

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 vyšší rizika uvedených procesů.

Lymfocyty z krve jsou kultivovány v médiu s přídavkem 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 chromozomovou 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 (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Krev – venózní, pupečnicková	20	10 (podle dodání materiálu a eventuálního opakování kultivace)

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.

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*, 2000,5

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

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo teplem. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.