


---

---

---

---

---

---

---

---

### Podstawowe techniki barwienia chromosomów

- ❖ **Barwienie konwencjonalne**  
barwnik Giemsy (ł czy si z ujemnymi resztkami fosforanowymi) w miar równomiernie na całej powierzchni chromosomu)
- ❖ **Barwienia ró nicowe**
  - ✓ **Pr ki G** (GTG), HRBT (wskutek trawienia enzymami proteolitycznymi miejscowa utrata powinowactwa do barwika Giemsy ) – **biała dodatnie blokuj ujemne grupy fosforanowe DNA pr ek negatywny (C-G), pozytywny A-T**
  - ✓ **Pr ki R**-negatyw G. Dodany BrdU (analog tymidyny) powoduje utrat powinowactwa par A-T do oran u akrydyny; **euchromatyna – pr ek pozytywny, heterochromatyna – negatywny**
  - ✓ **Pr ki C** – (CBG)- obróbka w HCl, Ba(OH)<sub>2</sub> i SSC niszczy euchromatyn . **Heterochromatyna ł czy si z barwnikiem Giemsy daj c pr ki pozytywne.**

---

---

---

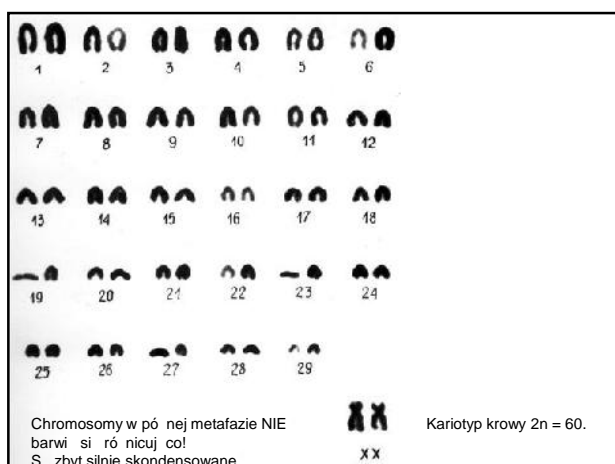
---

---

---

---

---




---

---

---

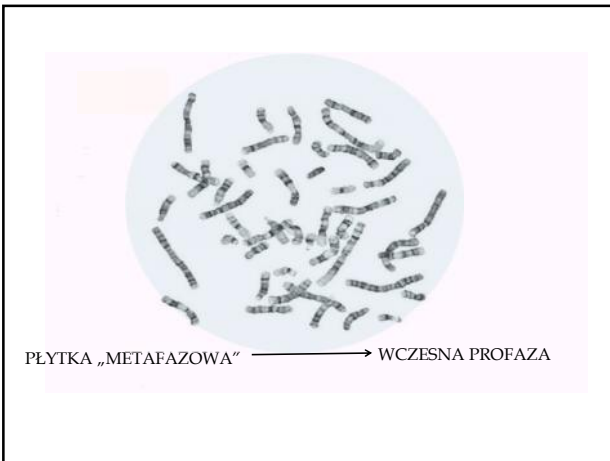
---

---

---

---

---



---

---

---

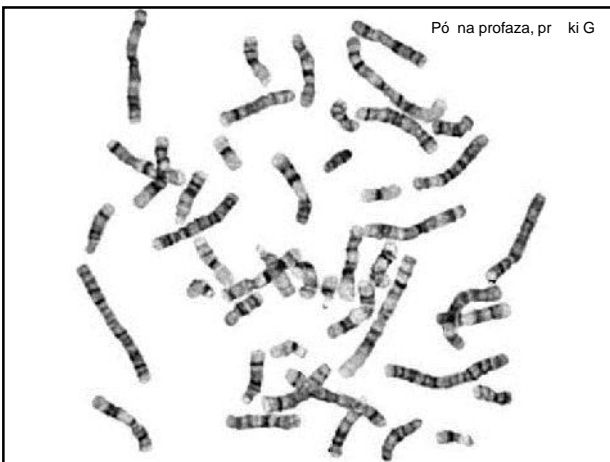
---

---

---

---

---



---

---

---

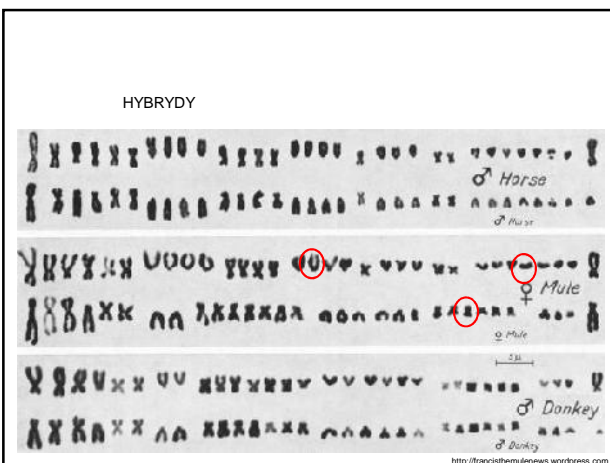
---

---

---

---

---



---

---

---

---

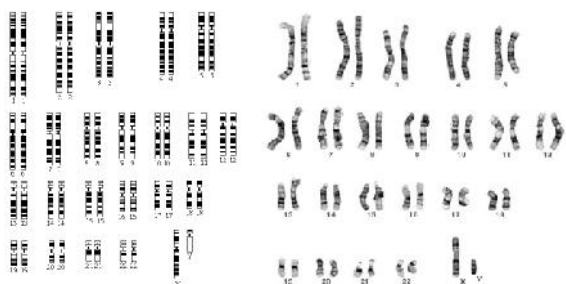
---

---

---

---

Chromosomy człowieka: schemat (idiogram/ideogram; obraz rzeczywisty)




---

---

---

---

---

---

---

---

Human female Chromids




---

---

---

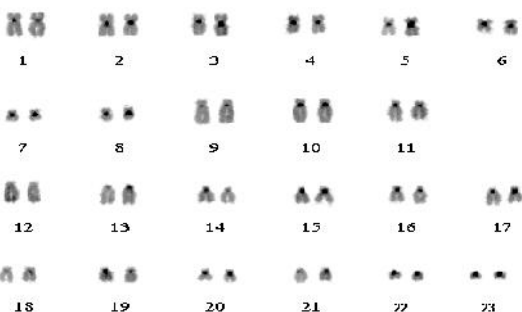
---

---

---

---

---



zaj c; pr ki C

---

---

---

---

---

---

---

---

### MUTACJE GENOMOWE- EUPLOIDIE

- ✓ Euploidia- zmiana ilości genomu
- Genom haploidalny (n)
  - diploidalny (2n)
  - triploidalny (3n)
- ✓ Przyczyny
  - zaburzony proces mejozy
  - polispermia
  - endomitoza

---

---

---

---

---

---

---

---

### MUTACJE GENOMOWE- ANEUPLOIDIE

- ✓ Aneuploidia- zmiana liczby chromosomów w pojedynczych parach
- nullisomie- brak danej pary chromosomów
- monosomie- brak jednego chromosomu z pary
- trisomie- dodatkowy chromosom z danej pary
- tetrasomie powielona para chromosomów
- ✓ Przyczyny
  - zaburzony proces mejozy- nondysjunkcje

---

---

---

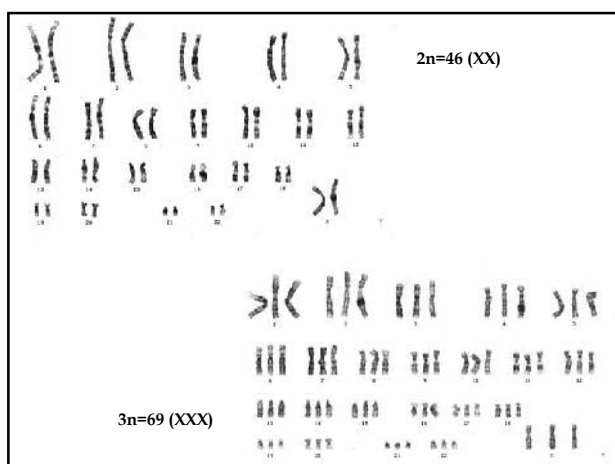
---

---

---

---

---




---

---

---

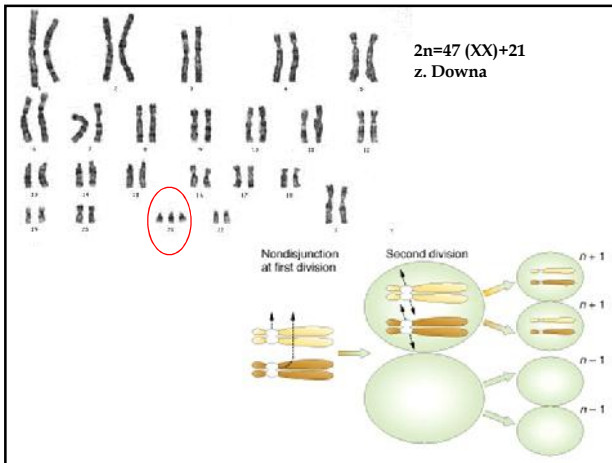
---

---

---

---

---




---

---

---

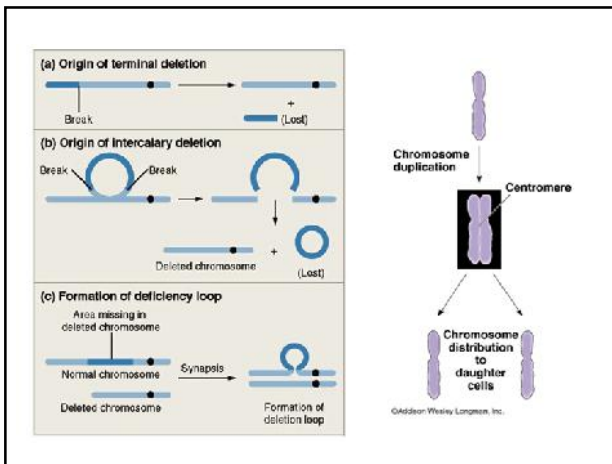
---

---

---

---

---




---

---

---

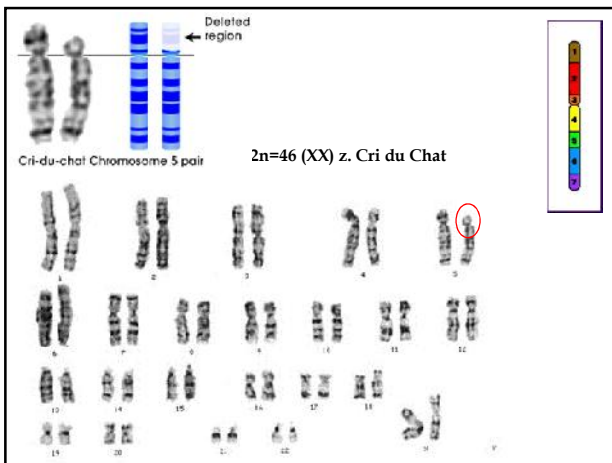
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---

### MUTACJE CHROMOSOMOWE- DUPLIKACJE

- ✓ Duplikacja- zwielokrotnienie fragmentu chromosomu
- ✓ Przyczyny
  - niezrównoważony *crossing over*




---

---

---

---

---

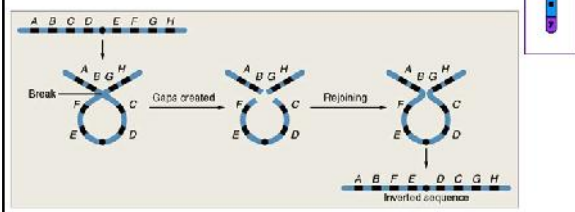
---

---

---

### MUTACJE CHROMOSOMOWE- INWERSJE

- ✓ Inwersje - pęknięcie i odwrócenie fragmentu chromosomu wraz ze zmianą biegunowości nici
- ✓ Przyczyny
  - pęknięcie chromosomu i nieprawidłowe połączenie




---

---

---

---

---

---

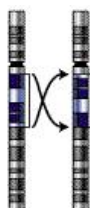
---

---

### MUTACJE CHROMOSOMOWE- INWERSJE

- ✓ Inwersje paracentryczne- w obrębie ramion chromosomu
- ✓ Inwersje pericentryczne - w obrębie centromeru

W obu przypadkach wystąpienie inwersji umożliwia zajęcie *crossing over* między chromosomami homologicznymi skutkującego duplikacją jednego końca i delecją dwóch przeciwnych końców każdej z chromatyd niesiostrzanych ( w obu koniugujących chromosomach)




---

---

---

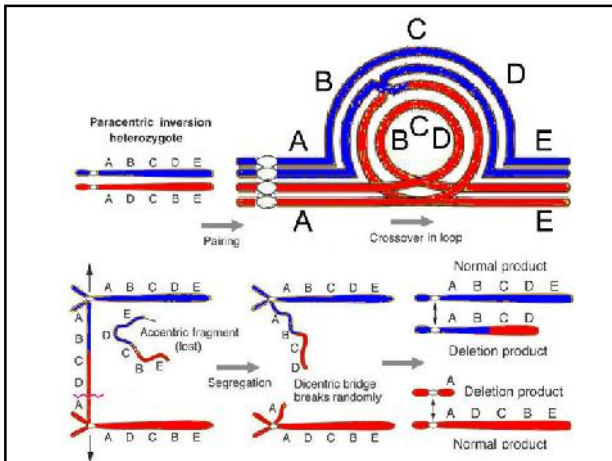
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

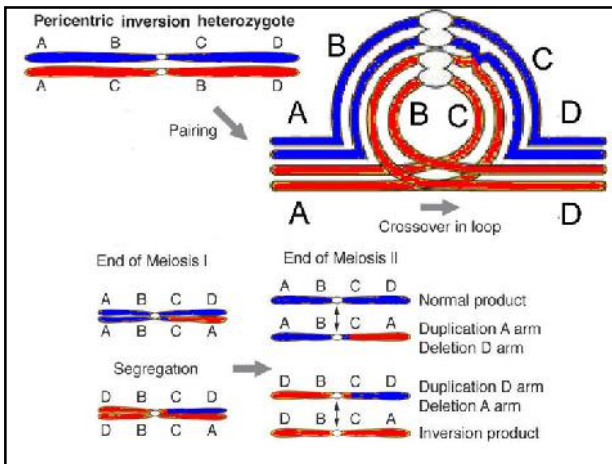
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

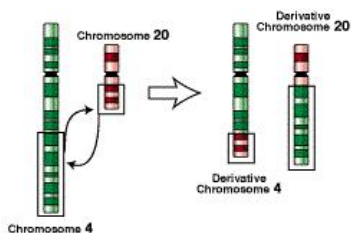
---

---

---

**MUTACJE CHROMOSOMOWE-TRANSLOKACJE**

✓ Translokacja- przemieszczenie się fragmentu chromosomu w obrębie danej pary chromosomów homologicznych lub przeniesienie odcinków pomiędzy chromosomami niehomologicznymi




---

---

---

---

---

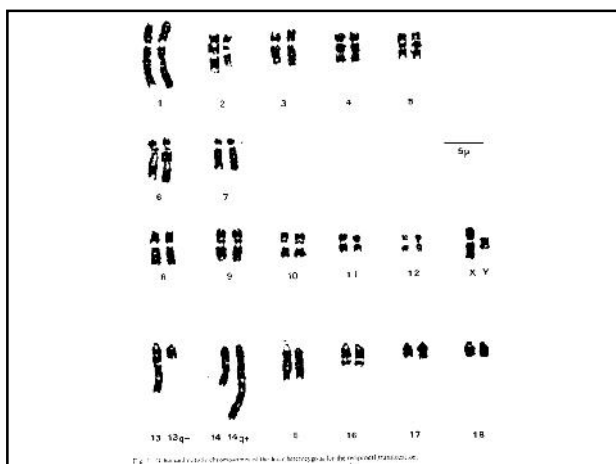
---

---

---

---

---




---

---

---

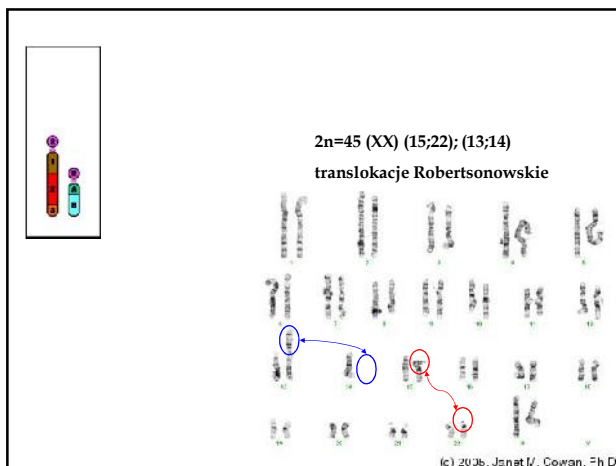
---

---

---

---

---




---

---

---

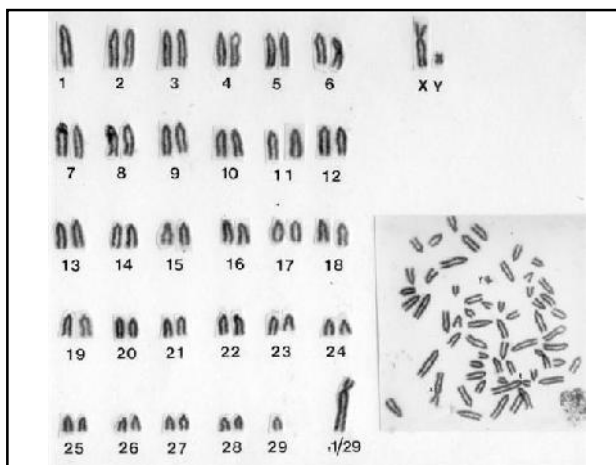
---

---

---

---

---




---

---

---

---

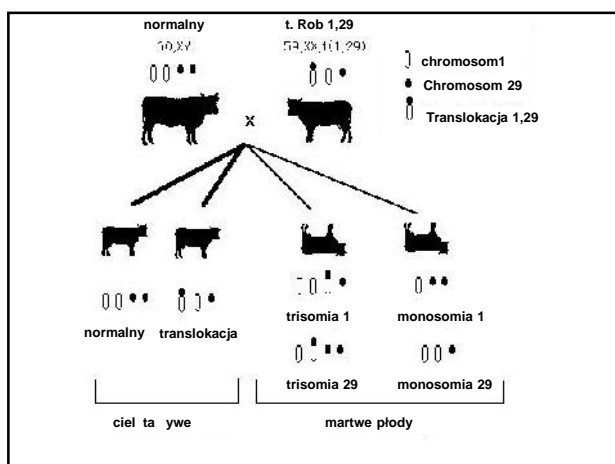
---

---

---

---






---

---

---

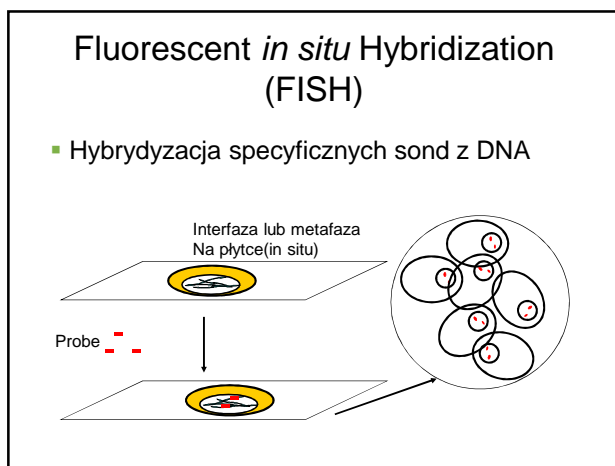
---

---

---

---

---




---

---

---

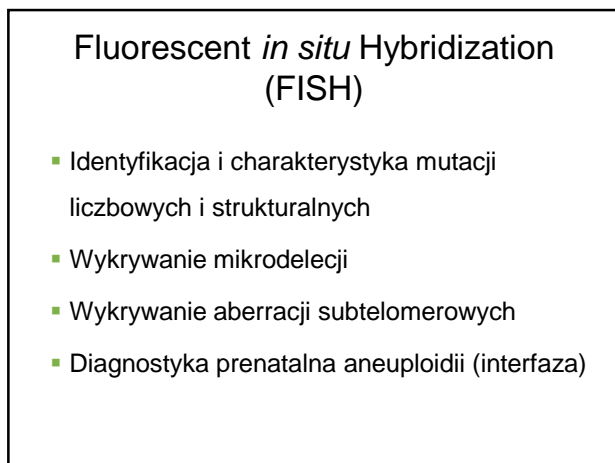
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---

- Sondy centromerowe specyficzne dla chromosomu
  - Hybrydują do regionu centromeru
  - Wykrywają aneuploidie w interfazie i metafazie
- Sondy malujące (chromosomy)
  - Hybrydują do całych chromosomów lub ich regionów
  - Pokazują zmiany strukturalne w komórkach metafazowych
- Sondy do unikalnych sekwencji DNA
  - Hybrydują do unikalnych sekwencji DNA
  - Wykrywają przegrupowania genów, delecje i duplikacje

---

---

---

---

---

---

---

---