

«Биология – теоретическая основа медицины»
(академик И. В. Давыдовский)

Генетика человека с основами медицинской генетики



З. М. Смирнова

Размножение на клеточном уровне

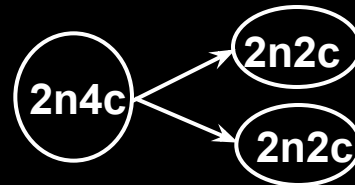
Актуальность темы

Размножение клеток и организмов – одно из основных свойств живого. Знание данного материала, основных типов деления клеток позволяет понять механизм возникновения наследственной патологии. С помощью хромосом осуществляется передача наследственной информации дочерним клеткам и последующим поколениям организмов. Изменения в структуре хромосомного набора приводят к тяжелым наследственным заболеваниям.

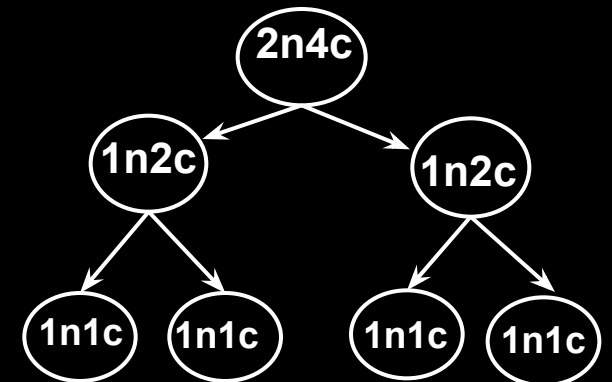
Типы деления эукариотических клеток

Амитоз –
прямое деление,
клетки путем
перешнуровки
или фрагментации
интерфазного
ядра без
спирализации
хромосом и
образования
веретена деления.
При амитозе НЕ
обеспечивается
равномерное
распределение
генетического
материала

Митоз –
непрямое
деление,
характерно для
соматических
клеток,
обеспечивает
постоянство
кариотипа
в ряду
поколений
клеток

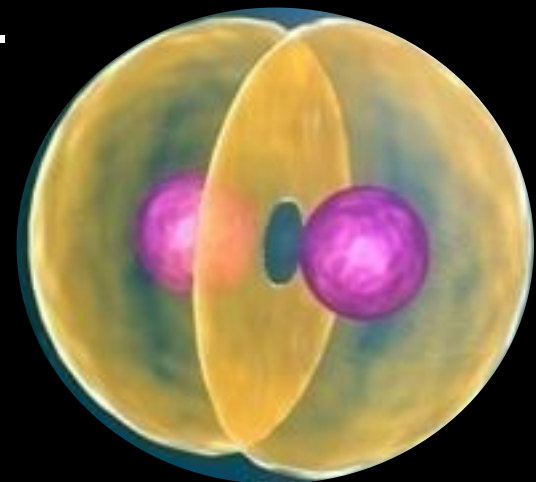


Мейоз – характерен
для половых клеток,
уменьшает набор
хромосом вдвое, что
обеспечивает, при
последующем
слиянии гамет,
сохранение кариотипа
(2n) из поколения в
поколение
организмов



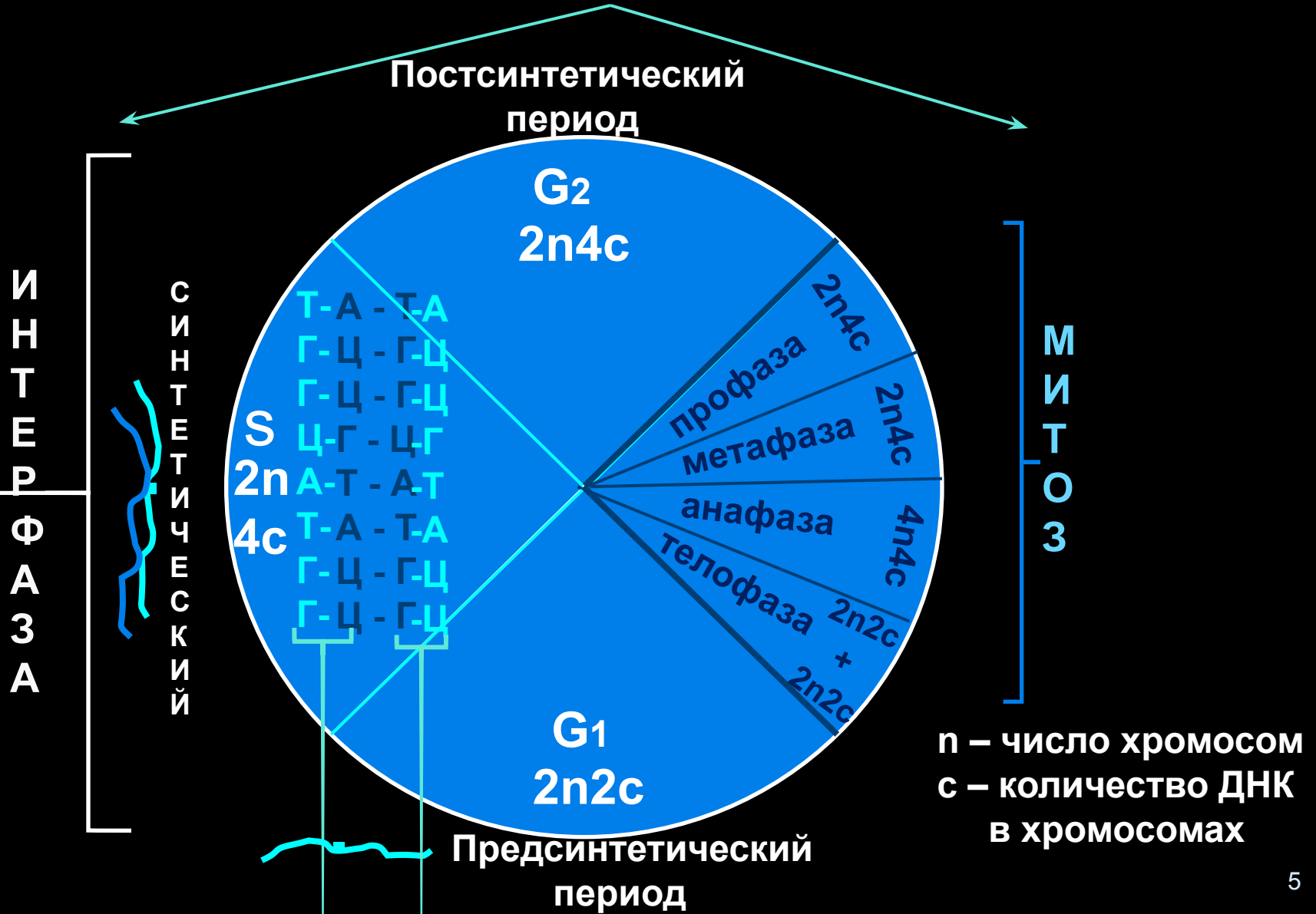
Амитоз – прямое деление клетки

- ❖ При амитозе интерфазное ядро делится путем перетяжки, без образования веретена деления. Хромосомы не выявляются.
- ❖ Распределение наследственного материала осуществляется произвольно.
- ❖ Нередко ядро делится без последующего разделения цитоплазмы, образуются двух- и многоядерные клетки.
- ❖ Клетка, претерпевшая амитоз, в дальнейшем не способна вступить в нормальный митотический цикл.
- ❖ Амитоз характерен для клеток печени, хрящей, роговицы глаза, а также встречается в клетках и тканях, обреченных на гибель, например, в клетках зародышевых оболочек млекопитающих, в клетках опухолей.



Митотический цикл клетки – это период клетки от одного деления до следующего

Митотический цикл клетки



Митотический цикл клетки

Интерфаза – хромосомы деспирализованы и представлены хроматином

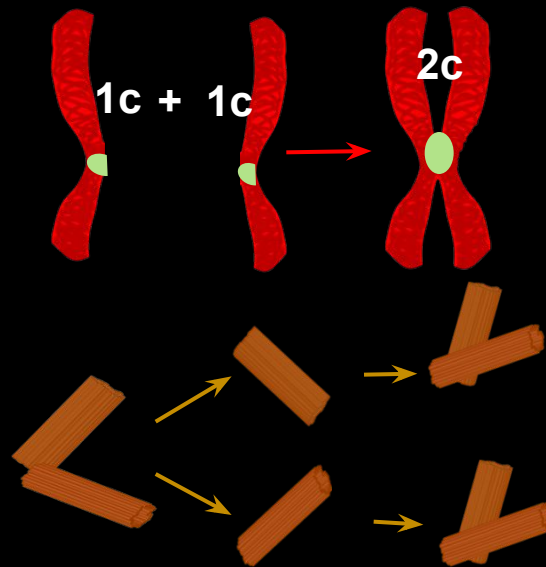
В интерфазе выделяют следующие периоды

Предсинтетический период (G_1) –

наступает после деления: клетка растет, накапливает нуклеотиды, ферменты, участвующие в удвоении ДНК.

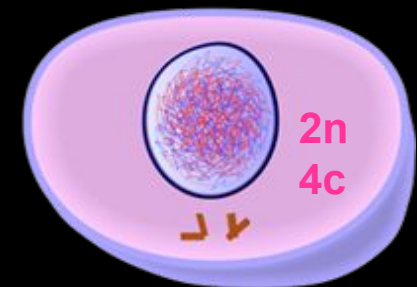
Набор хромосом - $2n$, количество ДНК в хромосомах - $2c$.

Синтетический период (S) – характеризуется удвоением ДНК и центриолей. Наследственный аппарат $2n\ 4c$.



Постсинтетический период (G_2) –

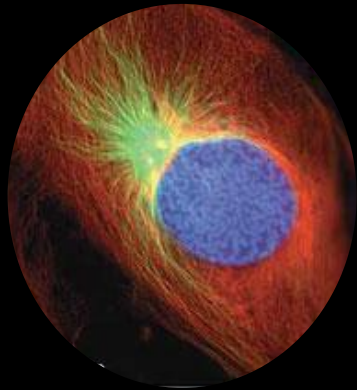
в этот период хроматин удвоенный $2n4c$, клетка накапливает ферменты и АТФ, которые будут участвовать в митозе.



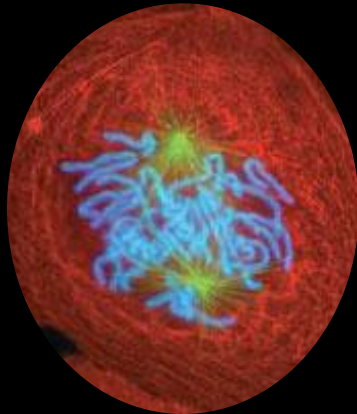
**Митоз (непрямое деление) –
деление ядра эукариотической клетки
Удвоение хромосом происходит в интерфазе. В
результате этого в митоз хромосомы вступают
двухроматидные, напоминающими букву Х**

МИТОЗ

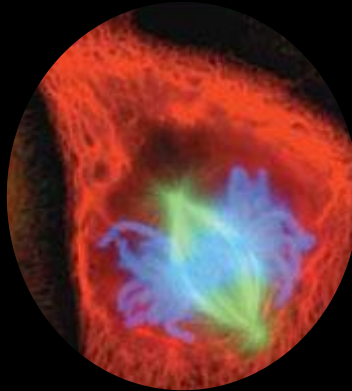
Профаза



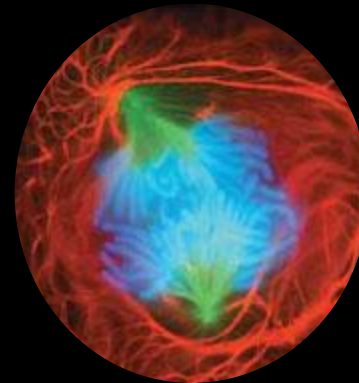
Прометафаза



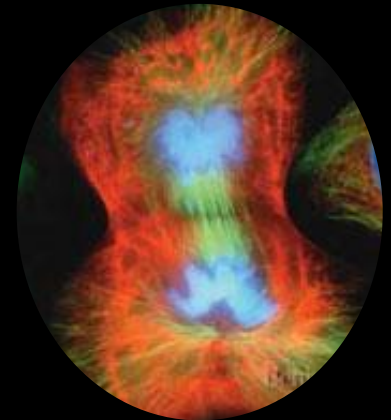
Метафаза



Анафаза

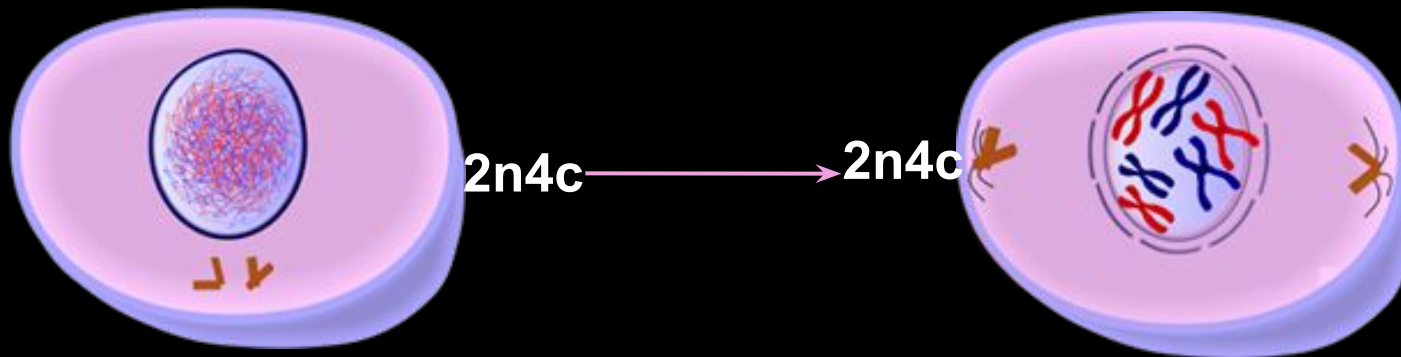


Телофаза



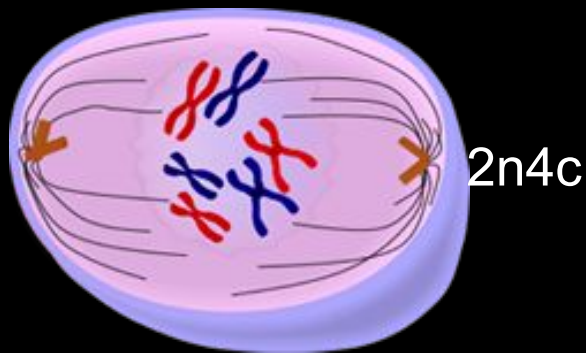
Профаза

- ❑ Из микротрубочек начинает формироваться веретено деления
- ❑ Ядерная оболочка и ядрышки распадаются.
- ❑ Происходит спирализация хроматина и образование хромосом.



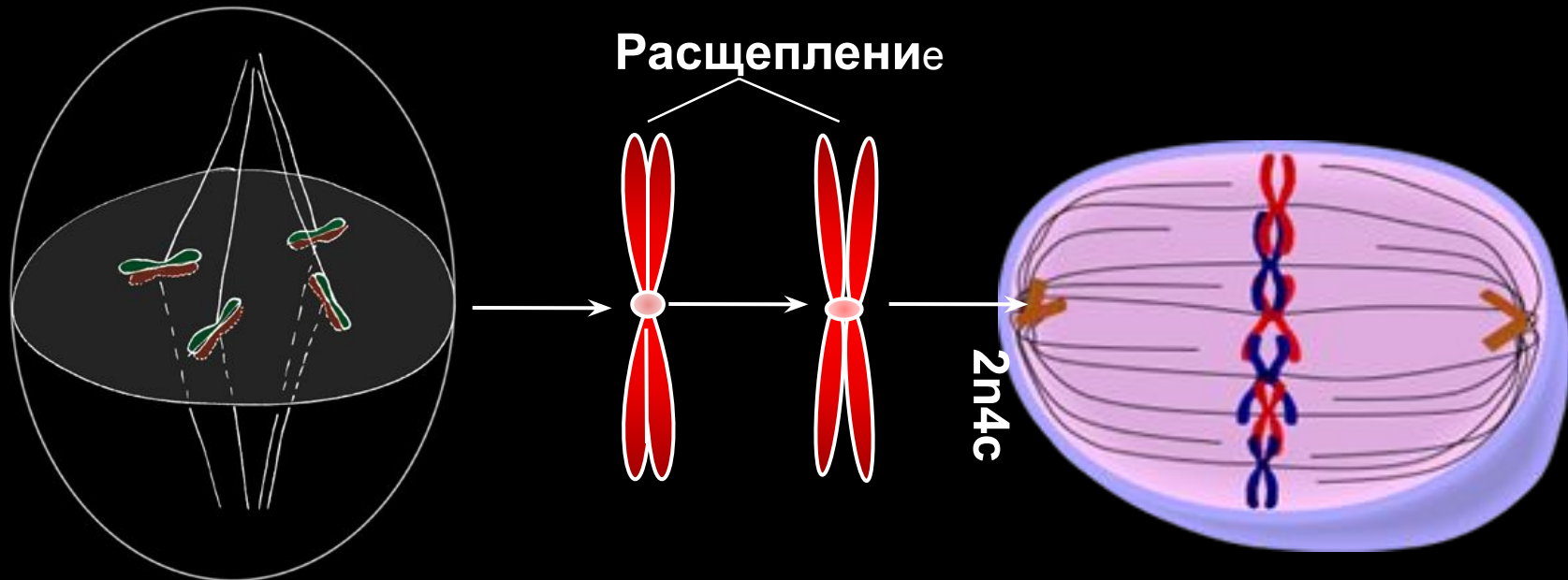
Прометафаза

- ❑ Центромеры хромосомы начинают вступают в контакт с микротрубочками веретена деления
- ❑ К концу прометафазы формируется веретено деления



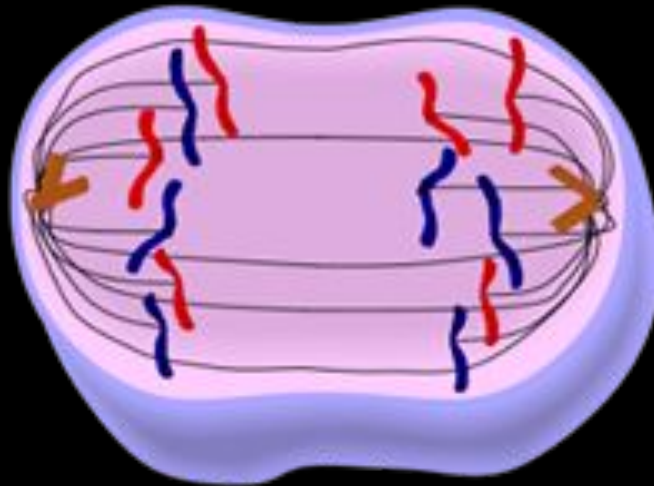
Метафаза

- ❑ Веретено деления полностью формируется в начале метафазы
- ❑ Микротрубочки веретена деления прикрепляются к центромерам, или кинетохорам хромосомы.
- ❑ Хромосомы выстраиваются по экватору клетки, образуя метафазную пластинку.
- ❑ Каждая хромосома продольно расщепляется на две хроматиды (дочерние хромосомы) которые оказываются связанными только в участке центромеры.

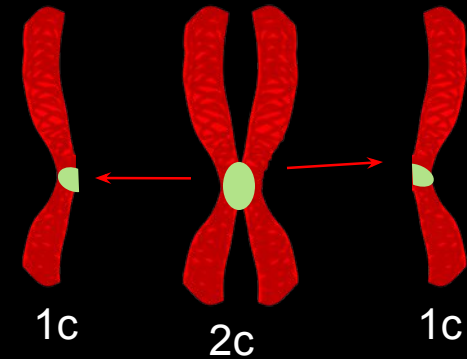


Анафаза

- Каждая хромосома продольно расщепляется на две идентичные хроматиды, которые расходятся к противоположным полюсам клетки.
- Таким образом, за счет идентичности дочерних хроматид у двух полюсов клетки оказывается одинаковый генетический материал: такой же, какой был в клетке до начала митоза.
Наследственный аппарат $4n4c$.



$4n4c$

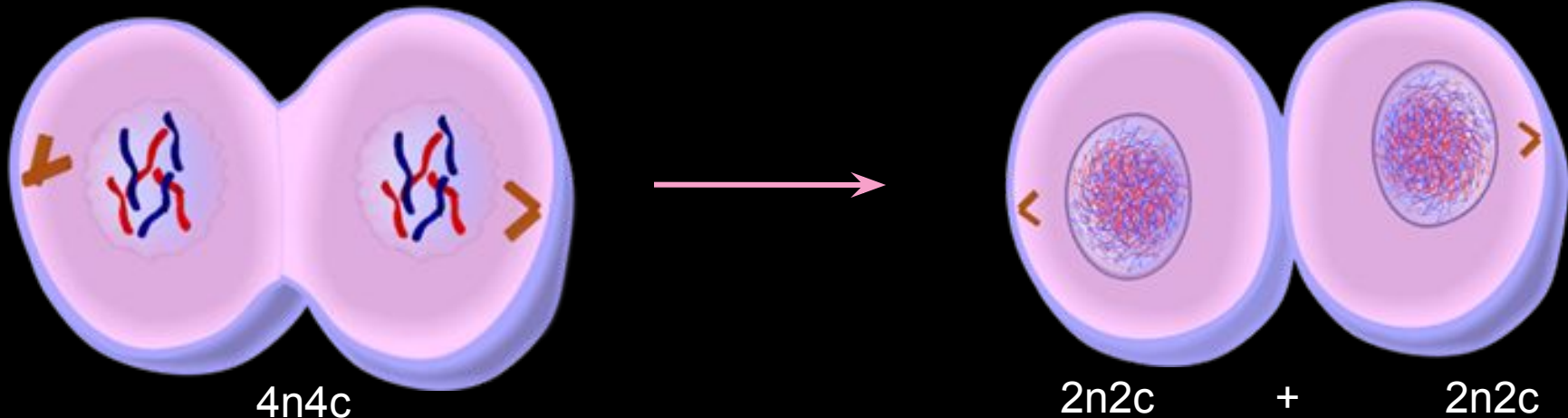


Телофаза

- ❑ Хромосомы деспирализуются
- ❑ Формируются ядерные оболочки и ядрышки
- ❑ Разрушается веретено деления
- ❑ Набор хромосом и ДНК в дочерних клетках $2n2c$
- ❑ Заканчивается деление ядра (кариокинез)
- ❑ Начинается цитокинез (деление цитоплазмы)



В животных клетках этот процесс начинается с образования в экваториальной плоскости перетяжки, которая углубляясь, делит материнскую клетку на две дочерние

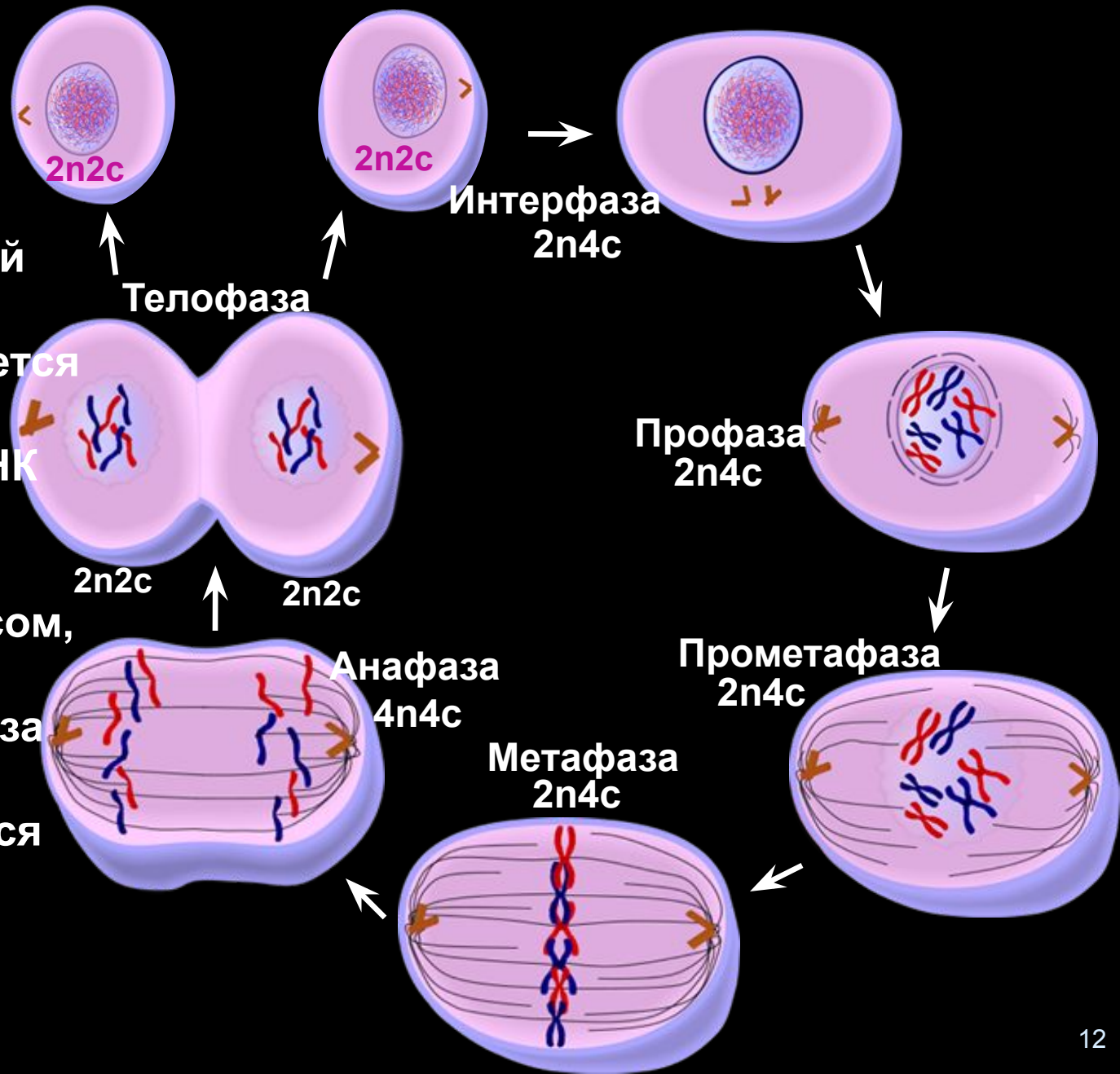


- ❑ В растительных клетках образуется внутриклеточная перегородка из за жесткой клеточной стенки

Биологическое значение жизненного цикла

- Обеспечивает сохранение генетического материала в ряду поколений клеток ;

- Это обеспечивается тем, что при репликации ДНК возникают два одинаковых набора хромосом, которые в процессе митоза равномерно распределяются по дочерним клеткам.

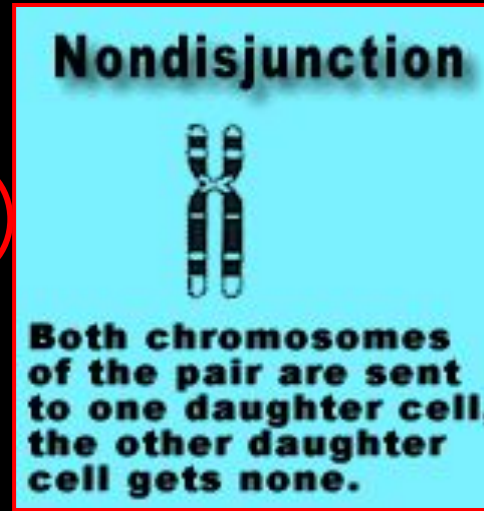


Нарушение митоза

Норма

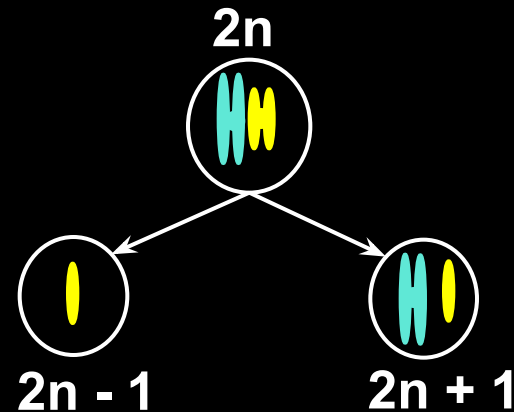
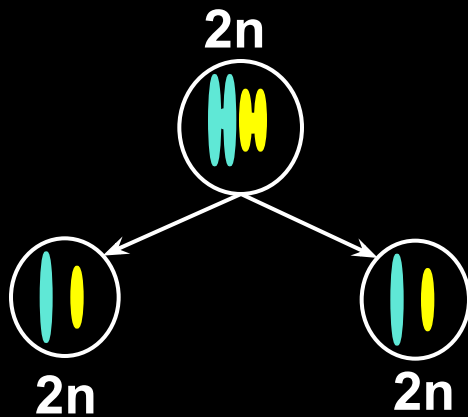


-1



Мутация

+1

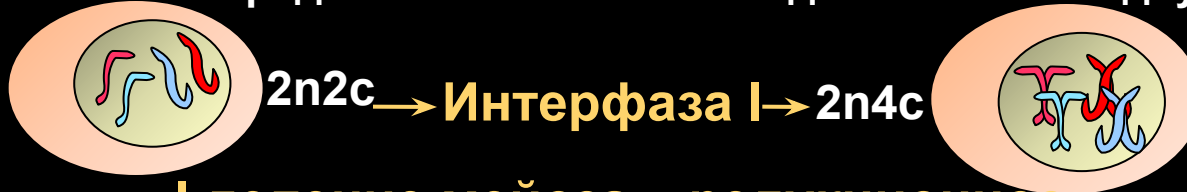


Нерасхождение хроматид при митозе дает нарушение только в потомстве данной клетки (соматическая мутация). Такой организм называется «**МОЗАИК**».

Мейоз –

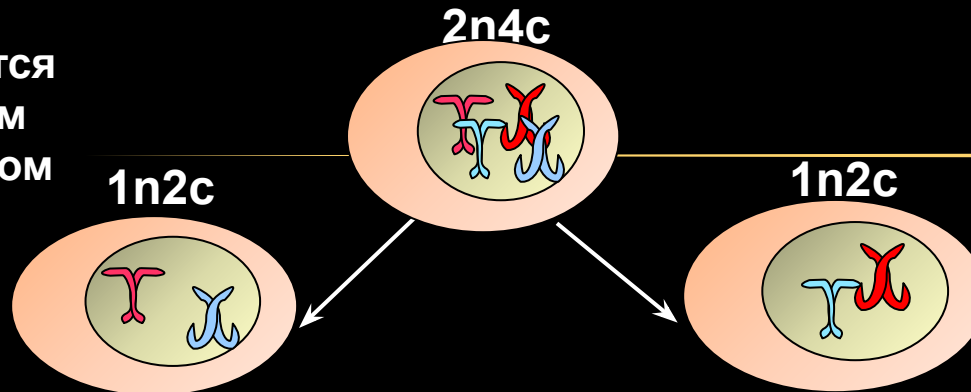
вид деления клеток, при котором происходит уменьшение числа хромосом вдвое и переход клеток из диплоидного состояния в гаплоидное

Мейоз представляет собой последовательность двух делений



I деление мейоза – редукционное

Характеризуется уменьшением числа хромосом ($2n$) вдвое

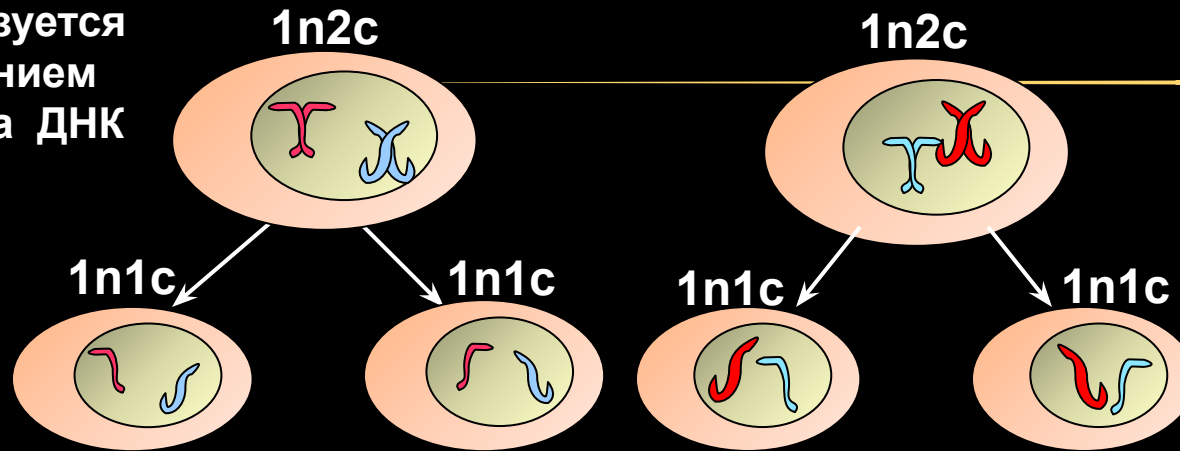


Профаза I
Метафаза I
Анафаза I
Телофаза I

Интеркинез – промежуток времени между делениями (нет удвоения хроматид)

II деление мейоза – эквационное

Характеризуется уменьшением количества ДНК



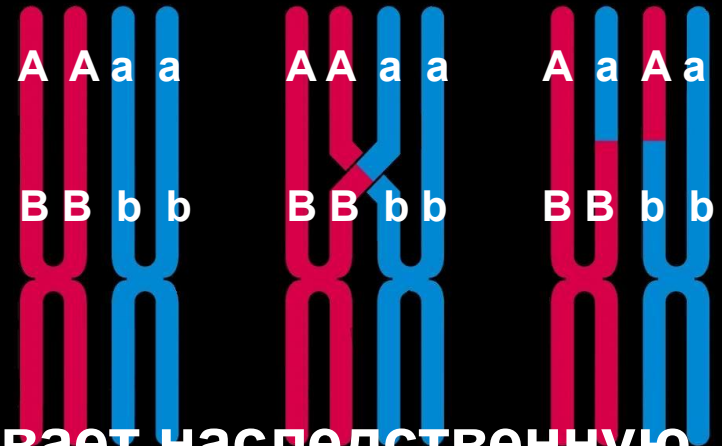
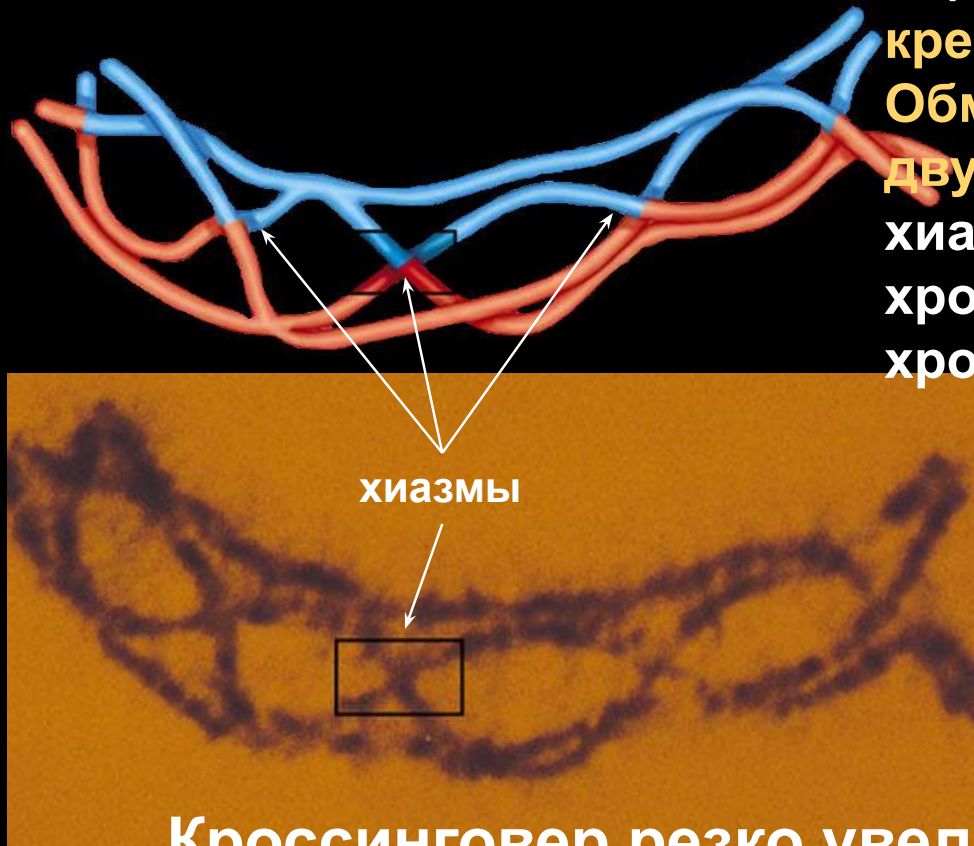
Профаза II
Метафаза II
Анафаза II
Телофаза II

Мейоз

I деление мейоза – редукционное

Профаза I

В точке рекомбинации образуется видимая в световой микроскоп крестообразная структура – *хиазма*. Обмен происходит только между двумя из четырех хроматид. Число хиазм зависит от длины хромосомы: чем длиннее хромосома, тем больше хиазм.



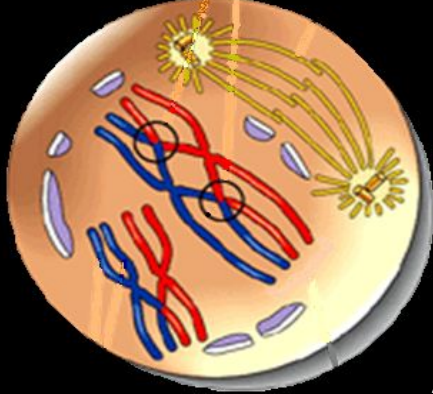
Кроссинговер резко увеличивает наследственную изменчивость, благодаря появлению хромосом с новой комбинацией генов

I деление мейоза – редукционное

приводит к образованию гаплоидных клеток из диплоидных

Профаза I

$2n4c$



Профаза I заканчивается исчезновением ядрышек, ядерной оболочкой, образованием веретена деления ($2n4c$)

Метафаза I

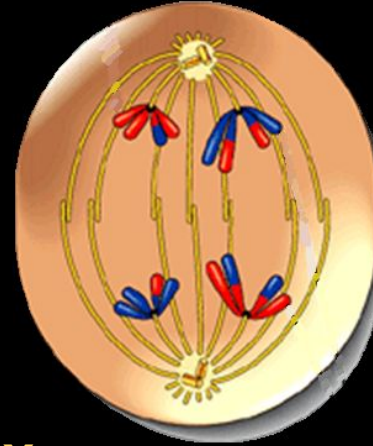
$2n4c$



Завершается формирование веретена деления. Хромосомы объединены в биваленты. **Биваленты** выстраиваются по экватору клетки, образуя метафазную пластинку ($2n4c$)

Анафаза I

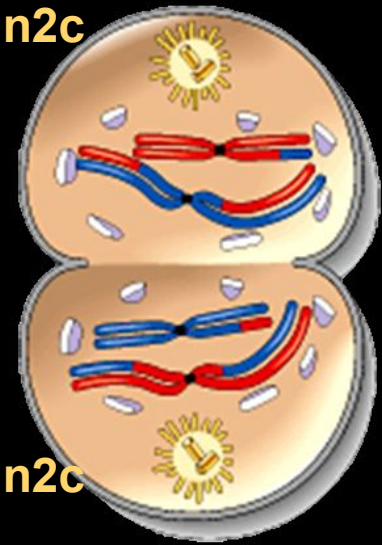
$2n4c$



Хромосомы расходятся к полюсам клетки, при этом у каждого полюса оказывается гаплоидный набор хромосом, состоящий из двух хроматид ($2n4c$)

Телофаза I

$1n2c$



$1n2c$

В телофазе I восстанавливается ядерная оболочка, после чего материнская клетка делится на две дочерние ($1n2c$)

II деление мейоза – эквационное

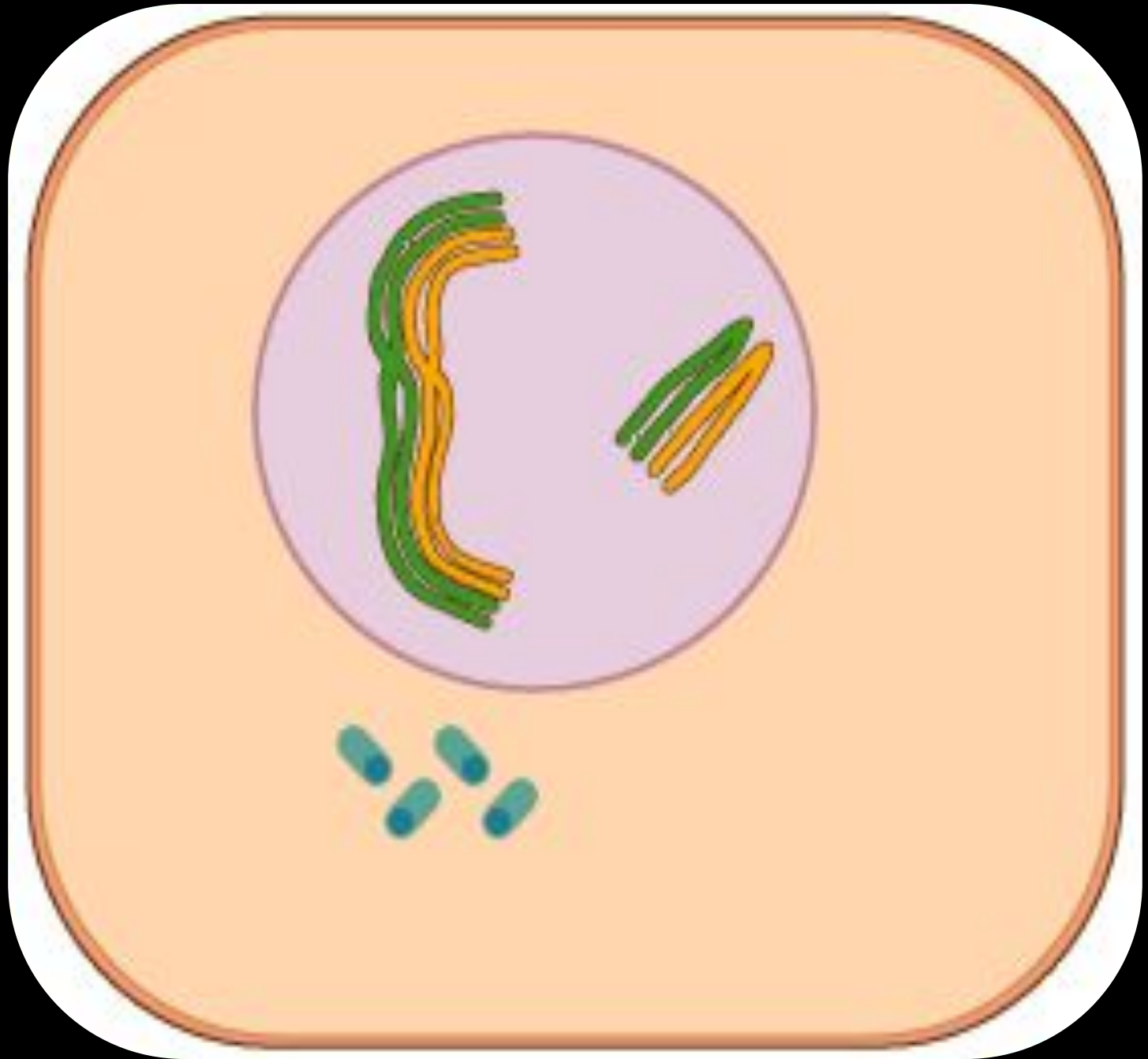
Второе деление мейоза начинается сразу после первого и сходно с митозом, однако вступающие в него клетки несут $1n$ набор хромосом



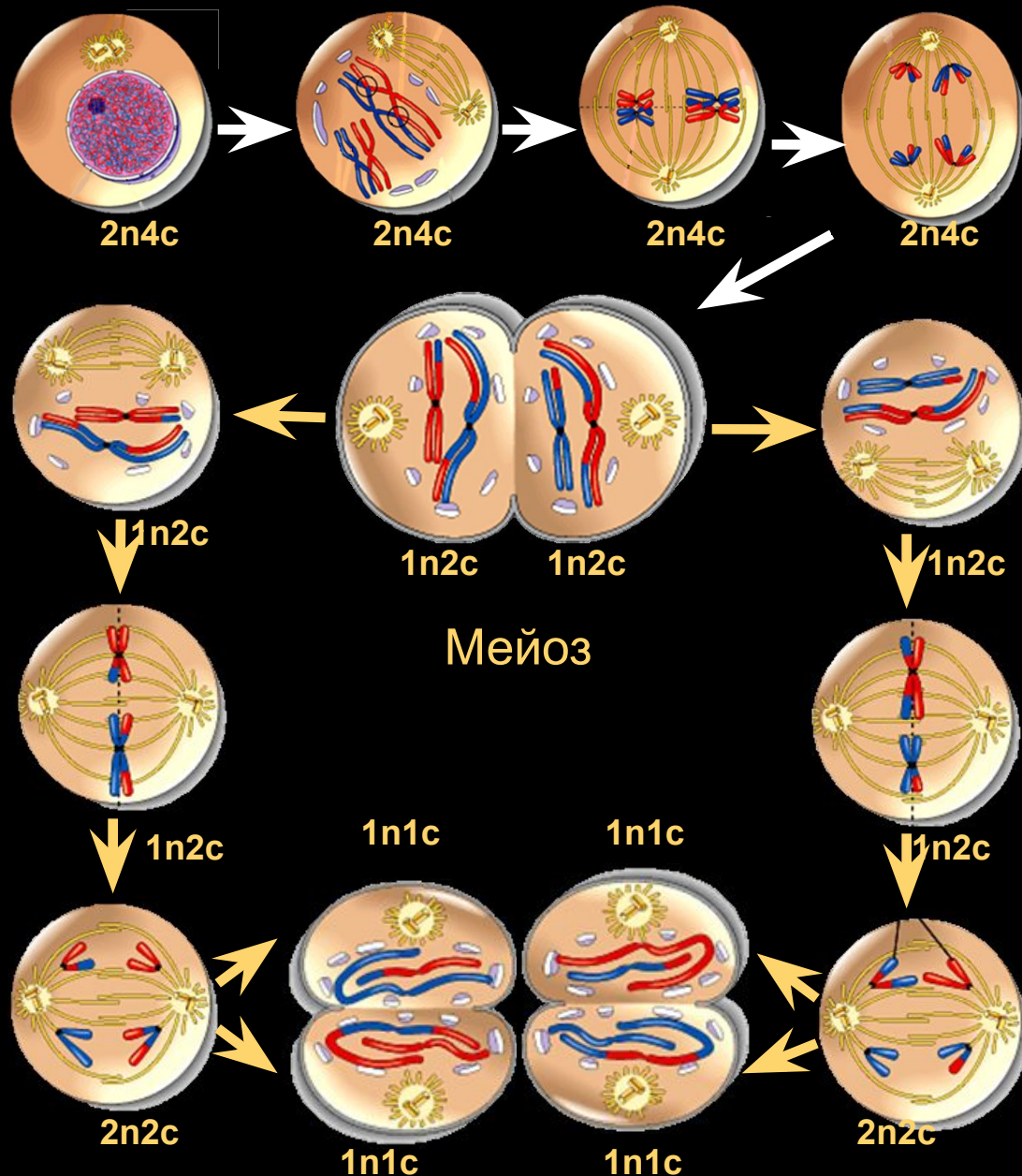
Таким образом, в результате мейоза из одной диплоидной клетки образуются четыре клетки с гаплоидным набором хромосом.

Мейоз (анимация)

Задание:
определите
фазы и
события
мейоза



Биологическое значение мейоза



Мейоз

Мейоз обеспечивает два механизма рекомбинации генетического материала:

- **непостоянный** – обмен гомологичными участками между хромосомами (кроссинговер).
- **постоянный** – независимое расхождение гомологичных хромосом в анафазе I мейоза. В результате гаметы получают разное число хромосом отцовского и материнского происхождения.

Биологическое значение мейоза:

- обеспечивает передачу генетической информации от организма к организму при половом размножении;
- дочерние **клетки** генетически не идентичны материнской и между собой.

Сравнение митоза и мейоза

Материнская клетка

(перед репликацией ДНК)

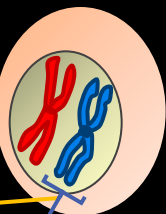
Митоз

Мейоз

I деление мейоза: Профаза I

Профаза

Хромосомы состоят из двух сестринских хроматид



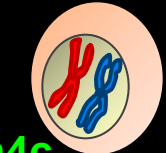
Репликация ДНК



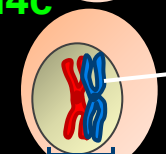
Репликация ДНК

Биваленты

2n4c

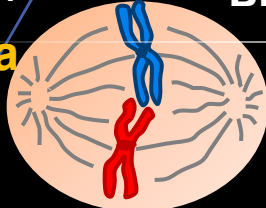


кроссинговер



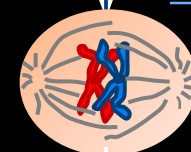
бивалент

Метафаза



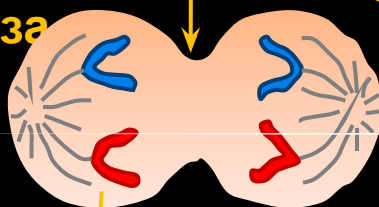
Хромосомы выстраиваются по экватору клетки, образуя метафазную пластинку

выстраиваются по экватору клетки, образуя метафазную пластинку



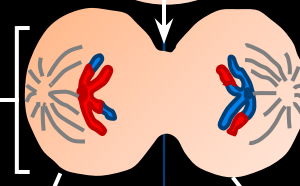
Метафаза I

Анафаза



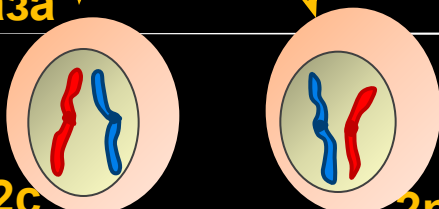
Сестринские хроматиды расходятся к полюсам

Гомологичные хромосомы расходятся к полюсам



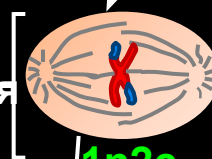
**Анафаза I
Телофаза I**

Телофаза



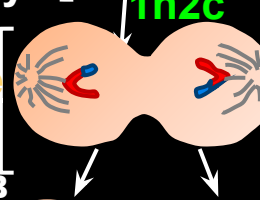
Дочерние клетки после митоза

Хромосомы выстраиваются по экватору клетки

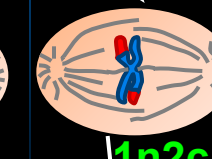


**II деление
Метафаза II**

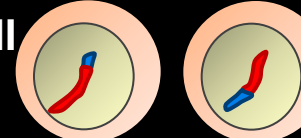
Сестринские хроматиды расходятся в анафазу II



Анафаза II

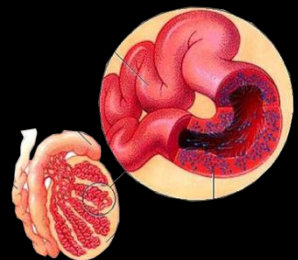


Телофаза II



Дочерние клетки после II деления мейоза

Гаметогенез – процесс образования половых клеток

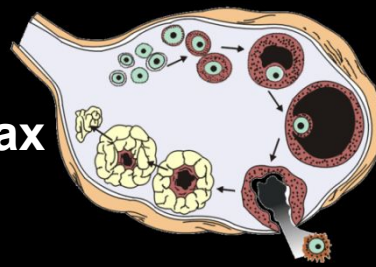


Сперматогенез-

протекает в семенниках

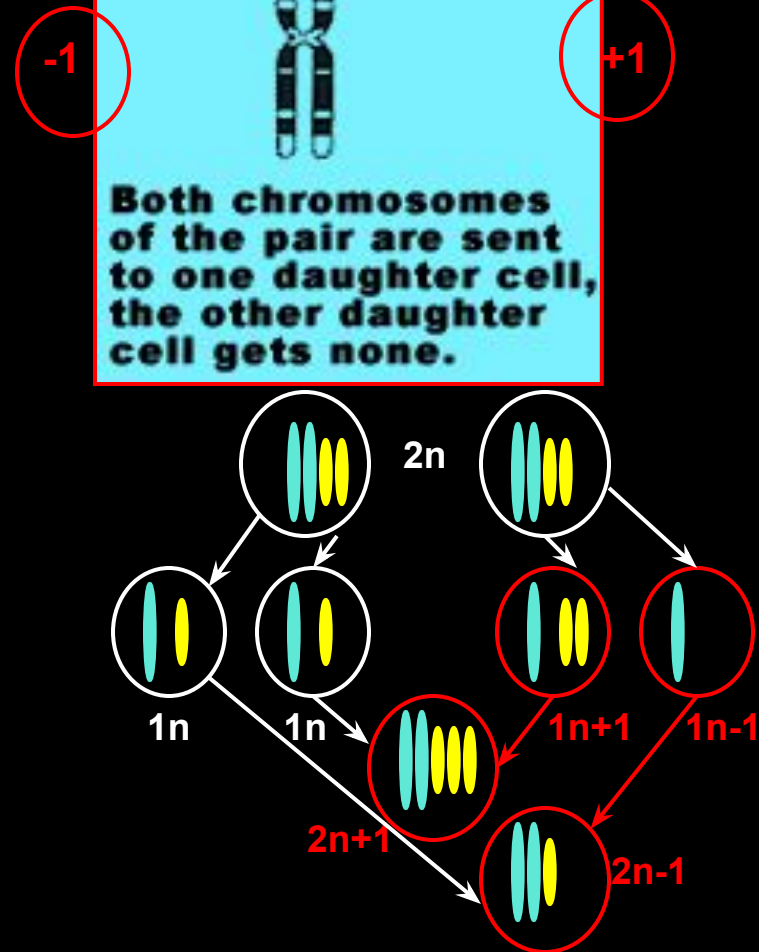
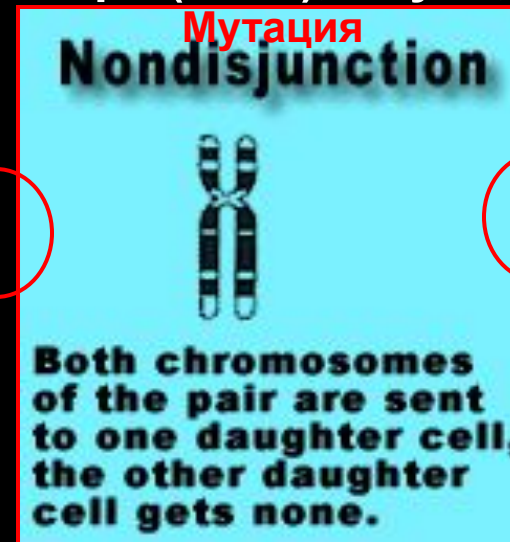
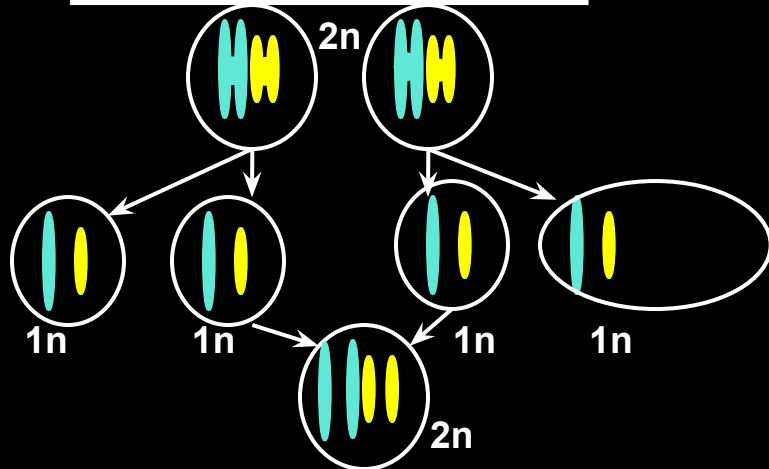
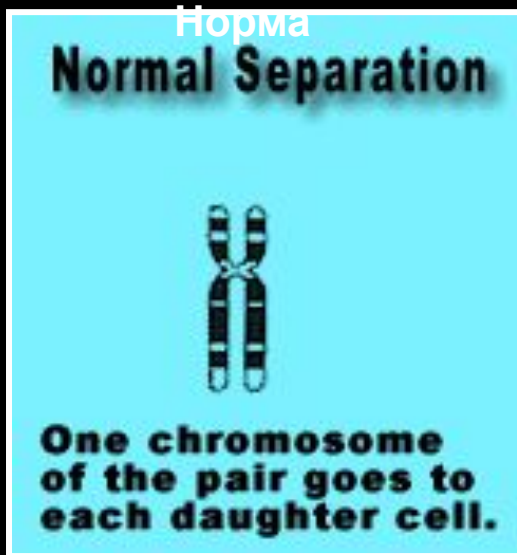
Овогенез-

протекает в яичниках



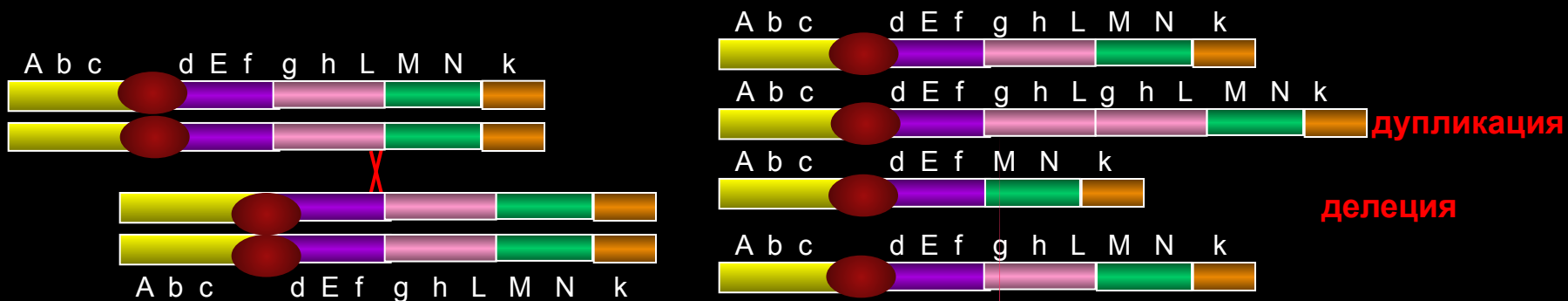
Нарушения митоза и мейоза

Анеуплоидия характеризуется изменением числа хромосом в результате нарушений мейоза и митоза. У человека нарушение набора хромосом ведет к возникновению хромосомных болезней: синдромов Шерешевского-Тернера ($2n-1$), Клайнфельтера ($2n+1$), Дауна, Патау и т.д.

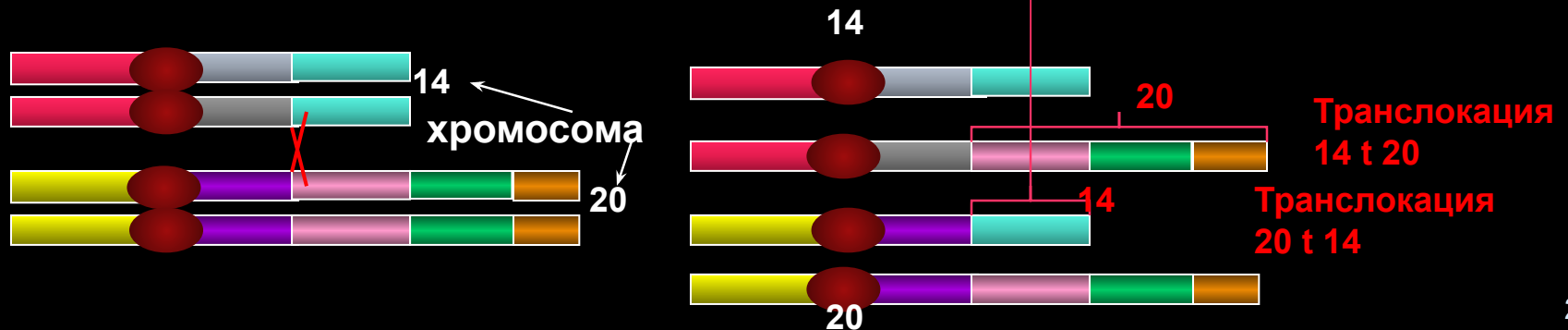


Причины изменения структуры хромосом

Неравный кроссинговер между гомологичными хромосомами

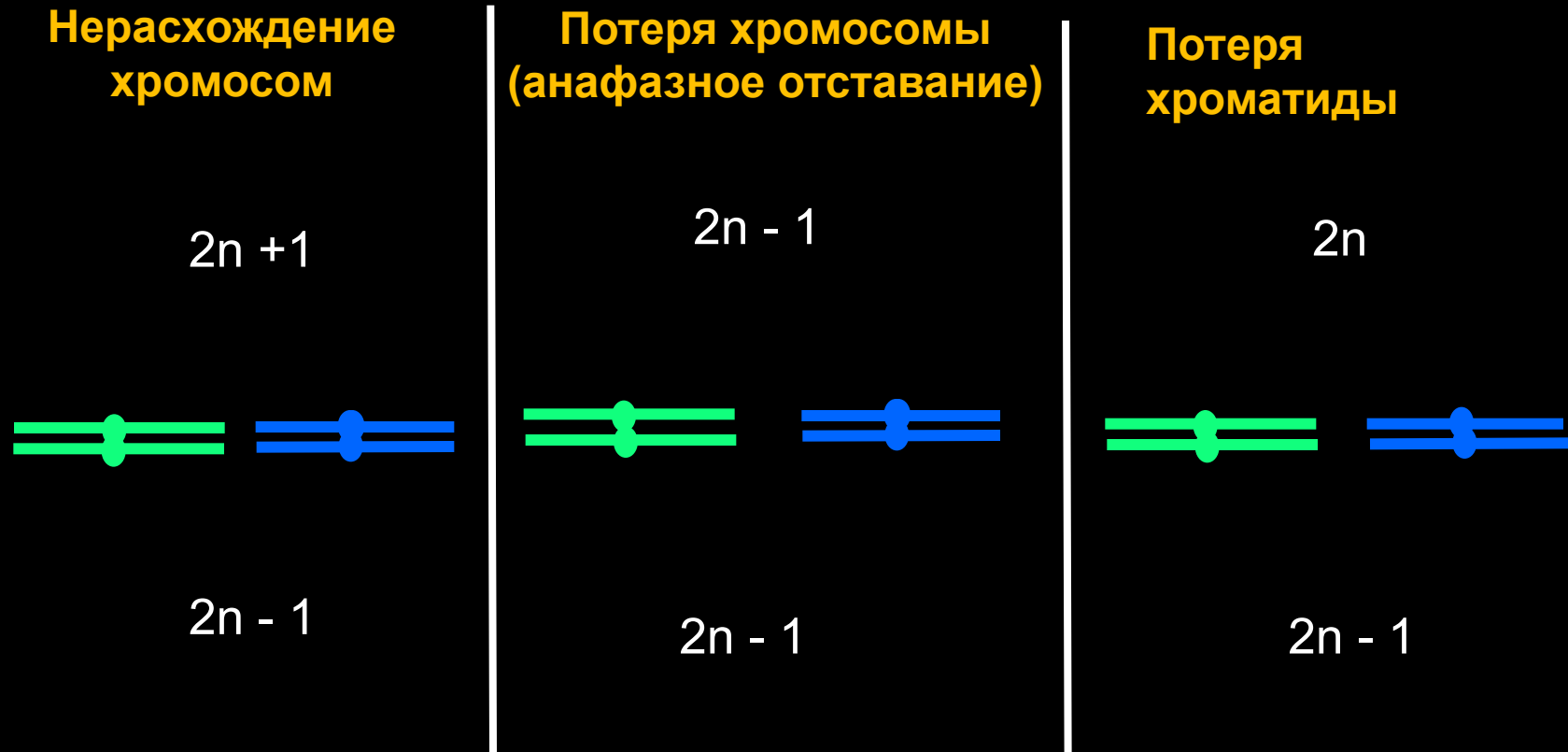


Кроссинговер между нехомологичными хромосомами



Происхождение мутаций (моносомии и трисомии) в МИТОЗЕ

Причины изменения числа хромосом



- В результате образуются клетки с измененным количеством отдельных хромосом.
- При утрате одной хромосомы из пары клетки характеризуются моносомией.
- Добавление одной хромосомы к паре называется трисомией.

Возникновение мутаций в мейозе I

Нерасхождение
бивалента

$2(n + 1)$



$2(n - 1)$

Утрата бивалента

$2(n - 1)$

$2(n - 1)$

Утрата хромосомы

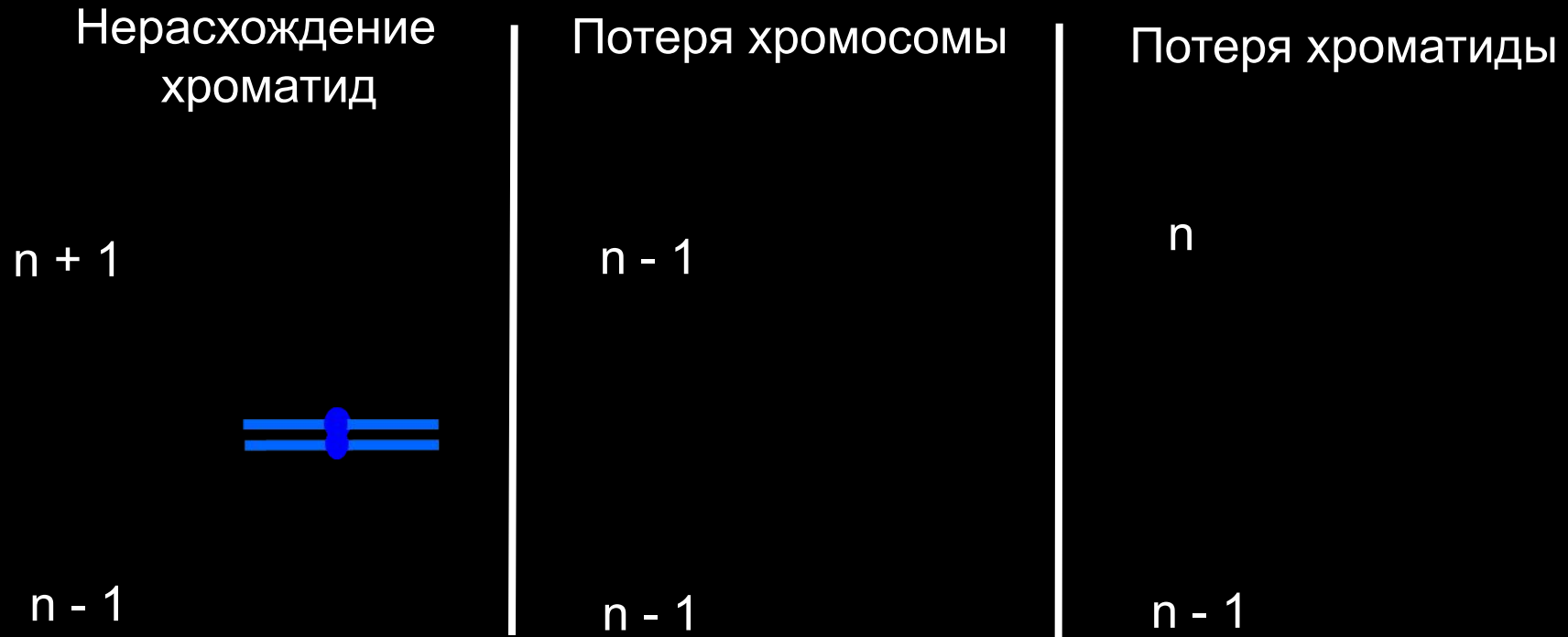
$2(n)$



$2(n - 1)$

- В результате образуются пары гамет с изменением количества отдельных хромосом.
- При утрате двух хромосом одной пары гаметы характеризуются нулисомией.
- Добавление в гамету еще одной хромосомы называется дисомией.

Возникновение мутаций: нулисомий, моносомий и трисомий в мейозе II



- В результате образуются гаметы с изменением количества отдельных хромосом.
- При утрате двух хромосом одной пары гаметы характеризуются нулисомией.
- Добавление в гамету еще одной хромосомы называется дисомией.
- При слиянии нулисомных или дисомных гамет с нормальными гаметами, образуются зиготы с нечетным числом хромосом, соответственно, с моносомией или трисомией.

Анеуплоидия

