

## **ЛЕКЦІЯ 5**

# **Геномні мутації.**

***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.**

# Класифікація мутацій:

## 5. За характером змін генетичного матеріалу

### Генні

(зміна структури гену)

- зміна ДНК
- порушення порядку нуклеотидів

### Хромосомні

(изменение структуры хромосом)

- Делеція
- Дуплікація
- Транслокація
- Інверсія
- Транспозиція

### Геномні

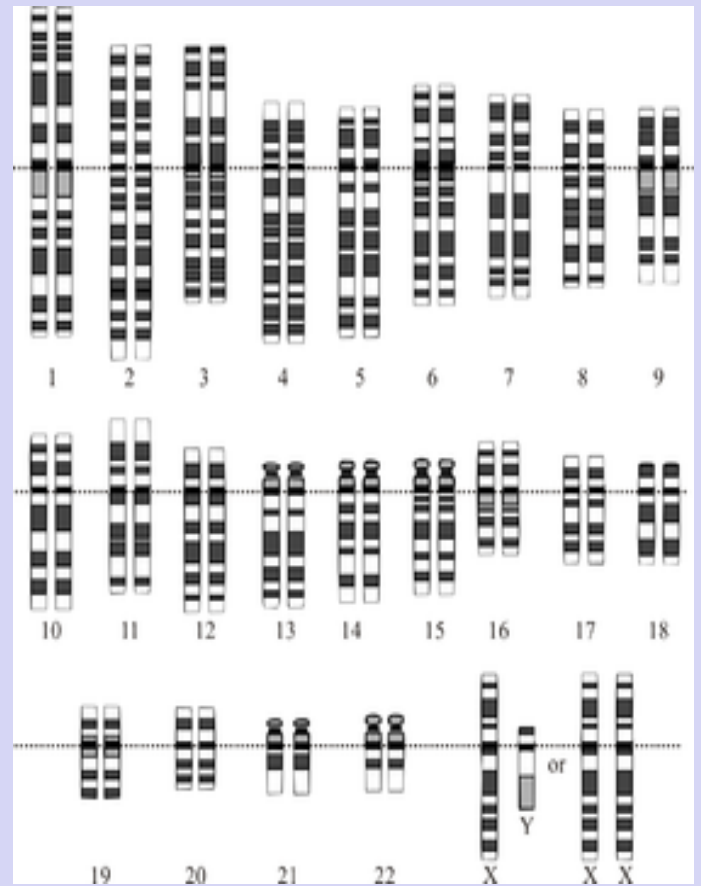
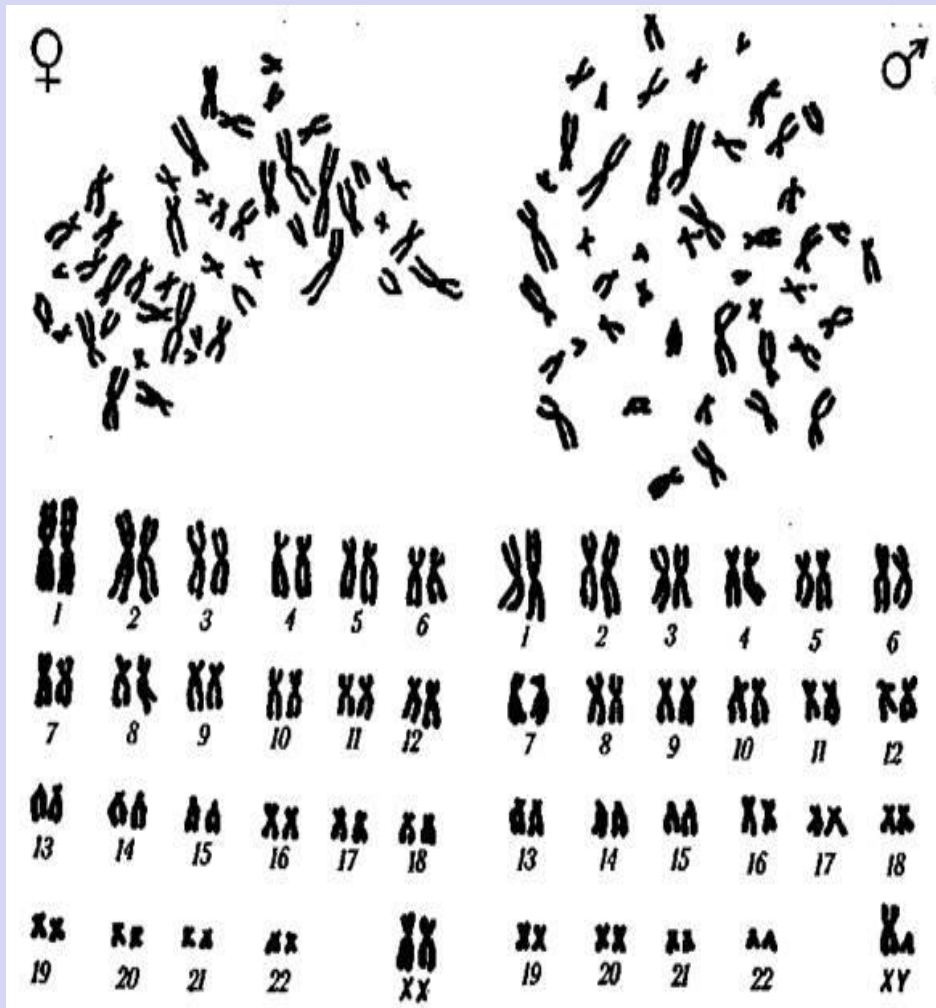
(зміна кількості хромосом в каріотипі)

- еуплоїдія (збільшення або зменшення кількості хромосомних наборів)
- анеуплоїдія (збільшення або зменшення кількості окремих хромосом):
  - \* трисомія
  - \* моносомія

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**.

**Каріотип** — набір хромосом, специфічний для кожного виду організмів; характеризується певною кількістю хромосом та особливістю їхньої будови.



**Геном** – сукупність генів, що властива для галоїдного набору хромосом даного виду.

На відміну від генотипу, геном – це характеристика біологічного виду, а не особини.

**Геномні мутації — це мутації зміни каріотипу, при яких відбувається зменшення/збільшення числа хромосомних наборів або числа окремих хромосом.**

**До них відносяться:**

- Гаплоїдія ;**
- Поліплоїдія;**
- Анеуплоїдія**

# Гаплоїдія

**Гаплоїдія (моноплоїдія) — зменшення кількості хромосом вдвічі.**

**Соматичні клітини гаплоїдного організму містять одинарний (гаплоїдний) набір хромосом ( $n$ ).**

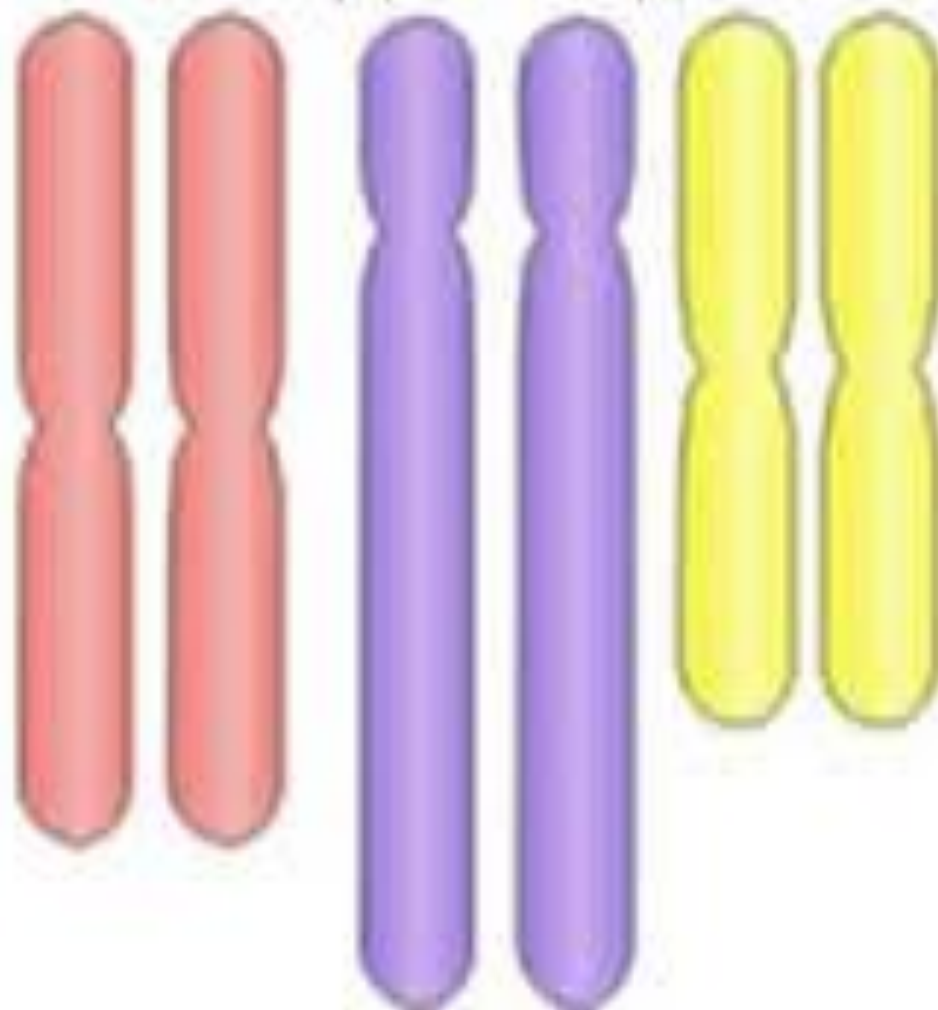
**У рослин злиття таких гамет в процесі самозапилення дає диплоїдну гомозиготу за всіма генами, що є дуже цінним для рішення селекційних задач.**



Гаплоид



Диплоид



**Фенотип гаплоїдів має наступні особливості:**

**\* у них проявляються**

**рецесивні гени;**

**\* гаплоїдні організми дрібніші диплоїдних, через зменшення дози генів;**

**\* гаплоїди майже безплідні, оскільки хромосоми не мають гомологів і в процесі мейозу утворюються незбалансовані гамети.**



**Природня гаплоїдія зустрічається в життєвому циклі низших грибів, бактерій та одноклітинних водоростей.**

**У деяких комах гаплоїдними є самці, які розвиваються з незапліднених клітин.**


**Експериментально гаплоїдні форми рослин отримані у багатьох рослин : пшениці, кукурудзи, ріпаку та інш.**

**У людини гаплоїдний набір хромосом в нормі міститься тільки в гаметах.**

# Поліплоїдія

*Поліплоїдія - збільшення хромосомних наборів в клітині кратне гаплоїдному наборові.*

**Зазвичай соматичні клітини містять диплоїдний набір хромосом ( $2n$ ), але інколи виникають триплоїдні ( $3n$ ), тетраплоїдні ( $4n$ ) і т. д. Клітини і навіть цілі організми.**





**Поліплоїдія – це геномна мутація з кратним збільшення кількості хромосом у клітинах.**



- **Майже 30% квіткових рослин – поліплоїди**

- **Викликане дією критичних температур, хімічних сполук (колхіцину), іонізуючої радіації, ультрафіолетового випромінювання**



# Геномные мутации моноплоидных организмов

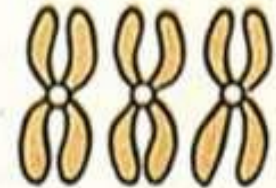
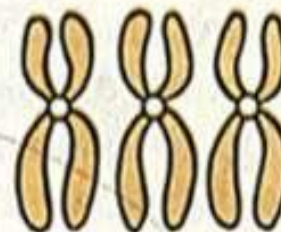
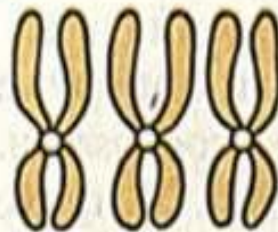
Норма

Гаплоид ( $n = 3$ )

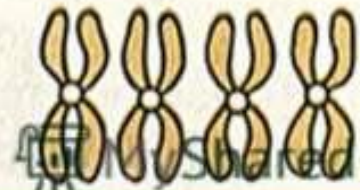
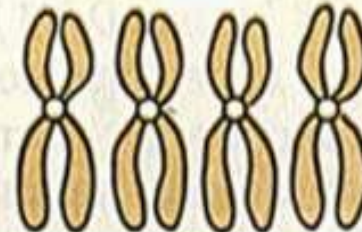
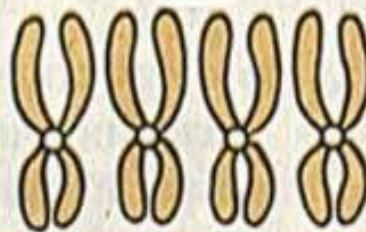


Полиплоидия

Триплоид



Тетраплоид



400 My Shared

**Автополіплоїди** — поліплоїди з повтореним один і тим самим набором хромосом (власний геном). наприклад,

$AA \rightarrow AAAA$

**Алополіплоїди** - поліплоїди з повтореним різним набором хромосом. наприклад, схрещуванням  $AA \times BB = F1 AB$  і

наступним подвоєнням числа хромосом  $AB \rightarrow$

$AABB$ ,

або схрещуванням автополіплоїдів  $AAAA \times BBBB = F1$

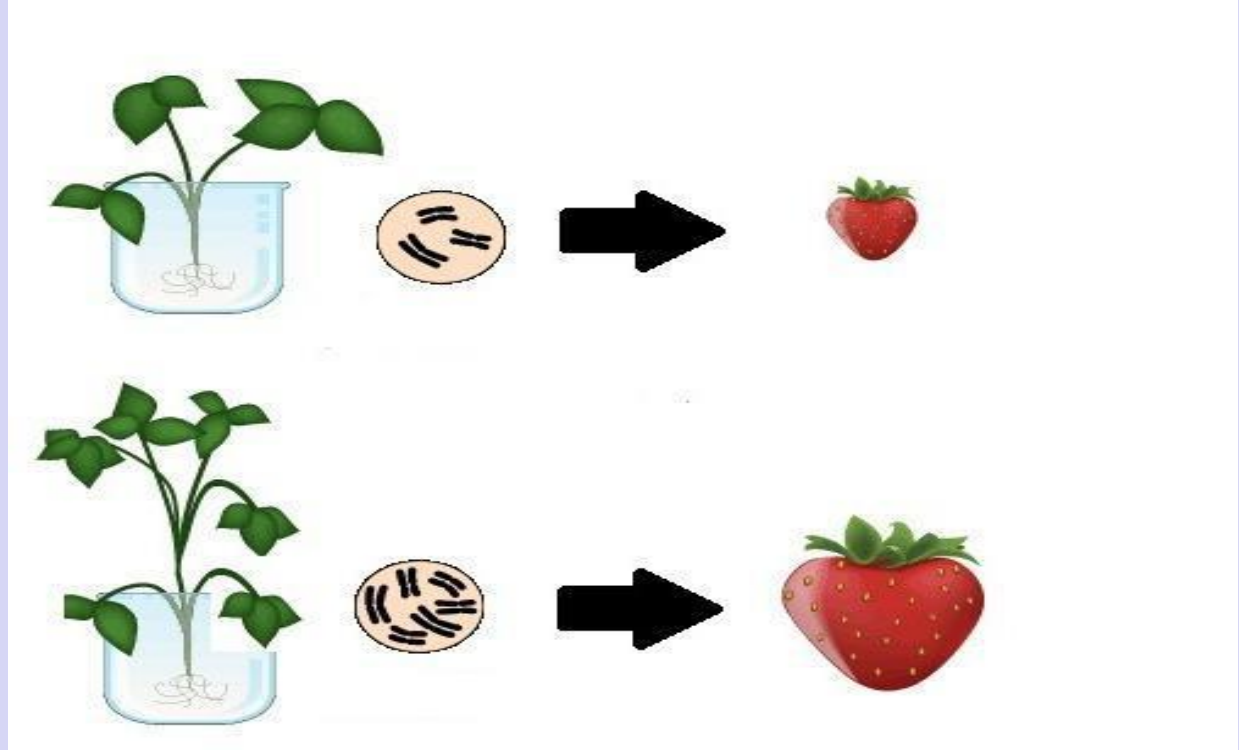
$AABB$ .



**Виключно великою є роль поліплоїдії в походженні культурних рослин і їх селекції.**

**Поліплоїдами є більшість сортів пшениці, вівса, рису, цукрової тростини, буряку, картоплі, плодових і ягідних культур.**

**За висловлюванням П.М. Жуковського, поліплоїдія годує та одягає людство.**



**Поліплоїдія може виникати в наслідок:**

- 1) порушень розходження хромосом в митозі;**
- 2) злиття клітин соматичних тканин або їх ядер;**
- 3) порушень мейозу, які приводять до утворення гамет з нередукованим числом хромосом**

# Полиплоидия



Диплоидная рожь



Тетраплоидная рожь



**У селекції рослин поліплоїдію застосовують як ефективний метод.**

**Це стало можливим коли А. Блекслі (A.F. Blakeslee) виявив спрямовану поліплоїдизуючу дію колхіцину (1937 р.)**

**Початок застосування цього методу призвело до революції в штучному одержанні поліплоїдів.**

**Аутополіплоїдні мутанти рослин зазвичай крупніше вихідної форми.**

**Тетраплоїди мають більшу вегетативну масу. Однак у них різко знижується плідність через нерозходження полівалентів у мейозі.**

**Триплоїди – крупні та потужні рослини, але повністю або майже повністю стерильні, оскільки гамети, які вони утворюють, містять неповний набір хромосом.**

**Аутополіплоїди розмножують вегетативних шляхом, оскільки плоди таких рослин не містять насіння.**

**У тварин аутополіплоїди відомі серед гермафродитів (земляні черви)**

**Поліплоїдні мутації успішно отримують дією факторів, які пошкоджують веретено ділення клітини.**

**Перший штучний рослинний алополіплоїд отримав радянський генетик Карпеченко Г.Д. в 1928 р. Це був гібрид редьки та капусти, які мають в наборі по 9 пар хромосом. Його було названо рафанобрасіка (*Brassicoraphanus*)**

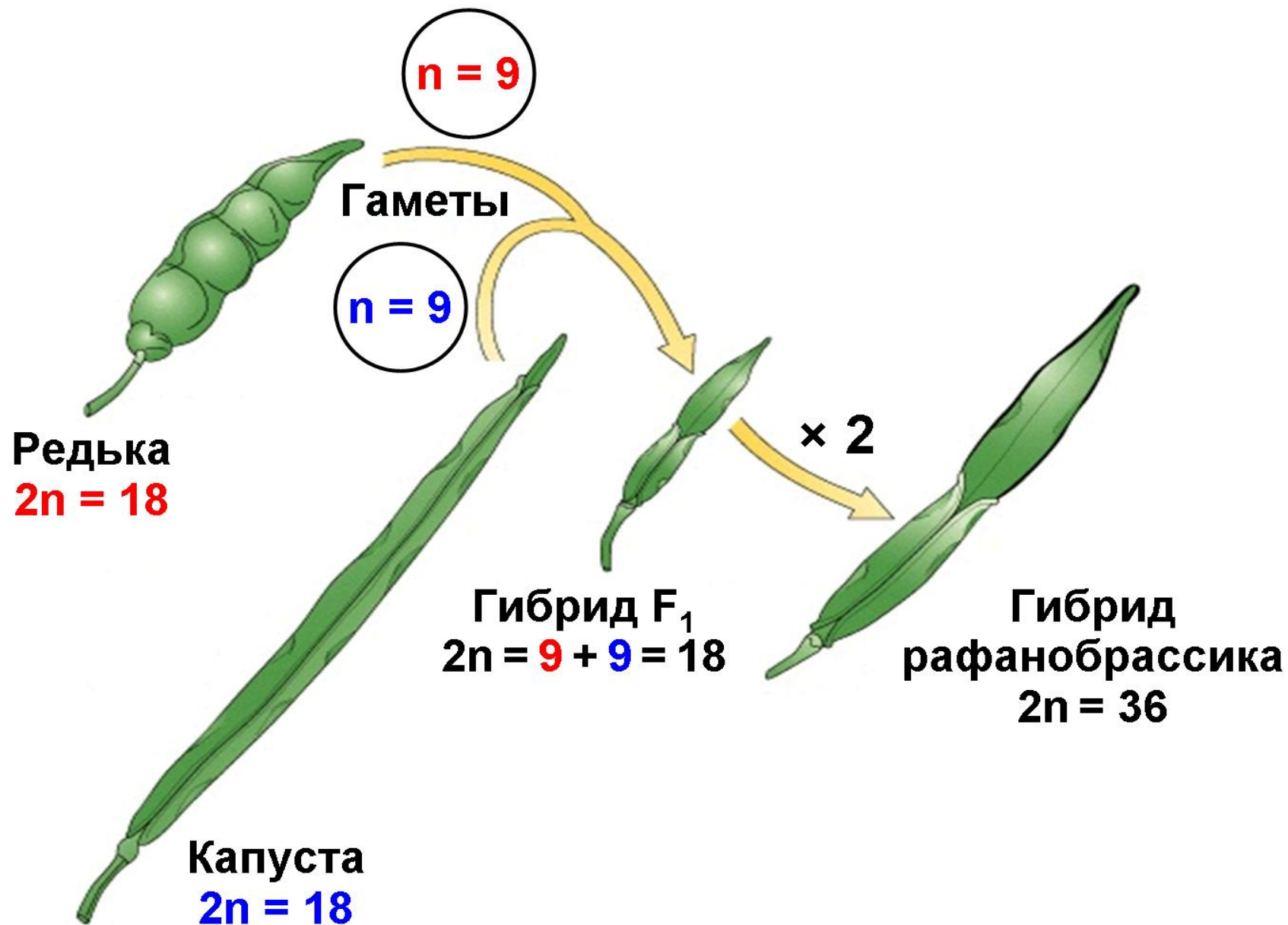
У 20-і роки 20 ст. ученик Вавілова Г.Д.Карпеченко, працював у ВІРі, створив новий метод хромосомної інженерії.

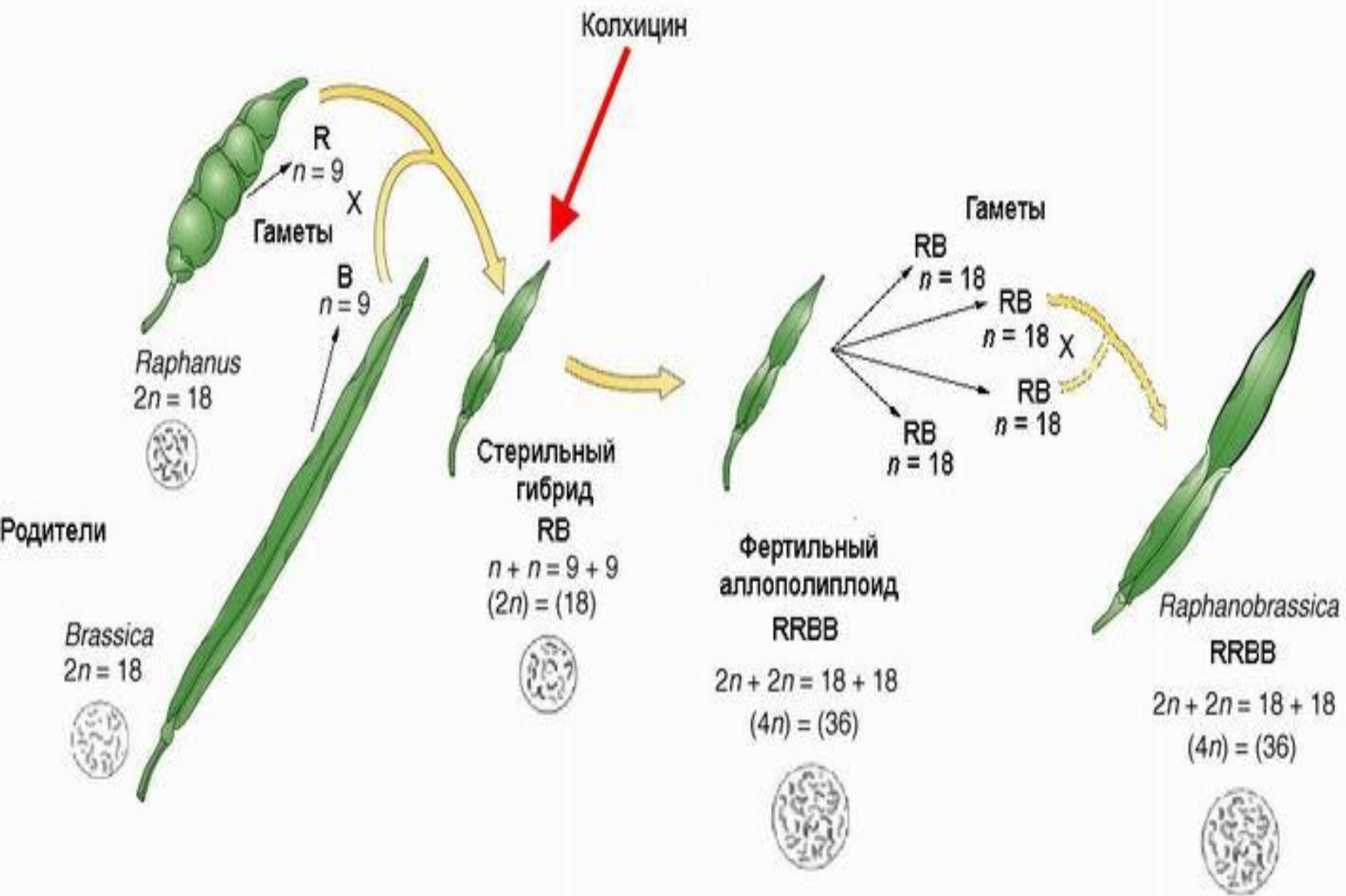
Він показав можливість подолання безпліддя віддалених гібридів за рахунок подвоєння наборів хромосом обох батьків.

Таким шляхом вперше були отримані гібриди між капустою та редькою, а надалі створені нові види пшениць при їх віддаленій гібридизації між собою та з родичами.









***А майже через 40 років після цього Б.Астауров отримав штучно алотетраплоїдний гібрид двох видів шовкопряду Bombyx.***

Особливо велику цінність мають поліплоїдні сорти багатьох декоративних квіткових рослин.

Завдяки своєму потужному росту й великому розміру квіток спонтанні аутополіплоїди нарциса, тюльпана, гіацинта, гладіолуса, георгіна, цикламена й хризантеми,

а також індуковані тетраплоїди цих рослин практично витиснули диплоїдні форми.

# Полиплоидия

Диплоидное растение  
(2n)



Гексоплоидное растение  
(6n)



Поліплоїдія широко поширена в світі рослин.

Еволюція багатьох культурних рослин йшла методом поліплоїдії.

Поліплоїдна рослина дещо збільшується у розмірах за рахунок збільшення розмірів її клітин.

Такі рослини здебільшого краще переносять несприятливі умови зовнішнього середовища

більшість поліплоїдних форм сконцентровано в районах з несприятливими кліматичними умовами.

- багато поліплоїдних видів існує в гірських районах Паміру, що характеризуються жорсткими кліматичними умовами (із 150 вивчених видів 86 – поліплоїди).
- у Середній Європі близько 50 % поліплоїдів, у північних її областях, де клімат більш суворіший, 70-85 %.
- Отже, за більш м'яких кліматичних умов природні поліплоїди трапляються рідше.

Зазвичай поліпоїди використовують як вихідний матеріал для селекції сільськогосподарських культур (тетраплоїдні – пшениця тверда та гексаплоїдні – пшениця м'яка, а також однозернянки) та в сільськогосподарському виробництві (поліплоїдна цукрова тростина, тетраплоїдна картопля, гексаплоїдний овес).



Селекціонерами при застосуванні мутагенів одержано багато високоврожайних поліплоїдних форм сільськогосподарських культур.

Зростають площі під посівами штучно отриманих поліплоїдів льону, гречки, цукрового буряку, жита, кавунів, огірків, смородини, агрусу, тютюну, бавовнику, ефіроолійних, лікарських і декоративних рослин та ін.

Велику роль поліплоїди відіграють у селекції кормових і декоративних культур (збільшення ширини листя, розмірів квітки і т.д.).

використовуючи в сільському господарстві поліплоїдні форми, насамперед, досягається підвищення врожайності сільськогосподарських культур, що має велике значення для підвищення ефективності сільськогосподарського виробництва.

# Поліплоїдія - це геномна мутація, яка полягає в збільшенні числа хромосом, що є кратним гаплоїдному

Картопля  $4n = 48$

Суниця садова  $8n = 56$

Тютюн  $4n = 48$



Бурак  $3n = 54$

Пшениця  $6n = 42$



Банани  $3n = 27$



# Анеуплоїдія

**Анеуплоїдія** явище коли в хромосомному наборі відсутня одна чи декілька хромосом, або ж , навпаки, появляється одна або декілька додаткових груп зчеплення.

Організми з таким числом хромосом називаються **анеуплоїдами**.

Причиною анеуплоїдії є нерозходження хромосом у мейозі, втрата окремих хромосом у процесі поділу клітини або схрещування поліплоїдів з непарними наборами хромосом.

Анеуплоїди з однією додатковою гомологічною (структурно ідентичною) хромосомою називаються **трисоміками** (їхня хромосомна формула  $2n+1$ ),

з двома додатковими хромосомами до однієї пари гомологічних хромосом — **тетрасоміками** ( $2n+2$ ),

по одній до двох пар — подвійними **трисоміками** ( $2n+1+1$ ).

Анеуплоїди, у яких бракує однієї хромосоми, називаються **моносоміками** ( $2n-1$ ),

двох гомологічних хромосом — **нулісоміками** ( $2n-2$ ).

Анеуплоїди мають велике значення для селекції рослин і з'ясування ролі окремих хромосом у формуванні ознак.

Наприклад, у виду пшениці, що має 42 хромосоми, одержані нулісоміки і трисоміки по кожній з 21 пари гомологічних хромосом, що дало змогу вивчити вплив нестачі кожної пари або наявності додаткової хромосоми на вияв ряду морфологічних ознак.



Исходная форма



1B



1A



1D



2A



2B



2D



3B



3A



3D



4A



4B



4D



5B



5A



5D



6A



6B



6D



7B



7A



7D

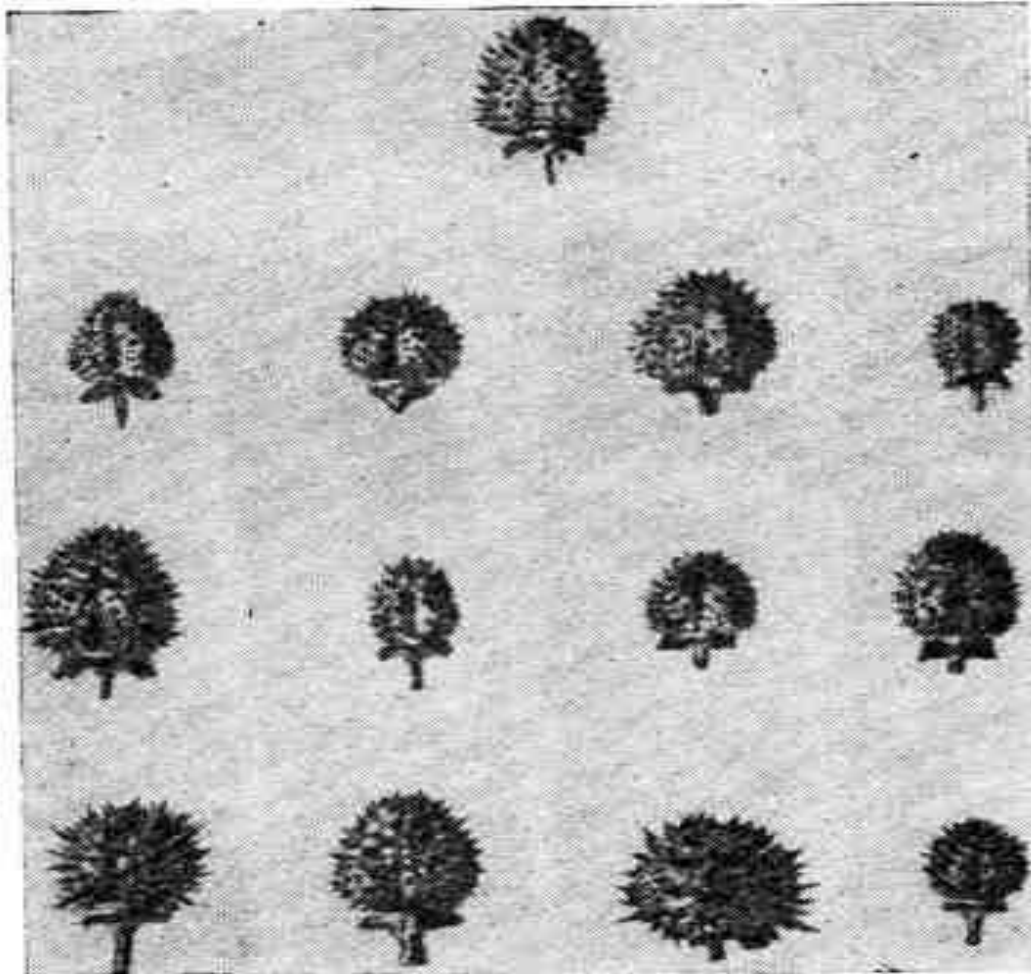


Рис. 34. Измененная форма коробочек у дурмана; в каждом случае — при добавлении лишней хромосомы из разных двенадцати пар хромосом.



# Анеуплоїдія (гетерополіплоїдія) – зміна числа хромосом окремих пар

**Моносомія**

$$2n - 1$$

МОНОСОМІК



Синдром Шерешевського-Тернера (45, X0)

**Трисомія**

$$2n + 1$$

ТРИСОМІК



Синдром Дауна (47, трисомія 21)

**Нулісомія**

$$2n - 2 \text{ гомологічні хромосоми}$$

Нежиттєздатний



Синдром Клайнфелтера (47, ХХУ)

2. Анеуплоїдія (гетероплоїдія) – зміна диплоїдного ( $2n$ ) числа хромосом на величину, **НЕ** кратну гаплоїдному набору ( $1n$ ).

Види анеуплоїдій (гетероплоїдій):

1. Нулісомія ( $2n - 2 = 44$  хромосоми)- нежиттєздатні (ембріолетальність).

2. Моносомія ( $2n - 1 = 45$  хромосом):

- соматичні(синдром Дарвіна)
- статеві (синдром Шерешевського-Тернера ( $45, X0$ )).

3. Трисомія ( $2n + 1 = 47$  хромосом).

Геномні мутації і хромосомні аберації – причина розвитку хромосомних спадкових захворювань.



# МУТАЦІЇ

(за рівнем організації спадкового матеріалу)

## Генні

стійкі зміни окремих генів, спричинені порушенням послідовності нуклеотидів у молекулах нуклеїнових кислот.

Порушення у структурі ДНК призводять до мутацій тільки тоді, коли не відбувається репарація. Генна мутація стосується, як правило, лише однієї ознаки або ознак, що визначаються одним геном. Генні мутації можуть бути **домінантним** (наприклад, меланізм у леопардів, укорочений хвіст у кішок, полідактилія у людини) і **рецесивними**

(наприклад, альбінізм у хребетних тварин, фенілкетонурія у людини). Значення генних мутацій полягає в тому, що вони становлять більшість мутацій, з якими пов'язана еволюція органічного світу

## Хромосомні

це мутації, які виникають у результаті перебудови хромосом. Це відбувається внаслідок розриву хромосом з утворенням фрагментів, що потім об'єднуються. Вони можуть виникати як у межах однієї хромосоми, так і між хромосомами.

Хромосомні перебудови, як правило, призводять до порушень множини ознак і спричиняють відхилення, що скорочують життя або несумісні з ним. Прикладом хромосомних мутацій є синдром «крику кішки» в людини, за якого спостерігається втрата фрагмента у п'ятій парі хромосом.

## Геномні

це мутації, які пов'язані зі зміною кількості наборів хромосом.

Основними видами геномних мутацій є: збільшення кількості хромосомних наборів (**поліплоїдія**), зменшення кількості хромосомних наборів, зміна числа хромосом окремих пар (**анеуплоїдія**). Геномні мутації у природі є одним із механізмів видоутворення. Дуже багато поліплоїдних видів є серед рослин, набагато менше їх серед тварин. Геномні мутації застосовують для створення поліплоїдних сортів, які різняться збільшеними розмірами клітин й організмів, більшою врожайністю



# Біологічне значення мутацій

- Слід підкреслити , що мутації - це природний життєвий процес, тому біологічне значення їх різноманітне. Насамперед мутації впливають на еволюцію . Саме постійна наявність мутацій мало вирішальне значення для еволюційного розвитку видів . У мінливих умовах навколишнього середовища виникнення мутації , що дала початок організмам , краще пристосованим до даних умов , було одночасно кроком вперед.
- В еволюційному розвитку , оскільки більш пристосовані організми починали незабаром переважати над менш пристосованими , витісняючи їх. Легко можна уявити собі , як протягом мільярдів років життя на Землі таким чином формувалися все більш досконалі організми аж до сучасних .

# Значення мутацій у природі і житті людини

- 1. Мутації є джерелом спадкової мінливості.*
- 2. Більшість мутацій шкідлива для живих істот:*
  - ✓ знижують пристосованість до умов довкілля;
  - ✓ призводять до порушень процесів життєдіяльності;
  - ✓ викликають захворювання.
- 3. Мутації застосовують у селекції рослин та мікроорганізмів:*
  - ✓ збільшують різноманітність вихідного матеріалу;
  - ✓ підвищують ефективність селекційної роботи.
- 4. Мутації застосовують у генетичних методах боротьби зі шкідниками.*