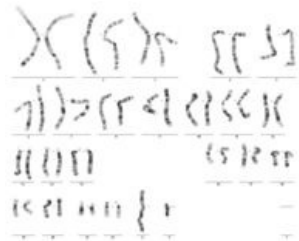


Lidský karyotyp

Karyotyp je soubor všech chromozomů v buněčném jádře. Normální somatická buňka člověka má **46** chromozomů, z toho je 22 párů autozomů a jeden pár heterochromozomů (gonozomů, pohlavních chromozomů). V každém páru je vždy jeden chromozom maternálního a druhý paternálního původu. Autozomy jsou v karyogramu číslovány podle velikosti od největšího (chromozom 1) po nejmenší (chromozom 22). Heterochromozomy se značí X a Y. Zápis normálního karyotypu ženy je **46,XX**; muže **46,XY**. Podle tvaru a velikosti jsou chromozomy dále rozděleny do sedmi skupin (A-G).

Skupina	Chromozomy	Charakteristika
A	1-3	Chromozomy 1 a 3 velké metacentrické chromozomy; chromozom 2 submetacentrický
B	4, 5	Velké submetacentrické chromozomy
C	6 -12, X	Středně velké submetacentrické chromozomy
D	13-15	Středně velké akrocentrické chromozomy
E	16-18	Kratší submetacentrické chromozomy
F	19, 20	Krátké metacentrické chromozomy
G	21, 22, Y	Krátké akrocentrické chromozomy 21 a 22; chromozom Y submetacentrický



Normální mužský karyotyp
46,XY

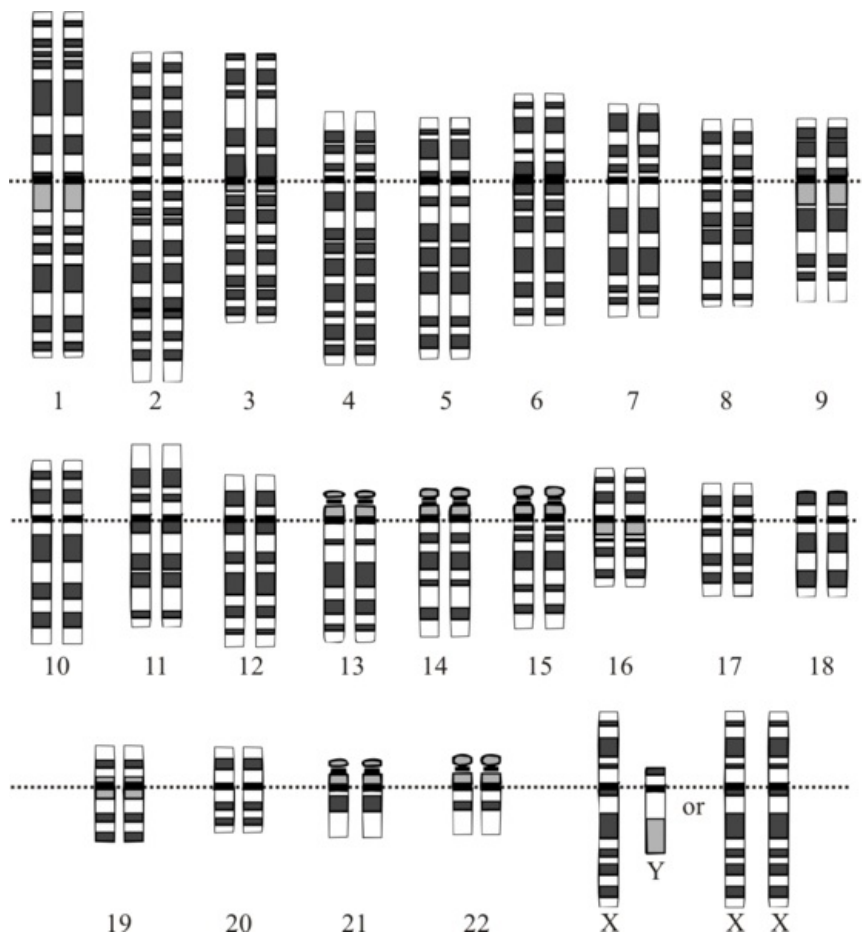
Akrocentrické chromozomy D a G skupiny mají na krátkých ramenech satelitní stopky (**NOR oblasti** – z anglického **N**ucleolus **O**rganizer **R**egion – organizátor jadérka; obsahují opakované kopie genů pro ribozomální RNA) a satelity. Tyto oblasti akrocentrů jsou však velmi variabilní.

Metody vyšetření karyotypu

- pruhování jednotlivých chromosomů je pro každý pár **typické**, proto hodnocení pruhů je **standardním chromosomálním vyšetřením** karyotypu
- k usnadnění vyšetření byla definována **nomenklatura** zápisu odchylek a také **správný karyotyp** a jeho vzor proužků
- k analýze se tedy užívají již zmíněné metody, studující **proužky** chromosomů, jejich **strukturu, komponenty** a **odchylky** a podobně
- obecný postup vyhodnocení karyotypu**
 - celkový počet
 - pohlavní chromosomy
 - úplnost párů
 - nadbytečné chromosomy
 - strukturální odchylky (nejprve akrocentrické chromosomy)
- u odchylek se podává**
 - cytogenetická analýza, např.: 45,X
 - klinická diagnóza např.: Turnerův syndrom

zkratka	význam	příklad
p	krátké rameno chromosomu	
q	dlouhé rameno chromosomu	
mat	maternální	
pat	paternální	
+ (-)	nadpočetný (chybějící)	47, XX, +21
/	mozaika	45, X / 46, XX
del	delece	46,XX,del(5)(p?); 46,X, del(X)(q?)
der	derivovaný (odvozený)	46,XY,der(4)t(4;12)mat – abnormální chromosom 4 odvozený od reciproké translokace u matky
t	reciproká translokace	46, XY, t(2;8)(p?;q?)
rob/der	Robertsonova transformace	45,XX,rob(14;21) – nositelka balancované translokace 46,XY,der(21;21),+21 – nositel nebalancované translokace, Downův syndrom
inv	inverse	46,XY,inv(9)(p12q13)
mar	marker chromosom	47,XY,+mar
r	ring chromosom	46,XY,r(18)
i	isochromosom	46,XY,i(22)

Schéma lidského karyotypu



Odkazy

Související články

- Chromozomy
- Autozomy
- Gonozomy
- Stavba chromozomu

Doporučená literatura

- KOČÁREK, Eduard, Martin PÁNEK a Drahůše NOVOTNÁ. *Klinická cytogenetika I.: úvod do klinické cytogenetiky, vyšetřovací metody v klinické cytogenetice*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2006. 120 s. ISBN 80-246-1069-8.
- International Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature. . *ISCN 2009: an international system for human cytogenetic nomenclature*. 1. vydání. Basel : Karger, 2009. 138 s. ISBN 978-3-8055-8985-7.