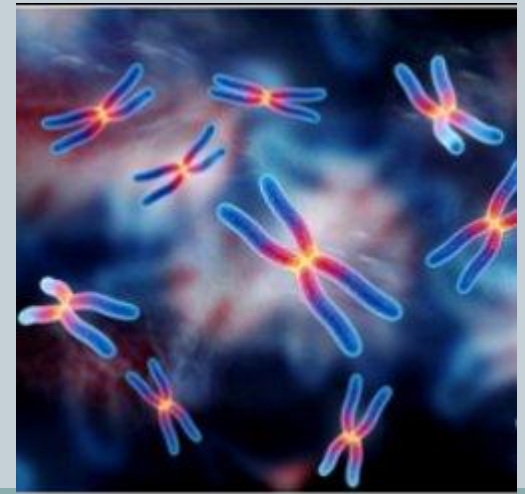


ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА



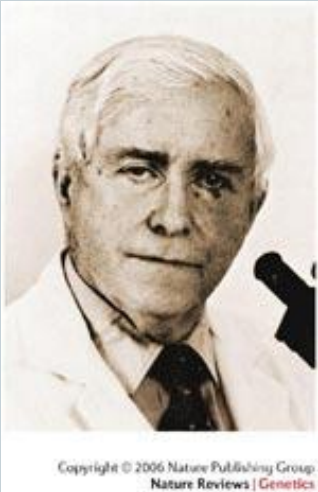


- Цитогенетический метод изучения наследственности человека представляет собой микроскопический анализ хромосом. Он стал широко применяться с начала 20-х годов 20-го столетия. С помощью метода осуществляется исследование морфологии человеческих хромосом и их подсчет. Его также используют для культивирования лейкоцитов, чтобы получить метафазные пластинки. Далее рассмотрим подробнее, что собой представляет цитогенетический метод изучения наследственности человека.



ОБЩИЕ СВЕДЕНИЯ

- Цитогенетический метод исследования генетики человека, его развитие и становление связаны с такими учеными, как Альберт Леван и Джо Хин Тио. Они в 1956 году первыми установили точное количество хромосом у людей. Их оказалось не 48, как думали ранее, а 46. Именно это и положило начало исследованию мейотических и митотических хромосом



Альберт Леван
(1905-1998 гг.)

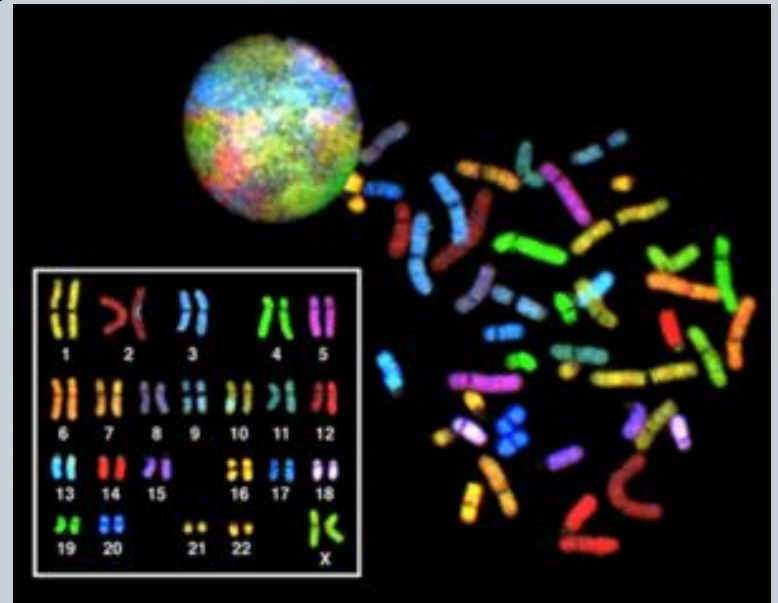


Джо Хин Тио
(1919-2001 гг.)

АНАЛИЗ КАРИОТИПА



- Кариотип – это хромосомный набор человека – генетический паспорт, который не меняется в течение всей жизни. В норме у человека 46 хромосом (по 23 хромосомы от каждого из родителей). Запись нормального женского кариотипа – 46, XX; нормального мужского – 46, XY



АНАЛИЗ КАРИОТИПА



Оценка и выявление аномалий проводится в несколько приемов. Для выполнения анализа необходим фрагмент периферической крови больного объемом около 1-2 литров. Этапы цитогенетического метода при анализе кариотипа следующие:

- Культивирование лимфоцитов.
- Окраска.
- Микроскопический анализ.

1. Культивирование лимфоцитов

- Эта процедура необходима для стимулирования их деления. Это связано с тем, что возможности цитогенетического метода напрямую зависят от количества клеток, которые находятся на стадии метафазы, в тот момент когда хромосомы собраны наиболее компактно. Длительность культивирования, как правило, 72 часа. Увеличению числа метафазных клеток способствует введение в завершении процесса колхицина. Он приостанавливает на стадии метафазы деление, разрушает его веретено и повышает конденсацию хромосом. Затем клетки перемещаются в гипотонический раствор. Он провоцирует разрыв ядерной оболочки и свободное движение хромосом в цитоплазме



2. ОКРАШИВАНИЕ



- На этой стадии процесса клетки фиксируются с помощью уксусной к-ты и этанола в пропорции 1:3. Далее суспензию помещают на предметные стекла и сушат. В соответствии с целями анализа применяются разные приемы дифференциального окрашивания. Длительность процедуры – несколько минут. Окрашивание приводит к возникновению рисунка с поперечной исчерченностью, специфичного для каждой из хромосом

3. МИКРОСКОПИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



- Самым трудоемким процессом считается световое микроскопирование. Для его выполнения необходима высокая квалификация специалиста. Чтобы выявить хромосомные аномалии, следует проанализировать не меньше 30-ти пластинок. Весьма результативными считаются компьютерные методы исследования.



РАЗРЕШАЮЩАЯ СПОСОБНОСТЬ



- Молекулярно-цитогенетический метод может применяться для анализа хромосом, отдельные сегменты которых могут иметь разную окраску. При этом кариотипы в целом похожи на красочные фантастические удивительные картины. Внедрены и активно применяются методы, с помощью которых осуществляется окрашивание хромосом в состоянии покоя, когда они максимально растянуты. Использование таких приемов позволяет идентифицировать сегменты, размер которых порядка 50 килобаз



Развитие отрасли



- В течение последних нескольких лет отмечается достаточно активный сдвиг в становлении области молекулярной биологии. Это прежде всего обуславливается работами по расшифровке генома людей, выполненными в рамках государственных и международных программ "Совокупность человеческих генов". В результате трудов были не только получены обширные по своему объему сведения по строению дезоксирибонуклеиновой кислоты. Были также проведены исследования современных технологий анализа, способов обработки больших объемов информации, созданы и сохранены информационные базы данных. На основании этих материалов сформировалось новое направление – молекулярная генетика. Она позволила обнаружить многочисленные специфичности в функциях хромосомного набора. Цитогенетический метод изучения используется для выявления новых элементов и звеньев, осуществления дешифровки мутации при наличии солидного числа врожденных заболеваний

СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЕ ОБЛАСТИ

- Как видно, цитогенетический метод позволил решить существенные проблемы. В связи с этим стали появляться специализированные направления. В частности, сформировались такие области, как функциональная молекулярная генетика, врачебная, этническая геномика (этногеномика), сравнительная наука, исследующая гены и геномы живых существ и прочие



ЭТНОГЕНОМИКА



- Основной ее задачей является анализ генетического многообразия в разнообразии генов отдельных территориальных общностей, наций, групп. В данном случае необходимо подчеркнуть принципиально важную идею. Благодаря этногеномике генетическая хромосомная механика стала влиять не только на имеющие определенное родство виды науки о терапии и жизнедеятельности, но и на достаточно отчужденные области, как, например, история.

АНАЛИЗ ДНК



- Исследования дезоксирибонуклеиновой кислоты людей, населяющих планету сегодня, позволяют получить информацию о достаточно отдаленных явлениях и хронологических фактах, даже до самого момента появления человека. Так, к примеру, было выявлено, что в дезоксирибонуклеиновой кислоте вписано множество событий. Чтобы интерпретировать результаты этих исследований, необходимо рассматривать ДНК разных представителей всех общин, определяя степень их хромосомного родства

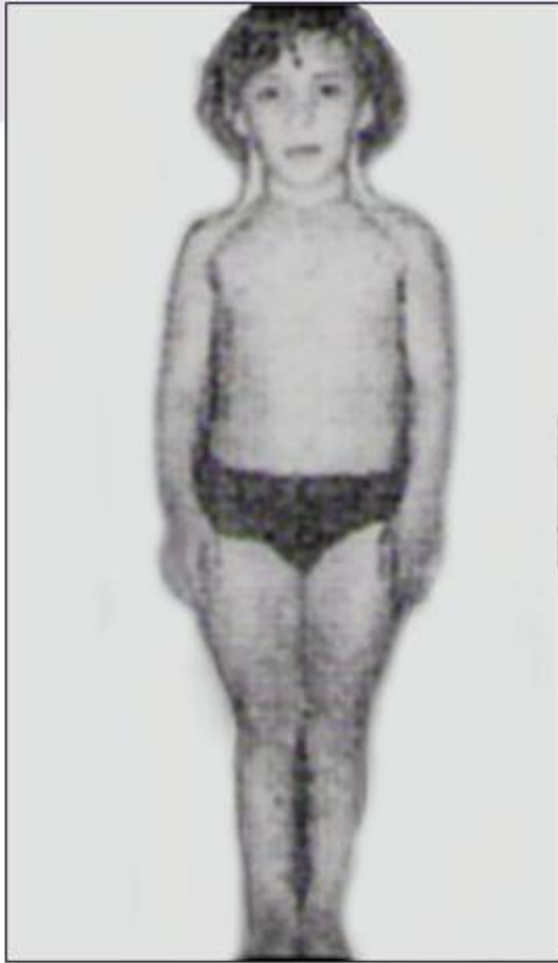


ПАТАЛОГИИ



- Синдром Шерешевского-Тернера -хромосомная болезнь, сопровождающаяся характерными аномалиями физического развития, низкорослостью и половым инфантилизмом. Моносомия по X-хромосоме (XO).

Синдром Шерешевского - Тернера



45 хромосом – отсутствует одна половая хромосома (X0).

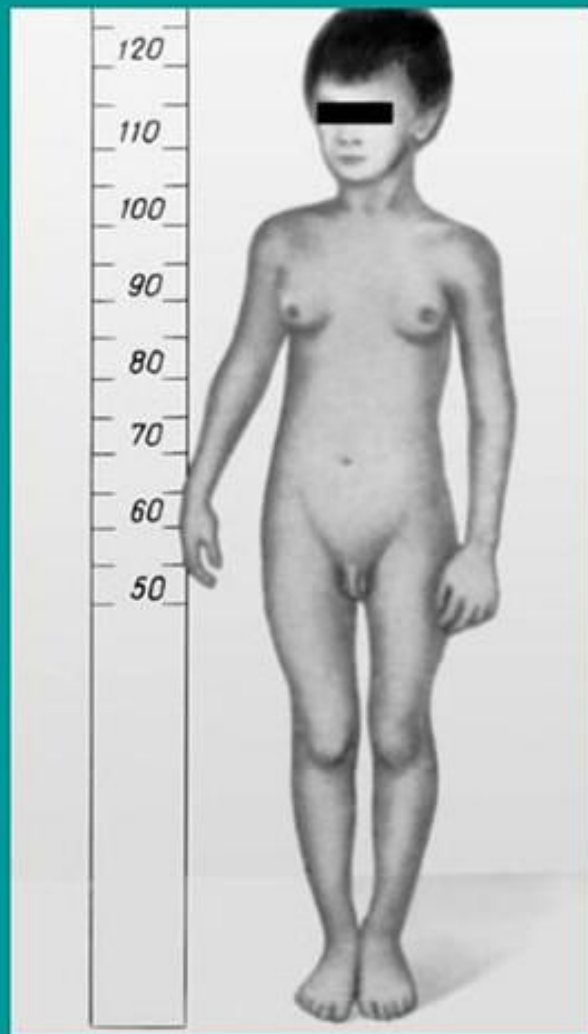
Наблюдается у девочек

- Нарушение пропорций тела (низкий рост, укороченные ноги, широкие плечи, шея короткая)
- Крыловидная кожная складка на шее
- Пороки внутренних органов
- Бесплодие

ПАТАЛОГИИ



- Синдром Клайнфельтера — наследственное заболевание. Клиническая картина синдрома описана в 1942 году в работах Гарри Клайнфельтера и Фуллера Олбрайта. Генетической особенностью этого синдрома является разнообразие цитогенетических вариантов и их сочетаний (мозаицизм). Обнаружено несколько типов полисомии по хромосомам X и Y у лиц мужского пола: 47, XXУ; 47, ХУУ; 48, ХХХУ; 48, ХУУУ; 48 ХХУУ; 49 ХХХХУ; 49 ХХХУУ. Общая частота его колеблется в пределах 1 на 500—700 новорождённых мальчиков



- **синдром Клайнфельтера.**
- Проявляется только у мужчин. Эти люди обладают женскими вторичными половыми признаками, бесплодны, иногда развиваются молочные железы, обычно низкий уровень умственного развития.

ПАТАЛОГИИ

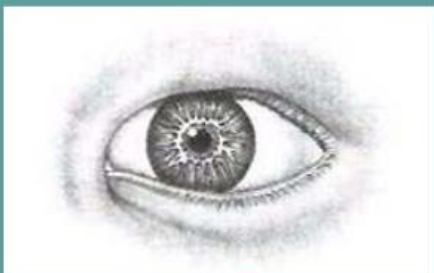


- Синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями. Синдром получил название в честь английского врача Джона Дауна, впервые описавшего его в 1866 году.

СИНДРОМ ДАУНА



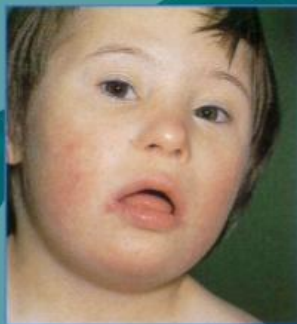
- Монголоидный разрез глаз



- Характерная поперечная складка на ладони



- Зубная аномалия



- Плоское лицо
- Короткий нос
- Короткая шея



В ЗАКЛЮЧЕНИИ

Патологии, спровоцированные нарушениями в нормальном количестве половых хромосом, обнаруживаются анализом хроматина. При нормальном наборе у мужчин он в клетках не обнаруживается. У здоровых женщин хроматин выявляется в виде 1 тельца. На фоне полисомии у женщин и мужчин число телец хроматина всегда меньше количества хромосом X на единицу. Для каждой такой зиготы генетическая активность присутствует только у одного структурного элемента. Остальные же хромосомы X в виде полового хроматина принимают гетерополиклотическое состояние. Причины данной закономерности сегодня выявлены не до конца. Тем не менее предполагается, что она обуславливается нивелированием активности генов в половых хромосомах гомо- и гетерогаметного пола. Кроме описанных выше, патологии могут возникать вследствие нерасхождения аутосом, а также благодаря разнообразным перестройкам типа делеций, транслокаций и прочих. С хромосомными аномалиями врожденного типа связано множество болезней. Именно поэтому цитогенетический метод имеет особое значение в их выявлении