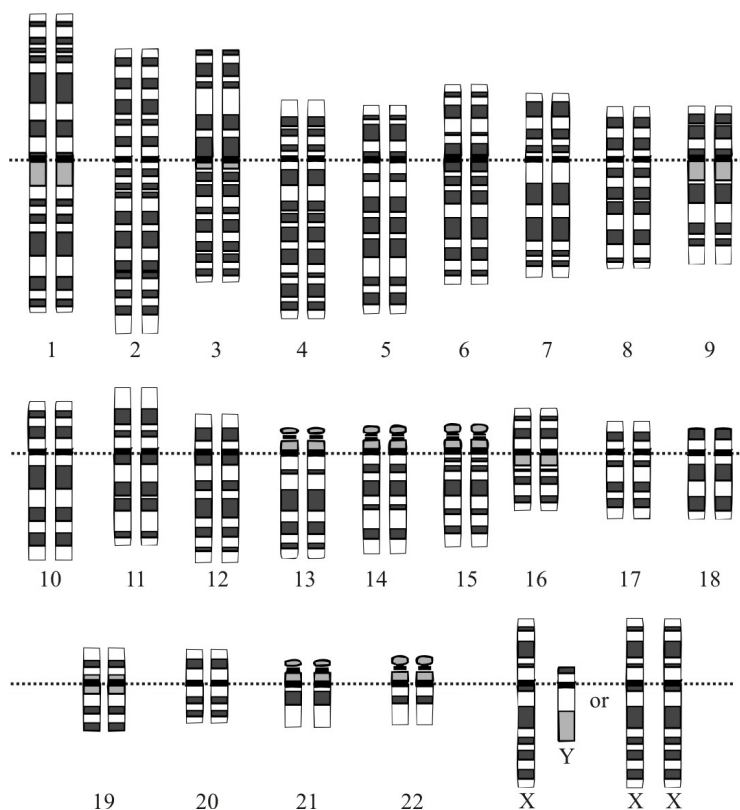


Генетический анализ

Нормальный кариотип человека

Хромосомный набор человека состоит из 22 пар одинаковых хромосом и 23-ей пары, кодирующей половые различия (XY у мужчин и XX у женщин).

Хромосомный набор выглядит приблизительно следующим образом:



Каждая хромосома содержит набор генов, отвечающих за производство отдельных белков, специальных генов-маркеров, которые указывают на нужные гены в хромосоме, а также больших «мусорных» участков, которые достались человеку в наследство от эволюции.

Генетические изменения

В геноме человека может существовать ряд генетических изменений — отклонений, которые как правило приводят к генетическим заболеваниям.

Полисомия

Плоидность — число наборов хромосом, находящихся в ядре клетки или в ядрах клеток многоклеточного организма. У человека это число 2. Нарушения плоидности приводят к серьёзным болезненным изменениям. Примеры таких нарушений у человека:

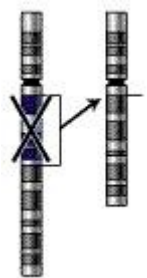
- синдром Дауна — трисомия по 21-й хромосоме (21-я хромосома представлена тремя копиями)
- синдром Эдвардса — трисомия по 18-й хромосоме
- синдром Клайнфельтера — избыточная X хромосома (XXY)
- синдром Тернера — нулисомия по одной из половых хромосом (X0).

Описаны также трисомия по X хромосоме и случаи трисомии по некоторым другим ауто索мам (помимо 21-й). Примеры полиплоидии достаточно редки. Частный случай полисомии — моносомия.

Моносомия

Моносомия — это наличие всего одной из пары гомологичных хромосом. Примером моносомии у человека является синдром Тернера, выражающийся в наличии всего одной половой (X) хромосомы. Генотип такого человека $X0$, пол — женский. У таких женщин отсутствуют обычные вторичные половые признаки, характерен низкий рост.

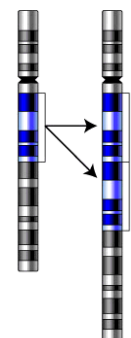
Делеция



Хромосомная перестройка, при которой происходит потеря участка хромосомы. Примеры генетических болезней, вызванных делецией:

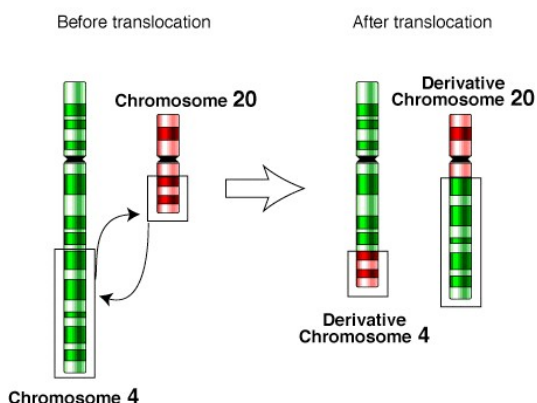
- синдром кошачьего крика (делеция короткого плеча 5-ой хромосомы);
- синдром Падера-Вилли (делеция в 15-й хромосоме).

Дупликация



Структурная хромосомная мутация, заключающаяся в удвоении участка хромосомы.

Транслокация



Тип хромосомных мутаций. В ходе транслокации происходит обмен участками нехомологичных хромосом, но общее число генов не изменяется. Различные транслокации приводят к развитию лимфом, сарком, заболеванию лейкозией, шизофренией.

Некоторые типы транслокаций подлежат лечению при помощи репривирюсов.

Проведение генетического анализа

Выбор генетического анализа из списка:

Анализ крови

Для анализа доступно 10 мл крови. Выберите анализ из списка:

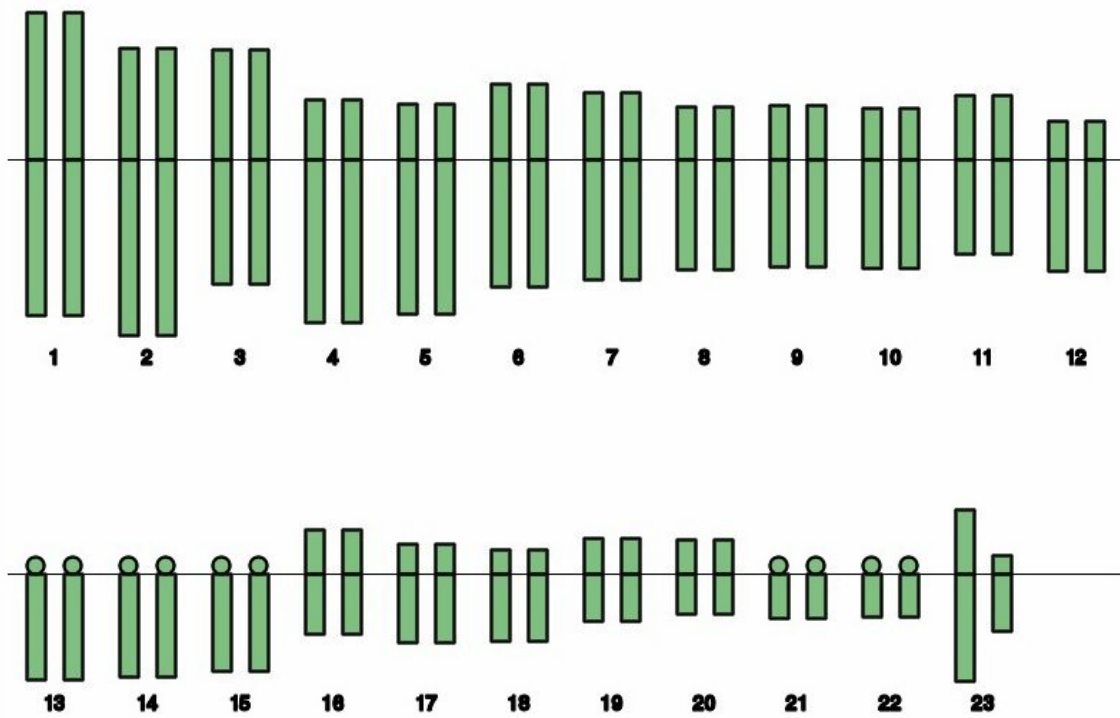
- Цитологический анализ (1 мл)
- Гормональный анализ (5 мл)
- Генетический анализ (5 мл)

Произвести анализ

Вернуться

Нормальный геном человека без отклонений:

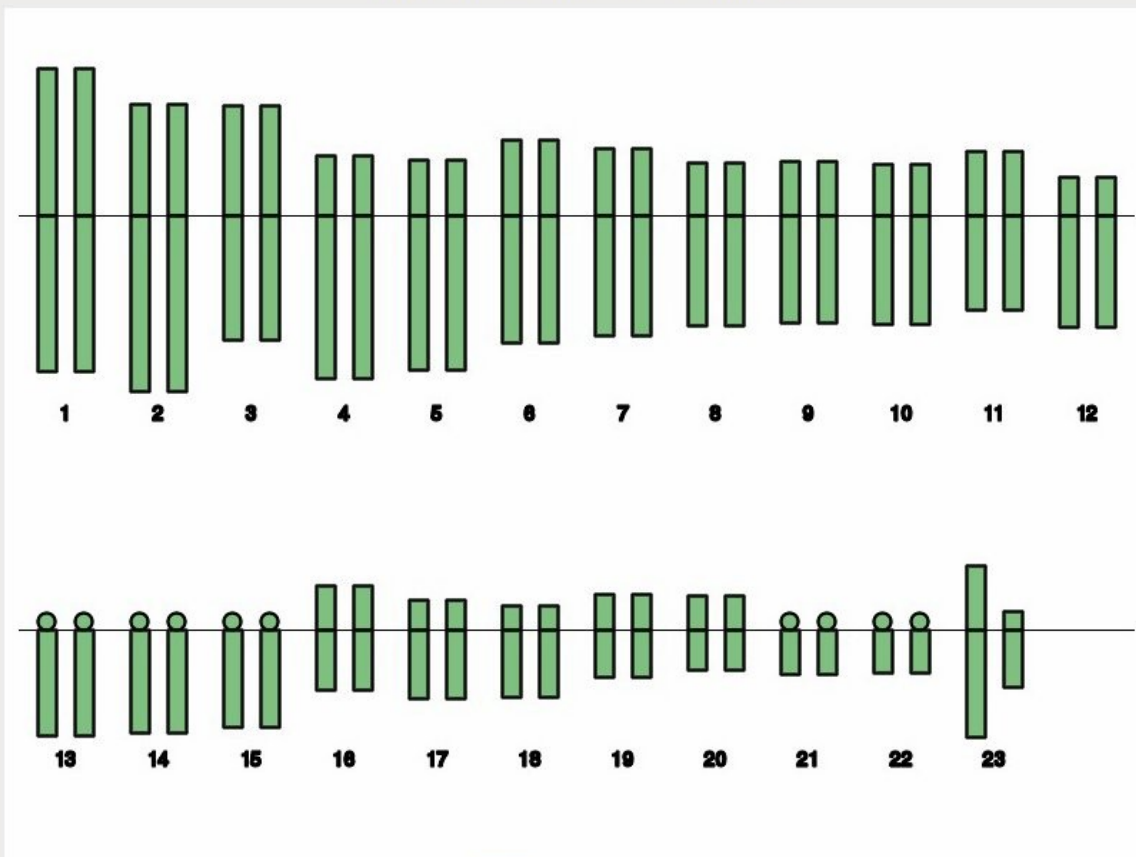
Результаты генетического анализа:



Введите хромосомный набор:

Для каждой хромосомы можно узнать подробную информацию об отклонениях:

Результаты генетического анализа:



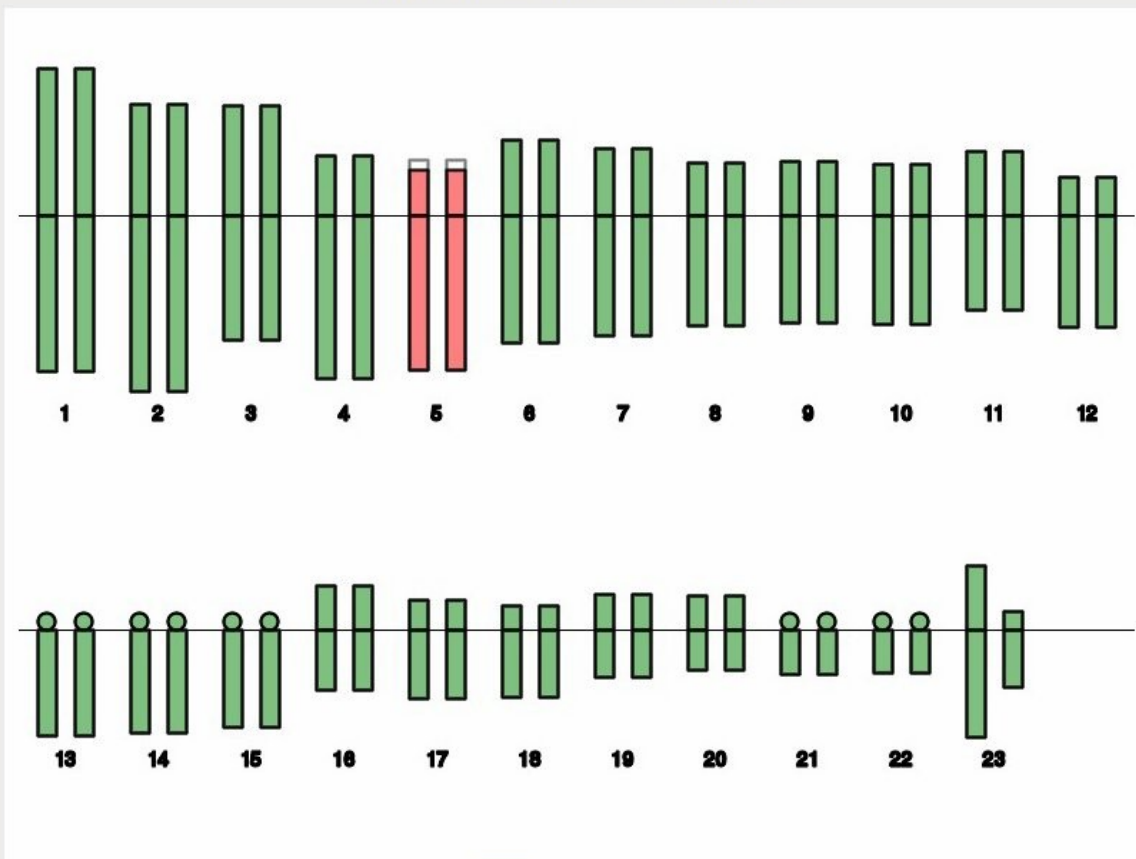
Введите хромосомный набор:

Хромосомный набор 23 (половой) в норме.

В данном случае хромосома не содержит искажений.

Вот пример генома человека с распространенным генетическим заболеванием:

Результаты генетического анализа:



Введите хромосомный набор:

Хромосомный набор 5 имеет изменения: делеция короткого плеча.

Информация о пятой хромосоме содержит детали об изменениях.