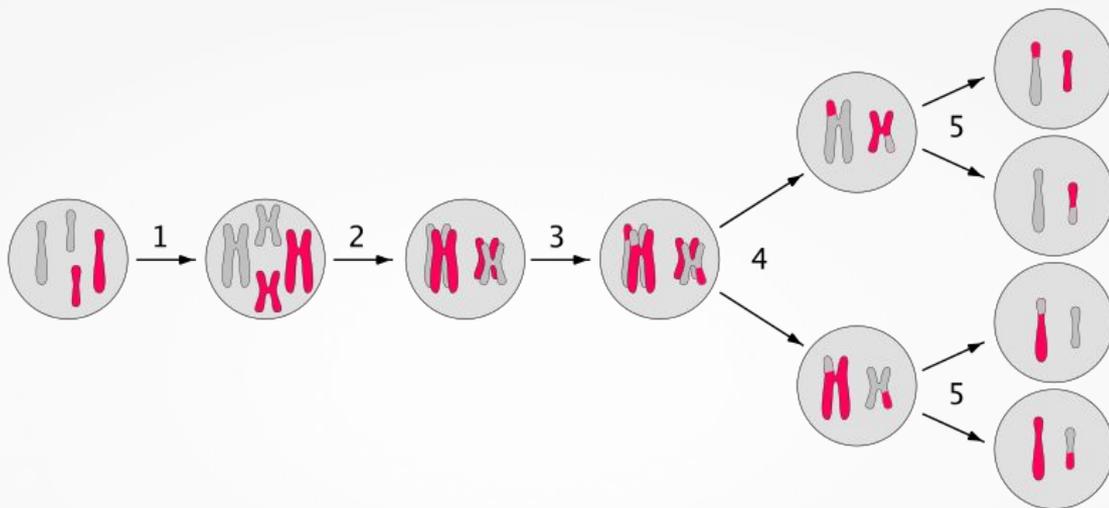


**Наследственная
изменчивость**

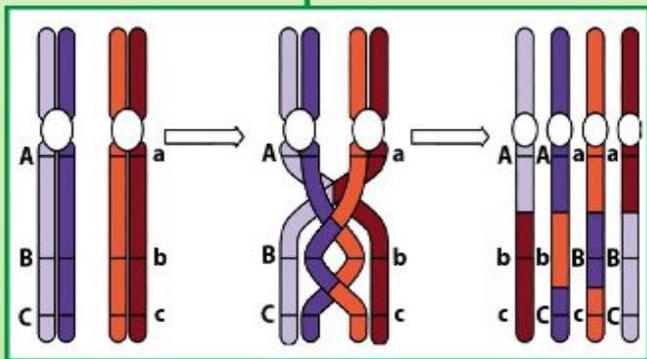
Комбинативная изменчивость



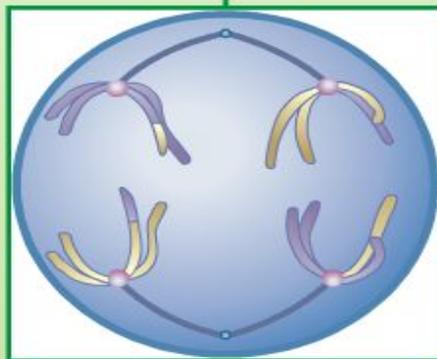
Комбинативная изменчивость основана на рекомбинации генов родителей во время мейоза и оплодотворения. В результате слияния родительских гамет возникают новые комбинации генов, но сами гены и хромосомы остаются неизменными.

Источники комбинативной изменчивости

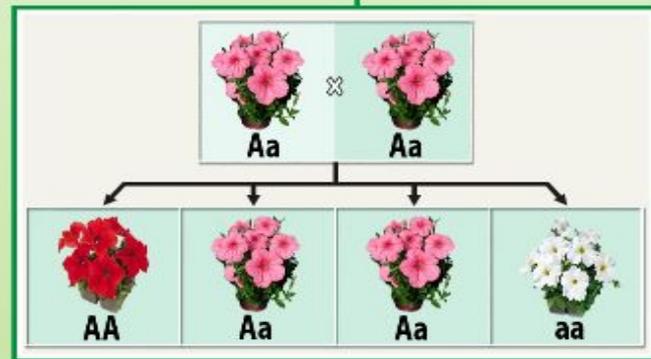
Конъюгация и кроссинговер



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.

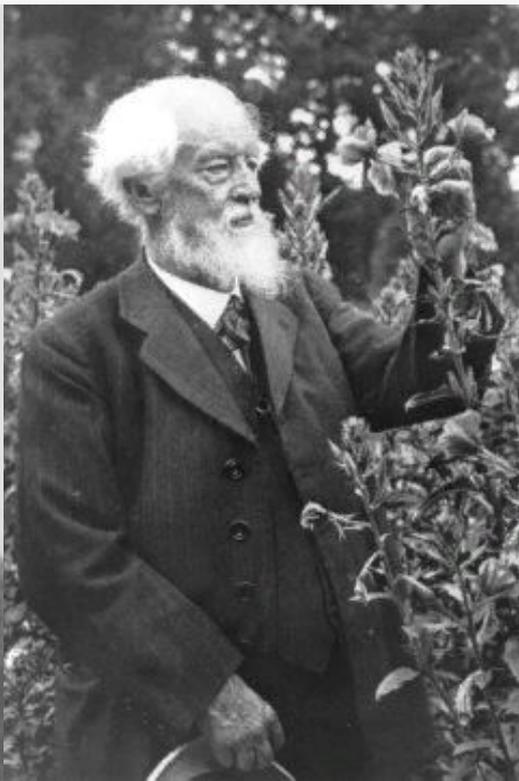
Мутагенез – процесс возникновения мутаций.

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

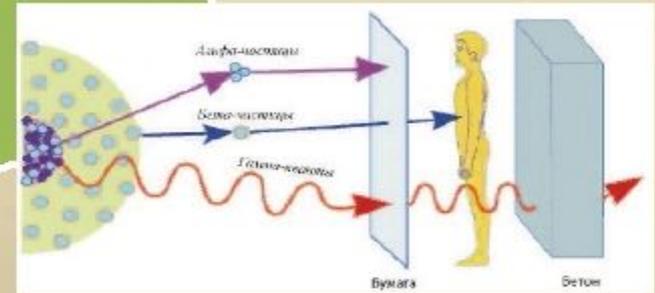
Ультрафиолетовые
лучи



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];
```

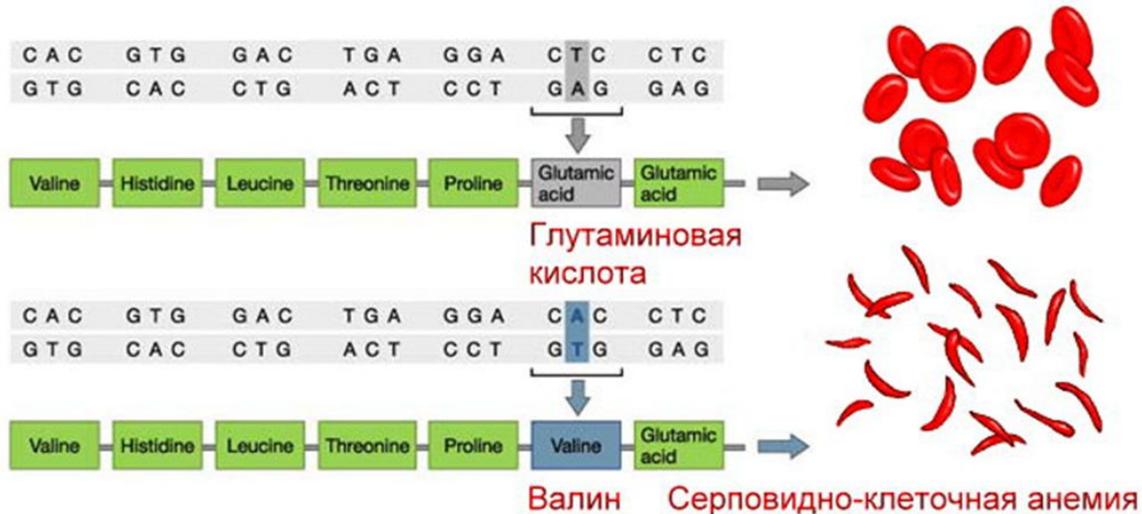
Генные

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

Т ↔ Ц

транзиции

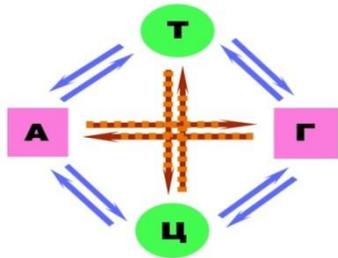
A ↔ Ц

↑

Т ↔ Г

↑

трансерсии

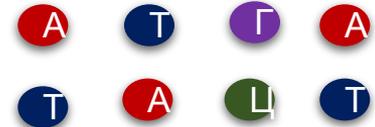


Транзиции – одно пуриновое основание замещается на другое

Трансерсии – пуриновое основание замещается на пиримидиновое

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

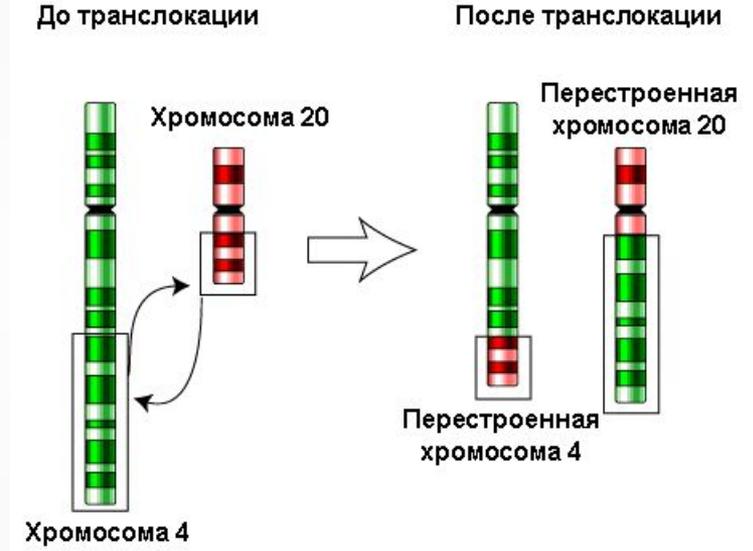
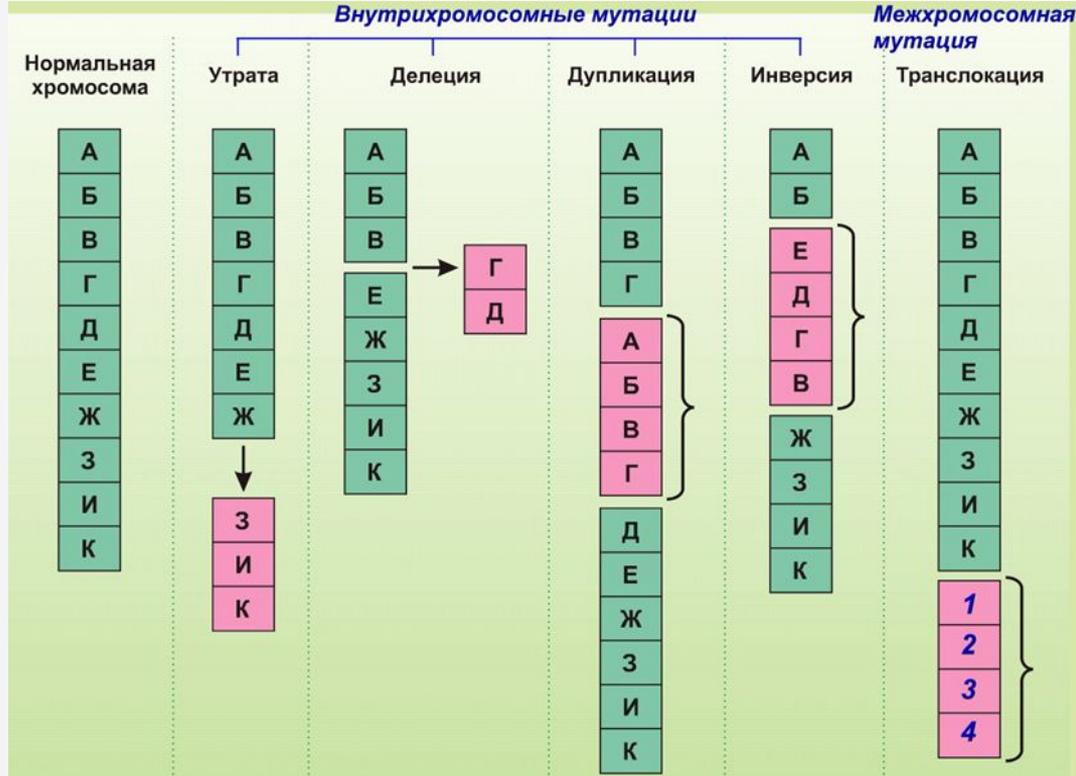
Исходная последовательность нуклеотидов ДНК



Инсерции – в молекулу ДНК встраивается один или несколько нуклеотидов

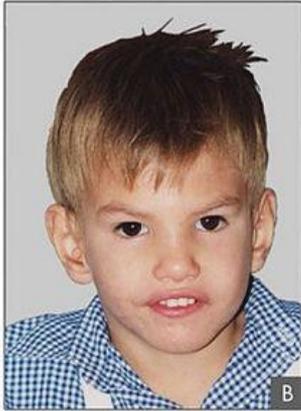
Делеции – в молекуле ДНК выпадает один или несколько нуклеотидов

Хромосомные мутации



Транслокация

Синдром кошачьего крика



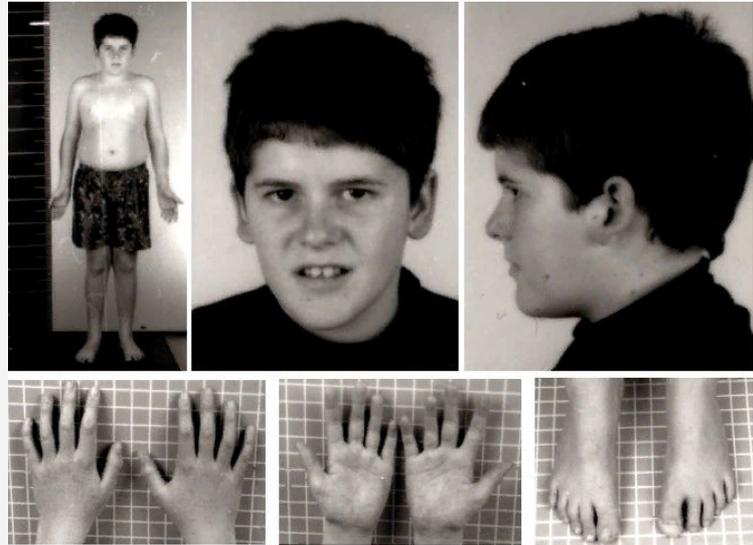
Самым хорошо изученным заболеванием, обусловленным делецией, является *синдром кошачьего крика*, описанный в 1963 году Жеромом Леженом. В его основе лежит делеция небольшого участка короткого плеча 5-й хромосомы.

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)

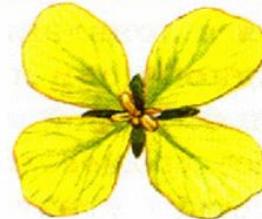
Полиплоидия – кратное увеличение числа хромосом в клетках в результате нарушения их расхождения в митозе или мейозе. Соматические клетки таких организмов содержат $3n$, $4n$, $8n$ и т.п. хромосом в зависимости от того, сколько хромосом было в гаметях, образовавших этот организм. Полиплоидия часто встречается 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



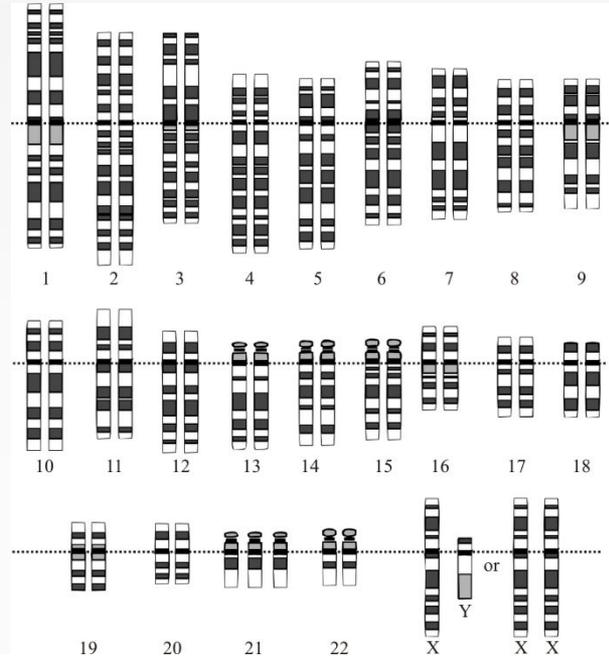
Диплоиды, $2n$



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)



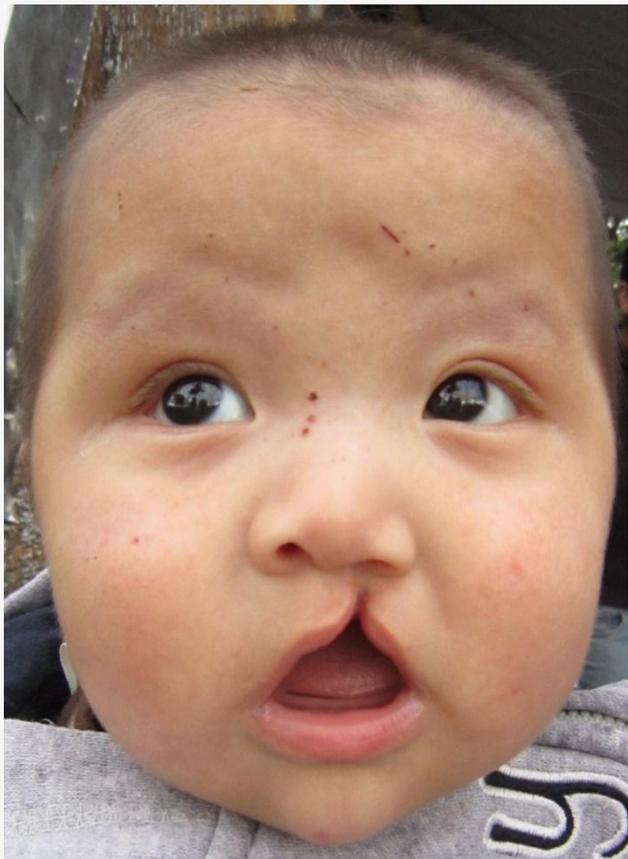
Синдром Дауна
(47, XX +21
47, XY +21)

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)];
```

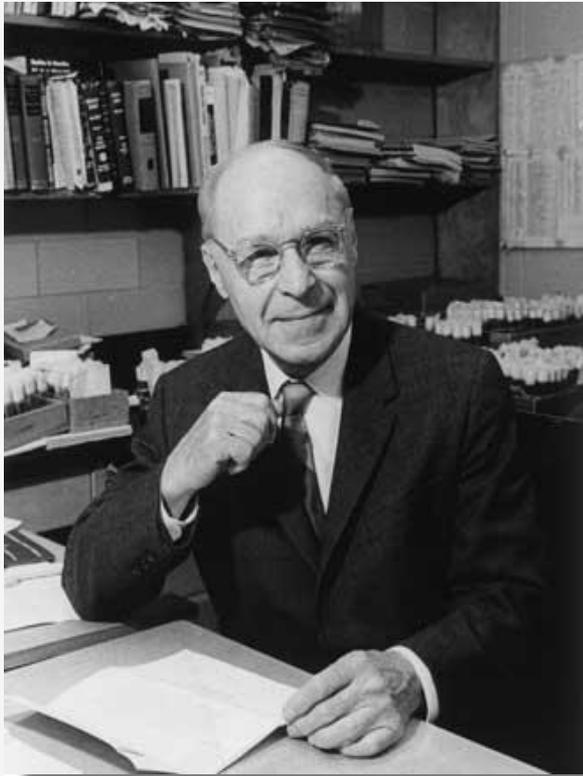
**Спонтанные
(естественные)**

**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.



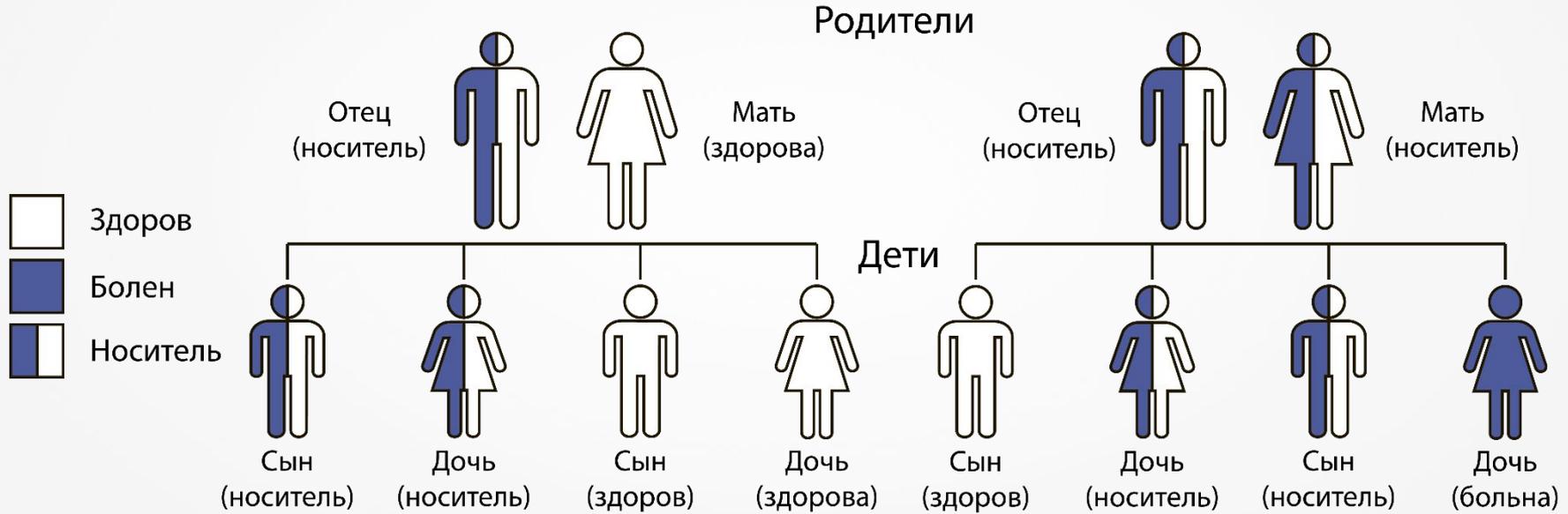
Синдром Марфана



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

Аутосомно-рецессивные заболевания

Аутосомно-рецессивное наследование





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

