

ПРАКТИЧНА РОБОТА № 6  
Тема: Дослідження каріотипу людини

**ТЕОРЕТИЧНА ЧАСТИНА**

Хромосомні хвороби - спадкові захворювання, зумовлені зміною числа або структури хромосом (геномних або хромосомними мутаціями відповідно).

Хромосомні хвороби виникають в результаті мутацій в статевих клітинах одного з батьків. З покоління в покоління передаються не більше 3-5% з них. Хромосомними порушеннями обумовлені приблизно 50% спонтанних абортів і 7% всіх мертвонароджень.

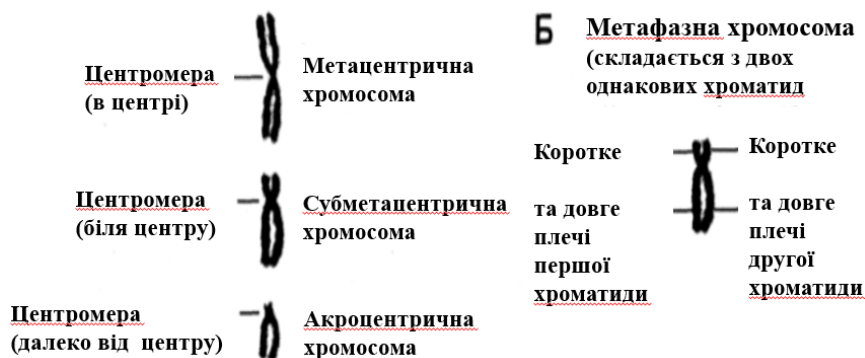
**Для нормального каріотипу характерно наступне:** присутня нормальна кількість хромосом, всі хромосоми представлені парами гомологічних одна іншій хромосом, кожна хромосома має нормальну будову: характерне для неї розташування центромери, співвідношення і будова плечей, відсутні хромосомні мутації.

**Каріограма** - це зображення всіх хромосом диплоїдного набору клітини, які розподілені по групах і розташовані одна за одною у порядку зменшення розмірів з урахуванням індивідуальних особливостей кожної хромосоми.

Розрізняють такі типи хромосом людини:

1. *Метацентричні*, рівноплечі хромосоми: первинна перетяжка (центромера) розташована в центрі (посередині) хромосоми, плечі хромосоми однакові.
2. *Субметацентричні*, майже рівноплечні хромосоми: центромера знаходиться недалеко від середини хромосоми, плечі хромосоми не дуже відрізняються за довжиною.
3. *Акроцентричні*, дуже нерівноплечні хромосоми: центромера знаходиться дуже далеко від центру (середини) хромосоми, плечі хромосоми істотно розрізняються за довжиною.

**Типи хромосом людини:**



Рішеннями конференцій в Денвері США (Denver conference, 1960), у Лондоні (London conference, 1966) запропоновано 22 пари аутосом розміщувати від 1 до 22-ї згідно зменшення їх довжини, пара статевих хромосом позначена символами X і Y. Аутосоми (22 пари) розділені на 7 груп, позначені літерами від A до G.

Кожна група має особливості:

Група A містить 3 пари довгих хромосом (1-3). Хромосоми 1,3 є метацентриками, хромосома 2 - субметацентрична;

Група B містить дві пари хромосом (4-5). Вони коротше хромосом з групи A і є субметацентриками;

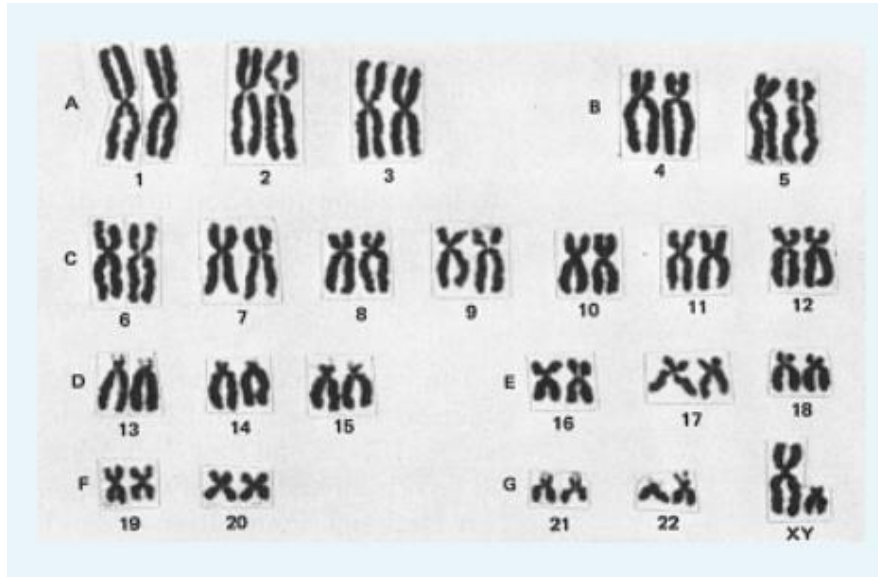
Група C містить 7 пар аутосом (6-12), всі хромосоми з субмедіальним розташуванням центромери, середніх розмірів, їх важко індивідуалізувати. До цієї групи за розміром відноситься X-хромосома, яка відрізняється тим, що закінчує синтез ДНК пізніше інших;

Група D містить 3 пари хромосом (13-15). Хромосоми середніх розмірів мають майже термінальне розташування центромери - акроцентрикі. Всі вони мають супутники, морфологічно схожі;

Група E складається з 3 пар коротких хромосом (16-18). Хромосоми 16-ї пари є метацентриками. Хромосоми 17-ї і 18-ї пари, схожі між собою і є субметацентриками;

Група F має 2 пари коротких метацентричних хромосом (19-20), які не відрізняються одна від одної;

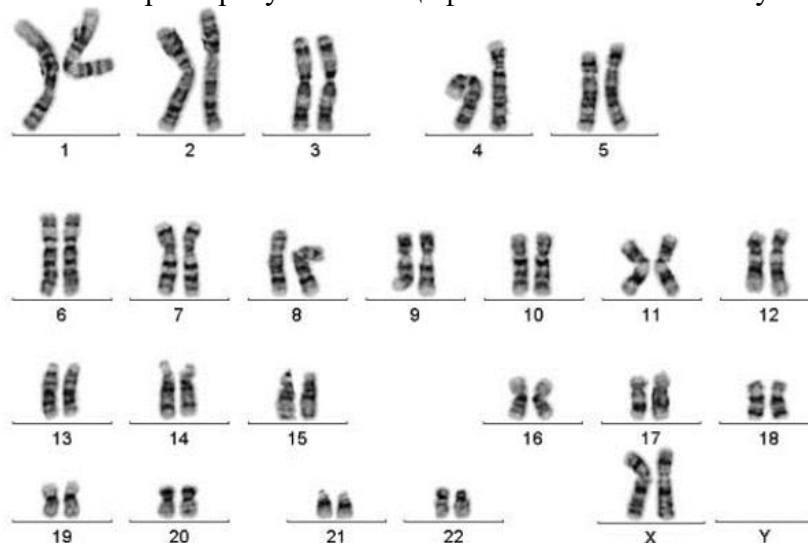
Група G складається з 2-х пар хромосом (21-22). Це дуже короткі акроцентричні хромосоми із супутниками. До них примикає Y-хромосома, яка дещо довша і має на довгому плечі вторинну перетинку.



**Класифіковані хромосоми здорової людини**

При рутинному фарбуванні можлива лише групова ідентифікація хромосом, тому цей метод використовується для орієнтовного визначення числових аномалій каріотипу. Структурні хромосомні аномалії (делеції, транслокації, інверсії), що виявляються під час рутинного забарвлення, повинні бути ідентифіковані за допомогою диференціального фарбування.

В даний час для ідентифікації хромосом використовується диференціальне фарбування, яке на хромосомах дає смуги поперечної смугастості, завдяки яким можна більш точно ідентифікувати пари гомологів. Кожна хромосома характеризується специфічним комплексом смуг.



**Класифіковані хромосоми здорової людини**

**Аналізуючи каріограму, звертають увагу на наступні її ознаки:**

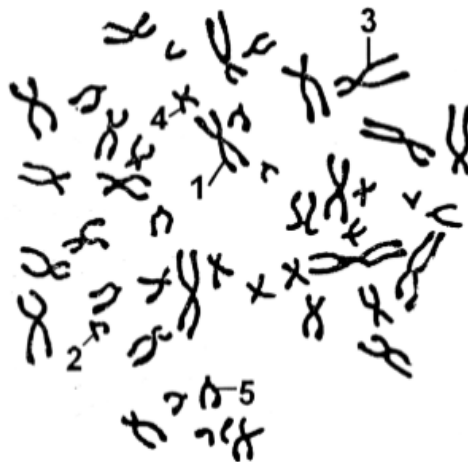
- загальна кількість хромосом;
- парність або непарність тих чи інших хромосом;
- кількість та вид статевих хромосом;
- наявність тих чи інших аномалій числа хромосом.

Якщо каріограма містить 23 пари хромосом, значить перед вами нормальна каріограма людини.

**Завдання 1:** знайдіть на каріограмі аутосоми і статеві хромосоми. Статеві хромосоми звичайно розташовують окремо від аутосом. Нормальна каріограма містить 22 пари аутосом і 1 пару статевих хромосом. Визначте стать людини за його каріограмою. Для цього уважно вивчіть статеві хромосоми. Якщо всі вони однакові, середнього розміру і метацентричні, отже всі вони - X-хромосоми, а перед вами каріограма жіночого організму. Якщо серед статевих хромосом є невелика ахроцентрична хромосома, означає це - Y-хромосома, а перед вами каріограма чоловічого організму. Подивіться, чи всі хромосоми представлені парами.

**Завдання 2.** Розгляньте мікрофотографію хромосом людини та визначте тип хромосом позначених цифрами, зробіть підписи до малюнка.

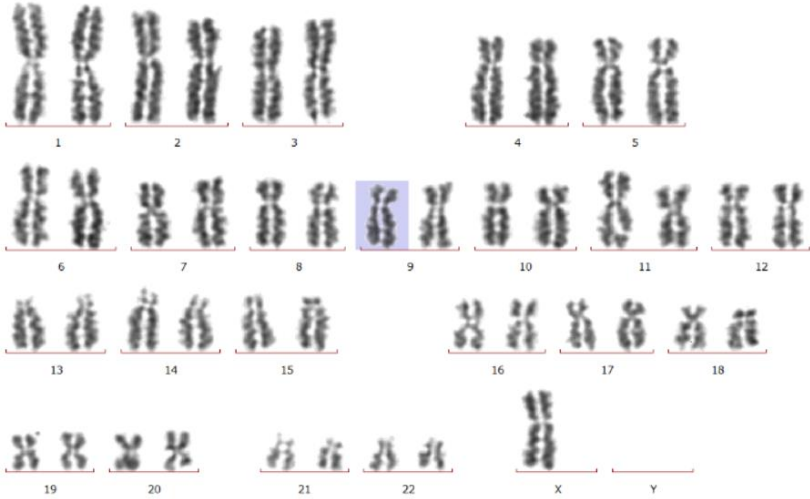
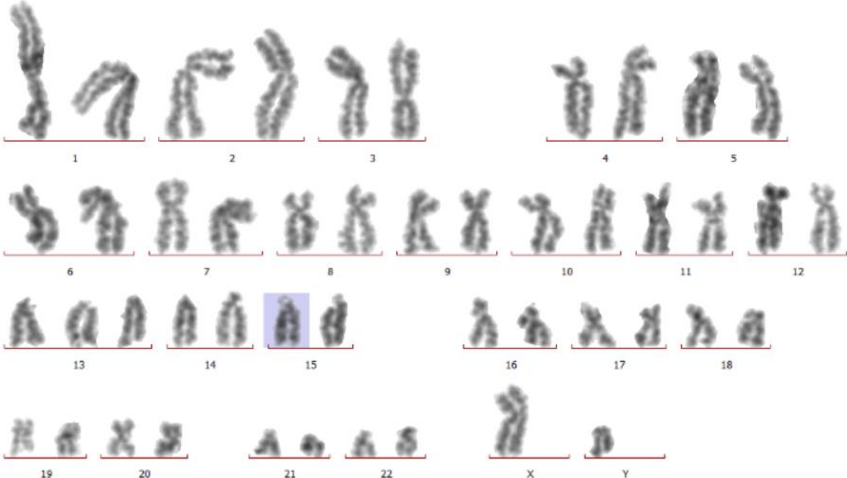

**Метафазна пластинка:**



- 1-
- 2-
- 3-
- 4-
- 5-

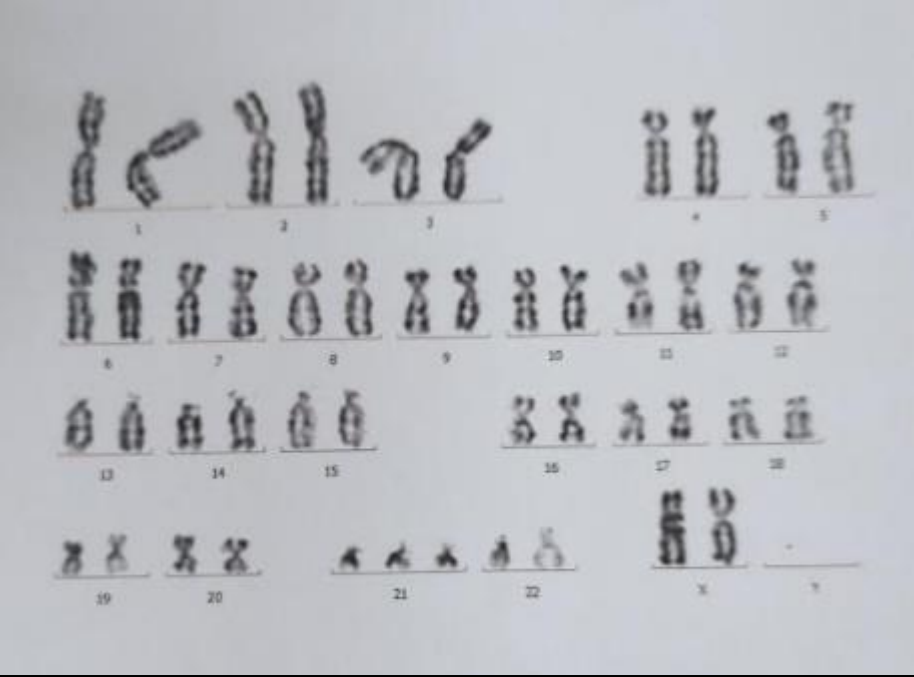
**Завдання 3:** Порівняйте каріограми здорових і хворих людей. Ознайомтеся з каріотипами хромосомних хвороб у таблиці, дайте їм характеристику.

**Хромосомні патології:**

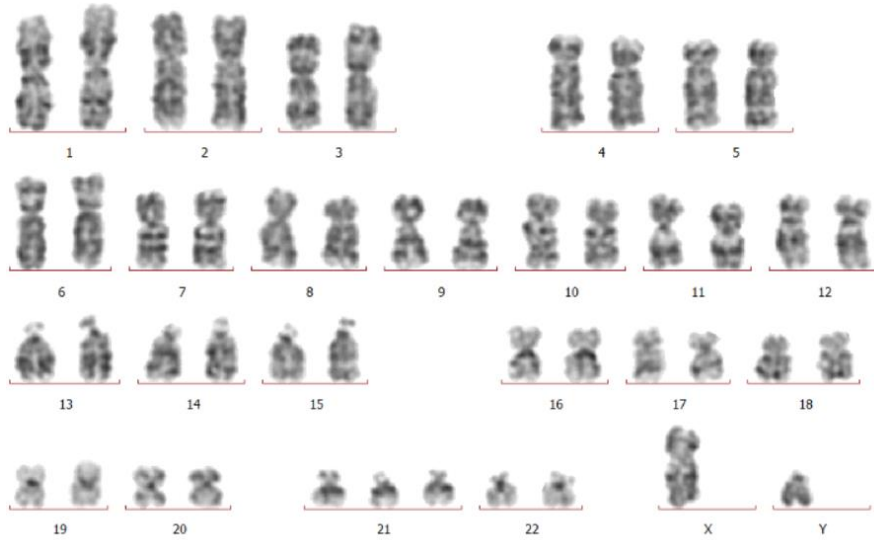
 <p>Karyotype showing 47 chromosomes. The 23rd pair consists of two X chromosomes and one Y chromosome. The 9th pair (chromosome 9) is highlighted in blue.</p>	<p><b>Синдром Шерешевського-Тернера</b> 45,X</p>
 <p>Karyotype showing 47 chromosomes. The 23rd pair consists of two X chromosomes and one Y chromosome. The 15th pair (chromosome 15) is highlighted in blue.</p>	<p><b>Синдром Патау</b> 47,XY,+13</p>
 <p>Karyotype showing 47 chromosomes. The 23rd pair consists of two X chromosomes and one Y chromosome. The 18th pair (chromosome 18) is highlighted in blue.</p>	<p><b>Синдром Клайнфельтера</b> 47,XXY</p>



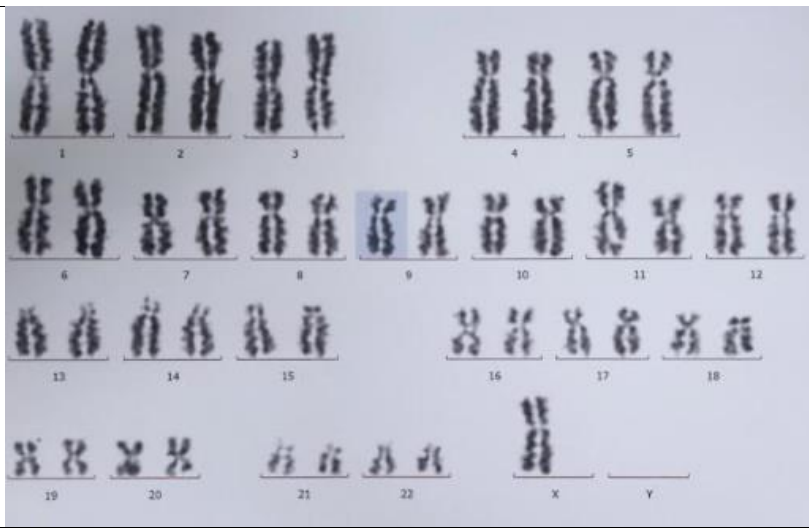
**Синдром Едвардса**  
**47,XX,+18**



**Синдром Дауна**  
**47, XX, +21**



Синдром Тернера  
45,X



Триплодія  
69,XXY



1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14  
 15 16 17 18 19 20 21 22 23 24 25 26 27 28 29 30 31 32 33 34 35 36 37 38 39 40  
 41 42 43 44 45 46 47 48 49 50 51 52 53 54 55 56 57 58 59 60 61 62 63 64 65 66 67 68 69 70  
 71 72 73 74 75 76 77 78 79 80 81 82 83 84 85 86 87 88 89 90 91 92 93 94 95 96 97 98 99 100

Тетраплоїдія  
 92, XXXY