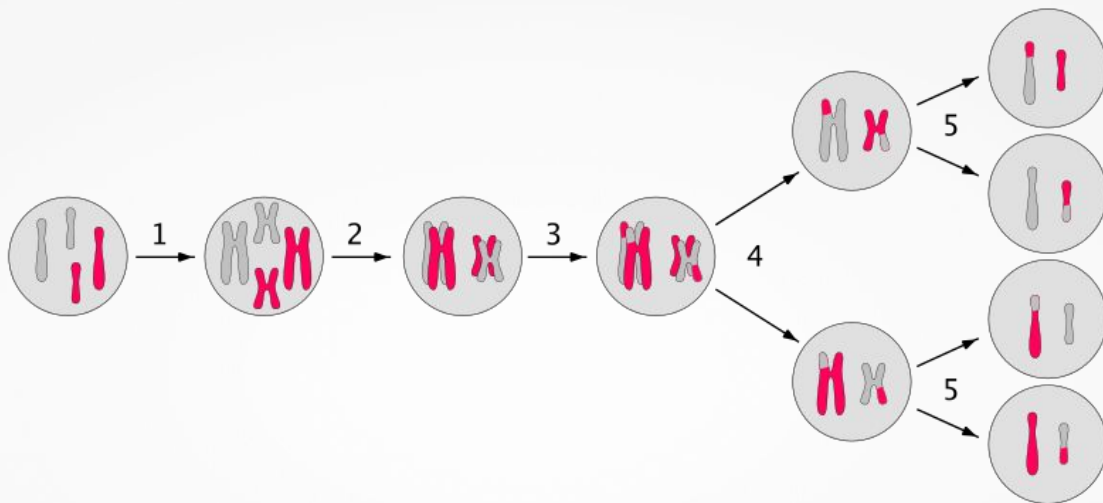


**Наследственная  
изменчивость**

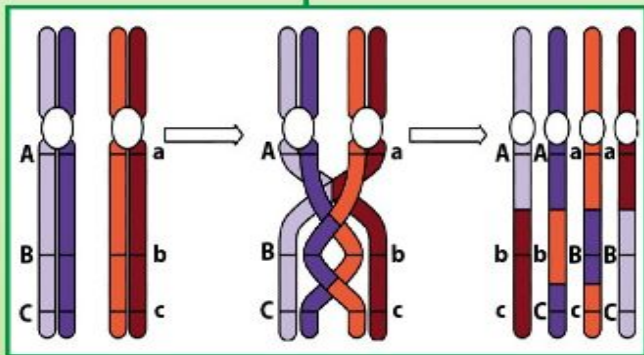
# Комбинативная изменчивость



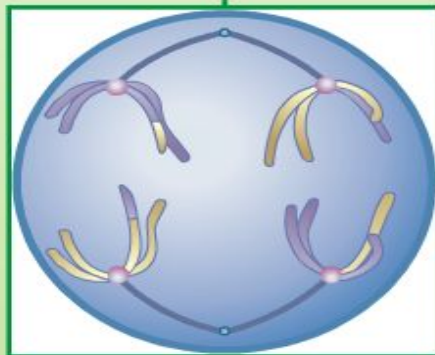
**Комбинативная изменчивость основана на рекомбинации генов родителей во время мейоза и оплодотворения. В результате слияния родительских гамет возникают новые комбинации генов, но сами гены и хромосомы остаются неизменными.**

# Источники комбинативной изменчивости

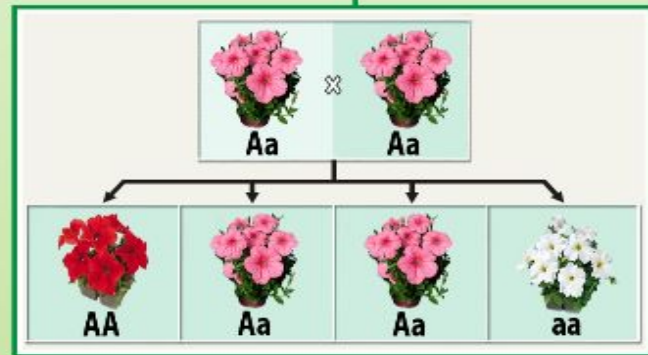
Конъюгация и кроссинговер



Случайное распределение хромосом при мейозе



Случайное сочетание гамет при оплодотворении



***Мутационная изменчивость*** – это возникновение новых вариантов дискретных единиц генетического материала (генов), главным образом новых аллелей.

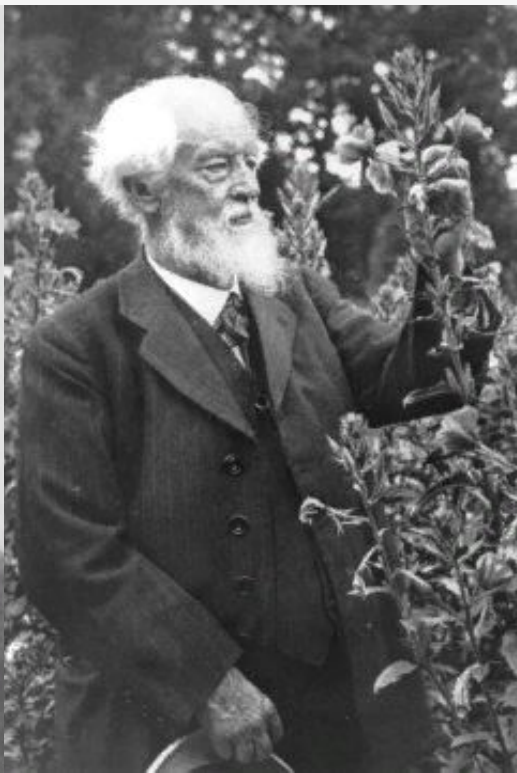
***Мутагенез*** – процесс возникновения мутаций.

***Мутаген*** – фактор, вызывающий мутацию.

***Мутант*** – организм, приобретший какой-либо новый признак и тем самым изменивший свой фенотип в результате мутации.



**С.И. Коржинский**  
(1861–1900 гг.)



**Гуго де Фриз**  
(1848–1935 гг.)

Научное описание явлений мутагенеза было сделано лишь в 1899 г. русским ботаником Сергеем Ивановичем Коржинским и в 1901 г. голландским генетиком Гуго де Фризом, который ввёл термины «мутация» (от лат. «измене-ние») и «мутагенез».

# Мутагенные факторы

```
graph TD; A[Мутагенные факторы] --> B[Физические]; A --> C[Химические]; A --> D[Биологические];
```

**Физические**

**Химические**

**Биологические**

# Физические мутагены

Ультрафиолетовые  
лучи



Повышенная  
температура



Ионизирующие  
излучения



# Химические мутагены

- **Некоторые алкалоиды: колхицин – один из самых распространённых в селекции мутагенов, винкамин;**
- **окислители и восстановители (нитраты, азотистая кислота и её соли – нитриты, активные формы кислорода);**
- **некоторые пестициды (пестициды группы альдрин, гексахлоран);**
- **некоторые пищевые добавки (например, ароматические углеводороды (бензол и т.п.);**
- **продукты переработки нефти;**
- **органические растворители;**
- **лекарственные препараты (например, цитостатики, препараты ртути, иммунодепрессанты).**



# Биологические мутагены

- **Специфические последовательности ДНК – транспозоны.**  
**Транспозоны** – это участки ДНК организмов, способные к перемещению (транспозиции) и размножению в пределах данного генома. Транспозоны известны под названием «прыгающие гены» и являются примерами мобильных генетических элементов;
- **вирусы краснухи, гриппа, кори, оспы;**
- **продукты обмена веществ (продукты окисления липидов);**
- **метаболиты протистов (токсоплазма) или многоклеточных (кошачий сосальщик) паразитов.**

**Невирусные и вирусные агенты являются причиной инфекционного мутагенеза. Они вызывают нарушения синтеза ДНК, процесса кроссинговера, расхождения хромосом и хроматид в анафазе мейоза и митоза.**



**Гуго де Фриз**  
(1848–1935 гг.)

## ***Основные положения мутационной теории***

- 1. Мутации возникают внезапно как дискретные изменения признаков.**
- 2. Новые формы устойчивы и могут передаваться потомкам.**
- 3. Мутации не образуют непрерывных рядов, они представляют собой новые, качественные изменения.**
- 4. Мутации возникают в разных направлениях, они могут быть вредными, полезными и нейтральными.**
- 5. Вероятность обнаружения мутаций зависит от числа исследованных особей.**
- 6. Одни и те же мутации могут возникать неоднократно.**

***Мутации*** – случайно возникшие стойкие изменения генотипа, затрагивающие хромосомы, их части или отдельные гены.

# Классификация мутаций

## *Типы мутаций по характеру изменения генотипа*

<i>Генные (точечные)</i>	<i>Хромосомные</i>	<i>Геномные</i>
Изменения отдельных генов	Изменения структуры хромосом	Изменение количества хромосом организма

## *Типы мутаций по причинам возникновения*

<i>Спонтанные</i>	<i>Индукцированные</i>
Возникают без видимых причин	Возникают под действием мутагенных факторов

## *Типы мутаций по локализации в клетках*

<i>Генеративные</i>	<i>Соматические</i>
Возникают в гаметах и проявляются в следующих поколениях	Возникают в соматических клетках, проявляется в этом организме. Могут передаваться потомкам при вегетативном размножении

## *Типы мутаций по характеру проявления*

<i>Доминантные</i>	<i>Рецессивные</i>
Проявляются в фенотипе в первом поколении	Не проявляются у гетерозигот и способны накапливаться в поколениях

## *Типы мутаций по влиянию на жизнедеятельность организма*

<i>Летальные</i>	<i>Сублетальные</i>	<i>Нейтральные</i>	<i>Полезные</i>
Приводят к гибели организма	Снижают жизнеспособность организма	При определенных условиях не влияют на организм	Повышают жизнеспособность организма

**Мутации  
(по характеру  
изменения генотипа)**

```
graph TD; A["Мутации (по характеру изменения генотипа)"] --> B["Генные"]; A --> C["Хромосомные"]; A --> D["Геномные"];
```

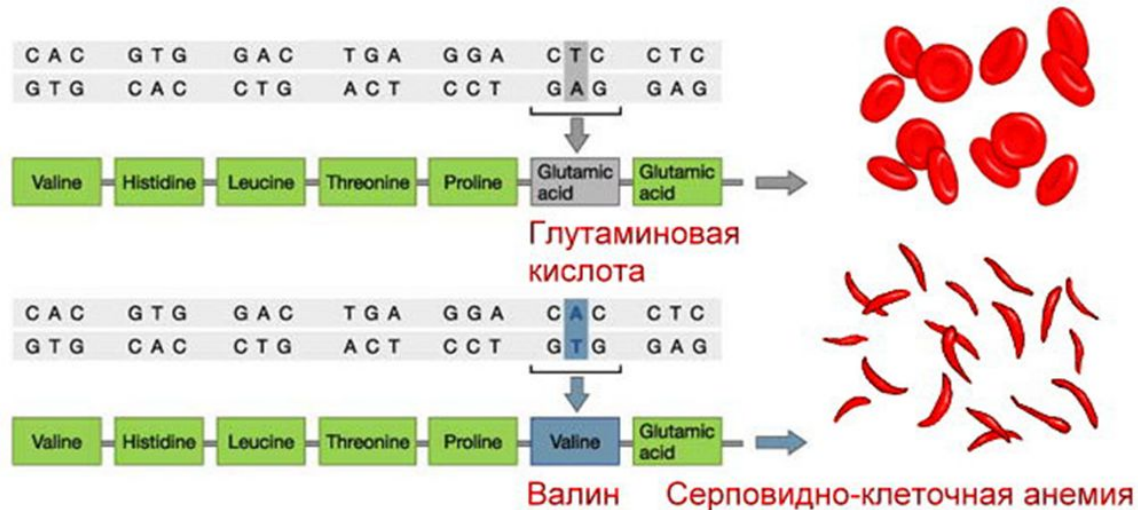
**Генные**

**Хромосомные**

**Геномные**

# Генные (точечные) мутации

**Генные, или точечные, мутации** встречаются наиболее часто. Они возникают при замене одного или нескольких нуклеотидов в пределах одного гена на другие. В результате в деятельности гена происходят изменения, синтезируется белок с измененной последовательностью аминокислот и, следовательно, с измененными свойствами, а в итоге какой-то признак организма будет изменен или утрачен. Например, благодаря генным мутациям бактерии могут приобрести устойчивость к антибиотикам или другим лекарствам, изменить форму тела, цвет колоний и т.д.



# Генные (точечные) мутации

## Замена нуклеотидов

A ↔ Г

T ↔ Ц

транзиции

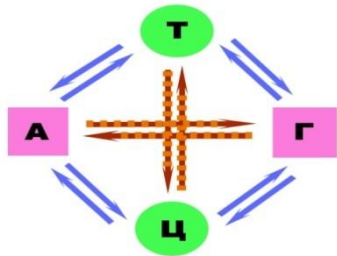
A ↔ Ц

↑

T ↔ Г

↑

трансверсии

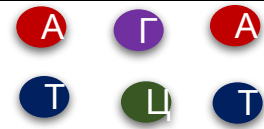
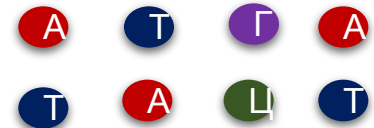


*Транзиции* – одно пуриновое основание замещается на другое

*Трансверсии* – пуриновое основание замещается на пиримидиновое

Сдвиг рамки считывания могут возникать в результате спонтанных мутаций, происходящих во время репликации ДНК

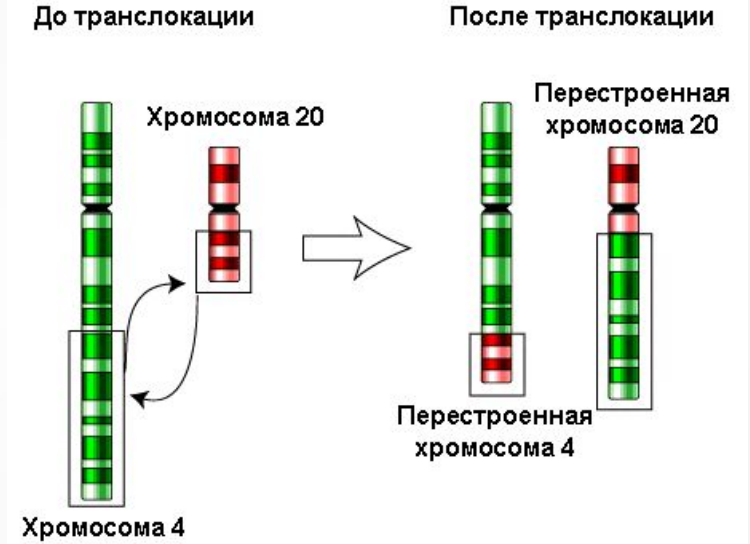
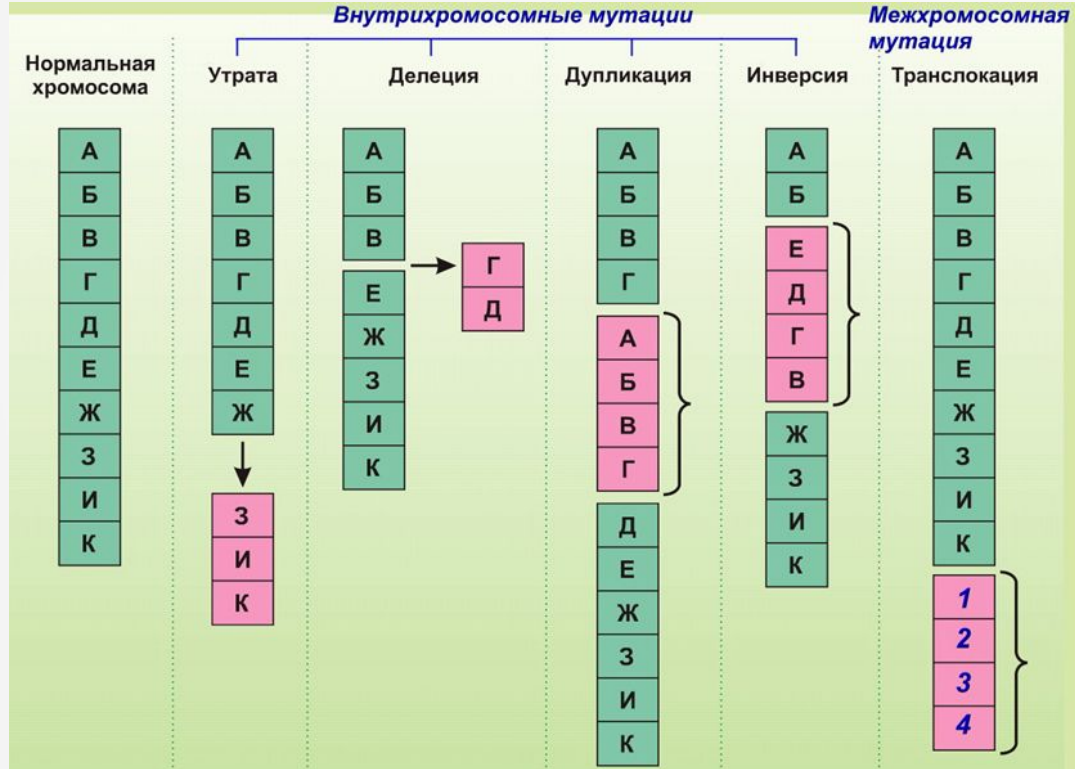
Исходная последовательность нуклеотидов ДНК



*Инсерции* – в молекулу ДНК встраивается один или несколько нуклеотидов

*Делеции* – в молекуле ДНК выпадает один или несколько нуклеотидов

# Хромосомные мутации



**Транслокация**



# Синдром кошачьего крика



Самым хорошо изученным заболеванием, обусловленным делецией, является *синдром кошачьего крика*, описанный в 1963 году Жеромом Леженом. В его основе лежит делеция небольшого участка короткого плеча 5-й хромосомы.

Для больных характерен ряд отклонений от нормы: нарушение функций сердечно-сосудистой, пищеварительной систем, недоразвитие гортани (с характерным криком, напоминающим кошачье мяуканье), общее отставание развития, умственная отсталость, лунообразное лицо с широко расставленными глазами. Синдром встречается у 1 новорожденного из 50000.



# Синдром Прадера-

Заболевание впервые было описано в 1956 году швейцарскими педиатрами А. Прадером и Х. Вилли. В его основе лежит делеция в длинном плече 15-й хромосомы.

Основные симптомы включают ожирение; пониженный мышечный тонус; пониженную координацию движений; маленькие кисти и стопы, низкий рост; повышенную сонливость; косоглазие; сколиоз; пониженную плотность костей; густую слюну; плохие зубы; сниженную функцию половых желёз и в результате, как правило, бесплодие; речевую задержку, задержку психического развития; отставание в освоении навыков общей и мелкой моторики. Синдром встречается у 1 новорожденного из 12000-15000.



# Геномные мутации

**Геномные мутации** – это мутации, приводящие к изменению числа хромосом в клетке.

↓

**Полиплоидия**

↓

**Анеуплоидия  
(гетероплоидия)**



# Геномные мутации(полиплоидия)

**Полиплоидия** – кратное увеличение числа хромосом в клетках в результате нарушения их расхождения в митозе или мейозе. Соматические клетки таких организмов содержат  $3n$ ,  $4n$ ,  $8n$  и т.п. хромосом в зависимости от того, сколько хромосом было в гаметам, образовавшим этот организм. Полиплоидия часто встречается у бактерий и растений, но очень редко – у животных.

Полиплоидны  $\frac{3}{4}$  всех культивируемых человеком злаков. Если гаплоидный набор хромосом ( $n$ ) для пшеницы равен 7, то основной сорт, разводимый в наших условиях, – мягкая пшеница – имеет по 42 хромосомы, т.е.  $6n$ .

## Цветки капусты



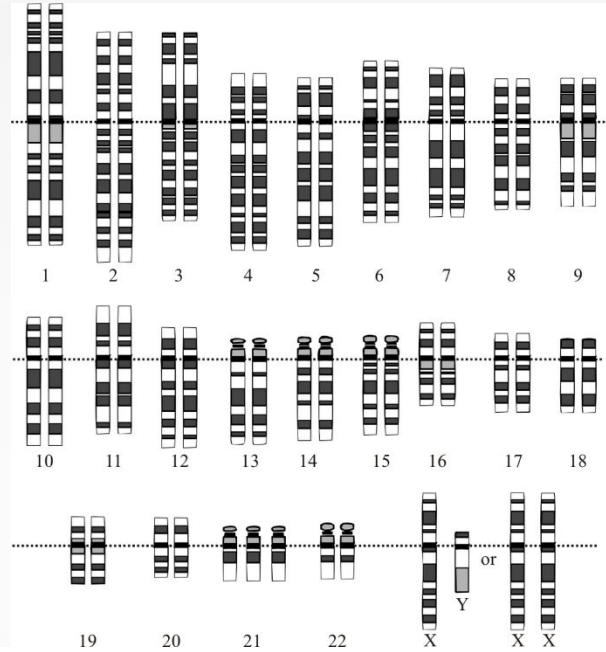
Диплоиды,  $2n$



Тетраплоиды,  $4n$



Октоплоиды,  $8n$



***Анеуплоидия*** – изменение числа хромосом в геноме организма, не кратное гаплоидному набору.



# Виды анеуплоидии

- ✓ **Моносомия ( $2n-1$ ) – уменьшение числа хромосом (синдром Шерешевского-Тёрнера).**
- ✓ **Полисомия – увеличение числа хромосом:**
  - **трисомия ( $2n+1$ ) – синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, синдром Клайнфельтера;**
  - **тетрасомия ( $2n+2$ );**
  - **пентасомия ( $2n+3$ );**
  - **гексасомия ( $2n+4$ ).**
- ✓ **Нуллисомия ( $2n-2$ ) – в наборе хромосом не представлена какая-нибудь пара хромосом.**

# Геномные мутации (анеуплоидия)



**Синдром Дауна**  
(47, XX +21  
47, XY +21)

В этом случае в генотипе или отсутствует какая-нибудь хромосома, или, наоборот, присутствует лишняя. Чаще всего такие мутации возникают, если при образовании гамет в мейозе хромосомы какой-либо пары расходятся и обе попадают в одну гамету, а в другой гамете одной хромосомы не будет хватать. Как наличие лишней хромосомы, так и отсутствие её чаще всего приводит к неблагоприятным изменениям в фенотипе.

**Трисомия – синдром Дауна.**

**Моносомия – синдром Шерешевского-Тёрнера (45, X).**

**Полисомия – синдром Клайнфельтера (47, XXY).**





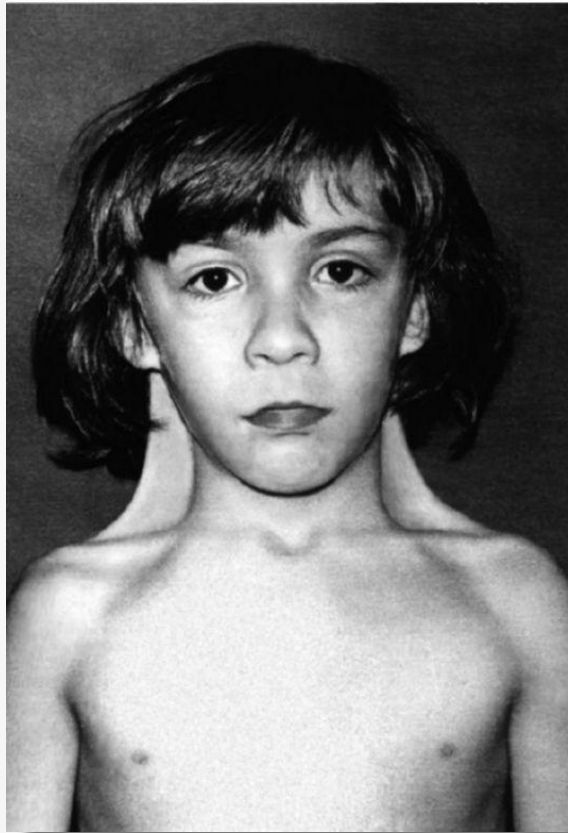
**Синдром Патау**  
(47, XX +13  
47, XY +13)

## **Характерные признаки синдрома Патау:**

- микроцефалия – недоразвитие черепа и головного мозга;
- расщелина верхней губы и нёба;
- низко посаженные деформированные ушные раковины;
- полидактилия;
- флексорное положение пальцев рук;



- выпуклые ногти;
- поперечная ладонная складка.



**Синдром  
Шерешевского-Тёрнера  
(45, X)**

## ***Основные клинические признаки заболевания:***

- крыловидные кожные складки на шее;**
- короткая шея с низкой линией роста волос;**
- отёки кистей и стоп новорождённых;**
- бочкообразная грудная клетка;**
- половой инфантилизм;**
- бесплодие;**
- гиперпигментация кожи;**
- снижение зрения и слуха;**
- врождённые пороки сердца и почек.**





**Синдром  
Клайнфельтера  
(47, ХХУ)**

## ***Основные клинические признаки заболевания:***

- высокий рост;
- диспропорциональность конечностей (завышенная талия и слишком длинные конечности);
- телосложение с избыточным жиротложением по женскому типу (широкие бёдра и узкие плечи);
- широкая посадка глаз и небольшая степень их монголоидности, деформированные ушные раковины, большой приоткрытый рот, широкий и плоский нос;
- врождённые дефекты развития пальцев (клинодактилия), аномалии развития челюсти и носоглотки;
- недоразвитие половых органов ведёт к бесплодию в зрелом возрасте.

# Мутации

```
graph TD; A[Мутации] --> B[Спонтанные (естественные)]; A --> C[Искусственные (индуцированные)];
```

**Спонтанные  
(естественные)**

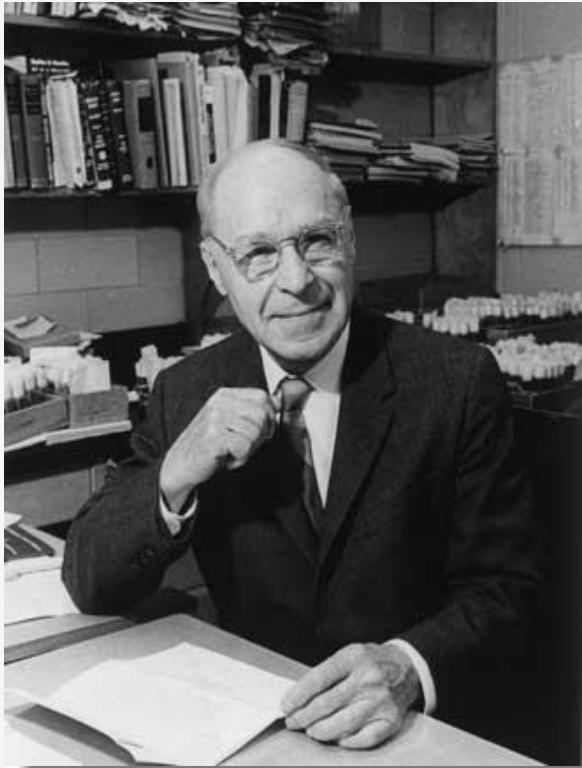
**Искусственные  
(индуцированные)**



**Г.А. Нандсон  
(1867–1939 гг.)**

---

**Впервые искусственные мутации были получены в 1925 г. советским учёным Георгием Адамовичем Надсоном и его сотрудниками путём облучения дрожжевых грибов рентгеновскими лучами.**



**Герман Мёллер  
(1890–1967 гг.)**

---

**В 1927 г. американский генетик Герман Мёллер вызывал направленные мутации, воздействуя рентгеновскими лучами на дрозофил.**

# Соматические мутации

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. Соматические мутации могут передаваться потомству при вегетативном размножении.







**Эрвин Баур  
(1875–1933 гг.)**



**Карл Корренс  
(1848–1935 гг.)**

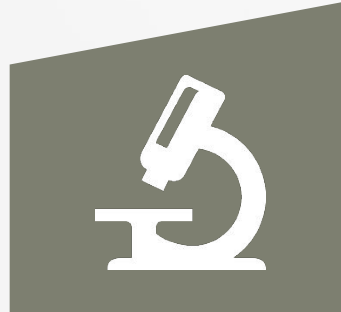
**Описали явление  
пёстролистности у  
растений ночной красавицы  
и львиного зева, которая  
наследуется через  
цитоплазму.**



**Если мутация затрагивает доминантный ген, и он подавляет проявление аллельного рецессивного гена, говорят об аутосомно-доминантном наследовании.**



**Синдром Марфана**

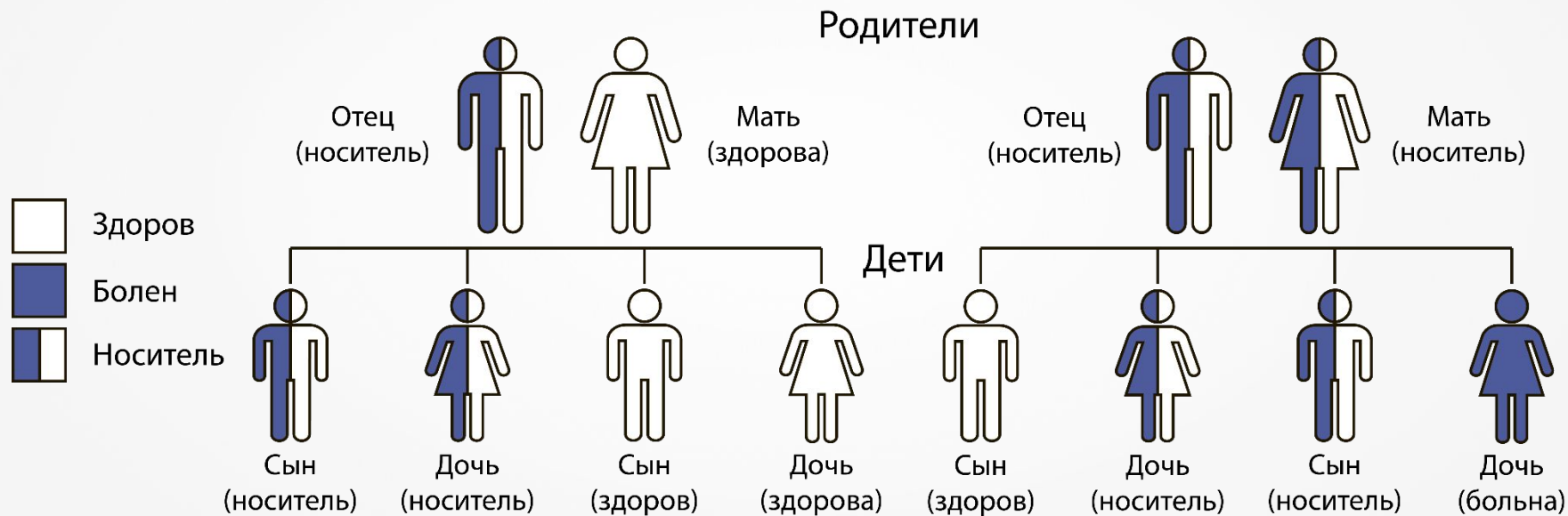


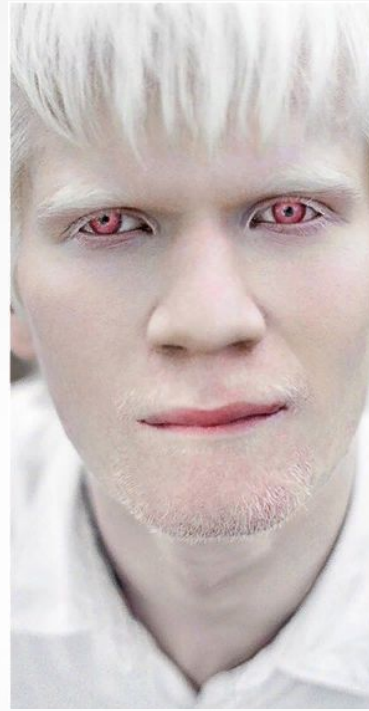
***Полидактилия* – развитие дополнительных пальцев.**



# Аутосомно-рецессивные заболевания

## Аутосомно-рецессивное наследование





**Альбинизм – врождённое отсутствие пигментации волос, кожи и радужной оболочки глаза.**