

# Метофазный метод учета хромосомных aberrаций

## **Метафазный метод учета хромосомных мутаций – это выявление хромосомных мутаций и определение их типа в результате анализа хромосом на стадии метафазы митоза**

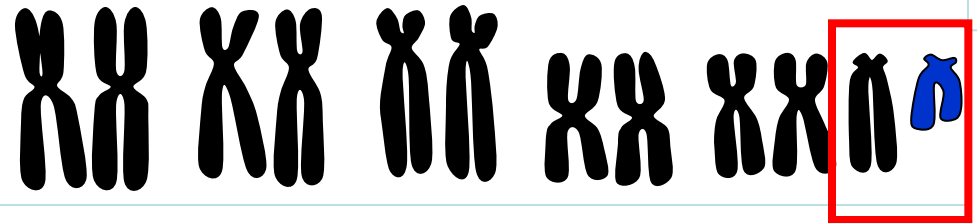
Для выявления мутаций необходимо:

- 1. Сделать кариограмму мутантной клетки (организма) и сравнить ее с кариограммой нормальной клетки того же вида организма.**
  - 1.1. Вырезать хромосомы из фотографии метафазной пластинки.
  - 1.2. Разложить их в порядке уменьшения абсолютной длины.
  - 1.3. Методом наибольшего подобия, ориентируясь на нормальный кариотип организма того же вида, подобрать пары гомологичных хромосом. Если выявились непарные хромосомы вынести их в конец раскладки.
  - 1.4. Сравнивая изучаемый кариотип с нормальным кариотипом, определить какие из непарных хромосом являются нормальными, а какие aberrantными. Поместить непарные хромосомы на то место в кариограмме, которое занимает нормальная хромосомы в выявленной нетипичной паре.
  - 1.5. Нанести на кариограмму все необходимые обозначения (буквенные обозначения групп хромосом и номера хромосом).
- 2. По морфологии aberrantных хромосом определить тип хромосомной мутации.**

# Морфологические признаки разных типов хромосомных аберраций

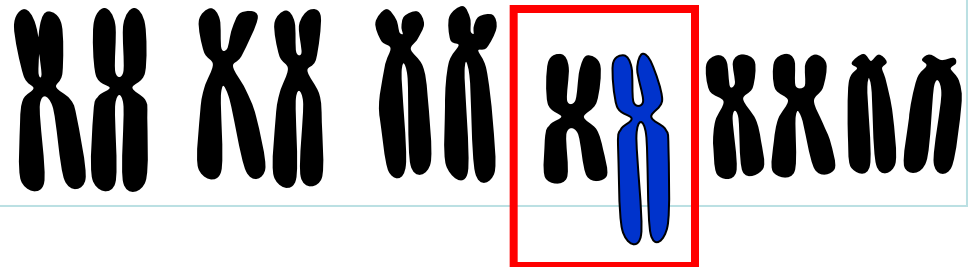
## Делеции:

1. В кариограмме выявлено **две** непарных аутосомы.
2. Сравнивая полученную кариограмму с кариограммой нормальной клетки того же вида определить какая из непарных хромосом нормальная, какая aberrантная.
3. В случае делеции абсолютная длина aberrантной хромосомы меньше абсолютной длины нормальной хромосомы. Если в метафазной пластинке присутствуют кольцевые фрагменты, это указывает на интеркалярную делецию, если присутствуют парные линейные фрагменты хромосом – на концевую делецию.



## Дупликации:

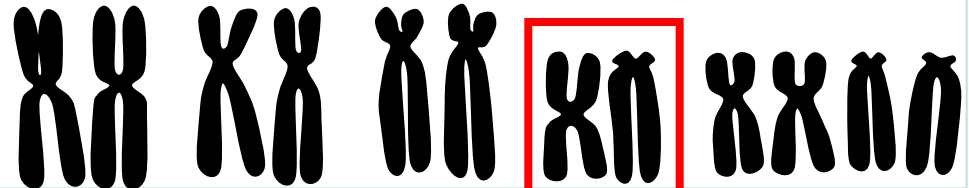
1. В кариограмме выявлено **две** непарных аутосомы.
2. Сравнивая полученную кариограмму с кариограммой нормальной клетки того же вида определить какая из непарных хромосом нормальная, какая aberrантная.
3. В случае дупликации абсолютная длина aberrантной хромосомы больше абсолютной длины нормальной хромосомы.



# Морфологические признаки разных типов хромосомных аберраций

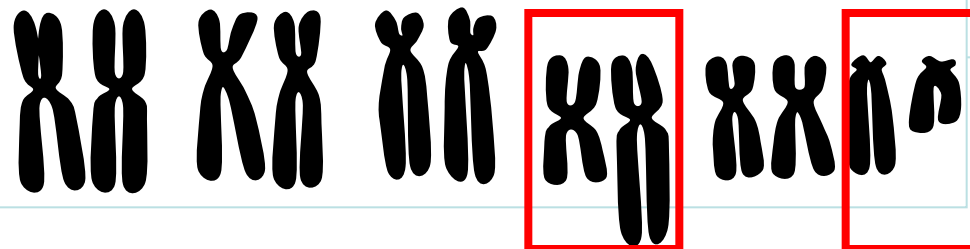
## Инверсии:

1. В кариограмме выявлено **две** непарных аутосомы.
3. При рутинной окраске хромосом метафазным методом учета хромосомных аберраций можно выявить только перецентрические инверсии. В случае такой инверсии непарные хромосомы имеют одинаковую абсолютную длину, но имеют разный центромерный индекс (т.е. у них разное положение центромеры, а следовательно часто и разный морфологический тип, например одна метацентрическая, а другая хромосома акроцентрическая).



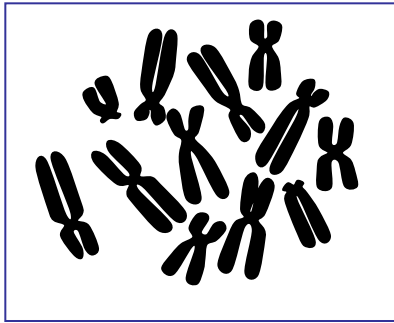
## Транслокации:

1. В кариограмме выявлено **четыре** непарных аутосомы.
2. Сравнивая полученную кариограмму с кариограммой нормальной клетки того же вида определяем какие из непарных хромосом нормальные, а какие aberrантные.
3. При рутинной окраске хромосом метафазным методом учета хромосомных аберраций можно выявить только инсерционные транслокации. В одной паре хромосом одна из хромосом меньше нормы, а в другой паре одна из хромосом больше нормы.

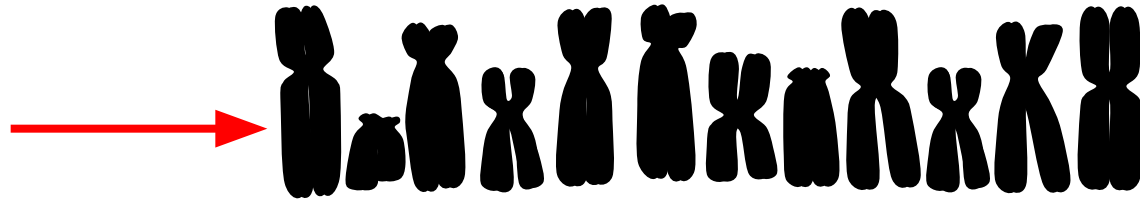


# Этапы работы:

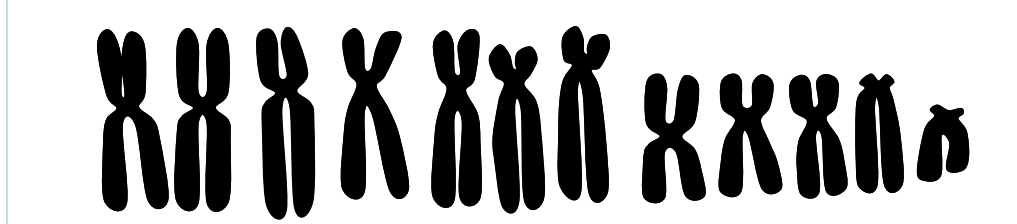
Метафазная пластинка  
мутантной клетки



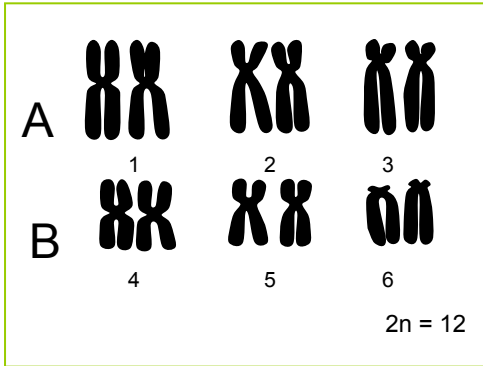
1. Выстройте хромосомы в одну линию



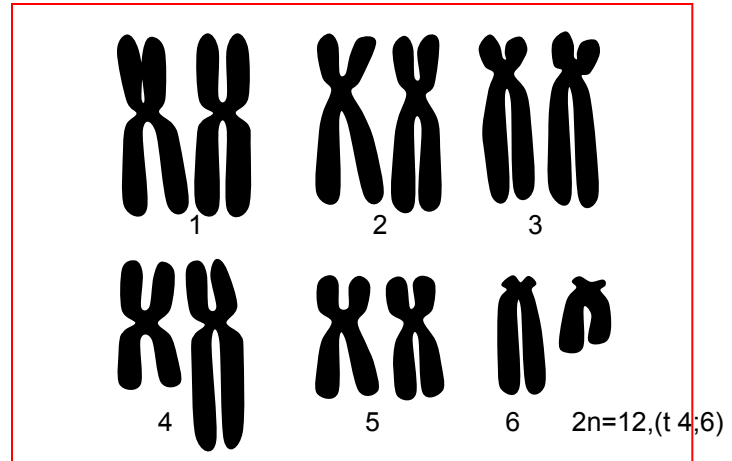
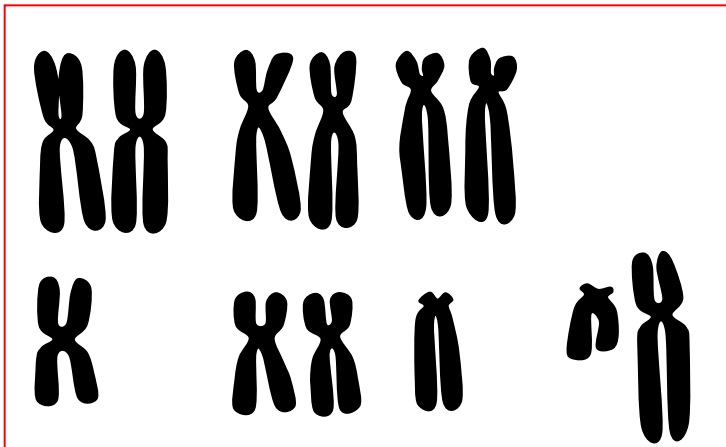
2. Распределите хромосомы в порядке уменьшения их абсолютной длины



Кариотип нормальной клетки



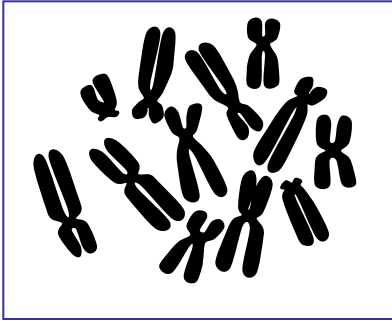
3. Ориентируясь на кариотип нормальной клетки сгруппируйте хромосомы в гомологичные пары. Непарные хромосомы, отличающиеся по своей морфологии от нормы, сначала вынесите в конец раскладки, а затем по принципу наибольшего подобия подобрать к ним гомологичную хромосому. Пронумеруйте хромосомы и нанесите обозначения групп. Сделайте вывод о типе мутации.



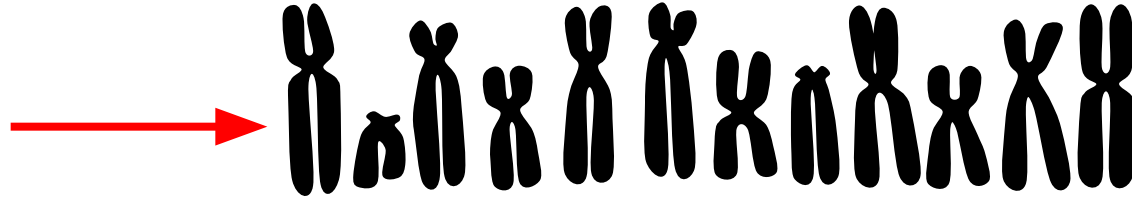
**Вывод:** Инсерционная транслокация между длинным плечом 6 хромосомы и длинным плечом 4 хромосомы

# Этапы работы:

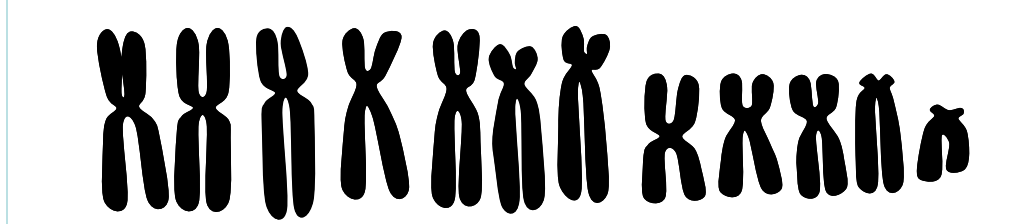
Метафазная пластинка  
мутантной клетки



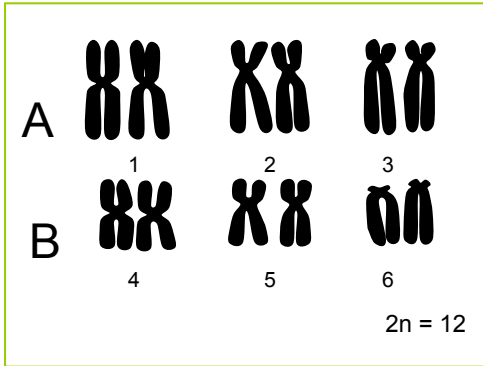
1. Выстройте хромосомы в одну линию



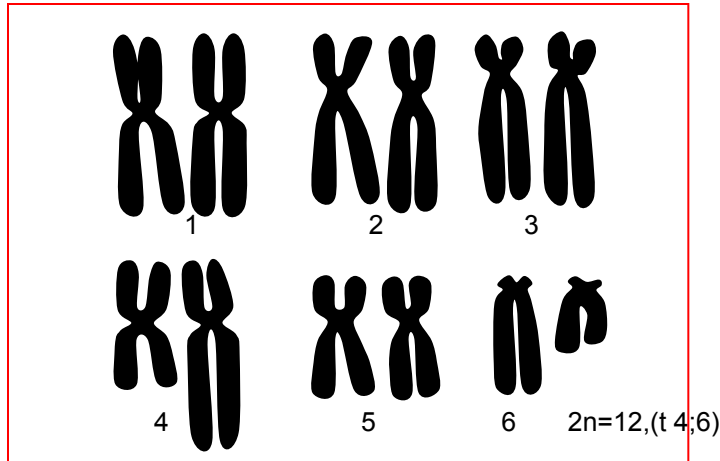
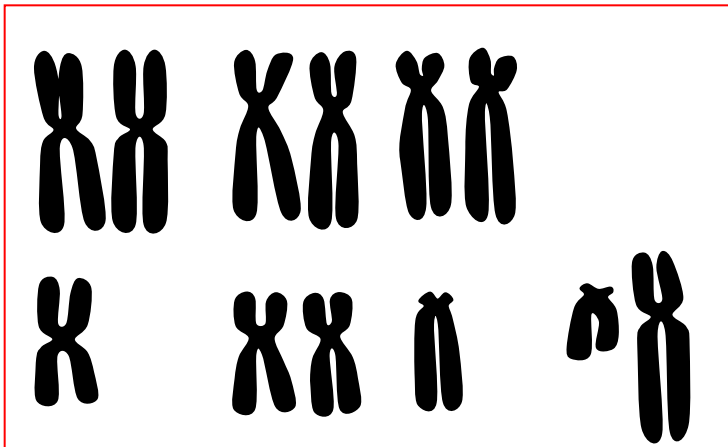
2. Распределите хромосомы в порядке уменьшения их абсолютной длины



Кариотип нормальной клетки



3. Ориентируясь на кариотип нормальной клетки сгруппируйте хромосомы в гомологичные пары. Непарные хромосомы, отличающиеся по своей морфологии от нормы, сначала вынесите в конец раскладки, а затем по принципу наибольшего подобия подобрать к ним гомологичную хромосому. Пронумеруйте хромосомы и нанесите обозначения групп. Сделайте вывод о типе мутации.

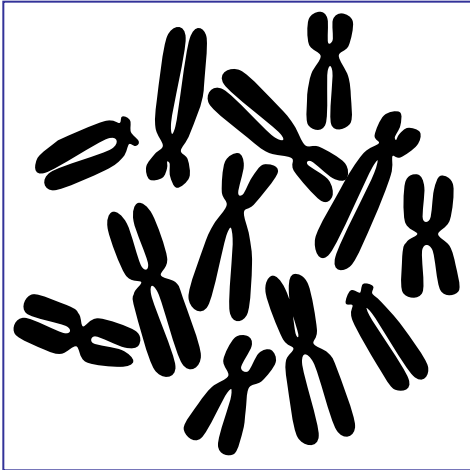


**Вывод:** Инсерционная транслокация между длинным плечом 6 хромосомы и длинным плечом 4 хромосомы

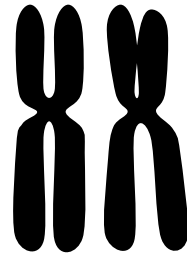
# Номенклатура хромосомных мутаций

- **del** Делеция, например 46,XX,del(5p) — женщина с делецией короткого плеча хромосомы 5
- **dup** Дупликация, например 46,XY,dup(11)(q12) — мужской кариотип с дупликацией сегмента q12 хромосомы 11
- **fra** Ломкий сайт
- **i** Изохромосома, например 46,X,i(Xq) — женский кариотип, одна из хромосом X представлена изохромосомой по длинному плечу
- **inv** Инверсия, например 46,XY,inv(10)(p13q12) — мужской кариотип, перичентрическая инверсия с точками разрыва p13 и q12
- **rob** Робертсоновская транслокация, например, 45,XX,rob (14q21q) — женщина со сбалансированной робертсоновской транслокацией длинных плеч хромосом 14 и 21
- **r** Кольцевая хромосома, например 46,XX, r(16) — женщина с кольцевой хромосомой 16
- **t** Транслокация, например 46,XX, t(2;4)(q21;q21) — женщина с реципрокной трансплантацией, включающей длинное плечо хромосомы 2, начиная с сегмента 2q21, и длинное плечо хромосомы 4, начиная с сегмента 4q21

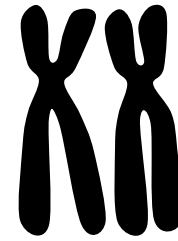
# Кариотип (норма)



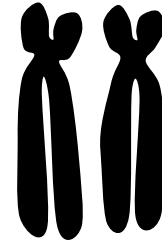
A



1

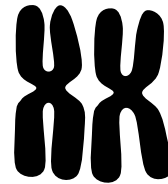


2

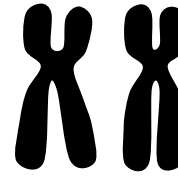


3

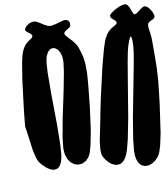
B



4



5



6

$2n = 12$