

***«Генотипическая
изменчивость»
(наследственная)***

Изменчивость

Генетика изучает не только наследственность, но и изменчивость организмов. *Изменчивостью* называют способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства. Благодаря изменчивости, организмы могут приспосабливаться к изменяющимся условиям среды обитания.

Различают два типа изменчивости:

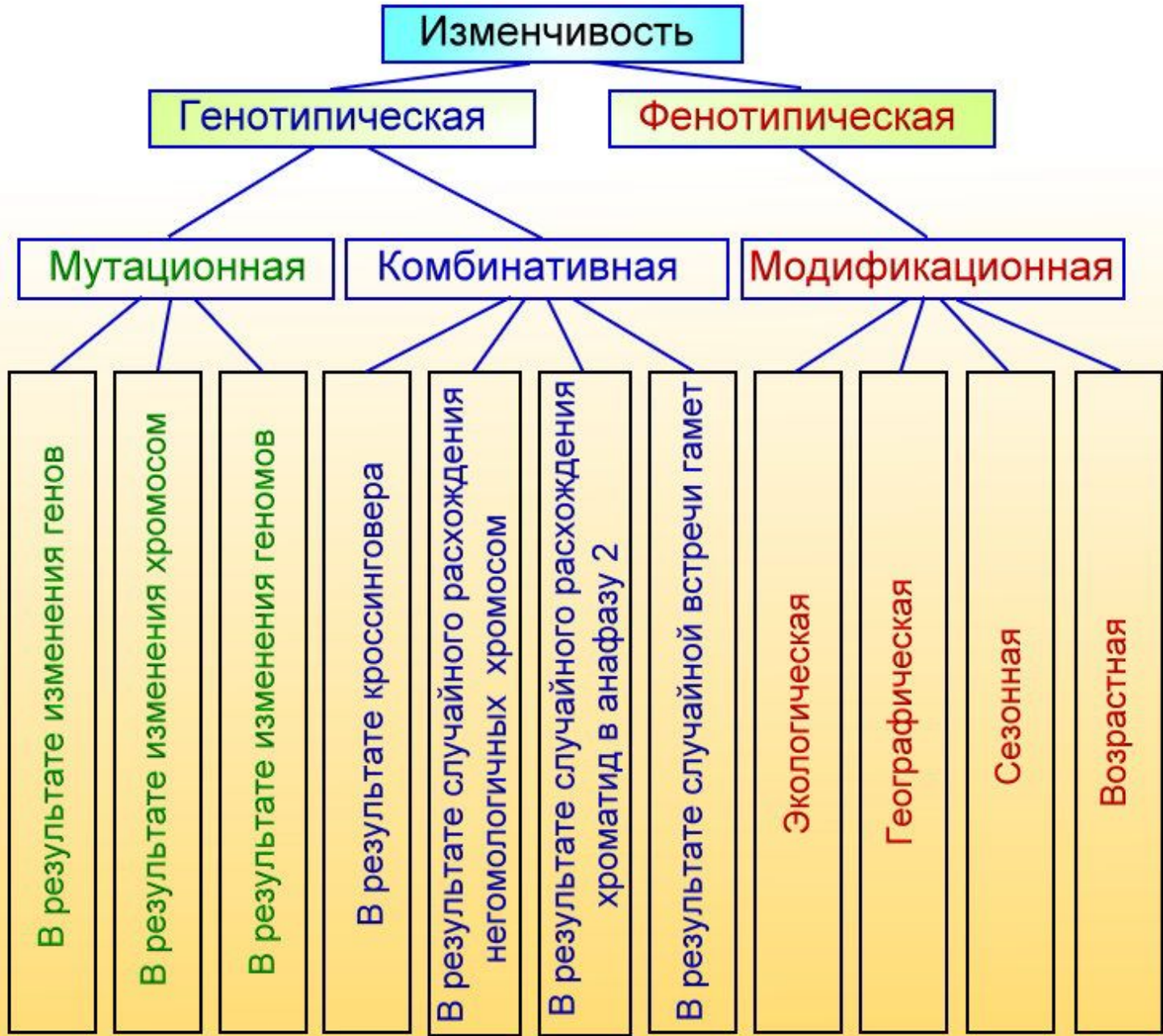
Наследственная, или *генотипическая*, *индивидуальная*, *неопределенная* —

изменения признаков организма, обусловленные изменением генотипа; она бывает:

комбинативной — возникающей в результате рекомбинации хромосом в процессе полового размножения и участков хромосом в процессе кроссинговера;

мутационной — возникающей в результате внезапного изменения состояния генов;

Ненаследственная, или *фенотипическая*, — изменчивость, при которой изменений генотипа не происходит. Ее также называют *групповой*, *определенной*, *модификационной*.



Мутационная изменчивость



1848—1935

голландский ботаник, генетик.

Основная причина возникновения новых признаков и свойств у живых организмов — это проявление мутаций. *Мутации — это изменения генотипа, происходящие под влиянием факторов внешней или внутренней среды.*

Впервые термин «мутация» был предложен в 1901 г. голландским ученым *Гуго де Фризом*, описавшим самопроизвольные мутации у растений и *создавший мутационную теорию*. Мутации появляются редко, но приводят к внезапным скачкообразным изменениям признаков, которые передаются из поколения в поколение.

Мутационная изменчивость

Основные положения мутационной теории:



1848—1935

голландский ботаник, генетик.

1. Мутации возникают внезапно, без всяких переходов.
2. Мутации стойко передаются из поколения в поколение, наследственны.
3. Мутации не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг среднего типа.
4. Мутации возникают в разных направлениях, они могут быть вредными, полезными и нейтральными.
5. Успех в выявлении мутаций зависит от числа проанализированных особей.
6. Одни и те же мутации могут возникать повторно.

Мутационная изменчивость

Классификация мутаций:

По месту возникновения:

- *генеративные (в половых клетках)*
- *соматические (в соматических клетках).*

Проявляются мозаично - только в тех клетках которые произошли митотически от мутантной клетки.

По адаптивному значению:

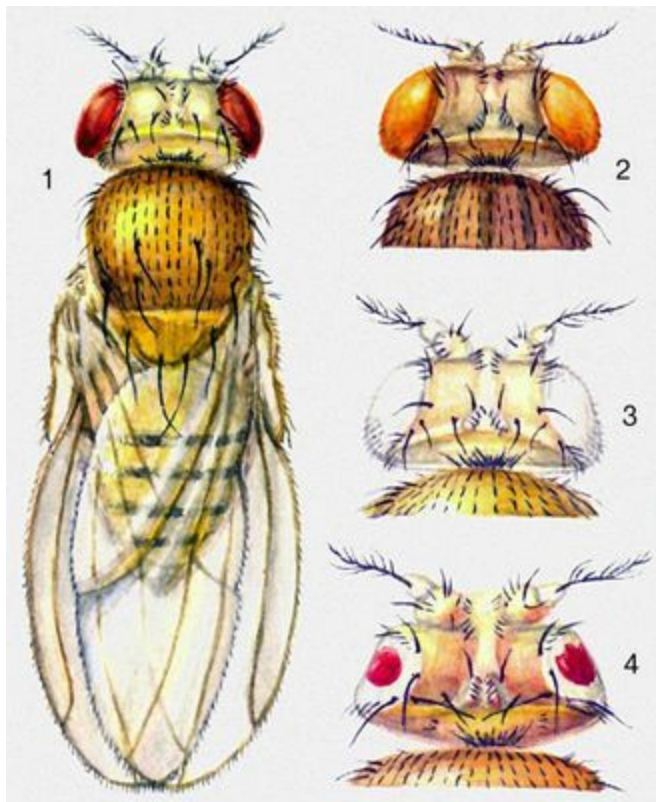
- *вредные*
- *нейтральные*
- *полезные.*

По характеру проявления:

- *доминантные*
- *рецессивные.*

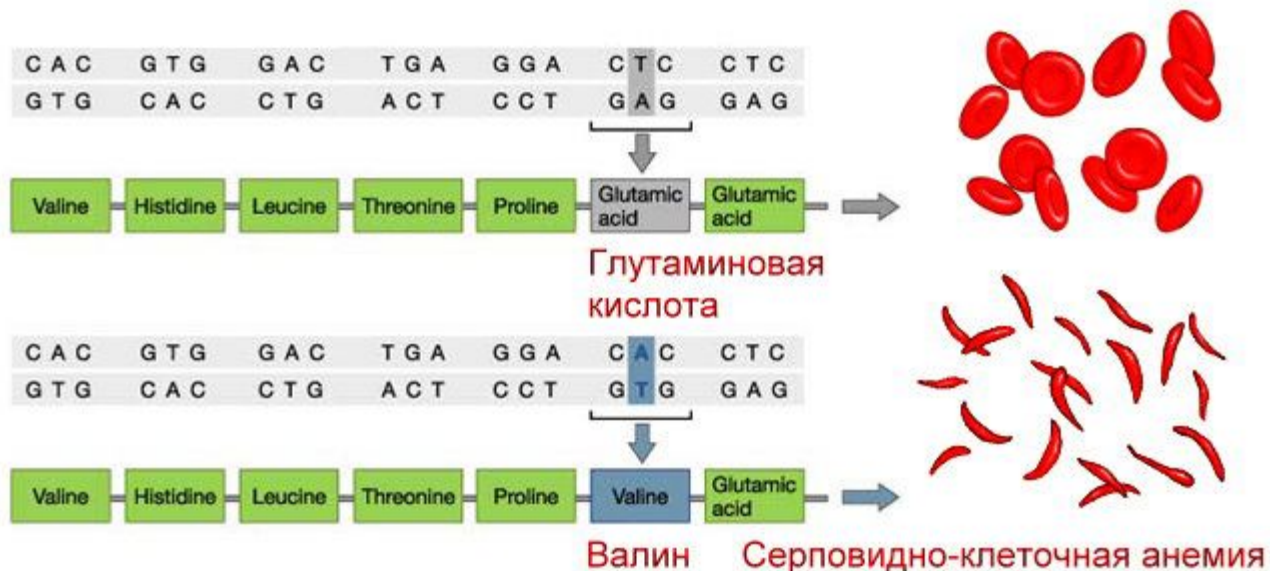
По характеру изменения генотипа:

- *генные (точечные)*
- *хромосомные*
- *геномные.*



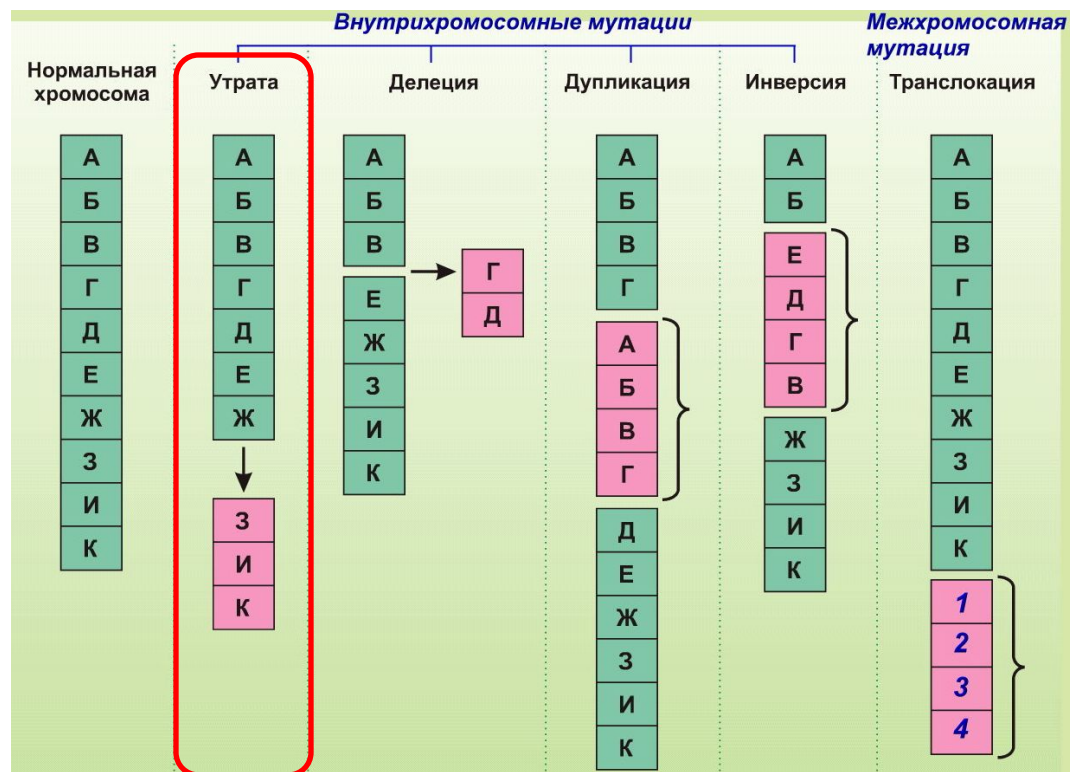
Мутационная изменчивость

Генные, или точечные, мутации встречаются наиболее часто. Они возникают при замене одного или нескольких нуклеотидов в пределах одного гена на другие. В результате в деятельности гена происходят изменения, синтезируется белок с измененной последовательностью аминокислот и, следовательно, с измененными свойствами, а в итоге какой-то признак организма будет изменен или утрачен. Например, благодаря генным мутациям бактерии могут приобрести устойчивость к антибиотикам или другим лекарствам, изменить форму тела, цвет колоний и т. д.



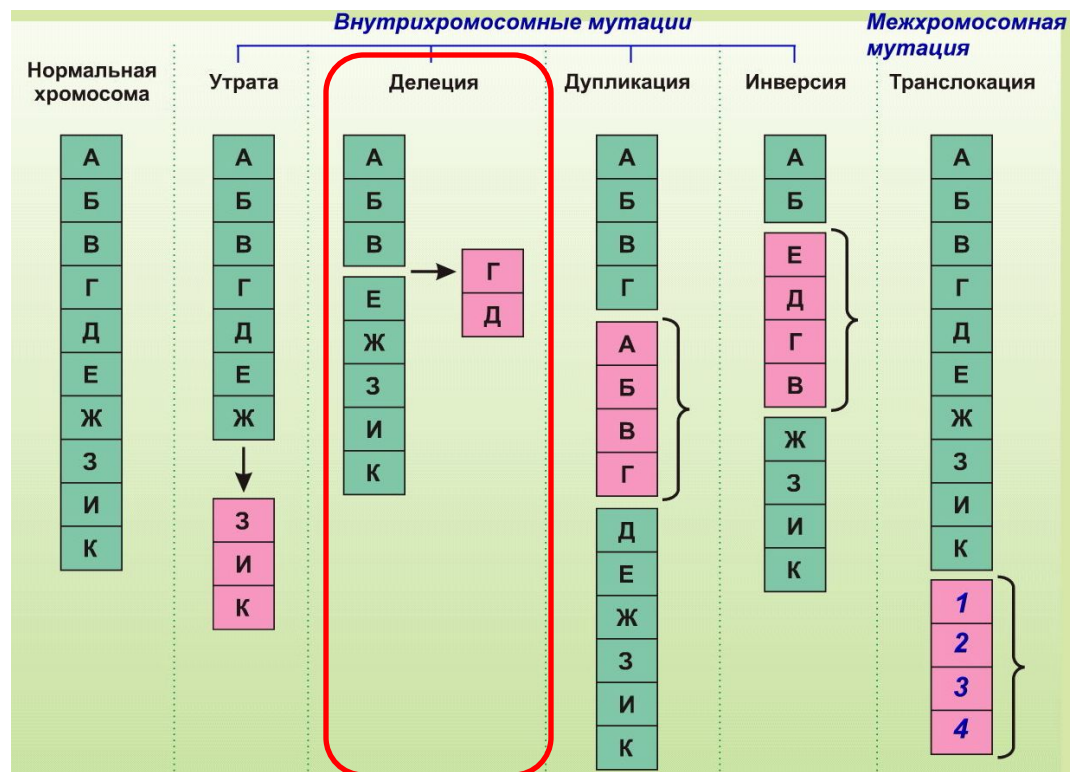
Мутационная изменчивость

Хромосомными мутациями называются значительные изменения в структуре хромосом, затрагивающие несколько генов. Например, может возникать так называемая **утрата**, когда отрывается концевая часть хромосомы и происходит потеря части генов. Такая хромосомная мутация в 21-й хромосоме у человека приводит к развитию острого лейкоза — **белокровия**, приводящего к смерти.



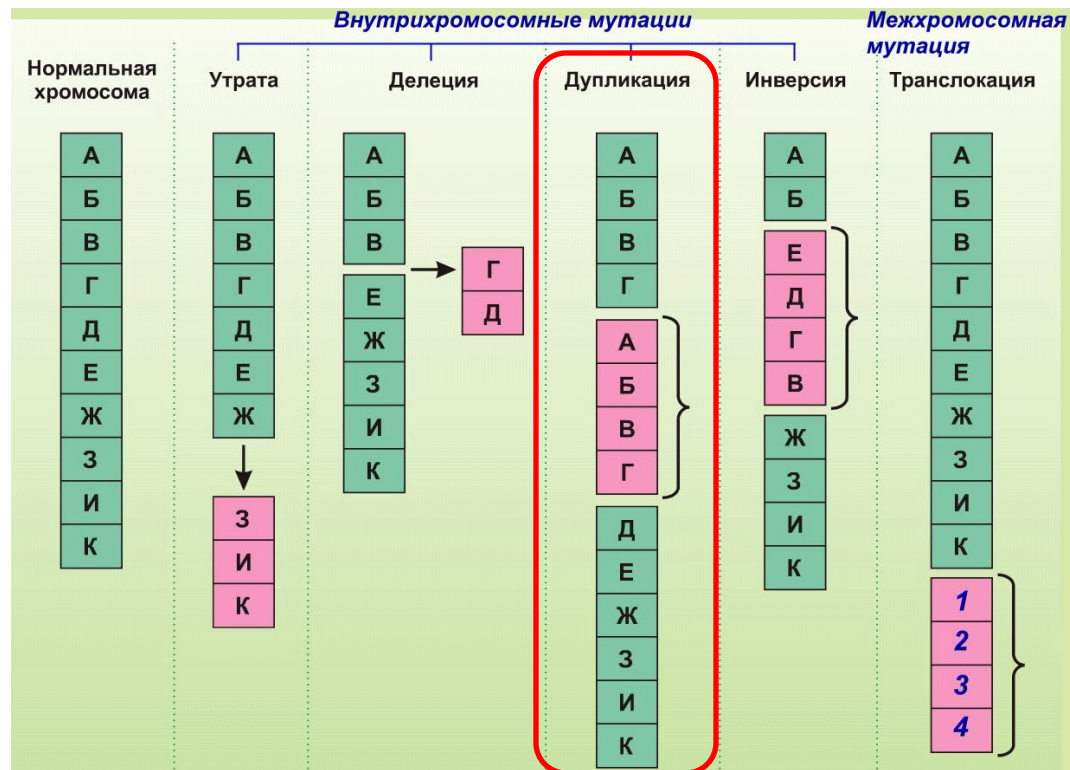
Мутационная изменчивость

Иногда из хромосомы «выстригается» и разрушается средняя ее часть. Такая хромосомная мутация называется **делеция**. Последствия делеции могут быть различными: от смерти или тяжелого наследственного заболевания (если потеряна та часть хромосомы, которая содержала важные гены) до отсутствия каких-либо нарушений (если утеряна та часть ДНК, в которой нет генов, определяющих свойства организма).



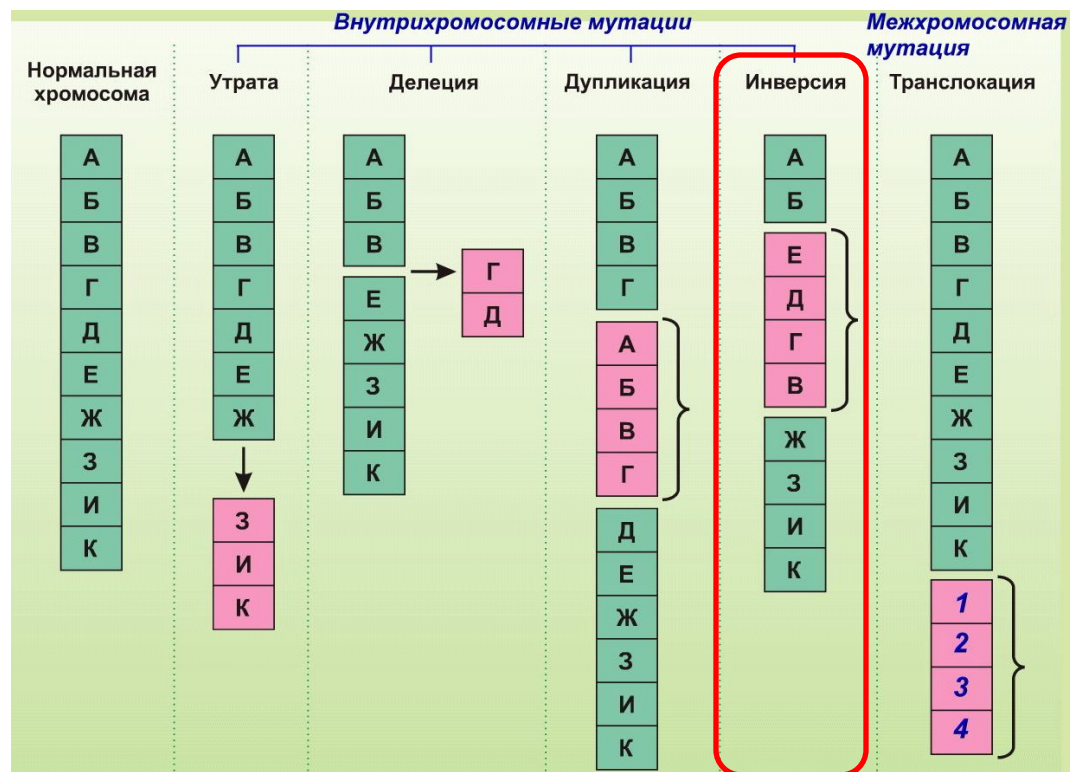
Мутационная изменчивость

Еще один вид хромосомных мутаций — удвоение какого-нибудь ее участка. При этом часть генов будет встречаться в хромосоме несколько раз. Например, у дрозофилы в одной из хромосом нашли восьмикратно повторяющийся ген. Такой вид мутаций — **дупликация** — менее опасен для организма, чем утрата или делеция.



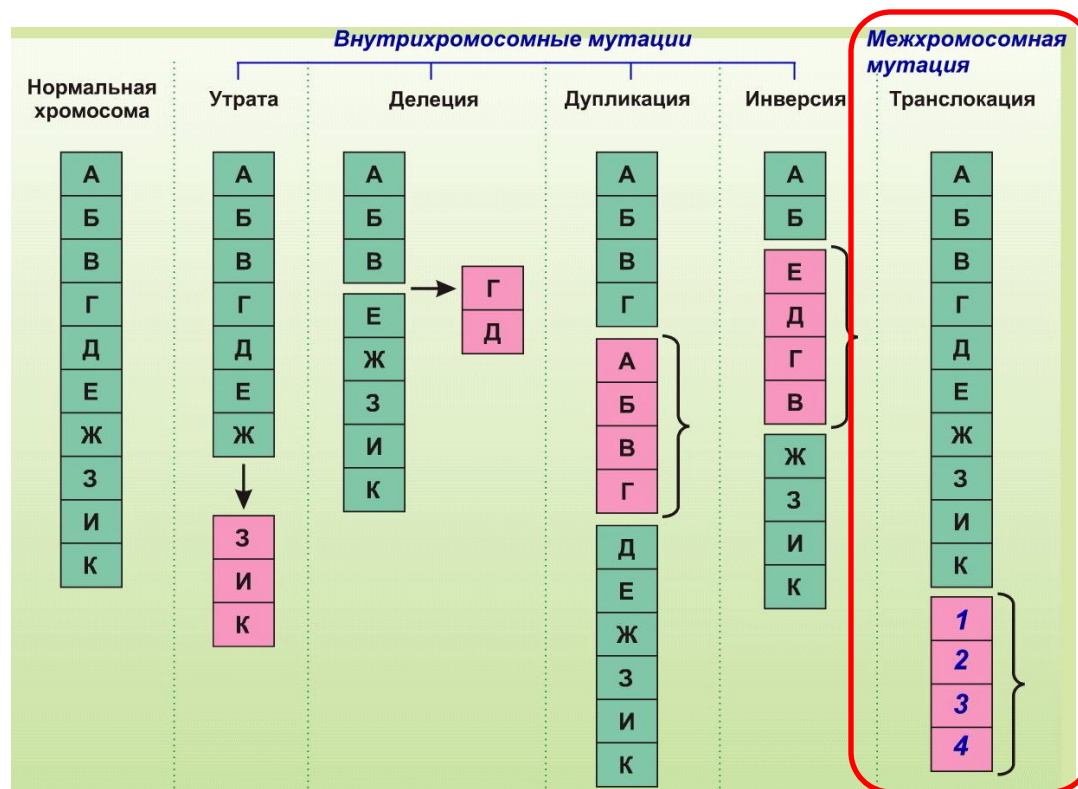
Мутационная изменчивость

При *инверсии* хромосома разрывается в двух местах и получившийся фрагмент, повернувшись на 180° , снова встраивается в место разрыва. Например, в участке хромосомы содержатся гены А-Б-В-Г-Д-Е-Ж. Между Б и В, Д и Е произошли разрывы, фрагмент ВГД перевернулся и встроился в разрыв. В результате участок хромосомы будет иметь структуру А-Б-Д-Г-В-Е-Ж.

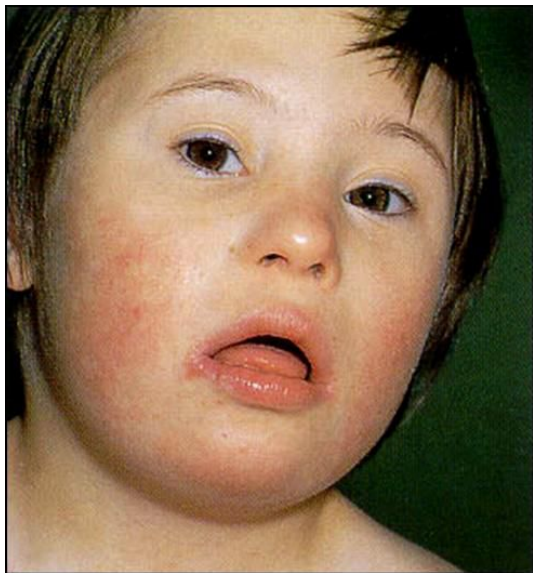


Мутационная изменчивость

Наконец, возможен перенос участка одной хромосомы к другой, ей не гомологичной. Например, были гены **АБВГД**, стали **АБВГД12345**.



Мутационная изменчивость



Синдром Дауна, лишняя хромосома 21 пары, трисомия по 21 паре.
47; 21, 21, 21.

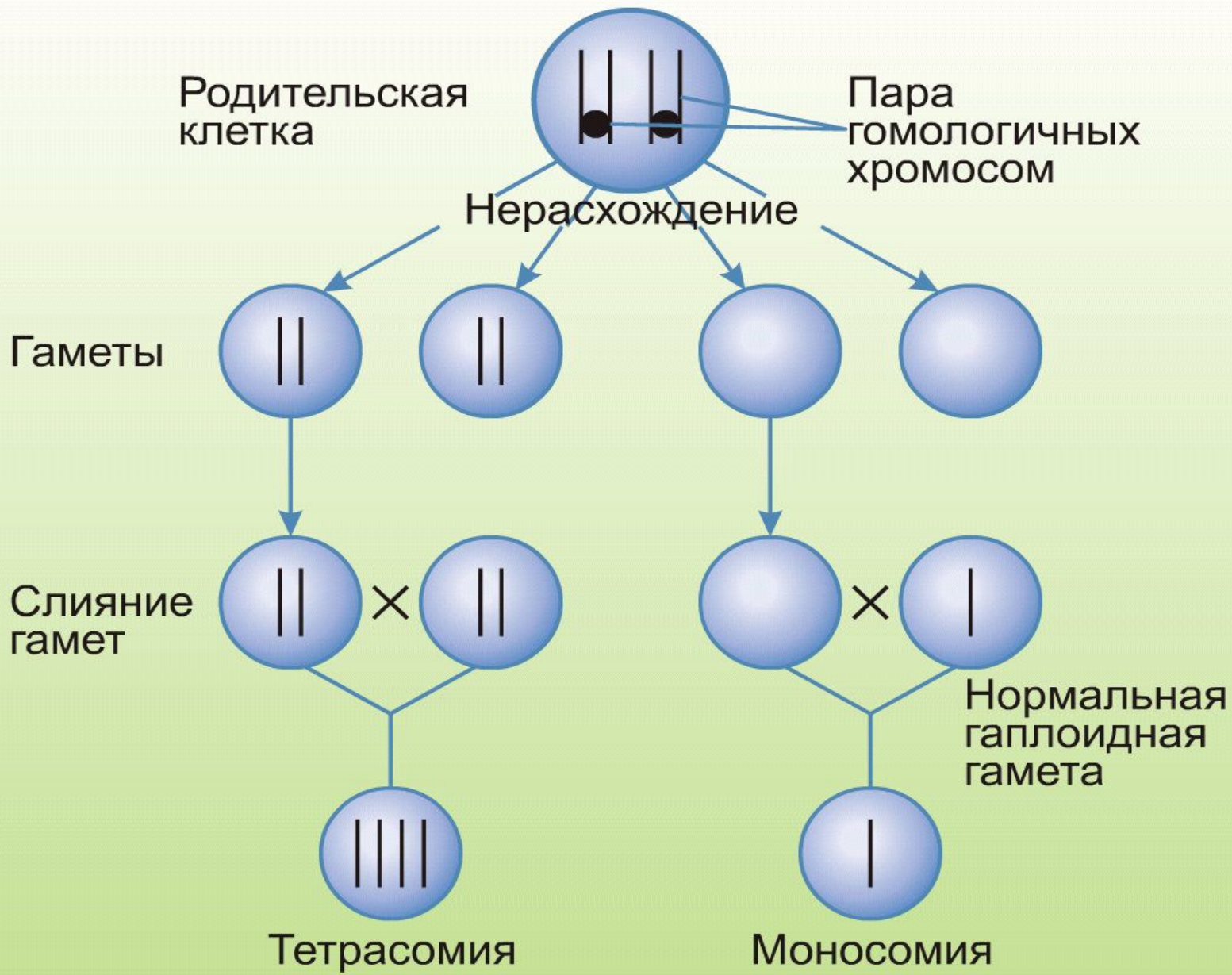
Геномные мутации. Гетероплоидия (анеуплоидия).

В этом случае *в генотипе или отсутствует какая-нибудь хромосома, или, наоборот, присутствует лишняя.* Чаще всего такие мутации возникают, если при образовании гамет в мейозе хромосомы какой-либо пары расходятся и обе попадают в одну гамету, а в другой гамете одной хромосомы не будет хватать. Как наличие лишней хромосомы, так и отсутствие ее чаще всего приводит к неблагоприятным изменениям в фенотипе.

Трисомия - синдромом Дауна.

Моносомия – синдром Шерешевского-Тернера.

Полисомия – несколько лишних хромосом, $2n + K$.



Одна из причин появления геномных мутаций - нарушение нормального хода мейоза.

Мутационная изменчивость

Геномные мутации. Полиплоидия.

Цветки капусты



Диплоиды, $2n$



Тетраплоиды, $4n$



Октоплоиды, $8n$

Частным случаем геномных мутаций является *полиплоидия*, т. е. кратное увеличение числа хромосом в клетках в результате нарушения их расхождения в митозе или мейозе. Соматические клетки таких организмов содержат $3n$, $4n$, $8n$ и т. п. хромосом в зависимости от того, сколько хромосом было в гаметам, образовавшим этот организм. Полиплоидия часто встречается у бактерий и растений, но очень редко — у животных.

Полиплоидны три четверти всех культивируемых человеком злаков. Если гаплоидный набор хромосом (n) для пшеницы равен 7, то основной сорт, разводимый в наших условиях, — мягкая пшеница — имеет по 42 хромосомы, т. е. $6n$.

Мутационная изменчивость

Цветки капусты



Диплоиды, $2n$

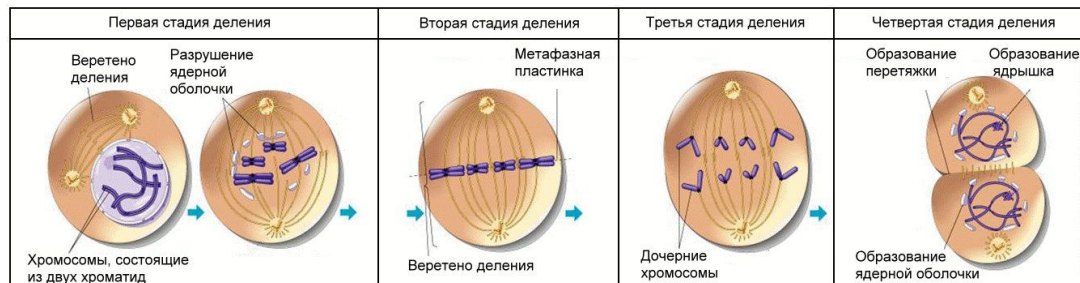


Тетраплоиды, $4n$



Октоплоиды, $8n$

Полиплоидами являются окультуренная свекла, гречиха и т. п. Как правило, растения-полиплоиды имеют повышенные жизнеспособность, размеры, плодовитость и т. п. В настоящее время разработаны специальные методы получения полиплоидов. Например, растительный яд из безвременника осеннего — *колхицин* — способен разрушать веретено деления при образовании гамет, в результате чего получаются гаметы, содержащие по $2n$ хромосом. При слиянии таких гамет в зиготе окажется $4n$ хромосом.



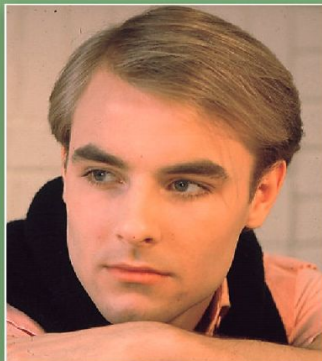
Мутационная изменчивость

Доминантные признаки

Рецессивные признаки



Полные губы.



Тонкие губы.

Доминантные признаки

Рецессивные признаки



Веснушки.



Отсутствие веснушек.

Подавляющее число мутаций *неблагоприятны или даже смертельны для организма, так как они разрушают отрегулированный на протяжении миллионов лет естественным отбором целостный генотип.*

Способностью к мутированию обладают все живые организмы. У каждой конкретной мутации есть какая-то причина, хотя в большинстве случаев мы ее не знаем. Однако общее количество мутаций можно резко увеличить, используя различные способы воздействия на организм.

Мутационная изменчивость

Частота мутаций – 1 на 100 000, или 1 на 1 млн. генов.

Факторы, вызывающие мутации, получили название *мутагенных*.

Во-первых, сильнейшим мутагенным действием обладает ионизирующее излучение. Радиация увеличивает число мутаций в сотни раз.

Во-вторых, мутации вызывают вещества, которые действуют, например, на ДНК, разрывая цепочку нуклеотидов. Есть вещества, действующие и на другие молекулы, но также дающие мутации. Например, *КОЛХИЦИН*, приводящий к одному из видов мутаций — полиплоидии.

В-третьих, к мутациям приводят и различные физические воздействия, например повышение температуры окружающей среды.



Сравнение модификаций и мутаций

Признак	Модификации	Мутации
Определение	Конкретные изменения признака, возникшие под влиянием факторов внешней среды	Случайно возникшие стихийные изменения генотипа
Суть явления	Прямое изменение признака	Изменение гена или хромосомы
Частота появления	Возникают массово	Единичны
Направленность	Характеризуются направленностью	Носят ненаправленный характер
Значение	Полезны, имеют приспособительное значение	Могут быть вредными, полезными, нейтральными
Могут ли наследоваться	Не наследуются	Наследуются

Подведем итоги:

Мутации:

Мутации — это изменения генотипа, происходящие под влиянием факторов внешней или внутренней среды.

Генные мутации:

Возникают при замене одного или нескольких нуклеотидов в пределах одного гена на другие. В результате в деятельности гена происходят изменения, синтезируется белок с измененной последовательностью аминокислот и, следовательно, с измененными свойствами, а в итоге какой-то признак организма будет изменен или утрачен.

Хромосомные мутации. Утрата:

Мутация, при которой отрывается концевая часть хромосомы и происходит потеря части генов.

Хромосомные мутации. Делеция:

Мутация, при которой из хромосомы удаляется ее средняя часть.

Хромосомные мутации. Дупликация:

Удвоение какого-нибудь ее участка. При этом часть генов будет встречаться в хромосоме несколько раз.

Подведем итоги:

Хромосомные мутации. Инверсия:

При инверсии хромосома разрывается в двух местах и получившийся фрагмент, повернувшись на 180° , снова встраивается в место разрыва.

Хромосомные мутации. Транслокация:

Перенос участка одной хромосомы к другой, ей не гомологичной. Например, были гены АБВГД, стали АБВГД12345.

Геномные мутации:

В этом случае в геноме или отсутствует какая-нибудь хромосома, или, наоборот, присутствует лишняя.

Полипloidия:

Частный случай геномных мутаций является полипloidия, т. е. кратное гаплоидному увеличение числа хромосом в клетках в результате нарушения их расхождения в митозе или мейозе.

Домашнее задание

- Изучить материал по теме «Генотипическая изменчивость»
- Подготовиться к написанию тестовой работы по теме
- Составить кроссворд по теме «Наследственная изменчивость» (не менее 10 вопросов и в распечатанном виде принести на урок)