

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 skla 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. Odchyly od počtu a typického výsledku barvení jsou hodnoceny jako chromozomové 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

Analytické metody

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

Doby odezvy vzorků

Materiál	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Krev – venózní, pupečnicková	20	14 (podle dodání materiálu a eventuálního opakování kultivace)
Plodová voda	je vždy statim	15
Choriové klky	je vždy statim	20
Placenta, tkáň z potratu	30	20
Kůže, sval, ovarium a jiné tkáň	50	20

Kontaktní informace

Oddělení lékařské cytogenetiky

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol

V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06

Tel. 22 44 33 562

Centrální příjem vzorků:

Po–Pá

7:30 až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Krev: min. 3 ml do zkumavky LiHe (novorozenci 1–2 ml)

Ihned po odběru zařídit transport krve.

Plodová voda: 20 ml do sterilních zkumavek nebo kultivačních lahvíček. Při požadavku na DNA diagnostiku z nativu 30 ml plodové vody.

Choriové klky: 20 mg do kultivační lahvičky s médiem (na požádání možno vyzvednout v laboratoři)

Jiné tkáň: 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 2020: An International System For Human Cytogenetic Nomenclature, Jean McGowan-Jordan

2) Metody analýzy chromozomů. Metodický sborník k XX. výročnímu 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, viz Laboratorní příručka ÚBLG. **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 (chladič vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.