

Získané chromozomální aberace

Získané chromozomální aberace (ZCHA) vznikají v průběhu života jedince působením mutagenních vlivů prostředí nebo v důsledku poruchy reparačních mechanismů.

Cytogenetická analýza ZCHA

Analýza ZCHA v lymfocytech periferní krve se využívá např. jako skupinový biologický test pro **monitorování expozice faktorům pracovního prostředí**. Sledování ZCHA v tkáňových kulturách *in vitro* se využívá k testování genotoxicity látek.

Princip metody analýzy ZCHA v lymfocytech periferní krve

Po krátkodobé (48 hod.) kultivaci lymfocytů periferní krve se na kultury působí kolchicinem, mitotickým jedem, který zastaví buněčné dělení ve stadiu metafáze a suspenze buněk se zpracuje cytogenetickou metodou (hypotonie a opakovaná fixace). Pokud kultivujeme lymfocyty periferní krve, přidává se ke kultuře phytohaemagglutinin, látka, která stimuluje lymfocyty k dělení. Připravené preparáty jsou po zpracování obarveny Giemsovým barvivem.

Hodnocení preparátů

Standardně se hodnotí 100 (u skupinového testu) nebo až 300 mitos (v případě individuálního testu). K hodnocení se využívá optického mikroskopu (zvětšení 1000×). V hodnocených mitosách se sleduje výskyt a počet:

- zlomů – porušení celistvosti jedné nebo obou chromatid, pokud je šířka přerušení větší než je šířka dané chromatidy.
- fragmentů – část chromozomu bez centromery;
- minute, resp. double minute – část chromatidy o průměru menším než je šířka chromatidy
- chromatidových výměn;
- chromozomových přestaveb: translokací, ring chromozomů a dicentrických chromozomů.

Do celkového počtu aberantních buněk se nezapočítávají, ale rovněž se sledují:

- numerické změny (polyploidie nebo aneuploidie)
- endoreduplikace
- gapy – porušení celistvosti jedné nebo obou chromatid, pokud je šířka přerušení stejná nebo menší než je šířka dané chromatidy.

Zatímco dicentrické chromozomy nebo prstencové chromozomy a translokace (aberace chromozomového typu) jsou typickými aberacemi způsobenými ionizujícím zářením, chromatidové zlomy a chromatidové výměny jsou typické po působení chemických látek.

Protože četnost dicentrických chromozomů přesně sleduje dávku ozáření, využívá se cytogenetické vyšetření a stanovení počtu dicentrických chromozomů k biologické dozimetrii.

Translokace je obtížné rozpoznat na klasicky obarvených preparátech, většina jich tak uniká detekci. Některé chromozomální aberace jsou nestabilní, při opakovaném buněčném dělení se ztrácí (dicentry, ring, fragmenty bez centromery...), je tedy nezbytné získané chromozomální aberace vyšetřovat pouze v prvních mitosách, tj. po 48 hod kultivaci.

Interpretace výsledků

Ve skupinovém testu odpovídá:

- méně než 2 % aberovaných buněk (AB.B.) spontánní frekvenci;
- 2–4 % AB.B. zvýšené expozici;
- více než 4 % vysoké expozici genotoxickým látkám.

Při individuálním hodnocení je **frekvence 5 a více % AB.B.** považována za rizikovou. Opakovaný nález takového frekvence AB.B. znamená pro postiženého jedince zvýšené riziko vzniku nádorového onemocnění, riziko zrychleného stránutí buněk a zvýšené riziko výskytu vrozených vad u potomků.

Výrazně zvýšené % aberantních buněk se nachází také u pacientů s tzv. syndromy spojenými se zvýšenou lomivostí chromozomů (Fanconiho anémie, Bloomův syndrom, xeroderma pigmentosum, ataxia teleangiectasia).

Související články

- Chromozomální abnormality
- Toxikogenetika
- Identifikace chromozomů
- Indikace chromozomálního vyšetření

