Хромосомний аналіз як метод виявлення порушень у структурі каріотипу

08.02.22

Бортнічук Анастасі

Хромосомний аналіз

це розділ цитогенетичного аналізу, який вивчає структурні перебудови (аберації) чи кількісні зміни хромосом (див. Хромосоми), що мають уроджений або набутий характер.

Мета хромосомного аналізу

Х.а. застосовують із метою виявлення спадкових та хромосомних хвороб, при безплідді, невиношуванні вагітності, використовують у судовій медицині. Х.а. важливий також при розпізнанні та дослідженні пухлин, які супроводжуються специфічними маркерними аберраціями хромосом.

Як відбувається процес хромосомного аналізу

Для аналізу порушень каріотипу використовують зразок культури соматичних клітин, що діляться, статеві клітини, клітини крові (передусім лімфоцити), кісткового мозку та фібробластів. Найчастіше це відбувається так: зразок крові на 72 години поміщають у поживне середовище з додаванням речовини, що стимулює поділ клітин (для вивчення потрібні хромосоми на стадії метафази). За 1,5 години до завершення культивування додають колхіцин, що руйнує клітинні веретена поділу. Після завершення клітини переносять у гіпотонічний розчин калій хлориду та натрій цитрату, ядерна оболонка руйнується і хромосоми вивільняються у цитоплазму. Після цього клітини фіксують сумішшю метанолу та оцтової кислоти, і клітинну суспензію наносять на вологі предметні скельця і висушують на повітрі. Далі здійснюють забарвлення препарату.

Найвідоміші аномалії

- • синдром Дауна (47 хромосом, зайва хромосома у 21-й парі);
- • синдром котячого лементу (делеція короткого плеча 5-ї хромосоми);
- • синдром Патау (47 хромосом, зайва хромосома у 13-й парі);
- • синдром Клайнфельтера (47 хромосом, зайва статева хромосома XXY);
- • синдром Шерешевського-Тернера (45 хромосом, відсутня одна Х-хромосома);
- • полісомія за Х-хромосомою (47 хромосом, три статеві хромосоми XXX).

Використані ресурси

https://www.pharmencyclopedia.com.ua/article/6805/xromosomnij-analiz#list

https://naurok.com.ua/urok-biologi-ta-ekologi-dlya-10-klasu-hromosomniy-analiz-yak-metod-viyavlennya-porushen-u-strukturi-kariotipu-147904.html