



## Mutacje chromosomowe liczbowe

- [Wprowadzenie](#)
- [Przeczytaj](#)
- [Film](#)
- [Sprawdź się](#)
- [Dla nauczyciela](#)



Mutacje chromosomowe liczbowe to inaczej mutacje genomowe.

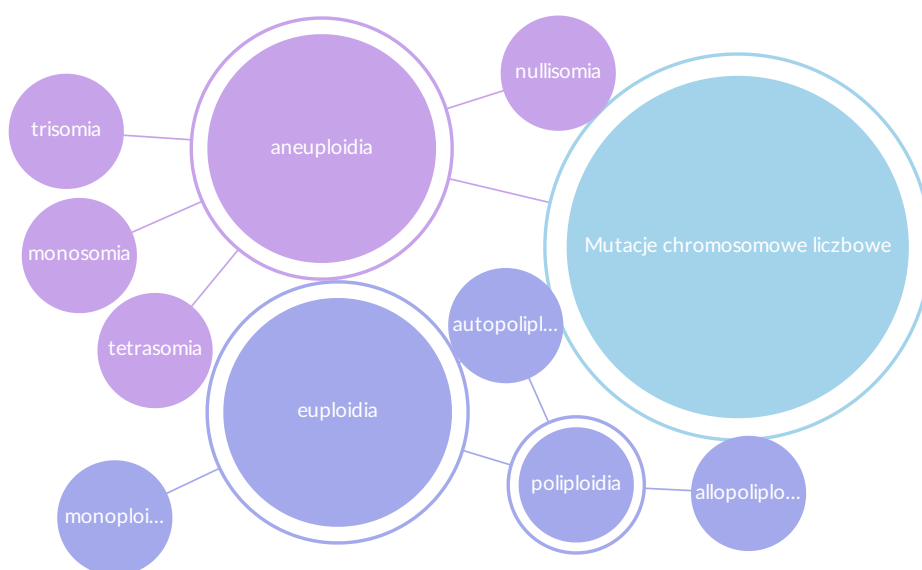
Źródło: *National Human Genome Research Institute*, [wikimedia.org](https://www.wikimedia.org/), Pixabay, domena publiczna.

Cechy organizmów i trwanie danego gatunku zależą od ważnych cech biologicznych, jakimi są liczebność chromosomów oraz skład genów. Stałość liczb chromosomów w komórkach somatycznych zapewniają zachodzące z wielką precyzją podziały jądra komórkowego. Zdarza się jednak, że w procesach tych dochodzi do błędów. W ich wyniku powstają **aneuploidy**, organizmy z inną liczbą chromosomów w obrębie jednej pary chromosomów homologicznych, oraz **euploidy**, organizmy o zmienionej liczbie zestawów chromosomów.

### Twoje cele

- Przedstawisz aberracje chromosomowe liczbowe.
- Wyjaśnisz przyczyny i skutki aberracji chromosomowych liczbowych.
- Opisziesz zmiany w karyotypie człowieka, które prowadzą do wystąpienia zespołów chorobowych – Downa, Turnera i Klinefeltera.

## Mutacje chromosomowe liczbowe



Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

## Aneuploidie

W aneuploidii podstawowy dla danego gatunku zestaw chromosomów jest wzbogacony lub zubożony o przynajmniej jeden chromosom. Oznacza to, że aneuploidalny organizm lub komórka zawierają większą lub mniejszą liczbę

chromosomów w stosunku do stanu prawidłowego – obecności dwóch kopii każdego chromosomu (**disomii** oznaczanej jako  $2n$ ). Aneuploidie są u człowieka częstą przyczyną chorób genetycznych.

Przyczyną mutacji o charakterze aneuploidii jest nieprawidłowe rozejście się chromosomów podczas mejozy (nondysjunkcja).

Do aneuploidii należą:

- **trisomia** – najczęstszy typ aneuploidii. To obecność dodatkowego, trzeciego chromosomu w danej parze homologicznej, co oznacza się w genetyce jako  $2n+1$ . U człowieka trisomia chromosomu 21 jest przyczyną zespołu Downa, natomiast trisomia chromosomu 18 – zespołu Edwardsa;
- **monosomia** – to brak jednego chromosomu z danej pary, oznaczany jako  $2n-1$ . Monosomia często jest mutacją letalną, czyli prowadzącą do śmierci danego osobnika już we wczesnym stadium rozwojowym. U człowieka monosomia chromosomu płciowego X jest przyczyną wystąpienia zespołu Turnera;
- **nullisomia** – jest to brak całej jednej pary chromosomów ( $2n-2$ ).

Więcej o chorobach człowieka związanych ze zmianą liczby chromosomów [tutaj](#).

## Euploidie

Kolejną grupą mutacji chromosomowych liczbowych są **euploidie**. W ich wyniku powstają [monoploidy](#) oraz poliploidy.

Organizm poliploidalny ma więcej niż dwa zestawy chromosomów: jeśli trzy ( $3n$ ), jest **triploidem**, jeśli cztery ( $4n$ ) – **tetraploidem** itd. Wyróżnia się dwie podstawowe grupy poliploidów:

- **autopoliploidię**, jeśli zwielokrotnione genomy są pod względem genetycznym takie same (genomy tego samego gatunku);
- **allopoliploidię**, gdy następuje zwielokrotnienie genomów pochodzących od dwóch różnych gatunków.

Poliploidia zwierząt jest zazwyczaj **mutacją letalną** – oznacza to, że prowadzi do śmierci danego osobnika. Jest natomiast cechą powszechną w świecie roślin, w szczególności traw uprawnych, takich jak trzcina cukrowa, ryż, kukurydza i pszenica.

### Ważne!

**Poliploidyzacja** odegrała znaczącą rolę podczas ewolucji gatunków roślin. Szacuje się, że aż 70% roślin okrytonasiennych przeszło popoliploidyzację – są one tzw. **paleopoliploidami**. Świadczą o tym występujące w genomach roślin diploidalnych zduplikowane odcinki chromosomów. Prawdopodobnie większość współczesnych poliploidów powstała wskutek następujących po sobie procesów hybrydyzacji i poliploidyzacji.

Do pojawienia się poliploidów prowadzą dwa procesy. Pierwszym są zaburzenia przebiegu mitozy komórek merystematycznych we wczesnej fazie rozwoju rośliny, które skutkują zwiększeniem liczby chromosomów i wytworzeniem poliploidalnej domeny u diploida. Ta poliploidalna część może wytworzyć kwiaty, a następnie nasiona, u których w komórkach zarodka wystąpi zwiększona liczba chromosomów. Zapoczątkowuje to linię poliploidalną danego gatunku. Proces ten nie jest jednak powszechny – częstszą przyczyną powstawania poliploidów są zaburzenia w mejozie. Jeżeli podczas I podziału mejotycznego nie dojdzie do zredukowania liczby chromosomów, a II podział przebiegnie poprawnie, mogą powstać gamety z niezredukowaną liczbą chromosomów.

Błędny podział chromosomów może wynikać z zaburzeń związanych z wrzecionem podziałowym (kariokinetycznym). Znanym mutagenem, który powoduje zatrzymanie podziału komórkowego, jest **kolchicyna** – alkaloid pochodzenia roślinnego.

### Ciekawostka

Mutacja w genie *Tri*, występującym u jęczmienia zwyczajnego (*Hordeum vulgare*), przyczynia się do zaburzeń w II podziale mejotycznym komórek macierzystych makrospor, co powoduje powstanie gamet o niezredukowanej liczbie chromosomów. Gdy te diploidalne gamety połączą się z diploidalnymi gametami innego osobnika obarczonego tą samą mutacją, powstanie tetraploid; jeśli z haploidalnymi – triploid.

Poliploidia u roślin uprawnych może prowadzić do zwiększenia ich wytrzymałości na niekorzystne warunki środowiska i uzyskania większych plonów. Co więcej, także owoce roślin poliploidalnych są zazwyczaj większe niż u ich diploidalnych odpowiedników.

Przykładem poliploidalnej rośliny uprawnej jest pszenica zwyczajna (*Triticum aestivum*), która ma aż sześć zestawów chromosomów – jest heksaploidem (6n).



Heksaploidalna pszenica zwyczajna (*Triticum aestivum*).

Źródło: David Monniaux, [wikimedia.org](https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Triticum_aestivum.jpg), licencja: CC BY-SA 3.0.

Więcej na temat mutacji przeczytasz w e-materiale [Kryteria podziału i rodzaje mutacji](#).

## **chromosom**

liniowa, pałeczkowata struktura, która zawiera materiał genetyczny danej komórki, widoczna w stadium podziałowym; znajduje się w jądrze komórkowym; w prawidłowych warunkach komórka ludzka zawiera 46 chromosomów (23 pary chromosomów)

## **DNA**

kwasy deoksyrybonukleinowe; związek chemiczny zbudowany z nukleotydów, będący nośnikiem informacji genetycznej

## **monoploid**

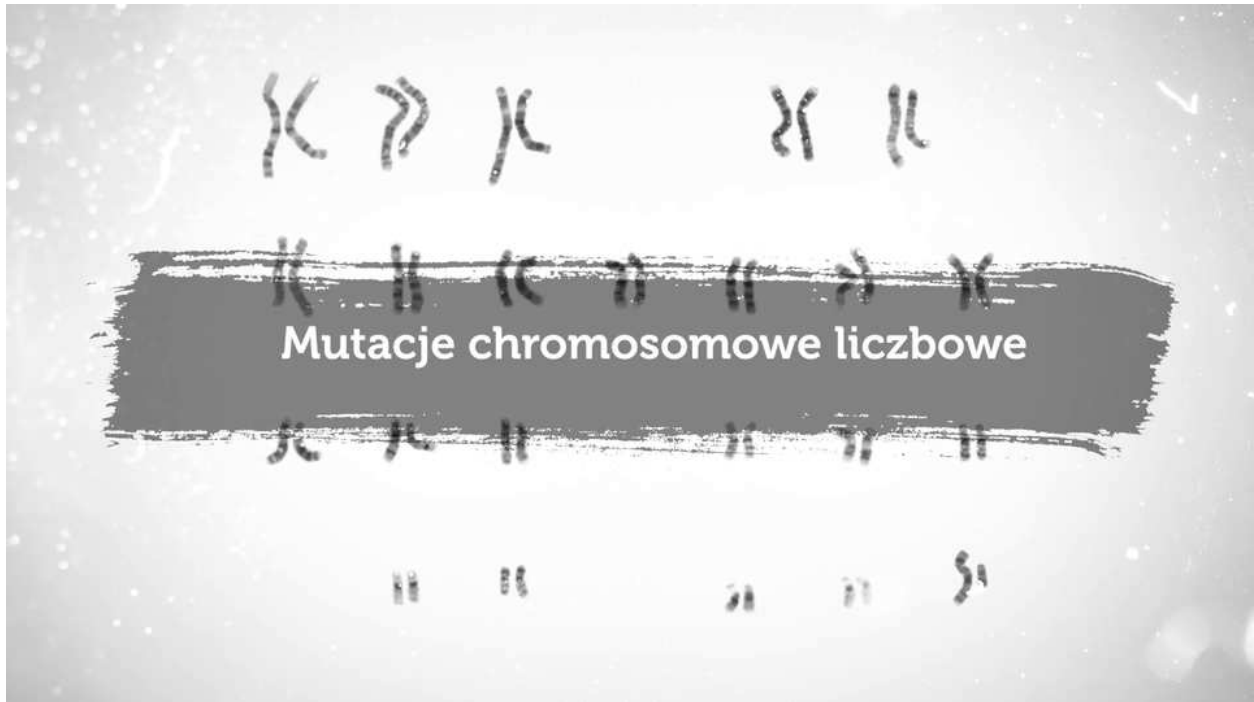
organizm posiadający tylko jeden zespół chromosomów, podstawowy dla danego gatunku

## **replikacja DNA**

proces biosyntezy DNA, w wyniku którego z jednej dwuniciowej cząsteczki DNA powstają dwie również dwuniciowe cząsteczki DNA identyczne pod względem sekwencji nukleotydów

# Film

---



Film dostępny pod adresem </preview/resource/RrxAs6tHAKv3n>

Mutacje chromosomowe liczbowe

Źródło: Englishsquare.pl sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Film nawiązujący do treści materiału mutacji chromosomowych liczbowych.

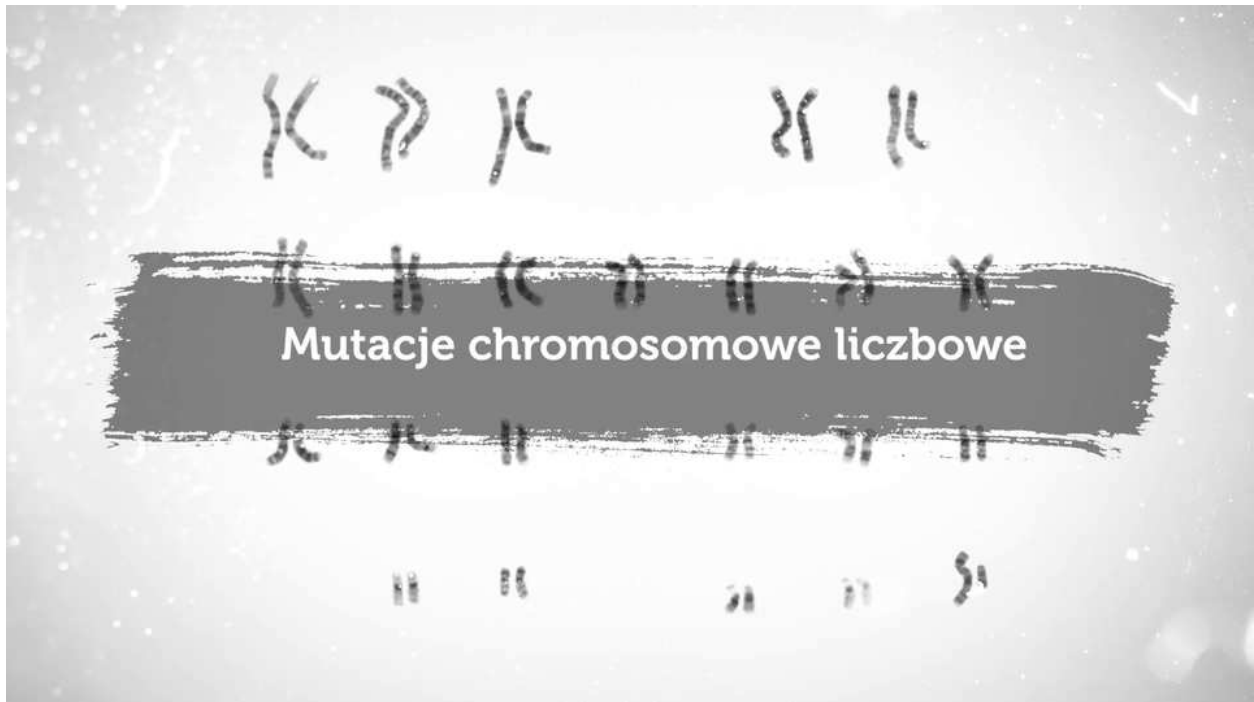
---

## Polecenie 1

Na podstawie wywiadu z ekspertem wyjaśnij pojęcie aneuploidii.

## Polecenie 2

Narysuj w zeszycie schemat nieprawidłowego rozchodzenia się chromatyd do biegunów wrzeciona podziałowego w trakcie podziału komórkowego i wyjaśnij, dlaczego proces ten prowadzi do powstawania aneuploidów.



Film dostępny pod adresem </preview/resource/R1aSWF3DI8kcd>

Mutacje chromosomowe liczbowe.

Źródło: Englishsquare sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Film nawiązujący do treści materiału mutacji chromosomowych liczbowych.

### Polecenie 3

Wymień przyczyny mutacji chromosomowych liczbowych.

### Polecenie 4

Wyjaśnij, czym jest uwarunkowany zespół Turnera. Przedstaw różnice w karyotypach osoby chorej i zdrowej.

# Sprawdź się

---

Pokaż ćwiczenia:   

## Ćwiczenie 1



Źródło: EnglishSquare.pl Sp. z o. o., licencja: CC BY-SA 3.0.

## Ćwiczenie 2



## Ćwiczenie 3



## Ćwiczenie 4



## Ćwiczenie 5



## Ćwiczenie 6



Kolchicyna jest silnie trującym i mutagennym alkaloidem, pozyskiwanym z zimowita jesiennego (*Colchicum autumnale*). Związek ten powoduje zatrzymanie podziału komórkowego poprzez zahamowanie wytwarzania wrzeciona podziałowego.

## Ćwiczenie 7



Szacuje się, że u 10–20% zygot występują aberracje chromosomowe. Są one przyczyną ok. 95% poronień samoistnych. Wśród aberracji chromosomowych 50% to trisomie, 20% – monosomie, 15% – triploidie, a pozostałą część stanowią tetraploidie i aberracje strukturalne.

Źródło: Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad, *Genetyka medyczna*, tłum. Ł. Kępczyński, red. Bogdan Kałużewski, Elsevier, Wrocław 2014, s. 112.

## Ćwiczenie 8



U kobiety 20-letniej ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa wynosi 1 na 1231 ciąż, a u kobiety po 45 roku życia – 1 na 22.

Źródło: Aleksandra Lang, *Prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z wadą genetyczną gwałtownie wzrasta wraz z wiekiem matki*, portal Termedia.

# Dla nauczyciela

---

**Autor:** Anna Juwan

**Przedmiot:** Biologia

**Temat: Mutacje chromosomowe liczbowe**

**Grupa docelowa:** uczniowie III etapu edukacyjnego – kształcenie w zakresie podstawowym i rozszerzonym

**Podstawa programowa:**

Zakres podstawowy

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

VII. Genetyka klasyczna.

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

7) rozróżnia rodzaje aberracji chromosomowych (strukturalnych i liczbowych) oraz określa ich skutki;

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XIV. Genetyka klasyczna.

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

7) przedstawia rodzaje aberracji chromosomowych (strukturalnych i liczbowych) oraz określa ich skutki;

**Kształtowane kompetencje kluczowe:**

- kompetencje cyfrowe;
- kompetencje osobiste, społeczne i w zakresie umiejętności uczenia się;
- kompetencje matematyczne oraz kompetencje w zakresie nauk przyrodniczych, technologii i inżynierii.

### **Cele operacyjne (językiem ucznia):**

- Przedstawisz aberracje chromosomowe liczbowe.
- Wyjaśnisz przyczyny i skutki aberracji chromosomowych liczbowych.
- Opisziesz zmiany w kariotypie człowieka, które prowadzą do wystąpienia zespołów chorobowych – Downa, Turnera i Klinefeltera.

### **Strategie nauczania:**

- konstruktywizm;
- konektywizm.

### **Metody i techniki nauczania:**

- z użyciem komputera;
- ćwiczenia interaktywne;
- analiza animacji;
- metoda kuli śniegowej;
- mapa myśli.

### **Formy pracy:**

- praca indywidualna;
- praca w parach;
- praca w grupach;
- praca całego zespołu klasowego.

## Środki dydaktyczne:

- komputery z głośnikami, słuchawkami i dostępem do internetu;
- zasoby multimedialne zawarte w e-materiale;
- tablica interaktywna/tablica, pisak/kreda.

## Przed lekcją:

1. **Przygotowanie do zajęć.** Nauczyciel loguje się na platformie i udostępnia uczniom e-materiał „Mutacje chromosomowe liczbowe”. Prosi uczestników zajęć o zapoznanie się z tekstem w sekcji „Przeczytaj”, a następnie rozwiązanie ćwiczenia nr 4 (w którym mają za zadanie przyporządkować podane mutacje chromosomowe do danego typu aberracji) zawartego w sekcji „Sprawdź się”.

## Przebieg lekcji

### Faza wstępna:

1. Nauczyciel wyświetla na tablicy lub za pomocą rzutnika zawartość sekcji „Wprowadzenie”. Uczniowie wspólnie z nauczycielem omawiają cele lekcji i określają kryteria sukcesu.
2. **Odwołanie do wcześniejszej wiedzy.** Nauczyciel prosi o przypomnienie, jakie mutacje uczniowie poznali na wcześniejszych zajęciach.

### Faza realizacyjna:

1. **Praca z multimedium – kula śniegowa.** Nauczyciel wyświetla wywiady zawarte w sekcji „Animacja”. Uczniowie notują najważniejsze informacje. Następnie nauczyciel prosi uczniów, by pracując metodą kuli śniegowej, wykonali polecenia nr 1, 3 i 4.

Nauczyciel objaśnia wspomnianą wyżej metodę i wynikające z niej kolejne etapy pracy:

- 1) najpierw uczniowie będą indywidualnie opracowywać odpowiedzi na zadane pytania;

- 2) potem połączą się w pary i porównają swoje propozycje, a na osobnej kartce zapiszą wspólne odpowiedzi;
- 3) kolejnym krokiem będzie połączenie się par w czwórki, które – jak poprzednio – skonfrontują swoje odpowiedzi;
- 4) przedstawiciele poszczególnych zespołów 4-osobowych zaprezentują na forum klasy uzgodnione w grupie odpowiedzi.

2. **Mapa myśli.** Nauczyciel dzieli uczniów na cztery grupy i prosi ich, by na podstawie e-materiału opracowali mapę myśli dotyczącą przydzielonych zagadnień:

- grupa I i II – aneuploidie;
- grupa III i IV – poliploidie.

Grupy otrzymują po dwa arkusze papieru A2 i na jednym z nich sporządzają mapę myśli. Następnie wybierają po dwóch ekspertów, którzy najlepiej opanowali otrzymane zagadnienia. Eksperci zamieniają się grupami (I z III, II z IV) i przekazują zdobytą wiedzę. Uczniowie z drugiej grupy robią na drugim arkuszu notatki w formie mapy myśli, porządkując informacje przekazywane przez eksperta. Po upływie wyznaczonego czasu eksperci wracają do swoich grup. Grupy prezentują wyniki swojej pracy, nauczyciel uzupełnia brakujące informacje, koryguje ewentualne błędy.

3. **Utrwalenie wiedzy i umiejętności.** Uczniowie rozwiązują samodzielnie ćwiczenie nr 8 (dotyczące związku występowania zespołu Downa z wiekiem ciężarnej) z sekcji „Sprawdź się”. Po ustalonym czasie wybrany uczeń przedstawia rozwiązanie, a reszta klasy ustosunkowuje się do niego. Nauczyciel w razie potrzeby koryguje odpowiedź, dopowiada istotne informacje.

### **Faza podsumowująca:**

1. Uczniowie rysują w zeszycie schemat nieprawidłowego rozchodzenia się chromatyd do biegunów wrzeciona podziałowego w trakcie podziału komórkowego. Następnie wyjaśniają, dlaczego proces ten prowadzi do powstawania aneuploidów (polecenie nr 2 do multimedium).
2. Nauczyciel zadaje pytania w celu sprawdzenia stopnia opanowania wiedzy przez uczniów:
  - Jakie są przyczyny mutacji chromosomowych liczbowych?

**Praca domowa:**

1. Wykonaj ćwiczenia od 1 do 3 oraz 5 i 6 z sekcji „Sprawdź się”.

**Materiały pomocnicze:**

- Jane B. Reece i in., „Biologia Campbella”, tłum. K. Stobrawa i in., Dom Wydawniczy REBIS, Poznań 2021.
- „Encyklopedia szkolna. Biologia”, red. Marta Stęplewska, Robert Mitoraj, Wydawnictwo Zielona Sowa, Kraków 2006.

**Dodatkowe wskazówki metodyczne:**

- Multimedia zamieszczone w sekcji „Film” można wykorzystać w fazie wstępnej zajęć, w celu wzbudzenia zaciekawienia uczniów.