

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

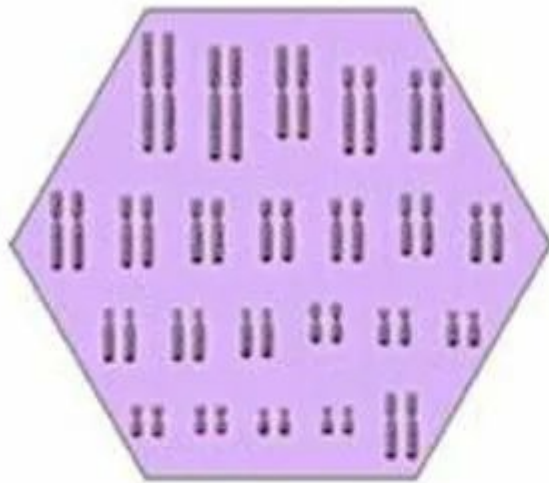
## Презентация на тему «Мозаицизм»

Выполнила:  
студентка 220 группы  
Лебедева Надежда Александровна

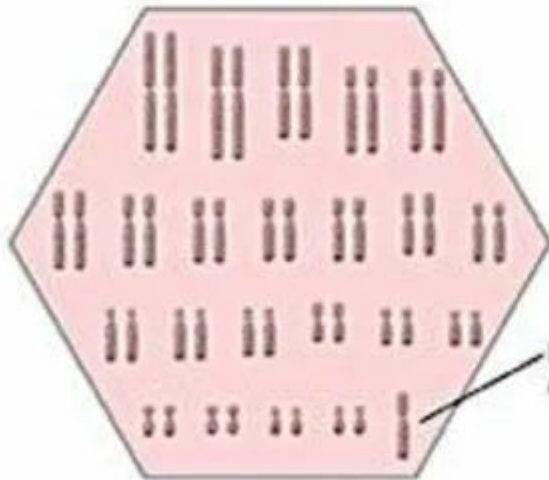
Проверила:  
Баянова Анна Евгеньевна

# Понятие «мозаицизм»

- Мозаицизм – наличие в тканях одного организма генетически различающихся клеток, происходящих от одной зиготы. Это состояние, при котором часть клеток организма содержит правильный набор хромосом, а часть – неправильный.

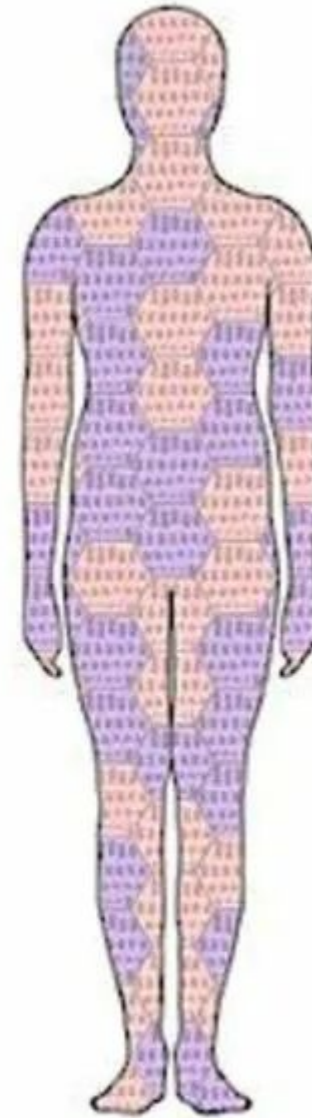


Normal cell with 46 chromosomes



Cell missing a chromosome

missing X  
chromosome



Chromosomal  
Mosaicism

# Причины возникновения

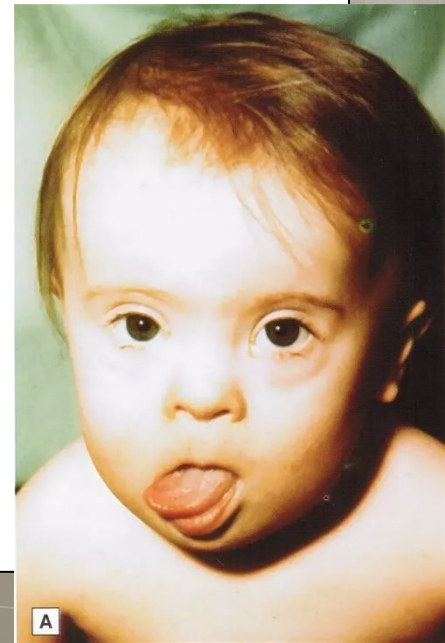
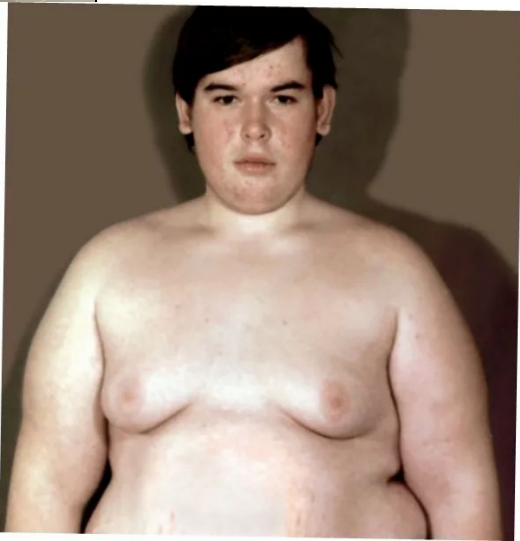
- Кроссинговер в соматических клетках
- Соматические мутации в зиготе, либо мутации на ранних стадиях дробления
- Сегрегация хромосом при митозе
- Генотерапия или медицинские методы, которые направлены на внесение изменений в генетический аппарат соматических клеток человека

- Многоклеточный организм, в структуре которого присутствуют генетически разнородные популяции клеток, произошедшие из общей зиготы, называется мозаик.
- Мозаицизм может существовать как в соматических клетках, так и в клетках зародышевой линии.

- Мутации, возникающие во время первого митоза, приводят к поражению примерно половины клеток
- Мутации, возникающие до определения лево-право висцеральной асимметрии, могут затрагивать обе стороны индивидуума
- Мутации, возникающие после дифференциации левой и правой половин организма, могут быть ограничены только одной стороной индивидуума
- Мутации, возникающие после дифференцировки первичных половых клеток, будут отсутствовать в соматических тканях.

# Последствия

- С хромосомным мозаицизмом связаны такие хромосомные болезни человека, как синдром Дауна, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тёрнера, синдром Эдвардса, синдром де Ля Шапеля: при этом часть клеток характеризуется обычным набором хромосом, а часть клеток – наличием дефектной хромосомы.
- С мозаичными формами генных болезней не следует путать мозаицизм гонад. Мозаицизм гонад всегда является частным случаем органного мозаицизма, возникающего на более поздних стадиях эмбрионального развития в процессе органогенеза. Наличие его у клинически здорового индивида может обусловить рождение детей с поздней формой доминантной наследственной болезни.



□ Если мозаицизм встречается только в популяции соматических клеток, фенотипический эффект будет зависеть от размера популяции мозаичных клеток и сроков возникновения мутаций. Такой признак не будет передан потомству

□ Если мозаицизм встречается только в популяции клеток зародышевой линии, индивидум не будет иметь фенотипических проявлений, но его потомки унаследуют данный признак. Также возможно, что в случае индукции мозаицизма в раннем онтогенезе как соматические, так и клетки зародышевой линии будут мозаичны.



# Виды мозаицизма

- Мозаицизм возникает вследствие нерасхождения или утраты хромосом в гаметогенезе или на разных стадиях эмбриогенеза.
- О хромосомном мозаицизме говорят, когда два (или более) клона клеток содержат разное количество хромосом.
- Генным мозаицизмом называют наличие мутации (или нескольких) в патологических клонах клеток.
- Если патологический клон представлен во всех тканях организма, говорят об истинном (генерализованном) мозаицизме
- Если патологический клон ограничен клетками какой-либо одной ткани, говорят об ограниченном мозаицизме

# Диагностика

- Для диагностики исследуют кариотип крови или клеток ткани – требуется большее число клеток, потому что часть клеток будут демонстрировать обычный кариотип.
- Это следует учитывать и при пренатальной диагностике генетических аномалий плода
- Методы и средства диагностирования генетических заболеваний разделяют на инвазивные и неинвазивные.

## Инвазивный метод

- Проводится с 8 по 12 неделю беременности
- Эффективность в анализе слоя плодной оболочки
- Осуществление с помощью аппарата с игловидным наконечником, который проникает в брюшную полость

- Неинвазивный метод представляет собой исследование крови матери, так как кровь содержит фрагменты генетического строения будущего ребенка

# Генетическое исследование

- Чтобы исключить трисомию 13 хромосомы у новорожденных и после рождения ребенка можно прибегнуть к генетическому тестированию. Исследование проводят на стадии планирования желаемой беременности или же в первом триместре.
- Тест показывает 100% результат наличия или склонности к тому или иному хромосомному заболеванию

# Список литературы

- Г. Р. Мутовин, О. Б. Барцева, Дж. М. Атаева, статья  
«Молекулярно-цитогенетические методы в диагностике хромосомных болезней»
- Ouwens K.G.et al. A characterization of postzygotic mutations identified in monozygotic twins. Hum Mutat.2018;39(10):1393-1401.
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK61999/?term=mosaicism>
- <https://cyberleninka.ru/article/n/ovotestikulyarnoe-narushenie-formirovaniya-pola-vsledstvie-gonosomnogomozaitsizma>