**Тема 1: Предмет и задачи цитогенетики. История развития цитогенетики. Цитогенетика и медицина.**

**Продолжительность лекции** – 2 часа

**План лекции:**

1. Предмет и задачи цитогенетики.

2. История развития цитогенетики.

3. Цитогенетика и медицина.

**Формируемые понятия:** цитогенетика, кариотип, хромосомы, периоды развития цитогенетики

**Базовая информация:**

Цитогенетика (cytogenetics) - раздел генетики, изучающий закономерности наследственности и изменчивости на уровне клетки и субклеточных структур (главным образом хромосом).

Предмет цитогенетики – исследование нормального хромосомного набора и хромосомных аномалий, лежащих в основе наследственных болезней. Одним из ключевых вопросов генетики человека является вопрос о строении и функционировании материальных ос­нов наследственности. Сведения по каждому из трех уров­ней организации наследственных структур (генному, хро­мосомному, геномному) накапливаются в последние годы с удивительной быстротой, и можно надеяться, что недале­ко то время, когда будет составлена довольно цельная картина наследственности человека. Уже и сейчас по это­му вопросу человека можно отнести к числу наилучшим образом изученных объектов наряду с дрозофилой, мышью, кукурузой.

Принципы и основные разделы общей цитогенетики сформировались в течение 20-х и 30-х годов в основном благодаря исследованиям, проведенным на дрозофиле и не­которых растениях. Цитогенетика человека и млекопитаю­щих, занимающая ведущее место в современной цитогенетике, развилась позже, главным образом в связи с методи­ческими трудностями.

Историю развития цитогенетики человека можно раз­делить на три периода. Первый охватывает период с прош­лого века до середины 50-х годов и имеет сейчас сугубо исторический интерес. Это были поиски методических под­ходов к получению препаратов хромосом человека заме­чательными своей настойчивостью и трудолюбием цитологами того времени (А. Г. Андрес, 1934). Хотя нашими цитогенетиками А. Г. Андресом и М. С. Навашиным были правильно описаны первые 10 пар крупных хромосом, од­нако не было достоверно установлено даже общее число хромосом в клетках человека. Неизвестной оставалась так­же их морфология.

Второй период, начало которому было положено рабо­той Tjio и Levan в 1956 г., характеризовался возникнове­нием и бурным развитием современной цитогенетики чело­века. Довольно быстро были разработаны все основные ме­тодические приемы хромосомного анализа, получены фун­даментальные сведения о кариотипе человека, об основных особенностях строения и функционирования его нормаль­ных хромосом. Именно в этот период зародилась медицин­ская цитогенетика, которая открыла новую область пато­логии человека, обусловленную изменением числа или структуры хромосом.

Третий период развития цитогенетики человека начался в 70-х годах. Его по праву можно считать началом совре­менного этапа в развитии науки о цитологических основах наследственности человека. Ряд методических нововведе­ний обеспечили переход цитогенетики на качественно иной уровень.

Реализовалась возможность изучения индивиду­альности хромосом человека и даже их участков. Это сра­зу подняло на новый уровень медицинскую цитогенетику. Стало возможным исследовать комплексно морфологию, функцию, химические особенности строения и надмолекулярную организацию хромосом человека. Развитие в эти же годы методов генетического картирования хромосом че­ловека обеспечило решение самой сложной задачи — соз­дание генетических карт хромосом.

Таким образом, современная цитогенетика человека представляет собой богатую фактическим материалом, раз­ветвленную самостоятельную область генетики человека. В настоящее время задача идентификации всех элемен­тов человеческого кариотипа при анализе на стадии мито­за решена на основе применения дифференциальных ок­расок хромосом. Хромосомы как индивидуаль­ные структуры становятся доступными для исследова­ния после значительного уко­рочения и утолщения, кото­рые они испытывают в период подготовки клетки к деле­нию. Для соматических клеток таким делением является митоз, для генеративных — сначала митоз, а затем мейоз.

**Обязательная литература:**

1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Изд.2-ое, Новосибирск, 2003
2. Коряков Д.Е., Жимулев И.Ф. Хромосомы. Структура и функции. Новосибирск, Изд-во Сибирского отделения РАН, 2009.

**Дополнительная литература:**

1. Прокофьева- Бельговская А.А. Гетерохроматические районы хромосом. М., «Наука»,1986.
2. Макгрегор Г., Варли Дж. Методы работы с хромосомами животных. М., «Мир» 1986.
3. Alberts B., Johnson A., Lewis J., Raff M., Roberts K., Walter P. Molecular Biology of the Cell. 5-th edition. 2007.