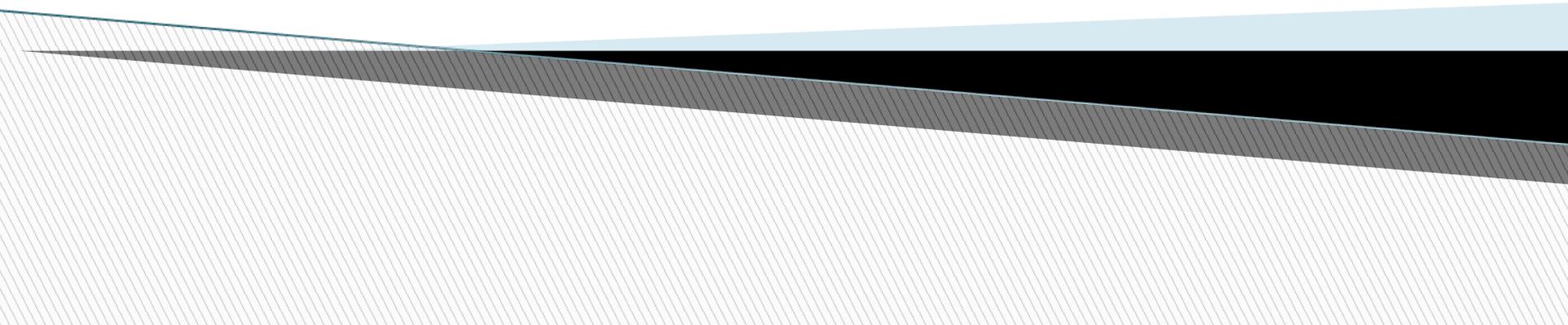


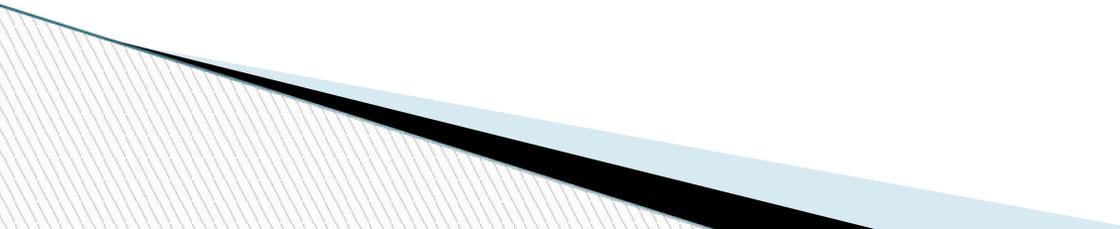
Мутационная изменчивость

Урок 10 класс
Учитель Юнаковская И.Г.



Цель урока: Узнать основные закономерности мутационной изменчивости организмов.

Задачи:

1. Рассмотреть основные положения мутационной теории Гуго де Фриза.
 2. Дать характеристику мутационной изменчивости.
 3. Раскрыть причины возникновения мутаций и выявить последствия мутаций
 4. Познакомиться с классификацией мутаций.
 5. Применить знания для решения задач.
 6. Запомнить основную терминологию.
- 

Задание №1. Дайте определения понятиям:

наследственность

ген

генотип

фенотип

изменчивость

наследственная изменчивость

мутации

мутагены

генные мутации

хромосомные мутации

геномные мутации

Наследственная (генотипическая) изменчивость

Мутационная изменчивость

«Мутационная теория» 1901 год Гуго де Фриз



Гуго де Фриз
голландский ботаник, генетик.
1848—1935

- Мутации – дискретные изменения наследственного материала
- Редкие события
- Внезапные, случайные
- Стойкие
- Единичные изменения
- По месту возникновения соматические и генеративные
- По причине возникновения: спонтанные и индуцированные
- По локализации в клетке: ядерные и цитоплазматические
- Полезные, вредные, нейтральные
- 98% - «-»;
- 1,5 – 2% «0»
- 0,01% - «+»

Мутагены

Факторы, вызывающие мутации у живых организмов

Физические

- ионизирующее излучение
- рентгеновские лучи
- УФО
- альфа, бета, гамма –лучи
- температура.

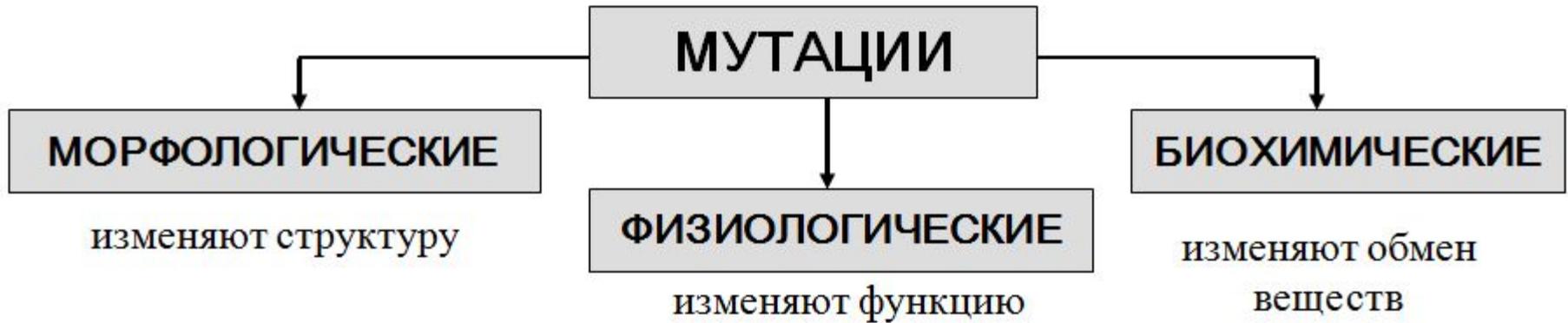
Химические

- пероксиды
- альдегиды
- азотная кислота
- соли тяжёлых Me
- красители
- ароматические химические вещества: канцерогены, алколоиды, лекарственные вещества, гербициды, инсектициды и др

Биологические

- вирусы
- токсины плесневых грибов и бактерий

Мутации по характеру изменения фенотипа



Мутации

Соматические



изменение окраски шерсти у животных

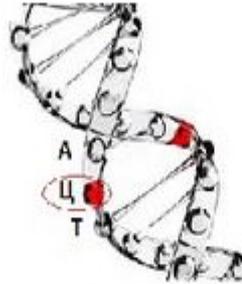


плоды другой окраски у растений

раковые клетки у человека



Генные

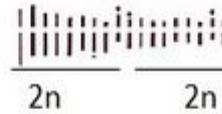


серповидно-клеточная анемия

Геномные

XX_{23}

синдром Дауна

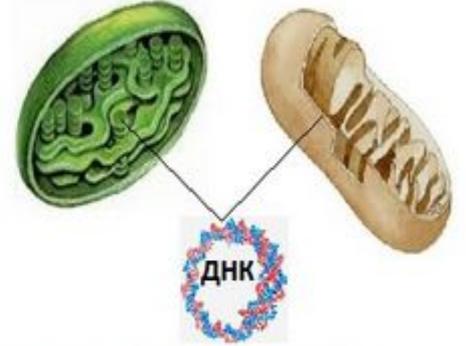


полиплоидия у растений

Хромосомные



Цитоплазматические



пестролистность у растений

Мутации

По уровню возникновения

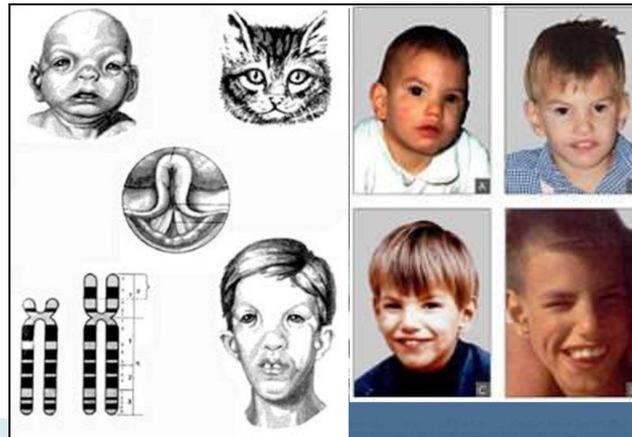
Генные

Изменение
последовательности
нуклеотидов в ДНК



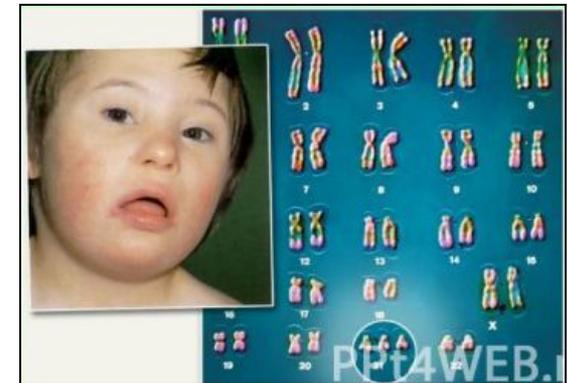
Хромосомные

Изменение
участков хромосом



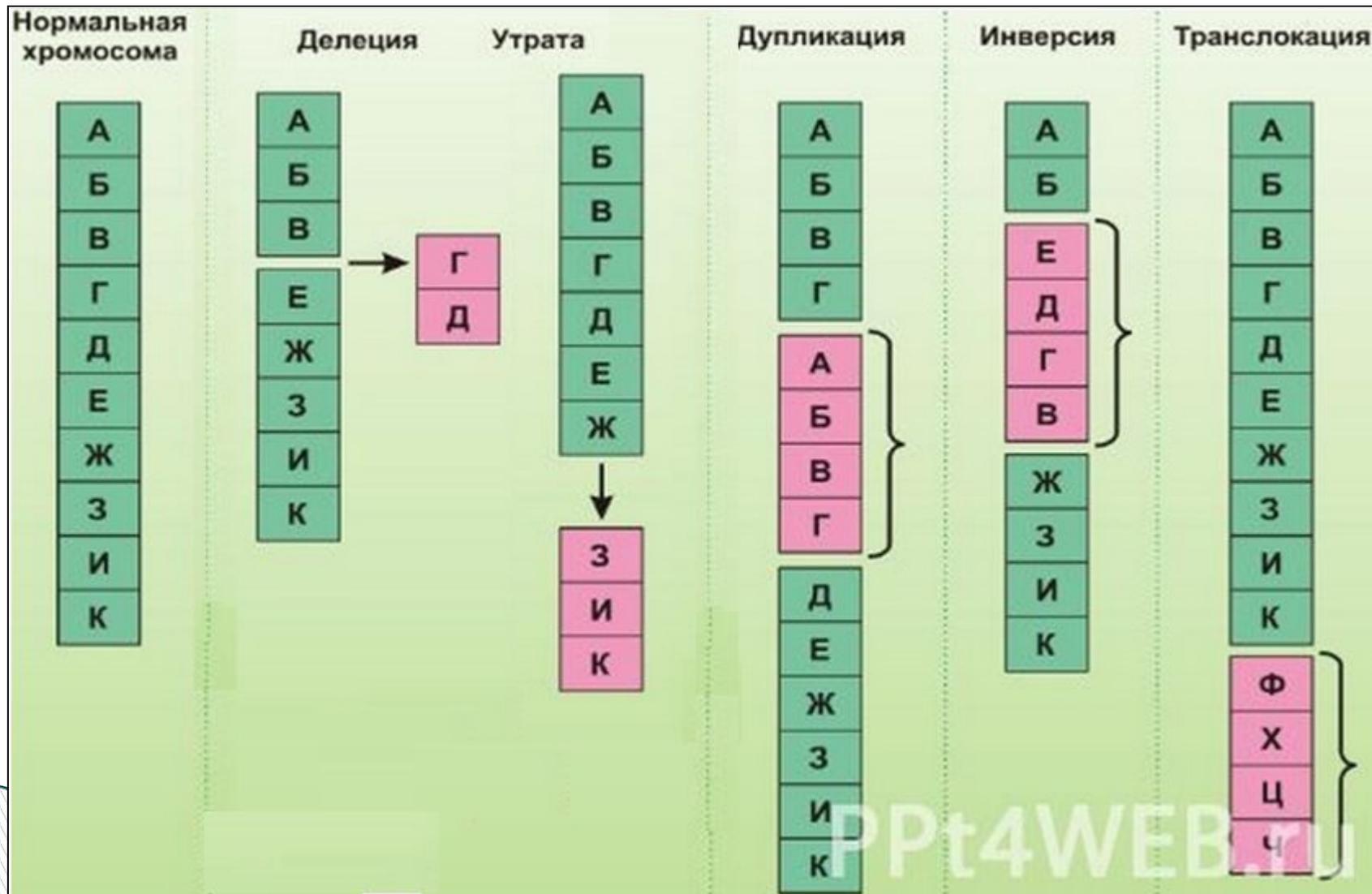
Геномные

Изменение
количества хромосом



Хромосомные перестройки, или аберрации

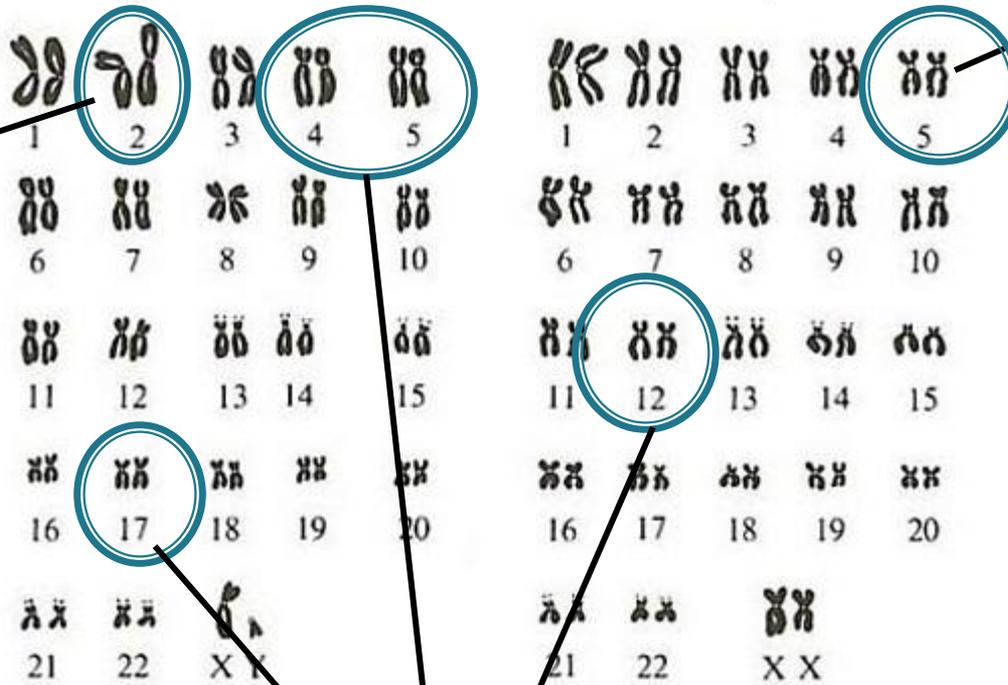
Наблюдается изменение структуры, размеров хромосом. Затрагивают сразу несколько генов. Их можно наблюдать в световой микроскоп, т.к. меняется общий вид хромосом



Хромосомный набор

мужчины

женщины



Делеция в коротком плече 5 хр.

5 хр.

Синдром «кошачьего крика»

Два плеча 2-ой хромосомы соответствуют 12 и 13 хромосомам шимпанзе и 13 – 14 хромосомам гориллы и орангутана

4, 5, 12 и 17 хромосомы человека и шимпанзе отличаются инверсиями

Геномные мутации

Связаны с изменением числа хромосом в клетке. Это результат нарушения веретена деления, которое приводит к нерасхождению хромосом в мейозе.

Полиплоидия

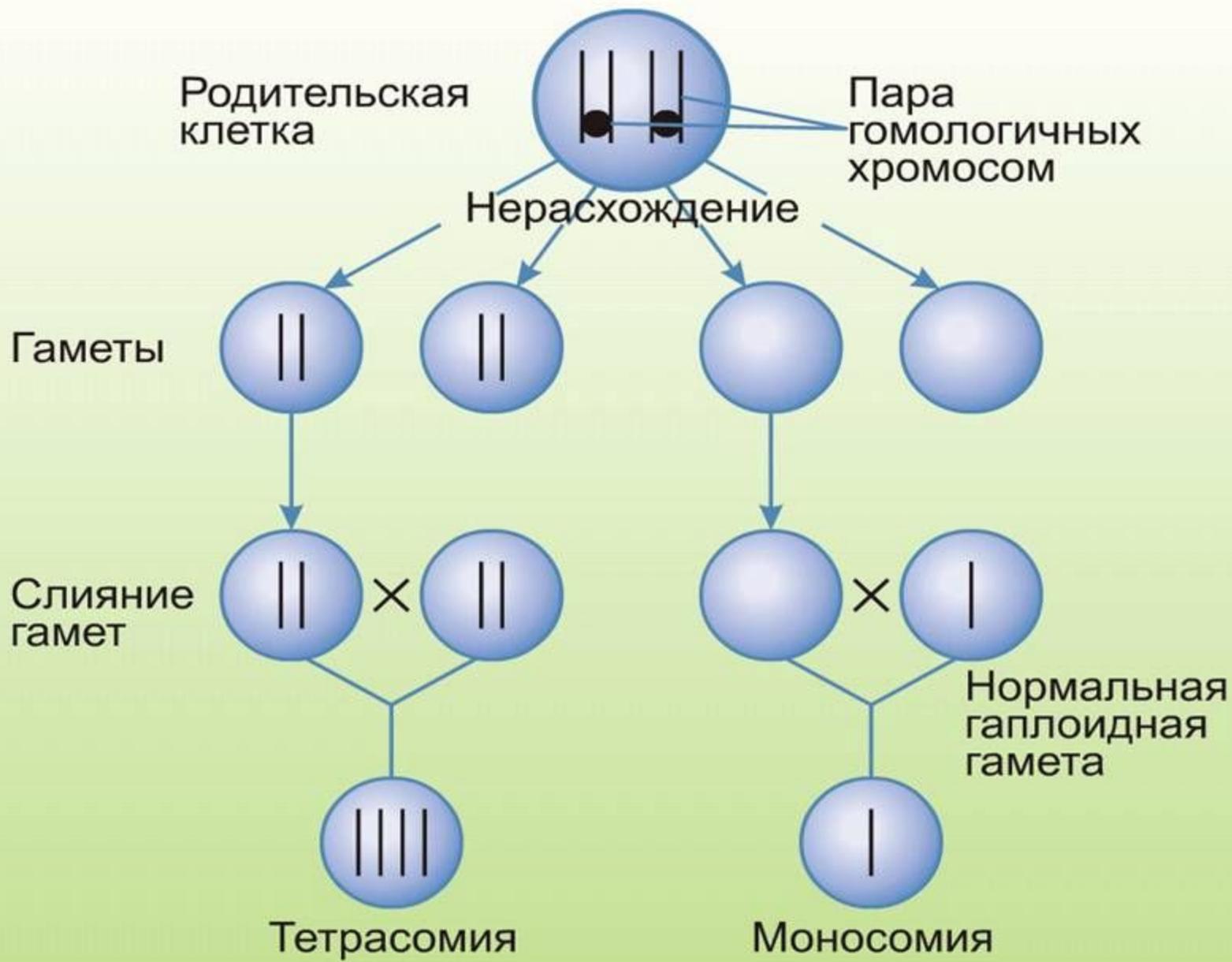
Кратное увеличение гаплоидного набора хромосом $3n$, $4n$, $6n$, $8n$

- ГЕНОМНАЯ МУТАЦИЯ
- МЕТОД СЕЛЕКЦИИ
- МЕТОД ПРЕОДОЛЕНИЯ БЕСПЛОДИЯ У МЕЖВИДОВЫХ ГИБРИДОВ

Анеуплоидия, или гетероплоидия

Уменьшение или увеличение числа хромосом в кариотипе на одну, две и т. д.:

- Моносомия ($2n - 1$): синдром Шерешевского – Тёрнера 45 хр (ХО)
- Трисомия ($2n + 1$):
синдром Дауна по 21 паре;
синдром Клайнфельтера по половым хромосомам: ХХУ(47); ХУУ (47);
- Тетрасомия ($2n + 2$)
ХХХУ (48); ХХХХУ (49); ХУУУ (48)
синдром Клайнфельтера по половым хромосомам:
ХХХУ (48); ХХХХУ (49); ХУУУ (48)



Одна из причин появления геномных мутаций - нарушение нормального хода мейоза.

Цветки капусты



Диплоиды, $2n$



Тетраплоиды, $4n$



Октоплоиды, $8n$

Хризантемы: $2n$ и $6n$



Полиплоидный
высокоурожайный
сорт свеклы



Триплоидный арбуз без семечек



Астауров
Борис Львович



Генные, или точковые мутации

представляют собой молекулярные, не видимые в световом микроскопе изменения структуры ДНК. К мутациям генов относятся любые изменения молекулярной структуры ДНК, независимо от их локализации и влияния на жизнеспособность. Именно генные мутации обуславливают развитие большинства наследственных форм патологии.



синонимичная замена

мутации не оказывают никакого влияния на структуру и функцию соответствующего белка

несинонимичная замена

большая часть генных мутаций приводит к синтезу дефектного белка, не способного выполнять свойственную ему функцию

Наиболее частыми моногенными заболеваниями являются; муковисцидоз, гемохроматоз, серповидноклеточная анемия, адреногенитальный синдром, нейрофиброматоз, миопатии Дюшенна, дальтонизм, гемофилия, фенилкетонурия, и ряд других заболеваний.

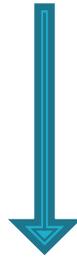
Мутации

Миссенс-мутация

(от англ. “mis” – ложный, неправильный + лат. “sensus” – смысл)

– замена нуклеотида в кодирующей части гена, приводящая к замене аминокислоты в полипептиде

| | |
|-----|-----|
| TTC | TCC |
| AAG | AGG |
| Lys | Arg |



Транзиция

замена Пурин на Пурин (А–Г) или Пиримидин на Пиримидин (Т–Ц);

Трансверсия

(от лат. “transversus” – повернутый в сторону, отведенный) – замен Пурин (А, Г) на Пиримидин (Т,Ц) и наоборот.

Нонсенс-мутация

(от лат. “non” – нет + “sensus” – смысл) – замена нуклеотида в кодирующей части гена, приводит к образованию кодона-терминатора (стоп-кодона), это приведет к остановке считывания информации и прекращению трансляции

| | |
|-----|------|
| TTC | ATC |
| AAG | UAG |
| Lys | STOP |

Фреймшифт

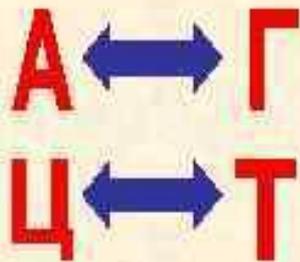
(от англ. “frame” – рамка + “shift” – сдвиг, перемещение)

в нарушении считывания информации, сдвиге рамки считывания, называемом, когда молекулярные изменения ДНК приводят к изменению триплетов в процессе трансляции полипептидной цепи;

ЗАМЕНЫ

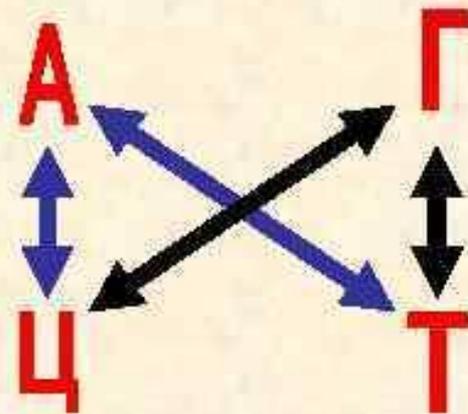
ТРАНЗИЦИЯ

замена одного
**пуринового на
пуриновое**
основание или
одного
**пиримидинового
на пиримидиновое**
основание



ТРАНСВЕРСИИ

замена
**пуринового
основания
на пиримидиновое**



Дан фрагмент гена, кодирующего нормальный гемоглобин. Эритроцит, имеющий такой гемоглобин, обладает двояковогнутой формой. Определите, где и какая мутация могла произойти, если известно, что глутаминовая кислота заменилась на аминокислоту валин. Эритроцит приобрёл форму серпа (заболевание серповидно-клеточная анемия).

ДНК: -ГТТ ЦАЦ ЦТТ АЦГ ЦЦЦ ГАА ЦТА ААА-
 -ЦАА ГТГ ГАА ТГЦ ГГГ ЦТТ ГАТ ТТТ-

иРНК: -ГУУ ЦАЦ ЦУУ АЦГ ЦЦЦ ГАА ЦУА ААА-

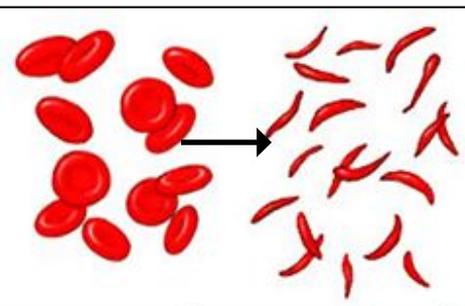
Белок N: -вал-гис-лей-тре-про-глу-лей-лиз

Белок M: -вал- гис-лей- тре- про- **вал**- лей- лиз

иРНК: -ГАА- → -Г**У**А-

ДНК ТР: -ЦТТ- → -Ц**А**Т-

ДНК МАТР: -ГАА- → -Г**Т**А-



МИССЕНС-МУТАЦИЯ, ТРАНСВЕРСИЯ

Дан фрагмент гена, кодирующего нормальный гемоглобин. Эритроцит, имеющий такой гемоглобин, обладает двояковогнутой формой.

Определите, где и какая мутация могла произойти, если известно, что глутаминовая кислота заменилась на аминокислоту валин. Эритроцит приобрёл форму серпа (заболевание серповидно-клеточная анемия)

ДНК: -ГТТ ЦАЦ ЦТТ АЦГ ЦЦЦ ГАА ЦТА ААА-
-ЦАА ГТГ ГАА ТГЦ ГГГ ЦТТ ГАТ ТТТ-

иРНК: -ГУУ ЦАЦ ЦУУ АЦГ ЦЦЦ ГАА ЦУА ААА-

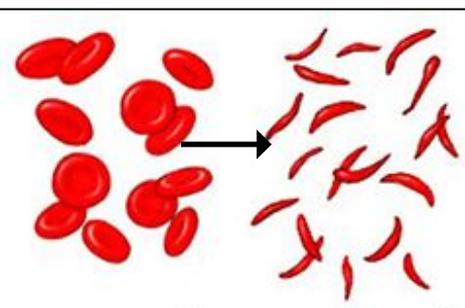
Белок N: -вал-гис-лей-тре-про-глу-лей-лиз

Белок M: -вал-гис-лей-тре-про-**вал**-лей-лиз

иРНК: -ГАА- → -Г**У**А-

ДНК ТР: -ЦТТ- → -Ц**А**Т-

ДНК МАТР: -ГАА- → -Г**Т**А-



МИССЕНС-МУТАЦИЯ, ТРАНСВЕРСИЯ

РЕШЕНИЕ ЗАДАЧ

№ 1. Исходный фрагмент молекулы ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов (верхняя цепь — смысловая, нижняя — транскрибируемая):

5' – ГЦГГГЦТАТГАТЦТГ – 3'

3' – ЦГЦЦЦГАТАЦТАГАЦ – 5'

В результате замены одного нуклеотида в ДНК **четвёртая** аминокислота во фрагменте полипептида заменилась на аминокислоту **Вал.** Определите аминокислоту, которая кодировалась до мутации. Какие изменения произошли в ДНК, иРНК в результате замены одного нуклеотида? Благодаря какому свойству генетического кода одна и та же аминокислота у разных организмов кодируется одним и тем же триплетом? Ответ поясните. Для выполнения задания используйте таблицу генетического кода.

№ 1. Исходный фрагмент молекулы ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов (верхняя цепь — смысловая, нижняя — транскрибируемая):

5'

– ГЦГГГЦТАТГАТЦТГ – 3'

3' – ЦГЦЦЦГАТАЦТАГАЦ – 5'

В результате замены одного нуклеотида в ДНК **четвёртая** аминокислота во фрагменте полипептида заменилась на аминокислоту **Вал**. Определите аминокислоту, которая кодировалась до мутации. Какие изменения произошли в ДНК, иРНК в результате замены одного нуклеотида? Благодаря какому свойству генетического кода одна и та же аминокислота у разных организмов кодируется одним и тем же триплетом? Ответ поясните. Для выполнения задания используйте таблицу генетического кода.

1. Четвёртый триплет исходного фрагмента

Решение:

смысловая цепь ДНК : 5' - ГАТ - 3'

транскрибируемая цепь ДНК: 5' - АТЦ – 3'

определяем триплет иРНК: 5'- ГАУ– 3'

2. по таблице генетического кода определяем, что он кодирует аминокислоту **Асп**.

3. По таблице генетического кода - аминокислота **Вал** кодируется четырьмя триплетами: ГУУ, ГУЦ, ГУА, ГУГ;

НО в условии указано, что произошла замена **одного** нуклеотида! т.е. в иРНК в четвёртом кодоне (5'-Г**А**У-3') нуклеотид А заменился на У (5'-Г**У**У-3').

4. Во фрагменте ДНК в четвёртом триплете

см ДНК : в триплете ГАТ нуклеотид А заменился на Т (Г**Т**Т)

тр ДНК: в триплете АТЦ нуклеотид Т заменился на А (А**А**Ц),

а в иРНК: в четвёртом кодоне (ГАУ) нуклеотид А заменился на У (Г**У**У).

5. Свойство генетического кода — универсальность.

Наследственная (генотипическая) изменчивость

Комбинативная изменчивость

Источники

- Случайная встреча гамет
- Кроссинговер – обмен участками гомологичных хромосом
- Случайное расхождение хромосом к противоположным полюсам
- Случайный подбор родительских пар



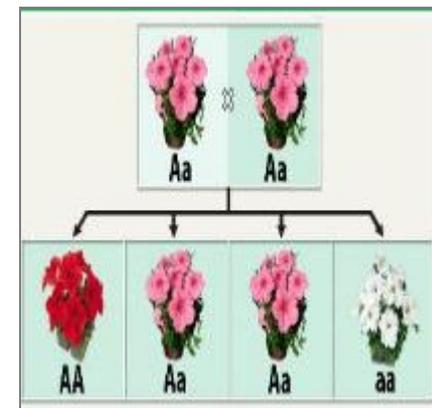
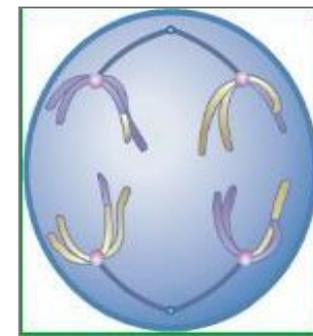
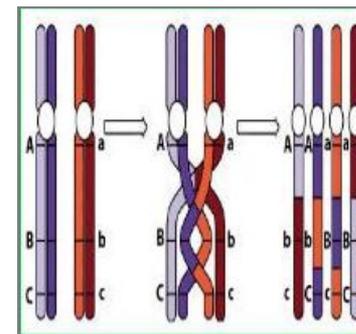
Новые сочетания генов приводят к образованию новых генотипов



Появление организмов с новыми фенотипами



Роль в эволюции



Соотносительная (коррелятивная) изменчивость

Это явление, когда изменение одного органа или признака влечёт за собой изменение других органов и признаков.

- 1 - Длинноногие животные имеют и длинную шею;
- 2 - Волосатость тела у человека сопровождается ненормальным развитием зубов;
- 3 - Чем больше длина тела у свиней, тем тоньше сало;
- 4- Яйценоские куры имеют мелкие яйца;
- 5 - Горох с пурпурными цветами имеет красные пятна в пазухах листьев;
- 6 - Окраска подсемядольного колена у сеянцев яблони связана с окраской плодов;
- 7 - Скороспелость у злаков связана с низкой урожайностью.
8. У гороха ген А контролирует развитие пурпурной окраски цветков, темной кожуры семян, антоцианового пятна у основания прилистников.
9. У томатов один ген обуславливает: рыхлый куст, тонкие побеги, мелкие листья, мелкие цветки.
10. У желтой мыши ген желтой окраски у гетерозигот обуславливает замедленный обмен веществ, склонность к ожирению, увеличение размеров скелета, устойчивость к заболеванию раком молочной железы.
11. Группа крови у человека в системе АВО связана с некоторыми заболеваниями. Люди с первой группой крови (00) предрасположены к заболеванию язвой двенадцатиперстной кишки и очень восприимчивы к чуме. Среди людей со второй группой крови много заболевших раком желудка. Люди А группы очень восприимчивы к чуме.

Дарвин пишет: "Кошки с голубыми глазами обычно глухие".

Сейчас выяснено механизм этой корреляции. Нервная трубка образуется из эктодермы. В нервной трубке зародыша формируются меланобласты - предшественники меланоцитотов. Позднее меланобласты мигрируют к зачаткам волосяных фолликул. Мутация доминантного гена блокирует процесс миграции - и котенок рождается белым. Но эта же мутация подавляет транспорт и других производных нервной трубки. Это приводит к неправильному развитию слуха и других органов чувств.

Сейчас выяснено, что причиной корреляций есть плейотропия — свойство генов влиять на формирование не одного, а многих признаков.