

Цитологические основы наследственности

Лекция 2

- Наследственность- это способность живых существ передавать свои признаки и особенности развития потомству.
- Изменчивость – это разнообразие признаков среди представителей данного вида ,а также свойство потомков приобретать отличие от родительских форм.



- Цитоплазматическая мембрана (оболочка) ЦПМ — это тонкая структура, которая отделяет содержимое клетки от окружающей среды. Имеются многочисленные складки, извилины, и поры, что позволяет регулировать прохождение через нее веществ.
- Цитоплазма — это органическая масса (гиалоплазма), расположенная между ЦПМ и оболочкой ядра. Внутри нее двигаются различные клеточные органеллы и происходят биохимические реакции. Органеллы выполняют в клетке ту же роль, что и органы в человеческом теле: производят жизненно важные вещества, генерируют энергию, выполняют функции пищеварения и выведения органических веществ
- Митохондрии — это органеллы способные осуществлять многочисленные химические реакции, например клеточное дыхание.
- Лизосомы, «желудок» клетки, образуются из пузырьков комплекса Гольджи: они содержат пищеварительные ферменты, которые позволяют им переваривать пищу, поступающую в цитоплазму. Их внутренняя часть, или микс, выстлана толстым слоем полисахаридов, которые препятствуют тому, чтобы эти ферменты разрушили собственный клеточный материал.
- Эндоплазматическая сеть связывает воедино все части клетки, располагаясь вокруг ядра.
- Рибосомы находятся как в цитоплазме клетки, так и в ее ядре. Функция заключается в синтезе белков.
- Ядро, является ее основным компонентом, так как это организм, управляющий функциями клетки, и носитель наследственных признаков

Виды наследственности:

- Хромосомная (ЯДЕРНАЯ)- обусловлена генами локализованным и в хромосоме
- Цитоплазматическая (ВНЕЯДЕРНАЯ)-наследование признаков через цитоплазму клеток: органеллы (митохондрии, пластиды) имеющих собственную ДНК, а следовательно и собственные гены.
- -Истинная
- -Ложная (в ЦП находятся инородные включения, такие как вирусы, бактерии ,что ведет к изменению жизнедеятельности клетки и развитию определенных признаков.

Изменчивость

```
graph TD; A[Изменчивость] --> B[Ненаследственная]; A --> C[Наследственная];
```

Ненаследственная

Не передаётся по наследству

1. возникает под влиянием условий окружающей среды.
2. проявляется постепенно у многих особей в группе, т.е. массово.

Наследственная

Передается по наследству

Мутаци-
онная

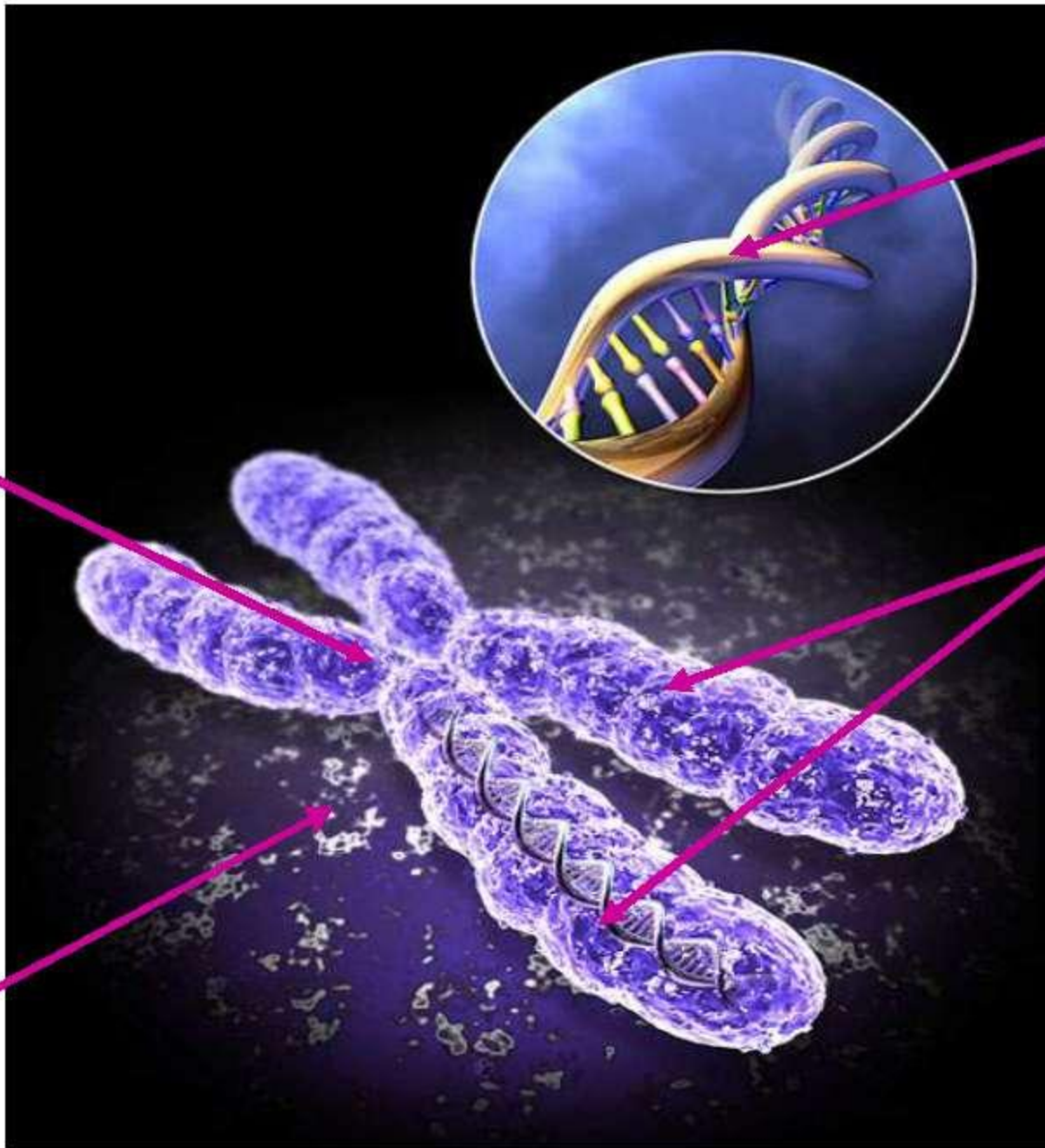
Комбин-
ативная

Центромера

Хроматин

Хроматиды

Хромосома



- Хромосома – главный органоид клетки, локализована в ядре и отвечающая за передачу наследственной информации.
- Свое название получила от греч. «ХРОМ», что означает ЦВЕТ, т.е. хромосомы интенсивно поглощают красители. Можно видеть хромосомы под микроскопом только во время деления клеток (метофазе).

- Ядро клетки претерпевает различные изменения, когда клетка начинает делиться: исчезают оболочка и ядрышки; в это время хроматин становится более плотным, образуя в итоге толстые нити — хромосомы. Хромосома состоит из двух половин — хроматид, соединенных в месте сужения (центромер).
- В каждой клетке нашего тела имеется 23 пары хромосом
- Вдоль каждой хромосомы располагаются гены, ответственные за наследственность, передачу генных признаков от родителей к детям. Именно они определяют цвет глаз, кожи, форму носа и т. д.

МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ТИПЫ 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).



- В соматических клетках всех организмов содержится двойной или диплоидный набор хромосом ($2n$).
- Половые имеют одинарный или гаплоидный набор (n).
- Одинарный набор хромосом называется – **ГЕНОМОМ**.
- Полный набор хромосом соматической клетки. Собственный данному виду организмов называется **КАРИОТИПОМ**.

В кариотипе заложена генетическая информация особи, изменения которой влекут за собой изменение признаков и функций организма.

Медицинская цитогенетика – изучение кариотипа человека в норме и патологии.

В основе роста и дифференцировки органов и тканей лежит размножение клеток путем их деления.

- ДЕЛЕНИЕ СОМАТИЧЕСКОЙ КЛЕТКИ – МИТОЗ.
- ДЕЛЕНИЕ ПОЛОВЫХ КЛЕТОК (гамет)-МЕЙОЗ.

МИТОЗ

Материнская клетка

МЕЙОЗ

Удвоение
числа
хромосом

Упорядочение
удвоенных хромосом

Расхождение
хромосом

Клетка делится
на две части

Каждая новая клетка
имеет полный набор
из 46 хромосом

Удвоение числа
хромосом

Обмен генетическим
материалом

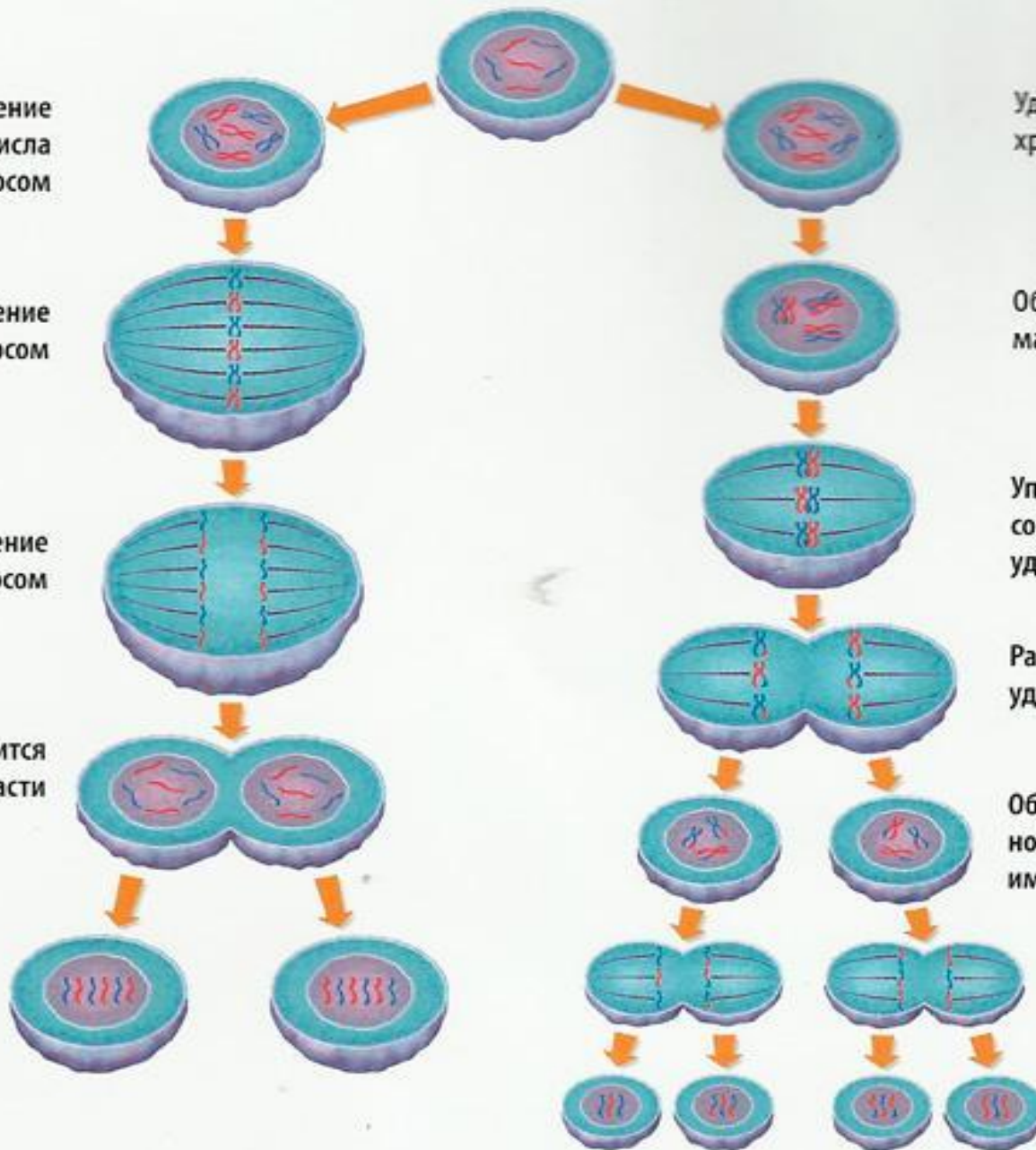
Упорядочение
соответствующих пар
удвоенных хромосом

Расхождение
удвоенных пар

Образование двух
новых клеток, каждая
имеет 46 хромосом

Повторное деление
клеток

Образование четырех
новых клеток, каждая
имеет 23 хромосомы



- Хромосомные болезни- это большая группа клинических состояний , характеризуемых множественными врожденными пороками развития, причина которых связана с количественными или структурными изменениями кариотипа.

Основные типы хромосомных аномалий

2 группы:



- Вызванные изменением числа хромосом, при сохранении структуры (геномные мутации)
- Возникают вследствие нерасхождения или утраты хромосом в гаметогенезе или на ранних стадиях эмбриогенеза.

У человека 3 типа генетической мутаций:

1. Тетраплоидия ($4n=92$)
2. Триплоидия ($3n=69$)
3. Анеуплоидия (по отдельной ХС)-основная масса хромосомных болезней:

Встречаются:

- полисомии по половым ХС (три-тетра-, пентосомии)
- -трисомии по аутосомам
- моносомии (моносомии X)- Шершевского-Тернера

Так же они могут быть:

- полные
- частичные(мозаичные)

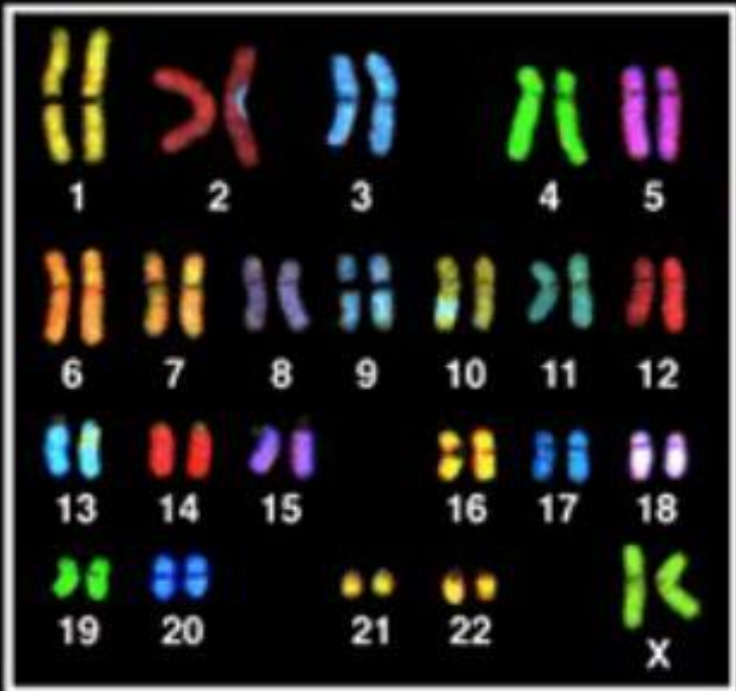
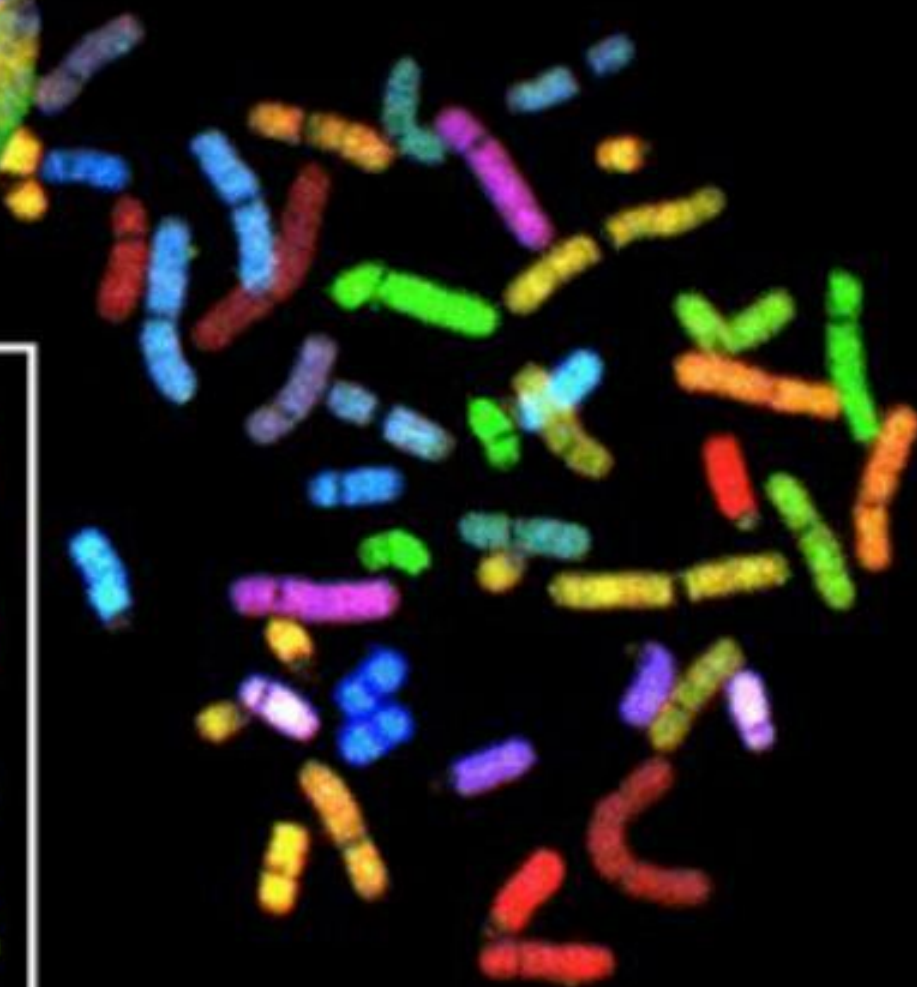
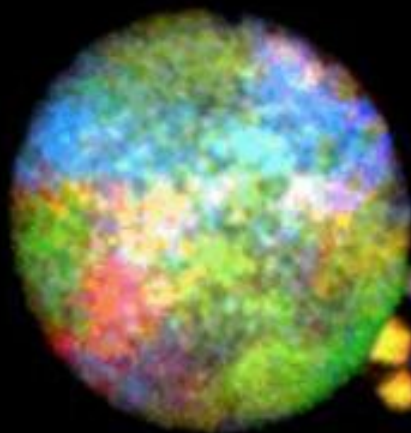
Полные трисомии встречаются по тем аутосомам, которые богаты гетерохроматином :
8,9,13,14,18,21,22,X

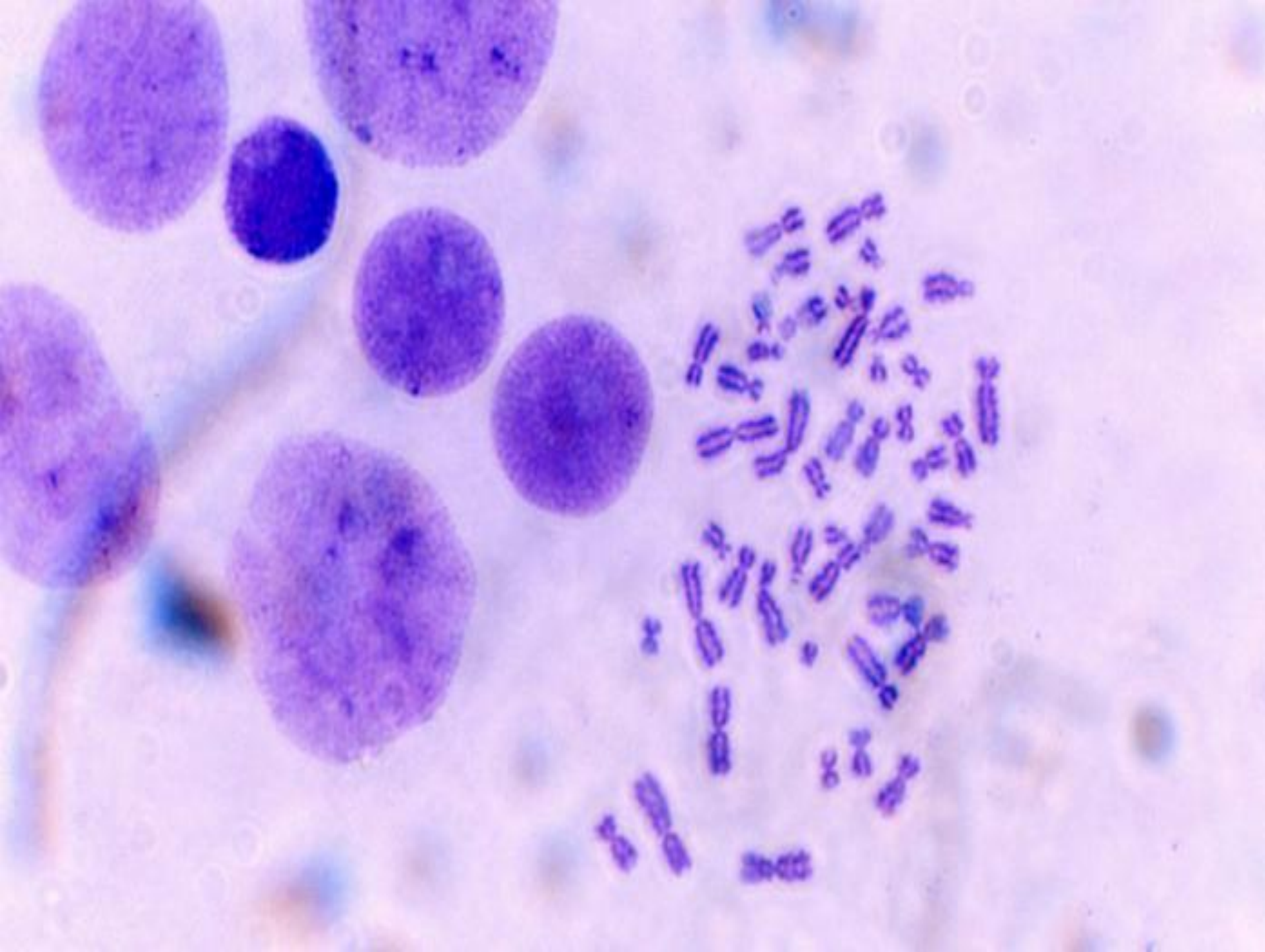
- Вызванные изменением структуры хромосомы (хромосомные мутации)- т.е. структурные перестройки.

В основном эти структурные хромосомные мутации передают один из родителей в кариотипе которого присутствуют хромосомная перестройка.

К ним относится :

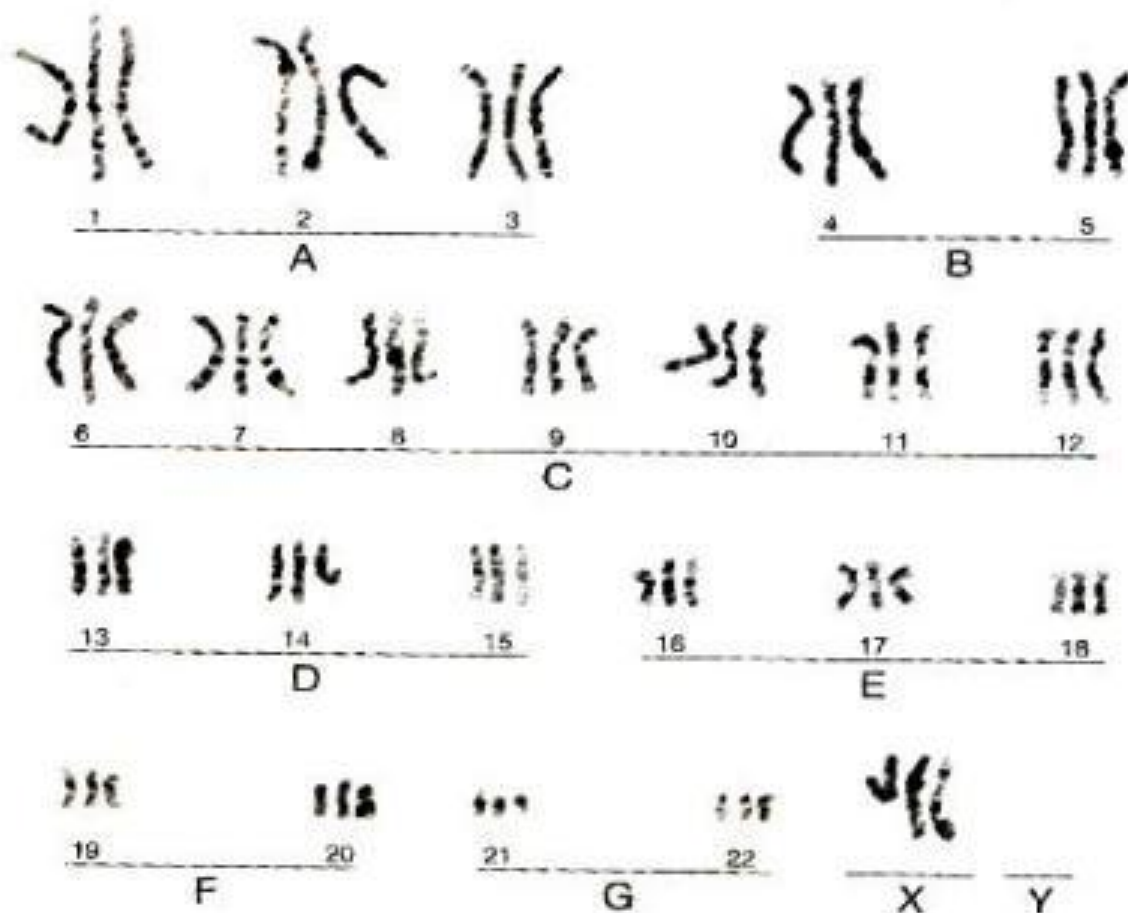
-  Транслокация
-  Делеция
-  дубликация

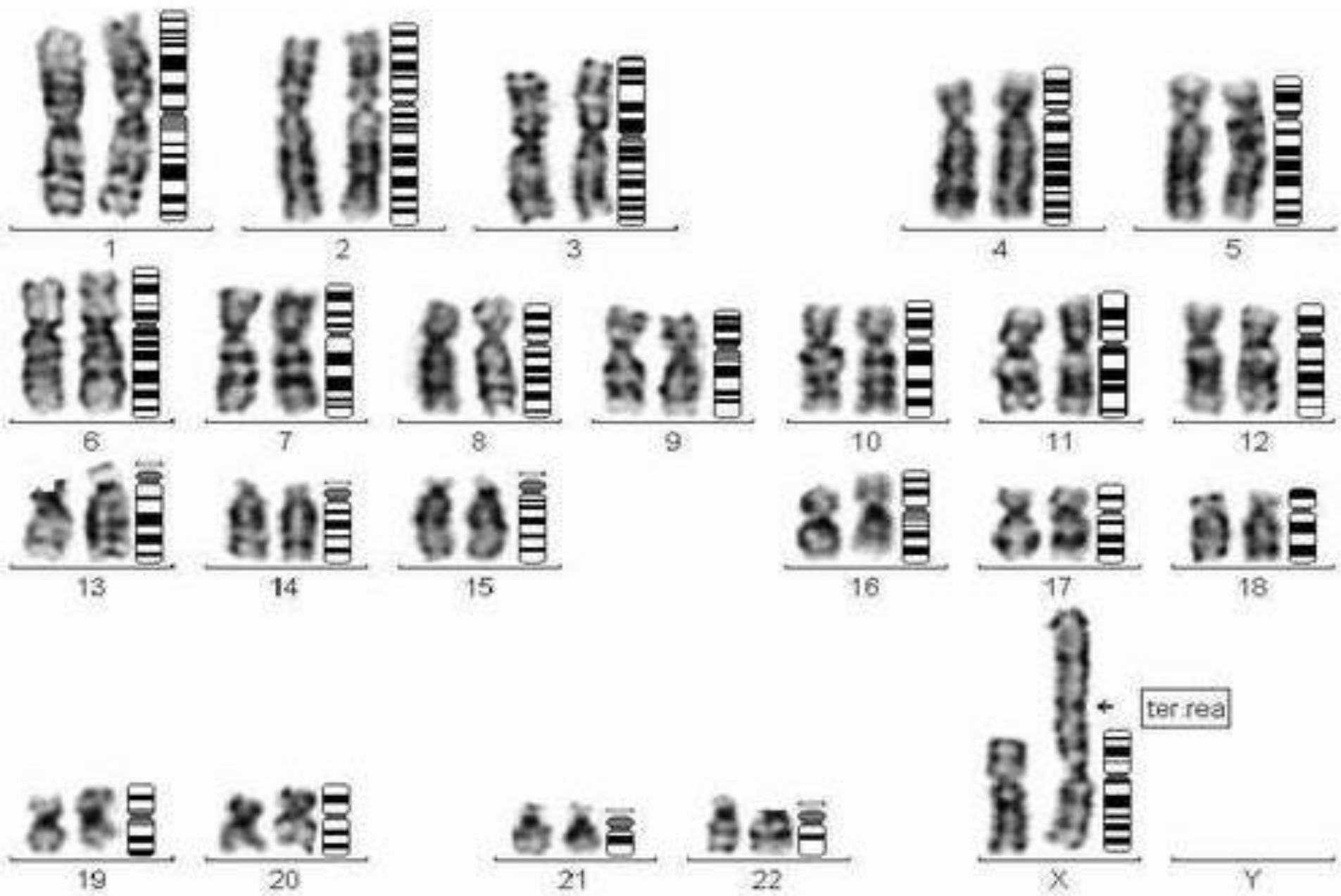




Полипloidия у человека

- На рисунке представлен триплоидный хромосомный набор человека. Триплоидия отмечается в 17% случаев спонтанных выкидышей и в 3% случаев мертворождений.

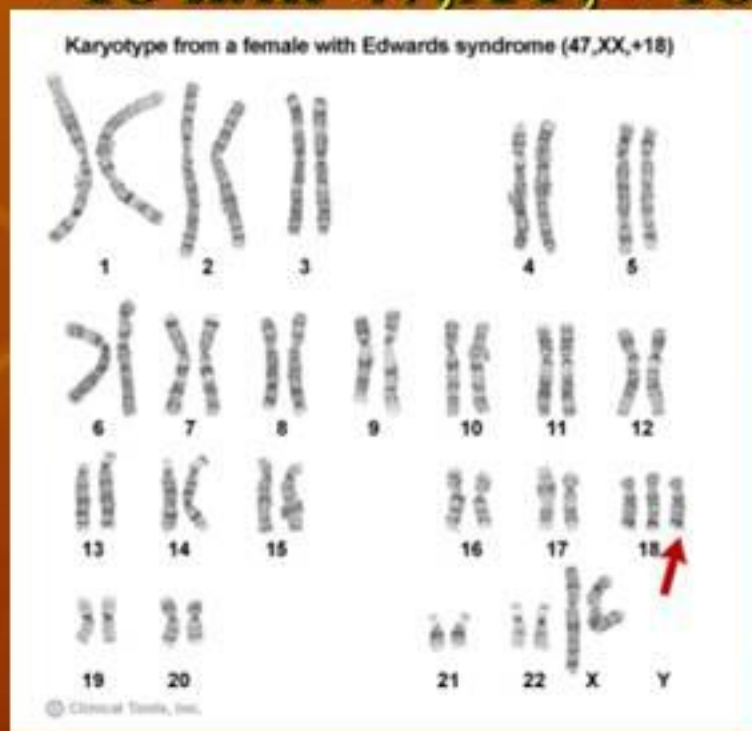




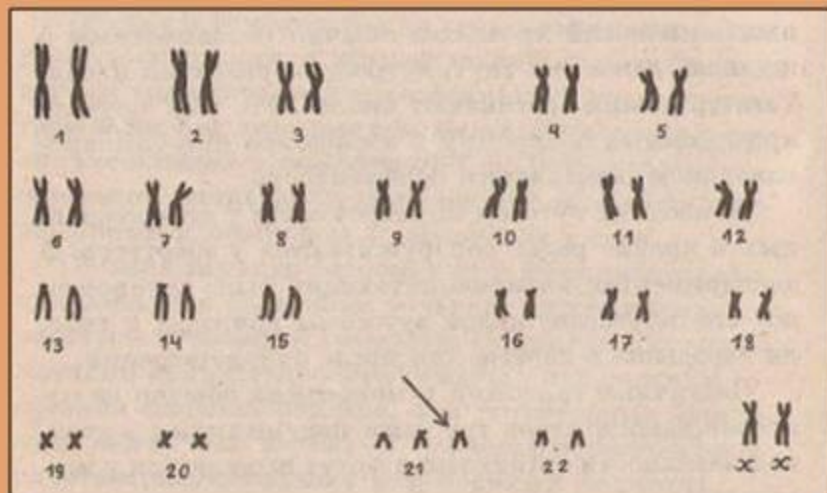
СИНДРОМ ЭДВАРДСА

Популяционная частота 1:5000-
1:7000 новорожденных.

- **Кариотип: 47,XX,
+18 или 47,XY, +18.**



Синдром Дауна

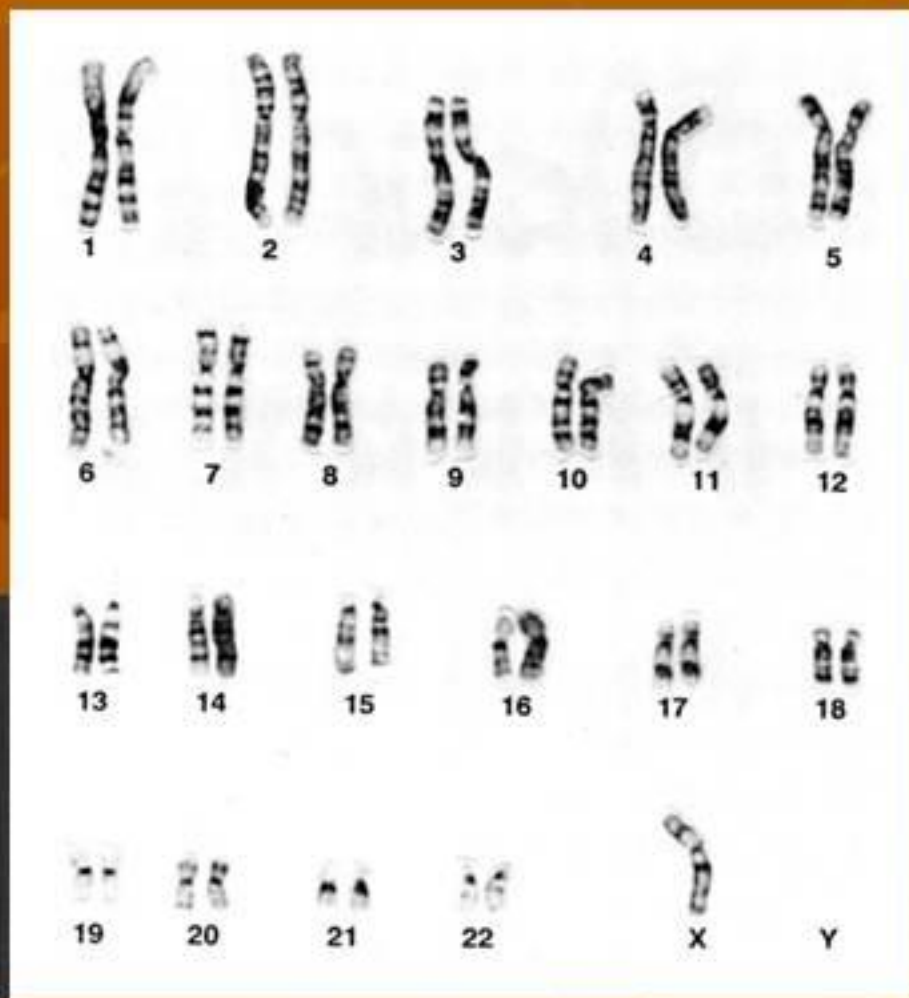


Кариотип девочки с синдромом Дауна

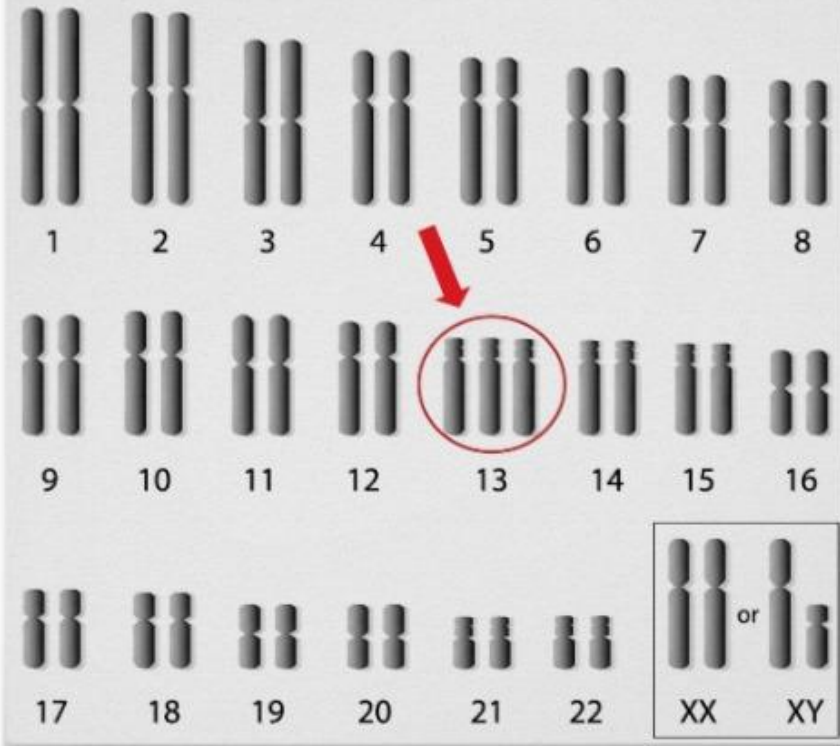
Синдром Шерешевского- Тернера

Частота синдрома 1:3000-3500
новорожденных девочек.

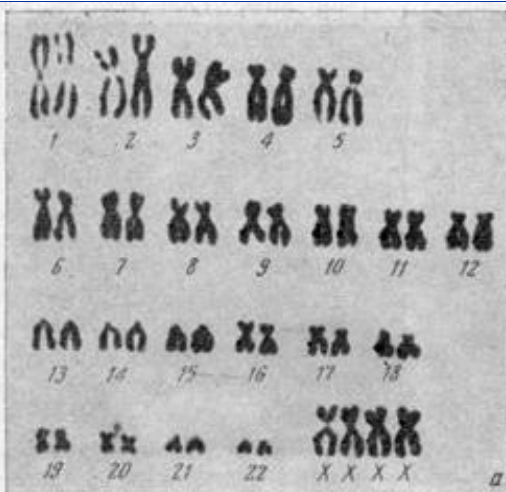
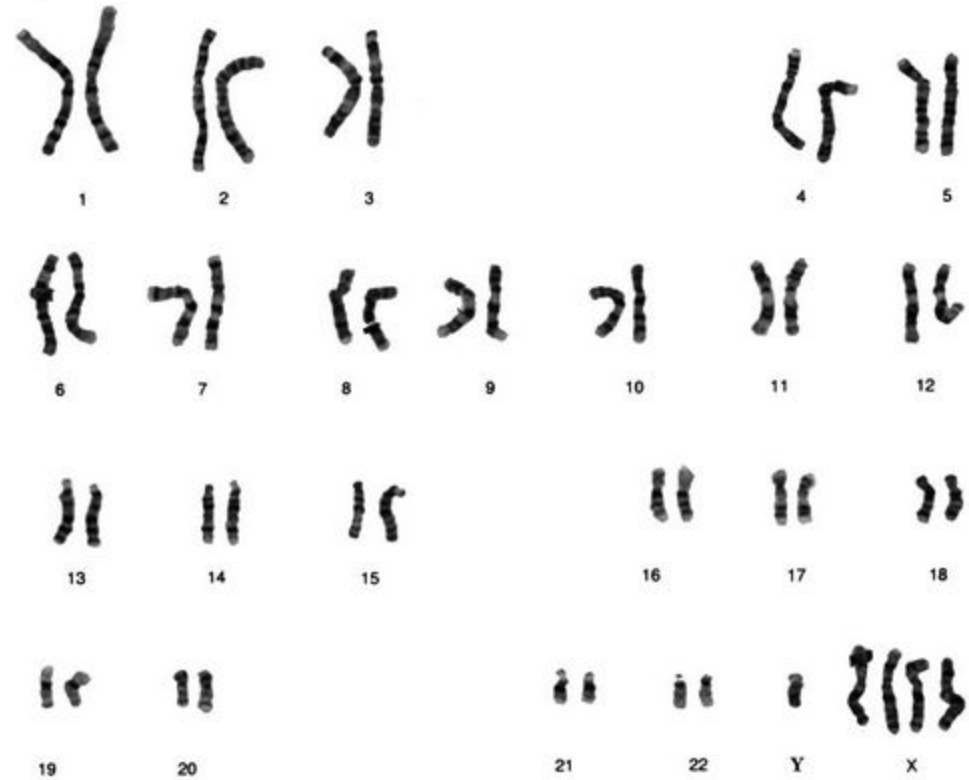
- Карнотип 45,X. В клетках
нет глыбок полового
хроматина.



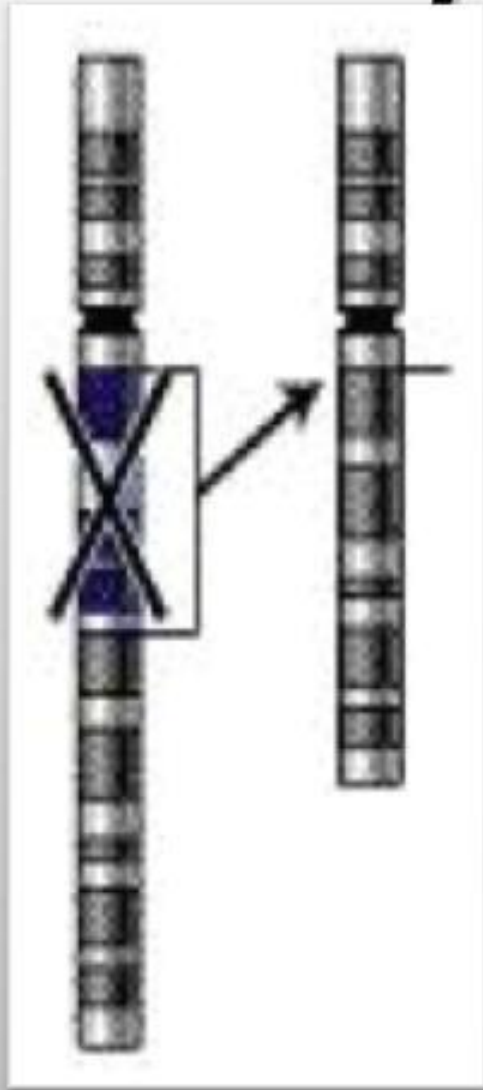
Patau Syndrome



49,XXXXY Klinefelter's Syndrome



ДЕЛЕЦИЯ



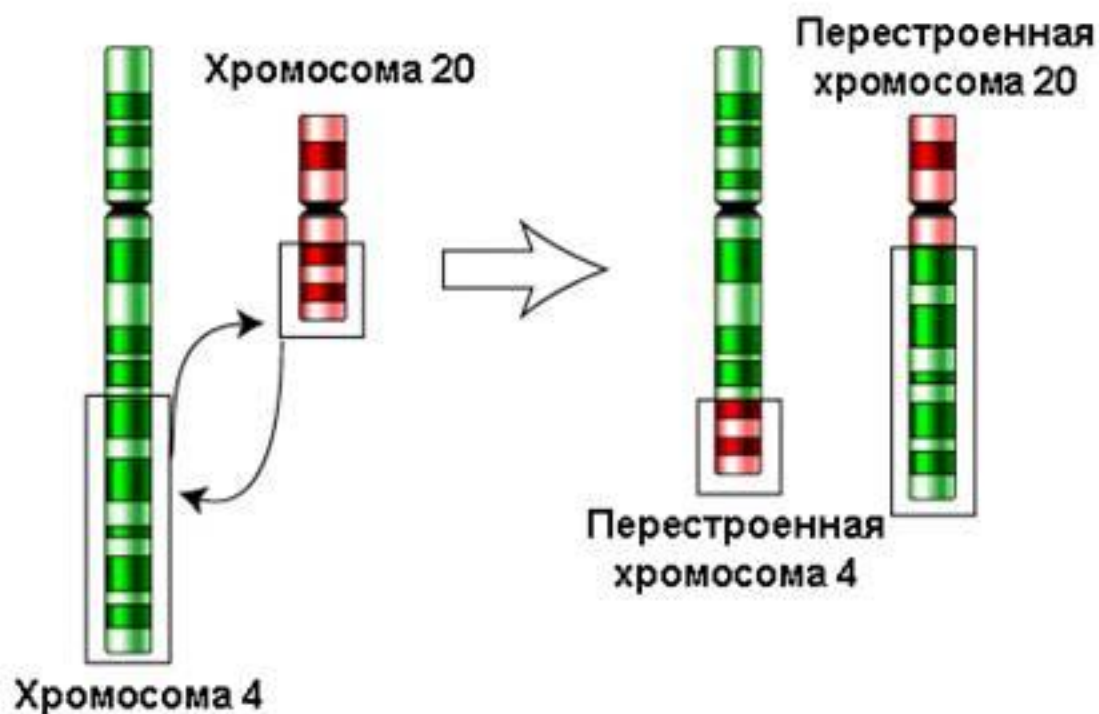
-от лат. *deletio* —
уничтожение —
хромосомная абберрация
(перестройка), при которой
происходит потеря участка
хромосомы.

Транслокация

- Взаимный обмен концевыми участками между негомологичными хромосомами.

До транслокации

После транслокации



ДУПЛИКАЦИИ

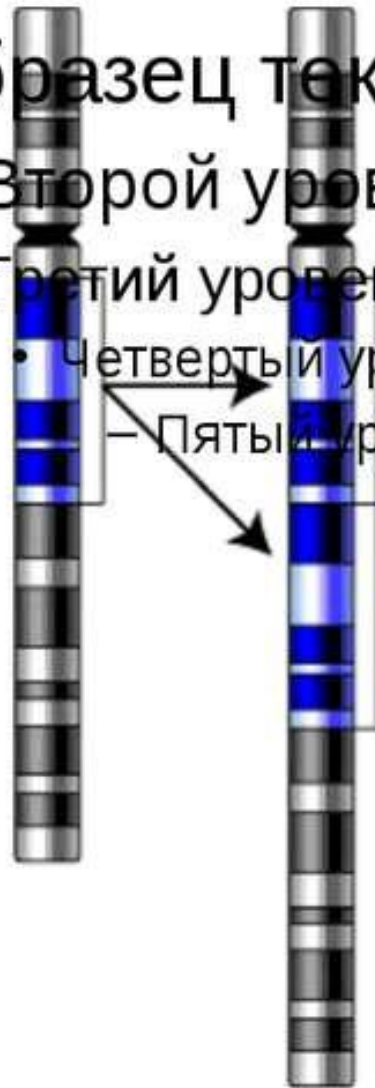
Образец текста

– Второй уровень

– Третий уровень

• Четвертый уровень

– Пятый уровень



От лат. *duplicatio* —
удвоение — структурная
хромосомная мутация,
заключающаяся в
удвоении участка
хромосомы.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ



...ИЛИ НАЧНЁМ ЗАНОВО?