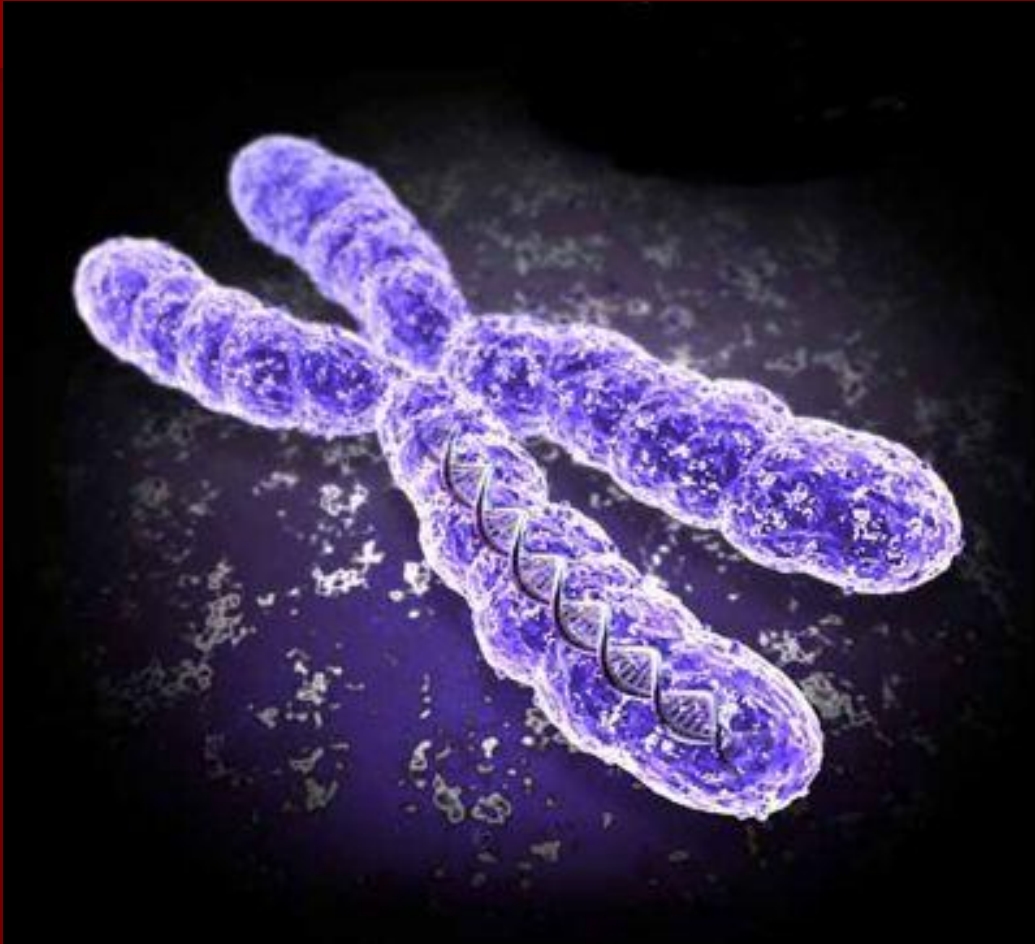


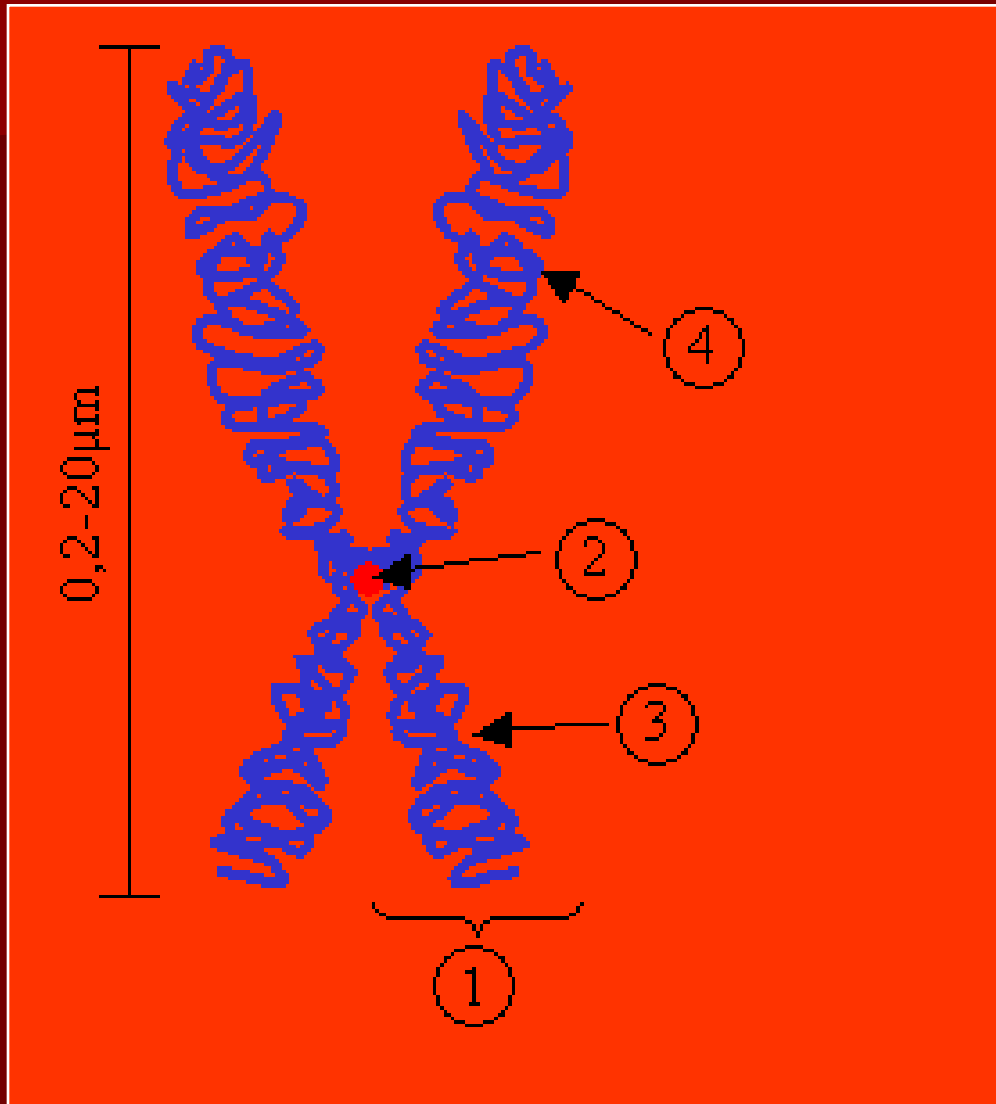
СТРУКТУРА И ФУНКЦИИ ХРОМОСОМ

ХРОМОСОМА



(от греч. chroma — цвет, краска + soma — тело) — комплекс одной молекулы ДНК с белками.

СТРОЕНИЕ ХРОМОСОМ



■ Схема строения хромосомы в поздней профазе — метафазе митоза:

1—хроматида;

2—центромера;

3—короткое плечо;

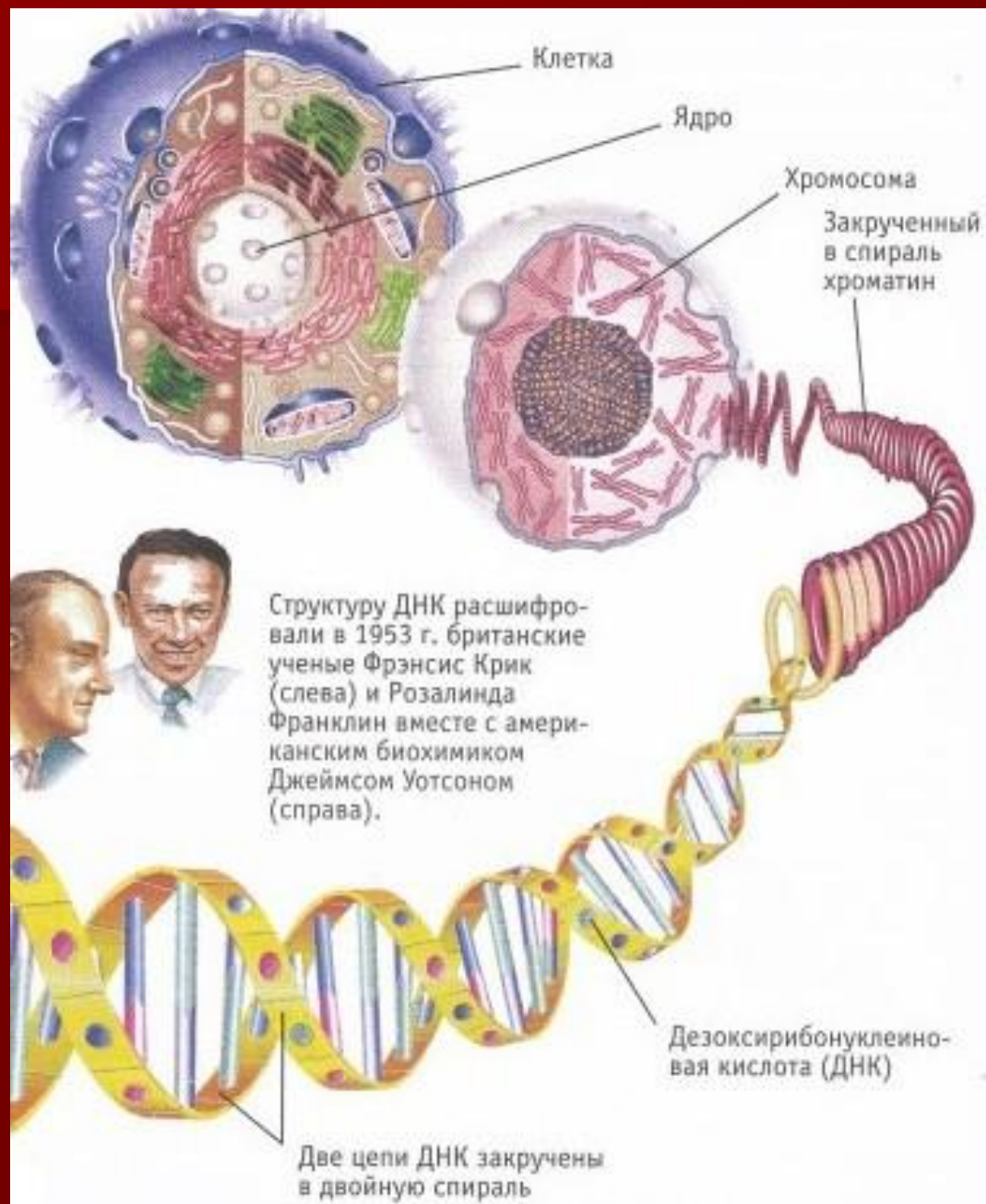
4—длинное плечо

- **ЦЕНТРОМЕРА** (от центр + греч. meros — часть) — специализированный участок ДНК, в районе которого в стадии профазы и метафазы деления клетки соединяются две хроматиды, образовавшиеся в результате дупликации хромосомы.

ЗНАЧЕНИЕ ЦЕНТРОМЕРЫ

- Центромера играет важную роль при расположении хромосом в виде метафазной пластинки
- В процессе расхождения дочерних хромосом к полюсам клетки, так как при помощи центромеры каждая хроматида соединяется с нитями веретена деления.
- Каждая центромера разделяет хромосому на два плеча.

- **ХРОМАТИДА** (от греч. *chroma* - цвет, краска + *eidos* - вид) — часть хромосомы от момента ее дупликации до разделения на две дочерние в анафазе, представляет собой нить молекулы ДНК соединенную с белками.
- Хроматиды образуются в результате дупликации хромосом в процессе деления клетки.



- Хромосомы имеются в ядрах всех клеток.
- Каждая хромосома содержит наследственные инструкции - гены.

МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ТИПЫ ХРОМОСОМ

- **телоцентрические** (палочковидные хромосомы с центромерой, расположенной на проксимальном конце);
- **acroцентрические** (палочковидные хромосомы с очень коротким, почти незаметным вторым плечом);
- **субметацентрические** (с плечами неравной длины, напоминающие по форме букву L);
- **метацентрические** (V-образные хромосомы, обладающие плечами равной длины).

ГОМОЛОГИЧНЫЕ ХРОМОСОМЫ

- От греч. Гомос - одинаковый
- Гомологичные хромосомы - парные хромосомы, одинаковые по форме, размерам и набору генов.

ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ

- В клетках тела двуполых животных и растений каждая хромосома представлена двумя гомологичными хромосомами, происходящими одна от материнского, а другая от отцовского организма. Такой набор хромосом называют **диплоидным (двойным)**

ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ

- Половые клетки, образовавшиеся в результате мейоза, содержат только одну из двух гомологичных хромосом. Этот набор хромосом называют **гаплоидным (одинарным)**.

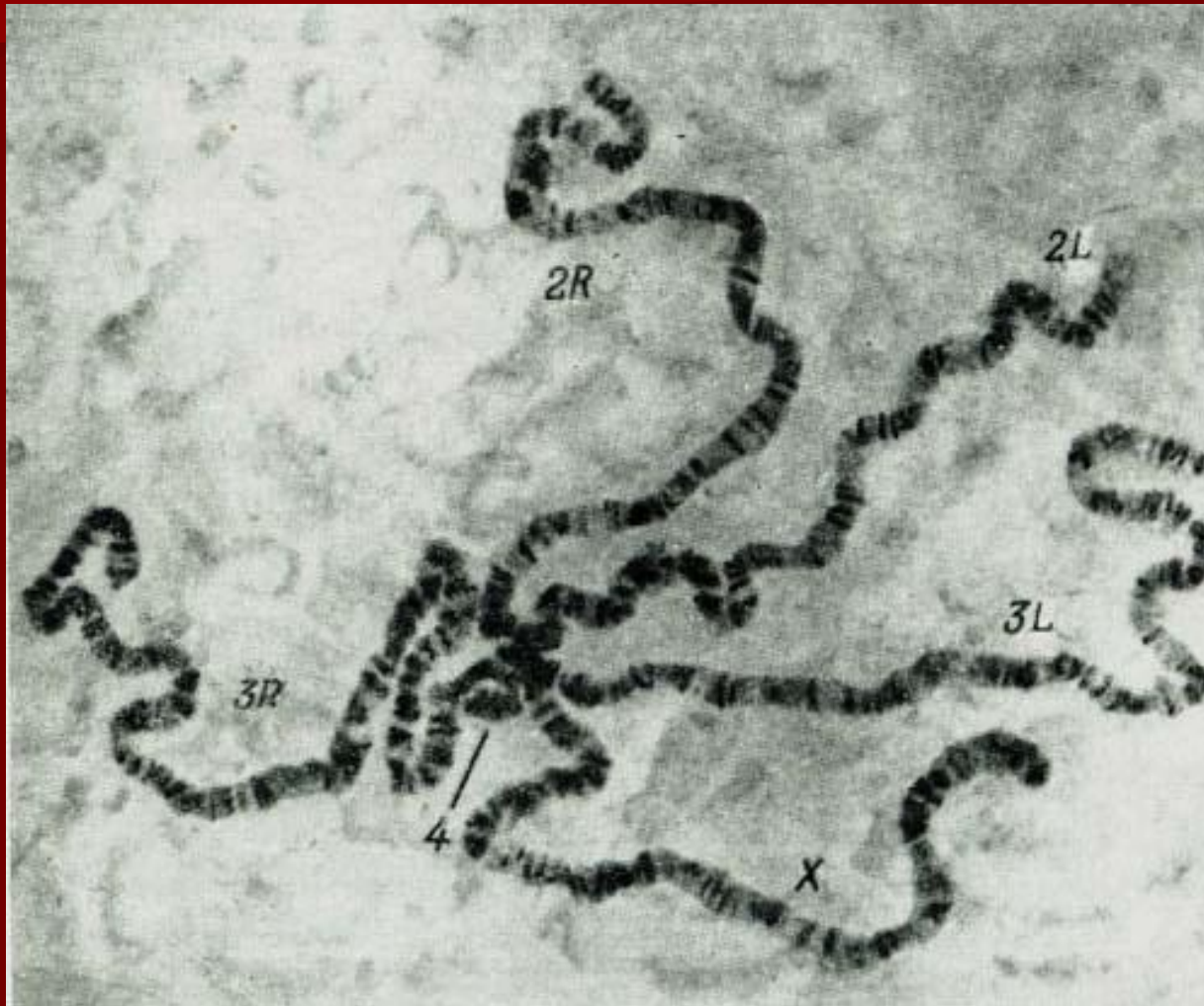
ФУНКЦИИ ХРОМОСОМ

- Осуществляют координацию и регуляцию процессов в клетке путем синтеза первичной структуры белка, информационной и рибосомальной РНК

ВИДЫ ХРОМОСОМ: ГИГАНТСКИЕ ХРОМОСОМЫ

- Видны в некоторых клетках на определенных стадиях клеточного цикла.
- Например, в клетках некоторых тканей личинок двукрылых насекомых (**политенные хромосомы**) и в ооцитах различных позвоночных и беспозвоночных (**хромосомы типа ламповых щеток**).
- Именно на препаратах гигантских хромосом удалось выявить признаки активности генов.

ВИДЫ ХРОМОСОМ: ГИГАНТСКИЕ ХРОМОСОМЫ



Гигантские
хромосомы из клеток
слюнной железы
*Drosophila
melanogaster*.
Цифрами обозначены
аутосомы, а буквами
их плечи (R - правое
плечо, L - левое
плечо), X - X-
хромосома
(Мюнтцинг А.
Генетические
исследования, 1963).

ПОЛИТЕННЫЕ ХРОМОСОМЫ

- Впервые обнаружены Е.Г. Бальбиани в 1881г, однако их цитогенетическая роль была выявлена Костовым, Пайнтером, Гейтцем и Бауером. Содержатся в клетках слюнных желез, кишечника, трахей, жирового тела и мальпигиевых сосудов личинок двукрылых.

ХРОМОСОМЫ ТИПА ЛАМПОВЫХ ЩЕТОК

- Обнаружены Рюккертом в 1892 году.
- По длине превышают политенные хромосомы, наблюдаются в ооцитах на стадии первого деления мейоза, во время которой процессы синтеза, приводящие к образованию желтка, наиболее интенсивны.
- Общая длина хромосомного набора в ооцитах некоторых хвостатых амфибий достигает 5900 мкм

ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ У РАСТЕНИЙ

ГОРОХ - 14

ДУБ – 24

КРАСНАЯ

ЛЕН – 30

СМОРОДИНА – 16

ВИШНЯ – 32

БЕРЕЗА – 18

ЯБЛОНЯ – 34

МОЖЖЕВЕЛЬНИК – 22

ЯСЕНЬ – 46

КАРТОФЕЛЬ – 48

ЛИПА - 82

ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ У ЖИВОТНЫХ

КОМАР – 6

ОКУНЬ – 28

ПЧЕЛА – 32

СВИНЬЯ – 38

МАКАК-РЕЗУС – 42

КРОЛИК - 44

КРОЛИК – 44

ЧЕЛОВЕК – 46

ШИМПАНЗЕ – 48

БАРАН – 54

ОСЕЛ – 62

ЛОШАДЬ – 64

КУРИЦА - 78



24-цветная FISH хромосом человека:

а - метафазная пластинка

(Рубцов Н. Б., Карамышева Т. В. Вестн. ВОГиС,
2000).

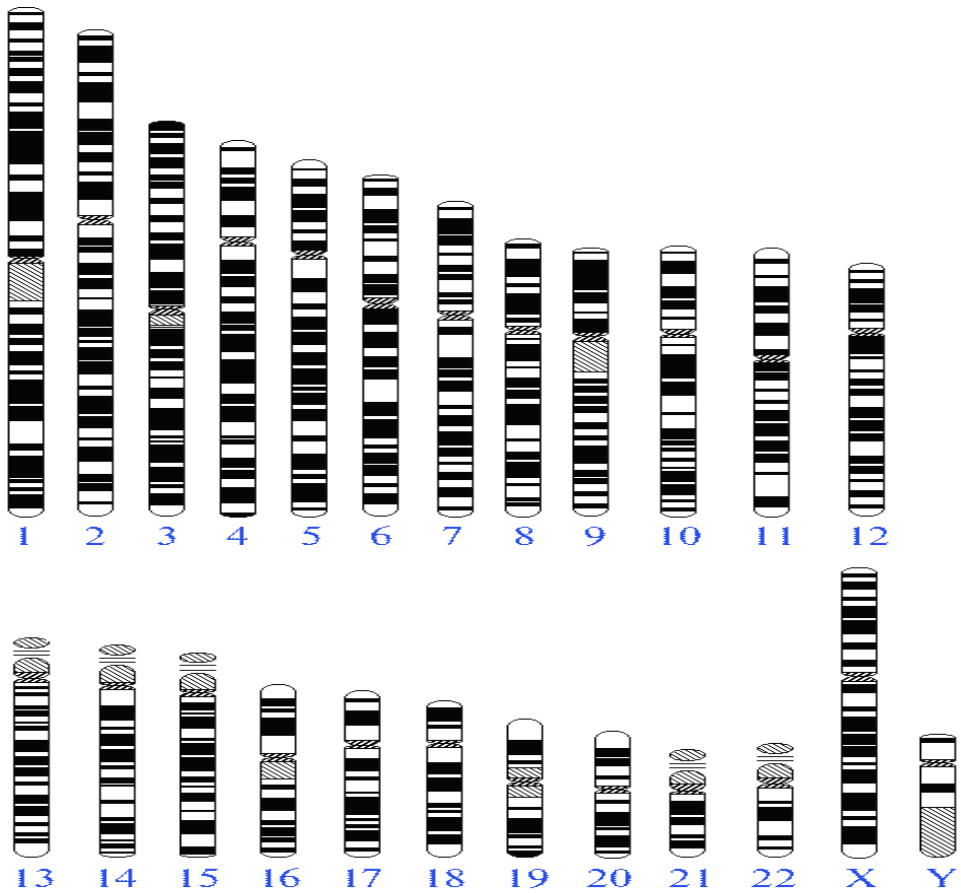


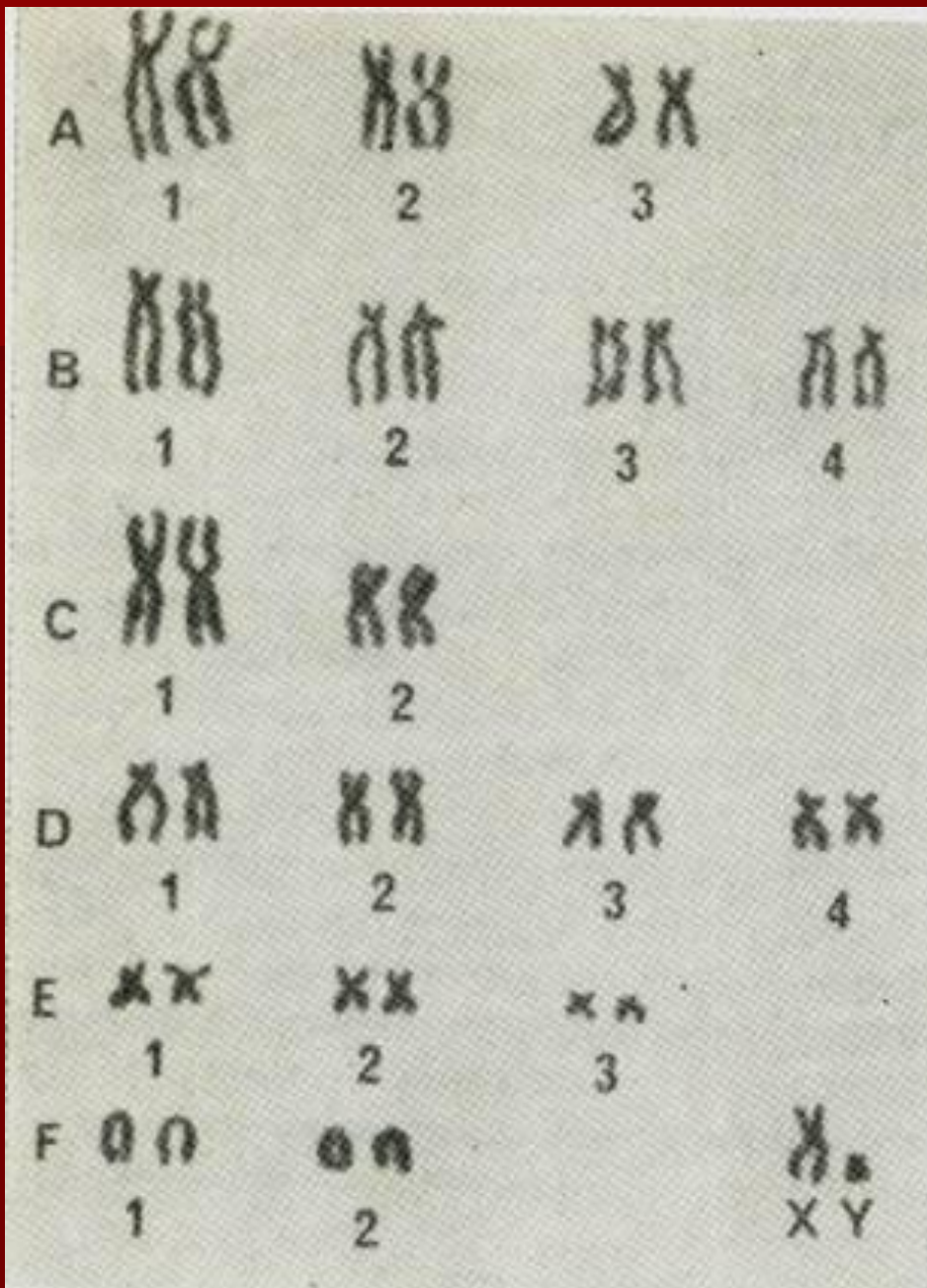
24-цветная FISH хромосом человека:

b - раскладка хромосом.

(Рубцов Н. Б., Карамышева Т. В. Вестн. ВОГиС,
2000).

ВСЕ ХРОМОСОМЫ ЧЕЛОВЕКА





Кариотип
домашней кошки
Felis catus
(Брайен С. и др.
Генетика кошки,
1993).

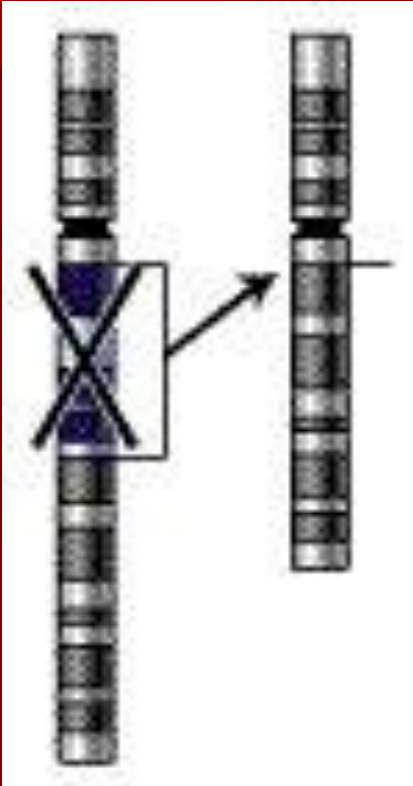
КАРИОТИП

- Это совокупность числа, величины и морфологии митотических хромосом

НАРУШЕНИЯ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ

- Нарушение структуры хромосом происходит в результате спонтанных или спровоцированных изменений:
- **Генные (точковые) мутации** (изменения на молекулярном уровне)
- **Аберрации** (микроскопические изменения, различимые при помощи светового микроскопа):
 - делеции
 - дупликации
 - транслокации
 - инверсии

ДЕЛЕЦИЯ



-от лат. *deletio* —
уничтожение —
хромосомная абберрация
(перестройка), при которой
происходит потеря участка
хромосомы.

ДЕЛЕЦИЯ

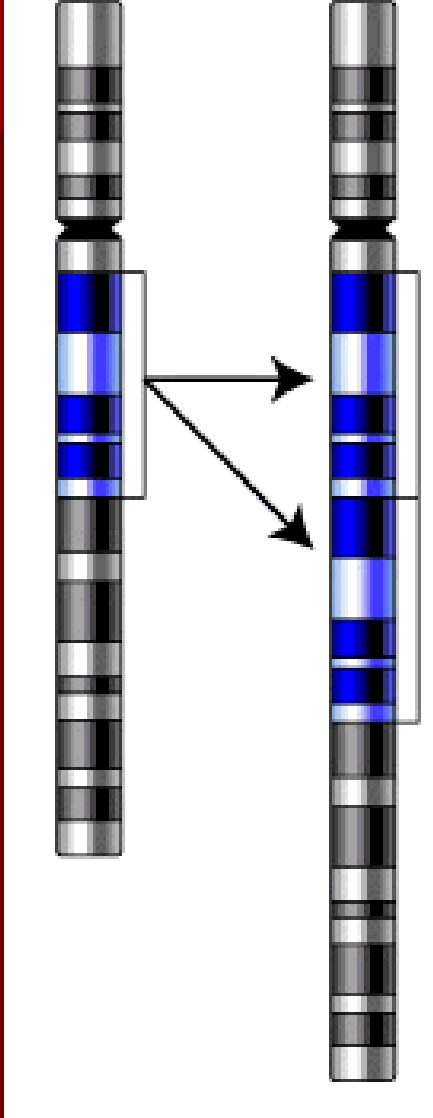
- Может быть следствием разрыва хромосомы или результатом неравного кроссинговера.
- Делеции подразделяют:
- **на интерстициальные** (потеря внутреннего участка)
- **терминальные** (потеря концевой участка).

ЗНАЧЕНИЕ ДЕЛЕЦИИ

- Делеция белка CCR5-дельта32 приводит к невосприимчивости её носителя к ВИЧ.
- Сейчас к ВИЧ устойчиво в среднем 10 % европейцев, однако в Скандинавии эта доля достигает 14-15 %. У финнов и русских доля устойчивых людей еще выше — 16 %, а в Сардинии — всего 4 %.

ДУПЛИКАЦИИ

От лат. *duplicatio* — удвоение — структурная хромосомная мутация, заключающаяся в удвоении участка хромосомы.



ТРАНСЛОКАЦИЯ

- Тип хромосомных мутаций.
- В ходе транслокации происходит обмен участками негомологичных хромосом, но общее число генов не изменяется.
- Различные транслокации приводят к развитию лимфом, сарком, заболеванию лейкемией, шизофренией.

ИНВЕРСИИ

- Это изменение структуры хромосомы, вызванное поворотом на 180° одного из внутренних её участков.
- Подобная хромосомная перестройка — следствие двух одновременных разрывов в одной хромосоме.