

Abstrakt

Mozaika představuje dvě nebo více chromozómově odlišné buněčné linie u jedince. Mozaiky jsou nejčastěji způsobeny selháním chromozomů během mitózy, což vede k získání nebo ke ztrátě chromozómů, známé pod názvem aneuploidie, avšak strukturální aberace se také mohou vyskytovat v mozaice. Práce byla provedena na srovnání účinnosti metod FISH, array CGH a klasických cytogenetických technik pro detekci mozaiky.

Praktická část se zaměřuje na srovnávání výsledků u 45 pacientů, u nichž byly identifikovány mozaiky aneuploidie gonozomů (26 pacientů) a mozaiky aneuploidie autozomů (19 pacientů). Získané údaje ukazují, že se liší vyšetření karyotypu a FISH z periferní krve u 20 z 36 (55 %) pacientů. Objevil se případ, kde karyotyp nezachytil mozaiku a metoda FISH odhalila mozaiku s abnormálními buněčnými liniemi s procentuálním zastoupením menším než 5 %. Metoda array CGH potvrdila podobné výsledky u 10 z 12 (83 %) pacientů s metodou FISH v rámci vyšetření z periferní krve.

Práce se zabývá i výsledky vyšetření arteficiálně vyrobených suspenzí se známým stupněm mozaicizmu. Z výsledků vyplývá, že metoda FISH má přesnější procentuální záchyt mozaiky ve srovnání s karyotypem.

Ukázalo se, že použití všech tří technik paralelně umožňuje v klinické praxi dosáhnout vysoké citlivosti a specifity na správné vyhodnocení cytogenetického základu abnormálních klinických znaků u pacientů s mozaikovou formou aberací.

Klíčova slova

Mozaicismus, chromozómová aberace, karyotypování, FISH, array CGH, diagnostika