

Тема урока:
«Наследственная изменчивость».

Изменчивость присуща всем организмам и наблюдается даже у генетически близкородственных особей, имеющих сходные или общие условия жизни и развития. например у близнецов, членов одной семьи, штаммов микроорганизмов и вегетативно размножающихся организмов

Изменчивости подвержены любые особенности организма, будь то морфологические, физиологические или биохимические признаки. Она может затрагивать как количественные (метрические) признаки (например, число пальцев, позвонков, массу и размеры тела), так и качественные (например, цвет глаз, окраску кожных покровов)



Различают несколько типов изменчивости:

- Наследственную (генотипическую) и ненаследственную (фенотипическую, паратипическую).
- Индивидуальную (различие между отдельными особями) и групповую (между группами особей, например, различными популяциями данного вида).
- Качественную и количественную.
- Направленную и ненаправленную.

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ



Изменчивость организмов, обусловленная изменениями в генетическом материале, называют **НАСЛЕДСТВЕННОЙ**



Различают



КОМБИНАТИВНУЮ

МУТАЦИОННУЮ

ФОРМЫ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ

МУТАЦИОННАЯ

1. **Генные мутации (точковые)** - протекают на уровне нуклеотидов внутри генов
2. **Хромосомные**, затрагивают более крупные участки хромосом, чем генные
3. **Геномные** - увеличение (уменьшение) числа хромосом

КОМБИНАТИВНАЯ

(при мейозе и оплодотворении)

1. **Кроссинговер** - обмен участками гомологичных хромосом
2. **Случайное распределение хромосом по дочерним клеткам**
3. **Независимая встреча гамет при оплодотворении:**
образование зигот с разными генотипами

Комбинативная изменчивость.

Приводит к появлению новых сочетаний признаков вследствие **комбинации генов**, что в свою очередь проявляется в виде появления **новых фенотипов**



Комбинативная изменчивость определяет разнообразие особей и способствует приспособлению вида к условиям окружающей среды. Наличие комбинаций определяет появление особей со специфическими признаками, которые используют при выведении новых сортов и пород.



Мутационная изменчивость – Мутация с латыни переводится как изменение. Этот термин ввел в биологию голландский ученый генетик Гуго де Фриз в 1901 году.



Проведя анализ своих экспериментов, он сформулировал мутационную теорию, основные положения которой таковы.

1. Мутации возникают внезапно, скачкообразно.
2. Мутации наследуются, то есть стойко передаются из поколения в поколение.
3. Мутации не направлены: мутировать может ген в любом локусе, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков.
4. Одни и те же мутации могут возникать повторно.
5. Мутации носят индивидуальный характер.

Эти положения важны и сегодня.

Мутационная изменчивость.

это наследственные изменения генотипического материала- ХРОМОСОМОВ и ГЕНОВ

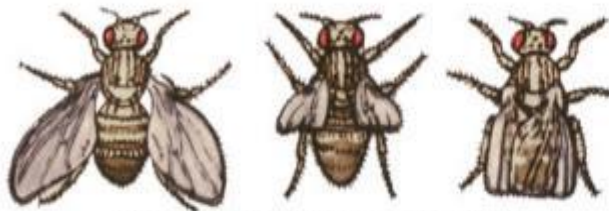
Под воздействием внешней среды могут возникнуть ошибки в репликации ДНК, нарушения в процессе деления клетки

В результате мутаций появляются новые типы белков, которые обуславливают появление новых признаков

Животные мутанты



РАЗЛИЧНЫЕ МУТАЦИИ ДРОЗОФИЛЫ



Изменение формы и размера крыльев



Соматическая мутация пигментации глаз.
В нижней части глаза пигмент не развит

Мутационная изменчивость.

Мутации- «изменение»- редкие, внезапные, случайно возникшие, скачкообразные, стойкие изменения наследственного материала(генотипа- хромосом и генов) клетки, происходящие под влияние внешних и внутренних факторов

Мутагенез - процесс появления мутаций

Мутагены- это факторы среды, вызывающие мутации.(физические- радиация, электромагнитное излучение, температура), химические (ароматические углеводороды, гербициды), биологические (бактерии, вирусы)

Мутации

Соматические

Генные

Геномные

Хромосомные

Цитоплазматические

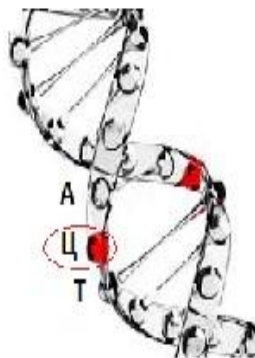


изменение окраски шерсти у животных



плоды другой окраски у растений

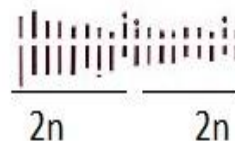
раковые клетки у человека



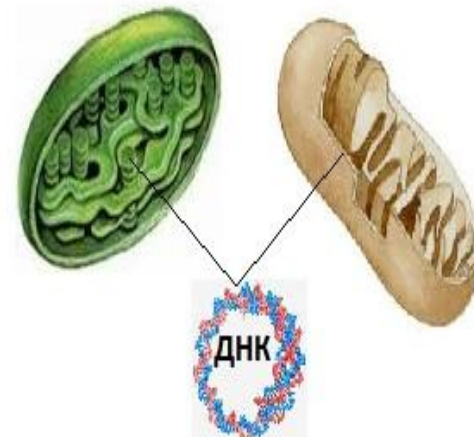
серповидно-клеточная анемия



синдром Дауна



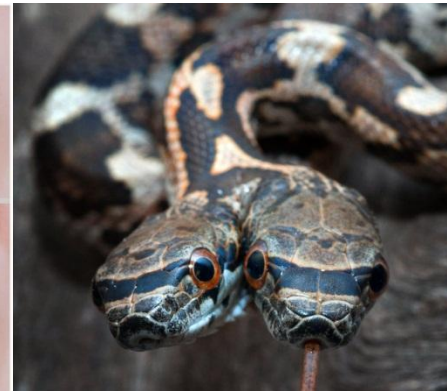
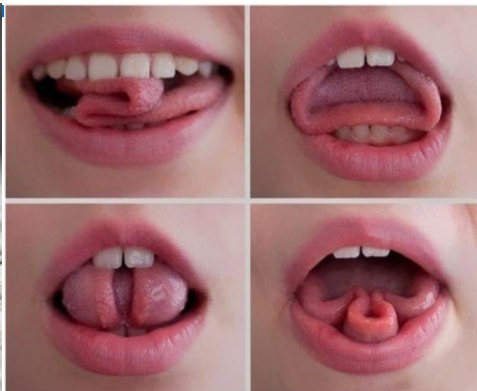
полиплоидия у растений



пестролистность у растений

Причины мутаций

1. спонтанные ошибки при репликации ДНК и транскрипции РНК в клетках, нарушение расхождения хромосом при клеточном делении
2. действие физических факторов(мутагенов)
3. действие химических соединений, используемых в сельском хозяйстве(гербициды, пестициды), в медицине в качестве лекарств и антисептиков(формалин)
4. проникновение в организм биологических объектов(вирусов, бактерий, простейших), способных вызвать нарушение структуры ДНК



мутации

```
graph TD; A[мутации] --> B[Геномная мутация - вызывающая изменение числа хромосом в генотипе особи]; A --> C[Хромосомная мутация]; A --> D[Генные мутации]; B --> E[1 тип. Полиплоидия – кратное увеличение числа хромосом в клетке по отношению к обычному набору. Примером может быть вид дикой пшеницы, имеющий восемь хромосом, когда культурные сорта пшеницы имеют по шестнадцать и тридцать две хромосомы.]; B --> F[2 тип. Анеуплоидия – изменение числа хромосом, не кратное гаплоидному набору, возникает в результате нарушения мейоза и образованием гамет. Она приводит к возникновению особей с аномальным числом хромосом. Так, одна добавочная хромосома у человека вызывает болезнь Дауна – физическую и умственную отсталость.];
```

Геномная мутация - вызывающая изменение числа хромосом в генотипе особи

Хромосомная мутация

Генные мутации

1 тип. Полиплоидия – кратное увеличение числа хромосом в клетке по отношению к обычному набору. Примером может быть вид дикой пшеницы, имеющий восемь хромосом, когда культурные сорта пшеницы имеют по шестнадцать и тридцать две хромосомы.

2 тип. Анеуплоидия – изменение числа хромосом, не кратное гаплоидному набору, возникает в результате нарушения мейоза и образованием гамет. Она приводит к возникновению особей с аномальным числом хромосом. Так, одна добавочная хромосома у человека вызывает болезнь Дауна – физическую и умственную отсталость.

1) Это изменение числа хромосом в геноме(в клетке)

2)Причина: нарушение веретена деления

3)Итог: не расхождение хромосом в мейозе

ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

ПОЛИПЛОИДИЯ

Кратное увеличение числа хромосом ($3n$ -триплоид, $4n$ -тетраплоид, $5n$ -пентаноид)

Полиплоидные формы более жизнеспособные и плодовиты

Полиплоидия характерна для растений

У человека и животных встречается реже.

Геномная мутация

1 тип - полиплоидии

Аутополиплоидия:

Внутривидовая; кратное увеличение набора хромосом (генома)

$2n - 4n - 8n - 16n - 32n$

Аллополиплоидия:

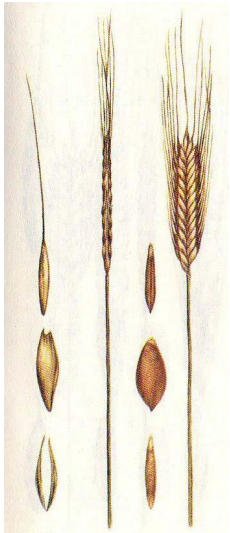
Межвидовая; суммирование геномов разных видов, а затем их кратное увеличение

$1n (14) + 1n (7) = 2n (21) - 4n (42)$

Диплоидные виды пшеницы ($n=7$)

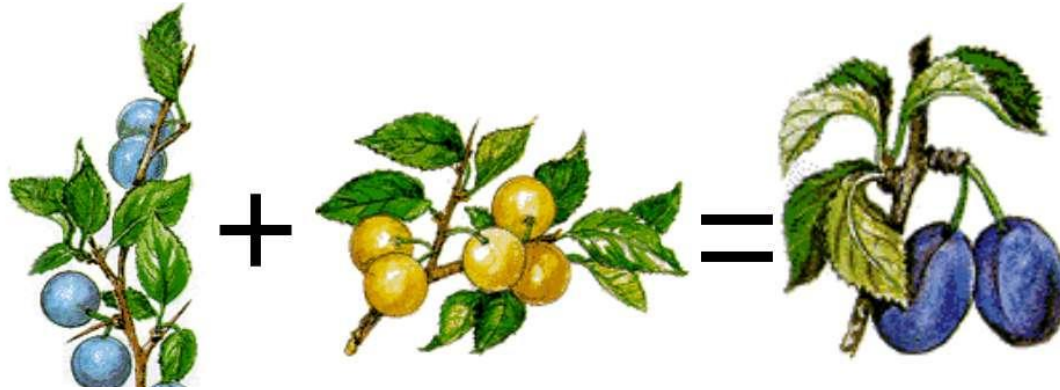
Тетраплоидные виды пшеницы ($n=14$)

Гексаплоидные виды пшеницы ($n=21$)



Полиплоидные растения очень плодовиты, репродуктивны, имеют крупные плоды, большие листья и обладают повышенной жизнеспособностью

Алло-



Терн
 $2n=32$

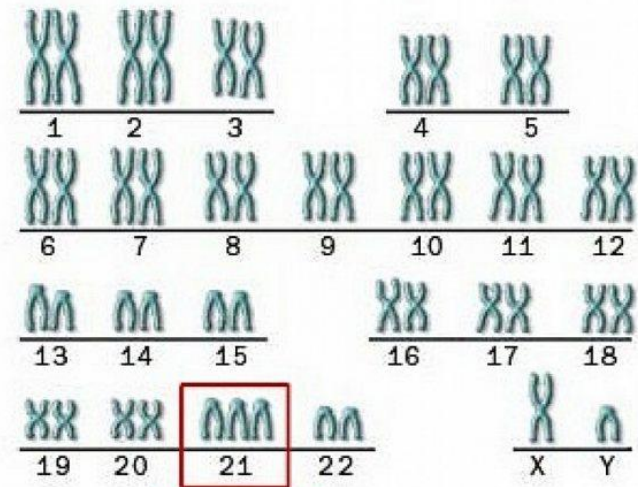
Алыча
 $2n=16$

Слива
 $2n=48$

Среди животных полиплоидия редка и более характерна для видов, утративших нормальный половой процесс, например земляных червей, у которых яйцеклетки развиваются без оплодотворения.

Геномная мутация

2 тип - анеуплоидия – изменение числа хромосом, не кратное гаплоидному набору, возникает в результате нарушения мейоза и образованием гамет. Она приводит к возникновению особей с аномальным числом хромосом. Так, одна добавочная хромосома у человека вызывает болезнь Дауна – физическую и умственную отсталость.



Хромосомная мутация

Хромосомная мутация – изменение в структуре хромосом, затрагивающие несколько генов. Выделяется несколько типов таких мутаций (Рис. 2):

дупликация – удвоение участков хромосомы; **делеция** – выпадение участка хромосомы; **инверсия** – поворот участка хромосомы на 180 градусов; **концевая утрата** – потеря концевых участков хромосомы; **транслокация** – обмен участками между негомологичными хромосомами.



Хромосомные мутации приводят к генетическому дисбалансу, что пагубно сказывается на нормальном развитии организма.

СХЕМА ХРОМОСОМНЫХ МУТАЦИЙ

A B C D E

ИНВЕРСИЯ

A B E D C

Поворот на 180

A B C D E

ТРАНСЛОКАЦИЯ

A B E C D

Изменение местоположения гена

A B C D E

ДЕЛЕЦИЯ

A B C D E

Выпадение гена

A B C D E

ДУПЛИКАЦИЯ

A B C D E E

Удвоение гена

Мутации проявляются в новых свойствах организма. Например, в патологиях

ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ приводят к изменениям функционирования гена, вследствие чего возникают патологические нарушения в организме

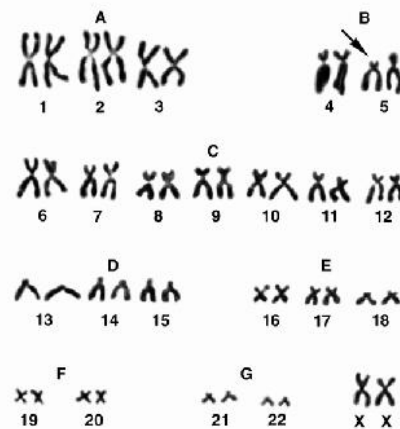
Синдром «кошачьего крика»

Причина: утрата фрагмента 5-й хромосомы.

Симптомы: необычный плач, напоминающий мяуканье кошки, что связано с нарушением гортани и голосовых связок. Умственное и физическое недоразвитие.



Рис. 5.10. Ребёнок с выраженными признаками синдрома кошачьего крика. Мик-



Генные мутации связаны с изменением нуклеотидной последовательности внутри одного гена, они влияют на белки, которые синтезируются на основе этого гена и сказываются на обмене веществ.



ГЕННАЯ МУТАЦИЯ



Генные мутации связаны

с изменением последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК.

Пример: СЕРПОВИДНОКЛЕТОЧНАЯ АНЕМИЯ.



Нормальный эритроцит



Серповидный эритроцит

Причина: в триплете **ЦТТ** – глутаминовая аминокислота, замещается на валин – **ЦАТ**.

ПРИМЕРЫ ГЕННЫХ МУТАЦИИ ЗАБОЛЕВАНИИ ЧЕЛОВЕКА

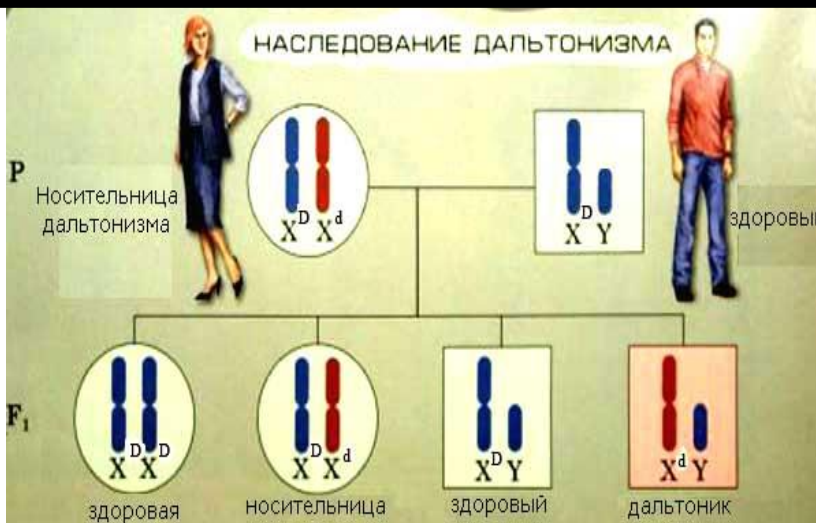
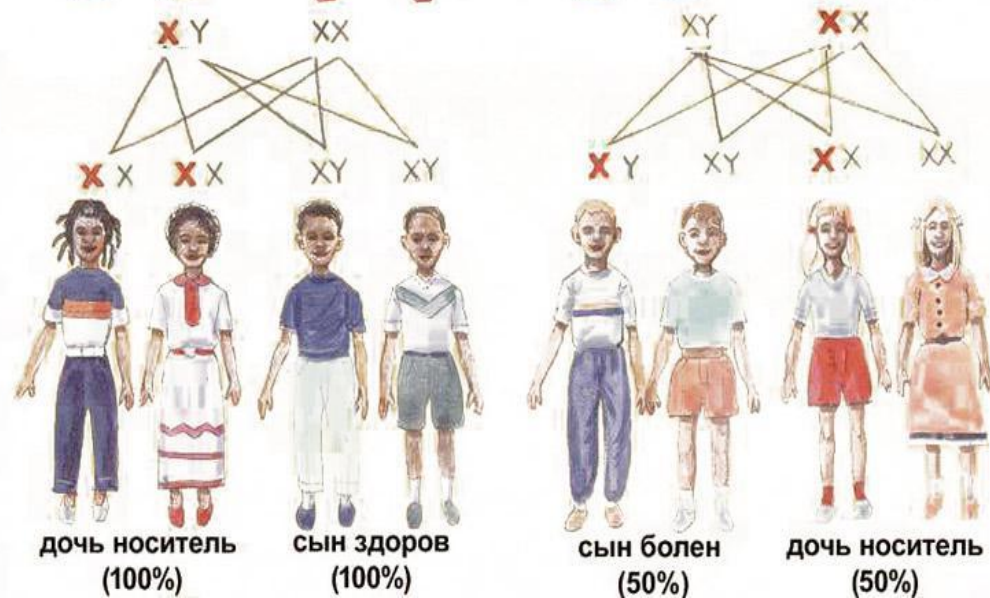


Схема наследования гемофилии

отец болен мать здорова отец здоров мать носитель

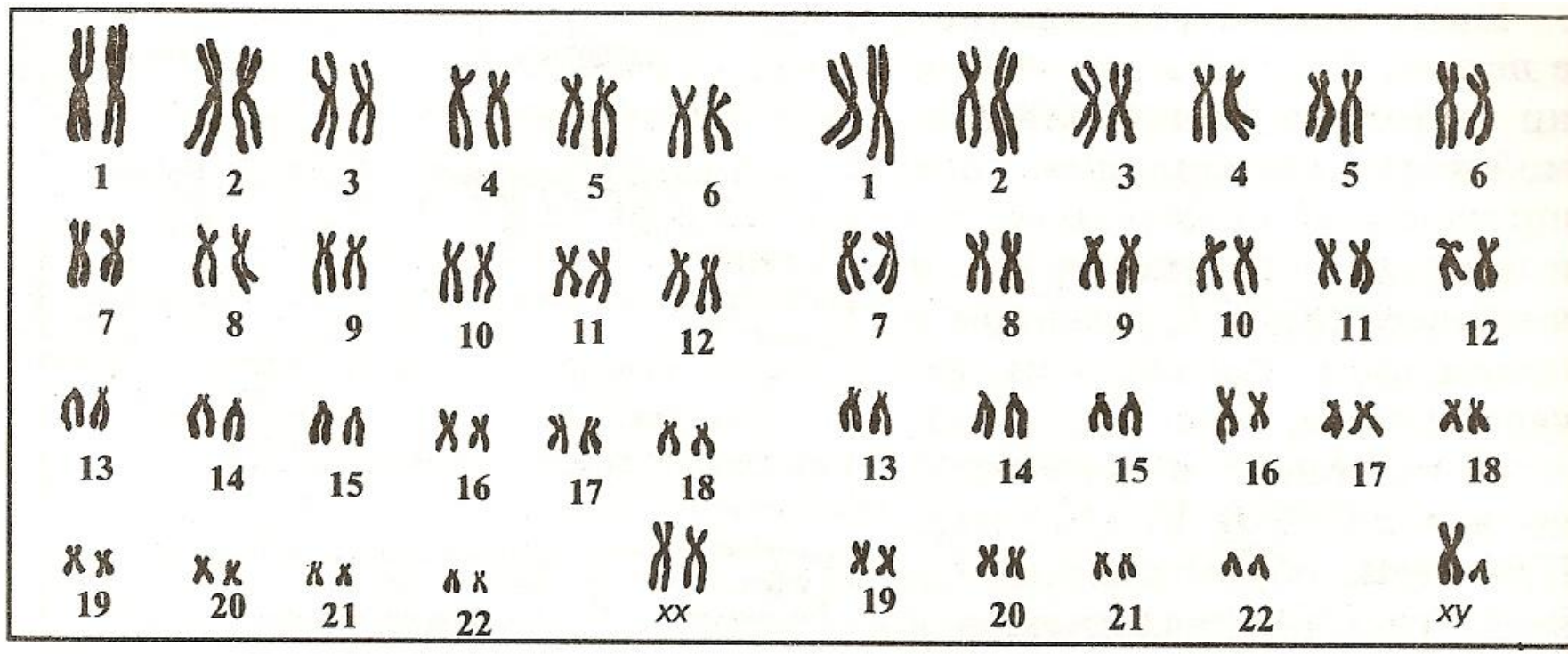


Фенилкетонурия



Каждый живой организм несет в своем генотипе большое количество измененных, а следовательно, мутированных генов. Выделяются мутации вредные, приводящие к снижению жизнеспособности; нейтральные – не оказывающие никакого влияния на жизнеспособность организма и полезные мутации – позволяющие живому организму, имеющему этот признак выиграть в эволюционном процессе. По мнению Чарльза Дарвина, именно полезные мутации легли в основу эволюционного процесса.

Мы рассмотрели наследственную изменчивость, которая подразделяется на комбинативную и мутационную и обусловлена возникновением разных типов мутаций и их комбинаций.



Проверка освоения знаний

1. Обратимое изменение фенотипа под влиянием условий среды носит название

- 1) мутация
- 2) модификация
- 3) норма реакции
- 4) генотип

2. Необратимое изменение носителя наследственной информации носит название

- 1) мутация
- 2) модификация
- 3) норма реакции
- 4) фенотип

3. Пример ненаследственной изменчивости — это

- 1) комбинативная изменчивость
- 2) естественные мутации
- 3) рекомбинация генов в результате кроссинговера
- 4) определённая изменчивость

4. Пример наследственной изменчивости — это

- 1) увеличение массы тела человека при усиленном питании
- 2) увеличение урожая при правильном поливе
- 3) увеличение числа хромосом в кариотипе
- 4) повышение устойчивости организма человека к холоду в результате закаливания

5. Пример наследственной изменчивости — это

- 1) увеличение числа цветков на растении при выращивании его на ярком солнечном свете
- 2) утрата хромосомой какого-либо фрагмента
- 3) снижение массы тела человека при питании низкокалорийной пищей
- 4) увеличение силы мышц в результате регулярных занятий спортом

1-2. 2-1. 3-4. 4-3. 5-2

Спасибо за внимания!

Домашнее задание

1. Дать определение изменчивости.
2. Какая изменчивость вносит основной вклад в наследственную изменчивость?
3. На какие группы делятся мутации по характеру изменений генотипа?