



ЗАПОРІЗЬКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ

каф. мед. биологии
к.фарм.н., доц. Емец Т. И.
medbio@zsmu.zp.ua

**Запорож
ье
2015**

ИЗМЕНЧИВОСТЬ У ЧЕЛОВЕКА КАК СВОЙСТВО ЖИЗНИ И ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЯВЛЕНИЕ

План:

- 1.Изменчивость, формы изменчивости.
- 2.Модификации и норма реакции. Свойства модификаций.
- 3.Комбинативная изменчивость, её механизмы.
- 4.Мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Мутагенные факторы.

1. *Изменчивость, формы изменчивости*

- **Изменчивость** – это свойство организмов приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития.

Формы изменчивости:



Модификационная
(ненаследственная)

Генотипическая
(наследственная)

2. *Модификации и норма реакции. Свойства модификаций.*

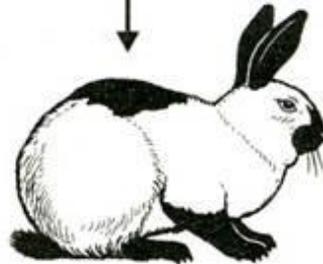
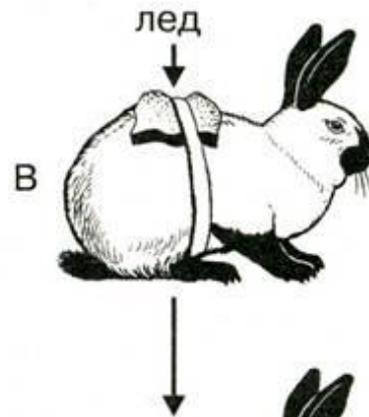
- **Модификационная изменчивость** – изменения в организме, связанные с изменением фенотипа вследствие влияния окружающей среды и носящие, в большинстве случаев, адаптивный характер. Модификационная изменчивость зависит от условий внешней среды и генотипа.

Под влиянием внешней среды, организм может приобретать изменения, которые не затрагивают генотип. Такие изменения называются **модификации**.

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. Широкою 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.)

Изменчивость, которая связана с изменением генотипа особи, называется генотипической.

Различают два вида генотипической изменчивости:

- Комбинативную;
- Мутационную.

3. Комбинативная изменчивость, её механизмы.

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.

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.

4. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Мутагенные факторы.

Мутационная изменчивость – это быстрое, скачкообразное изменение генотипа организма, которое проявляется фенотипически.

Мутации бывают:

Геномные; Хромосомные; Генные.

Геномные мутации связаны с изменением числа хромосом. Они бывают двух видов:

- **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.

Автоплоидия (от греч. autos - сам и ploos - кратный) - увеличение числа хромосом одного генома, кратное гаплоидному.

Аллоплоидия - хромосомные наборы особи, структурно различны и могут быть представлены два или более раз.

- **Анеуплоидия** — изменение кариотипа, при котором число хромосом в клетках не кратно гаплоидному набору (n).

• **Хромосомные абберации** – это изменение структуры хромосом.

-**Нехватка** – отрыв участка хромосомы, который не имеет центромеры.

-**Делеция** – выпадение среднего участка хромосомы.

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

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

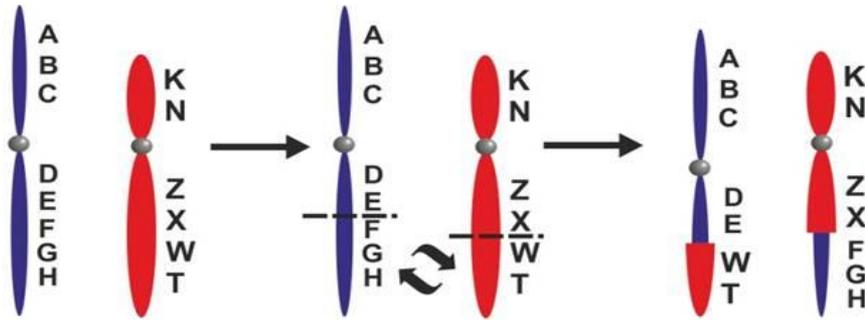
- **Дупликация** – повторение одного и того же участка хромосомы.

• **Нехватка, делеция, транслокация** – это летальные и полуметальные мутации.

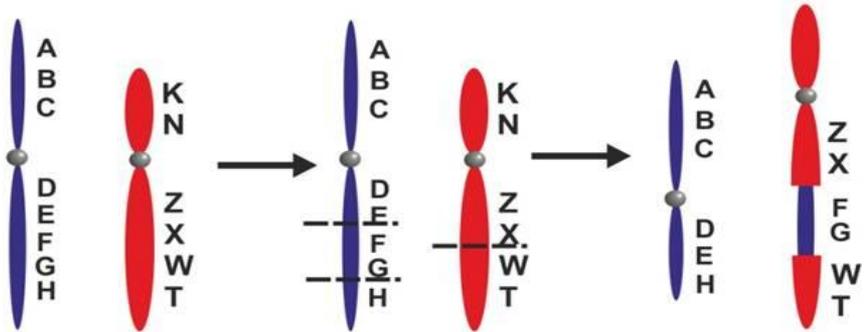
• **Инверсия** – нейтральная мутация или повышающая жизнеспособность организма.

• **Дупликация** – мутация, которая нарушает работу некоторых органов.

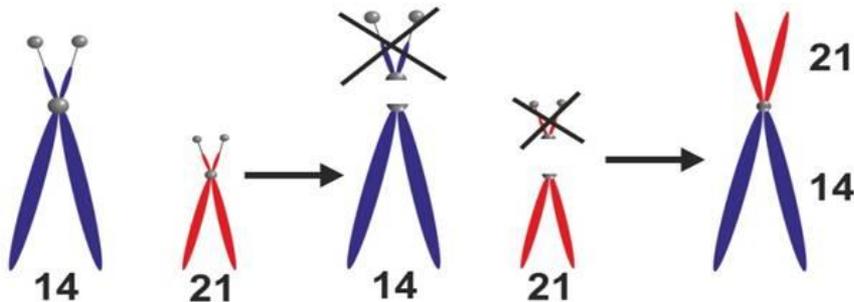
Транслокации



Реципрокная транслокация



Нереципрокная транслокация

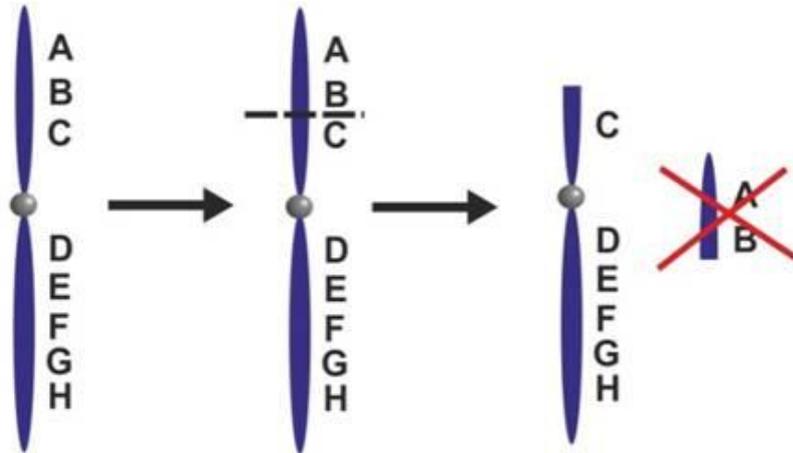


Транслокация Робертсона

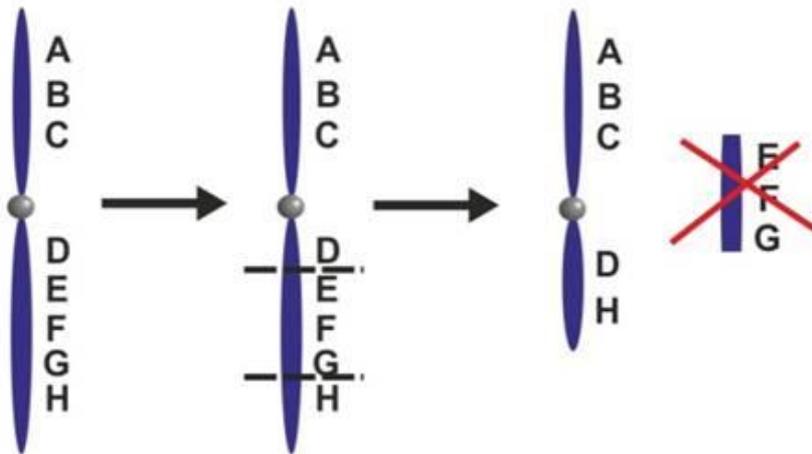
Транслокация - тип хромосомных мутаций, при которых происходит перенос участка хромосомы на нехомологичную хромосому.

Отдельно выделяют *реципрокные* транслокации, при которых происходит взаимный обмен участками между хромосомами, и *Робертсоновские* транслокации, или центрические слияния, при которых происходит слияние акроцентрических хромосом с полной или частичной утратой материала коротких плеч.

Делеции



Концевая делеция



Интерстициальная делеция

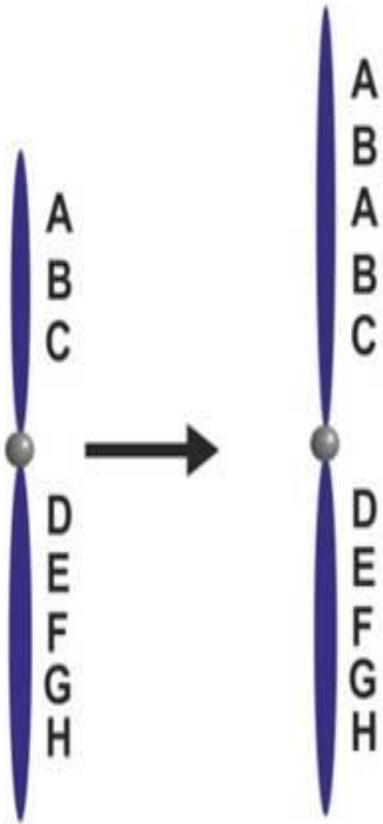
Делеции - хромосомные перестройки, при которых происходит потеря участка хромосомы.

Делеция может быть следствием разрыва хромосомы или результатом неравного кроссинговера. По положению утерянного участка хромосомы делеции классифицируют на внутренние (интерстициальные) и концевые (терминальные).

Интерстициальные - отсутствует внутренний участок, не затрагивающий теломеры;
концевые — отсутствует теломерный район и прилежащий к нему участок.

Дупликация

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



Дупликация

Может произойти в результате неравного кроссинговера, ошибки при гомологичной рекомбинации, ретротранспозиции.

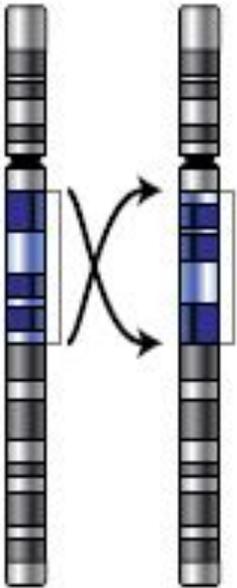
Дупликации могут происходить в пределах одной и той же хромосомы или возникать в результате переноса копии участка хромосомы на другую хромосому (транспозиции).

Повторы, возникшие в одной хромосоме могут располагаться в виде прямых или инвертированных тандемных повторов.

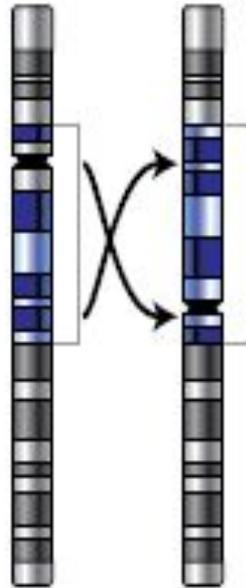
Дупликация является противоположностью делеции генов.

Инверсии

Парацентрическая
инверсия



Перицентрическая
инверсия



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

Инверсии являются сбалансированными внутрихромосомными перестройками. Различают *парацентрические* (инвертированный фрагмент лежит по одну сторону от центromеры) и *перицентрические* (центромера находится внутри инвертированного фрагмента) инверсии. Инверсии играют роль в эволюционном процессе и видообразовании и в нарушениях фертильности.

● Генные мутации связаны с изменением структуры гена.

- *Замена нуклеотидов* (ЦАА(вал) на ЦТТ(глу) – серповидноклеточная анемия)
- *Образование некоплиментарных пар*
- *Изменение положения нуклеотида*

Генные мутации самые сложные для изучения. Они могут быть нейтральными, полезными или вредными для индивидуума, а для вида – это основной поставщик материала для естественного отбора. Благодаря генным мутациям возникли аллельные гены и большое количество свойств, которые есть у организмов.

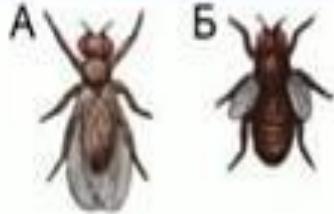
Различные мутации одного и того же гена могут привести к появлению *генокопий*. *Генокопии* – один и тот же фенотип контролируется разными генотипами. Например: альбинизм может быть вызван аутосомно-рецессивной и аутосомно-доминантной мутациями гена.

Виды генотипической изменчивости



Самец

Самка



В

Г



В, Г – результат рекомбинации признаков родительских форм вследствие перекрестка хромосом

Разные наследственные формы мухи дрозофилы



Мутация окраски шерсти у домашней мыши

Слева – комбинативная изменчивость у мухи дрозофилы, справа – мутационная изменчивость у домашней мыши.

- **Мутагенные факторы** – факторы внешней среды, которые вызывают возникновение мутаций.

I. Негенетические:

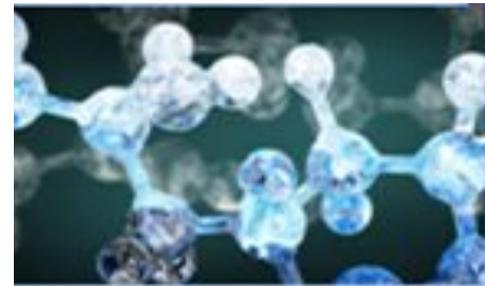
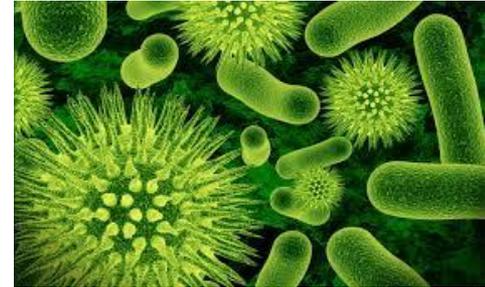
1. Физические (ионизирующее, рентгеновское излучение).

2. Химические (йод, этилен, сахар, азотистая кислота и др.)

3. Биологические (вирусы и продукты их жизнедеятельности вызывают перестройку в ДНК).

II. Генетические:

(ошибки: в репарации ДНК, редупликации ДНК, кроссинговере, наличие в организме генов мутаторов и антимутаторов).



Закон гомологичных рядов в наследственной изменчивости

В 1920 г. академик Н.И.Вавилов сформулировал закон гомологичных рядов в наследственной изменчивости:

Роды и виды генетически близкие обладают сходными рядами наследственной изменчивости с такой правильностью, что, зная изменения у одного вида можно найти сходные у близкого ему вида.



Этот закон лежит в основе метода генетического моделирования, когда тяжёлые болезни человека изучаются на моделях животных (например: гемофилию изучают на мышах и собаках).

