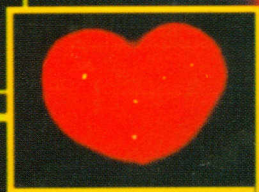
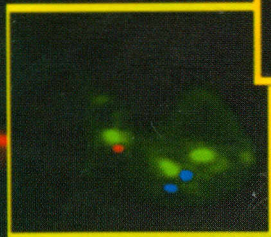
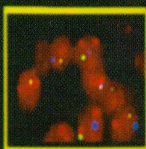


575 (02)

B-75

МЕДИЦИНСКАЯ ЦИТОГЕНЕТИКА

С.Г. ВОРСАНОВА
Ю.Б. ЮРОВ
В.Н. ЧЕРНЫШОВ



Содержание

ПРЕДИСЛОВИЕ	9
ГЛАВА ПЕРВАЯ. ОБЩАЯ ЦИТОГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА	13
1. Вступление	13
2. Классификация хромосом человека	14
3. Методы индивидуализации хромосом	16
3.1. Идентификация хромосом человека с помощью различных типов окрасивания по длине	17
3.2. Идентификация хромосом человека с помощью гибридизации нуклеиновых кислот <i>in situ</i>	19
4. Молекулярная организация хромосом	24
4.1. Ультраструктурная организация хромосом	25
4.2. Центромера хромосом	26
4.3. Теломеры хромосом	26
4.4. Единицы репликации хромосомной ДНК	27
4.5. Гетерохроматин и эухроматин	27
4.6. Типы хромосомной ДНК	28
4.6.1. Тандемно повторяющиеся ДНК	28
4.6.2. Сателлитные ДНК	28
4.6.3. Минисателлитные ДНК	29
4.6.4. Микросателлитные ДНК	29
4.6.5. Высокоповторяющиеся семейства диспергированных ДНК повторов	30
4.6.5.1. Короткие диспергированные ДНК повторы	30
4.6.5.2. Длинные диспергированные ДНК повторы	30
5. Гетерохроматиновые и эухроматиновые районы хромосом	31
6. Хромосомы в митозе	33
7. Хромосомы в мейозе	34
ГЛАВА ВТОРАЯ. ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ И СИНДРОМЫ	40
1. Вступление	40
2. Классификация хромосом в норме и при хромосомных аномалиях	46
3. Фенотипические проявления численных и структурных аномалий хромосом	51
3.1. Аномалии аутосом	51
Аномалии хромосом группы А	51
Хромосома 1	51
Хромосома 2	53
Хромосома 3	55
Аномалии хромосом группы В	58
Хромосома 4	58
Хромосома 5	61
Аномалии хромосом группы С	64
Хромосома 6	64

Хромосома 7	66
Хромосома 8	69
Хромосома 9	71
Хромосома 10	76
Хромосома 11	78
Хромосома 12	81
Аномалии хромосом группы D	83
Хромосома 13	83
Хромосома 14	86
Хромосома 15	87
Аномалии хромосом группы E	89
Хромосома 16	89
Хромосома 17	90
Хромосома 18	92
Аномалии хромосом группы F	96
Хромосома 19	96
Хромосома 20	96
Аномалии хромосом группы G	98
Хромосома 21	99
Хромосома 22	101
3.2. Аномалии половых хромосом (гоносом)	103
Хромосома X	103
Хромосома Y	108
3.3. Триплоидия хромосом	110
3.4. Тетраплоидия хромосом	111
3.5. Маркерные хромосомы и мозаичные формы хромосомных синдромов	112
4. Аномалии теломерных и субтеломерных участков хромосом	114
5. Однородительская (унипарентальная) дисомия	132
Геномный импринтинг	132
6. Цитогенетическая и молекулярно-цитогенетическая диагностика в репродуктивной медицине (<i>написано совместно с к.б.н. И.Ю.Юровым</i>)	134
7. Использование цитогенетических методов в диагностике моногенных синдромов (<i>написано совместно с к.б.н. И.Ю.Юровым</i>)	141
8. Онкоцитогенетика (<i>написано совместно с к.б.н. И.Ю.Юровым, к.м.н. Куцевым С.И.</i>)	148
ГЛАВА ТРЕТЬЯ. МЕЖДУНАРОДНАЯ КЛАССИФИКАЦИЯ И НОМЕНКЛАТУРА ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА В НОРМЕ И ПРИ ХРОМОСОМНЫХ СИНДРОМАХ И АНОМАЛИЯХ	160
Введение	160
Номенклатура в классической цитогенетике	162
НОРМАЛЬНЫЕ ХРОМОСОМЫ	162
Число и морфология хромосом после рутинного окрашивания	162
Хроматин X и Y	163
Морфология хромосом после дифференциального окрашивания	163
Номенклатура полос хромосом	164

Идентификация и определение полос хромосом, их участков и сегментов после дифференциального окрашивания	164
АНОМАЛЬНЫЕ ХРОМОСОМЫ	165
Основные символы и сокращенные термины для обозначения хромосомных аномалий	165
Основные принципы обозначения нормального и аномального кариотипа	167
Обозначение точек разрыва	170
Обозначение структурных хромосомных aberrаций	170
Короткая система для обозначения структурных хромосомных аномалий	171
Перестройки с двумя точками разрыва	171
Перестройки с тремя точками разрыва	171
Комплексные перестройки с четырьмя и более точками разрыва	172
Детальная система обозначения структурных хромосомных aberrаций	173
Описание расположения полос на хромосомах	173
Производные хромосомы	174
Точно неидентифицированные хромосомы или полосы (сомнительная идентификация)	174
Неточная локализация хромосом и точек разрыва	175
Порядок обозначения хромосомных аномалий в кариотипе	175
Характеристика нормальной варибельности хромосом	176
Варибельность гетерохроматиновых сегментов, спутничных нитей, спутников и ломкие сайты	177
Численные аномалии хромосом	178
Основные принципы	178
Аномалии половых хромосом	178
Аномалии аутосом	179
Унипарентальная дисомия	179
Структурные хромосомные перестройки	180
Основные принципы	180
Обозначение структурных аномалий	181
Делеции	182
Производные («дериватные») хромосомы	183
Дигцентрические хромосомы	185
Дупликации	187
Центромерные разрывы	187
Инверсии	187
Изохромосомы	188
Маркерные хромосомы	188
Ломкие участки	189
Кольцевые хромосомы	189
Транслокации	191
Реципрокные транслокации	191
Перестройки с двумя точками разрыва	191
Перестройки с тремя точками разрыва	192

Сложные перестройки с четырьмя точками разрыва	192
Транслокации, затрагивающие целое плечо	192
Робертсоновские транслокации	193
Основы классификации и номенклатуры в онкоцитогенетике	195
Номенклатура в молекулярной цитогенетике	199
Флюоресцентная гибридизация <i>in situ</i>	200
Перечень символов и обозначений	200
<i>In situ</i> гибридизация на интерфазных ядрах (<i>nuc ish</i>)	204
Количество сигналов	204
Относительное положение сигналов	205
ГЛАВА ЧЕТВЕРТАЯ. ЗАКЛЮЧЕНИЕ	207
ПРИЛОЖЕНИЯ	214
Приложение 1. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ	214
Культивирование лимфоцитов периферической крови; приготовление препаратов метафазных хромосом и интерфазных клеток	214
Методы дифференциального окрашивания хромосом по длине	215
G-окрашивание хромосом	215
Q-окрашивание хромосом	215
R-окрашивание хромосом	215
C-окрашивание хромосом	216
Cd-окрашивание (метод окрашивания центромер хромосом)	216
Принцип анализа хромосомных препаратов	217
Приложение 2. МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ	218
Приготовление меченой ДНК пробы – ДНК-полимеразная реакция замещения (ник-трансляция)	218
Флюоресцентная гибридизация <i>in situ</i> : FISH на препаратах с использованием ДНК проб, меченных различными флюорофорами	219
Приложение 3. ПРИМЕРЫ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ	223
1. Атипичный случай синдрома 18p-	223
2. Необычный случай изохромосомы 18[i(18q)]	224
3. Атипичный случай синдрома проксимальной делеции длинного плеча хромосомы 1	225
4. Случай субтеломерной делеции длинного плеча хромосомы 16 (16q-)	226
5. Сложный пренатальный случай мозаичной формы синдрома Эдвардса	227
6. Необычный случай частичной трисомии длинного плеча хромосомы 9 в результате сложной транслокации у матери	227
7. Необычный случай синдрома Клайнфельтера и полисомии X	229
8. Редкий случай делеции хромосомного материала в инверсии хромосомы 7 с необычными фенотипическими проявлениями	229
9. Пренатальная диагностика мозаичного случая синдрома Дауна	230
10. Необычная клиническая картина у ребенка с кольцевой хромосомой 17, родившегося у матери, подвергшейся радиационному воздействию в пубертатный период	231
11. Случай кольцевой хромосомы 11 у 10-месячной девочки	232

12. Частичная трисомия хромосомы 10 у ребенка с задержкой умственного развития	233
13. Случай реципрокной транслокации и инверсии хромосомы 5 у ребенка с задержкой умственного развития	233
14. Необычный случай делеции хромосомы 21 у девочки 11-ти лет	234
15. Редкий случай дистальной делеции длинного плеча хромосомы 3 у ребенка 9-ти месяцев	235
16. Случай дупликации длинного плеча хромосомы 8, подтвержденной молекулярно-цитогенетической диагностикой	235
17. Случай сочетанных синдромов Дауна и дисомии хромосомы Y у ребенка двух лет	236
18. Мозаичный случай синдрома Клайнфельтера	237
19. Пренатальный мозаичный случай синдрома Дауна	237
20. Необычный случай несбалансированной транслокации хромосом 7 и 21 с делецией дистального участка хромосомы 7 и частичной моносомией хромосомы 21 у двухлетнего ребенка с умственной отсталостью	238
21. Случай цитогенетической FISH диагностики и мониторинга хронического миелоидного лейкоза	239
22. Случай использования FISH для диагностики миелодиспластического синдрома	239
Приложение 4. СЛОВАРЬ УПОТРЕБЛЯЕМЫХ ТЕРМИНОВ (написано совместно с к.б.н. И.Ю. Юровым)	241
Приложение 5. ЧТО НУЖНО ЗНАТЬ О МИКРОСКОПЕ? (написано экспертом Госстандарта РФ, к.т.н. О.В. Егоровой)	252
Приложение 6. СПИСОК ДНК ПРОБ ДЛЯ FISH ИССЛЕДОВАНИЙ ИЗ ОРИГИНАЛЬНОЙ КОЛЛЕКЦИИ (написано совместно с к.б.н. И.Ю. Юровым и И.В. Соловьевым)	265
ЛИТЕРАТУРА	270