

# Obsah

Seznam nejčastěji užívaných zkratk . . . . .	4
<b>Předmluva</b> . . . . .	9
<b>Úvod</b> . . . . .	12
1. Struktura a funkce chromosomů . . . . .	12
a) Vzhled a tvar chromosomů . . . . .	12
b) Funkce chromosomů . . . . .	13
2. Typy chromosomálních aberací . . . . .	14
a) Strukturní aberace chromosomů . . . . .	15
aa) Mechanismus vzniku strukturních chromosomálních aberací	15
aa) Morfologie chromosomálních aberací . . . . .	17
b) Genomové aberace . . . . .	19
aa) Poruchy počtu jednotlivých chromosomů . . . . .	20
bb) Poruchy ploidie . . . . .	20
c) Sesterské chromatidové výměny . . . . .	21
3. Předpokládané reparační systémy lidských chromosomů . . . . .	23
a) Reparace excizí . . . . .	23
b) Postreplikační reparace . . . . .	23
4. Chromosomální aberace vzniklé v pohlavních buňkách člověka — vrozené aberace . . . . .	24
Mechanismus vzniku vrozených chromosomálních aberací . . . . .	26
5. Chromosomální aberace vzniklé v somatických buňkách člověka — získané aberace . . . . .	27
6. Možnost detekce chromosomálních aberací — současné cytogene- tické metody . . . . .	29
Diferenciační cytogenetické metody . . . . .	30
<b>Vrozené chromosomální poruchy (klinická část)</b> . . . . .	33
1. Vrozené chromosomální aberace v populaci — VCA . . . . .	33
a) Frekvence VCA . . . . .	33
b) VCA v genetické poradně . . . . .	33
c) VCA v Cytogenetické laboratoři ILF v letech 1972—1979 . . . . .	34
2. VCA autosomů s častější frekvencí v populaci . . . . .	38
a) Trisomie 21. chromosomu, Downův syndrom . . . . .	39



b) Trisomie 18. chromosomu, Edwardsův syndrom . . . . .	40
c) Trisomie 13. chromosomu, Patauův syndrom . . . . .	40
d) Delece krátkých ramen 5. chromosomu, syndrom kočičího křiku	41
3. Ukázky častých VCA autosomů z materiálu genetické poradny ILF	41
4. VCA autosomů se vzácným výskytem v populaci . . . . .	44
5. Ukázky vzácných VCA autosomů z materiálu genetické poradny ILF	47
6. Translokace chromosomů v lidské populaci . . . . .	52
7. Ukázky některých translokací z materiálu genetické poradny ILF	55
a) Příklad nekompletní translokace vzniklé de novo a provázené delecí . . . . .	55
b) Příklady translokací přenášených balancovanými nosiči na po- tomstvo . . . . .	57
8. VCA gonosomů . . . . .	68
a) Monosomie X, 45,X, Turnerův syndrom — gonádová dysgeneze	69
b) Varianty VCA u gonádových dysgenezí . . . . .	69
c) Trisomie X, 47,XXX, „Superfemale“, „syndrom tří X“ . . . . .	70
d) Kvadrismie X, 48,XXXX . . . . .	70
e) 47,XXY, Klinefelterův syndrom . . . . .	70
f) Varianty VCA u Klinefelterova syndromu . . . . .	70
g) Syndrom dvou Y, 47,XYY, „Supermale“ . . . . .	71
9. Ukázky některých VCA gonosomů z materiálu genetické poradny ILF . . . . .	71
10. Polymorfismus lidských chromosomů a jejich vztah k VCA . . . . .	74
11. Ukázky některých extrémních variant chromosomů z materiálu genetické poradny ILF . . . . .	77
12. Výsledky studia frekvence polymorfismu chromosomů u osob vy- šetřovaných v genetické poradně ILF . . . . .	82
<b>Získané chromosomální poruchy (experimentální část) . . . . .</b>	<b>87</b>
<b>A. Získané chromosomální aberace (ZCA) vyvolané ionizujícím zářením</b>	<b>87</b>
1. Historie radiační cytogenetiky . . . . .	87
2. Typy chromosomálního poškození vyvolaného ionizujícím zářením	88
3. Vztah mezi dávkou, zářením, dávkovým příkonem a chromosomál- ním poškozením . . . . .	91
Chromosomální aberace jako biologický dozimetr . . . . .	92
4. Detekce ZCA vyvolaných zářením in vitro . . . . .	93
a) Studie vlivu vysokých dávek ionizujícího záření na lidské chro- mosomy in vitro . . . . .	93
b) Studie vlivu nízkých dávek ionizujícího záření na lidské chro- mosomy in vitro . . . . .	94
5. Detekce ZCA vyvolaných zářením in vivo . . . . .	98



a) Studie vlivu vysokých dávek ionizujícího záření na lidské chromosomy in vivo . . . . .	98
b) Studie obyvatelstva Hirošimy a Nagasaki . . . . .	98
c) Dlouhodobá studie nemocných ozařovaných lokálně pro spondylartrózu páteře . . . . .	99
d) Otázka možného nebezpečí přetrvávání buněk s chromosomálními aberacemi v lidském organismu . . . . .	100
6. Studie vlivu nízkých dávek ionizujícího záření na lidské chromosomy in vivo . . . . .	100
<b>B. Získané chromosomální aberace vyvolané chemickými látkami . . . . .</b>	<b>111</b>
1. Historie sledování vlivu chemických látek na lidské chromosomy . . . . .	111
2. Typy chromosomálního poškození vyvolaného chemickými mutageny . . . . .	115
3. Sledování ZCA vyvolaných chemickými látkami in vitro . . . . .	115
4. Srovnávací studie působení 6 cytostatik in vitro na buňky jednoho dárce při použití konvenční a harlekýnské techniky . . . . .	117
5. Výsledky srovnávací studie ZCA v normálních a trisomických buňkách, vyvolaných ionizujícím zářením a chemickými látkami in vitro . . . . .	121
6. Sledování ZCA vyvolaných chemickými látkami in vivo . . . . .	125
7. Výsledky studie vlivu epichlorhydrinu na lidské chromosomy in vivo . . . . .	125
8. Výsledky studie vlivu monomeru vinylchloridu na lidské chromosomy in vivo . . . . .	130
9. Výsledky studie sledující ZCA u nemocných dlouhodobě užívajících imunosupresiva . . . . .	135
10. Studie dětských pacientů užívajících dlouhodobě imunosupresiva . . . . .	143
<b>C. Získané chromosomální aberace vyvolané viry . . . . .</b>	<b>144</b>
1. Historie sledování chromosomálních aberací vyvolaných viry v lidských buňkách . . . . .	144
2. Typy chromosomálního poškození vyvolaného viry . . . . .	145
3. Chromosomální poškození u dětí, vyvolané revakcinací proti variole . . . . .	145
<b>Závěr . . . . .</b>	<b>149</b>
1. Vztah mezi mutagenními, karcinogenními a teratogenními účinky ionizujícího záření, chemických látek a virů . . . . .	149
2. Vztah mezi vrozenými a získanými aberacemi chromosomů, možnosti jejich prevence . . . . .	150
<b>Písemnictví . . . . .</b>	<b>151</b>