

Хромосомний аналіз як метод виявлення порушень у структурі каріотипу

Хромосомний аналіз

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

Мета хромосомног о 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 абераціями хромосом.

Як відбувається процес хромосомног о 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 ХХУ);
- • синдром Шерешевського-Тернера (45 хромосом, відсутня одна Х-хромосома);
- • полісомія за Х-хромосомою (47 хромосом, три статеві хромосоми ХХХ).

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>