

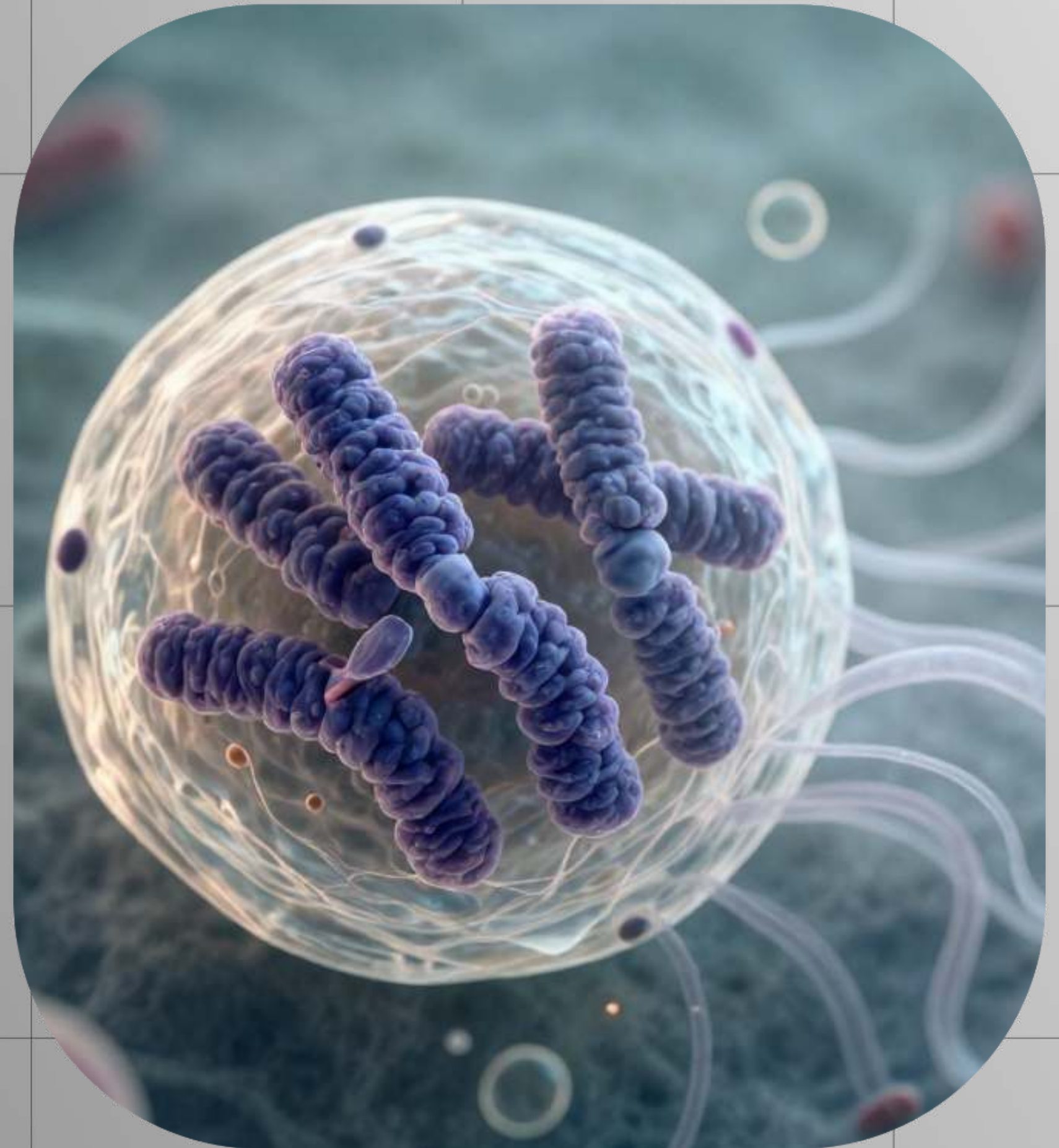


Хромосомы и хромосомный набор клетки

Как ДНК упакована, передаётся и влияет на развитие организма.

От ядра к наследственности

В ядре эукариотической клетки хромосомы хранят ДНК, а гены определяют наследственные признаки. Понимание генома, кариотипа, гена и аллеля помогает объяснить, почему у человека 46 хромосом организованы в 23 пары.



1

хромосома — это одна молекула ДНК, упакованная с белками и несущая множество генов.

Такой уровень организации позволяет сохранять огромный объём наследственной информации в компактной форме и точно распределять её при делении клетки.

Школьный курс общей биологии; обобщение фундаментальных сведений о строении хромосом

Строение хромосомы под микроскопом

Сестринские хроматиды

После репликации каждая хромосома состоит из двух одинаковых хроматид. Они остаются соединёнными до деления клетки и обеспечивают равномерное распределение наследственного материала.

Центромера

Центромера — участок соединения хроматид и место прикрепления нитей веретена деления. Её положение влияет на форму хромосомы и длину её плеч.

Плечи хромосомы

У хромосомы различают короткое и длинное плечо. Их соотношение помогает определять тип хромосомы при кариотипировании и анализе хромосомного набора.

Теломеры

Теломеры находятся на концах хромосом и защищают их от повреждений и слияния с другими хромосомами, особенно во время деления клетки.

Метафазная форма

В метафазе хромосомы максимально спирализованы и хорошо видны под микроскопом. Именно поэтому кариотип обычно составляют по метафазным клеткам.



Типы хромосом по положению центромеры

Тип	Плечи	Пример у человека
Метацентрическая	Почти равны	—
Субметацентрическая	Одно короче	—
Акроцентрическая	Очень короткое	13, 14, 15, 21, 22
Телоцентрическая	Центромера на конце	Нет

Положение центромеры определяет длину плеч и внешний вид хромосомы. Это один из основных признаков при сравнении хромосом в кариотипе.

У человека встречаются все основные типы, кроме телоцентрических; особенно важны акроцентрические пары, поскольку они легко распознаются при анализе кариотипа.

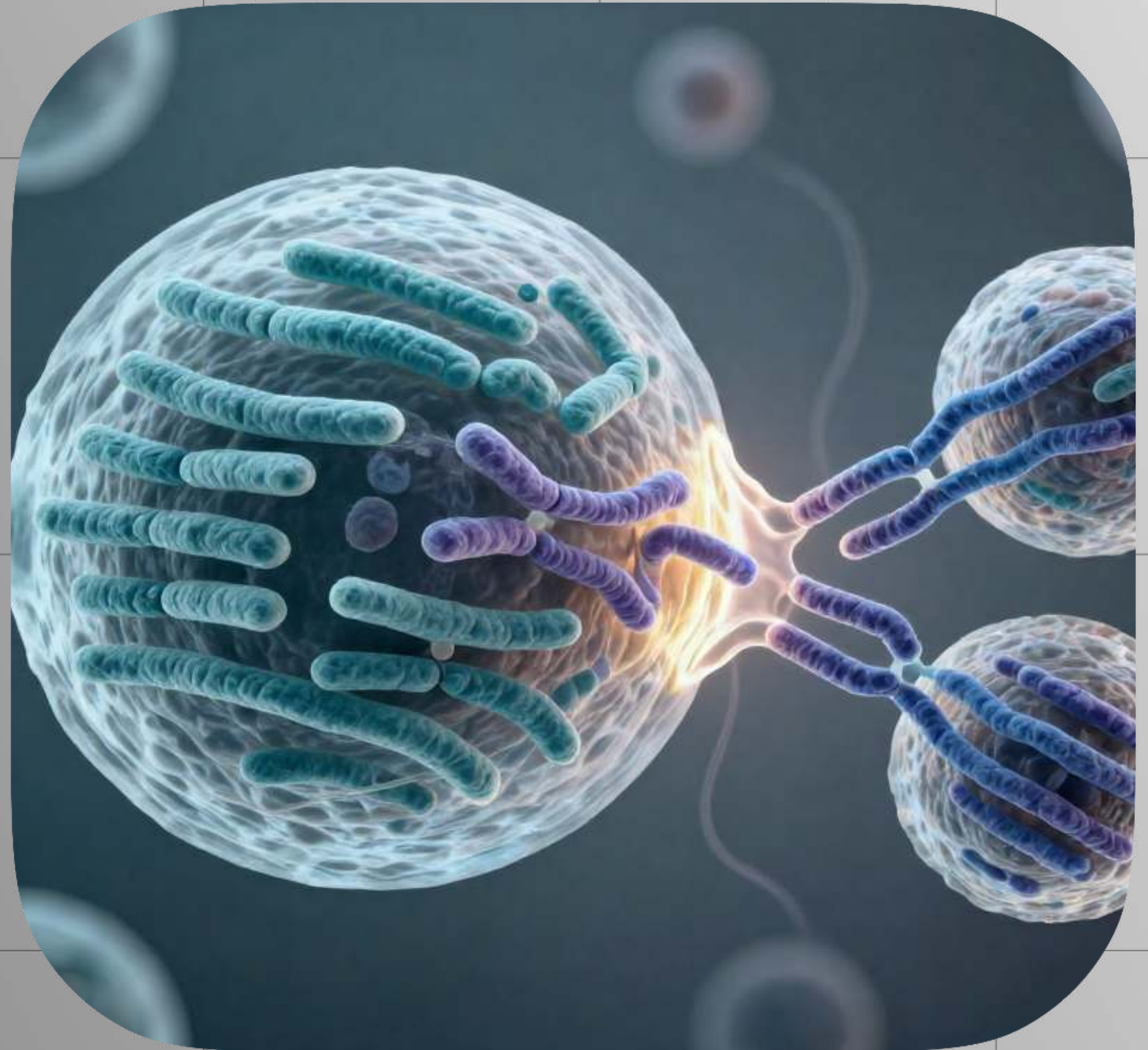
Хромосомный набор человека

Диплоидный набор соматических клеток включает 23 пары хромосом. Большая часть генов расположена в аутосомах, а половые хромосомы связаны с определением пола.

Набор 46 хромосом отражает видовую норму: 22 пары аутосом и одна пара половых хромосом обеспечивают наследование большинства признаков и половое развитие.

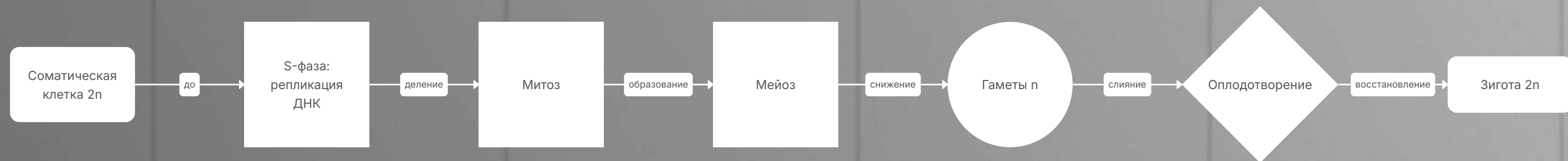
Гаплоидный и диплоидный наборы хромосом

- 1 Гаплоидный набор**
Обозначается как n и характерен для гамет. У человека он включает 23 хромосомы, то есть по одной из каждой пары.
- 2 Диплоидный набор**
Обозначается как $2n$ и свойствен соматическим клеткам. В таком наборе хромосомы представлены попарно, что поддерживает устойчивость наследственной информации.
- 3 После оплодотворения**
При слиянии гамет число хромосом восстанавливается до диплоидного значения. Благодаря этому видовой набор сохраняется в каждом новом поколении.
- 4 Значение механизма**
Чередование n и $2n$ связывает мейоз и оплодотворение в единую систему. Именно она обеспечивает постоянство кариотипа и нормальное развитие организма.



Как меняется хромосомный набор

Схема отражает связь между репликацией ДНК, делением клеток, образованием гамет и восстановлением диплоидности после оплодотворения.



Кариотип как паспорт вида

1 Что включает кариотип

Кариотип описывает число, размеры и форму хромосом. Это не просто список, а системный признак вида, по которому сравнивают организмы и выявляют отклонения.

2 Норма у человека

Нормальный кариотип человека обозначают как 46, XX или 46, XY. Такое обозначение сразу показывает общее число хромосом и набор половых хромосом.

3 Что обнаруживает анализ

Кариотипирование помогает выявлять анеуплоидии, крупные перестройки и изменения числа хромосом. Это особенно важно при подозрении на наследственные нарушения развития.

4 Где применяется

Метод используют в пренатальной и клинической генетической диагностике, чтобы уточнить причину отклонений и оценить риск для будущего ребёнка.



Изменение количества ДНК в клеточном цикле

Удвоение ДНК происходит заранее, чтобы каждая дочерняя клетка получила полный набор наследственной информации без потери генов.

Количество ДНК меняется в течение цикла, но после деления возвращается к исходному уровню; это обеспечивает точную передачу наследственного материала.

Упаковка ДНК: от двойной спирали до хромосомы

ДНК в самой плотной форме

Двойная спираль ДНК не остается в ядре в «развернутом» виде: она многократно складывается и упаковывается. Благодаря этому длинная молекула помещается в микроскопическом объеме, а наследственная информация остается защищенной и доступной для точного считывания.

Нуклеосомы и хроматин

Первый уровень упаковки — намотывание ДНК на белки-гистоны. Так образуются нуклеосомы, похожие на бусины на нити, из которых складывается хроматин. Эта организация делает генетический материал компактным, но сохраняет возможность регулировать работу генов.

Хромосома перед делением

Когда клетка готовится к делению, хроматин становится все более спирализованным и собирается в заметную под микроскопом метафазную хромосому. Такая форма особенно удобна для распределения ДНК между дочерними клетками без потерь и ошибок.



Хромосомные наборы у разных организмов

Организм	2n
Человек	46
Плодовая муха	8
Лилия	24
Собака	78

Школьный курс биологии; общеизвестные видовые кариотипы

Сравнение показывает, что число хромосом у видов сильно различается и не связано напрямую со «сложностью» организма.

Разные виды могут иметь очень разное число хромосом, поэтому этот показатель сам по себе не отражает уровень организации живого организма.

Половые хромосомы и определение пола



XX — женский набор

У человека две X-хромосомы обычно соответствуют женскому кариотипу. При этом X-хромосома несет множество генов, важных не только для полового развития, но и для работы разных тканей и органов.



XY — мужской набор

Наличие X и Y-хромосом обычно связано с мужским кариотипом. Y-хромосома намного меньше X, но именно на ней расположен ген SRY, запускающий развитие организма по мужскому типу.



Роль гена SRY

Ген SRY действует как стартовый сигнал для формирования мужских половых признаков. Он влияет на ранние этапы эмбрионального развития, определяя направление дальнейшей дифференцировки половых желез.

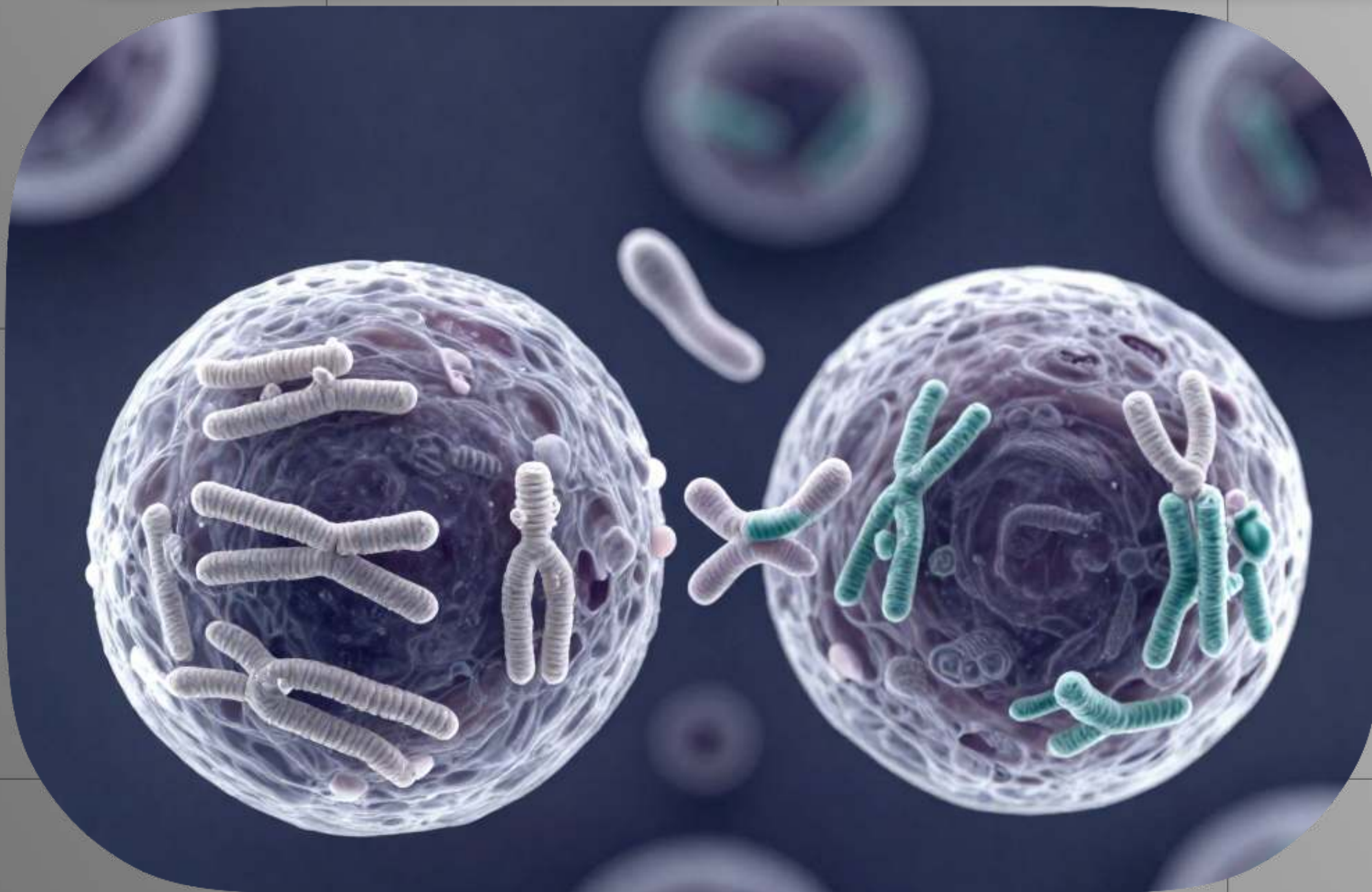
Хромосомные нарушения человека

Диаграмма показывает разные типы аномалий, а не их точную распространенность в популяции.

Все перечисленные нарушения связаны с изменением числа хромосом; их причины сходны, но проявления и тяжесть зависят от конкретной аномалии.

Учебные данные по медицинской генетике; схема для образовательных целей

Анеуплоидия и мозаицизм



Изменение числа хромосом

Анеуплоидия возникает, когда в клетке появляется лишняя хромосома или теряется одна из пары. Такое нарушение меняет дозу генов и может заметно влиять на развитие организма.

Разные клеточные линии

Мозаицизм означает, что в одном организме сосуществуют клетки с разными кариотипами. Это происходит, если ошибка деления возникает уже после образования зиготы, на ранних этапах эмбрионального развития.

Почему признаки различаются

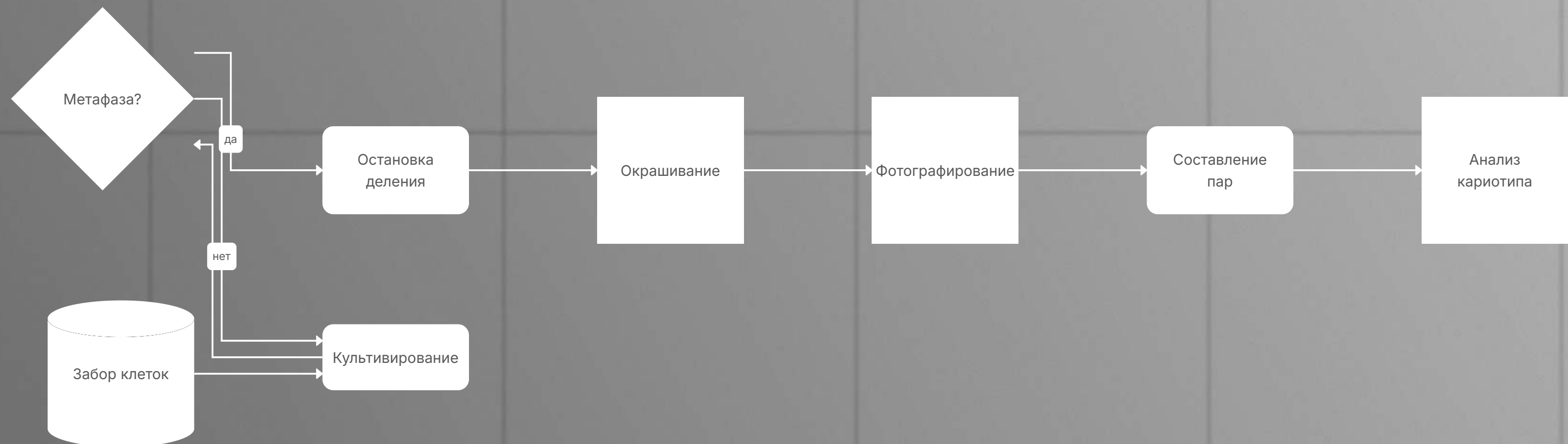
При мозаицизме тяжесть проявлений зависит от того, какие клетки затронуты и насколько широко они распространены в тканях. Поэтому один и тот же тип нарушения может проявляться по-разному.

Значение для диагностики

Оба явления важно учитывать при генетическом обследовании, потому что стандартный анализ одной клеточной линии не всегда отражает картину целиком. Это особенно важно при подозрении на врожденные синдромы.

Как анализируют кариотип

Последовательность лабораторных этапов от получения клеток до оценки числа и структуры хромосом.



Структурные изменения хромосом

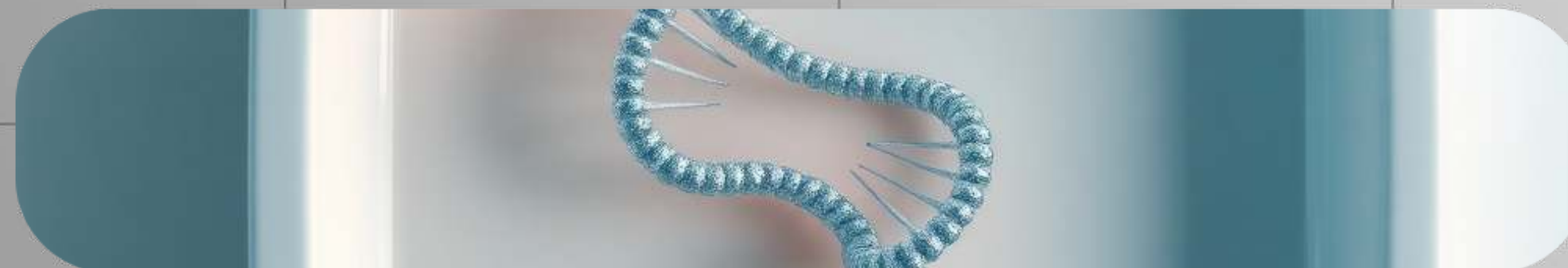
Делеция: утрата участка

Если из хромосомы выпадает фрагмент, часть генов теряется вместе с ним. Это может нарушить работу клетки, потому что исчезают важные инструкции, а оставшиеся участки уже не компенсируют утрату полностью.



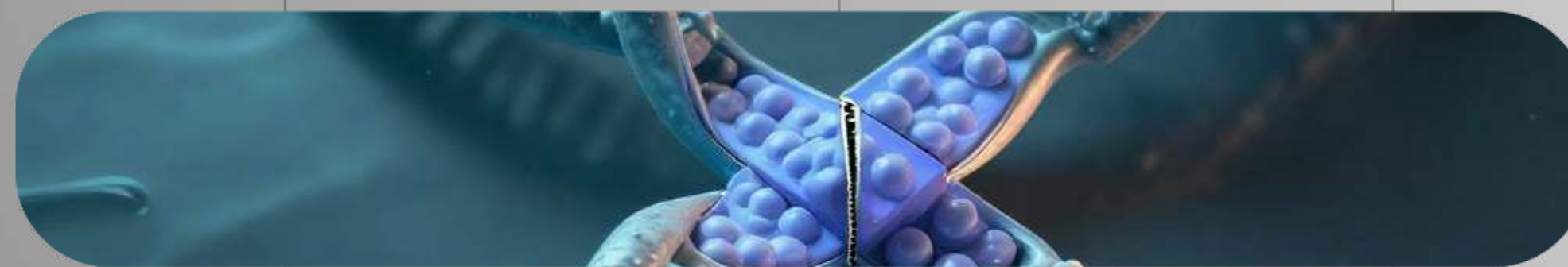
Дупликация: лишняя копия

При дупликации участок хромосомы удваивается и появляется в дополнительном экземпляре. Из-за этого меняется баланс генетического материала, а избыток некоторых генов способен влиять на развитие и работу органов.



Инверсия: разворот фрагмента

Инверсия происходит, когда участок хромосомы вырезается и встраивается обратно в обратной ориентации. Сами гены могут сохраниться, но их порядок и регуляция изменяются, что иногда приводит к сбоям.



Транслокация: перенос на другую хромосому

При транслокации фрагмент перемещается на другую хромосому. Такая перестройка может быть «сбалансированной» или сопровождаться потерей и дублированием материала, поэтому ее последствия бывают очень разными.



Число хромосом в разных клетках человека

Клетка	Хромосом
Соматическая	46
Гамета	23
Зигота	46
Аномальный набор	45/47

Таблица показывает, как меняется хромосомный набор в зависимости от типа клетки и почему важно различать норму и отклонения.

Гаметы несут гаплоидный набор, а соматические клетки и зигота — диплоидный. Отклонение от 46 хромосом указывает на хромосомную аномалию.

Значение хромосом для наследственности и медицины



Передача признаков

Хромосомы хранят гены и обеспечивают их передачу от родителей к потомству. Именно поэтому строение хромосом напрямую связано с наследованием признаков и устойчивостью развития организма.



Диагностика нарушений

Изучение кариотипа помогает находить изменения числа и строения хромосом. Это особенно важно при подозрении на наследственные синдромы и при оценке причин нарушений развития.



Репродуктивная медицина

Хромосомный анализ используют при планировании беременности и в пренатальной диагностике. Он помогает оценить риск серьезных отклонений у будущего ребенка и принять обоснованное медицинское решение.



Онкология и генетика

В опухолевых клетках часто возникают хромосомные перестройки, поэтому кариотипирование востребовано и в онкологии. Оно позволяет лучше понять природу клеточных изменений и выбрать тактику наблюдения.

Хромосомы: основа наследственности и диагностики

Хромосомы компактно упаковывают ДНК, задают видовой кариотип и обеспечивают точную передачу наследственной информации. Их анализ помогает понять развитие организма, распознавать нарушения и применять генетику в медицине.