

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 9
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 мертвороджень.

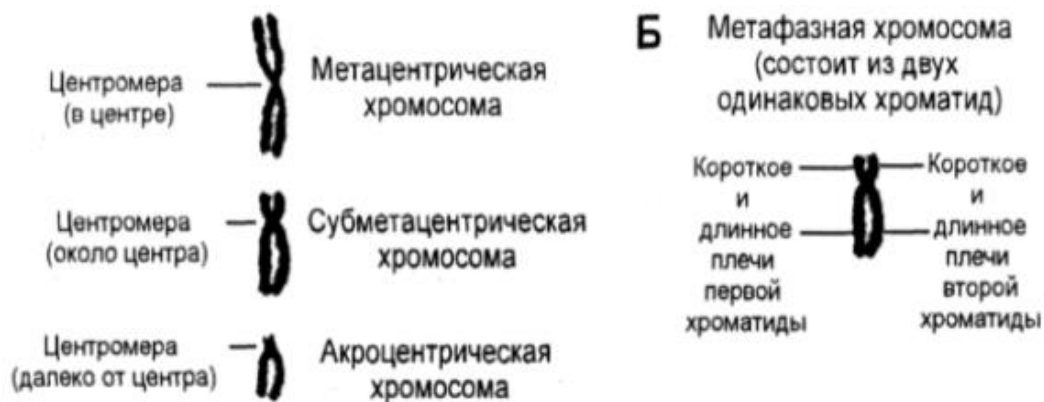
Для нормального каріотипу характерно наступне: присутня нормальна кількість хромосом, всі хромосоми представлені парами гомологічних одна іншій хромосом, кожна хромосома має нормальну будову: характерне для неї розташування центромери, співвідношення і будова плечей, відсутні хромосомні мутації.

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 по довжині.
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; 21

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

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

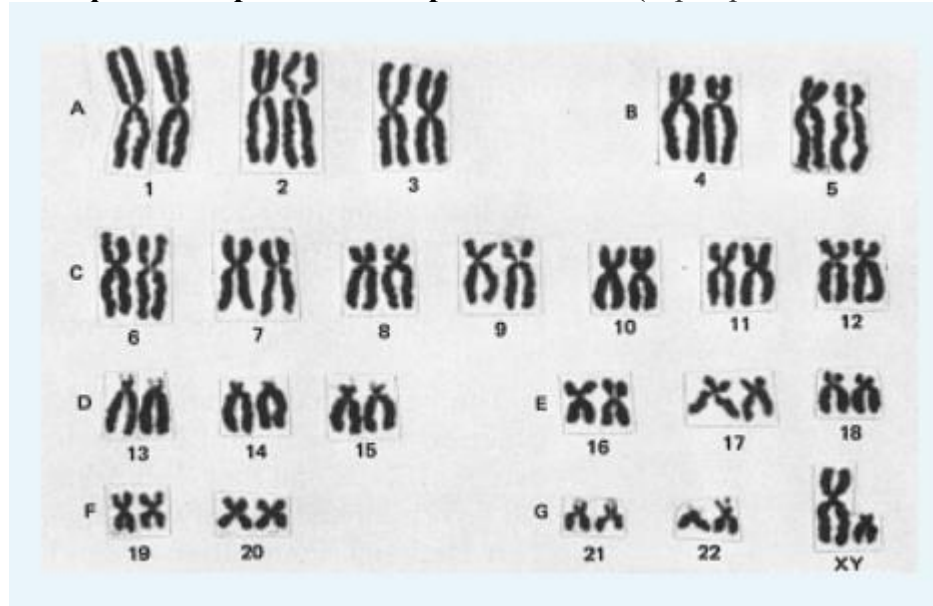
Група D містить 3 пари хромосом (13-15). Хромосоми середніх розмірів мають майже термінальне розташування центромери - акроцентрикі. Всі вони мають супутники, морфологічно схожі;

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 примикають Y-хромосома, яка дещо довша і має на довгому плечі вторинну перетяжку

Класифіковані хромосоми здорової людини (каріограма чоловіка):



Аналізуючи каріограму, звертають увагу на наступні її ознаки:

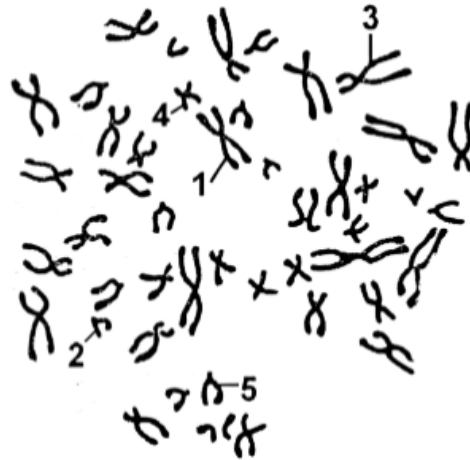
- загальна кількість хромосом;
- парність або непарність тих чи інших хромосом;
- кількість та вид статевих хромосом;
- наявність тих чи інших аномалій числа хромосом.

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

Завдання 1: знайдіть на каріограмі аутомосоми і статеві хромосоми. Статеві хромосоми звичайно розташовують окремо від аутомосом. Нормальна каріограма містить 22 пари аутомосом 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 - Х-хромосоми, а перед вами каріограма жіночого організму. Якщо серед статевих хромосом є невелика акроцентрична хромосома, означає це - V-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:

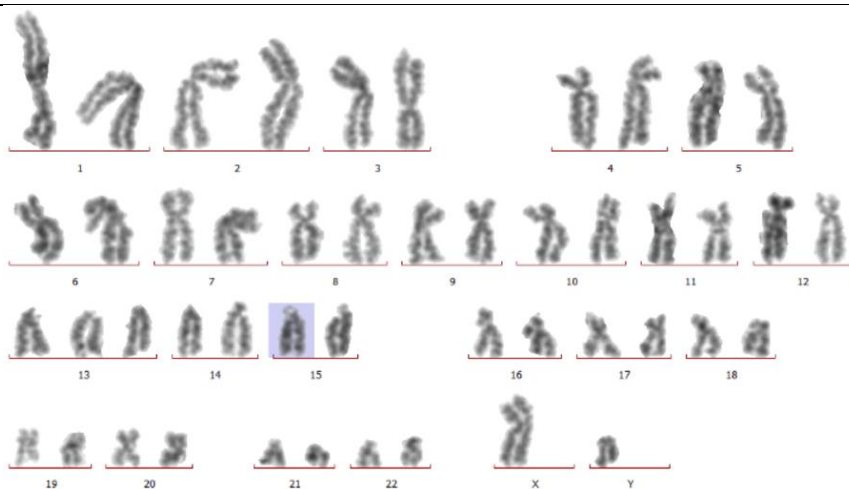


- 1-
- 2-
- 3-
- 4-
- 5-

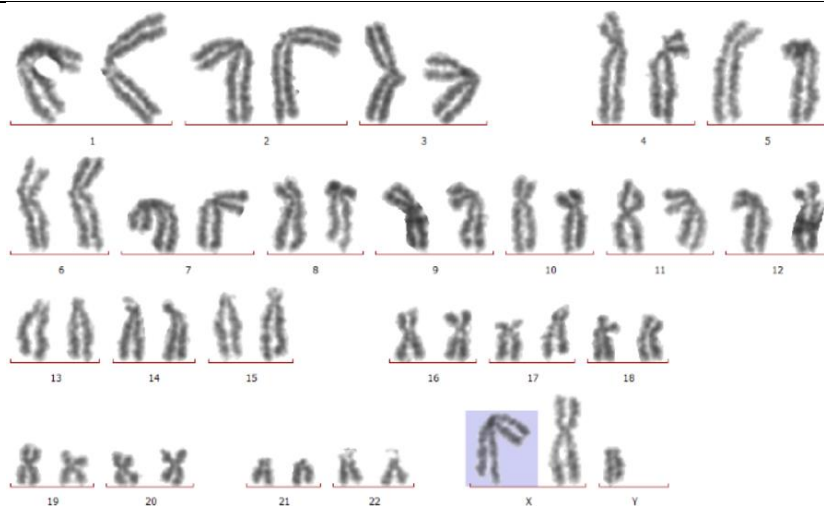
Завдання 3: Порівняйте каріограми здорових і хворих людей. Ознайомтеся з каріотипами хромосомних хвороб у таблиці, дайте їм характеристику.

Хромосомні патології:

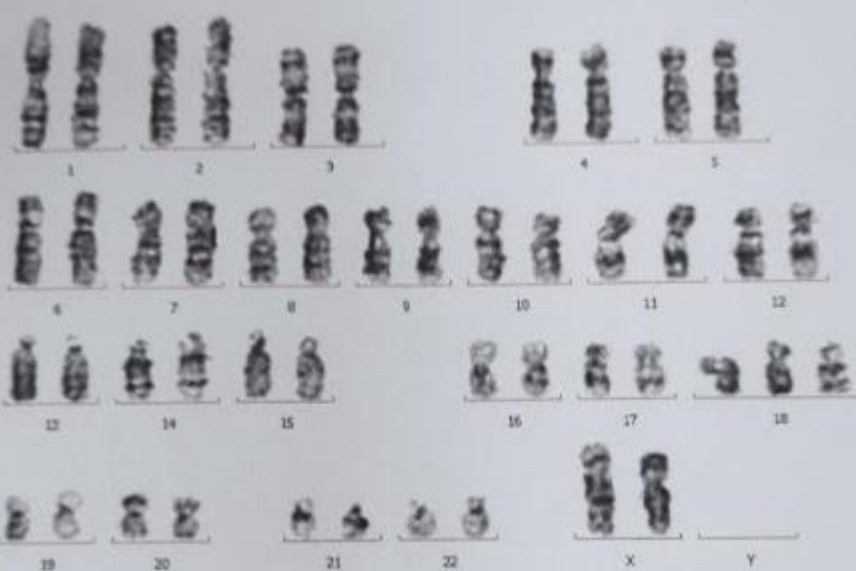
	<p>Синдром Шерешевського- Тернера 45,X</p>
--	---



Синдром Патау
47,XY,+13

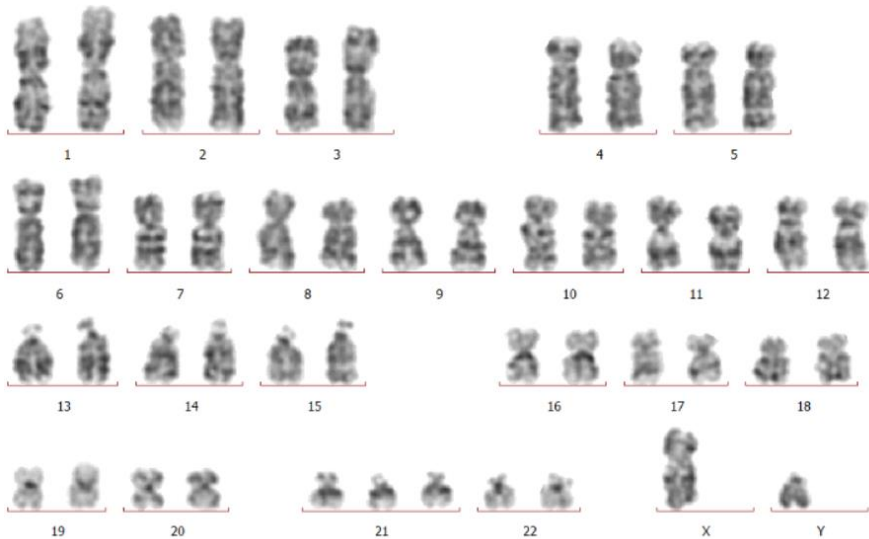
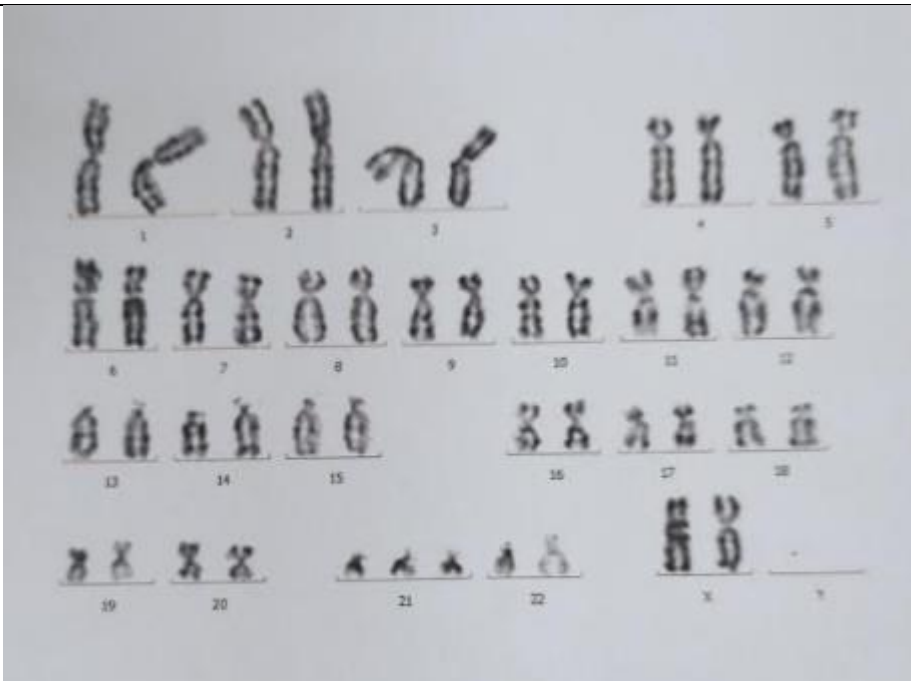


Синдром
Кляйнфельтера
47,XXY

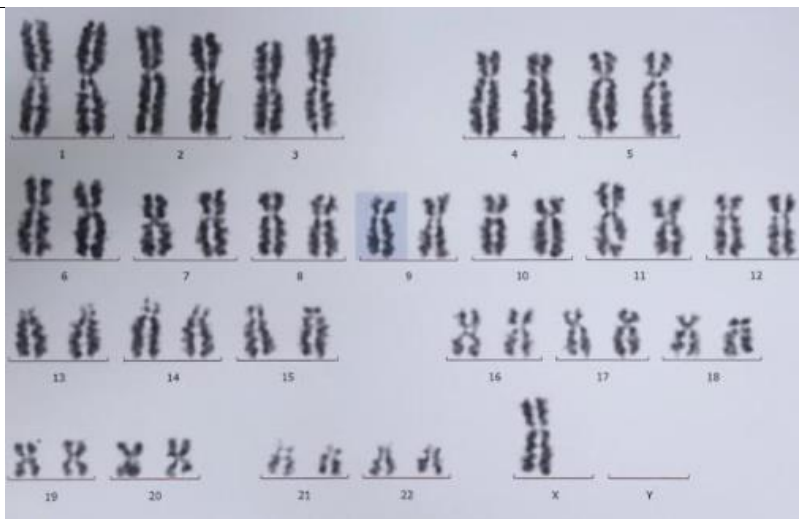



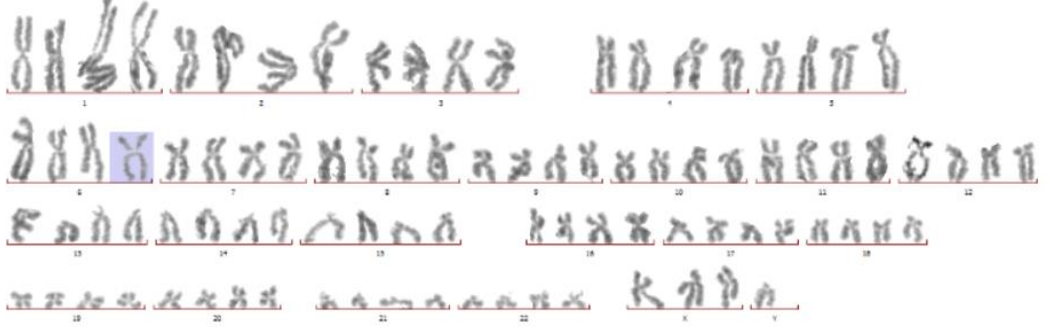
Синдром Едвардса
47,XX,+18

Синдром Дауна
47, XX, +21



Синдром Тернера
45,X



	<p>Триплоїдія 69, XXY</p>
	<p>Тетраплоїдія 92, XXXY</p>