

A microscopic view of chromosomes, showing several X-shaped structures with a textured, granular surface. The chromosomes are arranged in a somewhat circular pattern, with one large X-shaped chromosome in the center and several smaller ones around it. The background is a solid blue color.

Cvičení 2

Klasická cytogenetika

Bi6270c Cytogenetika - cvičení

Úkoly ve cvičení 2

1. Kultivace a zpracování biologického materiálu pro cytogenetické vyšetření
2. Barvení a pozorování chromosomů
- 3. Sestavení karyotypu člověka**
 1. Online program – zkuste sami doma 😊
 2. Práce s LUCIA KARYO – Mgr. Marta Hanáková, OLG FN Brno
- 4. Stanovení odchylek od normálního karyotypu**

3. Sestavení karyotypu člověka

<http://learn.genetics.utah.edu/content/basics/karyotype/>

4. Stanovení odchylek od normálního karyotypu

4a. Pojmenujte následující chromosomové aberace

písmenka značí úseky chromosomu, * značí polohu centromery
normální chromosom **ABCDEF*GHIJKL**

ABEF*GHIJKL

ABBCDEF*GHIJKL

CBADF*GHIJKL

ABCDHG*FEIJKL

DEF*GHIJKL

ABCDEF*FEDCBA

ABCDEF*GHIXYZJKL

Zdroj: genetika.wz.cz

4. Stanovení odchylek od normálního karyotypu

4a. Pojmenujte následující chromosomové aberace

písmenka značí úseky chromosomu, * značí polohu centromery
normální chromosom **ABCDEF*GHIJKL**

ABEF*GHIJKL

intersticiální delece úseku **CD**

ABBCDEF*GHIJKL

duplikace úseku **B**

CBADEF*GHIJKL

paracentrická inverze (úsek **ABC**)

ABCDHG*FEIJKL

pericentrická inverze (úsek **EF*GH**)

DEF*GHIJKL

terminální delece úseku **ABC**

ABCDEF*FEDCBA

isochromosom (raménko **ABCDEF**)

ABCDEF*GHIXYZJKL

inzerce úseku **XYZ**

Zápis karyotypu dle nomenklatury ISCN

- Udáváme celkový počet všech chromosomů a pak konstituci gonosomů -> muž ... **46,XY** žena ... **46,XX**
- Udáváme jednotlivé aberace v pořadí: 1. numerické CHA, 2. strukturní CHA
- Numerické: -, +
- Strukturní:

del	delece
dup	duplikace
inv	inverze
i	isochromosom
r	ring chromosom (kruhový chromosom)
t	translokace
der	derivovaný (pozměněný) chromosom

45,X[5]/46,XX[15] příklad mozaiky

- 4b. Zapište karyotypy u uvedených jedinců
 - Zdravý muž
 - Zdravá žena
 - Žena s Turnerovým syndromem
 - Muž s Klinefelterovým syndromem
 - Holčička s Patauovým syndromem
 - Chlapeček s Downovým syndromem
 - Muž s translokací mezi chromosomy 14 a 21 se zlomy v pruzích q24.3 a q22.1
- 4c. Zapište diagnózu dle karyotypů
 - 45,XY,rob(13;14)(q10;q10)
 - 47,XXX
 - 46,XX,t(14;21)(q11.2;q22.3)
 - 46,XY,del(5p)

• 4b. Zapište karyotypy u uvedených jedinců

- Zdravý muž **46,XY**
- Zdravá žena **46,XX**
- Žena s Turnerovým syndromem **45,X**
- Muž s Klinefelterovým syndromem **47,XXY**
- Holčička s Patauovým syndromem **47,XX,+13**
- Chlapeček s Downovým syndromem **47,XY,+21**
- Muž s translokací mezi chromosomy 14 a 21 se zlomy v pruzích q24.3 a q22.1 **46,XY,t(14;21)(q24.3;q22.1)**

• 4c. Zapište diagnózu dle karyotypů

- 45,XY,rob(13;14)(q10;q10) **muž s Robertsonovskou translokací chromosomů 13 a 14**
- 47,XXX **žena s trisomií chromosomu X**
- 46,XX,t(14;21)(q11.2;q22.3) **žena s translokací mezi chromosomy 14 a 21 se zlomy v pruzích q11.2 a q22.3**
- 46,XY,del(5p) **muž s delecí krátkého raménka chr. 5 (Cri du Chat syndrom)**