

# **Закономерности и виды изменчивости.**

# Свойства организмов

```
graph TD; A[Свойства организмов] --> B[Наследственность]; A --> C[Изменчивость]; C --> D[Наследственная или генотипическая]; C --> E[Ненаследственная или модификационная]; D --> F["Мутационная (обеспечивает различные варианты сочетания генов)"]; D --> G["Комбинативная (не затрагивает гены, но перегруппирует хромосомы или их участки)"];
```

Наследственность

Изменчивость

Наследственная  
или  
генотипическая

Ненаследственная  
или  
модификационная

Мутационная  
(обеспечивает различные варианты сочетания генов)

Комбинативная  
(не затрагивает гены, но перегруппирует хромосомы или их участки)



# Комбинативная изменчивость

```
graph TD; A[Комбинативная изменчивость] --> B[Независимое расхождение хромосом в мейозе]; A --> C[Рекомбинация генов в кроссинговере]; A --> D[Случайная встреча гамет при оплодотворении];
```

Независимое  
расхождение  
хромосом в  
мейозе

Рекомбинац  
ия генов в  
кроссингове  
ре

Случайная  
встреча гамет  
при  
оплодотворен  
ии

Мутации – это случайные стойкие изменения генотипа, возникающие под влиянием факторов внешней и внутренней среды

- ВИДЫ МУТАЦИЙ
- ГЕНОМНЫЕ
- ХРОМОСОМНЫЕ
- ГЕННЫЕ

# Мутации – это изменения генотипа под влиянием факторов внешней или внутренней среды.

- Мутация (от лат. mutatio изменение).
  - Мутация – наследственное изменение генотипа
- Термин «мутация» ввел в науку в 1901 году голландский ученый Гуго де Фриз (1848-1935).

В результате анализа и обобщений он создал мутационную теорию.



# Основные положения мутационной теории

- Мутации возникают внезапно, скачкообразно.
- Мутации наследуются, то есть стойко передаются из поколения в поколение.
- Мутации не направлены: мутировать может ген в любом локусе, вызывая изменения признаков.
- Одни и те же мутации могут возникать повторно.
- Мутации носят индивидуальный характер.

# Классификация мутаций

С учетом типа  
аллельных  
взаимодействий

```
graph TD; A[С учетом типа аллельных взаимодействий] --> B[Доминантные]; A --> C[Рецессивные];
```

**Доминантные**

**Рецессивные**



# Классификация мутаций

С учетом типа влияния мутаций  
на жизнеспособность особей

```
graph TD; A[С учетом типа влияния мутаций на жизнеспособность особей] --> B[Летальные]; A --> C[Нейтральные]; A --> D[Полезные];
```

**Летальные**

**Нейтральные**  
е

**Полезные**

# Классификация мутаций

С учетом места возникновения мутаций

```
graph TD; A[С учетом места возникновения мутаций] --> B[Генеративные  
(возникают в половых клетках и обнаруживаются в поколениях)]; A --> C[Рецессивные  
(проявляются у данного организма и не передаются потомкам)];
```

**Генеративные**  
(возникают в половых клетках и обнаруживаются в поколениях)

**Рецессивные**  
(проявляются у данного организма и не передаются потомкам)

# Геномные мутации (при изменении числа хромосом)

Если в генотипе **отсутствует** какая-нибудь хромосома **или присутствует лишняя**



- **синдром Дауна(47)**
- Задержка умственного развития, пониженная сопротивляемость болезням, врожденные сердечные аномалии, короткое коренастое туловище, характерная складка кожи над внутренними углами глаз и т. д.  
Дети с синдромом Дауна рождаются довольно часто.



# Синдром Эдвардса



- Синдром Эдвардса = синдром трисомии 18 хромосомы. Для него характерны множественные пороки развития, наиболее частыми являются задержка внутриутробного развития, ВПС, низко посаженные аномальной формы ушные раковины, короткая шея. Синдром имеет неблагоприятный прогноз, поэтому кардиохирурги не берут таких детей на хирургическую коррекцию порока сердца.

# Синдром Патау

Одна лишняя аутосома –  
трисомия 13

- Микроцефалия (уменьшение головного мозга)
- Резкая умственная отсталость
- Расщепление верхней губы и неба
- Аномалии глазного яблока
- Повышенная гибкость суставов
- Полидактилия
- Высокая смертность (в первый год жизни умирает 90% детей)



# Синдром Клайнфельтера

47 хромосом – лишняя X-хромосома – XXY  
(может быть XXXY)

Наблюдается у юношей

- Высокий рост
- Нарушение пропорций тела (длинные конечности, узкая грудная клетка)
- Отсталость в развитии
- Бесплодие





# Геномные мутации (при изменении числа хромосом)

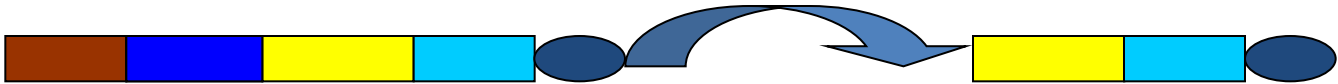
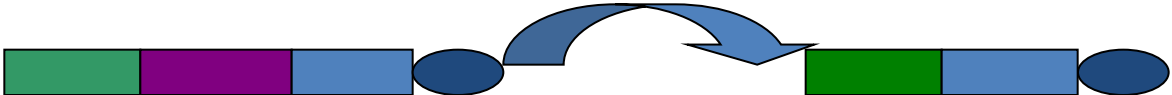
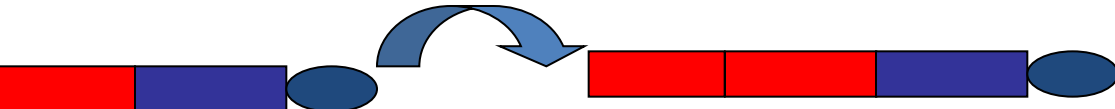
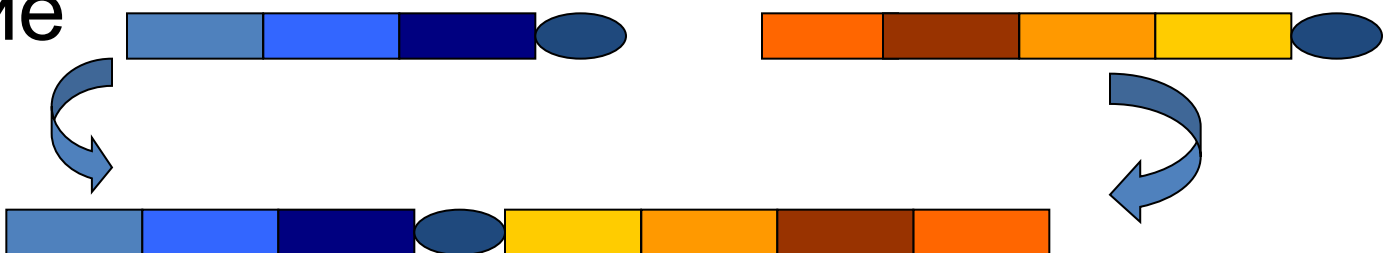
**Полиплоидия** – кратное увеличение числа хромосом в клетках ( $4n, 6n$  и т.д.)



# Определения

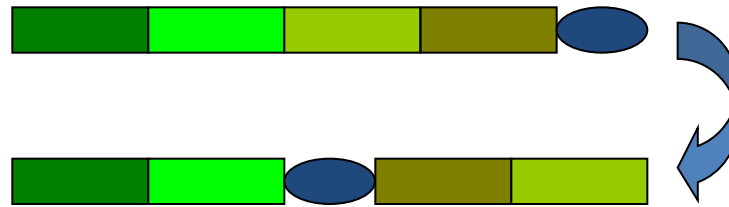
- Инверсия — хромосомная перестройка, при которой происходит поворот участка хромосомы на  $180^\circ$ .
- Транслокация- перенос участка хромосомы на негомологичную хромосому.
- Делеция- хромосомные перестройки, при которых происходит потеря участка хромосомы. Делеция может быть следствием разрыва хромосомы или результатом неравного кроссинговера.
- Дупликация-разновидность хромосомных перестроек, при которой участок хромосомы оказывается удвоенным.

# Хромосомные мутации (изменения в структуре хромосом, затрагивающие несколько генов)

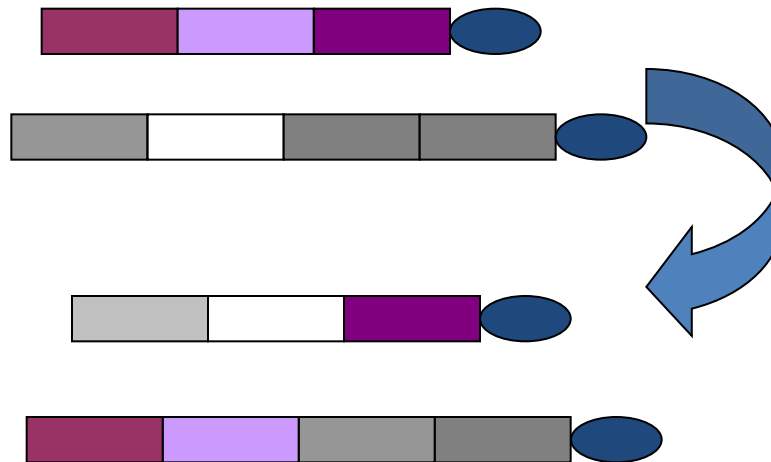
- Утрата 
- Делеция 
- Дупликация 
- Слияние 

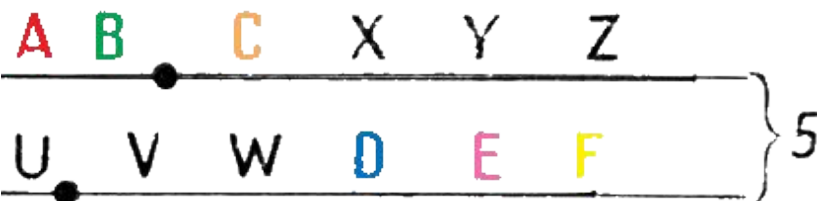
# Хромосомные мутации (изменения в структуре хромосом, затрагивающие несколько генов)

- Инверсии



- Транслокация





Различные типы хромосомных мутаций:

1 — нормальная хромосома; 2 — деления; 3 — дупликация; 4 — инверсия; 5 — транслокация

# Генные мутации

- Изменяют последовательность нуклеотидов в молекуле ДНК. Поэтому мутантный ген синтезирует белок с измененными свойствами, что проявляется в изменении каких – либо признаков организма. Так образуются новые аллели.