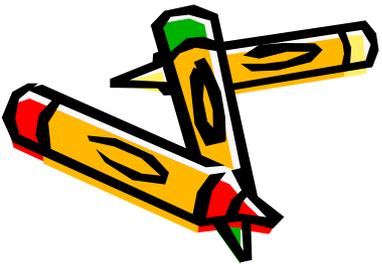
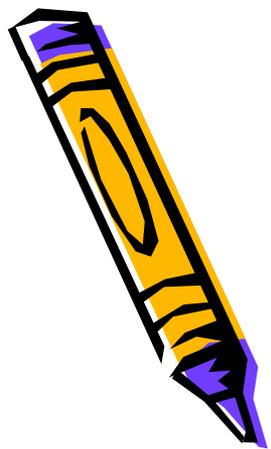
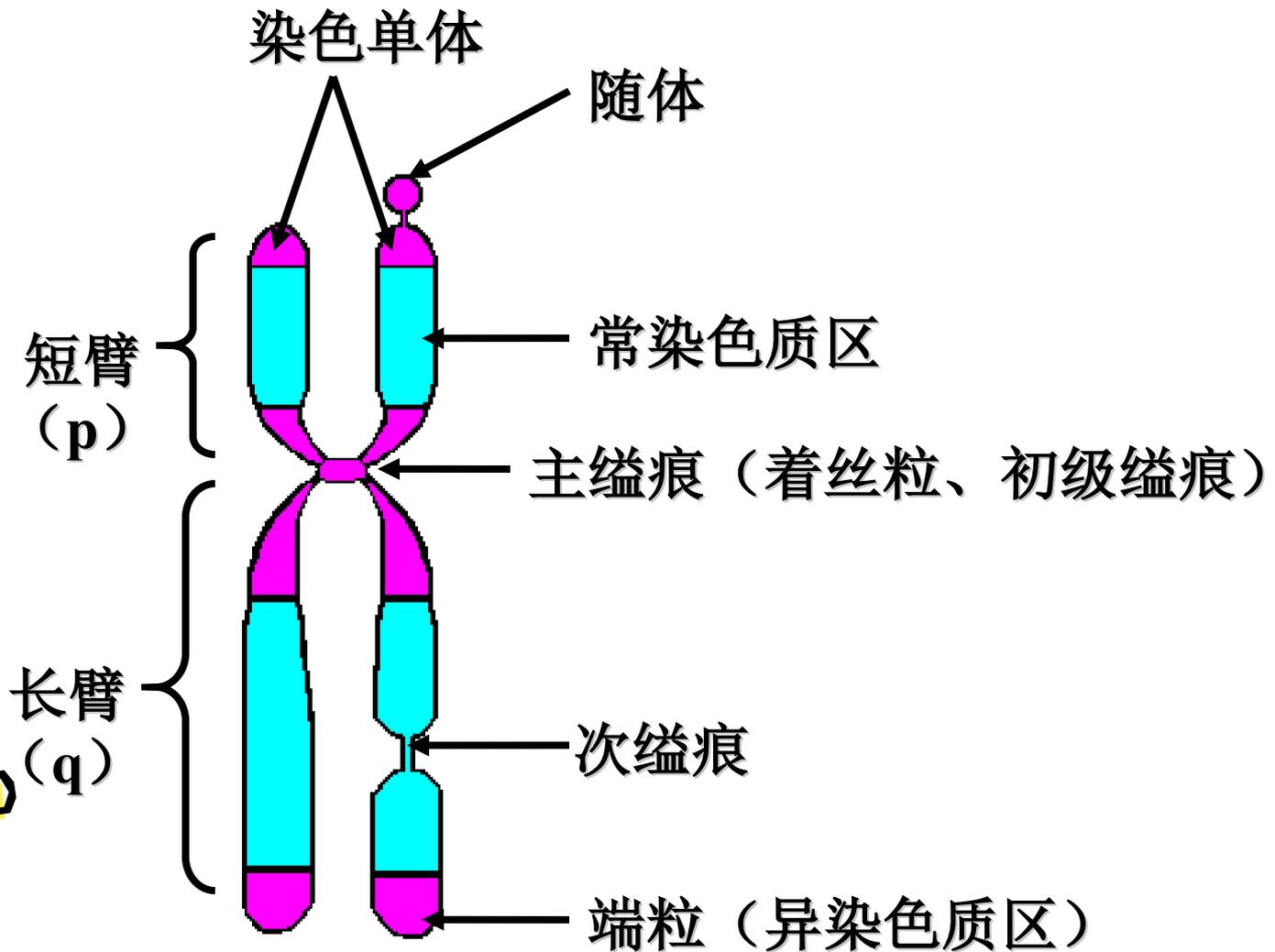
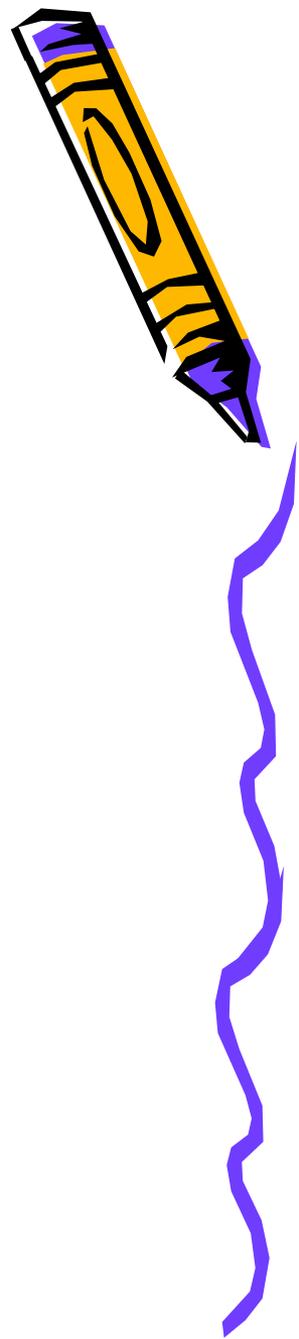
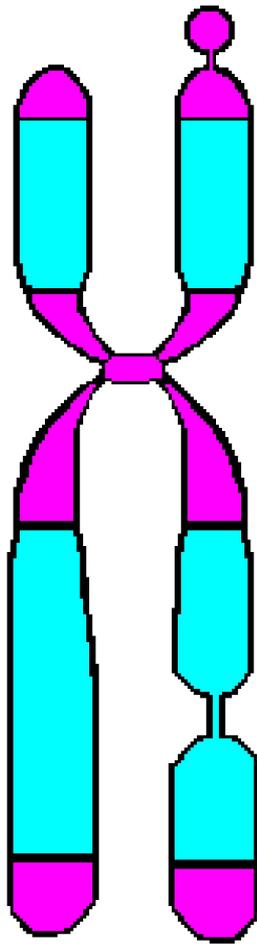
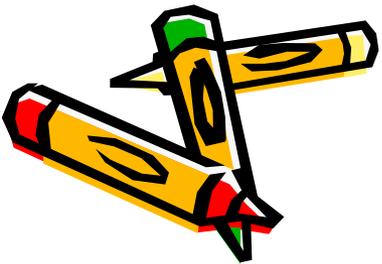


# 第八章 人类染色体结构和核型

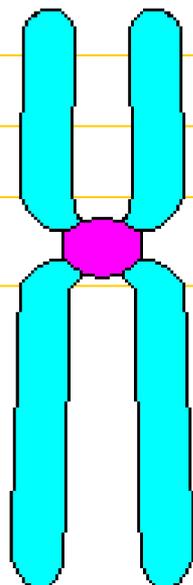
# 一、人类的正常核型

## (一) 人体染色体数目、结构和形态

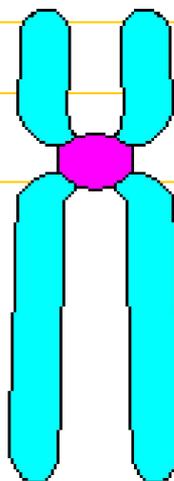




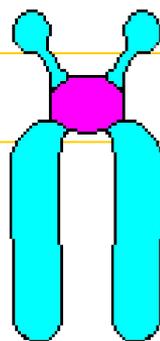
# 染色体的四种类型：



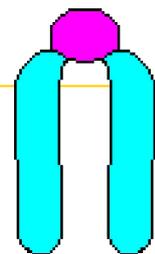
中部



亚中部



近端部



端部

$1/2 \sim 5/8$

中央着丝粒  
染色体

$5/8 \sim 7/8$

亚中着丝粒  
染色体

$7/8 \sim$ 末端处  
近端着丝粒  
染色体



## (二) 正常人类染色体核型

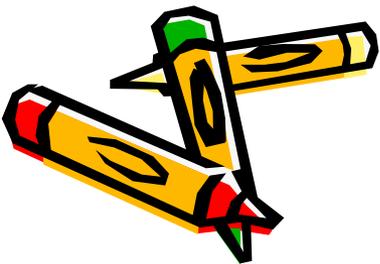
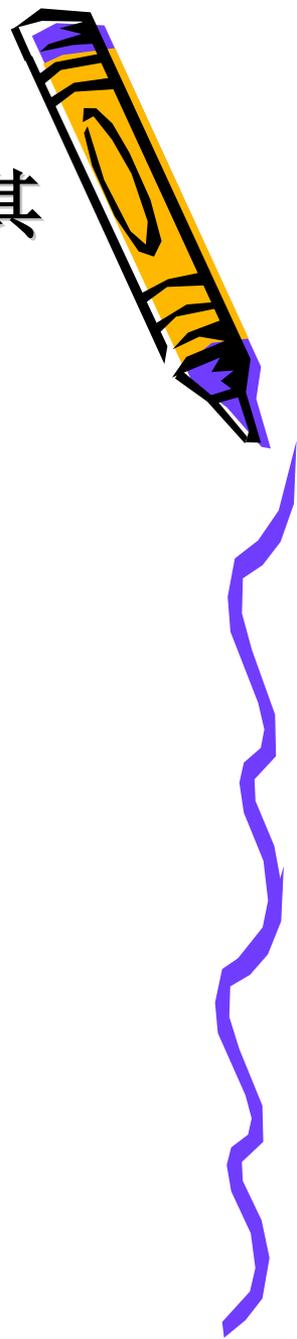
**核型**：指是一个体细胞内的全部染色体按其大小和形态特征排列所构成的图像。

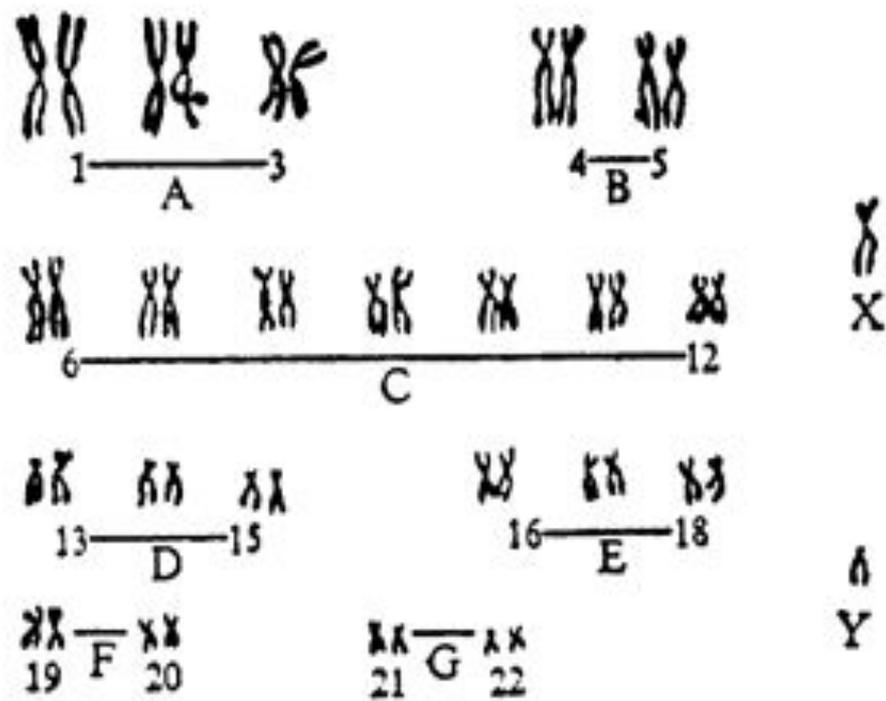
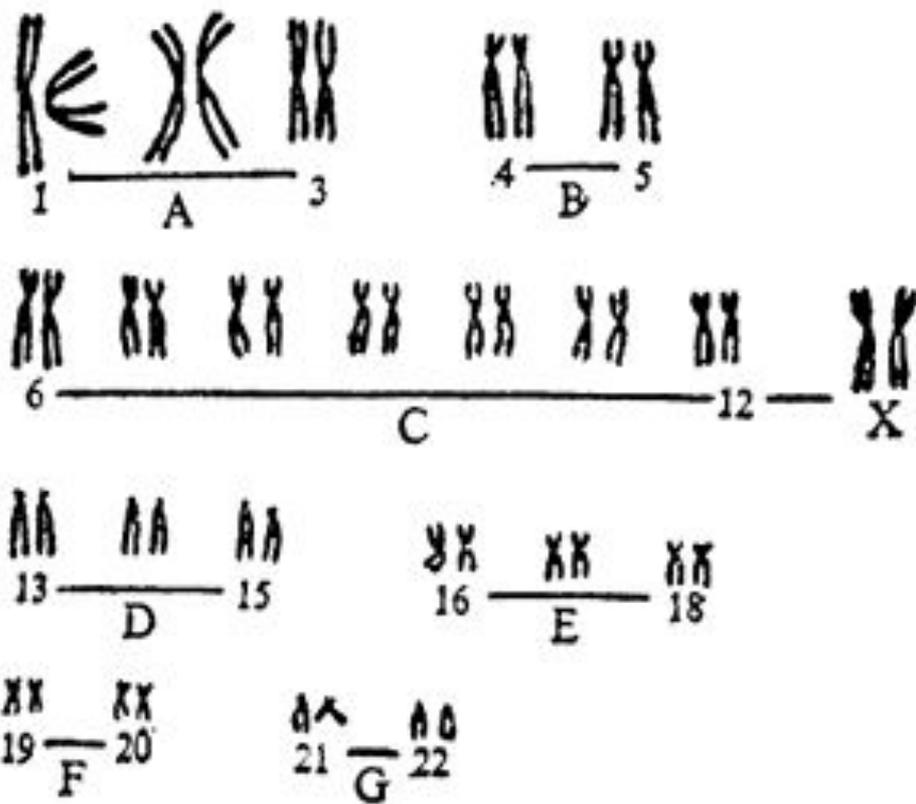
核型分析：对这种染色体的图像进行分析

核型描述：

1、正常核型：46, XY      46, XX。

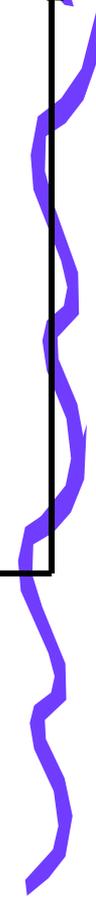
2、异常核型：47, XY, +21 。







组别	序号	类型	体积	备注
A	1-3	1,3中央, 2 亚中	最大	1q有时有次缢痕
B	4-5	亚中	次大	
C	6-12,X	亚中	中等大	9q有时有次缢痕
D	13-15	近端	中等大	
E	16-18	16中央,17,18亚中	较小	16q有时有次缢痕
F	19-20	中央	小	
G	21-22,Y	近端	最小	21<22<Y



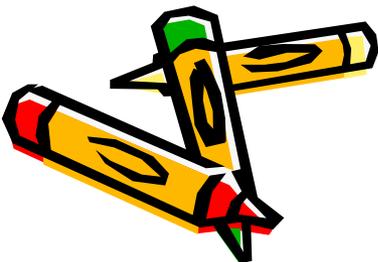
## 二、人类染色体标本的制备（非显带染色体）

**原理：**细胞经过体外培养，并用秋水仙素积累分裂相，使大量的分裂细胞停留在分裂中期；再用低渗液处理细胞，使细胞体积膨大，染色体分散；最后固定、染色，即得到分散的染色体

**材料：**外周血淋巴细胞、胎儿羊水细胞、骨髓细胞、腹水细胞等

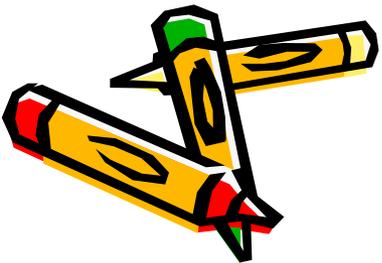
**步骤（以人类外周淋巴细胞为例）**

采血→接种→培养→秋水仙素处理→收集细胞→低渗→固定→制片→染色→观察



# 非显带染色体存在的问题

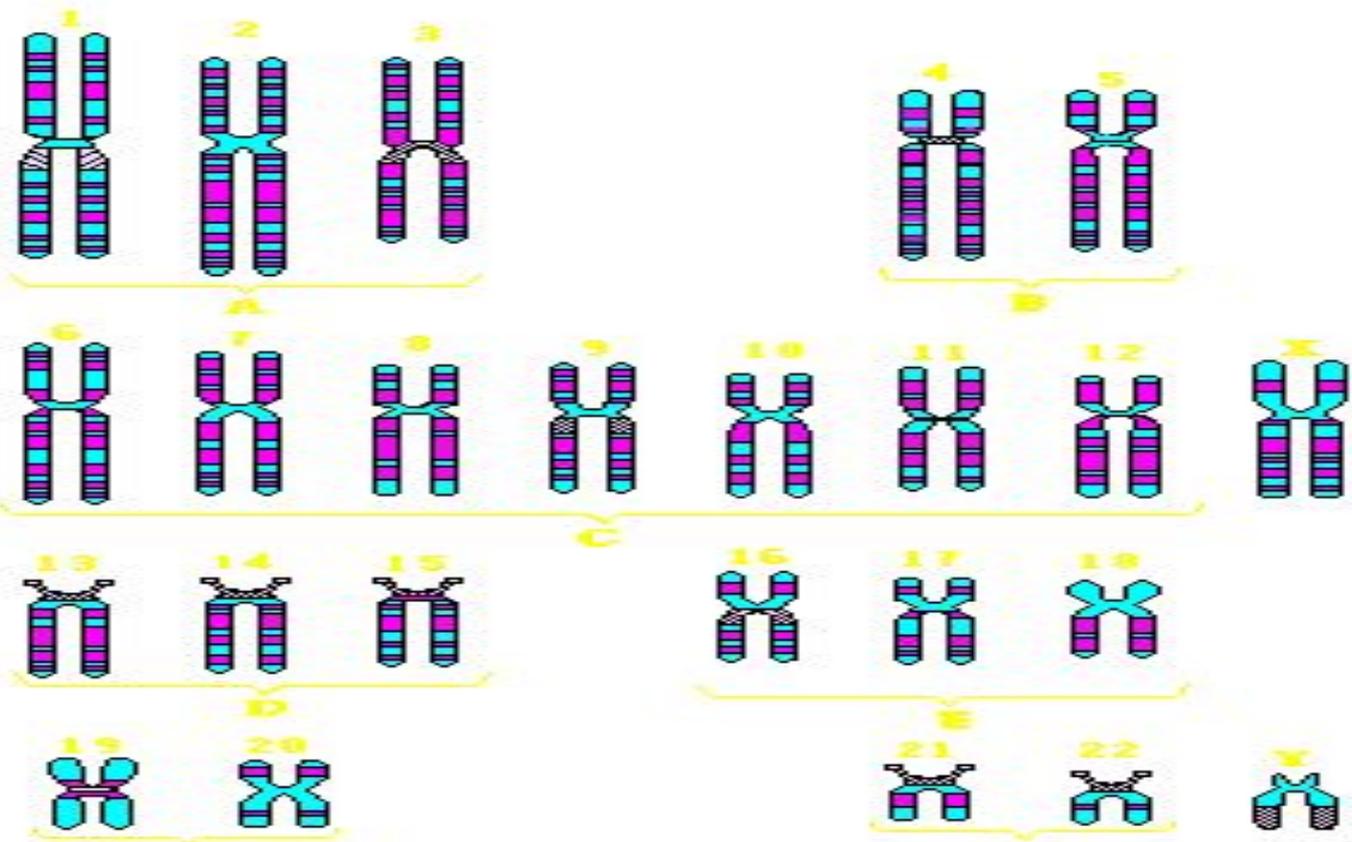
- 1、由于不能将每条染色体的特征完全显示出来，只能根据染色体的大小、着丝粒的位置来大致识别，故对于组内相邻号的染色体很难区分
- 2、若染色体的结构发生畸变，如易位、倒位、微缺失等均不能检出，在染色体畸变的研究和临床应用中受到很大的限制





### 三、染色体的显带技术

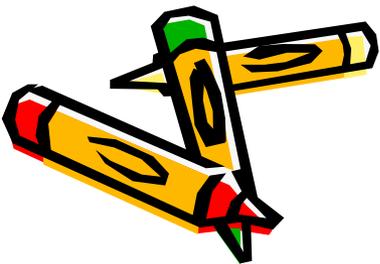
用特殊的染色方法可使染色体在其长轴上显出一个个明暗交替或染色深浅不同的横纹——**带**（band）。



## (一) 常见带型的类型、特点及临床应用

1、Q带： Q显带用芥子喹吖因等荧光染料对染色体标本进行染色，然后在荧光显微镜下进行观察。Q带保存时间短，而且需要在荧光显微镜下进行观察，因而，限制了Q显带技术的应用。

2、G显带：染色体标本用热、碱、蛋白酶等预处理后，再用Giemsa染色，可以显示出与Q带相似的带纹。在光学显微镜下，可见Q带亮带相应的部位，被染成深带，而Q带暗带相应的部位被染成浅带。G带标本可长期保存，而且可在光学显微镜下观察，因而得到了广泛的应用，是目前进行染色体分析的常规带型。

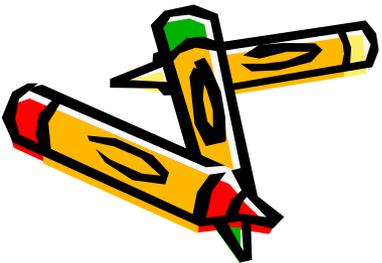


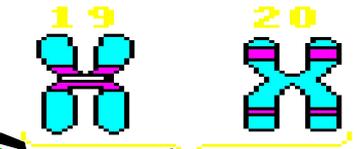
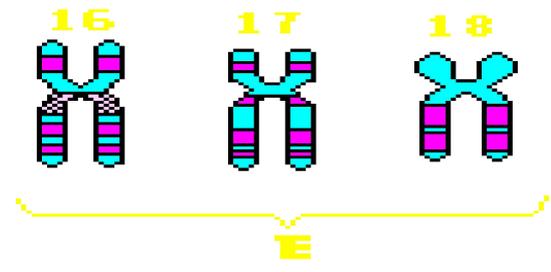
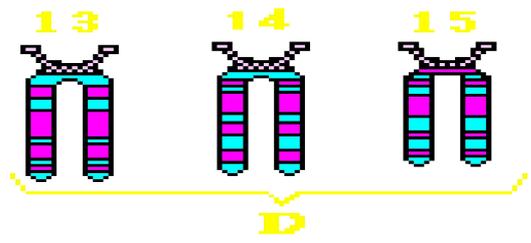
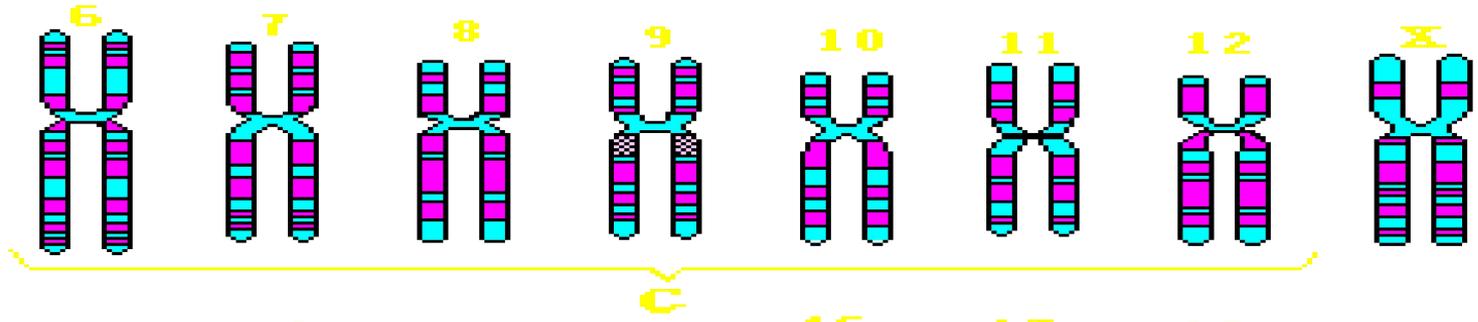
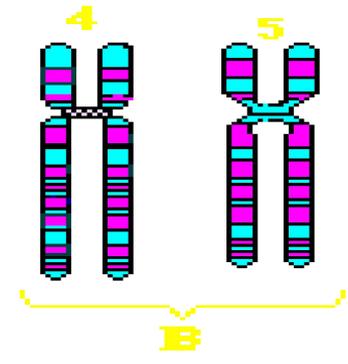
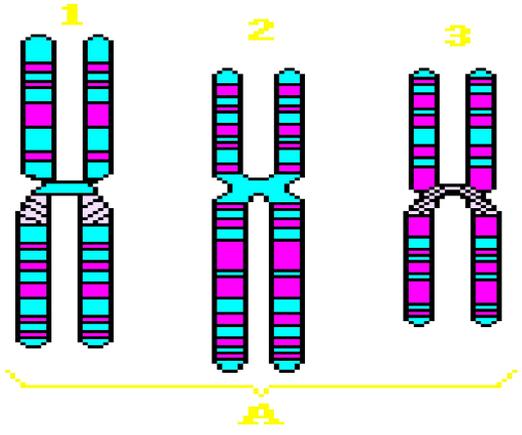
3、**R显带**：所显示的带纹与G带的深、浅带带纹正好相反，故称为R带（reversed band）。G带浅带如果发生异常，不易发现和识别，而R显带技术可以将G带浅带显示出易于识别的深带，所以R显带对分析染色体G带浅带部位的结构改变有重要作用。

4、**C显带**：专门显示着丝粒的显带技术。C显带也可使第1、9、16号和Y染色体长臂的异染色质区染色。因而，C带可用来分析染色体这些部位的改变。

5、**T显带**：专门显示染色体端粒的显带技术，用来分析染色体端粒。

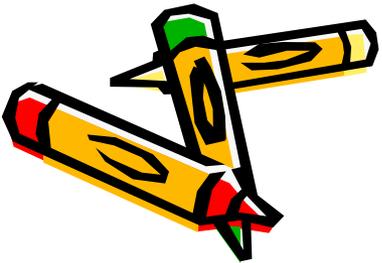
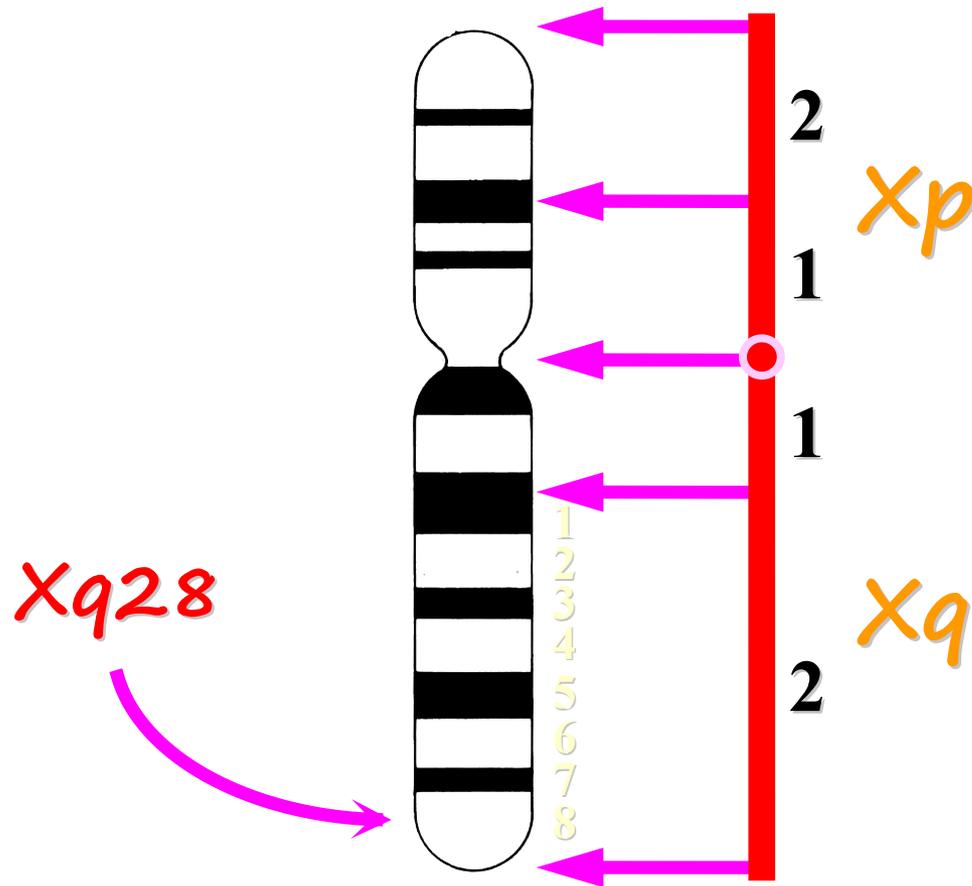
6、**N显带**：专门显示核仁组织区的显带技术。



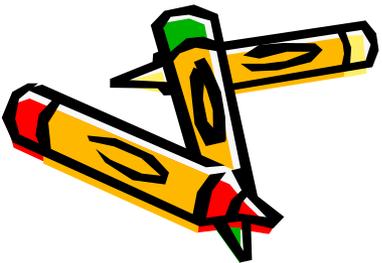


## (二) 染色体带命名的国际体制

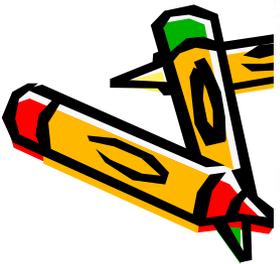
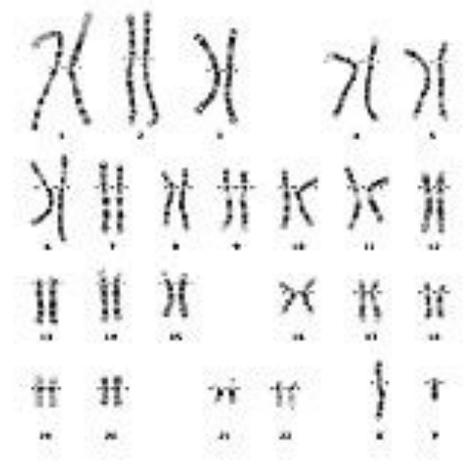
区  
带



高分辨显带：分裂中期一套单倍染色体一般显示320条带。70年代后期，采用细胞同步化方法和改进的显带技术，获得细胞分裂前中期、晚前期或早前期的分裂相，可以得到带纹更多的染色体，能显示550-850条带，甚至2000条带以上。高分辨显带技术，对染色体的分析达到了亚带的水平。使我们能够确认那些更为微小的染色体结构改变了。

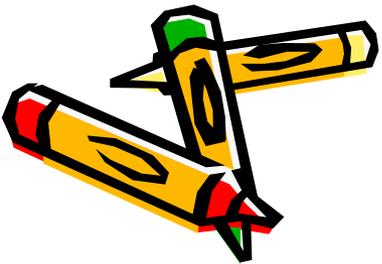
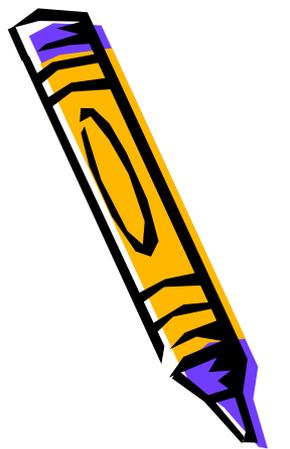


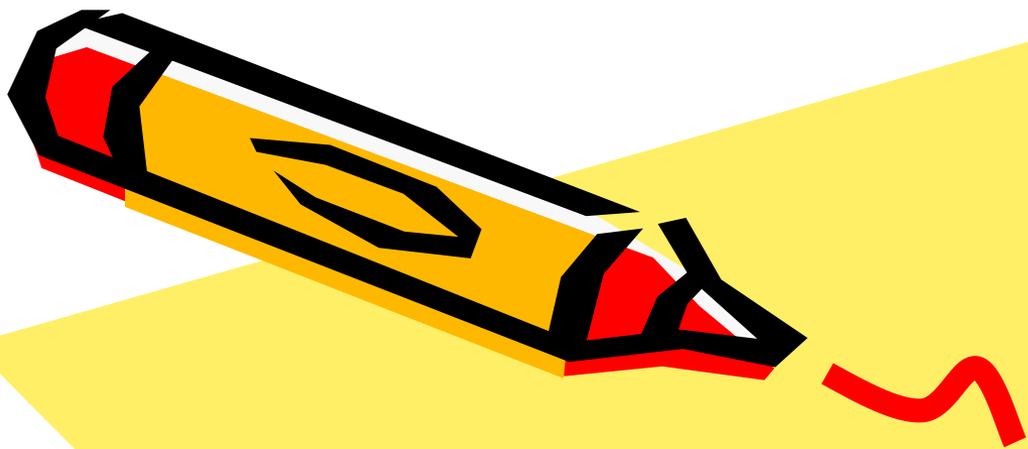
# Human Cytogenetics



# 本节课重点

- 染色体结构、分类
- 丹佛体制
- 带纹命名及描述方法



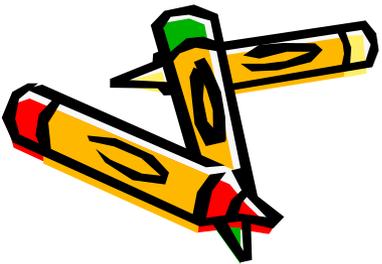
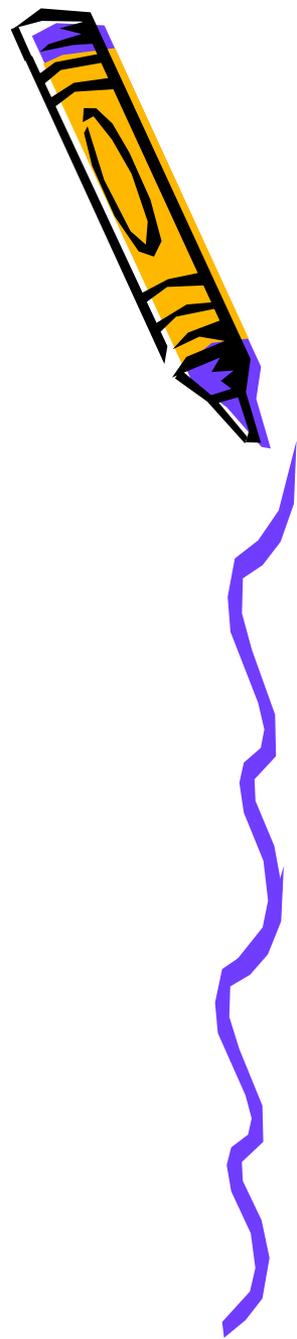


# 实验七 核型分析

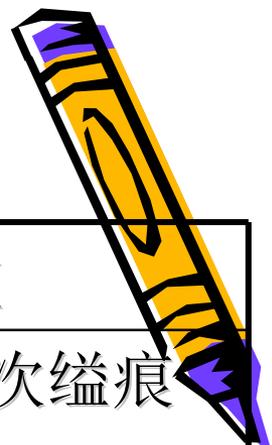


# 目的要求

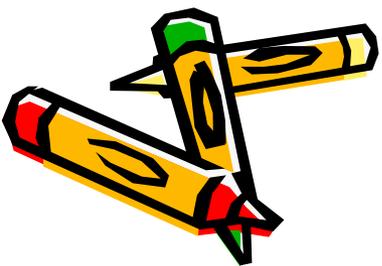
- 1、熟悉人类染色体数目及形态特征。
- 2、掌握染色体核型分析方法。



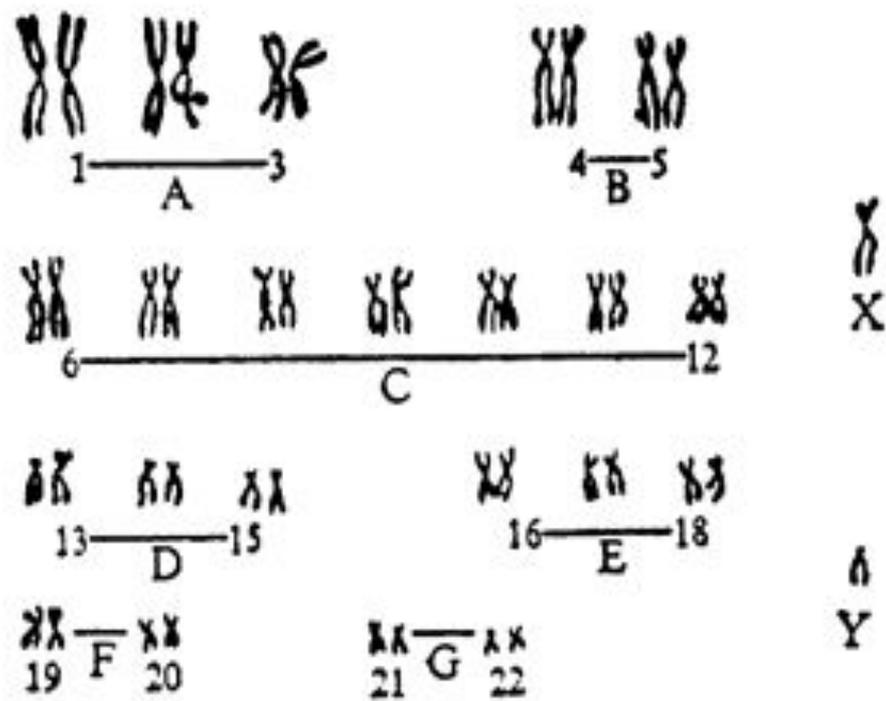
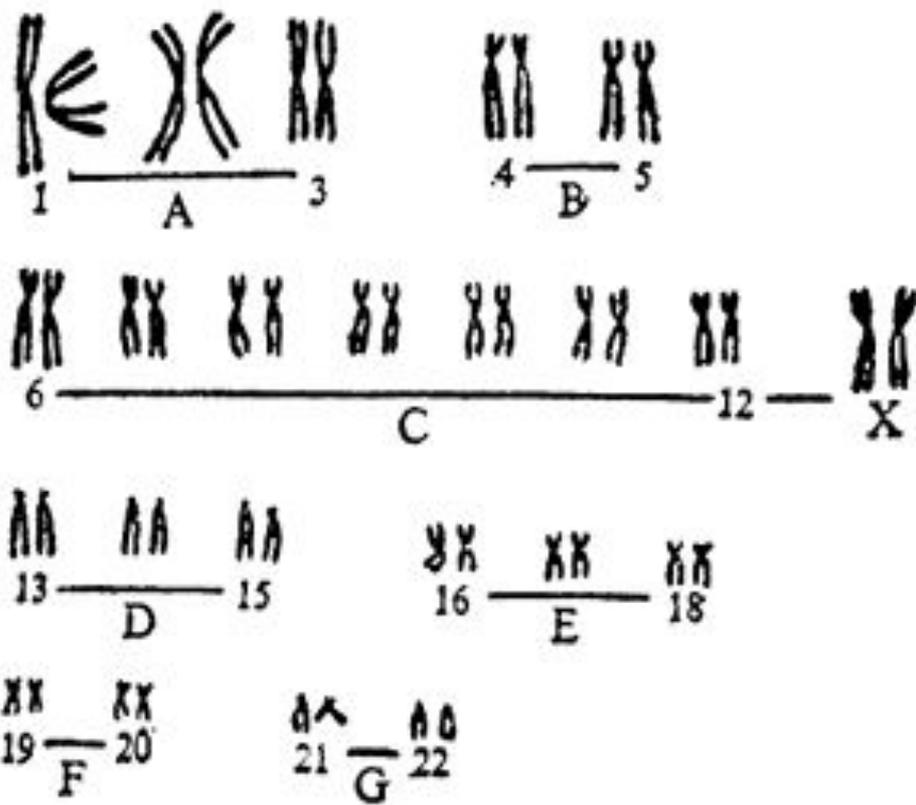
# 核型分析步骤

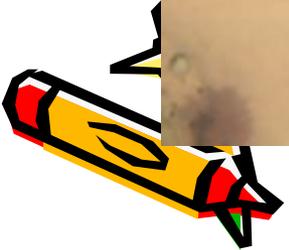
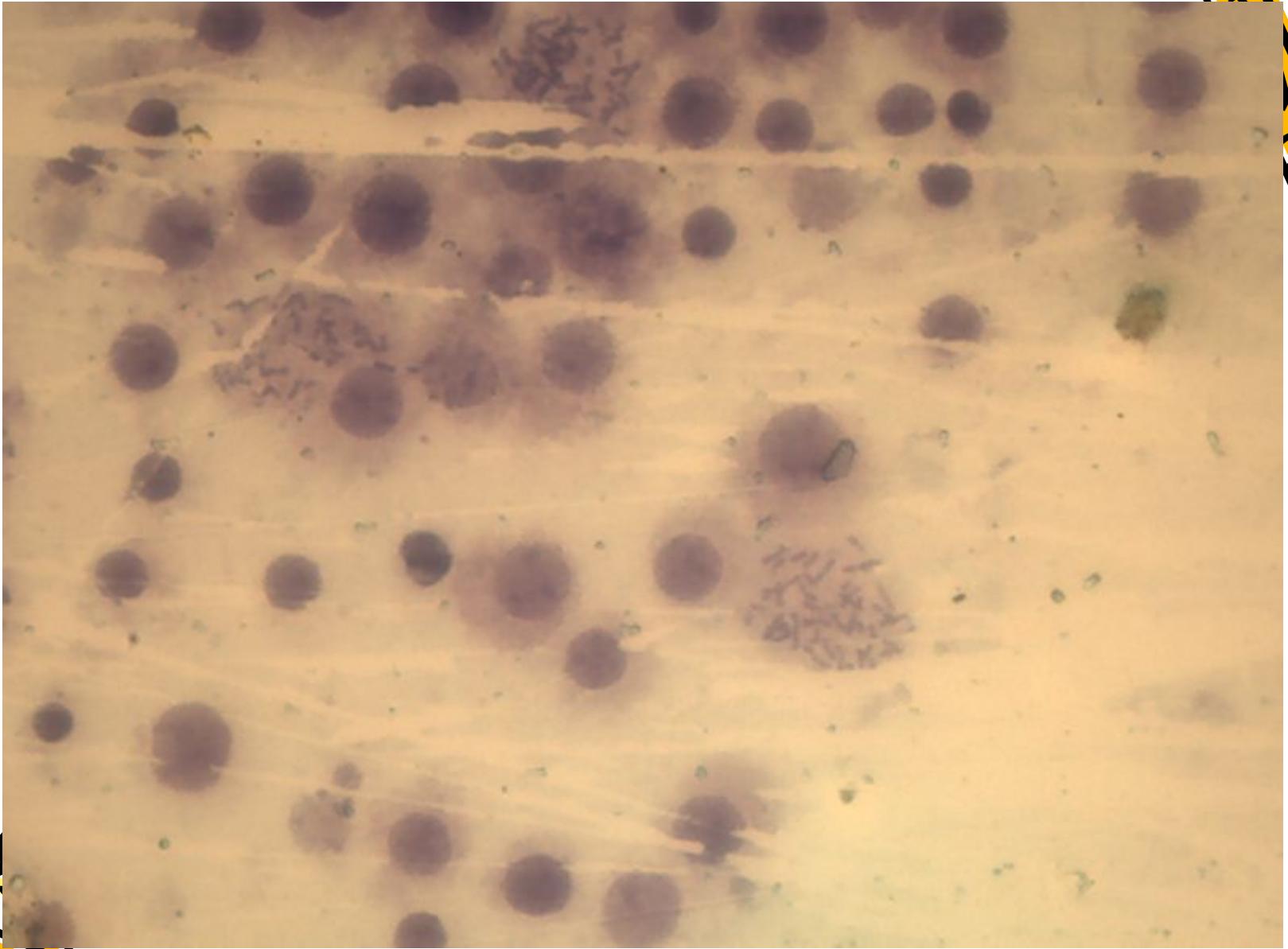


组别	序号	类型	体积	备注
A	1-3	1,3中央, 2 亚中	最大	1q有时有次缢痕
B	4-5	亚中	次大	
C	6-12,X	亚中	中等大	9q有时有次缢痕
D	13-15	近端	中等大	
E	16-18	16中央,17,18亚中	较小	16q有时有次缢痕
F	19-20	中央	小	
G	21-22,Y	近端	最小	21<22<Y



- 1) G组4条 → 女性核型
- G组5条 → 男性核型
- 2) G → D → A、B → F → E、C





# 作业

- 每人交一个核型剪贴图，性染色体放在最后，注明核型。

