



Принципиальным является то, что эволюционизм невозможно опровергнуть (Л.Берталанфи).

Федосий Григорьевич Добжанский



«...ни одна задача в
биологии не имеет смысла,
если она не связана с
теорией эволюции...»

МИКРОЭВОЛЮЦИЯ

(Philipschenko, 1927)

Направление эволюции, характеризующееся увеличением видового разнообразия организмов, происходящим в результате приспособления к многообразным условиям обитания и не ведущее к существенному изменению их уровня организации

длительное, векторизованное, необратимое изменение генетической структуры популяции.

Или

процесс адаптивной трансформации популяции от наследственных изменений особей через формирование на основе этих изменений под действием естественного отбора новых адаптаций до возникновения нового вида.



ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ЭВОЛЮЦИИ

ИЗМЕНЧИВОСТЬ – МАТЕРИАЛ ДЛЯ ЕСТЕСТВЕННОГО ОТБОРА

- Определенная – (в пределах нормы реакции) обусловленная генотипом индивидуальная программа развития – изменчивость фенотипа без изменения генотипа – модификационная (паратипическая) изменчивость.

Норма реакции – пределы изменения фенотипа без изменения генотипа.

- Неопределенная или генотипическая – наследственная (мутационная, комбинативная, редупликационная), т.е. элементарный эволюционный материал

ТРЕБОВАНИЯ К ЭЛЕМЕНТАРНОМУ ЭВОЛЮЦИОННОМУ МАТЕРИАЛУ

- а) эти материальные единицы должны с определенной, достаточной частотой постоянно возникать у всех живых организмов;
- б) должны затрагивать все признаки и свойства живых организмов, вызывая их отклонения в разных направлениях от исходных форм (т. е. являться “неопределенной наследственной изменчивостью”;
- в) затрагивать “биологически важные” свойства особей;
- г) должны не только возникать, но и в разных концентрациях встречаться в природных популяциях всех живых организмов;
- д) часть из этих изменений должна “выходить” на историческую арену эволюции, участвуя в образовании низших таксонов, т. е. распространяясь в ареале, включающем одну или больше популяций;
- е) природные скрещивающиеся таксоны должны отличаться друг от друга различными наборами и комбинациями элементарных единиц наследственной изменчивости.

Генетическая классификация изменчивости

- в основе изменчивости лежат:

- 1. Изменение самого генотипа в результате мутаций генов, хромосом, всего генома.
- 2. Взаимодействие аллельных генов.
- 3. Взаимодействие неаллельных генов.
- 4. Изменение функционирования генотипа под влиянием внешней среды.

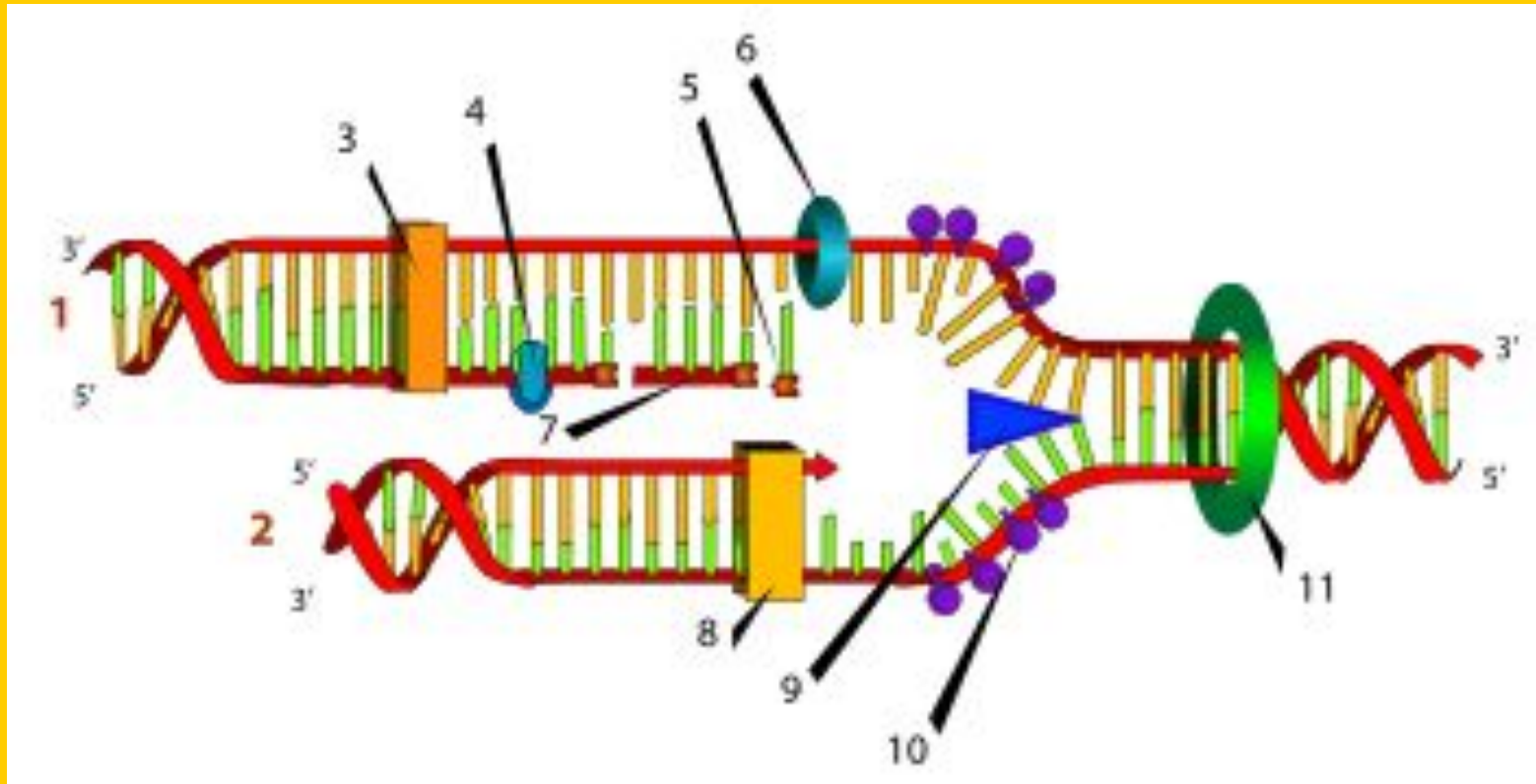
Изменчивость:

- генотипическая (1, 2, 3),
- модификационная (4).

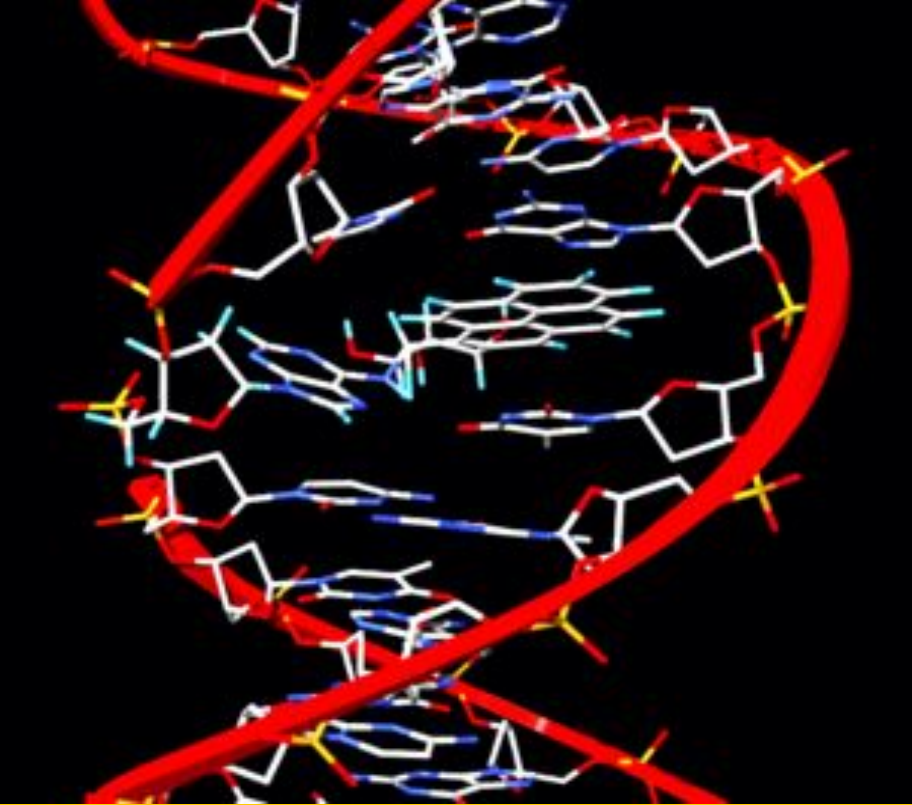
Генотипическая:

- мутационная (1),
- комбинативная (2, 3).

редупликационная



Многие спонтанные химические изменения нуклеотидов приводят к мутациям, которые возникают при репликации. Например, из-за дезаминирования цитозина напротив него в цепь ДНК может включаться урацил (образуется пара У-Г вместо канонической пары Ц-Г).



Мутации

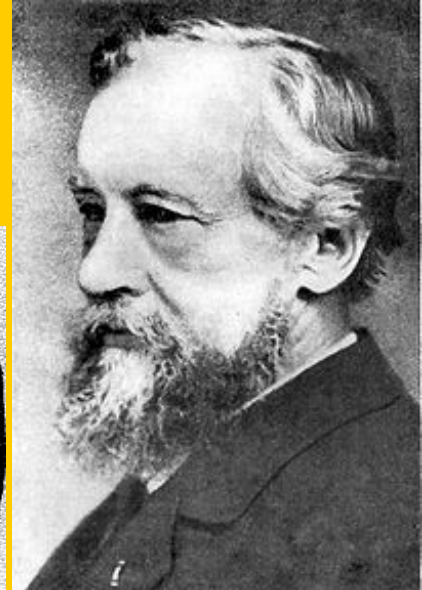
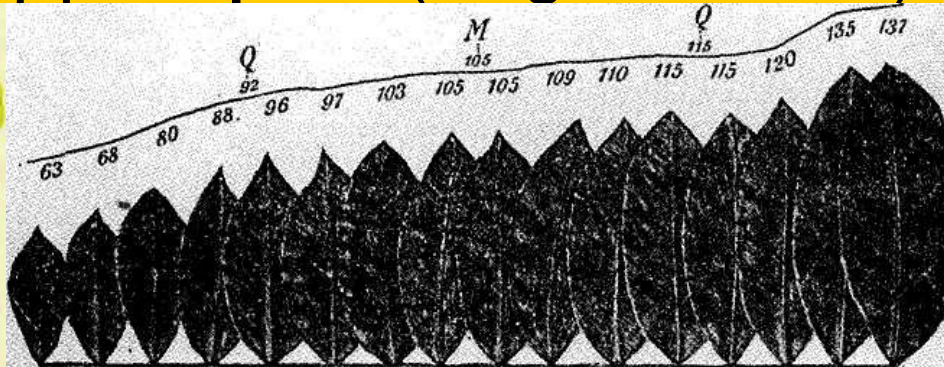
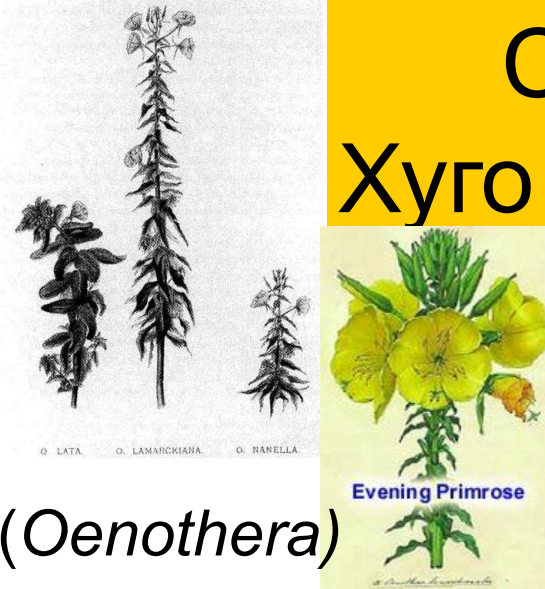
Мутация — стойкое (т.е. наследуемое) изменение генотипа, происходящие под влиянием внешней или внутренней среды.

Мутация — элементарное, дискретное наследственное изменение (по Тимофееву-Ресовскому).

Возможности мутаций лежат в пределах биохимических особенностей вида (варианты, для формирования которых нет никакой наследственной основы для возникновения, не появятся).

Свойства мутаций

Хуго де Фриз (Hugo DeVries):



(*Oenothera*)

- 1. мутации возникают скачкообразно и дискретно;
- 2. однажды появившись, мутация передается по наследству;
- 3. мутации возникают ненаправленно (т.е. могут появляться многократно).

Vries H. Species and varieties. Their origin by mutation. Chicago, 1912.

Классификация мутаций

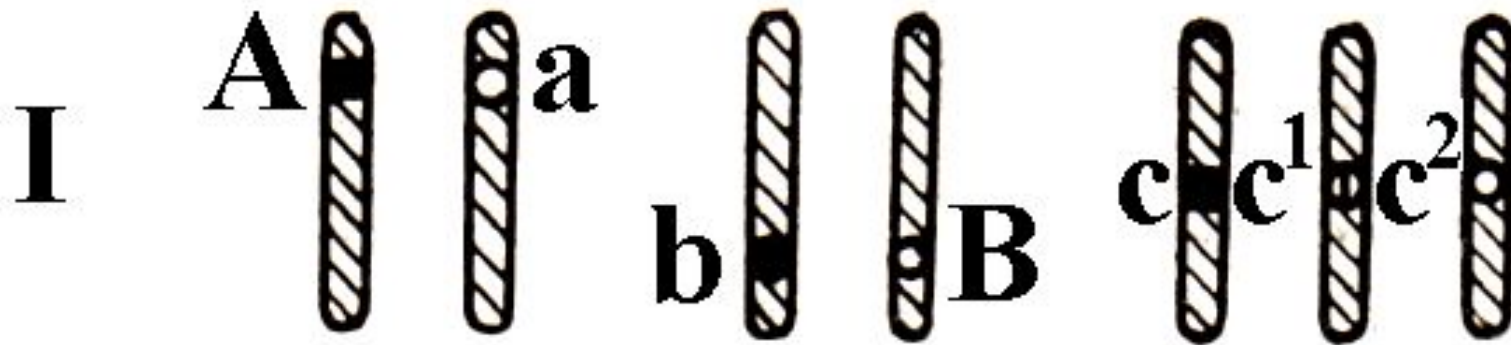
- По характеру проявления:
 1. доминантные,
 2. рецессивные.
- По месту их возникновения:
 1. соматические,
 2. генеративные.
- По характеру появления:
 1. спонтанные,
 2. индуцированные.
- По адаптивному значению:
 1. полезные,
 2. вредные (летальные, полуметальные.),
 3. нейтральные.

Виды мутаций:

- 1- генные (точечные – 1 ген):
 - missense-мутация (триплет кодирует другую аминокислоту ЦТТ □ ГТТ),
 - мутация со сдвигом рамки (АТТ— ТАГ—ЦГА □ ТАТ—ТТА—ГЦГ—А...),
 - nonsense-мутация (возникает терминирующий кодон),
 - синонимическая missense-мутация (кодируется та же аминокислота).
- 2- геномные (изменение ploидности),
- 3- хромосомные:
 - инверсия – разворот участка на 180°,
 - делеция – выпадение участка,
 - дефишанси – более крупные выпадения,
 - транслокация – перенос участка,
 - анеуплоидия – потеря хромосомы,
 - дупликация – удвоение хромосомы.
- 4- неядерные (в митохондриях и пластидах).

Генные мутации (I):

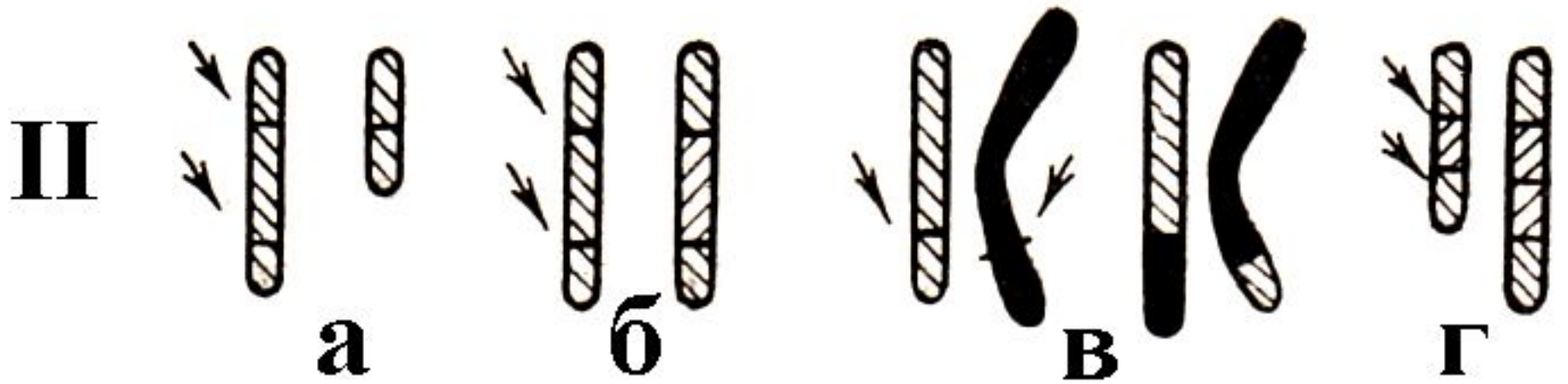
[по Н.В.Тимофееву-Ресовскому (1937)]



- I:

- A □ a - рецессивная,
- b □ B - доминантная,
- c □ c1 □ c2 - ряд аллеломорф.

Хромосомные мутации (II): [по Н.В.Тимофееву-Ресовскому (1937)]



• II :

- а - делеция,
- б - инверсия,
- в - транслокация,
- г - дупликация

Хромосомные мутации



нормальная
хромосома



удвоение участка
(дупликация)



выпадение участка



вставка



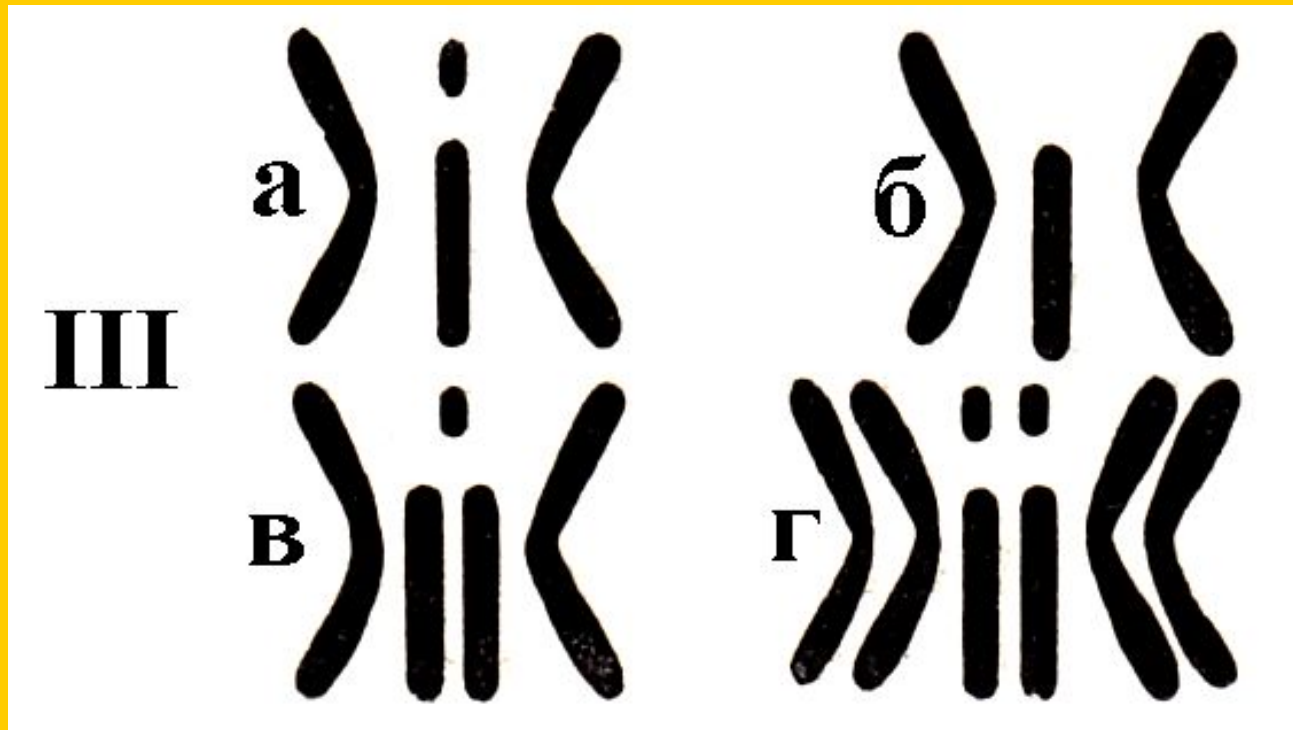
перенос конца на
другую хромосому



поворот участка на
180° (инверсия)

Геномные мутации (III):

[по Н.В.Тимофееву-Ресовскому (1937)]



- III:

- а - гаплоидный набор,
- б - гетероплоидия ($n-1$) [анеуплоидия],
- в - гетероплоидия ($n+1$) [удвоение хромосомы],
- г - полиплоидия.

С.С.Четвериков (1880-1959)

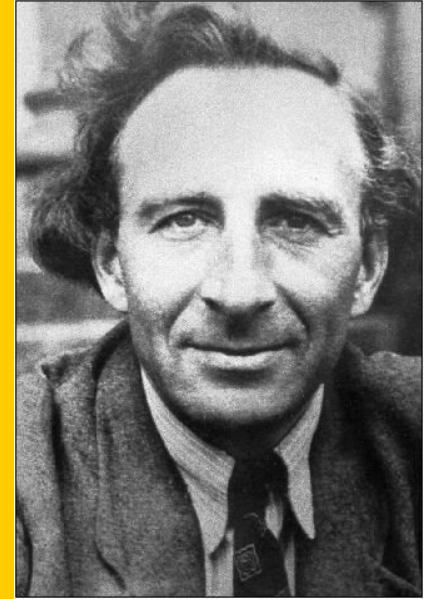


Четвериков С.С. О некоторых моментах эволюционного процесса с точки зрения современной генетики // Журн. эксп. биол. 1926. Сер.А. №2. С.3-54.

- ... 239 изученных самок оказались гетерозиготными по 33 разным <хорошим> морфологическим генам, не считая летальных, физиологических и других генов.
- ... каждая самка гетерозиготна по 5-6 генам, так что общую сумму скрытых геновариаций, включая повторные, можно оценить в 1200-1500 для 239 самок.
- ...некоторые из этих геновариаций <заражали> до 50% самок...
- ...накопление скрытых гетерозиготных геновариаций - массовый процесс; ... органическая жизнь в природе содержит громадный запас наследственной изменчивости, из которого отбор может черпать в любое время, <в тот момент, когда необходимо>.

- Большинство вновь возникающих мутаций понижают жизнеспособность, хотя изредка возникают мутации и повышающие жизнеспособность.
- Гетерозиготность по разным аллелям разных генов “пропитывает вид во всех направлениях” и в результате случайных комбинаций постепенно “заражает” большинство индивидов вида.
- Отбирается не только отдельный ген, контролирующий отдельный признак, но и благодаря множественности (плейотропности) действия генов отбор влияет на все генное окружение отбираемого гена - генотипическую среду.
- По мере старения вида в нем накапливается все большее и большее число мутаций, при этом признаки вида расшатываются.
- Наиболее проявляется генотипическая изменчивость, когда многочисленный вид распадается на ряд небольших, изолированных колоний.

- “Популяции впитывают мутации, как губка воду...”
- Природные популяции обладают высокой степенью скрытой гетерогенности (накопление рецессивных мутаций). Эти мутации составляют скрытый резерв мобилизационной изменчивости.
- Мутации в момент их возникновения, как правило, вредны (неадаптивны).
- Процесс эволюции не укладывается в тезис о закреплении только адаптивных признаков в процессе отбора...



Н.В.Тимофеев-Ресовский

- экспрессивность - степень фенотипической выраженности мутации;
- пенетрантность - частота внешнего фенотипического проявления

оба свойства

определяются внешними условиями среды

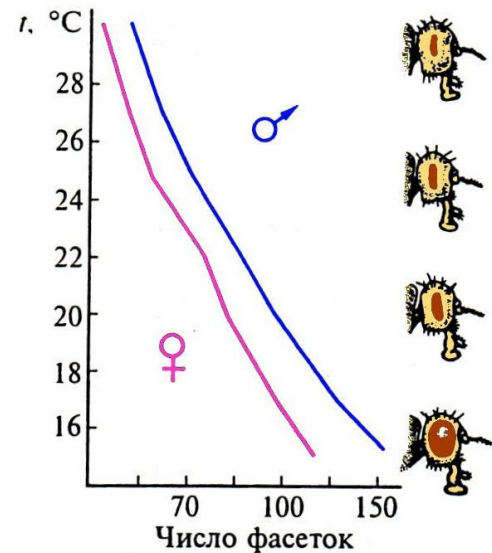
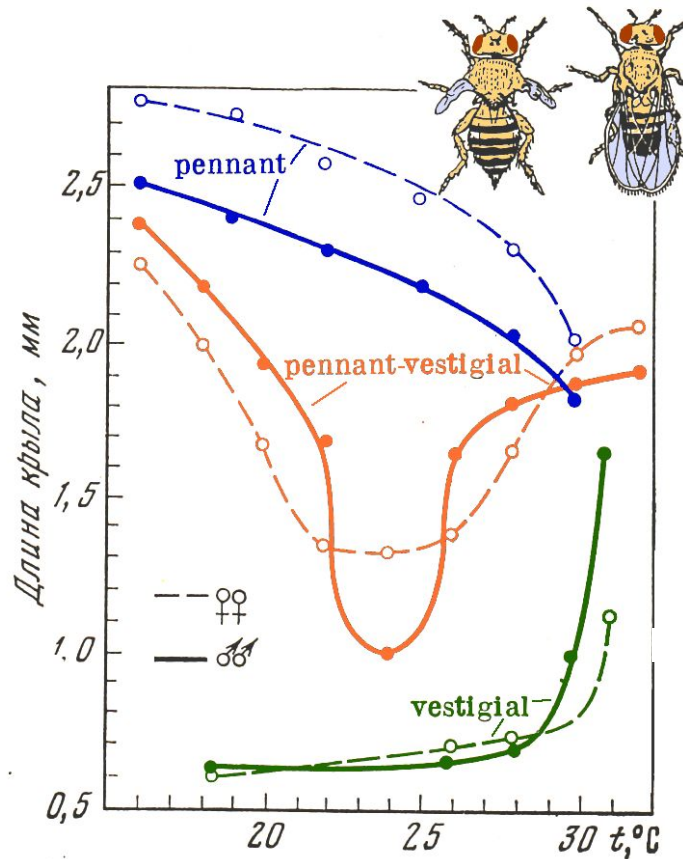
(понятия предложены Н.В.Тимофеевым-Ресовским в 1925 г.)

пенетрантность

экспрессивность

Влияние внешних условий на фенотипическое выражение гена: вскрытие нормы реакции у гомозигот и гетерозигот *Drosophila melanogaster* по двум мутациям короткокрылости

При температуре культивирования куколок около 30° С особи трех генотипов мало различаются по длине крыльев; при понижении температуры фенотипическое выражение мутаций у гомозигот и гетерозигот различно. Пунктир — самки, сплошная линия — самцы. Две верхние кривые — для гомозигот по мутации *pennant* (pp), две нижние — для гомозигот по мутации *vestigial* (vv), две средние — для гетерозигот pv. (Составлено по данным М. Х. и М. Л. Харнли, 1936)



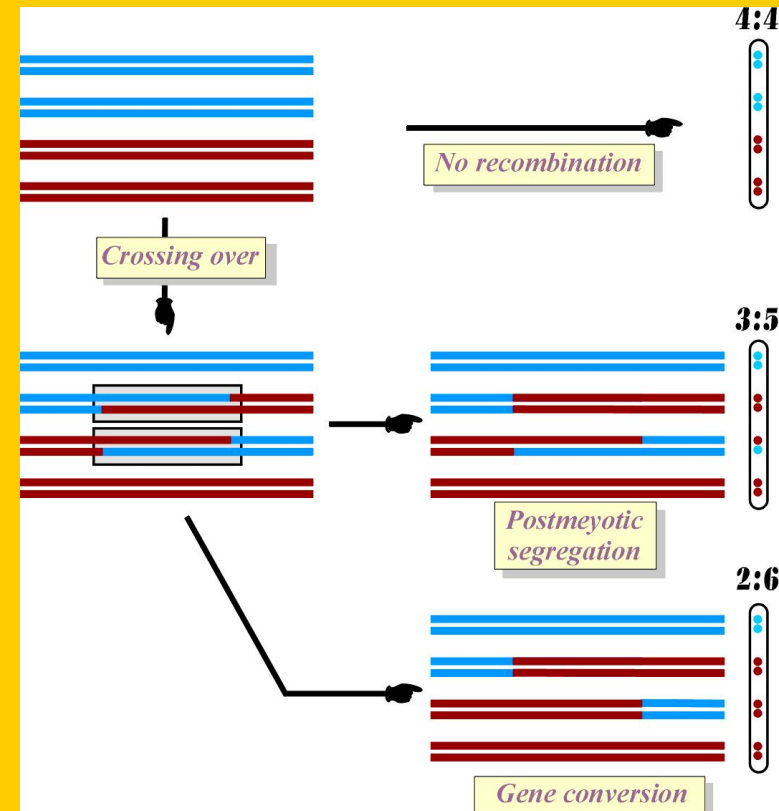
Влияние температуры развития на проявление мутации *bag* у дрозофилы (по Н.В. Тимофееву-Ресовскому, 1939; из А.С. Северцова, 1980).

Степень проявления (экспрессивность) мутации, вызывающей редукцию как передних, так и задних фасеток глаза, зависит от температуры окружающей среды при развитии

- Полигенность – сцепленность (один фенотипический признак определяется несколькими генами).
- Плейотропность – множественность (один ген определяет несколько признаков).
- Комбинативная изменчивость и рекомбинации (в мейозе при конъюгации - обмен участками хромосом). При том же количестве аллелей повышается фенотипическое разнообразие.

Комбинативная изменчивость и рекомбинации (новые сочетания генов в генотипе) только для форм с половым процессом

- 1) случайное, равновероятное расхождение хромосом в мейозе;
- 2) рекомбинация сцепленных генов, локализованных в гомологичных хромосомах (благодаря кроссинговеру);
- 3) случайное сочетание их (генов) при оплодотворении.



Особенности полового процесса - как результата эволюции механизмов межорганизменной рекомбинации:

- 1) большая избирательность
(смешение генов происходит между близкородственными организмами);
- 2) при половом процессе объединяются и рекомбинируют не фрагменты геномов, а целые геномы;
- 3) отличия важные, но не столько качественные, сколько количественные.

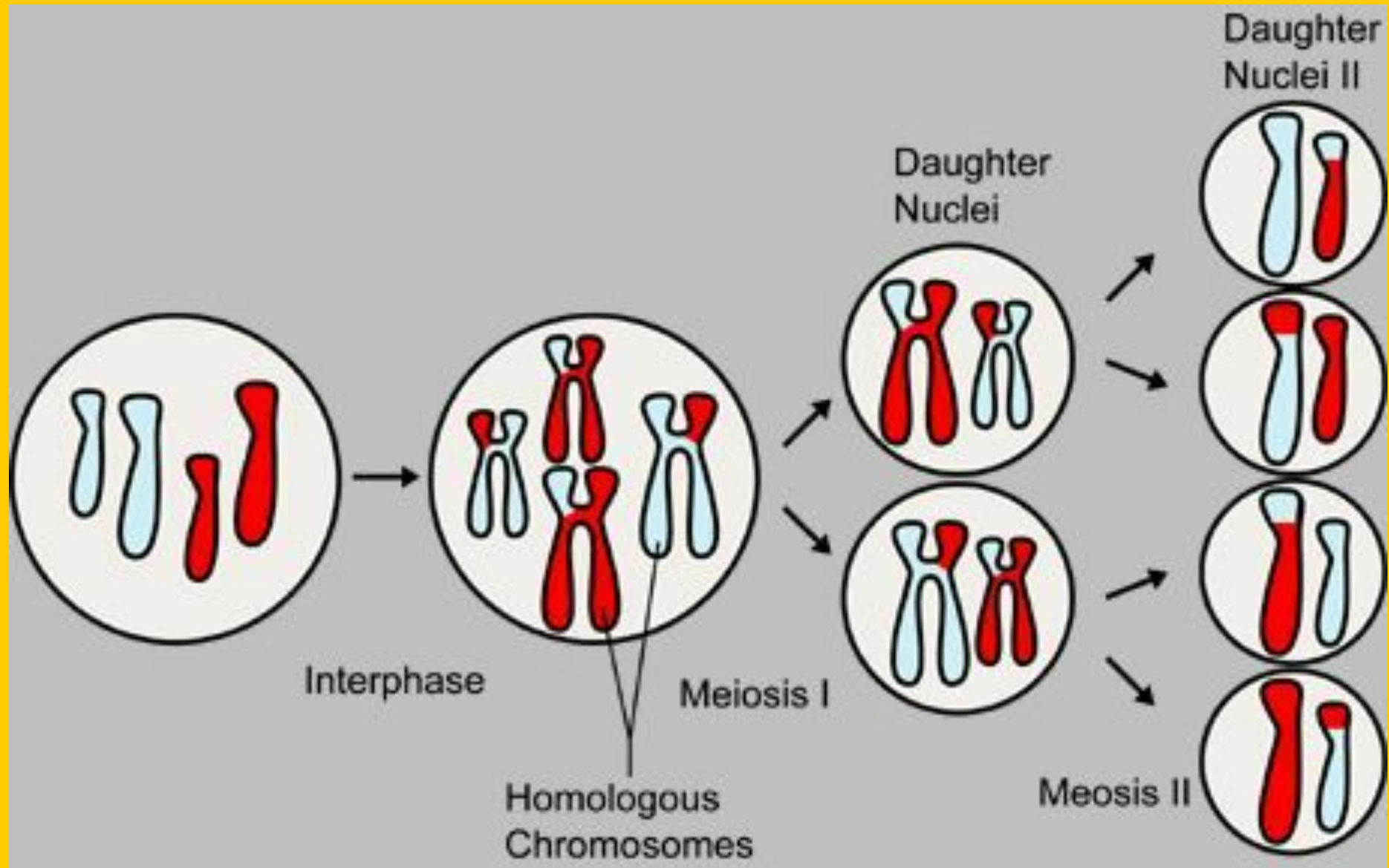
ЗНАЧЕНИЕ КОМБИНАТИВНОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ, ВОЗНИКАЮЩЕЙ В ПРОЦЕССЕ ПОЛОВОГО РАЗМНОЖЕНИЯ:

- Она постоянно изменяет признаки.
- При взаимодействии неаллельных генов создает новые признаки.
- Повышает жизнеспособность потомства.
- Снижает и нейтрализует вредное действие мутаций.

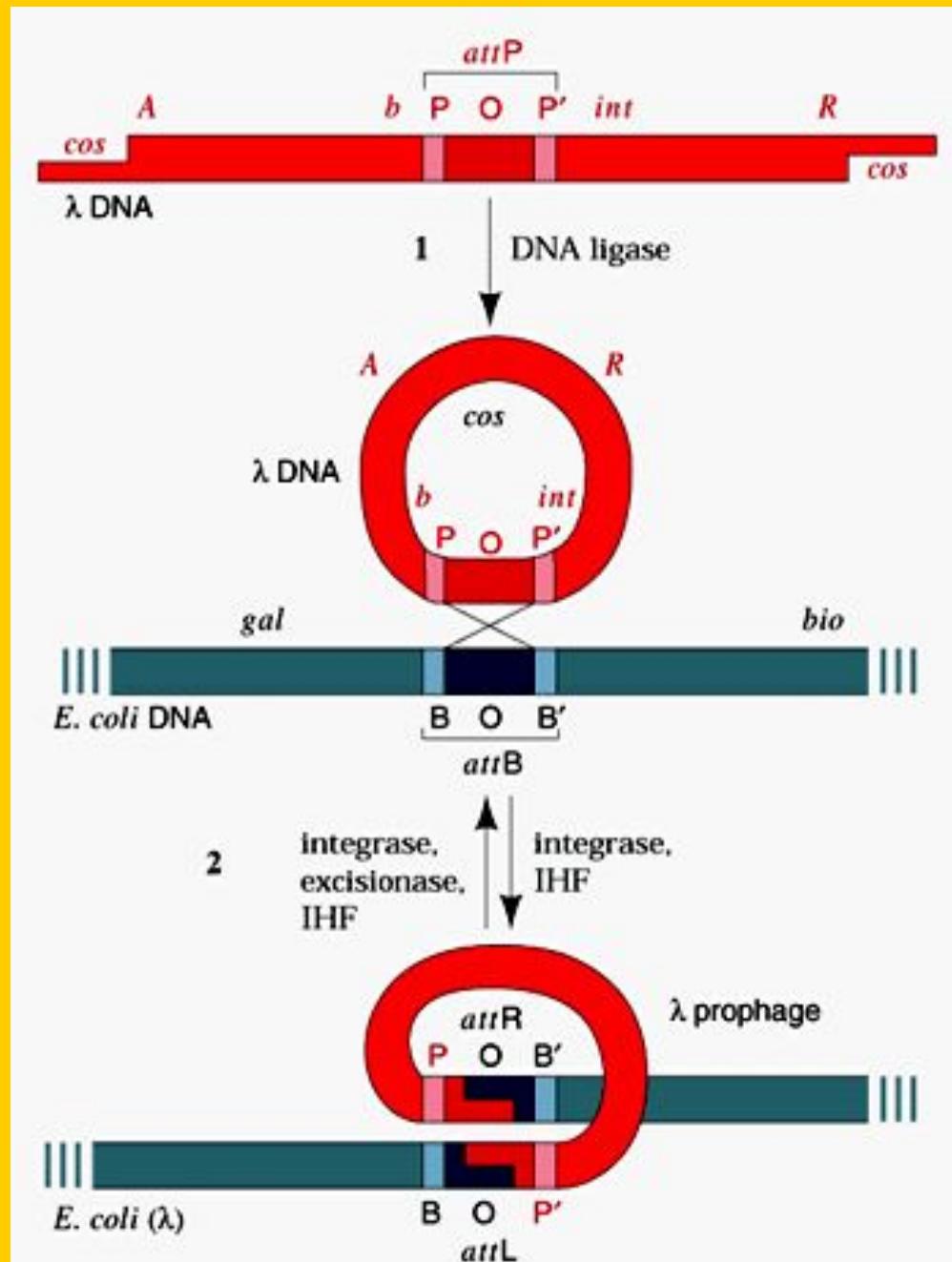
Три типа рекомбинации:

- 1. общая** (происходит между гомологичными последовательностями ДНК; это — рекомбинация между гомологичными хроматидами в мейозе, реже - в митозе);
- 2. сайт-специфическая** (затрагивает молекулы ДНК, характеризующиеся ограниченным структурным сходством, и наблюдается при интеграции фагового генома в бактериальную хромосому);
- 3. незаконная** (происходит во время транспозиции, не основанной на гомологии последовательностей ДНК).

Рекомбинация между гомологичными хроматидами в мейозе



Интеграция фагового генома в бактериальную хромосому



Транспозиция, не основанная на гомологии последовательностей

Wolbachia $\Rightarrow$ *Drosophila ananassae*



Модификационная изменчивость



Две части рассеченного вдоль
растения одуванчика *Toraxacum densleonis*:
вверху — часть, выращенная в горах,
внизу — на равнине
(из Филипченко, 1923; по Бауэру)

- Модификации — фенотипические варианты одного генотипа (адаптивны).

Модификационная изменчивость

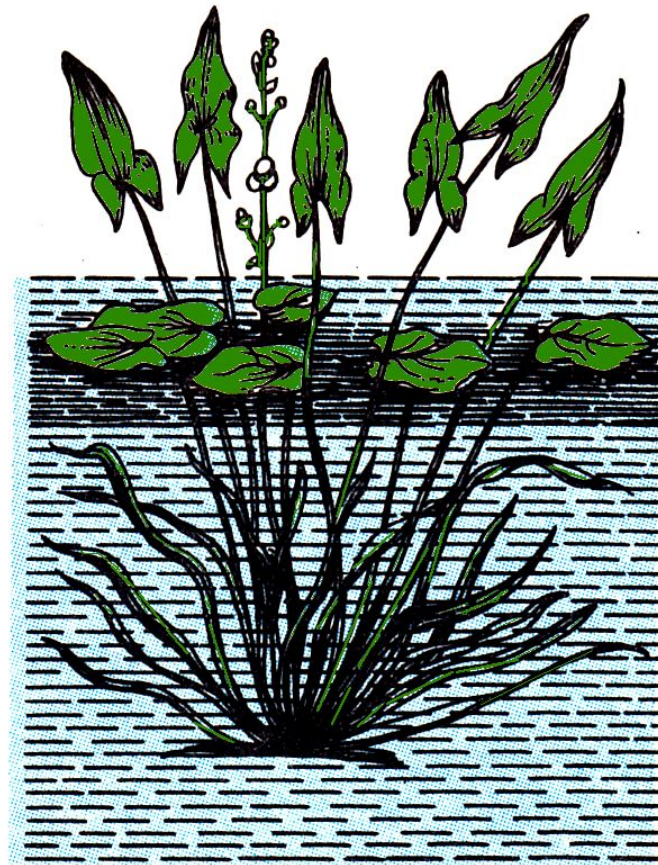
Разные формы листьев

Sagittaria sagittifolia

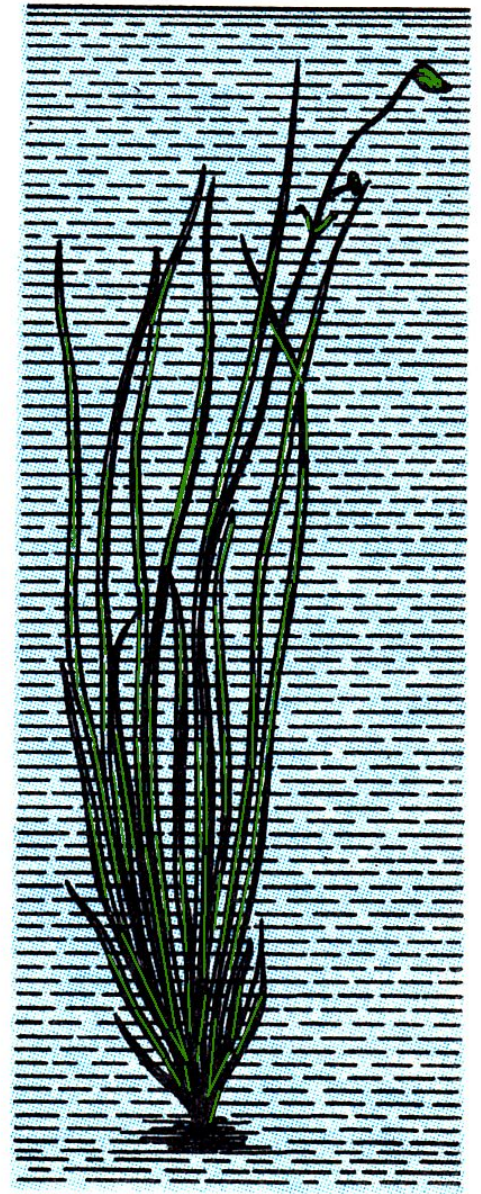
(по Уолес, Шрб, 1964)



А

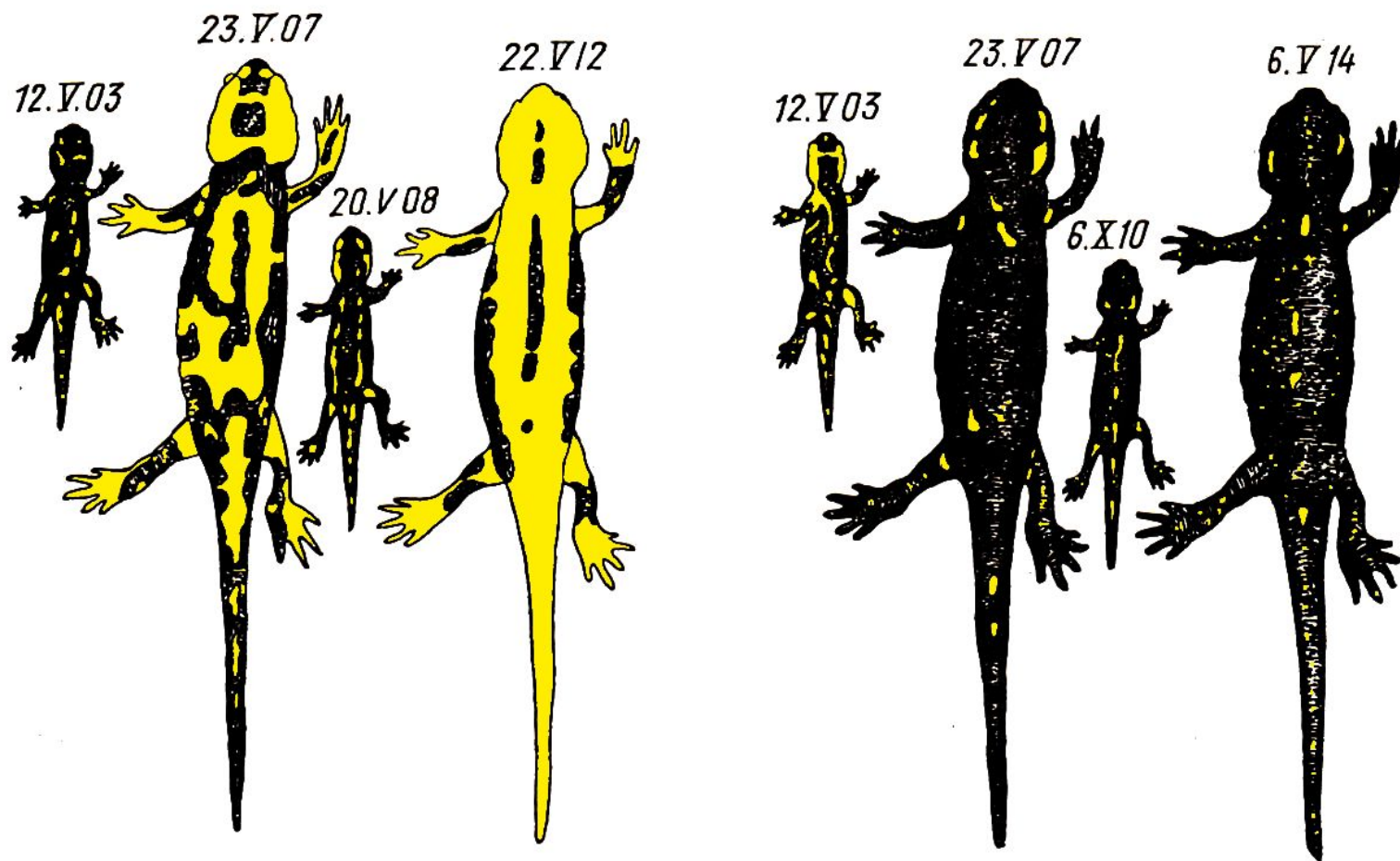


Б



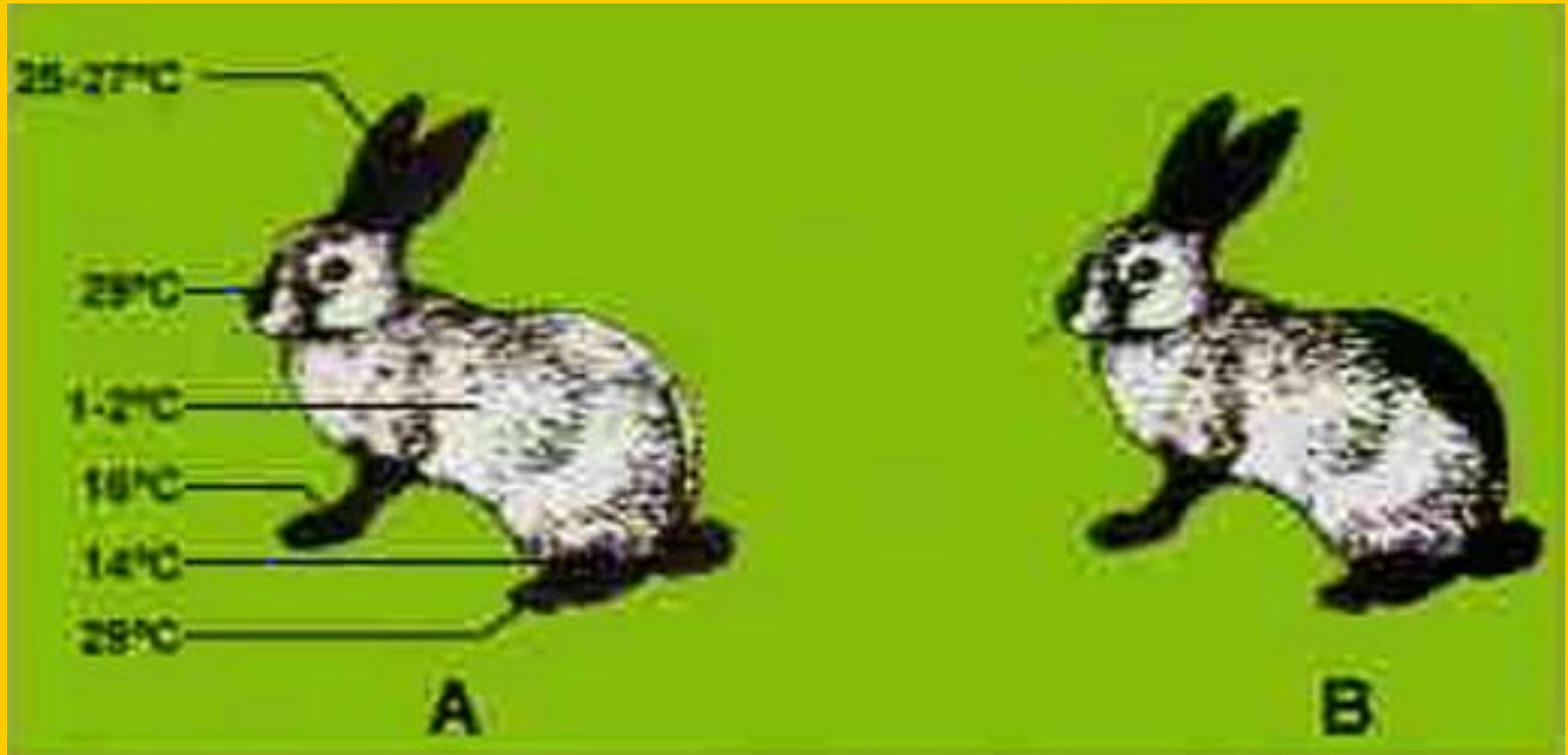
В

Модификационная изменчивость



Изменения окраски пятнистой саламандры *Salamandra maculosa* при выращивании на светлом (слева) и темном (справа) фоне. Над животными даты зарисовки молодых и взрослых особей (из Бермана и др., 1968; по Камереру)

Модификационная изменчивость



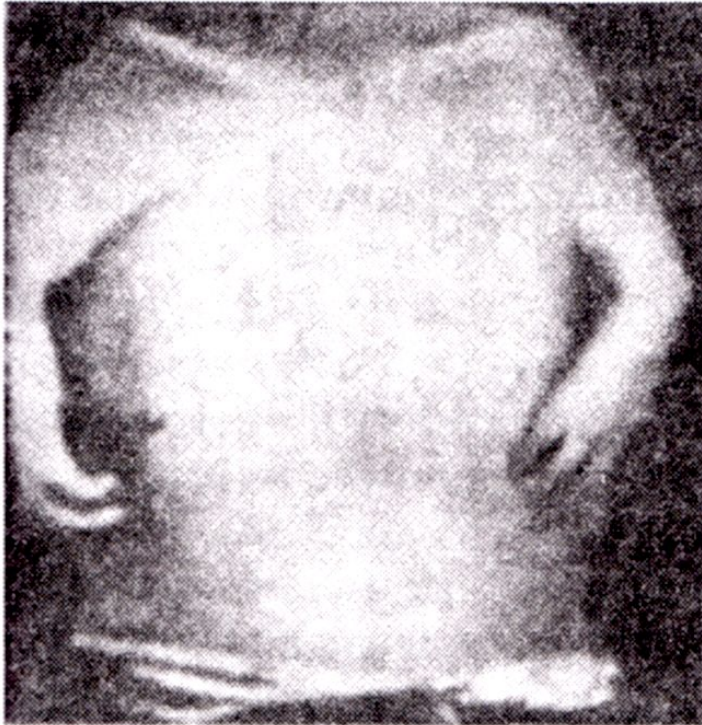
Изменение окраски шерсти у кроликов

Явление генокопирования

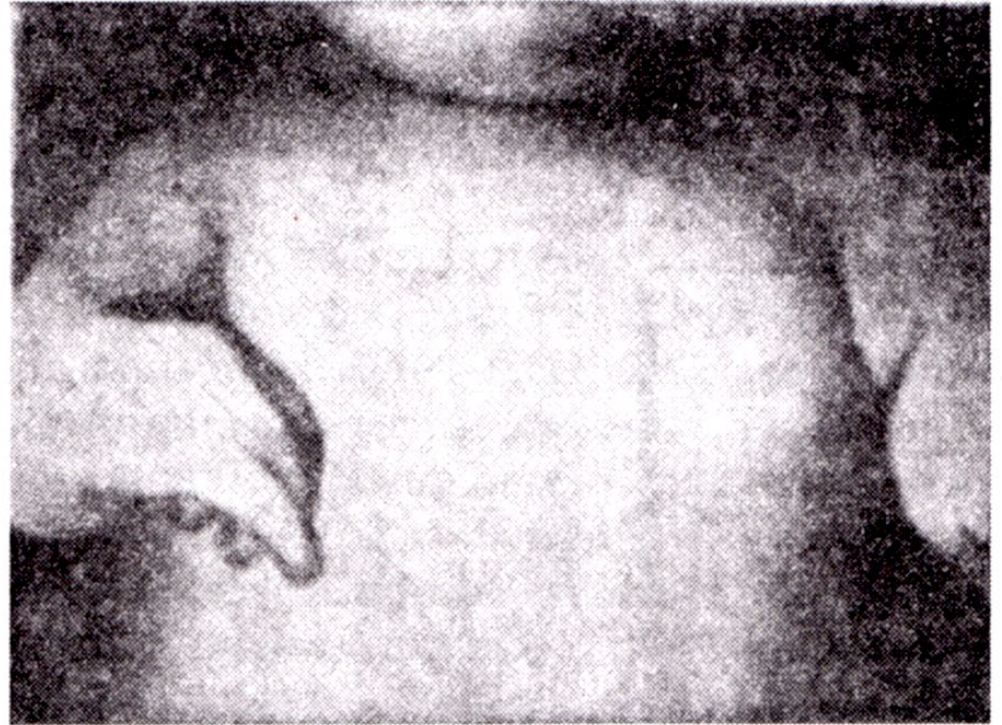
В процессе отбора в результате генотипического изменения может происходить снижение порога чувствительности к фактору, вызывающему эту модификацию, и замена фенокопии – генокопией, то есть фиксирование модификации.

Идея эволюционной роли адаптивных модификаций (с последующей заменой ненаследуемых модификаций на наследуемые изменения под действием отбора), получила название «эффект Болдуина».

Фенокопии или морфозы неадаптивные изменения фенотипа под действием внешних факторов



мутация



фенокопия

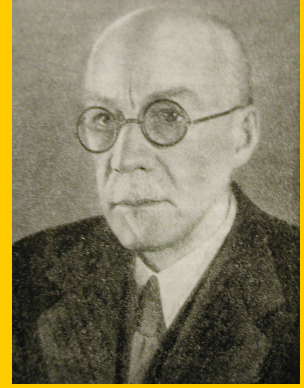
Морфоз (фенокопия мутации фокомелии) у ребенка, мать которого принимала талидомид во время беременности (из Маркерта, Уршпрунга, 1973)

«Дети талидомида»



И.И.Шмальгаузен (1969)

три варианта наследственного
изменения потомков



- 1- соматическая индукция (соматогенное изменение, возникшее под действием внешних факторов, которое затем оказывается закодированным в наследственном аппарате),
- 2- параллельная индукция (внешнее воздействие влияет на соматическую и на наследственный аппарат, параллельно – хемаморфозы tetraptera и сама мутация, и они не адаптивны),
- 3- генеративная индукция (под действием внешнего фактора изменение генеративного аппарата без изменения соматической родителей).

Cossetti C, Lugini L, Astrologo L, Saggio I, Fais S, Spadafora C. **Soma-to-Germline Transmission of RNA in Mice Xenografted with Human Tumour Cells: Possible Transport by Exosomes** // PLOS ONE. 2014. V. 9, Issue 7. e101629

Н.И.Вавилов

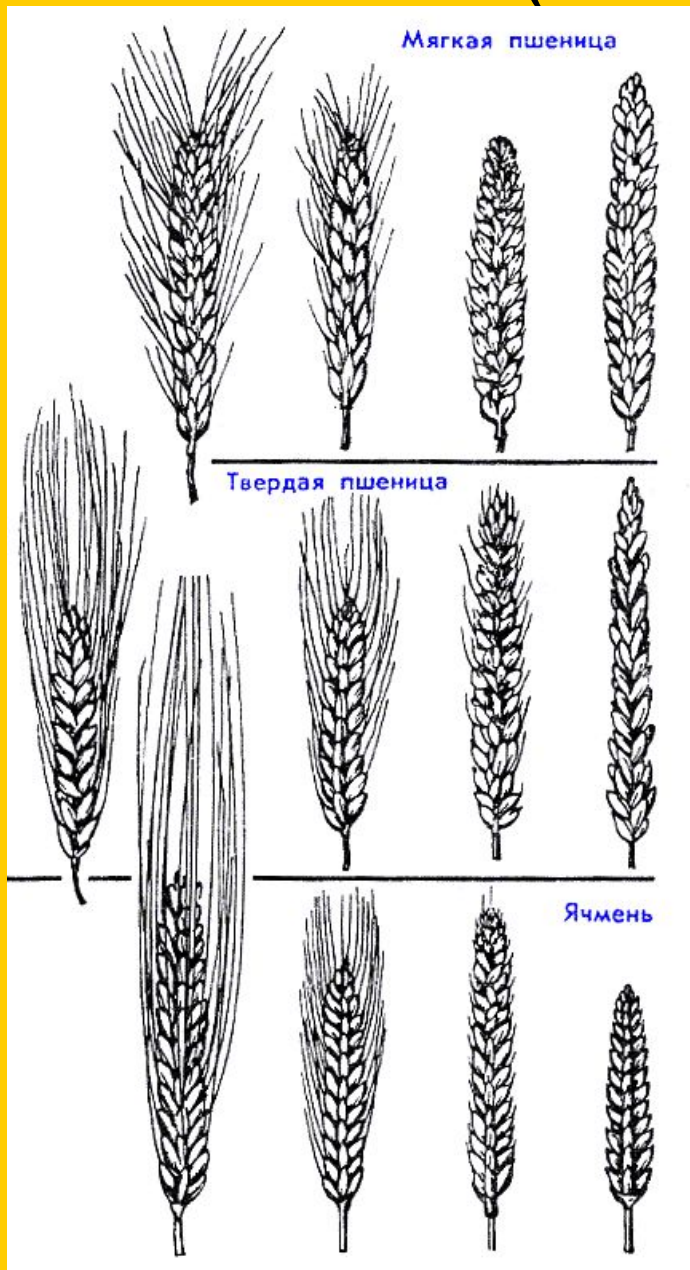
закон гомологических рядов (или идея гомологической изменчивости).

- 1- полная (одинаковая изменчивость одного гена),
- 2- неполная (разная изменчивость одного гена),
- 3- ложная (разные гены с одинаковым фенотипическим проявлением).



Заложил основы блочного принципа структуры биологических систем и механизмов их эволюции, который направлен фактически на поиски своего рода периодической системы в биологии (биология, все еще допарадигмальная наука)

Гомологические ряды изменчивости колосьев (по Н.И.Вавилову (1935))



в основе этого явления лежит гомология генов (их одинаковое молекулярное строение)

и гомология (сходство) в порядке их расположения в хромосомах у родственных видов.

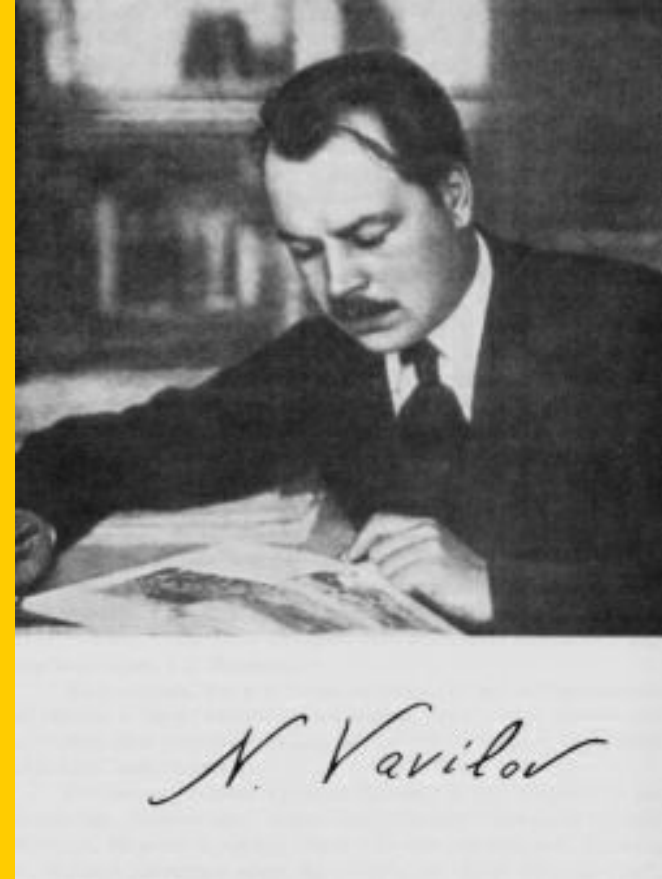
Н.И.Вавилов

«Закон гомологичных рядов в наследственной изменчивости: Линнеевский вид как система» (1931)

Внутривидовое разнообразие определяется не только незавершенностью процессов эволюции, но и тем, что разные внутривидовые группировки адаптированы по-разному.

«...внутривидовое разнообразие не только основа видообразования, но и условие повышения гомеостатичности видов...»

Вавилов Н.И. Линнеевский вид как система. В кн.: Вавилов Н.И. Избранные произведения. Л.: Наука, 1967, с. 62-87.



ПОПУЛЯЦИЯ – основная форма существования вида и элементарная эволюционная единица

Популяция – совокупность особей одного вида связанных единством генофонда, происхождения, обитающих на одной территории, свободно скрещивающихся между собой и способных существовать в течение неограниченно долгого времени.

Закон Дж. Харди - В. Вайнберга (1908), В.Кастла

В отсутствие отбора (и других возмущающих факторов) частоты генов в популяции остаются постоянными из поколения в поколение.

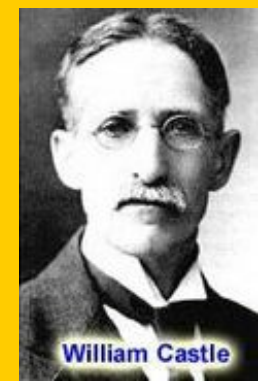
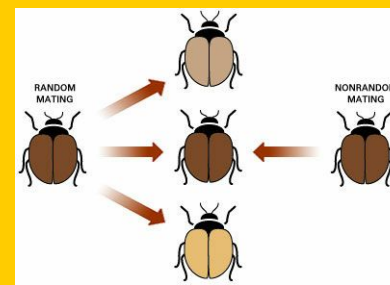
$$1 = p^2 + 2pq + q^2$$



	A (p)	a (q)
A (p)	p^2	pq
a (q)	pq	q^2



- 1- численность неограниченно высока,
- 2- существует панмиксия (все особи свободно скрещиваются),
- 3- рассматриваемая популяция изолирована от других,
- 4- отсутствует мутационный процесс,
- 5- отсутствует естественный отбор.



Факторы эволюции:

- 1- мутационный процесс;
- 2- колебания численности («волны жизни»);
- 3- изоляция (территориально-механическая, биологическая [этолого-экологическая, морфофизиологическая, генетическая]);
- 4- генетико-стохастические процессы (дрейф генов);
- 5- естественный отбор.

- Пенетрантность:
 - 1) степень выраженности мутации,
 - 2) множественность действия,
 - 3) частота внешнего проявления мутации.
- Не генотипическая изменчивость:
 - 1) комбинативная,
 - 2) мутационная,
 - 3) паратипическая.
- Появление терминирующего кодона:
 - 1) мутация со сдвигом рамки,
 - 2) nonsense-мутация,
 - 3) missense-мутация.