

# МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Под редакцией академика РАМН Н.П. Бочкова

---

**УЧЕБНИК ДЛЯ МЕДИЦИНСКИХ УЧИЛИЩ И КОЛЛЕДЖЕЙ**

Рекомендовано Учебно-методическим объединением  
по медицинскому и фармацевтическому образованию  
вузов России в качестве учебника для студентов  
медицинских училищ и колледжей



Москва

Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа»

2016

# Глава 1

## Цитологические основы наследственности

### 1.1. СТРОЕНИЕ И ФУНКЦИИ КЛЕТКИ

Как известно, все живые организмы благодаря присущему им первичному свойству наследственности сохраняют в ряду поколений характерные для них черты, то есть воспроизводят себе подобных и передают эту преемственность из поколения в поколение в процессе размножения.

Клетка является основой строения любого организма, а при размножении — связующим звеном двух поколений. Клетки разных организмов и в разных тканях очень разнообразны по размеру, форме, строению и функции, однако общая схема строения клетки одинаковая. Все клетки имеют оболочку, ее еще называют *клеточной мембраной*. Она состоит из двойного слоя липидных молекул между двумя слоями белка. Через клеточную мембрану осуществляется активный и пассивный перенос различных веществ внутрь и наружу. Каждая клетка состоит из ядра, одного или нескольких ядрышек и цитоплазмы (рис. 1.1).

*Цитоплазма* животной клетки — сложно организованная система. В ней имеются органоиды: митохондрии, рибосомы, аппарат Гольджи, лизосомы, пероксисомы. Цитоплазма составляет основную массу клетки. Она состоит из коллоидного раствора белков и других органических веществ: 85% — вода, 10% — белки и 5% — другие соединения. По своей структуре цитоплазма неоднородна. В ней расположены пластинчатые структуры или мембраны, которые образуют сложную систему плоских разветвленных каналов. Их называют *эндоплазматической сетью* или *ретикулулом*. По каналам ретикулула различные вещества проходят от наружной мембраны клетки к цитоплазме, органоидам и ядру.

*Митохондрии* — это сферические или палочковидные образования сложной структуры. Они состоят из матрикса, окруженного внутренней мембраной, межмембранного пространства и наружных мембран. В матриксе содержатся кольцевые молекулы ДНК, специфические РНК (см. гл. 2), гранулы солей кальция и магния. Мембраны состоят из белков и фосфолипидов. Митохондрии

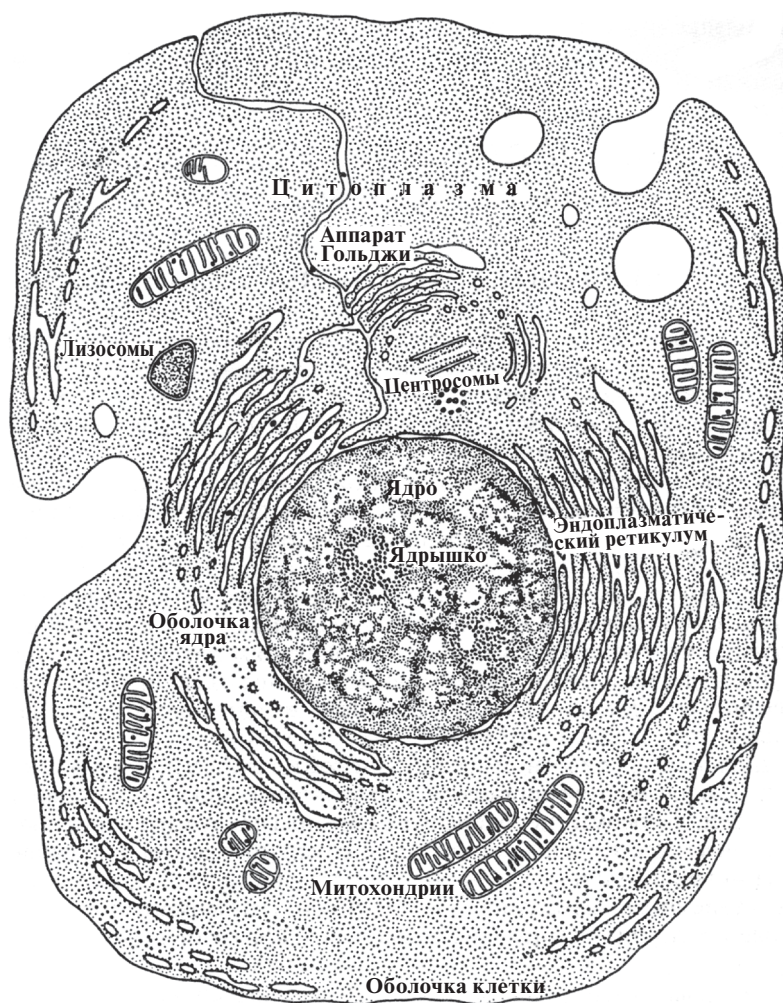


Рис. 1.1. Строение клетки эукариот

способны к самовоспроизведению. В митохондриях за счет окислительно-восстановительных процессов вырабатывается энергия, которая накапливается в виде молекул АТФ (аденозинтрифосфата). Клеточное дыхание (использование клеткой кислорода) происходит при участии митохондрий.

*Рибосомы* — сложно организованные субмикроскопические гранулы, расположенные на мембранах эндоплазматической сети или свободно в цитоплазме. Рибосомы могут быть единичными или объединенными в комплексы — *полирибосомы*. В их состав входят белки и высокомолекулярные РНК примерно в равном количестве. Функцией рибосом является синтез белков.

В *аппарате Гольджи* накапливаются различные продукты клеточного обмена и поступающие извне вещества. В его петлях происходит концентрация веществ в капли или гранулы, которые затем выводятся за пределы клетки.

В цитоплазме клетки содержатся *лизосомы*. Они имеют вид мешочков, покрытых мембраной, содержат ферменты, расщепляющие нуклеиновые кислоты, белки, полисахариды. Лизосомы являются «пищеварительной системой» клетки. В случае разрушения мембраны лизосомы могут переваривать и содержимое цитоплазмы клетки — автолизис (самопереваривание).

*Пероксисомы* клетки представляют собой тельца овальной формы, ограниченные мембраной и расположенные на обеих сторонах ретикулула. Внутри пероксисом содержится гранулярный матрикс, в центре которого находятся кристаллоподобные структуры, состоящие из фибрилл и трубок. Содержимое пероксисом — ферменты окисления аминокислот и каталаза. При метаболизме аминокислот образуется перекись водорода, которая разрушается каталазой. Таким образом, каталаза пероксисом выполняет защитную функцию, так как  $H_2O_2$  является токсичным для клетки соединением.

*Центросома*, или «клеточный центр», обычно располагается в центре клетки или рядом с ядром. Она состоит из двух *центриолей*, расположенных в участке цитоплазмы, организованном особым образом. Центросома участвует в процессе деления клетки, создавая веретено деления.

Иногда в цитоплазме клетки выявляются включения. Они не являются обязательным компонентом, поскольку представляют различные продукты метаболизма (кристаллы солей мочевой кислоты, пигментные зерна, жиры, белки и т.д.), и в случае необходимости могут быть использованы организмом.

В цитоплазме клетки непрерывно происходит обмен веществ, приводящий к самообновлению белков и других химических веществ. Это достаточно быстрый процесс. Например, в клетках печени за 3–5 суток половина белковых молекул может заменяться новыми.

Биохимическими методами показано, что если отделить ядро и все органоиды клетки от цитоплазмы, то в ней останутся ферменты, которые ускоряют реакции обмена. Но все же полный обмен веществ происходит только в случае взаимодействия цитоплазмы с другими компонентами клетки. С генетической точки зрения, биохимию цитоплазмы и ее строение необходимо рассматривать в свете ядерно-цитоплазматических взаимоотношений, т. е. взаимовлияния компонентов цитоплазмы и ядра.

Как правило, в клетке содержится одно ядро, реже — несколько. *Ядро* состоит из хроматина («хроматин» — от греческого *chroma* — цвет, краска) — вещества, способного хорошо воспринимать красители. Хроматин состоит из ДНК и белков. В интерфазных клетках хроматин может быть рассеян по всему ядру или располагаться в виде отдельных глыбок. *Интерфазные клетки* — клетки, находящиеся в состоянии между двумя последовательными митозами в фазе покоя или же в стадии от последнего митоза до гибели клетки. В интерфазных ядрах хромосомы разрыхлены и деконденсированы. Они и составляют нити хроматина, максимальная конденсация которых происходит во время митотического деления клеток с образованием хромосом.

Кроме хроматина, в ядрах встречаются перихроматиновые и интерхроматиновые гранулы, в которых содержится РНК.

В ядре находится одно или несколько ядрышек. *Ядрышко* — самая плотная структура ядра, являющаяся производным хромосомы, а именно — одним из ее локусов с наиболее высокой активностью синтеза РНК в интерфазе. В ядрышке образуются рибосомальные РНК и рибосомы, на которых происходит синтез белков цитоплазмы. Образование и количество ядрышек зависит от числа и активности ядрышковых организаторов (участков хромосомы, расположенных в зонах вторичных перетяжек).

Ядро ограничено от цитоплазмы *ядерной оболочкой*. Ядерная оболочка состоит из внешней ядерной мембраны и внутренней мембраны, которые разделяются перинуклеарным пространством или цистерной ядерной оболочки. В ядерной оболочке содержатся ядерные поры. Число ядерных пор зависит от метаболической активности клетки: чем она выше, тем больше пор на единицу поверхности клеточного ядра.

Основные функции ядерной оболочки заключаются в том, что она отделяет содержимое ядра от цитоплазмы, ограничивает доступ

в ядро крупных агрегатов биополимеров, регулирует транспорт макромолекул между ядром и цитоплазмой, участвует в фиксации хромосомного материала в ядре. Таким образом, ядро является носителем генетического материала и местом, где осуществляется его функционирование и воспроизведение.

## 1.2. СТРОЕНИЕ И ФУНКЦИИ ХРОМОСОМ. КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА

*Хромосома* — структурный элемент клеточного ядра дезоксирибонуклеиновой природы. Это название произошло от способности хромосом окрашиваться основными красителями (*chroma* — цвет, *soma* — тело; *chromosoma* — окрашенное тело). Как самостоятельное образование определенного размера и формы хромосома выявляется при делении клеток. Самоудвоение и закономерное распределение хромосом по дочерним клеткам обеспечивает точную передачу наследственной информации.

Морфология хромосом лучше всего видна в клетке на стадии метафазы. Они состоят из двух палочкообразных телец, называемых *хроматидами*. Обе хроматиды каждой хромосомы идентичны друг другу по генному составу.

Хромосомы дифференцированы по длине. Все хромосомы имеют центромеру или первичную перетяжку, две теломеры и два плеча. На некоторых хромосомах еще есть вторичные перетяжки и спутники. *Центромера* — очень важная часть хромосомы, определяющая точное распределение хроматид к двум полюсам делящейся клетки. ДНК центромеры отличается характерной последовательностью нуклеотидов и специфическими белками. В зависимости от расположения центромеры различают акроцентрические хромосомы, субметацентрические и метацентрические хромосомы (рис. 1.2).

Некоторые хромосомы имеют вторичные перетяжки. В отличие от первичной перетяжки (центромеры) они не служат местом прикрепления нитей веретена и не играют никакой роли в движении хроматид. Некоторые вторичные перетяжки связаны с образованием ядрышек, в этом случае их называют ядрышковыми организаторами. В ядрышковых организаторах расположены гены, ответственные за синтез рРНК. Функция других вторичных перетяжек еще не ясна.