

**Мінливість у
людини як
властивість
життя і
генетичне
явище.**

Четверикової А.

Актуальність теми

- ▶ Особливістю виду *Homo sapiens* є надзвичайно великий діапазон коливань морфологічних, фізіологічних, біохімічних, імунологічних та інших ознак і властивостей (у тому числі і патологічних), обумовлених різними формами мінливості.
- ▶ Мінливість є причиною існування конституційних та екологічних типів і рас людей. Окрім того, людина своєю діяльністю і способом життя суттєво визначає і індивідуалізує екологічні чинники, а відтак і індивідуальний прояв ознак і властивостей, включаючи патологічні. За таких умов лікарю важливо знати сутність, форми, механізми та чинники мінливості для діагностики, лікування і профілактики захворювань.

Основні питання:

1. Мінливість

- ▶ Фенотипна мінливість
- ▶ Генотипна мінливість
- ▶ Комбінативна мінливість
- ▶ Мутаційна мінливість

2. Мутагенез. Мутагени.

- ▶ Забруднення середовища.
- ▶ Направленість мутаційного процесу

3. Тератогенні фактори



Мінли́вість — здатність живих організмів набувати нових ознак, відмінних від предків і їхніх станів у процесі індивідуального розвитку.

Розрізняють декілька типів мінливості:

Спадкову і неспадкову (модифікаційну або фенотипну).

Індивідуальну (відмінність між окремими особинами) і **групову** (між групами особин, наприклад, різними популяціями даного виду). Групова мінливість є похідною від індивідуальної.

Якісну і кількісну

Спрямовану і неспрямовану.

Мінливість є протилежним процесом спадковості. Вона забезпечує появу нових ознак та їхніх станів, завдяки чому утворюються нові види і відбувається історичний розвиток біосфери в цілому.

Мінливість

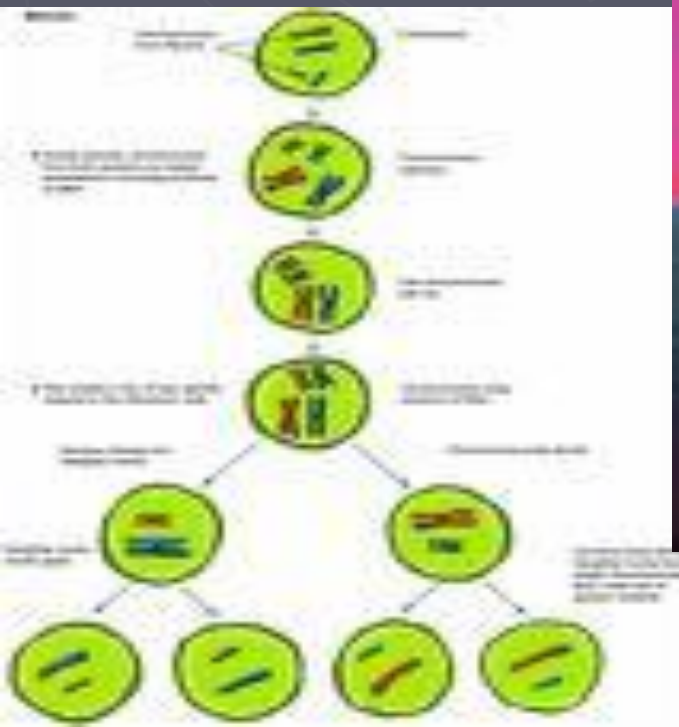


Спадкова мінливість

- ▶ Спадкова мінливість - мінливість, яка характеризується зміною генотипу внаслідок мутацій або рекомбінації генів під час злиття гамет, при заплідненні тощо. Зміни, викликані спадковою мінливістю, успадковуються. Спадкова мінливість приймається синтетичною теорією еволюції як основа природного добору. Спадкова мінливість буває комбінативною та мутаційною.

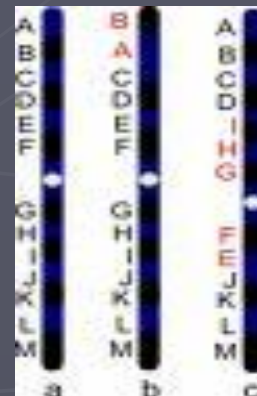
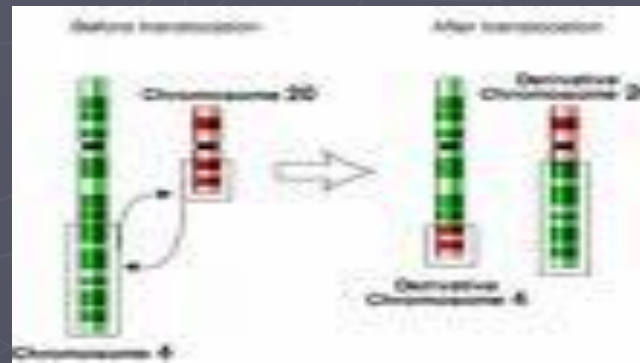
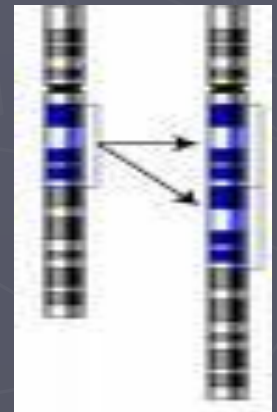
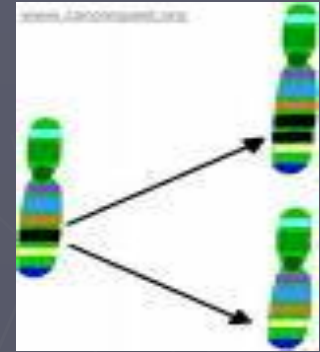
Комбінативна мінливість

- ▶ Комбінативна мінливість - поява нових поєднань ознак внаслідок рекомбінації генів. Причини комбінативної мінливості:
- ▶ Незалежне розходження хромосом під час мейозу;
- ▶ Випадкове сполучення хромосом під час запліднення;
- ▶ Кросинговер.



Мутаційна мінливість

- ▶ Мутаційна мінливість зумовлює зміну структури спадкових одиниць (генів, хромосом) та успадкування цих змін.
- ▶ Геномні (зміна кількості хромосом)
- ▶ Поліплоїдія ($3n$, $4n$ тощо)
- ▶ Гетероплоїдія ($n+1$, $2n+2$ тощо)
- ▶ Хромосомні
- ▶ делеція - випадання ділянки хромосоми (втрачання певних спадкових властивостей);
- ▶ дуплікація - подвоєння ділянки хромосоми;
- ▶ інверсія - поворот ділянки хромосоми на 180° ;
- ▶ транслокація - перенесення ділянки хромосоми на іншу хромосому;
- ▶ генні (зачіпання структури гена - мутону - ділянки, що складається з двох нуклеотидів).



Мутаційна мінливість

- ▶ Мутаційна мінливість приймається синтетичною теорією еволюції як субстрат природного добору. Згідно з цією теорією, етапи природного добору поділяються на такі стадії:
 - ▶ 1) Спочатку з'являється особина з новими властивостями (мутаціями);
 - ▶ 2) Потім вона виявляється здатною або нездатною залишити нащадків;
 - ▶ 3) Якщо особина залишає нащадків, то зміни у її генотипі закріплюються.

Неспадкова (модифікаційна) мінливість

- ▶ Модифікаційна мінливість - мінливість, що характеризується зміною фенотипу під дією умов навколишнього середовища. Зміни у більшості випадків носять адаптивний характер.



Норма реакції

- ▶ Модифікаційна мінливість зумовлена реакцією генотипу на навколишнє середовище - нормою реакції.
- ▶ - широка норма реакції



норма реакції



- ▶ - вузька норма реакції
- ▶ - однозначна норма реакції



Класифікація модифікаційної мінливості

За впливом на організм

- ▶ морфологічні зміни, викликані схожими на мутації явищами);
- ▶ морфози (морфологічні зміни, зумовлені дією екстремальних умов навколишнього середовища)

Класифікація модифікаційної мінливості

За часом

- ▶ зберігаються лише у особини, яка зазнала змін внаслідок дії навколишнього середовища;
- ▶ зберігаються протягом двох-трьох поколінь (лактозний оперон кишечної палички, регуляція активності бактеріофагів).



Класифікація модифікаційної мінливості

За значенням

- ▶ Морфози
- ▶ Адаптаційні модифікації
- ▶ Фенокопії

За характером

- ▶ Морфологічні зміни
- ▶ Зміни забарвлення
- ▶ Зміни гомеостазу

Порівняльна характеристика спадкової та неспадкової мінливості

Властивість	Неспадкова (модифікаційна)	Спадкова
Об'єкт змін	Фенотип у межах норми реакції	Генотип
Фактор виникнення	Зміни умов навколишнього середовища	Рекомбінація генів внаслідок злиття гамет, кросинговеру та мутацій
Успадковування ознак	Не успадковується (лише норма реакції)	Успадковується тільки в статевих клітинах (гаметах)
Значення для особини	Адаптація до умов навколишнього середовища, підвищення життєздатності	Корисні зміни призводять до виживання, шкідливі - до загибелі
Значення для виду	Сприяє виживанню	Призводить до появи нових популяцій, видів в результаті дивергенції
Роль в еволюції	Адаптація організмів	Матеріал до природного відбору
Форма мінливості	Групова	Індивідуальна, комбінована
Закономірність	Статистична (варіаційний ряд)	Закон гомологічних рядів спадкової мінливості

Мутації

- ▶ Мутації— зміни генетичного матеріалу (звичайно ДНК або РНК). Мутації можуть бути викликані помилками копіювання генетичного матеріалу протягом поділу клітини, опроміненням жорсткою радіацією, хімічними речовинами (мутагенами), вірусами або можуть відбуватися свідомо під клітинним контролем протягом таких процесів як, наприклад, мейоз або гіпермутація.



Мутації

- ▶ Мутації можуть бути підрозділені на генеративні мутації, які можуть бути передані нащадкам, і соматичні мутації. Соматичні мутації не можуть передаватися до нащадків.



Класифікація мутацій за впливом на життєдіяльність :

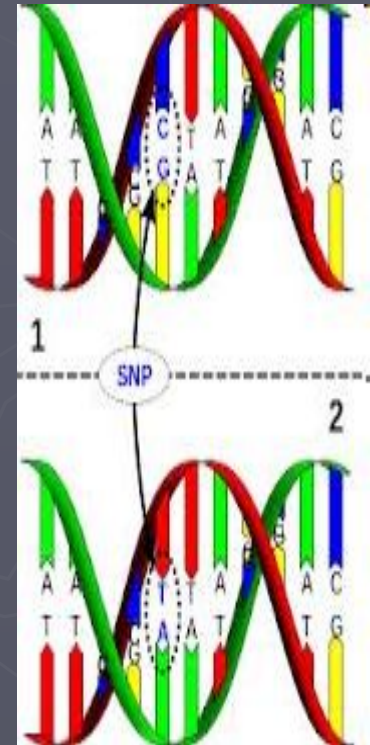
- ▶ корисні
- ▶ нейтральні
- ▶ летальні
- ▶ напівлетальні
- ▶ умовно летальні



Класифікація мутацій

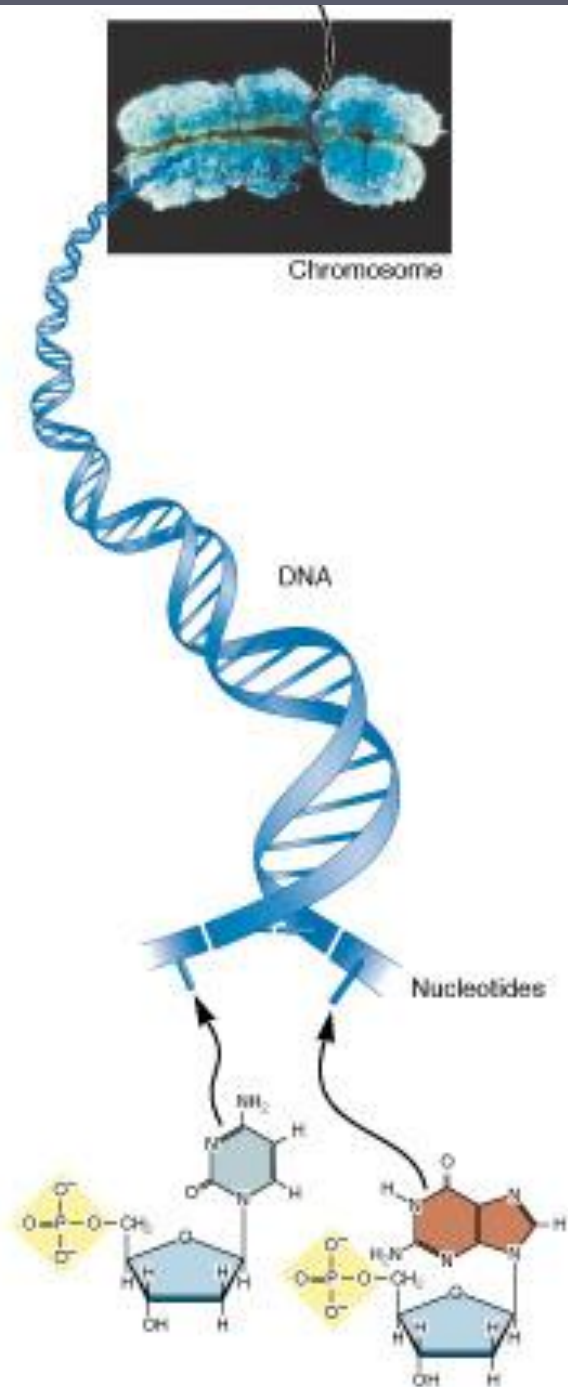
За ефектом на структуру

- ▶ Послідовність ДНК гена може бути змінена безліччю шляхів. Генетичні мутації мають різні ефекти на здоров'я залежно від того, де вони відбуваються і чи змінюють вони функцію важливих білків. Структурно, мутації можуть бути класифіковані, як:
- ▶ Невеликі мутації, що охоплюють один або декілька нуклеотидів, зокрема:
- ▶ **Точкові мутації**, часто викликані хімічними речовинами або помилками при реплікації ДНК, представляють собою заміну одного нуклеотиду іншим.



Точкові мутації

- ▶ Точкові мутації, які відбуваються в межах області гена що кодує білки, можуть бути класифіковані на три види, залежно від того, для чого використовуються помилкові кодони:
- ▶ **Безмовні мутації:** які кодують ту ж саму амінокислоту.
- ▶ **Міссенс-мутації:** які кодують іншу амінокислоту.
- ▶ **Нонсенс-мутації:** які кодують код зупинки (стоп-кодон) трансляції білка.



Класифікація за аспектом зміненого фенотипу

- ▶ **Морфологічні мутації** звичайно впливають на зовнішність індивідуума. Мутації можуть змінити висоту рослини або змінити вигляд її насіння від гладкого до грубого.
- ▶ **Біохімічні мутації** приводять до пошкоджень, що зупиняють ферментний шлях. Часто, морфологічні мутанти — прямий результат мутації завдяки ферментному шляху.



Мутації

- ▶ **Умовна мутація** — мутація, яка має фенотип дикого типу за певними природними умовами і мутантом фенотип за певними умовами. Умовні мутації також можуть бути смертельними.
- ▶ **Причини мутацій:** Два класи мутацій — **спонтанні мутації** (молекулярний розпад) і **вимушені мутації**, викликані мутагенами.

Класифікація мутагенів:

фізичні



хімічні



біологічні



Тератогени

- ▶ **Тератогени** – фактори середовища, що викликають природжені вади розвитку
- ▶ Тератогенез (від грец. téras, грец. tératos — потвора і грец. genésis — генез) — формування аномалій в результаті порушень процесу ембріонального розвитку, обумовлених несприятливим впливом різних чинників.



АЛКОГОЛЬНИЙ СИНДРОМ ПЛОДА



► Тератогенна інтоксикація плода



Діти з амелією та фокомелією

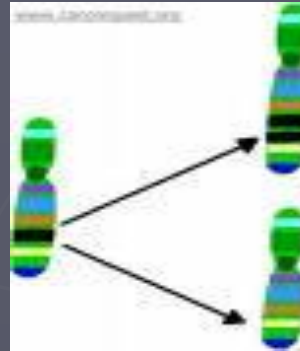
Класифікація мутаційної мінливості:

- ▶ **Геномні мутації – зміна кількості хромосом в каріотипі**
- ▶ **Поліплоїдія**
- ▶ **▪ Мейотична поліплоїдія ▪**
- ▶ **▪ Зиготична поліплоїдія**
- ▶ **▪ Мітотична поліплоїдія**

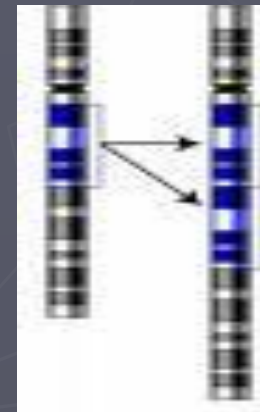


Хромосомні аберації – зміна структури хромосом

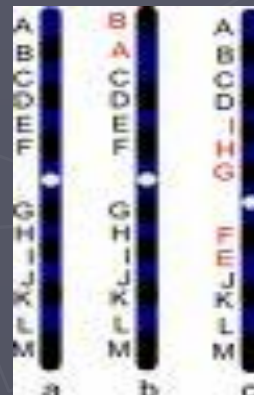
▶ **делеція**



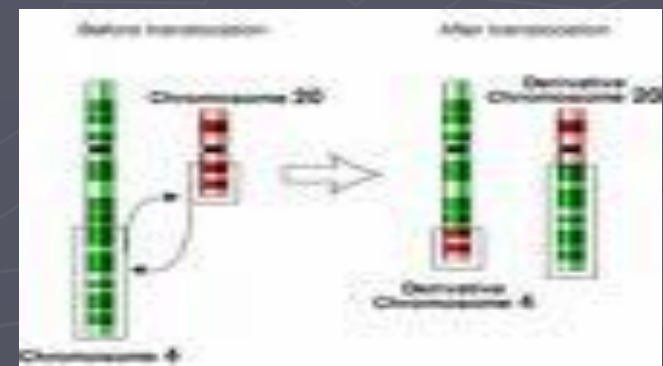
▶ **дуплікація**



▶ **інверсія**



▶ **транслокація**

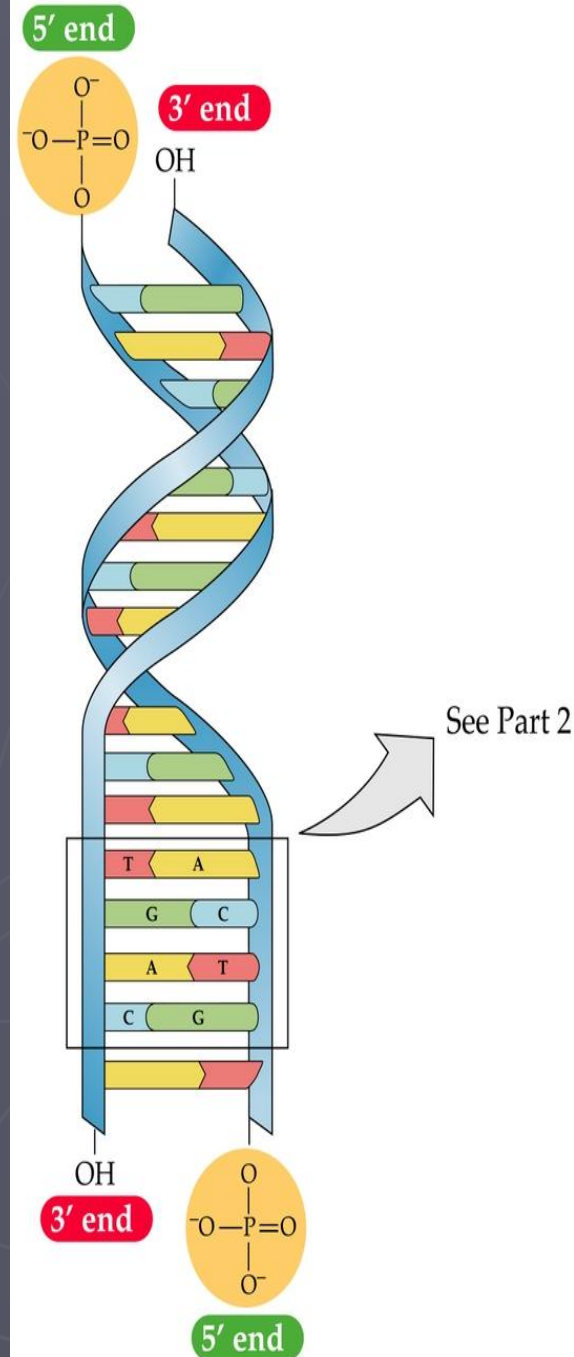


Антимутагенез

Антимутагенез - процес запобігання закріплення (становлення) мутації, тобто повернення первинно пошкодженої хромосоми або гени в початковий стан.

Природний антимутагенез:

- 1) парна кількість хромосом
- 2) повтори деяких генів
- 3) триплетність генетичного коду
- 4) виродженість генетичного коду
- 5) репарація ДНК (світлова та ексцизійна)



Штучний антимуутагенез

- ▶ 1) вітаміни
- 2) амінокислоти
- 3) китайський лимонник
- 4) жень-шень
- 5) родіола рожева
- 6) денне світло

