

**Государственный
Медицинский Университет
города Семей.**

Кафедра молекулярной биологии и
микробиологии.

СРС

На тему: **Строение и типы хромосом.
Хромомеры, хромонемы, хроматин. Кариотип
человека.**

Выполнила: Шаймардан М.С.
Проверила: Ордабаева И.Н.

Семей 2017

План:

- 1. Введение.
- 2. Основная часть.
 - 2.1 Строение и типы хромосом.
 - 2.2 Хромомеры, хромонемы, хроматин.
 - 2.3 Кариотип человека.
- 3. Заключение.
- 4. Список использованной литературы.

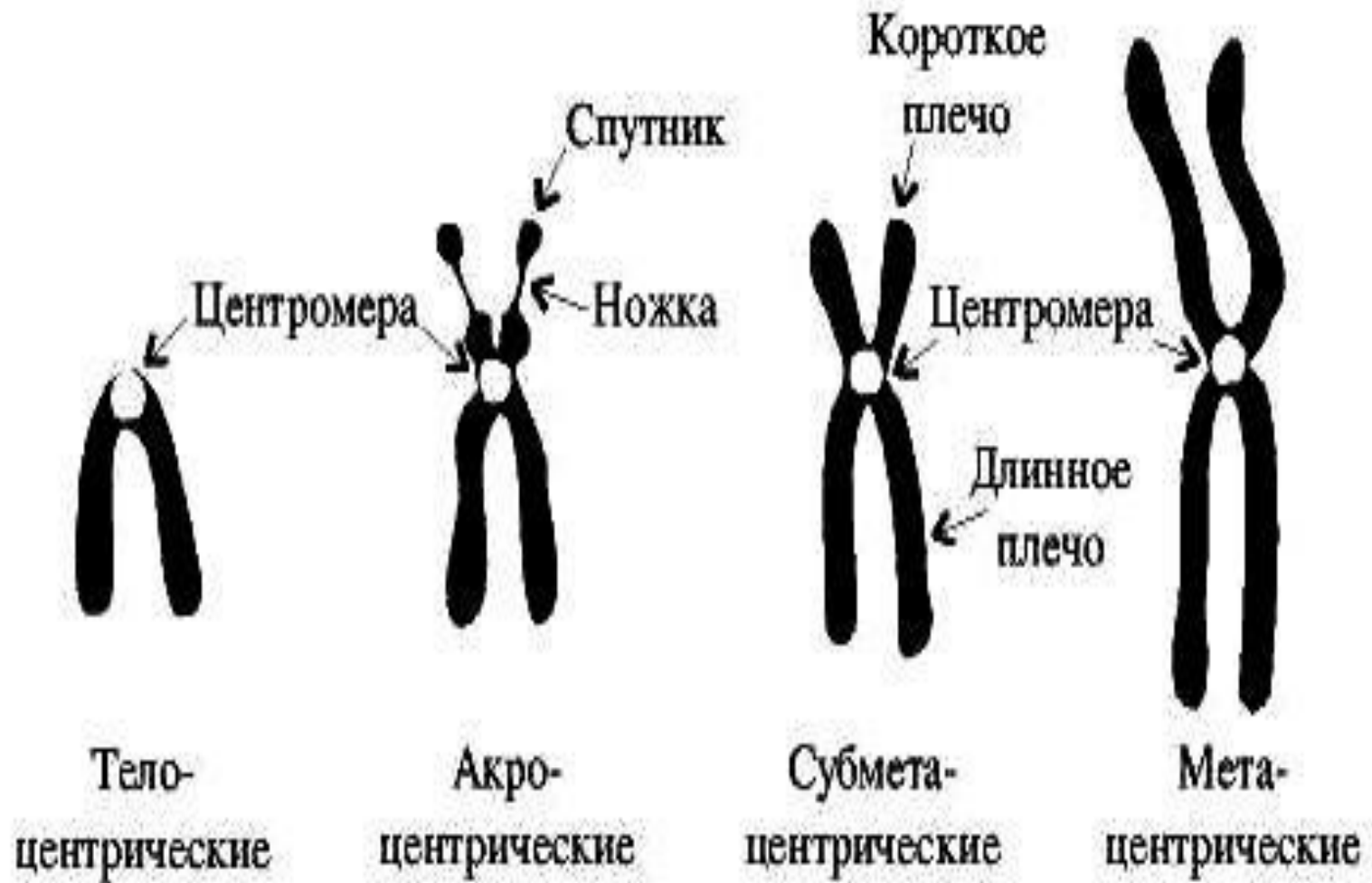
Введение.

- Хромосомы — это основные структурные элементы клеточного ядра, являющиеся носителями генов, в которых закодирована наследственная информация. Обладая способностью к самовоспроизведению, хромосомы обеспечивают генетическую связь поколений.

2.1. Строение и типы хромосом.

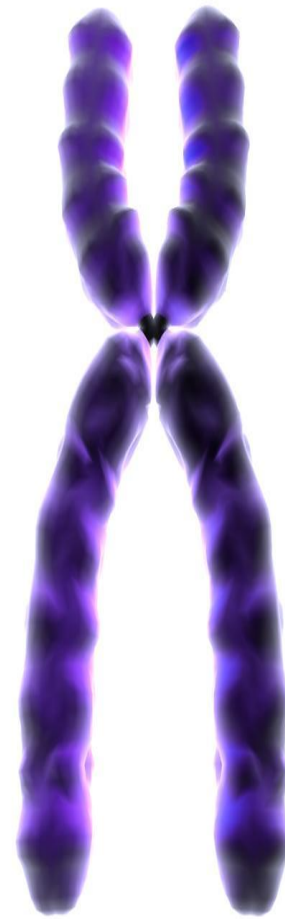
Различают четыре типа строения хромосом:

- Телоцентрические (палочковидные хромосомы с центромерой, расположенной на проксимальном конце);
- Акроцентрические (палочковидные хромосомы с очень коротким, почти незаметным вторым плечом);
- Субметацентрические (с плечами неравной длины, напоминающие по форме букву L);
- Метацентрические (V-образные хромосомы, обладающие плечами равной длины).

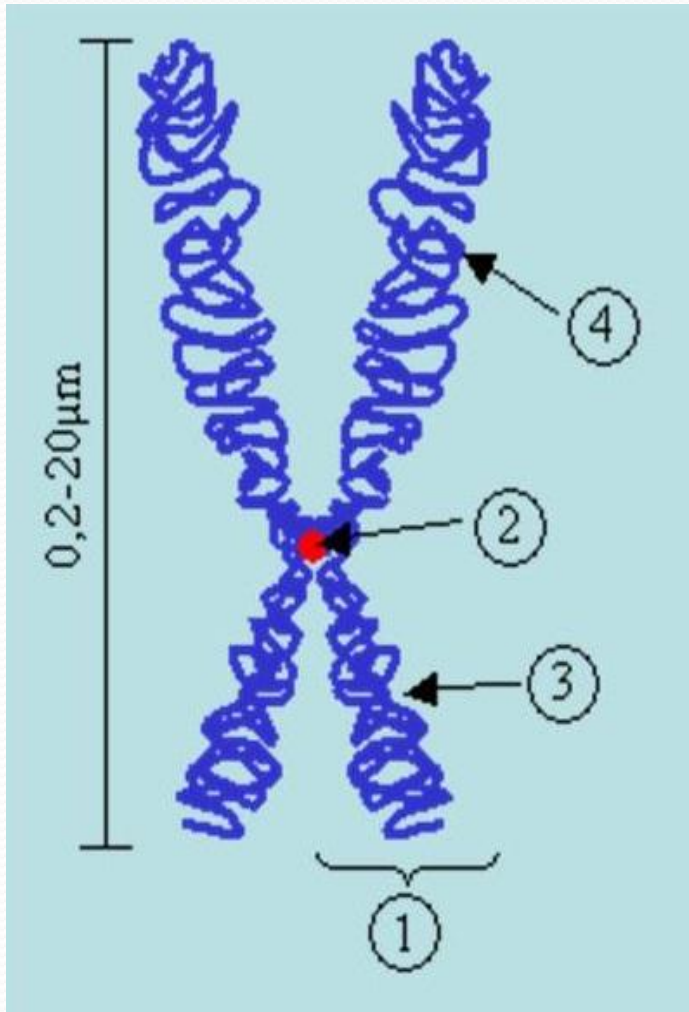


Функций хромосом.

- Хромосомы – хранители генетической информации.
- Регулируют процессы в клетке путем синтеза первичной структуры белка, иРНК, рРНК.



Строение хромосом



Хромосома состоит из двух хроматид.

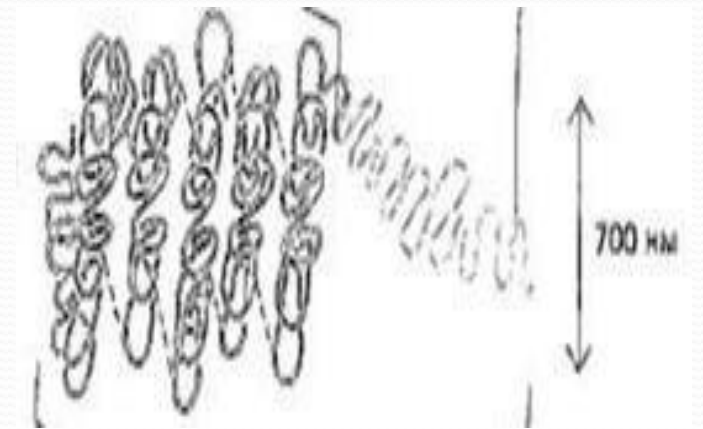
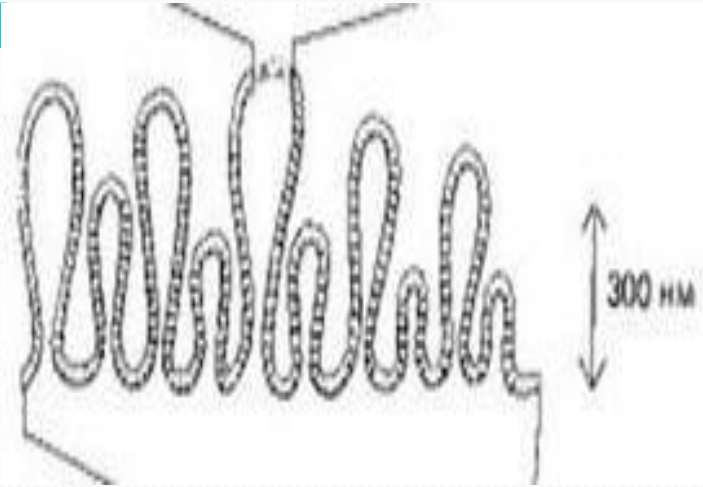
На хромосоме имеется первичная перетяжка – *центромера*.

Центромера делит хромосому на *короткое и длинное плечо*.

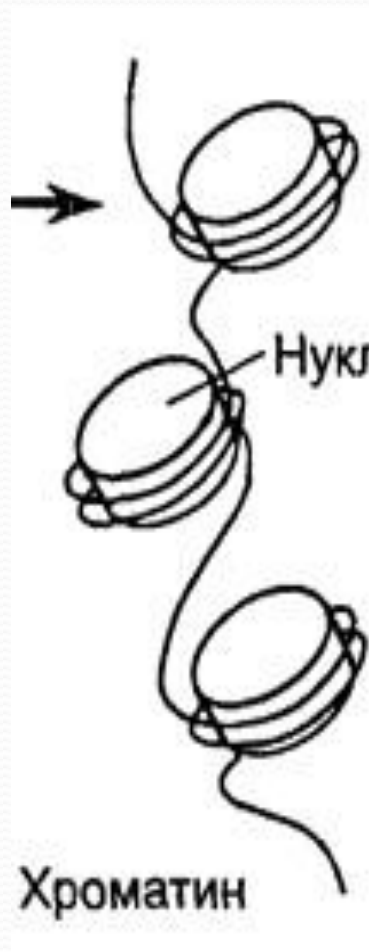
Конец хромосомы называется *теломером*.

1. *хроматида.*
2. *центромера.*
3. *короткое плечо.*
4. *длинное плечо.*

2.2 Хромомеры, хромонемы, хроматин



- **Хромомеры** (от *хромо...* и греч. *méros* — часть), утолщённые, плотно спирализованные участки дезоксирибонуклеопротеидных нитей (**хромонем**), из которых состоит **хромосома**; интенсивно окрашиваются ядерными красителями.
- **Хромонемы** (**chromonemes**) [греч. *chroma* — цвет, окраска и *nema* — нить] — нитевидные структуры, содержащиеся в хромосомах на всех стадиях клеточного цикла и представляющие собой нуклеопротеидные образования — структурные субъединицы хромосом.



• **Хроматин** представляет собой белки (негистоновые и гистоновые) и комплекс нуклеиновых кислот (РНК и ДНК), которые своей совокупностью образуют в пространстве высокоупорядоченные структуры - хромосомы эукариот.

• **Виды хроматина**

По своей структуре хроматин неоднороден. Условно весь хроматин подразделяется на две функциональные категории:

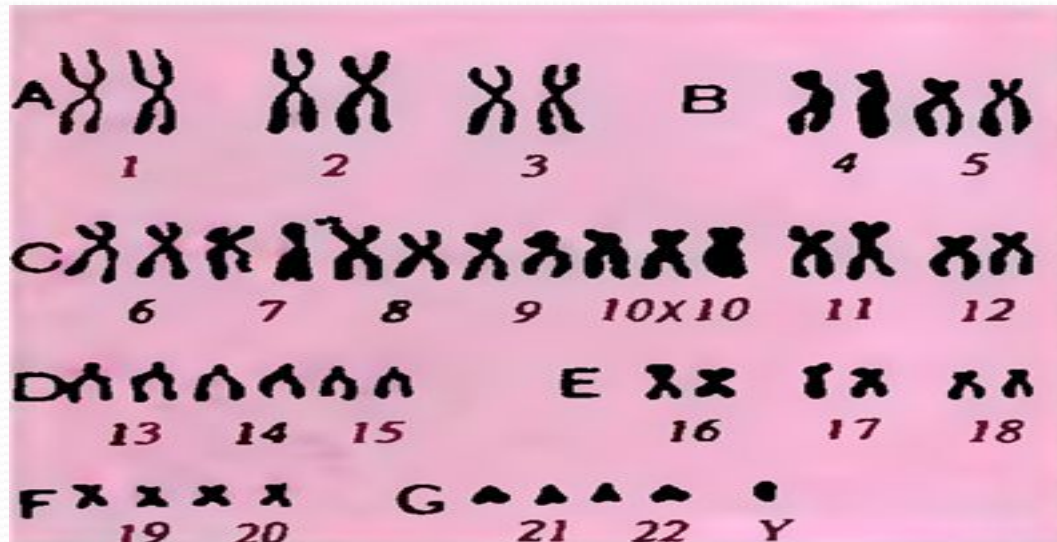
- 1) неактивная - **гетерохроматин** - содержит в себе в данный момент несчитываемую генетическую информацию;
- 2) активная - **эухроматин** - именно с него производится считывание генетической информации.

2.3 Кариотип человека

- Кариотип человека представляет собой диплоидный хромосомный набор, являющийся совокупностью морфологически обособленных хромосом, которые вносятся будущими родителями при оплодотворении.
- Хромосомы набора генетически неравноценны: каждая хромосома содержит группу разных генов. Все хромосомы в кариотипе человека делятся на аутосомы и половые хромосомы. В кариотипе человека 44 аутосомы (двойной набор) - 22 пары гомологичных хромосом и одна пара половых хромосом — XX у женщин и XY у мужчин. По форме и размерам все аутосомы-гомологи делятся на 7 групп, обозначаемых латинскими буквами от А до G.

- В группу А входят 3 пары наиболее крупных метацентрических хромосом (1-3).

В группу В (4-5) включены 2 пары субметацентрических хромосом. Группа С (6-12) объединяет 7 пар аутосом среднего размера с субмедианно расположенной центромерой. Кроме того, половая хромосома Х неотличима от аутосом этой группы и при раскладке стандартно окрашенных хромосом включается в состав группы С (6-Х-12). В группе D (13-15) - 3 пары акроцентрических хромосом среднего размера. В группе E (16- 18) - одна пара хромосом (16) с медианной локализацией центромеры, пары 17-18 отличаются меньшей общей длиной и размерами коротких плеч. В последних двух группах находятся самые мелкие хромосомы: метацентрические - группа F (19-20) и акроцентрические — группа G (21—22).



● В случае человека нормальные кариотипы записываются так: 46, XX (для женщины) и 46, XY (для мужчины). В случае геномных (не путать с генными) мутаций лишние или недостающие аутосомы указываются с помощью числа-номера хромосомы и знака «+» или «-», половые хромосомы указываются явно. Например:

- 47, XX, 21+ (женщина с дополнительной 21 хромосомой),
- 47, XXY (мужчина с дополнительной X-хромосомой).

Изучение наследственного материала позволяет выявить следующие отклонения от нормы:

1. Наличие третьей хромосомы в комплексе, что получило название трисомии (развивается синдром Дауна, при котором увеличен показатель ТВП). При наличии трисомии по 13 хромосоме возникает синдром Патау. При увеличении количества по 18-ой хромосоме — синдром Эдвардса. Появление лишней X хромосомы (47 хху или 48х хху) в кариотипе у мужчины дает синдром Клайнфельтера (мозаичный кариотип).
2. Уменьшение числа хромосом в кариотипе, то есть отсутствие одной хромосомы в паре — моносомия;

Нарушение структуры хромосом.

1. Недостаток участка хромосомы, что называется **делецией**;
2. Удвоение отдельной области хромосомы, то есть **дупликация**;
3. Разворот хромосомного участка, получивший название **инверсии**;
4. Перемещение хромосомных участков — **транслокация**;

Заключение:

Сколько пар хромосом у человека в норме? Их должно быть 23. При любых отклонениях от этого показателя ребенок появляется на свет с различными пороками развития. Поэтому врачи настоятельно рекомендуют перед зачатием обоим родителям проконсультироваться у врача-генетика. Особенно это касается тех семейных пар, у которых в анамнезе уже были случаи перечисленных выше патологий. В группу риска также попадают люди, чей возраст на момент зачатия составляет 35 лет и более. Им рекомендуется не только пройти комплексное обследование перед планированием малыша, но и наблюдаться у квалифицированных специалистов всю беременность. Только в этом случае можно надеяться на благоприятный исход, рождение здорового ребенка. А вопрос "сколько у людей пар хромосом должно быть в норме" волновать родителей не будет.

Источники информации:

- <https://revolution.allbest.ru/biology/coo668586.html>
- <https://studfiles.net/preview/5134994/page:7/>
- <https://studfiles.net/preview/2766364/page:3/>
- <http://alcala.ru/bse/izbrannoe/slovar-Hk/H11675.shtml>
- http://humbio.ru/humbio/tarantul_sl/00001784.htm
- <https://studfiles.net/preview/5857530/page:11/>
- http://appteka.ru/encik/encik_h/hromatin.htm
- <http://www.detzdrav.com/1987.html>
- <http://mirznanii.com/a/155985/kariotip-cheloveka>