

Мутации.

*Мутационная
изменчивость*



Термин «мутация»
впервые предложил
голландский ботаник
Гуго де Фриз в 1901 году.

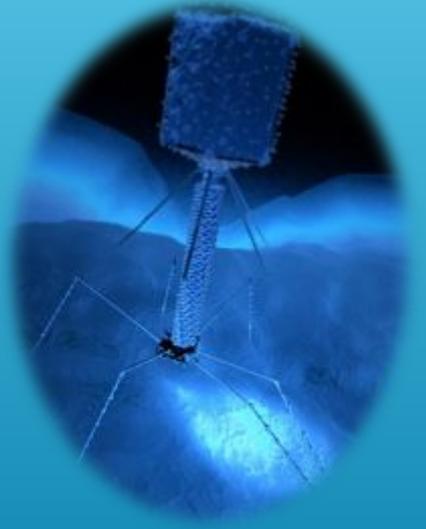
Мутации – редкие, случайно возникшие стойкие изменения генотипа, затрагивающие весь геном, целые хромосомы, их части и отдельные гены.

Причины мутаций:

1. Естественный мутационный процесс.
2. Мутационные факторы среды.



Мутационная изменчивость



является общим
свойством всех
органических
форм





Мутации



Процесс возникновения мутаций называют мутагенез. Процесс возникновения мутаций называют мутагенез, организмы, у которых произошли мутации, - мутантами. Процесс возникновения мутаций называют мутагенез, организмы, у которых произошли мутации, - мутантами, а факторы среды, вызывающие появление мутаций, - мутагенами.



Мутагены

По происхождению

Экзогенные

Эндогенные

По природе возникновения

Физические

Химические

Биологические

Значение мутагенов

В природе

- *Снижение жизнеспособности любых организмов, гибель и в процессе естественного отбора*
- *Поставляет материал для естественного отбора и микроэволюции*

Для человека

- *Генетические дефекты (около 2 тысяч)*
- *В соматических клетках - рак*

Мутагены

Свойства мутагенов:

1. Универсальность
2. Не направленность возникающих мутаций

По происхождению мутагены можно разделить на эндогенные, образующиеся в процессе жизнедеятельности организма, и экзогенные — все прочие факторы, в том числе и условия окружающей среды.

Эндогенные факторы

Причиной возникновения *эндогенных мутаций* являются определенные особенности самого организма человека, которые провоцируют изменения наследственного материала. Одним из эндогенных факторов, предрасполагающих к возникновению мутаций, является возраст человека. Давно установлено, что чем старше женщина, тем выше риск рождения у нее ребенка с патологическими изменениями хромосом. Так, синдром Дауна (трисомия по 21-й хромосоме) диагностируется в среднем у одного из 700 новорожденных. В то же время это заболевание определяется только у одного из 1 800 детей 20-летних матерей. Но уже у 40-летних женщин примерно 1% новорожденных имеют синдром Дауна. Результаты лабораторных исследований показывают, что у каждого 5-го ребенка, родившегося от матерей возраста 43 лет, выявляется хромосомная патология. Кроме того, эти заболевания чаще регистрируются в потомстве очень юных женщин (моложе 18 лет) и мужчин старше 55 лет.

Классифицирующий фактор	Название мутаций
I. По мутировавшим клеткам	<ol style="list-style-type: none"> 1. Генеративные 2. Соматические
II. По характеру изменения генотипа	<ol style="list-style-type: none"> 1. Генные (точковые). 2. Хромосомные перестройки (дефишенсы, делеции, дупликации и инверсии). 3. Межхромосомные перестройки (транслокации). 4. Геномные мутации (полиплоидия, анеуплоидия). 5. Цитоплазматические мутации.
III. По адаптивному значению	<ol style="list-style-type: none"> 1. Полезные. 2. Вредные (полуметальные, летальные). 3. Нейтральные.
IV. По причине, вызвавшей мутацию	<ol style="list-style-type: none"> 1. Спонтанные. 2. Индуцированные.

По природе возникновения мутагены классифицирует на:

1. **Физические** (ионизирующее излучение, рентгеновские лучи, радиация, ультрафиолетовое излучение; повышение температур для хладнокровных животных; понижение температур для теплокровных животных).
2. **Химические** (окислители и восстановители (нитраты, нитриты, активные формы кислорода), пестициды, некоторые пищевые добавки, органические растворители, лекарственные препараты и тд.)
3. **Биологические вирусы** (вирус гриппа, кори, краснухи и тд.).

Классификация мутаций

По месту возникновения

Генеративные

(в половых клетках,

передаются по наследству)

Соматические

(не передаются по наследству)

По характеру проявления

Полезные

Вредные

Нейтральные

Рецессивные

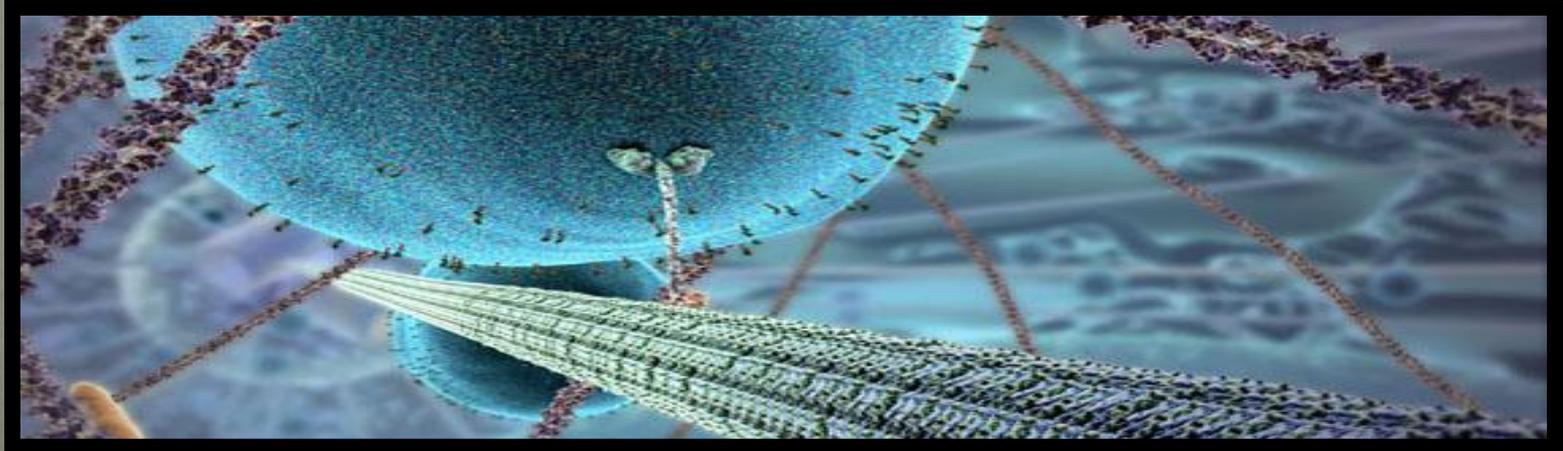
Доминантные

По структуре

Геномные

Генные

Хромосомные



1.Геномные мутации

Геномными называют мутации, приводящие к изменению **числа хромосом**.

Главной причиной этому является не расхождение гомологичных хромосом в мейозе, что приводит к формированию гамет с увеличенным числом хромосом.

Наследственные изменения, связанные с **кратным увеличением основного (гаплоидного числа хромосом)**, занимают среди мутаций особое место.

Этот вид наследственной изменчивости получил название **полиплоидии** .

Например, в роде пшеница у полбы однозернянки 14 хромосом, у твердой пшеницы — 28, у мягкой — 42 хромосомы; различные виды картофеля составляют полиплоидный ряд из 12, 24, 36, 48, 60, 72, 96 и 108 хромосом, а растения рода пырей — из 14, 28, 42, 56 и 70.

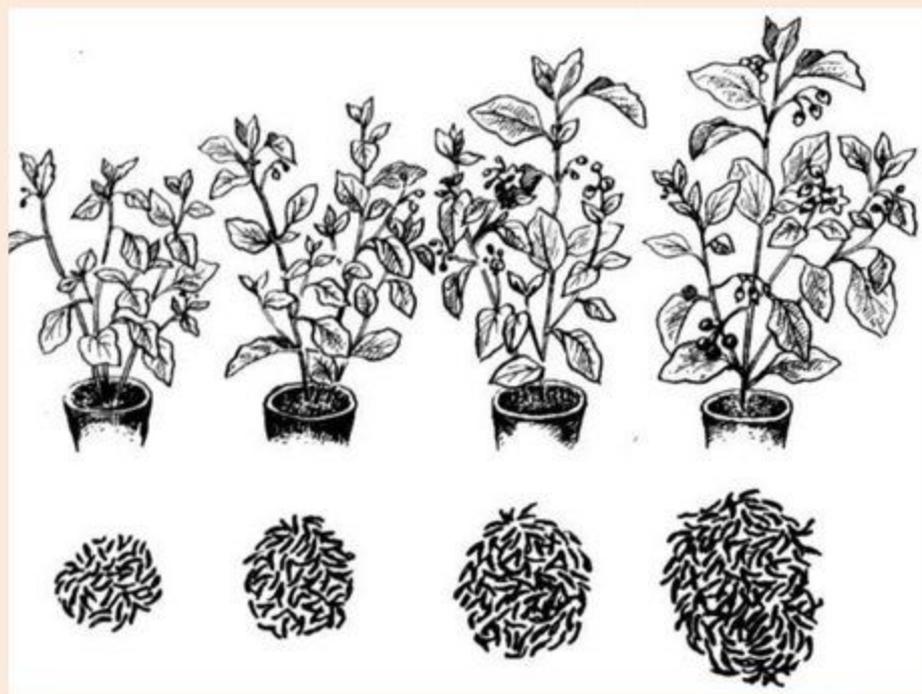
Полиплоидия

Кратное увеличение числа хромосом. Широко используется в селекции растений. Дает увеличение размеров плодов, цветов.



Сильванер 2n

4n



Полиплоидия.

Полиплоиды – растения, у которых произошло увеличение хромосомного набора, кратное гаплоидному.

Естественные полиплоиды пшеница, картофель и др. выведены сорта полиплоидно гречихи, сахарной свеклы.

Классическим способом получения полиплоидов является обработка проростков КОЛХИЦИНОМ. Колхицин разрушает веретено деления и количество хромосом в клетке удваивается.

Полиплоиды делятся на три основных типа.

- 1. Автополиплоиды** — организмы, получающиеся в результате кратного увеличения одного и того же набора хромосом. При увеличении гаплоидного набора хромосом в 4 раза (при удвоении диплоидного набора) получаются тетраплоиды, при увеличении в 6 раз — гексаплоиды, в 8 раз — октаплоиды и т. д.
- 2. Аллополиплоиды** — образуются в результате гибридизации разных видов с последующим удвоением числа хромосом у гибридов. У них восстанавливается парность хромосом, и тем самым ликвидируется стерильность гибридов.

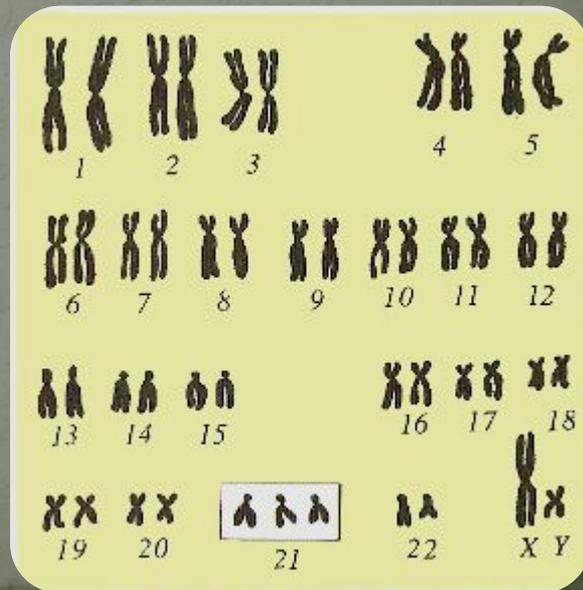
3. Анеуплоидия - состояние, при котором клетки организма содержат число хромосом, не кратное гаплоидному.

При анеуплоидии происходит потеря или приобретение хромосомы одной пары. В случае утери хромосомы ($2n - 1$) (45 хромосом) **мутантов называют моносомиками**, в случае приобретения хромосомы ($2n + 1$) (47 хромосом) — **трисомиками**.

Анеуплоидия .Болезнь Дауна

В генотипе одна лишняя аутосома –
трисомия 21

- Умственная и физическая отсталость
- Полуоткрытый рот
- Монголоидный тип лица. Косо расположенные глаза. Широкая переносица
- Стопы и кисти короткие и широкие, пальцы как бы обрублены
- Пороки сердца
- Продолжительность жизни снижается в 5-10 раз



Синдром Патау

Одна лишняя аутосома –
трисомия 13

- Микроцефалия (уменьшение головного мозга)
- Резкая умственная отсталость
- Расщепление верхней губы и неба
- Аномалии глазного яблока
- Повышенная гибкость суставов
- Полидактилия-многопалость
- Высокая смертность (в первый год жизни умирает 90% детей)



Синдром Клайнфельтера

47 хромосом – лишняя X-хромосома –
XXY (может быть XXXY)

Наблюдается у юношей

- Высокий рост
- Нарушение пропорций тела (длинные конечности, узкая грудная клетка)
- Отсталость в развитии
- Бесплодие





Синдром Шерешевского-Тернера

45 хромосом – отсутствует одна половая хромосома (X0).

Наблюдается у девочек

- Нарушение пропорций тела (низкий рост, укороченные ноги, широкие плечи, шея короткая)
- Крыловидная кожная складка на шее
- Пороки внутренних органов
- Бесплодие

2. Генные мутации

Генные мутации (или точечные) – наиболее часто встречающийся класс мутационных изменений.

Генные мутации связаны с изменением последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК. Они приводят к тому, что мутантный ген либо перестает работать и тогда не образуются соответствующие и-РНК и белок, либо синтезируется белок с измененными свойствами, что проявляется в изменении каких-либо признаков организмов.

Следствием генной мутации образуются новых аллели. Это имеет важное эволюционное значение.

Генные мутации следует рассматривать как результат «ошибок», возникающих в процессе удвоения ДНК.

Серповидноклеточная анемия

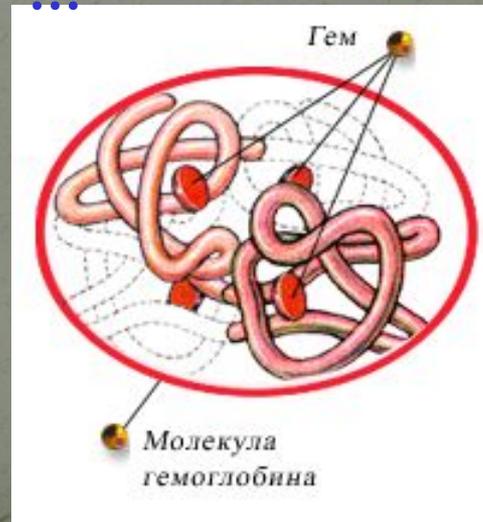
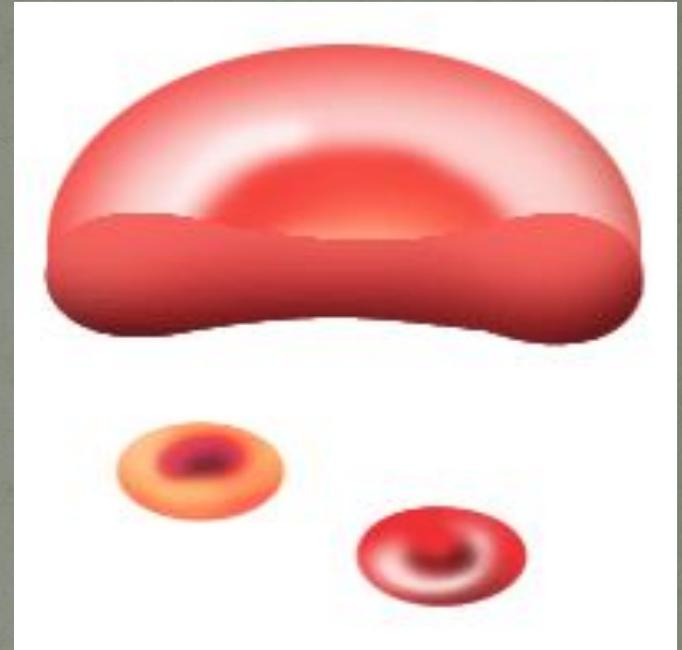
В состав цепи гемоглобина входит **146** аминокислотных остатков, которые закодированы в ДНК в виде 146 триплетов (**438** нуклеотидов).

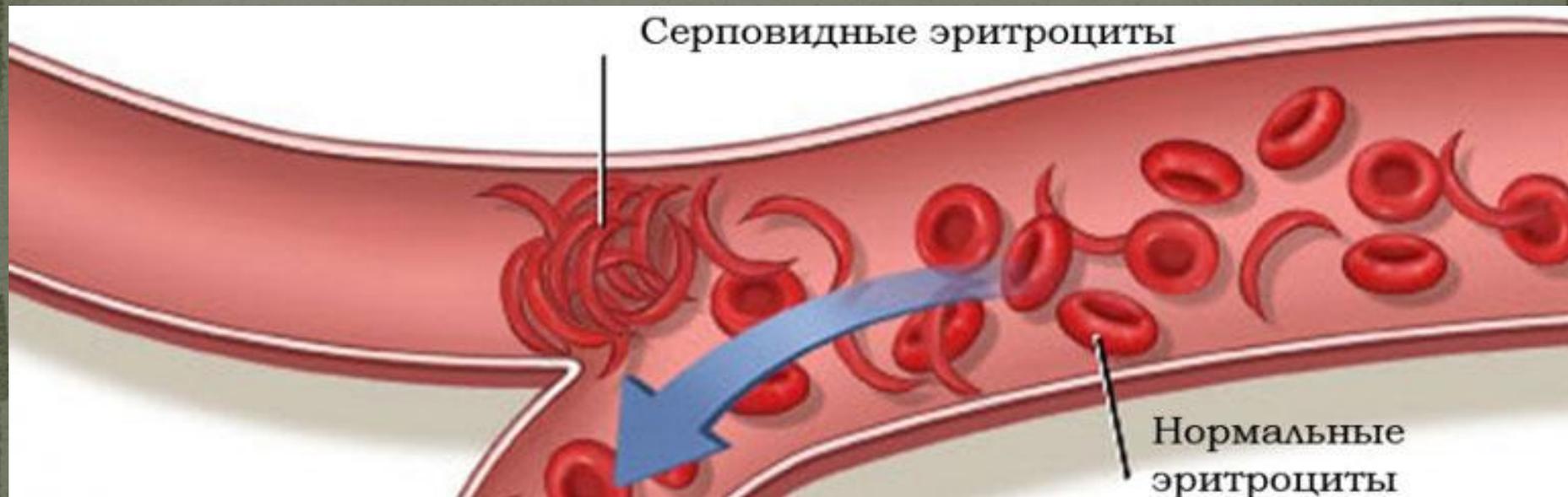
...- ГЛУ-...

ДНК: ...- ГАА -...

Если ...- ГТА -...,

то ...- ВАЛ-...





Серповидно-клеточная анемия клинически характеризуется симптомами, вызванными, с одной стороны, тромбозом сосудов различных органов серповидными эритроцитами, а с другой - гемолитической анемией. Общим признаком болезни является усиленное разрушение эритроцитов, обуславливающее, с одной стороны, анемию и повышенное образование продуктов распада эритроцитов, с другой стороны — реактивно усиленный эритропоэз.

Альбинизм

Эта мутация характеризуется врожденным отсутствием пигмента меланина, который придает окраску коже, волосам, радужной и пигментной оболочкам глаза. Одна из возможных причин этого генетического отклонения - близкая родственность родителей ребенка.



Хромосомные мутации

Хромосомные мутации – это перестройки хромосом. Появление хромосомных мутаций всегда связано с возникновением двух или более разрывов хромосом с последующим их соединением, но в неправильном порядке.

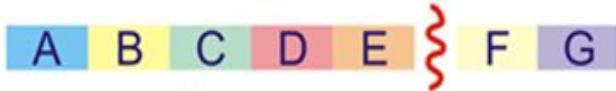
Хромосомные мутации приводят к изменению функционирования генов. Они также играют серьезную роль в эволюционных преобразованиях видов.

НОРМА



МУТАЦИИ

1. Делеция



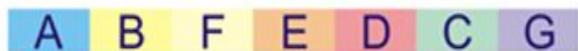
2. Дубликация



3. Транслокация



4. Инверсия



Различные типы хромосомных мутаций:

нормальная хромосома,
нормальный порядок генов

1 — *делеция*; нехватка участка хромосомы

2 — *дупликация*; удвоение участка хромосомы

3 — *транслокация*; перемещение участка на негомологичную хромосому

4 — *инверсия*; поворот участка хромосомы на 180 градусов

Также возможно центрическое слияние, то есть слияние негомологичных хромосом.

Мутационная теория

Мутационная теория – это теория изменчивости и эволюции, созданная в начале 20 в. Гуго Де Фризом..

По Де Фризу, мутации могут быть **прогрессивными** — появление новых наследственных свойств, что равнозначно возникновению новых элементарных видов, или **регрессивными** — утрата какого-либо из существующих свойств, что означает возникновение разновидностей.



Основные положения мутационной теории:

1. Мутации – это дискретные изменения наследственного материала.
2. Мутации – редкие события.
3. Мутации могут устойчиво передаваться из поколения в поколение.
4. Мутации возникают ненаправленно, не образуют непрерывных рядов изменчивости.
5. Мутации могут быть полезными, вредными и нейтральными.

Проверь себя

Характеристики мутаций	Виды мутаций
<p>а) является следствием ошибок при репликации ДНК;</p> <p>б) приводит к увеличению числа хромосом;</p> <p>в) приводит к образованию новой формы гена;</p> <p>г) изменяют последовательность генов в хромосоме;</p> <p>д) наблюдается у растений;</p> <p>е) затрагивают отдельные хромосомы.</p>	<p>А) геномные;</p> <p>Б) хромосомные;</p> <p>В) генные.</p>

Проверь себя

а	б	в	г	д	е
В	А	В	Б	А	Б

Н. И. Вавилов

ЗАКОН
ГОМОЛОГИЧЕСКИХ
РЯДОВ
В НАСЛЕДСТВЕННОЙ
ИЗМЕНЧИВОСТИ



Закон был сформулирован Н. И. Вавиловым в 1920 году. Изучая изменчивость признаков у видов и родов злаков и других семейств, Н. И. Вавилов обнаружил, что все виды и роды генетически близкие между собой характеризуются тождественными рядами наследственной изменчивости, но при этом он допускал, что при внешнем сходстве признаки могут иметь разную генетическую природу.

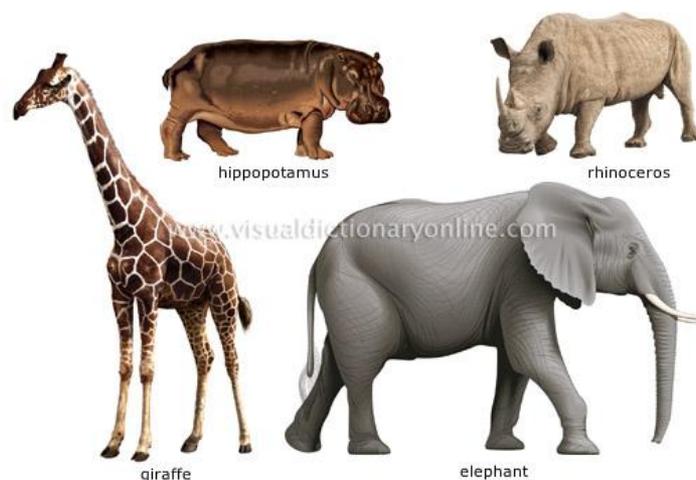


Изучение наследственной изменчивости у культурных растений и их предков позволило Н. И. Вавилову сформулировать закон гомологических рядов наследственной изменчивости: **«Виды и роды, генетически близкие, характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости с такой правильностью, что, зная ряд форм в пределах одного вида, можно предвидеть нахождение параллельных форм у других видов и родов. Чем ближе генетически расположены в общей системе роды и виды, тем полнее сходство в рядах их изменчивости. Целые семейства растений в общем характеризуются определенным циклом изменчивости, проходящей через все роды и виды, составляющие семейство»**. Суть этого закона заключается в том, что у близких по происхождению видов и родов организмов возникают сходные наследственные изменения. Так, у разных видов млекопитающих встречаются формы бесшерстные, длинношерстные, короткопалые и т.д.

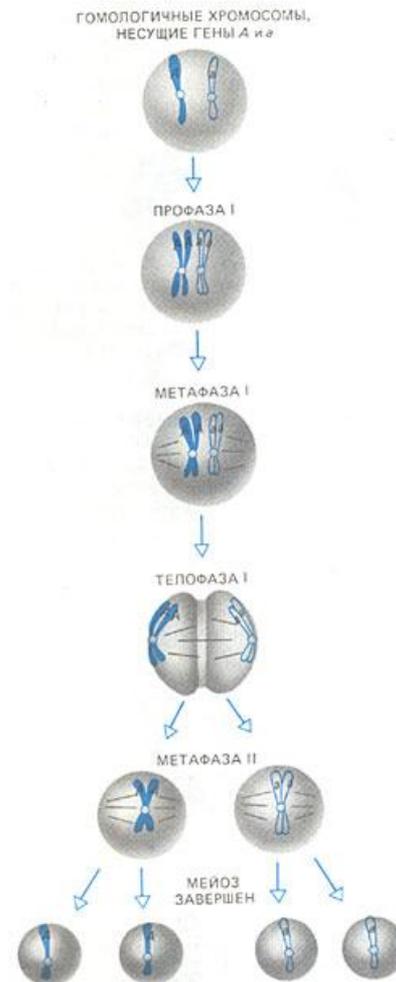
Согласно закону гомологических рядов, зная ряд форм для одного вида, можно предвидеть нахождение форм у других видов и родов. Вавилов пришел к выводу, что целые семейства растений характеризуются определенным циклом изменчивости, проходящей черед все роды, составляющие семейства.



Хотя закон касался изменчивости у растений, Н. И. Вавилов указывал на его применимость и к животным. Теоретической основой гомологии рядов фенотипической изменчивости у близких таксономических групп является представление о единстве их происхождения путем дивергенции под действием естественного отбора. Поскольку общие предки имели определенный специфический набор генов, то и их потомки должны обладать в основном таким же набором за небольшим исключением.



Учитывая, что каждый ген может мутировать в разных направлениях и что мутационный процесс носит ненаправленный характер, можно предположить, что спектр изменений одинаковых генов у особей близких видов будет сходным. Следовательно, в основе закона гомологических рядов лежит параллелизм генотипической изменчивости у особей со сходным набором генов.





© TopTropicals.com



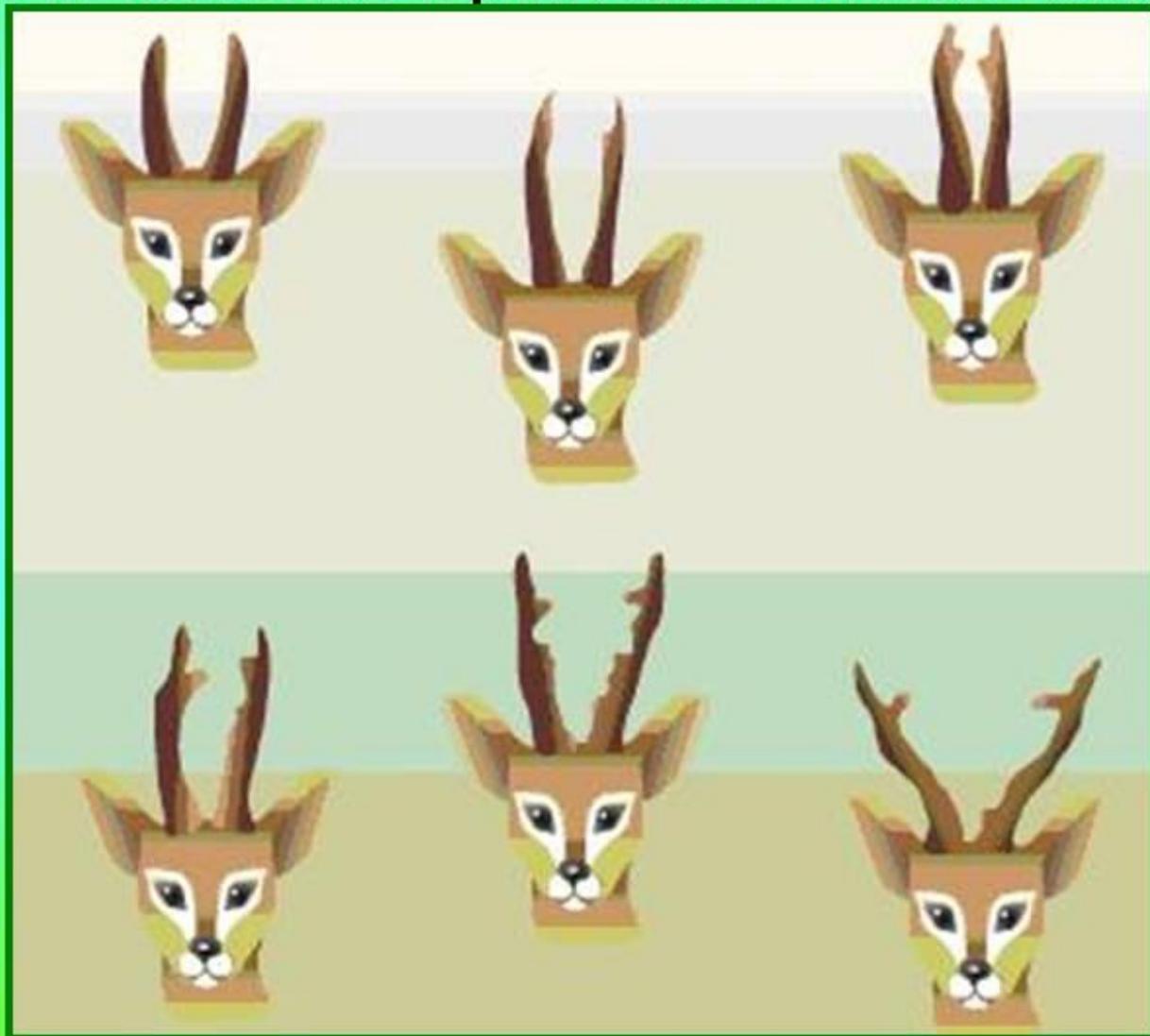
ma_zaiika



world-foto.ucoz.ru

Комбинативная изменчивость

- Случайная комбинация генов в генотипе.

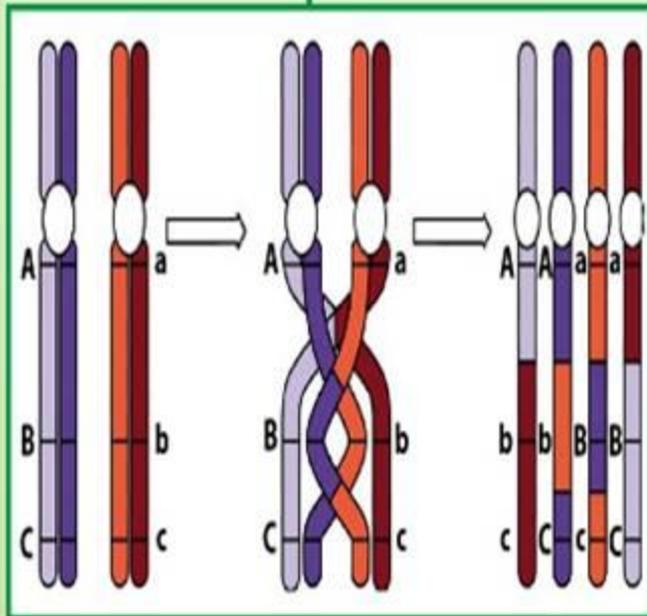


**В основе комбинативной изменчивости
лежит половой процесс**

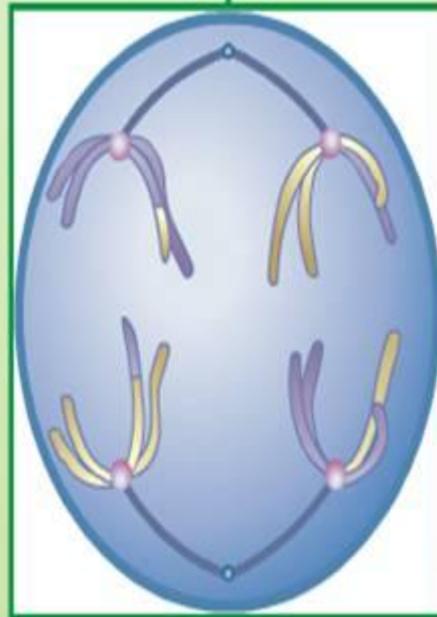


Источники комбинативной изменчивости

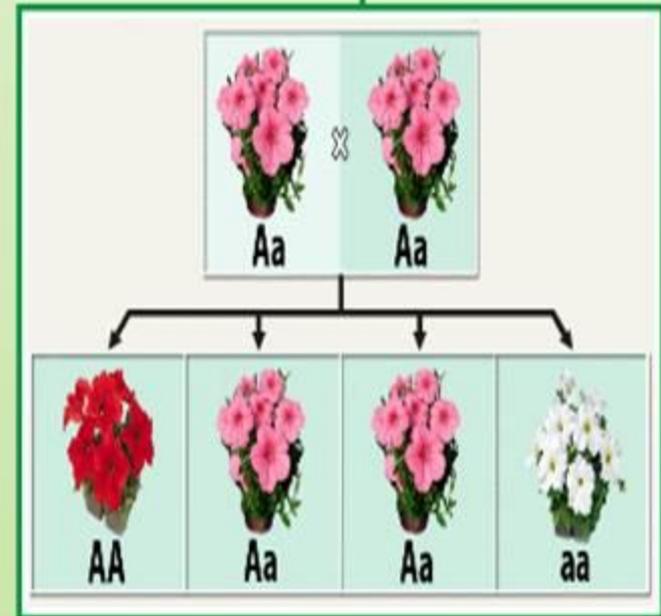
Конъюгация и кроссинговер



Случайное распределение хромосом при мейозе



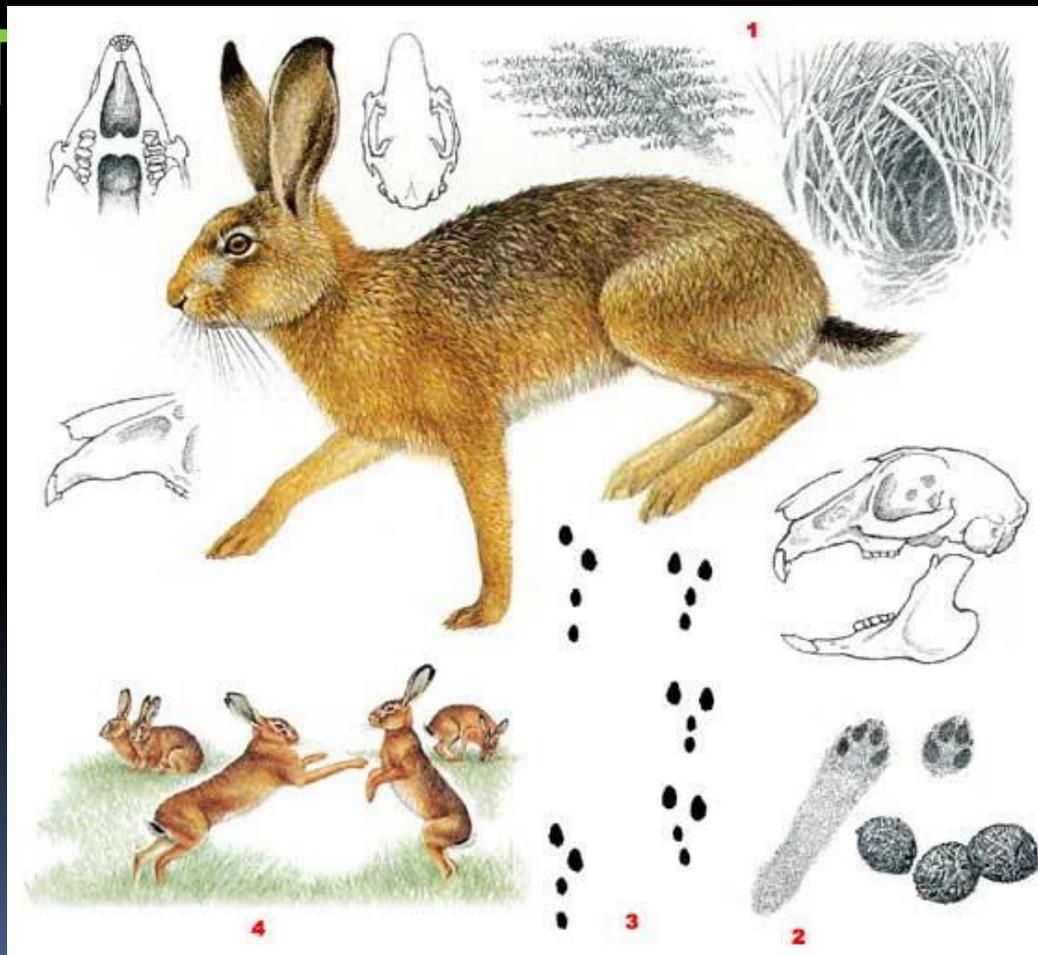
Случайное сочетание гамет при оплодотворении



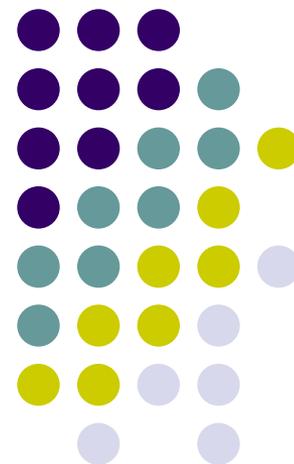
Пример: у цветка ночная красавица есть ген красного цвета лепестков A , и ген белого цвета a . Организм Aa имеет розовый цвет лепестков, этот признак возникает при сочетании (комбинации) красного и белого гена.



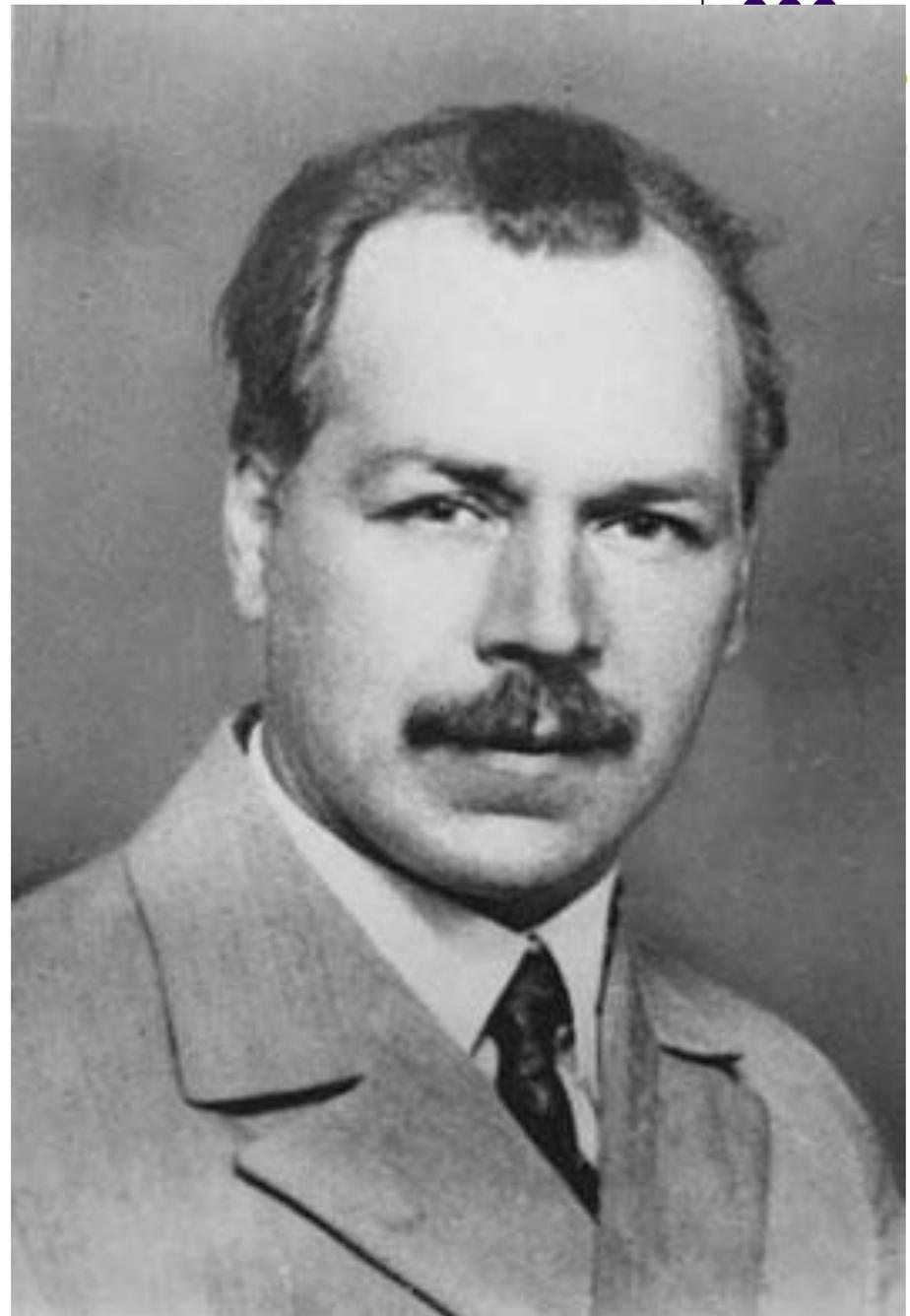
КОМБИНАТИВНАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ ЯВЛЯЕТСЯ ФАКТОМ



Закон гомологических
рядов наследственной
изменчивости.



- Николай Иванович Вавилов (1887-1943) сформулировал закон гомологических рядов наследственной изменчивости. Создал учение о центрах происхождения культурных растений. Провел серию экспедиций по 40 странам пяти континентов, собрав уникальную коллекцию образцов сортов культурных растений.

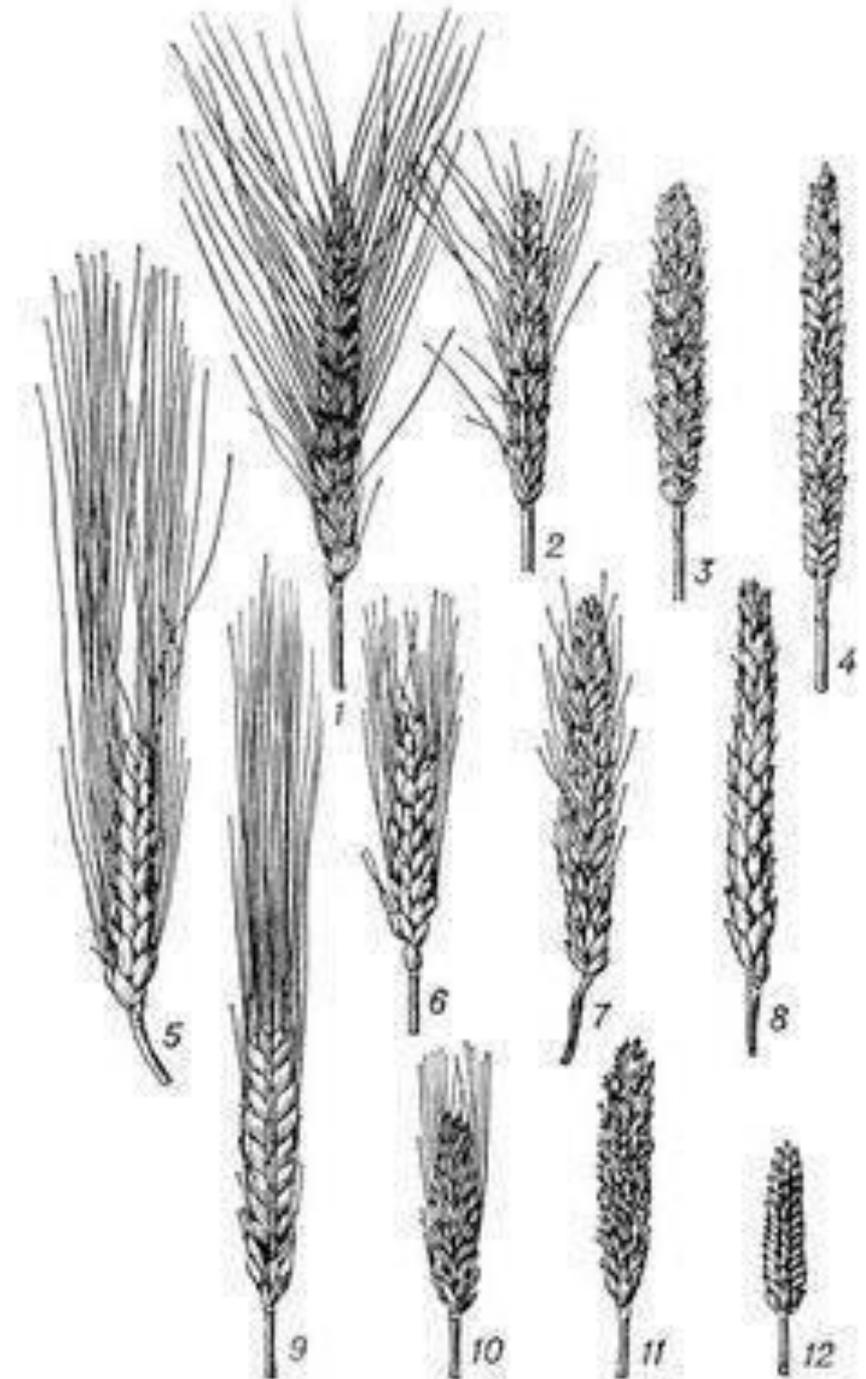


- Генетически близкородственные виды и роды он расположил в определенном порядке в соответствии с вариантами изменчивости. Сделал вывод, что: близкородственные виды и роды благодаря большому сходству из генотипов обладают сходной наследственной изменчивостью.



Закон Вавилова:

- "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."



- У организмов, связанных менее близкими родственными связями, параллелизм наследственной изменчивости становится менее полным. Руководствуясь этим законом, можно предсказывать, какие мутантные формы могут возникнуть у близкородственных видов.

