

Kromozom yapısı

Prof. Dr. Hatice Ilgın Ruhi
Tibbi Genetik AD



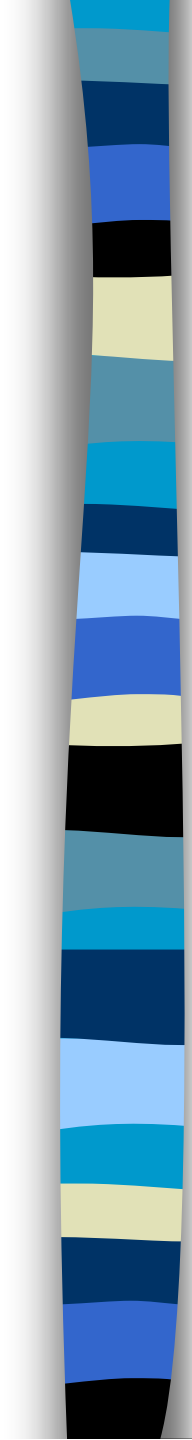
İnsan genomu

- 23 çift kromozom → 46,XX - 46,XY
- 24 farklı kromozom
- Tek, uzun, lineer DNA molekülü
- 3.2×10^9 nükleotid
- 21 → 4.6×10^7 → 14,000 μm (DNA) → 2 μm (kromozom)
- Kromatin: DNA + protein



Kromozomlar ve karyotip

- Homolog →
maternal + paternal
- Mitotik
kromozomlar
- İnterfaz
kromozomları



Yapısal bir ünite olarak kromozomlar;

- replikasyon ve segregasyon için gerekli sekanslar
 - Replikasyon başlangıç yeri
 - Sentromer
 - telomer



İnterfaz kromozomları

- Amfibia oosit → fırça kromozomlar (dekondens kromatin lupları)
- *Drosophila* politen kromozomları (band yapısından 3 kat fazla gen var)



heterokromatin

- 1928'de Heitz ilk kez tanımlamış
- Koyu boyanır
- Sıkı düzeyde organizasyon
- Genomun %10'u
- Kromozom boyunca bulunur, ancak sentromer, telomer bölgelerinde daha yoğundur



heterokromatin

- Dinamikliđi
- Yayılma özelliđi ve geri çekilebilirliđi
- Kendini sürdürme özelliđi
- Kalıtsallığı
- Mobil DNA elementlerine karşı defans
→ tekrar etkili gen sessizleştirilmesi



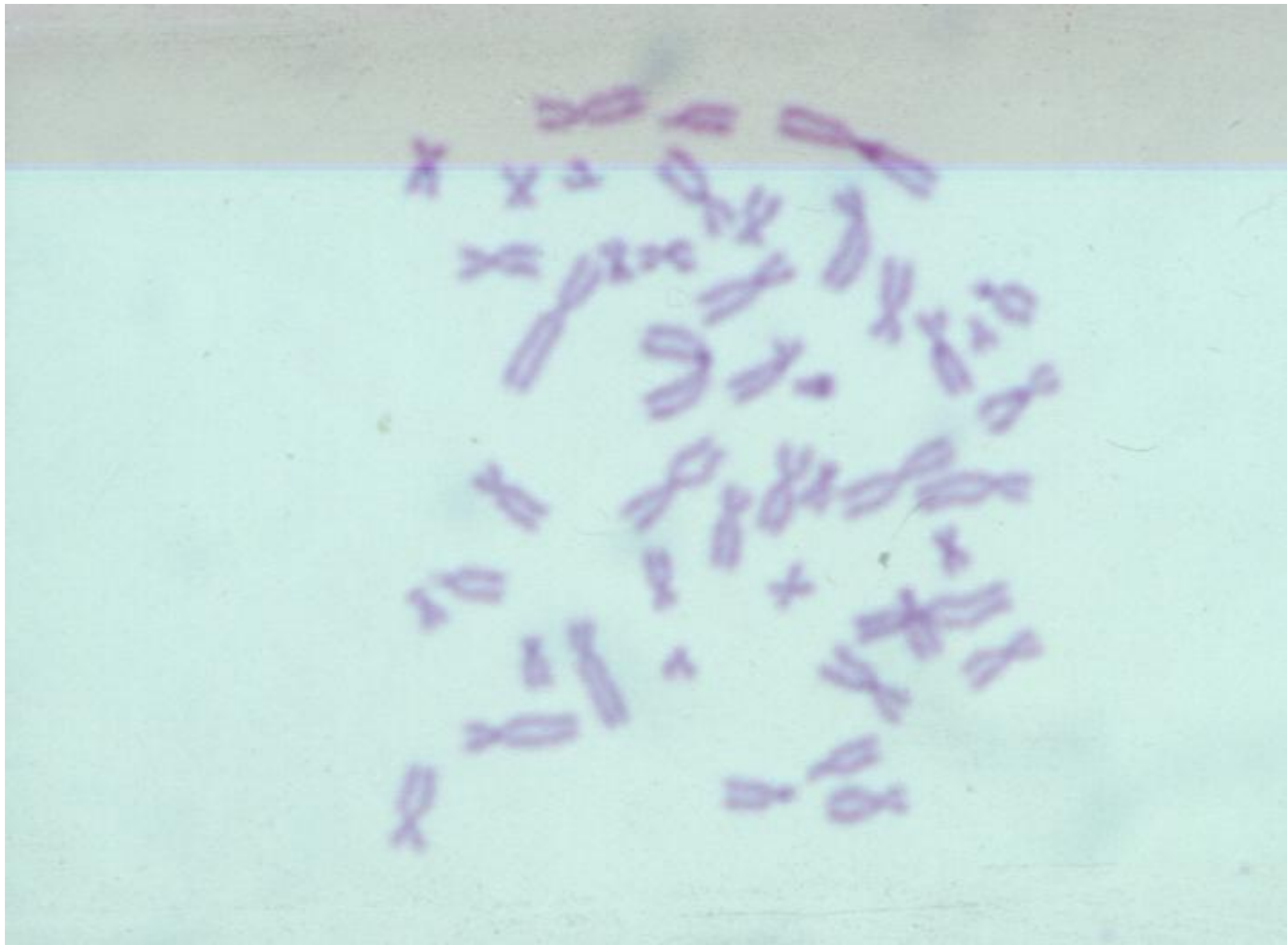
heterokromatin

- Yapısal: Sürekli koyu boyanan bölgeler
- Zorunlu (=facultative): Geçici olarak koyu boyanan (yapısal değil, fonksiyonel farklılık)



yapısal heterokromatin

- Basit tekrarlayan DNA dizinleri
- Gen içermez
- Geç replike olur
- C-band bölgeleri (sentromer, Yq distal bölgesi ile 1, 9 ve 16. kromozomların sekonder büzüntü bölgeleri)



zorunlu heterokromatin

- X inaktivasyonu → Barr cisimciđi
 - interfazda daha koyu boyanır
 - transkripsiyon yapmaz
 - ge replike olur



heterokromatin

- Çoğunlukla gen içermez
- Genler ekspresyona karşı dirençlidir
- Yüksek derecede organizasyon bölgeleri
- "pozisyon etkisi"



Mitotik kromozomlar

- Final kondansasyon
 - Kardeş kromatidlerin ayrılması
 - Kırık oluşumunun önlenmesi
- Kondensin (ör: SMC proteinleri)
- Total haploid genom → 2000 band
- Kondansasyon ilerledikçe daha az sayıda ve daha kalın bandlar



kromozom band modeli

- en ince band \rightarrow 1 milyon nükleotid çiftinden \uparrow
- farklı GC içerikli bölgeler
- insan genomunda ortalama GC içeriği %41
- Sekans blokları
- G-band (+) \rightarrow GC \downarrow , R-band (+) \rightarrow GC \uparrow
- Band modeli \rightarrow gen ekspresyonu ilişkisi



kromozomal evolüsyon