

Ядро



План:

- Значение ядра в жизни клетки
- Структурные компоненты ядра
- Строение ядерной оболочки
- Химический состав и структура хроматина. Понятие о эу- и гетерохроматине
- Этапы упаковки хроматина при образовании хромосом
- Строение хромосом. Типы метафазных хромосом.
- Доказательства роли хромосом. Правила хромосом.
- Понятие о кариотипе. Международные классификации хромосом человека.

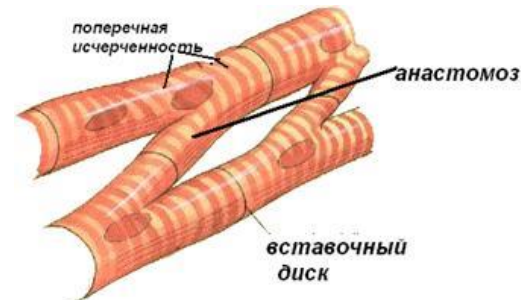
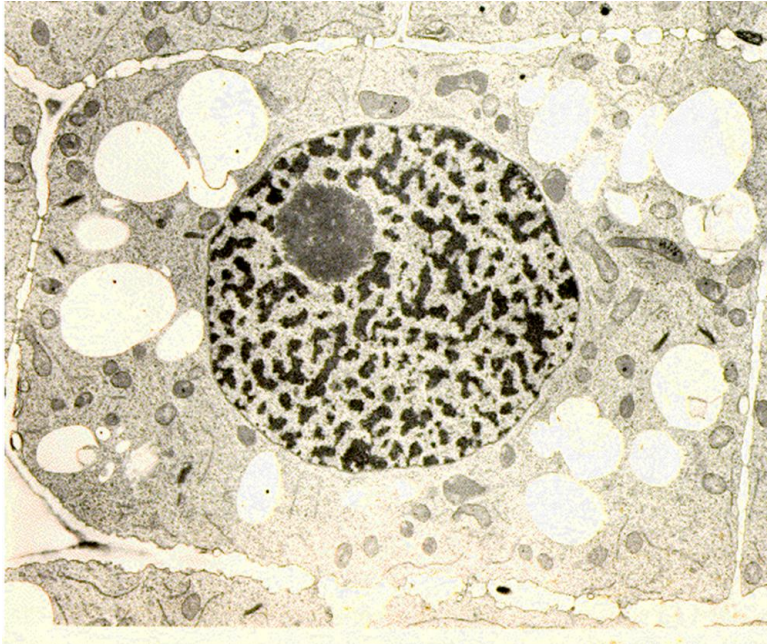


Основные структурные компоненты эукариотических клеток.

		Цитоплазматическая мембрана (Плазмолемма)
Ядро	Цитоплазма	
Кариолема	Гиалоплазма	Гликокаликс (надмембранный комплекс)
Кариоплазма	Органеллы	Элементарная биологическая мембрана
Ядрышко	Включения	Подмембранный комплекс
Хроматин		

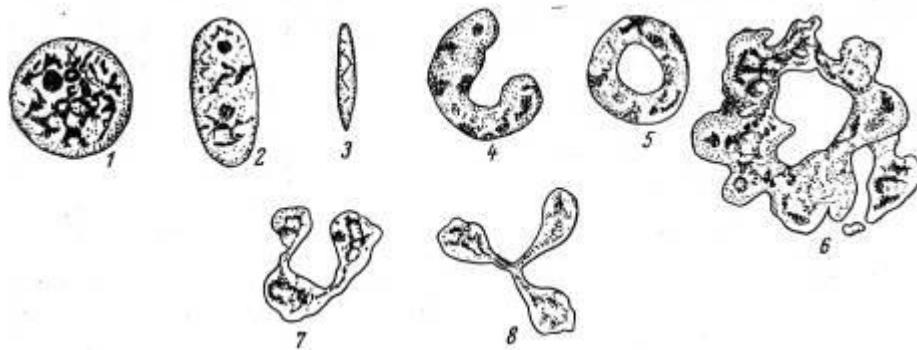
Роль ядерных структур в жизнедеятельности клетки

- Любая эукариотическая клетка (за исключением высокоспециализированных клеток, утративших способность делиться и недолго живущих – зрелых эритроцитов млекопитающих и зрелых члеников ситовидных трубок флоэмы), содержат **ядра**. Как правило, клетка содержит только одно ядро. Однако, в некоторых клетках печени, нейронов, кардиомиоцитов имеется два ядра, у некоторых простейших (инфузории) – ядра разного размера – макро- и микронуклеусы. Многоядерными являются поперечно-полосатые мышечные волокна.



Форма ядер эукариотических клеток

- Форма ядер эукариотических клеток очень разнообразна, но, как правило, они повторяют форму клетки – сферические, овальные, удлинённые, сегментированные, кольцевидные. Расположение ядра в животных клетках – как правило, центральное. Исключением являются клетки тонкого кишечника, желез внутренней секреции и пищеварительных желез человека.



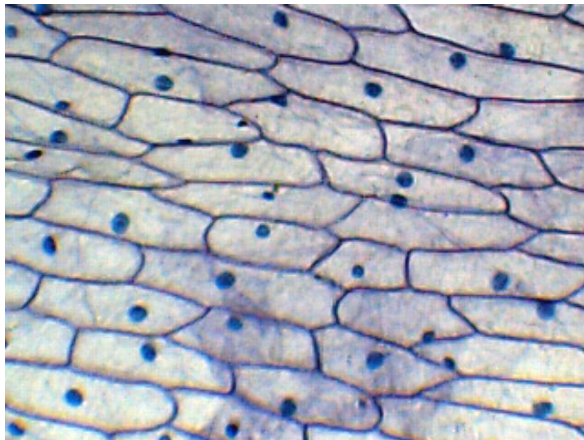
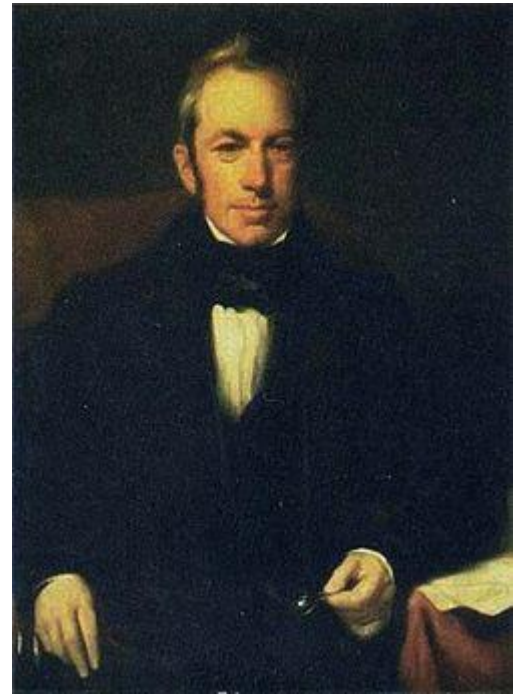
При рассмотрении клеток под микроскопом, ядра сразу бросаются в глаза, так как из всех клеточных структур они самые крупные.

Наиболее крупным ядром обладает яйцеклетка.

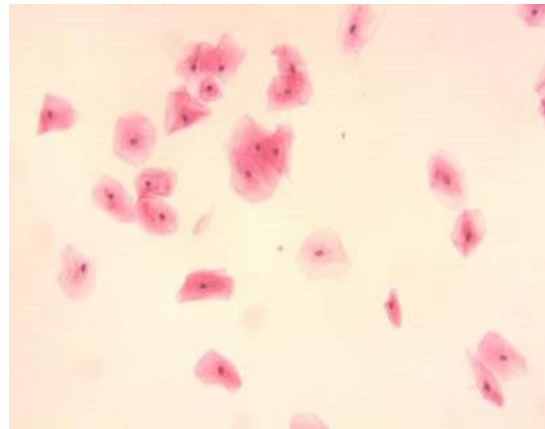
Ядро клетки было открыто в 1831 г.

английским ботаником **Робертом Брауном**.

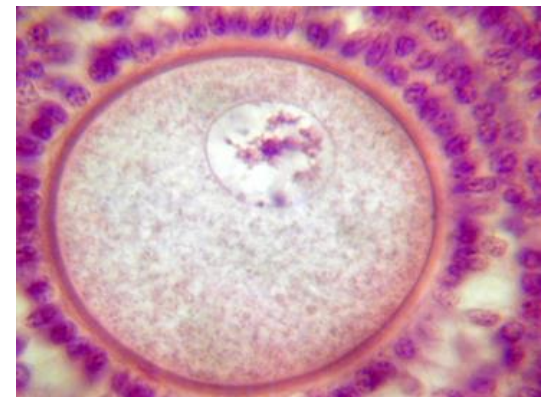
Он открыл его в клетках кожицы орхидных



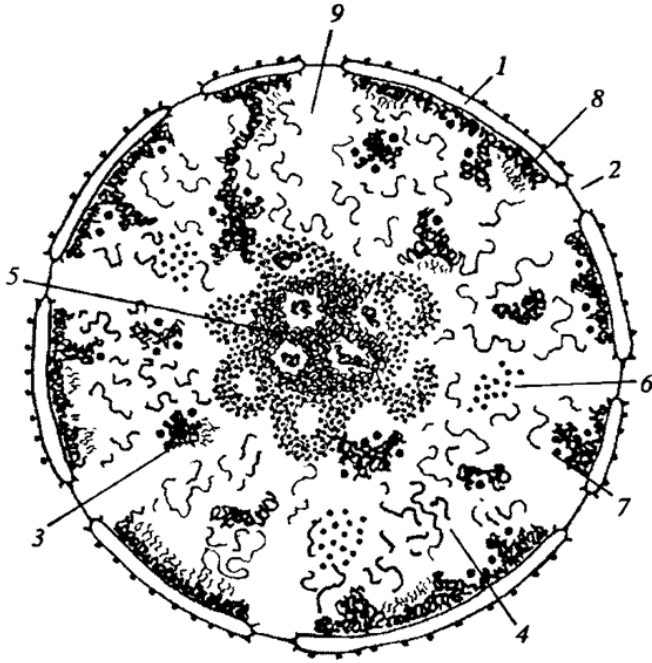
1. ядра в растительных клетках



2. ядра в клетках слизистой щеки человека



3. яйцеклетка



Функции:

- **Хранение генетической информации** (*обеспечивается репарацией ДНК*)
- **Передача генетической информации** (*репликация ДНК и ее распределение при делении клетки*)
- **Реализация генетической информации** (*транскрипция РНК, образование рибосом*)

Функции ядра

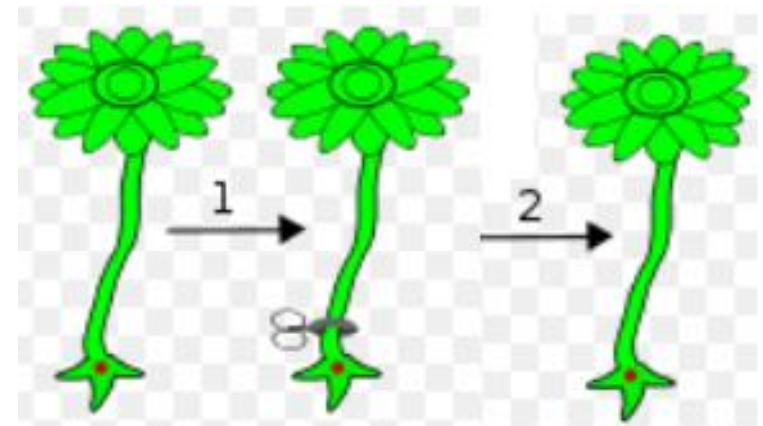
- Функция хранения и передачи наследственной информации обеспечивается процессами, поддержания наследственной информации в виде неизменной структуры ДНК. Эти процессы связаны с наличием *репарационных ферментов*, ликвидирующих спонтанные повреждения молекулы ДНК, что сохраняет строение молекул ДНК практически неизменными в ряду поколений клеток или организмов. В ядре происходит удвоение молекул ДНК, что обеспечивает возможность при делении получить дочерним клеткам совершенно одинаковый и в количественном, и в качественном смысле объем генетической информации.
- Также в ядрах происходят процессы изменения и рекомбинации генетического материала, что ведет к проявлению каких-то новых признаков и свойств.
- Другой группой клеточных процессов, обеспечивающихся активностью ядра, является создание собственно аппарата белкового синтеза. Это не только синтез, транскрипция на молекулах ДНК информационных РНК, но и транскрипция транспортных и рибосомальных РНК. В ядре эукариот происходит также образование субъединиц рибосом путем комплексования синтезированных в ядрышке рРНК с рибосомными белками, которые синтезируются в цитоплазме и переносятся в ядро.
- **Таким образом, ядро представляет собой не только хранилище генетического материала, но и место, где активно этот материал функционирует и воспроизводится. Поэтому выпадение или нарушение любой из перечисленных функций губительно для клетки в целом, а также может быть отрицательным для организма.**

Доказательства роли ядра в передаче наследственной информации

Опыты Геммерлинга

Объект опыта: одноклеточная водоросль (*Acetabularia*), имеющая форму гриба (шляпка, стебелек, корни). Ядро располагается в основании «стебелька».

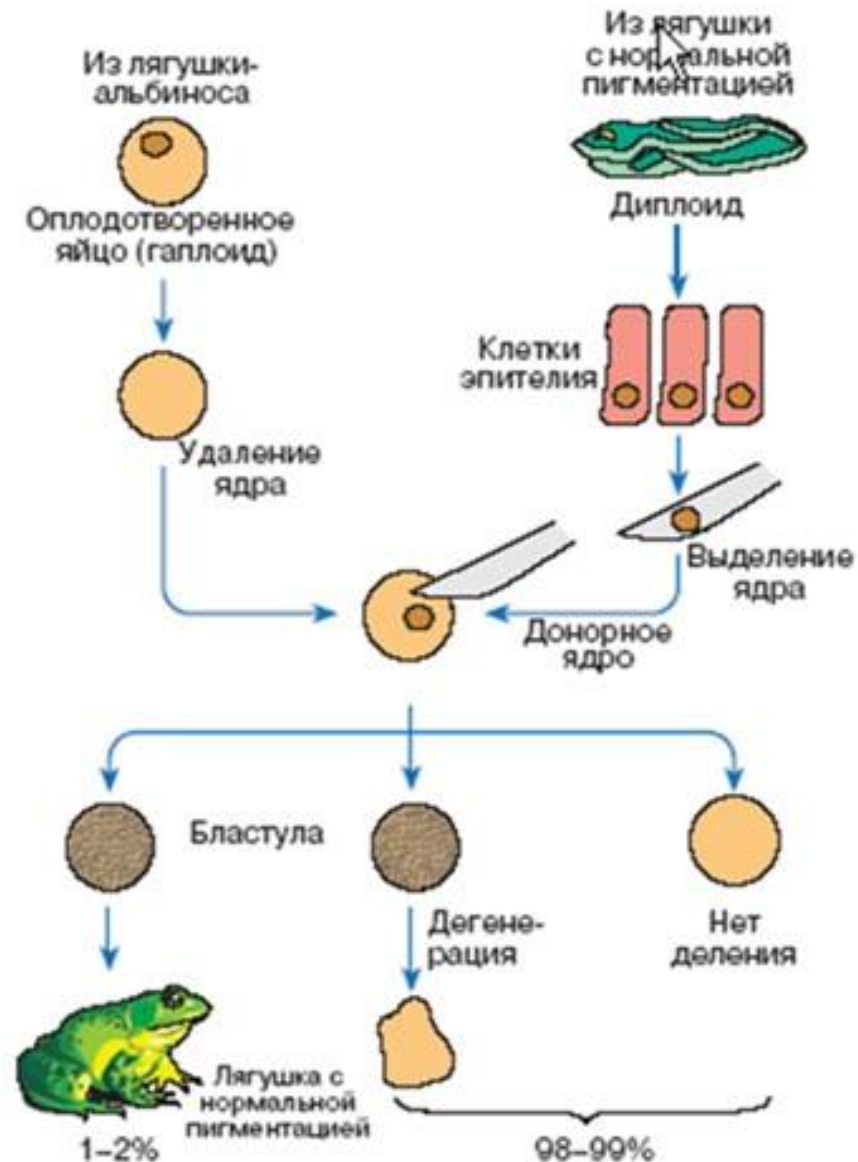
Если перерезать ножку, то нижняя часть продолжает жить, регенерирует шляпку и полностью восстанавливается после операции. Верхняя же часть, лишённая ядра, живет в течение некоторого времени, но, в конце концов, погибает, не будучи в состоянии восстановить нижнюю часть. Следовательно, ядро необходимо для метаболических процессов, лежащих в основе регенерации и соответственно роста.



Опыты с яйцеклетками лягушек

Объект: два подвида лягушек.

У одного из них (1 подвид) из яйцеклетки удаляли собственное ядро и на его место вносили ядро 2 подвида. В результате из такой яйцеклетки развивались лягушки с признаками 2 подвида. Таким образом, за хранение и передачу наследственной информации в клетке отвечает ядро.

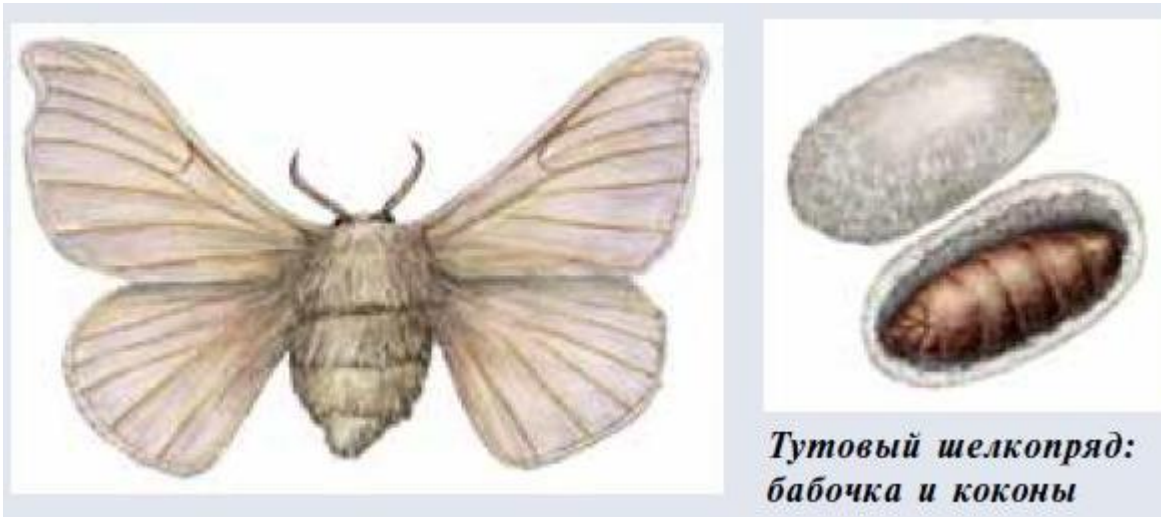


Опыты Астаурова с тутовым шелкопрядом

Объект: два подвида тутового шелкопряда. У одного подвида берут сперматозоиды, у другого яйцеклетку. После разрушения ядра яйцеклетки, ее оплодотворяют сперматозоидами. Т.к. у шелкопряда имеет место полиспермия (несколько сперматозоидов могут оплодотворять яйцеклетку) в цитоплазме одного подвида формируется ядро с генетическим набором второго подвида. Из такой яйцеклетки развиваются только самцы того подвида, у которых брали сперматозоиды.

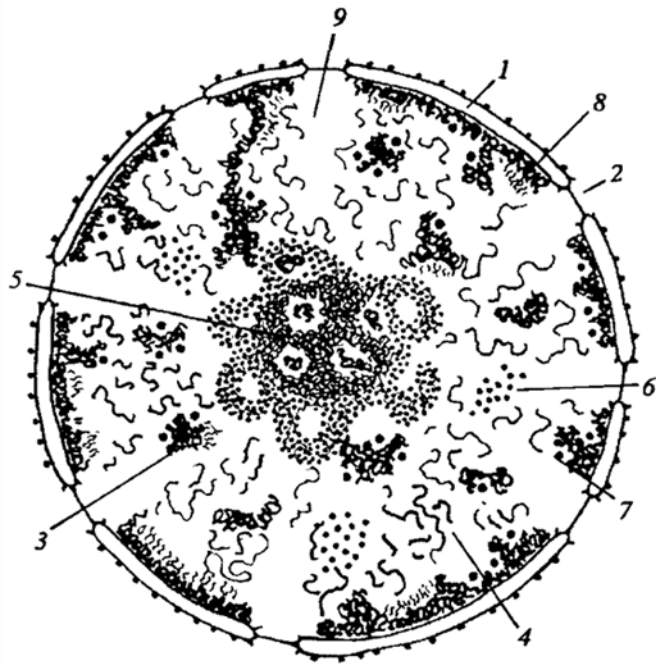


**Астауров
Борис Львович**



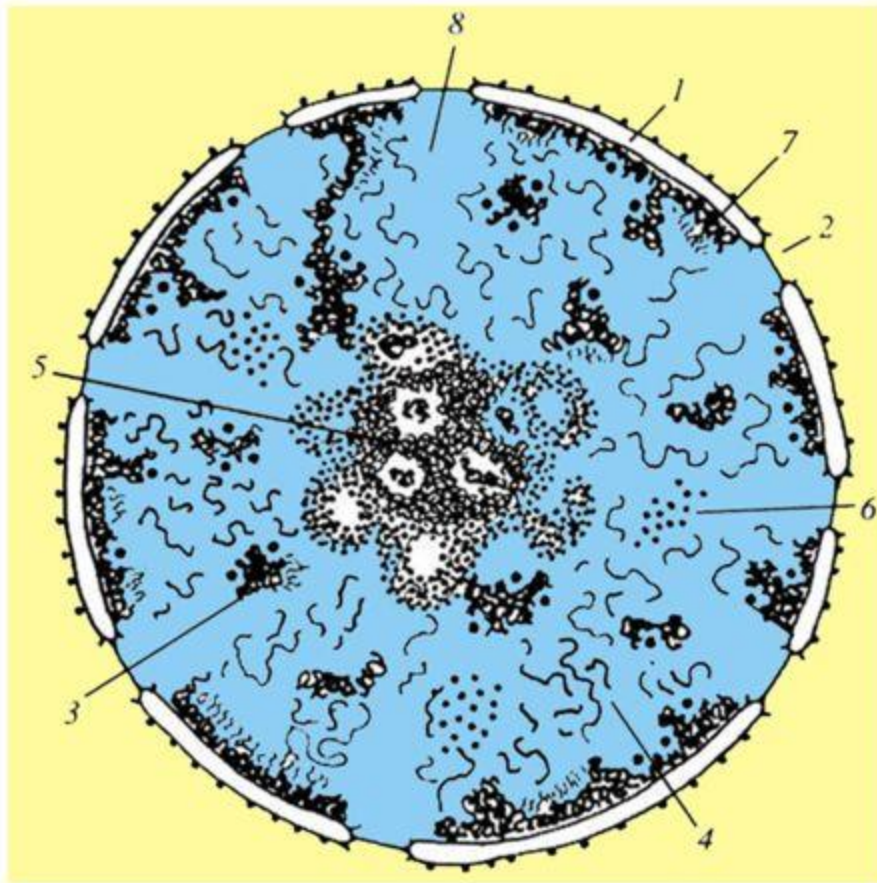
*Тутовый шелкопряд:
бабочка и коконы*

Структурные компоненты ядра



- **Ядерная оболочка (кариолема)**
- **Ядерный сок (кариоплазма)**– гелеобразный коллоидный раствор.
- **Ядрышко**
- **Хроматин**

Схема строения клеточного ядра

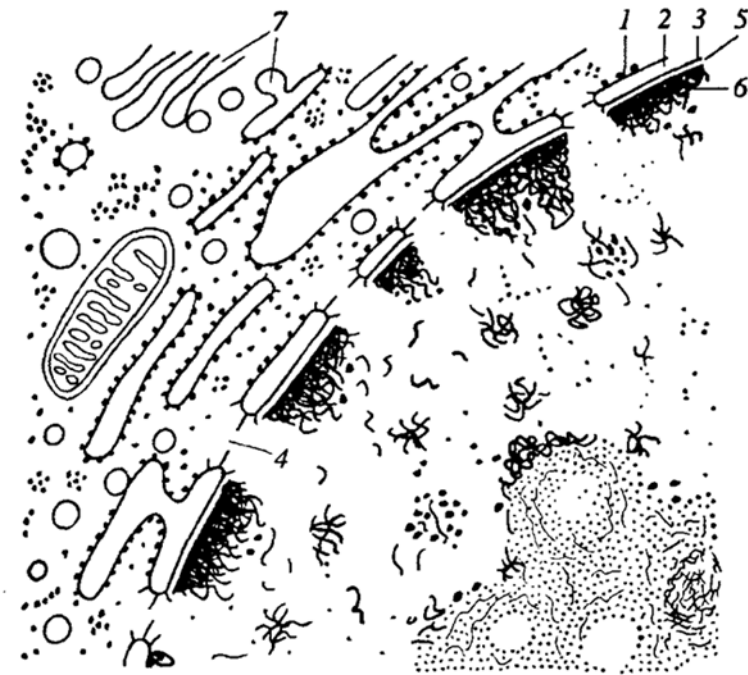


- 1 – ядерная оболочка (две мембраны – внутренняя и внешняя – и перинуклеарное пространство),
- 2 – ядерная пора,
- 3 – хроматин конденсированный,
- 4 – хроматин диффузный,
- 5 – ядрышко,
- 6 – гранулы,
- 7 – фибриллы,
- 8 – кариоплазма

Ядерный сок

- **Ядерный сок (кариоплазма)** - внутренняя среда ядра, представляющая собой коллоидное (гелеобразное) вязкое вещество, в котором находятся структуры ядра, а также ферменты и нуклеотиды, необходимые для репликации, транскрипции.
- **Функция ядерного сока:** *осуществление взаимосвязи ядерных структур и обмен с цитоплазмой клетки.*

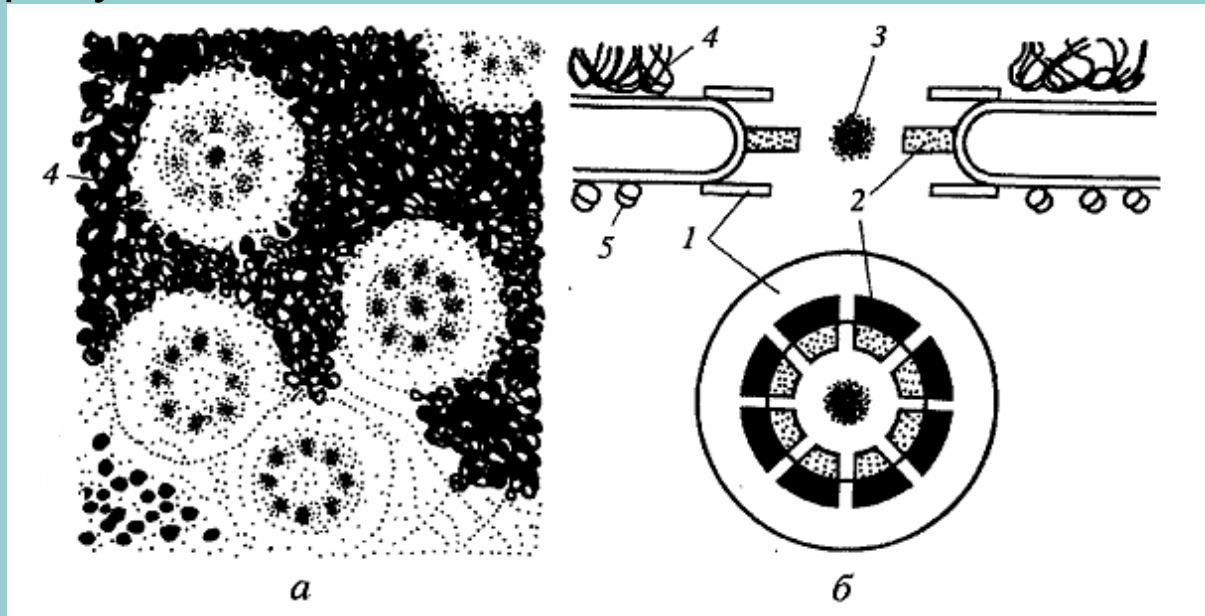
Ядерная оболочка



- Состоит из двух мембран – наружной и внутренней, между которыми имеется **перинуклеарное пространство** (2).
- Наружная ядерная мембрана (1) переходит в ЭПС и может быть покрыта рибосомами.
- К внутренней мембране (3) прилегает пластинка из промежуточных филаментов – **ядерная ламина** (5). К ней прикрепляются нити **хроматина** (6)
- В ядерной оболочке имеются поры (4).

Ядерные поры

- В месте поры наружная и внутренняя мембраны сливаются
- Пора заполнена тремя слоями белковых гранул (по 8 штук)
- В центре поры находится центральная гранула. Она связана с другими гранулами белковыми нитями



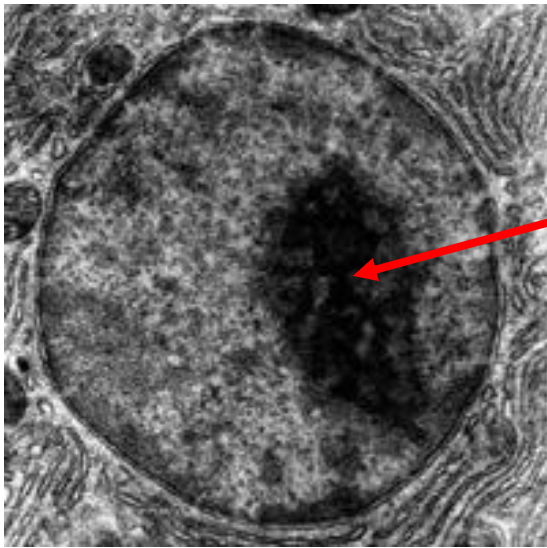
- Ядерные поры обеспечивают обмен веществ между цитоплазмой и ядром. Из цитоплазмы в ядро попадают: нуклеотиды, ферменты, белки для построения рибосом, АТФ. Из ядра в цитоплазму выводятся все виды РНК, субъединицы рибосом.

Функция ядерной оболочки:

- **защитная**
- **барьерная**
- **регуляторная**
- **транспортная**
- **фиксирующая**

ЯДРЫШКО

- **Ядрышки** – это мелкие, обычно шаровидные тельца, являющиеся непостоянными компонентами ядра - они исчезают в начале деления клетки (профаза) и восстанавливаются после его окончания (телофаза).
- Впервые ядрышки были обнаружены Фонтана в 1774 г.



Ядрышко

возникновение ядрышек связано с ядрышковыми организаторами, расположенными в области вторичных перетяжек спутничных хромосом (13, 14, 15, 21 и 22 пары).

В области вторичных перетяжек локализованы гены, кодирующие синтез рибосомальных РНК.

Функция ядрышка: синтез рибосомальных РНК

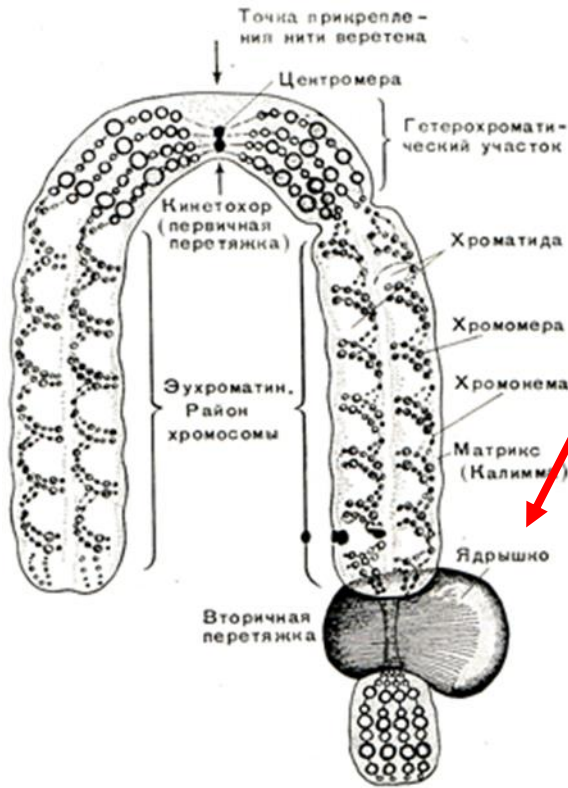
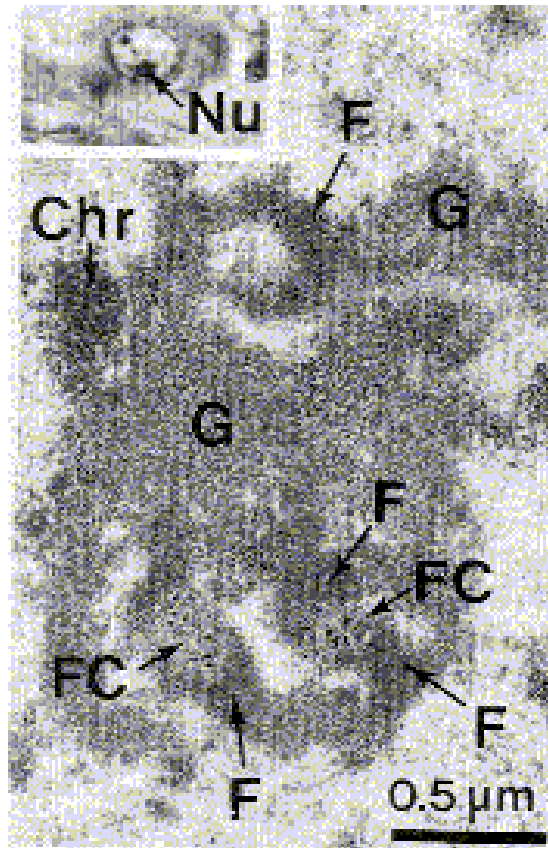
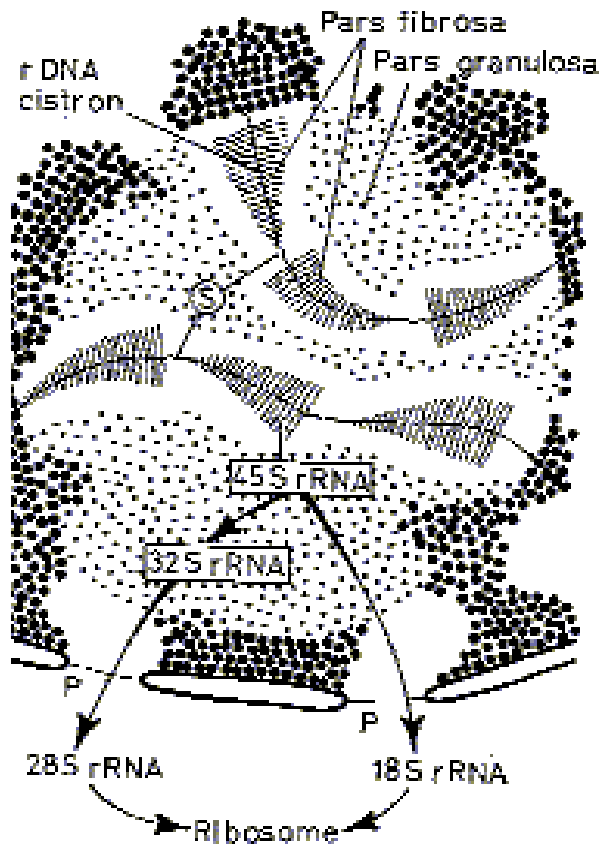


Схема строения и электронная микрофотография - ядрышка



В структуре ядрышка выделяют гранулярный и фибриллярный компоненты.

Функция: синтез р-РНК, из которых на 80% состоят рибосомы

Состав ядрышка

- Основным **компонентом** ядрышка является **белок**: на его долю приходится до **70—80%** от сухой массы. Такое большое содержание белка и определяет высокую плотность ядрышек. Кроме белка в составе ядрышка обнаружены нуклеиновые кислоты: **РНК (5—14%)** и **ДНК (2-12%)**. В структуре ядрышка выделяют **гранулярный и фибриллярный компоненты**.

Число ядрышек может быть различным – **1-5** ядрышек на гаплоидный набор и до **10** на диплоидный набор, причем их количество не строго постоянно даже у одного и того же типа клеток. При новообразовании ядрышек они могут сливаться друг с другом в одну общую структуру, т.е. в пространстве интерфазного ядра отдельные ядрышковые организаторы разных хромосом могут объединяться.

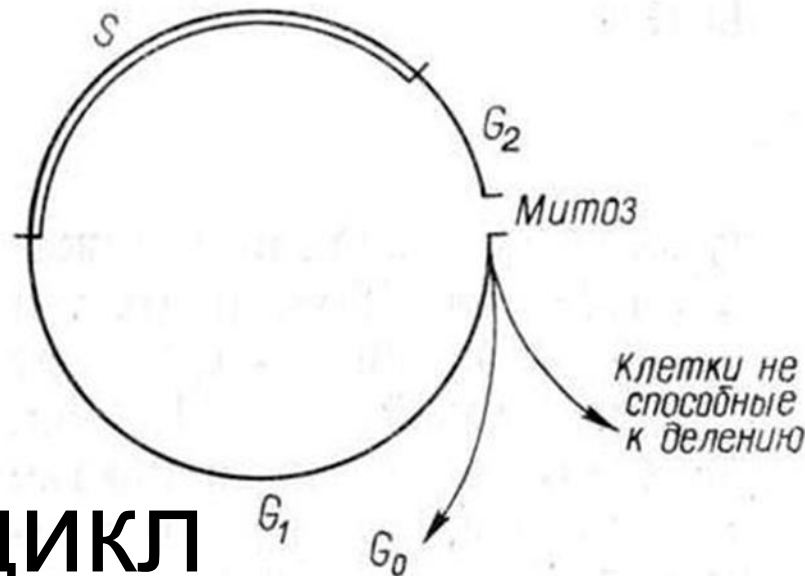
Наследственный материал

Хроматин

- это одно из возможных структурно-функциональных состояний наследственного материала, характерное для неделящейся клетки

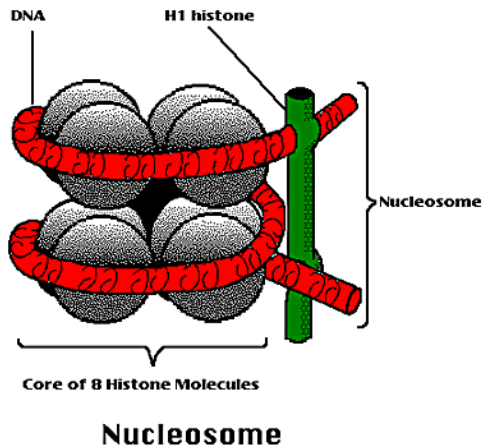
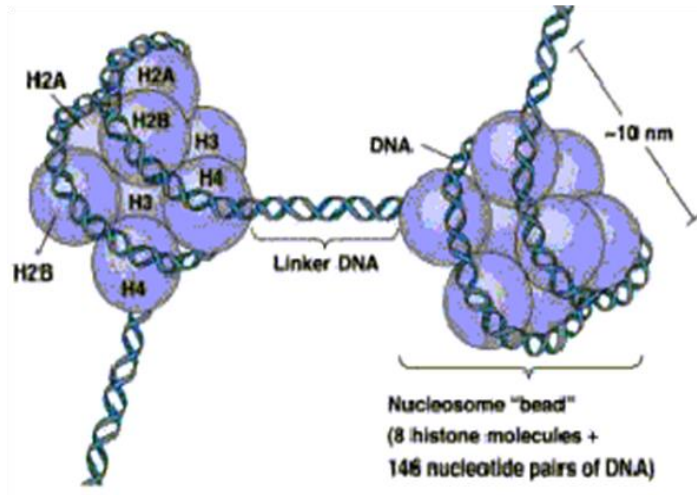
Хромосомы

- возможное структурно-функциональное состояние наследственного материала встречающееся во время митотического деления клетки



Клеточный цикл

Хроматин



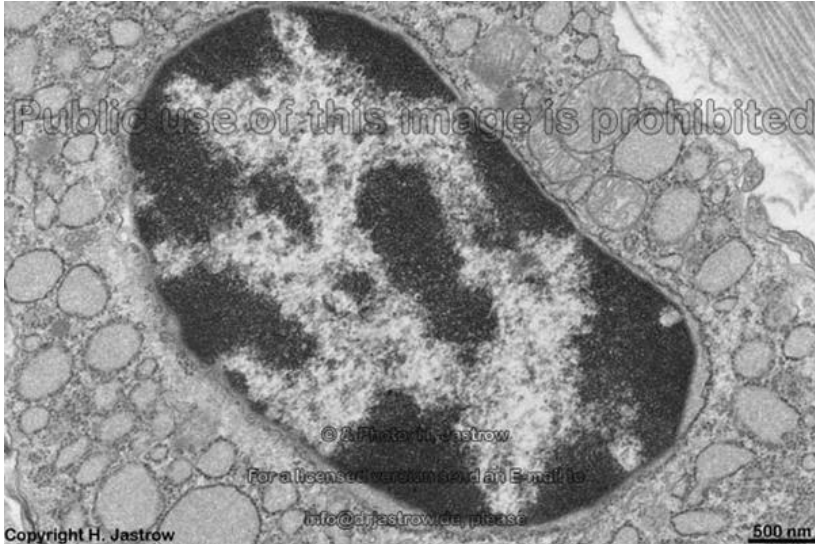
- нуклеопротеидные нити

Химический состав:

- ДНК – 40%
 - Белки -60% (гистоновые 40%, негистоновые -20%).
- Гистоновые белки** (H1, H2A, H2B, H3, H4) образуют нуклеосомы, участвуют в упаковке ДНК, ограничивают транскрипцию.

Негистоновые белки- в основном ферменты

Структурные состояния хроматина

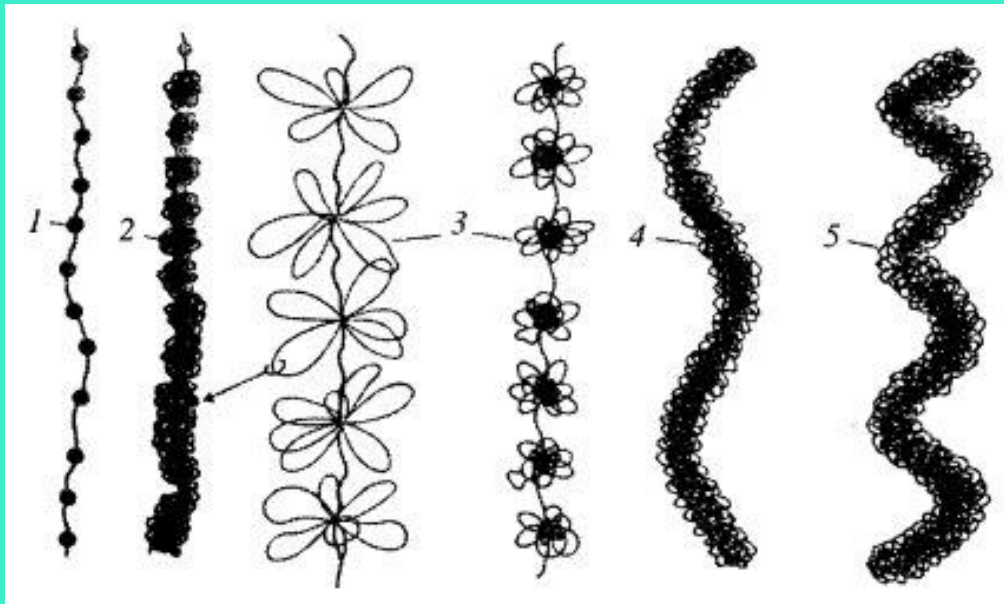


Хроматин в интерфазе может находиться в двух состояниях:

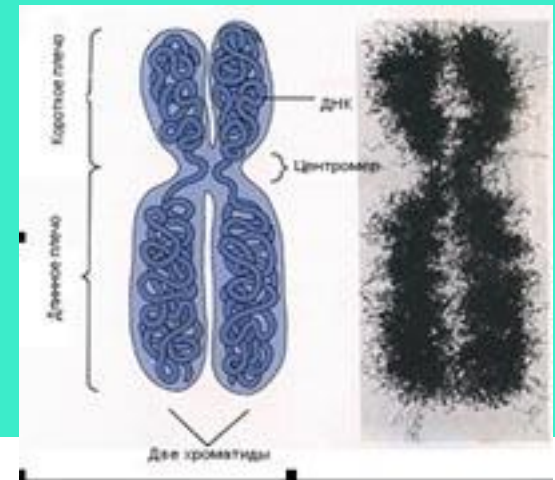
- **Эухроматин** – деспирализованный, в виде тонких нитей, активный. (считывается информация). Плохо окрашивается.
- **Гетерохроматин** – спирализованный, в виде плотных клубочков, неактивный (не считывается информация). Интенсивно окрашивается.
- При подготовке клетки к делению происходит упаковка всего хроматина и образование - **хромосом**

- Хроматин в ядре может быть структурно не оформлен, находясь в дисперсном(распылённом) состоянии и распределён по всему ядру, но может быть и в пристеночном состоянии (сосредоточен у ядерной мембраны).
- Однако на определенном этапе жизни клетки из него формируются четкие структуры!!!- хромосомы.

Этапы упаковки хроматина



1. **Нуклеосомный**
2. **Нуклеомерный**
3. **Хромомерный**
4. **Хромонемный**
5. **Хроматидный**



1.Молекула ДНК



2.Хроматин в форме нуклеосом



3.Хроматиновая фибрилла 30 нм(нуклеомерный):



А) Соленоидный тип укладки



Б) Нуклеомерный тип укладки

4.Петельная структура (хромомерный)



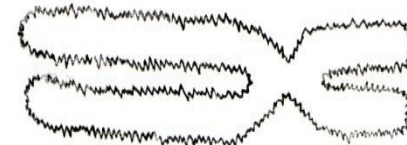
5.Хромонема



6.Хроматида



7.Хромосома



Строение метафазной хромосомы

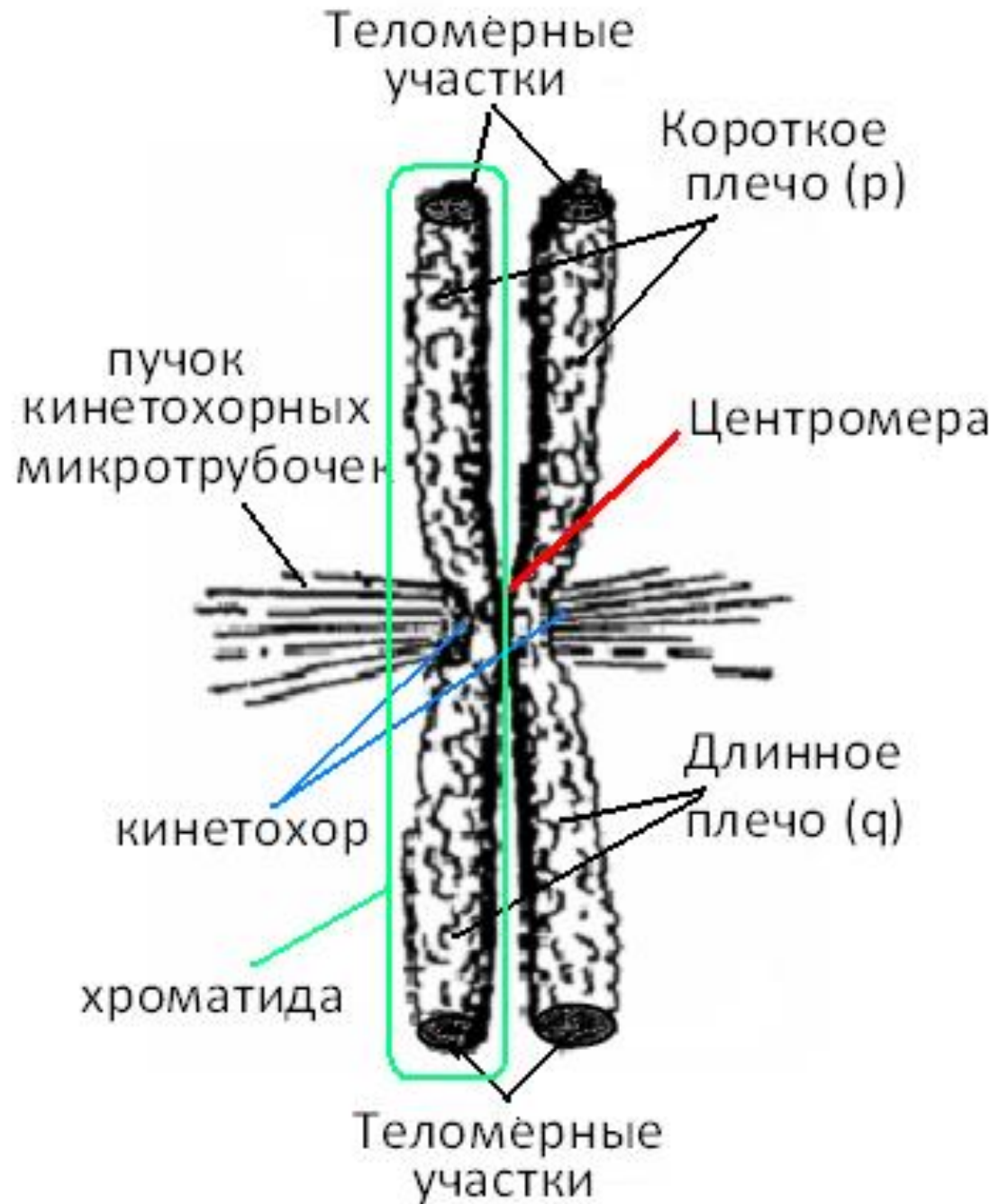
Термин хромосома был предложен в 1888 г. немецким морфологом В. **Вальдейером**, который применил его для обозначения внутриядерных структур эукариотической клетки, хорошо окрашивающихся основными красителями (от греч. **хрома** — цвет, краска, **сома** — тело).

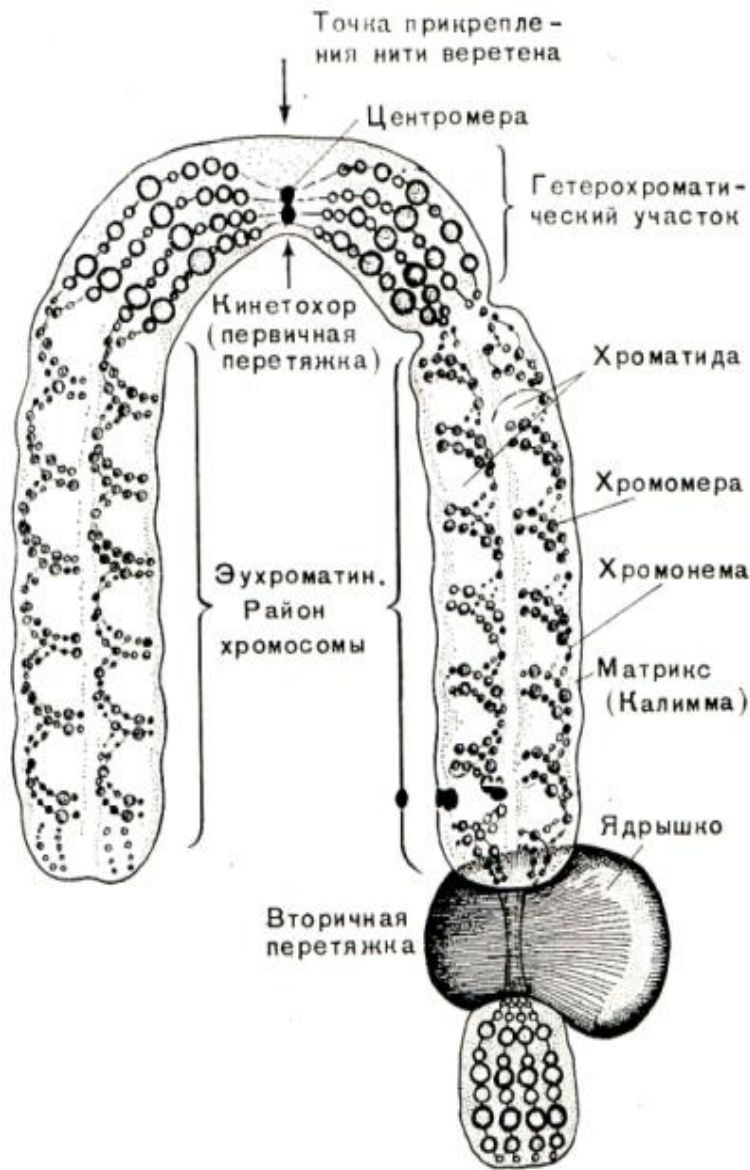
Хромосомы синтетически неактивны. Строение хромосом лучше всего изучать в момент их наибольшей конденсации, т.е. в метафазе и начале анафазы митоза.

Строение метафазной хромосомы

- Каждая хромосома в метафазе митоза состоит из **двух хроматид**, образовавшихся в результате редупликации, и соединенных **центромерой** (первичной перетяжкой).
- В центральной части центромеры находятся **кинетохоры**, к которым во время митоза прикрепляются микротрубочки нитей веретена
- Центромера делит хромосому на два плеча. Короткое плечо обозначается буквой – p, длинное – q.
- Концы хромосомы защищены теломерными участками. Благодаря теломерам хромосомы не склеиваются между собой.

Строение метафазной хромосомы





•Некоторые хромосомы (13, 14, 15, 21 и 22 – спутничные) на коротком плече имеют **вторичную перетяжку**, отделяющую участок хромосомы - «спутник». Вторичные перетяжки этих хромосом участвуют в образовании ядрышка.

Типы хромосом

- Хромосомы с равными плечами называют *равноплечими* или *метацентрическими*, с плечами неодинаковой длины - *неравноплечими* – *субметацентрическими*, с одним коротким и вторым почти незаметным – *палочковидными* или *acroцентрическими*. В случае полного отсутствия одного плеча хромосомы называются *телоцентрическими*.



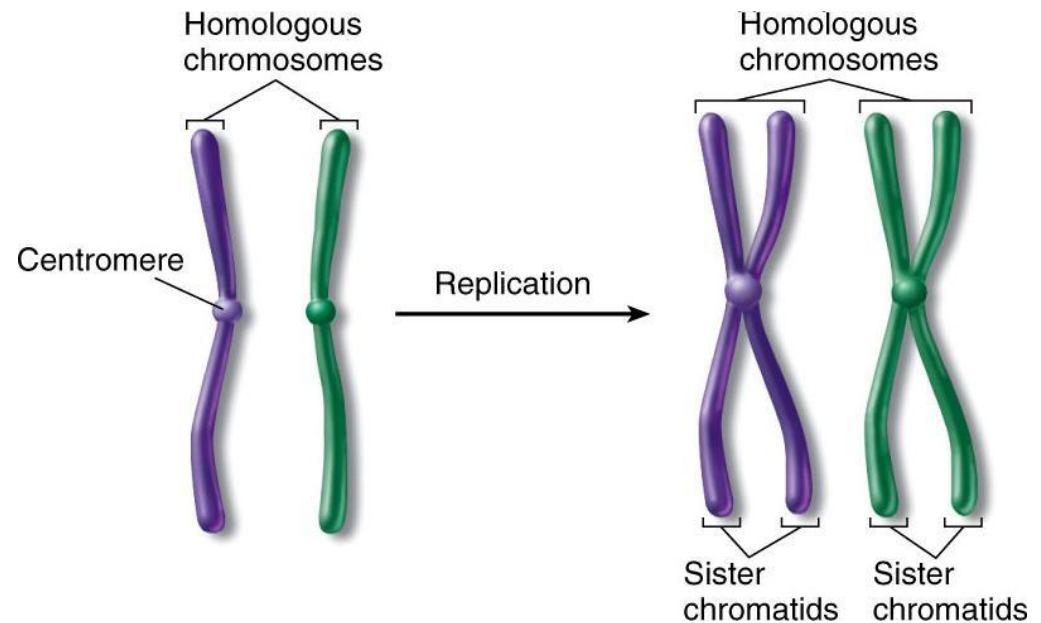
а – метацентрические; б – субметацентрические; в – акроцентрические; г – спутничные; д – телоцентрические.

Хромосомы подразделяются на

- **аутосомы** (одинаковые у обоих полов).
- и **гетеросомы**, или **половые хромосомы** (разные для мужских и женских особей).

Различают:

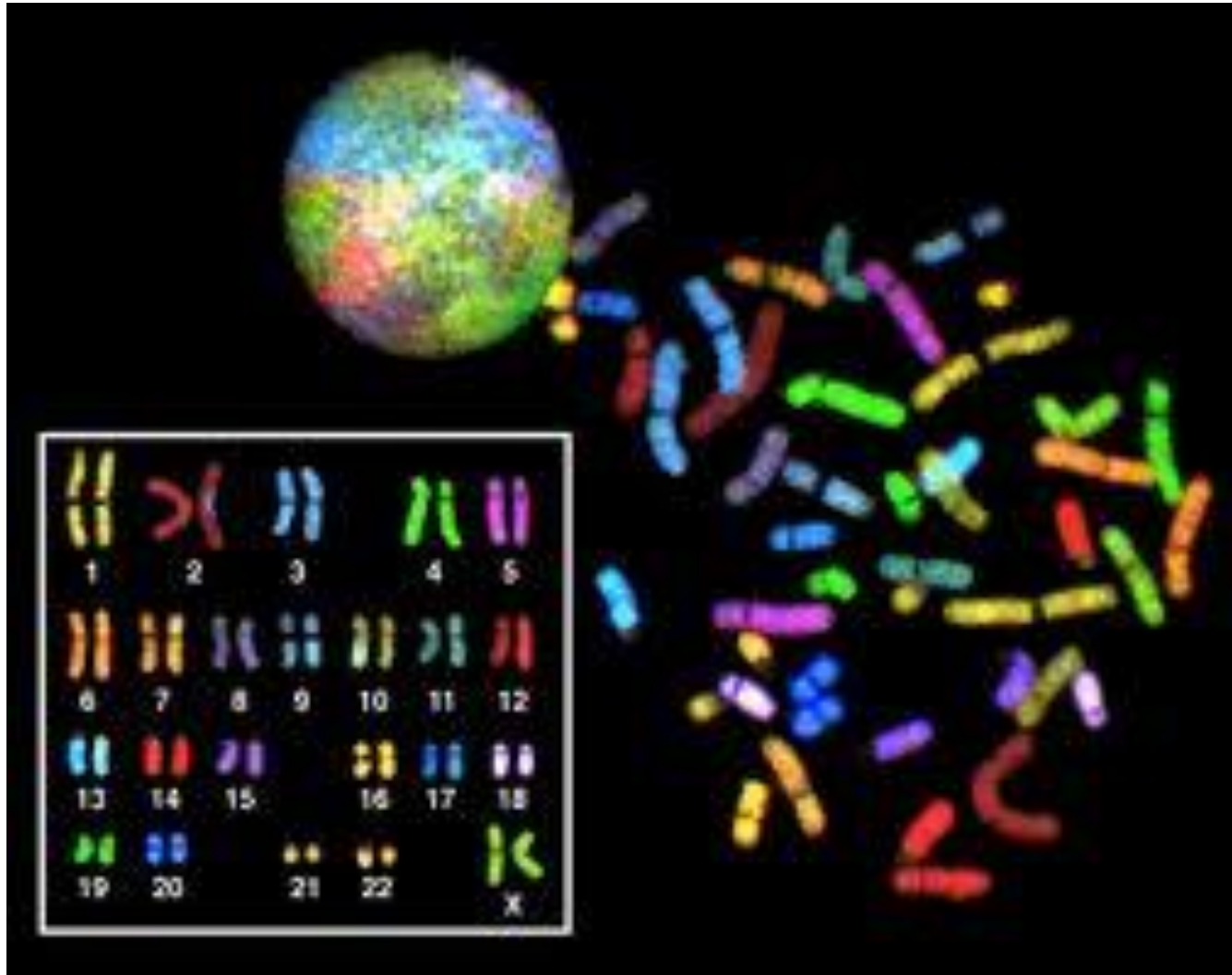
- **гомологичные хромосомы.** Хромосомы одной пары, одинаковы по размерам, форме, составу и порядку расположения генов, но различны по происхождению (одна унаследована от отцовского, другая — от материнского организма).
- **негомологичные** - хромосомы из разных пар.



Доказательства участия хромосом в передаче наследственной информации

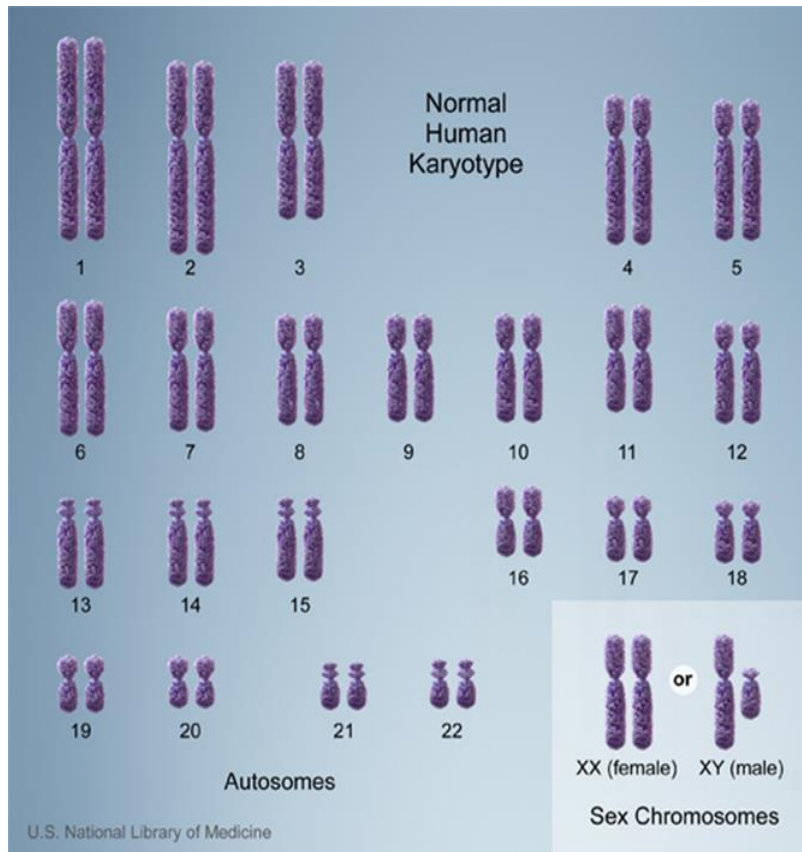
- Хромосомы являются материальными носителями информации на клеточном уровне.
- *Прямыми доказательствами этого являются наследственные болезни, связанные с нарушением числа и структуры хромосом.*
- *Косвенными доказательствами этой функции хромосом являются правила хромосом:*
- **Правило постоянства числа хромосом.** Число хромосом и особенности их строения – видовой признак.
- **Правило парности хромосом.** Число хромосом в соматических клетках всегда четное, это связано с тем, что хромосомы составляют пары, т.к. одна хромосома при половом размножении идет от отцовского организма, а вторая от материнского. Хромосомы, относящиеся к одной паре, одинаковые по величине, форме и расположению центромер называются гомологичными.
- **Правило индивидуальности хромосом.** Каждая пара хромосом характеризуется своими особенностями. Негомологичные хромосомы всегда имеют ряд отличий.
- **Правило непрерывности хромосом.** Хромосомы способны к авторепродукции (в результате репликации ДНК). «Дочерние» хромосомы образуются в результате расхождения хроматид материнской хромосомы в анафазу митоза или мейоза II, что обеспечивает непрерывную передачу наследственной информации при делении клеток.

Совокупность числа и морфологии
хромосом данного вида называется -
КАРИОТИП



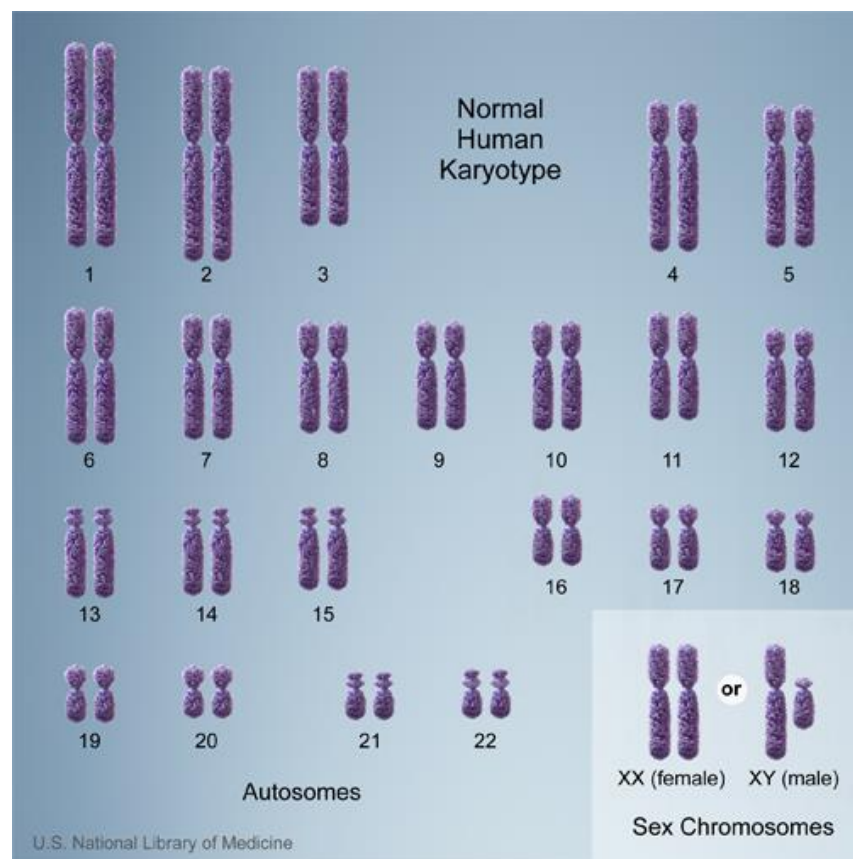
Кариотип

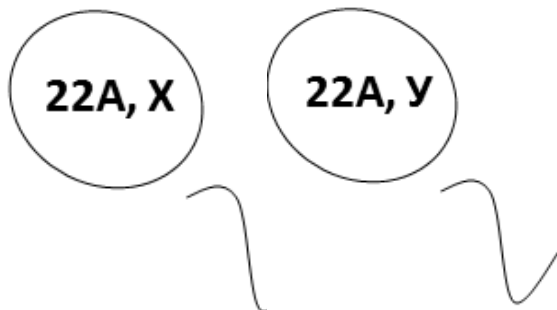
- Набор хромосом в кариотипе парный (диплоидный), унаследованный от обоих родителей через их половые клетки
- диплоидный набор хромосом, свойственный соматическим клеткам организмов одного вида
- Является видоспецифическим признаком и характеризуется определенным числом, строением и генетическим составом хромосом.
- Термин был предложен в 1924 году Г.А. Левитским.



Кариотип

- В кариотипе человека 46 хромосом или 23 пары.
- Из них 22 пары одинаковые у мужчин и женщин, их называют **аутосомами**.
- Пара хромосом, по которой мужской и женский организмы различаются называются **половыми или гетерохромосомами**.



	Число хромосом	Женский организм	Мужской организм
Соматическая клетка	Диплоидный набор, $2n$, Всего 46 хромосом: • 44 – аутосомы • 2 - половые хромосомы	44А ХХ	44А ХУ
Половые клетки	Гаплоидный набор, n , Всего 23 хромосомы: • 22 – аутосомы • 1 - половая хромосома	 Один тип яйцеклеток	 два типа сперматозоидов

Кариотипирование

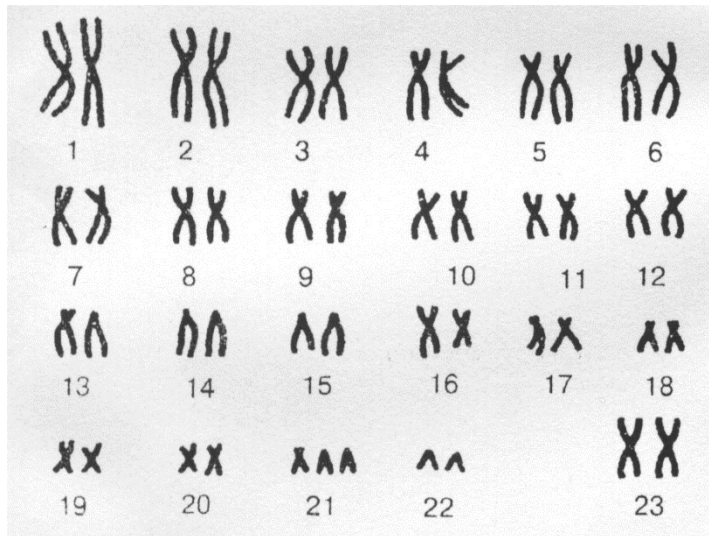
- Изучается кариотип на стадии метафазы митоза.
- Берут клетки крови (лейкоциты), сеют на специальную питательную среду
- Культивируют 1-2 суток
- Останавливают деление, добавляя колхицин
- Готовят микропрепарат, окрашивают его
- Находят клетки на стадии метафазы (метафазная пластинка)
- Фотографируют
- Составляют кариограмму (идеограмму) и анализируют ее
- Кариотипирование используется для диагностики хромосомных болезней



Международные классификации хромосом

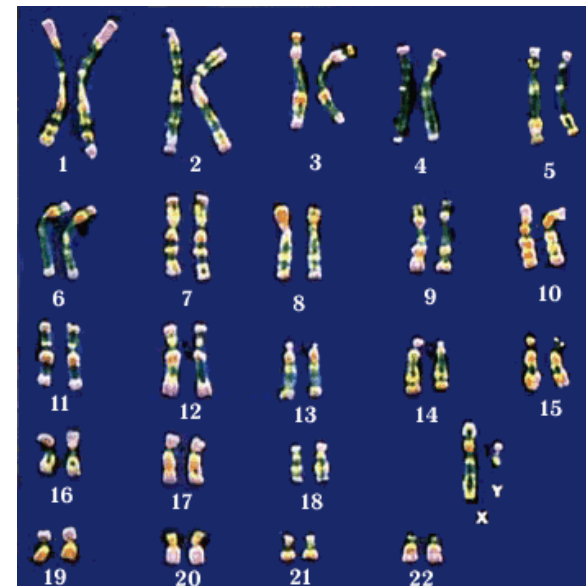
Денверская (1960г.)

- Хромосомы делят на группы (А,В,С,D,E,F,G),учитывая размеры и положение центромеры,



Парижская (1970г.)

- Проводится дифференциальное окрашивание (смесь Гимзы или флюоресцентные красители)
- Каждой хромосоме присвоен номер



Международные классификации хромосом

- Идиограмма (кариограмма) – это систематизированный кариотип, в котором хромосомы располагаются по мере убывания их величины. Точно расположить хромосомы по величине удастся далеко не всегда, так как некоторые пары хромосом имеют близкие размеры.
- Поэтому в 1960 г. была **предложена Денверская классификация хромосом**, которая помимо размеров хромосом учитывает их форму, положение центромеры и наличие вторичных перетяжек и спутников.
- 23 пары хромосом человека разбили на 7 групп от А до G. Важным параметром является центромерный индекс (ЦИ), который отражает отношение (в %) длины короткого плеча к длине всей хромосомы.

Денверская классификация хромосом (1960г.)

- К группе А относят **1—3 пары хромосом**. Это самые крупные, метацентрические и субметацентрические хромосомы, их центромерный индекс **от 38 до 49**. Хромосома 1 (11 мкм) имеет почти медианную центромеру. Хромосома 2 (10.8 мкм) почти равна первой, имеет субмедианную центромеру. Хромосома 3 (8.3 мкм) короче первой и второй.
- Группа В (4 и 5 пары). Это большие **(7,7 мкм)** субметацентрические хромосомы, ЦИ 24—30. Не отличаются друг от друга.
- Группа С (6—12 пары). Хромосомы среднего размера, субметацентрические, ЦИ 27—35. К этой группе относят и X-хромосому. Размеры хромосом 5,7-7,2 мкм
- Группа D (13—15 пары). Хромосомы акроцентрические, сильно отличаются от всех других хромосом человека, но между собой не различаются. ЦИ 15. Размеры хромосом около 4,2 мкм.
- Группа Е (16—18 пары). Относительно короткие (хромосома 16 - 3,6 мкм, 17 – 3,5 мкм, 18 – 3,8 мкм) – метацентрические или субметацентрические, ЦИ 26-40.
- Группа F (19—20 пары): две короткие около 2,9 мкм, субметацентрические хромосомы, ЦИ 36-46.
- Группа G (21 и 22 пары): это маленькие (21 – 2,3 мкм, 22 – 2,8 мкм) акроцентрические хромосомы, ЦИ 13—33. К этой группе относят и Y-хромосому.

Парижская классификация хромосом (1971 г.)

- В основе Парижской классификации хромосом человека (1971 г.) лежат методы специальной дифференциальной окраски, при которой в каждой хромосоме выявляется характерный только для нее порядок чередования поперечных светлых и темных сегментов.
- Различные типы сегментов обозначают по методам, с помощью которых они выявляются наиболее четко. Например, Q-сегменты – это участки хромосом, флюоресцирующие после окрашивания акрихин-ипритом; G-сегменты выявляются при окрашивании красителем Гимза (Q- и G-сегменты идентичны); R-сегменты окрашиваются после контролируемой тепловой денатурации и т.д. Данные методы позволяют четко дифференцировать хромосомы человека внутри групп.
- Каждое плечо хромосомы разделяют на районы, нумеруемые по порядку от центромеры к теломере. В некоторых коротких плечах выделяют один такой район, а в других (длинных) – до четырех. Полосы внутри районов нумеруются по порядку от центромеры. Если локализация гена точно известна, для ее обозначения используют индекс полосы. Например, локализация гена, кодирующего эстеразу D, обозначается 13p4 – четвертая полоса первого района короткого плеча тринадцатой хромосомы. Локализация генов не всегда известна до полосы. Так расположение гена ретинобластомы обозначают 13q, что означает локализацию его в длинном плече тринадцатой хромосомы.