

Лекция 1. ЯДРО, СТРОЕНИЕ И ФУНКЦИИ

Соловых Галина Николаевна
— зав, каф., доктор биолог. наук,
профессор, заслуженный
работник высшей школы

ОСНОВНЫЕ
ВОПРОСЫ ТЕМЫ

- 1. Роль ядра и цитоплазмы в передаче наследственной информации**
- 2. Характеристика ядра как генетического центра.**
- 3. Роль хромосом в передаче наследственной информации.**
- 4. Правила хромосом.**
- 5. Цитоплазматическая (внеядерная) наследственность: плазмиды, эписомы, их значение в медицине.**
- 6. Основные компоненты ядра, их структурно-функциональная характеристика.**
- 7. Современные представления о строении хромосом: нуклеосомная модель хромосом, уровни организации ДНК в хромосомах.**
- 8. Хроматин как форма существования хромосом (гетеро- и эухроматин): строение, химический состав.**
- 9. Кариотип. Классификация хромосом (Денверская и Парижская)**
- 10. Типы хромосом**
- 11. Современное представление о геноме**

Надцарства

Надцарство - прокариоты (доядерные организмы)	Надцарство - эукариоты (ядерные организмы)
<i>1-е царство - архебактерии</i>	<i>1-е царство — протисты</i>
	<i>2-е царство — растения</i>
<i>2-е царство - эубактерии</i>	<i>3-е царство - грибы</i>
	<i>4-е царство — животные</i>

МЕСТО ЧЕЛОВЕКА В СИСТЕМЕ ЖИВОТНОГО МИРА

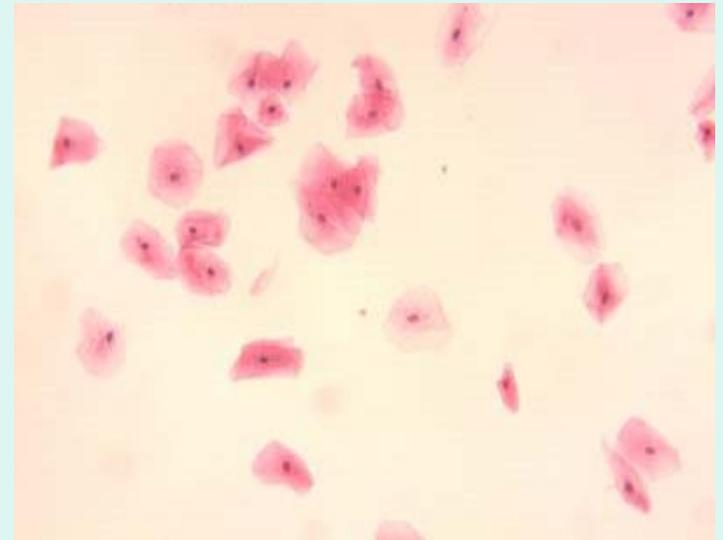
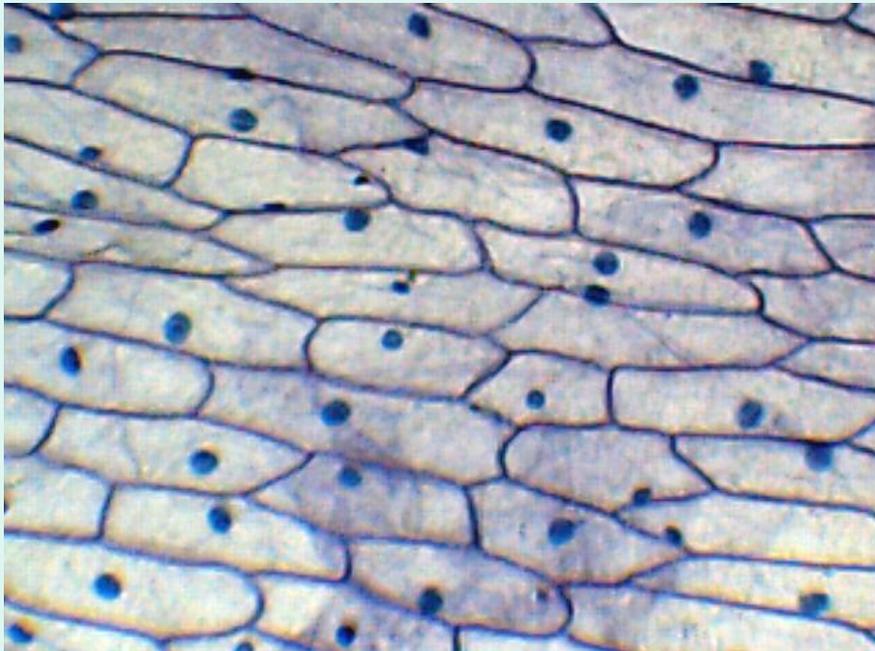
Царство	Животные
Тип	Хордовые
Подтип	Позвоночные
Класс	Млекопитающие
Отряд	Приматы
Семейство	Человекообразные
Род	Человек (<i>Homo</i>)
Вид	Человек разумный (<i>Homo sapiens</i>)

Основные структурные компоненты эукариотических клеток.

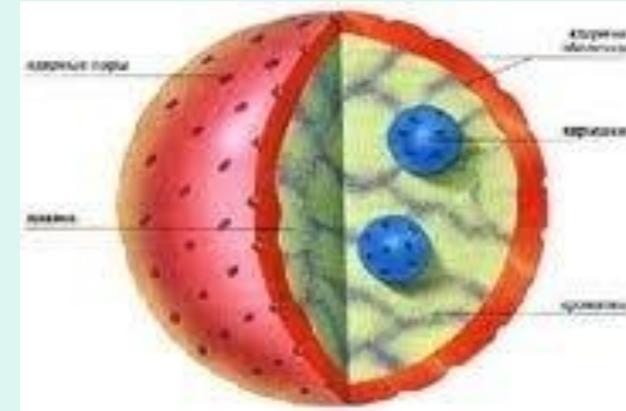
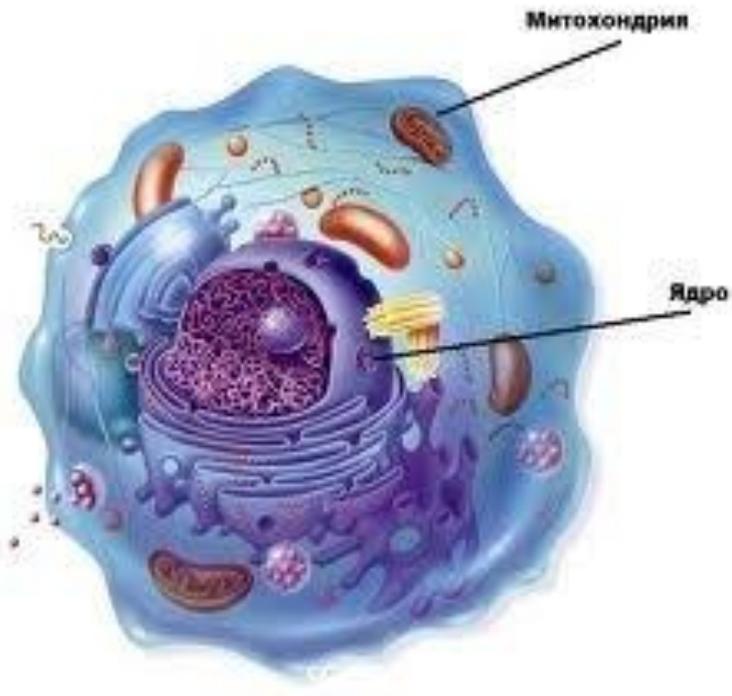


		Цитоплазматическая мембрана (Плазмолемма)
Ядро	Цитоплазма	
Кариолема	Гиалоплазма	Гликокаликс (надмембранный комплекс)
Кариоплазма	Органеллы	Элементарная биологическая мембрана
Ядрышко	Включения	Подмембранный комплекс
Хроматин		

Ядро клетки было открыто в
1831 г. английским ботаником
Робертом Брауном. Он открыл
его в клетках кожицы
орхидных



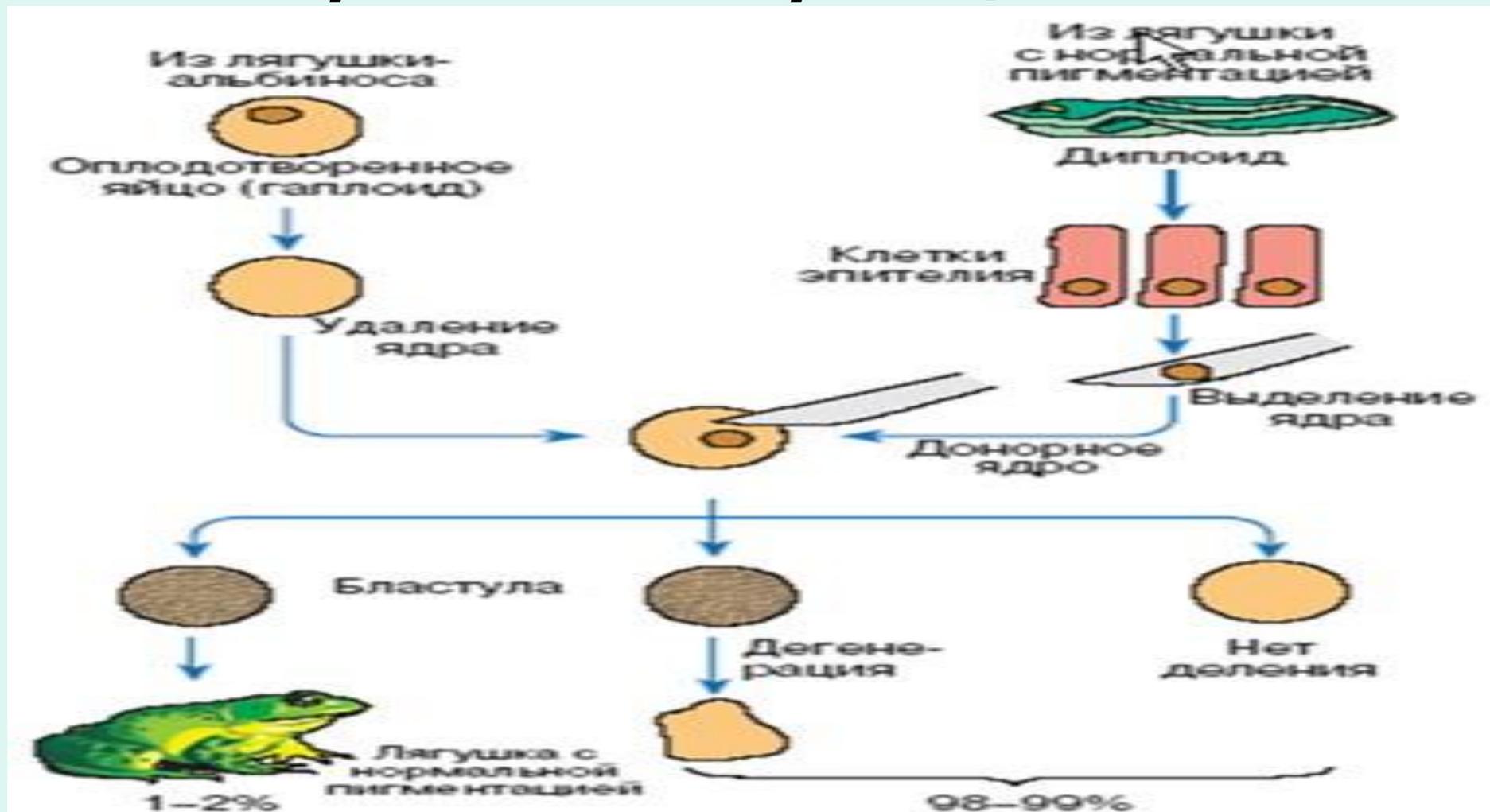
Роль ядра в жизнедеятельности клетки



- Хранение генетической информации.
- Передача генетической информации.
- Реализация генетической информации.

Опыты подтверждающие роль ядра в передаче наследственной информации :

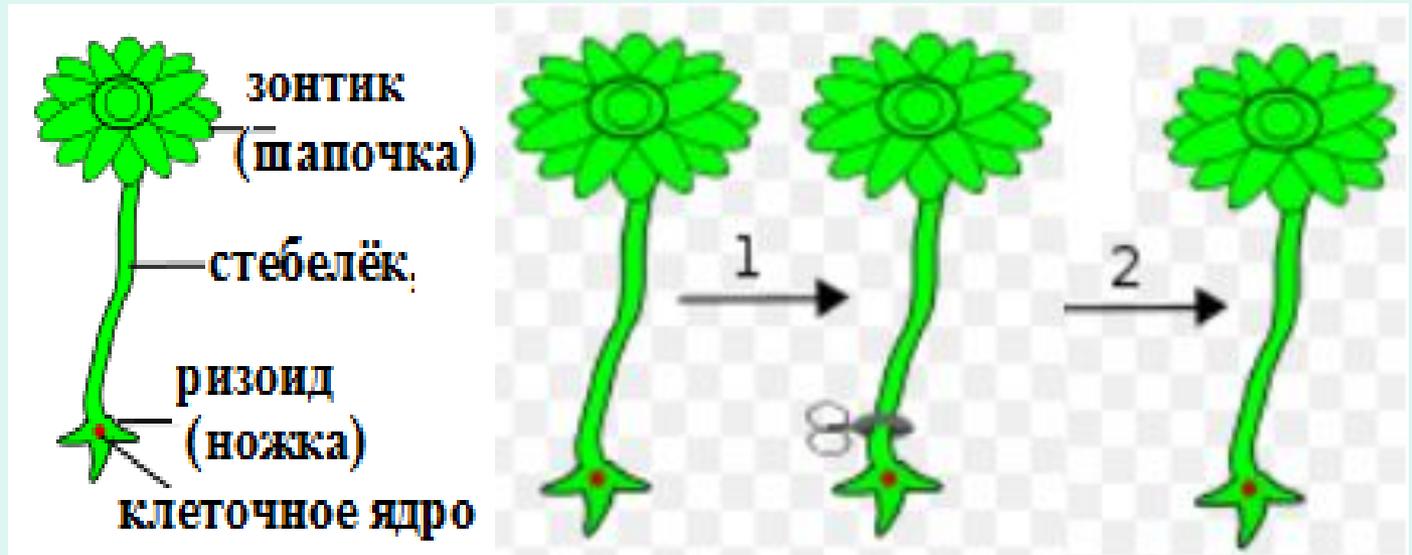
1.пересадка ядер яйцеклеток



2. *Опыты Геммерлинга*

Доказательства роли ядра в передаче наследственной информации:

одноклеточная водоросль (*Acetabularia*), имеющая форму гриба (шляпка, стебелек, корни). Ядро располагается в основании «стебелька». Если перерезать ножку, то нижняя часть продолжает жить, регенерирует шляпку и полностью восстанавливается после операции. Верхняя же часть, лишённая ядра, живет в течение некоторого времени, но, в конце концов, погибает, не будучи в состоянии восстановить нижнюю часть. Следовательно, ядро необходимо для метаболических процессов, лежащих в основе регенерации и соответственно роста.



3.Опыты Астаурова с тутовым шелкопрядом

Объект: два подвида тутового шелкопряда. У одного подвида берут сперматозоиды, у другого яйцеклетку. После разрушения ядра яйцеклетки, ее оплодотворяют сперматозоидами. Т.к. у шелкопряда имеет место полиспермия (несколько сперматозоидов могут оплодотворить яйцеклетку) в цитоплазме одного подвида формируется ядро с генетическим набором второго подвида. Из такой яйцеклетки развиваются только самцы того подвида, у которых брали сперматозоиды.



**Астауров
Борис Львович**



*Тутовый шелкопряд:
бабочка и коконы*

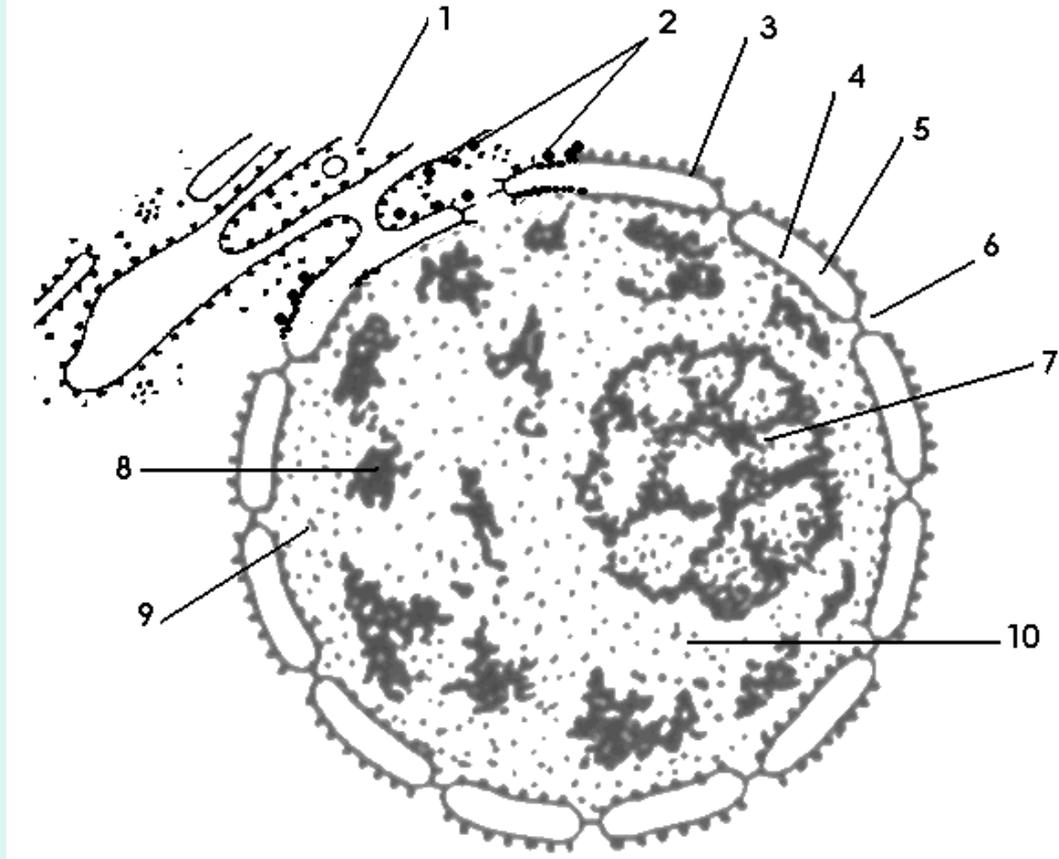
Прямые и косвенные доказательства

функции ядра хромосом:

- **Прямыми доказательствами** роли ядра являются наследственные болезни, связанные с нарушением числа и структуры хромосом
- **Косвенные:**
 - Правило постоянства числа хромосом.** Число хромосом и особенности их строения – видовой признак.
 - Правило парности хромосом.** Число хромосом в соматических клетках всегда четное, это связано с тем, что хромосомы составляют пары.
 - Правило индивидуальности хромосом.** Каждая пара хромосом характеризуется своими особенностями. Хромосомы, относящиеся к одной паре, одинаковые по величине, форме и расположению центромер называются гомологичными. Негомологичные хромосомы всегда имеют ряд отличий.
- **Правило непрерывности хромосом.** Хромосомы способны к авторепродукции.

Выводы: основные функции ядра:

- **Хранение генетической информации** – заключается в поддержании в неизменном состоянии структуры ДНК. Это достигается за счет процессов репарации, репликации и рекомбинации (кроссинговер).
- **Передача генетической информации** – реализуется в ходе митоза и мейоза.
- **Реализация генетической информации** – осуществляется через синтез белков в ходе транскрипции и трансляции.



Строение ядра

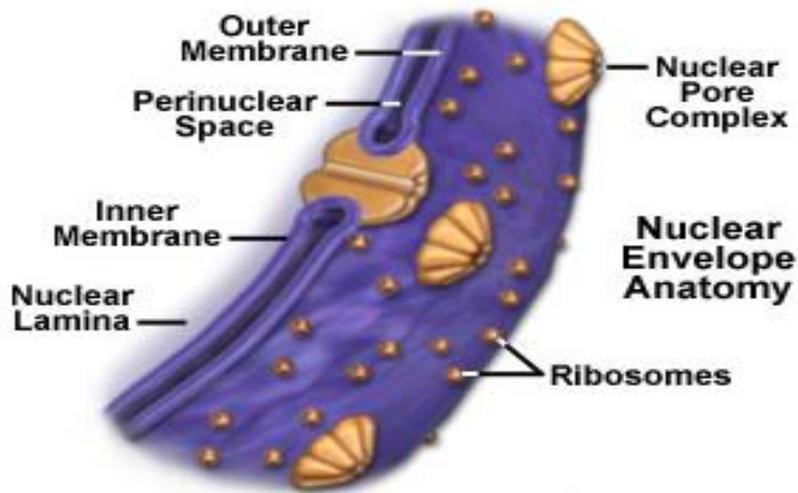
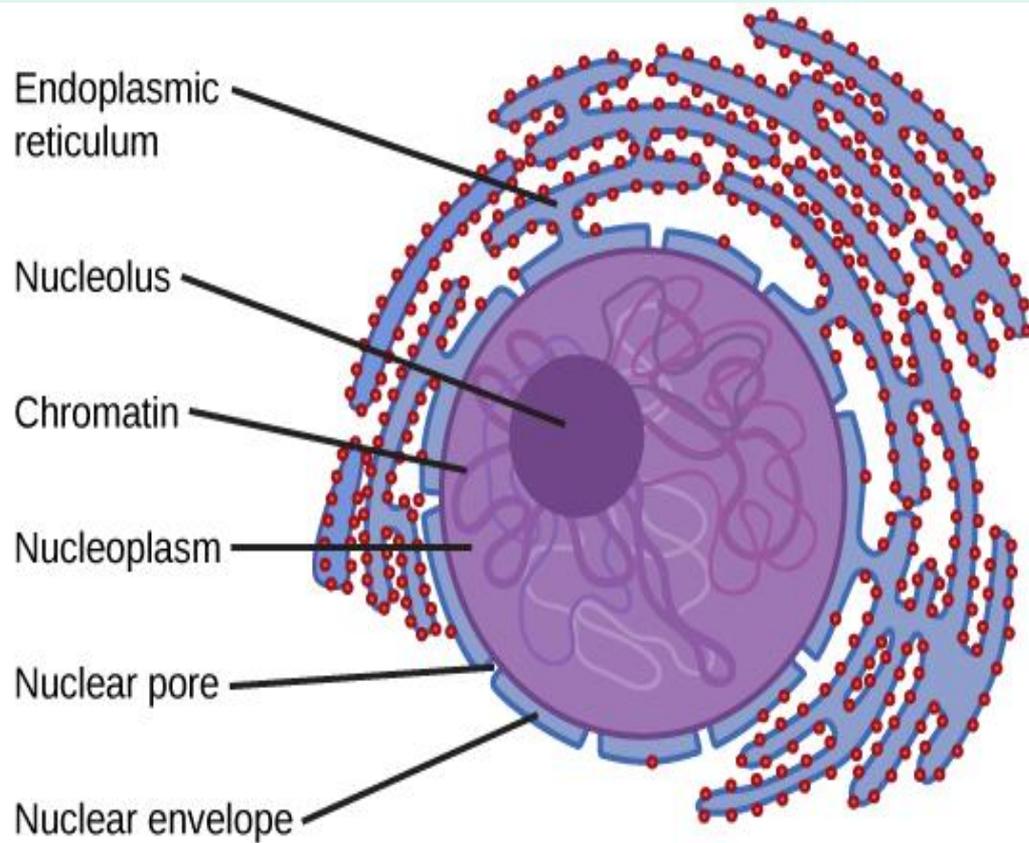
- ядерной оболочки (кариолеммы),
- ядерного сока (или кариоплазмы),
- ядрышка и
- хроматина.

Функция ядерной оболочки:

- **защитная**
- **барьерная**
- **регуляторная**
- **транспортная**
- **фиксирующая**

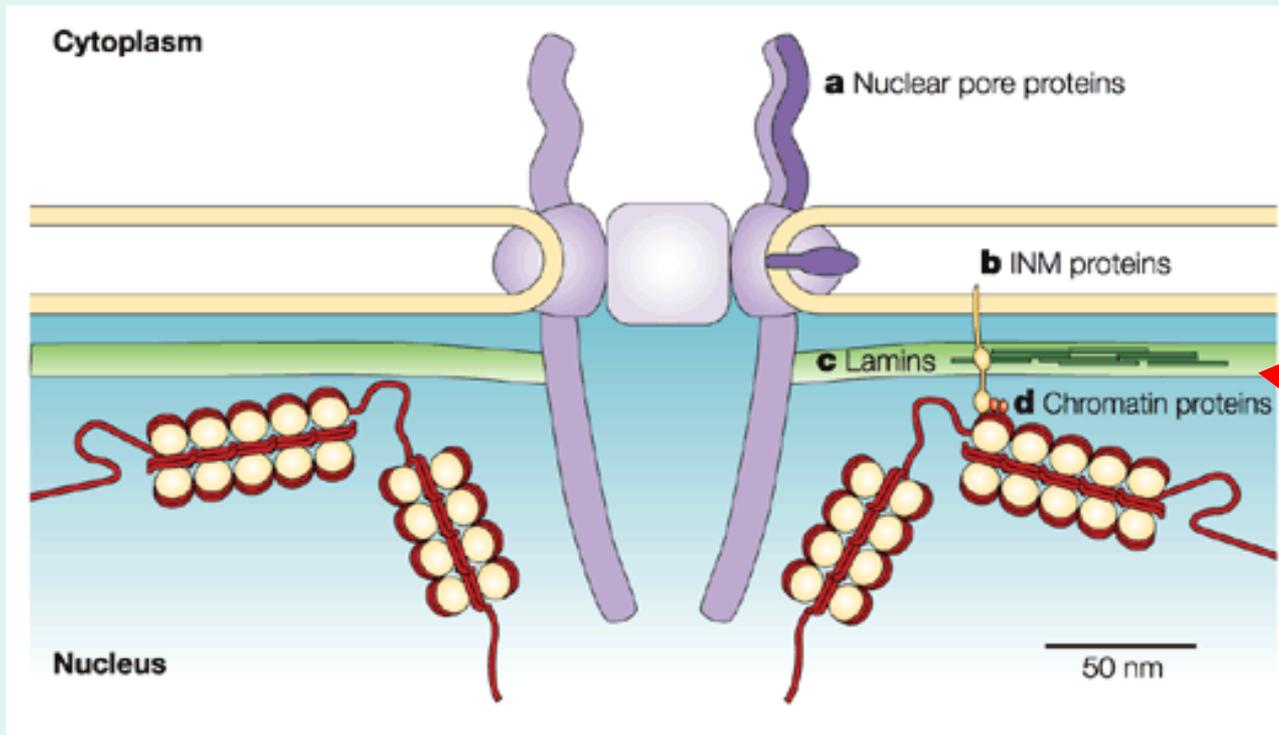
Строение ядерной оболочки

- 1.внешняя мембрана ядерной оболочки;**
- 2.перинуклеарное пространство (10-30 нм)**
- 3.Внутренняя мембрана ядерной оболочки;**
- 4.ядерные поры;**
- 5.ламины;**
- 6.хроматин;**
- 7.Мембраны цитоплазмы**



Ядерная ламина

- Внутренняя мембрана связана с ядерной ламиной, которая состоит из трех типов белков **A**, **B**, and **C**.
- Именно с ней контактируют нити хроматина

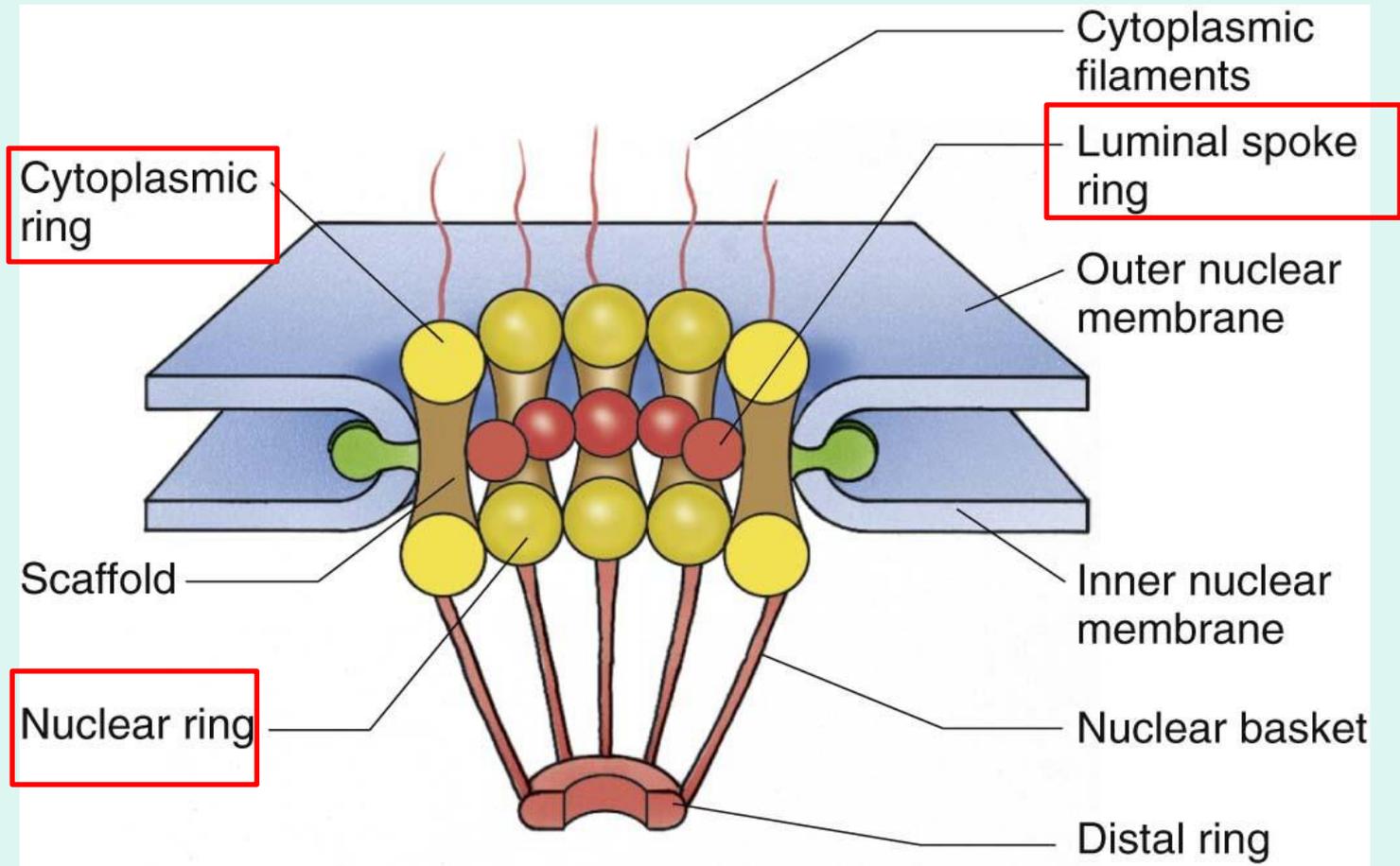


*nuclear
lamina*

ядерная пора.

- Наиболее характерной структурой ядерной оболочки является ядерная пора. Поры в оболочке образуются за счет слияния двух ядерных мембран и имеют вид округлых сквозных отверстий, или перфораций, с диаметром около 100 нм.
- Число ядерных пор зависит от метаболической активности клеток: чем выше синтетические процессы в клетках, тем больше пор.

Ядерные поры



- **Поровый комплекс** образован *3 рядами* (слоями) глобулярных белков, *в каждом ряду их 8*, в центре большая *центральная глобула*. Т.о. образуется воронка, в которой ряды соединяются между собой *фибрилярными нитями*. За счет этих нитей, при их сокращении, происходит увеличение или уменьшение поры. Глобулы белков – это ферменты и поэтому это ферментативная воронка, которая пропускает не все вещества.
- **Функция ядерной поры:** барьерная, регуляторная, транспортная, фиксирующая (для хроматина). В то же время ядерные поры осуществляют избирательный транспорт.

Ядерный сок

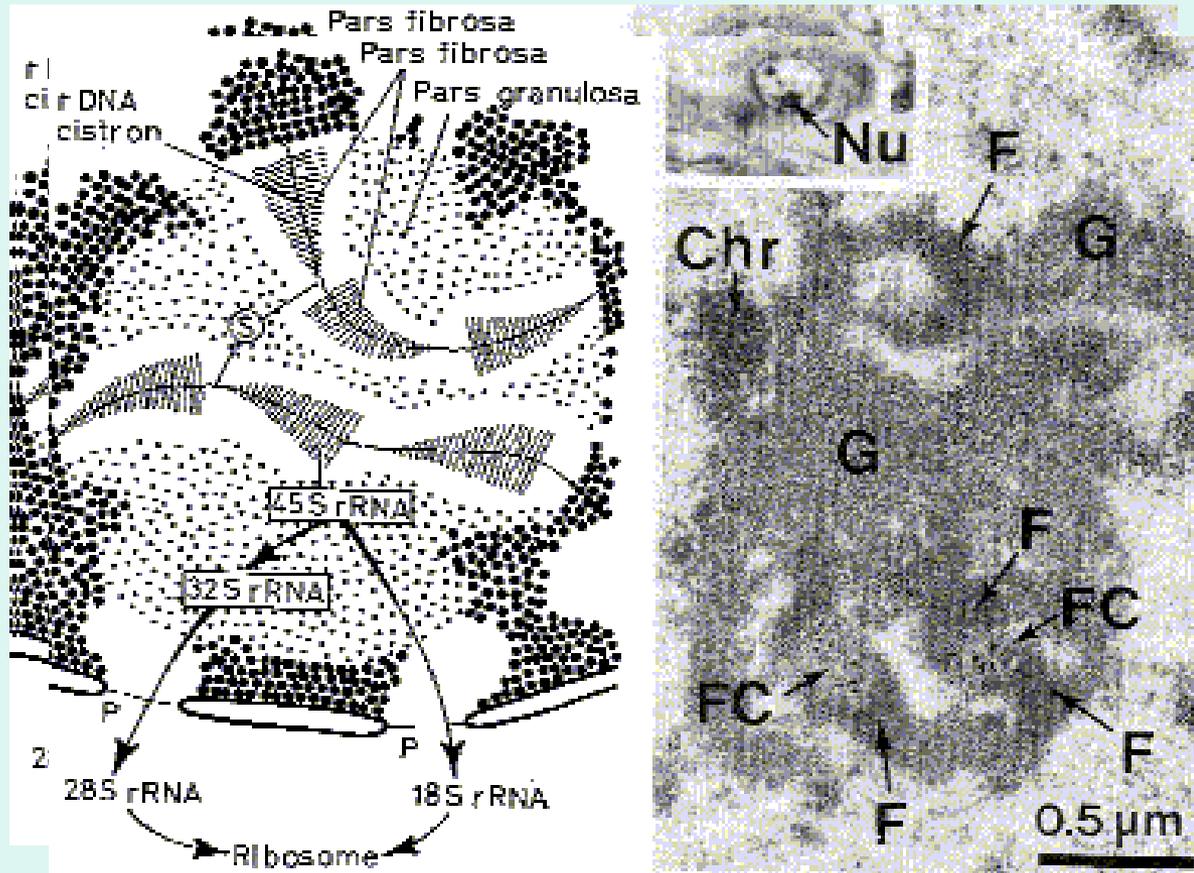
- Ядерный сок (кариоплазма) - внутренняя среда ядра, представляющая собой коллоидное (гелеобразное) вязкое вещество, в котором находятся структуры ядра, а также ферменты и нуклеотиды, необходимые для репликации, транскрипции.
- **Функция ядерного сока:** осуществление взаимосвязи ядерных структур и обмен с цитоплазмой клетки.

ядрышко

- **Ядрышки** – это мелкие, обычно шаровидные тельца, являющиеся непостоянными компонентами ядра - они исчезают в начале деления клетки (профаза) и восстанавливаются после его окончания (телофаза).
- ***Впервые ядрышки были обнаружены Фонтанэ в 1774 г.***

- Еще в 1930-х годах рядом исследователей (*Мак Клинтон, Хейтц, С.Г. Навашин*) было показано, что возникновение ядрышек связано с **ядрышковыми организаторами**, расположенными в **области вторичных перетяжек спутнических хромосом (13, 14, 15, 21 и 22 пары)**. В области вторичных перетяжек локализованы гены, кодирующие синтез рибосомальных РНК.

Электронная микрофотография - ядрышко



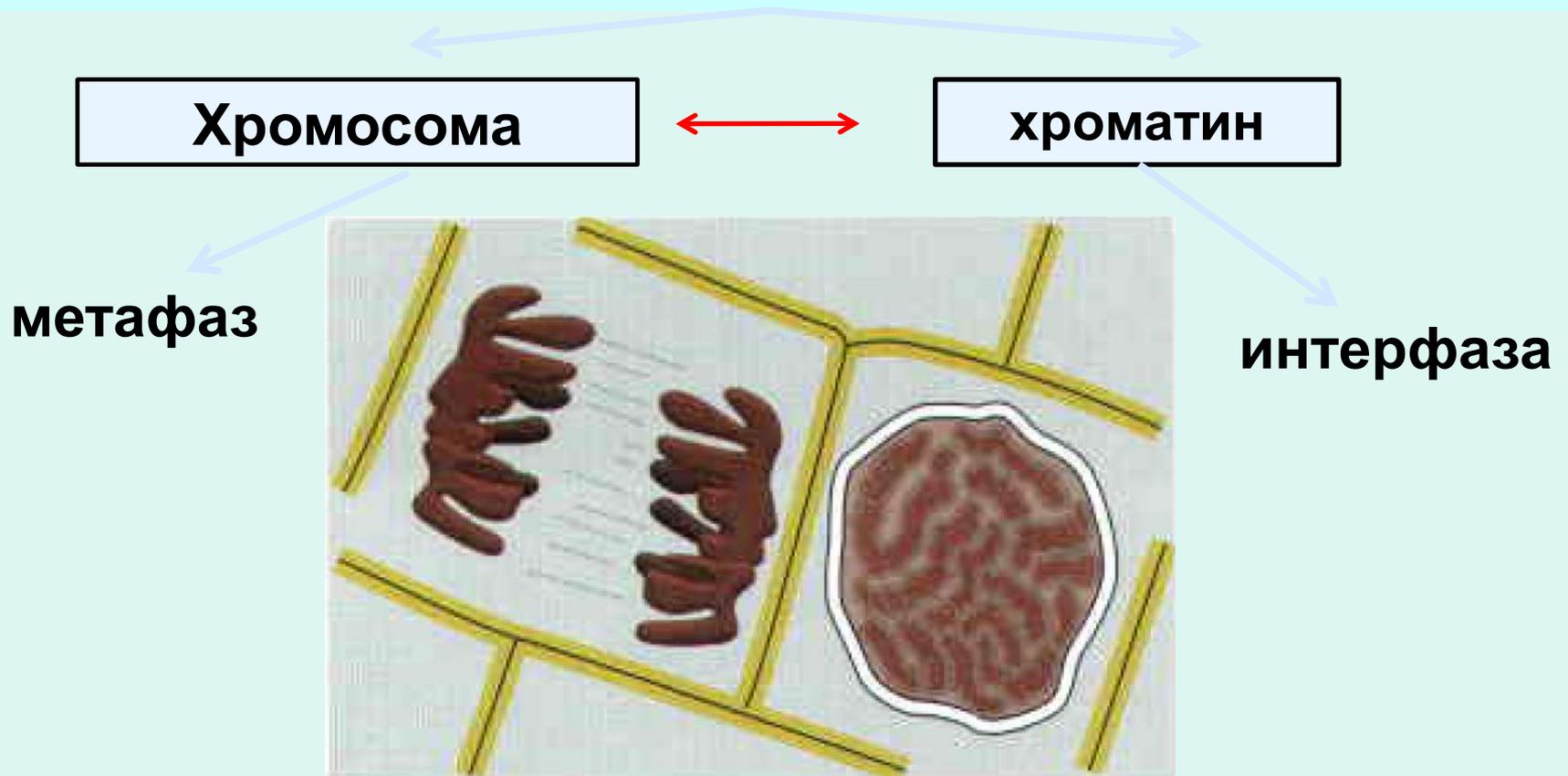
Функция: синтез р-РНК, из которых на 80% состоят рибосомы

Состав ядрышка

- Основным **компонентом** ядрышка является **белок**: на его долю приходится до **70—80%** от сухой массы. Такое большое содержание белка и определяет высокую плотность ядрышек. Кроме белка в составе ядрышка обнаружены нуклеиновые кислоты: **РНК (5—14%)** и **ДНК (2-12%)**. В структуре ядрышка выделяют **гранулярный и фибриллярный компоненты**.
- **Функция**: синтез р-РНК, из которых на 80% состоят рибосомы.

Число ядрышек может быть различным – **1-5** ядрышек на гаплоидный набор и до **10** на диплоидный набор, причем их количество не строго постоянно даже у одного и того же типа клеток. **При новообразовании ядрышек они могут сливаться друг с другом в одну общую структуру**, т.е. в пространстве интерфазного ядра отдельные ядрышковые организаторы разных хромосом могут объединяться. Так, в тканях человека могут встречаться клетки с одним ядрышком. Это значит, что они слились.

Хроматин - это одно из возможных структурно-функциональных состояний наследственного материала



Хроматин СОСТОИТ ИЗ :

ДНК(40%)

Белки:гистоновые(40%) (H1, H2a, H2b, H3, H4.)

негистоновые (20%)

белками, а так же встречаются следы РНК. Хроматин хорошо окрашивается основными красителями, что объясняет его кислотные свойства. При наблюдении в световой микроскоп хроматин интерфазного ядра виден в виде тонких нитей, глыбок, гранул.

- В зависимости от локализации в ядре хроматин может быть **пристеночным** (обнаруживается около ядерной мембраны) и **диффузным** (распределенный по всему объему ядра).

Типы хроматина

Эухроматин

- деспирализованный,
транскрибируемый, слабее
окрашен

Гетерохроматин

- спирализованный,
конденсированный,
нетранскрибируемый, более
интенсивно окрашен.

РАЗЛИЧАЮТ:

Конститутивный – ДНК которого находится
в конденсированном состоянии постоянно во
всех клетках организма.

Факультативный – ДНК которого может
транскрибироваться и находится в
конденсированном состоянии лишь в
некоторых клетках в определенные периоды
онтогенеза организма. Примером служит
тещина Бара

Конститутивный – ДНК в нём находится в конденсированном состоянии. Конститутивный гетерохроматин генетически не активен; он не транскрибируется, реплицируется позже всего остального хроматина, **в его состав входит особая (сателлитная) ДНК**, обогащенная высокоповторяющимися последовательностями нуклеотидов; **он локализован в центромерных, теломерных зонах митотических хромосом.**

Доля конститутивного хроматина может быть неодинаковой у разных объектов.

Так, у **млекопитающих** на его долю приходится **10-15%** всего генома, а у некоторых **амфибий** — даже до **60%**.

Факультативный хроматин:

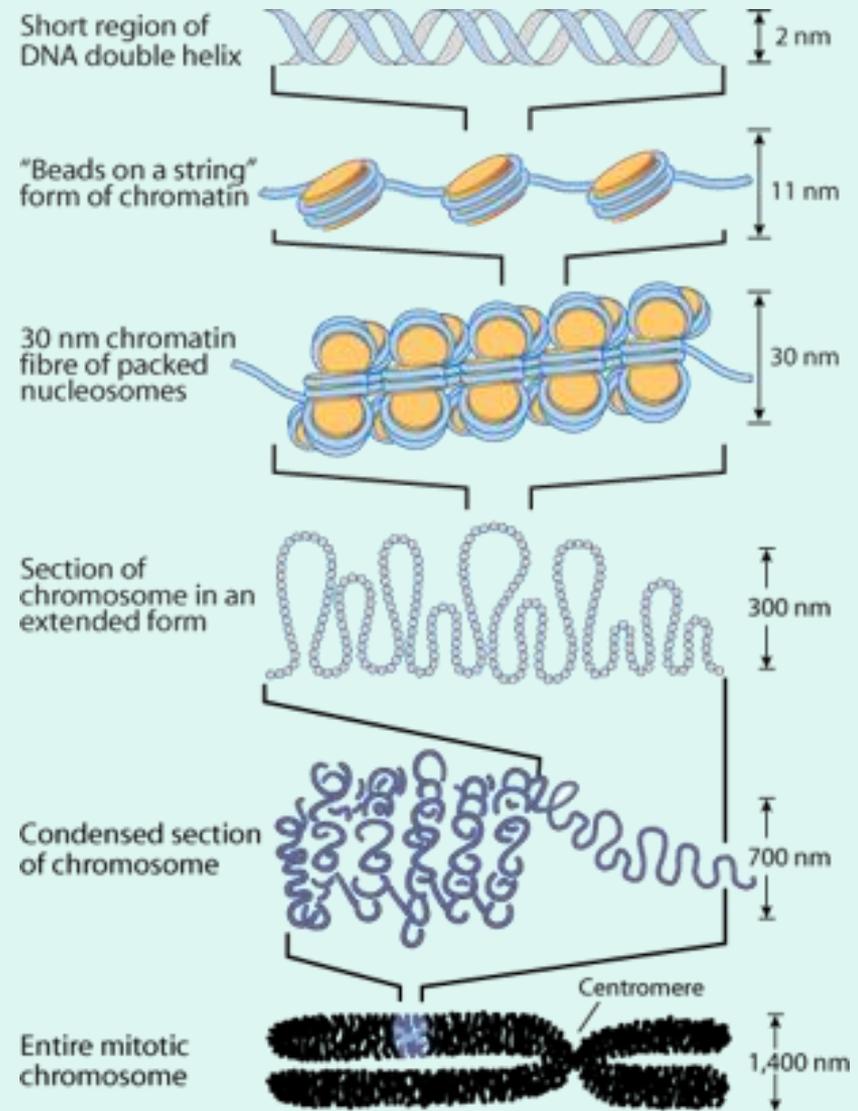
- Это хроматин— ДНК которого **может транскрибироваться**, большая его часть **не конденсирована**, а в конденсированном состоянии находится лишь в некоторых клетках в определенные периоды онтогенеза организма. Примером служит **тельце Барра**. Функция хроматина: это на 98-99% наследственный материал клетки.

- Хроматин в ядре может быть структурно не оформлен, находясь в *дисперсном(распылённом)* состоянии и распределён по всему ядру, но может быть и *в пристеночном состоянии (сосредоточен у ядерной мембраны),.*
- Однако на определенном этапе жизни клетки из него формируются **четкие структуры!!!- хромосомы**(из ДНК и БЕЛКОВ хроматина) .

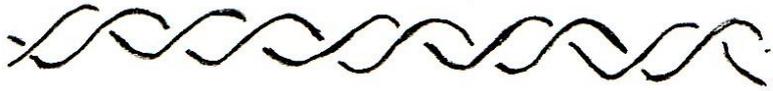
Укладка хроматина в хромосомы

Уровни укладки ДНК в хромосому

1. Нуклеосомный
2. Хроматиновые фибриллы (соленоид) 30 nm (нуклеомерный)
3. Хроматиновые филаменты (Хроматиновые петли-домены) (хромомерный)
4. Суперспирализованные филаменты (минибенд) (хромонемный)
5. Хроматидный
6. Хромосомный (Метафазная хромасома)



1. Молекула ДНК



4. Петельная структура (хромомерный)



2. Хроматин в форме нуклеосом



3. Хроматиновая фибрилла 30 нм (нуклеомерный):



5. Хромонема



А) Соленоидный тип укладки



Б) Нуклеомерный тип укладки

6. Хроматида



7. Хромосома

***За счет этих уровней ДНК
утолщается и укорачивается:
1 ДНК – это 1 хромосома.***

ИТАК:этапы упаковки ДНК
хроматина в хромосому:

- **нуклеосомный**
- **нуклеомерный**
- **хромомерный**
- **Хромонемный**
- **хроматидный**
- **хромосомный**

Нуклеосомный уровень

- Наименьшей структурно-функциональной единицей хромосом является – нуклеосома.
- Спираль ДНК соединяется с группами из восьми молекул гистоновых белков - **октамер**, в состав которых входит по две молекулы H2а, H2в, H3, H4. Это так называемый **«нуклеосомный кор»** (от английского слова – nucleosome core). Причем двунитевая молекула как бы накручивается на октамер и протяжённость этого участка ДНК составляет приблизительно **146 пар нуклеотидов**, что образует **1,75 оборота**.
- Т.о., в состав нуклеосомы входит около 200 нуклеотидных пар.

Нуклеосомный уровень

Двуцепочечная ДНК накручивается вокруг гистоновых белков.

Нуклеосома - наименьшая единица хроматина и хромосомы



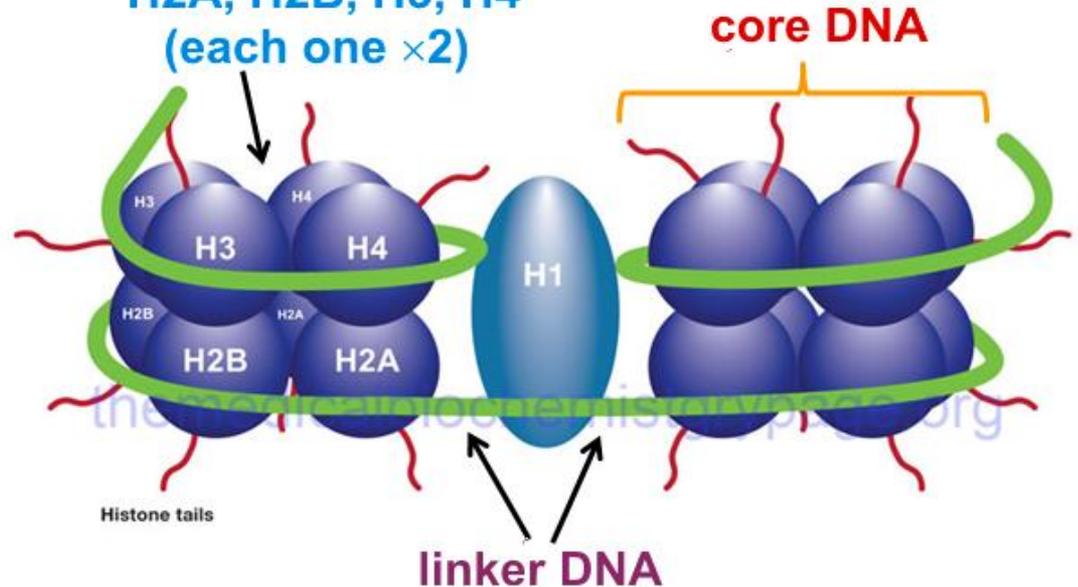
Нуклеосомный кор

H2A, H2B, H3, and H4

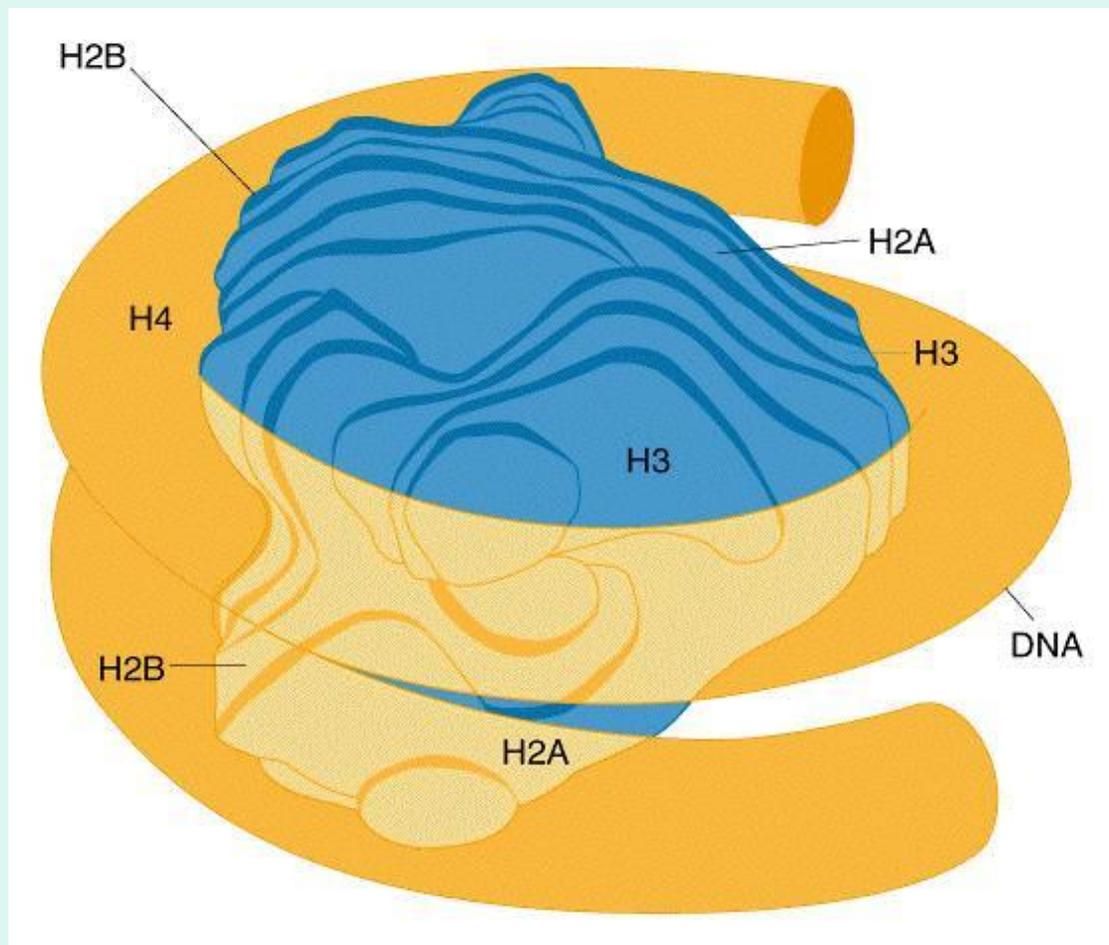
- Гистоновый октамер

Линкерный участок

octamer of core histones:
H2A, H2B, H3, H4
(each one ×2)



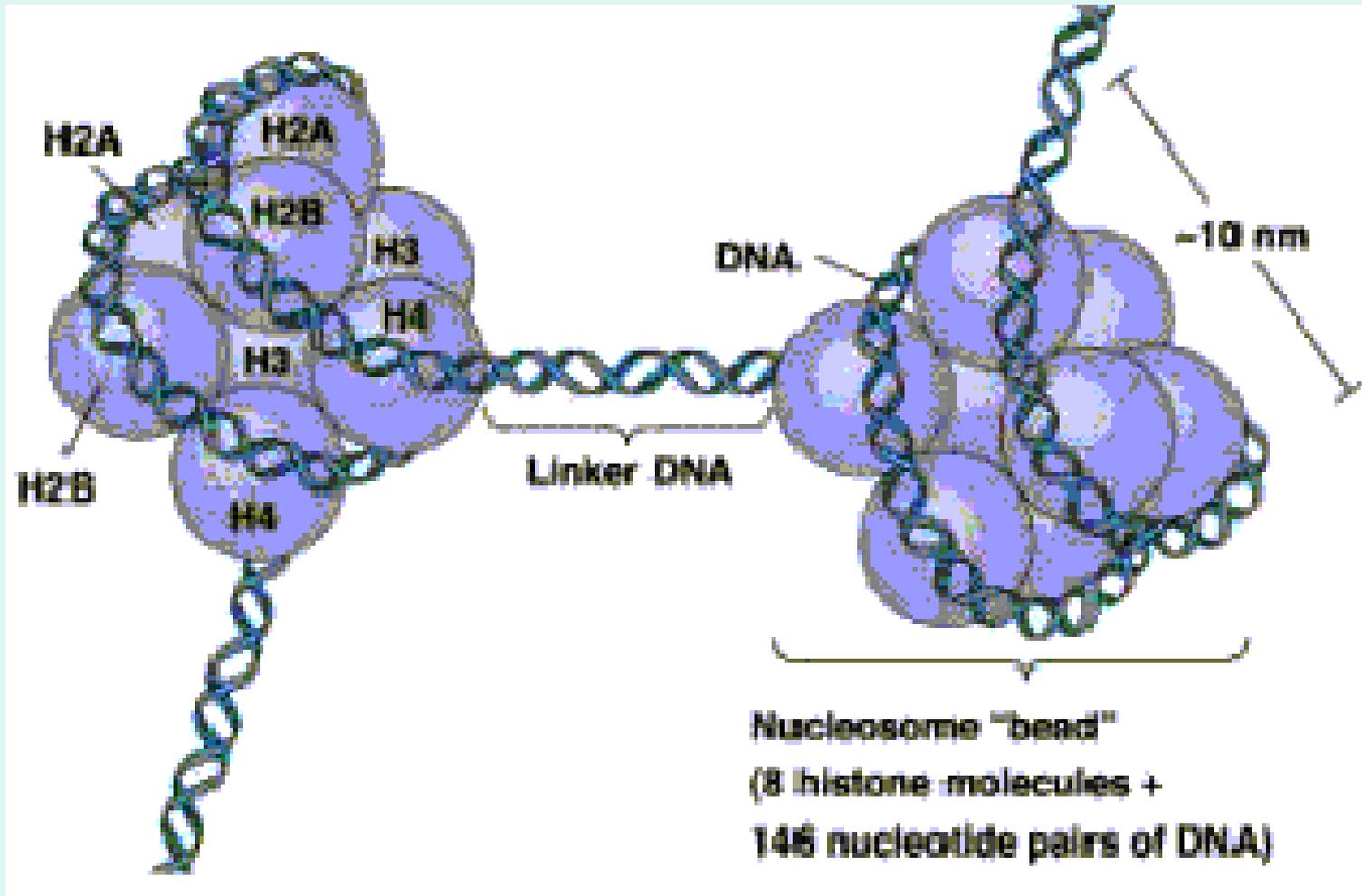
Нуклеосомный кор



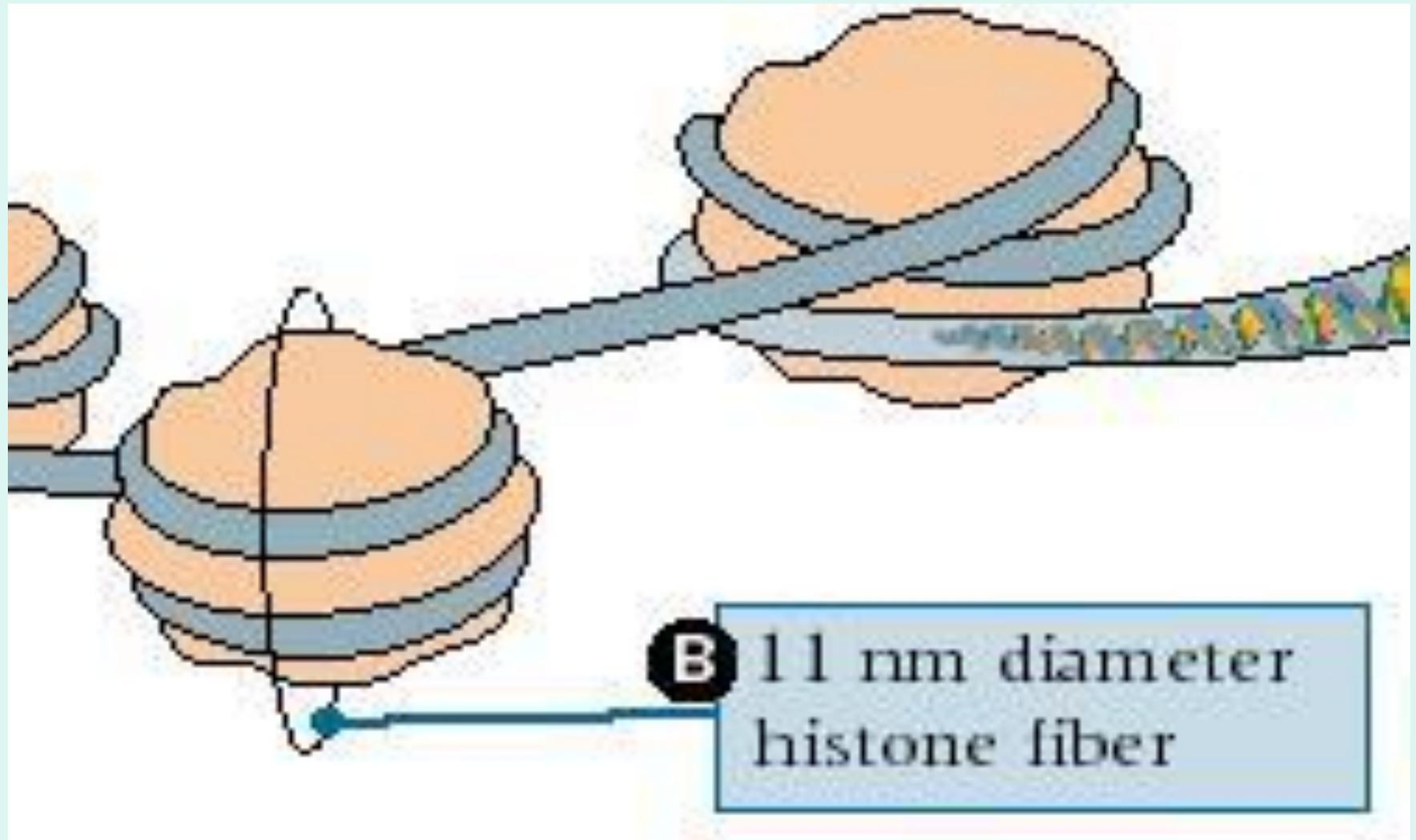


- Между нуклеосомами имеются соединяющие их участки ДНК, содержащие около **60 пар** нуклеотидов. Их называют *стейсерными* или *линкерными* участками, они связаны с белком **H1**.
- Белок **H1** участвует в поддержании структуры нуклеосомного уровня и ближе подтягивает нуклеосомы друг к другу на следующем этапе укладки
 - 90 % ДНК входит в состав нуклеосом, а 10 % содержится в перемычках между нуклеосомами;
- *нуклеосомы* содержат фрагменты «молчащего» хроматина, а перемычки – *активного* хроматина

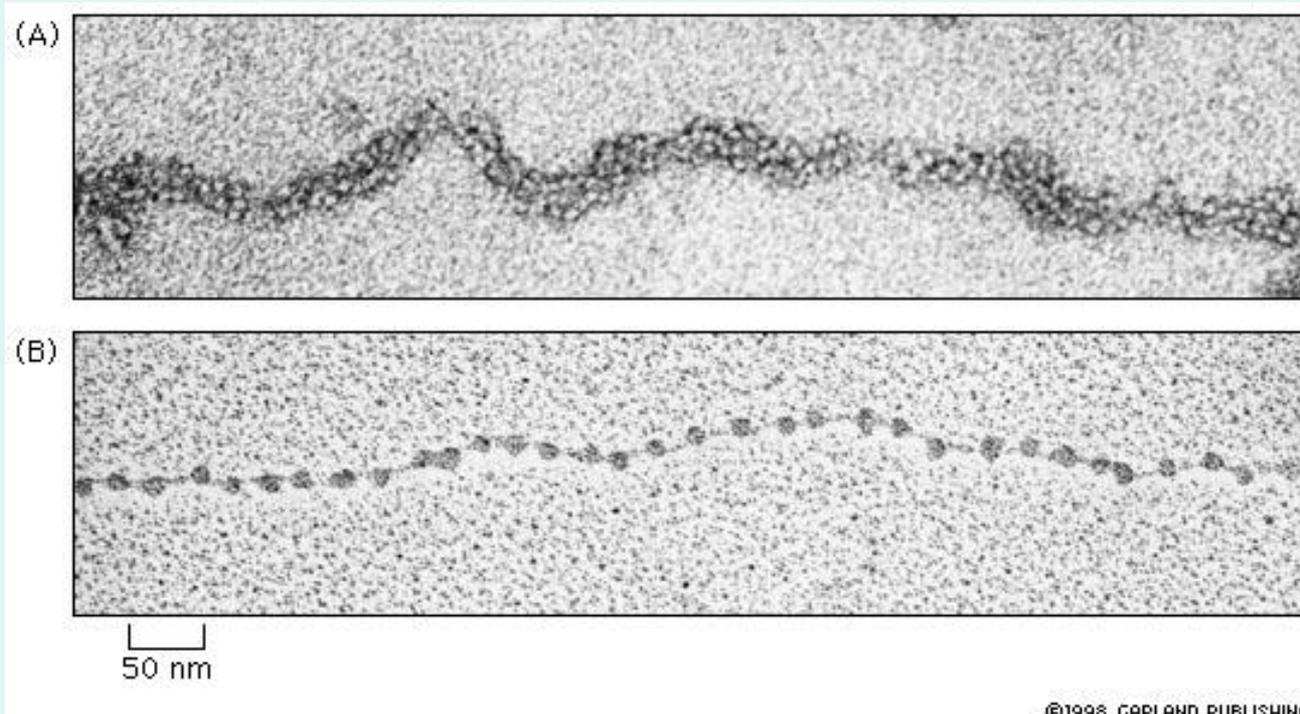
Нуклеосомный уровень



нуклеосомная нить



Нуклеосомная нить (электронная микроскопия)



- При разворачивании нуклеосомы весь хроматин становится активным.
- Дисковидные нуклеосомы имеют диаметр 10 нм, высоту 5 нм.
- Из нуклеосом образуются фибриллы толщиной 10 нм, которые состоят из ряда нуклеосом, касающихся друг друга своими краями и ориентированных плоскими поверхностями вдоль оси фибрилл («бусинки на нитке»)
- Количество нуклеосом в ядре огромно. Рассчитано, что на гаплоидное количество ДНК человека приходится до $1,5 \cdot 10^7$ нуклеосом.
- В результате этого уровня ДНК на поверхности гистоновой сердцевины укорачивается в 7 раз относительно первоначальной длины и утолщается

Второй: нуклеомерный уровень укладки хроматина

этот уровень укладки ДНК. осуществляется за счёт гистоновых белков и образуется нуклеосомная фибрилла; существует 2 гипотезы:

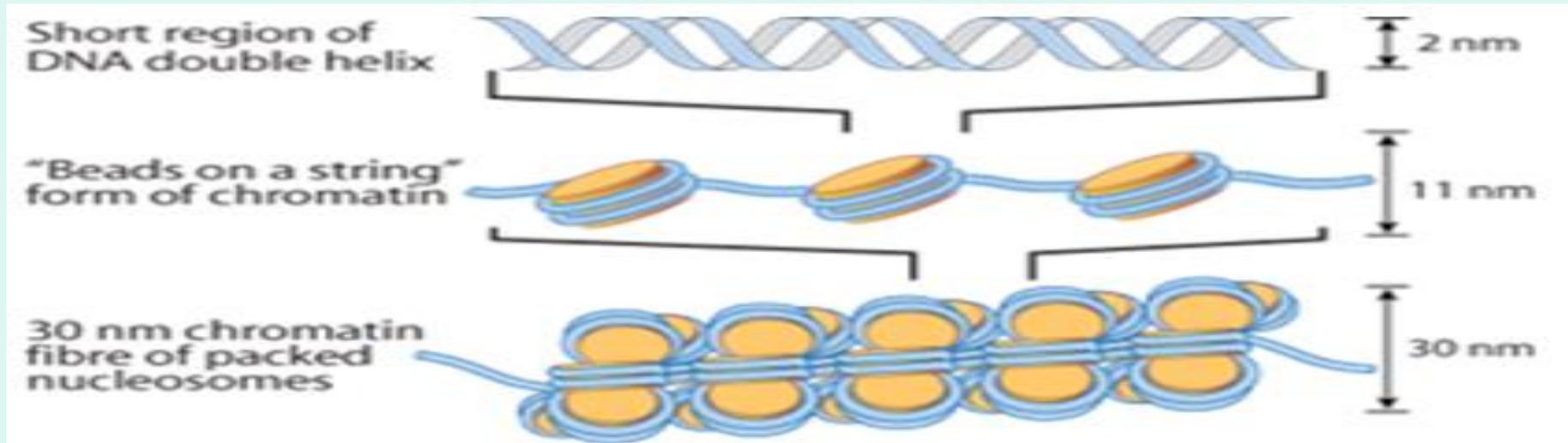
1. Соленоидному типу укладки: нуклеосомная фибрилла образует спираль, на один виток которых приходится **6 – 7 нуклеосом**.

2. Нуклеомерный тип укладки заключается в том, что **8 – 10 нуклеосом** объединяются в нуклеомер (образуется «сверхбусина»).

В результате такой упаковки ДНК еще больше утолщается и **укорачивается в 42 раза относительно первоначальной** или **в 6 раз** относительно 1 уровни **образуется хроматиновое волокно с диаметром 30 м**, которое подвергается дальнейшей компактизации с уменьшением длины **в 100 раз..**

- Хроматиновая конформация из «бусинок» и «супербусинок» дают структуру эухроматина

Второй уровень – нуклеомерный когда
хроматиновая фибрилла 30 nm
соленоидный хроматин



- Хроматиновая конформация из «бусинок» и «супер бусинок» дают структуру **эухроматина**
- Дальнейшая упаковка хроматина дает формирование **гетерохроматина**

3 уровень **Хромомерный уровень.**-

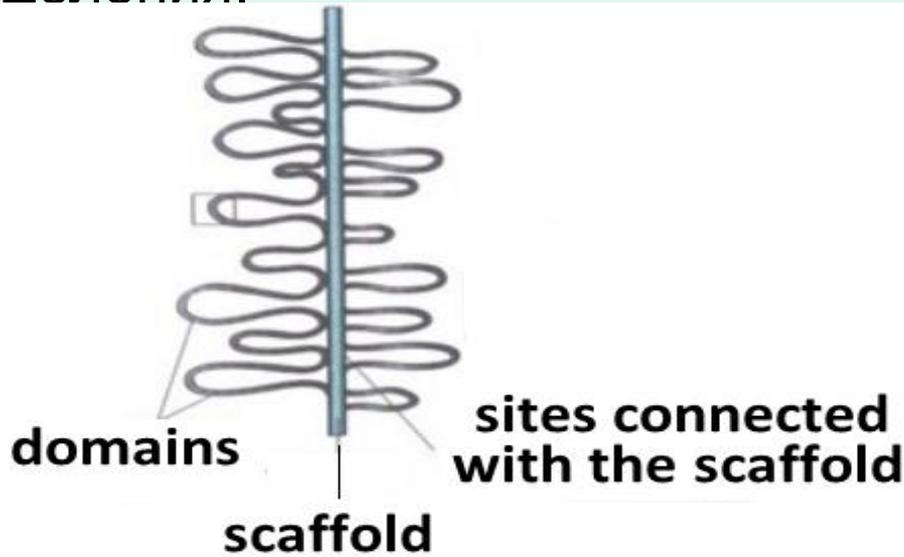
происходит дальнейшая компактизация длины с **укорочением в 100 раз**

Дальнейшая упаковка хроматина дает формирование гетерохроматина.

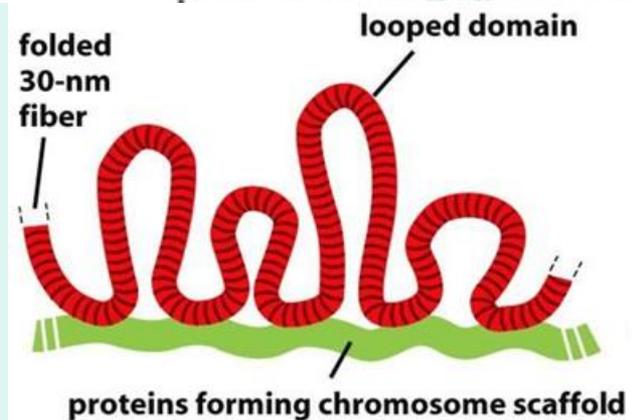
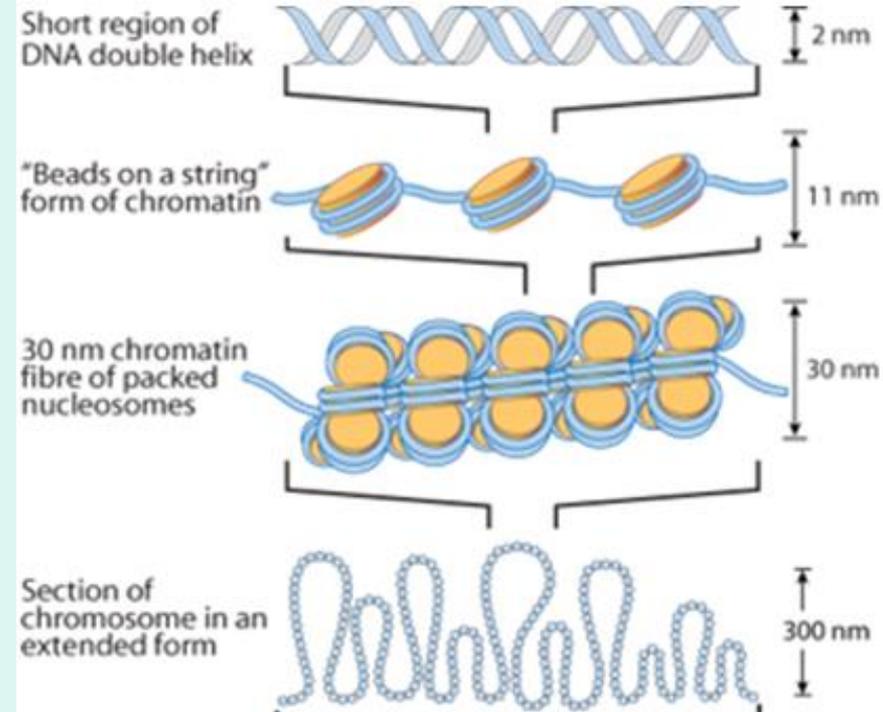
- Все остальные уровни компактизации связаны с **укладкой хроматиновых фибрилл в новые структуры**, где **ведущую роль играют негистоновые белки.**
- **Негистоновые** (скэффолды) белки **связываются** с особыми участками ДНК, которая в местах связывания **образует большие петли или домены.** Хроматиновые волокна **доменов** интерфазных хромосом **состоят из 30 000 – 100 000 пар оснований.**
- **Петли** доменов «**заякорены**» на внутриядерном поддерживающем матриксе – «**ламине**», которая прилегает к внутренней ядерной мембране. Каждый петлеобразующий домен хроматина содержит как кодирующие, так и не кодирующие области генов.

Хроматиновые филаменты (Хроматиновые петли-домены)

Фибриллы формируют петли-домены, которые фиксируются негистоновым белком (**scaffold**). Петли формируются в интерфазе деления.



DNA contracts to
300 nm



**folded
30-nm
fiber**

looped domain



proteins forming chromosome scaffold

4 уровень упаковки хромосом- хромонемный

- происходит **сближение хромомер и образуются толстые нити**, которые становятся видны в световом микроскопе. Эти образования называют **хромонемы**. Это **четвертый уровень структурной организации хроматина**
- Минибенд содержит около 18 петель. Данный уровень дает **укорочение ДНК в 1600 раз** относительно ее первоначальной длины.

5 уровень - хроматидный

- И последний уровень **структурной организации хроматина – пятый - *хроматидный*** . Хромонемы укладываются спирально или петлеобразно, образуя хроматиду.
- **Метафазная хромосома** состоит из **двух хроматид**, соединенных первичной перетяжкой – **центромерой**. Таким образом, в результате суперспирализации происходит компактизация ДНК и образование хромосом. Это необходимый этап организации хроматина в подготовке к клеточному делению.

ХРОМОСОМНЫЙ

- Метафазная хромосома состоит из **двух хроматид**, соединенных первичной перетяжкой – **центромерой**.
- Таким образом, в результате суперспирализации происходит компактизация ДНК и образование хромосом
- . Это необходимый этап организации хроматина в подготовке к клеточному делению.

ХРОМОСОМА

К началу XX в. углубленное изучение поведения этих структур в ходе самовоспроизведения клеток, при созревании половых клеток, при оплодотворении и раннем развитии зародыша обнаружило строго закономерные динамические изменения их организации.

Это привело **немецкого цитолога и эмбриолога Т. Бовери (1902—1907)** и **американского цитолога У. Сеттона (1902—1903)** к утверждению тесной связи наследственного материала с хромосомами, что легло в основу хромосомной теории наследственности. Детальная разработка этой теории была осуществлена в начале XX в. школой американских генетиков, возглавляемой Т. Морганом.

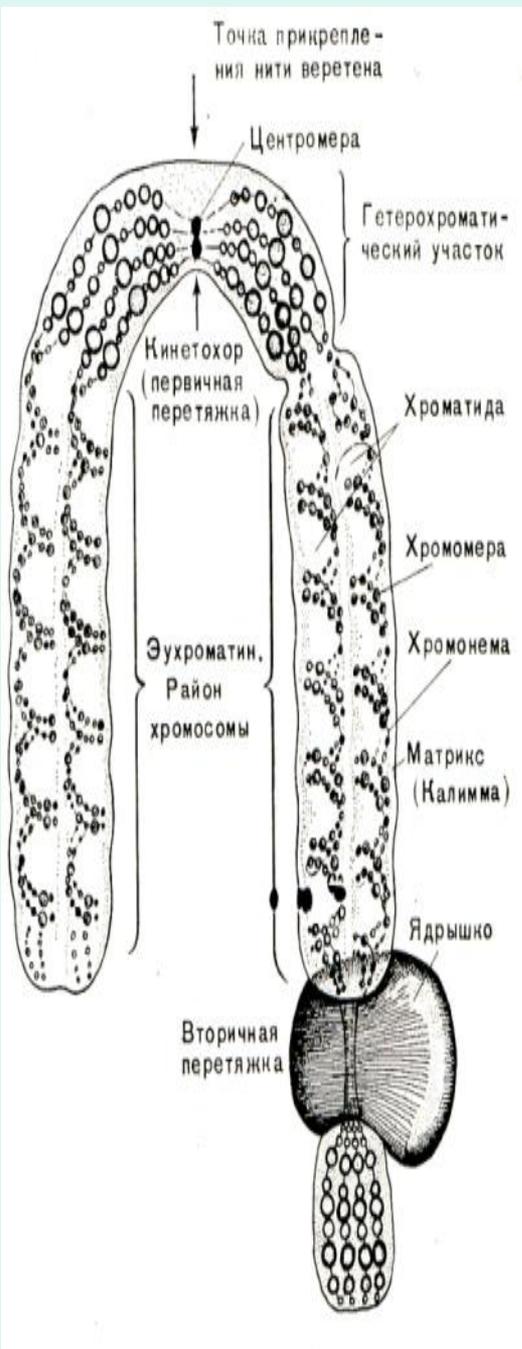
Строение метафазной хромосомы

Термин хромосома был предложен в 1888 г. немецким морфологом В. *Вальдейером*, который применил его для обозначения внутриядерных структур эукариотической клетки, хорошо окрашивающихся основными красителями (от греч. *хрома* — цвет, краска, *сома* — тело).

Хромосомы синтетически неактивны. Строение хромосом лучше всего изучать в момент их наибольшей конденсации, т.е. в метафазе и начале анафазы митоза.

Каждая хромосома в метафазе митоза состоит из двух хроматид, образовавшихся в результате редупликации, и соединенных центромерой (первичной перетяжкой).

В центральной части центромеры находятся **кинетохоры**, к которым во время митоза прикрепляются микротрубочки нитей веретена

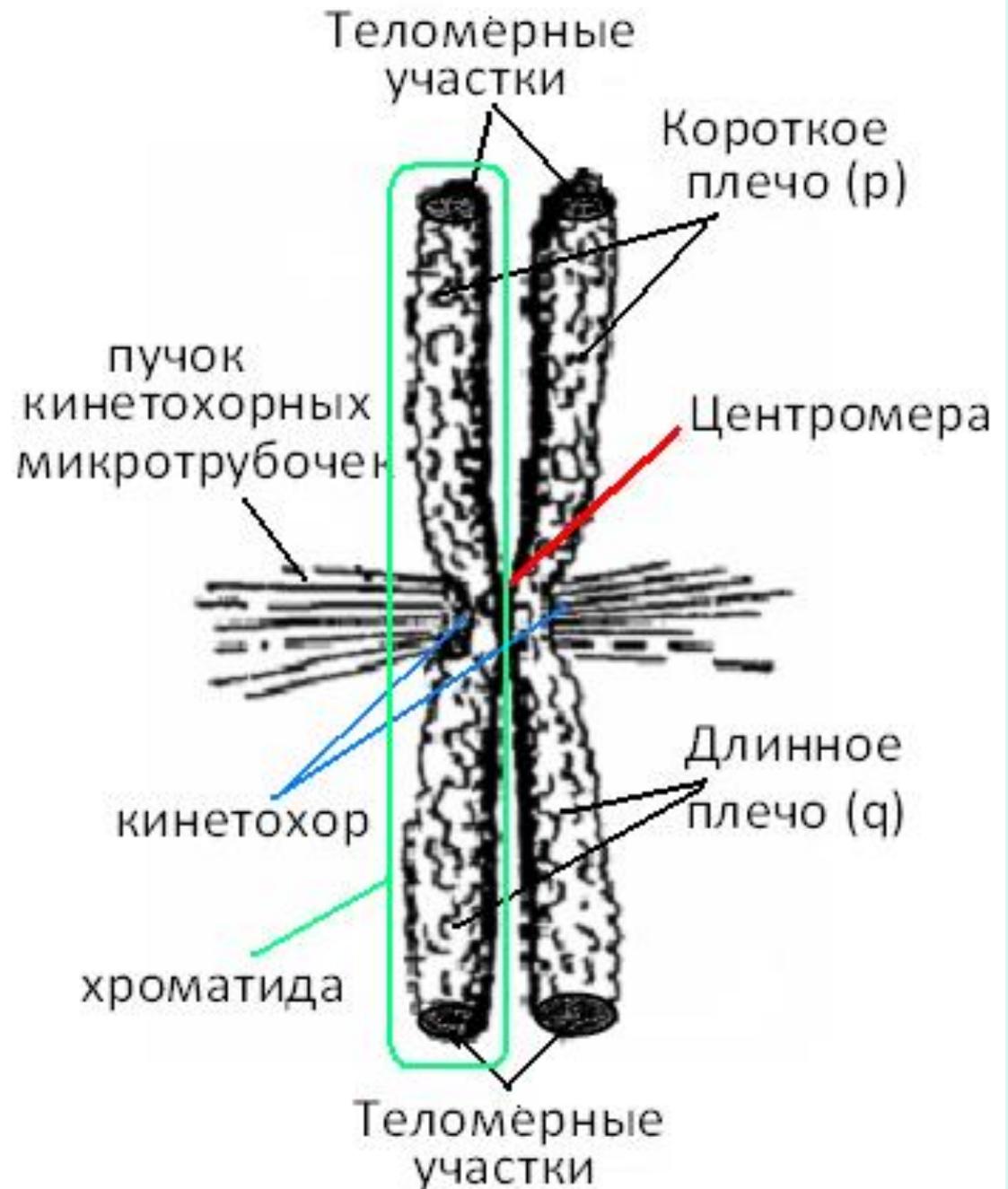


Хромосомы всех эукариотических клеток построены по одному плану.

Они включают в себя три основных компонента

- **короткое плечо**
- **длинное плечо**
- **центромеру**
- **теломерные участки.**
- Некоторые хромосомы (13, 14, 15, 21 и 22 – спутничные) на коротком плече имеют **вторичную перетяжку**, отделяющую участок хромосомы - «спутник».

Строение метафазной хромосомы



Центромера делит хромосому на два плеча:

Хромосомы с равными плечами называют равноплечими или метацентрическими, с плечами **неодинаковой** длины - неравноплечими - субметацентрическими, с одним коротким и вторым почти незаметным - палочковидными или ахроцентрическими.

В случае **полного отсутствия одного плеча** хромосомы называются телоцентрическими

Некоторые хромосомы **имеют вторичную перетяжку**, отделяющую спутник и называются спутничными. Вторичные перетяжки называют ядрышковыми организаторами. **В них в интерфазе происходит образование ядрышка.**

- **Плечи** хромосом **оканчиваются участками**, называемыми теломерами, не способными соединяться с другими хромосомами.

Кинетохоры

Кинетохоры— это сложные комплексы, состоящие из многих белков. Морфологически они очень сходны, имеют одинаковое строение, начиная от диатомовых водорослей, кончая человеком. **Кинетохоры** представляют собой **трехслойные структуры**: внутренний **плотный слой**, примыкающий к телу хромосомы, средний **рыхлый слой** и внешний **плотный слой**.

- От внешнего слоя отходят **множество фибрилл**, образуя так называемую **фиброзную корону кинетохора**
- В общей форме кинетохоры имеют вид пластинок или дисков, лежащих в зоне первичной перетяжки хромосомы, в центромере. **На каждую хроматиду** (хромосому) обычно **приходится по одному кинетохору**. До анафазы кинетохоры на каждой сестринской хроматиде располагаются оппозитно, связываясь, каждый со своим пучком микротрубочек. У некоторых растений кинетохор имеет вид не пластинок, а полусфер

Хромосомы подразделяются на

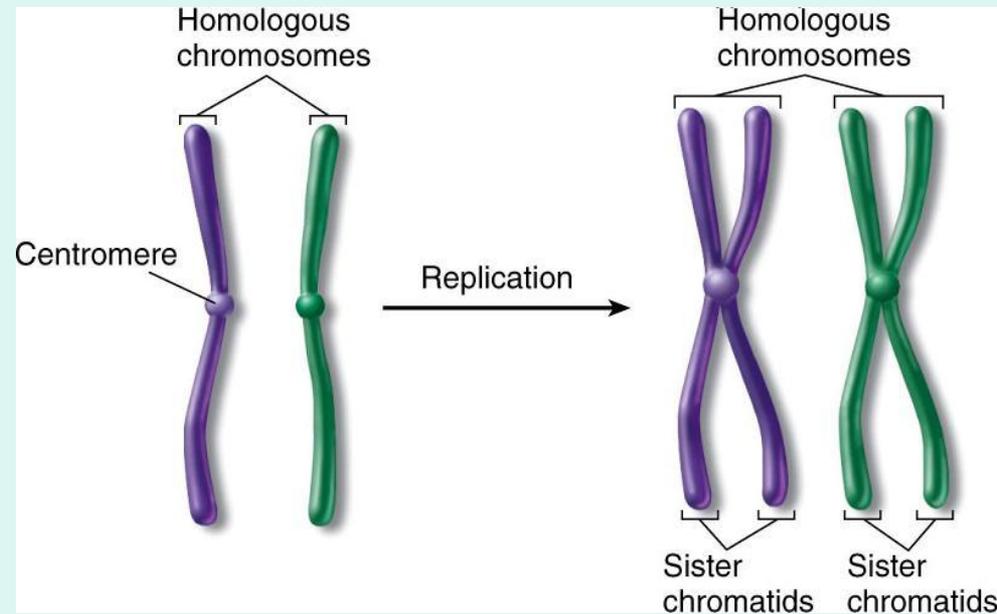
- аутосомы (одинаковые у обоих полов) и гетеросомы, или **половые хромосомы** (разные для мужских и женских особей)

Различают:

- гомологичные хромосомы.

Хромосомы одной пары, одинаковы по размерам, форме, составу и порядку расположения генов, но различны по происхождению (одна унаследована от отцовского, другая — от материнского организма).

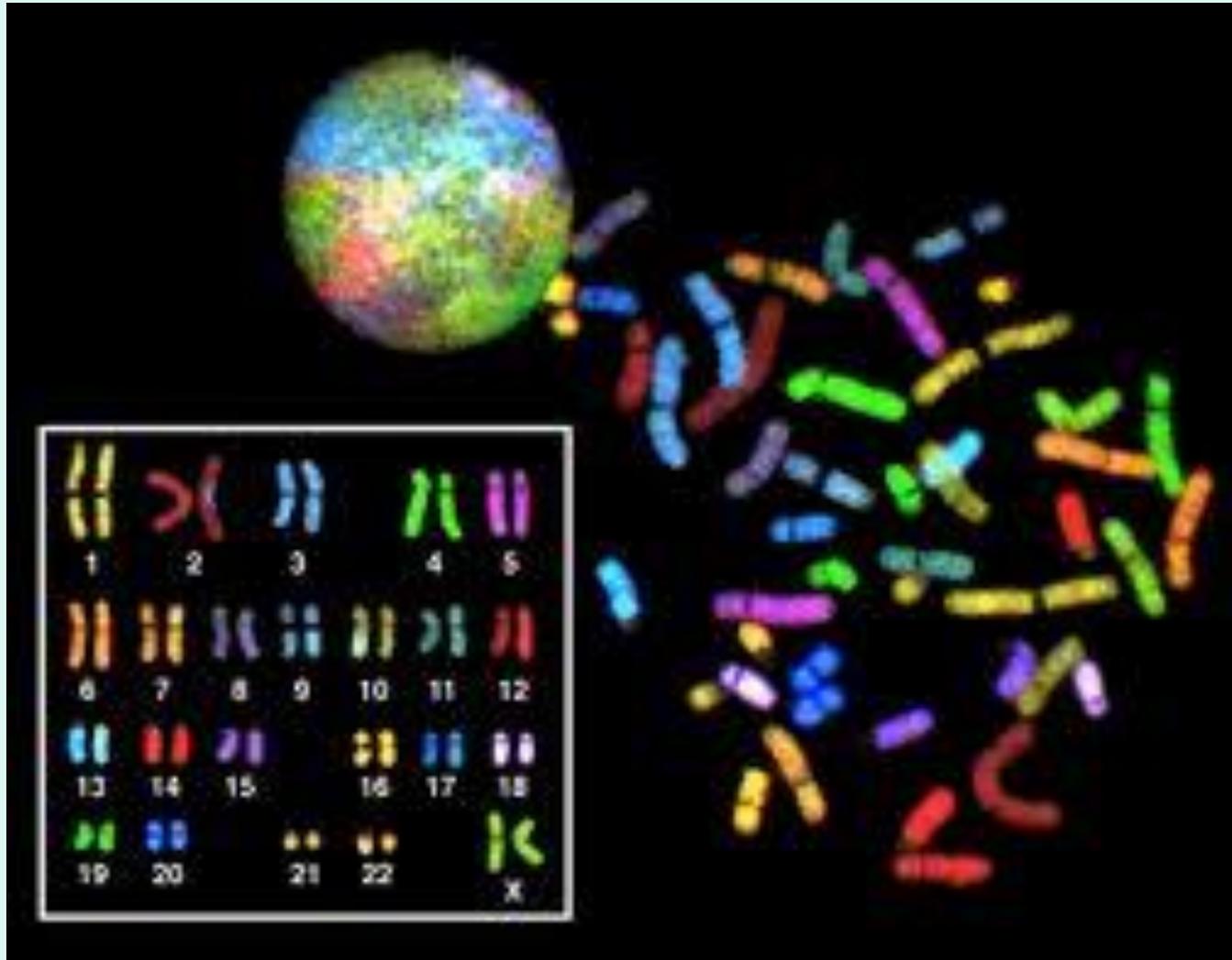
- негомологичные - хромосомы из разных пар.

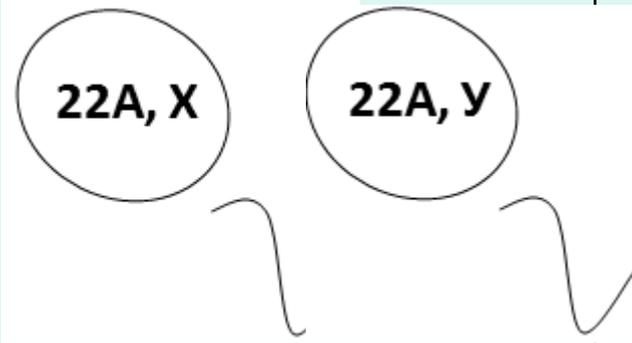


кариотип

- ***Кариотип*** — диплоидный набор хромосом, свойственный соматическим клеткам организмов данного вида, являющийся видоспецифическим признаком и характеризующийся определенным числом, строением и генетическим составом хромосом (рис. 35). ***Термин был предложен в 1924 году Г.А. Левитским***

Совокупность числа и морфологии
хромосом данного вида называется -
КАРИОТИП

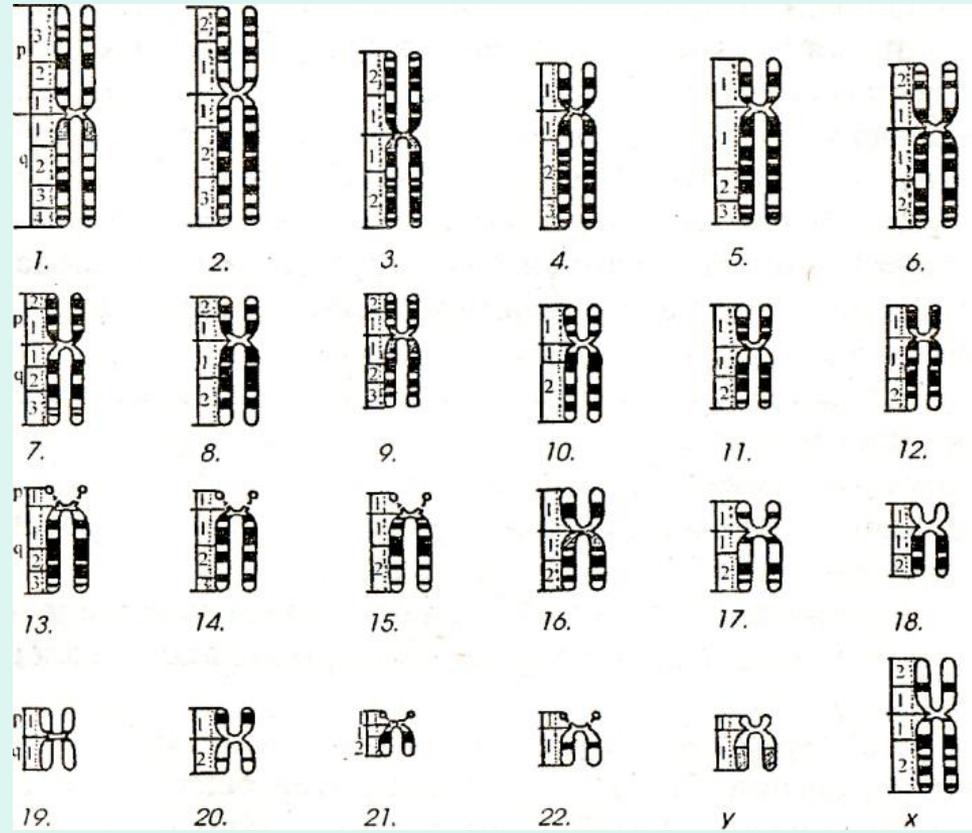
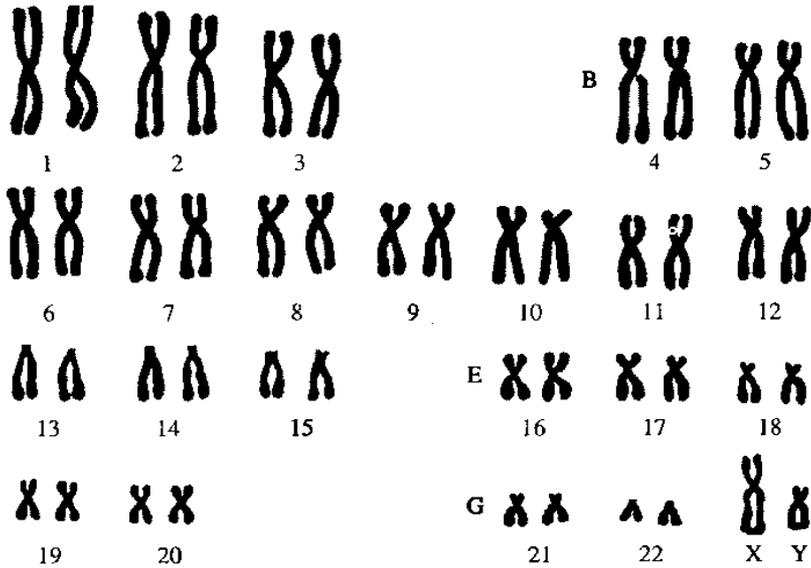


	Число хромосом	Женский организм	Мужской организм
Соматическая клетка	<p>Диплоидный набор, $2n$,</p> <p>Всего 46 хромосом:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 44 – аутосомы • 2 - половые хромосомы 	<p>44А ХХ</p>	<p>44А ХУ</p>
Половые клетки	<p>Гаплоидный набор, n,</p> <p>Всего 23 хромосомы:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 22 – аутосомы • 1 - половая хромосома 	 <p>22А, Х</p> <p>Один тип яйцеклеток</p>	 <p>22А, Х 22А, У</p> <p>два типа сперматозоидов</p>

Классификация хромосом

Денверская
классификация

Парижская
классификация



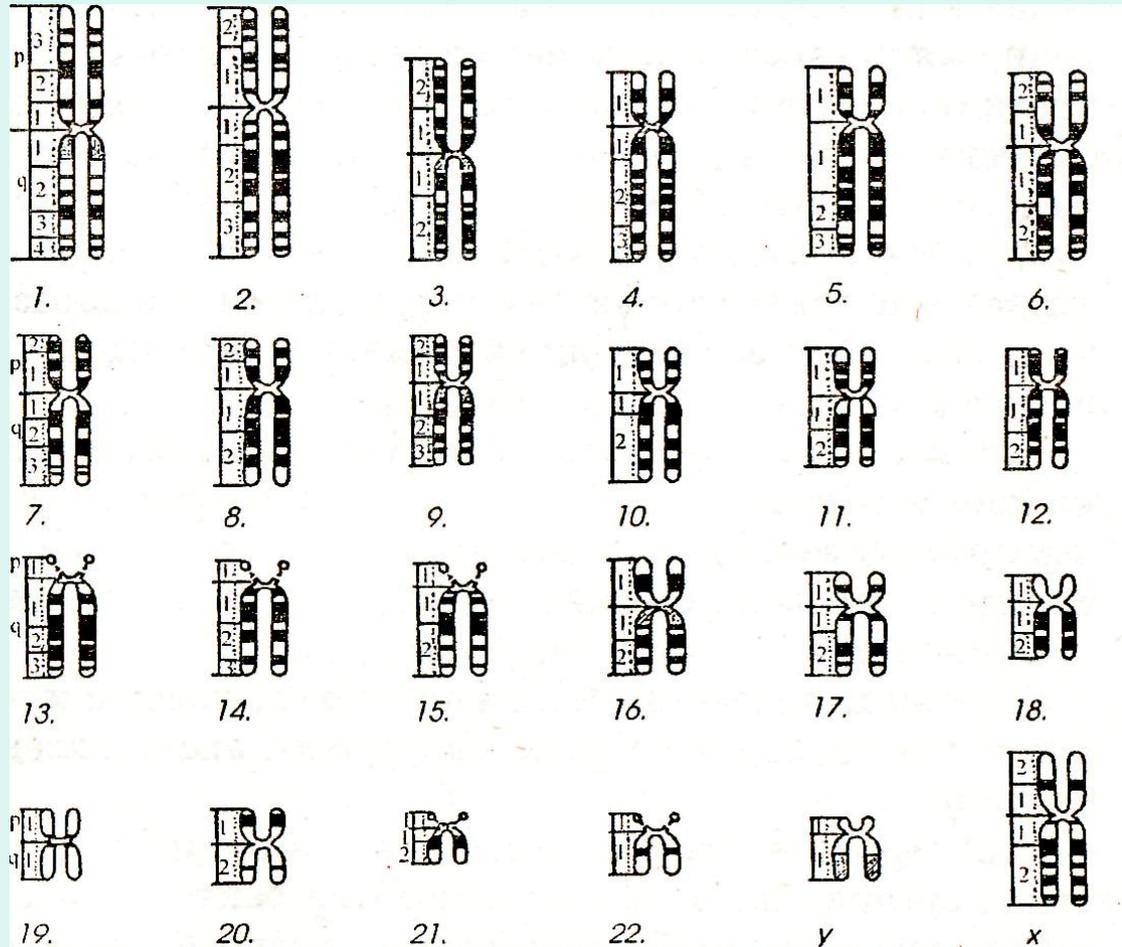
Парижская классификация

В основе Парижской классификации хромосом человека (1971 г.) лежат методы специальной **дифференциальной их окраски, при которой в каждой хромосоме выявляется характерный только для нее порядок чередования поперечных светлых и темных сегментов.**

Различные типы сегментов обозначают по методам, с помощью которых они выявляются наиболее четко. Например, Q-сегменты — это участки хромосом, флюоресцирующие после окрашивания акрихин-ипритом; G-сегменты выявляются при окрашивании красителем Гимза (Q- и G-сегменты идентичны); R-сегменты окрашиваются после контролируемой тепловой денатурации и т.д. Данные методы позволяют четко дифференцировать хромосомы человека внутри групп.

Короткое плечо хромосом обозначают латинской буквой *p*, а длинное — *q*. Каждое плечо хромосомы разделяют на районы, нумеруемые по порядку от центромеры к теломере. В некоторых коротких плечах выделяют один такой район, а в других (длинных) — до четырех. Полосы внутри районов нумеруются по порядку от центромеры. Если локализация гена точно известна, для ее обозначения используют индекс полосы. Например, локализация гена, кодирующего эстеразу D, обозначается 13p4 — четвертая полоса первого района короткого плеча тринадцатой хромосомы. Локализация генов не всегда известна до полосы. Так расположение гена ретинобластомы обозначают 13q, что означает локализацию его в длинном плече тринадцатой хромосомы.

Денверская классификация



К группе А относят **1—3 пары хромосом.** Это самые крупные, метацентрические и субметацентрические хромосомы, их центромерный индекс **от 38 до 49..**
Хромосома 1 (11 мкм) имеет почти медианную центромеру. Хромосома 2 (10.8 мкм) почти равна первой, имеет субмедианную центромеру. Хромосома 3 (8.3 мкм) короче первой и второй.

Группа В (4 и 5 пары). Это большие **(7,7 мкм)** субметацентрические хромосомы, ЦИ 24—30. Не отличаются друг от друга.

Группа С (6—12 пары). Хромосомы среднего размера, субметацентрические, ЦИ 27—35. К этой группе относят и X-хромосому. Размеры хромосом 5,7-7,2 мкм

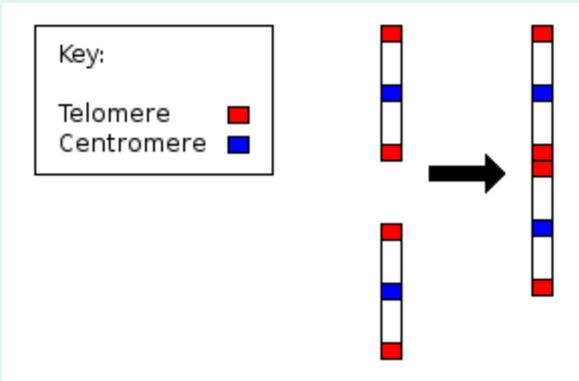
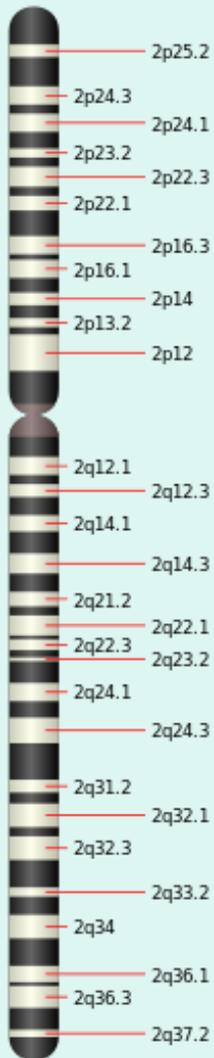
.

Группа D (13—15 пары). Хромосомы акроцентрические, ЦИ 15. Размеры хромосом около 4,2 мкм.

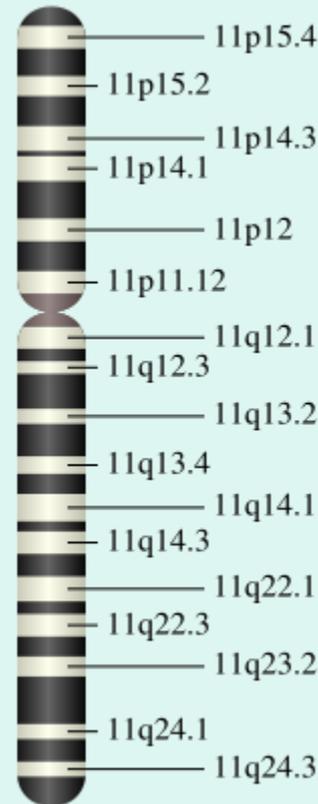
Группа E (16—18 пары). Относительно короткие (хромосома 16 - 3,6 мкм, 17 – 3,5 мкм, 18 – 3,8 мкм) – метацентрические или субметацентрические, ЦИ 26—40.

Группа F (19—20 пары): две короткие около 2,9 мкм, субметацентрические хромосомы, ЦИ 36-46

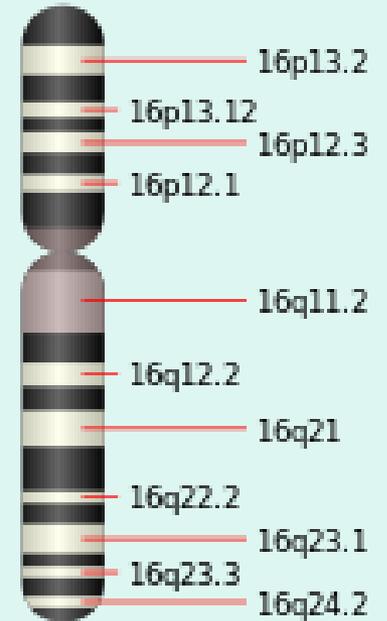
Группа G (21 и 22 пары): это маленькие (21 – 2,3 мкм, 22 – 2,8 мкм) акроцентрические хромосомы, ЦИ 13—33. К этой группе относят и У-хромосому



2-я хромосома человека



11-я хромосома человека
HBB — β-субъединица гемоглобина

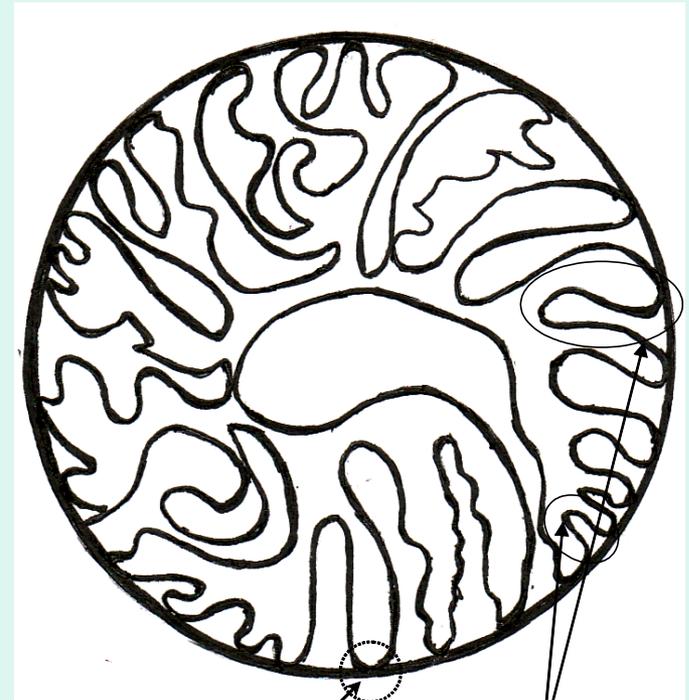


16-я хромосома человека

Геном человека

- Вся масса ДНК гаплоидной клетки – называется **геномом**.
- Структуру и функции генома изучает, специальная наука – геномика.

Цель международной программы «Геном человека» – секвенировать геном. Т.е. определить нуклеотидную последовательность всех генов.



Инсуляторные участки

Петли - домены

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ

