Такой пугающий половой хроматин

“Сдайте анализ на половой хроматин.” - Говорят супружеской паре в регистратуре Медико-генетической консультации и направляют сразу в процедурный кабинет. Все, кто не сталкивался с генетикой ранее, начинают волноваться: “Что это за анализ? Откуда его берут? Для чего он? Прямо сейчас будут брать? А вдруг я не готов?” У медиков, к сожалению, не всегда есть время на лекцию, поэтому вот ответы на эти и некоторые другие вопросы.

Что это

Немного анатомии. Клетки нашего организма состоят из ядра и цитоплазмы. Это первое. Второе: у женщин две Икс-хромосомы (46,ХХ), а у мужчины Икс и Игрек (46,ХУ). Если говорить образно и условно, одна Х-хромосома работает, а вторая в виде глыбки у самой оболочки ядра “отдыхает”. Она как бы в резерве. Вот эта глыбка и есть “Половой хроматин” (правильно его зовут “Х-хроматин” или тельце Барра). То есть у мужчин этих глыбок не будет - одна Х-хромосома трудится, а второй попросту нет. А у женщин в 18-36% клеток он есть.

Для чего он

Есть ряд хромосомных патологий, при которых у мужчин могут обнаружиться дополнительные Х-хромосомы, а у женщин их не быть. Или быть, но не 46,ХХ, а, к примеру, 47,ХХХ.  Эти и другие отклонения, чаще всего как раз и ведут к бесплодию и невынашиваемости - диагнозам, с которыми люди приходят в генетическую службу.

Кому назначают

В силу простоты и безболезненности забора материала, а также  быстроты выполнения анализа, его назначают до консультации врача-генетика:

* всем супружеским парам с диагнозом “бесплодие” и “невынашиваемость”;
* девушкам с диагнозом “аменорея”;
* мужчинам и женщинам с клиническими признаками синдрома Кляйнфельтера или Шерешевского-Тернера;
* мужчинам и женщинам с признаками противоположного пола;
* новорожденным с затрудненной идентификацией пола;
* лицам с умственной отсталостью, психопатиями.

Детям, направленным на консультацию к врачу генетику, анализ на ПХ берется в скрининговом режиме.

Какой материал берут для исследования

Х-хроматин содержится во всех клетках, но принято брать на анализ букальный эпителий - соскоб с внутренней стороны щеки. Забор безболезненный и не вызывает неприятных ощущений.

Как готовиться к исследованию

Особой подготовки не требуется. Но непосредственно перед взятием не нужно кушать, пить, жевать жвачку, сосать леденцы.

Что потом делают с материалом

Его немедленно доставляют в лабораторию, где окрашивают специальным красителем, выдерживают определенное время и вручную микроскопирут. Находят 200 эпителиальных клеток и отмечают, в скольких процентах исследованных клеток был Х-хроматин. Результат так и выдается - в процентах. Цифра сразу заносится в амбулаторную карту больного и пациент направляется на консультацию к врачу генетику.

У недостатка информации глаза велики. Автор статьи надеется, что теперь ваш поход к генетикам будет гораздо приятнее. Хороших вам результатов.

Ольга Скоробогатая s.bogataya@yandex.ru