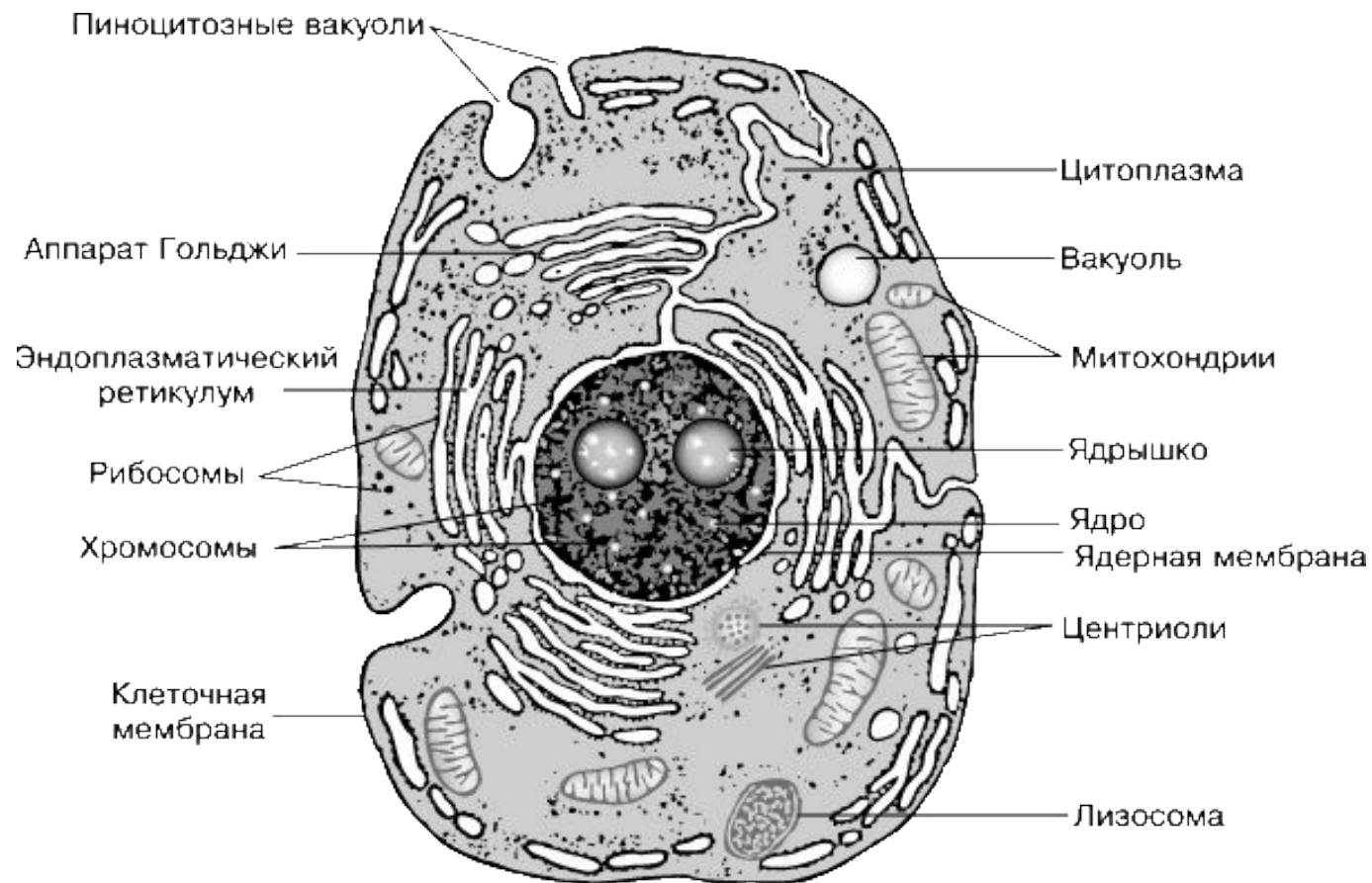
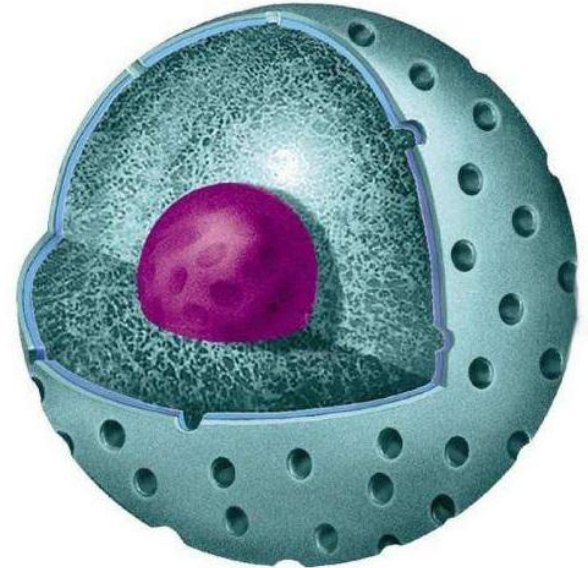
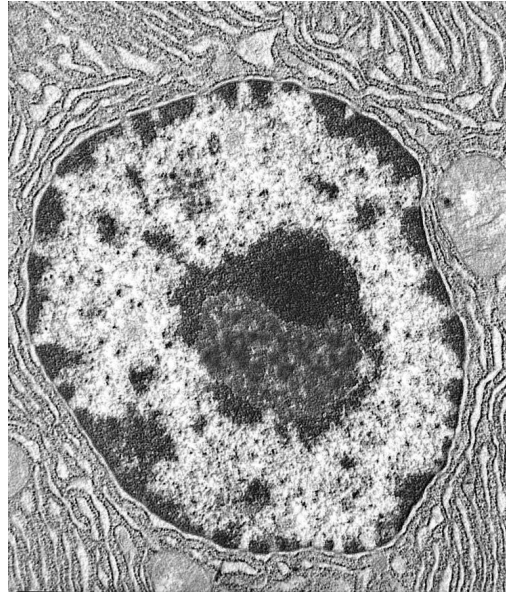
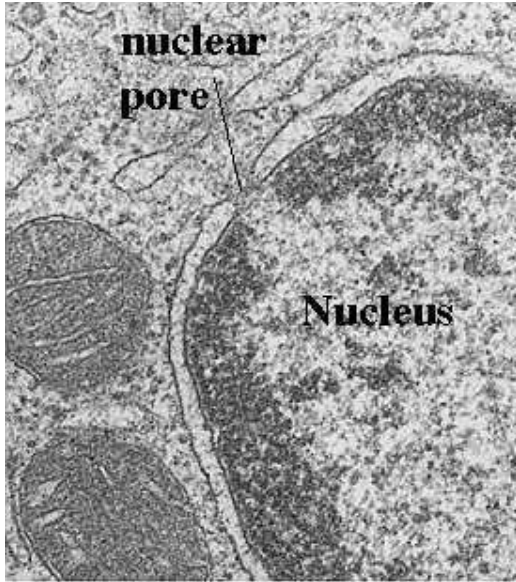




# **ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИНФОРМАЦИЯ В КЛЕТКЕ**

**Шабанова Екатерина Александровна  
Образовательный центр Орион**





### Строение ядра:

- оболочка (кариотека – 2 мембраны, перинуклеарное пространство);
- ядерный сок (кариоплазма);
- ядерные поры;
- хроматин
- ядрышки

В ядре содержится основная часть генетической информации клетки, записанная в виде последовательностей нуклеотидов ДНК. ДНК, соединяясь с белками, образует хроматин, составляющий основу каждой хромосомы эукариотического организма.

**Хроматин** (от греч. *chroma* – краска) Представляет собой комплекс ДНК и гистоновых белков, это основа каждой хромосомы эукариотической клетки. Кроме того, в хромосоме обнаруживается РНК, являющаяся продуктом транскрипции



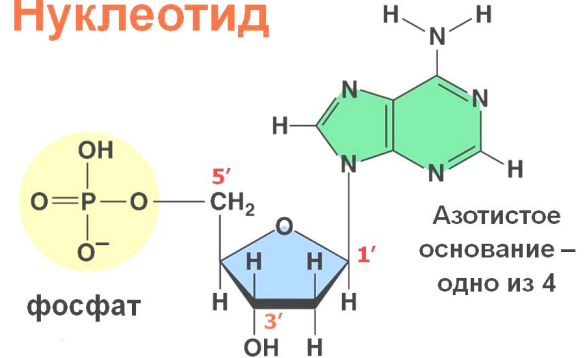
# ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Воспроизведение себе подобных является одним из фундаментальных свойств живого. Благодаря этому явлению существует сходство не только между организмами, но и между отдельными клетками одного организма. Материальной основой этого сходства является передача генетической информации. Эта информация зашифрована в последовательности элементов сложных органических молекул – нуклеиновых кислот ДНК и РНК. Все признаки и свойства клеток и организмов реализуются благодаря белкам, структура которых закодирована в последовательностях нуклеиновых кислот. Каждая аминокислота (составной элемент белка) закодирована в ДНК тремя идущими подряд в цепочке нуклеотидами — *триплетом*.

**Нуклеиновая кислота** (от лат. *nucleus* — ядро) — высокомолекулярное органическое соединение, биополимер (полинуклеотид), образованный остатками **нуклеотидов**.

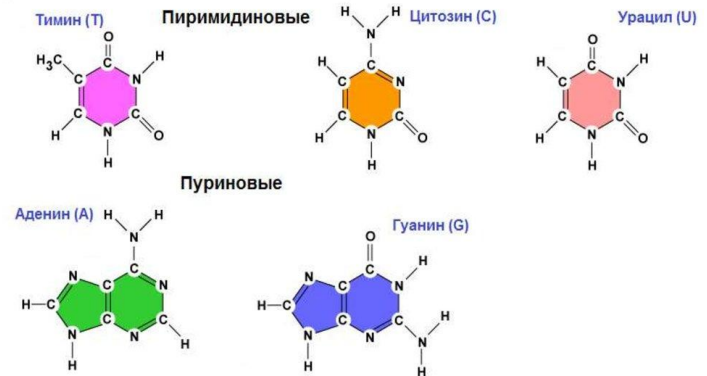
**Нуклеотиды** – мономерные молекулы ( фосфорные эфиры нуклеозидов) состоящие из азотистого основания, углевода (рибозы или дезоксирибозы) и фосфатных

## Нуклеотид



Сахар (рибоза / дезоксирибоза)

## АЗОТИСТЫЕ ОСНОВАНИЯ

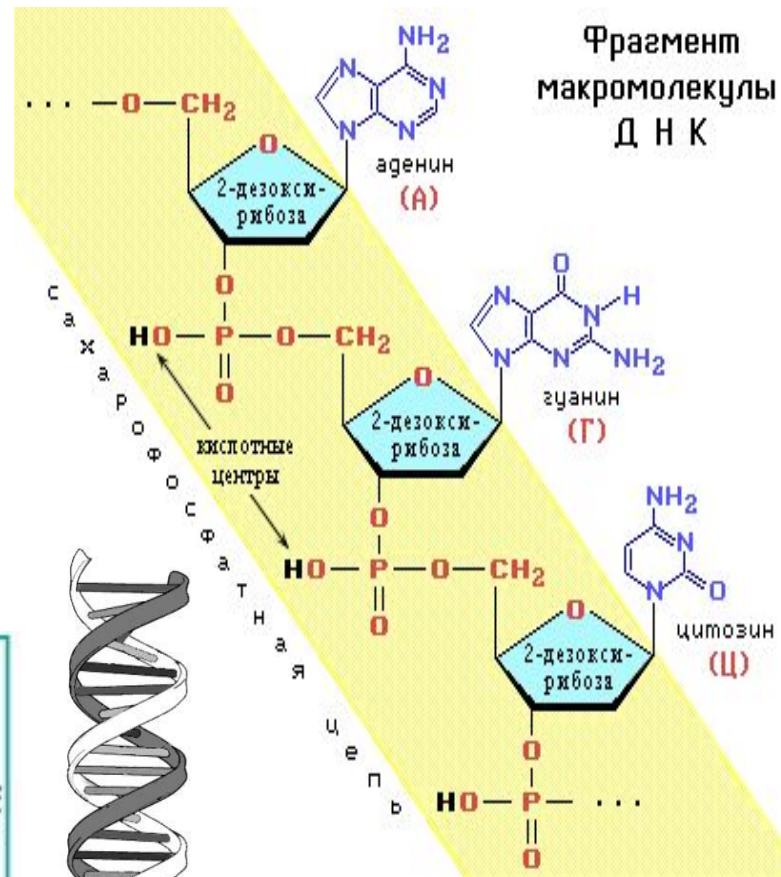
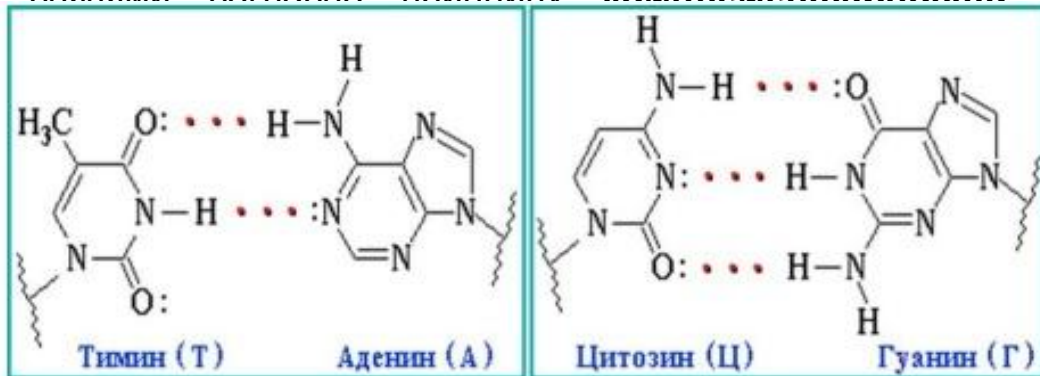


## Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК) –

макромолекула, обеспечивающая хранение, передачу и реализацию генетической информации живых организмов. Молекула хранит биологическую информацию в виде **генетического кода**, состоящего из последовательности нуклеотидов.

ДНК состоит из двух цепей, ориентированных азотистыми основаниями друг к другу. Эта двухцепочечная молекула закручена в виде «двойной спирали».

Азотистые основания одной из цепей соединены с азотистыми основаниями другой цепи водородными связями согласно принципу **комплементарности**.



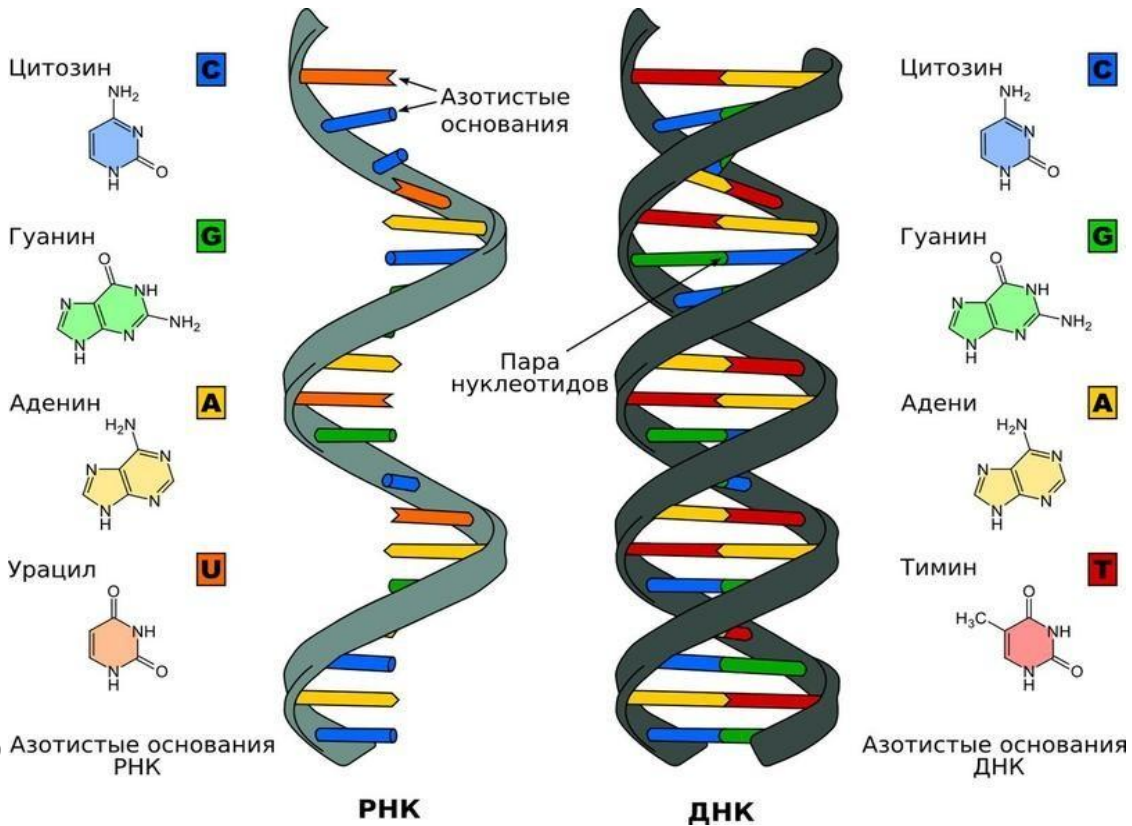
Фрагмент макромолекулы ДНК

## Рибонуклеиновая кислота (РНК)

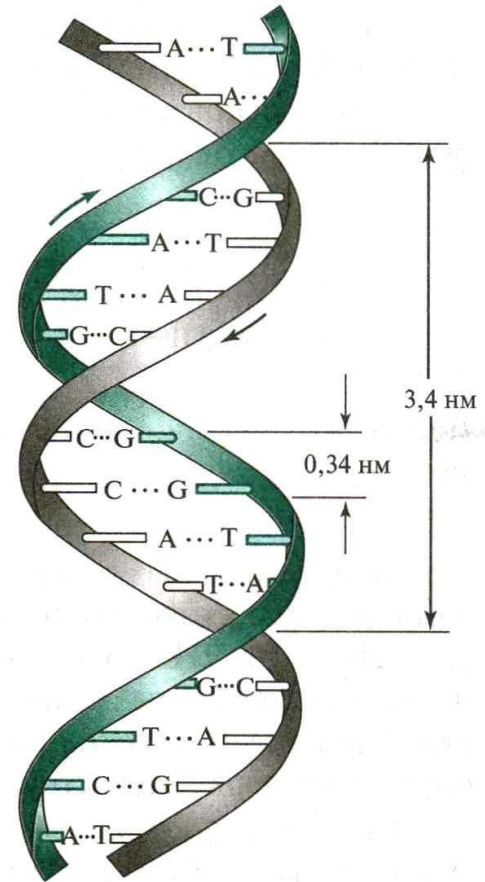
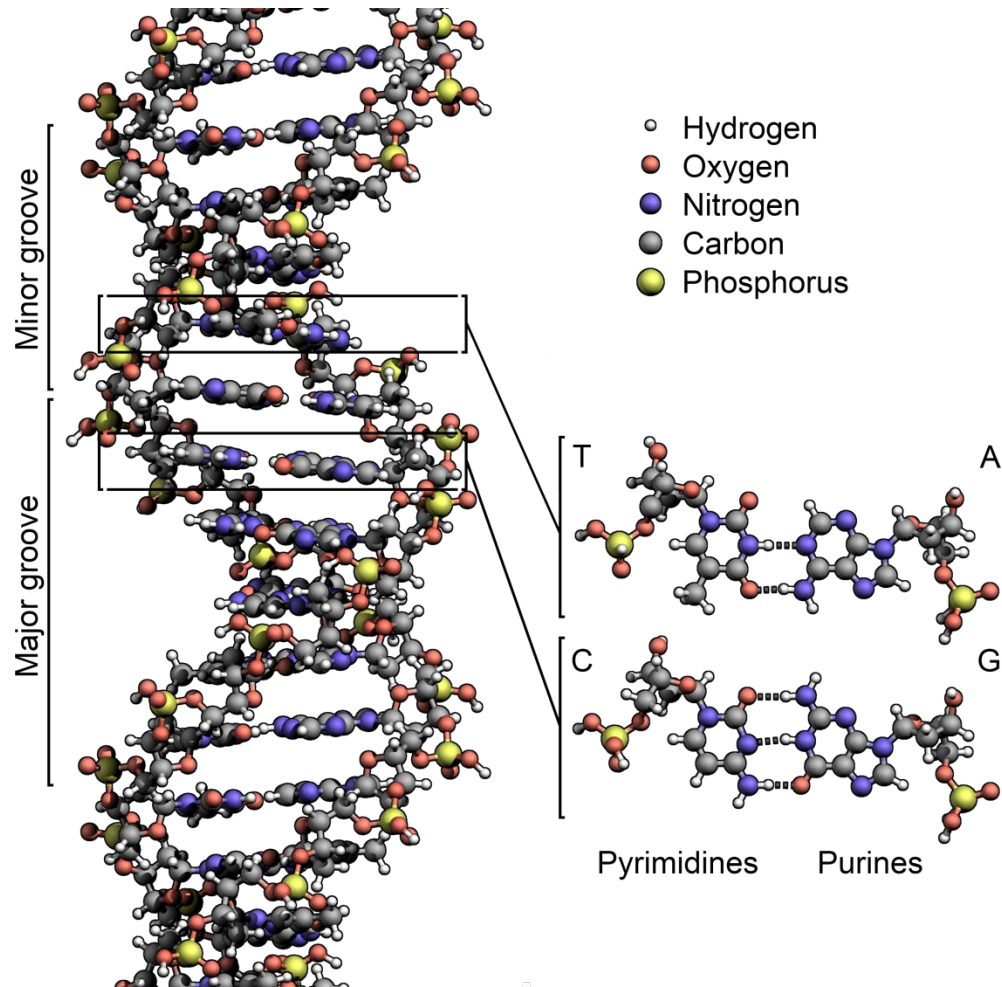
состоит из длинной цепи, в которой каждое звено называется нуклеотидом. Каждый нуклеотид состоит из азотистого основания, сахара рибозы (в отличие от ДНК, которая содержит дезоксирибозу) и фосфатной группы.

Последовательно нуклеотиды позволяют РНК в генетической кодировке являться информационной молекулой.

В отличие от ДНК в РНК основаны тимин ~~замещен~~ на е основаны **урацил (U)**, которое способно комплементарно соединяться с аденином (A).

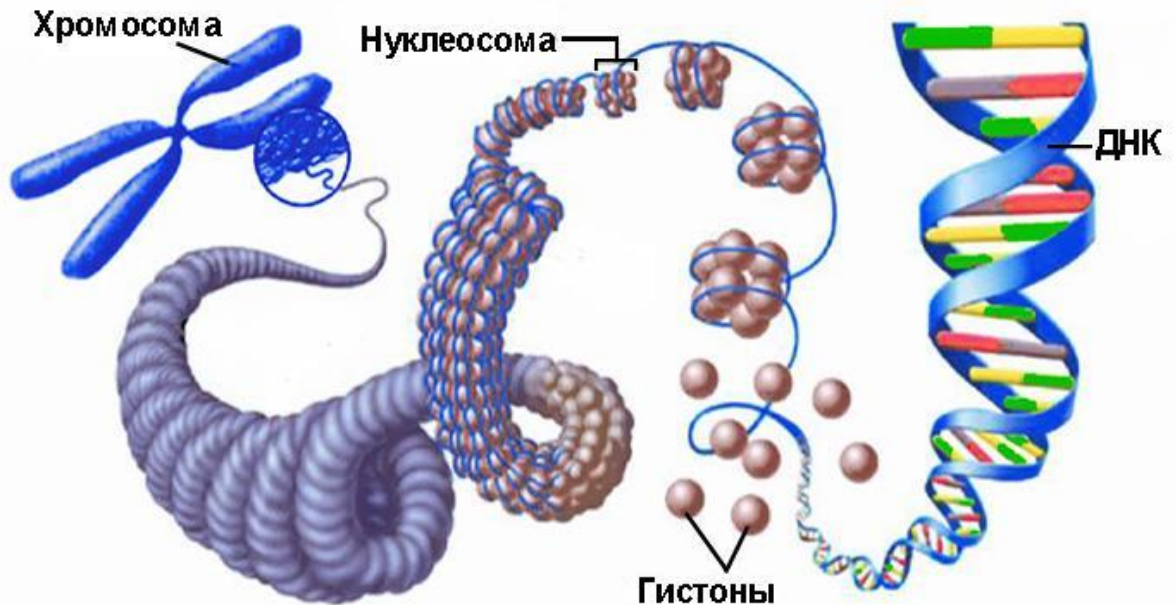
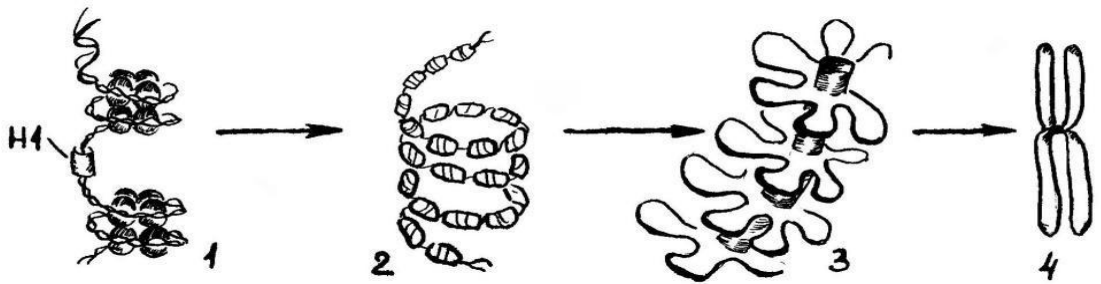


Существует несколько типов РНК: **матричная (информационная) РНК** служит посредником при передаче информации, закодированной в ДНК к рибосомам (синтезирующим белки организма), **транспортные РНК (тРНК)** и **рибосомальные РНК (рРНК)**, которые участвуют в процессе синтеза белка.

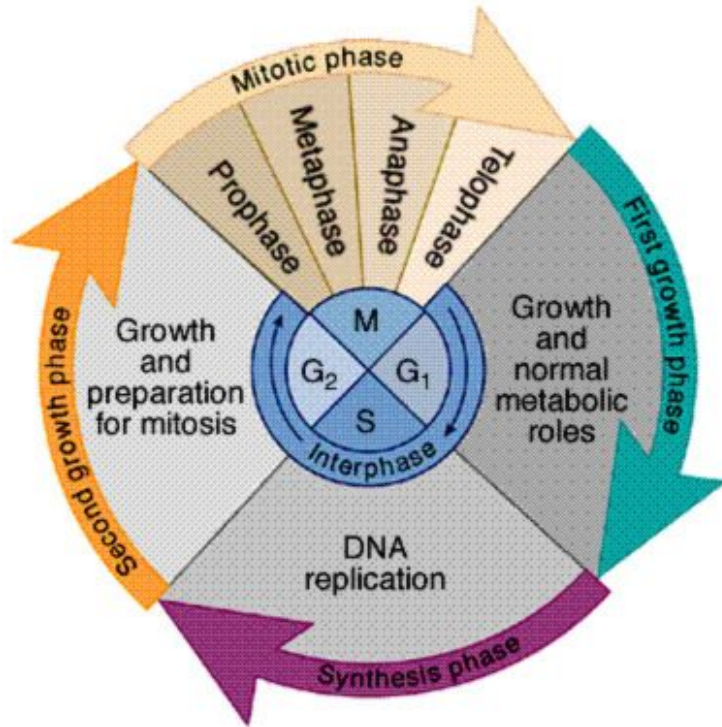




Двойная цепочка ДНК способна многократно компактизироваться с помощью вспомогательных белков, в конечном счете образуя **хромосому** в эукариотической клетке. В клетках эукариот (животных, растений и грибов) ДНК находится в ядре клетки, а также в некоторых клеточных органоидах (митохондриях и пластидах). У прокариотов – организмов без ядра, например, бактерий, молекула ДНК может быть линейной или кольцевой.





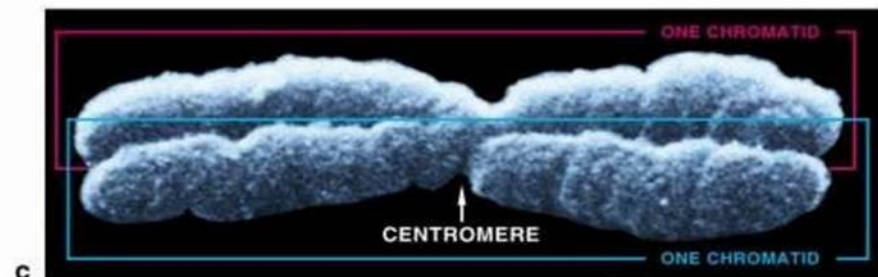
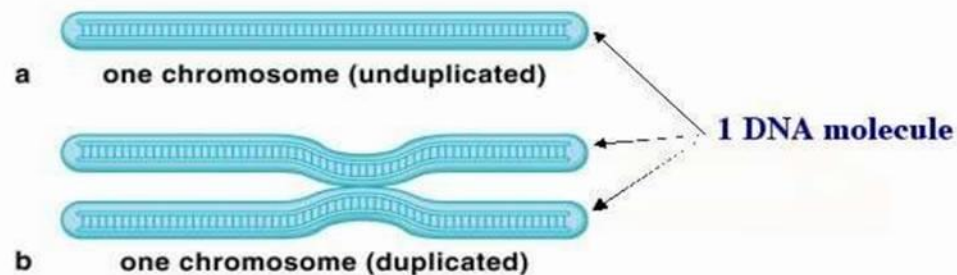


**Клеточный цикл** – период существования клетки от одного деления до последующего.

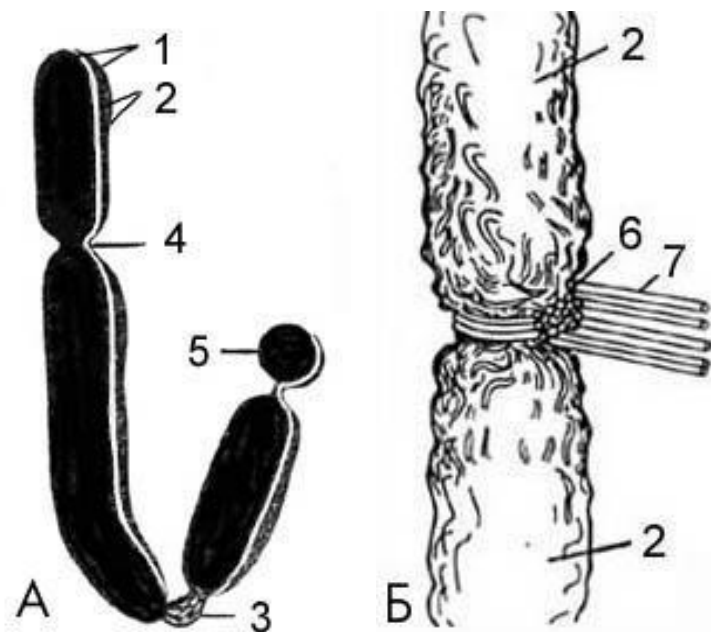
Он складывается из двух фаз: интерфазы (подготовки клетки к делению) и митоза (M, периода деления).

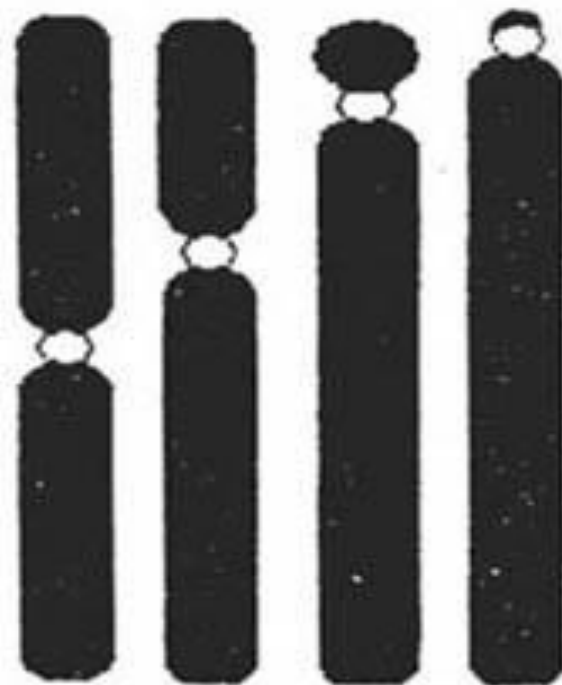
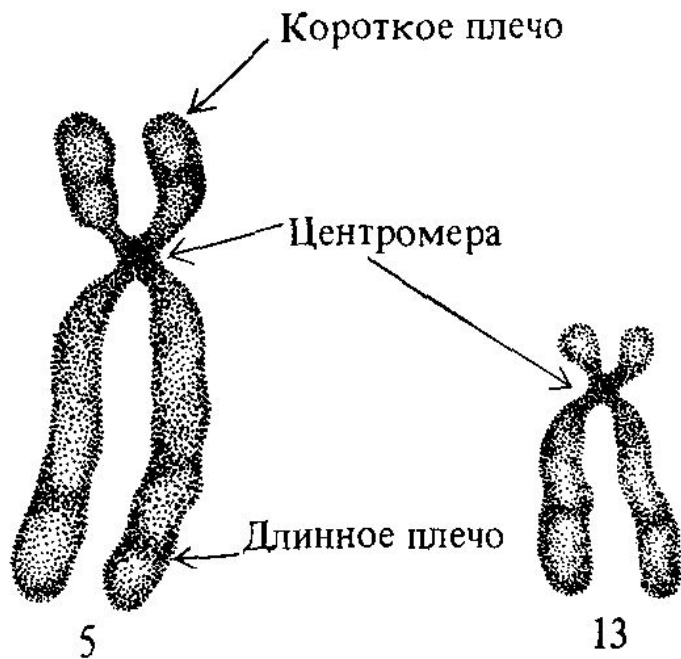
Интерфаза: пресинтетическая стадия (G1), синтетическая (S), постсинтетическая (G2)

## Chromosomes are made of DNA molecules



© 2001 Brooks/Cole - Thomson Learning





зависимости от положения  
центромеры:  
метацентрическая,  
субметацентрическая, акроцентрическая,  
телоцентрическая



Размеры хромосом у разных организмов варьируют в широких пределах (от 0,2 до 50 мкм), но постоянны для каждого вида. У человека размер хромосом находится в пределах 1,5 - 10 мкм. У сосны обыкновенной хромосомы крупнее и меньше варьируют по размеру – 9-17 мкм.

**КАРИОТИП** – совокупность признаков (число, форма, особенности строения, размер) хромосом соматических клеток, присущие данному виду. Кариотип – это «паспорт» вида.

**2n = 46 – диплоидный** (соматический) набор хромосом;

**n = 23 – гаплоидный** (одинарный) набор хромосом

Нормальный кариотип

мужчины ♂ 46, XY

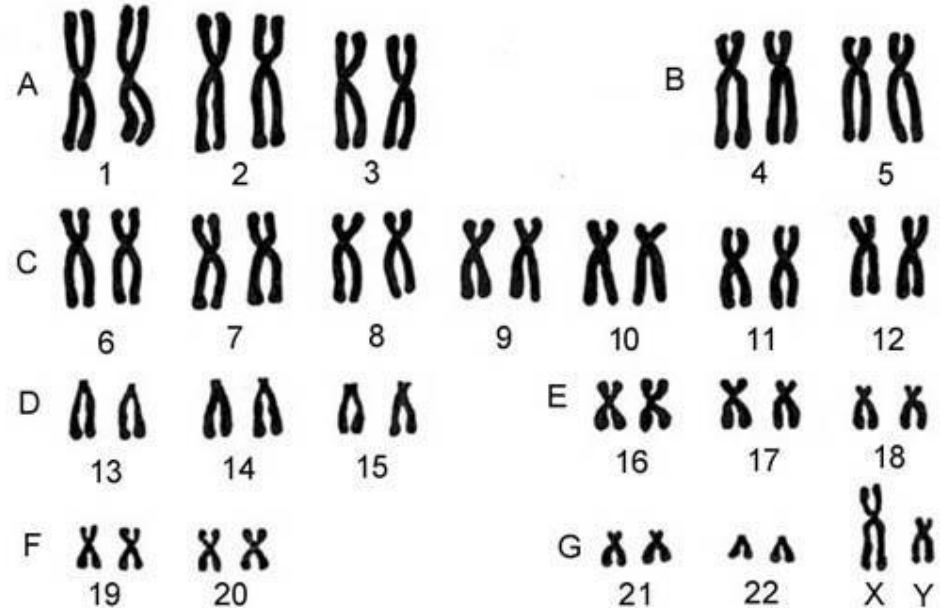
женщины ♀ 46, XX

Аутосомы – неполовые хромосомы (22 пары).

**Гомологичные хромосомы** – парные хромосомы, идентичные по размерам, форме, особенностям строения и наследственной информации (набору генов)

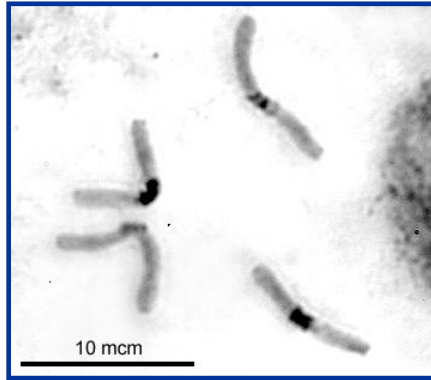
Кариотип человека : 46, ху

(♂)



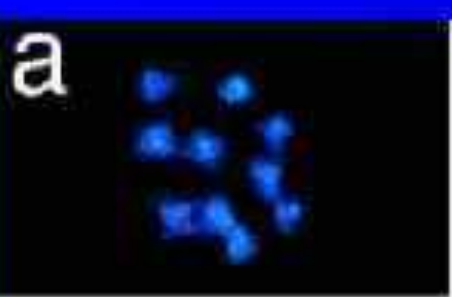


Цингерия Биберштейна,  $2n=4$



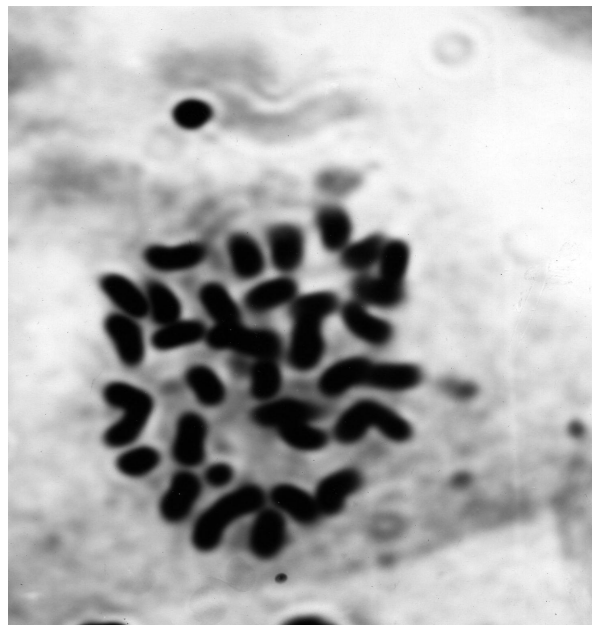
Воаниола Жерара,  
 $2n=596$





**a – арабидопсис ( $2n=10$ ), b – сахарная свекла ( $2n=18$ ), c – сосна ( $2n=24$ )**





Вишня,  $2n=32$



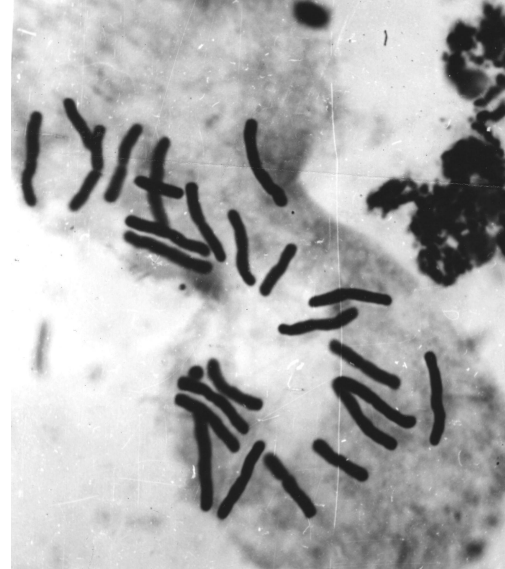
Черешня,  $2n=16$

# Митотические хромосомы сосны обыкновенной

без предобработки



с предобработкой колхицином  
перед фиксацией



# МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ КАРИОТИПА

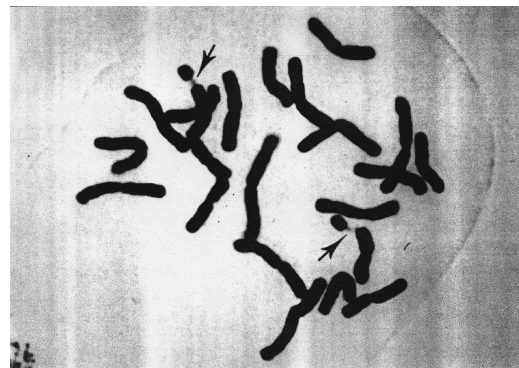
## 1. Морфометрический метод

с использованием сплошного (равномерного, рутинного) окрашивания хромосом.

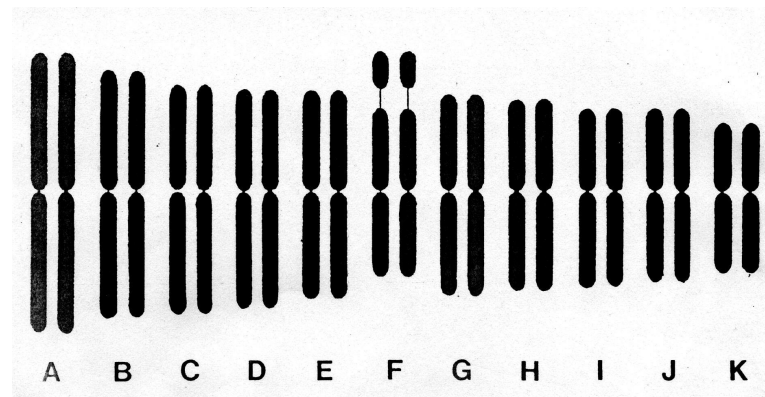
Метод включает определение числа хромосом, сравнение их размеров и морфологии.

**Кариограмма** – “раскладка” всех хромосом, входящих в кариотип объекта генетического путем подбора гомологичных пар и распределения по типам (в зависимости от положения центромеры). Хромосомы группируют попарно, располагая центромеры по одной линии в порядке убывания их длины. Короткие плечи хромосом направляют вверх, а длинные – вниз.

**Идиограмма** - графическое изображение кариотипа с указанием размеров хромосом и особенностей их строения (систематизированный кариотип). Ее составление основано на измерении каждой хромосомы, учете длин плеч, положения центромер, вторичных перетяжек, спутников. На идиограмме принято изображать по одной из каждой пары гомологичных хромосом (т.е. гаплоидный набор).



p	2	2	33 32 31 30 29 28 27 26 25 24 23 22 21 20 19 18 17 16 15 14 13 12 11 10 9 8 7 6 5 4 3 2 1	
	1	1	4 3 2 1	
q	1	1	2	
	2	1	2	
		2	3	1 2 3
		3	4	1 2 3
		4	5	1 2 3
		5	6	1 2 3
		6	7	1 2 3
		7	8	1 2 3



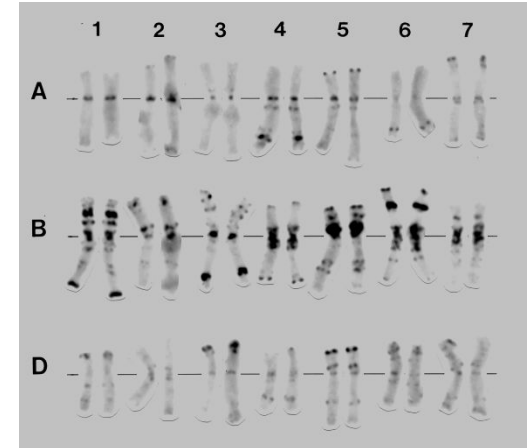
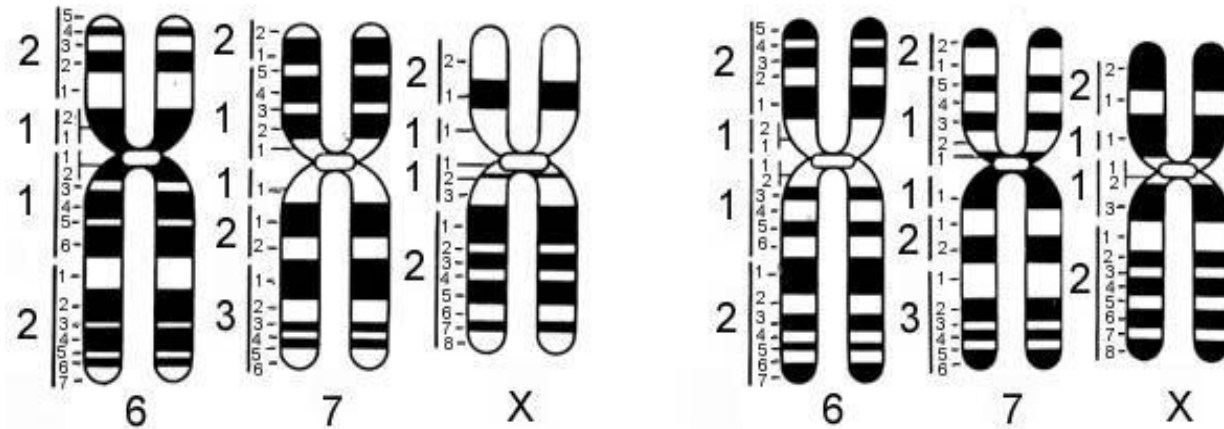


## 2. Метод дифференциального окрашивания хромосом.

Хромосомы выглядят поперечно исчерченными (с чередующимися темными и светлыми зонами). “Рисунок” (количество, расположение и толщина полос=сегментов=бэндов) строго специфичен и постоянен для каждой пары хромосомы, что может быть использовано для маркировки и идентификации каждой хромосомы, картирования (привязки к этим участкам генов).

**Дифференциально окрашенные** (G-методом – слева и R-методом – справа) 6-я, 7-я и X-хромосомы человека, трудно идентифицируемые при сплошном окрашивании.

**С-метод** (constitutive heterochromatin, или centromeric heterochromatin). Применяется для установления локализации участков гетерохроматина, в частности, в теломерных и околоцентромерных участках.

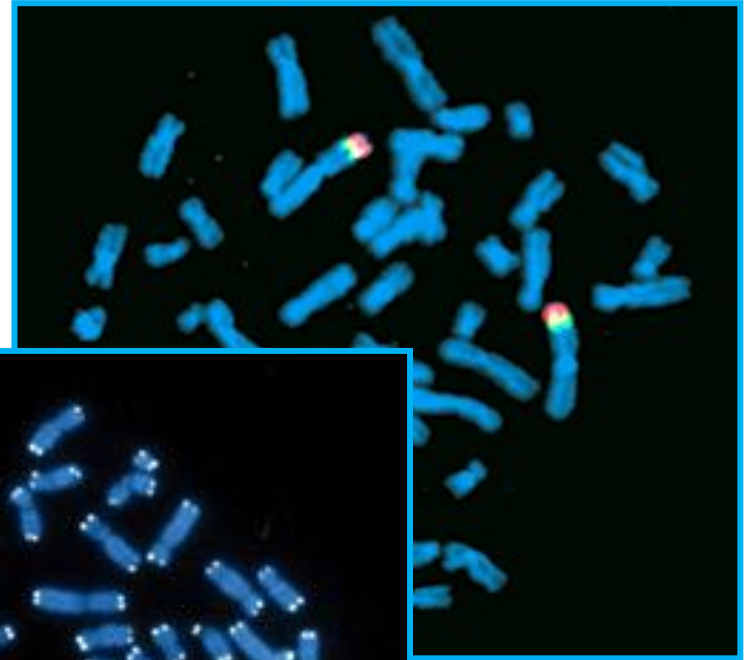
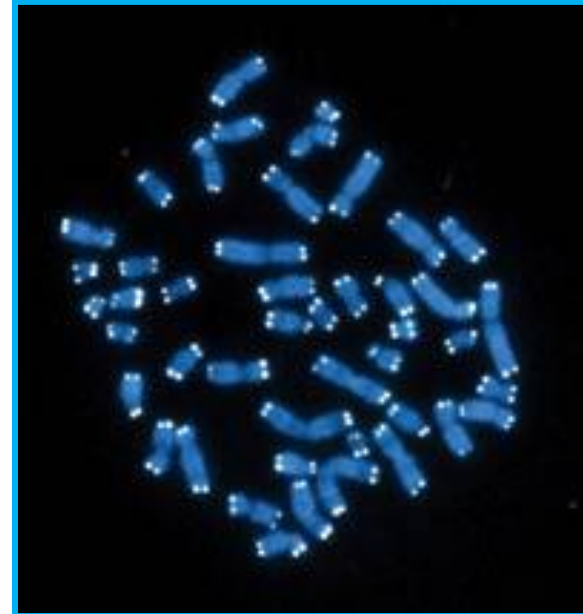


**Метод цитологической гибридизации = гибридизация in situ (на месте). *ISH- и FISH-гибридизация.*** Это прямой метод

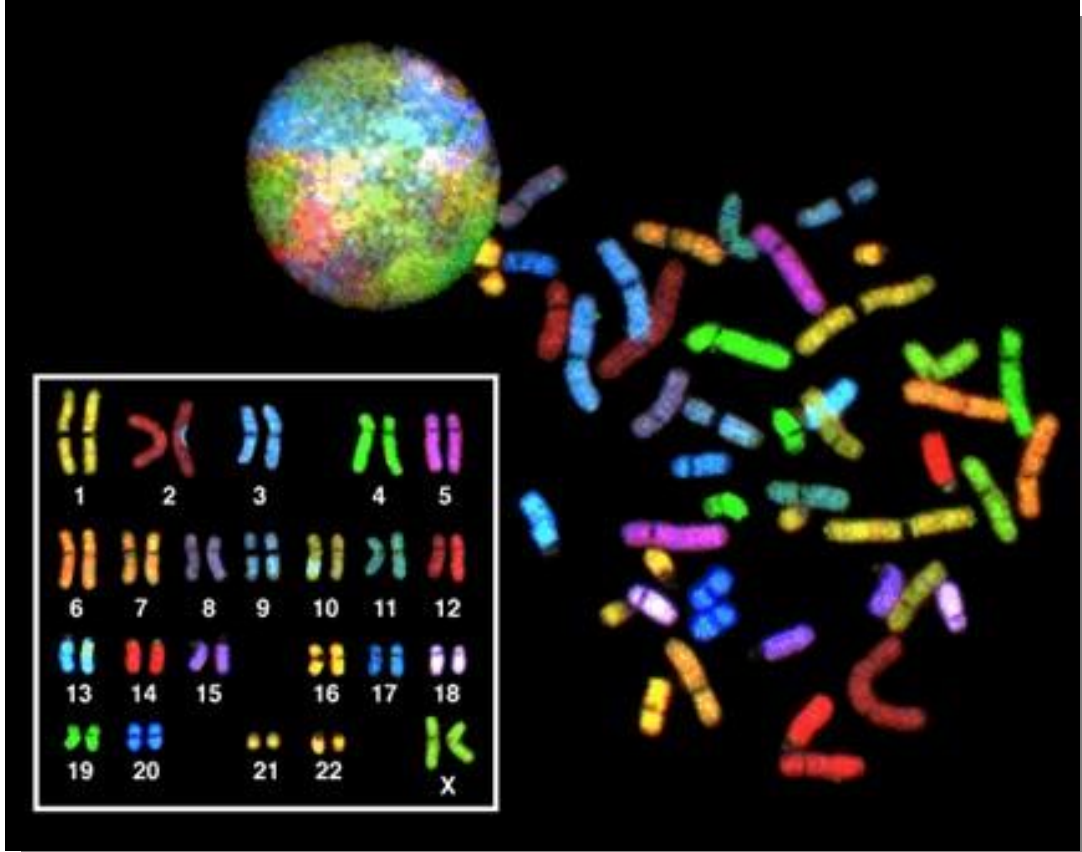
локализации в хромосомах определенных участков молекулы ДНК (или генов).

Двухцепочечную ДНК, входящую в состав каждой хромосомы, прямо на цитологическом препарате денатурируют с помощью щелочи или температурной обработки. Затем на препарат наносят фрагмент меченой ДНК (зонд) и проводят ДНК-ДНК гибридизацию.

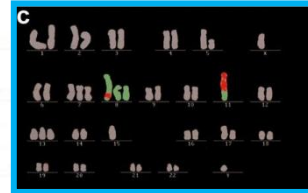
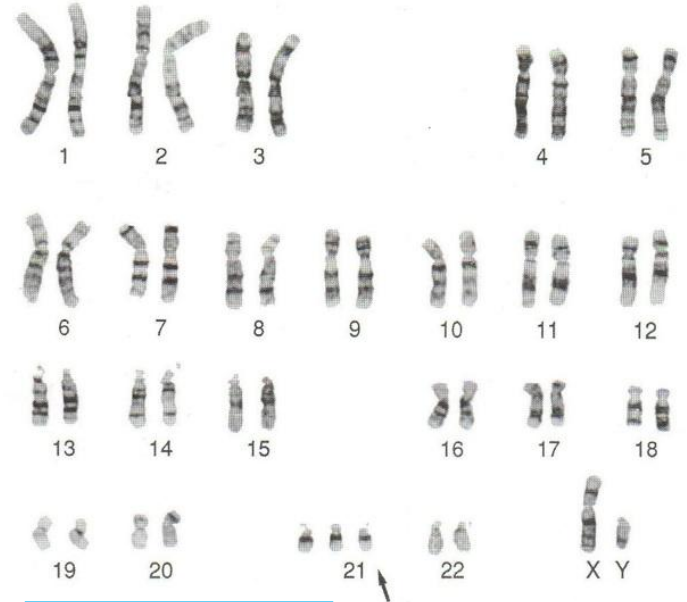
**Зонды** – это небольшие (20-30 нуклеотидов) искусственно синтезированные меченые одноцепочечные участки ДНК (или РНК), комплементарные искомому гену (или участку молекулы ДНК). Зонды соединяются только с тем участком ДНК, который содержит последовательность нуклеотидов, строго соответствующую (комплементарную) последовательности нуклеотидов зонда, в результате чего в этом месте ДНК вновь становится двухцепочечной.



#### 4. Хромосомный пэйнтинг (“хромосомная живопись” = многоцветная флуоресцентная гибридизация).



Трисомия-21 (Синдром Дауна)



▲ Синдром Дауна связан с хромосомной аномалией – наличием добавочной 21-й хромосомы (показана стрелкой). Он сопровождается формированием характерных черт лица, а также рядом умственных и физических отклонений.

**ВОПРОСЫ?**