

ИЗМЕНЧИВОСТЬ.
ТИПЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ.
МУТАЦИИ

Изменчивость (биологическая), разнообразие признаков и свойств у особей и групп особей любой степени родства. Изменчивость присуща всем живым организмам, поэтому в природе отсутствуют особи, идентичные по всем признакам и свойствам. Термин "Изменчивость" употребляется также для обозначения способности живых организмов отвечать морфофизиологическими изменениями на внешние воздействия и для характеристики преобразований форм живых организмов в процессе их эволюции.



ИЗМЕНЧИВОСТЬ

```
graph TD; A[ИЗМЕНЧИВОСТЬ] --> B[НЕНАСЛЕДСТВЕННАЯ  
(модификационная или  
фенотипическая)]; A --> C[НАСЛЕДСТВЕННАЯ  
(генотипическая)]; C --> D[КОМБИНАТИВНАЯ]; C --> E[МУТАЦИОННАЯ]; E --> F[ХРОМОСОМНЫЕ  
ПЕРЕСТРОЙКИ]; E --> G[ГЕНОМНАЯ]; E --> H[ГЕННАЯ];
```

The diagram is a hierarchical flowchart on a yellow background. At the top is a yellow box with a white border containing the word 'ИЗМЕНЧИВОСТЬ'. Two white arrows point downwards from this box to two cyan boxes with white borders. The left cyan box contains 'НЕНАСЛЕДСТВЕННАЯ (модификационная или фенотипическая)'. The right cyan box contains 'НАСЛЕДСТВЕННАЯ (генотипическая)'. From the right cyan box, two white arrows point downwards to two green boxes with white borders. The left green box contains 'КОМБИНАТИВНАЯ'. The right green box contains 'МУТАЦИОННАЯ'. From the 'МУТАЦИОННАЯ' box, three white arrows point downwards to three pink boxes with white borders. The left pink box contains 'ХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ'. The middle pink box contains 'ГЕНОМНАЯ'. The right pink box contains 'ГЕННАЯ'.

НЕНАСЛЕДСТВЕННАЯ
(модификационная или
фенотипическая)

НАСЛЕДСТВЕННАЯ
(генотипическая)

КОМБИНАТИВНАЯ

МУТАЦИОННАЯ

**ХРОМОСОМНЫЕ
ПЕРЕСТРОЙКИ**

ГЕНОМНАЯ

ГЕННАЯ

Ненаследственная изменчивость – это изменения особи, возникшие под воздействием среды, не приводящие к изменениям в генотипе и не передающиеся по наследству.



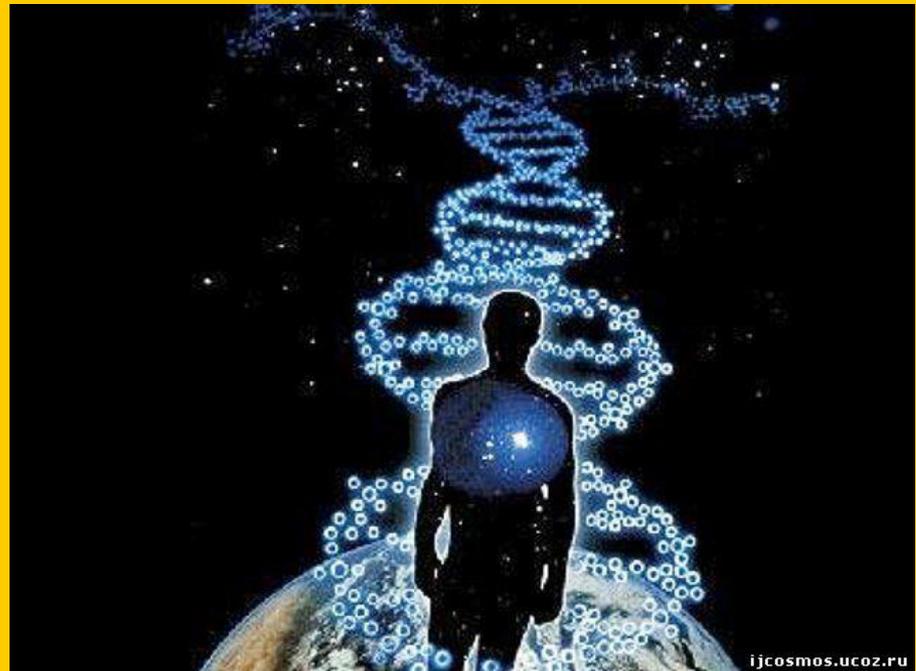
Характеристика ненаследственной изменчивости:

- ❖ Ненаследуемость модификационной изменчивости
- ❖ Массовость (проявляется у многих особей в популяции)
- ❖ Адекватность (всегда соответствует изменениям внешней среды: чем больше воздействие, тем больше ответная реакция)
- ❖ Адаптивность (повышает приспособленность организма)
- ❖ Диапазон изменения для особей данного вида обусловлен генетически и характеризуется нормой реакции

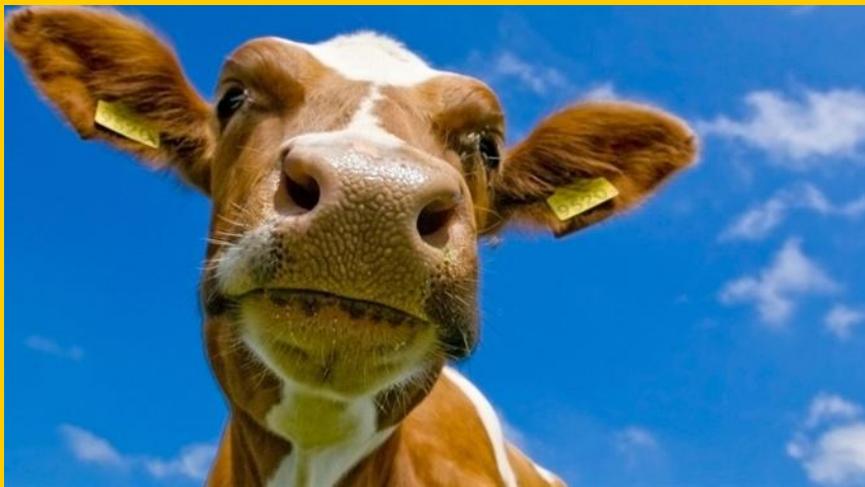


У модификационной изменчивости есть довольно жесткие границы, или пределы проявления признака, обусловленные генотипическим свойством особи.

Пределы модификационной изменчивости признака называют его нормой реакции.



Норма реакции характеризует способность организмов данного вида реагировать (в пределах генотипа) на меняющиеся условия и особым образом проявляться в тех или иных конкретных условиях. Одни признаки (например, яйценоскость, молочность, масса и рост организмов), т.е. признаки количественного характера, обладают очень широкой нормой реакции, другие (окраска шерсти, семян, форма листьев, размер и форма яиц), т.е. качественные, признаки — очень узкой. Пределы нормы реакции определены ген



**Ненаследственная
изменчивость многих признаков у разных организмов подчиняется общим закономерностям. Данный вид изменчивости изучается в больших группах организмов. Степень проявления признака различна у членов группы. Большинство имеет среднее значение. Минимальные и максимальные проявления признака наблюдается только у отдельных особей.**



Наследственная изменчивость связана с изменениями генотипа; признаки и свойства, приобретенные вследствие этого, передаются следующим поколениям.

Существует два типа наследственной изменчивости — комбинативная и мутационная.



Причинами комбинативной изменчивости являются:

- Кроссинговер;
- Независимое расхождение хромосом в мейозе;
- Независимое сочетание гамет при оплодотворении.

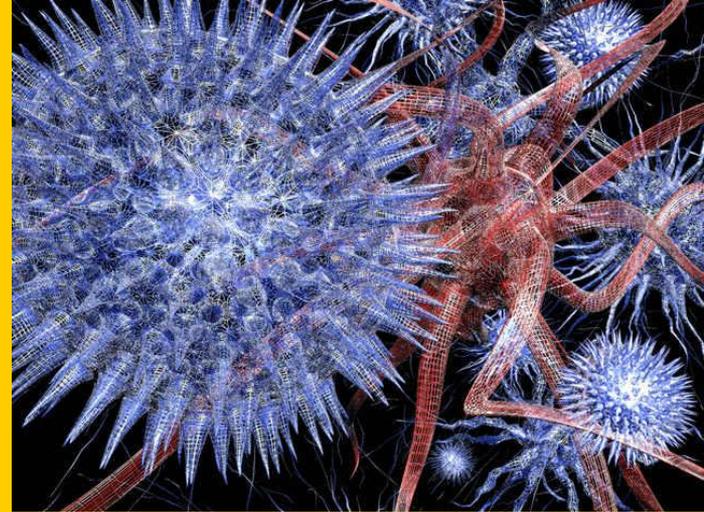


Мутационная изменчивость возникает в результате различных изменений наследственного материала. **Мутационная теория была сформулирована в 1901 г. Голанским ботаником Гуго де Фризом.**

Мутации – это резкие скачкообразные изменения генотипа. Мутации изменяют наследственный материал и могут приводить к различным проявлениям на уровне фенотипа.



Свойства мутаций:



- * Возникают внезапно;
- * Не направлены – может мутировать любая часть гено типа;
- * Большинство мутаций – рецессивные, редко – доминантные;
- * Для организма большинство мутаций вредны, редко – нейтральные или полезные;
- * Мутации наследуются;
- * Вызывают стойкие изменения наследственного материала;
- * Вызывают качественные изменения признака, не образующие непрерывного ряда вокруг средней величины;
- * Могут возникать в гено типе повторно.

Мутации могут возникать под действием внешних и внутренних факторов.

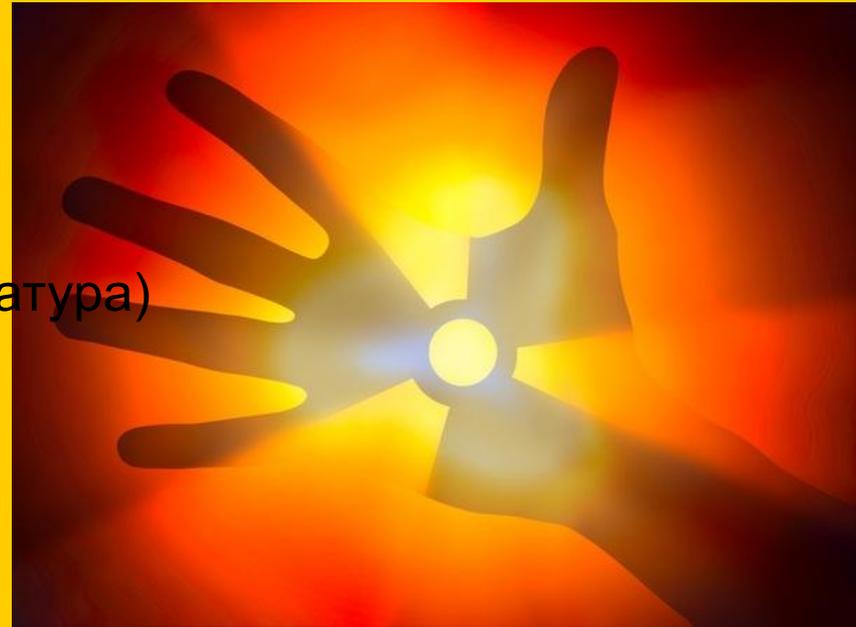
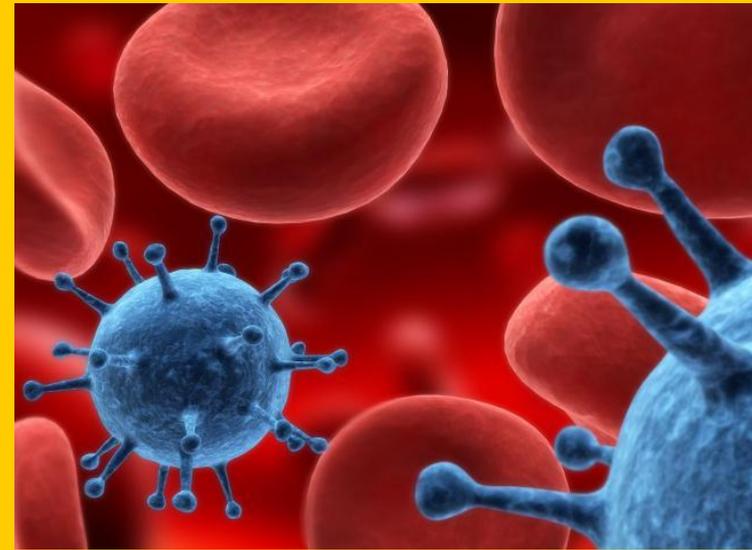
Мутагены – это факторы внешней среды, вызывающие мутации.

Мутагены подразделяются в зависимости от природы воздействия на:

ёХимические (азотистая кислота, иприт)

ёФизические (радиация, высокая температура)

ёБиологические (аденовирусы, ретровирусы)

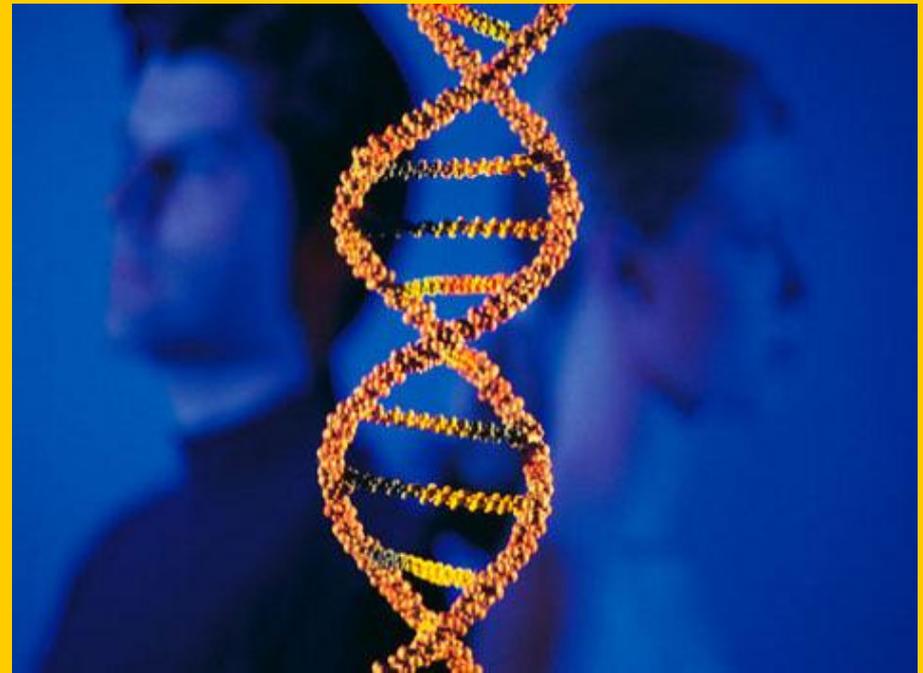


Генная, или точечная, мутация представляет собой изменение последовательности нуклеотидов в пределах одного гена, приводящее к изменению характера действия гена.

Первоначальная и мутантная молекулы белка отличаются одна от другой, и вполне возможно, что это влечет за собой другие, вторичные, фенотипические различия.

Стабильность генов обусловлены точностью процесса копирования при репликации гена.

Но время от времени при копировании возникают ошибки. Генные мутации можно рассматривать как такие ошибки копирования.



Поскольку ген представляет собой участок молекулы ДНК, то генная мутация представляет собой изменения в нуклеотидном составе этого участка.

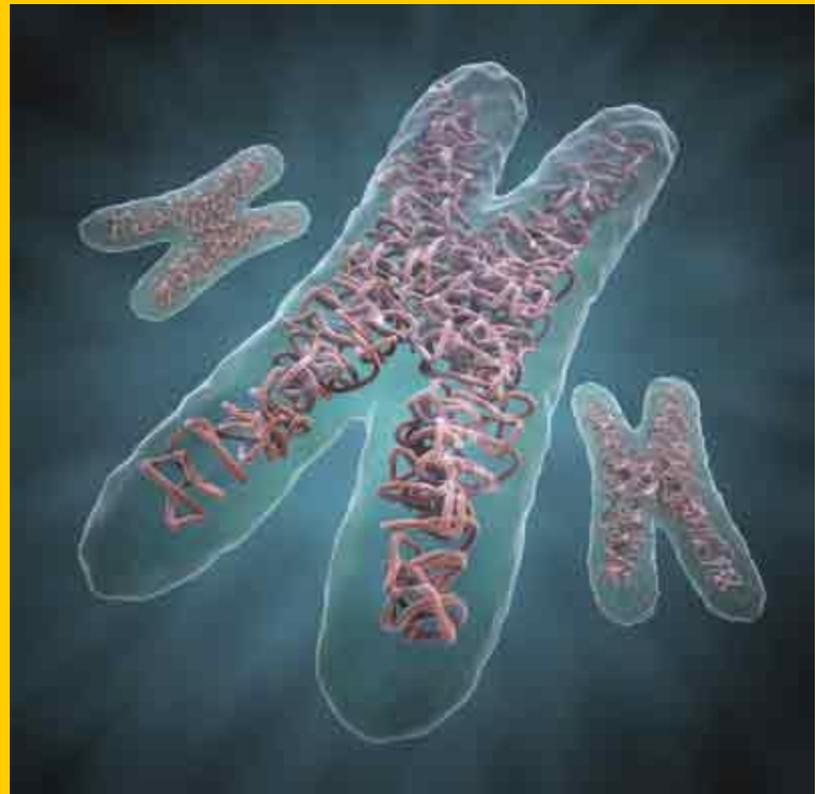
Генные мутации могут происходить в результате:

- 1) замены одного или нескольких нуклеотидов на другие;
- 2) вставки нуклеотидов;
- 3) потери нуклеотидов;
- 4) удвоения нуклеотидов;
- 5) изменения порядка чередования нуклеотидов.

Эти мутации приводят к изменению аминокислотного состава полипептидной цепи и, следовательно, к изменению функциональной активности белковой молекулы.

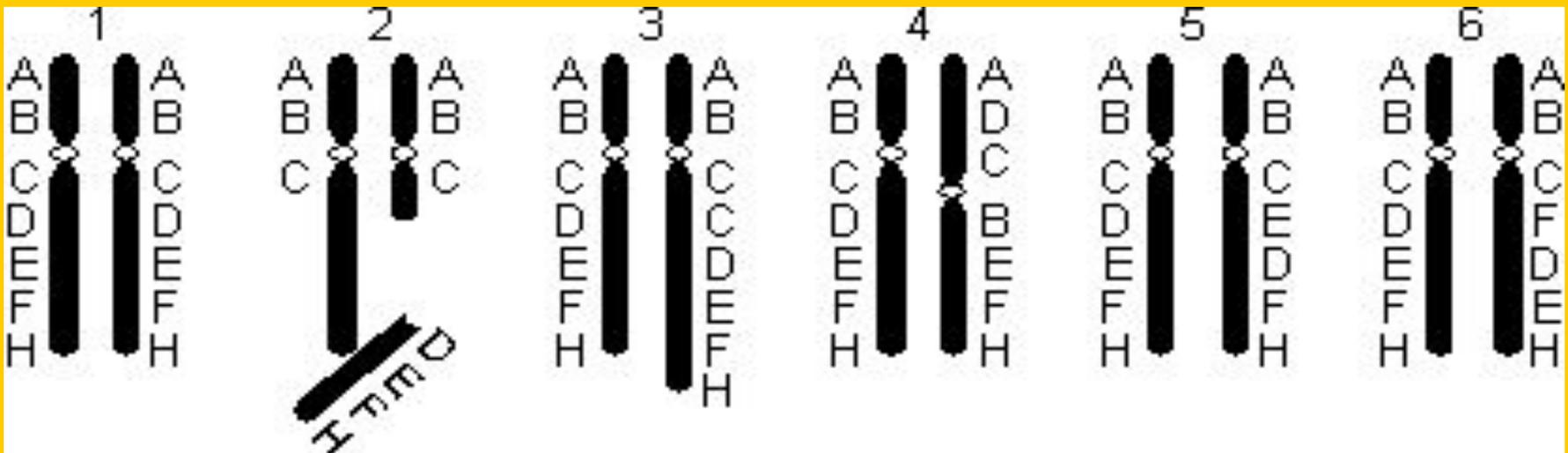
Хромосомные мутации

Это изменения структуры хромосом. Перестройки могут осуществляться как в пределах одной хромосомы — внутрихромосомные мутации, так и между хромосомами — межхромосомные мутации.



Внутрихромосомные мутации

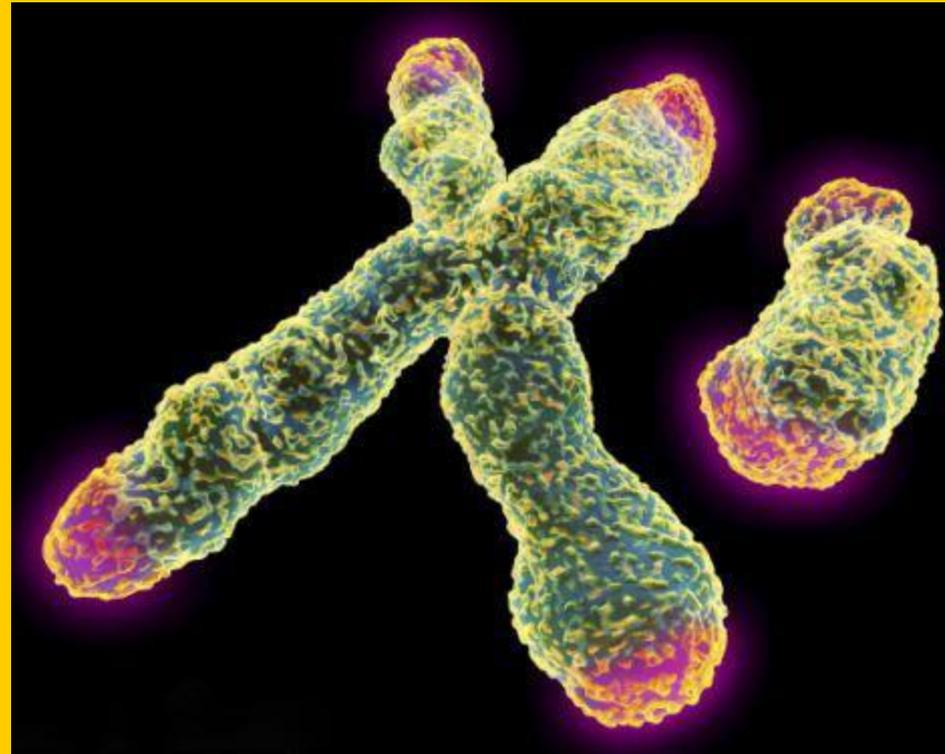
Делеция — утрата участка хромосомы (2); инверсия — поворот участка хромосомы на 180° (4, 5); дупликация — удвоение одного и того же участка хромосомы (3); инверсия — перестановка участка (6).



Межхромосомные мутации

Транслокация — перенос участка одной хромосомы или целой хромосомы на другую хромосому.

Транспозиция – перемещение мобильных генетических элементов.



Мутации

Изменения числа хромосом
(перестройки генома)

Изменения структуры хромосом
(хромосомные aberrации)

Изменения структуры гена
(генные мутации)

Полиплоидия

Гаплоидия

Анеуплоидия

Кратное увеличение основного (гаплоидного) числа хромосом

Потеря или добавление одной или нескольких хромосом

Уменьшение диплоидного набора хромосом в 2 раза

Нехватки
(делеции)

Дупликации

Инверсии

Транслокации

Потеря какого-либо участка хромосомы

Удвоение какого-либо участка хромосомы

Поворот какого-либо участка хромосомы на 180°

Обмен участками между двумя негомологичными хромосомами

Изменение порядка чередования нуклеотидов

Вставка нуклеотидов

Удвоение нуклеотидов

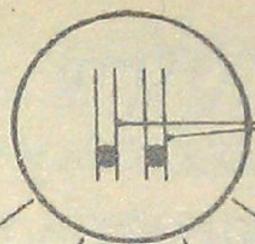
Потеря нуклеотидов

Анэуплоидия

- Наличие добавочной хромосомы $n+1, 2n+1$
- Нехватка какой либо хромосомы $n-1, 2n-1$

Явление называется **нерасхождением**, при этом гамета с недостающей или лишней хромосомой сливается с нормальной гаплоидной гаметой, образуется зигота с нечётным числом хромосом.

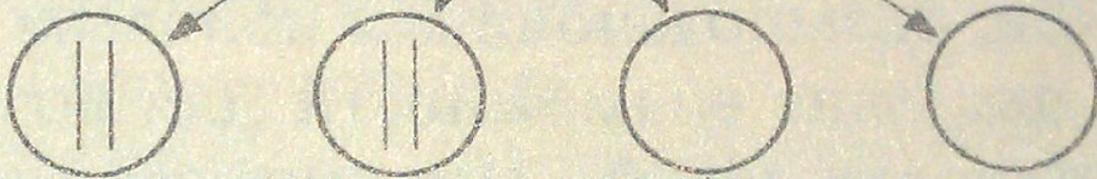
Родительская клетка
($2n$), где $n = 1$



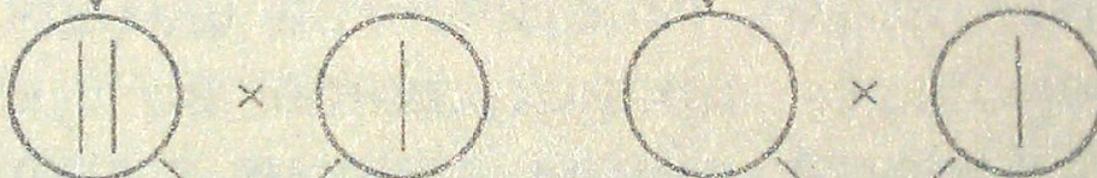
Пара
гомологичных
хромосом

Нерасхождение

Гаметы (n)



Слияние
гамет



Нормальная
гаплоидная
гамета

Нормальная
гаплоидная
гамета

Трисомия

Моносомия

Синдром, генотип	Симптомы	Частота среди населения, %	
Синдром Клайнфельтера, ХХУ	Мужчина обладает некоторыми вторичными женскими половыми признаками; бесплоден; яички слабо развиты, волос на лице мало; низкий уровень умственного развития	0,02	
Синдром Тернера, Х0	У женщин отсутствуют вторичные половые признаки; низкий рост, соски сближены	0,03	
XXX	Женщины внешне нормальны, плодовиты, но отмечается умственная отсталость	0,12	
ХУУ	Мужчины высокого роста с различным уровнем умственного развития; иногда обладают психопатическими чертами или проявляют склонность к мелким правонарушениям	0,1	
Синдром Дауна, трисомия-21, 2n=47	Задержка умственного развития, врождённые сердечные аномалии, короткое коренастое туловище, складка кожи над глазами	1:700	

К геномным мутациям относятся увеличения полного набора хромосом – эулоидии (кратное n), или изменения количества хромосом одной пары – анеуплоидии (количество хромосом не кратное n). Причина анэуплоидии – нерасхождение половых хромосом во время мейоза У человека описано два вида полиплоидий – триплоидии и тетраплоидии – трех- и четырехкратное увеличение числа гаплоидного набора. Подобные аномалии встречаются только у мертворожденных.

Полиплоидия

У растений встречается чаще, чем у животных.
Половина существующих растений – полиплоидные.

Различают аутоплоидию и аллоплоидию.

Аутополиплоидия – возникает как естественным, так и искусственным путём в результате увеличения числа хромосомных наборов у данного вида, например, при не разделении цитоплазмы после расхождения хроматид.

Можно вызвать при помощи *колхицина*, в концентрации 0,01% подавляет образование веретена деления.

3n триплоид, 4n тетраплоид, 5n пентаплоид....

Аллополиплоидия –

удвоение числа хромосом у стерильного гибрида, в результате чего он становится плодовитым.

- *Spartina anglica* $2n=122$ получен из стерильного гибрида F1 *Spartina town-sendii*, полученные от родительских *Spartina maritima* $2n=60$ и *Spartina alterniflora* $2n=60$
- Пшеница *Triticum aestivum* $2n=42$ гексаплоид получена скрещиванием:

Родительские пшеница-одnozернянка $2n=14$ и неидентифицированный диплоид $2n=14$ получен эммер $2n=28$, который скрещивался с дикорастущим диплоидным видом $2n=14$



Классификация мутаций

1. По способу возникновения: Спонтанные и индуцированные мутации.

Спонтанные (случайные) – мутации, возникающие при нормальных условиях жизни. Спонтанный процесс зависит от внешних и внутренних факторов (биологические, химические, физические). Спонтанные мутации происходят в природе крайне редко с частотой 1-100 на миллион экземпляров данного гена. В настоящее время очевидно, что спонтанный мутационный процесс зависит как от внутренних, так и от внешних факторов, которые называют **мутационным давлением среды**.

Индуцированный мутагенез – это искусственное получение мутаций с помощью мутагенов различной природы.

2. По отношению к зачатковому пути.

Существуют соматические и генеративные мутации.

- **Генеративные мутации** возникают в репродуктивных тканях и поэтому не всегда выявляются. Для того, чтобы выявилась генеративная мутация, необходимо, чтобы мутантная гамета участвовала в оплодотворении.
- **Соматические мутации** – мутации, возникающие в клетках тела и обуславливающие мозаичность организма, т. е. образование в нём отдельных участков тела, тканей или клеток с отличным от остальных набором хромосом или генов.

3. По адаптивному значению. Выделяют **положительные, отрицательные** и **нейтральные** мутации. Эта классификация связана с оценкой жизнеспособности образовавшегося мутанта.



Значение мутаций

- Соматические мутации могут породить клетки с повышенной скоростью роста и деления – которые приводят к образованию доброкачественных или злокачественных опухолей.
- Серповидноклеточная анемия – замена основания в одном из генов, ответственных за синтез гемоглобина

ГЕНЕТИКА ПОЛА

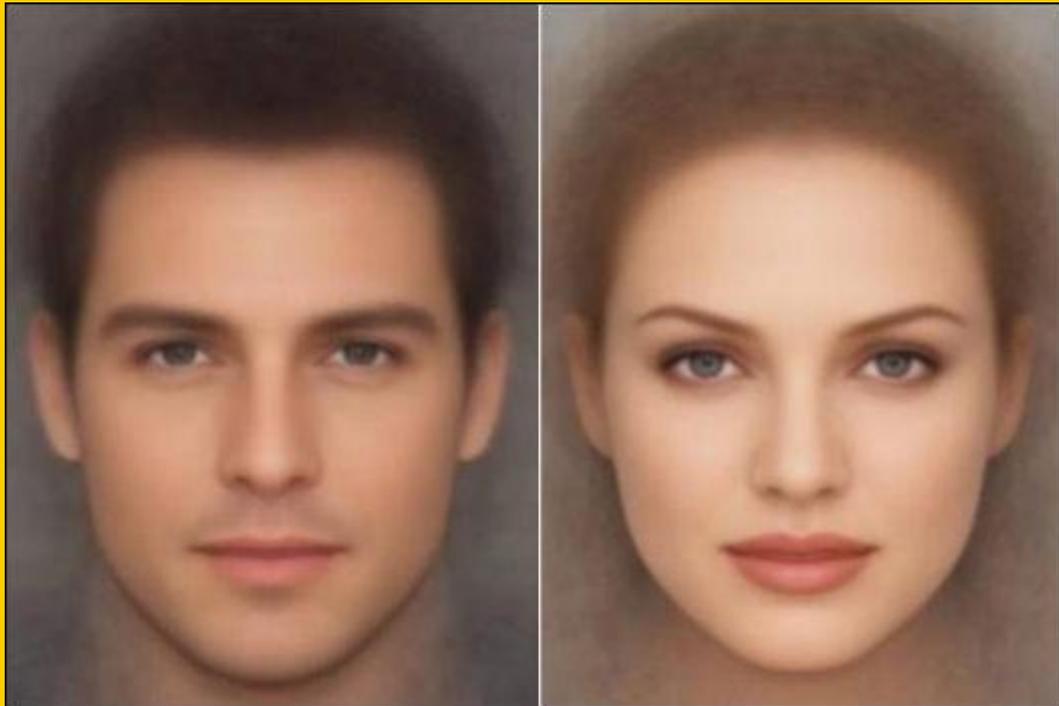
Пол — это совокупность признаков и свойств организма, определяющих его участие в размножении.

Пол особи может определяться:

- а) до оплодотворения яйцеклетки сперматозоидом (прогамное определение пола);
- б) в момент оплодотворения (сингамное определение пола);
- в) после оплодотворения (эпигамное определение пола).



До оплодотворения пол определяется у некоторых организмов в результате деления яйцеклеток на быстро и медленно растущие. Первые (более крупные) после слияния с мужской гаметой дают самок, а вторые (мелкие) — самцов.



У подавляющего же большинства эукариот пол закладывается в момент оплодотворения. Клетки мужских и женских особей животных организмов различаются по паре хромосом. Эту пару называют половыми хромосомами (гетеросомами) в противоположность остальным — аутосомам. Половые хромосомы принято обозначать как X- и Y-хромосомы. В зависимости от их сочетания у ♀ и ♂ организмов различают 5 типов хромосомного определения пола:

- 1) ♀ XX, ♂ XO (O обозначает отсутствие хромосом) встречается у видов Protenor (насекомые);
- 2) ♀ XX, ♂ XY — он характерен, например, для дрозофилы, млекопитающих (в том числе и для человека);
- 3) ♀ XY, ♂ XX — этот тип определения пола характерен для бабочек, птиц, рептилий;
- 4) ♀ XO, ♂ XX — наблюдается у тли;
- 5) гапло-диплоидный тип (♀ 2n, ♂ n) встречается, например, у пчел: самцы развиваются из неоплодотворенных гаплоидных яйцеклеток, самки — из оплодотворенных диплоидных.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!!!



**О БОГИ!
ДАЙТЕ СИЛ ДЛЯ ЭКЗАМЕНОВ**