

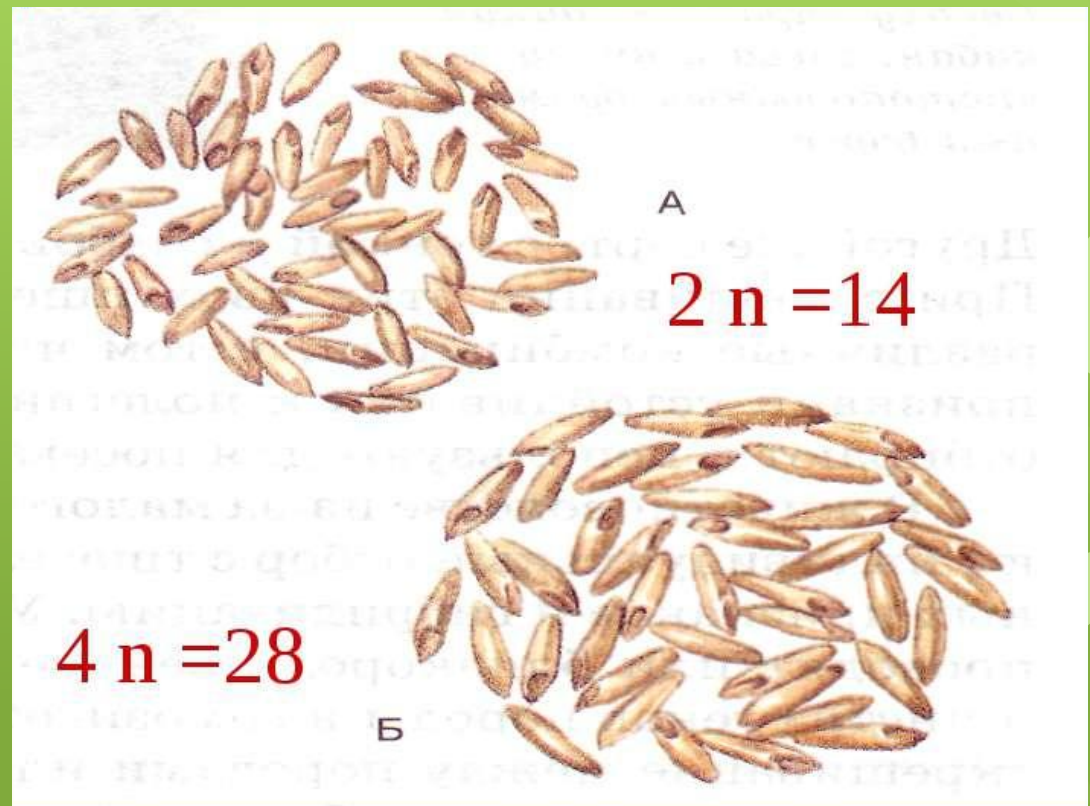
Механизмы возникновения полиплоидии

Уровень возникновения мутаций



Полиплоидия - это изменение числа хромосом, кратное гаплоидному.

В соответствии с этим у растений различают триплоиды ($3n$), тетраплоиды ($4n$) и т. д.



Цветки капусты



Диплоиды, $2n$



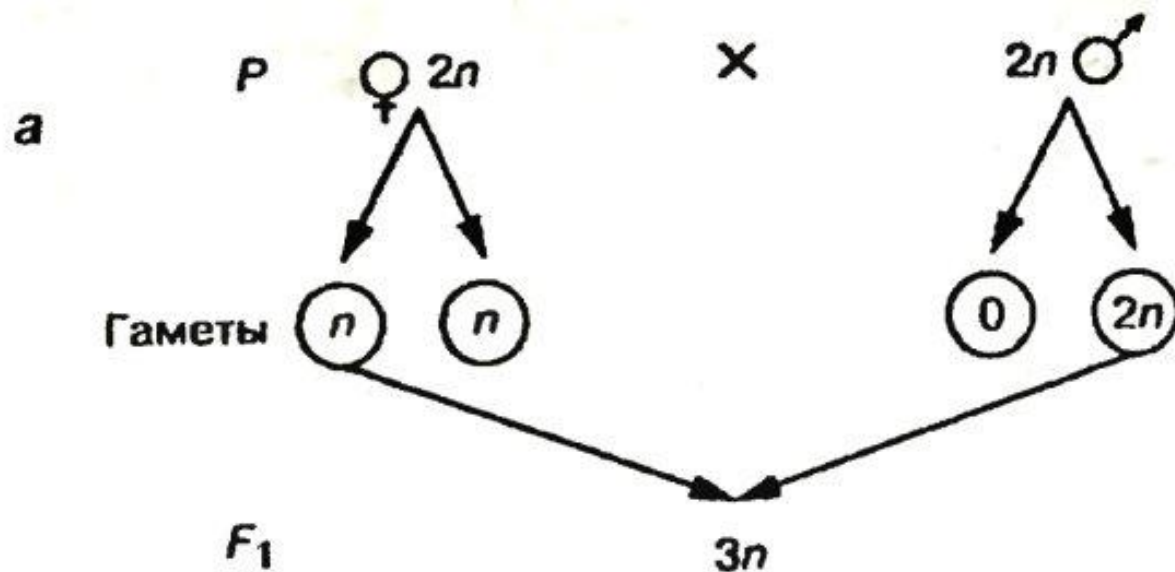
Тетраплоиды, $4n$



Октоплоиды, $8n$

Доказано, что увеличение количества хромосом повышает стойкость растений к патогенным микроорганизмам и некоторым другим неблагоприятным факторам внешней среды, в частности, к радиации. Это объясняется тем, что при повреждении одной или двух гомологичных хромосом остальные такие же остаются нетронутыми. Таким образом, полиплоидные организмы жизнеспособнее диплоидных.

Механизм возникновения полиплоидии



При действии, например, радиации или температуры гомологичные хромосомы всех пар не разошлись при мейозе, а аномальная гамета ($2n$) участвовала в оплодотворении

Умножение одного и того же гаплоидного числа хромосом (генома) называется **автополиплоидией**. (AAA, AAAA и т.д.)

Объединение нескольких различных геномов при гибридизации называется **аллополиплоидией** (AAB, AABV, ABV и т.д.)

Анеуплоидия — изменение числа хромосом в диплоидном наборе, т.е. не кратное гаплоидному ($2n+1$, $2n-1$ и т.д.).



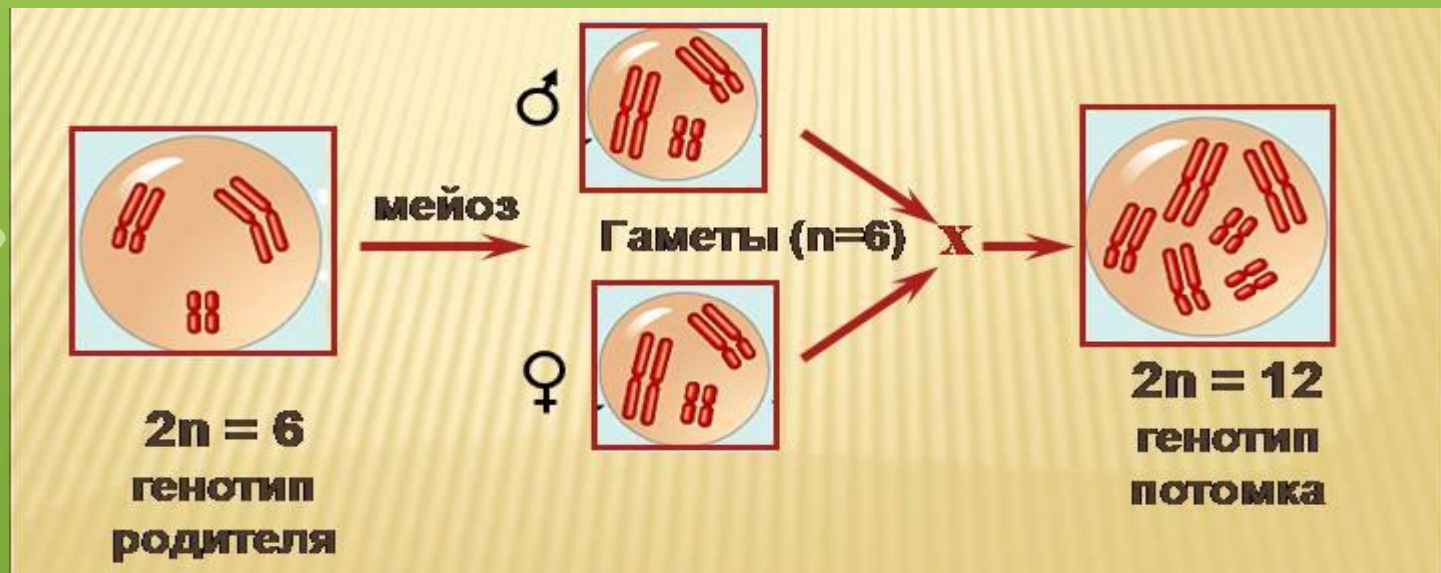
Моносомия(уменьшение)

Нуллисомия
(отсутствие)

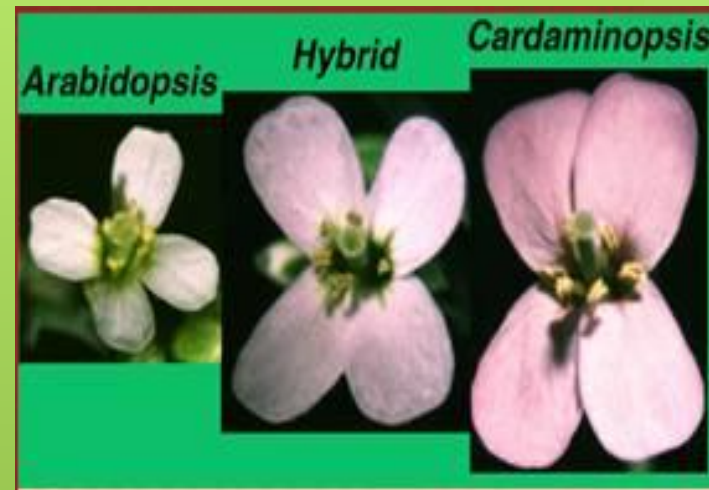
Трисомия(увеличение)

Автополиплоидия является следствием нерасхождения хромосом при делении клетки: при митозе (тогда возникают митотические полиплоиды) или при мейозе (тогда возникают мейотические полиплоиды).

Митотические полиплоиды обычно возникают вследствие нерасхождения хромосом в анафазе: вместо двух ядер образуется одно, в котором число хромосом становится в два раза большим, чем в исходном ядре. Таким образом, из диплоидной клетки ($2n$, или $2x$) образуется тетраплоидная ($4n$, или $4x$). У низших эукариот при дальнейших делениях клеток число хромосом может возрастать, и одно ядро может содержать множество хромосомных наборов ($8x...16x...32x$; и даже до $4000...6000x$, например, в макронуклеусе у инфузорий).



Аллополиплоидия—
увеличение числа
хромосом в результате
гибридизации



$2n=10$

$2n=16$

$n=5$

→

x

↓

←

$n=8$

F1 : $2n=13$ (гаметы с $n=1,2,3,...13$)

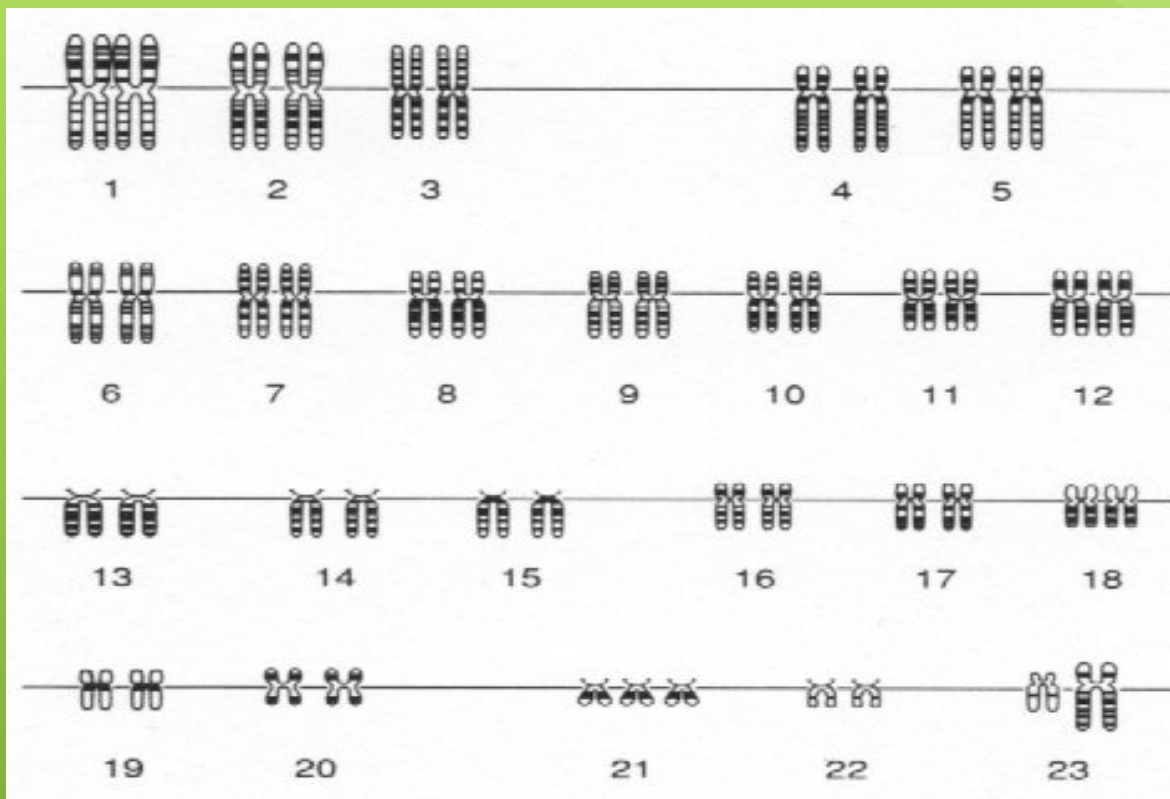


Гибрид – аллополиплоид : $2n=26$ ($n=13$)

Анеуплоидия — изменение кариотипа, при котором число хромосом в клетках не кратно гаплоидному набору (n). Отсутствие в хромосомном наборе диплоидного организма одной хромосомы называется моносомией ($2n-1$); отсутствие двух гомологичных хромосом — нуллисомией ($2n-2$); наличие дополнительной хромосомы называется трисомией ($2n+1$). Анеуплоидия возникает в результате нарушения сегрегации хромосом в митозе или мейозе. Анеуплоидия вызывает у человека некоторые наследственные синдромы. Анеуплоидия по аутосомам нарушает нормальное эмбриональное развитие и является одной из основных причин спонтанных аборт[1]:1. Анеуплоидия характерна для опухолевых клеток, особенно для клеток солидных опухолей[2]. Патологический фенотип при анеуплоидии формируется из-за нарушения дозового баланса генов, при моносомии дополнительный негативный вклад оказывает гемизиготное состояние генов моносомной хромосомы.

Механизмы возникновения анеуплоидии : нерасхождение хромосом (хромосомы в анафазе отходят к одному полюсу, при этом на каждую гамету с одной лишней хромосомой приходится другая — без одной хромосомы) и «анафазное отставание» (в анафазе одна из передвигаемых хромосом отстаёт от всех других).

Трисомия — наличие трёх гомологичных хромосом в кариотипе (например, по 21-й паре, что приводит к развитию синдрома Дауна; по 18-й паре — синдрома Эдвардса; по 13-й паре — синдрома Патау).



Схематическое изображение кариотипа мужчины, страдающего синдромом Дауна. Нерасхождение хромосом 21 в мейозе привело к трисомии по этой хромосоме

Моносомия — наличие только одной из двух гомологичных хромосом. При моносомии по любой из аутосом нормальное развитие эмбриона невозможно. Единственная совместимая с жизнью моносомия у человека — по хромосоме X — приводит к развитию синдрома Шерешевского—Тернера (45,X0).



Ребенок с синдромом Шерешевского—Тернера

Последствия моносомии являются, как правило, более тяжёлыми по сравнению с трисомией. В случае моносомии негативный эффект анеуплоидии обусловлен не только нарушенным дозовым балансом, но и гемизиготным состоянием генов, находящихся на хромосоме, не имеющей пары. Моносомии по аутосомам у человека являются эмбрионально летальными. Моносомия по X-хромосоме у женщин приводит к синдрому Шерешевского-Тернера. В случае обширной делеции в какой-либо хромосоме иногда говорят о частичной моносомии. Примером может служить синдром кошачьего крика, причиной которого является утрата части короткого плеча хромосомы 5.

Спасибо за внимание!