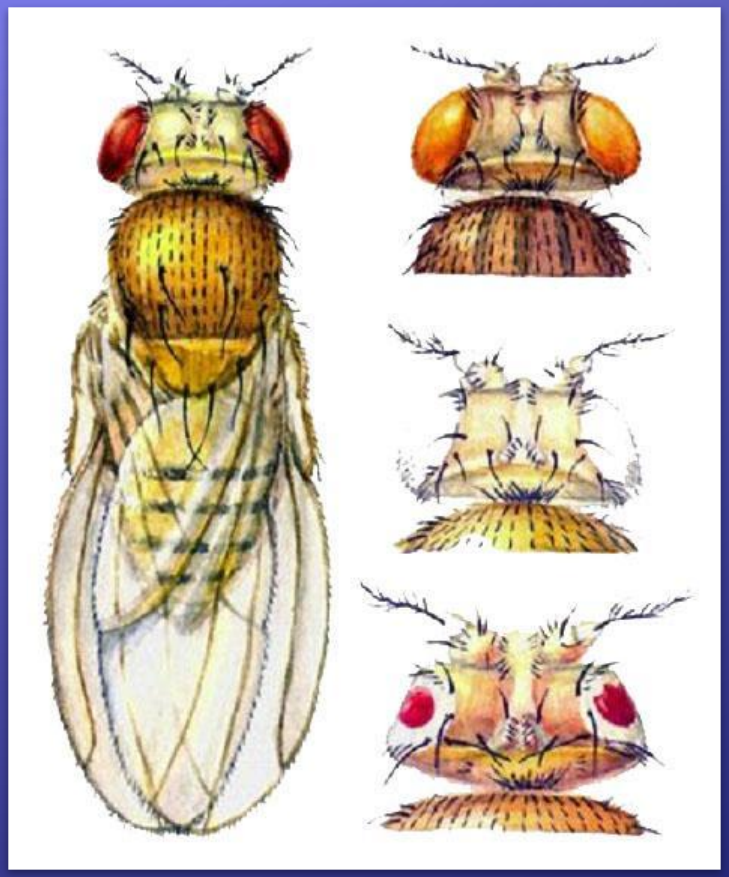
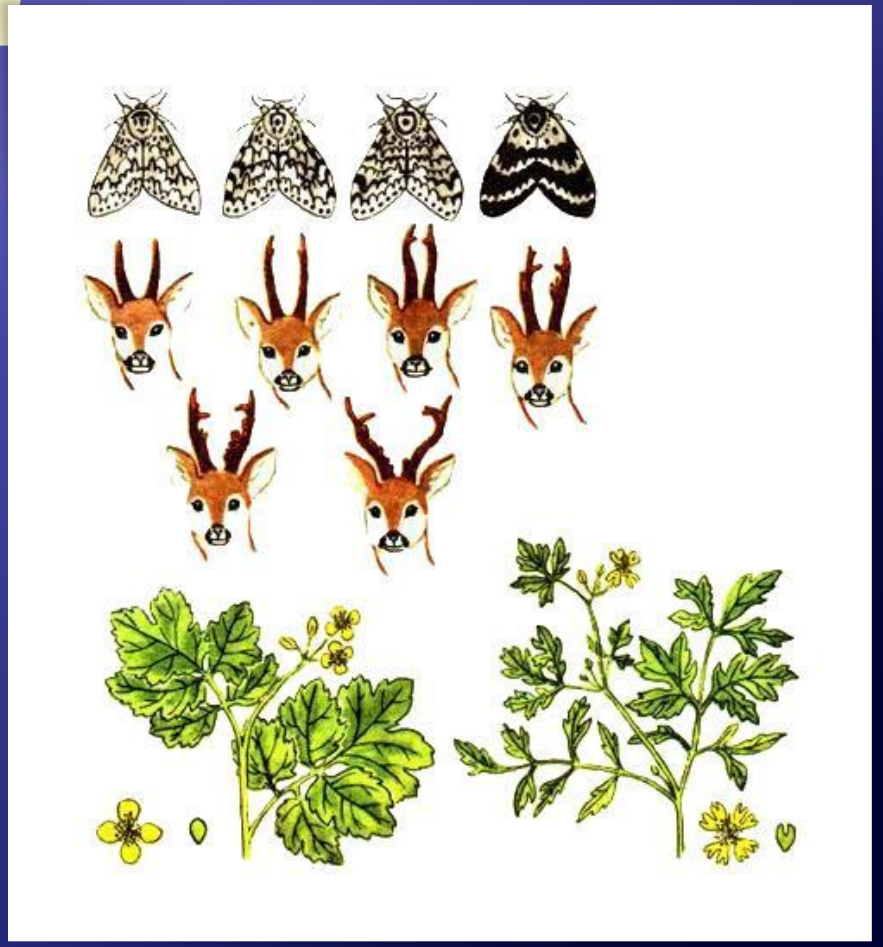
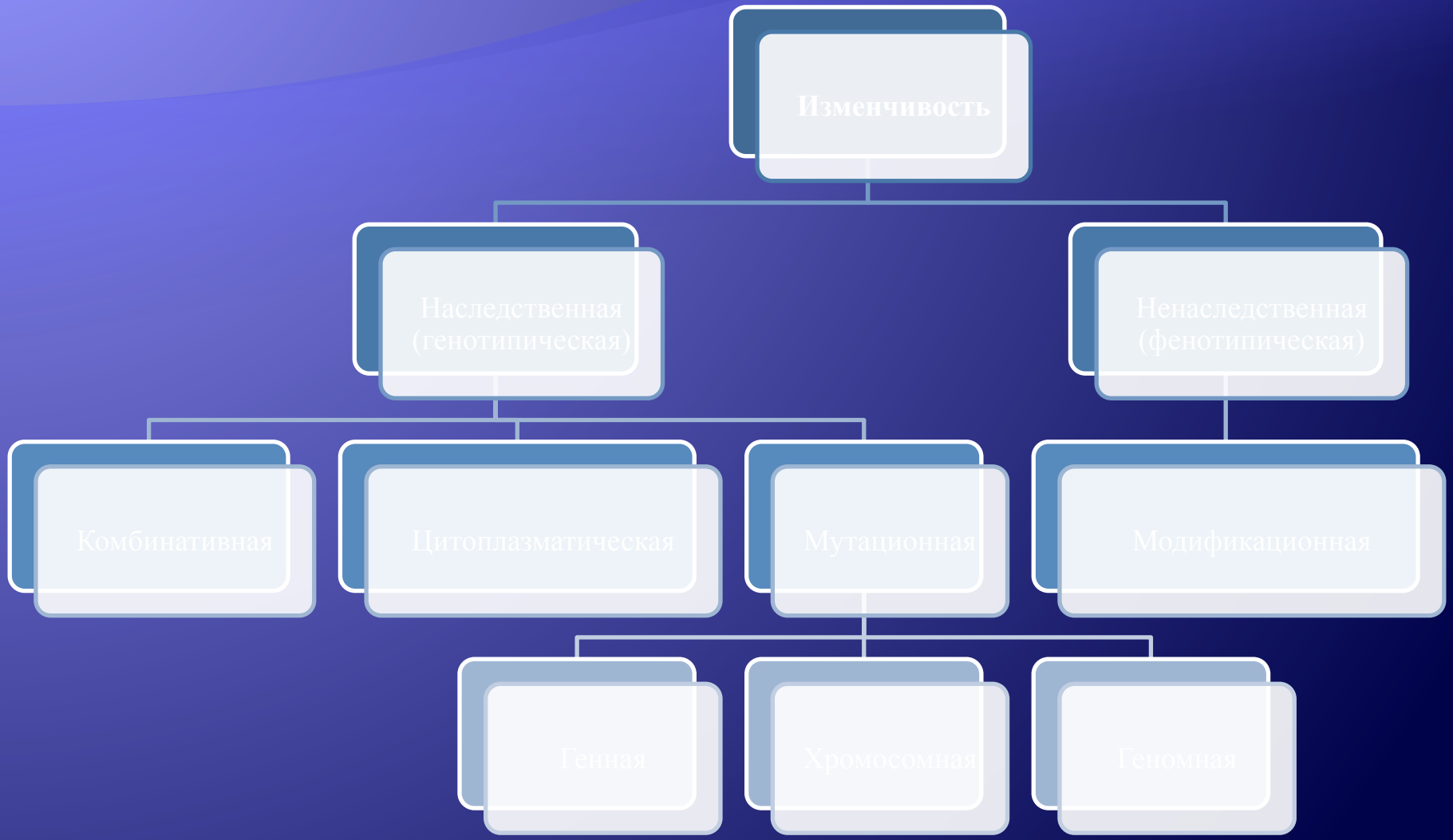
ИЗМЕНЧИВОСТЬ. МУТАЦИИ





- **Изменчивость** – это универсальное свойство живых организмов приобретать новые признаки под действием среды (как внешней, так и внутренней).

Виды изменчивости



Ненаследственная изменчивость

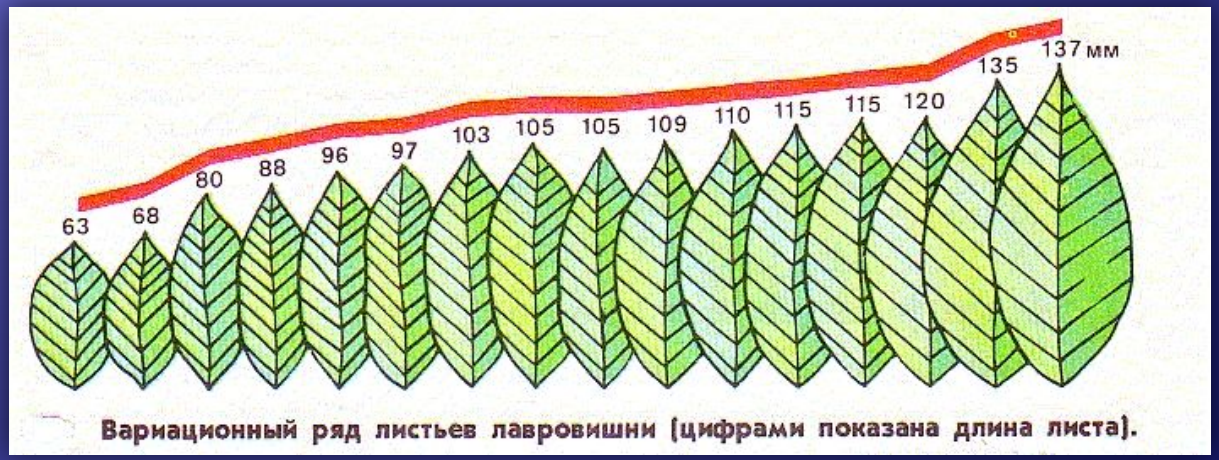
- ***Фенотипическая изменчивость (модификационная*)** – это изменение организмов под действием факторов среды и эти изменения не наследуются. Эта изменчивость не затрагивает гены организма, наследственный материал не изменяется.
- Модификационная изменчивость признака может быть очень велика, но она всегда контролируется генотипом организма.
- Границы фенотипической изменчивости, контролируемые генотипом организма, называют ***нормой реакции***.

Норма реакции

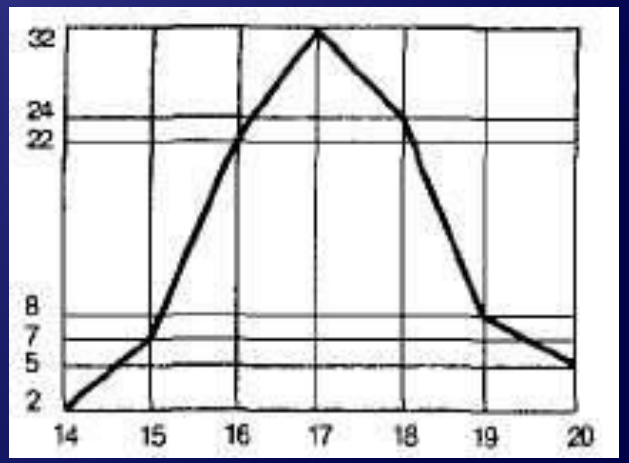
- У одних признаков норма реакции очень широкая (например, настриг шерсти с овец, молочность коров), а другие признаки характеризуются узкой нормой реакции (окрас шерсти у кроликов).
- Широкая норма реакции приводит к повышению выживаемости.
- Интенсивность модификационной изменчивости можно регулировать.
- Модификационная изменчивость направлена.

Вариационный ряд изменчивости признака и вариационная кривая

- *Вариационный ряд* представляет ряд вариант, (есть значений признака) расположенных в порядке убывания или возрастания (например: если собрать листья с одного и того же дерева и расположить их по мере увеличения длины листовой пластинки, то получается вариационный ряд изменчивости данного признака).
- *Вариационная кривая* – это графическое изображение зависимости между размахом изменчивости признака и частотой встречаемости отдельных вариант данного признака. Наиболее типичный показатель признака – это его средняя величина, то есть среднее арифметическое вариационного ряда.



Вариационный ряд листьев лавровишни (цифрами показана длина листа).



Виды фенотипической изменчивости

- ***Модификации*** – это ненаследственные изменения генотипа, которые возникают под действием фактора среды, носят адаптивный характер и чаще всего обратимы (например: увеличение эритроцитов в крови при недостатке кислорода).
- ***Морфозы*** – это ненаследственные изменения фенотипа, которые возникают под действием экстремальных факторов среды, не носят адаптивный характер и необратимы (например: ожоги, шрамы).
- ***Фенокопии*** – это ненаследственное изменение генотипа, которое напоминает наследственные заболевания (увеличение щитовидной железы на территории, где в воде или земле не хватает йода).

Наследственная изменчивость

- Наследственные изменения обусловлены изменениями генов и хромосом, передаются по наследству, различаются у особей в пределах одного вида, сохраняются в течение всей жизни особи.

Комбинативная наследственная изменчивость

- *Комбинативной называют изменчивость, в основе которой лежит образование рекомбинаций, т. е. таких комбинаций генов, которых не было у родителей.*
- В основе комбинативной изменчивости лежит половое размножение организмов, вследствие которого возникает огромное разнообразие генотипов. Практически неограниченными источниками генетической изменчивости служат три процесса:

1. Независимое расхождение гомологичных хромосом в первом мейотическом делении. Именно независимое комбинирование хромосом при мейозе является основой третьего закона Менделя. Появление зеленых гладких и желтых морщинистых семян гороха во втором поколении от скрещивания растений с желтыми гладкими и зелеными морщинистыми семенами — пример комбинативной изменчивости.
2. Взаимный обмен участками гомологичных хромосом, или кроссинговер. Он создает новые группы сцепления, т. е. служит важным источником генетической рекомбинации аллелей. Рекомбинантные хромосомы, оказавшись в зиготе, способствуют появлению признаков, нетипичных для каждого из родителей.
3. Случайное сочетание гамет при оплодотворении.

Мутационная наследственная изменчивость

- *Мутационной* называется изменчивость самого генотипа.
- *Мутации* — это внезапные наследуемые изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных признаков организма.

Основные положения мутационной теории Г. Де Фриза

1. Мутации возникают внезапно, скачкообразно, как дискретные изменения признаков.
2. В отличие от ненаследственных изменений мутации представляют собой качественные изменения, которые передаются из поколения в поколение.
3. Мутации проявляются по-разному и могут быть как полезными, так и вредными, как доминантными, так и рецессивными.
4. Вероятность обнаружения мутаций зависит от числа исследованных особей.
5. Сходные мутации могут возникать повторно.
6. Мутации ненаправленны (спонтанны), т. е. мутировать может любой участок хромосомы, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков.

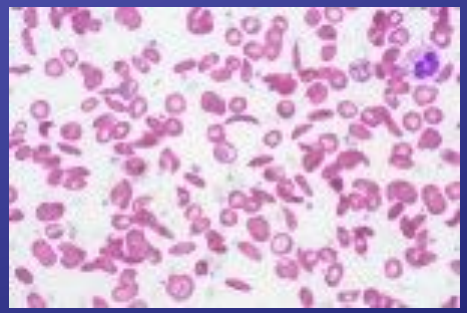
Классификация мутаций

Генные мутации

- Существуют разные типы генных мутаций, связанных с добавлением, выпадением или перестановкой нуклеотидов в гене. Это ***дупликации*** (повторение участка гена), ***вставки*** (появление в последовательности лишней пары нуклеотидов), ***делеции*** ("выпадение одной или более пар нуклеотидов), ***замены нуклеотидных пар***, ***инверсии*** (переворот участка гена на 180°).
- Эффекты генных мутаций чрезвычайно разнообразны. Большая часть из них фенотипически не проявляется, поскольку они рецессивны. Это очень важно для существования вида, так как в большинстве своем вновь возникающие мутации оказываются вредными. Однако их рецессивный характер позволяет им длительное время сохраняться у особей вида в гетерозиготном состоянии без вреда для организма и проявиться в будущем при переходе в гомозиготное состояние.

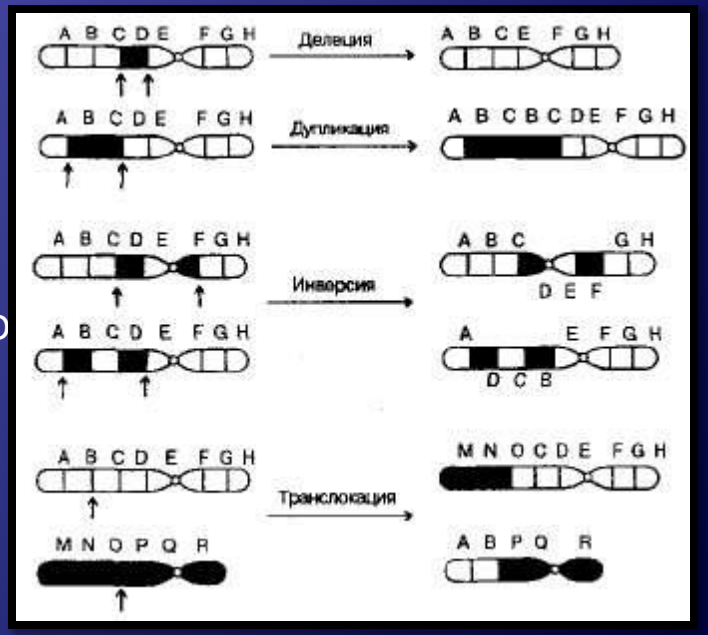
Генные мутации

- Вместе с тем известен ряд случаев, когда изменение лишь одного основания в определенном гене оказывает заметное влияние на фенотип.
- Одним из примеров служит такая генетическая аномалия, *как* ***серповидноклеточная анемия***. Рецессивный аллель, вызывающий в гомозиготном состоянии это наследственное заболевание, выражается в замене всего одного аминокислотного остатка в (*В*-цепи молекулы гемоглобина (глутаминовая кислота —» —> валин).
- Это приводит к тому, что в крови эритроциты с таким гемоглобином деформируются (из округлых становятся серповидными) и быстро разрушаются. При этом развивается острая анемия и наблюдается снижение количества кислорода, переносимого кровью. Анемия вызывает физическую слабость, нарушения деятельности сердца и почек и может привести к ранней смерти людей, гомозиготных по мутантному аллелю.

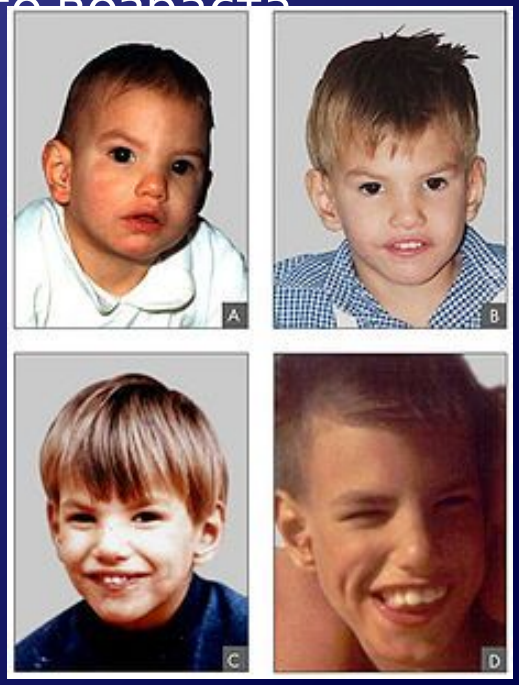


Хромосомные мутации

- Известны перестройки разных типов:
- ***нехватка***, или ***дефишенси***, — потеря концевых участков хромосомы;
- ***делеция*** — выпадение участка хромосомы в средней ее части;
- ***дупликация*** — двух- или многократное повторение генов, локализованных в определенном участке хромосомы;
- ***инверсия*** — поворот участка хромосомы на 180°, в результате чего в этом участке гены расположены в последовательности, обратной по сравнению с обычной;
- ***транслокация*** — изменение положения какого-либо участка хромосомы в хромосомном наборе. К наиболее распространенному типу транслокаций относятся реципрокные, при которых происходит обмен участками между двумя негомологичными хромосомами. Участок хромосомы может изменить свое положение и без реципрокного обмена, оставаясь в той же хромосоме или включаясь в какую-то другую.

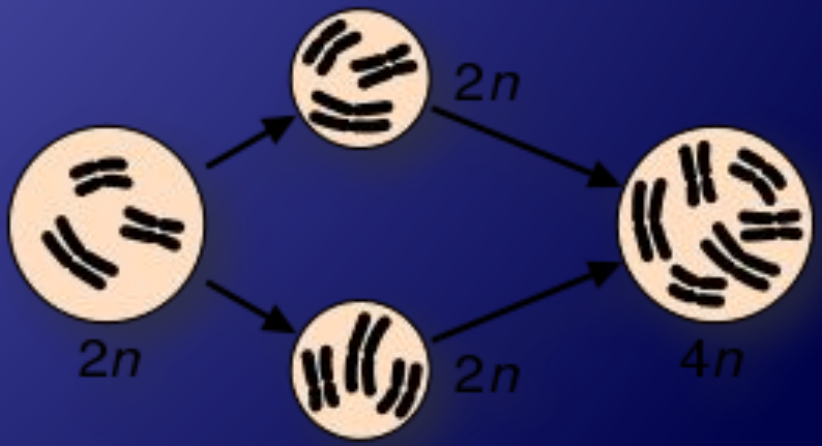


- При *дефишенси, делециях* и *дупликациях* изменяется количество генетического материала. Степень фенотипического изменения зависит от того, насколько велики соответствующие участки хромосом и содержат ли они важные гены. Примеры дефишенси известны у многих организмов, включая человека. Тяжелое наследственное заболевание — ***синдром «кошачьего крика»*** (назван так по характеру звуков, издаваемых больными младенцами), обусловлен гетерозиготностью по дефишенси в 5-й хромосоме. Этот синдром сопровождается сильным нарушением роста и умственной отсталостью. Обычно дети с таким синдромом рано умирают, но некоторые доживают до зрелого возраста.



Геномные мутации

- Это изменение числа хромосом в геноме клеток организма.
- Это явление происходит в двух направлениях: в сторону увеличения числа целых гаплоидных наборов *(полиплоидия)* и в сторону потери или включения отдельных хромосом *(анеуплоидия).*



Полиплоидия

- Это кратное увеличение гаплоидного набора хромосом. Клетки с разным числом гаплоидных наборов хромосом называются триплоидными (3n), тетраплоидными (4n), гексанло-идными (6n), октаплоидными (8n) и т. д.
- Чаще всего полиплоиды образуются при нарушении порядка расхождения хромосом к полюсам клетки при мейозе или митозе. Это может быть вызвано действием физических и химических факторов. Химические вещества типа колхицина подавляют образование митотического веретена в клетках, приступивших к делению, в результате чего удвоенные хромосомы не расходятся и клетка оказывается тетраплоидной.
- Полиплоидия приводит к изменению признаков организма и поэтому является важным источником изменчивости в эволюции и селекции, особенно у растений. Это связано с тем, что у растительных организмов весьма широко распространены гермафродитизм (самоопыление), апомиксис (партеногенез) и вегетативное размножение. Поэтому около трети видов растений, распространенных на нашей планете, — полиплоиды, а в резко континентальных условиях высокогорного Памира произрастает до 85% полиплоидов. Почти все культурные растения тоже полиплоиды, у которых, в отличие от их диких сородичей, более крупные цветки, плоды и семена, а в запасающих органах (стебель, клубни) накапливается больше питательных веществ. Полиплоиды легче приспосабливаются к неблагоприятным условиям жизни, легче переносят низкие температуры и засуху. Именно поэтому они широко распространены в северных и высокогорных районах.
- В основе резкого увеличения продуктивности полиплоидных форм культурных растений лежит явление *полимерии*.

Анеуплоидия

- Или *гетероплодия*, — явление, при котором клетки организма содержат измененное число хромосом, не кратное гаплоидному набору.
- Анеуплоиды возникают тогда, когда не расходятся или теряются отдельные гомологичные хромосомы в митозе и мейозе.
- В результате нерасхождения хромосом при гаметогенезе могут возникать половые клетки с лишними хромосомами, и тогда при последующем слиянии с нормальными гаплоидными гаметами они образуют зиготу 2n + 1 *(трисомик)* по определенной хромосоме. Если в гамете оказалось меньше на одну хромосому, то последующее оплодотворение приводит к образованию зиготы 1n - 1 *(моносомик)* по какой-либо из хромосом. Кроме того, встречаются формы 2n - 2, или *нуллисомики*, так как отсутствует пара гомологичных хромосом, и 2n + *x*, или *полисомики*.

- Анеуплоиды встречаются как у растений и животных, так и у человека. Анеуплоидные растения обладают низкой жизнеспособностью и плодовитостью, а у человека это явление нередко приводит к бесплодию и в этих случаях не наследуется. У детей, родившихся от матерей старше 38 лет, вероятность анеуплоидии повышена (до 2,5%). Кроме того, случаи анеуплоидии у человека вызывают хромосомные болезни.
- У раздельнополых животных как в естественных, так и в искусственных условиях полиплоидия встречается крайне редко. Это обусловлено тем, что полиплоидия, вызывая изменение соотношения половых хромосом и аутосом, приводит к нарушению конъюгации гомологичных хромосом и тем самым затрудняет определение пола. В результате такие

Факторы, вызывающие мутации - мутагены
Излучение
Яды
Температура
Газы
Радиоактивное излучение
Никотин
Колхицин
Холодовой шок
Высокие температуры
Выбросы промышленных предприятий

Виды мутаций

I. По месту возникновения: генеративные, возникающие в половых клетках; соматические – в клетках тела.
II. По характеру проявления: доминантные и рецессивные.
III. В зависимости от влияния на жизнеспособность на: летальные, полулетальные, условно летальные, нейтральные.

Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости

- Крупнейшим обобщением работ по изучению изменчивости в начале XX в. стал *закон гомологических рядов в наследственной изменчивости.* Он был сформулирован выдающимся русским ученым Н. И. Вавиловым в 1920 г. Сущность закона заключается в следующем: *виды и роды, генетически близкие, связанные друг с другом единством происхождения, характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости.* Зная, какие формы изменчивости встречаются у одного вида, можно предвидеть нахождение аналогичных форм у родственного ему вида.
- Так, у разных классов позвоночных встречаются сходные мутации: альбинизм и отсутствие перьев у птиц, альбинизм и бесшерстность у млекопитающих, гемофилия у многих млекопитающих и человека. У растений наследственная изменчивость отмечена по таким признакам, как пленчатое или голое зерно, остистый или безостый колос и др.
- Медицинская наука в качестве моделей для изучения болезней человека получила возможность использовать животных с гомологическими заболеваниями: это сахарный диабет крыс; врожденная глухота мышей, собак, морских свинок; катаракта глаз мышей, крыс, собак и др.

Цитоплазматическая наследственность

- Ведущая роль в генетических процессах принадлежит ядру и хромосомам. Вместе с тем носителями наследственной информации являются и некоторые органеллы цитоплазмы (митохондрии и пластиды), в которых содержится собственная ДНК. Такая информация передается с цитоплазмой, поэтому она получила название *цитоплазматической* наследственности. Причем эта информация передается только через материнский организм, в связи с чем называется еще материнской. Это обусловлено тем, что и у растений, и у животных яйцеклетка содержит много цитоплазмы, а сперматозоид ее почти лишен.
- Благодаря наличию ДНК не только в ядрах, но и в органеллах цитоплазмы живые организмы получают определенное преимущество в процессе эволюции. Дело в том, что ядро и хромосомы отличаются генетически обусловленной высокой устойчивостью к меняющимся условиям окружающей среды. В то же время хлоропласты и митохондрии развиваются до некоторой степени независимо от клеточного деления, непосредственно реагируя на воздействие окружающей среды. Таким образом, они имеют потенциальную возможность обеспечить быстрые реакции организма на изменение внешних условий.