

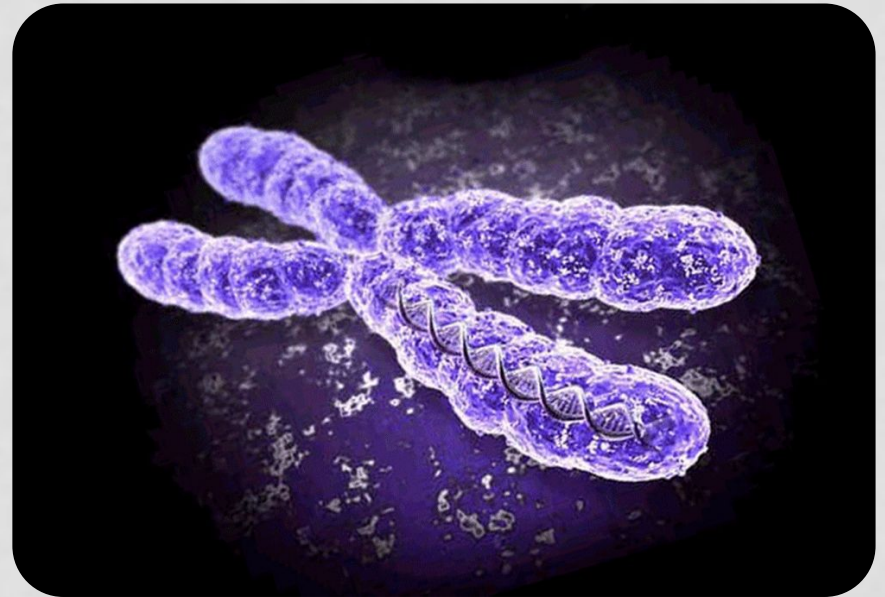
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Тюменский государственный медицинский
университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России)
Кафедра биологии

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ И ИХ КЛАССИФИКАЦИЯ

ПОДГОТОВИЛА: АЛИМОВА
ЕКАТЕРИНА 206 ГРУППА

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД

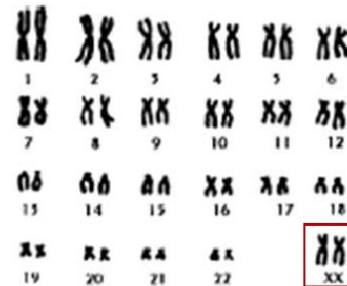
- Основан на изучении хромосом человека в норме и при патологии. В норме кариотип человека включает 46 хромосом — 22 пары аутосом и две половые хромосомы. Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменениями их структуры. Такие болезни получили название хромосомных.



КАРИОТИПИРОВАНИЕ

- Кариотип - это диплоидный набор хромосом в соматических клетках на стадии метафазы, характерный для данного вида.
- Исследование кариотипа человека проводят с помощью образца периферической крови (1-2 мл), включающее три основных этапа: 1) культивирование клеток; 2) окраску препарата; 3) микроскопический анализ препарата.

Кариотип человека



- Культивирование клеток проводится после забора образца крови. Кровь берется у взрослых из вены, у новорожденных — из пальца, мочки уха или пятки. Далее её помещают в питательную солевую среду в состав которой, в частности, добавлены вещества, «заставляющие» лимфоциты интенсивно делиться митозом. Через некоторое время в культуру клеток добавляют колхицин. Колхицин останавливает митоз на уровне метафазы. Именно во время метафазы хромосомы являются наиболее конденсированными. Методы цитогенетического исследования можно разделить на прямые — получение препаратов без культивирования и непрямые — получение препаратов хромосом из клеток, культивированных в искусственных питательных средах.

- Объектом исследования при обоих методах цитогенетического исследования являются хромосомы в стадии метафазы митоза, поскольку только в этой стадии возможно точно идентифицировать хромосомы и выявление их нарушений. Исследование возможно и в стадии мейоза, но это сопряжено с трудностями получения биоптатов из половых желез

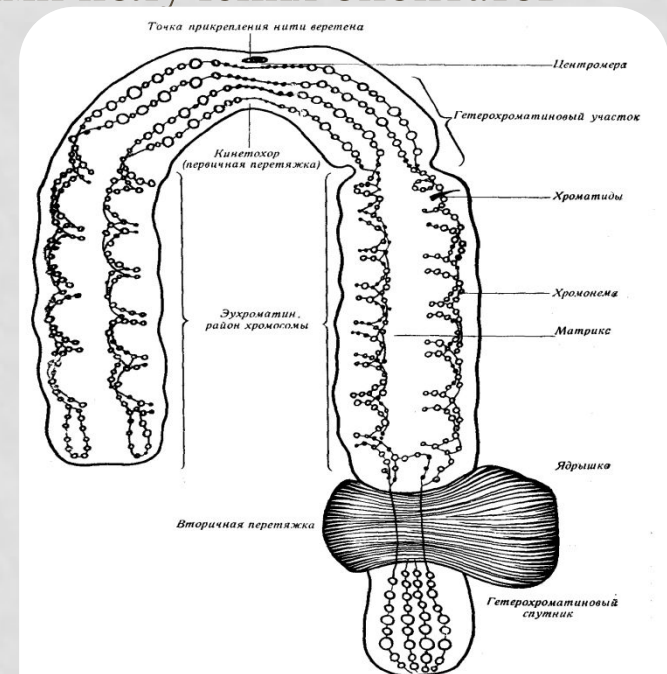
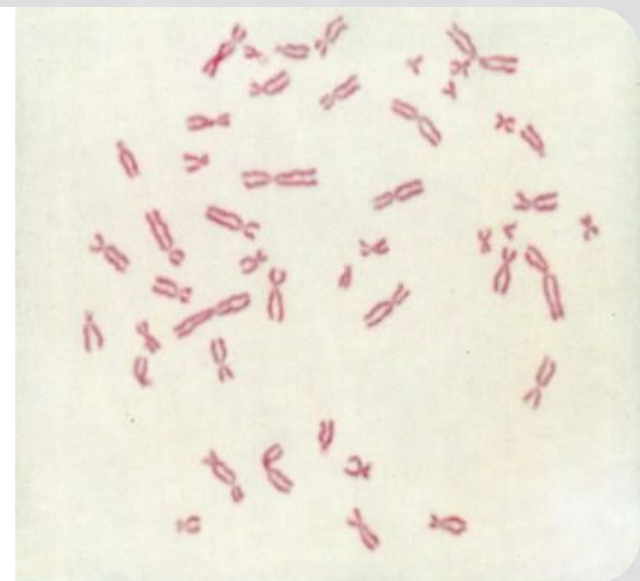
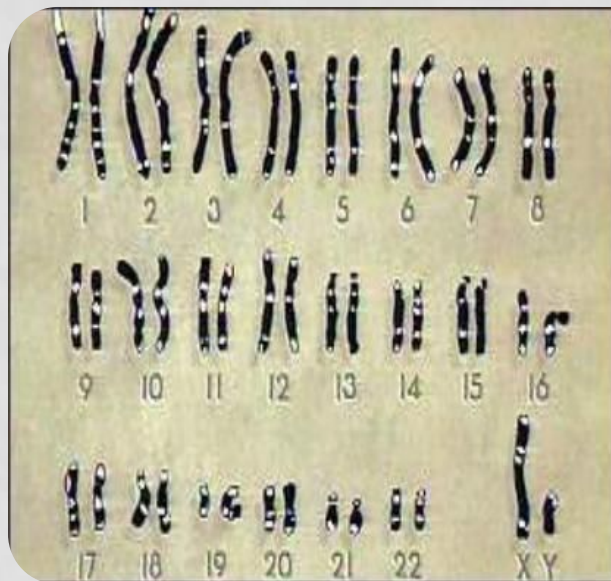


Рис. 24. Схема строения метафазных хромосом.

- Прямые методы в основном используются для изучения костного мозга, но позволяют проводить анализ хромосом опухолевых клеток. Проводят стерильную пункцию костного мозга, помещают его в питательную среду, добавляют в нее колхицин, который останавливает деление клеток на стадии метафазы митоза. Клетки инкубируют 2—3 часа при 37 °С, затем готовят препараты хромосом.
- При непрямом методе проводится культивирование. Наиболее доступным методом является анализ хромосом лейкоцитов периферической крови человека.

- Важным этапом цитогенетического анализа является окраска полученных препаратов. Ее проводят простыми, дифференциальными и флюоресцентными методами.



- Простая окраска обеспечивает групповую идентификацию хромосом. Используется она для количественного учета хромосомных аномалий при определении мутагенности среды (действия радиации, химических мутагенов и др.). С помощью этого типа окраски были открыты многие хромосомные болезни, а также хромосомные aberrации, вызывающие самопроизвольные аборт, врожденные пороки развития, канцерогенез и т. п.

- С целью выявления структурной разнородности хромосом по длине, что выражается в виде чередования светлых и темных полос (эу- и гетерохроматических районов), применяются методы дифференциального окрашивания. Отмечается, что протяженность и рисунок полос специфичны для каждой хромосомы. Методы дифференциального окрашивания могут применяться для анализа хромосом, полученных из культур любых тканей.

- Для систематизации хромосом используют две стандартные классификации: Денверскую и Парижскую. В основу Денверской классификации положены два принципа: длина хромосом и их форма (метацентрические, субметацентрические, ацентрические), при этом используется метод сплошной окраски хромосом. По этой классификации все хромосомы разделены на семь групп, каждая пара хромосом имеет свой номер. Недостатком классификации является трудность в идентификации хромосом внутри группы.

- Парижская классификация основывается на дифференциальном окрашивании метафазных хромосом. Каждая хромосома имеет свой индивидуальный рисунок, четкую дифференциацию по длине на светлые и темные полосы - диски (сегменты). Разработана система обозначения линейной дифференциации хромосом (номер хромосомы, плечо, район, сегмент).

ОПРЕДЕЛЕНИЕ X-ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА.

- Половой хроматин (тельце Барра) - компактная темная глыбка, которая имеется в интерфазном ядре соматических клеток нормальных женщин. Половой хроматин представляет спирализованную X-хромосому. Инактивация одной из X-хромосом является механизмом, выравнивающим баланс генов в мужском и женском организме. Согласно гипотезе Марии Лайон, инактивация X-хромосомы происходит на ранних стадиях эмбриогенеза (14 день), она носит случайный характер, причем инактивируются только длинные плечи X-хромосомы. По числу глыбок полового хроматина можно судить о числе X-хромосом (формула $n+1$, где n - число телец Барра). При любом числе X-хромосом в активном состоянии будет только одна X-хромосома. Цитогенетические методы используются для диагностики хромосомных болезней (изменение числа и структуры хромосом), определения пола, изучения хромосомного полиморфизма членов популяций.

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ПРИМЕНЯЮТ В ЦЕЛЯХ:

- изучения кариотипа человека
- диагностики хромосомных заболеваний
- изучения мутагенного действия различных веществ при генных и хромосомных мутациях
- составлении генетических карт хромосом

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- 1) Парфенова Е.Г. Статья "Цитогенетический метод: сущность и этапы.« 2018.
- 2) Лабораторные и специальные методы исследования в судебной медицине, под ред. В. И. Пашковой и В. В. Томилина, с. 157, М., 1975;
- 3) Медицинская генетика : под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014;