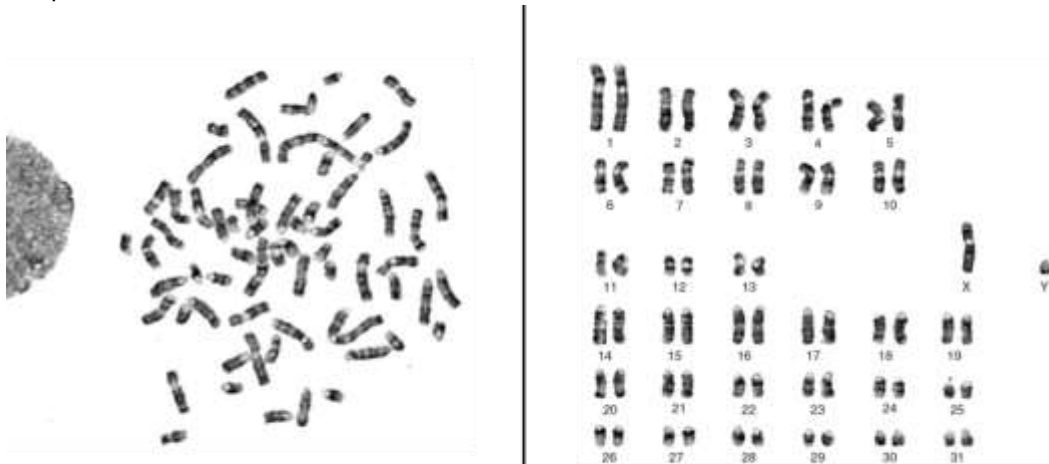




Зарим нэг адуун дээр, жишээлбэл өртөг өндөртэй тусгай үүлдэр дунд хэвийн бус бие бүтэц, төлөв ажиглагдах тохиолдол бий. Үүнд жишээлбэл хүйсийн ялгаа тод илрэхгүй байх, үр төл өгөхгүй байх, унага төрсөн даруйдаа эсвэл тодорхой насан дээрээ эндэх, ямар нэг бие физиологийн гажигтай байх зэрэг болно. Энэ нь хромосомын иж бүрдлийн хэмжээнд гарсан томхон өөрчлөлт, эсвэл ямар нэг ген дээр гарсан өөрчлөлт байж болно. Шалтгааныг олж тогтоохын тулд хийдэг эхний ажилбар нь хромосомын хэвийн иж бүрдлийг оношлох юм. Хромосом гэдэг нь их хэмжээний удмын мэдээллийг нэг дор багцалж хадгалсан биет хэлбэр мөн. Адууны удмын мэдээлэл нь эсийн бөөмд 32 хос (эцэг ба эхээс тус тус 32 хромосомыг өвлөж авсан) буюу 64 хромосом хэлбэрээр багцлагдан хадгалагдаж байдаг (Зураг 1). Тэдгээрийг хамтад нь **хромосомын иж бүрдэл** буюу **кариотип** гэж нэрийднэ. Адууны хэвийн кариотип гэдэг нь 64 хромосом иж бүрлийг хэлнэ. Хос хромосом бүр өөр өөрийн уртын хэмжээтэй, онцгой бүтэцтэй, түүгээрээ бусад хос бүрээс ялгагдана. Удмын мэдээлэл дараагийн үед удамших явцад олон тооны хүчин зүйлээс шалтгаалж кариотипын хэвийн бүтэц ба тоо хэмжээ алдагдах тохиолдол гардаг.



©ZANAASPEX

Зураг 1. Лабораторид адууны хромосомыг хөндөхгүйгээр эсийг задлаж, нийт хромосомыг гадаад орчинд чөлөөлж гаргаж авах боломжтой. Жишээлбэл тус зурагны зүүн захад ажиглагдах цул хар дүрс нь эсийн бөөм бүтнээрээ байгаа байдал бөгөөд түүний баруун талд бужигнах жижиг зүйлс нь өөр нэгэн эсийг задлаад чөлөөлж гаргасан хромосомын иж бүрдэл юм. Тус хромосомын иж бүрдлийг зураг хэлбэрээр хадгалаад, кариотип шинжилгээний тусгай програм ашиглан ангилж, цэгц хэлбэрт оруулахыг **кариотип зураглал** гэнэ. Кариотипын үндсэн 4 шинжилгээг тус зураглал дээрх хромосом утаслаг / савх нэг бүр дээр нарийвчлан гүйцэтгэнэ. Тус жишээ зураглал нь X ба Y гэсэн хүйсний хромосомыг агуулсан азарганы кариотип иж бүрдэл мөн.

©ZanaaSpex Co Ltd

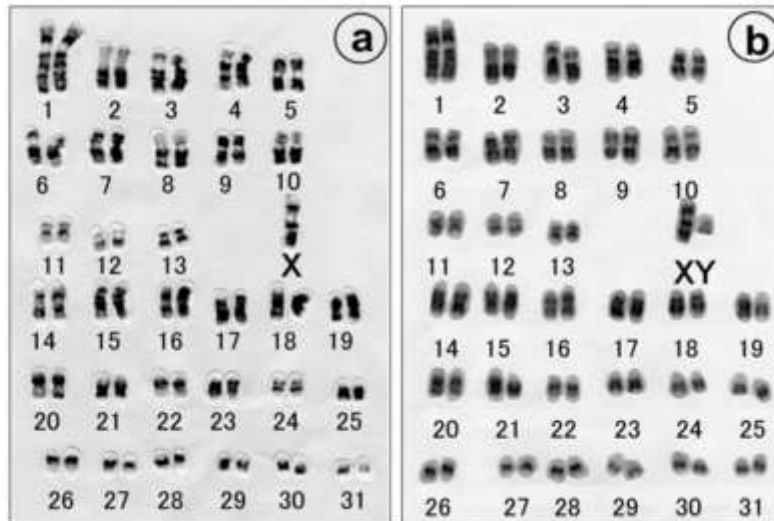
Зургийг эх үүсвэрээс нь тусгай зөвшөөрөлтэй авч оруулав.

Кариотип дээрх тоо хэмжээний өөрчлөлт нь нэгэн төрлийн удмын эмгэг юм. Эцэг эхээс тус бүр нэг хувь, эн тэнцүү удамшиж авах ёстой хэвийн иж бүрдэл дунд аль нэг хромосом бүтнээрээ эсвэл хэсэгчлэн дутах болон илүүдэх мөн. Зарим тохиолдолд нэгээс дээш хромосом дутах буюу илүүдэх явдал ажиглагддаг. Хромосомын бүтцийн гажиг гэдэг нь тоо хэмжээ хэвийн ч нэгж хромосомоос аль нэг хэсэг дутаж алга болох буюу нэмэгдэх, олон дахин олшрох, байрлалаа өөрчлөх, өөр хромосом руу шилжих зэрэг тохиолдлыг хэлнэ (Зураг 2).

Тус шинжилгээг гүйцэтгэх өөрийн горим бүхий төгс протоколыг ЗанааСпекс ХХК бэлтгэж тогтворжуулсан болно. Манай байгууллага өөрийн аргачлалыг АНУ-ын Калифорни мужийн их сургуулийн лабораторийн мэргэжилтнүүдэд олгож, ажлын дарааллыг алсаас зааварчлах бөгөөд шинжилгээний хариуг тус сургуулийн мэргэжилтнүүдтэй хамтран боловсруулж, үнэлж дүгнэнэ. Тухайн шинжилгээгээр ямар нэг хромосомын гажиг илэрсэн тохиолдолд манай мэргэжилтэн тантай уулзаж



зөвлөгөө өгөх бөгөөд цаашид авч хэрэгжүүлэх арга зам, нарийвчилсан шинжилгээ зэргийг хэлэлцэх болно.



Зураг 2: жишээ тохиолдол. Тойруулга уралдааны үүлдрийн нэг адууны хүйс нь тодорхойгүй байв. Бэлгийн бойжилт нь хэвийн бус явагдсан бөгөөд үржлийн эрхтэн хэвийн бус хөгжиж эхэлсэн тул лабораторийн кариотип шинжилгээнд хамруулжээ. "В" талын зураглал дээр харьцуулах хяналтын, эрүүл азарганы хромосом иж бүрдлийг үзүүлэв. Хүйсийн шинж тэмдэг нөхцөлдүүлэгч X ба Y хромосомын бүтэц хэвийн болох нь харагдаж байна. Гэтэл "А" талын зураглал дээр шинжилгээнд хамрагдсан адууны эр бэлгийн Y хромосом байхгүй байгаа нь тодорхой харагдана. Тус адуунд сул үгээр хэлэх юм "манин" гэсэн онош тавьсан байгаа. Мөн үүнтэй ижил, зөвхөн хүйс дагах хромосомын гажиг гэлтгүй, өөр хромосомын аль нэг нь дутах, олшрох, бүтэц алдагдах олон арван удмын эмгэгийг олж илрүүлэх боломжтой. Зарим нэг адуу байнга сувайрах, төл адуу унага төрөөд удалгүй эндэх тохиолдлын тодорхой хэсэг нь хромосомын гажгаас үүддэг. *Зургийг зх үүсгэвэрээс нь тусгай зөвшөөрөлтэйг авч оруулав.*

©ZanaaSpex Co Ltd