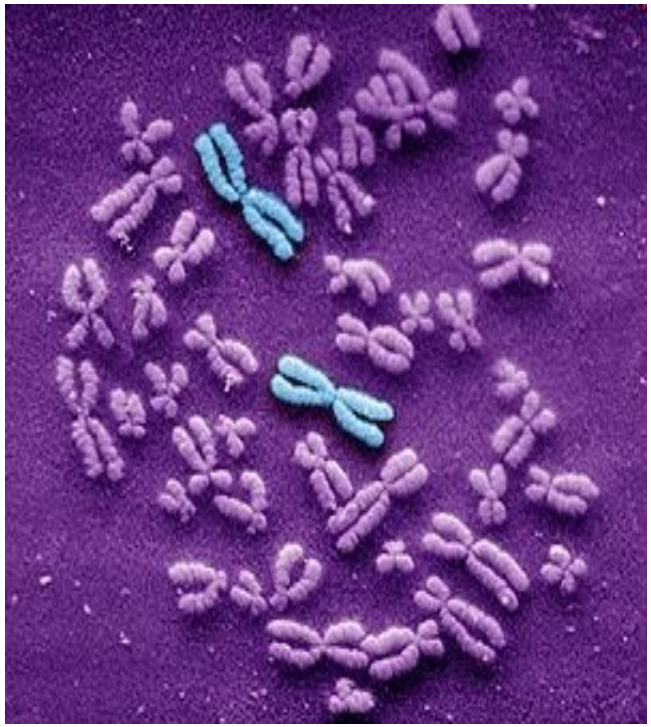
Хромосомы человека

Лекция № 2

1. Строение и типы хромосом человека.

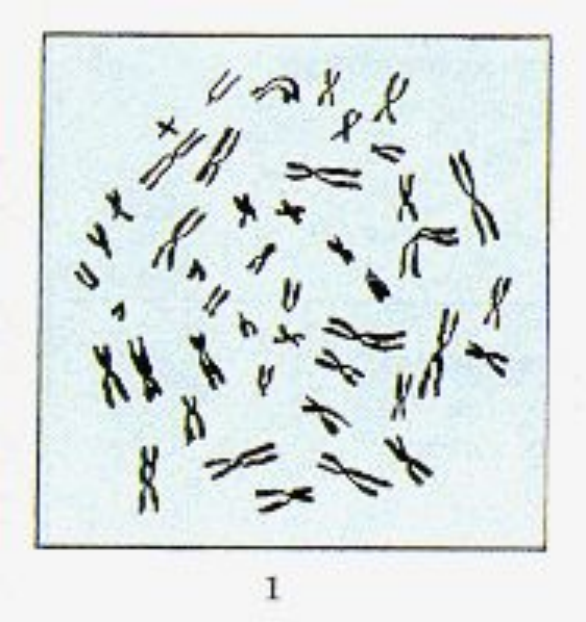
Хромосомы

–

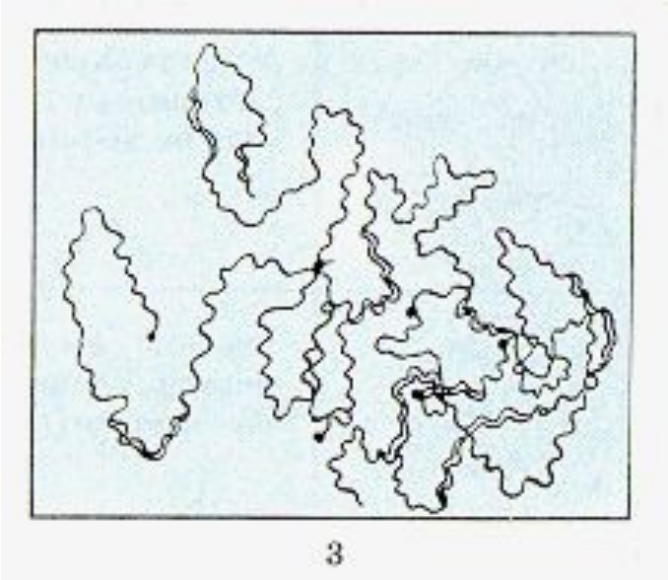


структурные элементы ядра клетки, содержащие ДНК.

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

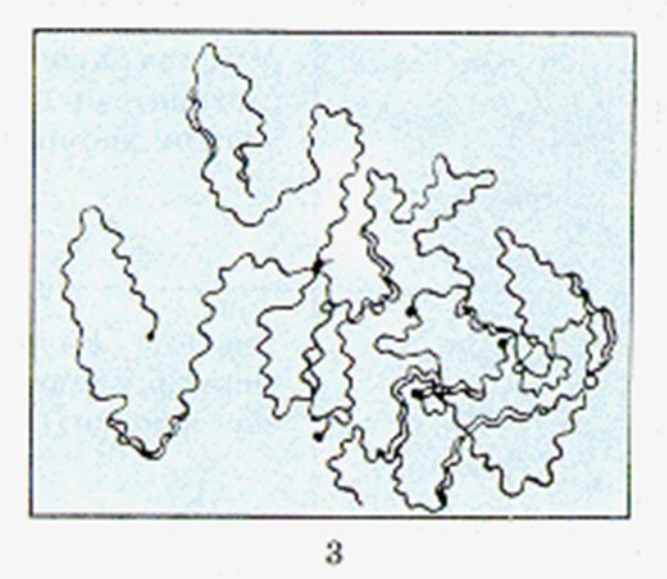


1



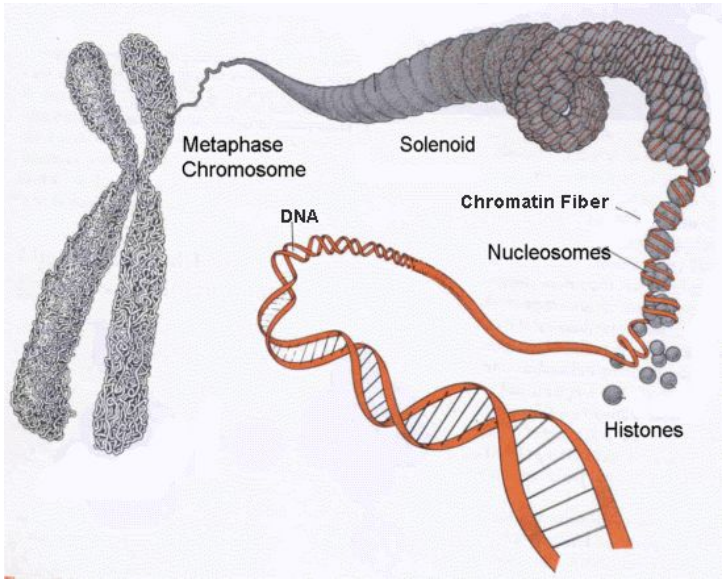
3

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

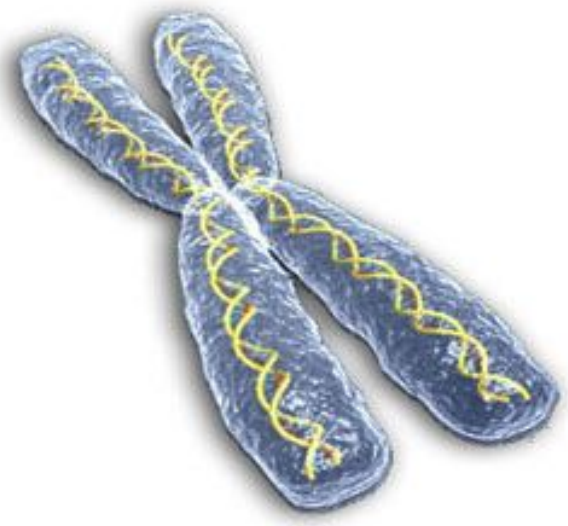


3

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



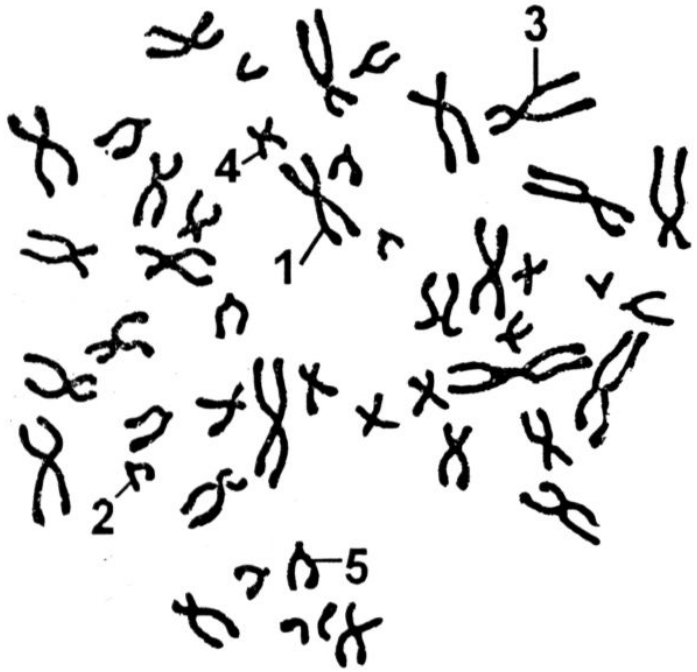
- **Во время деления нити хроматина сильно спирализуются, закручиваются, утолщаются и формируют видимые в световой микроскоп хромосомы.**



- **Каждая хромосома представлена одной молекулой ДНК.**

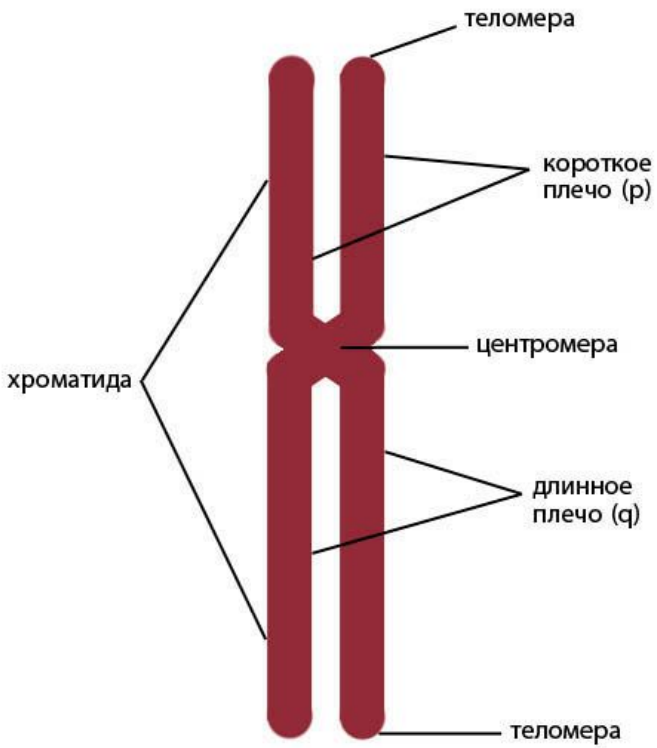
1

- **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 центромера.**



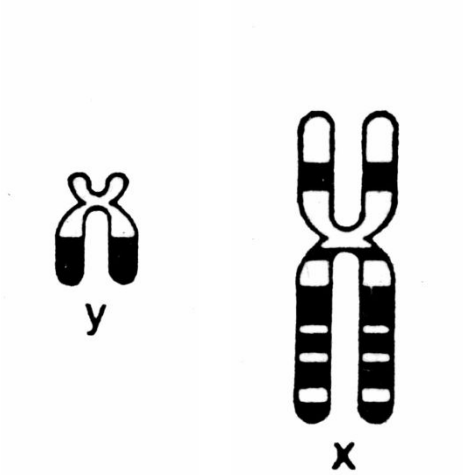
- **Центромера делит хромосому поперёк на две части – плечи, которые бывают короткими и длинными.**
- **Короткое плечо хромосомы обозначают латинской буквой p, а длинное – q.**

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

- **Метацентрическая хромосома**

  (хромосома из первой пары)

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

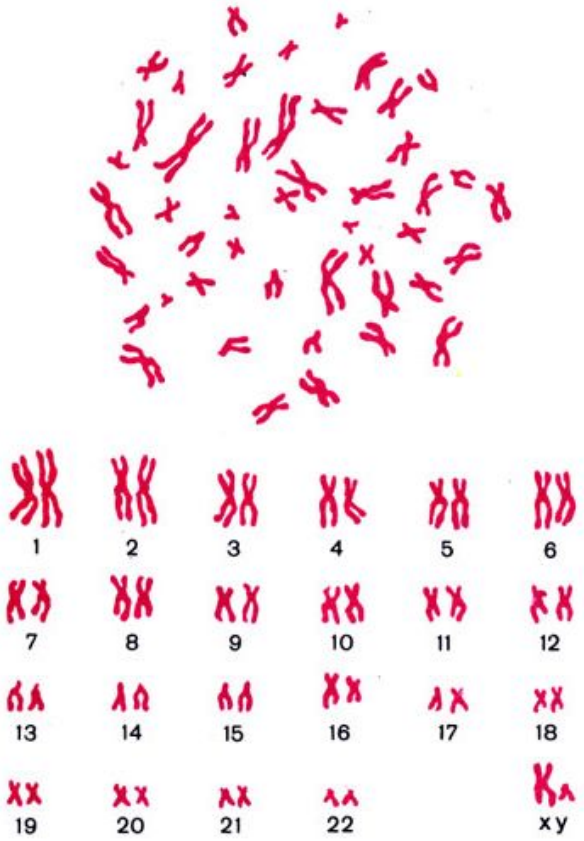


2. Понятие о кариотипе.

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

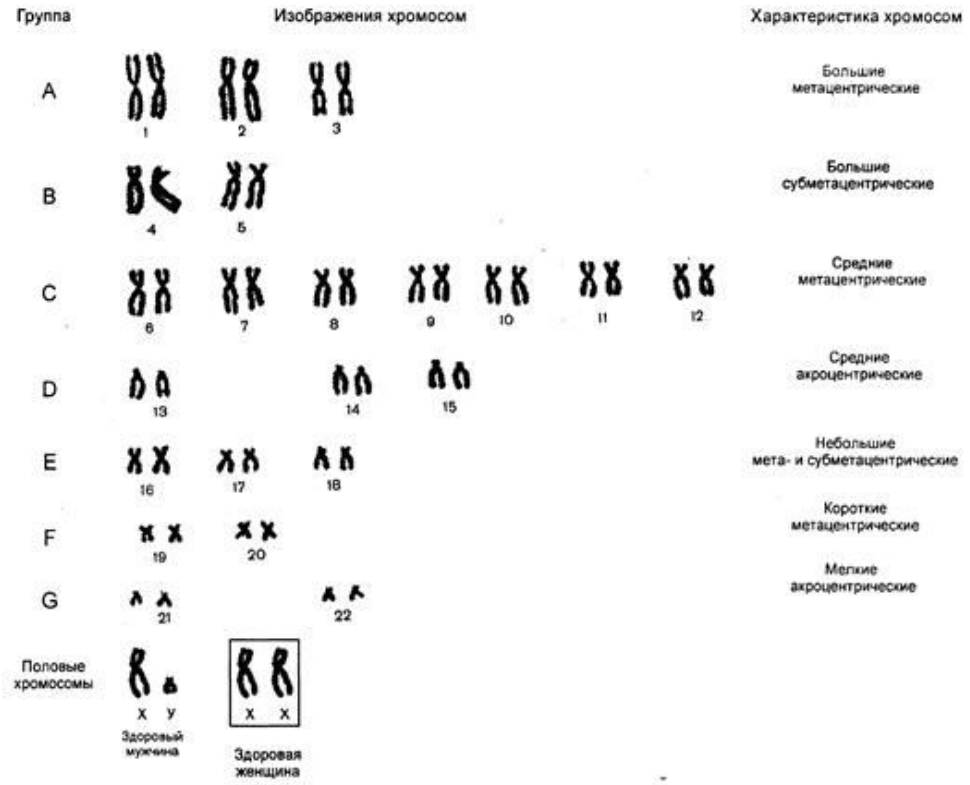
- **Кариотип будущего организма формируется в процессе слияния двух половых клеток – сперматозоида и яйцеклетки.**

Половые клетки несут половинный набор хромосом.

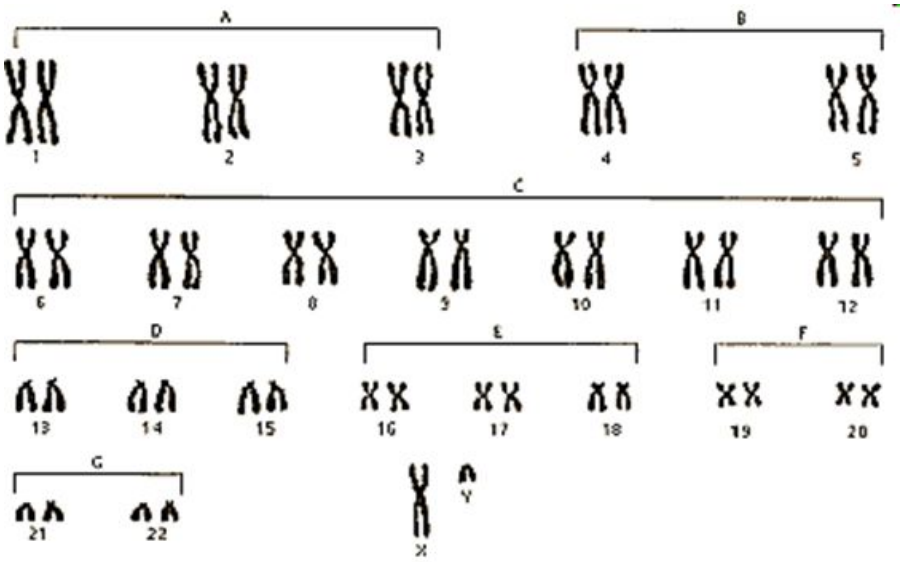


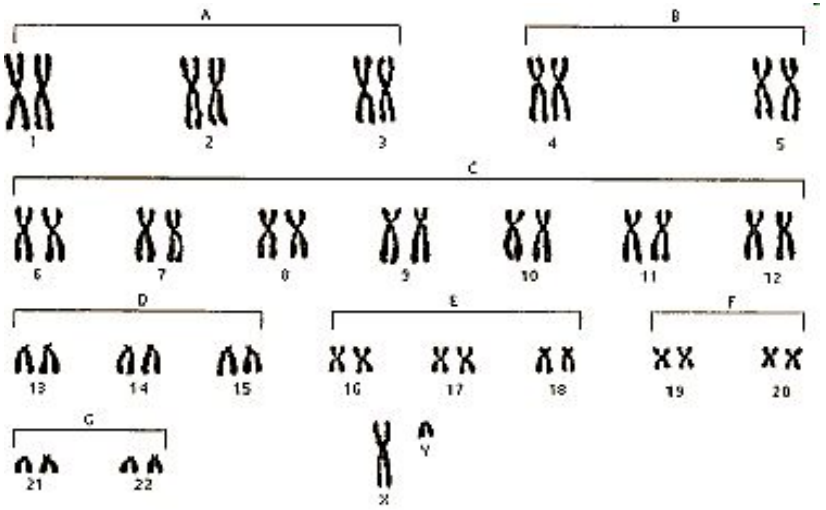
- **В *1956 году* американский учёный *Тио* и шведский учёный *Леван* установили, что число хромосом в кариотипе человека равно 46, хотя долгое время учёные считали, что в ядре клетки человека имеется 48 хромосом.**

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

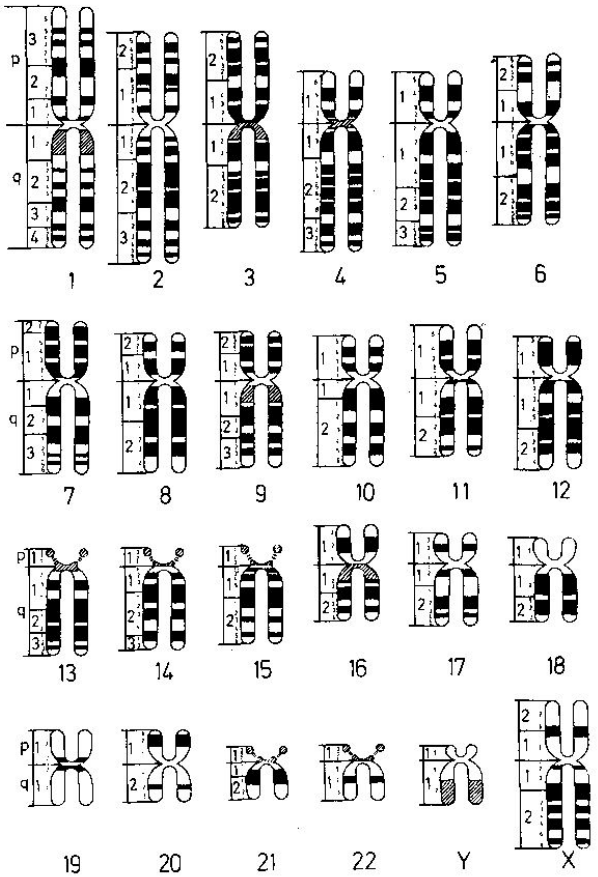


Денверская классификация хромосом человека основана на том, что 23 пары хромосом человека подразделили на 7 групп, которые обозначили заглавными латинскими буквами от A до G.

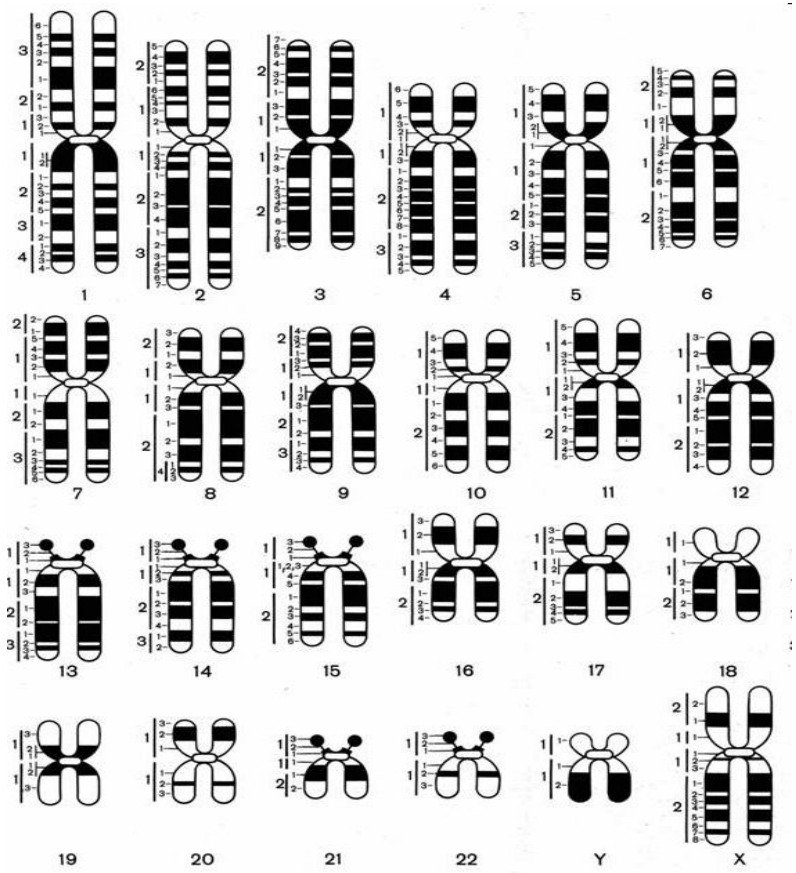




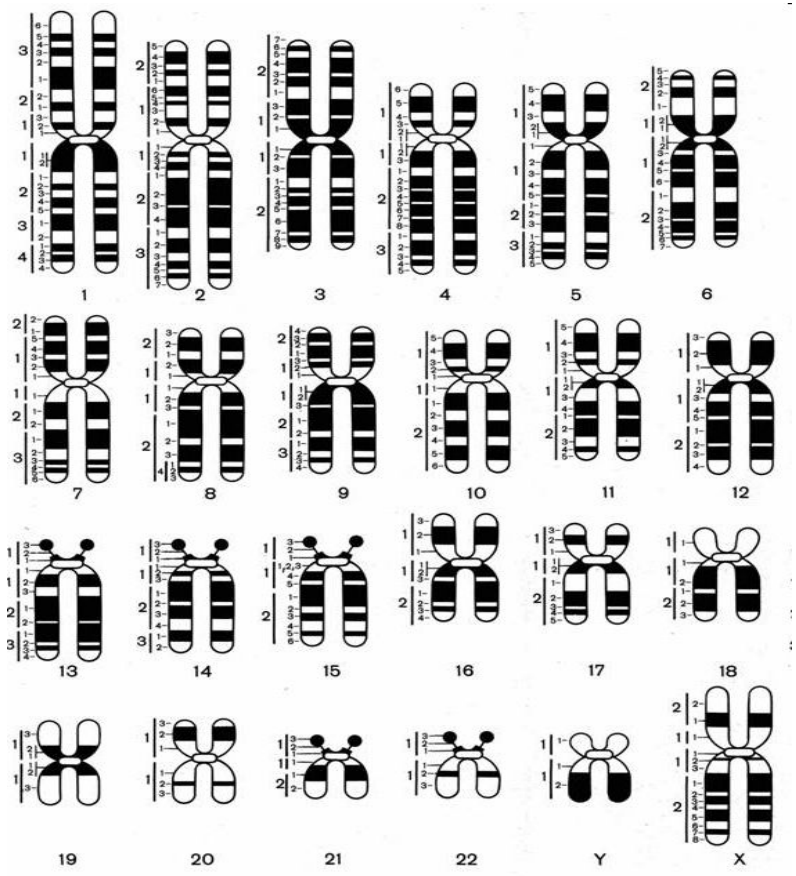
- **Группа A – самые крупные метацентрические и субметацентрические хромосомы (1 – 3 пары).**
- **Группа B – крупные субметацентрические хромосомы (4 – 5 пары).**
- **Группа C – хромосомы среднего размера, субметацентрические (6 – 12 пары и X-хромосома).**
- **Группа D – крупные акроцентрические хромосомы (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.**

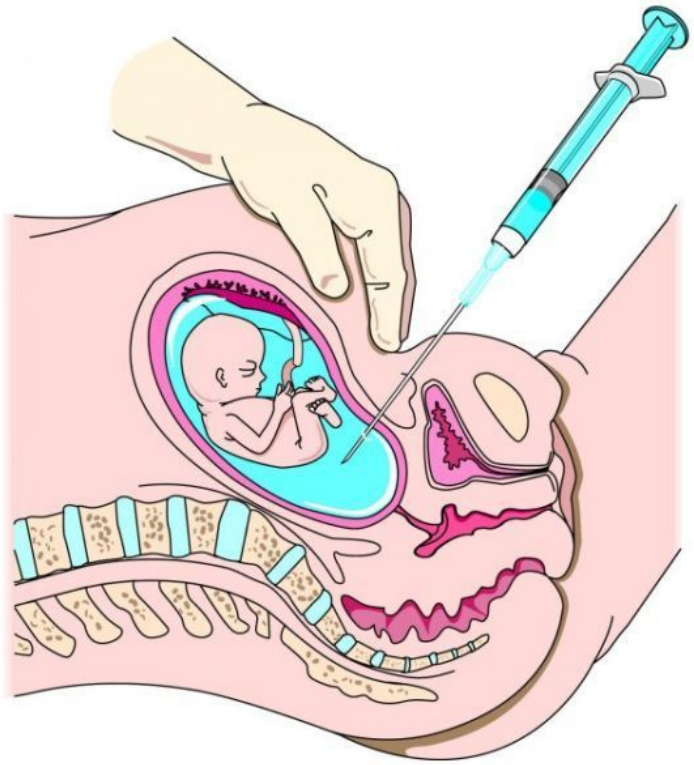


- **Тёмные сегменты – гетерохроматин.**
- **В нём практически не содержится генетической информации.**

3. Современные методы хромосомного анализа.

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

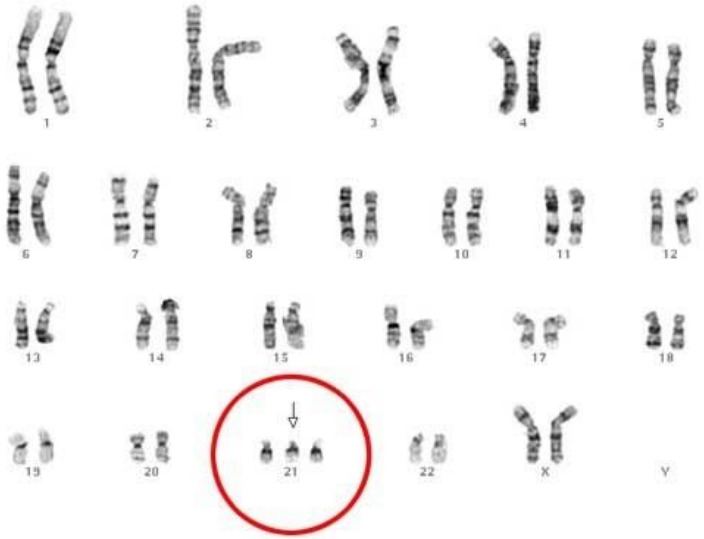
- **Суть цитогенетических методов заключается в микроскопическом анализе хромосом, позволяющем выявить числовые и структурные изменения хромосомного набора.**



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

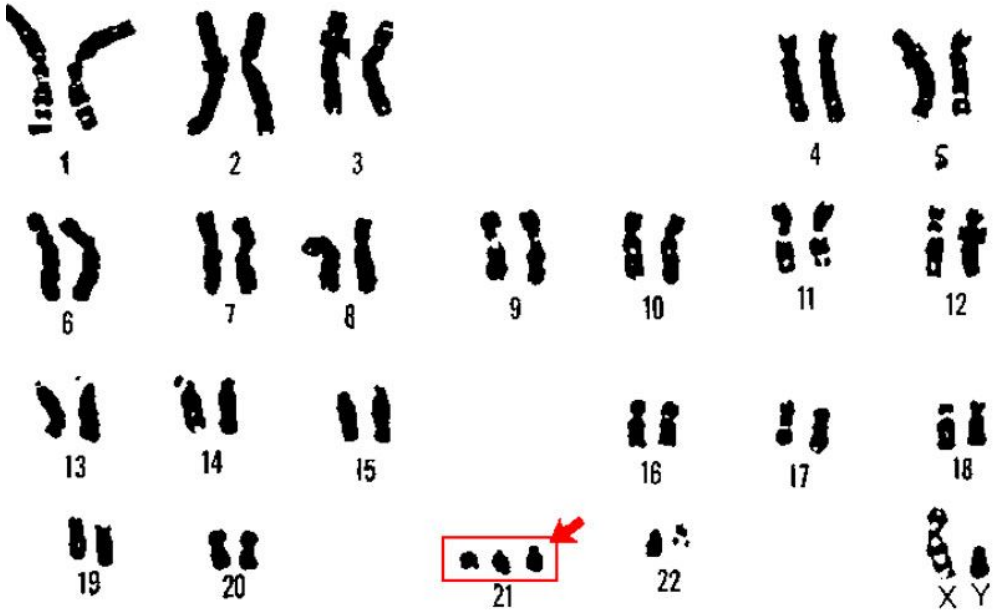
- **Для изучения хромосом можно использовать любые ткани, содержащие делящиеся клетки.**
- **Однако чаще всего используют клетки крови – лимфоциты.**

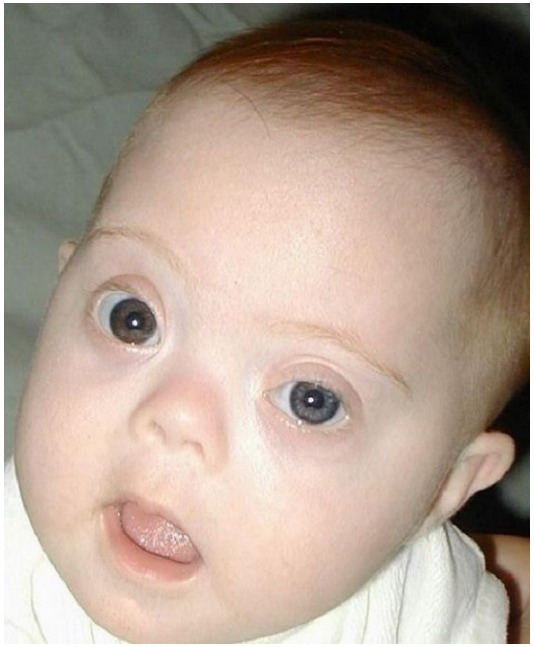
- **Важным этапом цитогенетического анализа является окраска полученных препаратов.**
- **Её проводят простыми и дифференциальными методами.**

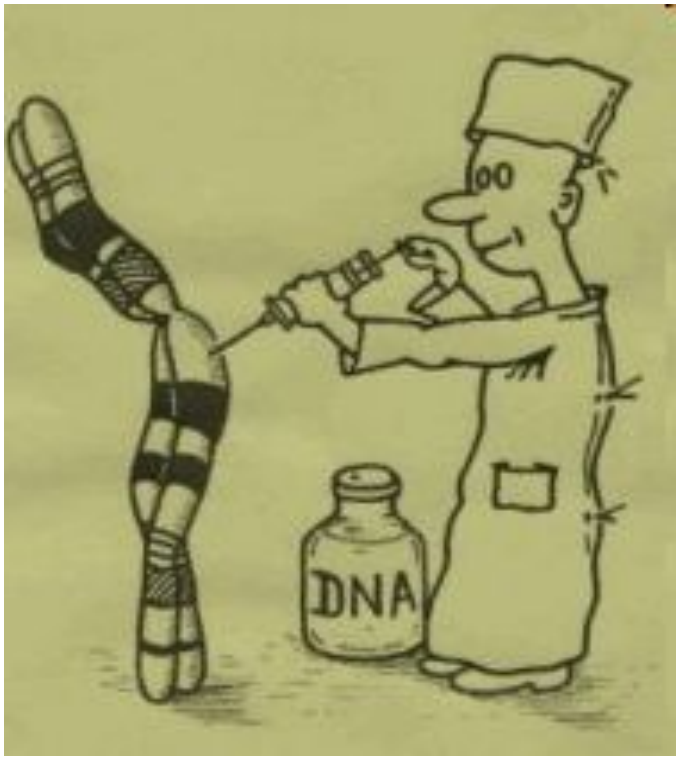


- **Простой (рутинный) метод - окрашивание хромосом равномерно и интенсивно по всей длине.**

- **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 (е.**

13

14

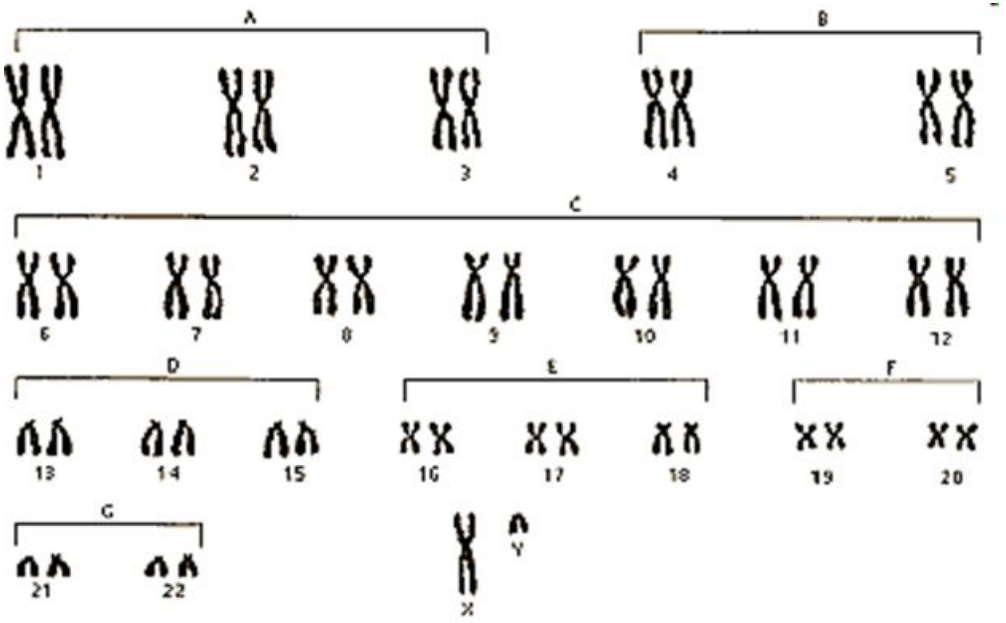
4. Хромосомный механизм определения пола человека.

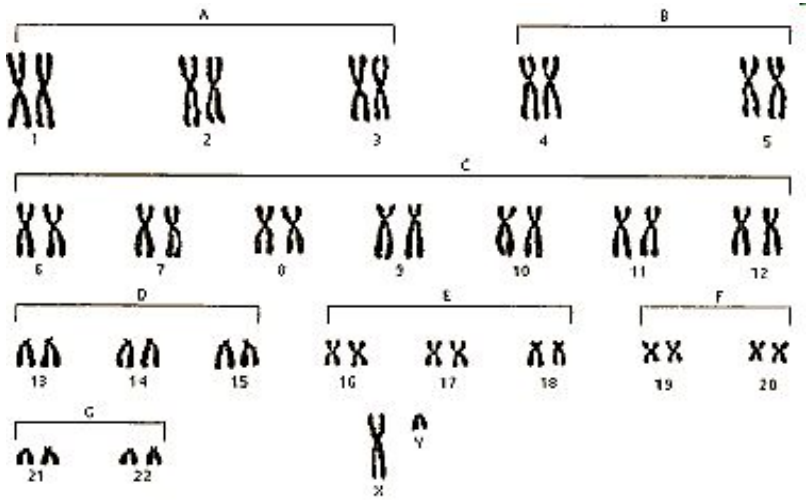
ХРОМОСОМЫ

АУТОСОМЫ

ГЕТЕРОХРОМОСОМЫ

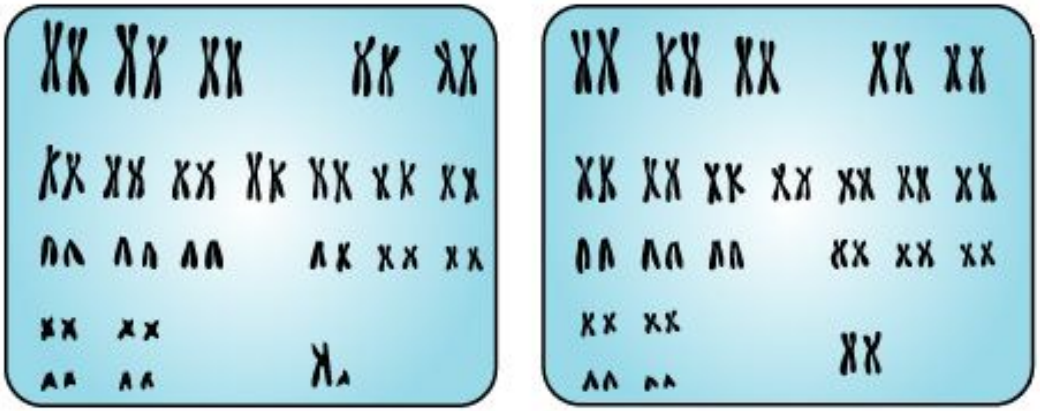
Аутосомы – это все хромосомы человека, кроме половых.



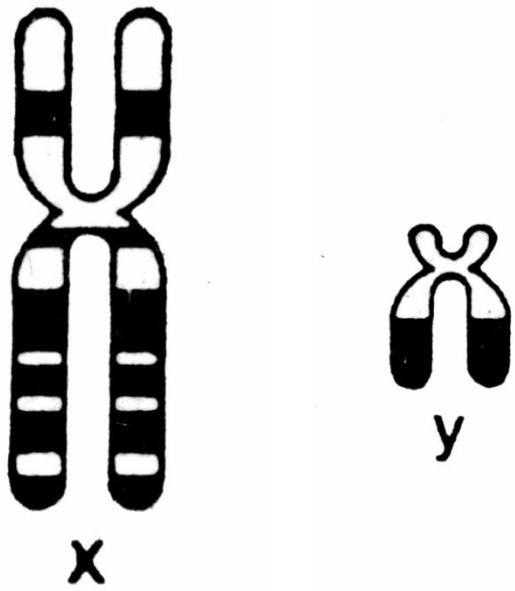


- **Из 46 хромосом человека – 44 хромосомы – аутосомы.**
- **Они одинаковые у мужчин и женщин.**

Гетерохромосомы – это половые хромосомы (X- и Y-хромосома).

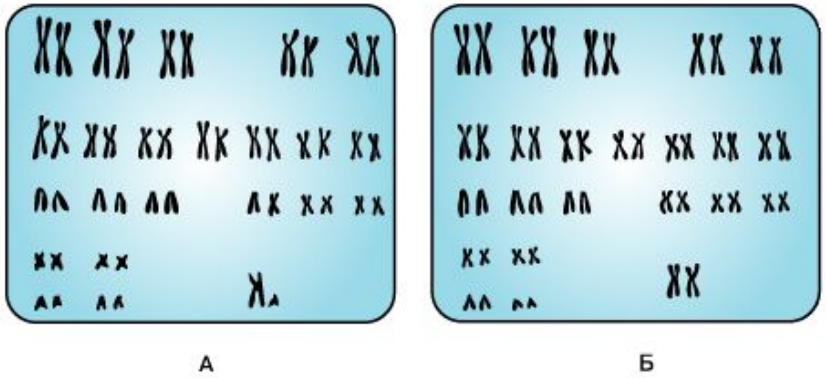


А Б



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

- **Кариотип мужчины – 46, XY.**
- **Кариотип женщины – 46, XX.**



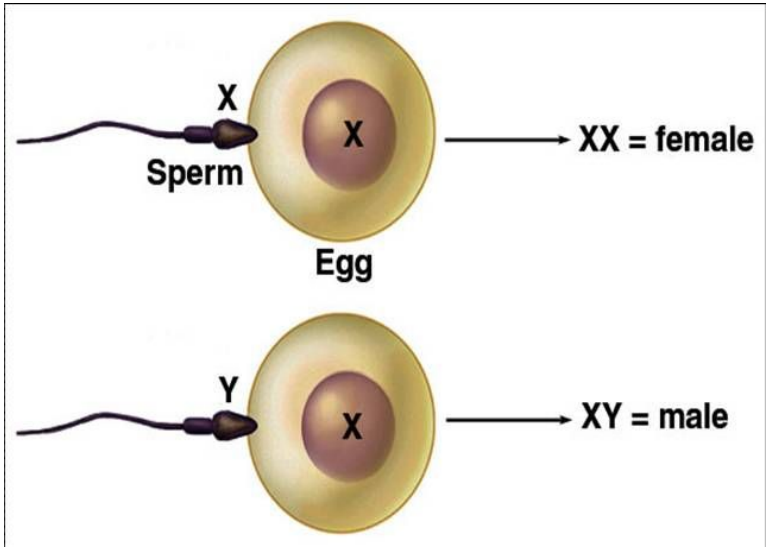
А Б

ПОЛ ЧЕЛОВЕКА

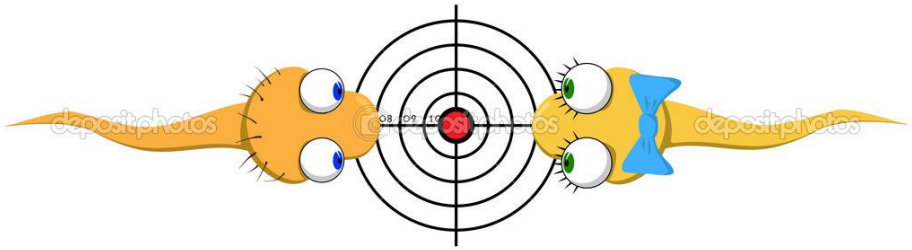
ГОМОГАМЕТНЫЙ

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

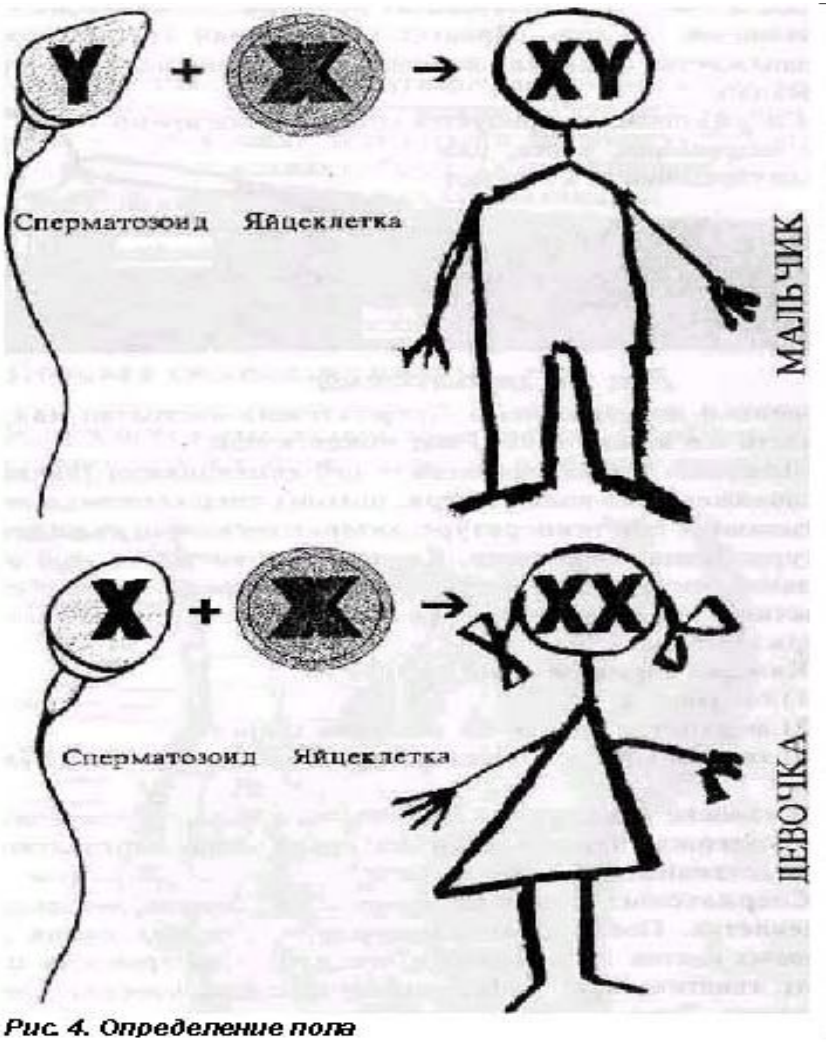
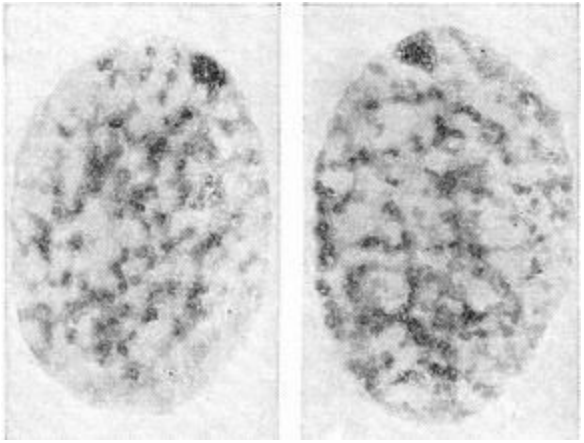


Рис. 4. Определение пола

5. Методы анализа полового хроматина.

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

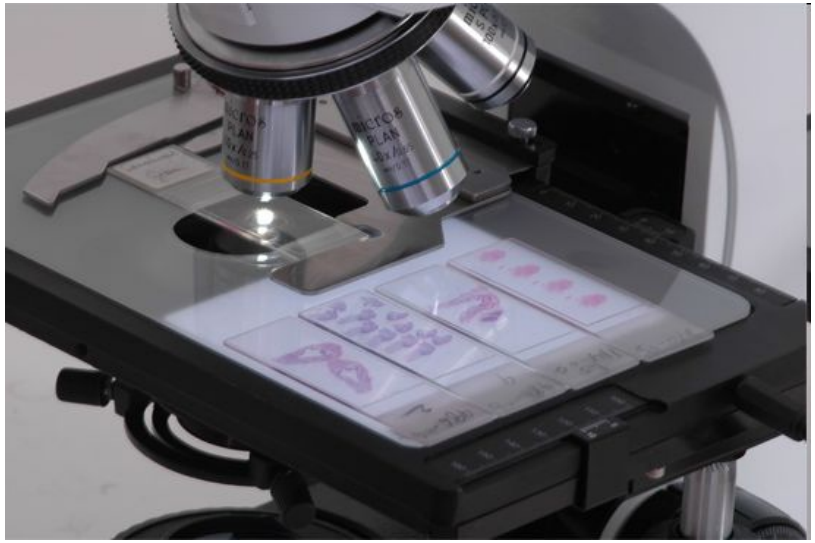
- **Методы анализа полового хроматина позволяют оценить наличие и количество половых хромосом у конкретного человека.**



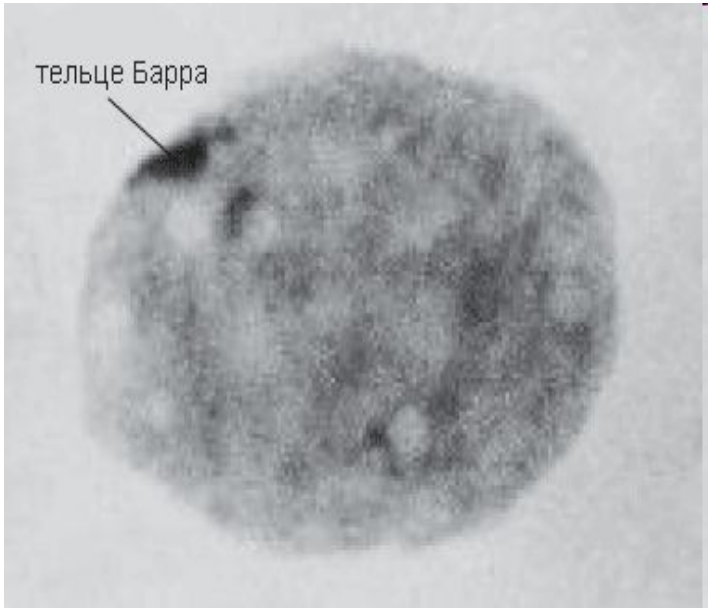
Ядра, содержащие половой хроматин (соскоб со слизистой оболочки полости рта здоровой женщины)

- **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).**

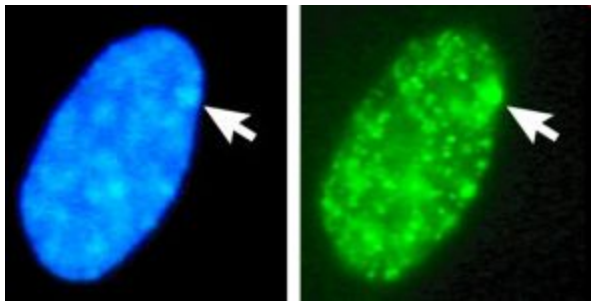
- **Для выявления Х- и Y-хромосом чаще всего используется соскоб клеток слизистой оболочки с внутренней поверхности обеих щёк человека (буккальный тест).**



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



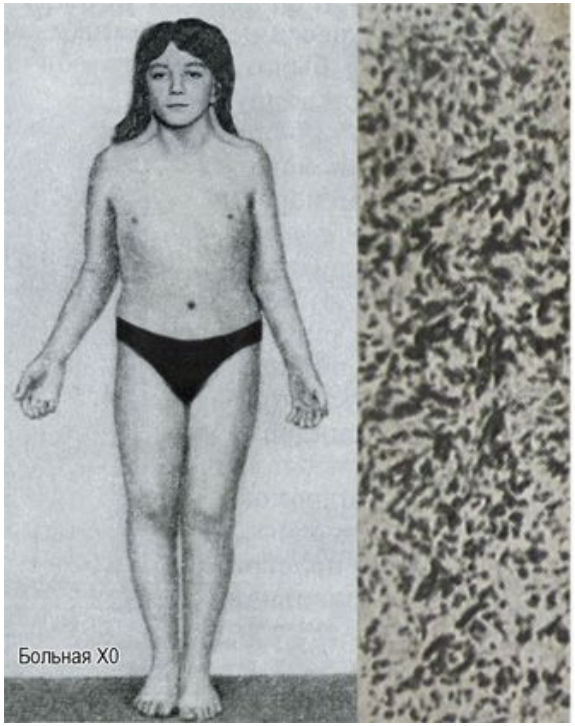
- **В 15 – 25 % исследованных клеток у здоровых женщин можно обнаружить небольшое, сильно окрашенное образование у стенки ядра.**
- **Это образование получило название тельце Барра.**

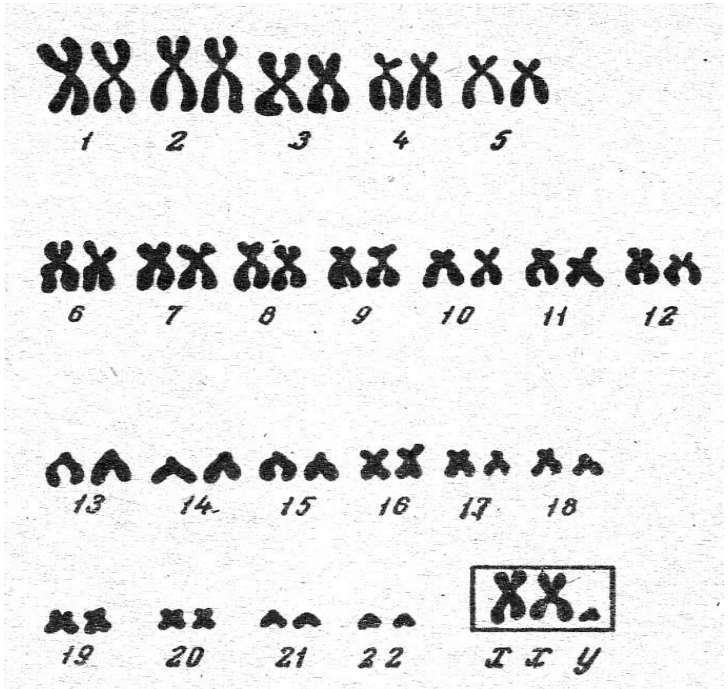


Ядро фибробласта женщины, окрашенное флуоресцентным красителем. Стрелкой указано тельце Барра.

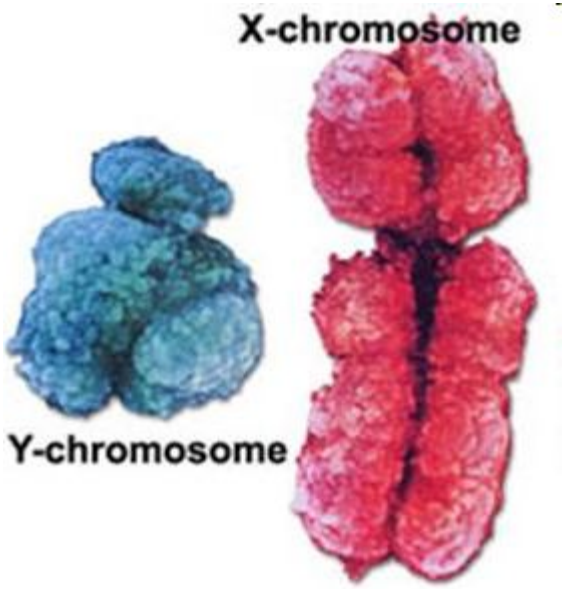
- **Тельце Барра –** это Х-хромосома в покоящемся состоянии.
- **Число телец Барра всегда на единицу меньше числа наличных Х-хромосом,** т. е. у мужчин их нет, а у женщин – только одно.

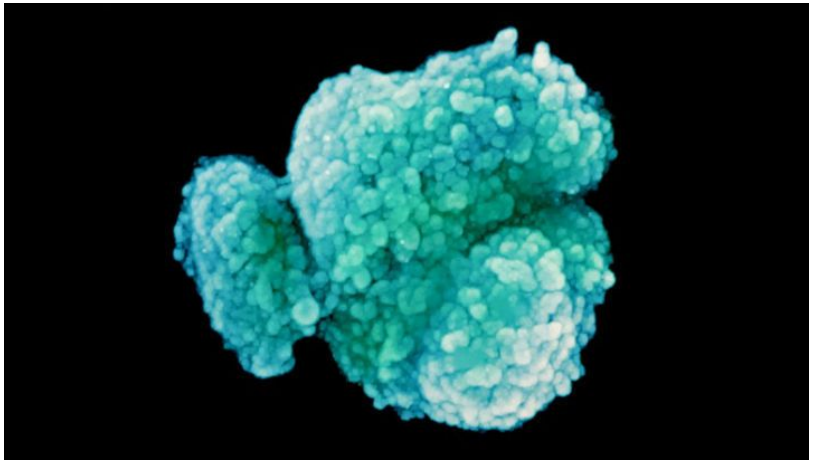
- **Отсутствие тельца Барра у женщин свидетельствует о хромосомном заболевании - синдроме Шерешевского - Тернера (кариотип 45, ХО).**

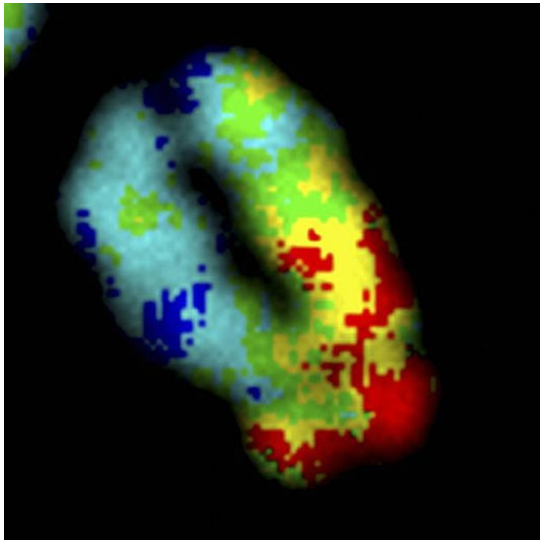




- **Присутствие у мужчин тельца Барра свидетельствует о наследственном заболевании - синдроме Клайнфельтера (кариотип 47, XXY).**





- **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.**