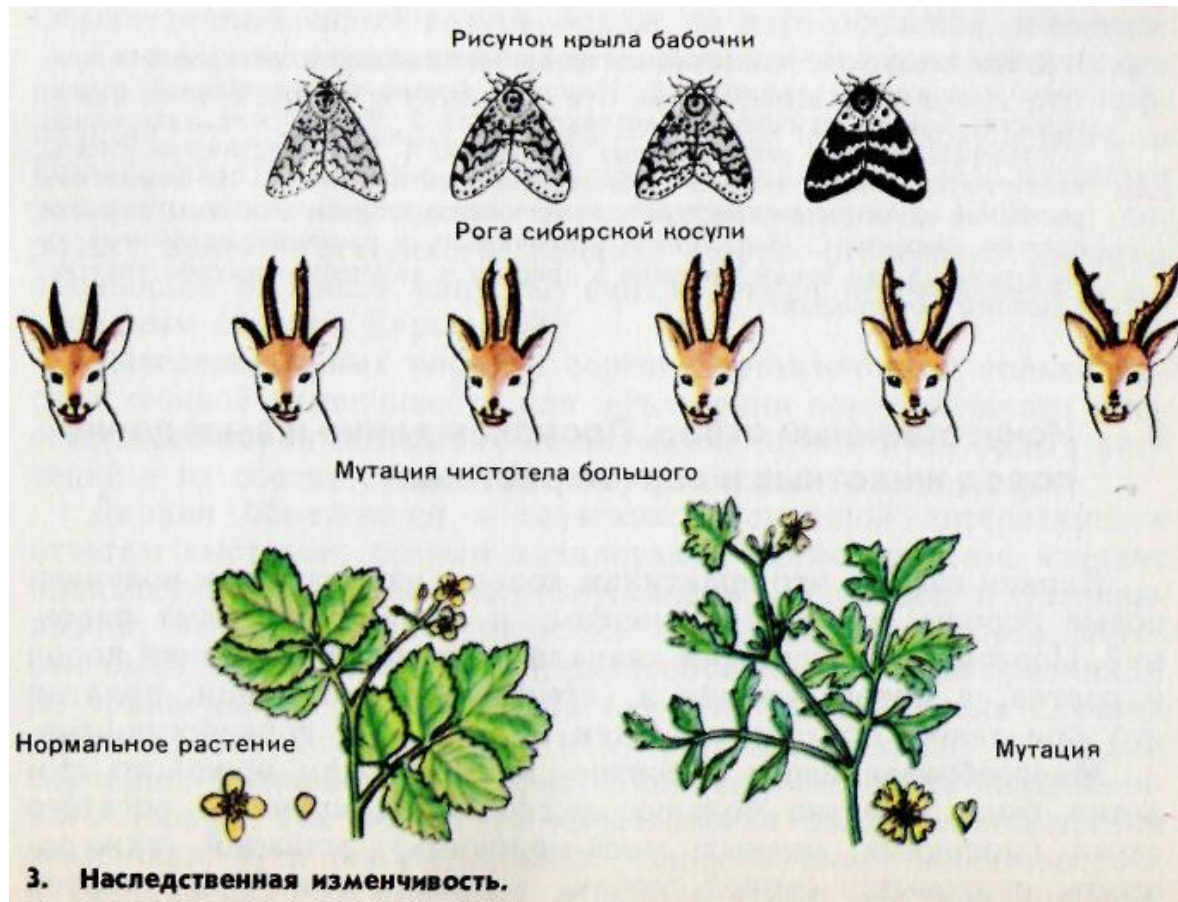


Мутационная и модификационная изменчивость

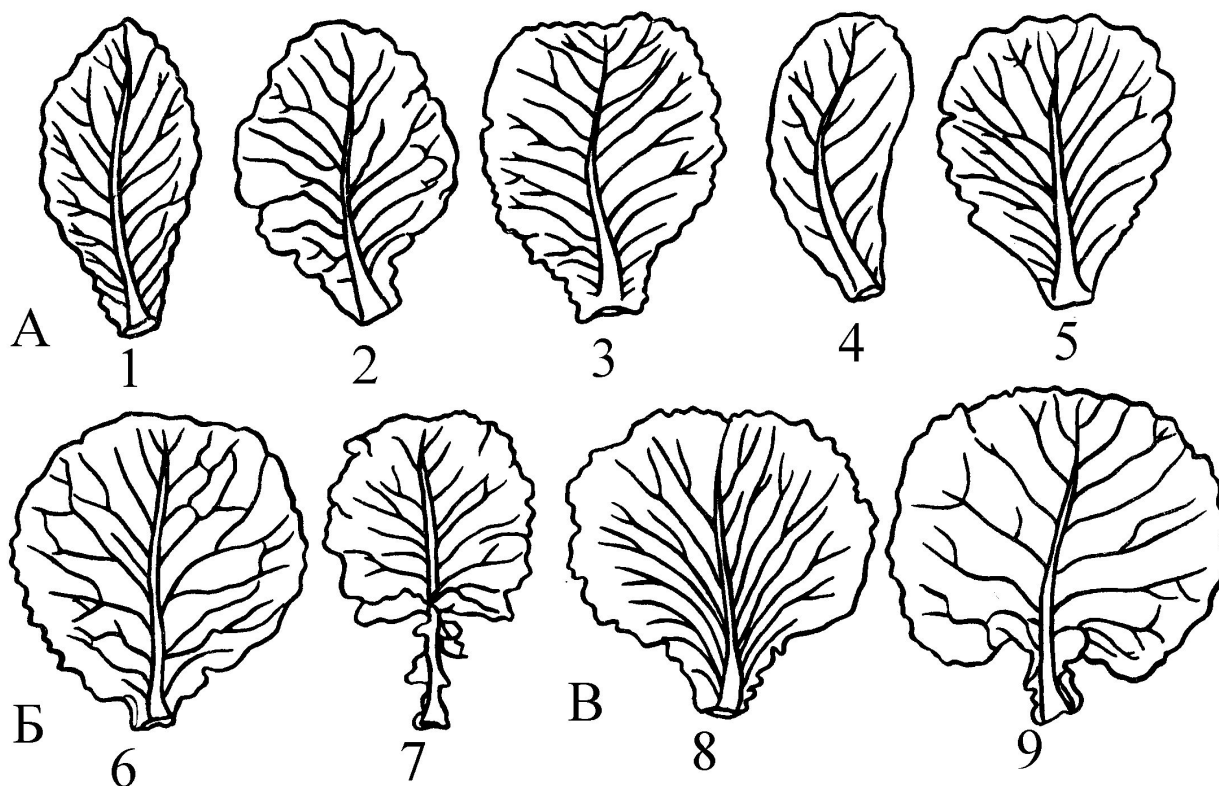


Изменчивость



- — свойство организма приобретать новые признаки и особенности индивидуального развития, отличающиеся от родительских.
- - свойство, противоположное наследственности, заключающееся в изменении и наследственных факторов (генов, хромосом, геномов), и их проявления в процессе развития организмов (Лобашев, 1969).

- Существуют различные **принципы классификации изменчивости**. Наиболее важное значение имеет классификация изменчивости, основанная на степени ее наследуемости в потомстве. При этом различают два типа изменчивости: наследственную (**генотипическую**) и ненаследственную (**модификационную, паратипическую**).



- Генетика показала, что ненаследственных признаков нет: все признаки и свойства организма в той или иной степени наследственно обусловлены. В процессе размножения от поколения к поколению передается код наследственной информации, определяющий развитие будущих признаков в каком-то диапазоне. Иначе говоря, наследуется **норма реакции** развивающейся особи на действие внешней среды.

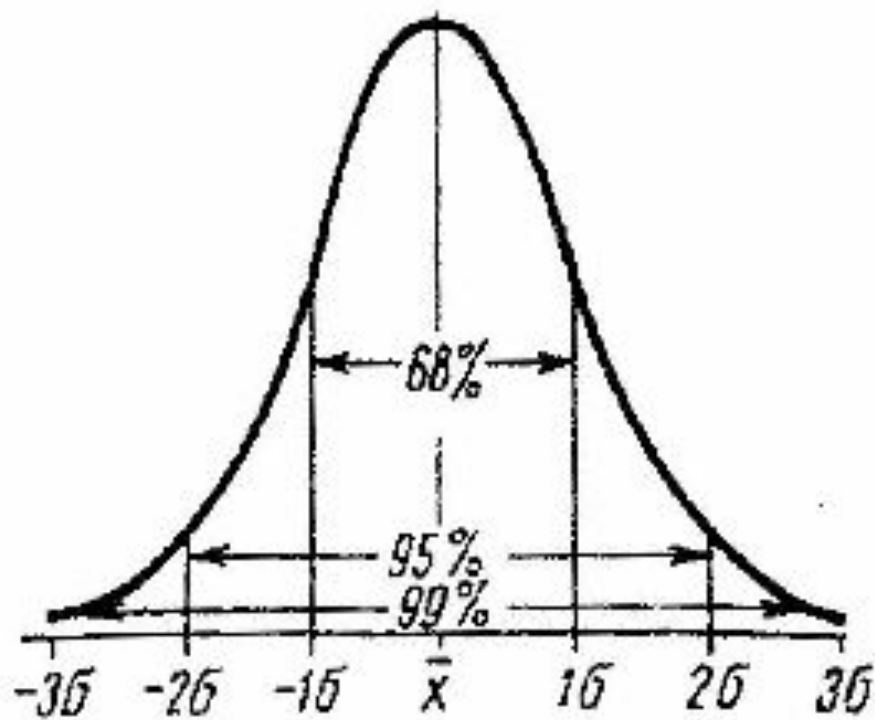


Рисунок 26 – Нормальная
вариационная кривая

Фенотипическая изменчивость

- Вся наблюдаемая изменчивость какого-либо признака или свойства в пределах нормы реакции называется фенотипической. **Фенотип** – это совокупность всех внутренних и внешних структур и функций данной особи, развивающаяся как один из возможных вариантов реализации нормы реакции в определенных условиях. Таким образом, генотип – наследственная основа, а фенотип – конкретная реализация этой основы в отдельной особи. Вся наблюдаемая нами изменчивость организмов – **изменчивость фенотипическая**, так как она **проявляется в конкретных особях**.

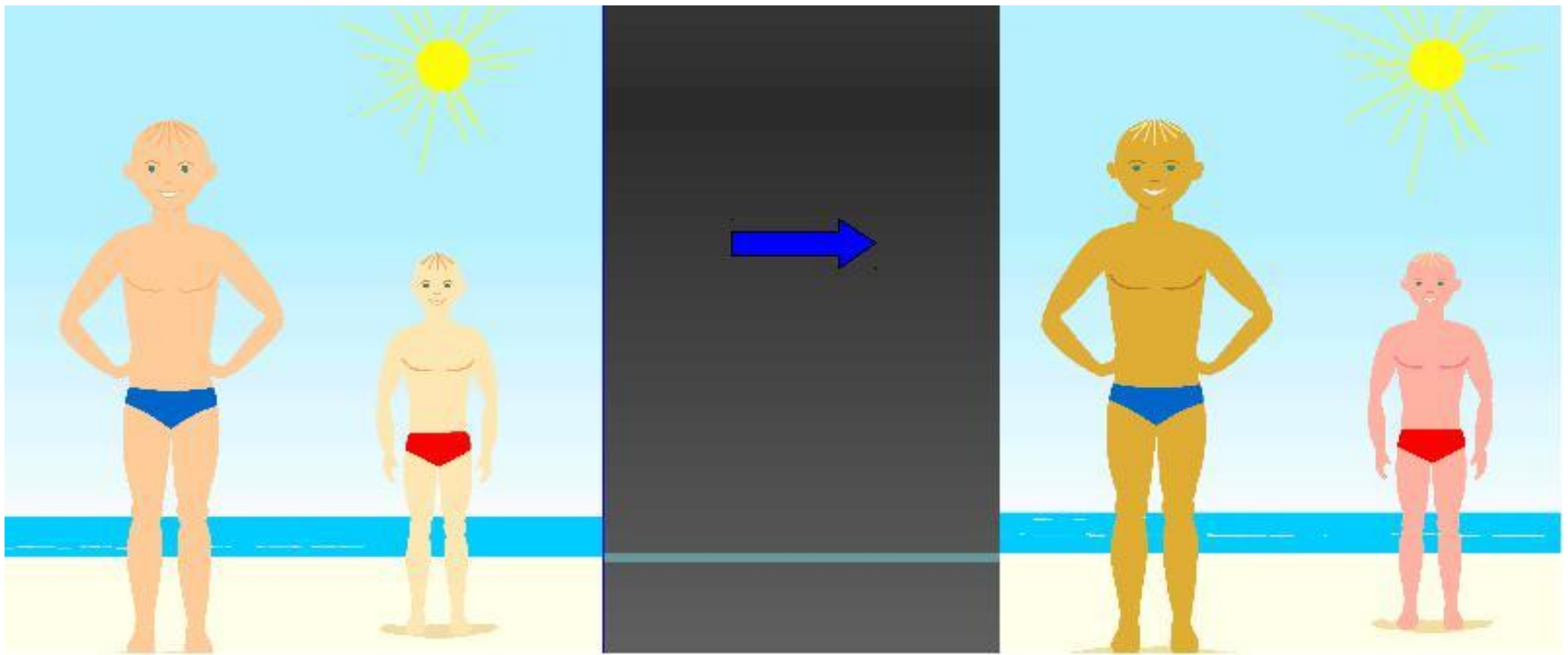




Изменчивость окраски оперения у турухтанов

фенотип

- **Фенотип** представляет собой любые проявления организма в каждый момент его жизни. Фенотип включает в себя и внешний вид, и внутреннее строение, и физиологические реакции, и любые формы поведения, наблюдаемые в текущий момент. Например, уже упоминавшиеся группы крови системы АВ0 - это пример фенотипа на физиолого-биохимическом уровне. Вспомним, что представители групп крови А или В могут иметь разные генотипы (гомозиготные и гетерозиготные). Сложными фенотипами являются все поведенческие проявления. Например, почерк, который отличает данного индивида, является его поведенческим проявлением и также относится к категории фенотипов.



Генотип и фенотип

- Если генотипы наследуются и остаются неизменными в течение жизни индивида, то фенотипы большей частью не наследуются - они развиваются и являются следствием наших генотипов лишь в определенной мере, поскольку большую роль в становлении фенотипов играют условия внешней среды.

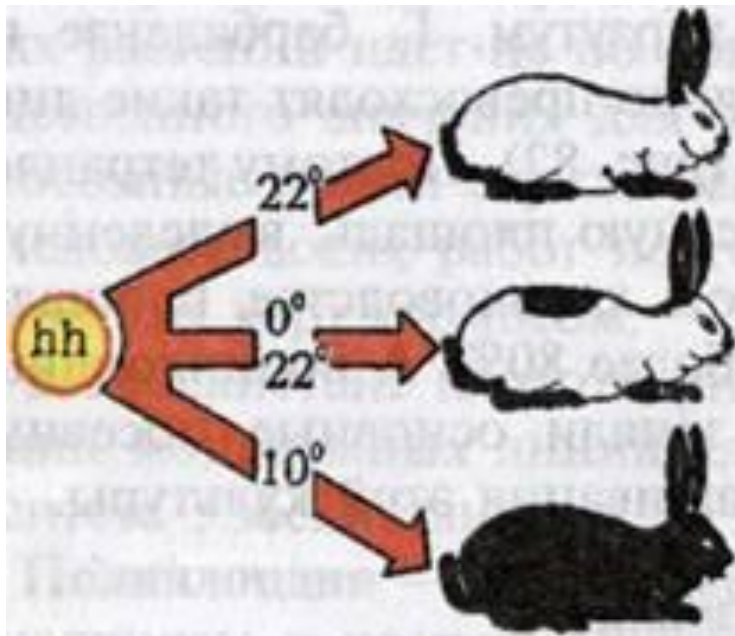


Рис. 26. Типы изменчивос

- Фенотипическая изменчивость имеет сложный состав. Одна её часть может рассматриваться как строго и однозначно определяемая наследственными факторами. Это – **изменчивость генотипическая**, включающая собственно мутационную изменчивость и изменчивость комбинационную. Другая часть фенотипической изменчивости определяется теми внешними воздействиями, которым подвергался организм в процессе индивидуального развития. Это – **изменчивость паратипическая, или модификационная**

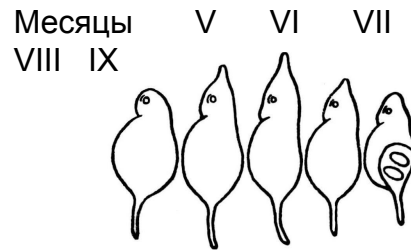
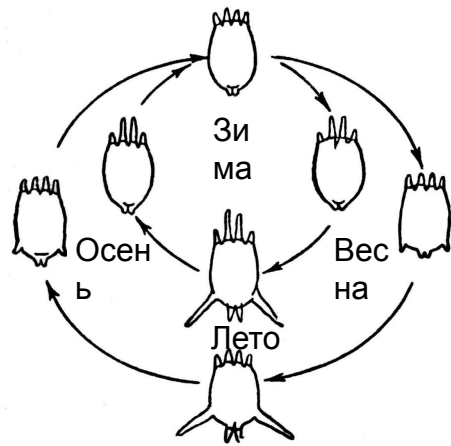
Модификационная (паратипическая) ИЗМЕНЧИВОСТЬ

— изменения в организме, связанные с изменением фенотипа вследствие влияния окружающей среды и носящие, в большинстве случаев, адаптивный характер. Генотип при этом не изменяется.



Действие температуры на наследование окраски шерстного покрова кролика. Генотип у всех этих трех кроликов одинаковый — ген окраски шерсти в рецессивном гомозиготном состоянии hh .

Модификации – ненаследственные изменения, возникающие у организма под влиянием условий развития. Рамки модификации установились в процессе естественного отбора тех генотипов, которые оказались в данных условиях способными давать полезные для организма отклонения. Таким образом, в модификациях выражается наследственная способность организма отвечать своими морфофизиологическими свойствами на воздействия факторов среды.



Цикломорфоз (закономерная смена сезонных форм): слева – у коловратки *Brachionus calyciflorus*, справа – у дафнии *Daphnia cucuminata* (из Ф.Н. Правдина, 1968) – примеры **сезонной изменчивости**



Географическая изменчивость.

- При этой форме групповой изменчивости разные популяции одного и того же вида в различных частях своего ареала закономерно отличаются друг от друга определенными признаками.
- Зачастую географическая изменчивость приобретает характер *клинальной изменчивости*. При этом частота встречаемости признака или степень его выраженности постепенно уменьшаются или, наоборот, усиливаются, на протяжении всей длины или отдельных частей ареала вида. Кривую, изображающую характер изменения признака, называют *клиной*, а линии, соединяющие точки с одинаковой степенью развития признака – *изофенами* (рис. 6).

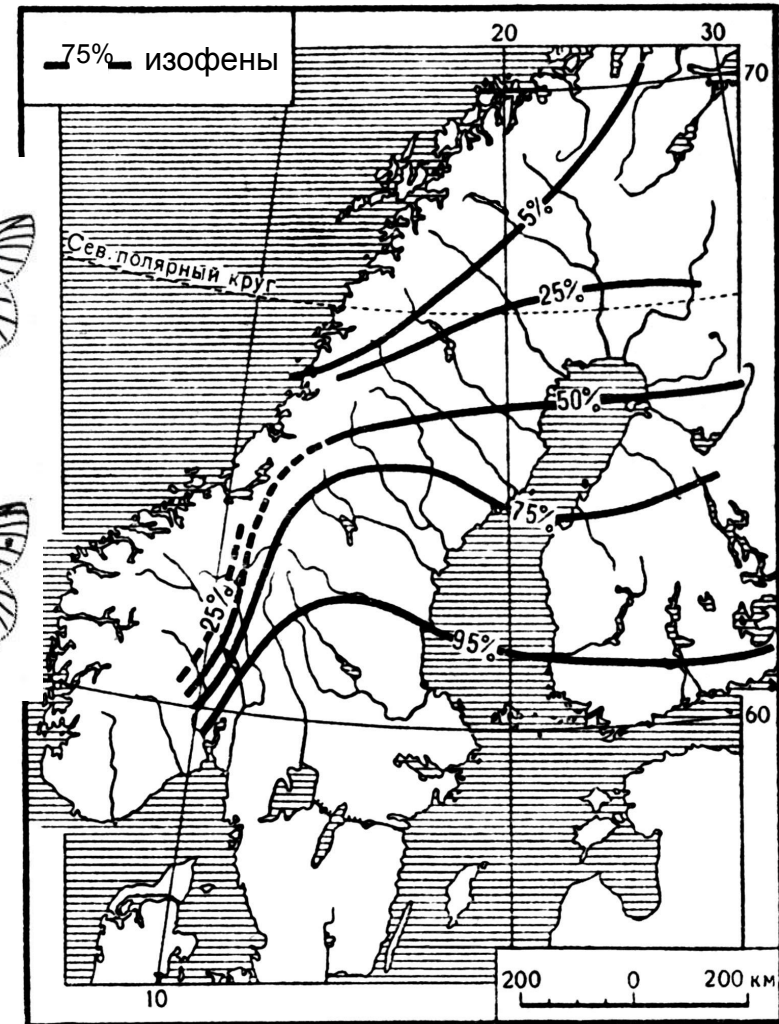
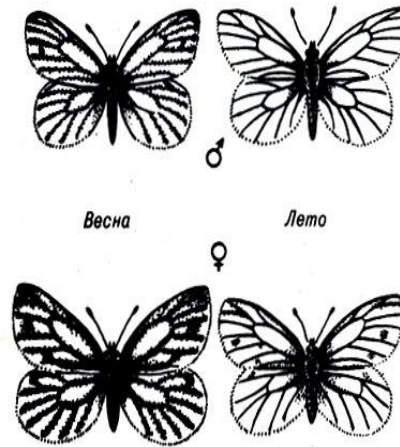


Рис. 6. Клинальная изменчивость встречаемости белых особей у бруквенницы (самки первого поколения) (из Ф.Н. Правдина, 1968)

Экогеографические правила

Очень часто исследователям удается найти связь между фенотипическими и экологическими клиньями. Такие связи нашли отражение в экогеографических правилах.

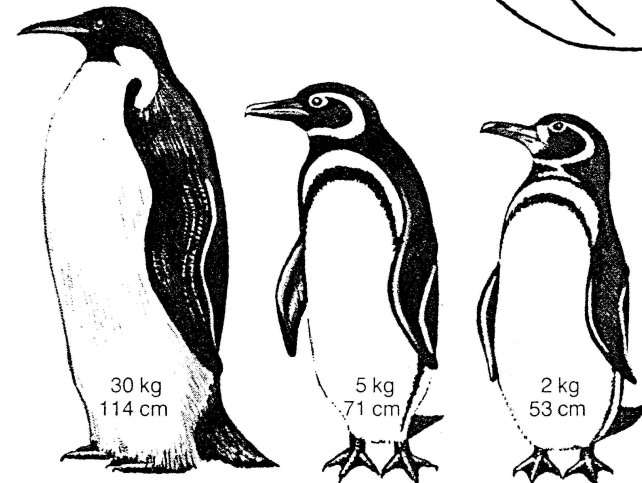
- Поверхность тела животного пропорциональна квадрату его размера. Объем тела пропорционален кубу его размера. Именно поэтому чем крупнее животное, тем относительно меньше его поверхность тела. Так как потеря тепла организмом связана с величиной поверхности тела, у мелкого животного относительно большая энергопотеря. Рассмотренная закономерность отношения поверхности и объема тела лежит в основе нескольких экологических и зоогеографических правил.



Естественно, что длинные уши и хвосты способствуют повышенным энергопотерям, а на севере это не выгодно.

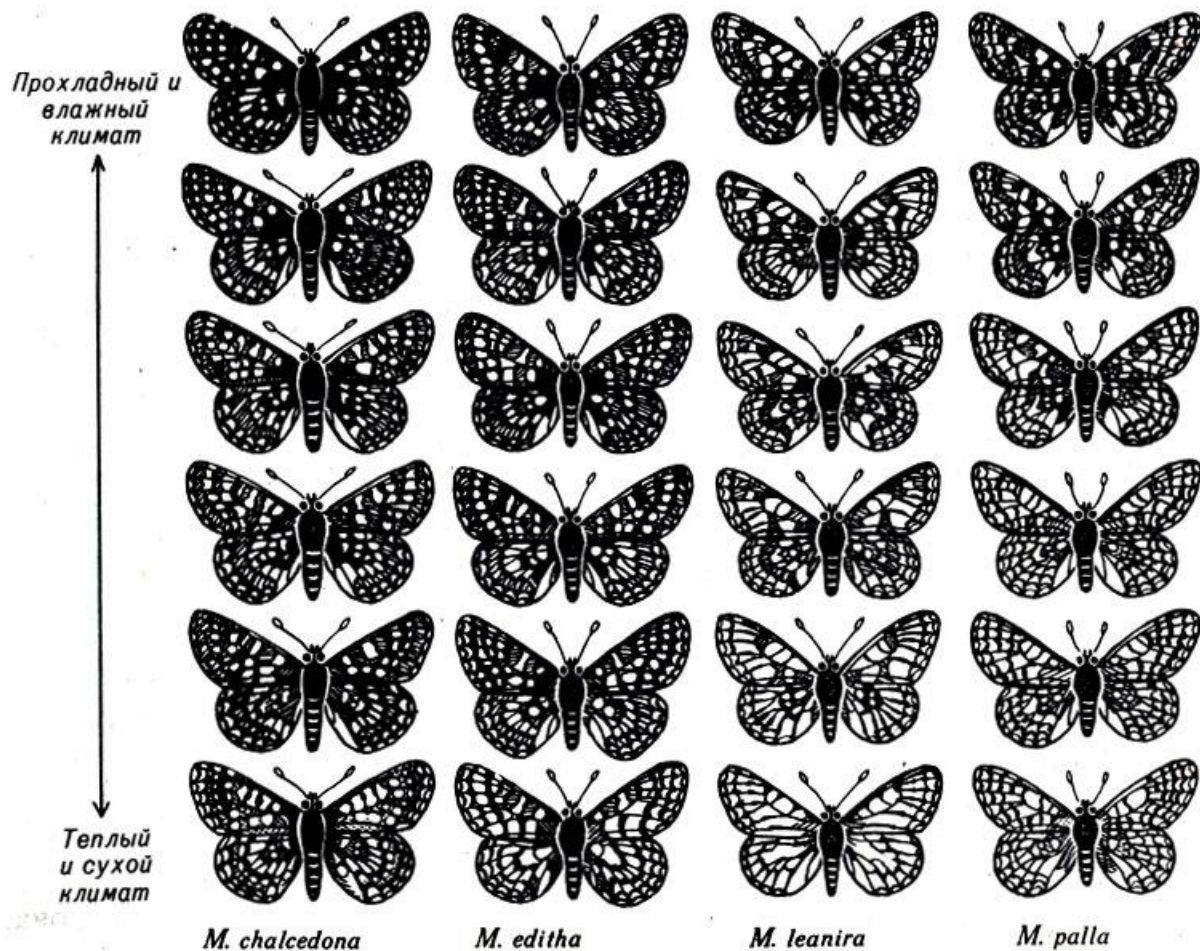


- Например, **правило Аллена (Allen)** устанавливает, что выступающие части тела у птиц и млекопитающих обычно бывают короче в более холодном климате.
- **Правило Бергманна (Bergmann)** заключается в том, что птицы и млекопитающие, обитающие в более высоких широтах, бывают крупнее особей своего вида, живущих ближе к экватору.



- **К. Л. Глогер (C. L. Gloger)**, немецкий биолог, живший в XIX в., предложил первое экогеографическое правило в 1833 г. Оно указывало, что популяции птиц в теплом влажном климате состоят из особей с черной окраской, в теплом сухом климате - из особей с коричневой окраской, в холодном сухом климате - из очень бледных особей и в холодном влажном климате - из менее черных, но все же темных форм.

- **Вильям Хованиц (William Hovanitz)** провел тщательное изучение пигментов в крыльях бабочек, обитающих в Калифорнии. Он обнаружил параллельную эволюцию окраски крыльев у большинства из них. Меланиновые пигменты обычно более интенсивны в прохладной влажной среде. Хованиц распределил бабочек-шашечниц (*Melitaea*) соответственно интенсивности их окраски (рис. 23-2). Наиболее интенсивно окрашенные формы бабочек находятся в верхней части каждой колонки. Все эти формы обитают в основном в прохладных влажных северных областях Калифорнии. Наиболее светлые формы - в жаркой сухой пустыне Моеве (Mojave Desert). Клинья меланиновой интенсивности соединяют оба эти региона.



Норма реакции

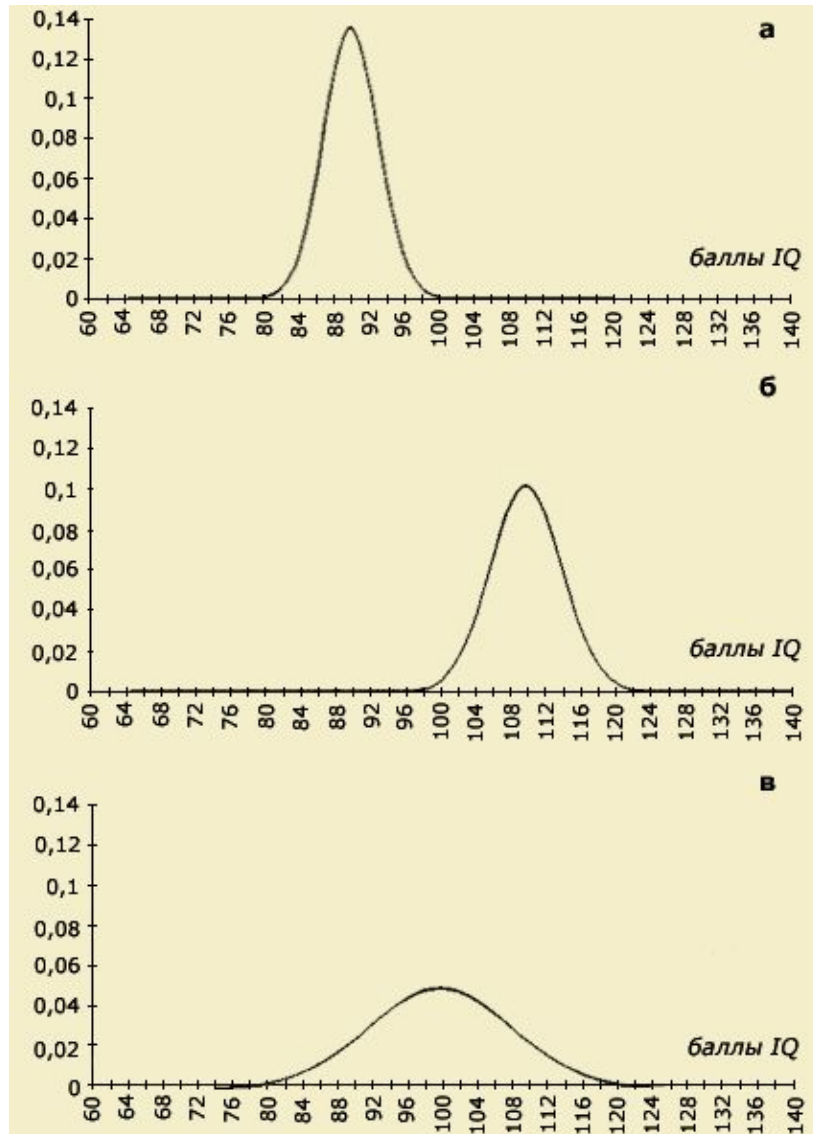


Рис. 4.2

Частотные распределения при измерениях коэффициента интеллекта в группах отобранных (а,б) и неотобранных (в) детей

Предел проявления модификационной изменчивости организма при неизменном генотипе — **норма реакции**. Норма реакции обусловлена генотипом и различается у разных особей данного вида. Фактически норма реакции — спектр возможных уровней экспрессии генов, из которого выбирается уровень экспрессии, наиболее подходящий для данных условий окружающей среды. Норма реакции имеет пределы или границы для каждого биологического вида (нижний и верхний). Норма реакции генетически детерминирована и наследуется.

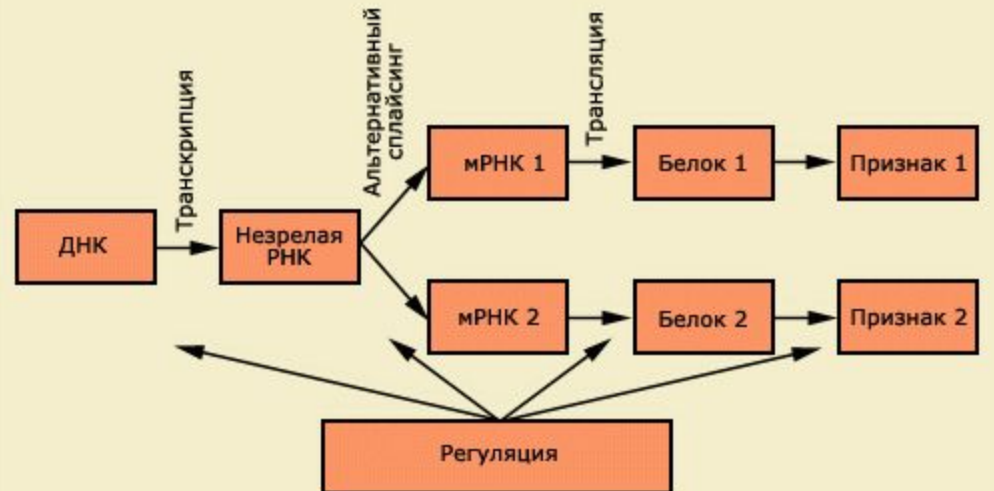
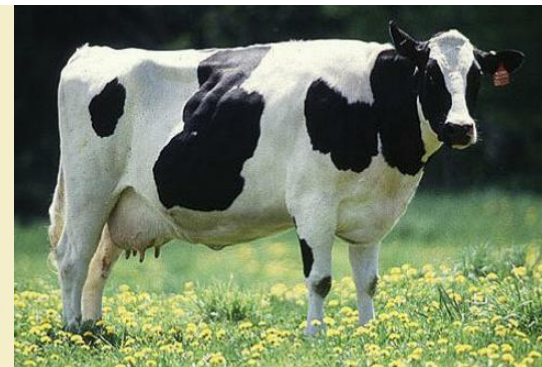
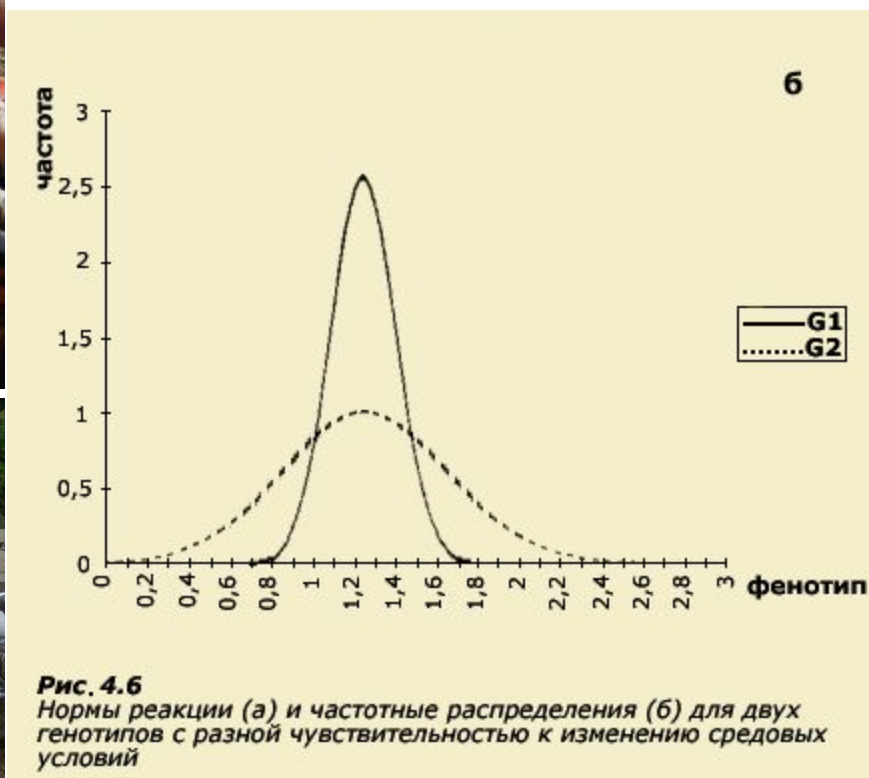


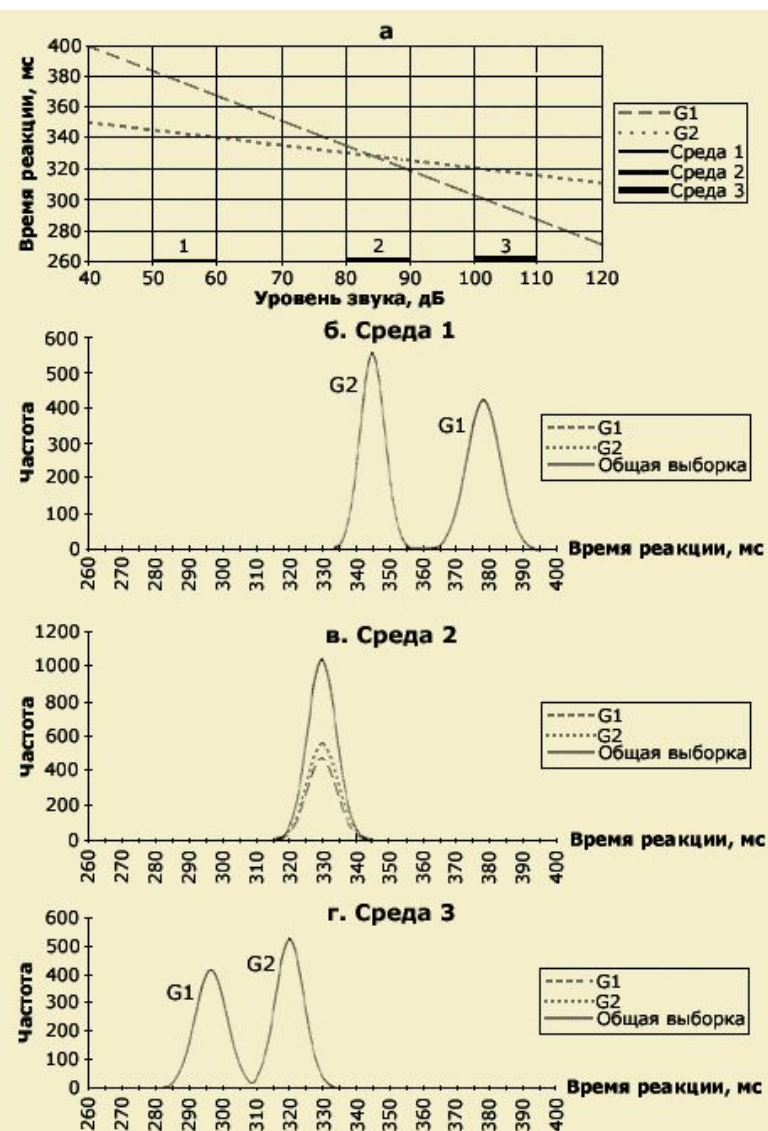
Рис. 9.3

Регуляция экспрессии генов на различных этапах

- Для разных признаков пределы нормы реакции сильно различаются. Например, широкие пределы нормы реакции имеют величина удоя, продуктивность злаков и многие другие количественные признаки, узкие пределы — интенсивность окраски большинства животных и многие другие качественные признаки.
- Тем не менее, для некоторых количественных признаков характерна узкая норма реакции (жирность молока, число пальцев на ногах у морских свинок), а для некоторых качественных признаков — широкая (например, сезонные изменения окраски у многих видов животных северных широт). Кроме того, граница между количественными и качественными признаками иногда весьма условна.



Совместный вклад генотипа и среды в количественную изменчивость.



- Разграничение генотипической и модификационной изменчивости представляет собой трудную задачу, не всегда разрешимую экспериментально. Проблема заключается в том, что генотипическая изменчивость всегда оценивается на фоне модификационной, а модификационная — на фоне генотипической. Следовательно, для оценки генотипической изменчивости необходимо создать идентичные условия среды для организмов разных генотипов и, наоборот, для оценки нормы реакции того или иного генотипа необходимо испытать группу организмов идентичного генотипа в различных условиях среды и изучить их реакцию на эти условия.

Рис. 4.9
Генетическая и средовая дисперсия в разных диапазонах сред

Показатель наследуемости

- Качество изменений, определяемых генотипом, будет сходным у всех особей данной популяции. Доля генотипической изменчивости будет зависеть от конкретного влияния внешних условий, не бывающих одинаковыми для двух организмов даже среди самой однородной популяции. Естественно, что и доля изменений, зависящих от среды – паратипических – будет колебаться в разных условиях. **Показатель наследуемости признака**, выражающий долю общей изменчивости, определяемую генотипическими различиями между особями по данному признаку, имеет разную величину в проявлении разных признаков. Так, наследуемость признака жирномолочности у крупного рогатого скота – 60-70%, а величины общего удоя – около 33%.

$$h^2 = \frac{\text{генетическая дисперсия}}{\text{общая дисперсия}} \quad \text{или} \quad h^2 = \frac{V_G}{V_P}$$

Дисперсия количественного признака, возникающая за счет действия генов, носит название генетической дисперсии.

Дисперсия количественного признака, возникающая за счет средовых влияний, носит название средовой дисперсии.

Фенотипическая изменчивость в популяции складывается из генетической и средовой изменчивости; фенотипическая популяционная дисперсия признака представляет собой сумму его генетической и средовой дисперсий.

Важность правильной интерпретации показателя наследуемости

- Поскольку генетическая дисперсия чувствительна к изменениям среды, нужно быть очень осторожными в интерпретации результатов, получаемых в генетике количественных признаков. Если в какой-то популяции мы обнаруживаем высокую генетическую дисперсию признака, т.е. высокую наследуемость, это еще не означает, что менять среду для воздействия на признак не имеет смысла. Действительно, непосвященный человек может рассуждать так: поскольку все различия между индивидами в этой популяции обусловлены различиями в генотипах, а не в условиях среды, мы вряд ли сможем улучшить этот признак, воздействуя на среду. Но такое суждение может быть ошибочным. Достаточно вспомнить что переход из одних средовых условий в другие значительно изменяет характеристики популяционной изменчивости и может свести на нет всю генетическую дисперсию. Из сказанного следует: если у нас имеются данные о малой чувствительности признака к среде в каком-то узком средовом диапазоне, это еще не означает, что и в других средовых условиях признак будет нечувствителен к среде. Так же и генотипы, сильно различающиеся по своим проявлениям в одной среде, могут совсем не отличаться в другой.

Таким образом, *высокая наследуемость ни в коей мере не означает невозможность изменения признака при изменении среды*. Этот важный момент особенно часто не понимается, и то, что записано в генах, многие воспринимают как некий рок, фатальную предопределенность. На самом деле это не так: по величине генетической дисперсии и соответственно *по величине показателя наследуемости невозможно предсказать последствия изменений среды*. Коэффициент наследуемости говорит лишь о том, *какая доля генетической изменчивости существует в данной популяции в настоящее время и в существующих условиях среды*.

Кроме того, необходимо понимать, что *показатель наследуемости есть характеристика популяции, а не конкретного индивида и его конкретного фенотипа*. Если в каком-то исследовании была получена, например, оценка наследуемости интеллекта, равная 0,6 (60%), мы не должны думать, что у каждого человека интеллект на 60% зависит от генов, а на 40% - от среды. Это довольно распространенное заблуждение. Такой показатель наследуемости лишь означает, что в исследованной популяции в данное время 60% изменчивости по интеллекту возникает за счет разнообразия генотипов и только 40% объясняется разнообразием сред, в которых находятся отдельные индивиды. К фенотипу же отдельного индивида эти показатели не имеют никакого отношения. Методы количественной генетики не позволяют оценить соотношение генетических и средовых факторов в формировании фенотипа конкретного индивида. Как считает один из наиболее известных исследователей в области генетики поведения Роберт Пломин, лучше всего думать, что как наследственность, так и среда одинаково важны для формирования индивидуальности, т.е. можно сказать, что в человеке все на 100% от генов и на 100% от воспитания.

Генотип-средовое взаимодействие

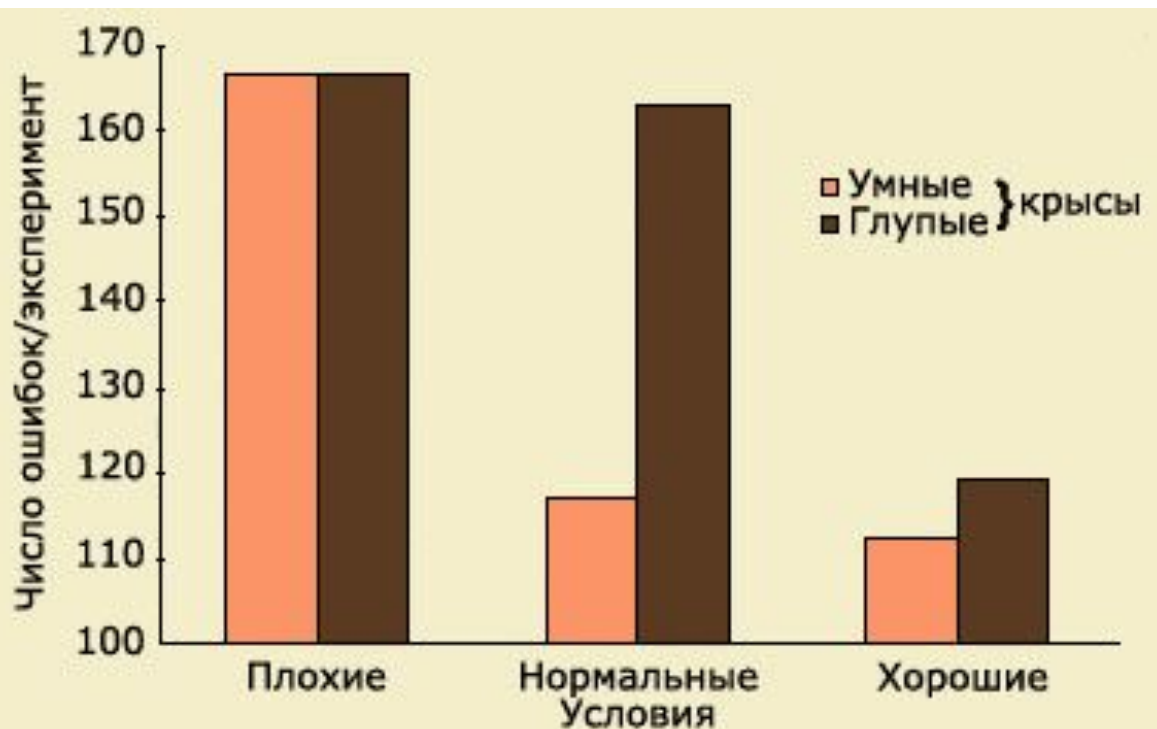


Рис. 4.12.

Результаты обучения в лабиринте "умных" и "глупых" крыс, выросших в различных условиях. О наличии генотип-средового взаимодействия свидетельствуют различные реакции генотипов на изменение среды

Г-С взаимодействие легко обнаруживается в экспериментах на животных. Классическим примером является разная обучаемость в лабиринте селектированных "умных" и "глупых" крыс в зависимости от условий выращивания молодняка (рис. 4.12)

СТАТИСТИЧЕСКАЯ ОЦЕНКА МОДИФИКАЦИОННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ

- Важнейшей статистической характеристикой вариационного ряда является **средняя арифметическая** ($\bar{x}$). Она представляет собой частное от деления всех вариантов выборки на общее их число:

$$\bar{x} = \frac{\sum (x_i \cdot f_i)}{n} = \frac{1925}{100} = 19,25 \approx 19,2.$$

Средняя арифметическая величина даёт обобщённую характеристику изучаемого признака, являясь как бы точкой равновесия, вокруг которой изменяются все его значения. Но средняя арифметическая не даёт представления о характере варьирования данного признака. Основным показателем, характеризующим степень варьирования данного признака выборки, её фенотипическую изменчивость, служит **дисперсия** (S^2), которая рассчитывается по следующей формуле:

$$S^2 = \frac{\sum (x_i - \bar{x})^2 \cdot f_i}{n - 1} = \frac{439}{99} = 4,43.$$

Из представленной формулы следует, что дисперсия будет тем меньше, чем меньше отклонение частных значений изучаемого параметра от средней арифметической величины и чем больше выборка.

Если дисперсия характеризует всю выборку, то для определения варьирования частного значения выборки используется **стандартное отклонение** (S), которое вычисляется как извлечение квадратного корня из значения дисперсии по следующей формуле:

$$S = \pm \sqrt{S^2} = \pm \sqrt{\frac{\sum (x_i - \bar{x})^2 \cdot f_i}{n - 1}} = \pm \sqrt{4,43} = \pm 2,10.$$

Эту величину называли стандартным отклонением, т.к. она показывает, насколько в среднем отличается каждая вариация от среднего арифметического. Стандартное отклонение – величина именованная и характеризует степень модификационной изменчивости средней арифметической величины представленной выборки

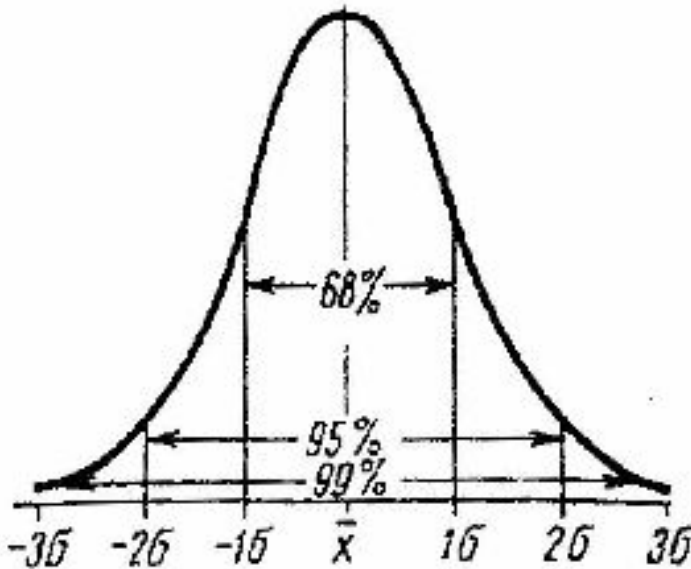


Рисунок 26 – Нормальная вариационная кривая

Установлено, что модификационная изменчивость самых разнообразных признаков различных организмов имеет общие черты: среднее значение признака встречается чаще всего, а вариации, значительно отличающиеся от среднего, встречаются редко. Кривая, построенная по таким данным, является одновершинной и симметричной. Она называется **кривой нормального распределения**, т.к. очень часто встречается в природе

СТАТИСТИЧЕСКАЯ ОЦЕНКА МОДИФИКАЦИОННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ

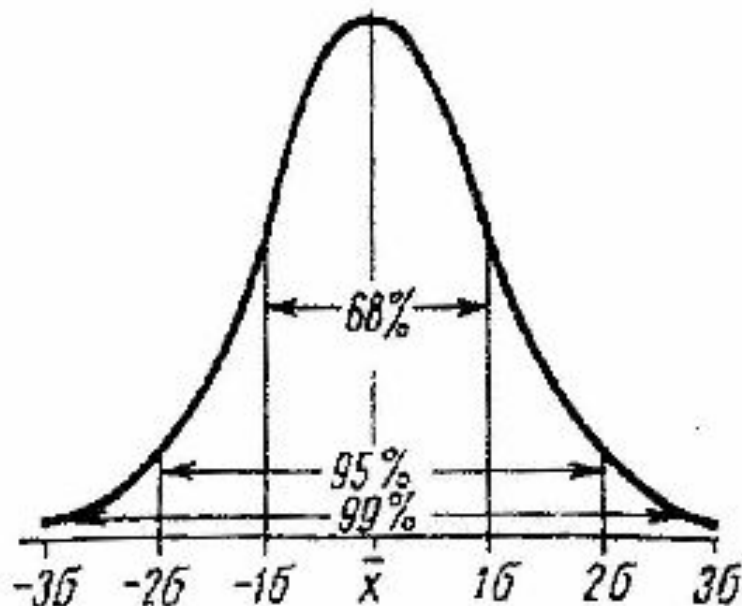


Рисунок 26 – Нормальная
вариационная кривая

- В силу объективных причин, связанных с неполной репрезентативностью выборки, возникают **ошибки средней арифметической**. Для её вычисления используют значение стандартного отклонения и величины выборки, рассчитывая по следующей формуле:

$$S_{\bar{x}} = \pm \frac{S}{\sqrt{n}} = \pm \frac{2,10}{\sqrt{100}} = \pm 0,21.$$

Ошибка средней арифметической прямо пропорциональна стандартному отклонению и обратно пропорциональна квадратному корню из числа измерений, т.е. чем меньше варьируют значения экспериментального материала и чем больше количество проведённых измерений, тем меньше значение ошибки.

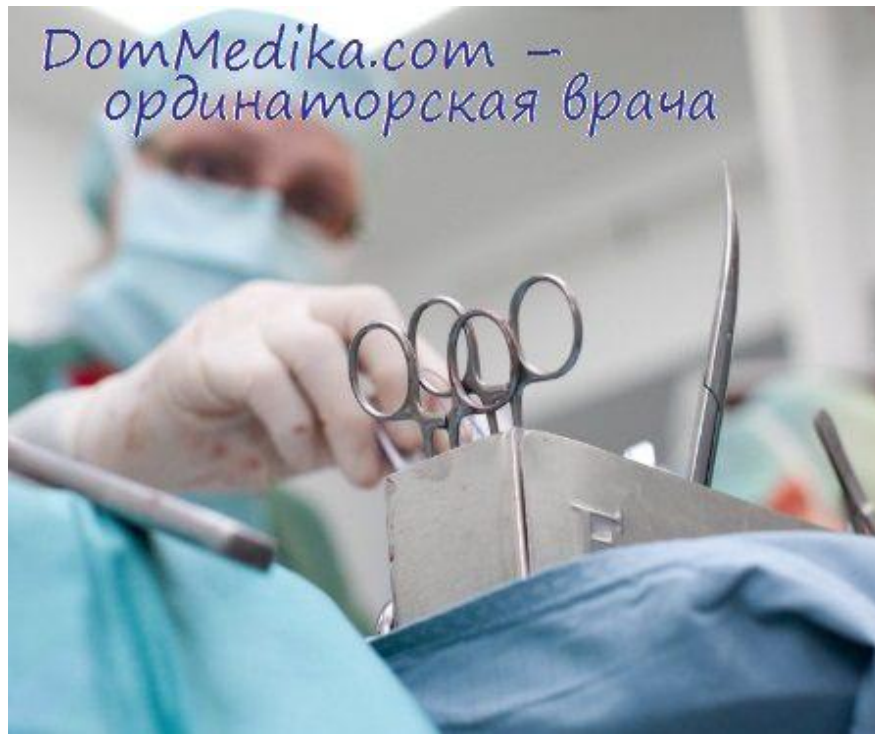
Для того чтобы судить о степени выравненности изучаемого материала или для сравнения изменчивости разных признаков одной выборки, вычисляют **коэффициент вариации (V)**, который прямо пропорционален стандартному отклонению и обратно пропорционален средней арифметической, выраженный в процентах:

$$V = \frac{S}{\bar{x}} \cdot 100 = \frac{2,10}{19,2} \cdot 100 = 10,9\%.$$

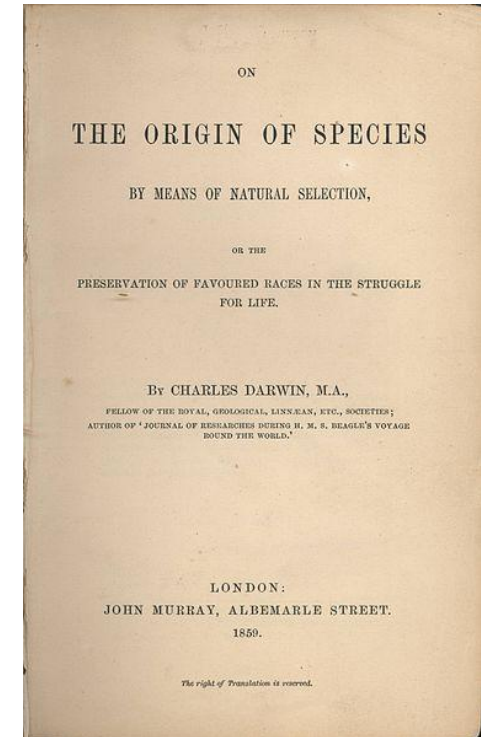
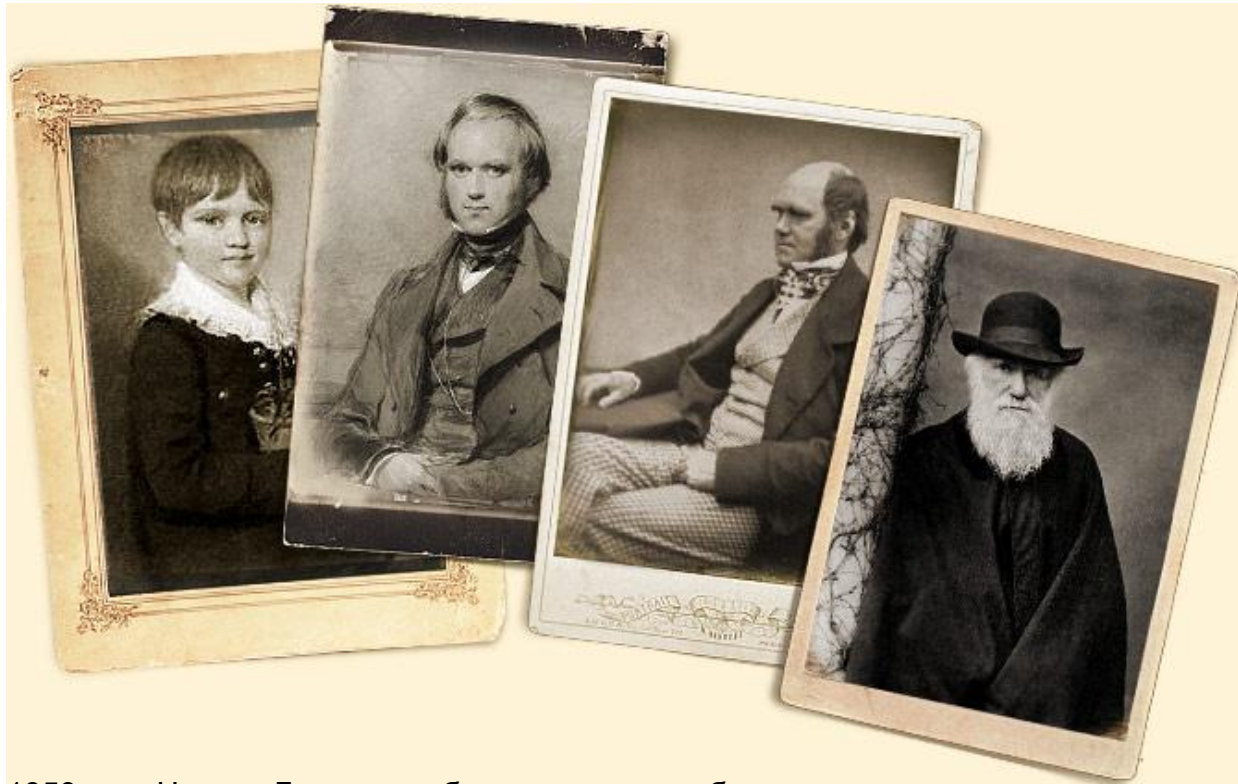
Коэффициент вариации (**V**) является основным показателем, характеризующим степень изменчивости изучаемого признака. Принято считать изменчивость незначительной, если коэффициент вариации не превышает 10 %, средней – если коэффициент имеет значение в пределах 10-20 %, и значительной, если коэффициент вариации более 20 %.

Роль модификаций в эволюции

- Естественно, отбор наиболее эффективен для признаков с большей величиной наследуемости. Однако для изучения особенностей эволюции имеет значение не только наследственная, генотипическая изменчивость, но и изменчивость, связанная с влиянием среды (модификационная, паратипическая). Проявление генотипа в разных условиях может быть различным, и один генотип может определить появление разных фенотипов. Данное выражение признака, развившееся как одно из многих возможных у данной особи, не окажет влияния на потенции, передающиеся потомству. Но это выражение признака окажет самое непосредственное влияние на судьбу самой особи и тем самым на то, оставит ли она потомков вообще.
- **Важный тезис современной теории отбора** заключается в том, что **отбор особей**, которые в данных условиях соответствуют требованиям среды, выдерживают борьбу за существование, **идет по фенотипам. По этой причине одна из центральных задач эволюционного учения – изучение всей наблюдаемой в природе изменчивости.**



Роль модификаций в эволюции



В 1859 году Чарльз Дарвин опубликовал свою работу на эволюционную тему под названием «Происхождение видов путём естественного отбора, или сохранение благоприятных рас в борьбе за жизнь». В ней Дарвин показал постепенное развитие организмов как результат естественного отбора.

- **Естественный отбор** состоит из такого механизма:
- сначала появляется особь с новыми, совершенно случайными, свойствами (образованными вследствие мутаций)
- потом она оказывается или не оказывается способной оставить потомство, в зависимости от этих свойств
- наконец, если исход предыдущего этапа оказывается положительным, то она оставляет потомство и её потомки наследуют новоприобретённые свойства

Новые свойства особи формируются вследствие наследственной и модификационной изменчивости. И если наследственная изменчивость характеризуется изменением генотипа и эти изменения наследуются, то при модификационной изменчивости наследуется способность генотипа организмов изменять фенотип при воздействии окружающей среды. Дарвин назвал модификационную **изменчивость определенной (групповой)**, поскольку проявляется у всех нормальных особей вида, подвергшихся определённому воздействию. Определённая изменчивость расширяет пределы существования и размножения организма.

Генотипическая изменчивость

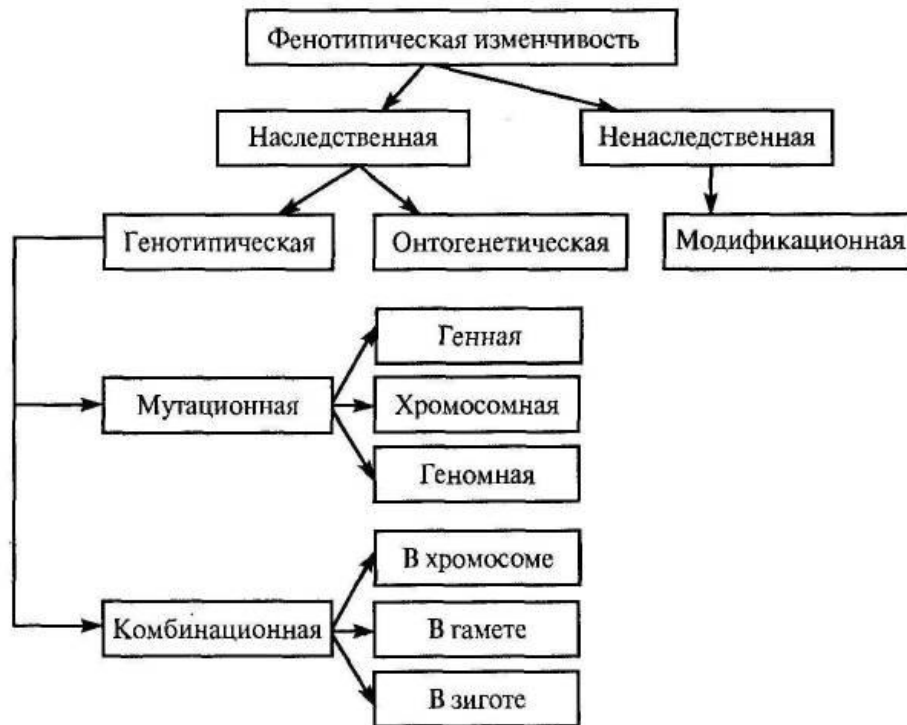


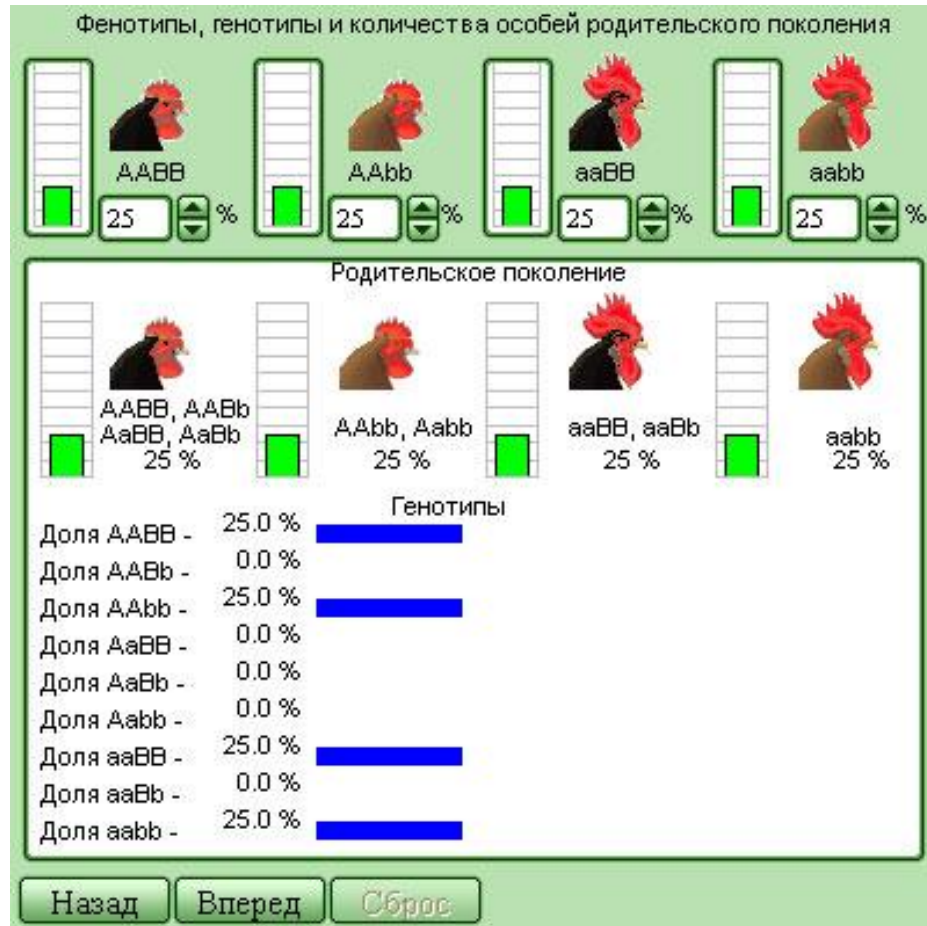
Рис. 26. Типы изменчивости

- **Изменчивость, которая появляется в связи с изменением генетического материала, называется наследственной или генотипической.**

Одним из результатов наследственной изменчивости является образование новых вариантов организмов (новых генотипов), обеспечивающее разнообразие жизни, ее продолжение и эволюционное развитие.

Генотипическая изменчивость широко представлена в природе. Иногда это очень крупные изменения, проявляющиеся, например, в признаках махровости у цветков, коротконогости у животных (у овец, кур), но чаще это мелкие, едва заметные отклонения от нормы.

Комбинативная изменчивость



Возникает при рекомбинации (перемешивании) генов отца и матери. Комбинативная изменчивость главная причина разнообразия особей одного вида. Но она может привести только к новому сочетанию уже имеющихся признаков (генов). И никогда не ведет к появлению совершенно нового признака, не свойственного ни для кого из предков.

Источники:

- Кроссинговер при мейозе (гомологичные хромосомы тесно сближаются и меняются участками).
- Независимое расхождение хромосом при мейозе (каждая пара гомологичных хромосом расходуется независимо от других пар).
- Случайное слияние гамет при оплодотворении.

Мутационная изменчивость



- Наследственные изменения генетического материала называют **мутациями**. По характеру проявления они могут быть **доминантными** и **рецессивными**. Это обстоятельство очень важно для существования вида и его популяций.

Мутации оказываются, как правило, вредными, поскольку вносят нарушения в тонко сбалансированную систему биохимических превращений, перестраивают генетический аппарат. Обладатели вредных доминантных мутаций, сразу же проявляющихся в гомо- и гетерозиготном организме, часто оказываются нежизнеспособными и погибают на самых ранних этапах онтогенеза. В результате мутаций появляются и наследуются аномалии в строении тела, наследственные болезни человека. Мутации, возникающие в половых клетках, передаются последующим поколениям, в то время как мутации, возникающие в прочих (соматических) клетках, наследуются только дочерними клетками.

Классификация мутаций по адаптивному значению

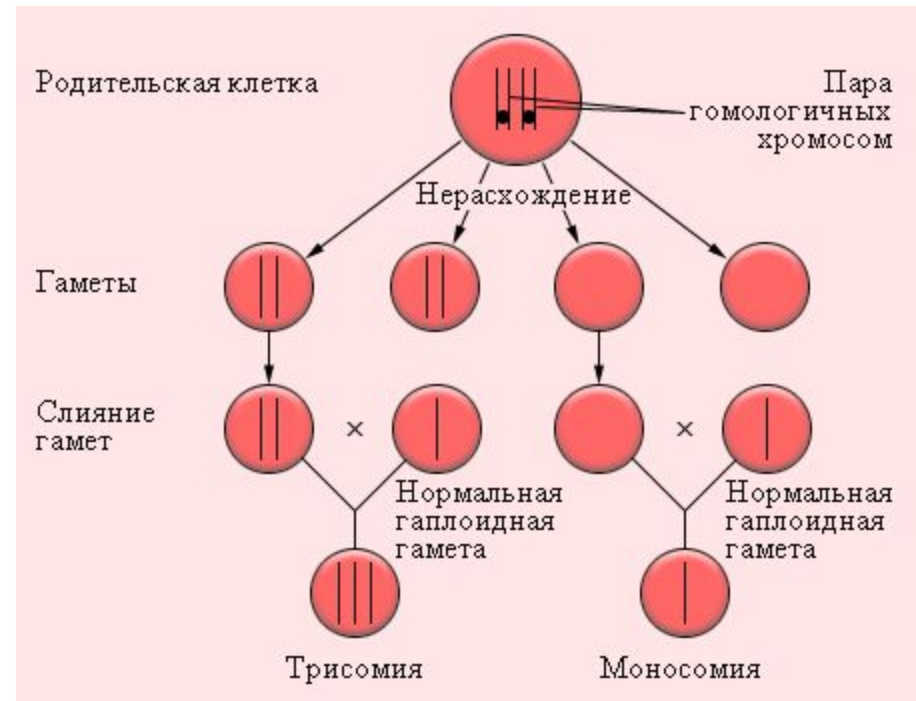


- Мутации, резко снижающие жизнеспособность, частично или полностью останавливающие развитие, называют соответственно **полуметальными** и **летальными**. У человека к таким мутациям относят рецессивный ген гемофилии.
- Кроме того, выделяют **нейтральные** и **полезные** мутации. Адаптивное значение данных типов мутаций относительно

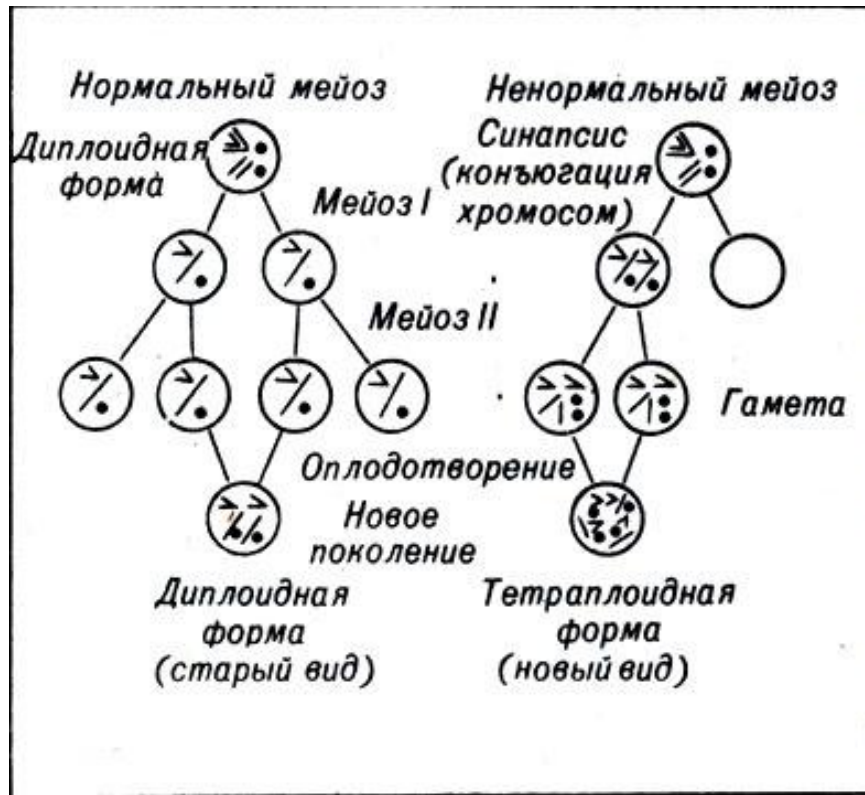
Классификация мутаций по характеру изменения генотипа

- **Геномные** мутации возникают, как правило, в ходе мейоза и приводят к приобретению или утрате отдельных хромосом (**анэуплоидии**) или гаплоидных наборов хромосом (**полиплоидии**).
- **Анеуплоидия** - увеличение или уменьшение числа хромосом основного набора, не кратное гаплоидному. В зависимости от того, произошло уменьшение или увеличение используют соответственно приставки гипо- и гипер-. Например, гипердиплоиды - трисомии ($2n + 1$) и тетрасомии ($2n + 2$), гиподиплоиды - моносомии ($2n - 1$) и нуллисомии ($2n - 2$).

Пример анеуплоидии – болезнь Дауна у человека. Полиплоидные растения обычно более крупные и устойчивые к заболеваниям.



- Автополиплоидия - результат кратного увеличения гаплоидного набора хромосом одного вида.

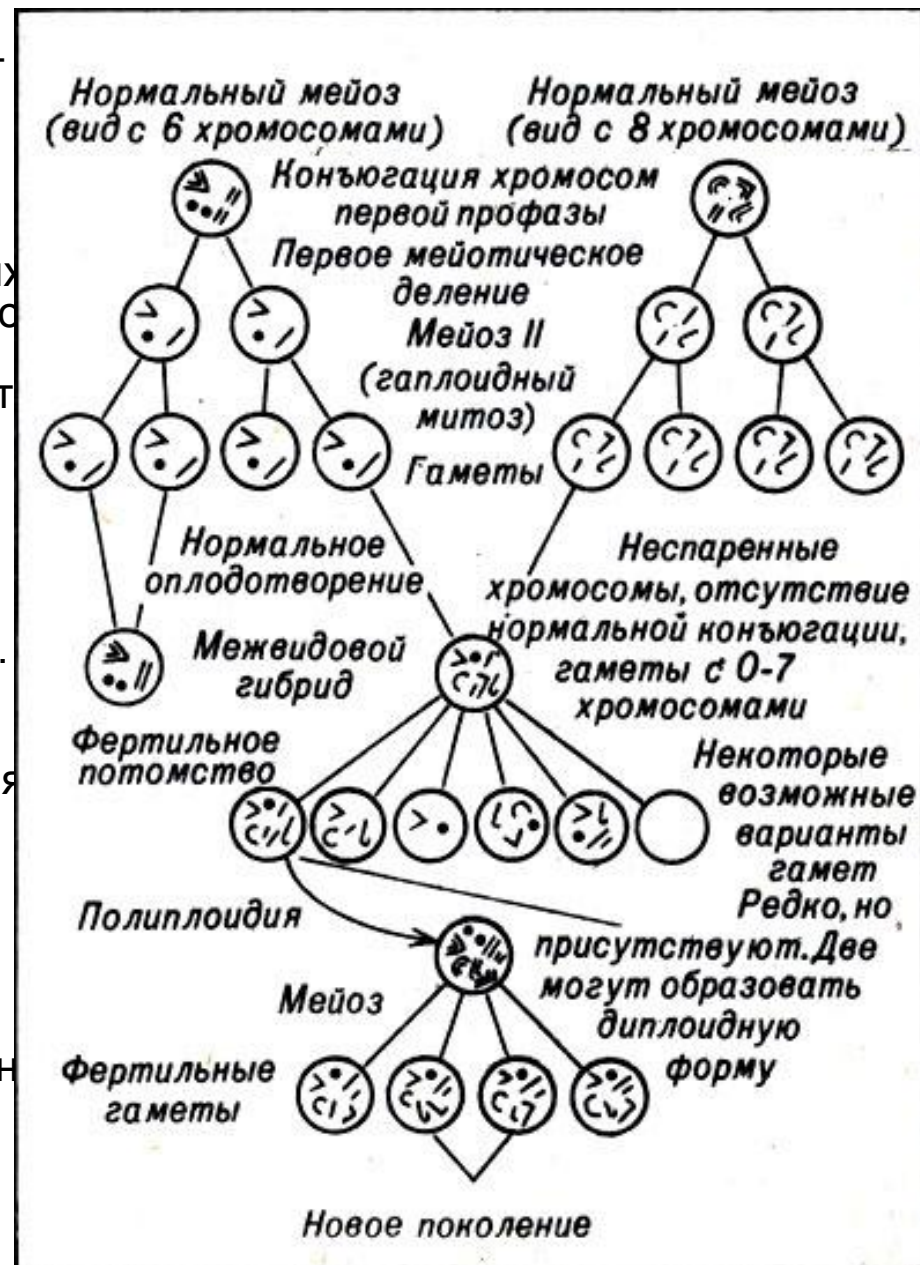


Условием полиплоидии являются изменения в процессе мейоза. Гаметы, которые должны сформировать полиплоид, образуются тогда, когда в силу случайности все хромосомы сдвигаются в сторону одной из дочерних клеток. Другая дочерняя клетка вообще не содержит хромосом. Дочерняя клетка с хромосомами образует две диплоидные (а не гаплоидные) гаметы путем обычного клеточного деления. Иногда аутополиплоиды получаются от слияния диплоидной и обычной гаплоидной гаметы. В этом случае они стерильны, потому что их третий набор хромосом не имеет пары в первом мейозе и они не могут образовывать нормальные гаметы.

Аллополиплоидия - результат соведения наборов хромосом

разных видов после образования межвидовых гибридов.

- Аллополиплоидия у растений часто приводит к появлению необычно крупного цветка или плода и поэтому используется человеком. Она возникает несколько иначе, чем аутополиплоидия. Первый этап - это гибридизация двух несходных, но нормальных гаплоидных гамет (рис. 23-5). Продуктом этого является гаплоидная зигота, часть хромосомного набора которой наследуется от одного родителя, другая часть - от другого.
- Такой гибрид практически стерилен, потому что ни одна из его хромосом не может нормально спариваться во время мейоза. Каждая из его хромосом притягивается к одной из дочерних клеток отдельно от других.
- Иногда, совершенно случайно, все хромосомы сдвигаются только к одной дочерней клетке. Образуется функциональная гаплоидная гамета с тем же числом хромосом, что и у взрослого гибрида. Если две такие гаметы сливаются, возникает диплоидная зигота. Когда такой гибрид созревает, в нем может происходить нормальный мейоз, так как каждая из его хромосом имеет себе пару. Таким образом, он способен размножиться и к тому же жизнеспособен, это, следовательно, новый гибридный биологический вид.





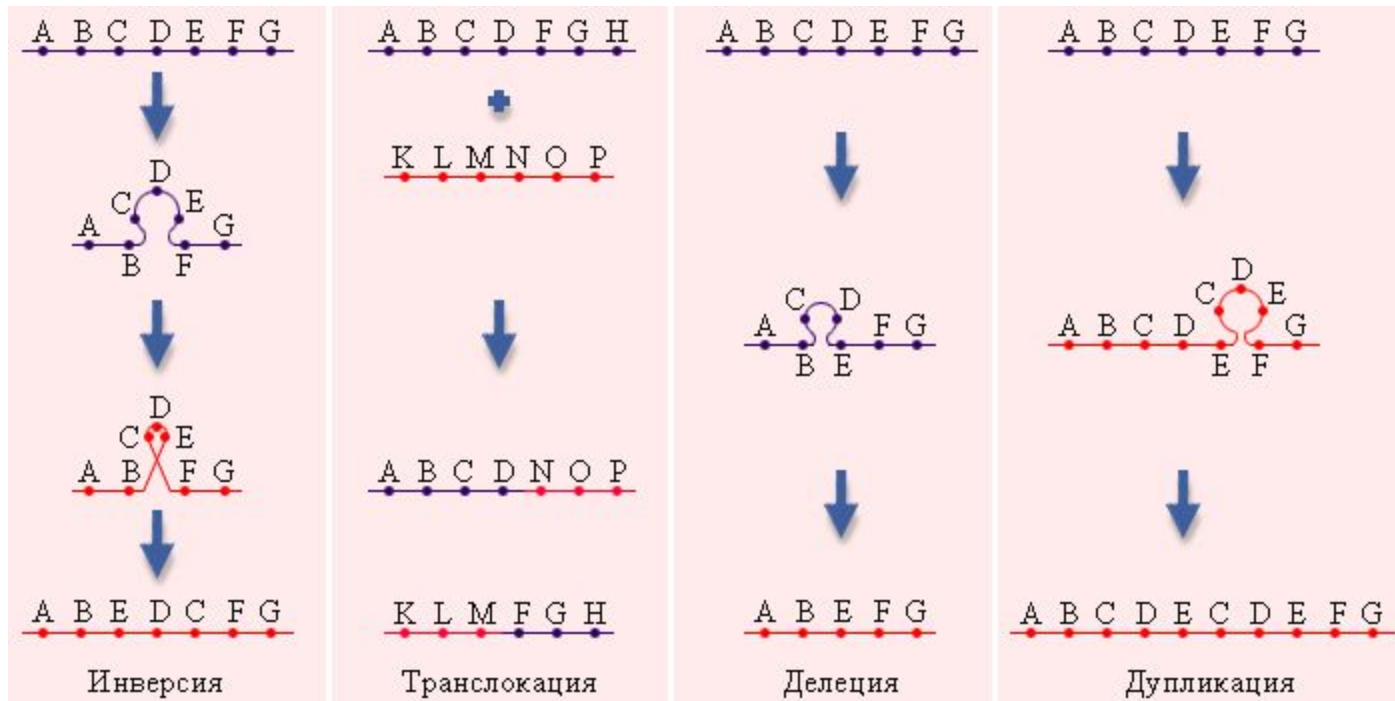
**Георгий Дмитриевич
Карпеченко
(1899 - 1941).**

В 1925 г. Г.Д. Карпеченко по приглашению Н.И. Вавилова возглавил генетическую лабораторию Всесоюзного института прикладной ботаники и новых культур (впоследствии - ВИР). В 1931 г. организовал и возглавил кафедру генетики растений Ленинградского государственного университета и до 1941 г. читал там общий курс генетики.

- В 1924 году советский ученый Г.Д. Карпеченко получил плодовитый межродовой гибрид. Он скрестил редьку ($2n = 18$ редечных хромосом) и капусту ($2n = 18$ капустных хромосом).
- У гибрида $2n = 18$ хромосом: 9 редечных и 9 капустных, но он стерилен, не образует семян. С помощью колхицина (вещество разрушает веретено деления, в результате удвоившиеся хромосомы остаются в одной клетке). Г.Д.Карпеченко получил полиплоид, содержащий 36 хромосом, при мейозе редечные ($9 + 9$) хромосомы конъюгировали с редечными, капустные ($9 + 9$) с капустными. Плодовитость была восстановлена. Таким способом в дальнейшем были получены пшенично-ржаные гибриды (тритикале), пшенично-пырейные гибриды и др.



Хромосомные мутации



- В результате хромосомных мутаций изменяется взаимное расположение генных локусов. Подобные хромосомные перестройки могут выражаться:
- в **инверсии** (повороте на 180° части генного кода по отношению к окружающим генам),
- **транслокациях** (перемещению одних локусов относительно других), которые не изменяют генотипа, но могут привести к изменению фенотипа,
- **делециях** (утрате хромосомой каких-либо участков) и
- **дупликациях** (повторению части генов в хромосоме), приводящих к изменению генотипа.

Генные мутации

- Мутировать могут не только хромосомы, но и отдельные гены. При этом изменяется последовательность нуклеотидов в определённом участке хромосомы, что влечёт за собой изменение последовательности аминокислот в белковой цепи. Отдельные нуклеотиды могут просто добавляться, дублироваться, заменяться на другие, удаляться из цепи, перемещаться по отношению к другим нуклеотидам.
- Генные мутации в соматических клетках могут порождать клетки с повышенной скоростью деления, что приводит к образованию опухолей. Опухоли, оказывающие негативное влияние на организм (злокачественные опухоли), являются причиной раковых заболеваний.

Однонуклеотидные замены

Миссенс-мутация

MedUniver.com
Все по медицине...

Мутантная ДНК

ГГТ ГЦЦ ААЦ ГТЦ ТАТ
ЦЦА ЦГГ ТТТ ЦАГ АТА

Мутантная мРНК

ГГУ ГЦЦ ААЦ ГУЦ УАУ

Полипептид

Гли Ала Асп Вал Тир

- Одним из наиболее частых типов мутаций является замещение одной пары азотистых оснований. Такое замещение может не иметь никаких последствий для структуры полипептидной цепи, кодируемой геном, вследствие вырожденности генетического кода. Замещение третьего азотистого основания в триплете почти никогда не будет иметь каких-либо последствий. Подобные мутации называют **молчащими заменами**.
- В то же время однонуклеотидные замены способны вызвать замещение одной аминокислоты на другую вследствие изменения генетического кода мутировавшего триплета. Такие мутации называют **миссенс-мутациями**. В результате миссенс-мутации, при которой происходит замена Г—Ц на А—Т в молекуле ДНК, в полипептидной цепи серии меняется на аспарагин

Нормальная ДНК	ГГТ ГЦЦ АГЦ ГТЦ ТАТ
	ЦЦА ЦГГ ТЦГ ЦАГ АТА
	↓
Нормальная мРНК	ГГУ ГЦЦ АГЦ ГУЦ УАУ
Полипептид	Гли Ала Сер Вал Тир
Нонсенс-мутация	Т Г
	на
	А Ц
	↓
Мутантная ДНК	ГГТ ГЦЦ АГЦ ГТЦ ТАГ
	ЦЦА ЦГГ ТЦГ ЦАГ АТЦ
	↓
Мутантная мРНК	ГГУ ГЦЦ АГЦ ГУЦ УАГ
Полипептид	Гли Ала Сер Вал Стоп-кодон

- **Однонуклеотидная замена основания в триплете** может превратить его в стоп-кодон. Так как эти кодоны мРНК останавливают трансляцию полипептидной цепи, то синтезированная полипептидная цепь оказывается укороченной по сравнению с нормальной цепью. Мутации, вызывающие образование стоп-кодона, называют **нонсенс-мутациями**. В результате **нонсенс-мутации**, при которой происходит замена А—Т на Г—Ц в молекуле ДНК, в полипептидной цепи синтез прекращается на стоп-кодоне.
- **Однонуклеотидная замена в нормально расположенном стоп-кодоне**, напротив, может сделать его осмысленным, и тогда мутантная мРНК, а затем и мутантный полипептид оказываются длиннее нормальных.

Делеции (утраты) или инсерции (вставки) нуклеотидов

Нормальная ДНК	ГГТ ГЦЦ АГЦ ГТЦ ТАТ ЦЦА ЦГГ ТЦГ ЦАГ АТА
	↓
Нормальная мРНК	ГГУ ГЦЦ АГЦ ГУЦ УАУ
Полипептид	Гли Ала Сер Вал Тир
Мутация сдвига рамки считывания	А Инсерция Т ↓
Мутантная ДНК	ГГТ ГЦЦ ААГЦ ГТЦ ТАТ ЦЦА ЦГГ ТТЦГ ЦАГ АТА
	↓
Мутантная мРНК	ГГУ ГЦЦ АА ГЦ ГУЦ УАУ
Полипептид	Гли Ала Лиз Арг Лей

MedUniver.com
Все по медицине...

- Следующий класс молекулярных мутаций — это **делеции** (утраты) или **инсерции** (вставки) нуклеотидов. В том случае, когда делетируется или вставляется тройка нуклеотидов, то если этот триплет является кодирующим, в составе полипептида либо исчезает определенная аминокислота, либо появляется новая аминокислота. Однако, если в результате делеции или инсерции вставляется или удаляется число нуклеотидов, не кратное трем, то меняется или утрачивается смысл для всех остальных, следующих за вставкой или делецией кодонов молекулы мРНК. Такие мутации называются **мутациями сдвига рамки считывания**. Нередко они приводят к образованию стоп-кодона в следующей за инсерцией или делецией последовательности нуклеотидов мРНК. На схеме показано, что мутация сдвига рамки считывания возникла в результате инсерции пары оснований. Это привело к изменению кодонов после инсерции и аминокислотной последовательности полипептидной цепи.

- Если **однонуклеотидные замены, делеции или инсерции** нуклеотидов происходят в промоторной области гена, то такие мутации способны нарушать взаимодействие РНК-полимеразы и других белков, участвующих в инициации транскрипции, что приведет к уменьшению или даже прекращению синтеза мРНК на матрице ДНК.

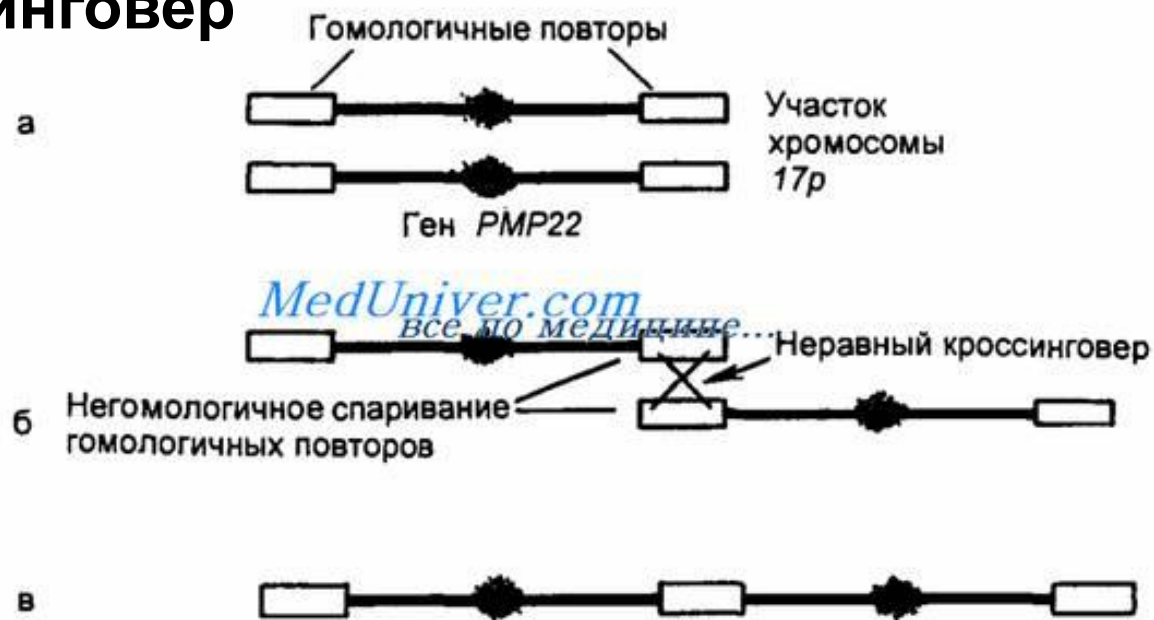


Мутации, связанные с раком, чаще всего локализованы в областях генов, кодирующих аминокислотные последовательности белков или в местах сплайсинга. Обычно, они приводят к подавлению или ослаблению активности соответствующих белков. Авторы двух одновременно опубликованных работ показали, что и при семейной, и спорадической меланоме мутации часто наблюдаются в промоторной области гена *TERT* и активируют его экспрессию.

•Huang et al. обнаружили две из наиболее частых найденных в первой работе мутаций промотора гена *TERT* в 50 из 70 (71%) меланом. С помощью люциферазной репортерной системы они также показали, что образование дополнительных сайтов узнавания для факторов регуляции транскрипции Ets существенно активировало транскрипцию. Затем они проанализировали на наличие мутаций промотора гена *TERT* 150 линий клеток, происходящих из раков различных типов. Ets-формирующие мутации обнаружили в 24 случаях (16%). Вероятно, что частота этих мутаций повышена при раках мочевого пузыря и печени, хотя это еще статистически недостоверно.

Роль теломеразы в процессах канцерогенеза уже убедительно доказана, однако механизмы нарушения ее активности были изучены недостаточно. Полученные результаты позволяют связать генез меланомы и, возможно, других раковых опухолей с активацией теломеразы. Часто встречающиеся мутации в промоторах генов, связанных с раком, формирование в них *de novo* сайтов узнавания для фактора регуляции транскрипции Ets ранее были неизвестны. Высокая частота встречаемости по крайней мере двух из найденных мутаций свидетельствует о том, что это ранние генетические события. В общем полученные данные позволяют считать, что мутации в регуляторных последовательностях генов, в дополнение к мутациям в кодирующих областях, могут быть важными драйверами канцерогенеза.

Неравный кроссинговер

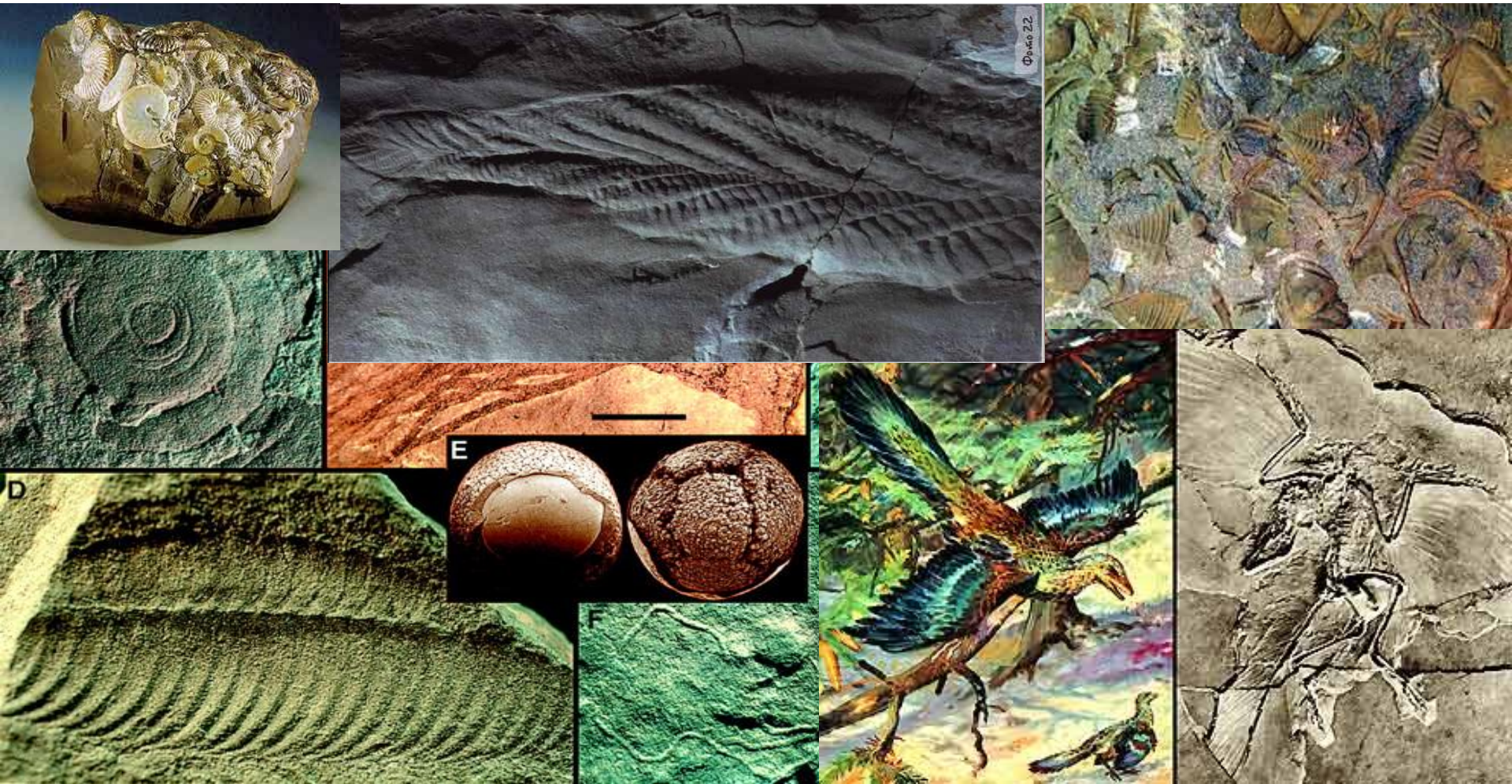


Механизм возникновения дупликации или делеции гена PMP22. а — нормальное спаривание гомологичных участков хромосомы 17p, в которых расположен ген PMP22. По краям участка расположены гомологичные повторы длиной около 30 тыс. п.н.; б — негомологичное спаривание участков хромосомы 17p за счет гомологичных повторов и неравный кроссинговер в спаренных гомологичных участках; в — в результате неравного кроссинговера происходят удвоение гена PMP22 в одном из гомологов и его делеция во втором гомологе (на рис. делеция не показана).

Одним из механизмов возникновения мутаций является **неравный кроссинговер**. По-видимому, именно таким образом возникает, например, большая часть делеций/дупликаций в области локализации гена PMP22 на хромосоме, кодирующего периферический белок миелина 22. Участок хромосомы 17, в котором расположен ген PMP22 протяженностью примерно в 1,5 млн п.н., фланкируется двумя высокогомологичными повторами, каждый длиной около 30 тыс. п.н.

Эволюционное значение генотипической изменчивости

- Генотипическая изменчивость присуща всем живым организмам. Она является основным источником генетического разнообразия особей внутри вида, чем обуславливает эволюцию видов в природе и отбор лучших форм в селекции.



Наследственная изменчивость как основа селекции

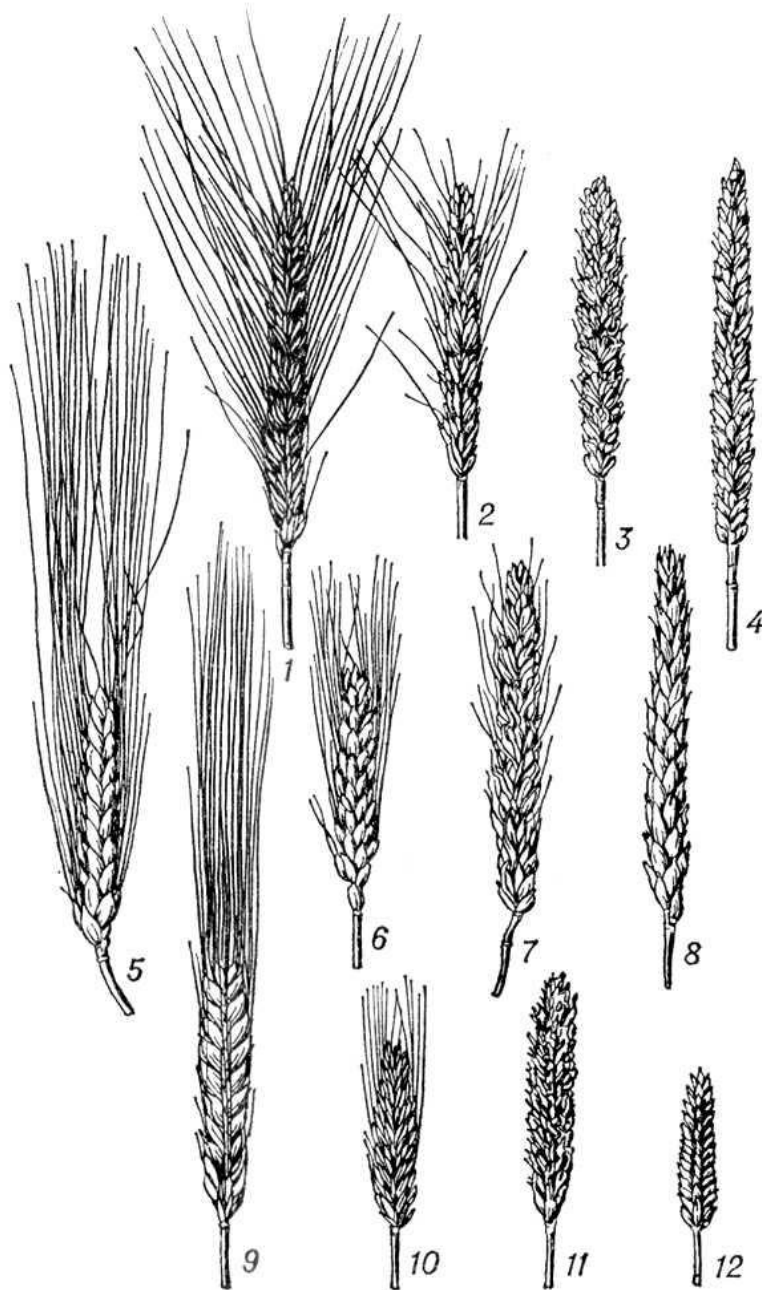
- Приложение законов наследственности и изменчивости к теории селекции привело к лучшему пониманию и значительному усовершенствованию ряда важных методов селекции, разработке новых методов, дало возможность составлять различные селекционные программы.

Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости



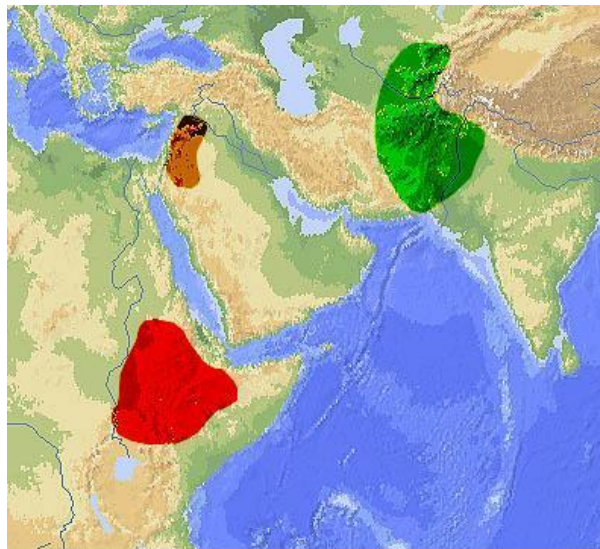
Создателем современной генетической основы селекции является Н. И. Вавилов.

- Н. И. Вавилов, изучая мутации у родственных видов, установил закон гомологических рядов в наследственной изменчивости.
- *Генетически близкие виды и роды 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.*

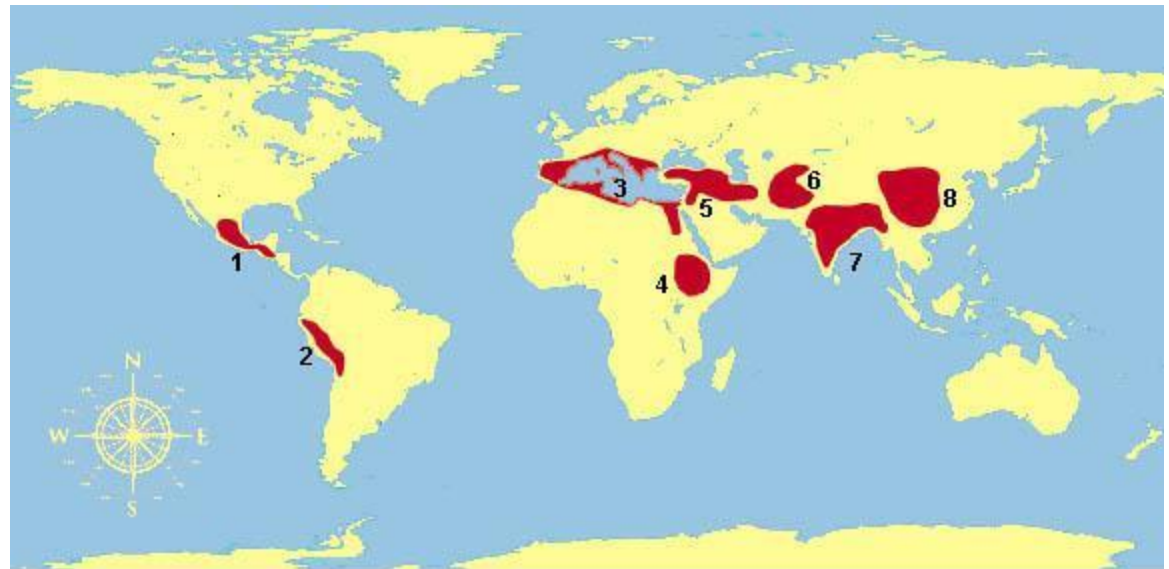


- Руководствуясь законом, можно предсказать, какие мутационные формы должны возникнуть у близкородственных видов домашних животных, новых сортов культурных растений, а также новые ожидаемые формы (виды, роды) в систематике.

Параллельная изменчивость остистости колоса у мягкой пшеницы (1-4), у твёрдой пшеницы (5-8) и у шестирядного ячменя (9-12) (по Н. И. Вавилову).



- "дикая" пшеница и пшеница-однозернянка
- твердые сорта пшеницы
- мягкие сорта пшеницы



- | | |
|---------------------------|--------------------------|
| 1. Южномексиканский очаг | 5. Переднеазиатский очаг |
| 2. Перуанский очаг | 6. Среднеазиатский очаг |
| 3. Средиземноморский очаг | 7. Индийский очаг |
| 4. Абиссинский очаг | 8. Китайский очаг |

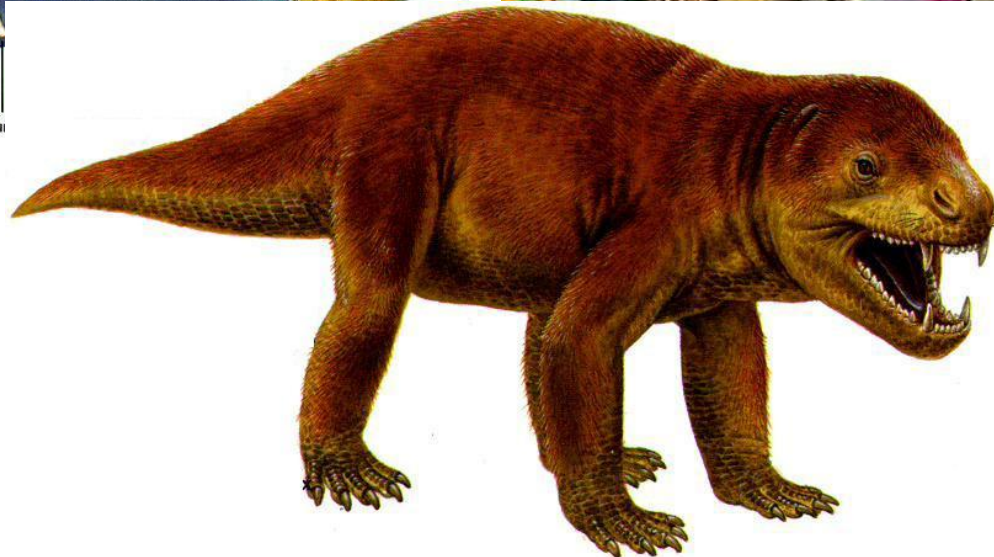
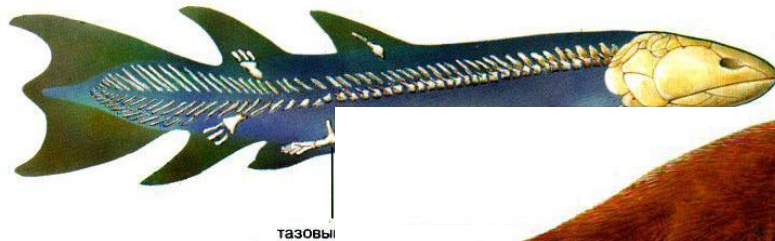
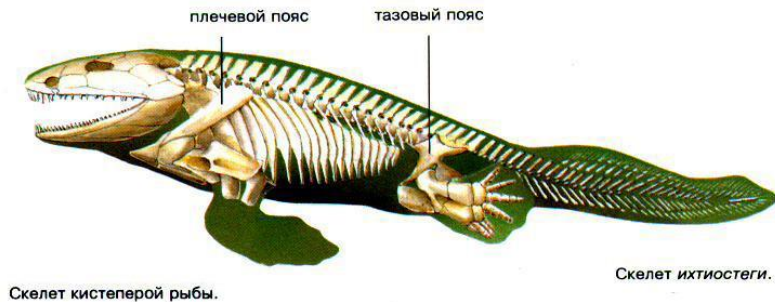
- **Гомологических рядов закон** отражает всеобщее и фундаментальное явление в живой природе. Он имеет огромное практическое значение в растениеводстве и селекции, а также в животноводстве. На основе этого закона растениеводы и животноводы могут целенаправленно искать и находить нужные признаки и варианты у различных видов в почти бесконечном мировом многообразии форм как культурных растений и домашних животных, так и у их диких родичей. **Гомологических рядов закон** Н. И. Вавилова уже с 30-х гг. 20 в. явился мощным стимулятором целенаправленной селекции, создания новых сортов культурных растений и разработки научных основ интродукции и акклиматизации. **Гомологических рядов закон** играет всё большую роль в изучении механизмов эволюционного процесса, в истолковании ряда биогеографических явлений и в разработке основ современной систематики низших таксонов.

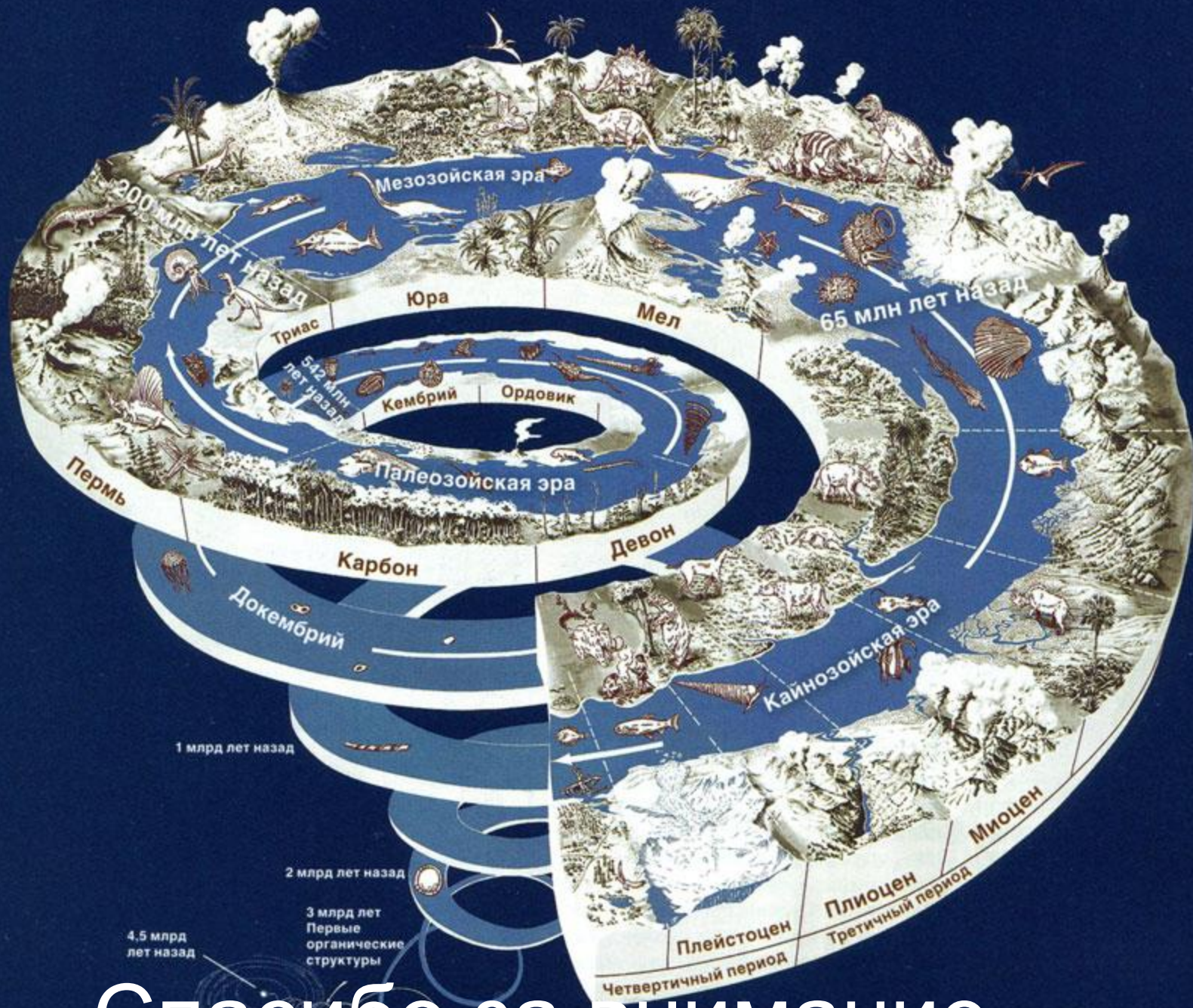
Сравнительная характеристика форм изменчивости

Свойство	Ненаследственная (адаптивные модификации)	Наследственная
Объект изменений	Фенотип в пределе нормы реакции	Генотип
Фактор возникновения	Изменения условий окружающей среды	Рекомбинация генов вследствие слияния гамет , кроссинговер , мутации
Наследование свойств	Не наследуется	Наследуется
Значения для особи	Повышает жизнеспособность, приспособленность к условиям окружающей среды	Полезные изменения приводят к выживанию, вредные — к гибели организма
Значение для вида	Способствует выживанию	Приводит к появлению новых популяций, видов в результате дивергенции
Роль в эволюции	Адаптация организмов к условиям окружающей среды	Материал для естественного отбора
Форма изменчивости	Групповая	Индивидуальная
Закономерность	Статистическая закономерность вариационных рядов	Закон гомологических рядов наследственной изменчивости

Значение изменчивости в эволюции

- Вместе наследственная и модификационная изменчивости представляют основу для естественного отбора. При этом качественные или количественные изменения проявлений генотипа в признаках фенотипа (наследственная изменчивость) определяют результат естественного отбора — выживание или гибель особи.





Спасибо за внимание