

# *Хромосомы человека*

*Лекция № 2*

# 1. Строение и типы хромосом человека.

# Хромосомы

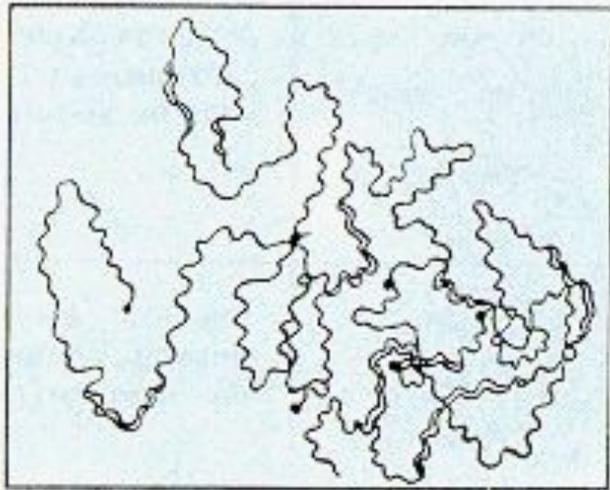
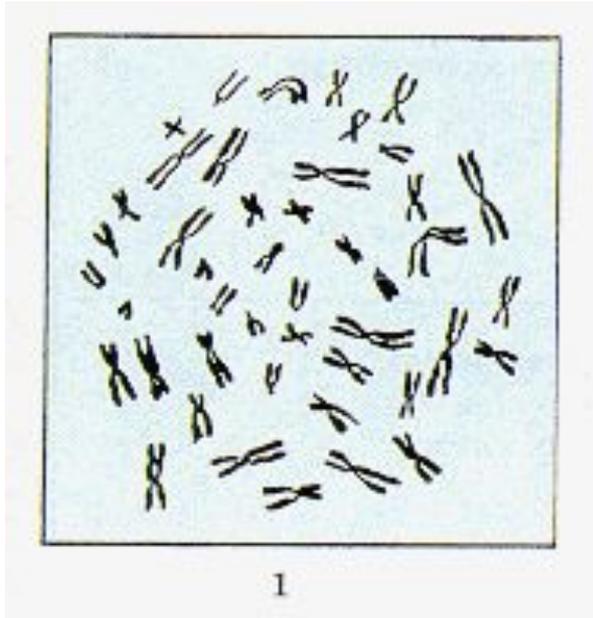
—



**структурны  
е элементы  
ядра клетки,  
содержащие  
ДНК.**

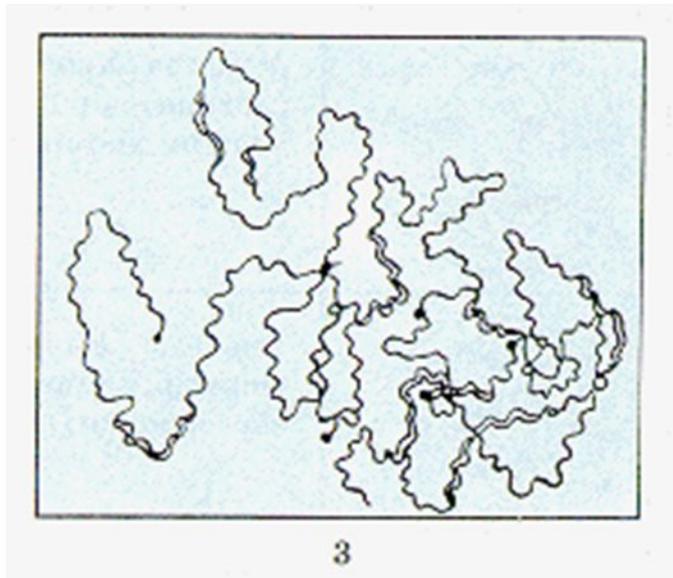
- Название произошло от способности хромосом окрашиваться основными красителями (**chromo** – цвет, **soma** – тело, **chromosoma** – цветное тело).



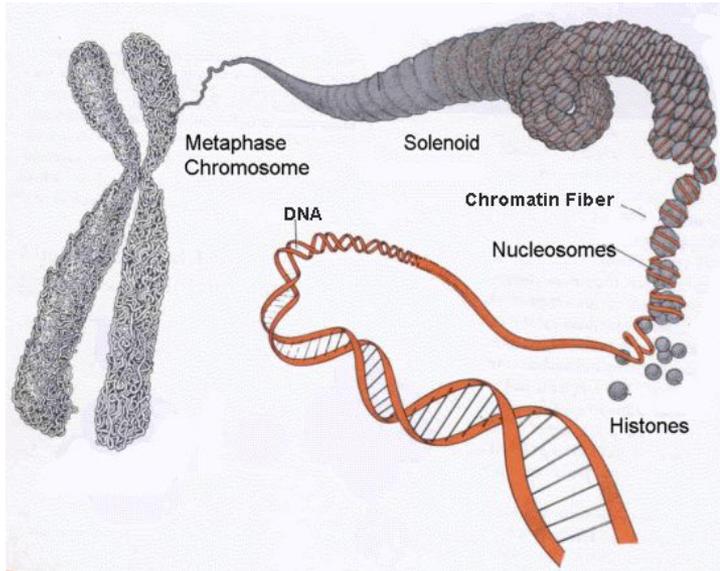


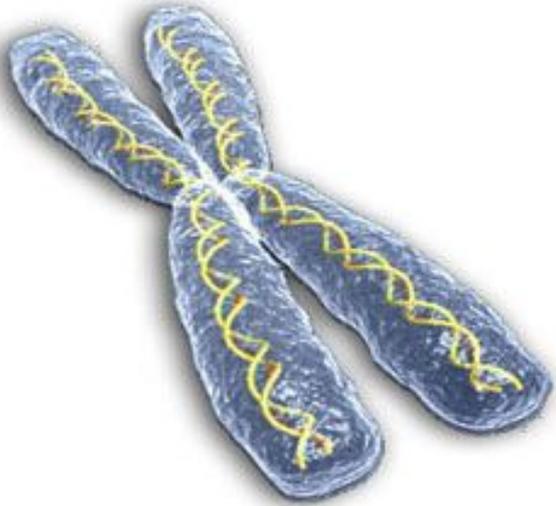
- **Хромосомы представляют собой продолговатые вытянутые тельца, которые формируются в начале деления клеток из **хроматина.****

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



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



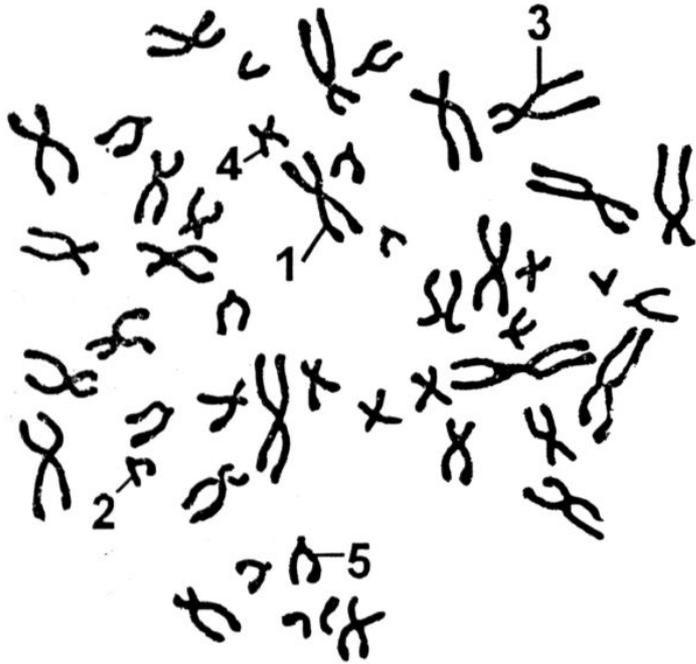


- Каждая хромосома представлена одной молекулой ДНК.



1

- Из хромосом человека самая большая – **первая хромосома человека.**
- Её ДНК имеет общую длину до 7 см.

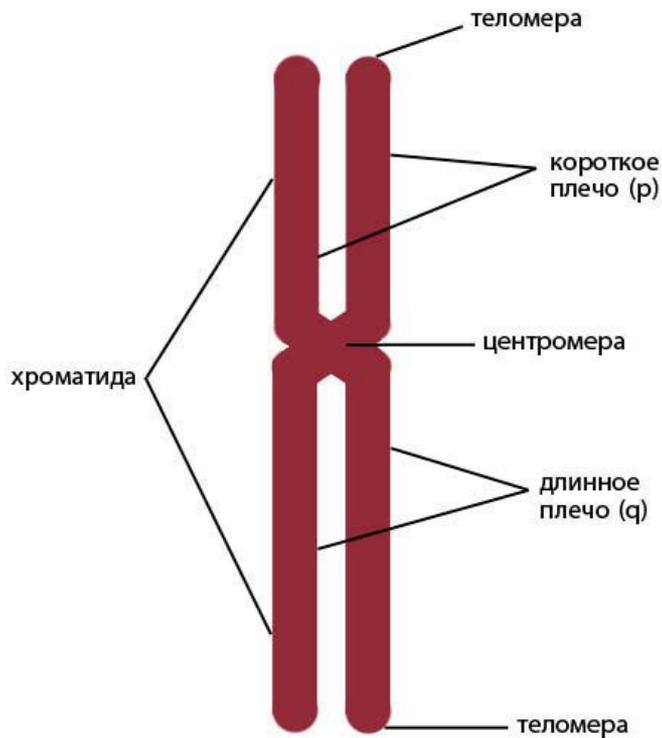


- **Суммарная  
длина  
молекул  
ДНК всех  
хромосом  
человека  
составляет  
170 см.**



- Все хромосомы состоят из двух палочкообразных телец, называемых хроматидами, и первичной перетяжки, называемой центромером.

- Центромера делит хромосому поперёк на две части – **плечи**, которые бывают короткими и длинными.



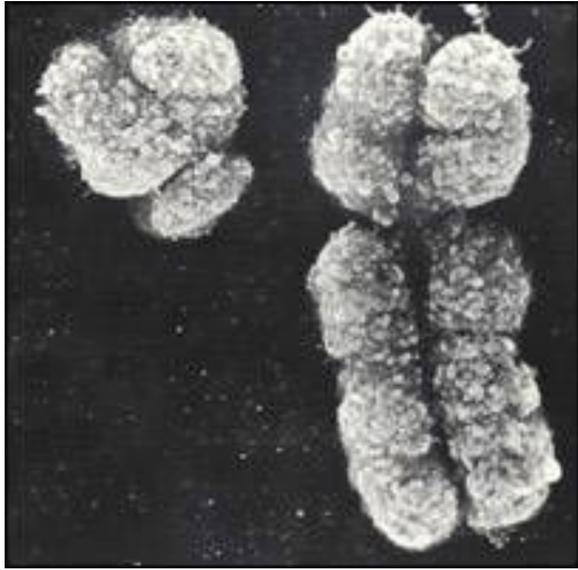
- Короткое плечо хромосомы обозначают латинской буквой **p**, а длинное – **q**.

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



1

- **Метацентрическая хромосома**  
(хромосома из первой пары)



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



## 2. Понятие о кариотипе.

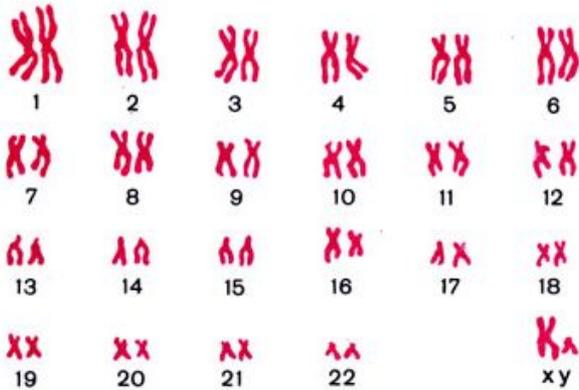
**Каждый организм имеет  
определённый набор  
хромосом, их число,  
размеры и структуру,  
который называется  
кариотипом.**

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

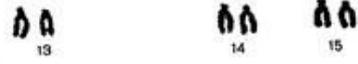


Половые клетки несут половинный набор хромосом.

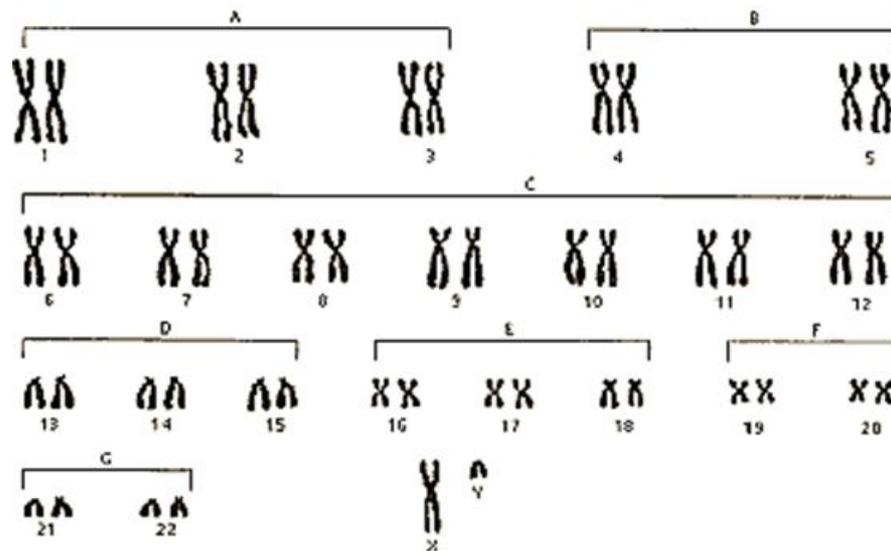
- В **1956 году** американский учёный **Тюо** и шведский учёный **Леван** установили, что число хромосом в кариотипе человека равно **46**, хотя долгое время учёные считали, что в ядре клетки человека имеется **48** хромосом.

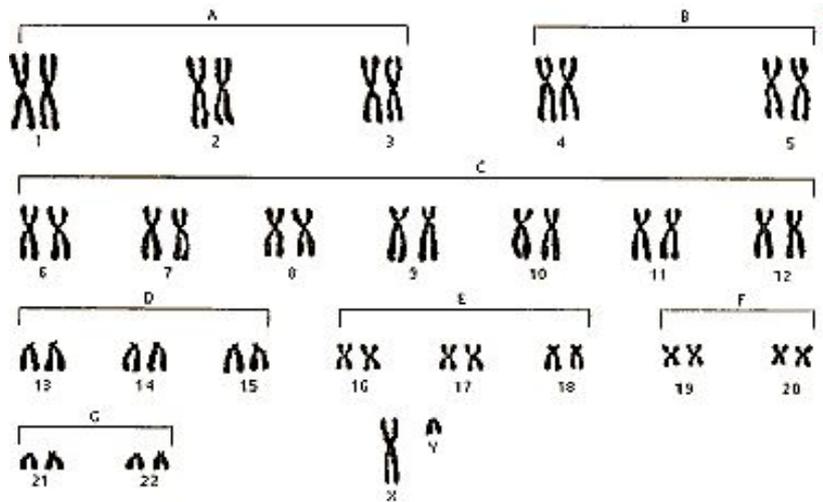


- Впервые подразделение кариотипа человека на группы было проведено **в 1960 году** на конференции **в городе Денвере (США)**.

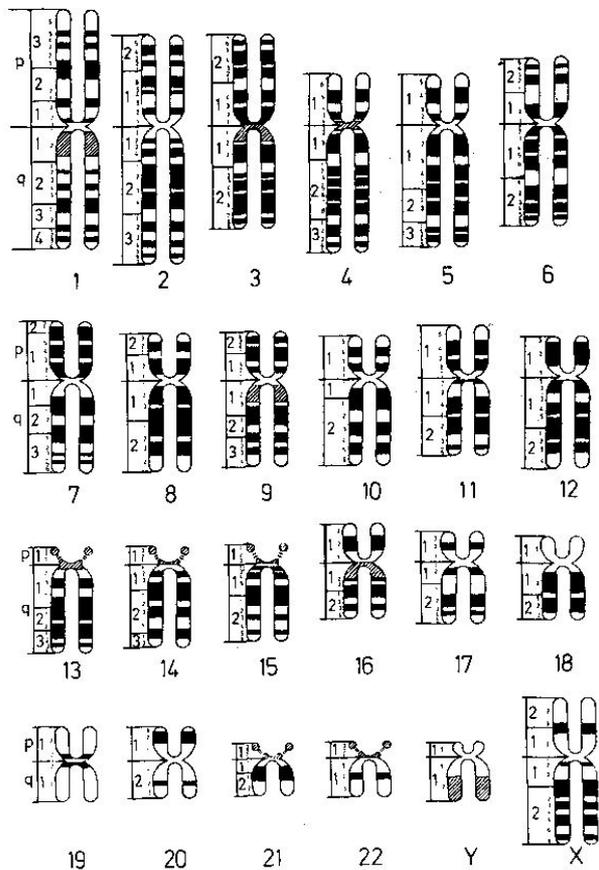
Группа	Изображения хромосом	Характеристика хромосом
A		Большие метацентрические
B		Большие субметацентрические
C		Средние метацентрические
D		Средние акроцентрические
E		Небольшие мета- и субметацентрические
F		Короткие метацентрические
G		Мелкие акроцентрические
Половые хромосомы	 X Y Здоровый мужчина  X X Здоровая женщина	

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

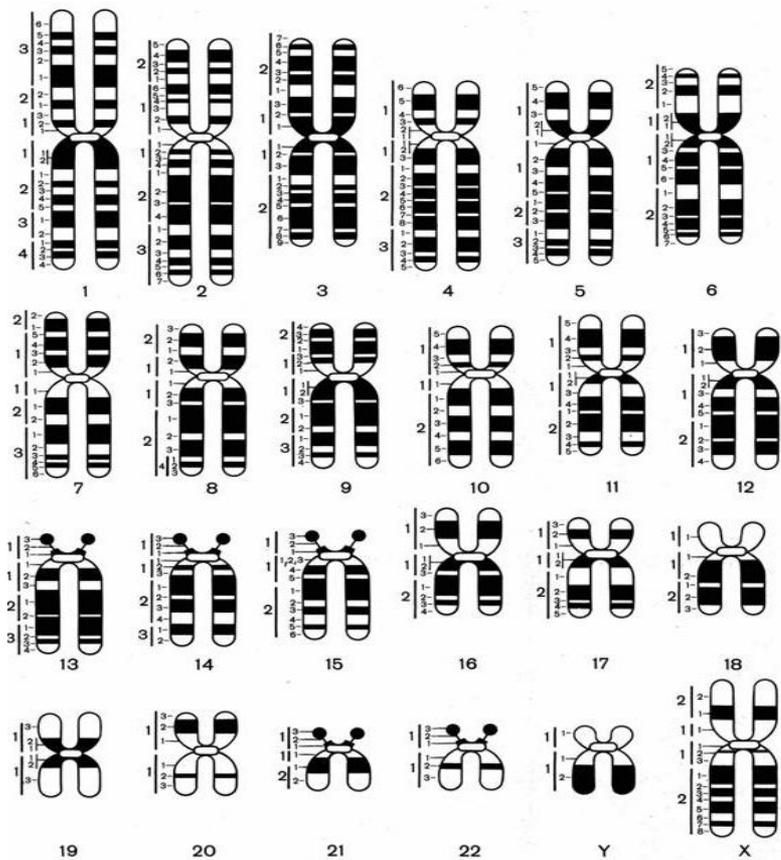




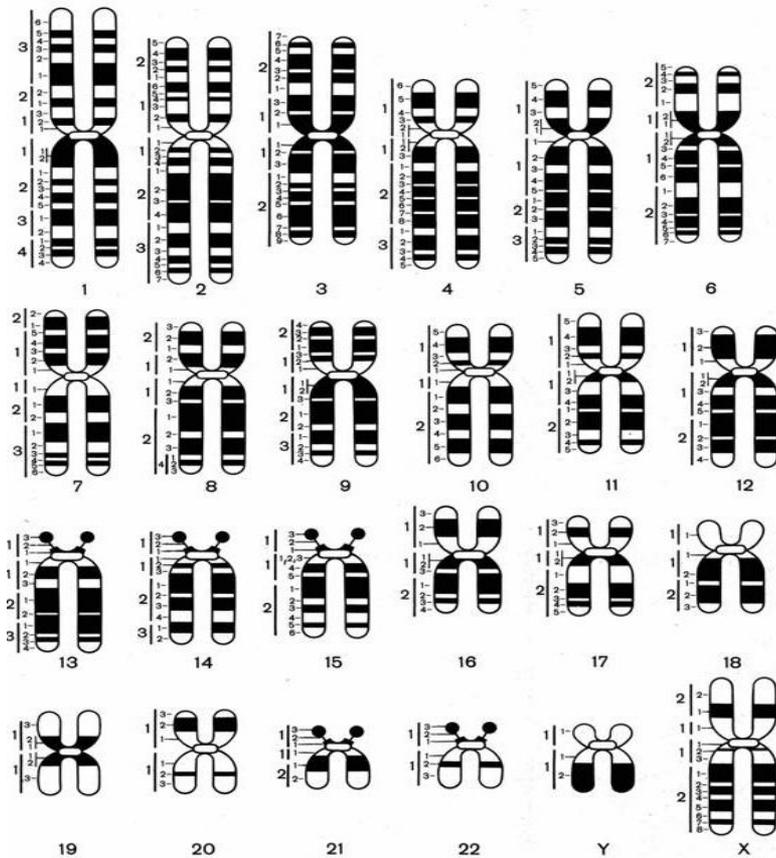
- **Группа А** – самые крупные метацентрические и субметацентрические хромосомы (1 – 3 пары).
- **Группа В** – крупные субметацентрические хромосомы (4 – 5 пары).
- **Группа С** – хромосомы среднего размера, субметацентрические (6 – 12 пары и X-хромосома).
- **Группа D** – крупные акроцентрические хромосомы (13 – 15 пары).
- **Группа E** – маленькие субметацентрические хромосомы (16 – 18 пары).
- **Группа F** – маленькие метацентрические хромосомы (19 – 20 пары).
- **Группа G** – маленькие акроцентрические хромосомы (21 – 22 пары и Y-хромосома).



- В 1971 году была предложена **Парижская классификация хромосом человека**.
- В её основе лежат методы специальной дифференциальной окраски, благодаря которым каждая хромосома приобретает свой неповторимый рисунок из светлых и тёмных сегментов, что помогает точному их распознаванию.



- Светлые сегменты – **эухроматин**.
- Он содержит активные уникальные гены, которые контролируют развитие признаков организма.



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

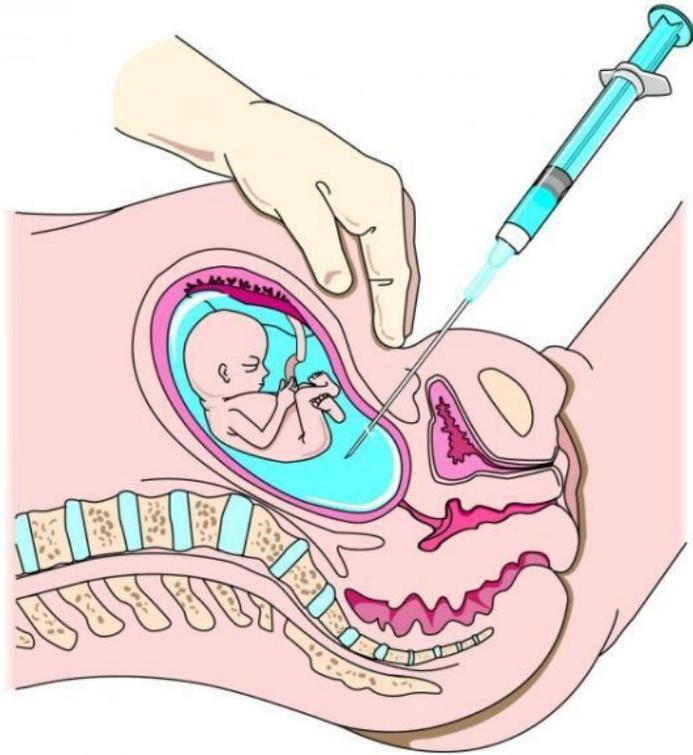
# 3. Современные методы хромосомного анализа.

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



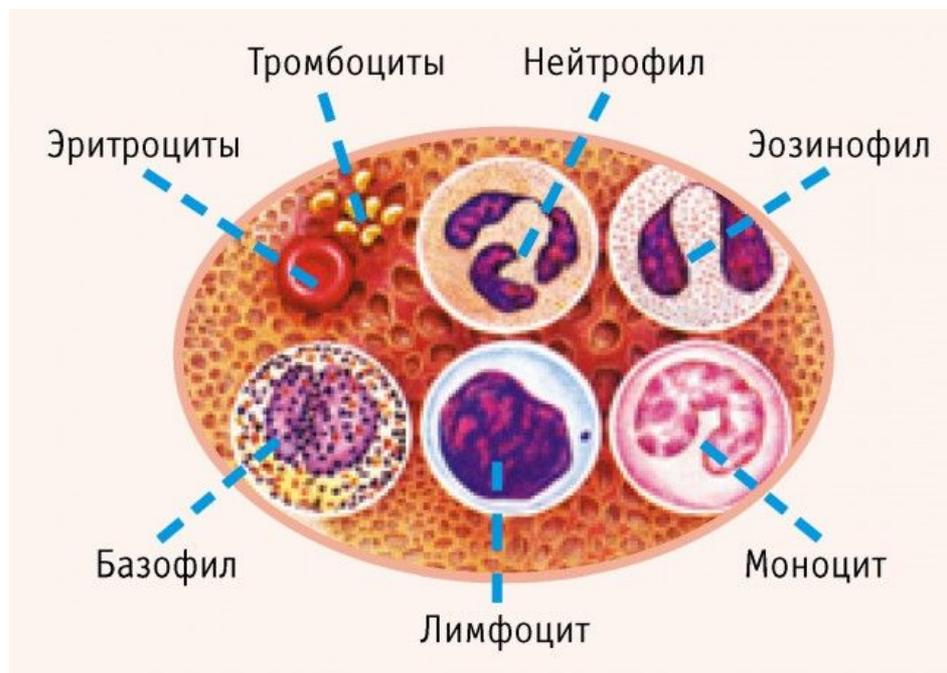


- **Суть цитогенетических методов заключается в микроскопическом анализе хромосом, позволяющем выявить числовые и структурные изменения хромосомного набора.**

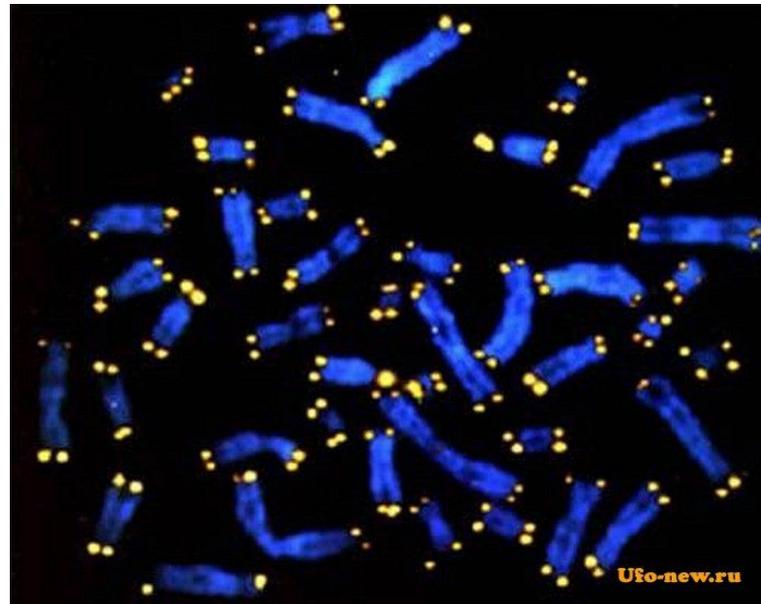


- **Цитогенетические методы применяются для диагностики хромосомных болезней, выявления причин бесплодия, спонтанных абортов эмбрионов, мёртворождений, пороков развития**

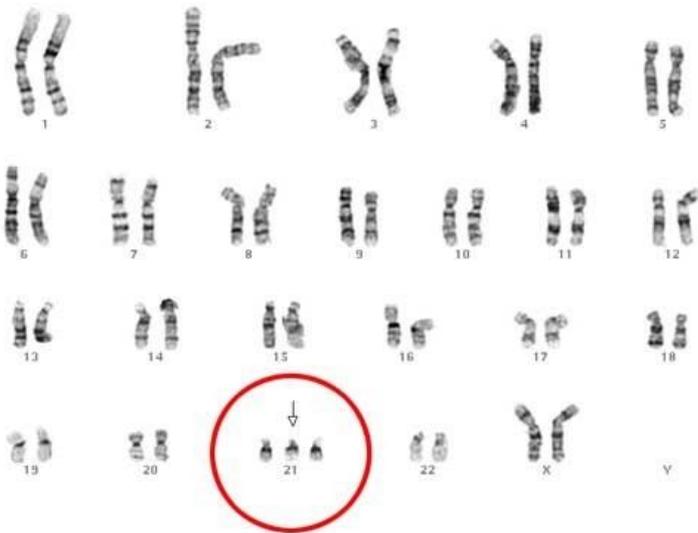
- Для изучения хромосом можно использовать любые ткани, содержащие делящиеся клетки.
- Однако чаще всего используют клетки крови – **лимфоциты**.



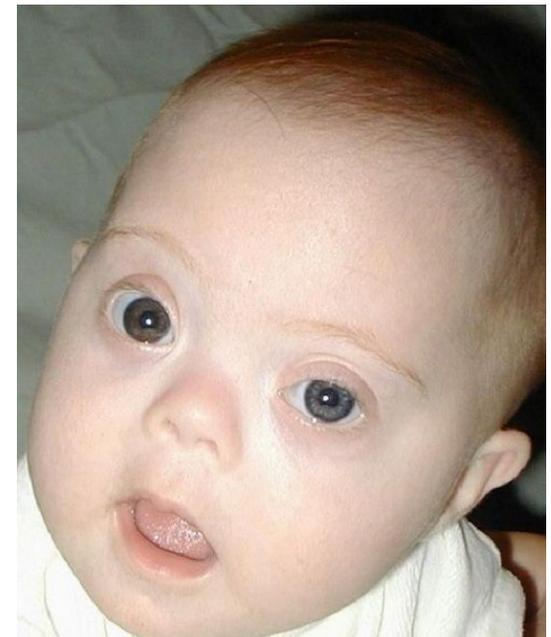
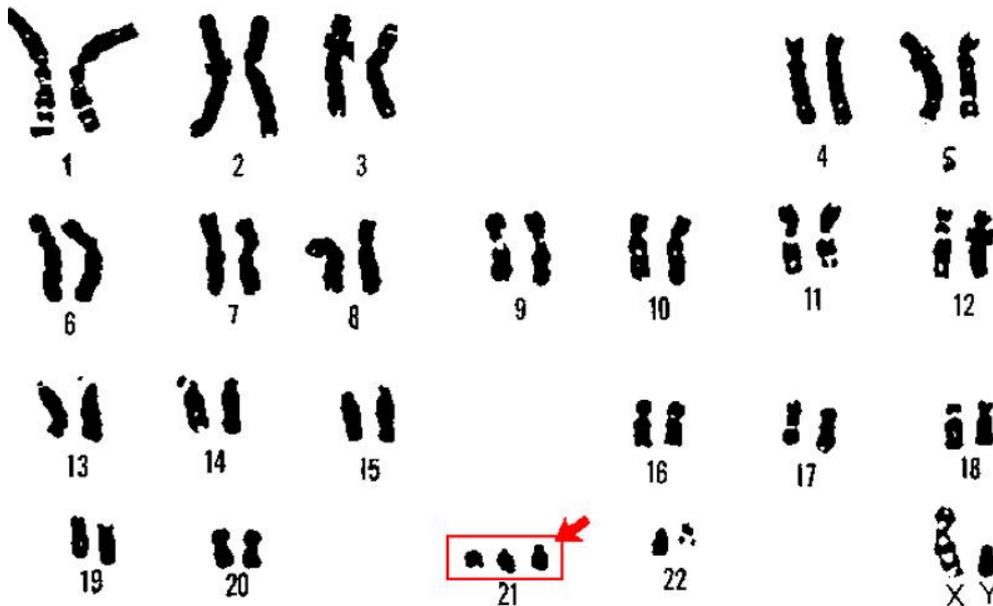
- Важным этапом цитогенетического анализа является **окраска полученных препаратов.**
- Её проводят **простыми и дифференциальными методами.**

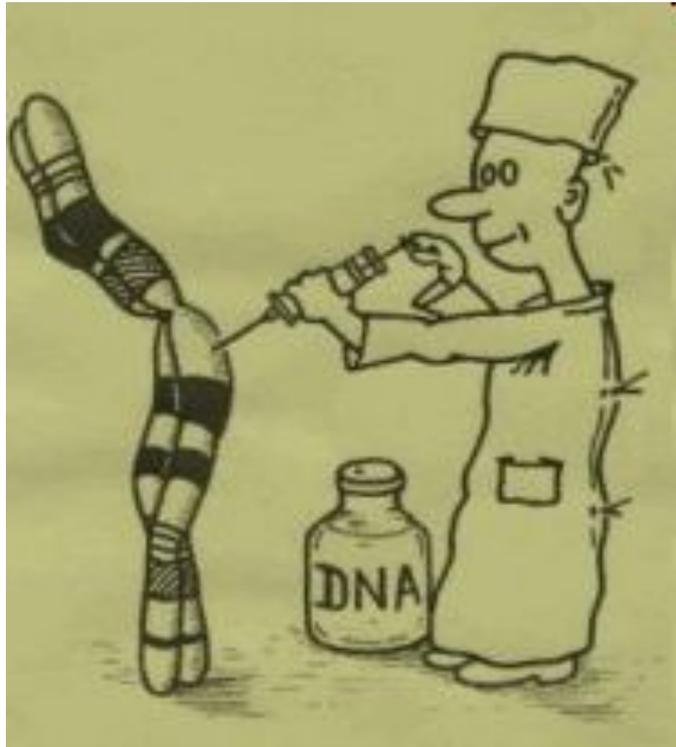


- **Простой  
(рутинный)  
метод -  
окрашивание  
хромосом  
равномерно и  
интенсивно  
по всей длине.**



- При таком способе окраски можно подсчитать количество хромосом, выявить их крупные дефекты, разделить хромосомы на группы.





- **Метод дифференциального окрашивания - способ окрашивания хромосом, при котором они приобретают поперечную исчерченность.**

- Данный метод позволяет более подробно изучить структуру хромосом, выявить те изменения, которые были недоступны для визуализации при рутинном методе, а также определить, к какой паре относится хромосома, если даже пары сходны между собой по размерам и  $\sigma$  е.



13



14

**4. Хромосомный  
механизм  
определения пола  
человека.**

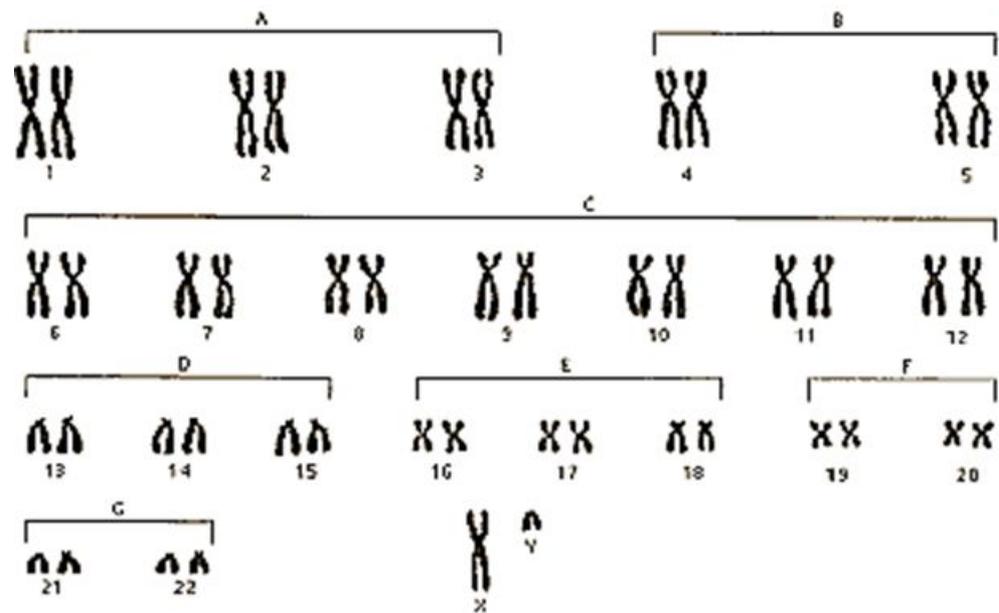
**ХРОМОСОМЫ**

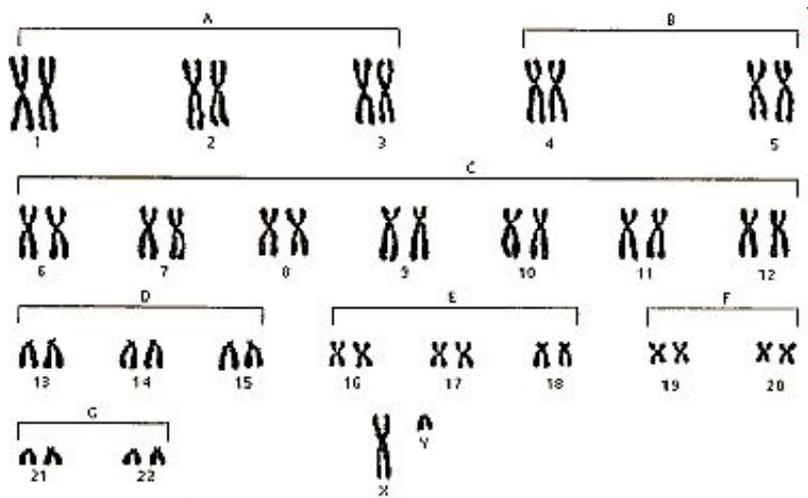
```
graph TD; A[ХРОМОСОМЫ] --> B[АУТОСОМЫ]; A --> C[ГЕТЕРОХРОМОСОМЫ]
```

**АУТОСОМЫ**

**ГЕТЕРОХРОМОСОМЫ**

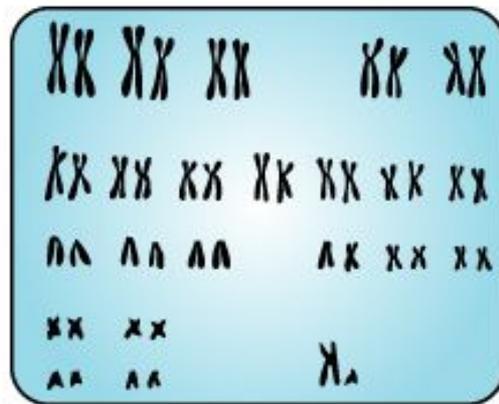
# **АУТОСОМЫ – ЭТО ВСЕ ХРОМОСОМЫ ЧЕЛОВЕКА, КРОМЕ ПОЛОВЫХ.**



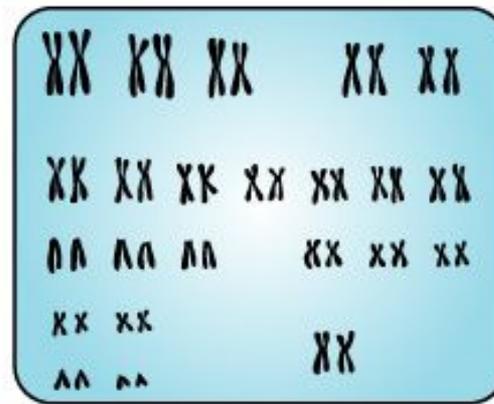


- Из 46 хромосом человека – **44 хромосомы – аутосомы.**
- Они одинаковые у мужчин и женщин.

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



А

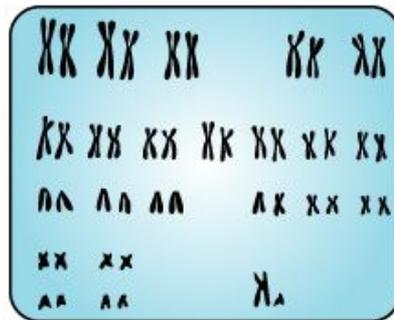


Б

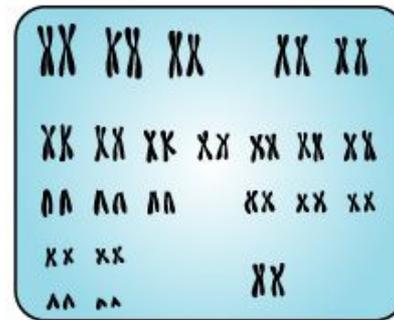


- Они определяют пол организма и содержат гены, отвечающие за формирование гениталий.

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



А



Б



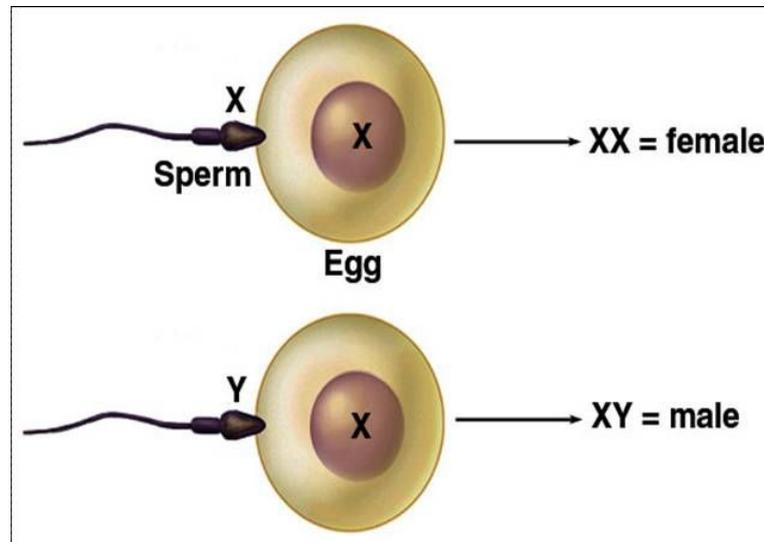
**ПОЛ  
ЧЕЛОВЕКА**

```
graph TD; A[ПОЛ ЧЕЛОВЕКА] --> B[ГОМОГАМЕТНЫЙ]; A --> C[ГЕТЕРОГАМЕТНЫЙ]
```

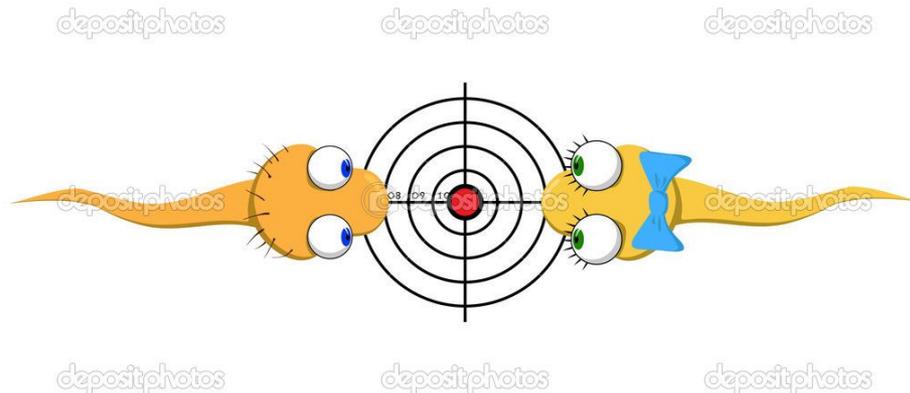
**ГОМОГАМЕТНЫЙ**

**ГЕТЕРОГАМЕТНЫЙ**

- **Гомогаметный пол** – пол, характеризующийся наличием двух идентичных половых хромосом и формированием однотипных гамет.
- У человека гомогаметный пол – **женский**.



- **Гетерогаметный пол** – пол, характеризующийся наличием двух различных половых хромосом и формированием гамет двух типов.
- У человека гетерогаметный пол – **мужской.**



# Определение пола человека

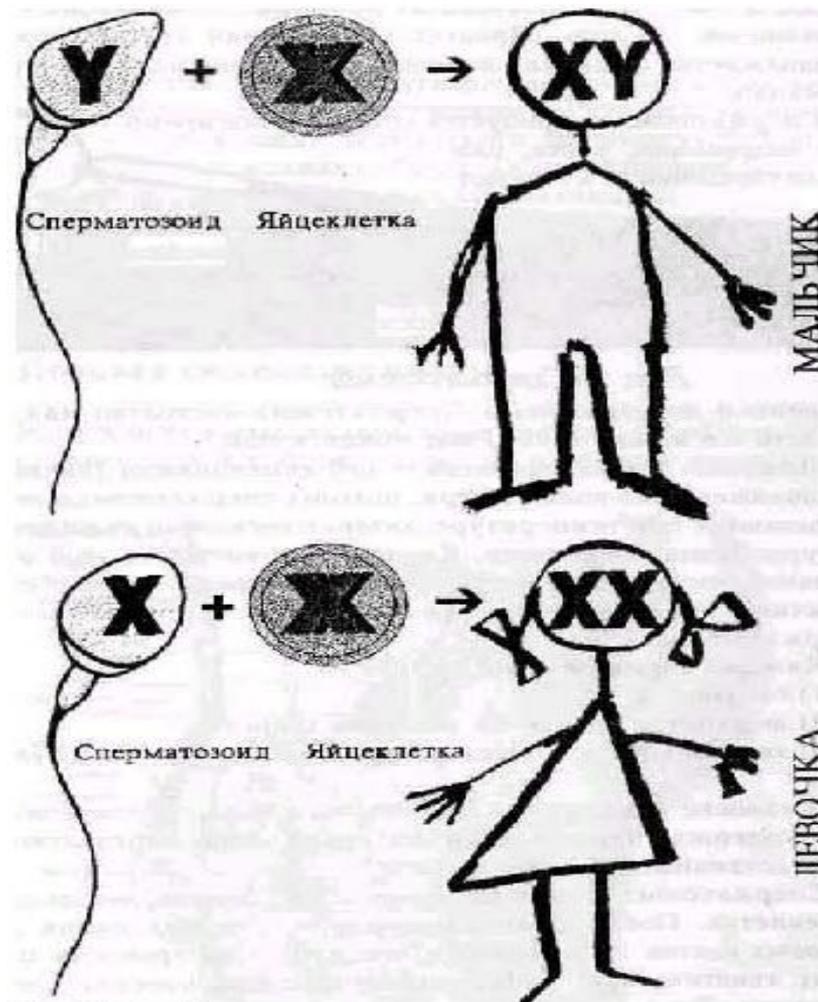
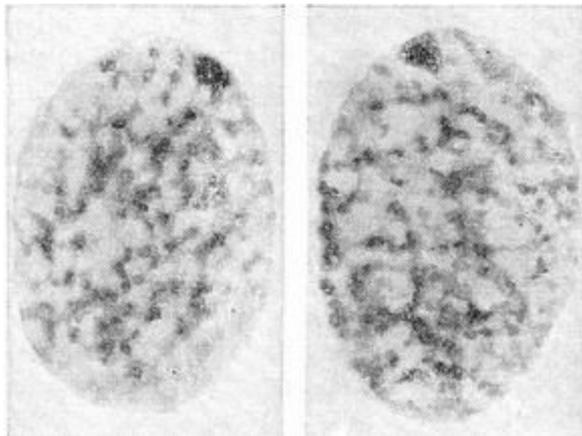


Рис. 4. Определение пола

# **5. Методы анализа полового хроматина.**

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

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



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



- **К этой диагностике прибегают при судебно-медицинской экспертизе или в спорных случаях установления пола (например, при аномалиях в строении наружных половых органов, при хромосомных болезнях).**



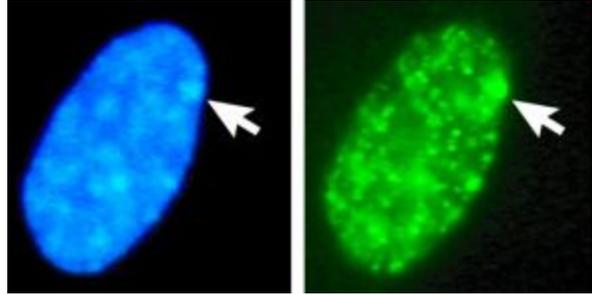
- Для выявления X- и Y-хромосом чаще всего используется соскоб клеток слизистой оболочки с внутренней поверхности обеих щёк человека (буккальный тест).



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



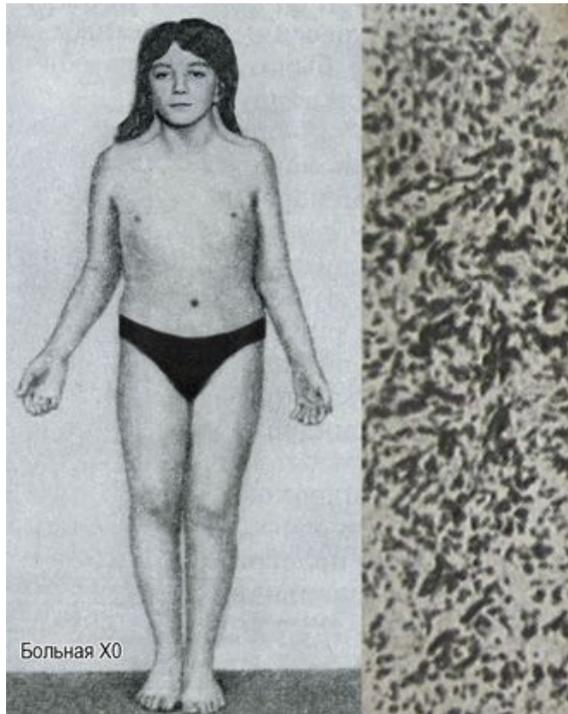
- В 15 – 25 %  
исследованных клеток  
у здоровых женщин  
можно обнаружить  
небольшое, сильно  
окрашенное  
образование у стенки  
ядра.
- Это образование  
получило название  
**тельце Барра.**



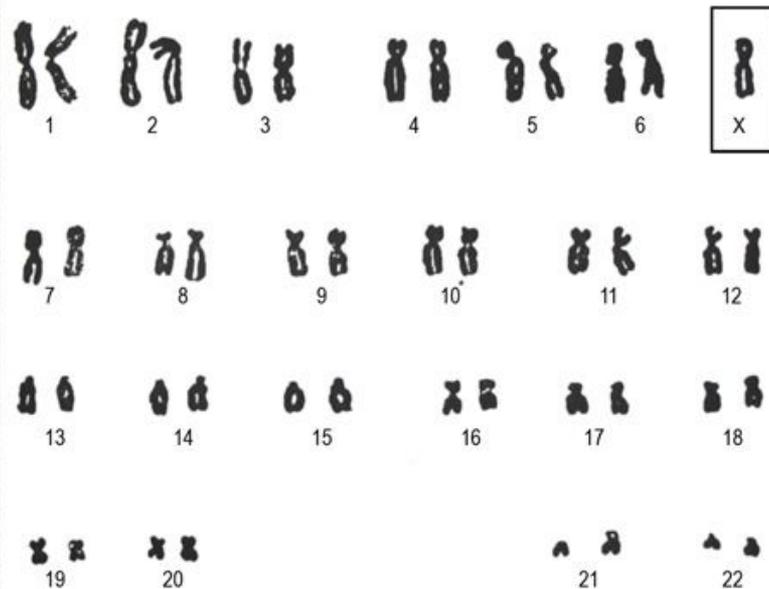
Ядро фибробласта женщины, окрашенное флуоресцентным красителем. Стрелкой указано тельце Барра.

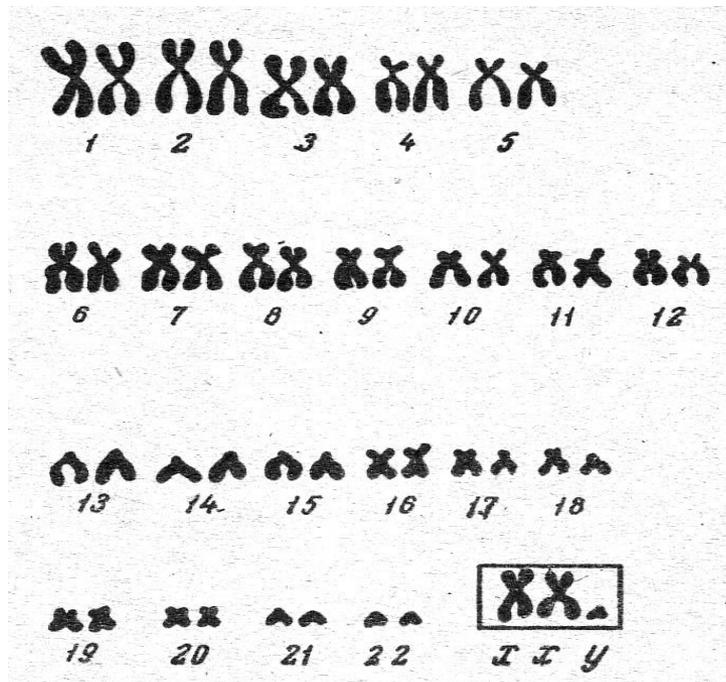
- **Тельце Барра** – это X-хромосома в покоящемся состоянии.
- **Число телец Барра всегда на единицу меньше числа наличных X-хромосом, т. е. у мужчин их нет, а у женщин – только одно.**

- Отсутствие тельца Барра у женщин свидетельствует о хромосомном заболевании - **синдроме Шерешевского - Тернера** (кариотип **45, X0**).

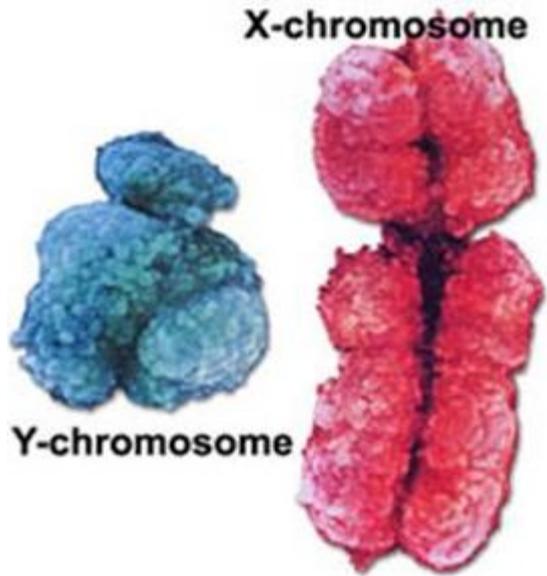


Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / X0

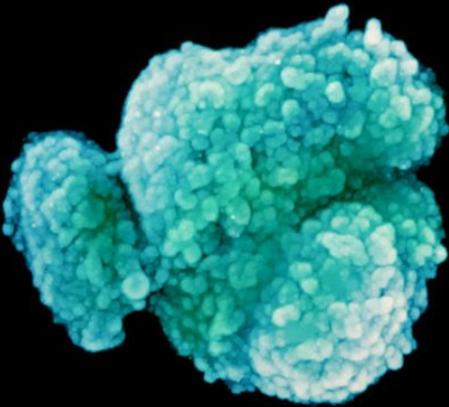




- Присутствие у мужчин тельца Барра свидетельствует о наследственном заболевании - **синдроме Клайнфельтера** (кариотип 47, XXY).



- Для выявления Y-хромосомы препараты окрашивают специальными красителями и рассматривают в люминесцентный микроскоп.



- **Y-хромосома даёт яркое зелёное свечение.**
- **Этот метод позволяет установить количество Y-хромосом в кариотипе.**

