

**Кафедра молекулярной биологии и медицинской генетики
им. академика НАН РК Раисова Т.К.**

**НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И
ИЗМЕНЧИВОСТЬ (МОДИФИКАЦИОННАЯ,
КОМБИНАТИВНАЯ)**

**Коммити «Наследственность и ткани»
Модуль 1**

Семей, 2023

Цели обучения (высокий уровень)	Цели обучения (средний уровень)	Цели обучения (низкий уровень)
Связывает фундаментальные свойства живого наследственность и изменчивость со сменой поколений на клеточном, организменном, популяционно-видовом уровне	Рассматривает свойства живого, наследственность и изменчивость в связи с клеткой и организмом, значение в эволюции и медицине	Дает определение наследственности и изменчивости
	Характеризует виды изменчивости, значение в эволюции и медицине	Классифицирует формы изменчивости: фенотипическая (ненаследственная) и генотипическая (наследственная)
		Дает определение модификационной изменчивости, нормы реакции генетически детерминированных признаков
		Объясняет адаптивный характер модификаций
		Объясняет, что такое фенкопии, генокопии. Приводит примеры
		Характеризует вариационно – статистический метод. Объясняет термины: вариационный ряд, вариационная кривая, средняя вариационного ряда, мода, медиана
		Дает определение комбинативной изменчивости
		Объясняет механизмы возникновения комбинативной изменчивости
		Классифицирует виды мутационной изменчивости

Наследственность

—

способность организмов передавать свои признаки и особенности потомству. Благодаря этой способности все живые существа сохраняют в своих потомках характерные черты вида. Такая преемственность наследственных свойств обеспечивается передачей генетической информации.



Изменчивость

организма - основа для выведения новых пород животных, сортов растений и штаммов микроорганизмов, т.е. служит источником для искусственного и естественного отбора.



Изменчивость — это явление противоположное наследственности.

Изменчивость — это общее свойство живых организмов приобретать новые признаки- различия между особями одного вида.

Н/р: у людей различаются цвет глаз, волос, форма носа, ушей, темперамент, интеллект, восприимчивость к различным заболеваниям.

Изменчивость – это возникновение индивидуальных различий, на основе изменчивости организмов появляются генетическое разнообразие форм, которые в результате естественного отбора преобразуются в новые подвиды и формы. Изменчивость является одним из основных факторов эволюции.

Изменчивость

Фенотипическая

Модификационная не наследственная по Дарвину:
Определенная, групповая

Генотипическая

Наследственная по Дарвину:
Неопределенная, индивидуальная

комбинативная

мутационная

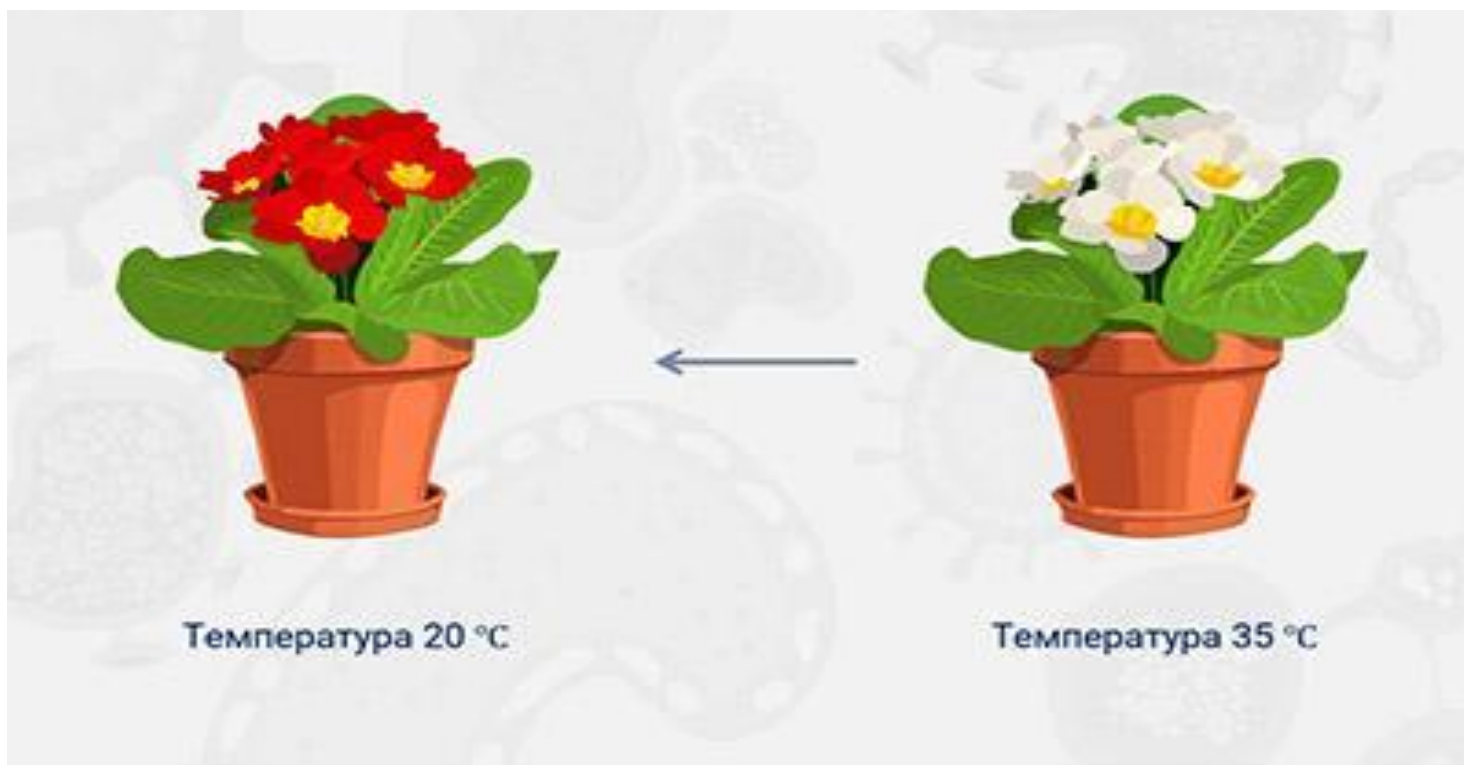
ВИДЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

ЯДЕРНАЯ –
определяется
генетическим
материалом,
расположенным в ядре
клетки. Материальным
носителем ядерной
наследственности
являются молекулы ДНК,
входящие в состав
хромосом.

ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКАЯ -
определяется генетическим
материалом,
расположенным в
цитоплазме клетки.
Собственную ДНК в клетке
имеют митохондрии, а в
растительной клетке
помимо митохондрии
собственную ДНК имеют
пластиды.

Изменчивость организма может передаваться или не передаваться по наследству. В первом случае изменчивость затрагивает генотип, во втором – фенотип. Фенотипическая изменчивость, не передающаяся по наследству, называется модификационной изменчивостью.

Модификация (lat. *modificatio* - изменение) – это **ненаследственное изменение фенотипа, возникающее под влиянием факторов среды.**



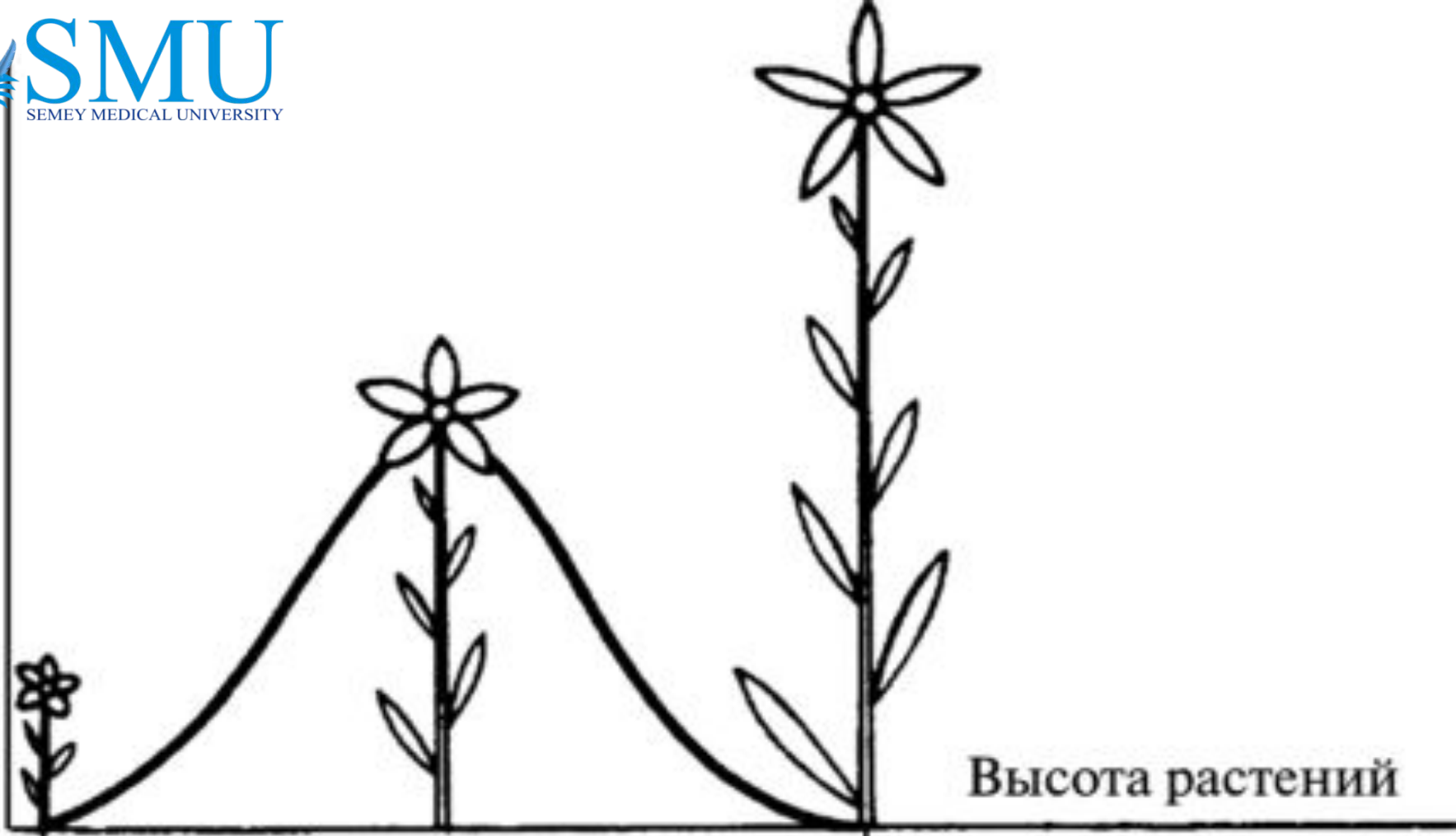
Типичным примером **модификационной изменчивости** на людях является пример с разлученными близнецами. Если два монозиготных однояйцевых близнеца (с одинаковыми 100% генотипами) будут разлучены в силу каких то жизненных обстоятельств и будут находиться в разных условиях: один в сельской местности (повышенная физическая нагрузка, плохое питание, плохой сон и т.д.), а другой в городе (меньше физической нагрузки, продолжительный сон, хорошее питание и т.д.), то через много лет это будут два фенотипически разных человека. У близнеца из сельской местности: болезненный вид, пониженная масса тела, морщины, излишняя пигментация кожи и т.д., то есть модификационная изменчивость происходит под влиянием факторов внешней среды без изменения генотипа.

Но какие бы благоприятные условия не создавали городскому близнецу, он увеличит массу тела лишь до определенного уровня, так как существует **норма реакции** на воздействие факторов внешней среды.

Степень варьирования признака у организма, пределы модификационной изменчивости называются **нормой реакции**.

Норма реакции – это норма реагирования на изменяющиеся условия внешней среды (предел модификационной изменчивости). Она контролируется генотипом, она может быть широкая и узкая.

Число растений



Высота растений

Норма реакции
Развитие признака

минимальное

максимальное

Широкая норма реакции

имеет место в том случае, когда под влиянием факторов внешней среды признак (например, масса тела, окраска) изменяется в широких пределах. Н.: множество пород собак и с/х ЖИВОТНЫХ.



Узкая норма реакции

имеет место в том случае, когда под влиянием факторов внешней среды признак изменяется в узких пределах.

Например: цвет волос, жирность молока, интенсивность окраски у цветков.

У людей: Недостаточный уровень кормления у матерей может привести к недоразвитию потомков, не только в первом поколении, но и в последующих. В таких случаях мы имеем дело с длительными модификациями. Появление летом загара – это кратковременные модификации, есть солнце – есть загар, нет солнца – нет загара.

НОРМА РЕАКЦИИ

Рамки в пределах которых изменяется признак

УЗКАЯ

(качественные признаки)



Жирность молока

ШИРОКАЯ

(количественные признаки)



Количество молока

У жителей северных стран смуглый цвет кожи – временное явление, что говорит об **адаптивном характере** данной модификации. Частые физические нагрузки также ведут к изменению в фенотипе – укрепляются мышцы и кости организма.



Не все модификационные изменения проявляются внешне, порой они происходят только на **клеточном уровне.**

В условиях разряженного воздуха организм человека, стремясь поддержать жизнедеятельность, увеличивает уровень эритроцитов в крови, которые доставляют кислород к органам и тканям.

Адаптивная модификация стрелолиста



Листья стреловидные.
Находятся над водой



Листья округлые.
Лежат на поверхности
воды



Листья узкие
лентовидные.
Находятся под водой

Фенотипическое изменение окраски шерсти гималайского кролика под влиянием различных температур

1 — кролик, выращенный с момента рождения при температуре свыше 30°C ;



2 — кролик, выращенный в нормальных условиях

3 — кролик, у которого на спине выщипана шерсть и на это место привязан пузырь со льдом;



4 — тот же кролик после отрастания шерсти на выщипанном месте

Примеры на растениях

- Одуванчик, выросший в горных условиях, был приземистый, листья прикорневые, корни глубокие.
- Одуванчик, выросший в долине, имел высокие цветоносы, более крупные листья, поверхностную корневую систему



Фенотипические изменения у человека

Наиболее ярким примером служит загар, возникающий в виде защитной реакции на воздействие ультрафиолета.



Увеличение пигментации кожи при интенсивном воздействии ультрафиолетовых лучей



Развитие костно- мышечной системы в результате тренировок



- Довольно часто при реализации разных генотипов могут возникать сходные фенотипы: **фенокопии и генокопии.**
- **Фенокопия** – это явление, когда признак под действием факторов внешней среды изменяется и копирует признаки другого генотипа. Например, многократный пример алкоголя в течение беременности может привести к развитию алкогольной эмбриопатии – комплексу нарушений развития зародыша, копирующего некоторые наследственные синдромы множественных наследственных пороков (болезнь Дауна и др.).

- **Пример 1.** У насекомых темная окраска тела может быть обусловлена генетически. Однако при низких температурах появляются меланистические формы и у насекомых с генотипом, который при в стандартных условиях дает обычную окраску. Тогда морфоз «темное тело» является фенкопией мутации «темное тело».
- **Пример 2.** Яровой тип развития у злаков обусловлен определенным генотипом. Яровизация озимых злаков обусловлена воздействием внешних факторов. Тогда развитие озимых злаков по яровому типу является фенкопией наследственно яровых форм.

ГЕНОКОПИЯ (от ген и лат. copia — множество, запас) — это одинаковое фенотипическое проявление мутаций разных генов. Примером генокопии могут служить различные виды гемофилии, клинически проявляющиеся понижением свертываемости крови, которые связаны с недостаточностью восьмого или девятого факторов свертывающей системы (гемофилия А и В соответственно).

Известны рецессивные аллели различных генов, которые локализованы в различных хромосомах дрозофилы, но каждый из них обуславливает одну и ту же ярко-красную окраску глаз, вызывает нарушения одного из этапов синтеза коричневого пигмента.



- **Так, у человека известны формы рецессивной наследственной глухоты, вызываемых мутантными аллелями, по крайней мере, трёх аутосомных генов и одного гена в X-хромосоме. Однако в разных случаях глухота сопровождается, например, или пигментным ретинитом, или зобом, или аномальной электрокардиограммой.**
- **Проблема генотипа (как и фенотипов) особенно актуальна в медицинской генетике для прогноза возможного проявления наследственных заболеваний у потомков, если родители имеют сходные болезни или аномалии развития.**

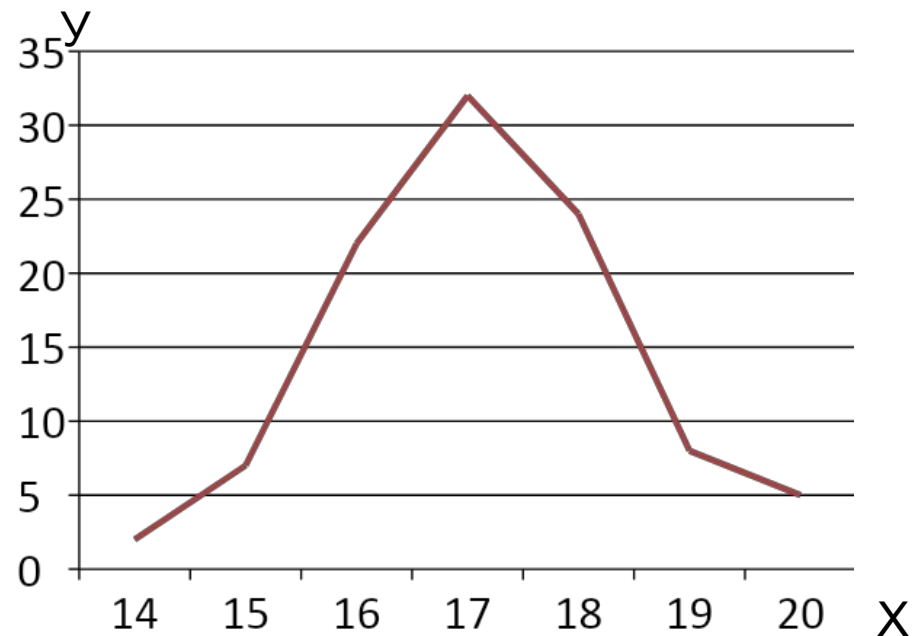
Единичное выражение развития признака (степень его проявления) в пределах нормы реакции называют **вариантой.**

Варианты, расположенные в определенной последовательности, например от минимального до максимального значения, образуют **вариационный ряд.**

**Примером вариационного ряда может
служить ряд изменчивости, отражающий
количество колосков в сложном колосе
пшеницы:**

Варианты (количество колосков)	14	15	16	17	18	19	20
Частота встречаемости вариант	2	7	22	32	24	8	5

Графическое выражение изменчивости признака, отражающее все варианты и частоту их встречаемости, называют **вариационной кривой. В данном случае вариационная кривая будет выглядеть следующим образом**



X- варианты
Y – чистота встречаемости вариантов

Среднее арифметическое

вычисляют по формуле где: μ - средняя величина; v - варианты; p - частота встречаемости варианта; n - общее число вариантов вариационного ряда; [Знак суммы] - знак суммирования.

$$\mu = \sum (vp) / n$$

Мода — это величина признака (варианта), которая чаще всего встречается в данной совокупности, т.е. имеет наибольшую частоту.

Модой ряда чисел называется число, которое встречается в данном ряду чаще других

23,18,25,20,25,25,32,37,34,26,34,25

Мода: 25

Медиана (от лат. *mediāna* - середина) в математической статистике — число, характеризующее выборку (например, набор чисел). Если все элементы выборки различны, то медиана - это такое число выборки, что ровно половина из элементов выборки больше него, а другая половина меньше него. В более общем случае медиану можно найти, упорядочив элементы выборки по возрастанию или убыванию и взяв средний элемент. Например, выборка {11, 9, 3, 5, 5} после упорядочивания превращается в {3, 5, 5, 9, 11} и её медианой является число 5.

Понятие комбинативной ИЗМЕНЧИВОСТИ

Комбинативная изменчивость - изменчивость, возникающая в результате закономерной рекомбинации аллелей в генотипах потомков, вследствие полового размножения.

Комбинативная изменчивость представляет собой результат рекомбинации генов и рекомбинации хромосом, несущих различные аллели, и выражается в появлении разнообразия организмов - потомков, получивших новые комбинации дискретных единиц генетического материала, уже существовавших у родительских форм.

Комбинативная изменчивость

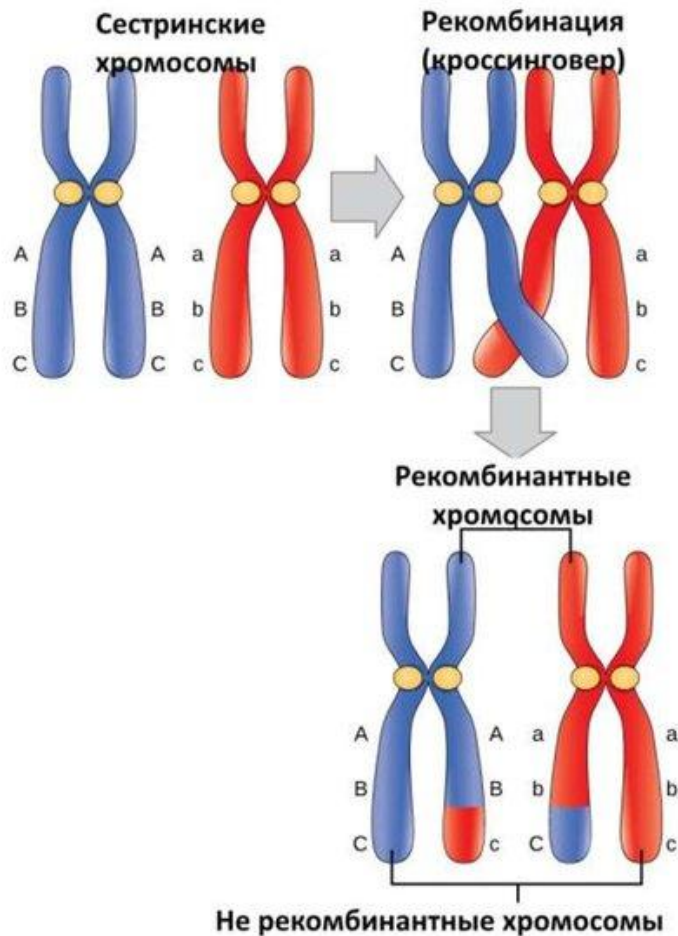
Комбинативная изменчивость обусловлена рекомбинацией генов родителей без изменения структуры генетического материала. Механизмы ее следующие:

- 1) Независимое расхождение хромосом и хроматид при мейозе;
- 2) Рекомбинация генов при кроссинговере;
- 3) Случайное сочитание гамет при оплодотворении.

Например, если у родителей I и IV группы крови, то у детей может быть либо II, либо III группы.



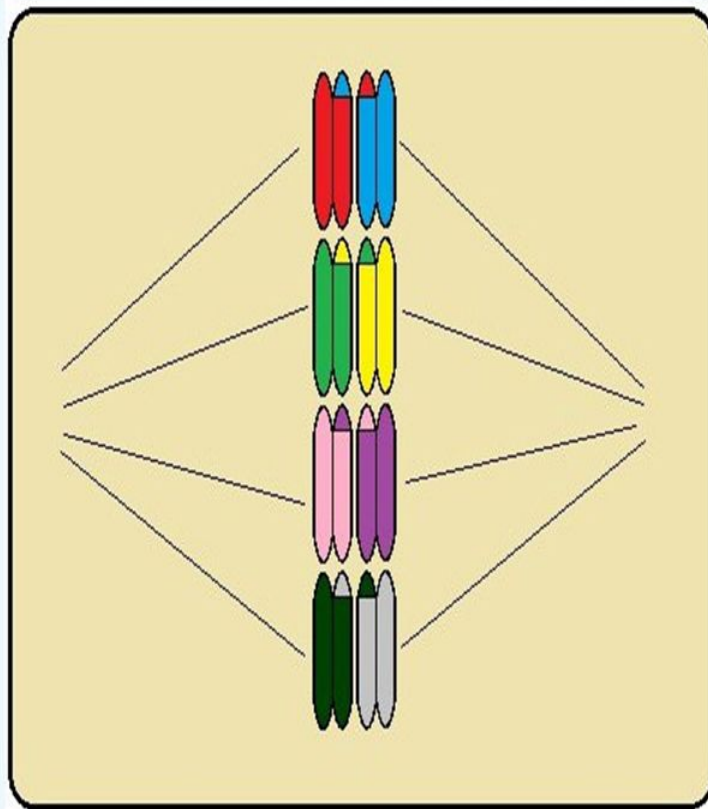
Рекомбинация генов при кроссинговере, во время профазы первого мейотического деления. При этом меняется генный (аллельный) состав гомологичных хромосом.



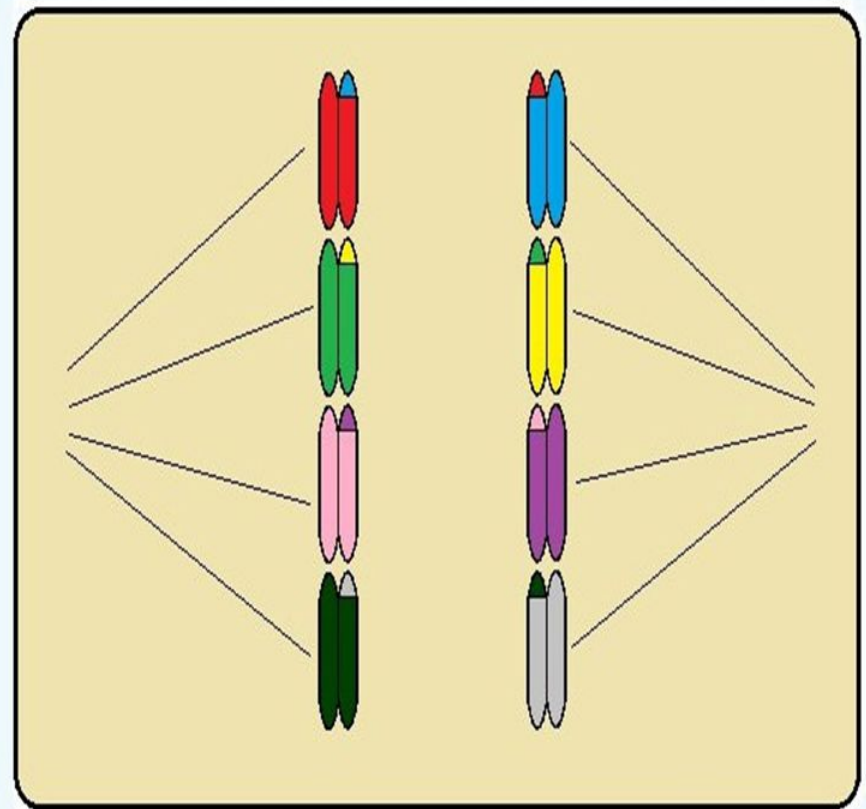
Мейоз I – кроссинговер

1. Плечи двух сестринских хромосом перекрещиваются.
2. Это происходит ТОЛЬКО в гомологичных = отвечающих за одни и те же признаки (цвет глаз, например) областях хромосом.
3. Хромосомы ОБМЕНИВАЮТСЯ гомологичными участками.
4. Смысл – без кроссинговера получалось бы всего 2 типа клеток при мейозе – те, которые получили первую «сестру» из двух и те, которые получили вторую.
5. С кроссинговером в процессе мейоза образуются новые варианты сестринских хромосом! Это очень сильно увеличивает разнообразие.

В анафазе I этого же деления благодаря независимому расхождению к полюсам клетки негомологичных хромосом отцовского и материнского происхождения;

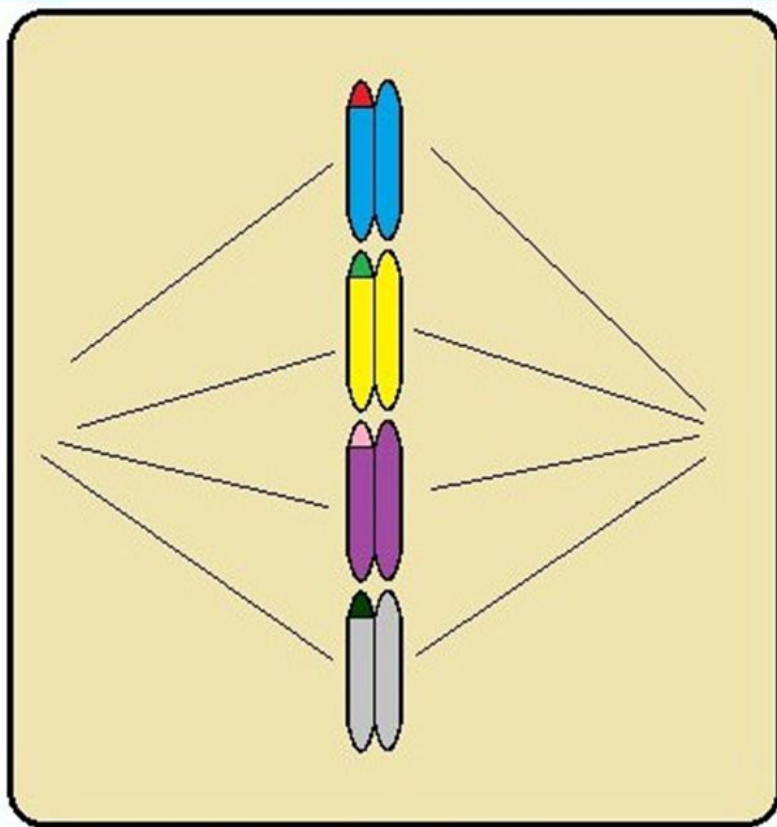


Метафаза I

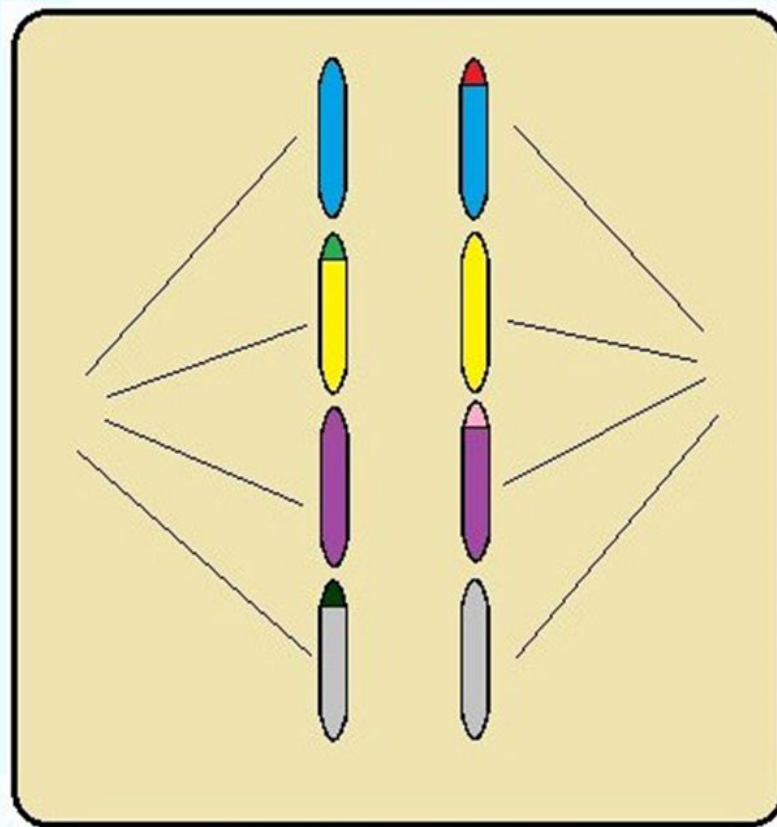


Анафаза I

Во время независимого расхождения хроматид в анафазе II второго мейотического деления;

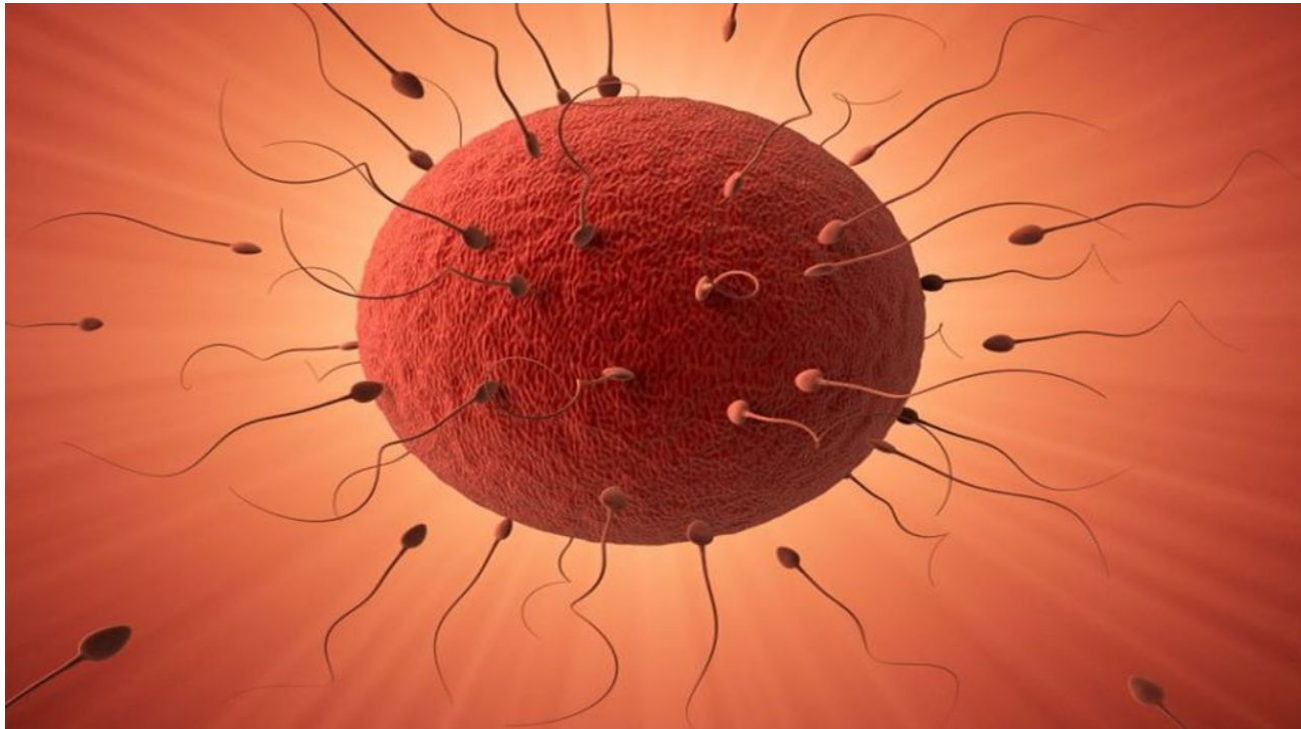


Метафаза II.



Анафаза II.

**Случайное сочетание гамет при оплодотворении
(при моногибридном скрещивании возможны четыре
комбинации : AA , Aa , aA , aa , т. е. 4^1 ; при дигибридном -
 $4^2 = 16$; при тригибридном - $4^3 = 64$; а в полигибридном -
 4^n ; для человека эта величина составляет
46280 комбинаций)**



Комбинативная изменчивость – играет важную практическую роль.

На основе комбинативной изменчивости выведены новые породы животных: Орловская рысистая порода лошадей, казахская белоголовая, костромская порода КРС, овцы казахский архаро-меринос (тонкорунная порода) и едильбаевской породы (грубошерстные и курдючные), алтайская тонкорунная и т.д.

Орловская

рысистая (русский рысак) - это легкоупряжная порода лошадей, выведенная в начале XX в. в России. Новая порода появилась при помощи скрещивания орловского рысака с американским.



Казахская белоголовая

порода была выведена в результате скрещивания герефордских быков с коровами казахской и калмыцкой пород. Казахский белоголовый скот имеет ярко выраженный мясной тип телосложения.



Едильбаевская порода



Создана народной селекцией в конце 19 века путем скрещивания казахских курдючных овец с крупными астраханскими

грубошерстными баранами.

Они хорошо переносят суровые зимние стужи и летнюю засуху, легко совершают большие переходы и по своему морфо-физиологическому сложению обладают способностью хорошо наживываться на скудном, изреженном пастбищном корме



- **Все источники комбинативной изменчивости действуют независимо и одновременно**
- **Сами гены, структура и число хромосом при этом не изменяются, возникают только новые сочетания генов что приводит к появлению организмов с другими генотипами и фенотипами**
- **Явление комбинативной изменчивости объясняет, почему в детях и внуках сочетаются признаки родственников по отцовской и материнской линии**
- **Примерами комбинативной изменчивости являются все организмы, образующиеся в результате полового процесса**

Значение комбинативной изменчивости для людей

Для комбинативной изменчивости в системе людей большое значение имеет система браков. Различают следующие системы браков:

- 1) случайный подбор брачной пары в определённой группе людей (панмиксия);**
- 2) Более редкое вступление в брак индивидуумов, состоящих в родстве (инбридинг);**
- 3) Более частое вступление в брак индивидуумов, не состоящих в родстве (аутбридинг).**

СРОП

Что такое фенкопия, генокопия? Примеры



ФОРМЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ





Пример вариационного ряда

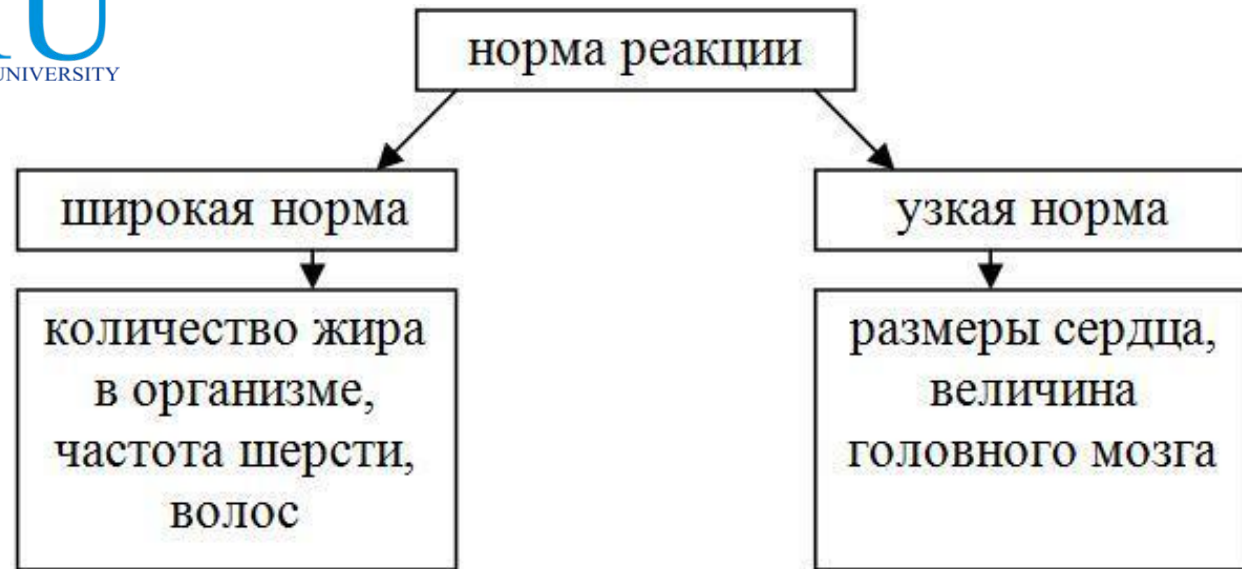


Примером вариационного ряда может служить ряд изменчивости, отражающий количество колосков в сложном колосе пшеницы:

Варианты (количество колосков)	14	15	16	17	18	19	20
Частота встречаемости вариант	2	7	22	32	24	8	5

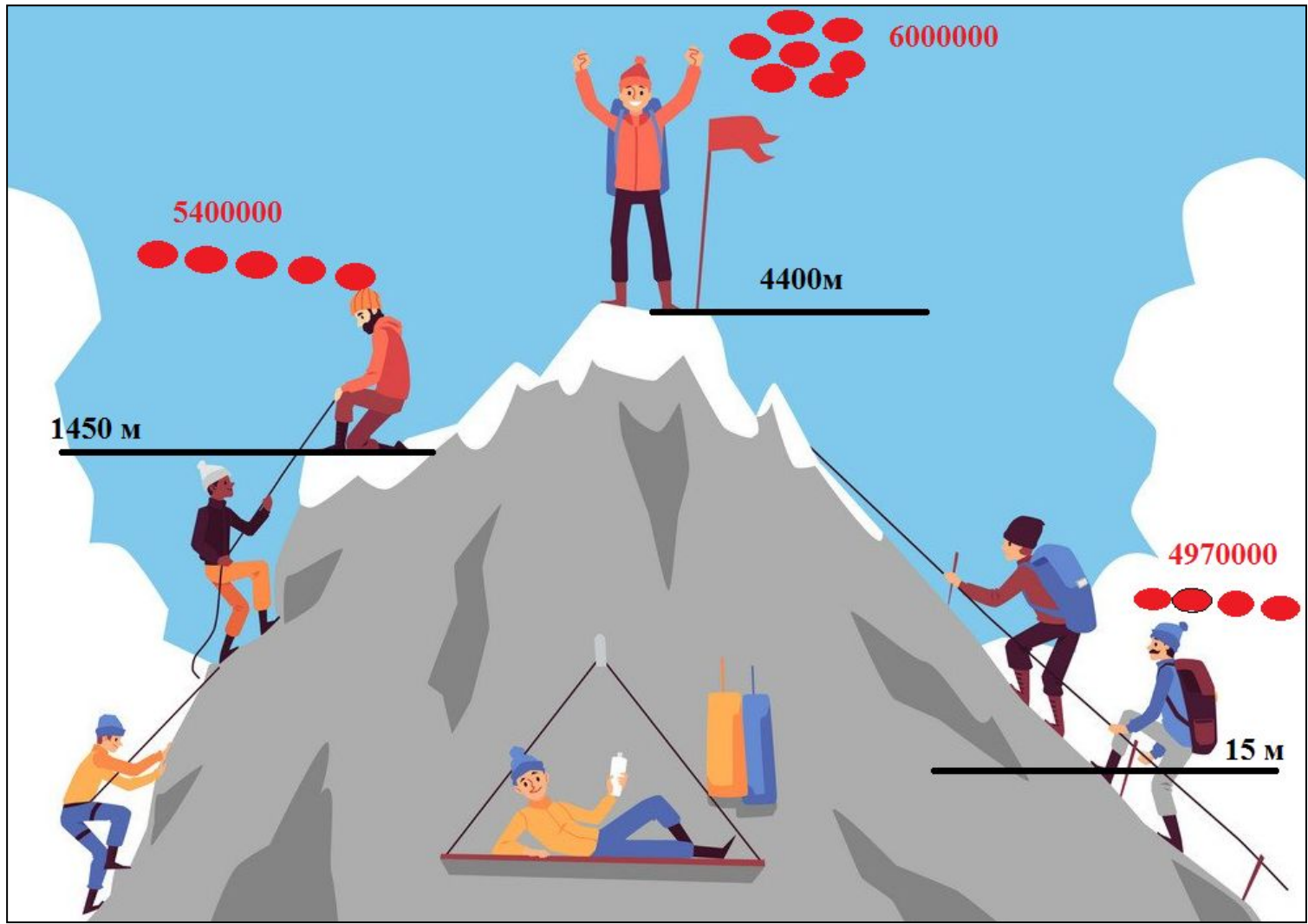
Норма реакции. Примеры





Рост выходца из Непала Чандры Данги — 54 сантиметра. А турка Султана Кесена — 2 метра 51 сантиметр.

Объясните



Не все модификационные изменения проявляются внешне, порой они происходят только на **клеточном уровне.**

В условиях разряженного воздуха организм человека, стремясь поддержать жизнедеятельность, увеличивает уровень эритроцитов в крови, которые доставляют кислород к органам и тканям.



Основные характеристики модификационной изменчивости



Основные характеристики модификационной изменчивости



- 1. Зависит от окружающих условий.
- 2. Носит групповой характер.
- 3. Является определённой.
- 4. Имеет статистические закономерности.
- 5. Определяется нормой реакции.



**Спасибо за
внимание!**



Наведите камеру телефона на QR код, чтобы перейти на сайт университета semeumedicaluniversity.kz на страницу с данными о кафедре молекулярной биологии и медицинской генетики имени академика НАН РК Раисова Т.К.