

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

мутации

Понятие «мутация»

- Термин мутация предложен голландским генетиком Гуго Де Фризом в 1901 году в результате экспериментов с энотерой Ламарка;
- **Мутация - явление скачкообразного изменения признака, наследующегося в ряду поколений;**
- **Законы мутационной теории Г.Де Фриза :**
 - мутации возникают **внезапно**;
 - мутантные формы **константны** (то есть, передают свои признаки потомкам) с момента своего возникновения;
 - мутационная изменчивость не связана с модификационной изменчивостью;
 - мутации происходят во всех возможных направлениях;
 - одни и те же мутации могут возникать **повторно**

Классификация мутаций

- 1) **По уровню дискретности генотипа:**
 - генные (изменение первичной структуры ДНК),
 - хромосомные (изменение структуры хромосомы),
 - геномные (изменение числа хромосом)
- 1) **По месту возникновения в клетке:** ядерные и цитоплазматические;
- 2) **По наличию или отсутствию воздействия, вызывающего мутации** - спонтанные (без воздействия специальными факторами - мутагенами) и индуцированные (под воздействием специальных факторов - мутагенов);
- 3) **По типу возникающих аллелей** – рецессивные и доминантные;
- 4) **По направлению изменения аллелей** – прямые (доминантный аллель → в рецессивный) и обратные (рецессивный аллель → в доминантный);
- 5) **По месту возникновения в пределах растения** – генеративные или гаметические (возникают в гаметах) и вегетативные или соматические (возникают в соматических клетках) мутации;
- 6) **По фенотипическому проявлению:** морфологические, физиологические, биохимические и др.;
- 7) **По влиянию на жизнеспособность и плодовитость особи:** полезные, нейтральные и вредные;
- 8) **По влиянию на хозяйственно-ценные признаки:** полезные, нейтральные и вредные

Спонтанные мутации

- Спонтанные мутации возникают постоянно как у самоопыляющихся так и у перекрестноопыляющихся растений (у перекрестников отличить возникшую мутацию от рекомбинации сложнее в связи с более сильной гетерозиготностью);
- Частота спонтанных мутаций зависит от факторов среды и генотипа, в частности, от самого мутирующего гена: например, мутации одних генов возникают значительно чаще чем других (у кукурузы частота мутации гена R – «окраски алейрона зерна» примерно в 400 раз больше чем частота мутаций гена Sn – «морщинистого эндосперма»), средняя частота спонтанных мутаций на клетку составляет 10^{-5-7} ;
- Общая мутабельность организма может повышаться при наличии генов-мутаторов, а также при определенных биохимических и физиологических изменениях в клетках.
- Спонтанные мутации иногда оказываются очень полезными для селекции: например, выявление безалкалоидного мутанта желтого люпина Р.Зенгбушом и Е.Бауром



Типы мутагенов

Физические

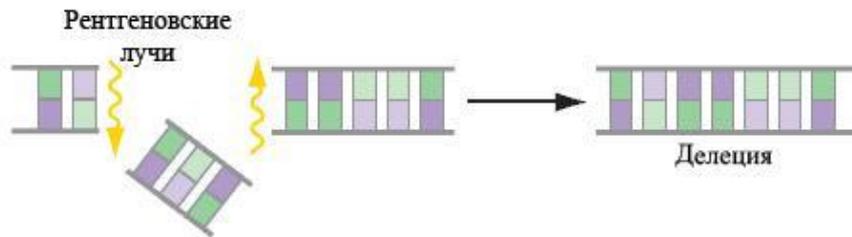
а) электромагнитные излучения :

рентгеновские лучи,
гамма-лучи,
ультрафиолетовый свет,
инфракрасный свет

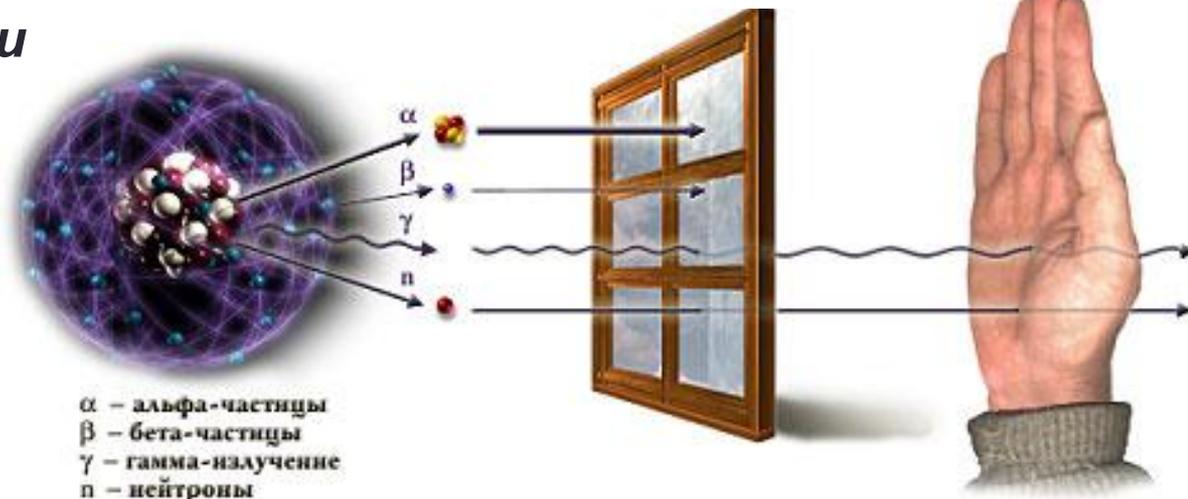
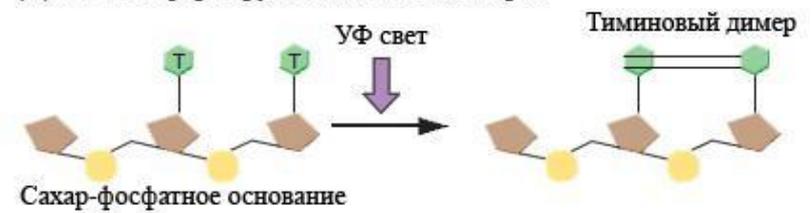
б) корпускулярные потоки атомных частиц:

бета-лучи,
протоны (альфа-частицы),
нейтроны

(с) Рентгеновские лучи разрушают ДНК цепь



(d) УФ свет формирует тиминные димеры



Типы мутагенов

Химические

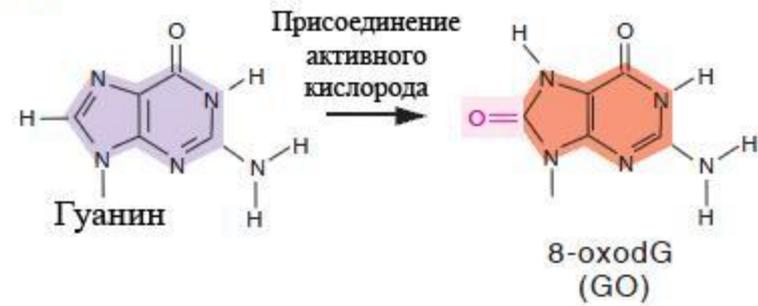
а) *ингибиторы и аналоги азотистых оснований ДНК и РНК:*
5-бромурацил, 2-аминопурин

б) *алкилирующие агенты:*
иприт, этиленимин, глицидол, этилметансульфонат, диэтилсульфат

в) *окислители, восстановители и свободные радикалы:*
перекись водорода, формальдегид

г) *смешанная группа:*
уретан, азотистая кислота, колхицин

(е) Окисление



Классификация мутаций

Генные мутации

Ген – отрезок ДНК, который состоит из определенного числа пар нуклеотидов, кодирующий синтез полипептида.

Изменение первичной структуры ДНК ведет к изменению синтеза белков, то есть, к мутации.

Различают 2 типа генных мутаций:

- точковые мутации;
- мутации сдвига рамки считывания;

Точковые мутации – замена той или иной пары азотистых оснований:

- **транзиции** (один пиримидин заменяется на другой или один пурин заменяется на другой), например, А-Т меняется на Г-Ц или Г-Ц меняется на А-Т;
- **трансверсии** (пиримидин меняется на пурин или наоборот), например, А-Т меняется на Т-А или Ц-Г на Г-Ц;

Мутации сдвига рамки считывания – под воздействием акридиновых соединений спиральная структура ДНК деформируется, в результате чего при репликации происходит выпадение или вставка дополнительных пар оснований

Классификация мутаций

Хромосомные мутации - аберрации

- Аберрации - изменения структуры хромосом, связанные с разрывами хромосом при воздействии тех или иных мутагенов;
- Типы хромосомных аберраций:
 1. **делеции** (нехватки) – потеря участка хромосомы:
 - терминальные (потеря концевой участка хромосомы);
 - интеркалярные (потеря срединного участка хромосомы);
 2. **дупликации** (удвоения) – удвоение участка хромосомы -увеличение числа генов в группе сцепления;
 3. **инверсии** – поворот участка хромосомы на 180° , изменение последовательности генов в группе сцепления:
 - перичентрические инверсии (затрагивают центромеру);
 - парацентрические инверсии (не затрагивают центромеру);
 4. **транслокации** – обмен участками негомологичных хромосом:
 - реципрокные транслокации;
 - нереципрокные транслокации (транспозиции)

Хромосомные перестройки

Механизмы возникновения основных типов аберраций:

каждая из четырех типов аберраций может возникнуть как в результате разрыва с последующим соединением, так и кроссинговера между повторяющимися сегментами ДНК

	Разрыв и соединение	Кроссинговер по повторяющимся ДНК сегментам
Делеция	<p>Потеря</p>	<p>Потеря</p>
Делеция и дупликация		
Инверсия		
Транслокация		
	<p>Разрыв хромосомы Соединение концов</p>	<p>Повторяющиеся ДНК сегменты Кроссинговер</p>

Классификация мутаций

Геномные мутации - полиплоидия

- Явление изменения числа хромосом в клетках называется полиплоидией (термин предложен Т. Винклером в 1916 г.);
 - Полиплоидия открыта И.И.Герасимовым в 1890 г. В экспериментах с водорослью спирогирой;
 - Около половины культурных растений являются полиплоидами;
 - Виды, различающиеся числом хромосом, образуют полиплоидные ряды, например, род пшениц (*Triticum*):
 - T.monococcum ($2n=2x=14$);
 - T.durum ($2n=4x=28$);
 - T.aestivum ($2n=6x=42$);
- где «n» - гаплоидное число хромосом;
«x» - основное число хромосом - минимальное гаплоидное число в полиплоидном ряду;

Типы полиплоидии

Автополиплоидия – кратное гаплоидному числу увеличение числа хромосом внутри одного вида

Аллополиплоидия – увеличение числа хромосом за счет объединения геномов разных видов

Анеуплоидия – увеличение или уменьшение числа хромосом не кратное основному числу



Гексаплоидный культивируемый вид – пшеница *Triticum aestivum* (AABBDD)

Пути возникновения полиплоидов

- **Митотический** (бесполой, митотическая полиплоидизация) - в результате нарушений митоза: в анафазе хроматиды не расходятся, или в цитокинезе клеточная перегородка не образуется), спонтанно происходит крайне редко, возникает при действии мутагенов;
- **Зиготический** (бесполой) – удвоение числа хромосом в зиготе в результате нарушений первых митозов;
- **Мейотический** (половой, мейотическая полиплоидизация) - в результате нарушений гаметогенеза: – в профазе образуются униваленты, что приводит иногда к образованию нередуцированных гамет - гамет с диплоидным числом хромосом, спонтанно происходит достаточно часто, особенно у отдаленных гибридов;

Диплоидное растение



Обработка
КОЛХИЦИНОМ



Рост растения



Тетраплоидная часть
растения
(обратите внимание на
увеличенные размеры)

Тетраплоидную
ветвь срезают



Укореняют черенок

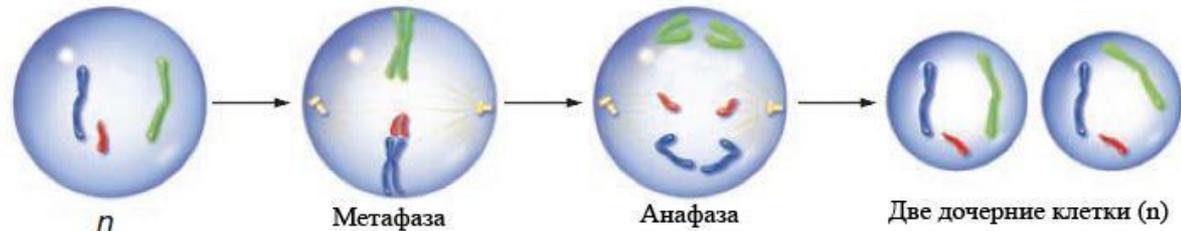


Использование колхицина для увеличения ploidy растений

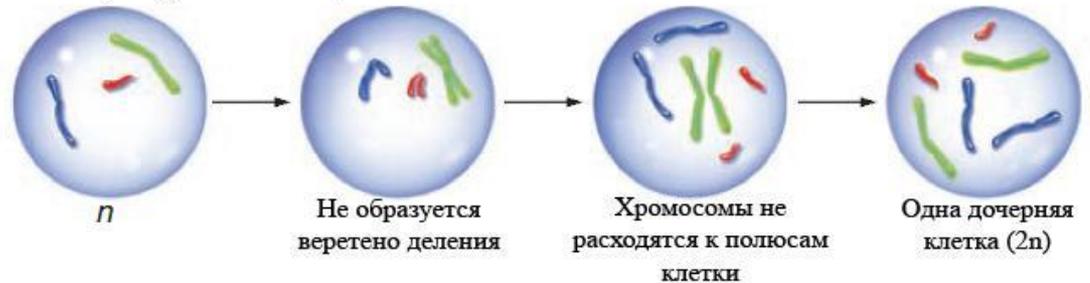
Колхицин нарушает веретено деления делящихся клеток меристемы. Хромосомы не расходятся и остаются в пределах материнской клетки.

Применение колхицина для удвоения числа хромосом

Нормальный митоз



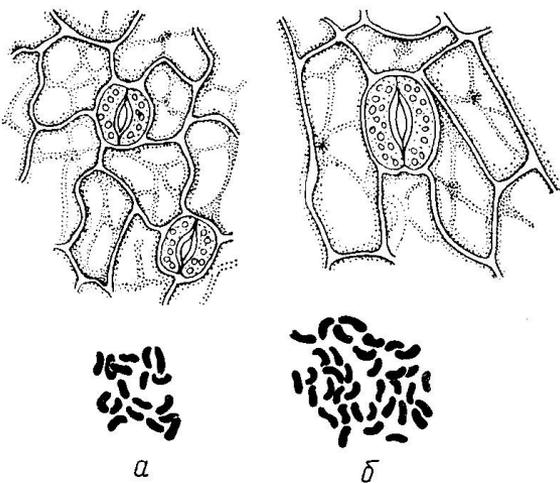
Митоз при обработке колхицином



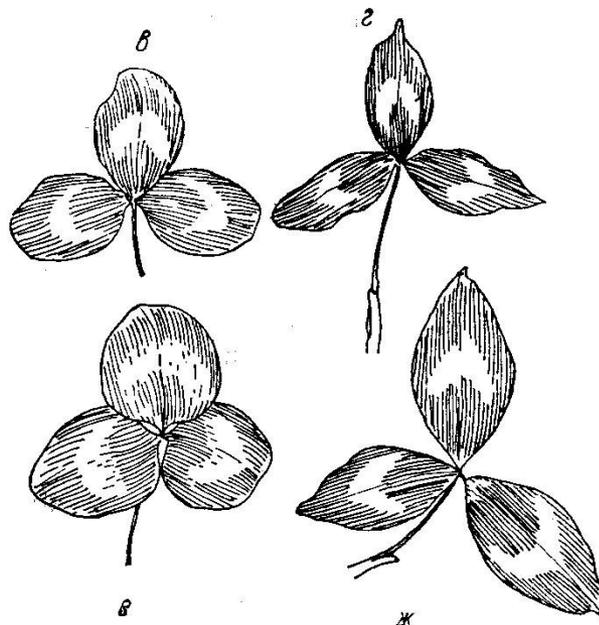
АВТОПОЛИПЛОИДИЯ

Автополиплоиды, как правило, имеют увеличенные размеры ядер и клеток, что ведет к увеличению размеров листьев, устьиц, пыльцевых зерен и т.п., к физиологическим особенностям автополиплоидов следует отнести:

- замедление клеточного деления;
- увеличение длины вегетационного периода;
- снижение осмотического клеточного давления;
- снижение устойчивости к абиотическим факторам среды;
- снижение плодовитости из-за нарушений мейоза (образование мультивалентов и унивалентов, возникновение несбалансированных стерильных гамет),



Замыкающие клетки устьиц, число хлоропластов в них у диплоидной (а) и тетраплоидной (б) сахарной свеклы



Листья диплоидного (в,г) и тетраплоидного (е,ж) клевера красного



Габитус диплоидной (а) и тетраплоидной гречихи (б)

Полиплоидные ряды культурных растений

Исходным набором хромосом любого полиплоидного ряда является гаплоидное число, иначе называемое **основным числом** и обозначаемое буквой **x**.

картофель (*Solanum*) 12, 24, 36, 48, 60, 72, 96, 108, 144

щавель (*Rumex*) 20, 40, 60, 80, 100, 120, 200

пырей (*Agropyrum*) 14, 28, 42, 56, 70

овсяница (*Festuca*) 14, 28, 42, 56, 70

роза (*Rosa*) 14, 21, 28, 35, 42, 56

овес (*Avena*) 14, 28, 42

пшеница (*Triticum*) 14, 28, 42,

свекла (*Beta*) 18, 36, 54

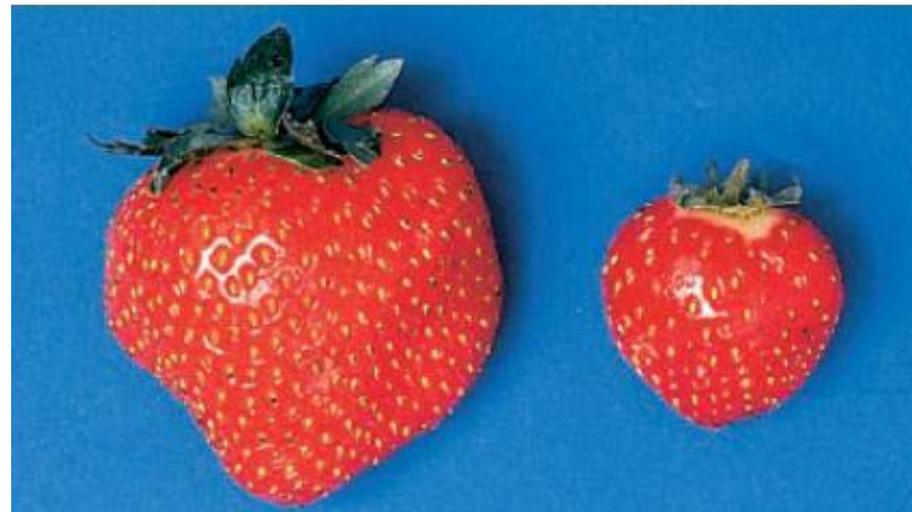
малина (*Rubus*) 14, 21, 28

костер (*Bromus*) 14, 28, 42, 56, 70

слива (*Prunus*) 16, 32, 48

земляника (*Fragaria*) 14, 28, 42, 56

Плоды октоплоидной (8x) и
диплоидной (2x) земляники



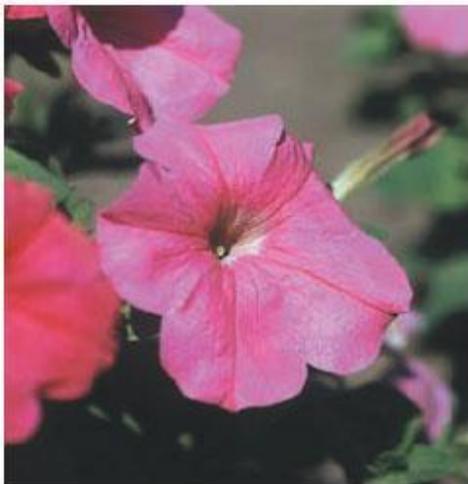
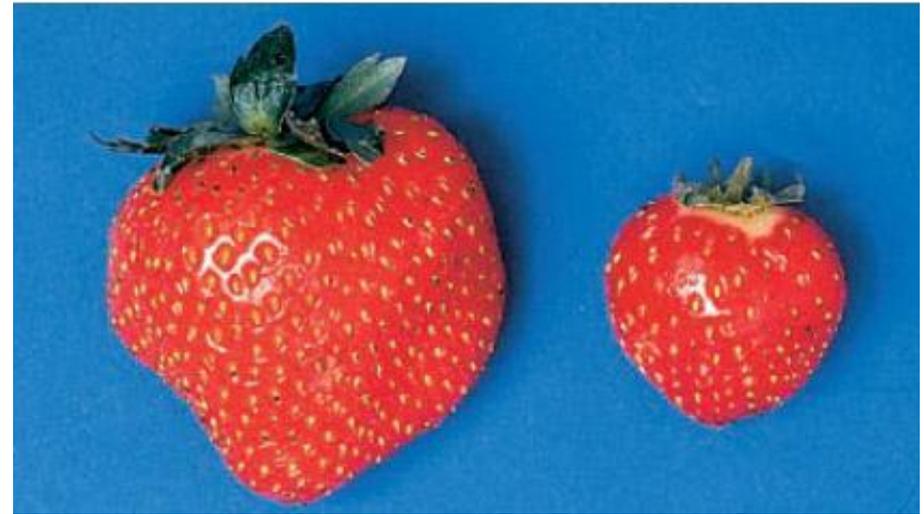
Совокупность генов гаплоидного набора хромосом называется геномом

Автополиплоидия

Диплоидный (2x) и тетраплоидный (4x) виноград



Плоды октоплоидной (8x) и диплоидной (2x) земляники

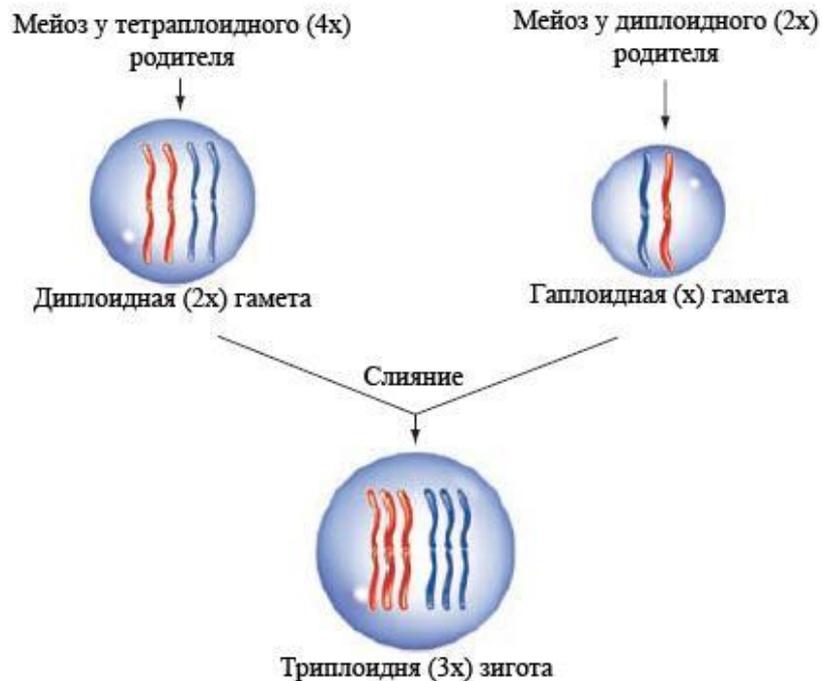


Цветки тетраплоидной (4x) и диплоидной (2x) петунии

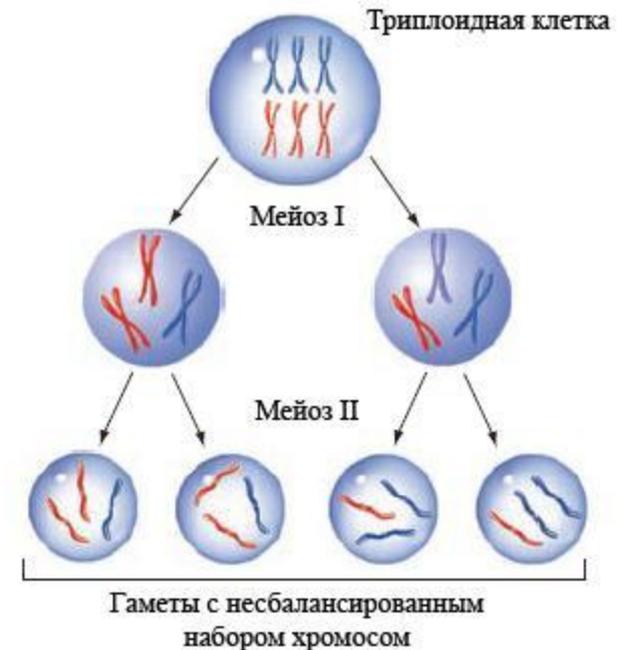
АВТОПОЛИПЛОИДИЯ – ФОРМИРОВАНИЕ ТРИПЛОИДНЫХ ОРГАНИЗМОВ

При скрещивании автотетраплоидов с диплоидами возникают **триплоидные** стерильные организмы, но иногда они обладают преимуществами по сравнению с диплоидными сортами (например, триплоидная сахарная свекла содержит на 1-2% больше сахара в корнеплодах, триплоидные сорта яблоны и груши отличаются более крупными, лежкими плодами)

а) Формирование триплоидных организмов



б) Мейоз у триплоидных организмов



Наследование при автоплоидии

Перевод растений на полиплоидный уровень сильно усложняет механизм наследования, так как увеличивается количество хромосом и генов, контролирующих различные признаки, а во многом по-иному проявляется их взаимодействие.

Нарушение гаметогенеза у полиплоидов снижает их плодовитость и не позволяют установить какой-либо четкой закономерности в расщеплении признаков.

Расщепление при самоопылении дуплекса (AAaa)

У автотетраплоидов имеются 5 возможных генотипов по 1 гену (у диплоидов – 3), они получили следующие названия:

квадриплекс (AAAA)

триплекс (AAAa)

дуплекс (AAaa)

симплекс (Aaaa)

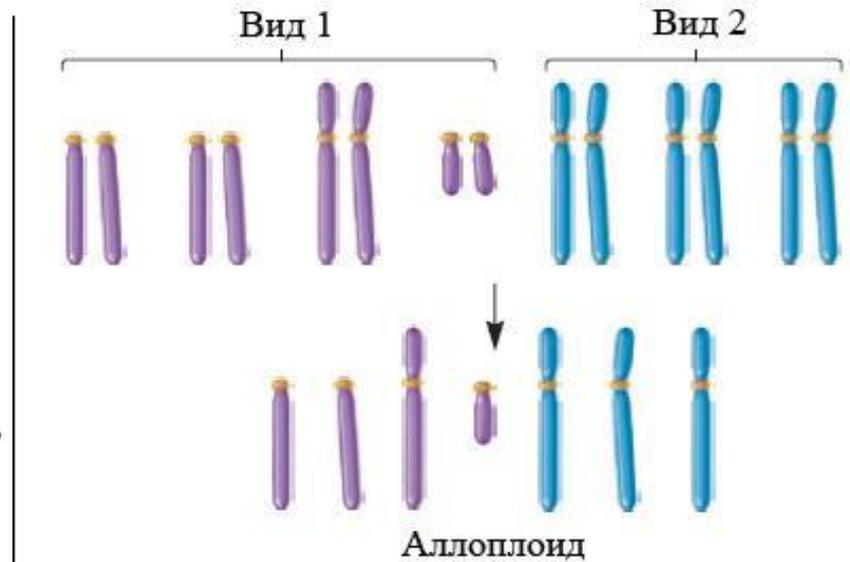
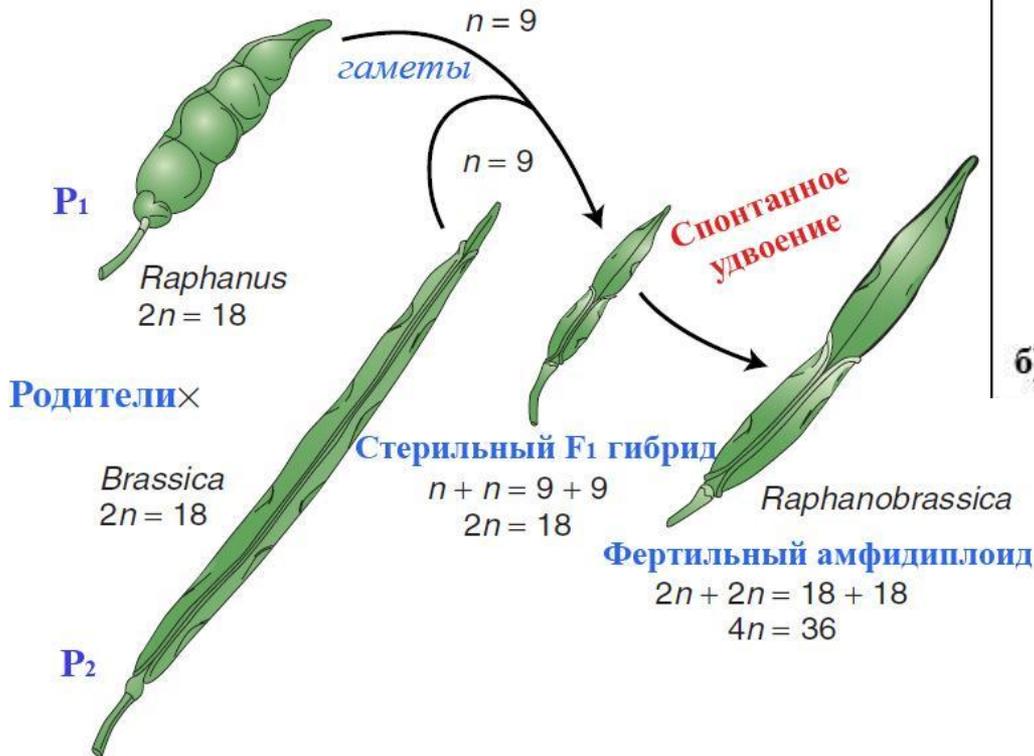
нулиплекс (aaaa)

Яйцеклетки	Спермии		
	1AA	4Aa	1aa
1AA	1AAAA	4AAAa	1AAaa
4Aa	4AAAa	16AAaa	4Aaaa
1aa	1AAaa	4Aaaa	1aaaa

35A--- : aaaa

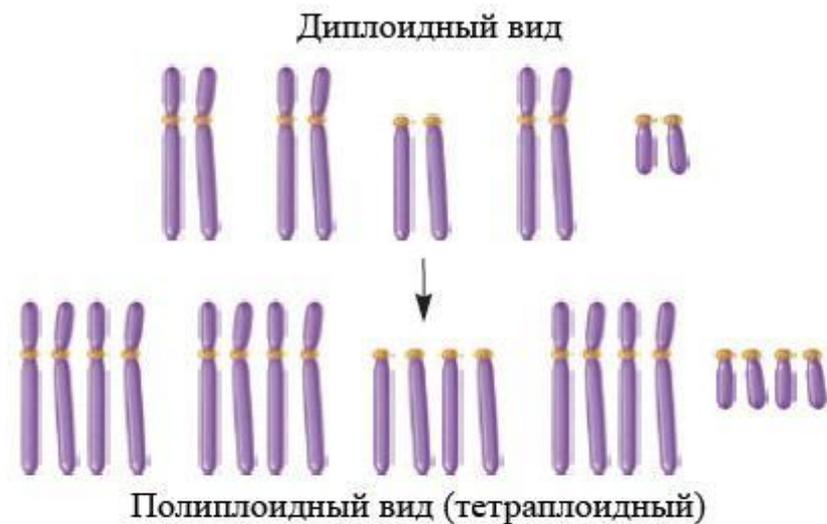
Аллоплоидия

Аллополиплоидия – увеличение числа хромосом за счет объединения геномов разных видов

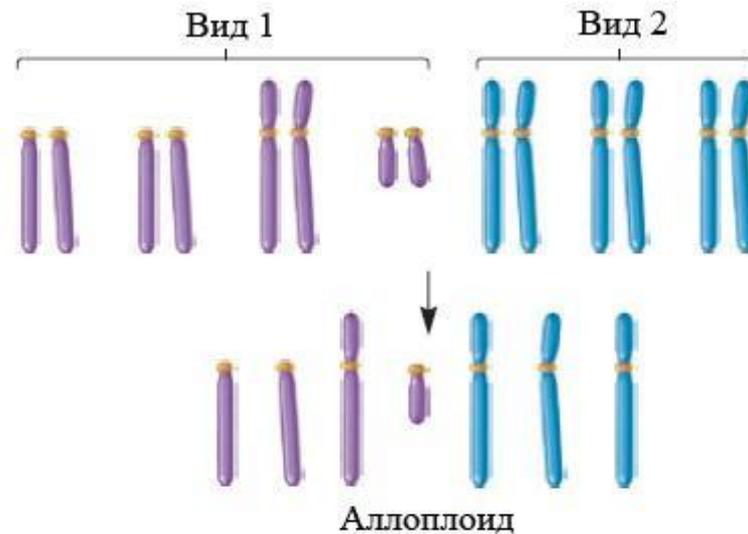


б) Аллополиплоидия (аллодиплоид)

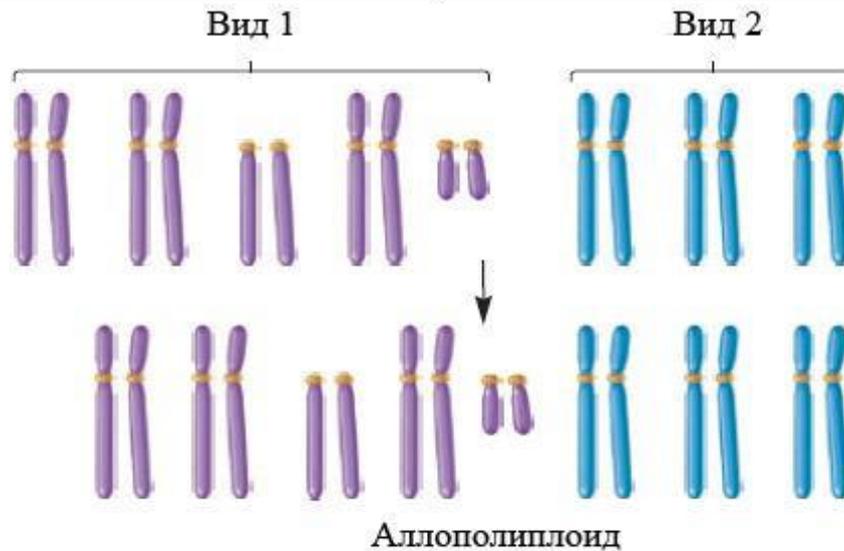
Сравнение автополиплоидии, аллоплоидии и аллополиплоидии



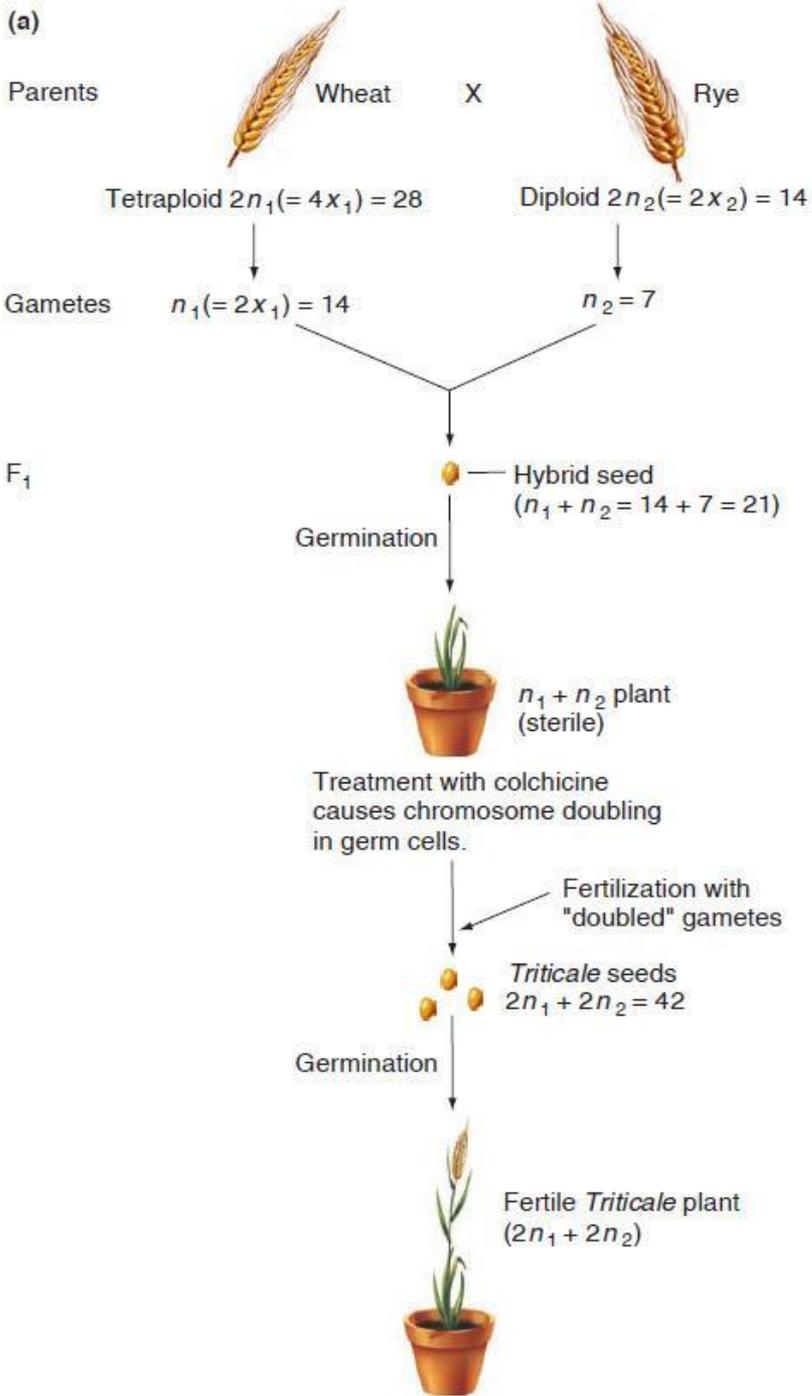
а) Автополиплоидия (тетраплоид)



б) Аллополиплоидия (аллодиплоид)



в) Аллополиплоидия (аллотетраплоид)



Получение искусственного вида Triticale



Пшеница

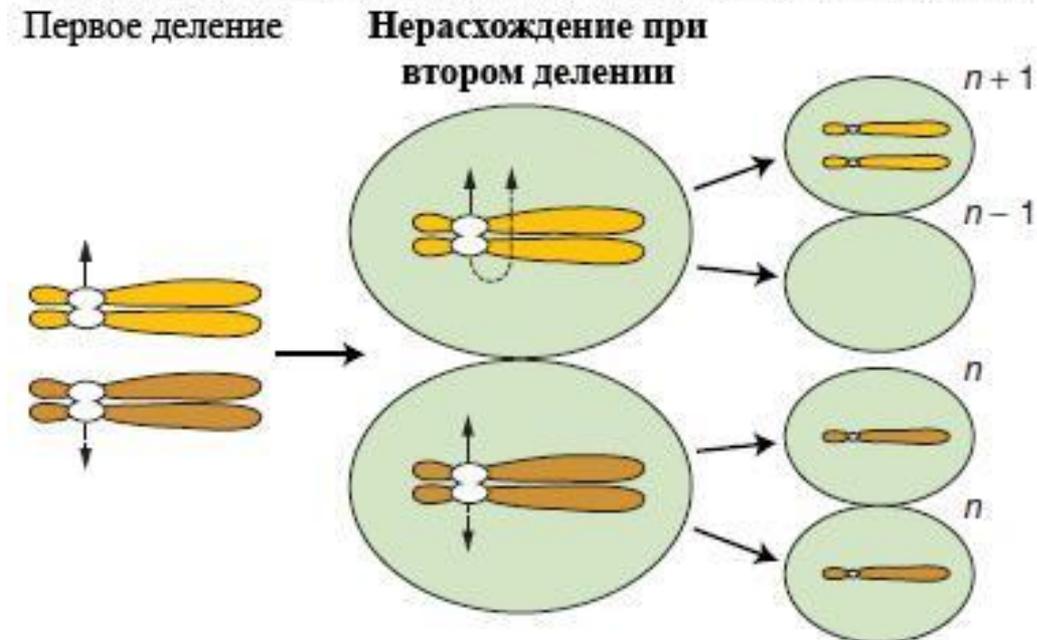
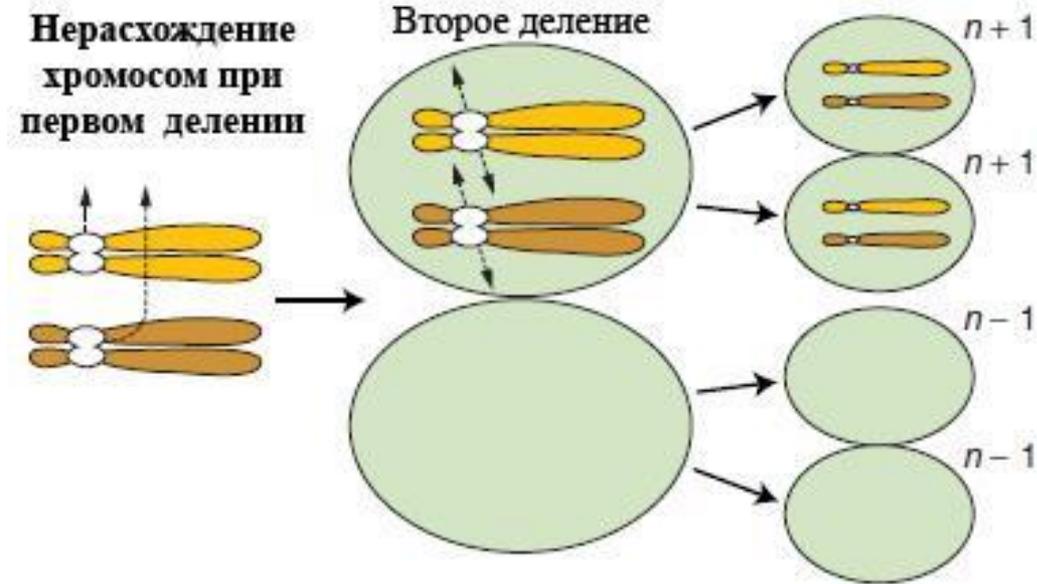
Рожь

Тритикале

Анеуплоидия

Анеуплоидия – увеличение или уменьшение числа хромосом не кратное основному числу

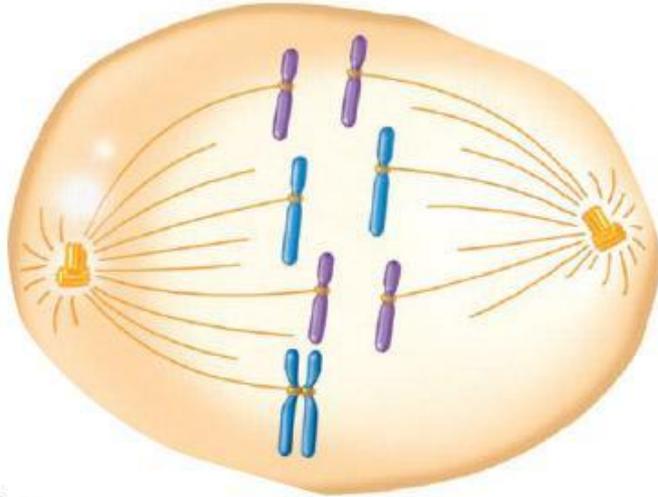
Образование анеуплоидных гамет в результате нерасхождения хромосом при первом и втором **мейотическом** делении



Нерасхождение и потеря хромосом во время **митотического** деления соматических клеток

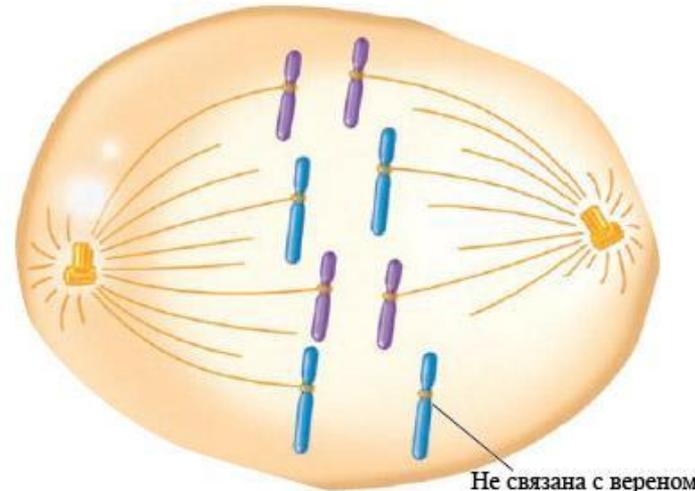
Анеуплоидия

Потеря хромосомы приводит к формированию нормальной и моносомной дочерних клеток



а) Нерасхождение хромосом в митозе

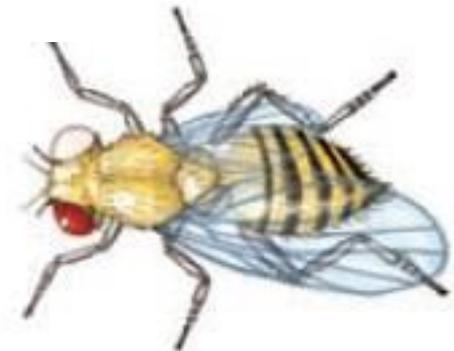
Нерасхождение в митозе приводит к формированию трисомной и моносомной дочерних клеток



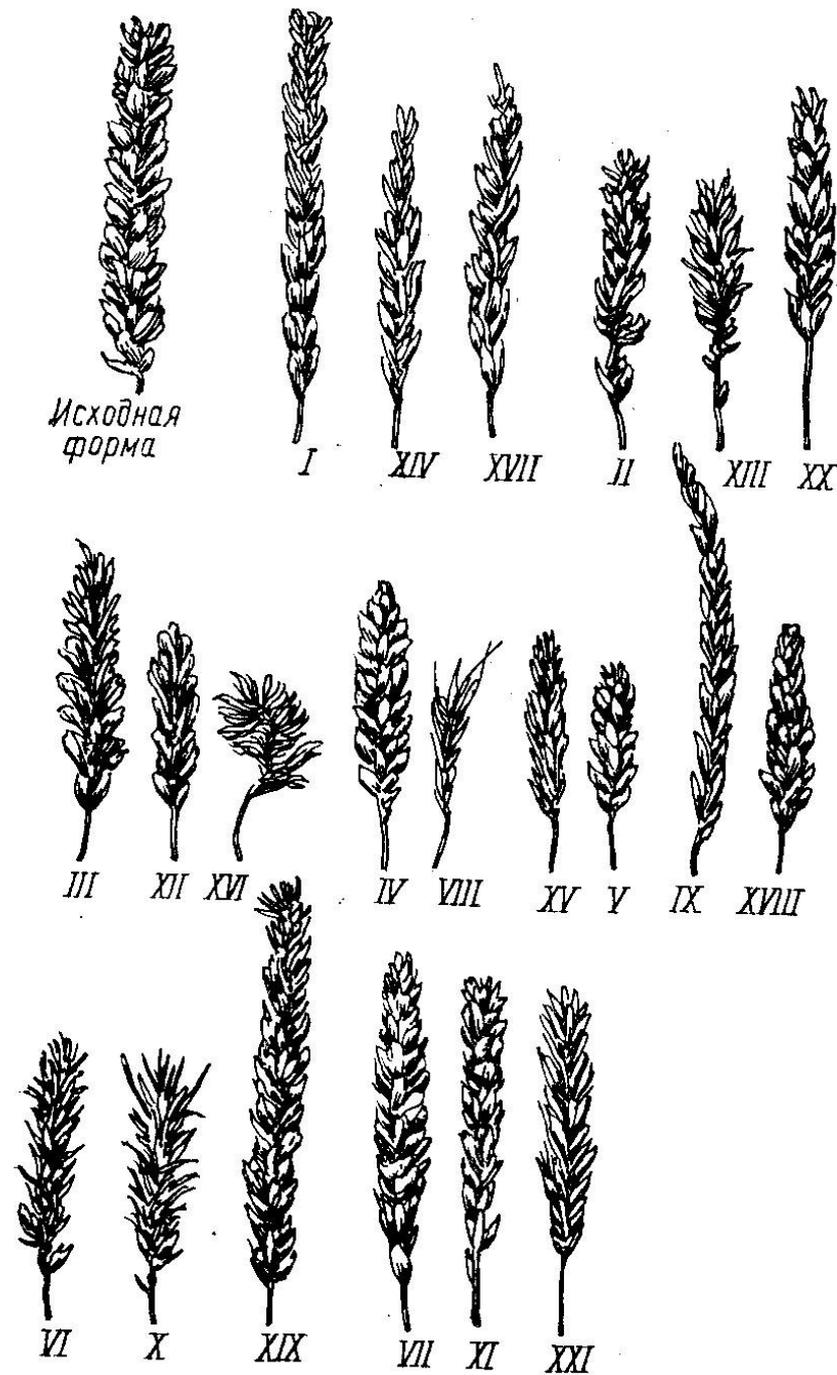
б) Потеря хромосомы

Не связана с веревком деления

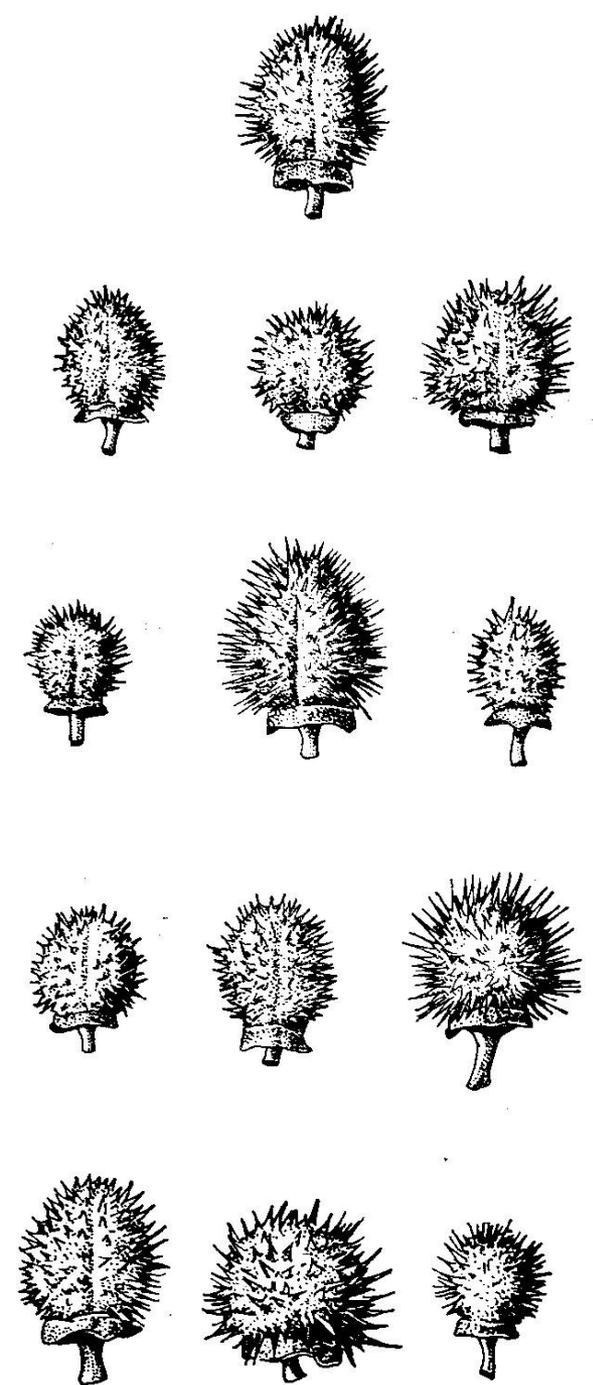
Drosophila melanogaster, результат потери хромосомы при первом митотическом делении зиготы и проявления рецессивных признаков на правой части тела



Колосья нуллисомиков мягкой пшеницы сорта «Чайниз Спринг»



**Семенные коробочки
трисомиков дурмана по
каждой из 12 хромосом
гаплоидного набора**



Гаплоидия

Гаплоид – организм, имеющий в соматических клетках полный для данного вида набор негомологичных хромосом (n);

Получение гаплоидных растений

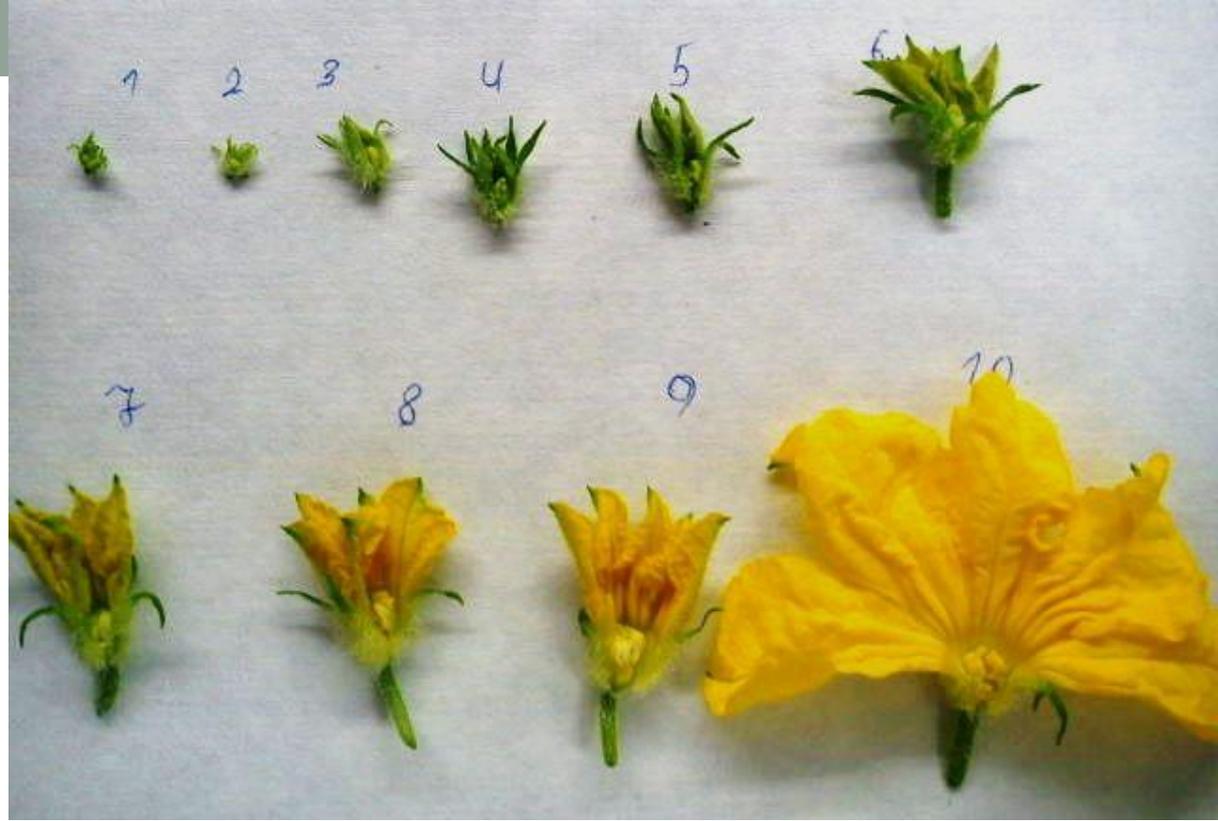


Гаплоиды представляют большой интерес для генетиков и селекционеров:

- у гаплоидов рецессивные гены не подавляются доминантными аллелями и поэтому все они проявляются фенотипически;
- если у гаплоида, используя колхицин, удвоить число хромосом, то возникнет диплоидный организм гомозиготный абсолютно по всем генам (при обычном самоопылении этого достичь практически невозможно)



Узел с 1 бутонем женского цветка и несколькими



Бутоны огурца, от самого маленького (4,6мм) до самого крупного (22,9мм), а также распустившийся цветок с созревшей пыльцой

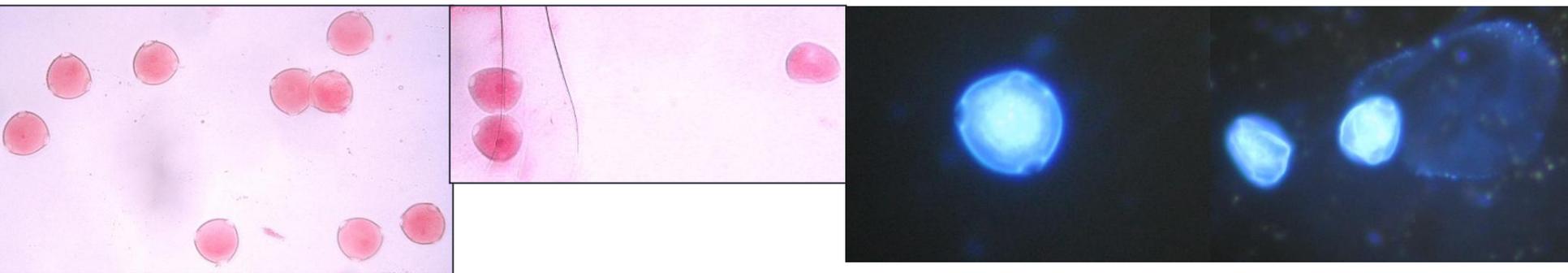


Рс3-31873

Стадии развития микроспор (окрашивание ацетокармином и красителем DAPI)

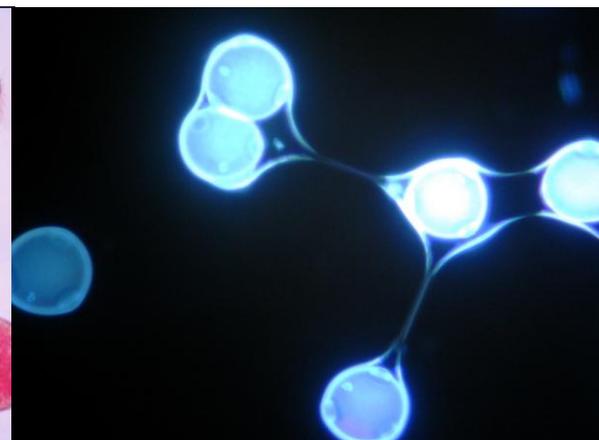
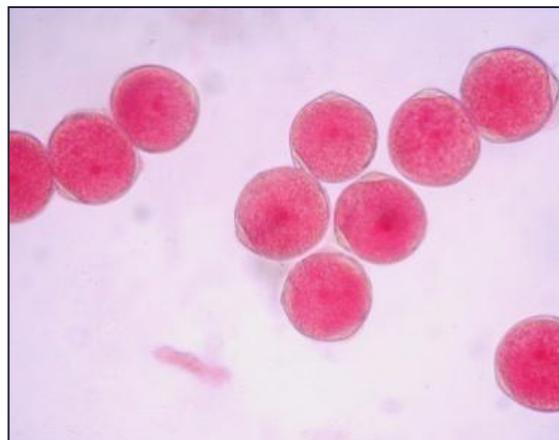
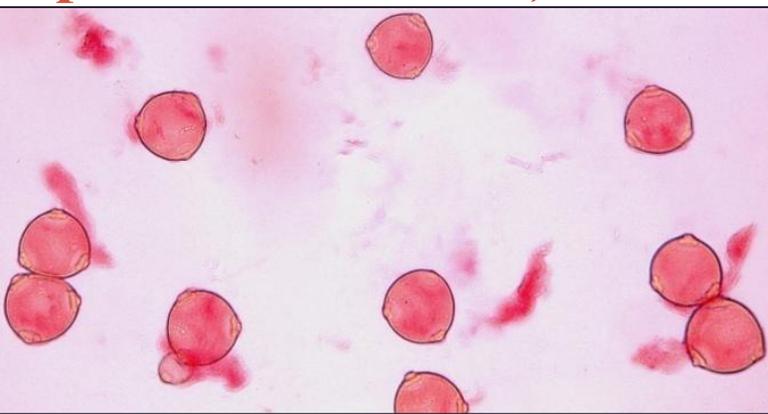


Тетрады микроспор (пыльник 2,51 мм, чашелистики 7,65 мм, венчик 3,88 мм)

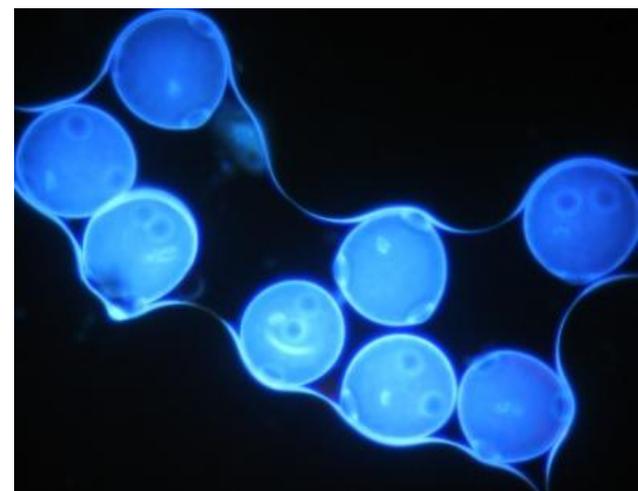
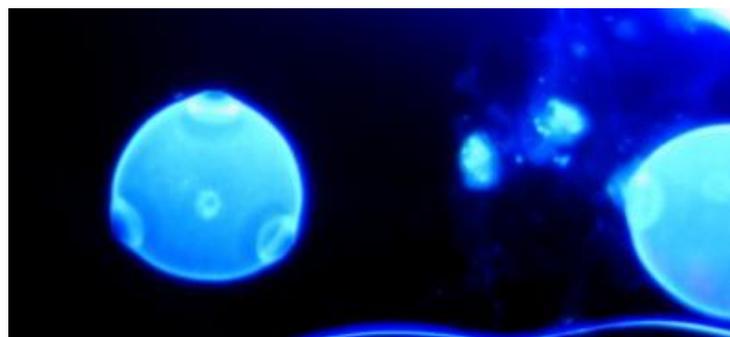


Одноядерные микроспоры, вышедшие из тетрад, ранняя одноядерная стадия (пыльник 3,5 мм чашелистики 11,2 мм, венчик 6,72 мм)

Стадии развития микроспор (окрашивание ацетокармином и красителем DAPI)

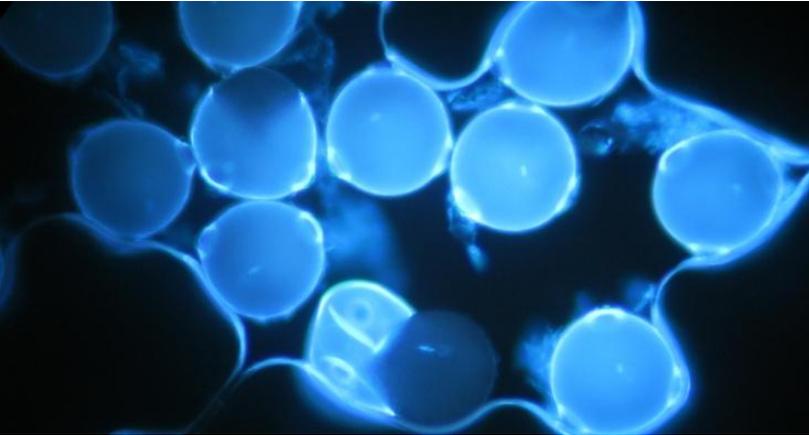


Средняя одноядерная стадия развития микроспор (количество ядер в ацетокармине плохо различимо), (пыльник 3,9 мм чашелистики 13,64 мм, венчик 8,92 мм)

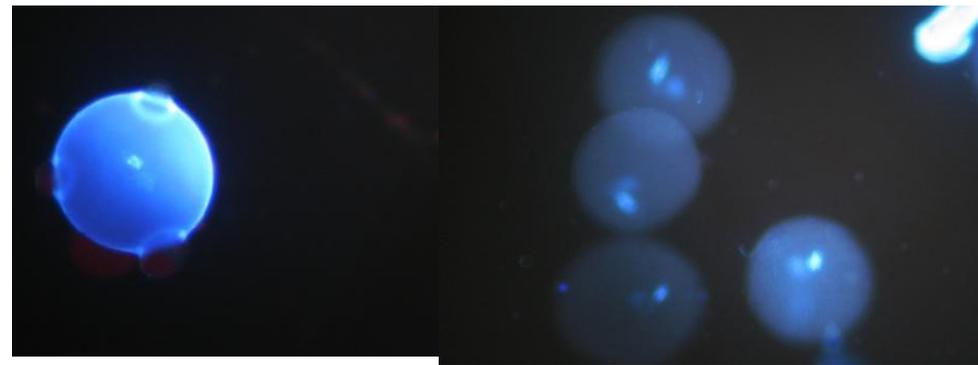
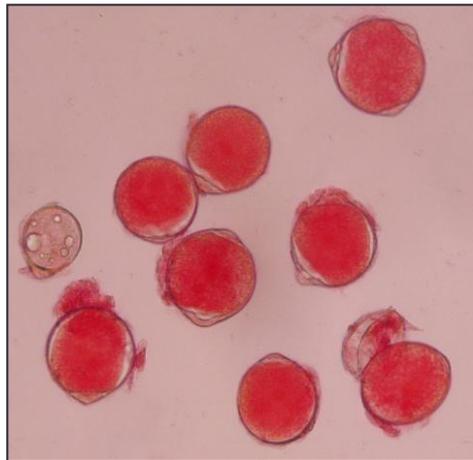
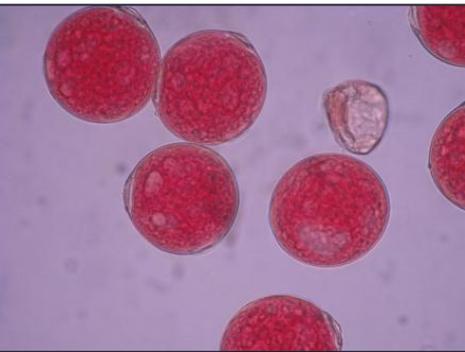


Поздняя одноядерная стадия развития микроспор (количество ядер в ацетокармине не различимо), (пыльник 6,20 мм чашелистики 15,43 мм, венчик 18,02 мм)

Стадии развития микроспор (окрашивание ацетокармином и красителем DAPI)

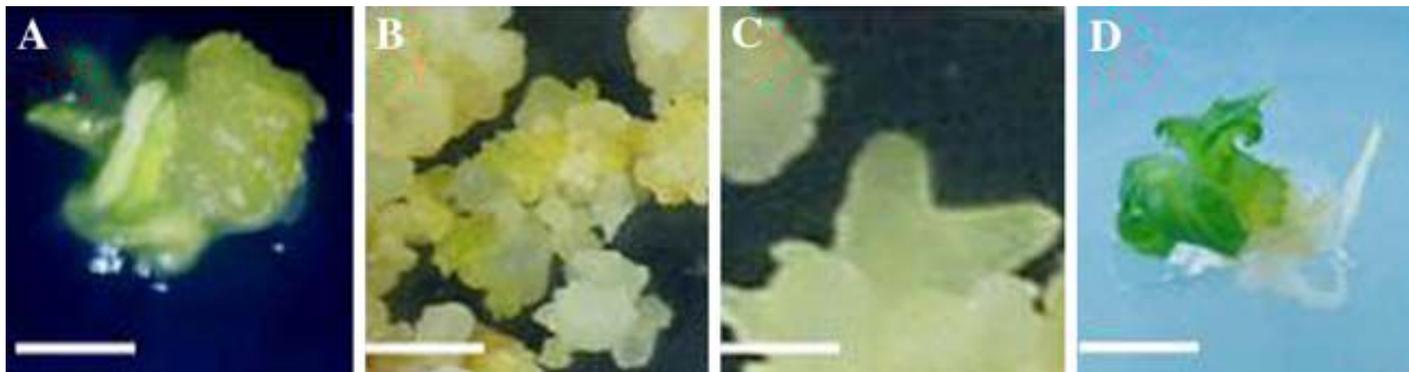


Двухъядерная стадия развития микроспор (пыльник $\approx 7,2$ мм , чашелистики 17,08 мм, венчик 23,71 мм)



Двухъядерная стадия развития микроспор (количество ядер в ацетокармине не различимо), (пыльник 7, 8мм чашелистики 18,26мм, венчик 35,25 мм)

Стадии развития каллуса.

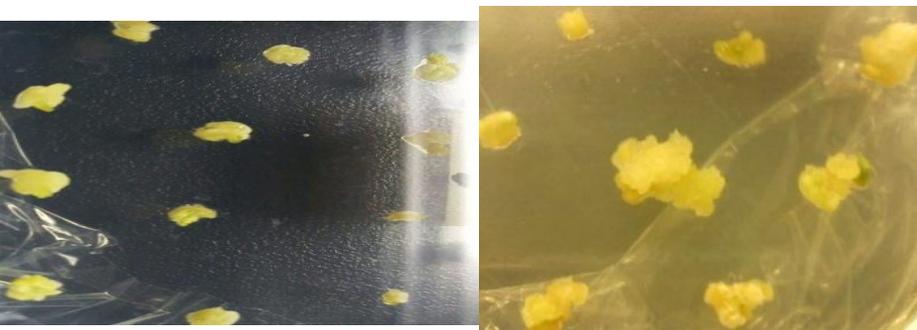


A – желтоватый, прозрачный эмбрионд, возникающий из эмбрионального каллуса через 30 дней после начала культуры пыльников, размер 1,0мм.

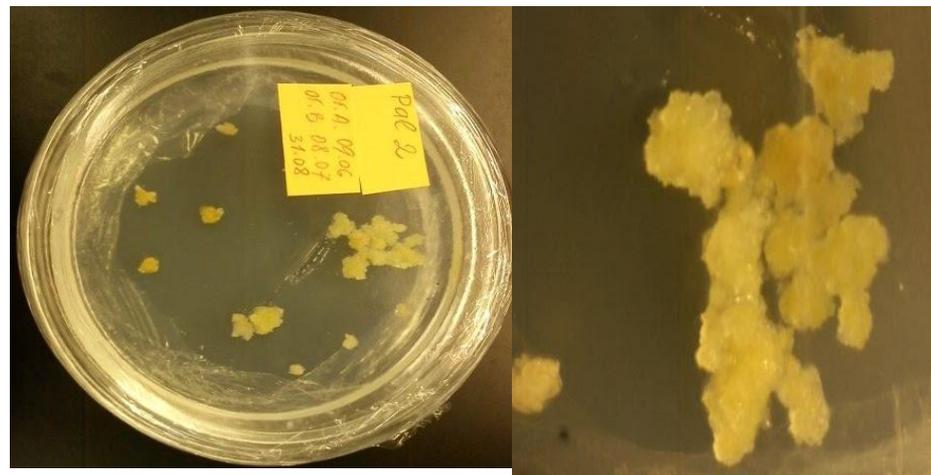
B – эмбриональный каллус и глобулярная стадия эмбрионда, размер 1,0мм.

C – эмбрионды в форме сердца и семядолей, размер 2,0мм.

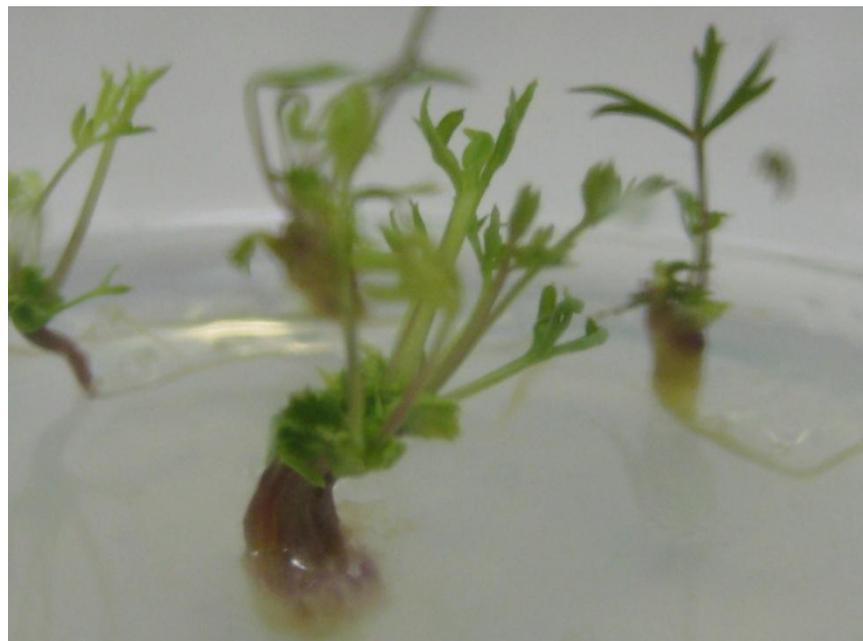
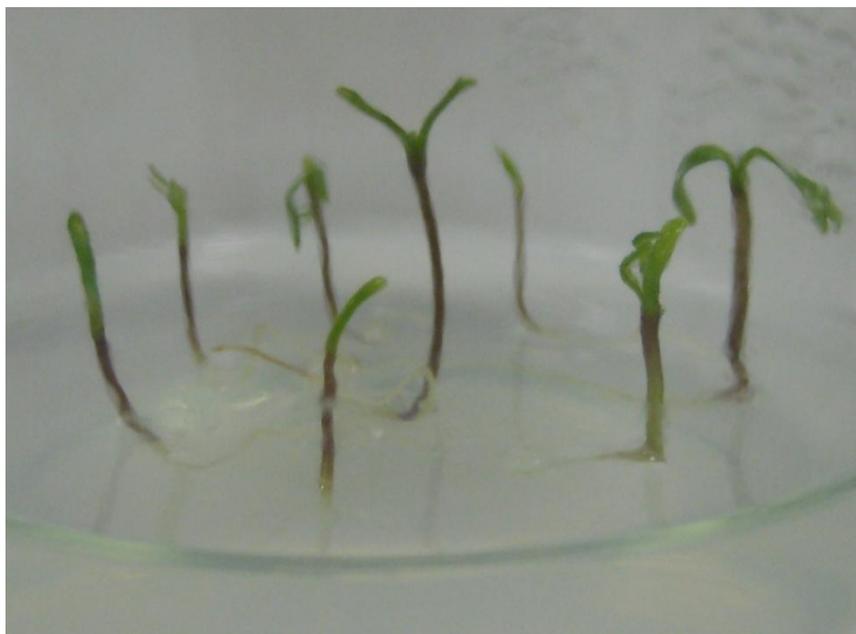
D – проростки с побегами и корнями, полученные в культуре пыльников огурца, размер 10,0мм.



A – желтоватый, прозрачный эмбрионд, возникающий из эмбрионального каллуса через 10-30 дней после начала культуры пыльников, размер 1,0 – 3,0 мм.



B – эмбриональный каллус и глобулярная стадия эмбрионда, размер 28,0мм.



Особенности гаплоидных растений

По фенотипу гаплоиды похожи на диплоиды, но, как правило, отличаются более мелкими размерами;

Мейоз у гаплоидов нарушен, что приводит к полной стерильности организма;

Однако, иногда все униваленты в анафазе I отходят к одному полюсу, что приводит к формированию нормальных гамет;



Гаплоидное (а) и диплоидное (б) растения томата

Инбридинг и гетерозис.

- Получение потомства от скрещивания родственных между собой особей называется **инбридингом**.
- В результате самоопыления, возникают чистые, т. е. гомозиготные, линии. Гены, бывшие у особей исходной популяции в гетерозиготном состоянии, переходят в гомозиготное состояние, по-разному сочетаясь в разных чистых линиях.
- **Инбредная депрессия** - снижение жизнеспособности и продуктивности у животных и растений, полученных путем инбридинга. Инбредная депрессия вызывается переходом большинства генов (в том числе и рецессивных), в гомозиготное состояние.
- **Инбредный минимум** - состояние, наступающее после нескольких поколений инбридинга, когда инбредная депрессия достигает своей наивысшей точки и не вызывает дальнейшего снижения жизнеспособности и продуктивности особей в последующих поколениях.

- Гипотеза доминирования основана на том, что большинство рецессивных генов отрицательно влияет на организм, поэтому накопление у гетерозиготных особей большего числа доминантных генов положительно влияет на жизнеспособность и продуктивность. Авторы ее С.В. Davenport и А.В. Врисе. F.Keeble и С.Pellew дополнили эти представления положением о том, что благодаря ди- и полигибридному скрещиванию у гибридов накапливается больше доминантных генов, чем их было у родителей, а значит подавляется большее число рецессивных генов, следствием чего и является гетерозис.
- ***Однако гипотеза доминирования не в силах объяснить разницу при реципрокных скрещиваниях и скрещиваниях аутбредных популяций, а также причину невозможность закрепления гетерозиса в ряду поколений.***

- D. Shull и E. East и Шелл, Ист и Хейс развивали генетическую гипотезу сверхдоминирования, согласно которой доминантные и рецессивные гены в гетерозиготе выполняют различные функциональные обязанности; совокупное их взаимодействие и приводит к преимуществу гетерозигот над гомозиготами. В основе этих представлений лежит понятие о взаимодействии генов в гетерозисных локусах, в основном аллельных. Это взаимодействие может быть комплементарного, эпистатического или кумулятивного типа. L. Stadler впервые привел в доказательство гипотезы то, что обнаружил у гетерозигот некоторых изоаллелей кукурузы большую область пигментации, чем у соответствующих гомозиготных форм. S. Emerson описал сверхдоминирование у нейроспоры, когда гетерокариотипическое состояние гена-супрессора обеспечило ей оптимальный уровень онтогенеза. Подтверждают эту гипотезу и многочисленные примеры моногенного гетерозиса, и высокая положительная корреляция между степенью гетерозиготности и гетерозисом.
- ***Однако сверхдоминированием также нельзя объяснить многих особенностей гетерозиса. Например, об этом свидетельствуют факты непроявления гетерозиса у гетерозигот, а также описанный отрицательный гетерозис.***

- Генетическая гипотеза генетического баланса разработана Лернером, К. Mather и Н.В. Турбиным. Согласно ей, развитие признака определяется влиянием различных генов и блоков генов, действующих положительно и отрицательно. Таким образом, конкретный генотип обеспечивает тот или иной баланс этих генов. У гибридов этот баланс более предпочтительный. Балансовая теория учитывает различные типы взаимодействия генов и, по сути, объединяет вместе рассмотренные гипотезы доминирования и сверхдоминирования.