

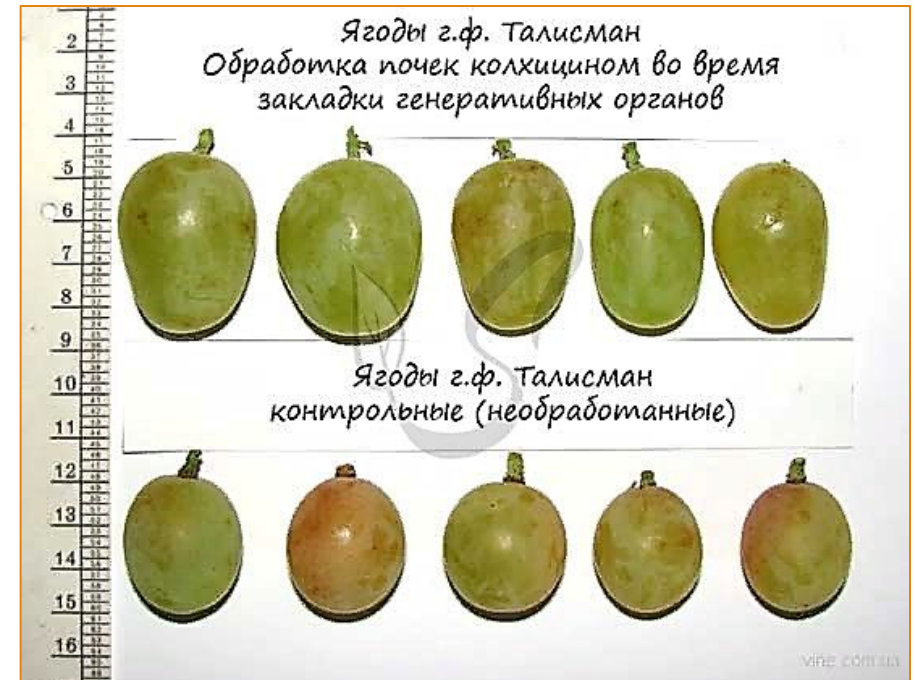
## Геномные мутации

**Данный тип мутаций проявляется в изменении числа хромосом.**

□ **Автополиплоидия** - кратное увеличение числа наборов хромосом

В результате таких мутаций количество хромосом увеличивается в кратное количество раз (2,3,4 и т.д.). В результате получают организмы триплоиды, тетраплоиды и т.д. Иногда такие мутации вызывают искусственно, к примеру, в селекции растений. Известно, что у полиплоидов более крупные и сочные плоды.

В селекции полиплоидию у растений вызывают добавлением специального химического вещества - **колхицина**, который блокирует образование нитей веретена деления. Вследствие этого хромосомы не расходятся и остаются в одной клетке - набор хромосом увеличивается в 2 раза.



Также примером отдаленной гибридизации, соответственно и аллополиплоидии, является гибрид осла (самца) и лошади (самки) - мул. Это животное отличается большой выносливостью, но опять-таки бесплодное вследствие геномной мутации.



□ **Аллополиплоидия** (греч. állos — другой и polýploos — многократный) - объединение в организме хромосомных наборов от разных видов или родов

Имеет значение в процессе видообразования. Примером данной мутации может послужить отдаленная гибридизация (аутбридинг) пшеницы и ржи. Их генотип состоит из гаплоидного набора ржи (m).

В результате такого скрещивания в 1875 году в Шотландии был получен первый искусственный стерильный гибрид - **тритикале**. Тритикале дает отличный урожай, в дальнейшем путем полиплоидии стерильность данного гибрида была преодолена.



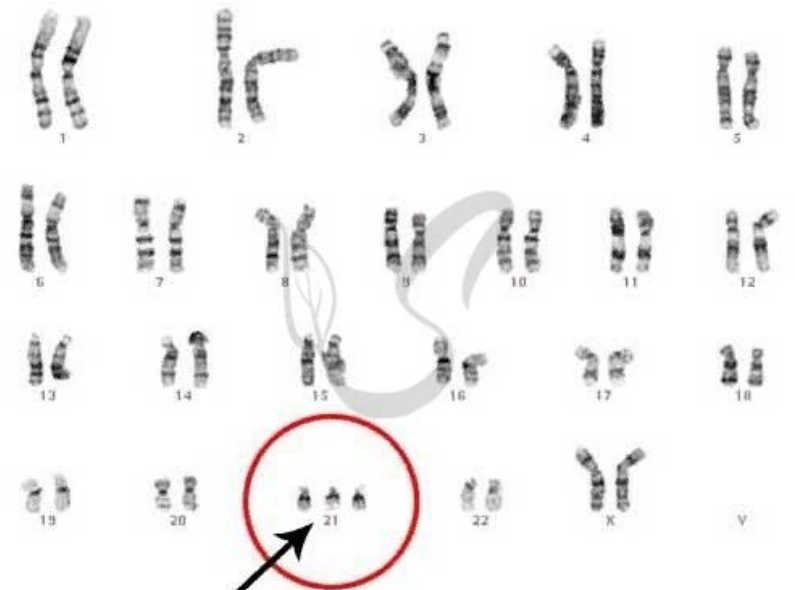
□ **Анеуплоидия** (греч.  $\acute{\alpha}\nu$ - — отрицательная приставка +  $\epsilon\tilde{\iota}$  — полностью +  $\tau\lambda\acute{o}\omicron\varsigma$  — кратный +  $\epsilon\tilde{\iota}\delta\omicron\varsigma$  — вид)

Анеуплоидия - изменение кариотипа (совокупность признаков хромосом), при котором число хромосом в клетках не кратно гаплоидному набору ( $n$ ). Таким образом, в результате анеуплоидии отсутствует одна (или несколько) хромосом, либо же хромосомы имеются в избытке ("лишние" хромосомы).

В случае отсутствия в хромосомном наборе одной хромосомы говорят о *моносомии*, двух хромосом - *нуллисомии*. Если к паре хромосом добавляется одна лишняя, говорят о *трисомии*.

Наследственные болезни, в том числе связанные с геномными мутациями: синдром Шерешевского-Тёрнера, Дауна.

Кариотип при синдроме Дауна



Трисомия по 21-ой паре

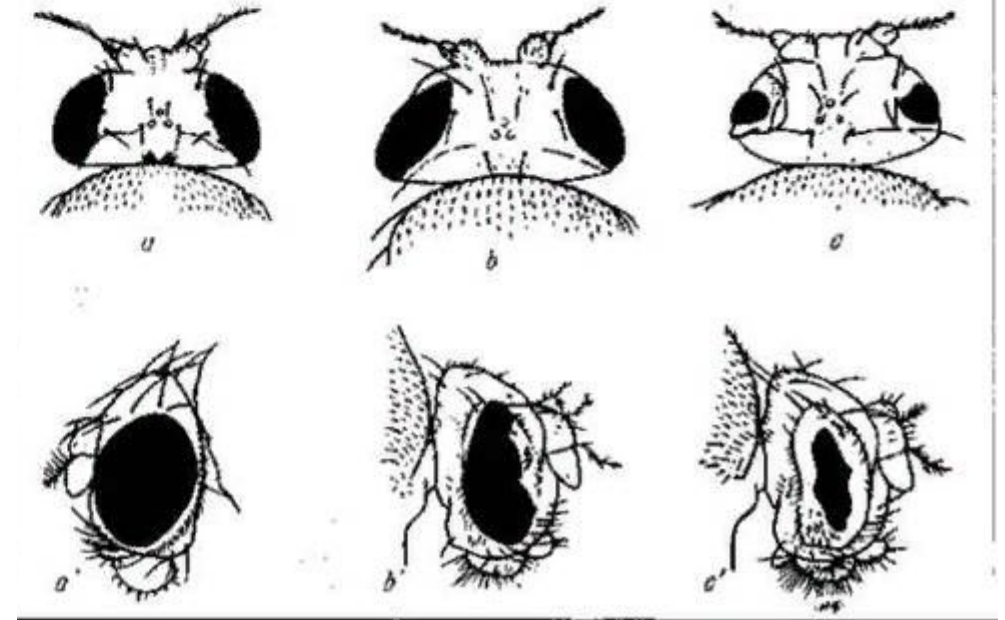
## Хромосомные мутации

В результате хромосомных мутаций происходят структурные изменения хромосом (не следует путать с кроссинговером, который происходит в норме и подразумевает обмен участками между гомологичными хромосомами). Последствия хромосомных мутаций часто оказываются летальны.

В результате таких мутаций может происходить утрата (делеция) участка хромосомы, его удвоение (дупликация), поворот на  $180^\circ$  (инверсия), перенос участка одной хромосомы на другую (транслокация), перенос участка внутри одной хромосомы (транспозиция).



□ **Дупликации** — тип хромосомной мутации, при которой происходит удвоение какого-либо участка хромосомы. Повторение участков хромосом является результатом потерь другими хромосомами участков при разрывах (например, мутация у дрозофилы, затрагивающая структуру глаза Bar — плосковидные глаза - в норме

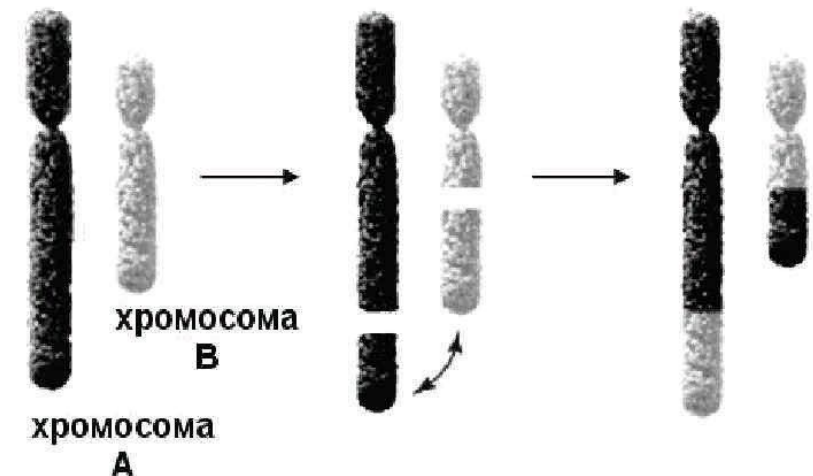


ген Bar дает нормальные выпуклые глаза).  
□ **Делеции** — тип хромосомной мутации, при которой утрачивается участок хромосомы. Это перестройки, противоположные дупликациям, они связаны с потерей участков хромосом (у мышей, например, делеция фрагмента 17-й хромосомы, вызывает сильную дрожь и подергивание).



- **Инверсии** — тип хромосомной мутации, при которой последовательность генов в участке хромосом изменена на обратную, т. е. происходит поворот участка хромосомы на  $180^\circ$ . Инверсии называют записателями кроссинговера: перевернутый участок не образует пару с гомологичной хромосомой при мейозе и наследуется как целое — суперген
- **Транслокации** приводят к изменению группы сцепления в результате переноса участка одной хромосомы на другую негомологичную первую. Так как хромосомы конъюгируют строго гомологичными участками, то в мейозе наблюдается необычная конъюгация хромосом группами.

Такие хромосомные комплексы в норме встречаются у некоторых видов: кузнечики, скорпионы и др. В тоже время при расхождении в других сочетаниях гаметы будут иметь недостаток одних и избыток других участков хромосом и окажутся нежизнеспособными.



**ЗАДАЧА 1.** В результате мутации последовательность генов в хромосоме изменилась с ABCDEFGH на ACBEFH. Определите тип хромосомной мутации.

**РЕШЕНИЕ.**

Выпишем первоначальную последовательность генов - ABCDEFGH, под ней запишем полученную в результате мутации - ACBEFH.

Из такой записи становится понятным, что

- 1) поменялись местами гены В и С, т.е. имела место инверсия и
- 2) выпал ген G, т.е. имела место делеция.

Таким образом, в данном случае произошли делеция и инверсия генов одновременно, т.е. хромосомная мутация (абберрация).



**ЗАДАЧА 2.** Охарактеризуйте кариотип клетки, содержащий следующую мутацию: 46,XY,15+,21-

**РЕШЕНИЕ.**

В кариотипе 46 хромосом, половые хромосомы XY, т.е. пол мужской, имеется дополнительная 15 хромосома, одновременно отсутствует хромосома из 21 пары. Это геномная мутация.

**ЗАДАЧА 3.** В соматических клетках капусты установлено 27 хромосом вместо 18. Охарактеризуйте эту мутацию.

**РЕШЕНИЕ.**

Нормальный кариотип капусты  $2n = 18$ .

Значит гаплоидный набор будет  $n = 9$ .

Тогда  $27 : 9 = 3$ , значит мутантное растение имеет триплоидный набор хромосом. Это геномная мутация, называется полиплоидия.

# ДОМАШНЕЕ ЗАДАНИЕ

□ §41, в.1-5 (устно)

