

Занятие 22

Тема: Хромосомные и геномные мутации

Цель занятия: изучить классификацию и механизмы возникновения хромосомных перестроек, особенности мейоза при различных типах перестроек; изучить механизмы возникновения полиплоидных и анеуплоидных мутаций, их классификацию.

Вопросы, рассматриваемые на занятии:

1. Классификация и механизм возникновения хромосомных мутаций.
2. Особенности мейоза при разных типах перестроек хромосом.
3. Полиплоиды, механизмы их возникновения.
4. Особенности мейоза и характер наследования у полиплоидных мутантов.
5. Ауто- и аллополиплоиды. Амфидиплоидия.
6. Анеуплоиды, их классификация и применение в генетическом анализе

РЕФЕРАТЫ

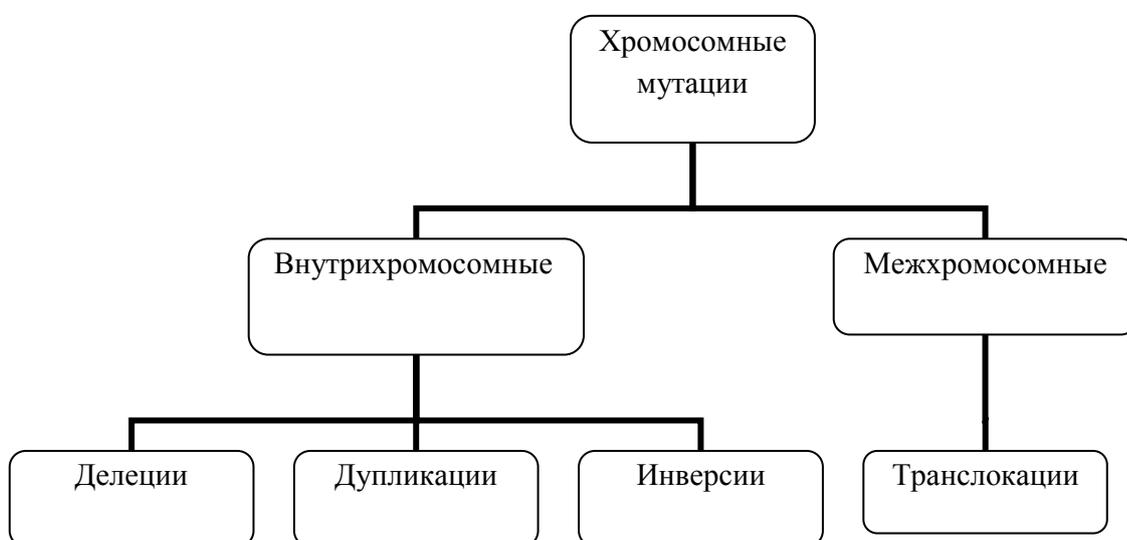
1. Влияние генотипа на чувствительность организмов к мутагенному действию ксенобиотиков.
2. Эффект положения гена (изменение активности гена в результате перемещения его в системе генома).

Формируемые понятия: хромосомные перестройки, хромосомные абберации, геномные мутации, полиплоидия, анеуплоидия, аутополиплоидия, аллополиплоидия, амфидиплоидия.

Ученые, работавшие (работающие) в данном направлении: А. Стётервант, Н. П. Дубини, Н.Н. Соколов, Г.Г. Тиняков, И.А. Рапопорт, К. Бриджес, В. Робертсон, К. Штерн.

Некоторые аспекты темы:

Хромосомные мутации





Механизм: «разрыв и воссоединение» хромосом в новых сочетаниях. Любые изменения гомологии хромосом одной пары ведут к нарушениям их мейотического расхождения.

1. **Делеция** – потеря участка хромосомы.

○ ABCDEF

нормальное расположение генов в хромосоме

○ AB EF

варианты потерь фрагмента хромосом:
(CD) – внутреннего участка

○ ABC

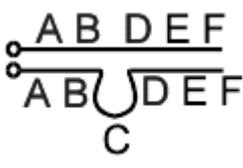
(EF) – концевой участка

При делеции:

- потеря генов
- проявление в фенотипе рецессивного аллеля

В мейозе:

- при конъюгировании нормальный гомолог формирует петлю



- захваченный делецией фрагмент не участвует в кроссинговере
- нарушение нормальной комбинаторики

2. **Дупликация** – появление дополнительного наследственного материала, идентичного уже существующему в геноме.

ABCDEF

(1) Нормальная хромосома

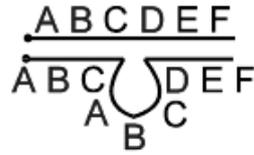
ABCDEFABC

(2) Дупликация участка ABC - транспозиция

Дупликации возникают в результате:

- Ошибки в ходе репликации
- Неравного кроссинговера

На цитологическом уровне:

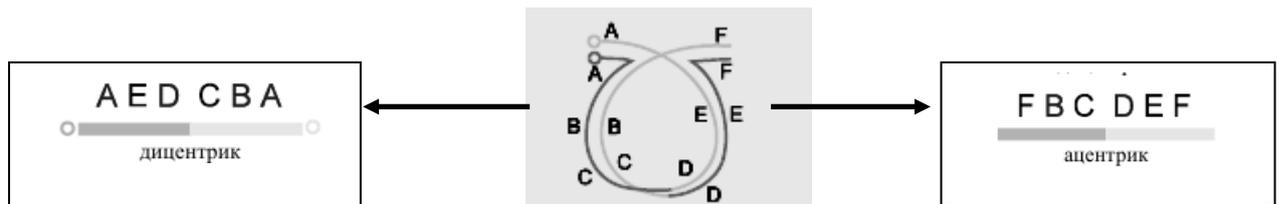


У гетерозигот по дупликации в мутантной хромосоме образуется петля

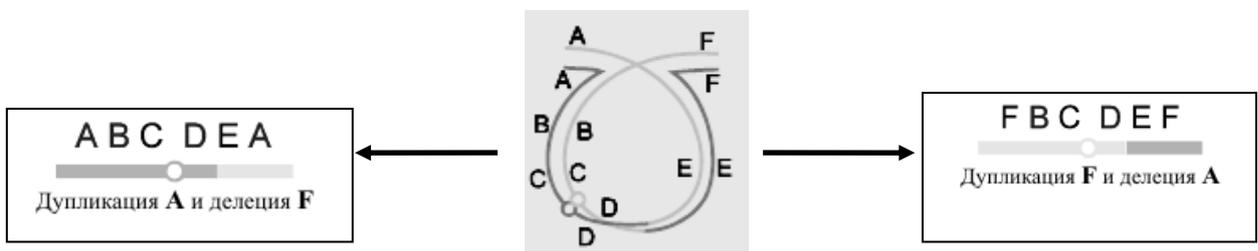
3. **Инверсия** – поворот участка хромосомы на 180° . Инверсии могут быть пери- и парацентрические (захватывающие центромеру и происходящие по одну сторону от нее):



Парацентрические инверсии приводит к «запираанию кроссинговера» в ходе мейоза.



Перицентрические инверсии



4. **Транслокация** – обмен участками негомологичных хромосом.

Симметричные
(реципрокные)

Ассиметричные

Робертсоновские



Геномные мутации

- Полиплоидия $k \cdot n$ – кратное n увеличение или уменьшение числа хромосом
 - $k = 1$ - гаплоидия
 - $k = 2$ – норма
 - $k = 3$ - триплоидия
 - $k = 4$ - тетраплоидия
 - и так далее
- Анеуплоидия (гетероплоидии) $2n \pm k$, где $k \neq n$ – некрatное n изменение числа хромосом
 - $2n + 1$ - трисомия
 - $2n + 2$ - тетрасомия
 - $2n - 1$ - моносомия
 - $2n - 2$ - нулисомия

MyShared

Аутополиплоидия – результат слияния наборов хромосом одного вида; нарушение расхождения хромосом в мейозе из-за их несбалансированности

Аллополиплоидия – объединение геномов различных видов; нефертильны

Амфидиплоидия – аллотетраплоидия (объединение геномов аллополиплоидов); могут быть фертильны, так как каждая хромосома того или другого вида приобретает пару.

Самостоятельная работа.

Задача 1. Полиплоидные растения часто оказываются стерильными. Из-за нарушения правильного расхождения гомологичных хромосом в мейозе полиплоиды образуют несбалансированные гаметы. Предположив, что у тетраполиплоидов $AAAA$ в мейозе образуются только биваленты, которые расходятся к полюсам клетки случайным образом, рассчитайте частоту получения в потомстве от их скрещивания гомозигот по рецессивной аллели a .

Задача 2. Каковы причины: а) стерильности триплоидных растений банана; б) нормальной фертильности гексаплоидной пшеницы, имеющей в кариотипе по двойному набору хромосом от трех разных видов злаков; в) плодовитости амфидиплоидного гибрида редьки и капусты?

Задача 3. Некоторые растения (пшеница) являются полиплоидами с наборами хромосом разных видов. Известны гомеологические гены разных видов, продукты которых выполняют сходные функции. При искусственном получении гексаплоида злакового растения скрещивали растения трех видов, имеющих пурпурную окраску некоторых частей. У гибридов окраска усилилась. Чем это объяснить?

Задача 4. В браке мужчины, страдающего гемофилией, с нормальной женщиной родился сын, больной синдромом Клайнфельтера (генотип ХХУ) и гетерозиготный по гену гемофилии. Как это объяснить?

Задача 5. В условиях окислительного стресса, как полагают, увеличивается частота мутирования генов-супрессоров опухолей. В защите ДНК от окисления важную роль играет супероксиддисмутаза, кодируемая геном 21-й хромосомы, но ее активность в клетке, по-видимому, должна быть сбалансирована. Как объяснить повышенную частоту ретинобластомы (опухоль глаз) у больных с синдромом Дауна (трисомия по 21-й хромосоме)?

Задача 6. В каких случаях вероятность рождения нормальных детей будет выше: а) будущая мать здорова, ей 38 лет, б) у молодой женщины обнаружена сбалансированная транслокация 21-й хромосомы на хромосому 15; в) социально адаптированная женщина имеет мозаичную форму синдрома Дауна?

ЛИТЕРАТУРА

1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. — Новосибирск:Сиб. унив. Изд-во, 2003.
2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. Учебник для вузов.-М.:Академкнига,2006.-638 с.: ил.
3. Инге-Вечтомов СП Генетика с основами селекции. — М.: Высш.шк., 1989.
4. Алиханян СИ. и др. Общая генетика. — М.: Высш. шк., 1987.
5. Айала Ф.Дж., Кайгер Дж. Современная генетика. — М.: Мир,1987.
6. Орлова Н.Н. Генетический анализ. - М.: Изд-во МГУ, 1999

