

Тема: Каріотип людини та його особливості. Хромосомний аналіз як метод виявлення порушень у структурі каріотипу.

Вивчення нового матеріалу

Каріотип — це зображення усіх хромосом людини. У нормі каріотип людини складається з 23 пар хромосом: 22 пари називають аутосомами, а останню пару - статевими хромосомами. Такий каріотип залишається незмінним упродовж усього життя.

Знайомтеся!

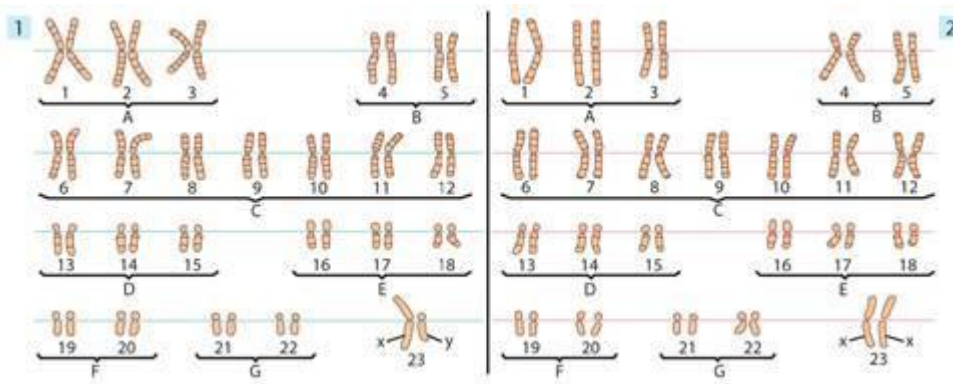


Джо Хін Тіо (1919—2001) — американський генетик, який уперше розпізнав нормальну кількість хромосом у клітинах людини. Ця подія відбулася 22 грудня 1955 р. в Інституті генетики Лундського університету в Швеції, куди науковець був запрошений для досліджень. До цієї дати вважалося, що в клітинах *Homo sapiens*, як і в шимпанзе та горили, є 48 хромосом.

Які особливості каріотипу людини?

Каріотип людини характеризується за тими самими правилами, що й каріотипи еукаріотичних організмів. Це специфічність, стабільність, парність, індивідуальність та наступність. Для дослідження особливостей каріотипу людини її хромосоми розташовують у вигляді ідіограми (від грец. ідіос — своєрідний, грама — напис). Складання ідіограми, як і сам термін, запропоновано українським цитологом С. Г. Навашиним.

У 1960 р. було розроблено першу Денверську міжнародну класифікацію хромосом людини. У основу її було покладено особливості розмірів хромосоми та розташування центромери. В ідіограмі хромосоми розташовуються попарно у порядку зменшення розмірів (крім статевих хромосом). З цією метою вимірюють довжини хромосом у мікрометрах. Довжина хромосом коливається від 2,3 до 11,0 мкм. Визначають також співвідношення довжини короткого плеча до довжини всієї хромосоми. За формою, розмірами, перетяжками всі хромосоми людини поділяють на 7 груп; їх позначають латинськими літерами (іл. 95)



Іл. 95. Ідіограма людини: 1 — чоловіча стать; 2 — жіноча стать

У нормі каріотип людини складається із 46 хромосом, з них 44 аутосоми (22 пари), що мають однакову будову в чоловічому й жіночому організмі, та одна пара статевих хромосом (XY — у чоловіків і XX — у жінок). Хромосомна формула жіночого каріотипу — $44A+XX$, чоловічого — $44+XY$. Такий каріотип залишається незмінним упродовж усього життя. Відомо, що подвійна доза генних продуктів X-хромосоми є смертельною для організму. Через те в жіночих клітинах виник спеціальний механізм, що забезпечує постійне перебування однієї X-хромосоми в інактивованому стані у вигляді тільця Барра (або статевого X-хроматину). Вона інактивується ще в ранньому ембріогенезі до розвитку статевих залоз.

Отже, **КАРІОТИП ЛЮДИНИ** — це кількісна й якісна видоспецифічна сукупність особливостей хромосомного набору соматичних клітин людини.

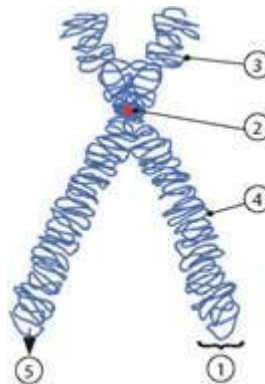
Як організовані хромосоми в каріотипі людини?

Хромосоми (від грец. хроматос — забарвлений, сома — тільце) — структури клітин еукаріотів, що забезпечують збереження, розподіл та передачу спадкової інформації. Ці матеріальні носії для передачі інформації наступному поколінню клітин формуються із хроматину перед поділом клітин. 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. Наприклад, у клітинах людини є 46 хромосом, і відповідно, 46 молекул ДНК. Розрізняють два функціональні стани хроматину: еухроматин та гетерохроматин. Щільно упакований, або конденсований, хроматин називають гетерохроматином. ДНК гетерохроматину недоступна для транскрипції, і такий стан характерний для багатьох некодувальних ділянок або генів, експресія яких не потрібна в конкретному типі клітин. Якщо хроматин упакований нещільно, його називають

деконденсованим хроматином, або еухроматином. У цьому стані він більш доступний для різноманітних ферментів і зазвичай є транскрипційно активним.

Основними рівнями організації хроматину в ядрі клітин є нуклеосомний, нуклеомерний, хромомерний, хроматидний та хромосомний. Цю багаторівневу структурованість забезпечують процеси спіралізації та конденсації. Їхні можливості вражають. Так, у людини довжина розкрученої ДНК найменшої хромосоми становить близько 14 000 мкм, а її довжина після ущільнення лише 2 мкм.

Хромосомний рівень організації хроматину виникає безпосередньо перед поділом клітин. Формуються однохроматидні хромосоми, що після реплікації ДНК стають двохроматидними. Перед поділом у клітинах людини міститься 46 двохроматидних хромосом. Хроматиди (1) поєднуються в ділянці первинної перетяжки, де розташована центромера (2) — невелика ділянка, що поділяє хромосому на дві частини, утворюючи при цьому довге плече (4) і коротке плече (3) з теломерами (5) (іл. 96).



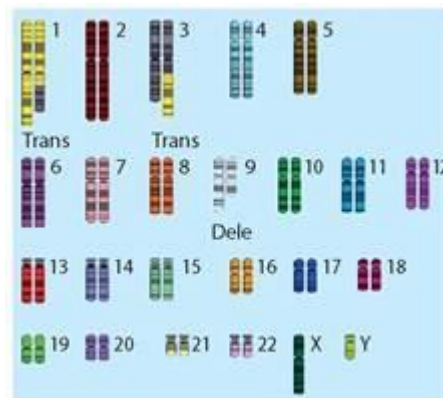
Іл. 96. Схема будови мітотичної хромосоми

Отже, під час поділу хроматин конденсований у хромосоми, що їх чітко можна розгледіти навіть під світловим мікроскопом, тоді як у період інтерфази хроматин розслаблений і розділяється на еу- та гетерохроматин.

Яке значення хромосомного аналізу?

ХРОМОСОМНИЙ АНАЛІЗ — це дослідження й аналіз морфології, кількості й структури окремих хромосом або каріотипу в цілому. Дослідження хромосом є основою цитогенетичного методу дослідження спадковості. У людини найзручнішим об'єктом для аналізу є культивовані в спеціальному розчині лімфоцити периферійної крові (метод культури клітин). Під час виготовлення мікропрепаратів хромосом до культури клітин додають алкалоїд колхіцин, що

зупиняє поділ клітини на стадії метафази. Потім клітини обробляють гіпотонічним розчином KCl, який відокремлює хромосоми одну від одної, після чого їх фіксують і фарбують. Завдяки такій обробці кожна хромосома стає видимою у світловому мікроскопі. Хромосоми на цій стадії складаються з двох хроматид і мають X-подібну форму. Кожна хромосома при застосуванні методу класичного каріотипування по своїй довжині диференціюється на темні та світлі смуги — диски. Послідовність розташування цих дисків, їх форма є специфічними для кожної хромосоми. Спеціаліст за допомогою комп'ютерної програми збирає хромосоми, зафіксовані на знімку, попарно й порівнює, чи всі смужки на місці, чи немає зайвих або відсутніх ділянок (іл. 97). Метод спектрального каріотипування дає змогу маркувати кожен із хромосом і водночас досліджувати увесь каріотип. Останнім часом у хромосомному аналізі для виявлення хромосомних мутацій використовують метод флуоресцентної гібридизації, який полягає у фарбуванні хромосом флуоресцентними барвниками, що зв'язуються зі специфічними ділянками хромосом.



Іл. 97. Хромосомний аналіз каріотипу людини: класичне (з дисками) і спектральне (в кольорі) каріотипування з виявленими хромосомними мутаціями за 1, 3 і 9-тою парами хромосом

За допомогою хромосомного аналізу в медичній генетиці досліджують каріотип людини в нормі й у разі патології, у філогенетиці вивчають деякі закономірності мутаційного та еволюційного процесів. Вимірювання довжини теломер на кінцевих ділянках хромосоми дає змогу спеціалістам-геронтологам оцінити швидкість процесу старіння організму людини, оскільки теломери зменшуються з кожним поділом клітин. У судовій медицині хромосомний аналіз застосовують для визначення статевої належності крові.

Отже, виявлення порушень у структурі каріотипу засноване на вивченні хромосом людини в нормі й у разі патології.

Домашнє завдання:



1. Переглянути відео за посиланням:
2. <https://www.youtube.com/watch?v=Nf8BRX7DASU>
3. Ознайомтеся з матеріалами підручника:

https://lms.e-school.net.ua/asset-v1:UIED+Biology-and-Ecology-10th-grade+2020+type@asset+block@%D0%91%D0%B8%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D1%8F%D1%96%D0%B5%D0%BA%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D1%96%D1%8F_10%D0%BA%D0%BB_6%D1%83%D1%80.pdf

4. Дайте відповіді на запитання: (усно)
 1. Що таке каріотип людини?
 2. Якою є хромосомна формула каріотипу жінки й чоловіка?
 3. Що таке хромосоми?
 4. Що таке хроматин?
 5. Що таке хромосомний аналіз?
 6. Назвіть галузі застосування хромосомного аналізу.
 7. Які особливості каріотипу людини?
 8. Як організовані хромосоми в каріотипі людини?
 9. Яке значення хромосомного аналізу?
 10. Яке значення хромосомного аналізу для профілактики спадкових хвороб людини?

Шановні учні, 1 групи!

Нагадую Вам, що на цьому тижні будуть виставлені оцінки за II семестр та річні. Тому прошу всі роботи до кінця тижня сдати наперед, особливо директорську контрольну (урок № 41).

Бережіть себе та близьких!

