

Хромосомы человека

Лекция № 2

1. Строение и типы хромосом человека.

Хромосомы

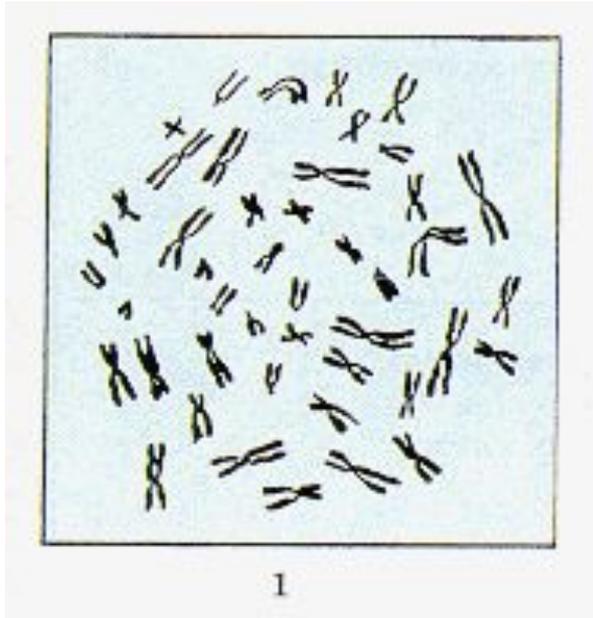
—



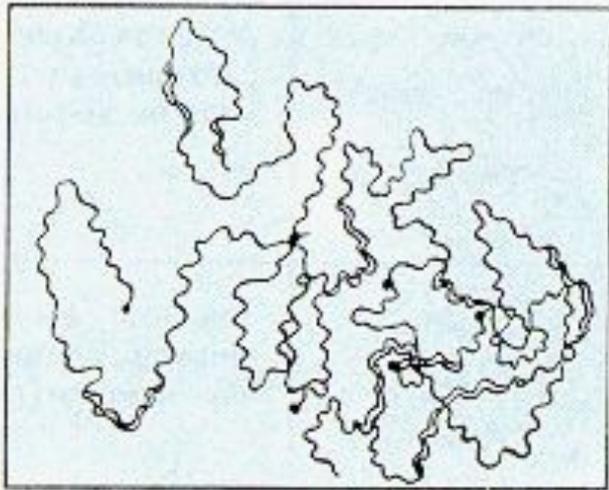
**структурны
е элементы
ядра клетки,
содержащие
ДНК.**

- Название произошло от способности хромосом окрашиваться основными красителями (**chromo** – цвет, **soma** – тело, **chromosoma** – цветное тело).





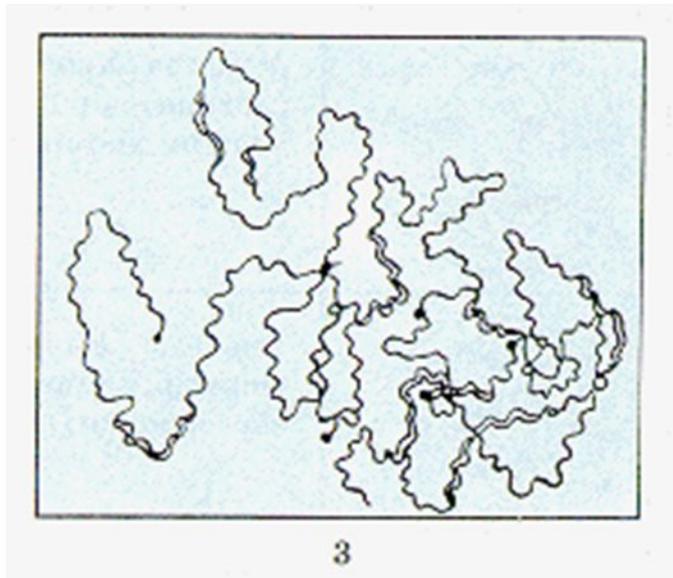
1



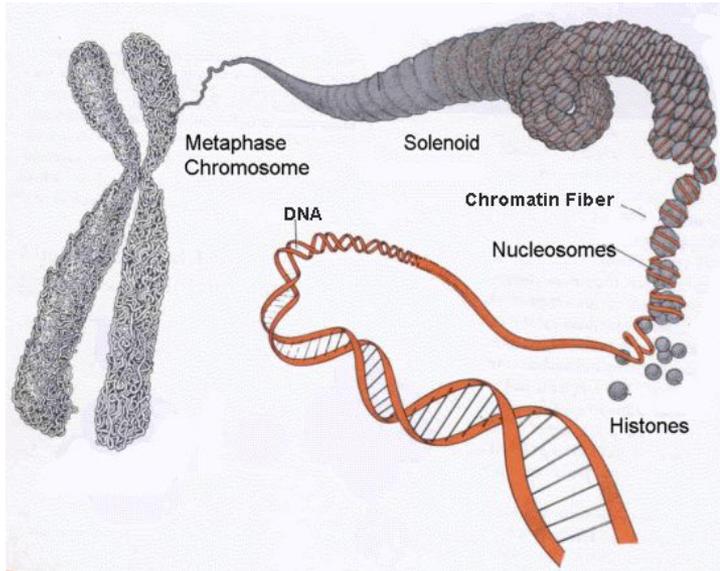
3

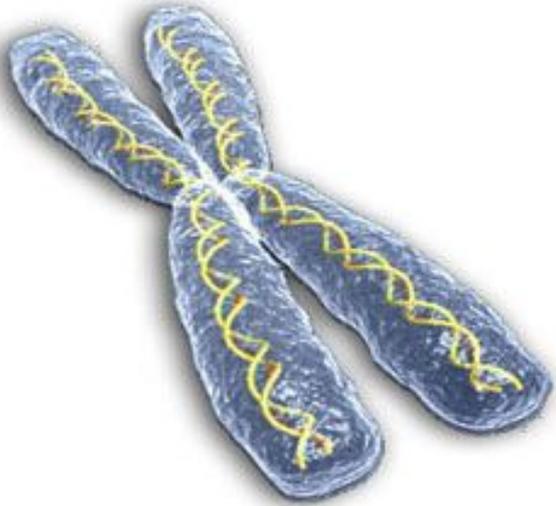
- **Хромосомы представляют собой продолговатые вытянутые тельца, которые формируются в начале деления клеток из **хроматина.****

- Хроматин состоит из ДНК, белка, небольшого количества РНК и его можно рассмотреть только при помощи электронного микроскопа.



- Во время деления нити хроматина сильно спирализуются, закручиваются, утолщаются и формируют видимые в световой микроскоп **хромосомы.**



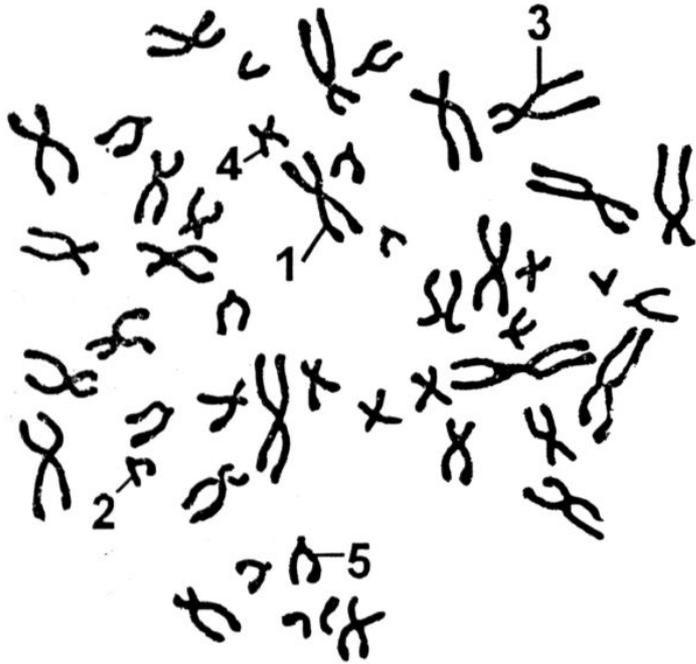


- Каждая хромосома представлена одной молекулой ДНК.



1

- Из хромосом человека самая большая – **первая хромосома человека.**
- Её ДНК имеет общую длину до 7 см.

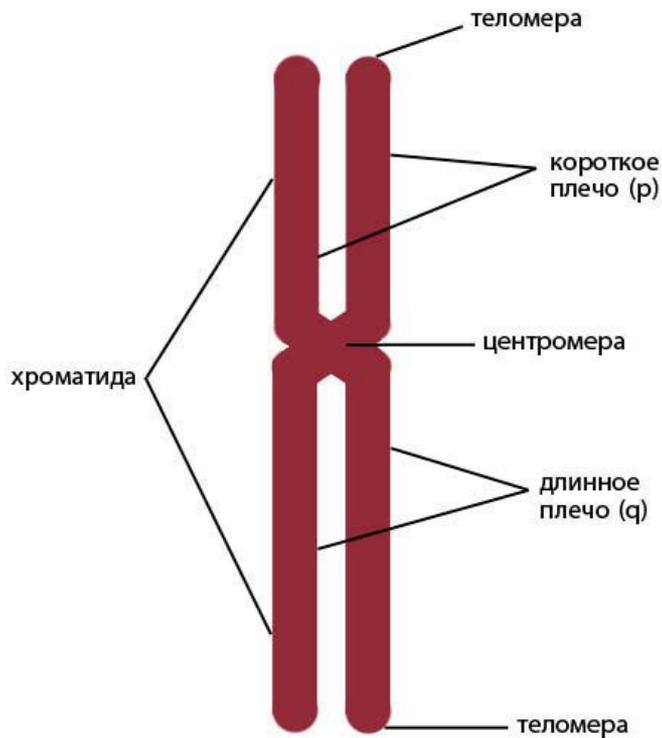


- **Суммарная
длина
молекул
ДНК всех
хромосом
человека
составляет
170 см.**



- Все хромосомы состоят из двух палочкообразных телец, называемых хроматидами, и первичной перетяжки, называемой центромерой.

- Центромера делит хромосому поперёк на две части – **плечи**, которые бывают короткими и длинными.



- Короткое плечо хромосомы обозначают латинской буквой **p**, а длинное – **q**.

- В зависимости от расположения центромеры различают **3 типа хромосом:**
 - **1. Метacentрические (равноплечие) хромосомы.**
 - **2. Субметacentрические (почти равноплечие) хромосомы.**
 - **3. Акроцентрические (неравноплечие) хромосомы.**



1

- **Метацентрическая хромосома**
(хромосома из первой пары)



- **Акроцентрическая хромосома (Y-хромосома)**
- **Субметацентрическая хромосома (X-хромосома)**



2. Понятие о кариотипе.

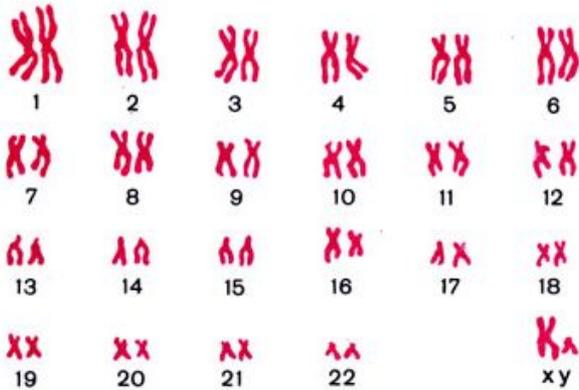
**Каждый организм имеет
определённый набор
хромосом, их число,
размеры и структуру,
который называется
кариотипом.**

- Кариотип будущего организма **формируется в процессе слияния двух половых клеток – сперматозоида и яйцеклетки.**



Половые клетки несут половинный набор хромосом.

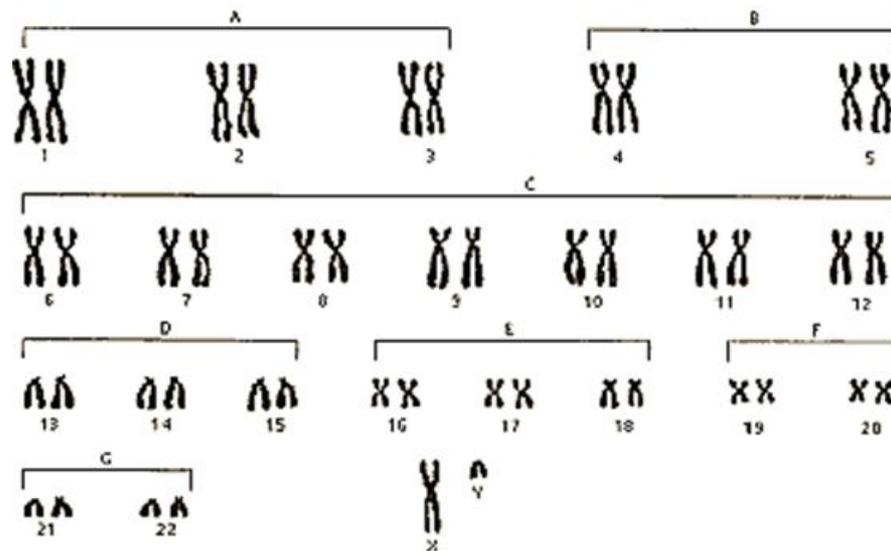
- В **1956 году** американский учёный **Тюо** и шведский учёный **Леван** установили, что **число хромосом в кариотипе человека равно 46**, хотя долгое время учёные считали, что в ядре клетки человека имеется **48 хромосом**.

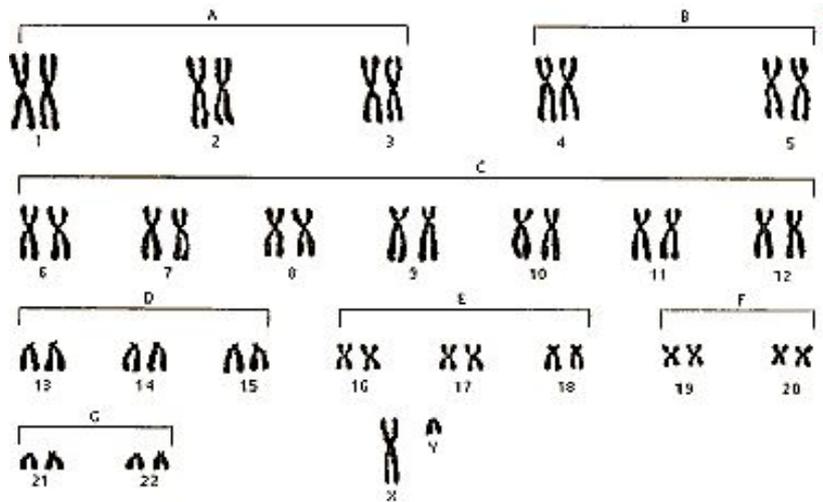


- Впервые подразделение кариотипа человека на группы было проведено **в 1960 году** на конференции **в городе Денвере (США)**.

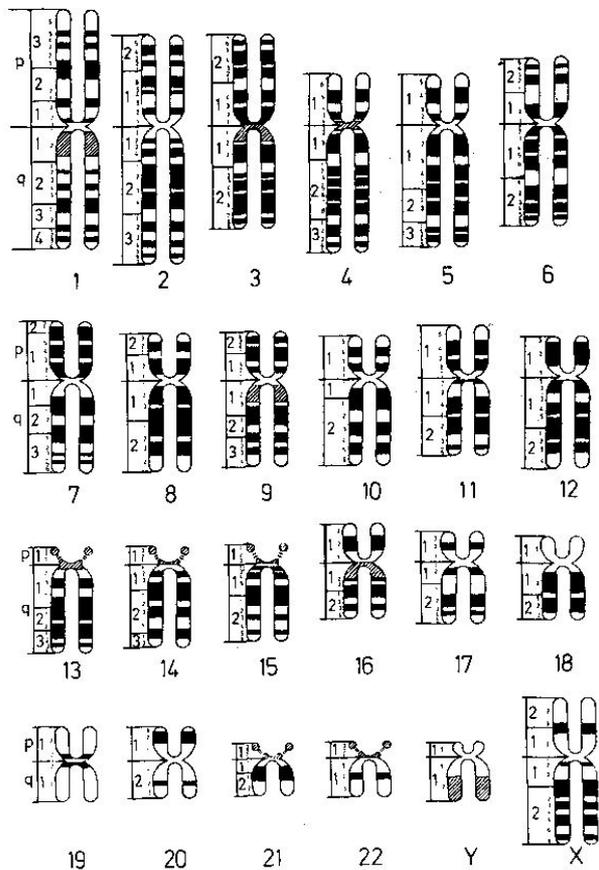
Группа	Изображения хромосом	Характеристика хромосом
A		Большие метацентрические
B		Большие субметацентрические
C		Средние метацентрические
D		Средние акроцентрические
E		Небольшие мета- и субметацентрические
F		Короткие метацентрические
G		Мелкие акроцентрические
Половые хромосомы	 X Y Здоровый мужчина  X X Здоровая женщина	

Денверская классификация хромосом человека основана на том, что 23 пары хромосом человека подразделили на **7 групп**, которые обозначили заглавными латинскими буквами **от А до G**.

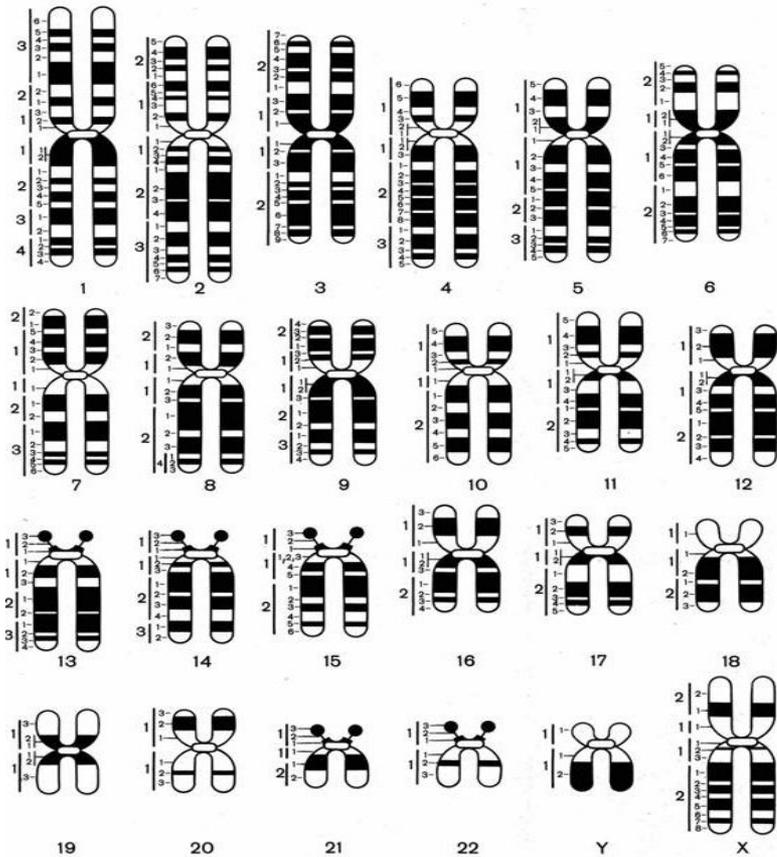




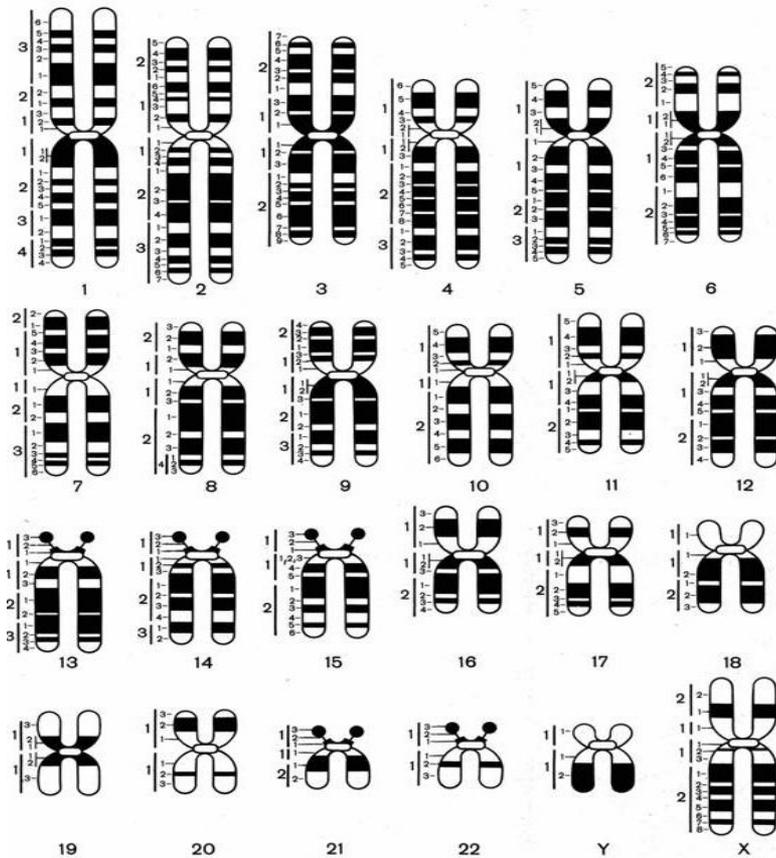
- **Группа А** – самые крупные метацентрические и субметацентрические хромосомы (1 – 3 пары).
- **Группа В** – крупные субметацентрические хромосомы (4 – 5 пары).
- **Группа С** – хромосомы среднего размера, субметацентрические (6 – 12 пары и X-хромосома).
- **Группа D** – крупные акроцентрические хромосомы (13 – 15 пары).
- **Группа E** – маленькие субметацентрические хромосомы (16 – 18 пары).
- **Группа F** - маленькие метацентрические хромосомы (19 – 20 пары).
- **Группа G** - маленькие акроцентрические хромосомы (21 – 22 пары и Y-хромосома).



- В 1971 году была предложена **Парижская классификация хромосом человека**.
- В её основе лежат методы специальной дифференциальной окраски, благодаря которым каждая хромосома приобретает свой неповторимый рисунок из светлых и тёмных сегментов, что помогает точному их распознаванию.



- Светлые сегменты – **эухроматин**.
- Он содержит активные уникальные гены, которые контролируют развитие признаков организма.



- Тёмные сегменты – гетерохроматин.
- В нём практически не содержится генетической информации.

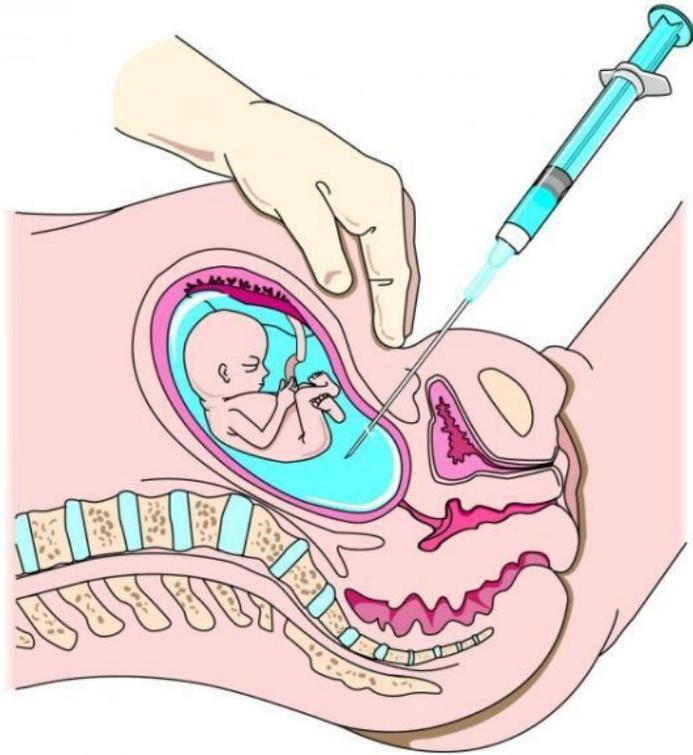
3. Современные методы хромосомного анализа.

- Наука, изучающая структуру и функции хромосом – *цитогенетика*.



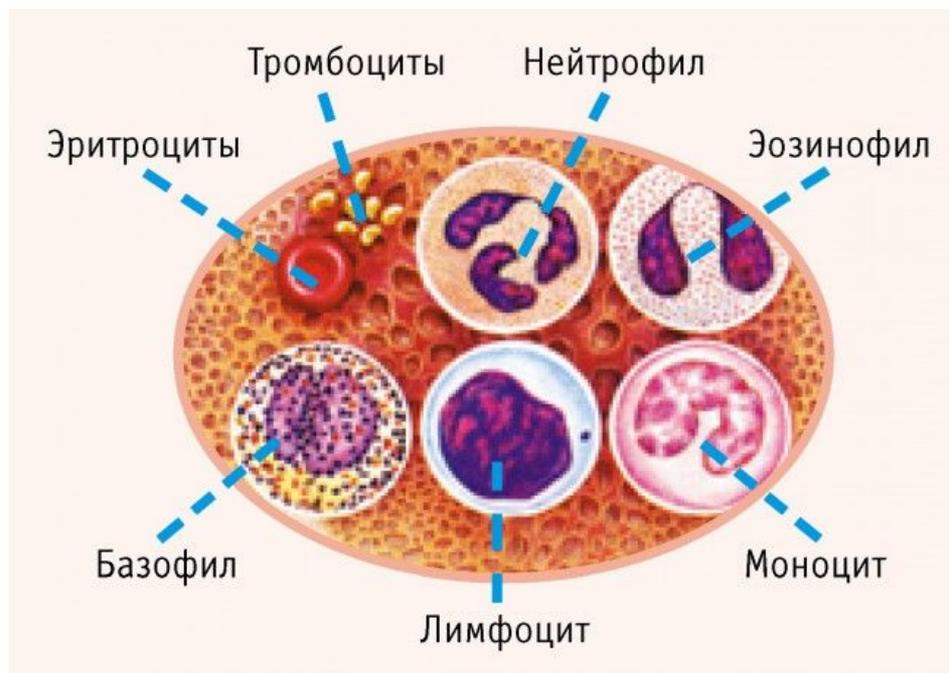


- **Суть цитогенетических методов заключается в микроскопическом анализе хромосом, позволяющем выявить числовые и структурные изменения хромосомного набора.**

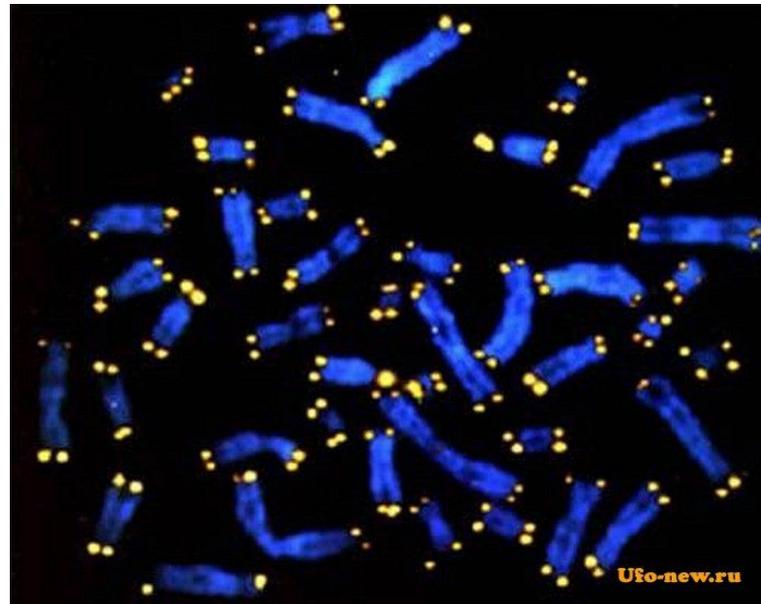


- **Цитогенетические методы применяются для диагностики хромосомных болезней, выявления причин бесплодия, спонтанных абортов эмбрионов, мёртворождений, пороков развития**

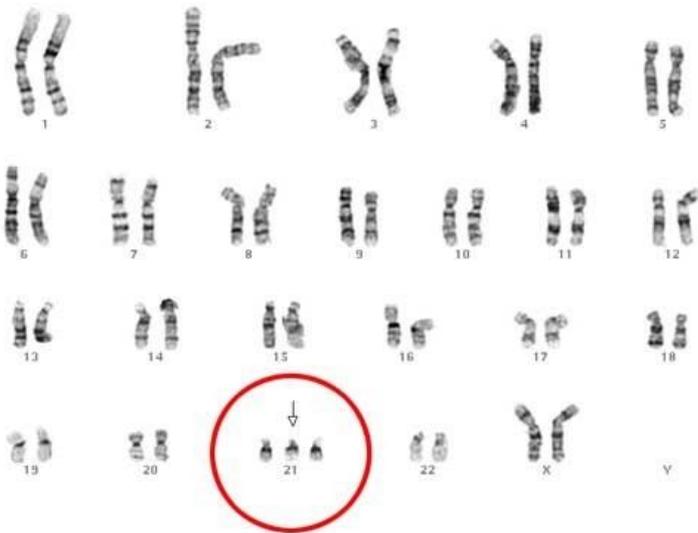
- Для изучения хромосом можно использовать любые ткани, содержащие делящиеся клетки.
- Однако чаще всего используют клетки крови – **лимфоциты**.



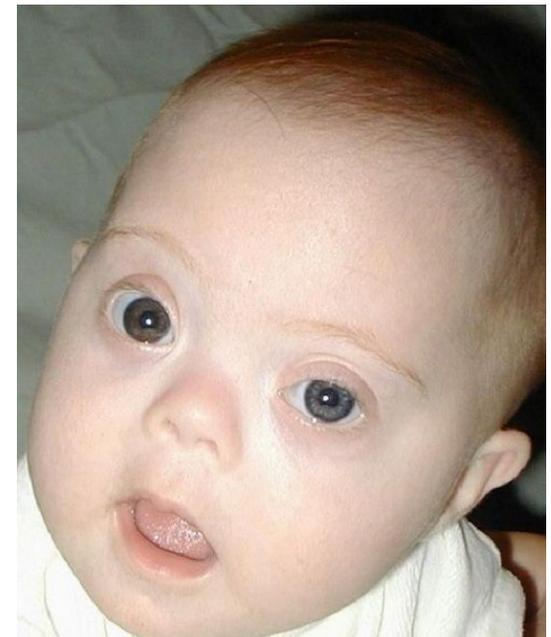
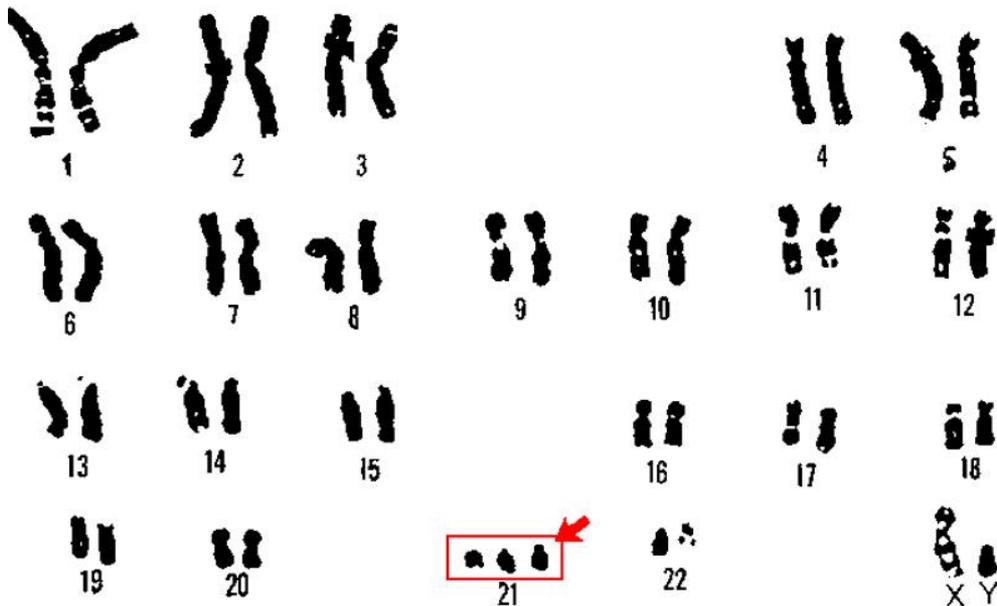
- Важным этапом цитогенетического анализа является **окраска полученных препаратов.**
- Её проводят **простыми и дифференциальными методами.**

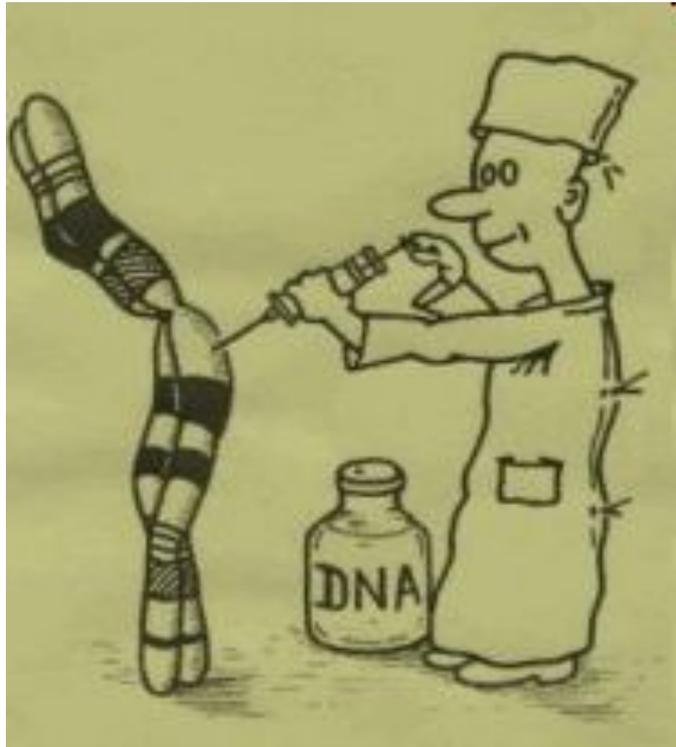


- **Простой
(рутинный)
метод -
окрашивание
хромосом
равномерно и
интенсивно
по всей длине.**



- При таком способе окраски можно подсчитать количество хромосом, выявить их крупные дефекты, разделить хромосомы на группы.





- **Метод дифференциального окрашивания - способ окрашивания хромосом, при котором они приобретают поперечную исчерченность.**

- Данный метод позволяет более подробно изучить структуру хромосом, выявить те изменения, которые были недоступны для визуализации при рутинном методе, а также определить, к какой паре относится хромосома, если даже пары сходны между собой по размерам и σ е.



13



14

**4. Хромосомный
механизм
определения пола
человека.**

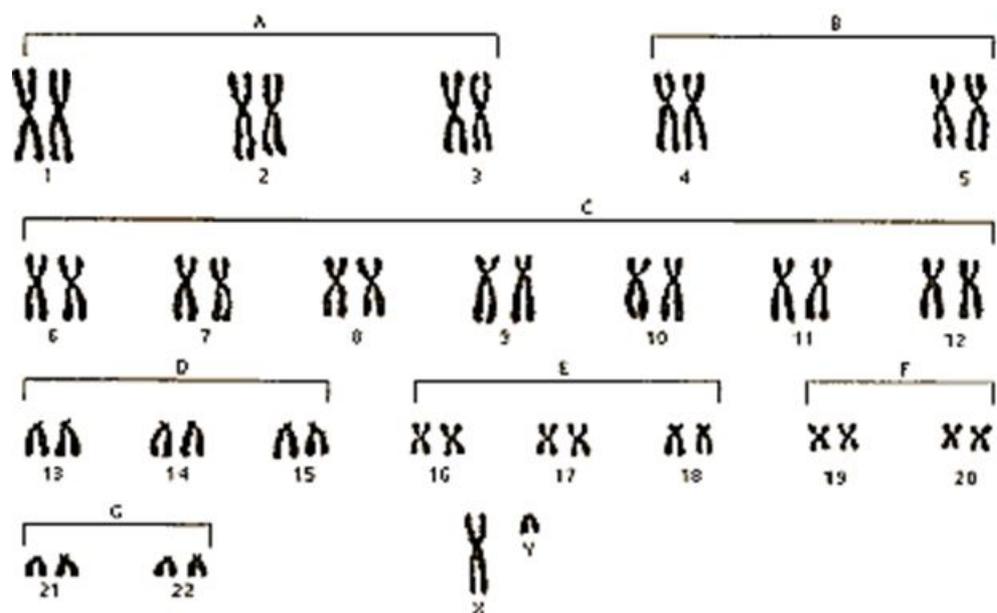
ХРОМОСОМЫ

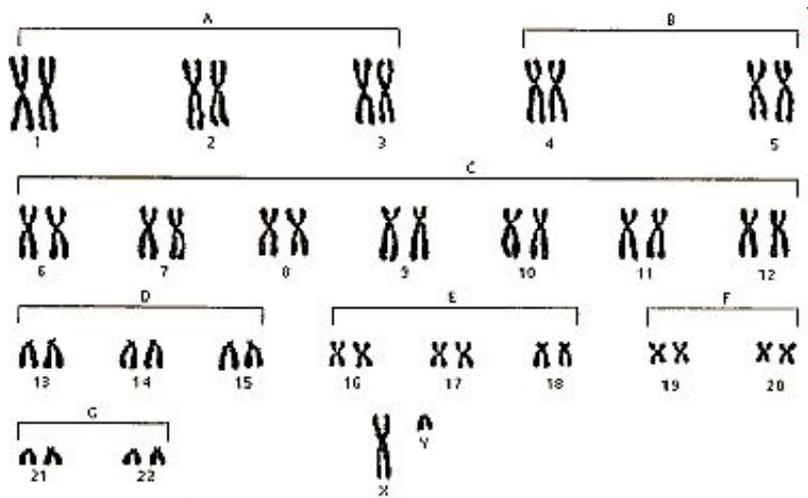
```
graph TD; A[ХРОМОСОМЫ] --> B[АУТОСОМЫ]; A --> C[ГЕТЕРОХРОМОСОМЫ]
```

АУТОСОМЫ

ГЕТЕРОХРОМОСОМЫ

АУТОСОМЫ – ЭТО ВСЕ ХРОМОСОМЫ ЧЕЛОВЕКА, КРОМЕ ПОЛОВЫХ.





- Из 46 хромосом человека – **44 хромосомы – аутосомы.**
- Они одинаковые у мужчин и женщин.



- Они определяют пол организма и **содержат гены, отвечающие за формирование гениталий.**

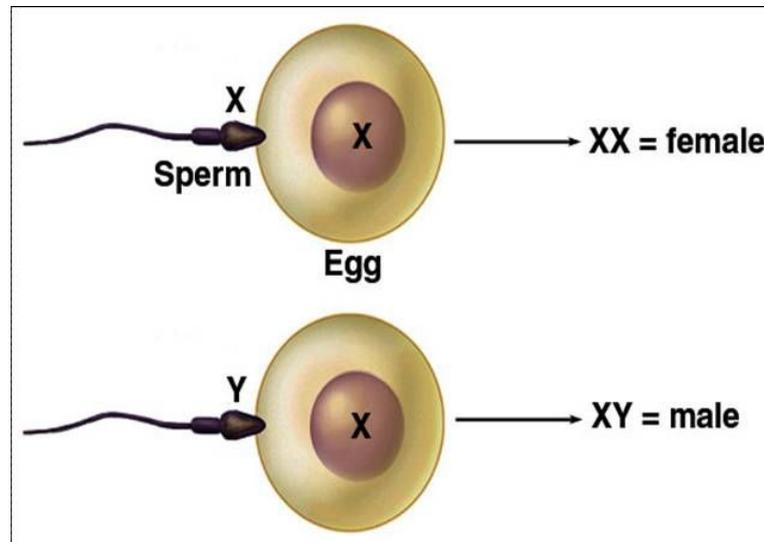
**ПОЛ
ЧЕЛОВЕКА**

```
graph TD; A[ПОЛ ЧЕЛОВЕКА] --> B[ГОМОГАМЕТНЫЙ]; A --> C[ГЕТЕРОГАМЕТНЫЙ]
```

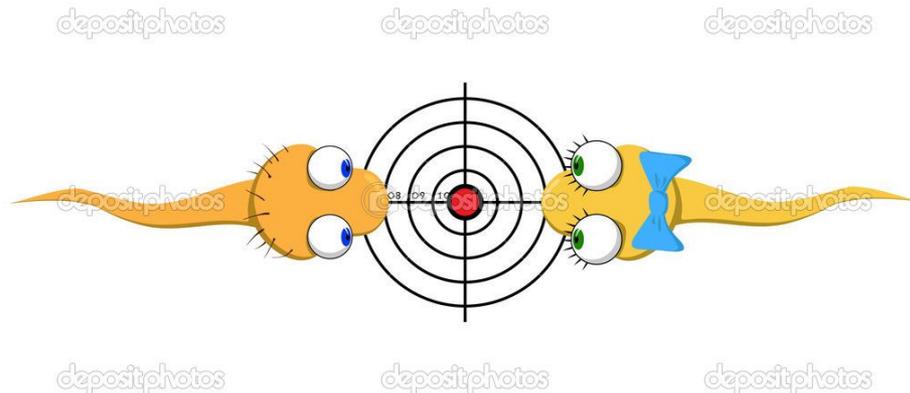
ГОМОГАМЕТНЫЙ

ГЕТЕРОГАМЕТНЫЙ

- **Гомогаметный пол** – пол, характеризующийся наличием двух идентичных половых хромосом и формированием однотипных гамет.
- У человека гомогаметный пол – **женский**.



- **Гетерогаметный пол** – пол, характеризующийся наличием двух различных половых хромосом и формированием гамет двух типов.
- У человека гетерогаметный пол – **мужской.**



Определение пола человека

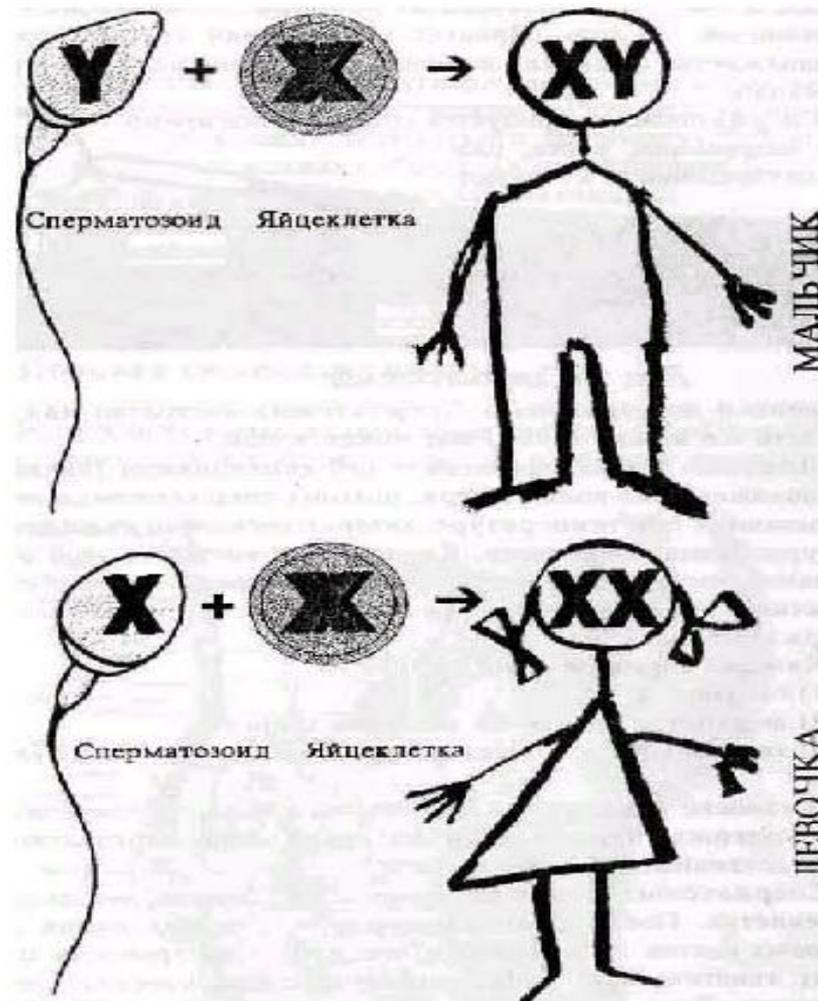
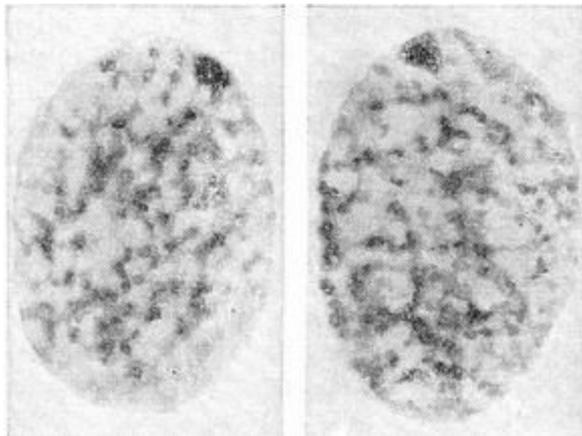


Рис. 4. Определение пола

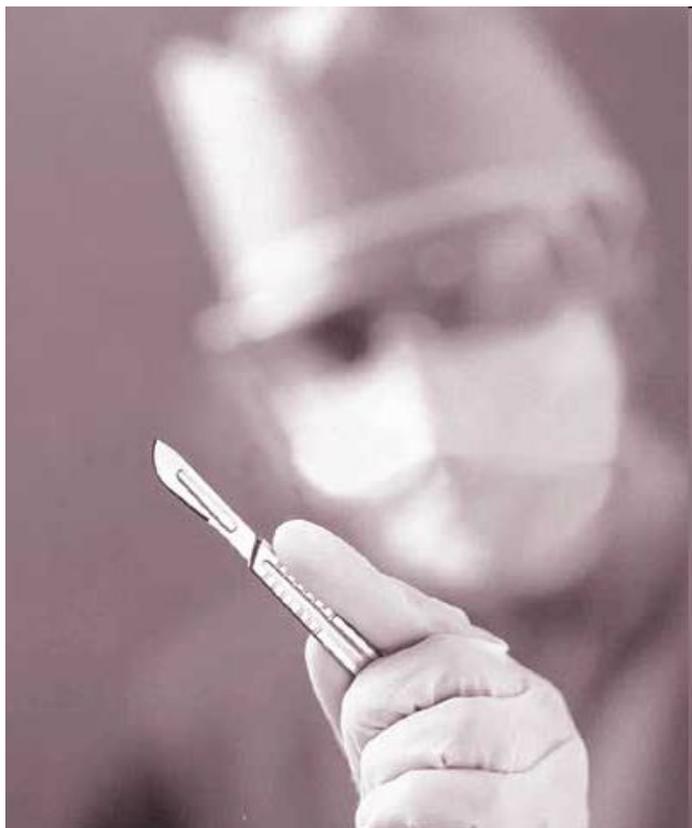
5. Методы анализа полового хроматина.

- **Изучение полового хроматина является важным клиническим тестом в клинике различных заболеваний, а простота исполнения находит очень широкое применение.**

- **Методы анализа полового хроматина** позволяют оценить наличие и количество половых хромосом у конкретного человека.



Ядра, содержащие половой хроматин
(соскоб со слизистой оболочки
полости рта здоровой женщины)



- **К этой диагностике прибегают при судебно-медицинской экспертизе или в спорных случаях установления пола (например, при аномалиях в строении наружных половых органов, при хромосомных болезнях).**



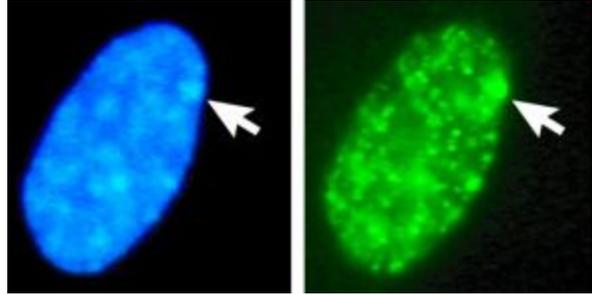
- Для выявления X- и Y-хромосом чаще всего используется соскоб клеток слизистой оболочки с внутренней поверхности обеих щёк человека (буккальный тест).



- Для определения количества X-хромосом в кариотипе полученный соскоб наносят на предметное стекло и окрашивают, а затем просматривают в обычном световом микроскопе.



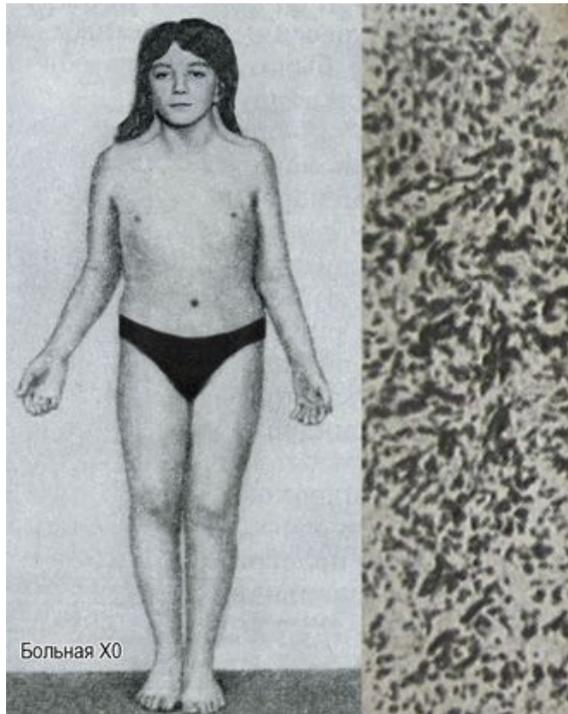
- В 15 – 25 %
исследованных клеток
у здоровых женщин
можно обнаружить
небольшое, сильно
окрашенное
образование у стенки
ядра.
- Это образование
получило название
тельце Барра.



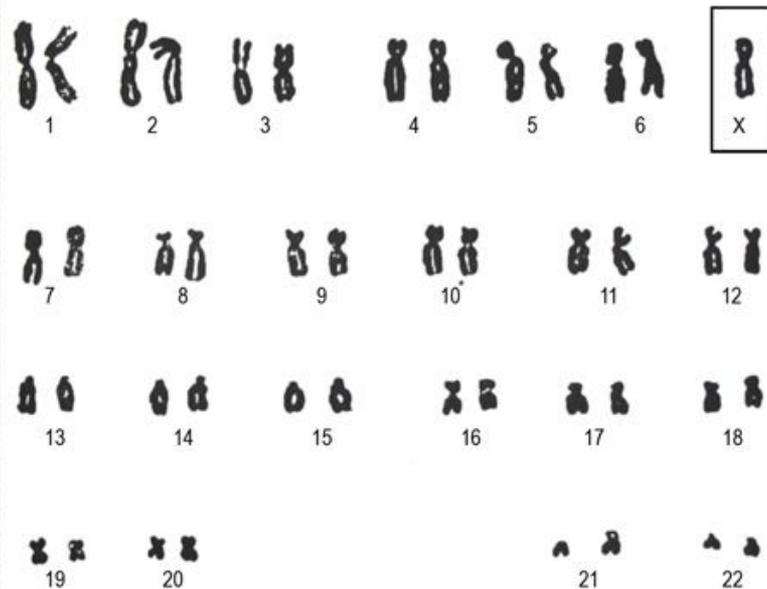
Ядро фибробласта женщины, окрашенное флуоресцентным красителем. Стрелкой указано тельце Барра.

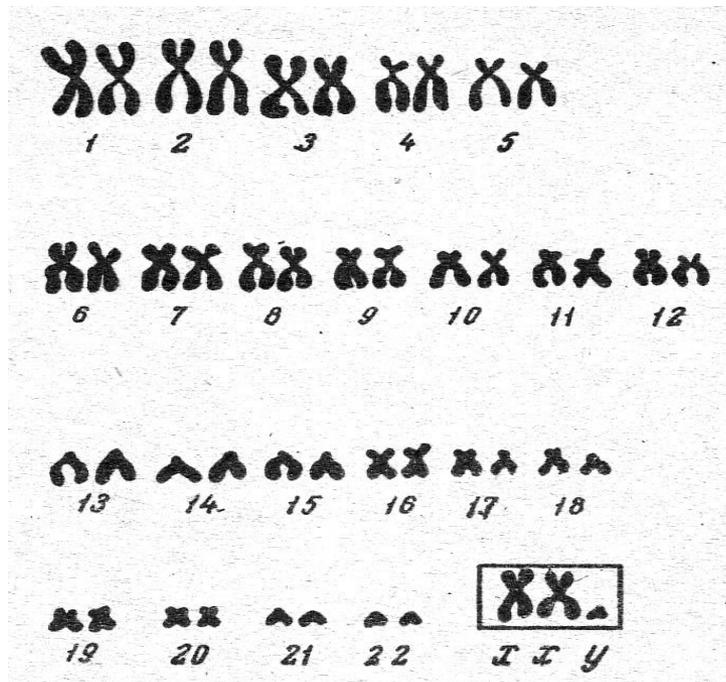
- **Тельце Барра** – это X-хромосома в покоящемся состоянии.
- **Число телец Барра всегда на единицу меньше числа наличных X-хромосом, т. е. у мужчин их нет, а у женщин – только одно.**

- Отсутствие тельца Барра у женщин свидетельствует о хромосомном заболевании - **синдроме Шерешевского - Тернера** (кариотип **45, XO**).

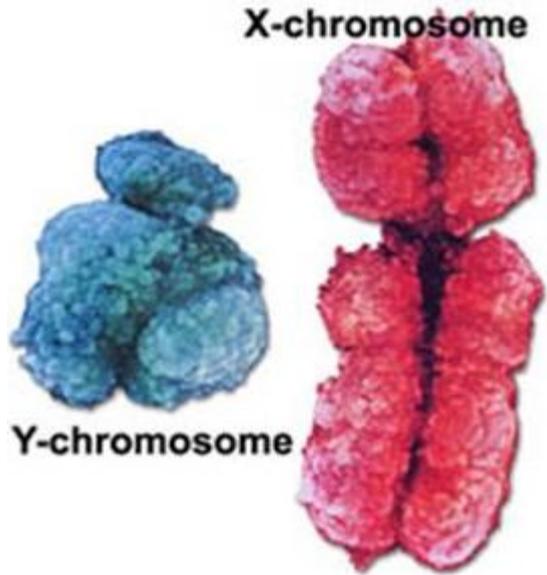


Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / XO

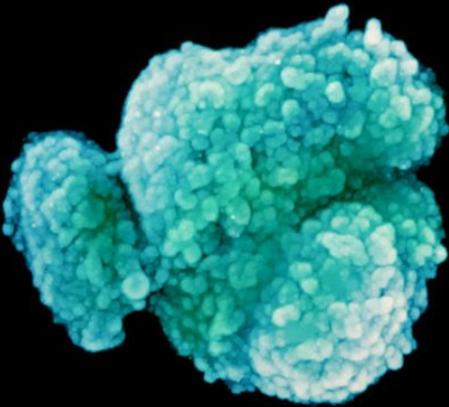




- Присутствие у мужчин тельца Барра свидетельствует о наследственном заболевании - **синдроме Клайнфельтера** (кариотип 47, XXY).



- Для выявления Y-хромосомы препараты окрашивают специальными красителями и рассматривают в люминесцентный микроскоп.



- **Y-хромосома даёт яркое зелёное свечение.**
- **Этот метод позволяет установить количество Y-хромосом в кариотипе.**

