

бюджетное профессиональное образовательное
учреждение
Воронежской области
«Бутурлиновский медицинский техникум»



Цитологические основы наследственности

Подготовила: студентка 408 группы
Колчина Екатерина

Преподаватель : Коробкина Ю.С.

Клетка

- Клетка — это структурно-функциональная единица живого организма, способная к делению и обмену с окружающей средой. Она осуществляет передачу генетической информации путем самовоспроизведения.
- Клетки очень разнообразны по строению, функции, форме, размерам.



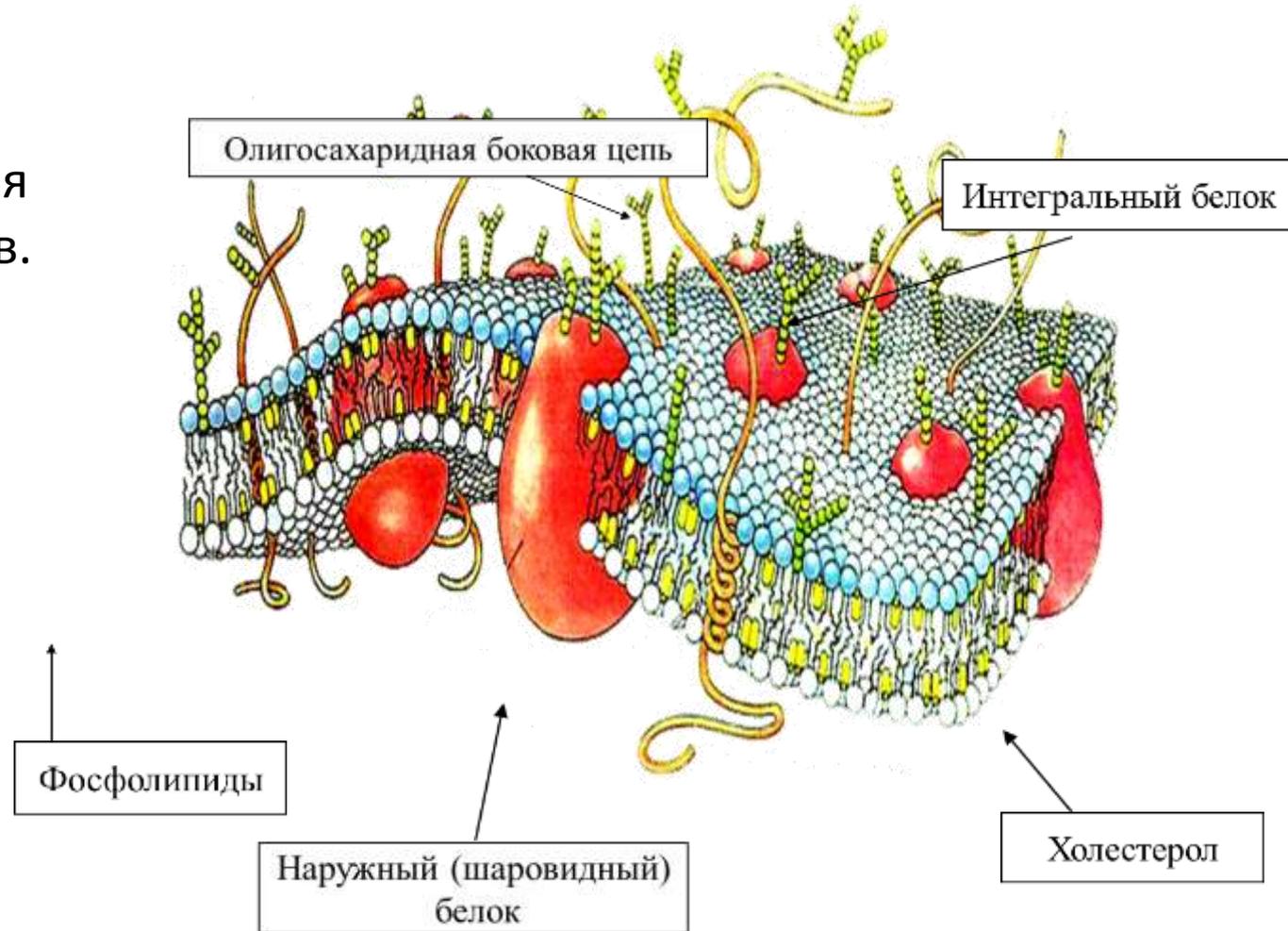
1. Основные части клетки

Клетки состоят из трех основных компонентов: клеточной мембраны, отделяющей содержимое клетки от внешней среды или от соседних клеток, цитоплазмы и ядра.



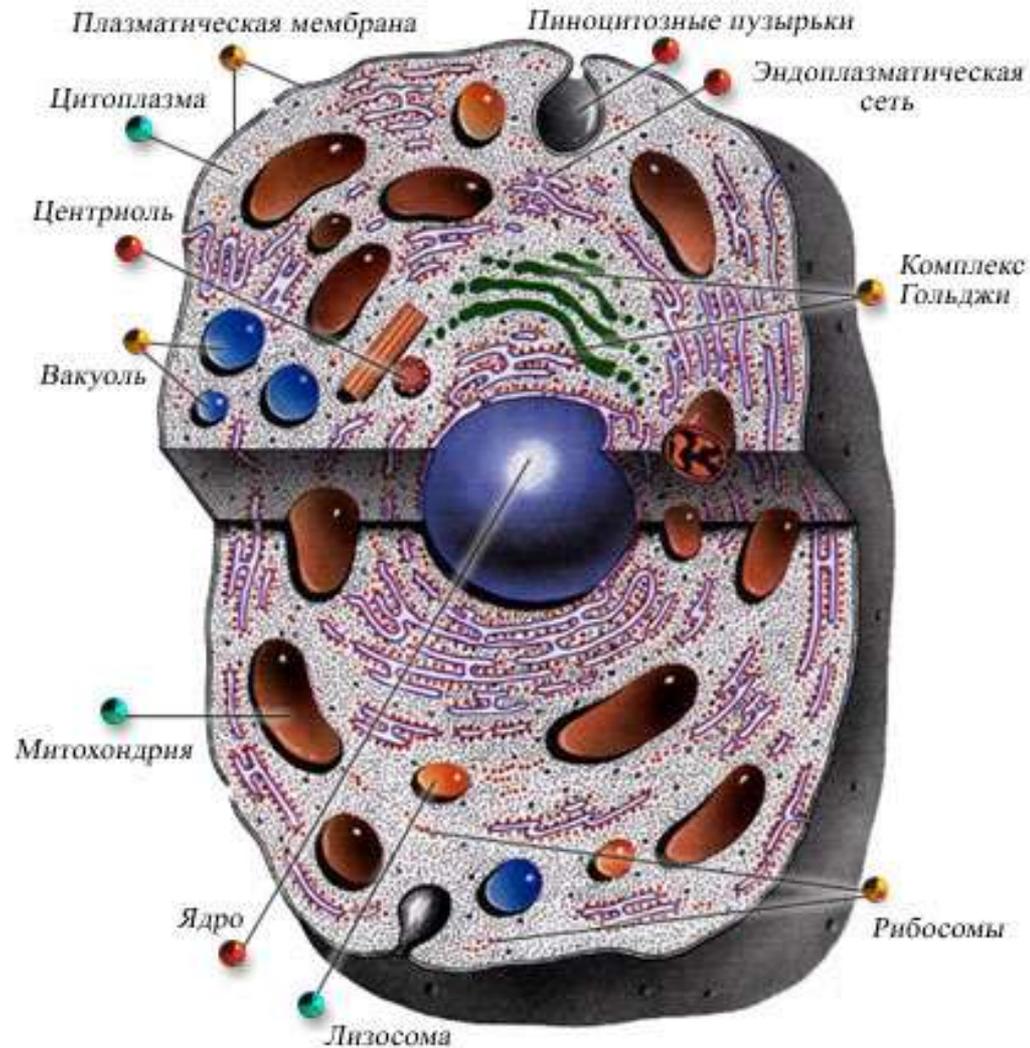
Биологическая мембрана

Эластическая молекулярная структура, состоящая из белков и липидов. Отделяет содержимое любой клетки от внешней среды, обеспечивая её целостность; регулирует обмен между клеткой и средой.



Цитоплазма

Цитоплазма объединяет все клеточные структуры и способствует их взаимодействию друг с другом. В цитоплазме располагаются ядро и все органоиды клетки. В состав цитоплазмы входят многочисленные химические соединения.





Ядро

Ядро клетки — одна из основных составных частей всех клеток, неразрывно связанная с обменом, размножением, передачей наследственной информации и др.



2. Химическая организация клетки

Химическая организация клетки — это совокупность всех веществ, входящих в состав клетки. В состав клетки входит большое количество химических элементов Периодической системы.



3. Клеточный цикл

Это период жизни клетки от одного деления до другого или от деления до смерти.

Быстро делящиеся клетки взрослых организмов могут входить в клеточный цикл каждые 12-36 часов.

Клеточный цикл эукариот состоит из двух периодов:

1. Период клеточного роста, называемый – интерфаза, во время которого идет синтез ДНК и белков.
2. Период клеточного деления, называется фаза М – митоз и цитокинез.

Интерфаза состоит из нескольких периодов:

П1-пресинтетической или фазы начального роста, во время которой клетка растет: происходит синтез белка, РНК и увеличивается количество органических веществ.;

С-синтетической фазы, во время которой идет удвоение ДНК и центриолей. С этого момента каждая хромосома состоит из двух хроматид.

П2-постсинтетической, во время которой идет интенсивный синтез белка и АТФ, необходимых для деления клетки ; идёт подготовка к митозу.

Интерфаза

- Эукариотические организмы, состоящие из клеток, имеющих ядра, начинают подготовку к делению на определенном этапе клеточного цикла, в интерфазе.
- В период интерфазы в клетке происходит процесс биосинтеза белка, удваиваются все важнейшие структуры клетки. Вдоль исходной хромосомы из имеющихся в клетке химических соединений синтезируется ее точная копия, удваивается молекула ДНК. Удвоенная хромосома состоит из двух половинок - хроматид. Каждая из хроматид содержит одну молекулу ДНК.



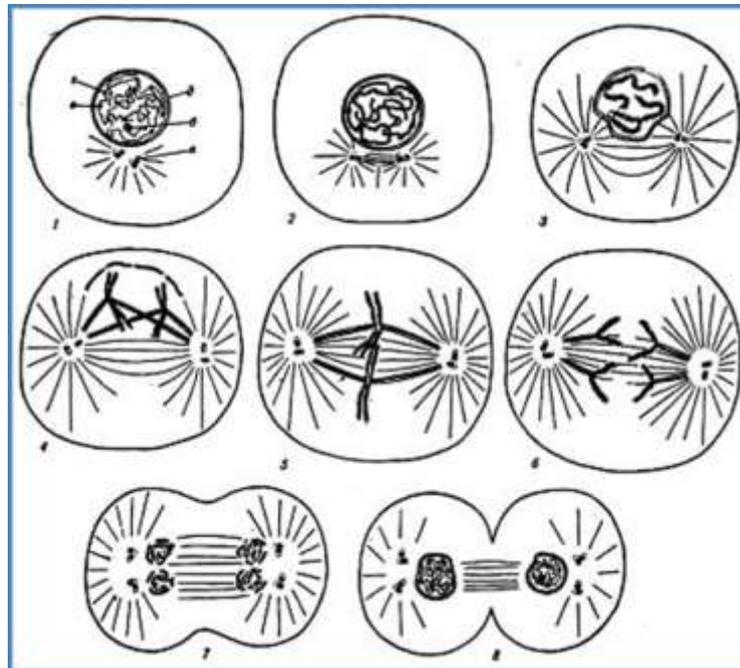
1,2 – предсинтетический период;
3 – синтетический и
постсинтетический период;
4 – метафаза.

- Интерфаза в клетках растений и животных в среднем продолжается 10-20 часов. Затем наступает процесс деления клетки - митоз.

МИТОЗ

- Митоз (лат. Mitos – нить) – такое деление клеточного ядра, при котором образуется два дочерних ядра с набором хромосом, идентичных родительской клетке.

Митоз = деление ядра + деление цитоплазмы
(кариокинез) (цитокинез)



Фазы митоза



0.Интерфаза



1.Профаза



2.Метафаза

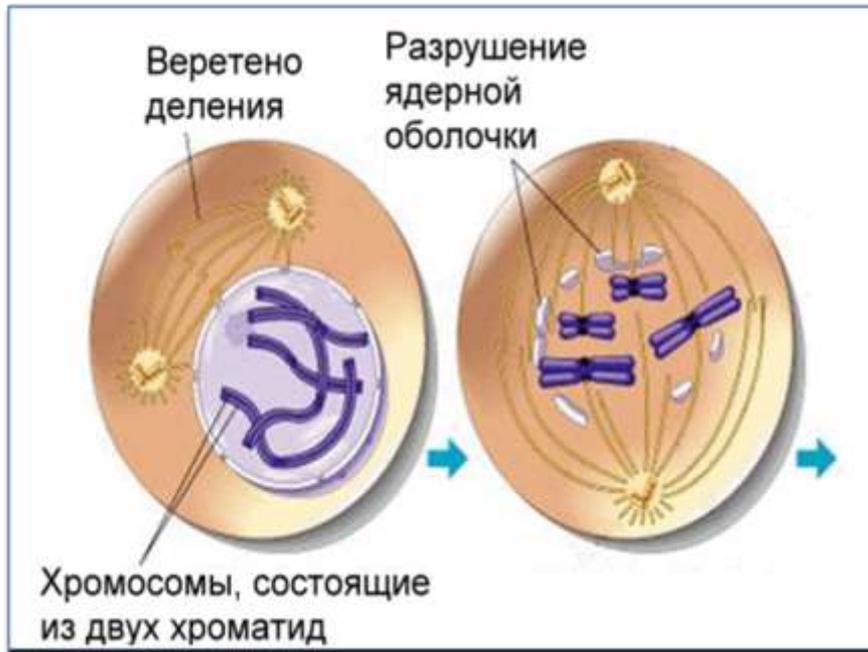


4.Телофаза



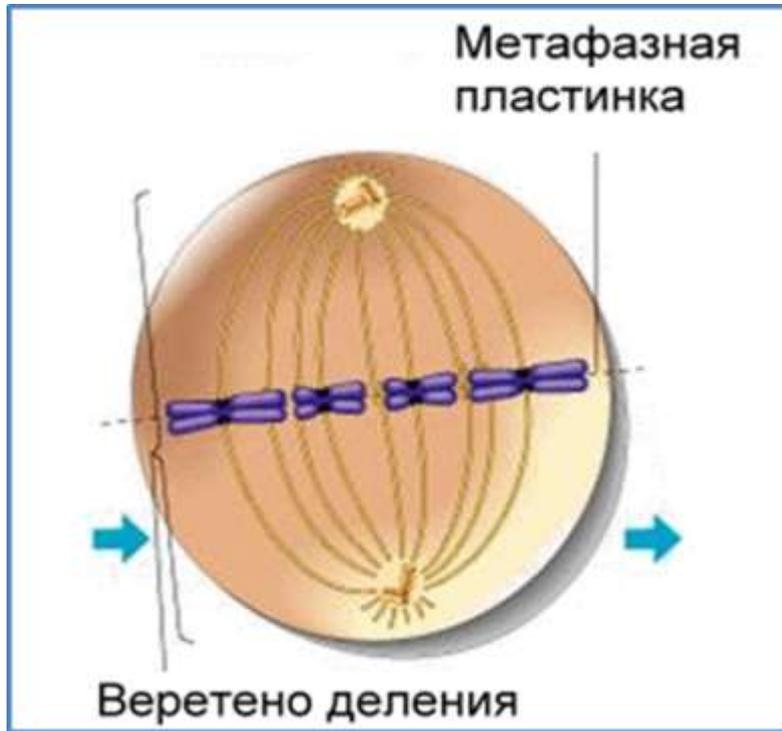
3.Анафаза

Профаза



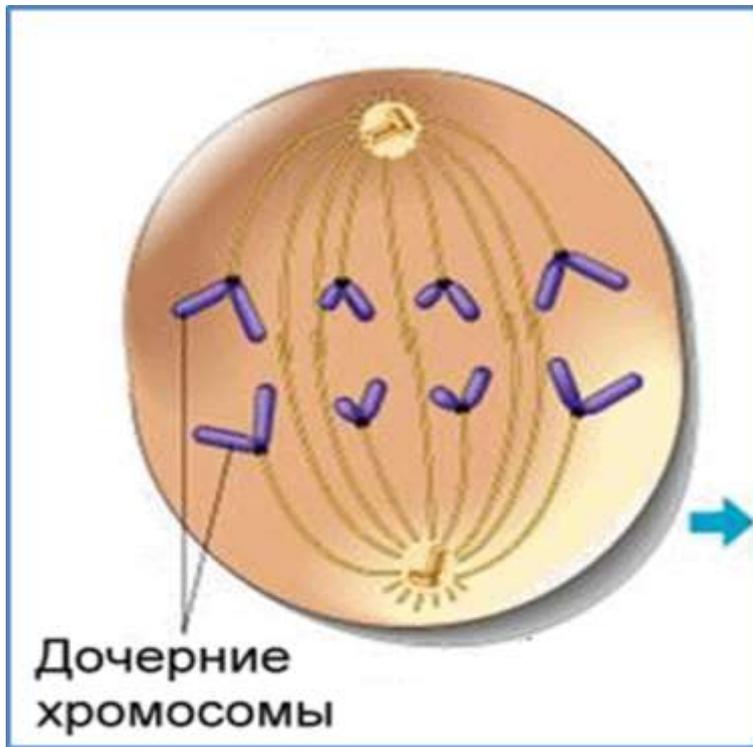
- В профазе происходит укорочение и утолщение хромосом вследствие их спирализации. В это время хромосомы двойные состоят из двух сестринских хроматид, связанных между собой. Одновременно со спирализацией хромосом исчезает ядрышко и фрагментируется (распадается на отдельные цистерны) ядерная оболочка. После распада ядерной оболочки хромосомы свободно и беспорядочно лежат в цитоплазме.
- Центриоли (в тех клетках, где они есть) расходятся к полюсам клетки. В конце профазы начинает образовываться веретено деления, которое формируется из микротрубочек путем полимеризации белковых субъединиц.

Метафаза



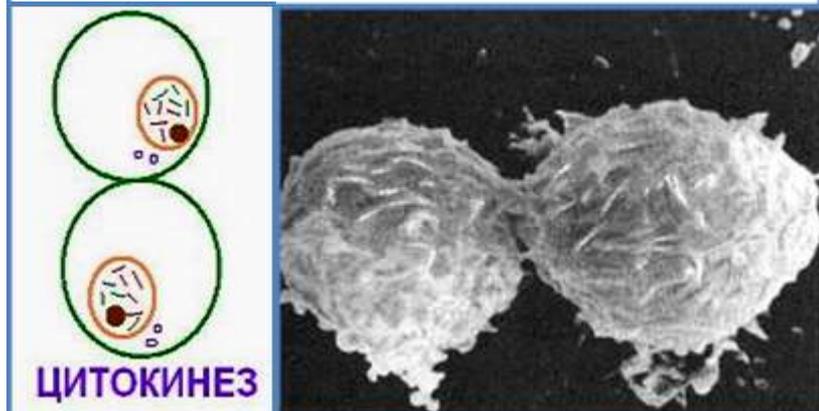
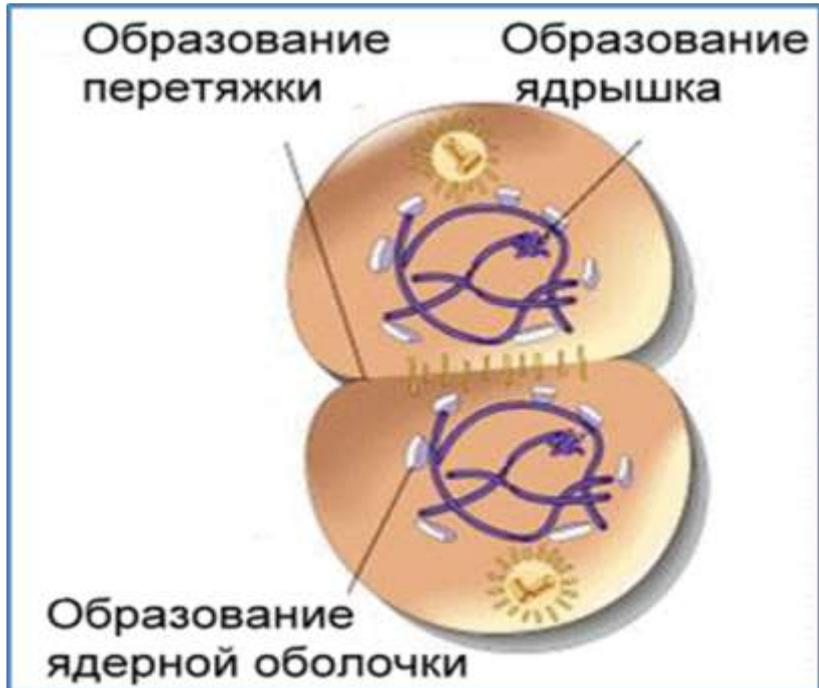
- В метафазе завершается образование веретена деления. Каждая двойная хромосома прикрепляется к микротрубочкам веретена деления. Хромосомы как бы выталкиваются микротрубочками в область экватора клетки, то есть располагаются на равном расстоянии от полюсов. Они лежат в одной плоскости и образуют так называемую экваториальную, или метафазную пластинку. В метафазе видно двойное строение хромосом, соединенных только в области центromеры.
- В этот период легко подсчитывать число хромосом, изучать их морфологические особенности.

Анафаза



- В анафазе дочерние хромосомы с помощью микротрубочек веретена деления перемещаются к полюсам клетки. Во время движения дочерние хромосомы изгибаются наподобие шпильки, концы которой повернуты в сторону экватора клетки. Таким образом, в анафазе хроматиды, удвоенные в интерфазе, расходятся к полюсам клетки. В этот момент в клетке находятся два диплоидных набора хромосом. Главную роль в этом передвижении играет веретено деления, хромосомы же пассивно двигаются следом за нитями веретена.

Телофаза



- В телофазе происходят процессы, обратные тем, которые наблюдаются в профазе: начинается деспирализация (раскручивание) хромосом, они утончаются и становятся плохо видимыми под микроскопом. Вокруг хромосом у каждого полюса из мембранных структур цитоплазмы формируется ядерная оболочка, в ядрах возникают ядрышки. Разрушается веретено деления.
- На стадии телофазы происходит разделение цитоплазмы с образованием двух клеток. В клетках животных плазматическая мембрана начинает впячиваться внутрь области, где располагался экватор. У растительных клеток формируется перегородка из остатков веретена деления – фрагмопласт.

Значение митоза

1. Приводит к увеличению числа клеток и обеспечивают рост многоклеточного организма.
2. Обеспечивает замещение изношенных или поврежденных тканей.
3. Сохраняет набор хромосом во всех соматических клетках.
4. Служит механизмом бесполого размножения, при котором создается потомство, генетически идентичное родителям.
5. Позволяет изучить кариотип организма (в метафазе).

Благодаря равномерному распределению удвоенных хромосом во время митоза происходит восстановление органов и тканей после повреждения – **регенерация**.

Половое размножение

Половое размножение имеет преимущество по сравнению с бесполом, так как принимают участие два родителя.

$$\text{♂ спермий (n) + ♀ яйцеклетка (n) = зигота (2n)}$$

Зигота несет в себе наследственные признаки обоих родителей, что значительно увеличивает наследственную изменчивость потомков и повышает их возможность в приспособлении к условиям среды.

Половое размножение связано с образованием в половых органах (**гонадах**) специализированных клеток – **гамет**, которые образуются в результате особого типа деления клеток – **мейоза**.

Мейоз

Это процесс деления клетки, при котором число хромосом в клетке уменьшается вдвое. В результате такого деления образуются гаплоидные (n) половые клетки (гаметы) и споры.



Мейоз состоит из двух последовательных делений – мейоза 1 и мейоза 2. Удвоение ДНК происходит только перед мейозом 1, а между делениями отсутствует интерфаза.

При первом делении расходятся гомологичные хромосомы и их число уменьшается вдвое, а во втором – хроматиды и образуются зрелые гаметы.

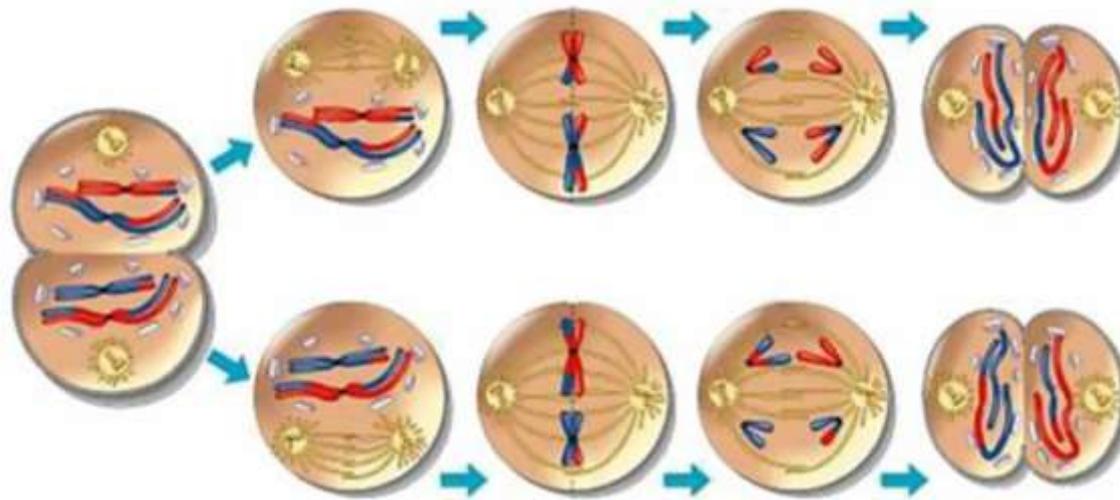
Особенностью первого деления является сложная и длительная по времени профазы.

Первое деление мейоза



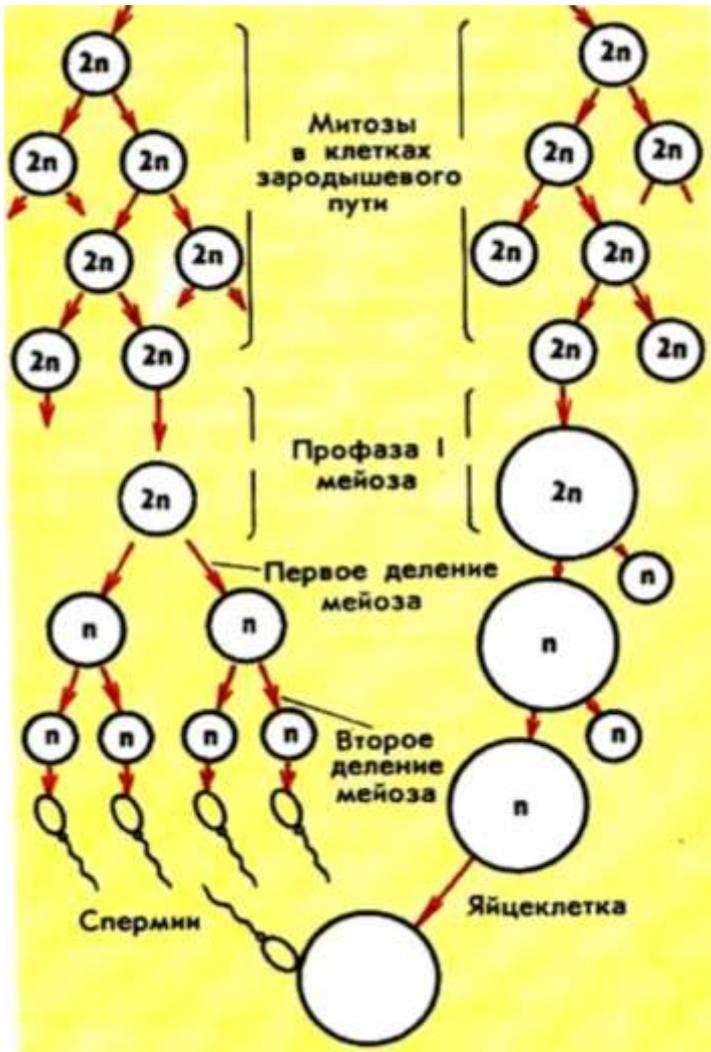
- **Профаза I** самая длительная. Спирализация хроматина в двуххроматидные хромосомы; центриоли расходятся к полюсам; сближение (конъюгация) и укорочение гомологичных хромосом с последующим перекрестом и обменом гомологичными участками (кроссинговер); растворение ядерной оболочки.
- **В метафазе I** гомологичные хромосомы попарно располагаются на экваторе и отталкиваются друг от друга. Образуется веретено деления. Нити веретена прикрепляются к двуххроматидным хромосомам.
- **В анафазе I** к полюсам расходятся гомологичные хромосомы, состоящие из двух хроматид. Происходит уменьшение (редукция) хромосом у полюсов клетки.
- **В телофазе I** из каждой пары гомологичных хромосом в дочерних клетках оказывается по одной, а хромосомный набор становится гаплоидным. Каждая хромосома состоит из двух хроматид, поэтому клетка сразу же приступает ко второму делению.

Второе деление мейоза



- Профаза II короткая. Ядрышки и ядерная оболочка разрушаются, а хромосомы спирализуются. Центриоли перемещаются к полюсам клетки, образуется веретено деления.
- В метафазе II хромосомы выстраиваются в экваториальной плоскости.
- В анафазе II осуществляется разделение хромосом на хроматиды, так как происходит разрушение их связей в области центромер. Каждая хроматида становится самостоятельной хромосомой. С помощью нитей веретена деления хромосомы перемещаются к полюсам клетки.
- В телофазе II исчезает веретено деления, обособляются ядра и происходит цитокинез, завершающийся образованием четырех гаплоидных клеток.

Гаметогенез



Значение мейоза

- Происходит поддержание числа хромосом из поколения в поколение. Зрелые гаметы получают гаплоидное число (n) хромосом, а при оплодотворении восстанавливается характерное для данного вида диплоидное число хромосом.
- Образуется большое количество новых комбинаций генов при кроссинговере и слиянии гамет (комбинативная изменчивость), что дает новый материал для эволюции (потомки отличаются от родителей).
- $\sigma (n) + \text{♀} (n) = \text{зигота} (2n) \rightarrow \text{новый организм} (2n)$

Сравнительная характеристика митоза и мейоза

Митоз	Мейоз
1. Происходит в соматических клетках	1. Происходит в созревающих половых клетках
2. Лежит в основе бесполого размножения	2. Лежит в основе полового размножения
3. Одно деление	3. Два последовательных деления
4. Удвоение молекул ДНК происходят в интерфазе перед делением	4. Удвоение молекул ДНК происходит только перед первым делением, перед вторым делением интерфазы нет
5. Нет конъюгации	5. Есть конъюгация
6. В метафазе удвоенные хромосомы выстраиваются по экватору отдельно	6. В метафазе удвоенные хромосомы выстраиваются по экватору парами (<i>бивалентами</i>)
7. Образуются две диплоидные клетки (<i>соматические клетки</i>)	7. Образуются четыре гаплоидные клетки (<i>половые клетки</i>)

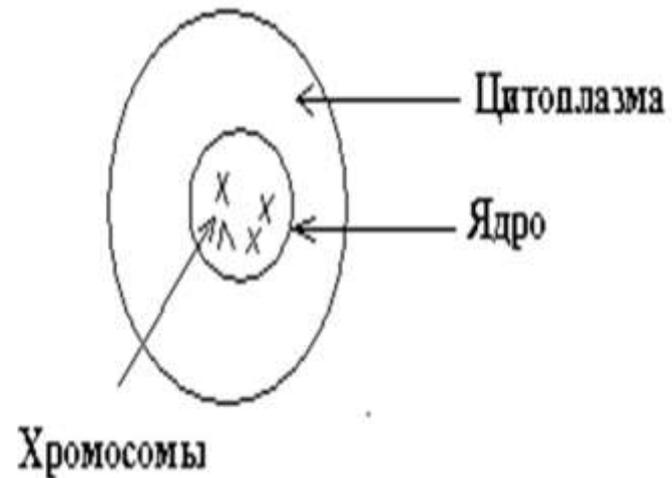
4. Генетический аппарат клетки

Типы клеточной организации

Прокариотическая клетка

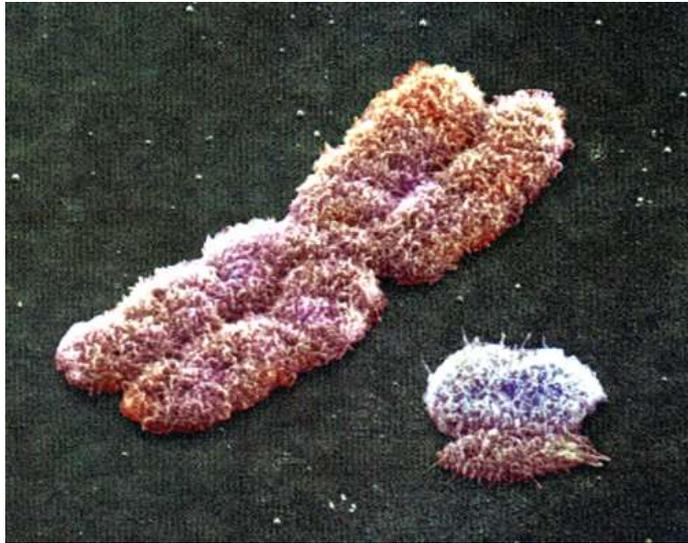


Эукариотическая клетка



5. Хромосомы

Хроматин - это основное вещество интерфазного ядра.

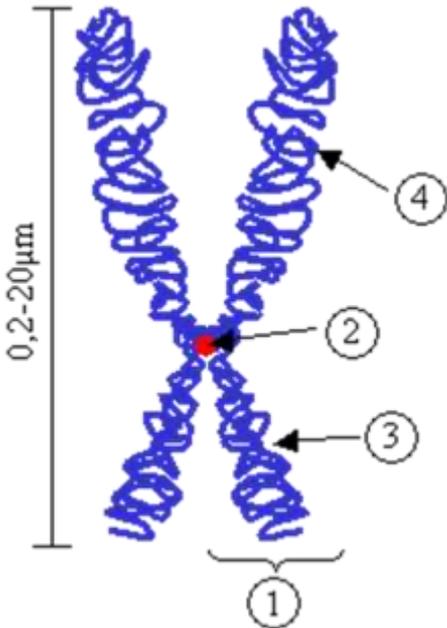
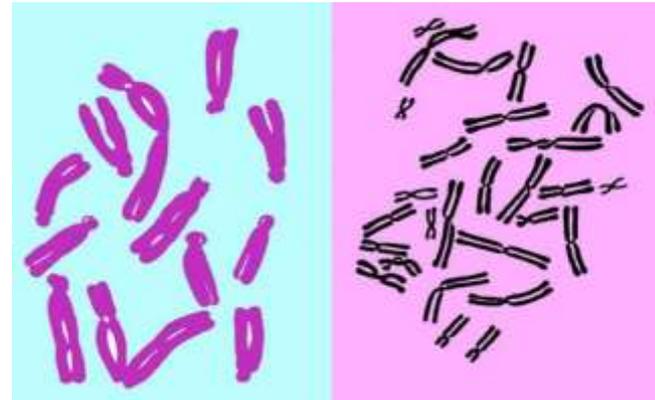


В состав хроматина входят ДНК, РНК, белки, неорганические ионы.

При делении клетки ДНК спирализуется, и хроматин преобразуется в хромосомы.

Хромосома - молекула ДНК, связанная с белками.

Хромосомы бывают 2 видов:
соматические (аутосомы) и
половые (X и Y) хромосомы.



Хромосома состоит из двух *хроматид*.

На хромосоме имеется первичная перетяжка – **центромера**.

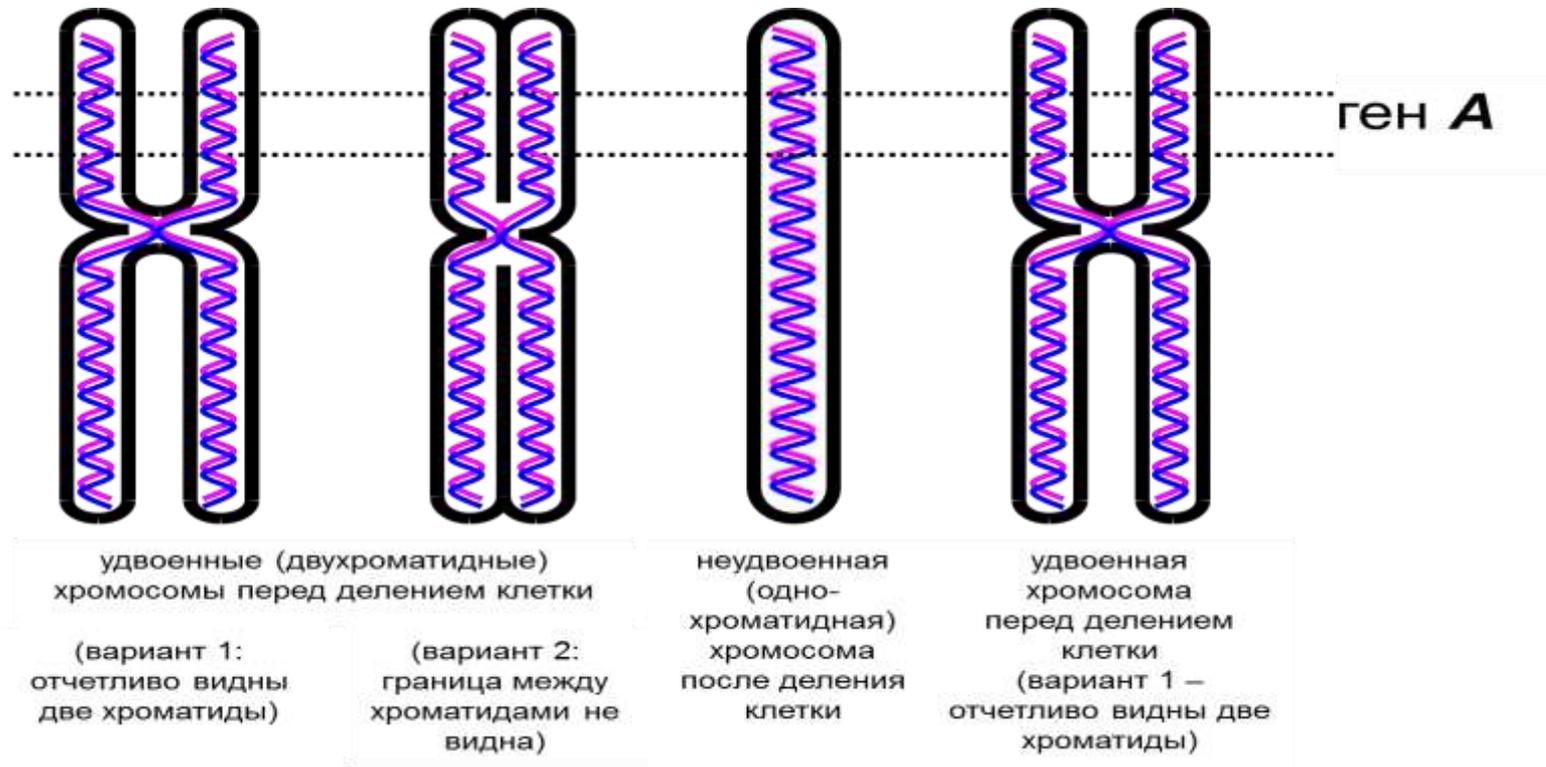
Центромера делит хромосому на **короткое и длинное плечо**.

Конец хромосомы называется **теломером**.

- 1—хроматида;
- 2—центромера;
- 3—короткое плечо;
- 4—длинное плечо

ЦЕНТРОМЕРА (от центр + греч. meros — часть) — участок ДНК, в районе который соединяет хроматиды.

ХРОМАТИДА (от греч. chroma - цвет, краска + eidos - вид) — часть хромосомы, которая состоит из молекулы ДНК, соединенной с белками.



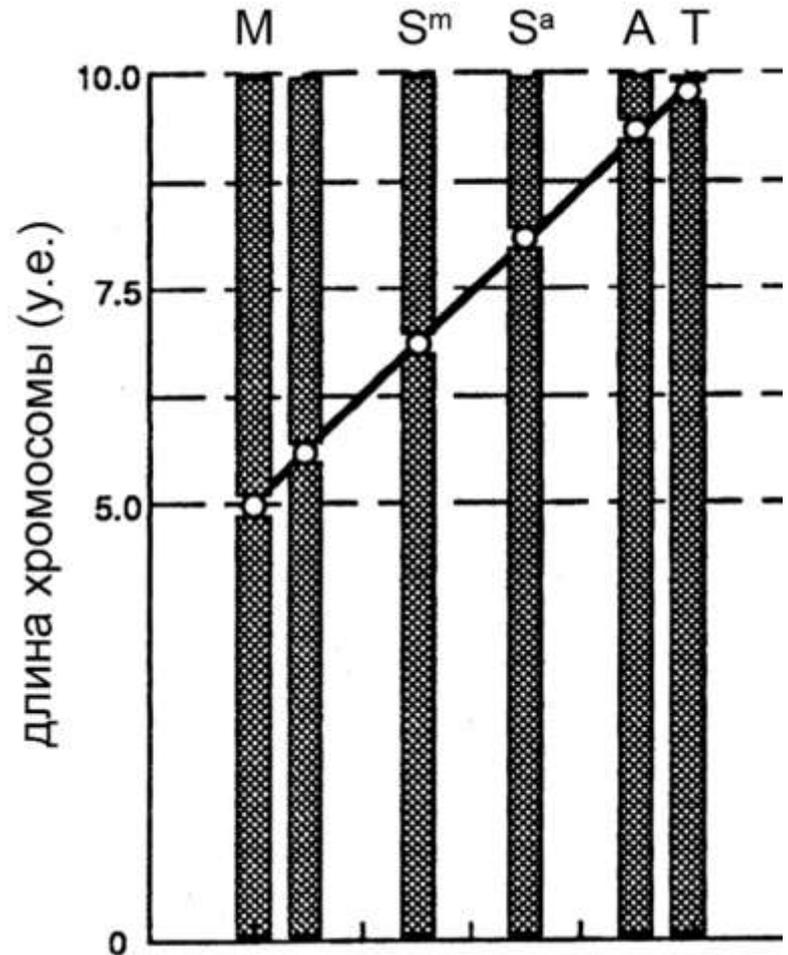
Классификация хромосом

- Метацентрические хромосомы (M)
- Субметацентрические (Sm)
- Субacroцентрические (Sa)
- Акроцентрические (A)
- Телоцентрические (T)

Хромосомы типа (M) называют **равноплечими**.

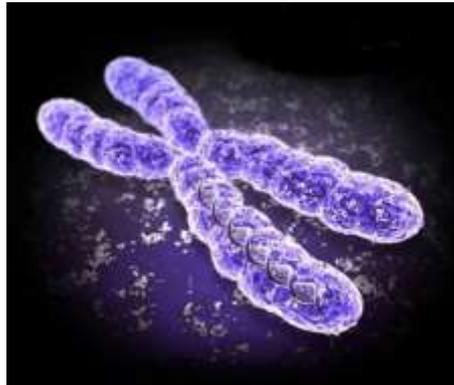
Хромосомы типа (Sm, Sa) называют **неравноплечими**.

Хромосомы типа (A, T) называют **палочковидными**.



Функции хромосом

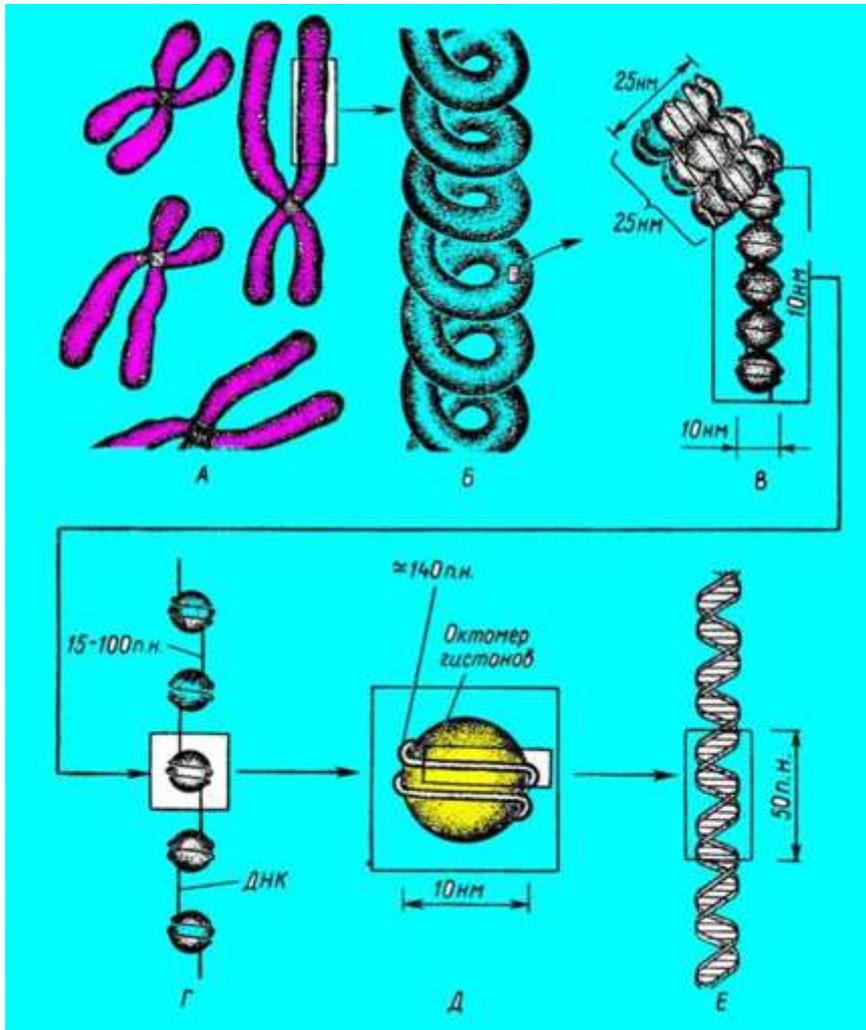
1. Хромосомы – хранители генетической информации.
2. Регулируют процессы в клетке путем синтеза первичной структуры белка, иРНК, рРНК.



Хромосомы имеются в ядрах всех клеток.

Каждая хромосома содержит наследственные инструкции - **гены**.

ДНК в хромосомах



- ✓ ДНК в составе хромосом связана с белками-гистонами.
- ✓ Один комплекс из гистонов и ДНК называется нуклеосома.
- ✓ Последовательность нуклеосом многократно спирализована.

Наборы хромосом

- **Диплоидный набор хромосом**

В клетках тела двуполых животных и растений каждая хромосома представлена двумя гомологичными хромосомами, происходящими одна от материнского, а другая от отцовского организма. Такой набор хромосом называют диплоидным (двойным).

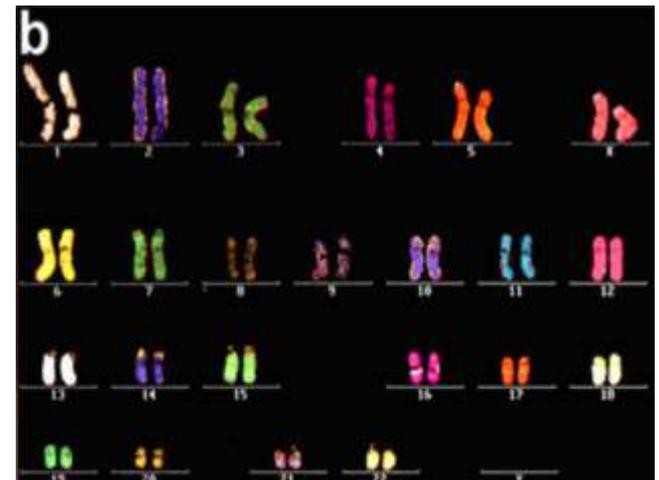
- **Гаплоидный набор хромосом**

Половые клетки, образовавшиеся в результате мейоза, содержат только одну из двух гомологичных хромосом. Этот набор хромосом называют гаплоидным (одинарным).

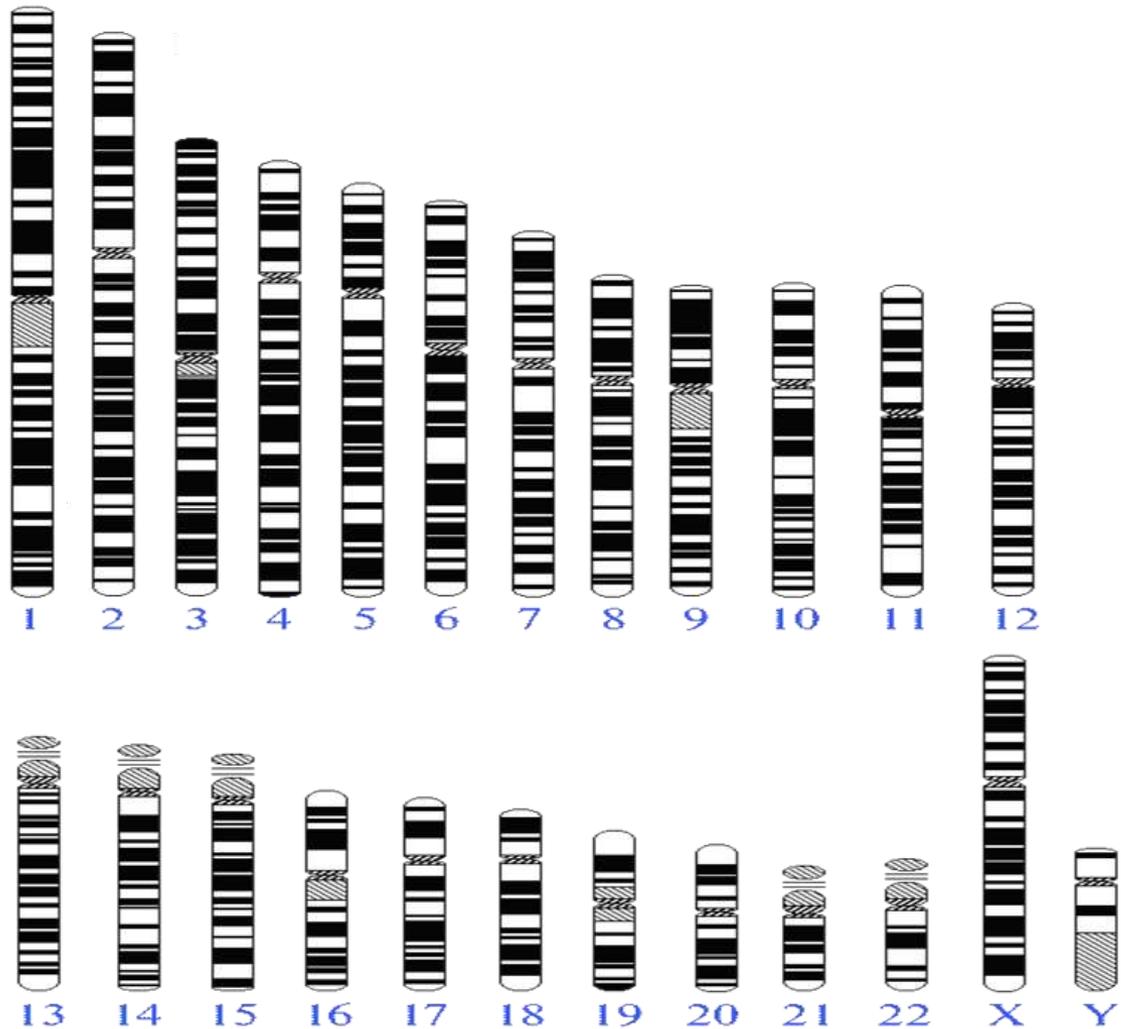
Кариотип

Это совокупность числа, величины и морфологии хромосом.

- Каждый вид растений и животных имеет свой видоспецифичный кариотип.
- Для изучения хромосом используют метод кариотипирования.
- На рисунке (а) представлена метафазная пластинка хромосом человека.
- На рисунке (b) представлена раскладка хромосом человека (с учетом размера хромосом, расположения центромеры).
- Совокупность диплоидного набора хромосом ($2n$).
- Гомологичные (парные) хромосомы.
- Гаплоидный набор (n) хромосом в половых клетках.
- Человек-46 хромосом.



Все хромосомы человека



Нарушение структуры хромосом

Нарушение структуры хромосом происходит в результате спонтанных или спровоцированных изменений:

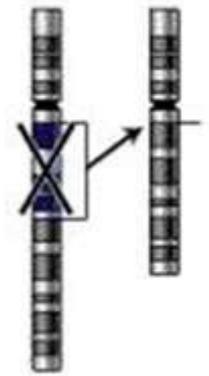
1. Генные мутации (изменения на молекулярном уровне);

2. Хромосомные мутации (микроскопические изменения, различимые при помощи светового микроскопа):

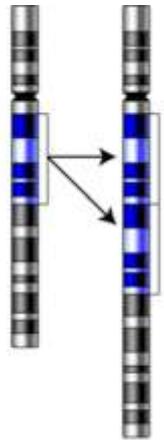
- делеции
- дупликации
- транслокации
- инверсии

Хромосомная мутация

- **Делеция** - от лат. deletio — уничтожение — хромосомная aberrация (перестройка), при которой происходит потеря участка хромосомы. (рис.1)
- **Дупликация** - от лат. duplicatio — удвоение — структурная хромосомная мутация, заключающаяся в удвоении участка хромосомы. (рис. 2)
- **Транслокация**. В ходе транслокации происходит обмен участками негомологичных хромосом, но общее число генов не изменяется.
- **Инверсия** - это изменение структуры хромосомы, вызванное поворотом на 180° одного из внутренних её участков.



(рис.1)



(рис. 2)

6. Органические вещества клетки

В 1868 году швейцарский врач и биохимик Иоганн Фридрих Мишер выделил из ядер погибших лейкоцитов вещество, обладающее кислыми свойствами. Ученый назвал это вещество нуклеином.

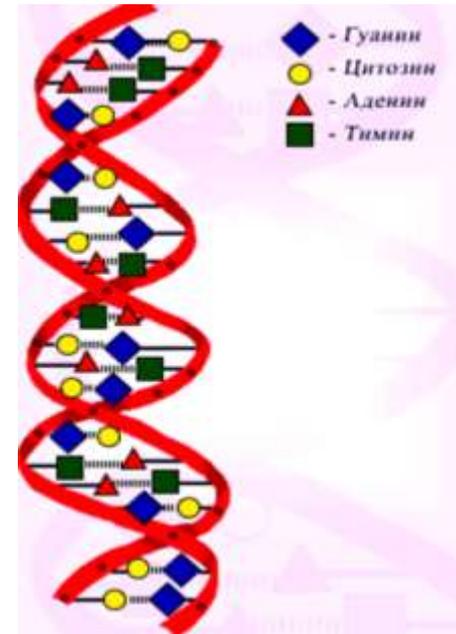
Нуклеотид -химическое соединение остатков трех веществ: азотистого основания, углевода, фосфорной кислоты.

Строение нуклеотида ДНК

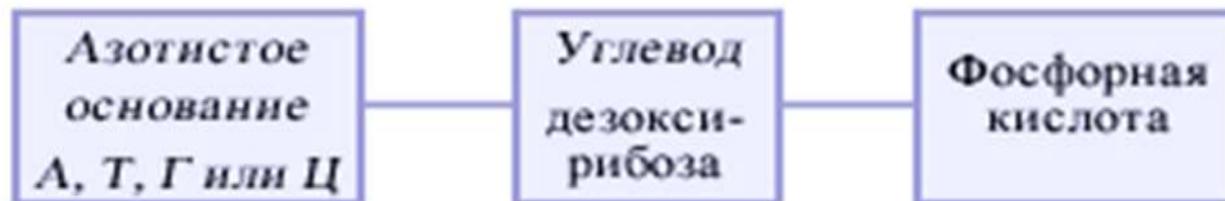


ДНК - дезоксирибонуклеиновая кислота.

ДНК представляет собой две спирали, соединенные друг с другом водородными связями между азотистыми основаниями по принципу комплементарности.



Строение нуклеотида ДНК



Комплементарность

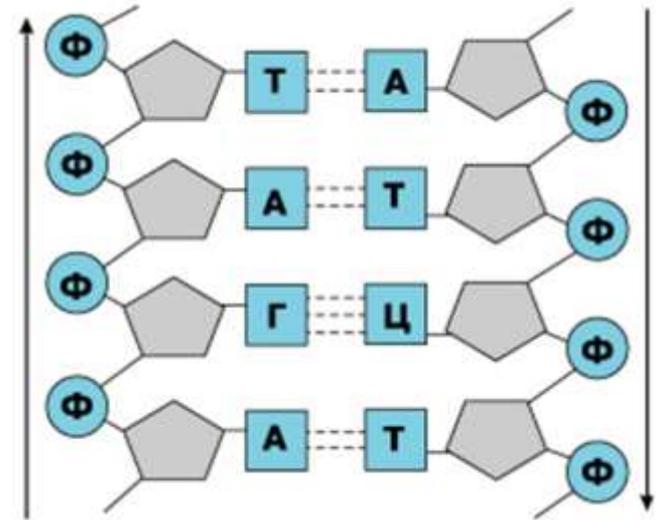
Комплементарность - пространственная взаимодополняемость молекул или их частей, приводящая к образованию водородных связей.

В ДНК человека 30% А, 30% Т, 20% Г, 20% Ц.

Закономерность соотношения количества аденина и тимина (А-Т) и гуанина и цитозина (Г-Ц) получило название **правила Чаргаффа**.

Напротив основания А одной цепи всегда стоит Т, а напротив Г-Ц.

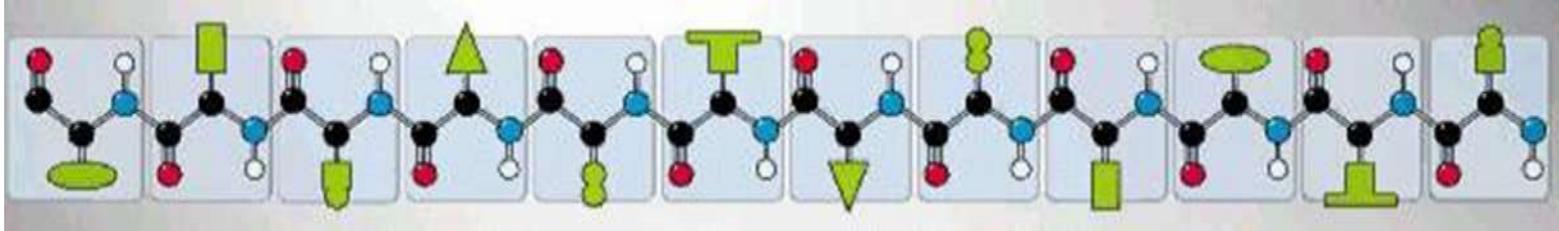
Цепи удерживаются за счет водородных связей.



Функции ДНК

1. Хранение наследственной информации

Порядок расположения нуклеотидов в молекуле ДНК определяет порядок расположения аминокислот в молекулах белковых молекул.



Участок молекулы ДНК, кодирующий первичную структуру полипептидной цепи, называют **геном**.

Генетический код

Наследственная информация записана в молекулах НК в виде последовательности нуклеотидов. Определенные участки молекулы ДНК и РНК (у вирусов и фагов) содержат информацию о первичной структуре одного белка и называются генами.

1 ген = 1 молекула белка

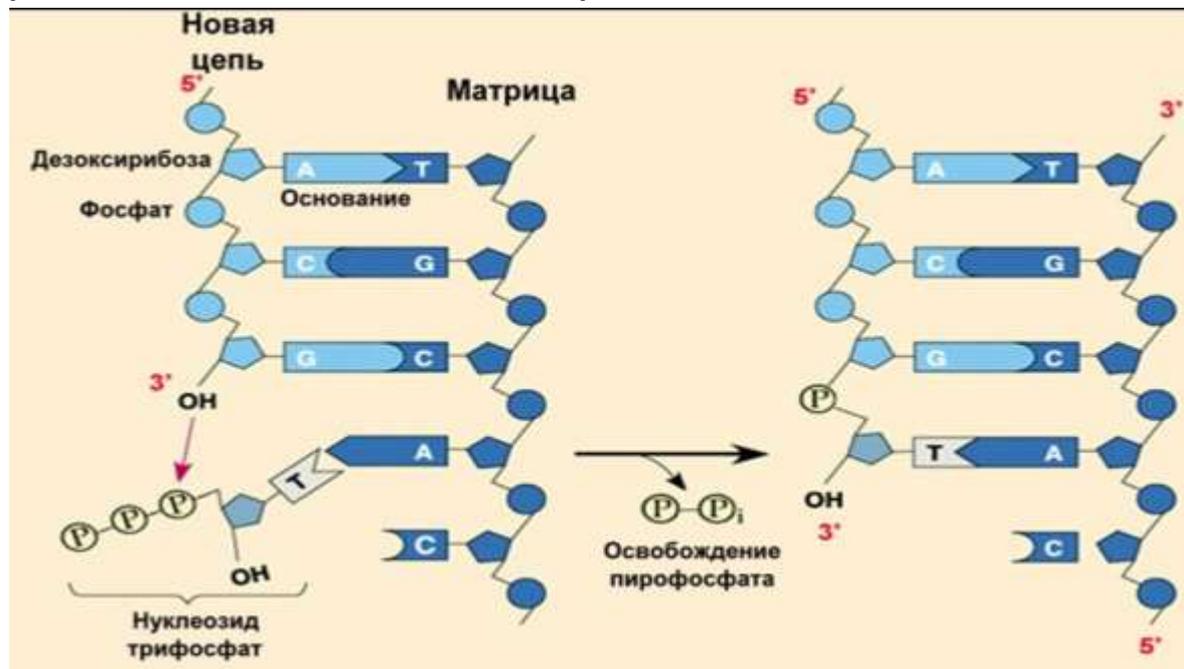
Поэтому наследственную информацию, которую содержат ДНК называют **генетической**.

Свойства генетического кода

- Универсальность
- Дискретность (кодовые триплеты считываются с молекулы РНК целиком)
- Специфичность (кодон кодирует только АК)
- Избыточность кода (несколько)

Функции ДНК

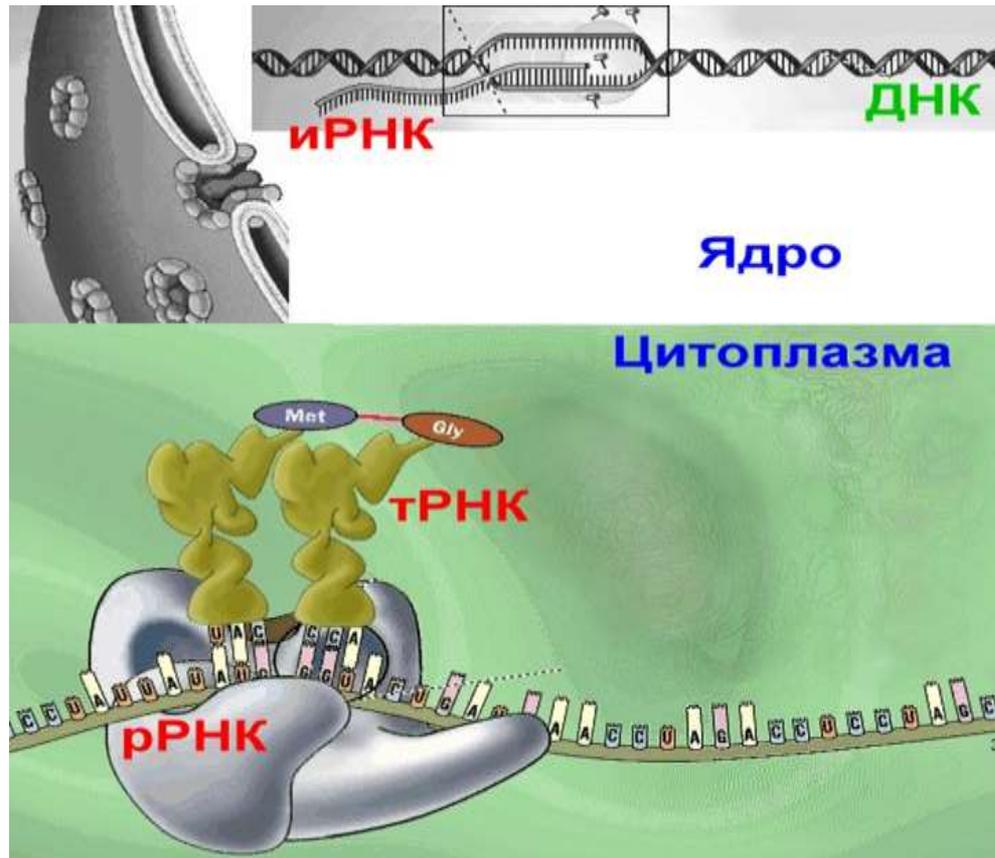
1. Редупликация - процесс самоудвоения молекулы ДНК на основе принципа комплементарности.



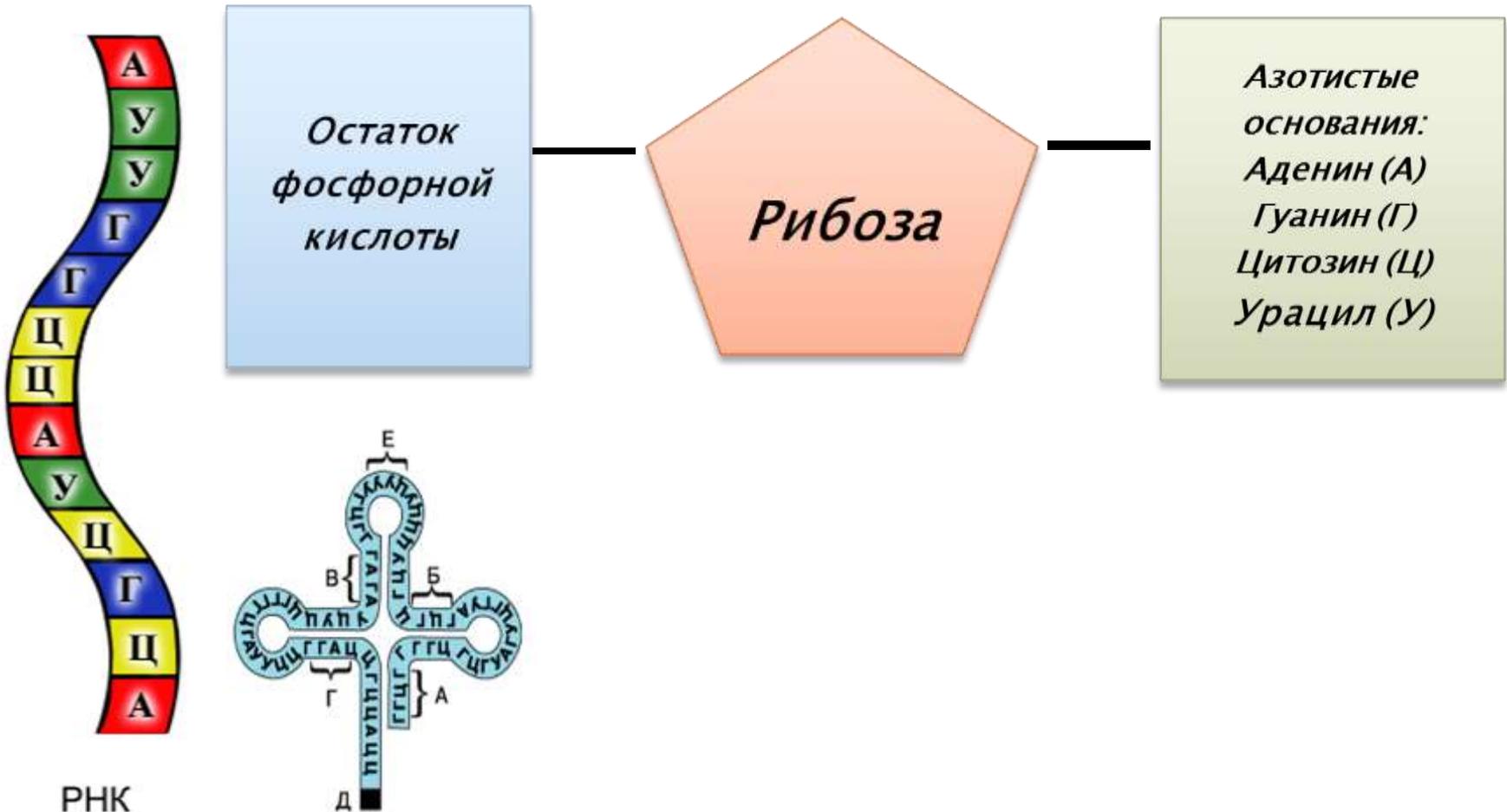
Значение репликации: благодаря самоудвоению ДНК, происходят процессы деления клеток.

Функции ДНК

2. Передача генетической информации из ядра в цитоплазму



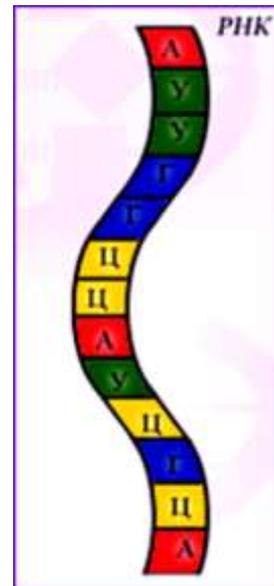
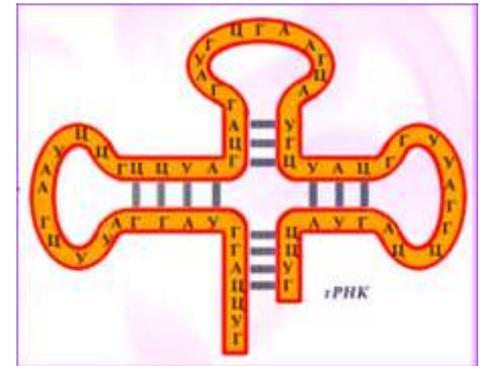
РНК - рибонуклеиновая кислота



Виды РНК

В клетке имеется несколько видов РНК. Все они участвуют в синтезе белка.

- **Транспортные РНК (т-РНК)** - это самые маленькие по размерам РНК. Они связывают АК и транспортируют их к месту синтеза белка.
- **Информационные РНК (и-РНК)** - они в 10 раз больше тРНК. Их функция состоит в переносе информации о структуре белка от ДНК к месту синтеза белка.
- **Рибосомные РНК (р-РНК)** - имеют наибольшие размеры молекулы, входят в состав рибосом.



Сравнение ДНК с РНК

Нуклеиновые кислоты

Структура молекул ДНК и РНК

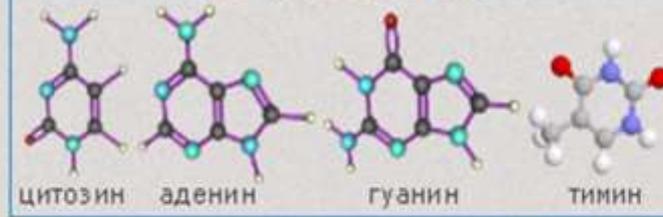
Существует два типа нуклеиновых кислот.

Молекула ДНК – это двойная спираль, состоящая из двух полинуклеотидных цепей, соединенных между собой водородными связями.

ДНК



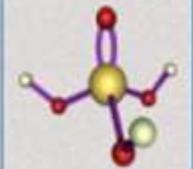
Азотистое основание



Пентоза

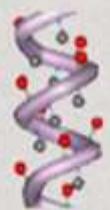


Фосфорная кислота

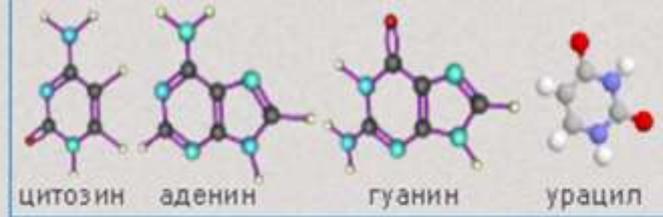


Молекула РНК состоит только из одной полинуклеотидной цепочки.

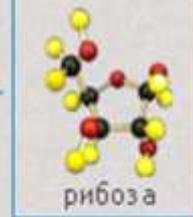
РНК



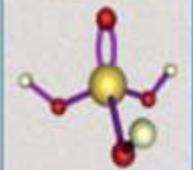
Азотистое основание



Пентоза



Фосфорная кислота



Сравнительная характеристика ДНК с РНК

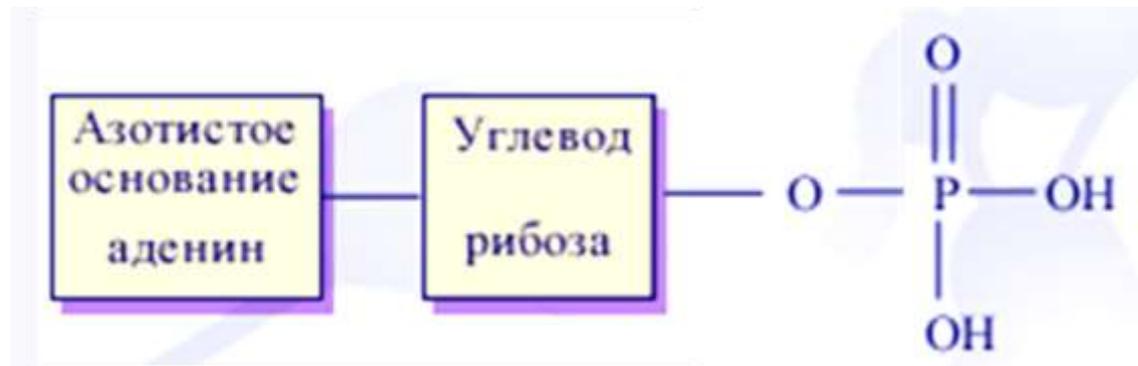
Признаки	РНК	ДНК
1.Нахождение в клетке	Ядро, митохондрии, рибосомы, хлоропласты.	Ядро, митохондрии, хлоропласты.
2.Нахождение в ядре	Ядрышко	Хромосомы
3.Состав нуклеотида	Одинарная полинуклеотидная цепочка, кроме вирусов	Двойная, свернутая правозакрученная спираль (Дж.Уотсон и Ф.Крик в 1953г.)

Сравнительная характеристика ДНК с РНК

Признаки	РНК	ДНК
4.Состав нуклеотида	1.Азотистое основание (А-аденин, У-урацил, Г-гуанин,Ц-цитозин). 2.Углевод рибоза 3.Остаток фосфорной кислоты	1.Азотистое основание (А-аденин, Т-тимин, Г-гуанин,Ц-цитозин). 2.Углевод дезоксирибоза 3.Остаток фосфорной кислоты
5.Свойства	Не способна к самоудвоению. Лабильна	Способна к самоудвоению по принципу комплиментарности:А-Т; Т-А; Г-Ц;Ц-Г. Стабильна.
6.Функции	и-РНК (или м-РНК)определяет порядок расположения АК в белке; Т-РНК- подносит АК к месту синтеза белка(к рибосомам); р-РНК определяет структуру рибосом.	Химическая основа гена. Хранение и передача наследственной информации о структуре белков.

АТФ - аденозинтрифосфорная кислота

Исходным веществом для образования АТФ является адениловый нуклеотид РНК



Является хранителем энергии в клетке. При разрушении макроэргических связей выделяется большое количество энергии.

Основные факты

- Нуклеиновые кислоты: ДНК и РНК
- ДНК – полимер. Мономер – нуклеотид.
- Молекулы ДНК обладают видовой специфичностью.
- Молекула ДНК – двойная спираль, поддерживается водородными связями.
- Цепи ДНК строятся по принципу комплементарности.
- Содержание ДНК в клетке постоянно.
- Функция ДНК – хранение и передача наследственной информации.
- РНК – одноцепочечная молекула. Ее количество в клетке может варьировать.
- Различают т-РНК, р-РНК, и-РНК.

7. Регуляции внутриклеточных процессов

Все клеточные функции осуществляются специфическими белками — ферментами. Поэтому основной механизм регуляции внутриклеточных процессов связан с влиянием на эти функции указанных белков — ферментов. Эта регуляция осуществляется через усиление или ослабление синтеза ферментов на генетическом уровне, контролируемом ДНК, но может быть направлена и на изменение активности уже синтезированных ферментов, как стимулируя, так и тормозя ее.

В обоих способах регуляции внутриклеточных процессов участвуют гормоны, медиаторы (вещества, выделяемые нервными окончаниями), а также продукты, синтезируемые в самой клетке. В последнем случае регуляция генетического контроля функции клеток осуществляется по принципу обратной связи.

Список литературы

- 1.Федюкович Н.И. «Анатомия и физиология человека» 2018 г.
- 2.Рубан Э.Д. «Генетика человека с основами медицинской генетики» 2015г.

Спасибо за внимание!