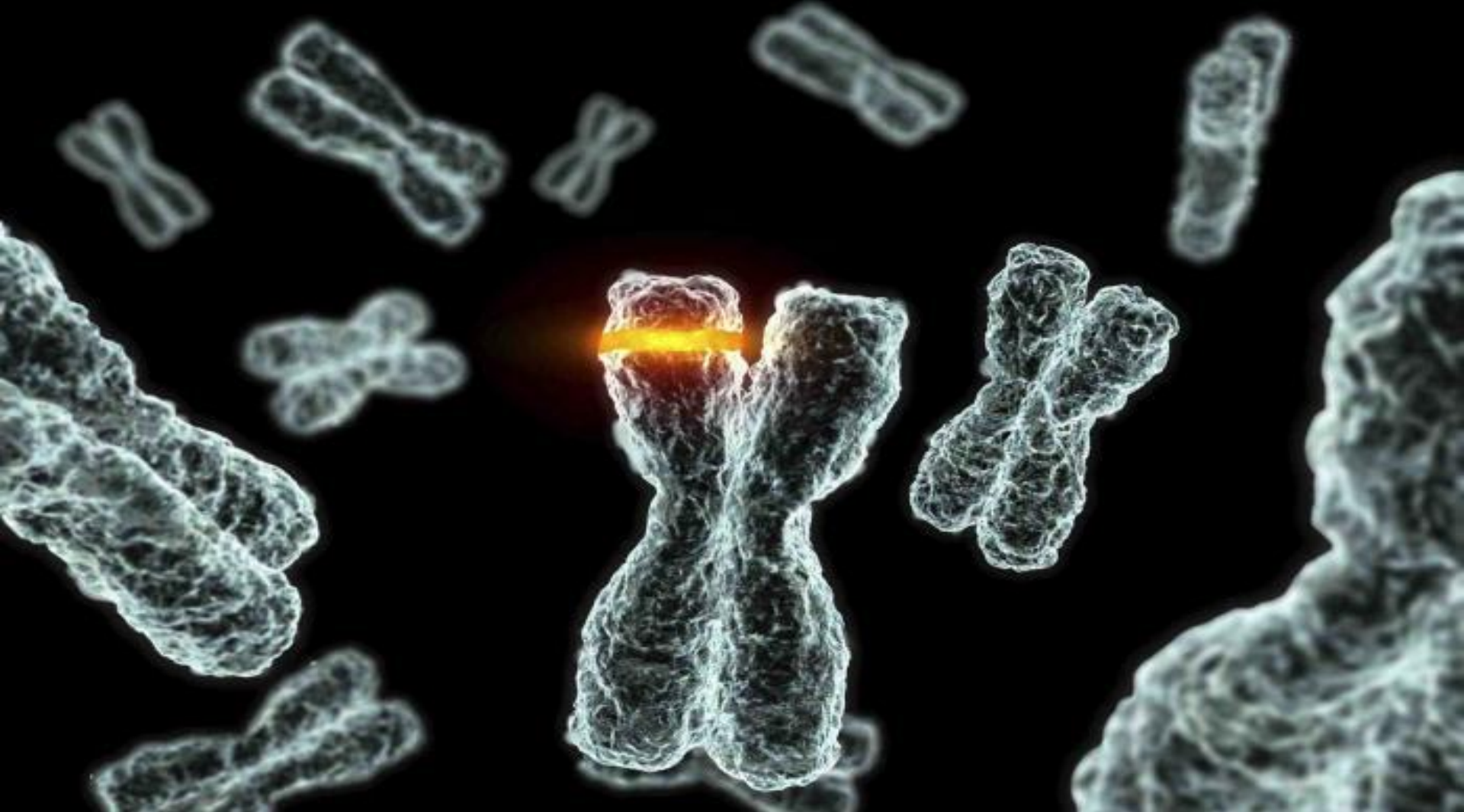
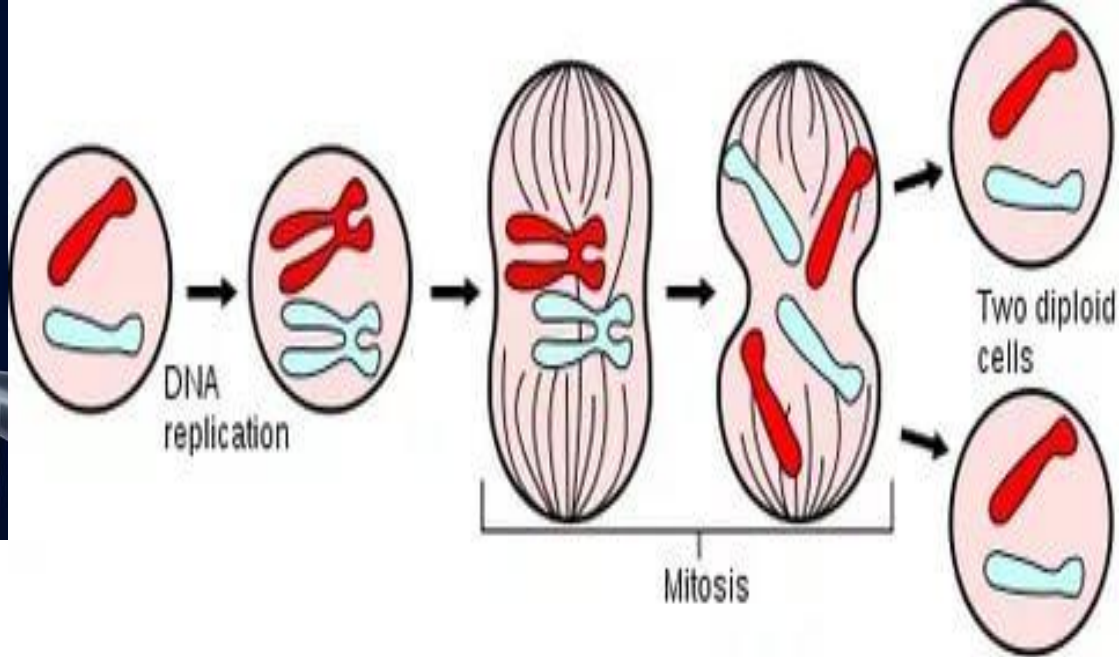


ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ, ИХ  
КЛАССИФИКАЦИЯ. ДЕЛЕЦИИ,  
ДУПЛИКАЦИИ, ИНВЕРСИИ,  
ТРАНСЛОКАЦИИ, ТРАНСПОЗИЦИИ.  
РОБЕРТОВСКИЕ ПЕРЕСТРОЙКИ.  
ЭВОЛЮЦИЯ ХРОМОСОМ  
ЧЕЛОВЕКА.

Выполнил Куприянов А.С.



Хромосомные мутации (абберации, перестройки) – это непредсказуемые изменения в структуре хромосом. Чаще всего они вызываются проблемами, возникающими в процессе деления клетки. Воздействие иницирующих факторов среды – это еще одна возможная причина хромосомных мутаций.



В биологии мутация определяется как стойкое изменение структуры генетического материала. Одна клетка получает неправильную ДНК. Она делится, а две дочерние копируют ее строение полностью, то есть они тоже содержат измененный генетический материал. Далее таких клеток становится все больше, и, если организм переходит к размножению, его потомки получают сходный мутантный генотип. Мутации обычно не проходят бесследно. Некоторые из них меняют организм настолько, что результатом этих изменений становится летальный исход. Часть из них заставляет организм функционировать по-новому, снижая его способности к адаптации и приводя к серьезным патологиям. И очень малое количество мутаций приносит организму пользу, повышая тем самым его способность адаптироваться к условиям окружающей среды.

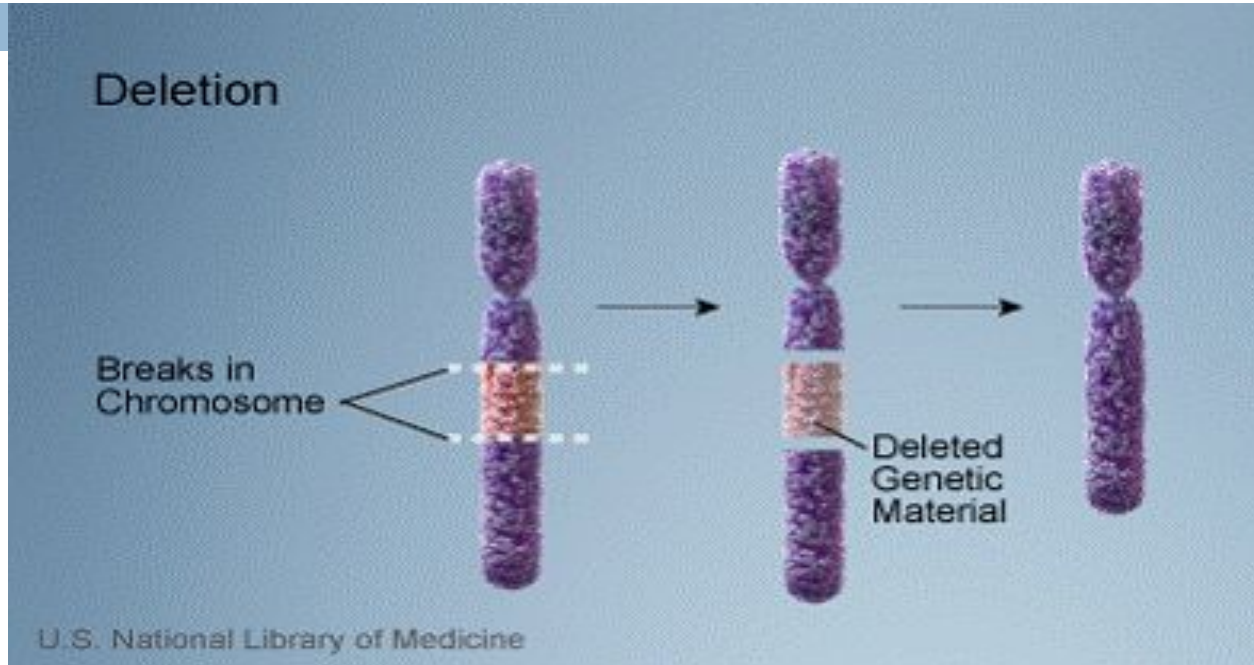
# Классификация

В зависимости от того, как локализованы происходящие изменения, различают следующие типы хромосомных мутаций.

- Внутрихромосомные – преобразование генетического материала в пределах одной хромосомы.
- Межхромосомные – перестройки, в результате которых две негомологичные хромосомы обмениваются своими участками. Негомологичные хромосомы содержат разные гены и не встречаются в процессе мейоза.

Каждому из этих типов aberrаций соответствуют некоторые виды хромосомных мутаций.

# Делеции

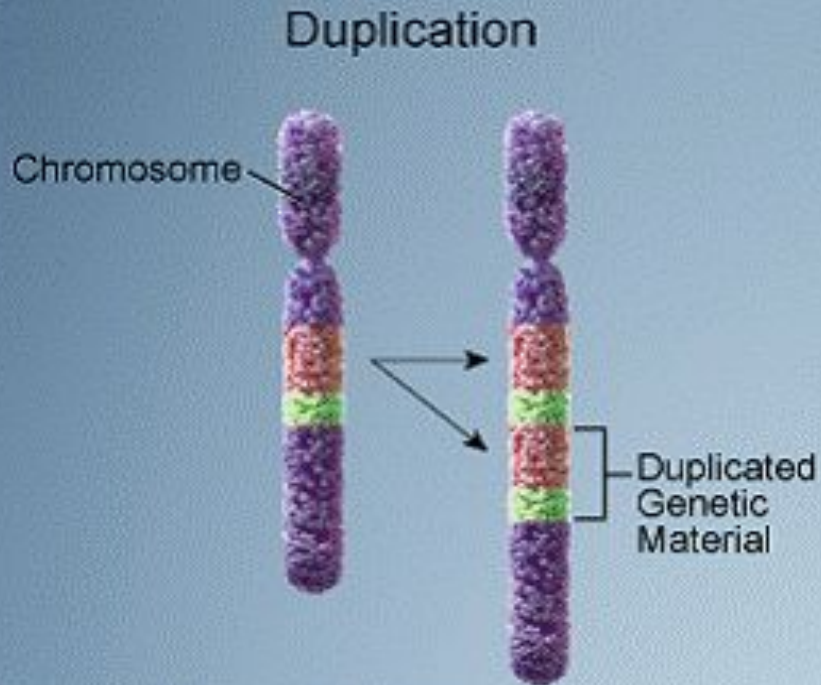


Делеция – это отделение или выпадение какого-либо участка хромосомы. Несложно догадаться, что этот тип мутации относится к внутрихромосомным. Если отделяется крайний участок хромосомы, то делеция называется концевой. Если же происходит выпадение генетического материала ближе к центру хромосомы, такая делеция именуется интерстициальной.



Этот тип мутаций может оказывать влияние на жизнеспособность организма. К примеру, выпадение участка хромосомы, кодирующего определенный ген, обеспечивает человеку невосприимчивость к вирусу иммунодефицита. Эта адаптационная мутация возникла примерно 2000 лет назад и некоторым людям, заболевшим СПИДом, удалось выжить только благодаря тому, что им повезло иметь хромосомы с измененной структурой.

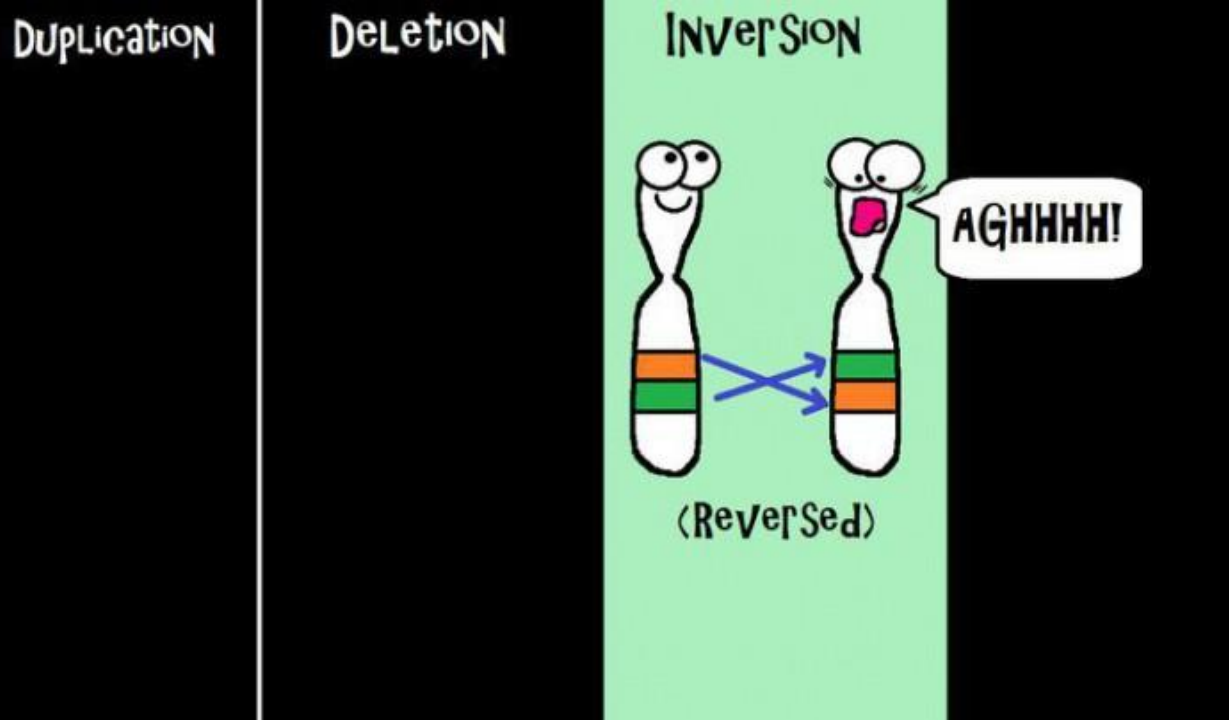
# Дупликации



U.S. National Library of Medicine

Это копирование участка хромосомы, которое происходит вследствие ошибки при так называемом перекресте, или кроссинговере в процессе деления клетки. Скопированный таким образом участок может сохранять свое положение, поворачиваться на  $180^\circ$ , или даже повторяться несколько раз, и тогда такая мутация называется амплификацией. У растений количество генетического материала может увеличиваться именно путем многократных дупликаций. В таком случае обычно меняются способности целого вида к адаптации, а это значит, что такие мутации имеют большое эволюционное значение.

# Инверсии

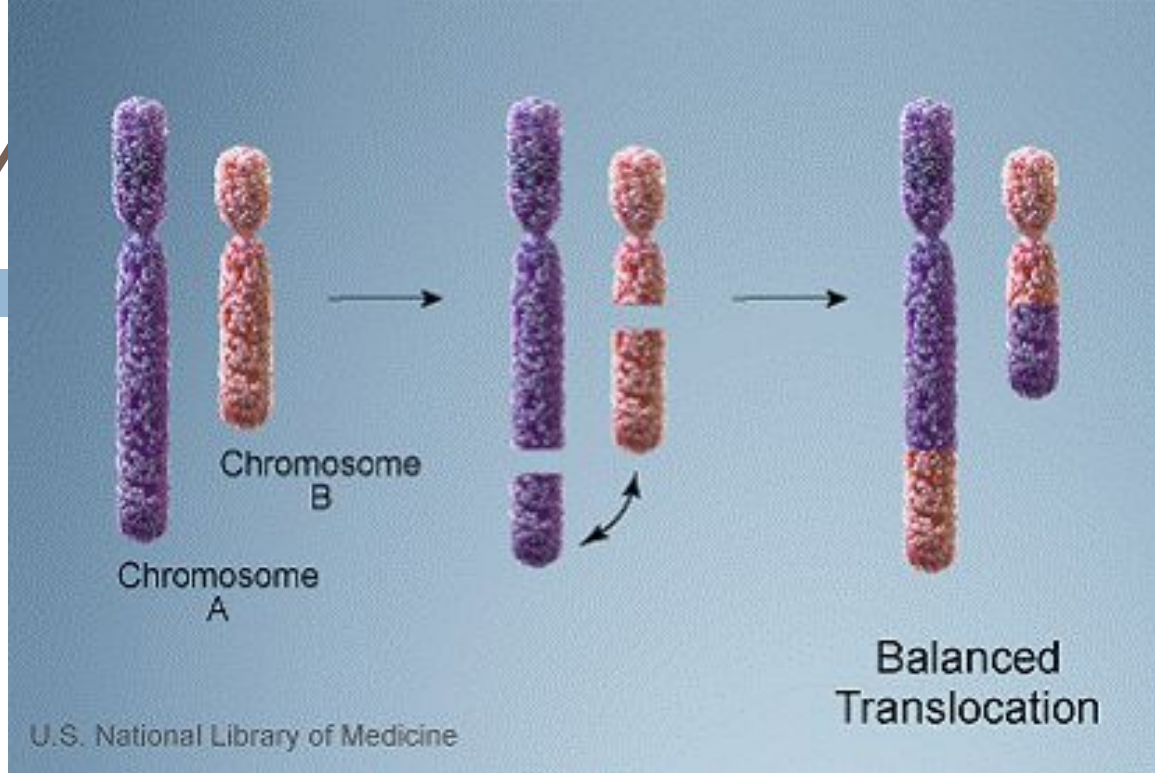


Инверсия – это поворот определенного участка хромосомы на  $180^\circ$ .

Перевернутая в результате инверсии часть хромосомы может находиться по одну сторону от центromеры (парацентрическая инверсия) или по разные ее стороны (перичцентрическая). Центромера – это так называемая область первичной перетяжки хромосомы. Обычно инверсии не оказывают влияния на внешние признаки организма и не приводят к патологиям. Существует, однако, предположение, что у женщин с инверсией определенного участка девятой хромосомы вероятность выкидыша при беременности возрастает на 30 %.



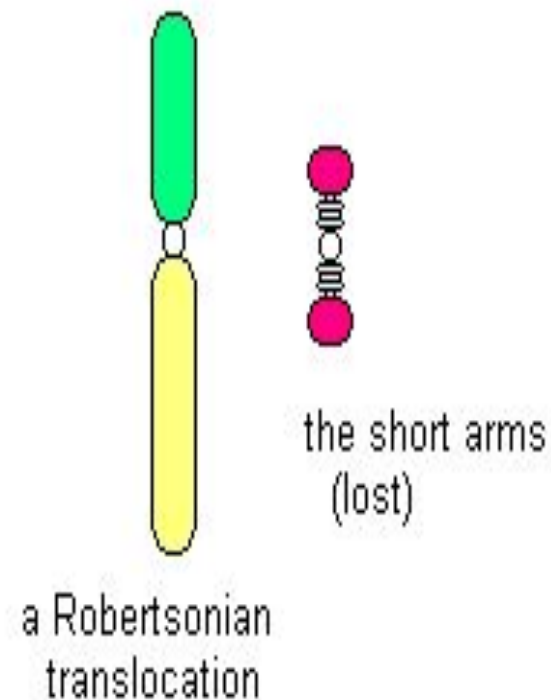
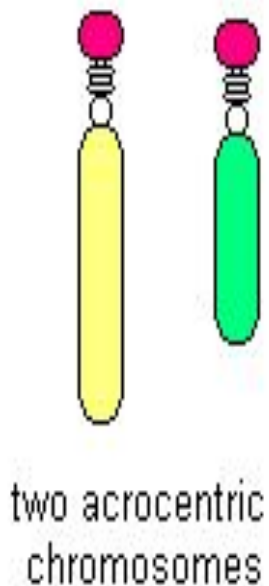
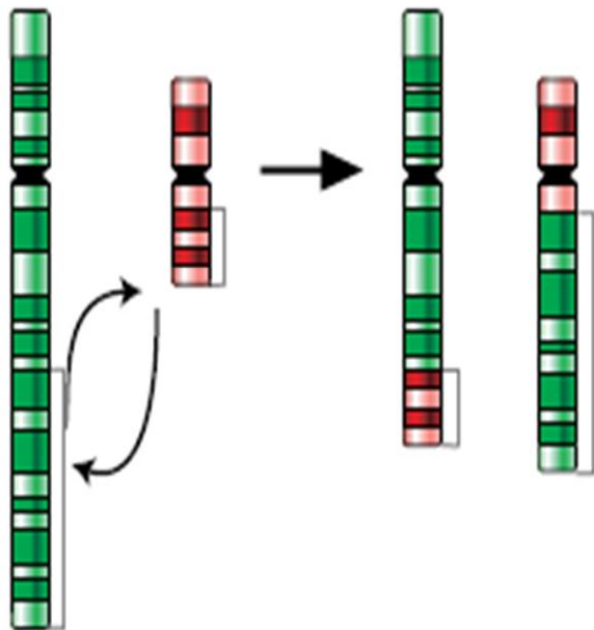
# Транслокации



Транслокация – это перемещение участка одной хромосомы на другую. Эти мутации относятся к типу межхромосомных. Выделяют два вида транслокаций:

- Реципрокные – это обмен двух хромосом определенными участками.
- Робертсоновские – слияние двух хромосом с коротким плечом (acrocentric). В процессе робертсоновской транслокации короткие участки обеих хромосом утрачиваются.

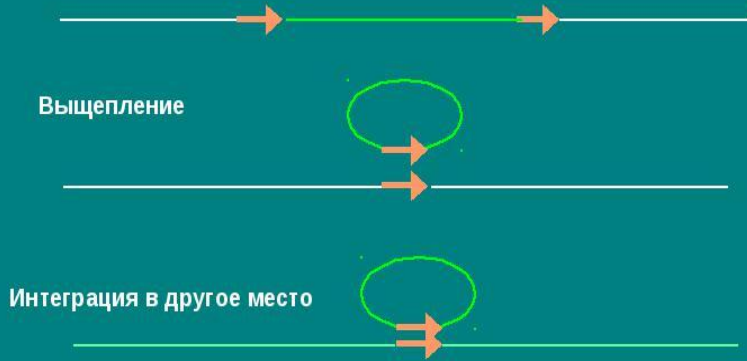
## Реципрокная транслокация



Реципрокные транслокации приводят у людей к проблемам с деторождением. Иногда такие мутации становятся причиной невынашивания беременности или ведут к появлению на свет детей с врожденными патологиями развития.

Робертсоновские транслокации достаточно часто встречаются у человека. В частности, если транслокация происходит с участием хромосомы 21, у плода развивается синдром Дауна, одна из самых часто регистрируемых врожденных патологий.

## Транспозиция

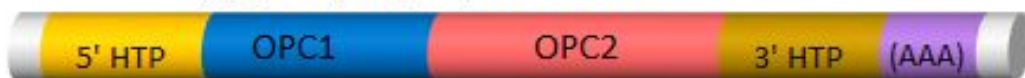


# ТРАНСПОЗИЦИЯ

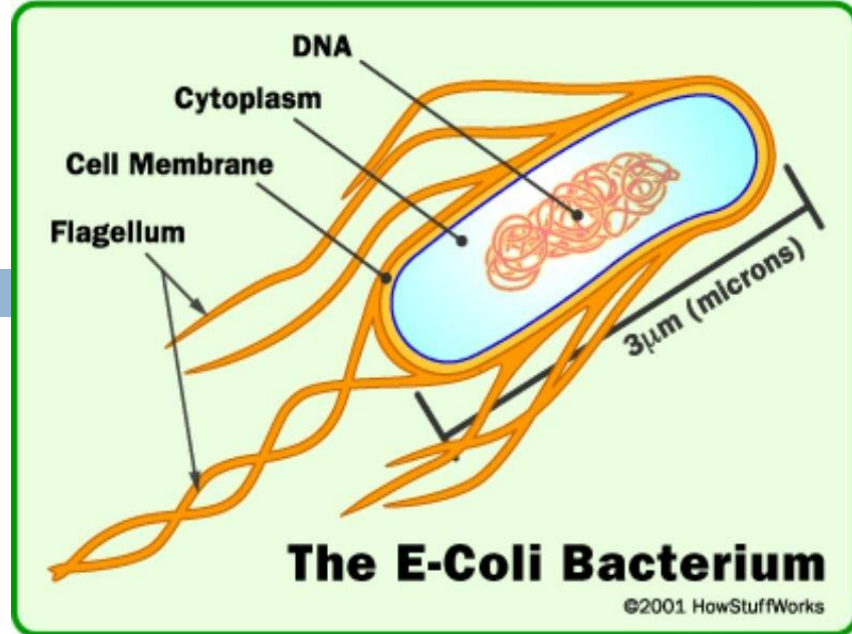
Это перемещение нуклеотидных последовательностей, так называемых мигрирующих элементов из одного сайта в другой. Известно два основных типа таких последовательностей — *IS*-частицы (*insertion sequences*) и транспозоны. *IS*-частицы несут иной генетической информации, кроме той, которая необходима для их вырезания (эксцизии) и встраивания (инсерции). В составе их ДНК есть участок, кодирующий фермент транспозазу, который отвечает за их перемещение. Размер *IS*-частиц колеблется от нескольких десятков до нескольких тысяч пар нуклеотидов.



ДДП-1 ретротранспозоны



- 5' Нетранслированный регион
- OPC1
- OPC2
- 3' Нетранслированный регион
- А-богатая последовательность, которая содержит сигнал для полиаденилирования

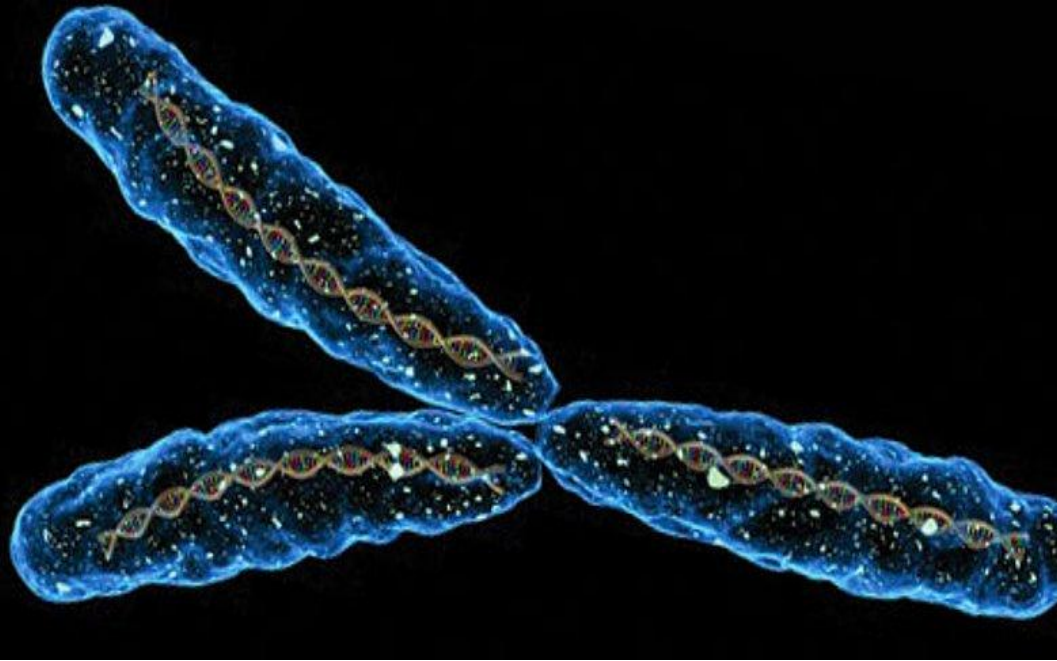


Более сложные мигрирующие элементы — транспозоны, в отличие от *IS*-частиц, содержат в своем составе гены, не имеющие отношения к процессу транспозиции. Например, широко известны транспозоны кишечной палочки (*Escherichia coli*), в которых имеются гены устойчивости к антибиотикам. Встраивание мобильных генетических элементов в новый сайт генома (внутри какого-либо гена или рядом с ним) может вызвать мутацию или изменить генную экспрессию.

# Эволюция хромосом человека

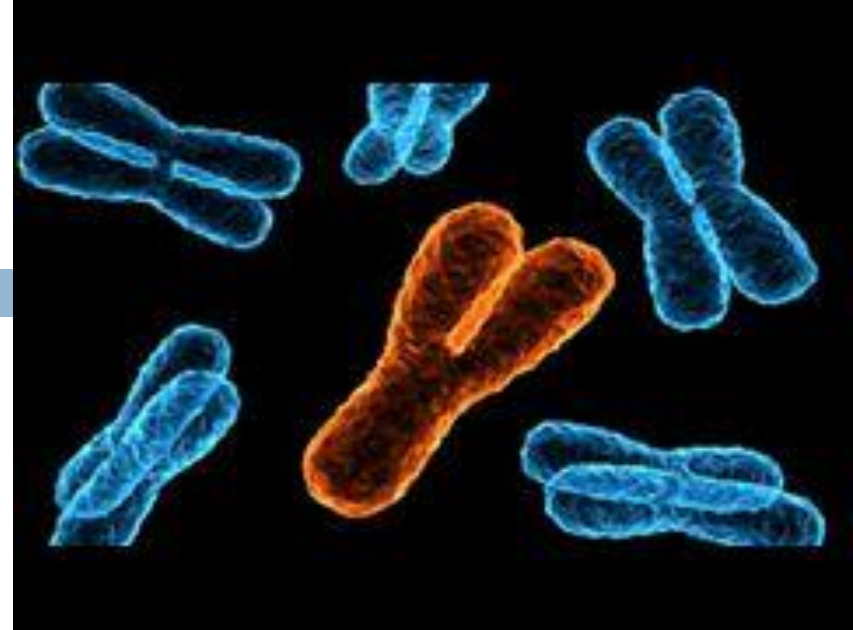
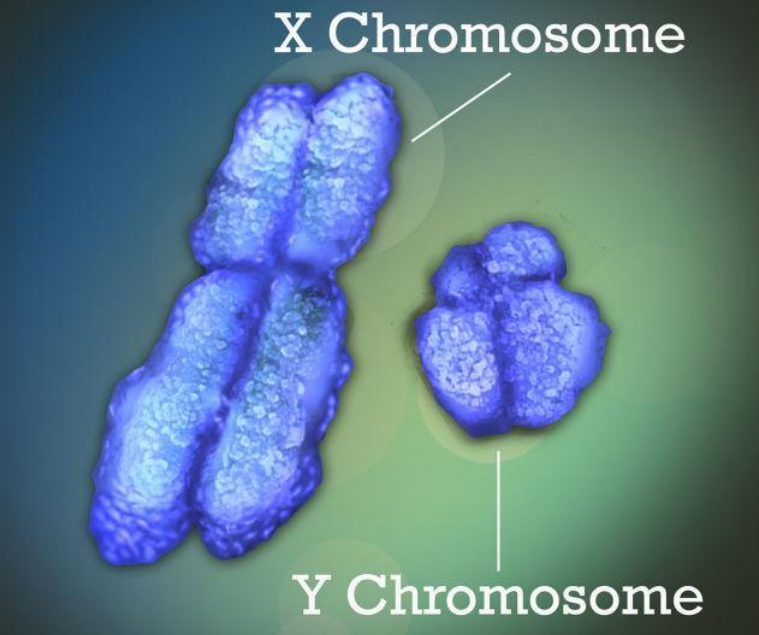
## Происхождение:

Считается что, X- и Y-хромосомы произошли от пары идентичных хромосом, когда у древних млекопитающих возник ген, один из аллелей которого приводил к развитию мужского организма. Хромосомы, несущие этот аллель, стали Y-хромосомами, а вторая хромосома в этой паре стала X-хромосомой. Таким образом, X- и Y-хромосомы изначально отличались лишь одним геном.



## Y-хромосома

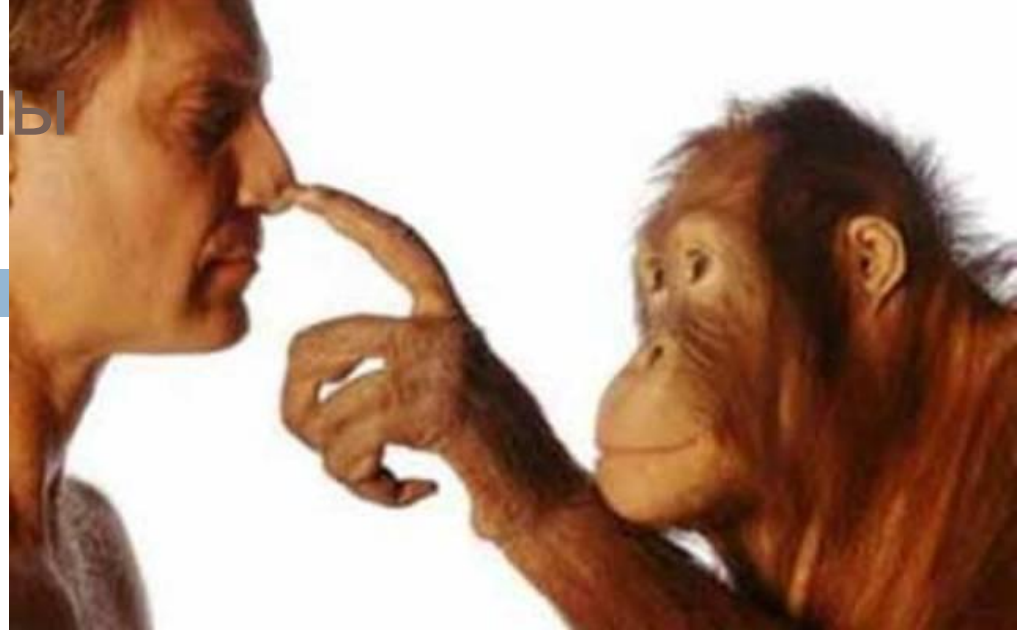
У человека Y-хромосома состоит из 58 миллионов пар азотистых оснований, и несёт приблизительно 2% ДНК-материала клетки человека. Хромосома содержит 86 генов, которые кодируют 23 белка. Признаки, наследуемые через Y-хромосому, носят название голландрических. Человеческая Y-хромосома не способна рекомбинироваться с X-хромосомой, за исключением небольших псевдоаутосомных участков на теломерах. Это реликтовые участки древней гомологии между X и Y хромосомами.



Основная часть Y-хромосомы, которая не подвержена рекомбинации, называется NRY (англ. non-recombining region of the Y chromosome). Эта часть Y-хромосомы позволяет посредством оценки однонуклеотидного полиморфизма определить прямых предков по отцовской линии.

Таким образом, Y-хромосома человека генетически почти пустая (если не считать генов волосатости ушей и перепонки между пальцами ног). У других видов она может содержать много активных генов. Например, у дрозофилы известно много генов, локализованных внутри Y-

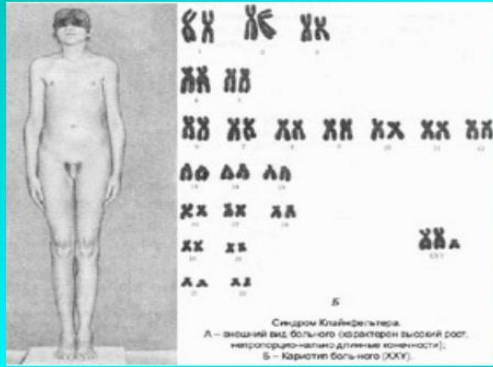
# Эволюция Y-хромосомы



Мужская Y-хромосома не является тупиком эволюции, а меняется весьма активно. Такие выводы сделали генетики при сравнении набора генов в хромосоме человека и шимпанзе, переживших 6 млн лет отдельной эволюции. Неожиданное генетическое разнообразие объясняют особенностями функционирования генов, участвующих в формировании половых клеток.

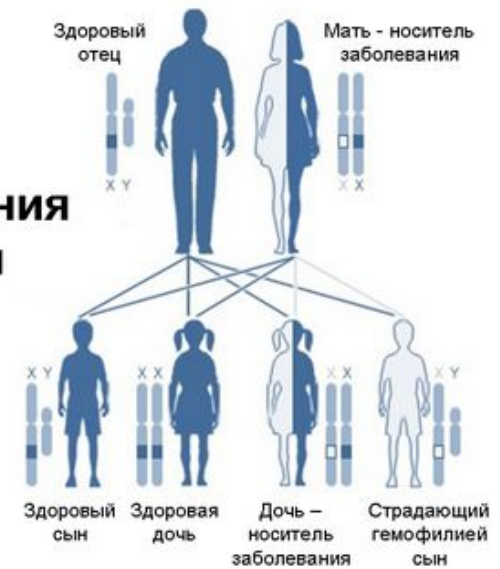


# Синдром Клейнфельтера

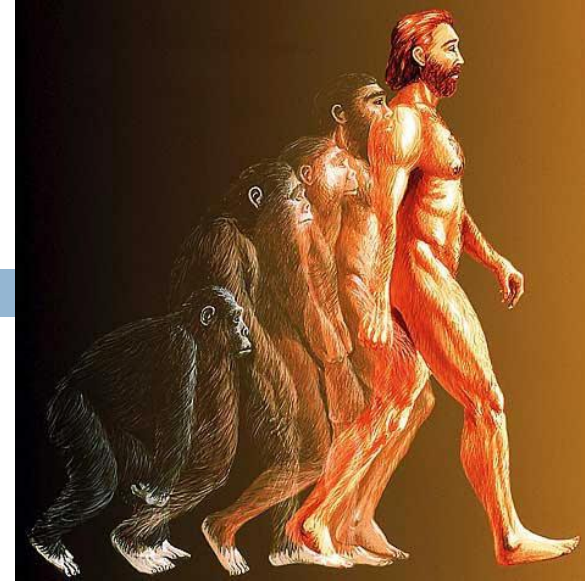
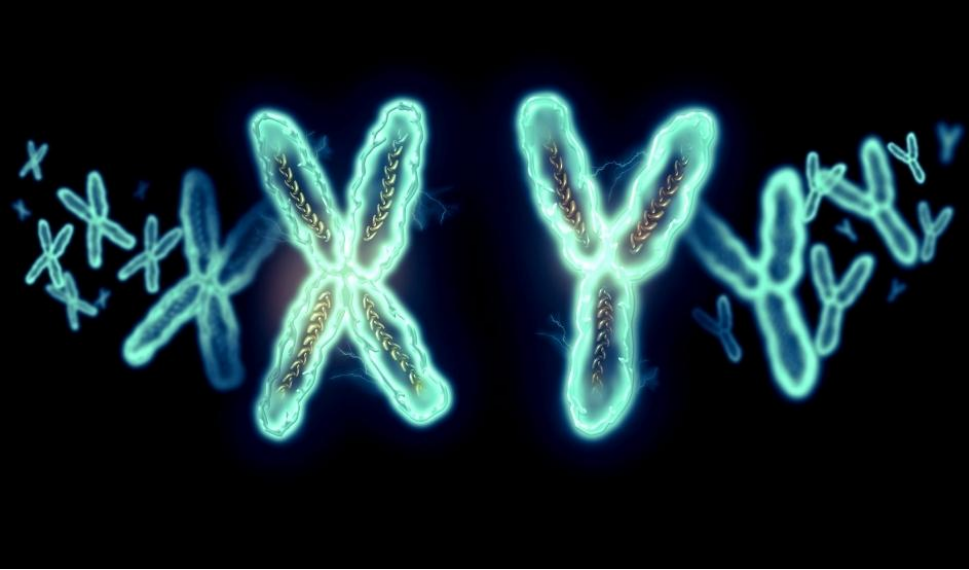


47 хр. -  
XXY

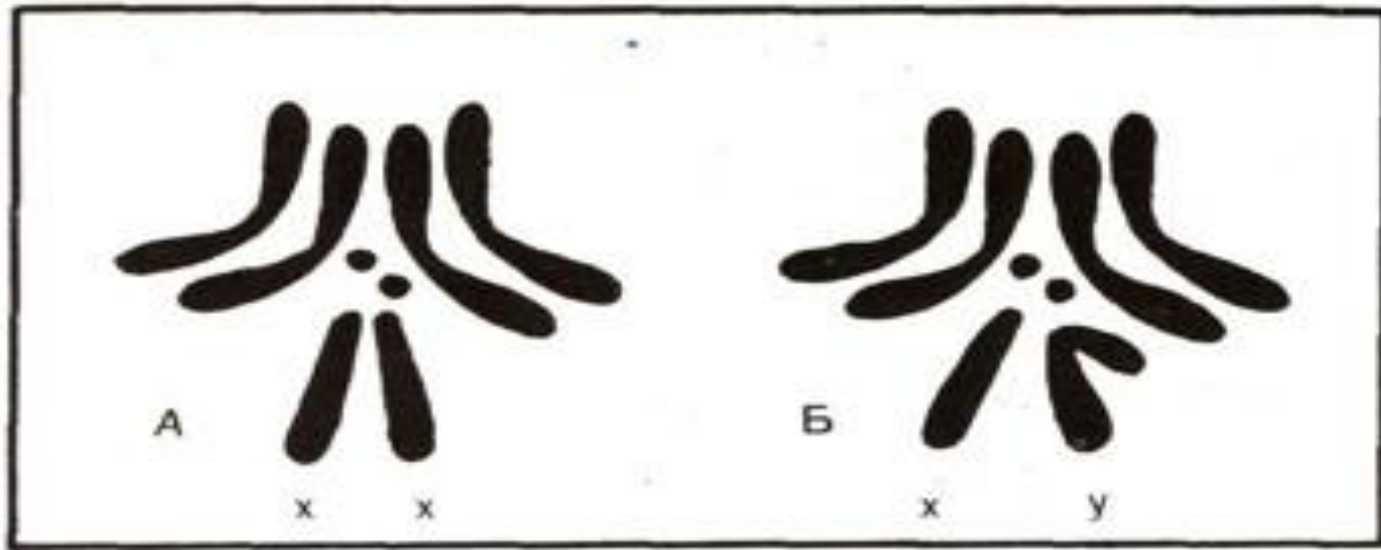
## Механизм наследования гемофилии



Когда-то этого разделения не существовало, однако в результате эволюции около 300 млн лет назад хромосомы дифференцировались. Существуют отклонения, в результате которых клетки некоторых мужчин содержат две X-хромосомы и одну Y-хромосому или одну X-хромосому и две Y-хромосомы; клетки некоторых женщин содержат три или одну X-хромосому. Изредка наблюдаются женские XY-организмы или мужские XX-организмы, однако подавляющее большинство людей все-таки имеют стандартную конфигурацию половых хромосом.



Y-хромосома традиционно считалась слабым местом мужских организмов, сокращающим генетическое разнообразие и препятствующим эволюции. Однако последние исследования показали, что страхи об угасании рода мужского сильно преувеличены: Y-хромосома и не думает стагнировать. Исследование, опубликованное в Nature (Jennifer F. Hughes et al., Chimpanzee and human Y chromosomes are remarkably divergent in structure and gene content), показало, что специфическая часть Y-хромосомы человека и одного из его ближайших родственников – шимпанзе – отличается весьма сильно.



Предположения ученых о консервативности Y-хромосомы основывались на объективных факторах: передаваясь от отца к сыну без изменений (для X-хромосомы есть целых три варианта – две от матери и одна от отца, все они могут обмениваться генами), она не может черпать генетическое разнообразие извне, изменяясь только за счет потери генов. Согласно этой теории, уже через 125 тысяч лет Y-хромосома окончательно угаснет, что может стать концом всего человечества. Однако вот уже 6 млн лет раздельной эволюции человека и шимпанзе Y-хромосома успешно меняется и прогрессирует.

# Список литературы:

- <http://www.licey.net/bio/slovar/transpositia>
- [http://www.syl.ru/article/171127/new\\_hromosomnyie-mutatsii-primeryi-vidyi-hromosomnyih-mutatsiy](http://www.syl.ru/article/171127/new_hromosomnyie-mutatsii-primeryi-vidyi-hromosomnyih-mutatsiy)
- <http://chem21.info/info/1338848/>
- <https://ru.wikipedia.org/wiki/Y-хромосома>
- <http://sitereferatov.ru/biologia/643-04.html>



Спасибо за  
внимание!