

Цитогенетика и генетика эмбрионального развития человека

В цикле лекций освещаются история и основные направления цитогенетики человека, современные подходы к анализу хромосом на разных стадиях онтогенеза человека, значение этих исследований для понимания особенностей эмбрионального развития человека в норме и при патологии.

Рассматриваются основные характеристики нормального кариотипа человека, пределы его изменчивости, механизмы возникновения хромосомных aberrаций в гаметогенезе и раннем эмбриогенезе человека. Обсуждаются частота и спектр хромосомных и геномных мутаций в гаметогенезе, эмбриогенезе, плодном и в постнатальном периодах онтогенеза человека. Даются основные представления о хромосомных и генных болезнях (определение и классификация) и подходах к их диагностике.

Особое внимание уделяется пренатальной диагностике наследственных болезней как направлению профилактической медицины, принципам организации диагностических мероприятий разного уровня, проблемам и перспективам развития службы пренатальной диагностики. Рассматриваются основы ультразвукового исследования плода человека на разных сроках развития, принципы и уровни ультразвуковой диагностики пороков развития. Излагаются основы ультразвукового и биохимического скрининга при беременности. Внимание уделяется инвазивным методам (амниоцентез, хорион- и плацентобиопсия, кордоцентез), целью которых является получение плодного материала для цитогенетической, молекулярно-генетической и молекулярно-генетической диагностики хромосомных и генных болезней. Рассматривается история развития этих методов и современное состояние.

Даются представления о доимплантационной диагностике наследственных болезней, обсуждаются преимущества и недостатки прекоцепционной диагностики (по полярным тельцам), диагностики по изолированным бластомерам и клеткам трофобласта на стадии бластоцисты.

Освещаются современные направления исследования структурно-функциональной организации хромосом и возможности их использования для выяснения роли индивидуальных хромосом и их сегментов в индивидуальном развитии человека (районов ядрышковых организаторов, прицентромерного гетерохроматина). Обсуждаются также эпигенетические модификации генома в про-, пре- и эмбриональном периодах развития человека и их вклад в нормальное и патологическое развитие человека (однородительская дисомия, болезни "импринтинга").

Автор: д.б.н., профессор Т.В.Кузнецова