



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/ubl/>

Vyšetření chromozomových zlomů – spontánní a indukované získané aberace

Klastogenní látky v životním či pracovním prostředí - chemikálie, záření, viry, léky – anebo nemoci spojené se sníženou funkcí reparačních enzymů v organismu mohou způsobovat zvýšenou lomivost chromozomů, což může mít za následek vznik strukturních chromozomových odchylek *de novo*, aktivaci onkogenů anebo porušení funkce tumor supresorových genů a následně propuknutí nádorových onemocnění. Stupeň poškození chromozomů je spojený s výší rizika uvedených procesů.

Lymfocyty z krve jsou kultivovány v médiu s přidavkem fytohemaglutininu 48 hodin pro hodnocení spontánních aberací, anebo 72 hodin (z toho 48 hodin s přidáním epoxy-di-buta-dienu) pro hodnocení indukovaných aberací. Dělení je zastaveno kolcemidem, materiál je zpracován a preparáty jsou barveny Giemsou a hodnoceny v optickém mikroskopu.

Na metafázích jsou počítány zlomy chromatid a chromozomů a útvary vzniklé zlomy a znovuspojením volných konců. Hodnoceno je minimálně 100 buněk (u syndromů s vrozenou instabilitou může být padesát), přičemž za normální je považován podíl buněk s aberacemi nižší než 5 procent. U pozitivních či hraničních výsledků je doporučena kontrola přibližně za půl roku.

Výsledek vyšetření sám o sobě nestanovuje diagnózu, pouze potvrzuje či vylučuje zvýšené riziko vystavení klastogennímu vlivu, event. suspekci choroby s vrozenou chromozomální instabilitou.

Indikační kritéria

- Nemoci s vrozenou poruchou reparačních funkcí (Fanconiho anémie, NBS, Ataxia teleangiectasia, aj.)
- Profesionální expozice klastogenním látkám
- Stp. léčbě cytostatiky a zářením
- Vyšetření indukovaných aberací epoxy-di-butadienem se provádí k průkazu/vyloučení **Fanconiho anémie.**

Analytické metody

Metoda	Důvod vyšetření
Spontánní ZCA	Suspekce choroby se zvýšenou lomivostí chromozomů, expozice klastogenním látkám v pracovním či životním prostředí, absolvování léčby nádorového onemocnění
Indukované ZCA	Vyloučení/potvrzení Fanconiho anémie

Doby odezvy vzorků

Materiál	Doba odezvy (kalendářní dny):	
	Běžně	Statim
Krev – venózní, pupečnicková	30	14 (podle dodání materiálu a eventuálního opakování kultivace)



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

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)
Ihned po odběru zařídit transport krve

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

Odkazy

1)<http://emedicine.medscape.com/article/951148-overview>

2)Metody biologického monitorování genotoxických faktorů prostředí. Cytogenetická analýza periferních lymfocytů. Acta hygienica, epidemiologica et microbiologica, 2000,53)A.D.

Auerbach:Fanconi anemia diagnosis and the diepoxybutane (DEB) test
Exp. Hematol., 21 (1993), pp. 731–733

Transport vzorku do 30 minut od odběru ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při teplotě. Odebraný materiál lze uchovat 24 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.