

Мутационная изменчивость



Изменчивость

- Это способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства. Благодаря изменчивости, организмы могут приспосабливаться к изменяющимся условиям среды обитания.



ВИДЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ

ИЗМЕНЧИВОСТЬ – это способность организмов изменяться, приобретать новые признаки.

ПРИЧИНЫ:

ВЛИЯНИЕ УСЛОВИЙ СРЕДЫ

НЕНАСЛЕДСТВЕННАЯ (МОДИФИКАЦИОННАЯ)

Взаимодействие генов, когда развитие одного признака влияет на развитие другого

СООТНОСИТЕЛЬНАЯ

половое размножение, появление в потомстве новых комбинаций генов

КОМБИНАТИВНАЯ

изменение последовательности нуклеотидов в ДНК

МУТАЦИОННАЯ

ГЕННАЯ

изменение числа хромосом

ГЕНОМНАЯ

изменения на участках хромосом

ХРОМОСОМНАЯ

**И
З
М
Е
Н
Ч
И
В
О
С
Т
Ь**

**Н
А
С
Л
Е
Д
С
Т
В
Е
Н
Н
А
Я**



**«Родила царица в ночь
Не то сына, не то дочь;
Не мышонка, не лягушку,
А неведому зверюшку».**

А. С. Пушкин

Эпиграфом
к уроку могут служить
слова из знаменитой
сказки А. С. Пушкина
«Сказка о царе Салтане»



- **Наследственная, или генотипическая, изменчивость** - изменения признаков организма, обусловленные изменением генотипа.
- Она, в свою очередь, подразделяется на комбинативную и мутационную.
- Комбинативная изменчивость возникает вследствие рекомбинации наследственного материала (генов и хромосом) во время гаметогенеза и полового размножения.
- Мутационная изменчивость возникает в результате изменения структуры наследственного материала.

Мутации

- Это стойкие внезапно возникшие изменения структуры наследственного материала на различных уровнях его организации, приводящие к изменению тех или иных признаков



Мутационная теория

Впервые возможность

одномоментного качественного

изменения наследственных

признаков показал **С.И.**

Коржинский (1899), однако

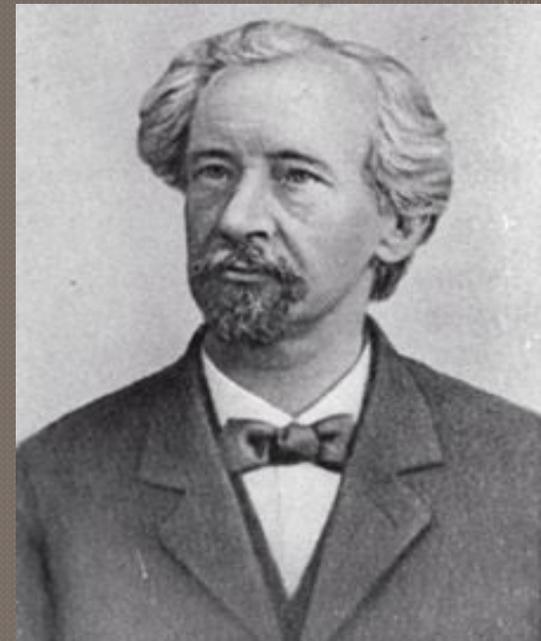
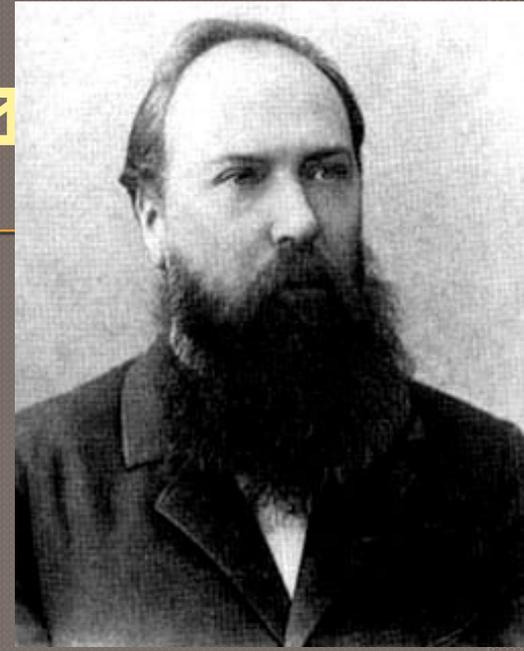
основные положения теории

мутаций изложил **Г.де Фриз** в

работе «Мутационная теория»

(1901-1903). Именно он ввел

термин *мутация*



Мутационная теория

- 1. Мутации возникают внезапно, скачкообразно, без всяких переходов.**
- 2. Мутации наследственны, т.е. стойко передаются из поколения в поколение.**
- 3. Мутации не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг среднего типа (как при модификационной изменчивости), они являются качественными изменениями.**
- 4. Мутации ненаправленны - мутировать может любой локус, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков в любом направлении.**
- 5. Одни и те же мутации могут возникать повторно.**
- 6. Мутации индивидуальны, то есть возникают у отдельных особей.**

-
- Процесс возникновения мутаций называют **мутагенезом**, а факторы среды, вызывающие появление мутаций, — **мутагенами**.





Хромосомные

Геномные

Генные

Доминантные

Биохимические

Рецессивные

Физиологические

Соматические

Морфологические

Генеративные

Мутации

Полезные

Вредные

Нейтральные

Повышают
жизнеспособность

Понижают
жизнеспособность

Изменяют признак,
но не влияют на
жизнеспособность

Летальные

Полулетальные
Причина наследственных заболеваний

мутации произошли, различают

- Генеративные мутации возникают в половых клетках, не влияют на признаки данного организма, проявляются только в следующем поколении.
- Соматические мутации возникают в соматических клетках, проявляются у данного организма и не передаются потомству при половом размножении. Сохранить соматические мутации можно только путем бесполого размножения (прежде всего

По адаптивному значению мутации бывают

- **Полезные** - повышают жизнеспособность.
- **Летальные** - вызывают гибель.
- **Полулетальные** - снижают жизнеспособность.
- **Нейтральные** - не влияют на жизнеспособность особей



По характеру проявления мутации могут быть

- **Доминантными** (проявляющимися чаще).
- **Рецессивными** (проявляющиеся реже).
- Если доминантная мутация является вредной, то она может вызвать гибель ее обладателя на ранних этапах онтогенеза.
- Рецессивные мутации не проявляются у гетерозигот, поэтому длительное время сохраняются в популяции в «скрытом» состоянии и образуют резерв наследственной изменчивости.
- При изменении условий среды обитания носители таких мутаций могут получить преимущество в борьбе за существование.

По уровню наследственного материала, в котором произошла мутация, выделяют

- Генные мутации
- Хромосомные мутации
- Геномные мутации

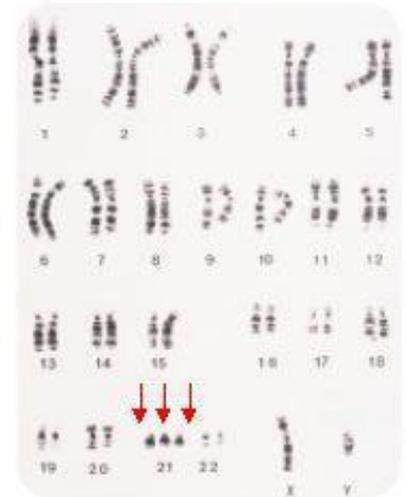
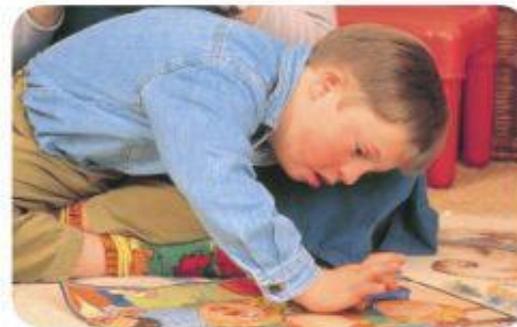
Генные мутации

- Это изменения структуры генов.
- 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. Благодаря генным мутациям возникают множественные аллели одного и того же гена.
- Заболевания, причиной которых являются генные мутации, называются генными (фенилкетонурия, серповидноклеточная анемия, гемофилия и т.д.).
Наследование генных болезней подчиняется законам

Хромосомные мутации

- Это изменения структуры хромосом. Перестройки могут осуществляться как в пределах одной хромосомы — внутрихромосомные мутации (делеция, инверсия, дупликация, инсерция), так и между хромосомами — межхромосомные мутации (транслокации)

Синдром Дауна вызван присутствием трех копий одного из генов хромосомы 21 или всей хромосомы целиком.



Внутрихромосомные мутации

- **Делеция** — утрата участка хромосомы
- **Инверсия** — поворот участка хромосомы на 180°
- **Дупликация** — удвоение одного и того же участка хромосомы
- **Инсерция** — перестановка участка



Хромосома разрывается в двух местах, получившийся фрагмент, повернувшись на 180 градусов встречается



Возможен перенос участка одной хромосомы к другой, ей не гомологичной. Например, были гены АБВГД, стали АБВГД12345.



Разрушается средняя часть хромосомы



Удвоение участка хромосомы

Межхромосомные мутации

- Транслокация - перенос участка одной хромосомы или целой хромосомы на другую хромосому.
- Заболевания, причиной которых являются хромосомные мутации, относятся к категории **хромосомных болезней**.
- К таким заболеваниям относятся синдром «крика кошки» ($46, 5p^-$), транслокационный вариант синдрома Дауна ($46, 21 + 21^{21}$) и др.

Внутрихромосомные мутации

Межхромосомные мутация

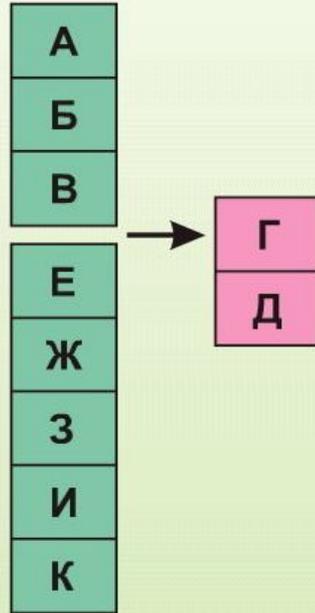
Нормальная хромосома



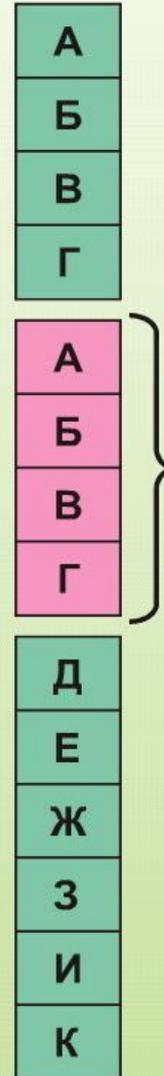
Утрата



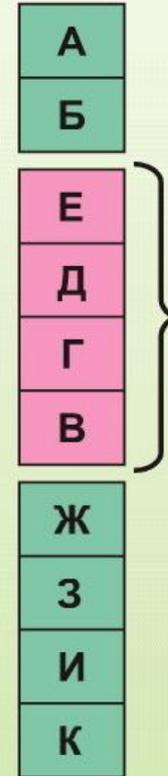
Делеция



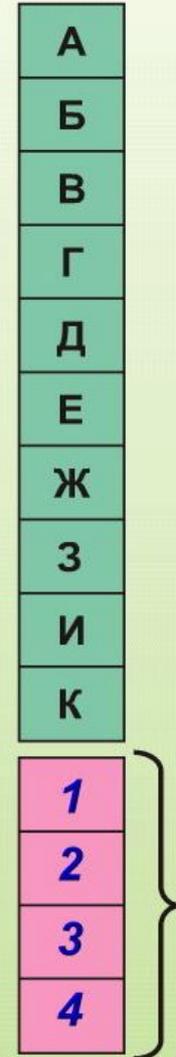
Дупликация



Инверсия



Транслокация



Геномные мутации

- Геномной мутацией называется изменение числа хромосом. Геномные мутации возникают в результате нарушения нормального хода митоза или мейоза.
- **Гаплоидия** - уменьшение числа полных гаплоидных наборов хромосом.
- **Полиплоидия** - увеличение числа полных гаплоидных наборов хромосом: триплоиды ($3n$), тетраплоиды ($4n$) и т.д.
- **Гетероплоидия (анеуплоидия)** - некратное увеличение или уменьшение числа хромосом. Чаще всего наблюдается уменьшение или увеличение числа хромосом на одну (реже две и более).

Гетероплоидия

- Наиболее вероятной причиной гетероплоидии является нерасхождение какой-либо пары гомологичных хромосом во время мейоза у кого-то из родителей.
- В этом случае одна из образовавшихся гамет содержит на одну хромосому меньше, а другая - на одну больше.
- Слияние таких гамет с нормальной гаплоидной гаметой при оплодотворении приводит к образованию зиготы с меньшим или большим числом хромосом по сравнению с диплоидным набором, характерным для данного вида:
нулесомия ($2n - 2$), **моносомия** ($2n - 1$),
трисомия ($2n + 1$), **тетрасомия** ($2n + 2$) и т.д.

Искусственное получение мутаций

- В природе постоянно идет спонтанный мутагенез, но спонтанные мутации — достаточно редкое явление, например, у дрозофилы мутация белых глаз образуется с частотой 1:100 000 гамет.
- Факторы, воздействие которых на организм приводит к появлению мутаций, называются мутагенами. Обычно мутагены подразделяют на три группы.
- Для искусственного получения мутаций используются физические и химические мутагены.

Название группы мутагенов	Примеры
Физические	Рентгеновские лучи, гамма лучи, ультрафиолетовое излучение, высокие и низкие температуры и др.
Химические	Соли тяжелых металлов, алкалоиды, чужеродные ДНК и РНК, аналоги азотистых оснований нуклеиновых кислот, мн. алкилирующие соединения и др.
Биологические	Вирусы, бактерии

-
- Индуцированный мутагенез имеет большое значение, поскольку дает возможность создания ценного исходного материала для селекции, а также раскрывает пути создания средств защиты человека от действия мутагенных факторов.