



КЕМЕРОВСКИЙ
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
СЕЛЬСКОХОЗЯЙСТВЕННЫЙ
ИНСТИТУТ

ТЕМА 6. Изменчивость

План



1. Изменчивость. Типы изменчивости

2. Мутации

3. Спонтанные и индуцированные мутации. Причины их возникновения

4. Устойчивость и репарация генетического материала

5. Модификационная изменчивость. Морфозы

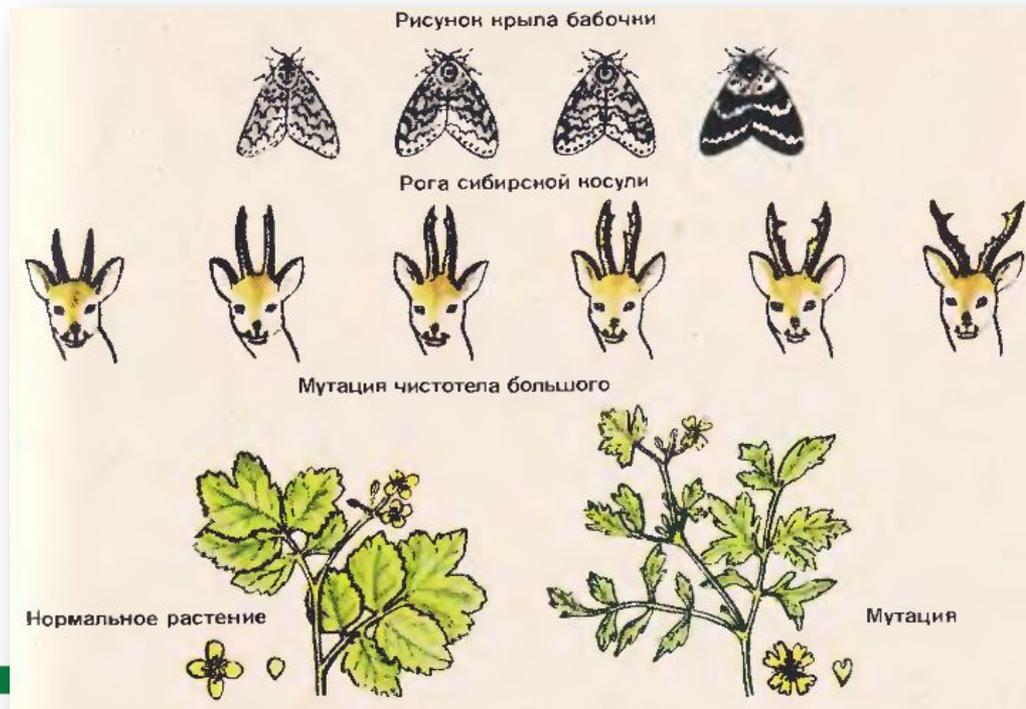
6. Эффект положения гена

7. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости





Изменчивость – это способность живых организмов приобретать новые признаки (морфологические, физиологические, биохимические) и особенности индивидуального развития под влиянием факторов среды



1. Изменчивость. Типы изменчивости



Фенокопии – признак под действием факторов внешней среды изменяется и копирует признаки другого генотипа

Генокопии – одинаковое фенотипическое проявление мутаций разных генов

Экспрессивность – степень фенотипического проявления данного гена

Пенетрантность – частота проявления гена. Выражается в процентном отношении числа особей, имеющих данный признак, к числу особей, имеющих данный ген



1. Изменчивость. Типы изменчивости



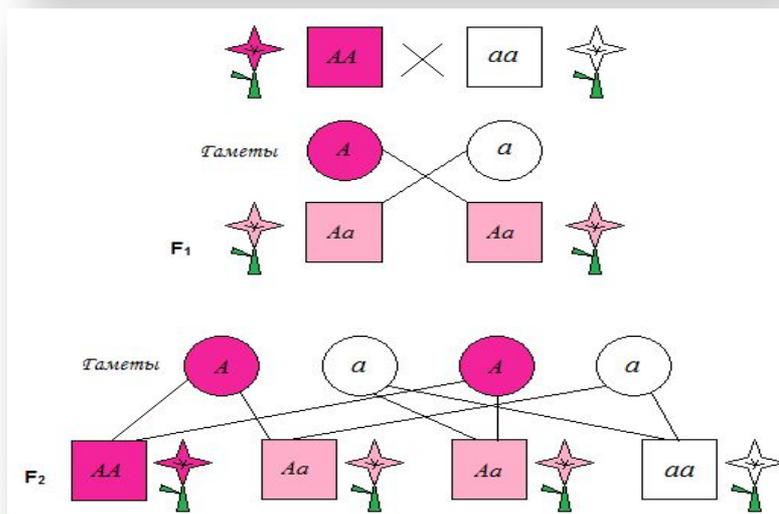
Генотипическая изменчивость – передается по наследству

Фенотипическая изменчивость – носит ненаследственный характер

1. Изменчивость. Типы изменчивости



Мутационная изменчивость – вызвана структурными изменениями генетического материала (мутациями), которые ведут к появлению новых наследственных признаков и свойств организма

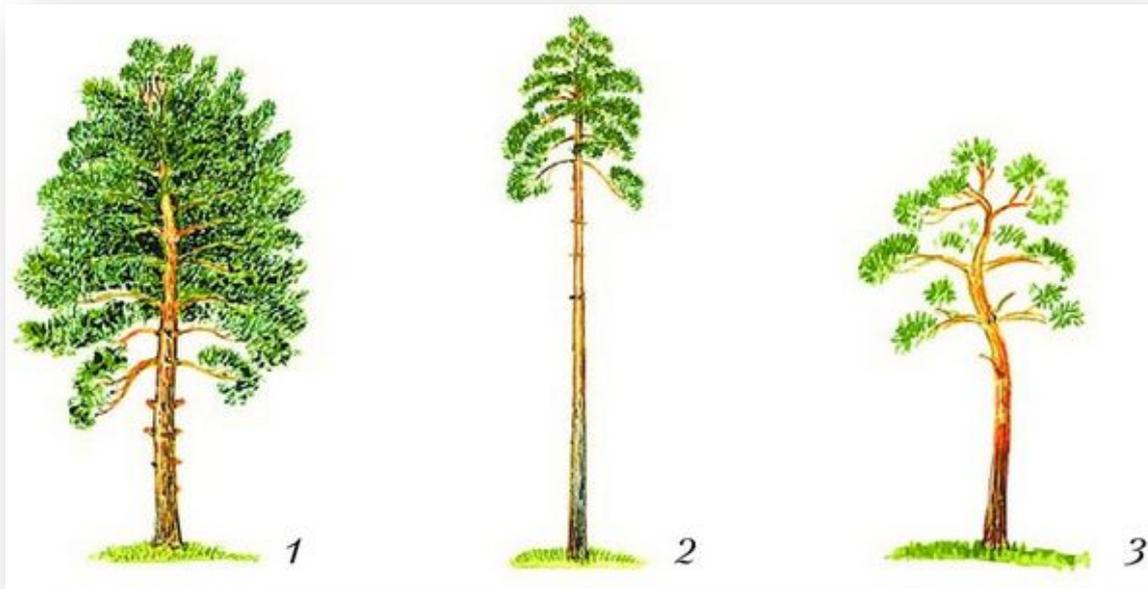


Комбинативная изменчивость – обусловлена рекомбинацией генов родителей без изменения структуры генетического материала

1. Изменчивость. Типы изменчивости



Модификационная изменчивость – происходит при непосредственном воздействии факторов внешней среды на ферментативные реакции, протекающие в организме, без изменения структуры генотипа. Носит приспособительный характер



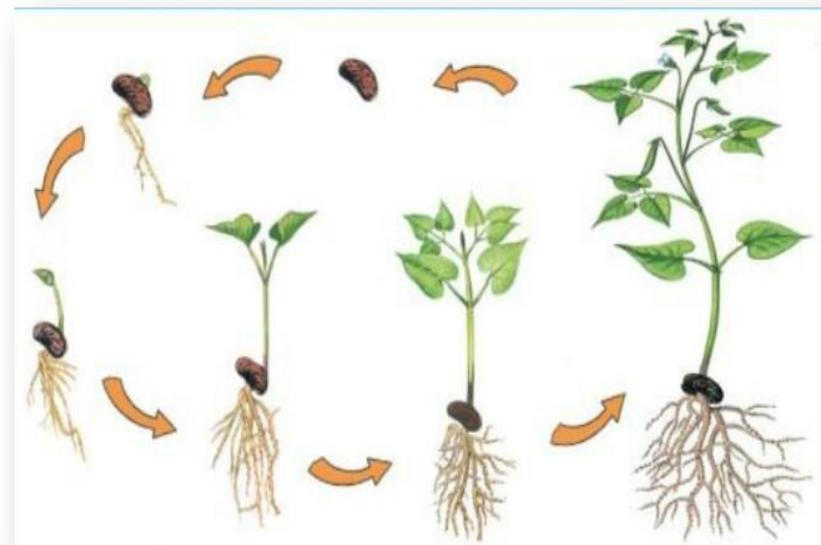
Модификация формы растений, выросших в разных условиях.
Сосна обыкновенная, выросшая: 1 – одиноко; 2 – в лесу; 3 – на болоте

1. Изменчивость. Типы изменчивости



Онтогенетическая (эпигенетическая) изменчивость – изменчивость, отражающая реализацию закономерных изменений в ходе индивидуального развития организма или его клеток.

Новые признаки появляются как в результате заложенных генетических программ, так и одновременно из-за внешнесредовых особенностей.





МУТАЦИЯ – это скачкообразное изменение генетического материала под влиянием факторов внешней и внутренней среды, передающееся по наследству.

Г. Де-Фриз (1901 г.) – теория мутаций

МУТАГЕНЕЗ – процесс образования мутаций

МУТАГЕНЫ – факторы, вызывающие мутации
(физические, химические, биологические)



2. Мутации



Основные положения теории мутаций

Мутации возникают внезапно, как дискретные изменения признаков

Мутации являются наследуемыми

Новые мутантные формы являются устойчивыми

Мутации в отличие от ненаследуемых изменений всегда являются качественными изменениями

Мутации могут быть как полезными, так и вредными

Вероятность выявления мутаций зависит от величины исследуемой выборки

Одни и те же мутации могут возникать повторно

Хуго Де-Фриз 1901 г.



Классификация мутаций



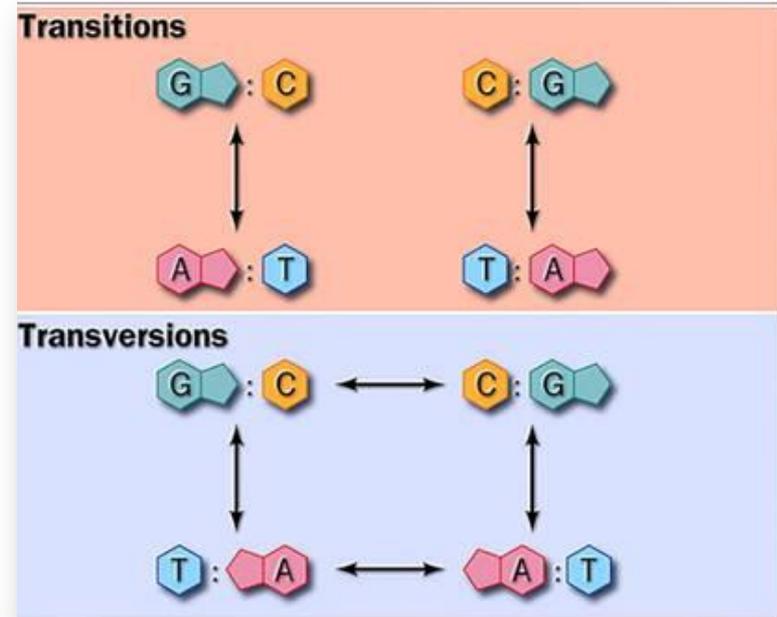
2. Мутации



Генные (точковые) мутации – это изменения числа и (или) последовательности нуклеотидов в структуре ДНК (вставки, выпадения, перемещения, замещения нуклеотидов) в пределах отдельных генов, приводящие к изменению количества или качества соответствующих белковых продуктов

Транзиции – замена пурина на пурин

Трансверсии – замена пурина на пиримидин и наоборот



2. Мутации



Геномные мутации обусловлены изменением числа хромосом. К данному типу мутаций относятся полиплоидия, гаплоидия и анеуплоидия

Полиплоидия – это кратное гаплоидному увеличению числа хромосом ($3n$, $4n$, $5n$ и т.д.)

Гаплоидия ($1n$) – одинарный набор хромосом

Анеуплоидия – некратное гаплоидному уменьшение или увеличение числа хромосом

Геномные мутации обнаруживаются цитогенетическими методами. Они всегда проявляются фенотипически



2. Мутации

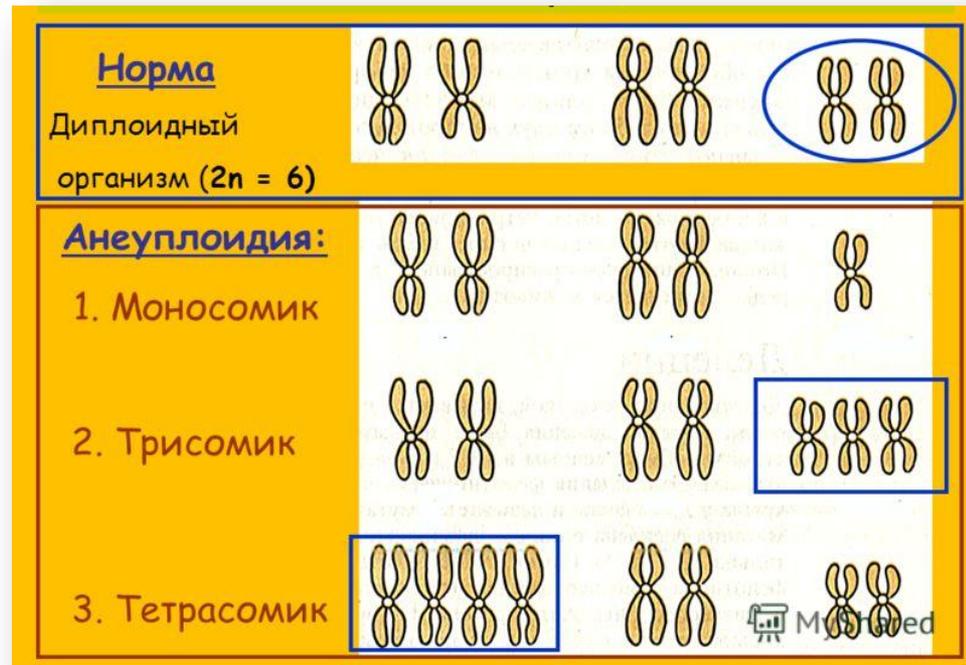


Разновидности анеуплоидии:

а) **трисомия** ($2n+1$) – три гомологичные хромосомы в кариотипе, например при синдроме Дауна (трисомия по 21 хромосоме)

б) **моносомия** ($2n-1$) – в наборе одна из пары гомологичных хромосом, например при синдроме Шерешевского-Тернера (моносомия X)

в) **нулисомия** ($2n-2$) – отсутствие пары хромосом (летальная мутация)



2. Мутации



Хромосомные мутации (абберации) обусловлены изменением структуры хромосом. Могут быть внутри- и межхромосомными

ВНУТРИХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ

Делеция (нехватка) – выпадение участка хромосомы. Делеция участка короткого плеча 5-ой (5p-) хромосомы у человека приводит к развитию синдрома кошачьего крика. При делеции теломеров обоих плеч хромосомы часто наблюдается замыкание оставшейся структуры в кольцо – **кольцевые хромосомы**. При выпадении центромерного участка образуются децентрические хромосомы

Дупликация – удвоение участка хромосомы. Результатом дупликации во второй хромосоме мухи дрозофилы может служить появление полосковидных глаз

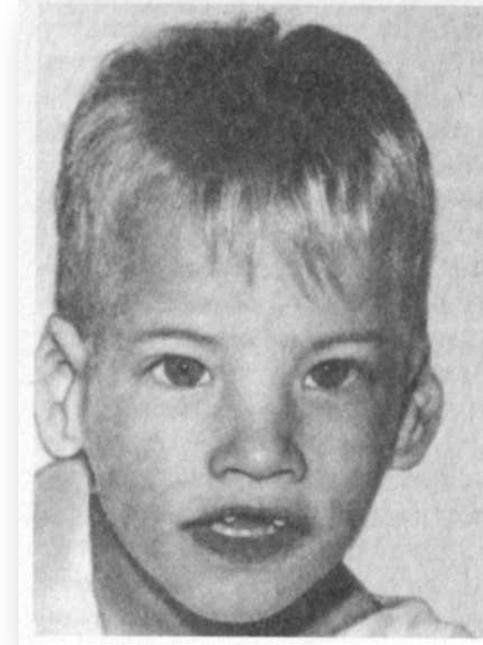
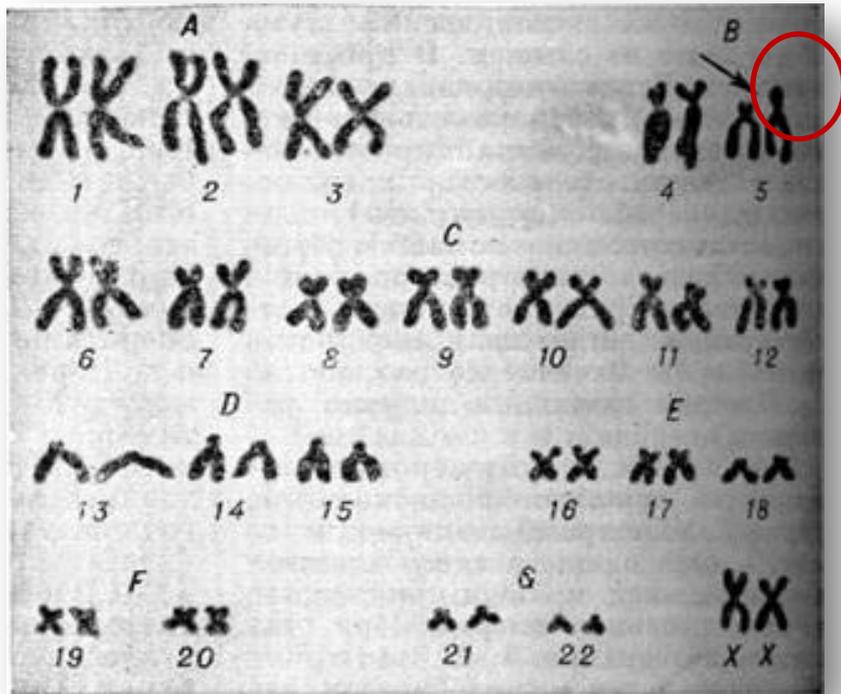
Инверсия – отрыв участка хромосомы, поворот его на 180° и прикрепление к месту отрыва. При этом наблюдается нарушение порядка расположения генов



2. Мутации



Делеция участка короткого плеча 5-ой (5p-) хромосомы у человека приводит к развитию синдрома кошачьего крика



Лицо пятилетнего ребенка с синдромом «кошачьего крика»: микроцефалия, низко расположенные ушные раковины, косоглазие, гипертелоризм, эпикант

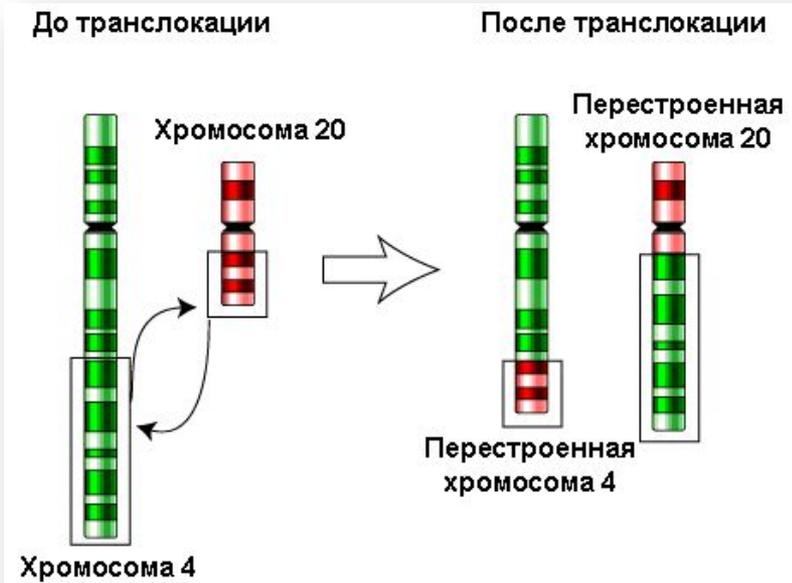


МЕЖХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ

Транслокации – это обмен участками между негомологичными хромосомами

Виды транслокаций:

- **Реципрокные** – две хромосомы обмениваются сегментами;
- **Нереципрокные** – сегменты одной хромосомы переносятся в другую;
- **Робертсоновские** – две акроцентрические хромосомы соединяются своими центромерными районами



Транспозиции – это перемещение сегментов ДНК из одного положения в другое либо в пределах той же хромосомы, либо в другую хромосому без реципрокного обмена



Спонтанные (самопроизвольные) мутации происходят под действием естественных мутагенных факторов внешней среды без вмешательства человека.

Причины спонтанных мутаций:

1. Постоянное действие на земную биосферу ионизирующих излучений в виде космических лучей и находящихся в земной коре радиоактивных элементов урана, тория, радиоактивных изотопов ^{40}K , ^{90}Se , ^{14}C , а также различных химических веществ. Под их воздействием у животных и растений постоянно происходят мутации.
2. Случайные повреждения хромосом и генов в ходе нормальных метаболических процессов, происходящих в клетке. Спонтанные мутации возникают во время деления хромосом и репликации ДНК. Предполагается, что спонтанные мутации представляют чаще всего следствие случайных ошибок в функционировании молекулярных механизмов.
3. Перемещение по геному мобильных элементов, которые могут внедриться в любой ген и вызвать в нем мутацию.

3. Спонтанные и индуцированные мутации. Причины их возникновения



Спонтанные мутации дали начало многочисленным культурным формам астр, цикламенов, пионов, петуний, левкоев, роз и других декоративных растений. Ценная спонтанная мутация безалкалоидного люпина была выделена в 1935 г. немецкими селекционерами Зенгбушем и Гакбартом среди растений желтого алкалоидного люпина.

Частота спонтанного мутирования зависит как от генотипа, так и от физиологических и биохимических изменений, происходящих в клетке под влиянием внешних условий, в которых развивается организм.



3. Спонтанные и индуцированные мутации. Причины их возникновения



Индуцированные мутации – результат направленного воздействия определенных мутагенных факторов.

В 1925 г. ученые Ленинградского радиевого института Г.А. Надсон и Г.С. Филиппов впервые в мире получили мутации у дрожжевых грибов под влиянием лучей радия. В 1927 г. американский генетик Г. Мёллер опубликовал работу "Искусственные трансмутации гена", в которой сообщалось о большом повышении частоты мутаций у дрозофилы при облучении её лучами Рентгена. Он же разработал методику количественного учета мутаций. В 1928 г. в США Л. Стадлер получил рентгеномутации у ячменя и кукурузы. В начале 30-х годов немецкие генетики Э. Баур и Г. Штуббе в результате облучения растений львиного зева в различные фазы развития обнаружили необычно большое разнообразие форм.

3. Спонтанные и индуцированные мутации. Причины их возникновения



Факторы индуцированных мутаций

1. Различные источники ионизирующих излучений, чаще рентгеновское и γ -излучения, α - и β -частицы, быстрые и медленные нейтроны. Высокой мутагенной активностью обладают радиоактивные изотопы ^{32}P и ^{35}S . Однако из-за трудностей, связанных с их хранением и практическим применением, радиоактивные изотопы менее широко используют в селекционной практике.
2. Химические мутагены. Известны серии мутагенных веществ, относящихся к различным классам химических соединений. В их числе такие важные мутагены, как этилметансульфонат, диэтилсульфат, 1,4-бисдиазоацетилбутан, нитрозоалкилмочевины и др. Химическими мутагенами можно обрабатывать сухие и проросшие семена, черенки, клубни, луковицы, инъецировать эти вещества в стебель растений перед вступлением их в генеративную фазу и т.д. Химические мутагены оказываются во многих случаях значительно эффективнее физических, так как под влиянием излучений у сельскохозяйственных растений возникает до 10-15 % жизнеспособных мутантов, а химические мутагены позволяют увеличить этот показатель до 30-60 %.

4. Устойчивость и репарация генетического материала



Устойчивость генетического материала к различного рода повреждениям обеспечивается:

1) диплоидным набором хромосом

2) двойной спиралью ДНК

3) вырожденностью (избыточностью генетического кода)

4) повтором некоторых генов

5) репарацией нарушений структуры ДНК.



4. Устойчивость и репарация генетического материала



Репарация генетического материала – это внутриклеточный процесс, обеспечивающий восстановление поврежденной структуры молекулы ДНК

Нарушения структуры молекулы ДНК могут быть вызваны повреждениями азотистых оснований, разрывом одной или двух нитей молекулы, сшивками нитей ДНК, сшивками "ДНК-гистон".

Впервые возможность репарации молекулы ДНК была установлена в 1948 г. А. Кельнером.







Световая репарация

Описана в 1962 г. К. Рупертом. При облучении фагов, бактерий и простейших ультрафиолетом наблюдается резкое снижение их жизнедеятельности. Однако если на них дополнительно воздействовать видимым светом, то их выживаемость увеличивается

Под действием ультрафиолетового облучения в молекуле ДНК образуются **димеры** (химические связи между двумя пиримидиновыми основаниями одной цепочки, чаще Т-Т), что препятствует считыванию информации

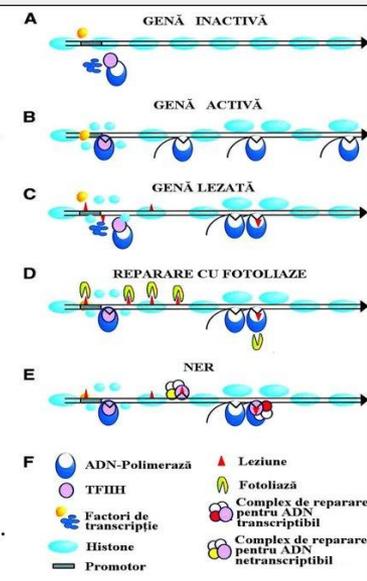
Видимый свет активизирует ферменты, разрушающие димеры и фотореактивируется более 95 % возможных мутаций

По мере увеличения разрыва во времени между воздействиями ультрафиолетом и видимым светом число мутаций непрерывно возрастает и достигает максимума примерно через 7 часов

Фотореактивация

– **прямая репарация**, происходит у бактерий на свету при участии специального фермента – фотолиазы,

– Фотолиаза активируется под действием света путем дестабилизации электронов и ослабления связи с пентозой, а освободившееся основание заменяется на новое – правильное.



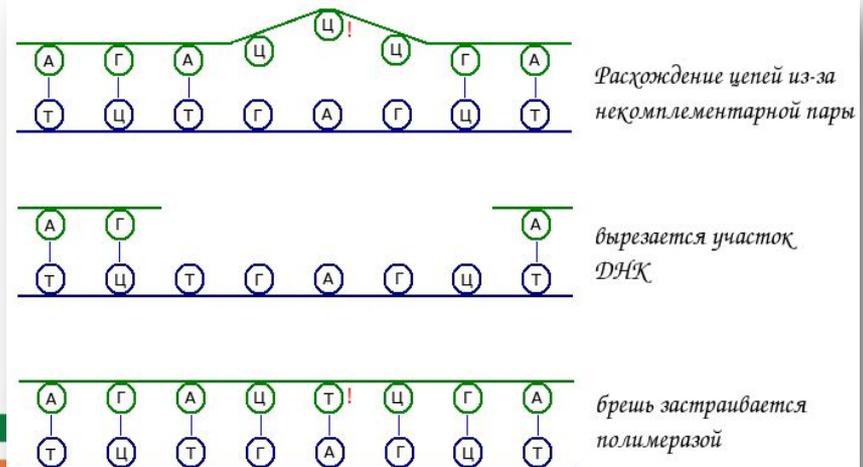


Темновая репарация

Изучена А. Герреном в 50-е годы XX века. Заключается в нахождении и удалении поврежденного участка нити ДНК путем его "вырезания", в синтезе и вставке нового фрагмента с участием ферментов. Происходит в фазах G1 и G2 митотического цикла.

Стадии темновой репарации

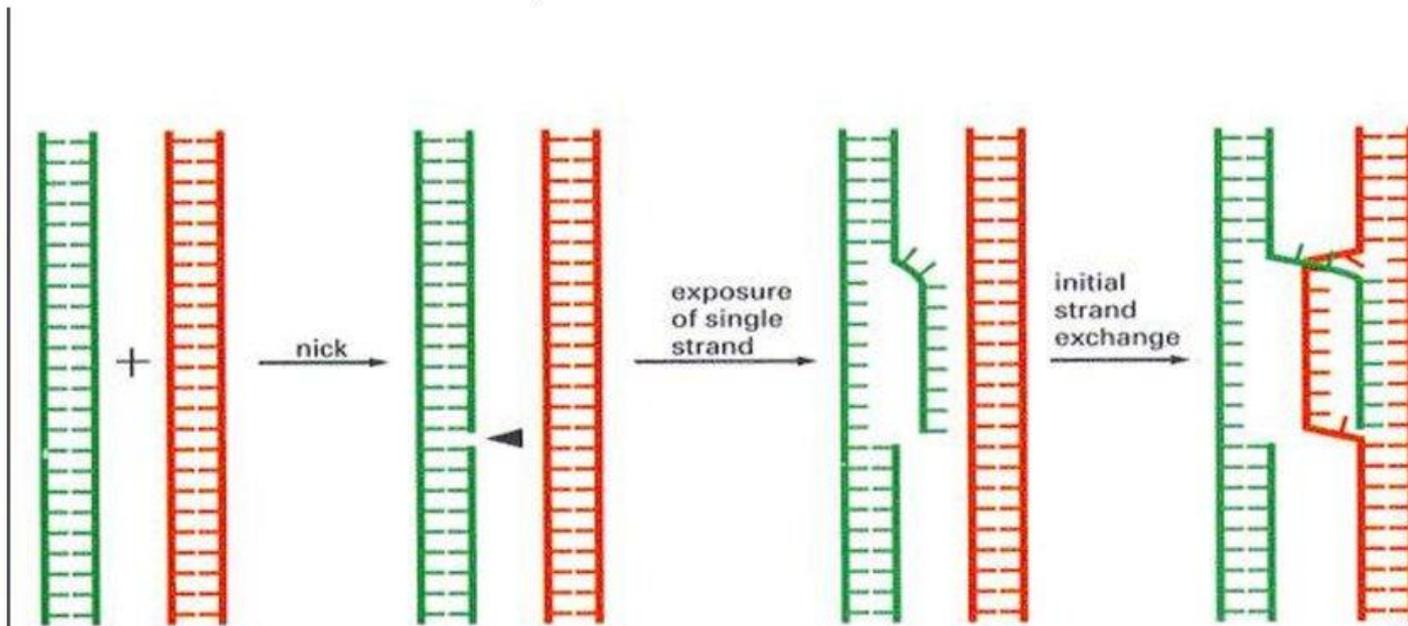
1. Эндонуклеаза "узнает" поврежденный участок и рядом с ним разрывает нить ДНК и "вырезает" поврежденный участок, удаляя из нити от 500 до 1000 нуклеотидов
2. ДНК-полимераза по принципу комплементарности синтезирует фрагмент ДНК на месте разрушенного
3. Лигаза "сшивает" концы ресинтезированного участка с основной нитью ДНК. Принципиально доказана возможность репарации молекулы ДНК при повреждении обеих её нитей. При этом информация может быть получена с и-РНК (фермент ревертаза)





Пострепликативная (рекомбинационная) репарация

- Репарация во время рекомбинации
- Заключается в удалении поврежденного фрагмента и замене его нормальным гомологичным участком



4. Устойчивость и репарация генетического материала



SOS репарация

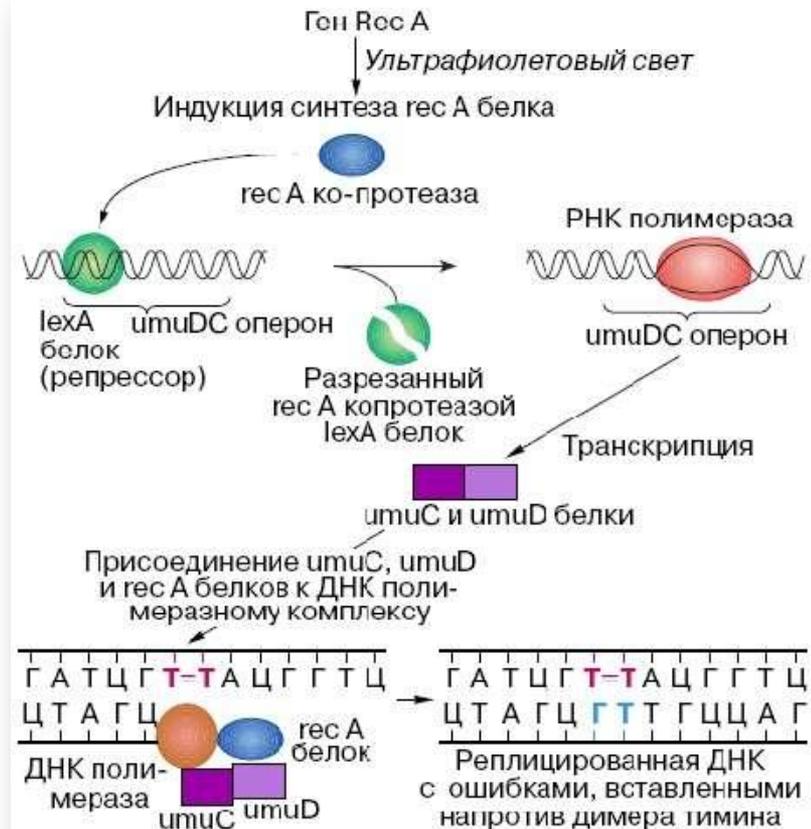
Механизм быстрого, но не всегда точного реагирования на стресс

В случае активации SOS-системы мутации не исправляются

Обеспечивается специальными белками – LexA и RecA-протеазой

Механизм:

- в ответ на повреждение происходит активация протеазной активности белка RecA, который расщепляет белок LexA, блокирующий гены ферментов репарации,
- активированные гены транскрибируются и синтезируются ферменты репарации, которые исправляют повреждение.



5. Модификационная изменчивость. Морфозы



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

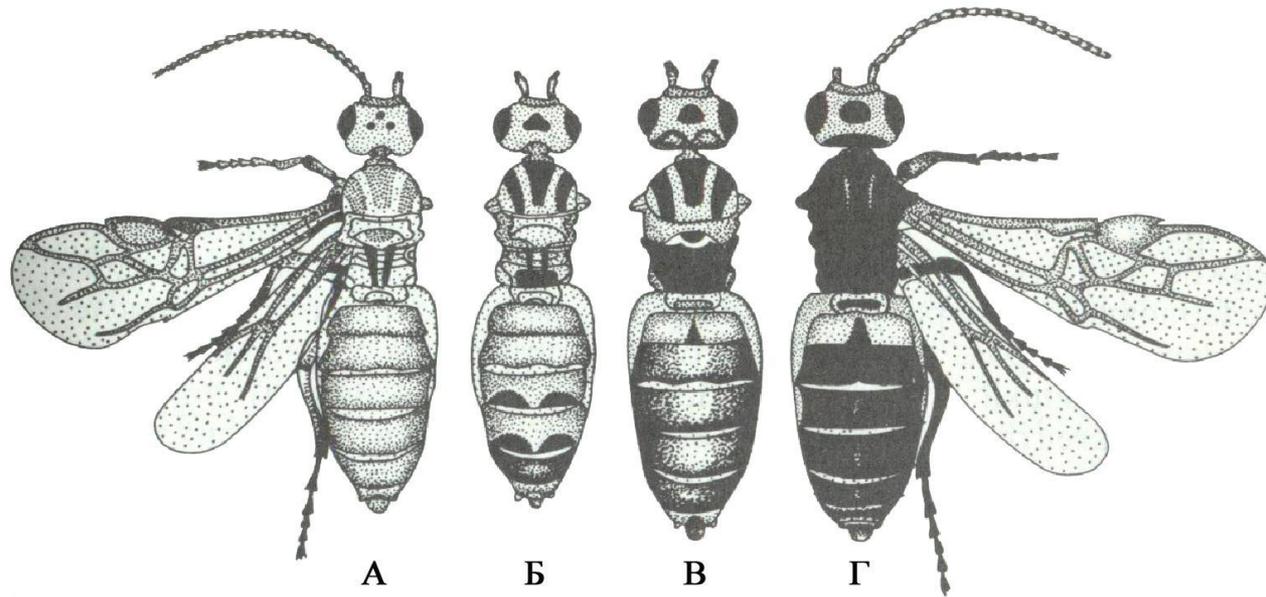
Модификационная изменчивость происходит при непосредственном воздействии факторов внешней среды на ферментативные реакции, протекающие в организме, без изменения структуры генотипа. Она носит адаптивный (приспособительный) характер.

5. Модификационная изменчивость. Морфозы



Растения одуванчика (*Taraxacum officinale*) выросшие в обычных равнинных условиях и в горной местности, имея одинаковый генотип, будут резко отличаться друг от друга. Растения, выросшие в горах примерно в 10 раз меньше; различаются также окраска цветков, опушение листьев и т.д. Не зная общего происхождения таких растений, их можно отнести к разным видам.

5. Модификационная изменчивость. Морфозы



*Модификационная изменчивость пигментации и размеров тела наездника *Habrobracon juglandis* в зависимости от температуры:*

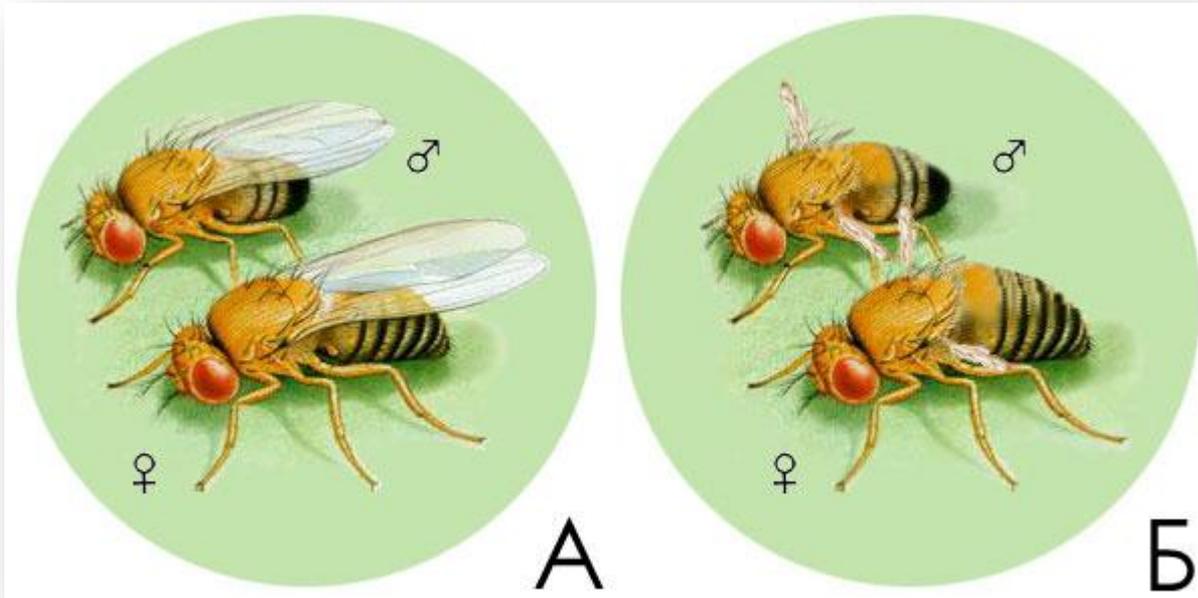
А – насекомое, выращенное при 35°С;

Б – при 30°С;

В – при 20°С;

Г – при 16°С

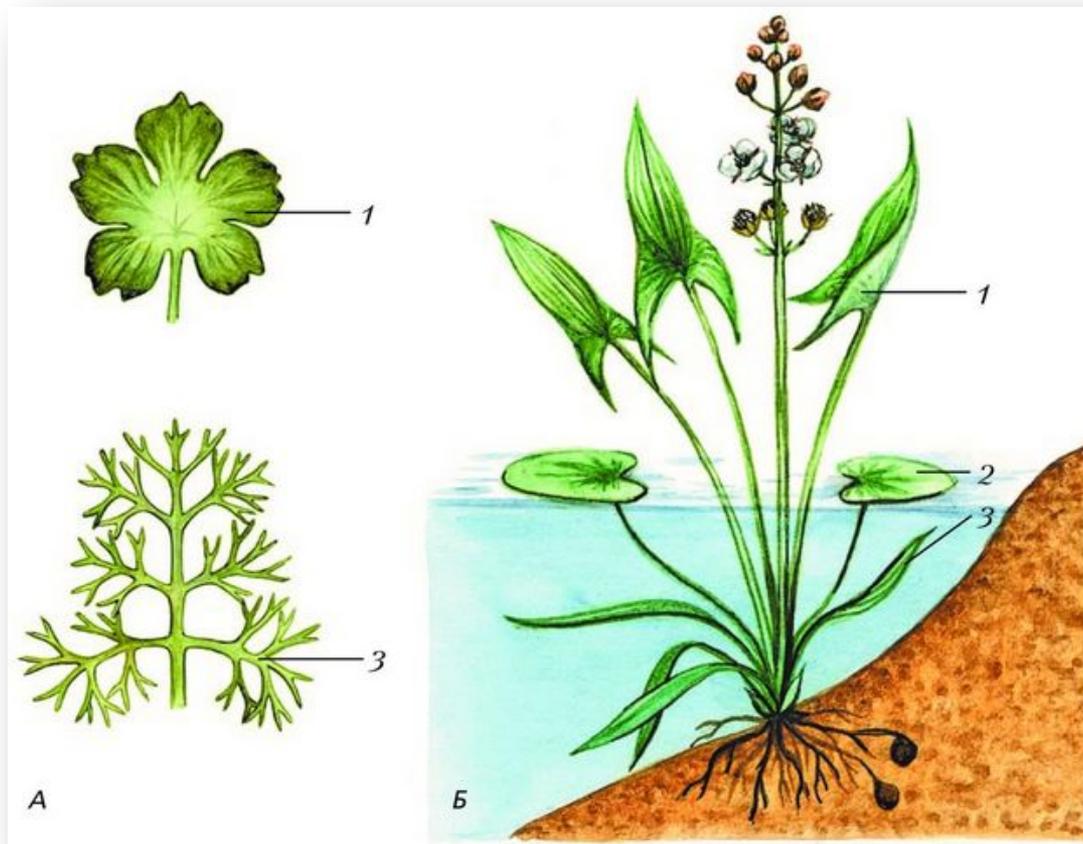
5. Модификационная изменчивость. Морфозы



Дикий тип (А) и нелетающей формы (*vestigial*) (Б) плодовой мушки (*Drosophila melanogaster*)

У дрозофилы мутация "vestigial" (зачаточные крылья) в зависимости от температуры проявляется в форме различных модификаций по размерам крыла. При 14 °С крылья почти отсутствуют, при 31 °С они имеют почти нормальные размеры.

5. Модификационная изменчивость. Морфозы.



Адаптивные модификации у водяного лютика (А) и стрелолиста (Б), образующих различные типы листьев:
1 – надводные; 2 – плавающие; 3 – подводные

5. Модификационная изменчивость. Морфозы

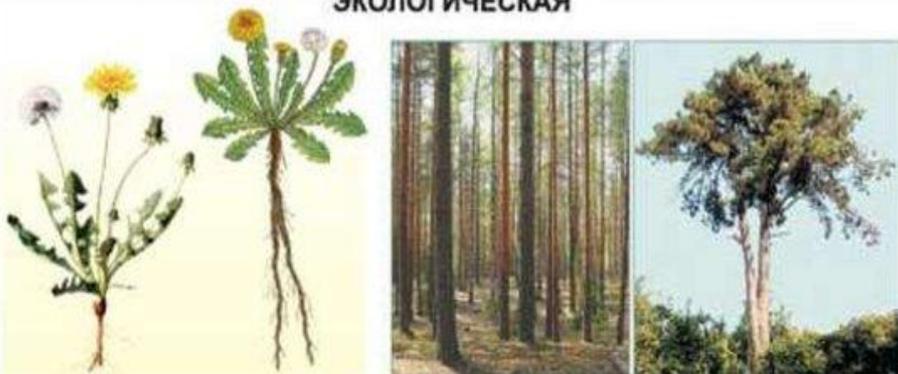


Свойства модификационной изменчивости:

- реализуется в пределах норм реакции в ответ на влияние среды;
- не наследуется;
- носит групповой характер;
- определенная, т.е. имеет предсказуемый характер.

Формы модификационной изменчивости:

ЭКОЛОГИЧЕСКАЯ



- экологическая – формируется в процессе развития организма в результате взаимодействия генотипа и среды

СЕЗОННАЯ



- сезонная – фенотип меняется под влиянием гормонов, концентрация которых определяется фотопериодической реакцией

5. Модификационная изменчивость. Морфозы



Изменчивость признака под влиянием условий внешней среды не беспредельна. Границы модификационной изменчивости, которые определяются генотипом, называются **НОРМОЙ РЕАКЦИИ**

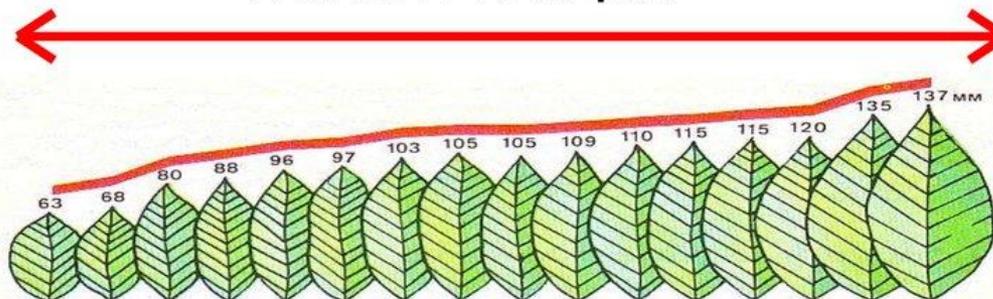
УСЛОВИЯ НАИХУДШИЕ

УСЛОВИЯ ОПТИМАЛЬНЫЕ

ПРИЗНАК РАЗВИВАЕТСЯ
ПО МИНИМУМУ

ПРИЗНАК РАЗВИВАЕТСЯ
ПО МАКСИМУМУ

НОРМА РЕАКЦИИ

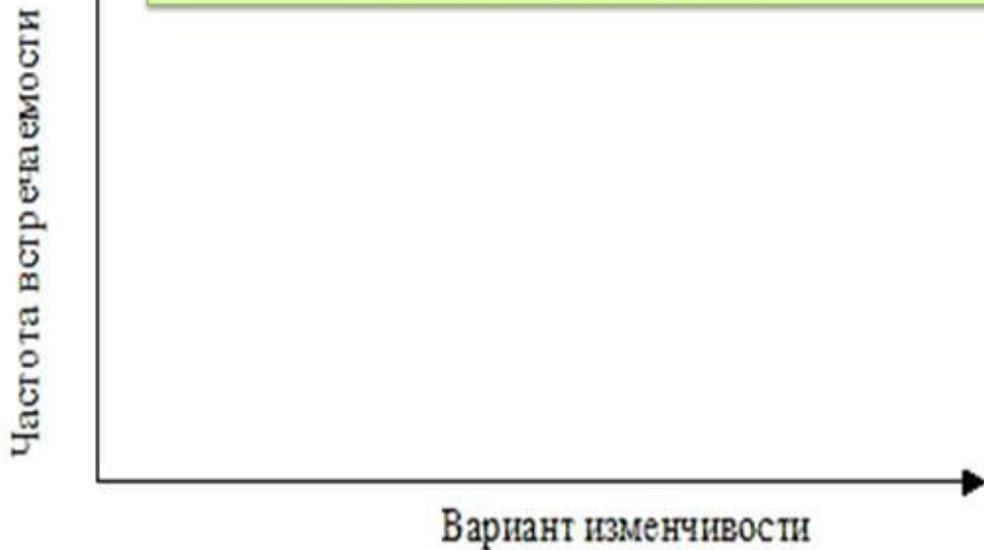


НОРМА РЕАКЦИИ - ПРЕДЕЛЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ ПРИЗНАКА
ПОД ВЛИЯНИЕМ УСЛОВИЙ СРЕДЫ



Построение вариационной кривой

Вариационная кривая – это графическое изображение зависимости между размахом изменчивости признака и частотой встречаемости отдельных вариантов данного признака.



**средняя величина
выраженности
признака**

$$M = \frac{\sum (V * P)}{n}$$

- где M – средняя величина, V – варианта, P – частота встречаемости вариантов, n – общее число вариантов вариационного ряда.



МОРФОЗЫ

Ненаследуемые изменения, появляющиеся случайно под воздействием каких-то сильных физических или химических факторов среды, при недостатке или избытке микроэлементов в почве. Часто морфозы напоминают фенотипические проявления известных мутаций. В таких случаях их называют фенокопиями этих мутаций

Например, у беременных женщин, принимавших препарат талидомид, часто рождались дети с укороченными ластовидными руками, что могут вызывать и мутантные аллели, определяющие этот признак. Однако чаще всего, особенно в случаях действия экстремальных факторов (облучение, действие наркотика, никотина, алкоголя и пр.), морфозы проявляются в форме уродств.



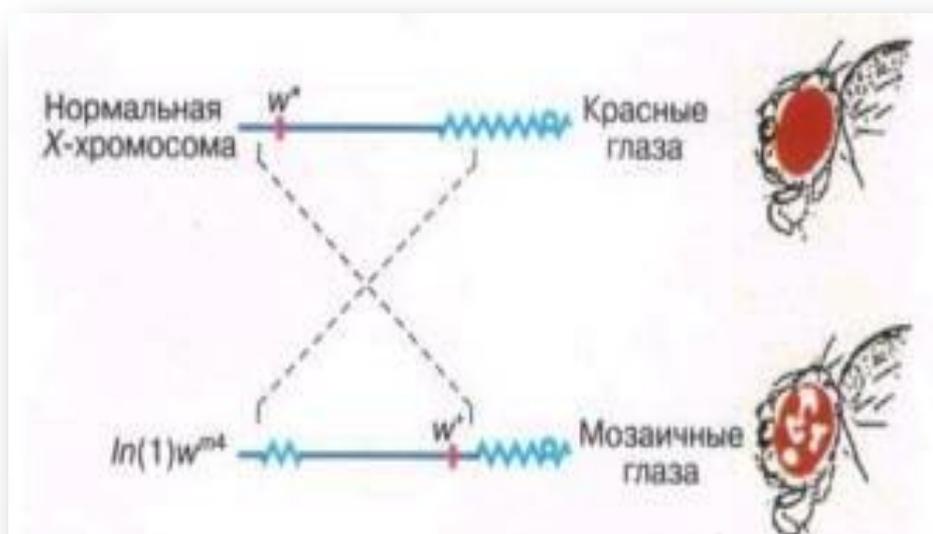
Морфозы характеризуются тем, что возникают массово. Так при действии рентгеновских лучей на личинок дрозофилы в критический период их развития удается получить до 100 % особей с однотипным морфозом – вырезка на крыле, которая очень похожа на мутацию.

В результате воздействия на растения ионизирующей радиации наряду с мутациями возникают неотличимые от них радиоморфозы, а при воздействии химическим мутагенами – хемоморфозы. Поэтому в первом поколении отбор полезных мутаций обычно не проводят, а начинают его со второго мутантного поколения.





В результате хромосомных перестроек – транслокаций, инверсий, дупликаций, делеций – гены могут перемещаться из одной хромосомы в другую. В ряде случаев это сопровождается изменением их фенотипического проявления. Изменение активности гена при изменении его положения в геноме называют **эффектом положения**



Схема, иллюстрирующая эффект положения мозаичного типа - генетическую инактивацию эухроматинового фрагмента хромосомы, содержащего ген w^+ , перенесенного в соседство гетерохроматина

6. Эффект положения гена



В 1925 г. американский генетик А. Стертевант наблюдал у дрозофилы изменение действия гена *Var* (полосковидные глаза) в зависимости от его положения в хромосоме. Так число фасеток в глазу было больше, если оба гена находились в двух гомологичных хромосомах, то есть занимали нормальное положение.

Если в результате неравного кроссинговера оба аллеля гена *Var* оказывались в одной хромосоме, то число фасеток уменьшалось. Следовательно, положение гена существенно повлияло на экспрессию мутантного фенотипа.

В результате изучения "эффекта положения" было установлено, что перемещение гена в хромосомном комплексе может сопровождаться изменением его действия и ослаблением доминирования, а также изменением частоты мутирования, причем такие изменения обратимы.



Закон гомологических рядов наследственной изменчивости



Николай Иванович Вавилов

В начале XX века Н.И. Вавиловым были проведены исследования по изучению наследственной изменчивости у видов растений, принадлежащих близким таксонам.

На базе обширных исследований морфологии различных рас растительного мира, Н. И Вавилов в 1920 г. пришел к выводу, что, несмотря на резко выраженное разнообразие (полиморфизм) многих видов, можно отметить ряд закономерностей в изменчивости этих видов, и чем ближе таксономически рассматриваемые организмы, тем большее сходство наблюдается в спектре их изменчивости.

7. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости



Гомологические ряды наследственной изменчивости в семействе злаковых (по Н. И. Вавилову) ¹.

		Наследственно варьирующие признаки	Рожь	Пшеница	Ячмень	Овес	Просо	Сорго	Кукуруза	Рис	Пырей
Соцветия	Пленчатость	Пленчатое (плотное заключено в колосковых чешуях)	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	Остистость	Голое (легко освобождается от чешуй)	+	+	+	+	+	+	+	+	+
		Остистое	+	+	+	+	+	+	+	+	+
		Безостое	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	Короткоостистое	+	+	+	+	+	+	+	+	+	
Зерно	Окраска	Белая	+	+	+	+	+	+	+	+	+
		Красная	+	+	+			+	+	+	
		Зеленая (серо-зеленая)	+	+	+	+	+		+	+	
		Черная (темно-серая)	+	+	+				+	+	+
	Форма	Фиолетовая	+	+	+				+	+	+
		Округлая	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Консистенция	Удлиненная	+	+	+	+	+	+	+	+	+	
	Стекловидная	+	+	+	+	+	+	+	+	+	
	Мучнистая	+	+	+	+	+	+	+	+	+	
Биологические признаки	Образ жизни	Озимый	+	+	+	+				+	
		Яровой	+	+	+	+	+	+	+	+	
	Скороспелость	Полуозимый	+	+	+	+	+	+	+	+	
		Поздняя	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	Ранняя	+	+	+	+	+	+	+	+	+	

Примечание. Знак «+» означает наличие наследственных форм, обладающих указанным признаком.

Н.И. Вавилов установил, что у различных родов злаков – риса, пшеницы, ячменя, овса, просо, сорго, кукурузы, пырея – были обнаружены сходные наследственные изменения по остистости колоса, окраске, форме и консистенции зерна, скороспелости, холодостойкости, отзывчивости на удобрения и т.д.

7. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости



На основе обобщения огромного количества наблюдений Н.И. Вавилов сформулировал закон гомологических рядов в 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».**

В основе гомологической изменчивости лежат две причины:

- 1) единство генетической структуры ближайших видов и родов, общность их происхождения;
- 2) определенное действие отбора в относительно сходных условиях внешней среды.

7. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости



Значение закона гомологических рядов в наследственной изменчивости

Закон Н.И. Вавилова имеет большое теоретическое значение, поскольку из гомологии наследственных изменений у близких видов выводит и гомологию их генов.

Для селекционной практики этот закон важен потому, что прогнозирует возможность нахождения неизвестных форм растений у данного вида, если они уже известны у других родственных видов.

Например, у твердой пшеницы до 20 годов XX века были известны только остистые разновидности. Наличие безостых разновидностей у мягкой пшеницы указывало на возможность нахождения или создания путем гибридизации безостых форм твердой пшеницы.

Такие формы были обнаружены Н.И. Вавиловым в Эфиопии, а селекционер А.П. Шехурдин в результате скрещивания твердых остистых сортов с мягкими безостыми вывел безостые сорта твердой яровой пшеницы.

Контрольные вопросы



1. Что такое изменчивость? Какие виды изменчивости вам известны?
2. Какие виды мутаций лежат в основе мутационной изменчивости?
3. Какова причина возникновения спонтанных мутаций?
4. Что такое репарация генетического материала и каковы ее виды?
5. Что такое норма реакции?
6. В чем заключается отличие между мутацией и морфозом?
7. В чем практическое значение закона гомологических рядов в наследственной изменчивости?





Пухальский В. А. Введение в генетику (краткий конспект лекций): учеб. пособие для студ. вузов агр. спец./ В. А. Пухальский. — М.: НИЦ ИНФРА-М, 2014. — 224 с.



Иванищев В.В. Основы генетики: учебник / В.В. Иванищев. — М. : РИОР : ИНФРА-М, 2017 — 207 с.

