

Тема:  
«Наследственная изменчивость»

*Задачи:*

*Дать характеристику наследственной  
изменчивости*

*(дополнительная информация в буфере, внизу).*

# Изменчивость

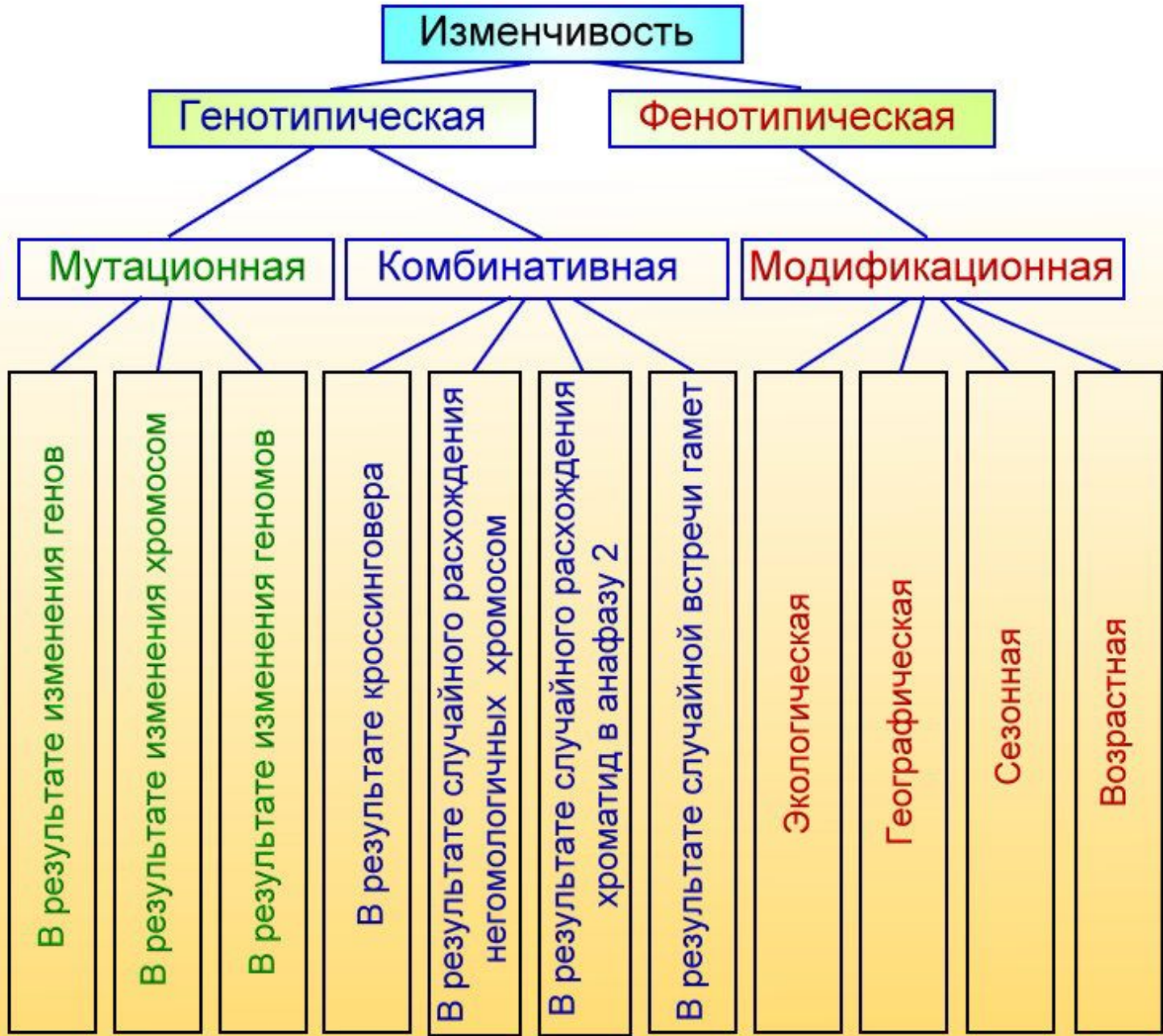
Генетика изучает не только наследственность, но и изменчивость организмов. **Изменчивостью** называют способность живых организмов **приобретать новые признаки и свойства**. Благодаря изменчивости, организмы могут приспосабливаться к изменяющимся условиям среды обитания.

Различают два типа изменчивости:

**Наследственная**, или **генотипическая**, **индивидуальная**, **неопределенная** — изменения признаков организма, обусловленные изменением генотипа; она бывает:

- комбинативной** — возникающей в результате рекомбинации хромосом в процессе полового размножения и участков хромосом в процессе кроссинговера;
- мутационной** — возникающей в результате внезапного изменения состояния генов;

**Ненаследственная**, или **фенотипическая**, — изменчивость, при которой изменений генотипа не происходит. Ее также называют **групповой**, **определенной**, **модификационной**.



## *Мутационная изменчивость*



1848—1935

голландский ботаник, генетик.

Основная причина возникновения новых признаков и свойств у живых организмов — это проявление мутаций. *Мутации — это изменения генотипа, происходящие под влиянием факторов внешней или внутренней среды.*

Впервые термин «мутация» был предложен в 1901 г. голландским ученым *Гуго де Фризом*, описавшим самопроизвольные мутации у растений и *создавший мутационную теорию*. Мутации появляются редко, но приводят к внезапным скачкообразным изменениям признаков, которые передаются из поколения в поколение.

# *Мутационная изменчивость*

## *Основные положения мутационной теории:*



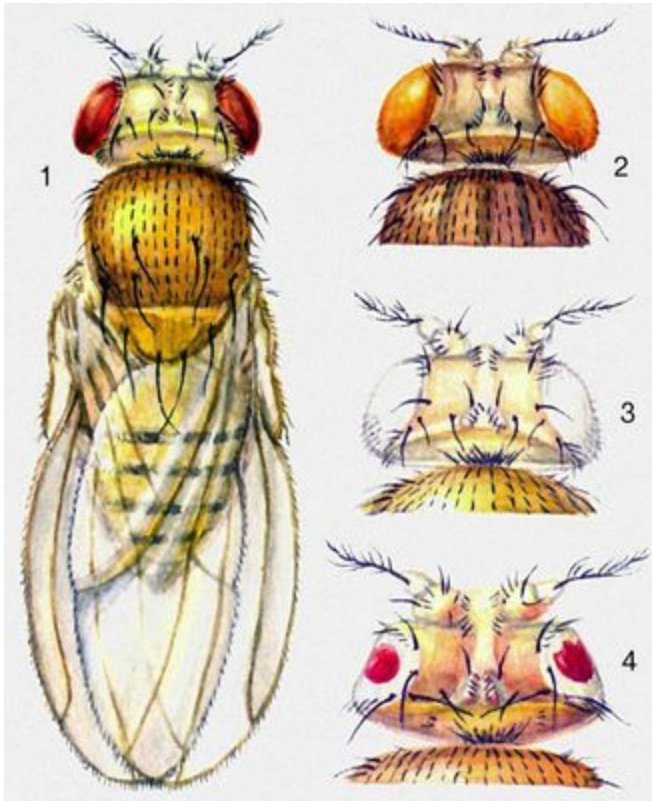
1848—1935

голландский ботаник, генетик.

1. Мутации возникают внезапно, без всяких переходов.
2. Мутации стойко передаются из поколения в поколение, наследственны.
3. Мутации не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг среднего типа.
4. Мутации возникают в разных направлениях, они могут быть вредными, полезными и нейтральными.
5. Успех в выявлении мутаций зависит от числа проанализированных особей.
6. Одни и те же мутации могут возникать повторно.

# Мутационная изменчивость

## Классификация мутаций:



По месту возникновения:  
*генеративные* (в половых клетках)  
*соматические* (в соматических клетках).

Проявляются мозаично - только в тех клетках которые произошли митотически от мутантной клетки.

По адаптивному значению:  
*вредные* (летальные и полуметальные) – чаще всего, *нейтральные и полезные*.

По характеру проявления:  
*доминантные* и *рецессивные*.

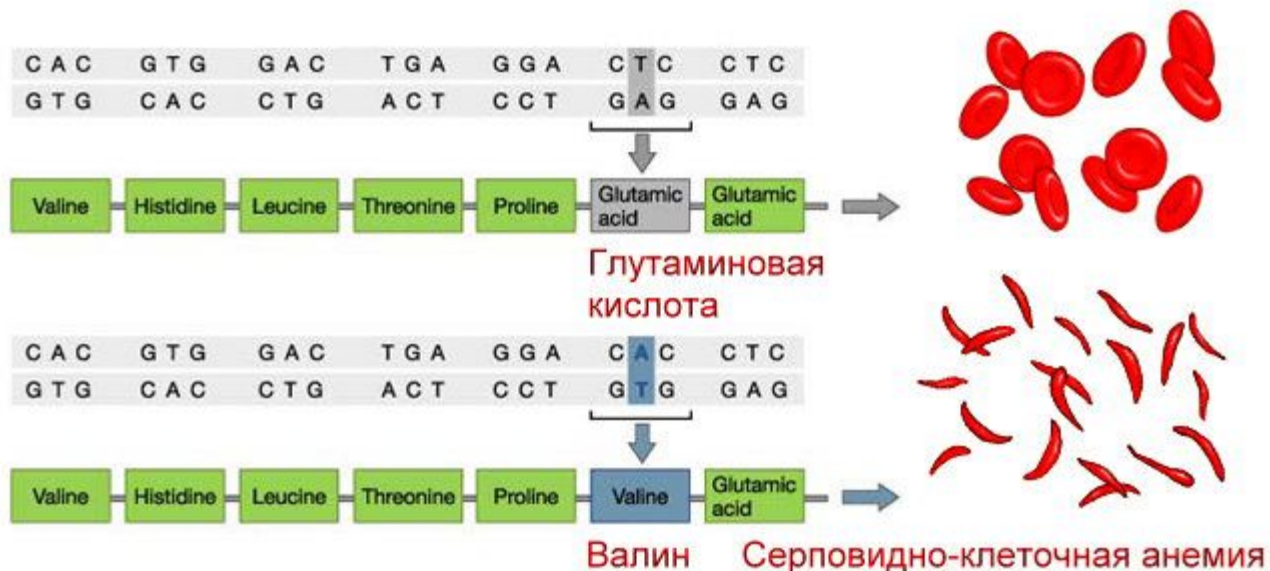
По изменению гена:  
*прямые* – от дикого типа к новой аллели,  
*обратные* – от мутантной аллели к дикому типу.

По характеру изменения генотипа:  
*генные, хромосомные и геномные*.



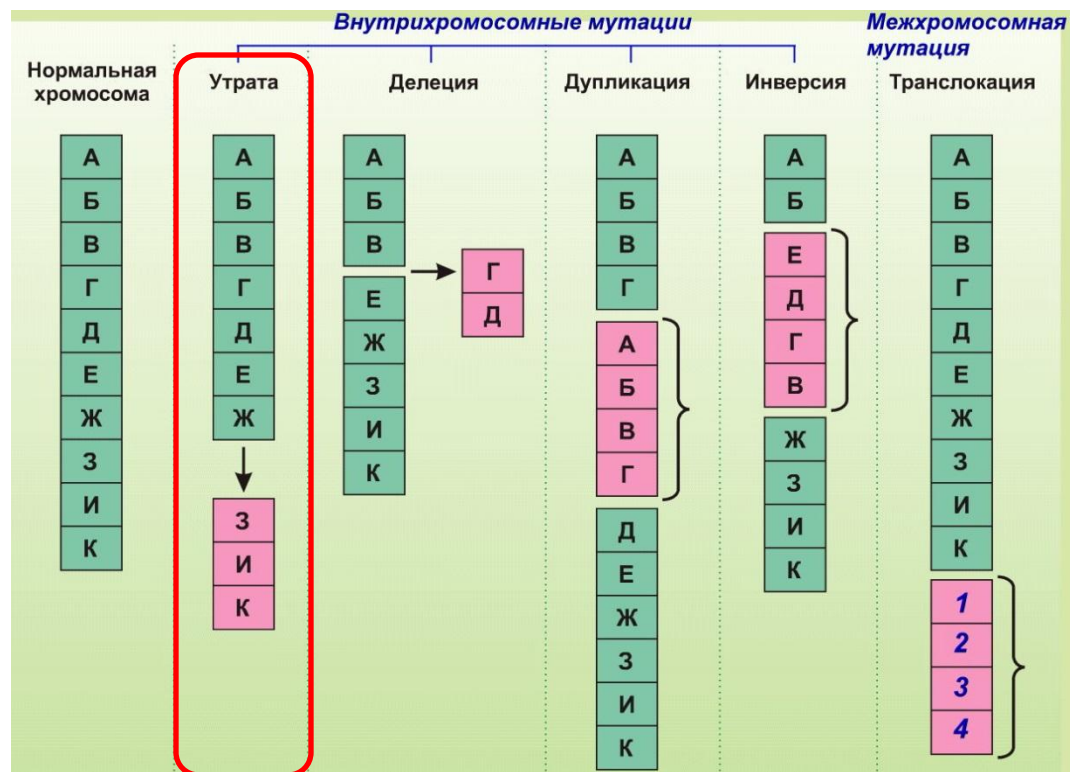
## Мутационная изменчивость

**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.



# Мутационная изменчивость

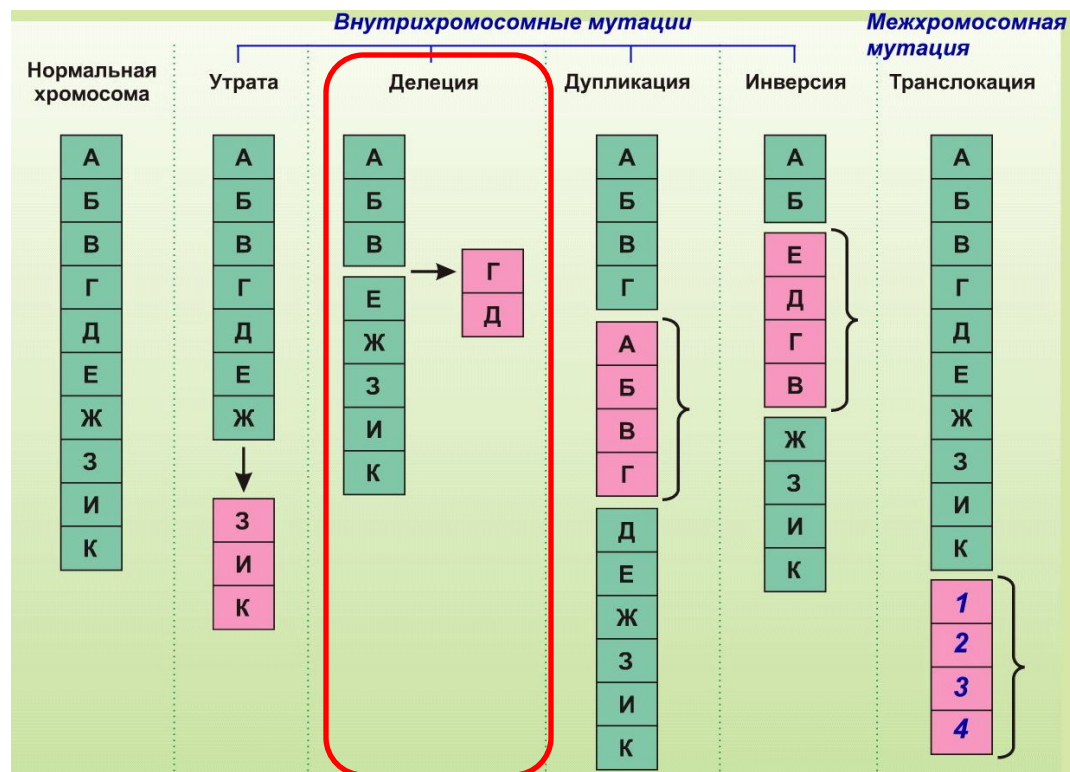
**Хромосомными мутациями** называются значительные изменения в структуре хромосом, затрагивающие несколько генов. Например, может возникать так называемая **утрата**, когда отрывается концевая часть хромосомы и происходит потеря части генов. Такая хромосомная мутация в 21-й хромосоме у человека приводит к развитию острого лейкоза — **белокровия**, приводящего к смерти.





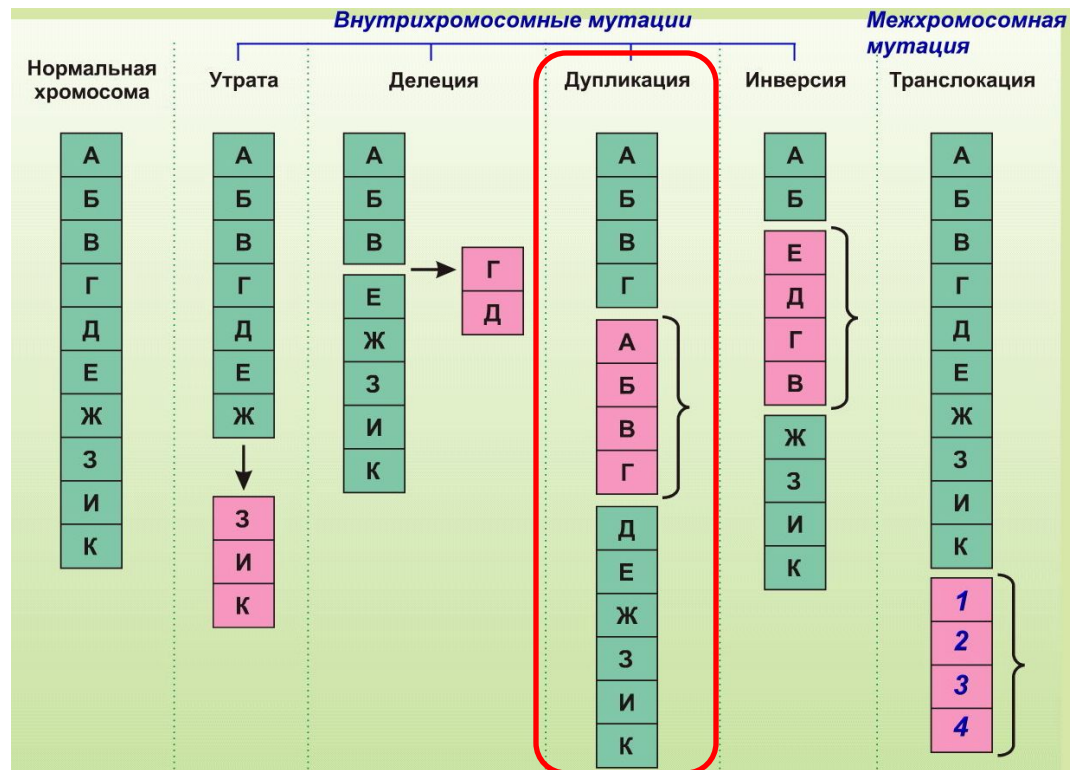
## Мутационная изменчивость

Иногда из хромосомы «выстригается» и разрушается средняя ее часть. Такая хромосомная мутация называется **делеция**. Последствия делеции могут быть различными: от смерти или тяжелого наследственного заболевания (если потеряна та часть хромосомы, которая содержала важные гены) до отсутствия каких-либо нарушений (если утеряна та часть ДНК, в которой нет генов, определяющих свойства организма).



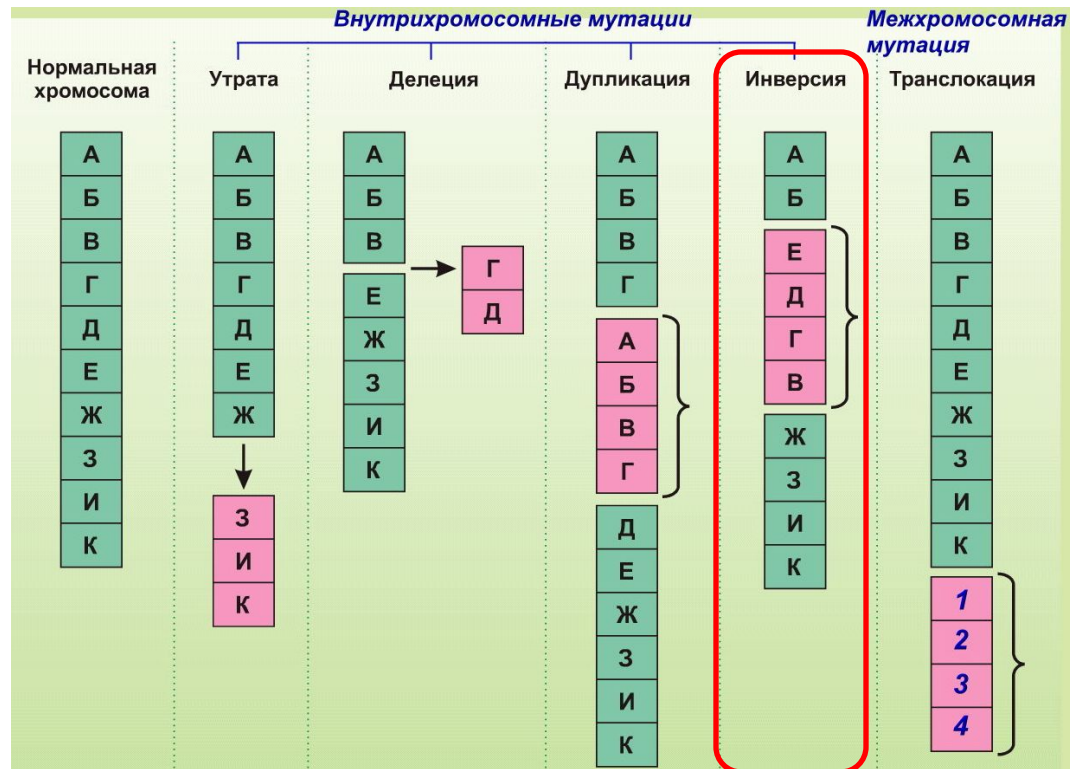
# Мутационная изменчивость

Еще один вид хромосомных мутаций — удвоение какого-нибудь ее участка. При этом часть генов будет встречаться в хромосоме несколько раз. Например, у дрозофилы в одной из хромосом нашли восьмикратно повторяющийся ген. Такой вид мутаций — **дупликация** — менее опасен для организма, чем утрата или делеция.



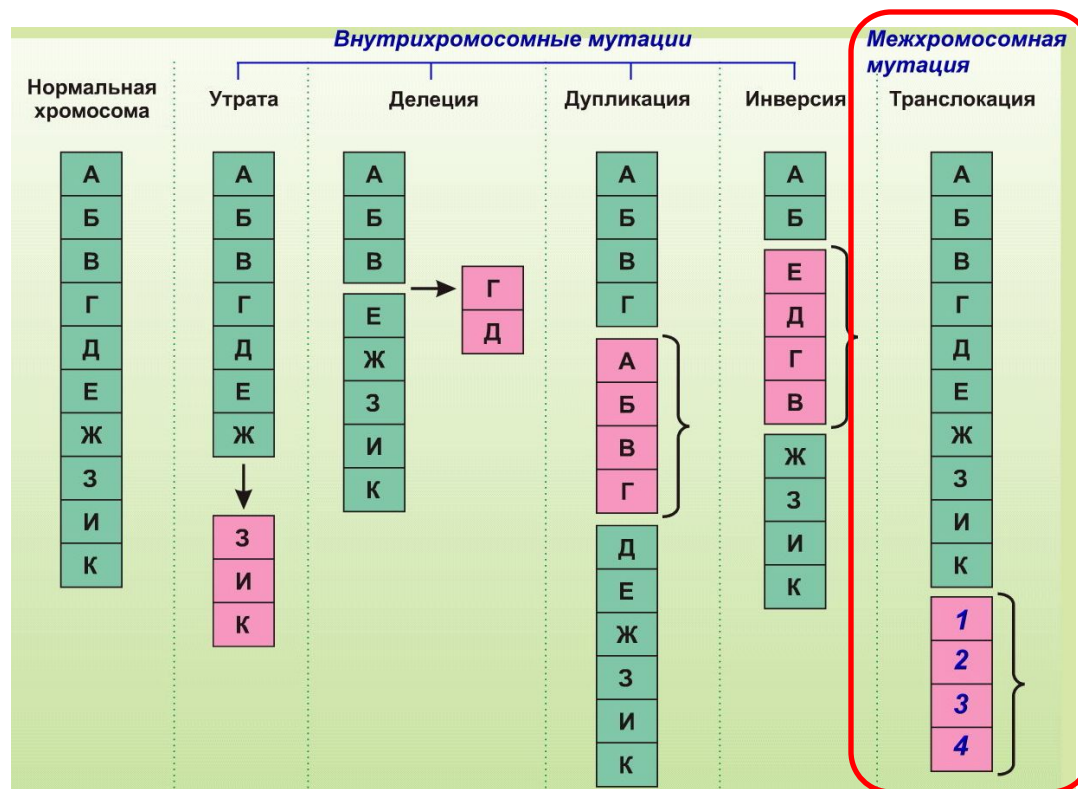
# Мутационная изменчивость

При *инверсии* хромосома разрывается в двух местах и получившийся фрагмент, повернувшись на  $180^\circ$ , снова встраивается в место разрыва. Например, в участке хромосомы содержатся гены А-Б-В-Г-Д-Е-Ж. Между Б и В, Д и Е произошли разрывы, фрагмент ВГД перевернулся и встроился в разрыв. В результате участок хромосомы будет иметь структуру А-Б-Д-Г-В-Е-Ж.

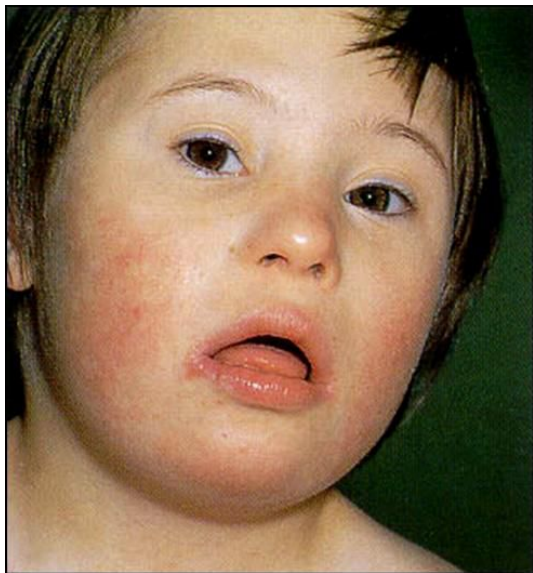


# Мутационная изменчивость

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



# Мутационная изменчивость



Синдром Дауна, лишняя хромосома 21 пары, трисомия по 21 паре.  
47; 21, 21, 21.

## Геномные мутации. Гетероплоидия (анеуплоидия).

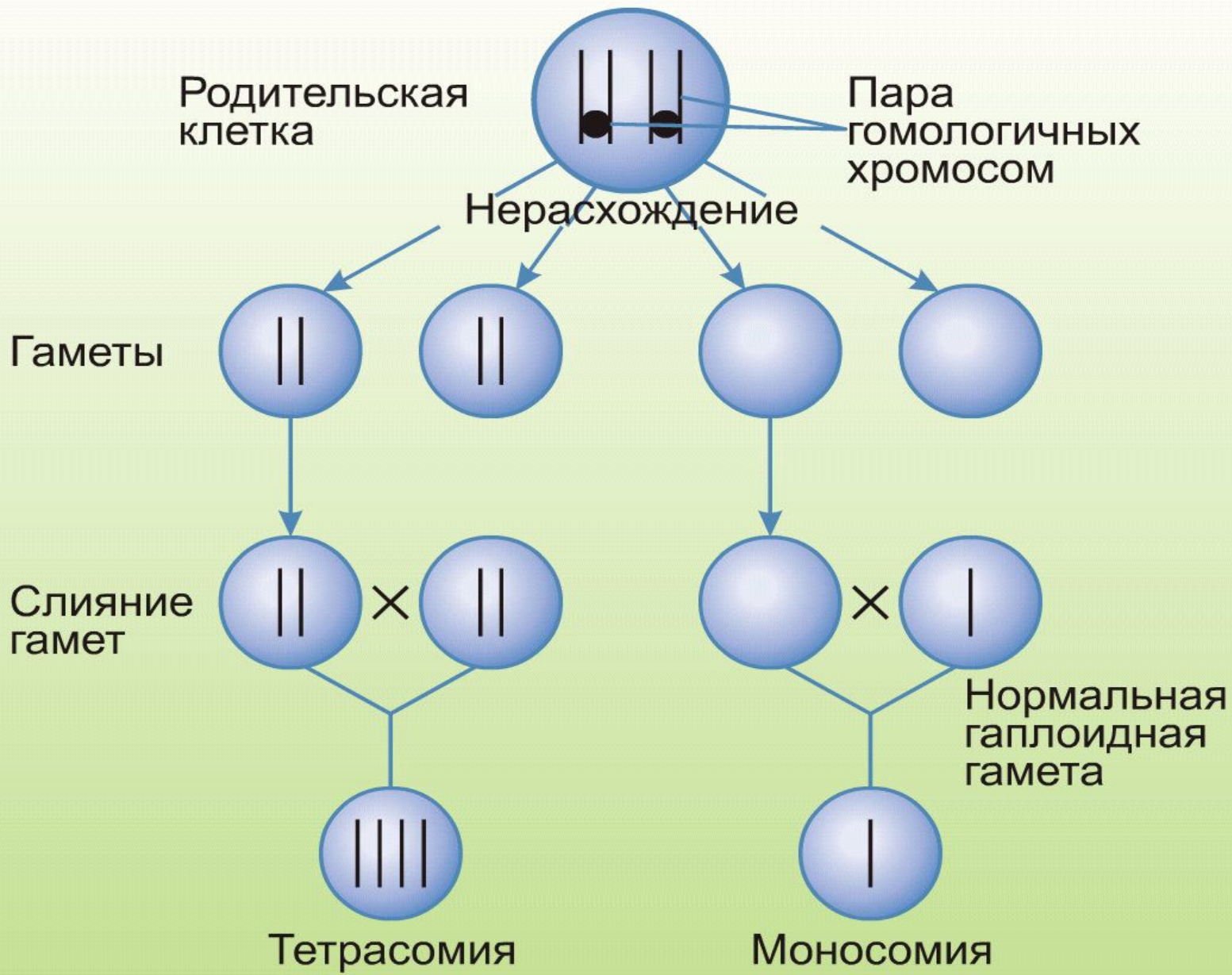
В этом случае *в генотипе или отсутствует какая-нибудь хромосома, или, наоборот, присутствует лишняя.* Чаще всего такие мутации возникают, если при образовании гамет в мейозе хромосомы какой-либо пары расходятся и обе попадают в одну гамету, а в другой гамете одной хромосомы не будет хватать. Как наличие лишней хромосомы, так и отсутствие ее чаще всего приводит к неблагоприятным изменениям в фенотипе.

*Трисомия - синдромом Дауна.*

*Моносомия – синдром Шерешевского-Тернера.*

*Полисомия – несколько лишних хромосом,  $2n + K$ .*





Одна из причин появления геномных мутаций - нарушение нормального хода мейоза.

# Мутационная изменчивость

## Геномные мутации. Полиплоидия.

### Цветки капусты



Диплоиды,  $2n$



Тетраплоиды,  $4n$



Октоплоиды,  $8n$

Частным случаем геномных мутаций является *полиплоидия*, т. е. 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 гаметам, образовавшим этот организм. Полиплоидия часто встречается у бактерий и растений, но очень редко — у животных.

Полиплоидны три четверти 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.  $6n$ .

# Мутационная изменчивость

## Цветки капусты



Диплоиды,  $2n$

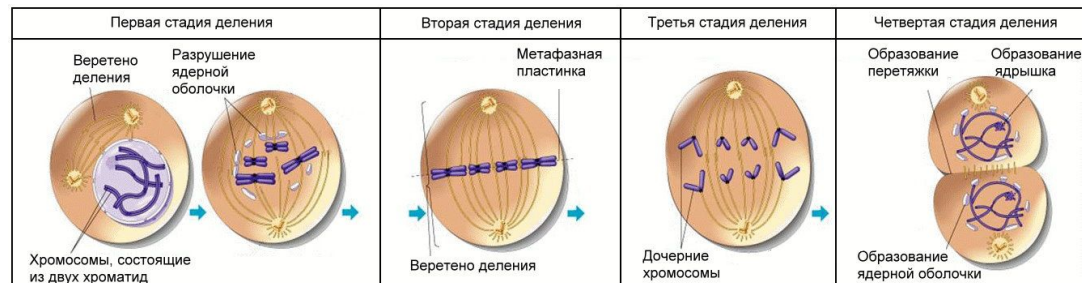


Тетраплоиды,  $4n$



Октоплоиды,  $8n$

Полиплоидами являются окультуренная свекла, гречиха и т. п. Как правило, растения-полиплоиды имеют повышенные жизнеспособность, размеры, плодовитость и т. п. В настоящее время разработаны специальные методы получения полиплоидов. Например, растительный яд из безвременника осеннего — *колхицин* — способен разрушать веретено деления при образовании гамет, в результате чего получаются гаметы, содержащие по  $2n$  хромосом. При слиянии таких гамет в зиготе окажется  $4n$  хромосом.



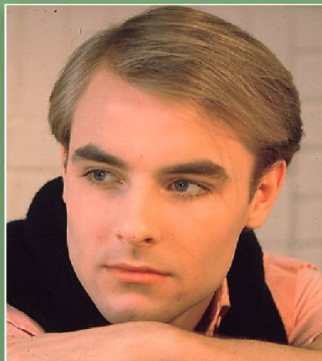
# Мутационная изменчивость

Доминантные признаки

Рецессивные признаки



Полные губы.



Тонкие губы.

Доминантные признаки

Рецессивные признаки



Веснушки.



Отсутствие веснушек.

Подавляющее число мутаций *неблагоприятны или даже смертельны для организма, так как они разрушают отрегулированный на протяжении миллионов лет естественным отбором целостный генотип.*

Способностью к мутированию обладают все живые организмы. У каждой конкретной мутации есть какая-то причина, хотя в большинстве случаев мы ее не знаем. Однако общее количество мутаций можно резко увеличить, используя различные способы воздействия на организм.



## Мутационная изменчивость

Частота мутаций – 1 на 100 000, или 1 на 1 млн. генов.

Факторы, вызывающие мутации, получили название *мутагенных*.

Во-первых, сильнейшим мутагенным действием обладает ионизирующее излучение. Радиация увеличивает число мутаций в сотни раз.

Во-вторых, мутации вызывают вещества, которые действуют, например, на ДНК, разрывая цепочку нуклеотидов. Есть вещества, действующие и на другие молекулы, но также дающие мутации. Например, *КОЛХИЦИН*, приводящий к одному из видов мутаций — полиплоидии.

В-третьих, к мутациям приводят и различные физические воздействия, например повышение температуры окружающей среды.





## *Подведем итоги:*

Мутации:

*Мутации — это изменения генотипа, происходящие под влиянием факторов внешней или внутренней среды.*

Генные мутации:

*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.*

Хромосомные мутации. Утрата:

*Мутация, при которой отрывается концевая часть хромосомы и происходит потеря части генов.*

Хромосомные мутации. Делеция:

*Мутация, при которой из хромосомы удаляется ее средняя часть.*

Хромосомные мутации. Дупликация:

*Удвоение какого-нибудь ее участка. При этом часть генов будет встречаться в хромосоме несколько раз.*

## *Подведем итоги:*

Хромосомные мутации. Инверсия:

*При инверсии хромосома разрывается в двух местах и получившийся фрагмент, повернувшись на  $180^\circ$ , снова встраивается в место разрыва.*

Хромосомные мутации. Транслокация:

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

Геномные мутации:

*В этом случае в геноме или отсутствует какая-нибудь хромосома, или, наоборот, присутствует лишняя.*

Полиплоидия:

*Частный случай геномных мутаций является полиплоидия, т. е. кратное гаплоидному увеличение числа хромосом в клетках в результате нарушения их расхождения в митозе или мейозе.*