

Жасушаның тұқым қуалайтын аппараты (ПЛ)

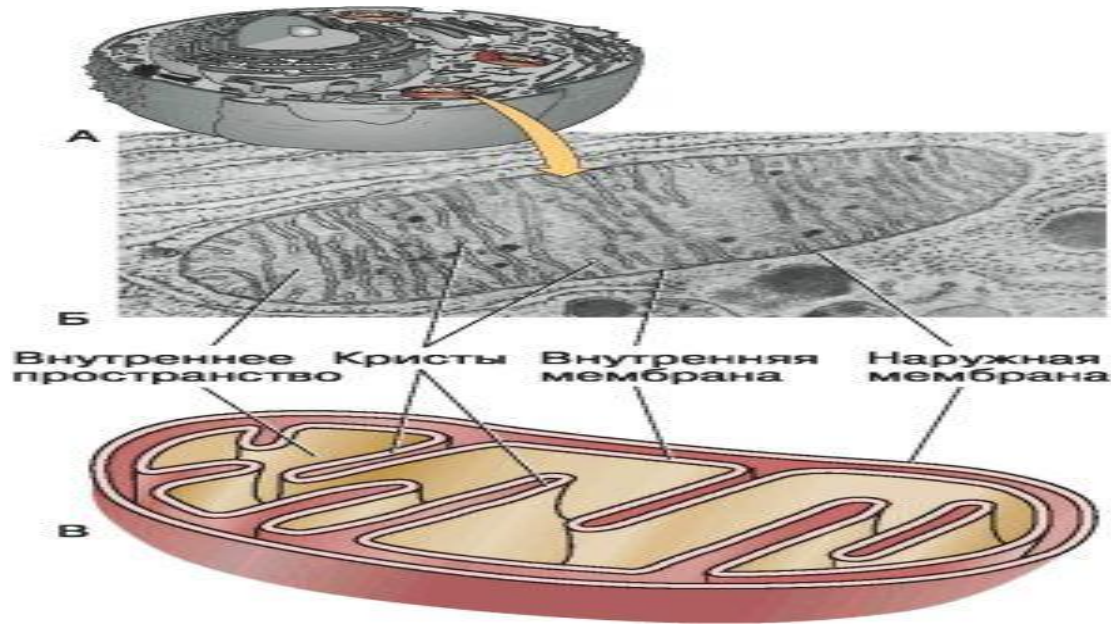
Хромосомалар, құрылысы, жіктелуі, қызметтері. Хроматин, оның түрлері. Кариотип, анықтамасы. Адам кариотипін зерттеудің медико-генетикалық маңызы.

Нуклеин қышқылдары: ДНҚ, РНҚ. Ген-тұқымқуалаушылықтың құрылымдық-функциялық бірлігі .

Дәрістің жоспары:

- Тұқым қуалайтын материалдың жасушада орналасуы (ядролық, цитоплазмалық тұқымқуалаушылық).
- Хромосомалар, құрылысы, жіктелуі, қызметтері.
- Хроматин: эухроматин, гетерохроматин, сипаттамалары, қызметтері.
- Кариотип анықтамасы. Адам кариотипі. Медико-генетическое значение Кариотипа.
- Нуклеин қышқылдары: ДНҚ, РНҚ, құрылысы, қасиеттері және функциялары
- Ген- тұқым қуалаушылықтың құрылымдық-функциялық бірлігі, анықтамасы.
- Геннің қасиеттері, жіктелуі және қызметтері.

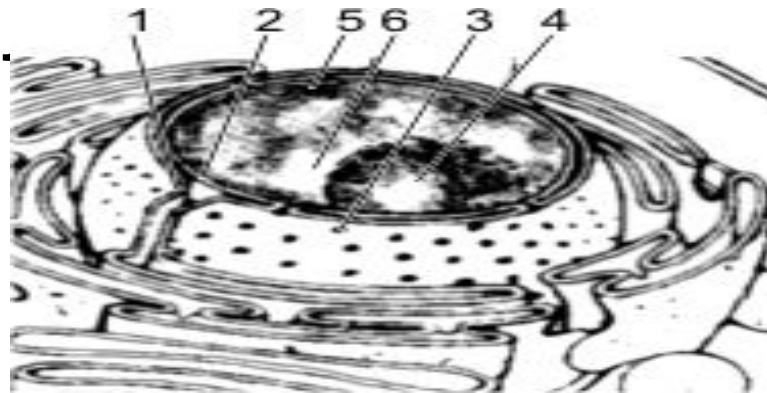
Цитоплазмалық тұқымқуалаушылық



Митохондрия матриксіндегі ДНҚ молекуласы цитоплазмалық тұқым қуалаудың негізі болады. Бұл сақина тәрізді ДНҚ гендері анасынан ұлына да, қызына да беріледі.

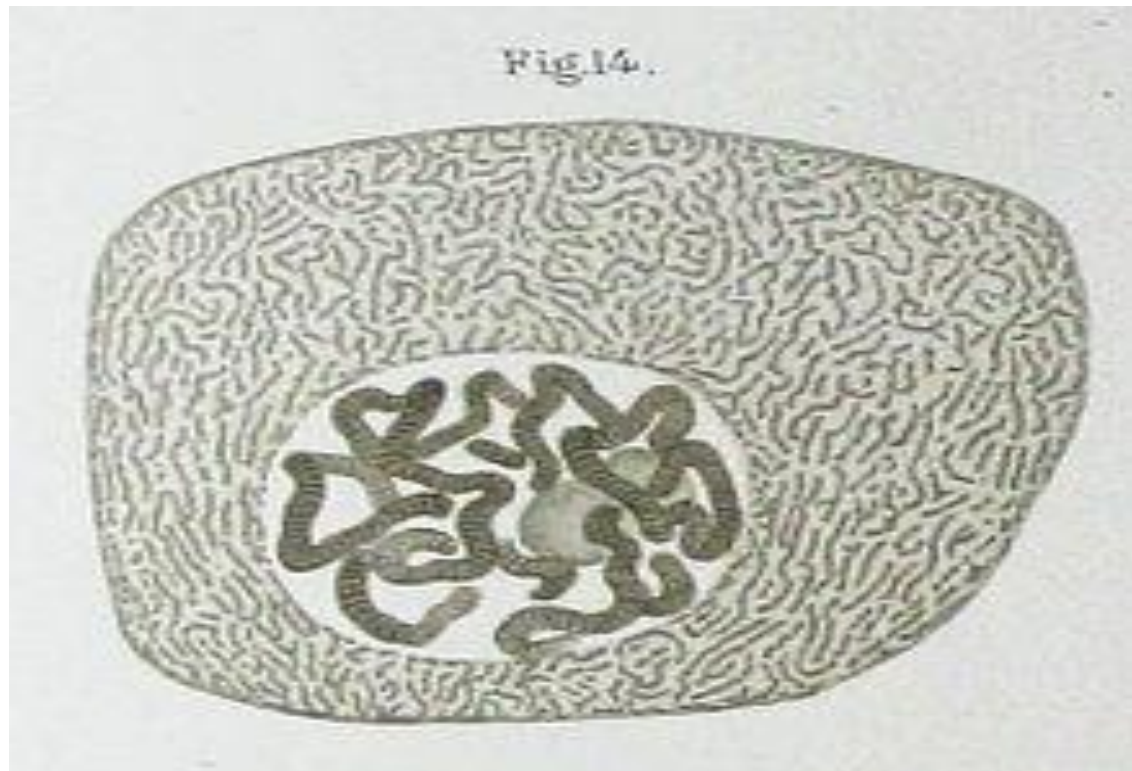
Тұқым қуалайтын материалдың жасушада орналасуы

- Ядролық генетикалық материал жасушаның интерфаза кезінде — хроматин түрінде болады.
- Митоз, мейоз кездерінде тығыздалған, конденсация сүйінде болады.



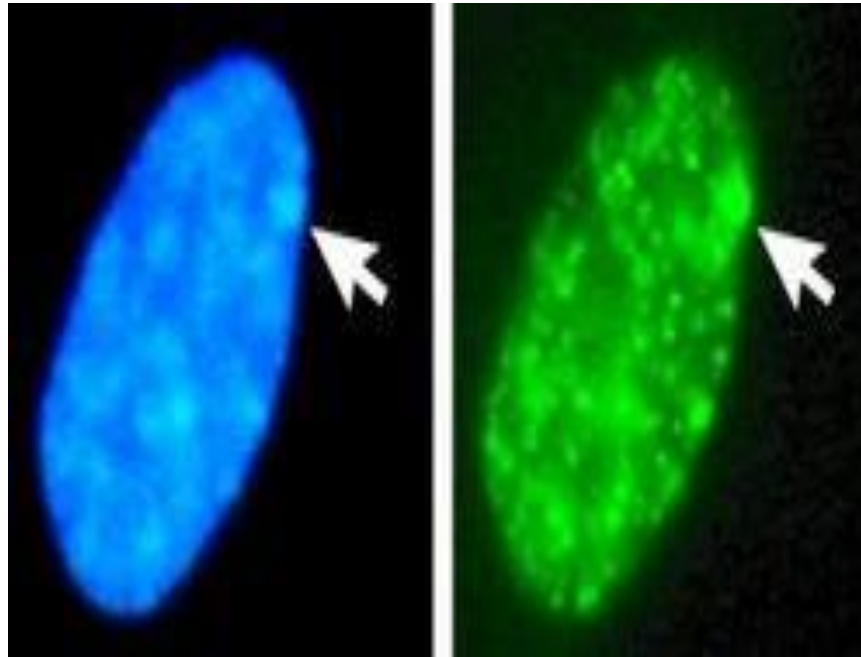
1 — сыртқы мембрана; 2 — ішкі мембрана; 3 — тесіктер; 4 — ядрошық; 5 — гетерохроматин; 6 — эухроматин.

Политенді хромосомалар

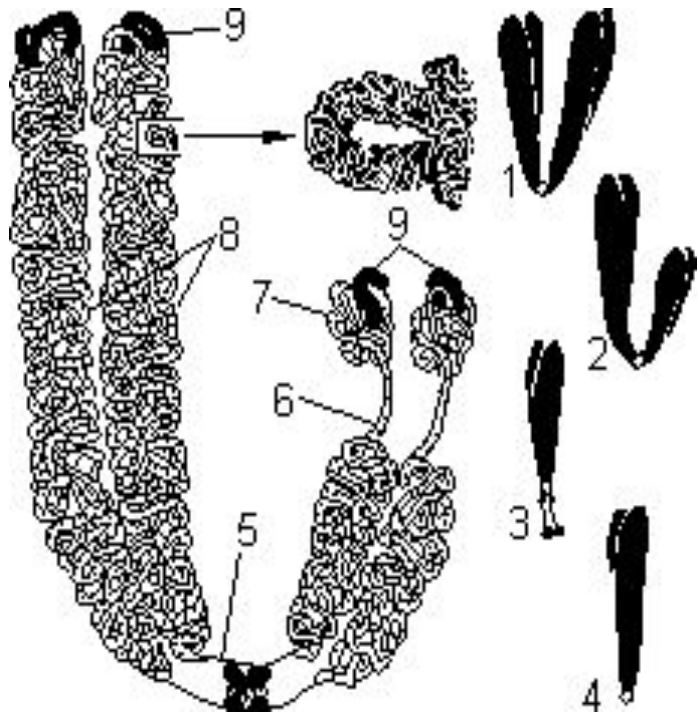


- Хроматин жіпшелер, түйіршіктер түрінде болады. Оның химиялық құрамы: ДНК (30–45%), гистондық ақуыздар (30–50%), гистон ақуыздар (4–33%), сонымен, хроматин дезоксирибонуклеопротеидтік комплекс (ДНП). Қызметтік, функциялық күйіне байланысты хроматиннің екі түрлерін **гетерохроматин** және **эухроматин** ажыратады.
- Эухроматин — хроматиннің генетикалық белсенді, ал гетерохроматин — генетикалық белсенді емес бөліктері.
- **Эухроматин** негіздік бояулармен нашар боялады, микроскоптан нашар көрінеді.
- Хроматиннің деконденсацияланған (деспирализацияланған бөләмдері).
- **Гетерохроматин** жақсы боялады, микроскоптан тығыздалған күйінде көрінеді, ол хроматиннің конденсацияланған (спирализацияланған) бөлімдері.

Боялған факультативтік гетерохроматин



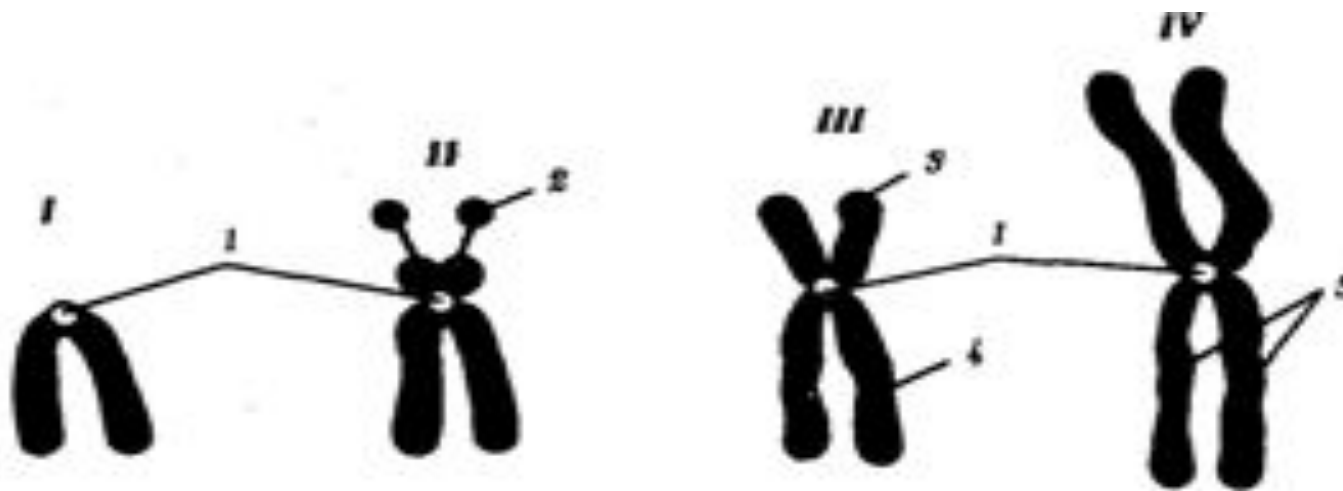
Хромосомалар — бұл цитологиялық таяқша тәрізді құрылымдар, митоз және мейоз үдерістері кезінде көрінетін конденсацияланған хроматин.



Хромосомалар: 1 —
метацентрлік; 2 —
субметацентрлік; 3, 4 —
acroцентрлік.

**Хромосомлардың
құрылысы:** 5 — центромера;
6 — екінші реттік буын; 7 —
серігі; 8 — хроматидалар;
9 — теломерлер.

Хромосомалардың құрылымына қарай жіктелуі



хромосомалардың түрлері: 1- телоцентрлік, 11- акроцентрлік, 111- субметацентрлік, 1Y-акроцентрлік.

Хромосоманың негізін қос тізбекті ДНҚ молекуласы

- Бір хромосоманың ДНҚ молекуласының ұзындығы бірнеше сантиметр болуы мүмкін.
- Бұл молекуаның жасуша ядросында созылған түрде орналасуы мүмкін емес, үшмерлі құрылым, конформация түрінде жинақталады.
- ДНҚ және ДНП жинақталуында төменде келтірілген деңгейлер байқалады:
- 1) нуклеосомалық (ДНҚ ақуыз глобулаларына оралуы), 2) нуклеомерлік, 3) хромомерлік, 4) хромонемдік, 5) хромосомдық.

ДНК молекуласы

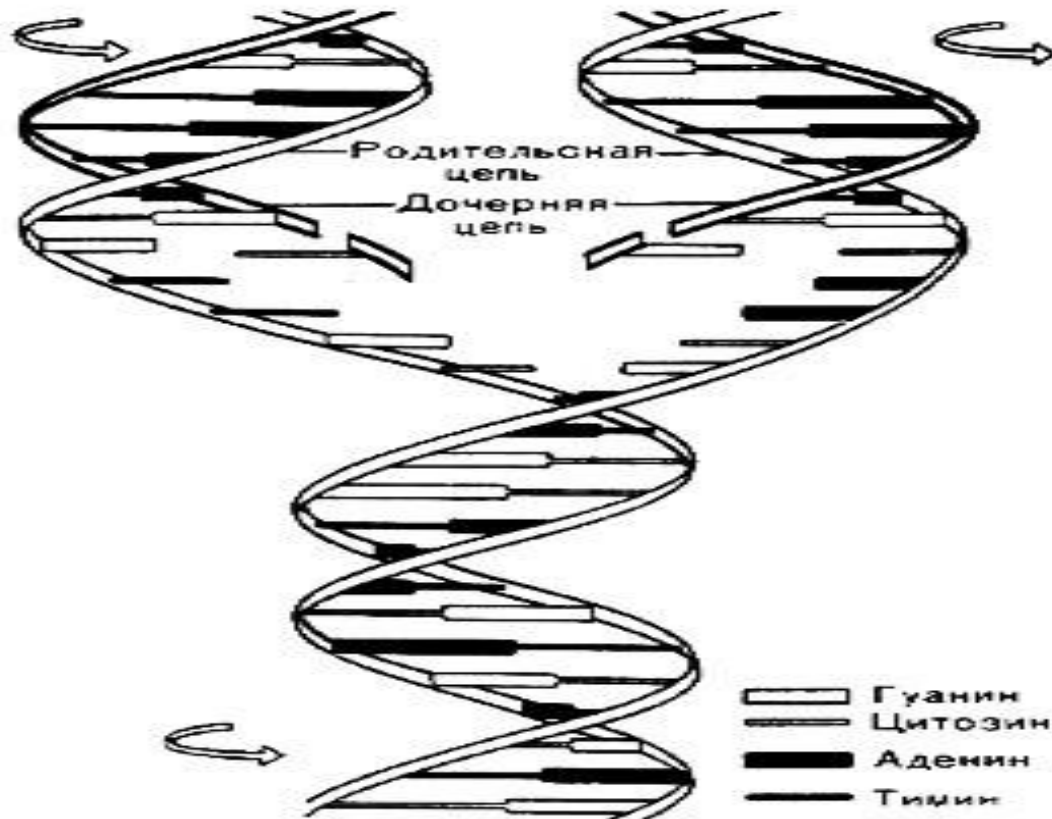
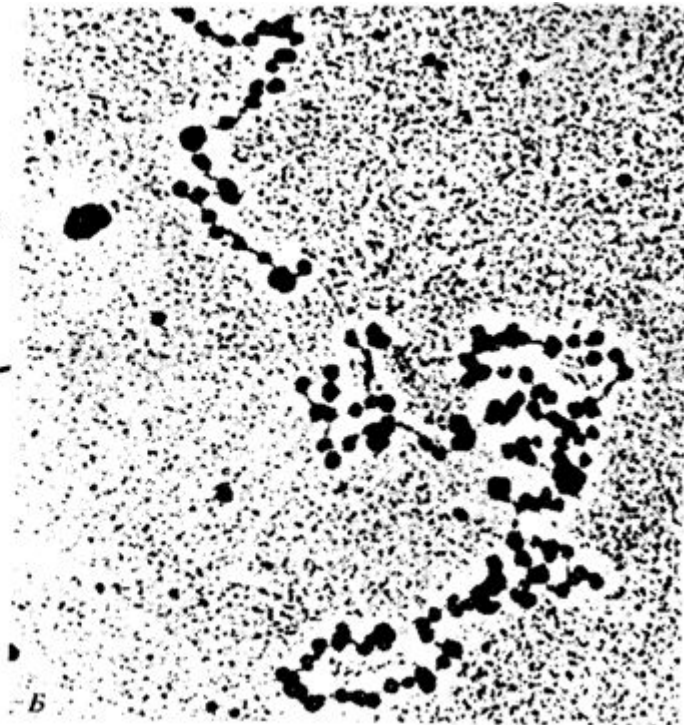
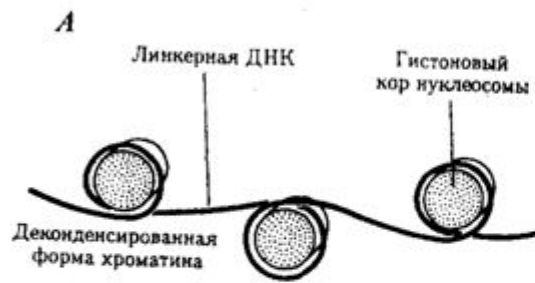


Рис. 53. Реализация принципа комплементарности в процессе редупликации ДНК.

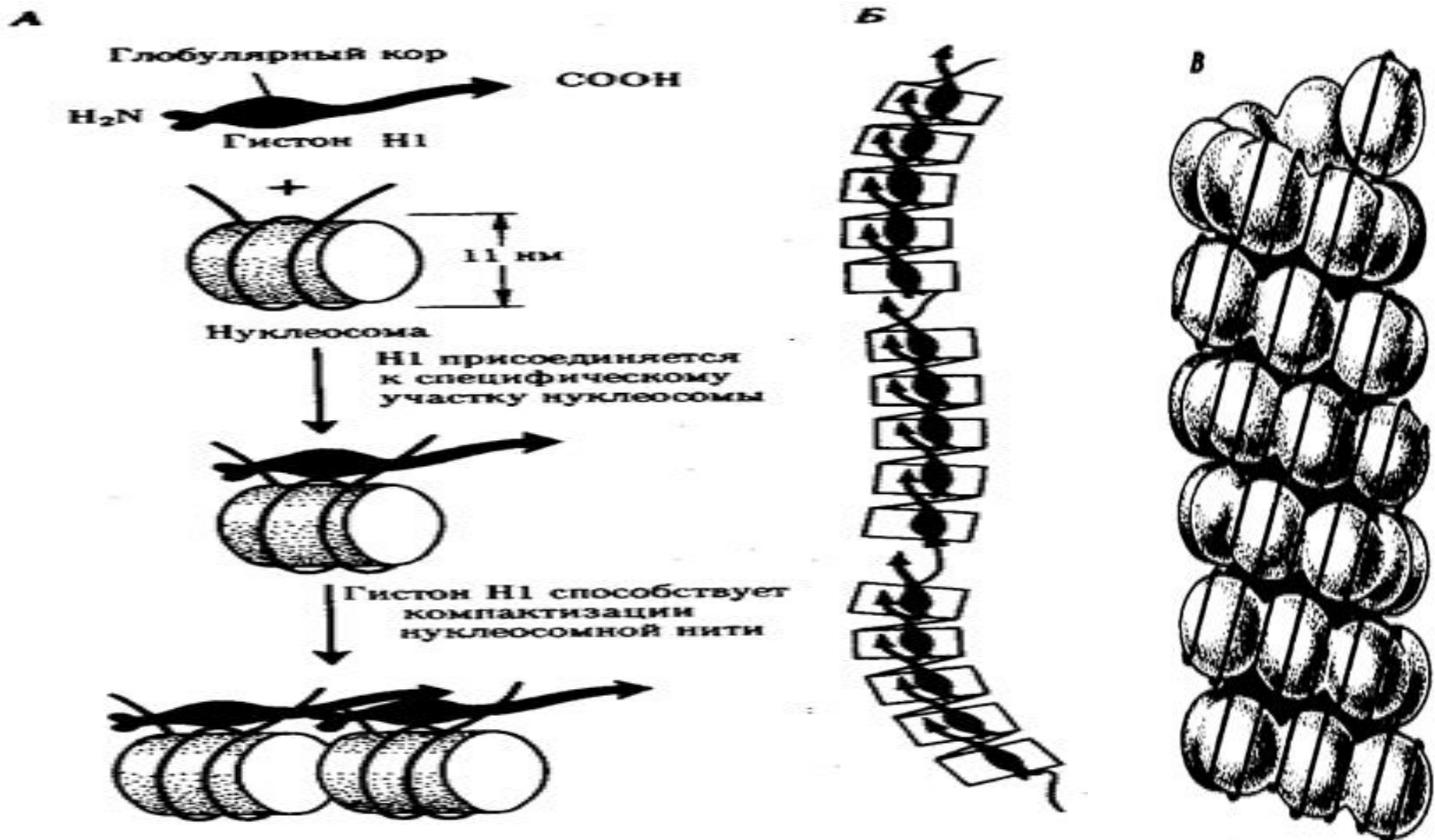
Тұқым қуалайтын материалдың құрылымдық деңгейлері



Нуклеосомдық немесе нуклеогистондық құрылым



Хроматин фибрилласының диаметрі 20—30 нм. А — НІ гистон көмегімен көрші нуклеосомалардың байланысы; Б — нуклеосомалармен ажыратылған ақуыздарсыз ДНҚ тізбегі; В — хроматиннің соленоид түріндегі фибрилласы.



Хромосоманың ілмектен тұратын құрылым деңгейі

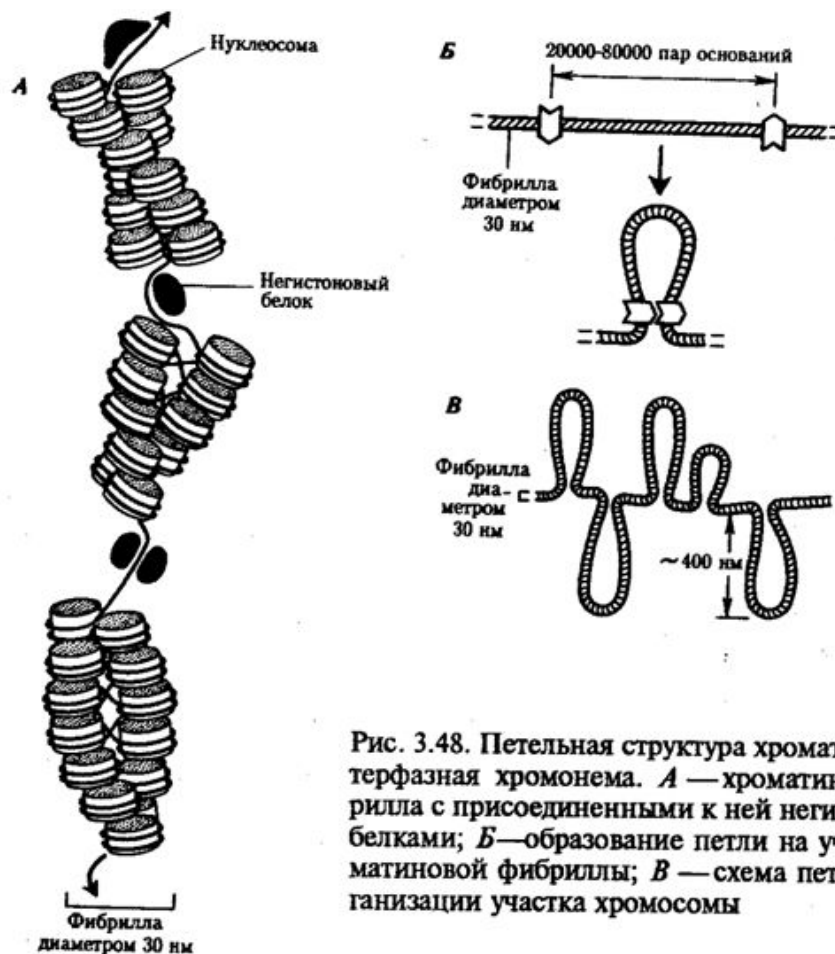


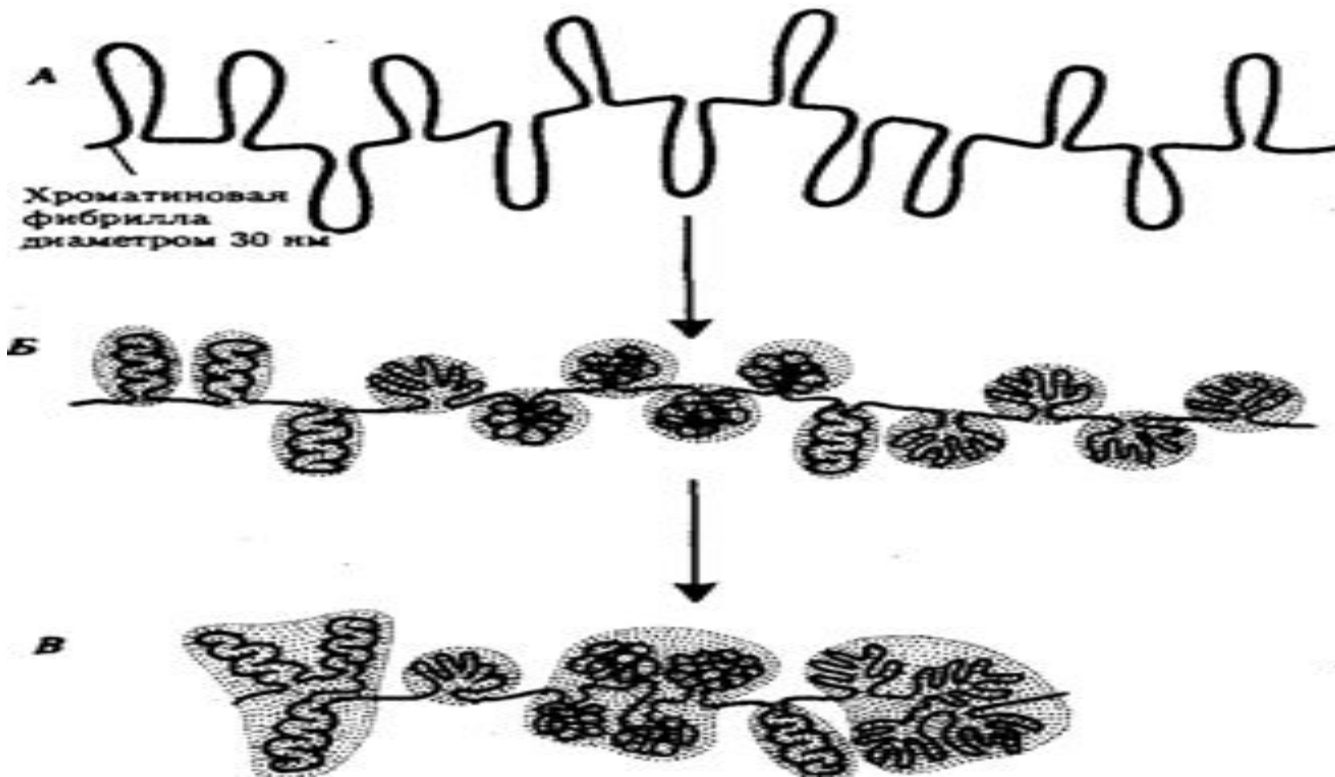
Рис. 3.48. Петельная структура хроматина — интерфазная хромонема. *А* — хроматиновая фибрилла с присоединенными к ней негистоновыми белками; *Б* — образование петли на участке хроматиновой фибриллы; *В* — схема петельной организации участка хромосомы

Хроматин құрылымындағы блоктар.

А — хроматиннің ілмек тәрізді құрылымы;

Б — хроматин ілмектерінің одан әрі конденсациясы;

В — ілмектердің блок тәрізді құрылымдар түзіп, ақырғы интерфазазалық хромосомаға айналуы.





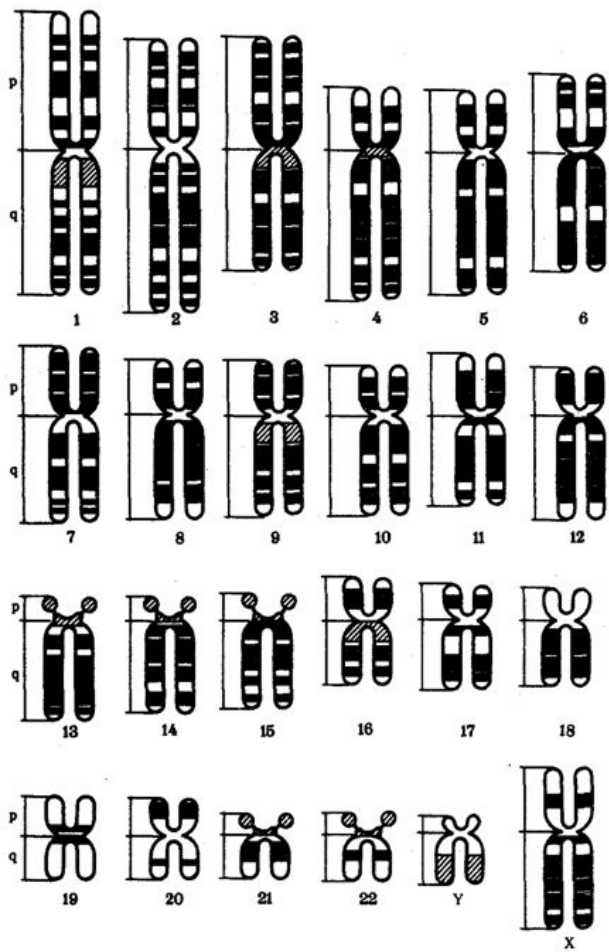
Боялған адам кариотипі



Денверлік жіктеу

Группа	Число пар	Номер	Размер	Форма
A	3	1, 2, 3	Крупные	1, 3 — метацентрические, 2 — субметацентрические
B	2	4, 5	Крупные	Субметацентрические
C	7	6, 7, 8, 9, 10, 11, 12	Средние	Субметацентрические
D	3	13, 14, 15	Средние	Акроцентрические, спутничные (вторичная перетяжка в коротком плече)
E	3	16, 17, 18	Мелкие	Субметацентрические
F	2	19, 20	Мелкие	Метацентрические
G	2	21, 22	Мелкие	Акроцентрические, спутничные (вторичная перетяжка в коротком плече)

Париждік жіктеу

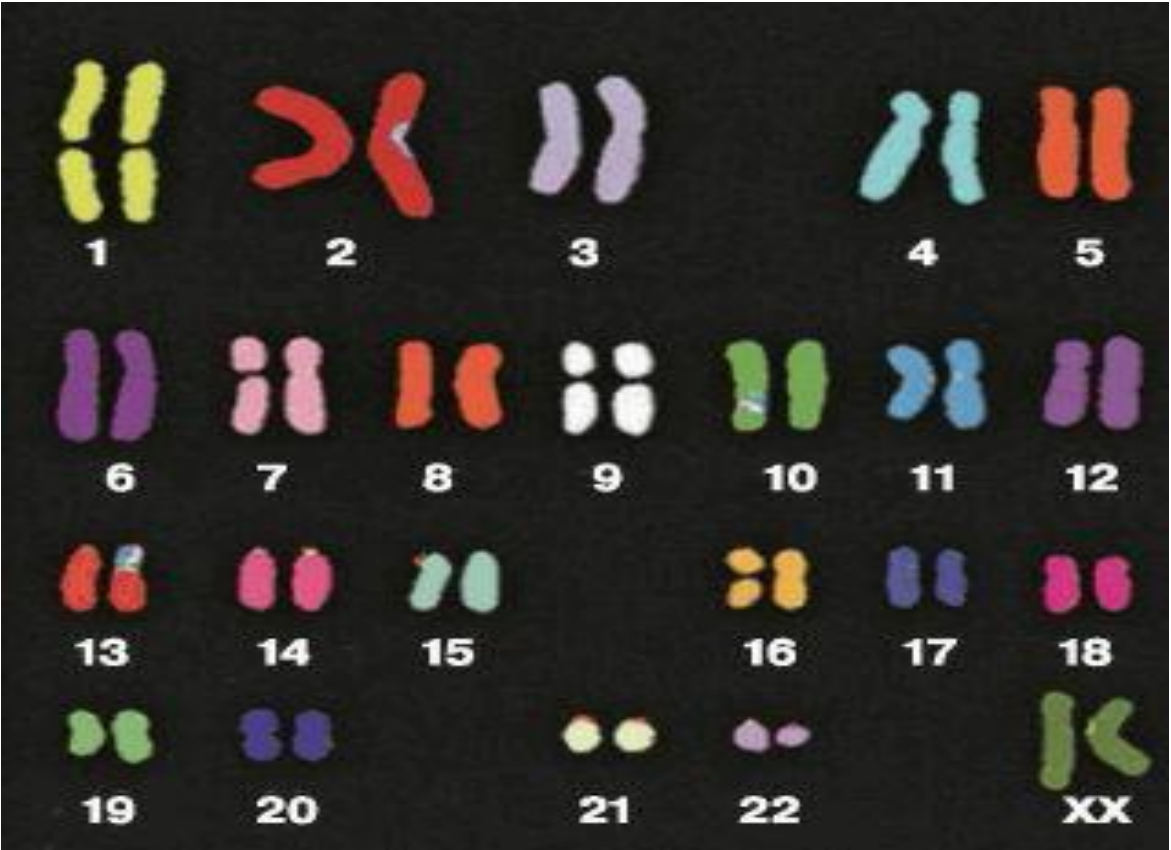


Дифференциалды боялған адам хромосомалары
локустарының

Орналасуы: p — қысқа иіні, q — ұзын иіні;

1—22 — порядковий номер хромосомы;

XУ — жыныс хромосомалары



Даун синдромы



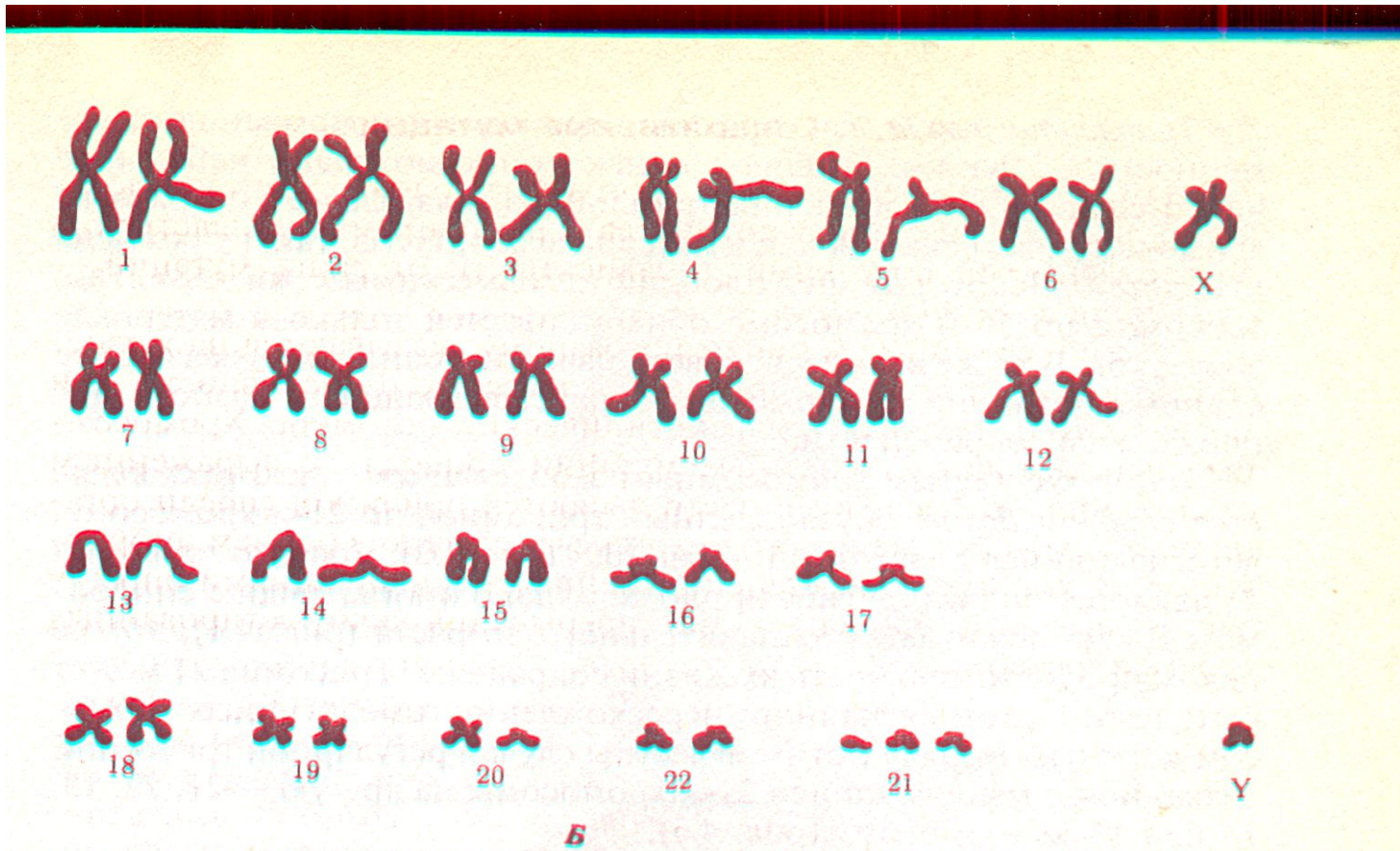
21 жұп бойынша трисомия .

47,XX(21+) ;47,XY(21+)

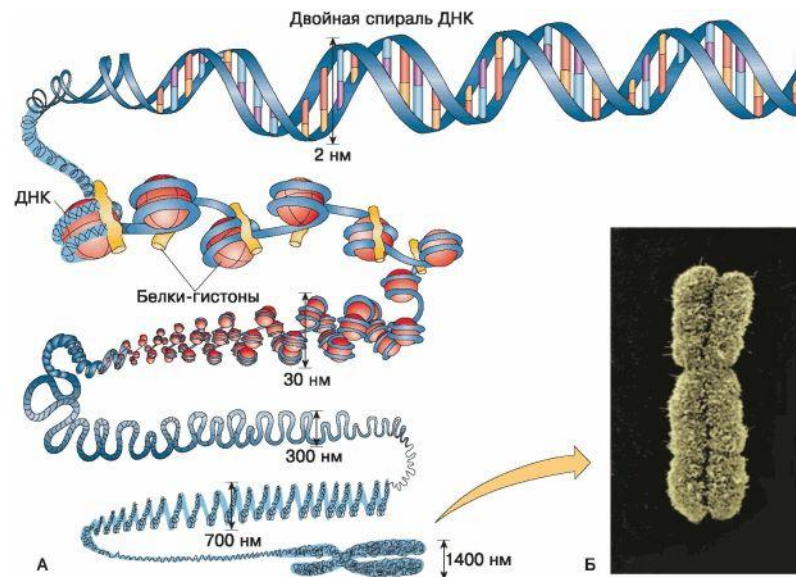
Даун синдромының себептік механизмдері

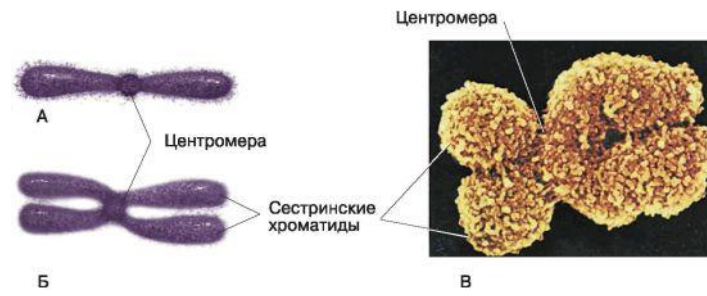
- Даун синдромы 1:750 жиілікпен кездеседі.
- Цитогенетикалық негізгі себебі: мейоз кезіндегі 21 жұп хросома бойынша трисомии.
- Ата аналары жастарының ұлғаюы нәтижесінде. Мысалы, анасының жасы 35, ал әкесінің жасы 45 асқанда аурудың туылған балаларының 3 % кездеседі.

Даун синдромымен ауру адамның кариотипі

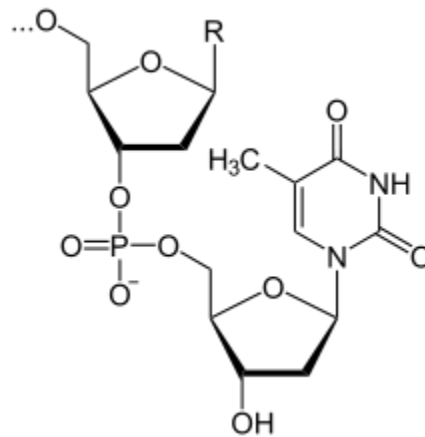


ДНК молекуласы

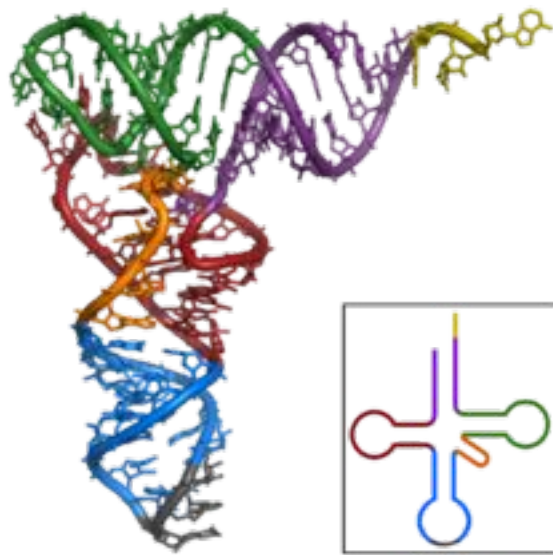




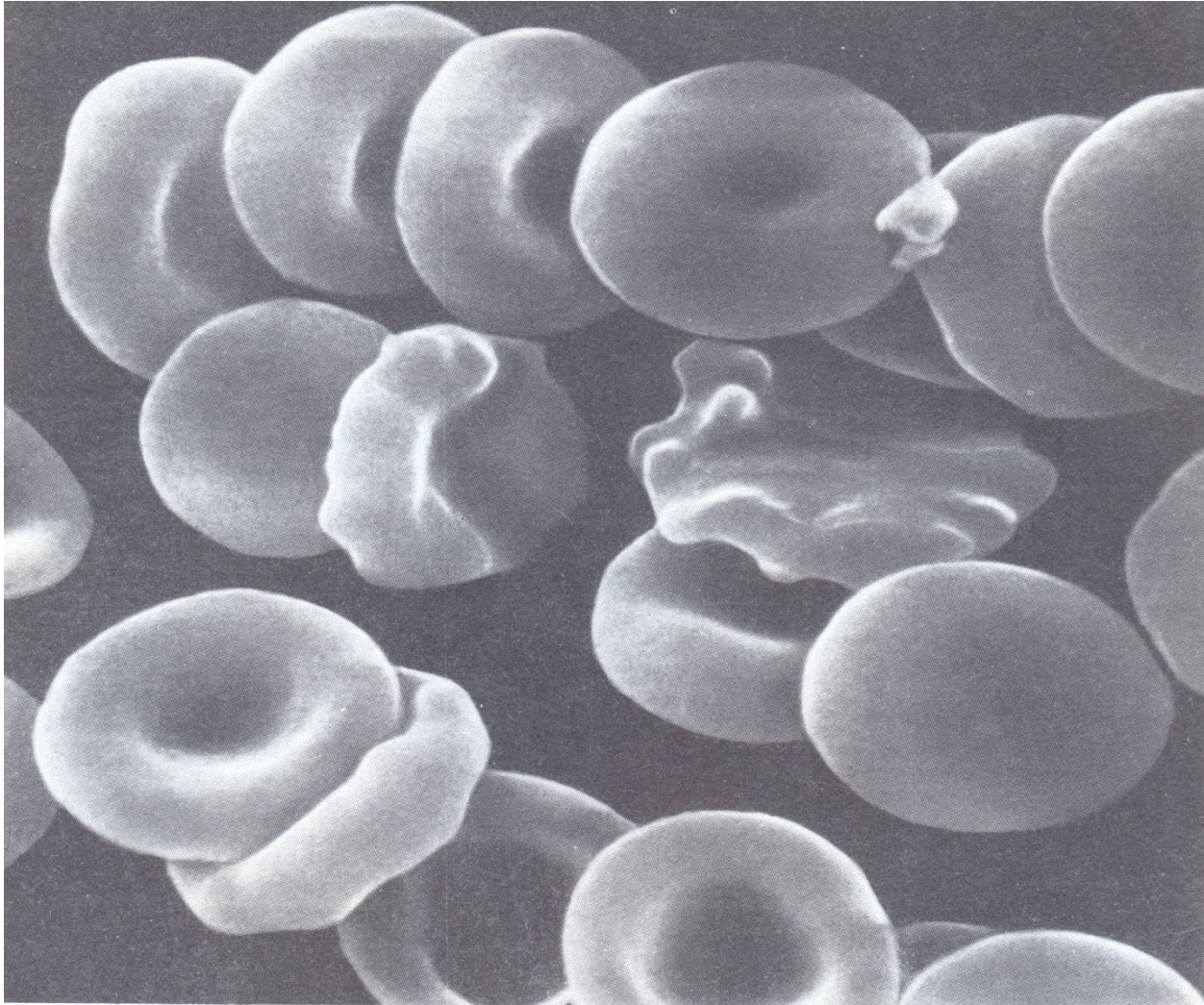
Нуклеотидтің құрылымы



T PHK



Қалыпты эритроциттер



Орақ тәрізді жасушалық анемия кезіндегі эритроциттер

