**Хромосомы**

Каждая клетка тела человека содержит в точности 46 хромосом. Хромосомы всегда парны. В клетке всегда имеется по 2 хромосомы каждого вида, пары отличаются друг от друга по длине, форме и наличию утолщений или перетяжек. В большинстве случаев хромосомы достаточно разнятся, чтобы цитолог мог отличить пары хромосом (всего 23 пары). Следует отметить, что во всех соматических клетках (все клетки организма, кроме половых) хромосомы в парах всегда одинаковые по величине, форме, расположению центромер, в то время как половые хромосомы (23-я пара) у мужчин не одинаковые (ХУ), а у женщин одинаковые (ХХ).

Хромосомы в клетке под микроскопом можно увидеть только во время деления - митоза, во время стадии метафазы. Такие хромосомы называются метафазными. Когда клетка не делится хромосомы имеют вид тонких, темноокрашенных нитей, называемых хроматином.

Хроматин представляет собой дезоксирибонуклеопротеид, выявляемый под световым микроскопом в виде тонких нитей и гранул. В процессе митоза (деления клетки) хроматин путем спирализации образует хорошо видимые (особенно в метафазе) интенсивно окрашивающиеся структуры - хромосомы.

Метафазная хромосома состоит из двух продольных нитей дезоксирибонуклеопротеида - хроматид, соединенных друг с другом в области первичной перетяжки - центромеры. Центромера - особым образом организованный участок хромосомы, общий для обеих сестринских хроматид. Центромера делит тело хромосомы на два плеча. В зависимости от расположения первичной перетяжки различают следующие типы хромосом: равноплечие (метацентрические), когда центромера расположена посередине, а плечи примерно равной длины; неравноплечие (субметацентрические), когда центромера смещена от середины хромосомы, а плечи неравной длины; палочковидные (акроцентрические), когда центромера смещена к одному концу хромосомы и одно плечо очень короткое. Существуют еще точковые (телоцентрические) хромосомы, у них одно плечо отсутствует, но в кариотипе (хромосомном наборе) человека их нет. В некоторых хромосомах могут быть вторичные перетяжки, отделяющие от тела хромосомы участок, называемый спутником.

Изучение химической организации хромосом эукариотических клеток показало, что они состоят в основном из ДНК и белков. Как было доказано многочисленными исследованиями, ДНК является материальным носителем свойств наследственности и изменчивости и заключает в себе биологическую информацию - программу развития клетки, организма, записанную с помощью особого кода. Белки составляют значительную часть вещества хромосом (около 65% массы этих структур).

Хромосома как комплекс генов представляет собой эволюционно сложившуюся структуру, свойственную всем особям данного вида. Взаимное расположение генов в составе хромосомы играет немаловажную роль в характере их функционирования.

Изменение числа хромосом в кариотипе человека может привести к различным заболеваниям. Наиболее частым хромосомным заболеванием у человека является синдром Дауна, обусловленный трисомией (к паре нормальных хромосом прибавляется еще одна такая же, лишняя) по 21-й хромосоме. Встречается этот синдром с частотой 1-2 на 1000. Нередко трисомия по 21 паре хромосом является причиной гибели плода, однако иногда люди с синдромом Дауна доживают до значительного возраста, хотя в целом продолжительность их жизни сокращена. Известны трисомии по 13-й хромосоме - Синдром Патау, а также по 18-й хромосоме - синдром Эдвардса, при которых жизнеспособность новорожденных резко снижена. Они гибнут в первые месяцы жизни из-за множественных пороков развития.

Достаточно часто у человека встречается изменение числа половых хромосом. Среди них известна моносомия Х (из пары хромосом присутствует только одна (Х0)) - это синдром Шерешевского-Тернера. Реже встречается трисомия Х и синдром Клайнфельтера (ХХУ, ХХХУ, ХУУ и т.д.). Люди с изменением числа половых хромосом при наличии У-хромосомы развиваются по мужскому типу. Это является следствием того, что факторы, определяющие мужской тип развития, находятся в У-хромосоме. В отличии от мутаций аутосом (все хромосомы, кроме половых), дефекты умственного развития у больных выражены не столь отчетливо, у многих оно в пределах нормы, а иногда даже выше среднего. Вместе с тем у них постоянно наблюдается нарушения развития половых органов и роста. Реже встречаются пороки развития других систем.

**Список литературы**

Для подготовки данной работы были использованы материалы с сайта <http://gradusnik.ru/>