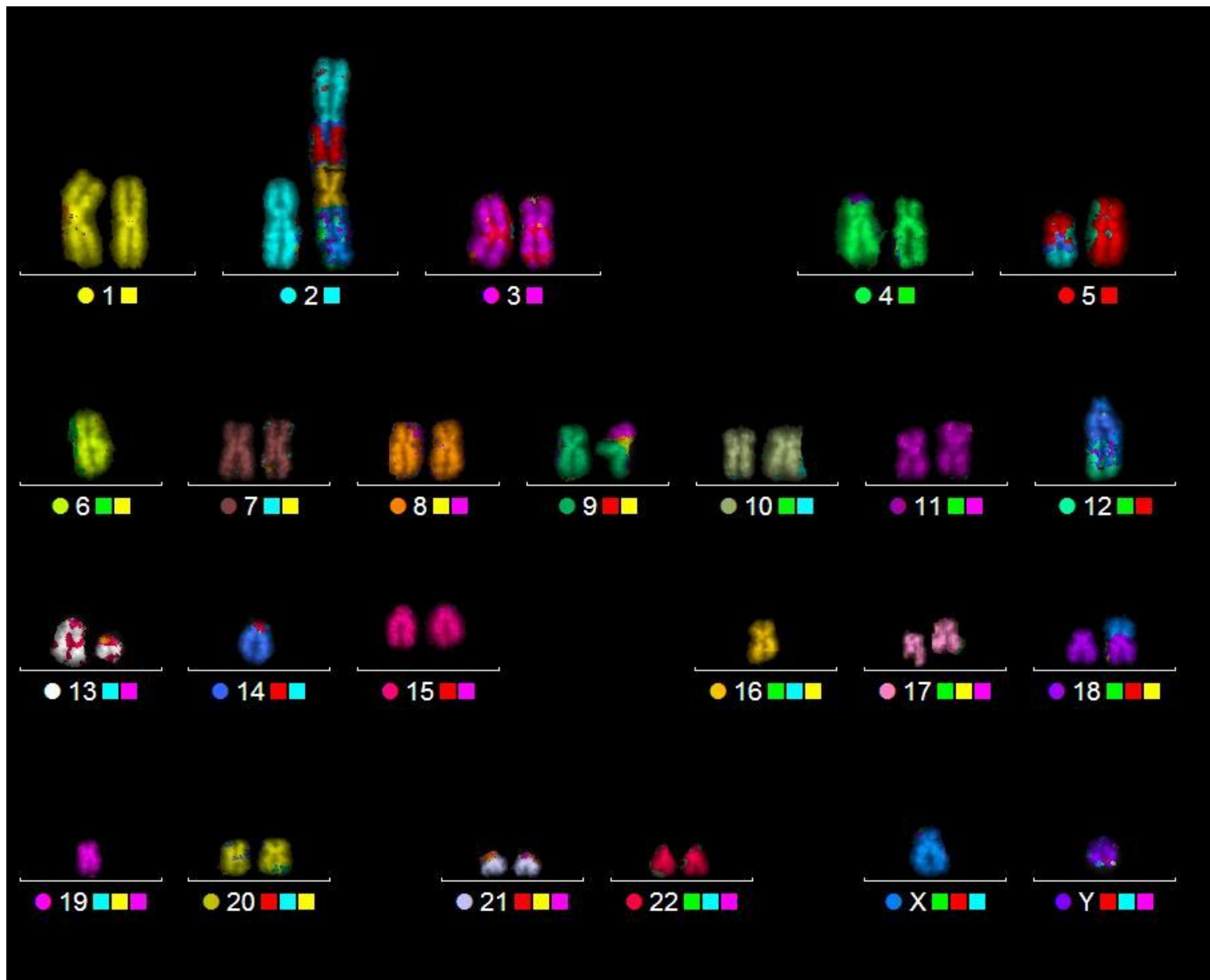
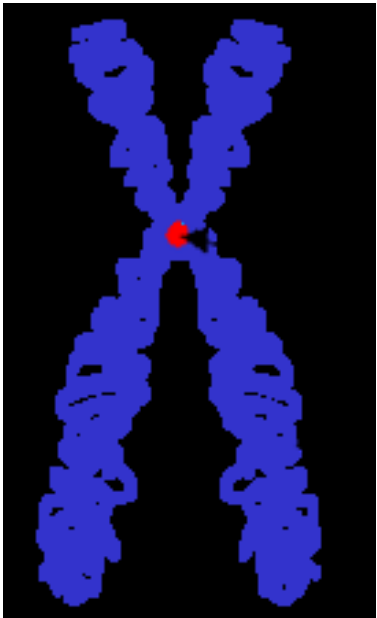


# תרגול 9 – אברציות כרומוזומליות

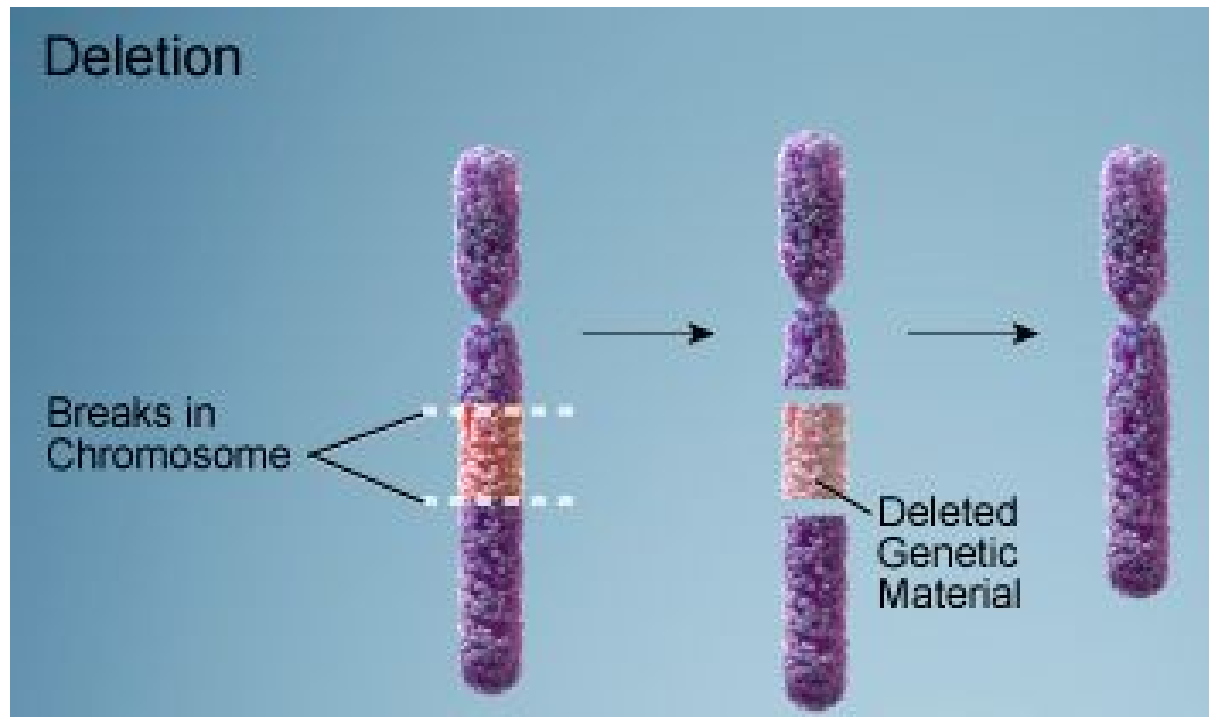


# מושגים

- אאופלואיד (euploid)
- אנאאופלואיד (aneuploid)
- פוליפלואידיה (polyploidy)
- אלופוליפלואידיה (allopolyploidy)
- אוטופוליפלואידיה (autopolyploidy)
- זרוע ק
- זרוע q
- צנטרומר
- חסר (deletion)
- הוספה (insertion)
- הכפלה (duplication)
- היפוך (inversion)
- טרנסלוקציה (translocation)



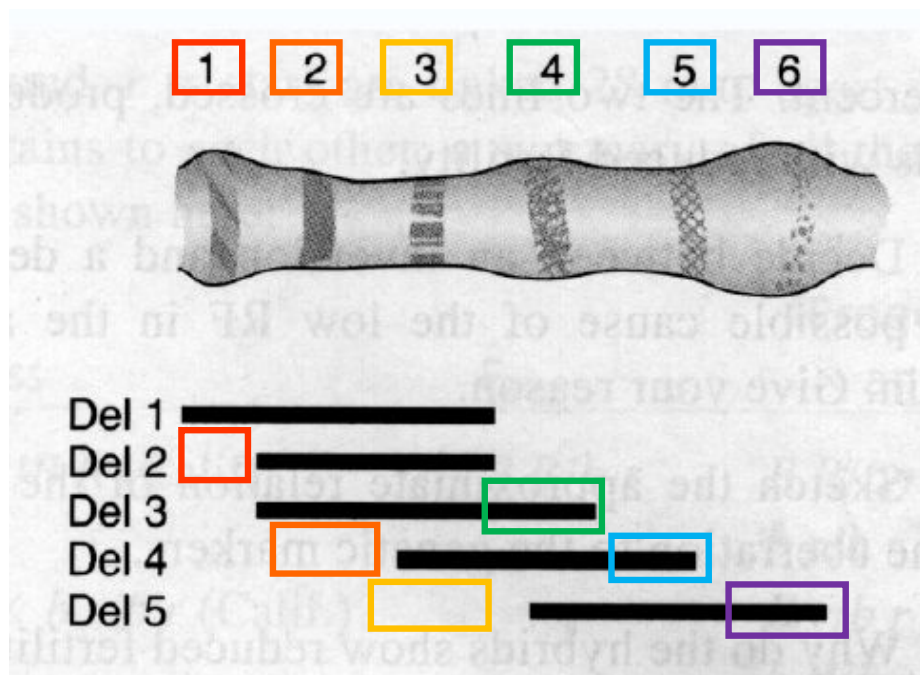
# חסר (deletion)



השלכות החסר תלויה במקטע שהולך לאיבוד. באורגניזם דיפלואיד יכול להיות שהחסר לא יורגש אם ישנו גיבוי של המידע הגנטי על גבי הכרומוזום ההומולוג. בפרט הטרוזיגוט, במידה ויש חסר של האלל הדומיננטי, ייחשף האלל הרצסיבי ויבוא לידי ביטוי בפנוטיפ.

1. באיור מתואר כרומוזום של דרוזופילה ועליו 6 בנדים שכל אחד מהם תואם לגן אחר. על מנת לגלות את סדר הגנים נעשו 5 חסרים שגם מתוארים באיור. המידע שנאסף מסוכם בטבלה, כאשר (-) משמעו שהגן נכלל בתוך החסר ו-(+) משמעו שהגן עדיין נמצא על הכרומוזום.

מהו סדר הגנים על גבי הכרומוזום?

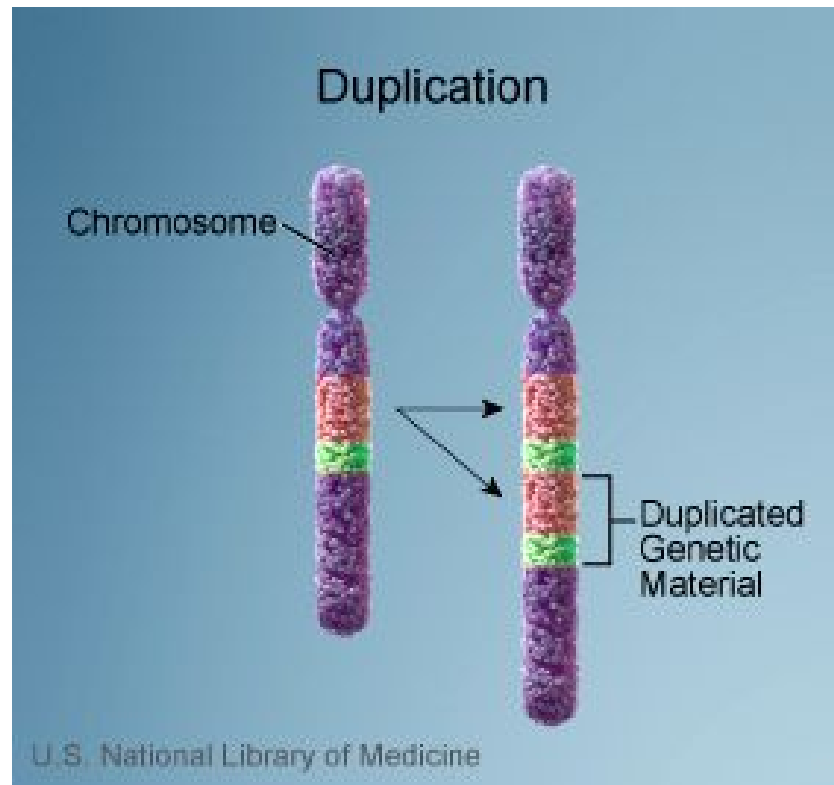


	<i>a</i>	<i>b</i>	<i>c</i>	<i>d</i>	<i>e</i>	<i>f</i>
Del 1	-	-	-	+	+	+
Del 2	-	+	-	+	+	+
Del 3	-	+	-	+	-	+
Del 4	+	+	-	-	-	+
Del 5	+	+	+	-	-	-

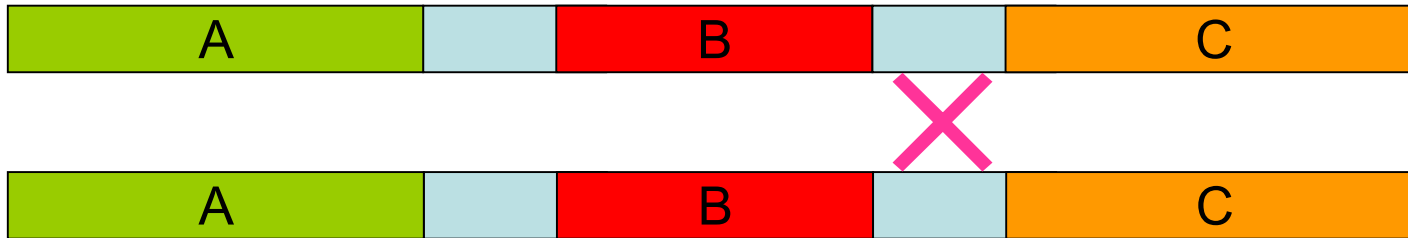
נשווה בין ההחסרות השונות ונבדוק אלו גנים הוחסרו או נוספו בעקבות שינוי אזור והיקף החסר.

ניתן לראות כי הסידור הוא b-a-c-e-d-f

# הכפלה (duplication)



# כיצד נוצרים חסרים והכפלות?



Duplication

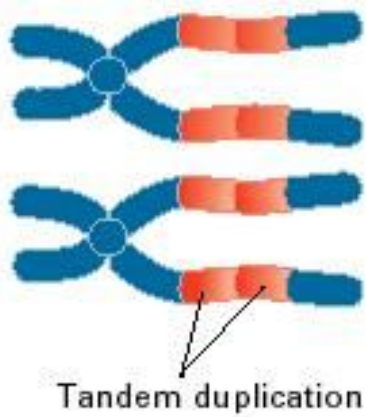


Deletion

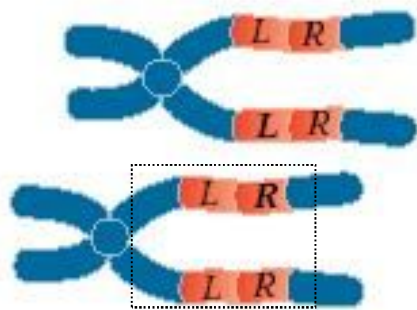


# כיצד נוצרים חסרים והכפלות?

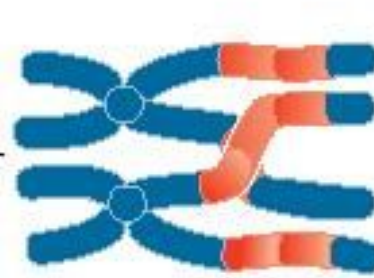
(A) Normal pairing



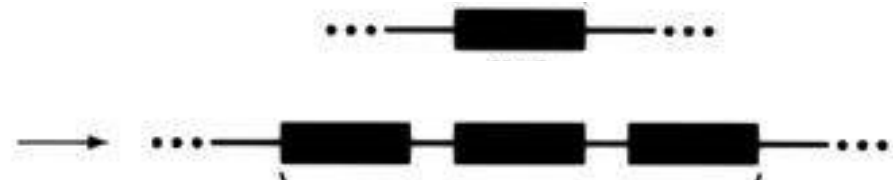
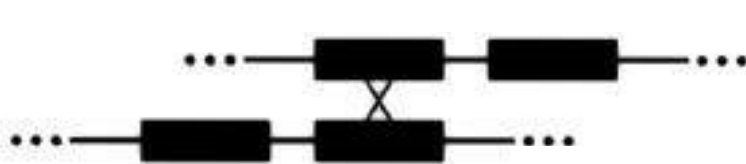
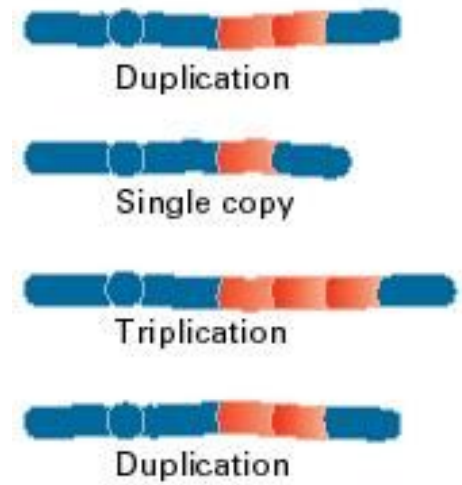
(B) Mispairing



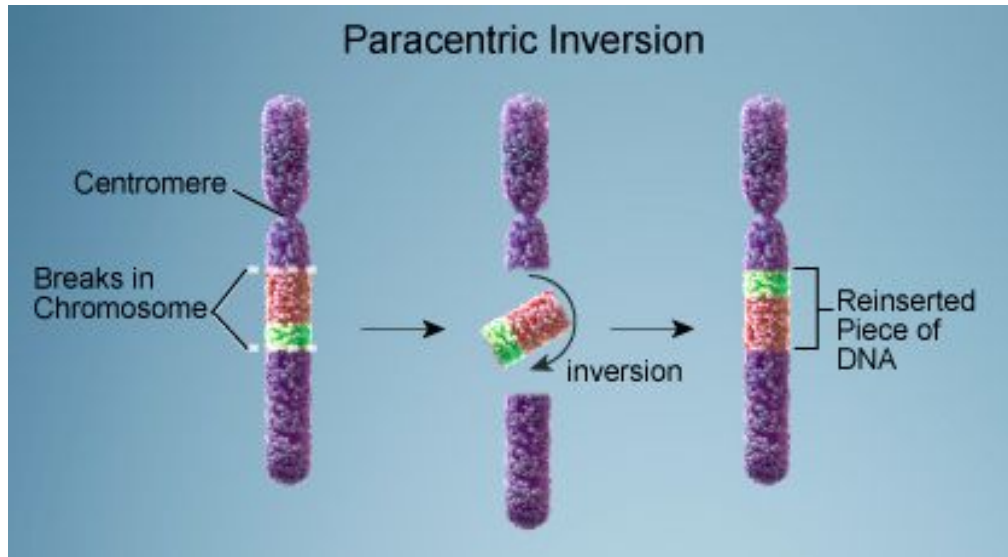
(C) Unequal crossing-over



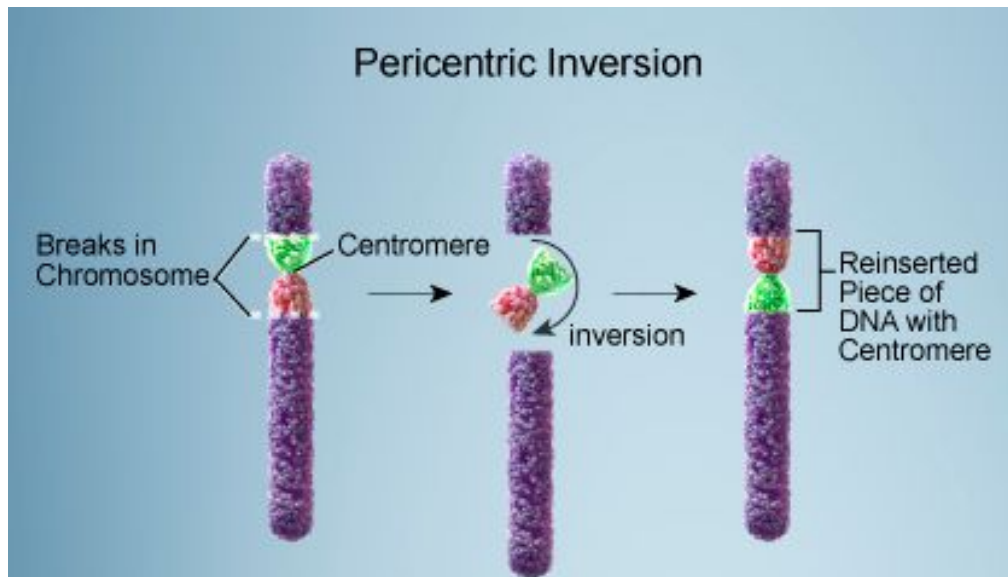
(D) Result of crossover



# היפוך (inversion)



אינברסיה פארצנטרית – אינה כוללת את הצנטרומר, כך שמיקומו נשמר גם לאחר האינברסיה

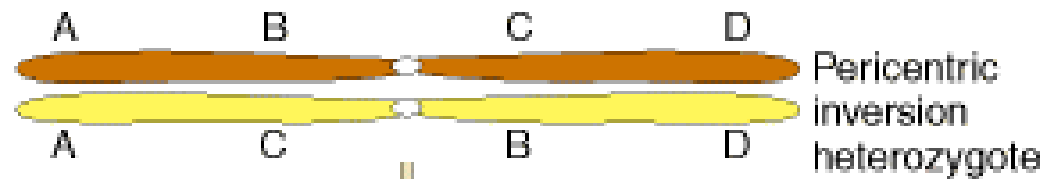


אינברסיה פריצנטרית – כוללת את הצנטרומר, וכתוצאה מהאינברסיה מיקומו משתנה



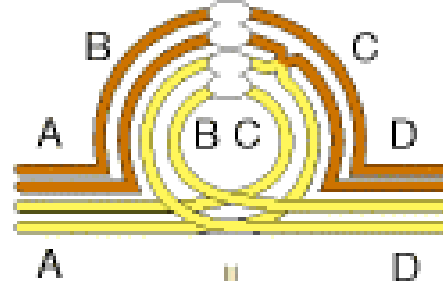
# אינברסיה פריצנטרית ושיחלוף

## בהטרוזיגוט

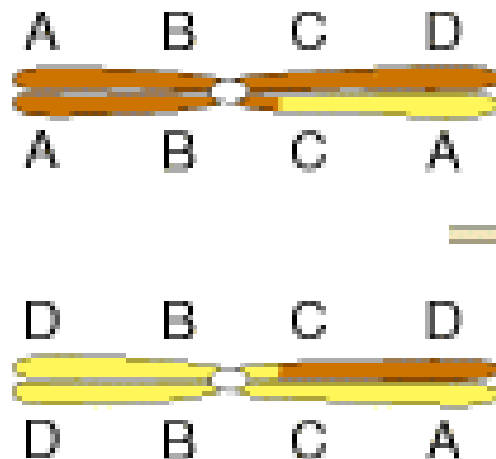


Pairing

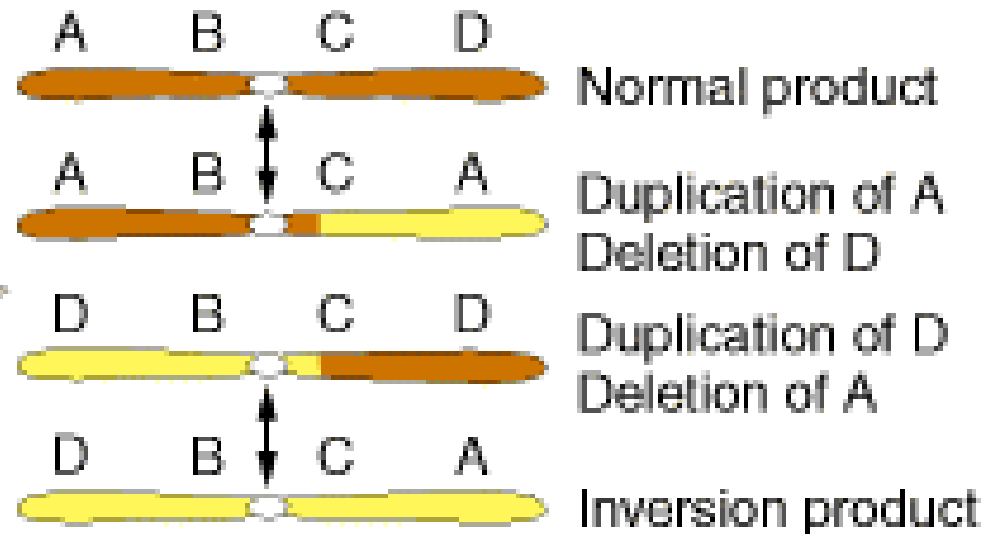
Crossover in loop



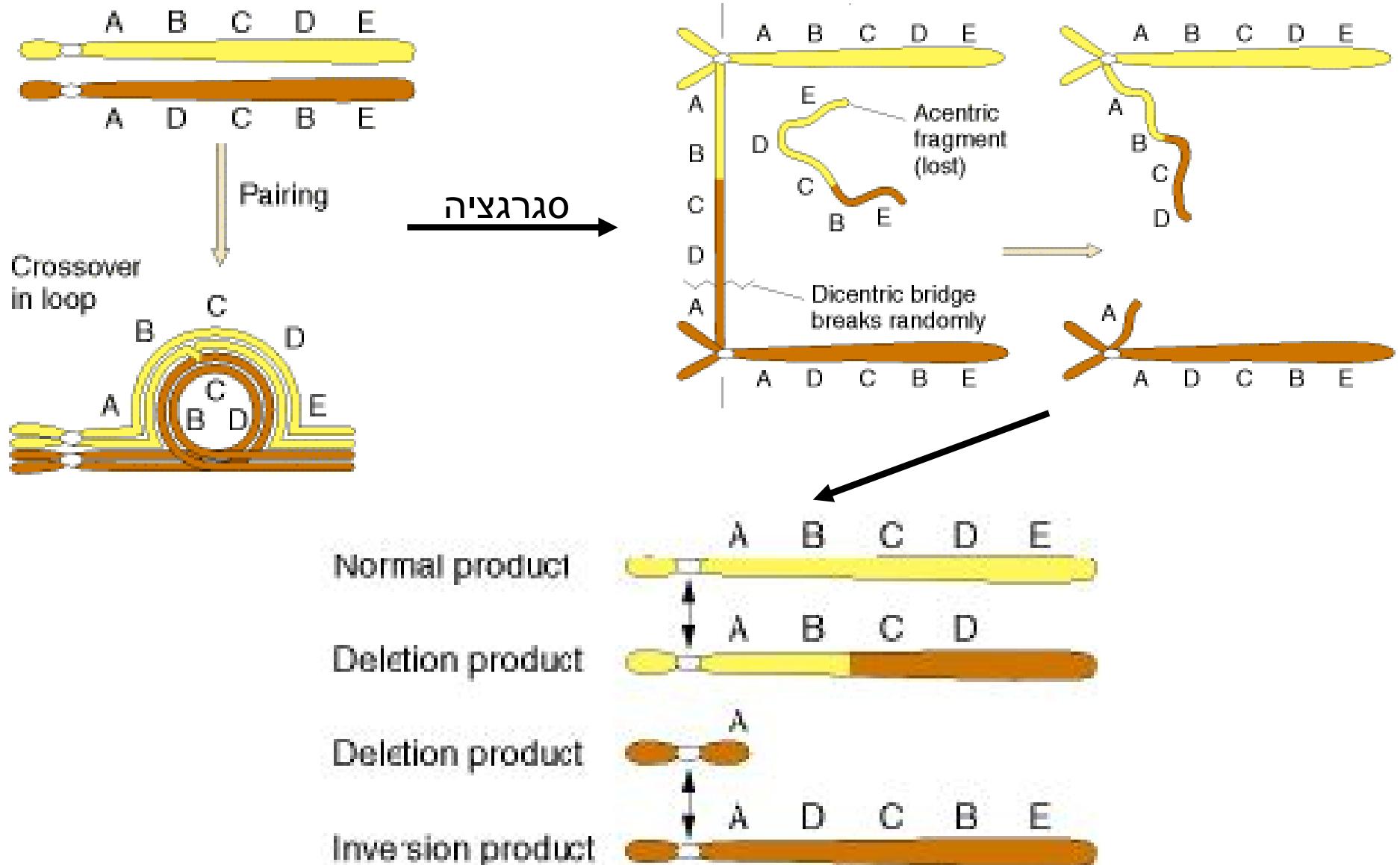
End of Meiosis I



End of Meiosis II



# אינברסיה פארצנטרית ושיחלוף בהטרוזיגוט



2. שני לוקוסים Bz ו-P נמצאים במרחק של 42 m.u. על אותה זרוע של כרומוזום צמחי. נמצא צמח שבו שליש מהאזור בין שני הלוקוסים עבר אינברסיה (אשר אינה כוללת את הגנים הללו). הגנים הללו חיוניים ליצירת הגמטות בצמח.  
 א. בהתחשב בנתונים, איזו אינברסיה קרתה?

מאחר ושני הגנים הנם על אותה זרוע הרי שהצנטרומר מחוץ לאינברסיה, כלומר מדובר באינברסיה **paracentric**



ב. מה תדירות הרקומביננטים שהייתם מצפים למצוא בצמחים הטרוזיגוטיים לאינברסיה?

כאשר הצמחים הטרוזיגוטיים לאינברסיה תיווצר לולאת אינברסיה בזמן הצמדות ההומולוגים במיזחה ותוצרי הרקומבינציה באזור זה לא ישרדו מאחר ולא יהיה איזון. לכן נחסר מתדירות הרקומביננטים הצפויה (42%) את תדירות הרקומביננטים שלא ישרדו (14%) - כלומר 28% רקומביננטים.

ג. מה תדירות הרקומביננטים שהייתם מצפים למצוא בצמחים הומוזיגוטיים לאינברסיה?

בצמחים הומוזיגוטיים לאינברסיה לא תיווצר לולאת אינברסיה ותוצרי הרקומבינציה יהיו מאוזנים ועל כן תדירות הרקומביננטים תשאר 42%.

4. נתון סדר גנים על שני כרומוזומים הומולוגיים (עיגול מציין צנטרומר):

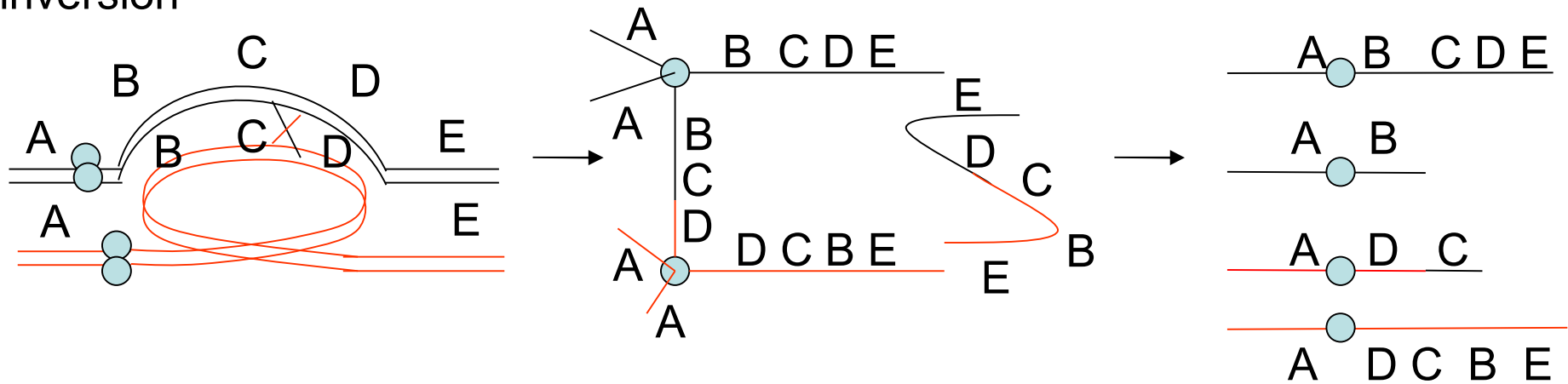
A●BCDE

A●DCBE

א. ציירו את סידור הכרומוזומים במהלך המיזזה.

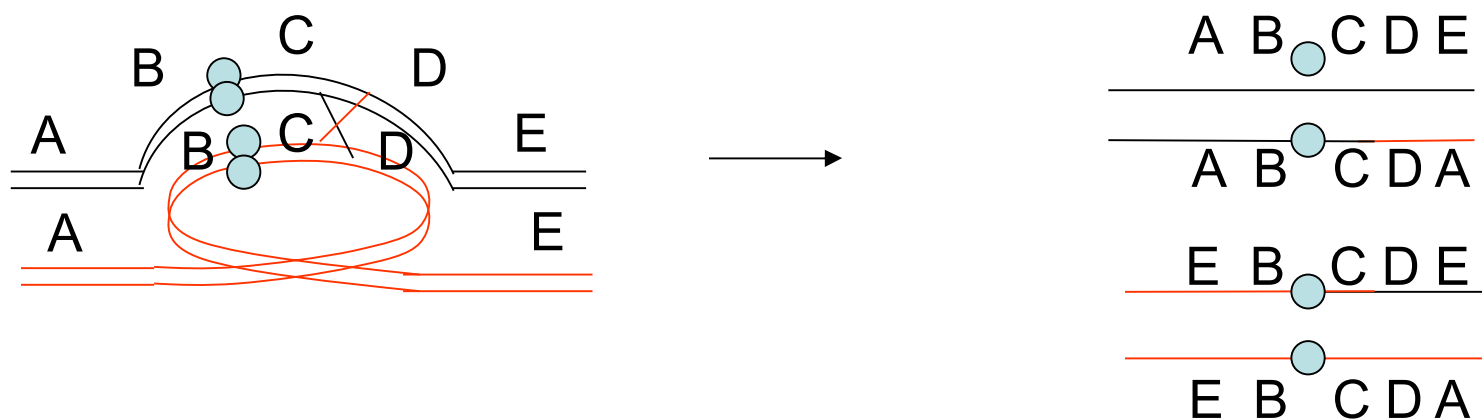
ב. מהם תוצרים של שחלוף יחיד בין גנים C ו-D.

Paracentric inversion

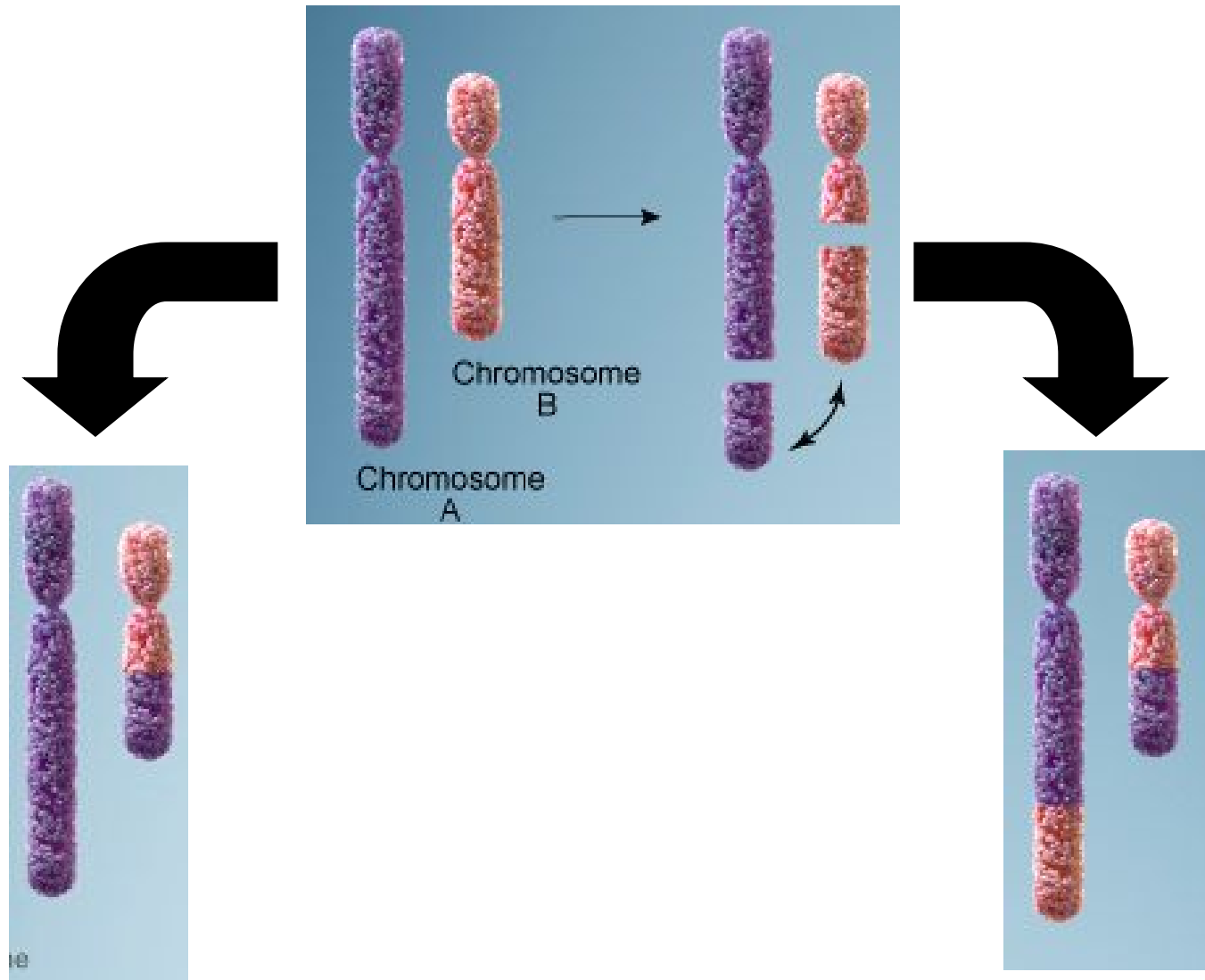


ג. ענו על סעיפים א' ו-ב' כאשר הפעם הצנטרומר נמצא בין גנים B ו-C

Pericentric inversion



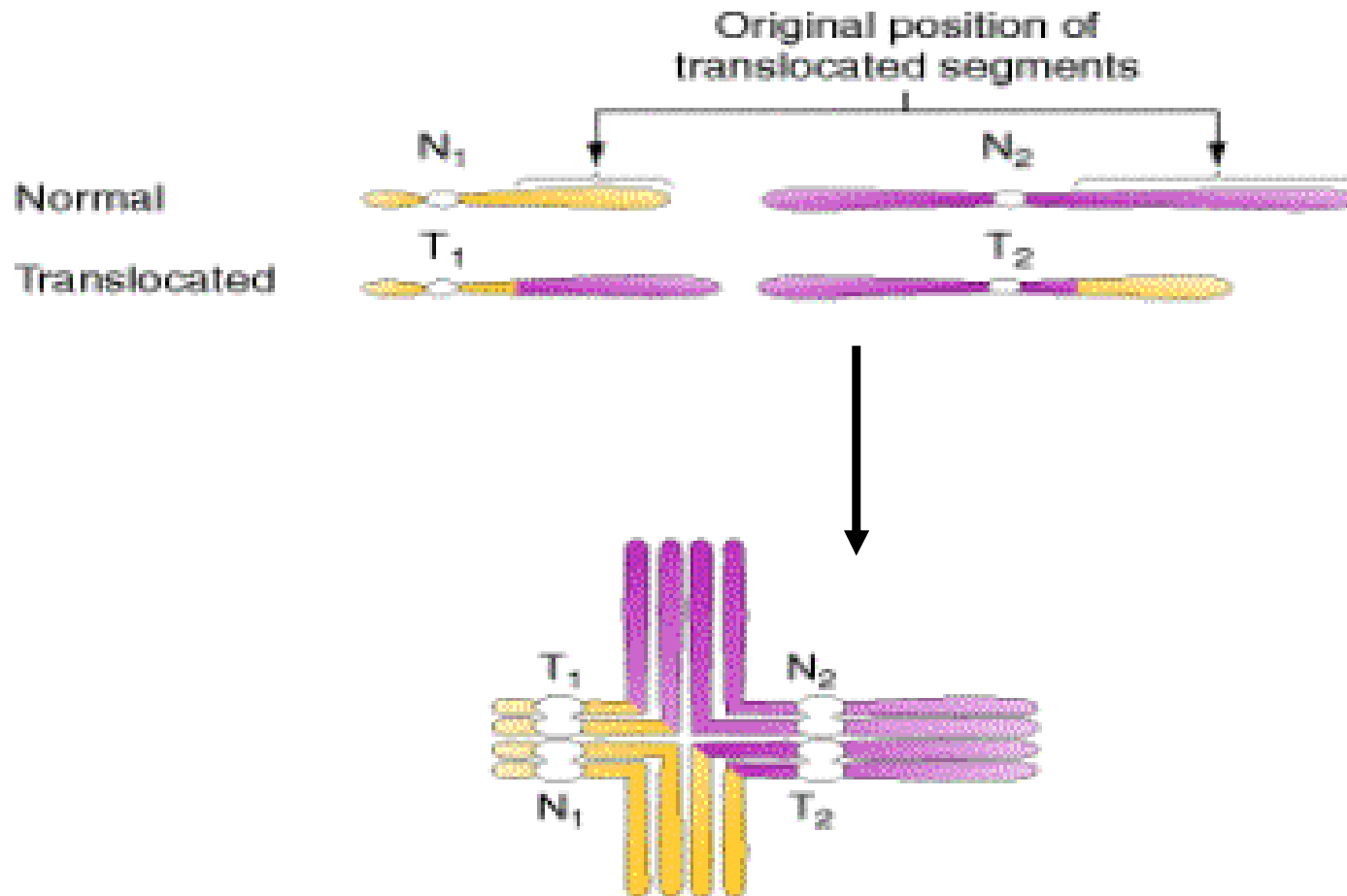
# טרנסלוקציה (Translocation)



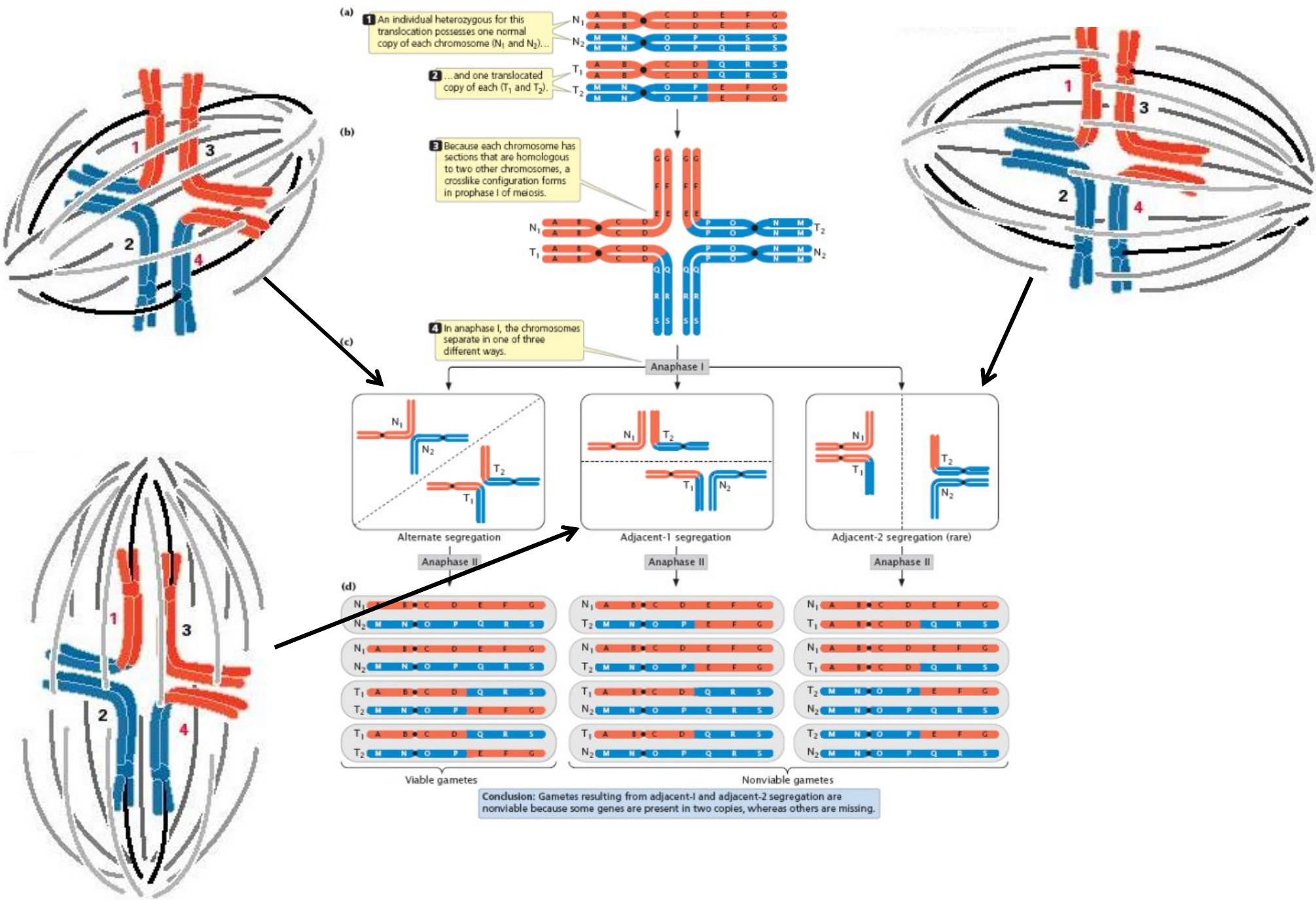
לא רציפרוקאלית

רציפרוקאלית

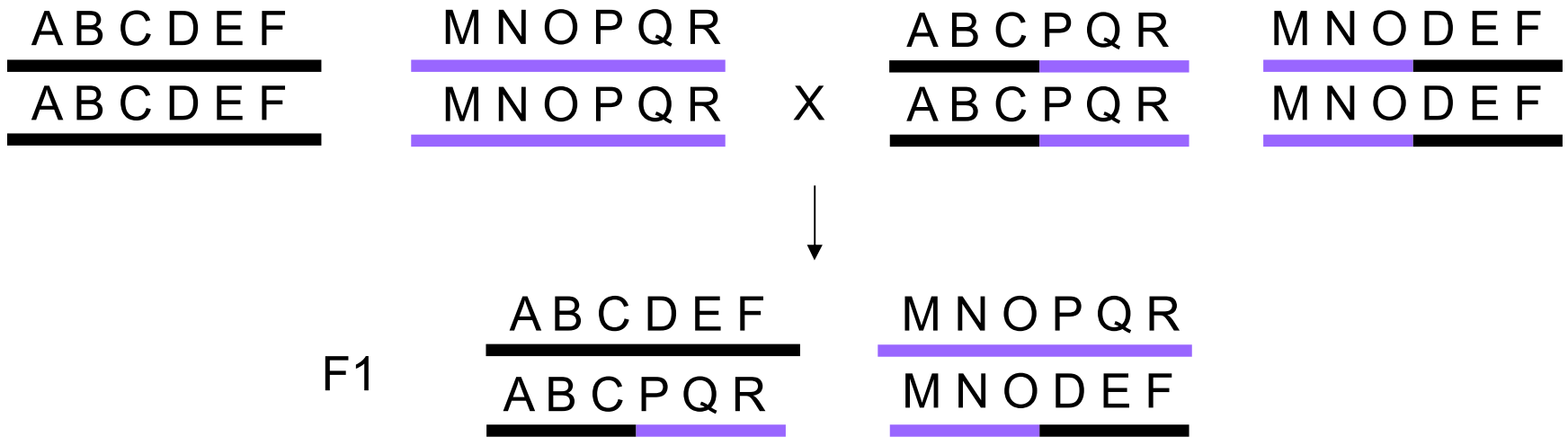
# טרנסלוקציה רציפרוקאלית בהטרוזיגוט



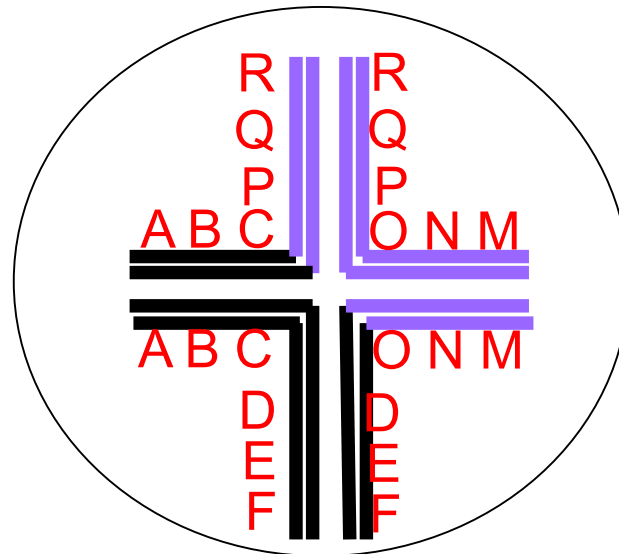
סידור בשלב ההכפלה



3. גנים על כרומוזום I של תירס מסודרים כך, ABCDEF. על כרומוזום II הגנים מסודרים בצורה הבאה, MNOPQR. בעקבות טרנסלוקציה רציפרוקלית נוצר סדר חדש של הגנים, ABCPQR ו-MNODEF. ציירו את סידור הכרומוזומים במיזוג אצל פרטים מדור F1 שנוצרו מהכלאת שני הומוזיגוטים (צמח אחד עם צורת כרומוזומים רגילה והשני עם הצורה החדשה).



F1- MEIOSIS





# שינויים במספר הכרומוזומים

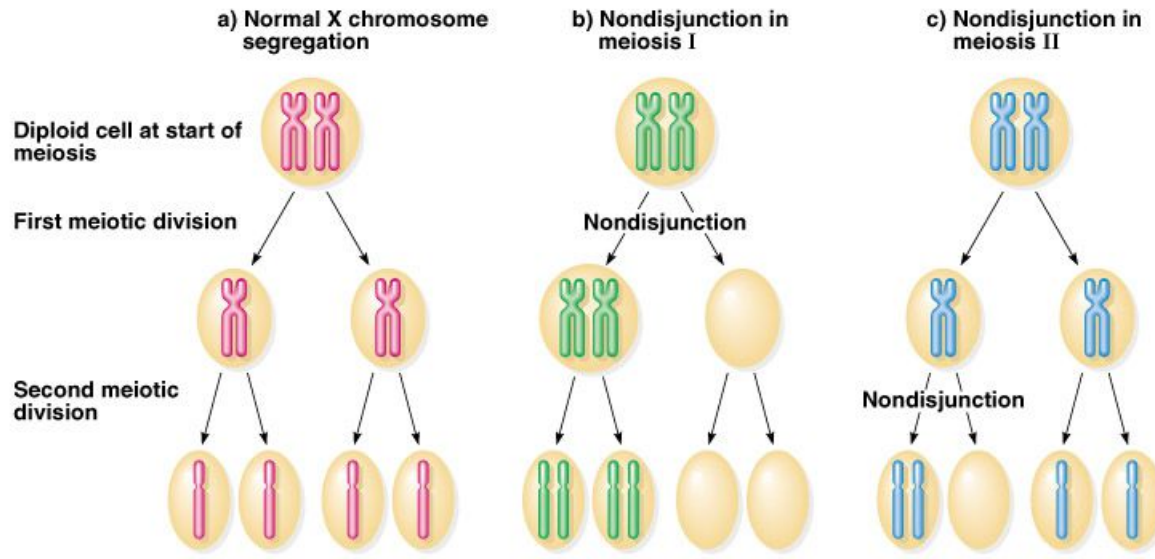
- euploid – אורגניזם בעל סט כרומוזומלי שלם או כפולות שלו (המצב התקין).

- aneuploidy – אורגניזם בעל מספר אב-נורמלי של כרומוזומים:

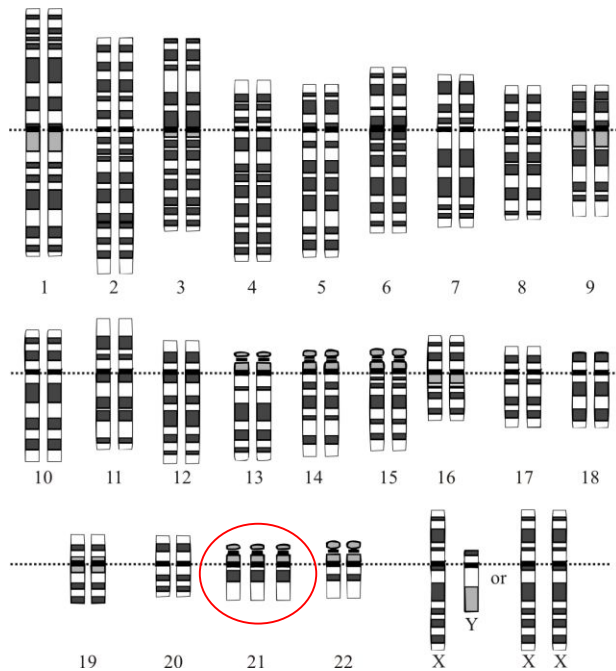
א. שינויים בכרומוזום אחד או מס' קטן של כרומוזומים

ב. שינויים בסטים שלמים

# שינויים שאינם בסט כרומוזומים שלם



נגרם מ- Nondisjunction



דוגמאות:

סינדרום טרנר XO –  $2n-1$  monosomic

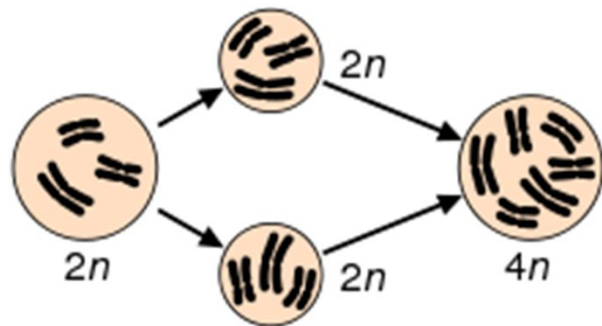
סינדרום דאון – טריסומיה 21 –  $2n+1$  trisomic

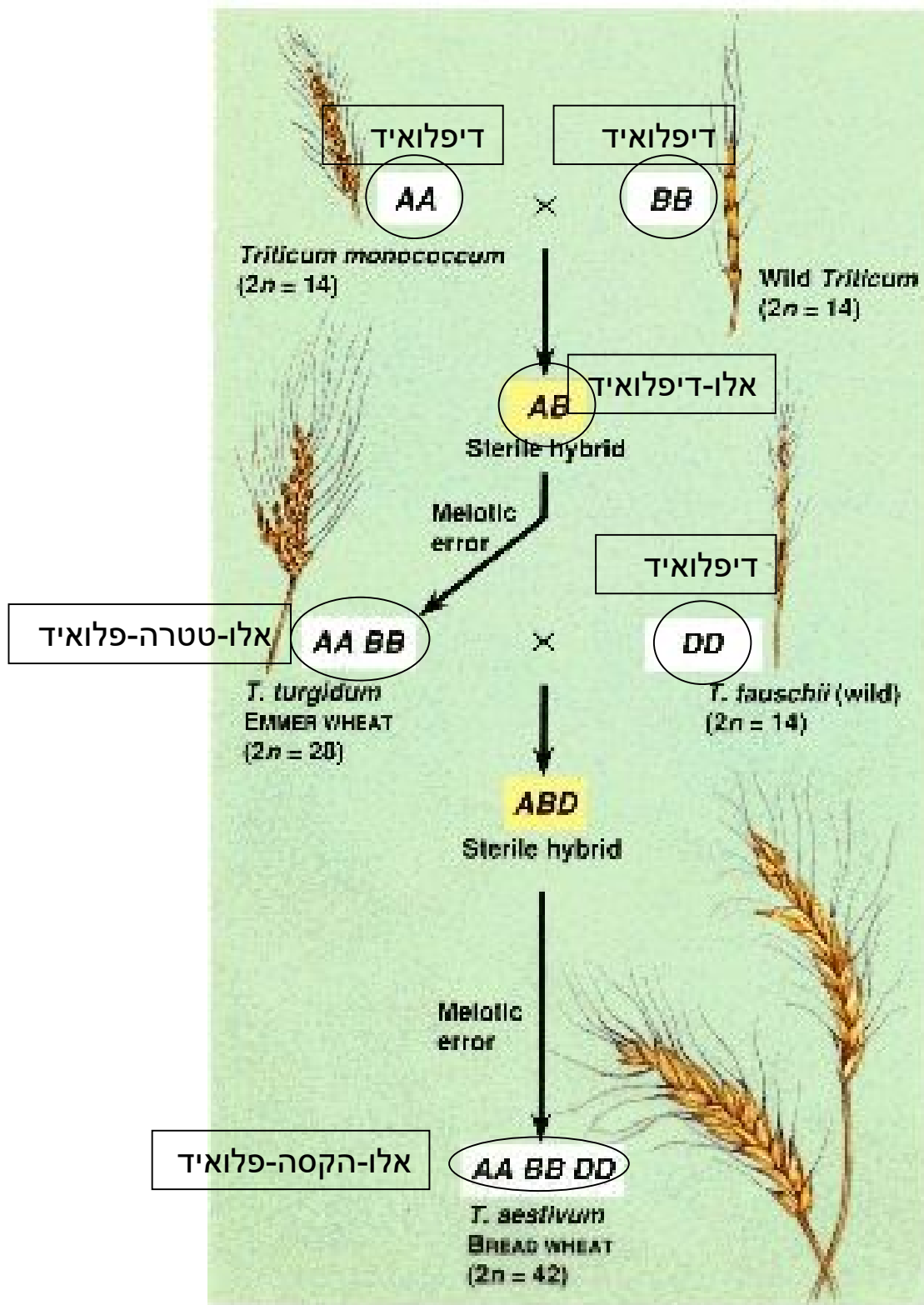
# שינויים בסטים שלמים

- Polyploid – אורגניזם עם יותר משני סטים של כרומוזומים (בד"כ לתאלי ביונקים, אך נסבל בצמחים). לא בהכרח מייצג מצב אב-נורמלי.

Allopolyploidy – מקור הסטים בזנים שונים (אך קרובים בד"כ).

Autopolyploidy – מקור הסטים מאותו הזן





# דוגמא של אלו-פוליפלואידיה: זנים שונים של חיטה

# פוליפלואידיה ביונקים

Plains Viscacha Rat

$$4n = 102$$

tetraploid



אב קדמון:

Viscacha Rat

$$2n = 56$$