

14.03.2023

Група 11

Біологія і екологія

Урок 37-38

Тема: Гени структурні та регуляторні. Регуляція активності генів. Каріотип людини та його особливості. Хромосомний аналіз як метод виявлення порушень у структурі каріотипу.

Цілі:

Мета: сформувати знання про каріотип людини та його особливості; розглянути хромосомний аналіз як метод виявлення порушень у структурі каріотипу; розвивати вміння логічно мислити та знаходити закономірності між порушеннями структури каріотипу та його наслідками; на прикладі результатів дослідження каріотипу виховувати розуміння єдності всіх біологічних процесів у живих організмах і важливості цих процесів для існування життя.

Матеріал до уроку

Виявляється, наш геном - це великий смітник. Він нагадує комп'ютер, заражений різноманітними вірусами, здатними тільки до копіювання самих себе, що заповнили весь жорсткий диск. Приблизно 35% генома представлено егоїстичними псевдогенами. Кожен раз, коли клітина копіює хромосоми перед поділом, вона витрачає 35% енергії даремно.

Метт Рідлі «Геном»

Гени структурні та регуляторні. Регуляція активності генів.

<https://naurok.com.ua/geni-strukturni-ta-regulyatorni-regulyaciya-aktivnosti-geniv-v-eukariotichniy-klitini-327473.html>

Каріотип людини та його особливості.

Каріотип — сукупність ознак (кількість, розміри, форма та ін.) повного набору хромосом, що притаманна клітинам організму або біологічного виду.

Каріотип людини характеризується за тими самими правилами, що й каріотипи еукаріотичних організмів:

- ✓ специфічність
- ✓ стабільність
- ✓ парність
- ✓ індивідуальність
- ✓ наступність

Для дослідження особливостей каріотипу людини її хромосоми розташовують у вигляді **ідіограми**. Складання ідіограми, як і сам термін, запропонував український цитолог С.Г. Навашин.

Каріотип людини містить 46 хромосом (23 пари). 22 пари називаються аутосомами, 23-тя — статевими хромосомами (ХУ- у чоловіків і ХХ – у жінок).

Хромосомна формула:

- ✓ жіночого каріотипу – $44A + XX$
- ✓ чоловічого $44A + XY$.

2. Хромосомний аналіз — метод виявлення порушень у структурі каріотипу

Дослідження всіх елементів каріотипу людини відбувається за допомогою методу спеціального забарвлення та вивчення хромосом у світловому мікроскопі.

ХРОМОСОМНИЙ АНАЛІЗ — це дослідження й аналіз морфології, кількості й структури окремих хромосом або каріотипу в цілому. Дослідження хромосом є основою цитогенетичного методу дослідження спадковості.

Хромосомний аналіз допомагає визначити розміри та форми хромосом, їхню структуру, а також розташування первинних і вторинних перетяжок і неоднорідних ділянок у них.

Для аналізу порушень каріотипу використовують зразок культури соматичних клітин, що діляться, статеві клітини, клітини крові (передусім лімфоцити), кісткового мозку та фібробластів. Найчастіше це відбувається так: зразок крові на 72 години поміщають у поживне середовище з додаванням речовини, що стимулює поділ клітин (для вивчення потрібні хромосоми у стадії метафази). За 1,5 години до завершення культивування додають колхіцин, що руйнує клітинні веретена поділу. Після завершення клітини переносять у гіпотонічний розчин калій хлориду та натрій цитрату, ядерна оболонка руйнується, і хромосоми вивільнюються у цитоплазму після цього клітини фіксують сумішшю метанолу та оцтової кислоти, клітинну суспензію наносять на вологі предметні скельця і висушують на повітрі далі здійснюють забарвлення препарату.

Зображення хромосом, що можна побачити у мікроскоп, фотографують і вивчають. У сучасних лабораторіях для цього використовують комп'ютерні програми Ikaros, Lucia Karuo, Каріо 3.1 та інші. Зазвичай аналізують не менш 30 зображень. Отримана інформація дозволяє розподілити хромосоми за групами і виявити відхилення.

Варіантів відхилень від норми багато вони можуть виявлятися у зміні складу хромосом, їхньої структури, розмірів, форми порушення нормального каріотипу відбувається ще на ранній стадії зародження та розвитку ембріону або у статевих клітинах чоловіка та жінки.

Найвідомішими сьогодні є такі аномалії:

- синдром Дауна (47 хромосом, зайва хромосома у 21-й парі);
- синдром котячого лементу (делеція короткого плеча 5-ї хромосоми);
- синдром Патау (47 хромосом, зайва хромосома у 13-й парі);
- синдром Шерешевського-Тернера (45 хромосом, відсутня одна X-хромосома);
- синдром Клайнфельтера (47 хромосом, зайва статеві хромосома ХХУ);
- полісомія за X-хромосомою (47 хромосом, три статеві хромосоми ХХХ).

Узагальнення та систематизація знань..

❖ Біологічний диктант

1. Органелою ядра еукаріотичних клітин називають _____
2. Сукупність хромосом певного розміру, форми та будови соматичної клітини називають _____
3. Ділянка, що з'єднує дві хроматиди називається _____
4. Набір хромосом клітини людини складає _____
5. Кількість хромосом впливає на організацію живого організму _____
6. Хромосоми подібні за будовою і формою називають _____
7. Організми ДНК яких оточена двома мембранами називаються _____
8. Ділянка ДНК у якій міститься конкретна спадкова ознака називається _____
9. Головний компонент ядра еукаріотичної клітини _____
10. Дві хроматиди з'єднанні між собою перетяжкою називаються _____
11. Що є елементарною структурою спадковості _____
12. Статеві хромосоми клітини називають _____

Домашнє завдання

Ознайомитись із матеріалом презентації та матеріалом до уроку; скласти конспект у зошитах; письмово виконати біологічний диктант (записувати тільки відповіді на запитання).

Зворотній зв'язок n.v.shadrina@ukr.net