

ОБПОУ «Курский базовый медицинский
колледж»

Медицинская генетика. Цитологические основы наследственности



Преподаватель:
А. И. Дубинина

Плохо приходится тому, кто полагает,
что генетикой можно пренебрегать.
Даже самый умный не подозревает,
сколько недостатков он может таскать в
своих хромосомах.

Вильгельм Швебель
немецкий ученый и публицист

План лекции

- Медицинская генетика и ее основные положения. История изучения генетики.
- Клетка – структурная и функциональная единица всего живого.
- Строение и функции хромосом.
- Генетические механизмы преемственности наследственных свойств – деление клеток.



ГЕНЕТИКА — это наука,
изучающая явления
наследственности и
изменчивости организмов.

Наследственность – это способность
организма передавать свои
признаки из поколения в
поколение. *Изменчивость* – это
способность организма изменяться
под действием окружающей среды.

○ **Генетика человека** изучает явления наследственности и изменчивости на всех уровнях его организации и существования: молекулярном, клеточном, организменном, популяционном.



МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

- Изучает роль наследственности в возникновении патологии человека, закономерности передачи из поколения в поколение болезней.
- Разрабатывает методы диагностики, лечения и профилактики всех форм наследственных патологий.



ЗАДАЧИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ:



- ✓ Изучить наследственные механизмы поддержания гомеостаза организма
- ✓ Рассмотреть роль наследуемых факторов в этиологии болезней
- ✓ Соотнести наследуемые и не наследуемые факторы в изучении заболеваний
- ✓ Изучить роль наследуемых факторов в определении клинической картины больного
- ✓ Устанавливает наследственные факторы, определяющие специфику фармакологического и других видов лечения
- ✓ Разработка методов дородовой диагностики
- ✓ Коррекция генетических нарушений путем замещения аномальных генов на нормальные
- ✓ Установить влияние генотипа на процесс выздоровления и исход заболеваний

Основные положения медицинской генетики

- 1. Наследственные болезни являются частью общей наследственной изменчивости человека.
- 2. В развитии наследственных признаков или болезней участвуют и генотип, и фенотип.
- *Генотип* – совокупность всех генов организма.
- *Фенотип* – совокупность внешних признаков организма.
- 3. Для человечества характерно большое количество разнообразных мутаций, накопление которых происходило в процессе длительной эволюции.
- 4. Человек сталкивается с новыми факторами среды, испытывает большие нагрузки социального и экологического характера. Это приводит к появлению новых видов наследственной патологии – экогенетическим болезням.
- 5. Прогресс медицины и общества приводит к увеличению продолжительности жизни больных наследственными заболеваниями, восстановлению у них репродуктивной функции и увеличению их числа в популяции.

ЗНАЧЕНИЕ ГЕНЕТИКИ ДЛЯ МЕДИЦИНЫ

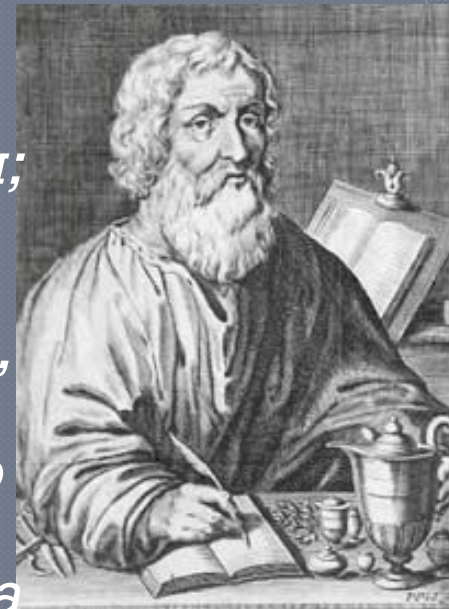
- Как часть теоретической медицины генетика расширяет и углубляет мышление специалиста. Генетические знания необходимы для понятия новых методов диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней, созданию новых вакцин и лекарств методом генной инженерии.
- Достижения медицинской генетики как клинической дисциплины внедряются во все разделы медицинской помощи и здравоохранения.

ИСТОРИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Учение о наследственности человека зарождалось в медицине из наблюдений семейных и врожденных болезней.

В трудах Гиппократ (V в. до н.э.) отмечалась роль наследственности в происхождении болезней:

«...эпилепсия, как и другие болезни, развиваются на почве наследственности; и действительно, если от флегматика происходит флегматик, от желчного — желчный, от чахоточного — чахоточный, от страдающего болезнью селезенки — страдающий болезнью селезенки, то что может помешать, чтобы болезнь, которою страдают отец и мать, поразила бы также одного из их детей».



- Первые представления о передаче патологических наследственных признаков отражены в Талмуде (собрание догматических, религиозно-этических и правовых положений иудаизма, сложившихся в IV в. до н. э. — V в. н. э.).
- В XVIII в. описано наследование доминантного (полидактилия) и рецессивного (альбинизм) признаков.
- В начале XIX в. несколько авторов одновременно описали наследование гемофилии.
- Лондонский врач Адамс издал в 1814 г. первый справочник для генетического консультирования: «Трактат о предполагаемых наследственных свойствах болезней, основанных на клиническом наблюдении».
- В середине XIX в. в России над проблемами наследственных болезней работал В. М. Флоринский. В своих трудах он правильно оценил значение среды для формирования наследственных признаков, подчеркнул вред родственных браков, показал наследственный характер многих патологических признаков (глухонемота, альбинизм, заячья губа, пороки развития нервной трубки).
- В последней четверти XIX в. наибольший вклад в становление генетики человека внес английский биолог Ф. Гальтон (двоюродный брат Ч. Дарвина). Он первым поставил вопрос о наследственности человека как предмете для изучения, обосновал применение генеалогического, близнецового и статистического методов для ее изучения и заложил основы для будущего развития генетики человека.

- **В 1865 г. чешский ученый Г. Мендель глубоко и последовательно с математическим описанием в опытах на горохе сформулировал законы доминирования для первого поколения гибридов, расщепления и комбинирования наследственных признаков в потомстве гибридов. Этот важнейший вывод доказал существование наследственных факторов, детерминирующих развитие определенных признаков. Работа Г. Менделя оставалась непонятой 35 лет.**
- **В 1900 г. три ботаника независимо друг от друга, не зная работы Г. Менделя, на разных объектах повторили его открытие: Де Фриз из Голландии — в опытах с энотерой, маком и дурманом, Корренс из Германии — с кукурузой, и Чермак из Австрии — с горохом.**
- **Поэтому 1900 г. считается годом рождения генетики. С него начался период изучения наследственности, отличительной чертой которого стал предложенный ранее Г. Менделем гибридологический метод, анализ наследования отдельных признаков родителей в потомстве.**
- **В России в 1919 г. Ю. А. Филипченко организовал первую кафедру генетики в Ленинградском университете. В это время работал молодой Н. И. Вавилов, сформулировавший один из генетических законов — закон гомологических рядов наследственной изменчивости.**

- В 1902 г. английский врач Арчибалд Гаррод, исследуя родословные семей, пришёл к выводу, что **алкаптонурия**, болезнь, связанная с нарушением обмена веществ, передаётся по наследству в соответствии с закономерностями наследования признаков, открытых Менделем (*Алкаптонурия — НЗ, обусловленное выпадением функций оксидазы гомогентизиновой кислоты и характеризующееся расстройством обмена тирозина*).
- А.Гаррод объяснил и другие биохимические аномалии, опубликовав в 1909 г. книгу «Врожденные ошибки метаболизма», благодаря которой он был признан **отцом биохимической генетики**.
- В 1905 г. английский ученый Уильям Бэтсон предложил для науки о наследственности и изменчивости название **генетика**.
- В 1909 г. В. Иогансен предложил термин «ген» (от греческого *genes* — рождающий, рожденный) для обозначения наследственных факторов.

20-30-е годы XX века

С.Н.Давиденков является основоположником клинической генетики и медико-генетического консультирования.

- В 1920 г. С.Н. Давиденковым была создана первая медико-генетическая консультация в Москве, а в 1934 г. - в Ленинграде. Был организован центр близнецовых исследований, в котором широко изучались количественные признаки у человека и болезни с наследственным предрасположением (диабет, гипертоническая болезнь, язвенная болезнь и др.).
- С.Давиденков впервые предложил термин «нейрогенетика», который сейчас применяется во всем мире. Сформулировал гипотезу о генетической гетерогенности наследственных заболеваний, определил основные направления профилактики НБ.
- К этому времени стала общепризнанной хромосомная теория наследственности. Т. Морган и его ученики экспериментально доказали, что гены расположены в хромосомах в линейном порядке и образуют группы сцепления.

50-е годы - конец XX века

- В 1953 г. Д. Уотсон и Ф. Крик открыли двуцепочечную спиральную (пространственную) структуру молекул ДНК.
-
- В 1956 г А. Леван и Дж. Тио установили, что у человека хромосомный набор состоит из 46 хромосом (до этого считалось, что у человека их 48).
- В 1959 г. была открыта хромосомная природа болезней - установлена связь между нарушением числа хромосом и некоторыми наследственными болезнями (синдром Дауна, синдром Шерешевского-Тернера и синдром Клайнфелтера).
- Цитогенетика стала ведущим направлением.
- В этот период сформировалась клиническая генетика как результат слияния трёх ветвей генетики человека — цитогенетики, формальной (менделевской) генетики и биохимической генетики.
- Человек стал главным объектом общегенетических исследований.

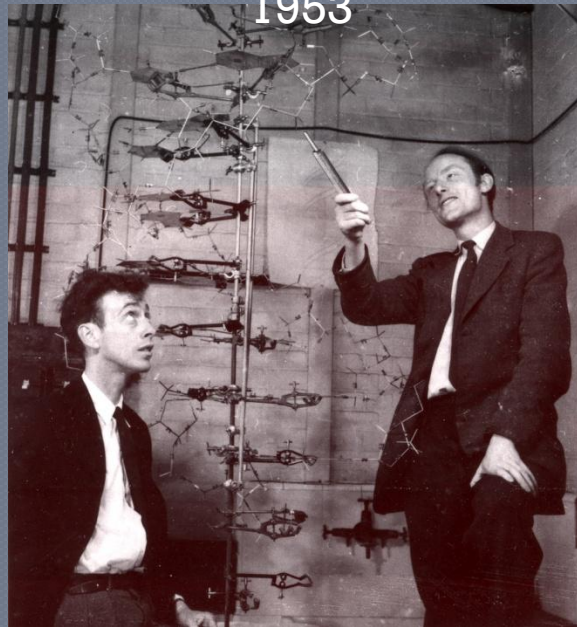
- Первые медико-генетические консультации возникали по инициативе и под патронажем академических учреждений.
- В 1969 году создан **Институт медицинской генетики (ИМГ)**. Директором института назначен Николай Павлович Бочков. Этот институт стал ведущим и координирующим учреждением страны по медицинской генетике. В него перешла Лаборатория цитогенетики человека (зав. - А. А. Прокофьева-Бельговская, были организованы Лаборатория общей цитогенетики (зав.-А. Ф. Захарова) и Лаборатория мутагенеза и популяционной цитогенетики (зав. – Н.П.Бочков). Кроме того, в состав института вошел коллектив Московской медико-генетической консультации.
- В ИМГ начались разработки скрининг-программ для ранней диагностики и профилактики наследственных заболеваний, исследования по генетике развития и популяционной генетике наследственных болезней.
- *2001-2003гг - расшифровка генома человека (Фрэнсис Коллинз и Крейг Вентер).*

Вехи генетики



Грегор
Мендель
1865

Фрэнсис Крик и
Джеймс Дью
Уотсон
1953



Фрэнсис Коллинз
и
Крейг Вентер
2001/2003

- На рубеже XX и XXI веков медицинская генетика заняла лидирующее место в медико-биологической науке, аккумулировав передовые методы и концепции разных медицинских и биологических дисциплин.
-

Три обстоятельства способствовали интенсивному развитию медицинской генетики во второй половине XX века:

- во-первых, благодаря снижению уровня инфекционных и алиментарных заболеваний после второй мировой войны больше внимания и финансов уделялось болезням эндогенной природы, в том числе наследственным.
- во-вторых, прогресс лабораторной и инструментальной медицины, широкий обмен информацией обеспечили более точную нозологизацию синдромов и болезней.
- в-третьих, прогресс общей генетики и биологии принципиально изменил методологию генетики человека (генетика соматических клеток).

Главным итогом медицинской генетики к концу XX-началу XXI века стало создание генетических технологий для медицины, которые позволяют ускоренно решать трудные вопросы в медицине и здравоохранении.

Особенности человека как объекта генетического анализа

- 1. Сложный кариотип – много хромосом и групп сцепления**
- 2. Позднее половое созревание (12-15 лет)**
- 3. Редкая смена поколений (25 лет)**
- 4. Низкая плодовитость и малое количество потомков (в семье 1-2-3 ребенка)**
- 5. Невозможность планирования искусственных браков и экспериментирования (гибридологический анализ)**
- 6. Невозможность создания абсолютно одинаковых условий жизни для всех потомков**
- 7. Большой генетический и фенотипический полиморфизм**

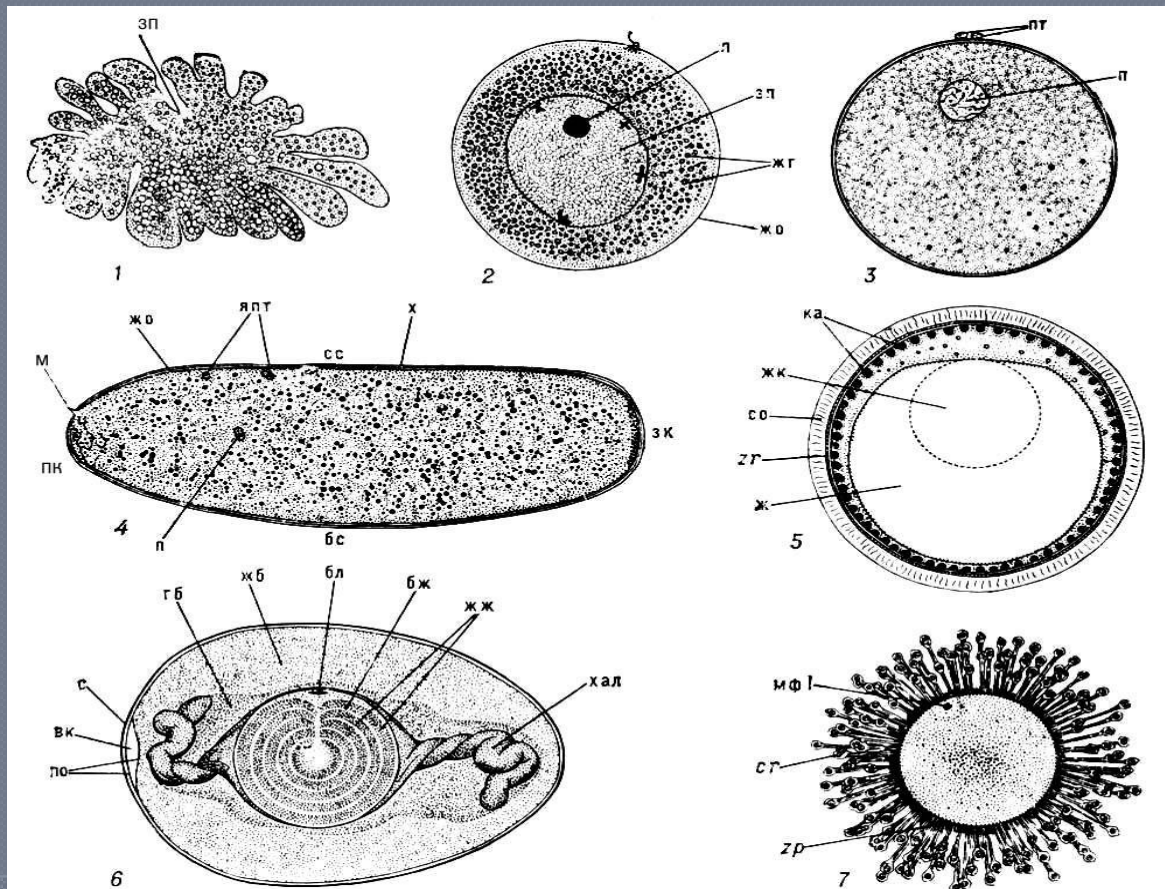
Основной единицей живого является **КЛЕТКА**

- В природе существуют многоклеточные, одноклеточные и неклеточные организмы.

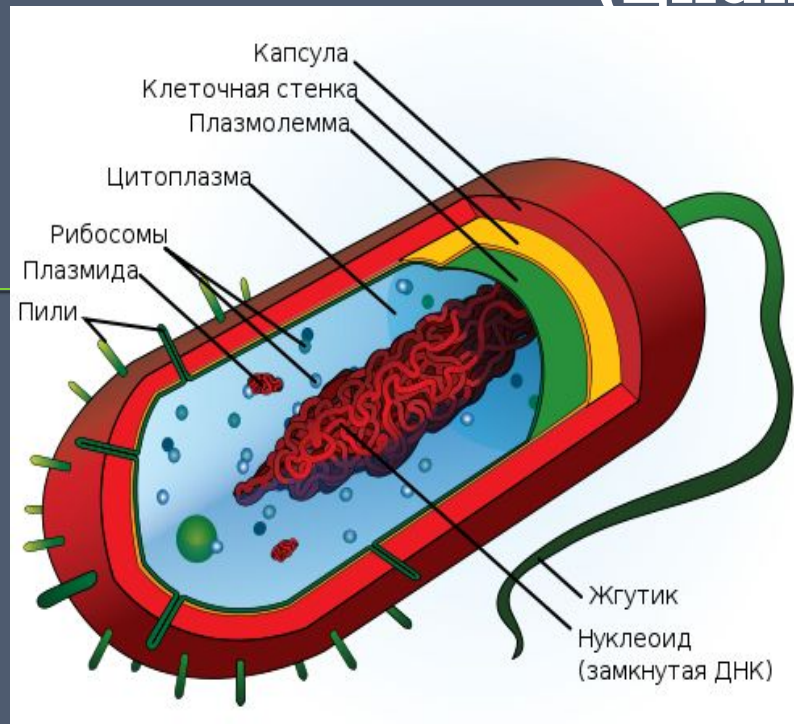
Клетка

Эукариотическая
Имеет оформленное ядро

Прокариотическая
Не имеет оформленного ядра



Прокариоты (от лат. pro — перед, раньше и греч. каруон — ядро). Представители: бактерии и сине-зеленые водоросли (цианобактерии).



Эукариотическая клетка

Строение Эукариотической клетки



Строение животной клетки



Клетку окружает
клеточная мембрана

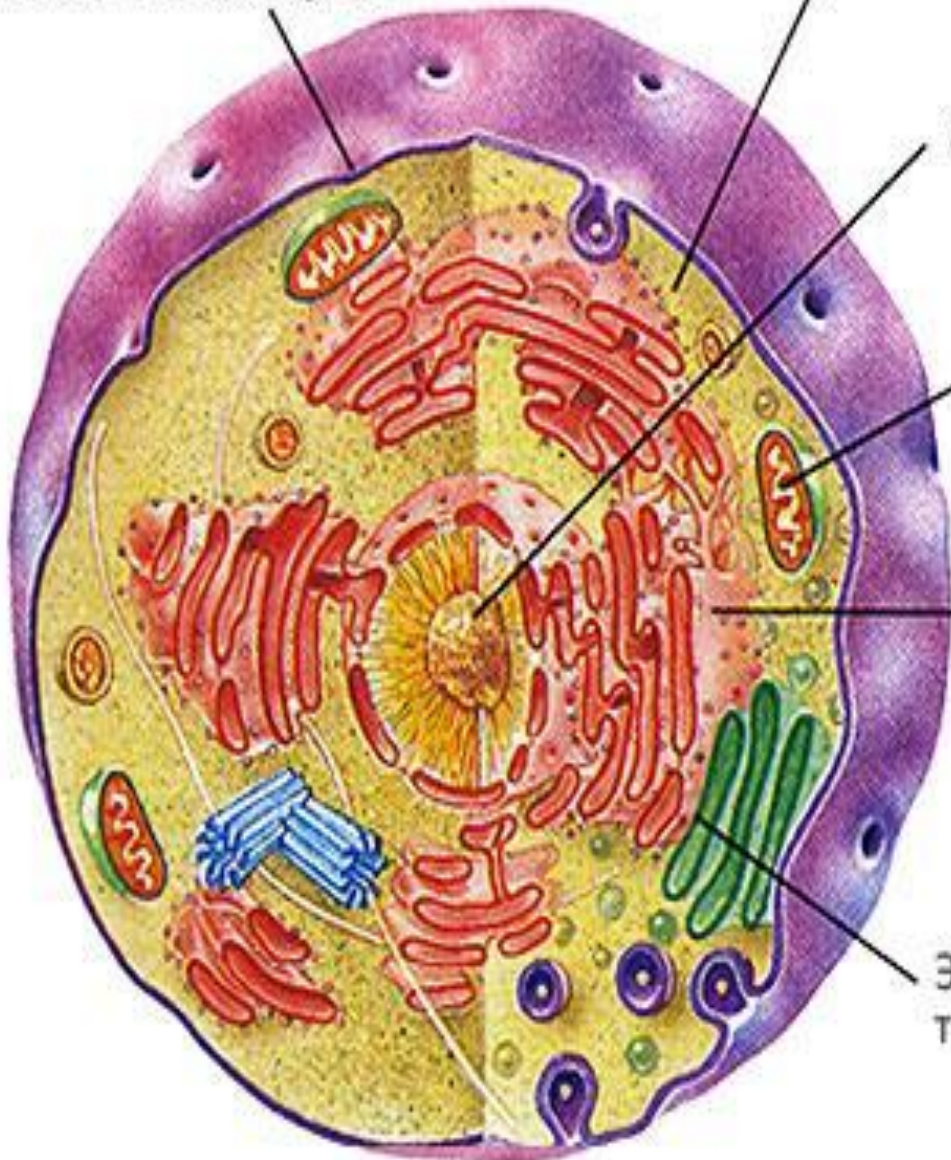
В студенистой цитоплазме содержатся органеллы

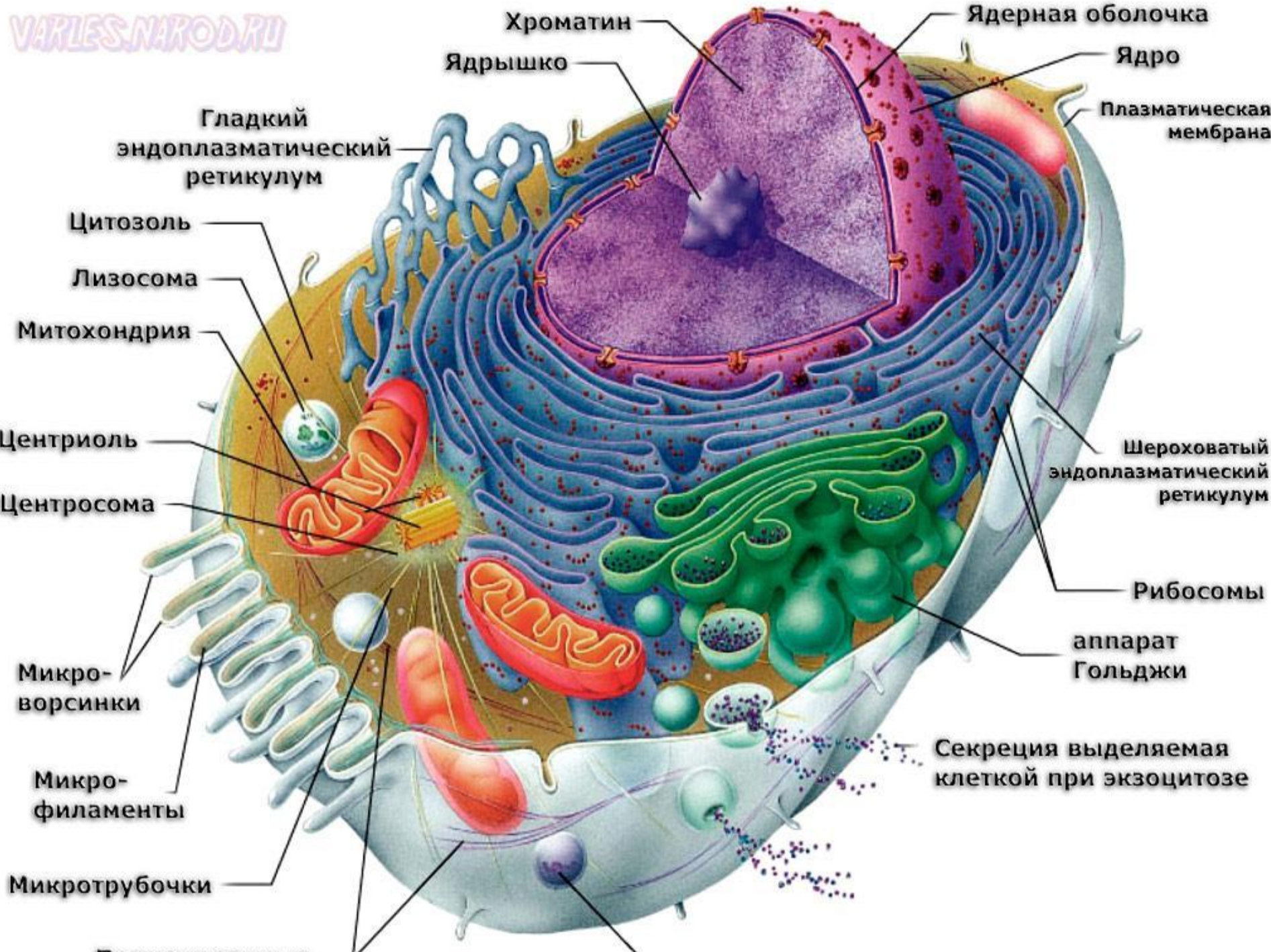
Ядро - центр управления клетки

Митохондрии обеспечивают клетку энергией

В рибосомах на поверхности
эндоплазматической сети идет синтез белка

Эндоплазматическая сеть осуществляет
транспорт веществ

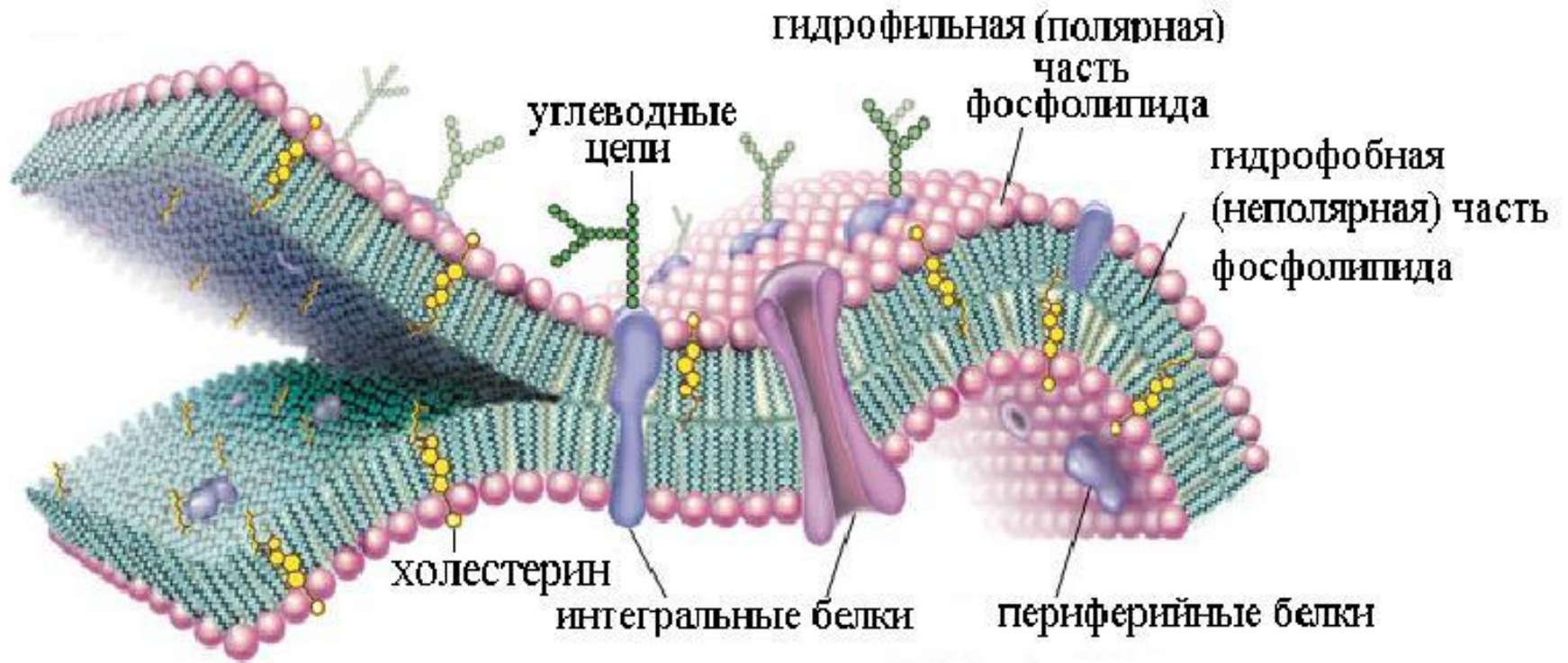


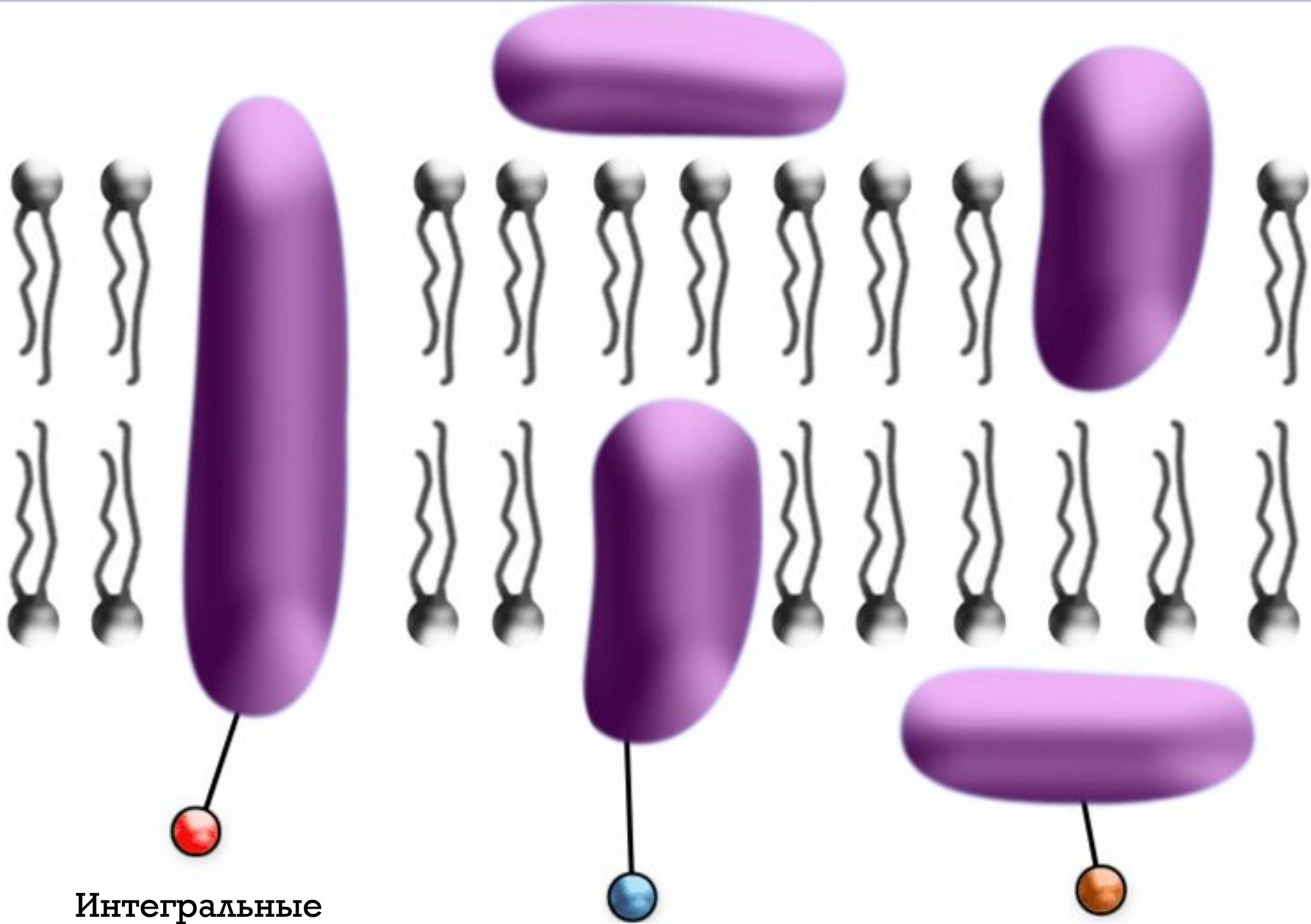


Плазматическая мембрана.

- Представляет собой двойной слой липидных молекул — фосфолипидов, плотно расположенных друг к другу. Молекула липида состоит из гидрофильной головки и гидрофобного хвостика.
- Билипидный слой пронизывает три вида белков.
- К плазматической мембране прилегает надмембранный комплекс, представленный углеводами (гликокаликс).
- **Функции:**
 1. защищает цитоплазму от физических и химических повреждений
 2. избирательно регулирует обмен веществ между клеткой и внешней средой
 3. обеспечивает контакт с соседними клетками

Строение клеточной мембраны





Интегральные
(погруженные)
белки

Полуинтегральные
(полупогруженные)
белки

Периферические
(внешние)
белки

Строение цитоплазмы

- Основное вещество цитоплазмы называется *гиалоплазма*. Она представляет собой коллоидный раствор, который на 85% состоит из воды, 10% - белки, 5% - раствор углеводов, липидов, нуклеиновых кислот. Гиалоплазма в зависимости от своего функционального состояния может переходить из золь в гель (более густой) и наоборот.
- Опорная система цитоплазмы называется *цитоскелет*. Он состоит из микротрубочек, микрофиламентов и промежуточных филаментов. Цитоскелет имеет белковую природу.
- Цитоскелет поддерживает форму клетки, препятствуя ее растяжению и сжатию.
- Движение цитоплазмы называется *циклоз*.

Цитоплазма

- **Функции:**

1. объединяет все компоненты клетки в единую систему
2. осуществляются все процессы клеточного метаболизма, кроме синтеза нуклеиновых кислот
3. принимает участие в передаче информации (цитоплазматическая наследственность)
4. участвует в переносе веществ и перемещении органоидов внутри клетки

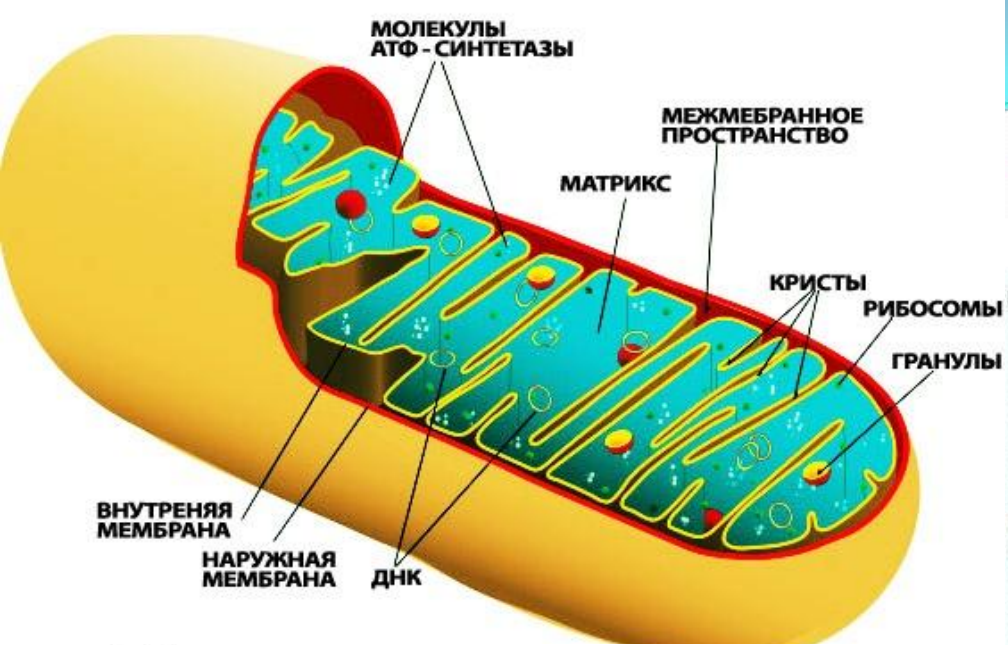
Органоиды

- **Митохондрии**. Наружная мембрана и внутренняя мембрана, из которой образуются складки (кristы). Внутри находятся РНК, ДНК, рибосомы
- **Функции:**
 1. образуется энергия (синтез АТФ) в результате окислительных процессов
 2. осуществляют аэробное дыхание
- **Рибосомы**. Немембранные компоненты клетки. Состоят из двух субъединиц (большой и малой)
- **Функции:**

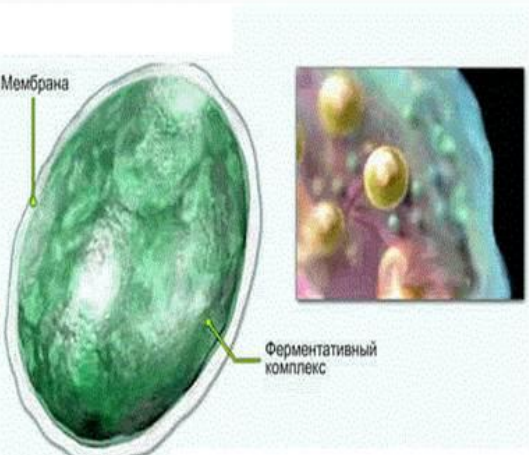
Сборка белковых молекул
- **Эндоплазматический ретикулум (ЭПР)**. Система уплощенных, удлинённых, трубчатых и пузыреобразных элементов
- **Функции:**

Обеспечивает синтез углеводов, липидов, белков и их перемещение внутри клетки
- **Аппарат Гольджи**. Три основных элемента: стопка уплощенных мешочков (цистерн), пузырьки и вакуоли
- **Функции:**

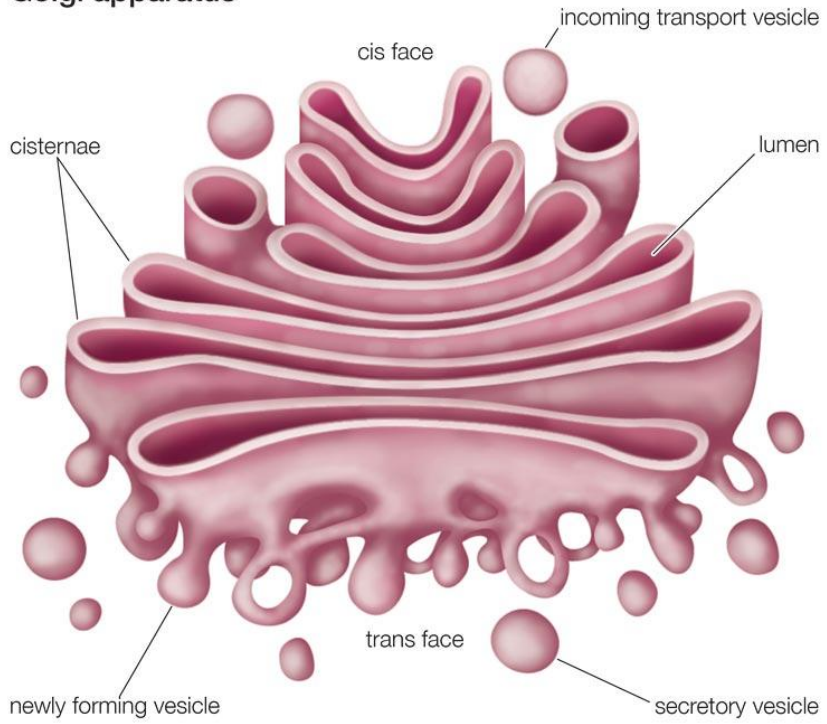
Накопление, сортировка продуктов синтеза и распада веществ
- **Лизосомы**. Одномембранные структуры, внешне напоминающие пузырьки.
- **Функции:**
 1. внутриклеточное переваривание макромолекул пищи
 2. уничтожение старых клеток .



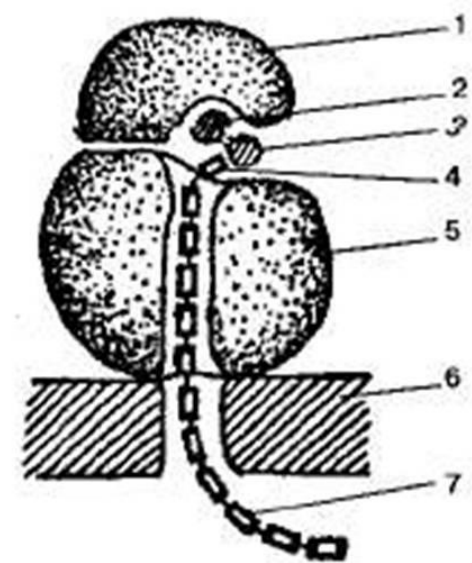
Лизосомы



Golgi apparatus



РИБОСОМЫ



Ядро и его строение

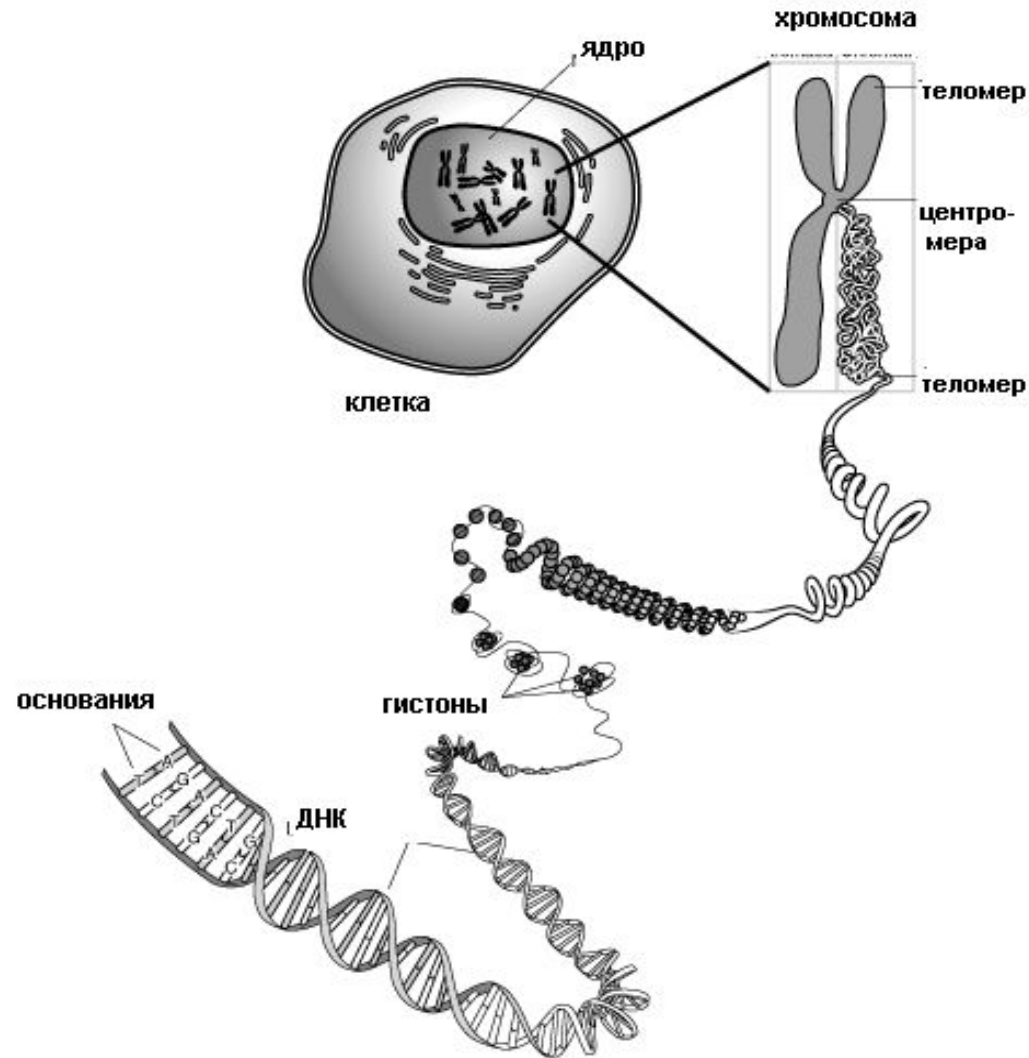
- Ядро составляет 20% от общего объема клетки.
- Ядро состоит из ядрышка, хроматина, кариоплазмы, ядерной оболочки.
- Функции ядра: хранение, передача и реализация наследственной информации. Ядро играет активную роль в метаболизме клетки.
- Ядерная оболочка состоит из наружной и внутренней мембраны, которая окружает кариоплазму (ядерный сок). Мембрана пронизана порами, через которые происходит обмен веществ между ядром и цитоплазмой.
- *Функции:*
 1. отделяет ядро от цитоплазмы
 2. регулирует транспорт веществ из ядра в цитоплазму (РНК, рибосомы) и из цитоплазмы в ядро (белки, липиды, углеводы, АТФ, вода, ионы)
 3. мембрана ядра через ЭПС связана с наружной мембраной
- Ядрышко округлой формы, состоящее из белка и РНК. Образуется на вторичной перетяжке ядрышковой хромосомы. В ядрышке происходит сборка рибосомных субъединиц; синтез РНК.

Ядро и его строение

- **Карноплазма** (кариолимфа, ядерный сок) представляет собой коллоидный раствор белков, нуклеиновых кислот, углеводов, минеральных солей. Принимает участие в равномерном распределении генетического материала; участвует в транспорте веществ и ядерных структур; заполняет пространство между ядерными структурами.
- **Хроматин** (от греч. chroma, chromatos — окраска) — вещество клеточного ядра, участвующее в построении хромосом и получившее свое название от способности интенсивно окрашиваться после соответствующей фиксации специфическими гистологическими красителями.
- **Эухроматин** – деконденсированный хроматин, открыт для транскрипции, не виден в световой микроскоп, располагается ближе к центру ядра.
- **Гетерохроматин** – плотно спирализованная часть хроматина, остающаяся в конденсированном состоянии на протяжении всего клеточного цикла, располагается ближе к оболочке ядра, не доступна для транскрипции, в световой микроскоп имеет вид темных гранул.
- **Хроматин** состоит из белков и ДНК и представляет собой длинные тонкие нити – **хромосомы**.

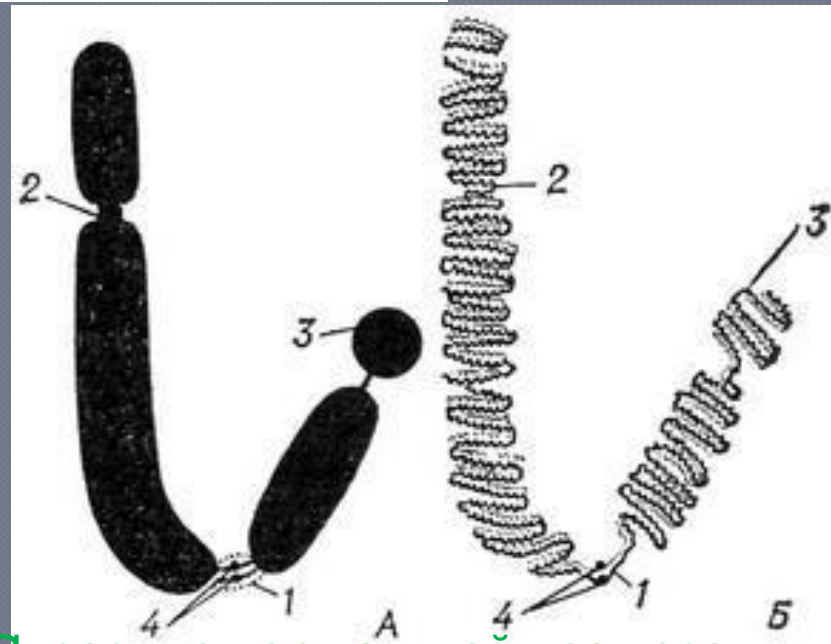
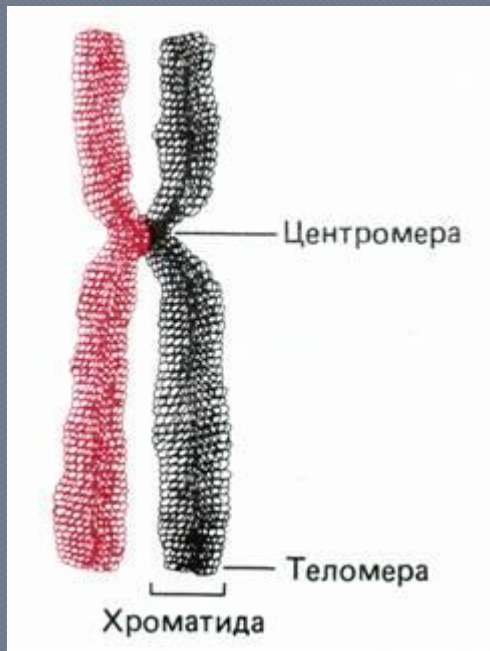
Хромосомы

- Нуклеопротеидные структуры в ядре эукариотической клетки, в которых сосредоточена наследственная информация.



Строение хромосом

- Хромосомы состоят из 2 сестринских хроматид (удвоенных молекул ДНК), соединенных друг с другом в области первичной перетяжки - *центромеры*.
- **Функции центромеры:**
 1. делит хромосому на 2 плеча;
 2. служит местом прикрепления нитей веретена деления во время митоза;
 3. участвует в движении хромосом.
- В зависимости от расположения центромеры хромосомы бывают:
 1. **Метацентрические** - центромера расположена в середине хромосомы и плечи ее равны;
 2. **Субметацентрические** - центромера смещена от середины хромосомы и одно плечо короче другого;
 3. **Акроцентрические** – верхние плечи очень короткие
 4. **Телоцентрические** – верхние плечи отсутствуют, центромера может быть потеряна.
- У акроцентрических хромосом есть спутник, который связан с хромосомой тонкой хроматиновой нитью.
- У некоторых хромосом может быть *вторичная перетяжка*, которая связана с ядрышковым организатором.
- Концевые участки хромосом называются *теломеры*, они препятствуют слипанию хромосом во время деления.



Строение нормальной хромосомы.

А — внешний вид; Б — внутреннее

строение: 1 — первичная

перетяжка; 2 — вторичная

перетяжка; 3 — спутник; 4 —

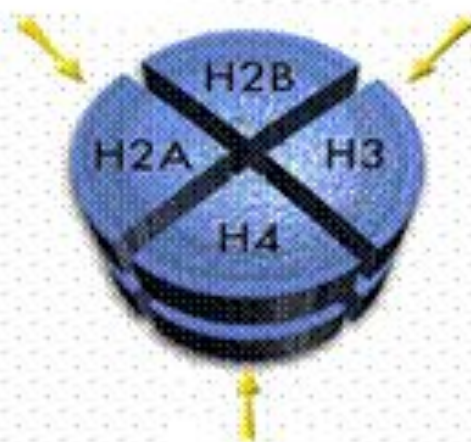
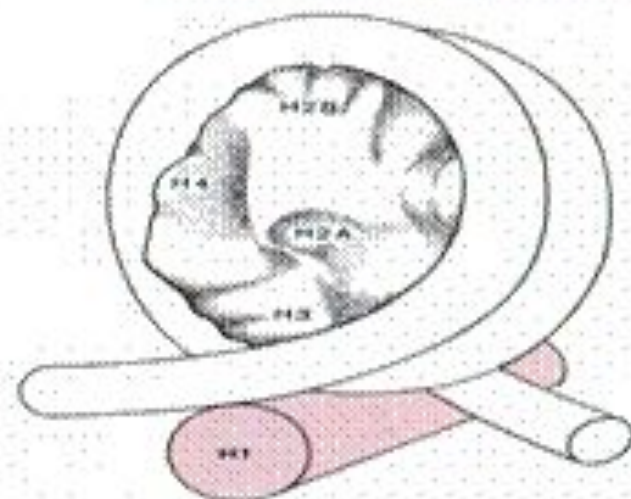
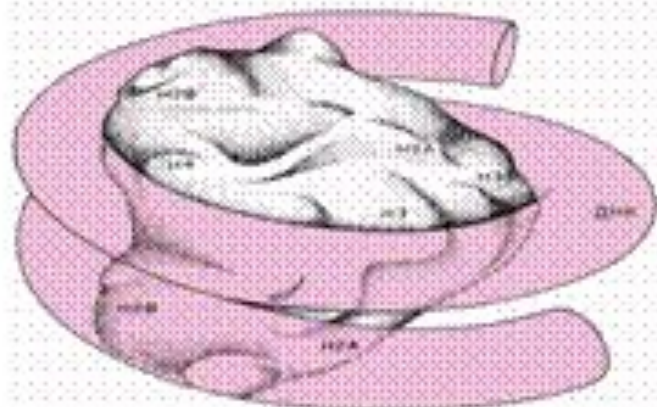
центромера.

Правила хромосом:

- 1. Правило постоянства числа хромосом** — соматические клетки организма каждого вида имеют строго определенное число хромосом (у человека — 46, у кошки - 38, у мушки дрозофилы - 8, лошадиной аскариды - 2, у собаки — 78, у курицы — 78).
- 2. Правило парности хромосом** — каждая хромосома в соматических клетках с диплоидным набором имеет такую же гомологичную «одинаковую» хромосому, идентичную по размерам, форме, но не одинаковую по происхождению: одну — от отца, другую — от матери.
- 3. Правило индивидуальности хромосом** — каждая пара хромосом отличается от другой пары размерами и формой, которая зависит от расположения центромеры, чередованием светлых и темных полос, которые выявляются при дифференциальной окраске.
- 4. Правило непрерывности** — перед делением клетки ДНК удваиваются; к каждой из двух исходных нитей достраиваются по принципу комплементарности новые нити ДНК, в результате образуются две молекулы ДНК, из которых получаются две сестринские хроматиды.

Нуклеосома – элементарная единица структуры хроматина эукариот

- Белковое основание (кор) состоит из 8 молекул белков-гистонов – H2A, H2B, H3 и H4

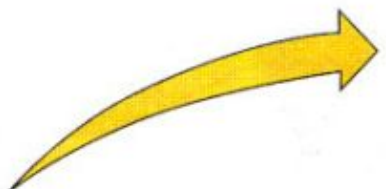
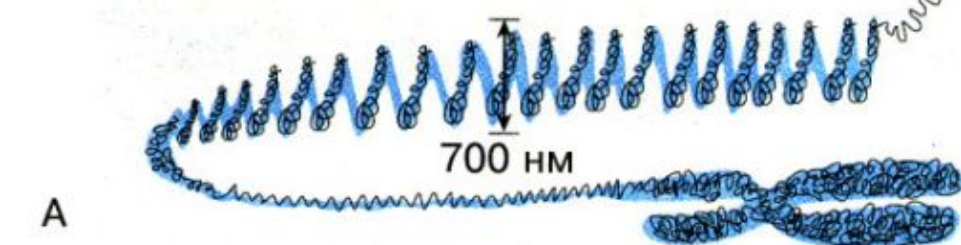
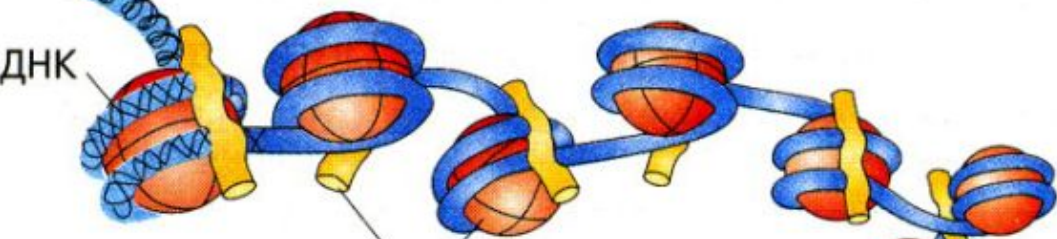
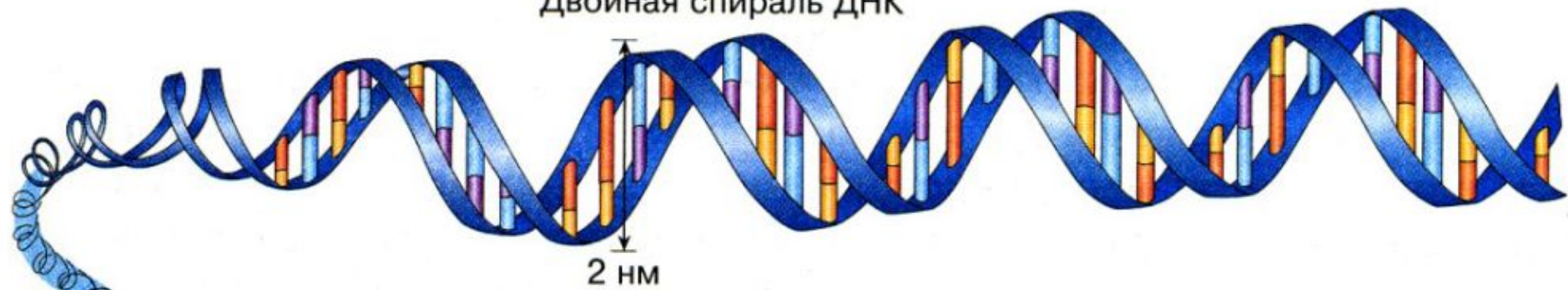


~146 н.о. ДНК (1,7 витка) накручиваются на белковый кор

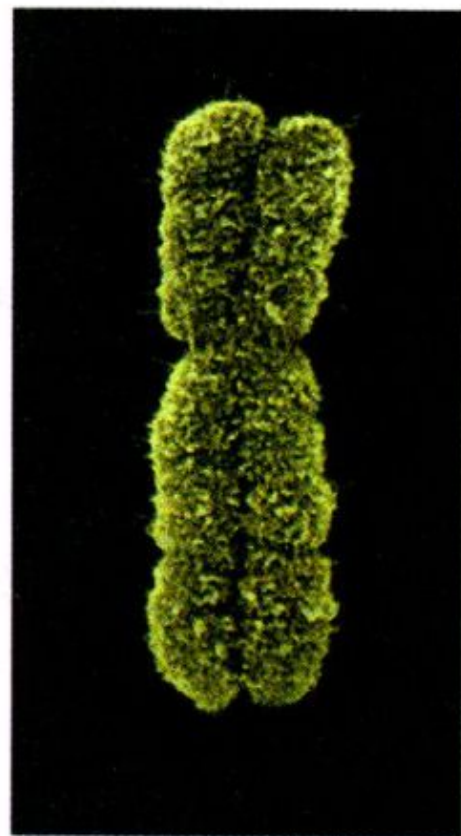
Нуклеосома

- Элементарной единицей упаковки хроматина является нуклеосома. Это структурная часть хромосомы. Нуклеосома состоит из двойной спирали ДНК, обмотанной вокруг специфического комплекса из восьми белков гистонов.
- Нуклеосомы располагаются часто так, что образующаяся структура напоминает бусы.
- Сборка нуклеосомы происходит на ДНК. При репликации ДНК материнские гистоны распределяются случайным образом по дочерним цепям.

Двойная спираль ДНК



1400 нм



A

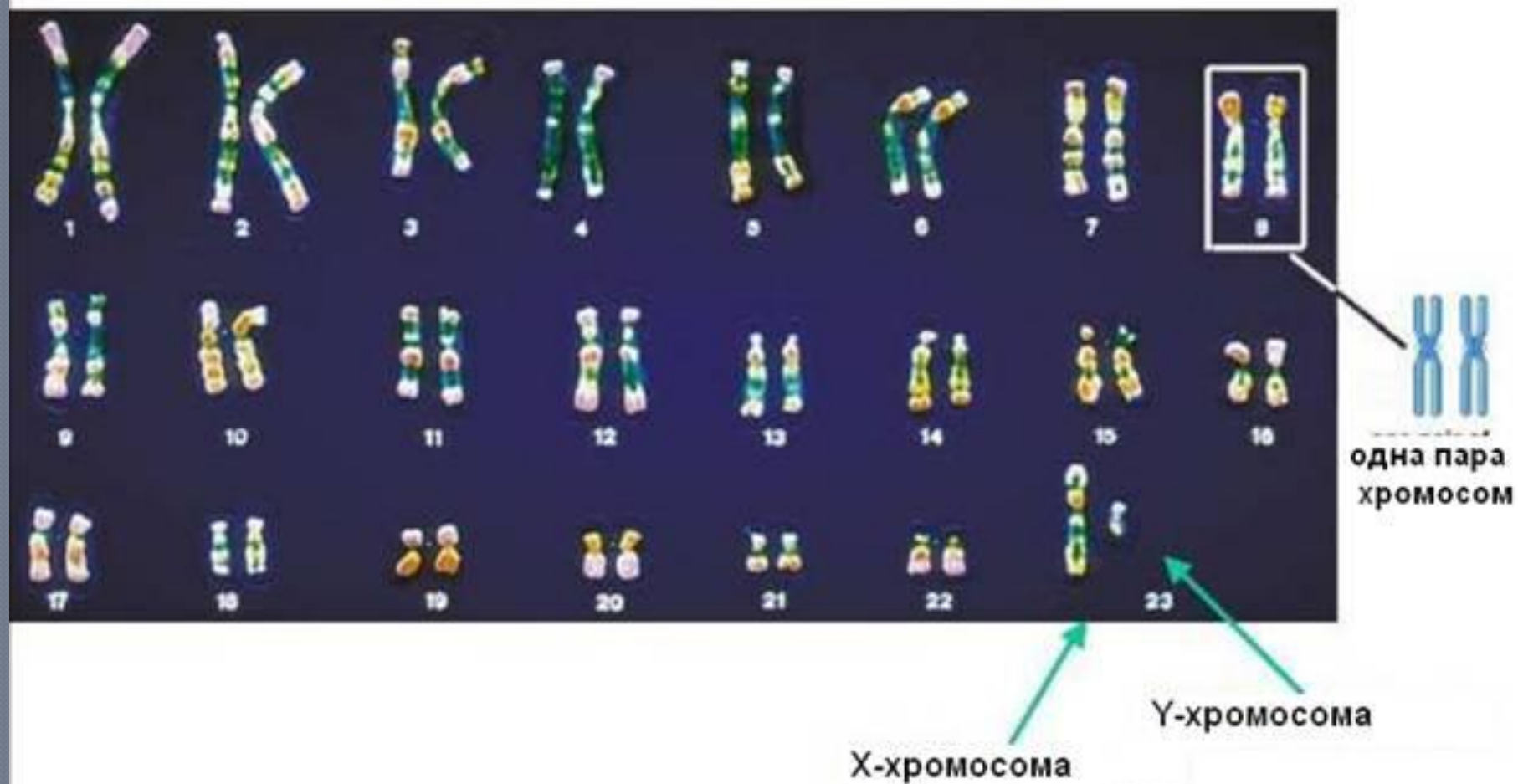
Б

Кариотип

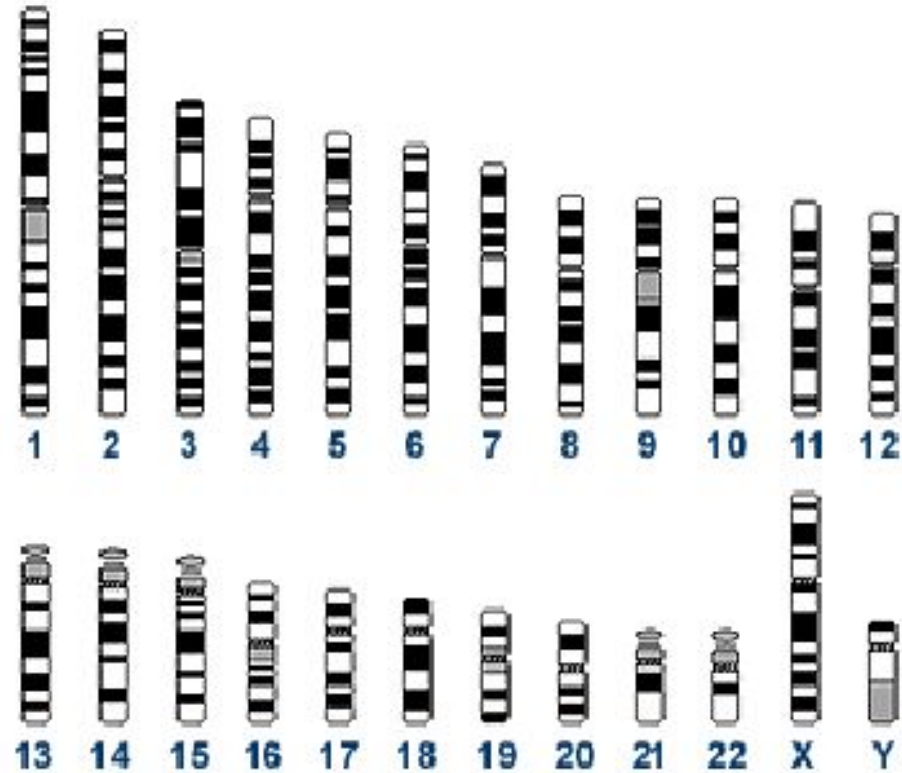
- **Кариотип** – совокупность хромосом клетки, характеризующаяся их числом, размером и формой.
- У человека 46 хромосом (23 пары),
из них
44 хромосомы (22 пары) – *аутосомы* – неполовые хромосомы;
2 хромосомы (1 пара) – *гетерохромосомы* – половые хромосомы.
XX – женские хромосомы
XY – мужские хромосомы
- **Кариограмма** - графическое изображение кариотипа, т. е. числа, формы, размеров хромосом и т. п.; хромосомы располагаются в ряд по мере убывания их длины.
- **Идиограмма** – схематическое обобщённое изображение кариотипа; изображаются не только морфологические признаки хромосом, но и особенности их первичной структуры, спирализации, районы гетерохроматина и др.

генетическая информация содержится в хромосомах

Кариотип человека



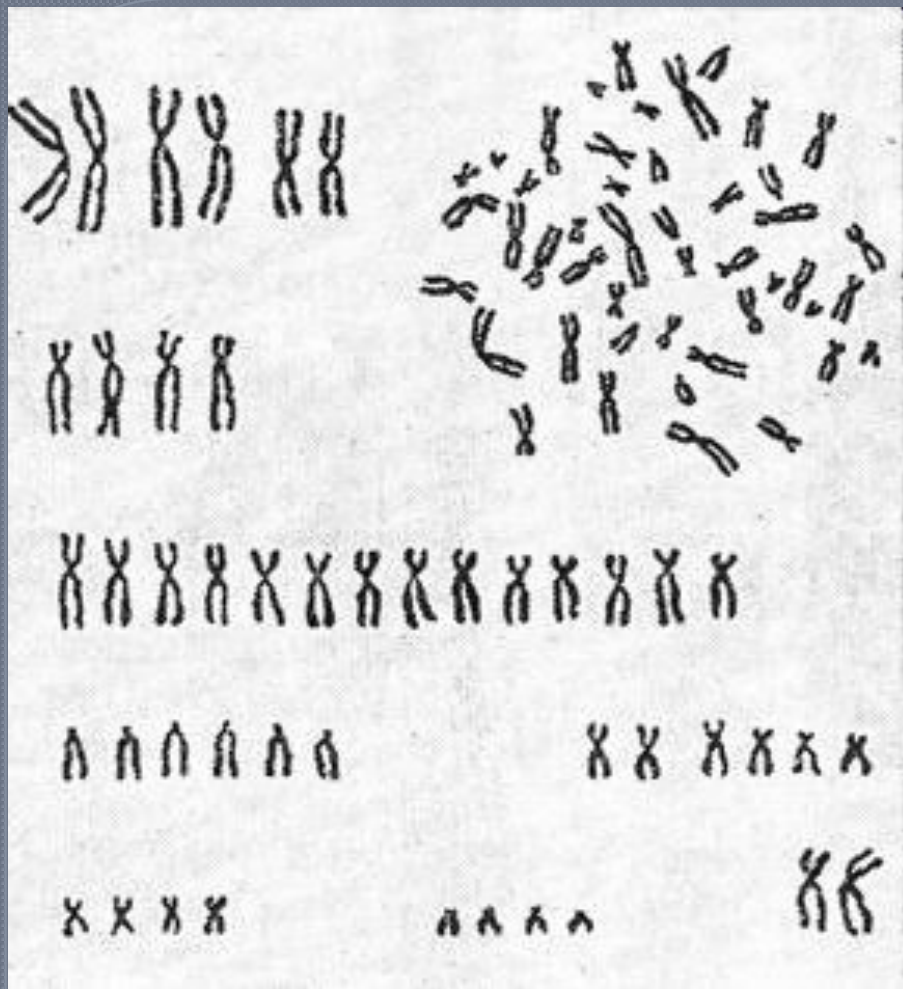
ИДИОГРАММА КАРИОТИПА ЧЕЛОВЕКА



Цитогенетика

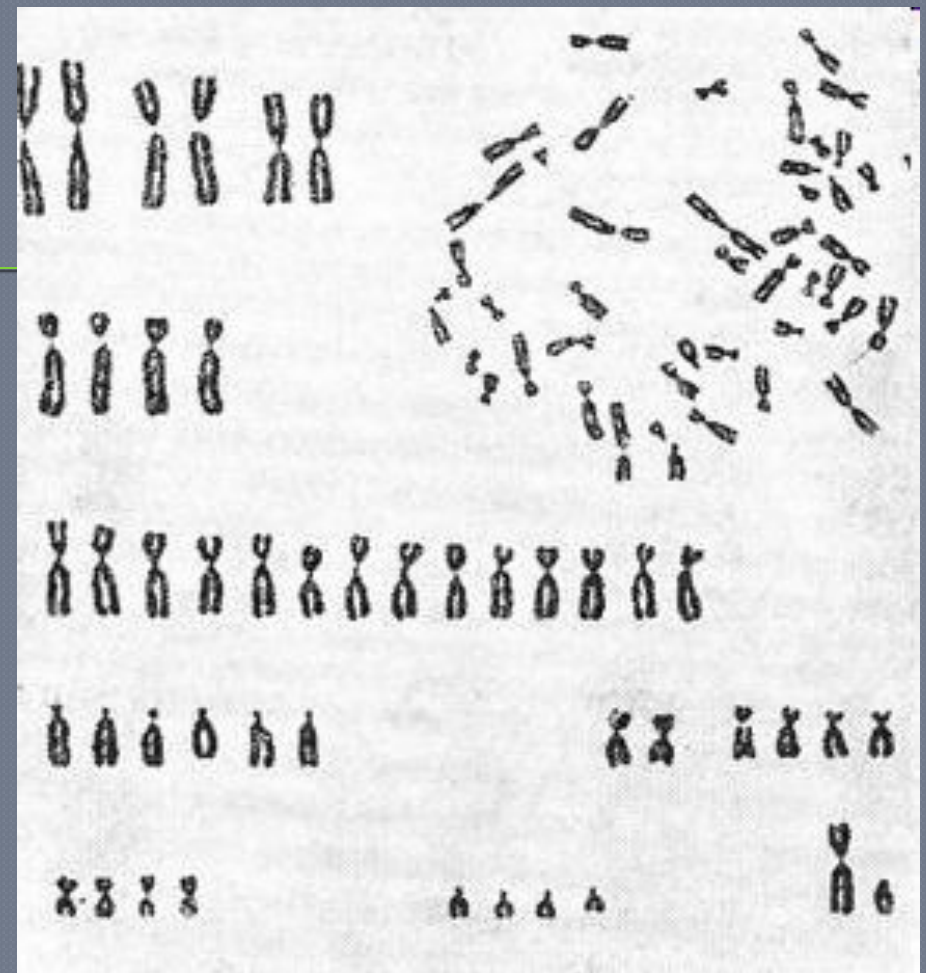
- Изучением хромосом человека в норме и патологии занимается *медицинская цитогенетика*.
- Гомологичные хромосомы – парные хромосомы, имеющие одинаковый размер, форму, положение первичной и вторичной перетяжек.





Нормальный хромосомный набор
женщины (в правом нижнем углу
две X-хромосомы)

46, XX.

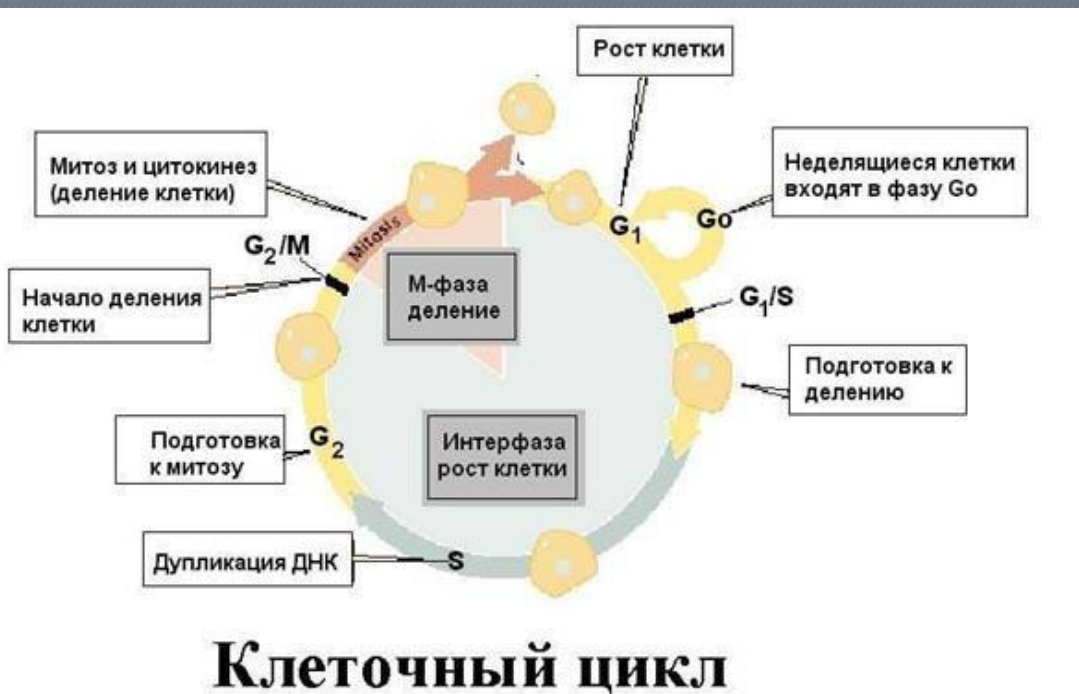


Нормальный хромосомный набор
мужчины (в правом нижнем углу
— последовательно X- и Y-
хромосомы).

46, XY

Жизненный цикл клетки

- Жизненный цикл клетки включает два этапа: интерфазу и митоз.



Митоз

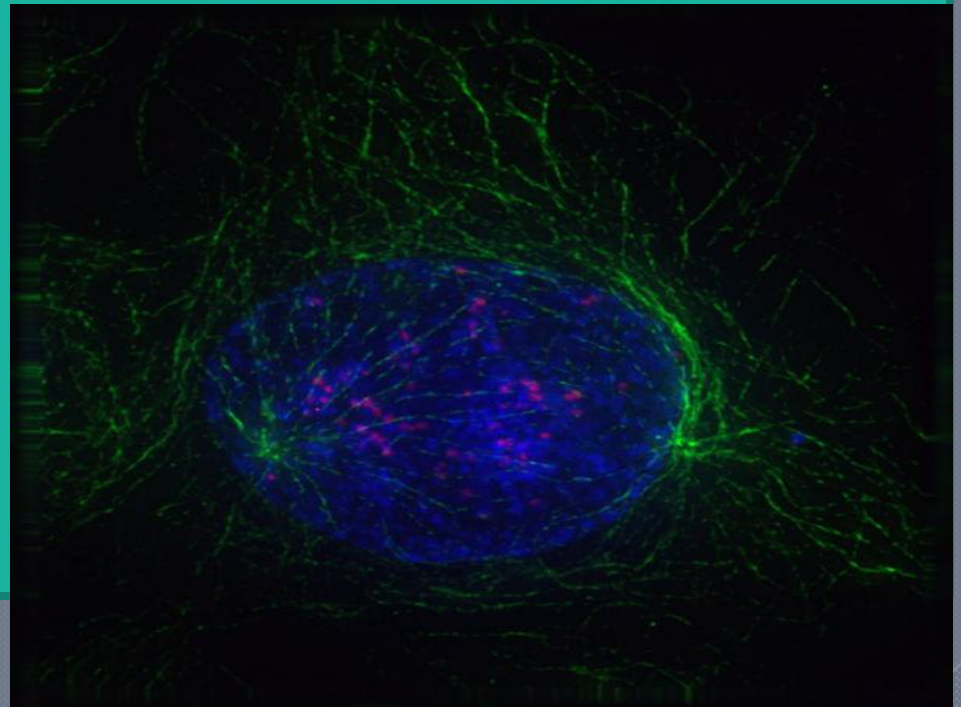
- **Непрямое деление клетки, наиболее распространенный способ репродукции эукариотических клеток. Значение митоза состоит в строго одинаковом распределении хромосом между дочерними ядрами, что обеспечивает образование генетически идентичных дочерних клеток и сохраняет преемственность в ряду клеточных поколений.**

Интерфаза — подготовка клетки к делению, состоит из трёх периодов:

Пресинтетический	Синтетический	Постсинтетический
G_1	S	G_2
2-3 ч	6-10 ч	2-5 ч
клетка растёт, накапливает энергию (АТФ) и вещества для удвоения ДНК	удвоение ДНК (редупликация), синтез белков, увеличение количества РНК, удвоение центриолей; к концу периода каждая хромосома состоит из 2-х хроматид	накапливается энергия (АТФ) для митоза, синтез белков, микротрубочек

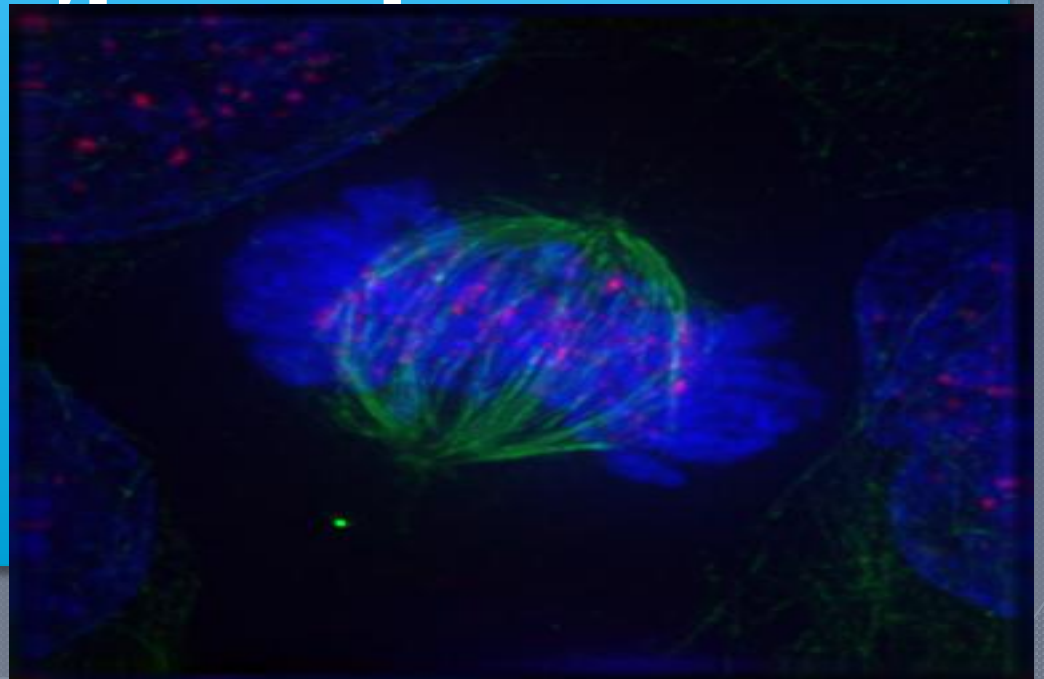
Профаза

- Хромосомы спиролизируются, центриоли расходятся к полюсам клетки, распадается ядерная оболочка, исчезают ядрышки, и начинает формироваться веретено деления



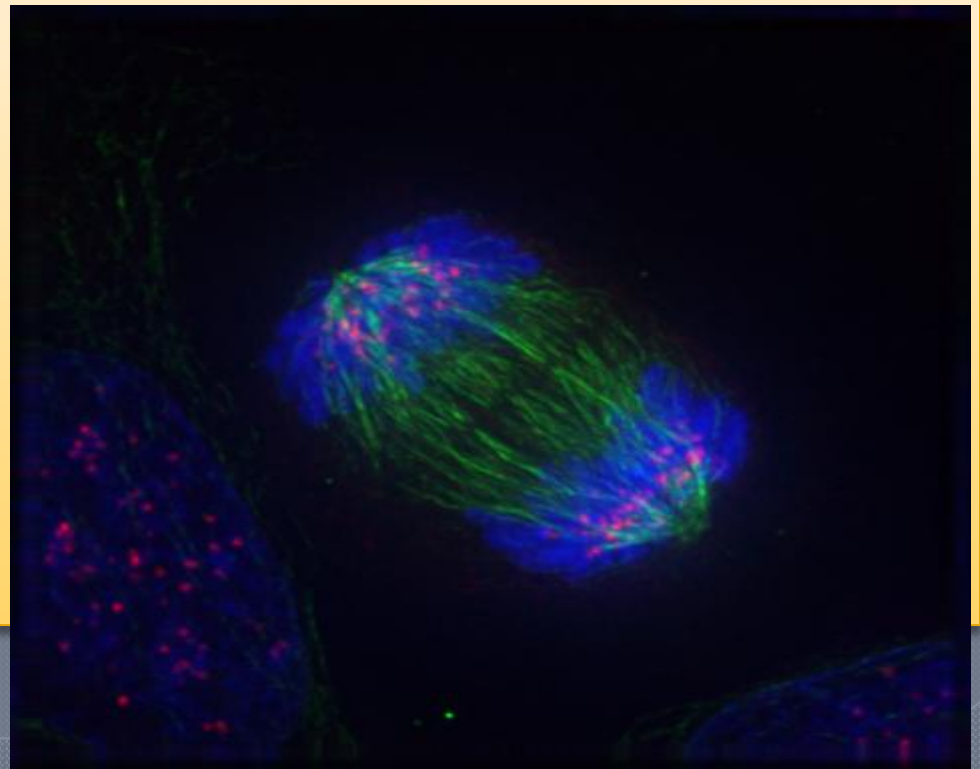
Метафаза

- Хромосомы, состоящие из 2-х хроматид, прикрепляются своими центромерами (первичными перетяжками) к нитям веретена деления. При этом располагаются в экваториальной плоскости. Эта структура – метафазная пластинка



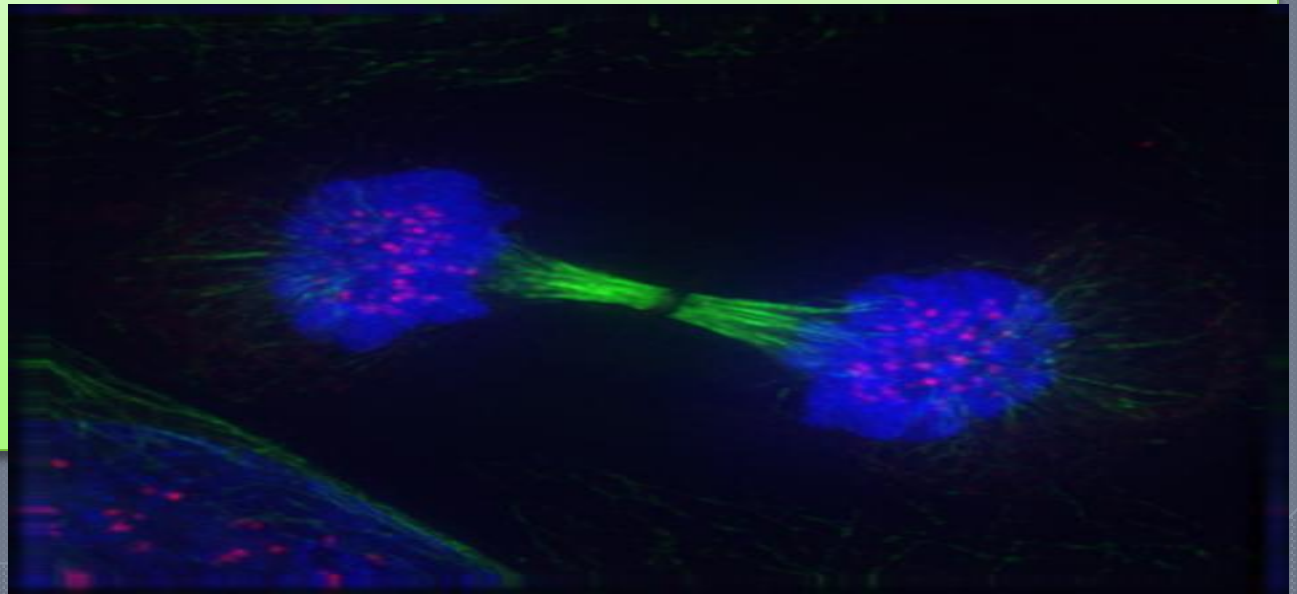
Анафаза

- Каждая центромера делится, и нити веретена деления растягивают отделившиеся друг от друга хроматиды к противоположным полюсам. Теперь разделенные хроматиды-дочерние хроматиды



Телофаза

- **Дочерние хромосомы достигают полюсов клетки, деспирализуются, нити веретена деления разрушаются, вокруг хромосом образуется ядерная оболочка, ядрышки восстанавливаются. После этого следует цитокинез(деление цитоплазмы), в результате образуются 2 дочерние клетки.**



Мейоз

- Мейоз - деление ядра эукариотической клетки с уменьшением числа хромосом в два раза. Происходит в два этапа (редукционный и эквационный этапы мейоза).



ПЕРВОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА

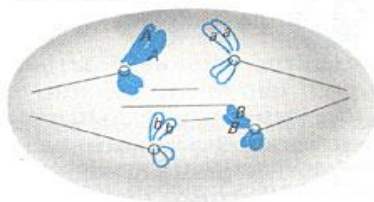
ПРОФАЗА I



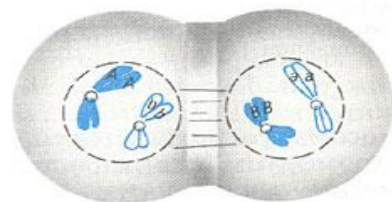
МЕТАФАЗА I



АНАФАЗА I

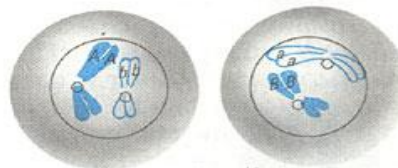


ТЕЛОФАЗА I

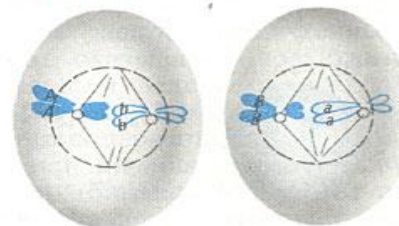


ВТОРОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА

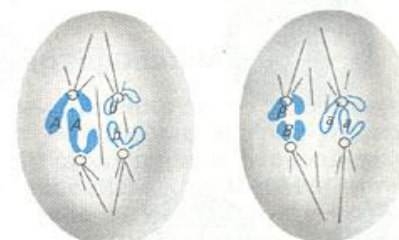
ПРОФАЗА II



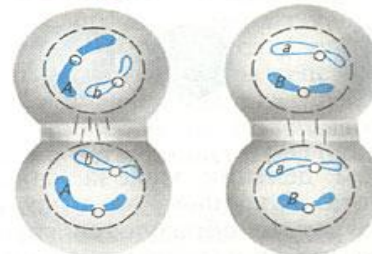
МЕТАФАЗА II



АНАФАЗА II



ТЕЛОФАЗА II



Профаза I — профаза первого деления состоит из 5 стадий:

- **Лептотена или лептонома** — упаковка хромосом, конденсация ДНК с образованием хромосом в виде тонких нитей (хромосомы укорачиваются).
- **Зиготена или зигонема** — происходит *конъюгация* — соединение гомологичных хромосом с образованием структур, состоящих из двух соединённых хромосом, называемых *тетрадами* или *бивалентами* и их дальнейшая компактизация.

- **Пахитена или пахинема** — (самая длительная стадия) — в некоторых местах гомологичные хромосомы плотно соединяются, образуя хиазмы. В них происходит *кроссинговер* — обмен участками между гомологичными хромосомами.

Диплотена или диплонема — происходит частичная деконденсация хромосом, при этом часть генома может работать, происходят процессы транскрипции (образование РНК), трансляции (синтез белка); гомологичные хромосомы остаются соединёнными между собой. У некоторых животных в ооцитах хромосомы на этой стадии профазы мейоза приобретают характерную форму хромосом типа ламповых щёток.

-
- **Диакинез** — ДНК снова максимально конденсируется, синтетические процессы прекращаются, растворяется ядерная оболочка; центриоли расходятся к полюсам; гомологичные хромосомы остаются соединёнными между собой.
 - К концу Профазы I центриоли мигрируют к полюсам клетки, формируются нити веретена деления, разрушаются ядерная мембрана и ядрышки

Метафаза I , Анафаза I , Телофаза I

1. Бивалентные хромосомы выстраиваются вдоль экватора клетки.
2. Микротрубочки сокращаются, биваленты делятся и хромосомы расходятся к полюсам. Важно отметить, что, из-за конъюгации хромосом в зиготене, к полюсам расходятся целые хромосомы, состоящие из двух хроматид каждая, а не отдельные хроматиды, как в митозе.
3. Хромосомы деспирализуются и появляется ядерная оболочка.

Второе деление мейоза

Профаза II — происходит конденсация хромосом, клеточный центр делится и продукты его деления расходятся к полюсам ядра, разрушается ядерная оболочка, образуется веретено деления.

Метафаза II — бивалентные хромосомы (состоящие из двух хроматид каждая) располагаются на «экваторе» (на равном расстоянии от «полюсов» ядра) в одной плоскости, образуя так называемую метафазную пластинку.

Анафаза II — униваленты делятся и хроматиды расходятся к полюсам.

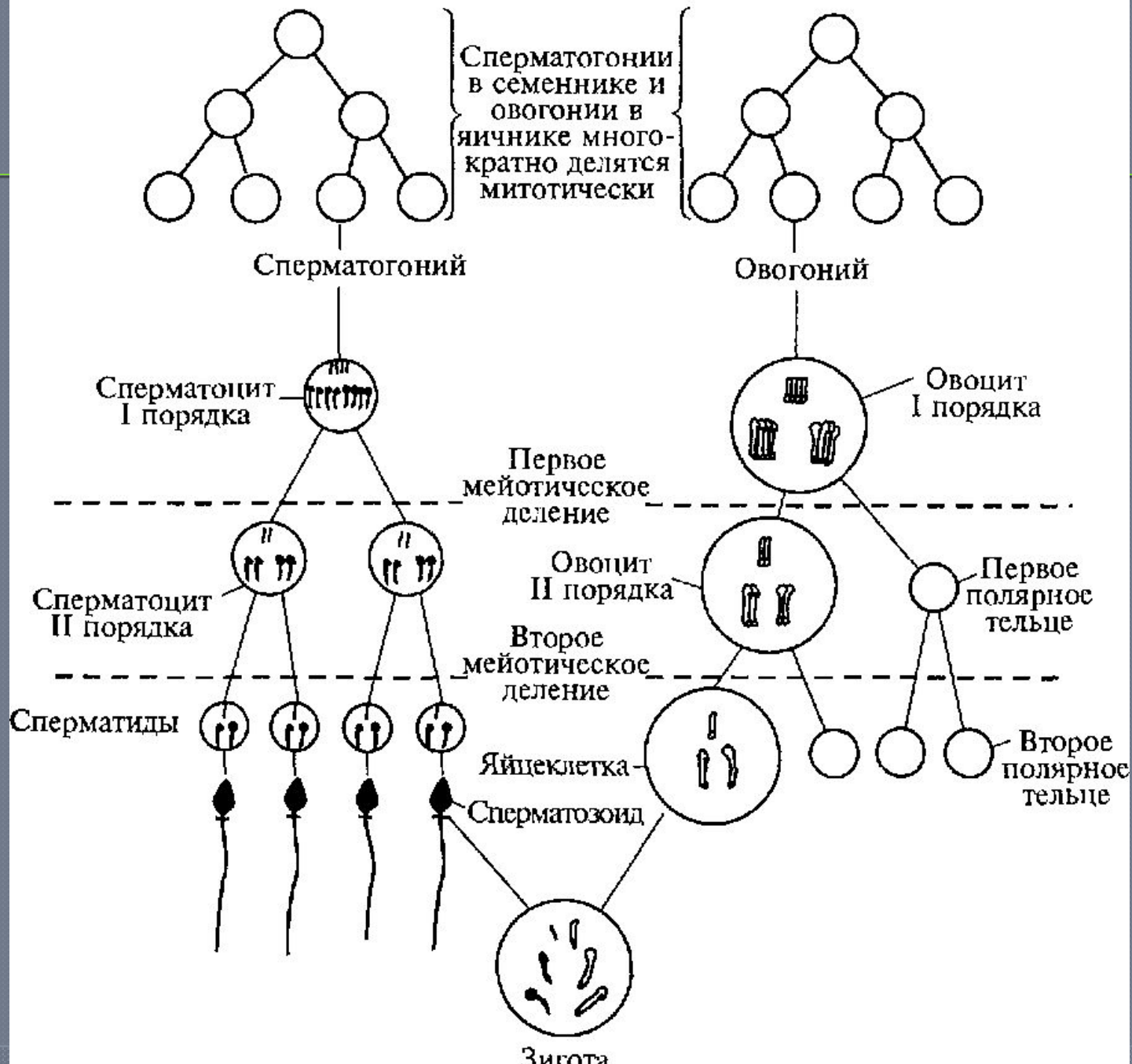
Телофаза II — хромосомы деспирализуются и появляется ядерная оболочка.

Биологическое значение мейоза

1. Мейоз приводит к уменьшению числа хромосом вдвое, что обуславливает постоянство видов на земле. Если бы число хромосом не уменьшалось, то в каждом последующем поколении происходило бы увеличение числа хромосом вдвое (у родителей – 46, у детей – 92, у внуков – 184 и т.д.).
2. Мейоз обеспечивает разнородность гамет по генному составу (в профазе – кроссинговер, в метафазе – свободное перекомбинирование хромосом).
3. Случайная встреча гамет (сперматозоидов и яйцеклетки) с качественно различным набором генов обуславливает комбинативную изменчивость (гены родителей комбинируются, вследствие чего у детей появляются признаки, которых не было у родителей).

Сперматогенез

Овогенез



Отличия сперматогенеза от овогенеза

1. При сперматогенезе из 1 исходной клетки образуется 4 сперматозоида, а при овогенезе образуется 1 яйцеклетка и 3 направительных тельца.
2. При сперматогенезе зона роста очень короткая, при овогенезе – длинная (накапливается запас питательных веществ для будущего зародыша).
3. При сперматогенезе есть зона формирования, при овогенезе – она не выражена.