

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
ХАРКІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
імені В. Н. КАРАЗІНА
ДУ «ІНСТИТУТ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я ДІТЕЙ ТА ПІДЛІТКІВ
НАМН УКРАЇНИ»

Н. В. Багацька

ЦИТОГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ

Навчальний посібник для студентів
біологічних і медичних спеціальностей

Харків – 2014

УДК 575(075.8)
ББК 28.704я73
Б 14

Рецензенти:

д-р біол. наук, професор Мазник Наталія Олександрівна – завідувач лабораторії радіаційної цитогенетики ДУ «Інститут медичної радіології НАМН України ім. С. П. Григор'єва»;

д-р мед. наук, професор Ірина Андріївна Жадан – професор кафедри генетики і медицини плода Харківської медичної академії післядипломної освіти;

д-р біол. наук Філіпцова Ольга Володимирівна – д-р біол. наук, доцент кафедри біології Національного фармацевтичного університету.

*Затверджено до друку рішенням Вченої ради
Харківського національного університету імені В. Н. Каразіна
(протокол № 7 від 27.06.2014р.)*

Багацька Н. В.

Б 14

Цитогенетика людини : навч. посіб. – Х. : ХНУ імені В. Н. Каразіна, 2014. – 164 с.

ISBN 978-966-285-160-1

Навчальний посібник призначається для студентів біологічних і медичних спеціальностей. Складений відповідно до програми курсу «Цитогенетика людини». Основна увага приділяється методу цитогенетичного аналізу, який застосовується для встановлення каріотипу людини в нормі та при різних патологічних станах. Навчальний посібник можна використовувати студентам і викладачам медичних і педагогічних ВНЗ, медичних училищ, учителям середніх шкіл у класах із поглибленим викладанням біології.

**УДК 575(075.8)
ББК 28.704я73**

ISBN 978-966-285-160-1

©Харківський національний університет імені В. Н. Каразіна, 2014

©ДУ «Інститут охорони здоров'я дітей та підлітків НАМН України», 2014

©Багацька Н. В., 2014

©Дончик І. М., макет обкладинки, 2014

ЗМІСТ

ВСТУП	5
РОЗДІЛ 1. Історія становлення цитогенетики людини як науки	7
РОЗДІЛ 2. Життєвий цикл клітини. Мітоз. Мейоз	16
РОЗДІЛ 3. Цитогенетичний метод дослідження	21
3.1. Загальні поняття	21
3.2. Дослідження статевого X-хроматину	22
РОЗДІЛ 4. Загальна характеристика хромосом людини	25
4.1. Морфологічна характеристика хромосом людини	25
4.2. Молекулярна структура хромосом	31
4.3. Класифікація хромосом людини	34
РОЗДІЛ 5. Принципи отримання хромосом людини	38
5.1. Прямі та непрямі методи	38
5.2. Методи забарвлення хромосом	41
5.2.1. Диференційні методи забарвлення хромосом	41
5.2.2. Молекулярно-цитогенетичні методи забарвлення	57
5.3. Питання номенклатури в класичній цитогенетиці	60
5.4. Сучасна техніка цитогенетичних досліджень	62
5.5. Непрямі методи отримання препаратів хромосом	62
5.5.1. Культивування лімфоцитів периферичної крові та технологія приготування хромосомних препаратів	62
5.5.2. Культивування лімфоцитів периферичної крові для отримання препаратів прометафазних хромосом	63

5.5.3. Культивування клітин амніотичної рідини і технологія приготування хромосомних препаратів	64
5.5.4. Приготування препаратів із біоптату ворсинчастого хоріону з попереднім культивуванням	65
5.6. Прямі методи отримання препаратів хромосом	66
5.6.1. Отримання клітин амніотичної рідини і технологія приготування хромосомних препаратів	66
5.7. Кількісний і якісний аналіз хромосом людини	66
5.8. Стандарти аналізу препаратів хромосом людини	68
5.8.1. Основні принципи позначення нормального та аномального каріотипу	69
РОЗДІЛ 6. Аберації хромосом	73
6.1. Чисельні хромосомні мутації	73
6.2. Структурні хромосомні мутації	76
РОЗДІЛ 7. Хромосомні синдроми й аномалії	89
7.1. Хромосомні синдроми	89
7.2. Мікрделеційні синдроми	105
РОЗДІЛ 8. Гетерохроматинові ділянки хромосом людини в нормі і при різних патологічних станах	112
8.1. Поліморфізм гетерохроматинових ділянок хромосом людини	112
8.2. Методи аналізу С-гетерохроматину	116
8.3. Варіабельність гетерохроматинових районів хромосом при різній патології	119
Контрольно-навчальні запитання і відповіді	124
Список рекомендованої літератури	133
Додатки	135