


ФГБНУ «ФЕДЕРАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЖИВОТНОВОДСТВА –  
ВИЖ имени академика Л.К. ЭРНСТА»  
(ФГБНУ ФИЦ ВИЖ им. Л.К. Эрнста)

# МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЙ МУТАЦИЙ В ЖИВОТНОВОДСТВЕ

Новгородова И.П., с.н.с., к.б.н.

# МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЙ

- классический цитогенетический анализ (кариотипирование);
  - флуоресцентная *in situ* гибридизация (FISH);
  - хромогенная *in situ* гибридизация (CISH);
  - метод полимеразной цепной реакции (ПЦР);
  - анализ первичной последовательности ДНК (секвенирование).
- 

## ПЦР метод

Отличается высокой точностью, предметом анализа являются мутации гена. Наиболее просто обнаруживаются мутации, изменяющие длину амплифицированных фрагментов ДНК, которые выявляются при электрофоретическом анализе.

Для выявления точковых мутаций, небольших делеций и инверсий в исследуемых генах используют методы, при помощи которых можно проанализировать уникальную последовательность ДНК.

## Гибридизация in situ

Это метод определения конкретных последовательностей нуклеиновых кислот непосредственно в цитологических или гистологических препаратах.

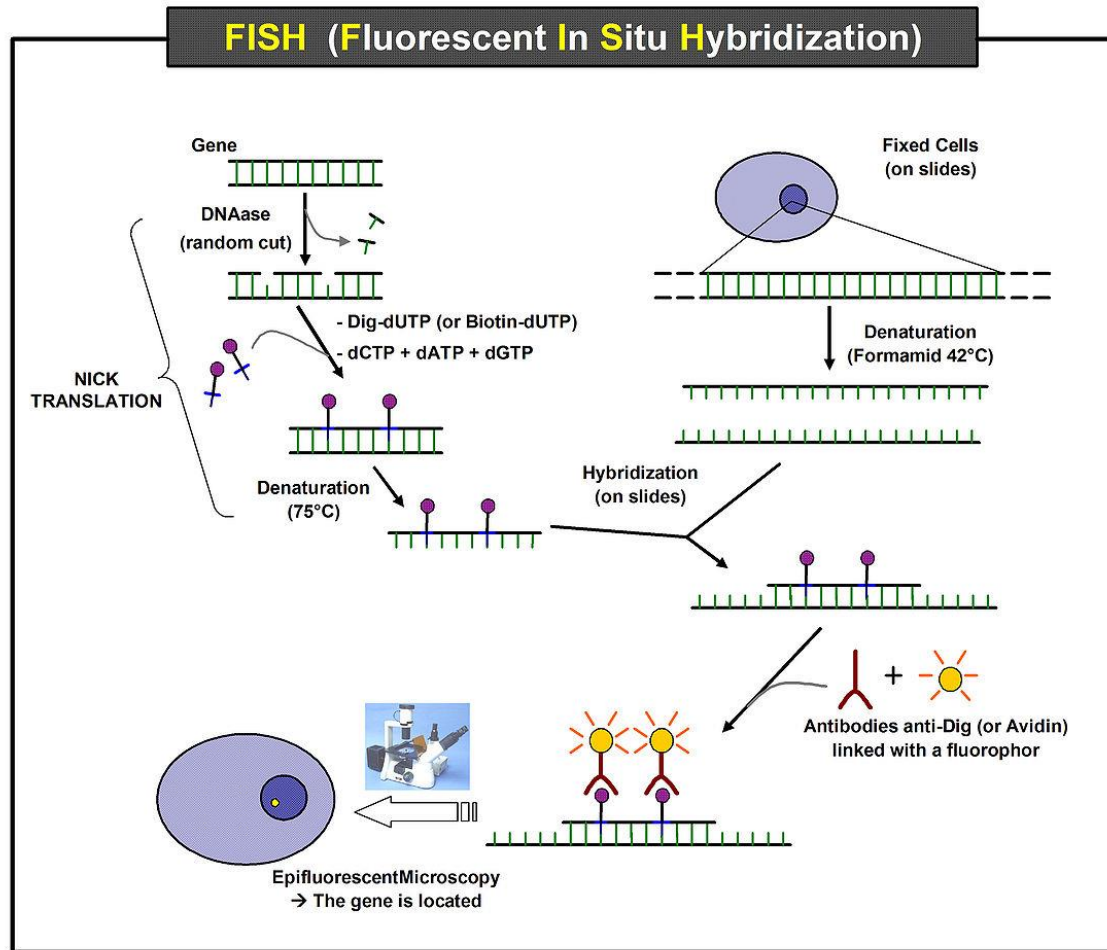
### *Этапы FISH*

1. Подготовка зондов
2. Подготовка препарата (фиксация хромосом)

### *Гибридизация*

1. Денатурация
2. Гибридизация
3. Отмывка после гибридизации

# Флуоресцентная in situ гибридизация (FISH)



# Флуоресцентная гибридизация in situ (FISH) используется для:

- Определения числовых и структурных aberrаций и маркерных хромосом при наследственных синдромах, врожденных или приобретенных хромосомных перестройках (картирование генов и/или последовательностей ДНК).
- Обнаружение делеций или амплификации хромосом или хромосомных областей и определения их степени.
- Определение гомологии хромосом между видами.

## ВИДЫ МУТАЦИЙ

1. Генные, связанные с изменением структуры ДНК в пределах одного гена.

2. Геномные, связанные с изменением количества наследственного материала (анеуплоидии, полиплоидии)

3. Хромосомные, связанные с изменением структуры хромосом: делеции, инверсии, транслокации и т.д.

# Хромосомные перестройки (хромосомные мутации)

– тип мутаций, которые изменяют структуру хромосом.

- делеции (утрата участка хромосомы);
  - инверсии (изменение порядка генов участка хромосомы на обратный);
  - дупликации (повторение участка хромосомы);
  - транслокации (перемещение части одной хромосомы на другую);
  - дицентрические и кольцевые хромосомы;
  - изохромосомы (несущие два одинаковых плеча).
- 
- внутрихромосомные (инверсии, делеции, дупликации, кольцевые хромосомы);
  - межхромосомные (дупликации, транслокации, дицентрические хромосомы).
- 
- сбалансированные ( без потери или добавления генетического материала при формировании, поэтому их носители, как правило, фенотипически нормальны);
  - несбалансированные (меняют дозовое соотношение генов, и, как правило, их носительство сопряжено с существенными отклонениями от нормы).



**СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!**