

# Закономерности наследственной изменчивости

# ФОРМЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ

ненаследственная

наследственная

Модификационная  
изменчивость

Мутационная  
изменчивость

Комбинативная  
изменчивость

## **Комбинативная изменчивость**

проявляется в том, что потомки, которые образуются при половом размножении, несколько отличаются друг от друга и от своих родителей



**де Фриз Гуго**

**1848–1935**

Нидерландский ботаник и генетик, один из основателей учения об изменчивости и эволюции, провёл первые систематические исследования мутационного процесса

**Мутация** — изменение наследственных свойств организма, возникающее в результате случайного или искусственно вызванного нарушения в молекуле ДНК, структуре хромосомы или числе хромосом.

## Ошибки репликации ДНК

Ошибки при удвоении (репликации) ДНК — обычные причины мутаций. Такие ошибки происходят в любой клетке. В норме эти ошибки устраняются системой репарации ДНК: ферменты вырезают фрагмент «неправильной» ДНК и заменяют новым

Цепи исходной ДНК

Матричная ДНК

Новые цепи

ошибка



## Причины мутаций

Мутации возникают под действием факторов, которые увеличивают число ошибок при синтезе ДНК и нарушают работу системы репарации. Эти факторы называют мутагенными

### Мутагенные факторы

#### Физические мутагены

- Ионизирующее излучение
- Ультрафиолетовое излучение
- Высокая температура

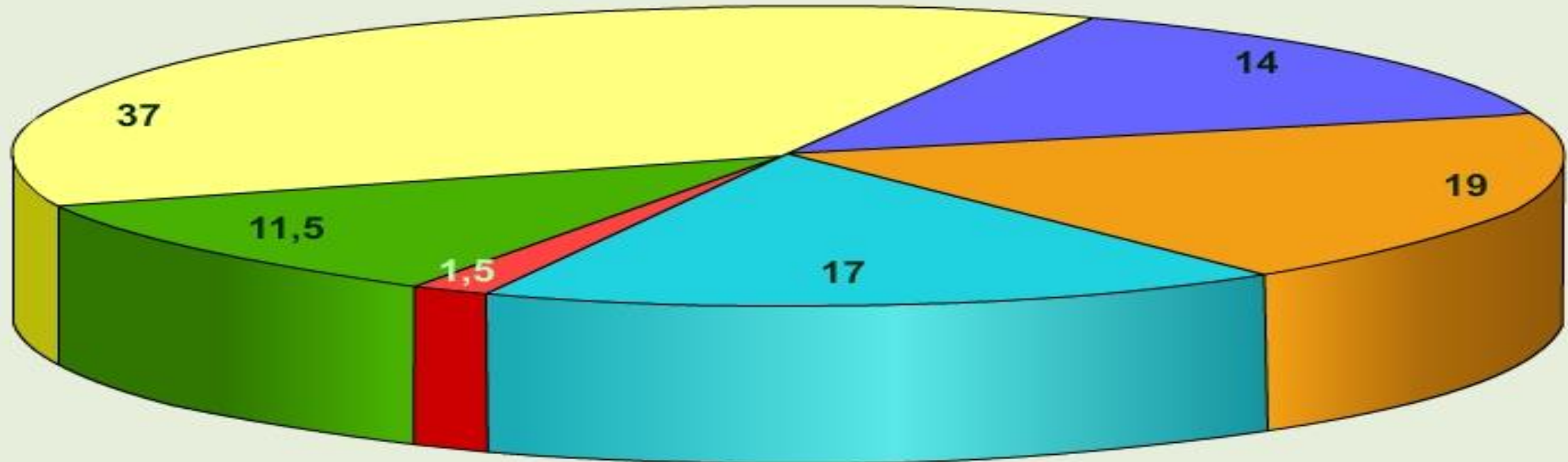
#### Химические мутагены

- Сильные окислители или восстановители (активные формы кислорода)
- Пестициды (гербициды, фунгициды)
- Продукты переработки нефти
- Органические растворители
- Алкоголь
- Никотин

#### Биологические мутагены

- Вирусы (краснуха, корь, грипп)

# Дозы ионизирующего излучения, получаемые человеком из различных источников, %



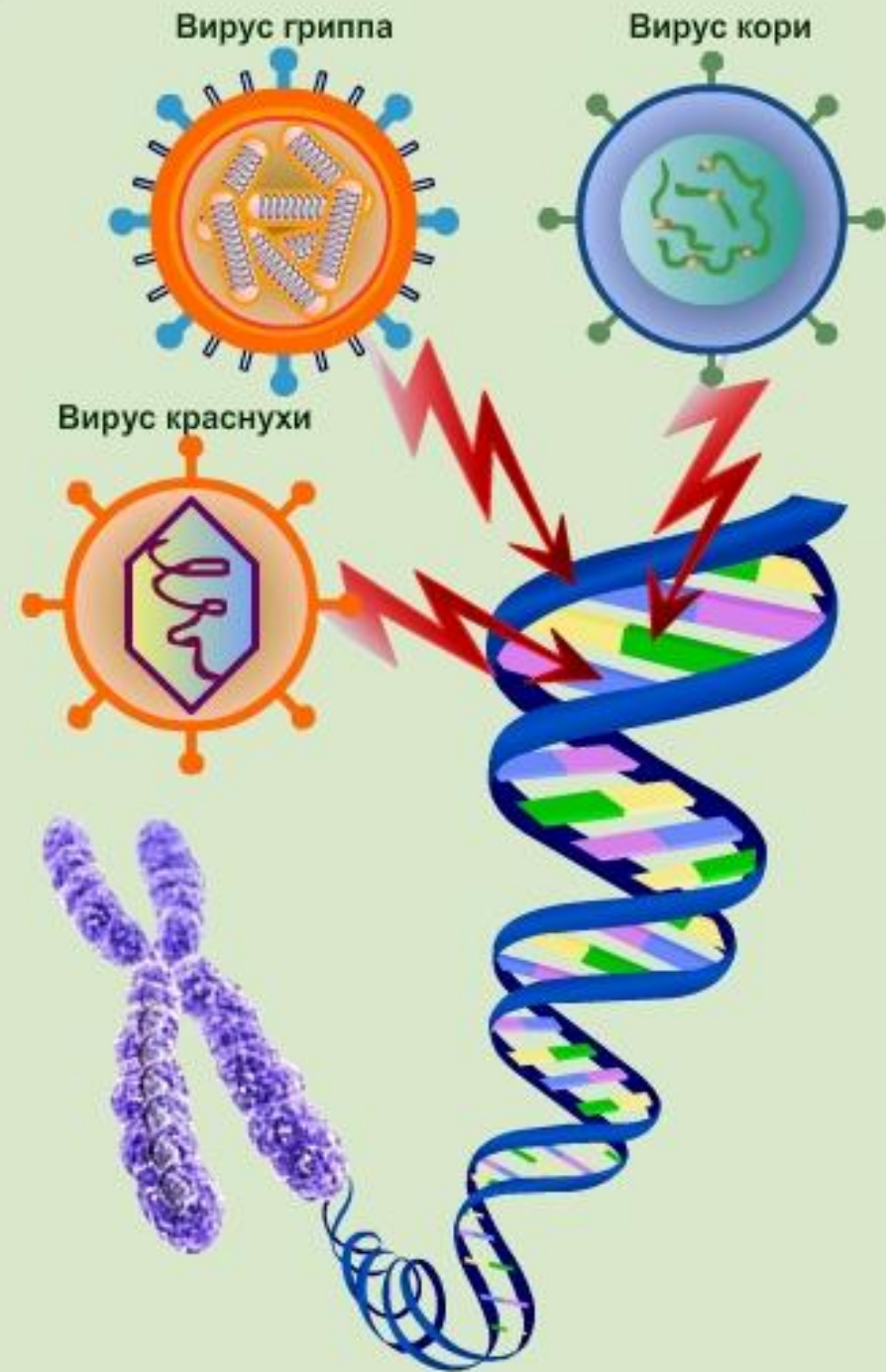


# Мутагенные факторы

| Вид                    | Мутагены  |
|------------------------|---|
| Физические мутагены    | <ul style="list-style-type: none"><li>• Ионизирующее излучение</li><li>• Ультрафиолетовое излучение</li><li>• Высокая температура</li></ul>   |
| Химические мутагены    | <ul style="list-style-type: none"><li>• Сильные окислители или восстановители (например, активные формы кислорода)</li><li>• Пестициды (например, гербициды, фунгициды)</li><li>• Продукты переработки нефти</li><li>• Органические растворители</li><li>• Алкоголь</li><li>• Никотин</li></ul> |
| Биологические мутагены | <ul style="list-style-type: none"><li>• Вирусы (например, краснуха, корь, грипп)</li></ul>  |

# Примеры биологических мутагенов

- Вирус — это молекула нуклеиновой кислоты (ДНК или РНК), одетая белковой оболочкой. Попав в клетку, геном вируса встраивается в ДНК хозяина и начинает размножаться. При этом вирус может захватить часть гена хозяина и впоследствии встроить его в ДНК нового хозяина.. Появление в геноме новой последовательности нуклеотидов есть не что иное, как мутация. Среди вирусов с доказанными мутагенными свойствами вирусы гриппа, кори и краснухи.



**Мутаген** — химическое вещество, физический фактор и биологический объект, вызывающий мутации.

## Типы мутаций

### Мутации

#### Полезные

В популяциях насекомых, которые с инсектицидами не встречались обнаруживаются мутации защиты. В то время, когда насекомые не сталкивались с инсектицидами, эти мутации были нейтральными. Но как только стали применяться инсектициды — эти мутации стали не просто полезными, они стали ключевыми для выживания.

#### Нейтральные

Нейтральными называются мутации, которые никак не сказываются на фенотипе. Примером таких мутаций может служить замена нуклеотидов, которые не меняют смысла кодонов. Например, аминокислота аланин кодируется триплетами ГЦУ, ГЦЦ, ГЦА и ГЦГ. Если в результате мутации ГЦУ превращается в ГЦЦ, то белок, синтезированный по изменённой программе, остается тем же самым.

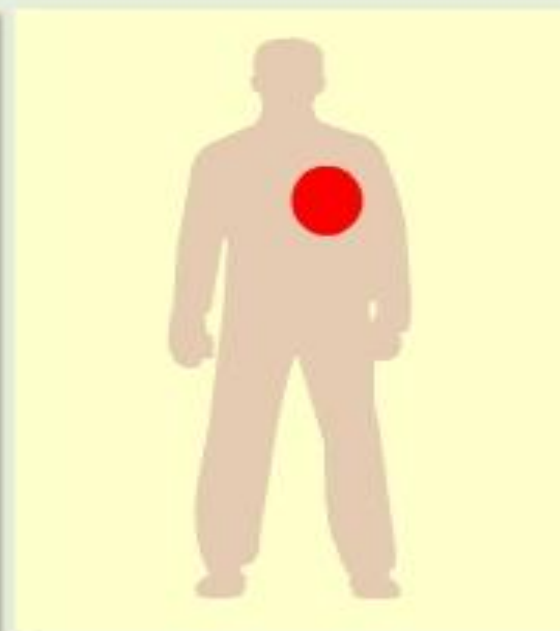
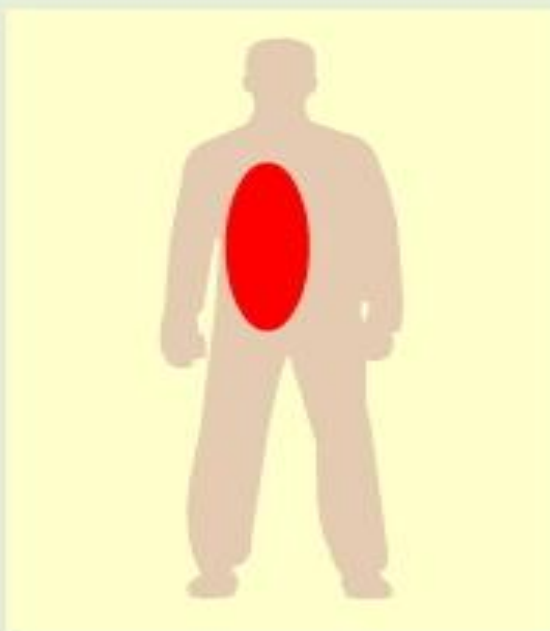
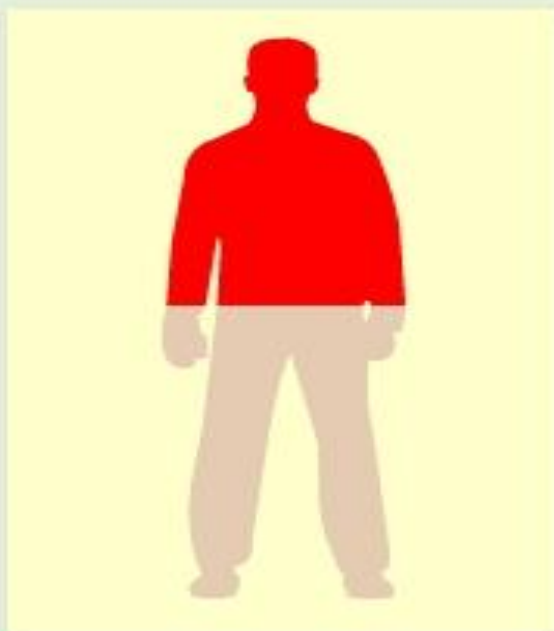
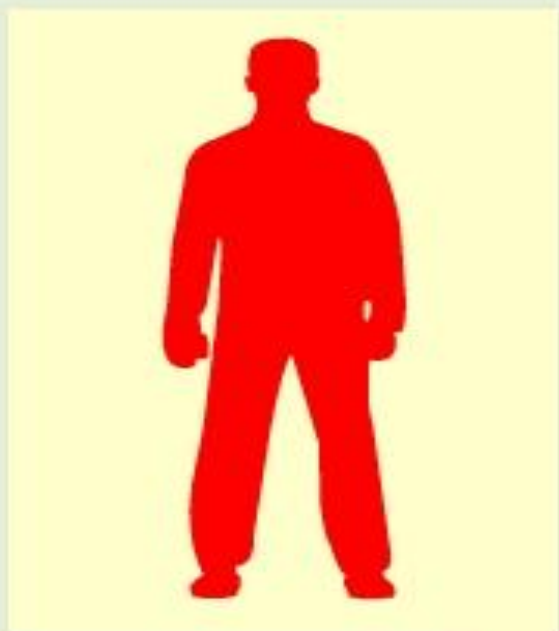
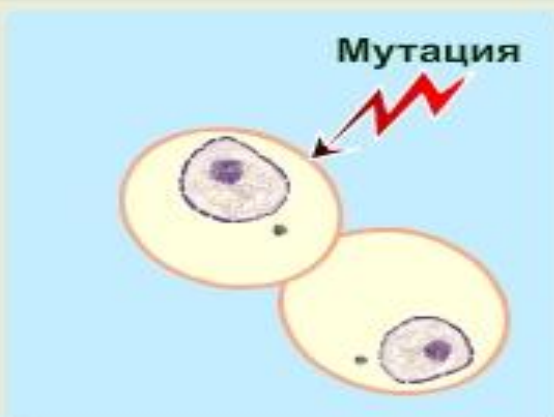
#### Вредные

Если мутация изменяет смысл кодона, при этом одна аминокислота заменяется другой, это может привести к изменению свойств белка. Большинство мутаций такого рода оказывается вредными. Они нарушают скоординированное в ходе предшествующей эволюции взаимодействие генетических программ в развивающемся организме, и приводят либо к его гибели, либо к тем или иным отклонениям в развитии.

**Соматические мутации — мутации, возникающие в клетках тела и не передающиеся потомкам при половом размножении.**

## Последствия соматических мутаций

Последствия мутаций соматических клеток человека на разных стадиях эмбриогенеза




Степень поражения организма клонами мутантных клеток

**Генные мутации — изменения в  
последовательности нуклеотидов ДНК**

## Виды генных мутаций

### Генные мутации



```
graph TD; A[Генные мутации] --- B[Замена одного или нескольких нуклеотидов на другие]; A --- C[Изменение порядка чередования нуклеотидов]; A --- D[Потеря нуклеотидов]; A --- E[Удвоение нуклеотидов]; A --- F[Вставка нуклеотидов];
```

The diagram is a hierarchical flowchart. At the top is a yellow box labeled 'Генные мутации'. A vertical orange line descends from this box and meets a horizontal orange line. From this horizontal line, three vertical orange lines descend to three separate yellow boxes: 'Потеря нуклеотидов' on the left, 'Удвоение нуклеотидов' in the center, and 'Вставка нуклеотидов' on the right. Additionally, two vertical orange lines descend from the horizontal line to two more yellow boxes: 'Замена одного или нескольких нуклеотидов на другие' on the left and 'Изменение порядка чередования нуклеотидов' on the right.

Замена одного или нескольких нуклеотидов на другие

Изменение порядка чередования нуклеотидов

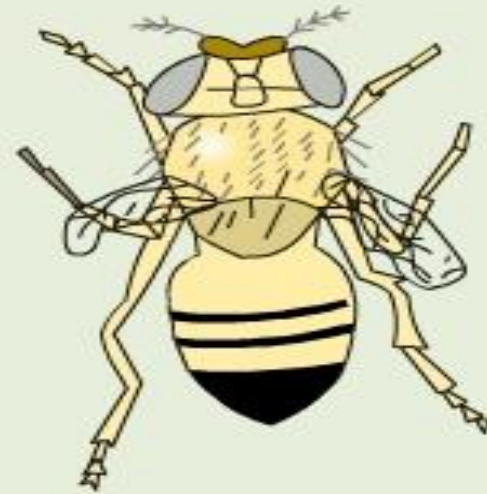
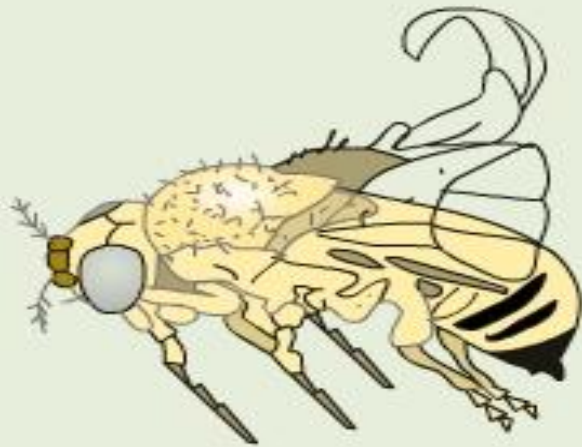
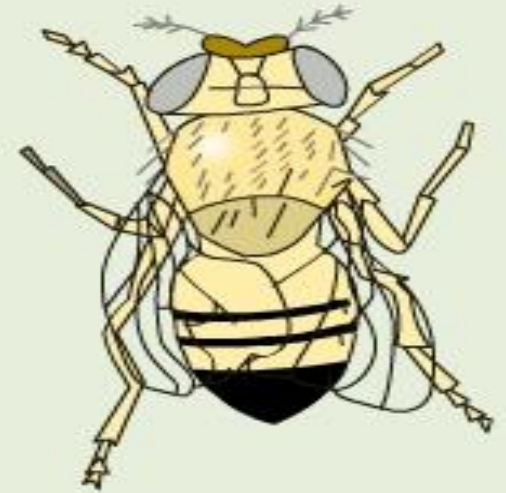
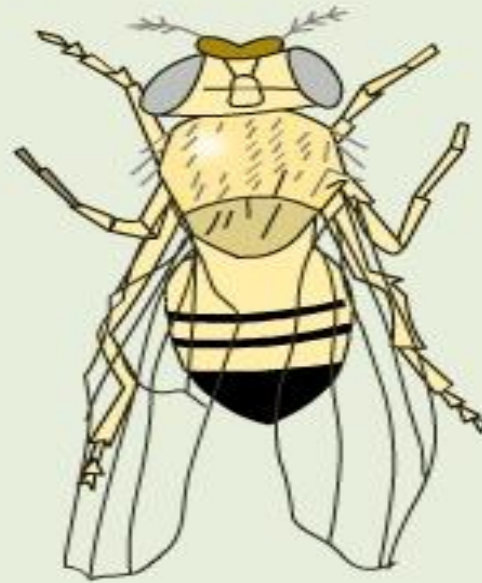
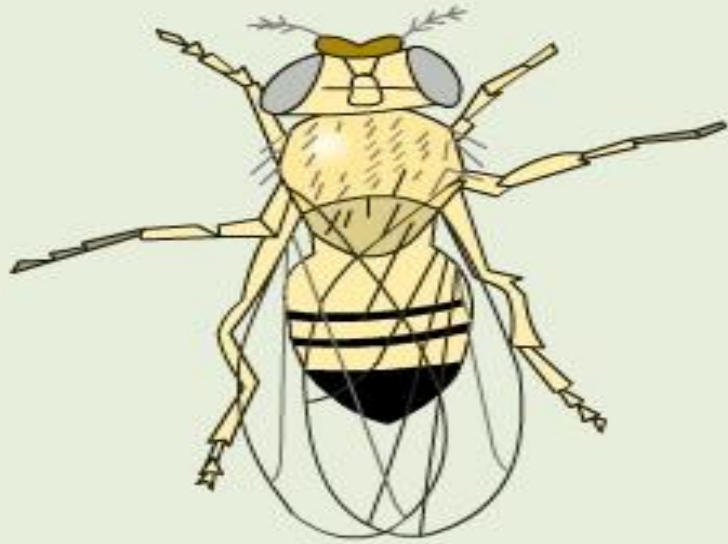
Потеря нуклеотидов

Удвоение нуклеотидов

Вставка нуклеотидов



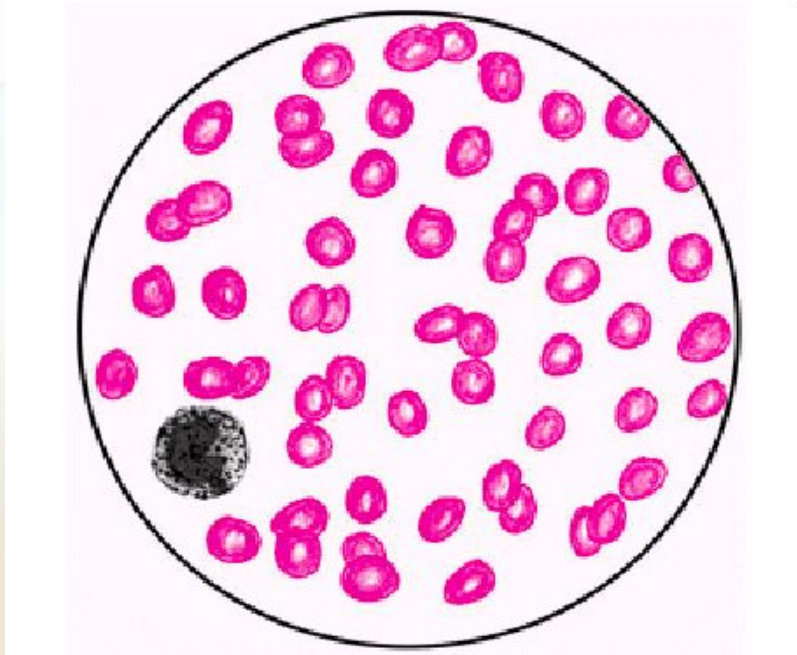
## Мутации крыльев дрозофилы



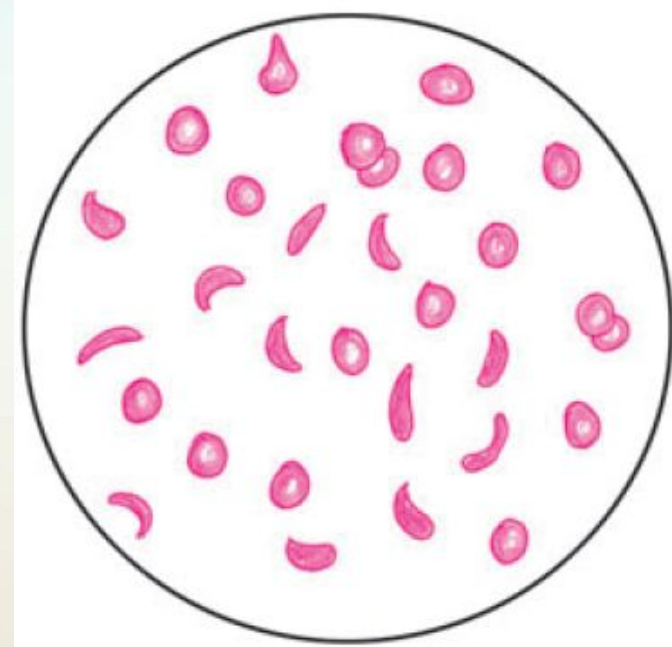
# Примеры генных мутаций

- Альбинизм
- Серповидно-клеточная анемия
- Одаренность
- Поведенческие акты
- Изменение морфологии, биохимии

# Генные мутации □ генные наследственные заболевания



**Нормальные эритроциты  
под микроскопом**



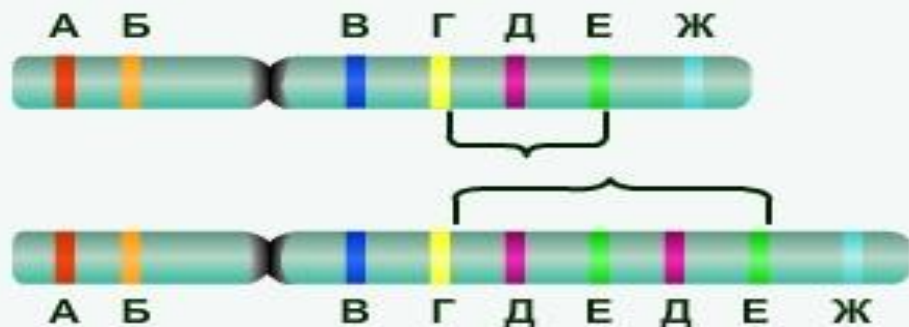
**Формы эритроцитов при  
серповидноклеточной  
анемии**

**Хромосомные мутации** — изменения в структуре хромосом, связанные с потерей участка, его поворотом на  $180^\circ$ , удвоением или переносом на негомологичную хромосому

# Примеры мутаций хромосом

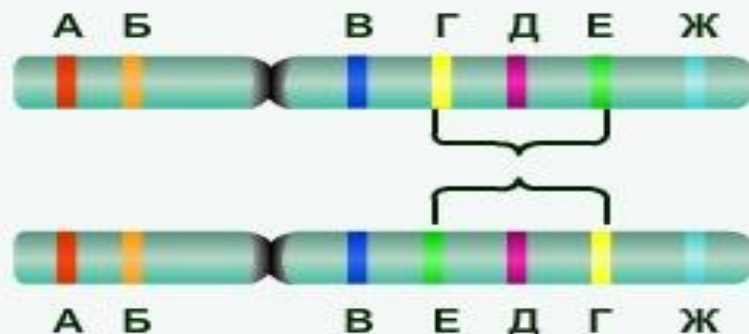
## Основные типы хромосомных перестроек

### Дупликация



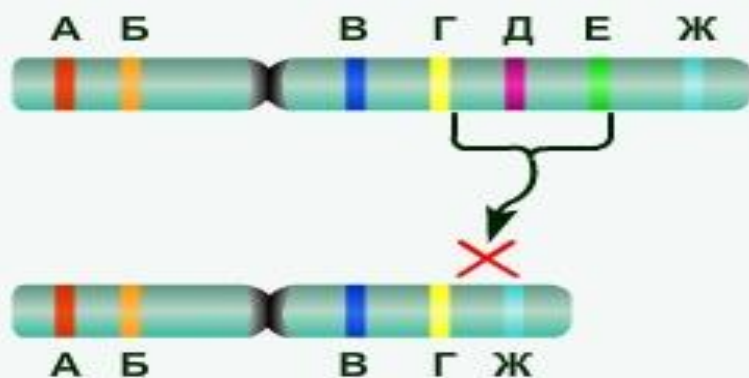
Удвоение сегмента

### Инверсия



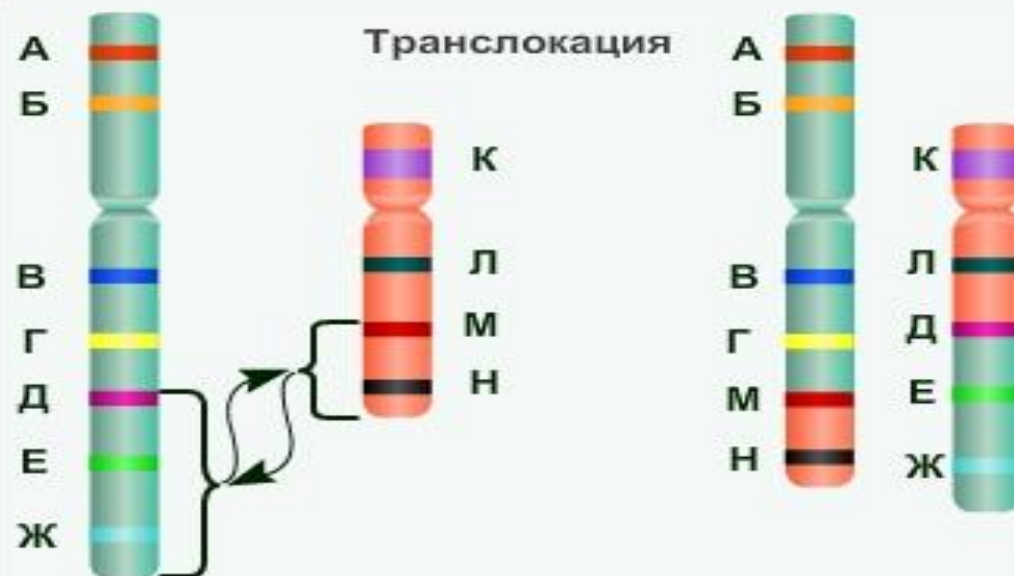
Переворот сегмента

### Делеция



Утрата сегмента

### Транслокация



Перенос сегмента на другую хромосому

# Примеры структурных мутаций хромосом

- Пороки развития головного мозга, опорно-двигательной системы, сердечно-сосудистой, мочеполовой
- Умственная отсталость разной степени в сочетании с физическим недоразвитием
  - Первичное бесплодие

# Геномные мутации – нарушения числа хромосом

# Заболевания, связанные с изменением числа хромосом

|                      | Синдром Дауна  | Синдром Шерешевского – Тёрнера   | Синдром Клайнфельтера  |
|----------------------|--|--|--|
| Причина              | Трисомия по 21-й хромосоме   | Утрата одной половой хромосомы, генотип X0   | Наличие лишней X-хромосомы у мужчин, генотип XXУ   |
| Характерные симптомы | Плоское лицо, монголоидный разрез глаз, открытый рот, аномалии зубов, короткий нос и другие. Имеются пороки сердца и желудочно-кишечного тракта. Характерна умственная отсталость. Дети с синдромом Дауна очень ласковые, внимательные и послушные | Отставание в физическом развитии, недоразвитость женских половых органов, интеллект сохранён | Высокий рост, длинные конечности, развитие вторичных половых признаков по женскому типу, слабоумие |



# Частота возникновения мутаций

- Частота мутаций возрастает если действие мутагена сильнее и продолжительнее
- Для мутагенов не существует нижнего предела их действия
- Средняя частота мутирования-  $10^{-5}$  на один локус ( для человека )
- Средняя для всех-  $10^{-4}$  –  $10^{-6}$  мутаций на один локус за поколение
- Полезные мутации возникают очень редко- 1 на 100 тысяч

# Характеристика мутационной изменчивости

| Свойства мутационной изменчивости                  | Характеристика  |
|--|---|
| 1. Можно ли её считать определённой изменчивостью? | Нет, воздействие мутагенов приводит к самым разным мутациям               |
| 2. Можно ли её считать групповой изменчивостью?    | Нет, это индивидуальная изменчивость                                      |
| 3. Влияние на генотип                              | Эта изменчивость приводит к изменению или генома, или хромосом, или генов |
| 4. Влияние на фенотип                              | Часто мутации проявляются фенотипически                                   |

| Свойства мутационной изменчивости    | Характеристика   |
|--------------------------------------|--|
| 5. Наследование полученных изменений | Если мутации генеративные, то наследуются                                  |
| 6. Значение для организма            | Полезные мутации помогают выжить, вредные — снижают жизнеспособность особи |
| 7. Значение для вида                 | Основной поставщик наследственной изменчивости для естественного отбора    |

# Значение мутаций в природе

- Материал для естественного и искусственного отбора
- Рецессивные мутации в гетерозиготном состоянии резерв наследственной изменчивости
- Широко используются в селекции растений и микроорганизмов
- Используются при разработке методов борьбы с вредителями