

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

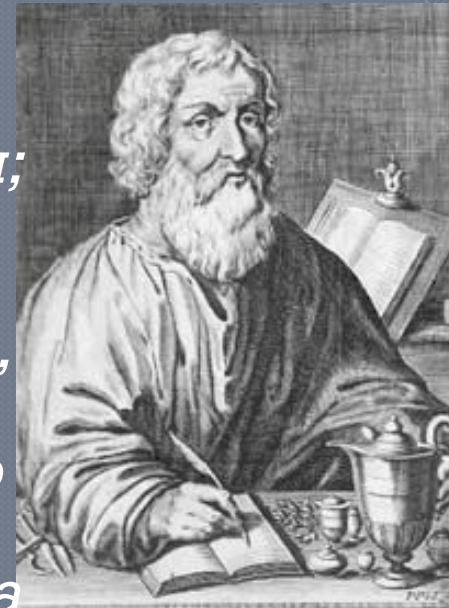
- Как часть теоретической медицины генетика расширяет и углубляет мышление специалиста. Генетические знания необходимы для понятия новых методов диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней, созданию новых вакцин и лекарств методом генной инженерии.
- Достижения медицинской генетики как 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 Арчибальд 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.

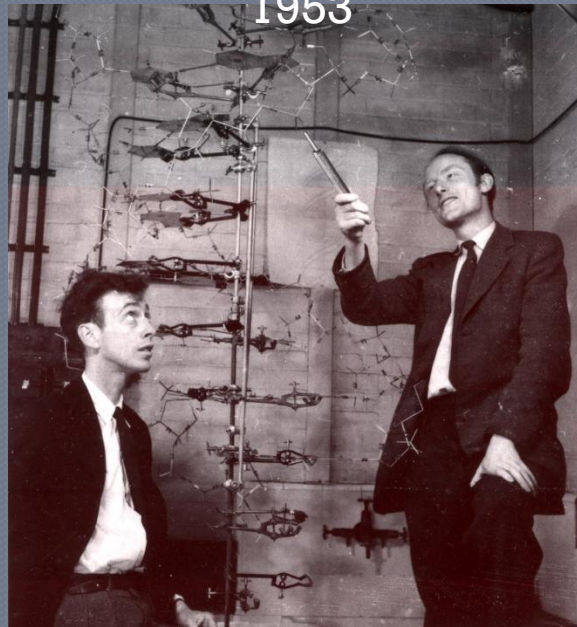
- Первые медико-генетические консультации возникали по инициативе и под патронажем академических учреждений.
- В 1969 году создан **Институт медицинской генетики (ИМГ)**. Директором института назначен Николай Павлович Бочков. Этот институт стал ведущим и координирующим учреждением страны по медицинской 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**

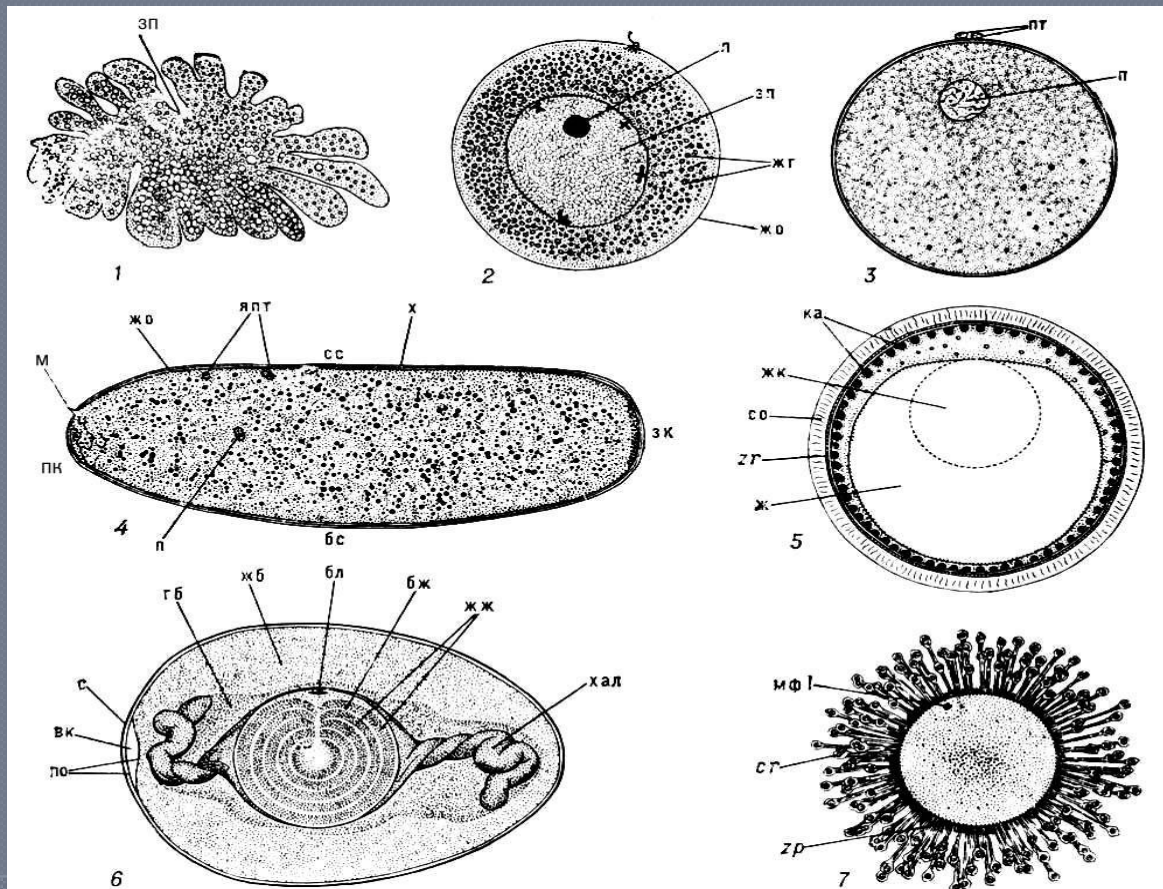
Основной единицей живого является **КЛЕТКА**

- В природе существуют многоклеточные, одноклеточные и неклеточные организмы.

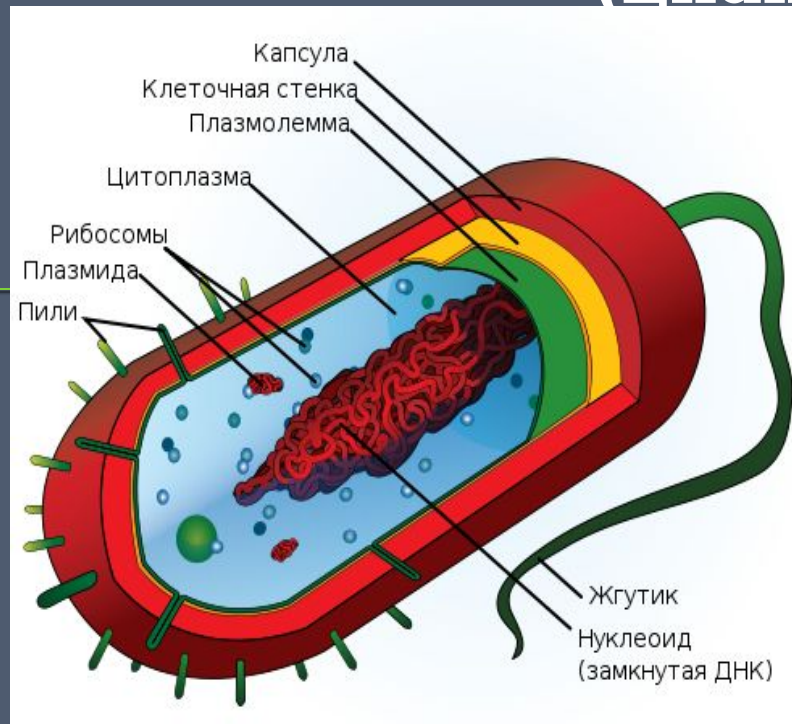
Клетка

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

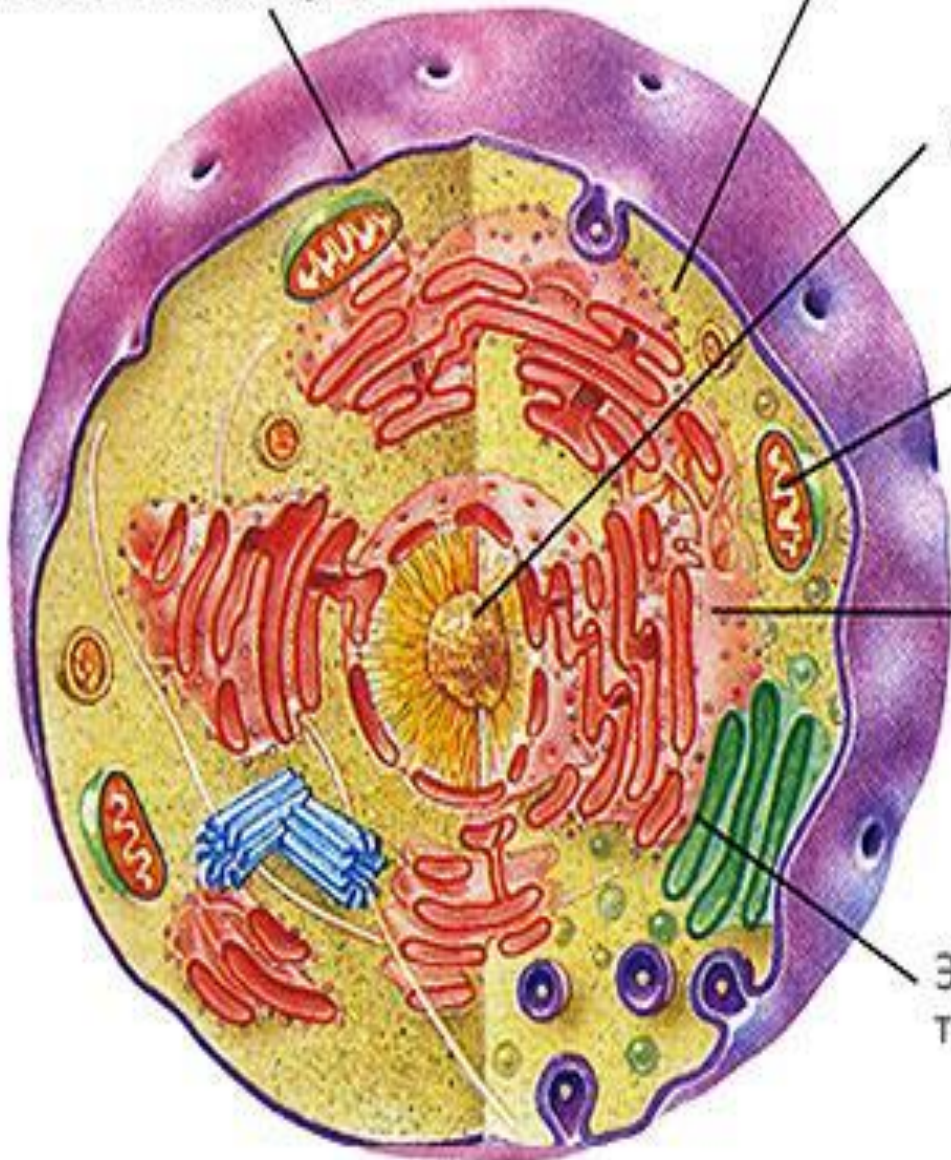
В студенистой цитоплазме содержатся органеллы

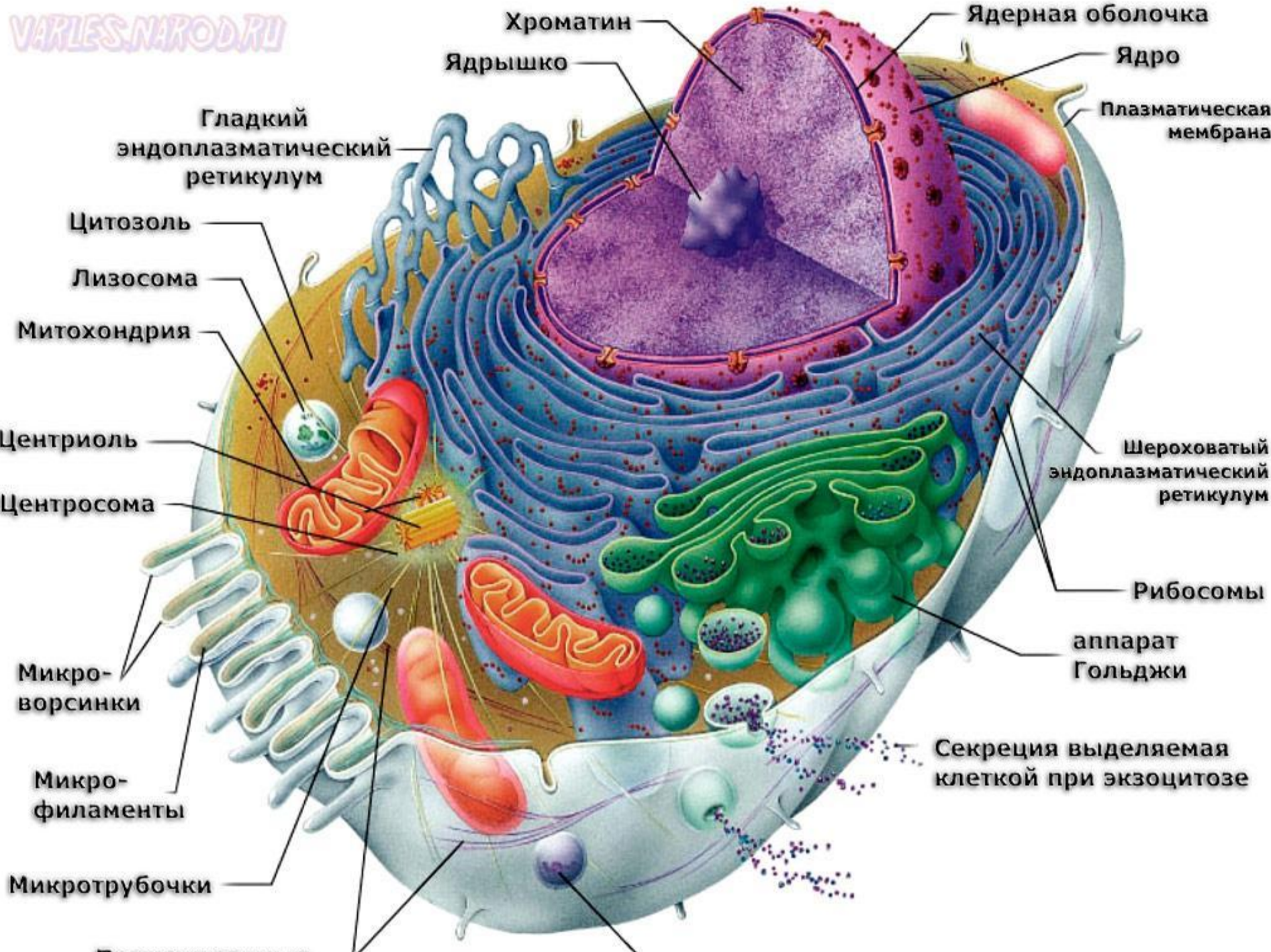
Ядро - центр управления клетки

Митохондрии обеспечивают клетку энергией

В рибосомах на поверхности
эндоплазматической сети идет синтез белка

Эндоплазматическая сеть осуществляет
транспорт веществ





Хроматин

Ядерная оболочка

Ядрышко

Ядро

Плазматическая мембрана

Гладкий
эндоплазматический
ретикулум

Цитозоль

Лизосома

Митохондрия

Центриоль

Центросома

Шероховатый
эндоплазматический
ретикулум

Рибосомы

аппарат
Гольджи

Микро-
ворсинки

Секрция выделяемая
клеткой при экзоцитозе

Микро-
филаменты

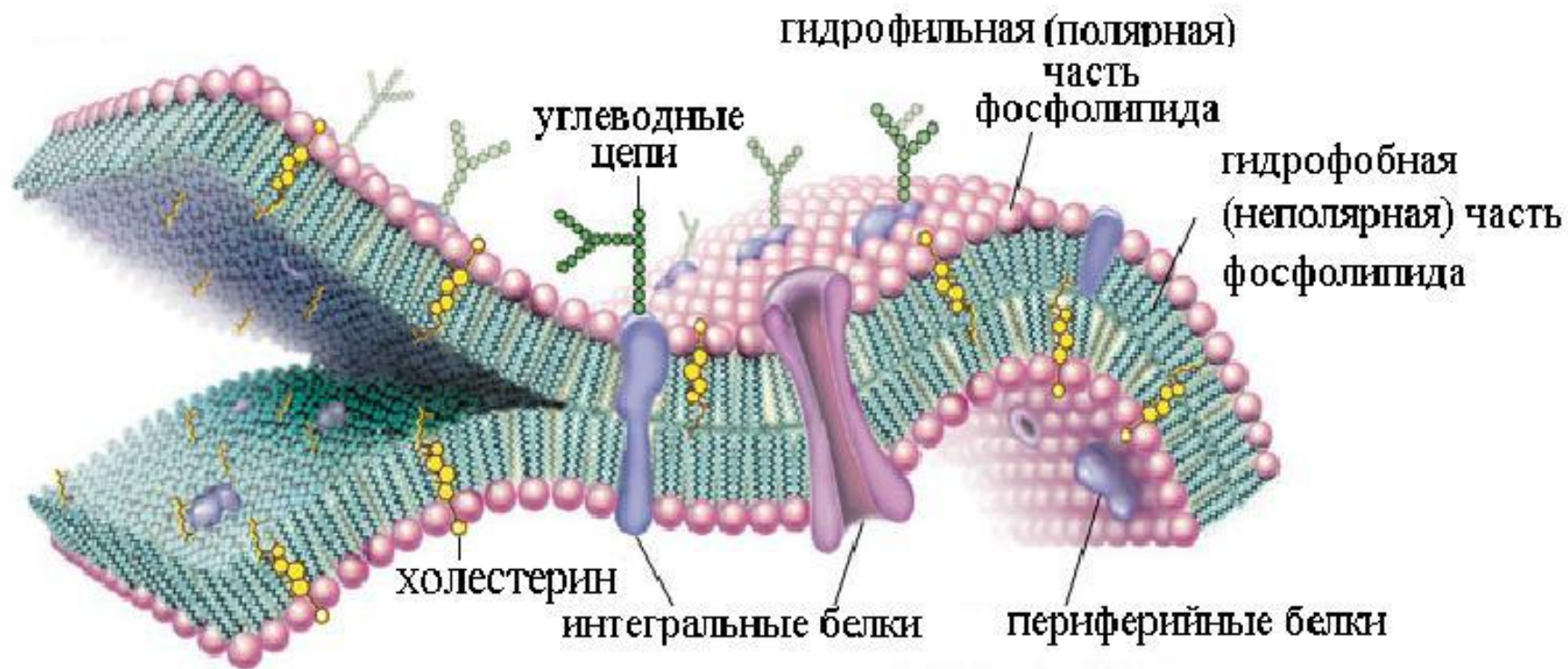
Микротрубочки

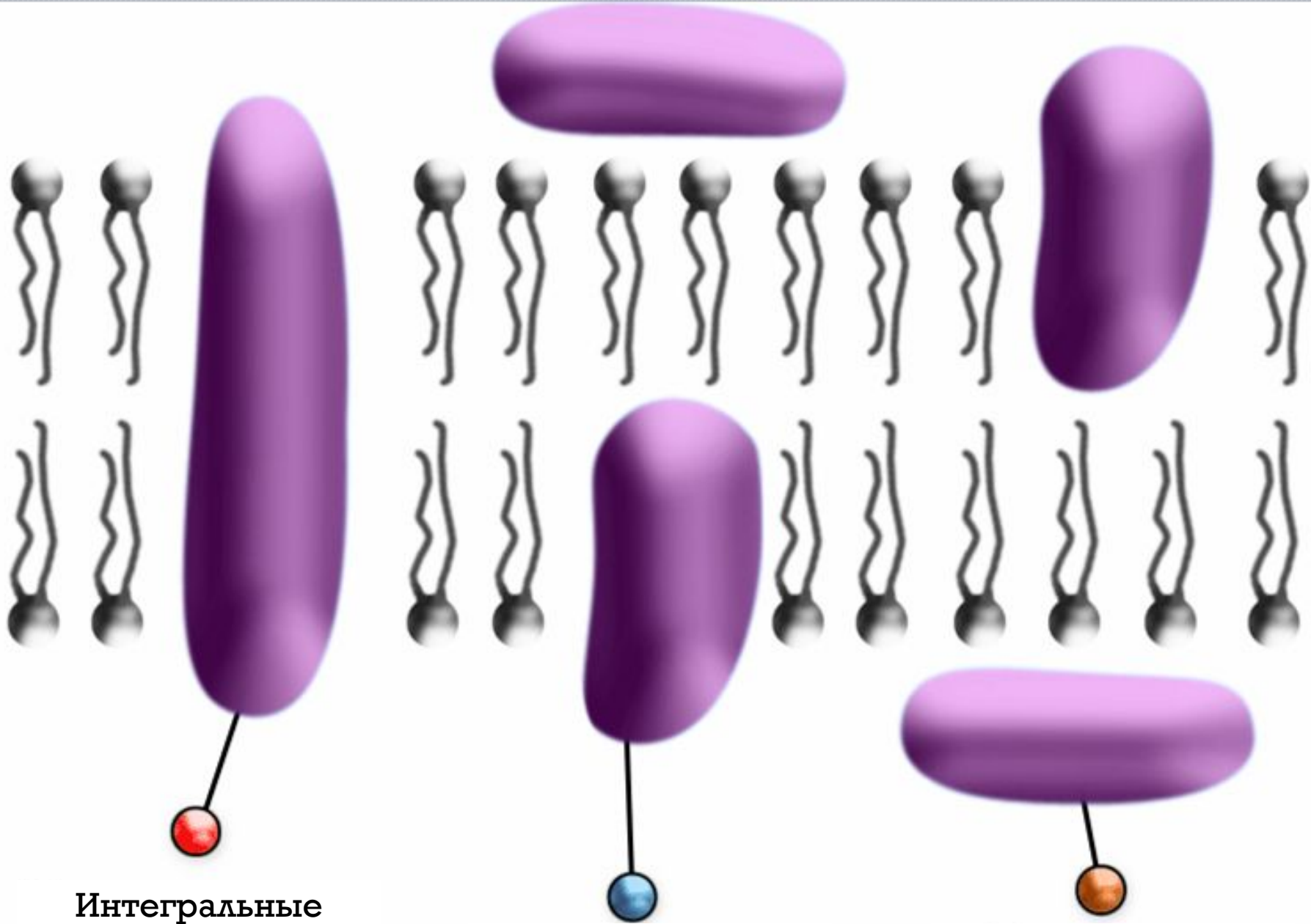
Промембраны

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

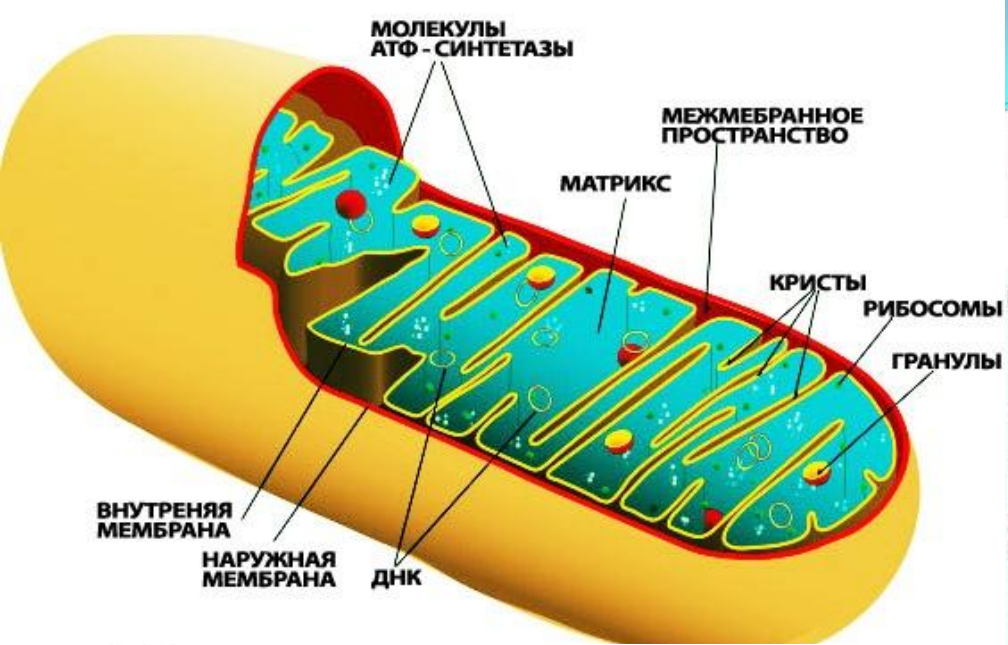
Органоиды

- **Митохондрии**. Наружная мембрана и внутренняя мембрана, из которой образуются складки (кристы). 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:**

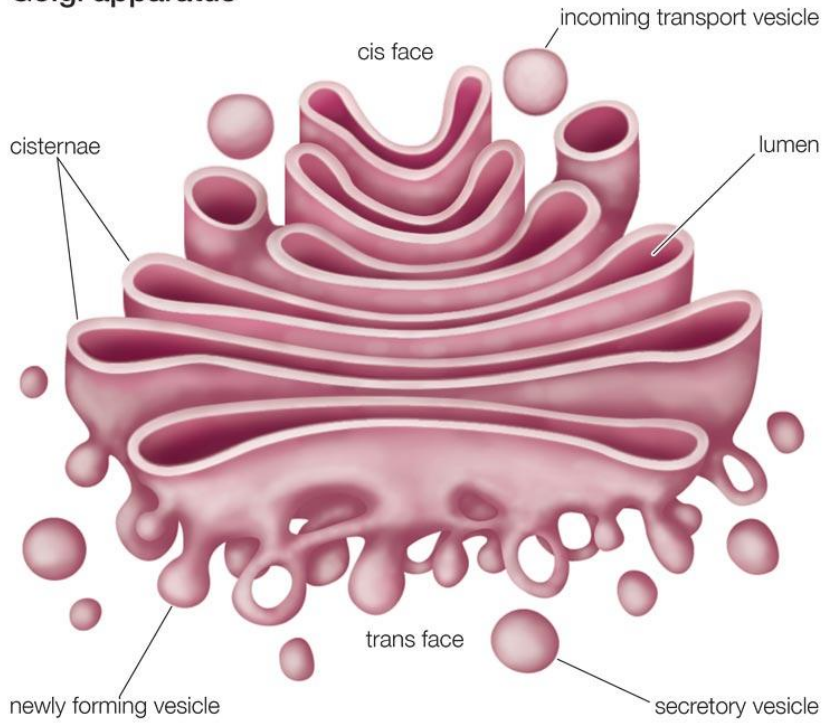
Накопление, сортировка продуктов синтеза и распада веществ
- **Лизосомы**. Одномембранные структуры, внешне напоминающие пузырьки.
- **Функции:**
 1. внутриклеточное переваривание макромолекул пищи
 2. уничтожение старых клеток .



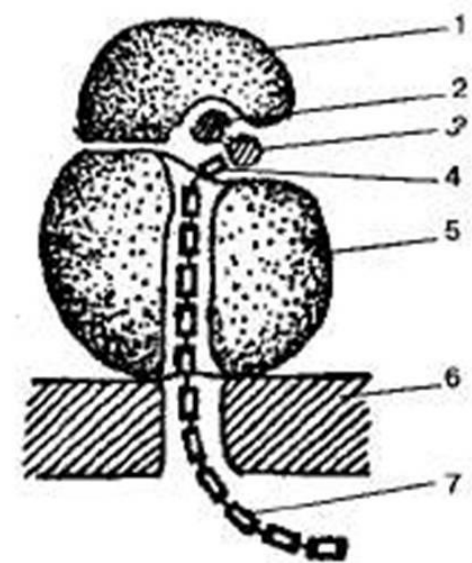
Лизосомы



Golgi apparatus



РИБОСОМЫ



Ядро и его строение

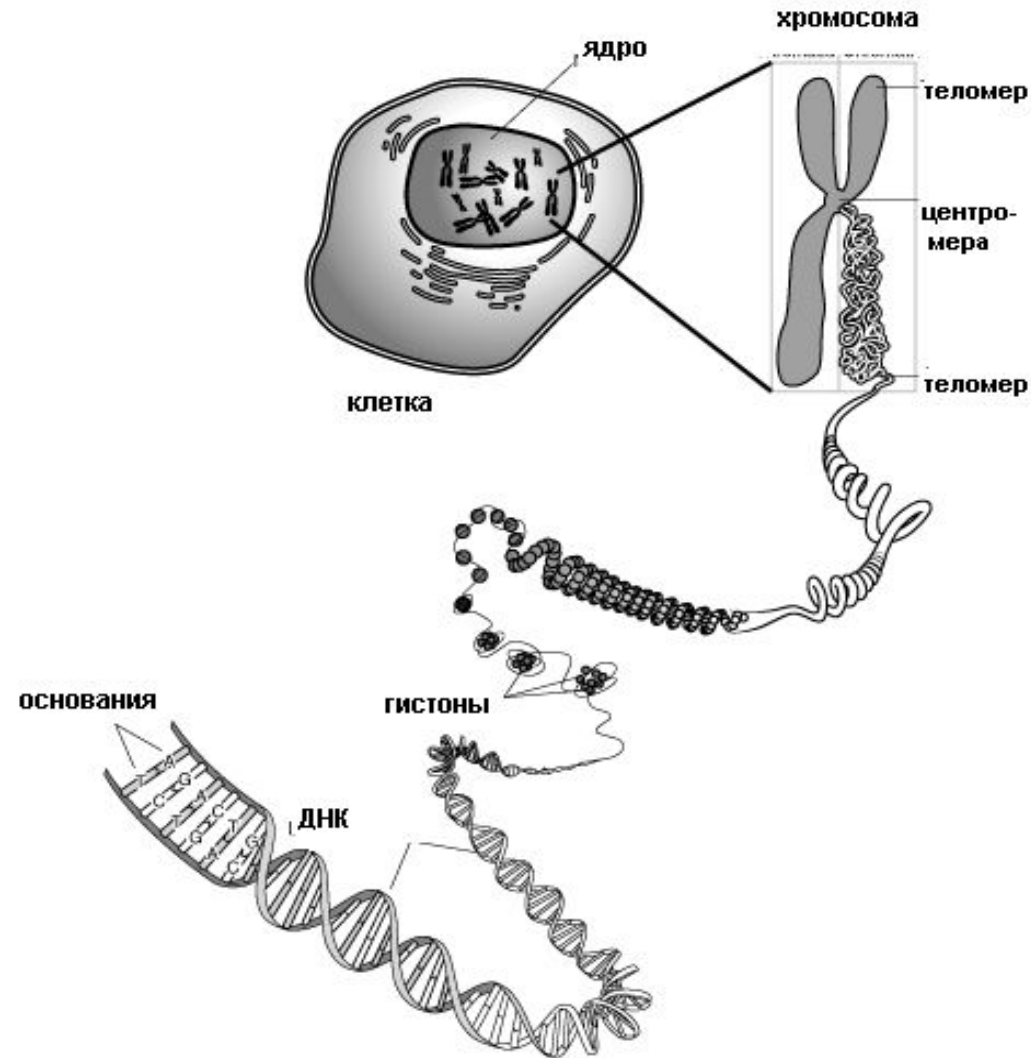
- Ядро составляет 20% от общего объема клетки.
- Ядро состоит из ядрышка, хроматина, кариоплазмы, ядерной оболочки.
- Функции ядра: хранение, передача и реализация наследственной информации. Ядро играет активную роль в метаболизме клетки.
- Ядерная оболочка состоит из наружной и внутренней мембраны, 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**.

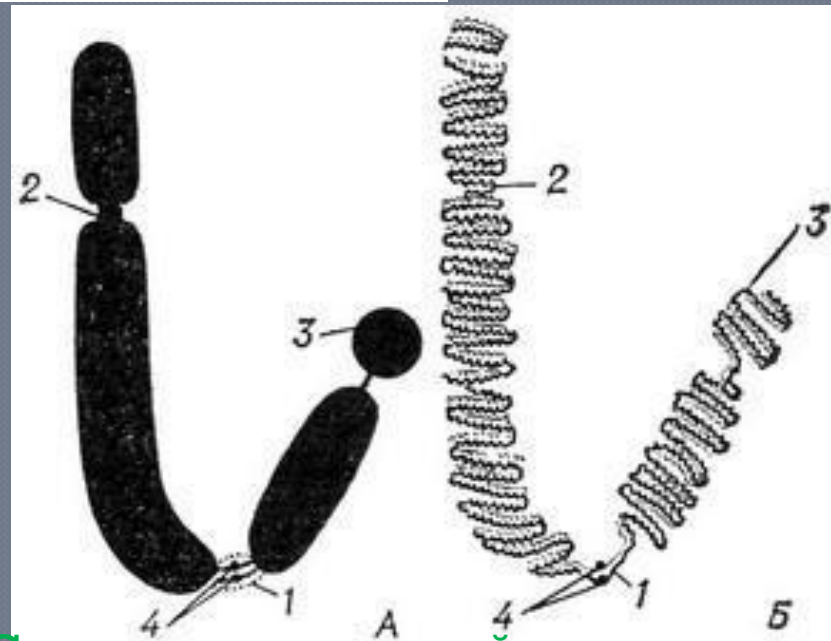
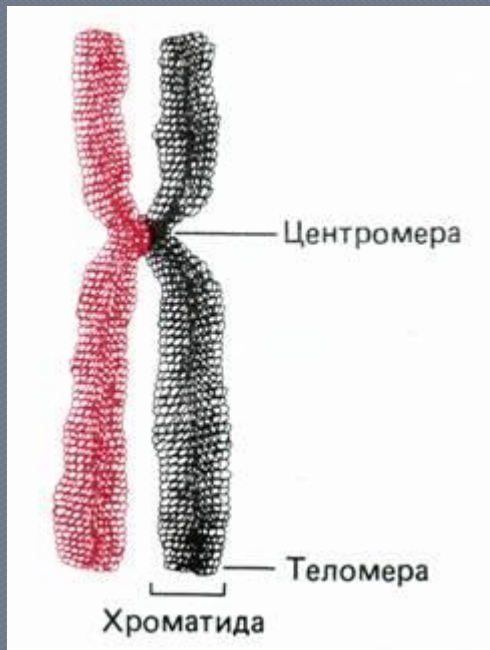
Хромосомы

- 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 —

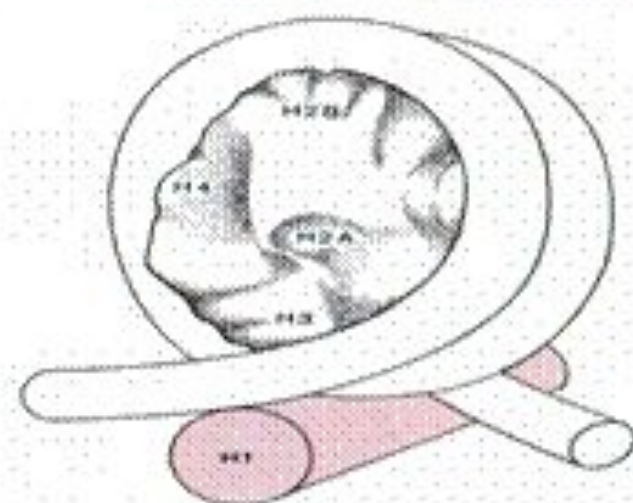
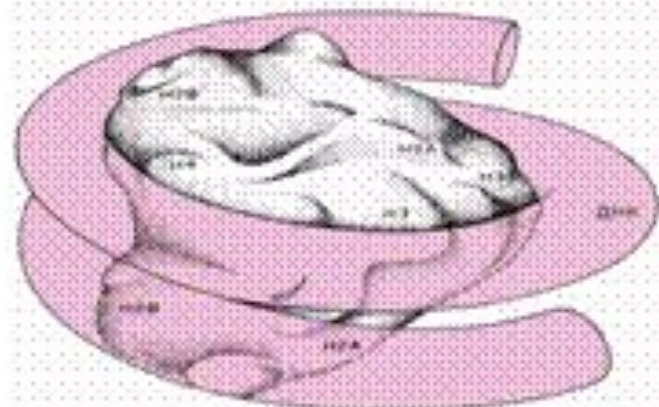
центромера.

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

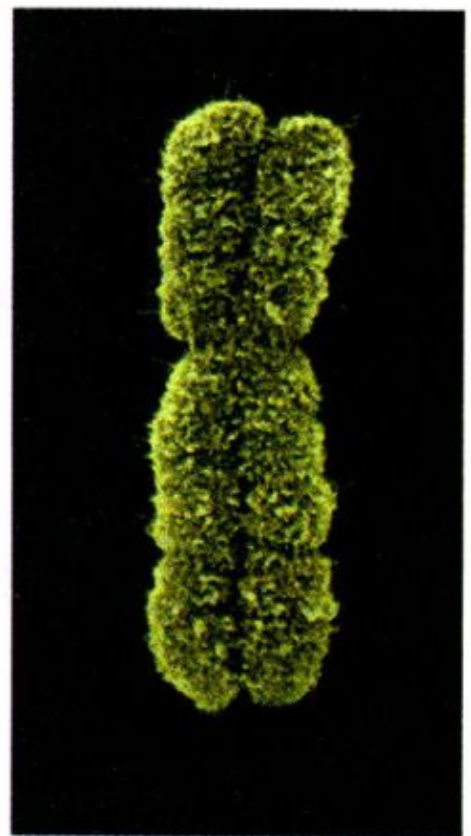
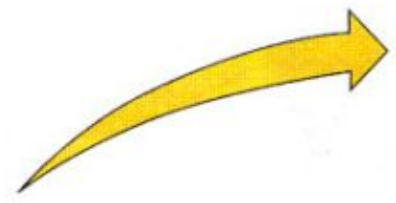
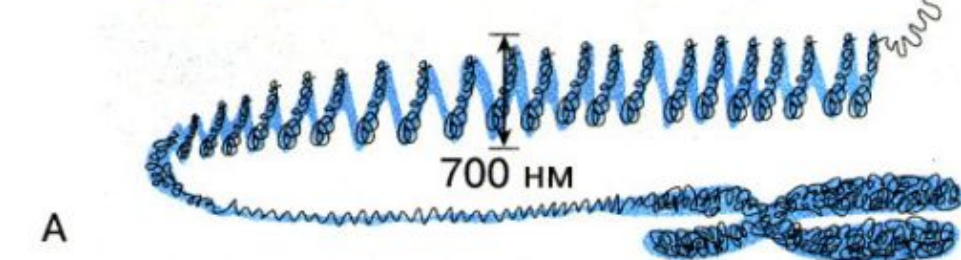
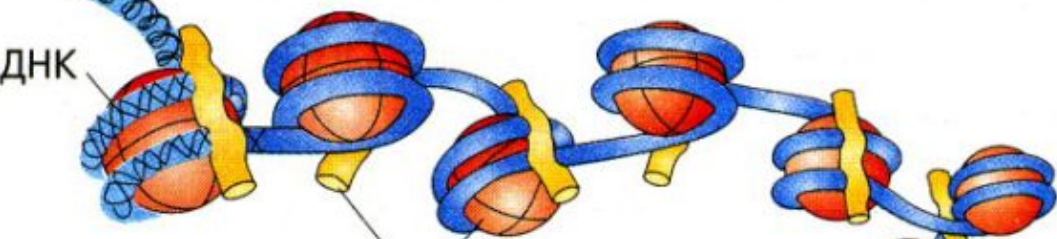
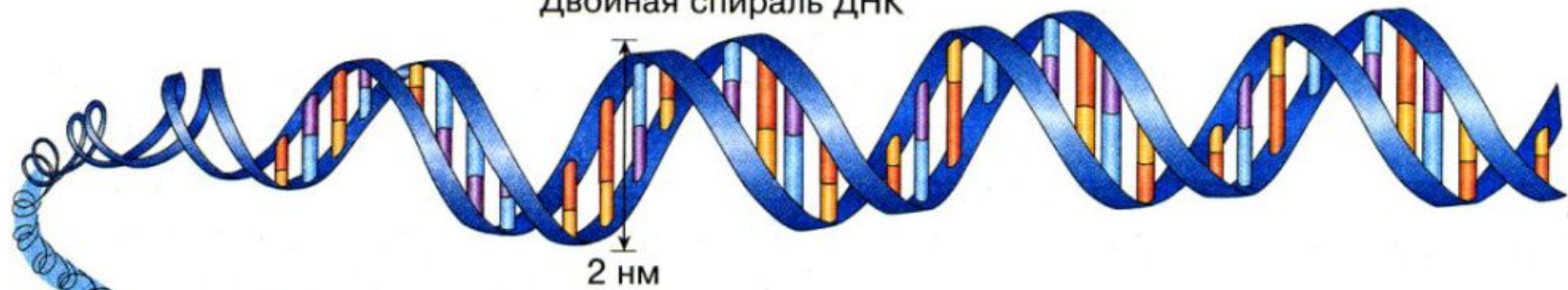


~146 н.о. ДНК (1,7 витка) накручиваются на белковый кор

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



А

1400 нм

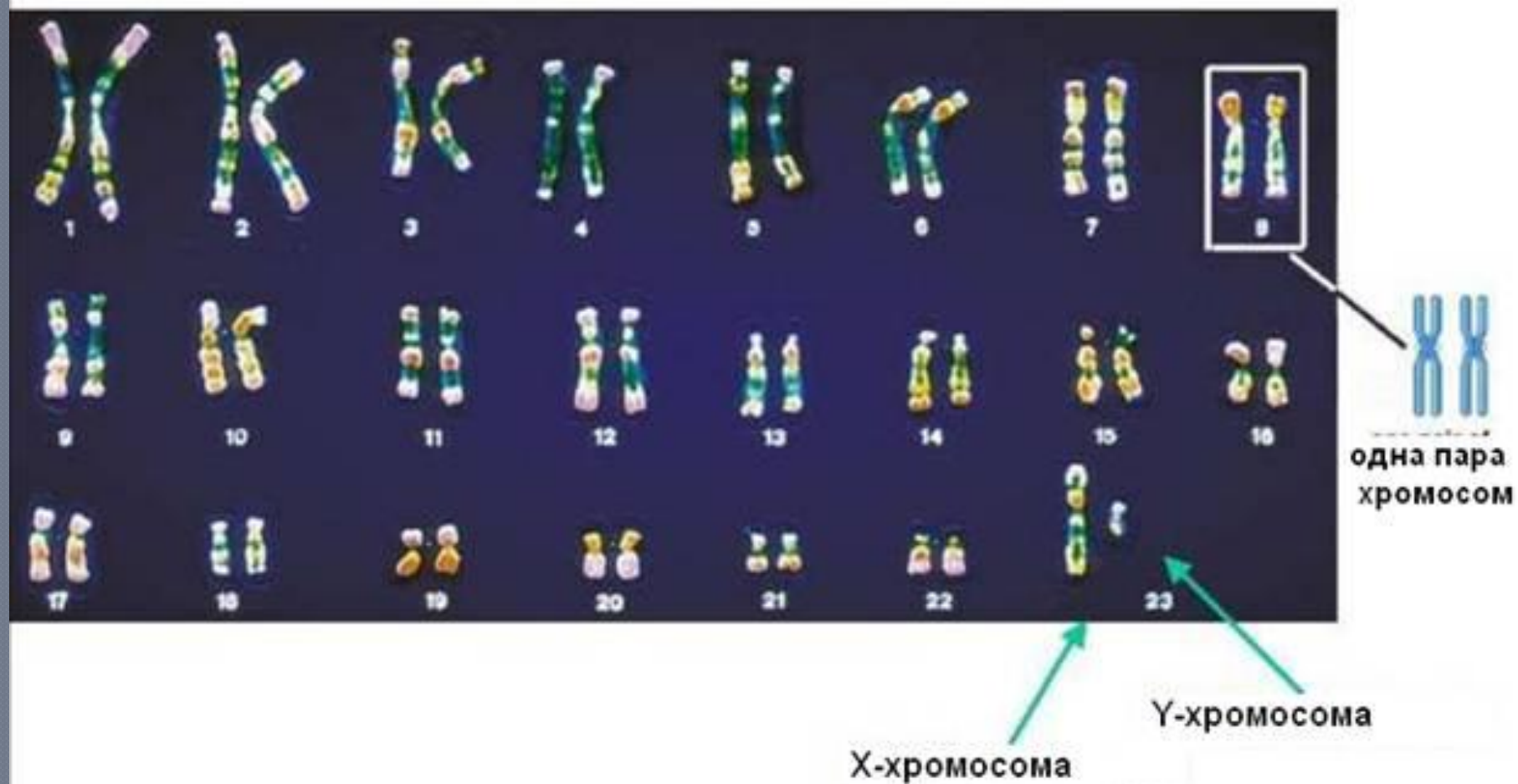
Б

Кариотип

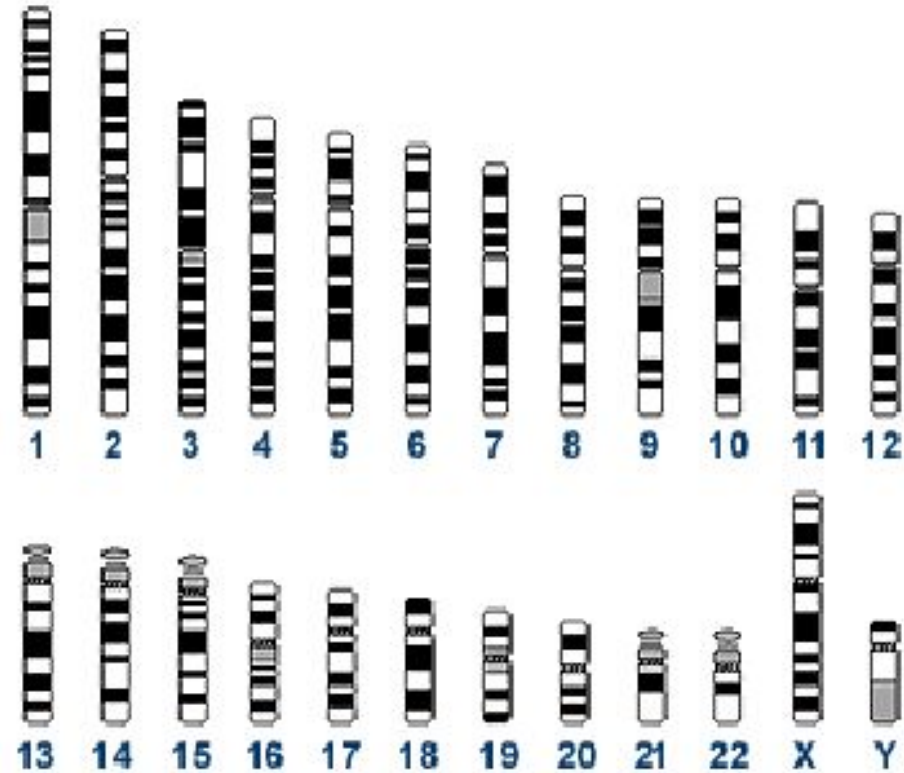
- **Кариотип** – совокупность хромосом клетки, характеризующаяся их числом, размером и формой.
- У человека 46 хромосом (23 пары),
из них
44 хромосомы (22 пары) – *аутосомы* – неполовые хромосомы;
2 хромосомы (1 пара) – *гетерохромосомы* – половые хромосомы.
XX – женские хромосомы
XY – мужские хромосомы
- **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



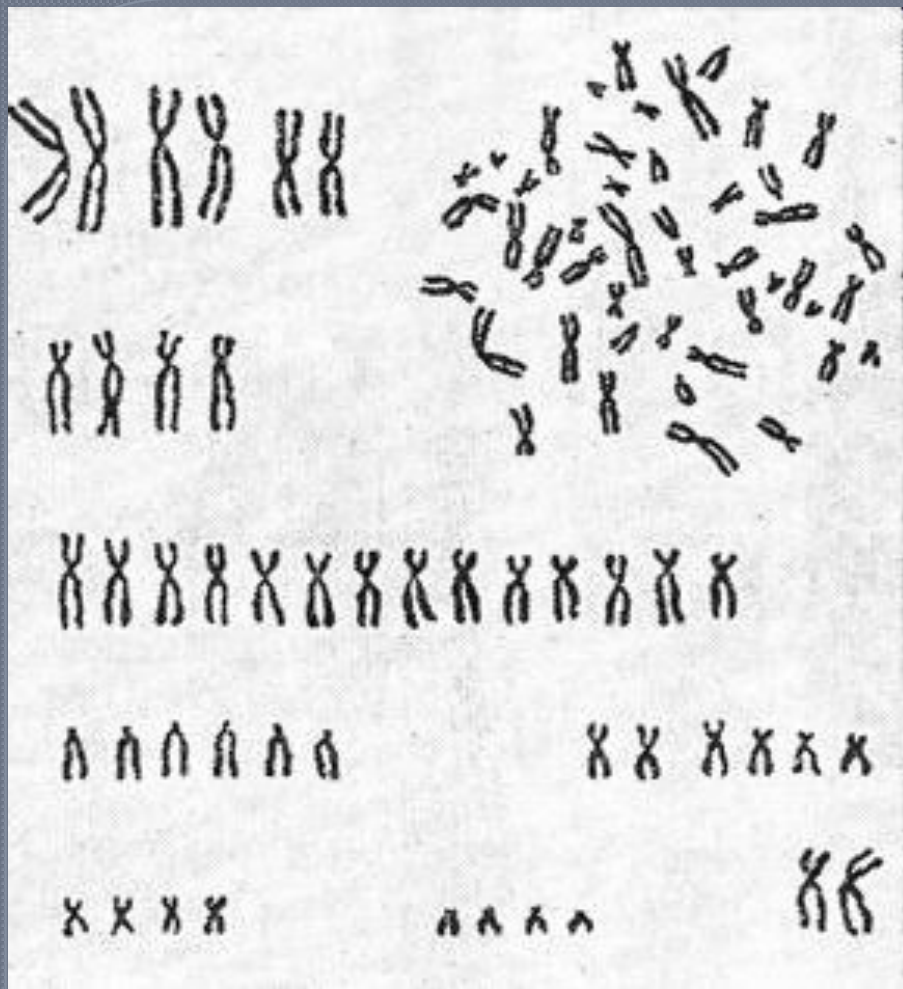
ИДИОГРАММА КАРИОТИПА ЧЕЛОВЕКА



Цитогенетика

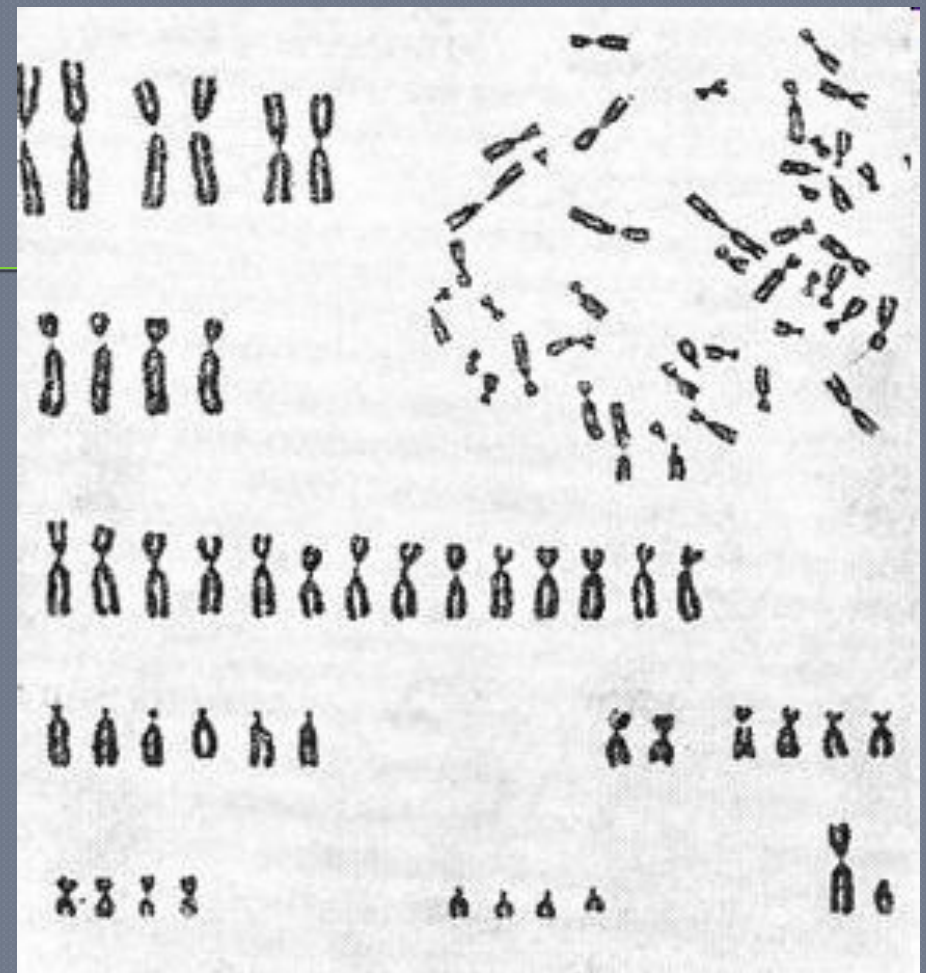
- Изучением хромосом человека в норме и патологии занимается *медицинская цитогенетика*.
- Гомологичные хромосомы – парные хромосомы, имеющие одинаковый размер, форму, положение первичной и вторичной перетяжек.





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

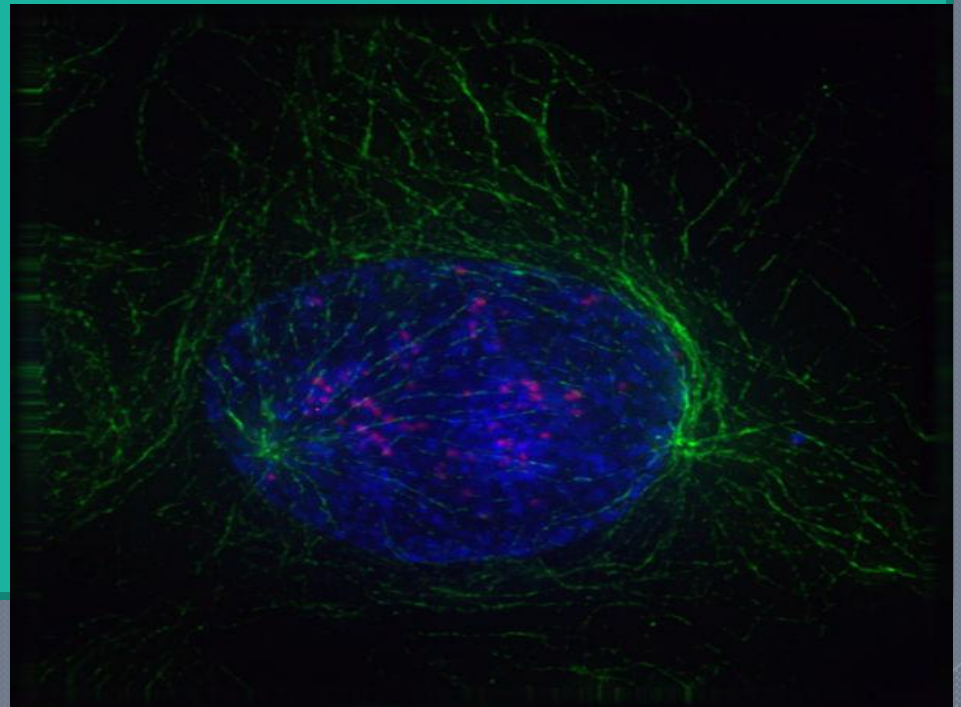
- **Непрямое деление клетки, наиболее распространенный способ репродукции эукариотических клеток. Значение митоза состоит в строго одинаковом распределении хромосом между дочерними ядрами, что обеспечивает образование генетически идентичных дочерних клеток и сохраняет преемственность в ряду клеточных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

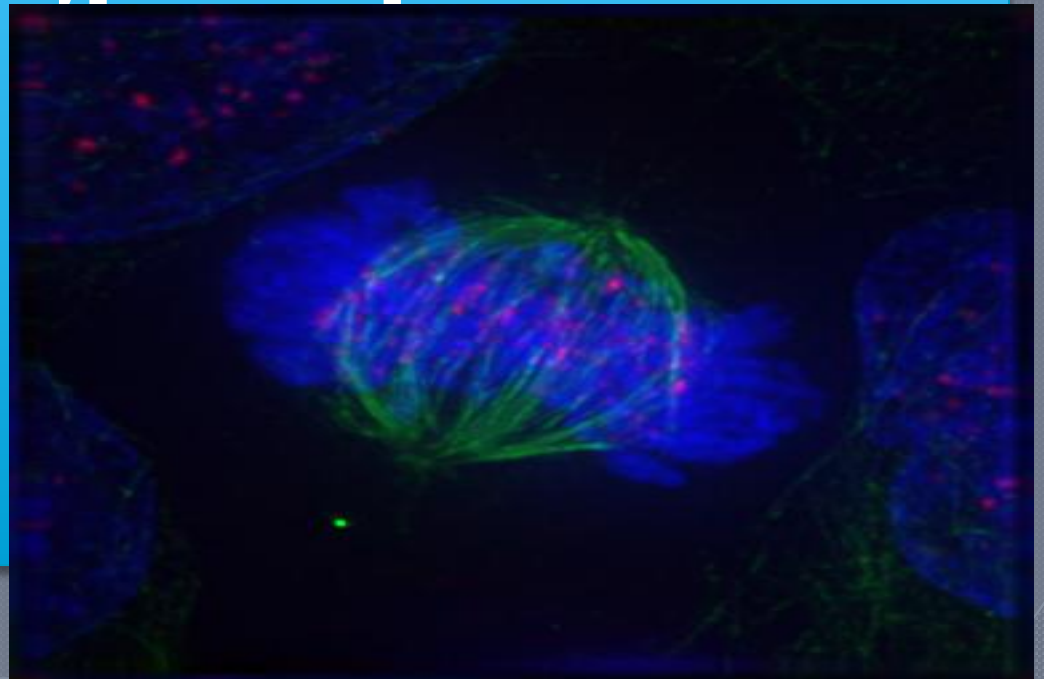
Профаза

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



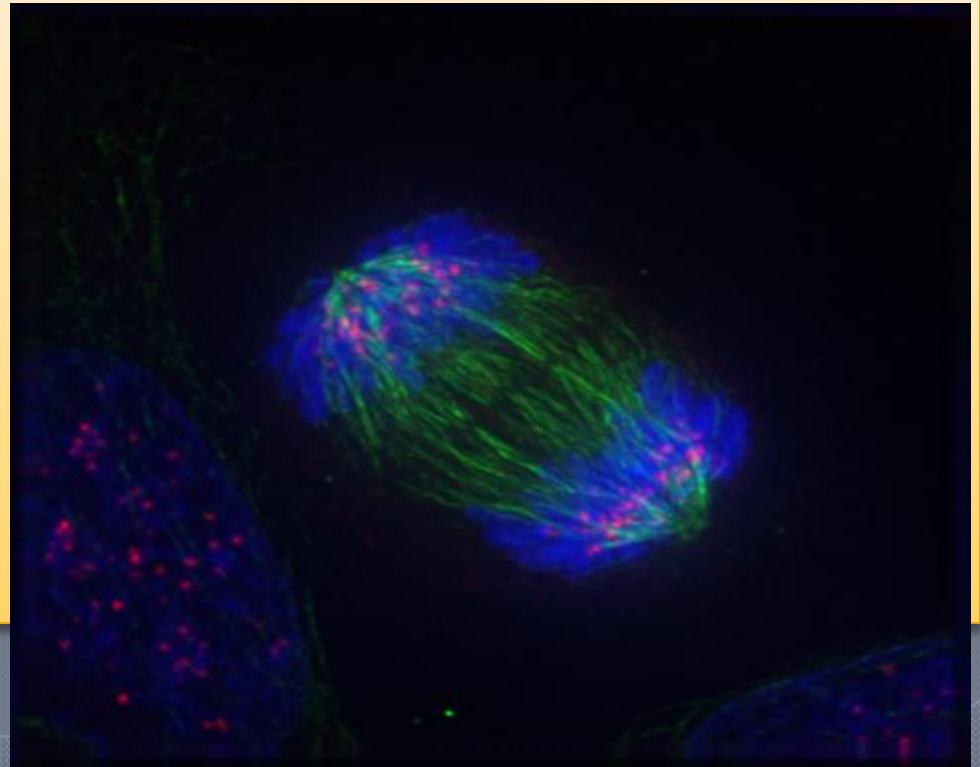
Метафаза

- 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



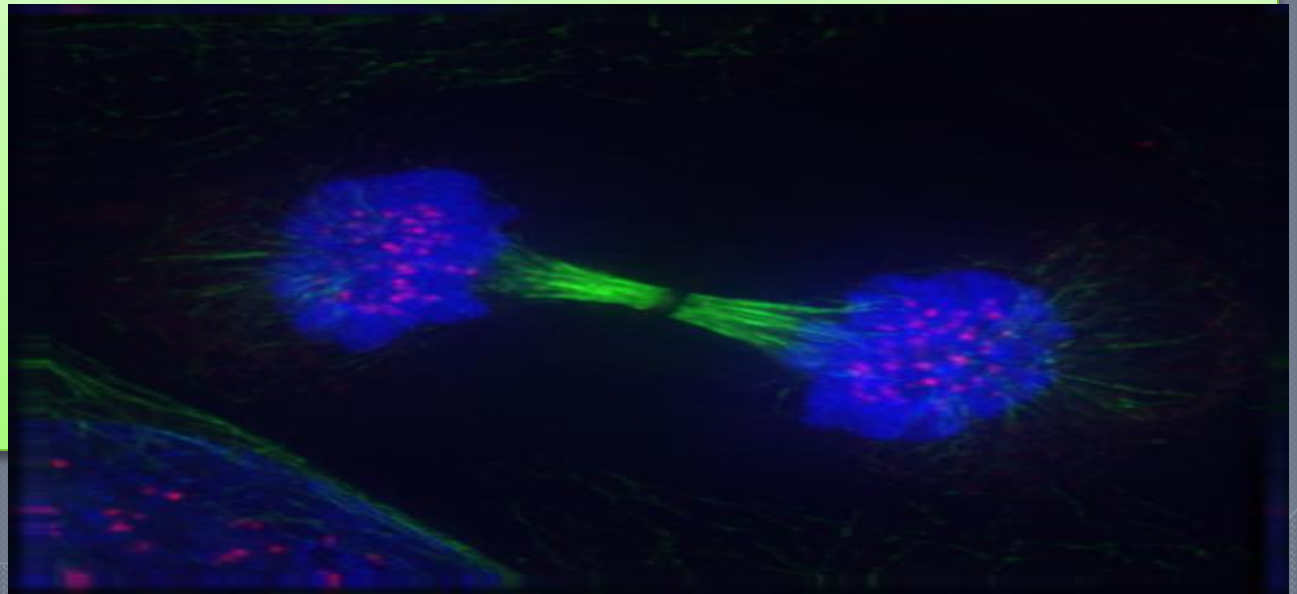
Анафаза

- 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).

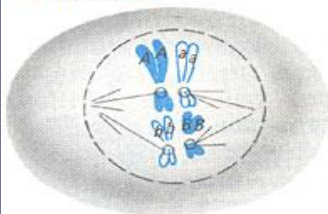


ПЕРВОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА

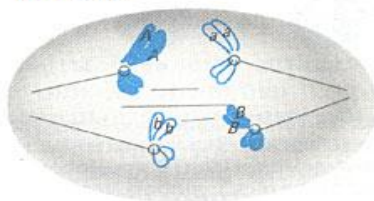
ПРОФАЗА I



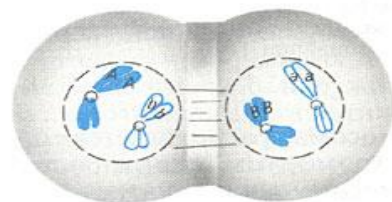
МЕТАФАЗА I



АНАФАЗА I

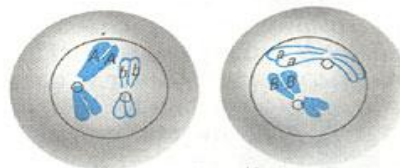


ТЕЛОФАЗА I

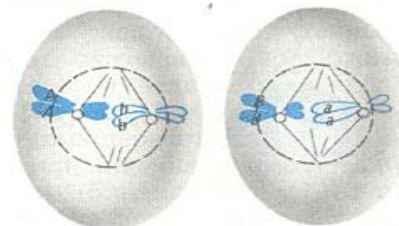


ВТОРОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА

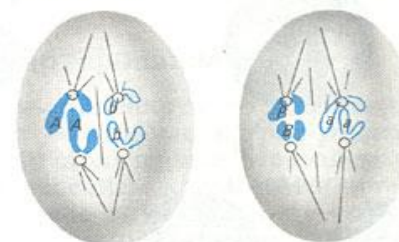
ПРОФАЗА II



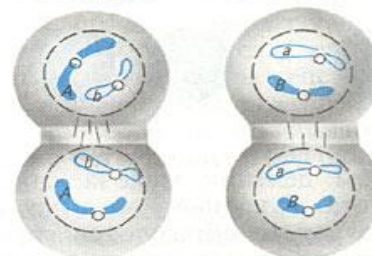
МЕТАФАЗА II



АНАФАЗА II



ТЕЛОФАЗА II



Профаза I — профаза первого деления состоит из 5 стадий:

- **Лептотена или лептонема** — 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.

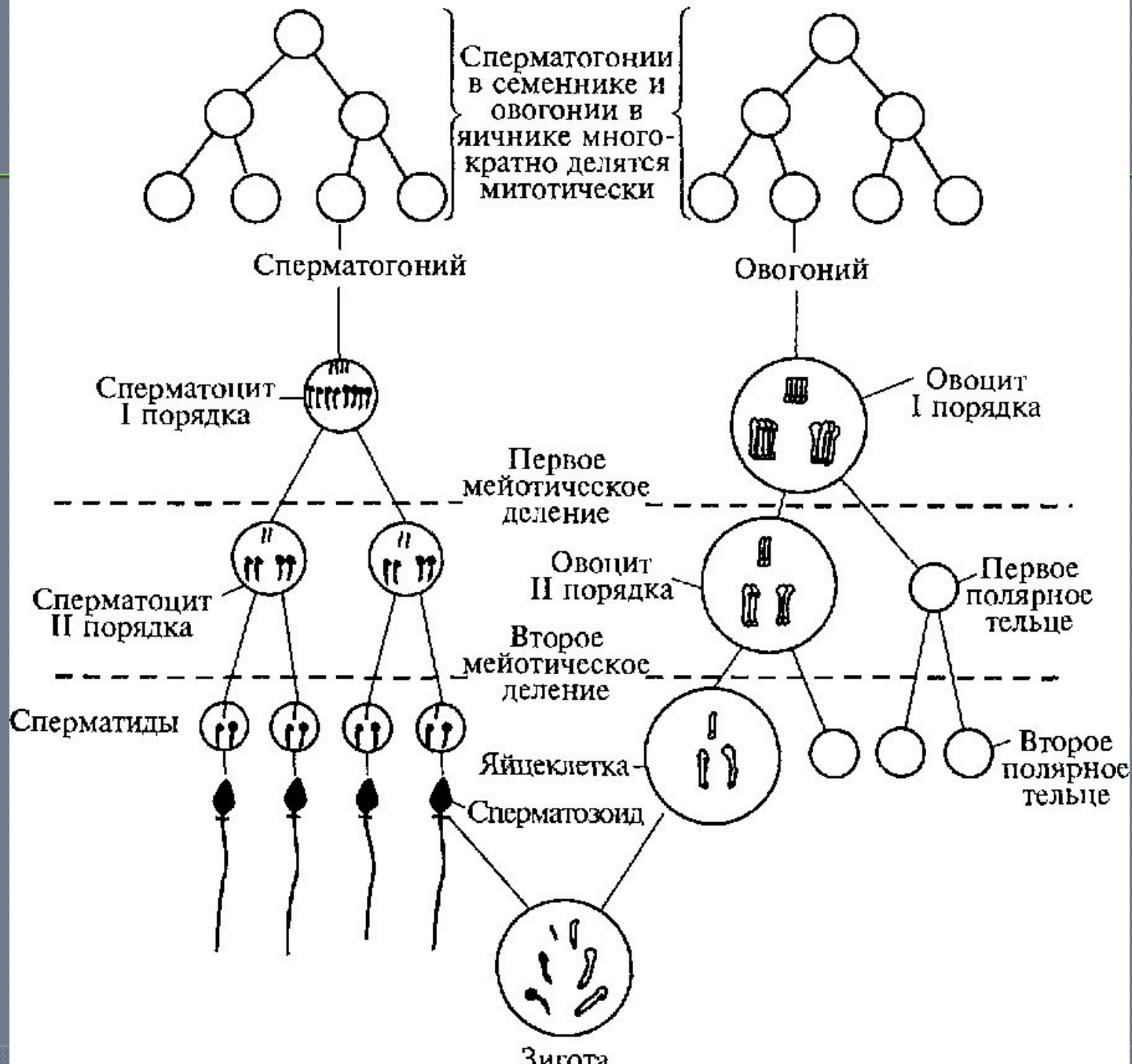
Телофаза II — хромосомы деспирализуются и появляется ядерная оболочка.

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.