



Okruhy pro samostudium: *Karyotyp člověka – typy lidských chromosomů – cytogenetické vyšetření v medicíně (indikace a postup vyšetření)*

Metoda	Pokrytí	Výhoda	Nevýhoda	Rozlišení (limity)
Karyotyp	Všechny chromozomy	Cena, dostupnost	Malé rozlišení	> 5 Mb
FISH	Vybraný lokus	Cena, přesnost	Limitovaný rozsah vyšetření	100-300 kb (dle sondy)
MLPA	Vybrané lokusy	Přesnost	Limitovaný rozsah vyšetření	desítky až stovky kb
Array-CGH / SNP-array	Všechny chromozomy	Vysoká přesnost, vysoké rozlišení	Vyšší cena, složitá interpretace	cca 100 kb

Úkol 1:

Zhodnoťte následující výsledky vyšetření karyotypu. Jednotlivé karyotypy naleznete ve výukové části našeho webu – konkrétně na adrese <https://ublg.lf1.cuni.cz/klinicka-cytogenetika> Ke každému klinickému případu zapište **cytogenetickou diagnózu** (dle ISCN nomenklatury) a **klinickou diagnózu** (klinická prognóza na základě cytogenetického nálezu).

Karyotyp 1 (Tříměsíční chlapec s hypospadií a kryptorchismem)

Cytogenetická diagnóza:

Klinická diagnóza:

Karyotyp 2 (Novorozená dívka se srdeční vadou a těžkou hypotonií)

Cytogenetická diagnóza:

Klinická diagnóza:

Karyotyp 3 (15letá dívka s primární amenoreou)

Cytogenetická diagnóza:

Klinická diagnóza:

Karyotyp 4 (25letý muž, vyšetřovaný pro opakované aborty u partnerky)

Cytogenetická diagnóza:

Klinická diagnóza:



Karyotyp 5 (20týdenní plod s holoprosencefalií)

Cytogenetická diagnóza:

Klinická diagnóza:

Karyotyp 6 (36letý muž vyšetřovaný spolu s partnerkou pro infertilitu páru)

Cytogenetická diagnóza:

Klinická diagnóza:

Karyotyp 7 (3letý chlapec s těžkou mentální retardací)

Cytogenetická diagnóza:

Klinická diagnóza:

Karyotyp 8 (39 letý otec mrtvě rozeného dítěte)

Cytogenetická diagnóza:

Klinická diagnóza:

Úkol 2:

Na stejné adrese naleznete 3 snímky z FISH analýzy gonozomového komplementu u 5leté dívky s poruchou zrůstu. Zanalyzujte všechny tři snímky a zodpovězte následující otázky:

1. Zhodnoťte předložené fotografie z vyšetření FISH s použitím centromerické sondy pro chromosom X (značená zeleně). Jaký je výsledek vyšetření?
2. Vysvětluje zjištěný nález fenotyp probandky?
3. Jaký je pravděpodobný mechanismus vzniku této patologie?
4. Na čem závisí závažnost fenotypových projevů?





Úkol 3:

Dále zhodnoťte výsledky (najdete je na stejné adrese jako poslední úkol) prenatalního array-CGH vyšetření u plodu s orofaciální rozštěpovou vadou a srdeční vadou a zodpovězte následující otázky:

1. Která CNV je pravděpodobně patogenní?
2. Jaká je klinická diagnóza?
3. Odpovídá zjištěný nález indikaci?
4. Ovlivní tento nález prognózu v další graviditě tohoto páru? (karyotypy rodičů jsou normální)