

## **ЛЕКЦІЯ 4**

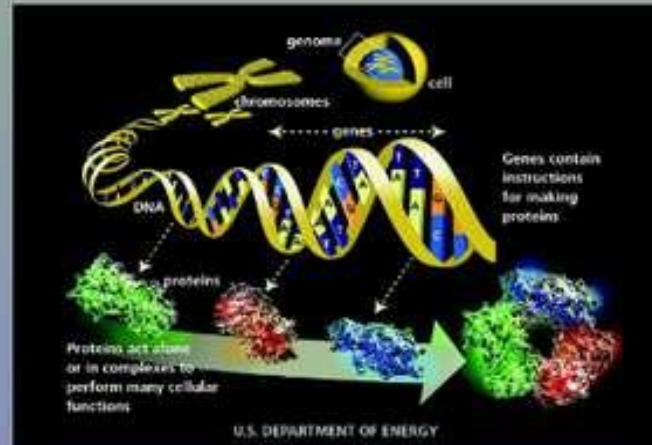
# **Хромосомні аберації.**

***Залежно від змін генотипу:***

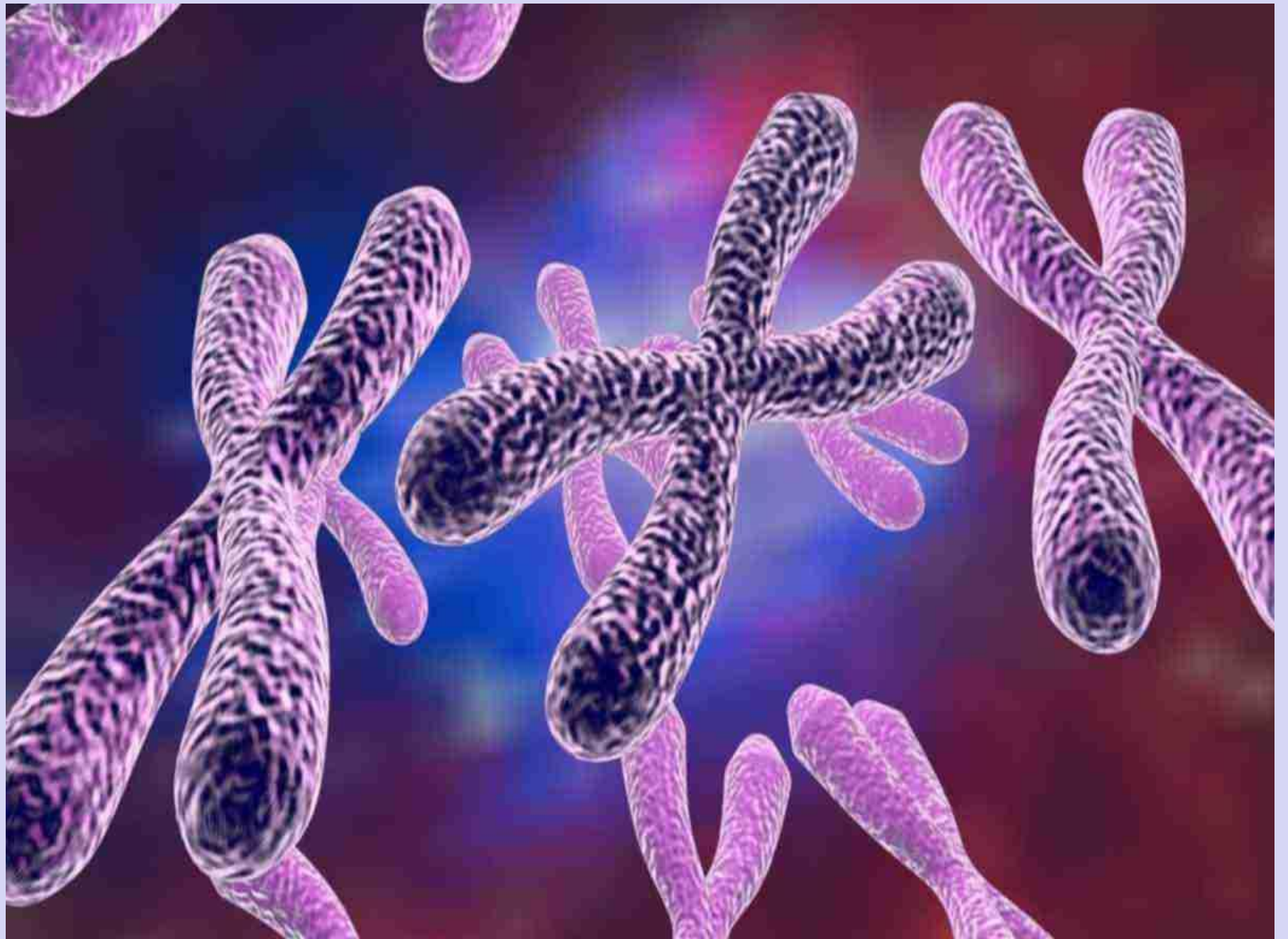
- а) генні або **точкові** мутації — зміни структури ДНК в межах гена;**
- б) хромосомні мутації, або хромосомні перебудови — порушення структури хромосом;**
- в) геномні мутації—випадкові зміни кількості окремих хромосом або кількості хромосомних наборів.**

**З наведених класифікацій найглибше генетичне підґрунтя має класифікація, що заснована на характері змін у генотипі.**

# Хромосома



- **Хромосома** - це велика молекулярна структура, де міститься близько 90 % ДНК клітини.
- Всі хромосоми містять дуже довгий безперервний полімеризований ланцюг ДНК (єдину ДНК-молекулу), що містить гени, регуляторні елементи та проміжні нуклеотидні послідовності.
- Слово «хромосома» походить від грецьких слів «хрома» - колір та «сома» - тіло.



Кількість гомологічних хромосом, їх розміри і організація, порядок розташування в них генів співпадають у різних соматичних клітин у різних представників одного виду.

Вивченням хромосом і їх змін займається розділ генетики – **цитогенетика**.

Зміни кількості, розміру і організації хромосом називають *хромосомними мутаціями, хромосомними перебудовами або абераціями.*

Передумовою для виникнення хромосомних аберацій є фрагментація хромосом з наступним правильним або помилковим сполученням відкритих кінців хромосом.

Відомі хромосомні аберації  
поділяють на

- *внутрішньохромосомні*
- *міжхромосомні*

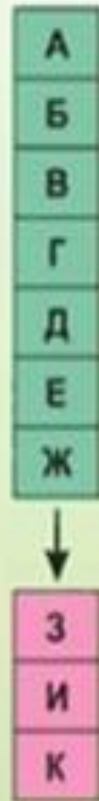


# Внутрішньохромосомні

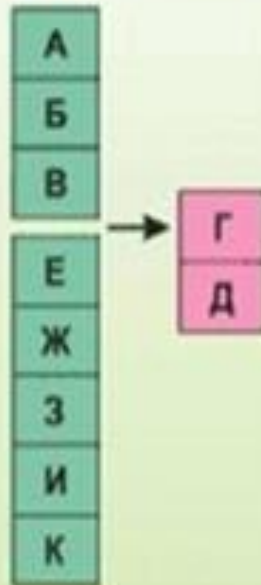
Нормальна хромосома



Втрата



Делеція



Дуплікація

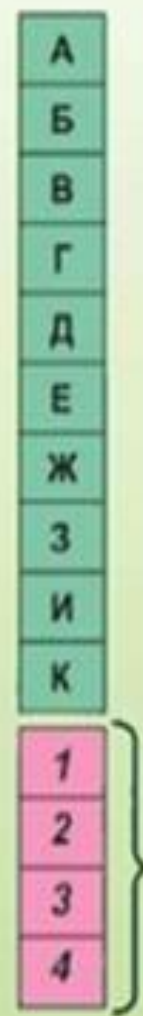


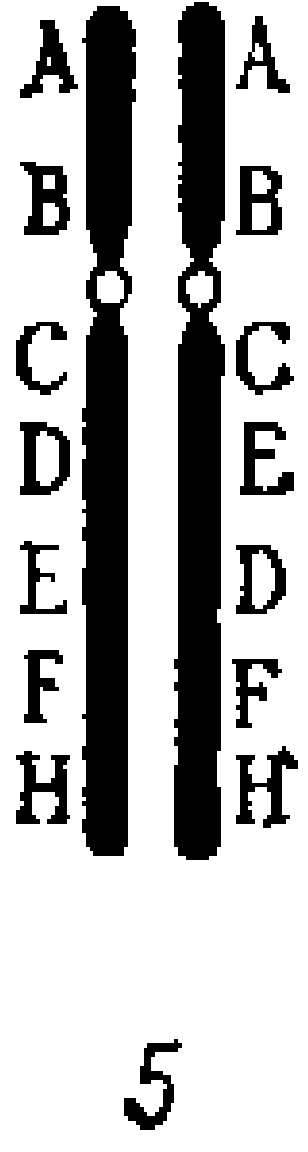
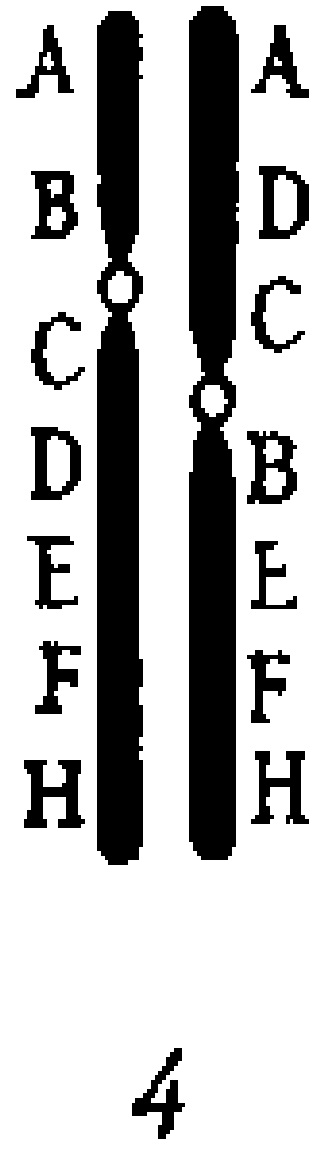
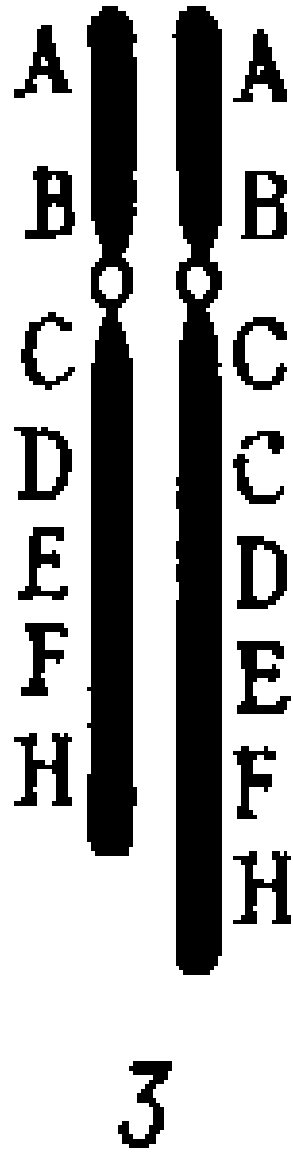
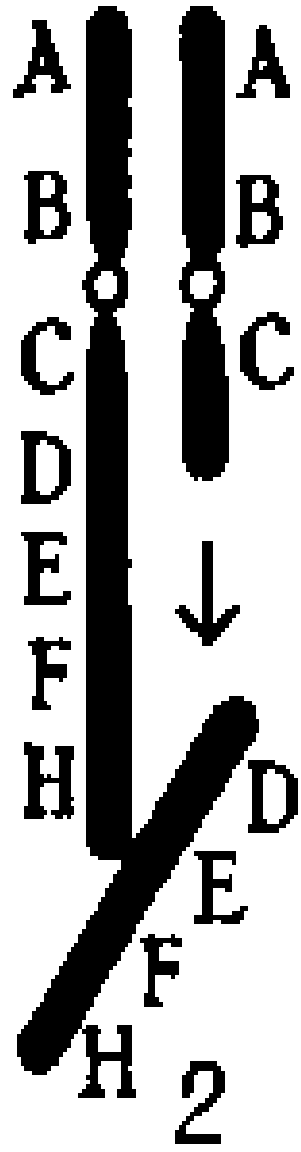
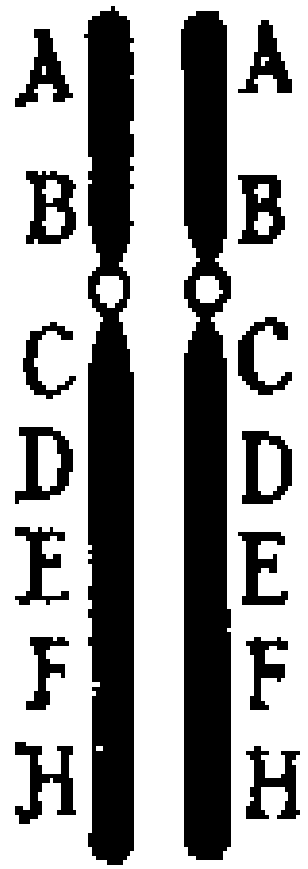
Інверсія



# Міжхромосомна мутація

Транслокація





## Перебудови хромосом, що впливають на кількість генів у хромосомі

**Нестачі** - втрачається кінцева частина хромосоми і хромосома скорочується.

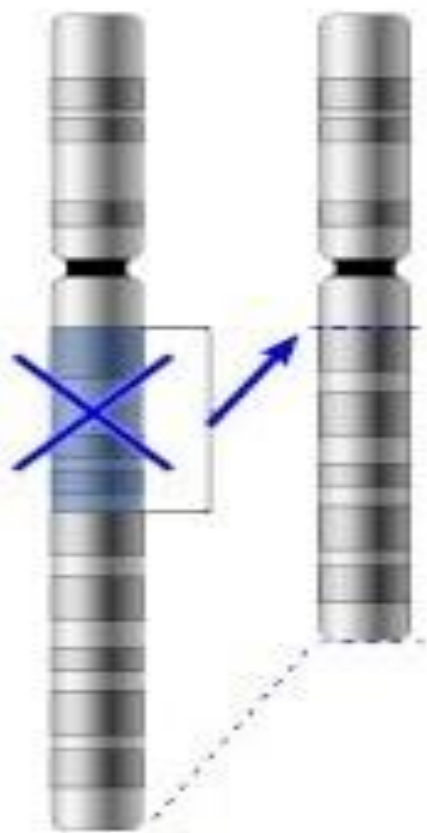
**Дуплікації** (здвоєння) - відбувається здвоєння якої-небудь ділянки хромосоми.

**Делеція** (втрата) - втрачається середня частина хромосоми.

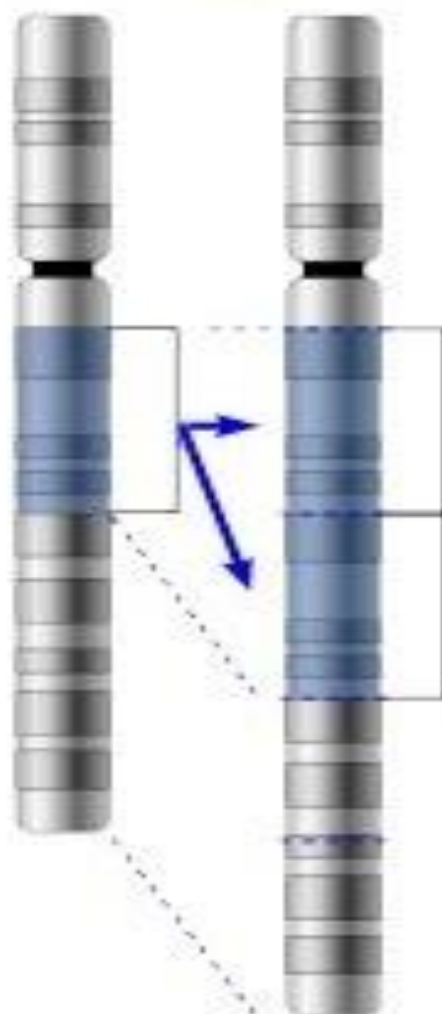
**Дефішенсі** – кінцева втрата частини хромосоми

# Хромосомные мутации

Делеция



Дупликация



# Приклад

- Самим добре вивченим захворюванням, обумовленим делецією, є синдром котячого крику. Для хворих характерний ряд відхилень від норми: порушення функцій серцево-судинної, травної систем, недорозвинення гортані (з характерним криком, що нагадує котяче нявкання), загальне відставання розвитку, розумова відсталість. Синдром зустрічається у 1 новонародженого з 50000.



Фізична відсутність ділянки хромосоми  
приводить до гемізіготного стану генів, які  
знаходились у втраченій ділянці, і  
порушенню кон'югації гомологічних  
хромосом в мейозі .

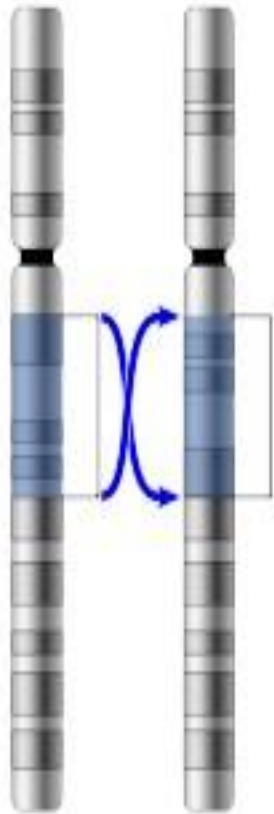
## *Перебудови хромосом, що змінюють локалізацію генів*

**Інверсія** (перевертання на  $180^\circ$ ) - хромосома розривається і знову з'єднується іншими кінцями.

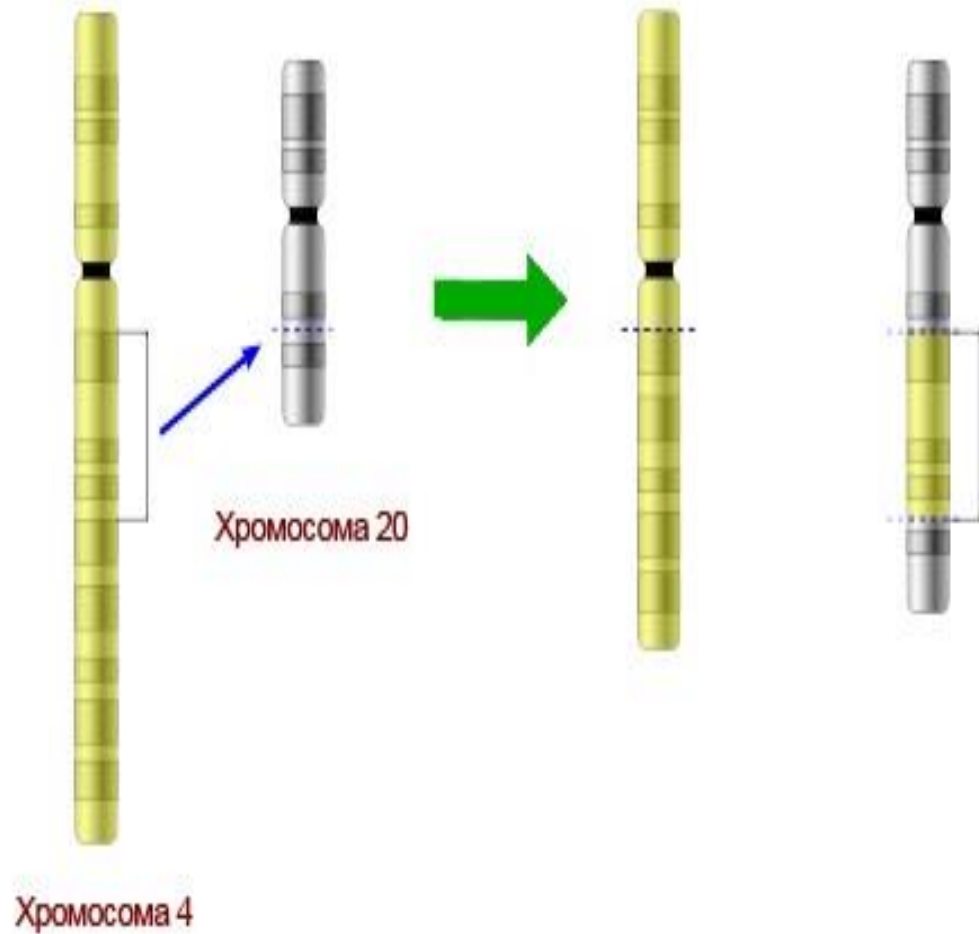
**Інсерція** – вставка частини хромосоми в іншу негомологічну хромосому

1

### Инверсия



### Вставка (инсерция)





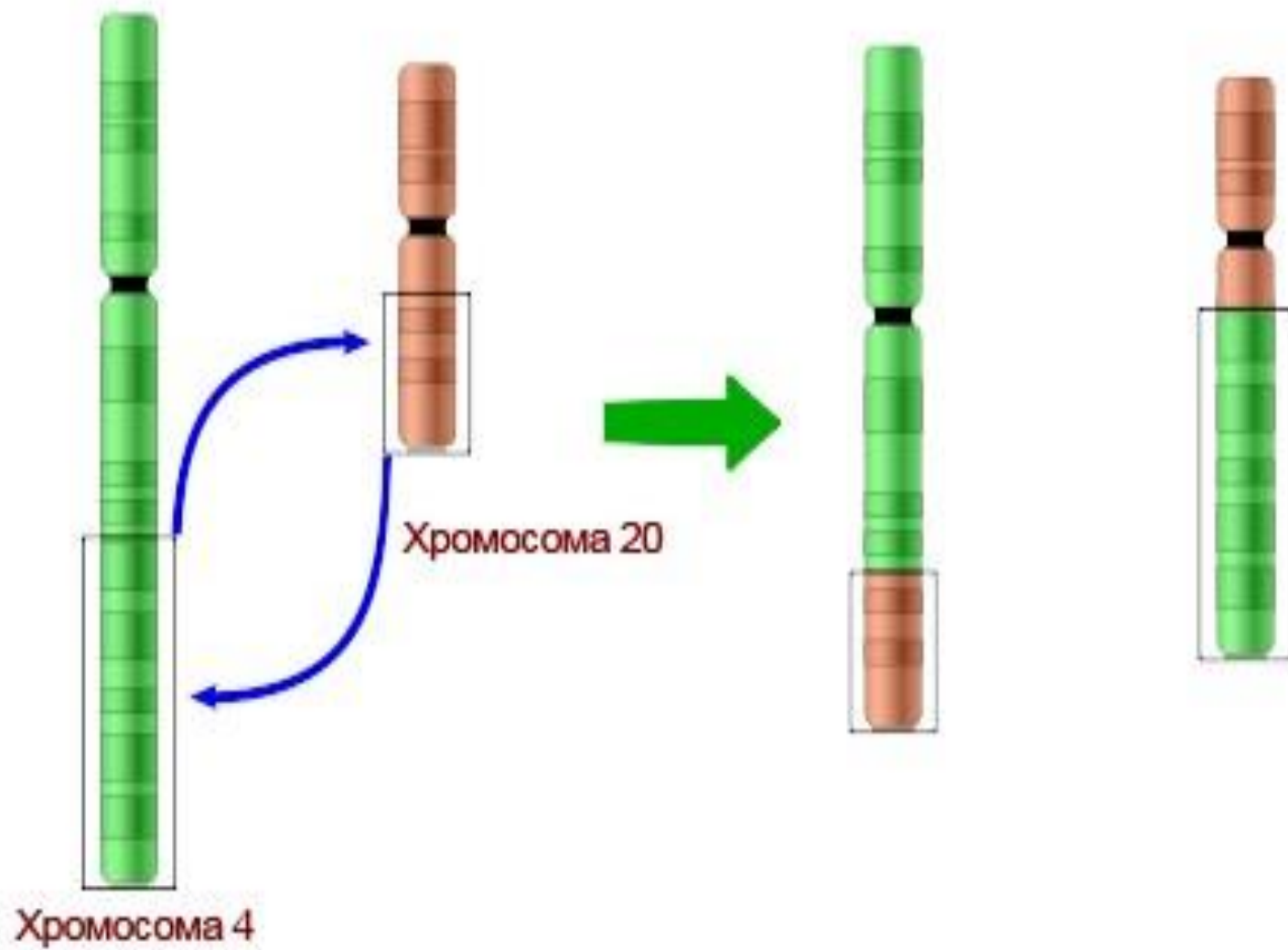
При цьому типі мутації не відбувається втрати генетичного матеріалу, але зміна нормальної послідовності генів на зворотню створює значні труднощі для кон'югації хромосом і наступного мейозу.

## *Перебудови хромосом, що змінюють локалізацію генів*

*Транслокація* (переміщення) - взаємний (реципрокний) обмін частинами негомологічних хромосом.

*Транспозиція* – зміни положення ділянок хромосом без реципрокних обмінів (мігруючі генетичні елементи МГЕ в межах однієї хромосоми або між різними хромосомами).

# Транслокация



Транслокації створюють  
труднощі для кон'югації  
хромосом і їхнього  
регулярного розходження.

Транслокації, які об'єднують цілі плечі окремих хромосом, називають *робертсонівськими*.

Такі транслокації часто відбувались в ході еволюції при утворенні нових видів.

Так , гаплоїдний набір хромосом людини  $n = 23$ , а вищих приматів  $n = 24$ . За всіма ознаками, це було злиття хромосом в еволюційній лінії, що привела до виникнення приматів.

# МГЕ - мігруючі генетичні елементи

Спочатку транспозуючі елементи були відкриті при виявленні вставок (інсерцій) нового матеріалу в межах бактеріальних оперонів.

Перші дані про МГЕ у рослин були одержані Барбарою Мак Клінток у 1947-1950 р.

**Барбара Мак-Клінток** американська вчена-генетик, лауреатка Нобелівської премії за відкриття мобільних елементів геному, таких як транспозони. <sup>[6]</sup> Упродовж своєї кар'єри Мак-Клінток займалася цитогенетики кукурудзи.



МГЕ забезпечують рекомбінацію генетичного матеріалу, створюють явище непостійності геномів, викликають генні мутації і хромосомні аберації, сприяють перенесенню нуклеотидних послідовностей, на нове місце у хромосомі.

Вважається, що МГЕ є одним із основних факторів еволюції, який забезпечує перенесення генетичного матеріалу як всередині виду, так і «горизонтально» між різними видами.



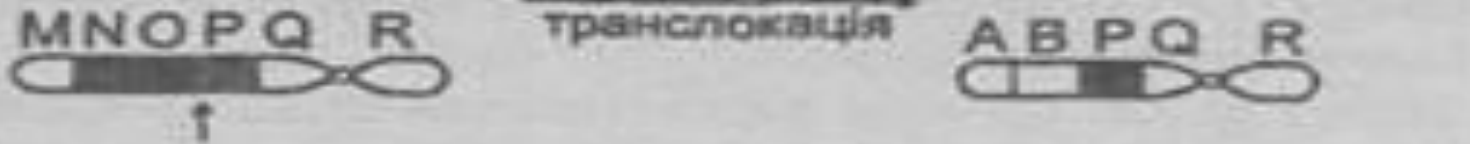
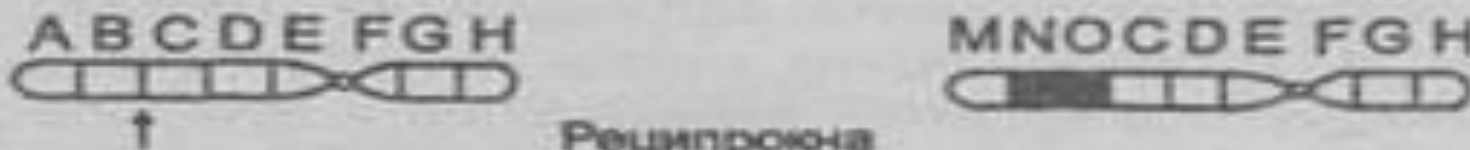
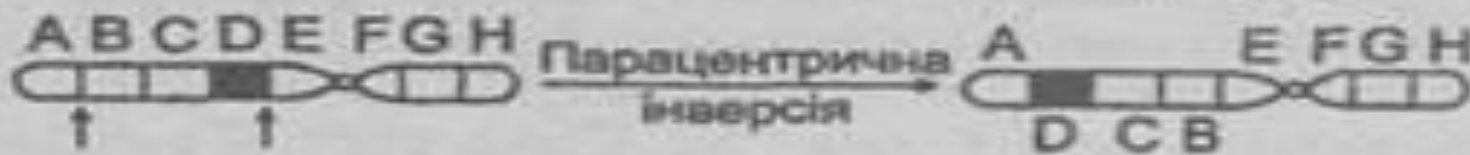
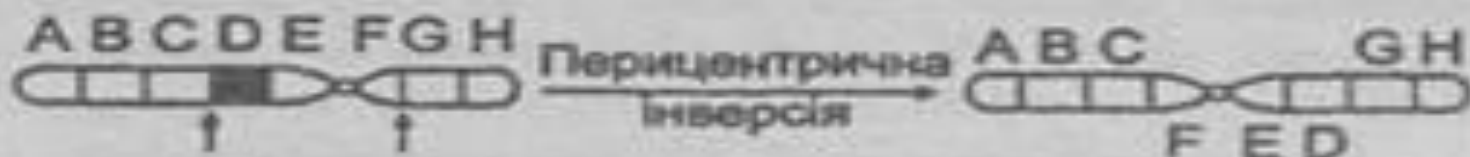
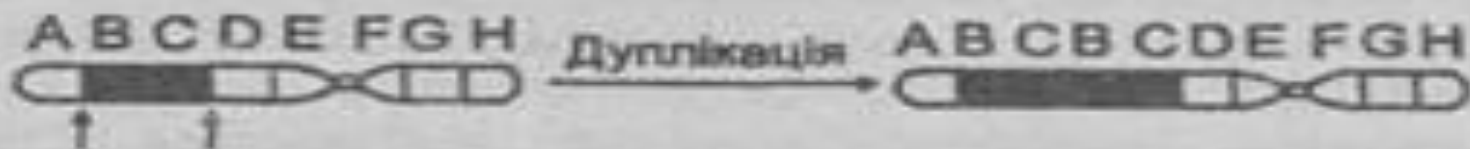
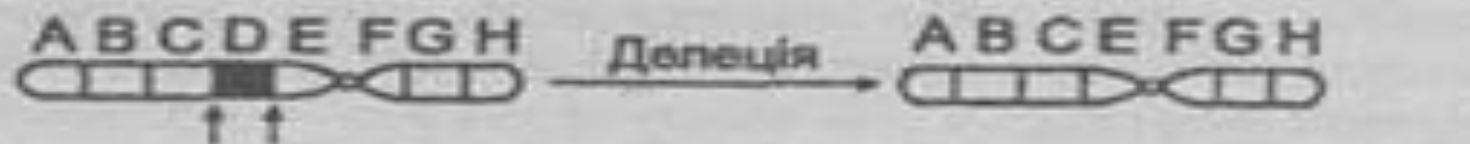
# Хромосомні мутації

А - Б - В - Г - Д - Е - Ж.

Назва	Визначення	Зміни в хромосомі
Нестача	Втрата кінцевого фрагменту хромосоми	А - Б - В - Г - Д
Делеція	Втрата серединного фрагменту хромосоми	А - Б - Д - Е - Ж
Дуплікація	Подвоєння серединного фрагменту хромосоми	А - Б - В - Г - Б - В - Г - Д - Е - Ж
Інверсія	Повертання ділянки хромосоми на 180	А - Б - Е - Д - Г - В - Ж
Транслокація	Включення до хромосоми ділянок іншої хромосоми	А - Б - В - Г - К - Л - М

Мутанти, які виникли в наслідок хромосомних аберацій, здебільшого мають знижену життєздатність і високу фертильність.

Ступінь вияву негативного ефекту залежить від розміру зміненої ділянки хромосоми та від типу розмноження.



# Значення

Найменше впливають на фенотип інверсії та варіант транслокацій, коли гомологічні хромосоми обмінюються своїми ділянками.

Такі мутації є збалансованими: загальна кількість генетичного матеріалу в клітині не змінюється.

Інверсії змінюють тільки порядок розташування генів у хромосомі, а внаслідок транслокації змінюється склад певних груп зчеплення.

Частота спонтанних хромосомних мутацій у статевих клітинах може сягати 1 %.

У соматичних клітинах спостерігають дещо вищі значення — до 4 %

# Хромосомні хвороби людини

Хромосомні захворювання зумовлені зміною кількості хромосом або їхньої структури, що видно в світловому мікроскопі.

На відміну від генних, хромосомні мутації охоплюють значно більший об'єм генетичного матеріалу і характеризуються множинними ураженнями. Хворі на хромосомні хвороби займають майже 25 %.

Хромосомні захворювання, як правило, не передаються нащадкам і зустрічаються в сім'ях як одиничні випадки. Вони виникають заново внаслідок мутацій в гаметах одного із здорових батьків або в зиготі на перших стадіях дроблення