

КАРІОТИП ЛЮДИНИ ТА ЙОГО ОСОБЛИВОСТІ. ХРОМОСОМНИЙ АНАЛІЗ.



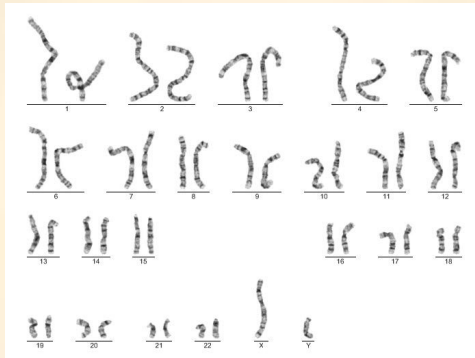
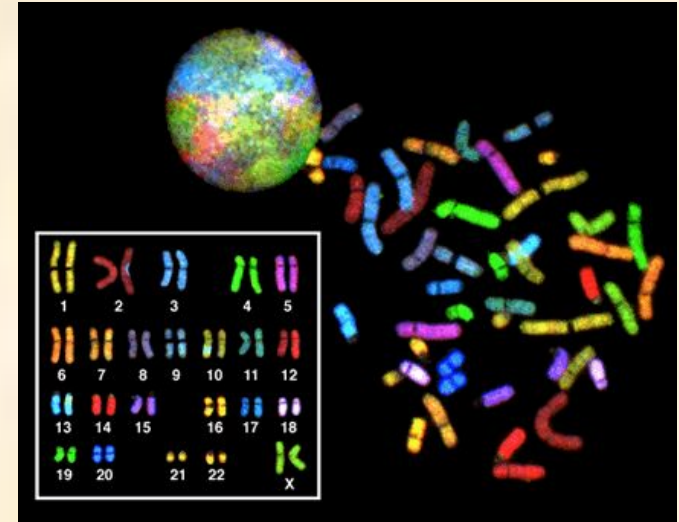
КАРІОТИП ЛЮДИНИ - хромосомний набір людини, її генетичний паспорт, який не змінюється протягом усього життя.

У нормі каріотип людини має 46 хромосом (по 23 хромосоми від кожного із батьків).

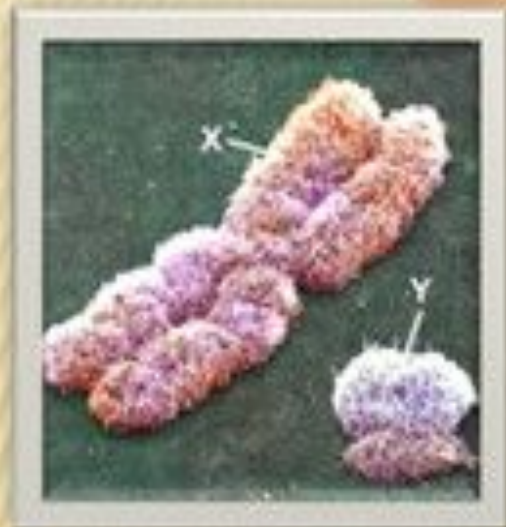


Характеристика каріотипу людини

1. Специфічність
2. Стабільність
3. Парність
4. Індивідуальність
5. Наступність



Каріотип людини



♂ 44A +
XY



♀ 44A + XX



У нормі каріотип людини складатися із 46 хромосом, з них 44 аутосоми (22 пари), що мають однакову будову в чоловічому й жіночому організмах, та одна пара статевих хромосом (XY-у чоловіків і XX- у жінок).
Хромосомна формула жіночого каріотипу : $44A+XX$,
чоловічого: $44+XY$.

Для дослідження
особливостей каріотипу
людини її хромосоми
розташовують у вигляді

ідіограми

(від грец. ідіос -своєрідний,
грама-напис).

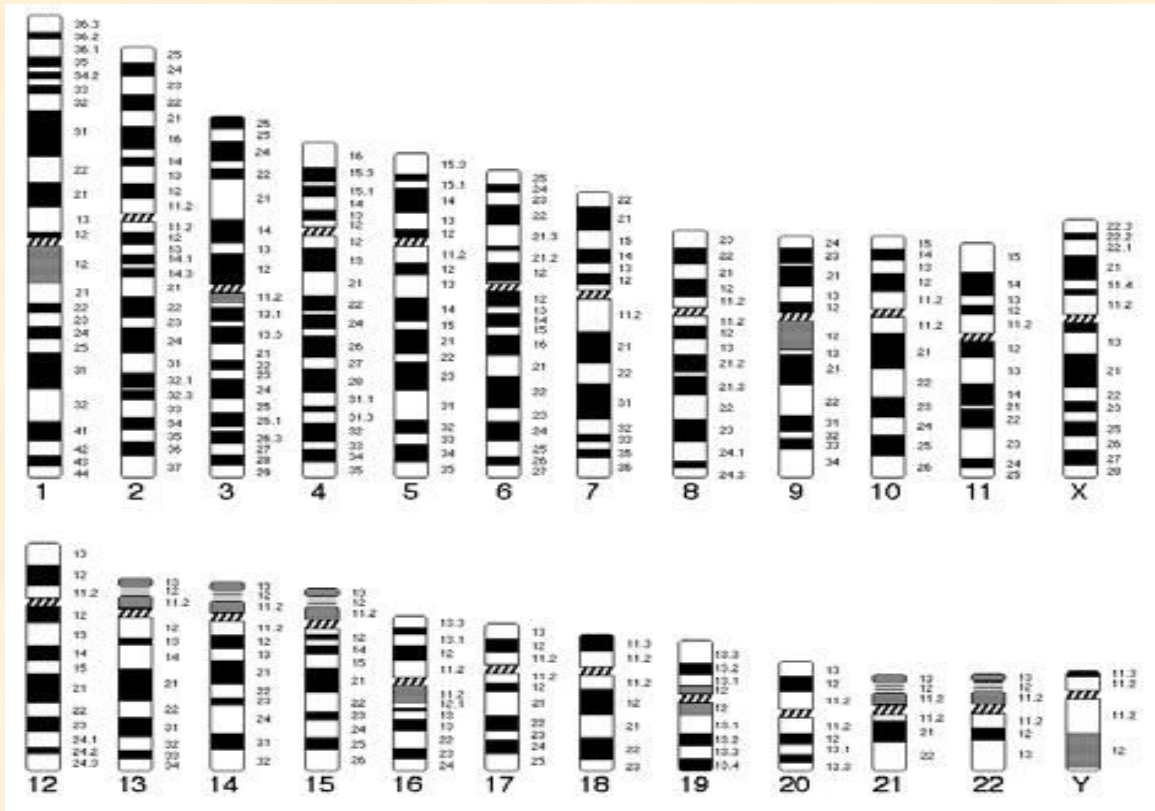
Джо Хін Тіо (1919—2001) — американський генетик, який уперше розпізнав нормальну кількість хромосом у клітинах людини

22 грудня 1955 р. в Інституті генетики Лундського університету в Швеції, куди науковець був запрошений для досліджень. До цієї дати вважалося, що в клітинах *Homo sapiens*, як і в шимпанзе та горили, є 48 хромосом.



Для дослідження особливостей каріотипу людини її хромосоми розташовують у вигляді **ідіограми** (від грец. ідіос — своєрідний, грама — напис).

Ідіограми- це схематичний графічний засіб зображення хромосом та позначення їх ділянок.



Складання ідіограм і термін

«ідіограма»

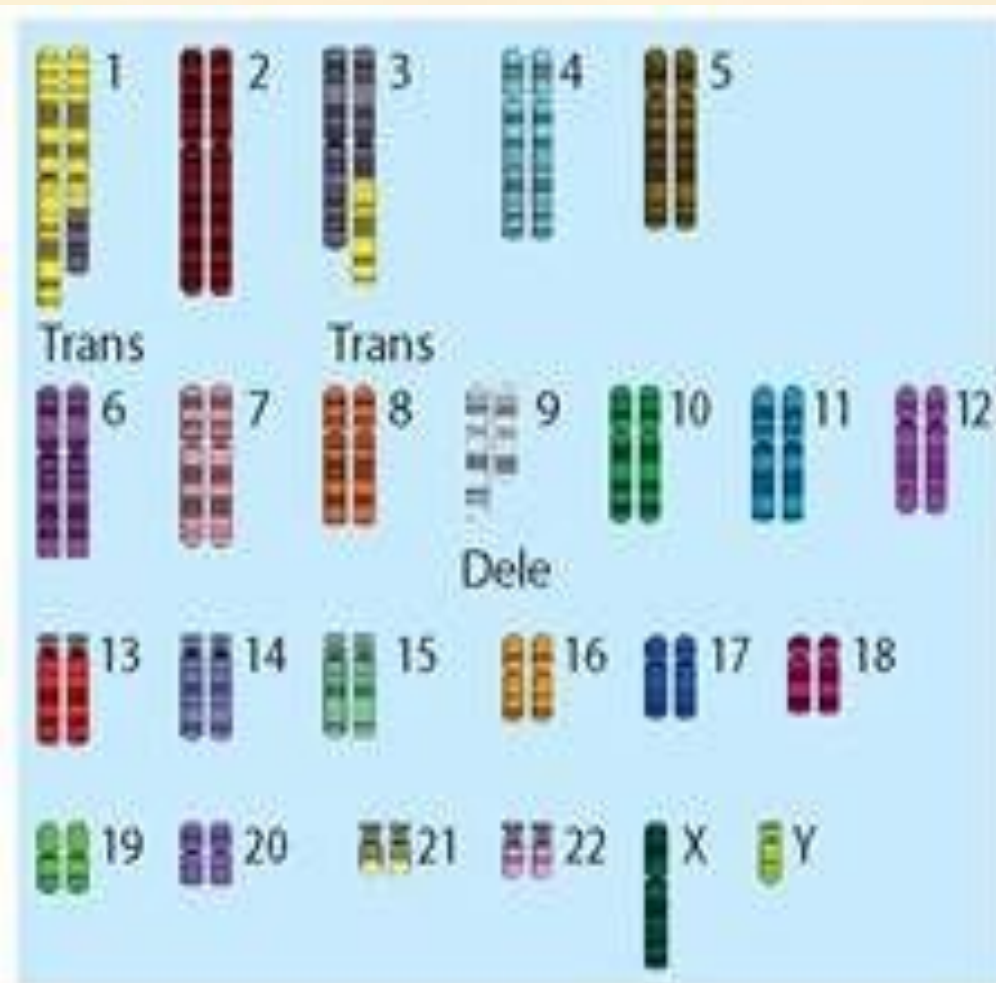
запропонував

С. Г. Навашин

Яке відкриття в
ботаниці належить
цьому
вченому?



У 1960р. розроблена перша Денверська міжнародна класифікація хромосом людини.

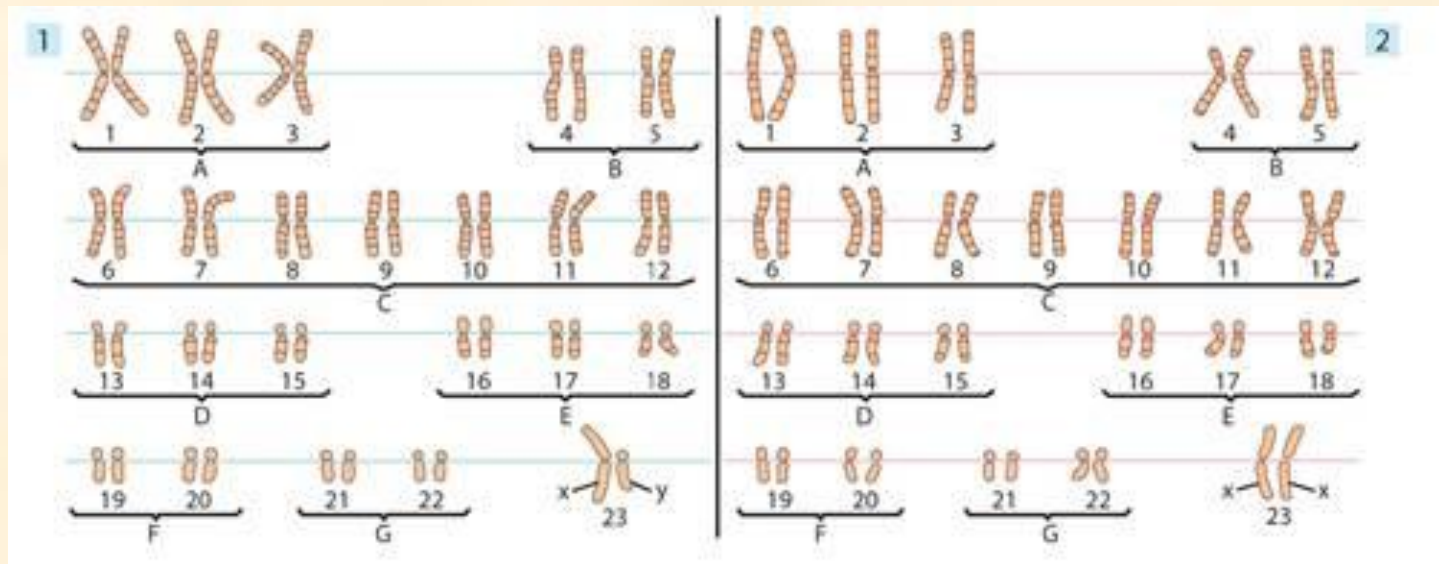


За формою, розмірами,
перетяжками всі
хромосоми поділяються
на 7 груп.

**Довжина хромосом –
від 2,3 до 11,0 мкм**
Мікромётр, або мікрон-
частинна одиниця вимірювання
довжини в SI.

$1 \text{ мкм} = 0,001 \text{ мм} = 0,0001 \text{ см} = 0,000001 \text{ м}.$

В ідіограмі хромосоми розташовуються попарно у порядку зменшення розмірів (крім статевих хромосом).



чоловіча стать

жіноча стать

Хромосоми – структури ядра, що забезпечують збереження, розподіл та реалізацію спадкової інформації.

Склад хромосом:

- ДНК та гістони – 90%;
- РНК;
- ліпіди;
- мінеральні речовини;
- ДНК- полімерази (ферменти).



На той час, коли Мендель визначав принципи спадковості, він не мав уявлення про існування хромосом.

Однак він дійшов висновку, що спадкові елементи передаються в двох примірниках через спеціальні частинки.

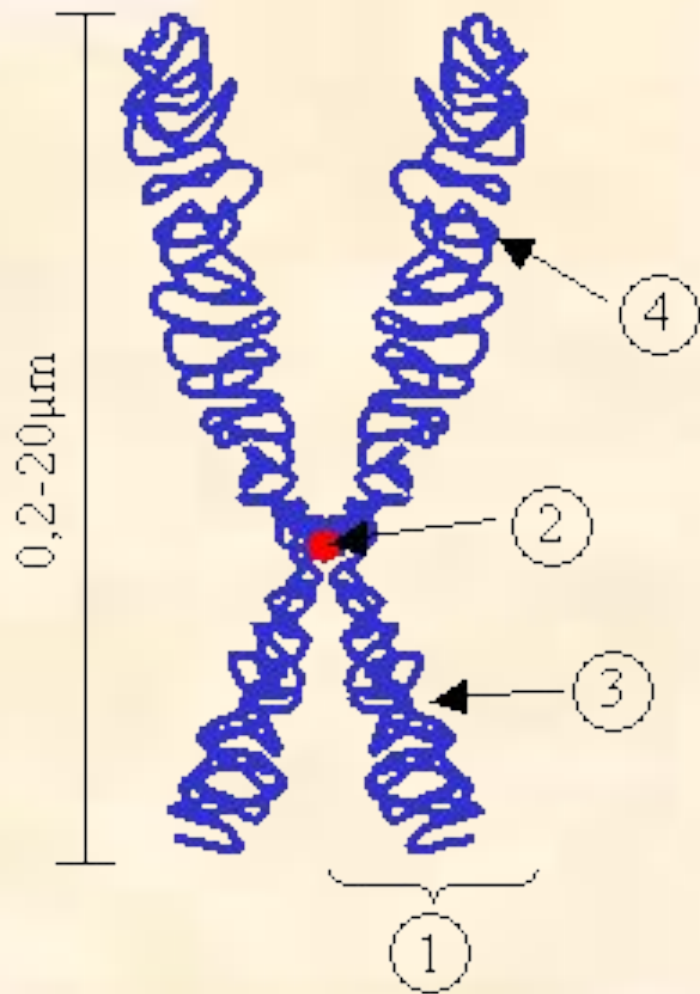
Два вчені 18 століття, ботанік К. Нагелі та зоолог Е. Бенеден, займалися спостереженням та вивченням рослинних і тваринних клітин під час поділів клітин.

Вони першими описали структури, схожі на «маленькі палички» всередині центрального відділення, відомого як ядро.

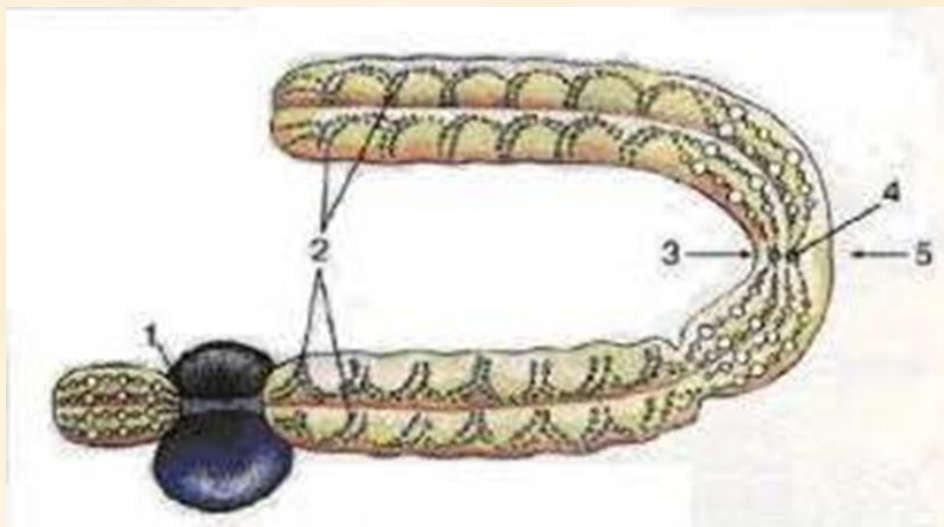
Обидва вчені виявили, що під час поділу "типової" клітини утворилося нове ядро, всередині якого з'явився новий набір "маленьких паличок", подібних до тих, які спочатку знаходились у клітині.

Пізніше цей процес поділу був більш точно описаний німецьким вченим В. Флеммінгом у 1879 р., який, використовуючи барвники під час спостереження, зумів забруднити «маленькі палички», щоб краще їх візуалізувати

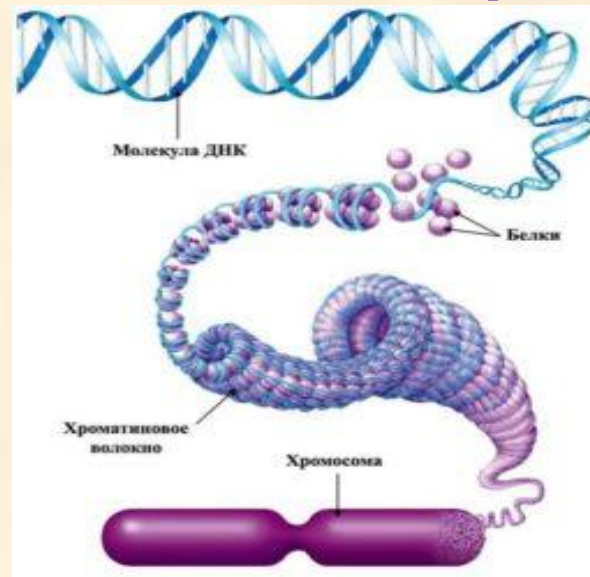
Будова хромосоми



- 1** – хроматида;
- 2** – центромера,
первинна перетяжка;
- 3** – мале плече;
- 4** – довге плече.

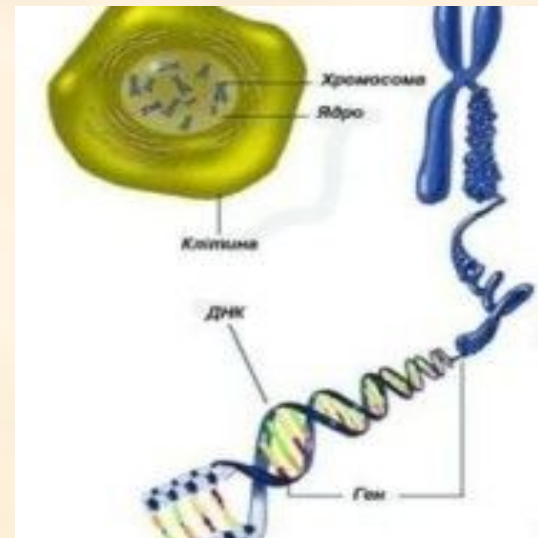


Хроматин (від грец.хрома – забарвлення)
комплекс ДНК з білками, що формує
хромосоми. Основна частка в складі
хроматину припадає на ДНК й ядерні білки -
гістони, що утворюють
дезоксирибонуклеопротейнові комплекси.
Нуклеопротейновий комплекс з однією
молекулою ДНК і є хромосомою.



У кожній хромосомі міститься одна молекула ДНК

- У людини довжина ДНК = **7 см.**
- Загальна довжина 46 молекул ДНК в одному ядрі клітини людини = 2 м.
- Вона ущільнюється за рахунок спіралізації



Набір хромосом

Диплоїдний ($2n$) – 46хр.

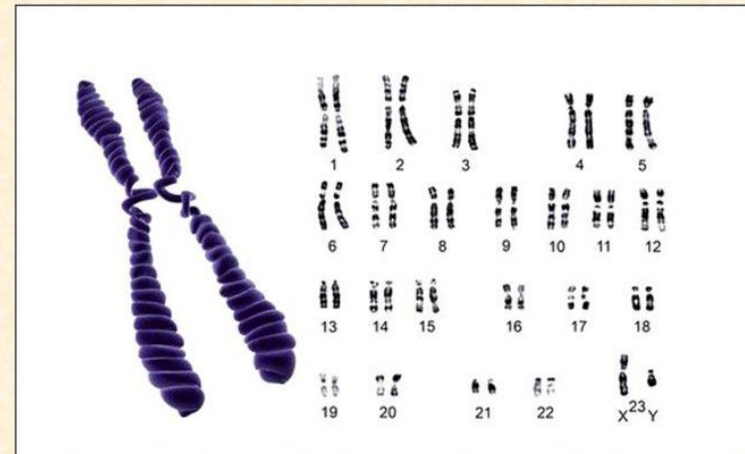
- Парний (несуть однакові гени)
- Гомологічні хромосоми;
- У соматичних клітин.

Гаплоїдний(n)-23хр.

- Оди́нарний;
- Гамети (статеві клітини)

Поліплоїдний – $3n$ та більше.

Каріотип людини - 46



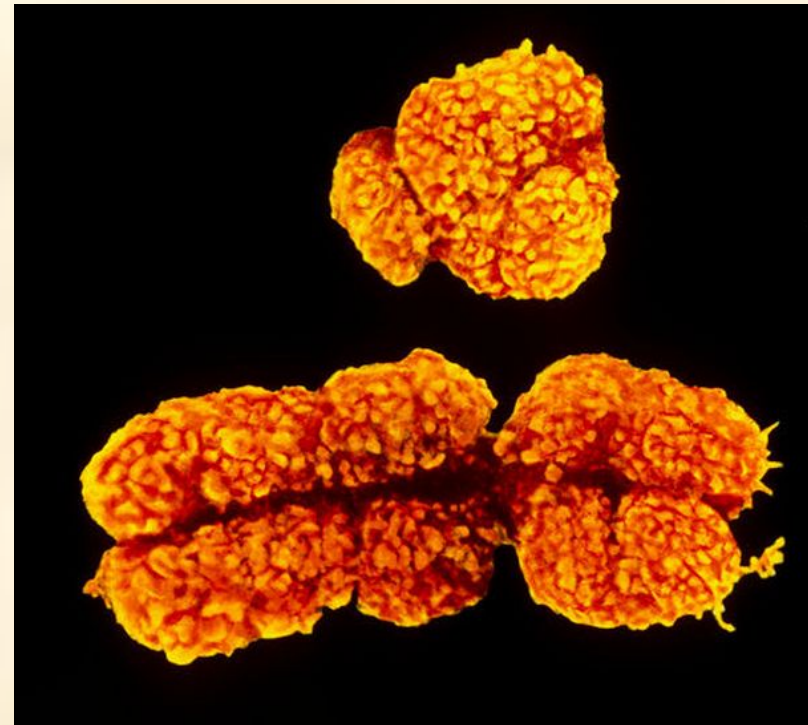
Статеві хромосоми

Гетерохромосоми

♀ - XX

♂ - XY

(у людини)



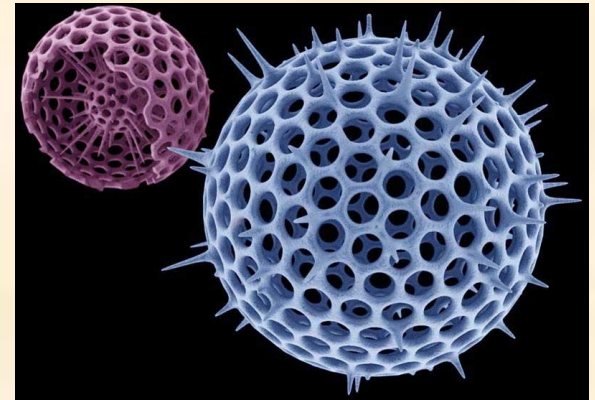
Нестатеві хромосоми

Аутосоми(44)



Каріосистематика – наука, що вивчає каріотипи.

Людина – 46 (23 пари);
Дрозофіла – 8 (4 пари);
Радіолярії – 1600 (800 пар).



Кількість хромосом різних організмів (2n)

Комарь – 6

Окунь – 28

Бджола – 32

Свиня – 38

Макака-резус – 42

Кріль- 44

Шимпанзе – 48

Баран – 54

Осел – 62

Кінь – 64

Курка - 78

Горох - 14

Порічки червоні – 16

Береза – 18

Ялівець – 22

Дуб – 24

Льон – 30

Вишня – 32

Яблуня – 34

Ясен – 46

Картопля – 48

Липа - 82

Хромосомний аналіз — метод виявлення порушень у структурі каріотипу

Дослідження всіх елементів каріотипу людини відбувається за допомогою методу спеціального забарвлення та вивчення хромосом у світловому мікроскопі.

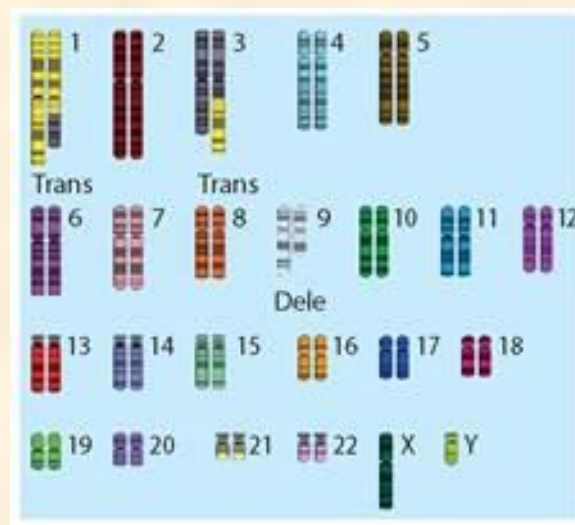
Хромосомний аналіз допомагає визначити розміри та форми хромосом, їхню структуру, а також розташування первинних і вторинних перетяжок і неоднорідних ділянок у них.



ХРОМОСОМНИЙ АНАЛІЗ

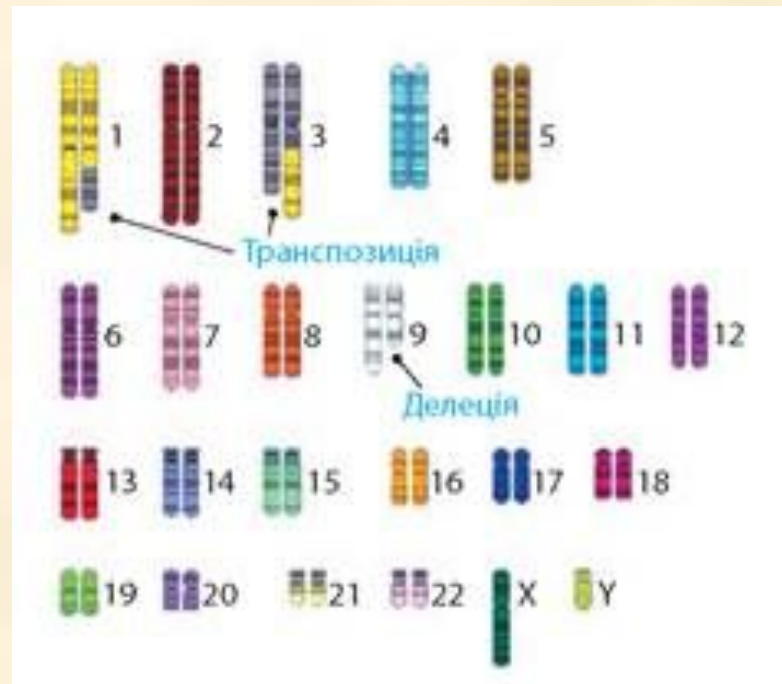
це дослідження й аналіз морфології, кількості й структури окремих хромосом або каріотипу в цілому.

Дослідження хромосом є основою цитогенетичного методу дослідження спадковості.

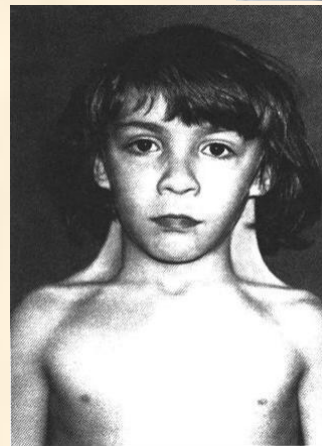


Цитогенетичний метод - є основою дослідження хромосом

- 1.Метод культури клітин – розчинні лімфоцити
- 2.Метод класичного каріотипування – диски
- 3.Метод спектрального каріотипування.
4. Метод флуоресцентної гібридизації.



Каріотипування дозволяє оцінити стан генів.
До основних генетичних аномалій належать:
хвороба Дауна; синдром Патау; синдром Едвардса;
синдром Клайнфельтера; синдром Шерешевського-
Тернера; синдром котячого крику; полісомії по X
хромосомі.



Найвідомішими сьогодні аномалії:

- синдром Дауна (47 хромосом, зайва хромосома у 21-й парі);
 - синдром котячого лементу (делеція короткого плеча 5-ї хромосоми);
- синдром Патау (47 хромосом, зайва хромосома у 13-й парі);
 - синдром Клайнфельтера (47 хромосом, зайва статева хромосома ХХУ);
- синдром Шерешевського-Тернера (45 хромосом, відсутня одна Х-хромосома);
 - полісомія за Х-хромосомою (47 хромосом, три статеві хромосоми ХХХ).

Аномалії статевих хромосом

♀ XXX (47)

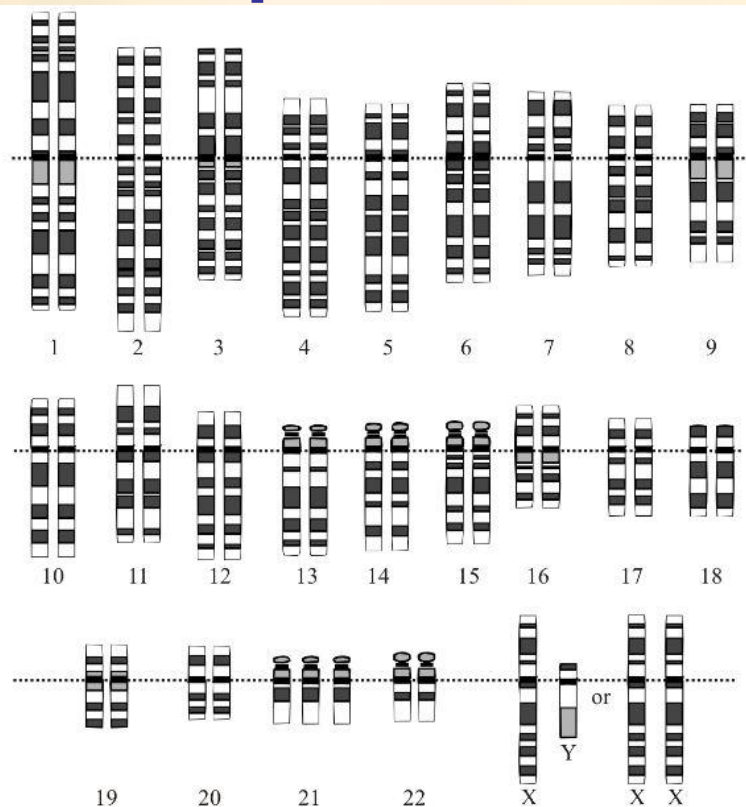
♂ XXY (47), XYY (47)

Відсутні суттєві анатомічні
дефекти

Частіше не розпізнається

Синдром Дауна

трисомія 21 пари
хромосом



**ОДИНОЧНАЯ СКАДКА НА ЛАДОНИ ("ОБЕЗЬЯНЫЯ")
УКОРОЧЕННЫЙ ПЯТЫЙ ПАЛЕЦ,
ПОВЕРНУТЫЙ ВНУТРЬ.**



**ПРИПЛОСНУТЫЙ НОС И ЛИЦО,
ПРИПОДНЯТЫЕ ВВЕРХ
СКОШЕННЫЕ ГЛАЗА.**

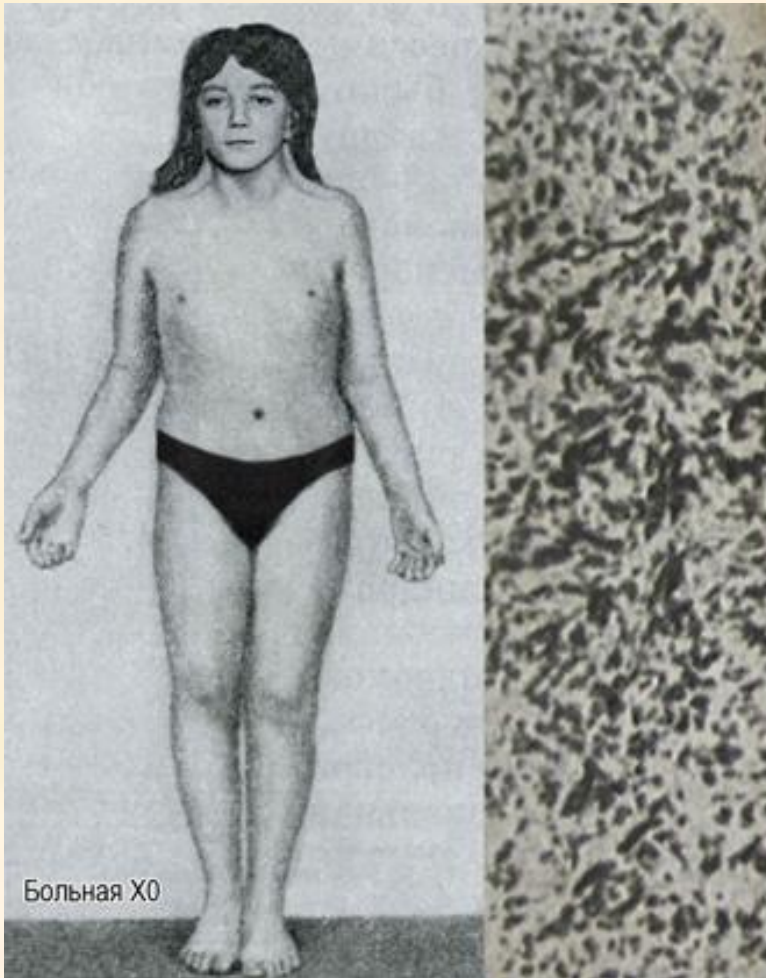


**ДАЛЕКО ОТСТАВЛЕННЫЙ БОЛЬШОЙ ПАЛЕЦ
И РАЗВИТЫЕ КОЖНЫЕ СКАДКИ НА СТУПНЕ.**

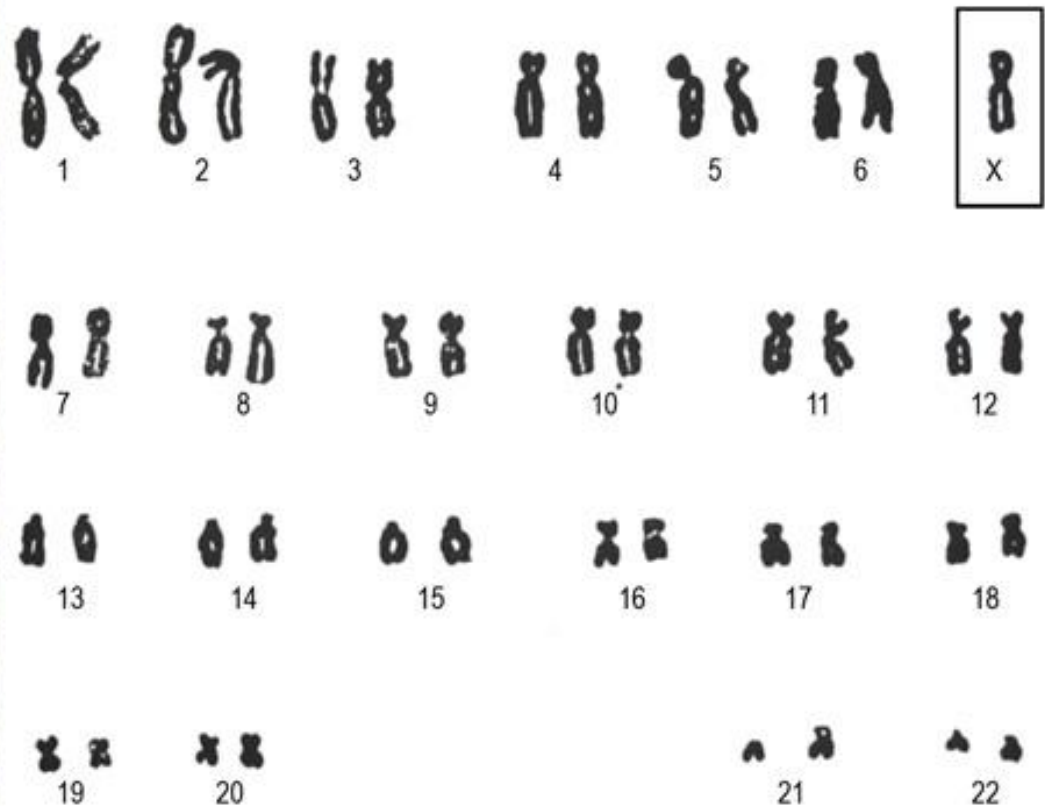




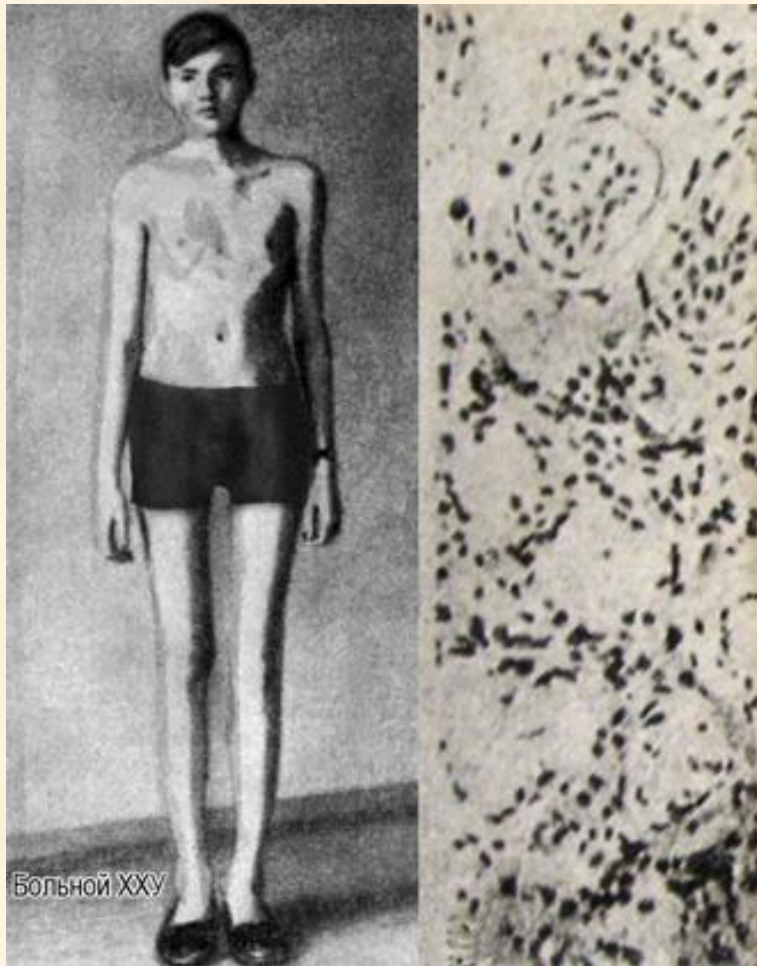
Синдром Шерешевського-Тернера (XO)



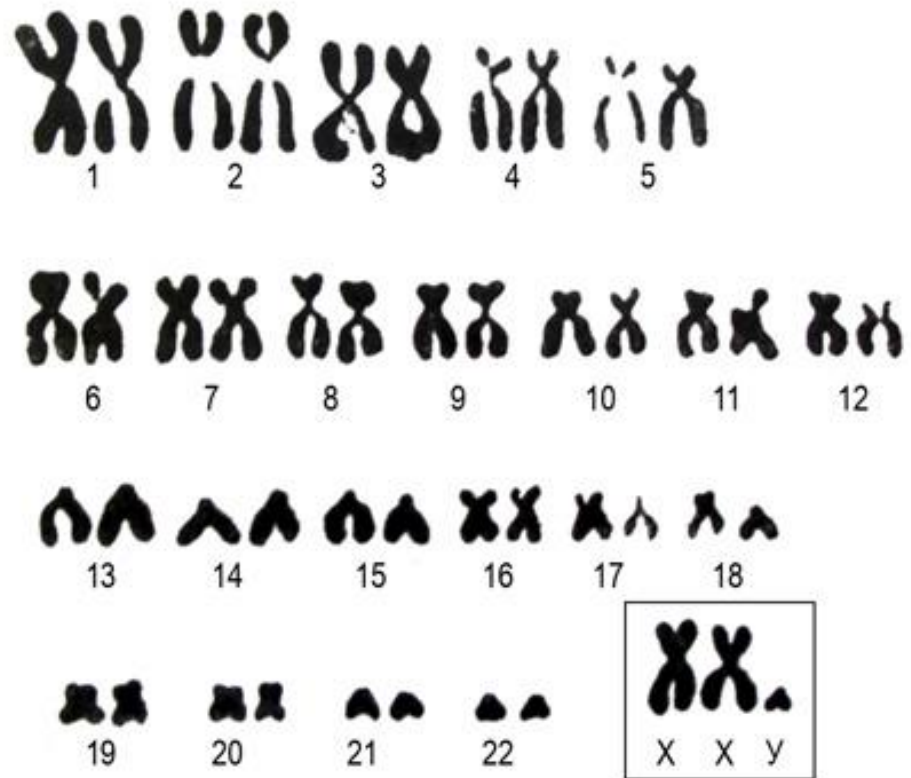
Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / XO



Синдром Клайнфельтера (XXY)



Синдром Клайнфельтера, 47 / XXY





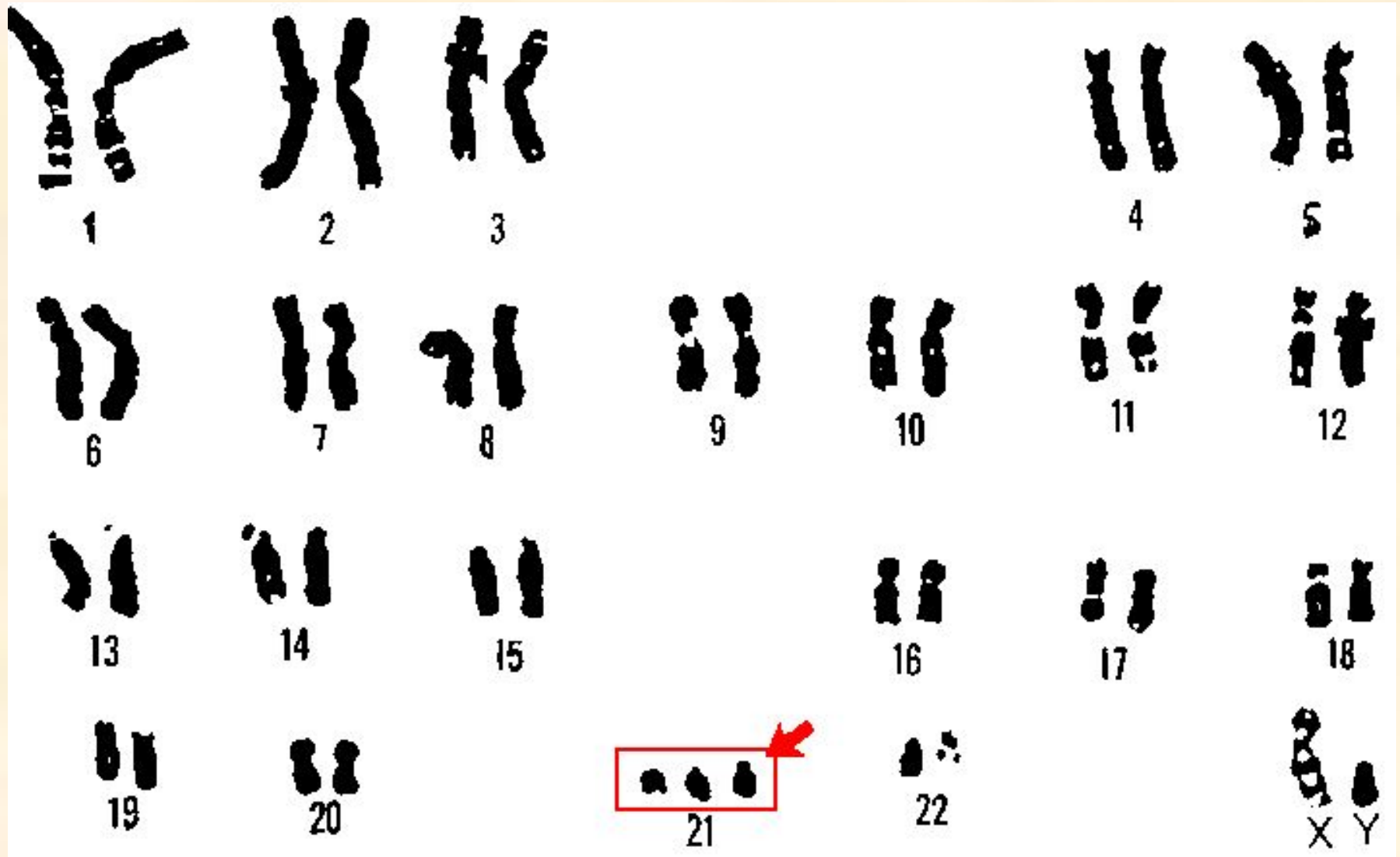
Синдром Клайнфельтера

- 1) каріотип: **47, XXУ**
- 2) частота: 1/2000 новонароджених;
- 3) високого зросту;
- 4) довгі кінцівки, великі кисті та стопи;
- 5) гінекомастія (можуть бути розвинені молочні залози);
- 6) малі яєчка, азоспермія (відсутність сперматозоїдів у сім'яній рідині);
- 7) безпліддя

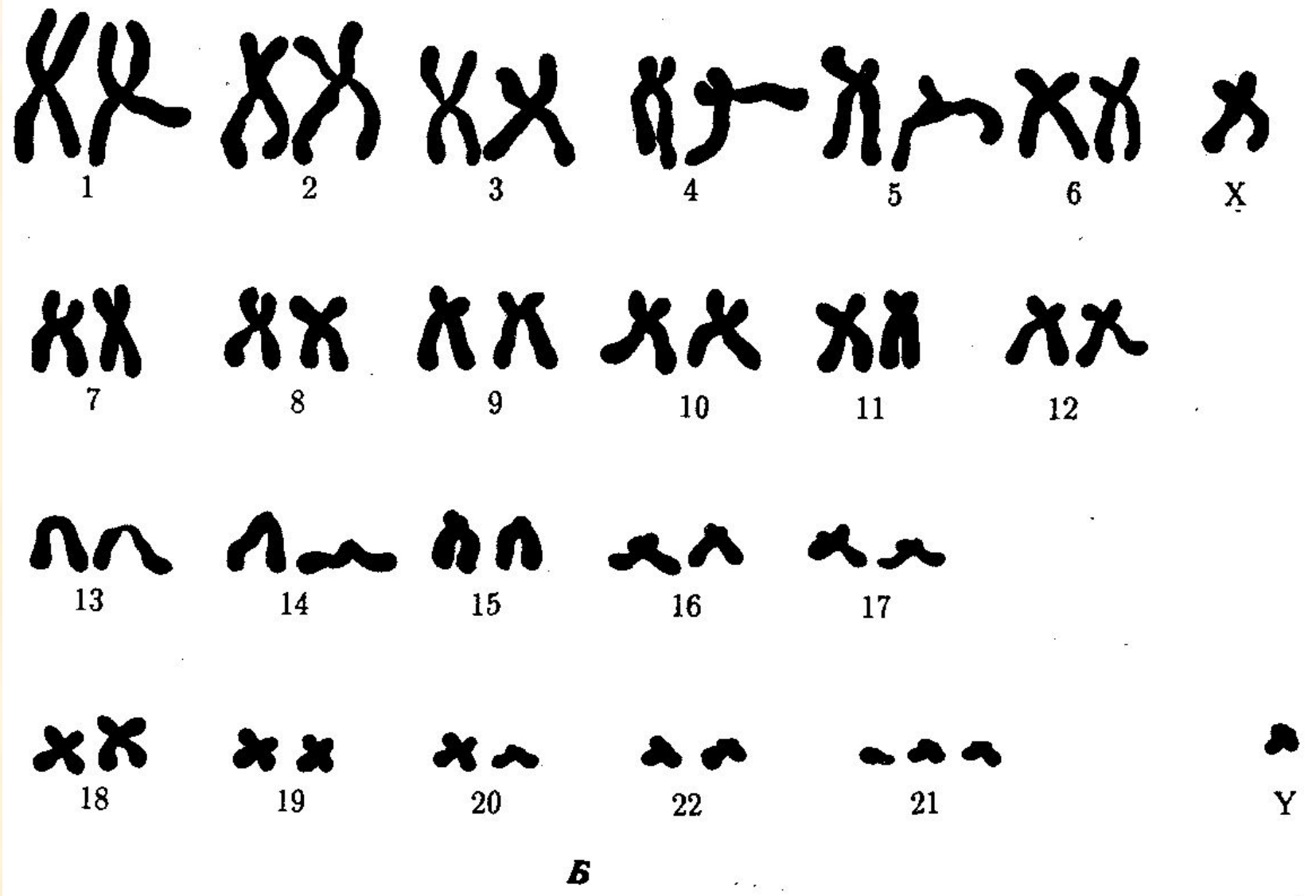
Фотокаріограма людини



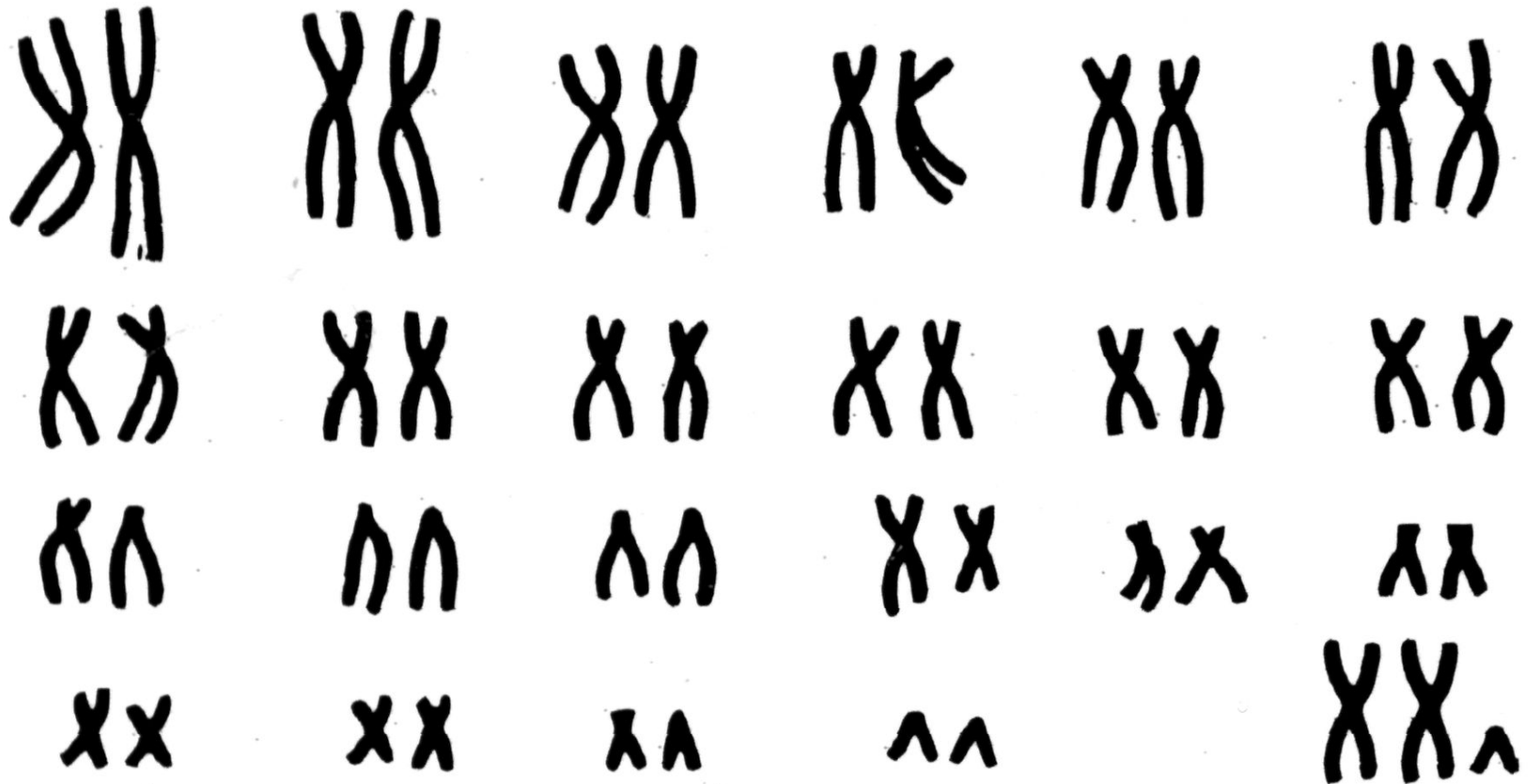
Фотокаріограма людини



Фотокаріограма людини



Фотокаріограма людини



Фотокаріограма людини

