

**Цитологічні основи
спадковості**

Живий організм

1. Репродукція (здатність до розмноження).
2. Метаболізм (катаболізм і анаболізм).
3. Використання й трансформація енергії.
4. Розвиток (збільшення числа клітин, ріст, диференціювання клітин, старіння).
5. Чутливість (сприйняття подразнень) і подразливість (реагування).
6. Мінливість.
7. Гомеостаз.

Клітинна теорія

- Роберт Гук у 1665 р., розглядаючи під мікроскопом кірку, відкриває клітину. Увів термін "клітина".
- А. ван Левенгук у 1700-х роках через мікроскоп власного виготовлення спостерігає найпростіші організми (у воді), бактерії, еритроцити, сперматозоїди.
- М. Шлейден у 1838 р. відкриває, що усі рослини побудовані з клітин.
- Т. Шванн у 1839 р. відкриває, що усі тканини тварин складаються з клітин, формулює основні положення клітинної теорії.
- Р. Вірхов у 1858 р. установив, що нові клітини походять із інших живих клітин.

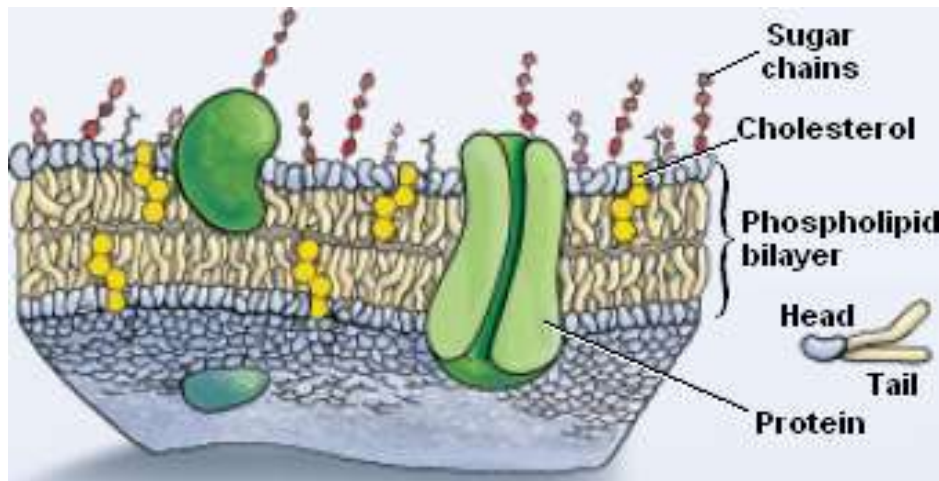
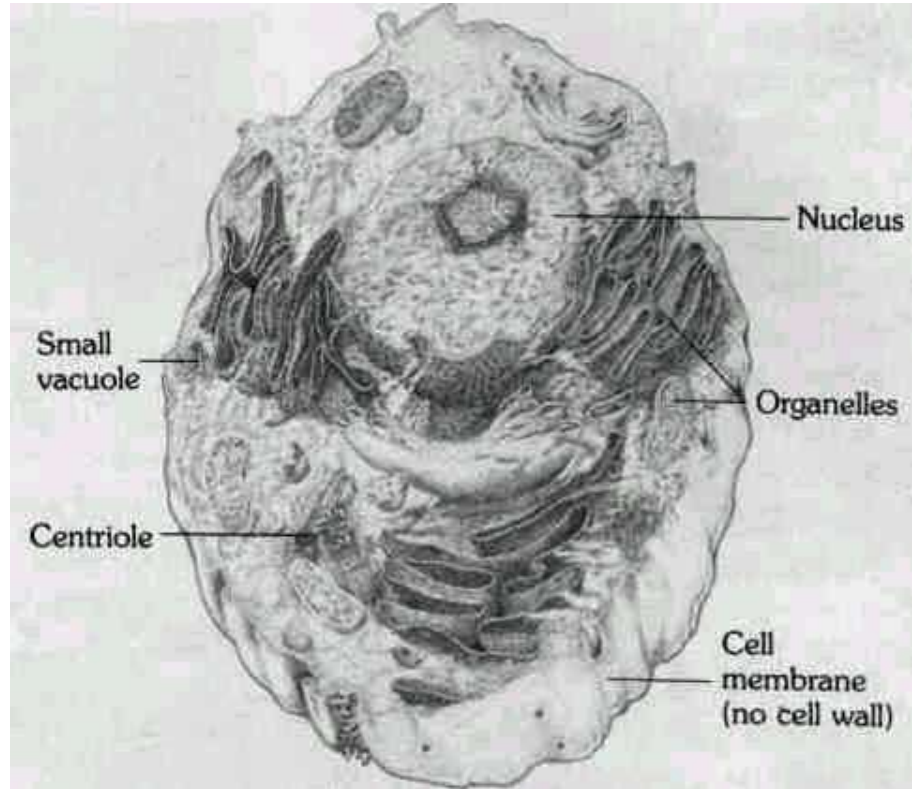
Положення сучасної клітинної теорії

1. Клітина – основна структурна, функціональна і генетична одиниця життя. Поза клітиною життя не існує. Клітина – відкрита біологічна система.
2. Клітини різних організмів гомологічні і мають однакові властивості (зберігання біологічної інформації; подвоєння спадкового матеріалу й передача його потомству; використання інформації для функціонування клітини, зберігання і перенесення енергії, перетворення її в роботу; регуляція обміну речовин).
3. Клітина утворюється з попередньої (материнської) клітини в результаті поділу. Самозародження клітини з неживої матерії неможливе.
4. Клітина – структурно-функціональна одиниця багатоклітинного організму, який має нові властивості й ознаки, що не притаманні клітинам.

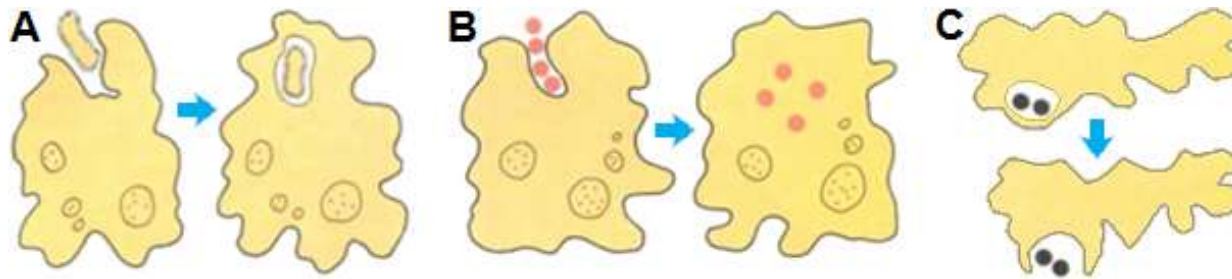
Будова клітини

Прокаріоти. Еукаріоти.

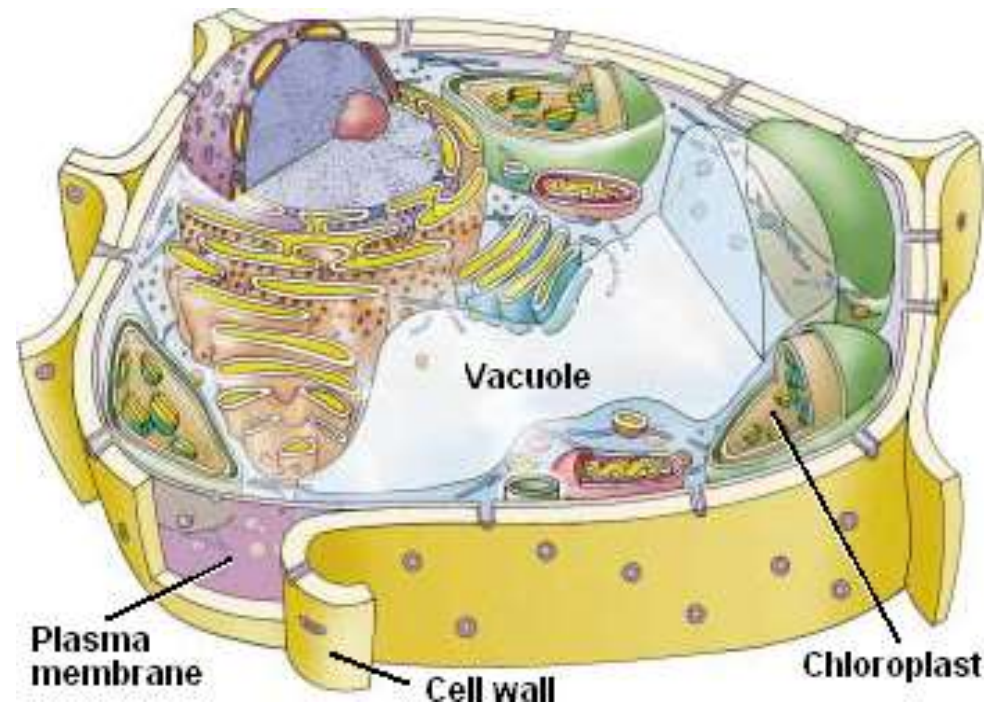
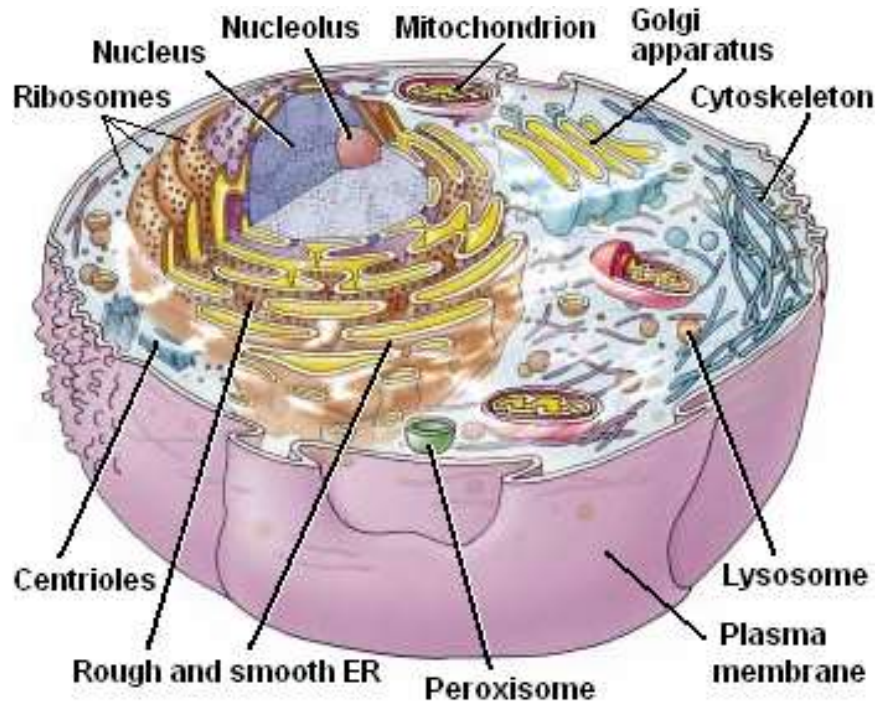
- Ядро.
- Цитоплазма: гіалоплазма та органоїди (органели).



Клітинна мембрана (двошарова, напівпроникна; пасивний та активний транспорт речовин).



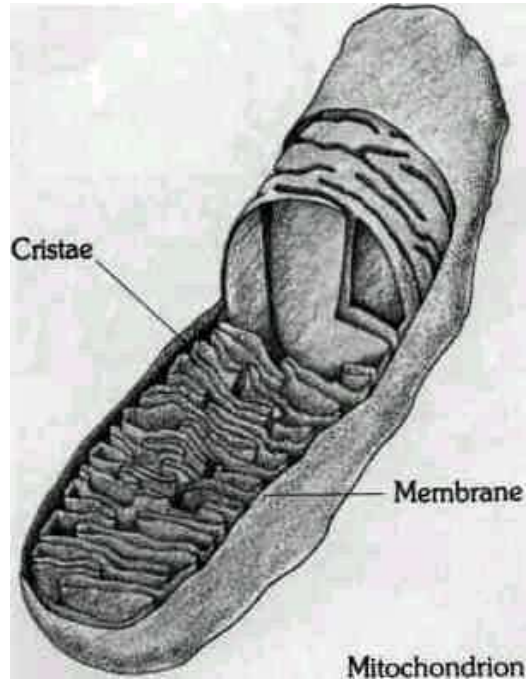
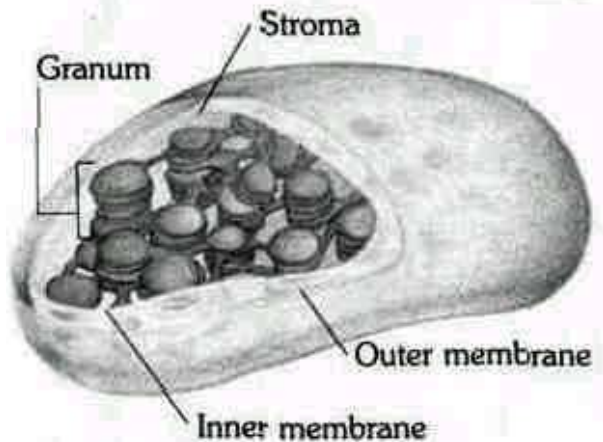
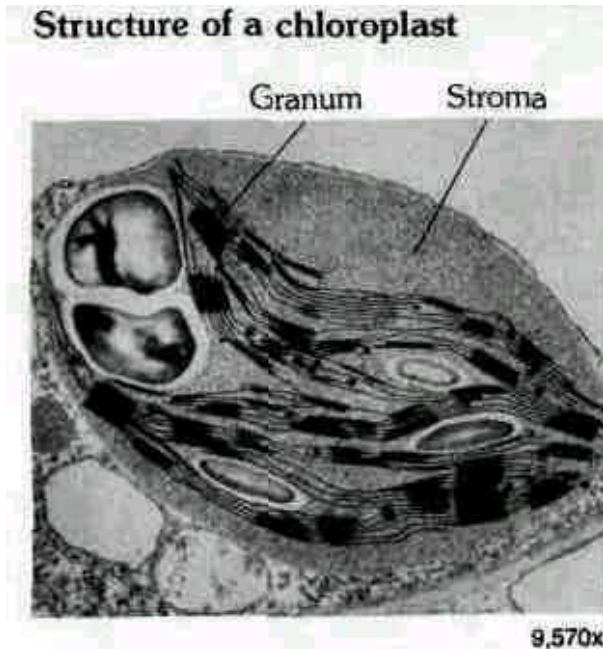
Ендоцитоз: фагоцитоз і піноцитоз. Екзоцитоз



Тваринна і рослинна клітини

Органели:

- мембранні (одномембранні та двомембранні)
- немембранні



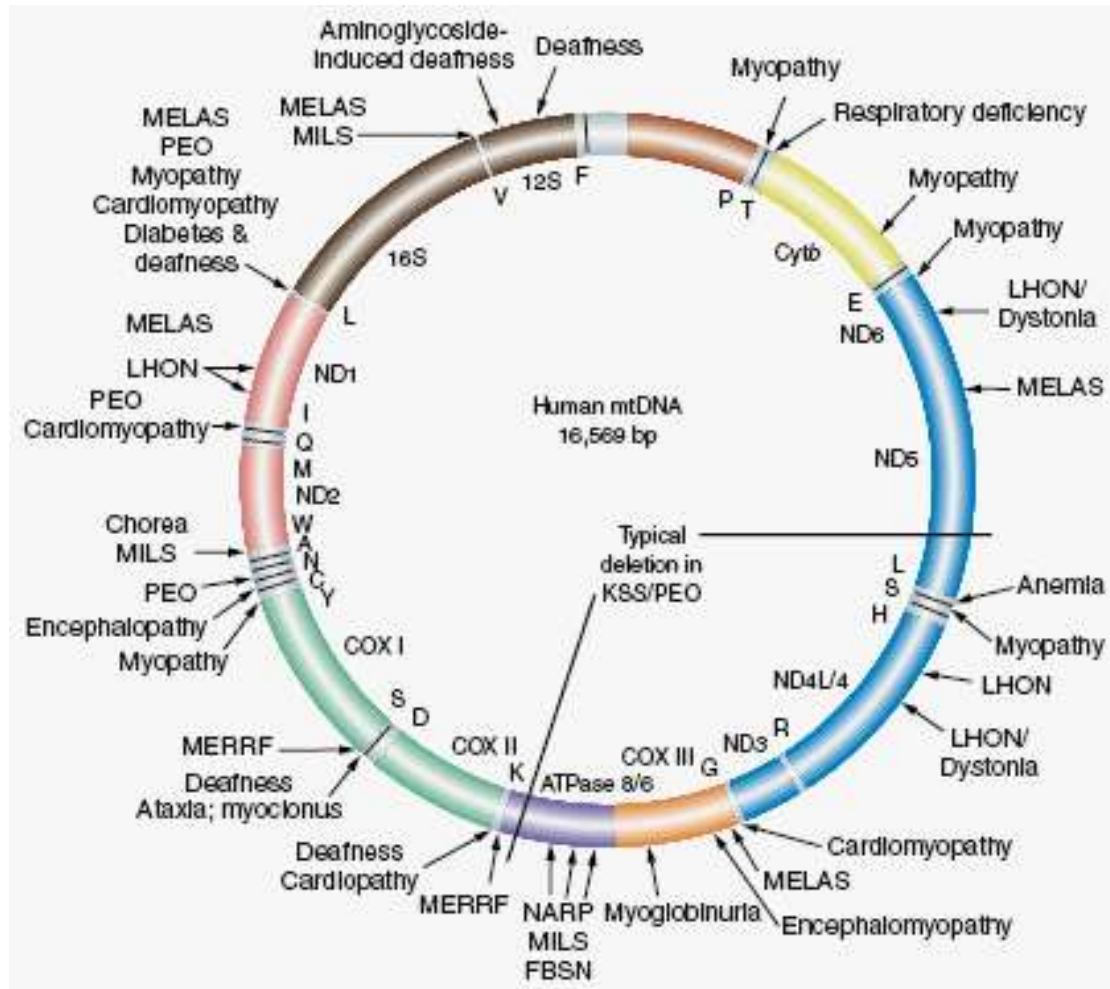
Мітохондрія:

- синтез АТФ
- подвійна мембрана
- власні ДНК та білоксинтезуюча система
- напіваавтономна структура

Хлоропласт:

- фотосинтез
- подвійна мембрана
- власні ДНК та білоксинтезуюча система
- напіваавтономна структура

Мітохондріальна ДНК



- MERRF** Myoclonic epilepsy and ragged red fiber disease
- LHON** Leber hereditary optic neuropathy
- NARP** Neurogenic muscle weakness, ataxia, and retinitis pigmentosum
- MELAS** Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like symptoms
- MILS** Maternally inherited Leigh syndrome
- PEO** Progressive external ophthalmoplegia
- KSS** Kearns-Sayre syndrome
- MILS** Maternally inherited Leigh syndrome

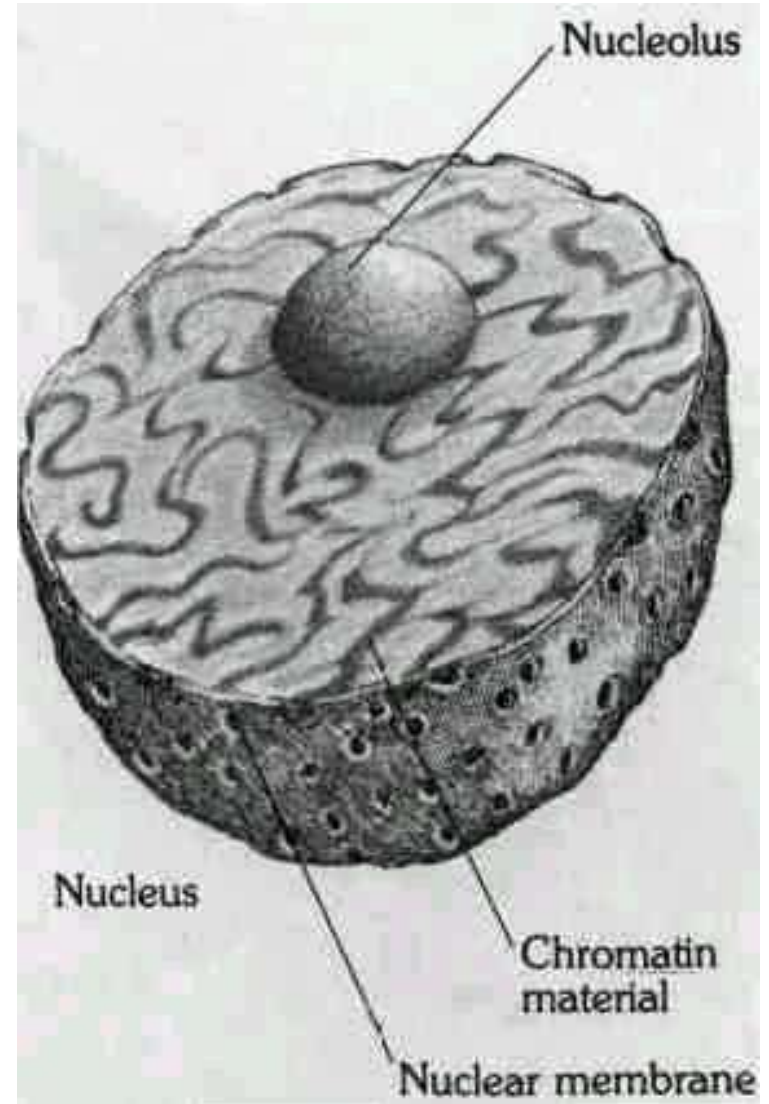
Ядро

Роберт Браун (Броун) відкрив ядро в 1833 р.

Ядерна мембрана.

Каріоплазма (каріолімфа).

Хроматин.



Хроматин

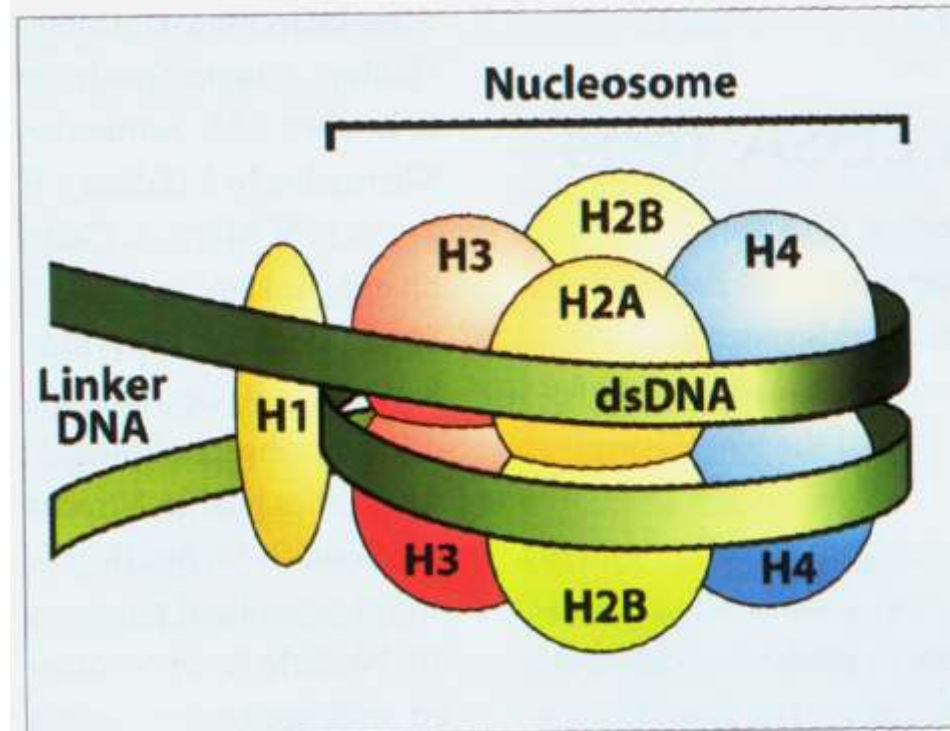


Характеристика	Еухроматин	Гетерохроматин
Забарвлення	—	+
Спіралізація	Деспіралізований, деконденсований	Спіралізований, конденсований
Генетична активність	+	—

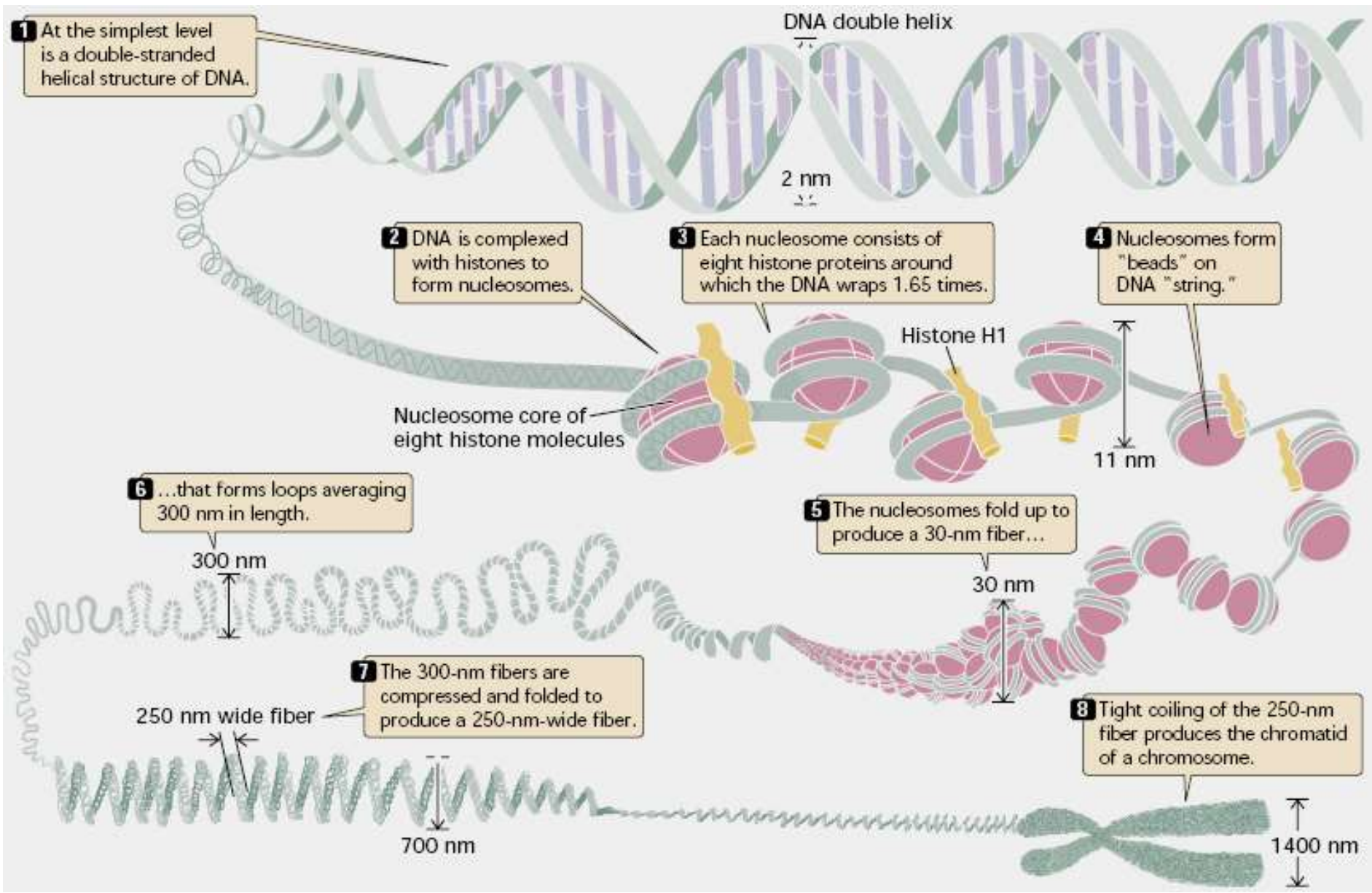
Будова хроматину

Хроматин складається з нуклеосом.

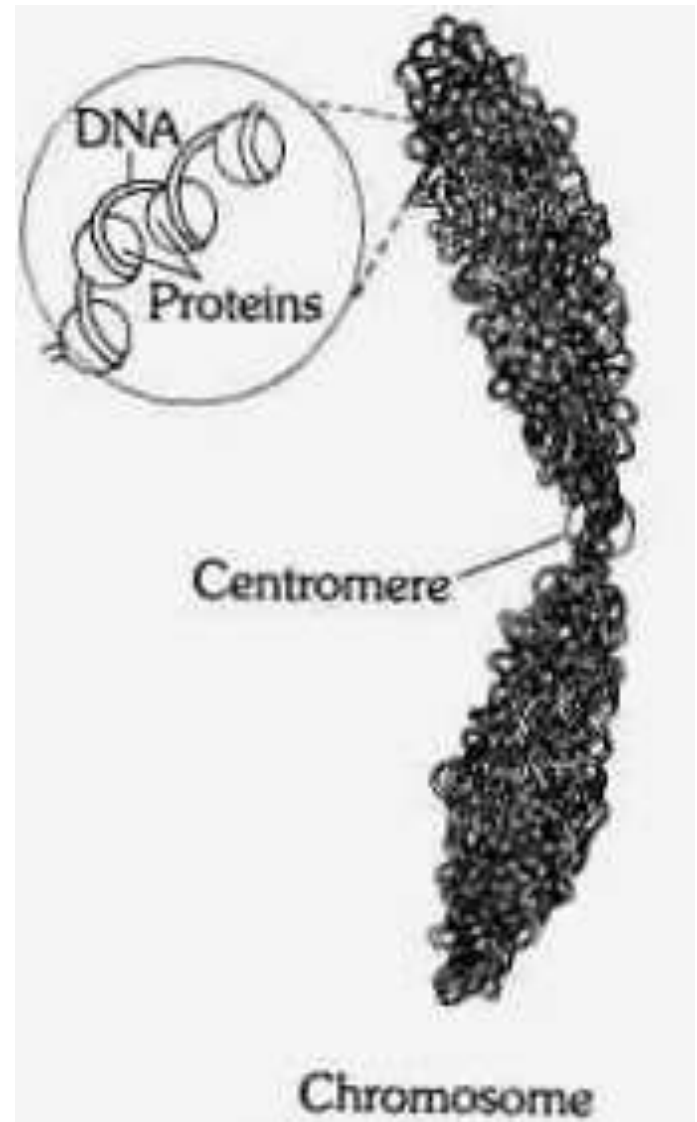
- Діаметр нуклеосоми 10 нм.
- У гістонах багато аргініну й лізину.



- Гістони H2A, H2B, H3 та H4 (кожного по 2 молекули) утворюють **октамер** – центральну частину нуклеосоми.
- Гістон H1 зв'язується з ДНК між нуклеосомами і стабілізує структуру.



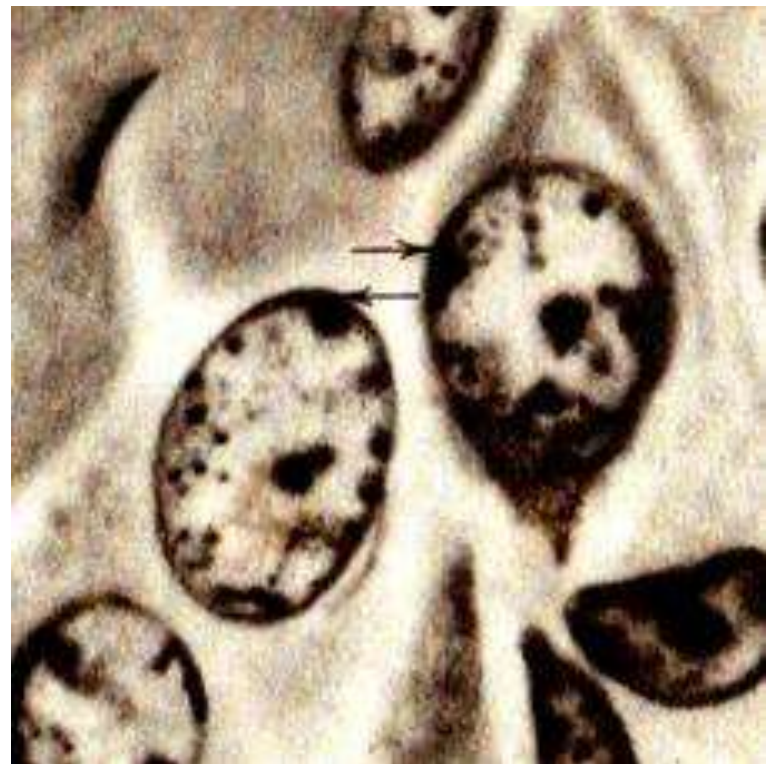
Хроматин спіралізується і утворює хромосому.



Статевий хроматин

Тільце Барра – спіралізована X-хромосома. Одна з X-хромосом у плодів жіночої статі інактивується і спіралізується на 16–19-ту добу ембріонального розвитку, а друга залишається активною.

Спіралізована X-хромосома помітна в ядрах соматичних клітин у вигляді темної, добре забарвленої грудки під ядерною мембраною. Тільця Барра виявляють в епітеліальних клітинах із слизової оболонки щоби (у букальному зіскрібку).



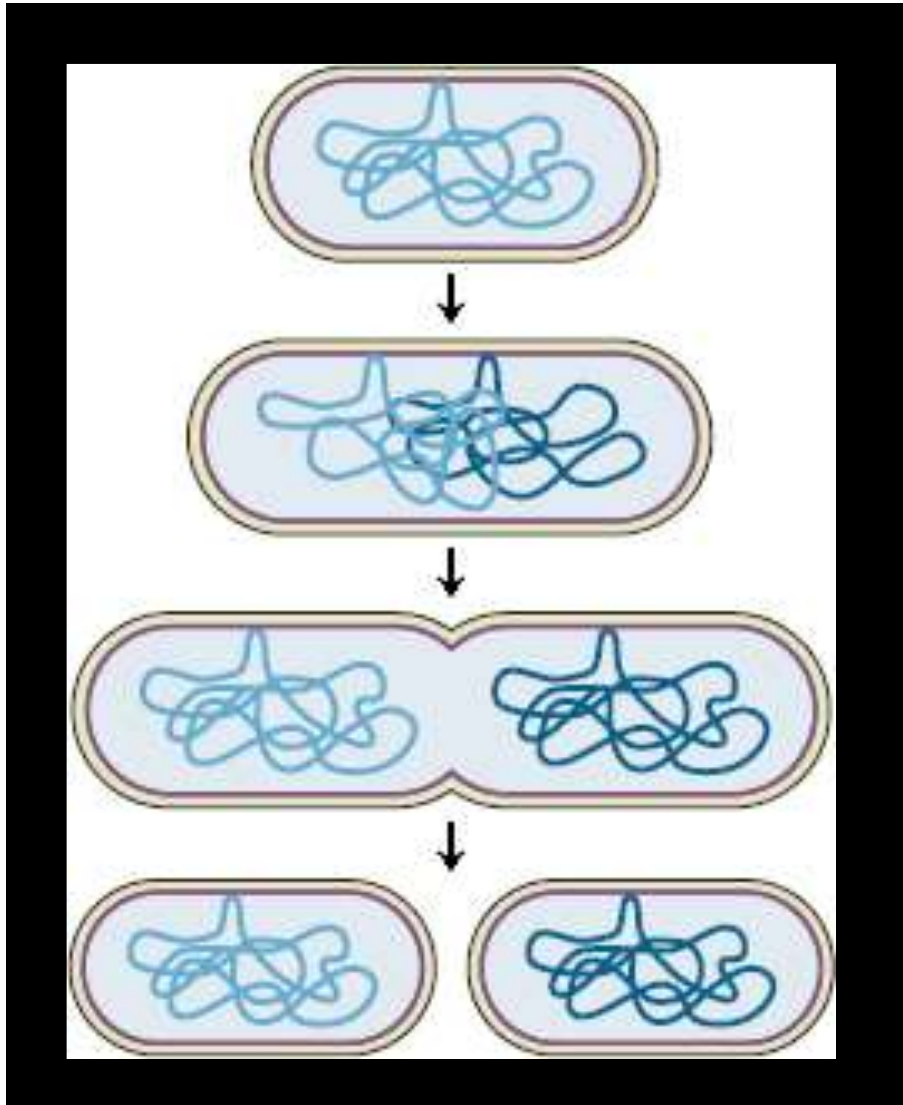
Методика виявлення тільця Барра:

після попереднього полоскання ротової порожнини стоматологічним шпателем беруть зіскрібок епітелію внутрішньої поверхні щоки біля корінних зубів. Зіскрібок наноситься рівномірним шаром на предметне скло, забарвлюється протягом 2 хв ацетоорсеїном, потім накривається покривним склом. Надлишки барвника видаляють за допомогою фільтрувального паперу.

Підрахунок кількості тілець Барра проводять під імерсією в круглих або овальних ядрах з непорушеною ядерною мембраною. У жінок у нормі статевий хроматин знаходять більше як у 20 % клітин. У чоловіків статевий хроматин у нормі відсутній.

Статевий хроматин можна виявляти також у мазках крові, забарвлених за Романовським–Гімзою. У нейтрофільних лейкоцитах тільця Барра мають вигляд барабанних паличок. У нормі в жінок барабанні палички виявляються в 1–2 % лейкоцитів, у чоловіків – відсутні.

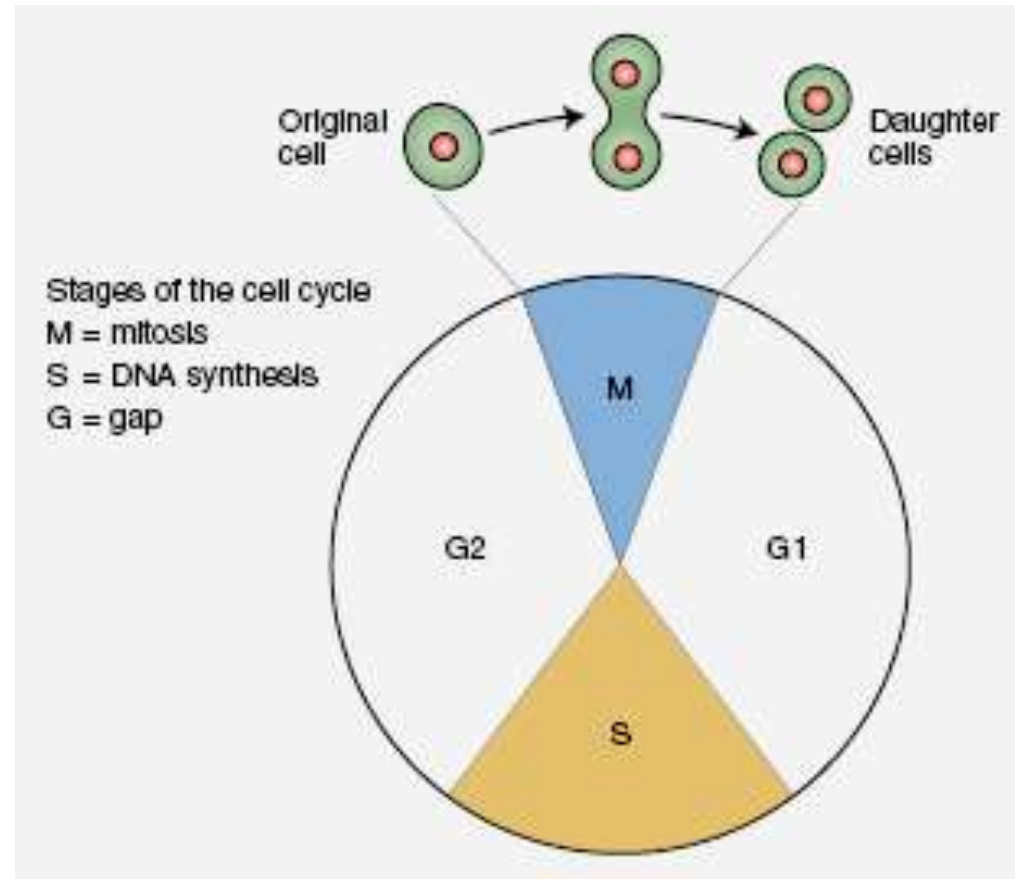
Клітинний цикл прокаріот



- Генофор – бактеріальна хромосома, прикріплена до мембрани.
- Нуклеоїд – ділянка цитоплазми, що містить генофор.

Клітинний цикл еукаріот

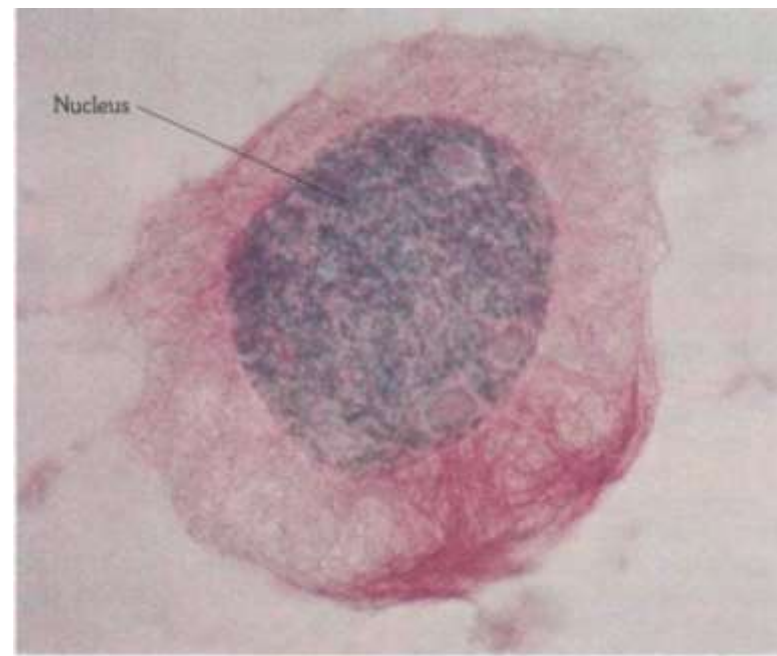
Складається з інтерфази й мітозу з цитокінезом.



Після серії поділів – диференціація. Спеціалізована клітина може ділитися, а може бути позбавлена здатності до поділу (еритроцит, тромбоцит, нейрон).

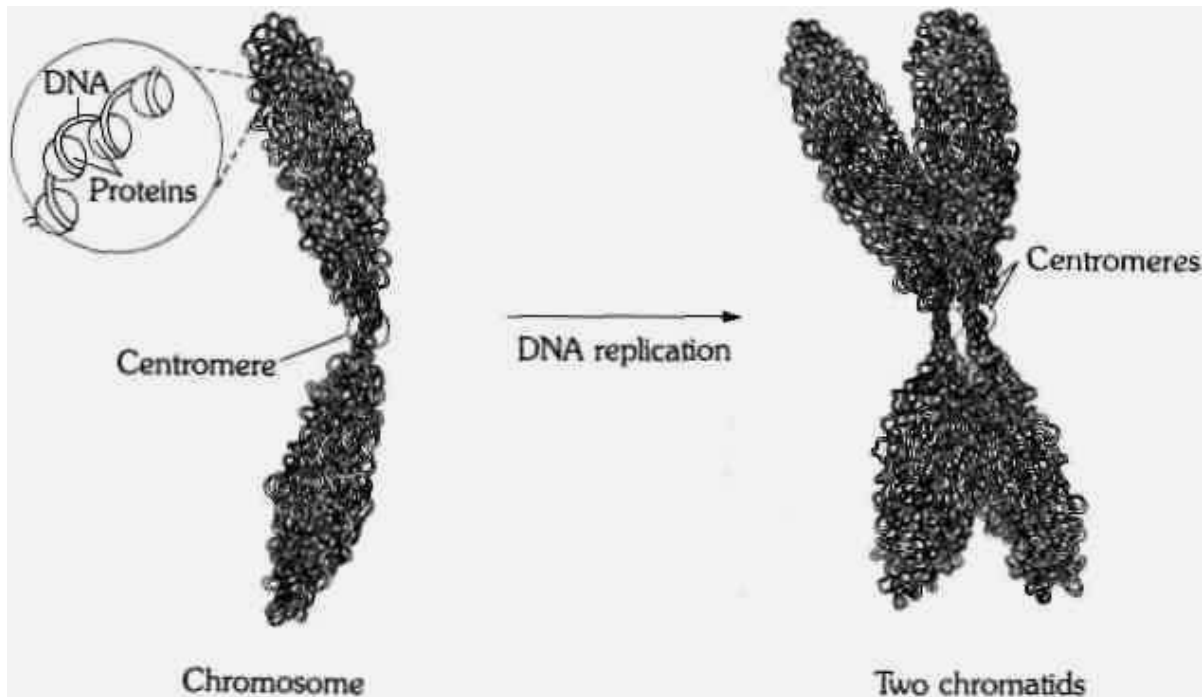
Інтерфаза

Хроматиди не помітні. Клітина росте і функціонує, дозріває, готується до поділу.
Відбувається дуплікація ДНК.



Cell in interphase

1,260x



Хромосоми складаються з двох хроматид.

Поділ клітини

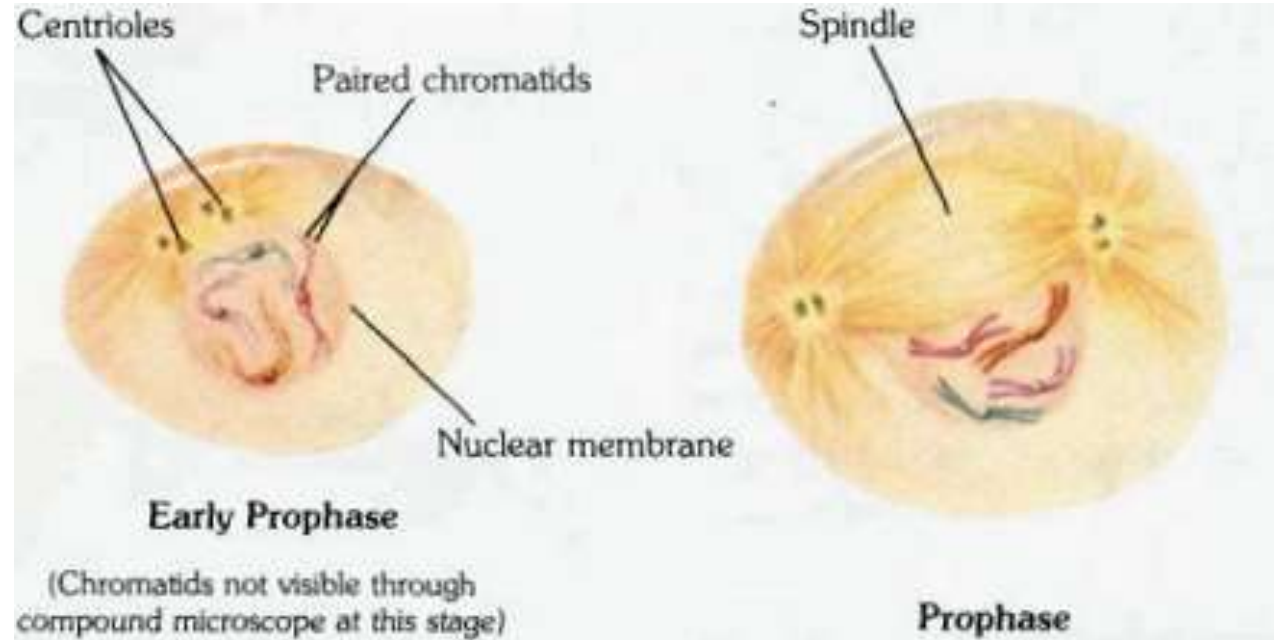
МІТОЗ

Мітоз – це поділ ядра, при якому утворюються два однакових дочірніх ядра, ідентичних материнському.

Мітоз – *каріокінез*. Поділ клітини – *цитокінез*.

Мітотичний поділ клітини (М-фаза)
складається з мітозу й цитокінезу.

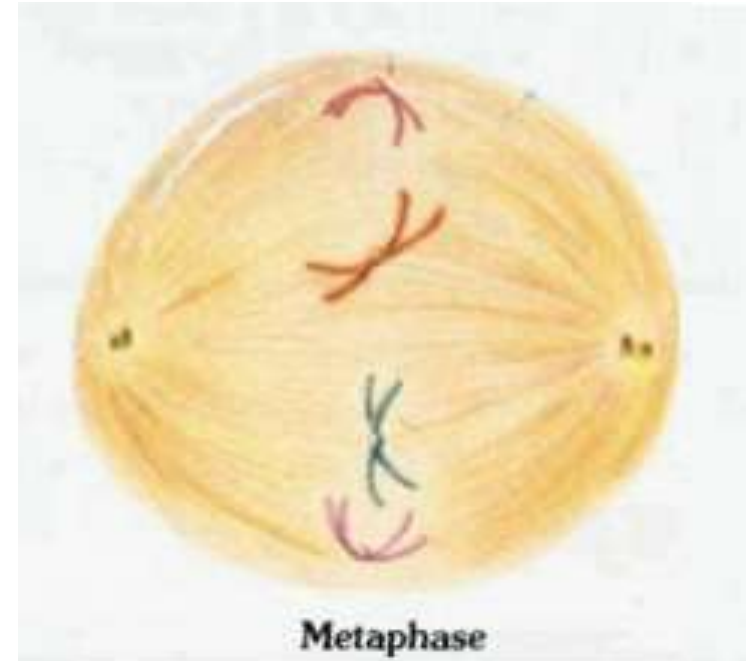
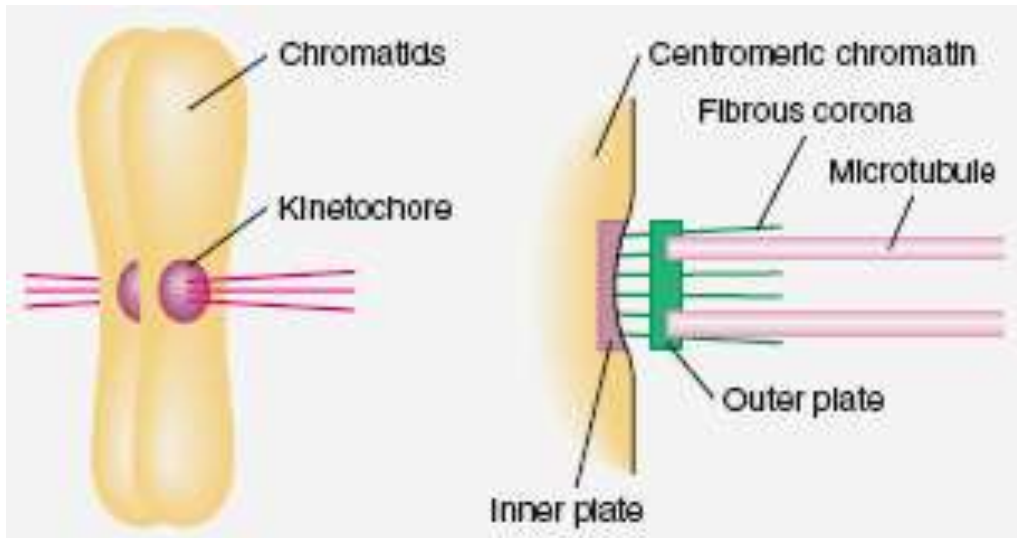
Профаза



Хромосоми стають коротшими і товстими (хроматин спіралізується), помітні через мікроскоп. В клітинах тварин центріолі рухаються до полюсів. Утворюється веретено поділу. Ядерна мембрана руйнується.

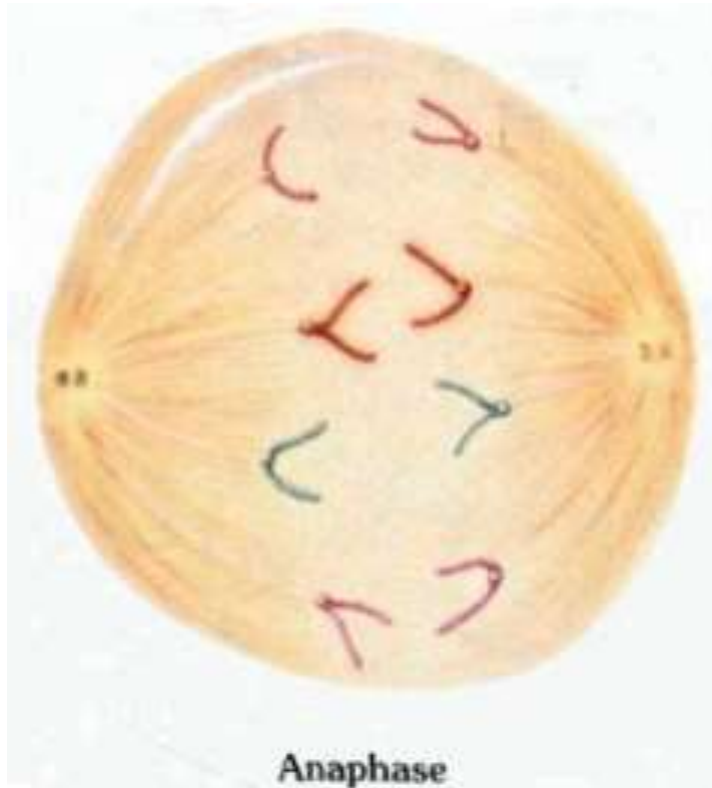
В клітинах рослин, де немає центріолей, також утворюється веретено поділу і руйнується ядерна мембрана.

Метафаза



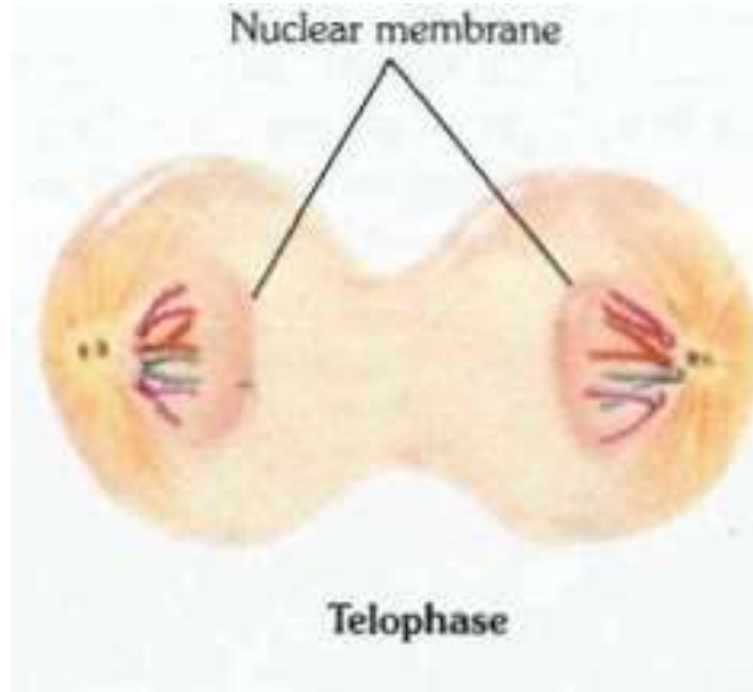
Хромосоми, що складаються з двох хроматид кожна, вишиковуються по екватору. Нитки веретена поділу прикріплюються до центромери кожної хроматиди.

Анафаза



Хромосоми розщеплюються на дві половини – хроматиди, які рухаються до протилежних полюсів (скорочується білок тубулін у складі веретена поділу).
Кожна хроматида тепер називається хромосомою.

Телофаза



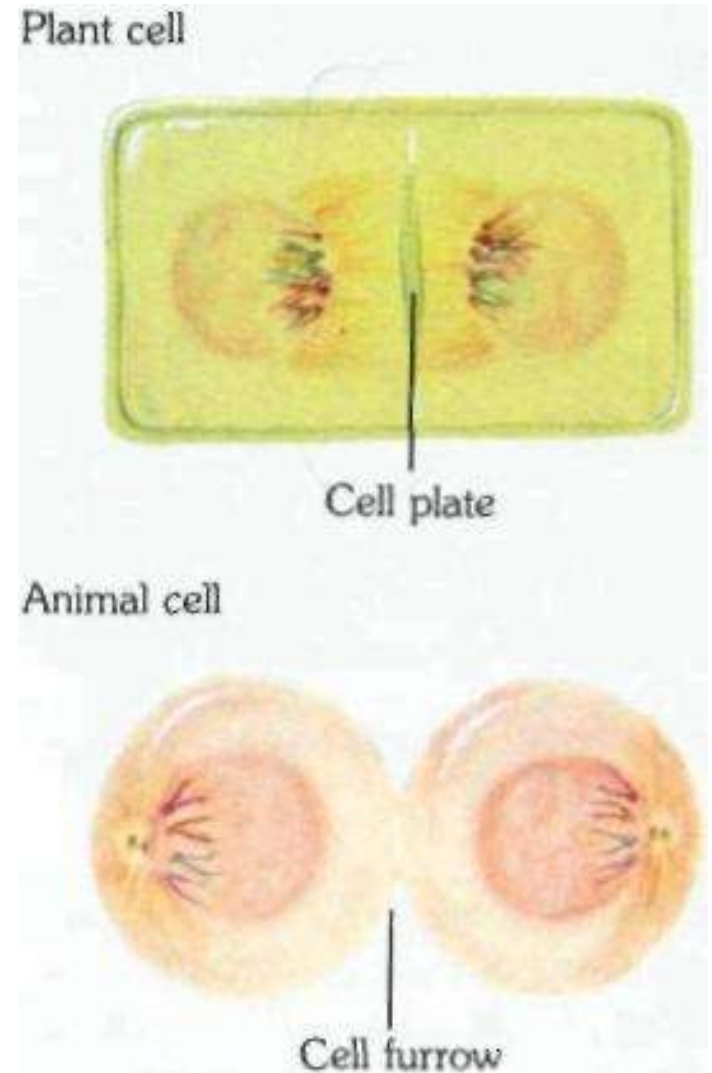
Хромосоми досягли полюсів. Руйнується веретено поділу. Утворюється ядерна мембрана. Хромосоми стають довгими і тонкими (хроматин деспіралізується). Звичайно відбувається цитокінез.

Цитокінез

Цитокінез у клітинах рослин і тварин відбувається по-різному.

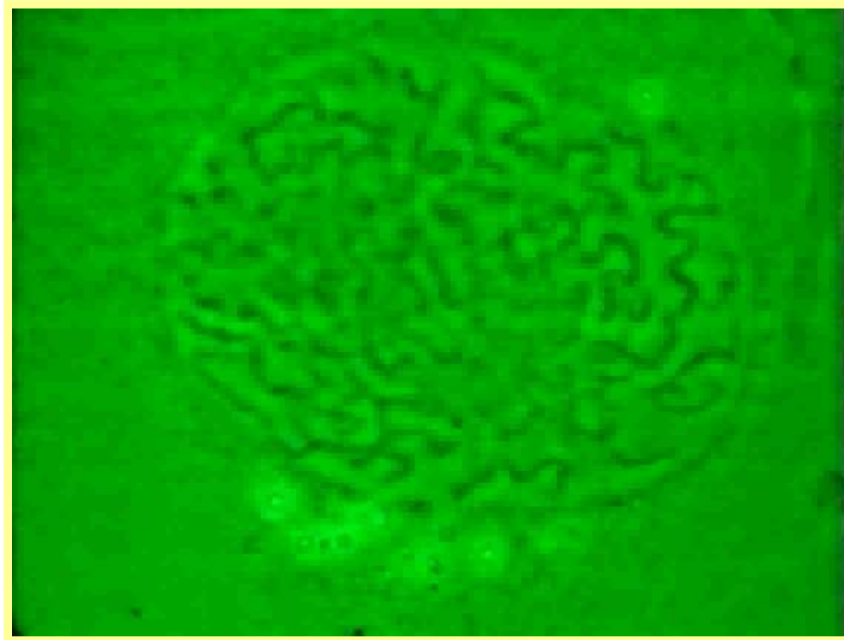
У рослин у центрі клітини формується клітинна пластинка, яка подовжується і формує перегородку, що розділяє клітину на 2 дочірніх клітини.

У тварин клітинна мембрана стискається і формує заглиблення, або *клітинну борозну*. В кінці процесу ця борозна розділяє материнську клітину на 2 окремих дочірніх клітини.



Поділ клітини – відео

- Мітотичний поділ тваринної клітини.



Види хромосом

1. Метафазні хромосоми

- визначаються на стадії метафази мітозу
- складаються з двох хроматид
- досліджуються з метою каріотипування організму та виявлення хромосомних мутацій

2. Політенні хромосоми

- присутні в інтерфазних ядрах личинок двокрилих
- складаються з кількох тисяч ниток
- їх досліджує генетика розвитку (→ активність генів)

3. Хромосоми типу "лампової щітки"

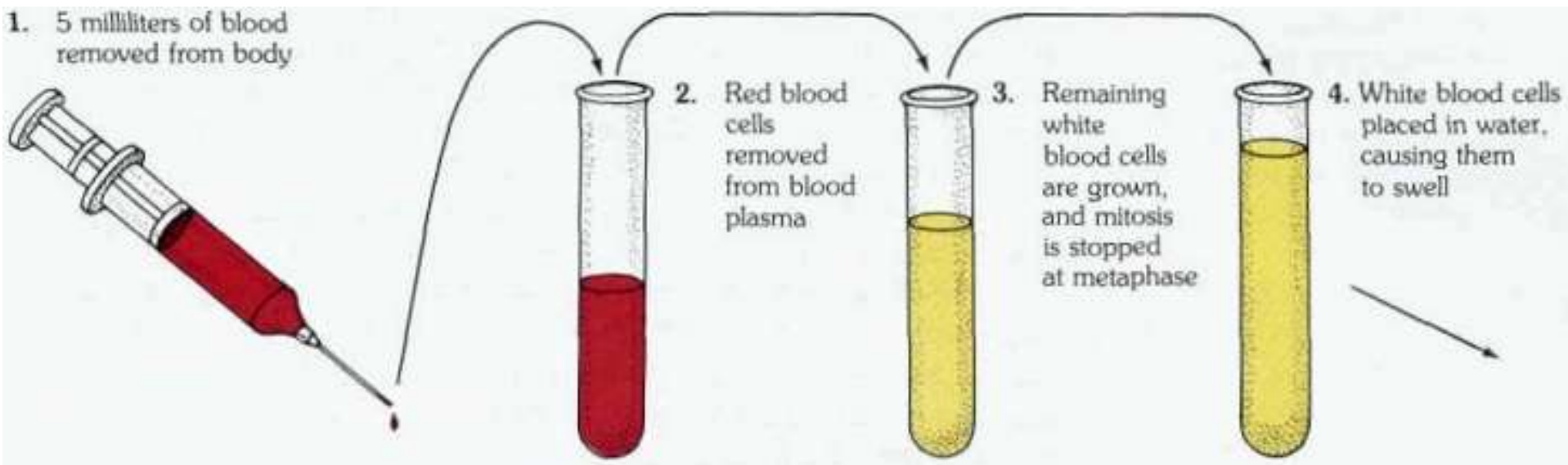
- присутні в ооцитах багатьох хребетних і безхребетних
- присутні на стадії профазі I поділу мейозу (у диплонемі)

Визначення каріотипу

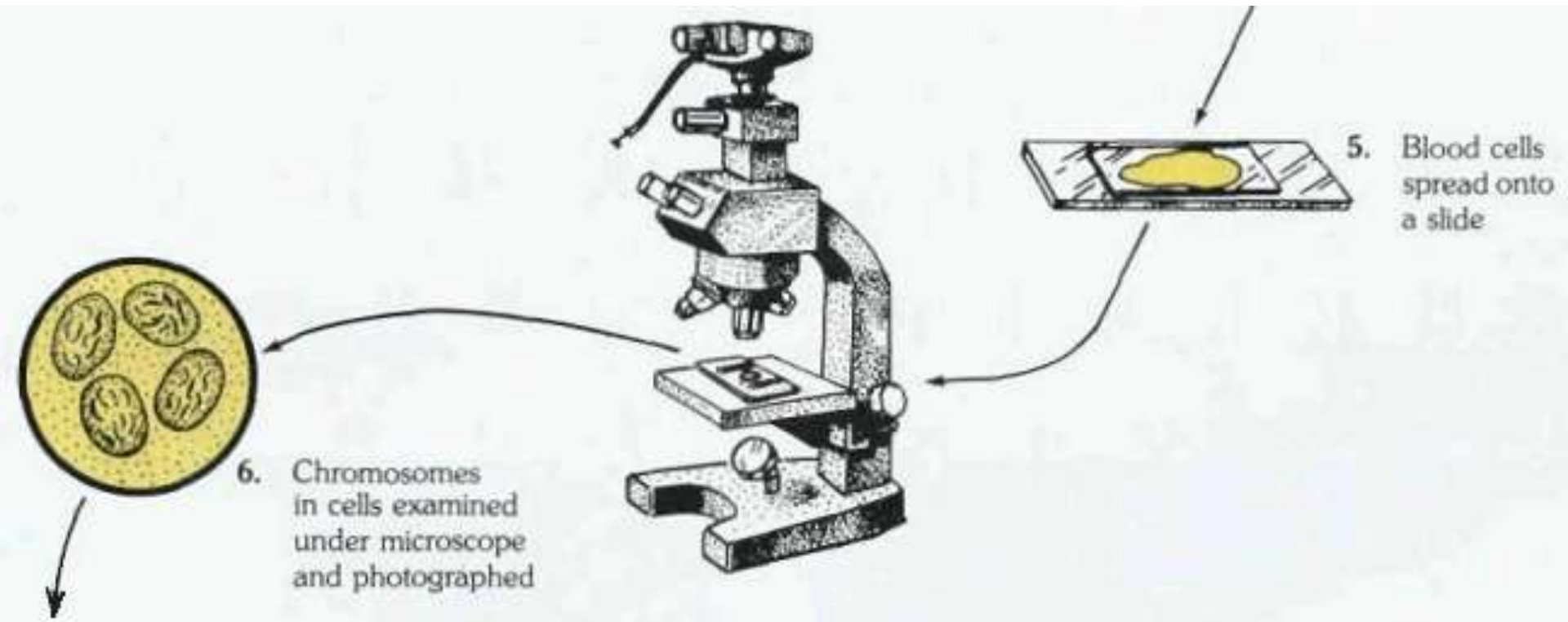
**Для ідентифікації кількості хромосом:
досліджується метафазна пластинка**

- Генетики використовують зразки крові, кісткового мозку або шкіри для визначення каріотипу. Для стимуляції поділу клітин використовують **мітогени** (фітогемаглютинін), а для зупинки мітозу на стадії метафази – **цитостатики** (колхіцин, колцемід та інші). Хромосоми фотографують через мікроскоп, вирізають з фотографії та сортують за розміром та формою.

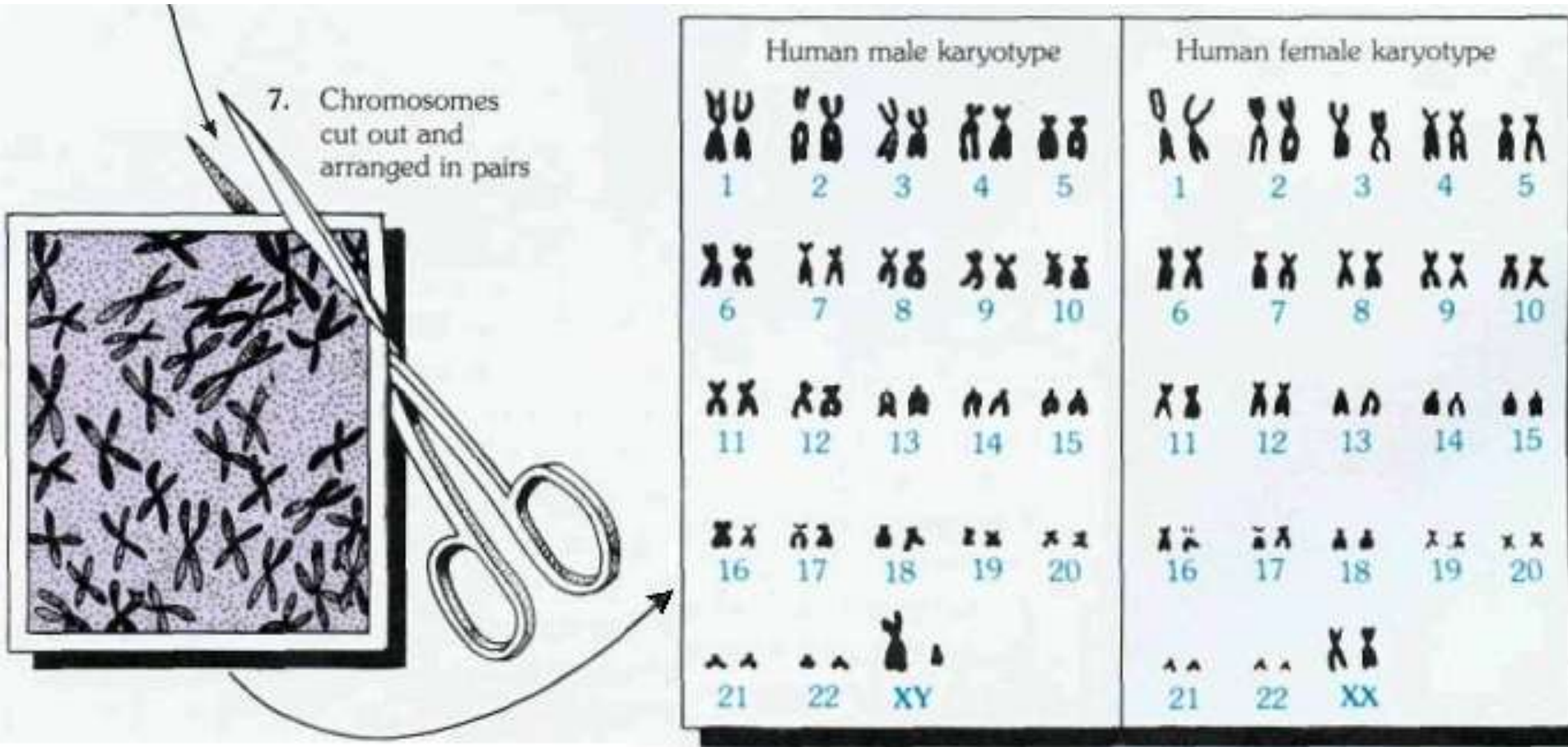
Визначення каріотипу



Визначення каріотипу



Визначення каріотипу



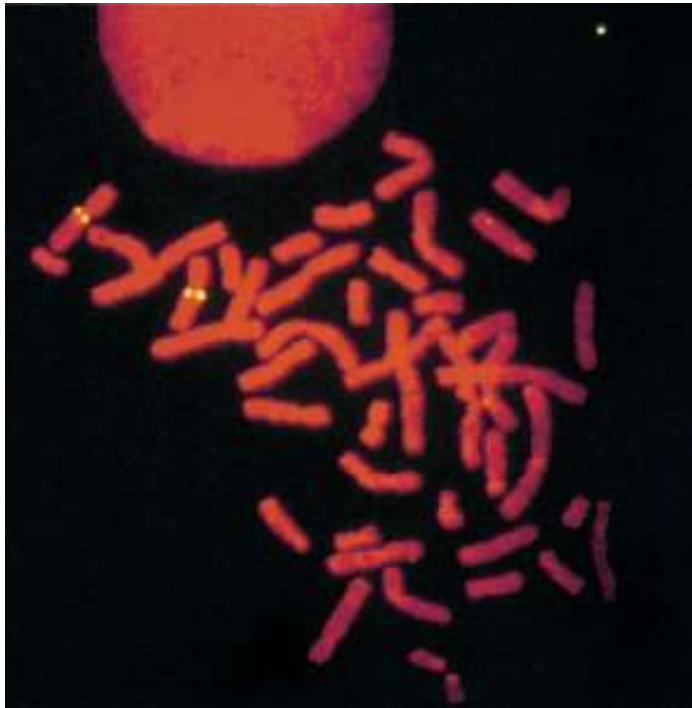
Диференційне забарвлення хромосом за G-типом



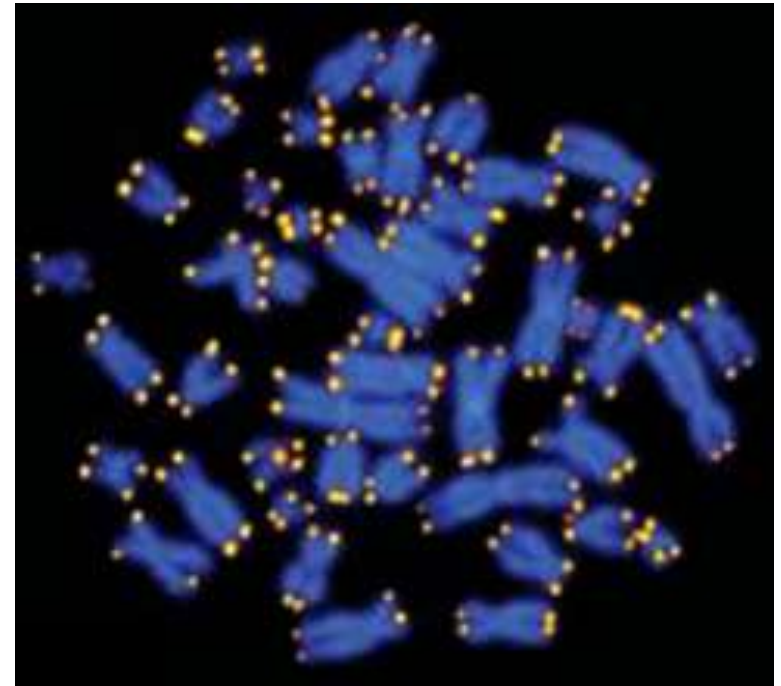
трипсин
↓
фарбник
↓
G-полоси
(багаті на
АТ-пари)

Дослідження метафазної пластинки

Гібридизація хромосом з пробою ДНК, до якої приєднаний флуоресцентний барвник.

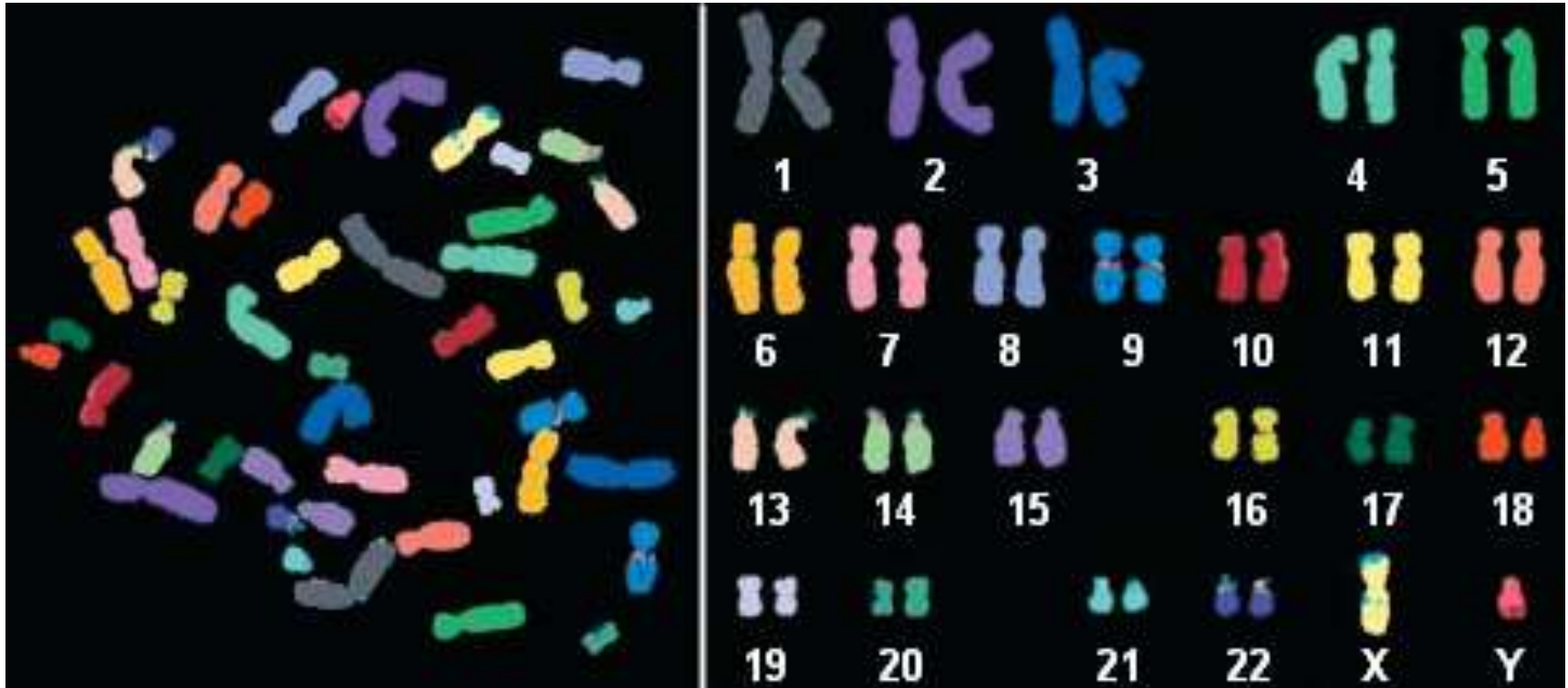


- Проба містить ділянку специфічного гена. Пляма відповідає одному генному локусу.



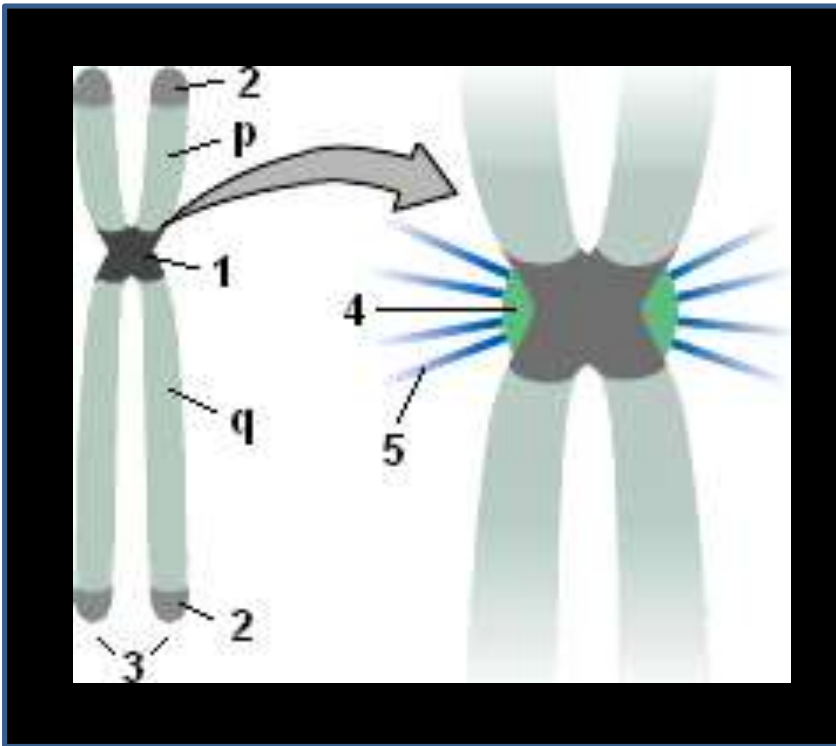
- Проба на теломерні ділянки.

Дослідження метафазної пластинки



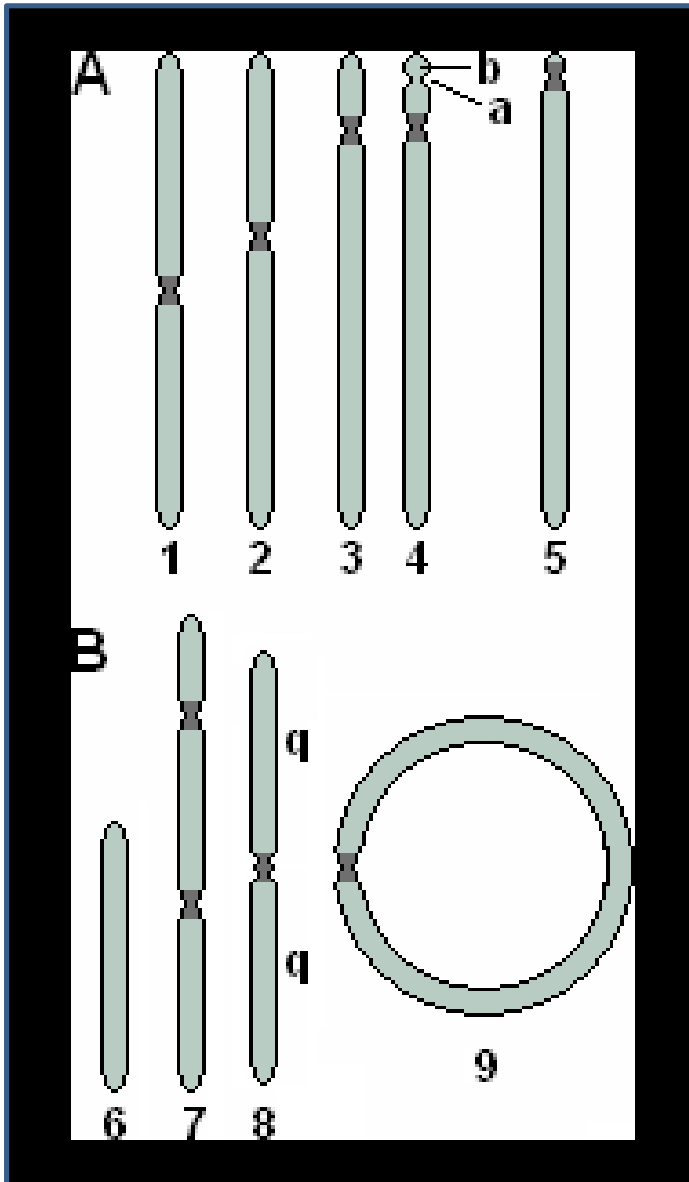
Технологія SKY ("хромосомне фарбування").
Двадцять чотири різних проби, кожна з яких
специфічна щодо окремої хромосоми.

Будова метафазної хромосоми



1. Центромера
2. Теломера
3. Хроматида
 - р – маленьке плече
 - q – велике плече
4. Кінетохор
5. Мікротрубочки веретена поділу

Види метафазних хромосом



A. Нормальні хромосоми

1. Метацентрична
2. Субметацентрична
3. Акроцентрична
4. Супутникова
5. Телоцентрична

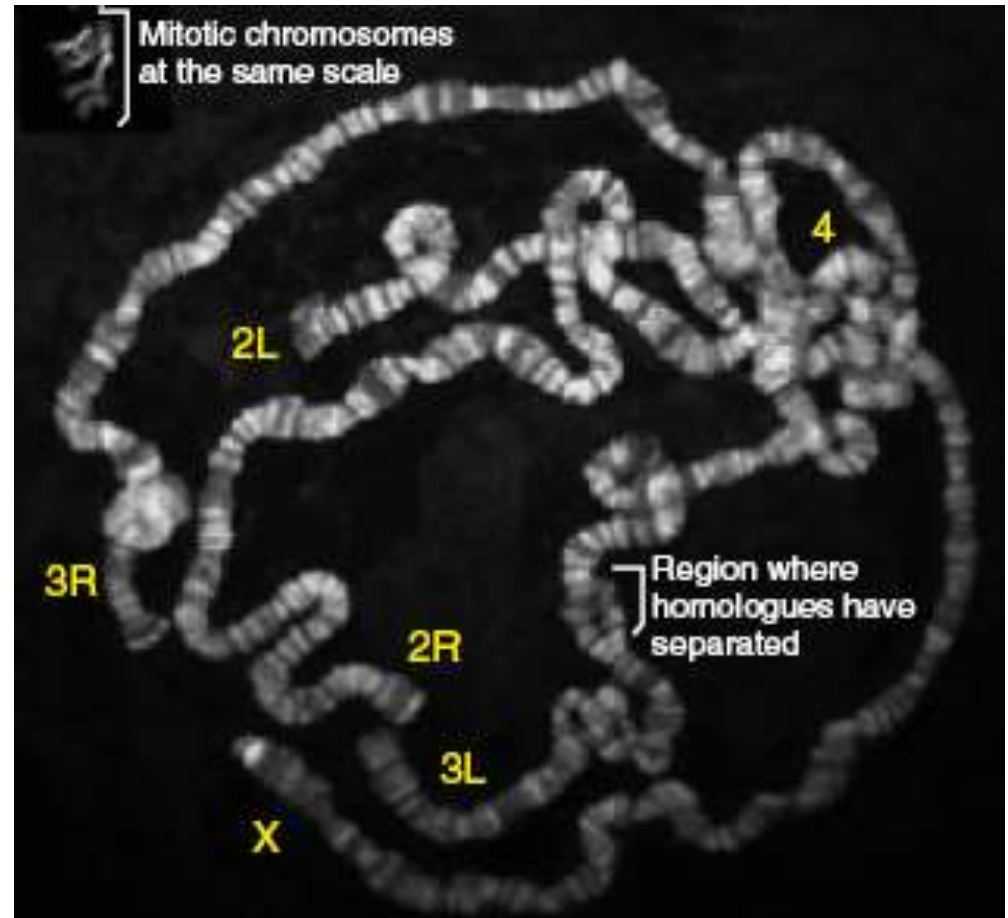
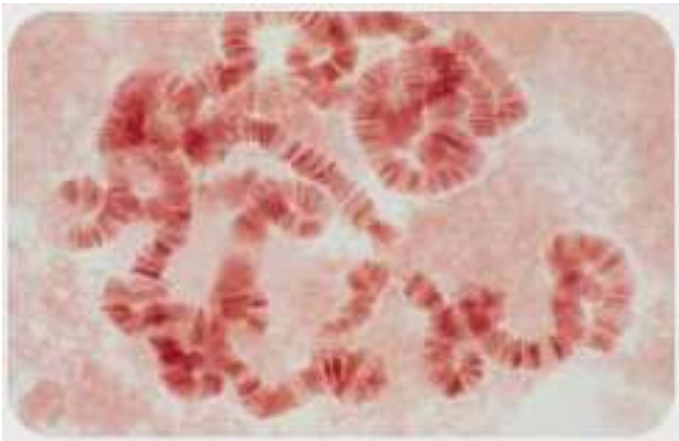
B. Аномальні хромосоми

6. Ацентрична
7. Дицентрична
8. Ізохромосома
9. Кільцева хромосома



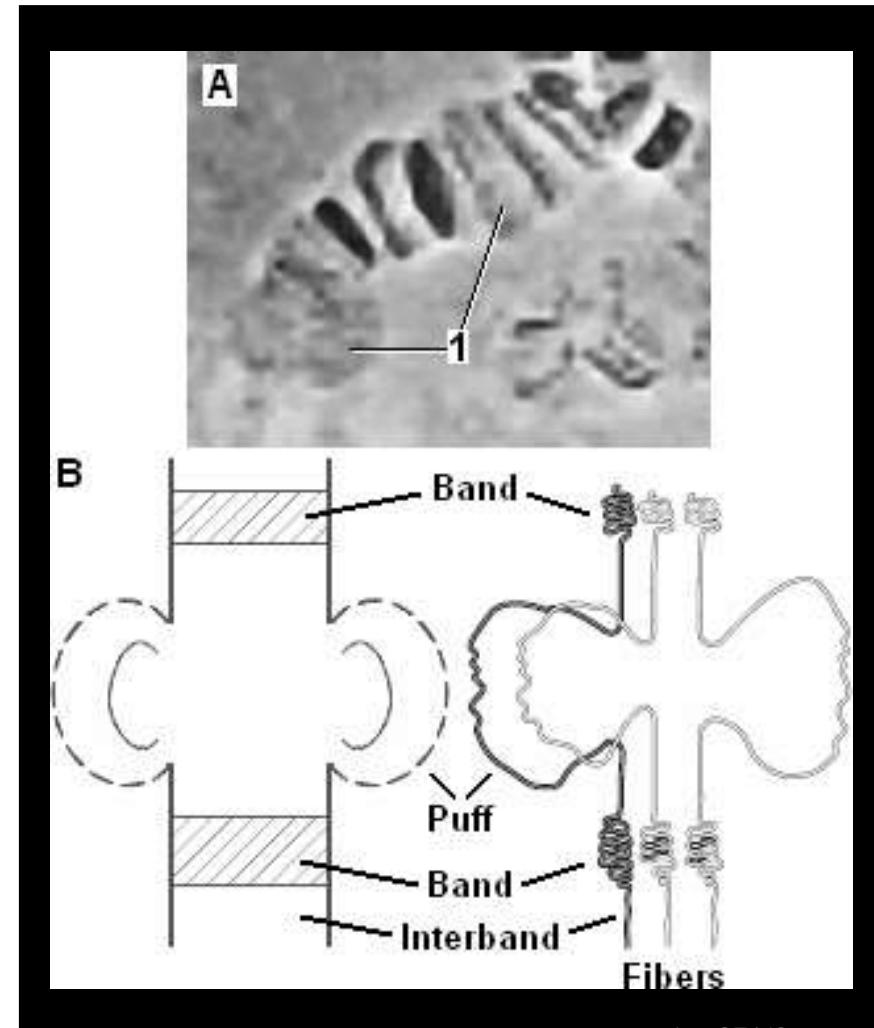
Політенні хромосоми

- Гігантські хромосоми в клітинах слинних залоз личинок двокрилих (мухи дрозофіли, комара-дергуна тощо).



Політенні хромосоми

- Це інтерфазні хромосоми, що складаються з декількох тисяч ниток (хроматид) і мають гігантські розміри.
- Утворюються внаслідок ендомітозу.
- Мають темні диски і світлі міждиски.
- Мають здуття – пухи, які є ділянками деконденсованого хроматину.



Поділ клітини

МЕЙОЗ

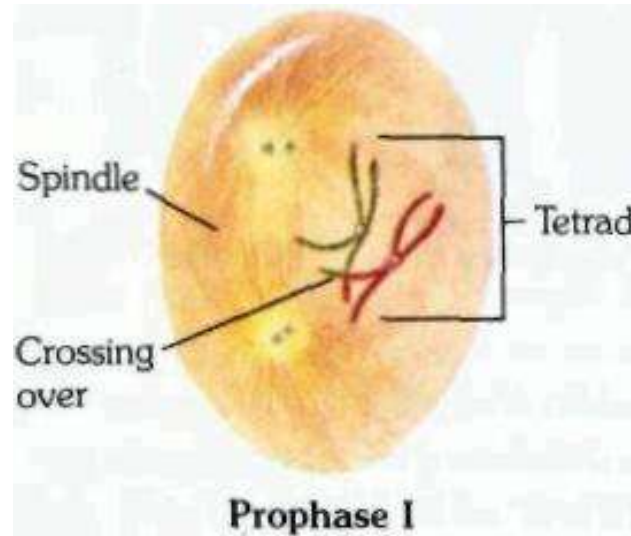
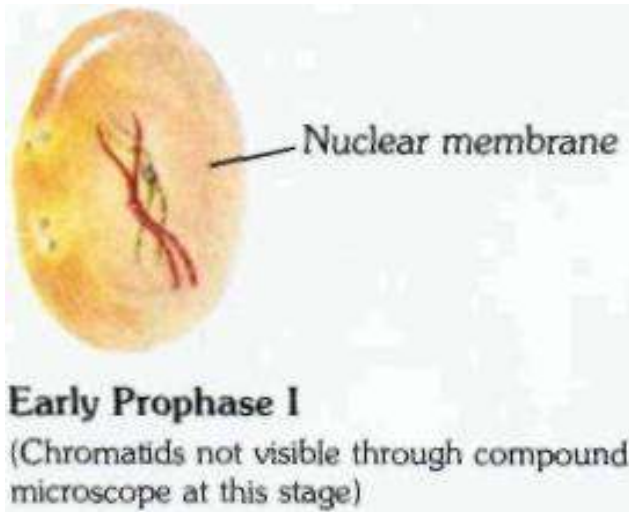
Мейоз – це поділ клітини, при якому кількість хромосом зменшується у два рази.

meiosis (Greek) = редукція

У багатьох організмів в результаті мейозу утворюються гамети (організми-диплonti). Виключення – малярійний плазмодій (є гаплонтом) – мейоз тут є першим поділом зиготи

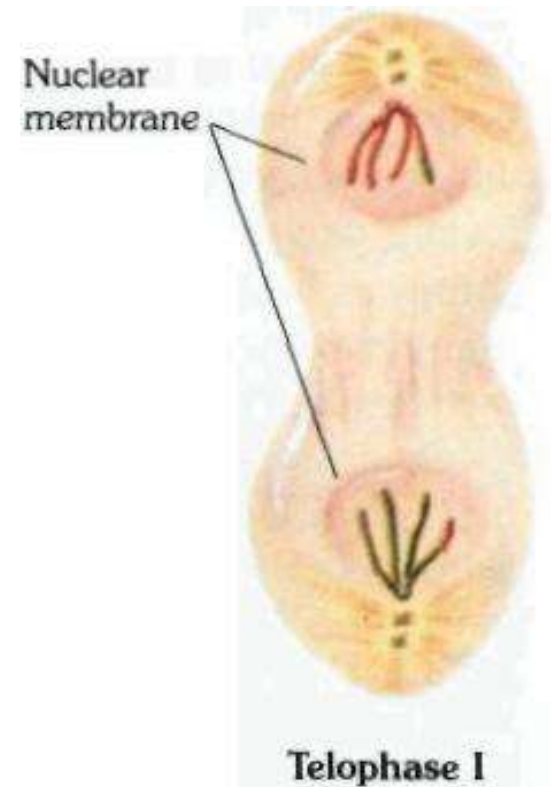
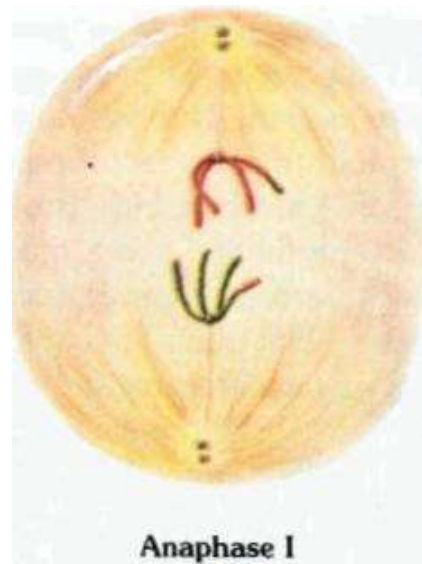
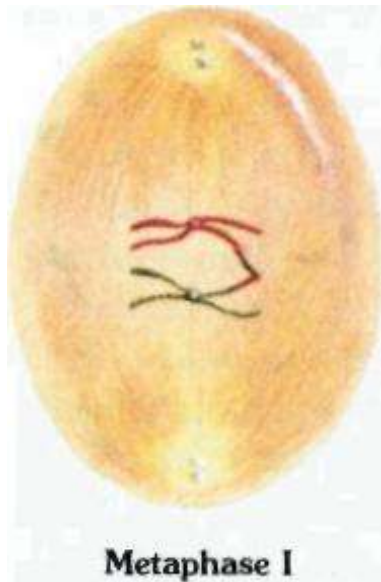
Стадії мейозу подібні до стадій мітозу, але є дуже важливі відмінності.

Перший мейотичний поділ



- Лептонема – тонкі нитки (хромосоми), диплоїдна кількість.
- Зигонема – хромосоми кон'югують.
- Пахінема – утворюються біваленти (тетради), їхня кількість – гаплоїдна. Відбувається кросинговер (+ синтез ДНК).
- Диплонема – подвійні нитки. Хіазми (χ-подібні фігури).
- Діакінез – максимальна спіралізація хромосом, зникають ядерна оболонка і ядерця.

Перший мейотичний поділ

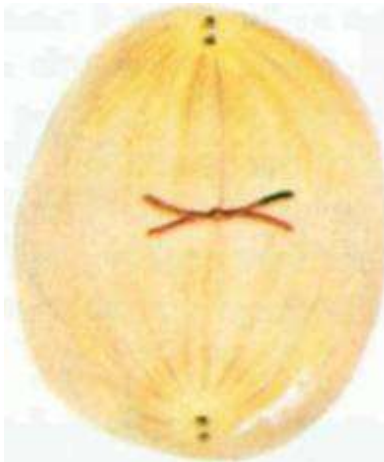


→ утворюються 2 клітини з гаплоїдною кількістю хромосом, але подвійною кількістю хроматид

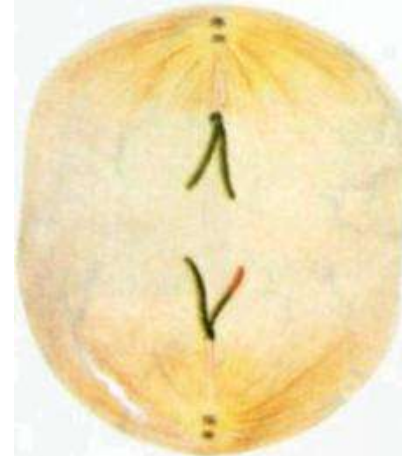
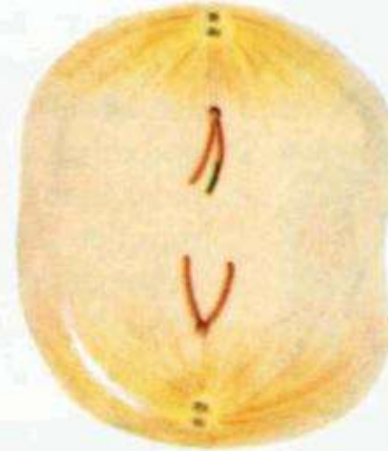
Другий мейотичний поділ



Prophase II



Metaphase II



Anaphase II



Gametes

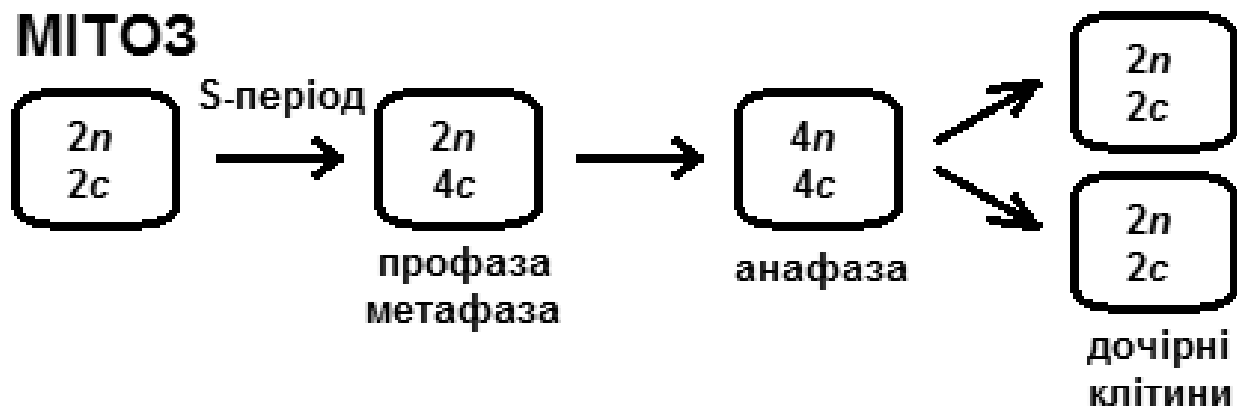


Telophase II

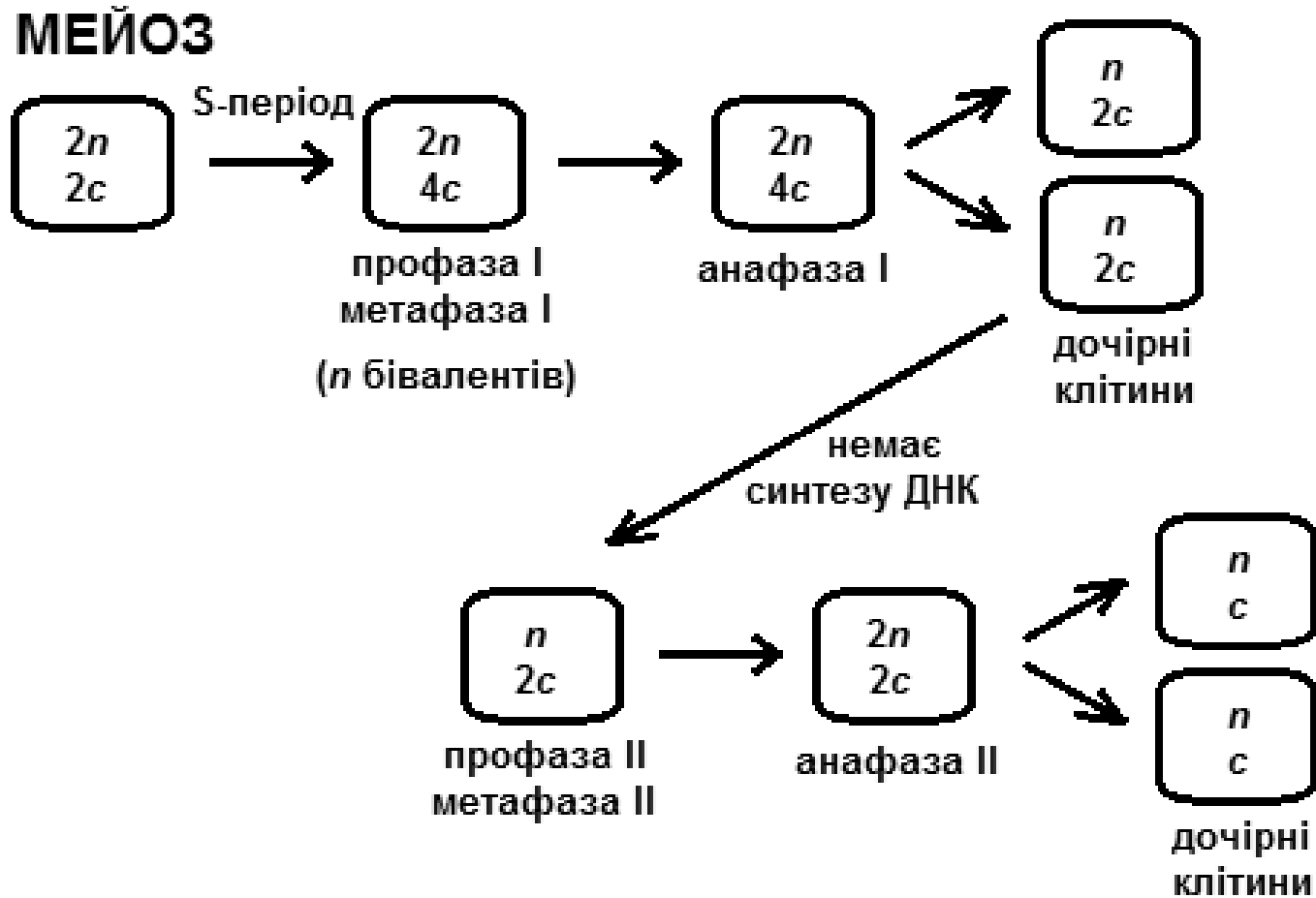
Поділи мейозу

- Перший поділ мейозу – **редукційний поділ**.
Утворюються клітини з гаплоїдною кількістю хромосом, але диплоїдною кількістю хроматид (кожна хромосома містить 2 хроматиди).
- Другий поділ мейозу – **екваційний поділ** (мітотичний). Утворюються клітини з гаплоїдною кількістю хромосом і гаплоїдною кількістю хроматид (кожна хромосома містить 1 хроматиду).

МИТОЗ



МЕЙОЗ



Значення мейозу

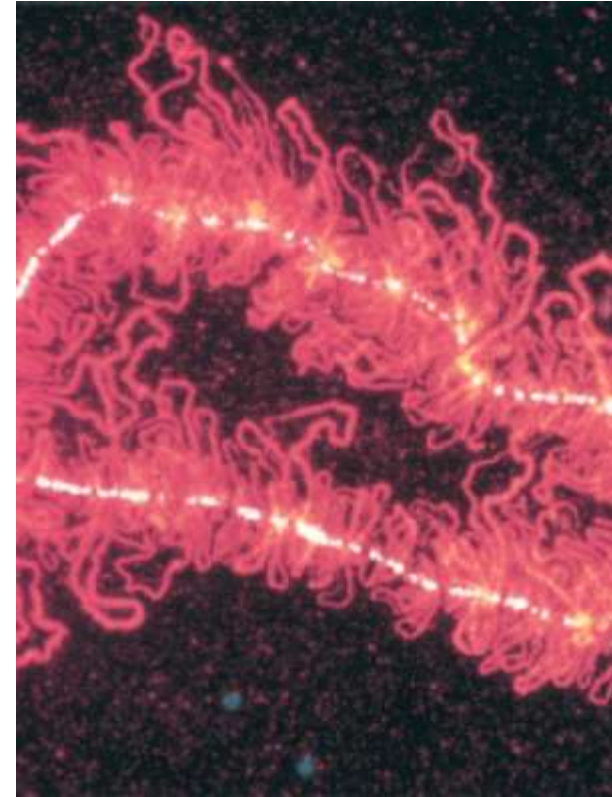
- Збереження сталої кількості хромосом в організмах, що розмножуються статевим шляхом, коли зливаються гамети і об'єднуються хромосомні набори.
- Утворюються гамети, що не є ідентичними вихідній клітині, а розрізняються між собою. Причини цього - анафаза I (незалежне розходження хромосом до полюсів) і кросинговер. Нова комбінація інформації серед нащадків підвищує шанси організмів на виживання.



Offspring from sexual reproduction

Хромосоми типу "лампової щітки"

- Дуже спіралізовані хромосоми, від яких в обидві сторони відходять парні симетричні петлі з деконденсованого хроматину. На цих петлях синтезуються молекули мРНК.
- Петлі мають різний розмір, бо містять різну кількість працюючих генів. Петлі аналогічні пуфам політенних хромосом.



Особливі випадки поділу ядра та клітин

- Амітоз



- Шизогонія

