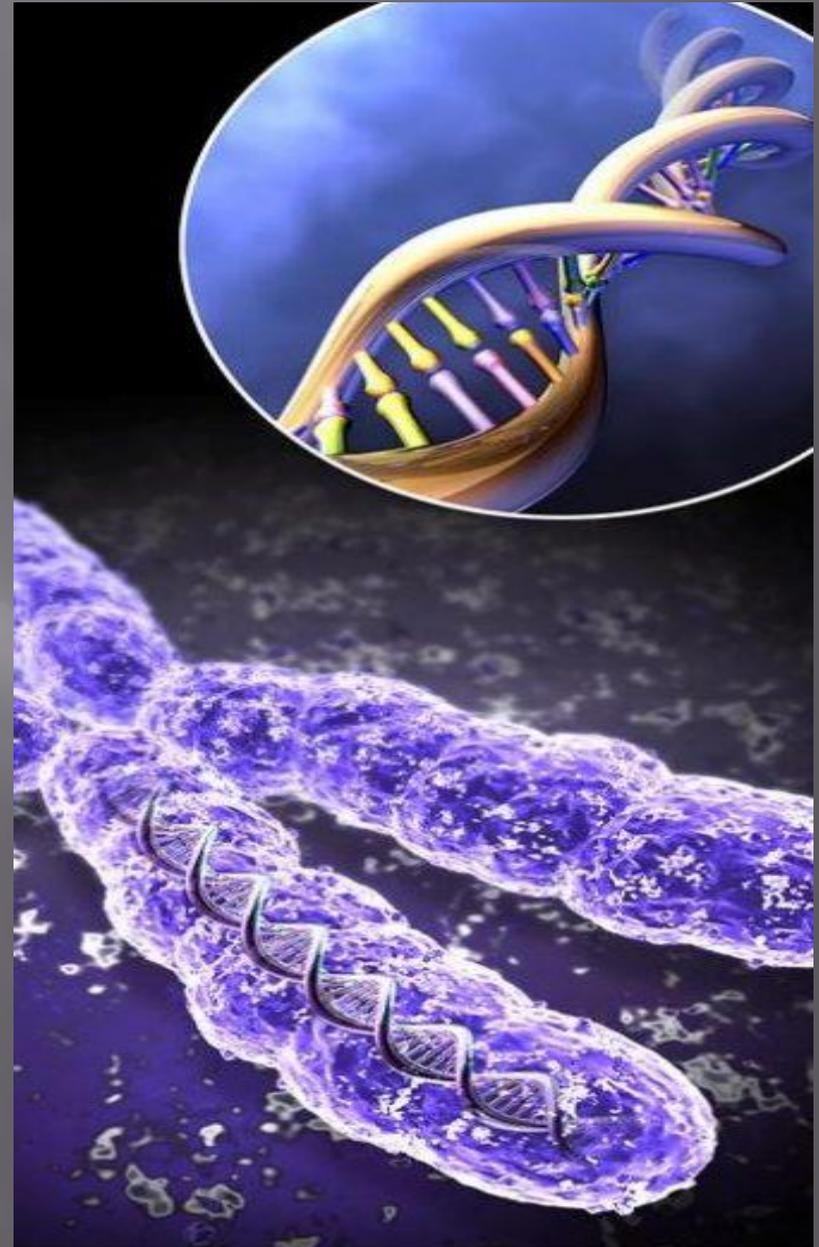


# **ХАРАКТЕРИСТИКА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО МЕТОДА**

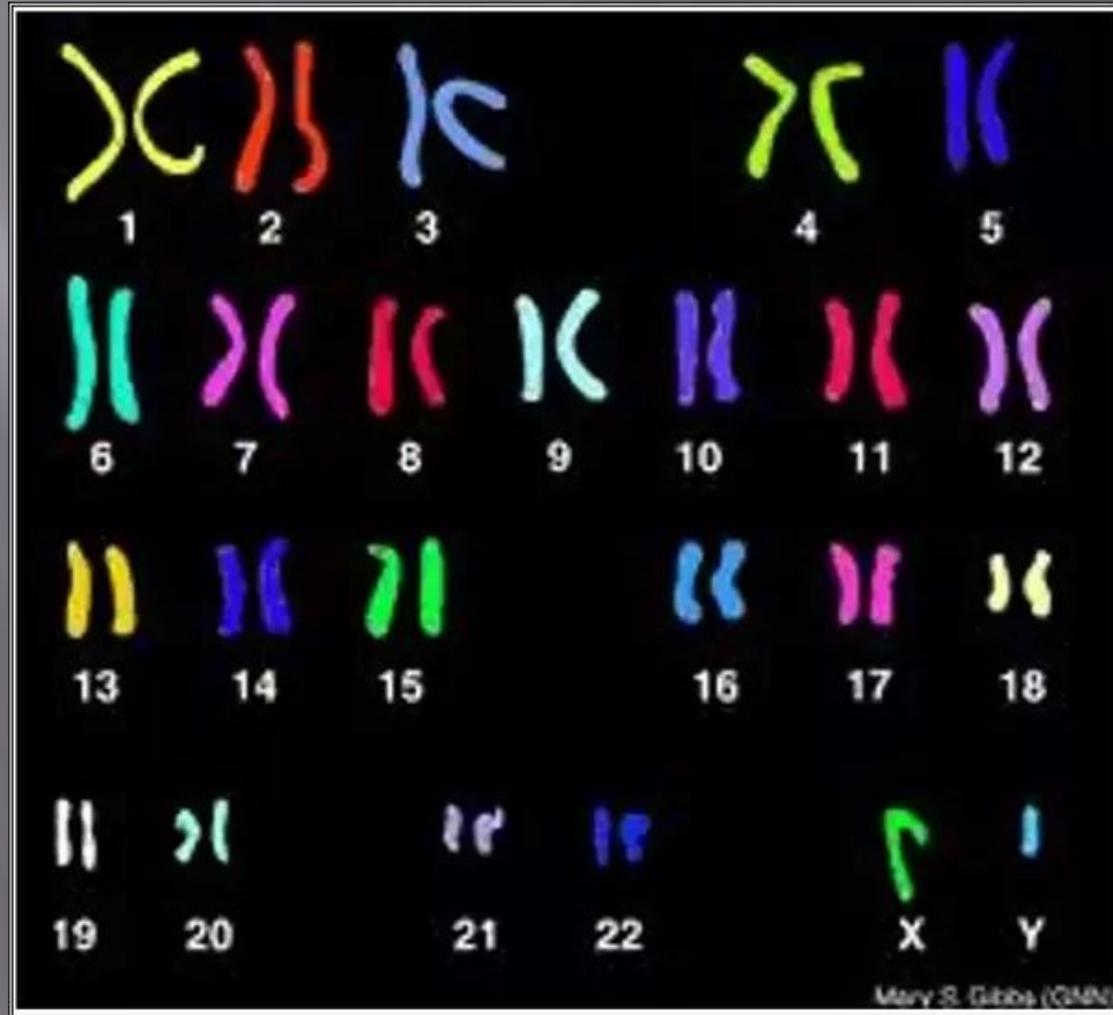
# Цитогенетический метод

Цитогенетический метод изучения наследственности человека представляет собой микроскопический анализ хромосом

Цитогенетика – раздел генетики, изучающий закономерности наследственности и изменчивости на уровне клетки и субклеточных структур, главным образом хромосом.



- В период деления клеток на стадии метафазы хромосомы имеют более четкую структуру и доступны для изучения. Обычно исследуют лейкоциты периферической крови человека, которые помещают в специальную питательную среду, где они делятся. Затем готовят препараты и анализируют число и строение хромосом



Цитологический контроль необходим для диагностики хромо- сомных болезней, связанных с ануплоидией хромосомными мутациями

- ✓ Наиболее часто встречаются болезнь Дауна (трисомия по 21-й хромосоме)

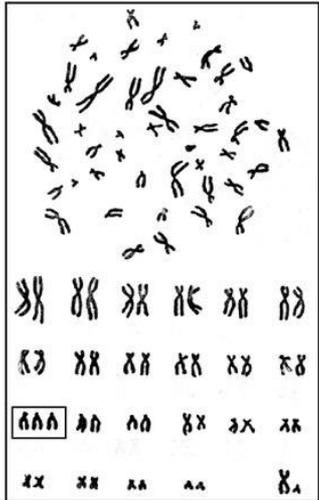


Рис. 66. Кариотип и кариограмма больного с синдромом Патау (трисомия по 13 хр.) 47, XY + 13

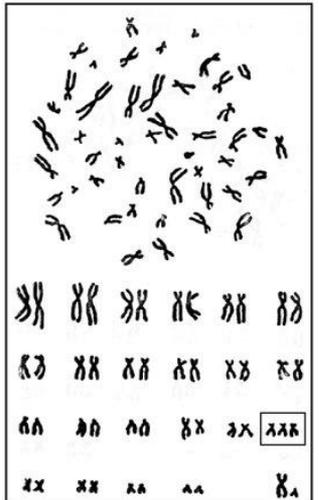


Рис. 67. Кариотип и кариограмма больного с синдромом Эдвардса (трисомия по 18 хр.) 47, XY + 18

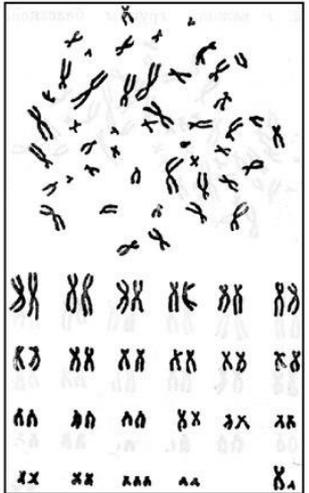


Рис. 68. Фенотип, кариотип и кариограмма больного с синдромом Дауна (трисомия по 21 хр.) 47, XY + 21

# Синдром Клайнфелтера (47 XXY):

- ✓ генетическая суть синдрома Клайнфельтера заключается в том, что вместо нормального мужского генотипа с одной X-хромосомой и одной Y-хромосомой (46, XY) у больного будет присутствовать одна (или более) лишняя половая хромосома – X. Генотип такого мужчины будет (47, XXY).

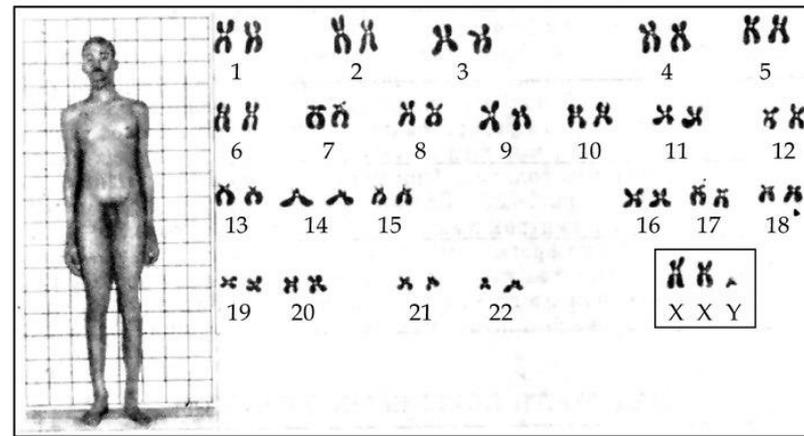


Рис. 71. Фенотип и кариограмма больного с синдромом Клайнфельтера 47, XXY



Рис. 72. Кариотип и кариограмма больного с двойной аномалией (синдром Клайнфельтера и синдром Дауна) 48, XXY + 21

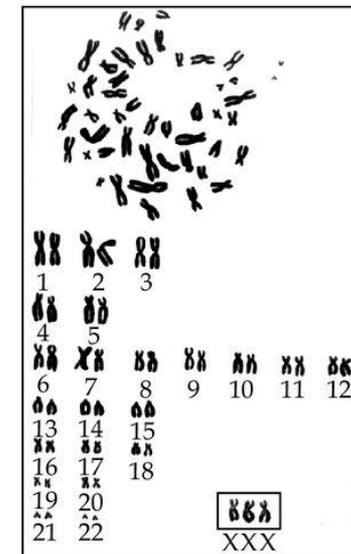


Рис. 73. Кариотип и кариограмма больной с синдромом трисомии X. 47, XXX

# Синдром Шершевского — Тернера (45 XO) и др.

- ✓ Потеря участка одной из гомологичных хромосом 21-й пары приводит к заболеванию крови — хроническому миелолейкозу.

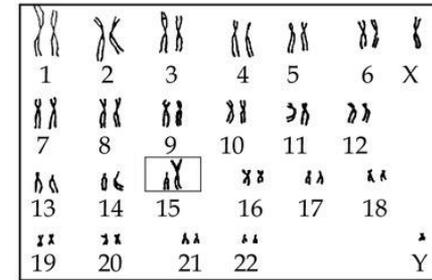


Рис. 69. Кариограмма больного с транслокационным синдромом Дауна (транслокация 21 хр. на 15 хр.) 46, XY, t (15/21)

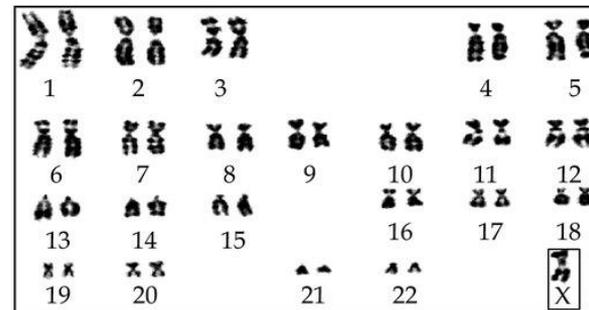


Рис. 70. Фенотип и кариограмма больной с синдромом Шершевского-Тернера (моносомия X-хр.) 45, X

При цитологических исследованиях интерфазных ядер соматических клеток можно обнаружить так называемое тельце Барри, или половой хроматин.



- Выявление многих наследственных заболеваний возможно еще до рождения ребенка. Метод перинатальной диагностики заключается в получении околоплодной жидкости, где находятся клетки плода, и в последующем биохимическом и цитологическом определении возможных наследственных аномалий. Это позволяет поставить диагноз на ранних сроках беременности и принять решение о продолжении или прерывании.

# Этапы:

1. Культивирование клеток крови на питательных средах
2. Стимуляция митотических делений
3. Добавление колхицина для разрушения нитей веретена деления, остановка деления на стадии метафазы
4. Обработка клеток гипотоническим раствором для свободного расположения хромосом
5. Окрашивание
6. Микроскопирование и фотографирование
7. Построение идиограммы

# ВЫВОД:

Цитогенетический метод применяют в целях:

- - изучения кариотипа человека
- - диагностики хромосомных заболеваний
- - изучения мутагенного действия различных веществ - при генных и хромосомных мутациях
- - составлении генетических карт хромосом