

Половое размножение

Гаметогенез

Развитие половых клеток называется ***гаметогенезом*** и происходит в половых железах.

Суть гаметогенеза состоит в образовании из диплоидных стволовых предшественников половых клеток высокодифференцированных клеток (сперматозоидов и овоцитов) с гаплоидным набором хромосом.

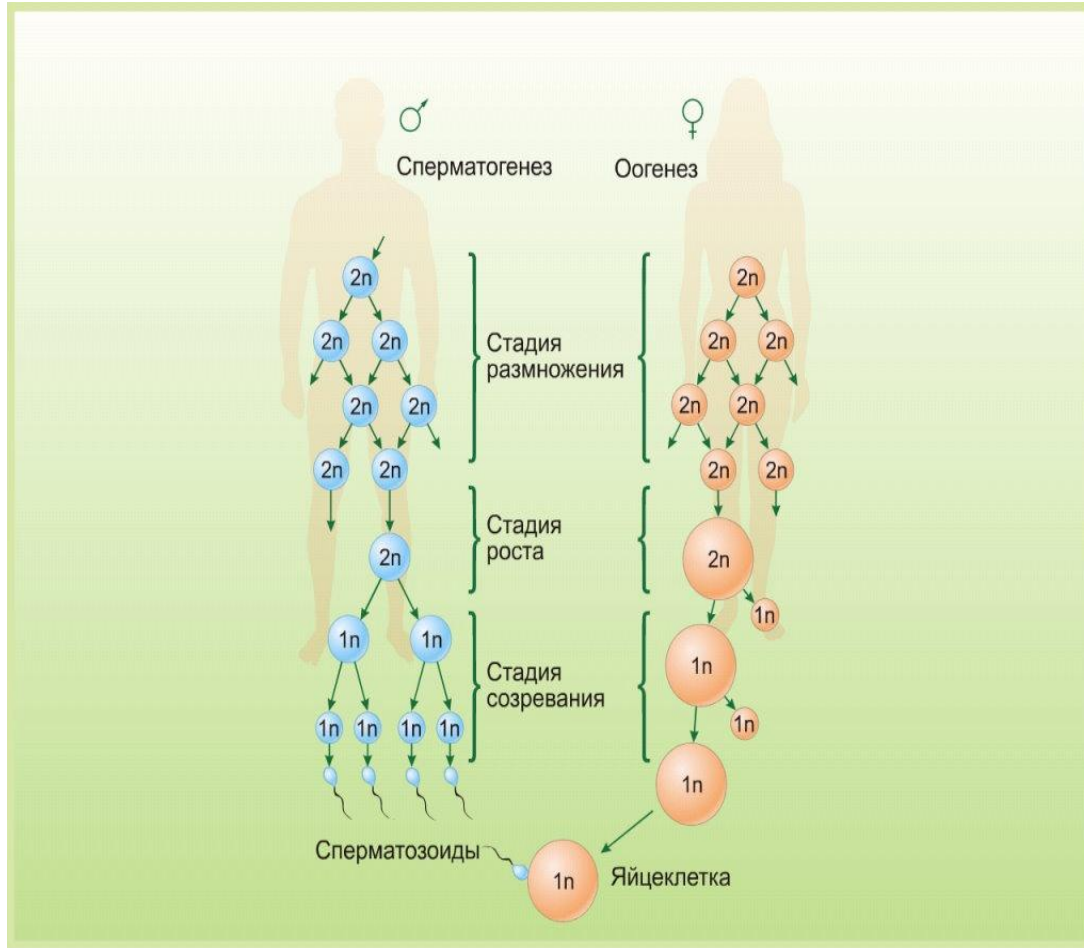
Гаметогенез

Развитие мужских половых клеток
(сперматогенез) включает ***4 периода***:

1. размножения;
2. роста;
3. созревания;
4. формирования.

В результате сперматогенеза возникают клетки (сперматозоиды), содержащие X- или Y-половую хромосому.

Гаметогенез



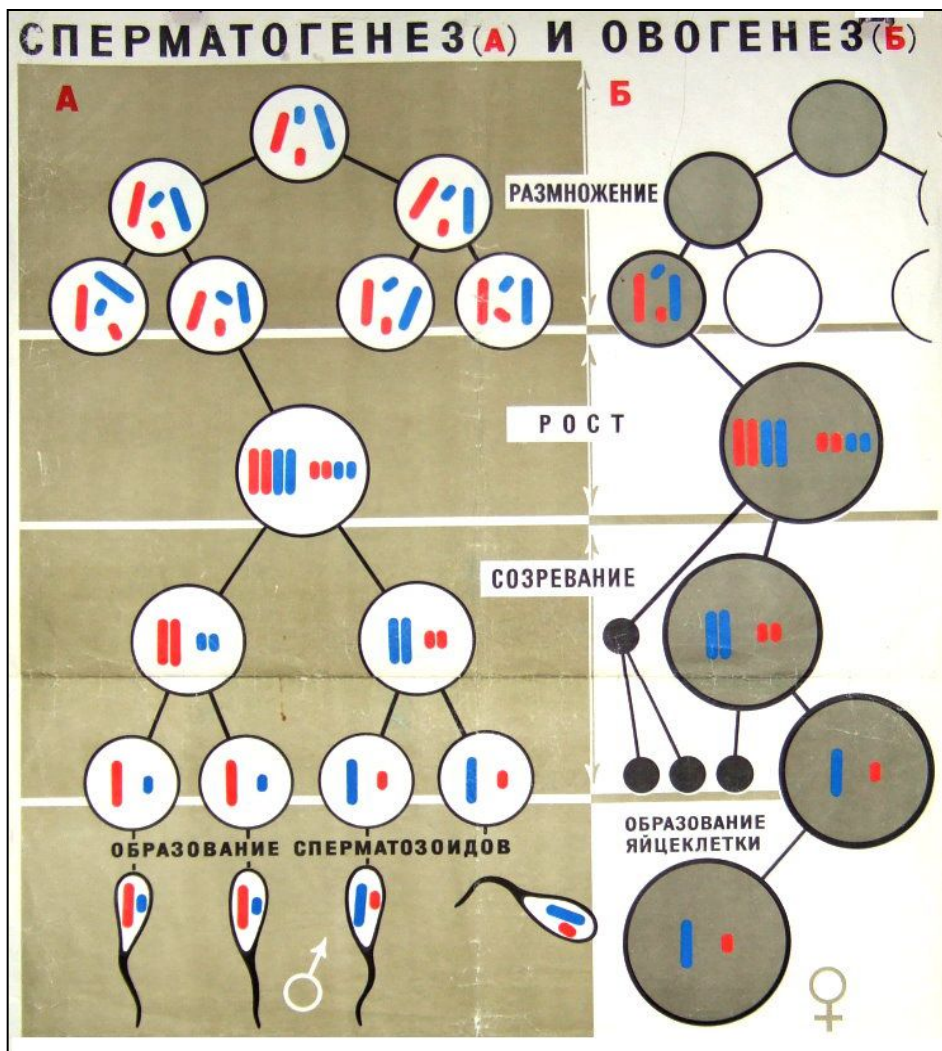
Стадии развития половых клеток.

Этапы гаметогенеза

Процесс образования сперматозоидов называется **сперматогенезом**, а образование яйцеклеток — **оогенезом**.

В образовании гамет различают три фазы: фазу размножения, фазу роста, фазу созревания. В сперматогенезе имеется еще одна фаза — фаза формирования.

Гаметогенез



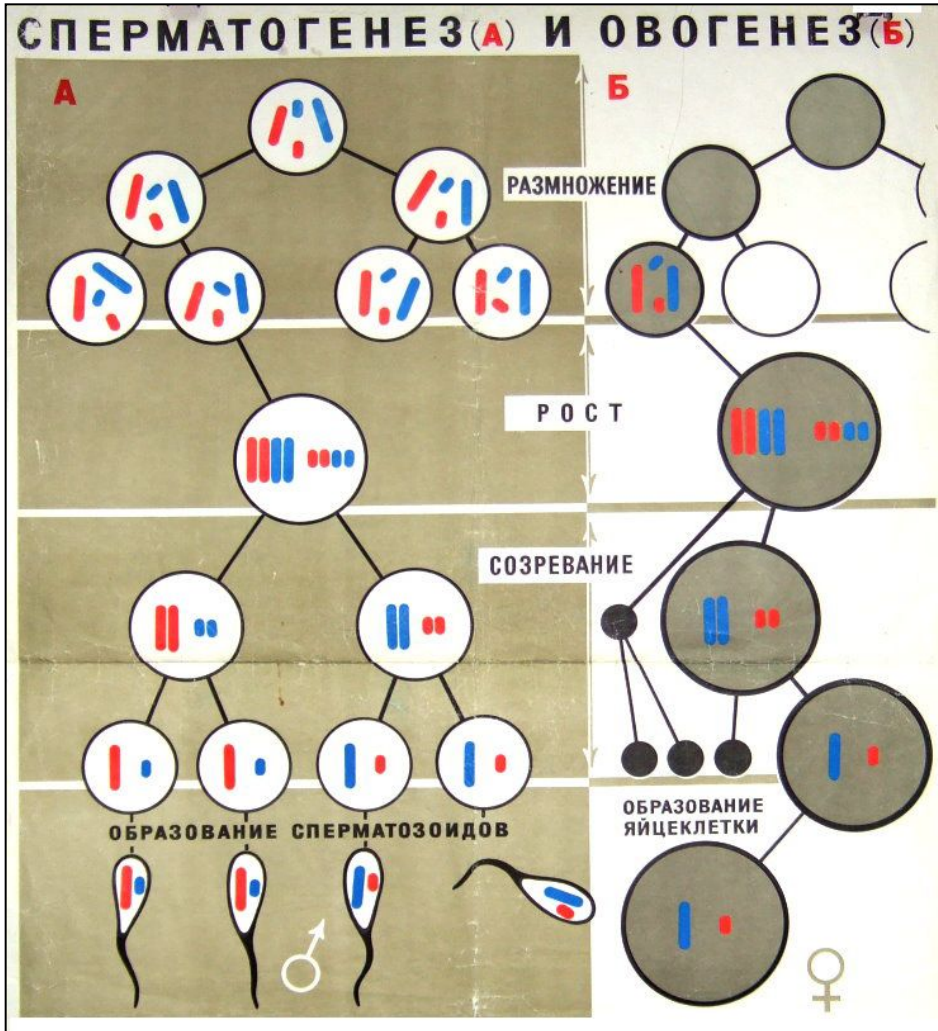
Фаза размножения:

Диплоидные клетки многократно делятся митозом. Их называют *овогонии* и *сперматогонии*. Набор хромосом $2n$.

Фаза роста:

Сущность этой фазы — *рост* сперматогоний и овогоний, кроме того, в эту фазу происходит репликация ДНК, каждая хромосома становится двуххроматидной ($2n\ 4c$). Образовавшиеся клетки называются *ооциты 1-го порядка* и *сперматоциты 1-го порядка*.

Гаметогенез



Фаза созревания:

Сущность фазы — мейоз. В первое мейотическое деление вступают *гаметоциты 1-го порядка*. В результате первого мейотического деления образуются *гаметоциты 2-го порядка* (набор хромосом $n2c$), которые вступают во второе мейотическое деление, и образуются клетки с гаплоидным набором хромосом (nc). Овогенез на этом этапе практически заканчивается, а сперматогенез включает еще одну фазу, во время которой сперматозоиды приобретают свою специфическую структуру.

Гаметогенез

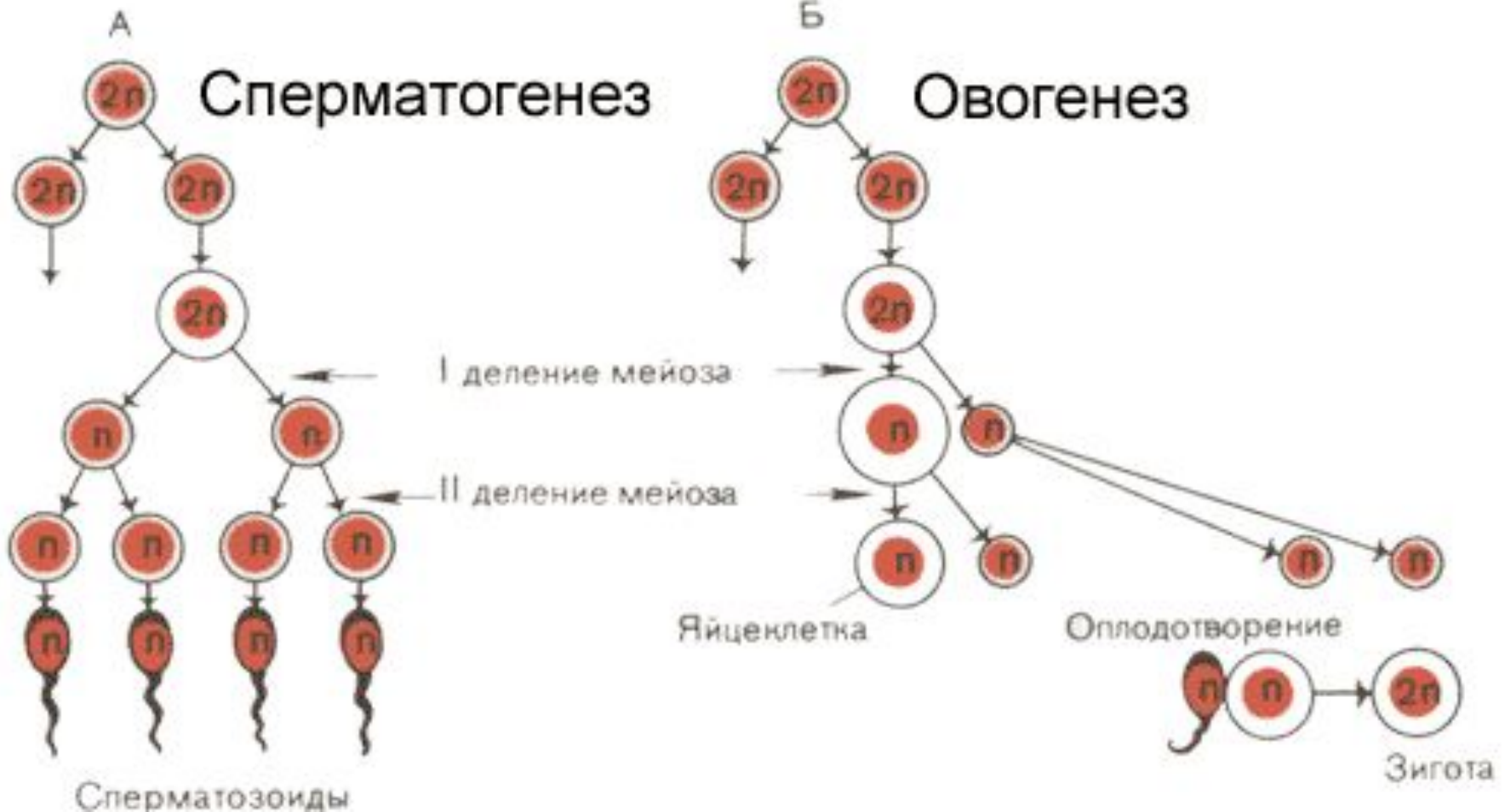
Развитие женских половых клеток (***овогенез***) состоит из 3 периодов:

1. размножения;
2. роста;
3. созревания.

В результате овогенеза образуются клетки (овоциты), содержащие только X-половую хромосому.

За некоторыми исключениями, мужской и женский гаметогенезы протекают относительно.

Прогиenez -это период развития и созревания половых клеток — яйцеклеток и сперматозоидов.



Прогиенез

- Подготавливаясь к оплодотворению, мужские и женские гаметы проходят стадии мейоза и цитодифференцировки. Цель у них двойственная:
 1. Уменьшение числа хромосом с диплоидного ($2n$, как в соматических клетках) до гаплоидного ($1n$, как в зрелых половых клетках) (плоидия – это число копий одной хромосомы). Это достигается через деления созревания (мейотические деления), которые необходимы для того, чтобы после слияния мужской и женской гамет восстановился диплоидный набор хромосом.
 2. Изменение формы половых клеток в ходе подготовки к оплодотворению. Мужские половые клетки первоначально крупные и округлые, теряют почти всю цитоплазму и приобретают головку и хвостик. Женские половые клетки, напротив, увеличиваются в размере за счет накопления цитоплазмы, достигая диаметра свыше 120 мкм.

Мейоз

- Мейоз (от греч. *méiosis* — уменьшение), редукционное деление, в результате которого:
 1. • Происходит уменьшение (редукция) числа хромосом в два раза и одна диплоидная клетка (содержащая два набора хромосом) после двух быстро следующих друг за другом делений даёт начало 4 гаплоидным (содержащим по одному набору хромосом);
 2. • Происходит рекомбинация (перетасовка) генетического материала, вследствие которой возникают новые сочетания генов.

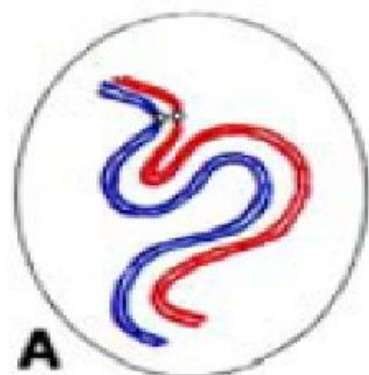
Типы мейоза

1. Зиготный – наблюдается у низших растений сразу после образования зиготы.
2. Гаметный – происходит в гаметообразующих клетках животных и человека.
3. Споровый (промежуточный) – протекает в микро- и макроспороцитах в фазу бутонизации цветковых растений.

Фазы мейоза

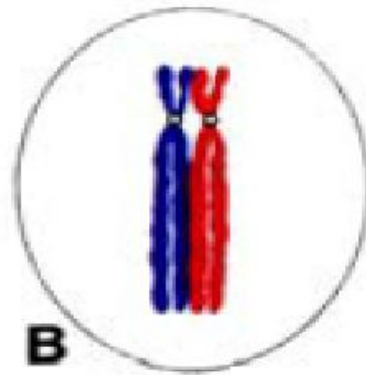
- В мейозе выделяют две фазы:

1. Во время 1-го деления созревания происходит кроссинговер и обмен отцовским и материнским генетическим материалом в каждой паре гомологичных хромосом. (C,D). Эта фаза мейоза предполагает четкое распознавание и образование пар гомологичных хромосом (A,B) с формированием ими синаптонемного комплекса для обмена генетическим материалом.
2. Синапсис – это процесс образования пар гомологичных хромосом, в ходе которого обе хромосомы из каждой гомологичной пары выстраиваются друг вдоль друга (A,B).



A

образование пар гомологичных хромосом

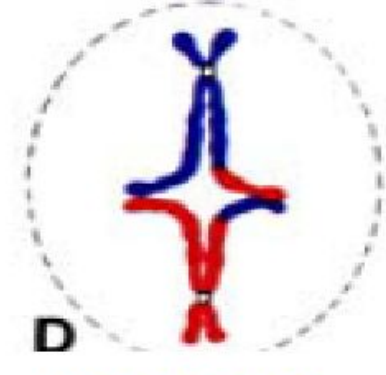


B



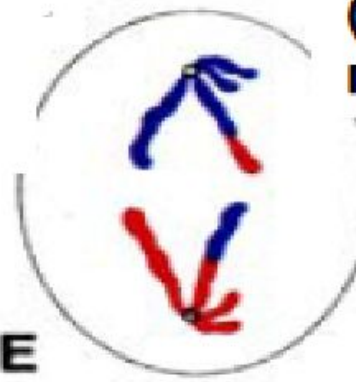
C

хиазма (кроссинговер)



D

разделение пары



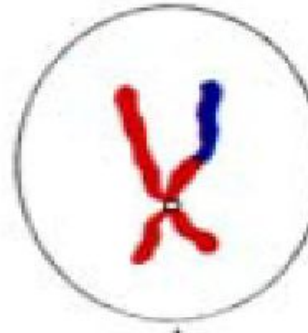
E

анафаза 1-го мейотического деления

клетка с 23-мя удвоенными хромосомами



клетка после 1-го деления



клетка с 23-мя одинарными хромосомами



клетки после 2-го деления

- Первая фаза мейоза включает интерфазу, профазу, анафазу и телофазу.

1. В интерфазе есть G1, S, и G2 фазы, как и при митозе. Во время S фазы происходит удвоение ДНК исходной диплоидной клетки так, что каждая хромосома становится представленной двумя сестринскими хроматидами.

2. Профаза 1-го мейотического деления включает лептотену, зиготену, пахитену, диплотену и диакинез. Во время этой профазы гомологичные хромосомы образуют пары и претерпевают рекомбинацию генетического материала с переходом от разделенных отцовской и материнской хромосом к синаптонемному комплексу, облегчающему обмен (кроссинговер) участками между сестринскими хроматидами отцовской и материнской хромосом.

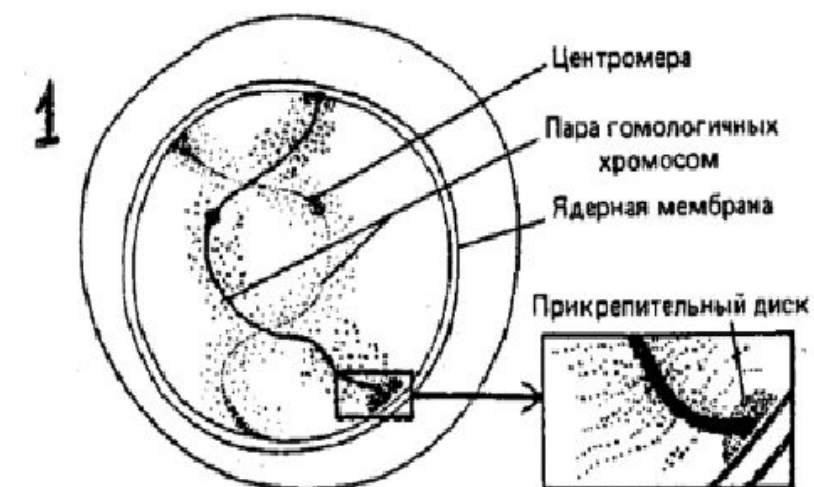
Лептотена или **лептонема** — упаковка хромосом, конденсация ДНК с образованием хромосом в виде тонких нитей (хромосомы укорачиваются).

Зиготена или **зигонема** — происходит **конъюгация** — соединение **гомологичных хромосом** с образованием структур, состоящих из двух соединённых хромосом, называемых тетрадами или бивалентами и их дальнейшая компактизация.

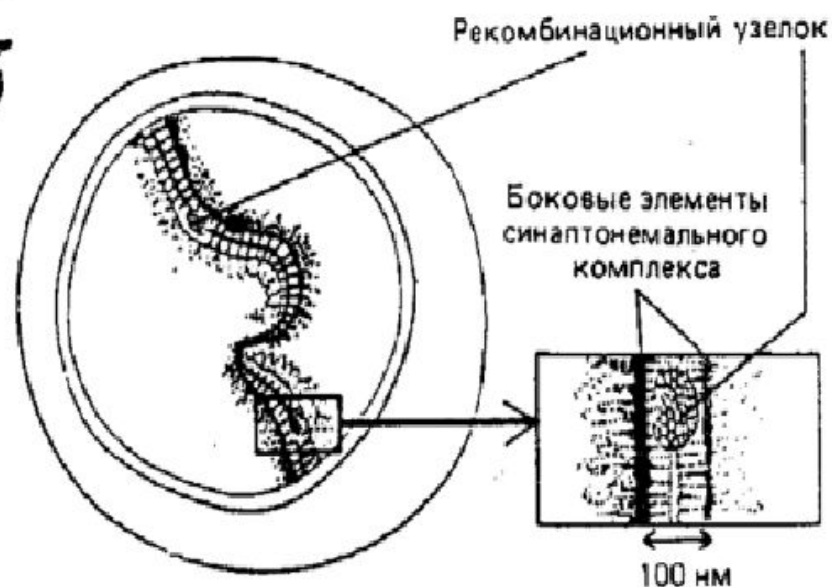
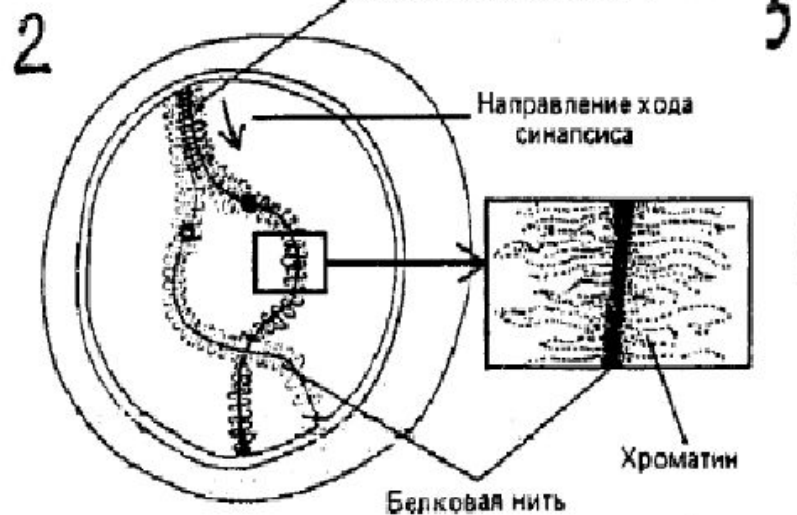
Пахитена или **пахинема** — (самая длительная стадия) — в некоторых местах гомологичные хромосомы плотно соединяются, образуя **хиазмы**. В них происходит **кроссинговер** — обмен участками между гомологичными хромосомами.

Диплотена или **диплонема** — происходит частичная деконденсация хромосом, при этом часть генома может работать, происходят процессы транскрипции (образование РНК), трансляции (синтез белка); гомологичные хромосомы остаются соединёнными между собой. У некоторых животных в ооцитах хромосомы на этой стадии профазы мейоза приобретают характерную форму **хромосом типа ламповых щёток**.

Диакинез — ДНК снова максимально конденсируется, синтетические процессы прекращаются, растворяется ядерная оболочка; центриоли расходятся к полюсам; гомологичные хромосомы остаются соединёнными между собой.



Место, где начинает формироваться синаптонемальный комплекс



Профаза мейоза:

1-лептотена,
2-зиготена,
3-пахитена

Рис. 15: Стадии профазы I мейоза: 1 — лептотена, 2 — зиготена, 3 — пахитена

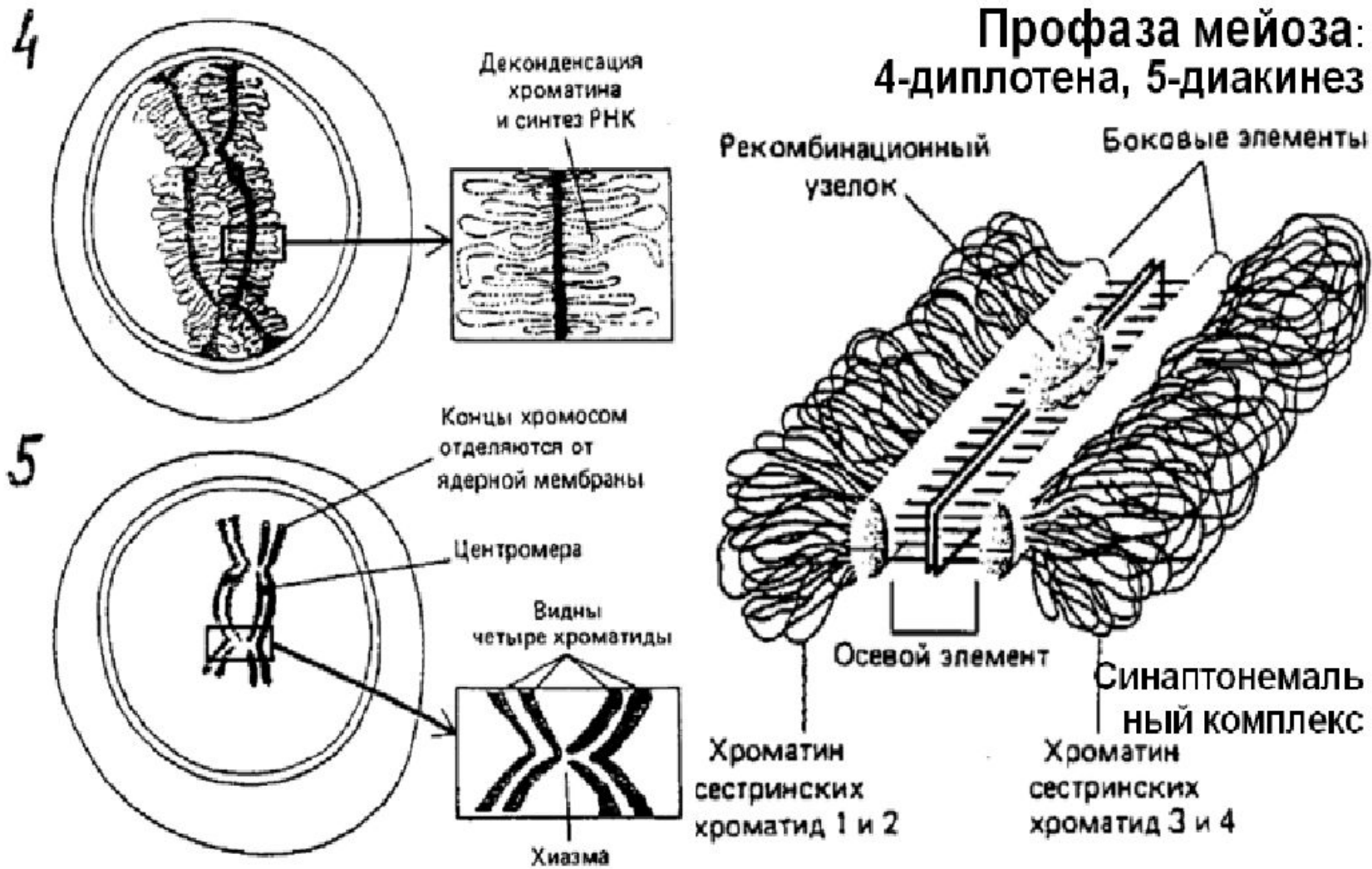
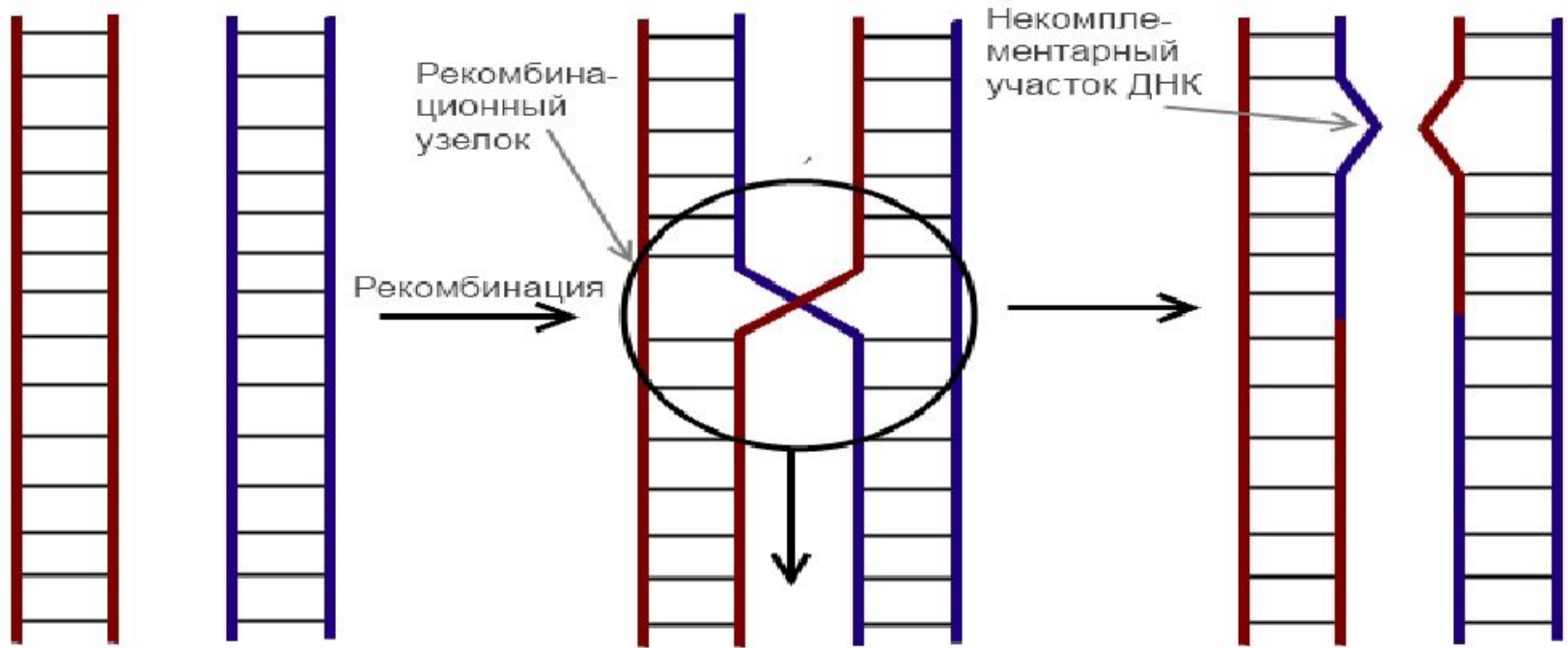


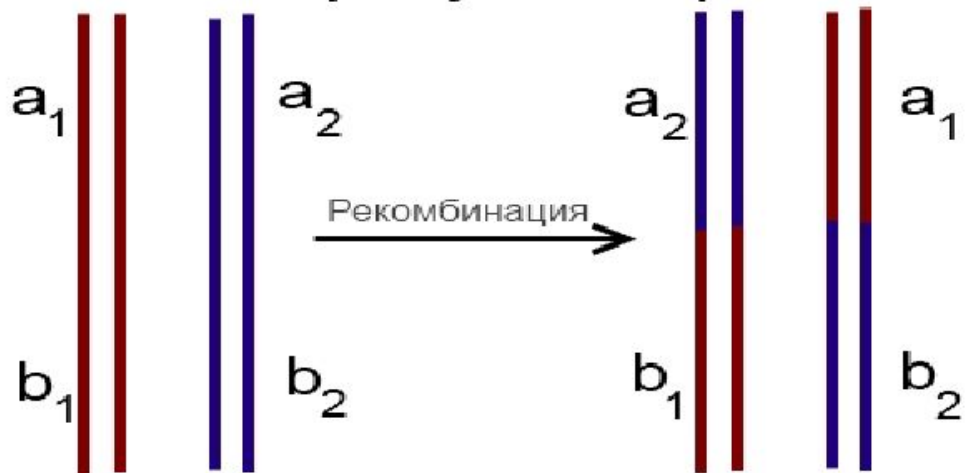
Рис. 16: Стадии профазы 1 мейоза: 4 — диплотена, 5 — диакинез; Синаптонемальный комплекс

Рекомбинация

- Синаптоменальный комплекс служит основой, на которой образуются рекомбинационные узелки. Вдоль синаптоменального комплекса начинает двигаться белковый шарик, внутри которого происходит протаскивание рядом гомологичных участков ДНК.
- ДНК в синаптоменальном комплексе собрана в петли. Рекомбинационный узелок вытаскивает петли и протаскивает их через себя.
- Рекомбинационный пузырь движется по синаптоменальному комплексу и протаскивает хромосомы через себя. В какой-то момент делается разрыв и рекомбинация на локальном участке заканчивается. В итоге, участки ДНК, разные по происхождению (от отца и от матери) оказываются смешанными в составе одной цепи ДНК.



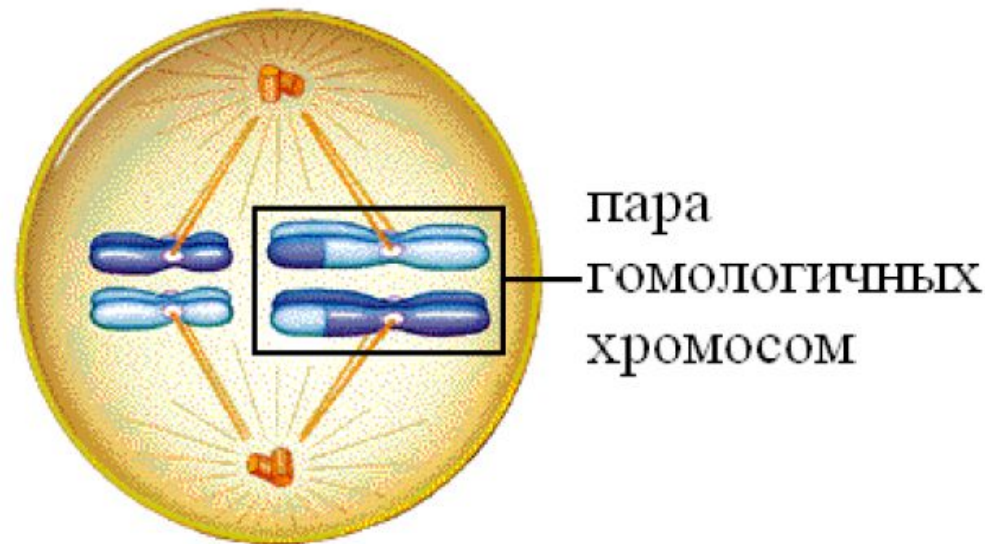
Генетический результат рекомбинации



- Мутации в ДНК от отца отличаются от мутаций в ДНК от матери. Это значит, что в итоге некоторые участки новой мозаичной ДНК будут некомплементарны друг другу. Такие некомплементарные участки позже будут отрепарированы. Какая нить ДНК будет репарирована по матрице другой — дело случая. После репарации негомологичные участки исчезнут, и в каждой из гомологичных хромосом получится новая смесь признаков.
- Разница между материнской цепью и отцовской небольшая. Если бы она была большая, половое размножение было бы невозможно для этой пары особей. Разницу в ДНК можно сравнить с одной и той же книгой, но разных издательств: опечатки есть в разных местах и в той и в другой книге, но это не затрудняет понимания.
- В таком виде как на рисунке хромосомы остаются до конца метафазы 1 мейоза. Репарация займется негомологичными участками после метафазы, иногда после окончания мейоза.

Метафаза I

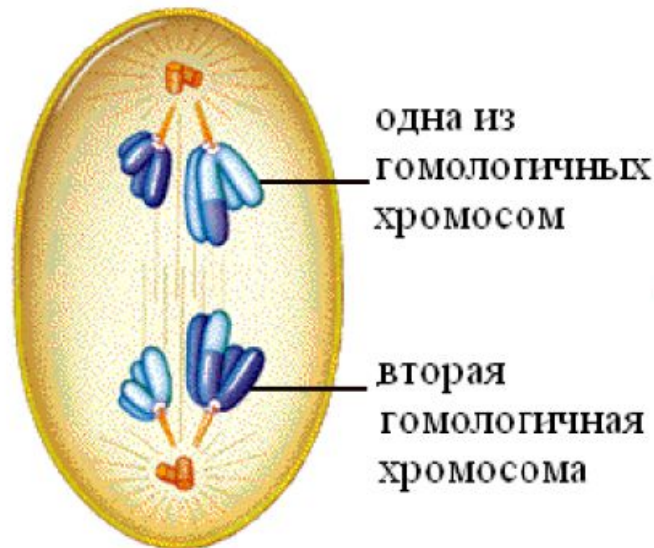
- спирализация хромосом максимальна.
- Тетраплоидные биваленты располагаются в экваториальной зоне клетки, образуя метафазную пластинку.
- К гомологичным хромосомам присоединяются нити веретена деления.



Анафаза I

к полюсам расходятся
гомологичные
хромосомы
состоящие из двух
хроматид.

n2c

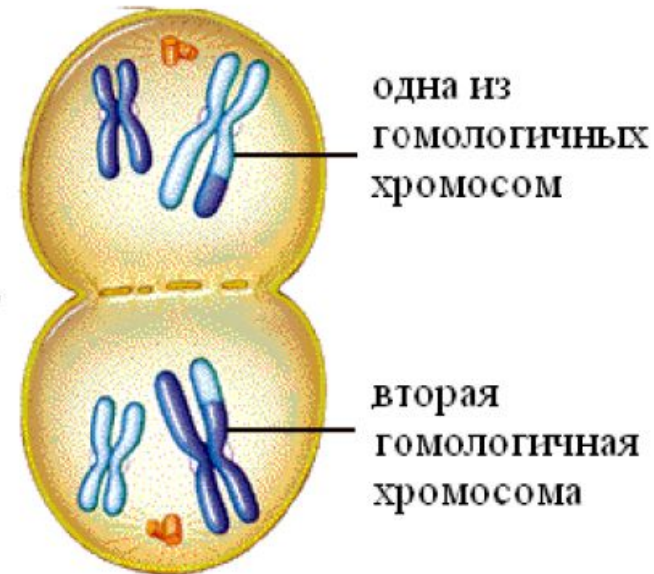


анафаза I



Телофаза I

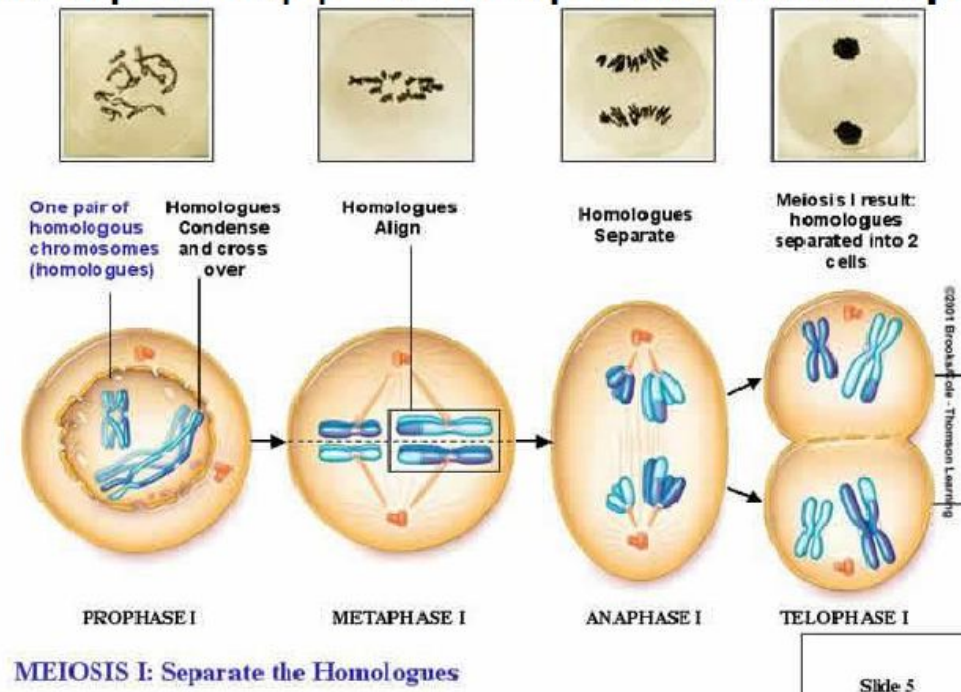
Восстанавливаются
структуры ядра.
Хромосомы остаются
конденсированными.



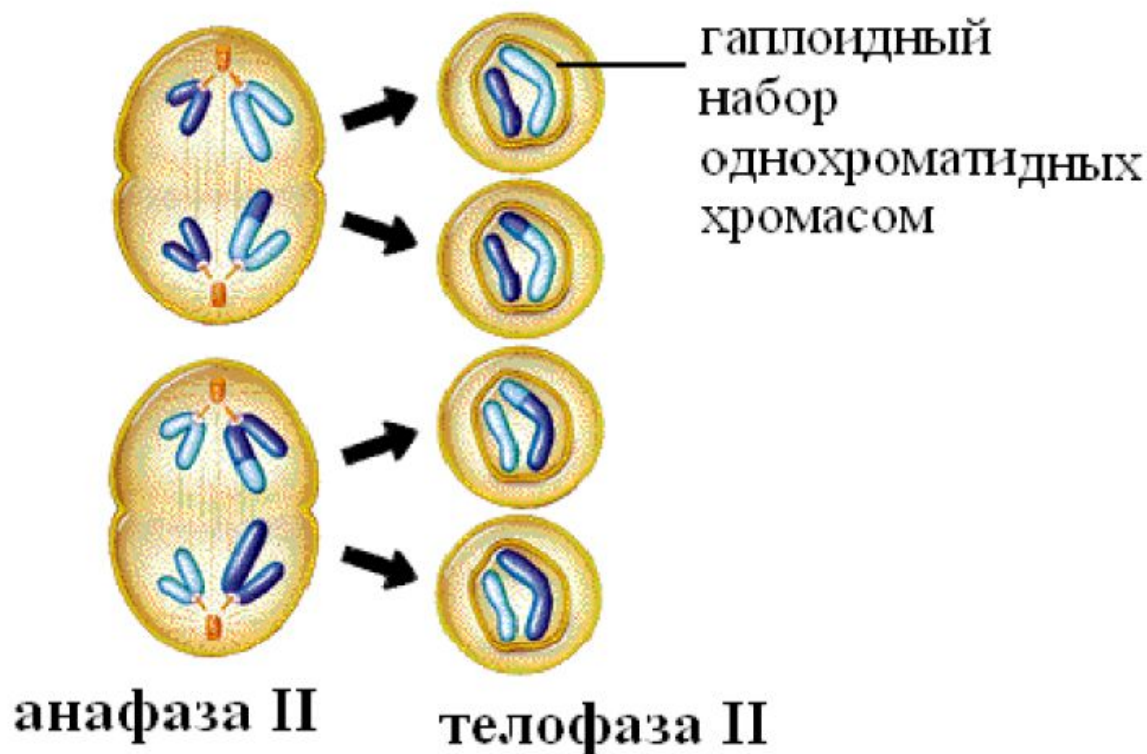
телофаза I

ИТОГ I мейотического деления:

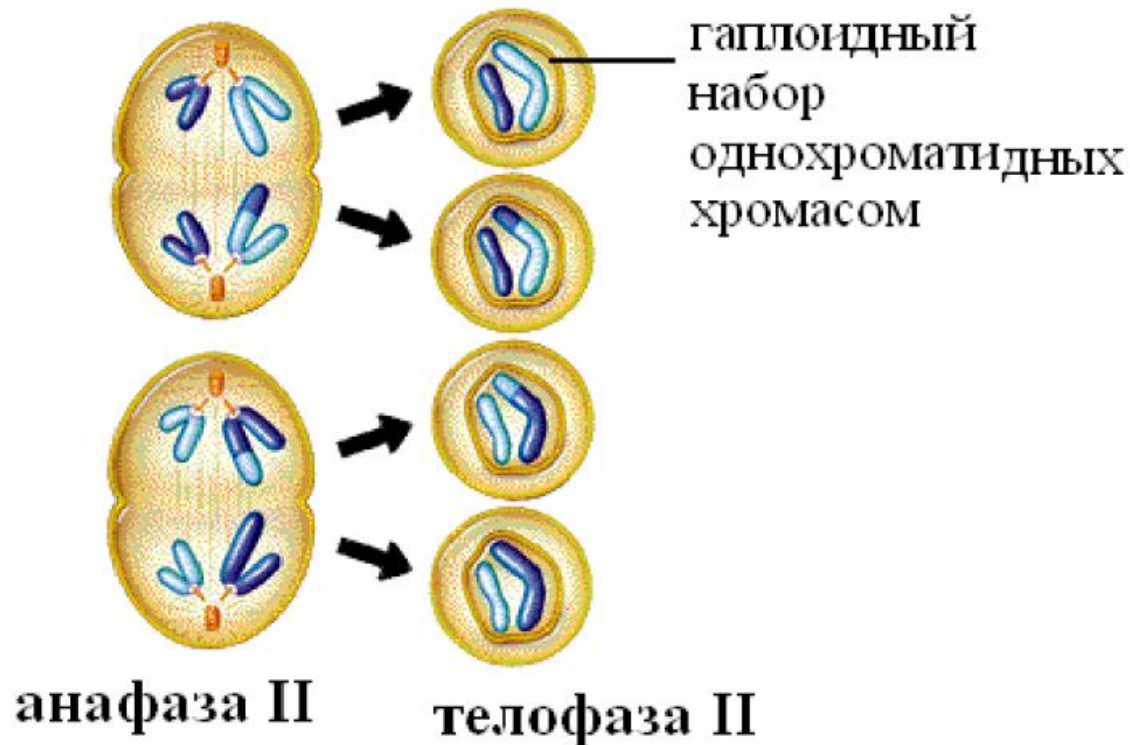
- Из одной диплоидной клетки с двухроматидными хромосомами образуется 2 гаплоидные клетки с двухроматидными хромосомами: $n2c$ (произошел редукция хромосом),
- Хроматиды генетически не однородны, вследствие прошедшего кроссинговера.



- Профаза II
- Метафаза II - на экваторе клетки выстраиваются двухроматидные хромосомы ($n2c$).
- В анафазе II - к полюсам расходятся хроматиды.
- Во время телофазы II - образуются ядра дочерних клеток, с гаплоидным набором однохроматидных хромосом - **nc**.



- Профаза II
- Метафаза II - на экваторе клетки выстраиваются двухроматидные хромосомы ($n2c$).
- В анафаза II - к полюсам расходятся хроматиды.
- Во время телофазы II - образуются ядра дочерних клеток, с гаплоидным набором однохроматидных хромосом - nc .



Митоз и мейоз

1. До начала 1-го деления созревания в гамете число ДНК составляет $4n$, а хромосом – $2n$ (как при митозе).
2. При 1-ом делении созревания первое событие – это образование пар гомологичных хромосом (бивалентов), кроме половых хромосом, в то время как при митозе гомологичные хромосомы не образуют пар.
3. Второе событие при 1-ом делении созревания – это кроссинговер (обмен сегментами хроматид) между составляющими пару гомологичными хромосомами.
4. После 1-го деления созревания дочерние клетки получают не сестринские хроматиды, как при митозе, а целую удвоенную хромосому из каждой пары гомологичных хромосом.
5. Перед 2-ым делением созревания не происходит удвоения ДНК, в противоположность митозу. Перед 2-ым делением созревания число хромосом в гамете $1n$, а ДНК – $2n$.
6. После 2-го деления созревания число хромосом и ДНК в клетке – $1n$.

Сперматогенез

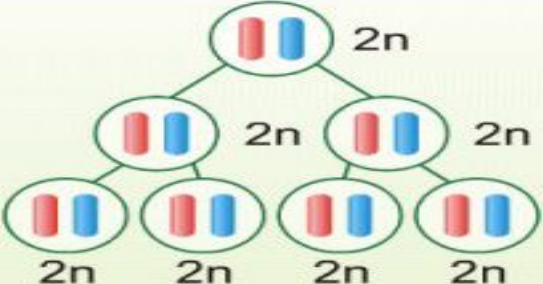
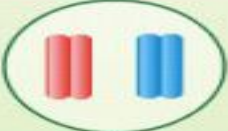
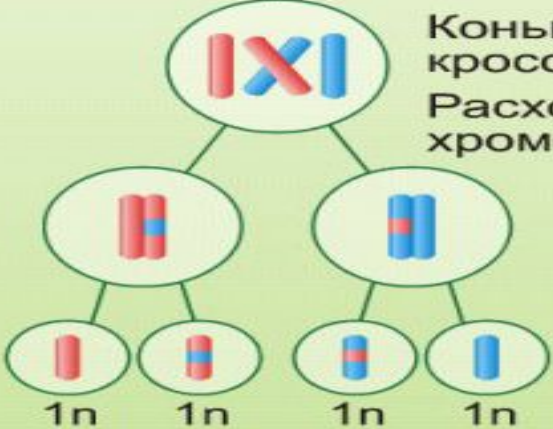

Мужские половые клетки созревают в семеннике. Сперматогенный эпителий извитых семенных канальцев содержит сперматогенные клетки, подвергающиеся митозу, мейозу и спермиогенезу.

Во время периода полового созревания диплоидные клетки в семенных канальцах семенников делятся митотически, в результате чего образуется множество более мелких клеток, называемых *сперматогониями*.

Сперматогонии вступают в *фазу роста* и увеличиваются в размерах. Увеличившиеся в размерах сперматогонии называются *сперматоцитами 1-го порядка*.

Сперматогенез

Развитие сперматозоидов

<p>Стадия размножения</p>		<p>Митоз</p>
<p>Стадия роста</p>	 <p>Репликация (удвоение хромосом)</p>	<p>Интерфаза</p>
<p>Стадия созревания</p>	 <p>Конъюгация, кроссинговер Расхождение хромосом</p>	<p>Профаза I Метафаза I Анафаза I Телофаза I</p> <p>Мейоз</p> <p>Профаза II Метафаза II Анафаза II Телофаза II</p>
<p>Стадия формирования</p>	 <p>Гаметы</p>	<p>Формирование половых клеток</p>

Сперматогенез

- Период созревания начинается тогда, когда сперматоцит 1-го порядка подвергается первому мейотическому делению, в результате чего образуются два *сперматоцита 2-го порядка*.
- Затем эти вновь образовавшиеся клетки делятся (второе мейотическое деление), и в результате образуются гаплоидные *сперматиды*. Таким образом, из одного сперматоцита 1-го порядка возникают четыре гаплоидных *сперматиды*.
- Период формирования сперматозоидов характеризуется тем, что первично шаровидные сперматиды превращаются в *сперматозоиды*.
- Процесс превращения сперматид в сперматозоиды называется *спермиогенезом*.

Сперматогенез

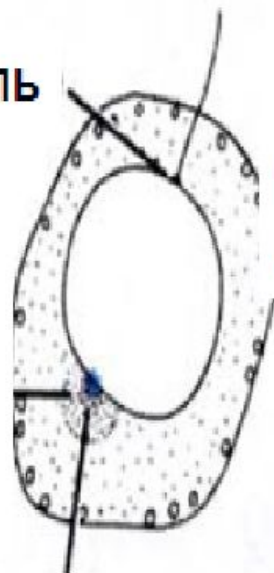
Аппарат Гольджи перемещается к одному из полюсов ядра и образует *акросому*. Центриоли занимают место у противоположного полюса ядра. У основания жгутика в виде спирального чехла концентрируются митохондрии. Почти вся цитоплазма сперматиды отторгается.



центриоль

материал
комплекса
Гольджи

акросомная гранула

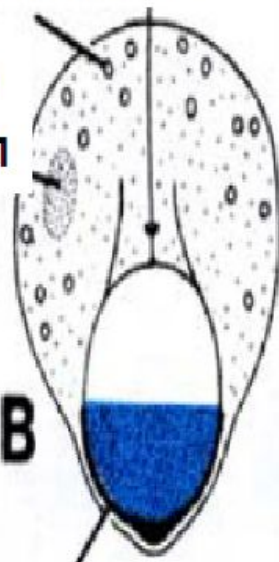


митохондрии

Гольджи
материал

В

акросома



Гольджи

кольцо

С

Д

ядро с
акросомой

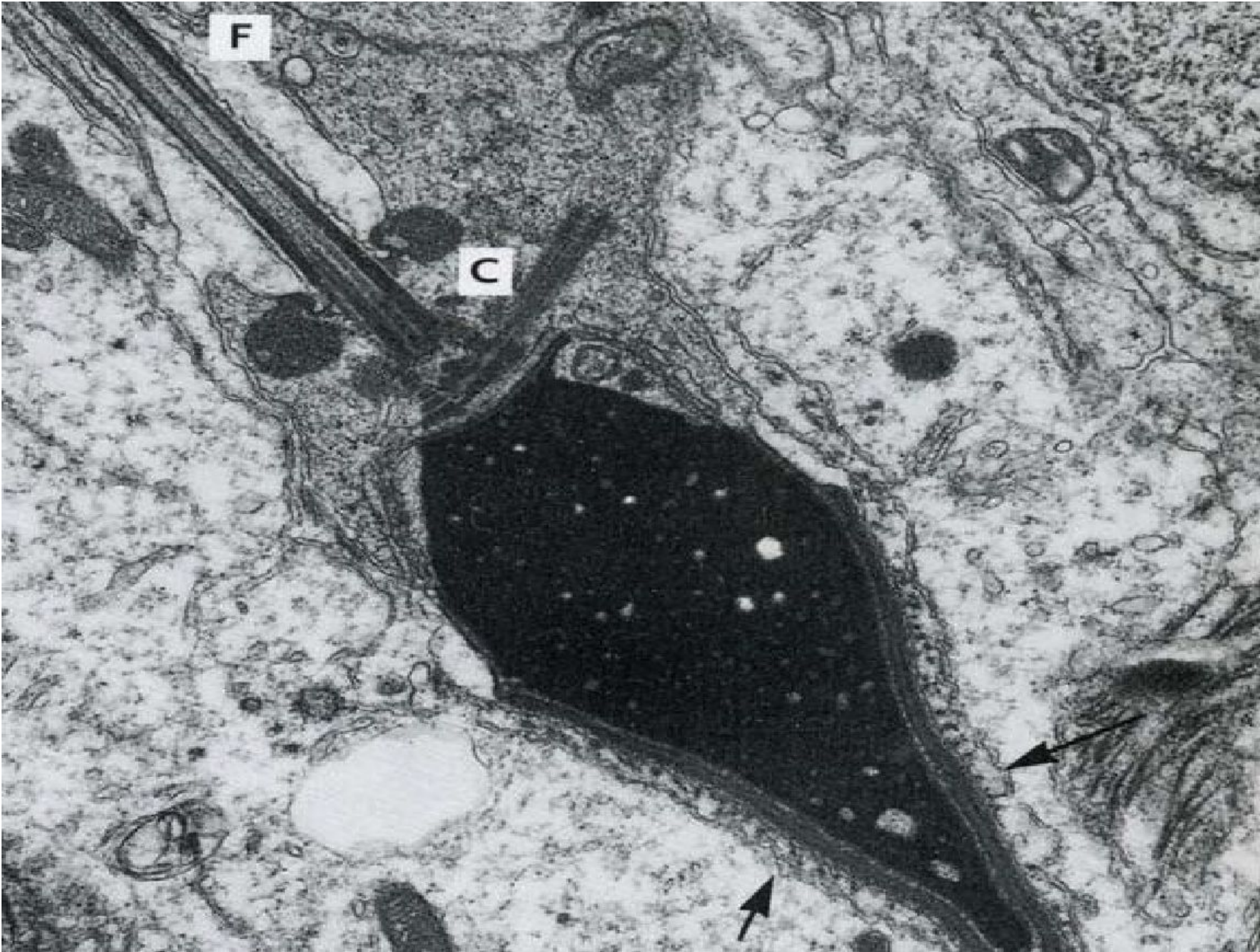


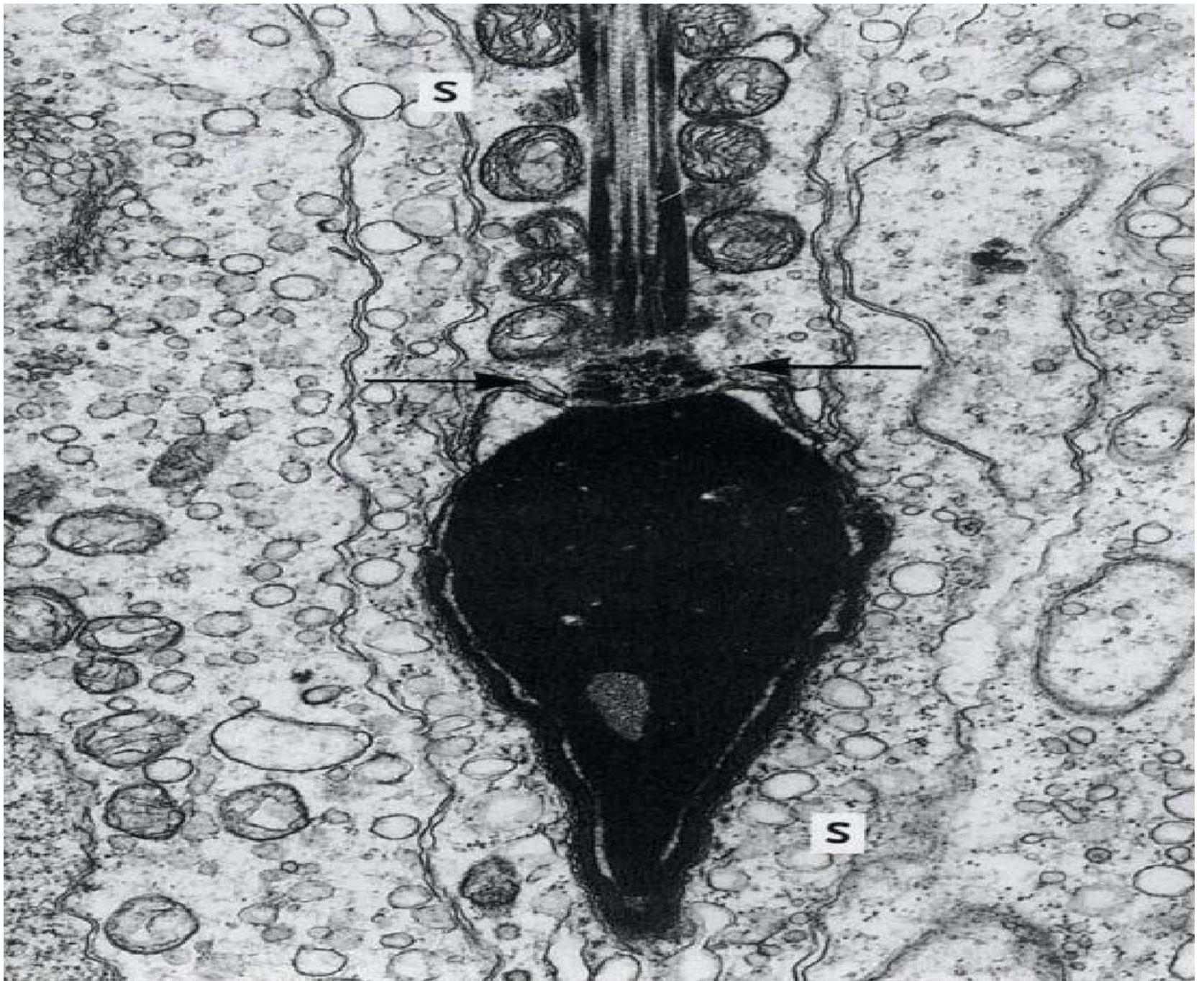
ХВОСТИК

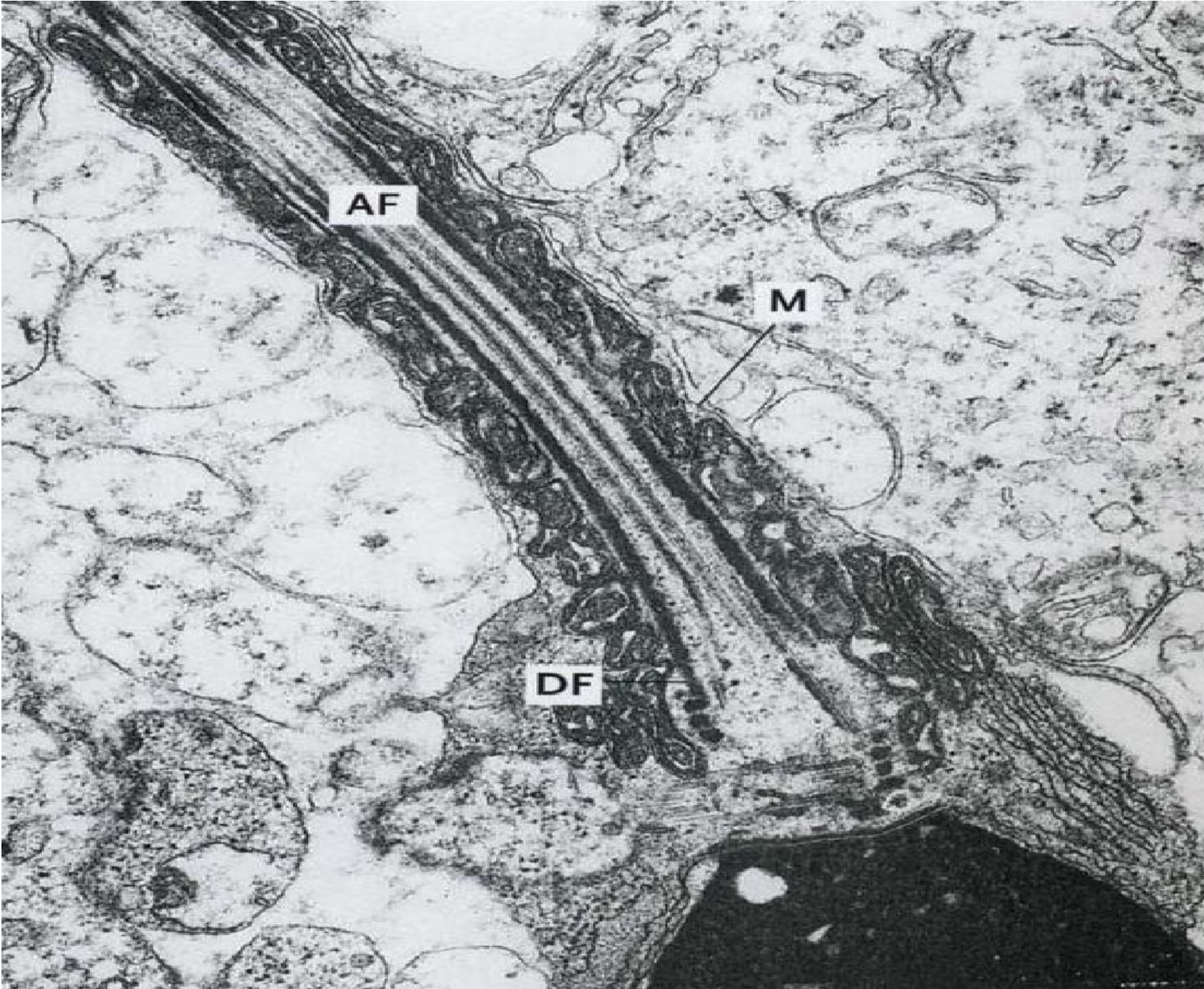
проме-
жуточ-
ный
отдел

Строение сперматозоида

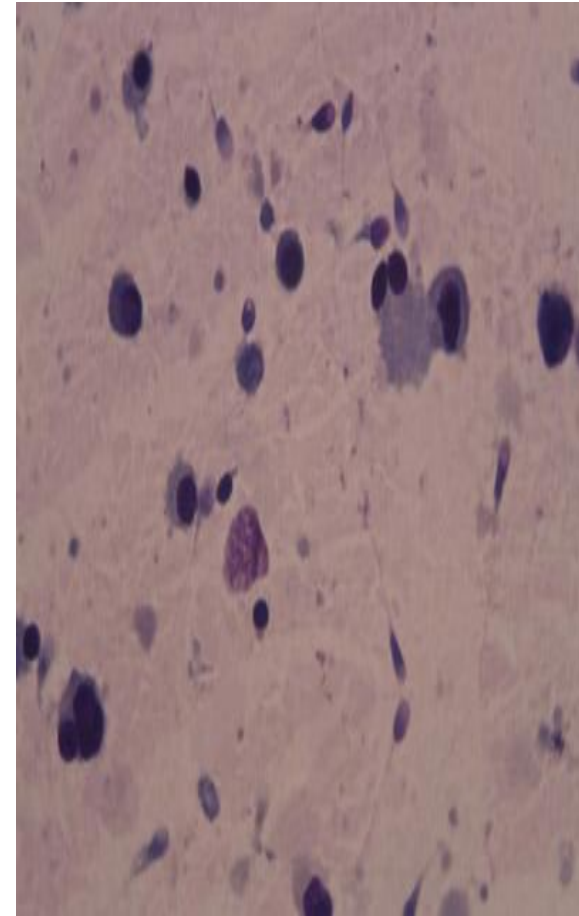
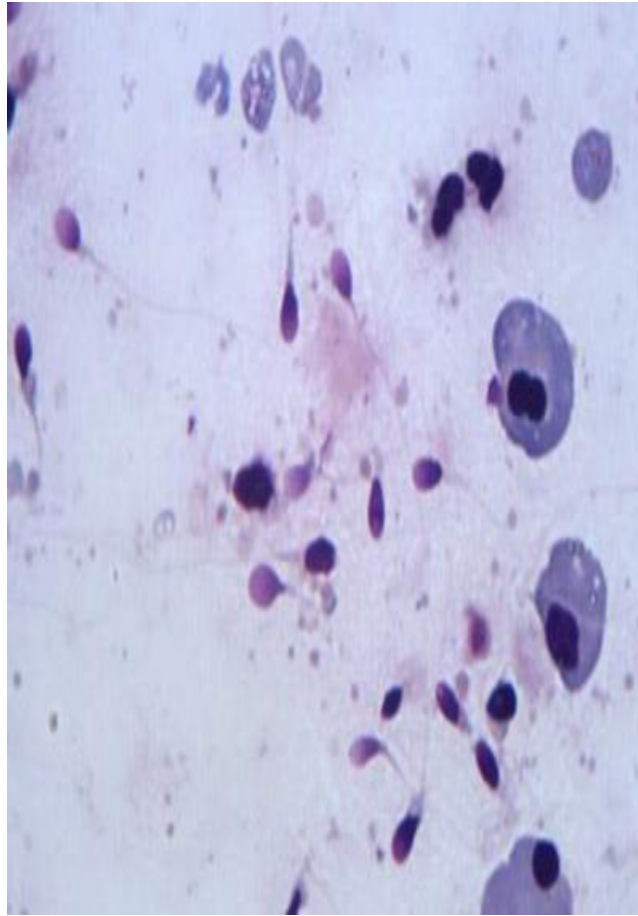
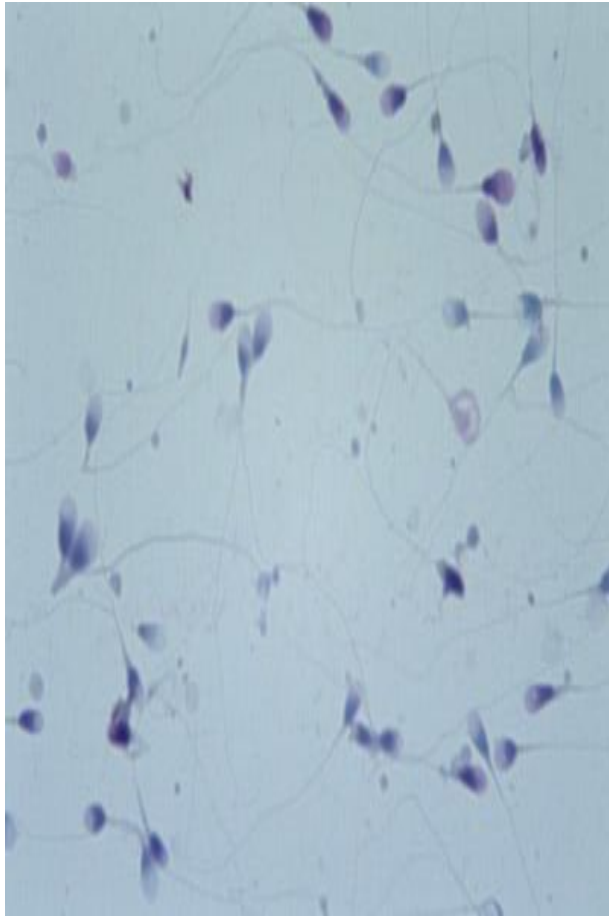
- Головка сперматиды состоит преимущественно из ядра (звездочка), а передние две трети покрыты акросомой (акросомальный чехлик) – органеллой, содержащей литические ферменты, играющие важную роль в оплодотворении. Хроматин в ядре сперматиды сильно конденсирован. Шейка содержит комплекс центриолей (С). Хвостик (Т) включает промежуточный, главный и концевой отдел. Митохондрии срединного отдела генерируют энергию для подвижности сперматозоида.
- Хвостик (жгутик) соединен с головкой в области шейки через связующий сегмент (стрелки), содержащий плотные сегментированные колонки. Сперматида окружена цитоплазмой клетки Сертоли.
- В промежуточном отделе хвостика есть центральная осевая нить (АФ, аксонема), содержащая микро- трубочки, образующие, как в ресничке, структуры типа 9+2, Аксонема окружена наружными плотными фибриллами (DF), прикрепленными к шейке, и спиралью из митохондрий, обеспечивающих подвижность сперматозоида. Плотные фибриллы и осевая нить простираются каудально примерно на 40 мкм, при этом сужаясь и образуя главный и концевой отдел хвостика.







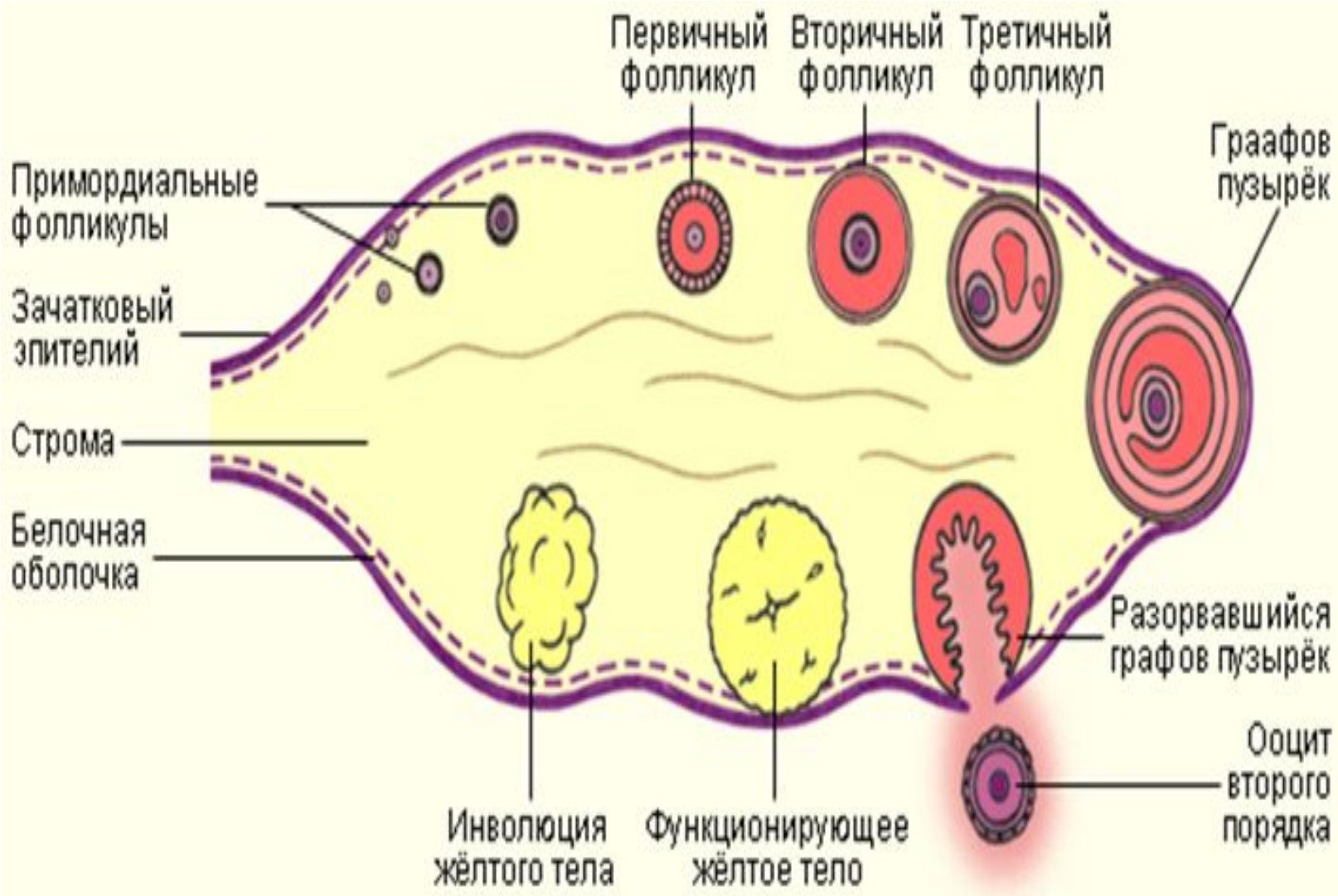
При исследовании спермы в клинической практике проводят подсчет различных форм сперматозоидов в окрашенных мазках, подсчитывая их процентное содержание - **спермограмма**



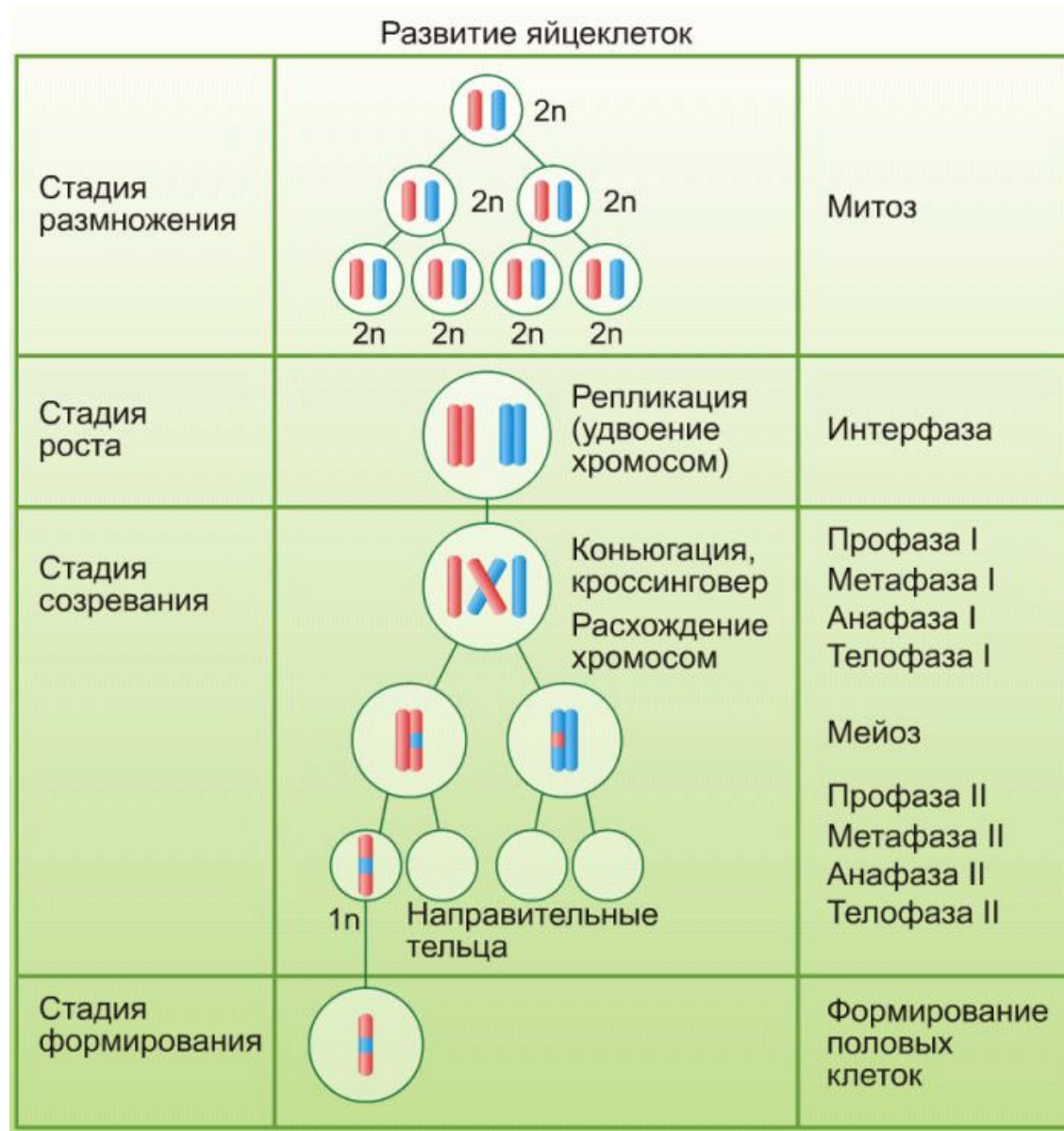
Овогенез

Все периоды развития яйцеклеток осуществляются у животных в яичниках. В отличие от образования сперматозоидов, которое происходит только после достижения половой зрелости (в частности, у позвоночных животных), процесс образования яйцеклеток начинается еще у зародыша.

Период размножения полностью осуществляется на зародышевой стадии развития и заканчивается к моменту рождения (у млекопитающих и человека).



Овогенез

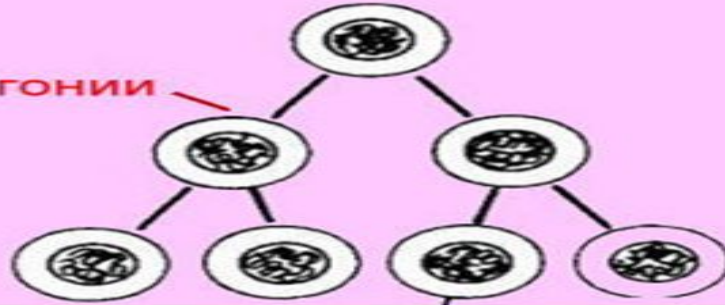


Овогенез

1. *Зона размножения.* Овогонии подвергаются митотическому делению.
2. *Зона роста.* Дочерние клетки, возникшие в результате деления овогоний, после репликации ДНК называются *овоцитами 1-го порядка* ($2n4c$). Овоциты увеличиваются в размерах, накапливая питательные вещества.
3. *Зона созревания.* Овоциты 1-го порядка вступают в профазу I, которая останавливается на стадии диплотены. Происходит выпетливание «генов домашнего хозяйства», хромосомы имеют вид «ламповых щеток».

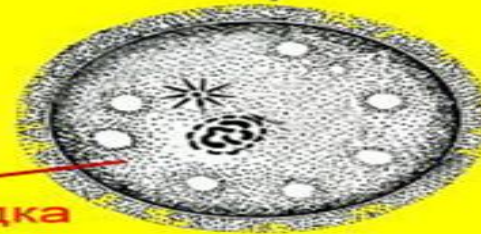
**Зона
размножения**

Овогонии



**Зона
роста**

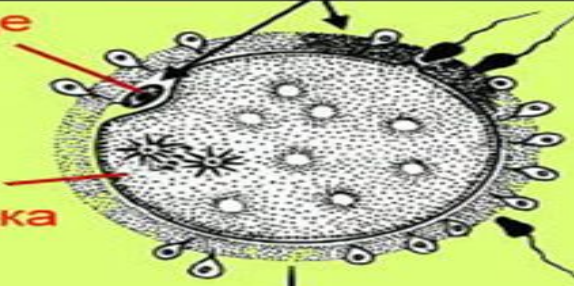
**Овоцит
1-го порядка**



Первое полярное тельце

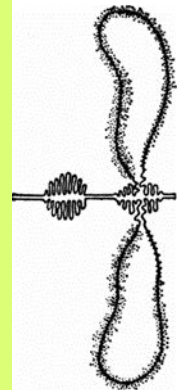
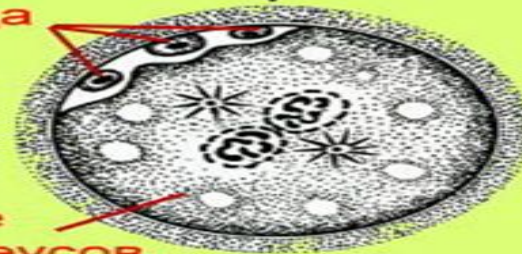
**Зона
созревания**

**Овоцит
2-го порядка**



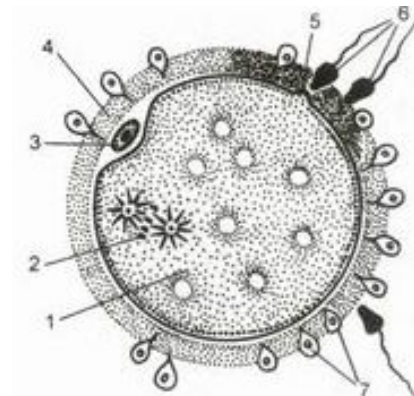
Полярные тельца

**Слияние
пронуклеусов**



Овогенез

В 12-13 лет ежемесячно один из овоцитов 1-го порядка продолжает мейоз. В результате первого мейотического деления возникают две дочерние клетки. Одна из них, относительно мелкая, называется *первым полярным тельцем*, а другая, более крупная – *овоцит 2-го порядка*.



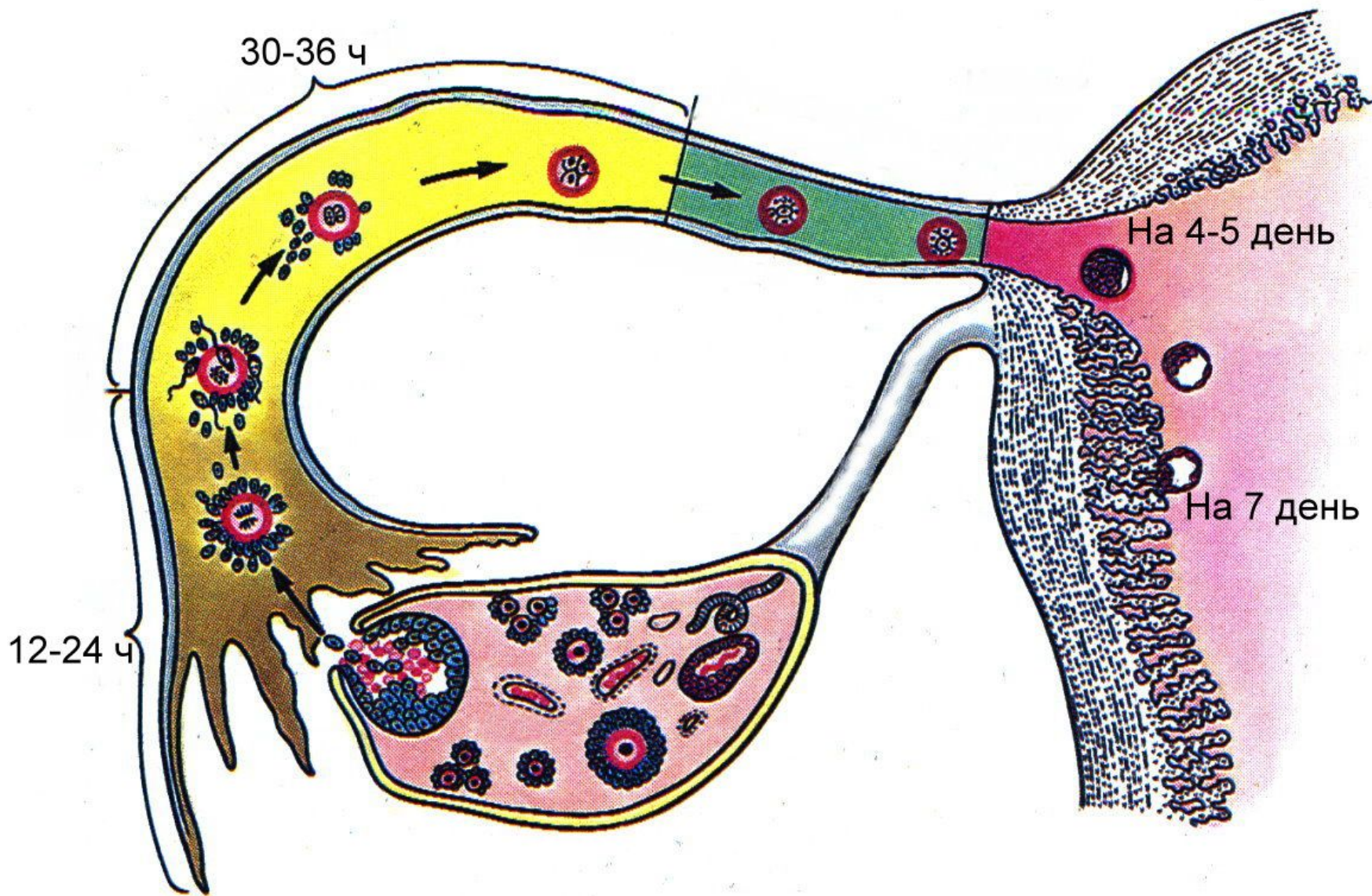
Овогенез

Второе деление мейоза осуществляется до стадии метафазы II и продолжится только после того, как ооцит 2-го порядка вступит во взаимодействие со сперматозоидом, и произойдет оплодотворение.

Таким образом, из яичника выходит, строго говоря, не яйцеклетка, а овоцит 2-го порядка.

Лишь после оплодотворения он делится, в результате чего возникает *яйцеклетка* (или *яйцо*) и *второе полярное тельце*. Однако традиционно для удобства яйцеклеткой называют овоцит 2-го порядка, готовый к взаимодействию со сперматозоидом. Таким образом, в результате овогенеза образуется одна нормальная яйцеклетка и три полярных тельца.

Овогенез

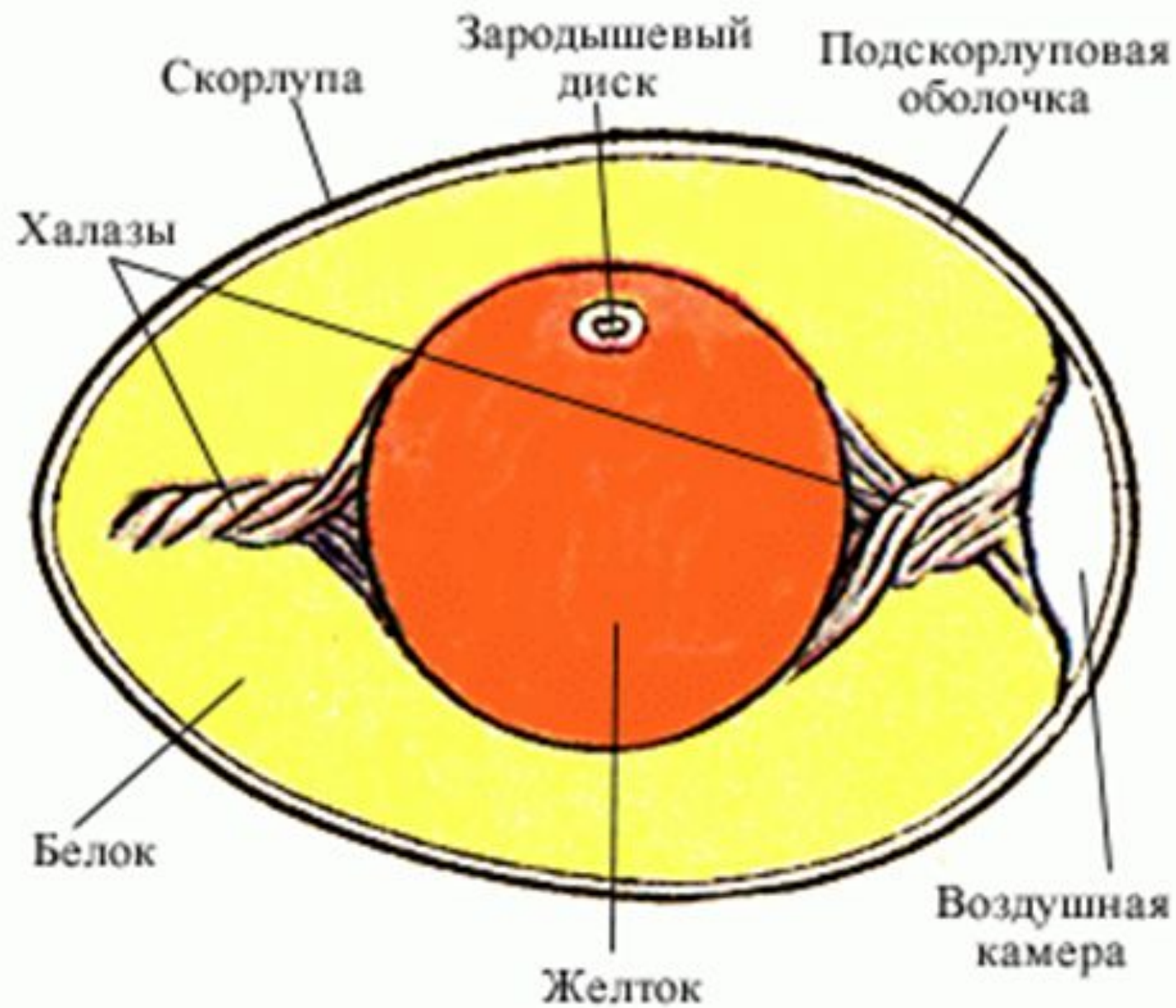


Овогенез

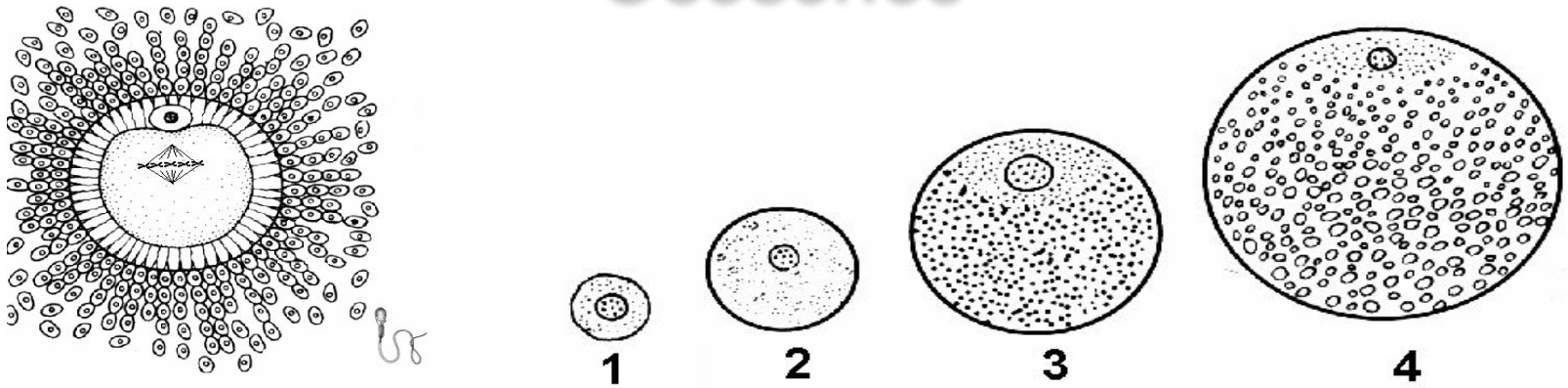
- Яйцеклетка млекопитающих была открыта в 1821 году К.М. Бэрром. Окончательное созревание яйцеклетки происходит уже после оплодотворения, поэтому фактически зрелой яйцеклетки не существует.
- Размер яйцеклеток колеблется в широких пределах — от нескольких десятков микрометров до нескольких сантиметров (яйцеклетка человека — около 100 мкм, яйцо страуса, имеющее длину со скорлупой порядка 155 мм — тоже яйцеклетка).
- У большинства животных яйцеклетки имеют дополнительные оболочки, располагающиеся поверх цитоплазматической мембраны. В зависимости от происхождения различают: Первичные оболочки, возникающие в результате выделения ооцитом и, возможно, фолликулярными клетками веществ, образующих слой, контактирующий с наружной цитоплазматической мембраной яйцеклетки. У млекопитающих эта оболочка называется *блестящей*.

Овогенез

- Вторичные оболочки, образованные выделениями фолликулярных клеток яичника. Имеются не у всех яиц. Вторичная оболочка яиц многих насекомых, например, содержит канал — *микропиле*, через который сперматозоид проникает в яйцеклетку.
- Третичные оболочки, образующиеся за счет деятельности специальных желез яйцеводов. Например, у птиц происходит образование белковой, подскорлуповой пергаментной, скорлуповой и надскорлуповой оболочек.
- Вторичные и третичные оболочки, как правило, образуются у яйцеклеток животных, зародыши которых развиваются во внешней среде. Их строение соответствует условиям среды.

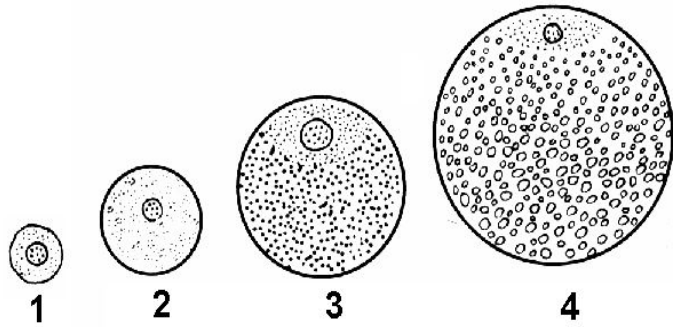


Овогенез

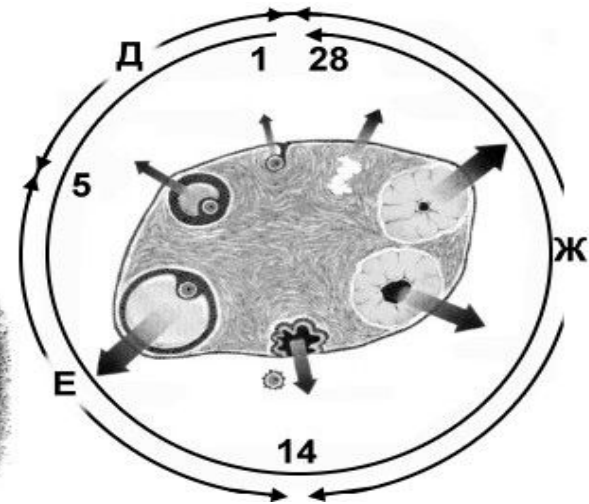
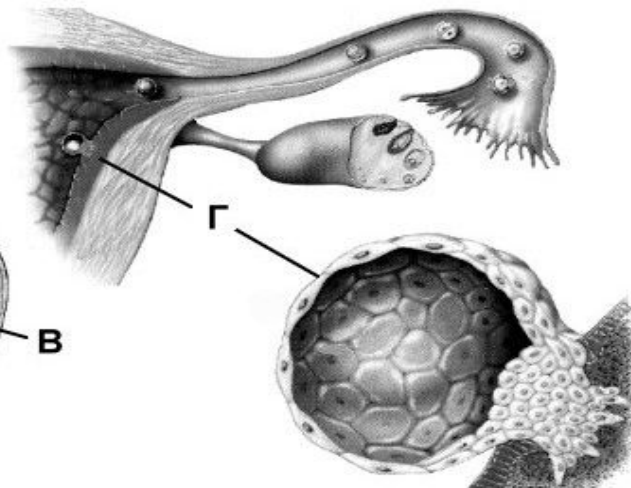
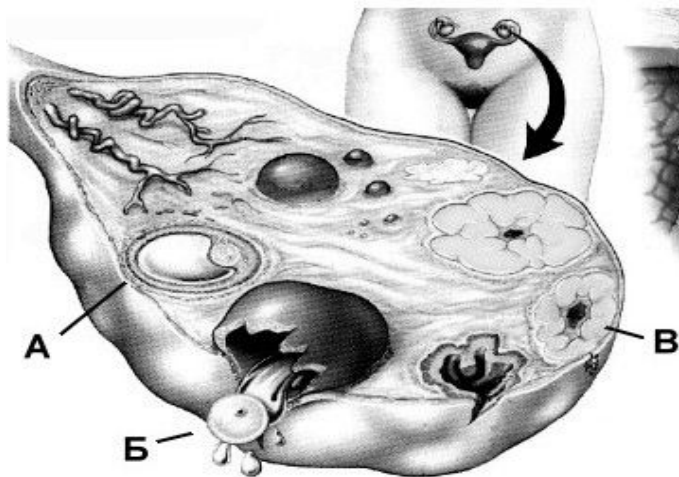


Поскольку у млекопитающих наблюдается внутриутробное развитие, их яйцеклетки имеют только первичную оболочку, поверх которой располагается лучистый венец — слой фолликулярных клеток, доставляющих к яйцеклетке питательные вещества.

В зависимости от количества желтка, содержащегося в яйцеклетках, различают: *алецитальные яйца* (млекопитающие, плоские черви); *изолецитальные яйца* (ланцетник, морской еж); *умеренно телолецитальные яйца* (рыбы, земноводные); *резко телолецитальные яйца* (птицы).



В связи с накоплением питательных веществ, у яйцеклеток появляется полярность. Противоположные полюсы называются *вегетивным* и *анимальным*. Поляризация у разных животных выражена неодинаково и зависит от количества и распределения желтка.



Геномные мутации

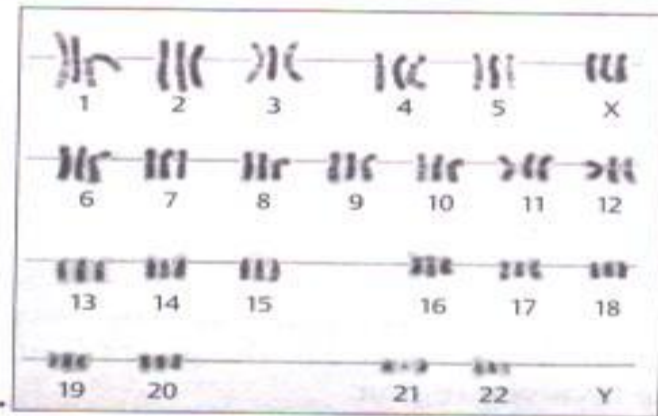


- Полиплоидии kn
- $k = 1$ - гаплоидия
- $k = 2$ – норма
- $k = 3$ - триплоидия
- $k = 4$ - тетраплоидия
- и так далее

- Анеуплоидии
(гетероплоидии)
 $2n +/- k$, где k не равно n .
- $2n + 1$ - трисомия
- $2n + 2$ - тетрасомия
- $2n - 1$ - моносомия
- $2n - 2$ - нулисомия

Triploidy

- Most frequent chromosomal aberration (15%) in fetuses following spontaneous abortion
- Severe growth retardation, early lethality
- Occasional liveborn infant with severe malformation
- Disperimia a frequent cause



1.

2.

3.

A. Triploidy



1.



2.



3.

B. Monosomy X (Turner syndrome; 45, XO)



1. XXY



2. XYY



3. XXX

C. Additional X or Y chromosome

Полиплоидия

- у растений приводит к увеличению размеров всех частей тела



У животных и человека приводит к гибели плода



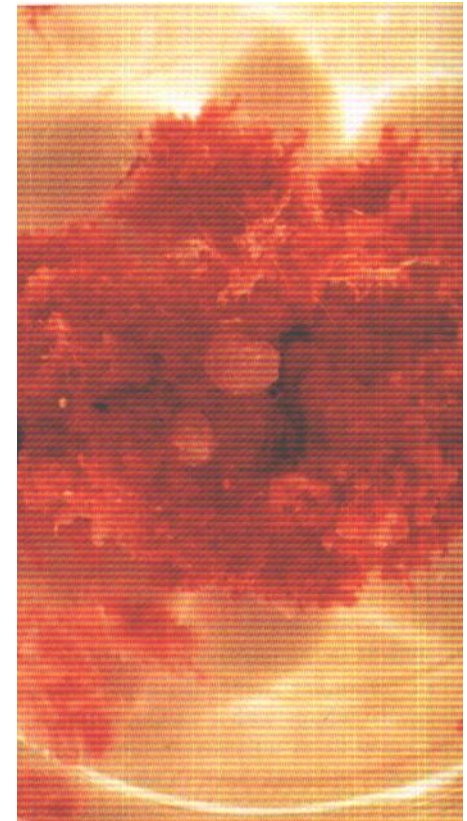
Handwritten text, possibly a signature or date, appearing as a series of illegible characters.



При триплоидии ($3n$) характер нарушения зависит от того, чьих хромосомных набора 2, а чьих один

2 от матери +
1 от отца –
плод
выглядит
нормально,
но плацента
недоразвита

2 набора от
отца + 1 от
матери –
маленький
плод, но очень
большая
плацента



Пузырный занос

Анеуплоидии – изменение количества отдельных хромосом

- Чем меньше генов в хромосоме, тем вероятнее, что плод с анеуплоидией доживет до рождения.
- Абсолютное большинство погибает на ранних сроках беременности.

Примерное количество генов в хромосомах человека

Chromosome	Total number of gene loci
1	869
2	566
3	490
4	348
5	435
6	564
7	419
8	324
9	326
10	307
11	579
12	476
13	158
14	277
15	263
16	344
17	530
18	137
19	599
20	215
21	119
22	228
X	537
Y	46

Reproduced with permission from NCBI GenBank® OMIM Statistics.
November 2004.

Анеуплоидии возникают при нарушениях расхождения хромосом

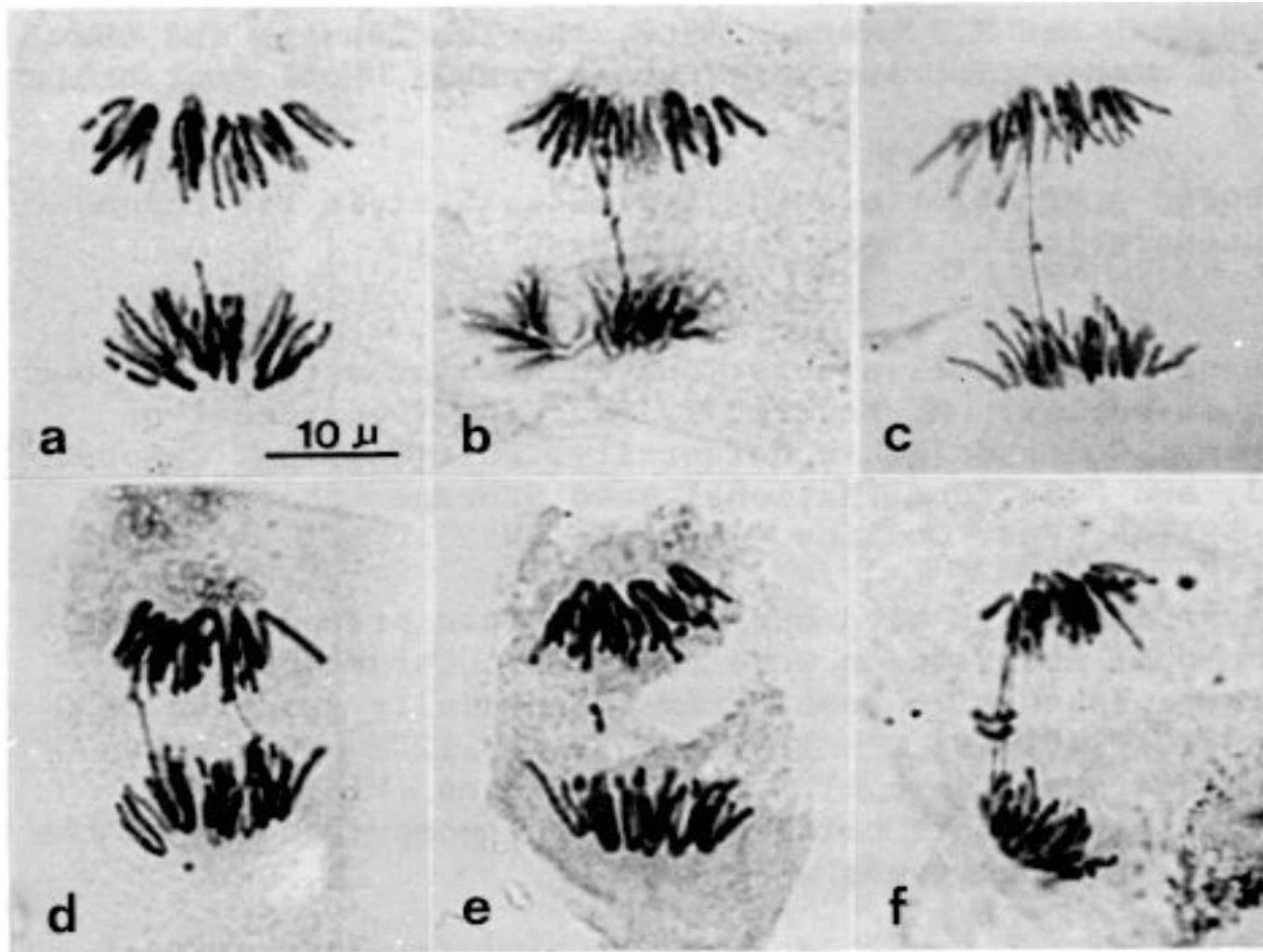
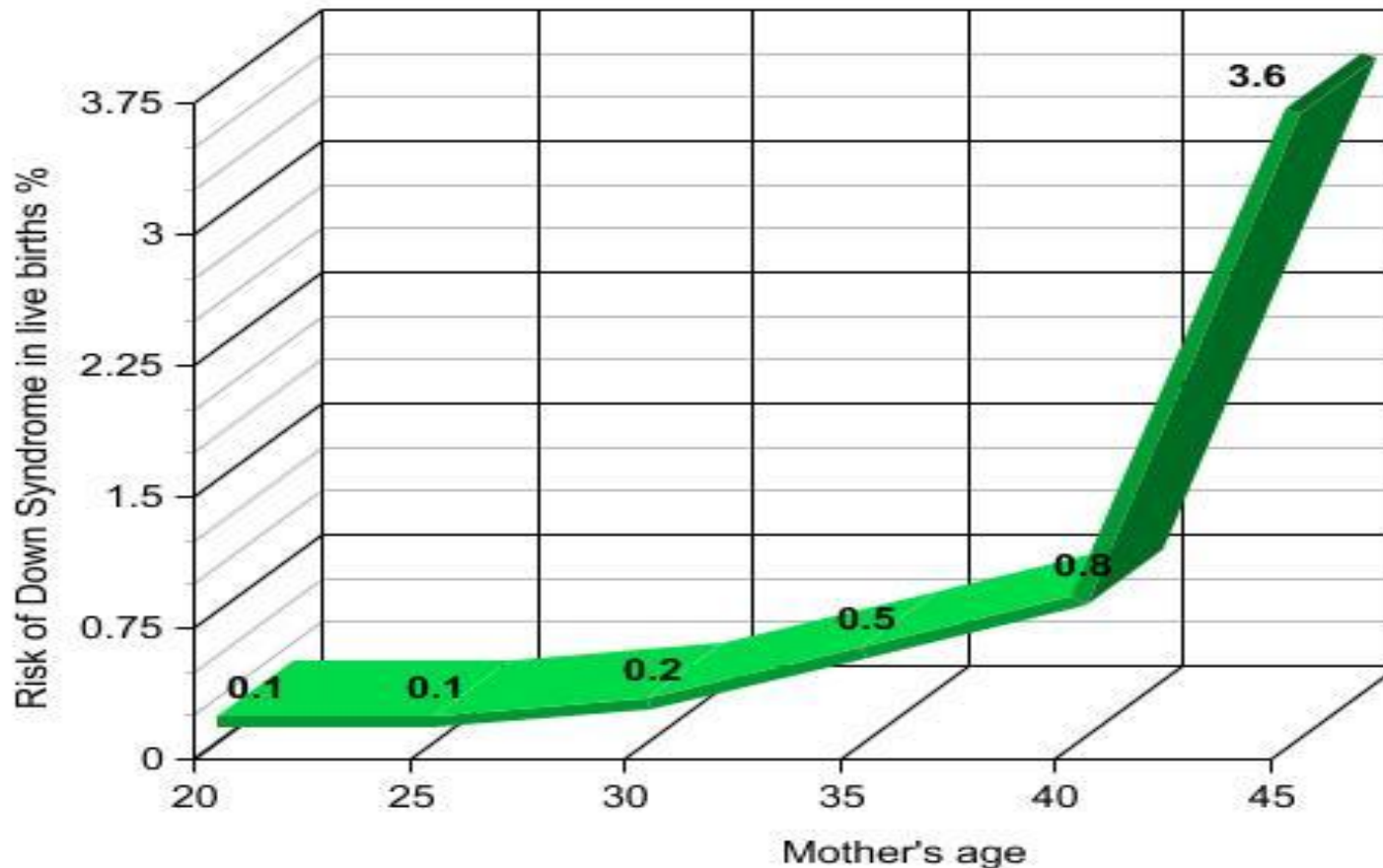


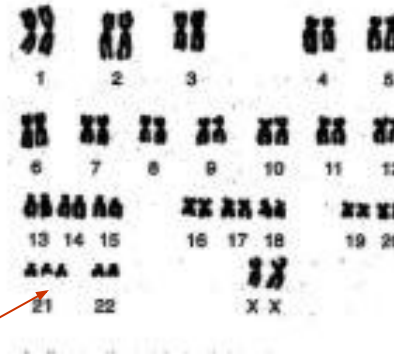
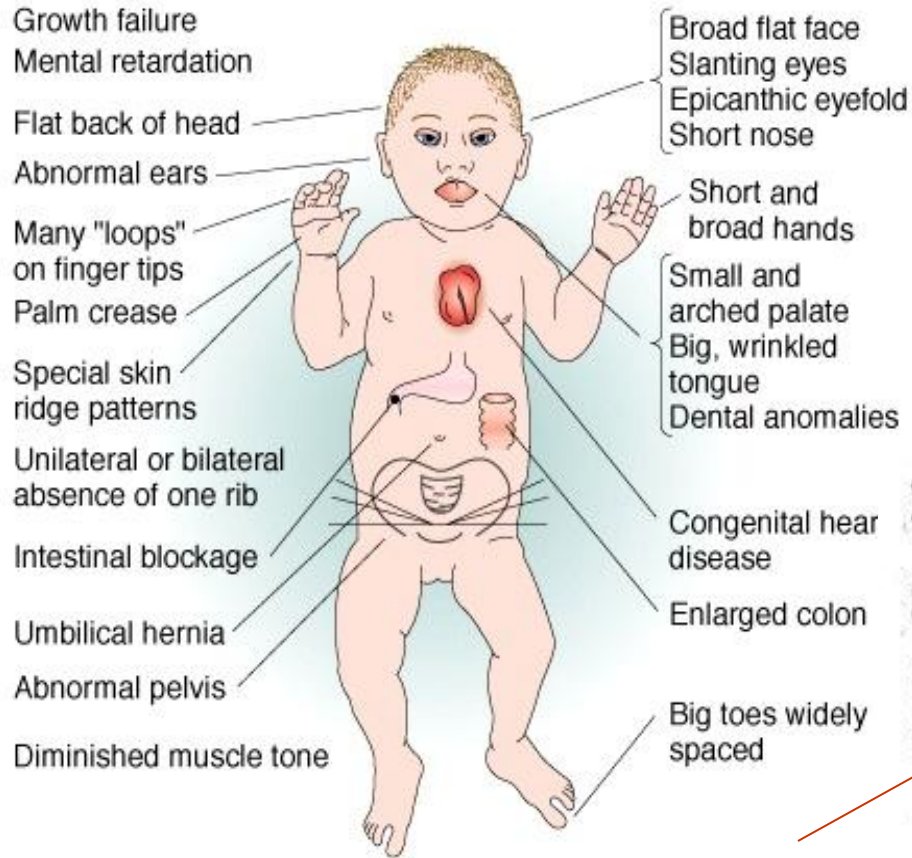
Figure 1. Chromosomal aberrations induced by artificial seed aging; a) normal; b, c) single bridge; d) double bridge; e) single fragment; f) double bridge and double fragment.

Есть связь между частотой анеуплоидии и возрастом матери

Maternal age as effect on Trisomy 21



Синдром Дауна-трисомия 21



(a)

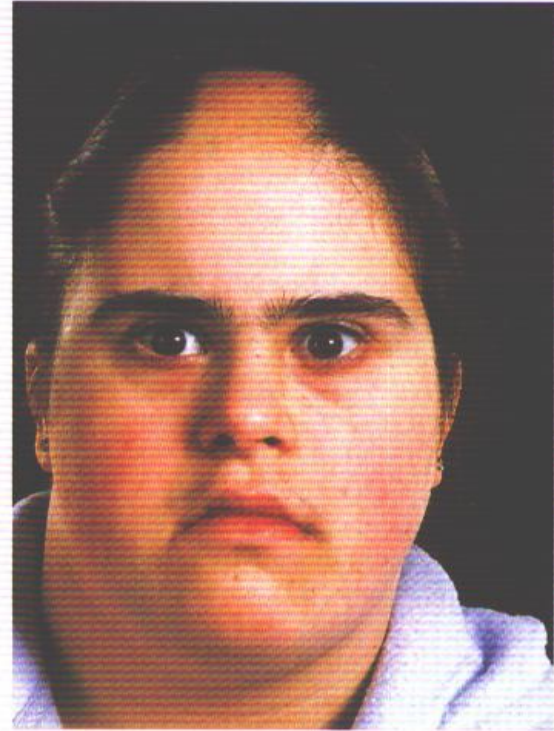
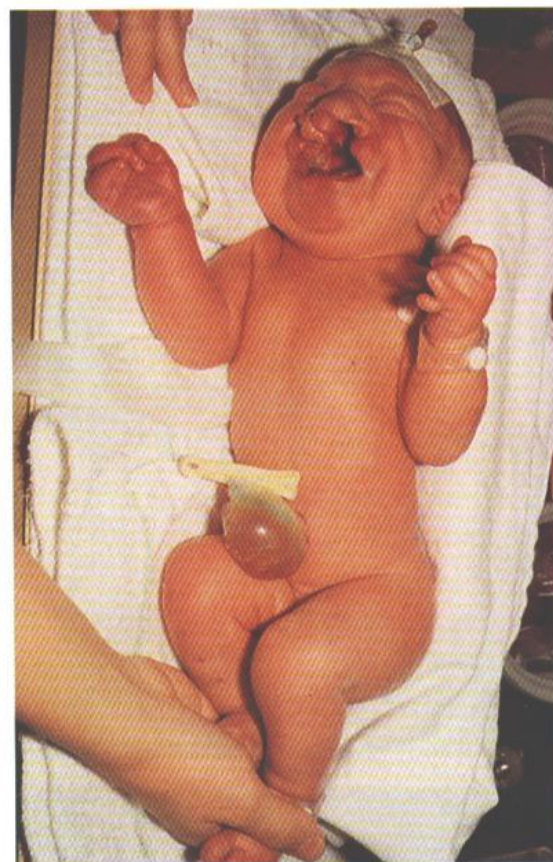


Fig. 3.1 Facial view of a young adult with Down syndrome.

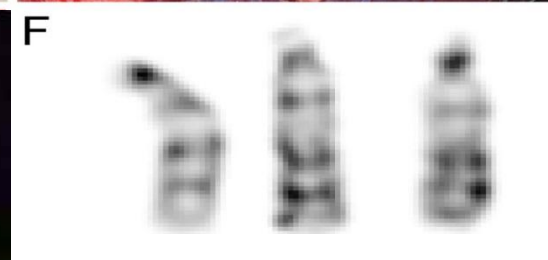


Fig. 3.2 View of the feet in an adult with Down syndrome showing characteristic features.

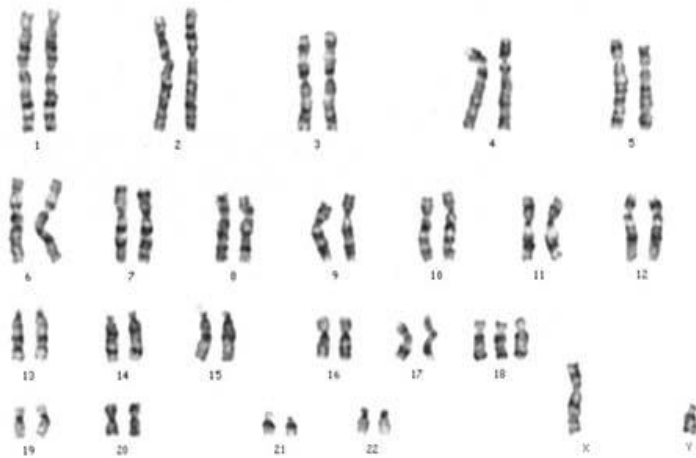
Синдром Патау, трисомия 13



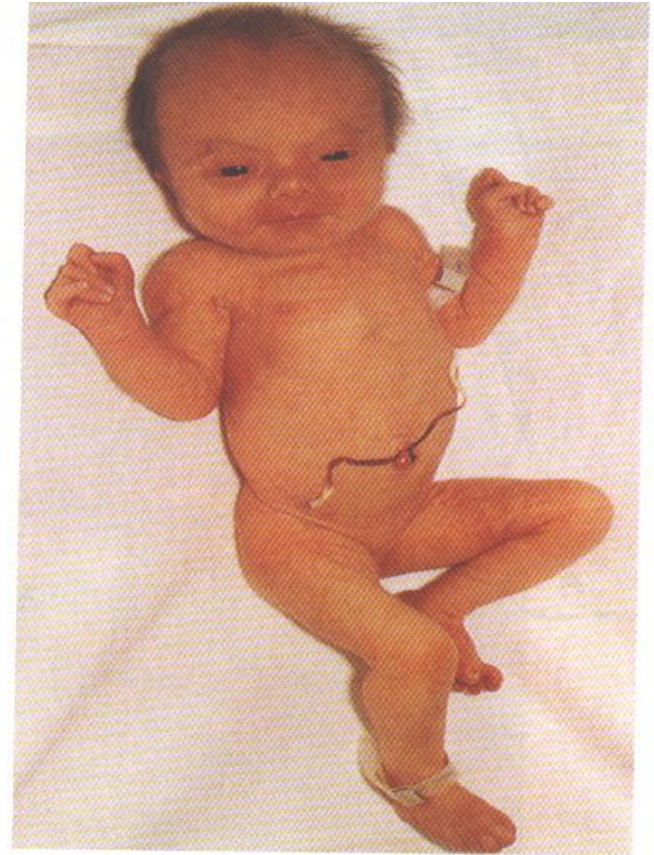
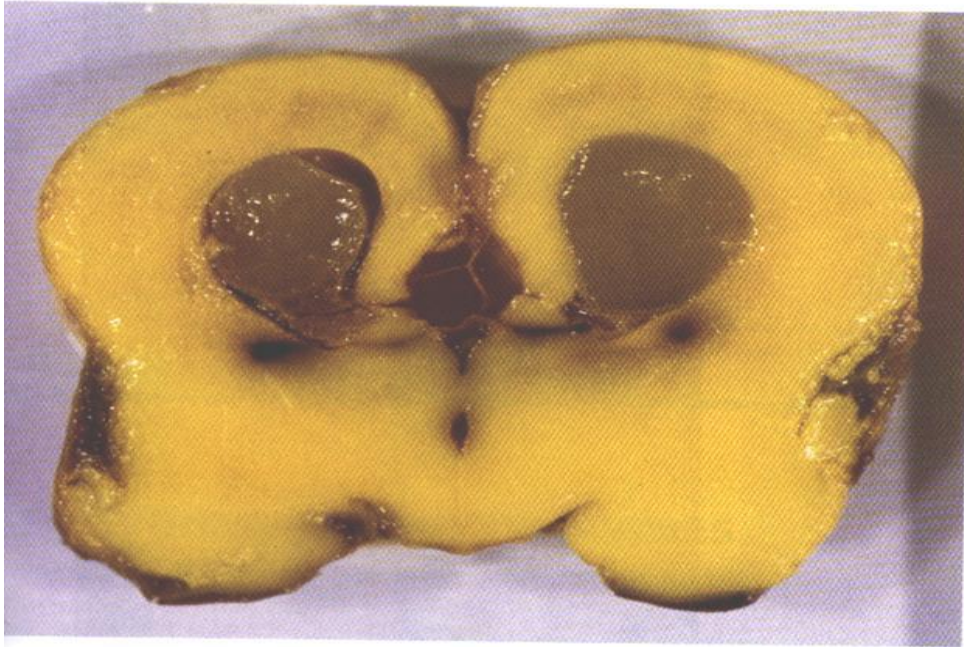
Трисомия 13 – синдром Патау



Трисомия 18 – синдром Эдвардса



Синдром Эдвардса, трисомия 18



Стопа-качалка

Синдром Шерешевского-Тернера, 45,ХО

Short stature

Low hairline

Shield-shaped thorax

Widely spaced nipples

Shortened metacarpal IV

Small fingernails

Brown spots (nevi)

Characteristic facial features

Fold of skin

Constriction of aorta

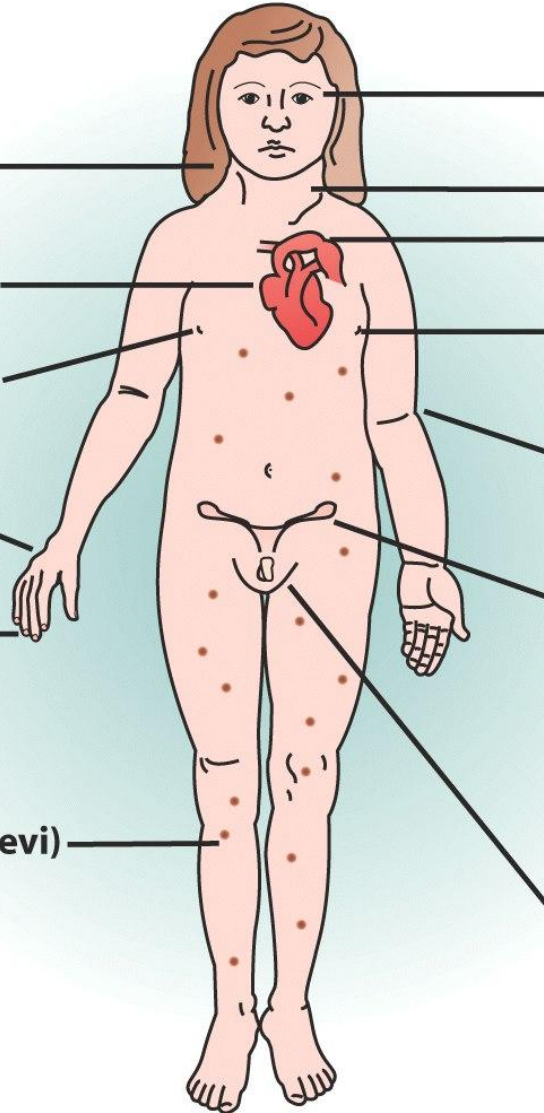
Poor breast development

Elbow deformity

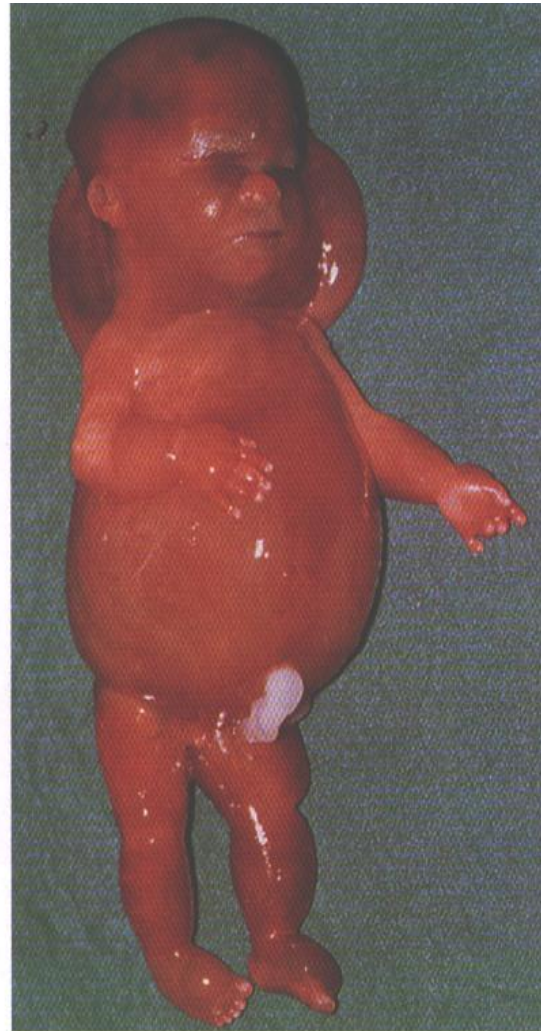
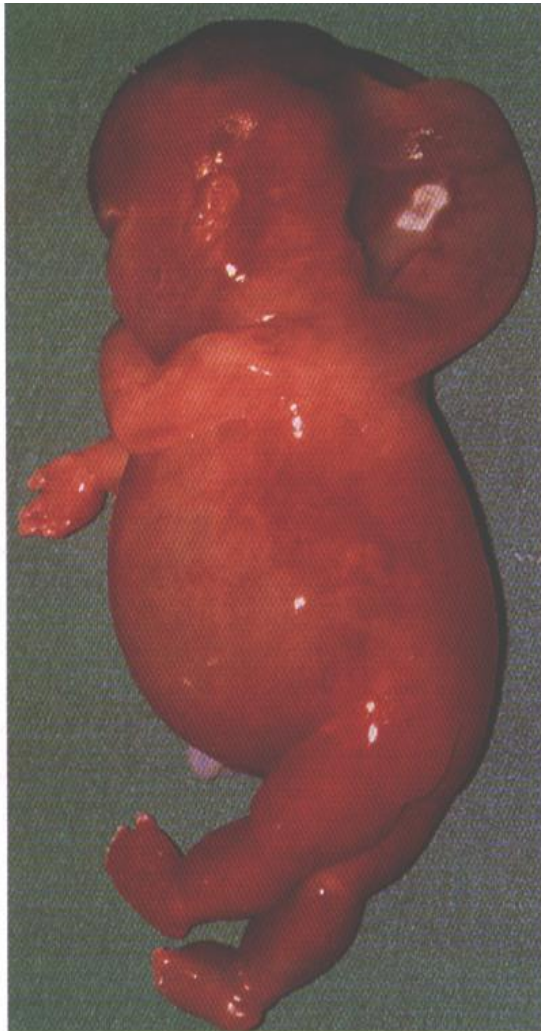
Rudimentary ovaries

Gonadal streak (underdeveloped gonadal structures)

No menstruation



Плод с синдромом Шерешевского-Тёрнера



Синдром Клайнфелтера (более одной X при наличии Y)



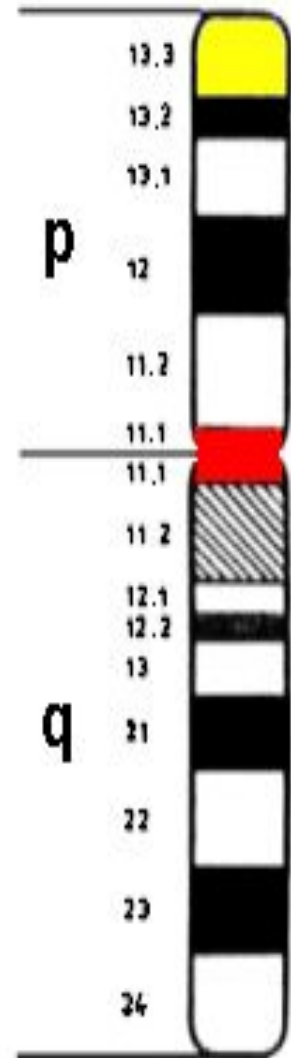
Женский тип оволосения и гинекомастия



Анеуплоидии по половым
хромосомам не приводят к
тяжелым нарушениям развития
благодаря способности X
хромосомы образовывать тельце
Барра

Хромосомные карты

- Генетические – где лежит какой ген
 - Цитологические – по окраске
 - Физические – основаны на точном расстоянии в базах, кило-, мега- и гига базах
 - Рестрикционные – по местам рестрикции – разрезания специальными ферментами
-
- 1 сМ (сентиморган = морганида – единица расстояния между генами, при которой вероятность кроссинговера 1%, соответствует примерно 1 мегабазе
 - Гаплоидный геном человека составляет примерно 3 300 000 000, т.е. 3300 сМ



Примеры записи хромосомного диагноза

- **46,XX**
46,XY

- **46,XX,del(14)(q23)**

- Female with 46 chromosomes with a deletion of chromosome 14 on the long arm (q) at band 23.

- **46,XY,dup(14)(q22q25)**

- Male with 46 chromosomes with a duplication of chromosome 14 on the long arm (q) involving bands 22 to 25.

- **46,XX,r(7)(p22q36)**

- Female with 46 chromosomes with a 7 chromosome ring. The end of the short arm (p22) has fused to the end of the long arm (q36) forming a circle or 'ring'

- **47,XY,+21**

- Male with 47 instead of 46 chromosomes and the extra chromosome is a 21. (Down Syndrome)

Заболевание	Кариотип	Распространенность
Синдром Клайнфелтера	47,XXY	1:1000
	48,XXXУ	1:25 000
	Другие (48,XXYY; 49,XXXYY; мозаицизм)	1:10 000
47,XYУ	47,XYУ	1:1000
Другие аномалии X или Y-хромосом		1:1500
Мужчины с XX	46,XX	1:20 000
Всего: 1:400 мужчин		
Синдром Шерешевского–Тернера	45,X	1:5000
	46,X,i(Xq)	1:50 000
	Другие (делеции, мозаицизм)	1:15 000
Трисомия X	47,XXX	1:1000
Другие аномалии X-хромосомы		1:3000
Женщины с XY	46,XY	1:20 000
Синдром тестикулярной феминизации	46,XY	1:20 000
Всего: 1:650 женщин		

Задачи

- 1. В клетке животного диплоидный набор хромосом равен 34. Определите количество молекул ДНК перед митозом, после митоза, после первого и второго деления мейоза.
- 2. Соматические клетки дрозофилы содержат 8 хромосом. Определите число хромосом и молекул ДНК в профазе, анафазе и после завершения телофазы митоза. Объясните полученные результаты.
- 3. В соматических клетках дрозофилы содержится 8 хромосом. Определите, какое число хромосом и молекул ДНК содержится при гаметогенезе в ядрах перед делением в интерфазе и в конце телофазы мейоза 1. Объясните, как образуется такое число хромосом и молекул ДНК.
- 4. Набор хромосом соматической клетки зеленой лягушки 26. Определите, какой набор хромосом имеют сперматоциты 2 порядка, сперматозоиды, а также клетки головастика. Ответ поясните.