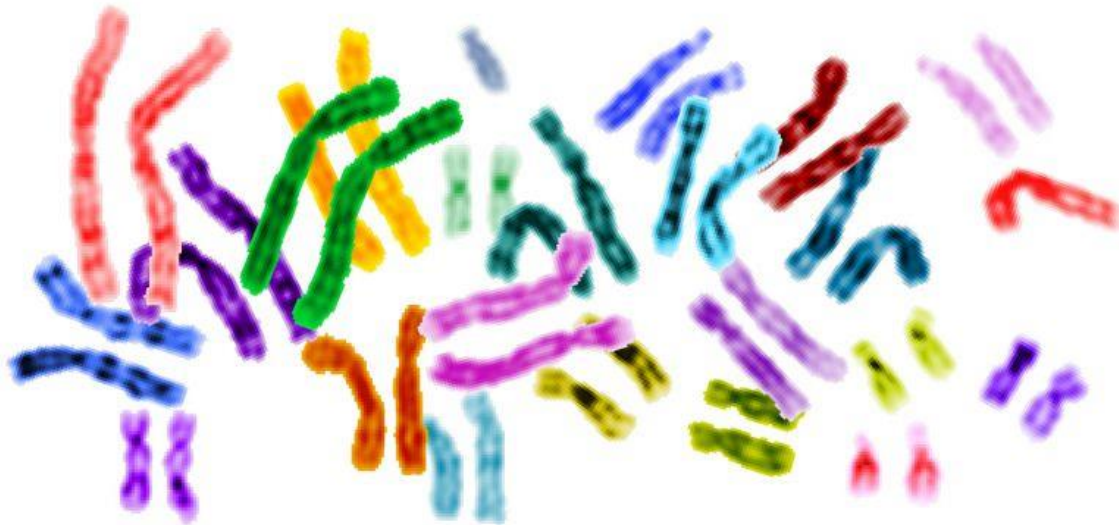


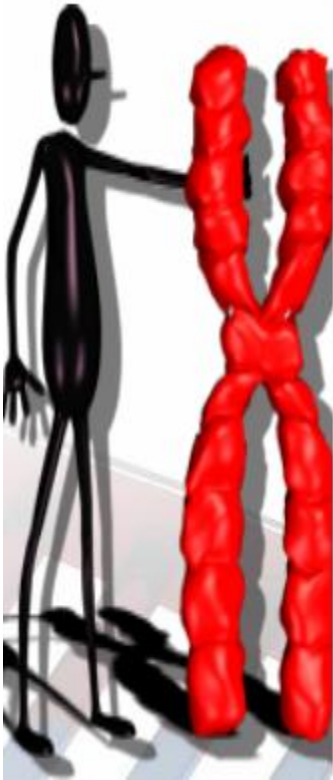
MORFOLOGIA CROMOZOMILOR METAFAZICI

CROMOZOMII

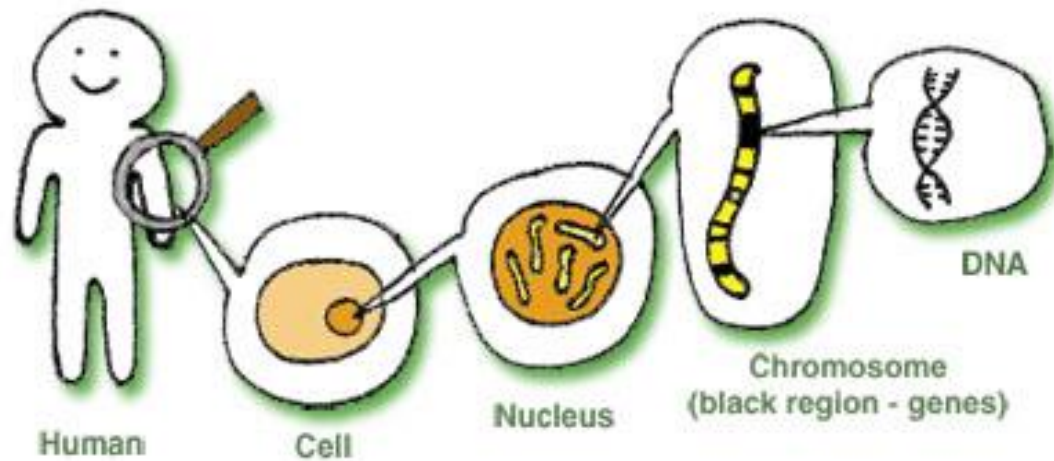
- Cromozomii sunt corpusculi colorați cu afinitate pentru coloranții bazici, care **se găsesc în nucleu** și sunt vizibili în microscopia optică doar în timpul diviziunii celulare.
- Aceste structuri nucleare formate din **ADN și proteine**, au un rol deosebit de important în depozitarea, recombinația și transmiterea informației genetice.



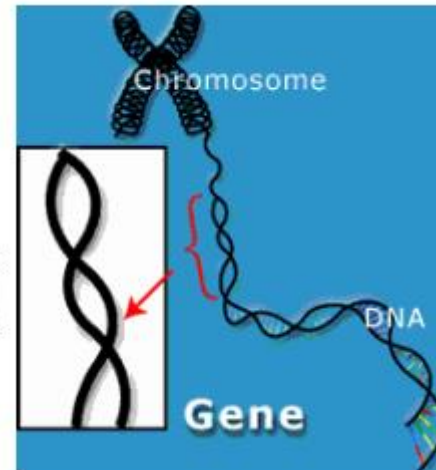
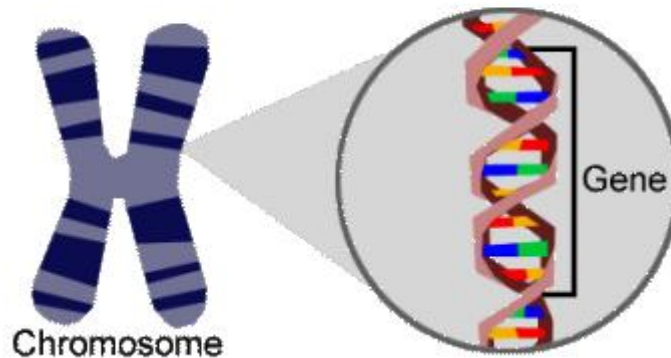
CROMOZOMII



- rol în stocarea și transmiterea informației genetice



- **Cromozomii sunt purtătorii genelor**
- **Pozitia pe care o genă o ocupă într-un cromozom se numeste LOCUS**

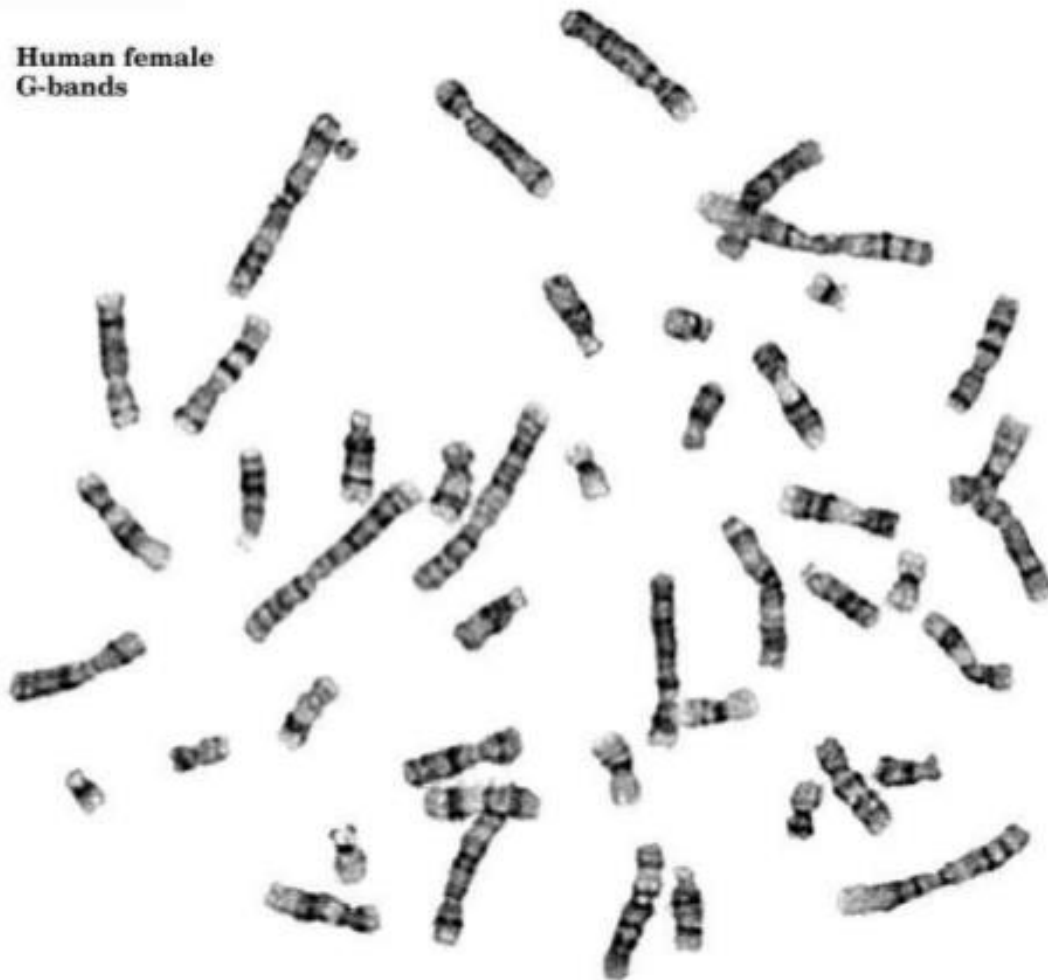


CROMOZOMII SUNT VIZIBILI ÎN MICROSCOPIA OPTICĂ NUMAI ÎN TIMPUL DIVIZIUNII (METAFAZĂ)



Metafază umană - colorației simplă Giemsa

CROMOZOMII SUNT VIZIBILI ÎN MICROSCOPIA OPTICĂ NUMAI ÎN TIMPUL DIVIZIUNII (METAFAZĂ)



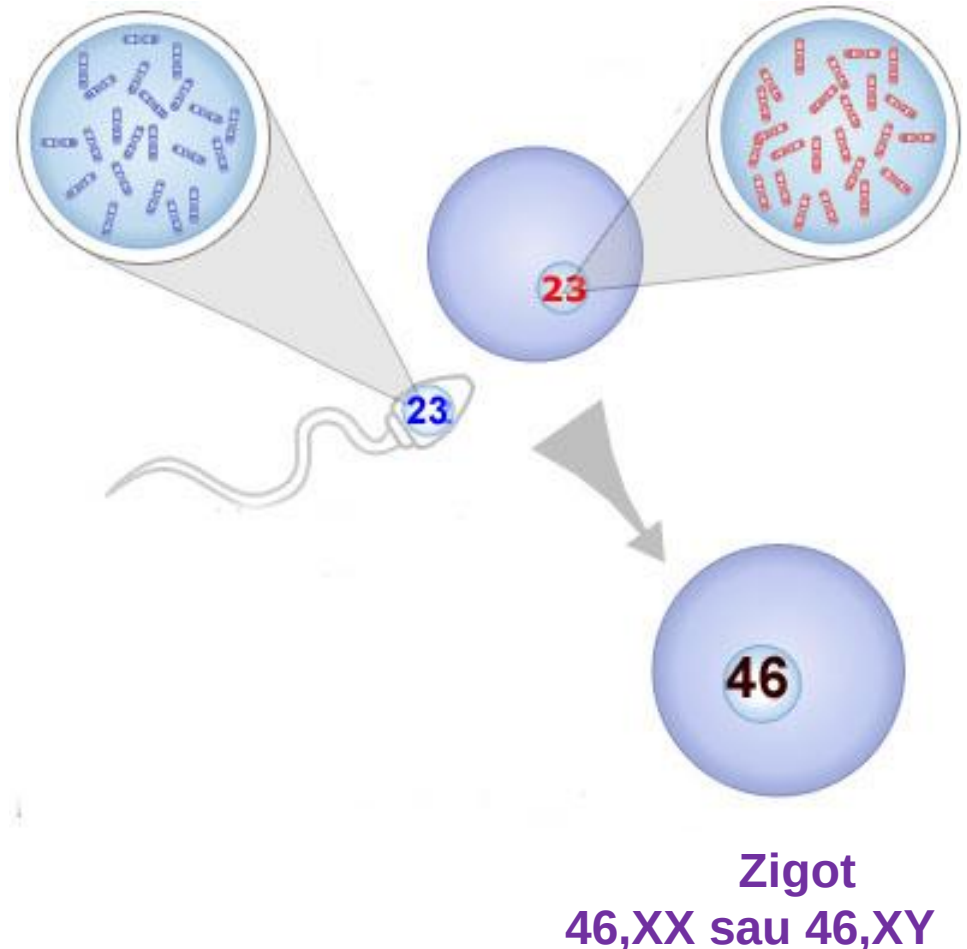
Metafază umană - BANDARE G

Numărul de cromozomi în celulele umane.

- Numărul de cromozomi caracteristic pentru specia umană este $2n = 46$ cromozomi (celulele somatice umane sunt diploide).
- Numărul de cromozomi (stabilit de către Tijo și Levan în 1956) este constant pentru fiecare celulă și rămâne neschimbat de-a lungul vieții unui individ.
- Celulele somatice umane sunt celule diploide ($2n=46$) și conțin două seturi haploide de cromozomi ($n=23$).
- Gameții (spermatozoidul și ovulul) conțin fiecare câte un set haploid ($n=23$)

Spermatozoid – 23,X sau 23,Y

Ovul - 23,X



CROMOZOMI - TIPURI

➤ Două tipuri de cromozomi:

- autozomi (numerotați de la 1 la 22)
- sexuali sau gonozomi (X și Y).

- Celulele diploide conțin 22 de perechi de autozomi și o pereche de cromozomi sexuali, jumătate dintre cromozomi având origine maternă și jumătate paternă.
- Cromozomii dintr-o pereche, cu origini diferite, având același tip morfologic și conținut genic, se numesc cromozomi omologi.

Formula cromozomială pentru o persoană normală de sex feminin este 46,XX, iar pentru sexul masculin 46,XY (numărul situat înaintea virgulei reprezintă numărul total de cromozomi, după care se notează cromozomii sexuali).

Celulele gametice (spermatozoizii și ovulele) sunt celule haploide și conțin un singur set de cromozomi ($n=23$). Sexul genetic al zigotului este stabilit de către cromozomul sexual prezent în spermatozoidul care fecundează ovulul. Jumătate dintre spermatozoizi sunt 23,Y și jumătate 23,X; toate ovulele au formula cromozomială 23,X.

Numărul de cromozomi în celulele umane

Celulele somatice – $2n = 46$

Zigot - 46,XX sau 46,XY

Bărbat - 46,XY

Femeie – 46,XX

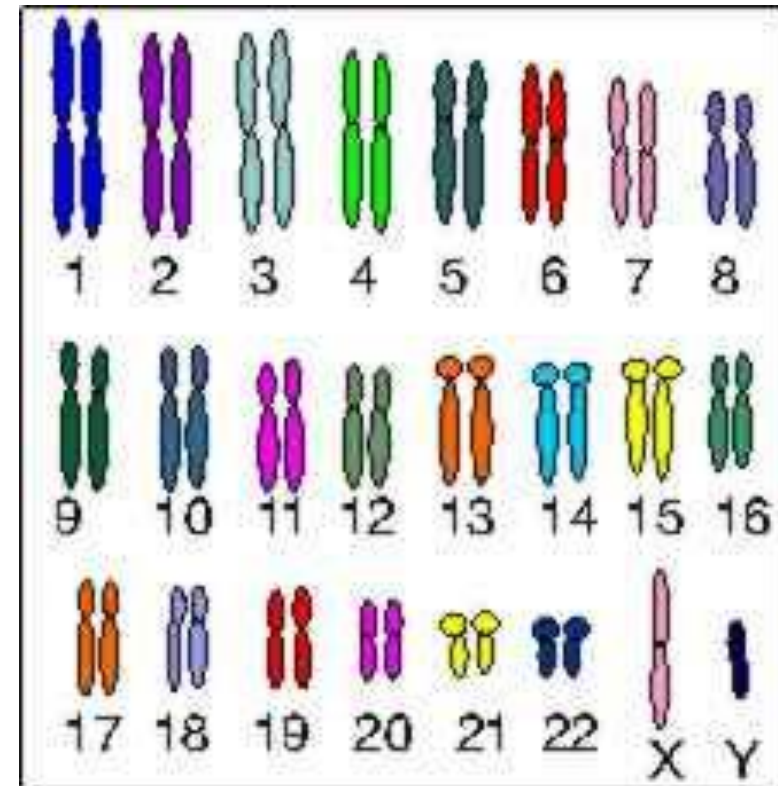
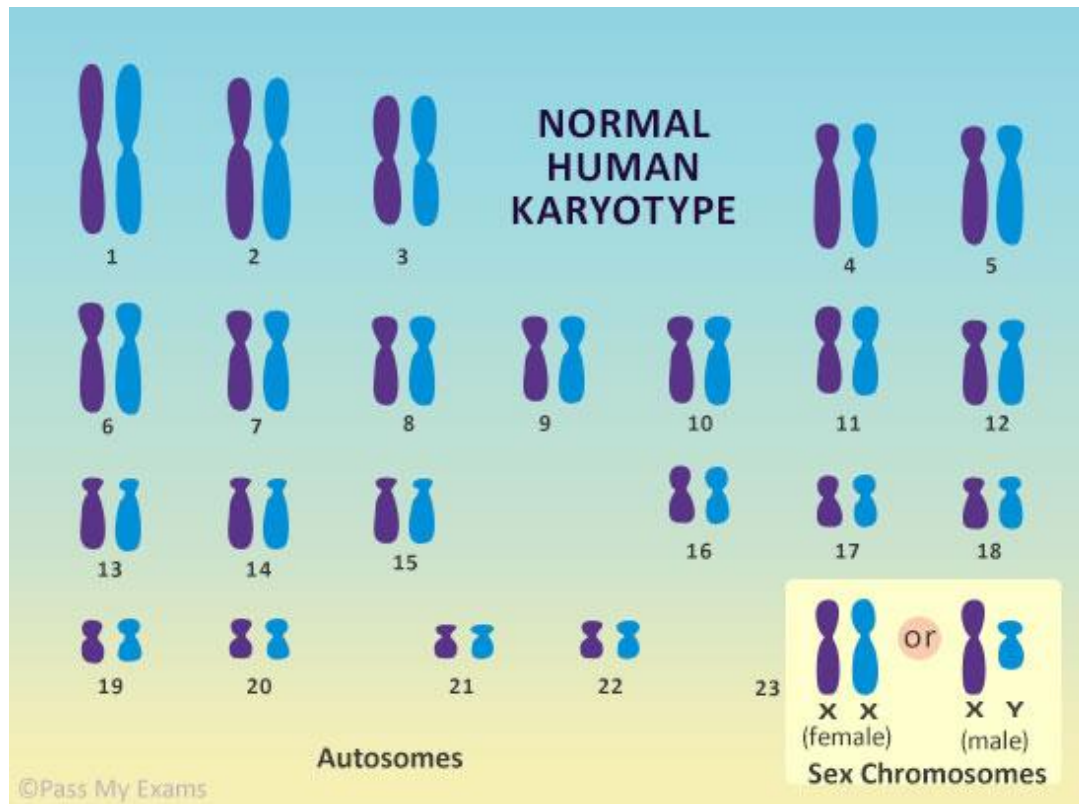
Gameți – $n = 23$

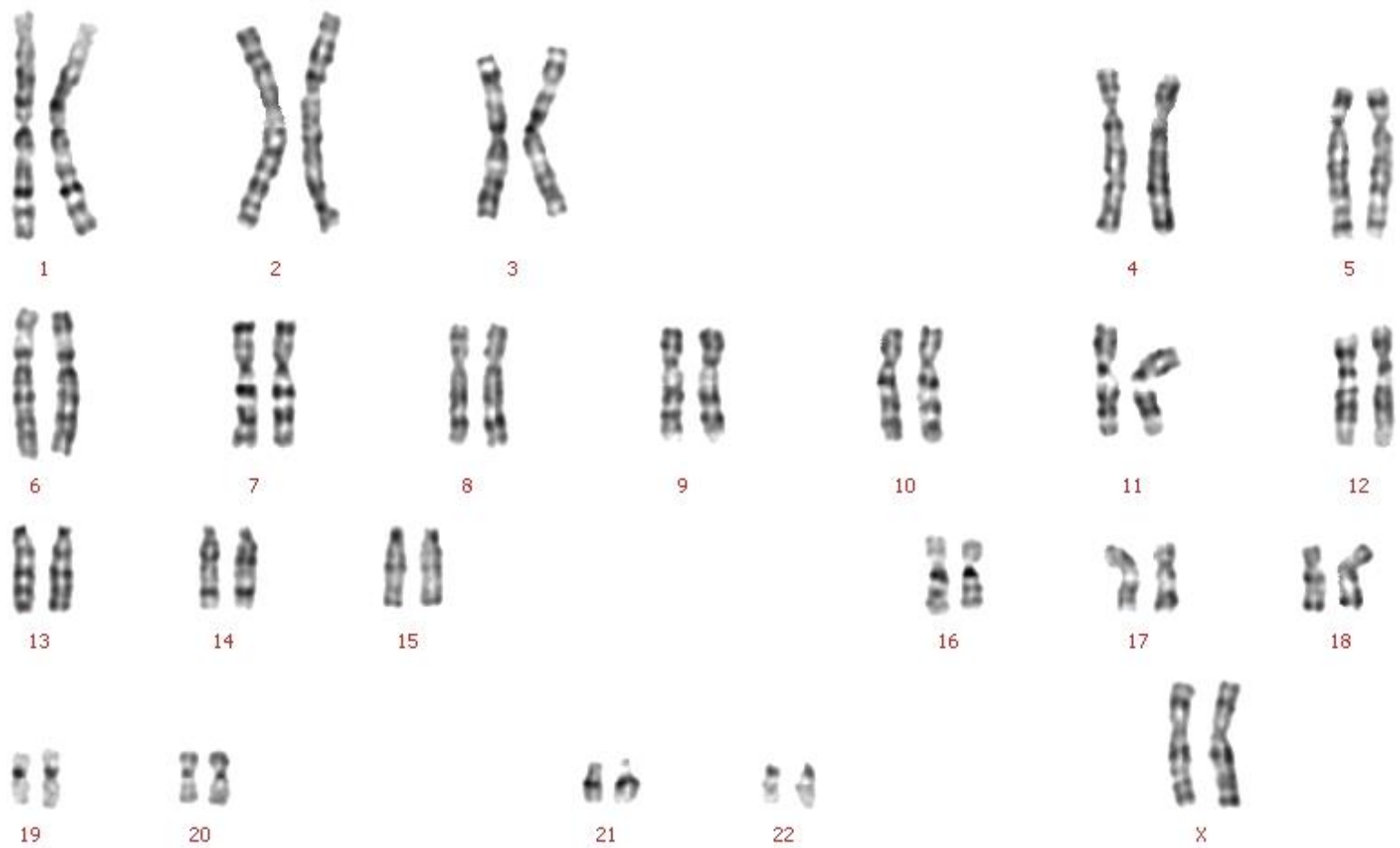
Spermatozoid – $n = 23, X$ sau $23, Y$

Ovul – $n = 23, X$

Cromozomii în cariotip sunt dispuși în perechi.

Un cromozom este de origine maternă și celălalt este de origine paternă.





Cariotip normal feminin - 46,XX

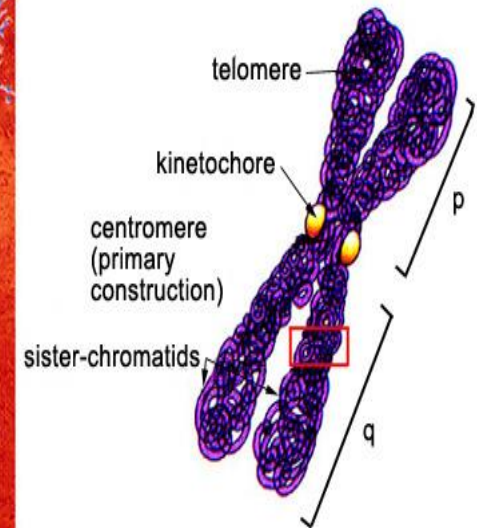
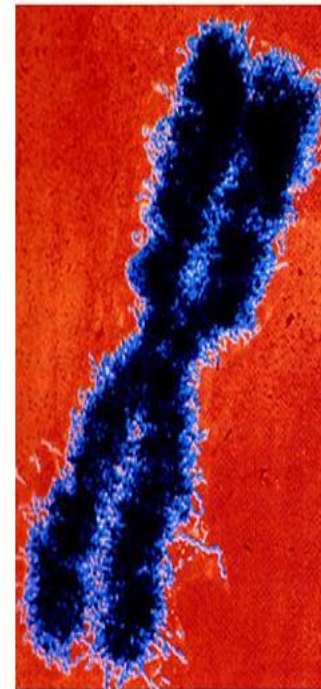


Cariotip normal masculin - 46,XY

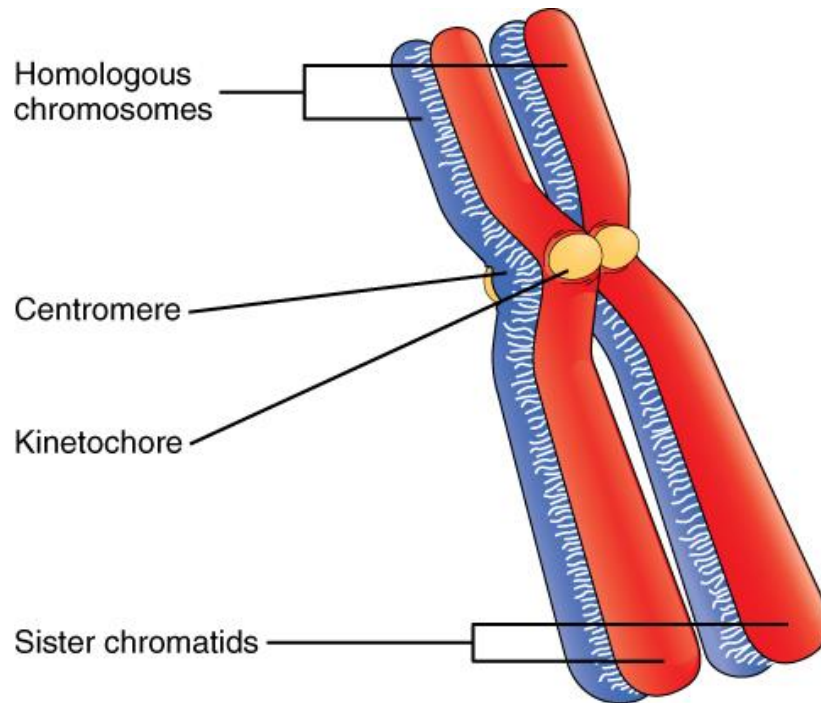
Cromozomul metafazic

Alcătuire :

- două cromatide identice (“cromatide surori”)
- centromer
- kinetocori
- telomere



Cromatidele surori

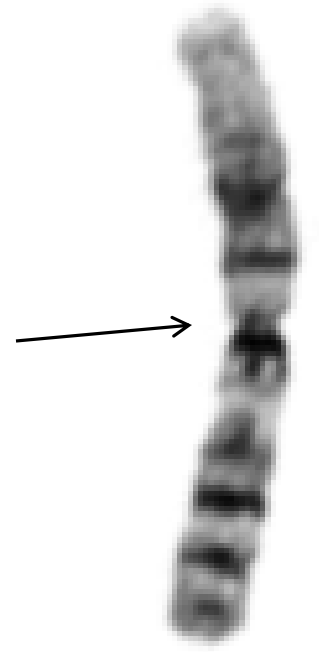
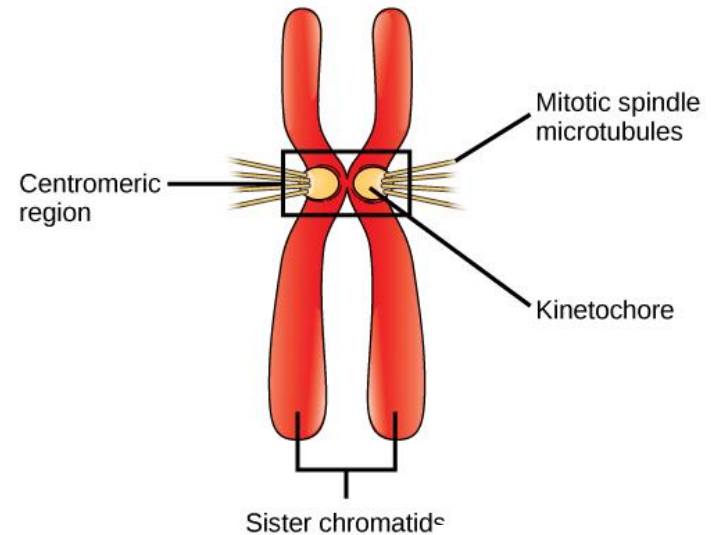


Cromatidele surori sunt două subunități longitudinale identice, fiecare cromatidă conținând o moleculă de ADN specifică fiecărui cromozom și proteine (în principal histone).

Cele două cromatide surori sunt unite la nivelul unei regiuni cromozomiale constricționate denumite centromer.

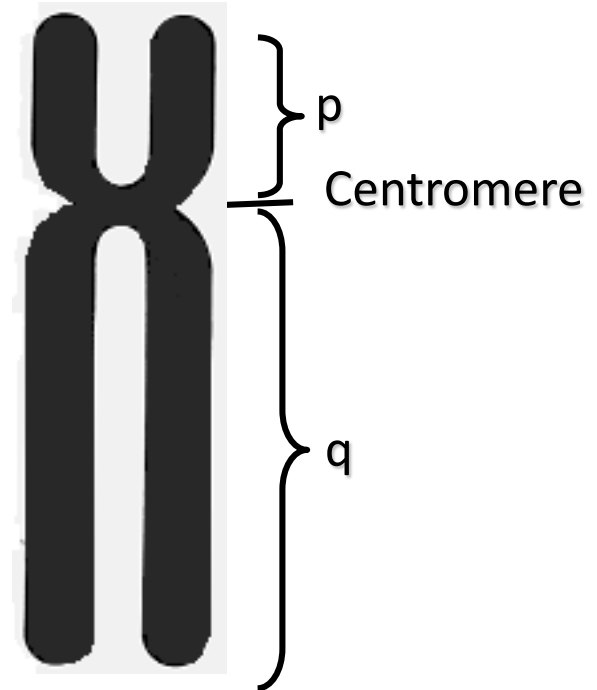
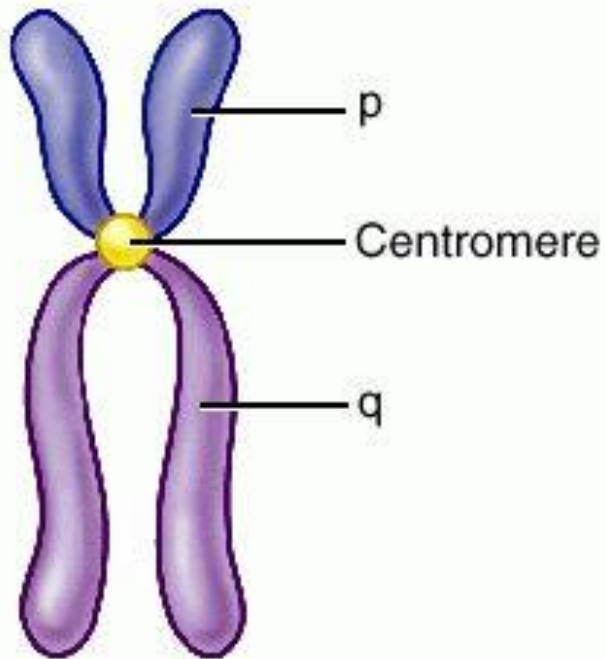
Centromerul

- Centromerul este structura la nivelul căreia sunt asociate cromatidele surori prin intermediul unor proteine specifice (denumite coezine) și unde se leagă microtubulii fusului de diviziune de cromozomi, prin intermediul kinetocorilor.
- Centromerul îndeplinește două funcții majore:
 - atașarea cromatidelor surori
 - împărțirea echilibrată a materialului genetic în diviziune.



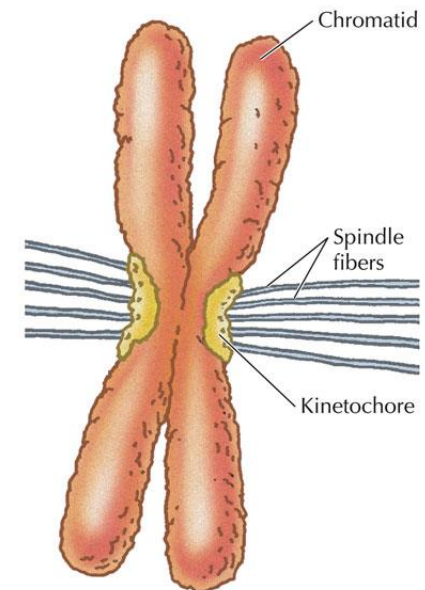
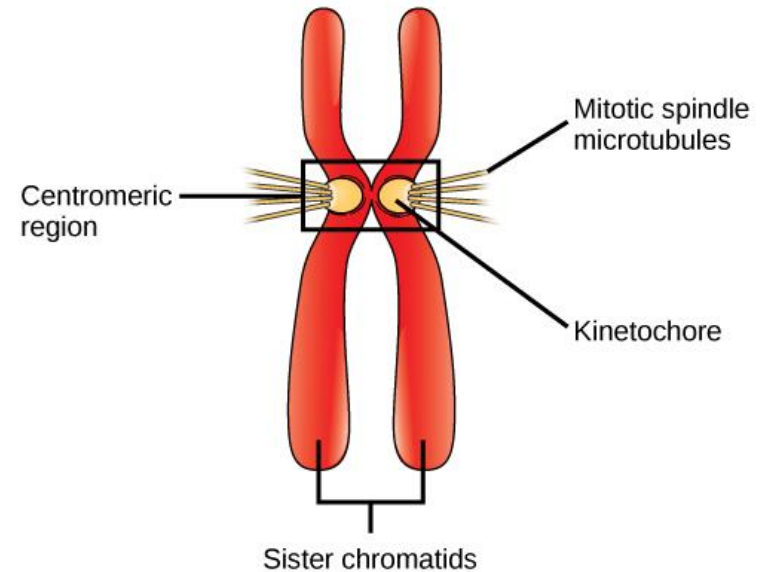
Centromerul împarte cromozomul în două brațe:

- un braț p (sau brațul scurt)
- un braț q (sau brațul lung).



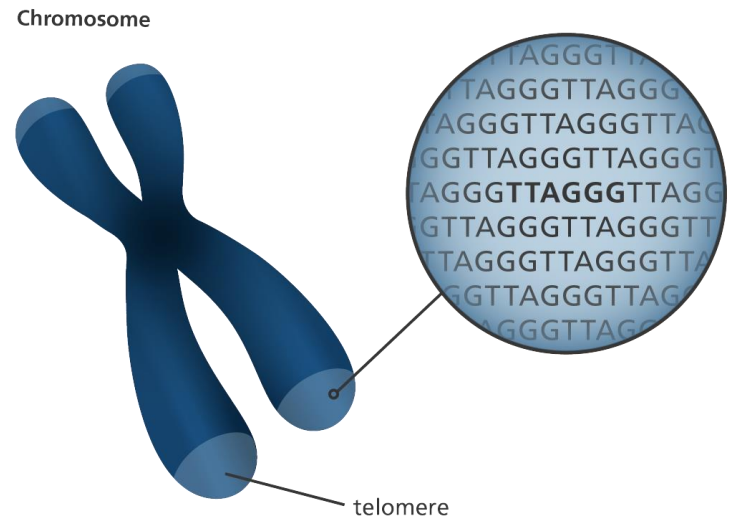
Kinetocorii

- La nivelul centromerului în partea externă, se atașează proteine specifice (de tip CENP și CLIP) formând kinetocorul, structură complexă ce conține peste 80 de proteine, prin intermediul căreia cromozomii sunt atașați la fibrele fusului de diviziune.



Telomerele

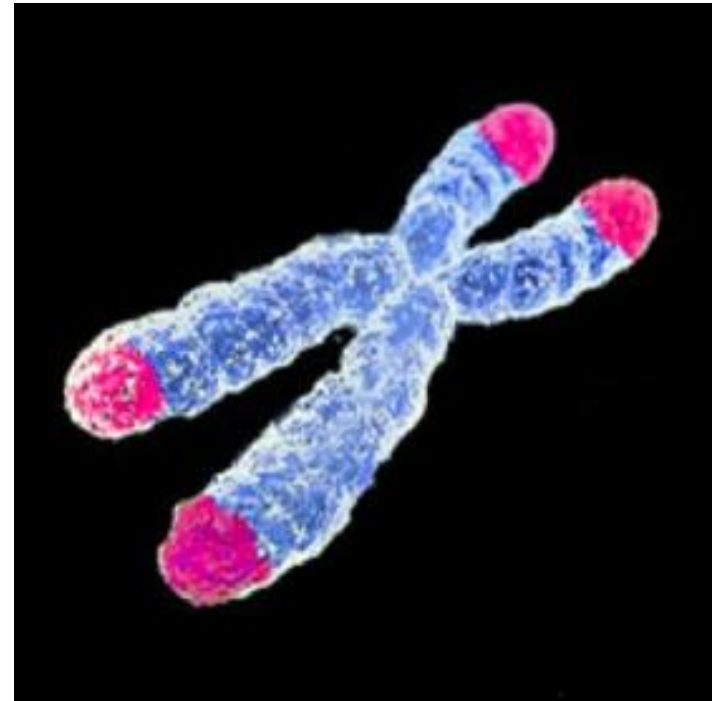
- **Telomerele sunt structuri cromatinice localizate la nivelul capetelor cromozomiale.**
- **Telomerele constau în repetiții hexanucleotidice ale secvenței 5'-TAAGGG-3' (lanț bogat în guanină) pe o catenă, respectiv repetiții 3'-ATTCCC-5' pe catena complementară (bogată în citozină), cu dimensiuni cuprinse între 5 și 15 kb.**



Telomerele

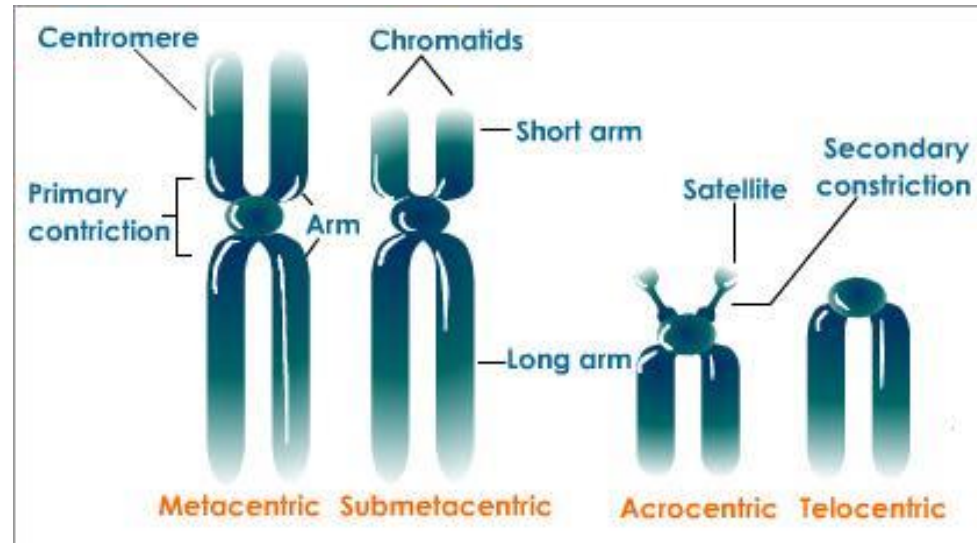
Telomerele îndeplinesc multiple roluri:

- 1) asigură stabilitatea cromoz., împiedicând fuziunea cu alți cromozomi;**
- 2) previn recombinația genetică la nivelul lor;**
- 3) declanșează procesele de reparare când apar modificări ale ADN;**
- 4) asigură replicarea completă a capetelor cromozomiale;**
- 5) intervin în stabilirea arhitecturii tridimensionale a nucleului**
- 6) Intervin în formarea bivalenților din timpul diviziunii meiotice.**



După poziția centromerului, s-au deschis patru tipuri morfologice

- **Metacentrici**
- **Submetacentrici**
- **Acrocentrici**
- **Telocentrici**



În genomul uman, există doar trei tipuri de cromozomi: metacentrici, submetacentrici și acrocentrici .

Tipuri morfologice de cromozomi :



METACENTRIC:

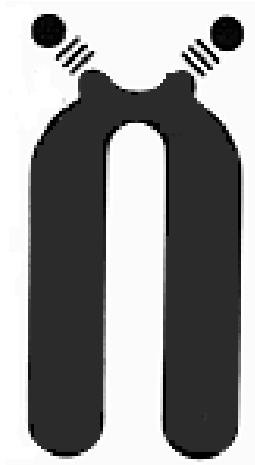
centromerul este situat median,
brațele cromozomiale fiind
aproximativ egale



SUBMETACENTRIC:

centromerul este situat
submedian, cele două brațe
având lungimi diferite

Tipuri de cromozomi :



ACROCENTRIC:

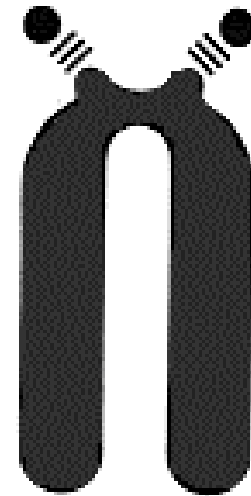
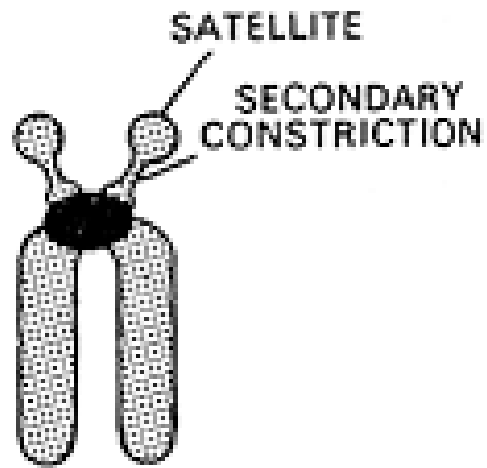
centromerul este situat aproape terminal, cromozomii prezentând un braț foarte scurt și unul foarte lung

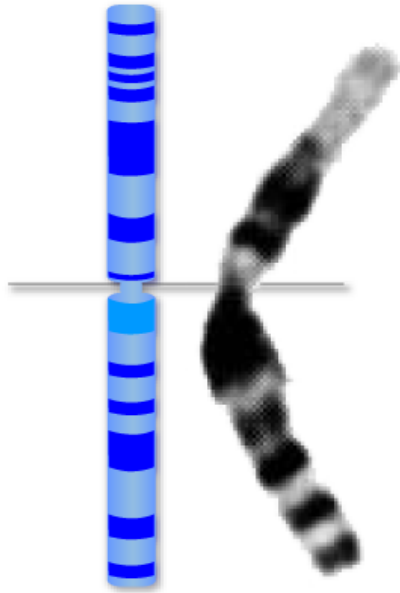


TELOCENTRIC:

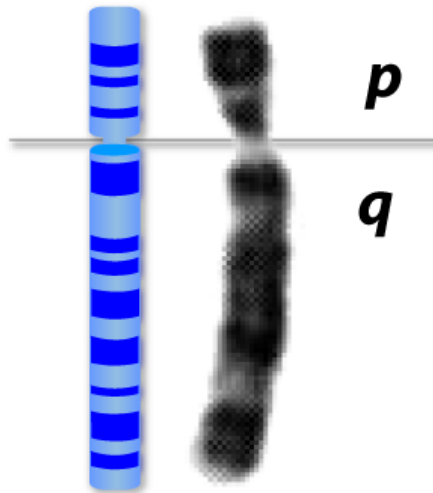
prezintă centromerul situat terminal și un braț foarte lung.

Cromozomii acrocentrici au sateliții și pedunculii sateliferi

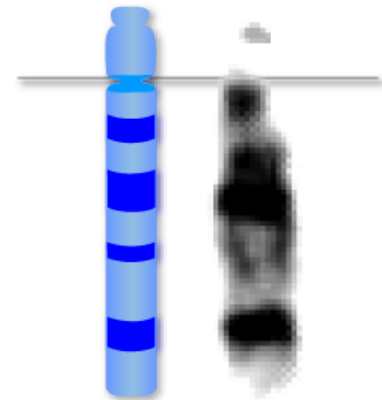




Chromosome 1
Metacentric

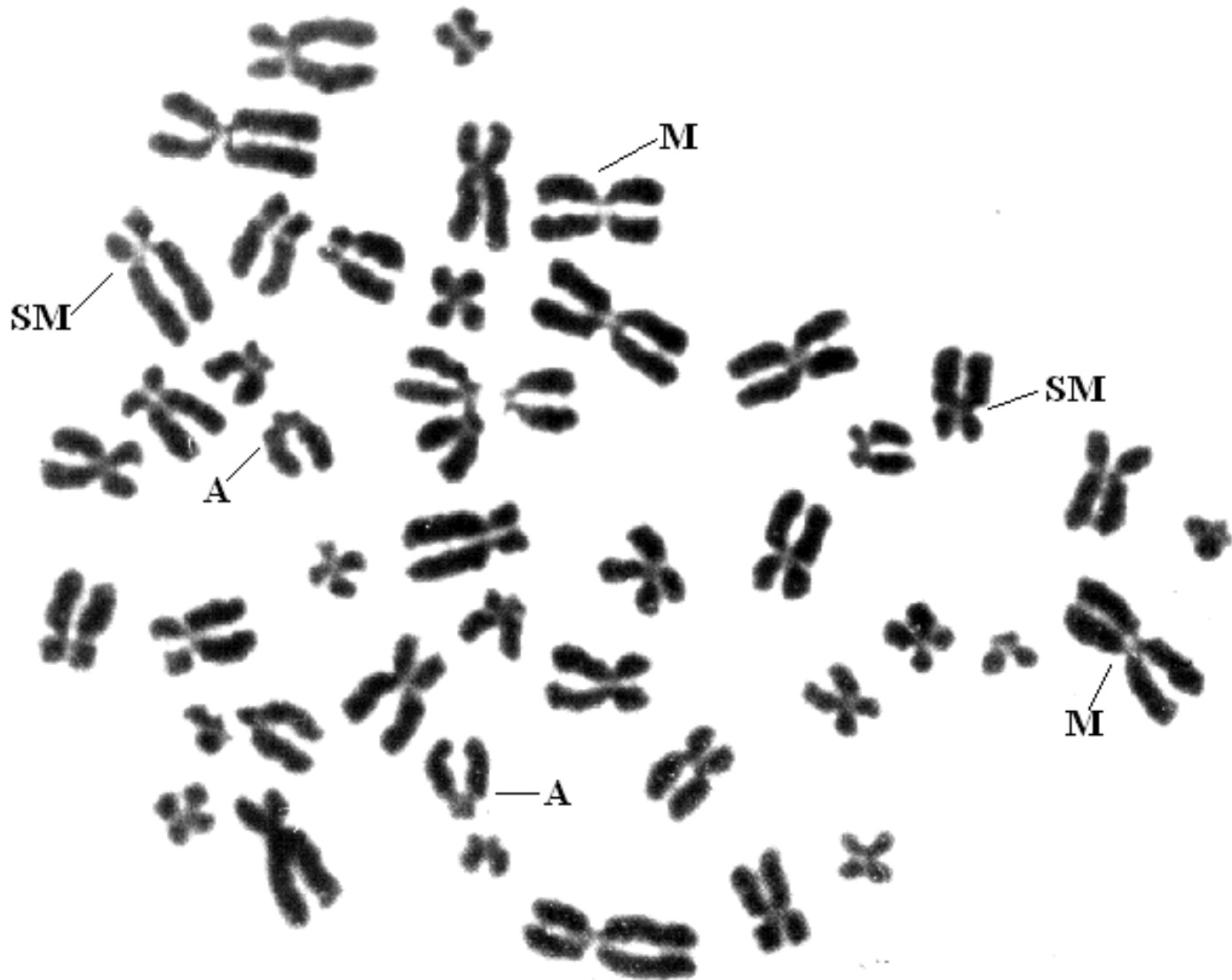


Chromosome 4
Submetacentric



Chromosome 14
Acrocentric

Cromozomii umani - metafaza





Cromozomi telocentrici- șoareci

