

15. ИЗВОРИ ГЕНЕТИЧКЕ ВАРИЈАБИЛНОСТИ

Извори генетичке варијабилности су:

- комбинативна варијабилност,
- рекомбинације гена,
- промене у хромозомима.

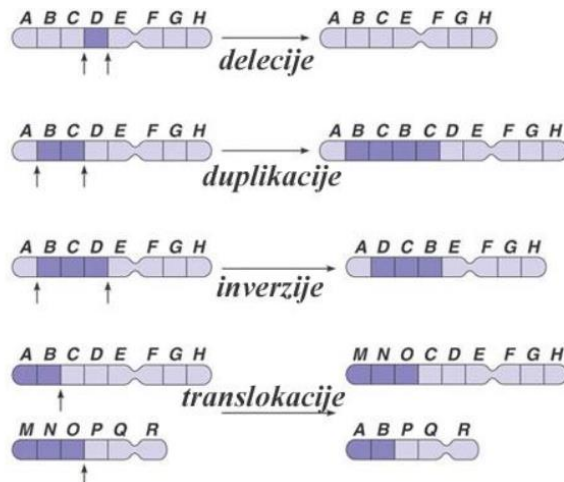
Промене у хромозомима називамо хромозомске аберације које су видљиве под микроскопом и обухваћене су општим називом: мутације. Могу бити: промене у структури и броју хромозома

1. Промене у грађи хромозома /Структурне аберације/

Структурне аберације хромозома представљају промене у грађи хромозома које су условљене хромозомским прекидима. Узроци хромозомских прекида могу бити спољашњи. На неким хуманим хромозомима одређени региони су јако подложни прекидима .

Структурне аберације могу бити:

1. Дупликације
2. Делеције
3. Транслокације
4. Инверзије



Дупликације и делеције – удвајања и губљења појединих делова хромозома. Могу настати у току ћелијске деобе (нпр. неједнак кросинг-овер). У случају неједнаког кросинг-овера, један од хромозома може да садржи одговарајући сегмент који је удвостручен, а код другог хомолог хромозома, тај исти сегмент може да недостаје.

Делеције углавном су штетне. Представљају губитак одређеног дела генетичког материјала до кога долази услед хромозомских прекида. Фенотипски исход код носилаца је углавном леталан тј настаје смрт. Клиначки значај има делеција кратког крака 5. хромозома који је у основи синдрома Мачијег плача. Синдром мачјег плача карактерише: - микроцефалија, - смањена интелигенција, - мачји плач код беба. Још један пример делеције је тзв. “филаделфија хромозом”. Карактерише је делеција на дугом краку хромозома 22 и код таквих особа се обично јавља мијелоидна леукемија.

Дупликације представљају вишак генетичког материјала у кариотипу, настају из истих разлога као делеције или пак као последица неправилног Кросинг-овер-а. Дупликације су стабилне структурне промене које су углавном мање штетне по фенотип носиоца од делеција.

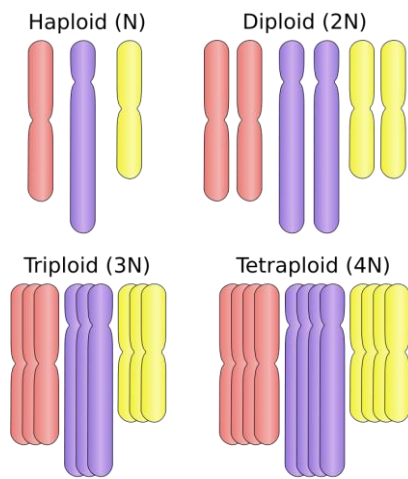
Транслокације и инверзије представљају прераспodelу већ постојећих сегмената у хромозомима кариотипа и имају као резултат груписање генетичког материјала.

Транслокације – размена делова нехомологих хромозома. Након фрагментације дела једног хромозома, тај део се често припроји неком другом, а ако је реч о обостраној размени, онда се говори о реципрочној транслокацији.

Инверзије – промене у редоследу гена у хромозому, при чему не долази до промене у количини генетичког материјала.

Генске мутације настају као промена на нивоу нуклеотида, када се деси измена њиховог редоследа у молекулу ДНК. Учесталост мутација је 10^{-4} - 10^{-6} , што значи да ће се мутација десити негде у једној од 100 000 ћелијских деоба, или у једној деоби у 100 000 гена.

2. Нумеричке хромозомске аберације/промене у броју хромозома/ подразумевају било које одступање од нормалног броја хромозома у кариотипу. Разликују се групе:



Полиплоидије – подразумевају увећање броја хромозома. Тако што ћелије садрже 4,5,6, и више гарнитура хромозома. Ове промене углавном настају због поремећаја у мејози. Полиплоидија је присуство више од два комплетна сета хромозома. Познао је да је хаплоидан број хромозома оснацава са n , а диплоидан са $2n$. Организми са три сета хромозома су триплоиди $3n$, са четири тетраплоиди $4n$ итд. Полиплоидија је ретка код животиња. Многе биљке које се гаје да би се користиле као храна су полиплоиди, рецимо кромпир ($4n=48$), јагоде ($8n=56$), скоро све житарице посебно пшеница, луцерка, кафа, памук, дуван, шећерна репа, парадајз, кромпир, банана, шљива, крушка, јабука, цвеће-хризантеме, итд

Анеуплоидије –Промена броја појединачних хромозома назива се анеуплоидија. До појаве вишка или мањка хромозома долази када се два хомолога хромозома не раздвоје правилно током деобе и формирања гамета, па неки гамети носе два, а неки ниједан примерак тог хромозома. Када се такви гамете споје с нормалним, хромозом ће се појавити у чак три примерка. То се назива тризомија и та појава утврђена је код једног броја врста.

Код анеуплоидија фенотипско испољавање је у виду синдрома који се најчешће везани за тризомију аутозома и полних хромозома.

Пример: Гарнеров синдром, Даунов синдром.

Домаћи задатак:

- 1.Шта знаш о делецијама?
2. По чему се разликују делеције и дупликације?
3. Који су извори генетичке варијабилности?
4. Које су промене у броју хромозома?
5. Шта је то полиплоидија? Објасни
6. Шта је то анеуплоидија? Објасни

16. НАСЛЕЂИВАЊЕ И ВАРИРАЊЕ ОСОБИНА КОД ЧОВЕКА

Домаћи задатак:

1. До којих је сазнања дошао Мендел приликом својих експеримената?
2. Напиши генотипове за жуте и зелене семенке грашака. Објасни њихове фенотипе зашто су баш такви.

3. Како се наслеђује коврцава коса. Напиши генотип и фенотип.
4. Како се наслеђује кратковидост?
5. Обим грудног коша је јако важан, поготово за спористе. Како се он наслеђује? Објасни.
6. Шта се чешће наслеђује као „болест“: албинизам или полидактилија?
7. Шта знаш о генским мутацијама?