

Лекция 1. ЯДРО, СТРОЕНИЕ И ФУНКЦИИ





**КУРС ЛЕКЦИЙ ЧИТАЕТ:
Соловых Галина
Николаевна –
зав, кафедрой, доктор
биологических наук,
профессор,
заслуженный
работник высшей
школы**

ОСНОВНЫЕ
ВОПРОСЫ ТЕМЫ

Основные вопросы темы:

- 1. Прокариоты и эукариоты : сходства и различия**
- 2. Роль ядра и цитоплазмы в передаче наследственной информации.**
- 3. Характеристика ядра как генетического центра эукариот.**
- 4. Роль хромосом в передаче наследственной информации.**
- 5. Правила хромосом.**
- 6. Цитоплазматическая (внеядерная) наследственность: плазмиды, эписомы, их значение в медицине.**
- 7. Основные компоненты ядра, их структурно-функциональная характеристика.**
- 8. Современные представления о строении хромосом: нуклеосомная модель хромосом, уровни организации ДНК в хромосомах.**
- 9. Хроматин как форма существования хромосом (гетеро- и эухроматин): строение, химический состав.**
- 10. Кариотип. Классификация хромосом (Денверская и Парижская).**
- 11. Типы хромосом**
- 12. Современное представление о геноме**

Надцарства

• Надцарство -

прокариоты

(доядерные организмы)

1-е царство - *архебактерии*

2-е царство - *эубактерии*

Надцарство -

эукариоты

(ядерные организмы)

1-е царство — *протисты*

2-е царство — *растения*

3-е царство - *грибы*

4-е царство — *животные*

МЕСТО ЧЕЛОВЕКА В СИСТЕМЕ ЖИВОТНОГО МИРА
надцарство - ЭУКАРИОТЫ (ядерные организмы)

Царство	Животные
Тип	Хордовые (<i>Chordata</i>)
Подтип	Позвоночные (<i>Vertebrata</i>)
Класс	Млекопитающие (<i>Mammalia</i>)
Отряд	Приматы (<i>Primates</i>)
Семейство	Человекообразные (<i>Hominidae</i>)
Род	Человек (<i>Homo</i>)
Вид	Человек разумный (<i>Homo sapiens</i>)

свойства	прокариоты	эукариоты
Ядро и организация ядерной ДНК	Нуклеоид. ДНК не отделена от цитоплазмы мембраной, находится в цитоплазме и не связана с гистонами	Истинное ядро с двойной мембраной оболочкой и внутренней системой элементарных мембран. Изолировано от цитоплазмы. ДНК связана с гистонами. Митоз. Мейоз (редукционное деление)
Размер ядра	Обычно меньше 5 мкм	Обычно больше 5 мкм
Число состав и набор хромосом	Одна кольцевая (или линейная) хромосома, состоящая из ДНК. Гаплоидный наборы	Несколько сложных хромосом, состоящих из ДНК и белка. Гапоидный и диплоидный наборы
Компактизация генома	Через множественное перекручивание	Через разноуровневую спирализацию при участии гистонов и конденсинов
Начальная область репликации	Единственная	Множественные
Разделение ДНК	Через сопряженный с ростом клеточной стенки процесс	С помощью митотического микротрубочкового аппарата
Плазмиды	Присутствуют	Нет достоверных сведений
Половой процесс	Отсутствует	Обычен с обменом хромосом
Горизонтальный транспорт генетического материала	Присутствует	Отсутствует

свойства	прокариоты	эукариоты
Наличие стероидов в клеточной мембране	Не содержит стероидов	Содержит стероиды
Структуры липидов	Содержит диэтлглицериновые или изоприниодные глицерин диэфмрные ,или глицеринтетраэфирные липиды в мембранах	Содержат жирные кислоты в ацилдиэстерных мембранных липидах
Цитоплазматическая ДНК	Плазмиды и эписомы	Митохондрии,хлоропласты,центриоли.кенетосомы(базальные гранулярные тела)аппарат Гольджи
Дыхательная система	Является частью мембран или мезосом	Расположена в митохондриях
Размеры рибосом	70S	80S (в цитоплазме) и 70S(в органеллах)
Движение цитоплазмы	Отсутствует	Обнаруживается
Число белков и субъединиц в рибосомах	21 или 21-28(30S)34 или 34-43 (50S)	30(40S);45-60(60s)
Размеры рРНК	16S,23S,5S	18S,28S,5.8S,5S
РНК- полимераза	Один класс(4 или 8-18 субъединиц)	Три класса (10-15 субъединиц)
М - РНК	Нестабильная,короткий 3” – поли А хвост	Стабильная, кэпированная, длинный 3” – поли А -хвост

свойства	прокариоты	эукариоты
Капсула	Имеется	Отсутствует
Клеточная стенка	Содержит муреин или псевдомуреин, белковый саккулус, S – слой или полисахаридный слой	Пептидогликанов нет.(Лигно) целюлоза,хитозан
Митохондрии	Отсутствуют	Имеются
Фиксация молекулярного азота	Характерна diaзотрофия	Молекулярный атмосферный азот не ассимилируют
Поступление пищи	Осмотрофия	Осмотрофное (сапротрофное или зоотрофное) или фаготрофное)



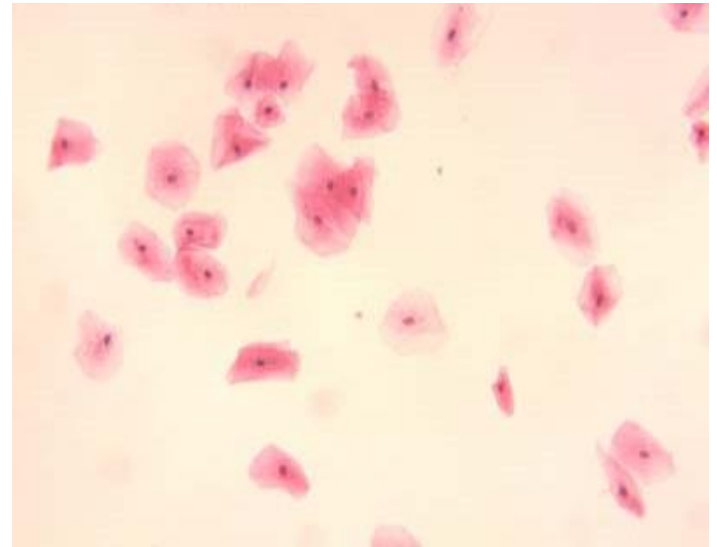
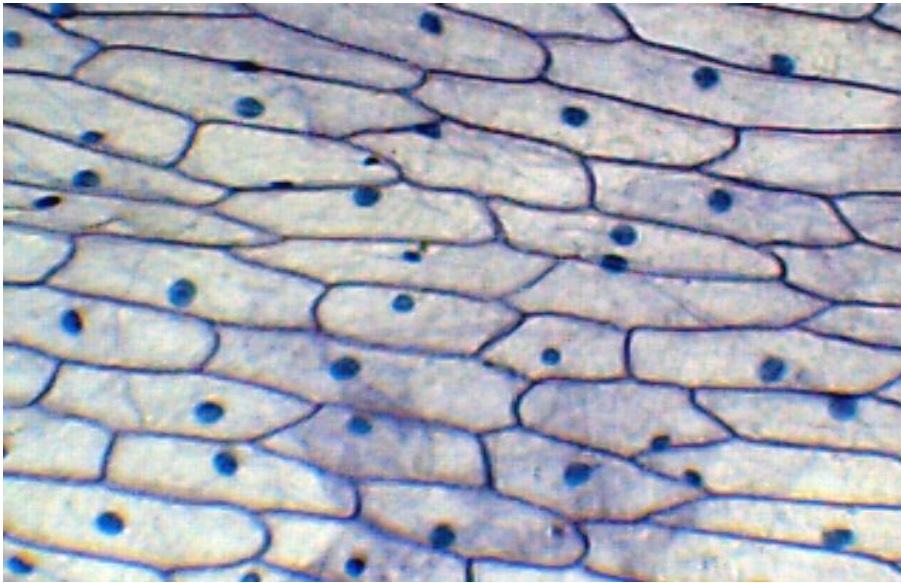
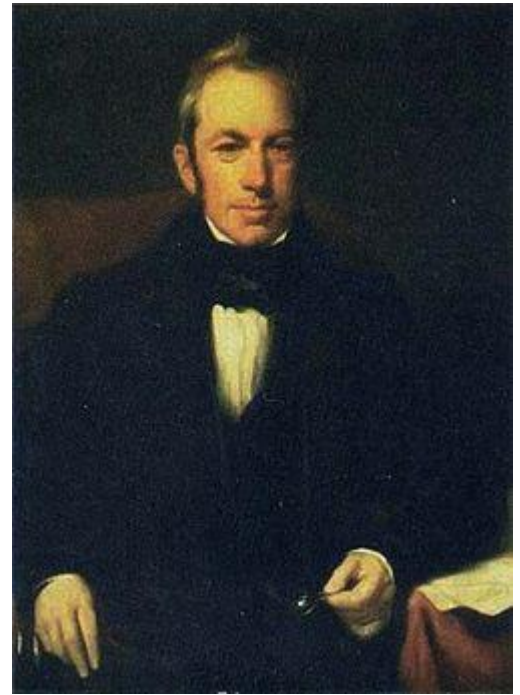
Основные структурные компоненты эукариотических клеток.

		Цитоплазматическая мембрана (Плазмолемма)
Ядро	Цитоплазма	Гликокаликс (надмембранный комплекс)
Кариолема	Гиалоплазма	Элементарная биологическая мембрана
Кариоплазма	Органеллы	Подмембранный комплекс
Ядрышко	Включения	
Хроматин		

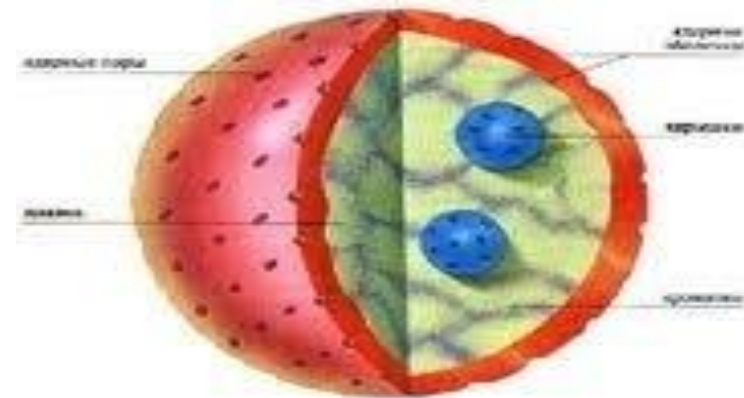
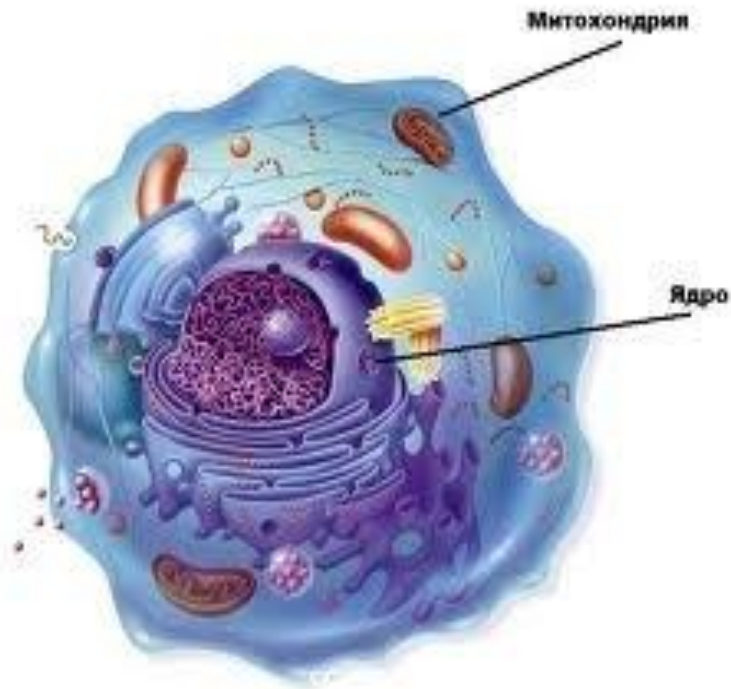
Ядро клетки было открыто в
1831 г. английским ботаником

Робертом Брауном.

Он открыл его в клетках
кожицы орхидных



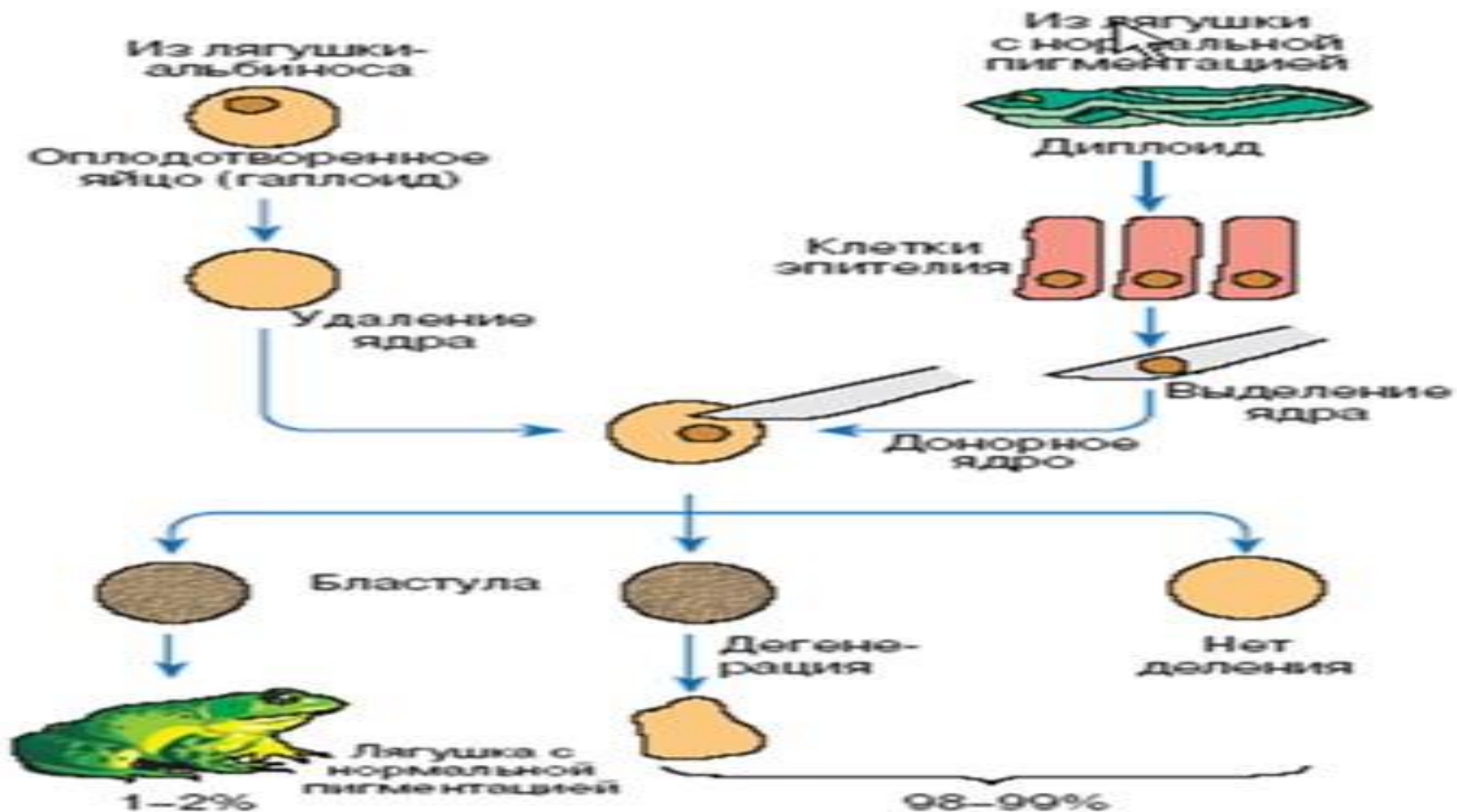
Роль ядра в жизнедеятельности клетки



- Хранение генетической информации.
- Передача генетической информации.
- Реализация генетической информации.

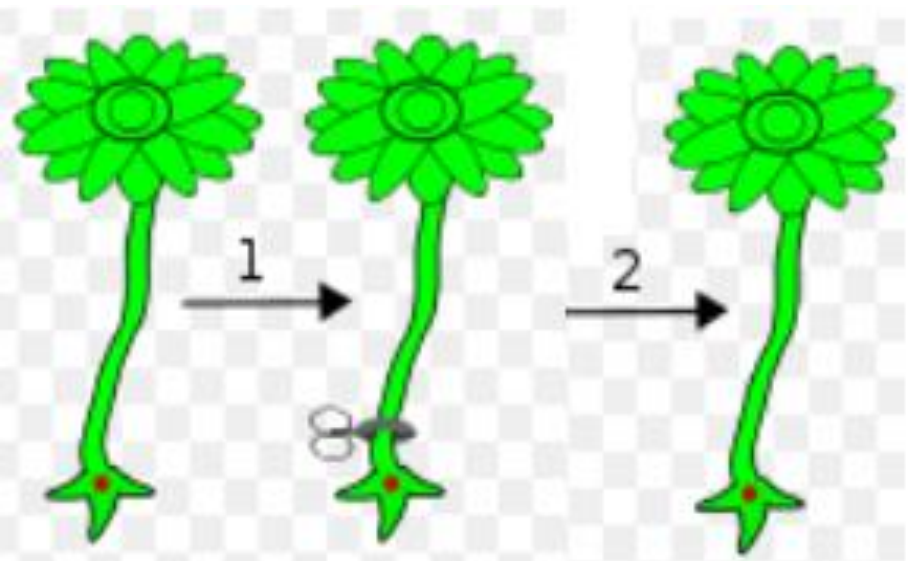
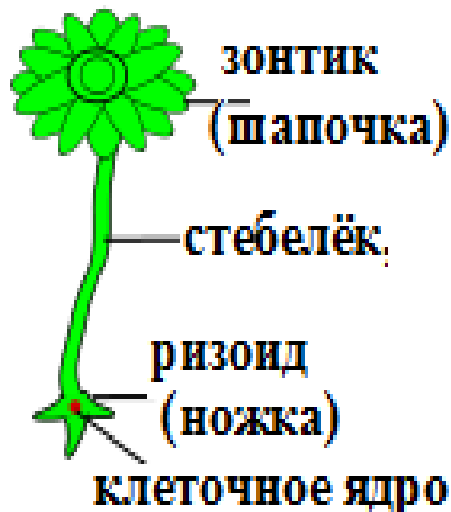
Опыты подтверждающие роль ядра в передаче наследственной информации :

1.пересадка ядер яйцеклеток



2. *Опыты Геммерлинга*

Доказательства роли ядра в передаче наследственной информации:
одноклеточная водоросль (*Acetabularia*), имеющая форму гриба (шляпка, стебелек, корни). Ядро располагается в основании «стебелька». Если перерезать ножку, то нижняя часть продолжает жить, регенерирует шляпку и полностью восстанавливается после операции. Верхняя же часть, лишенная ядра, живет в течение некоторого времени, но, в конце концов, погибает, не будучи в состоянии восстановить нижнюю часть. Следовательно, ядро необходимо для метаболических процессов, лежащих в основе регенерации и соответственно роста.



3. *Опыты Астаурова с тутовым шелкопрядом*

Объект: *два подвида тутового шелкопряда. У одного подвида берут сперматозоиды, у другого яйцеклетку. После разрушения ядра яйцеклетки, ее оплодотворяют сперматозоидами. Т.к. у шелкопряда имеет место полиспермия (несколько сперматозоидов могут оплодотворить яйцеклетку) в цитоплазме одного подвида формируется ядро с генетическим набором второго подвида. Из такой яйцеклетки развиваются только самцы того подвида, у которых брали сперматозоиды.*



**Астауров
Борис Львович**



Прямые и косвенные доказательства функции ядра хромосом:

Прямыми доказательствами роли ядра являются наследственные болезни, связанные с нарушением числа и структуры хромосом

Косвенные:

Правило постоянства числа хромосом. Число хромосом и особенности их строения – видовой признак.

Правило парности хромосом. Число хромосом в соматических клетках всегда четное, это связано с тем, что хромосомы составляют пары.

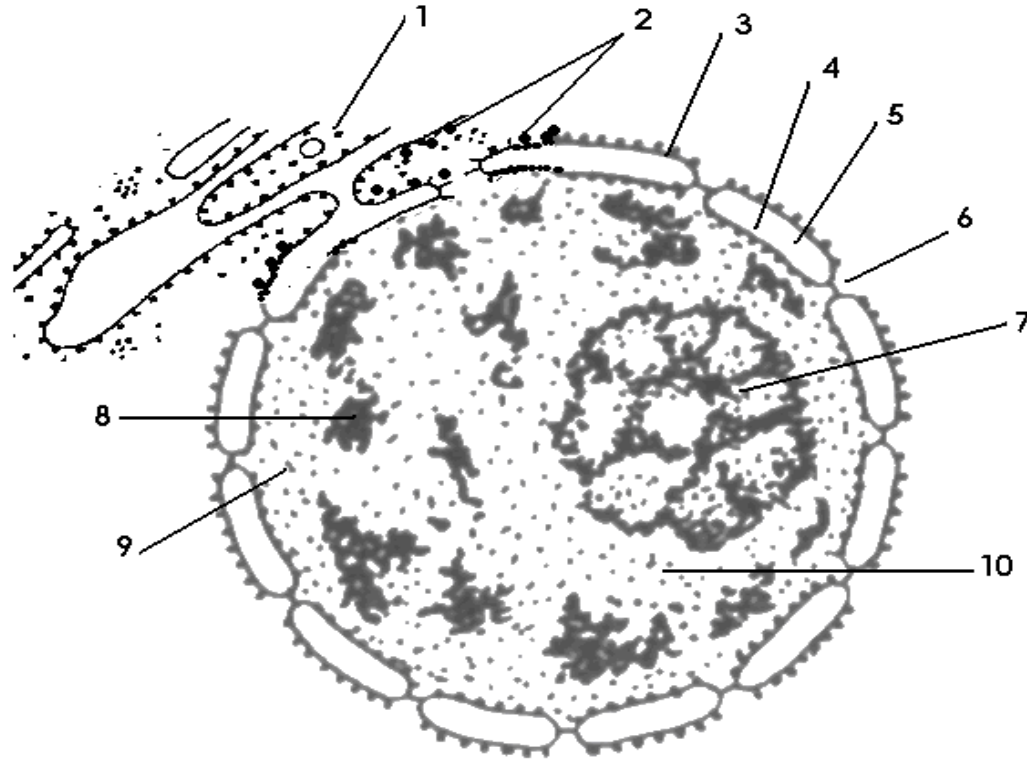
Правило индивидуальности хромосом. Каждая пара хромосом характеризуется своими особенностями.

Хромосомы, относящиеся к одной паре, одинаковые по величине, форме и расположению центромер называются гомологичными. Негомологичные хромосомы всегда имеют ряд отличий.

Правило непрерывности хромосом. Хромосомы способны к авторепродукции.

Выводы: основные функции ядра:

- Хранение генетической информации – заключается в поддержании в неизменном состоянии структуры ДНК. Это достигается **за счет процессов репарации, репликации и рекомбинации (кроссинговер)**.
- Передача генетической информации – реализуется в ходе **митоза и мейоза**.
- Реализация генетической информации – осуществляется через синтез белков **в ходе транскрипции и трансляции**.



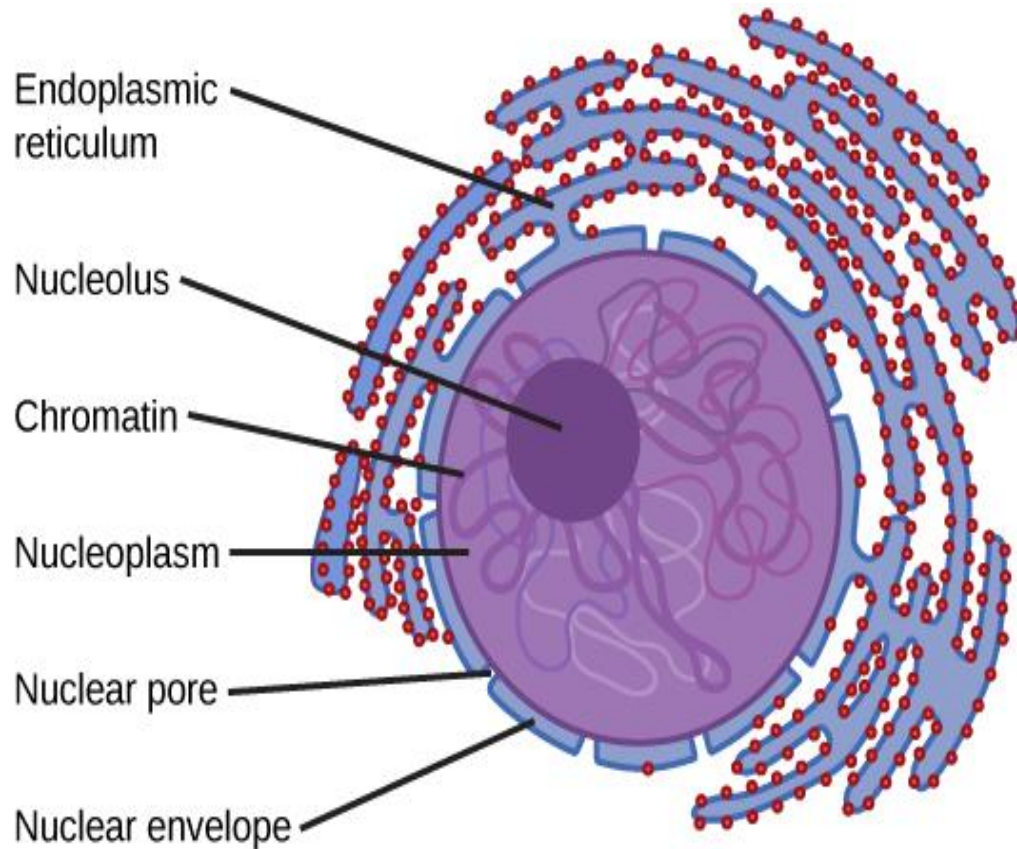
Строение ядра

- ядерной оболочки (кариолеммы),
- ядерного сока (или кариоплазмы),
- ядрышка
- хроматина.

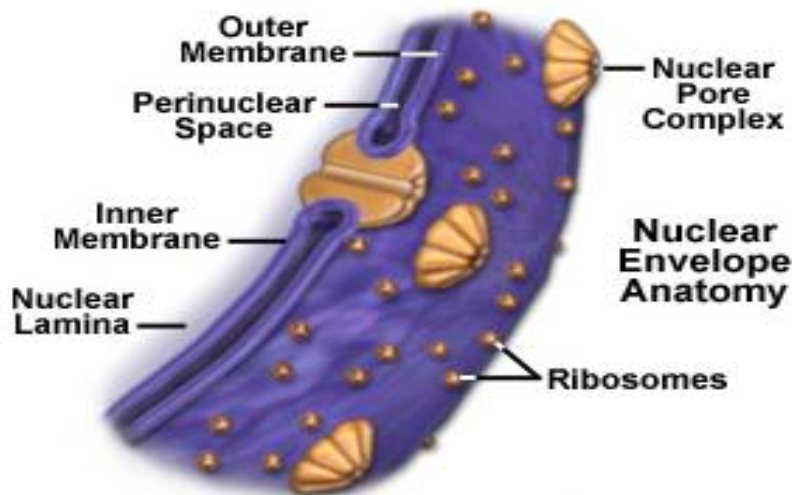
Функция ядерной оболочки:

- **защитная**
- **барьерная**
- **регуляторная**
- **транспортная**
- **фиксирующая**

Строение ядерной оболочки

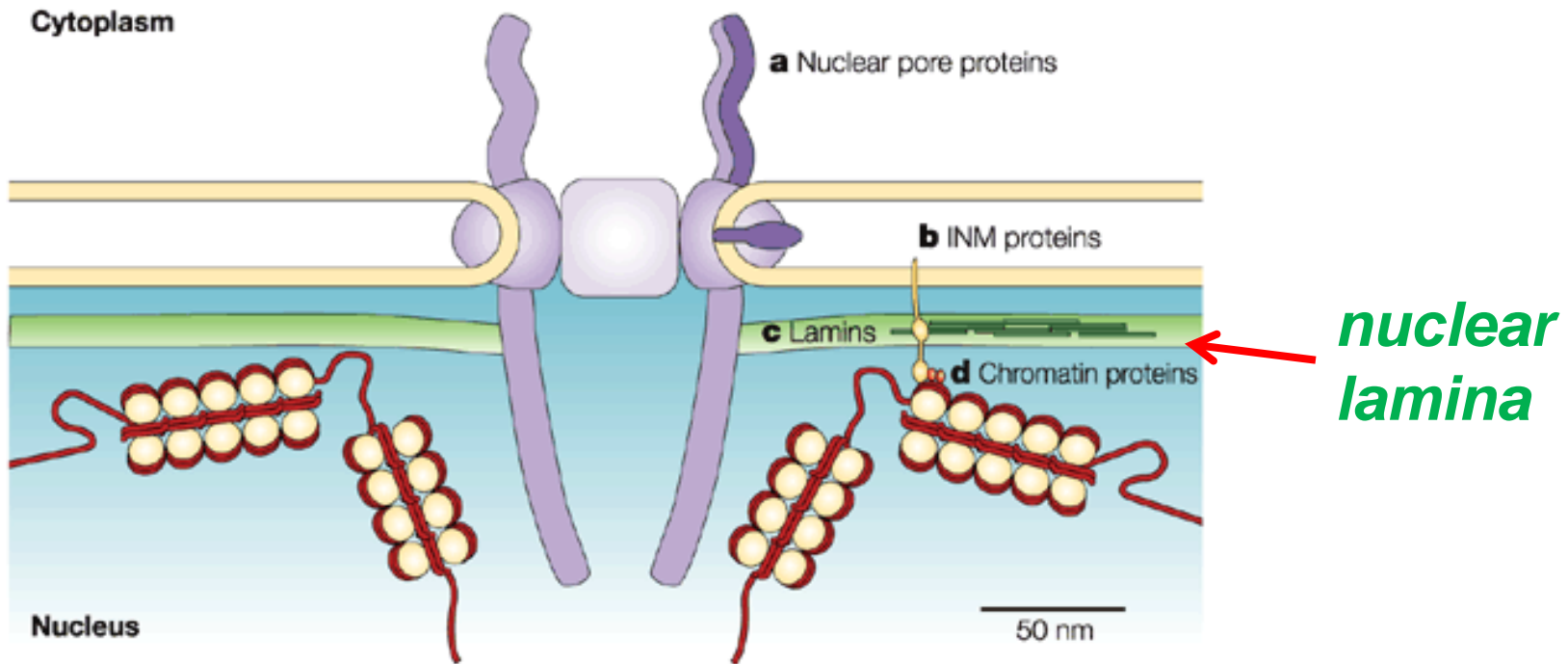


- 1. внешняя мембрана ядерной оболочки;**
- 2. перинуклеарное пространство (10-30 нм)**
- 3. внутренняя мембрана ядерной оболочки;**
- 4. ядерные поры;**
- 5. ламины;**
- 6. хроматин;**
- 7. мембраны цитоплазмы**



Ядерная ламина

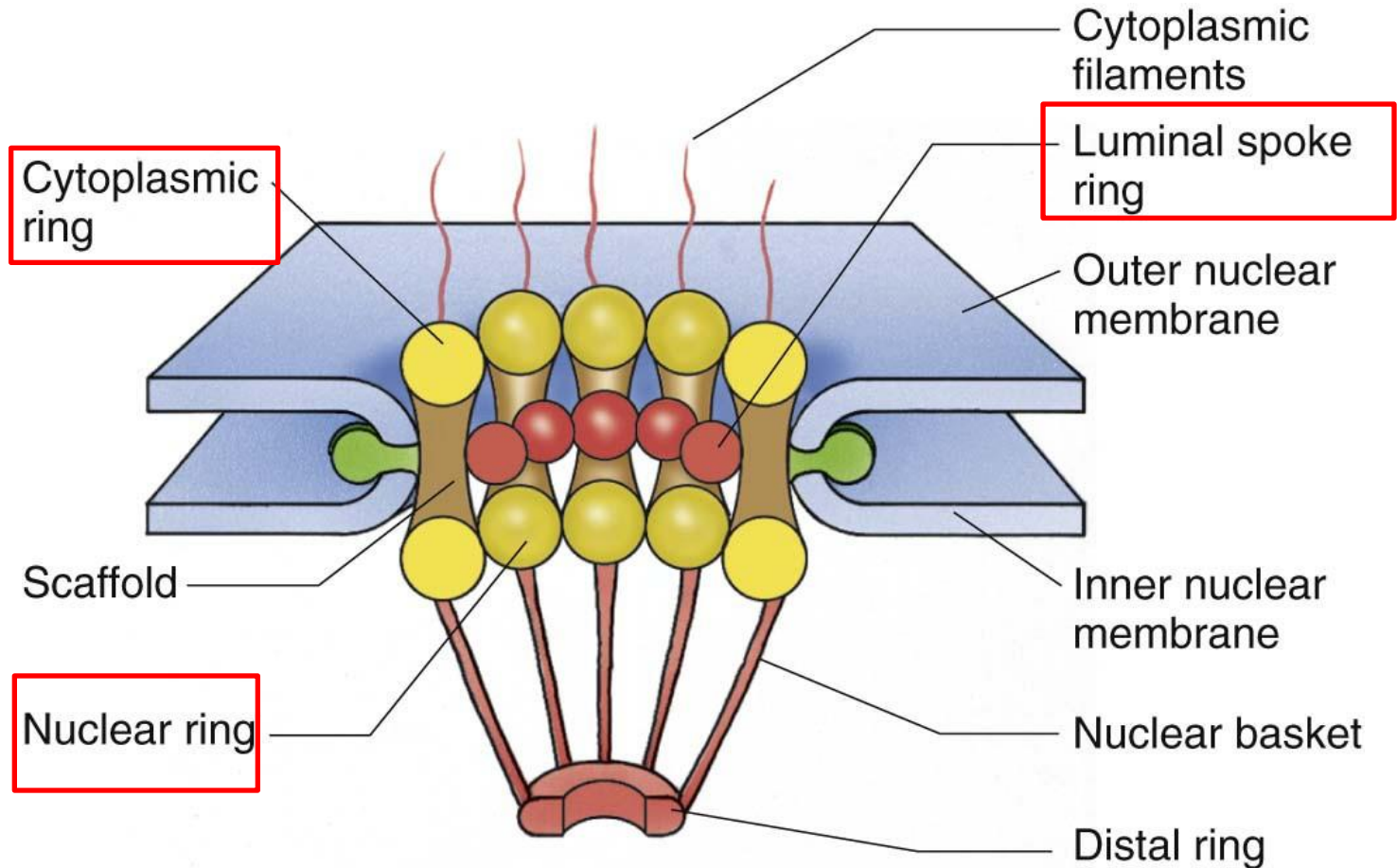
- Внутренняя мембрана связана с ядерной ламиной, которая состоит из трех типов белков **A**, **B**, **C**.
- Именно с ней контактируют нити хроматина



ядерная пора.

- Наиболее характерной структурой ядерной оболочки является ядерная пора. Поры в оболочке образуются за счет слияния двух ядерных мембран и имеют вид округлых сквозных отверстий, или перфораций, с диаметром около 100 нм.
- Число ядерных пор зависит от метаболической активности клеток: чем выше синтетические процессы в клетках, тем больше пор.

Ядерные поры



- **Поровый комплекс** образован *3 рядами* (слоями) глобулярных белков, *в каждом ряду их 8*, в центре большая *центральная глобула*.
- Т.о. образуется воронка, в которой ряды соединяются между собой *фибрилярными нитями*. За счет этих нитей, при их сокращении, происходит увеличение или уменьшение поры. Глобулы белков – это ферменты и поэтому это ферментативная воронка, которая пропускает не все вещества.
- **Функция ядерной поры:** барьерная, регуляторная, транспортная, фиксирующая (для хроматина). В то же время ядерные поры осуществляют избирательный транспорт.

Ядерный сок

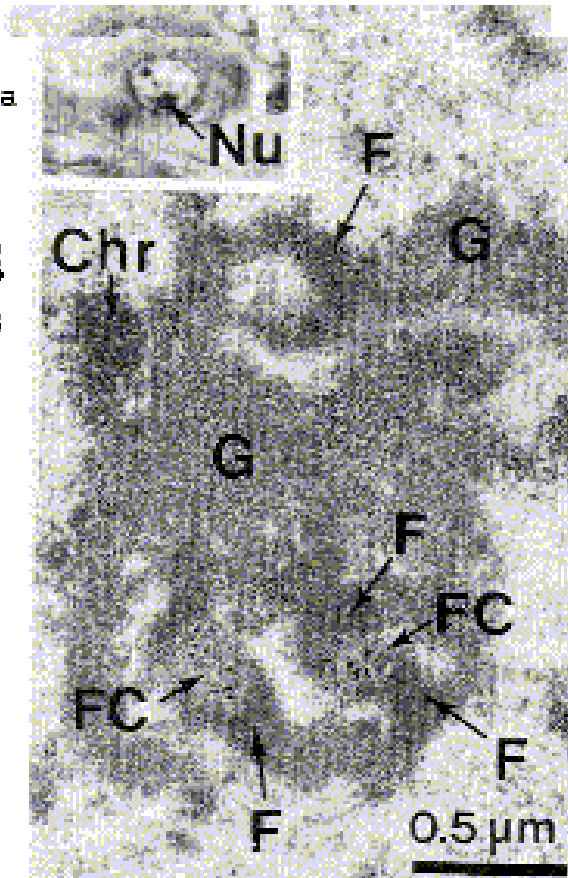
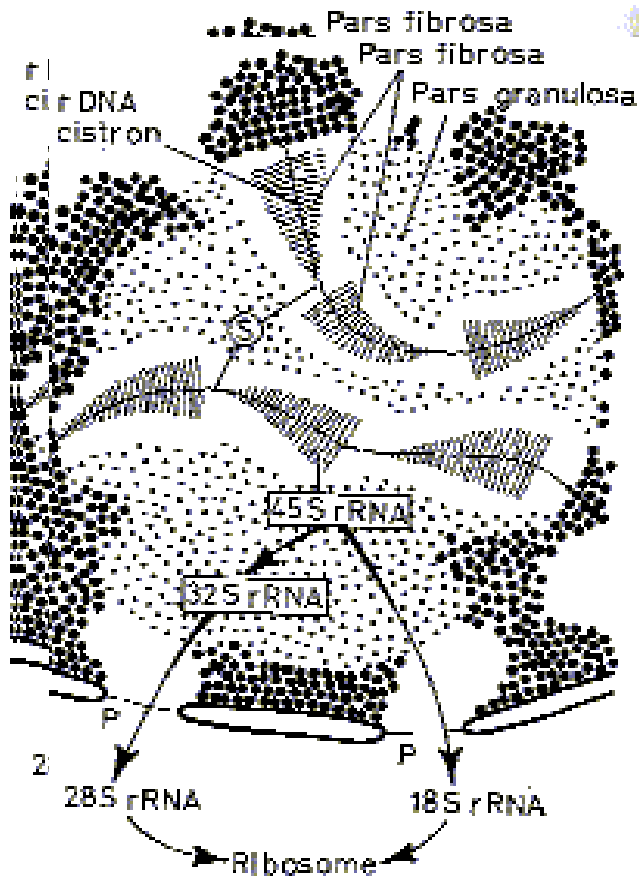
- **Ядерный сок (кариоплазма)** - внутренняя среда ядра, представляющая собой коллоидное (гелеобразное) вязкое вещество, в котором находятся структуры ядра, а также ферменты и нуклеотиды, необходимые для репликации, транскрипции.
- **Функция ядерного сока:** осуществление взаимосвязи ядерных структур и обмен с цитоплазмой клетки.

ядрышко

- *Впервые ядрышки были обнаружены Фонтанэ в 1774 г.*
- **Ядрышки** – это мелкие, обычно шаровидные тельца, являющиеся непостоянными компонентами ядра - они исчезают в начале деления клетки (профаза) и восстанавливаются после его окончания (телофаза).

- Еще в 1930-х годах рядом исследователей (*Мак Клинтон, Хейтц, С.Г. Навашин*) было показано, что возникновение ядрышек связано с *ядрышковыми организаторами*, расположенными в области вторичных перетяжек спутнических хромосом (13, 14, 15, 21 и 22 пары). В области вторичных перетяжек локализованы гены, кодирующие синтез рибосомальных РНК.

Электронная микрофотография - ядрышко



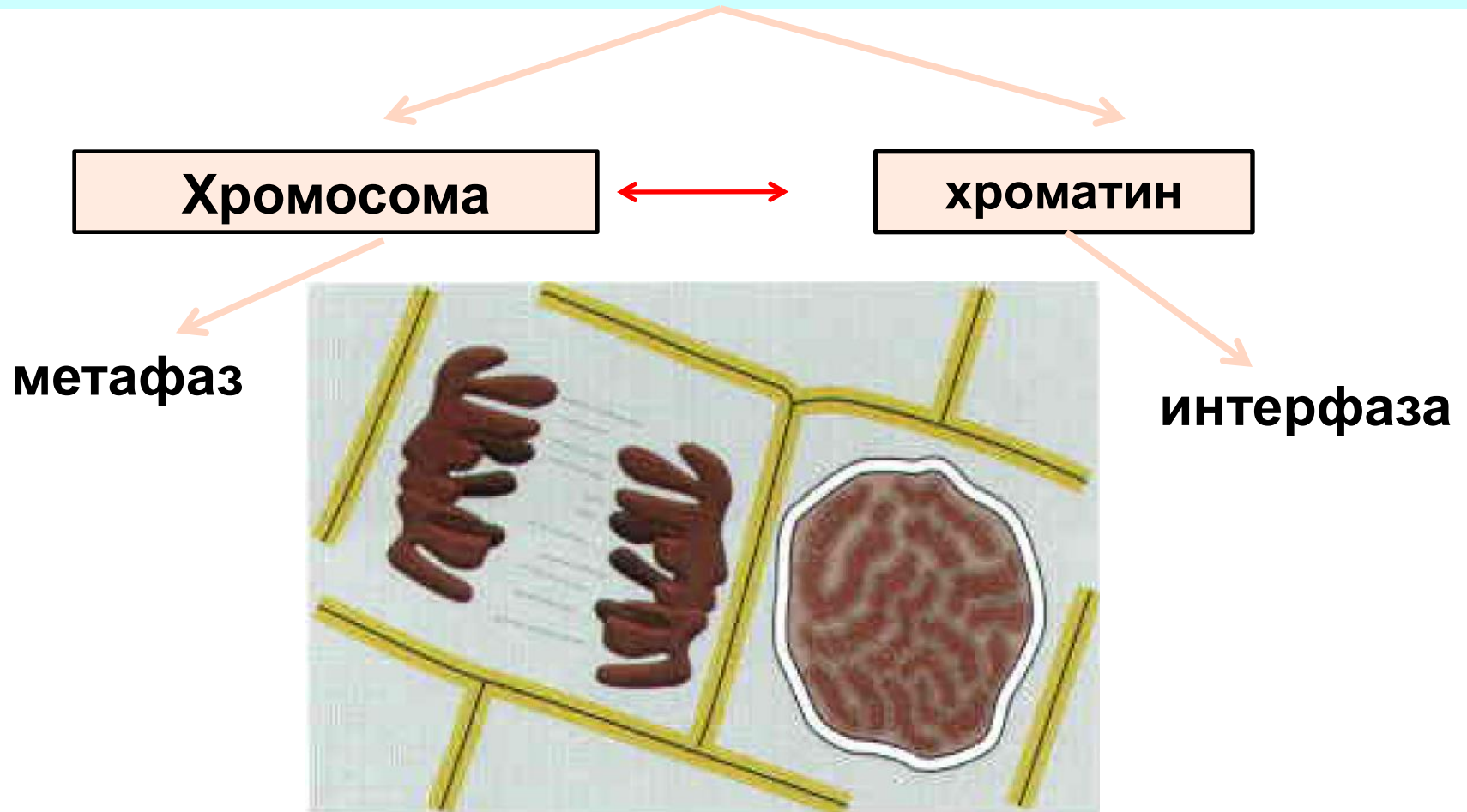
Функция: синтез р-РНК, из которых на 80% состоят рибосомы

Состав ядрышка

- Основным *компонентом* ядрышка является **белок**: на его долю приходится до **70—80%** от сухой массы. Такое большое содержание белка и определяет высокую плотность ядрышек. Кроме белка в составе ядрышка обнаружены нуклеиновые кислоты: **РНК (5—14%)** и **ДНК (2-12%)**. В структуре ядрышка выделяют *гранулярный и фибриллярный компоненты*.
- **Функция**: синтез р-РНК, из которых на 80% состоят рибосомы.

Число ядрышек может быть различным – **1-5** ядрышек на гаплоидный набор и до **10** на диплоидный набор, причем их количество не строго постоянно даже у одного и того же типа клеток. **При новообразовании ядрышек они могут сливаться друг с другом в одну общую структуру**, т.е. в пространстве интерфазного ядра отдельные ядрышковые организаторы разных хромосом могут объединяться. Так, в тканях человека могут встречаться клетки с одним ядрышком. Это значит, что они слились.

Хроматин - это одно из возможных структурно-функциональных состояний наследственного материала



***Хроматин* состоит из :**

ДНК(40%)

Белки:

***гистоновые(40%)* (H1, H2a, H2b, H3, H4)**

негистоновые (20%)

белками, а так же встречаются следы РНК. Хроматин хорошо окрашивается основными красителями, что объясняет его кислотные свойства. При наблюдении в световой микроскоп хроматин интерфазного ядра виден в виде тонких нитей, глыбок, гранул.

В зависимости от локализации в ядре хроматин может быть

пристеночным (обнаруживается около ядерной мембраны)

и ***диффузным*** (распределенный по всему объему ядра).

Типы хроматина

Эухроматин

- деспирализованный,
транскрибируемый, слабее
окрашен

Гетерохроматин

спирализованный, конденсированный,
нетранскрибируемый, более
интенсивно окрашен.

РАЗЛИЧАЮТ:

Конститутивный - ДНК которого
находится в конденсированном состоянии
постоянно во всех клетках организма.

Факультативный - ДНК которого может
транскрибироваться и находится в
конденсированном состоянии лишь в некоторых
клетках в определенные периоды онтогенеза
организма. Примером служит *тельце Бара*.

Конститутивный – ДНК в нём находится в конденсированном состоянии. Конститутивный **гетерохроматин** **генетически не активен**; он не транскрибируется, реплицируется позже всего остального хроматина, **в его состав входит особая (сателлитная) ДНК**, обогащенная высокоповторяющимися последовательностями нуклеотидов; **он локализован в центромерных, теломерных зонах митотических хромосом**.

Доля конститутивного хроматина может быть неодинаковой у разных объектов.

Так, у **млекопитающих** на его долю приходится **10—15%** всего генома, а у некоторых **амфибий** — даже до **60%**.

Факультативный хроматин:

- Это хроматин— ДНК которого **может транскрибироваться**, большая его часть ***не конденсирована***, а в конденсированном состоянии находится лишь в некоторых клетках в определенные периоды онтогенеза организма. Примером служит ***тельце Барра***. Функция хроматина: это на 98-99% наследственный материал клетки.

- Хроматин в ядре может быть структурно не оформлен, находясь в *дисперсном (распылённом)* состоянии и распределён по всему ядру, но может быть и в *пристеночном состоянии (сосредоточен у ядерной мембраны)*,.
- Однако на определенном этапе жизни клетки из него формируются **хромосомы** (из ДНК и БЕЛКОВ хроматина) .

***Укладка хроматина в
хромосомы***

Уровни укладки ДНК в хромосому

1. Нуклеосомный

2. Нуклеомерный:

хроматиновые фибриллы (соленоид)

30 нм

3. Хромомерный: хроматиновые

петли-домены)

4. Хромонемный:

суперспирализованные филаменты

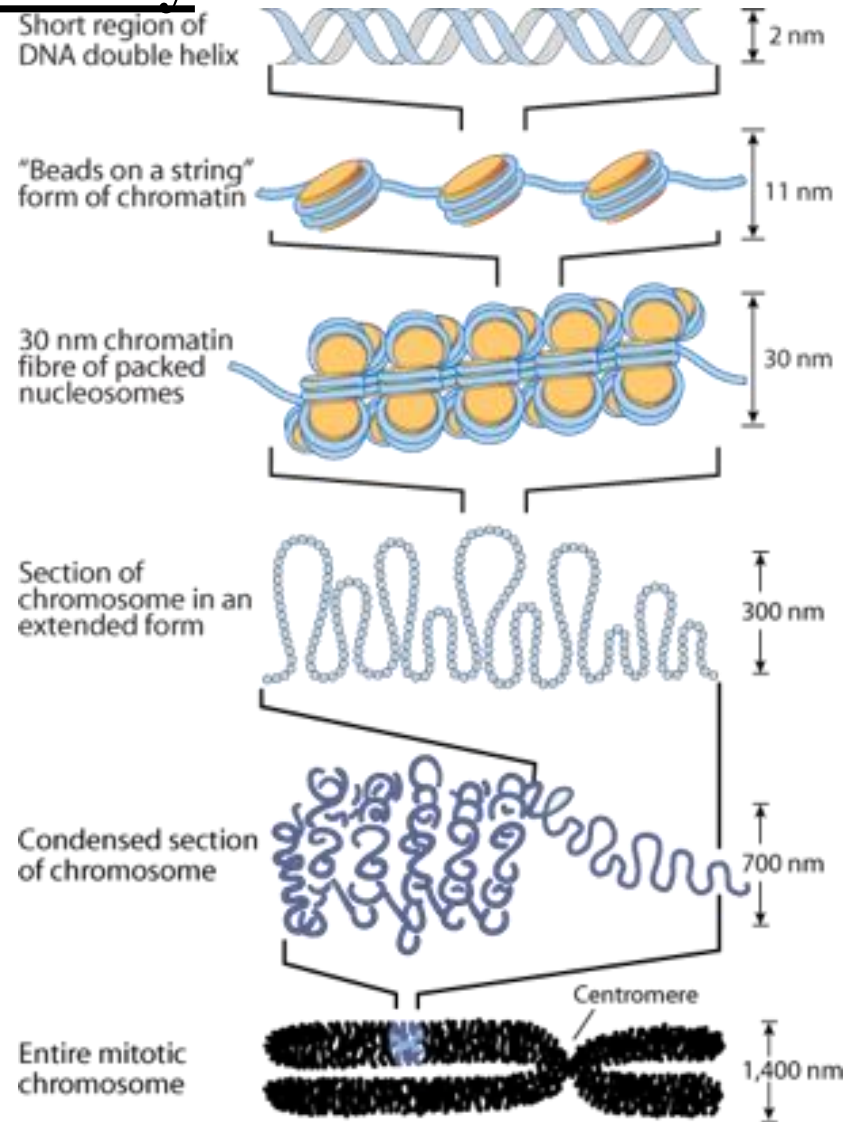
(минибенд)

5. Хроматидный

6. Хромосомный:

метафазная

хромосома



1. Молекула ДНК



2. Хроматин в форме **нуклеосом**



3. Хроматиновая фибрилла 30 нм (**нуклеомерный**):



А) Соленоидный тип укладки



Б) Нуклеомерный тип укладки

4. Петельная структура

(**хромомерный**)



5. Хромонема



6. Хроматида



7. Хромосома

***За счет этих уровней ДНК
укорачивается и утолщается :
1 ДНК – это 1 хромосома.***

ИТАК:этапы упаковки ДНК
хроматина в хромосому:

- **нуклеосомный**
- **нуклеомерный**
- **хромомерный**
- **Хромонемный**
- **хроматидный**
- **хромосомный**

Нуклеосомный уровень

- Наименьшей структурно-функциональной единицей хромосом является — нуклеосома.
- Спираль ДНК соединяется с группами из восьми молекул гистоновых белков - **октамер**, в состав которых входит по две молекулы H2а, H2в, H3, H4. Это так называемый «нуклеосомный кор» (от английского слова – nucleosome core). Причем двунитевая молекула как бы накручивается на октамер и протяжённость этого участка ДНК составляет приблизительно **146 пар нуклеотидов**, что образует **1,75 оборота**.

Т.о., в состав нуклеосомы входит около 200 нуклеотидных пар.

Нуклеосомный уровень

Двуцепочечная ДНК накручивается вокруг гистоновых белков.

Нуклеосома - наименьшая единица хроматина и хромосомы



Нуклеосомный кор

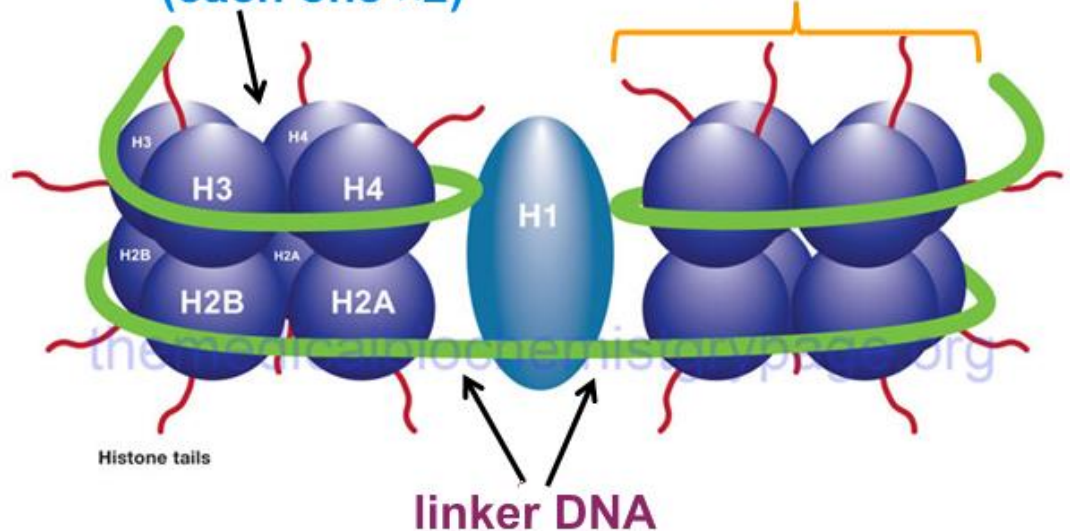
H2A, H2B, H3, and H4

- Гистоновый октамер

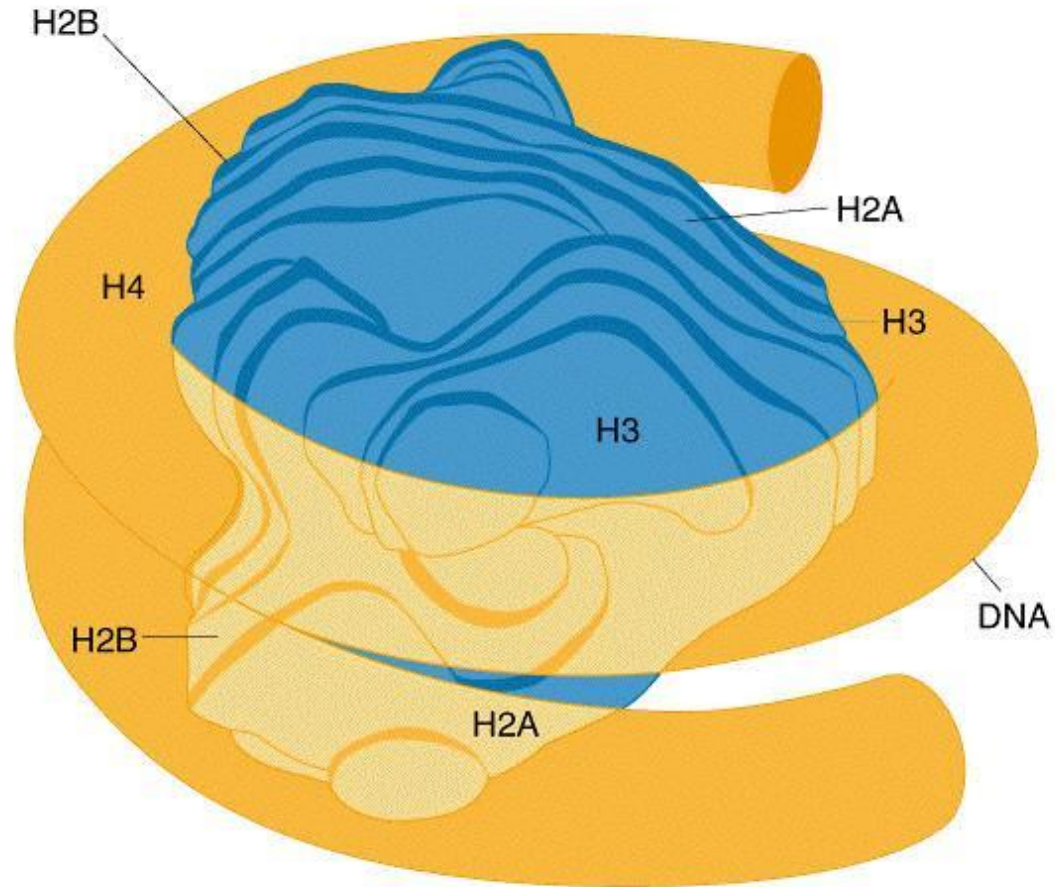
Линкерный участок

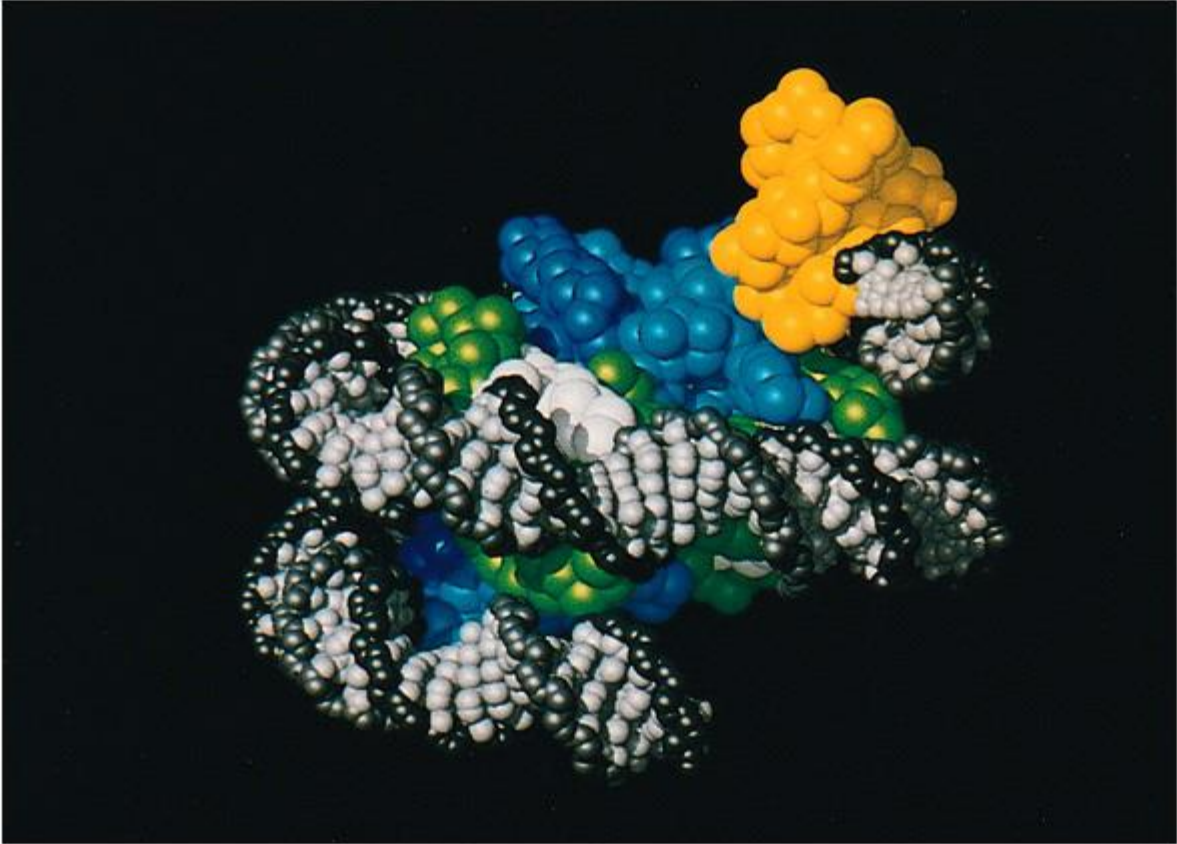
H1

octamer of core histones:
H2A, H2B, H3, H4
(each one ×2)



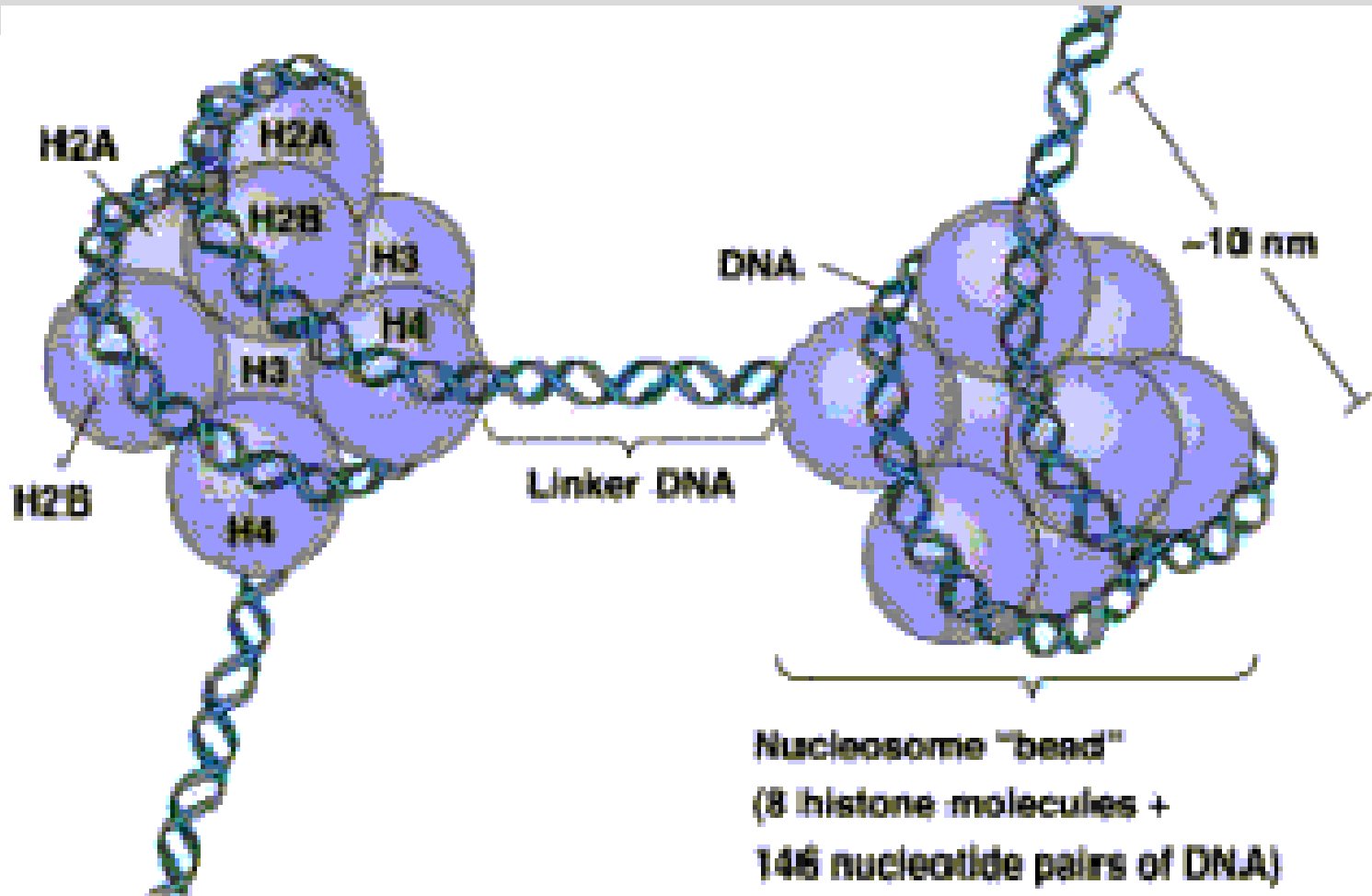
Нуклеосомный кор



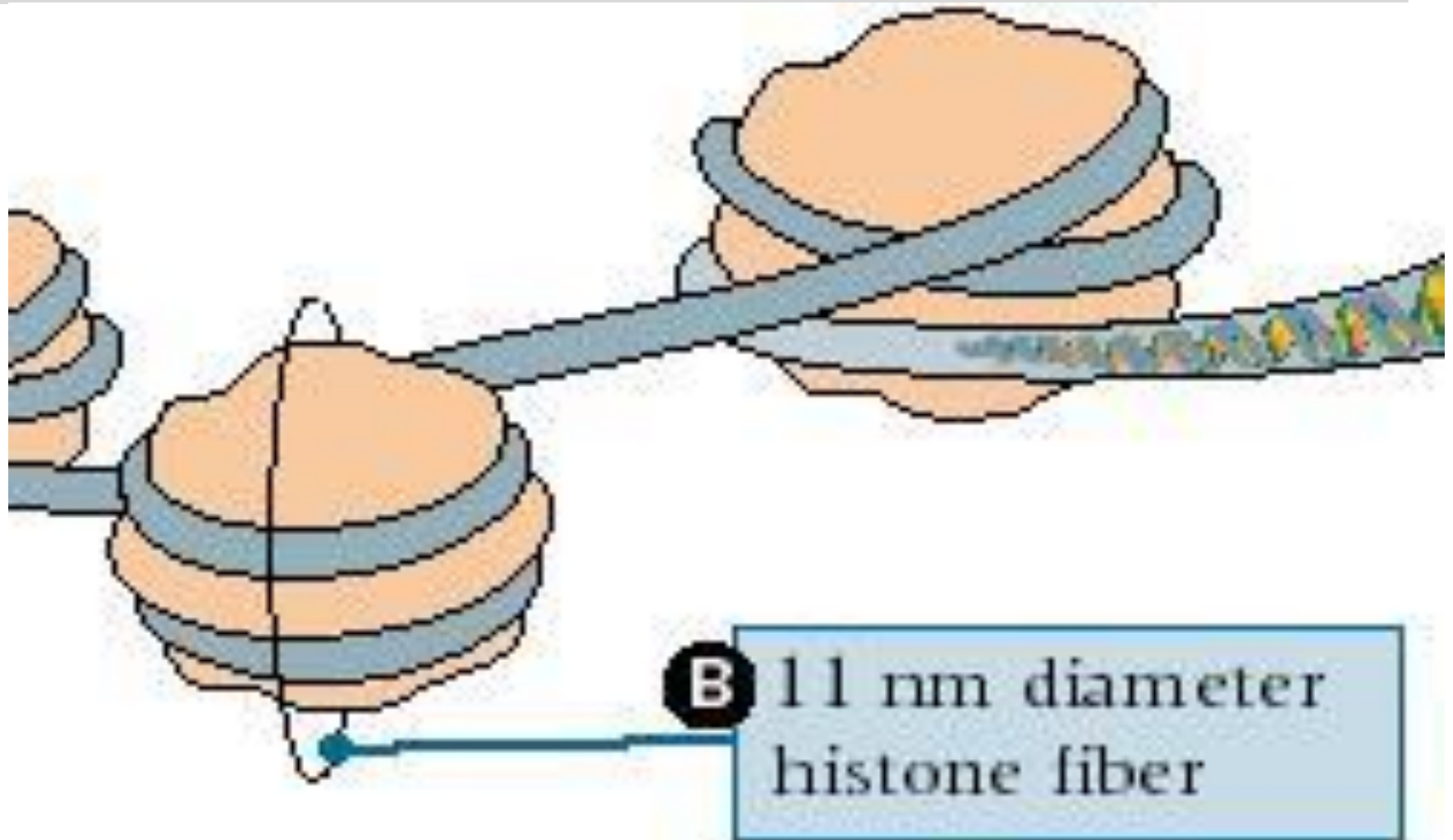


- Между нуклеосомами имеются соединяющие их участки ДНК, содержащие около **60 пар** нуклеотидов. Их называют *спейсерными* или *линкерными* участками, они связаны с белком **H1**.
- Белок **H1** участвует в поддержании структуры нуклеосомного уровня и ближе подтягивает нуклеосомы друг к другу на следующем этапе укладки
- **90 % ДНК** входит в состав нуклеосом, а **10 %** содержится в перемычках между нуклеосомами;
- !!!!нуклеосомы содержат фрагменты «молчащего» хроматина, а перемычки – активного хроматина

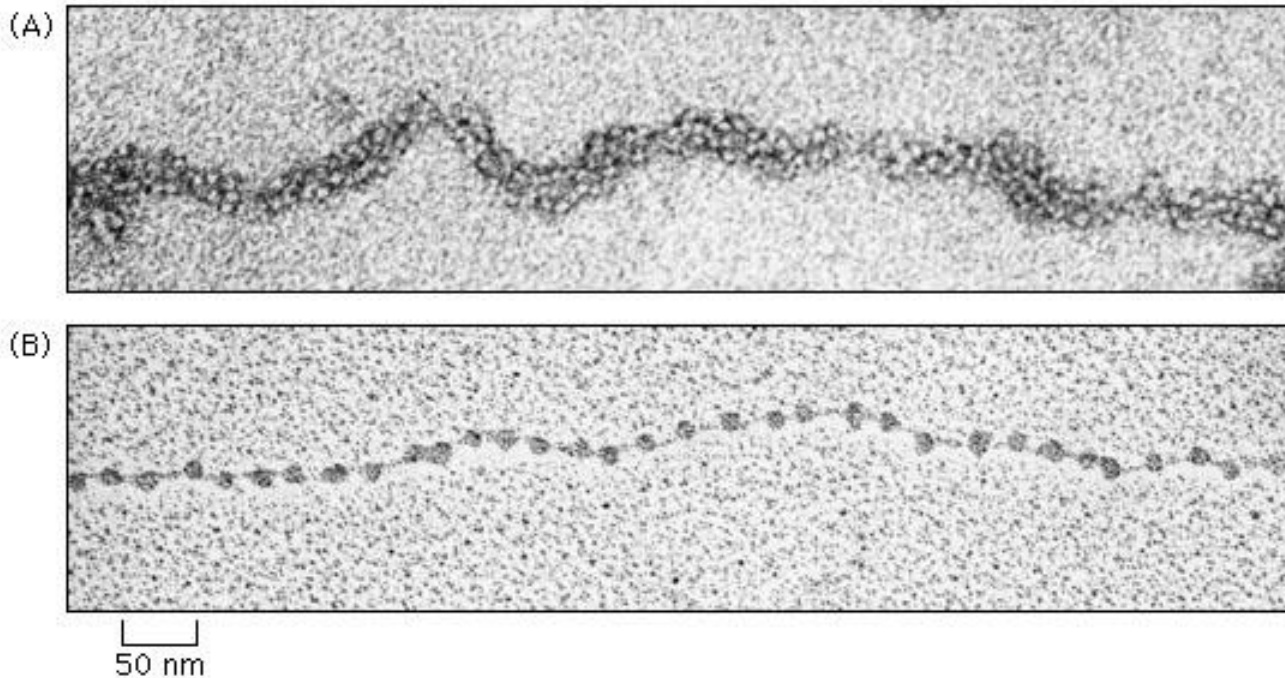
Нуклеосомный уровень



нуклеосомная нить



Нуклеосомная нить (электронная микроскопия)



- Дисковидные нуклеосомы имеют диаметр 10 нм, высоту 5 нм.
- Из нуклеосом образуются фибриллы **толщиной 10 нм**, которые состоят из ряда нуклеосом, касающихся друг друга своими краями и ориентированных плоскими поверхностями вдоль оси фибрилл («бусинки на нитке»)
- **Количество нуклеосом** в ядре огромно. Рассчитано, что на гаплоидное количество ДНК человека приходится до $1,5 \cdot 10^7$ нуклеосом.
- В результате этого уровня укладки на поверхности гистоновой сердцевины ДНК укорачивается в 7 раз относительно первоначальной длины и утолщается
- При разворачивании нуклеосомы весь хроматин становится активным.

Второй: нуклеомерный уровень укладки

хроматина

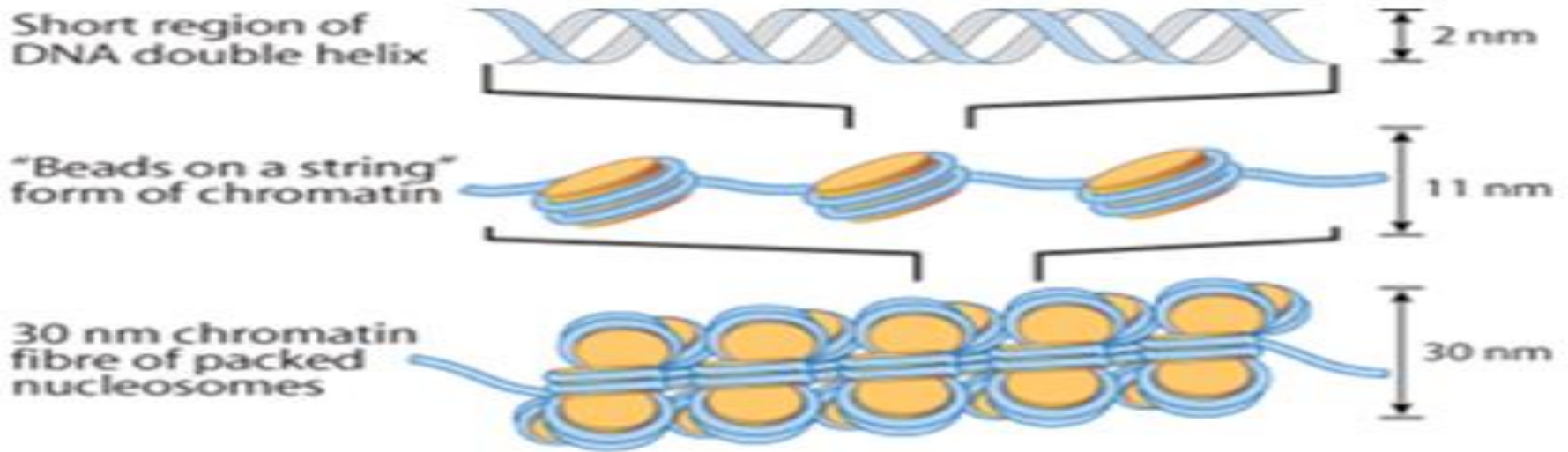
этот уровень укладки ДНК. осуществляется за счёт гистоновых белков и образуется нуклеомерная фибрилла; существует 2 гипотезы:

1. Соленоидному типу укладки: нуклеосомная фибрилла образует спираль, на один виток которых приходится **6 – 7 нуклеосом**.

2. Нуклеомерный тип укладки заключается в том, что **8 – 10 нуклеосом** объединяются в нуклеомер (образуется «сверхбусина»).

В результате такой упаковки ДНК еще больше утолщается и укорачивается в 42 раза относительно первоначальной или в 6 раз относительно 1 уровни; образуется хроматиновое волокно с диаметром **30 нм,. Хроматиновая конформация из «бусинок» и «супер бусинок» дают структуру эухроматина**

Второй уровень – нуклеомерный когда хроматиновая фибрилла 30 нм
соленоидный хроматин



- Хроматиновая конформация из «бусинок» и «супербусинок» дают структуру **эухроматина**

3 уровень: Хромомерный уровень, когда происходит дальнейшая упаковка хроматина и формируется **гетерохроматин** и ДНК продолжает компактно упаковываться в хроматиновые **петли домены** с

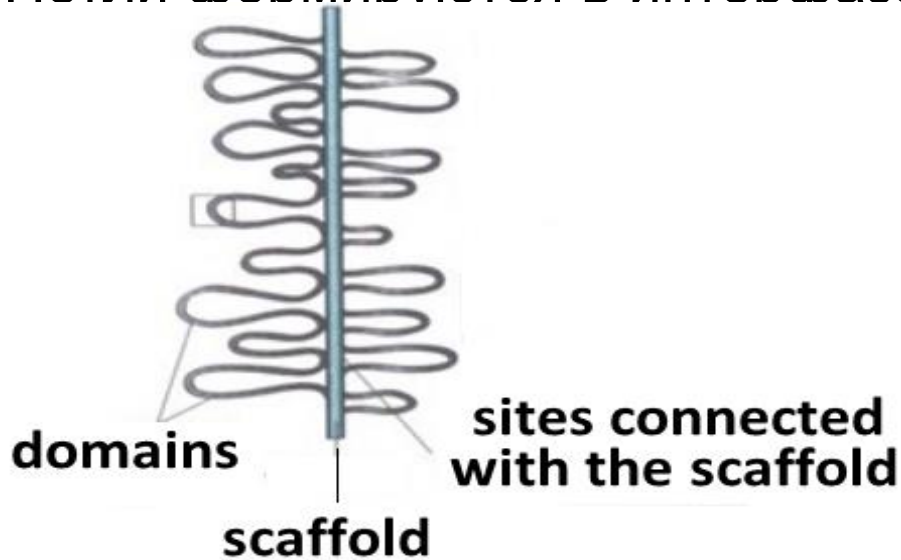
укорочением в 100 раз

- Все остальные уровни компактизации связаны с **укладкой хроматиновых фибрилл в новые структуры**, где ведущую роль играют **негистоновые белки**.
- **Негистоновые** (скэффолды) белки **связываются** особыми участками ДНК, которая в местах связывания **образует большие петли или домены**. Хроматиновые волокна **доменов** интерфазных хромосом **состоят из 30 000 – 100 000 пар оснований**.
- **Петли** доменов «заякорены» на внутриядерно поддерживающем матриксе – «**ламине**», которая прилегает к внутренней ядерной мембране. Каждый петлеобразующий домен хроматина содержит **как кодирующие, так не кодирующие области генов**.

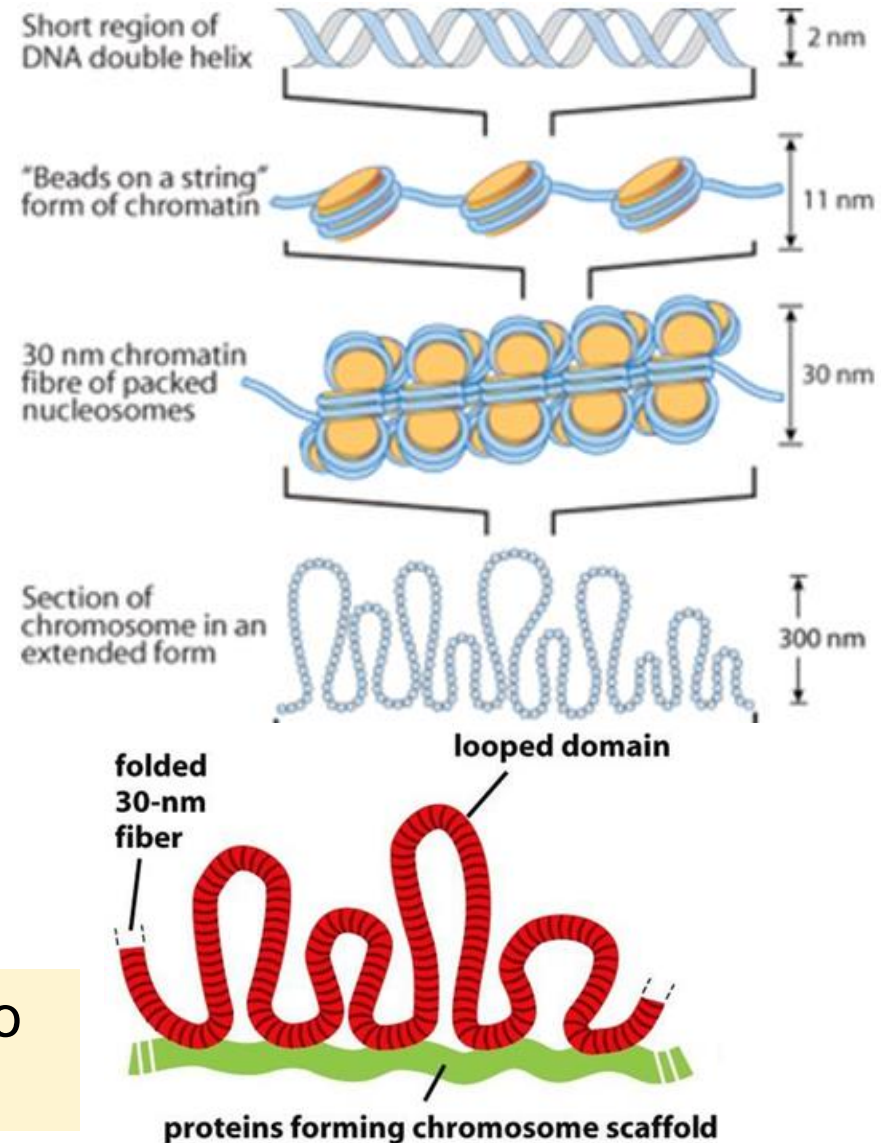
Хроматиновые филаменты (Хроматиновые петли-домены)

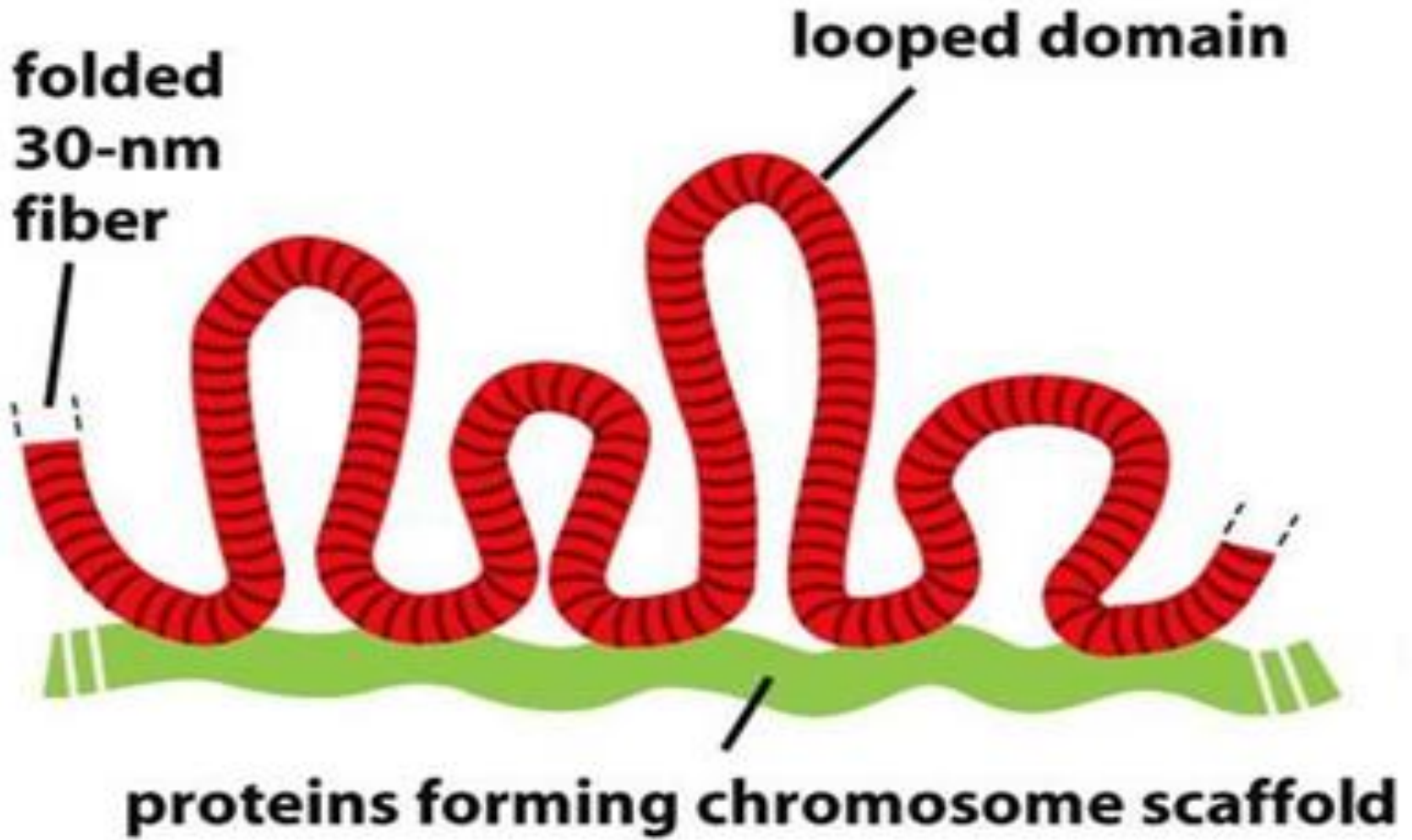
Фибриллы формируют петли-домены, которые **фиксируются негистоновым белком (scaffold)**.

Петли формируются в интерфазе



DNA contracts to 300 nm





4 уровень упаковки хромосом- **хромонемный**

- происходит **сближение хромомер и образуются толстые нити**, которые становятся видны в световом микроскопе. Эти образования называют **хромонемы**. Это четвертый уровень структурной организации хроматина
- Минибенд **содержит** **около 18** петель. **Данный уровень дает укорочение ДНК в 1600 раз** относительно ее первоначальной длины.

5 уровень - хроматидный

- И последний уровень **структурной организации хроматина** – **пятый - *хроматидный***. Хромонемы укладываются спирально или петлеобразно, образуя хроматиду.
- **Метафазная хромосома** состоит из **двух хроматид**, соединенных первичной перетяжкой – **центромерой**. Таким образом, в результате суперспирализации происходит компактизация ДНК и образование хромосом. Это необходимый этап организации хроматина в подготовке к клеточному делению.

ХРОМОСОМНЫЙ

- **Метафазная хромосома** состоит из **двух хроматид**, соединенных первичной перетяжкой – **центромерой**.
- Таким образом, в результате суперспирализации **происходит компактизация ДНК и образование хромосом**
- . Это необходимый этап организации хроматина в подготовке к клеточному делению.

ХРОМОСОМА

К началу XX в. углубленное изучение поведения этих структур в ходе самовоспроизведения клеток, при созревании половых клеток, при оплодотворении и раннем развитии зародыша обнаружило строго закономерные динамические изменения их организации.

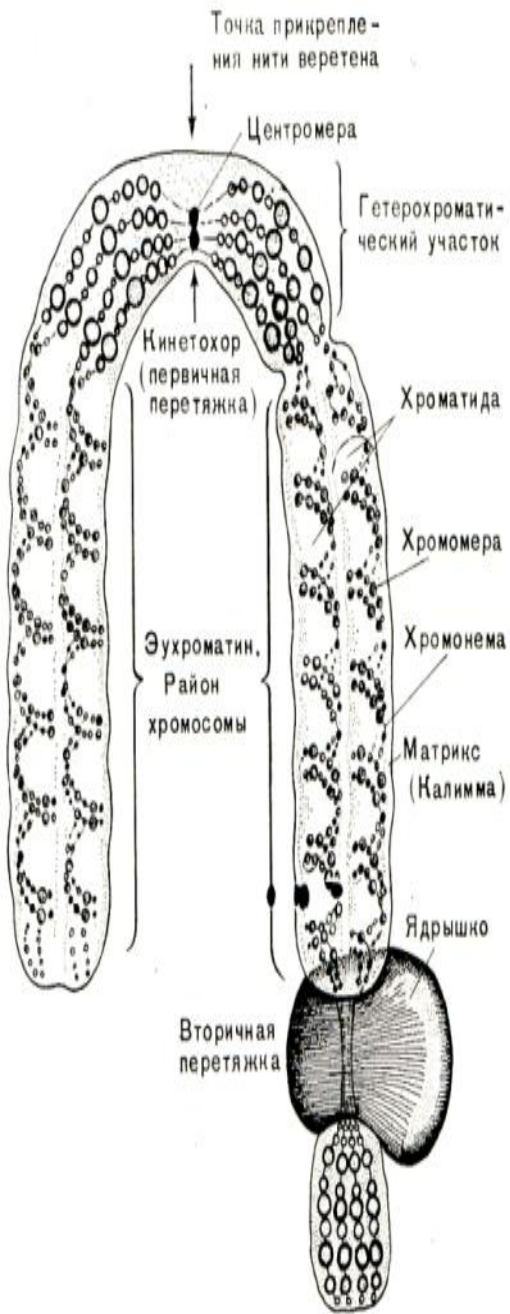
Это привело немецкого цитолога и эмбриолога Т. Бовери (1902—1907) и американского цитолога У. Сеттона (1902—1903) к утверждению тесной связи наследственного материала с хромосомами, что легло в основу хромосомной теории наследственности. Детальная разработка этой теории была осуществлена в начале XX в. школой американских генетиков, возглавляемой Т. Морганом.

Термин хромосома был предложен **в 1888** г. немецким морфологом **В. Вальдейером**, который применил его для обозначения внутриядерных структур эукариотической клетки, хорошо окрашивающихся основными красителями (от греч. **хрома** — цвет, краска, **сома** — тело).

Хромосомы синтетически неактивны. Строение хромосом лучше всего изучать в момент их наибольшей конденсации, т.е. в метафазе и начале анафазы митоза.

Каждая хромосома в метафазе митоза состоит из двух хроматид, образовавшихся в результате редупликации, и соединенных центромерой (первичной перетяжкой).

В центральной части центромеры находятся **кинетохоры**, к которым во время митоза прикрепляются микротрубочки нитей веретена

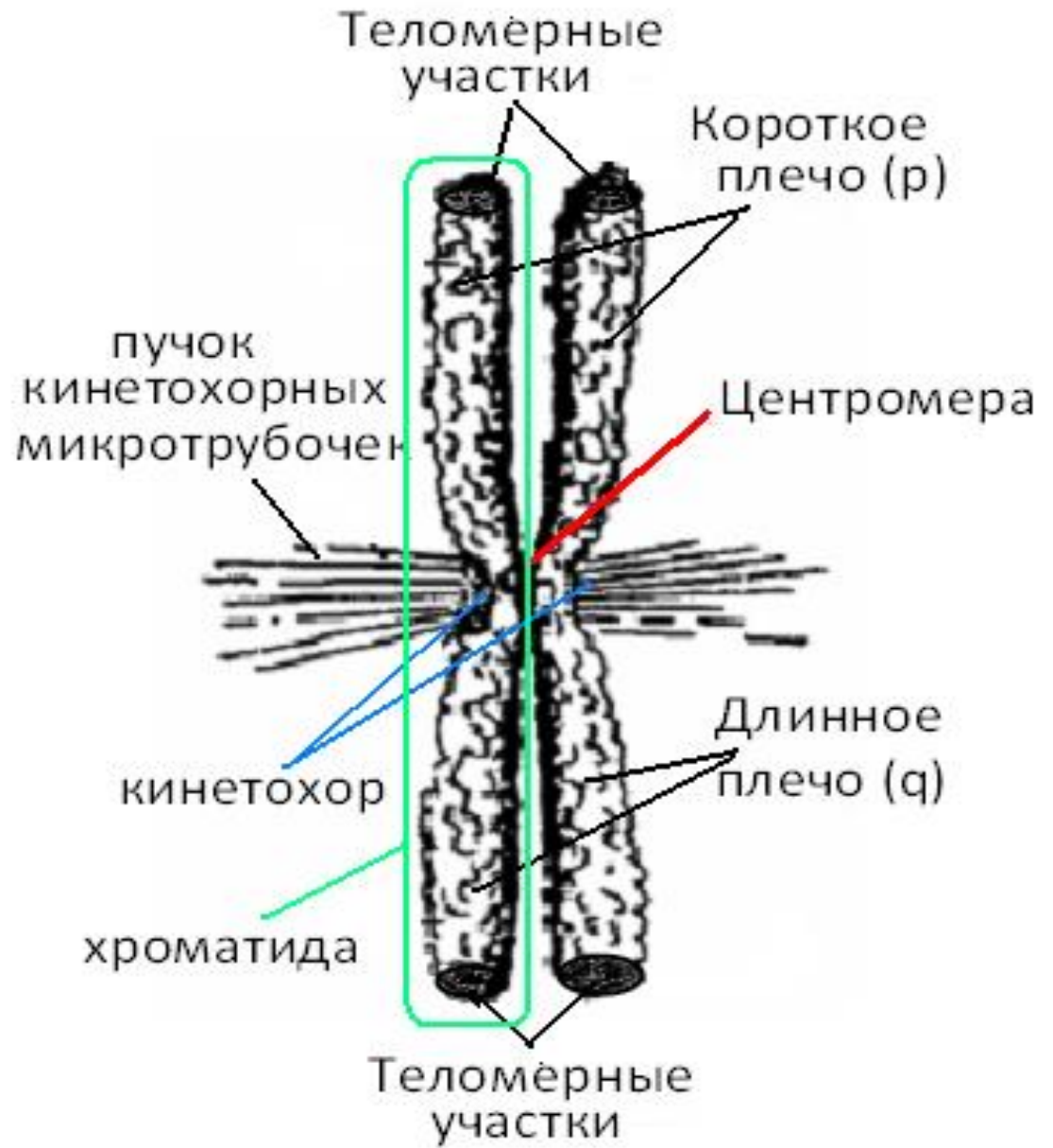


Хромосомы всех эукариотических клеток построены по одному плану.

Они включают в себя три основных компонента:

- **короткое плечо**
- **длинное плечо**
- **центромеру**
- **теломерные участки.**
- Некоторые хромосомы (**13, 14, 15, 21 и 22** – **спутничные**) на коротком плече имеют **вторичную перетяжку**, отделяющую участок хромосомы - **«спутник»**.

Строение метафазной хромосомы



Центромера делит хромосому на два плеча:

метацентрические - хромосомы с равными плечами называют равноплечими

субметацентрические - с плечами **неодинаковой** длины - неравноплечие

ахроцентрические с одним коротким и вторым почти незаметным - палочковидными

телоцентрические - в случае **полного отсутствия** одного плеча

спутничные - хромосомы которые **имеют** **вторичную перетяжку**, отделяющую спутник, вторичные перетяжки называют ядрышковыми организаторами. **В них в интерфазе происходит образование ядрышка.**

- **Плечи** хромосом **оканчиваются участками**, называемыми **теломерами**, не способными соединяться с другими хромосомами.

Кинетохоры

Кинетохоры— это сложные комплексы, состоящие из многих белков. Морфологически они очень сходны, имеют одинаковое строение, начиная от диатомовых водорослей, кончая человеком. **Кинетохоры** представляют собой **трехслойные структуры**: внутренний **плотный слой**, примыкающий к телу хромосомы, средний **рыхлый слой** и внешний **плотный слой**.

- От внешнего слоя отходят **множество фибрилл**, образуя так называемую **фиброзную корону кинетохора**
- В общей форме кинетохоры имеют вид пластинок или дисков, лежащих в зоне первичной перетяжки хромосомы, в центромере. **На каждую хроматиду** (хромосому) обычно **приходится по одному кинетохору**. До анафазы кинетохоры на каждой сестринской хроматиде располагаются оппозитно, связываясь, каждый со своим пучком микротрубочек. У некоторых растений кинетохор имеет вид не пластинок, а полусфер

Хромосомы подразделяются на

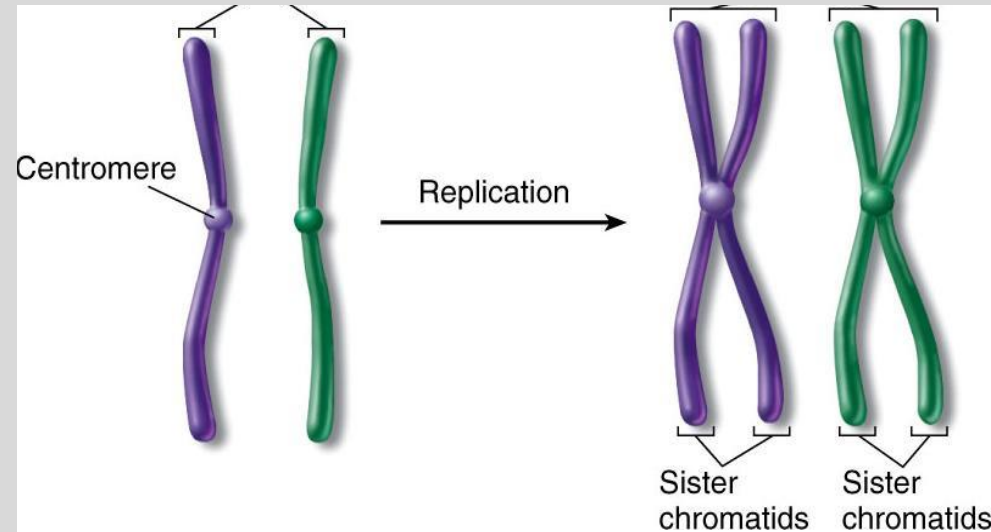
- аутосомы (одинаковые у обоих полов)
- и гетеросомы, или **половые хромосомы** (разные для мужских и женских особей)

Различают:

- гомологичные хромосомы.

Хромосомы одной пары, одинаковы по размерам, форме, составу и порядку расположения генов, но различны по происхождению (одна унаследована от отцовского, другая — от материнского организма).

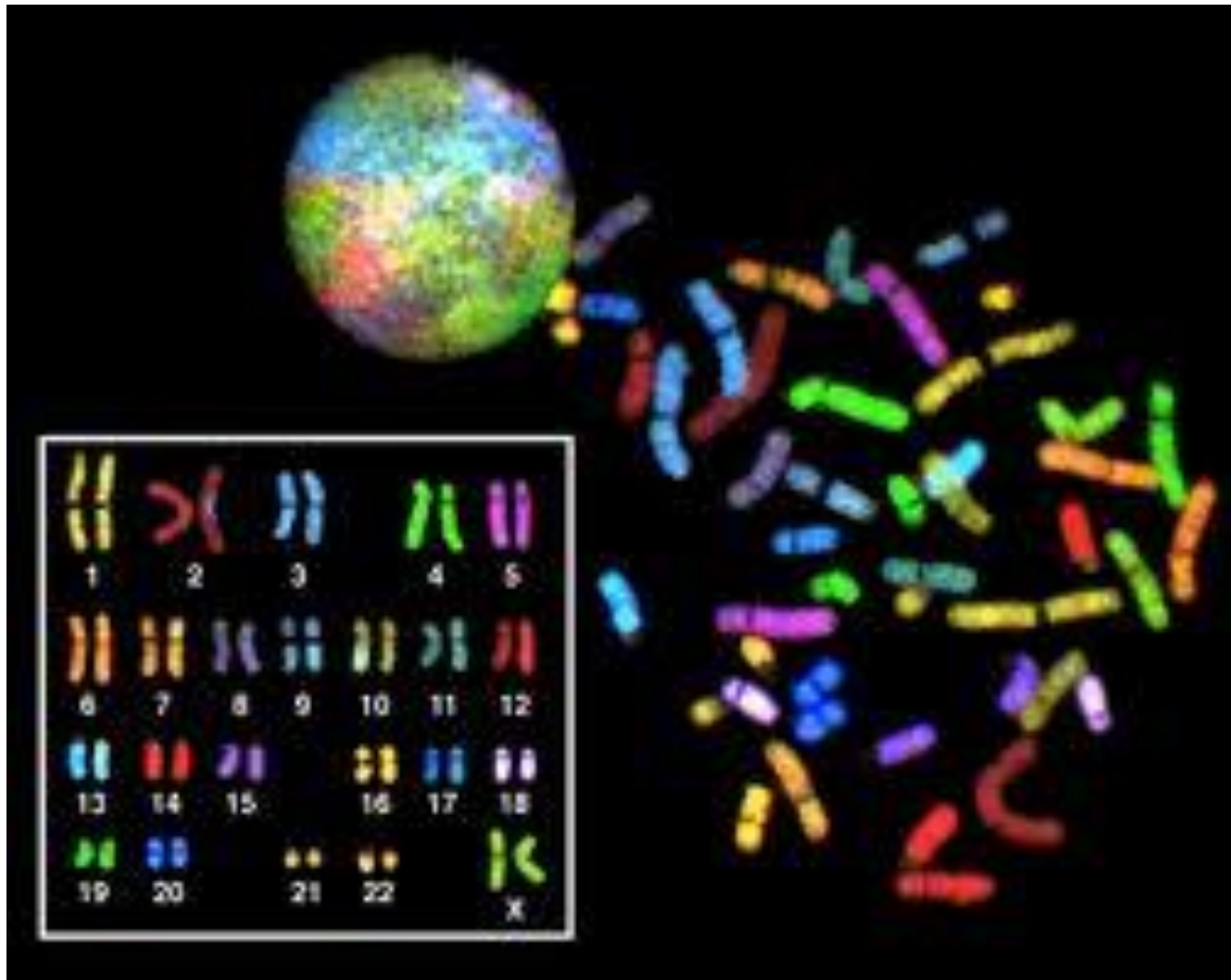
- негомологичные - хромосомы из разных пар.



кариотип

- ***Кариотип*** — диплоидный набор хромосом, свойственный соматическим клеткам организмов данного вида, являющийся видоспецифическим признаком и характеризующийся определенным числом, строением и генетическим составом хромосом (рис. 35). ***Термин был предложен в 1924 году Г.А. Левитским***

Совокупность числа и морфологии
хромосом данного вида называется -
КАРИОТИП

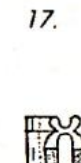
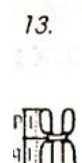
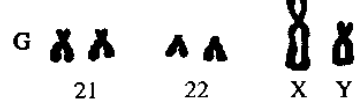
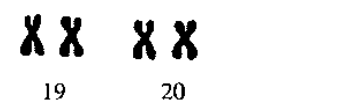
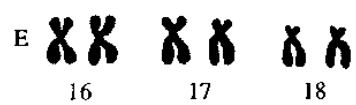
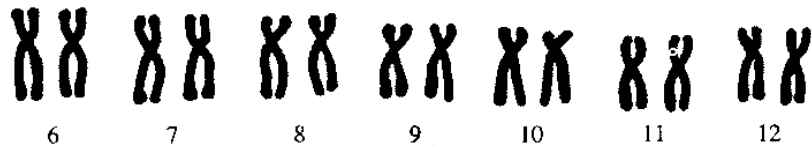
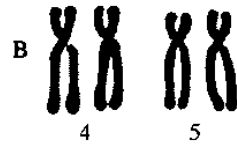
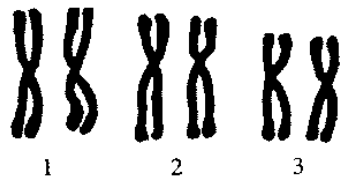


	Число хромосом	Женский организм	Мужской организм
Соматическая клетка	<p>Диплоидный набор, $2n$,</p> <p>Всего 46 хромосом:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 44 – аутосомы • 2 - половые хромосомы 	<p>44А ХХ</p>	<p>44А ХУ</p>
Половые клетки	<p>Гаплоидный набор, n,</p> <p>Всего 23 хромосомы:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 22 – аутосомы • 1 - половая хромосома 	<p>22А, Х</p> <p>Один тип яйцеклеток</p>	<p>22А, Х 22А, У</p> <p>два типа сперматозоидов</p>

Классификация хромосом

Денверская
классификация

Парижская
классификация



19.

20.

21.

22.

y

x

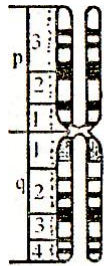
Парижская классификация

В основе Парижской классификации хромосом человека (1971 г.) лежат методы специальной *дифференциальной их окраски, при которой в каждой хромосоме выявляется характерный только для нее порядок чередования поперечных светлых и темных сегментов.*

Различные типы сегментов обозначают по методам, с помощью которых они выявляются наиболее четко. Например, Q-сегменты — это участки хромосом, флюоресцирующие после окрашивания акрихин-ипритом; G-сегменты выявляются при окрашивании красителем Гимза (Q- и G-сегменты идентичны); R-сегменты окрашиваются после контролируемой тепловой денатурации и т.д. Данные методы позволяют четко дифференцировать хромосомы человека внутри групп.

Короткое плечо хромосом обозначают латинской буквой *p*, а длинное — *q*. Каждое плечо хромосомы разделяют на районы, нумеруемые по порядку от центromеры к теломере. В некоторых коротких плечах выделяют один такой район, а в других (длинных) — до четырех. Полосы внутри районов нумеруются по порядку от центromеры. Если локализация гена точно известна, для ее обозначения используют индекс полосы. Например, локализация гена, кодирующего эстеразу D, обозначается 13p4 — четвертая полоса первого района короткого плеча тринадцатой хромосомы. Локализация генов не всегда известна до полосы. Так расположение гена ретинобластомы обозначают 13q, что означает локализацию его в длинном плече тринадцатой хромосомы.

Денверская классификация



1.



2.



3.



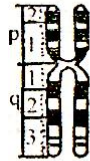
4.



5.



6.



7.



8.



9.



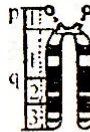
10.



11.



12.



13.



14.



15.



16.



17.



18.



19.



20.



21.



22.



Y



X

К группе А относят **1—3 пары хромосом. Это самые крупные, метацентрические и субметацентрические хромосомы, их центромерный индекс **от 38 до 49**..
Хромосома 1 (11 мкм) имеет почти медианную центромеру. Хромосома 2 (10.8 мкм) почти равна первой, имеет субмедианную центромеру. Хромосома 3 (8.3 мкм) короче первой и второй.**

Группа В (4 и 5 пары). Это большие **(7,7 мкм)** субметацентрические хромосомы, ЦИ 24—30. Не отличаются друг от друга.

Группа С (6—12 пары). Хромосомы среднего размера, субметацентрические, ЦИ 27—35. К этой группе относят и X-хромосому. Размеры хромосом 5,7-7,2 мкм

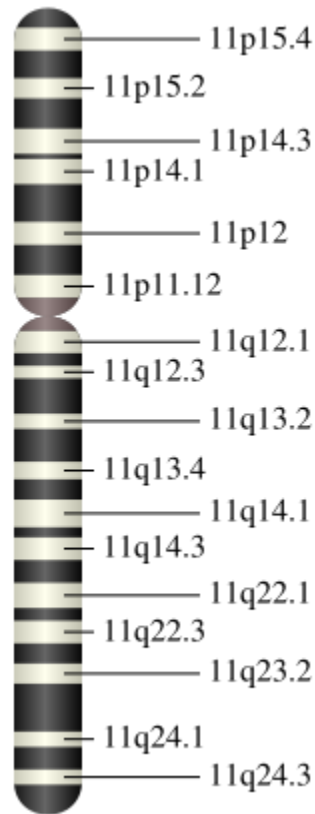
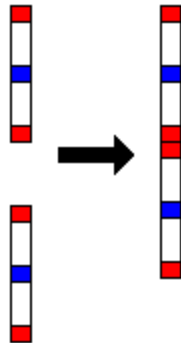
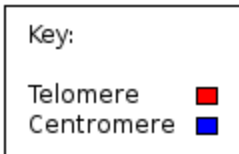
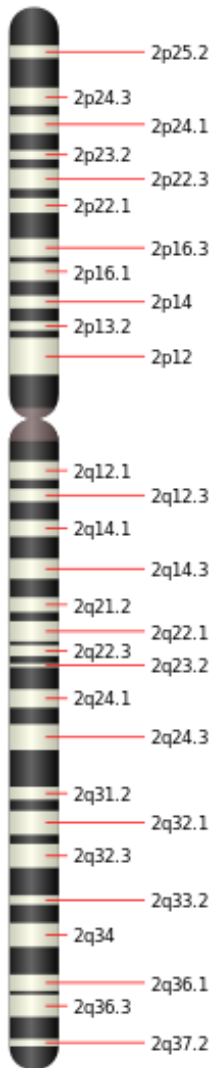
.

Группа D (13—15 пары). Хромосомы акроцентрические, ЦИ 15. Размеры хромосом около 4,2 мкм.

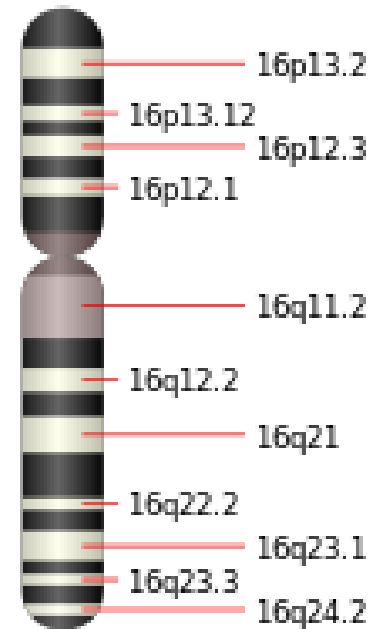
Группа E (16—18 пары). Относительно короткие (хромосома 16 - 3,6 мкм, 17 - 3,5 мкм, 18 - 3,8 мкм) – метацентрические или субметацентрические, ЦИ 26—40.

Группа F (19—20 пары): две короткие около 2,9 мкм, субметацентрические хромосомы, ЦИ 36-46

Группа G (21 и 22 пары): это маленькие (21 – 2,3 мкм, 22 – 2,8 мкм) акроцентрические хромосомы, ЦИ 13—33. К этой группе относят и Y-хромосому



11-я хромосома человека
 НВВ — β-субъединица
 гемоглобина



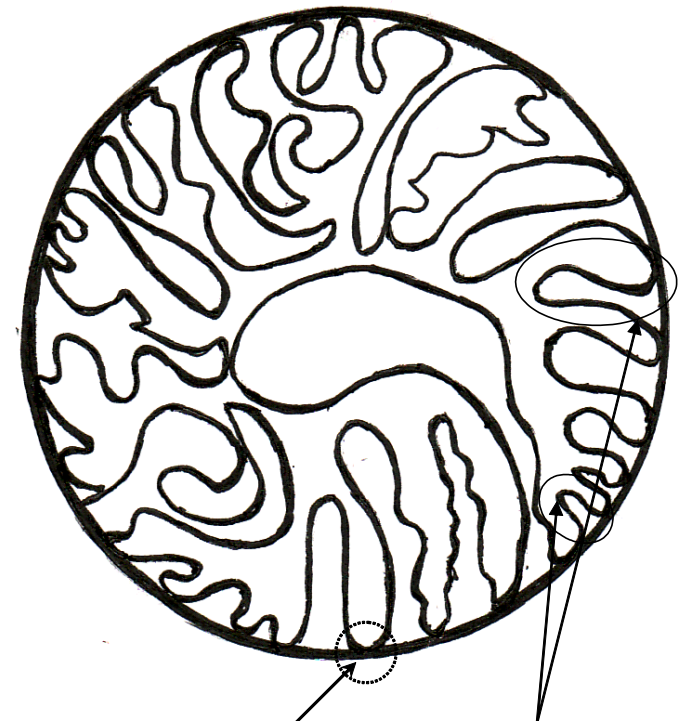
**16-я хромосома
 человека**

**2-я хромосома
 человека**

Геном человека

- Вся масса ДНК гаплоидной клетки – *называется геномом.*
- Структуру и функции генома изучает, специальная наука – геномика.

Цель международной программы «Геном человека» – секвенировать геном. Т.е. определить нуклеотидную последовательность всех генов.



Инсуляторные участки

Петли - домены

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ

