

Основные Методы Изучения Хромосом Человека

Курбанов А. К.¹

Аннотация

В данной статье рассматриваются основные методы, применяемые в современных биологических и медицинских исследованиях для анализа структуры, количества хромосом и генетических аномалий, включают кариотипирование, флуоресцентную ин ситу гибридизацию (FISH), а также методы, основанные на полиморфизме ДНК. Каждый из этих методов позволяет исследовать как структурные, так и числовые изменения в генетическом материале, что играет важную роль в диагностике наследственных хромосомных заболеваний.

Ключевые слова: цитогенетика, кариотип, флуоресцентную ин ситу гибридизацию (FISH), полиморфизм ДНК, хромосомные болезни, диагностика.

¹ Ташкентская Медицинская Академия, Кафедра Гистологии и медицинской биологии

Цитогенетическое исследование охватывает несколько различных методов, каждый из которых имеет свои особенности, преимущества и области применения. Основные методы, применяемые для анализа хромосом и генетических аномалий, включают кариотипирование, флуоресцентную ин ситу гибридизацию (FISH), а также методы, основанные на полиморфизме ДНК. Каждый из этих методов позволяет исследовать как структурные, так и числовые изменения в генетическом материале, что играет ключевую роль в диагностике заболеваний, исследовании механизмов наследования и понимании клеточных процессов.

Кариотипирование — это метод исследования хромосом, который позволяет определить их число, структуру и возможные аномалии. Кариотипирование проводится на основании анализа метафазных хромосом, полученных из клеток организма. Этот метод является основным для выявления числовых (например, трисомия) и структурных аномалий хромосом (например, делеций, инверсий, транслокаций).

Существует несколько методов кариотипирования, среди которых можно выделить:

Стандартное кариотипирование: Метод, при котором хромосомы визуализируются с помощью микроскопа после окрашивания специальными красителями. Этот метод позволяет выявить аномалии в числе хромосом и основные хромосомные aberrации;

Метод дифференциального окрашивания хромосом: Применяется для выявления мелких структурных изменений. Один из таких методов — окрашивание хромосом с помощью типа G-окраски (G-бандаж), при котором хромосомы окрашиваются в полосы, что позволяет выявить даже малые изменения в их структуре;

Сравнительное кариотипирование: Сравнение хромосом разных видов позволяет анализировать различия в структуре и числе хромосом, что важно для исследования эволюции и родственных связей между видами;

Кариотипирование играет ключевую роль в диагностике множества заболеваний, таких как: Хромосомные заболевания: синдром Дауна (трисомия 21), синдром Эдвардса (трисомия 18), синдром Патау (трисомия 13) и другие расстройства, связанные с нарушением числа хромосом.

В Онкологии: кариотипирование используется для исследования хромосомных изменений в раковых клетках, таких как наличие хромосомных транслокаций или амплификаций.

В Эволюции: сравнительное кариотипирование помогает ученым изучать эволюционные изменения и родственные связи между видами.

Флуоресцентная ин ситу гибридизация (FISH) — это молекулярно-генетический метод, который используется для детекции специфических участков ДНК на хромосомах с помощью флуоресцентных меток. Этот метод значительно повышает точность и чувствительность диагностики, позволяя не только исследовать числовые, но и структурные аномалии хромосом.

FISH имеет несколько важных применений в цитогенетике:

- Выявление хромосомных транслокаций: Например, для диагностики хронического миелолейкоза (ХМЛ) используется метод FISH для обнаружения транслокации между хромосомами 9 и 22 (филадельфийская хромосома), которая является характерной для этого заболевания.
- Выявление амплификаций генов: FISH позволяет обнаруживать увеличение числа копий определенного гена, что играет ключевую роль в диагностике различных видов рака. Например, для диагностики рака молочной железы исследуют амплификацию гена HER2, что помогает предсказать ответ на таргетную терапию.
- Делеции и инверсии: FISH также используется для выявления более мелких структурных изменений, таких как делеции или инверсии, которые невозможно увидеть с помощью обычного кариотипирования.

FISH играет центральную роль в диагностике генетических заболеваний, этот метод позволяет точно определить хромосомные аномалии, выявляя даже мелкие изменения на хромосомах, которые не видны при стандартном кариотипировании.

Кроме того, метод FISH активно используется в онкологии для мониторинга хромосомных изменений в раковых клетках, что позволяет выявить предрасположенность к онкологическим заболеваниям и подобрать наиболее эффективное лечение.

Цитогенетический анализ на основе полиморфизма ДНК — это метод, направленный на исследование генетической изменчивости, которая может быть использована для диагностики генетических заболеваний, а также для установления родства и других исследовательских целей.

В диагностике моногенных заболеваний: полиморфизм ДНК позволяет выявить изменения, характерные для моногенных заболеваний, таких как муковисцидоз, синдром Ли-Фраумен и другие наследственные болезни. Анализ специфических маркеров позволяет с высокой точностью выявить мутантные гены, которые ответственны за развитие заболеваний.

В пренатальной диагностике: с помощью методов полиморфизма ДНК можно проводить пренатальную диагностику и выявлять предрасположенность к генетическим заболеваниям у плода. Это особенно важно в случае семейных заболеваний, где необходимо провести диагностику на ранних стадиях беременности.

Цитогенетический анализ на основе полиморфизма ДНК активно используется в установлении родства, например, в судебной медицине или для генеалогических исследований. Оценка генетической изменчивости позволяет точно определить степень родства между индивидами, даже если это дальние родственники. Это также может быть полезно для выявления биологических родителей в случае усыновления.

Таким образом, современные методы цитогенетического анализа значительно расширяют возможности диагностики и исследования генетических заболеваний, но также требуют значительных ресурсов и опыта для их правильного применения

Список использованных литератур:

1. Ткачук Е.А., Семинский И.Ж. Методы современной генетики. Байкальский медицинский журнал. 2023;2(1):60-71. <https://doi.org/10/57256/2949-0715-2023-1-60-71>
2. Волков А.Н., Начева Л.В. Цитогенетические методы в практике современных медико-биологических исследований. Часть I: История и теоретические основы цитогенетики человека. Фундаментальная медицина. 2021;6(4): 142-150. <https://doi.org/10.23946/2500-0764-2021-6-4-142-150>
3. Пашаева А.С., Сидорова М.А. и врожденных заболеваний. Методы исследования генетики человека для диагностики наследственных и врожденных заболеваний // Актуальные вопросы биомедицинской инженерии. -2021. –С. 89-94.
4. Минайчева Л.И. и др. Применение молекулярно-цитогенетических методов в клинической практике //Вопросы диагностики в педиатрии. -2009.-№.2. –С. 32-34.
5. Медицинская биология и генетика; П.Х Халиков; А.К Курбанов; А.О Даминов, Учебник для студентов высших медицинских ВУЗов, Ташкент- 2023 год
6. Мустафин Р.Н., Гилязова И.Р., Тимашева Я.Р., Хуснуддинова Э.К., Методы исследования медицинской генетики., учебное пособие., Уфа 2020 год.
7. Снигур Г.Л., Щербакова Т.Н., Сахарова Э.Ю., Основы генетики человека, учебное пособие, Волгоград 2017 год.