



ТЕМА 3.

НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И СРЕДА

- Классификация форм изменчивости.
- Ненаследственная изменчивость
- Модификации. Норма реакции
- Мутации, мутагены



Изменчивость – это свойство живых организмов приобретать новые признаки, отличающих их от родительский форм.

Типы изменчивости

Наследственная

(генотипическая, неопределенная, индивидуальная)

- *Комбинативная*

- *Мутационная*

Ненаследственная

(фенотипическая, определенная, групповая)

- *Модификационная*

Фенотипическая ИЗМЕНЧИВОСТЬ



Это изменение организмов под действием факторов среды и эти изменения не наследуются.

Эта изменчивость не затрагивает гены организма, наследственный материал не изменяется.

Модификационная изменчивость признака может быть очень велика, но она всегда контролируется генотипом организма.

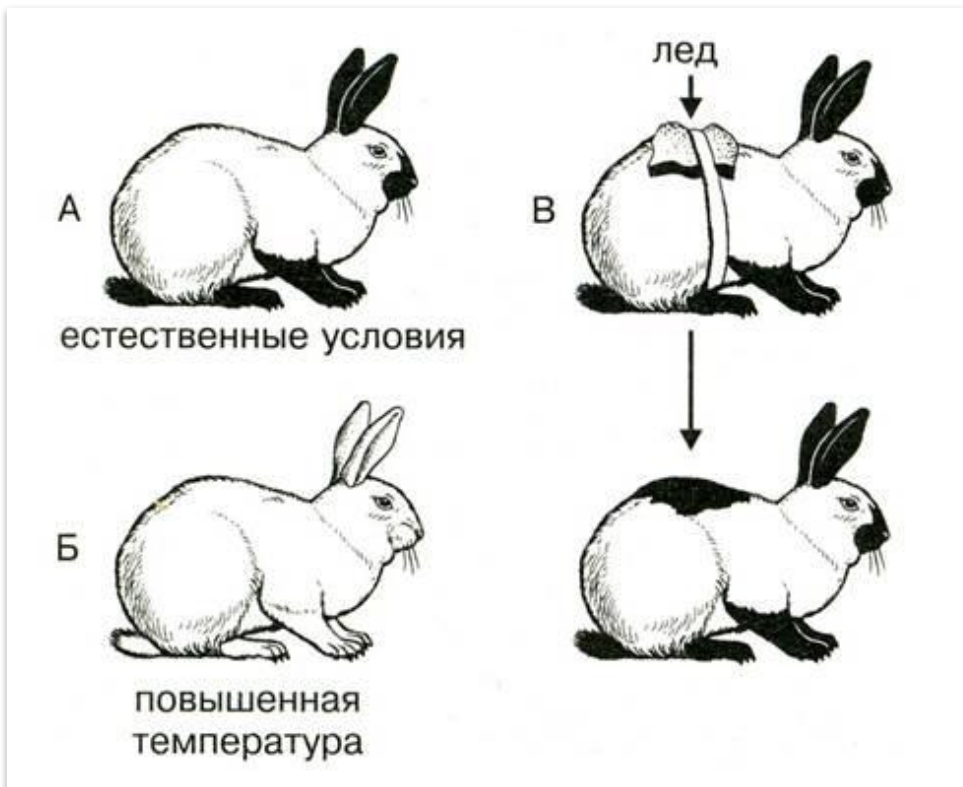
Модификационная изменчивость направлена.

Примеры модификации



- Заяц-беляк летом и зимой.

- Горностаевый кролик при повышенной температуре остается белым.



Генотип не изменяется!!!

Различные проявления фенотипа организма, которые происходят в пределах данного генотипа, называются нормой реакции.

Норма реакции бывает:

Широкая. Широкую норму реакции имеют количественные признаки (рост, вес, размер стопы, кисти, количество эритроцитов и т.д.)



Узкая. Узкую норму реакции имеют качественные признаки (цвет глаз, группы крови и т.д.)

Виды фенотипической изменчивости



Модификации

это
ненаследственные
изменения
фенотипа, которые
возникают под
действием фактора
среды, носят
адаптивный
характер и чаще
всего обратимы

Морфозы

это
ненаследственные
изменения
фенотипа, которые
возникают под
действием
экстремальных
факторов среды, не
носят адаптивный
характер и
необратимы

Фенокопии

это
ненаследственное
изменение
фенотипа, которое
напоминает
наследственные
заболевания
(увеличение
щитовидной железы
на территории, где в
воде или земле не
хватает йода)

(например:

эндокринный щитовидный узел)

Основные характеристики модификаций:



1. Изменения не наследуются и носят фенотипический характер.
2. Изменения приспособительны и проявляются у многих особей в популяции, т. е. носят массовый характер.
3. Изменения носят постепенный характер. Они адекватны изменению условий среды.
4. Изменения способствуют выживанию особей, повышают жизнестойкость и приводят к образованию модификаций.

Генотипическая изменчивость



Изменчивость, которая связана с изменением генотипа особи

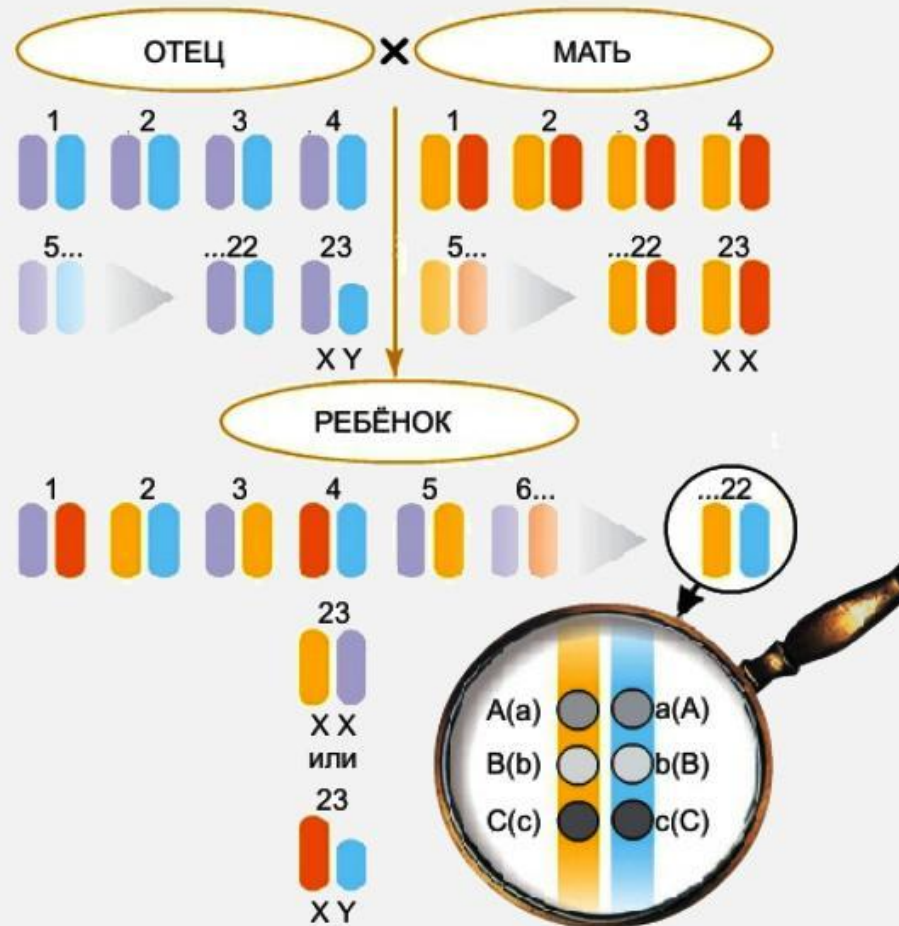
Два вида генотипической изменчивости:

- Комбинативная
- Мутационная

Комбинативная изменчивость – это изменение генотипа, которое связано с рекомбинацией генов родителей. Комбинативная изменчивость изменяет норму реакции организма и тем самым обеспечивает выживание или гибель организма.



Гомологичные хромосомы и расположение в них аллельных генов



Механизмы комбинативной изменчивости



- Кроссинговер.
- Независимое расхождение и комбинации в гаметах негомологичных хромосом.
- Случайная встреча гамет при оплодотворении.

В природе комбинативная изменчивость очень редко приводит к образованию новых видов. Человек использует её для получения новых сортов растений, пород животных. Её закономерности используются в медико-генетических консультациях для расчёта риска рождения больного ребёнка.

Мутационная изменчивость

в основе этой изменчивости лежит изменение структуры гена, хромосомы или изменения числа хромосом



Основные положения мутационной теории разработаны Г. Де Фризом в 1901—1903 гг. и сводятся к следующему:

1. Мутации возникают внезапно, скачкообразно, как дискретные изменения признаков.
2. В отличие от ненаследственных изменений мутации представляют собой качественные изменения, которые передаются из поколения в поколение.
3. Мутации проявляются по-разному и могут быть как полезными, так и вредными, как доминантными, так и рецессивными.
4. Вероятность обнаружения мутаций зависит от числа исследованных особей.
5. Сходные мутации могут возникать повторно.
6. Мутации ненаправленны (спонтанны), т. е. мутировать может любой участок хромосомы, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков.

Мутагенные факторы

факторы внешней среды, которые
вызывают возникновение мутаций



Виды мутагенных факторов

Химические

- 1) сильные окислители и восстановители (нитраты, нитриты);
- 2) пестициды;
- 3) продукты переработки нефти;
- 4) органические растворители;
- 5) лекарственные препараты (цитостатики, иммуно-депрессанты, дезинфицирующие и другие);
- 6) некоторые пищевые добавки и другие химические соединения

Физические

- 1) ионизирующие излучения (α -, β -, γ -излучения, рентгеновское излучение, нейтроны);
- 2) радиоактивные элементы (радий, радон, изотопы калия, углерода и т.д);
- 3) ультрафиолетовое излучение;
- 4) чрезмерно высокая или низкая температура.

Биологические

- 1) некоторые вирусы (кори, гриппа, краснухи);
- 2) продукты обмена веществ;
- 3) некоторые микробы и паразиты



Виды мутаций по полезности

Полезные

Приводят к повышенной устойчивости организма (устойчивость тараканов к ядохимикатам).

Вредные

Снижают жизнеспособность организма (глухота, дальтонизм.)

Нейтральные

Мутации никак не отражаются на жизнеспособности организма (цвет глаз, группа крови)



Виды мутаций по локализации

Соматические

Возникают в соматических клетках и затрагивают лишь часть тела.

Они будут наследоваться следующим поколениям при вегетативном размножении.

Генеративные

Эти мутации происходят в половых клетках, передаются по наследству.

Генеративные мутации делятся на:

Ядерные

Внеядерные (митохондриальные)



Виды мутаций

по характеру изменений в
генотипе

Генные

Изменение
структуры гена

Хромосомные

Изменение
структуры хромосом

Геномные

Изменение числа
хромосом.

Генные мутации





Генные мутации связаны с изменением структуры гена.

Болезни, обусловленные подобными мутациями, называют *генными или моногенными болезнями*, т.е. заболеваниями, развитие которых детерминируется мутацией одного гена.

К моногенным заболеваниям относятся: муковисцидоз, фенилкетонурия, гемофилия, нейрофиброматоз, миопатия ДюшеннаБеккера и многие другие заболевания

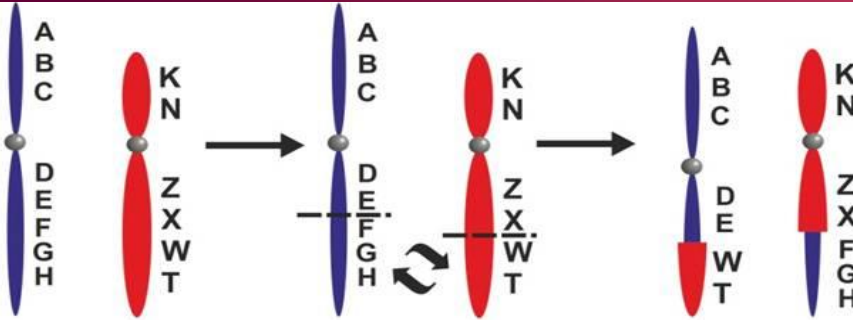
Транслокации



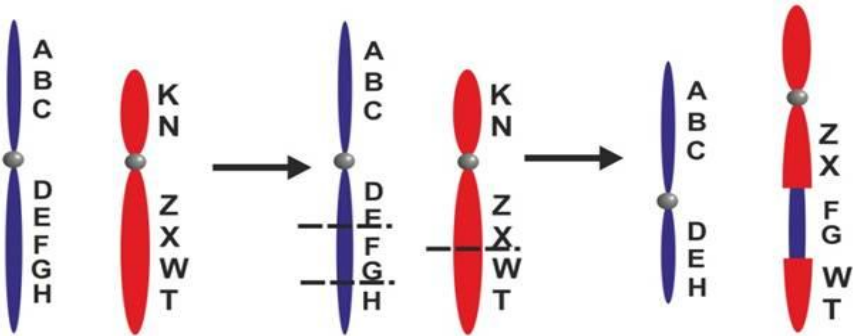
Транслокация – тип хромосомных мутаций, при которых происходит перенос участка хромосомы на негомологичную хромосому.

Отдельно выделяют *реципрокные* транслокации, при которых происходит взаимный обмен участками между хромосомами,

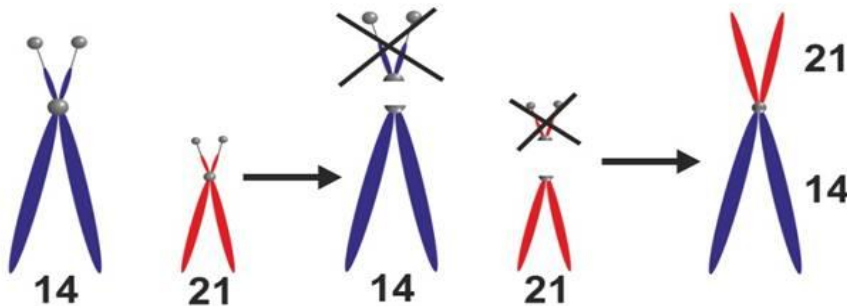
Робертсоновские транслокации, или центрические слияния, при которых происходит слияние акроцентрических хромосом с полной или частичной утратой материала коротких плеч.



Реципрокная транслокация



Нереципрокная транслокация

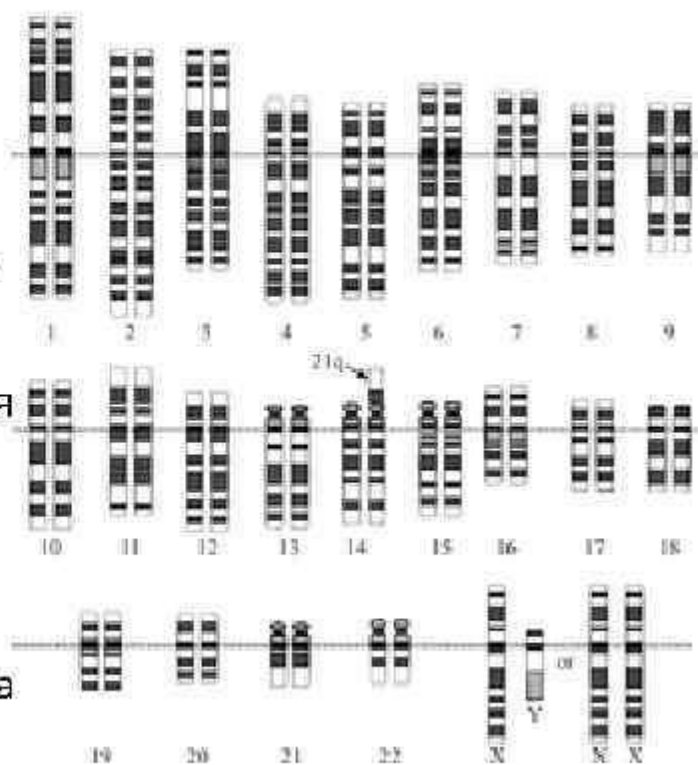


Транслокация Робертсона

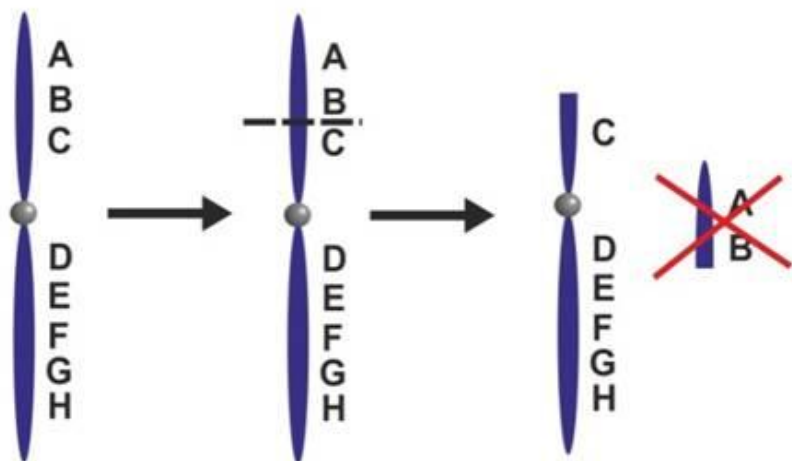


Транслокации у человека: семейный синдром Дауна

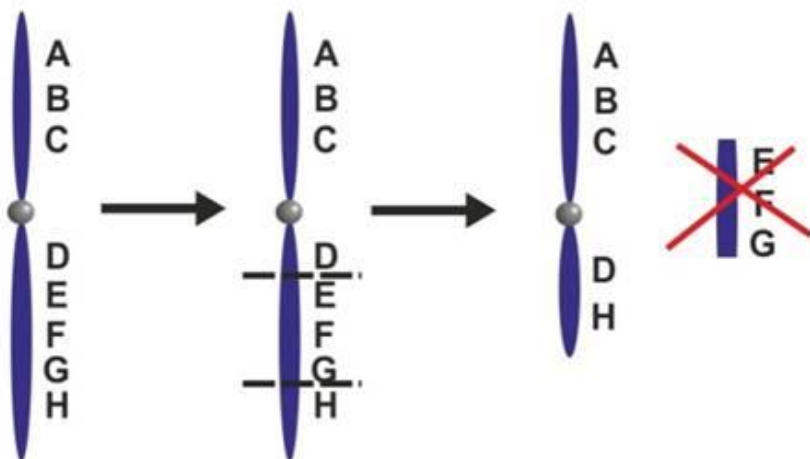
- семейный синдром Дауна связан с тем, что один из родителей несет транслокацию 14/21 D/G.
- У носителей такой транслокации хромосома 21 группы G транслоцирована на хромосому 14 группы D.
- Такая транслокация не проявляется в фенотипе носителей, но в результате мейоза у них формируется 1/4 гамет с двумя хромосомами 21: одной нормальной и одной транслоцированной на хромосому 14.
- После оплодотворения таких гамет зигота несет три хромосомы 21, что обуславливает синдром Дауна.
- в кариотипе пробандов с семейным синдромом Дауна и фенотипом, типичным по трисомии по хромосоме 21, содержится 46 хромосом.



Делеции



Концевая делеция



Интерстициальная делеция

Делеции - хромосомные перестройки, при которых происходит потеря участка хромосомы.

Делеция может быть следствием разрыва хромосомы или результатом неравного кроссинговера.

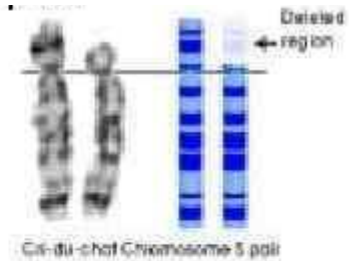
Интерстициальные - отсутствует внутренний участок, не затрагивающий теломеры;

Концевые — отсутствует теломерный район и прилегающий к нему участок.

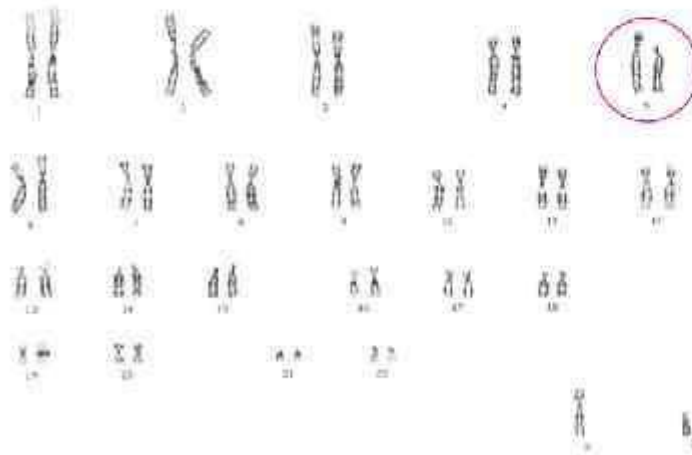


Делеция короткого плеча
хромосомы 5 – синдром
кошачьего крика, cri du chat

5p⁻



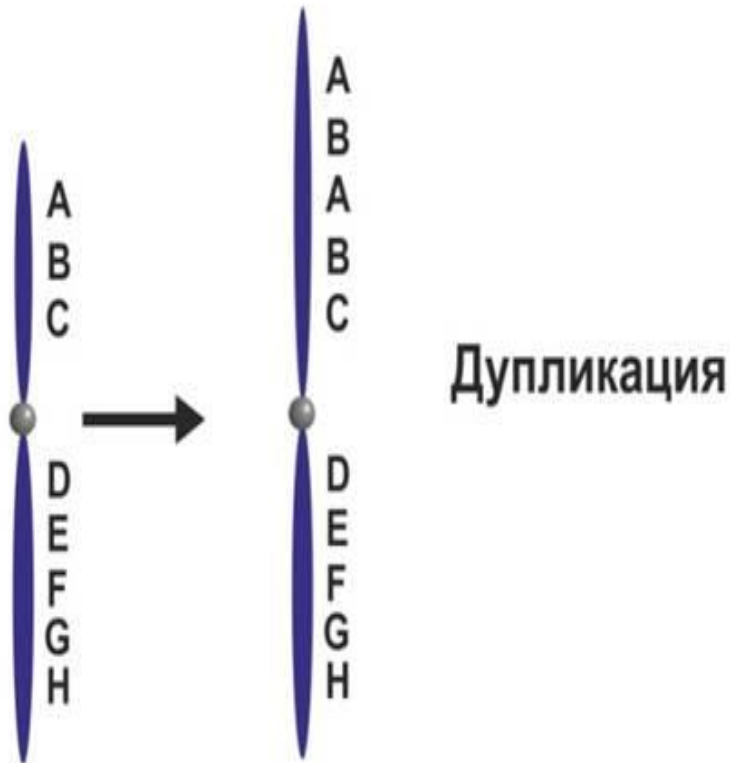
a) Karyotype (G banding)



b) Individual with Cri-du-chat syndrome



Дупликация



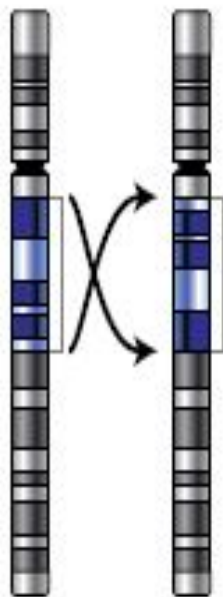
Дупликация разновидность хромосомных перестроек, при которой участок хромосомы оказывается удвоенным.

Может произойти в результате неравного кроссинговера, ошибки при гомологичной рекомбинации, ретротранспозиции. Дупликации могут происходить в пределах одной и той же хромосомы или возникать в результате переноса копии участка хромосомы на другую хромосому (транспозиции).

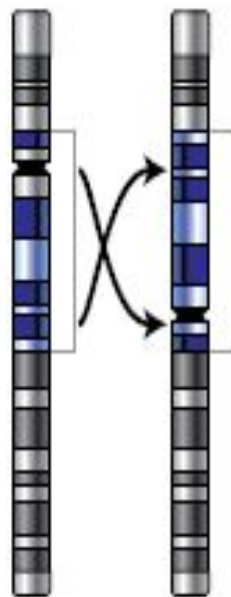
Инверсии



Парацентрическая
инверсия



Перицентрическая
инверсия



Инверсия — хромосомная перестройка, при которой происходит поворот участка хромосомы на 180° .

Инверсии являются сбалансированными внутрихромосомными перестройками.

Парацентрические (инвертированный фрагмент лежит по одну сторону от центromеры) и

Перицентрические (центромера находится внутри инвертированного фрагмента) инверсии.

Хромосомные абберации – это изменение структуры хромосом.



-**Делеция** – потеря участка хромосомы.

-**Транслокация** – участок хромосомы перешёл на другую негомологичную хромосому.

-**Инверсия** – участок хромосомы оторвался и развернулся на 180° .

- **Дупликация** – повторение одного и того же участка хромосомы.

- **Делеция, транслокация** – это летальные и полуметальные мутации.
- **Инверсия** – нейтральная мутация или повышающая жизнеспособность организма.
- **Дупликация** – мутация, которая нарушает работу некоторых органов.




Геномные мутации связаны с изменением числа хромосом.

Виды геномных мутаций

- Полиплоидия – увеличение диплоидного числа хромосом, которое кратно гаплоидному набору хромосом. Полиплоидия возникает, когда хромосомы не расходятся к полюсам клетки во время митоза или мейоза. При этом разрываются все нити веретена деления или они вообще не образуются. В животном мире полиплоидия – вредная мутация.
- Анеуплоидия — изменение кариотипа, при котором число хромосом в клетках не кратно гаплоидному набору (n).

Геномные мутации связаны с изменением числа хромосом.



Полиплоидия

k n – кратное гаплоидному набору увеличение или уменьшение числа хромосом

- $k = 1$ - гаплоидия
- $k = 2$ – норма
- $k = 3$ - триплоидия
- $k = 4$ - тетраплоидия

Анеуплоидия (гетероплоидия)

$2n+k$, где k не кратное n
изменение числа хромосом

$2n + 1$ - трисомия

$2n + 2$ - тетрасомия

$2n - 1$ - моносомия

$2n - 2$ - нулисомия

Полиплоидия



У растений приводит к увеличению размеров всех частей тела



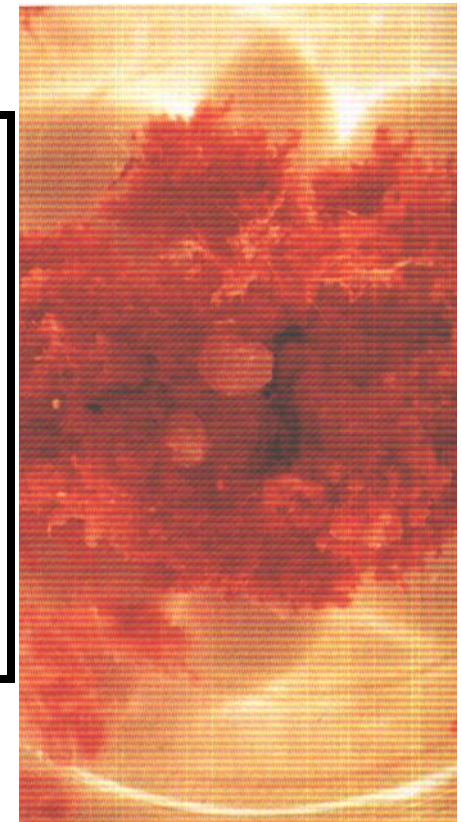
У животных и человека приводит к гибели плода

При триплоидии (3n) характер нарушения зависит от того, чей хромосомный набор удвоился



2 от матери +
1 от отца –
плод
выглядит
нормально,
но плацента
недоразвита

2 набора от отца +
1 от матери –
маленький плод,
но очень большая
плацента,
возможен
пузырный занос



Пузырный занос

Анеуплоидии – изменение количества отдельных

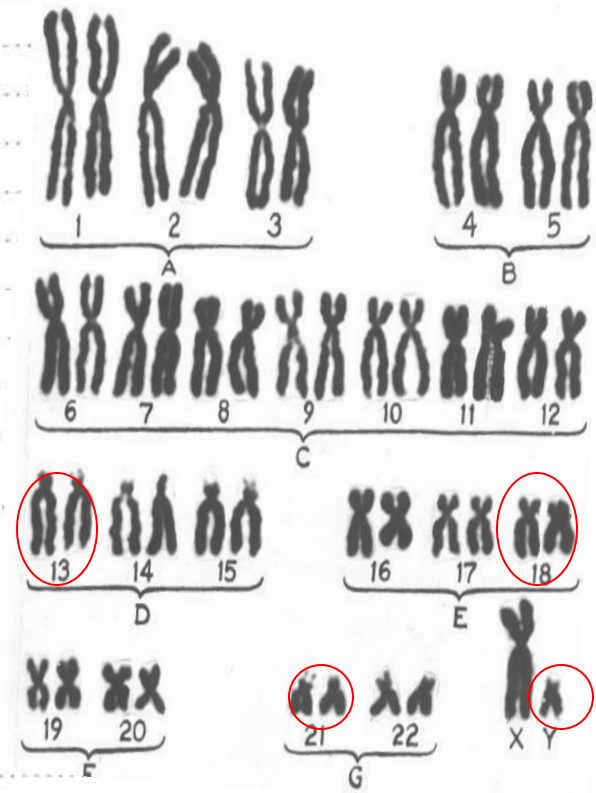
ХРОМОСОМ



- Абсолютное большинство эмбрионов с анеуплоидией погибает на ранних сроках беременности.
- Чем меньше генов в хромосоме, тем вероятнее, что плод с анеуплоидией доживет до рождения.
- Нарушения развития всегда затрагивают многие органы и ткани

Примерное количество генов в хромосомах человека

Chromosome	Total number of gene loci
1	869
2	566
3	490
4	348
5	435
6	564
7	419
8	324
9	326
10	307
11	579
12	476
<u>13</u>	<u>158</u>
14	277
15	263
16	344
17	530
<u>18</u>	<u>137</u>
19	599
20	215
<u>21</u>	<u>119</u>
22	228
X	537
<u>Y</u>	<u>46</u>



Reproduced with permission from NCBI GenBank® OMIM Statistics.
November 2004.