

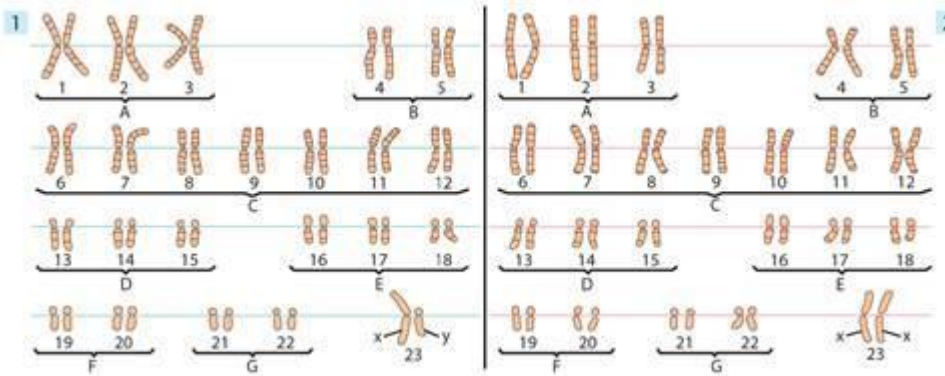
: Каріотип людини та його особливості. Хромосомний аналіз як метод виявлення порушень у структурі каріотипу

1. Особливості каріотипу людини

Каріотип — сукупність ознак (кількість, розміри, форма та ін.) повного набору хромосом, що притаманна клітинам організму або біологічного виду.

Для дослідження особливостей каріотипу людини її хромосоми розташовують у вигляді **ідіограми**. Складання ідіограми, як і сам термін, запропонував український цитолог С.Г. Навашин.

Пригадайте, який ще вагомий вклад зробив С.Г. Навашин?



Каріотип людини містить 46 хромосом (23 пари). 22 пари називаються аутосомами, 23-тя — статевими хромосомами (ХУ- у чоловіків і ХХ – у жінок).

Хромосомна формула жіночого каріотипу – 44А + ХХ, чоловічого 44А + ХУ.

2. Як організовані хромосоми в каріотипі людини?

- Пригадайте, що таке хромосоми?

Словникова робота:

Хромосоми – структури клітин еукаріотів, що забезпечують збереження, розподіл та передачу спадкової інформації.

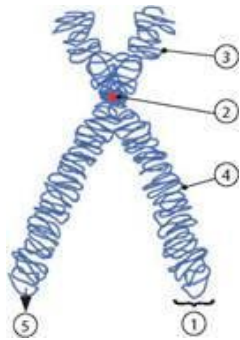
Хроматин – комплекс ДНК з білками, що формує хромосоми



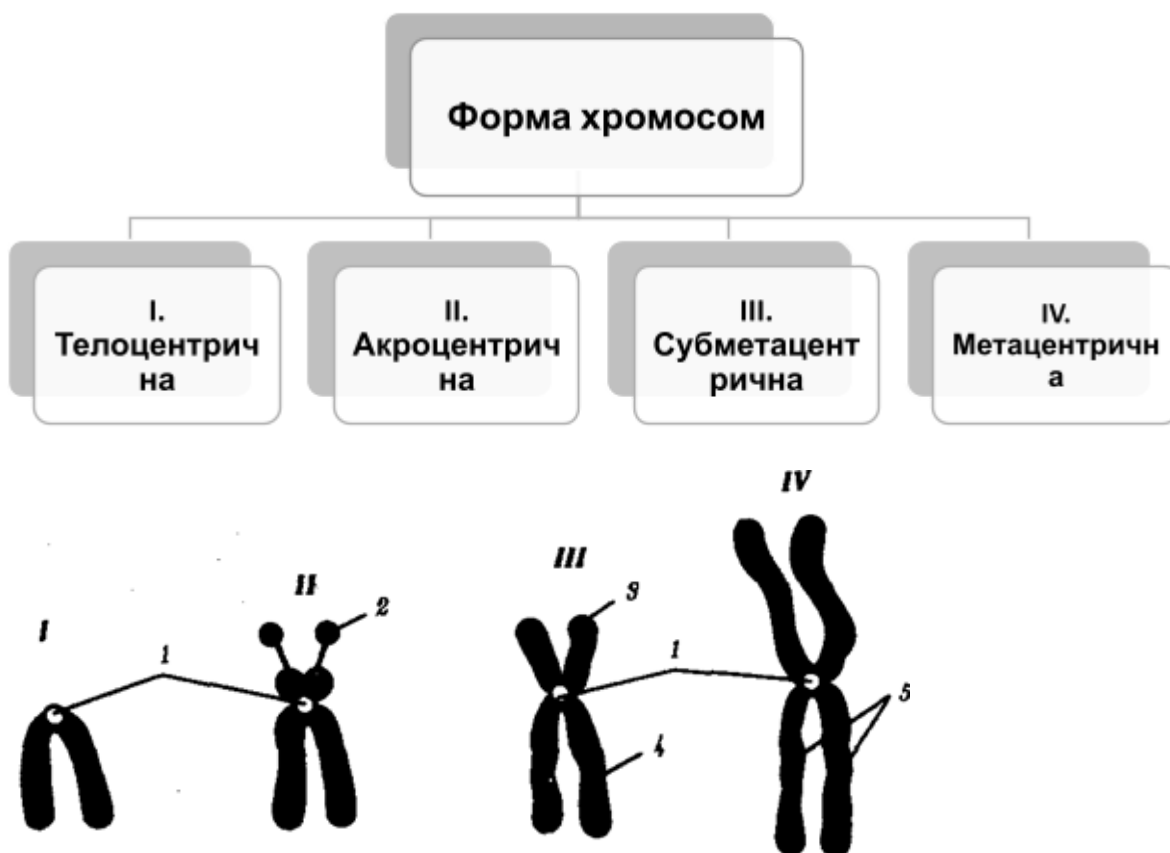
Основними рівнями організації хроматину в ядрі клітин є **нуклеосомний, нуклеомерний, хромомерний, хроматидний та хромосомний**. Цю багаторівневу структурованість забезпечують процеси **спіралізації та конденсації**. Їхні можливості вражають. Так, у людини довжина розкрученої ДНК найменшої хромосоми становить близько 14 000 мкм, а її довжина після ущільнення лише 2 мкм.

Хромосомний рівень організації хроматину виникає безпосередньо перед поділом клітин. Формуються однохроматидні хромосоми, що після реплікації ДНК стають двохроматидними. Перед поділом у клітинах людини міститься 46

двохроматидних хромосом. Хроматиди (1) поєднуються в ділянці первинної перетяжки, де розташована центромера (2) — невелика ділянка, що поділяє хромосому на дві частини, утворюючи при цьому довге плече (4) і коротке плече (3) з теломерами (5).



Центромера поділяє хромосому на два плеча. За положенням центромери розрізняють чотири типи хромосом:



- **метацентричні** — центромера поділяє хромосому на дві рівні частини;
- **субметацентричні** — центромера поділяє хромосому на два нерівних плеча;
- **аероцентричні** — центромера розташовується майже на кінці хромосоми, і хромосома має одне велике й одне майже непомітне плече;
- **телоцентричні** — паличкоподібні хромосоми із центромерою на самому кінці хромосоми.

За морфологічними ознакам та розмірами хромосоми в каріотипі людини поділяють на 7 груп: **група А (1-3 пари)** — великі метацентричні хромосоми; **група В (4, 5 пари)** — великі субметацентричні хромосоми; **група С (6-12 пари)** — середні субметацентричні хромосоми; **група D (13-15 пари)** — великі акроцентричні; **група Е (16-18 пари)** — середні метацентричні (16) та субметацентричні (17, 18); **група F (19, 20 пари)** — маленькі метацентричні хромосоми; **група G (21, 22 пари)** — маленькі

акроцентричні; статеві хромосоми (23-тя пара); у жінок це дві Х-хромосоми, у чоловіків — Х- та Y-хромосоми.

У дозрілих статевих клітинах — яйцеклітинах та сперматозоїдах — міститься половинний (гаплоїдний) набір хромосом.

3. Хромосомний аналіз — метод виявлення порушень у структурі каріотипу

Дослідження всіх елементів каріотипу людини відбувається за допомогою методу спеціального забарвлення та вивчення хромосом у світловому мікроскопі.

ХРОМОСОМНИЙ АНАЛІЗ — це дослідження й аналіз морфології, кількості й структури окремих хромосом або каріотипу в цілому. Дослідження хромосом є основою цитогенетичного методу дослідження спадковості.

Хромосомний аналіз допомагає визначити розміри та форми хромосом, їхню структуру, а також розташування первинних і вторинних перетяжок і неоднорідних ділянок у них.

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 у 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, клітинну суспензію наносять на вологі предметні скельця і висушують на повітрі далі здійснюють забарвлення препарату.

Зображення хромосом, що можна побачити у мікроскоп, фотографують і вивчають. У сучасних лабораторіях для цього використовують комп'ютерні програми Ikaros, Lucia Karyo, Каріо 3.1 та інші. Зазвичай аналізують не менш 30 зображень. Отримана інформація дозволяє розподілити хромосоми за групами і виявити відхилення.

Варіантів відхилень від норми багато вони можуть виявлятися у зміні складу хромосом, їхньої структури, розмірів, форми порушення нормального каріотипу відбувається ще на ранній стадії зародження та розвитку ембріону або у статевих клітинах чоловіка та жінки.

Найвідомішими сьогодні є такі 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 статеві хромосома ХХУ);
- синдром Шерешевського-Тернера (45 хромосом, відсутня одна Х-хромосома);
- полісомія за Х-хромосомою (47 хромосом, три статеві хромосоми ХХХ).