

## Vyšetření karyotypu

Karyotyp se vyšetřuje obvykle v metafázním stádiu dělení buněk, kdy jsou chromozomy nejlépe hodnotitelné ve světelném mikroskopu. Buňky různých tkání jsou za standardních podmínek namnoženy, poté je dělení zastaveno kolcemidem, a po zpracování je vzorek nakapán na podložní sklo a ta jsou následně barvena pro hodnocení v optickém mikroskopu při 1000-násobném zvětšení. Karyotyp zdravého člověka je tvořen 46 chromozomy, z nichž každý má po vizualizaci charakteristický tvar a stavbu. Odchytky od počtu a typického výsledku barvení jsou hodnoceny jako chromozomální aberace.

### Indikační kritéria

Chromozomové aberace jsou obvykle spojeny s komplexem fenotypových odchylek – charakter syndromů.

#### Postnatální vyšetření:

- Opoždění růstu a vývoje
- Abnormálně vysoký či nízký vzrůst, disproporce postavy
- Psychomotorická retardace
- Orofaciální stigmatizace
- Vrozené skeletální a orgánové vady
- Vrozené vady vývoje a funkce CNS
- Poruchy imunity
- Poruchy vývoje pohlaví
- Dysfertilita, infertilita

#### Prenatální vyšetření:

- Věk matky nad 37 (35) let
- Abnormální výsledek biochemického a ultrazvukového screeningu pro Downův syndrom a vrozené vývojové vady
- Intrauterinní růstová retardace
- Zvýšená hodnota šíjového projasnění a absence nosní kosti u plodu
- Nález ultrazvukových markerů a vrozených vad u plodu
- Nosičství balancovaných aberací u rodičů
- Vysoká hodnota vyšetření získaných chromozomových aberací u rodiče plodu
- Aneuploidie chromozomu u dítěte, resp. u plodu z předchozí gravidity
- Opakované spontánní aborty v anamnéze partnerů



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

## Laboratoře ÚBLG

### Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

## Analytické metody

Metoda	Vyšetřované oblasti:
G-pruhování	Celý genom s rozlišením 5 – 10 Mb

## Doby odezvy vzorků

Materiál	Doba odezvy (kalendářní dny):	
	Běžně	Statim
Krev – venózní, pupečnicková	30	14 (podle dodání materiálu a eventuálního opakování kultivace)
Plodová voda	je vždy statim	21
Choriové klky	je vždy statim	28
Placenta, tkáň z potratu	60	28
Kůže, sval, ovarium a jiné tkáně	60	28

### Kontaktní informace

#### Oddělení lékařské cytogenetiky

ÚBLG 2. LF UK a  
FN Motol  
V Úvalu 84, Praha 5,  
150 06

Tel. 22 44 33 562

#### Centrální příjem vzorků:

Po – Pá  
7:30h – 14.30h

### Požadavky na vzorek

**Krev:** 3 ml do zkumavky LiHe (novorozenci 1-2ml)**Inhed po odběru zařídit transport krve**

**Plodová voda:** 20 ml do sterilních zkumavek nebo kultivačních lahvíček  
**Choriové klky:** 20 mg do kultivační lahvičky s médiem (na požádání možno vyzvednout v laboratoři)

**Jiné tkáně:** množství dle možnosti, optimálně do kultivační lahvičky s médiem, eventuálně do sterilní zkumavky s fyziologickým roztokem.

**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

### Odkazy

- 1) ISCN 2016: An International System For Human Cytogenetic Nomenclature, Jean McGowan-Jordan
- 2) Metody analýzy chromozomů. Metodický sborník k XX. výročímu zasedání cytogenetické sekce Čs. biologické společnosti při ČSAV, Brno 1988

**Transport vzorku** do 30 minut od odběru ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. **Solidní tkáň lze uchovat 72 hodin a krev 12 hodin** při teplotě +2 až +8°C. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo teplem (chladičí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.