



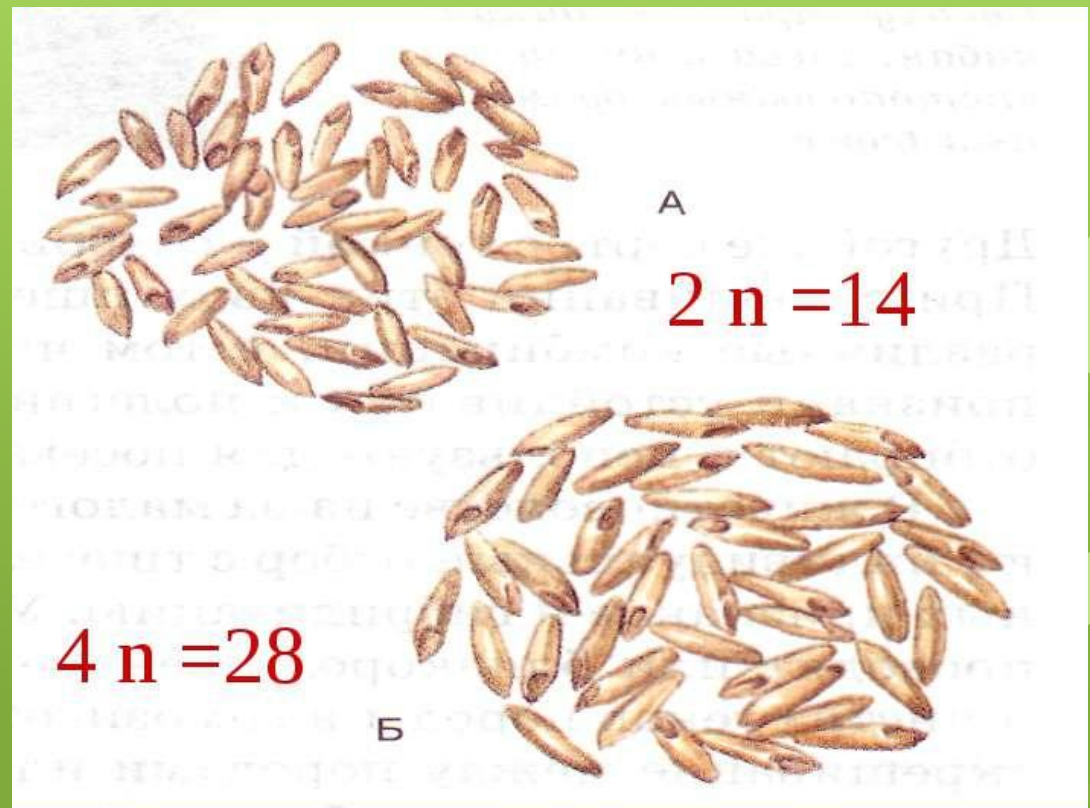
# **Механизмы возникновения полиплоидии**

# 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,  $2n$



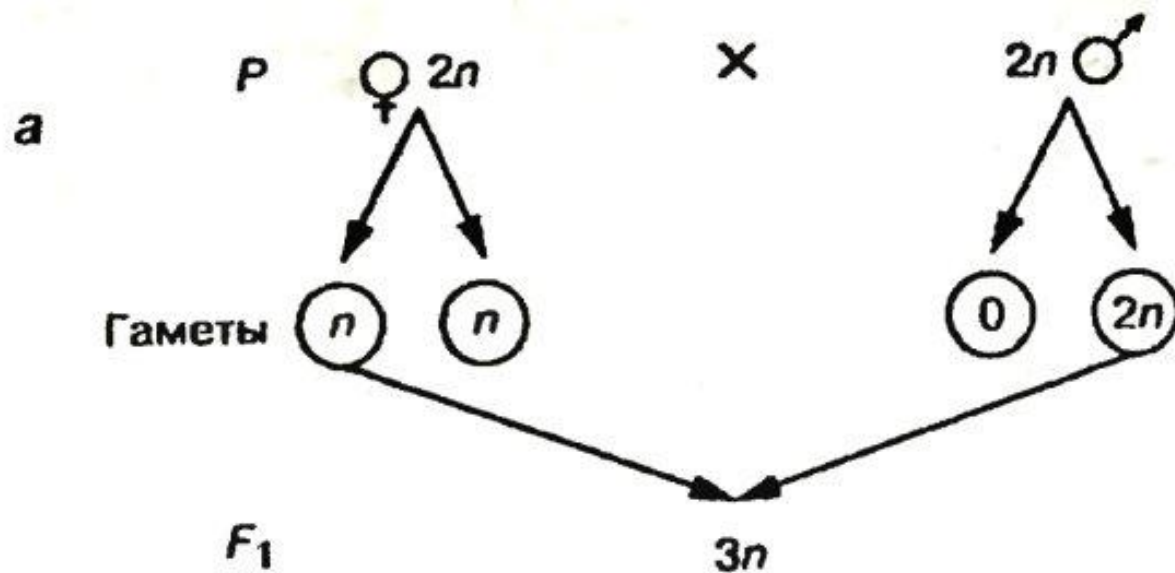
Тетраплоиды,  $4n$



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, АВВ и т.д.)

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

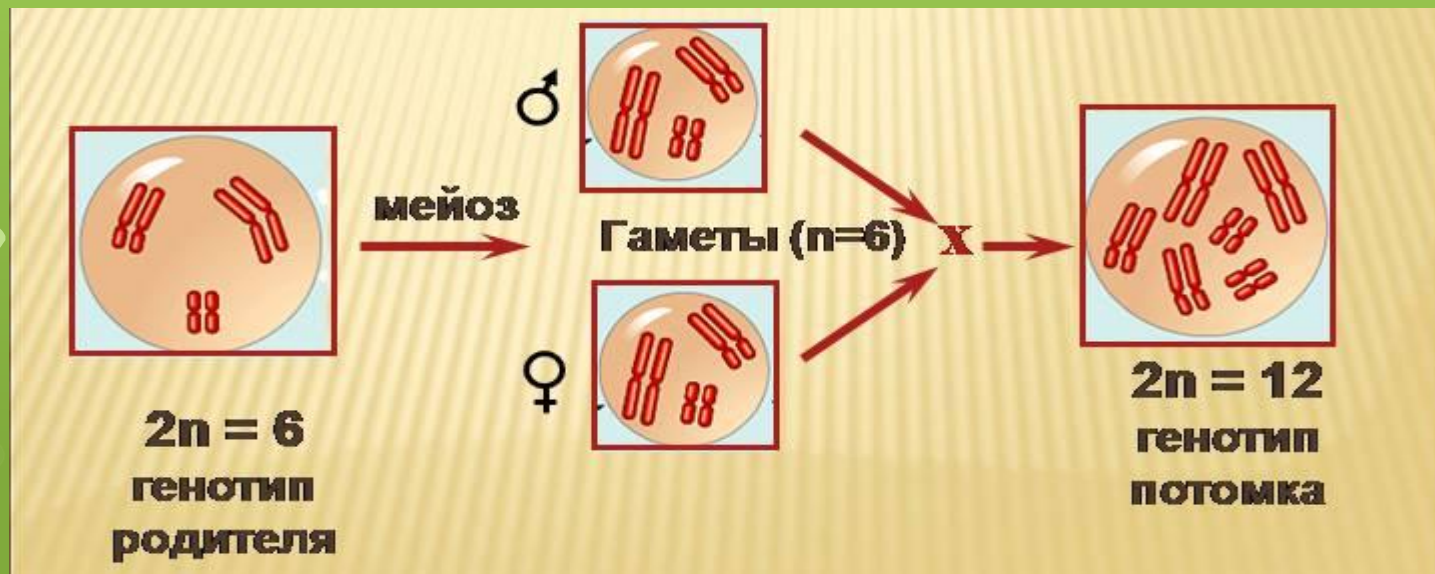
↙  
Моносомия(уменьшение)

↓  
Нуллисомия  
(отсутствие)

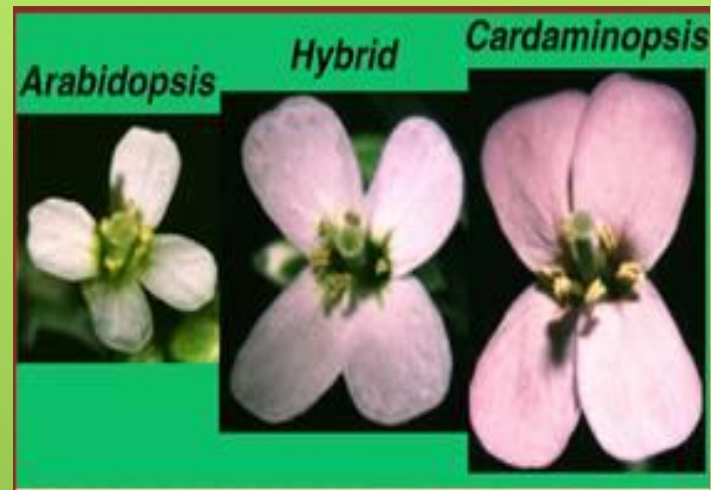
↘  
Трисомия(увеличение)

**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  $n=1,2,3,\dots,13$ )



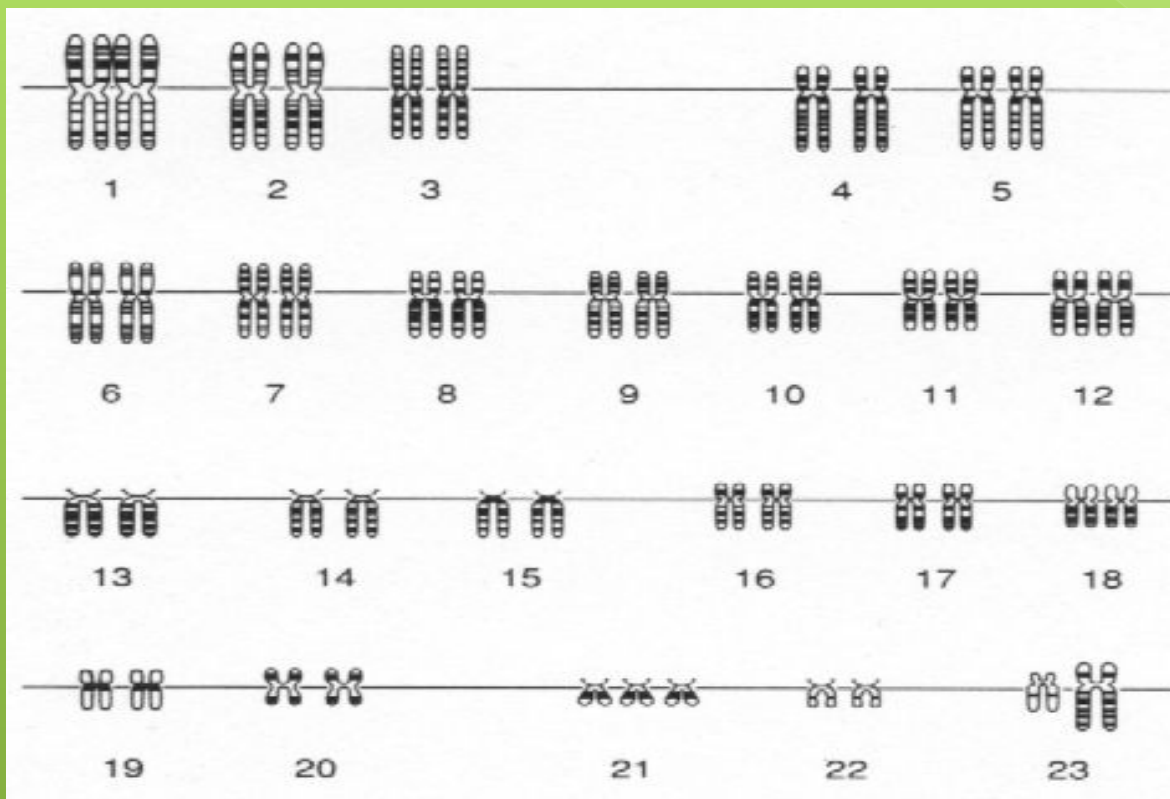
Гибрид – аллополиплоид :  $2n=26$  ( $n=13$ )



**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!**