

## Chromosomy

Typickou strukturou jádra všech eukaryotních buněk jsou chromosomy. Základem chromosomu je **chromatin**, což je komplex deoxyribonukleové kyseliny, histonů, a některých dalších nehistonových proteinů stabilizujících a rozvolňujících chromatinové struktury. DNA vázaná s histony vytváří specializovaný útvar – **nukleosom**. Vytvořené nukleosomy se stáčí do šroubovice vyššího řádu – tzv. superhelix. Toto specifické uspořádání umožňuje, aby dlouhé vlákno DNA bylo bez problémů uloženo do malého prostoru jádra buňky.

Základní chromatinové osní vlákno, nazývané také **chromonema**, je v chromatidě mnohonásobně zřaseno a spiralizováno. V interfázním jádře je chromatin přítomen ve formě tenkých dlouhých vláken, jedná se o tzv. aktivní transkribovanou formu chromatinu – **euchromatin**. Chromatin, který není využíván pro transkripci v interfázním jádře vytváří kondenzované shluky **heterochromatinu**. Po vhodném cytologickém obarvení jsou heterochromatinové zrna dobře viditelnou strukturou v jádře. Celkový počet a charakteristická morfologická podoba jednotlivých chromosomů v buňce je posuzován na základě pozorování trvalých preparátů v metafázi mitotického dělení.

V metafázi jaderného dělení mají maximálně spiralizované a zřasené chromosomy charakteristickou velikost a tvar. Jejich velikost se pohybuje mezi 0,2 – 0,25 mikrometry. Typický metafázní chromosom je tvořen vždy dvěma **chromatidami**. Tvar chromosomů je určen místem jejich vzájemného spojení v místě tzv. primární konstriktce, v oblasti **centromery**. Oblast centromery je tvořena heterochromatinem. Identické, sesterské chromatidy jsou výsledkem DNA replikace a duplikace chromosomálních proteinů v předchozí S-fázi. V oblasti primární konstriktce či centromery je umístěn **kinetochor**, což je diskovitá či kulovitá struktura s vazebnými místy pro **metafázní kinetochorové mikrotubuly**. Každá individuální chromatida má svůj vlastní kinetochor. Každé raménko chromatidy je na konci zakončeno telomerou. Podle polohy centromery na chromatidách a tím i rozdílné délky chromosomálních ramének se chromosomy typově dělí na metacentrické, submetacentrické, akrocentrické a telocentrické.

V závislosti na příslušném druhu organismu kolísá v individuální buňce počet chromosomů od 2 do několika set. U somatických (tělních) buněk téhož druhu organismu je vždy počet chromosomů konstantní a hovoří se o **diploidní** sadě chromosomů = **2n**. Naopak gametickou redukcí je v pohlavních buňkách (spermie, vajíčka) počet chromosomů redukován na polovinu a hovoříme o tzv. **haploidní** sadě chromosomů = **1n**. Soubor chromosomů v buněčných jádrech určitého organismu je vždy konstantní nejen počtem, ale i velikostí a tvarem chromosomů. Tento charakteristický druhový soubor chromosomů je označován jako **karyotyp**. Karyotyp je velmi významnou druhově taxonomickou charakteristikou organismu. Karyologické techniky vizualizace chromosomů nám pak umožňují zhodnotit nejen druh, počet a tvar jeho chromosomů z taxonomického hlediska, ale což je rovněž velice důležité, mohou zhodnotit i tzv. somatické chromosomální aberace. Tak jsou souhrně nazývány morfologické změny struktury chromosomů buněk somatických linií např. po ionizujícím záření, rozmanitých chemických a fyzikálních mutagenech či přímo geneticky závislé karyotypové odchylky (Downův syndrom). V případě genomových mutací, při kterých dochází ke změně počtu celých sad chromosomů, hovoříme o **polyploidii**. K ní dochází po replikaci DNA v S-fázi buněčného cyklu, ovšem nedochází k cytokinezi. V živé přírodě se s polyploidii setkáme poměrně často u

rostlin, ovšem i u některých nižších živočichů. Jejich chromosomové sady pak označujeme jako  $3n$  (triploidní),  $4n$  (tetraploidní)... Polyploidii lze navodit také působením tzv. mitotických jedů např. kolchicin.

### **Polytenní chromosomy**

Polytenní chromosomy se vyskytují v buňkách slinných žlaz, malpighických trubic a rektálních žlaz v larválních stádiích dvoukřídlého hmyzu a mnohých rostlin. V jádře těchto buněk dochází k mnohonásobné replikaci DNA bez oddělování chromatid. Sesterské chromatidy jsou k sobě **trvale** (i v interfázi) synapticky přiloženy takovým způsobem, že spolu sousedí příslušné oblasti chromomer a domény stejné kvality. V některých místech je DNA hustě stočena, což lze v mikroskopu pozorovat jako bazofilní tmavá zrnka. Mezi jednotlivými tmavými úseky jsou po obarvení vidět světlejší mezery (rozvolnění DNA). Aktivní transkripční genovou aktivitu lze pozorovat na rozšířených místech chromosomu nazývaných **Balbaniho prstence** neboli „puffas“. Zde se hustě stočená chromatinová vlákna DNA rozestupují do postranních klíček. Každá rozvinutá smyška je aktivní transkripční jednotkou.

Charakteristickou strukturu obřích, polytenních chromosomů lze studovat např. V buňkách slinných žlaz larev pakomárů nebo drosofilů. Jemným roztlačením izolovaných buněk a následujícím obarvením můžeme tyto struktury pozorovat ve světelném mikroskopu.