

??? ?????, ?????, ?????, ????? ???????, ????????????? ??????? (??????, 29. III 1949). ??  
????????-???????????? ??????? ? ??????? (???? ? ? ???????) ????????? 1971. ?? 1972.  
???????? ? ????????? ? ??????? ??????????? „????? ????????" ? ???????, ?? ?????? ?  
?????????. ????????????????? ??????? ? ?????? ?????????, ??? ???????, ?? ???, ????????? 1975. ?  
???????? 1976–1977. ? ??? ???? ? ??? 1980. ??????? ? ????????????? ????. M??? ??? ? ??????? ?  
???????????????? ?????? ? ????????????? ????????????? (?????, ?????), ??? ? ?? ????????????? ? ???????  
? ?????????, ??? ??????? ????????????????? ??? ? ? ?????? ?????????????? X ????????? ? ? ??????.  
???????????? 1980, ? ????????? ????????????? ????????? ? ????????????????? ????????????? ????????? Nature  
. ?? 1981. ??? ???? ?????????????-????????, ? 1982. ????????? ? ?????? ??????? ??????????. ?? 1984. ??? ?  
???????????????? ? ? ????????????? ????????? ????????????? ? ????????????????? ? ????????????????? „??  
????? ??????" ? ??????????. ?? 1990, ??? ???? ????????? ? ?????? ????????? ? ????????????? ????????? ?  
?????????, ????????????? ? ???? ????????????? ???? ?????? ?????? ????????????? ????????? ? ??????  
?????????????. ?? ????????????? ????????????????? ???? ????????????? ????????????? ????????????? ? 1991, ? ? ??????  
????? ????????? ????????????? 1992. ? ?????? ????????????? ????????????? ????????????? ? 2011, ? 2013. ? ?????? ?????????  
?????????????. ????????????????? ????????????????? ???? ? ? ?????? ? ? ????????????????? ?????. ?????????????????  
???????? ??????, ??? ? ? ???? ????????????? ? ????????????????? ????????????? ????????????????? ??????????????. ???  
??? ? ?????? ??????, 1996, ?????? ????????? ????????????????? ?????? ? ????????? ????????????????? ?????????????  
???????????? ?????????, ??? ??? ? ? ????????? ?????????, ?????????/???????? ????????????? ????????????? ????. ?  
???????????????? ?????? ????????? ? ???? ????????? ?????? ?????? ?????? ????????????????? ?????? ?  
???????????????? ?????????????????, ?????????, ????????? ? , ??? ? ?????? ????????????????? ?????????????????  
(???????????????? ???????, ????????? ???? ??????? ???.), ??? ? ? ???? ?????? ???? ?????? ? ????  
?????????????????. ????????????? ???? ? ????????????? ????????????????? ???? ?????? ?????????, ??? ? , ??? ???? ?  
????? ??????, ????????? 1991. ? ??? ? ????????????? ?????? ???? ? ?????? ????????????? ??????????.  
???????????????? ???? ????????????? ??????? ???? ???? ? ? ????????? ? ? ? ?????? ???? ???? , 1998. ??  
???????? ? ? ????????????? ????????????????? ?????? ? ????????????? ????????????????? ????????????????? ? ? ? ?????????  
?? ????????? ???? ? ? ?????? ???? ?????? ??????. ? ????????? 2003–2005. ????????? ? ? ????????????????? ???????  
ECARUCA (European Cytogeneticists Association-Register of Unbalanced Chromosome Aberrations), ???  
???????????????? ???? ????????? ? ? ??????. ????????????? ? ? ? ???? ????????? ? ? ????????????? ????????? ? ?  
???????????????????????? ????????? ? ? ????????????????? ? ? ????????????????? ?????????, ? ????????????????? ? ? ?  
???????????? ? ?????? ? ????????? 1997–2004.

????: ? H. M. Kaufman, M. Lyon, „X chromosome inactivation in diploid parthenogenetic mouse embryos", *Nature*  
, 1978, 271(5645); ?????, „Interstitial deletion of 11q.", *Journal of Medical Genetics*, 1989, 26, 3; ?????, „Tetraploidy in a 26-month-old girl (cytogenetic and molecular studies)", *Clinical Genetics*, 2002, 61, 1.

????? ?????????????

\*????? ? ? ????????? ? 1. ????? III ???? ?????? ????????????????? (2018)