

СЕМЕЙ ҚАЛАСЫНЫҢ МЕМЛЕКЕТТІК МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ
Молекулярлы биология және микробиология кафедрасы

СӨЖ

**Тақырыбы: Хромосомалардың құрылымы мен түрі
Хромомера, хромонема, хроматин. Адам кариотипі**

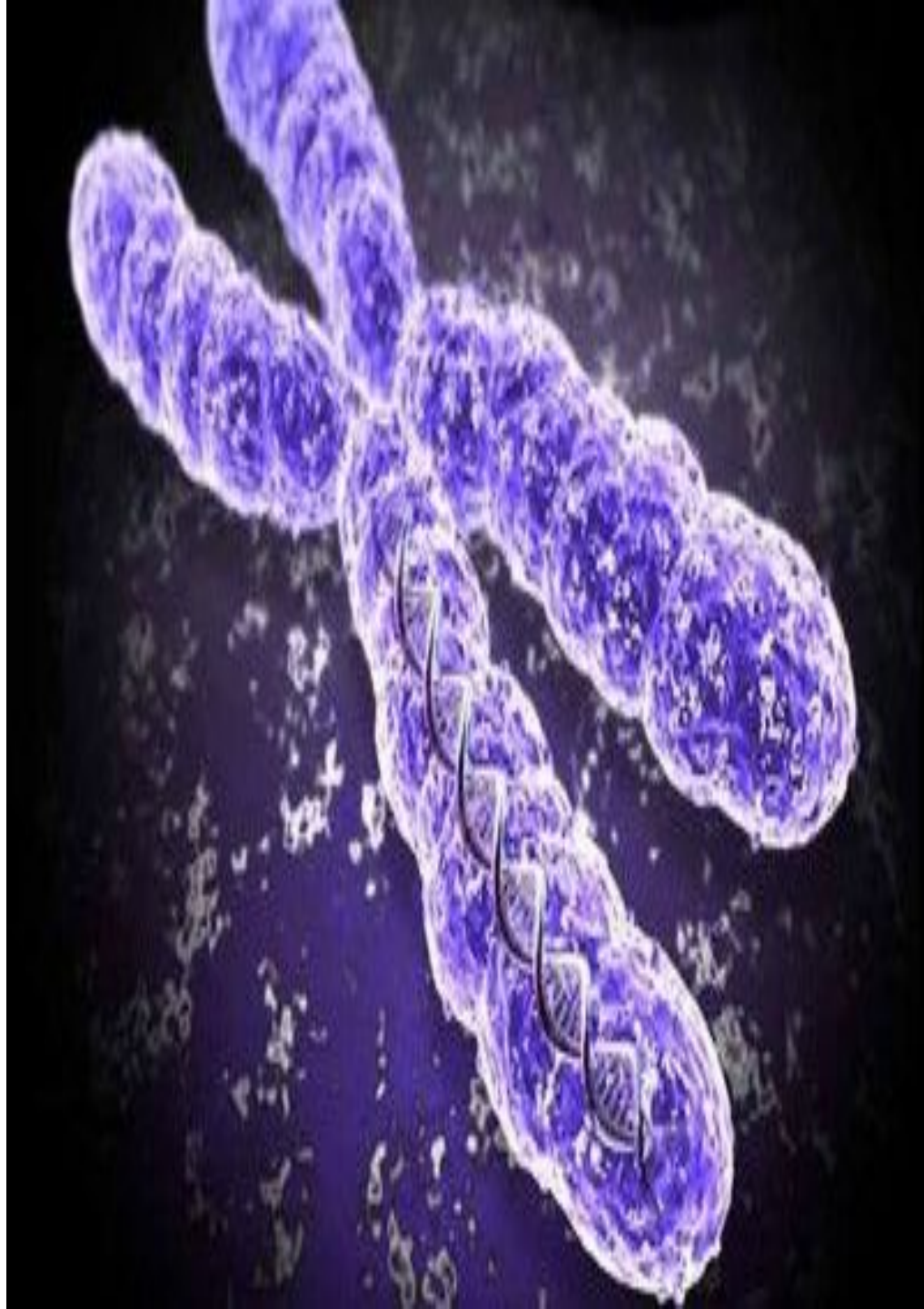
Орындаған : Теміржан Мағжан Теміржанұлы
Тексерген: Темекбаева Эльмира Сайлаугазиновна

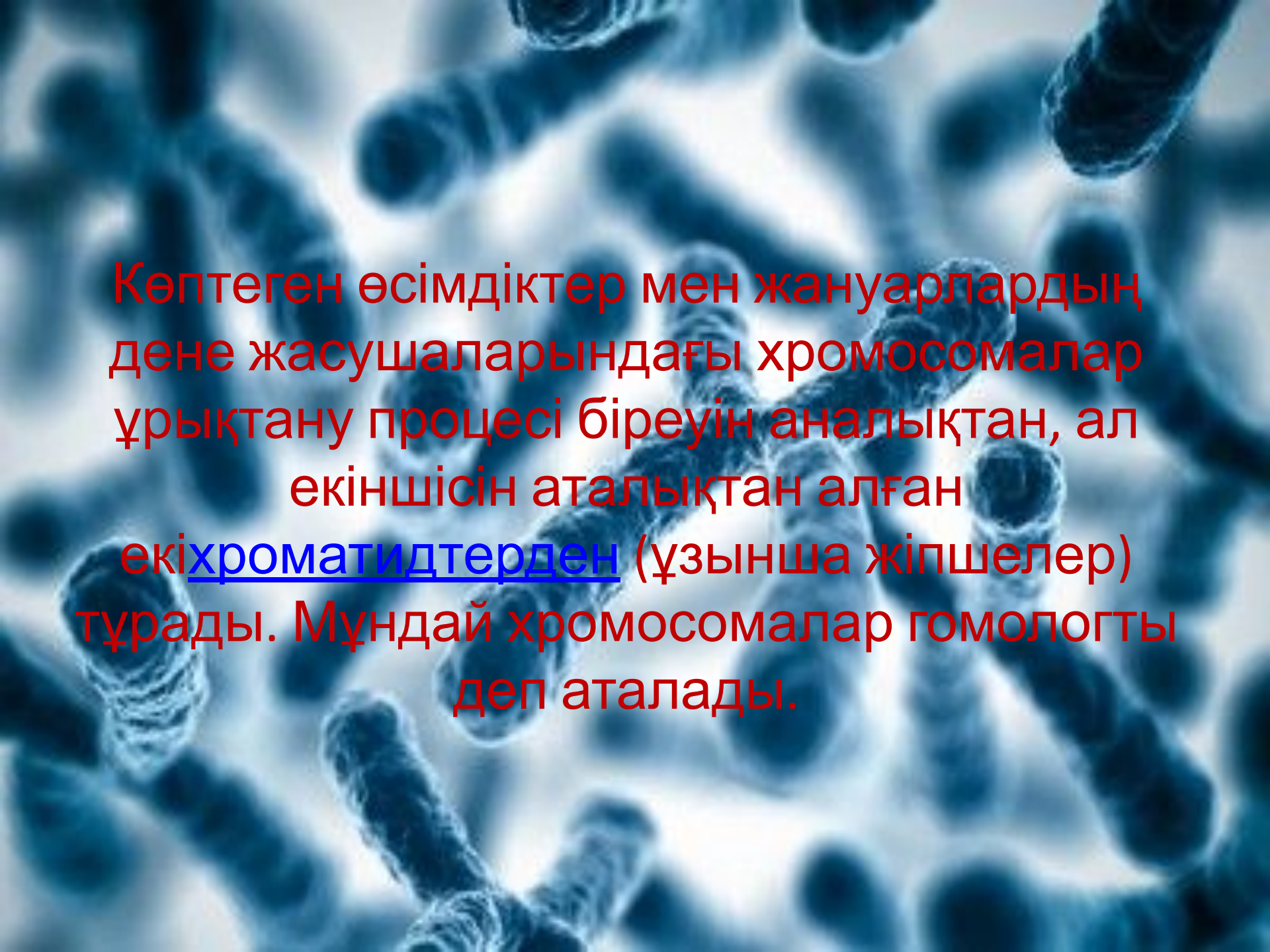
Жоспар

- 1.Кіріспе**
- 2.Хромосомалардың құрылымы мен түрі**
- 3.Хромомера, хромонема, хроматин**
- 4.Адам кариотипі**
- 5.Хромосомалық аурулар**
- 6.Қорытынды**

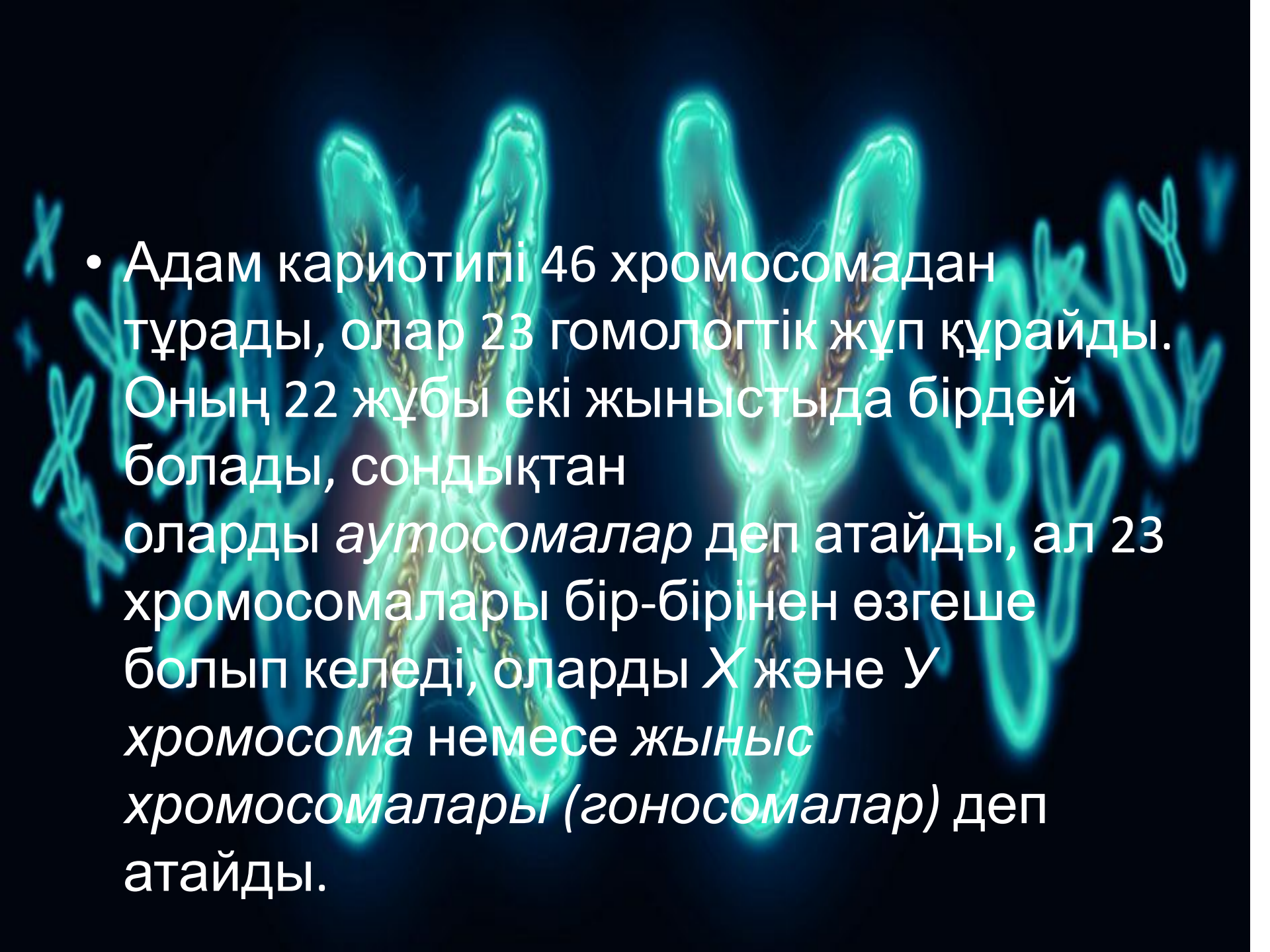
Хромосомалар (хромо... және грек. soma — дене) [\[1\]](#) — жасуша ядросында болатын, [гендерді](#) тасымалдайтын және организмдер мен жасушалардың тұқым қуалау қасиеттерін анықтайтын органоидтар. Хромосомалар өздігінен көбейе алады, өзіндік атқаратын қызметі мен арнайы құрылымы бар және оны келесі ұрпақта сақтай алады.

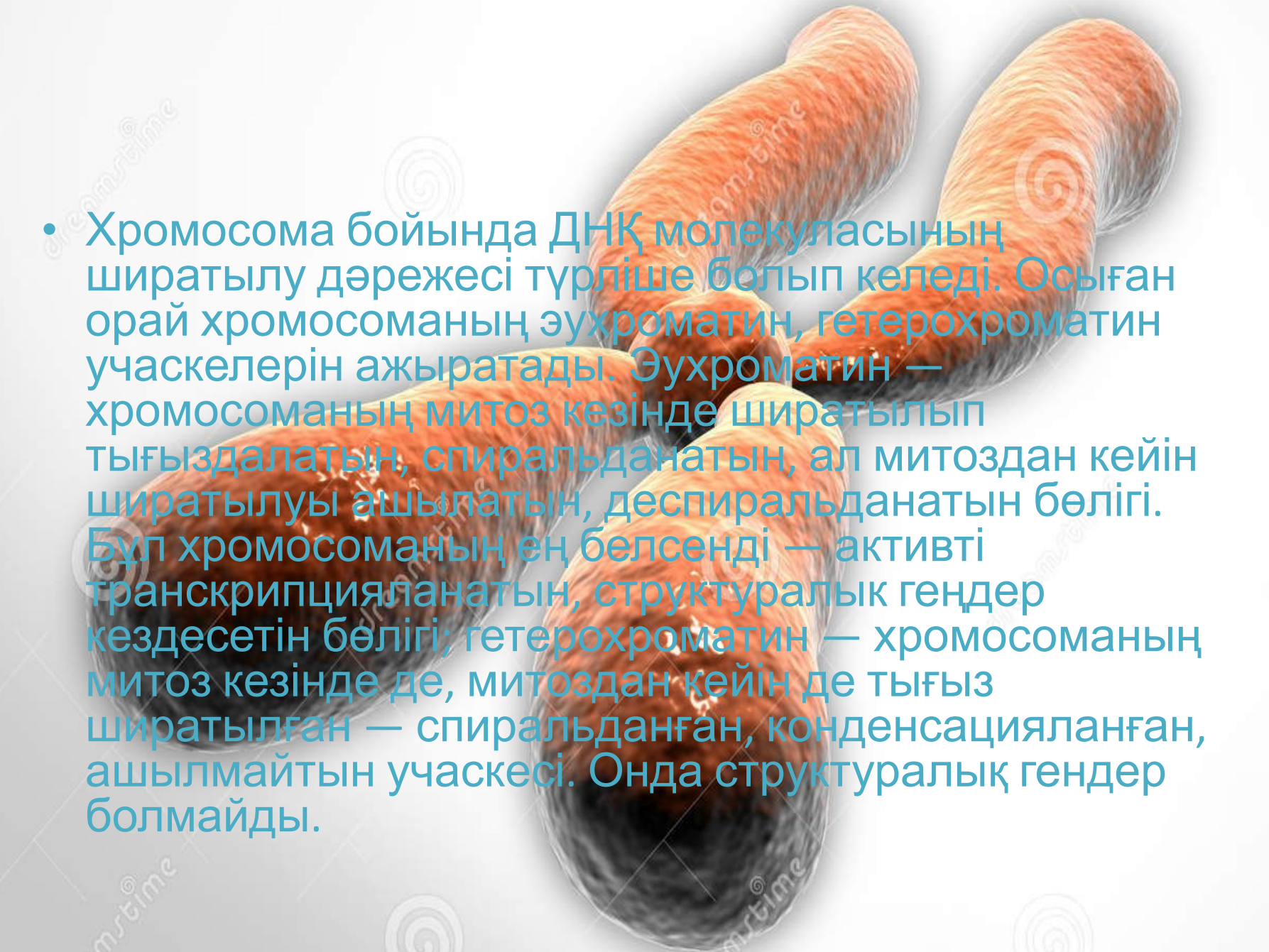
Хромосомалар
терминін алғаш рет
неміс ғалымы В.
Вальдейер ашты
(1888). Ол
хромосомаларды
негізгі
бояғыштармен
қарқынды боялатын
тығыз денешік деп
атады.



A microscopic image showing numerous chromosomes, which are X-shaped structures composed of two sister chromatids joined at a centromere. The chromosomes are stained and appear in shades of blue and white against a dark background.

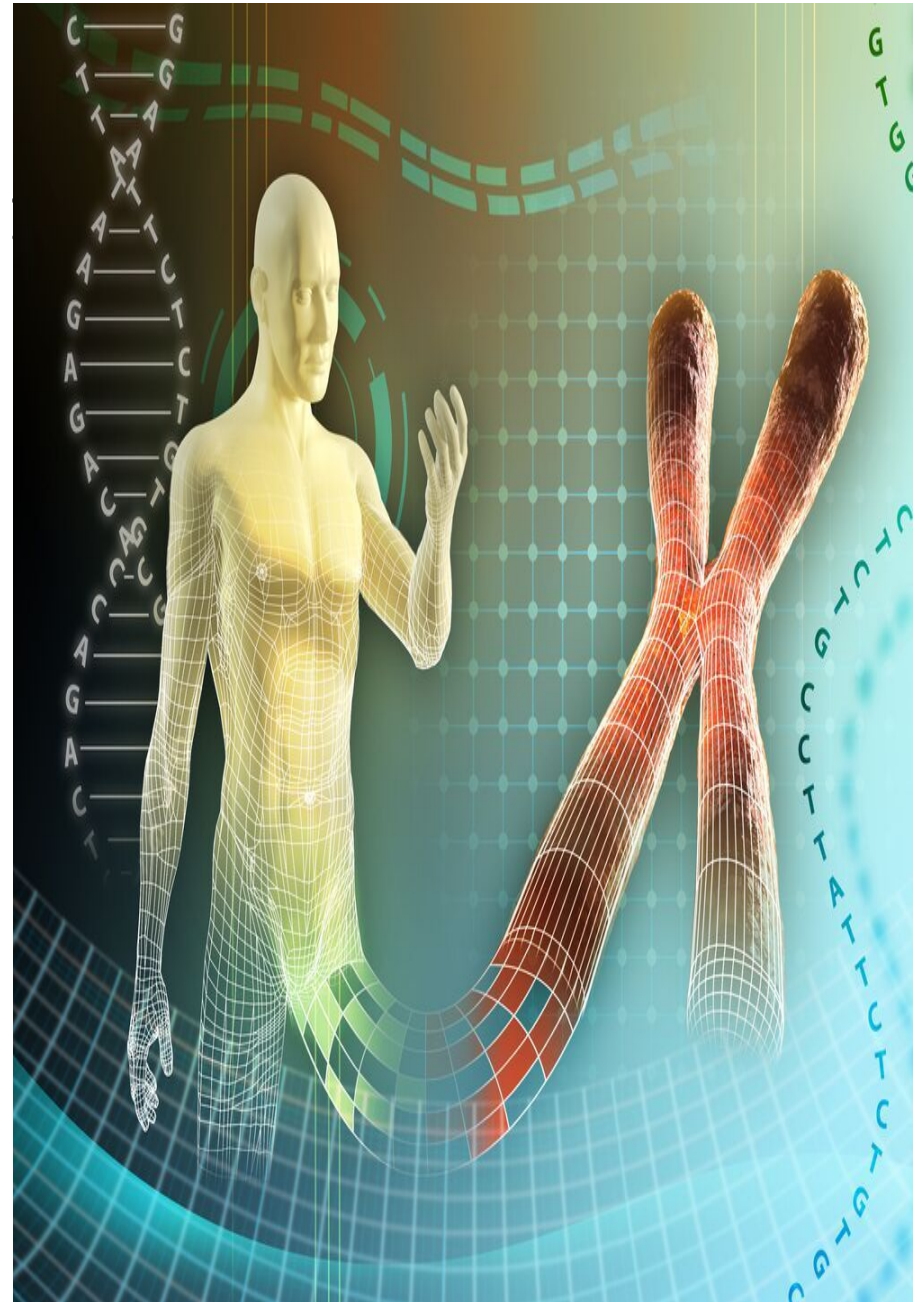
Көптеген өсімдіктер мен жануарлардың дене жасушаларындағы хромосомалар ұрықтану процесі біреуін аналықтан, ал екіншісін аталықтан алған екіхроматидтерден (ұзынша жіпшелер) тұрады. Мұндай хромосомалар гомологты деп аталады.

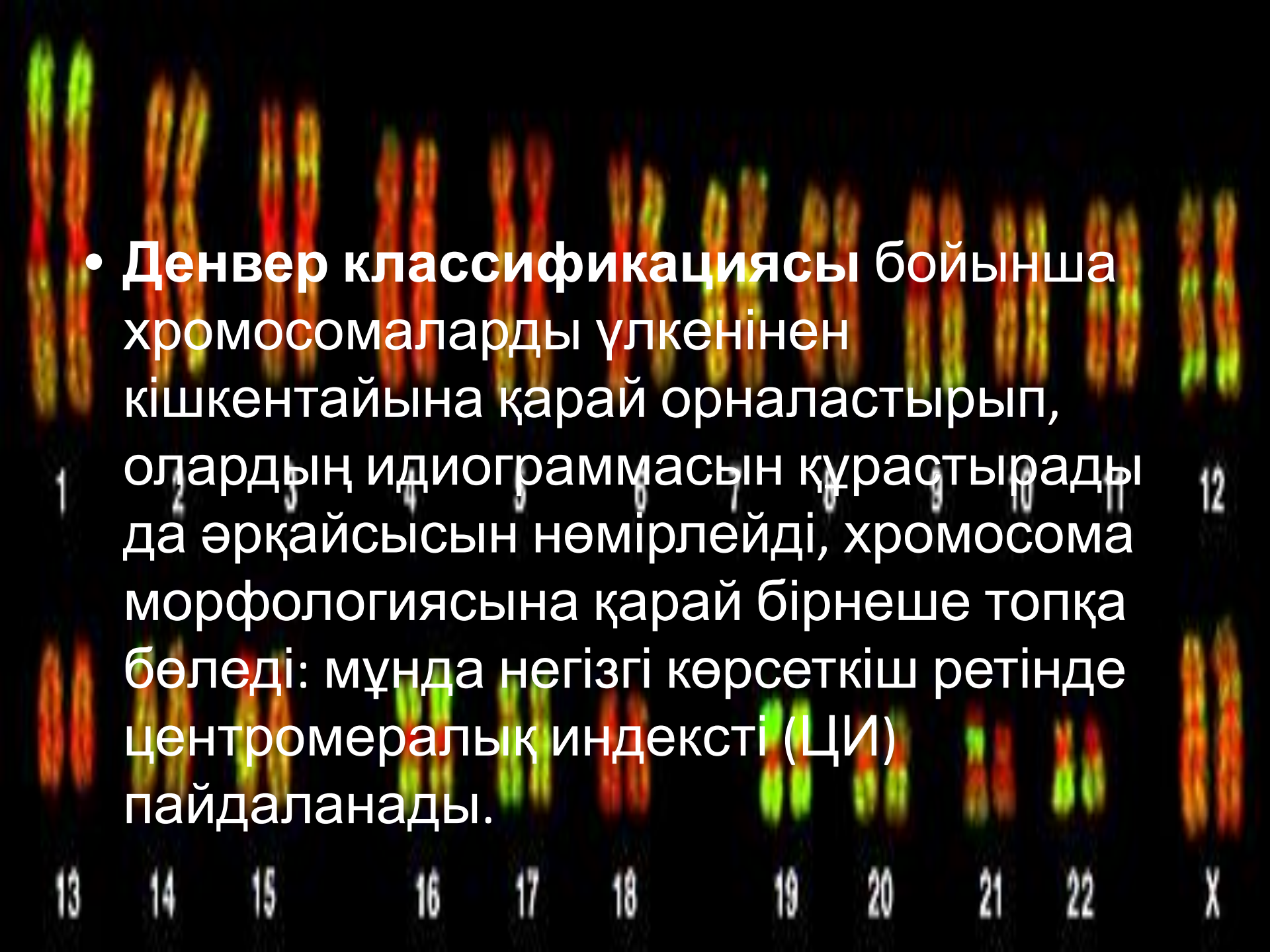
- 
- Адам кариотипі 46 хромосомадан тұрады, олар 23 гомологтік жұп құрайды. Оның 22 жұбы екі жыныстыда бірдей болады, сондықтан оларды *аутосомалар* деп атайды, ал 23 хромосомалары бір-бірінен өзгеше болып келеді, оларды *X* және *Y* *хромосома* немесе *жыныс хромосомалары (гоносомалар)* деп атайды.

- 
- Хромосома бойында ДНҚ молекуласының ширатылу дәрежесі түрліше болып келеді. Осыған орай хромосоманың эухроматин, гетерохроматин учаскелерін ажыратады. Эухроматин — хромосоманың митоз кезінде ширатылып тығыздалатын, спиральданатын, ал митоздан кейін ширатылуы ашылатын, деспиральданатын бөлігі. Бұл хромосоманың ең белсенді — активті транскрипцияланатын, структуралық гендер кездесетін бөлігі; гетерохроматин — хромосоманың митоз кезінде де, митоздан кейін де тығыз ширатылған — спиральданған, конденсацияланған, ашылмайтын учаскесі. Онда структуралық гендер болмайды.

Кейбір ағзалардың хромосома жиынтығы (2п,п)
төменде келтірілген:

- 2п п
- 1. Безгек плазмодиясы 2
- 2. Өзен шаяны 116 58
- 3. Гидра 32 16
- 4. Үй шыбыны 12 6
- 5. Бақа 26 13
- 6. Кептер 80 40
- 7. Тышқан 40 20
- 8. Қоян 44 22
- 9. Шимпанзе 48 24
- 10. Саналы адам 46 23
- 11. Жеміс шыбыны 8 4



- 
- **Денвер классификациясы** бойынша хромосомаларды үлкенінен кішкентайына қарай орналастырып, олардың идиограммасын құрастырады да әрқайсысын нөмірлейді, хромосома морфологиясына қарай бірнеше топқа бөледі: мұнда негізгі көрсеткіш ретінде центромералық индексті (ЦИ) пайдаланады.

- **Париж классификациясы (1971)**
хромосомалардың таңдамалы боялуына байланысты жүргізіледі (9-сурет). Ол үшін хромосомаларды түрліше бояулармен бояйды (G, R,S). Сонда әр түрлі гомологтық емес хромосомалар түрліше боялады, ал гомологтік хромосомалар бірдей боялады, сондықтан хромосомалардың гомологты жұптарын табу жеңілдейді. Сонымен қатар, бұл классификация бойынша хромосомалардағы нақтылы локустарды ажыратып белгілеуге, хромосома картасын жасауға болады

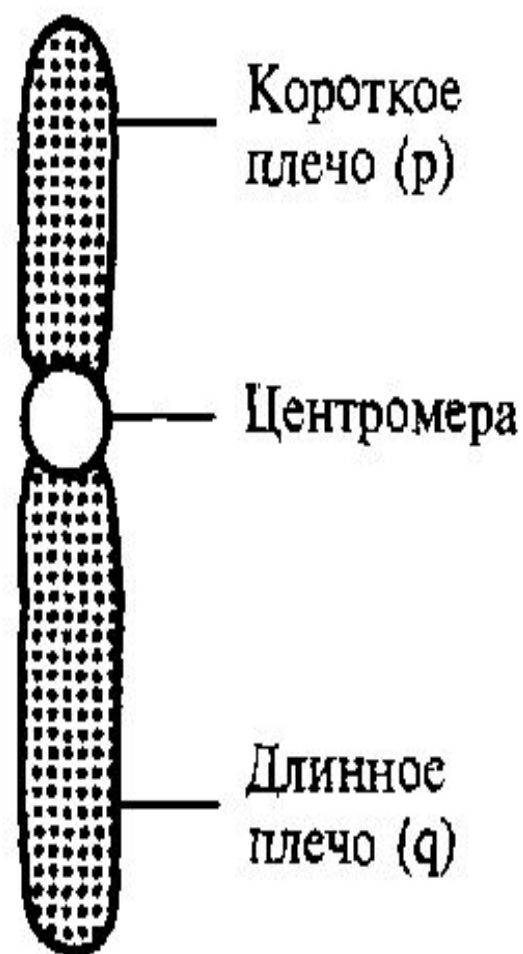


Рис. III.1. Схематическое изображение хромосомы

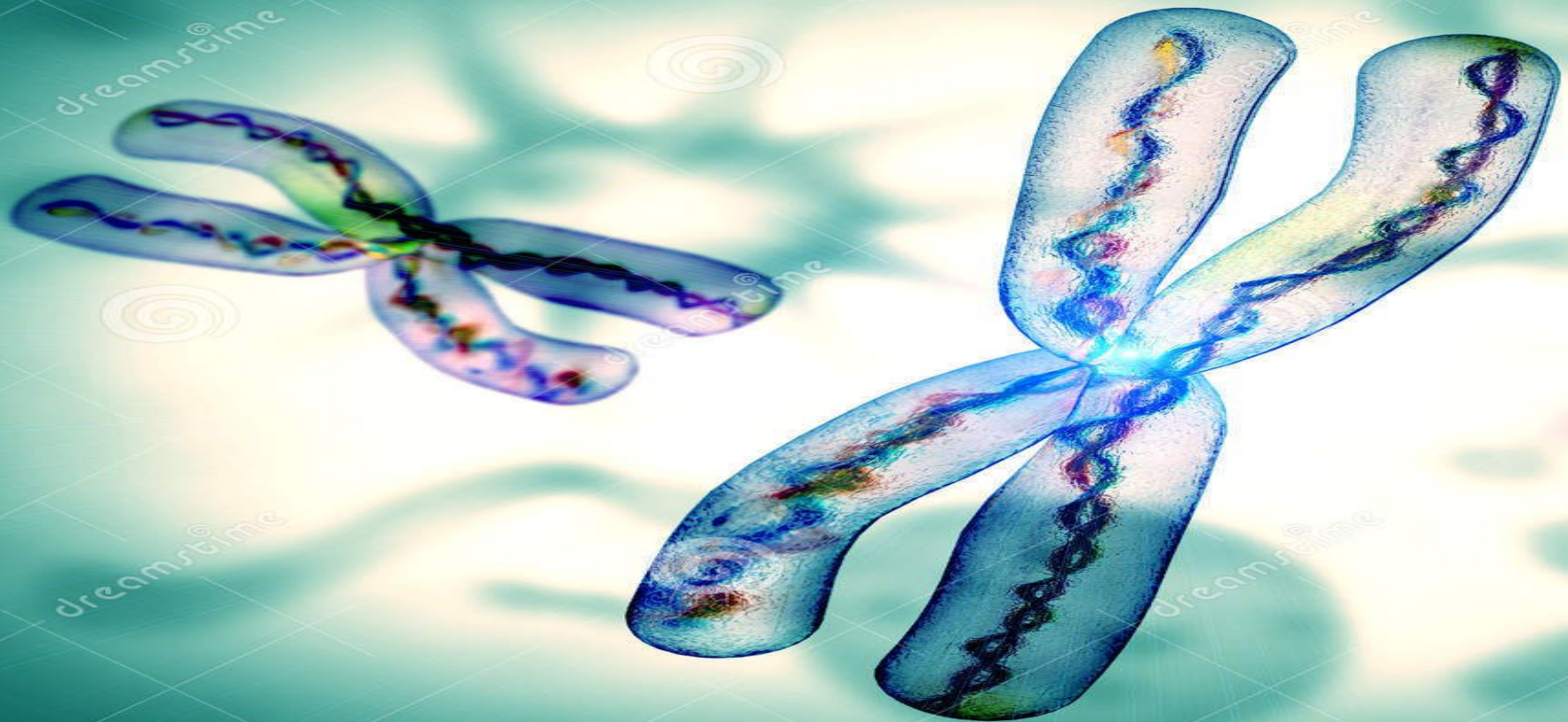
Рис. III.2. Зависимость формы хромосом от положения центромеры

- 
- **Хроматин** - жасуша ядросының негізгі компоненті
 - Хроматиннің негізгі компоненттері ДНҚ және белок, ақуыздардың ішінде негізгісі гистон және гистондық емес белоктар. Бөлініп алынған хроматиннің орташа шамамен 40%-ға жуығын ДНҚ және 60%-ға ақуыздар құрайды, барлық белоктардың ішінде ядролық арнайы белок- гистондар 40-тан 80%-ға дейінгі мөлшерін құрайды. Хроматинді фракцияның құрамына одан басқа, РНҚ, көмірсулар, липидтер, гликопротеидтер сияқты мембраналы компоненттер де кіреді. Бірақ осы минорлы компонентердің хроматин құрыпымына канша мөлшерде кіретіндігі әлі

Хроматин көздері	ДНК	Гистондар	Гистондық емес ақуыздар	РНҚ
Бұршак ұрығының сабағы	1,0	1.03	0,29	0,26
Егеукүйрықтың бауыры	1,0	1,16	0,67	0,043
HeLa жасушасы (адам ісігі)	1,0	1,02	0,71	0,09
Бұзаудың тимусы	1,0	1,14	0,33	0,007
Тауықтың эритроциті	1,0	1,08	0,54	0,02

Политенді

хромосомалар митотикалық хромосомаларға қарағанда жуандау болып келеді, мысалы, дрозofilдің политенді хромосомалары митотикалық хромосомаларға қарағанда 100есе үлкен. Кейбір қос канатты жәндіктің сілекей бездерінің, ішек жасушаларының алып ядроларында полиплоидты хромосомалар кездеседі





- Биологиялық түрлерде тек қана хромосома саны тұрақты болып қоймай, сол сияқты, олардың пішіні, мөлшері де тұрақты болады. Биологиялық түрлердің хромосома жиынтығының, пішінінің, мөлшерінің кешенді сипаттамасын **кариотип** деп атайды.

- Хромосомалық аурулар деп — клиникалық сипаттары жағынан түрліше болып келетін адамдар патологиясының үлкен бір тобын айтамыз. Олардың бәрінің себептері бір — ол хромосомалық не геномдық мутациялар болып табылады. Хромосомалық аурулардың басқа тұқым қуалайтын аурулардан ерекшелігі — олар Г. Мендель заңдарынан өзгеше жолмен тұқым қуалайды.

Даун синдромы (21+).

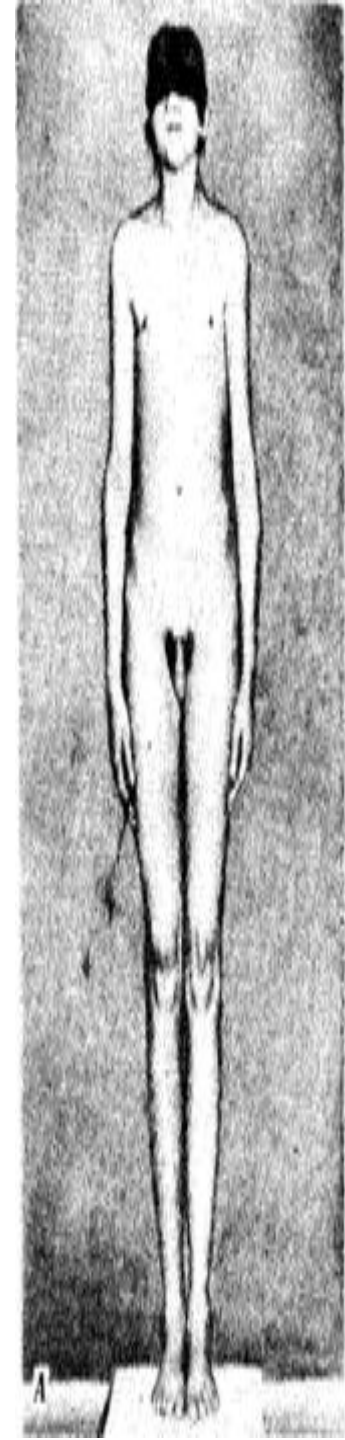
Синдром деп — белгілі бір ауруға жатпайтын бірнеше ауру белгілерінің бір адамда қатар келуін айтамыз. Бұл ауруды алғаш рет 1855 жылы Л.Даун сипаттап жазған, бірақ оның себептері 100 жылдан кейін барып анықталған.

Бұл ауру екі жыныста да бірдей жиілікпен кездеседі, оның орташа жиілігі 1/700-дей шамасындай. Даун синдромының негізгі клиникалық сипаты — ақылесінің туа біте кем болуында. Оларды оқытып үйретуге болады, бірақ жазуға, санауға үйрету мүмкін емес. Орталық нерв жүйелерінде айтарлықтай ауытқушылықтар болмаса да олар икемсіз, епсіз, жайсыз болып келеді.



- **Патау синдромы (13+).**
- 1961 жылы Патау және оның әріптестері өте кемтар, сұрықсыз баланың кариотипін зерттегенде оның Д тобында артық 1 хромосоманың болатынын анықтап, осы ауруды сипаттап жазған. Бұл синдромның популяциялардағы жиілігін анықтау қиын, себебі осы синдроммен ауырған балалар ерте өліп қалады; дегенмен де оның орташа жиілігі 1:3500—4000 жуық. Бұл синдромның клиникалық сипаттары — балалардың салмағы өте жеңіл, бойлары қысқа және олар күні жетпей туылады. Сол сияқты, осы синдромның ерекше белгілеріне жұмсақ және қатты таңдайларының жырық, көздерінің өте кішкентай — әр түрлі дәрежеде микрофтальмиялы болып келуін де атауға болады.





- **Клайнфельтер синдромы (XXY, XXXY, XXXXY, ххх У, ХУУ)**
- Клайнфельтер синдромы ер адамдарда кездеседі және ол қосымша X жыныс хромосомасының болуымен сипатталады (XXY, XXXY, т.с.с.). Оның орташа жиілігі 1:500-ге тең. Бұл синдромның негізгі сипатына мыналарды жатқызуға болады: бойлары өте ұзын, иықтары тар, бөкселері кең, бұлшықеттері нашар дамыған астеник немесе әтек (пішілген адам) типтес болып келеді. Беттерінде және қолтықтарында мардымсыз, өте сирек түктері болады, ал қасағаның түктері әйелдерге ұқсас болады; олардың шәует жолдары семіп (атрофия) қалған, сперматогенез болмай бедеу болып келеді. Ақыл-естері кемістеу, ете сенгіш, кәңіл-күйі тез өзгергіш, қызбалау болады. Клайнфельтер синдромымен ауырған адамдардың дерматоглификасы өзгерген — қол саусақтарының өрнегінде доғалар жиі кездесіп, қырлар — (гребень) саны азаяды.

Қорытынды

- Медициналық генетика адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын ауруларды, оларға диагноз қоюдың және емдеудің жолдарын зерттейді. Бүкіл дүниежүзілік статистика бойынша дүниеге келіп жатқан сәбилердің шамамен 7—8%-ы түрлі тұқым қуалайтын аурулармен ауырады. Сондықтан сол ауруларды жан-жақты зерттеу, олардан алдын ала сақтандыру және емдеу жалпы адам генетикасының, соның ішінде, медициналық генетиканың негізгі проблемасы болып табылады. Генетиканың бұл саласы бойынша зерттелетін келесі маңызды бір мәселе — адамда тұқым қуалайтын өзгерісті қандай факторлардың тудыратынын және адамзатты көптеген ауыр зардаптардан құтқару үшін оларға шара қолданудың жолдарын зерттеу.
Медициналық генетиканың негізінде хромосомалардың өзгеруіне байланысты болатын бірнеше тұқым қуалайтын аурулар анықталды. Олар хромосомалық аурулар деп аталады. Ондай ауруларға Клайнфельтер, Шершевский-Тернер, Даун аурулары және т.б. жатады.
- Жалпы ауру немесе кеміс ұрпақтың дүниеге келуі отбасы мен ата-ана үшін үлкен қайғы-қасірет. Сондықтан отбасын құратын, әсіресе, тегінде тұқым қуалайтын кемістіктер бар адамдар медициналық-генетикалық кеңес алғаны жөн. Мұндай кеңес беретін орталықтар қазір Қазақстанның көптеген қалаларында бар.
Қоршаған ортаның тазалығын сақтауға, әсіресе, судың, ауаның және азық-түліктің мутагендік және канцерогендік әсерлері бар заттармен ластанбауына соңғы кездері көп көңіл бөлінуде. Сонымен қатар, дәрі-дәрмектер мен тұрмыстық химиялық препараттардың және түрлі косметикалық заттардың “генетикалық залалсыздығы” мұқият тексеріледі. Сайып келгенде, мұның барлығы адамда тұқым қуалайтын кемістіктердің мөлшерін азайту мақсатында жасалады.
Тағы бір ескертетін нәрсе, алкогольді ішімдіктерді ішу мен темекі тарту, әсіресе, есірткіні қабылдау болашақ ұрпақ үшін өте қауіпті. Себебі, олар гендер мен хромосомаларды улап, өзгертеді. Соның салдарынан тұқым қуалайтын аурулар мен кемістіктер пайда болады



Назар аударғандарыңызға рахмет !!!