



Идентификация и описание основных ориентиров, районов и бэндов хромосом

В номенклатуре все хромосомы человека рассматривают как непрерывные серии бэндов.

Бэндом считают участок хромосомы, отличающийся от соседних по интенсивности окраски при использовании соответствующего метода дифференциального окрашивания.

Согласно ISCN (2009), «бэнды отражают структурно-функциональную организацию генома, обуславливающую регуляцию репликации ДНК, репарацию, транскрипцию и генетическую рекомбинацию. Бэнды — крупные структуры размером 5-10 Mb, которые могут включать сотни генов. Молекулярная основа дифференциального окрашивания хромосом — нуклеотидный и белковый состав, а также функциональная организация участков генома, соответствующих бэндам. **G-позитивные** бэнды (R-негативные) содержат АТ-богатую, поздно реплицирующуюся ДНК, бедную генами, тогда как **G-негативные** бэнды (R-позитивные) GC-богаты, обогащены генами, их ДНК рано реплицируется. Центромерная ДНК и ДНК прицентромерного гетерохроматина состоят из альфоидной ДНК и ДНК, представляющей различные семейства повторенной сателлитной ДНК, легко обнаруживаемые с помощью C-бэндинга. Теломеры состоят из 5-20 kb тандемов гексануклеотидных сателлитных повторенных единиц TTAGGG и интенсивно окрашиваются методом Т-бэндинга. 18S и 28S гены рибосомной РНК собраны в большие кластеры, содержащие около 40 копий каждого гена. Они локализованы в коротких плечах акроцентрических хромосом в районах ядрышковых организаторов и их обнаруживают при окрашивании серебром».

Важные элементы в номенклатуре хромосом — четко видимые ориентиры, представленные постоянными и отчетливыми



морфологическими особенностями хромосом и делящие их на районы. К таким ориентирам относят концы хромосомных плеч, центромеры и определенные, наиболее четко видимые бэнды. **Нумерацию бэндов и районов осуществляют в направлении от центромеры к теломере.** Районы хромосом состоят из бэндов. Бэнды, используемые в качестве ориентиров, полностью входят в состав дистального района. Перечень и описание бэндов, используемых в номенклатуре хромосом человека в качестве ориентиров, приведены ISCN (2009).

Для обозначения коротких и длинных плеч хромосом, а также районов и бэндов, расположенных в них, используют следующие символы: р — короткое плечо хромосомы, q — длинное плечо. Центромеру обозначают символом «cen», но для обозначения ее части, прилежащей к р-плечу, применяют символ «p10», а прилежащей к q-плечу — символ «q10». Район хромосомного плеча, ближайший к центромере, обозначают цифрой 1, следующий — цифрой 2 и т.д.

Для обозначения индивидуального бэнда используют четырехзначную символику:

- первая цифра обозначает номер хромосомы, в которой локализован бэнд;
- второй символ (р или q) обозначает плечо хромосомы;
- третий символ — номер района, в состав которого входит бэнд;
- четвертый символ — номер бэнда в составе района.

Например, символ «1p31» означает первый бэнд, локализованный в третьем районе короткого плеча хромосомы 1.

Для описания суббэндов в составе бэнда после номера последнего ставят точку, а затем номер соответствующего суббэнда. Суббэнды в пределах бэнда также нумеруют в направлении от центромеры к теломере.



Так, в бэнде 1p31 выделяют три суббэнда: 1p31.1, 1p31.2 и 1p31.3, из которых 1p31.1 — проксимальный, а 1p31.3 — дистальный.

Если суббэнды подразделяются на части, то их также нумеруют цифрами, но уже без использования пунктуации. Например, 1p31.11 означает проксимальный элемент суббэнда 1p31.1.

Дифференциальное окрашивание метафазных хромосом человека позволило выделить в них около 400 бэндов и суббэндов. Использование прометафазных и профазных хромосом привело к значительному увеличению разрешающей способности метода. Число идентифицируемых в гаплоидном наборе хромосом элементов достигает почти двух тысяч, но максимальное число надежно идентифицируемых элементов, которые легли в основу создания идиограмм, не превысило 850. ISCN (2009) включает идиограммы пяти уровней разрешения, соответствующих 300, 400, 550, 700 и 850 элементам в гаплоидном наборе хромосом. Изменения ISCN (2009) относительно ISCN (2005) были подробно описаны в 2009 г. Бротманом и соавт.