

# Изменчивость



Наследственная  
(генотипическая)

Ненаследственная  
(фенотипическая)

Ненаследственная  
(фенотипическая)



ОНТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ МОДИФИКАЦИОННАЯ

# МОДИФИКАЦИОННАЯ

**Модификация** – это результат взаимодействия условий среды и генотипа

Условия среды  $\longrightarrow$  Генотип  $\longrightarrow$

Новый  
фенотип



Пределы, в которых возможно изменение признака у данного генотипа называется **нормой реакции**

Ряд изменчивости признака называется **вариационным рядом**



# Онтогенетическая изменчивость

Оплодотворенная  
яйцеклетка

желток белок  
яйцо эмбрион

Головастик (ранние стадии)

внешние жабры  
головастики прикрепляются к субстрату  
ноздри  
развивается рот  
слизистые железы

Головастик (поздние стадии)

рот с роговыми пластинами  
жаберные крышки  
жаберные щели зарастают кожей  
рот

Взрослая лягушка

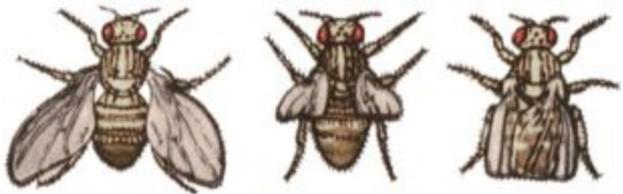
выпуклость на месте передних конечностей  
задние ноги

хвост укорачивается

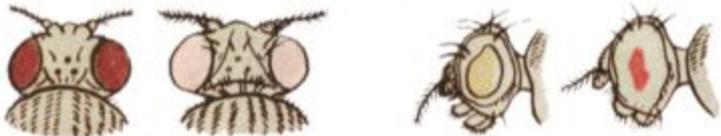
формируются передние ноги



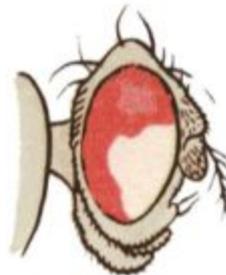
## РАЗЛИЧНЫЕ МУТАЦИИ ДРОЗОФИЛЫ



Изменение формы и размера крыльев



Изменение формы и пигментации глаз



Соматическая мутация пигментации глаз. В нижней части глаза пигмент не развит



Чистокровная верховая



Арабская



Донская



Ахалтекинская



Буденновская



Карабаирская



# Наследственная ИЗМЕНЧИВОСТЬ

## Сравнение модификаций и мутаций

Признак	Модификации	Мутации
Определение	Конкретные изменения признака, возникшие под влиянием факторов внешней среды	Случайно возникшие стихийные изменения генотипа
Суть явления	Прямое изменение признака	Изменение гена или хромосомы
Частота появления	Возникают массово	Единичны
Направленность	Характеризуются направленностью	Носят ненаправленный характер
Значение	Полезны, имеют приспособительное значение	Могут быть вредными, полезными, нейтральными
Могут ли наследоваться	Не наследуются	Наследуются

# НАСЛЕДСТВЕННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

## Генотипическая

(проходит в хромосомном аппарате ядра  
клеток)

## Цитоплазматическая

(связана с изменением ДНК и РНК  
пластид и митохондрий)

Комбинативная

Мутационная

Геномная

Хромосомная

Генная

## Комбинативная изменчивость

*Комбинативная изменчивость* возникает в результате скрещивания и обусловлена появлением новых комбинаций генов в генотипе дочернего организма.

Рекомбинация обычно происходит в мейозе при развитии половых клеток организмов или оплодотворении. Разнообразные комбинации генов приводят к появлению у потомства новых фенотипов, отличающихся от фенотипов обоих родителей. Но при этом образуются лишь новые сочетания уже известных признаков. Новые признаки не формируются, так как гены и хромосомы не изменяются.

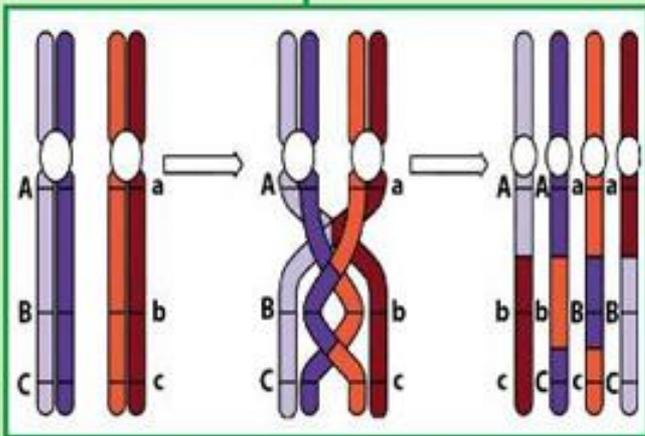
Комбинативная изменчивость свойственна всем живым организмам на Земле. Этот тип наследственной изменчивости универсален и имеет большое значение в эволюционных преобразованиях живого мира.



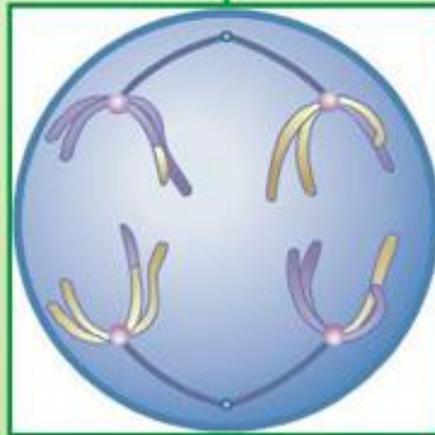
Комбинативная изменчивость рогов у косули.

# Источники комбинативной изменчивости

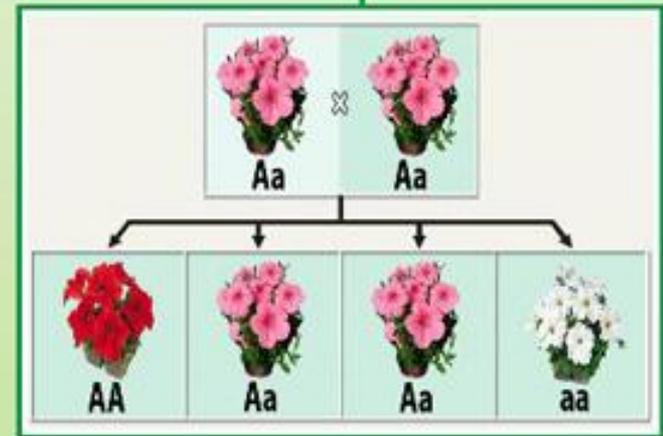
Конъюгация и  
кроссинговер



Случайное распределение  
хромосом при мейозе



Случайное сочетание  
гамет при оплодотворении



# Мутационная изменчивость

*Мутационная изменчивость* является результатом мутаций.

*Мутации* - это внезапно возникающие стойкие изменения генов и хромосом, передающиеся по наследству.

В результате мутаций у живых организмов возникают качественно новые, ранее не существовавшие в природе, наследственные признаки и свойства. Мутациями обусловлены, например, коротконогость овец, отсутствие оперения у кур, альбинизм (отсутствие пигмента).

Мутационная изменчивость может быть искусственно вызвана действиями человека. Она, например, широко используется в селекции.

Процесс возникновения мутаций называется *мутагенез*, а вызывающий мутацию фактор - *мутаген*.



Альбинизм у человека и животных.

# Механизм мутаций

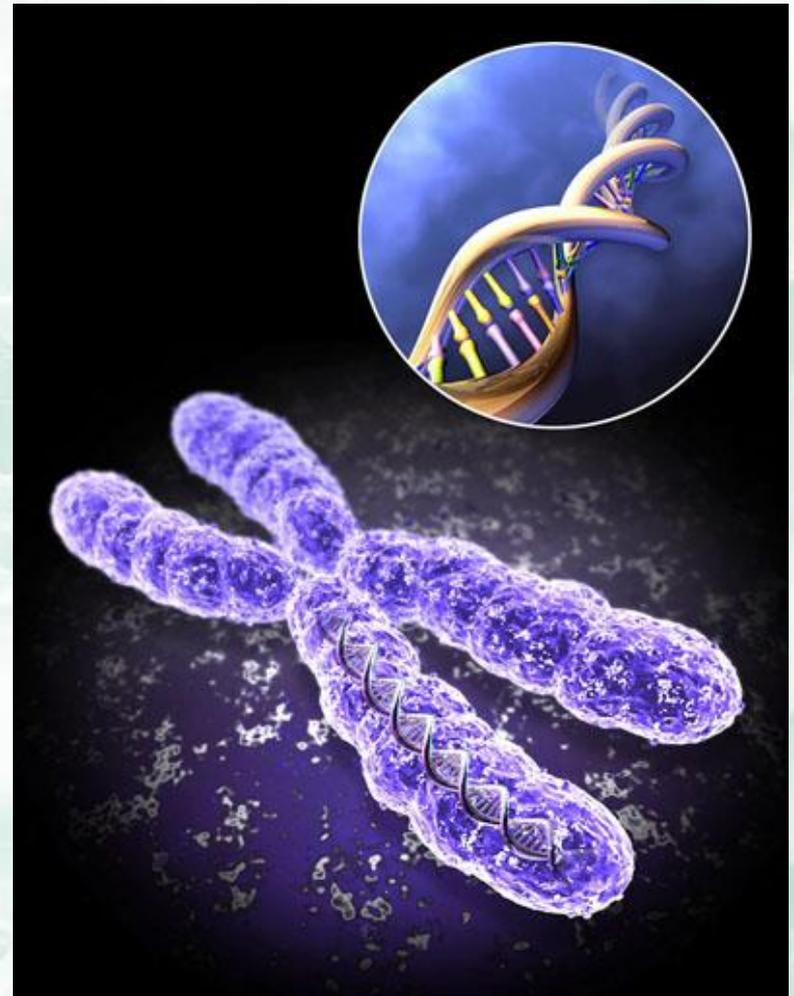
По механизму мутации делят на генные, геномные, хромосомные и цитоплазматические.

*Генные мутации* связаны с изменениями нуклеотидной последовательности молекулы ДНК в определенном участке хромосомы. Это может быть замена одних нуклеотидов на другие, включение в состав ДНК новых нуклеотидов или выпадение ряда нуклеотидов из ДНК.

*Геномные мутации* приводят к изменению числа хромосом.

*Хромосомные мутации* связаны с изменением структуры хромосом. Отдельные участки хромосом могут отрываться, поворачиваться на  $180^\circ$ , меняться местами или утрачиваться.

*Цитоплазматические мутации* результат изменения ДНК клеточных органоидов (пластид, митохондрий).



## Цитоплазматические мутации

В 1908 году исследовалось явление пестролистности у растения ночная красавица. При опылении пестролистных растений пыльцой растений с зелеными листьями гибридные растения имели пестрые листья. При опылении растений с зелеными листьями пыльцой растений с пестрыми листьями гибриды имели зеленые листья. В данном случае передача признаков происходит по женской линии, и цитоплазматические мутации связаны с пластидами. Яйцеклетка содержит пластиды, а в спермиях их нет. Поэтому окраска гибридных особей определяется особенностями яйцеклеток.

В конце 60-х - начале 70-х годов XX века был выведен сорт пестролистной фиалки Томмилоу. Фактически, пестролистность совсем не генетический признак, поскольку он не введен в растение на хромосомном уровне. Данное явление сохраняется на клеточном уровне материнского растения как дефект в производстве хлорофилла и распространяется как продукт деления клетки.



Пестролистная фиалка.

# Генные мутации

Изменение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК приводит к изменению последовательности аминокислот в молекуле синтезируемого белка. Значит, изменяются и свойства белков, синтезируемых клеткой. В результате у организма появляются новые признаки.

Эффекты генных мутаций разнообразны. Большая часть мелких генных мутаций фенотипически не проявляется, так как они рецессивны, но известны случаи, когда изменение лишь одного основания в определенном гене оказывает глубокое влияние на фенотип. Например, серповидноклеточная анемия - заболевание, которое возникает у человека при замене основания в одном из генов, ответственных за синтез гемоглобина. Анемия может привести к нарушениям деятельности сердца, почек и к ранней смерти людей, гомозиготных по мутантной аллели.



Серповидные эритроциты

Эритроциты больного серповидноклеточной анемией.

# Типы хромосомных мутаций

Хромосомные мутации обусловлены изменением числа или структуры хромосом.

Различают следующие типы хромосомных мутаций.

*Геномные мутации* - изменение числа хромосом в наборе. В результате таких мутаций образуются:

1. *Гаплоиды* - организмы, у которых все хромосомы различаются и представлены один раз ( $1n$ ). Гаплоиды чаще встречаются у растений. Гаплоидные особи обычно маломощные, у них проявляются все рецессивные признаки.
2. *Полиплоиды* - организмы, у которых кратно увеличен набор хромосом ( $3n, 4n, 5n$ ).
3. *Аутополиплоиды* - организмы, у которых увеличен один и тот же набор хромосом (рожь:  $2n=14, 4n=28$ ). Аутополиплоиды чаще встречаются у растений, так как у них полиплоидные формы могут размножаться вегетативно. Большинство культурных растений - полиплоиды. Этим организмам свойственны более крупные размеры, выносливость, устойчивость к заболеваниям.
4. *Аллополиплоиды* образуются в результате гибридизации разных видов с последующим удвоением числа хромосом у гибридов.
5. *Анеуплоидия* - изменение числа отдельных хромосом, увеличение или уменьшение их числа ( $2n-1; 2n-2; 2n+1; 2n+2$ ).

*Сегментные мутации* проявляются в изменении структуры отдельных хромосом.

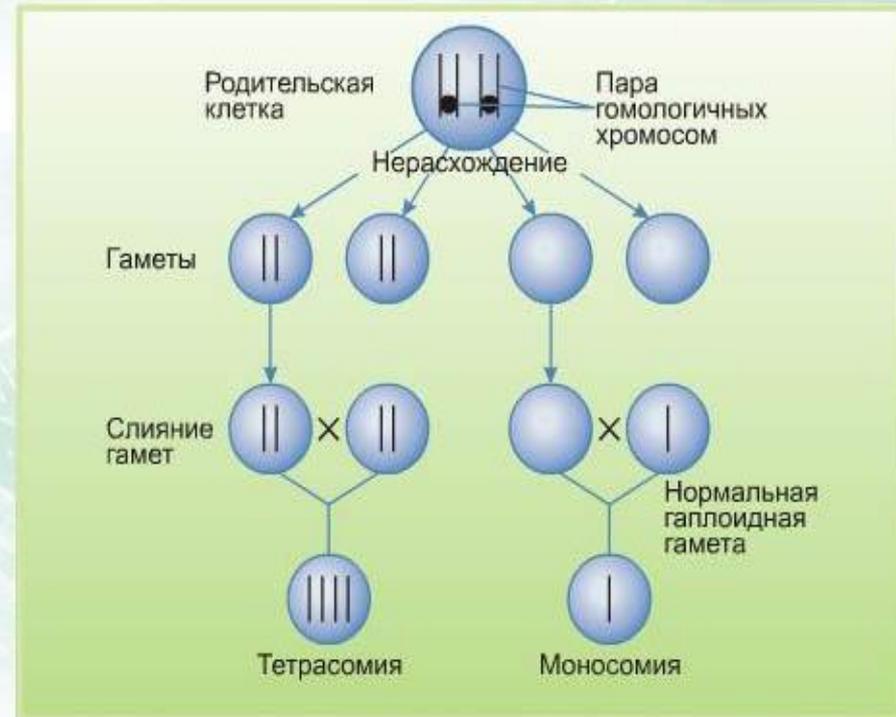
## Кратное изменение числа хромосом

Распространенный вид геномных мутаций - кратное изменение числа хромосом.

У диплоидных форм при уменьшении числа хромосом вдвое возникают гаплоиды ( $1n$ ) - организмы, у которых все хромосомы разные. При кратном увеличении числа хромосом образуются полиплоиды. Так, у диплоидных растений гречихи число хромосом равно 16 ( $2n=16$ ), у тетраплоидных - 32 ( $4n=32$ ).

Обычно у полиплоидных растений хорошо развиты вегетативные органы, в их клетках содержится больше сахаров, масел и других веществ. Из 300 тысяч видов покрытосеменных растений примерно половина - полиплоидны.

Причина появления полиплоидов - нарушение нормального хода мейоза, когда гомологичные хромосомы не расходятся, а остаются в одной клетке.



Одна из причин появления геномных мутаций - нарушение нормального хода мейоза.

## Изменение числа отдельных хромосом

Другой вид геномных мутаций связан с изменением числа отдельных хромосом. При этом в генотипе оказывается на одну-две хромосомы больше или меньше нормы. Эти мутации резко снижают жизнеспособность организма.

Например, одна на три тысячи родившихся девочек рождается с синдромом Шерешевского-Тернера. Это связано с тем, что во время деления половых клеток родителей нарушается расхождение половых хромосом, в результате чего вместо двух **X**-хромосом, зародыш получает только одну **X**-хромосому.

Из зиготы с лишними хромосомами обычно развиваются особи с резко выраженными отклонениями от нормы. Например, если в зиготе содержится три или четыре **X**-хромосомы вместо двух, из нее развивается женский организм, но у девочек, родившихся с такой аномалией, отмечается умственная отсталость.



Больные с синдромом Шерешевского-Тернера имеют характерный фенотип: наличие крыловидной шейной складки, низкорослость, бочкообразная грудная клетка, укорочение шеи, высокое, «готическое» нёбо, задержка развития.

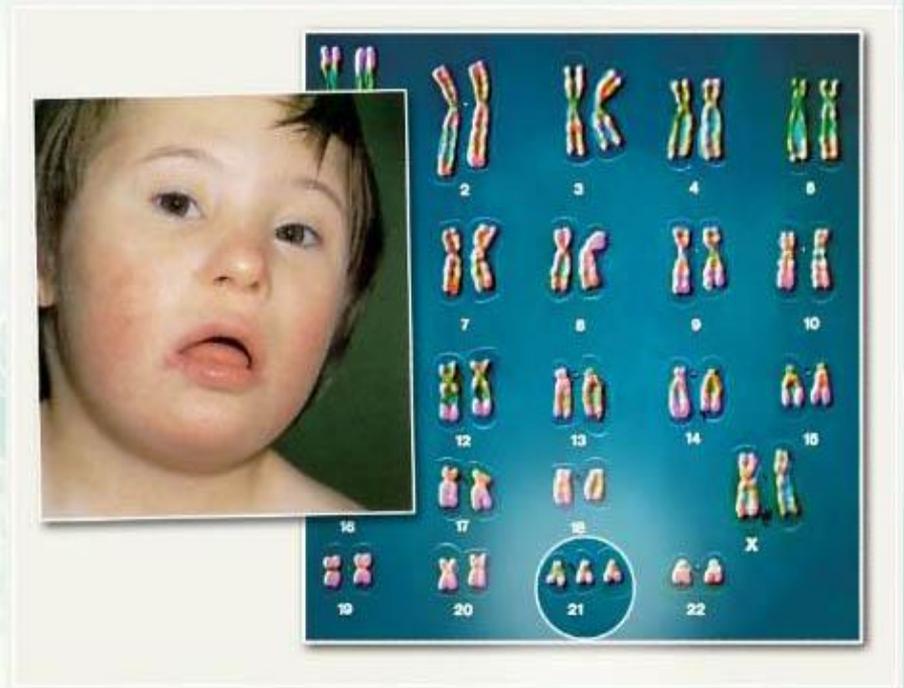
# Синдром Дауна

Изменением числа хромосом в клетках организма обусловлены многие врожденные заболевания.

Например, у человека добавление в генотип одной лишней хромосомы приводит к развитию тяжелого врожденного заболевания - болезни Дауна.

У таких больных, как правило, низкий рост, узкие глазные щели, плоское лицо, полуоткрытый рот, наблюдаются умственная отсталость и пороки сердца.

Дети с синдромом Дауна появляются достаточно часто - один на 700 родившихся детей. Причиной появления мутаций, связанных с изменением числа хромосом в клетках, является нарушение нормального хода мейоза, когда хромосомы не могут равномерно распределяться между дочерними клетками.



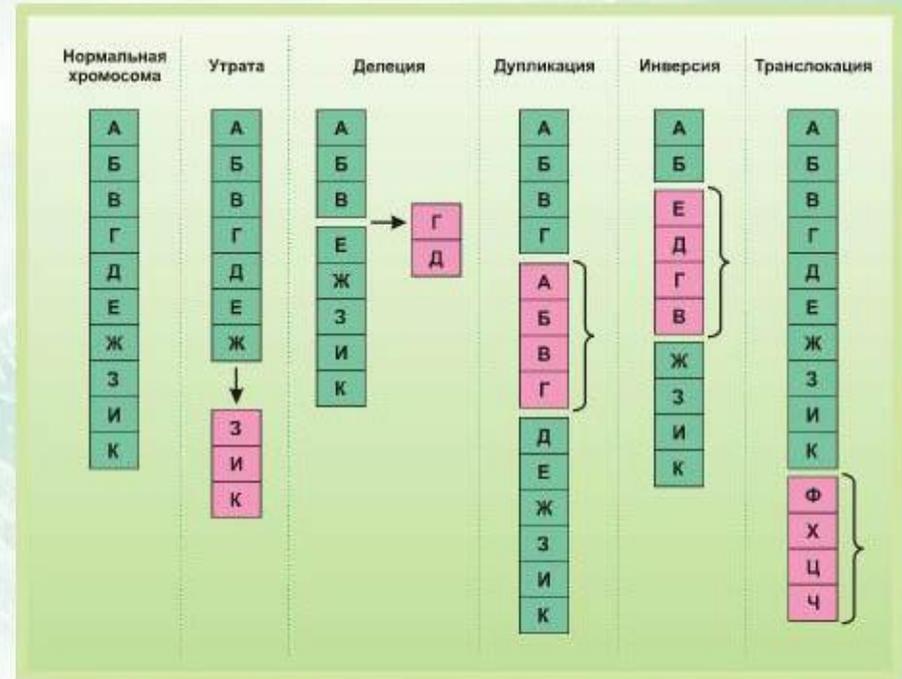
Присутствие лишней хромосомы 21-й пары приводит к развитию синдрома Дауна.

# Изменение структуры отдельных хромосом

Хромосомные мутации, проявляющиеся в изменении структуры отдельных хромосом, называются *сегментными мутациями*.

Различают следующие сегментные мутации:

- *утрата* - утрата хромосомой концевой участка;
- *делеция* - утрата хромосомой промежуточного участка;
- *дупликация* - удвоение участка хромосомы;
- *инверсия* - поворот участка хромосомы на  $180^\circ$ ;
- *транслокация* - обменные перестройки между негомологичными хромосомами.



Виды хромосомных мутаций.

## Локализация мутаций

Мутации могут возникать как в половых, так и в соматических клетках.

*Генеративные мутации* возникают в половых клетках. Эти мутации не влияют на признаки данного организма, а проявляются лишь у потомства.

*Соматические мутации*, проявляющиеся в соматических клетках, вызывают изменения в том организме, в котором они возникли.

Мутации в соматических клетках вызывают опухоли, старение, врожденные пороки.

Соматические мутации передаются потомкам только при вегетативном размножении и не передаются при половом. Это явление учитывается в селекции при выведении новых сортов растений.



Появление новых сортов капусты обусловлено закреплением новых признаков, возникающих при соматических мутациях вида.

## Происхождение мутации

По мнению ученых, одной из причин мутаций являются изменения во внешней среде - увеличение радиационного фона, загрязнение окружающей среды химическими веществами ([мутагенами](#)).

По происхождению мутации делятся на спонтанные и индуцированные.

*Спонтанные мутации* возникают естественным путем. При этом возникают все возможные типы генных, хромосомных и цитоплазматических мутаций.

*Индуцированные мутации* получают искусственным путем, воздействуя на организмы физическими (например, радиацией) или химическими мутагенами.



Шотландские вислоухие кошки возникли в результате спонтанной мутации в начале 60-х годов XX века в Шотландии.



Щоброго тебе дня!

