

Гены, геномы и хромосомы

**Автор: Понкратьева Тамара
Васильевна
Учитель биологии
НМБОУ «Гимназия №11»
Анжеро-Судженск**



Повторение.



Сложность процесса – биосинтез белка.



Проблемный вопрос



ДНК
(А-Г-Ц-Т)

в ядре

БЕЛОК
(аминокислоты)

в цитоплазме



?

Транскрипция-.....?



Необходимо

1.
2.
3. Фермент РНК - полимераза

Происходит

Образуется

Трансляция-.....

?

Необходимо

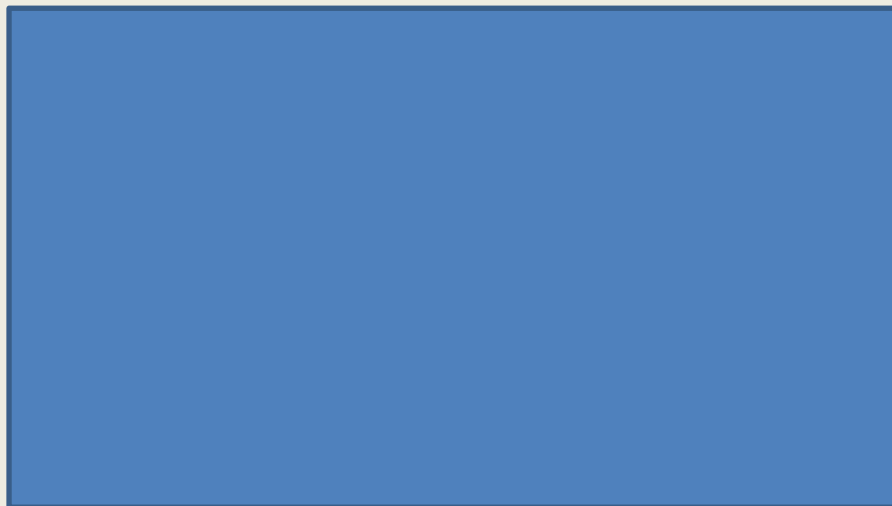
1.

2.

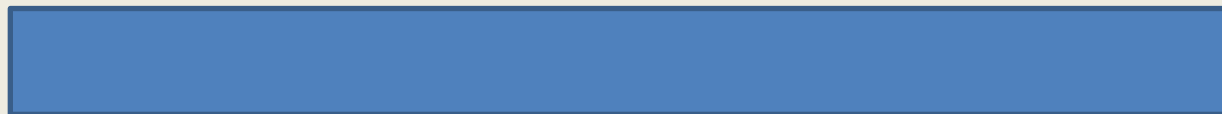
3.

4.

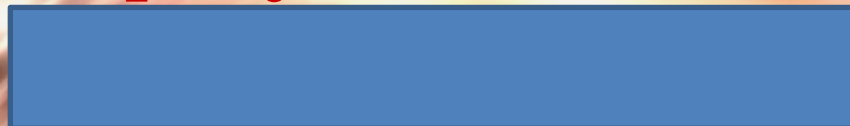
5.

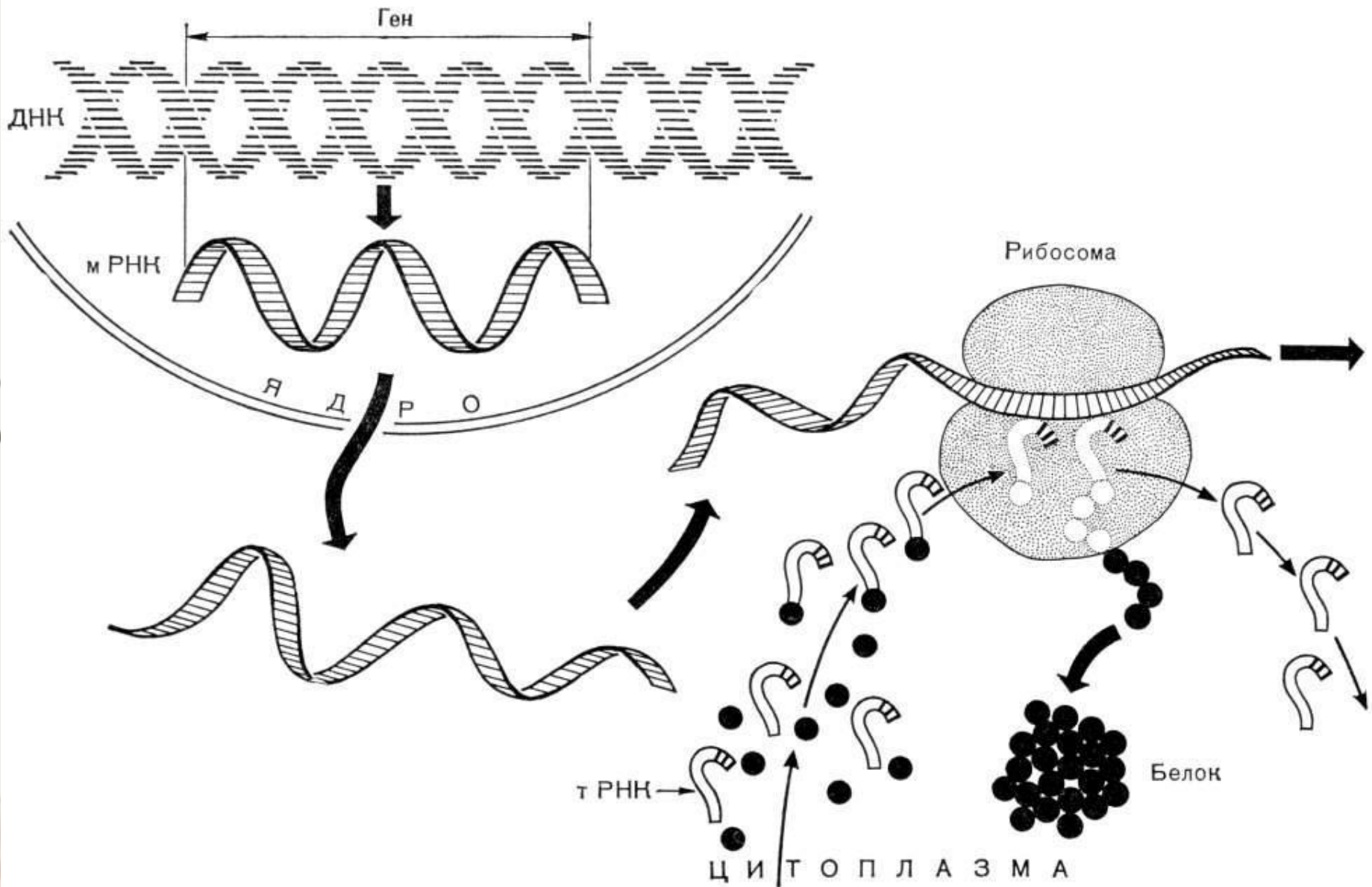


Происходит



Образуется





***Гены, геномы и
хромосомы***



ГЕН



- Ген- это участок ДНК (или РНК у вирусов), несущий информацию о первичной структуре одного полипептида, одной молекулы т-РНК или одной молекулы р-РНК.
- В ДНК гены располагаются линейно.

Гены прокариот.



- У прокариот гены образуют **блоки-опероны**, которые являются матрицей для транскрипции.
- Блоки-опероны представляют собой непрерывную последовательность нуклеотидов, входящих в состав кодонов.

Гены

эукариот.

- У эукариот единицей транскрипции является отдельный ген.
- Гены эукариот «разорваны» - состоят из экзонов и интронов
- **Экзоны** – нуклеотидная последовательность, кодирующая аминокислоты
- **Интроны** – нуклеотидная последовательность, которая не кодирует



Этапы синтеза и-РНК



- **Кепирование**- модификация конца про-иРНК (правильная посадка на рибосому, запрет ферментам нуклеазам гидролизовать РНК)
- **Полиаденилирование**- присоединение к другому концу про-иРНК адениловых нуклеотидов, что удлиняет жизнь и-РНК
- **Сплайсинг**- сшивание копий экзонов

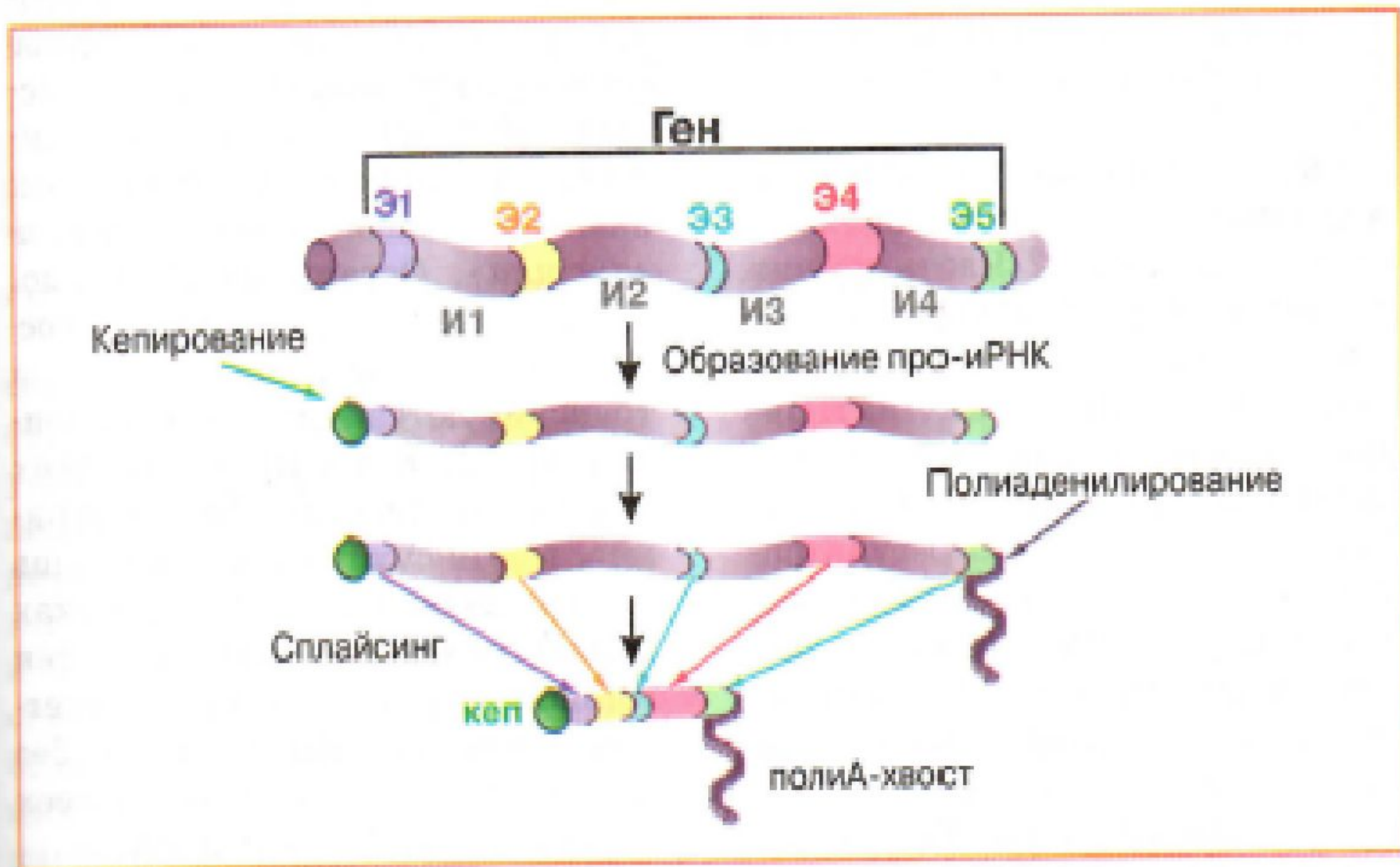


Рис. 53. Этапы созревания иРНК эукариот

ГЕНОМ

- **Геном**- совокупность генов и некодирующих последовательностей ДНК, которые входят в гаплоидный набор хромосом вида.
- Известно, что длина всех интронов одного гена превышает суммарную длину всех экзонов.

- У человека
- 5% экзонов
- 24% интронов

Более 70% нуклеотидов являются регуляторными зонами генов, с ними взаимодействуют многие белки, активирующие или подавляющие транскрипцию разных генов.



Геном человека



- Трехбуквенный генетический код к 1964 г. расшифровал Ф.Крик. Вряд ли он тогда предполагал, что в обозримом будущем станет возможной расшифровка генома человека. Эта задача долгое время казалась неразрешимой.

И вот геном прочитан



- Завершение работ по расшифровке генома человека консорциумом ученых планировалось к 2003 г. – 50-летию открытия структуры ДНК. Однако конкуренция сказала свое слово и в этой области.
- Крейг Вентер основал частную компанию «Селера», которая продает генные последовательности за большие деньги. Включившись в гонку по расшифровке генома, она за один год сделала то, на что у международного консорциума ученых из разных стран ушло десять лет. Это стало возможным благодаря новому методу чтения генетических последовательностей и использованию автоматизации процесса чтения.



- **Итак, геном прочитан. Казалось бы, надо радоваться, но ученые пришли в недоумение: уж очень мало генов оказалось у человека – примерно в три раза меньше, чем ожидалось. Раньше думали, что генов у нас около 100 тыс., а на самом деле их оказалось около 38,5 тыс. Но даже не это самое главное.**
- **10 тыс работают во всех клетках, а 28,5 тыс не во всех.**
- **Недоумение ученых : у дрозофилы 13 601 генов, у круглого почвенного червя – 19 тыс., у горчицы – 25 тыс. генов. Столь малое количество генов у человека не позволяет выделить его из животного царства и считать «венцом» творения.**



- **Основную часть ДНК наших хромосом занимают пустынные участки и так называемые тандемные повторы.**
- **В пустынных участках просто-напросто не закодировано никаких генов, а повторы бессмысленны и следуют друг за другом наподобие велосипедов-тандемов, откуда и получили название.**
- **Зато там, где располагаются гены, активность ДНК и ферментов, синтезирующих ее копии в виде молекул информационной РНК, повышается в 200–800 раз! Это – «горячие точки» генома.**



- **В геноме человека ученые насчитали 223 гена, которые сходны с генами кишечной палочки. Кишечная палочка возникла примерно 3 млрд. лет назад.**
- **Зачем нам такие «древние» гены? Видимо, современные организмы унаследовали от предков какие-то фундаментальные структурные свойства клеток и биохимические реакции, для которых необходимы соответствующие**



- В нашем геноме много последовательностей, доставшихся нам в «наследство» от ретровирусов. Эти вирусы, к которым относятся вирусы рака и СПИДа, вместо ДНК в качестве наследственного материала содержат РНК
- Таких ретровирусных последовательностей у нас много. Время от времени они «вырываются» на волю, в результате чего возникает рак (но рак в полном соответствии с законом Менделя проявляется лишь у рецессивных гомозигот, т.е. не более чем в 25% случаев)



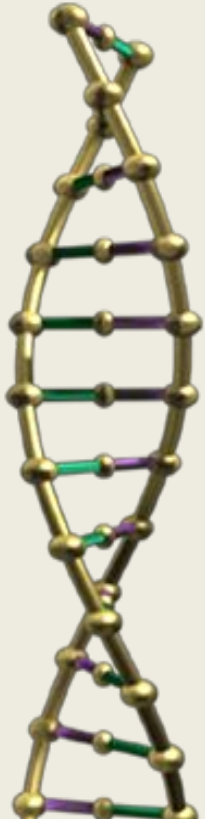
- **К.Вентер говорил, что понимание генома потребует сотни лет.**
- **Ведь мы до сих пор не знаем функций и роли более чем 25 тыс. генов. И даже не знаем, как подступиться к решению этой задачи, поскольку большинство генов просто «молчит» в геноме, никак себя не проявляя.**
- **В то же время, хотя генов у нас и не слишком много, они обеспечивают синтез до 1 млн (!) самых разных белков.**

Хромосомы



- На примере человека- 46 молекул ДНК- это 4 метра. Как они уместятся в ядре диаметром 10 мкм
- Ген- это основа хромосомы (ДНК+белок гистон)
- Белки обеспечивают упаковку ДНК в ядре
- Существует 4 уровня комплектации ДНК

Уровни комплектации ДНК в хромосоме



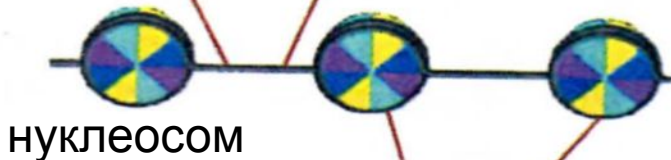
- **На первом уровне** двойная спираль ДНК наматывается на множество одинаковых белковых комплексов, содержащих по 8 молекул гистонов – белков с повышенным содержанием положительно заряженных аминокислотных остатков лизина и аргинина.
- В состав нуклеосомы входит по 2 одинаковые молекулы четырёх разных гистонов.
- Между нуклеосомами содержится 20, 20 или 40 пар нуклеотидов.

2 нм



двойная спираль ДНК

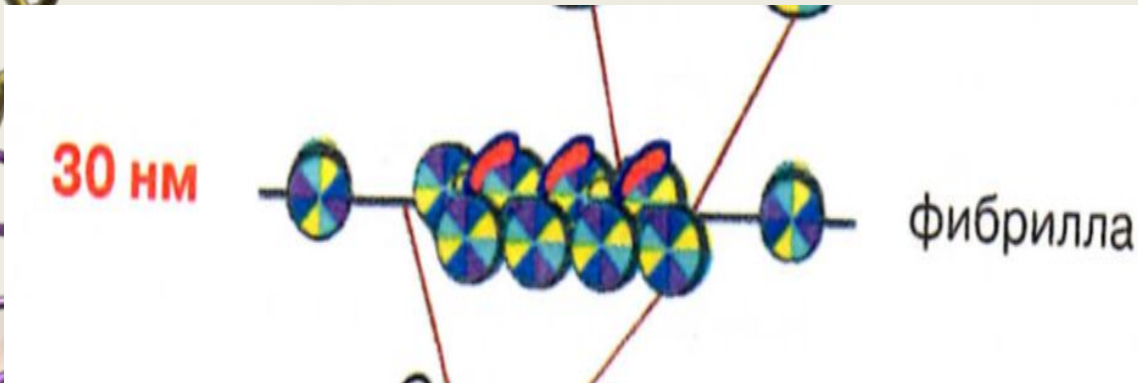
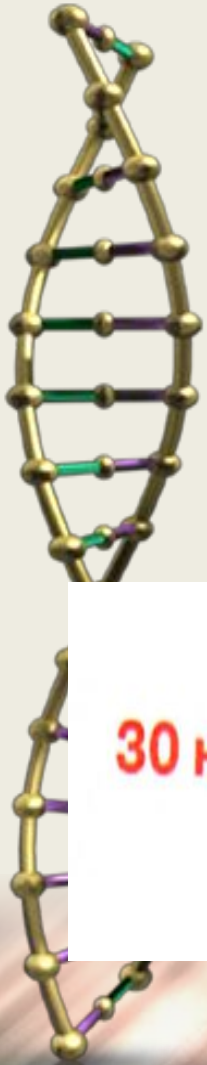
11 нм



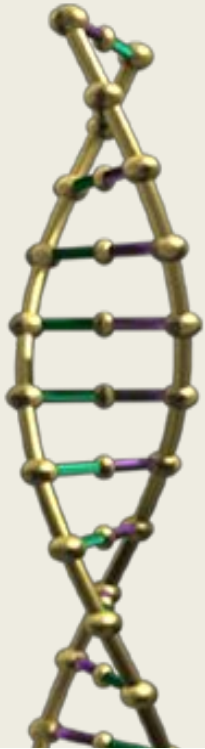
нуклеосомная нить ("бусы на нитке")

нуклеосом

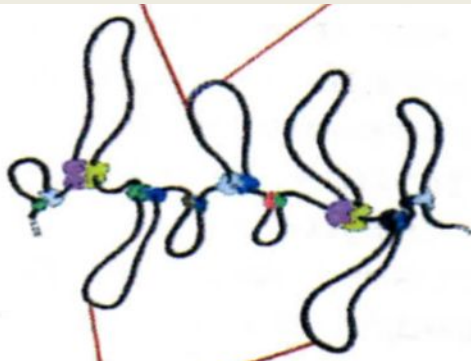
- **На втором уровне**- нуклеосомы сближаются с помощью пятого гистона, отличающегося от тех, которые входят в состав сердцевины нуклеосомы.
- Образуется фибрилла.



- **На третьем уровне** упаковки формируются петли, содержащие от 20-80 тыс. пар нуклеотидов.
- В «устье» каждой петли находятся белки, которые узнают определенные нуклеотидные последовательности и при этом имеют сродство друг с другом.
- Образуется комплекс, называемый **хроматином** (виден только в



300 нм

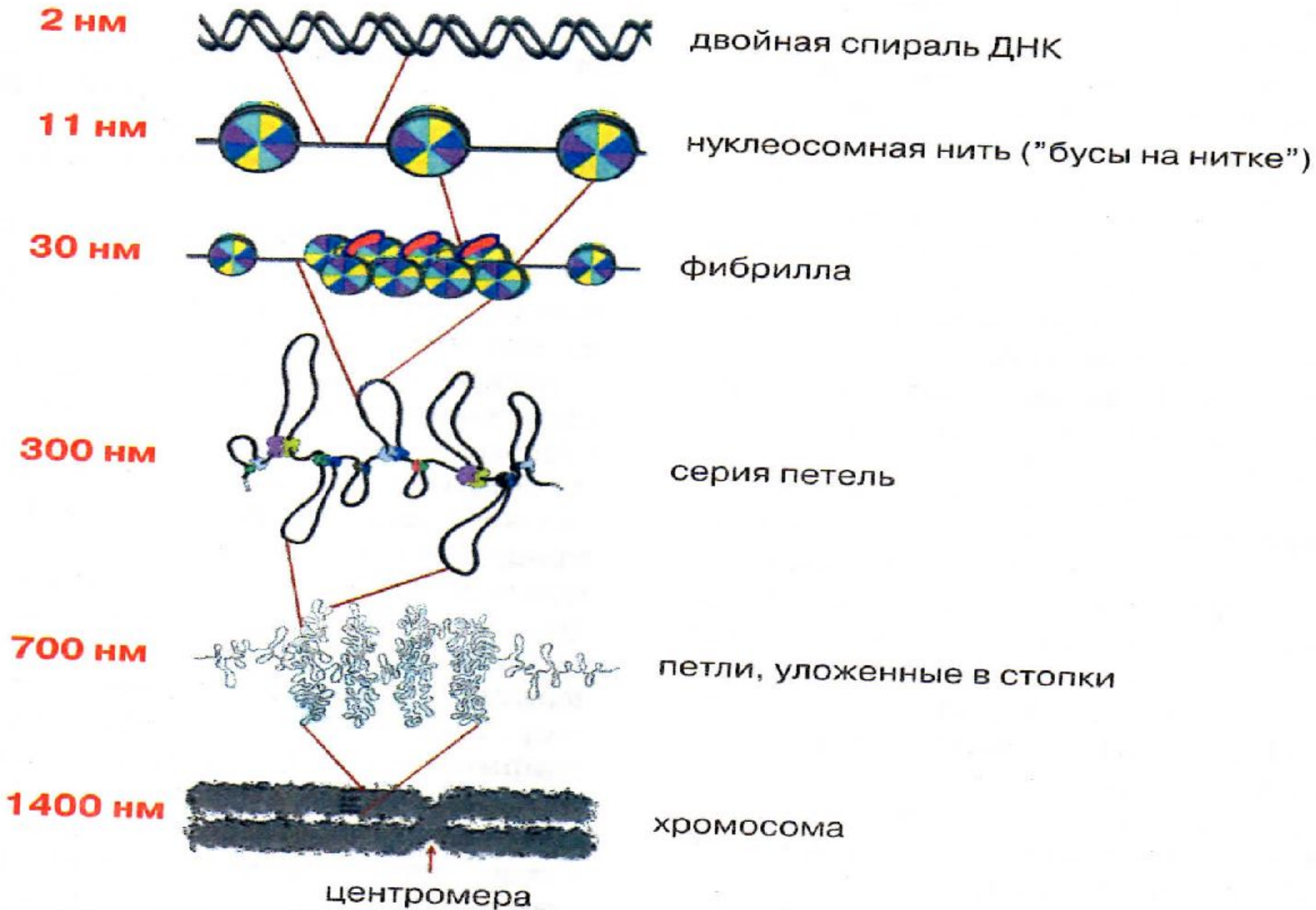


серия петель

• На четвертом уровне-

петли укладываются в стопки, хромосома утолщается и становится видна в световой микроскоп.





Уровни комплектации

ДНК

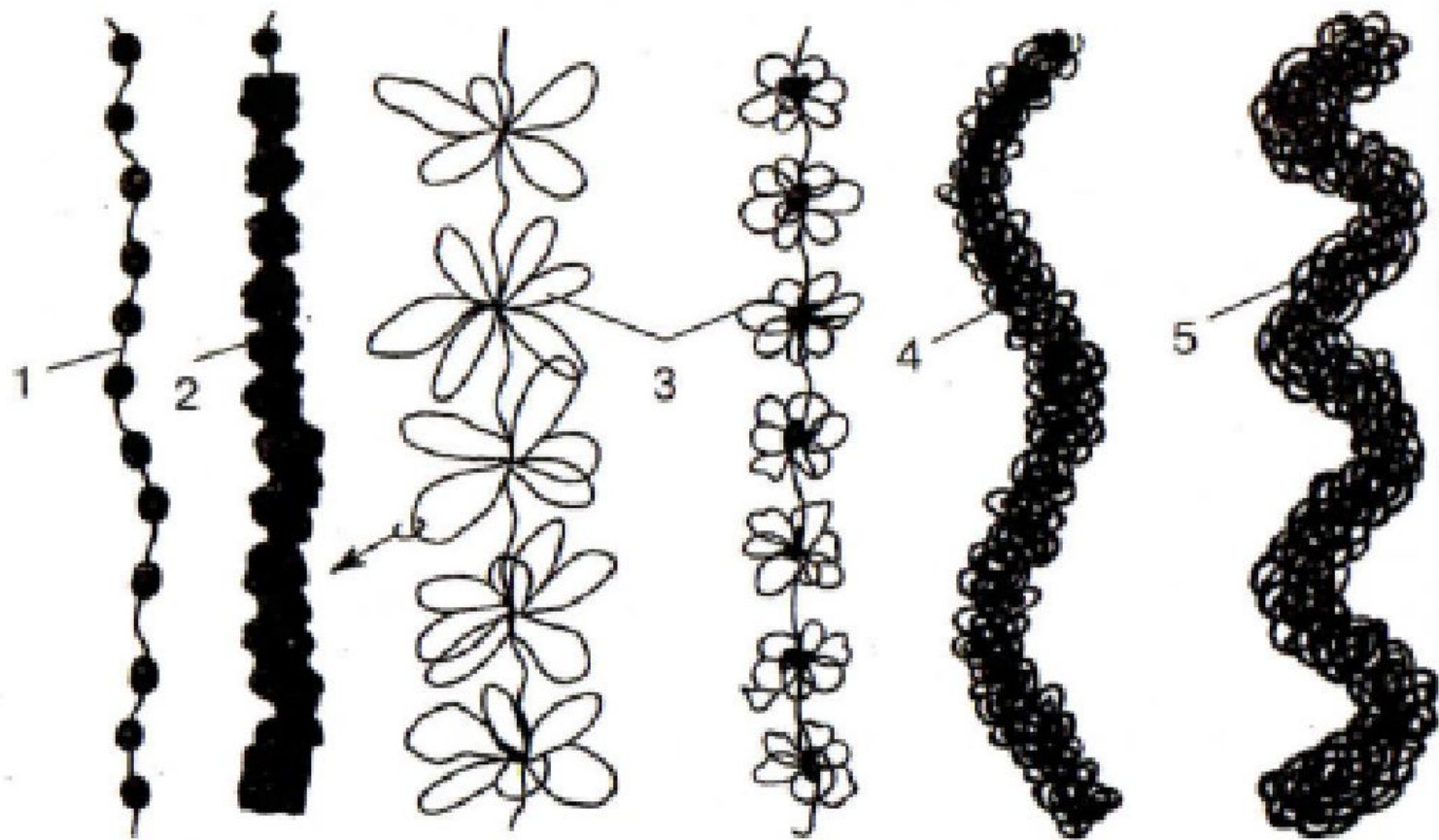
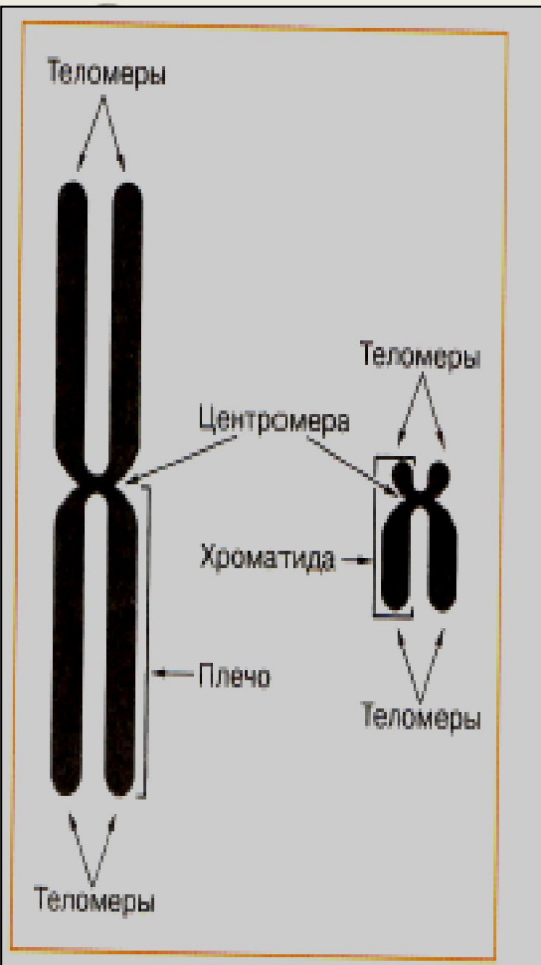


Рис. 1.13. Уровни компактизации хромосом:

1 — нуклеосома; 2 — нуклеомер; 3 — хромомер; 4 — хромонема; 5 — хромосома

Строение хромосомы на четвертом уровне упаковки.



Каждая хромосома состоит из 2-х идентичных **хроматид**, каждая из которых содержит по одной молекуле ДНК.

Центромера- участок соединения хроматид.

Теломера – конец хромосомы. Состоит из 10 тыс.пар нуклеотидов. Теломеры защищают кодирующие последовательности ДНК –гены от действия экзонуклеаз –ферментов, гидролизующих молекулы нуклеиновых кислот с концов, и обеспечивают прикрепление хромосом во время удвоения к внутренней мембране ядра.

Плечо- часть хромосомы от центромеры до теломеры.

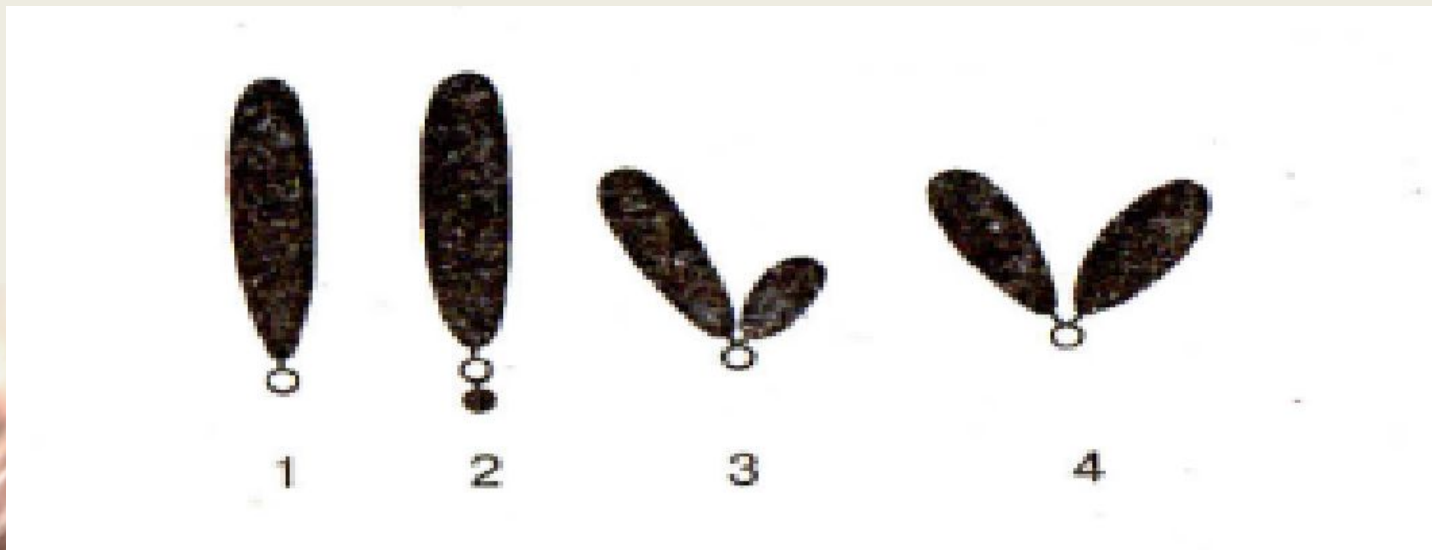
Классификация хромосом

1- телоцентрическая (центромера отсутствует либо расположена на конце хромосомы)

2- acroцентрическая (центромера смещена к концу плеча хромосомы)

3- субметацентрическая (центромера делит хромосому на два неравных плеча)

4- метацентрическая (центромера делит хромосому на два равных плеча)



Кариотип



- Кариотип- совокупность признаков хромосомного набора.
- Кариотипы разных видов различаются числом, размерами и формой хромосом



- У человека нормальный кариотип состоит из 46 хромосом.
- Тогда как у шимпанзе, гориллы — 48.
- Кариотип бурозубки обыкновенной составляет от 20 до 33 хромосом в зависимости от конкретной популяции

Нарушения кариотипа у человека



- 47,XXY; 48,XXX- Синдром Клайнфельтера (Полисомия по X-хромосоме у мужчин)
- 45X0; 45X0/46XX; 45,X - Синдром Шерешевского — Тёрнера (Моносомия по X)
- 47,XX, 21+; 47,XY, 21+ Синдром Дауна (Трисомия по 21-й хромосоме)
- 47,XX, 18+; 47,XY, 18+ Синдром Эдвардса (Трисомия по 18-й хромосоме)
- 47,XX, 13+; 47,XY, 13+ Синдром Патау (Трисомия по 13-й хромосоме)
- 46,XX, 5p- Синдром кошачьего крика (Делеция короткого плеча 5-й хромосомы)

Делеции — хромосомные перестройки, при которых происходит потеря участка хромосомы

Митохондриальный геном



- Генетическая информация содержится не только в хромосомах клеточного ядра, но и в митохондриях (это самовоспроизводящиеся полуавтономные органеллы клетки)
- Митохондриальный геном – это 1 или несколько кольцевых (редко линейных) молекул мтДНК
- В митохондриях также содержатся рибосомы, но они синтезируют только 5% белков

Свой геном имеют также и хлоропласты

Закрепление .



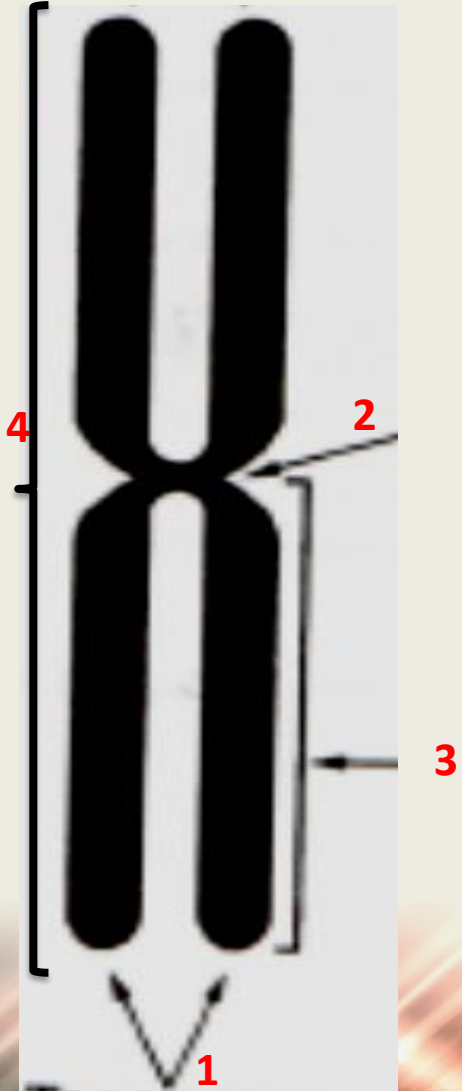
1. В чём принципиальное отличие строения генов эукариот от генов прокариот?

У прокариот нуклеотиды располагаются непрерывно, а у эукариот они «разорваны».

2. Какие органеллы соматических клеток высших растений имеют свой геном?

Ядро, митохондрии и хлоропласты

Назовите части в структуре хромосом.



1-теломера

2-

центромера

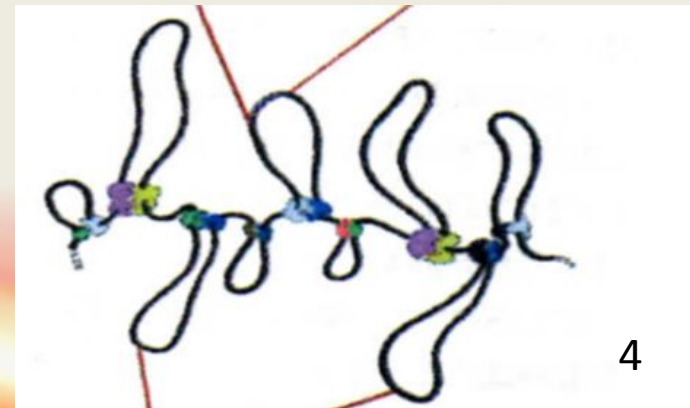
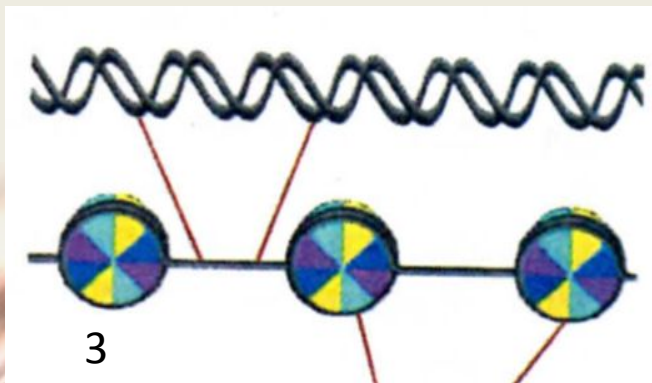
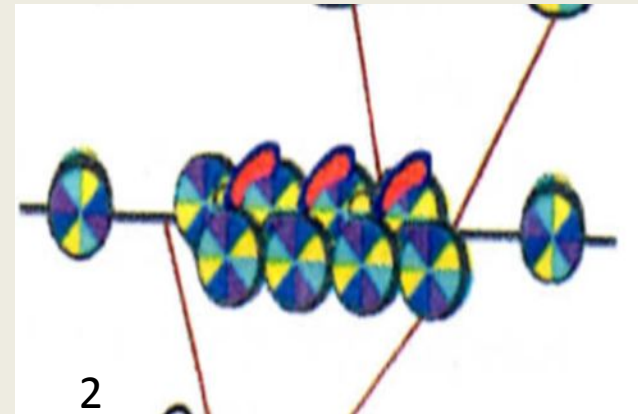
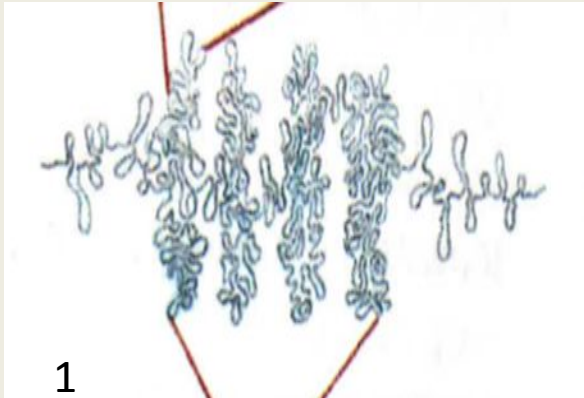
3-плечо

4-хроматида

Каким образом «упакована» ДНК в ядре клетки?

Расположите в правильном порядке уровни комплектации ДНК.

3, 2, 4, 1



Домашнее задание.



Параграф № 18.

Подготовить сообщения о заболеваниях человека, связанные с нарушением его кариотипа:

- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Шерешевского — Тернера
- Синдром Дауна
- Синдром Эдвардса
- Синдром Патау
- Синдром кошачьего крика

Спасибо за внимание!

