

医学遗传学 实验和学习指导

Medical Genetics
Experiment and Study Guide

■主 审 谭湘陵
■主 编 周鸣鸣 何江虹



南京大学出版社

医学遗传学

实验和学习指导

Medical Genetics
Experiment and Study Guide

主 审 谭湘陵
主 编 周鸣鸣 何江虹
副主编 吴 红 谢晓玲 林社裕 张 洁
参 编 陈曹逸 钱晓伟 王鸿奎 沈筠恬
张书强 朱昌来 苏文凤 李石营



南京大学出版社

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学实验和学习指导 / 周鸣鸣, 何江虹主编

. 一 南京: 南京大学出版社, 2014. 9

ISBN 978-7-305-13545-3

I. ①医… II. ①周… ②何… III. ①医学遗传学—
高等学校—教学参考资料 IV. ①R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2014)第 153768 号

出版发行 南京大学出版社

社 址 南京市汉口路 22 号

邮 编 210093

出 版 人 金鑫荣

书 名 医学遗传学实验和学习指导

主 编 周鸣鸣 何江虹

责任编辑 陶 亮 陆 燕

编辑热线 025-83592146

照 排 南京南琳图文制作有限公司

印 刷 常州市武进第三印刷有限公司

开 本 787×960 1/16 印张 10 字数 164 千

版 次 2014 年 9 月第 1 版 2014 年 9 月第 1 次印刷

ISBN 978-7-305-13545-3

定 价 20.00 元

网址: <http://www.njupco.com>

官方微博: <http://weibo.com/njupco>

官方微信号: njupress

销售咨询热线: (025) 83594756

* 版权所有, 侵权必究

* 凡购买南大版图书, 如有印装质量问题, 请与所购
图书销售部门联系调换

前 言

医学遗传学是医学科学领域中研究十分活跃的前沿学科,它已成为 21 世纪带动医学科学发展的学科之一。医学遗传学是一门重要的医学基础课程。为了帮助同学们学好这门课程,2014 年我们组织医学院校的一线骨干教师编写了《医学遗传学》。本课程是横跨基础医学与临床医学的桥梁课程,它既带有基础医学的一些性质,也具有临床医学与实验医学的某些特点,可能具有不完全等同于基础医学课程的学习方法,因此如果能在实验内容与学习方法上加以指导,并通过一些实验及习题加以启发复习,则不仅有助于该课程的学习,而且有利于其他临床医学课程的学习,从而达到触类旁通的效果。另一方面,由于受到课时和篇幅的限制,《医学遗传学》中对医学遗传学的实验内容介绍不足,而这对于启迪医学生思考问题的思路是非常必要的。因此,经与部分编写人员协商研究后决定编写《医学遗传学》的配套教材《医学遗传学实验和学习指导》。本教材按照教学大纲的要求,总结了教师们多年的教学经验和体会。本教材的内容由两部分组成。第一部分为“医学遗传学实验”,该部分是为配合医学遗传学的理论教学而设置的,通过实验教学,力求使学生们掌握正规的实验操作技术,加深对遗传学基本理论的认识。本教材作者总结多年教学实践经验,并结合目前实验室条件,精选安排了 17 个实验内容,包括染色体标本的制备、人类染色体的观察及核型分析、性染色质检查、皮纹分析、人类遗传性状调查、基因诊断等。第二部分为“医学遗传学学习指导”,学习指导根据医学遗传学教学大纲和教材内容而编写,以提高教学质量为宗旨,将教学



内容及知识点进行了归纳和总结,以帮助学生提高学习效率,达到事半功倍的效果。其内容包括与教材相对应的16个章节内容的教学大纲要求及复习思考题,并附有参考答案,以帮助学生更好地掌握基本知识。

我们在编写这本《医学遗传学实验和学习指导》时,试图兼顾基础和临床两个方面,意在鼓励有条件的学校加强基础医学与临床医学老师的合作,使医学遗传学教学走进病房、门诊,走进社区。在使用本教材时,可根据实际情况,选择其中的一些实验作为代表进行教学。对于某一个具体的实验而言,每一个实验室可能有其自己的方法。本教材所提供的只是一些基本的方法,在具体的教学中,师生可根据实际情况加以修改。第二部分为医学遗传学各章教学大纲要求与习题,虽然机械地做一些习题并不是最理想的学习方式,但学习也是不断练习、不断实践的过程,习题是实现这一过程的途径之一;同时,我们鼓励学生通过各种途径达到学习的目的。

本教材适用于医学院校七(八)年制学生、本(专)科学生学习医学遗传学;对于参加研究生入学考试、在职人员晋升考试和自学考试的读者,也不失为一本有指导价值的参考书;对于从事医学遗传学教学的教师亦有一定的参考价值。

编 者

2014年9月

目 录

第一部分 医学遗传学实验须知	1
实验一 人体外周血淋巴细胞培养及染色体标本制备	2
实验二 小鼠骨髓细胞染色体标本制备	5
实验三 人类染色体 G 显带技术	7
实验四 人类染色体 G 显带核型分析	9
实验五 人类染色体 C 显带技术	15
实验六 核仁形成区银染技术	17
实验七 X 染色质标本制备	19
实验八 小鼠骨髓嗜多染红细胞微核检测	21
实验九 人外周血淋巴细胞微核检测	23
实验十 ABO 血型的测定及其基因频率的计算	26
实验十一 苯硫脲尝味试验及其基因频率的计算	28
实验十二 人类皮纹分析	29
实验十三 人类基因组 DNA 的提取	33
实验十四 DNA 的琼脂糖凝胶电泳	38
实验十五 聚合酶链式反应(PCR)	40
实验十六 PCR-RFLP 技术	46
实验十七 PCR 法检测微卫星位点多态性	48
第二部分 医学遗传学各章教学大纲要求与习题	53
第一章 绪论	53
第二章 基因生物学	55
第三章 基因突变	60
第四章 单基因遗传	63
第五章 多基因遗传	72



第六章 群体遗传	78
第七章 分子病与先天性代谢缺陷	81
第八章 线粒体遗传及疾病	85
第九章 染色体生物学	88
第十章 染色体畸变	93
第十一章 染色体病	98
第十二章 肿瘤与遗传.....	103
第十三章 免疫缺陷与遗传.....	107
第十四章 药物与遗传.....	110
第十五章 行为与遗传.....	111
第十六章 遗传病的诊断、预防和治疗	111
参考答案.....	119

第一部分 医学遗传学实验须知

一、实验目的

医学遗传学实验课是医学遗传学课程的重要内容,但其具有一定的独立性和完整性。通过本课程的学习,经过实验操作的强化,掌握本学科的基本实验内容和操作技能,进一步加深对医学遗传学基本理论和基础知识的理解,起到理论联系实际的效果,并提高学生分析问题、综合问题和解决问题的能力。

二、实验前要求

- (1) 实验课前做好预习,了解实验目的、要求、方法和步骤及注意事项。
- (2) 巩固医学遗传学理论的相关内容,加深对其基础理论知识的理解。
- (3) 初步预判实验的可能结果。
- (4) 了解实验室的规章制度及通过实验安全知识测试。

三、实验中的要求

(1) 进入实验室严格遵守实验室规则,防止各类事故的发生。实验室应保持肃静,不准高声喧哗、打闹,串组,乱动与本实验无关的仪器、药品或带出室外,否则取消实验资格;不准抽烟、饮食、随地吐痰、乱抛纸屑杂物;不准做与实验无关的事;实验时需穿工作服,注意清洁卫生,实验中用过的废弃物品要及时清理,避免堵塞下水管道。

(2) 爱护实验仪器,使用仪器前认真查阅仪器操作说明,实验要在任课教师和实验教师的指导下进行,按要求仔细操作。仪器一旦在运行中出现故障,应立即停止使用,在使用本上写明情况并报告任课老师。使用微量加样器时,一定调整好取用量,规范操作。

(3) 各种实验试剂用后放回原处,瓶盖封严,轻拿轻放,尤其注意按要求使用有毒有害试剂并做好个人防护。

(4) 认真观察和综合分析实验所出现的现象与结果并及时记录。如果实验结果与理论结果不一致,须及时进行科学分析,判断结果的可靠性,寻找出现偏差的原因。

(5) 实验小组必须在指定的时间内完成计划规定的实验。无特殊情况不



再给予补做。

四、实验后的注意事项

- (1) 实验后,整理清点使用的仪器、设备,注意放回原处,以便备用。
- (2) 如有仪器损坏,要及时报告老师并在仪器使用登记本上记录。凡属非实验自然性的一切破损事故均由责任者照价赔偿。
- (3) 做好清洁卫生工作。保持桌面整洁,凳子摆放整齐,地面干净。
- (4) 离开实验室前,检查并关闭门、窗、水、电。

五、实验室的意外应急处理

- (1) 实验室如遇着火等意外事件发生,必须镇静做紧急处理,并立即报告老师。
- (2) 着火、烫伤的应急处理:要立即将事故现场的人员进行疏散,撤离到安全地带;将一切易燃品移至远处,然后用水扑灭或者切断电源。视事故情况,拨打 119 电话报警;如发现现场有人员灼伤的,用烫伤软膏涂抹,如伤势较重,立即与 120 急救中心取得联系,并维护好现场的秩序,保证实验室的通道畅通,为火灾的抢救和伤员的急救做好准备。
- (3) 触电事件的应急处理:遇到人员触电时,应立即切断电源,并将触电者移到安全场所;同时与 120 急救中心取得联系,组织抢救。
- (4) 若有毒药品泼溅到皮肤上,应用大量清水进行清洗,必要时,去医院处理。
- (5) 割伤出血:如遇玻璃割伤出血,有玻璃留在伤口,先取出玻璃碴,再用碘酒或红药水消毒后,用纱布包扎。

实验一 人体外周血淋巴细胞培养 及染色体标本制备

一、实验目的

- (1) 学习人体外周血淋巴细胞悬浮培养的基本原理和方法。
- (2) 利用培养的分裂细胞制备人类染色体标本。



二、实验原理

在细胞周期的不同阶段,分裂中期的染色体是最为典型和最易观察的。生理条件下,人体外周血淋巴细胞主要是退出细胞分裂期,几乎没有分裂能力的小淋巴细胞,即处在 G_0 期。当在培养基中加入植物血凝素(phytohemagglutinin, PHA)时,这种小淋巴细胞受到刺激后转化为淋巴母细胞,重新进入细胞分裂期。体外短期培养后,淋巴细胞分裂相对增多,并处于有丝分裂的不同阶段。在终止培养前数小时,加入一定浓度的秋水仙素。秋水仙素是常见的有丝分裂阻断剂,能够特异性地抑制纺锤体的形成,使细胞停滞于分裂中期,从而获得大量便于观察的分裂中期染色体。

三、实验用品

1. 器材

CO_2 细胞培养箱、光学显微镜、恒温水浴箱、离心机、离心管、一次性无菌注射器、量筒、移液器、滴管、试剂瓶、载玻片等。

2. 试剂

RPMI-1640 培养基、小牛血清、胰蛋白酶、链霉素、青霉素、 $NaHCO_3$ 、生理盐水、肝素、植物血凝素、秋水仙素水溶液、KCl 溶液、甲醇、冰醋酸、Giemsa 染液等。

(1) 卡诺氏(Carnoy)固定液:甲醇:冰乙酸=3:1(体积比),每次使用前需临时配制。

(2) Giemsa 原液:Giemsa 粉剂 0.8 g,甲醇 50 mL,甘油 50 mL(Giemsa 粉剂溶解于甲醇中,研钵中充分研磨,溶解后加入甘油,混合均匀,37℃—40℃温箱中放置 8—12 h。有色玻璃瓶中密封保存)。

Giemsa 工作液:使用前以 1/15 mol/L 磷酸盐缓冲液(PB, pH6.4—6.8) 1:10(体积比)临时配制。

四、实验步骤

1. 采血

75%酒精棉球常规消毒肘部皮肤,使用事先抽取肝素的一次性注射器从肘静脉抽血 0.3—0.5 mL。在 10 mL 培养基中滴入 30—40 滴全血,轻轻摇匀。



2. 细胞培养

CO₂ 细胞培养箱中,淋巴细胞培养时间为 68—72 h。培养过程中,定期轻轻摇匀,以使所有细胞充分接触培养基。

3. 秋水仙素处理

在终止培养前的 2—4 h,向培养基中加入配置好的秋水仙素水溶液 2 滴,终浓度为 0.07 μg/mL,轻轻摇匀。继续培养 2—4 h。

4. 染色体制备

(1) 收集细胞:培养箱中取出淋巴细胞培养瓶,使用吸管轻轻吹打培养基并移入离心管内,1 000 rpm 离心 8 min,弃上清,收集培养细胞。

(2) 低渗处理:向离心管中加入 37℃ 预温的 KCl 低渗液 8 mL,吸管轻轻吹打混匀,37℃ 水浴箱中低渗 25 min。通过低渗处理,红细胞破裂得以去除,淋巴细胞膨胀染色体得以分散。

(3) 预固定:低渗处理后,离心管中加入 0.5 mL 固定液,吸管轻轻吹打混匀,静置 5 min,800 rpm 离心 8 min。

(4) 一固定:弃上清,留液体约 0.5—1 mL,加入固定液 8 mL,吸管轻轻吹打混匀,静置 8 min,800 rpm 离心 8 min。

(5) 二固定:弃上清,留液体约 0.5—1 mL,加入固定液 6 mL,吸管轻轻吹打混匀,静置 8 min,800 rpm 离心 8 min。

(6) 三固定:弃上清,留液体约 0.5—1 mL,加入固定液 6 mL,吸管轻轻吹打混匀,再次静置 8 min,800 rpm 离心 8 min。

(7) 滴片:弃上清,留少许液体约 0.5—1 mL,轻轻吹打混匀形成细胞悬液。吸管吸取少量细胞悬液,从 20 cm 或更高距离上滴在预冷的载玻片上,每片 2—3 滴即可,空气干燥。滴片使得淋巴细胞细胞膜破裂,染色体进一步分散,利于后面的染色观察。

(8) 染色和观察:晾干的玻片放入染色缸,使用 Giemsa 工作液染色约 5 min,流水于玻片空白处轻轻冲洗掉多余的染液,空气中自然晾干,显微镜下观察。

五、注意事项

(1) 培养条件:培养箱的温度控制在 $37 \pm 0.5^\circ\text{C}$,培养基的 pH 值控制在 7.2—7.4。

(2) PHA 处理:PHA 有黏多糖、蛋白质两种重要成分。粘多糖促使细胞有丝分裂,蛋白质则起凝集作用。PHA 激活的细胞数随其浓度而增加,但



PHA 浓度过高会引起凝集,一般用 30—40 mg/100 mL。

(3) 秋水仙素处理:秋水仙素特异性阻断有丝分裂过程中纺锤体的形成,使细胞停留于分裂中期。秋水仙素在淋巴细胞培养末期的处理,对于能否看到大量分裂中期染色体至关重要。秋水仙素的处理时间 2—4 h 为宜,作用时间过长(用量过大),分裂细胞多,染色体短小以及出现异常分裂现象;相反,作用时间过短(用量过小),则分裂细胞少,染色体细长。

(4) 低渗处理:以渗透压和离子强度均低于正常细胞生理条件的低渗液处理细胞。我们采用 KCl 溶液进行低渗处理,能够让红细胞破裂,淋巴细胞肿胀。KCl 溶液的浓度以 0.075 mol/L 为宜,37℃ 作用约 25 min。低渗处理后,细胞混匀时动作要轻,防止淋巴细胞破裂,染色体丢失。

(5) 细胞固定:实验过程中,细胞要经过多次固定。固定液在使用前临时配置,长时间放置影响固定效果。固定液的加入量要适中,不宜过多。细胞吹打混匀时用力不能太大,以免细胞破裂,染色体丢失。

(6) 细胞滴片:细胞悬液滴片时,吸管高度至少 20 cm 或更高。载玻片要清洗干净不能有油污,用前需要预冷。否则,染色体分散度不好。

(7) 离心配平:每次细胞离心之前,一定要先配平,防止对离心机造成损伤。离心速度过高,细胞成团不易吹散;离心速度过低,细胞收集率不高。

六、思考题

1. 植物血凝素和秋水仙素的作用? 在本实验中,植物血凝素和秋水仙素的使用对于染色体的制备有什么帮助?

2. KCl 溶液处理淋巴细胞的目的是? 有哪些注意事项?

实验二 小鼠骨髓细胞染色体标本制备

一、实验目的

(1) 掌握小鼠股骨骨髓细胞染色体标本制备的一般方法。

(2) 观察小鼠染色体的形态及特征。

二、实验原理

骨髓作为机体的主要造血组织,骨髓细胞需要不断地分裂分化以补充和更新老化的各种血液细胞。与其他组织细胞相比,骨髓细胞具有旺盛的分裂



增殖能力,其有丝分裂相细胞比例更大。在取材收集骨髓细胞之前,用常见的有丝分裂阻滞剂秋水仙素进行一定时间的处理,能获得更多分裂中期的细胞和染色体,更利于染色体观察。

在骨髓染色体标本制备基础上,可以观察毒性物质或环境有害因素对体内细胞染色体的影响;因而也被用做检测有害物质遗传毒性的常用实验方法。

三、实验用品

1. 器材

光学显微镜、恒温水浴箱、离心机、离心管、一次性无菌注射器、滴管、眼科剪、载玻片等。

2. 试剂

秋水仙素水溶液、KCl、甲醇、冰醋酸、Giemsa 染液等。

卡诺氏(Carnoy)固定液和 Giemsa 染液配方见实验一“人体外周血淋巴细胞培养及染色体标本制备”。

四、实验步骤

1. 取材

取材前约 3—4 h,小鼠 0.1 mL/10 g 体重标准腹腔注射预先配置的浓度 0.04%秋水仙素水溶液。颈椎脱臼法处死小鼠,分离并取出股骨,用眼科剪小心剔除附着于股骨上的肌肉和结缔组织。眼科剪减去股骨两端骨骺及少量骨皮质,暴露骨髓腔内的红骨髓。一次性注射器抽取约 5 mL 浓度 0.075 mol/L 的 KCl 溶液冲洗骨髓腔,液体收集在离心管中,反复冲洗至少两次以上,直到骨髓腔变白。

2. 染色体制备

(1) **低渗处理**:吸管轻轻吹散并吹打均匀离心管中收集的骨髓细胞,37℃ 水浴箱中低渗约 20 min。

(2) **预固定**:低渗处理后,离心管中加入 2—3 滴固定液,吸管轻轻吹打混匀,2 500 rpm 离心 5 min。

(3) **一固定**:弃上清,留液体约 0.5—1 mL,加入固定液 5 mL,吸管轻轻吹打混匀,静置 10 min,2 500 rpm 离心 5 min。

(4) **二固定**:弃上清,留液体约 0.5—1 mL,加入固定液 5 mL,吸管轻轻吹打混匀,再次静置 10 min,2 500 rpm 离心 5 min。



(5) **滴片**:弃上清,留少许液体约 0.5—1 mL,轻轻将沉淀吹打混匀。吸管吸取少量细胞悬液,滴在预冷的载玻片上,每片 2—3 滴即可,空气自然干燥。

(6) **染色和观察**:晾干玻片放入染色缸,使用 Giemsa 工作液,染色约 5 min,流水轻轻冲洗掉多余的染液,空气中自然晾干,显微镜下观察。小鼠染色体均为端着丝粒染色体,且数目与人类染色体不同, $2n=40$ 。

五、注意事项

(1) **取材**:眼科剪剔除股骨上的肌肉及结缔组织时,动作要干净迅速,尽量剔除干净;以免冲洗骨髓腔时将组织块混入离心管液体中,影响后面的染色体制备。

(2) **染色体制备**:可参照实验一“人体外周血淋巴细胞培养及染色体标本制备”注意事项。

六、思考题

1. 多种细胞可用于染色体标本制备,骨髓细胞与外周血淋巴细胞相比,有什么不同和特点?
2. 小鼠骨髓细胞取材过程中,有哪些注意事项?

实验三 人类染色体 G 显带技术

一、实验目的

初步掌握染色体 G 带标本的制备技术。

二、实验原理

所谓显带染色体是指染色体标本经过一定程序进行处理,并运用特定染料染色,使染色体沿其长轴显现出明暗或深浅相间的横行带纹,称之为染色体带,这种染色体带显现的技术,称为显带技术。通过显带技术,可以使各号染色体都显现出独特的带纹,便构成了染色体的带型。每对同源染色体的带型基本相同而且稳定,而不同对染色体的带型不同。人们可以识别 23 对不同类型的染色体,并能识别同一号染色体上的不同区带,从而提高了染色体核型分析的准确度,为临床上某些疾病的诊断提供了有效的手段。



经研究发现,人染色体标本经胰蛋白酶、NaOH、柠檬酸盐或尿素等试剂处理后,再用 Giemsa 染液染色,可使每条染色体上显示出深浅交替的横纹,这就是染色体的 G 带。G 显带具有很多优点,如制备方法简便易行,标本可长期保存,带纹清晰,成本低廉,制备周期短,普通光学显微镜即可观察。故 G 显带已成为当今细胞遗传学与分子细胞遗传学领域中应用广泛的一种技术,并成为研究分析染色体的主要常规方法之一。

三、实验用品

1. 材料

常规方法制备的中期人类染色体标本(以标本片龄不超过 30 天为宜)。

2. 器材

普通光学显微镜、烤箱、恒温培养箱、恒温水浴箱、冰箱、染色缸、小镊子、玻片架、擦镜纸、吸水纸。

3. 试剂

0.25%胰蛋白酶溶液、生理盐水、蒸馏水、小牛血清、Giemsa 工作液、Giemsa 原液、1/15 M 磷酸缓冲液。

1/15 M 磷酸缓冲液:1/15 M Na_2HPO_4 (11.876 g/L)、1/15 M KH_2PO_4 (9.078 g/L)等体积混和。

四、实验步骤

(1) **标本老化**:将常规制备的人染色体玻片标本(未染色白片)气干后放置于 70℃烤箱中处理 2 h,然后放入 37℃恒温培养箱备用,3—7 天进行显带为宜;

(2) **胰蛋白酶处理**:将标本浸入胰蛋白酶溶液(已置 4℃冰箱 1 h 以上)中 40—50 秒后,用小牛血清稀释液终止胰酶的消化(整片浸没,使反应完全终止),再用细流水冲去多余胰酶。

(3) **染色**:将标本浸入 Giemsa 工作液(Giemsa 原液以 pH6.8 的磷酸盐缓冲液按 1:10 稀释)中染色 8 min 左右,自来水(细水流)冲去多余染料,晾干。

(4) **镜检**:由低倍镜找到合适的细胞分裂相,然后转换油镜观察其显带情况,油镜下可见分散良好的染色体纵轴上呈现深浅不同带纹,即为可读标本。

五、注意事项

(1) 常规制备的染色体标本,要有较多分裂相,分散良好,染色体长度



适中。

(2) G 显带的关键在于标本的胰酶处理时间。染色体在胰酶中的处理时间可因制片质量、片龄不同等原因而不同。因此每次进行染色体 G 显带时,最好先试做一张制片,摸索胰酶处理时间。若染色体着色还较深,带纹不明,则为显带不足,应适当延长胰酶预处理时间;若染色体变粗并边缘发毛,甚至呈糊状,则为显带过头,预处理过度,应缩短胰酶处理时间。

(3) Giemsa 染色时间应适中,时间短,着色不够,深浅带反差小;若反应时间过长,着色深,亦影响带纹反差,不易识别。

六、思考题

1. 染色体显带技术是如何分类的?
2. 为什么说 G 显带是应用最广泛的一种技术? 哪些因素会影响 G 显带的效果?

实验四 人类染色体 G 显带核型分析

一、实验目的

- (1) 观察 G 显带染色体的形态结构,掌握 G 显带核型分析方法。
- (2) 初步掌握各号染色体的带型特征,识别每一条染色体。

二、实验原理

核型是指染色体组在有丝分裂中期具有的表型,核型分析是指通过染色体的相对长度(relative length)、臂比(arm ratio)和着丝粒指数(centromeric index)将一个细胞内的全部染色体一一配对,按大小、顺序排列并进行形态分析的过程。因此核型可代表某一个体或某一物种的染色体组成。核型分析可用于探讨物种亲缘关系与进化、远缘杂种的鉴定以及人类遗传病的机制。

人类染色体标本运用 G 显带处理后,染色体上可显示出深浅相间的条纹,并且其 G 带带纹特征较为恒定。因此运用 G 显带技术,可较为准确的识别出每条染色体,发现染色体上较细微的结构畸变,提高染色体核型分析的准确性。

核型分析一般可在显微镜下直接进行,也可进行显微照相,经冲洗、放大后,再根据照片进行分析。根据《人类细胞遗传学命名的国际体制》(ISCN)提



出的标准,按照每条染色体的特异带型(参照附表 1),将照片上的染色体按其轮廓剪下,进行配对、分组、排列,并贴在报告纸上。人体细胞有 46 条染色体,包括 22 对为常染色体,和 1 对性染色体(男性为 XY,女性为 XX)。核型分析后,将其分析结果按国际标准进行描述。

三、实验用品

1. 材料

中期染色体 G 显带分裂相照片

2. 器材

剪刀、镊子、核型分析纸、直尺、胶水、铅笔和橡皮。

四、实验步骤

(1) 每位同学发两张相同的正常人外周血淋巴细胞 G 显带中期分裂相照片。

(2) 其中一张照片按每号染色体的特征仔细辨别每条染色体,在此基础上用剪刀将照片上的染色体逐条剪下,排列在核型分析报告纸上,反复调整后认为准确无误再用胶水贴上。

(3) 将另一张照片适当剪小,粘贴在核型分析纸上方正中间。

(4) 根据核型分析结果,填写核型、报告者、报告日期。

五、注意事项

(1) 剪贴时应注意一对染色体要排列紧密,不要有间隔,而每对之间要有间隔。着丝粒都要排列在横线上。上下线染色体要求对齐排列。

(2) X 染色体排列在 C 组旁,Y 染色体排列在 G 组旁。

(3) 按染色体轮廓剪成长方形,以便排列、配对和粘贴。

六、思考题

1. 除了显带核型分析技术还有哪些核型分析技术?

2. 核型分析对临床遗传疾病的诊断有何意义?