

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД В ИЗУЧЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА

*Халиков Пулат Хужсамкулович
Курбанов Абдубурхон Кузибаевич,
Даминов Акмал Охунжонович,
Шигакова Люция Анваровна*

*Ташкентская медицинская Академия
кафедра гистологии и медицинской биологии*

lutsiya17111990@gmail.com

Аннотация. Цитогенетика человека занимает в современной цитогенетике особое место как по числу лабораторий, занимающихся изучением хромосом человека, так и по громадному объему накопленного фактического материала. Этому не приходится удивляться, поскольку цитогенетика человека прежде всего служит запросам медицинской практики.

Ключевые слова: Цитогенетика, кариотип, морфология, фитогемагглютинин, хромосомные заболевания.

Xulosa. Inson sitogenetikasi zamonaviy sitogenetikada inson xromosomalarini o'rganish bilan shug'ullanadigan laboratoriyalar soni bo'yicha ham, to'plangan faktik materiallarning katta miqdori jihatidan ham alohida o'rin tutadi. Buning ajablanarli joyi yo'q, chunki inson sitogenetikasi birinchi navbatda tibbiy amaliyot ehtiyojlariga xizmat qiladi.

Kalit so'zlar: Sitogenetika, karyotip, morfologiya, fitohemagglutinin, xromosoma kasalliklari.

Abstract. Human cytogenetics occupies a special place in modern cytogenetics both in terms of the number of laboratories involved in the study of human chromosomes, and in terms of the huge amount of accumulated factual material. This should not be surprising, since human cytogenetics primarily serves the needs of medical practice.

Key words: Cytogenetics, karyotype, morphology, phytohemagglutinin, chromosomal diseases.

Значительная часть множественных врожденных пороков развития и нарушения полового развития у человека связана с изменением числа или структуры хромосом, составляя основу хромосомных болезней человека. Очевидно, успехи в выделении самостоятельных хромосомных синдромов и в их диагностике в каждом конкретном случае, в раскрытии фено и кариотипических взаимосвязей, а значит в понимании патогенеза хромосомных болезней, в профилактике и лечении последних невозможны без прогресса в изучении структуры и функций хромосом. Современная цитогенетика человека владеет богатейшим материалом по морфологии хромосом. Основу его составляет морфология равномерно окрашенных хромосом, сведения о которой были накоплены в течении первых полутора

десятков лет существования науки о хромосомах человека. Особенно интенсивно морфология хромосом стала развиваться в 70-е годы 20 того века в связи с разработкой ряда новых методов изучения хромосом, которые обеспечили получение разнообразного материала по морфологии каждой хромосомы человека.

Цитогенетический метод и метод определения полового хроматина изучается на практических занятиях студентов первого курса лечебного, педиатрического, медико-профилактического, стоматологического и медико-биологического (лабораторная занятия) студентов.

Прямым методом чаще всего исследуются клетки костного мозга, опухолей и эмбрионального материала

Среди непрямых методов наибольшее распространение получил метод культуры лимфоцитов периферической крови (метод Мурхеда в различных модификациях), хотя в культуру могут быть введены практически все ткани и органы человека, а также материал, взятый посмертно.

В качестве стимуляторов митотической активности клеток чаще всего используют фитогемагглютинин (белково-полисахаридный комплекс из семян фасоли), однако стимулировать митозы могут и другие препараты. Обнаружено, что лимфоциты, полученные от разных людей, при совместном культивировании стимулируют друг друга к размножению.

В зависимости от количества крови, взятой для исследования, различают обычный или макрометод (10 мл крови), полумикрометод (1 мл крови) и микрометод (0,1-0,5 мл крови). После культивирования клеток готовят цитологические препараты, которые затем окрашивают чаще всего красителем Романовского-Гимзы, дающим интенсивное гомогенное окрашивание.

Хромосомный анализ проводят в несколько этапов: визуальный анализ хромосомных препаратов; анализ хромосом с помощью зарисовки; анализ хромосом с помощью фотосъёмки и раскладки кариотипа. Данные цитогенетических исследований заносят в специальные бланки-протоколы.

Из всех 23 пар хромосом человека с помощью рутинного метода можно идентифицировать только хромосомы 1; 2; 3; 16 и Y-хромосому. Остальные хромосомы трудно различимы.

С применением новых методик выяснилось, что все хромосомы имеют неоднородную линейную структуру, что выражается в разной окрашиваемости их участков по длине. Рисунок линейной дифференцированности оказался специфическим для каждой хромосомы, что и обеспечивает их идентификацию не только в нормальном сбалансированном наборе, но и при многих структурных хромосомных перестройках

Применяя современные методы окраски (например, С-окраски), можно выявлять плотноокрашивающиеся сегменты, расположенные в центромерных или околоцентромерных участках всех хромосом, а также в коротких плечах

хромосом 13-15, 21-22 и в длинном плече У-хромосомы (С-диски). С помощью этого метода обнаруживается так называемый структурный гетерохроматин (неактивные районы хромосом). Выявление структурного гетерохроматина во всех хромосомах позволяет лучше оценивать хромосомный полиморфизм у человека, т. е. межиндивидуальные различия по отдельным хромосомам.

Характерной чертой гетерохроматина является его широкая количественная вариабельность. По-видимому, за исключением монозиготных близнецов, нет двух людей идентичных по возможным вариантам гетерохроматиновых блоков.

Используя G-окраску (р-р Гимза) в хромосомах, можно выявить окрашенные участки, видимые по всей длине хромосом. Их обозначают как G-диски (Гимза-диски). Метод выявления G-дисков особенно широко используется для идентификации структурных перестроек хромосом человека.

Полученные препараты выявляют поперечную исчерченность, индивидуальную для каждой пары хромосом и облегчают кариотипирование. Эти новые методы выявления дифференциации по длине метафазных хромосом способствуют идентификации хромосом и отдельных хромосомных участков.

Кариотип человека определяется 46-ю хромосомами. Это число хромосом содержится в соматических клетках. Половые клетки имеют набор хромосом в 2 раза меньший – 23 хромосомы. Из 46 хромосом человека 22 пары одинаковы и у мужчин, и у женщин, их называют аутосомами.

В настоящее время при описании кариотипа человека вначале отмечается общее число хромосом в кариотипе, затем указывается комплекс половых хромосом. Например, 46,XX- кариотип нормальной женщины; 46,XY - кариотип нормального мужчины; 47,XXY- синдром Клайнфельтера.

Кроме перечисленных выше вариантов цитогенетического метода для изучения кариотипа человека используют и другие его разновидности, например, радиоавтографию. Она основана на использовании химических соединений, меченых радиоактивными изотопами и способных включаться в компоненты клетки в ходе нормального метаболизма.

Использование новых методов современной генетики и генной инженерии позволило выявлять и клонировать участки хромосомной ДНК, отвечающие за проявление наследственных дефектов, и использовать их в качестве основного материала в пренатальной диагностике. Таким образом, изучение строения и функционирования хромосом человека имеет большое теоретическое и практическое значение. Знание того, что представляет собой каждая хромосома человека в химическом, цитологическом и генетическом отношении, важно для правильного понимания происхождения хромосомных нарушений и обусловленных ими аномалий развития, а следовательно, и поиска путей исправления этих отклонений.

В практической части занятия студенты готовят временные микропрепараты со слизистой оболочки полости рта, окрашивает и изучает под микроскопом, проводят анализ кариотипов разных хромосомных аномалий и зарисовывает в альбом. Для определения уровня знания студентов предлагается контрольные вопросы ситуационные задачи, обучающие и контролирующие тесты по теме.

Список литературы

1. Медицинская генетика: учебное пособие / Л.В. Акуленко [и др.]; под ред. О.О. Янушевича. — Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2015. — 192 с.
2. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. — 4-е изд., доп. и перераб. — Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. — 592 с.
3. Клиническая генетика / В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов; под ред. В.Н. Горбуновой. — Санкт-Петербург: Фолиант, 2015. — 398 с. — Режим доступа: <http://library.bashgmu.ru>
4. Биология: учебник в 2 т. Под ред. В.Н.Ярыгина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. 2018 – Т.1. 2. – 736с.
5. Медицинская биология и генетика учебник для практических занятий. Нишанбаев К.Н, Алимхаджаева П.Р. Ташкент. 2008 г.
6. Медицинская биология и генетика. Нишанбаев К.Н. Ташкент. 2008 г.
7. Тиббий биология ва генетика. Халиков П.Х., Курбанов А.К., Даминов А.О., Таринова М.В. Ташкент 2019 г., 2022 г
8. Медицинская биология и генетика. Халиков П.Х., Курбанов А.К., Даминов А.О., Таринова М.В. Ташкент 2022 г
9. Goldstein, V. (2017). A history of video in ELT. The image in English language teaching, 23-31.
10. Исраилова, М. Н. (2017). Формирование принципов устойчивого развития в обучении иностранным языкам. Международные научные исследования, (1), 161-163.
11. Исраилова, М. Н. (2016). Новые педтехнологии изучения латинского языка в медицинских вузах. Психология и педагогика: методика и проблемы практического применения, (53), 66-71.
12. Исраилова, М. Н. К ВОПРОСУ О СОВРЕМЕННОМ СОСТОЯНИИ ЛАТЫНИ. In Конференция состоялась 5 марта 2022 года на базе Ташкентского государственного стоматологического института по адресу: Республика Узбекистан, 100047, г. Ташкент, ул. Махтумкули, 103. Цель конференции–знакомство и обмен опытом в обучении и в работе с цифровыми данными, технологиями их применения в гуманитарных (р. 414).
13. Балашов, С. В., Вернер, И. В., & Бышевский, В. И. ИСПОЛЬЗОВАНИЕ МЕТОДИК ИНТЕРАКТИВНОГО ОБУЧЕНИЯ.

14. Minakov, O. E. E., Andreev, A. A., & Ostroushko, A. P. (2017). The diabetic foot syndrome. *Journal of Experimental and Clinical Surgery*, 10(2), 165-172.
15. Bosiers, M., & Schneider, P. A. (Eds.). (2009). *Critical limb ischemia*. Informa Healthcare.
16. Svetukhin, A. M., Karlov, V. A., IuA, A., Matasov, V. M., & Blatun, L. A. (1990). General principles of the treatment of suppurative wounds and suppurative surgical diseases. *Khirurgiia*, (12), 79-84.
17. Лысова, Д. П., & Лысова, М. П. (2015). Малые ампутации нижних конечностей при синдроме диабетической стопы. In *Бюллетень медицинских интернет-конференций* (Vol. 5, No. 5, p. 853). Общество с ограниченной ответственностью «Наука и инновации».
18. Остроушко, А. П., Глухов, А. А., Андреев, А. А., Маркин, Д. А., & Лаптиева, А. Ю. Физико-химические основы инновационных методов и технологий в лечении ран мягких тканей. *ДАГЕСТАНСКОЙ ГОСУДАРСТВЕННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ АКАДЕМИИ*, № 4 (41), 2021, 64.
19. Maxsudovich, K. O. CLINICAL COURSE OF PURULENT SOFT TISSUE DISEASES ON THE BACKGROUND OF DIABETES MELLITUS AND DIFFUSIVE TOXIC GOITER.
20. Рахимов, А. Я., Сагдуллаева, Г. У., & Вахидов, У. Г. (2019). МИКРОБИОЛОГИЧЕСКИЕ И МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ВАРИАЦИИ КУЛЬТИ ГОЛЕНИ У БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ ПРИ КРИТИЧЕСКОЙ ИШЕМИИ НИЖНЕЙ КОНЕЧНОСТИ. *Новый день в медицине*, (2), 41-46.
21. Rakhimov, A. Y., Mhsudovich, Q. O., Ulyanovna, S. G., Safoev, B. B., Zaripovich, L. O., & Rakhimov, A. Y. (2019). Transcutaneous oximetry as the choice of the research for determination of level of amputation of the crus at critical ishemiya of the lower extremities at patients with the diabetes mellitus. *Asian Journal of Multidimensional Research (AJMR)*, 8(12), 120-125.
22. Mitish, V. A., Safoev, B. B., & Rakhimov, A. Y. (2019). REAMPUTATION THE CULT OF THE CRUS IN PATIENTS WITH DIABETES MELLITUS IN CRITICAL ISCHEMIA OF THE LOWER EXTREMITIES. *Central Asian Journal of Pediatrics*, 2(1), 230-234.
23. Митиш, В. А., Сафоев, Б. Б., & Рахимов, А. Я. РЕАМПУТАЦИЯ КУЛЬТИ ГОЛЕНИ У БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ ПРИ КРИТИЧЕСКОЙ ИШЕМИИ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ.
24. Minakov, O. E. E., Andreev, A. A., & Ostroushko, A. P. (2017). The diabetic foot syndrome. *Journal of Experimental and Clinical Surgery*, 10(2), 165-172.
25. Bosiers, M., & Schneider, P. A. (Eds.). (2009). *Critical limb ischemia*. Informa Healthcare.

26. Svetukhin, A. M., Karlov, V. A., IuA, A., Matasov, V. M., & Blatun, L. A. (1990). General principles of the treatment of suppurative wounds and suppurative surgical diseases. *Khirurgiia*, (12), 79-84.
27. Лысова, Д. П., & Лысова, М. П. (2015). Малые ампутации нижних конечностей при синдроме диабетической стопы. In *Бюллетень медицинских интернет-конференций* (Vol. 5, No. 5, p. 853). Общество с ограниченной ответственностью «Наука и инновации».
28. Остроушко, А. П., Глухов, А. А., Андреев, А. А., Маркин, Д. А., & Лаптиёва, А. Ю. Физико-химические основы инновационных методов и технологий в лечении ран мягких тканей. *ДАГЕСТАНСКОЙ ГОСУДАРСТВЕННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ АКАДЕМИИ*, № 4 (41), 2021, 64.
29. Maxsudovich, K. O. CLINICAL COURSE OF PURULENT SOFT TISSUE DISEASES ON THE BACKGROUND OF DIABETES MELLITUS AND DIFFUSIVE TOXIC GOITER.
30. Рахимов, А. Я., Сагдуллаева, Г. У., & Вахидов, У. Г. (2019). МИКРОБИОЛОГИЧЕСКИЕ И МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ВАРИАЦИИ КУЛЬТИ ГОЛЕНИ У БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ ПРИ КРИТИЧЕСКОЙ ИШЕМИИ НИЖНЕЙ КОНЕЧНОСТИ. *Новый день в медицине*, (2), 41-46.
31. Rakhimov, A. Y., Mhsudovich, Q. O., Ulyanovna, S. G., Safoev, B. B., Zaripovich, L. O., & Rakhimov, A. Y. (2019). Transcutaneous oximetry as the choice of the research for determination of level of amputation of the crus at critical ishemiya of the lower extremities at patients with the diabetes mellitus. *Asian Journal of Multidimensional Research (AJMR)*, 8(12), 120-125.
32. Mitish, V. A., Safoev, B. B., & Rakhimov, A. Y. (2019). REAMPUTATION THE CULT OF THE CRUS IN PATIENTS WITH DIABETES MELLITUS IN CRITICAL ISCHEMIA OF THE LOWER EXTREMITIES. *Central Asian Journal of Pediatrics*, 2(1), 230-234.
33. Митиш, В. А., Сафоев, Б. Б., & Рахимов, А. Я. РЕАМПУТАЦИЯ КУЛЬТИ ГОЛЕНИ У БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ ПРИ КРИТИЧЕСКОЙ ИШЕМИИ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ.