

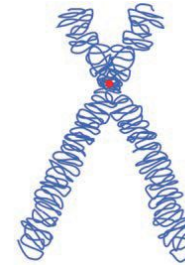
# КАРІО ХРОМОСОМНИЙ АНАЛІЗ

# Джо Хін Тіо (1919–2001)

– **американський генетик**, який уперше розпізнав нормальну кількість хромосом у клітинах людини. Ця подія відбулася 22 грудня

1955 р. в Інституті генетики Лундського університету в Швеції,

# Хромосоми



(від грец. *хроматос* – забарвлений, *сома* – тільце) – структури клітин еукаріотів, що забезпечують збереження, розподіл та передачу спадкової інформації.

**Хроматин** (від грец. *хрома* – забарвлення) – комплекс ДНК з білками, що формує хромосоми.

Щільно упакований, або конденсований, хроматин називають **гетерохроматином**.

Якщо хроматин упакований нещільно, його називають деконденсованим хроматином, або **еухроматином**.

За ступенями організації хроматин буває: **нуклеосомний, нуклеомерний, хромомерний, хроматидний та хромосомний**.

# КАРІОТИП ЛЮДИНИ

– це кількісна й якісна видоспецифічна сукупність особливостей хромосомного набору соматичних клітин людини.

Каріотип вивчають за допомогою хромосомного аналізу. Дослідження хромосом є основою цитогенетичного методу дослідження спадковості

# Хромосомний аналіз

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 статевої належності крові.

Під час виготовлення мікропрепаратів хромосом до культури клітин додають **алкалоїд колхіцин**, що зупиняє поділ клітини на стадії метафази.

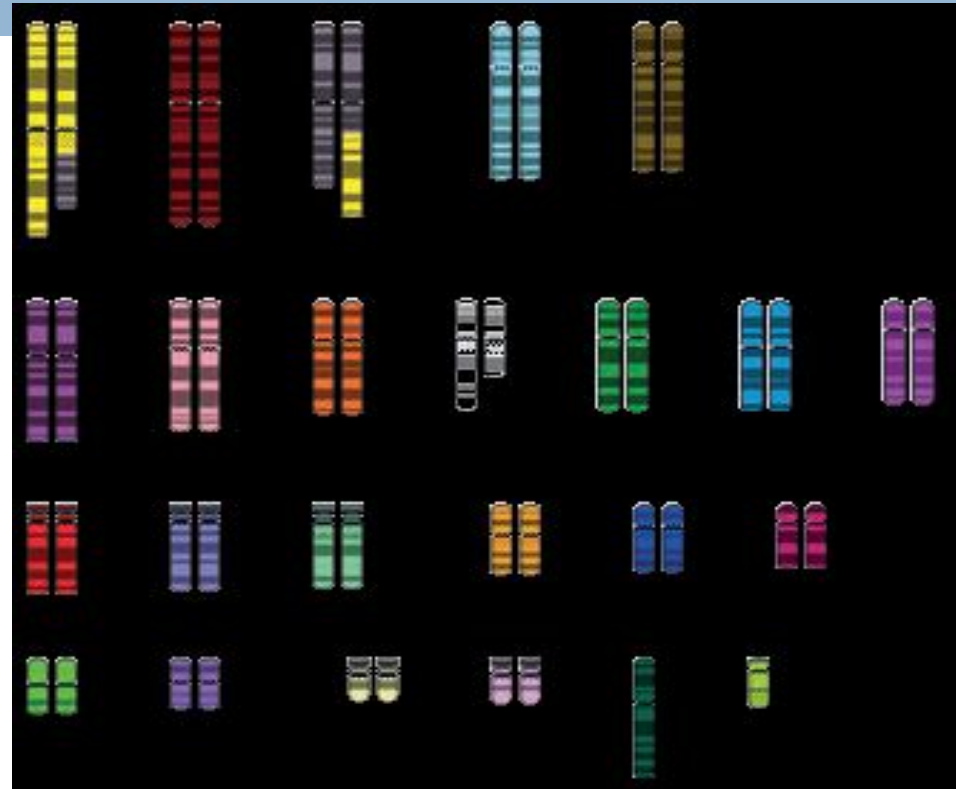
Потім клітини обробляють гіпотонічним розчином КСІ, який відокремлює хромосоми одну від одної, після чого їх фіксують і фарбують.

Завдяки такій обробці кожна хромосома стає видимою у світловому мікроскопі. Хромосоми на цій стадії складаються з двох хроматид і мають X-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.

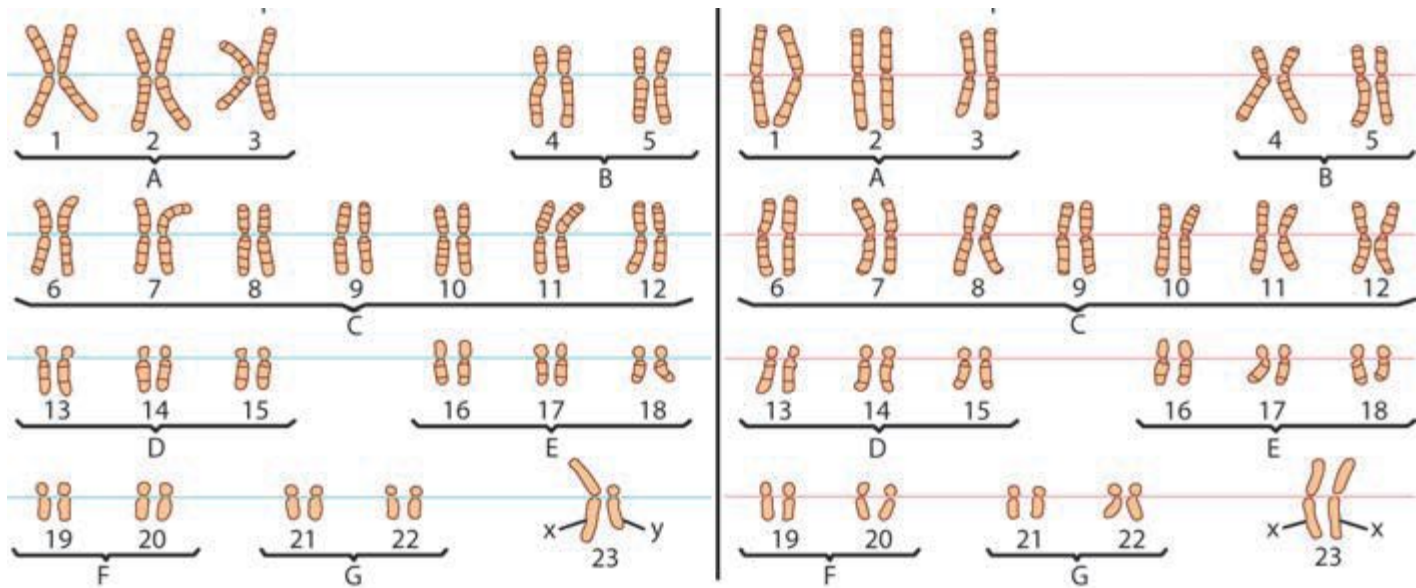
# Методи дослідження каріотипу людини

1. метод класичного каріотипування
2. метод спектрального каріотипування
3. метод флуоресцентної гібридизації



## Идиограмма

У 1960 р. було розроблено першу Денверську міжнародну класифікацію хромосом людини. У основу її було покладено особливості розмірів хромосоми та розташування центромери.

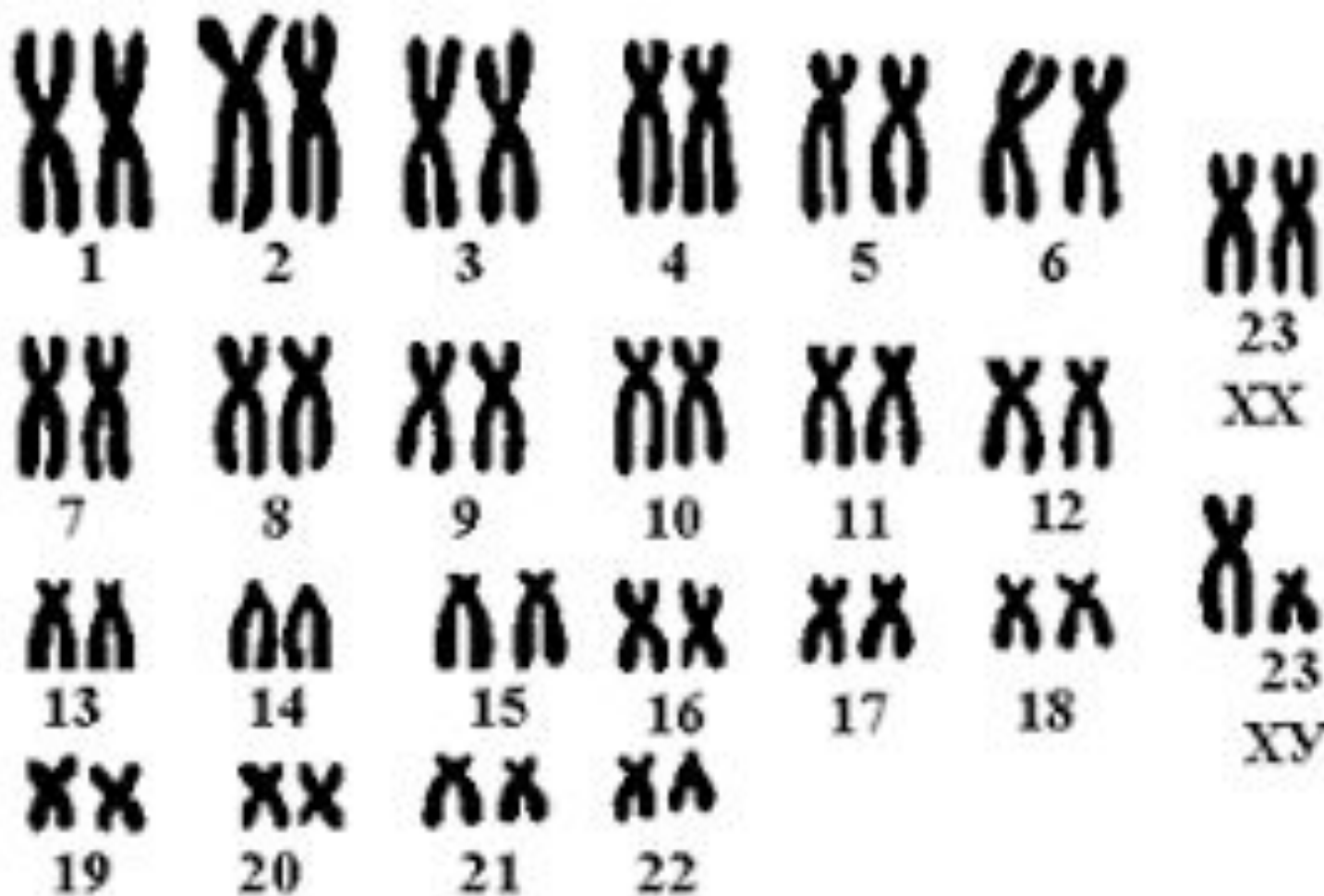







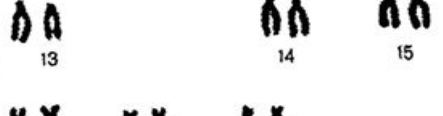
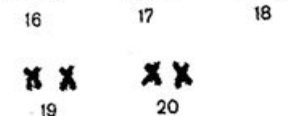
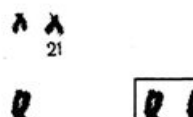

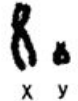
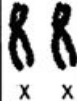
# Групи хромосом

- Група 1-3 (A): великі хромосоми, які чітко відрізняються одна від одної; центромери розташовані посередині (метацентричні).
- Група 4-5 (B): великі хромосоми, які мало відрізняються одна від одної; центромери зміщені до одного з кінців хромосоми (субметацентричні).
- Група 6-12 (C): хромосоми середніх розмірів, мало різняться між собою; центромери розташовані ближче до одного з кінців (субметацентричні). Найбільша за довжиною з цієї групи хромосом - 6-а, вона схожа з X-хромосомою.
- Група 13-15 (D): хромосоми середніх розмірів; центромери майже повністю зміщені до одного з кінців хромосоми (acroцентричні). У всіх трьох хромосом виявлені супутники.
- Група 16-18 (E): короткі хромосоми; у 16-ї хромосоми центромера розташована майже посередині (субметацентричні), у 17-ї і 18-ї хромосом центромери зміщені.
- Група 19-20 (F): маленькі (короткі) хромосоми; центромери розташовані посередині (метацентричні).
- Група 21-22 (G): найменші хромосоми; центромери знаходяться на кінцях хромосом (acroцентричні). 21-ша хромосома має сателіт на короткому плечі. З хромосомами цієї групи схожа Y-хромосома.

# Каріотип чоловіка



# Каріотип жінки

Група	Изображения хромосом	Характеристика хромосом
A		Большие метацентрические
B		Большие субметацентрические
C		Средние метацентрические
D		Средние acrocentric
E		Небольшие мета- и субметацентрические
F		Короткие метацентрические
G		Мелкие acrocentric
Половые хромосомы	 X Y Здоровый мужчина  X X Здоровая женщина	

# Досліджуючи каріотип можна ВІЯВИТИ:

**Синдром Дауна**  
Каріотип 47 хромосомами

Збільшений розмір серця, трикутний череп, низький зріст

Середня складка на ладоні (лінійка)  
згорнутий великий палець, збільшений вухар

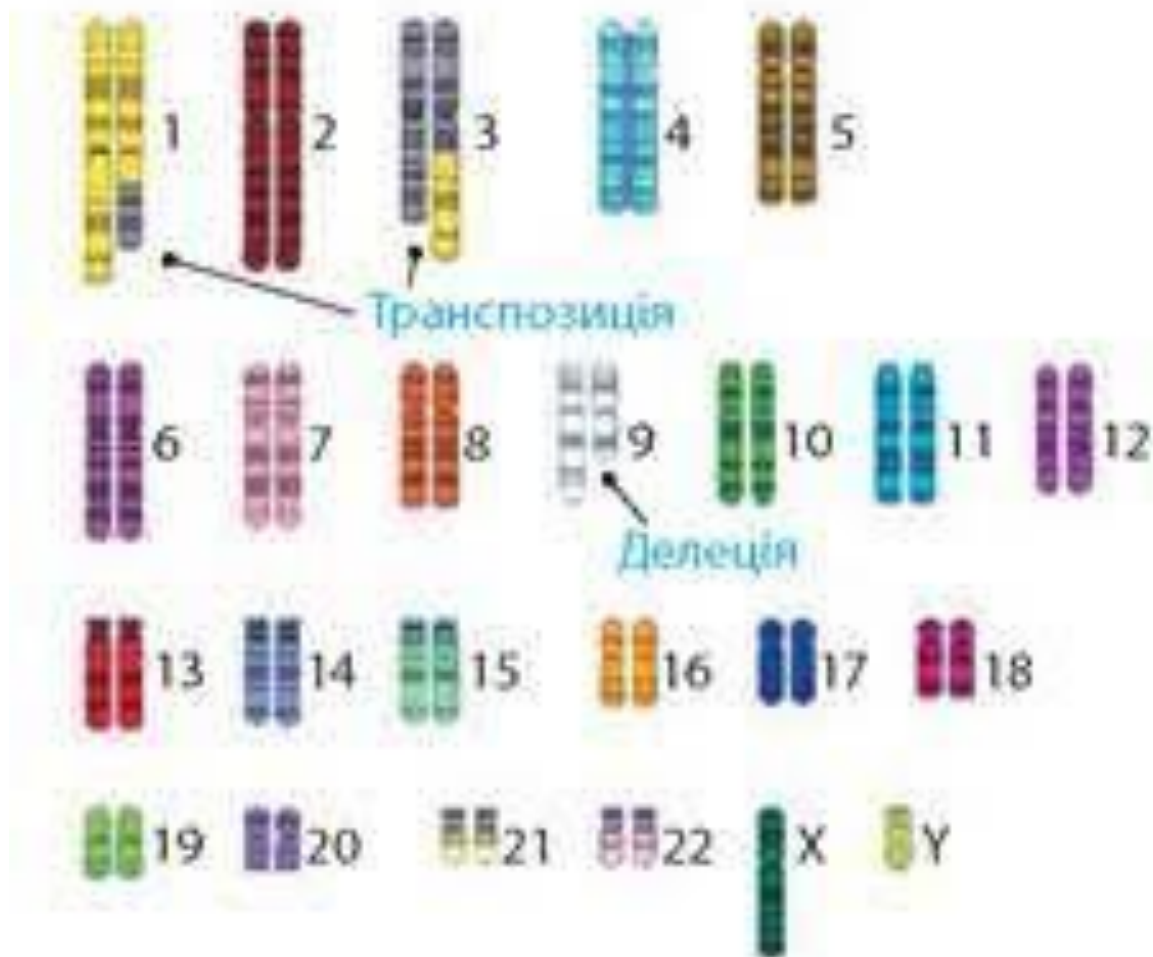
Близько нормальний інтелектуальний розвиток і розвиток статевих органів на ступні



Трисомія 21 пари хромосом

На кожні 750 здорових дітей народжується 1 хвора дитина.

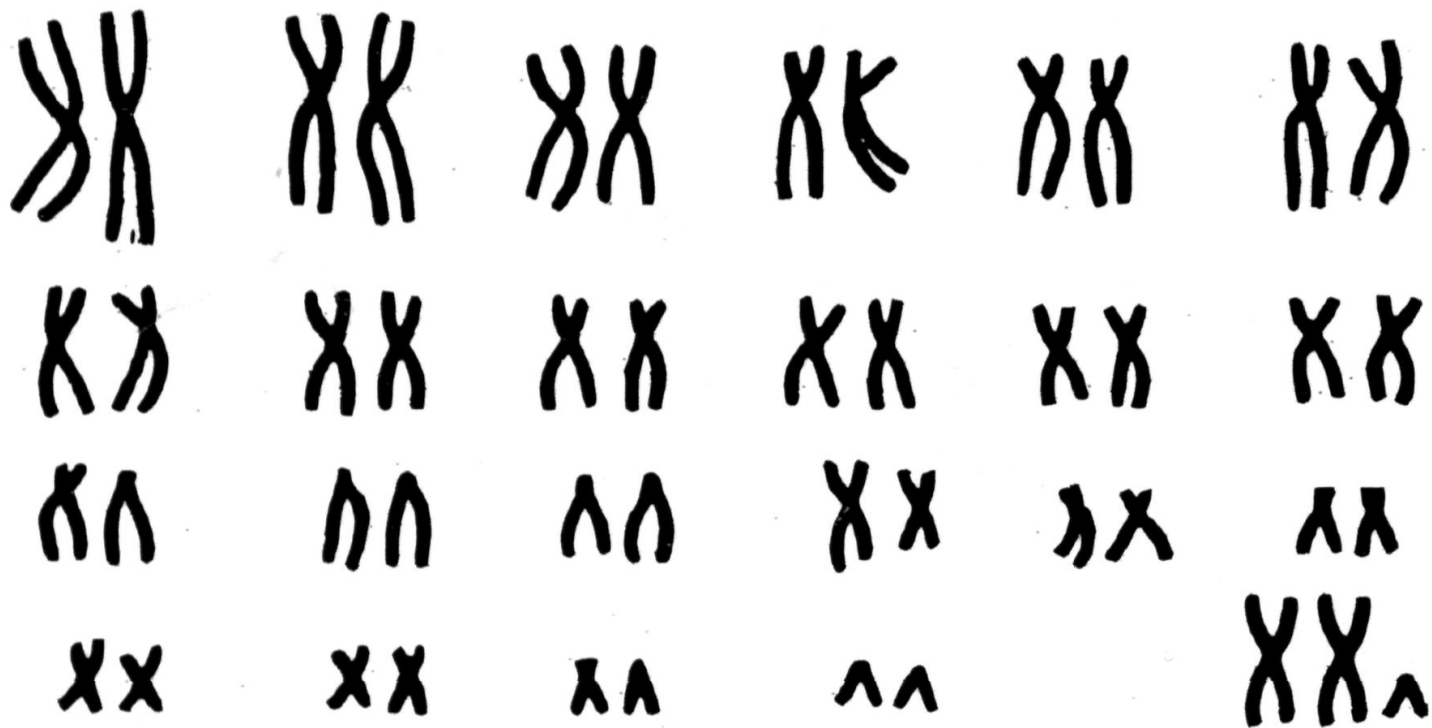
# Що можна побачити під час дослідження хромосом



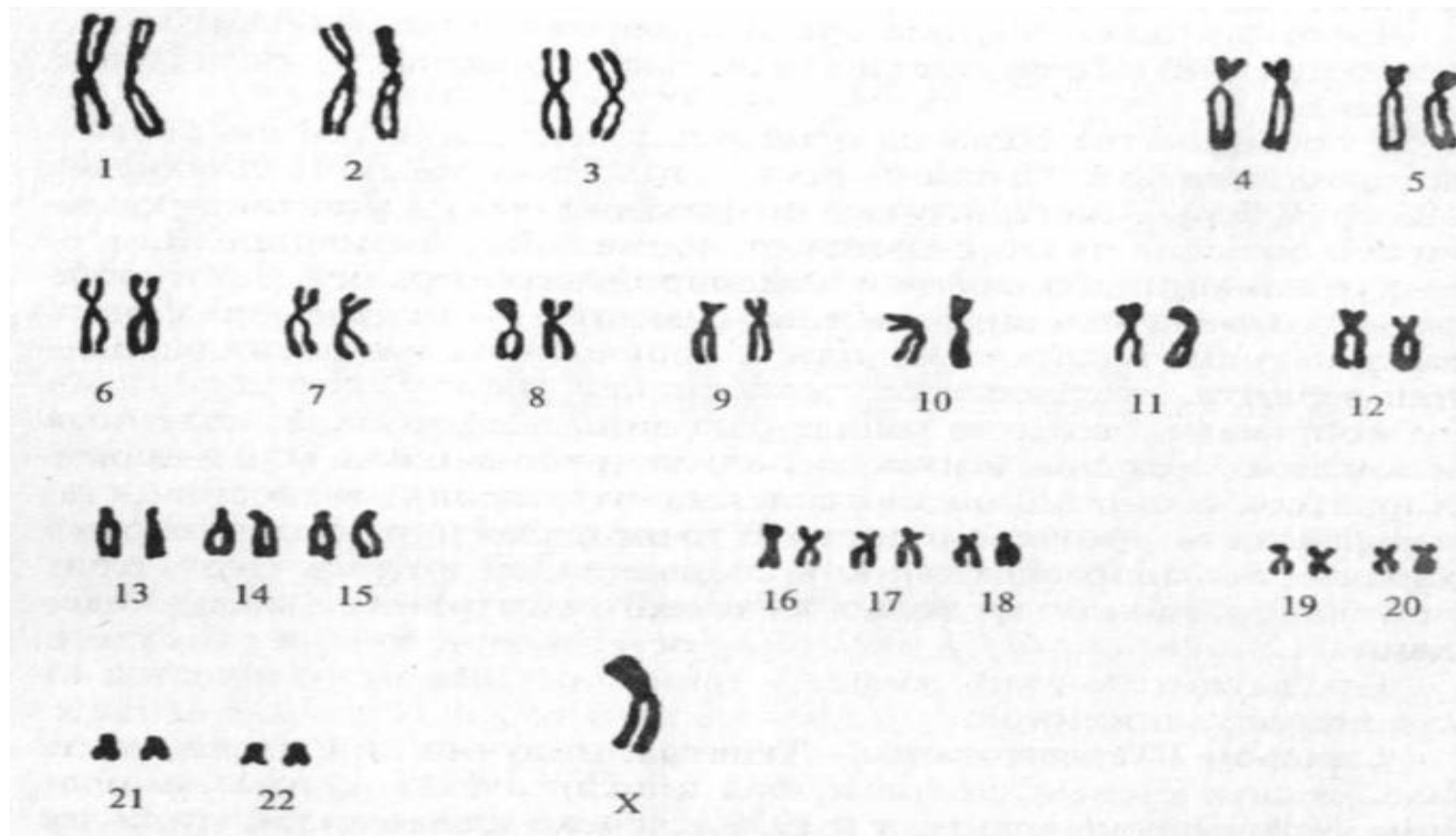
# Деякі захворювання людини, спричинені змінами в каріотипі

Каріотип	хвороба	коментарий
47,XXY; 48,XXXY;	Синдром Клайнфельтера	Полисомия по X-хромосоме у чоловіків
45X0; 45X0/46XX; 45,X/46,XY; 46,X iso (Xq)	Синдром Шерешевського — Тёрнера	Моносомия по X хромосоме, в тому числі і мозаїцизм
47,XXX; 48,XXXX; 49,XXXXX	Полисомии по X хромосоме	Чаще трисомия
47,XX, 21+; 47,XY, 21+	Синдром Дауна	Трисомия по 21-й хромосоме
47,XX, 18+; 47,XY, 18+	Синдром Эдвардса	Трисомия в 18-й
47,XX, 13+; 47,XY, 13+	Синдром Патау	Трисомия по 13-й хромосоме
46,XX, 5p-	Синдром кошачьего крика	делеция короткого плеча 5-й хромосоми

# Проаналізуйте каріограму 1



# Проаналізуйте каріограму 2





# Аналіз слід провести за таким планом в зошиты, надіслати:

- Каріотип якої статі
- Чи представлені гомологічні хромосоми
- Як виглядає статева пара хромосом
- Чиє збільшення кількості хромосом, в якій парі, чи велика ділянка зайвої хромосоми
- Знайдіть в таблиці синдром такої мутації
- Знайдіть в джерелах соматичні ознаки людини з таким порушенням в каріотипі.