


# Изменение кариотипа

- Кариотип — совокупность признаков (число, размеры, форма и т. д.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида (видовой кариотип), данного организма (индивидуальный кариотип) или линии (клона) клеток.
- Кариотипом иногда также называют и визуальное представление полного хромосомного набора (кариограммы).
- Термин «кариотип» был введён в 1924 году советским цитологом Г. А. Левитским.

- 
- Изменения кариотипа могут быть количественными, структурными и одновременно теми и другими.
  - Числовые мутации кариотипа. Эта группа мутаций связана с изменением числа хромосом в кариотипе. Количественные изменения в хромосомном составе клеток называют *геномными мутациями*. Они подразделяются на *гетерогаюидию*, *анеуплоидию*, *полиплоидию*.

## Геномные мутации

С изменением числа геномов

- 1) Гаплоидия
- 2) Полиплоидия\*

Сбалансированная  
 $2n + 2n$


Несбалансированная  
 $2n + n$

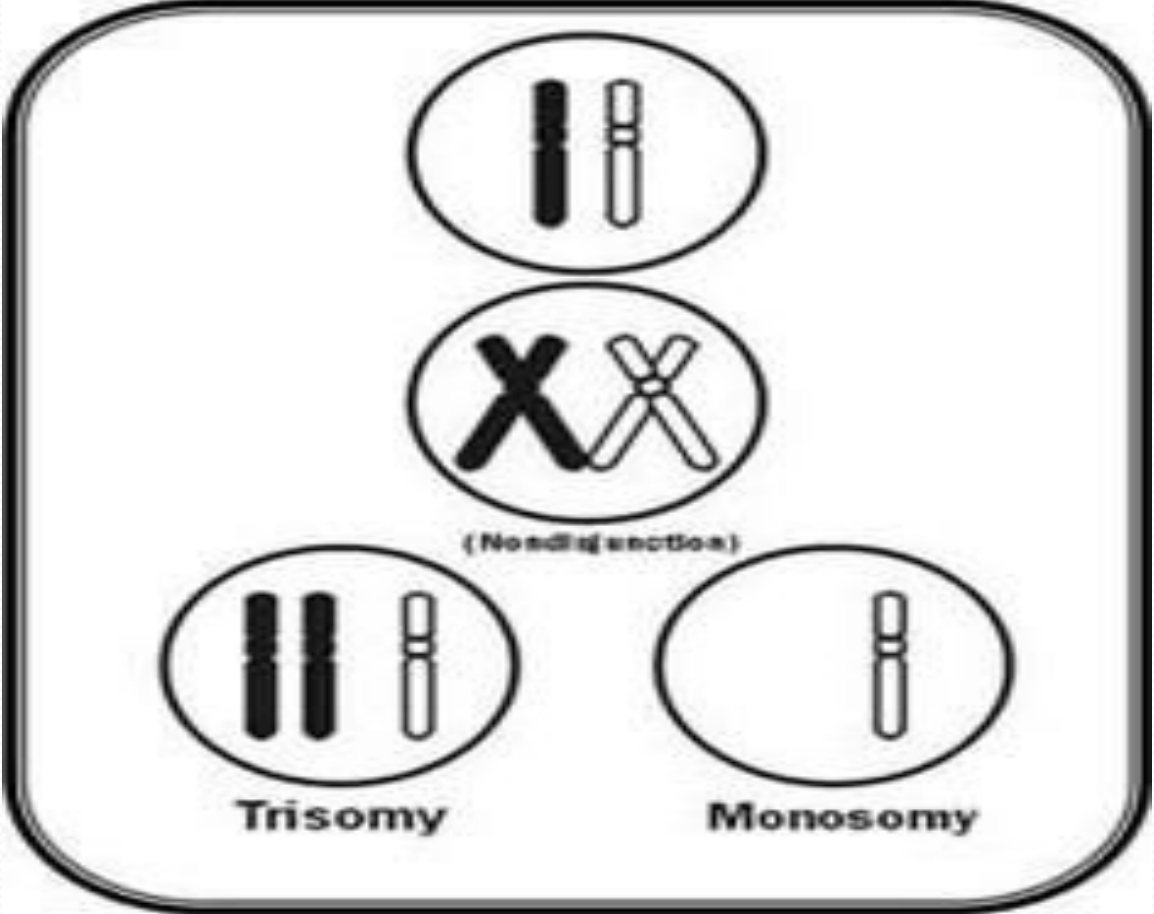
С изменением числа отдельных хромосом –  
анэуплоидия

- 1) Моносомии  $2n - 1$
- 2) Трисомии  $2n + 1$
- 3) Полисомии  $2n + 3$  и др.

По  
аутосомам

По половым  
хромосомам

- 
- Об анеуплоидии говорят в тех случаях, когда число хромосом в клетке увеличено на одну (трисомия) или более (полисемия) или уменьшено на одну (моносомия).
  - Используют также термины «гиперплоидия» (увеличенное число хромосом в клетке) и «гипоплоидия» (уменьшенное).



**Таблица 6.1. Частота геномных мутаций**

Хромосомы	Синдром	Частота среди новорожденных
<b>Аутосомы</b>		
Трисомия 21	Дауна	1/700
Трисомия 13	Патау	1/5000
Трисомия 18	Эдвардса	1/10000
<b>Половые хромосомы (женщины)</b>		
XO, моносомия	Тернера	1/5000
XXX трисомия	Пониженная плодовитость	1/700
XXXX, тетрасомия		
XXXXX, пентасомия		
<b>Половые хромосомы (мужчины)</b>		
XYY трисомия	Норма	1/1000
XXY трисомия	Клайнфельтера	1/500
XXYY, тетрасомия		
XXXY, тетрасомия		
XXXXY, пентасомия		
XXXXXY, гексасомия		

# Трисомия-21 (Синдром Дауна)





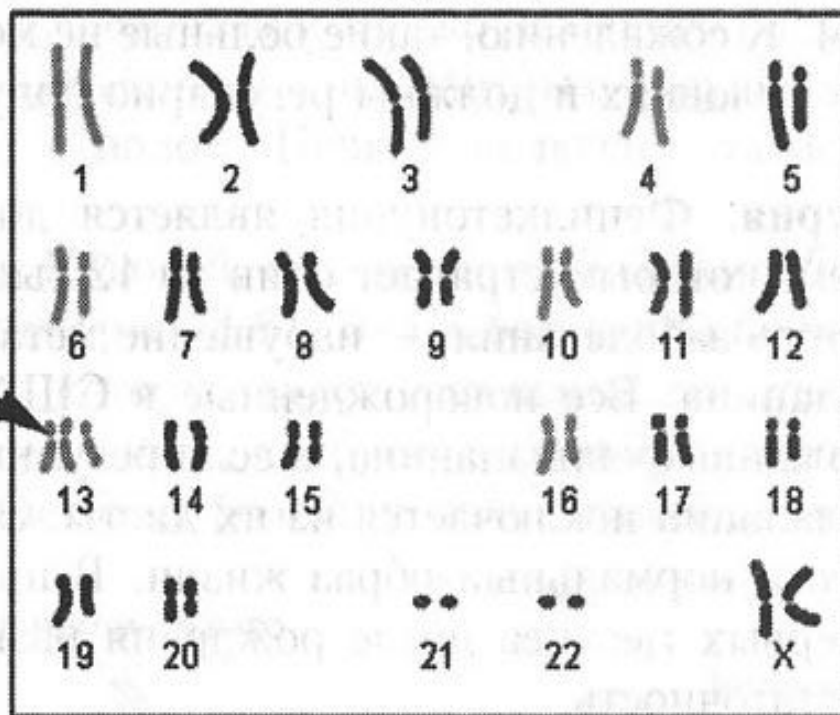


**Таблица 6.1. Частота геномных мутаций**

Хромосомы	Синдром	Частота среди новорожденных
<b>Аутосомы</b>		
Трисомия 21	Дауна	1/700
Трисомия 13	Патау	1/5000
Трисомия 18	Эдвардса	1/10000
<b>Половые хромосомы (женщины)</b>		
XO, моносомия	Тернера	1/5000
XXX трисомия	Пониженная плодовитость	1/700
XXXX, тетрасомия		
XXXXX, пентасомия		
<b>Половые хромосомы (мужчины)</b>		
XYY трисомия	Норма	1/1000
XXY трисомия	Клайнфельтера	1/500
XXYY, тетрасомия		
XXXY, тетрасомия		
XXXXY, пентасомия		
XXXXXY, гексасомия		

# Трисомия

Трисомия 13



# Трисомия – 13 (синдром Патау)

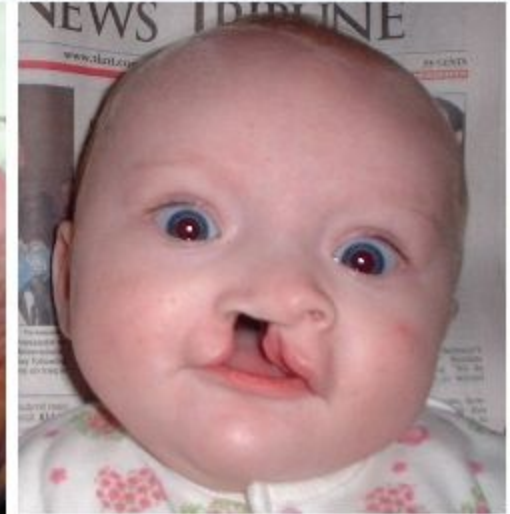
-Аномалия была описана К.Патау в 1960 г.

-Кариотип 47 (13+)

-Частота рождения 1:1450

-Характерные признаки:

- Расщепление мягкого и твердого нёба;
- Незаращение губы;
- Недоразвитие или отсутствие глаз;
- Неправильно сформированные уши;
- Деформация кистей и стоп;
- Встречаются полидактилия и синдактилия;
- Многочисленные нарушения со стороны внутренних органов – сердца, почек, пищеварительной системы;
- Продолжительность жизни меньше года

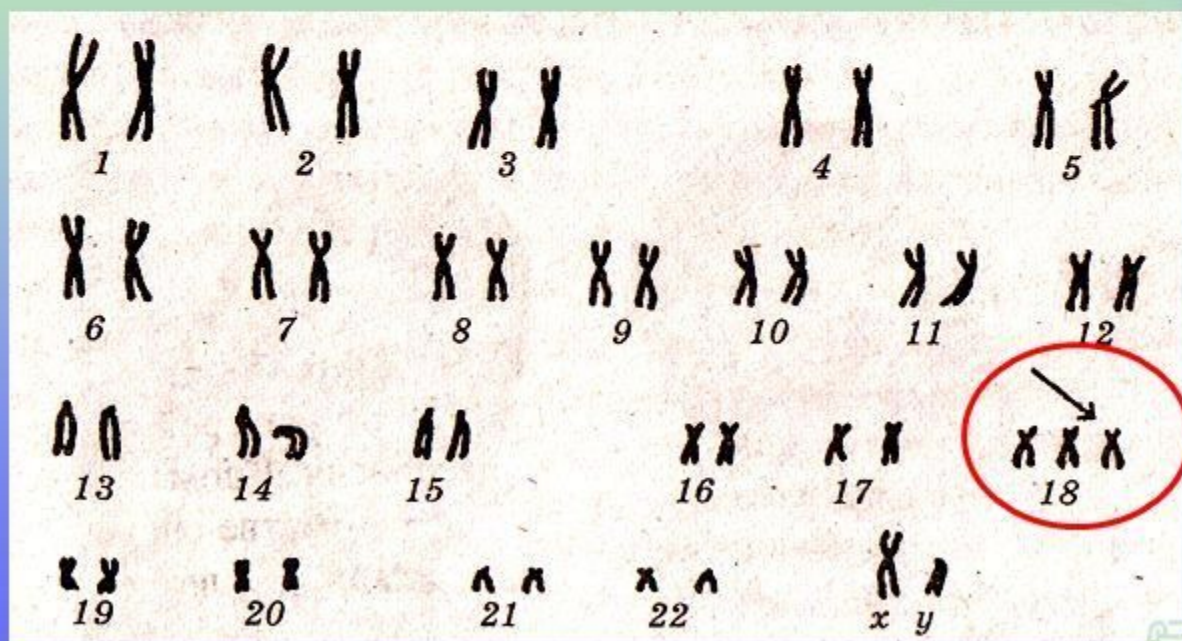


**Таблица 6.1. Частота геномных мутаций**

Хромосомы	Синдром	Частота среди новорожденных
<b>Аутосомы</b>		
Трисомия 21	Дауна	1/700
Трисомия 13	Патау	1/5000
Трисомия 18	Эдвардса	1/10000
<b>Половые хромосомы (женщины)</b>		
XO, моносомия	Тернера	1/5000
XXX трисомия	Пониженная плодовитость	1/700
XXXX, тетрасомия		
XXXXX, пентасомия		
<b>Половые хромосомы (мужчины)</b>		
XYY трисомия	Норма	1/1000
XXY трисомия	Клайнфельтера	1/500
XXYY, тетрасомия		
XXXY, тетрасомия		
XXXXY, пентасомия		
XXXXXY, гексасомия		

# Синдром Эдвардса

- Генотип  
47,XY,+18 или 47,XX,+18
- Частота встречаемости  
1 на 7000 новорожденных
- Описан в 1960 году Джоном  
Эдвардсом



# Трисомия



# Трисомия





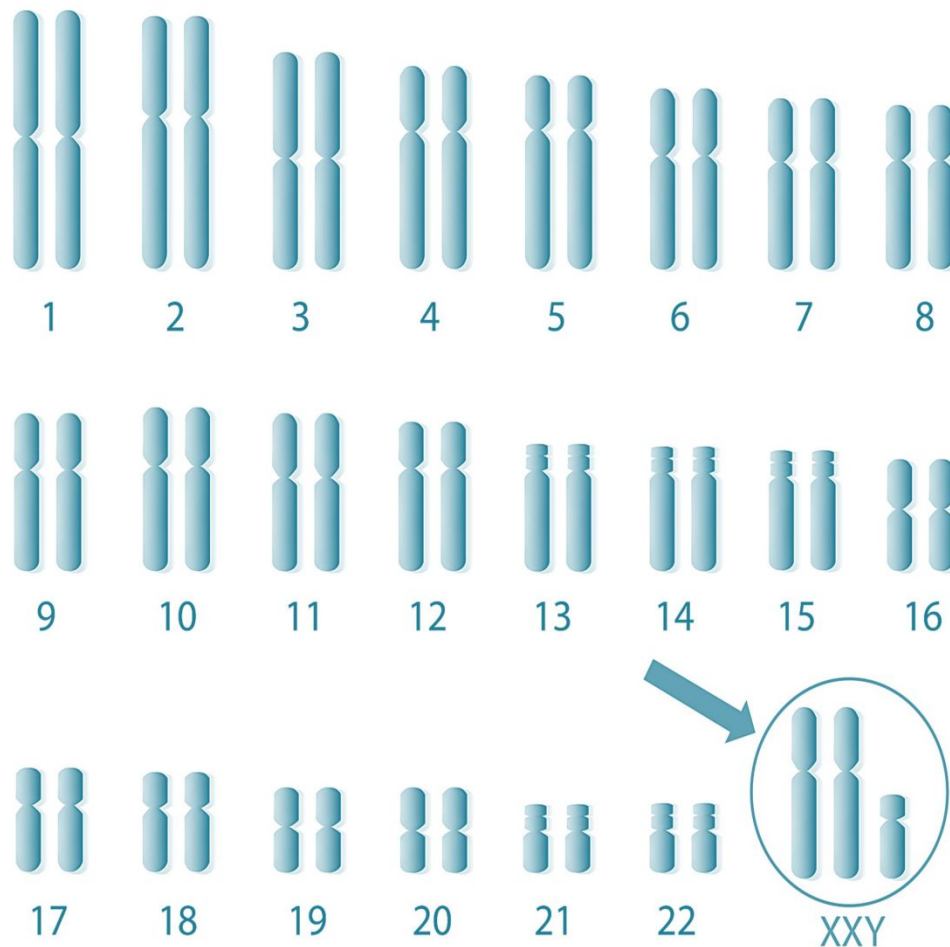
# Трисомия



# Трисомия

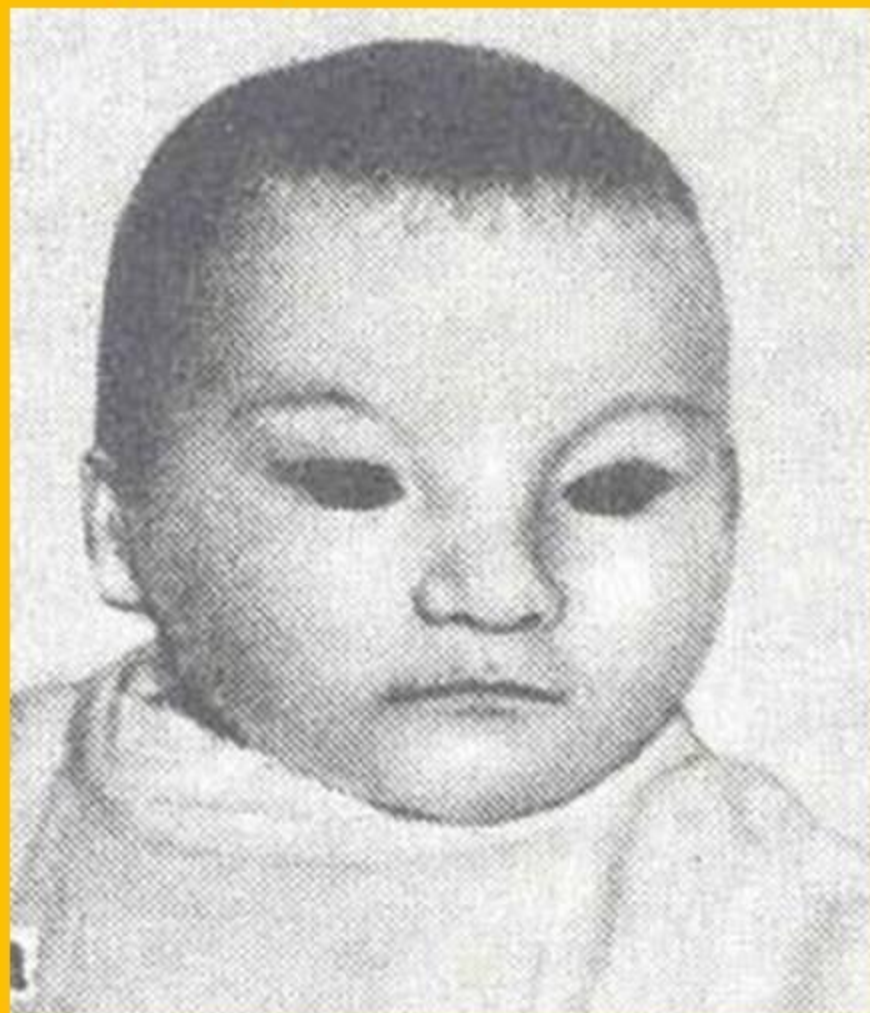
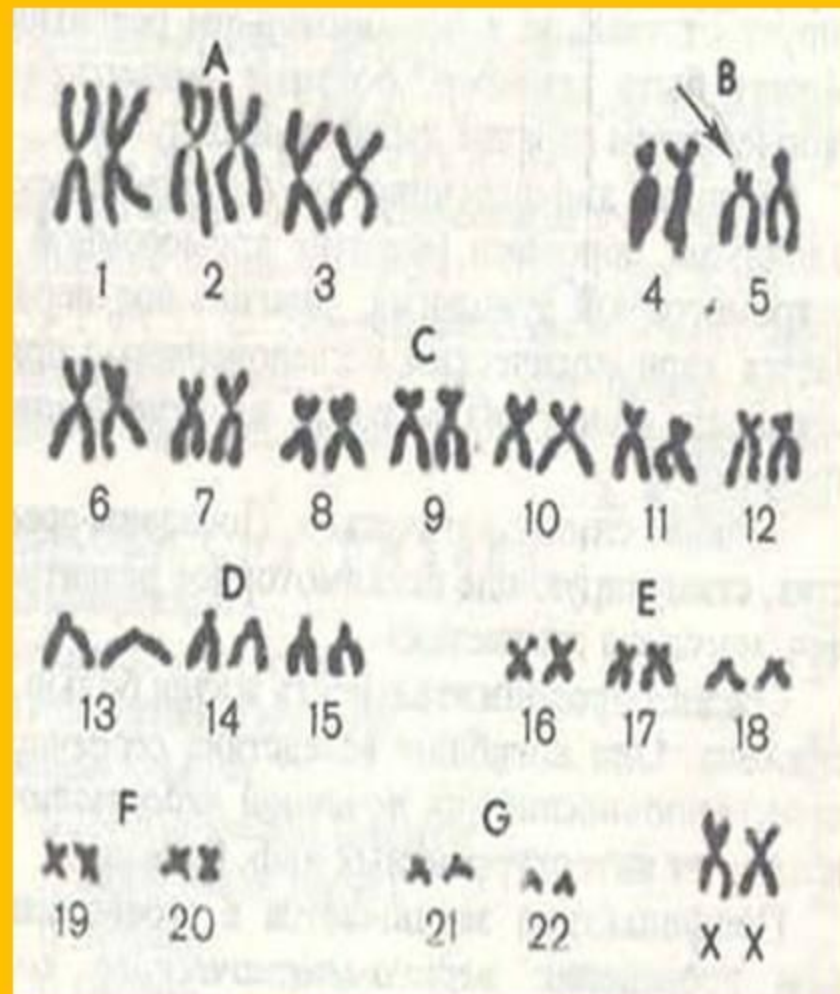



# Моносомия



Частичная моносомия

# Синдром Лежана (кошачьего крика)



- 
- Полиплоидией называют увеличение числа полных хромосомных наборов в четное или нечетное число раз.
  - Полиплоидные клетки могут быть тригоидными, тетраплоидными, пентаплоидными, гексаплоидными и т. д.

