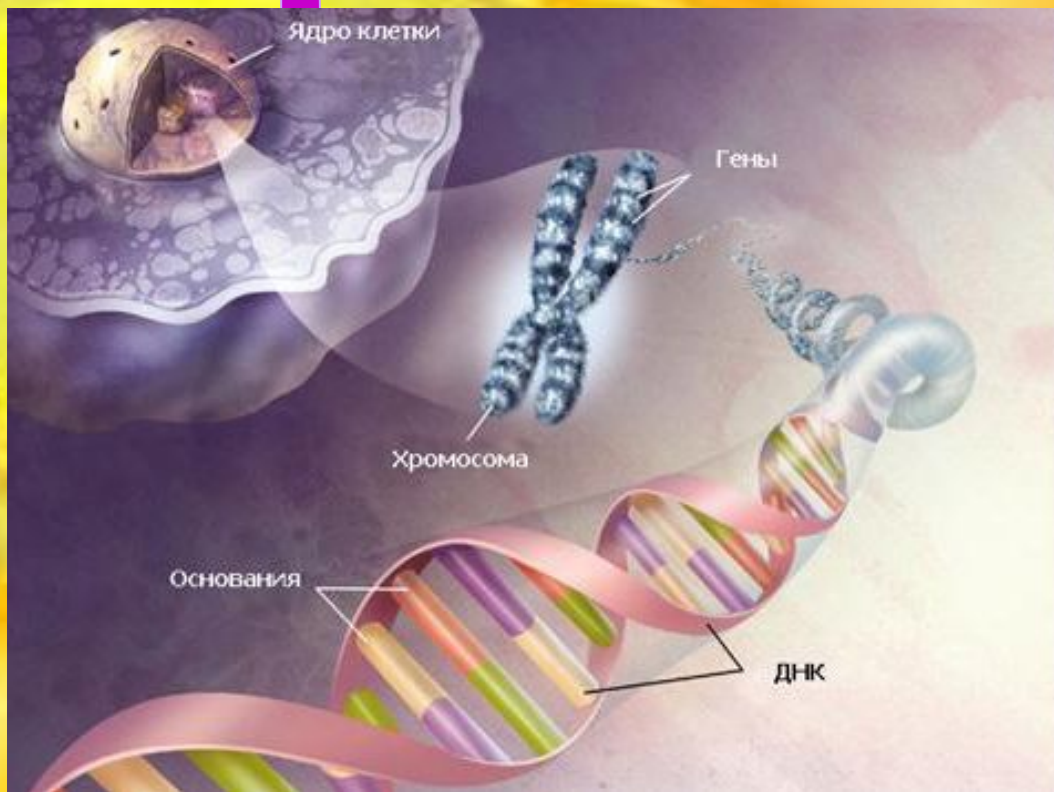


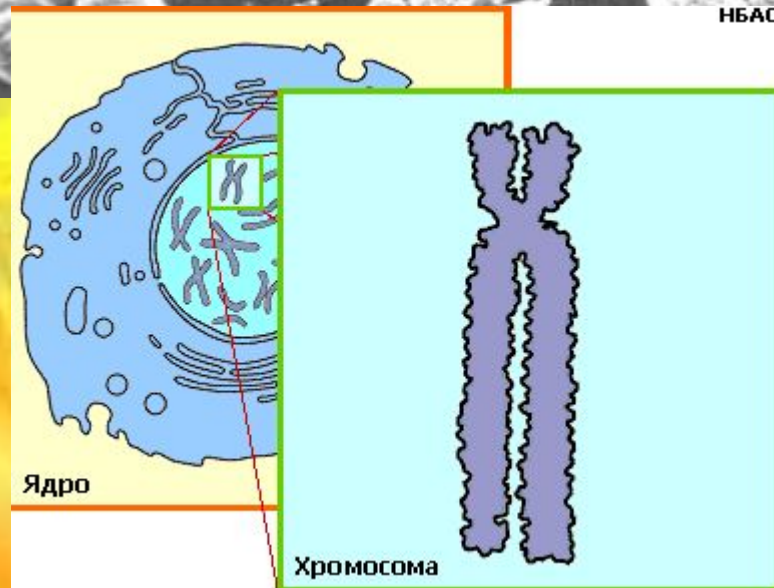
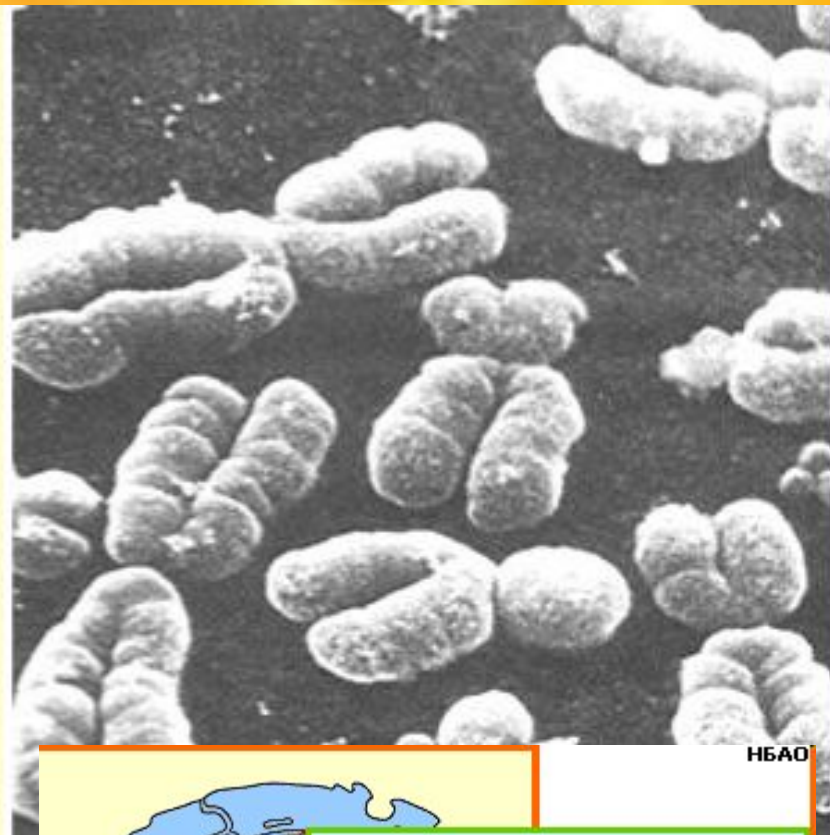
# Строение хромосом



# Определение

- Хромосома - самовоспроизводящийся структурный элемент ядра клетки, содержащий ДНК, в которой заключена генетическая (наследственная) информация. Число, размер и форма хромосом строго определены и специфичны для каждого вида. Каждая хромосома состоит из одной или нескольких пар хромонем. Различают гомологичные и негомологичные хромосомы.



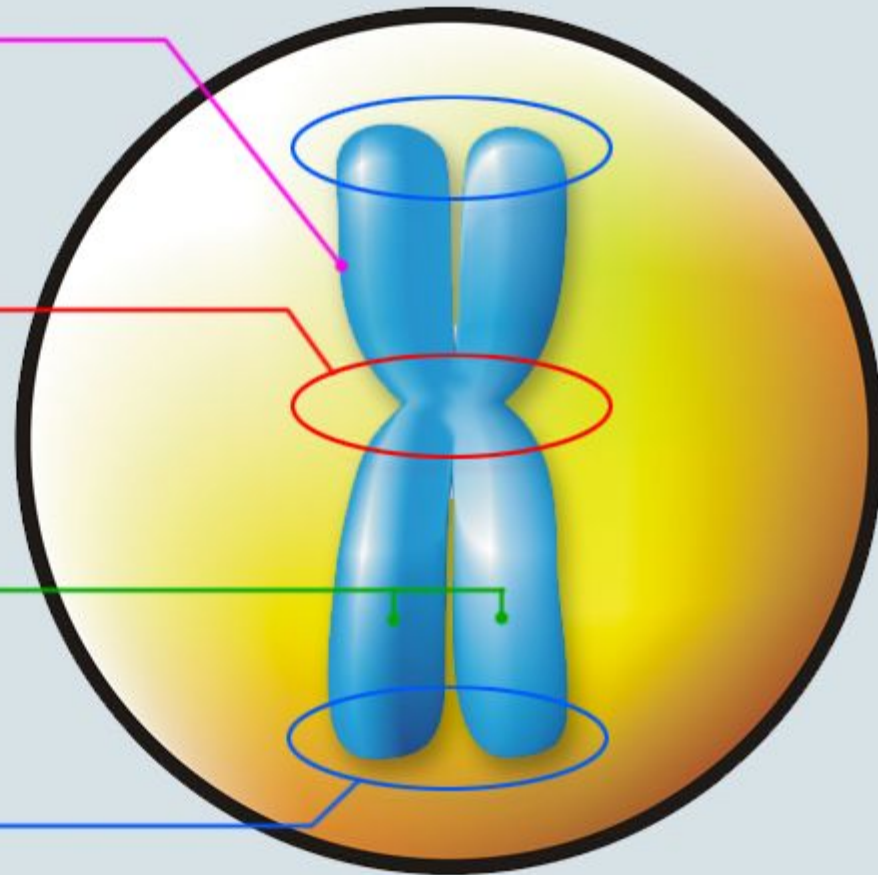


Плечи хроматид

Центромера

Две хроматиды

Теломеры  
(концевые участки)

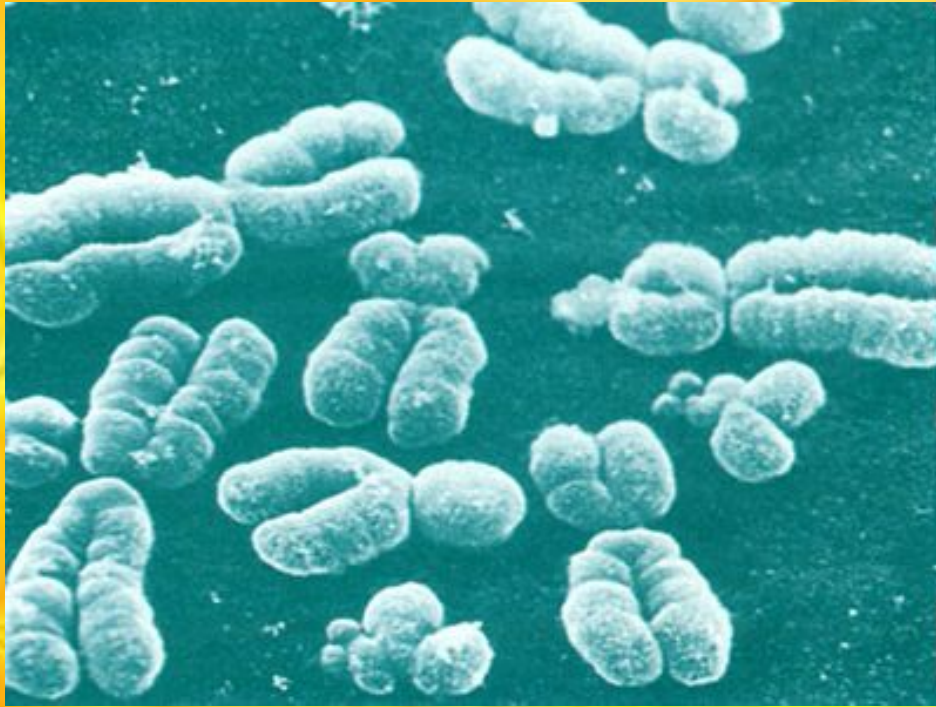


Объемный рисунок строения хромосомы



# Краткая характеристика

- Впервые хромосомы были описаны в 80-х гг. 19 в. в виде компактных телец палочковидной формы, выявляемых под микроскопом в ядре на определенной стадии деления клетки.
- Позже оказалось, что Х. постоянно имеются в каждой клетке, однако их внешний вид значительно изменяется на разных стадиях жизни клетки.
- Установлено, что хромосомы представляют собой нитевидную структуру огромной длины (хроматиновая нить), которая может закручиваться, образуя компактную спираль (спирализовываться), или раскручиваться (деспирализовываться). Плотная спирализация осуществляется перед началом деления клеток и обеспечивает точное перераспределение Х. по дочерним клеткам.
- На стадии митотического деления хромосомы становятся видимыми в световом микроскопе. У них можно заметить участок, называемый центромерой, к которому прикрепляются особые нити (нити веретена), участвующие в «растягивании» хромосом во время деления клеток.
- Центромера располагается в центре Х., деля ее на два равных плеча, или же может сдвигаться к одному из концов. В последнем случае говорят, что данная Х. неравноплеча.
- Как показывают последние достижения молекулярной генетики, хромосома представляет собой фактически одну длинную хроматиновую нить, образованную гигантской молекулой ДНК



Хромосомы клетки человека непосредственно перед делением ядра (увеличение в 950 раз). Хорошо заметно, что пары хромосом всё ещё связаны между собой центромерами



# Число хромосом у разных видов

- Число хромосом во всех клетках каждого вида организмов строго постоянно и является точной характеристикой данного вида.

Вид	$2n$
• Человек ( <i>Homo sapiens</i> )	46
• Горилла	48
• Макака ( <i>Macaca mulatta</i> )	42

- Животные

• Кошка ( <i>Felis domesticus</i> )	38
• Собака ( <i>Canis familiaris</i> )	78
• Лошадь	64
• Корова ( <i>Bovis domesticus</i> )	120
• Курица ( <i>Gallus domesticus</i> )	78
• Свинья	40
• Плодовая мушка ( <i>D.melanogaster</i> )	8
• Мышь ( <i>Mus musculus</i> )	40
• Дрожжи ( <i>S.cerevisiae</i> )	32
• Нематода	22/24
• Крыса	42
• Лиса	34
• Голубь	16
• Карп	104
• Минога	174
• Лягушка ( <i>Rana ripiens</i> )	26
• Миксомицеты	14
• Бабочка	380
• Шелкопряд	56
• Протей ( <i>Necturus maculosus</i> )	38
• Рак ( <i>Cambarus clarkii</i> )	200
• Гидра	30
• Аскарида	2
• Пчела	16
• Муравей ( <i>Murgmesia pilosula</i> )	2
• Виноградная улитка	24
• Земляной червь	36
• Речной рак	1 16
• Малярийный плазмодий	2
• Радиолярия	1600

- Растения

• Клевер	14
• Тополь	38
• Кукуруза ( <i>Zea mays</i> )	20
• Горох	14
• Береза	84
• Ель	24
• Лук ( <i>Allium cepa</i> )	16
• Арабидопсис ( <i>Arabidopsis thaliana</i> )	10
• Картошка ( <i>S.tuberosum</i> )	48
• Лилия	24
• Хвощ полевой	216
• Томат	24
• Крыжовник	16
• Вишня	32
• Рожь	14
• Пшеница	42
• Папоротник	~1200
• Липа сердцевидная	78
• Ирис русский	80
• Гладиолус обыкновенный	80
• Клевер паннонский	84
• Полушник озерный	90-180
• Крупка альпийская	96-180
• Листовик японский	104
• Щитовник мужской	110
• Баранец обыкновенный	144
• Ужовник обыкновенный	164
• Гаглопапус	4
• Арабидопсис Таля	6



- Наименьшее число хромосом: самки подвида муровьев *Murmezia pilosula* имеют пару хромосом на клетку. Самцы имеют только 1 хромосому в каждой клетке.
- Наибольшее число: вид папоротников *Ophioglossum reticulatum* имеет около 630 пар хромосом, или 1260 хромосом на клетку
- Верхний предел числа хромосом не зависит от количества ДНК которое в них входит: у американской амфибии *Amphiuma* ДНК в ~30 раз больше, чем у человека, которая помещается в 14 хромосомах. Самая маленькая хромосома амфибии больше самых крупных хромосом человека --> большое количество ДНК может не влиять на увеличение числа хромосом.
- Существует минимальная масса хромосомы необходимая для расхождения хромосом в митозе - критическая масса. Наличие такой массы может частично объяснить избыточность ДНК.

# Бактериальные хромосомы

- Прокариоты (архебактерии и бактерии, в том числе митохондрии и пластиды, постоянно обитающие в клетках большинства эукариот) не имеют хромосом в собственном смысле этого слова.
- У большинства из них в клетке имеется только одна макромолекула ДНК, замкнутая в кольцо (эта структура получила название нуклеоид). У ряда бактерий обнаружены линейные макромолекулы ДНК. Помимо нуклеоида или линейных макромолекул, ДНК может присутствовать в цитоплазме прокарриотных клеток в виде небольших замкнутых в кольцо молекул ДНК, так называемых плазмид, содержащих обычно незначительное, по сравнению с бактериальной хромосомой, число генов. Состав плазмид может быть непостоянен, бактерии могут обмениваться плазмидами в ходе парасексуального процесса.
- Имеются данные о наличии у бактерий белков, связанных с ДНК нуклеоида, но гистонов у них не обнаружено.



# Хромосомы эукариот

- Хромосомы эукариот имеют сложное строение. Основу хромосомы составляет линейная макромолекула ДНК (в молекулах ДНК хромосом человека насчитывается от 50 до 245 миллионов пар азотистых оснований). В растянутом виде длина хромосомы человека может достигать 5 см. Помимо неё, в состав хромосомы входят пять специализированных белков гистонов — Н1, Н2А, Н2В, Н3 и Н4 и ряд негистоновых белков.
- В интерфазе хроматин не конденсирован, но и в это время его нити представляют собой комплекс из ДНК и белков. Макромолекула ДНК обвивает октомеры (структуры, состоящую из восьми белковых глобул) гистоновых белков Н2А, Н2В, Н3 и Н4, образуя структуры, нуклеосомную нитью,  $d=10$  нм.
- В ранней интерфазе (фаза G1) основу каждой из будущих хромосом составляет одна молекула ДНК. В фазе синтеза (S) молекулы ДНК вступают в процесс репликации и удваиваются. В поздней интерфазе (фаза G2) основа каждой из хромосом состоит из двух идентичных молекул ДНК, образовавшихся в результате репликации и соединённых между собой в районе центромерной последовательности.
- Перед началом деления клеточного ядра хромосома, представленная на этот момент цепочкой нуклеосом, начинает спирализовываться, или упаковываться, образуя при помощи белка Н1 более толстую хроматиновую нить, или хроматиду,  $d=30$  нм. В результате дальнейшей спирализации диаметр хроматиды достигает ко времени метафазы 700 нм. Конденсированная хромосома имеет вид буквы X (часто с неравными плечами), поскольку две хроматиды, возникшие в результате репликации, по-прежнему соединены между собой в районе центромеры (подробнее о судьбе хромосом при клеточном делении см. статьи митоз и мейоз).

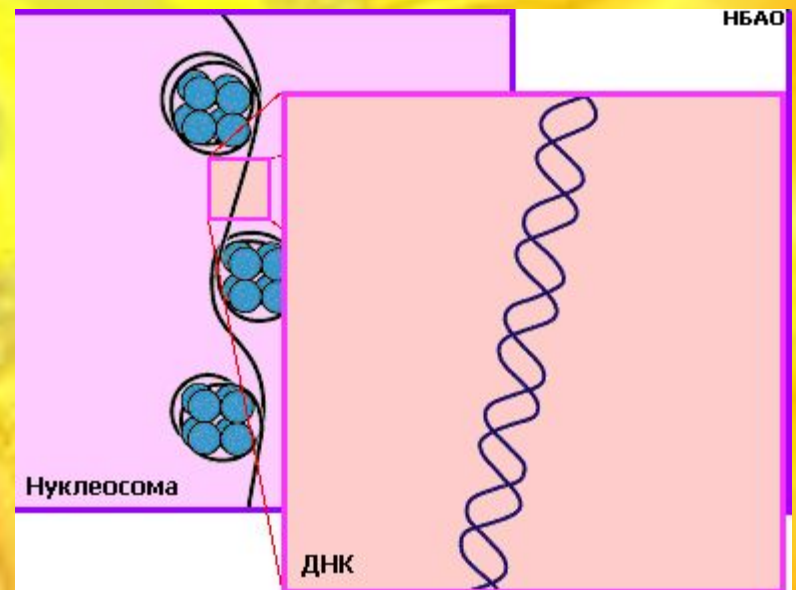
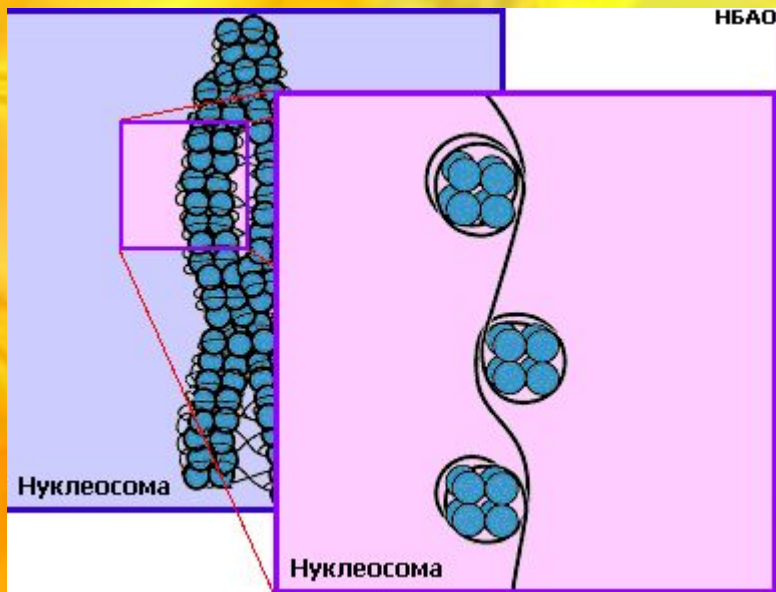
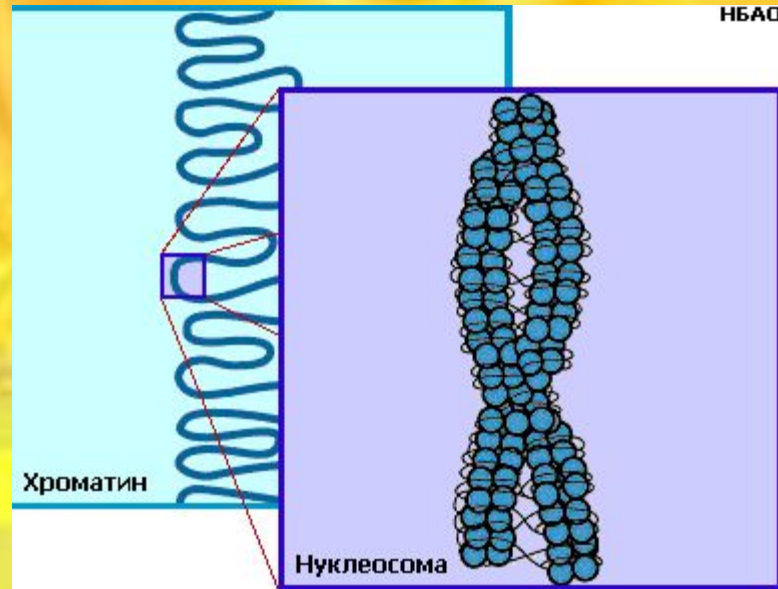
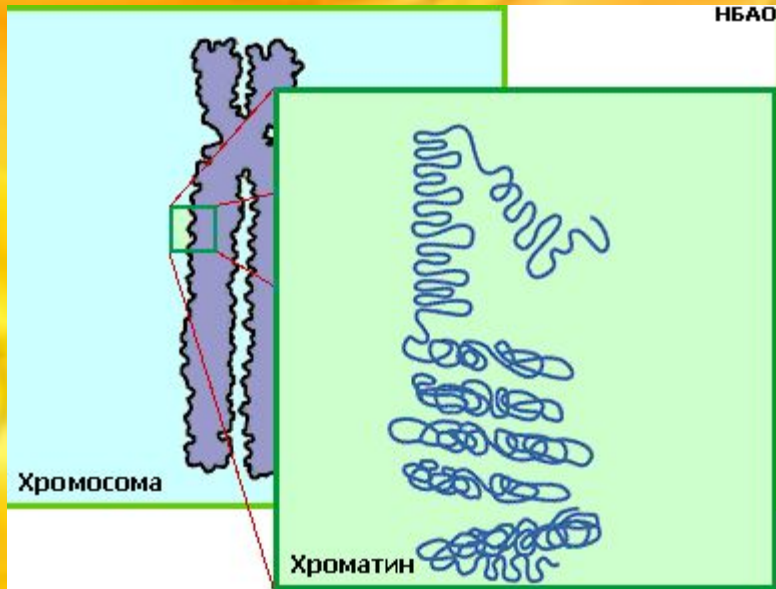
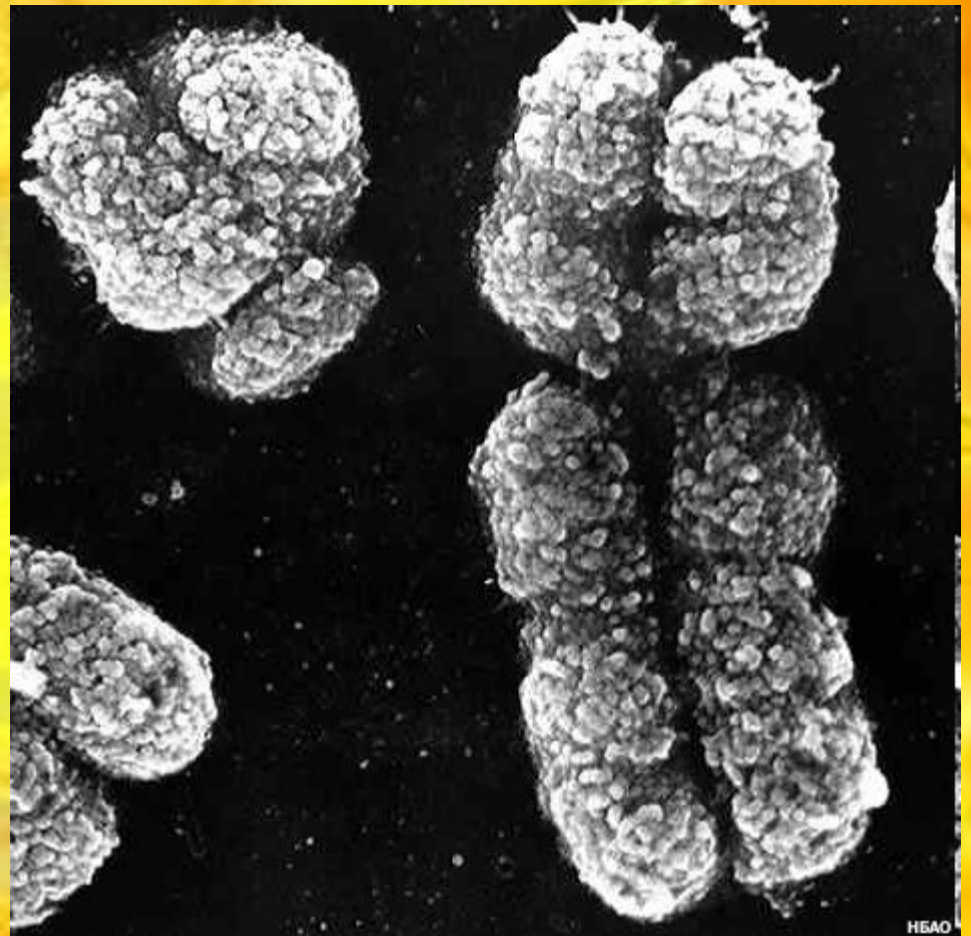
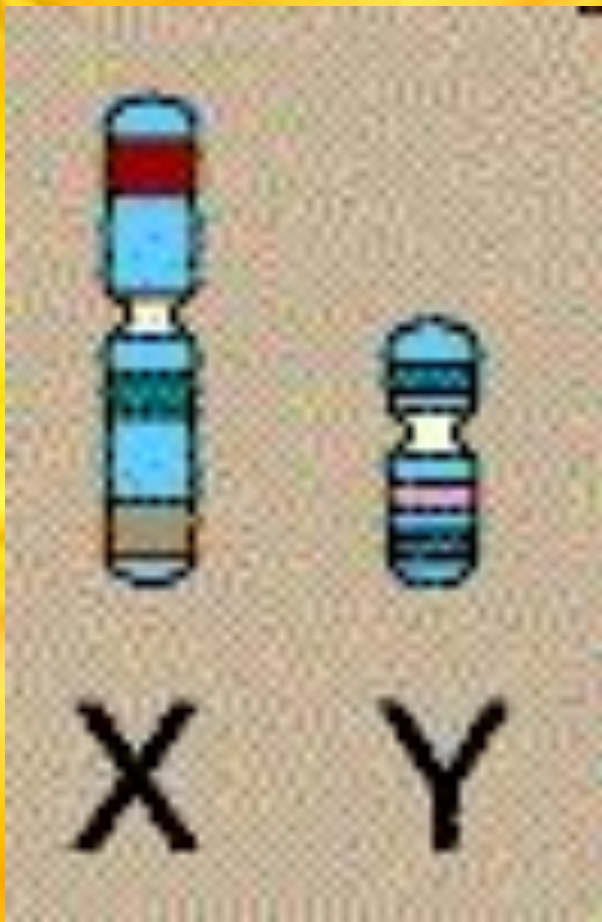




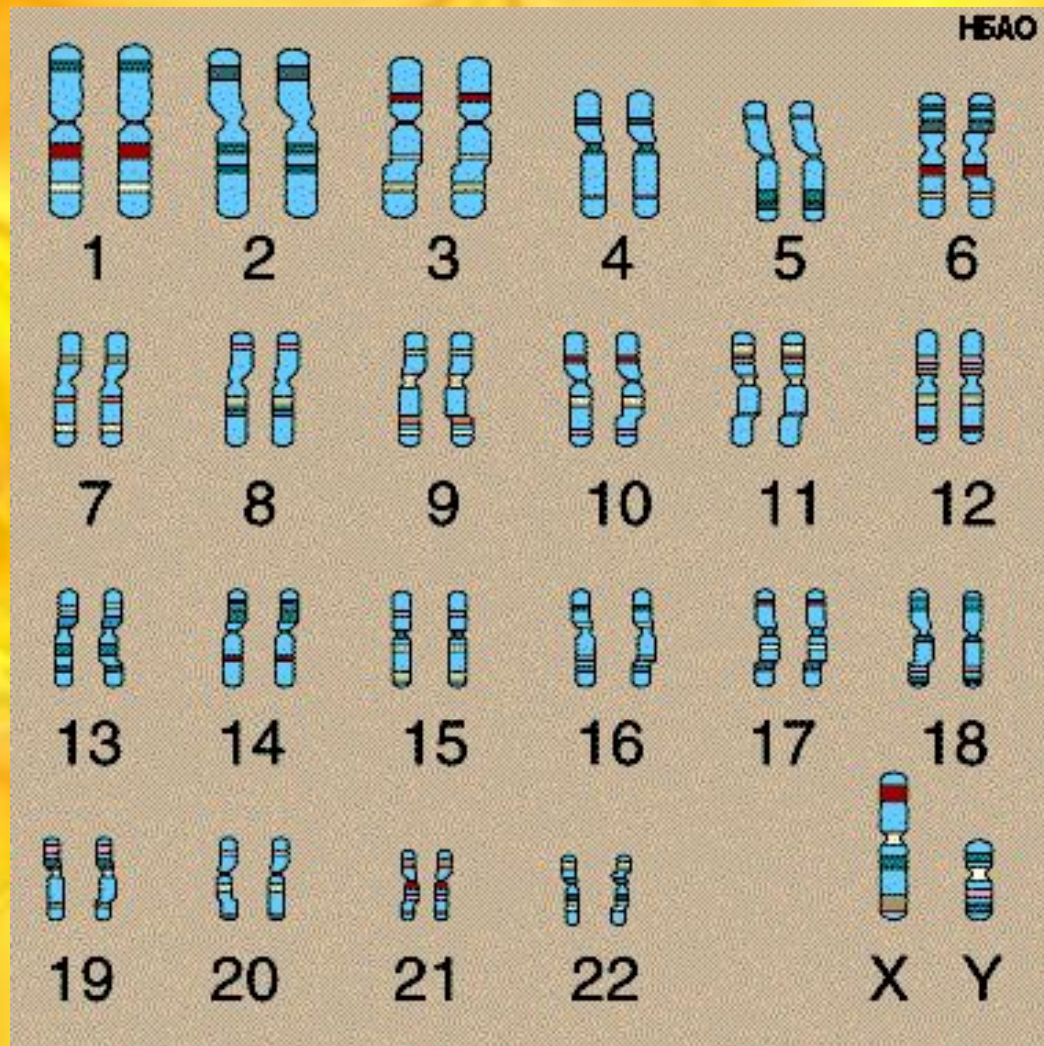


Рис. 3. Схема мейотического деления, в ходе которого первичные зародышевые клетки дифференцируются в зрелые половые клетки.



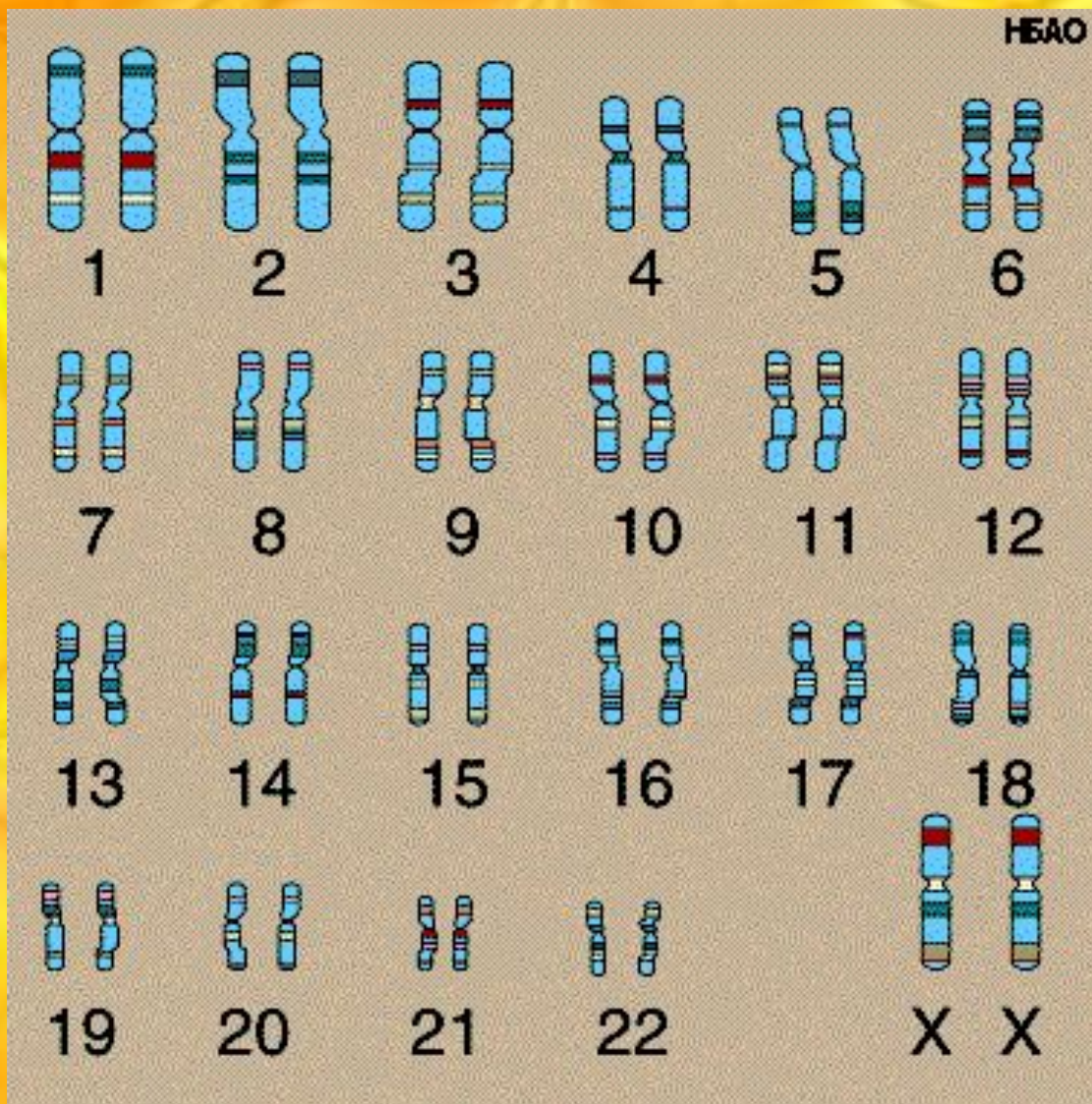
Хромосомы X и Y, определяющие пол человека.





Мужской хромосомный набор диплоидной (обычной) клетки  
Обратите внимание! Присутствует как X, так и Y-хромосома





Женский хромосомный набор диплоидной (обычной) клетки  
Обратите внимание! Присутствуют только X-хромосомы



# Типы строения хромосом

- Различают четыре типа строения хромосом:
  1. телоцентрические (палочковидные хромосомы с центромерой, расположенной на проксимальном конце);
  2. акроцентрические (палочковидные хромосомы с очень коротким, почти незаметным вторым плечом);
  3. субметацентрические (с плечами неравной длины, напоминающие по форме букву L);
  4. метацентрические (V-образные хромосомы, обладающие плечами равной длины).
- Тип хромосом является постоянным для каждой гомологичной хромосомы и может быть постоянным у всех представителей одного вида или рода.

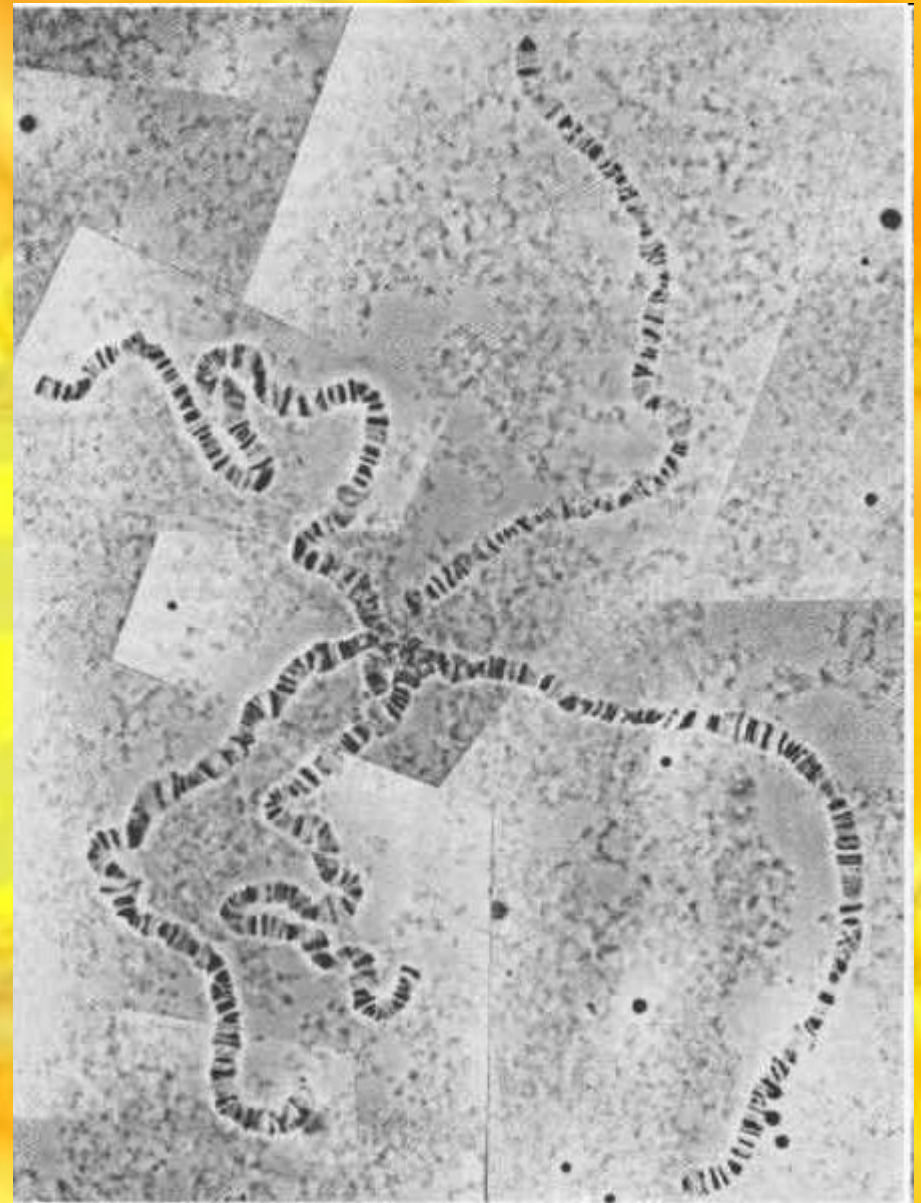
- 1 - равноплечие  
(метацентрические);
- 2 - неравноплечие  
(субметацентрические);
- 3 - палочковидные  
(ацентрические);
- 4 - хромосомы с вторичной  
перетяжкой.





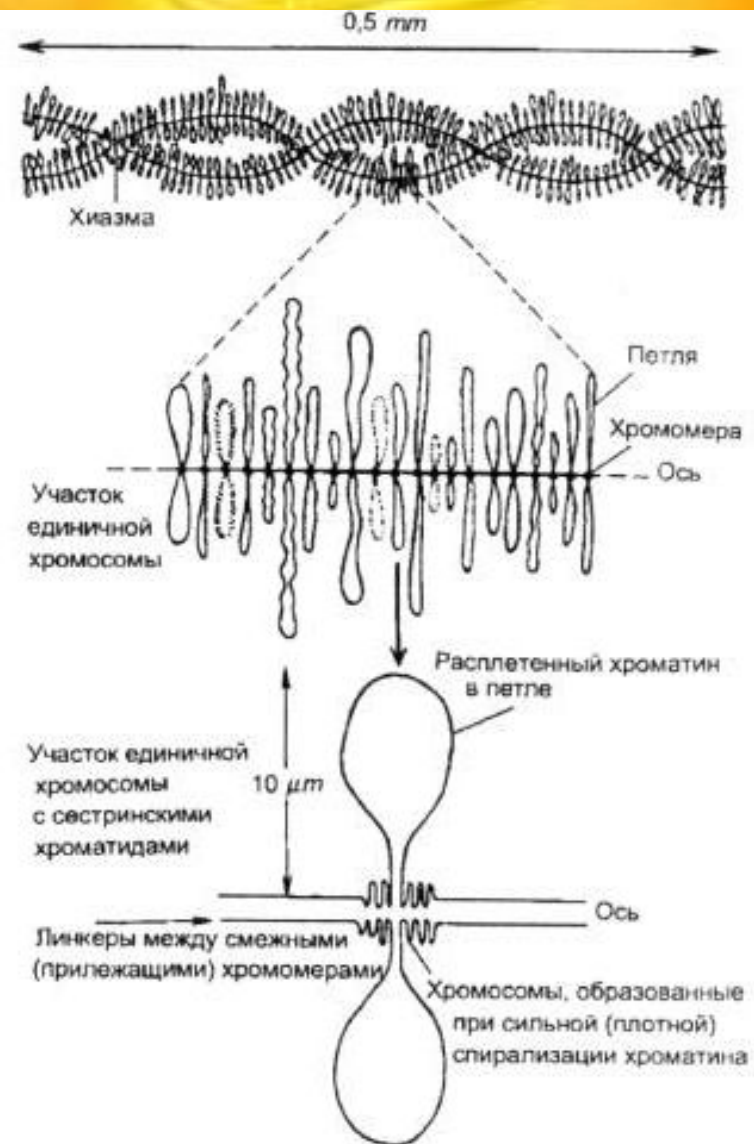
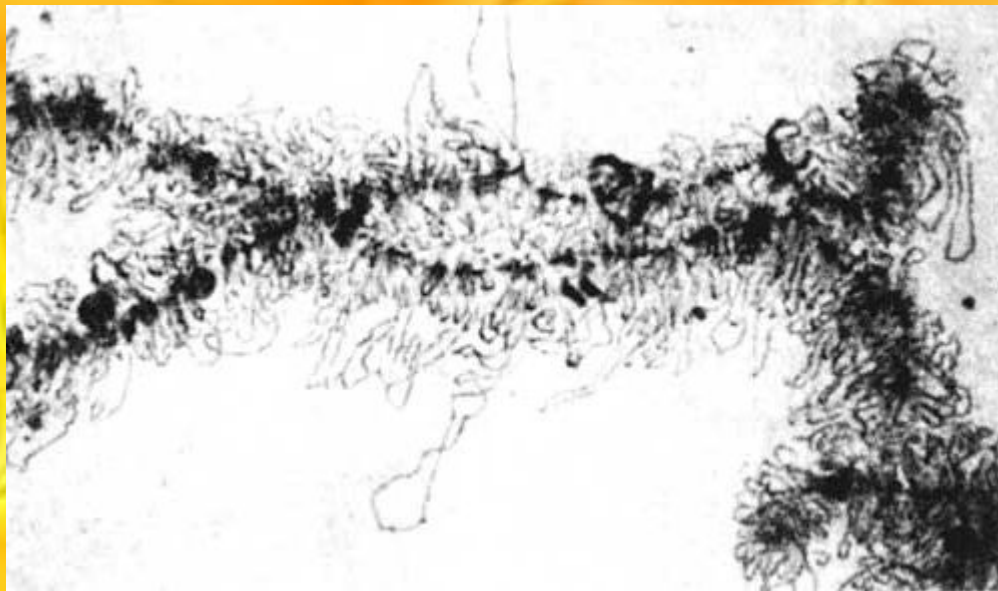
# Гигантские хромосомы

- Для них характерны огромные размеры, можно наблюдать в некоторых клетках на определённых стадиях клеточного цикла. Например, они обнаруживаются в клетках некоторых тканей личинок двукрылых насекомых (политенные хромосомы) и в ооцитах различных позвоночных и беспозвоночных (хромосомы типа ламповых щёток). Именно на препаратах гигантских хромосом удалось выявить признаки активности генов.
- **Политенные хромосомы**
- Впервые обнаружены Бальбиани в 1881-го, однако их цитогенетическая роль была выявлена Костовым, Пайнтером, Гейтцем и Бауером. Содержатся в клетках слюнных желёз, кишечника, трахей, жирового тела и мальпигиевых сосудов личинок двукрылых.
- **Хромосомы типа ламповых щёток**
- 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.



Микрофотография политенных хромосом слюнной железы *Drosophila melanogaster*





Схемы хромосом типа "ламповых щеток"

# Хромосомные перестройки

- Нарушение структуры хромосом происходит в результате спонтанных или спровоцированных изменений (например, после облучения).
- Генные (точковые) мутации (изменения на молекулярном уровне);
- Аберрации (микроскопические изменения, различимые при помощи светового микроскопа):

1. делеции
2. дупликации
3. транслокации
4. инверсии



# Делеция

- Делеция (от лат. *deletio* — уничтожение) — хромосомная aberrация (перестройка), при которой происходит потеря участка хромосомы. Делеция может быть следствием разрыва хромосомы или результатом неравного кроссинговера. Делеции подразделяют на интерстициальные (потеря внутреннего участка) и терминальные (потеря концевого участка).
- Делеция гена отвечающего за белок CCR5-дельта32 приводит к невосприимчивости её носителя к ВИЧ. Предполагается, что эта мутация возникла примерно две с половиной тысячи лет назад и, со временем, распространилась по Европе.

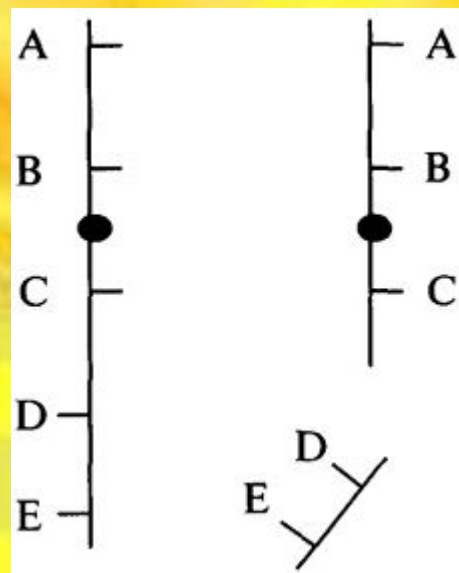
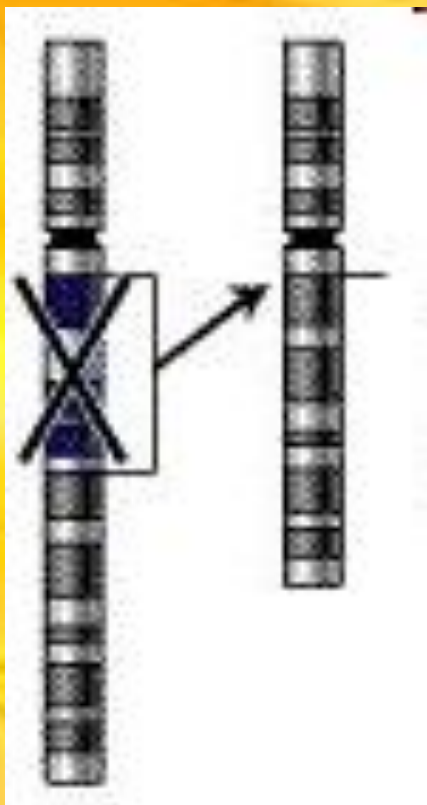


Схема иллюстрирующая принцип делеции.



# Дупликация

- Дупликация (лат. duplicatio — удвоение) — структурная хромосомная мутация, заключающаяся в удвоении участка хромосомы.

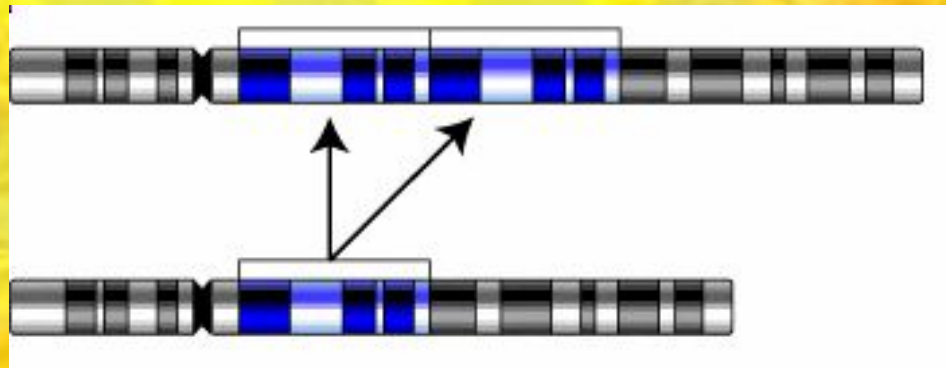
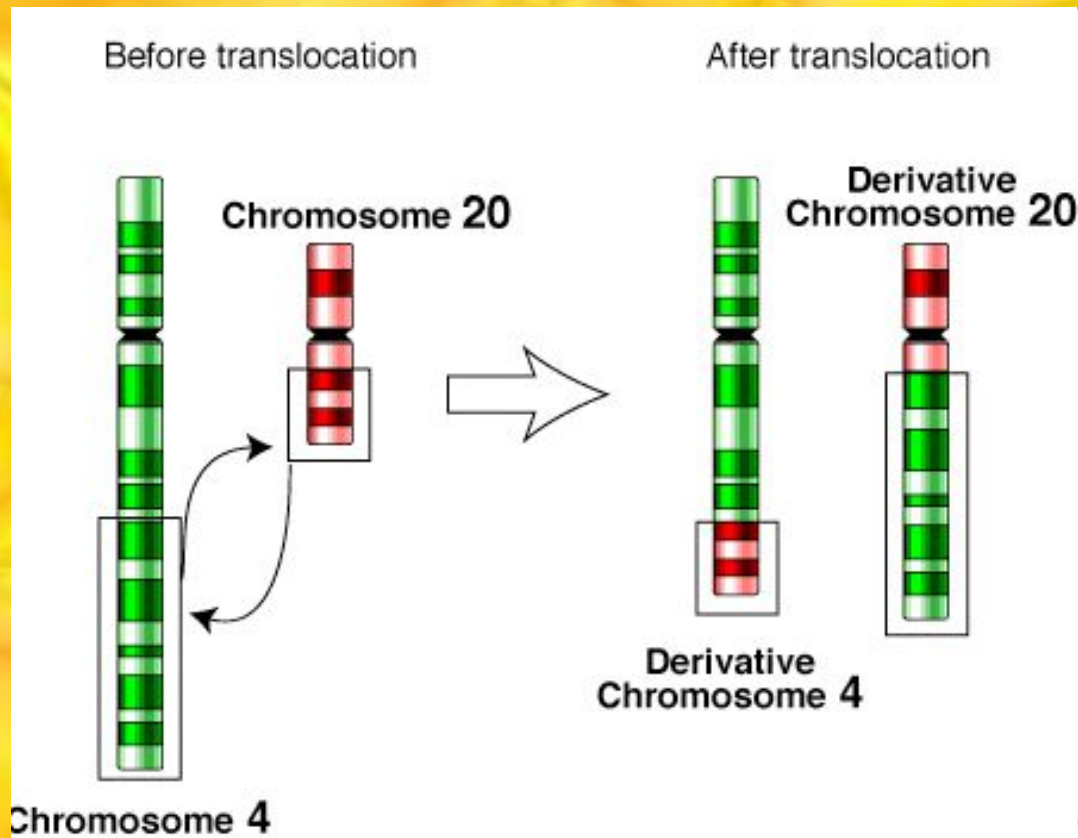


Схема иллюстрирующая принцип дупликации

# Транслокация

- 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.



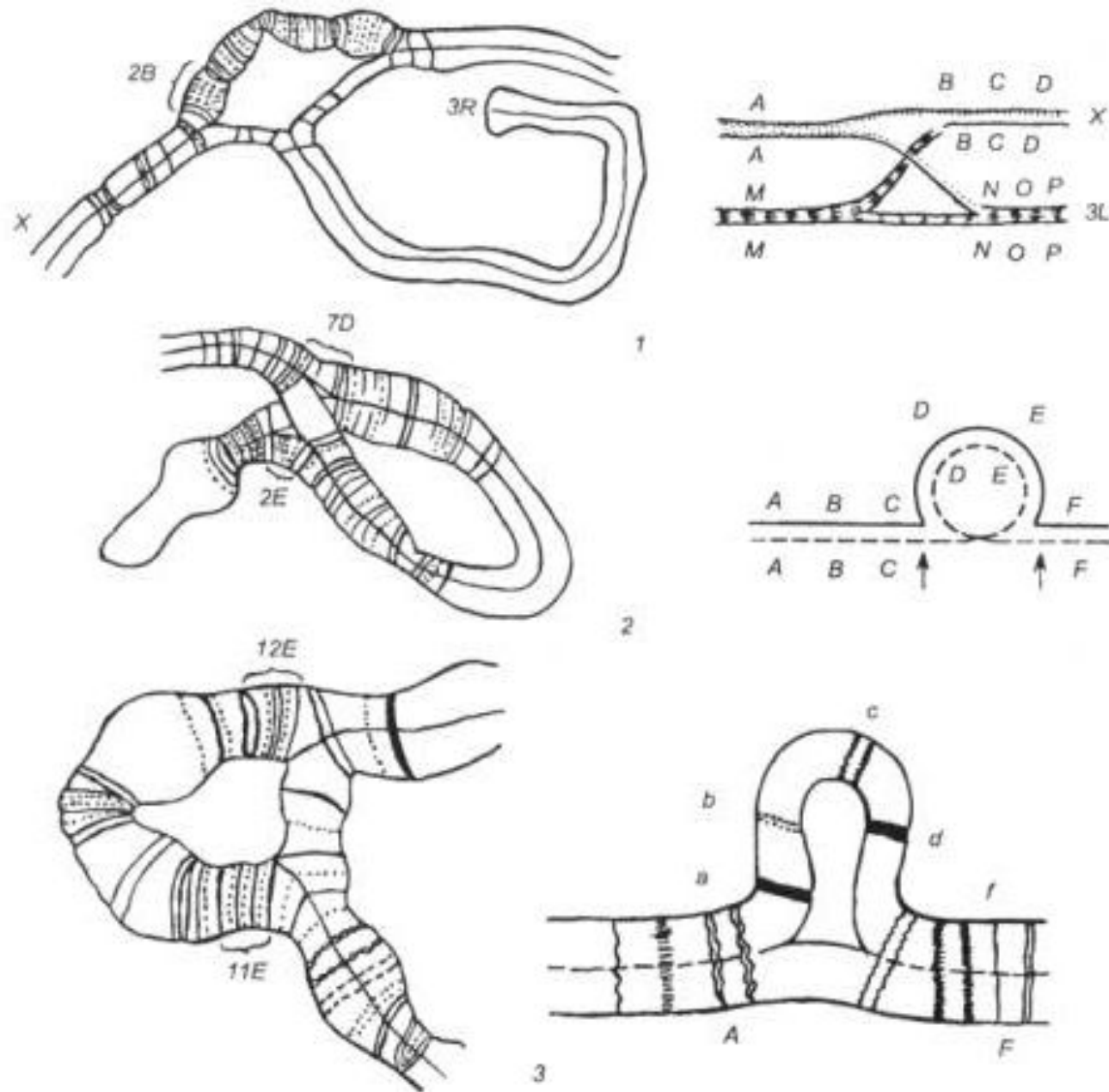


Транслокация, обмен участков 4 и 20 хромосом

# Инверсии

- **Инверсии — хромосомные перестройки, связанные с поворотом отдельных участков хромосомы на  $180^\circ$ .**
- **Инверсии бывают пара- и перичентрическими.**
- **В случае парацентрической инверсии происходят два разрыва хромосом, оба по одну сторону от центromеры. Участок между точками разрыва поворачивается на  $180^\circ$ .**
- **При перичентрической инверсии точки разрыва расположены по обе стороны от центromеры.**





Схемы хромосомных перестроек (абerrации хромосом): 1 — транслокация; 2 — инверсия; 3 — крупная нехватка

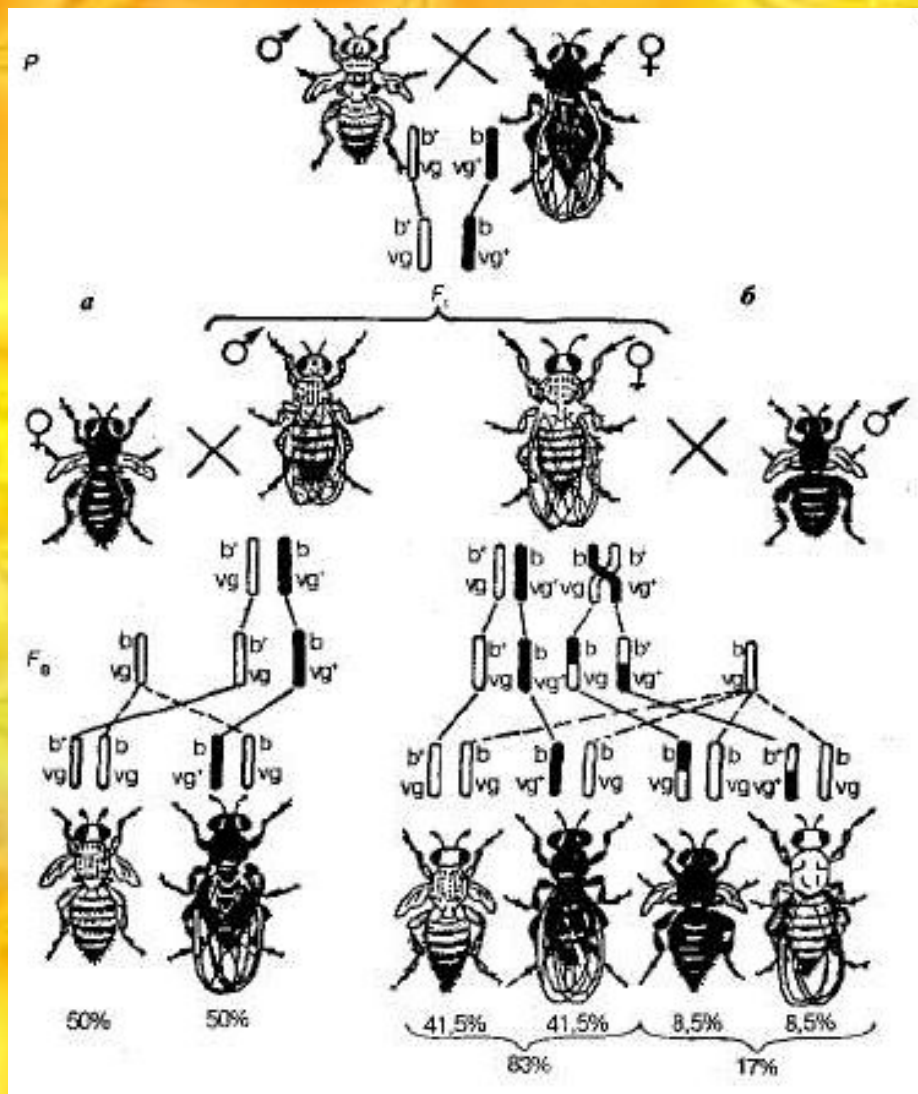
# Формирование хромосомной теории

- В 1902-1903 гг. американский цитолог У. Сеттон и немецкий цитолог и эмбриолог Т. Бовери независимо друг от друга выявили параллелизм в поведении генов и хромосом в ходе формирования гамет и оплодотворения. Эти наблюдения послужили основой для предположения, что гены расположены в хромосомах. Однако экспериментальное доказательство локализации конкретных генов в конкретных хромосомах было получено только в 1910 г. американским генетиком Т. Морганом, который в последующие годы (1911—1926) обосновал хромосомную теорию наследственности. Согласно этой теории, передача наследственной информации связана с хромосомами, в которых линейно, в определенной последовательности, локализованы гены. Таким образом, именно хромосомы представляют собой материальную основу наследственности.
- Формированию хромосомной теории способствовали данные, полученные при изучении генетики пола, когда были установлены различия в наборе хромосом у организмов различных полов.



# Хромосомная теория наследственности

Теория, согласно которой хромосомы, заключённые в ядре клетки, являются носителями генов и представляют собой материальную основу наследственности, то есть преемственность свойств организмов в ряду поколений определяется преемственностью их хромосом. Хромосомная теория наследственности возникла в начале 20 в. на основе клеточной теории и использования для изучения наследственных свойств организмов гибридологического анализа.



Наследование сцепленных признаков у дрозофилы: а—полное сцепление (дигетерозигртен самец, у которого отсутствует кроссинговер); б — сцепление с кроссинговером {дигетерозигатт самка, у которой кроссинговер не подавлен};  $b^+$  , $b^-$  ~ серая и черная окраски тела;  $vg^+$  ,  $vg^-$  — нормальные и зачаточные крылья соответственно.