

ТЕМА: Хромосомний аналіз як метод виявлення порушень у структурі каріотипу

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 Karuo, 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 X-хромосомою (47 хромосом, три статеві хромосоми XXX).

VI. УЗАГАЛЬНЕННЯ, СИСТЕМАТИЗАЦІЯ Й КОНТРОЛЬ ЗНАНЬ І ВМІНЬ УЧНІВ

1. Бесіда:

1. Які особливості каріотипу людини?
2. Як можна виявити порушення каріотипу людини і якими вони бувають?
3. Наведіть приклади хромосомних аномалій людини і поясніть причини їх виникнення та наслідники для організму.