



# НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И СРЕДА

**Автор: Ускова И.В.  
К.б.н., доцент каф. МиБ**

## Свойства живых организмов

Наследственность

Изменчивость



*Изменчивость - это способность живых организмов приобретать новые признаки в процессе онтогенеза.*

*Наследственность - это свойство всех живых организмов передавать свои признаки и свойства из поколения в поколение.*

## □ Изменчивость

□ Фенотипическая  
(определенная или  
ненаследственная)

□ онтогенетическая

□ модификационная

□ Генотипическая  
(неопределенная или  
наследственная)

□ мутационная

□ комбинативная



## ОНТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

- Связана с определенной схемой развития организма в процессе онтогенеза, при этом генотип не претерпевает изменений, а фенотип меняется в соответствии с каждым этапом развития, благодаря морфогенезу и дифференцировке клеток.
- Морфогенез — это возникновение новых структур на каждом этапе развития, определяемое генетическим аппаратом клеток, может осуществляться благодаря контактными и дистантными межклеточными взаимодействиями, которые контролируют этот процесс.



# ОНТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

▣ **Дискретная (качественная)** – ограничена четко выраженными признаками, промежуточные формы отсутствуют. Признаки, для которых характерна дискретная изменчивость, контролируются одним или двумя генами, и внешние условия мало влияют на их фенотипическую экспрессию.



# ОНТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

- ▣ **Непрерывная (количественная)** — можно определить как «кумулятивный эффект» варьирующих факторов среды, взаимодействующих на вариабельный генотип.
- ▣ Признаки, для которых характерна непрерывная изменчивость, обусловлены, как правило, совместным взаимодействием многих генов и факторов среды.



## МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ -

- Отражает изменение фенотипа под действием средовых условий, не затрагивающих генотип, но определяемый им.
- *Интенсивность* модификационных изменений пропорциональна степени, силе и продолжительности действия на организм фактора, ее вызывающего.
- Отрезок времени, в течении которого можно вызвать модификацию определенного признака, называют *модификационным периодом*.



# Норма реакции

*Пределы  
модификационной  
изменчивости  
какого-либо  
признака называют  
нормой реакции.*



Листья клёна имеют разные размеры, так как тепло и свет распределяется не равномерно.

Наследуется не сам признак, а способность проявлять этот признак в определённых условиях, или можно сказать, что наследуется норма реакции организма на внешние условия.

## Модификационная изменчивость

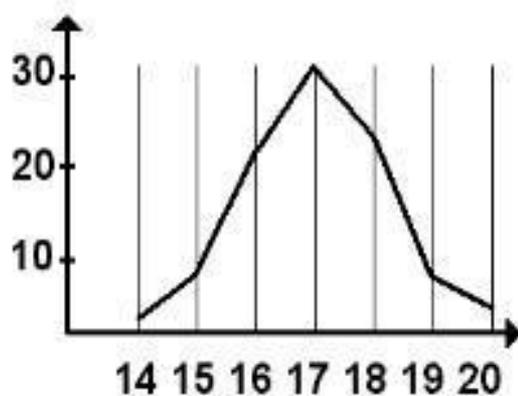
На основании вариационного ряда строится *вариационная кривая* — графическое отображение частоты встречаемости каждой варианты. *Частота встречаемости* отдельных вариантов обозначается буквой  $p$ . Например, если взять 100 колосьев пшеницы ( $n$ ) и подсчитать число колосков в колосе, то это количество будет от 14 до 20 — это численное значение вариант ( $v$ ).

Вариационный ряд:

$v = 14 \ 15 \ 16 \ 17 \ 18 \ 19 \ 20$

Частота встречаемости каждой варианты

$p = 2 \ 7 \ 22 \ 32 \ 24 \ 8 \ 5$



Среднее значение признака встречается чаще, а вариации, значительно отличающиеся от него, — значительно реже. Это называется *нормальным распределением*.

Кривая на графике бывает, как правило, симметричной. Вариации, как большие, чем средние, так и меньшие, встречаются одинаково часто.



**МОДИФИКАЦИОННЫЙ РАЗМАХ** — ШИРОТА МОДИФИКАЦИОННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ ПРИЗНАКА ИЛИ ОРГАНИЗМА, ХАРАКТЕРИЗУЮЩАЯСЯ ПО КРАЙНИМ ОТКЛОНЕНИЯМ ОТ СРЕДНЕГО ПРОЯВЛЕНИЯ ПРИЗНАКА.

- Мерой, характеризующей роль факторов наследственности и среды в определении фенотипической вариабильности, является наследуемость.
- **Наследуемость** — обозначает ту часть общей фенотипической изменчивости, которая обусловлена генетическими различиями.



# Комбинативная изменчивость



- изменчивость связанная с процессами происходящими при мейозе и при слиянии двух отличающихся друг от друга гамет.

**Результат:** образуются новые комбинации генов, которых не было у исходных родителей, что приводит к появлению новых признаков.



Мутации – основная причина возникновения новых признаков и свойств организмов.

Они могут быть полезны, вредны и нейтральны для организма



# Мутагены – факторы, вызывающие стойкие наследственные изменения в организме.



**Мутации** - это изменения генотипа, происходящие под влиянием факторов внешней и внутренней среды.

Процесс возникновения мутаций называется **мутагенез**, а вызывающий мутацию фактор - **мутаген**.

Мутации



Генные

Хромосомные

Геномные

Геномные мутации приводят к изменению числа хромосом.

# Классификация мутаций

## Типы мутаций по уровню возникновения

Генные (точечные)	Хромосомные	Геномные
Изменения отдельных генов	Изменения структуры хромосом	Изменение количества хромосом организма

## Типы мутаций по происхождению

Спонтанные	Индукцированные
Возникают без видимых причин	Возникают под действием мутагенных факторов

## Типы мутаций по месту возникновения

Генеративные	Соматические
Возникают в гаметах и проявляются в следующих поколениях	Возникают в соматических клетках, проявляется в этом организме. Могут передаваться потомкам при вегетативном размножении.

## Типы мутаций в зависимости от влияния на жизнедеятельность организма

Летальные	Сублетальные	Нейтральные	Полезные
Приводят к гибели организма	Снижают жизнеспособность организма	При определенных условиях не влияют на организм	Повышают жизнеспособность организма

**Генные, или точковые, мутации – это изменение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК.**

Генные мутации следует рассматривать как результат «ошибок», возникающих в процессе удвоения молекул ДНК. Мутация гена возникает в среднем в одной из 100 000 гамет. Но так как количество генов в организме человека велико, то практически каждая особь несет вновь возникшую мутацию.

# ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

## □ *Изменения структурных генов*

- 1) «Сдвиг рамки считывания» - вставка или выпадение пары или нескольких пар нуклеотидов, в зависимости от места вставки или выпадения нуклеотидов изменяется меньшее или большее число кодонов.
- 2) *Транзиция* – замена оснований пуринового на пуриновое, или пиримидинового на пиримидиновое ( $A \leftrightarrow G$ ,  $C \leftrightarrow T$ ), при этом изменяется тот кодон, в котором произошла транзиция.
- 3) *Трансверзия* – замена пуринового основания на пиримидиновое или пиримидинового на пуриновое ( $A \leftrightarrow C$ ,  $G \leftrightarrow T$ ), изменяется тот кодон, в котором произошла трансверзия.



# ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

- **Изменения структурных генов приводят к**
- **а) мисценс-мутациям** – изменению смысла кодонов и образованию других белков;
- **б) нонсенс-мутациям** – образованию «бессмысленных» кодонов (УАА, УАГ, УГА), не кодирующих аминокислоты (терминаторы, определяющие окончание считывания).

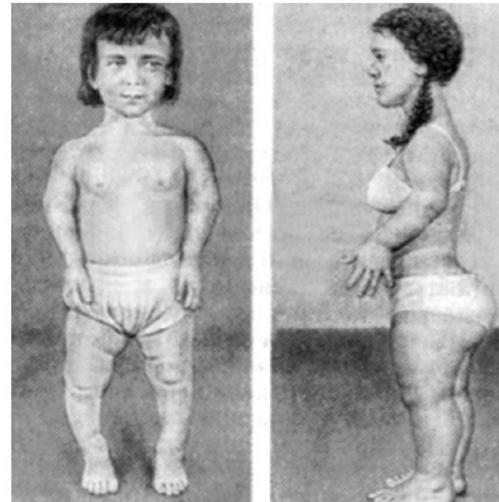


Рис. 75. Ахондроплазия



Рис. 76. Брахидактилия

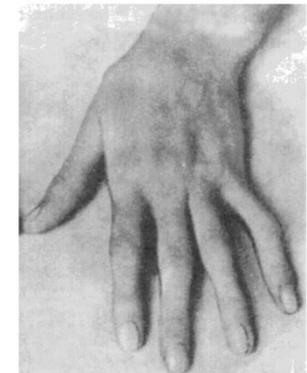


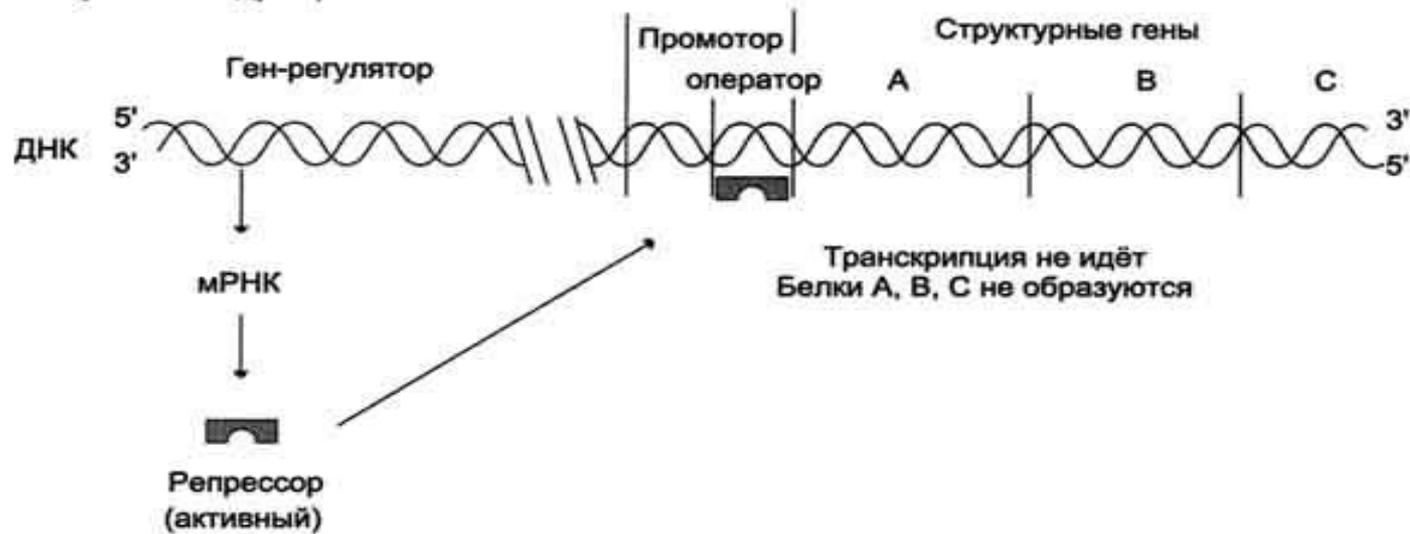
Рис. 77. Арахнодактилия

## ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

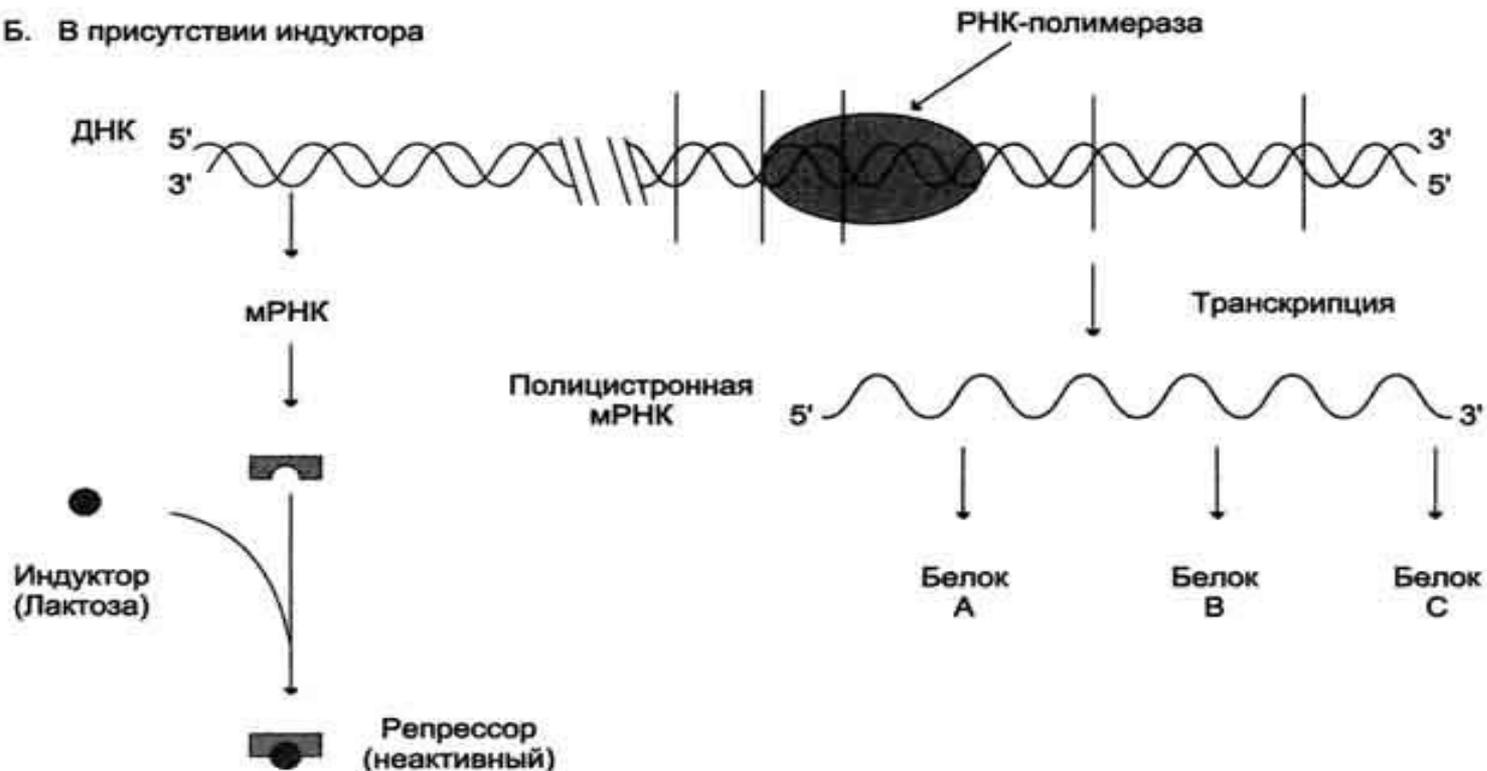
- *Результаты изменений функциональных генов.*
- 1) Белок-репрессор «не подходит» к гену-оператору («ключ не входит в замочную скважину») – структурные гены работают постоянно (белки синтезируются все время).
- 2) Белок-репрессор плотно «присоединяется» к гену-оператору и не снимается индуктором («ключ не выходит из замочной скважины») – структурные гены постоянно не работают и не синтезируются белки, закодированные в данном транскриптоне.
- 3) *Нарушение чередования репрессии и индукции* – при отсутствии индуктора специфический белок синтезируется, а при его наличии белок не синтезируется.
- Вышеназванные нарушения работы транскриптонов связаны с мутациями гена-регулятора или гена-оператора.



**А. В отсутствие индуктора**



**Б. В присутствии индуктора**



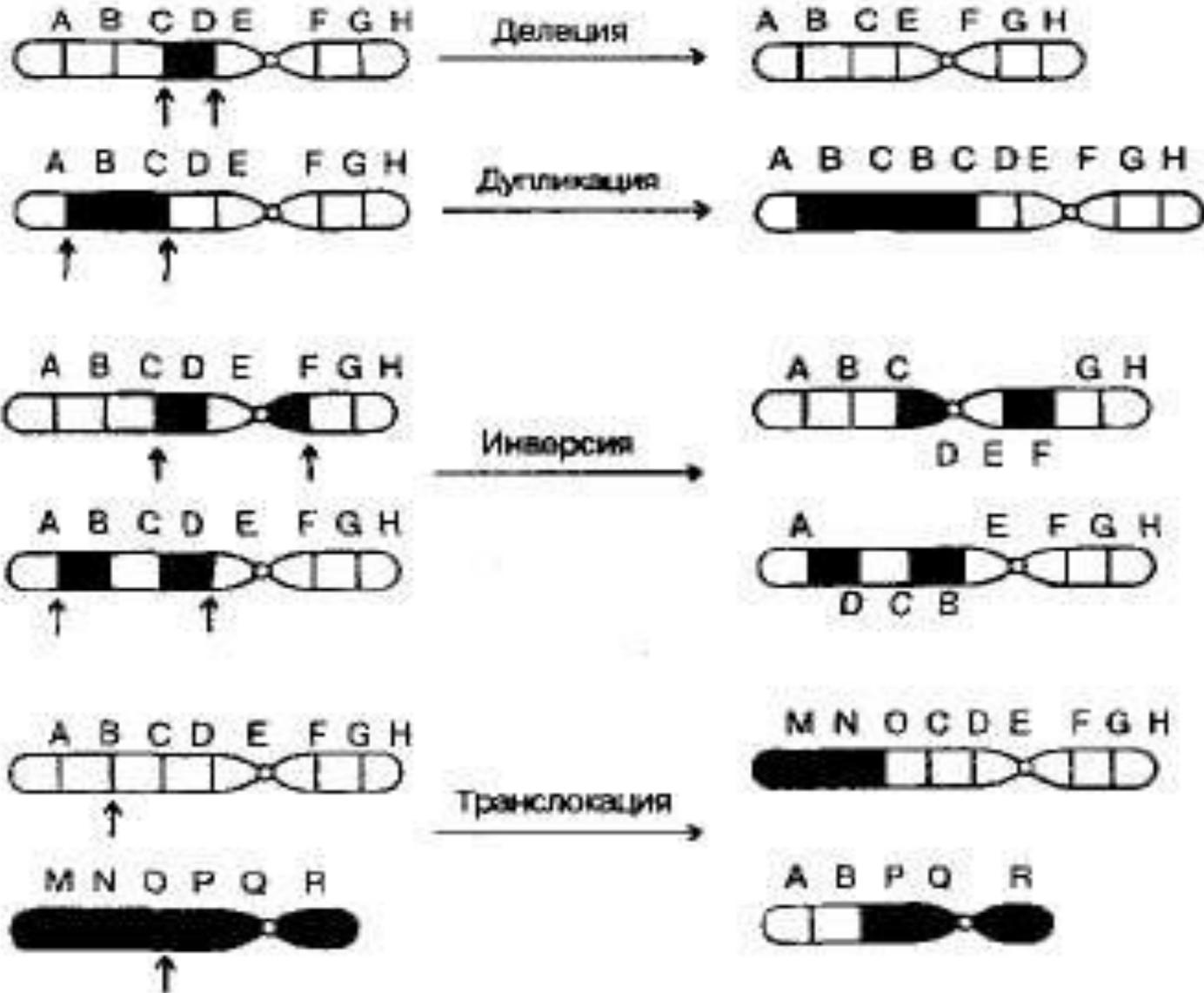
# ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ



*MedicalPlanet.ru*  
— медицина для вас.



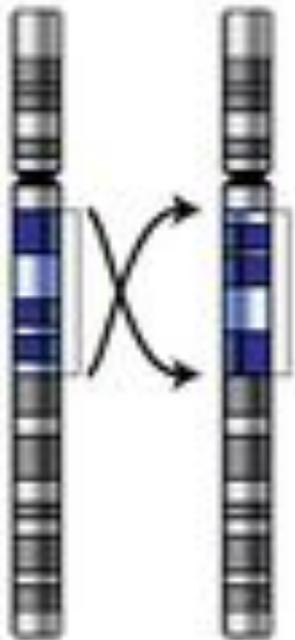
# ВНУТРИХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ (или АБЕРРАЦИИ)



# МЕЖХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ (или АБЕРРАЦИИ)

- *Инверсии* – повороты участка хромосомы на 180 градусов

Парацентрическая  
инверсия



Перицентрическая  
инверсия



## МЕЖХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ (или АБЕРРАЦИИ)

- **Транслокации** – участок хромосомы перемещается (транслоцируется) на другое место негомологичной хромосомы, попадая при этом в другую группу сцепления.
- 1) *реципрокные* – взаимный обмен участками негомологичных хромосом.
- 2) *нереципрокные (транспозиции или инсерции)* – участок хромосомы изменяет свое положение или включается в другую хромосому без взаимного обмена.
- 3) *дицентрические (полицентрические)*- слияние двух (или более) фрагментов негомологичных хромосом, несущих участки с центромерами.
- 4) *центрические (робертсоновские)* – происходят при слиянии двух центромер негомологичных акроцентрических хромосом, с образованием одной мета- или субметацентрической хромосомы.

Нормальная  
хромосома 9

Нормальная  
хромосома 22

bcr

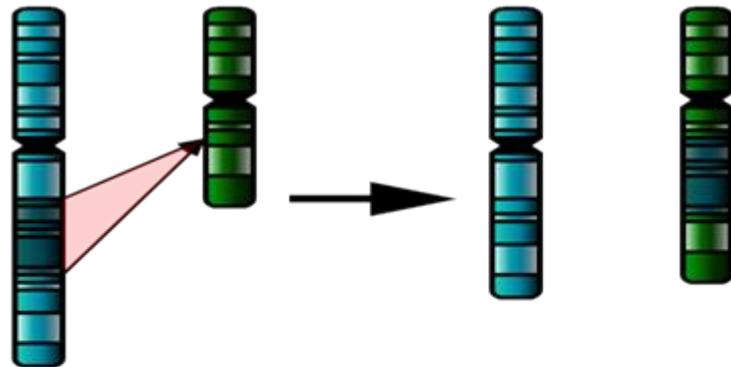
abl

Реципрокная  
транслокация

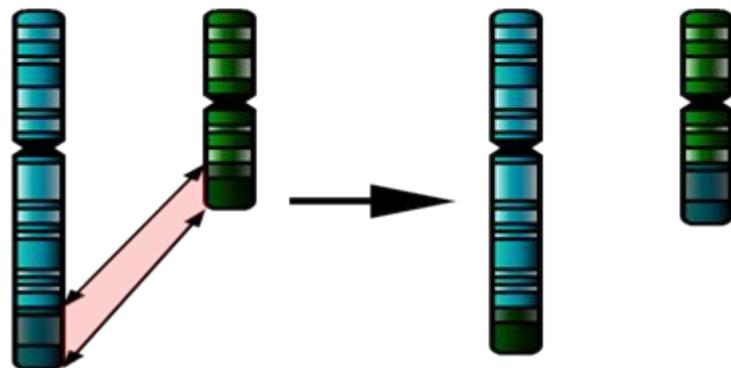
Измененная  
хромосома 9

Измененная  
хромосома 22  
(Филадельфийская  
хромосома)

bcr-abl



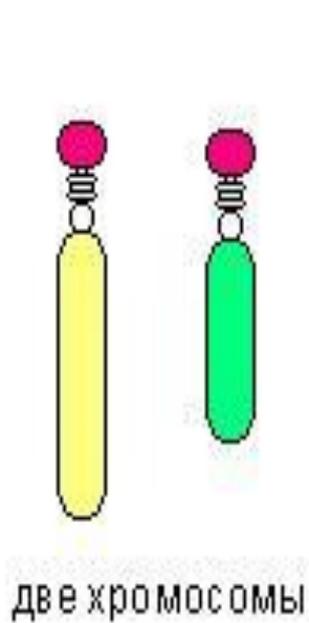
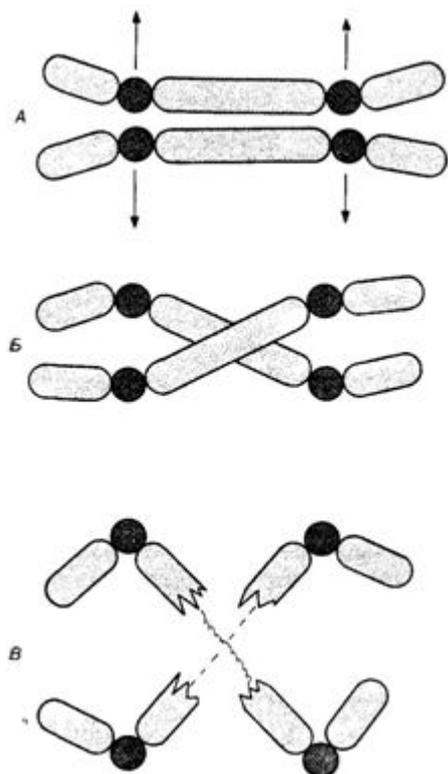
1



2



# ДИЦЕНТРИЧЕСКИЕ



# Геномные мутации

- Геномной мутацией называется изменение числа хромосом. Геномные мутации возникают в результате нарушения нормального хода митоза или мейоза.
- **Гаплоидия** - уменьшение числа полных гаплоидных наборов хромосом.
- **Полиплоидия** - увеличение числа полных гаплоидных наборов хромосом: триплоиды ( $3n$ ), тетраплоиды ( $4n$ ) и т.д.
- **Гетероплоидия (анеуплоидия)** - некратное увеличение или уменьшение числа хромосом. Чаще всего наблюдается уменьшение или увеличение числа хромосом на одну (реже две и более)



### 3. Геномные мутации – это мутации, обусловленные изменением числа хромосом

**а) Полиплоидия** - это кратное гаплоидному увеличению числа хромосом:  $n$  – гаплоидное число,  $2n$  – диплоид (норма),  $3n$  – триплоид,  $4n$  – тетраплоид,  $5n$  – пентаплоид и т.д.

Полиплоидия у **человека** представляет собой **летальную мутацию**. У **растений** полиплоиды **жизнеспособны** и обладают **повышенной урожайностью** (более крупные листья, стебли, корнеплоды, плоды, цветки)

Цветки капусты



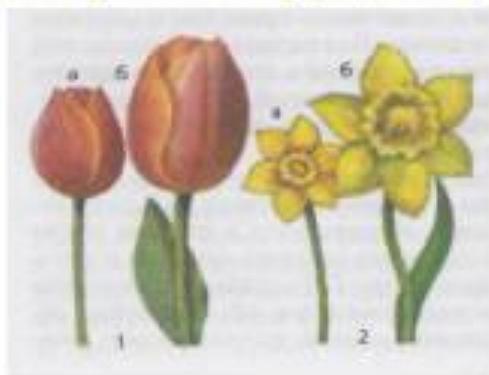
Диплоиды,  $2n$



Тетраплоиды,  $4n$



Октаплоиды,  $8n$



Диплоиды (а) и тетраплоиды (б)  
1. Тюльпан 2. Нарцисс 3. Кукуруза



## Геномные мутации.

### 1. Гетероплоидия (анеуплоидия).



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

В этом случае *в гено типе 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,  
 $2n + K$ .*

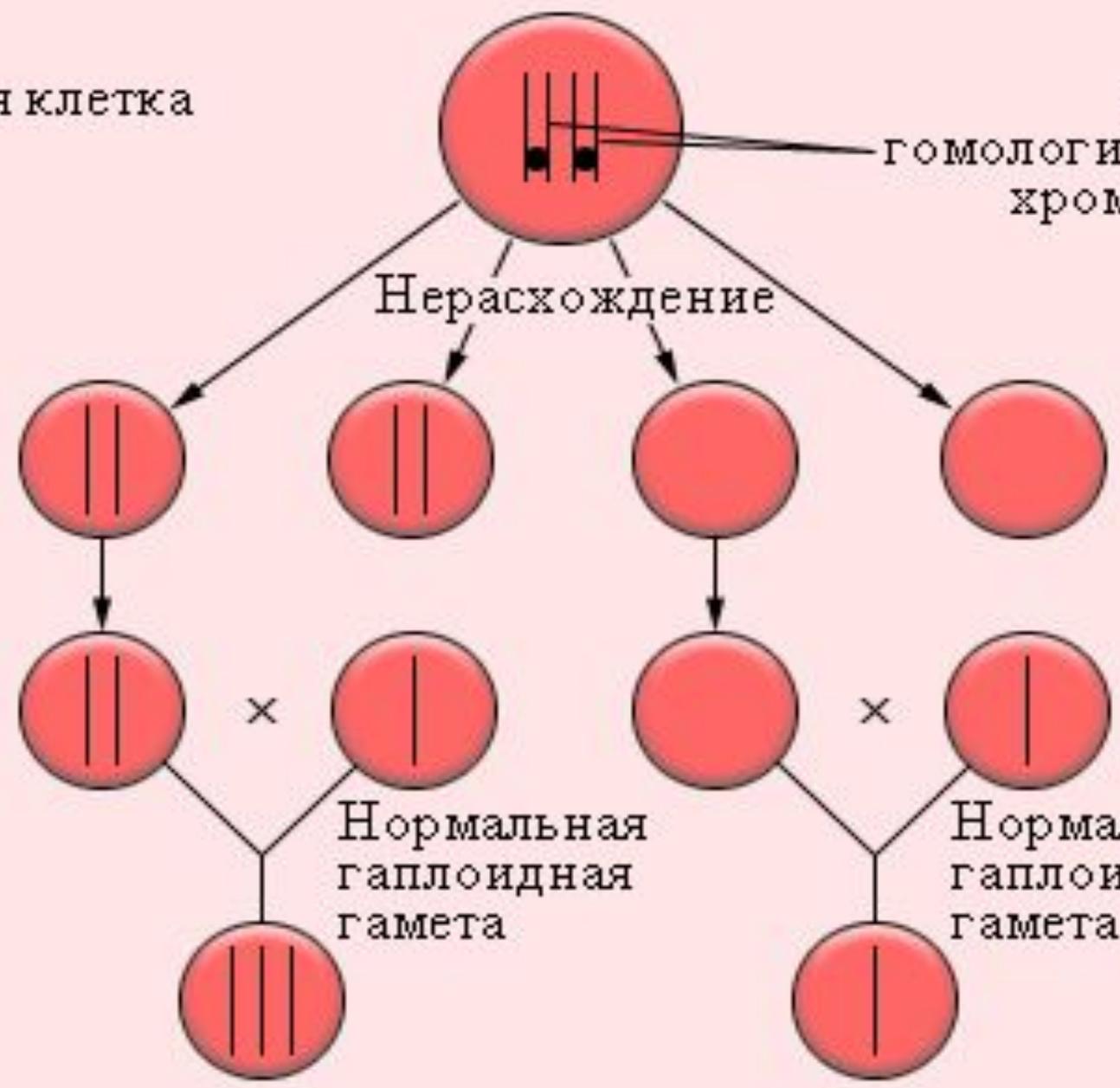
Родительская клетка

Пара гомологичных хромосом

Нерасхождение

Гаметы

Слияние гамет



Трисомия

Моносомия