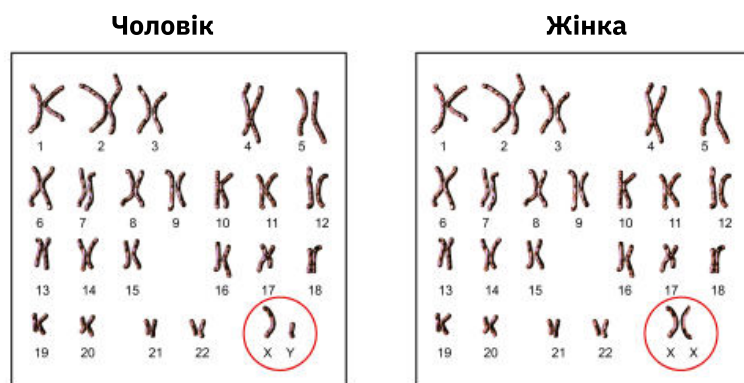


Каріотип людини та його особливості. Хромосомний аналіз як метод виявлення порушень у структурі каріотипу

Про що дізнаємось?

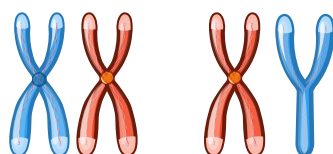
- Що таке каріотип? Які він має особливості?
- Яким чином класифікують хромосоми?
- Для чого використовують хромосомний аналіз?
- Які порушення можна виявити завдяки хромосомному аналізу?

Каріотип — це зображення усіх хромосом людини. Щоб отримати цю картину, хромосоми виділяють з клітин, фарбують і досліджують у мікроскопі.

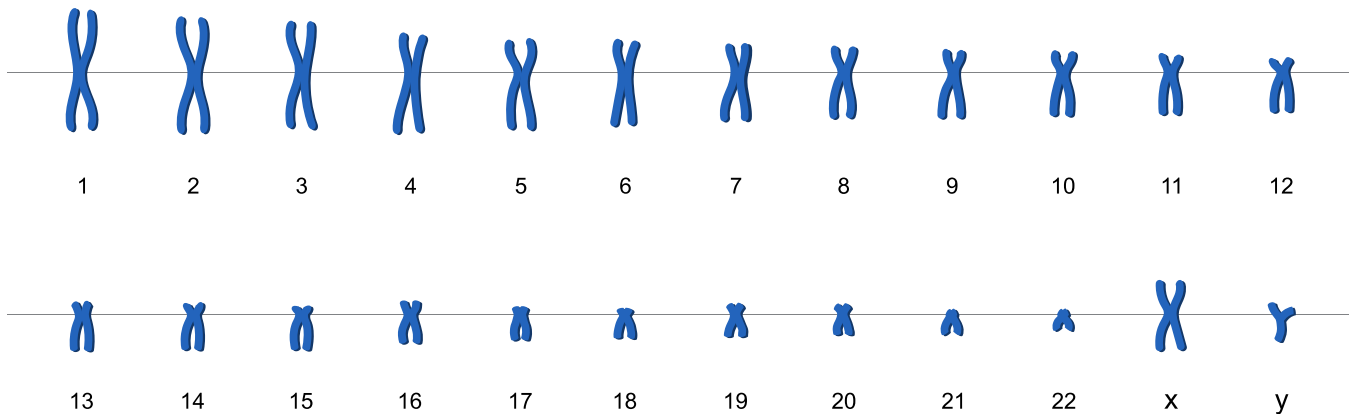


У нормі каріотип людини складається з 23 пар хромосом: 22 пари називають аутосомами, а останню пару - статевими хромосомами. Такий каріотип залишається незмінним упродовж усього життя.

Жіноча стать у людей гомогаметна, тобто має дві Х-хромосоми. Чоловіча стать гетерогаметна, має Х та У-хромосому. Проте не в усіх живих організмів саме так. Наприклад, у птахів, навпаки, жіноча стать гетерогаметна, а чоловіча гомогаметна.

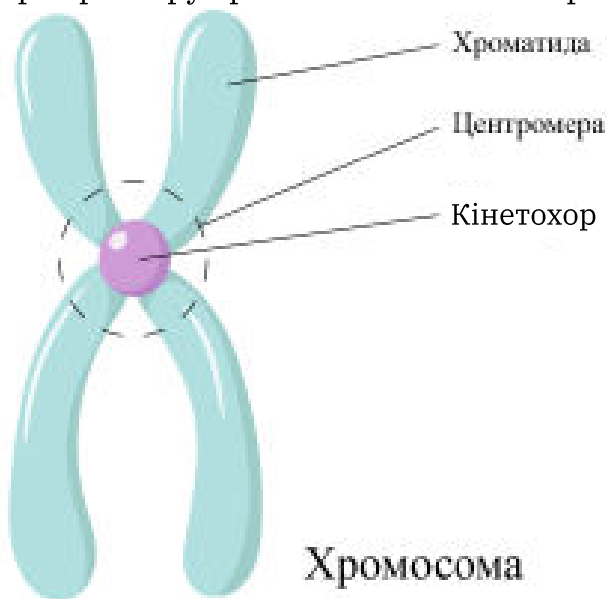


Кожній хромосомі присвоюється номер залежно від її розміру. Найбільша – це хромосома 1. Таким чином, 21-а та 22-а хромосома - одні з найменших у людини.



Хромосоми групуються по парам за подібністю, тобто гомологією. Завдання генетика у діагностичному центрі – правильно розподілити хромосоми на групи та представити каріотип людини від 1-ої до 23-ої пари.

Окрім розміру хромосом важливим критерієм для їх визначення є будова.



Кожна хромосома складається з двох сестринських хроматид. Кожна хроматида - це 1 молекула ДНК. Отже, одна хромосома несе у собі подвоєний генетичний матеріал. Така особливість будови хромосоми пояснюється тим, що під час мітозу вона має бути “поділена” між двома дочірніми клітинами.

Щоб згадати, що таке мітоз та навіщо він клітині, радимо переглянути відео:

<https://www.youtube.com/watch?v=Gq1W3lVGkYk&t=7s>

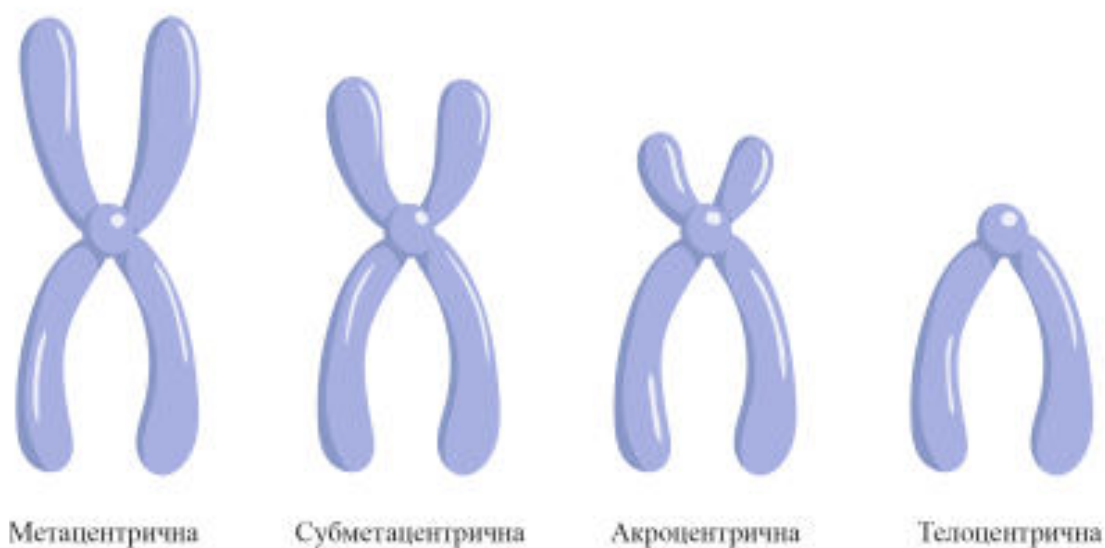
Кожна хроматида має особливу ділянку, яка називається центромерою. Центромера – це дуже сконденсована молекула ДНК в асоціації з

гістоновими білками. Саме у цій ділянці хроматиди з'єднуються між собою за участі білка кінетохора.

Якщо центромера – це "талія" хромосоми, то кінетохор – "пояс", який її огортає.

Залежно від того, де розташована центромера хромосоми, їх поділяють на такі типи:

- Метацентричні (центромери посередині, плечі хромосом - однакові);
- Субметацентричні (центромери зміщені ближче до кінців хромосом, плечі різної довжини);
- Акроцентричні (центромера біля кінців хромосом, одне плече дуже довге, друге - дуже коротке);
- Телоцентричні (складаються тільки з одного плеча та центромери на самому кінці).

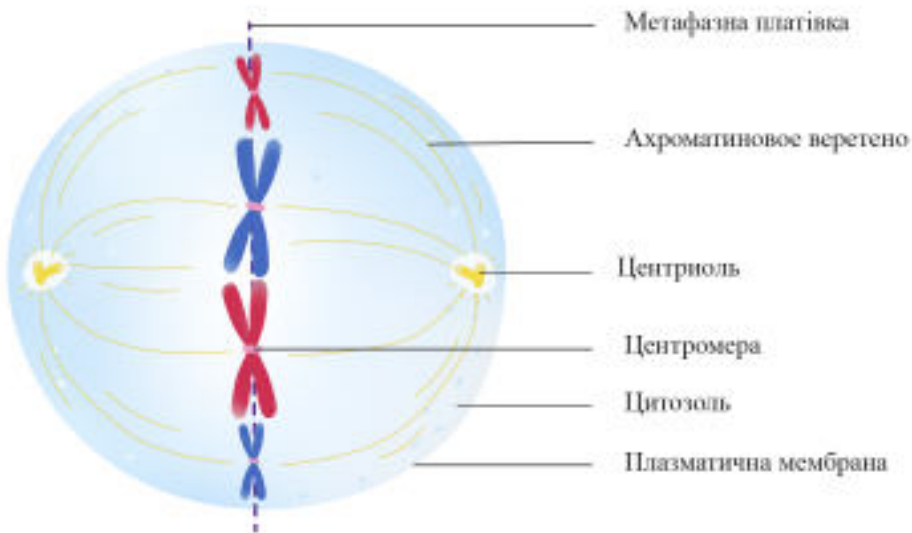


Хромосомний аналіз або каріотипування – це метод, який оцінює кількість і структуру хромосом людини з метою виявлення аномалій.

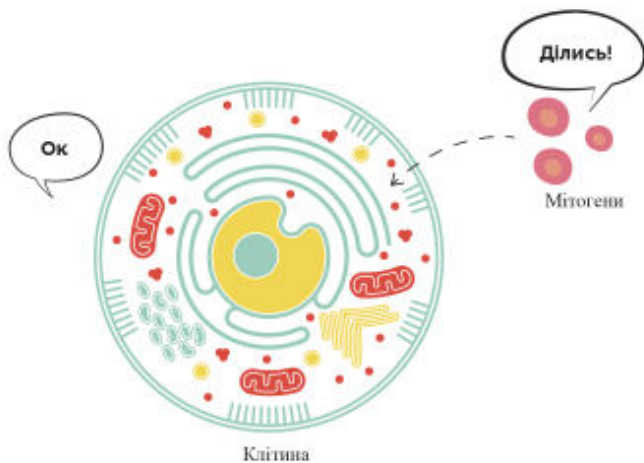
Хромосомні аномалії мають як кількісні, так і структурні зміни. Будь-яка кількість хромосом, крім 46-ти, є зміною кількості стандартного генетичного матеріалу та може викликати проблеми зі здоров'ям і розвитком. Що стосується структурних змін, значущість проблем та їхня серйозність залежать від хромосоми, яка піддається змінам.

Хромосоми вивчають на стадіях профазі (профазний аналіз), метафазі (метафазний аналіз найбільш інформативний) або анафазі (анафазний аналіз).

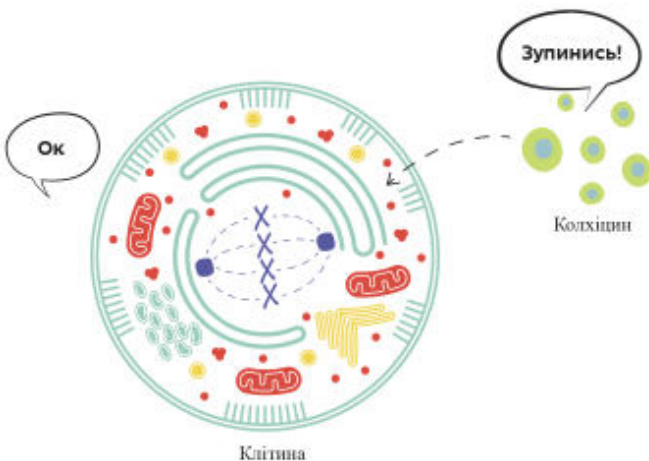
Метафаза



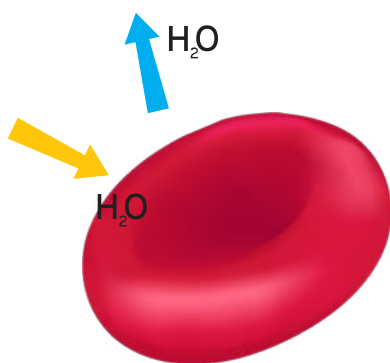
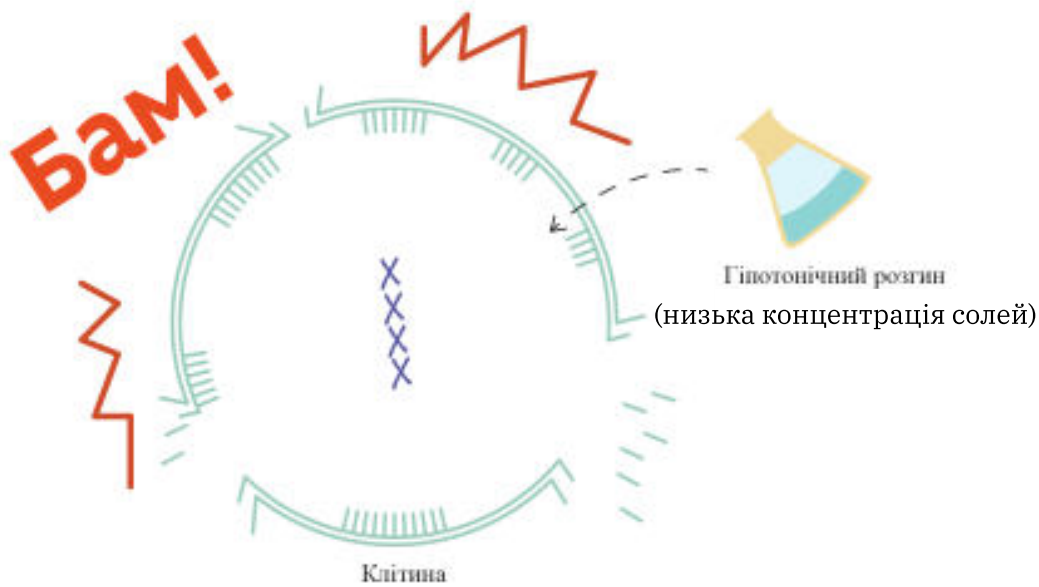
Перша головна умова цитогенетичної діагностики — виявлення клітин, які діляться. Для цього у них навмисно активують процес мітозу. Речовини, які здатні провокувати мітотичний політ клітин, називають мітогенами.



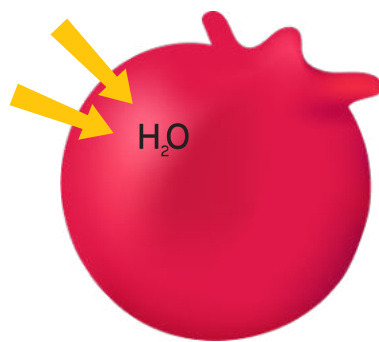
Через певний час у культуру клітин додають колхіцин. Це алкалоїд, який блокує утворення веретена поділу. Через це клітини перестають ділитися і наче завмирають.



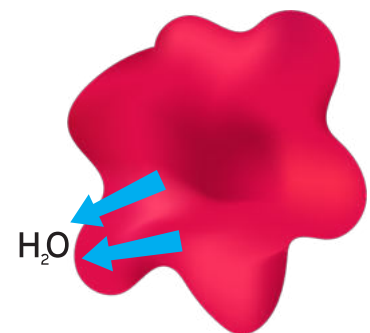
Потім клітини обробляють гіпотонічним розчином – тобто розчином з низькою концентрацією солей. У ньому клітини під дією осмотичного тиску набухають і руйнуються, а хромосоми залишаються цілими та неушкодженими.



Ізотонік



Гіпотонік



Гіпертонік

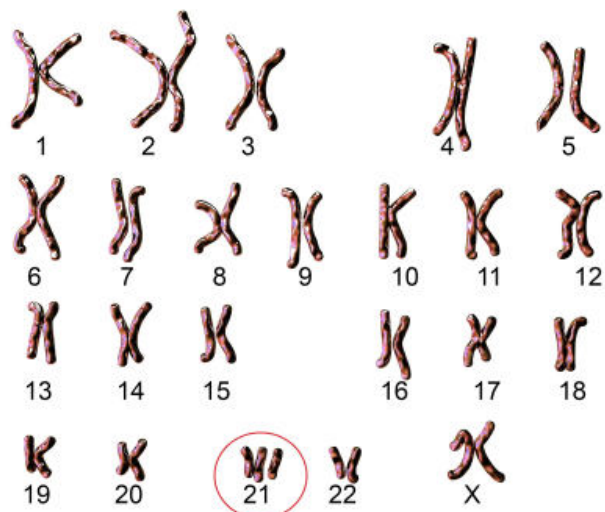
Препарати метафазних хромосом забарвлюють для подальшої ідентифікації або рутинним способом, який забарвлює хромосоми повністю, рівномірно, або одним з методів диференційного фарбування, які виявляють індивідуальну смугастість кожної пари хромосом.

Після зазначених вище етапів спеціаліст групує хромосоми по парах та аналізує їх за кількісним та якісним складом.

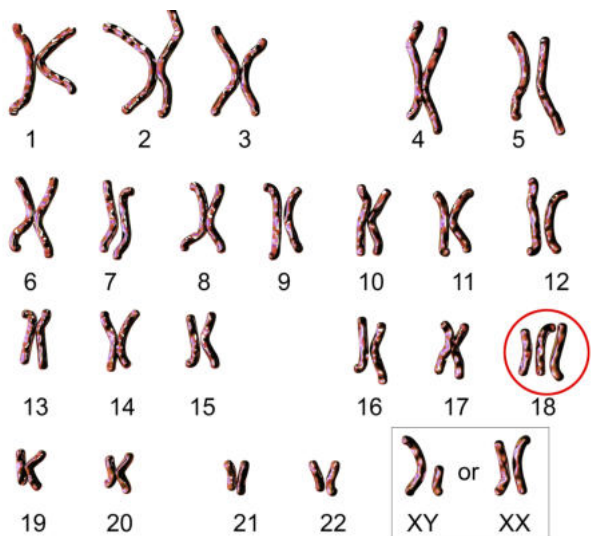
Хромосомні порушення

Завдяки каріотипуванню можна виявити такі аномалії:

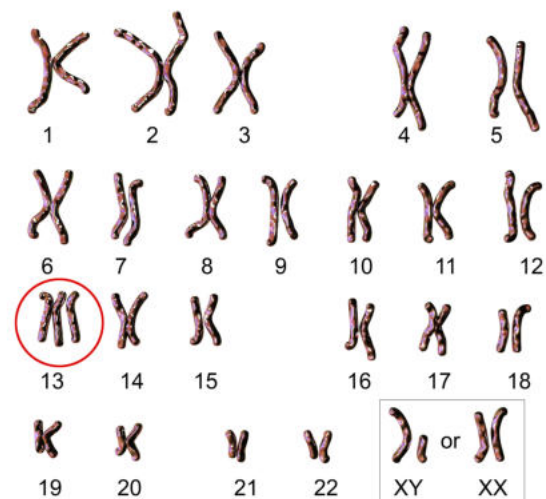
– Синдром Дауна (трисомія 21-ї хромосоми); може спостерігатися в усіх або у більшості клітин тіла;



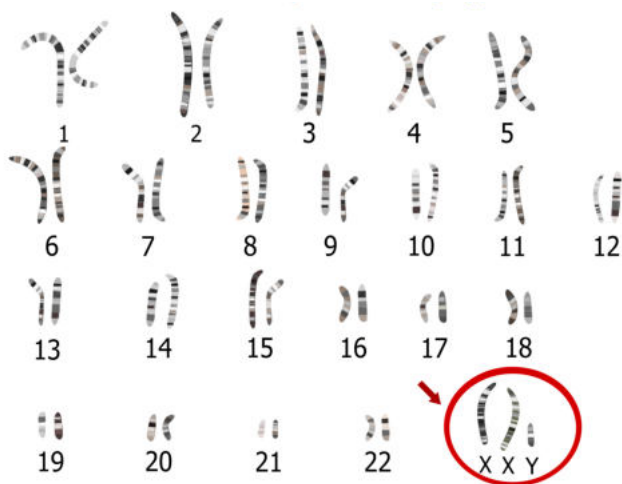
– Синдром Едвардса (трисомія 18-ї хромосоми);



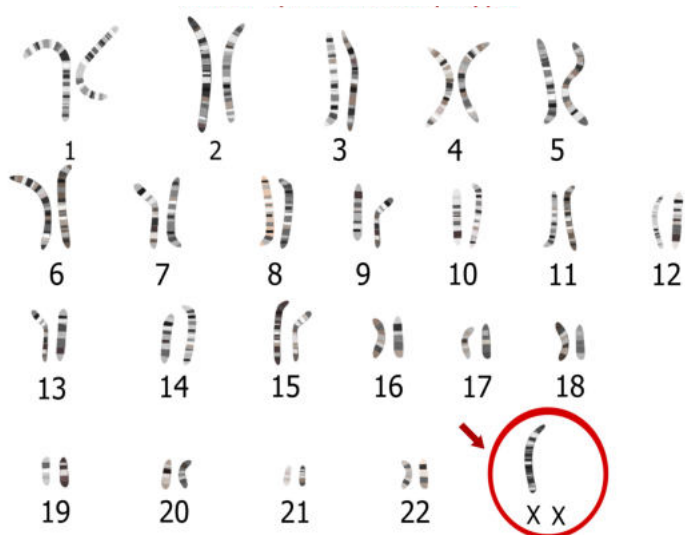
– Синдром Патау (трисомія 13-ї хромосоми);



– Синдром Клайнфельтера – найбільш часта аномалія статевих хромосом у чоловіків, спричинена зайвою X-хромосою;



– Синдром Шерешевського-Тернера, викликаний відсутністю однієї X-хромосоми у жінок;



– Хронічний мієлолейкоз; класична транслокація між 9-ю та 22-ю хромосомами.

– Синдром котячого крику; втрата ділянки 5-ї хромосоми.

Загальною особливістю усіх хромосомних хвороб є широкий спектр ураження. Це уповільнений ембріональний і постембріональний розвиток; порушення функцій і структур організму; затримка психічного розвитку.