



ČVUT

ČESKÉ VYSOKÉ
UČENÍ TECHNICKÉ
V PRAZE

Malé nadpočetné chromozomy v lidském genomu, jejich vliv na rozvoj onemocnění a možnosti detekce.

Autor: Tereza Šedová

Vedoucí práce: RNDr. Taťána Jarošíková, CSc.

Konzultant práce: Ing. Hana Řezáčová, PhD.

Úvod

- heterogenní skupina strukturně abnormálních chromozomů
- stejné nebo menší velikosti než chromozom 20 ve stejné metafázi
- z morfologického hlediska: velmi malé sSMC, kruhové chromozomy, sSMC s invertovanou duplikací
- několik popsaných mechanismů vzniku sSMC
- fenotypový dopad velmi proměnlivý

Cíle práce

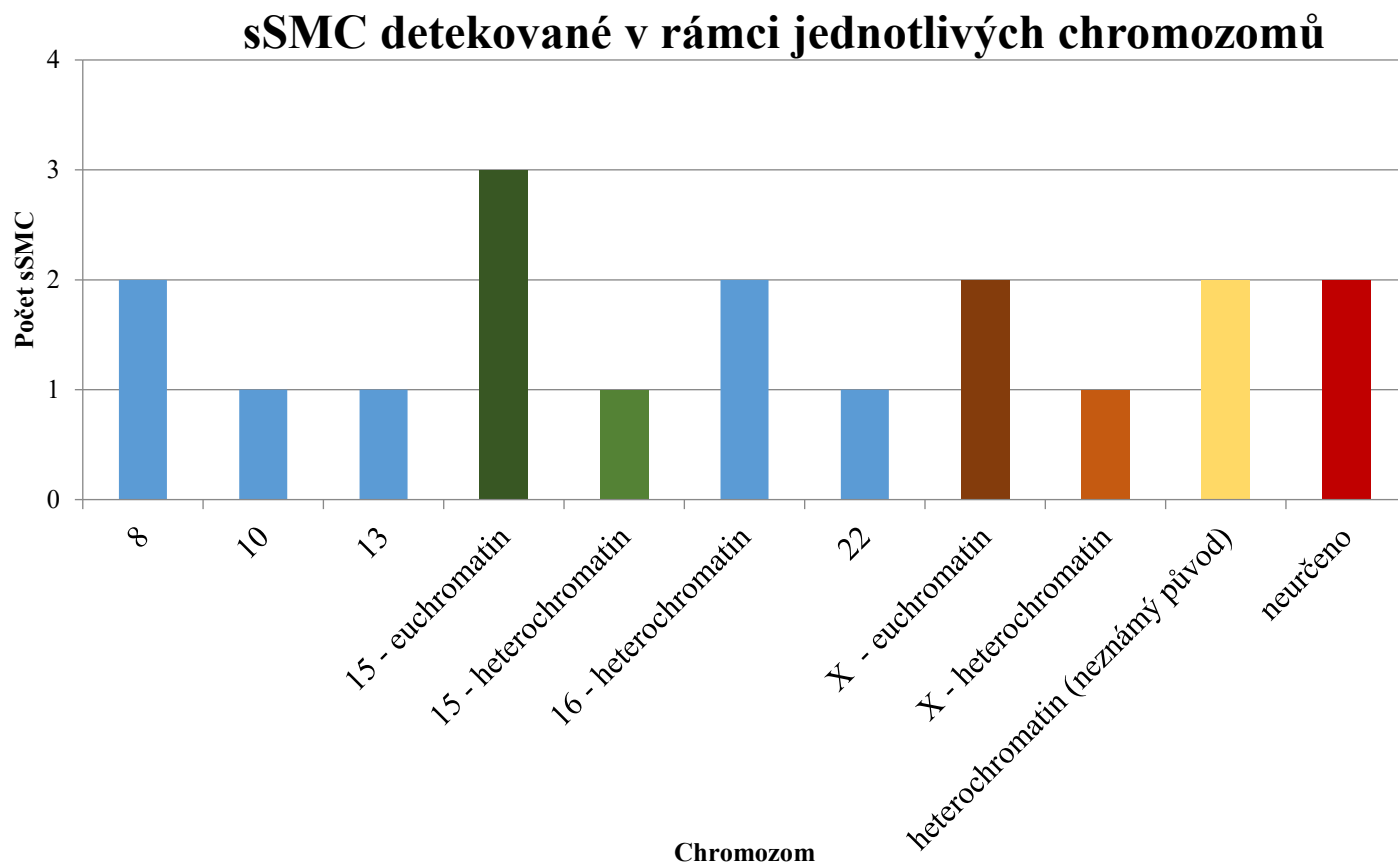
- vypracovat ucelenou a přehlednou literární rešerši o sSMC
- seznámení se s metodami klasické cytogenetiky (karyotyp) a molekulární cytogenetiky (FISH, aCGH), jejich porovnání
- samostatné provedení metody FISH na vybraných vzorcích
- vypracování kazuistik vybraných pacientů
- retrospektivní vyhodnocení dat za roky 2020-2024 se zaměřením na počty sSMC, původ sSMC, klasifikace sSMC a jejich porovnání s literaturou

Metodika

- data a vzorky z Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol
- použité metody: karyotypizace, FISH, aCGH
- samostatné provedení FISH u 6 vzorků
 - aplikace všech tří hlavních typů sond (malovací, centromerická, lokus-specifická)
- vypracování kazuistik vybraných pacientů – pochopení komplexního diagnostického procesu
- retrospektivní hodnocení dat za roky 2020-2024 včetně jejich porovnání s literaturou

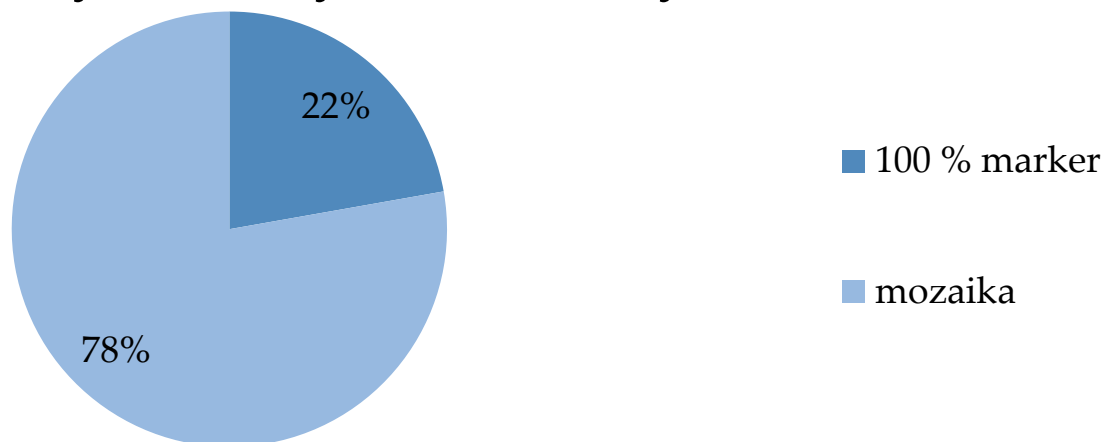
Výsledky

- sSMC 18 případů z 7800; 0,23 %
- 33 % akrocentrické chromozomy (chr. 13, 14, 15, 21, 22)
 - 67 % sSMC(15)
- 33 % heterochromatin



Výsledky - pokračování

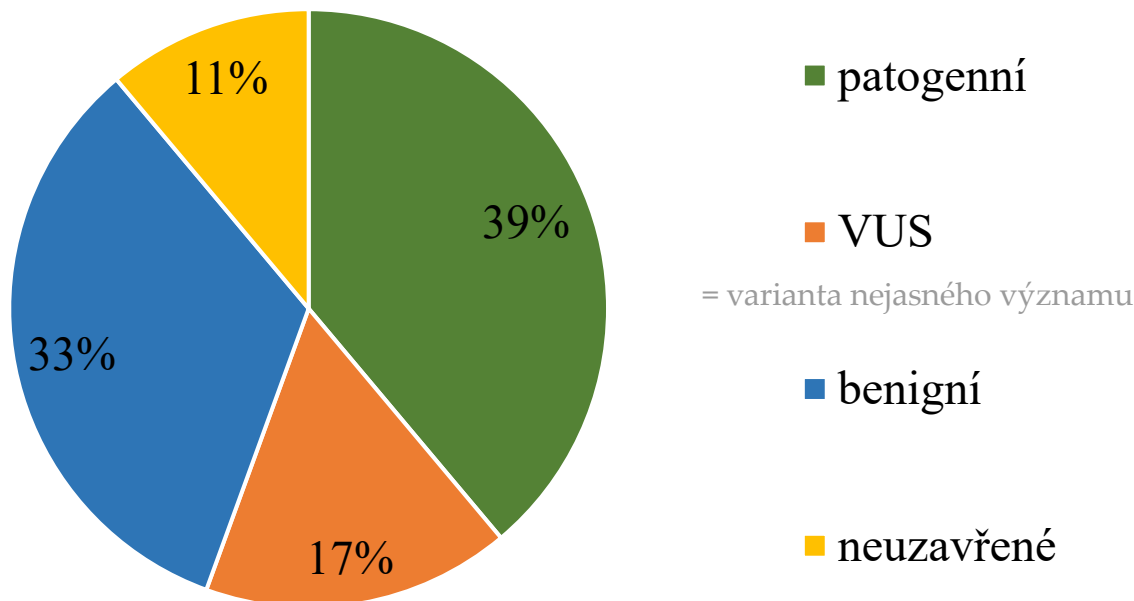
Výskyt mozaiky u detekovaných sSMC



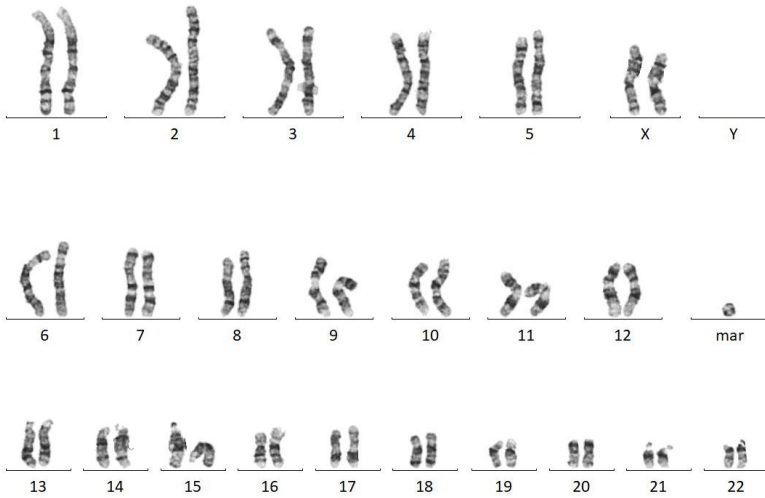
Vzorek	% mozaika karyotyp	% mozaika FISH	% mozaika aCGH
1	60	61	55
3	není k dispozici	25	23
6	30	22	24
7	60	44	neprovedeno
8	71	82	neprovedeno
9	10	10	neprovedeno
12	55	69	66
17	52	neprovedeno	50

Výsledky - pokračování

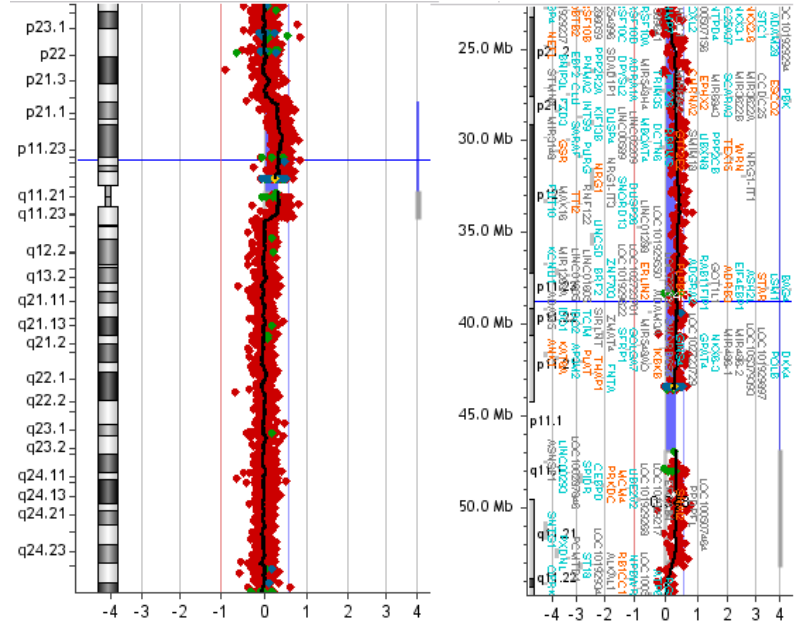
Klinický význam detekovaných sSMC



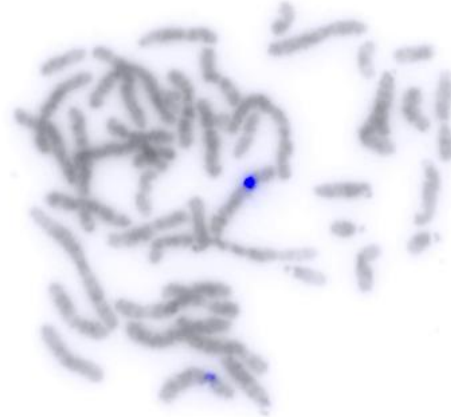
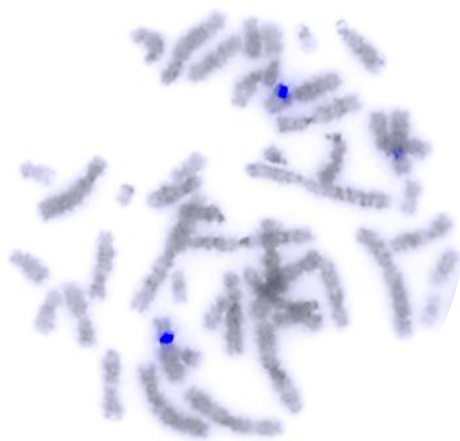
Vzorek 1



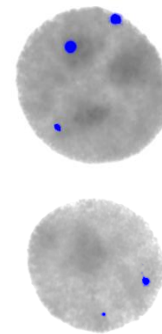
Karyotyp



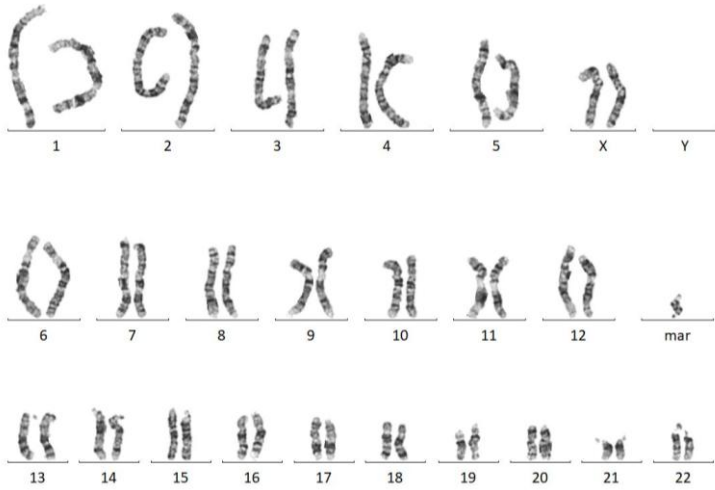
aCGH



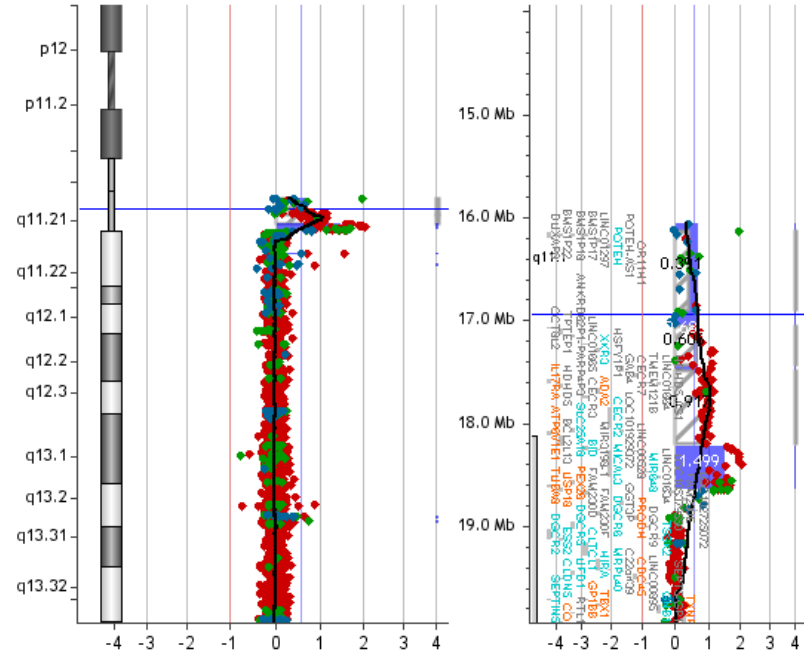
FISH



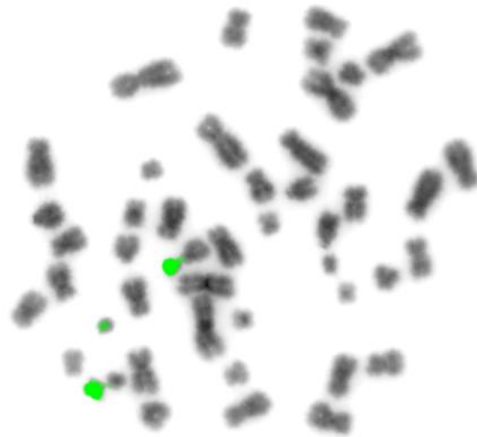
Vzorek 2



Karyotyp



aCGH



FISH

Závěr

- data získaná retrospektivní analýzou vzorků z FN Motol za roky 2020-2024 potvrzují současné celosvětové poznatky o sSMC
- kazuistiky ilustrují diagnostický proces
- k vyšetření sSMC nezbytná kombinace všech uvedených metod



ČVUT

ČESKÉ VYSOKÉ
UČENÍ TECHNICKÉ
V PRAZE

Děkuji za pozornost

