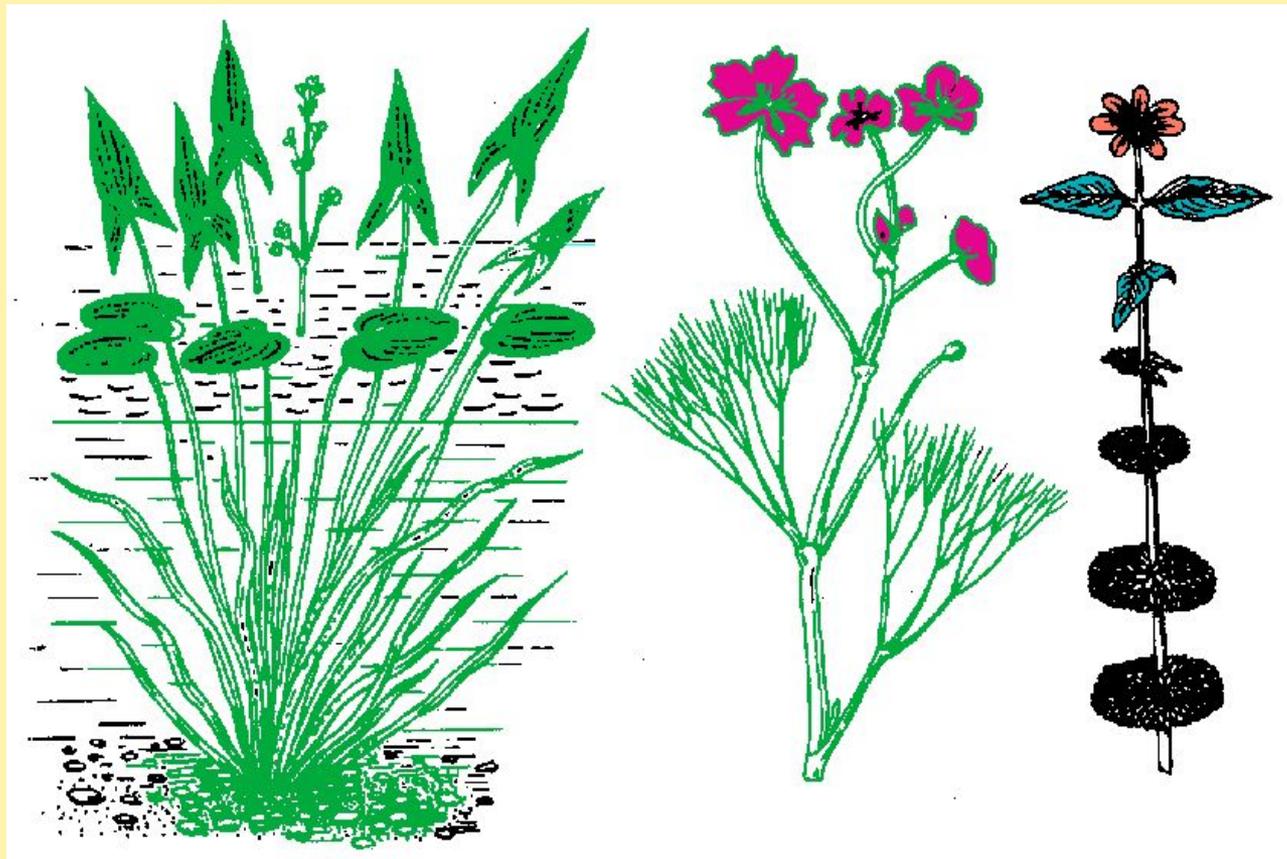


ИЗМЕНЧИВОСТЬ ВИДЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ





★ Реализация наследственной информации находится в прямой зависимости от среды. Их взаимозависимость можно сформулировать в виде определенных положений.



★ 1. **Организмов вне среды не существует.**

Поскольку организмы являются открытыми системами, находящимися в единстве с условиями среды, то и реализация наследственной информации происходит под контролем среды.



★ 2. **Один и тот же генотип способен дать различные фенотипы**, что определяется условиями, в которых реализуется генотип в процессе онтогенеза особи.





★ **3. В организме могут развиваться лишь те признаки, которые обусловлены генотипом.** Фенотипическая изменчивость происходит в пределах нормы реакции по каждому конкретному признаку.



★ **4. Условия среды могут влиять на степень выраженности** ненаследственного или наследственного признака у организмов, имеющих соответствующий ген (экспрессивность), или на численность особей, проявляющих соответствующий наследственный признак (пенетрантность).





Изменчивость – свойство организмов, которое проявляется в вариациях строения и физиологических свойств различных особей одного вида при взаимодействии с внешней средой.



★ Различают **ненаследственную и наследственную изменчивость.**



★ Первая из них связана с изменением фенотипа, а вторая – генотипа.



Выделяют следующие виды изменчивости у живых организмов

- ★ **Ненаследственную, фенотипическую, Модификационную** изменчивость
- ★ **Наследственную, генотипическую:**
 - **Комбинативную,**
 - **Мутационную** (генные, хромосомные aberrации, геномные мутации).





ХАРАКТЕРИСТИКА НЕНАСЛЕДСТВЕННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ.

★ **1. Модификационная изменчивость** возникает **под влиянием условий**

среды. Гены при этом не изменяются, а изменяется их фенотипическое проявление.

Модификационные изменения не влекут за собой изменений генотипа.

Возникновение модификационных изменений связано с тем, что условия среды воздействуют на ферментативные реакции, протекающие в организме, и в известной мере изменяют их течение.



★ **2. МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ ОБРАТИМА**, т.е. фенотип изменяется только под воздействием некоторых внешних факторов, а когда они прекращают свое воздействие на организм, то внешний вид возвращается к первоначальному.

★ *Человек, загоревший на пляже и вернувшийся домой, перестает подвергаться воздействию солнечных лучей в большом количестве, поэтому фермент вырабатывается в меньших количествах и кожа постепенно светлеет.*



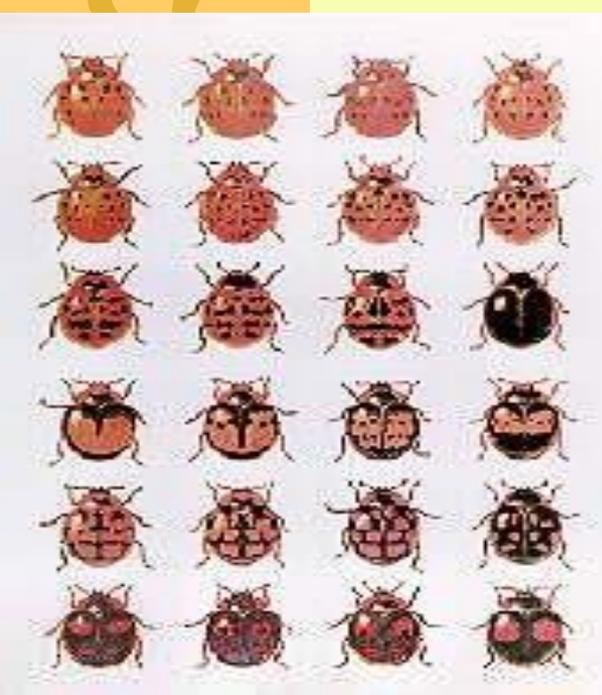


3. Модификационной изменчивости подвержены количественные признаки:

масса, рост, окраска, форма.

- ★ Например, вес человека и животных зависит от его питания, подвижности и др. факторов внешней среды. **4.**

Модификационная изменчивость является важной для приспособления организмов к изменяющимся условиям.





Выделяют следующие модификации:

1. Адаптивные.

2. Фенокопии.

3. Длительные



1. Модификационная изменчивость в виде **адаптивных модификаций** целесообразна.

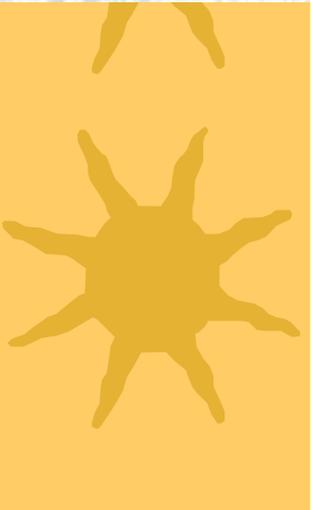
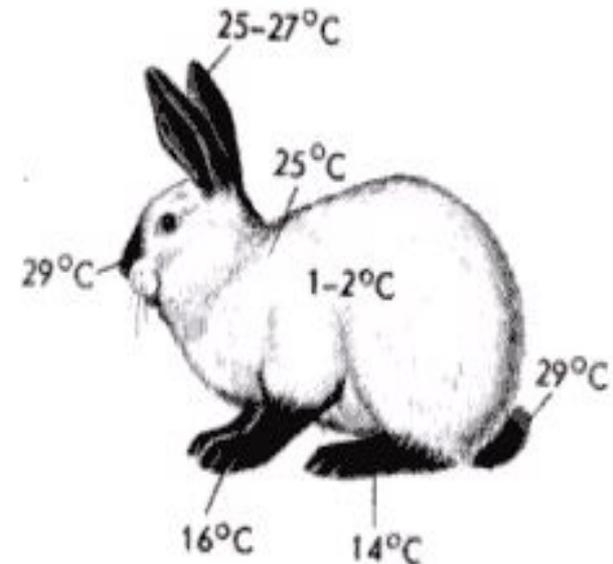
- ★ Она является **приспособительной**.
- ★ Принимает **массовый характер**.
- ★ **Неустойчивая** - при изменении условий среды фенотип меняется. Имеет **широкий диапазон изменчивости**.
- ★ Носит **однонаправленный характер**.





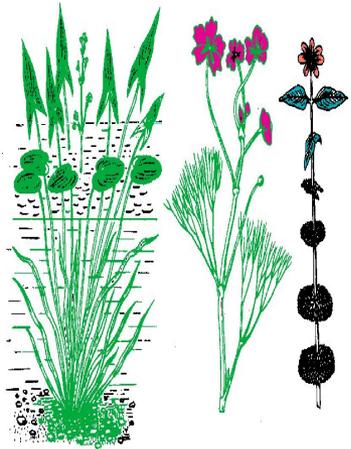
МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ В ПОДАВЛЯЮЩЕМ БОЛЬШИНСТВЕ СЛУЧАЕВ

ПОЛЕЗНА. Она позволяет организму быстро приспособиться к изменяющимся условиям и ВЫЖИТЬ В НИХ.





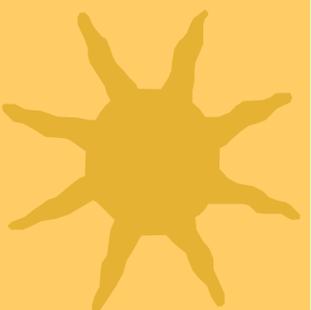
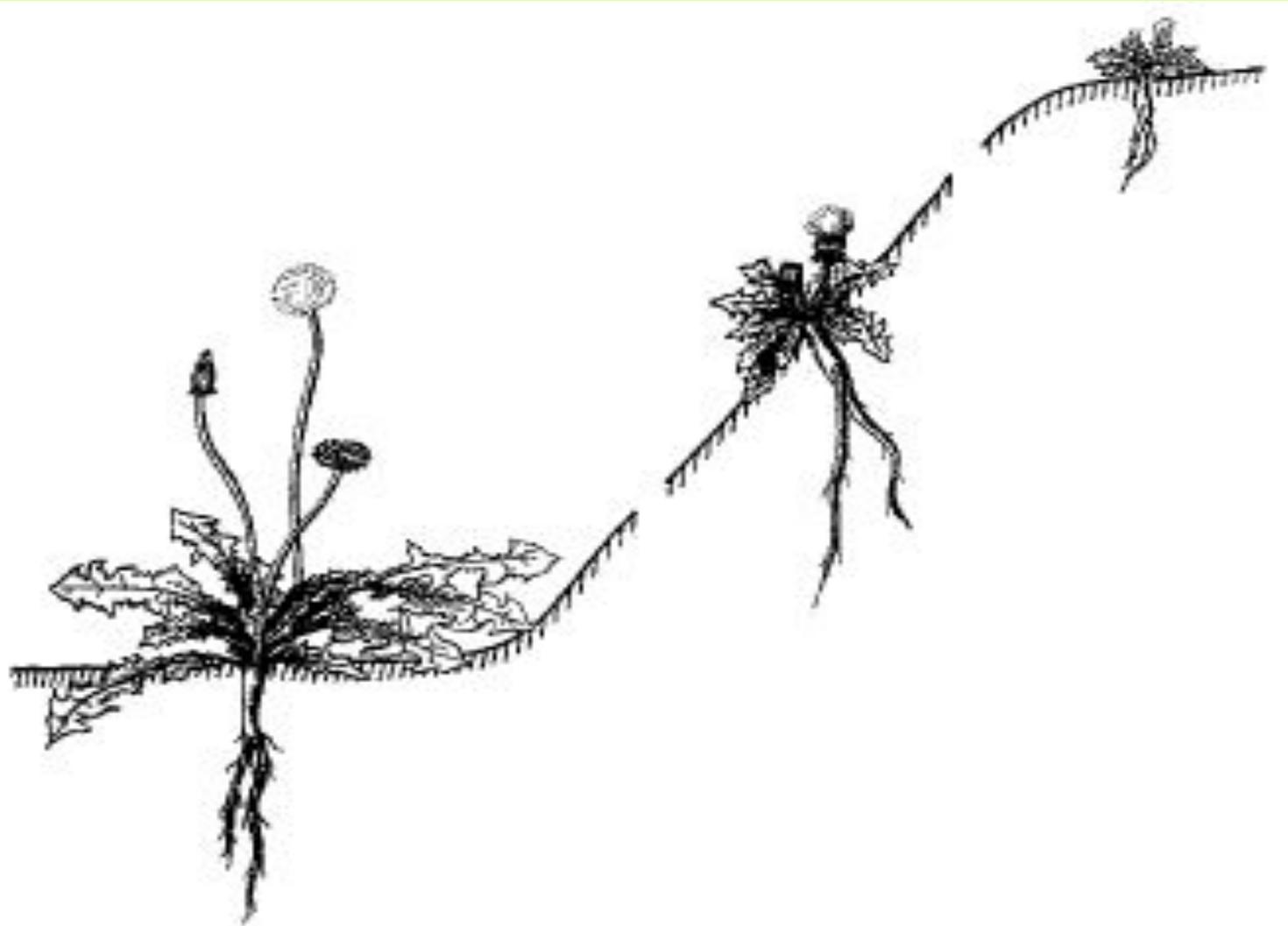
В качестве примера адаптивных модификаций можно привести изменение формы листьев водяного лютика, стрелолиста, череды в зависимости от условий.



Лютик произрастает как в воде, так и по берегам. Иногда только часть растения погружена в воду. Над водой листья имеют широкие пластинки со слабо разрезанными краями. Листья того же растения под водой сильно расчленены, что предохраняет их от повреждения водным потоком. Если же в опыте лист лютика был только наполовину погружен в воду, то эта часть приобретает глубокие вырезки, а остальная остается нерасчлененной.



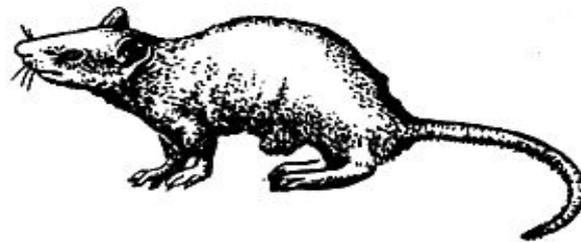
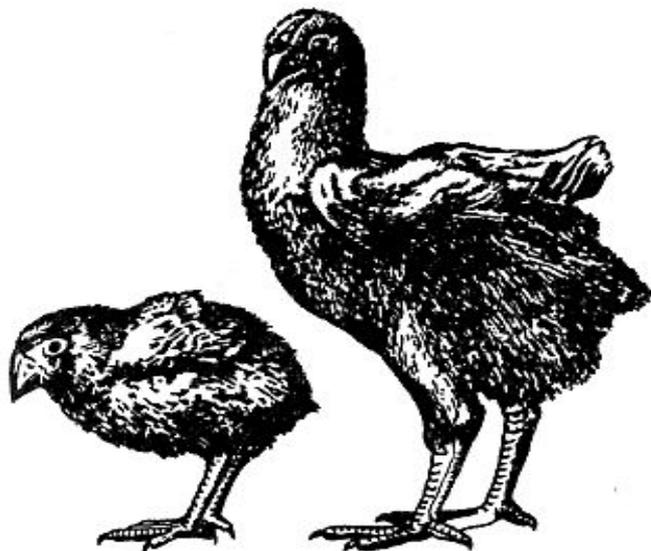
Адаптивные модификации у одуванчика





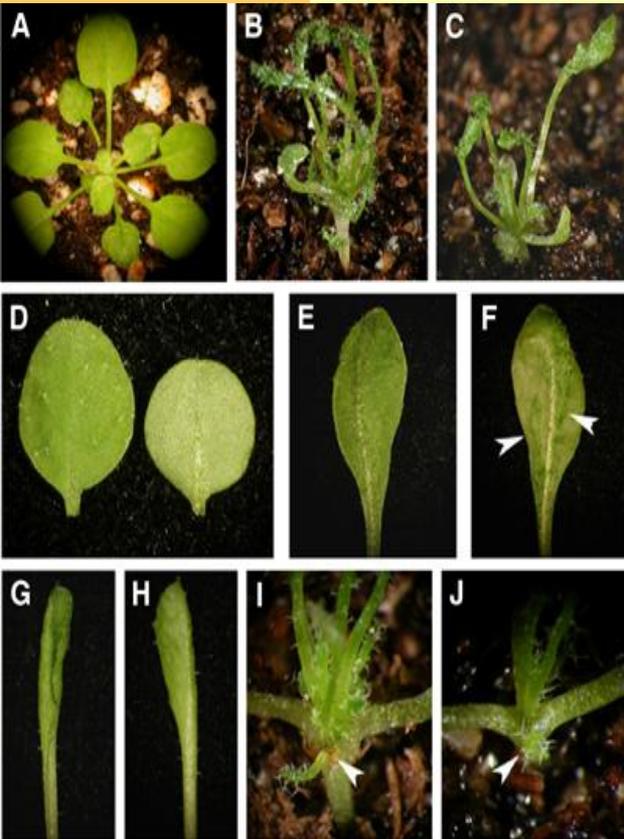
Пример адаптаций: Цыплята одного возраста, которые получали одинаковую пищу, не содержащую витамина D: один цыпленок (справа) подвергался освещению солнцем, другой (слева) - не подвергался.

★ Крыса (вверху), в рационе которой отсутствовала аминокислота валин. Та же крыса спустя 25 суток после добавления в пищу валина





★ 2. К модификационной изменчивости следует отнести также **фенокопии**.



Они обусловлены тем, что в процессе развития **под влиянием внешних факторов признак, зависящий от определенного генотипа, может измениться; при этом копируются признаки, характерные для другого генотипа.**





★ **В развитии фенокопии** могут играть роль разнообразные факторы среды — **климатические, физические, химические, биологические.**



★ Например, существует наследственная форма эпилепсии и ненаследственная (фенокопия) в результате механических воздействий на мозг.



★ *Внешне симптомы у обеих форм проявляются одинаково, а этиология (происхождение) – различны.*



★ Также в качестве примера можно привести заболевание ТОКСОПЛАЗМОЗ.

Лекарственные препараты могут вызвать изменения плода как при наследственной патологии.



3. Особую группу модификационной изменчивости составляют **длительные модификации**. Эти изменения возникают под влиянием внешних условий.



★ Так, при воздействии высокой или пониженной температуры на куколок колорадского картофельного жука окраска взрослых животных изменяется. Этот признак держится в нескольких поколениях, а затем возвращается прежняя окраска.



★ Указанный признак передается потомкам лишь под воздействием температуры на женские особи и не передается, если влиянию фактора подвергались только самцы.



★ **Следовательно, длительные модификации наследуются по типу цитоплазматической наследственности.**





★ **Размах модификационной изменчивости ограничен нормой реакции.**

★ **Возникшее конкретное модификационное изменение признака не наследуется, но диапазон модификационной изменчивости, норма реакции, генетически обусловлен и наследуется.**



Схема реализации генотипа в рамках нормы реакции как показатель стабильности развития



- ★ *Пределы модификационной изменчивости - называются нормой реакции.*
- ★ Наследуются не конкретные модификационные изменения, а диапазон изменчивости (норма реакции).
- ★ Например, у примулы красная окраска цветков развивается при температуре 15—20° С, а белая — при более высокой температуре, но никогда не проявляется другая.



★ **МОДИФИКАЦИОННАЯ
ИЗМЕНЧИВОСТЬ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ
ВСЕГО ВИДА, А НОРМА РЕАКЦИИ ДЛЯ
КАЖДОГО ОРГАНИЗМА
ИНДИВИДУАЛЬНА.**



★ Изменение количества молока в зависимости от кормления присуща всем коровам, но для каждой коровы размеры изменения удоя будут разными: одна корова может дать от 1000 до 2500 литров молока в год, а другая от 2500 до 5000 л.





★ Различают широкую и узкую норму реакции. *Признак, имеющий широкую норму реакции, изменяется в большом диапазоне.*



★ Например, количество молока у крупного рогатого скота в большой степени зависит от условий содержания и кормления.



★ *Признак, имеющий узкую норму реакции, мало зависит от внешних условий*, например окраска шерсти у крупного рогатого скота.





Норма реакции складывалась исторически в результате естественного отбора. Она имеет приспособительное значение.

Зная влияние факторов внешней среды на норму реакции конкретных признаков, можно повышать урожайность растений и продуктивность животных.



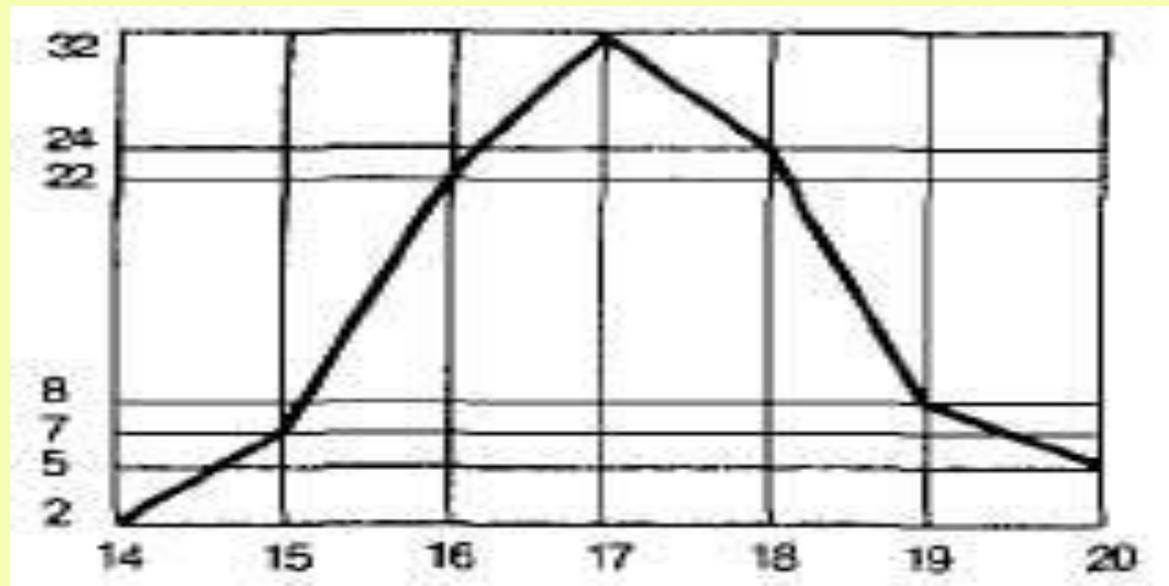
Р J₁ J₂ J₃ J₄ J₅ J₆ J₇



★ Признаки организмов подразделяются на качественные (цвет глаз и волос у человека) и количественные (рост и масса тела у человека).



★ Для характеристики степени изменчивости количественных признаков применяют один из методов статистики — **построение вариационной кривой.**





★ Например, количество колосков в колосьях пшеницы одного сорта варьирует в довольно широких пределах. Если расположить колосья по возрастанию количества колосков, то получится вариационный ряд изменчивости данного признака, состоящий из отдельных вариантов. Частота встречаемости отдельной варианты в вариационном ряду неодинакова (табл.).

Число колосков (v)	14	15	16	17	18	19	20	21
Частота	2	6	20	34	22	10	4	2
встречаемости (p)								

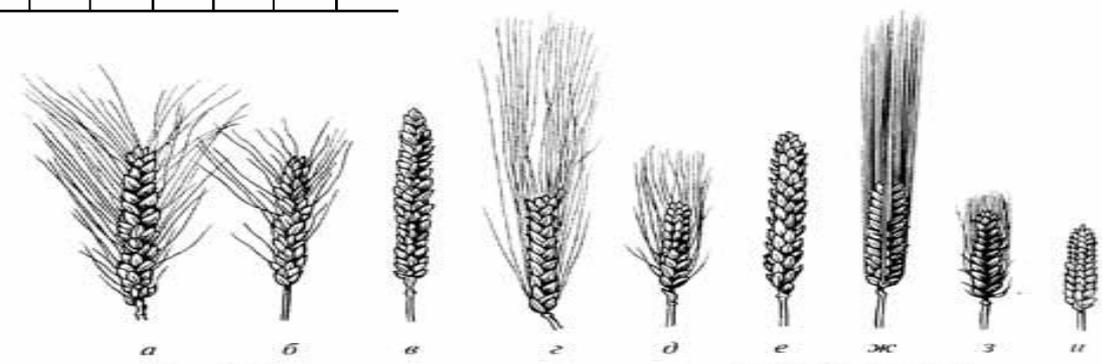


Рис. 9. Гомологические ряды изменчивости у пшеницы и ячменя по признаку остистости:
a—в — формы мягких пшениц; *г—е* — формы твердых пшениц; *ж—и* — формы шестирядного ячменя (*a, г, ж* — остистые, *б, д, з* — короткоостые, *в, е, и* — безостые)



- ★ Среднее значение числа колосков (M) в колосе пшеницы можно рассчитать по формуле

$$M = \frac{\sum(vp)}{n},$$

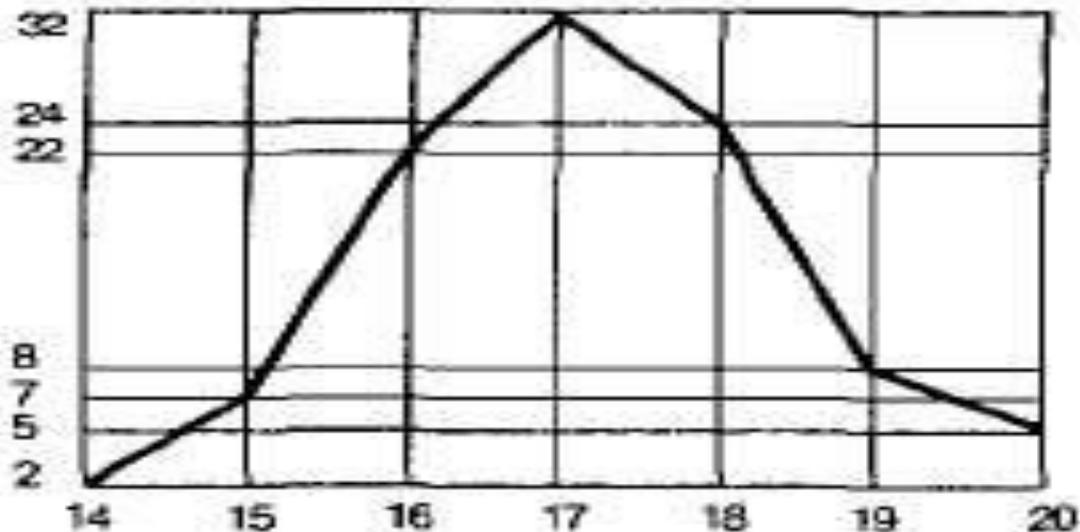
- ★ где v — варианты, p — частота встречаемости варианты; n — общее число вариантов вариационного ряда. В данном случае среднеарифметическое число колосков в колосе пшеницы $M=17,24$





★ На основании данных вариационного ряда можно построить вариационную кривую. Для этого на горизонтальной оси откладывают в определенном масштабе

★ значения вариант (v), а на вертикальной — частоту встречаемости вариант (p). При соединении точек пересечения получается кривая, характеризующая изменчивость числа колосков в колосе пшеницы.





★ Чтобы дать объективную характеристику изменчивости признака, нужно изучить большое количество особей, так как статистические закономерности - это закономерности больших чисел. При достаточно большом наблюдении получается относительно симметричная кривая.





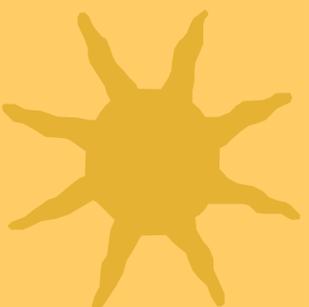
★ **Наследственная изменчивость:**

★ **1. Комбинативную; 2. Мутационную.**

★ **1. Комбинативная изменчивость.**

★ Комбинативная изменчивость связана с получением новых сочетаний генов в генотипе. Достигается это в результате трех процессов:

- а) независимого расхождения хромосом при мейозе,
- б) случайного их сочетания при оплодотворении,
- в) рекомбинации генов благодаря кроссинговеру; сами наследственные факторы (гены) при этом не изменяются, но возникают их новые сочетания, что приводит к появлению организмов с другим генотипом и фенотипом.





★ **Комбинативная изменчивость** широко распространена в природе.

★ У микроорганизмов, размножающихся бесполом путем, появились своеобразные механизмы (трансформация и трансдукция), приводящие к появлению комбинативной изменчивости.

Все это говорит о большой значимости комбинативной изменчивости для эволюции.

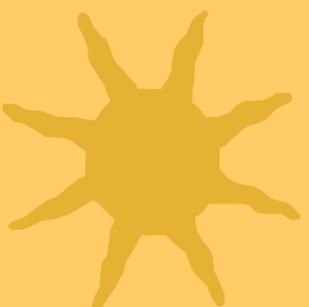
★ Комбинативная изменчивость распространена в природе и **может играть роль даже в видообразовании.**

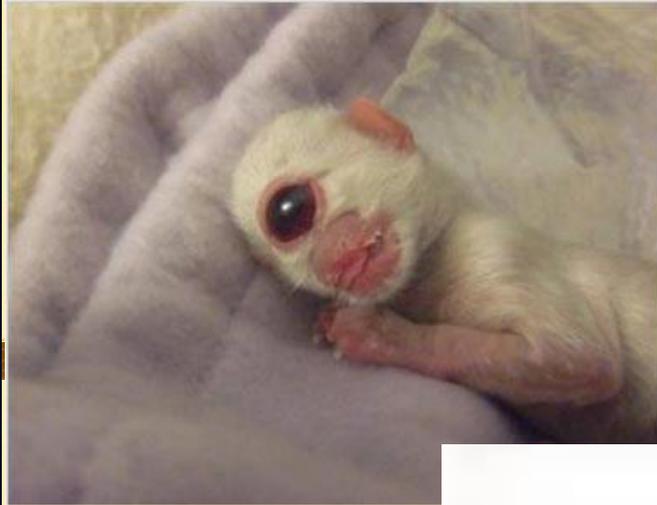
★ Описаны виды цветковых растений и рыб, совмещающие признаки двух близких ныне существующих видов.



МУТАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

- ★ *Мутацией* (лат. *mutatio* - перемена) называется изменение, обусловленное реорганизацией воспроизводящих структур, изменением ее генетического аппарата.
- ★ Этим мутации резко отличаются от модификаций, не затрагивающих генотипа особи.
- ★ Мутации возникают **внезапно, скачкообразно**, что иногда резко отличает организм от исходной формы.





Мутационная изменчивость классификация мутаций:

По локализации в клетке выделяют:

- ★ 1. Генеративные мутации,
- ★ 2. Соматические мутации,
- ★ 3. Цитоплазматические мутации

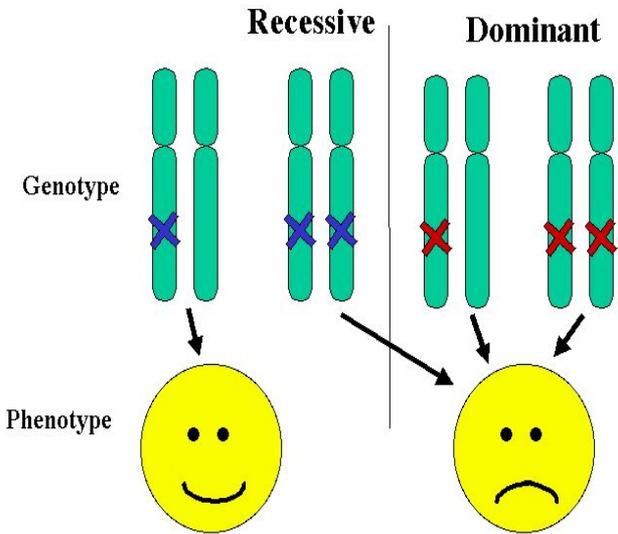
По происхождению выделяют:

- ★ 1. Спонтанные мутации,
- ★ 2. Индуцированные мутации

По влиянию на жизнедеятельность организма:

- ★ 1. Летальные;
- ★ 2. Сублетальные;
- ★ 3. Нейтральные

Dominant and Recessive mutations



По проявлению в зиготе:

- *1. Доминантные,*
- *2. Субдоминантные,*
- *3. Рецессивные*

По характеру изменения генетического аппарата клетки:

- ★ *1. Генные мутации,*
- ★ *2. Хромосомные aberrации,*
- ★ *3. Геномные мутации*

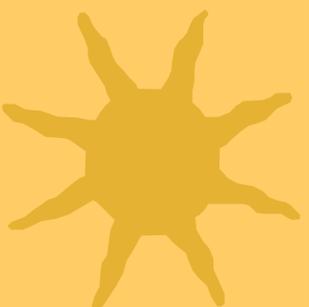


★ Генные мутации, или трансгенации,

★ затрагивают структуру самого гена.

★ Мутации могут изменять участки молекулы ДНК различной длины.

★ Наименьший участок, изменение которого приводит к появлению мутации, назван мутоном.



ORIGINAL SEQUENCE

· UGUAC AUG UAU ACG UCU CAA UGA UCCA
Met Tyr Ser Thr Gln STOP

POINT MUTATIONS

- UGUAC AUG UAU ACG UCU CAG UGA UCCA
Met Tyr Ser Thr Gln STOP
- UGUAC AUG UAU ACG CCU CAA UGA UCCA
Met Tyr Ser Pro Gln STOP
- UGUAC AUG UAA ACG UCU CAA UGA UCCA
Met STOP



★ Его может составить только одна пара нуклеотидов.



★ Изменение последовательности нуклеотидов в ДНК обуславливает изменение в последовательности триплетов и **изменяет программу синтеза белка в двух вариантах.** Это нонсенс мутации и миссенс мутации.

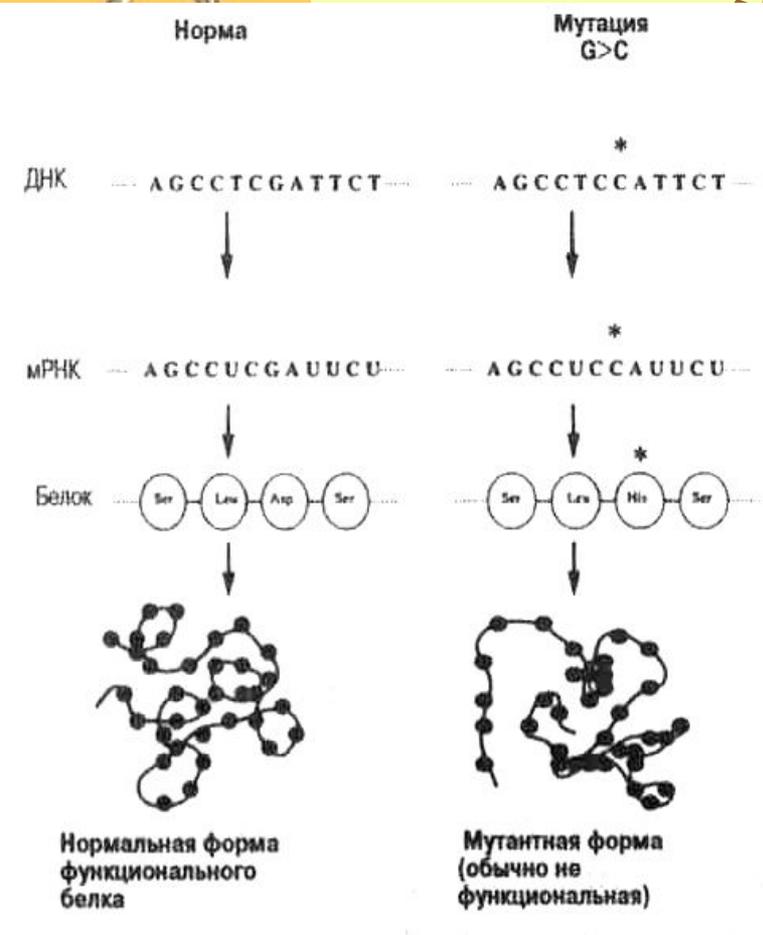




Нонсенс мутации и миссенс мутации

★ **Особую группу генных мутаций составляют нонсенс-мутации с появлением стоп-кодонов.**

★ **Нонсенс-мутации могут возникать как вследствие замен нуклеотидных пар, так и с потерями или вставками.**

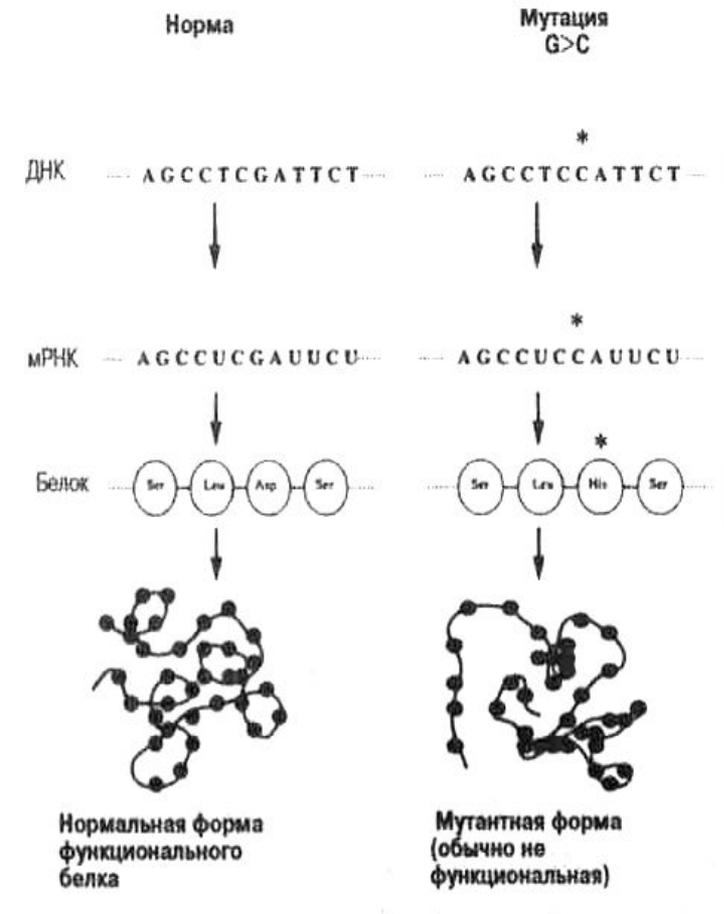




★ С появление стоп- кодонов синтез

полипептида вообще обрывается.

★ В результате могут
возникать **нуль-
аллели**, которым не
соответствует ни один
белок.





★ Если в результате точковой мутации в полипептидной цепи происходит **замена одного остатка**

аминокислоты на другой, то имеет место **миссенс-мутации** или **мутации с изменением смысла.**

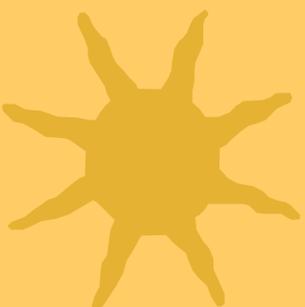
★ Примером серьезных последствий для организма **миссенс-мутации** может служить наследственная болезнь у человека - **серповидноклеточная анемия.**





В состав молекулы гемоглобина человека входят две α -цепи (α -цепь закодирована в 16-ой хромосоме) и две β -цепи (β -цепь закодирована в 11-ой хромосоме).

Если в результате мутации в ДНК произойдет замена триплета ГАА на триплет ГТА, то на месте **глутаминовой кислоты** в молекуле гемоглобина в соответствии с генетическим кодом появится **валин**. В итоге **вместо гемоглобина HbA** появится **новый гемоглобин – HbS**.





На клеточном уровне эта болезнь проявляется в том, что эритроциты приобретают форму серпа и теряют способность к нормальному транспорту кислорода.



Гомозиготы HbS/HbS умирают в раннем детстве.



Зато гетерозиготы HbA/HbS характеризуются слабо измененными эритроцитами.



- ★ При этом изменение формы эритроцитов значительно повышает устойчивость гетерозигот к малярии.
-



- ★ Поэтому в тех регионах Земли, где свирепствует малярия (например, в Африке), отбор действовал в пользу гетерозигот.



- ★ **Таким образом, серповидноклеточная анемия – это пример относительности «полезности» и «вредности» мутаций.**







- ★ **Нарушения в структуре ДНК приводят к мутациям только тогда, когда не осуществляется репарация.**
-

РЕПАРАЦИЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ -

- ★ **процесс устранения генетических повреждений и восстановления наследственного аппарата, протекающий в клетках живых организмов под действием специальных ферментов**





★ Детально изучены две формы —
**фотореактивация и темновая
репарация.**



★ **Фотореактивация, или световое
восстановление**, была обнаружена в
1949 г. Под действием
ультрафиолетового облучения в части
азотистых оснований разрываются
химические связи и, если это
происходит, в расположенных рядом
тиминовых основаниях, то они
соединяются друг с другом, образуя
димер тимина.

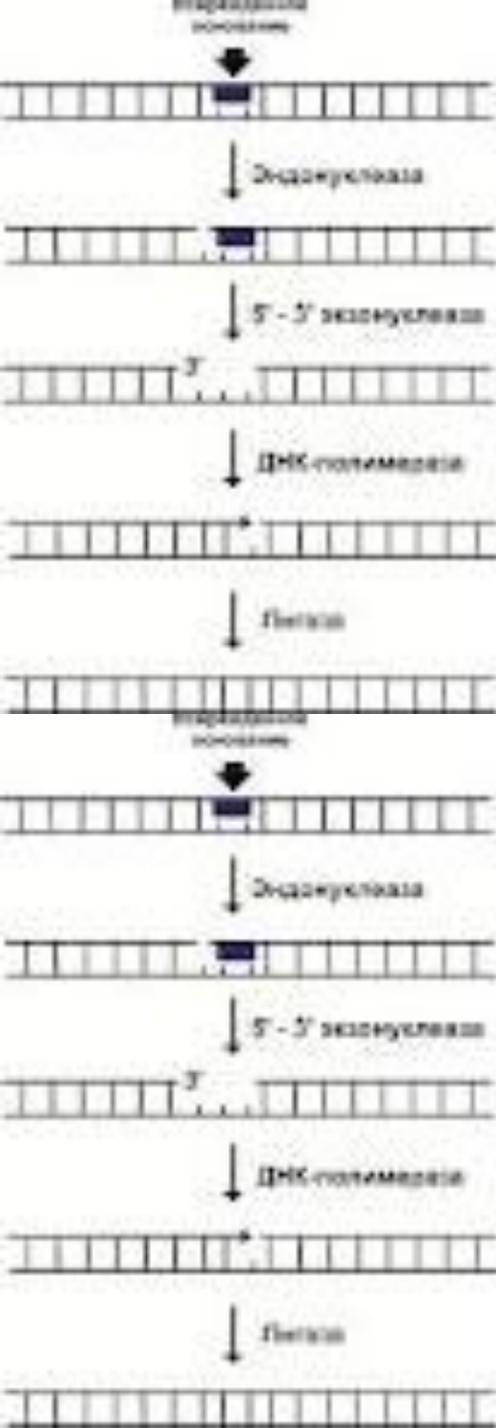




Исследования последних лет указывают на возможность **наличия в клетках кожи человека фотореактивирующего фермента**; поэтому может быть массивное ультрафиолетовое облучение, напр, при загаре, **не вызывает повреждений** генетического аппарата человека.

★ **Темновая репарация**, в отличие от фотореактивации, универсальна. Она **устраняет различные структурные повреждения ДНК**, появляющиеся в результате разнообразных химических и радиационных воздействий.

★ Способность к темновой репарации обнаружена у всех клеточных систем и организмов.



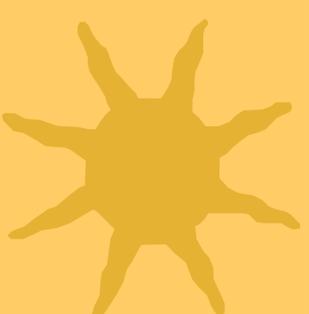
В результате темновой репарации осуществляется своеобразное молекулярное «хирургическое»

вмешательство: поврежденные участки «вырезаются», а образовавшиеся «бреши» заполняются путем локального (местного) синтеза или обмена участками между поврежденной и неповрежденной нитями ДНК, в результате чего и восстанавливается ее исходная нормальная структура.

★ Детально изучены **два типа** темновой репарации — **эксцизионная и пострепликативная.**

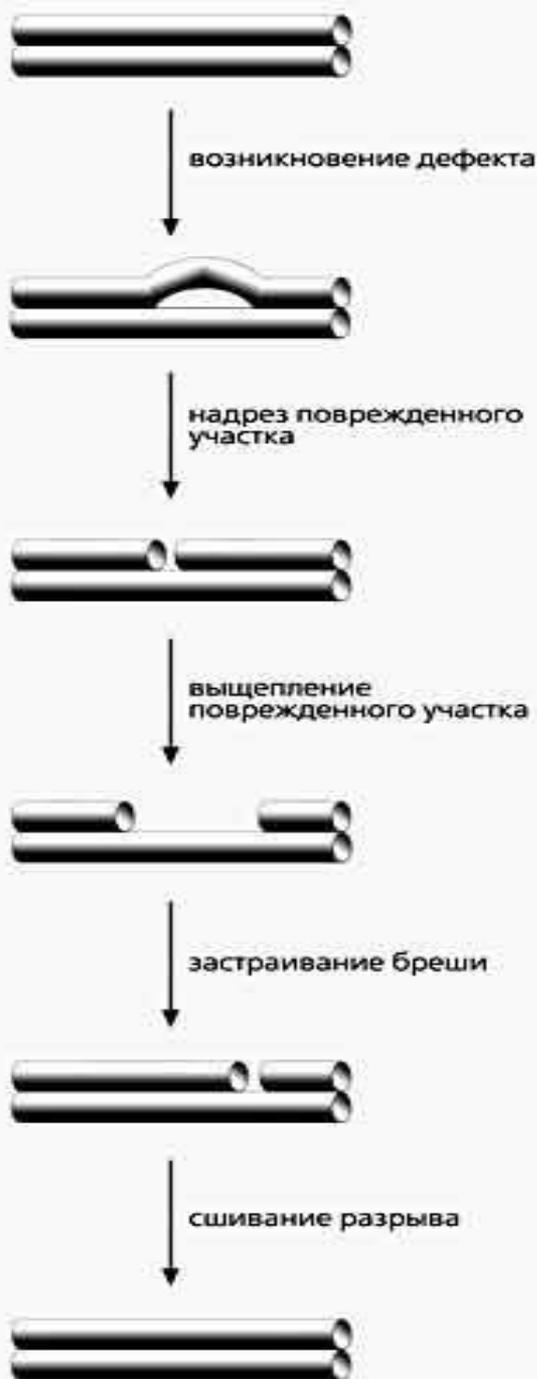
★ При **эксцизионной репарации** поврежденный участок ДНК вырезается и замещается до начала очередного цикла размножения клетки, точнее до начала удвоения (репликации) молекул ДНК.





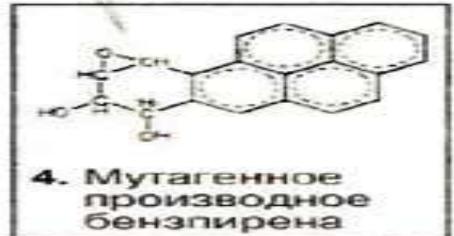
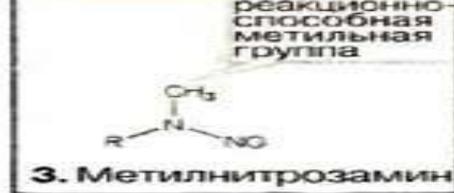
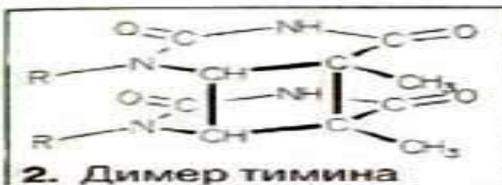
Биологический смысл этого процесса - **ЭКЦИЗИОННОЙ**

репарации - состоит в том, чтобы предупредить закрепление у потомства наследственных изменений (мутаций) и последующее размножение измененных форм.



- ◀ **Эксцизионная репарация** - наиболее экономичная и эффективная форма осуществляется в несколько этапов.
- ◀ Сначала спец. фермент «надрезает» одну из нитей ДНК, вблизи от поврежденного участка. Затем поврежденный участок удаляется полностью, а образовавшуюся «брешь» заполняют ДНК-полимеразаы, которые поставляют недостающие звенья, заимствуя их из неповрежденной нити.
- ◀ Способность к **ЭКСЦИЗИОННОЙ репарации** установлена у всех клеток.

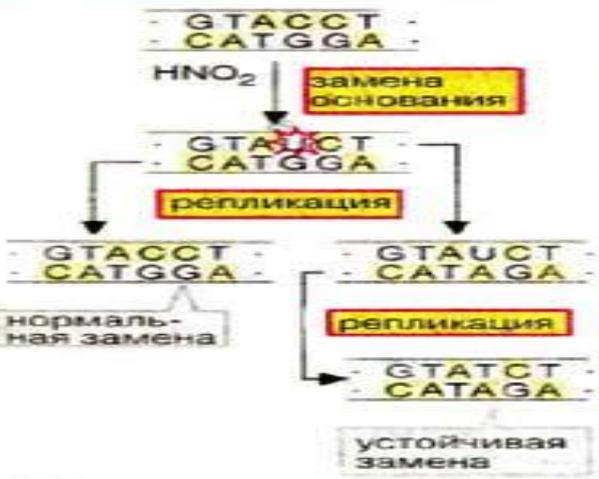
1.



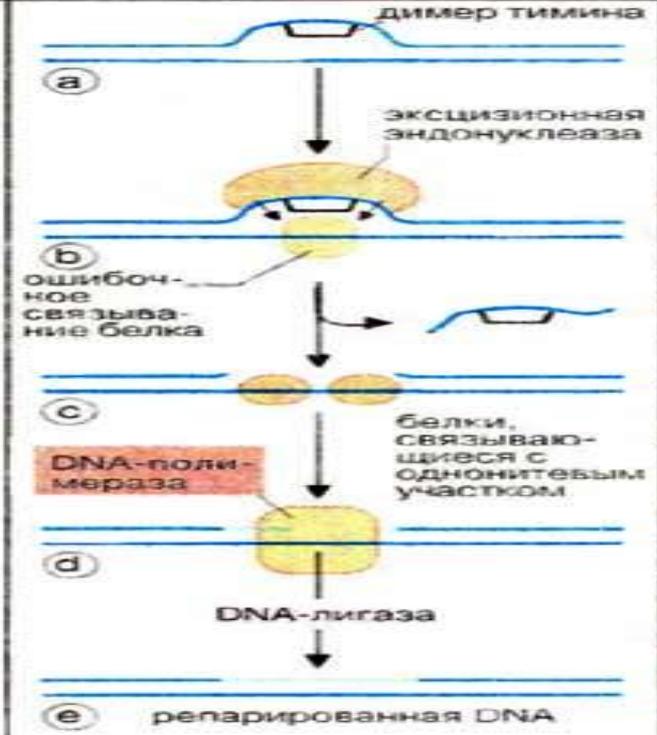
делеции или вставки из-за неправильной рекомбинации



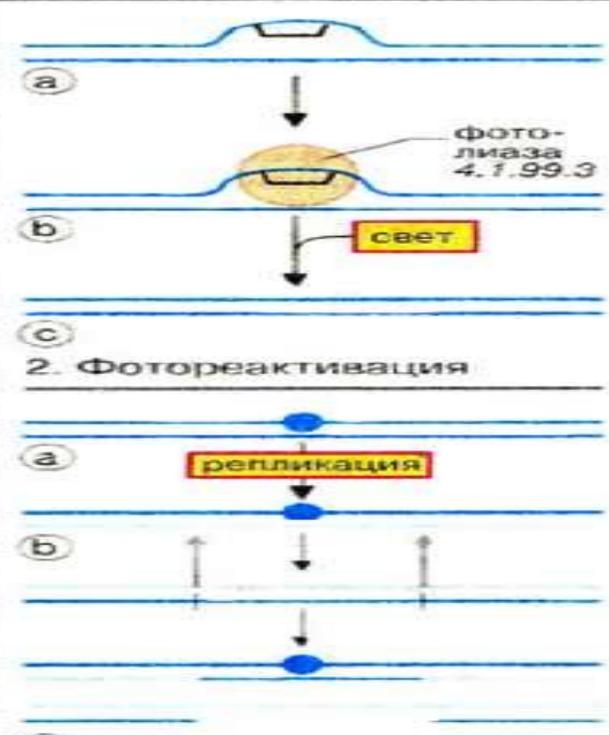
A. Мутагенные агенты



Б. Результат действия мутагенов

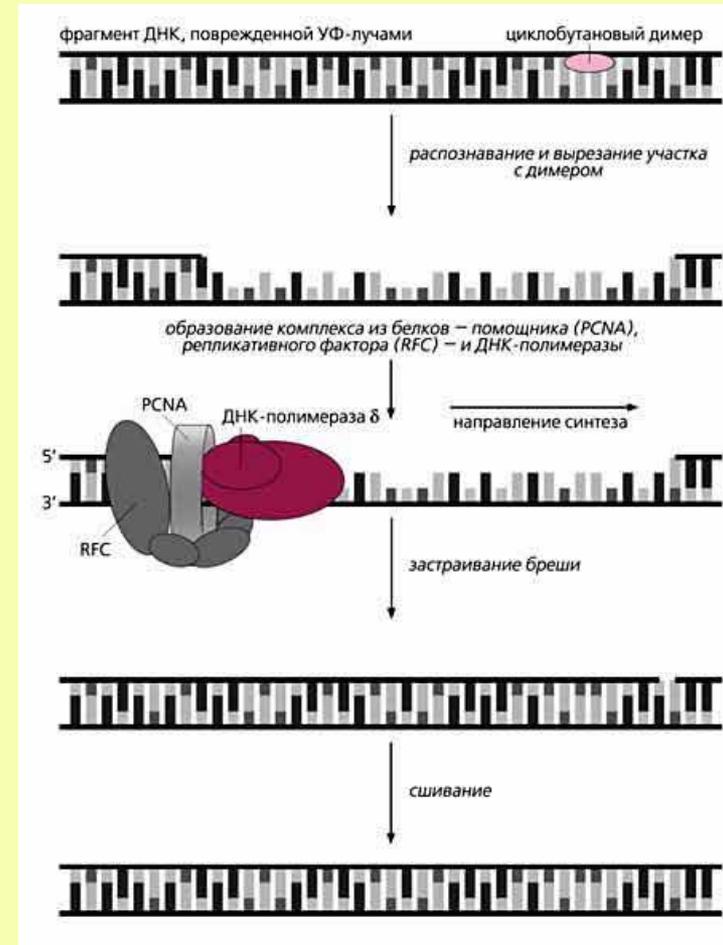


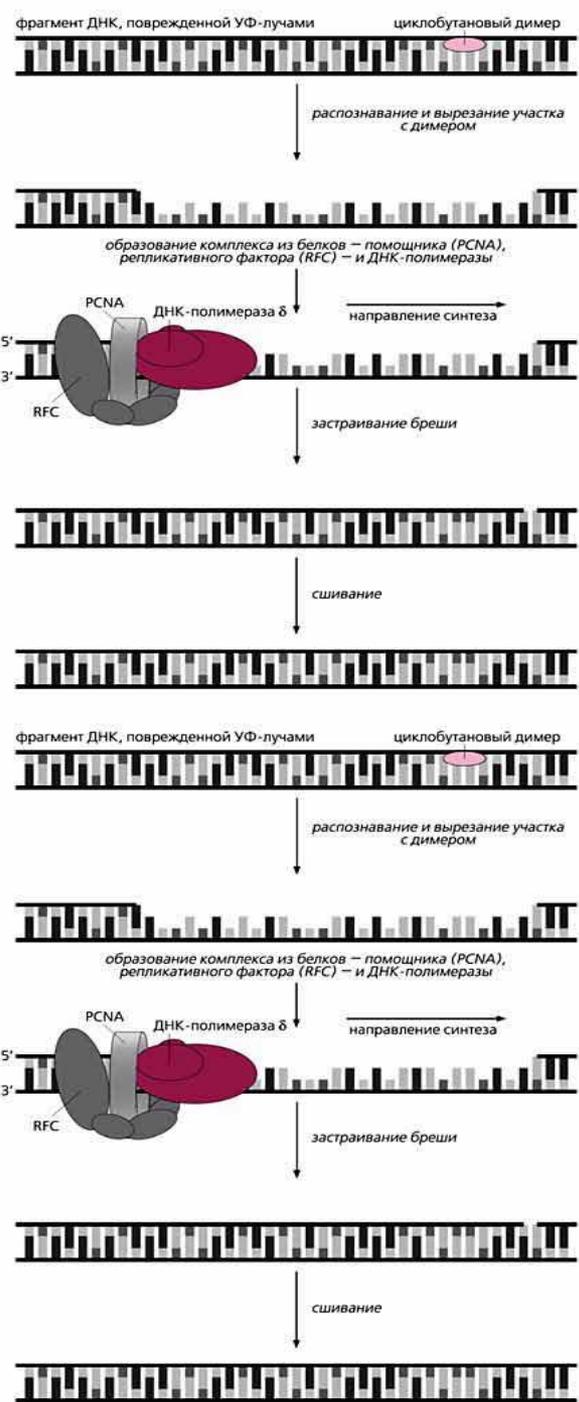
В. Механизмы репарации



Пострепликативная репарация — последняя возможность для клетки устранить имеющиеся генетические повреждения.

★ Если в ДНК возникает много повреждений, то в процессе удвоения, (репликации) ДНК в дочерних нитях на месте повреждений, имеющих **в материнской нити, образуются «бреши».**





< Это происходит в силу того, что фермент, ведущий репликацию ДНК (синтез дочерней нити на материнской нити ДНК), не может «прочитать» искаженную информацию в поврежденной точке материнской нити. Поэтому, доходя до поврежденного места, оставшегося неисправленным во время эксцизионной репарации, этот фермент останавливается, затем медленно проходит через зону повреждения и возобновляет нормальный синтез дочерней нити, отступя от этого места.

Хромосомные аберрации

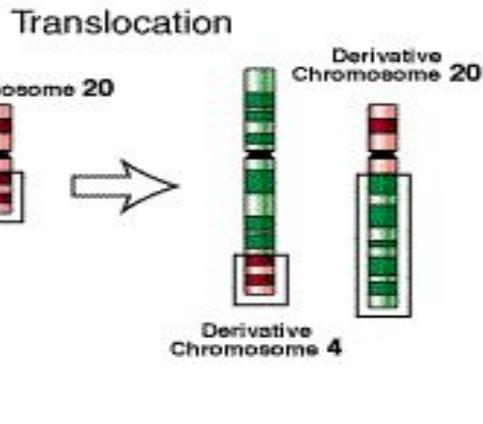
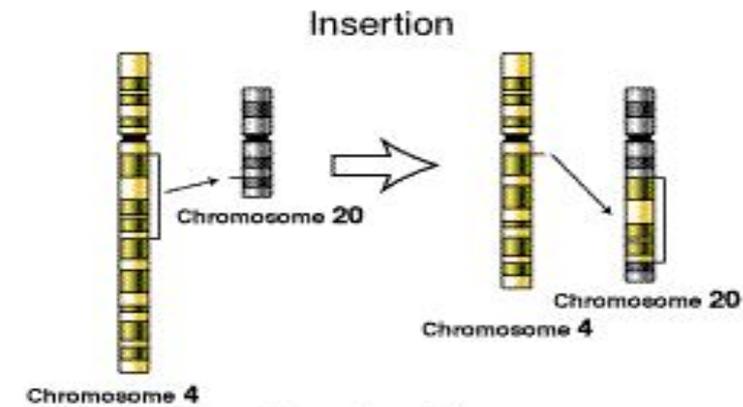
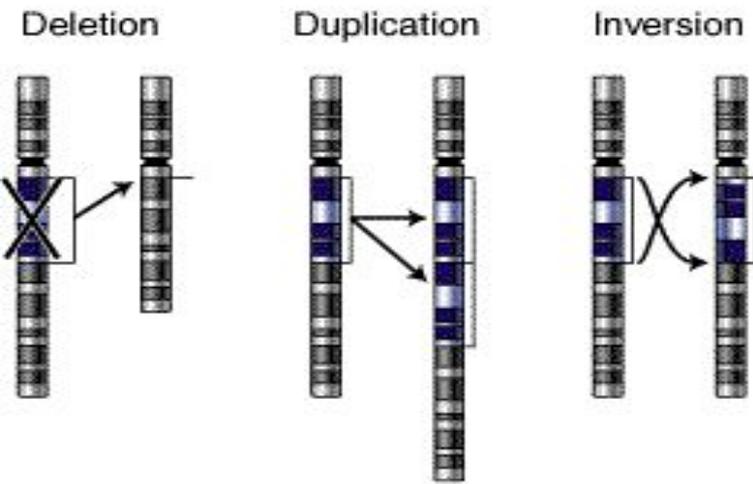
возникают в результате перестройки хромосом. Они являются следствием разрыва хромосомы, приводящего к образованию фрагментов, которые в дальнейшем воссоединяются, но при этом нормальное строение хромосомы не восстанавливается.

Различают четыре основных типа хромосомных аберраций:

- ★ **Инверсии,**
- ★ **Делеции (нехватки),**
- ★ **Транслокации,**
- ★ **Дупликации (удвоения).**



Types of mutation



Инверсии наблюдаются при разрыве хромосомы и **переворачивании** оторвавшегося участка на **180°**. Если разрыв произошел в одном месте, оторвавшийся фрагмент прикрепляется к хромосоме противоположным концом. Если же в двух местах, то средний фрагмент, перевернувшись, прикрепляется к местам разрыва, но другими концами.

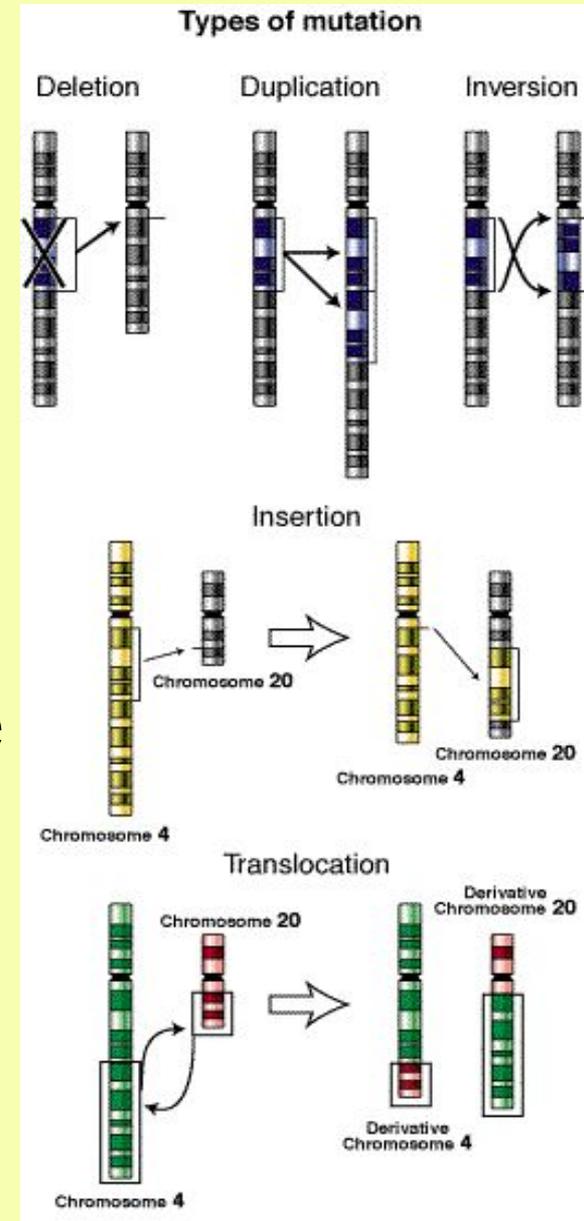
Делеции (Нехватки)

возникают вследствие потери хромосомой того или иного участка.

★ Нехватки в средней части хромосомы приводят организм к гибели.

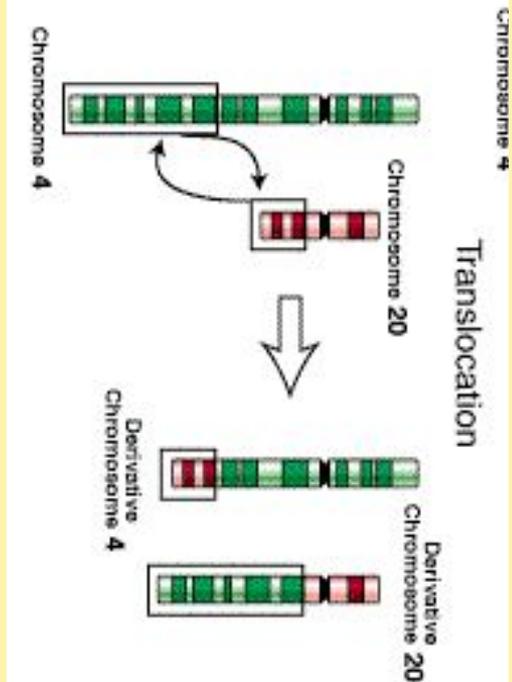
★ Утрата незначительных участков вызывает изменение наследственных свойств.

★ Так, при нехватке участка одной из хромосом у кукурузы ее проростки лишены хлорофилла.



Транслокации возникают в тех случаях, когда участок хромосомы из одной пары прикрепляется к негомологичной хромосоме, т. е. хромосоме из другой пары

★ Транслокация участка одной из хромосом (21-й) известна у человека; она может быть причиной болезни Дауна.



Хромосома №2 человека образована при транслокации, произошедшей у наших предков после отхождения от ствола всех приматов: у оранга, гориллы и даже шимпанзе (5 млн лет расхождения) две разных хромосомы соответствуют хромосоме 2 человека. Все люди на Земле имеют общего предка, у которого произошла эта транслокация.

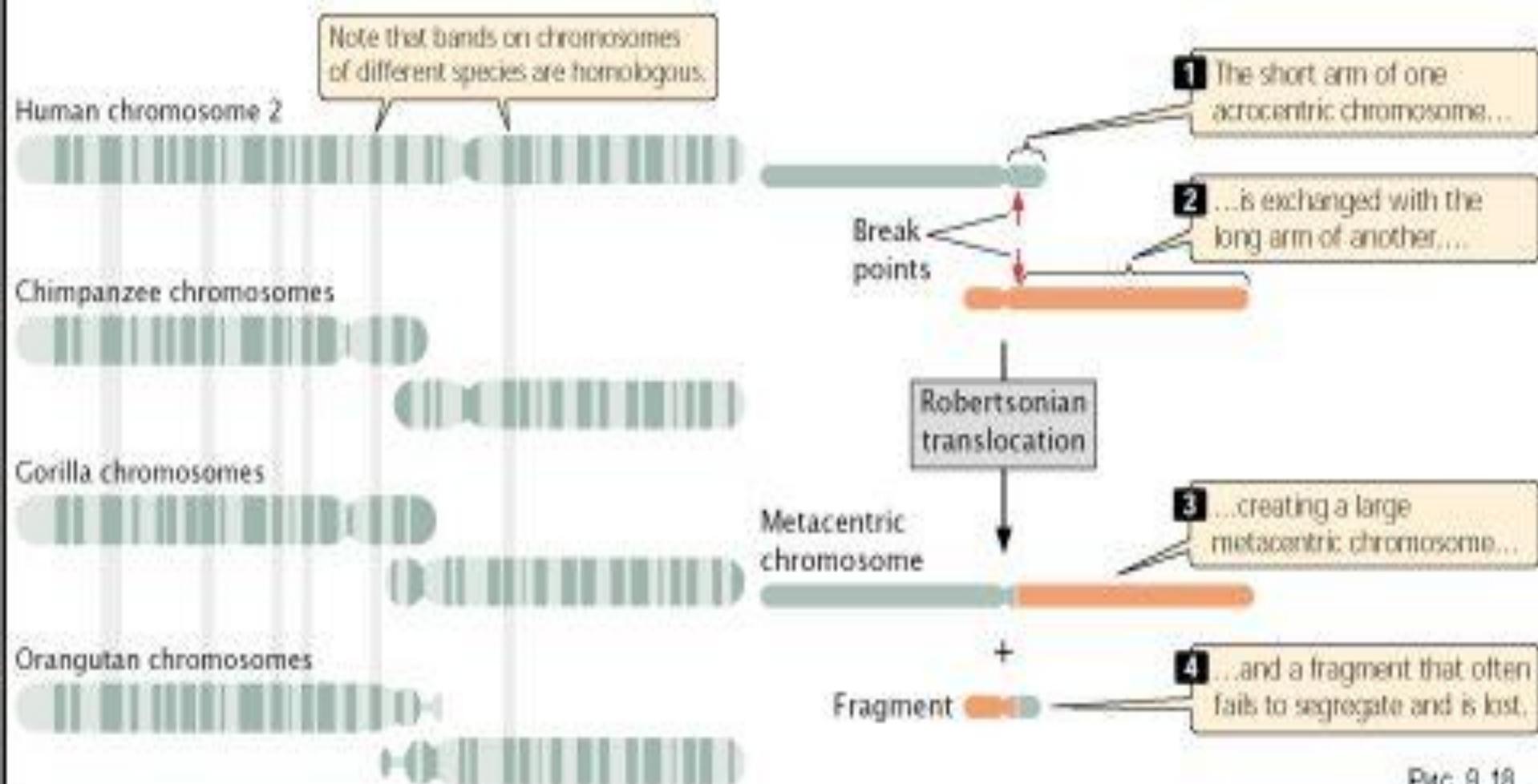
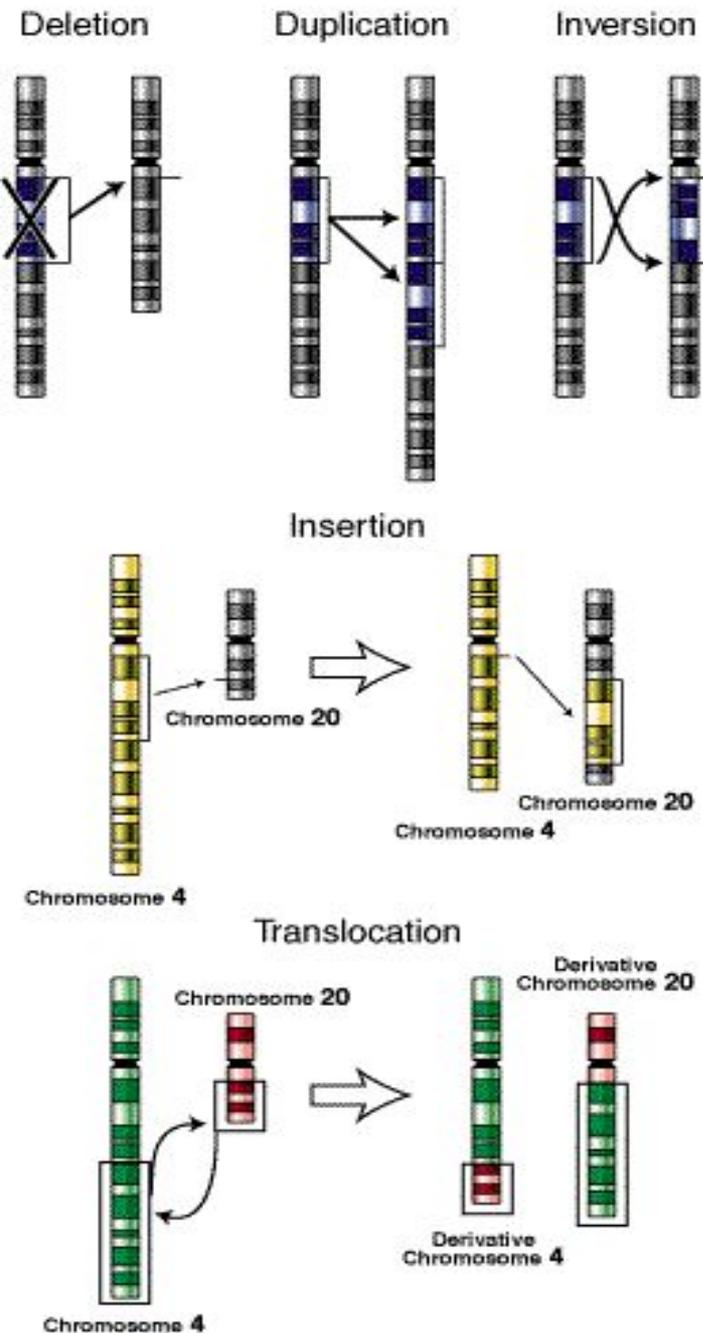


Рис. 9.18.

Types of mutation



★ Удвоение (дупликация) связана с включением лишнего, дублирующего участка хромосомы. Это также ведет к проявлению новых признаков.

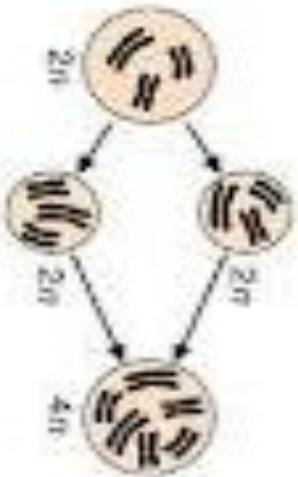
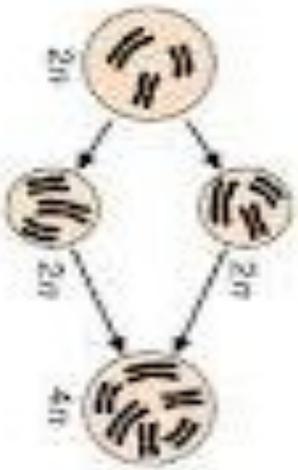
★ Большинство крупных хромосомных aberrаций в зиготах у человека приводит к тяжелым аномалиям, несовместимым с жизнью, либо к гибели зародышей еще во время внутриутробного развития.



Геномные мутации

★ Гаплоидный набор хромосом, а также совокупность генов, находящихся в гаплоидном наборе хромосом, называется *геномом*. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, получили название *геномных*. К ним относятся **полиплоидия и гетероплоидия** (анэуплоидия).





★ **Полиплоидия** - увеличение числа хромосом путем добавления целых хромосомных наборов в результате нарушения мейоза.

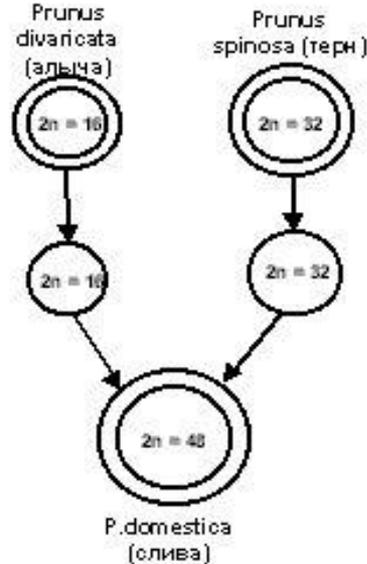
★ У полиплоидных форм отмечается увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору: $3n$ - триплоид, $4n$ - тетраплоид, $5n$ - пентаплоид, $6n$ - гексаплоид и т. д. Культурные растения в своем большинстве — полиплоидны.



★ Формы, возникающие в результате **умножения хромосом** одного генома, носят название ***автоплоидных***.

★ Однако известна и другая форма полиплоидии — ***аллоплоидия***, при которой **умножается число хромосом двух разных геномов**.





При скрещивании дикорастущих видов было ресинтезировано несколько видов культурных растений, например, слива (*Prunus domestica*).

Константная и гибридная форма, полностью сходная с домашней сливой получена при скрещивании терна *P. spinosa* ($2n = 32$) с алычой *P. divaricata* ($2n = 16$). Это растение имело, как и *P. domestica*, $2n = 48$ хромосом.

М.Е. Лобашев. Генетика. Л., 1967, стр. 515

Триплоидность – возможный путь увеличения урожайности и получения бессеменных форм (напр., все сорта бананов).

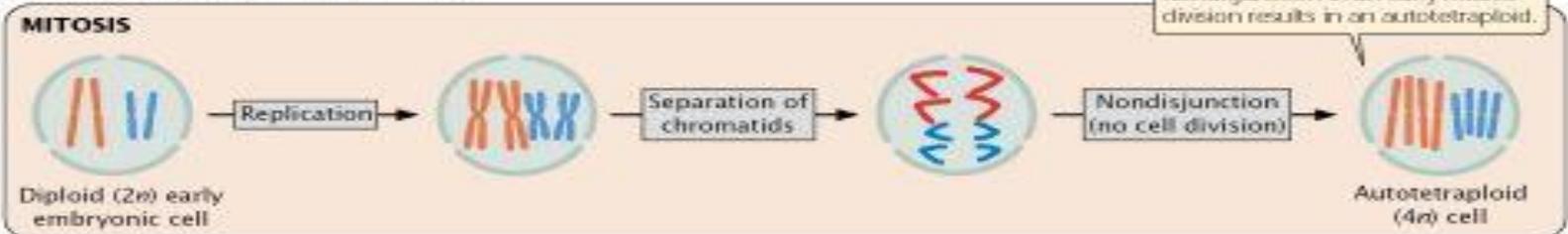
Гаплоидный набор арбуза $n = 11$ хромосом. Скрещивание тетраплоидного ($4n = 44$) и диплоидного ($2n = 22$) арбуза дало триплоид ($3n = 33$) – бессемянный, крупноплодный, устойчивый к заболеваниям:

Сорт	Плоидность	Урожай на единицу площади	
		Колич. плодов	Вес (в кг.)
Син-Ямато	$2n$	165	352,1
Син-Ямато	$4n$	115	155,6
Син-Ямато ($4n$) ? Отоме ($2n$)	$3n$	215	596,2
Отоме	$2n$	150	253,7

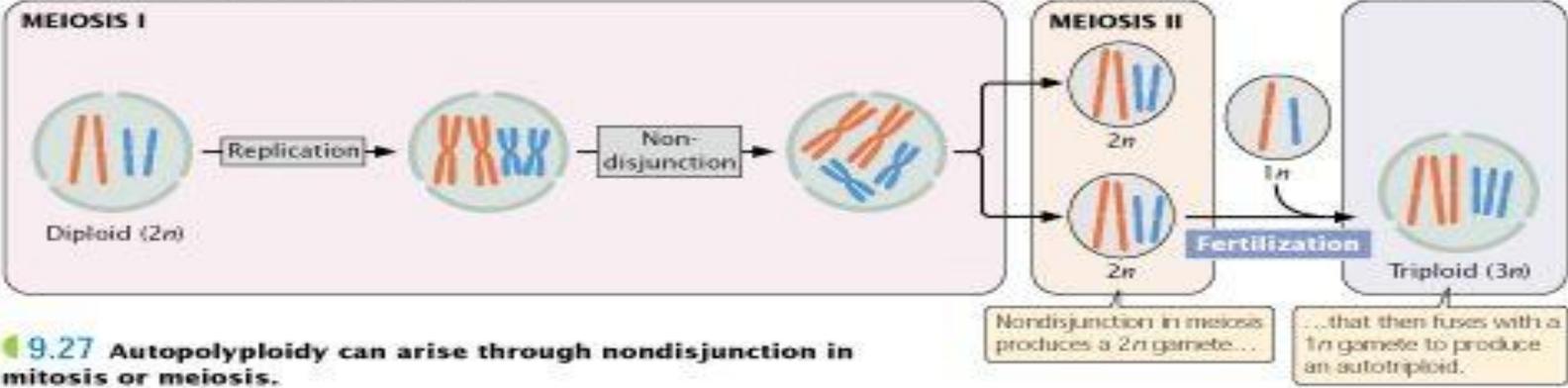
М.Е. Лобашев. Генетика. Л., 1967, стр. 650

9.27. Удвоение всего числа хромосом в геноме (автополиплоидия) может возникать из-за нерасхождения хромосом в митозе или мейозе.

(a) Autopolyploidy through mitosis



(b) Autopolyploidy through meiosis



9.27 Autopolyploidy can arise through nondisjunction in mitosis or meiosis.



Полиплоидные формы известны и у животных. По-видимому,

эволюция некоторых групп простейших, в частности инфузорий и радиолярий, шла также путем полиплоидизации.

- ★ У некоторых многоклеточных животных полиплоидные формы удалось создать искусственно (тутовый шелкопряд).

Гетероплоидия

- ★ В результате нарушения мейоза и митоза **число** хромосом может изменяться и становиться не кратным гаплоидному набору.
- ★ У человека нарушение сбалансированного набора хромосом влечет за собой болезненные состояния, известные под общим названием **хромосомных болезней**.
- ★ Явление, когда какая-либо из хромосом, вместо того чтобы быть парной, оказывается в тройном числе, получило название **трисомии**.





★ Если наблюдается **трисомия** по одной хромосоме, то такой организм называется **трисомиком** и его хромосомный набор равен $2n + 1$.



★ Трисомия может быть по любой из хромосом и даже по нескольким. Двойной **трисомик** имеет набор хромосом $2n + 3$. тройной - $2n + 3$ и т. д.

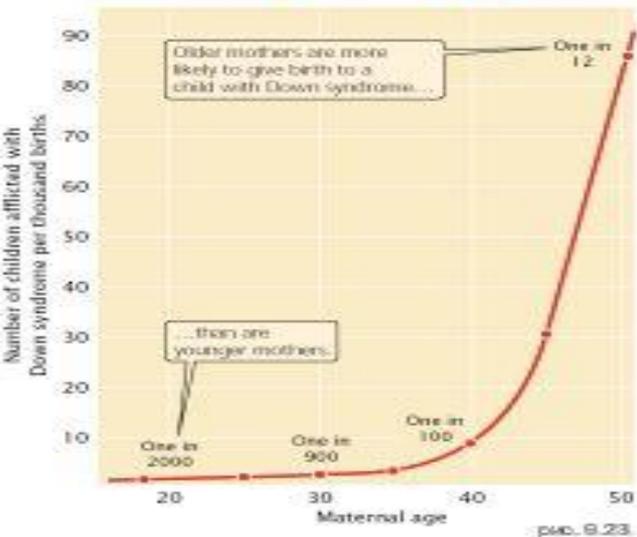


★ **Трисомиками** являются, например, люди с **синдромом Дауна**.



★ Трисомики чаще всего либо нежизнеспособны, либо отличаются пониженной жизнеспособностью и рядом патологических признаков.

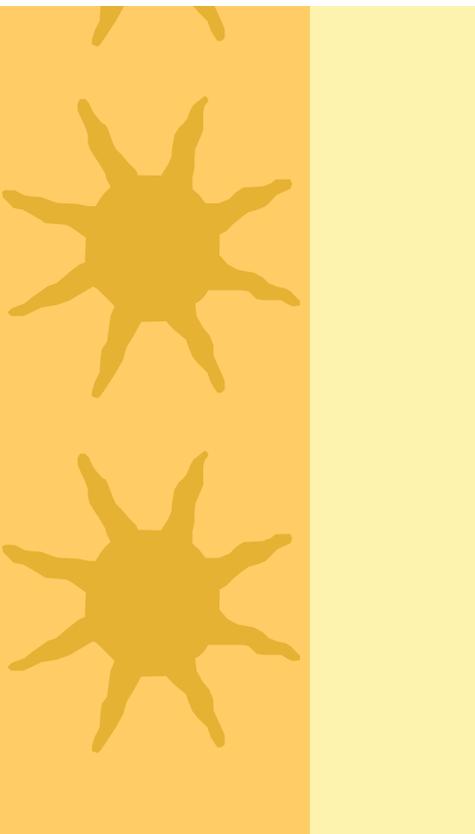
Синдром Дауна - трисомия по хромосоме 21



Подавляющая часть случаев синдрома Дауна вызвана нерасхождением пары хромосом 21 в мейозе у матери (по анализу микросателлитов)

Реже встречаются семейные случаи — транслокация гена из хр21 на другую хромосому

Частота рождения детей с синдромом Дауна увеличивается с возрастом матери от 1/2000 в 20 лет до 1/12 в 50 лет.



Синдром Дауна вызван присутствием трех копий одного из генов хромосомы 21 или всей хромосомы целиком.

(a)

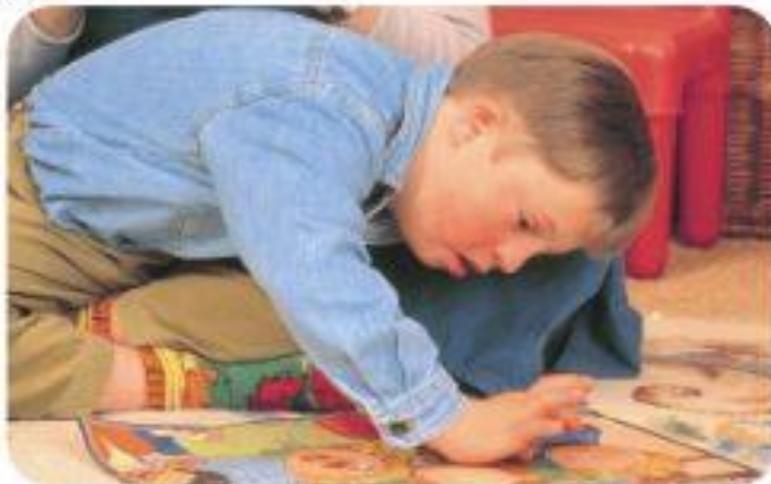
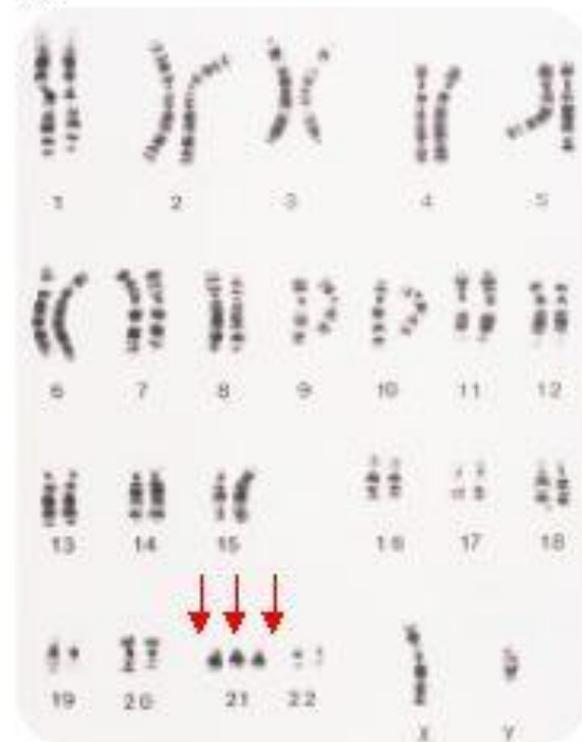


рис 9.22.

(b)



Синдром Дауна – трисомия по 21-й паре хромосом





★ Явление, противоположное трисомии, т. е. **утрата одной хромосомы из пары в диплоидном наборе, называется моносомией**, организм же - **моносомиком**; его кариотип - $2n - 1$.

★ При отсутствии двух различных хромосом организм является **двойным моносомиком** ($2n-2$).

★ **Если из диплоидного набора выпадают обе гомологические хромосомы, организм называется нулисомиком**. Он, как правило, нежизнеспособен.





Аномалии половых хромосом:

★ **Синдромы Клайнфельтера (47 XXУ),**

★ **Трисомия X, (47,XXX)**

★ **Шерешевского-Тернера (45, X0)**

Аномалии Аутососом:

★ **Синдром Дауна (47, XX, 21+), (47, XU, 21+),**

★ **Синдром Патау (47, XX 13+), (47, XU 13+),**

★ **Эдвардса (47, XX 18+), (47, XU 18+).**

Соматические и генеративные мутации.

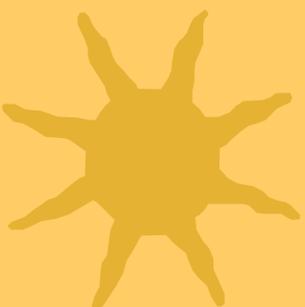


- ★ Мутации возникают в любых клетках, поэтому их делят на соматические и генеративные.
- ★ При делении мутировавшей соматической клетки новые свойства передаются ее потомкам. Это применяется в селекции растений.



★ При половом размножении признаки, появившиеся в результате соматических мутаций, потомкам не передаются и в процессе эволюции никакой роли не играют.

★ Однако в индивидуальном развитии они могут влиять на формирование признака: чем в более ранней стадии развития возникнет соматическая мутация, тем больше участок ткани, несущий данную мутацию. Такие особи называются мозаиками.





★ Например, МОЗАИКАМИ ЯВЛЯЮТСЯ
ЛЮДИ, у которых цвет одного глаза
отличается от цвета другого, или
животные определенной масти, у
которых на теле появляются пятна
другого цвета.



★ Не исключено, что соматические
мутации, влияющие на метаболизм,
являются одной из **причин старения и**
злокачественных новообразований.





- ★ **Если мутация происходит в клетках, из которых развиваются гаметы, или в половой клетке, то новый признак проявится в ближайшем или последующих поколениях.**
- ★ Наблюдения показывают, что многие мутации вредны для организма.
- ★ Нарушение существующего равновесия обычно ведет к снижению жизнедеятельности или гибели организма.



Мутации, снижающие жизнедеятельность,

называются *полулетальными*.

★ Мутации, не совместимые с жизнью, носят название *летальных* (лат. letalis — смертельный).

★ Однако некоторая часть мутаций может оказаться *полезной*.





★ Такие мутации являются **материалом для прогрессивной эволюции**, а

также для селекции ценных пород домашних животных и культурных растений.

★ По-видимому, чаще всего «полезные» мутации в сочетании с отбором лежат в основе эволюции.





Мутации делят на **спонтанные**
и **индуцированные**.

★ *Спонтанными* называют мутации, возникшие под влиянием неизвестных природных факторов, чаще всего как результат ошибок при репликации ДНК.





Спонтанные мутации — явление довольно редкое (частота — 10^{-6} — 10^{-7}).





★ **Индукцированные** мутации вызваны специально направленными воздействиями, повышающими мутационный процесс (Искусственно вызванные мутации).

★ **Возникают в результате действия на живые организмы мутагенов** - разнообразных факторов, ведущих к изменениям генетического материала клеток.

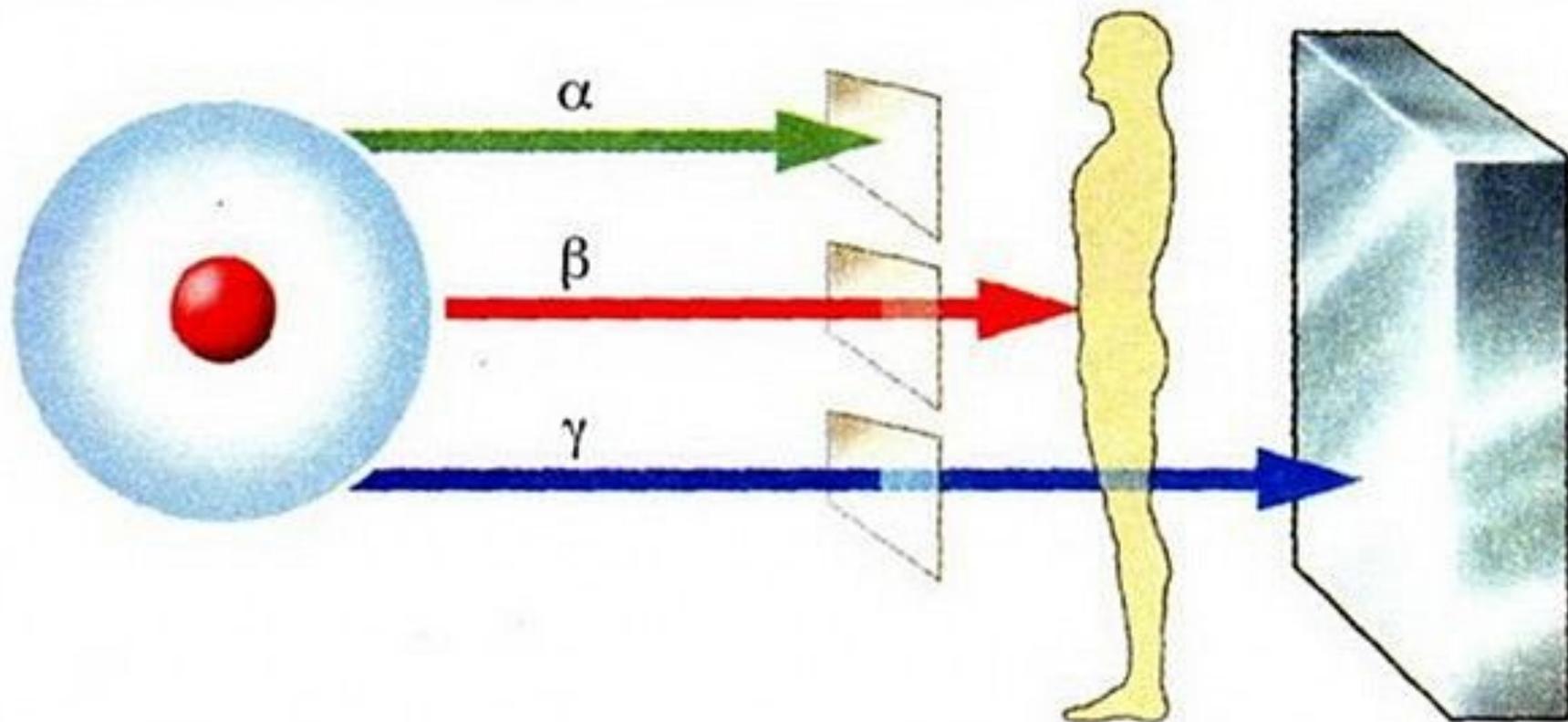


Мутагенные факторы:

- 
- ★ 1. физические,
 - ★ 2. химические и
 - ★ 3. биологические

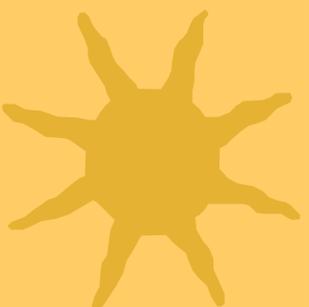
Физические мутагены

- ★ 1. Корпускулярное ионизирующее излучение.
- ★ Возникающие при распаде радионуклидов нейтроны, протоны, альфа-частицы проникают в живую клетку, **вызывая хромосомные aberrации.**



РАЗЛИЧНЫЕ ВИДЫ ИОНИЗИРУЮЩЕГО ИЗЛУЧЕНИЯ

Альфа-излучение поглощается (задерживается) даже листом бумаги.
Бета-излучение на 50% задерживается одеждой.
Гамма-излучение наиболее опасно, защитит от него может только толстый слой металла или бетона.



★ 2. Некорпускулярное (электромагнитное)

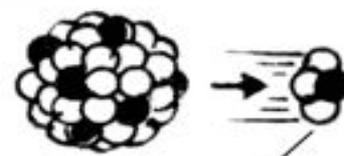
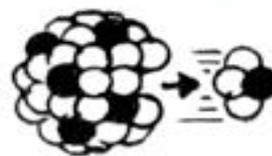
ионизирующее излучение:

рентгеновские лучи, гамма - лучи.

Альфа-распад

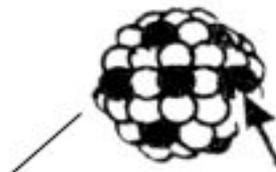


Ядро атома



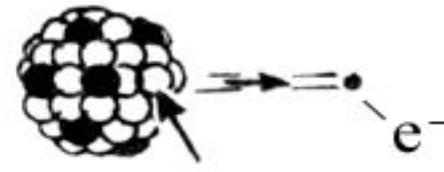
Альфа-частица

Бета-распад



Ядро атома

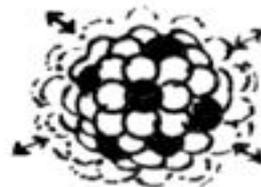
Нейтрон



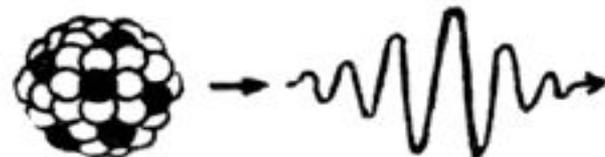
Протон

e^-

Гамма-излучение



Возбуждённое ядро



Гамма-квант



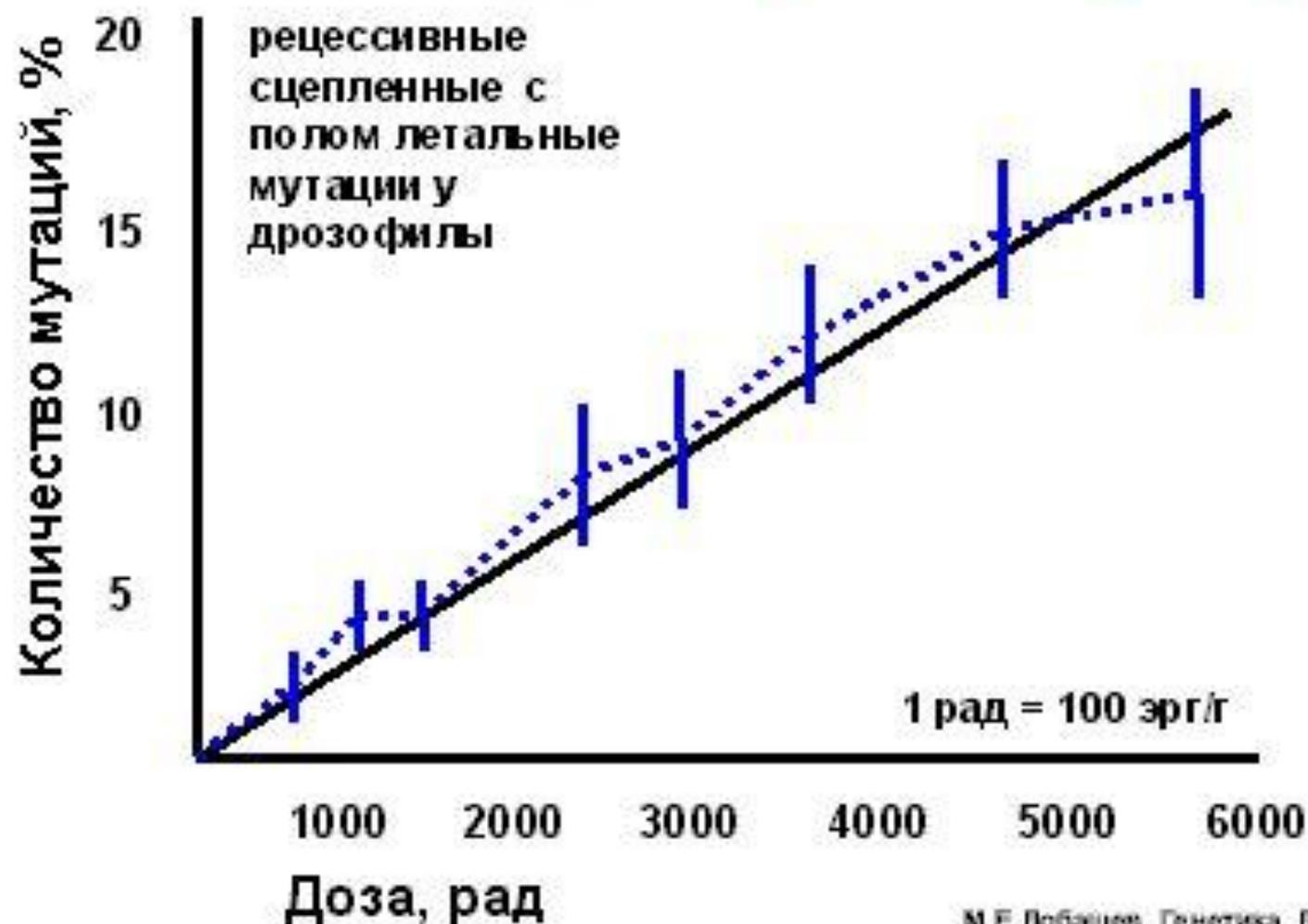
★ **Рентгеновские лучи, гамма -
лучи** вызывают **ионизацию
молекул воды** в клетке с

образованием свободных
радикалов O_2H , OH , которые
вторично реагируют с
молекулой ДНК, нарушая
структуру пуриновых
оснований и фосфодиэфирные
связи ДНК.

★ **Вызывают точечные мутации.**

Частота мутаций линейно растет
с увеличением дозы радиоактивного облучения

«Безопасной» дозы облучения нет (нет порога)





★ 3. **Ультрафиолетовое излучение** (200-400 нм).



Ведет к образованию димеров тимина, что нарушает структуру ДНК и **вызывает генные мутации.**



Химические мутагены.

- ★ Наиболее распространенная группа мутагенов, связанная с тотальной «химизацией» жизненных процессов.





★ Сюда относят химические соединения различной степени сложности от **азотистой кислоты**, которая окисляет азотистые основания ДНК, до сложных

химических комплексов - **пестициды, гербициды, дефолианты**. Механизмы их повреждающего действия разнообразны.

★ Так, например, **формальдегид может «сшивать» ДНК, РНК, белки;** **гидроксиламин специфически реагирует с цитозином**, а его дериваты вместо гуанина связывает аденин. Химические мутагены вызывают генные и хромосомные мутации.





Биологические мутагены

Представлены живыми структурами:

вирусы, живые вакцины, а также продуктами жизнедеятельности - токсинами. Способствуют возникновению генных, реже - хромосомных мутаций.

★ Факторы, усиливающие мутагены, называются **комутагены**, ослабляющие мутагенный эффект - **десмутагены**. |





- ★ Последние содержатся во многих продуктах растительного происхождения - овощах и фруктах.
-



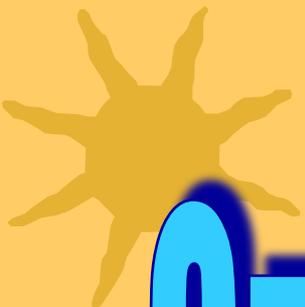
- ★ Мутагены усиливают интенсивность естественного мутирования в десятки и сотни раз.



Общими свойствами мутагенов являются:



- ★ универсальность (вызывают мутации у всех живых организмов),
- ★ направленность действия,
- ★ отсутствие нижнего порога мутагенного эффекта.



Спасибо за внимание!