РНИМУ
им. Н.И. Пирогова

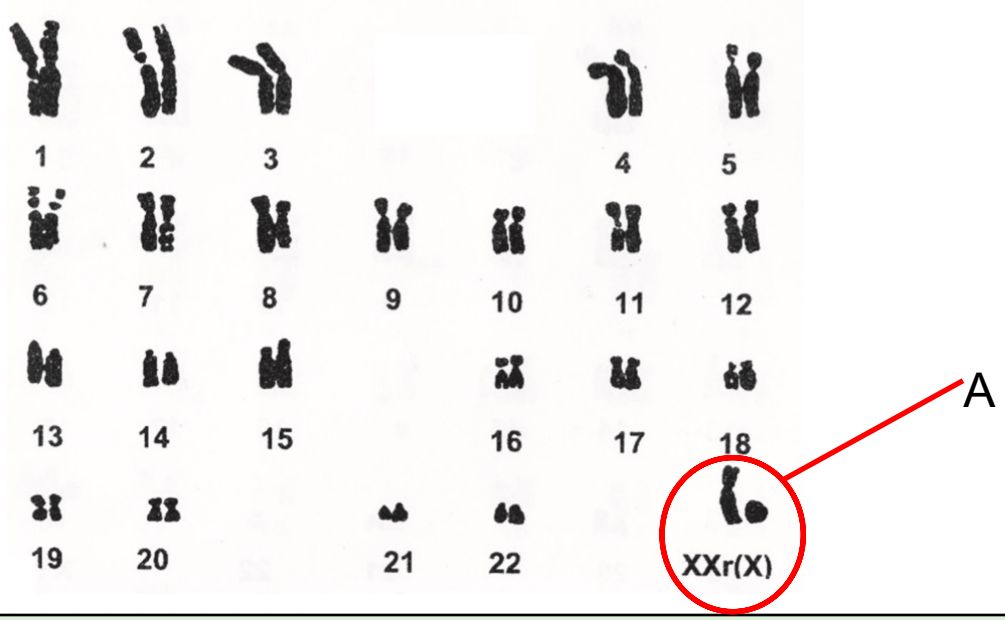
Кафедра биологии имени академика В.Н. Ярыгина
педиатрического факультета

Примеры анализа хромосомных и геномных мутации

Пример анализа набора хромосом с хромосомной мутацией

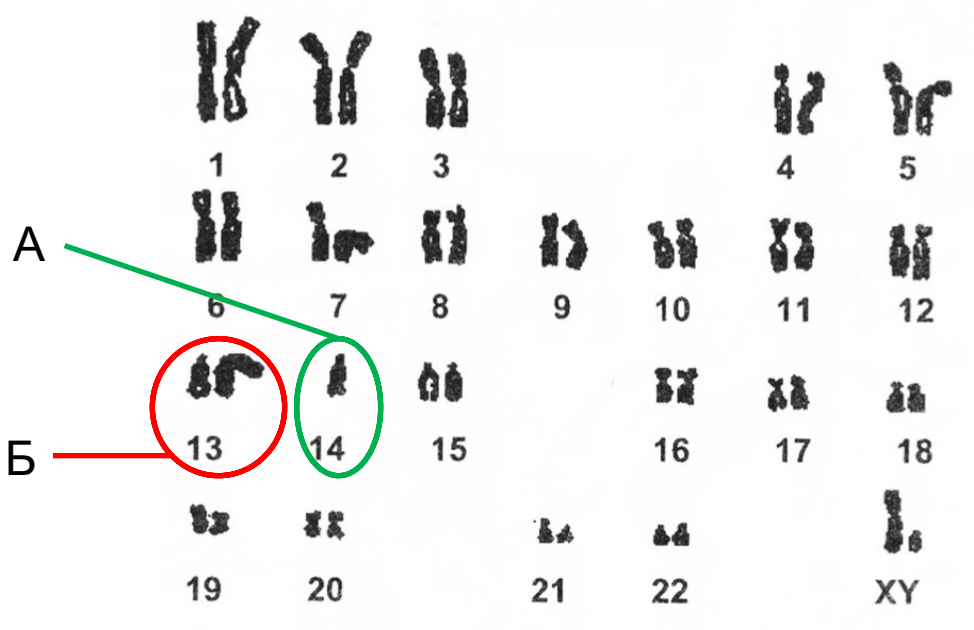
Название препарата	Описание
Хромосомная мутация. Хромосома с хроматидным пробелом.	Представлен несистематизированный набор хромосом, которые окрашены рутинно. Изучив представленные хромосомы, видно, что среди них имеется аномальная (абберантная) хромосома – хромосома с хроматидным пробелом (А). Такая хромосома возникает в результате внутрихромосомной мутации – делеции – выпадения участка плеча хромосомы. Помимо этого, в данном хромосомном наборе имеется непарный ацентрический фрагмент (Б), который является отсутствующей частью плеча абберантной хромосомы. В результате такой мутации в генотипе нарушается доза генов.

Пример анализа набора хромосом с хромосомной мутацией



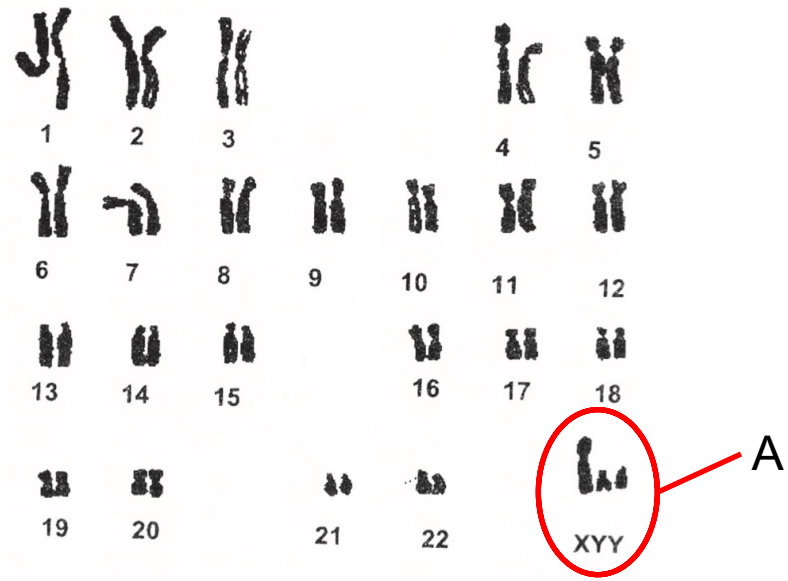
Название препарата	Описание
Хромосомная мутация. Кольцевая хромосома.	Представлен систематизированный набор хромосом, которые окрашены рутинно. Изучив представленные хромосомы, видно, что в паре половых Х-хромосом имеется аномальная (абберантная) хромосома – кольцевая хромосома (А). Такая хромосома возникает в результате внутрихромосомной мутации – дефишенси (отрыв концевого (теломерного) участка хромосомы) обоих концов одной хромосомы и последующее «слипание» концов хромосомы без теломер, с образованием кольцевой хромосомы. В результате такой мутации в генотипе происходит изменение генного окружения. Пол организма – женский, количество телец Барра – одно. Кариотип организма: 46, XXr(X).

Пример анализа набора хромосом с хромосомной мутацией



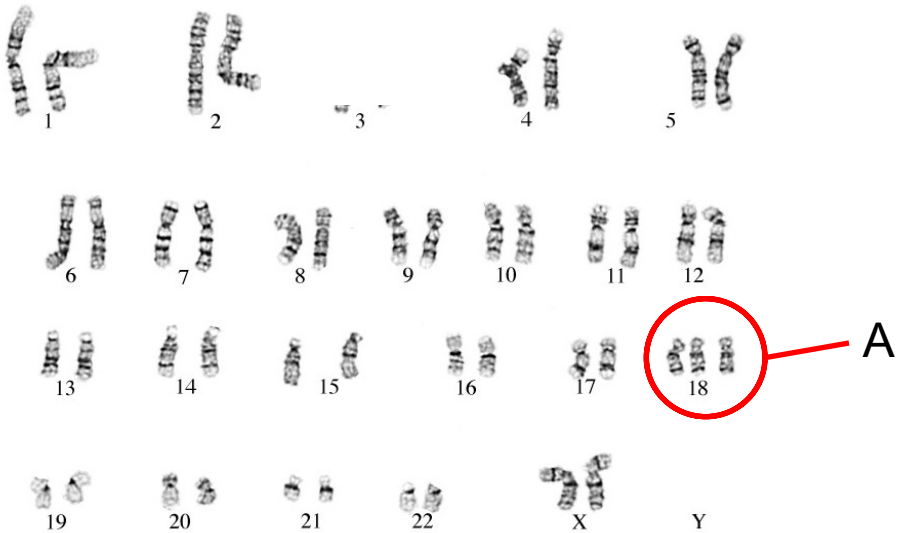
Название препарата	Описание
Хромосомная мутация. Робертсоновская транслокация.	Представлен систематизированный набор хромосом, которые окрашены рутинно. Изучив представленные хромосомы, видно, что в 14-ой паре имеется только одна гомологичная хромосома из двух (А). При анализе 13-ой пары хромосом видно, что одна хромосома из этой пары является средним акроцентриком, а вторая – метацентриком (Б). Эта метаценрическая хромосома в 13-ой паре хромосом возникла как результат слияния двух акроценрических хромосом: одной из 13-ой пары и одной из 14-ой пары хромосом – это межхромосомная мутация – робетрсоновская транслокация. В результате такой мутации в генотипе происходит изменение генного окружения. Пол организма – мужской, количество телец Барра – ноль. Кариотип организма: 45, XY t(14, 13).

Пример анализа набора хромосом с геномной мутацией



Название препарата	Описание
Геномная мутация. Синдром Клайнфельтера.	Представлен систематизированный набор хромосом, которые окрашены рутинно. Изучив представленные хромосомы, видно, что в паре половых хромосом присутствует три хромосомы: одна X-хромосома и две Y-хромосомы (А). Это цитогенетическая картина геномной мутации - синдрома Джейкобс. В результате такой мутации в генотипе происходит изменение дозы генов по Y-хромосоме. Пол организма – мужской, количество телец Барра – ноль. Зигота с таким кариотипом могла сформироваться в результате оплодотворения яйцеклетки сперматозоидом с двумя Y-хромосомами. Сперматозоид с двумя Y-хромосомами мог образоваться при нарушении в процессе сперматогенеза, а именно при нерасхождении хроматид Y-хромосомы в анафазе второго деления мейоза и попадании обоих Y-хромосом (хроматид) в сперматиду. Кариотип организма: 47, XYY.

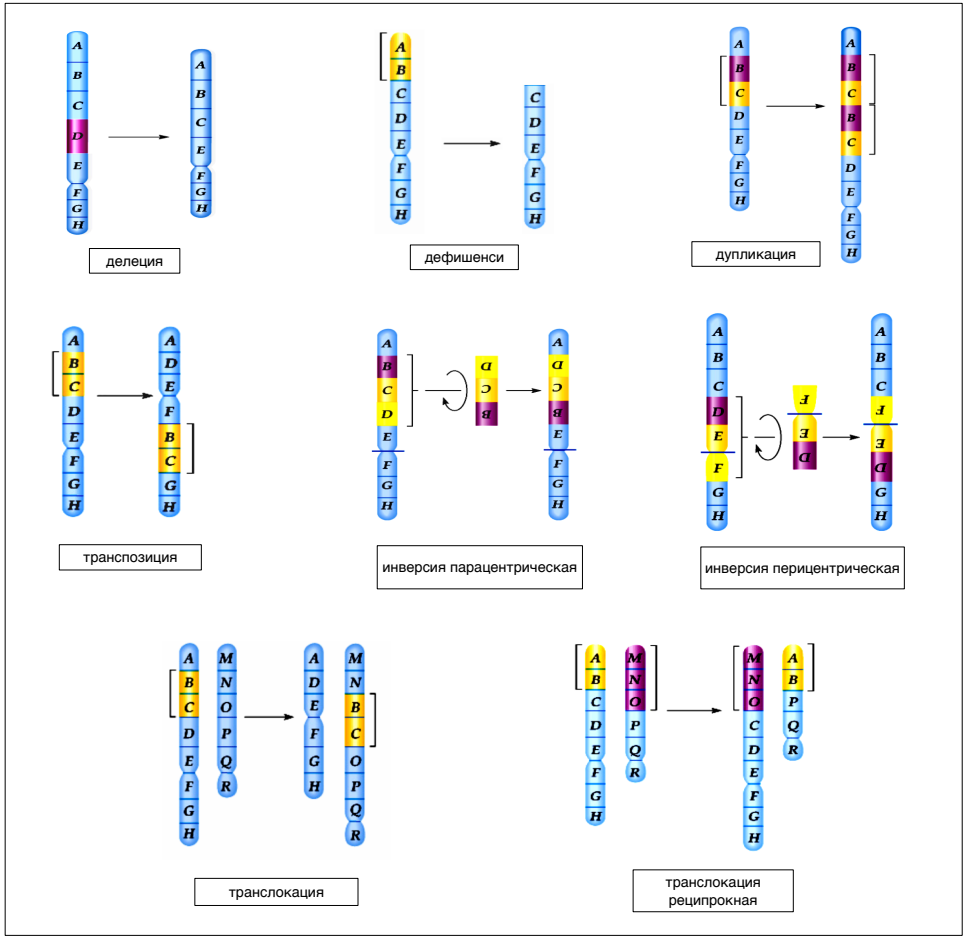
Пример анализа набора хромосом с геномной мутацией



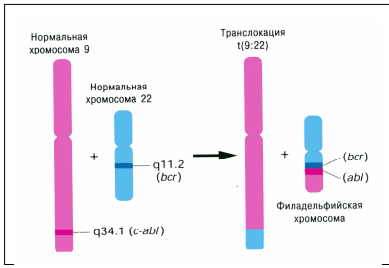
Название препарата	Описание
Геномная мутация. Синдром Эдвардса.	Представлен систематизированный набор хромосом, которые окрашены дифференциально. Изучив представленные хромосомы, видно, что в 18-ой паре аутосом имеется три хромосомы вместо двух (А). Это цитогенетическая картина геномной мутации - синдрома Эдвардса. В результате такой мутации в генотипе происходит изменение дозы генов по 18 паре хромосом. Пол организма – женский, количество телец Барра – одно. Зигота с таким кариотипом могла сформироваться, если одна из половых клеток имела две 18-х хромосомы вместо одной. Половая клетка с двумя 18-ми хромосомами могла образоваться при нарушении в процессе гаметогенеза, а именно при нерасхождении бивалентов 18-ой пары хромосом в анафазе первого деления мейоза или при нерасхождении хроматид 18-ой хромосомы в анафазе второго деления мейоза. В обоих случаях образуются половые клетки с двумя 18 хромосомами. Кариотип организма: 47, XX+18.

Приложение

ХРОМОСОМНЫЕ АБЕРРАЦИИ

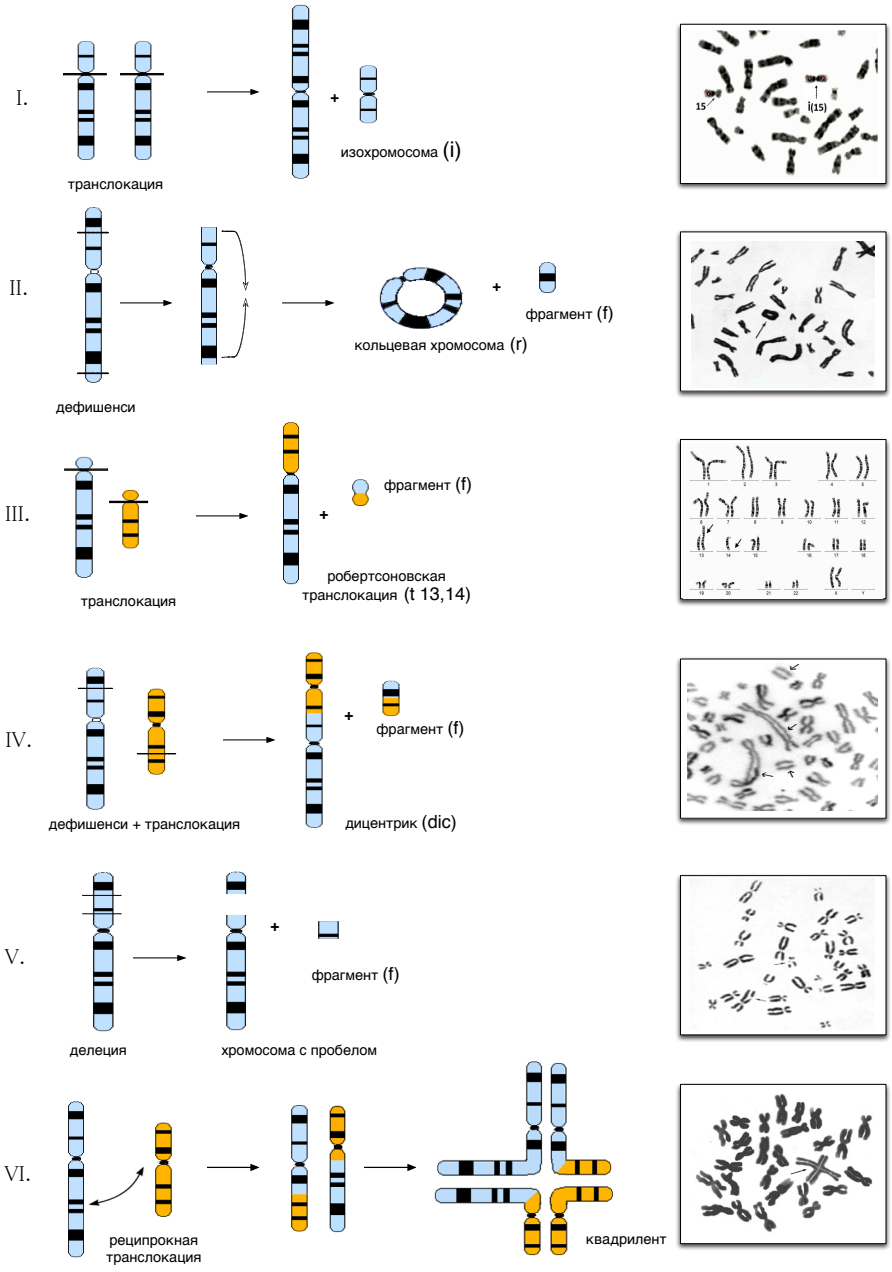


Результатом хромосомных мутаций является изменение дозы генов, их взаимного расположения и взаимодействия

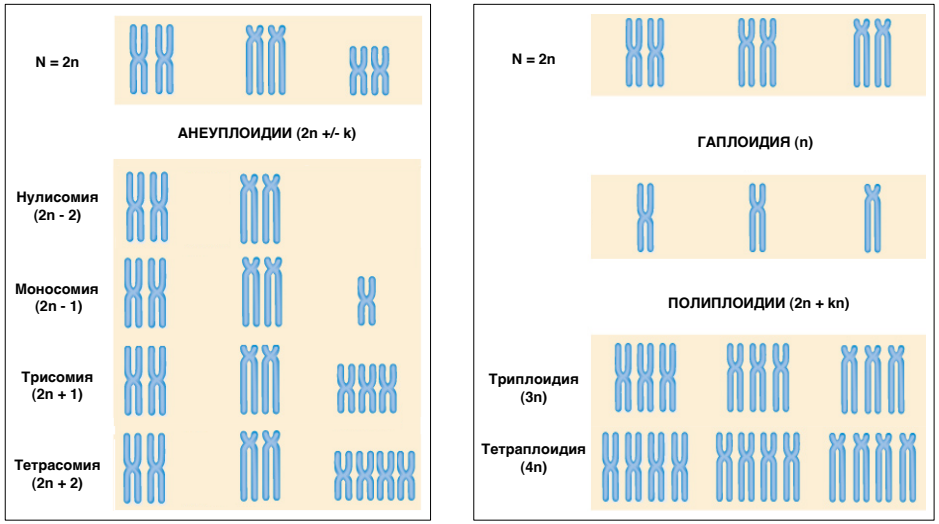


Образовавшийся в результате транслокации гибридный ген *bcr/abl* кодирует белок, вовлеченный в развитие хронического миелоидного лейкоза

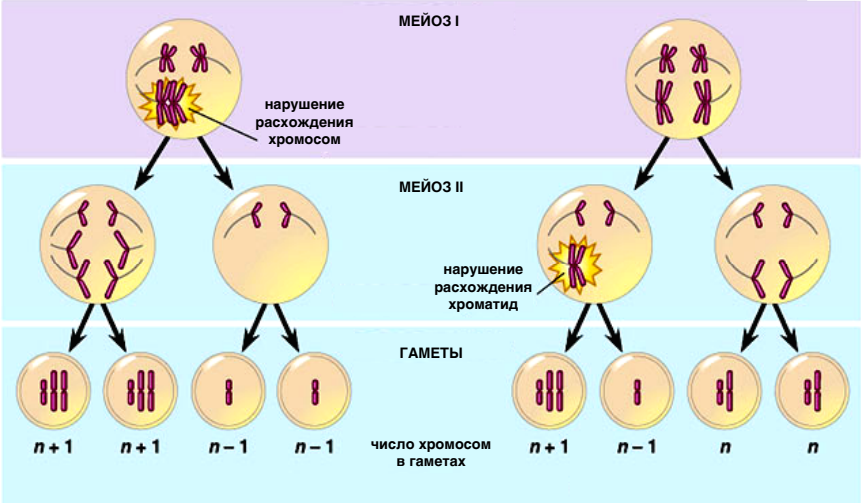
ВИДЫ АНОМАЛЬНЫХ ХРОМОСОМ



ВИДЫ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ

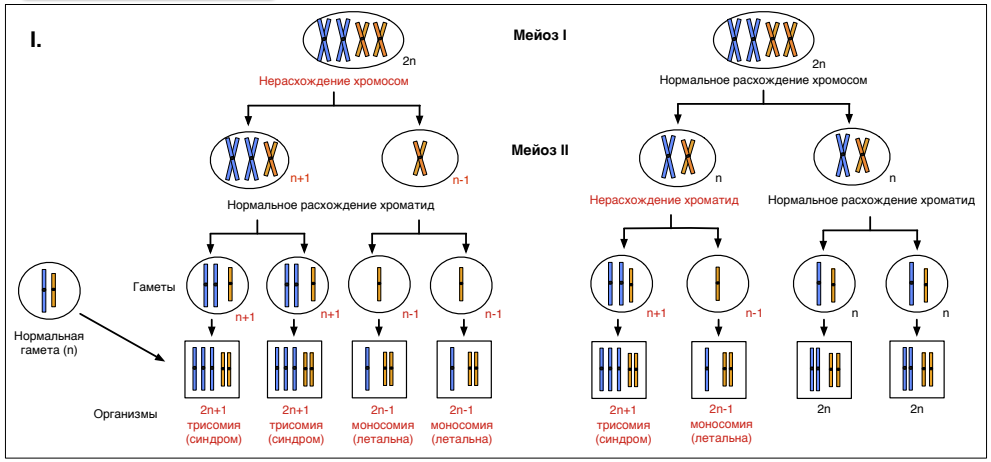


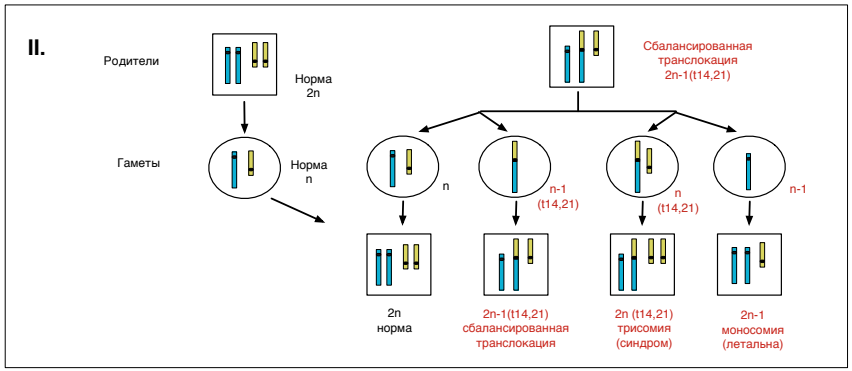
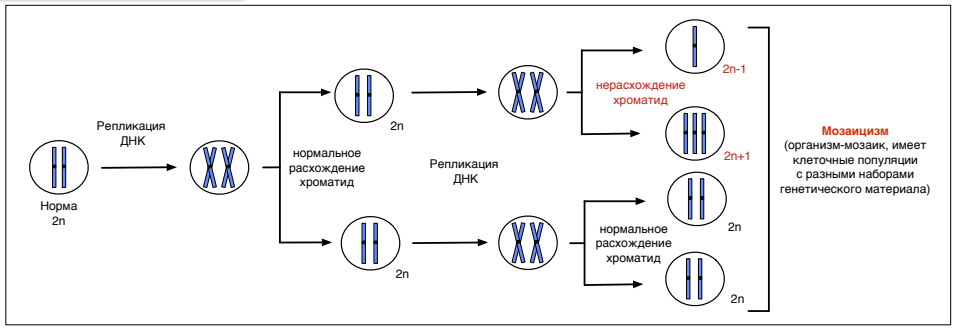
ВОЗМОЖНЫЕ МЕХАНИЗМЫ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ



ВОЗМОЖНЫЕ МЕХАНИЗМЫ И ПОСЛЕДСТВИЯ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ

НАРУШЕНИЯ В МЕЙОЗЕ





НАРУШЕНИЯ В МИТОЗЕ