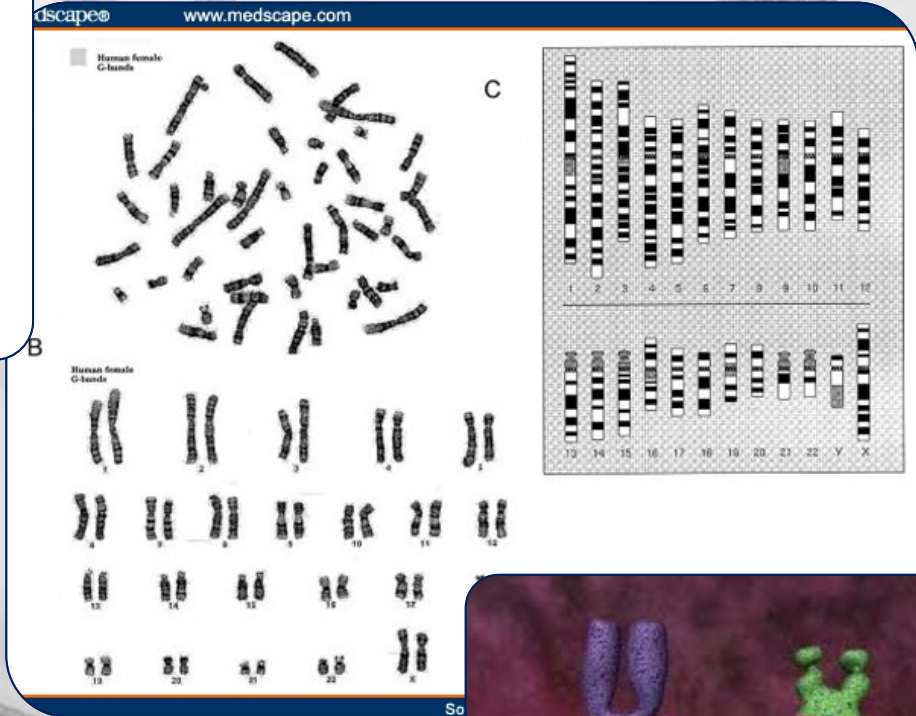
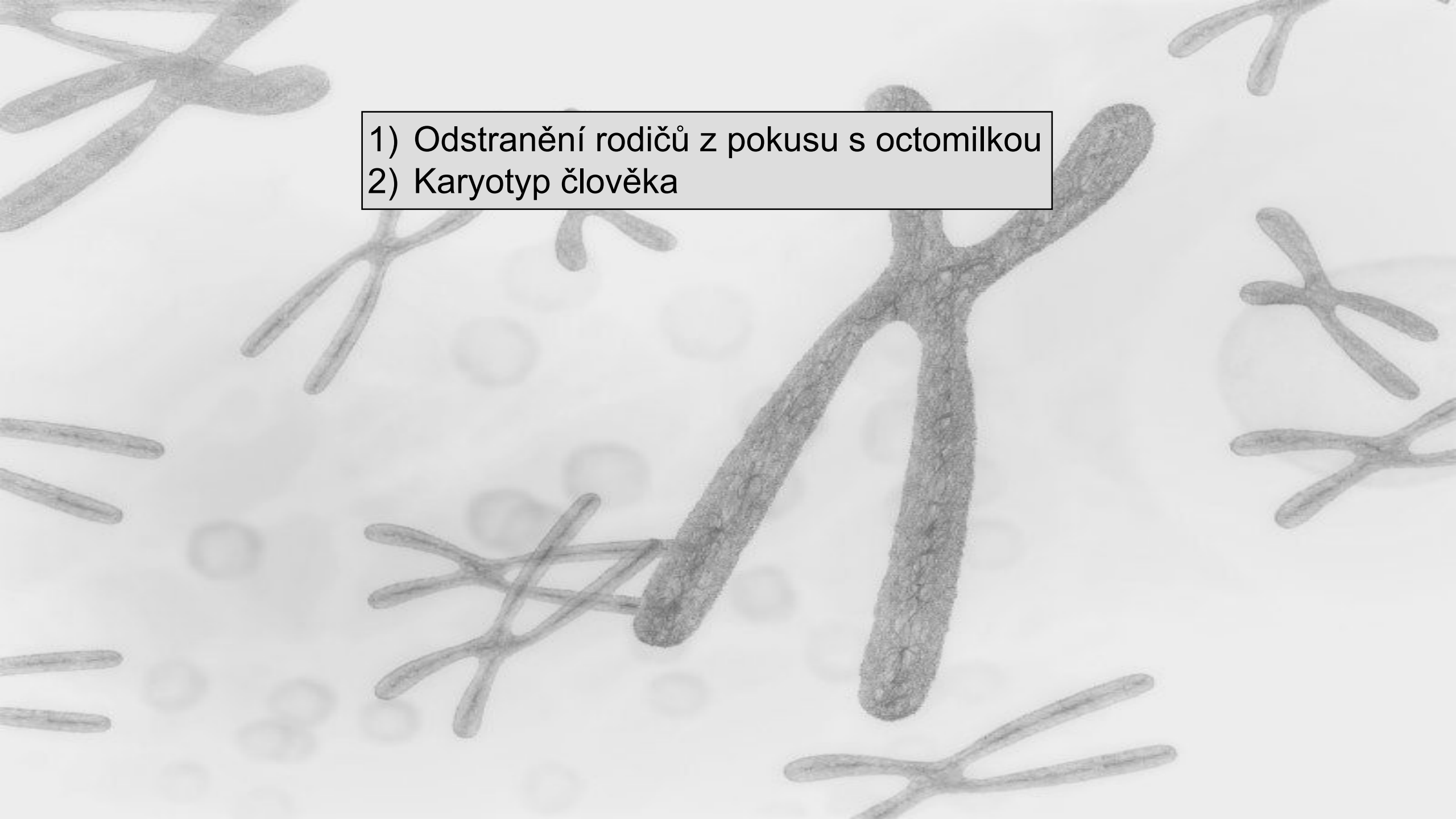


Karyotyp člověka

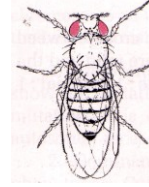


- 
- A microscopic image showing several chromosomes. The chromosomes are dark, thread-like structures with distinct centromeres. Some are in the process of dividing, showing sister chromatids. The background is light and contains some faint, circular structures.
- 1) Odstranění rodičů z pokusu s octomilkou
 - 2) Karyotyp člověka

Pozorování dědičnosti znaku *white* s vazbou na pohlaví



X



X



1. týden



Odstranění rodičů

2. týden

Vyhodnocení generace F₁

3. týden

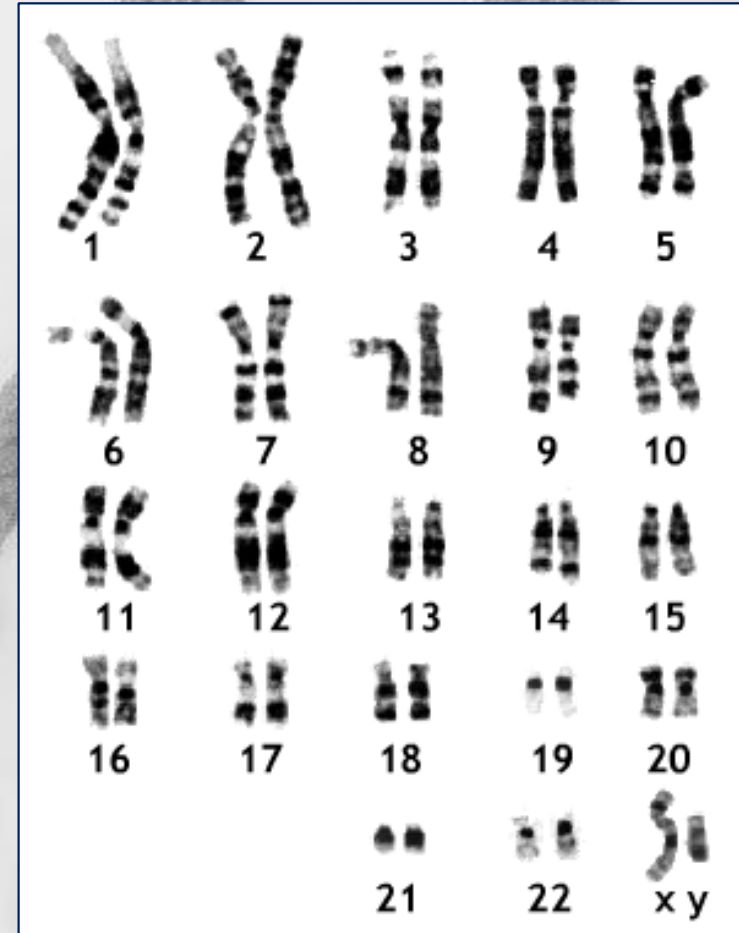
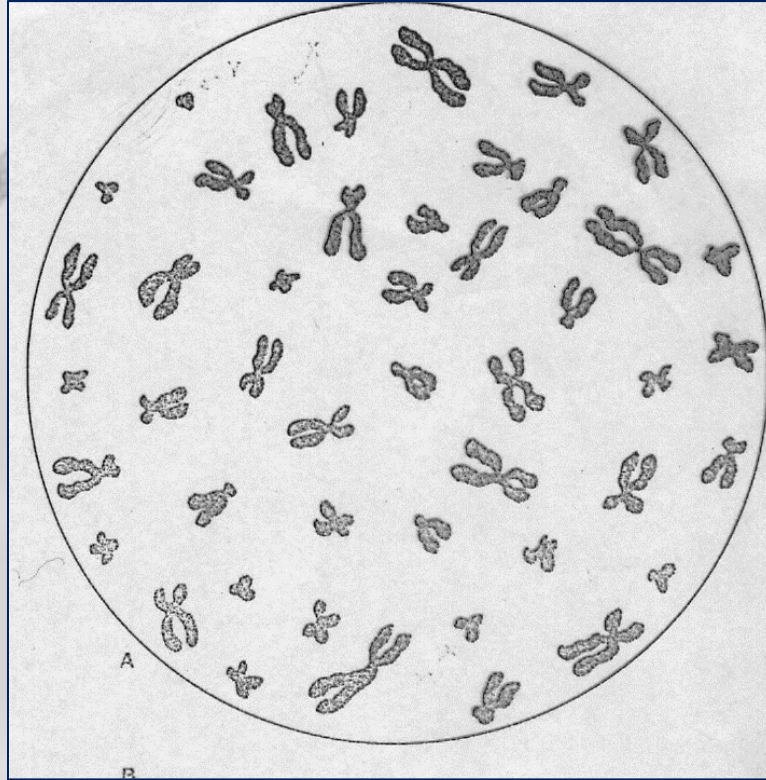
Odstranění rodičů

4. týden

Vyhodnocení generace F₂

Karyotyp člověka

Karyotyp – soubor chromozomů v jádře buňky



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

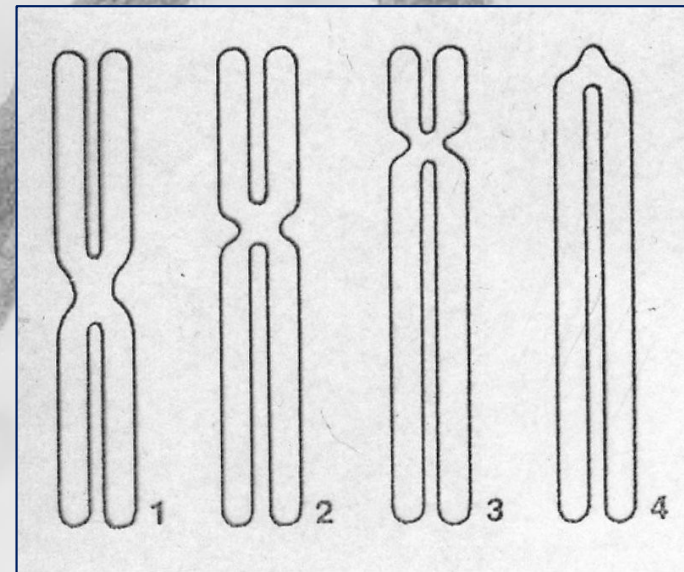
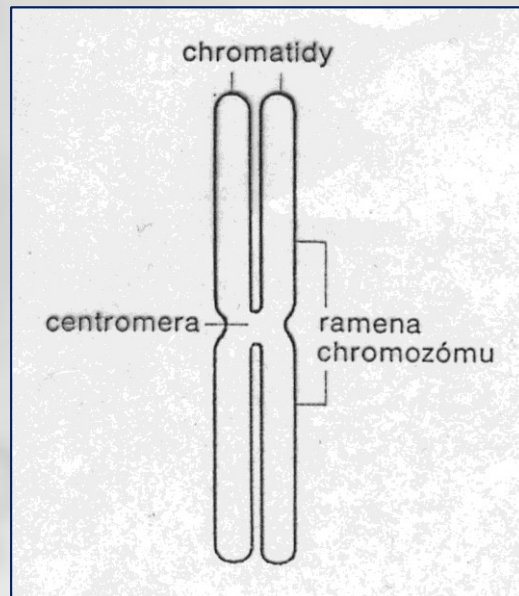
Historie:

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



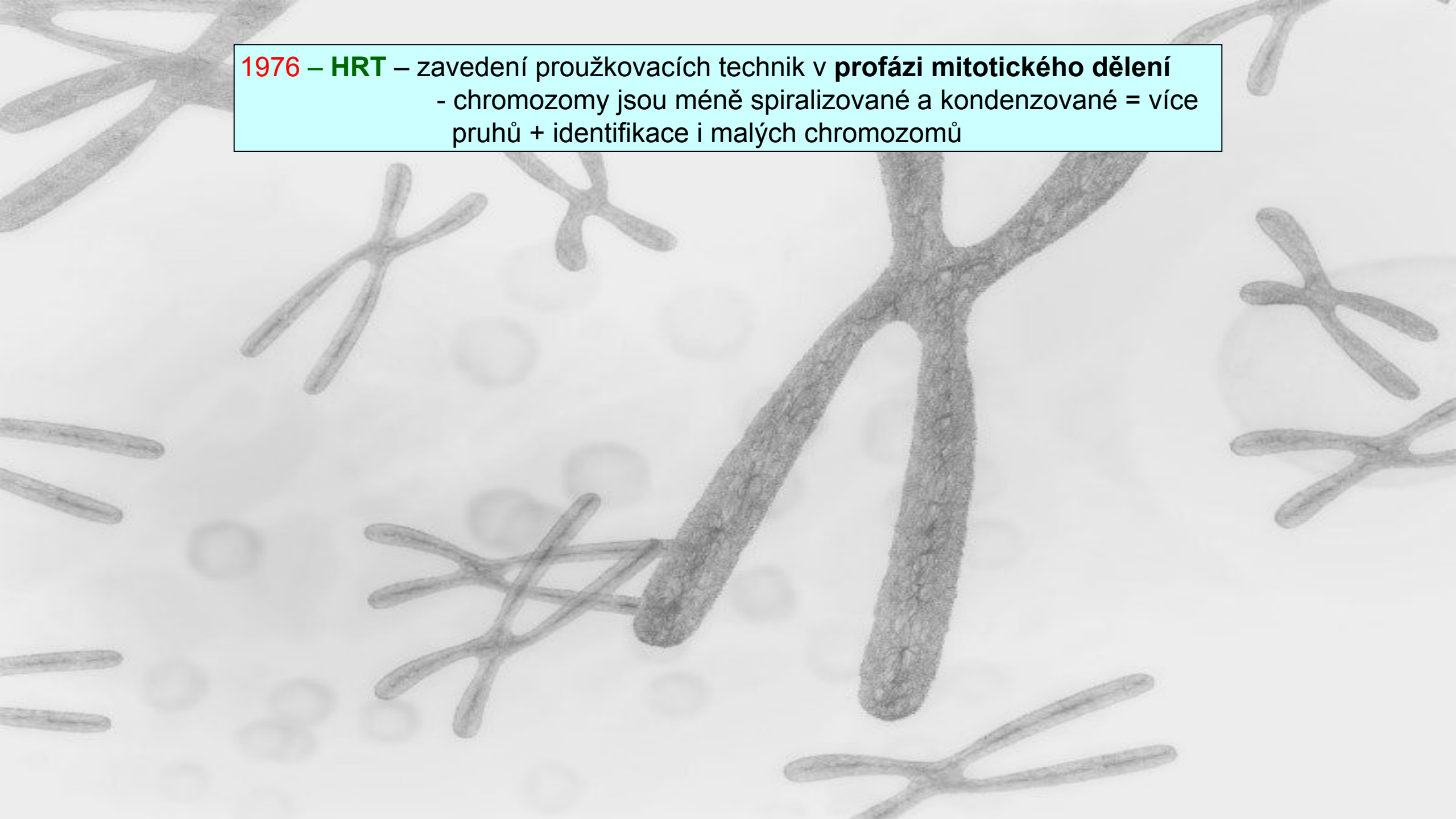
1969 – 1. proužkovací technika – Q-pruhování

- počátek **proužkovacích technik** – identifikace chromozomů na základě počtu, tloušťky a pozice proužků

– **G-pruhy** – působení trypsinem na metafázní chromozomy s následným barvením Giemsovým barvivem

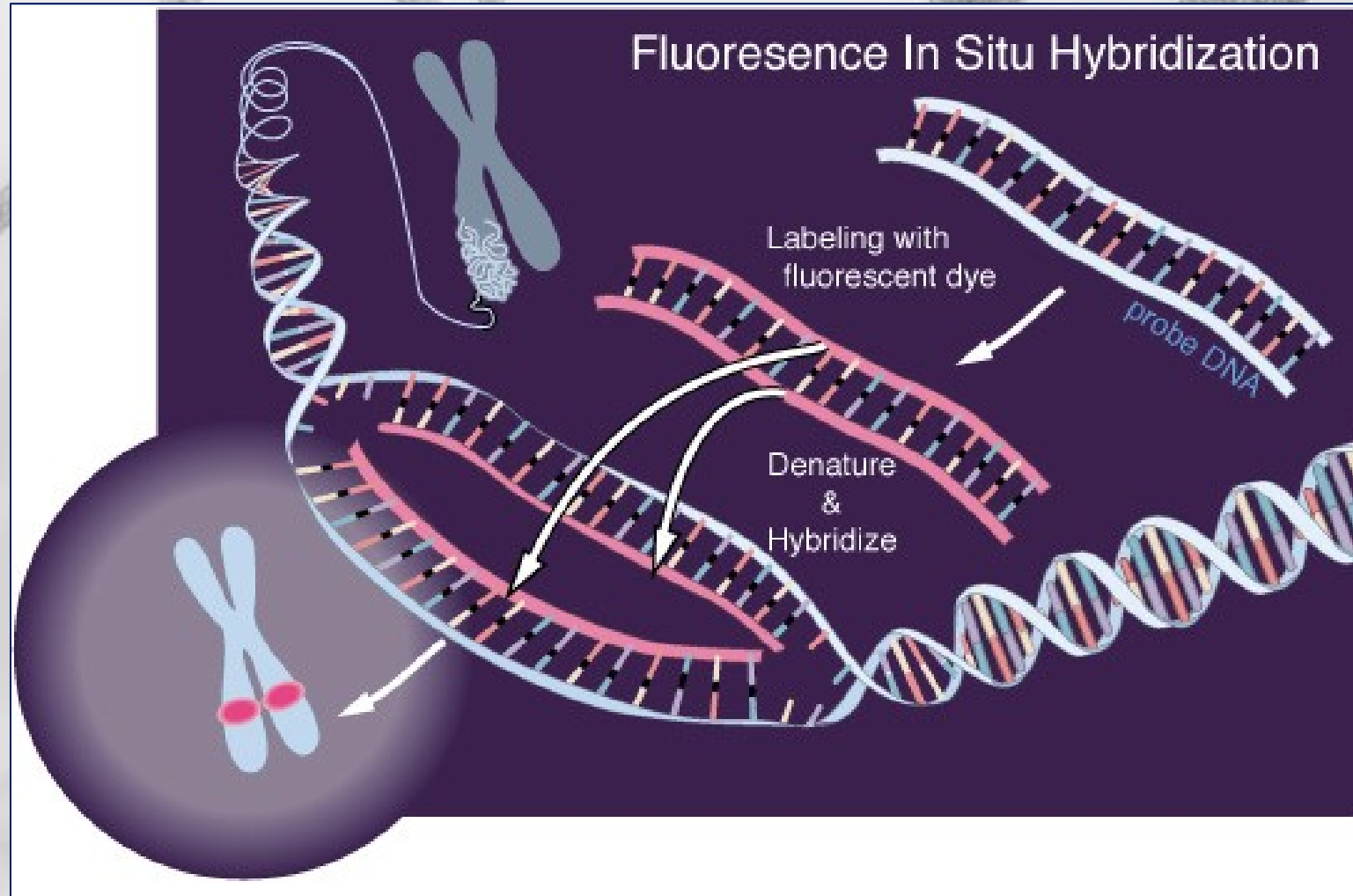


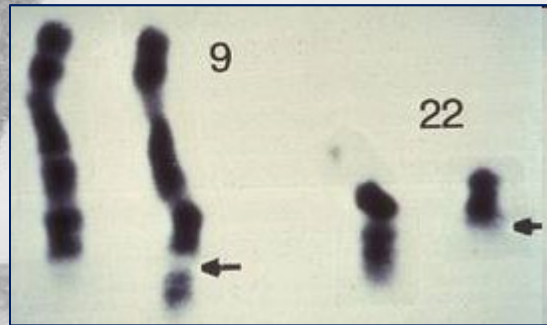
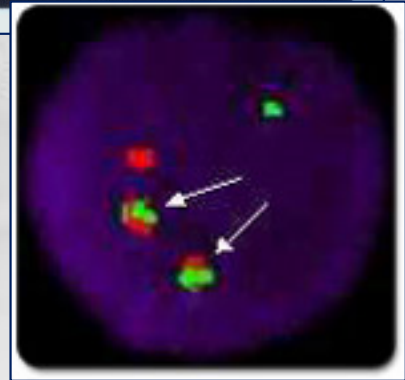
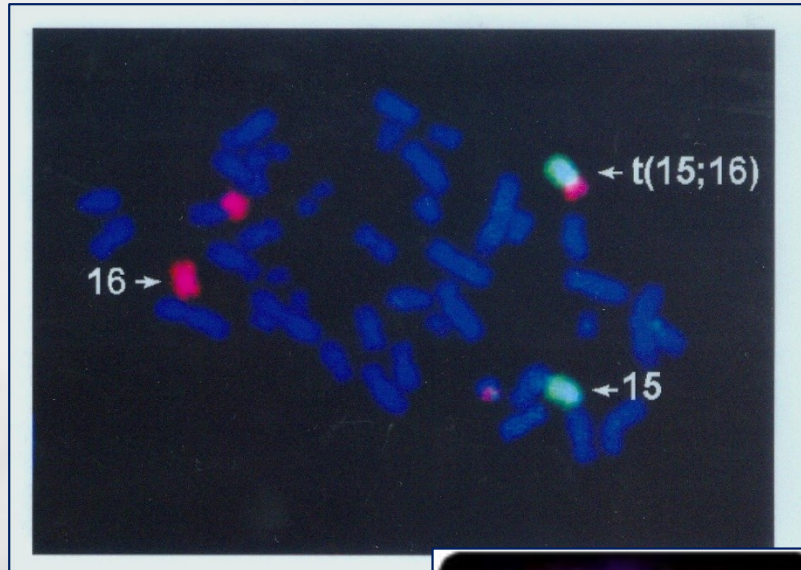
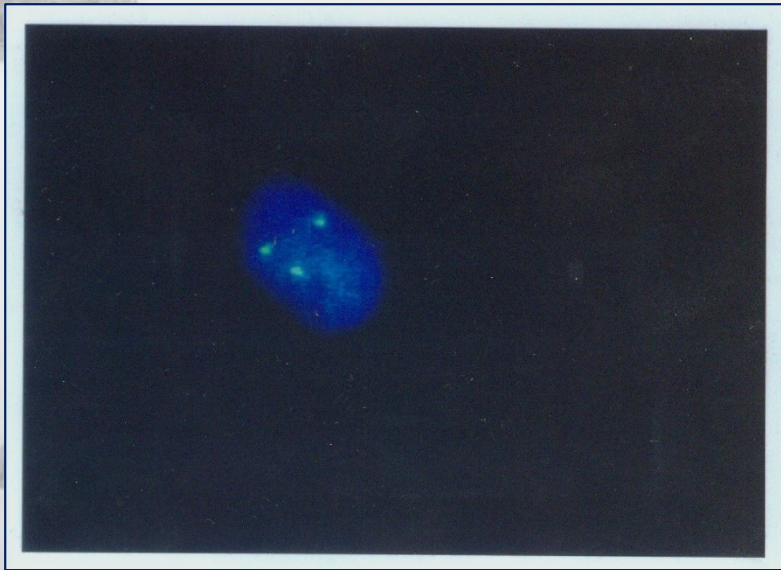
1976 – HRT – zavedení proužkovacích technik v **profázi mitotického dělení**
- chromozomy jsou méně spiralizované a kondenzované = více pruhů + identifikace i malých chromozomů

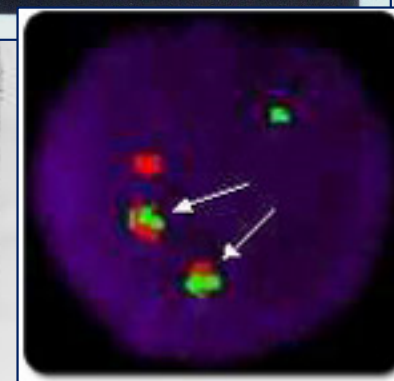
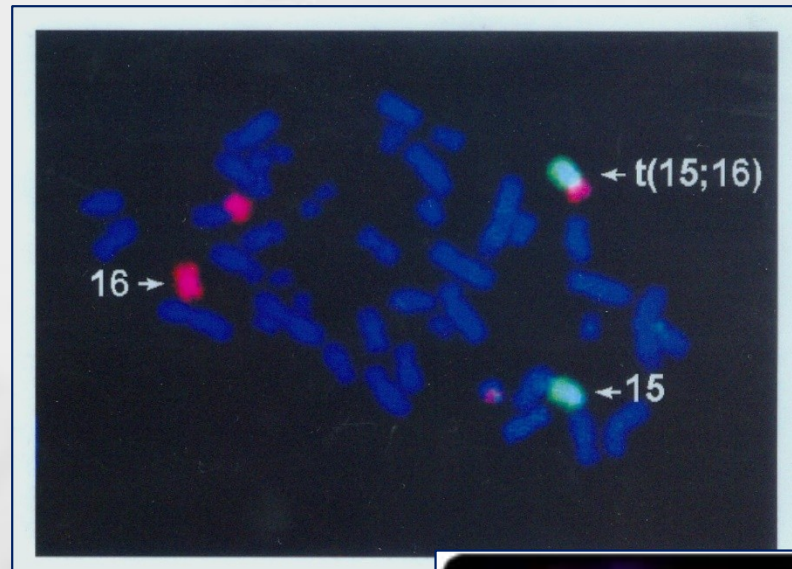
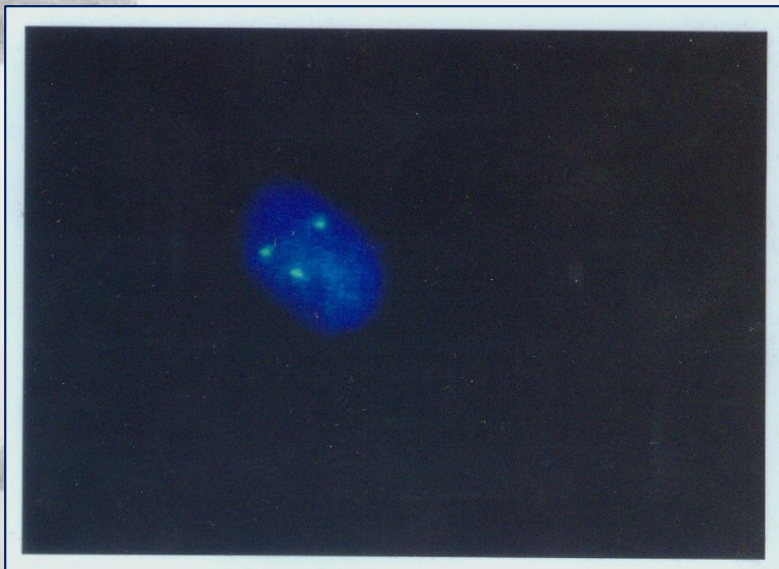


Současnost – G-pruhy

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





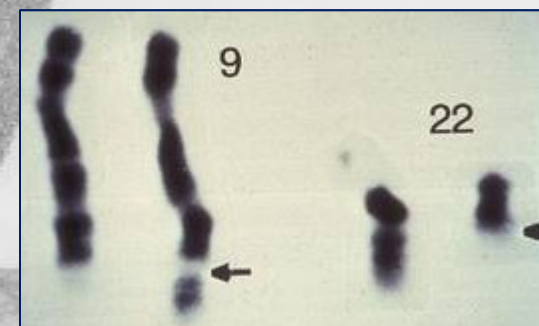


Výhody oproti pruhování:

- méně pracná
- nevyžaduje pro vyhodnocení takovou zkušenost
- odhalí i mikrolecece 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

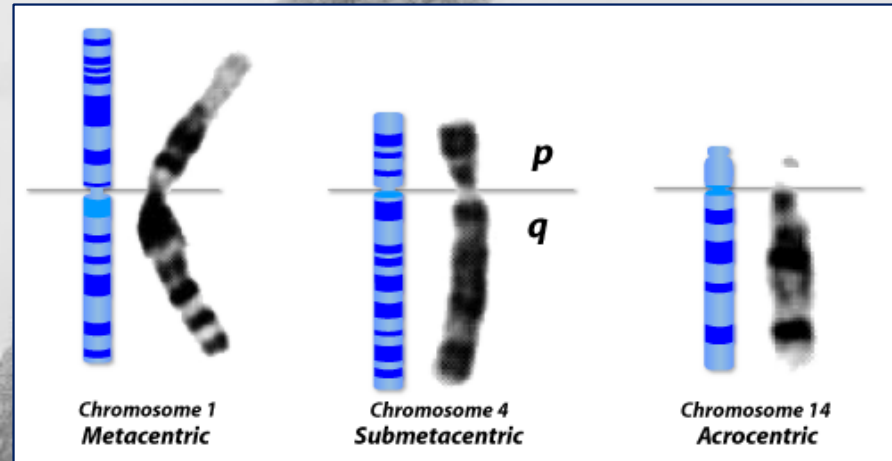
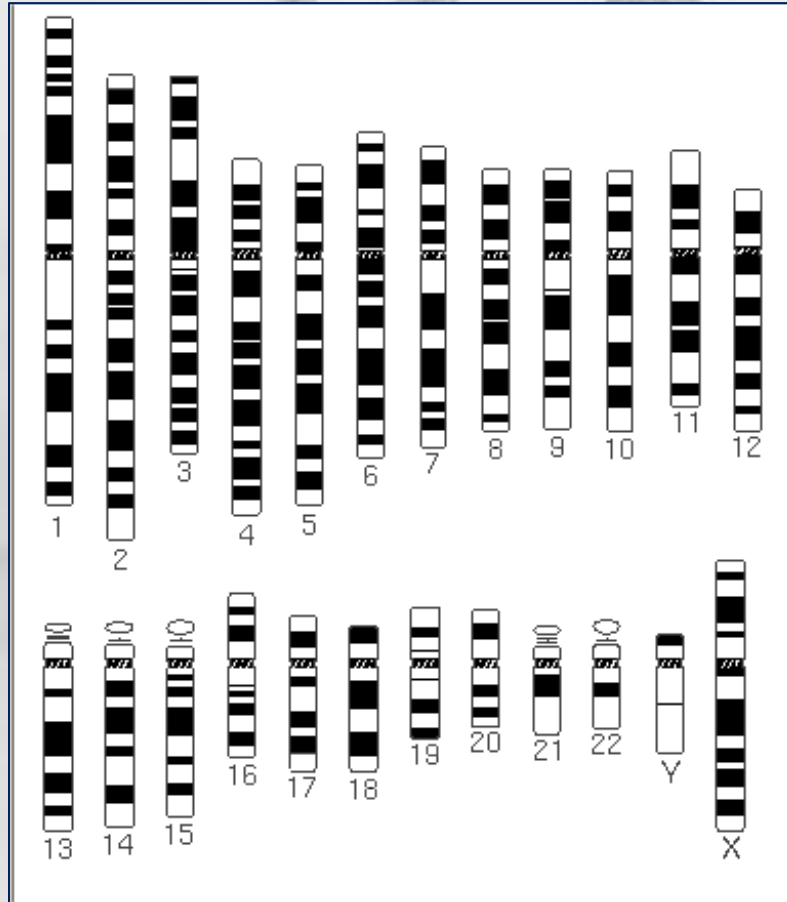
A – chromozomy č. 1-3
B – chromozomy č. 4 a 5
C – chromozomy č. 6-12, X
D – chromozomy č. 13-15
E – chromozomy č. 16-18
F – chromozomy č. 19 a 20
G – chromozomy č. 21, 22 a Y

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 °C po dobu 72 hodin
- působení kolchicinem – zastavení mitózy, synchronizace buněk
- hypotonizace a fixace chromozomů
- barvení

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

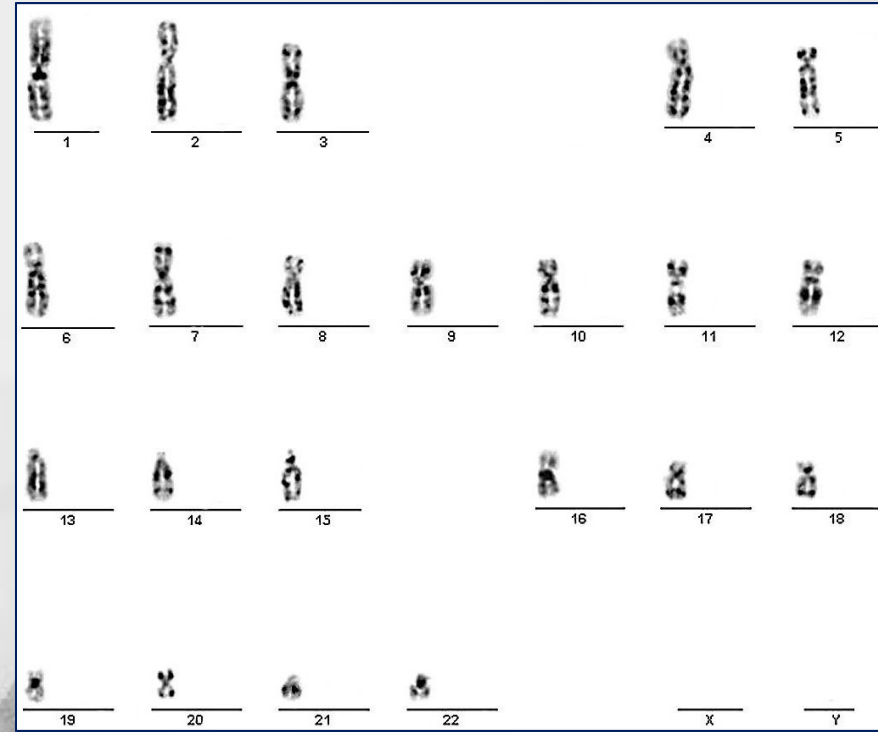
Downův syndrom – 47,XY,+21

Patauův syndrom – 47,XX,+13



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

Úkol: Sestavení karyotypu



Vyfotografované chromozomy barvené G-pruhováním.

1) **Rozstříhejte** chromozomy **a přiřad'te** je k sesterským homologům

2) **Určete** – **pohlaví** jedince
– zda je jedinec **zdravý** a **nebo** zda **některý chromozom chybí** či **přebývá**

3) **Vyzvedněte** si **vzorové řešení** pro kontrolu a **chromozomy nalepte**

4) Do nalepeného karyotypu **napište jméno a Závěr** (karyotypový zápis, pohlaví, zdravý/nemocný), **nahrajte do příslušné odevzdávárny**