

Биологическая изменчивость

Изменчивость наследственного
материала

- **Генетика - наука, изучающая два основных явления, присущих для всех живых организмов: наследственность – с одной стороны, изменчивость – с другой.**

Биологическая изменчивость

- **– это свойство организма, связанное с его способностью приобретать новые признаки и свойства и терять старые.**

Типы изменчивости

Изменчивость

Ненаследственная
(фенотипическая)
(определенная)

Наследственная
(генотипическая)
(неопределенная)

Модификационная

Онтогенетическая

Комбинативная

Мутационная

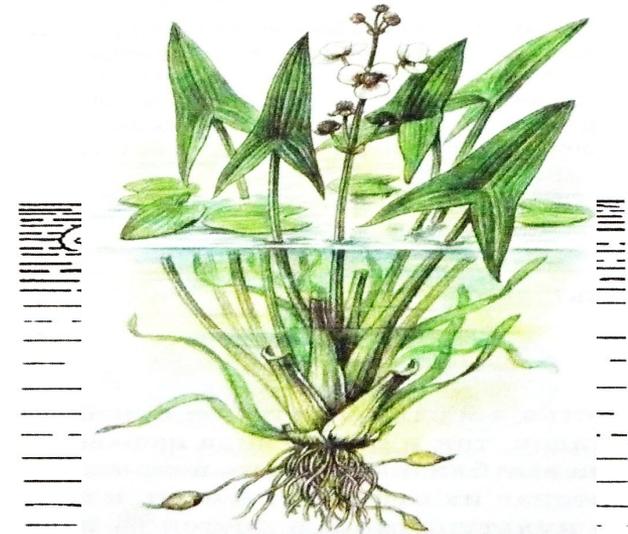
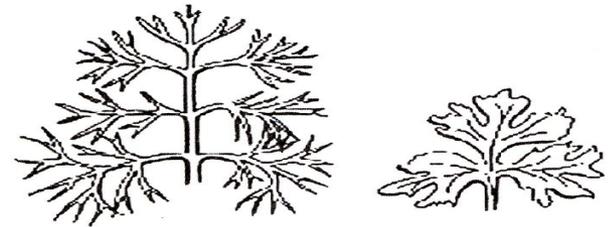
Ненаследственная изменчивость

Модификационная изменчивость

- **Обусловлена тем, что организмы со сходными генотипами живут и развиваются в очень разнообразных и постоянно меняющихся условиях среды.**

Модификационная изменчивость (примеры)

- Морфология листьев у растений водяной лютик и стрелолист зависит от того, в какой среде (воздушной или подводной) они развиваются.

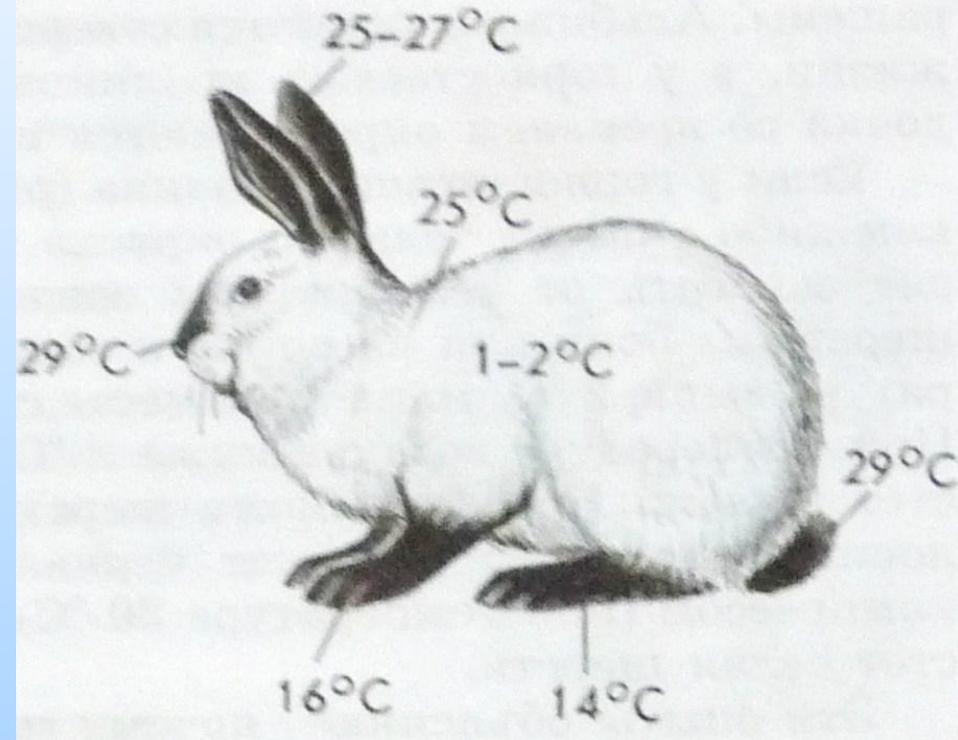


Варьирование морфологии листьев в зависимости от условий произрастания [Гершензон, 1983. С. 242–243].

Вверху — водяной лютик (слева — водные листья, справа — воздушные). Внизу — стрелолист с надводными, плавающими и подводными листьями

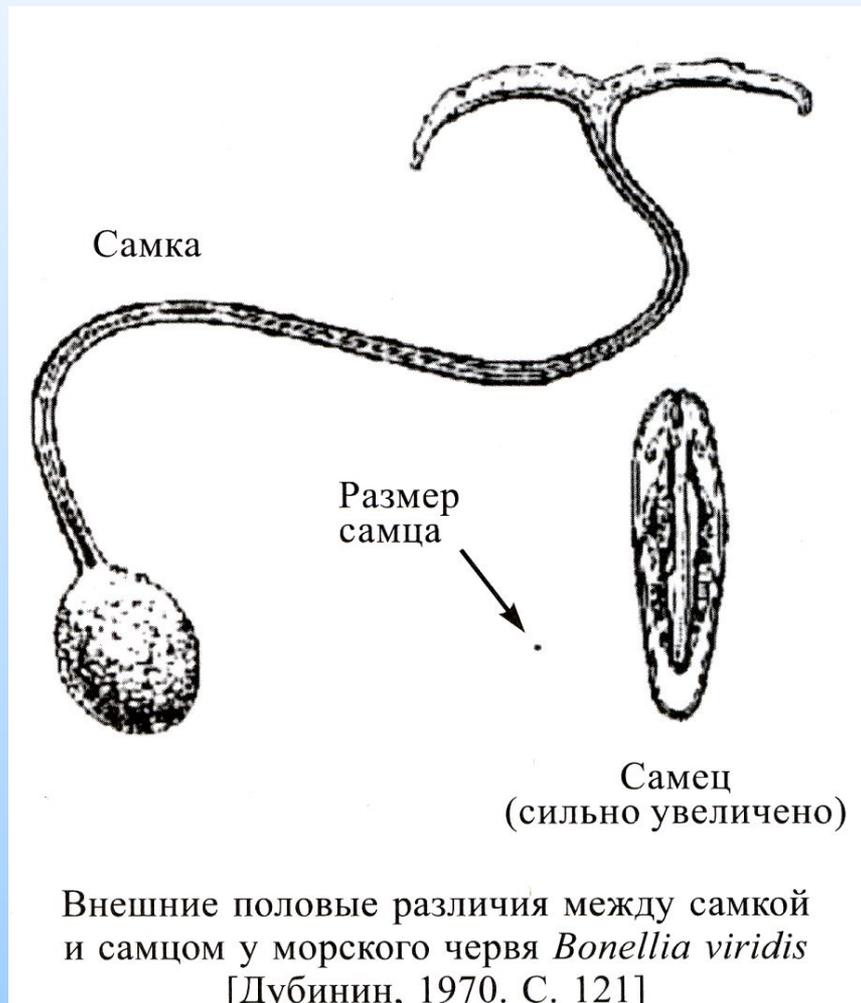
Модификационная изменчивость (примеры)

Распределение температурных порогов пигментообразования в волосах горностаевого кролика.



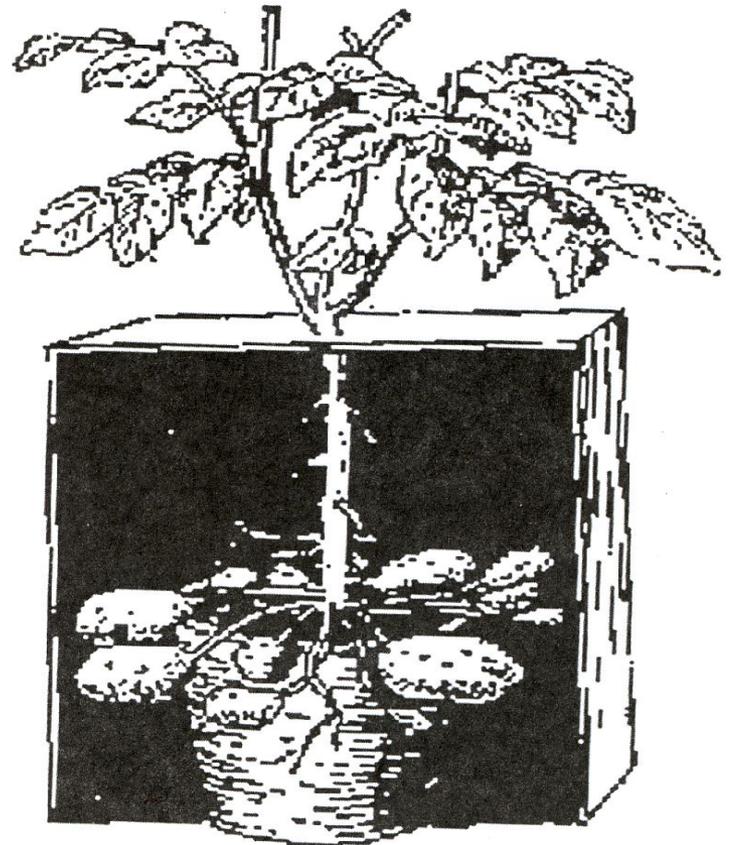
Модификационная изменчивость (примеры)

- У морского червя *Bonellia viridis*, у которого самка и самец имеют одинаковый генотип, развитие пола (как признак) зависит от условий существования: если личинка садится на дно, из нее развивается самка, а если прикрепляется к хоботку взрослой самки, то самец.



Модификационная изменчивость (примеры)

- Если надземную часть стебля картофеля искусственно лишить доступа света, то на ней разовьются клубни, висящие в воздухе.



Клубни картофеля, образующиеся над землей при затенении стебля [Гершензон, 1983. С. 248]

Модификационная изменчивость (примеры)

- **Одуванчик**
(*Taraxacum dens leonis*). Части одного растения, выросшие (1) - на равнине, (2) – в горах.

(из Ю.А.Филипченко, 1929, С.35)



Примеры модификаций у человека

Модификация:

- Интенсивность загара, проявление веснушек
- Объем мышечной массы
- Повышение температуры тела
- Ритуальные или «эстетические» повреждения (обрезание, пирсинг, деформация черепа, ступней, ушей и др.)

Действующий фактор:

- Солнечная инсоляция
- Физические нагрузки, тренировки
- Инфекционный фактор
- Механическое вмешательство

Общие свойства модификаций (М)

- Степень выраженности **М** пропорциональна силе и времени воздействия модифицирующего фактора.
- В основном **М** – полезные, приспособительные реакции организмов на воздействие факторов среды.
- Не имеют адаптивного характера **М**, возникающие в ответ на экстремальные воздействия (морфозы, уродства).
- **М** обладают разной степенью стойкости; в большинстве они обратимы (при устранении модифицирующего фактора).
- **М** не наследуются.

Онтогенетическая изменчивость

- организм на протяжении всего онтогенеза развивается в разных условиях среды;
- на каждом этапе онтогенеза генотип реализуется в фенотип.

Онтогенетическая изменчивость (примеры)

- **морфологические отличия между монозиготными близнецами.**



Наследственная изменчивость

Комбинативная изменчивость

**Обуславливается возникновением
новых комбинаций генов в зиготе
по сравнению с комбинациями
генов в родительских организмах.**

Источники комбинативной изменчивости

1. случайное распределение гомологичных хромосом в мейозе;
2. Кроссинговер;
3. случайная комбинаторика гамет в момент оплодотворения.

Мутационная изменчивость

- **Связана с качественными изменениями в структуре генома.**
- **Приводит к возникновению новых аллелей.**

Мутационная теория (1901-1903)

- **Мутация** – это явление скачкообразного, прерывистого (дискретного) изменения наследственного материала.
- Термин впервые был предложен Г. де Фризом



Гуго Де-Фриз

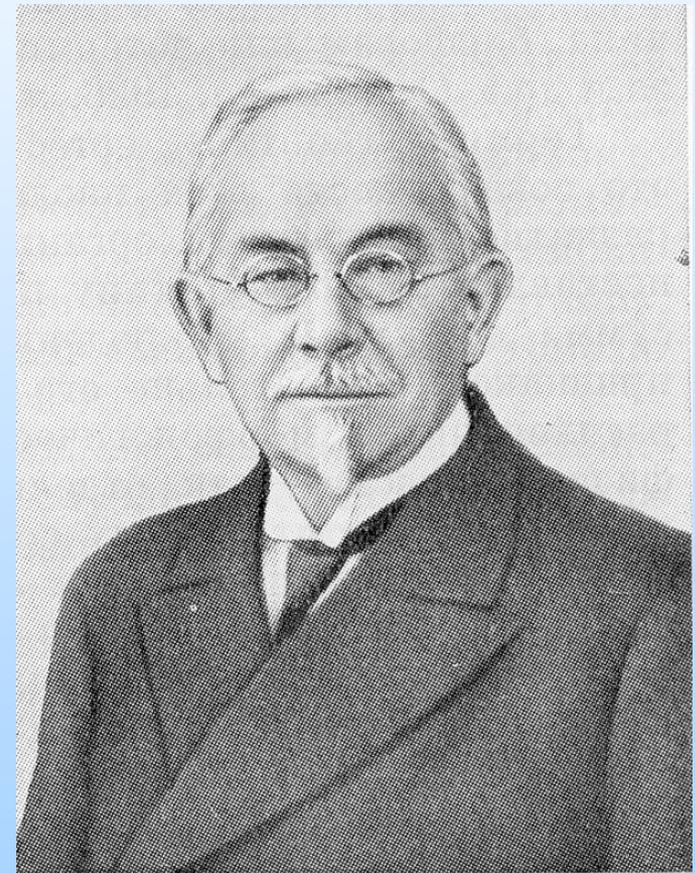
Процесс возникновения мутаций
получил название мутагенеза.

Положения мутационной теории

- 1). Мутации возникают внезапно как дискретные изменения признаков.**
- 2). Новые мутантные формы являются наследуемыми.**
- 3). Мутации являются качественными изменениями.**
- 4). Мутации могут быть полезными и вредными.**
- 5). Вероятность выявления мутаций зависит от величины исследуемой выборки.**
- 6). Одни и те же мутации могут возникать повторно.**

Экспериментальное доказательство мутаций

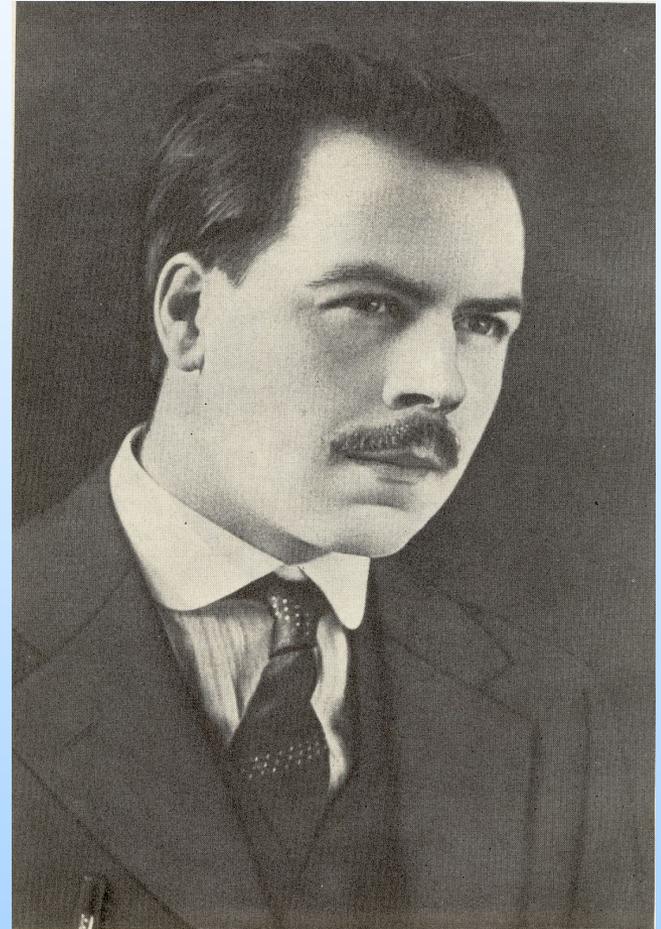
- **Строгое доказательство возникновения мутаций принадлежит Вильгельму Иогансену (1908 -1913) – масса семян в чистых линиях фасоли и ячменя.**
- **В. Иогансен впервые доказал, что мутировать могут не только качественные, но и количественные признаки**



В. ИОГАННСЕН

Параллелизм изменчивости

- **Обобщением результатов работ по изучению мутационной изменчивости явился закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н.И. Вавилова (1920 г.).**



Н.И. Вавилов

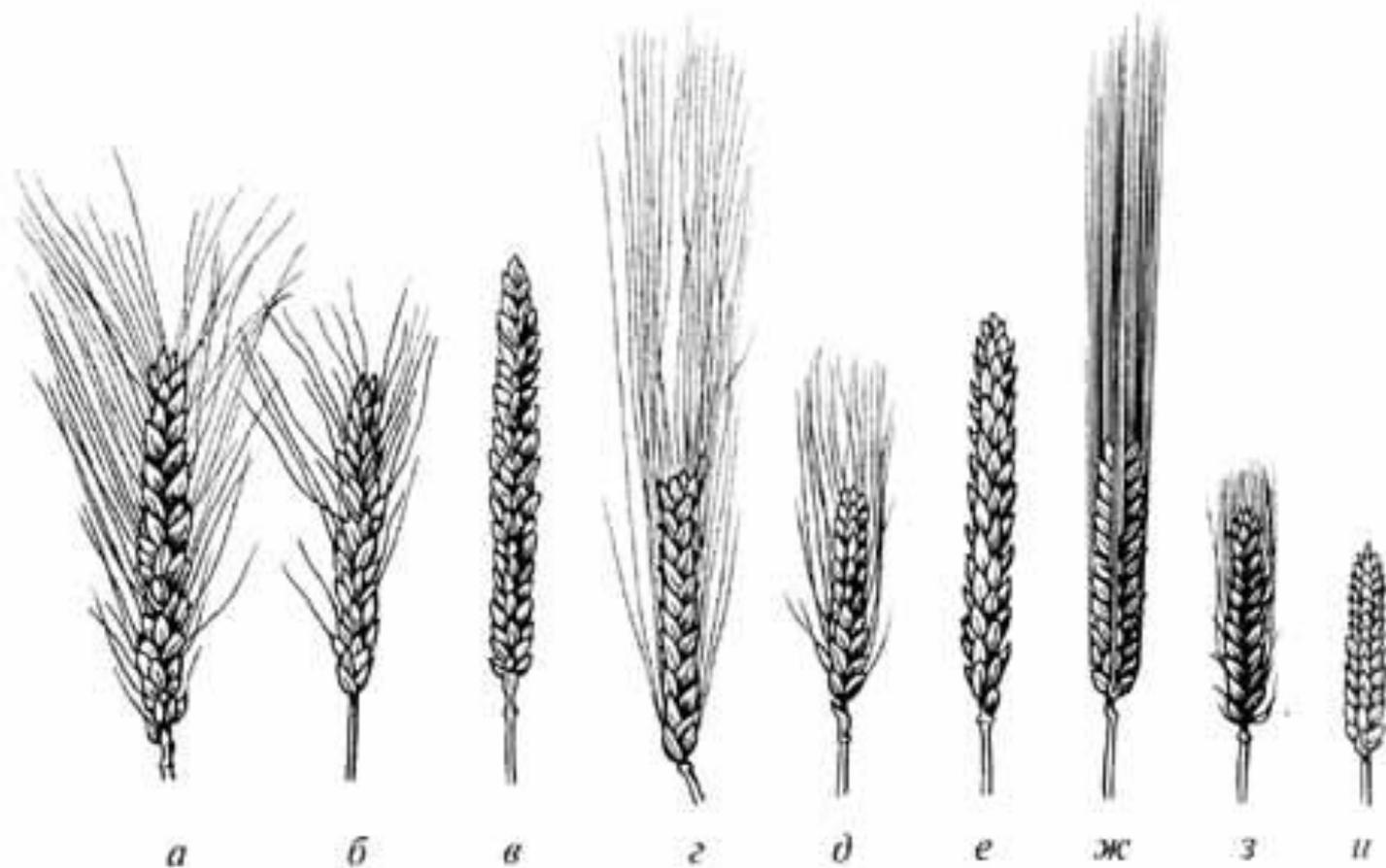
закон гомологических рядов наследственной изменчивости

**Виды и роды, генетически близкие,
характеризуются сходными рядами
наследственной изменчивости.**

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

Параллелизм изменчивости у видов семейства Graminidae (по Н.И.Вавилову)

Наследственно варьирующие признаки	Наличие (+) или отсутствие (-) признака у видов						
	<i>Secale cereale</i>	<i>Triticum sativum</i>	<i>Hordeum sativum</i>	<i>Panicum miliaceum</i>	<i>Zea mays</i>	<i>Oriza sativa</i>	<i>Agropyron repens</i>
Колоски осыпающиеся	+	+	+	+	+	+	
Колоски неосыпающиеся	+	+	+	+	+	+	+
Зерно пленчатое	+	+	+	+	+	+	+
Зерно голое	+	+	+	+	+	+	-
Однополые растения	+	-	-	-	+	-	-
Обоеполые растения	+	+	+	+	+	+	+
Колоски остистые	+	+	+	-	-	+	+
Колоски безостые	+	+	+	+	+	+	+
Цветки одноцветковые	+	+	+	+	+	+	-
Зерно белое	+	+	+	+	+	+	-
Зерно красное	+	+	+	-	+	+	+
Зерно фиолетовое	+	+	+	-	+	+	+
Зерно стекловидное	+	+	+	+	+	+	+
Зерно восковидное	-	(+)	+	+	+	+	-

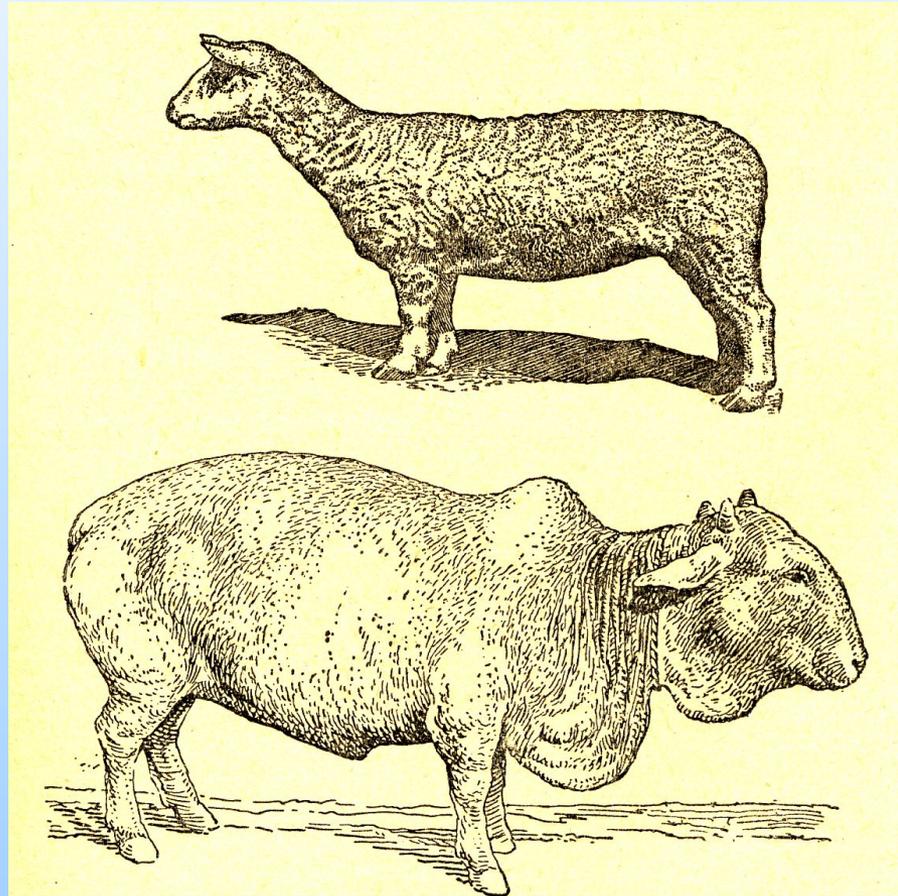


Гомологические ряды изменчивости у пшеницы
и ячменя по признаку остистости:

а—в — формы мягких пшениц; *г—е* — формы твердых пшениц; *ж—и* — формы шестирядного ячменя (*а, г, ж* — остистые, *б, д, з* — короткоостые, *в, е, и* — безостые)

Параллелизм изменчивости у животных. Укорочение конечностей у овец (вверху) и у зебу (внизу).

(из П.Ф. Рокицкий, 1937)



Значение закона Н.И.Вавилова

- **Теоретическое** – исходя из гомологии наследственных изменений у близких видов и родов этот закон предсказал наличие молекулярной гомологии генов.
- **Практическое** – закон важен для селекции, т.к. он прогнозирует возможность поиска новых неизвестных форм растений у данного вида, если они уже известны для других видов или родов растений.

Радиационный мутагенез

- **Герман Мёллер в 1922г., облучив половые клетки дрозофил рентгеновским излучением, впервые получил в потомстве индуцированных мутантов.**
- **В 1946 за открытие радиационного мутагенеза Г.Мёллеру была присуждена Нобелевская премия**

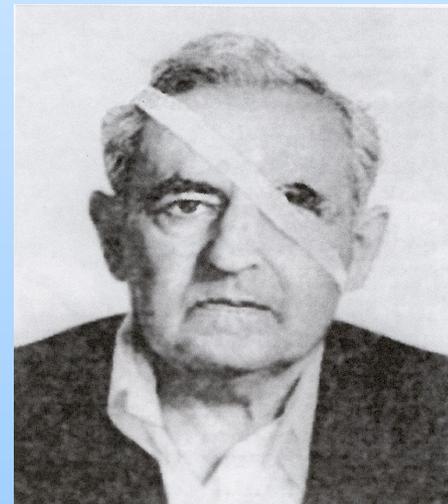


Химический мутагенез

- В 1946 г. опубликованы результаты исследований, доказывающих способность химических соединений индуцировать мутации.
- Ш.Ауэрбах и Дж.Робсон показали это на примере азотистого иприта (горчичный газ).
- И.Рапопорт – на примере формальдегида.



Шарлотта Ауэрбах
(1899–1994)



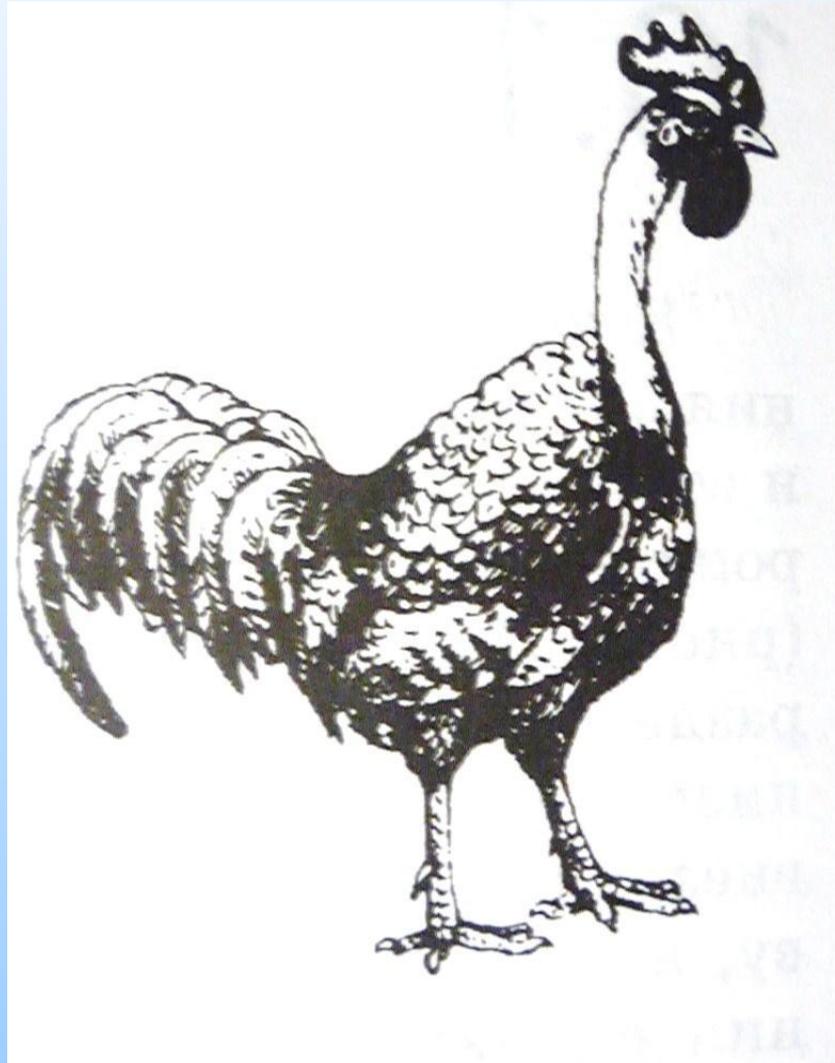
Иосиф Абрамович Рапопорт
(1912–1990)

Классификация мутаций

1) по характеру проявления

- доминантные
- рецессивные

Доминантная мутация – отсутствие оперения на шее у петуха



2) по месту возникновения

- генеративные
- соматические

Примеры мутаций

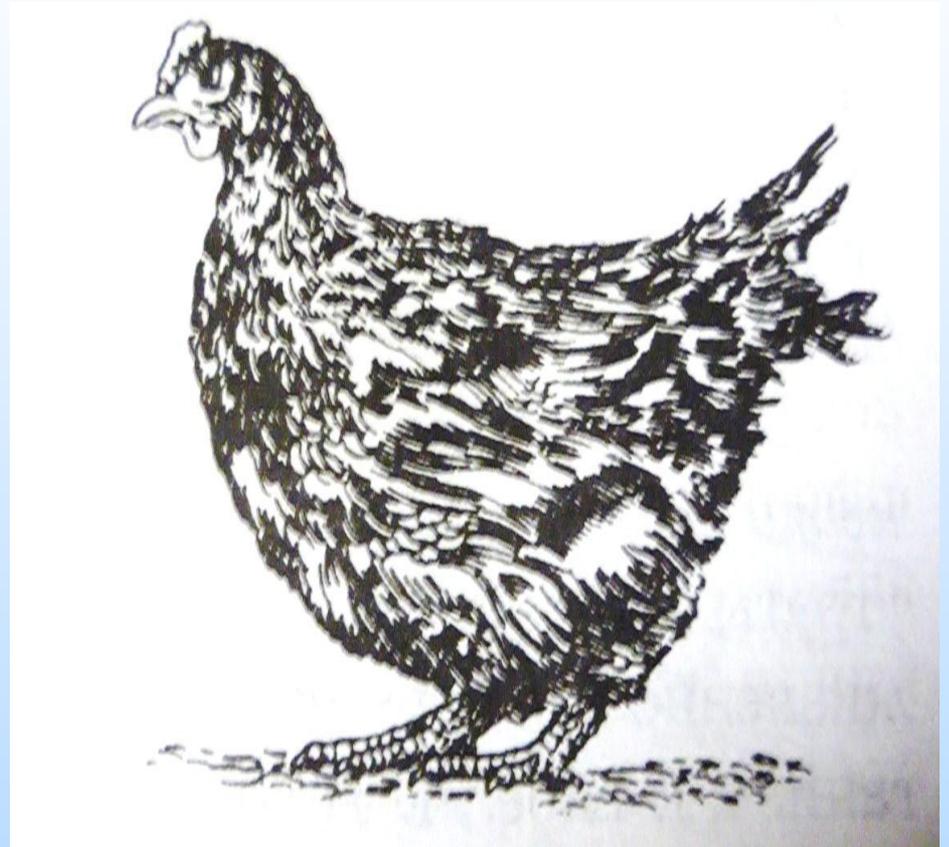
- Соматические мутации, вызванные у растений ионизирующей радиацией (рентгеновские или гамма-лучи): появление белой окраски в красных цветках табака (1) и двух сортов львиного зева (2 и 3); на рис. 3 (слева) — нормальный цветок, справа — мутировавший после облучения.



3) по характеру воздействия на организм

- летальные
- полумлетальные
- нейтральные
- полезные

Пример вредного действия мутаций. «Ползающие» куры, гетерозиготные по мутантному гену, испытывают трудности при передвижении.



4) по характеру изменения генетического материала

- **геномные** (изменения числа хромосом).
- **хромосомные** (нарушение структуры хромосом).
- **генные** (точковые).

Примеры мутаций



Мутации окраски у канареек:

- 2 — дикий тип — зелёная;
- мутантные формы: 1 — жёлтая, 3 — пятнистая

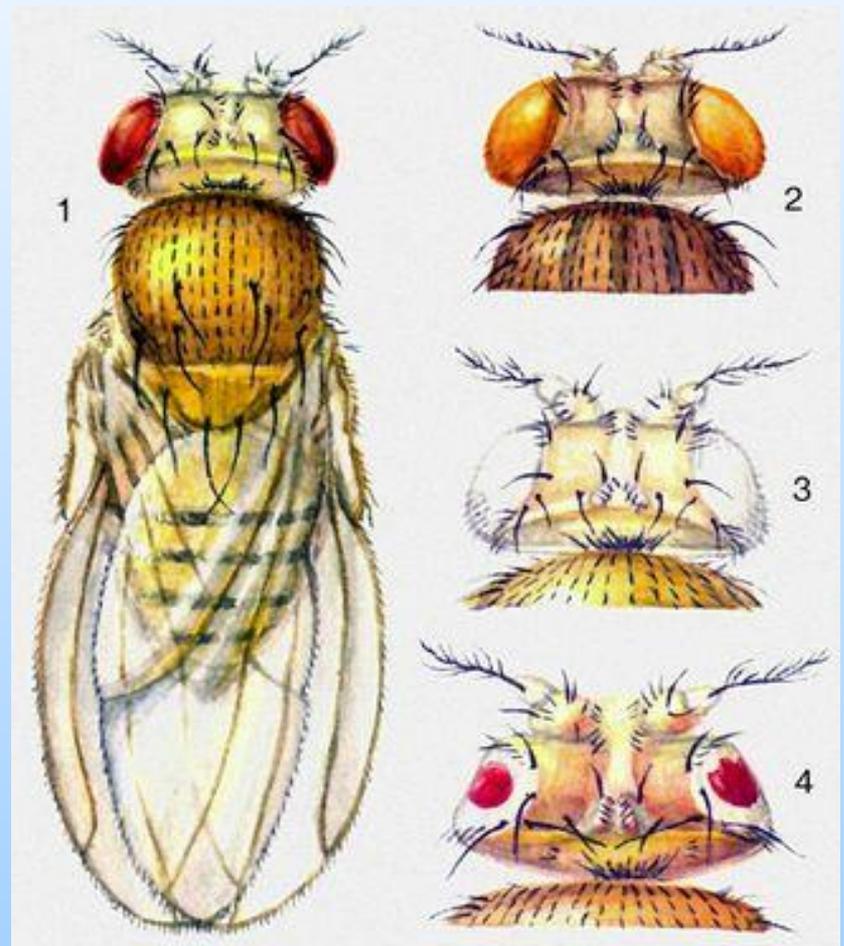
Примеры мутаций



- Мутации окраски шерсти у домово́й мыши: 1 — дикий тип — серая окраска; мутантные формы: 2 — белая, 3 — желтая, 4 — чёрная, 5 — коричневая, 6 — мелкокrapчатая

Примеры мутаций

- Мутации окраски и формы глаз у плодовой мушки дрозофилы
- 1 - дикий тип тускло красные глаза (w^+); мутантные формы:
- 2 - розовые глаза;
- 3 - белые глаза (w);
- 4 - уменьшенные «плосковидные» (Bar).

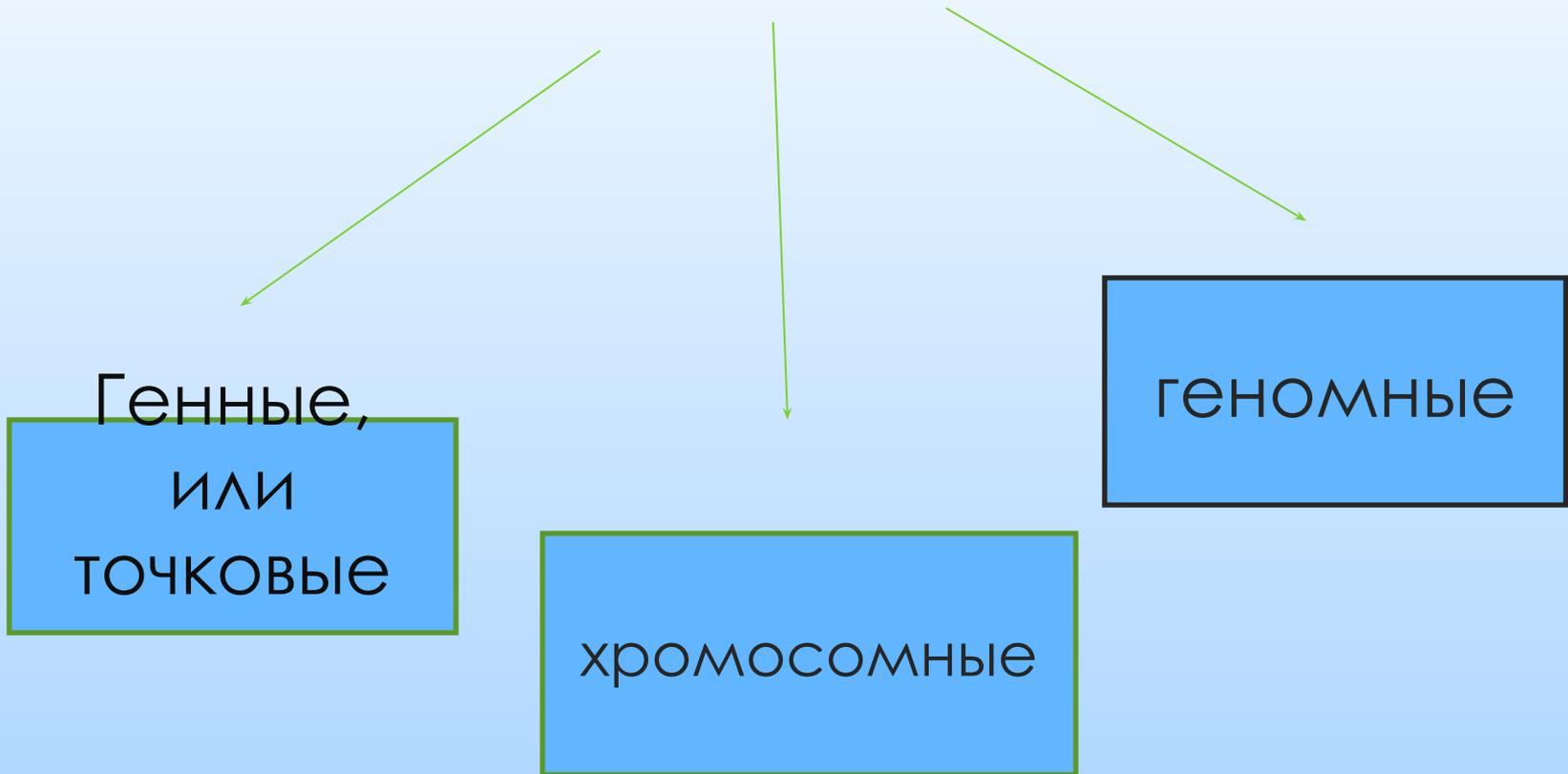


Примеры мутаций



- **Мутантные формы ячменя: поздняя полегающая (слева) и ранняя неполегающая (справа).**

Виды мутаций



Генные мутации – цитологически невидимые изменения в хромосомах. Поскольку в состав ДНК входят азотистые основания только двух типов — пурины и пиримидины, все точковые мутации с заменой оснований разделяют на два класса:

1. Транзиции (замена пурина на пурин или пиримидина на пиримидин)
2. Трансверсии (замена пурина на пиримидин или наоборот).

Генные (точковые) мутации

- минимальным выражением генной мутации является изменение всего 1 нуклеотида;
- при этом могут возникать разные эффекты, например:
- **Э. Миссенса** (изменяется кодовый смысл 1 кодона);
- **Э. Нонсенса** (теряется смысл 1 кодона).
- может наблюдаться **сдвиг рамки считывания** генетической информации в результате добавления одного нуклеотида, либо его элиминации.

Серповидноклеточная анемия



Клетка серповидной формы в окружении нормальных красных кровяных телец.

Классическим примером точковой мутации, приводящей к замене оснований ДНК является замена тимина на цитозин в 6-м триплете нуклеотидной последовательности, кодирующей β -субъединицу молекулы гемоглобина. В результате в белке происходит замена только одной аминокислоты (глутаминовой кислоты на валин), что приводит к появлению "липкого" участка на молекуле, благодаря которому молекулы гемоглобина ассоциируют в крупные нерастворимые комплексы, которые деформируют эритроциты, придавая им характерную серповидную форму. Такие "склеенные" молекулы гемоглобина не могут нормально функционировать, а серповидные эритроциты застревают в мелких капиллярах и отличаются повышенной хрупкостью. Все это проявляется как тяжелое наследственное заболевание - **серповидноклеточная анемия**.

Хромосомные мутации

=**абберации** (хромосомные перестройки)-
структурные изменения хромосом,
возникающие при перемещении или
выпадения хромосомных сегментов после
разрывов хромосом и соединения их
концов.

Хромосомные мутации

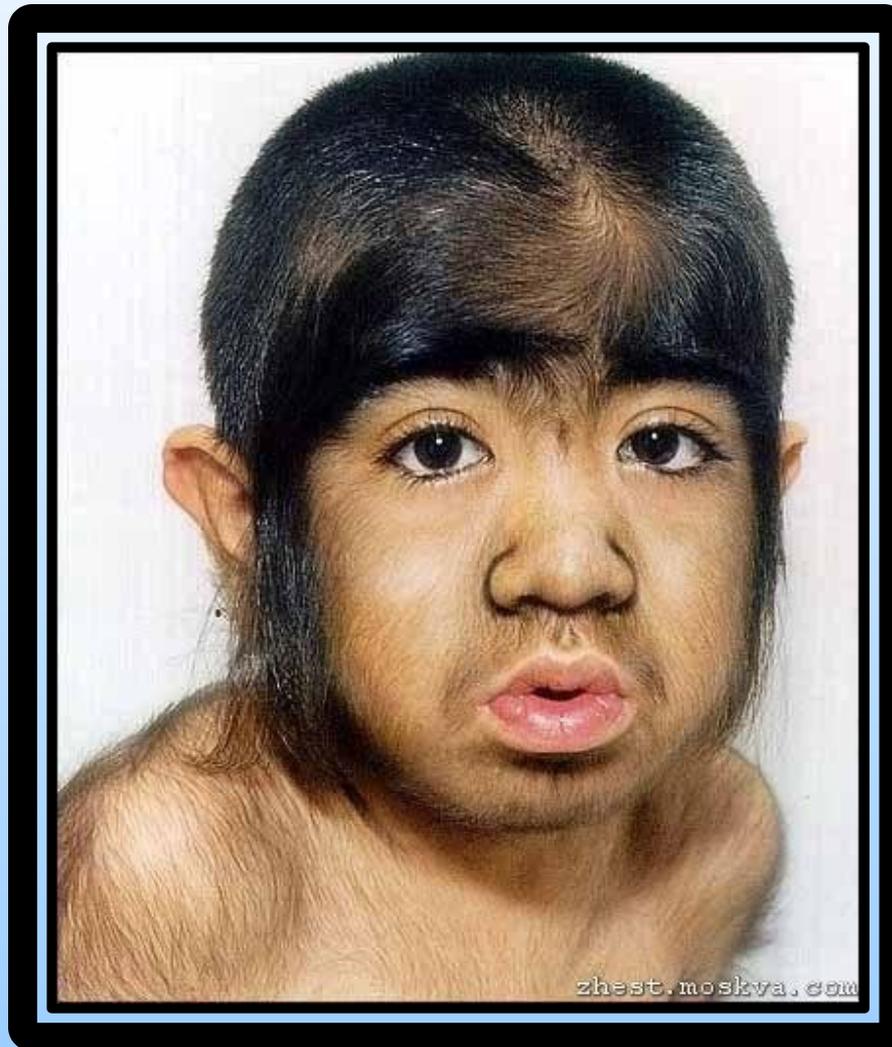
- Хромосомные мутации делают из детей стариков.



Хромосомные мутации



Хромосомные мутации

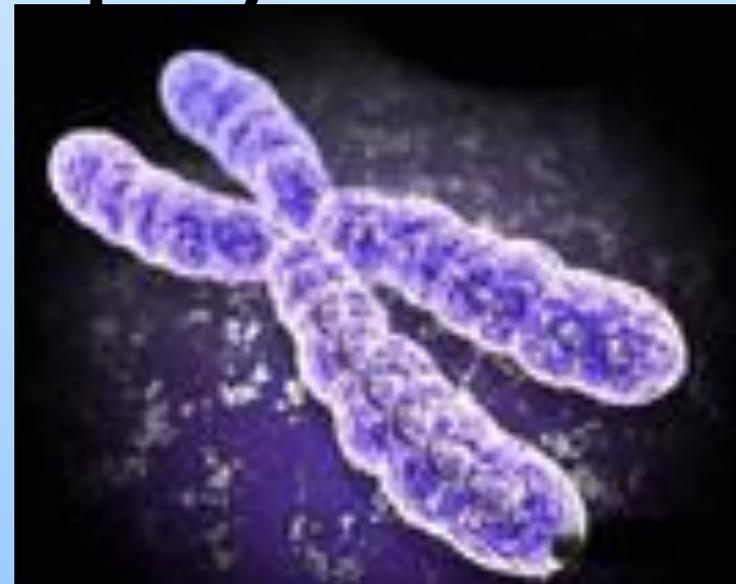


Хромосомные мутации

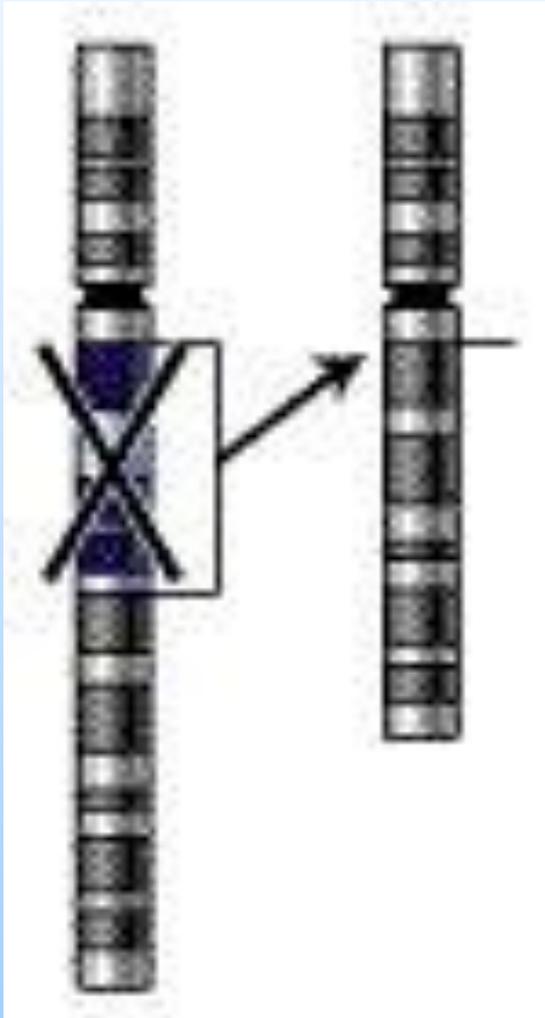


Виды хромосомных мутаций:

- Межхромосомные (транслокации)
- Внутрихромосомные (делеции, инверсии, дупликации)



ДЕЛЕЦИЯ



-от лат. *deletio* —
уничтожение —
хромосомная абберрация
(перестройка), при
которой происходит
потеря участка
хромосомы.

ДЕЛЕЦИЯ

- Может быть следствием разрыва хромосомы или результатом неравного кроссинговера.

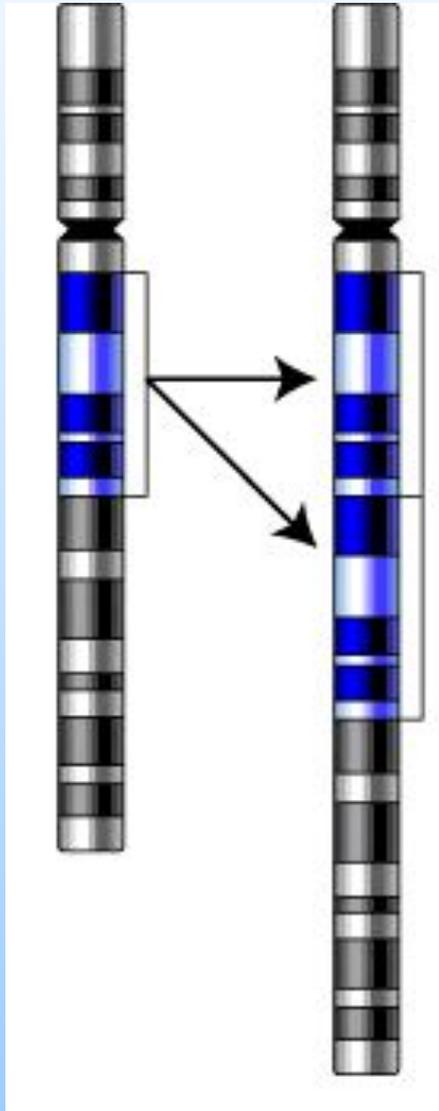
Делеции подразделяют:

- на интерстициальные (потеря внутреннего участка)
- терминальные (потеря концевой участка).

ЗНАЧЕНИЕ ДЕЛЕЦИИ

- Делеция белка CCR5-дельта32 приводит к невосприимчивости её носителя к ВИЧ.
- Сейчас к ВИЧ устойчиво в среднем 10 % европейцев, однако в Скандинавии эта доля достигает 14-15 %. У финнов и русских доля устойчивых людей еще выше — 16 %, а в Сардинии — всего 4 %.

ДУПЛИКАЦИИ



От лат. *duplicatio* —
удвоение — структурная
хромосомная мутация,
заключающаяся в удвоении
участка хромосомы.

- Дупликации широко распространены в природе. Это связано во-первых с тем, что дупликации (в отличие от делеций) не имеют столь выраженного негативного эффекта для фенотипа носителя. Во-вторых, дупликации представляют собой дополнительный генетический материал, который может служить важным фактором для микроэволюционных преобразований. Поэтому большое число дупликаций может подхватываться естественным отбором и сохраняться в природных популяциях.

ИНВЕРСИИ

- Это изменение структуры хромосомы, вызванное поворотом на 180° одного из внутренних её участков.
- Подобная хромосомная перестройка — следствие двух одновременных разрывов в одной хромосоме.

Инверсии

(Политенные хромосомы слюнной железы дрозофилы. Наличие инверсии в гетерозиготе не дает возможности гомологам конъюгировать, что выявляется в образовании петлеобразной структуры на цитологическом препарате.

ТРАНСЛОКАЦИЯ

обмен участками негомологичных хромосом,
при этом общее число генов не изменяется.

- Различные транслокации приводят к развитию лимфом, сарком, заболеванию лейкемией, шизофренией.

Транслокации

- Робертсоновская транслокация – слияние хромосом в результате чего будет изменяться число хромосом в наборе: две хромосомы образуют одну. (Робертсоновское слияние 2-х хромосом №21 в кариотипе больной с. Дауна).

Геномные мутации – изменения количества хромосом в геноме, кратное или некратное их гаплоидному числу.

- Причины

- нерасхождения хромосом в мейозе,
- утрата одной из хромосом в результате анафазного отставания,
- нарушения в митотическом цикле.

Геномные мутации

Геномные мутации подразделяют на:

- **Анеуплоидию;**
- **Полипloidию;**
- **Гаплоидию.**

Анеуплоидия

- изменения числа хромосом не кратное гаплоидному набору вследствие нерасхождения хромосом в мейозе или митозе.

Различают 2 типа анеуплоидии:

- **Трисомия** ($2n+1$); ($2n+2$) – тетрасомия; ($2n+3$) – пентасомия и т.д.
- **Моносомия** ($2n-1$); ($2n-2$) - нуллисомия

- **Трисомия** — наличие трёх гомологичных хромосом в кариотипе (например, по 21-й паре, что приводит к развитию синдрома Дауна; по 18-й паре — синдрома Эдвардса; по 13-й паре — синдрома Патау).
- **Моносомия** — наличие только одной из двух гомологичных хромосом. При моносомии по любой из аутосом нормальное развитие эмбриона невозможно. Единственная совместимая с жизнью моносомия у человека — по хромосоме X — приводит к развитию синдрома Шерешевского—Тернера (45,X0).

Примеры анеуплоидий у человека

Синдром Дауна

- Для большинства характерно:
(Трисомия хромосома 21)
округлой формы голова с
уплощенным затылком,
узкий лоб, широкое, плоское
лицо, эпикант, запавшая
спинка носа, косой
(монголоидный) разрез
глазных щелей, толстые
губы, утолщенный язык с
глубокими бороздами,
выступающий изо рта.



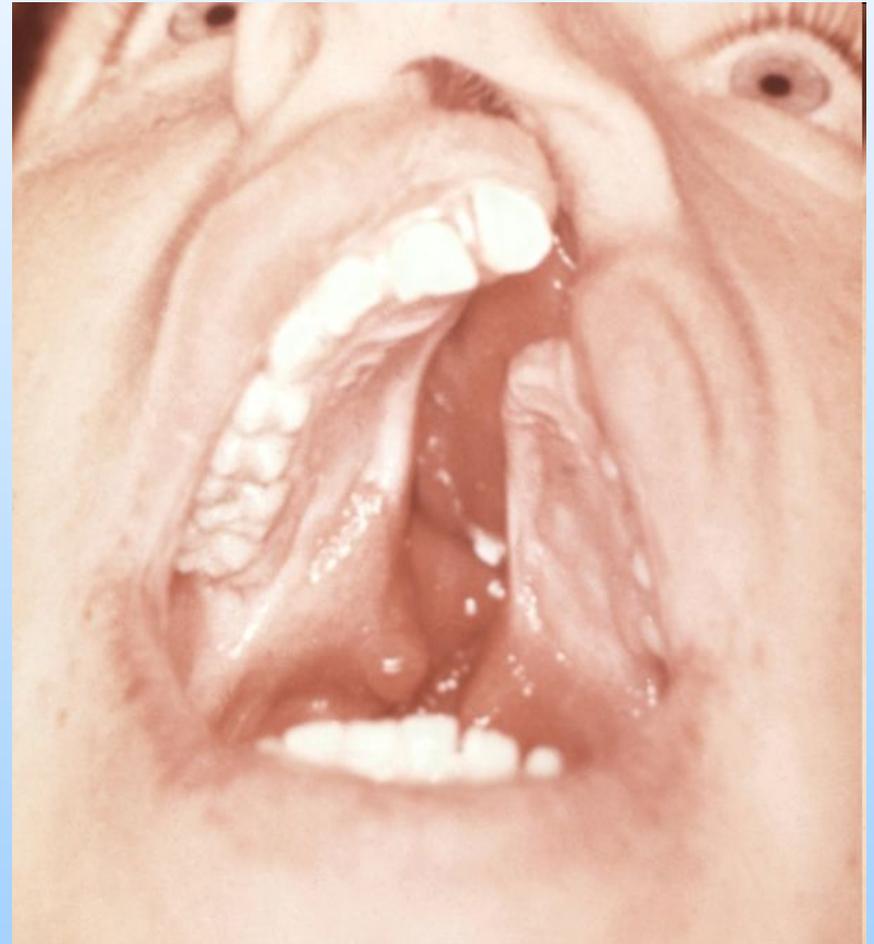
Синдром Эдвардса (трисомия по 18 хромосоме)

- Дополнительная 18 хромосома обнаруживается у 1 из 7000 новорождённых. Часто проявляется микроцефалия, низко посаженные уродливые уши и расщелина губы или нёба. Достаточно часто наблюдается отсутствие складки на мизинце, особый характер расположения кожных гребней на кончиках пальцев. Нередко наблюдается укорочение или даже отсутствие большого пальца на ногах, косолапость, синдактилия.



Синдром Патау (трисомия хромосомы №13)

- частота 1 на 6000 родов. Умственная отсталость тяжёлая, многие дети страдают глухотой. Нередко обнаруживается умеренная микроцефалия с нависающим лбом, большие анатомические дефекты мозга, незаращение нёба и верхней губы. Часто наблюдаются поперечная ладонная складка, полидактилия и узкие выпуклые ногти на пальцах рук.

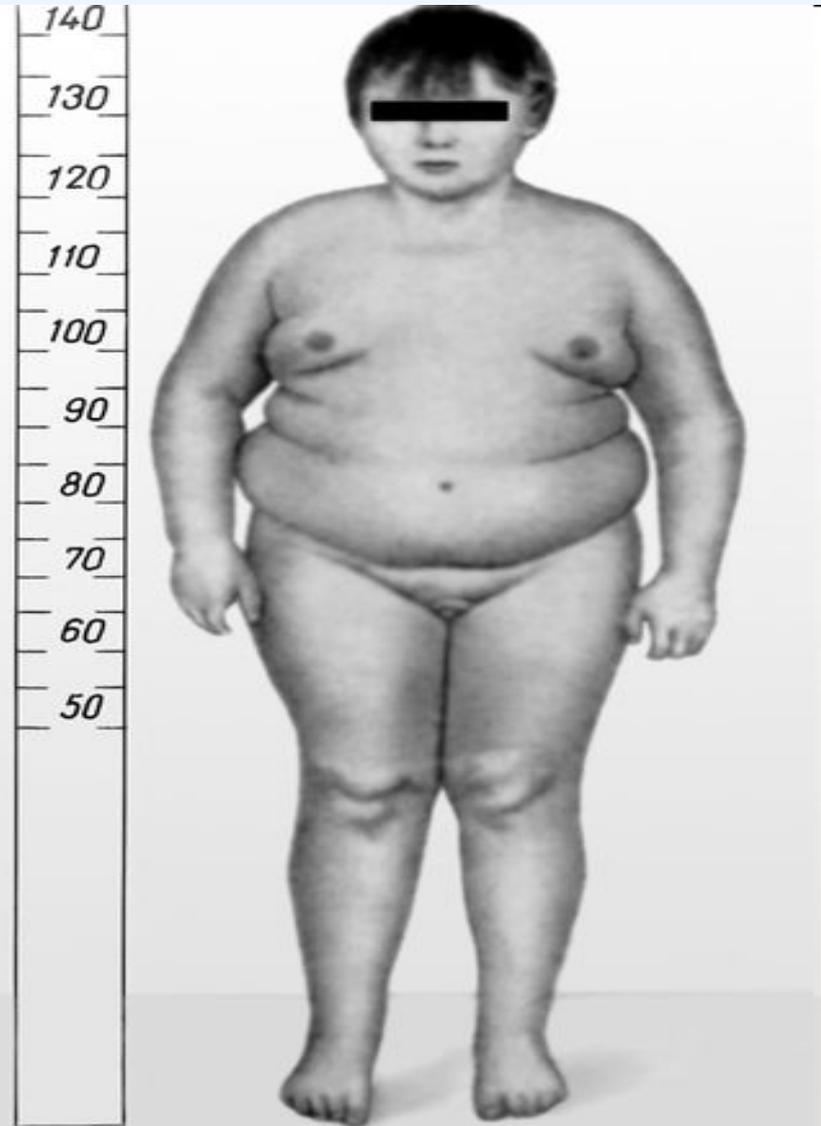


Трипло-Х-женщины

- Частота встречаемости 1:1000. Кариотип 47,XXX. В настоящее время имеются описания тетра- и пентосомий X. Женский организм с мужеподобным телосложением. Могут быть недоразвиты первичные и вторичные половые признаки. В 75% случаев у больных наблюдается умеренная степень умственной отсталости. У некоторых из них нарушена функция яичников. Иногда такие женщины могут иметь детей. Повышен риск заболевания шизофренией. С увеличением числа дополнительных X-хромосом нарастает степень отклонения от нормы.

Синдром Клайнфельтера

- Кариотип 47,XXY, фенотип мужской. Частота - 1:1500 новорожденных мальчиков. Больных отличают следующие признаки: высокий рост, непропорционально длинные конечности, женский тип телосложения, гинекомастия, крипторхизм. Слабо развит волосяной покров, снижен интеллект. Бесплодие в результате недоразвития семенников. Инфантильность и поведенческие проблемы создают трудности в социальной адаптации.



ХУУ - синдром

- характеризуется кариотипом 47, ХУУ. Частота синдрома среди новорожденных мальчиков около 1:1000.
- Наиболее частым признаком является высокий рост (в среднем 186 см). У части больных отмечаются нерезко выраженные евнухоидные черты телосложения и диспластические признаки. Наличие добавочной Y-хромосомы может и не сопровождаться клинической патологией, но, несомненно, оно коррелирует как с интеллектуальным недоразвитием, так и с эмоционально-волевыми нарушениями.

Полиплоидия

- это кратное изменение числа хромосом.
- различают **автополиплоидию** и **аллополиплоидию**.

Синдром Шерешевского - Тернера (моносомия X-хромосомы)

- моносомия X-хромосомы.
- Частота встречаемости 1:2000-1:3000.
Кариотип 45,X0.
- Отмечаются признаки дисплазии:
короткая шея с избытком кожи и
крыловидными складками,
лимфатический отек стоп, голеней,
кистей рук и предплечий,
множественные пигментные пятна,
низкорослость(рост взрослых
135-145см).
- Характерно недоразвитие первичных и
вторичных половых признаков,
дисгенезия гонад, сопровождающаяся
первичной аменореей - бесплодие.

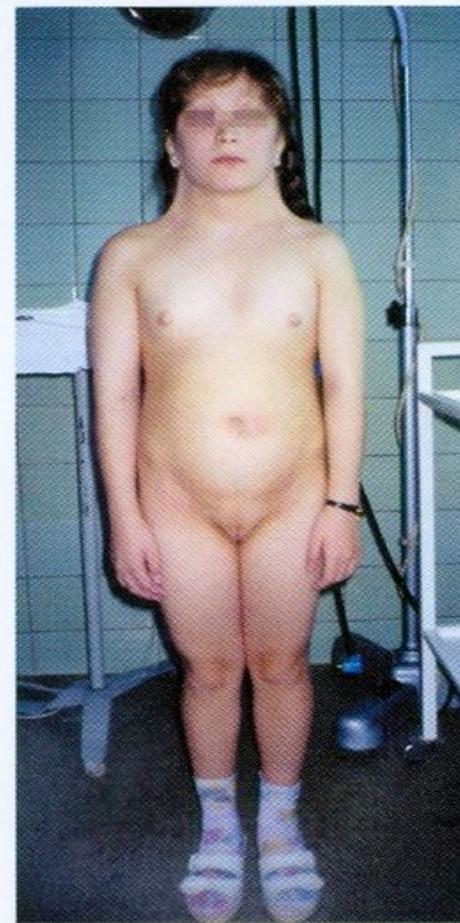


Рисунок 13. Больная 14 лет.
Синдром Шерешевского-Тернера.
Крыловидные складки на
шее "голова сфинкса"

Автополиплоидия

- При **автополиплоидии** (эуплоидии) происходит кратное увеличении всего набора хромосом: если принять гаплоидный набор хромосом за n , то диплоидный набор, характерный для большинства организмов обозначается $2n$, а полиплоиды будут иметь тройной набор хромосом ($3n$ - триплоид), четверной набор хромосом ($4n$ - тетраплоид) и т.д. Приставки три-, тетра-, пента- показывают, во сколько раз увеличивается гаплоидный набор хромосом.

Распространенность полиплоидии

- Полиплоидия широко распространена в природе. Известны полиплоидные грибы и водоросли, многие цветковые растения (за исключением голосеменных) являются полиплоидами.
- К настоящему времени установлено, что $1/3$ всех покрытосеменных растений являются полиплоидами.

Полиплоидия у животных

- У животных полиплоидия всего организма (зиготическая П.) наблюдается крайне редко и в основном проявляется в виде патологического развития за исключением видов, способных размножаться партеногенетически (некоторые черви и амфибии).
- Однако у животных широко распространено явление эндополиплоидии (соматическая П.). Например, у млекопитающих много полиплоидных клеток находят в печени, сердце, среди пигментных клеток

Полиплоидия у растений

- Полиплоиды у растений отличаются большей относительной мощностью (большая масса вегетативных органов, более крупные плоды и семена) по сравнению с диплоидами.



- Было замечено, что автополиплоидные растения более морозоустойчивы и жизнеспособны, поэтому большая часть растений в условиях сурового климата являются полиплоидными: в северных странах - Исландии, Финляндии, Швеции, Норвегии - половины всех растений полиплоидны, на острове Шпицберген их удельный вес составляет до 80%, а в альпийской флоре Памира 85% полиплоидов.

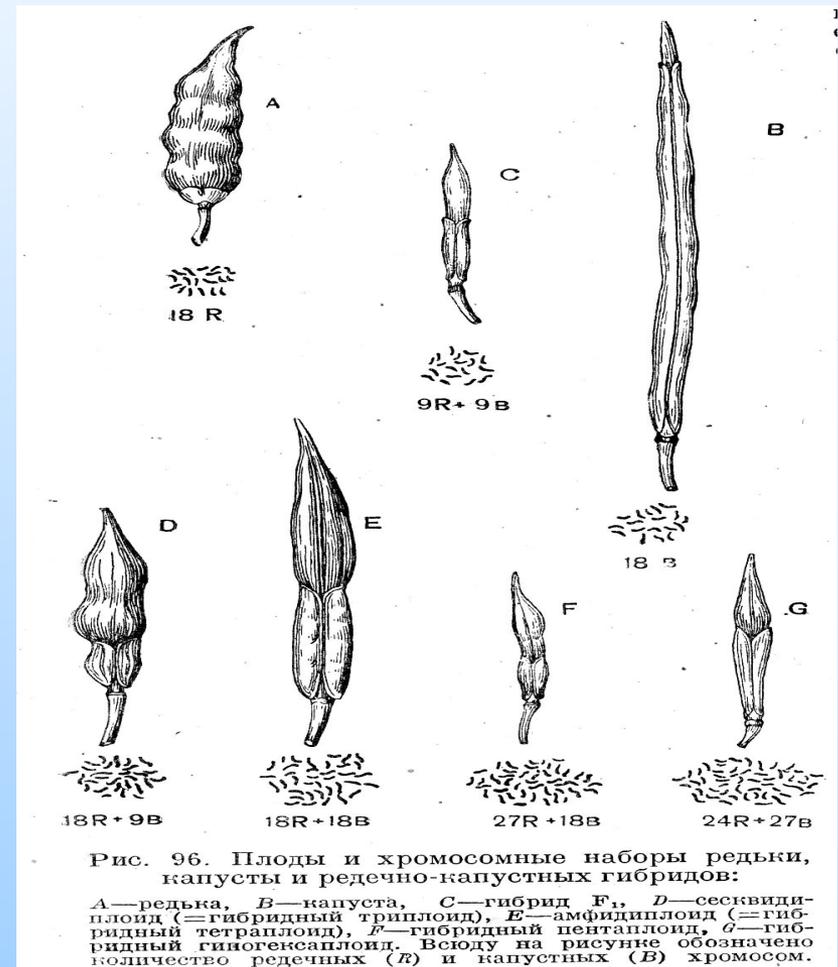
- То можно рассматривать автополиплоидию у растений в качестве своеобразного *адаптивного механизма* изменения наследственного материала на геномном уровне.

Аллополиплоидия

- Представляет собой гибридизацию наборов хромосом от разных видов или родов с последующей автополиплоидизацией объединенных геномов.
- Широко распространена в природе т.к. большинство природных полиплоидных форм растений изначально возникли в результате объединения разных геномов путем гибридизации.
- Т.о. аллополиплоидия – важный механизм *видообразования у растений*.

Капустно-редечный гибрид

- Классическим примером искусственного получения аллотетраплоида (а по сути – создания нового вида) являются опыты отечественного генетика Г.Д. Карпеченко (1924г.).



Гаплоидия

- Для большинства высших организмов гаплоидия является аномальным состоянием генома.
- Проявляется в меньших размерах, увеличении депрессивных показателей за счет проявления рецессивных генов, аномалиях мейоза и, как следствие, нарушениях репродукции.
- Имеет значение для селекции

Распространенность гаплоидии

- Редко встречается в животном мире, но распространена у цветковых растений: зарегистрирована более чем у 150 видов растений из 70 родов 33 семейств (в т. ч. из семейства злаков, паслёновых, орхидных, бобовых и др.). Известна у всех основных культурных растений: пшениц, ржи, кукурузы, риса, ячменя, сорго, картофеля, табака, хлопка, льна, свёклы, капусты, тыквы, огурцов, томатов; у кормовых трав: мятликов, костра, тимофеевки, люцерны, вики и др.



Растения томатов: I – гаплоидное; II – диплоидное (из Д.Ф. Петров, 1976)

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!