

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

Вивчення нового матеріалу

1. Особливості каріотипу людини

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

Каріотип людини містить 46 хромосом (23 пари). 22 пари називаються аутосомами, 23-тя — статевими хромосомами. Хромосома під час метафази складається з двох хроматид, сполучених центромерою. 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 дві нерівні плечі;
- *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.

2. 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 допомагає визначити розміри та форми хромосом, їхню структуру, а також розташування первинних та 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 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.

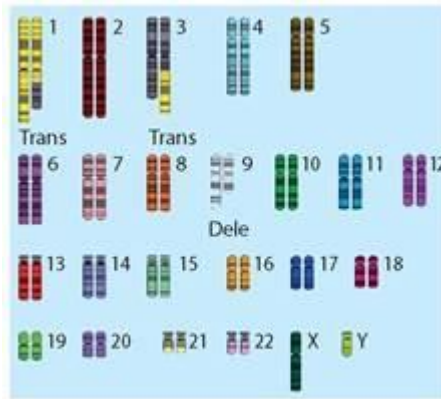
Зображення хромосом, що можна побачити у мікроскоп, фотографують і вивчають. У сучасних лабораторіях для цього використовують комп'ютерні програми Ikaros, Lucia Karuo, Каріо 3.1 та інші. Зазвичай аналізують не менш 30 зображень. Отримана інформація дозволяє розподілити хромосоми за групами і виявити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

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).

Яке значення хромосомного аналізу?

ХРОМОСОМНИЙ АНАЛІЗ — це дослідження й аналіз морфології, кількості й структури окремих хромосом або каріотипу в цілому. Дослідження хромосом є основою цитогенетичного методу дослідження спадковості. У людини найзручнішим об'єктом для аналізу є культивовані в спеціальному розчині лімфоцити периферійної крові (метод культури клітин). Під час виготовлення мікропрепаратів хромосом до культури клітин додають алкалоїд колхіцин, що зупиняє поділ клітини на стадії метафази. Потім клітини обробляють гіпотонічним розчином КСІ, який відокремлює хромосоми одну від одної, після чого їх фіксують і фарбують. Завдяки такій обробці кожна хромосома стає видимою у світловому мікроскопі. Хромосоми на цій стадії складаються з двох хроматид і мають Х-подібну форму. Кожна хромосома при застосуванні методу класичного каріотипування по своїй довжині диференціюється на темні та світлі смуги — диски. Послідовність розташування цих дисків, їх форма є специфічними для кожної хромосоми. Спеціаліст за допомогою комп'ютерної програми збирає хромосоми, зафіксовані на знімку, попарно й порівнює, чи всі смужки на місці, чи немає зайвих або відсутніх ділянок (іл. 97). Метод спектрального каріотипування дає змогу маркувати кожен із хромосом і водночас досліджувати увесь каріотип. Останнім часом у хромосомному аналізі для виявлення хромосомних мутацій використовують метод флуоресцентної гібридизації, який полягає у фарбуванні хромосом флуоресцентними барвниками, що зв'язуються зі специфічними ділянками хромосом.



Іл. 97. Хромосомний аналіз каріотипу людини: класичне (з дисками) і спектральне (в кольорі) каріотипування з виявленими хромосомними мутаціями за 1, 3 і 9-тою парами хромосом

За допомогою хромосомного аналізу в медичній генетиці досліджують каріотип людини в нормі й у разі патології, у філогенетиці вивчають деякі закономірності мутаційного та еволюційного процесів. Вимірювання довжини теломер на кінцевих ділянках хромосоми дає змогу спеціалістам-геронтологам оцінити швидкість процесу старіння організму людини, оскільки теломери зменшуються з кожним поділом клітин. У судовій медицині хромосомний аналіз застосовують для визначення статеві належності крові.

Отже, виявлення порушень у структурі каріотипу засноване на вивченні хромосом людини в нормі й у разі патології.

Домашнє завдання:



1. Опрацювати конспект та переглянути відео за посиланням:

<https://www.youtube.com/watch?v=Nf8BRX7DASU>

2. Розглянути презентацію за посиланням:

<https://naurok.com.ua/prezentaciya-na-temu-kariotip-lyudini-ta-yogo-osoblivosti-hromosomniy-analiz-145539.html>

3. Дайте відповіді на запитання (усно):

- 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 наслідки для організму.
4. Підготувати повідомлення «Сучасні молекулярно-генетичні методи досліджень спадковості людини». (За бажанням)

Бережіть себе та близьких!

