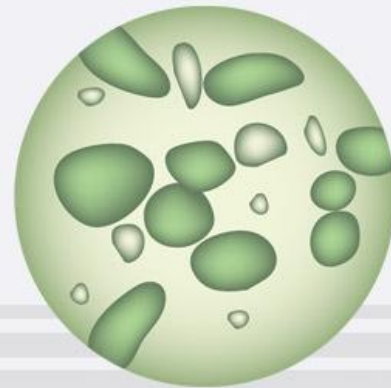


# Наследственная ИЗМЕНЧИВОСТЬ



9-10 класс

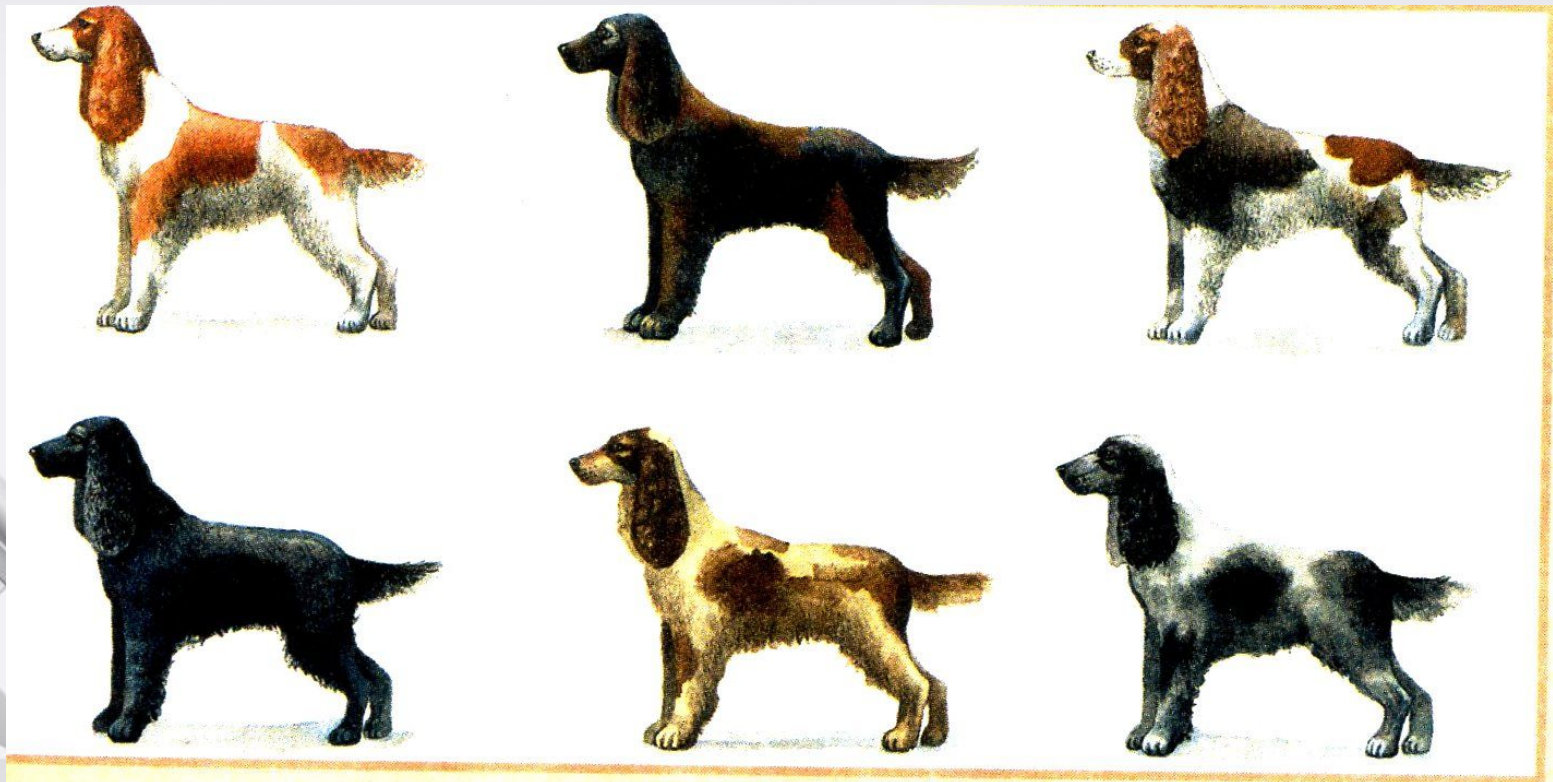
# Наследственная изменчивость

- Наследственная (генотипическая, неопределенная) изменчивость затрагивает генотип и передается по наследству
- Выделяют – **комбинативную** и **мутационную**



# Комбинативная изменчивость

- Появление новых комбинаций признаков у потомства по сравнению с родительскими формами.



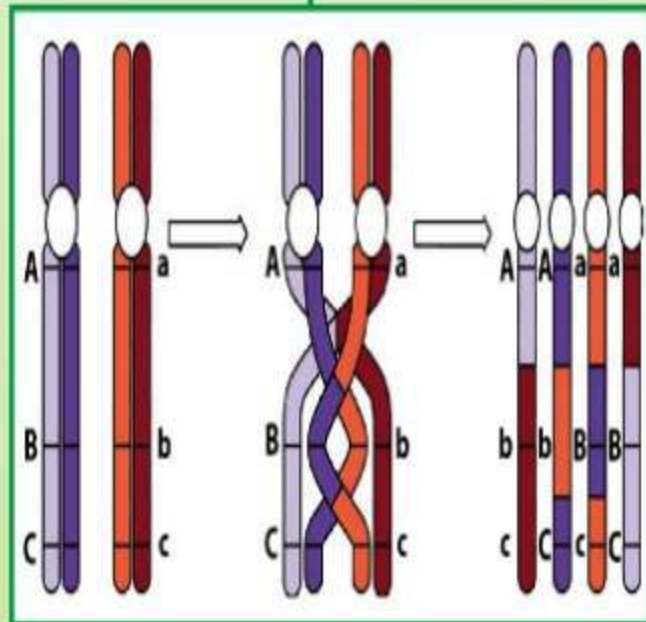
# Причины комбинативной изменчивости

1. Кроссинговер и независимое расхождение гомологичных хромосом в мейозе
2. Случайное сочетание признаков негомологичных хромосом после их расхождения в анафазе первого деления мейоза
3. Случайный подбор родительских пар
4. Случайная встреча гамет при оплодотворении – невозможно заранее предсказать, какой именно сперматозоид сольется с яйцеклеткой

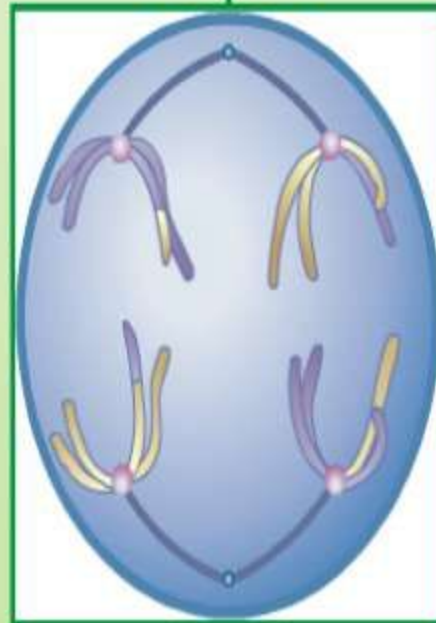


# Источники комбинативной изменчивости

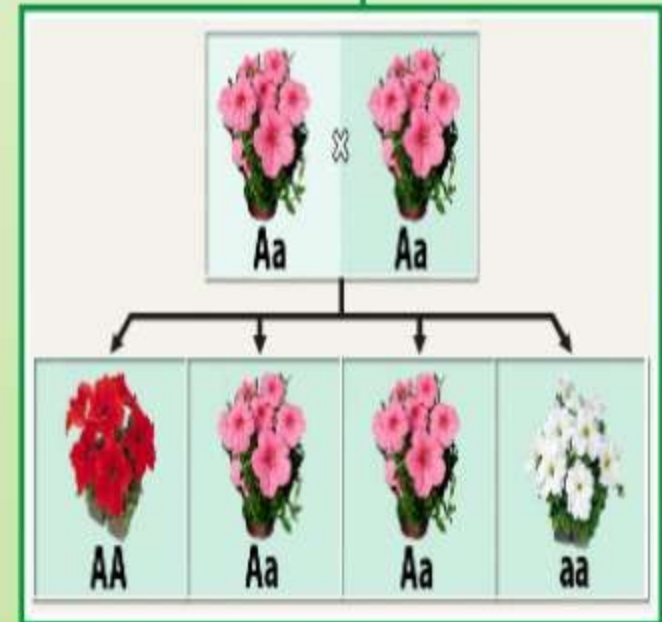
Конъюгация и  
кроссинговер



Случайное распределение  
хромосом при мейозе



Случайное сочетание  
гамет при оплодотворении





# Комбинативная изменчивость в ЭВОЛЮЦИИ

- Комбинативная изменчивость приводит к появлению многочисленных **новых комбинаций признаков**, что повышает **генетическую разнородность популяций** (в природе), а человек использует для выведения **новых сортов и пород** (в селекции)



Чистокровная верховая



Арабская



Русская рысистая



Орловская рысистая



Донская



Ахалтекинская



Тракененская



Новокиргизская



Буденновская



Карабаирская



Русская  
тяжеловозная



Советская  
тяжеловозная





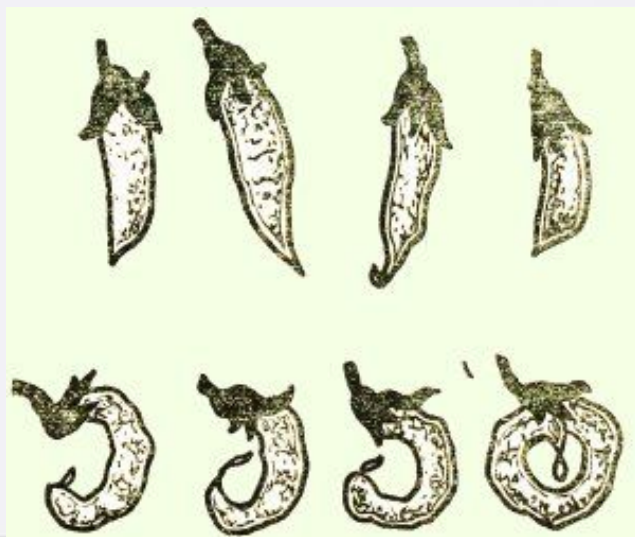
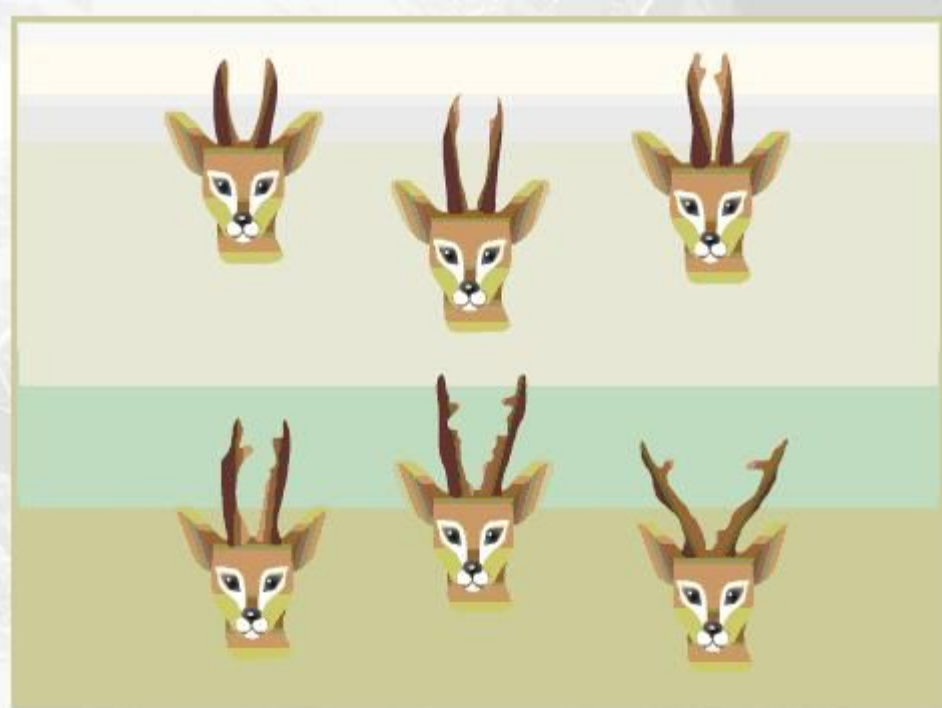
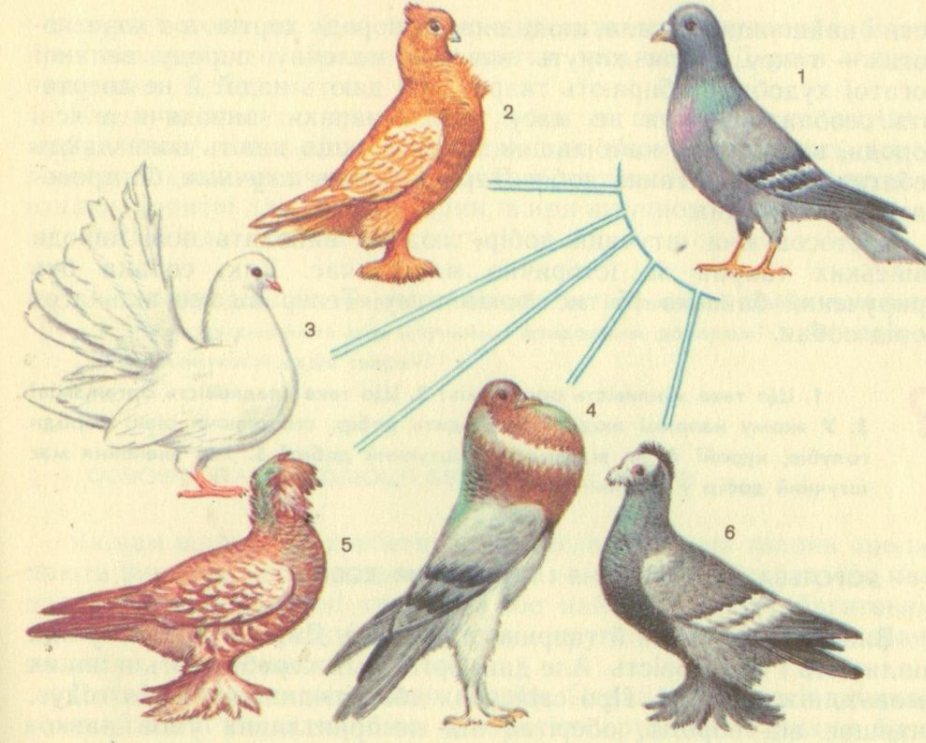
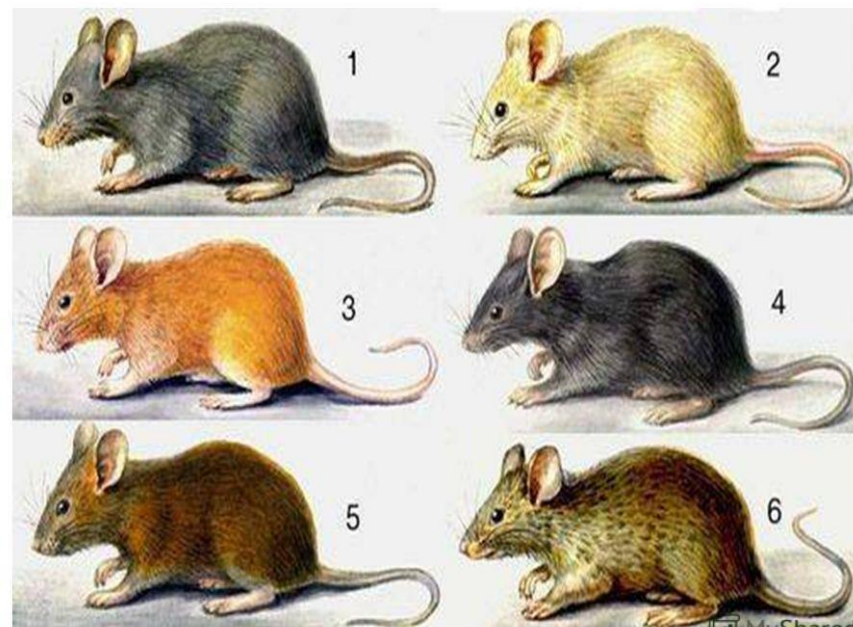


Рис. 2. Неопределенная изменчивость бобовых растений





# Мутационная изменчивость

- **Мутация** – это редкие, случайно возникшие, стойкие изменения генотипа, затрагивающие генотип целиком или его определенную часть
- Термин был предложен в 1901 г. Гуго де Фризом



Гуго де Фриз

# Особенности мутационной изменчивости

1. Изменения затрагивают генотип организма и наследуются
2. Изменения носят скачкообразный характер. Последовательности в изменении свойств не наблюдается, модификации отсутствуют
3. Изменения индивидуальны и возникают у единичных особей
4. Изменения не адекватны условиям окружающей среды и могут быть: полезными, вредными или нейтральными
5. Мутации могут привести к образованию новых признаков у организма или его гибели





# Классификация мутагенов

## МУТАГЕНЫ

```
graph TD; A[МУТАГЕНЫ] --> B[Физические]; A --> C[Химические]; A --> D[Биологические];
```

### Физические

ионизирующее  
излучение  
ультрафиолетовое  
излучение  
перепады  $t^{\circ}$   
влажность

### Химические

пестициды  
промышленные яды  
пищевые добавки  
лекарства  
токсины бактерий

Алколоиды,  
ароматические  
углеводы, соли тяжелых  
металлов, консерванты

### Биологические

ДНК и РНК  
вирусов  
невирусные  
паразитарные  
агенты  
(микоплазмы,  
бактерии,  
риккетсии и др.)



# Особенности мутагенов

1. Они универсальны
  2. Отсутствует нижний порог мутационного действия, то есть способны вызывать мутации в любых малых дозах
- Впервые как мутагены были использованы рентгеновские лучи на объекте - дрозофила
  - Благодаря мутагенам были получены новые сорта растений и штаммы микроорганизмов.



# Классификации мутаций

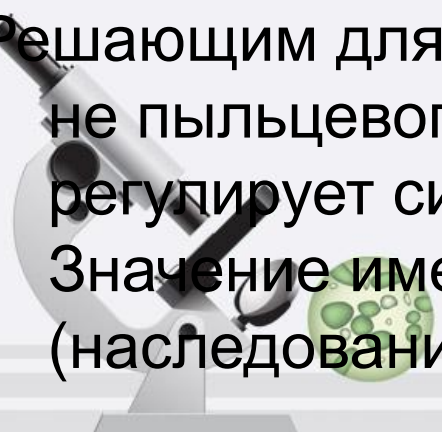
- **По степени приспособленности:**

1. Полезные
2. Вредные
3. Нейтральные

- **По локализации в клетке:**

1. Ядерные
2. Цитоплазматические – нарушения ДНК хлоропластов или митохондрий.

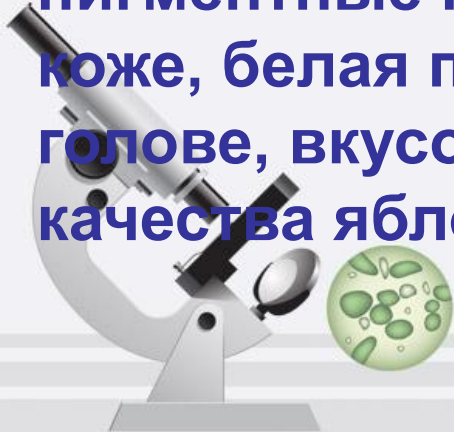
Решающим для окраски листьев является ДНК пластид, а не пыльцевого зерна. Митохондриальная ДНК регулирует синтез дыхательных пигментов в клетке. Значение имеет только митохондрии яйцеклетки (наследование по материнской линии)



# Классификации мутаций

## соматические

- Происходят в клетках тела и передаются потомству при бесполом или вегетативном размножении
- **Пятна на шкуре овец, пигментные пятна на коже, белая прядь на голове, вкусовые качества яблок, груш**



## генеративные

- Затрагивают половые клетки и передаются по наследству при половом размножении.
- По масштабу делятся на:
  1. Генные
  2. Хромосомные
  3. Геномные

# Генные (точковые мутации)

- Это изменение последовательности нуклеотидов внутри гена.
- Причины – выпадение, удвоение, вставка, замена или перестройка нуклеотидов.
- В результате изменяется порядок триплетов и синтез нормального белка невозможен

- Генные заболевания человека:

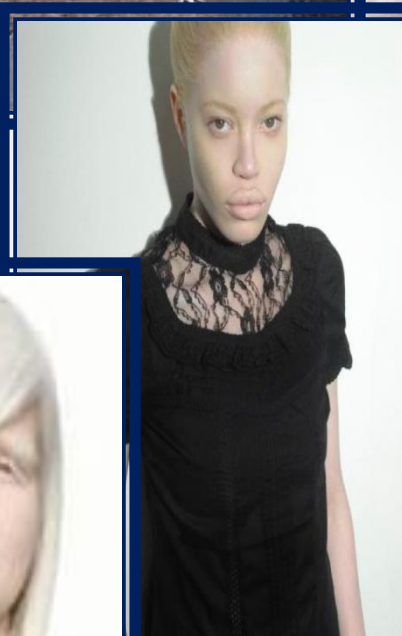
Серповидно-клеточная анемия, фенилкетонурия, дальтонизм, гемофилия, альбинизм, синдром Марфана, полидактилия, болезнь Гоше, подагра, болезнь Коновалова – Вильсона, муковисцидоз и т. д.

**Возникают новые аллели генов, что имеет значение для появления нового**



# Генная мутация.

Альбинизм (дефект синтеза клетками красящего вещества) обнаружен у европейцев, негров и индейцев; среди млекопитающих — у грызунов, хищных, приматов.



# Примеры генных мутаций



## Гемофилия

(несвёртываемость крови) – одно из самых тяжёлых генетических заболеваний, вызванных врождённым отсутствием в крови факторов свёртывания.

Родоначальницей считают королеву Викторию.

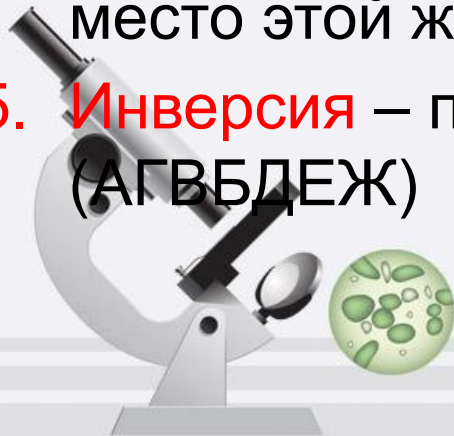


# Хромосомные мутации (абберрации)

- Это изменения структуры и строения хромосом
- Выделяют следующие виды хромосомных мутаций:

## АБВГДЕЖ – пример хромосомы

1. **Дупликация** – удвоение участка хромосом (АББВВГЕЖ)
2. **Делеция** – утрата хромосомного участка (АБЕЖ)
3. **Транслокация** – перенос участка одной хромосомы на другую не гомологичную (АБВГNMLP)
4. **Инсерция** – перенос участка одной хромосомы в другое место этой же хромосомы (ГДЕЖАБВ)
5. **Инверсия** – поворот хромосомы на 180 градусов (АГВБДЕЖ)





# Примеры хромосомных болезней у человека

- Синдром «кошачьего крика» – делеция в коротком плече 5 хромосомы
- Синдром Вольфа-Хиршхорна – делеция короткого плеча 4 хромосомы
- Опухоль Вильмса – рак почек из-за микроделеции 13 хромосомы
- Ретинобластома – это злокачественная опухоль сетчатки, которая также встречается у детей из-за микроделеции 15 хромосомы





## **Синдром Вольфа-Хиршхорна**

*Этот синдром встречается значительно реже – 1 случай на 100 000 рождений. Обусловлен он делецией одного из сегментов короткого плеча четвертой хромосомы.*



MyShared

## **Синдром «кошачьего крика»**

*Это заболевание было открыто в 1963 году. Возникает оно из-за частичной моносомии по короткому плечу хромосомы 5, обусловленной делецией. Один из 45 000 детей рождается с этим синдромом.*



MyShared

# Геномные мутации

- Это изменение числа хромосом

1. **Полиплоидия** – кратное увеличению числа хромосом.

$3n$  – триплоид,  $4n$  – тетраплоид,  $5n$  – пентаплоид и т.д. Чаще встречается у растений.

2. **Анеуплоидия** – это увеличение или уменьшение диплоидного набора хромосом на 1 хромосому.

**Синдром Дауна** 47 хромосом (три 21 хромосомы)



# Анеуплоидия

**Синдром Патау** – трисомия по 13-й хромосоме, характеризуется множественными пороками развития, идиотией, часто — полидактилия, нарушения строения половых органов, глухота; практически все больные не доживают до одного года;

**Синдром Эдвардса** — трисомия по 18-й хромосоме, нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие, глазные щели узкие и короткие, ушные раковины деформированы; 60% детей умирают в возрасте до 3 месяцев, до года доживают лишь 10%, основной причиной служит остановка дыхания и нарушение работы сердца.







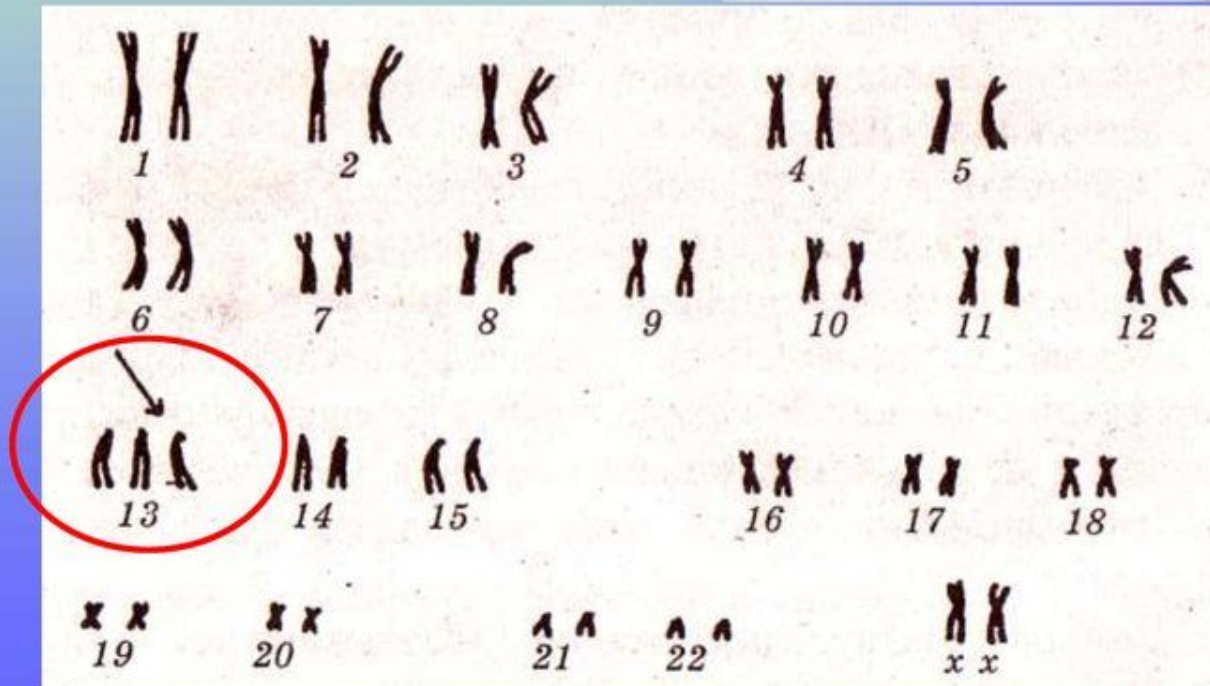
Синдром Дауна  
- в среднем  
наблюдается  
один случай на  
700 родов



Дети с характерными чертами, присущими синдрому Дауна (эпикантус, плоское лицо, открытый рот, увеличенный язык, маленький нос и т. д.)

# Синдром Патáу

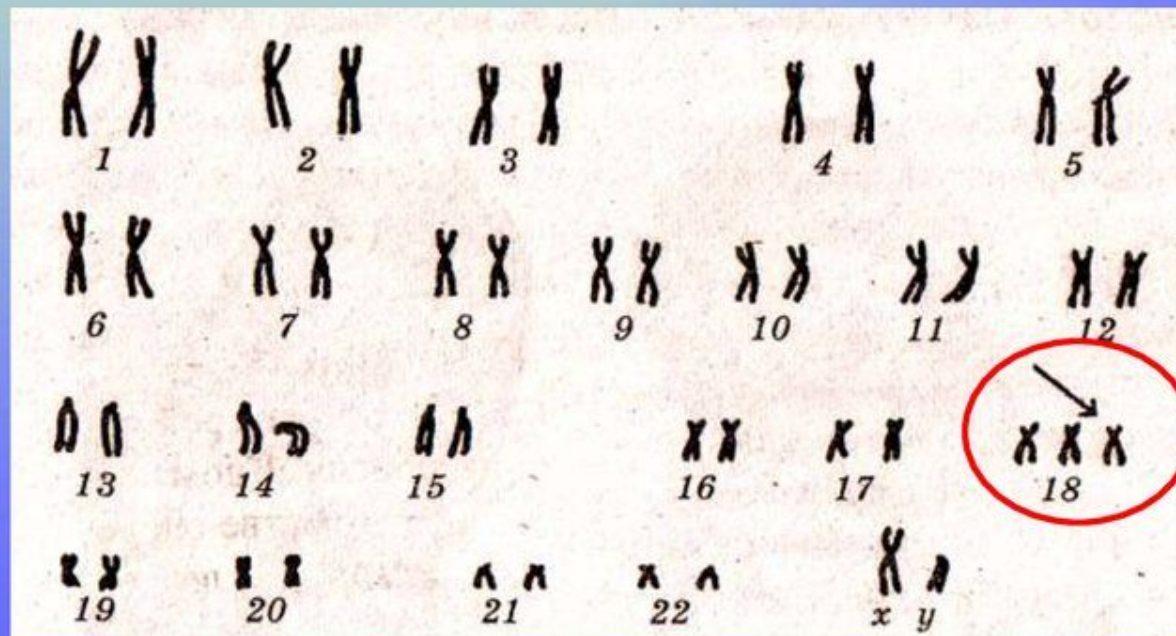
- Генотип  
 $47,XY,+13$  или  $47,XX,+13$
- Частота встречаемости  
1 на 6000 новорожденных
- Описан Эразмусом Бартолином в 1957 и Клаусом Патау в 1960





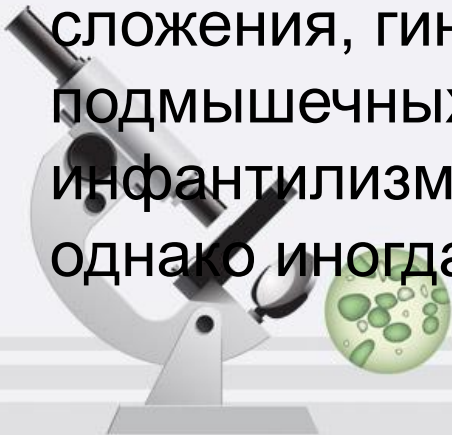
# Синдром Эдвардса

- Генотип **47,XY,+18** или **47,XX,+18**
- Частота встречаемости 1 на 7000 новорожденных
- Описан в 1960 году Джоном Эдвардсом



# Болезни связанные с нарушением числа половых хромосом

- **Синдром Шерешевского — Тёрнера** — отсутствие одной X-хромосомы у женщин (45 X0) вследствие нарушения расхождения половых хромосом; к признакам относится низкорослость, половой инфантилизм и бесплодие, различные соматические нарушения (микрोगнатия, короткая шея и др.);
- **Синдром Клайнфельтера** — полисомия по X-хромосомам у мальчиков (47, XXУ), признаки: евнухоидный тип сложения, гинекомастия, слабый рост волос на лице, в подмышечных впадинах и на лобке, половой инфантилизм, бесплодие; умственное развитие отстает, однако иногда интеллект нормальный.



# Болезни связанные с нарушением числа половых хромосом

- **Полисомия по X-хромосоме** — включает трисомию (кариотип 47, XXX), тетрасомию (48, XXXX), пентасомию (49, XXXXX), отмечается незначительное снижение интеллекта, повышенная вероятность развития психозов и шизофрении с неблагоприятным типом течения;
- **Полисомия по Y-хромосоме** — как и полисомия по X-хромосоме, включает трисомию (кариотип 47, XYY), тетрасомию (48, XYYY), пентасомию (49, XYYYY), клинические проявления также схожи с полисомией X-хромосомы;



# Геномные мутации

3. **Гаплоидия** – это уменьшение числа хромосом в соматических клетках до гаплоидного, т.е. вдвое. Чаще всего встречается у растений.

Они характеризуются более мелкими размерами, пониженной жизнеспособностью и бесплодием

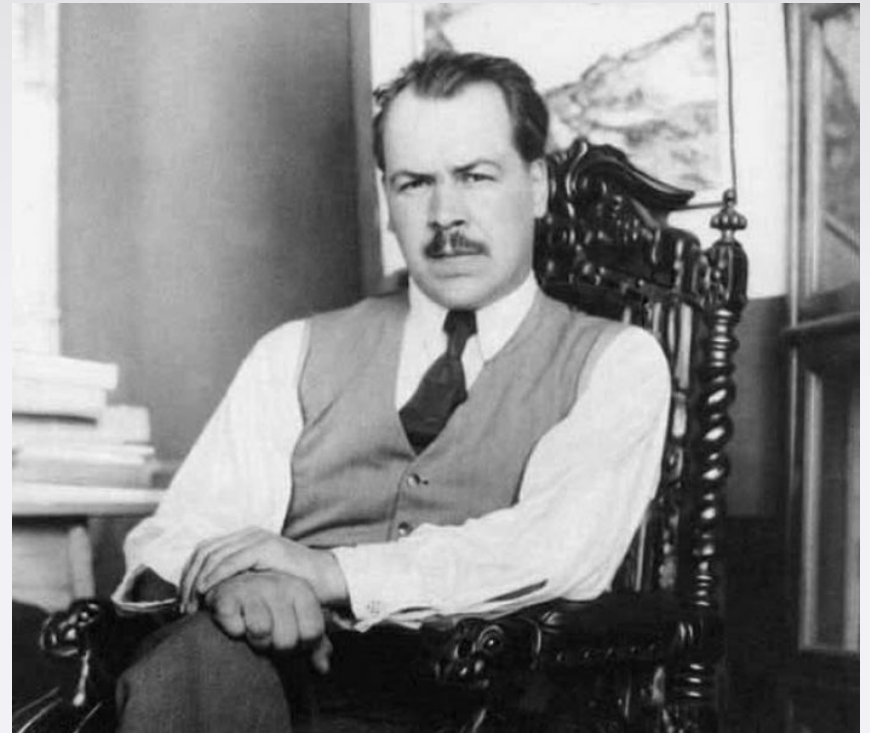




# Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости

Вывел Николай Иванович Вавилов, изучая близкородственные виды злаковых культур.

Установил, что у многих видов этого семейства имеются одинаковые наследственные изменения

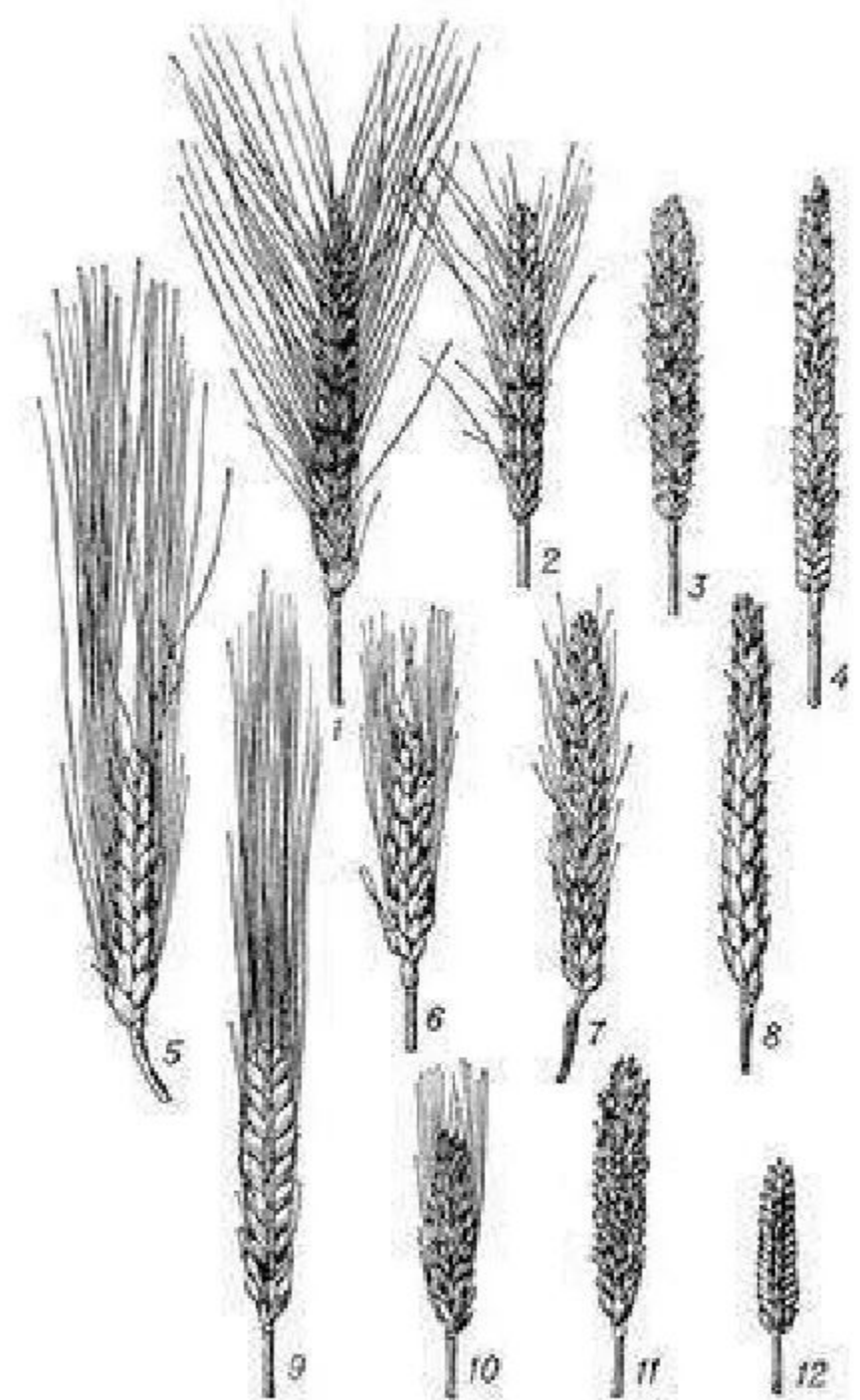




# Закон Вавилова:

1

"Виды и роды, генетически близкие, характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости с такой правильностью, что, зная ряд форм в пределах одного вида, можно предвидеть нахождение параллельных форм у других видов и родов."



## Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости

2. Чем ближе генетически в общей системе расположены роды и виды, тем полнее тождество в рядах их изменчивости

3. Целые семейства растений характеризуются определенным циклом изменчивости, проходящей через все роды, составляющие семейство.

Наследственное варьирование признаков			Рожь	Пшеница	Ячмень	Овес	Просо	Сорго	Кукуруза	Рис	Пырей
Зерно	Окраска	Черная	+	+	+	-	-	+	+	+	+
		Фиолетовая	+	+	+	-	-	+	+	+	-
	Форма	Округлая	+	+	+	+	+	+	+	+	+
		Удлиненная	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Биологические признаки	Образ жизни	Озимые	+	+	+	+	+	+	+	+	
		Яровые	+	+	+	+	+	+	+	+	

Примечание. Знак "+" означает наличие наследственных форм, обладающих указанным признаком.