

Хромосомные аномалии

CHE 8952 Общая генетика · 6B05105 Биотехнология

Неделя 10 · Жаниязов Ж.А., старший преподаватель

План лекции

- Классификация хромосомных аномалий
- Структурные перестройки
- Анеуплоидии и механизм нерасхождения
- Основные синдромы
- Методы диагностики

10 / 15

неделя · хромосомные
аномалии

Классификация

Числовые (геномные)

Изменение числа хромосом: анеуплоидия, полиплоидия

Структурные

Изменение строения хромосомы: делеция, дупликация, инверсия, транслокация

Структурные перестройки

Тип	Суть	Пример
Делеция	Потеря участка	Синдром «кошачьего крика»
Дупликация	Удвоение участка	
Инверсия	Поворот участка на 180°	
Транслокация	Обмен участками нехомологичных хромосом	t(9;22), филадельфийская хромосома

Анеуплоидии в цифрах

47

хромосом при
трисомии 21

1 : 700

частота синдрома
Дауна среди
новорождённых

45,X

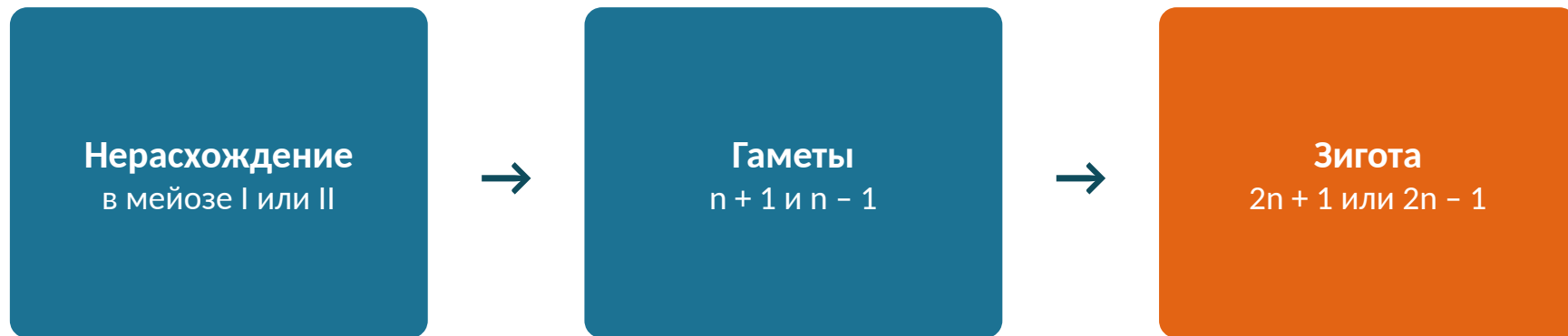
синдром
Шерешевского–
Тёрнера

47,XXY

синдром
Клайнфельтера

Частота трисомий растёт с возрастом матери.

Нерасхождение хромосом



Трисомия — лишняя хромосома, моносомия — потеря одной хромосомы.

Основные синдромы

Синдром	Кариотип	Признаки
Дауна	трисомия 21	Интеллектуальная недостаточность, характерные черты
Эдвардса	трисомия 18	Множественные пороки, тяжёлое течение
Патау	трисомия 13	Тяжёлые пороки развития
Шерешевского-Тёрнера	45,X	Низкий рост, бесплодие
Клайнфельтера	47,XXY	Гипогонадизм, высокий рост

Транслокации

- Сбалансированные носители обычно здоровы
- Риск: несбалансированные гаметы и потеря беременности
- Робертсоновская транслокация объединяет акроцентрические хромосомы
- Около 4% случаев синдрома Дауна связаны с транслокацией

t(14;21)

пример транслокации

Методы диагностики

Кариотипирование

Анализ окрашенных хромосом по G-бэндингу

FISH

Флуоресцентные зонды к конкретным участкам

Микроматричный анализ

Выявляет микроделеции и дупликации

Пrenатальные тесты

Неинвазивный анализ, амниоцентез

Итоги и контрольные вопросы

- Чем структурные аномалии отличаются от числовых?
- Как возникает трисомия?
- Какой кариотип у синдрома Шерешевского–Тёрнера?
- Практика: схемы и примеры синдромов

163–173

стр. • [1]