**Материал по дисциплине «генетика человека с основами медицинской генетики»**

**Преподаватель Левенец О.В.**

**Тема «Кариотипирование»**

Кариотип - набор хромосом в клетках организмов, принадлежащих к одному виду; характеризуется определенными размерами, формой и числом хромосом.

Аутосома - любая неполовая хромосома. У человека имеется 22 пары аутосом.

Центромера - первичная перетяжка хромосомы.

**Три типа строения хромосом:**

- акроцентрические (хромосомы с очень коротким, почти незаметным вторым плечом);

- субметацентрические (с плечами неравной длины);

- метацентрические (Х-образные хромосомы, обладающие плечами равной длины).

Хроматин - комплекс ДНК, с особыми белковыми молекулами (гистонами).

Компактизованный хроматин представляет собой гетерохроматин, декомпактизованный - эухроматин. Степень компактизации хроматина отражает его функциональное состояние. Гетерохроматиновые участки функционально менее активны, чем эухроматиновые, в которых сосредоточена большая часть генов. Нить хромосомы неоднородна по всей длине. При специальной обработке эухроматические и гетерохроматические районы окрашиваются с разной интенсивностью, образуя чередование светлых и темных полосок разной ширины. Набор этих полосок (бэндов) специфичен для каждой хромосомы, что позволяет не просто распределить хромосомы по группам, но и присвоить каждой из них свой номер.

Теломеры - концевые участки хромосом.

**Классификация хромосом**

|  |  |
| --- | --- |
| **Группа А** | Самые крупные хромосомы (1-3) |
| **Группа В** | Крупные субметацентрические хромосомы (4, 5) |
| **Группа С** | Средние субметацентрические хромосомы (6-12, Х) |
| **Группа D** | Крупные акроцентрические хромосомы (13-15) |
| **Группа E** | Маленькие субметацентрические хромосомы (16-18) |
| **Группа F** | Маленькие метацентрические хромосомы (19, 20) |
| **Группа G** | Маленькие акроцентрические хромосомы (21, 22, У) |

**Запись кариотипа**

Сначала указывают общее число хромосом, затем - какие половые хромосомы входят в хромосомный набор. Далее перечисляют, какие отклонения от нормы встречаются у данного индивидуума. Нормальный кариотип мужчины и женщины обозначают как 46, XY и 46, XX соответственно. При синдроме Дауна, характеризующемся наличием дополнительной хромосомы 21 (трисомия 21), кариотип женщин описывают как 47, XX 21+, а мужчины - 47, ХУ, 21+. При наличии структурной аномалии хромосомы указывают изменённое длинное или короткое плечо: буквой р - короткое плечо, q - длинное плечо, t - транслокация. Так, при делеции короткого плеча хромосомы 5 (синдром «кошачьего крика») женский кариотип - 46, XX, 5р-. Каждое плечо разделяется на районы, а они в свою очередь - на сегменты, и те, и другие обозначают арабскими цифрами. Центромера хромосомы является исходным пунктом для отсчёта районов и сегментов. Таким образом, для топографии xpoмосом, используют четыре метки: номер хромосомы, символ плеча, номер района и номер сегмента в пределах данного района. Например, запись 6р21.3 означает, что речь идёт о хромосоме 6-й пары, её коротком плече, районе 21, сегменте 3. Существуют ещё дополнительные символы, в частности pter - конец короткого плеча qter – конец длинного плеча.

**Показания к кариотипированию**

1) Подозрение на хромосомную болезнь по клинической симптоматике (для подтверждения диагноза);

2) Наличие у ребенка множественных врожденных пороков развития, не относящихся к генному синдрому (с вовлечением трех и более систем); наиболее постоянные нарушения - пороки развития головного мозга, опорно-двигательной системы, сердца и мочеполовой системы;

3) Многократные (более двух) спонтанные аборты особенно на ранних стадиях, мертворождения или рождения детей с врожденными пороками развития.

4) Нарушение репродуктивной функции неясного генеза у женщин и мужчин (первичная аменорея, бесплодный брак и др.) при исключении гинекологической и урологической патологии;

5) Существенная задержка умственного и физического развития, нарушение полового развития (гипогонадизм, половые инверсии) у ребенка; небольшая масса ребенка, рожденного при доношенной беременности;

6) Пренатальная диагностика (по возрасту, в связи с наличием транслокации у родителей, при рождении предыдущего ребенка с хромосомной болезнью).

7) Подозрение на синдромы с хромосомной нестабильностью (учет хромосомных аберраций и сестринских хроматид).

8) Лейкозы (для дифференциальной диагностики, оценки эффективности лечения и прогноза).

9) Оценка мутагенных воздействий (радиационных, химических).