

DUM č. 4 v sadě

37. Bi-2 Cytologie, molekulární biologie a genetika

Autor: Martin Krejčí

Datum: 02.06.2014

Ročník: 6AF, 6BF

Anotace DUMu: Morfologie a rozdělení chromozomů, homologní chromozomy, počty chromozomů, karyotyp, karyogram, ideogram

Materiály jsou určeny pro bezplatné používání pro potřeby výuky a vzdělávání na všech typech škol a školských zařízení. Jakékoliv další využití podléhá autorskému zákonu.



INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

chromozomy

Morfologie chromozomů

Historie výzkumu chromozomů

- 1842: **Karl Wilhelm von Naegeli** - poprvé pozoroval a popsal chromozomy.



http://cs.wikipedia.org/wiki/Karl_Wilhelm_von_N%C3%A4geli#mediaviewer/Soubor:Carl_Wilhelm_von_Naegeli.jpg

- 1882: **Walter Flemming** zakladatel CYTOGENETIKY

První detailní popis chování chromozomů při jaderném a

buněčném dělení. Společně s **Eduardem Strasburgerem** a **Edouardem van Benedenem** (popis

procesů s chromozomy při meióze.



http://cs.wikipedia.org/wiki/Walter_Flemming#mediaviewer/Soubor:Walther_flemming.gif



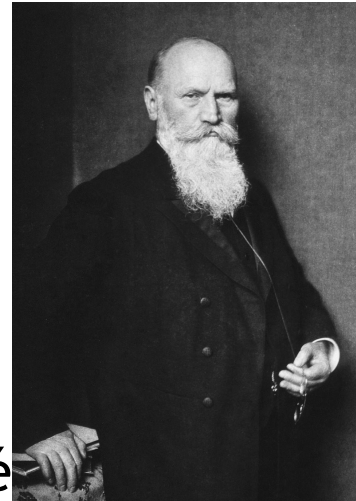
http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/2/20/Eduard_Adolf_Strasburger.jpg



<http://www.fotosimagenes.org/edouard-van-beneden>

Historie výzkumu chromozomů

- © 1888: **Heinrich Wilhelm Gottfried von Waldeyer-Hartz**
Zavedl pojem **chromozom**.



http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/4/47/Wilhelm_von_Waldeyer-Hartz.jpg

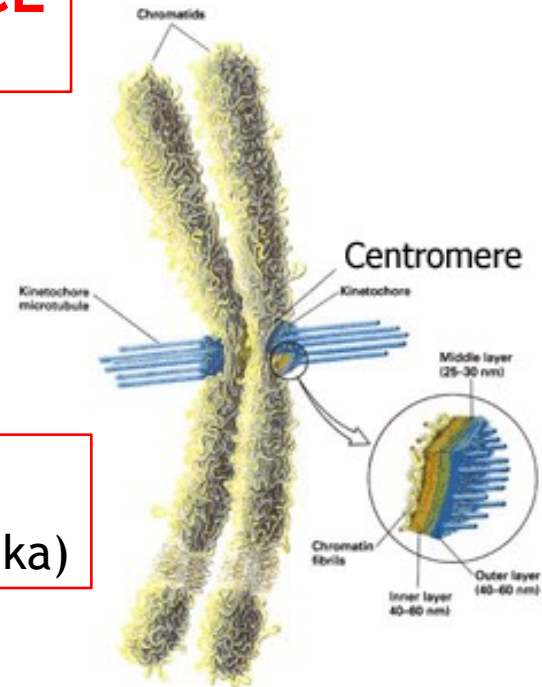
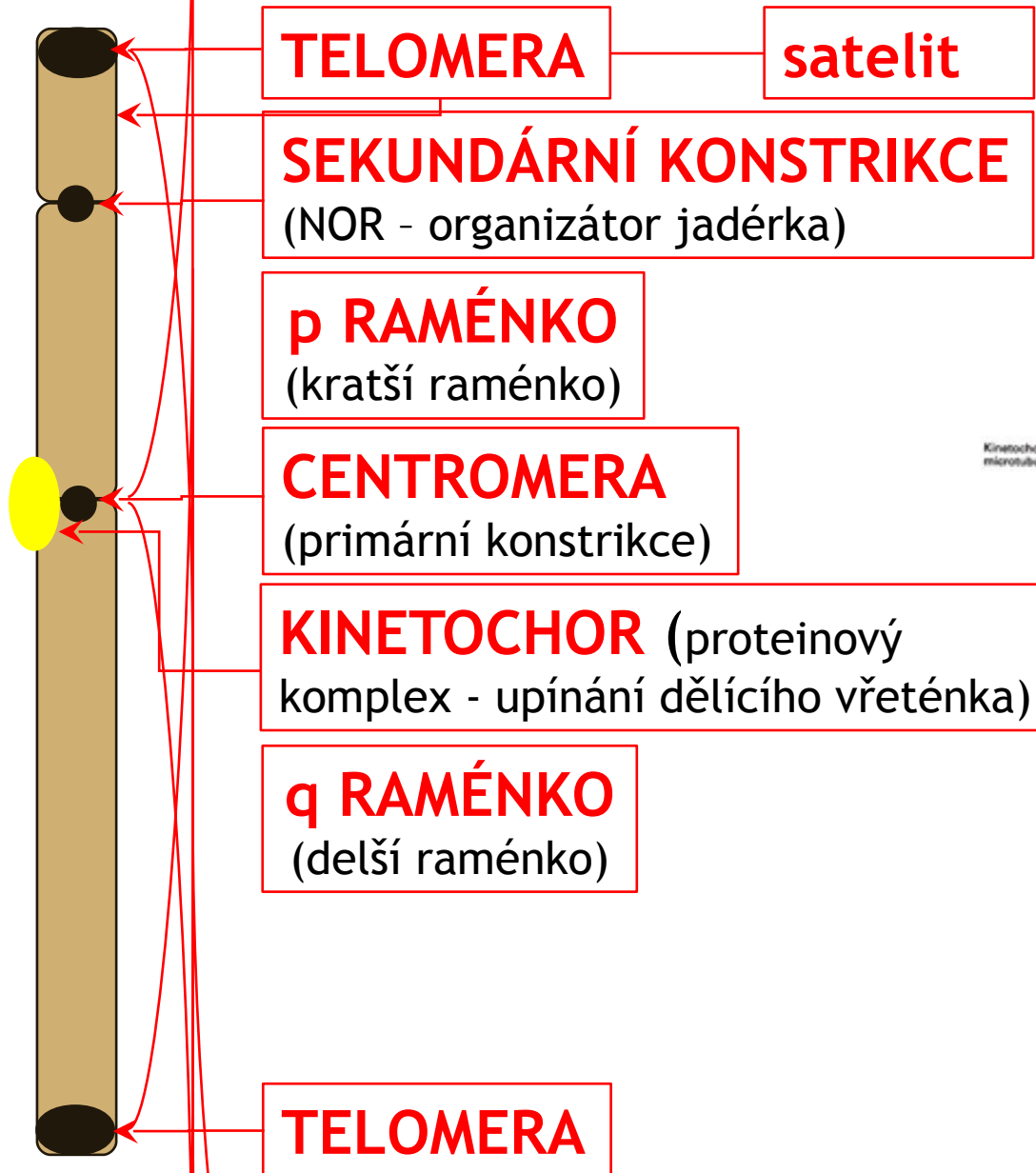
- © 1902: **Theodor Boveri-Walter Sutton** chromozomová teorie
(také známá jako teorie chromozomové dědičnosti nebo teorie Sutton -

Boveri). Je základní sjednocující teorií genetiky, která identifikuje chromozomy jako nosiče genetického materiálu.



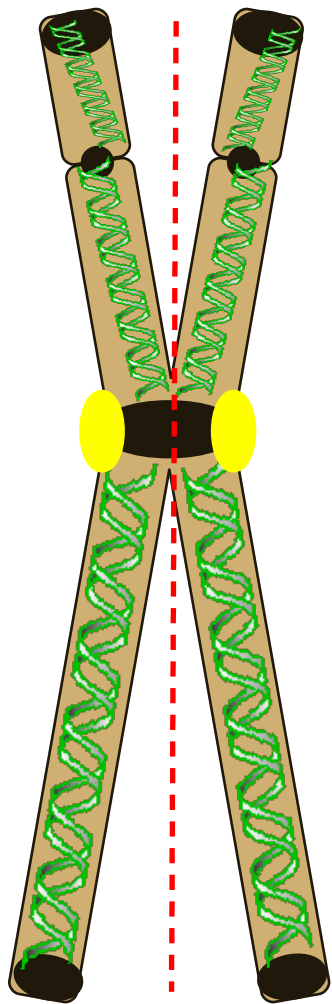
http://en.wikipedia.org/wiki/File:Theodor_Boveri_walter_sutton.png

Stavba chromozomu

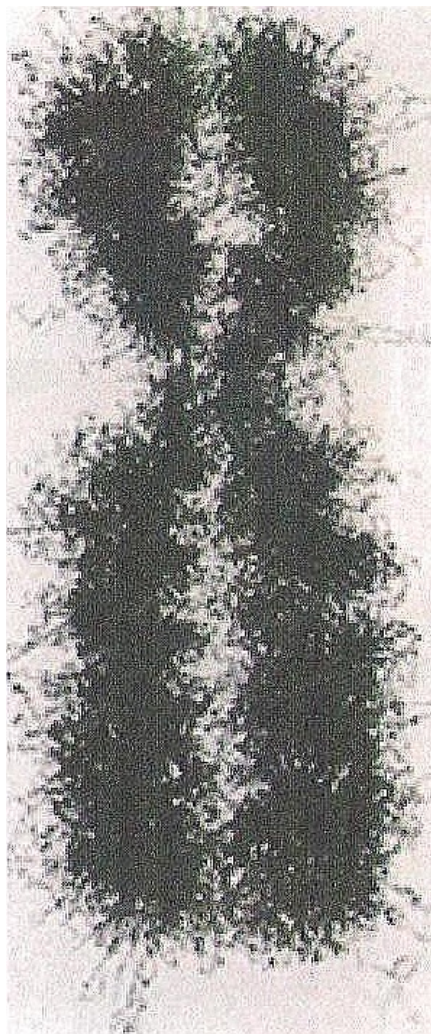


<http://janecolden.blogspot.cz/2008/01/cell-division-vocabulary.html>

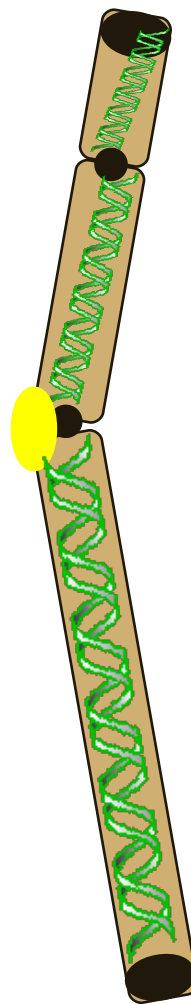
Stavba chromozomu



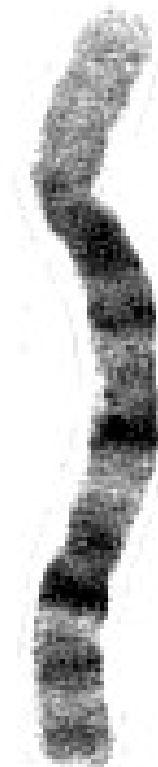
DVOUCHROMATIDOVÝ
chromozom



<http://gymtri.trinec.org/soubory/Biologie/5-rocnik/genetika/genetika-bunky/chromozom.jpg>

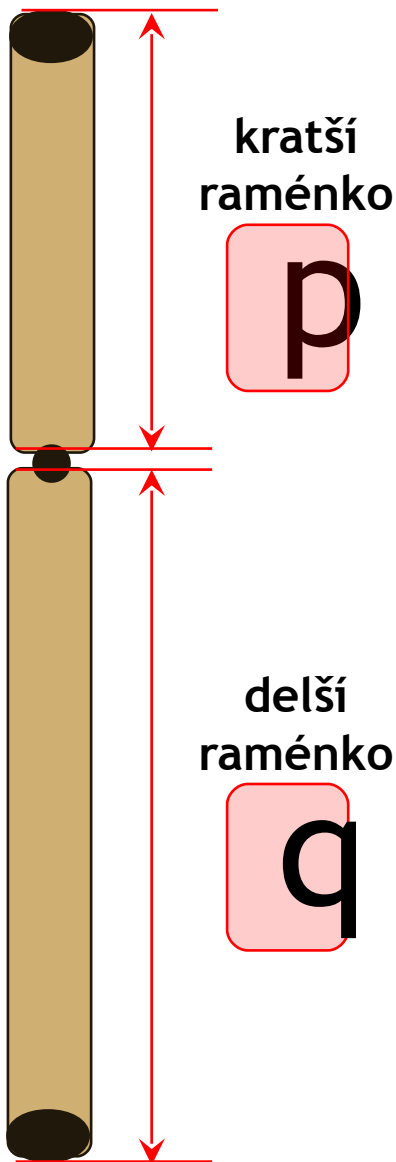






JEDNOCHROMATIDOVÝ
chromozom



http://en.wikipedia.org/wiki/File:NHGRI_human_male_karyotype.png

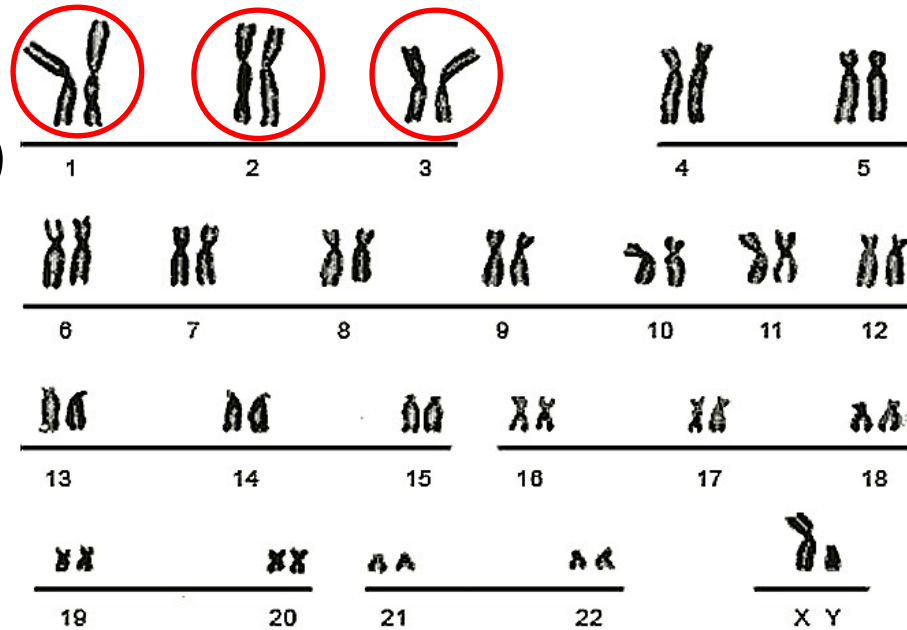
Stavba chromozomu



Typ chromozomu	$p / (p+q)$
 METACENTRICKÝ	0,5 - 0,45
 SUBMETACENTRICKÝ	0,45 - 0,25
 AKROCENTRICKÝ	0,25 - 0,15
 TELOCENTRICKÝ	> 0,15

HOMOlogní chromozomy

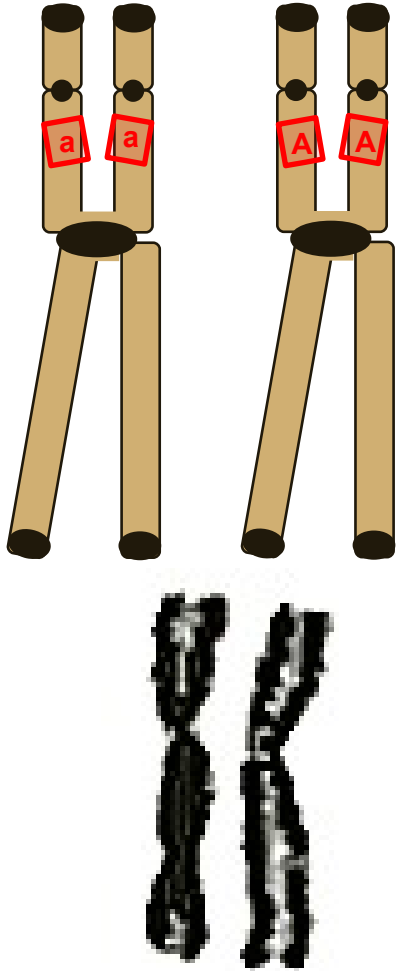
- Každý chromozom v jádře s diploidním ($2n$) počtem chromozomů zastoupen 2x - jeden od otce a druhý od matky → **HOMOLOGNÍ CHROMOZOMY**.



http://www.oskole.sk/userfiles/image/zaida/biologia/reprodukcia%20buniek_html_1c84115a.png

- Homologní chromozomy nesou stejné **geny** nacházející se na stejných pozicích nachromatidách.
- Konkrétní alely těchto genů mohou být shodné, nebo se od sebe mohou lišit.

HOMOlogní chromozomy



- ◉ METAFÁZNÍ chromozomy tvořeny dvěma **sesterskými CHROMATIDAMI**.
- ◉ Každá sesterská chromatida nese na stejných **LOKUSECH** geny v identické alelické formě.
- ◉ Sesterské chromatidy jsou vždy tvořeny identickou **dsDNA** vzniklé při replikaci v S-fázi buněčného cyklu.
- ◉ **AUTOZOMY** (somatické chr.) jsou tvořeny homologními dvojicemi vždy se stejnými geny. U **HETEROCHROMOZOMŮ** (pohlavní chr.) jsou homologní pouze čtyři

Počty chromozomů

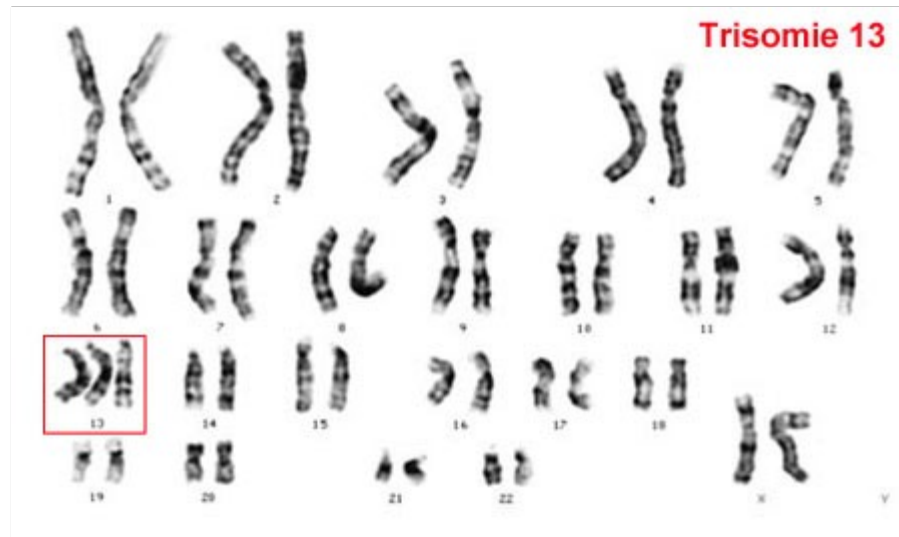
- ⊙ **Ploidie** je počet homologních sad chromozomů v živé buňce. Počet chromozomů v jedné sadě je specifický pro každý organismus.
- ⊙ Počet chromozomů v jedné sadě udává **Monoploidní číslo (x)**. Je stejné pro každou buňku v určitém organismu (pozn. u člověka platí $x=23$).
- ⊙ Podle počtu chromozomových sad rozlišujeme buňky:
 - **HAPLOIDNÍ (n)**
 - ☐ **DIPLOIDNÍ (2n)**
 - ☐ **TRIPLOIDNÍ (3n)**
 - ☐ **TETRAPLOIDNÍ (4n)**

Počty chromozomů

- ◎ **Euploidie** počet chromozomových sad v buňce je roven celočíselnému násobku **monoploidního čísla**.
(u člověka je normální diploidní počet chromozomů v somatických buňkách 2×23 ($2n$), tedy 46 chromozomů. Pozn. I člověk s 69 chromozomy (3×23) by byl považován za euploidního).
- ◎ **Aneuploidie**: Jev, kdy dochází k absenci nebo naopak k nadbytku chromozómů ve všech buňkách určitého organismu. (např. **trisomie** (1 chromozom navíc) nebo **monosomie** (o 1 chromozom méně)).

Počty chromozomů

Patauův syndrom



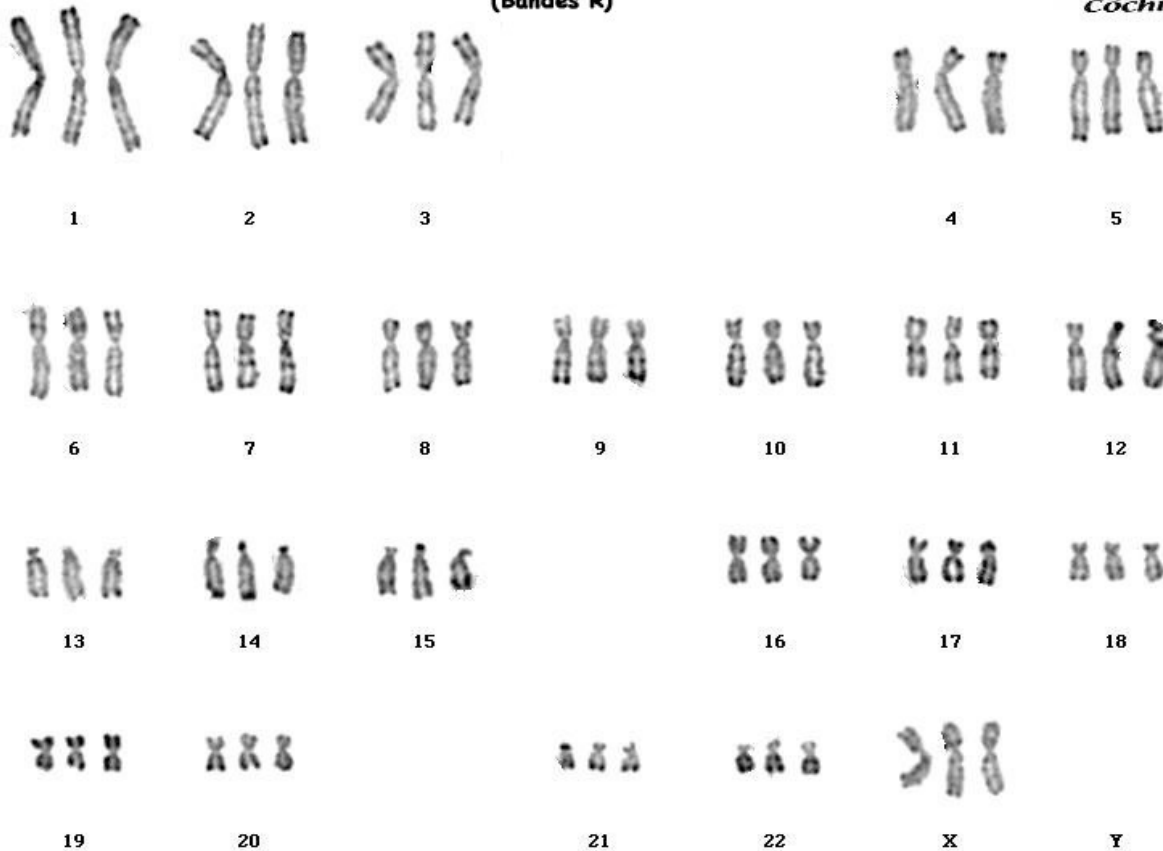
Trisomie 18



Edwardsův syndrom

Počty chromozomů

Caryotype féminin à 69 chromosomes (69,XXX)
Triploidie
(Bandes R)



Karyotyp
ženy v
triploidní (3n)
výbavě.

Počty chromozomů



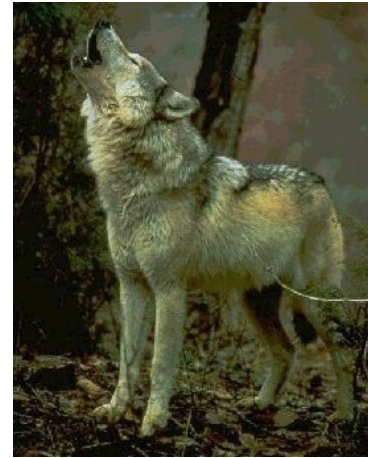
<http://www.primates.com/chimps/chimpanzee.jpg>

Šimpanz učentlivý
(*Pan troglodytes*)
 $2n=48$



http://www.hlasek.com/foto/mus_musculus_ag6966.jpg

Myš domácí
(*Mus musculus*)
 $2n=40$



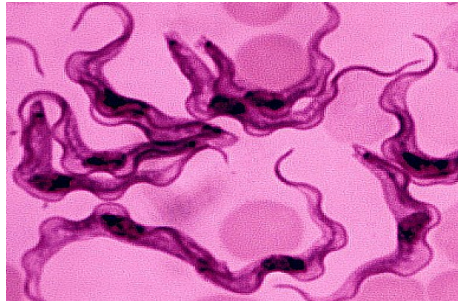
http://auto.img.v4.skyrock.net/8831/64298831/pics/2583748533_1.jpg

Vlk
(*Canis lupus*)
 $2n=78$



<http://theazollafoundation.org/wp-content/uploads/2013/05/mosquito.png>

(*Anopheles culicifacies*)
 $2n=6$



http://imgc.artprintimages.com/images/art-print/arthur-siegelman-trypanosoma-protozoa-in-blood_i-G-38-3811-D6SIF00Z.jpg

(*Trypanosoma brucei*)
 $2n=128$



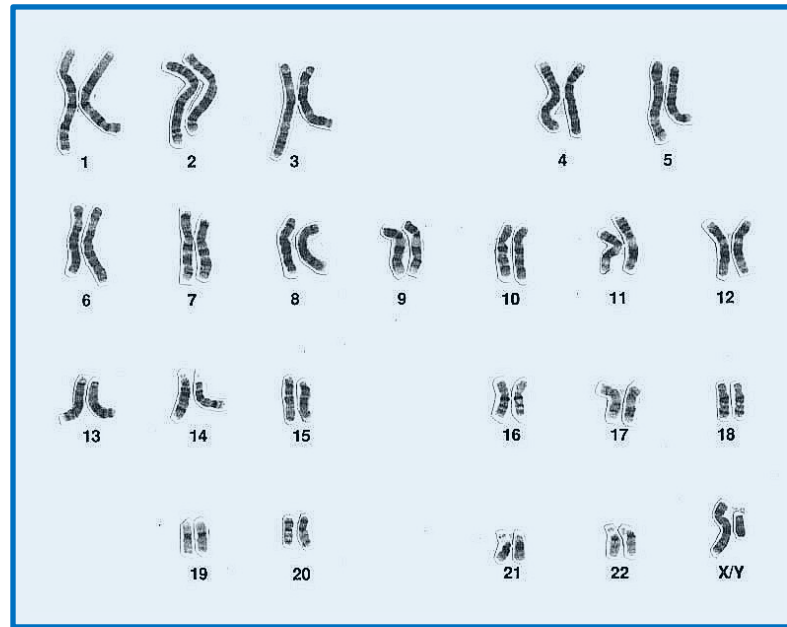
<http://media-2.web.britannica.com/eb-media/72/6872-004-F62560FB.jpg>

(*Artemia salina*)
 $2n=168$

Chromozomová výbava

- ⊙ **Karyotyp** je soubor všech chromozómů v jádře buňky. V buněčných jádrech určitého druhu je tento soubor konstantní do počtu, velikosti i tvaru chromozómů.

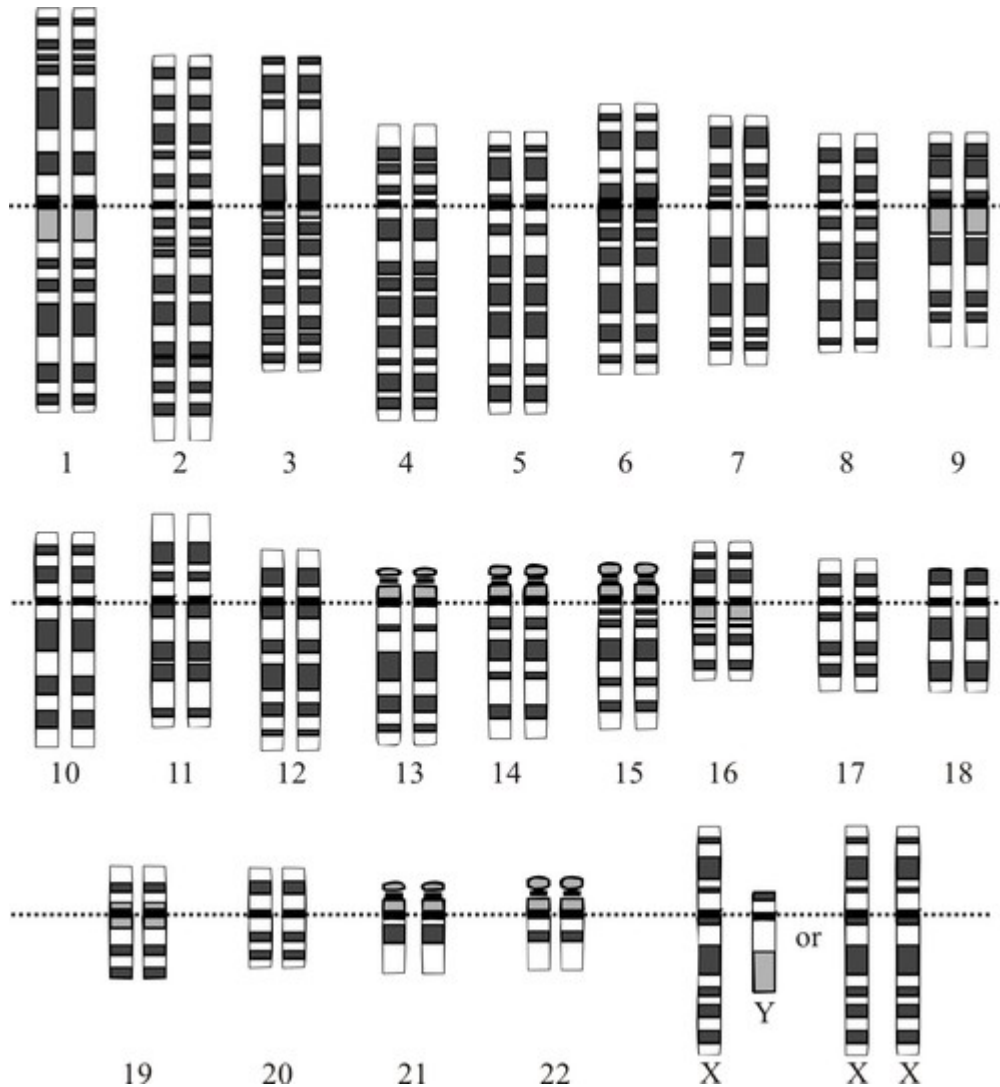
Karyogram muže



Karyotyp muže

http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/2/21/DNA_human_male_chromosomes.gif/640px-DNA_human_male_chromosomes.gif

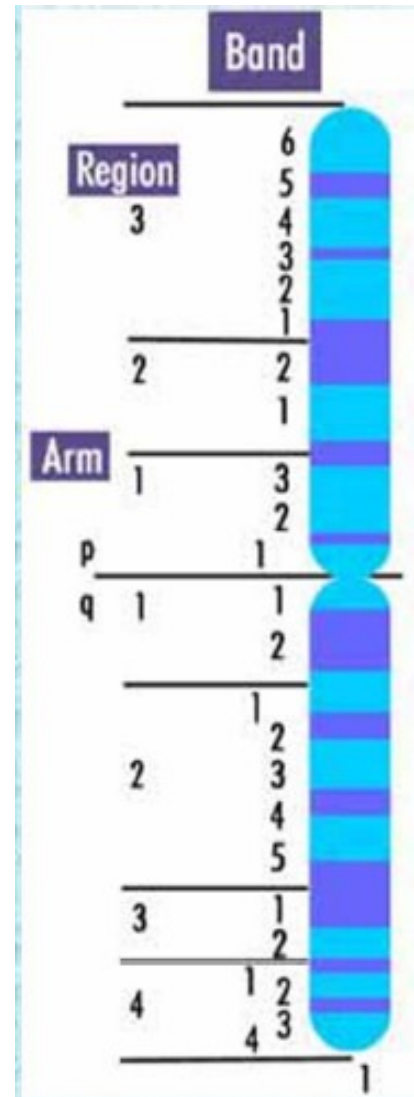
Chromozomová výbava



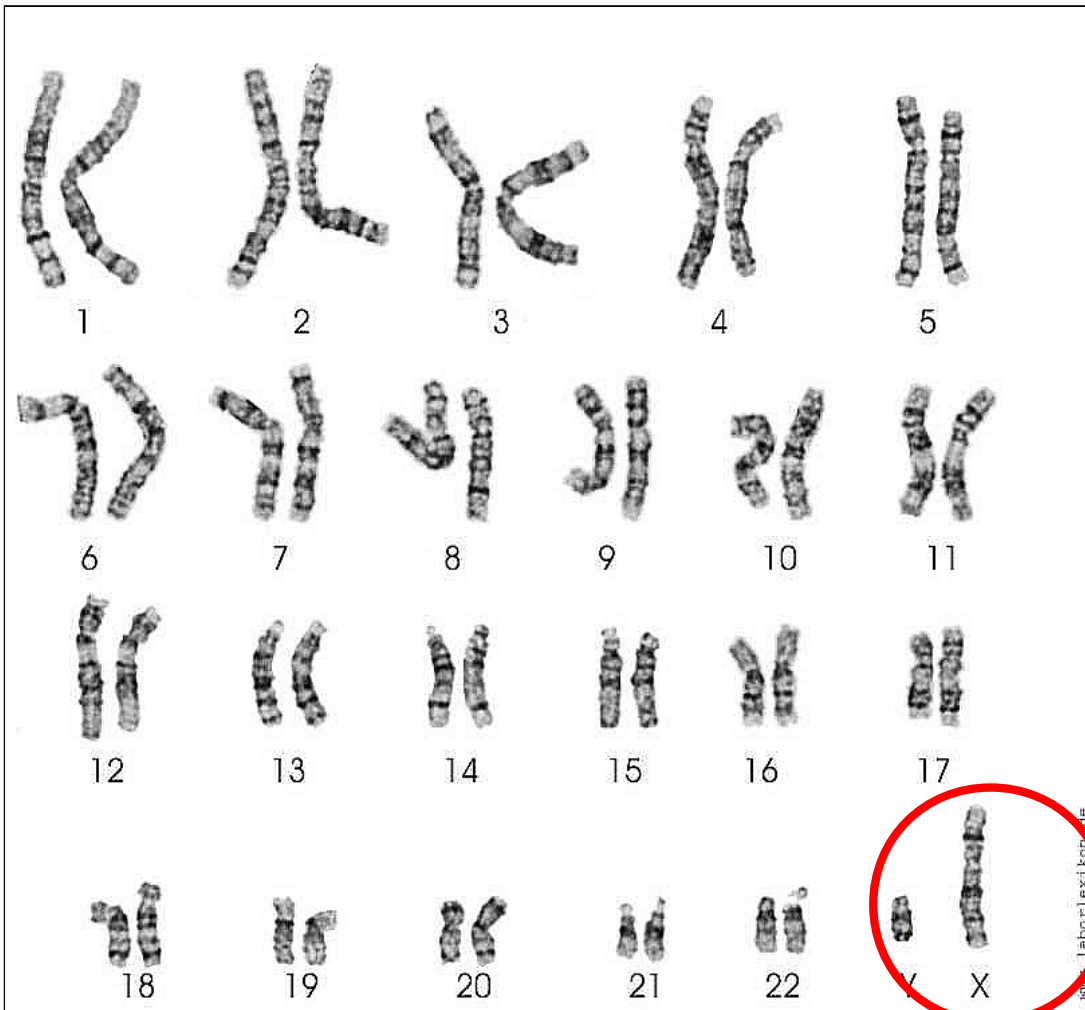
☉ **Ideogram, idiogram** = grafické schema zobrazující chromozomové proužky vzniklé například metodou G-banding (G-proužkování směsí methylenové modři + eozin po ošetření trypsinem).

Charakterizace chromozomů

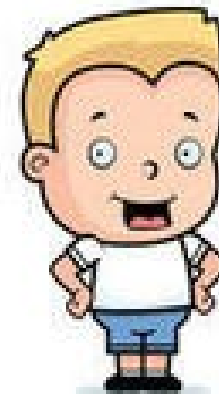
- **Proužek (band)** je část chromosomu snadno odlišitelná od sousedního segmentu jevící se jako tmavší či světlejší úsek vyvolaný jednou z použitých barvicích technik.
- Chromosomová raménka rozdělena na **oblasti (regions)** - souhlasné a odlišné morfologické znaky (orientační body) byly použity k pojmenování každé oblasti.
- **Oblast (Region)** = úsek chromosomového raménka ležící mezi středy dvou orientačních bodů - značeny arabskými číslicemi



Karyotyp člověka - muž



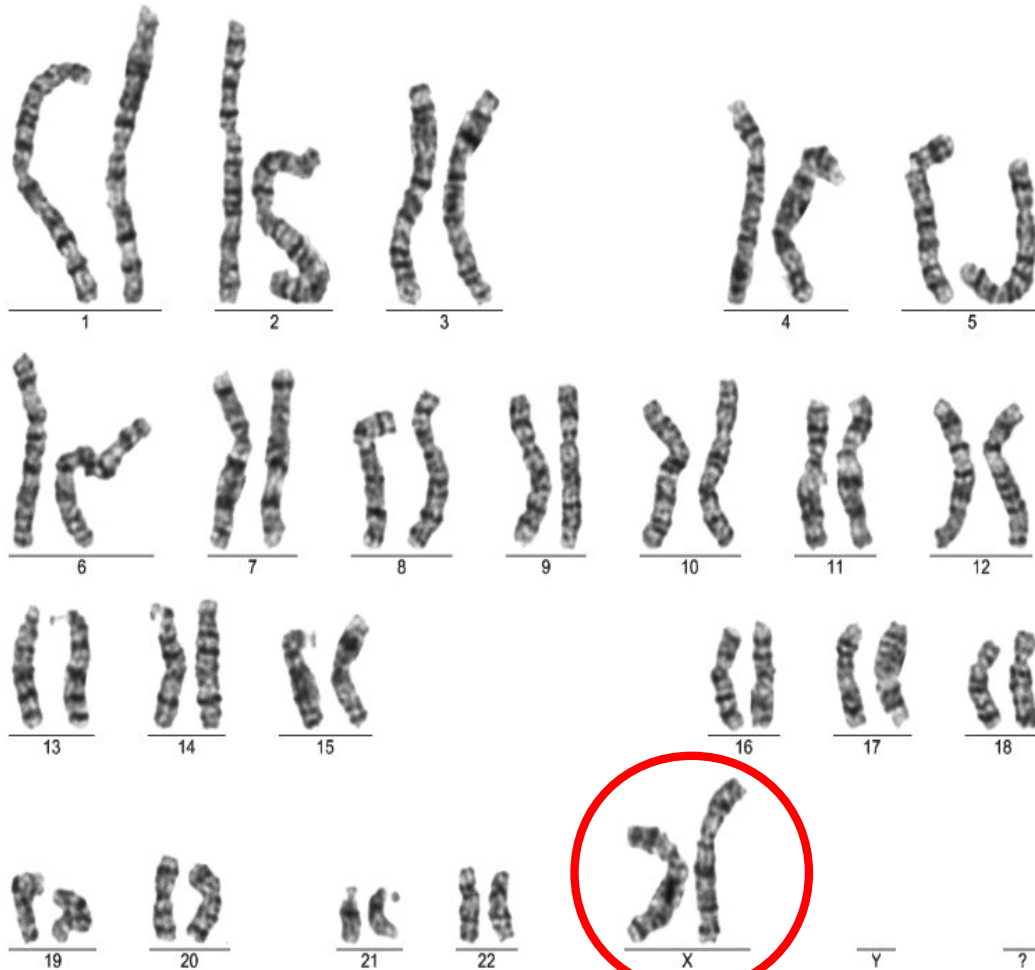
Zápis kompletního
karyotypu muže
46, XY
AAXY



http://images.clipartlogo.com/files/ss/thumb/312/31268017/boy-smiling_small.jpg

<http://www.laborlexikon.de/images/Karyogramm-813.JPG>

Karyotyp člověka - žena



Zápis kompletního
karyotypu ženy

46, XX

AAXX



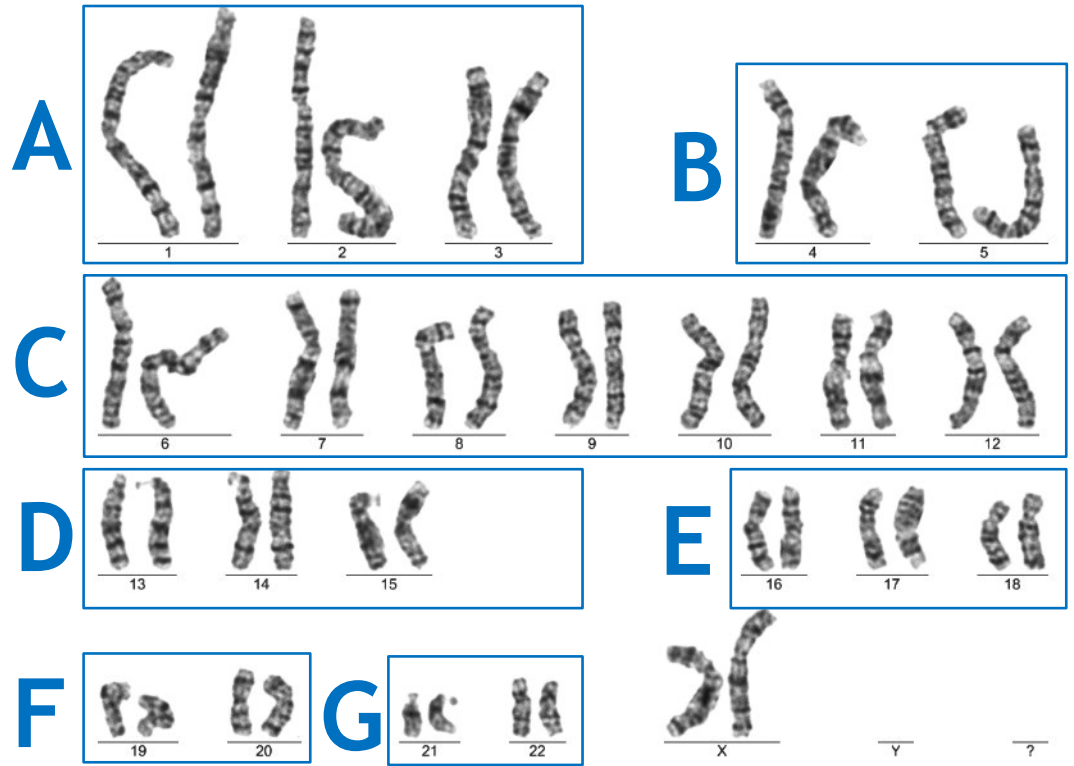
<http://www.svetdetskefantazie.cz/images/clanky/holcicka-Na-valne-noze.jpg>

Rozdělení lidských chromozomů

- Lidský **karyotyp** lze rozdělit do **sedmi skupin** podle **tvary a velikosti chromozomů**.
- Důležitým kritériem je také poloha **centromery**.

Chromosom X - lze zařadit do **sk. C**

Chromosom Y - velikostně se blíží chromozomům **sk. G**. Rozdíl je ten, že chromosom Y na p raménkách **nenese satelity**.

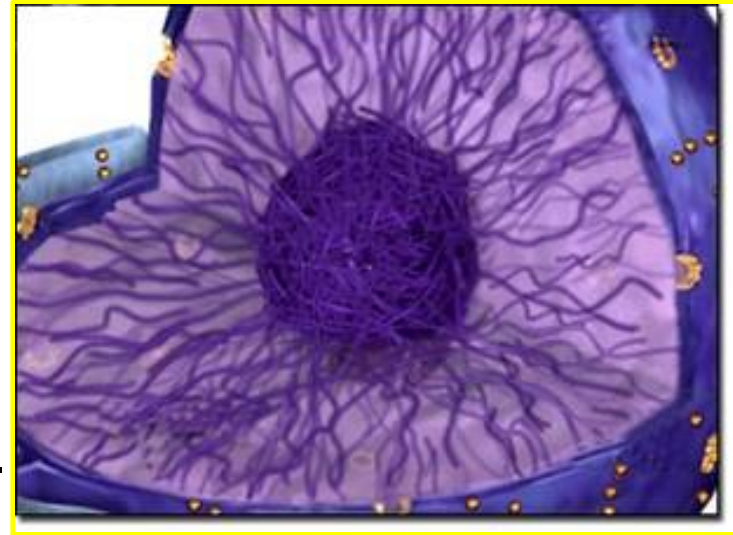


Karyotyp člověka

- ⊙ **A:** chr. 1, 2, 3 - **velké, metacentrické** či nanejvýš mírně **submetacentrické** chromozomy.
- ⊙ **B:** chr. 4, 5 - **velké, submetacentrické** chromozomy.
- ⊙ **C:** chr. 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, X - **středně velké, submetacentrické** chromozomy.
- ⊙ **D:** chr. 13, 14, 15 - **středně velké, akrocentrické** chromozomy, 13 a 14 nesou na jednom konci chromatidy **satelity**.
- ⊙ **E:** chr. 16, 17, 18 - **krátké, metacentrické** či

jadérko

- ◉ **Organizátory jadérka** (nucleolar organizer regions, NORs) leží v oblasti sekundárních konstrikcí 10. dekonzenzovaných akrocentrických chromosomů v interfázi.
- ◉ Jejich chromatinové smyčky se shlukují a tvoří základ jadérka.
- ◉ **Funkcí** organizátoru jadérka je **formování a udržování jadérka v interfázním jádře**.
- ◉ Obsahuje vysoký počet kopií **genů pro rRNA**. Část ramínek chromosomů, která leží distálně od sekundární konstriktce se nazývá satelit.



<http://sszdra-karvina.cz/bunka/bi/03eu/obr/jaderko1.jpg>