

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ
Кафедра генетики

ВИНОХОДОВА
Галина Александровна

**ОСОБЕННОСТИ ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ,
ВЫЯВЛЯЕМЫХ ПРИ ПОМОЩИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО
ОБСЛЕДОВАНИЯ НАСЕЛЕНИЯ ВИТЕБСКОЙ ОБЛАСТИ**

Аннотация
к дипломной работе

Научный руководитель:
доцент кафедры генетики
к.б.н., Кожуро Ю.И.

Минск, 2019

РЕФЕРАТ

Дипломная работа 54 страницы, 29 рисунков, 3 таблицы, 28 источников.

Ключевые слова: ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ, ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ, МОНОСОМИИ, ТРИСОМИИ, ПОЛИСОМИИ, СИНДРОМ ДАУНА, СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА, ИНВЕРСИИ, ДУПЛИКАЦИИ, ТРАНСЛОКАЦИИ, МЕТАФАЗНЫЙ АНАЛИЗ, ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА.

Цель работы: определить наиболее часто встречающиеся формы хромосомных патологий, выявляемых при помощи цитогенетического исследования у населения Витебской области.

Объект исследования: препараты метафазных хромосом лимфоцитов периферической крови пациентов, проходивших обследование в медико-генетической консультации УЗ «Витебский областной диагностический центр».

Методы исследования: метод культивирования лимфоцитов периферической крови *in vitro*, дифференциальный метод окрашивания хромосом, метафазный анализ, статистические.

В 2014-2018 гг. в Витебской области было обследовано 2749 пациентов, из них – 400 детей, 2349 – взрослых. Всего было взято для анализа 2749 образцов крови. В 100% случаях применялся дифференциальный метод окрашивания хромосом G - окраска. Из 2646 заключений, выданных в 2014-2018 гг., в 146 случаях установлен аномальный кариотип, в том числе в 31 случае был установлен хромосомный дисбаланс.

Цитогенетические исследования играют важную роль в диагностике многих патологических состояний на разных стадиях онтогенеза человека, поскольку позволяют определить хромосомные перестройки, нарушения их структуры и порядка. Особое значение они приобретают, если проводятся еще до рождения. Именно в этот период хромосомные болезни можно не только диагностировать, но и предупредить путём элиминации плодов с нарушением кариотипа.

РЭФЕРАТ

Дыпломная работа 54 старонкі, 29 малюнкаў, 3 табліцы, 28 крыніц.

Ключавыя словы: ХРАМАСОМНЫЯ ХВАРОБЫ, ХРАМАСОМНЫЯ МУТАЦЫІ, МОНАСАМІІ, ТРЫСАМІІ, ПОЛИСАМІІ, СІНДРОМ ДАУНА, СІНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА, ІНВЕРСІІ, ДУПЛІКАЦЫІ, ТРАНСЛАКАЦЫІ, МЕТАФАЗНЫ АНАЛІЗ, ЦЫТАГЕНЕТЫЧНАЯ ДЫЯГНОСТЫКА.

Мэта працы: вызначыць найбольш часта сустракаемыя формы храмасомных паталогій, якія выяўляюцца пры дапамозе цытагенетычнага даследавання ў насельніцтва Віцебскай вобласці.

Аб'ект даследавання: прэпараты метафазных храмасом лімфацытаў перыферычнай крыві пацыентаў, якія праходзілі абследаванне ў медыкагенетычнай кансультацыі УАЗ «Віцебскі абласны дыягнастычны цэнтр».

Метады даследавання: метады культывавання лімфацытаў перыферычнай крыві *in vitro*, дыферэнцыяльны метады афарбоўвання храмасом, метафазны аналіз, статыстычныя.

У 2014-2018 гг. у Віцебскай вобласці было абследавана 2749 пацыентаў, з іх – 400 дзяцей, 2349-дарослых. Усяго было ўзята для аналізу 2749 проб крыві. У 100% выпадках ужываўся дыферэнцыяльны метады афарбоўвання храмасом G-афарбоўка. З 2646 заключэнняў, выдадзеных у 2014-2018 гг., у 146 выпадках усталяваны анэмальны карыятаў, у тым ліку ў 31 выпадку быў усталяваны храмасомны дысбаланс.

Цытагенетычныя даследаванні маюць важную ролю ў дыягностыцы многіх паталагічных станаў на розных стадыях антагенезу чалавека, паколькі дазваляюць вызначыць храмасомныя перабудовы, парушэнні іх структуры і парадку. Асаблівае значэнне яны набываюць, калі праводзяцца яшчэ да нараджэння. Менавіта ў гэты перыяд храмасомныя хваробы можна не толькі дыягнаставаць, але і папярэдзіць шляхам элімінацыі плодоў з парушэннем карыятаў.

ABSTRACT

Diploma thesis 54 pages, 29 figures, 3 tables, 28 sources.

Key words: CHROMOSOMAL DISEASES, CHROMOSOMAL MUTATIONS, MONOSOMY, TRISOMY, POLYSOMY, DOWN SYNDROME, KLINEFELTER SYNDROME, INVERSIONS, DUPLICATIONS, TRANSLOCAL, METAPHASE ANALYSIS, CYTOGENETIC DIAGNOSTICS.

Purpose of work: to determine the most common forms of chromosomal abnormalities detected by cytogenetic studies in the population of the Vitebsk region.

Object of research: preparations of metaphase chromosomes of peripheral blood lymphocytes of patients undergoing examination in medical and genetic consultation of the health care institution "Vitebsk regional diagnostic center".

Methods: method of cultivation of peripheral blood lymphocytes in vitro, differential method of chromosome staining, metaphase analysis, statistical.

In 2014-2018, 2749 patients were examined in Vitebsk region, including 400 children and 2349 adults. A total of 2,749 blood samples were taken for analysis. In 100% of cases the differential method of staining of g - color chromosomes was used. Out of 2646 conclusions issued in 2014-2018, in 146 cases an abnormal karyotype was established, including in 31 cases a chromosomal imbalance was established.

Cytogenetic studies play an important role in the diagnosis of many pathological conditions at different stages of human ontogenesis, as they allow to determine chromosomal rearrangements, violations of their structure and order. They become especially important if they are held before birth. It is during this period that chromosomal diseases can not only be diagnosed, but also prevented by eliminating fruits with a violation of the karyotype.