**Тема 7: Понятие о кариотипе, идиограмме. Принципы кариотипирования.**

Анализ метафазных хромосом человека на постоянных препаратах. Цитогенетическая характеристика синдромов. Сравнение цитогенетических препаратов кариотипов здорового человека и с различными патологиями.

**Основные вопросы для изучения:**

1. Понятие о кариотипе, идиограмме.
2. Полиплоидия, гаплоидия, анеуплоидия. Авто- и аллополиплоиды.
3. Транслокации. Инверсии. Дупликации и нехватки.
4. Генетический и цитогенетический методы выявления хромосомных перестроек.
5. Значение робертсоновских перестроек в преобразовании кариотипов.

**Целевая установка:** в результате занятия студенты должны научиться анализировать метафазные хромосомы человека на предмет выявления нормы-патологии; знать количественные и структурные аберрации.

**Формируемые понятия:** кариотип, идиограмма, полиплоидия, гаплоидия, анеуплоидия, авто- и аллополиплоиды, транслокации, инверсии, дупликации и нехватки, робертсоновские перестройки.

**Медицинские аспекты.**

Использование методов исследования кариотипов в практической медицине для выявления и анализа хромосомной патологии.

**Оснащение занятия:**

Световые микроскопы с насадкой для фотосъемки, цифровая фотокамера, установленная на тубус светового микроскопа, компьютеры, пинцет для взятия предметных стекол, фильтровальная бумага, иммерсионное масло, ветошь для обработки микроскопа, дистиллированная вода, постоянные препараты нормального кариотипа человека и при различной патологии.

**Вопросы, подлежащие проверке при промежуточной и экзаменационной аттестации:**

1. Понятие о кариотипе, идиограмме.
2. Полиплоидия, гаплоидия, анеуплоидия. Авто- и аллополиплоиды.
3. Транслокации. Инверсии. Дупликации и нехватки.
4. Генетический и цитогенетический методы выявления хромосомных перестроек.
5. Значение робертсоновских перестроек в преобразовании кариотипов.

**Обязательная литература:**

1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Изд.2-ое, Новосибирск, 2003.
2. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика. Медпрактика-М, 2006, 300 с.
3. Смирнов В.Г. Цитогенетика. Высшая школа-М, 1991, 247 с.
4. Коряков Д.Е., Жимулев И.Ф. Хромосомы. Структура и функции. Новосибирск, Изд-во Сибирского отделения РАН, 2009.

**Дополнительная литература:**

1. Бочков Н. П. Клиническая генетика. — М.: Медицина, 1997.
2. Тоцкий В. М. Генетика. — Одесса: Астропринт, 2002.
3. Шевченко В. А. Генетика человека. — М. : ВЛАДОС, 2002.
4. Ченцов Ю.С. Введение в клеточную биологию: учебник для вузов / Ю.С. Ченцов. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2005. – 495 с.