

Obsah

Seznam nejčastěji užívaných zkratek	8
Úvod	9
Obecná část	12
1. Struktura a funkce chromosomů	12
2. Typy chromosomálních aberací	15
Strukturní aberace chromosomů	15
Genomové aberace	20
Sesterské chromatidové výměny	21
3. Předpokládané reparační systémy lidských chromosomů	23
Reparace excizí	24
Postreplikační reparace	24
4. Chromosomální aberace vzniklé v pohlavních buňkách člověka — vrozené chromosomální aberace (VCA)	26
Mechanismus vzniku vrozených chromosomálních aberací	28
5. Chromosomální aberace vzniklé v somatických buňkách člověka — získané chromosomální aberace (ZCA)	29
6. Možnosti detekce chromosomálních aberací — současné cytogenetické metody	32
Diferenční cytogenetické metody	33
Vrozené chromosomální poruchy	35
1. Vrozené chromosomální aberace	35
Frekvence VCA v populaci	35
VCA v genetické poradně	35
VCA v cytogenetické laboratoři ILF v letech 1972—1986	36
2. VCA autosomů s častější frekvencí v populaci	38
Trisomie 21. chromosomu — Downův syndrom	39
Trisomie 18. chromosomu — Edwardsův syndrom	39
Trisomie 13. chromosomu — Patauův syndrom	40
Delece krátkých ramen 5. chromosomu — syndrom kočičího křiku	40
Trisomie 8. chromosomu	41
Trisomie krátkých ramen 9. chromosomu Rethoréův syndrom	41
Částečná monosomie krátkých ramen 18. chromosomu	41
3. Ukázky častých VCA autosomů z materiálu genetické poradny ILF	42
4. VCA autosomů se vzácným výskytem v populaci	47
5. Ukázky vzácných VCA autosomů z materiálu genetické poradny ILF	48
6. Translokace chromosomů v lidské populaci	54
7. Ukázky některých translokací z materiálu genetické poradny ILF	57
Příklad nekompletní translokace vzniklé de novo a provázené delecí	57
Příklady translokací přenášených balancovanými nosiči na potomstvo	59
8. VCA gonosomů	70
Monosomie X, 45,X, Turnerův syndrom — gonádové dysgeneze	71

Varianty VCA u gonádových dysgenezí	71
Trisomie X, 47,XXX, „superfemale“, „syndrom tří X“	72
Kvadrисomie X, 48,XXXX	72
Klinefelterův syndrom, 47,XXY	72
Varianty VCA u Klinefelterova syndromu	72
Syndrom dvou Y, 47,XYY, „supermale“	72
9. Ukázky některých VCA nosomů z materiálu genetické poradny ILF	73
10. Polymorfismus lidských chromosomů a jejich vztah k VCA	76
11. Ukázky některých extrémních variant chromosomů z materiálu genetické poradny ILF	78
12. Výsledky studia frekvence polymorfismu chromosomů u osob vyšetřovaných v genetické poradně ILF	83
13. Chromosomální syndromy původně považované za monogenní	87
Získané chromosomální poruchy	91
A. ZCA vyvolané ionizujícím zářením	91
1. Historie radiační cytogenetiky	91
2. Typy chromosomálního poškození vyvolaného ionizujícím zářením	92
3. Vztah mezi dávkou záření, dávkovým příkonem a chromosomálním poškozením	95
Chromosomální aberace jako biologický dozimetř	98
4. Detekce ZCA vyvolaných zářením in vitro	100
Studie vlivu vysokých dávek ionizujícího záření na lidské chromosomy in vitro	100
Studie vlivu nízkých dávek ionizujícího záření na lidské chromosomy in vitro	100
Mezinárodní studie nízkých dávek záření	104
5. Detekce ZCA vyvolaných zářením in vivo	106
Studie vlivu vysokých dávek ionizujícího záření na lidské chromosomy in vivo	106
Studie obyvatelstva Hirošimy a Nagasaki	106
Dlouhodobá studie nemocných ozářených lokálně pro spondylartrózu páteře	107
Otázka možného nebezpečí přetrvávání buněk s chromosomálními aberacemi v lidském organismu	107
6. Studie vlivu nízkých dávek ionizujícího záření na lidské chromosomy in vivo	108
B. ZCA vyvolané chemickými látkami	114
1. Historie sledování vlivu chemických látek na lidské chromosomy	114
2. Typy chromosomálního poškození chemickými mutageny	116
3. Sledování ZCA vyvolaných chemickými látkami in vitro	119
4. Srovnávací studie působení šesti cytostatik in vitro na buňky jednoho dárce při použití konvenční a harlekýnské techniky	120
5. Výsledky srovnávací studie ZCA v normálních a trisomických buňkách, vyvolaných ionizujícím zářením a chemickými látkami in vitro	124
6. Sledování ZCA vyvolaných chemickými látkami in vivo	128
7. Výsledky studie vlivu epichlorhydrinu na lidské chromosomy in vivo	128
8. Výsledky studie vlivu monomeru vinylchloridu na lidské chromosomy in vivo	132
9. Výsledky studie sledující ZCA u nemocných dlouhodobě užívajících imunosupresíva	137
10. Studie dětských pacientů dlouhodobě užívajících imunosupresíva	144
11. Mutagenní účinky tuberkulostatik	146
12. Možné mutagenní účinky chemicky znečištěného zevního prostředí	148
C. ZCA vyvolané viry	153
1. Historie sledování chromosomálních aberací vyvolaných viry v lidských buňkách	153
2. Typy chromosomálního poškození vyvolaného viry	154
3. Chromosomální poškození u dětí vyvolané revakcinací proti variole	154

Závěr	158
1. Vztah mezi mutagenními, karcinogenními a teratogenními účinky ionizujícího záření, chemických látek a virů	158
2. Vztah mezi vrozenými a získanými aberacemi chromosomů. Možnosti jejich prevence	159
Literatura	161