Реферат на тему:

«Цитологические основы наследственности»

**Оглавление**

1. Предмет и проблематика медицинской генетики

2. Клетка - основная единица биологической активности

3. Строение хромосом

4. Жизненный цикл клетки. Митоз, его значение. Патология митоза

5. Строение и размножение половых клеток. Гаметогенез. Мейоз. Патология мейоза

**1. Предмет и проблематика медицинской генетики**

Медицинская генетика изучает закономерности наследственности и изменчивости под углом зрения патологии (болезни), а именно - причины возникновения наследственных болезней, характер их наследования в семьях, распространение в популяциях людей, специфические процессы на клеточном и молекулярном уровнях.

Генетические факторы влияют на причину многих не наследственных в обычном смысле слова болезней, накладывая отпечаток на возможность возникновения, течение и исход болезни. Здесь стоит вопрос о наследственной предрасположенности к болезням.

К кругу задач медицинской генетики ОТl1Осится изучение наследственной изменчивости - геномных, хромосомных и генных мутаций. Генетика выясняет условия их возникновения. При действии на формирующиеся половые клетки здоровых людей химических соединений и физических факторов возникает изменение генетических механизмов - мутации, которые выявляются не у лиц, подвергшихся воздействию, а у их потомства и выражаются в виде наследственных болезней и пор оков развития.

К задачам медицинской генетики относится разработка методов лечения наследственных болезней, методов ранней диагностики (распознавания) наследственных болезней и методов их превентивного (предупредительного) дородового лечения.

Чтобы понять основы наследственности и изменчивости человека, необходимо знать строение и функции клетки.

**2. Клетка - основная единица биологической активности**

В природе существуют многоклеточные, одноклеточные и неклеточные организмы.

У многоклеточных организмов клетки имеют оформленное ядро и цитоплазму с органоидами. Такие клетки называются эукариотами. у эукариот ДНК может спирализоваться и упаковываться белкамигистонами, а при делении клеток образуются хромосомы.

У одноклеточных организмов (бактерий и сине-зеленых водорослей) ядерное вещество не покрыто ядерной оболочкой; одна молекула ДНК замкнута в кольцо; нет белков-гистонов, которые упаковывают ДИК; дик деспирализована (раскручена); отсутствуют мембранные органоиды, нет клеточного центра. Такие клетки называются прокариотами.

Неклеточные формы живой природы - вирусы. Вирусы состоят из нуклеиновой кислоты и белковой оболочки. Они самостоятельно жить не могут и являются облигатными (обязательными) паразитами человека, животных и растений.

Строение эукариотической клетки

Эукариотическая клетка состоит из оболочки, цитоплазмы и ядра. Оболочка или мембрана покрывает клетку снаружи, отделяя ее

содержимое от окружающей среды. Мембраной покрыты: большинство органоидов клетки. Мембрана состоит из 2-х слоев липидов, между которыми расположен слой белка. На мембранах происходят многочисленные биохимические процессы.

Цитоплазма - полужидкая слизистая бесцветная масса сложного строения. В цитоплазме расположены: 1) ядро; 2) органоиды; 3) включения.

1) Ядро состоит из: а) хроматина; б) ядрышка; в) ядерного сока; г) ядерной оболочки.

а). Хроматин - интенсивно окрашенные глыбки, гранулы и сетевидные структуры ядра. Они состоят из деспирализованной ДНК и белка. Во время деления клетки ДНК уплотняется и упаковывается с помощью белков-гистонов (структурные белки), превращаясь в хромосомы. Спирализованные участки ДНК не активны - на них не происходит синтез иРНК. Передача генетической информации осуществляется деспирализованными участками ДНК. Когда ядро находится в интерфазе (между делениями).

Различают хроматин 2-х видов: эухроматин и гетерохроматин.

Эухроматин слабо окрашен, активен, на нем происходит транскрипция иРНК. Гетерохроматин хорошо окрашивается красителями, сильно спирализован, не активен. Перед делением нити хроматина превращаются в хромосомы и теперь гетерохроматин контролирует степень конденсации (уплотнении) и спирализации хромосом, делая нити ДНК во время деления клетки недоступными для транскрипции и-РНК. В хромосомах участки эухроматина и гетерохроматина чередуются в виде светлых и темных полос.

Гетерохроматин появляется в интерфазном ядре женских клеток. В женском организме имеется две: половых Х-хромосомы, одна из которых сильно спирализована и плотно упакована уже на ранних этапах эмбрионального развития и видна в виде глыбки хроматина, прикрепленного к 15 оболочке ядра. В мужском организме одна половая Х-хромосома, а вторая половая У-хромосома. Благодаря сильной спирализации одной хромосомы у женщин организмы мужчин и женщин уравновешиваются по количеству функционирующих генов. Глыбки хроматина, прикрепленные к оболочке ядра в женских клетках, называются половым хроматином или тельцем Барра.

Половой хроматин имеет диагностическое значение. Отсутствие его в ядрах клеток у женщин и присутствие у мужчин свидетельствует о наследственном заболевании. Определяют половой хроматин путем анализа эпителиальных клеток в соскобе слизистой оболочки щеки или в клетках крови - лейкоцитах.

б) Ядрышко формируется на определенных хромосомах с генами, кодирующими синтез и-РНК; в нем образуются субчастицы рибосом. Ядрышко обнаруживается только в неделящихся клетках.

в). Ядерный сок - кариоплазма - это бесструктурная масса, состоящая из белков, различных РНК Свободных нуклеотидов, аминокислот, продуктов обмена.

г). Ядерная оболочка - состоит из 2-х мембран, пронизанных порами, через которые вещества проникают из цитоплазмы в ядро и выводятся из ядра в цитоплазму.

2) Органоиды. К ним относятся: эндоплазматическая сеть, рибосомы, аппарат Гольджи, лизосомы, митохондрии, клеточный центр.

а) Митохондрии - это энергетические станции клетки. Они образуют и накапливают энергию в виде АТФ. Митохондрии имеют 2 мембраны: наружную гладкую и внутреннюю, образующую складки (кристы), что увеличивает внутреннюю поверхности, митохондрий. На внутренней мембране синтезируется АТФ (аденозинтрифосфорная кислота).

б) Рибосомы - состоят из 2-х субчастиц: большой и малой, состоящих из белка и рибосомальной рнк. Между большой и малой частями находится Функциональная зона, в которой проходит и-РНК, в большой субъединице образуются полипептидные связи между аминокислотами в процессе синтеза белка.

в) клеточный центр - состоит из 2-х центриолей, расположенных под прямым углом друг к другу. Каждая центриоль-цилдиндр, состоящий из 2 триплетов микротрубочек. Клеточный центр растягивает хроматиды (хромосомы) во время деления клетки, обеспечивая равноценное распределение генетического материала между дочерними клетками.

3) Включения- непостоянные компоненты клетки. Их можно разделить на несколько групп: 1) трофические (питательные): жиры, углеводы; 2) секреторные (нужные организму): гормоны, ферменты; 3) экскреторные (ненужные и подлежащие выделению из организма): мочевая, кислота и др.; 4) пигментные:: меланин (коричневый пигмент).

**3. Строение хромосом**

Хромосомы - это интенсивно окрашенное тельце, состоящее из молекулы ДНК, связанной с белками-гистонами. Хромосомы формируются из хроматина в начале деления клеток (В профазе митоза), но лучше их изучать в метафазе митоза. Когда хромосомы располагаются в плоскости экватора и хорошо видны в световой микроскоп, Т.К.В это время ДНК достигает максимальной спирализации.

Хромосомы состоят из 2 сестринских хроматид (удвоенных молекул ДНК), соединенных друг с другом в области первичной перетяжки - центромеры. Центромера делит хромосому на 2 плеча. В зависимости от расположения центромеры хромосомы бывают; 1) метацентрические центромера расположена в середине хромосомы и плечи ее равны; 2)субметацентрические центромера смещена от середины хромосом и одно плече короче другого; 3) акроцентрические - центромера расположена близко к концу хромосомы. И одно плечо значительно короче другого. В некоторых хромосомах есть вторичные перетяжки, отделяющие от плеча хромосомы участок, называемый спутником, из которого в интерфазном ядре образуется ядрышко,

Правила хромосом

1. Постоянство числа хромосом.

Соматические клетки организма каждого вида имеют строго определенное число хромосом (у человека -46, у кошки- 38, У мушки дрозофилы - 8, у собаки -78. у курицы -78).

2. Парность хромосом.

Каждая. хромосома в соматических клетках с диплоидным набором имеет такую же гомологичную (одинаковую) хромосому, идентичную по размерам, форме, но неодинаковую по происхождению: одну - от отца, другую - от матери.

3. Правило индивидуальности хромосом.

Каждая пара хромосом отличается от другой пары размерами, формой, чередованием светлых и темных полос.

4. Правило непрерывности.

Перед делением клетки ДНК удваивается и в результате получается 2 сестринские хроматиды. После деления в дочерние клетки попадает по одной хроматиде, таким о6разом, хромосомы непепрывны: от хромосомы образуется хромосома.

Все хромосомы подразделяются на аутосомы и половые хромосомы. Половые - это 23 пара хромосом, определяющая формирование мужского 11 женского организма.

Аутосомы - все хромосомы в клетках, за исключением половых хромосом, их 22 пары.

В соматических клетках присутствует.двойной - диплоидный набор хромосом, в половых-, гаплоидный (одинарный).

Определенный набор хромосом клетки, характеризующийся постоянством их числа, размером и формой, называется кариотипом •.

Для того, чтобы разобраться в сложном наборе хромосом, их располагают попарно по мере убывания их величины, с учетом! положения центромеры и наличия вторичных перетяжек. Такой систематизированный кариотип называется идиограммой.

Впервые хромосомы так систематизировали на конгрессе генетиков в Денвере (США, 1960 г.)

В 1971 г. в Париже классифицировали хромосомы по окраске и чередованию темных и светлых полос гетеро - и эухроматина.

Для изучения кариотипа генетики используют метод цитогенетического анализа, при котором можно диагностировать ряд наследственных заболеваний, связанных с нарушением числа и формы хромосом.

**4. Жизненный цикл клетки. Митоз его значение. Патология митоза**

Жизнь клетки от момента eе возникновения в результате деления до ее собственного деления или смерти называется жизненным циклом клетки.

В течение всей жизни клетки растут, дифференцируются. Выполняют специфические функции. Жизнь клетки между делениями называется интерфазой. Интерфаза состоит из 3-х периодов: пресинтетический, синтетический и постсинтетический. Пресuнтетический период следует сразу за делением. В это время клетка интенсивно растет, увеличивая количество митохондрий и рибосом. В ядре клетки набор генетического материала = 2п2с. В синтетический период происходит репликация (удвоение) количества ДНК, а также синтез РНК и белков. Набор генетического материала (хроматина) становится 2п4с. В постсинmетический период клетка запасается энергией, синтезируются белки ахроматинов ого веретена, идет подготовка к митозу.

Существуют различные типы деления клеток: амитоз, митоз, мейоз.

Амитоз - прямое деление прокариотических клеток и некоторых клеток у человека.

Митоз - непрямое деление клеток, во время которого из хроматина образуются хромосомы. Митозом делятся соматические клетки эукариотических организмов, в результате чего дочерние клетки получают точно такой же набор хромосом, какой имела дочерняя клетка. Митоз состоит из 4-х фаз: профаза, метафаза, анафаза, телофаза.

Профаза - начальная фаза митоза. В это время начинается спирализация ДНК и укорочение хромосом, которые из тонких невидимых нитей хроматина становятся короткими толстыми, видимыми в световой микроскоп, и располагаются в виде клубка. Ядрышко и ядерная оболочка исчезает, и ядро распадается, центриоли клеточного центра расходятся по полюсам клетки, между ними растягиваются нити веретена деления (2п4с).

Метафаза - хромосомы движутся к центру, к ним прикрепляются нити веретена. Хромосомы располагаются в плоскости экватора. Они хорошо видны в микроскоп и каждая хромосома состоит из 2-х хроматид. В этой фазе можно сосчитать число хромосом в клетке (2п4с).

Анафаза - сестринские хроматиды (появившиеся в синтетическом периоде при удвоении ДНК) расходятся к полюсам.

Набор хромосом остается 2п, но хроматид 2.

Телофаза (telos греч. - конец) обратна профазе: хромосомы из коротких толстых видимых становятся тонкими длинными невидимыми в световой микроскоп, формируются ядерная оболочка и ядрышко.

Заканчивается телофаза разделением цитоплазмы с образованием двух дочерних клеток (2n2c).

Биологическое значение митоза.

1) в результате митоза дочерние клетки получают точно такой же набор хромосом, который был у материнской клетки, поэтому во всех метках тела (соматических) поддерживается постоянное число хромосом (2n2c).

2) митозом делятся все метки, кроме половых:

а) за счет митоза происходит рост организма в эмбриональном и постэмбриональном периодах;

б) все функционально устаревшие клетки организма заменяются новыми путем митотического деления (эпителиальные клетки кожи, клетки крови, клетки слизистых оболочек ит.Д.);

В) процессы регенерации (восстановление утраченных тканей) происходит за счет митоза.

При воздействии неблагоприятных условий на делящуюся клетку веретено деления может неравномерно растянуть хромосомы к полюсам, и тогда образуются новые клетки с разным набором хромосом, возникает патология соматических клеток (гетероплоидия аутосом), что приводит к болезни тканей, органов, организма.

**5. Мейоз. Гаметогенез. Половые Клетки. Патология мейоза**

Мейоз (от греческого meiosis - уменьшение) - деление, приводящее к уменьшению в ядре клетки числа хромосом. С помощью мейоза происходит образование и созревание половых клеток (яйцеклеток и сперматозоидов) из особых соматических клеток яичников и семеников. В результате мейоза число хромосом уменьшается вдвое (из диплоидных клеток образуются гаплоидные).

Мейоз состоит из 2-х последовательных делений: первого и второго, причем удвоение ДНК происходит только перед первым делением. Перед делением так же как в митозе удваивается ДНК, количество хроматид удваивается – 2n4c. При первом делении делится набор хромосом; 1n2с 2n4с 1n2c

После первого деления быстро наступает второе без подготовки и без синтеза ДНК. Деление протекает по типу митоза - ровно пополам делятся хроматиды, по набор хромосом остается половинным-1n1c.

В мейозе и митозе фазы называются одинаково: профаза, метафаза, анафаза, телофаза, но в профазе 1 деления мейоза происходит кроссинговер.

Биологическое Значение мейоза

1. Мейоз приводит к уменьшению числа хромосом вдвое, что обусловливает 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 обусловливает комбинативную изменчивость (гены родителей комбинируются, вследствие 'того у детей появляютея признаки, которых не было у родителей). Комбинативная изменчивость обеспечивает большое разнообразие человечества, но дает возможность приспосабливаться к изменяющимся условиям окружающей среды, способствуя выживаемости вида.

Итак, в результате мейоза образуются клетки с гаплоидным набором хромосом.

При нарушении деления возникают подовые клетки с неправильным набором хромосом (22 и 24) или с видоизмененными хромосомами, нарушением их строения. При оплодотворении появляется организм с врожденной наследственной патологией.

Половые клетки - гаметы обеспечивают передачу наследственной информации потомкам. Мужские гаметы - сперматозоиды, женские - яйцеклетки. Созревают гаметы в гонадах мужские - в семенниках, женские - в яичниках.

Процесс образования гамет называется гаметогенезом, развитие сперматозоидов - сперматогенезом, развитие, яйцеклетки - овогенезом.

Сперматогенез. Семенник состоит из многочисленных канальцев, в стенках которых происходит развитие сперматозоидов. За это время клетка проходит несколько этапов развития:

а) зона размножения расположена в наружном слое семенного канальца, здесь клетки делятся путем митоза (это диплоидные клетки 2n2c). Они размножаются на протяжении всего периода половой зрелости мужской особи и называются сперматогониями. Некоторые из них перемещаются к просвету канальца в зону роста;

б) зона роста - сперматогонии растут, и образуется сперматоцит 1. порядка (2n4с);

в) зона созревания - сначала происходит 1-е мейотическое деление и образуется сперматоцит 2 порядка - 1п2с; затем•- 2-с мейотическое деление и образуются сперматиды - 1n1c;

г) зона Формирования - сперматиды превращаются в сперматозоиды, у них формируется головка, шейка и ХВОСТИК. Одновременно при половом акте выделяется около 200 млн. сперматозоидов. За всю жизнь в мужском организме продуцируются не менее 500 млрд. сперматозоидов. Сперматозоиды подвижны, v = 7мм/сек.

Овогенез. Он происходит в яичниках. Начинается деление в эмбриональный период, когда клетки яичников делятся митозом и образуются овогонии (2n2с), которые к моменту рождения превращаются в ооцит 1 порядка и задерживают свое дальнейшее развитие до полового созревания. С наступлением половой зрелости каждый овоцит переходит к росту: удваивается ДНК (2n4с), увеличивается размер, накапливаются белки, жиры, углеводы, пигменты. Каждый овоцит окружается мелкими фолликулярными клетками, обеспечивающими его питание. Сначала образуется первичный, затем вторичный и зрелый фолликулы. Зрелый фолликул (граафов пузырек) заполнен жидкостью, а внутри него находится яйцеклетка. Далее происходит овуляция (стенка зрелого фолликула лопается, яйцеклетка попадает в воронку маточной трубы), и наступает созревание яйцеклетки- 1-емейотическое деление. Из овоцита 1 порядка образуется овоцит 2 порядка и направительное тельце, в которое уходит только избыток хромосомного материала 1n2с), а запас питательных веществ остается в овоците второго порядка. 2-е мейотическое деление заканчивается образованием овоцита или зрелой половой яйцеклетки и трех направительных тельца с половиной генетического материала (1n1c). Направительные тельца вскоре погибают.

К началу полового созревания в яичниках находится примерно 100000 овоцитов, однако за весь репродуктивный период в яичниках женщины образуется примерно 300-400 овоцитов.

Отличие 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).

З. При сперматогенезе есть, зона формирования, при овогенезе - она не выражена.

Отличие половых клеток от соматических:

1. В половых клетках гаплоидный набор хромосом, в соматических - диплоидный.

2. Форма и размеры половых клеток отличаются от соматических, сперматозоид имеет головку, шейку и хвостик, а яйцеклетка круглая с большим запасом питательных веществ; она в 85000 раз больше сперматозоида (у птиц).

При соприкосновении с яйцеклеткой сперматозоид выделяет фермент гиалуронидазу, муциназу, которые разрушают оболочки яйцеклетки. Сперматозоид проникает в яйцеклетку, происходит оплодотворение, образуется зигота с диплоидным набором хромосом (2n2с): один набор - от отца (1n1c), другой - от матери (1п1с).

Таким образом, во всех клетках тела имеется диплоидный набор хромосом, а в половых - гаплоидный. Вся наследственная информация передается от родителей детям через, половые клетки.

**Список используемой литературы**

1. Медицинская генетика / Под ред. Бочкова Н.П. - М.: Мастерство, 2001.

2. Ярыгин В.Н., Волков И.Н. и др. Биология. - М.: Владос, 2001.

З. Биология / Под ред. Чебышева. Н.В. - М.: ГОУ ВУНМЦ, 2005.

4. Орехова. В.А., Лажковская Т.А., Шейбак М.П. Медицинская генетика. - Минск: Высшая школа, 1999.

5. Пособие по биологии для довузовского обучения иностранных учащихся / Под ред. Чернышова В.Н., Елизаровой Л.Ю., Шведовой Л.П.- М.: ГОУ ВУНМЦ МЗ РФ, 2004.

6. Врожденные пороки развития // Серия учебной литературы «Образование медсестер», модуль 10. - М.: Гэотар-мед, 2002.