

Nondysjunkcja chromosomów – przyczyny i skutki

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



Nondysjunkcja chromosomów – przyczyny i skutki

Mutacje mogą dotyczyć zmian w pojedynczych genach lub chromosomach: może im ulegać budowa całego chromosomu (mutacje strukturalne), liczba pojedynczych chromosomów lub cały garnitur chromosomalny.

Źródło: *Pixabay*, domena publiczna.

Zmienność organizmów to źródło różnorodności biologicznej. Zmienność genetyczna może mieć podłoże naturalne (np. proces crossing-over, niezależne segregowanie się chromosomów podczas mejozy, proces sklejania eksonów w obróbce potranskrypcyjnej i losowego łączenia gamet podczas zapłodnienia). Zmiany w informacji genetycznej mogą być także indukowane, jak ma to miejsce w przypadku niektórych mutacji. Nagłe skokowe zmiany informacji genetycznej, zachodzące w innych komórkach niż komórki płciowe, to mutacje somatyczne. Aby mutacja została przekazana potomstwu, musi zajść w materiale genetycznym komórek rozrodczych.

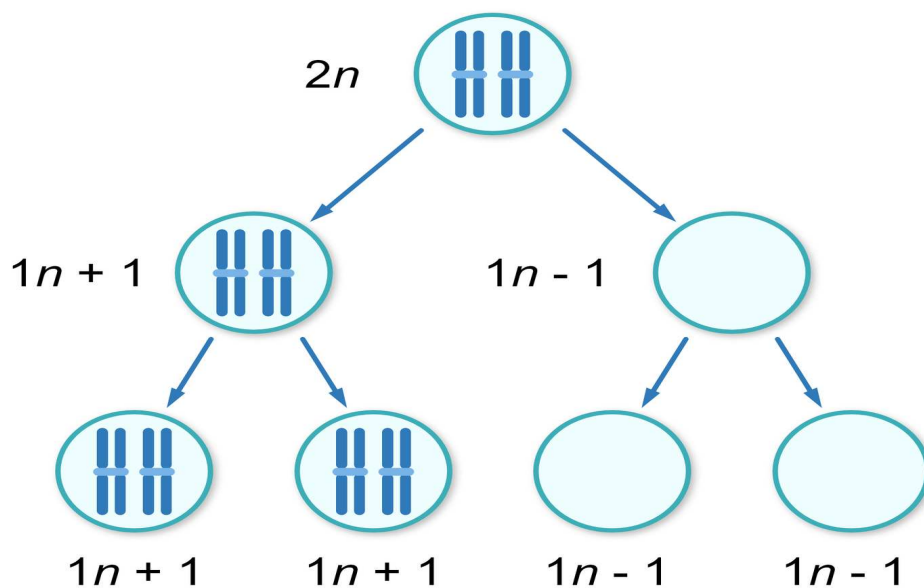
Twoje cele

- Wyjaśnisz, czym jest nondysjunkcja.
- Określisz przyczyny nondysjunkcji.
- Wskażesz fazy podziału mejotycznego, w których dochodzi do zaburzeń nondysjunkcyjnych.
- Omówisz przyczyny zmian nondysjunkcyjnych w komórkach jajowych.

Przeczytaj

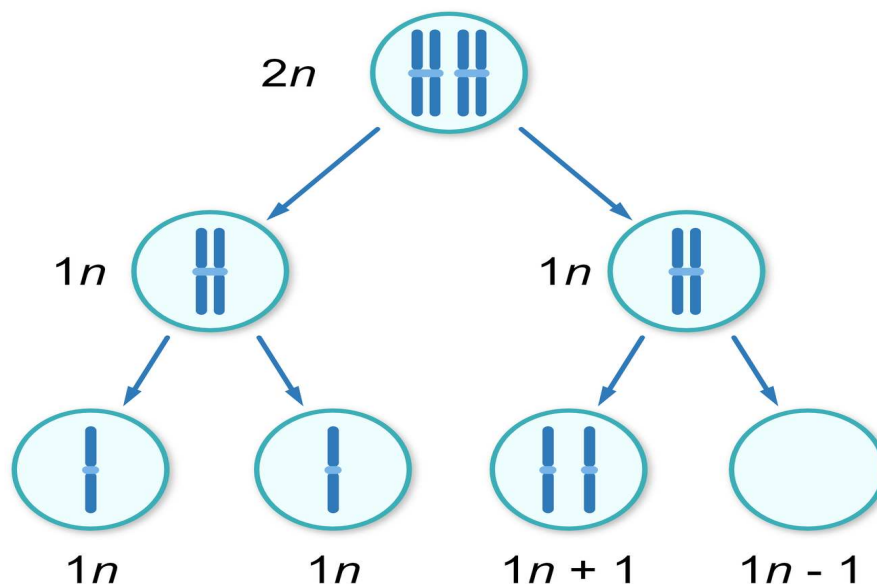
Na czym polega nondysjunkcja chromosomów?

Nondysjunkcja polega na zaburzeniach w rozchodzeniu się chromosomów homologicznych podczas podziału meiotycznego. Efektem prawidłowo przebiegającej **mejozy** jest powstanie z **komórki diploidalnej** ($2n$) czterech **komórek haploidalnych** ($1n$), zawierających po jednym chromosomie z każdej pary chromosomów homologicznych. Dwie haploidalne gamety, łącząc się, dają początek diploidalnej zygocie, a w rezultacie – diploidalnemu organizmowi. Zaburzenia podczas anafazy mejozy (pierwszej lub drugiej) powodują, że chromosomy homologiczne nie rozdzielają się i zostają wspólnie przekazane komórce potomnej – dochodzi do mutacji nazywanej **aneuploidią**. Powstające gamety mogą zawierać dodatkowy **chromosom** ($1n+1$) lub być go pozbawione ($1n-1$).



Nondysjunkcja w anafazie I mejozy.

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



Nondysjunkcja w anafazie II mejozy.

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

Co jest przyczyną błędów zachodzących podczas mejozy?

Wiek matki

Czynnikami zwiększającymi prawdopodobieństwo zajścia nondysjunkcji jest m.in. wiek matki.

Im kobieta jest starsza, tym większe jest ryzyko podobnych powikłań (zarówno w pierwszym, jak i drugim podziale mejotycznym).

Jest to związane z procesem powstawania komórek jajowych. Jest on długi i złożony. Rozpoczyna się w oocytach 12-tygodniowego płodu i zostaje zatrzymany po ok. 8 tygodniach. Nie powstaje wówczas w pełni ukształtowana komórka jajowa – jej dojrzewanie zostaje zatrzymane w pachytenie profazy I (na początku [crossing-over](#)). Proces odblokowania dojrzewania komórki jajowej rozpoczyna się po osiągnięciu dojrzałości płciowej i tuż przed każdą owulacją. Dochodzi wtedy do zakończenia pierwszego cyklu podziału mejotycznego, a po rozpoczęciu drugiego cyklu dojrzewanie komórki ponownie zostaje zatrzymane podczas metafazy II. W tym stanie komórka trwa do momentu zapłodnienia. Przerwy w trakcie mejozy i późne zajście kobiety w ciążę (w wieku powyżej 35 lat) sprzyjają akumulacji w organizmie kobiety potencjalnych toksyn wynikających z oddziaływania czynników środowiskowych (takich jak np. promieniowanie), co może obciążać mechanizmy podziałowe komórki.

Nazewnictwo mutacji powstałych w wyniku nondysjunkcji chromosomów

W zależności od zakresu zmian liczby chromosomów możemy wyróżnić **hipoaneuploidy** oraz **hiperaneuploidy**.

Hipoaneuploidy to monosomiki pozbawione przynajmniej jednego chromosomu z pary chromosomów homologicznych ($2n-1$).

Hiperaneuploidy to trisomiki posiadające przynajmniej jeden dodatkowy chromosom z pary chromosomów homologicznych ($2n+1$).

Nullisomik – brak jednej pary chromosomów homologicznych ($2n-2$).

Podwójny trisomik – dwa dodatkowe chromosomy niehomologiczne względem siebie ($2n+1+1$).

Podwójny monosomik – brak dwóch niehomologicznych względem siebie chromosomów ($2n-1-1$).

Tetrasomik – dodatkowa para chromosomów homologicznych ($2n+2$).

Wynikiem zmian liczby chromosomów wywołanych nondysjunkcją są choroby takie jak zespół Downa, zespół Klinefeltera, zespół Turnera, zespół Edwardsa, zespół Patau.

Więcej na ten temat przeczytasz [tutaj](#).

Słownik

aneuploid

komórka lub organizm o zwielokrotnionej lub zmniejszonej liczbie chromosomów wobec liczby podstawowej dla danego gatunku

biwalent

para koniugujących chromosomów homologicznych w metafazie pierwszego podziału meiotycznego

chromosomy

(gr. *chrōma* – barwa, *sōma* – ciało) najbardziej skondensowana forma organizacji materiału genetycznego. Pałeczkowate struktury są najlepiej widoczne w metafazie podziału komórkowego. Składają się z dwóch chromatyd połączonych centromerem

crossing-over

proces polegający na wzajemnej wymianie odpowiadających sobie odcinków chromatyd chromosomów homologicznych; rezultatem crossing-over jest przetasowanie genów pochodzenia matczynego i ojcowskiego, prowadzące do powstania nowych, przypadkowych kombinacji alleli w ramach jednego chromosomu; crossing-over zachodzi w profazie I mejozy

komórka diploidalna

komórka zawierająca podwójny zestaw chromosomów ($2n$)

komórka haploidalna

komórka powstająca po podziale meiotycznym, zawierająca pojedynczy zestaw chromosomów ($1n$)

mejoza

(gr. *meiosis* – zmniejszenie) podział redukcyjny jądra komórkowego, prowadzący do wytworzenia haploidalnych komórek płciowych, czyli gamet, u zwierząt tkankowych (oogeneza, spermatogeneza), zarodników u mszaków i paprotników oraz ich odpowiedników u roślin nasiennych (sporogeneza); u organizmów niższych (np. pierwotniaków) mejoza nie musi być związana z produkcją gamet bądź zarodników i zachodzi w różnych fazach cyklu życiowego (koniugacja, przemiana pokoleń)

monosmia

mutacja polegająca na braku jednego chromosomu z danej pary ($2n-1$)

nullisomik

aneuploidalna komórka, tkanka lub aneuploidalny organizm pozbawiony jednej pary homologicznych chromosomów ($2n-2$)

trisomia

mutacja polegająca na obecności jednego dodatkowego chromosomu w danej parze ($2n+1$)

Film

Film dostępny pod adresem <https://zpe.gov.pl/a/D12SpTLrH>

Nondysjunkcja chromosomów – przyczyny i skutki

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

Film nawiązujący do treści materiału Nondysjunkcja chromosomów – przyczyny i skutki.

Polecenie 1

Obejrzyj film, a następnie określ fazy podziału meiotycznego, w których może dochodzić do nondysjunkcji i wyjaśnij, na czym polega mechanizm tego zjawiska.

Polecenie 2

Omów przyczyny zmian nondysjunkcyjnych w komórkach jajowych.

Sprawdź się

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Wskaż fałszywe stwierdzenie.



Zmienność genetyczna może mieć podłoże naturalne, czego przykładem jest proces crossing-over.



Aby mutacja została przekazana potomstwu, musi ona zajść w materiale genetycznym komórek somatycznych.



Nagłe, skokowe zmiany informacji genetycznej zachodzące w komórkach innych niż komórki płciowe to mutacje somatyczne.



Aby mutacja została przekazana potomstwu, musi ona zajść w materiale genetycznym komórek rozrodczych.

Ćwiczenie 2



Uzupełnij poniższy tekst, wybierając odpowiednie sformułowania.

Nondysjunkcja polega na zaburzeniach w rozchodzeniu się chromosomów homologicznychniehomologicznych podczas podziału meiotycznego. Prawidłowo przebiegająca mejoza powoduje, że komórka diploidalna daje początek dwómczterem komórkom haploidalnym, zawierającym po jednym chromosomie z każdej pary chromosomów homologicznychniehomologicznych. Dwie haploidalne gamety łącząc się, dają początek haploidalnejdiploidalnej zygocie, a w rezultacie haploidalnemudiploidalnemu organizmowi.

Ćwiczenie 3



Zaburzenia podczas pierwszej lub drugiej anafazy mejozy powodują, że chromosomy homologiczne nie rozdzielają się i zostają wspólnie przekazane komórce potomnej. Jaki rodzaj mutacji wystąpi w wyniku tego zjawiska? Zaznacz prawidłową odpowiedź.

☐ Duplikacja

☐ Aneuploidia

☐ Poliploidia

☐ Translokacja

Ćwiczenie 4



Zaznacz wszystkie czynniki zwiększające prawdopodobieństwo wystąpienia nondysjunkcji.

☐ picie alkoholu

☐ palenie papierosów

☐ antykoncepcja hormonalna

☐ techniki wspomaganego rozrodu

☐ promieniowanie

☐ zaawansowany wiek matki

Ćwiczenie 5



Wskaż, które twierdzenia są prawdziwe, a które fałszywe.

	Prawda	Fałsz
Na skutek nondysjunkcji gamety mogą zawierać dodatkowy chromosom lub mogą być go pozbawione.	☐	☐
Wzrastający wiek ojca w połączeniu z wiekiem matki (> 35 lat) ma znaczenie w przypadku od 5% do 10% chorób związanych z nondysjunkcją.	☐	☐
Wiek ojca nie wpływa na ryzyko wystąpienia nondysjunkcji.	☐	☐

Ćwiczenie 6



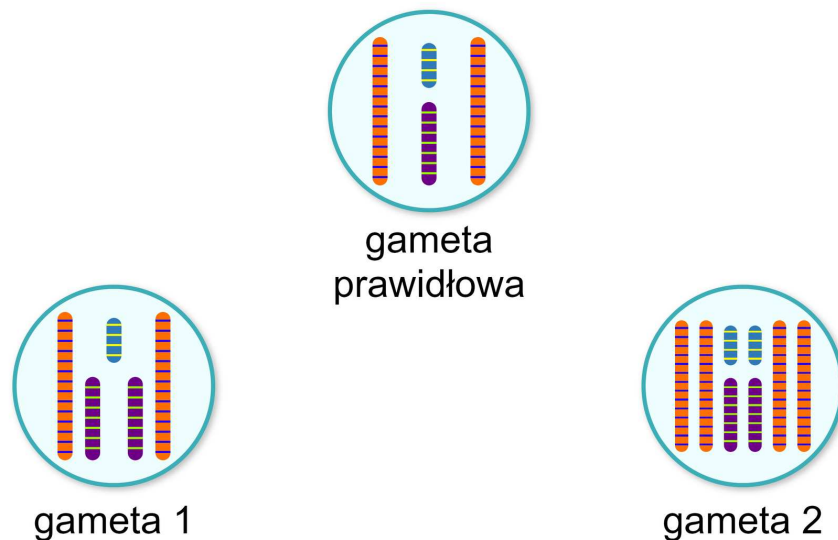
Połącz podane niżej sformułowania, dotyczące zakresu zmian liczby chromosomów z odpowiednim wzorem, który im odpowiada.

nullisomia	$2n - 1$
monosomia	$2n - 2$
podwójna trisomia	$2n + 1$
podwójna monosomia	$2n + 1 + 1$
tetrasomia	$2n - 1 - 1$
trisomia	$2n + 2$

Ćwiczenie 7



Na poniższej ilustracji przedstawiono kariotyp prawidłowej gamety pewnego owada, a także kariotypy dwóch zmutowanych gamet.



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

Wskaż różnice między gametami zmutowanymi a gametą prawidłową.

Ćwiczenie 8



Zaawansowany wiek matki jest jednym z ważniejszych czynników zwiększających ryzyko nondysjunkcji, czyli zaburzenia w rozchodzeniu się chromosomów homologicznych podczas podziału meiotycznego. Wyjaśnij, z czego wynika ta zależność.

Dla nauczyciela

Autor: Anna Juwan

Przedmiot: Biologia

Temat: Nondysjunkcja chromosomów – przyczyny i skutki

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:

8) określa, na podstawie analizy rodowodu lub kariotypu, podłoże genetyczne chorób człowieka (mukowiscydoza, fenyloketonuria, anemia sierpowata, albinizm, płasawica Huntingtona, hemofilia, daltonizm, dystrofia mięśniowa Duchenne’a, krzywica oporna na witaminę D3; zespół Klinefeltera, zespół Turnera, zespół Downa);

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XIV. Genetyka klasyczna.

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

8) określa na podstawie analizy rodowodu lub kariotypu podłoże genetyczne chorób człowieka (mukowiscydoza, alkaptonuria, fenyloketonuria, anemia sierpowata, albinizm, galaktozemia, płasawica Huntingtona, hemofilia, daltonizm, dystrofia mięśniowa Duchenne’a, krzywica oporna na witaminę D3; zespół cri-du-chat i przewlekła białaczka szpikowa, zespół Klinefeltera, zespół Turnera, zespół Downa, neuropatia nerwu wzrokowego Lebera);

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):

- Wyjaśnisz, czym jest nondysjunkcja.
- Określisz przyczyny nondysjunkcji.
- Wskażesz fazy podziału mejozy, w których dochodzi do zaburzeń nondysjunkcyjnych.

- Omówisz przyczyny zmian nondysjunkcyjnych w komórkach jajowych.

Strategie nauczania:

- konstruktywizm;
- konektywizm.

Metody i techniki nauczania:

- z użyciem komputera;
- rozmowa kierowana;
- ćwiczenia interaktywne;
- praca z filmem;
- gwiazda pytań;
- śniegowa kula.

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 „Nondysjunkcja chromosomów – przyczyny i skutki”. Prosi uczestników zajęć o rozwiązanie ćwiczenia nr 2 (w którym sprawdzana jest wiedza na temat nondysjunkcji) z sekcji „Sprawdź się” na podstawie treści w sekcji „Przeczytaj”.

Przebieg lekcji

Faza wstępna:

1. Nauczyciel wyświetla temat i cele lekcji oraz przybliża jej przebieg.
2. **Wprowadzenie do tematu.** Nauczyciel pyta uczniów, na czym polega nondysjunkcja. Uczniowie udzielają swobodnych odpowiedzi.

Faza realizacyjna:

1. **Praca z e-materiałem.** Uczniowie zapoznają się z filmem udostępnionym przez nauczyciela, a następnie zapisują pięć najważniejszych ich zdaniem kwestii poruszanych w e-materiale. Następnie w parach porównują swoje wybory. Nauczyciel prosi wybrane pary o podsumowanie swojej pracy.
2. **Gwiazda pytań.** Nauczyciel dzieli klasę na trzy grupy. Każdy zespół otrzymuje arkusz papieru A3 z ilustracją gwiazdy. Zadaniem uczniów jest umieszczenie na ramionach gwiazdy pięciu pytań dotyczących tematu lekcji. Każdy zespół po napisaniu pytań przekazuje gwiazdę innej grupie, zgodnie z kierunkiem wskazówek zegara. Teraz zadaniem uczniów jest udzielenie odpowiedzi na zadane pytania na podstawie wiadomości znajdujących się w e-materiale.
Uczniowie swoje odpowiedzi zapisują na otrzymanym arkuszu papieru A3. Po upływie wyznaczonego czasu grupy prezentują swoje gwiazdy. Nauczyciel w razie potrzeby uzupełnia informacje, wyjaśnia wątpliwości.
3. **Utrwalanie wiedzy i umiejętności.** Uczniowie rozwiązują polecenia do filmu oraz ćwiczenia nr 7 (polegające na wskazaniu różnic – na podstawie ilustracji – między gametami zmutowanymi a gametą prawidłową) i nr 8 (dotyczące wpływu zaawansowanego wieku matki na ryzyko nondysjunkcji) z sekcji „Sprawdź się”, pracując metodą kuli śniegowej.
Nauczyciel objaśnia wspomnianą wyżej metodę i wynikające z niej kolejne etapy pracy:
 - 1) najpierw uczniowie będą indywidualnie opracowywać odpowiedzi na zadane pytania;
 - 2) potem łączą się w pary i porównują 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) uczniowie utworzą 8-osobowe zespoły i znów porównają swoje propozycje;
 - 5) przedstawiciele poszczególnych zespołów 8-osobowych prezentują na forum klasy uzgodnione w grupie odpowiedzi.

Faza podsumowująca:

1. Uczniowie rozwiązują ćwiczenie nr 5 (typu „prawda/fałsz”) z sekcji „Sprawdź się”. Następnie przygotowują podobne zadanie dla osoby z pary: wymyślają trzy prawdziwe lub fałszywe zdania dotyczące tematu lekcji. Uczniowie wykonują ćwiczenie otrzymane od kolegi lub koleżanki.
2. Nauczyciel wyświetla treści zawarte w sekcji „Wprowadzenie” i na ich podstawie dokonuje podsumowania najważniejszych informacji przedstawionych na lekcji. Wyjaśnia także wątpliwości uczniów.

Praca domowa:

1. Wykonaj ćwiczenia 1, 3, 4 oraz 6 z sekcji „Sprawdź się”.

Materiały pomocnicze:

- Neil A. Campbell i in., „Biologia Campbella”, tłum. K. Stobrawa i in., Rebis, Poznań 2019.
- „Encyklopedia szkolna. Biologia”, red. Marta Stęplewska, Robert Mitoraj, Wydawnictwo Zielona Sowa, Kraków 2006.

Dodatkowe wskazówki metodyczne:

- Treści w sekcji „Film” można wykorzystać jako materiał służący powtórzeniu i utrwaleniu wiedzy uczniów.