

Молекулярно-цитологические методы (практикум)

Цель практикума - ознакомить с историей развития цитогенетических методов и методов анализа ДНК, современными методическими приемами, используемыми как для научных исследований, так и в пре- и постнатальной диагностике хромосомных и генных болезней человека и привить практические навыки работы с материалом любого происхождения, который доступен для получения от человека как биологического объекта.

В цикл практических занятий включены методы работы с митотическими хромосомами человека, которые используются в клинической цитогенетике и в пренатальной диагностике. Основное внимание уделено методам стандартного кариотипирования (приготовление препаратов хромосом из лимфоцитов периферической и пуповинной крови, биоптатов ворсинчатого хориона; дифференциальной окраски хромосом для анализа в проходящем и люминесцентном микроскопе, избирательным методом дифференциального окрашивания хромосом). Обучение правилам формулировки цитогенетического заключения, регламентированном в современной номенклатуре хромосом человека (ISCN, 2013).

Предоставлена возможность ознакомления с молекулярно-цитогенетическими (FISH) и молекулярно-генетическими методами (сравнительной геномной гибридизации на микроматрицах, секвенирование нового поколения), которые используются для диагностики хромосомных нарушений у дробящихся эмбрионов в программах вспомогательных репродуктивных технологий.

Предоставлена возможность овладения неизотопным методом гибридизации *in situ*, включая приготовление ДНК-проб, собственно реакцию гибридизации (в т.ч. мультиплексную), методам детекции гибридизационных сигналов и анализа препаратов хромосом и интерфазных ядер.

Рассматриваются молекулярные методы детекции как известных мутационных изменений в структурных генах, так и методов сканирования предполагаемых мутаций определенных генов. Дается описание прямых и косвенных методов идентификации мутаций. Все эти методы составляют основу молекулярной диагностики моногенных наследственных болезней, широко используются в генетике человека при построении генетических карт, исследовании проблем филогенеза, в популяционной генетике человека, в предиктивной медицине и в геномной дактилоскопии.

Автор: д.б.н., проф. Т.В. Кузнецова