

# Изменчивость – фундаментальное свойство ЖИВОГО

Изменчивость – способность организмов приобретать новые признаки под влиянием условий среды  
(способность существовать во многих формах)

Изменчивость

```
graph TD; A[Изменчивость] --> B[Наследственная изменчивость]; A --> C[Модификационная изменчивость]; B --> D[Генотипическая]; B --> E[Цитоплазматическая]; D --> F[1. Комбинативная]; D --> G[2. Мутационная]; E --> H[Внеядерные ДНК];
```

Наследственная  
изменчивость

Модификационная  
изменчивость

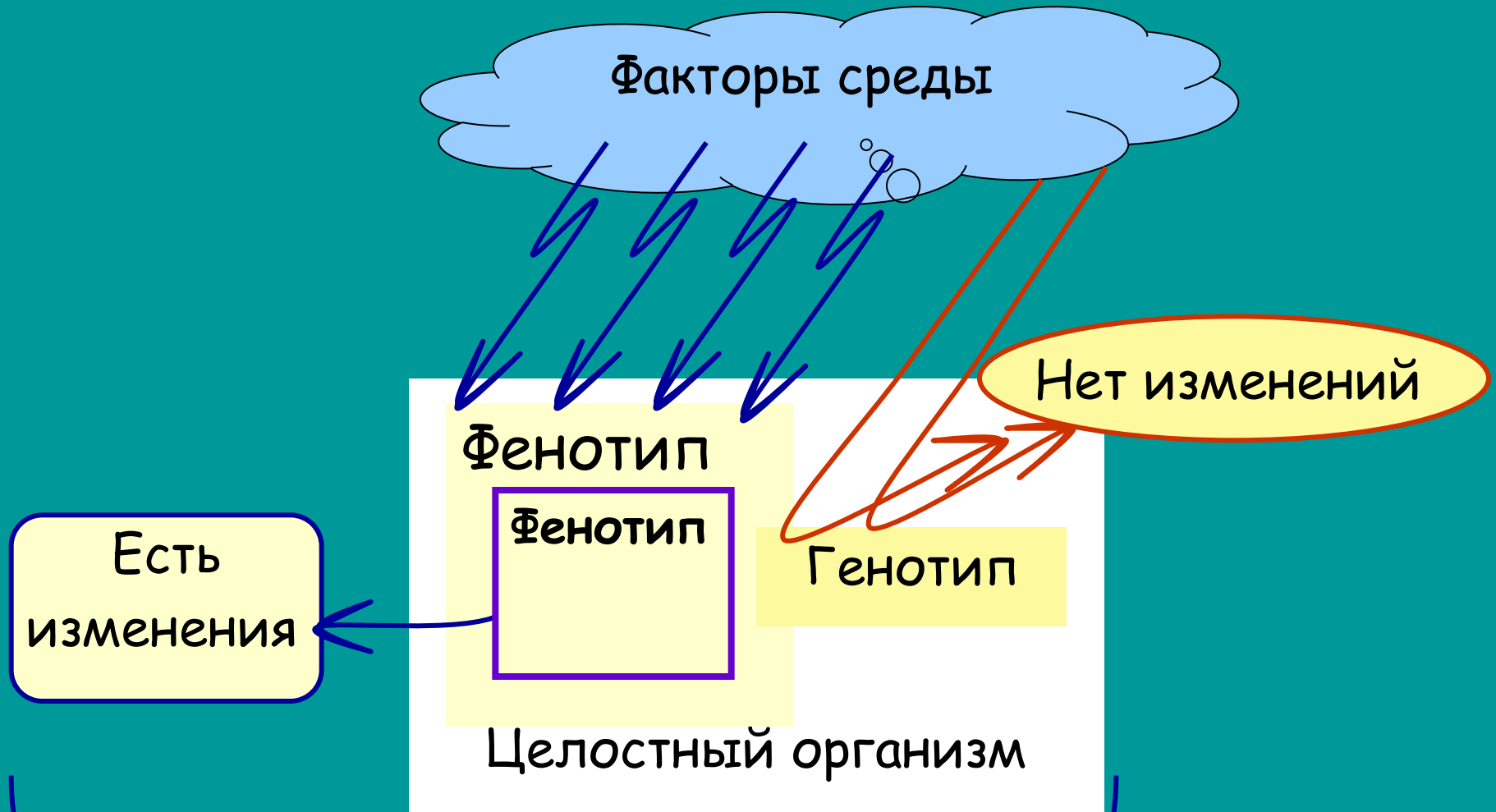
Генотипическая

1. Комбинативная
2. Мутационная

Цитоплазматическая

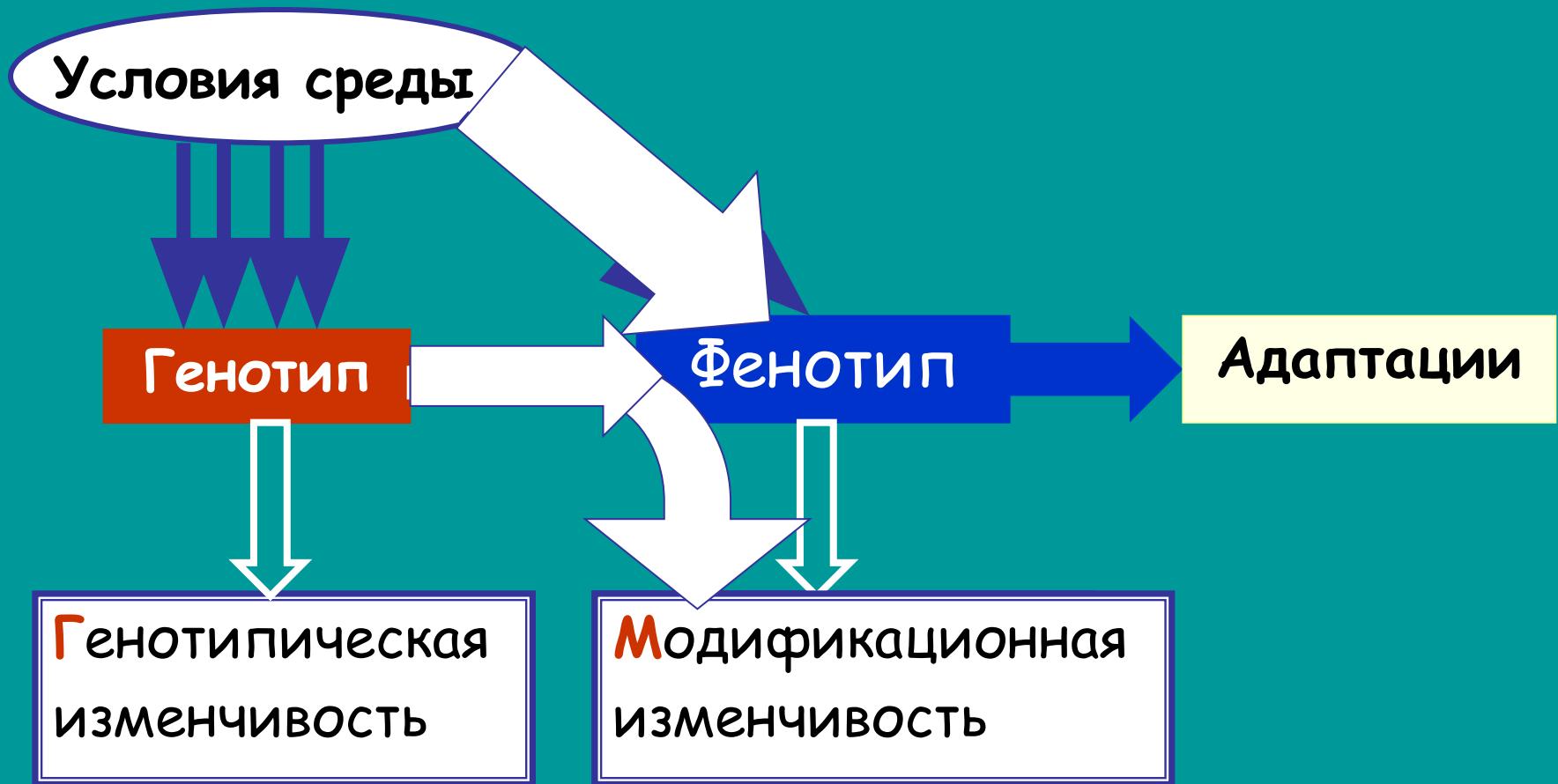
Внеядерные ДНК

# Модификационная изменчивость



Модификации **НЕ** наследуются

# Норма реакции - под контролем генотипа



Фенотип - это результат взаимодействия  
генотипа и внешних условий

# Эволюционное значение нормы реакции

Широкая норма реакции



Количественные признаки  
Качественные признаки

*Повышает  
приспособительные  
возможности  
организма;*

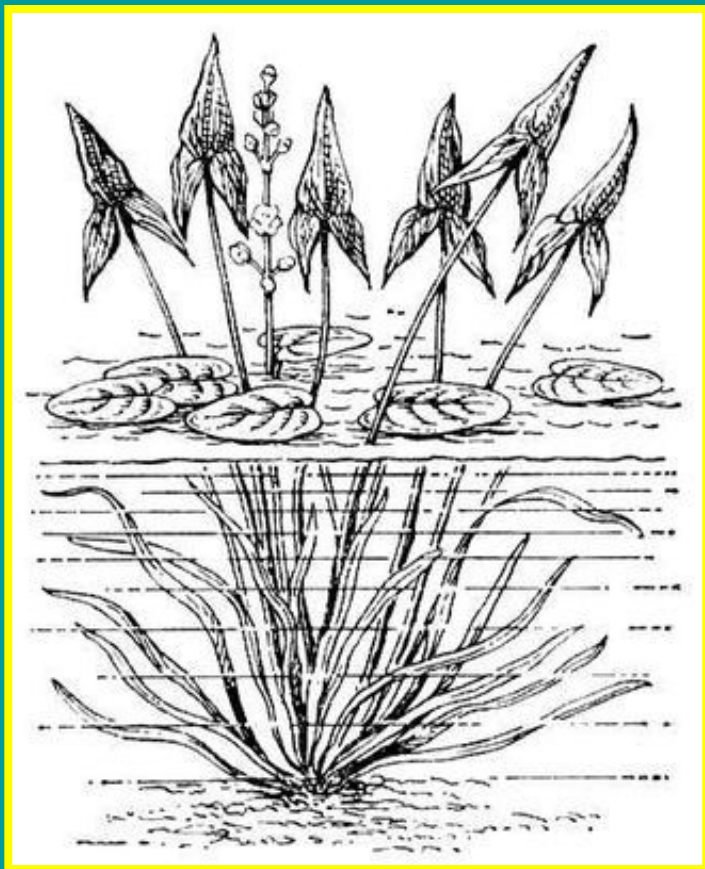
*Сохранение и  
процветание вида.*

Узкая норма реакции



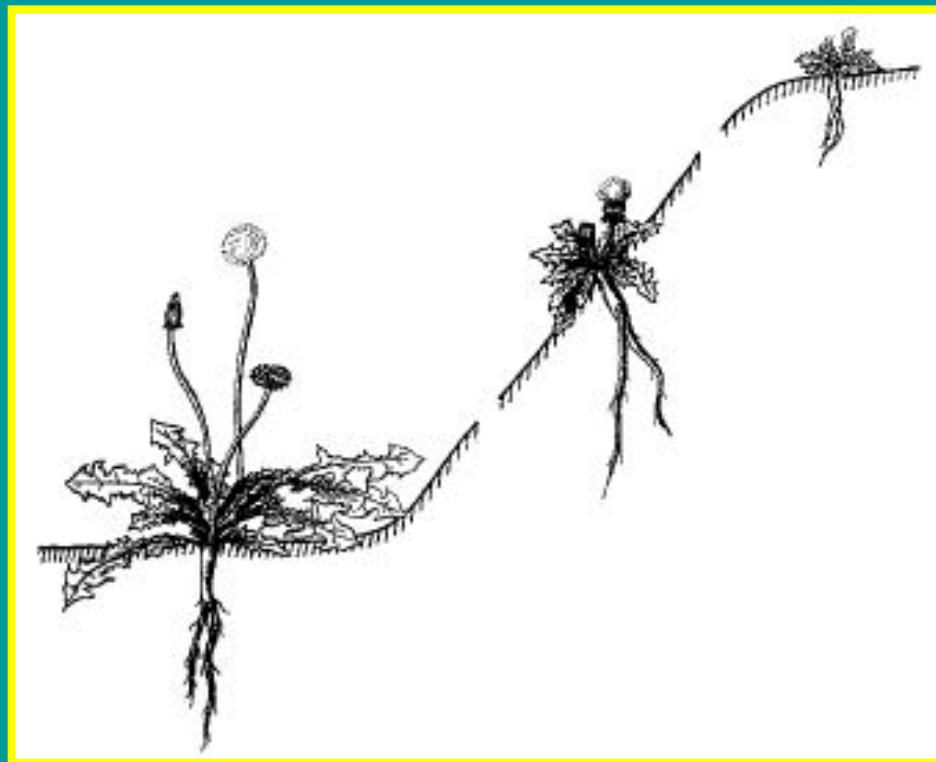
Физиологические  
признаки

# Модификационная изменчивость



изменчивость листьев  
стрелолиста

разный фенотип одного  
генотипа одуванчика



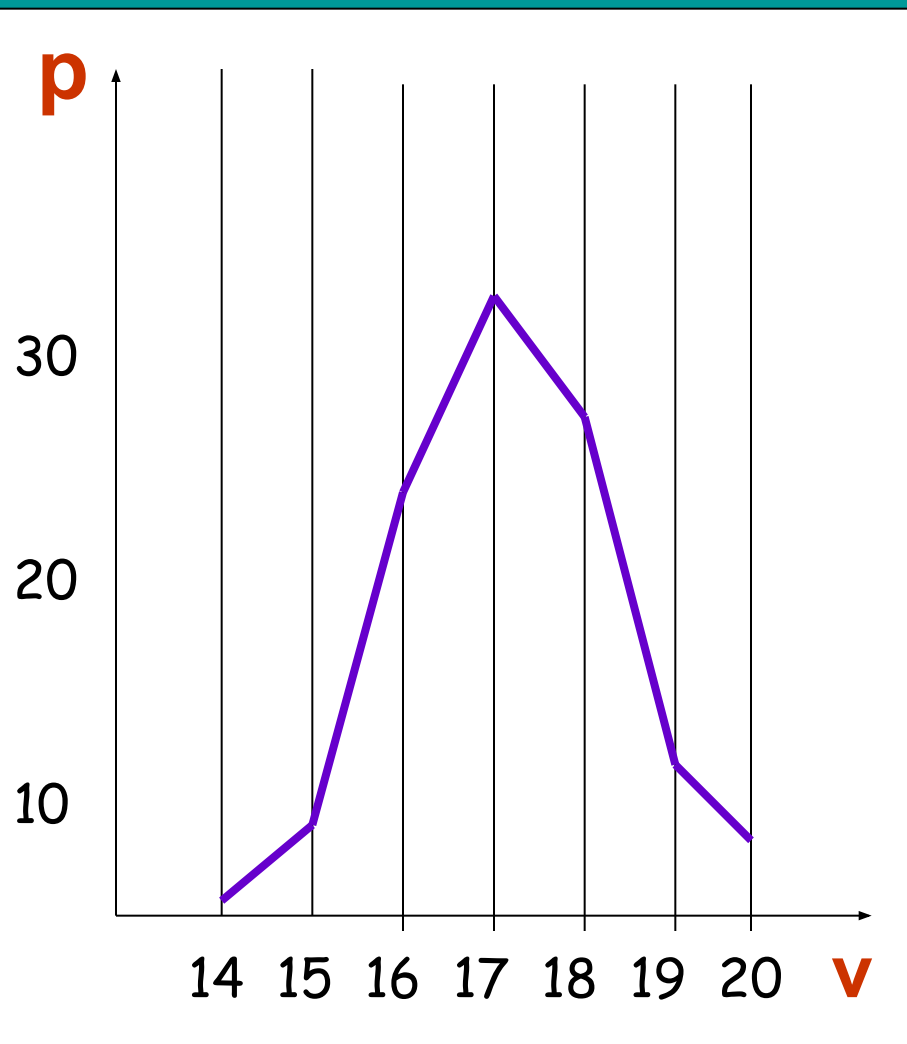
# Вариационная кривая

Расчет  
среднего значения  
признака ( $M$ )

$$M = \Sigma(v p) / n$$

$$M = 17,3$$

где  $n$  - число измерений  
(вариант)



Варианта (v)	14	15	16	17	18	19	20
Частота встречаемости	2	7	22	32	24	8	5

# Наследственная изменчивость

## Комбинативная

Изменения генотипа возникают в результате рекомбинации хромосом в процессе полового размножения

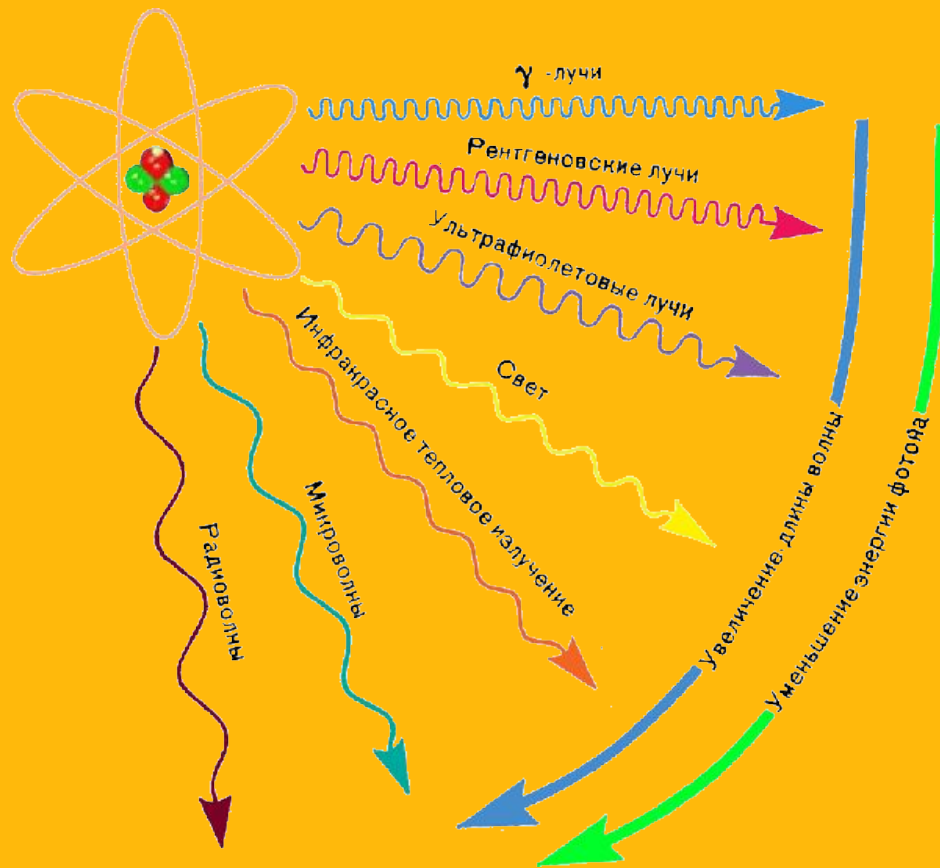
- процесс кроссинговера, протекающий в профазе первого мейотического деления;
- явление независимого расхождения хромосом в анафазе первого мейотического деления;
- случайное сочетание гамет при оплодотворении.

## Мутационная

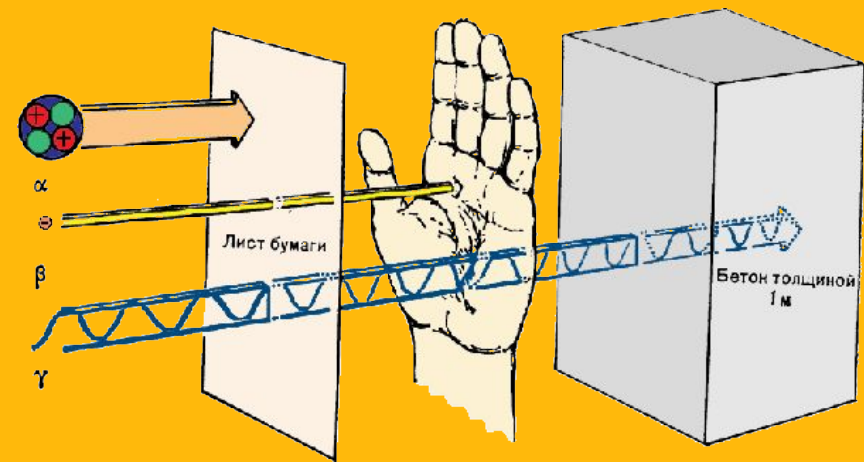
Изменения генотипа возникают в результате мутаций.

# Мутации и их причины

## Виды излучений

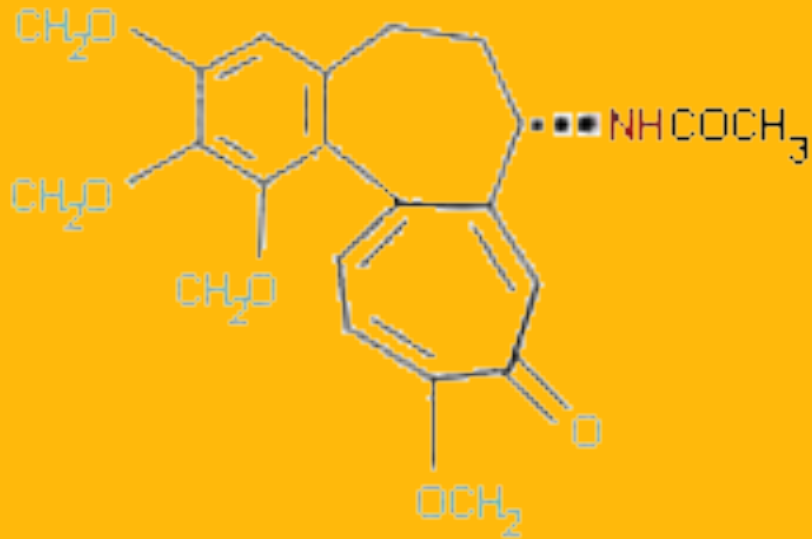


## Действие радиации





# Мутации и их причины



Безвременник

**Колхицин** вызывает -  
кратное увеличение  
числа хромосом генома  
(полиплоидию)  
и анеуплоидию -  
изменение числа  
отдельных хромосом



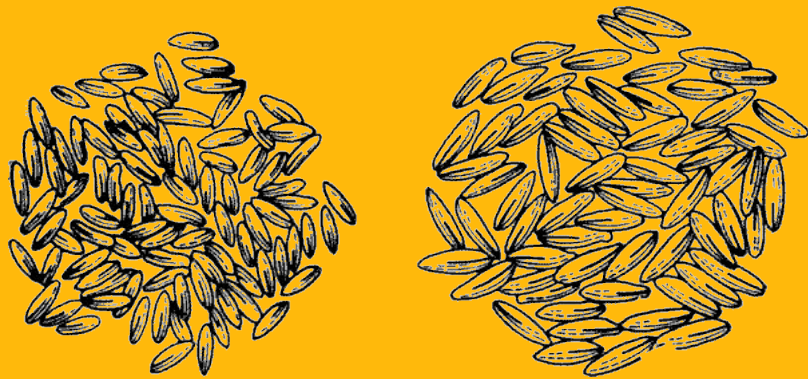




# Классификация мутаций

## Геномные

### Полиплоидия



Диплоидные и тетраплоидные  
семена ржи

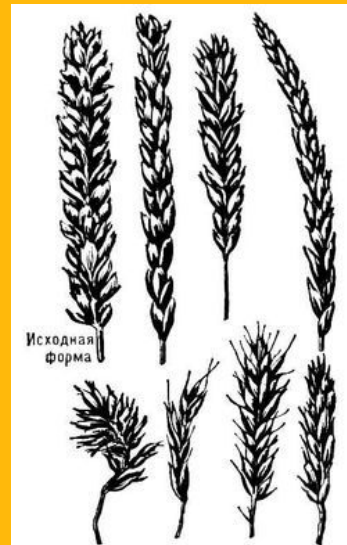


Мутантные формы ячменя

### Анеуплоидия

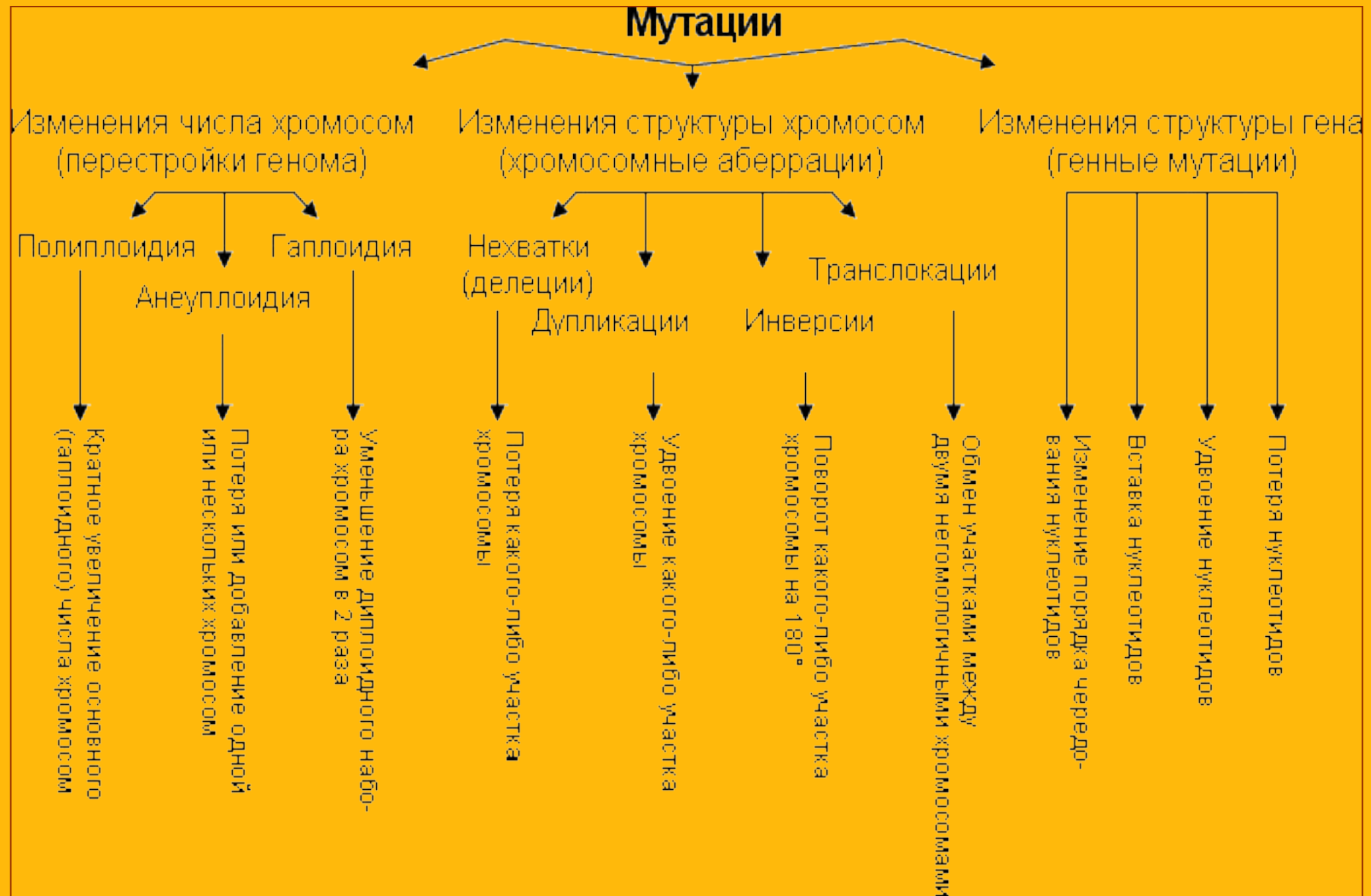


Синдром Дауна  
трисомия  
по 21 паре  
хромосом



Нуллисомии  
пшеницы

# Классификация мутаций



# Мутации



# Мутации - случайные нарушения ДНК

«замена основания» и «сдвиг рамки»

Тип мутационного события	
Мутация гена	
Мутация гена	Замена нуклеотида
Мутация гена	Сдвиг рамки <u>делецией</u>
Мутация гена	Сдвиг рамки <u>вставкой</u>

Замены пар оснований

# Замены пар оснований



## Транзиции:

- замена **пурина на пурин**;
- замена **пиримидина на пиримидин**

**A, T** → **G, C**

**G, C** → **A, T**

**T, A** → **C, G**

**C, G** → **T, A**



## Транверсии:

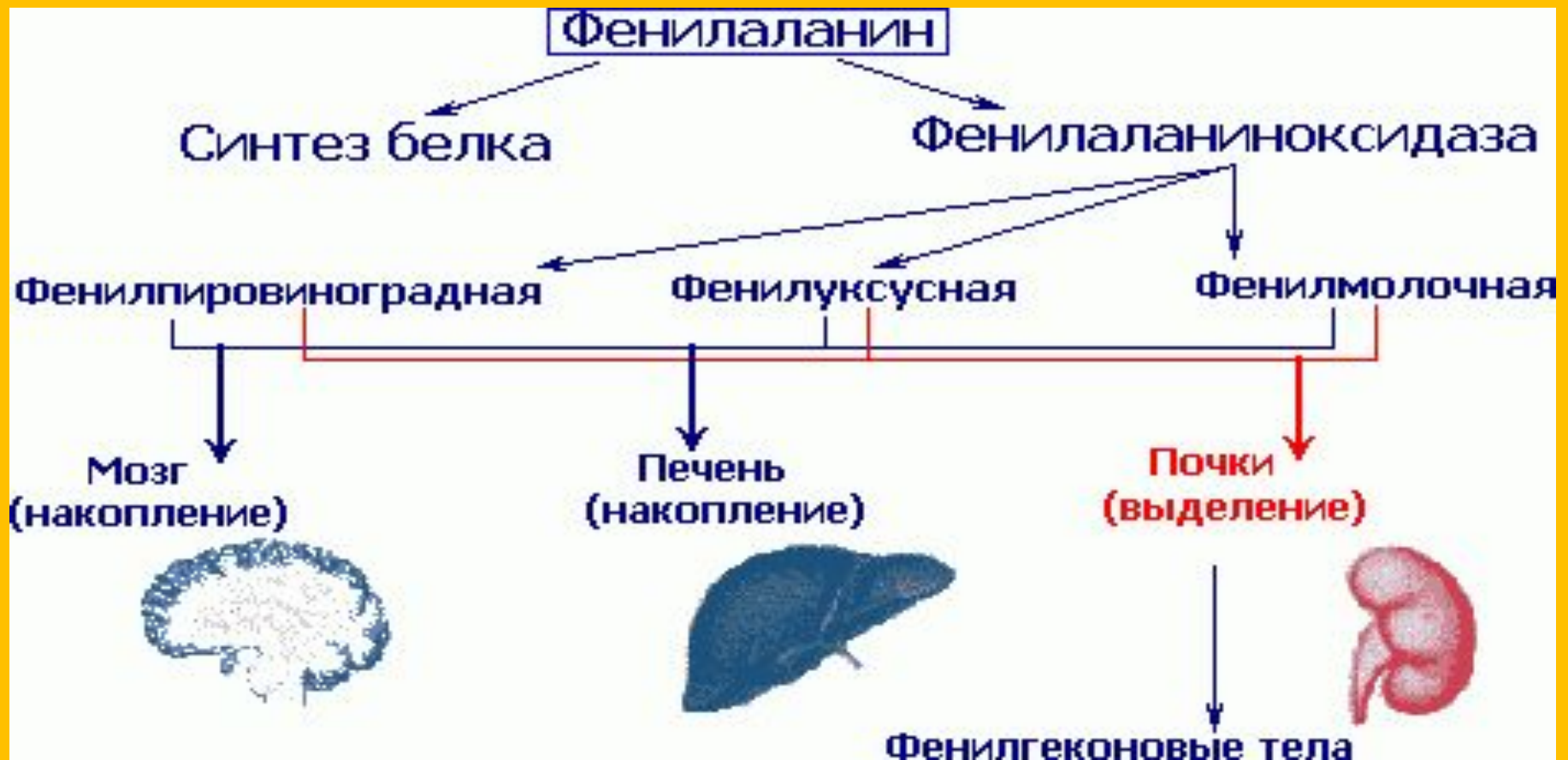
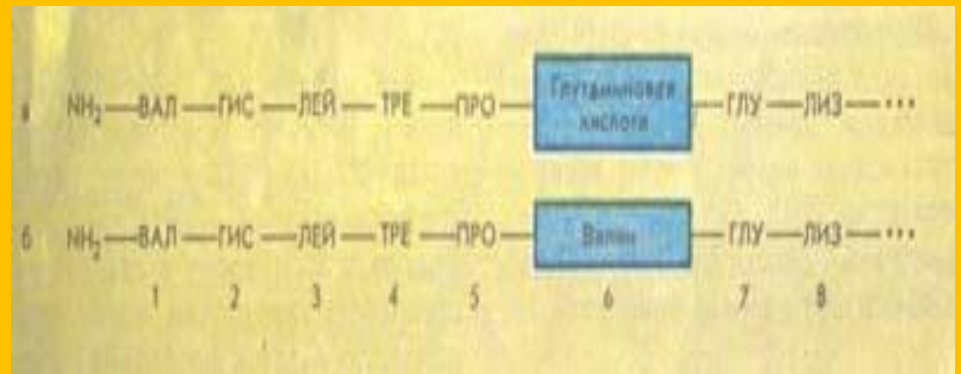
- замена **пурина на пиримидин**;
- замена **пиримидина на пурин**.

**A, T** → **G, C**

**A, T** → **T, A**



# Фенилктоурия



# Замена глутаминовой кислоты в цепи валином

Аномальный гемоглобин

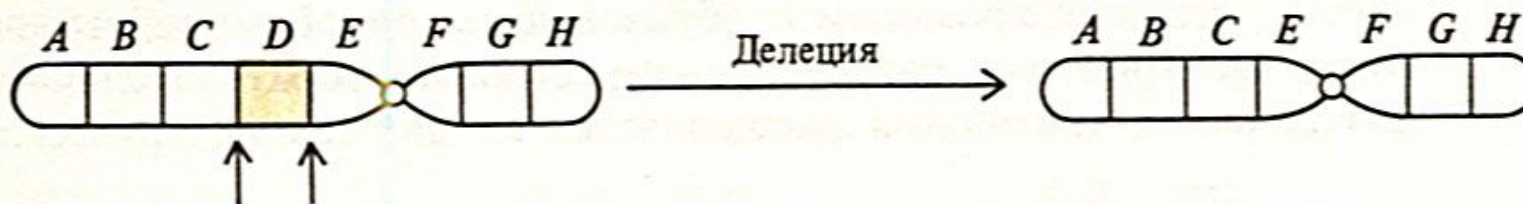
СЕРПОВИДНАЯ ФОРМА ЭРИТРОЦИТОВ



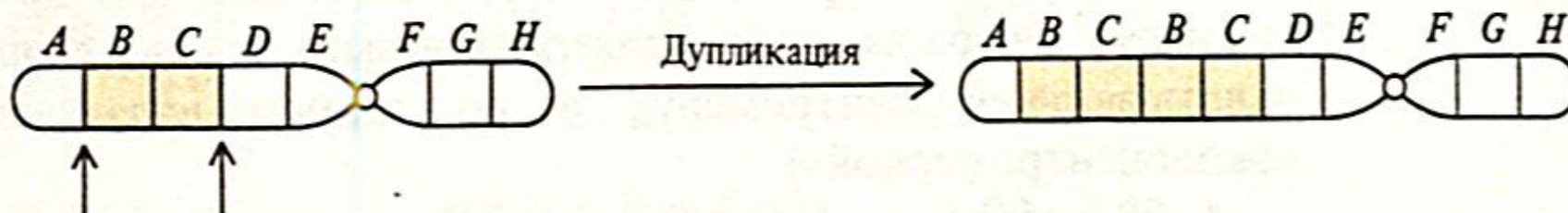
Склеивание Клеток  
Нарушение кровообращения

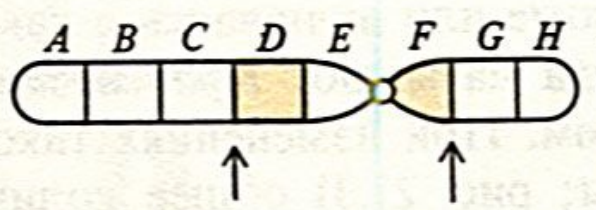


**Делеция** - вид хромосомной мутации, выражающейся в нехватке некоторого участка хромосомы

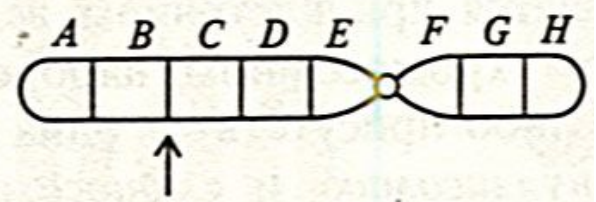
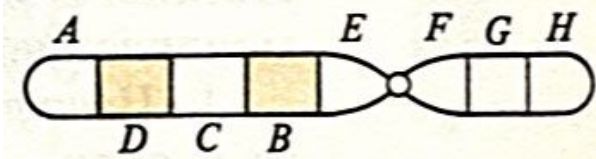
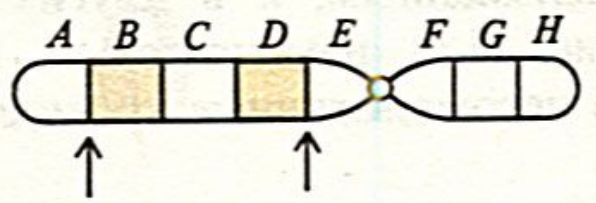
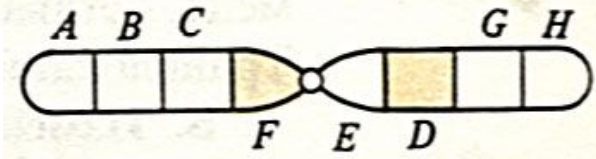


**Дупликация** - вид хромосомной мутации, выражающейся в удвоение участка хромосомы

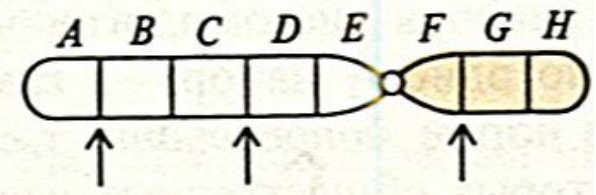
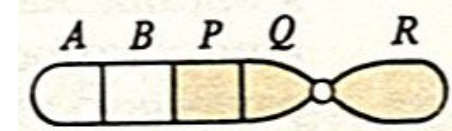
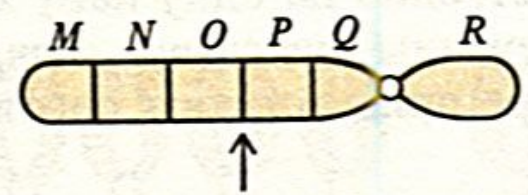
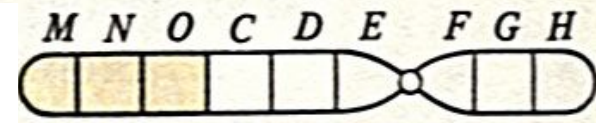




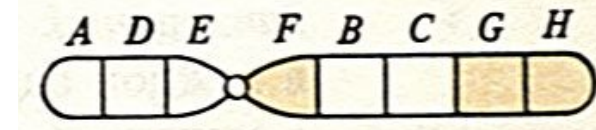
инверсия



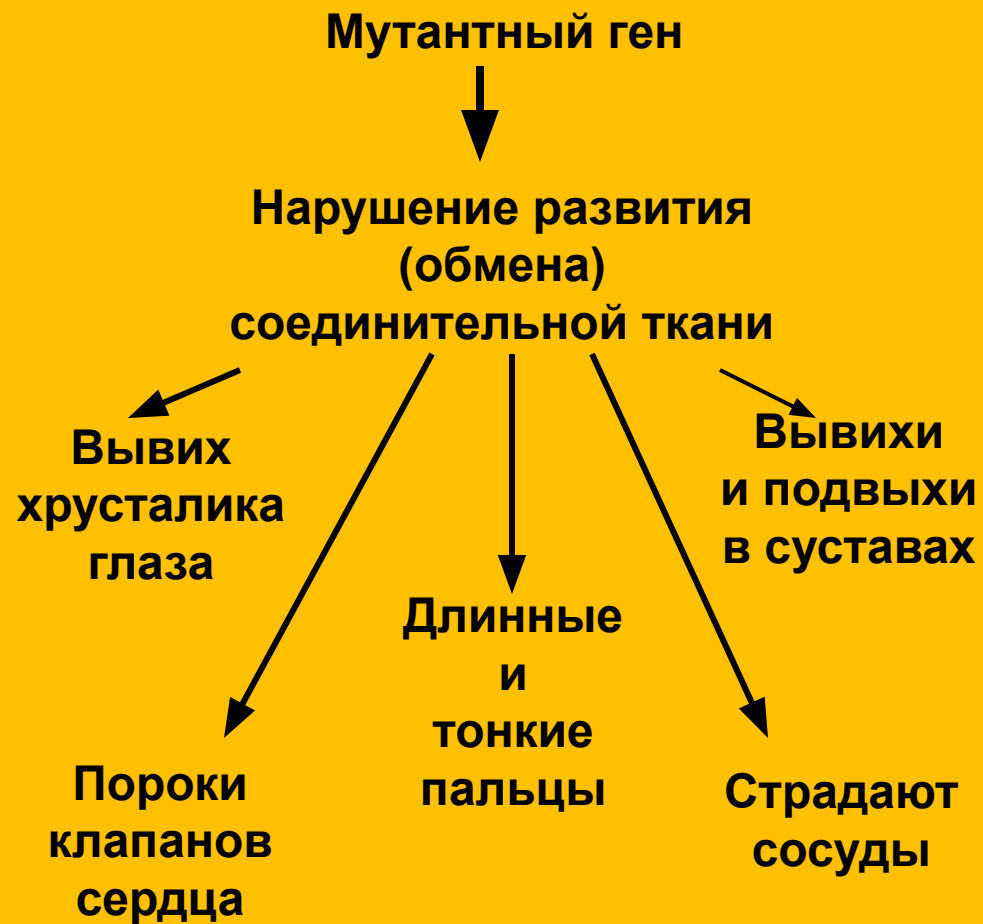
транслокация



транспозиция



# Синдром Марфана



# Спинальная атрофия

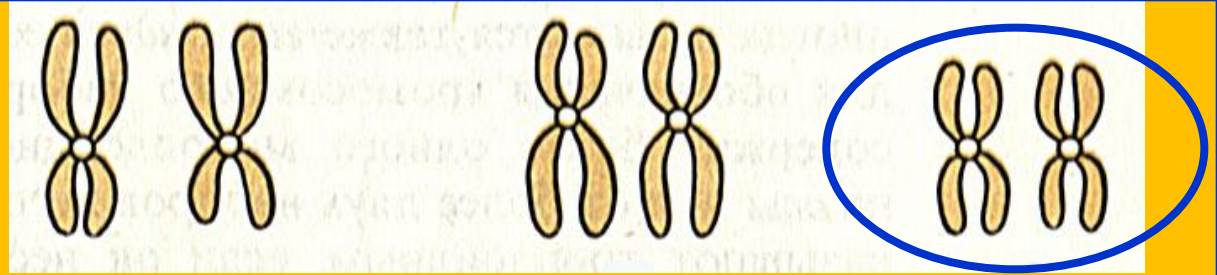


# Геномные мутации

## Норма

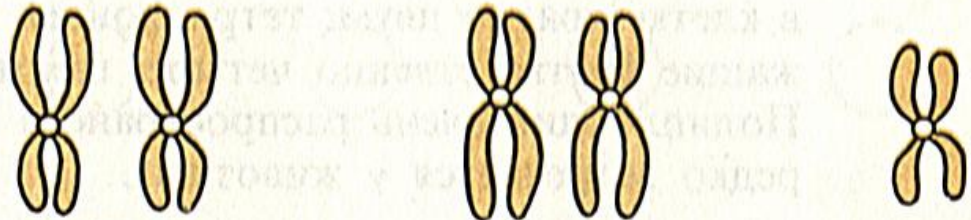
Диплоидный

организм ( $2n = 6$ )

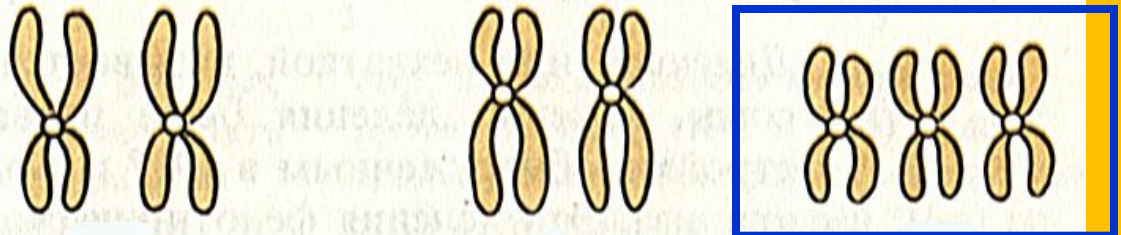


## Анеуплоидия:

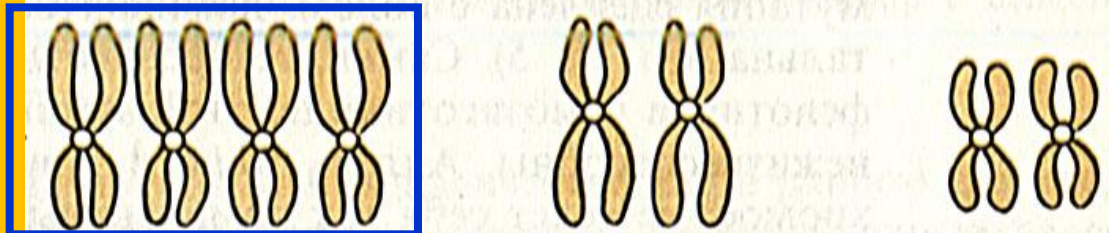
1. Моносомик



2. Трисомик

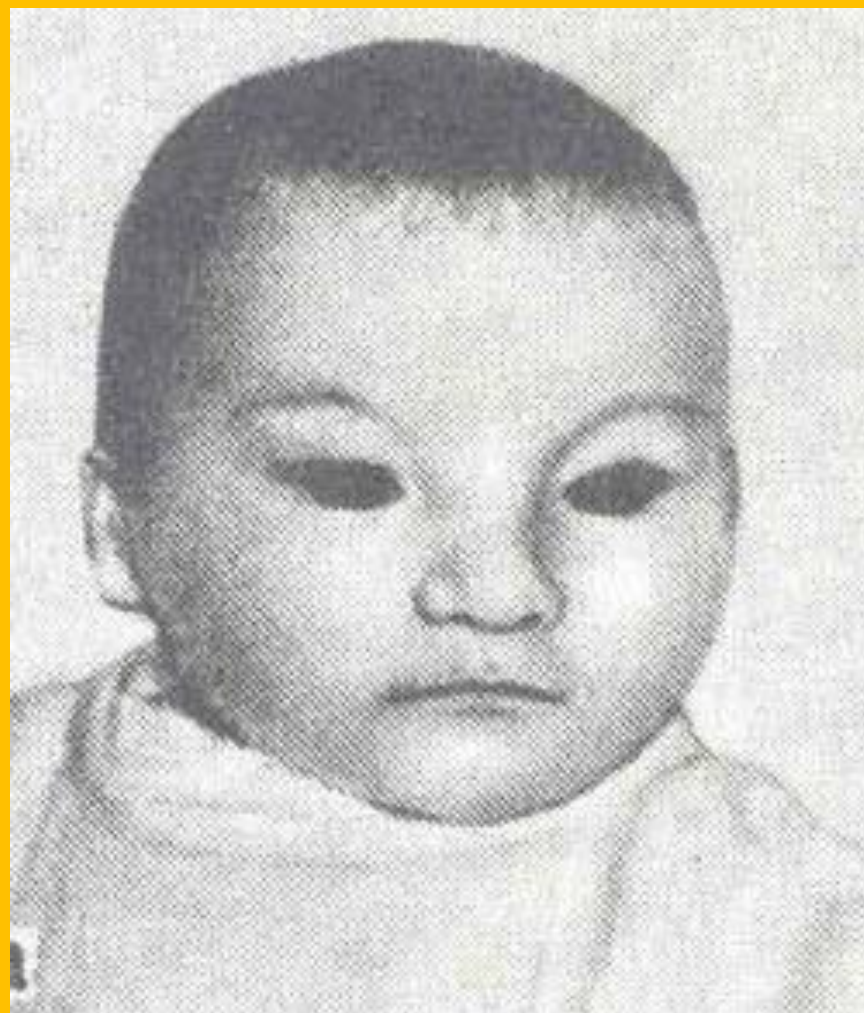
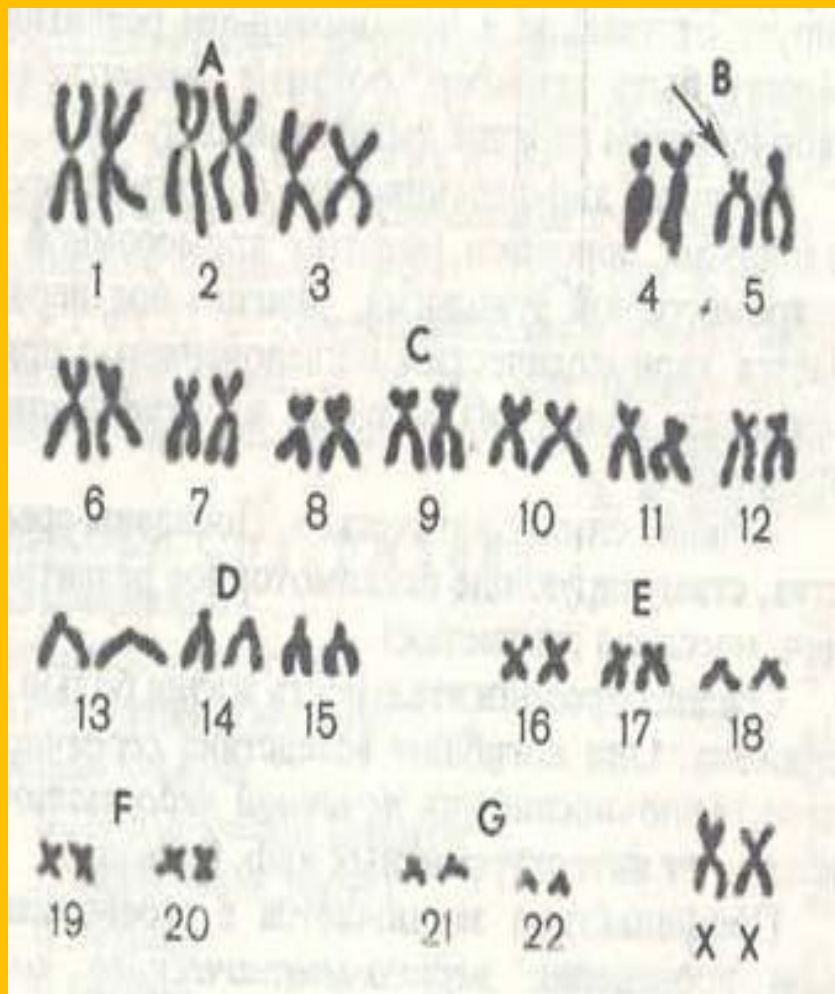


3. Тетрасомик



Частичная моносомия

# Синдром Лежана (кошачьего крика)



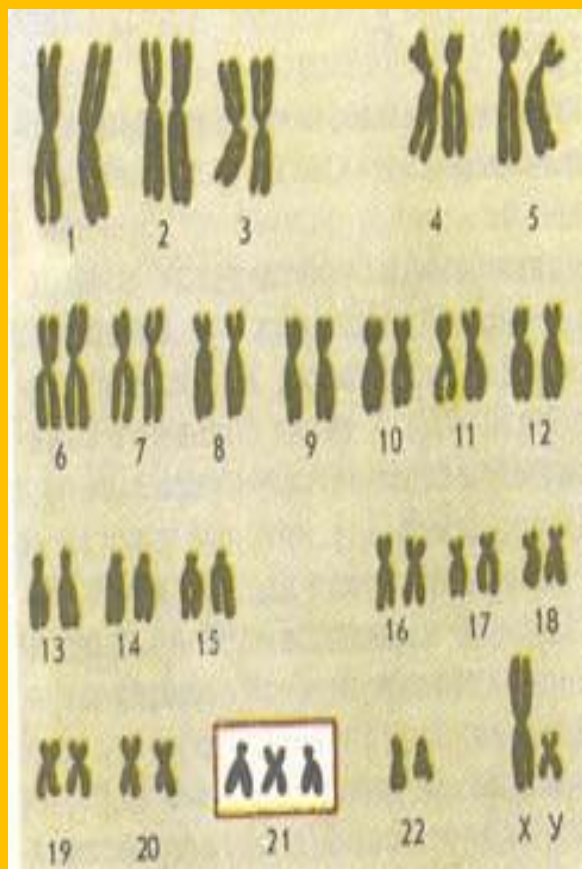


**Анеуплоидия – изменение числа хромосом за счет добавления или потери отдельных хромосом.**

## **СИНДРОМ ДАУНА**

**$2n + 1$  (47 хромосом)**

**Задержка умственного развития, пониженная сопротивляемость болезням, врожденные сердечные аномалии.**



# Геномные мутации моноплоидных организмов

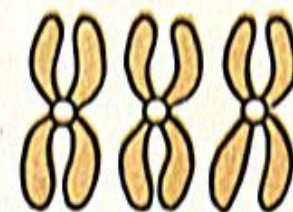
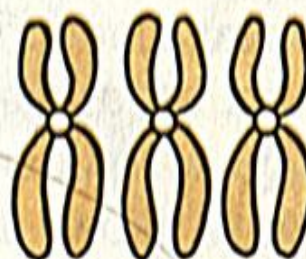
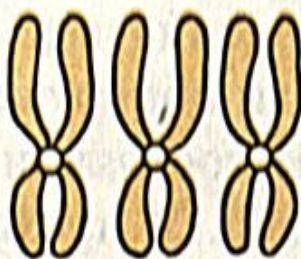
Норма

Гаплоид ( $n = 3$ )

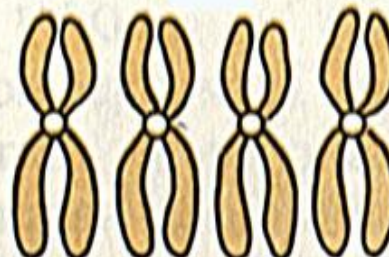
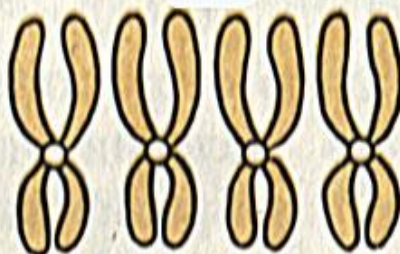


Полиплоидия

Триплоид



Тетраплоид



# Нарушения, связанные с различными типами анеуплоидии у человека

Хромосомы	Синдром	Частота среди новорожденных
<b>Аутосомы</b>		
Трисомия 21	Дауна	1/700
Трисомия 13	Патау	1/5000
Трисомия 18	Эдвардса	1/10000
<b>Половые хромосомы (женщины)</b>		
<b>XO, моносомия</b>	<b>Тернера</b>	<b>1/5000</b>
<b>XXX, трисомия</b>	<b>Пониженная плодовитость</b>	<b>1/700</b>
<b>XXXX, тетрасомия</b>		
<b>XXXXX, пентасомия</b>		

# Нарушения, связанные с различными типами анеуплоидии у человека (продолжение)

Хромосомы	Синдром	Частота среди новорожденных
<b>Половые хромосомы (мужчины)</b>		
<b>XVV, трисомия</b>	<b>Норма</b>	<b>1/1000</b>
XXV, трисомия	Клайнфельтера	1/500
XXVV, тетрасомия		
XXXV, тетрасомия		
XXXXV, пентосомия		
XXXXXV, гексасомия		

# Основные методы изучения наследственности человека

Биохимический

Цитогенетический

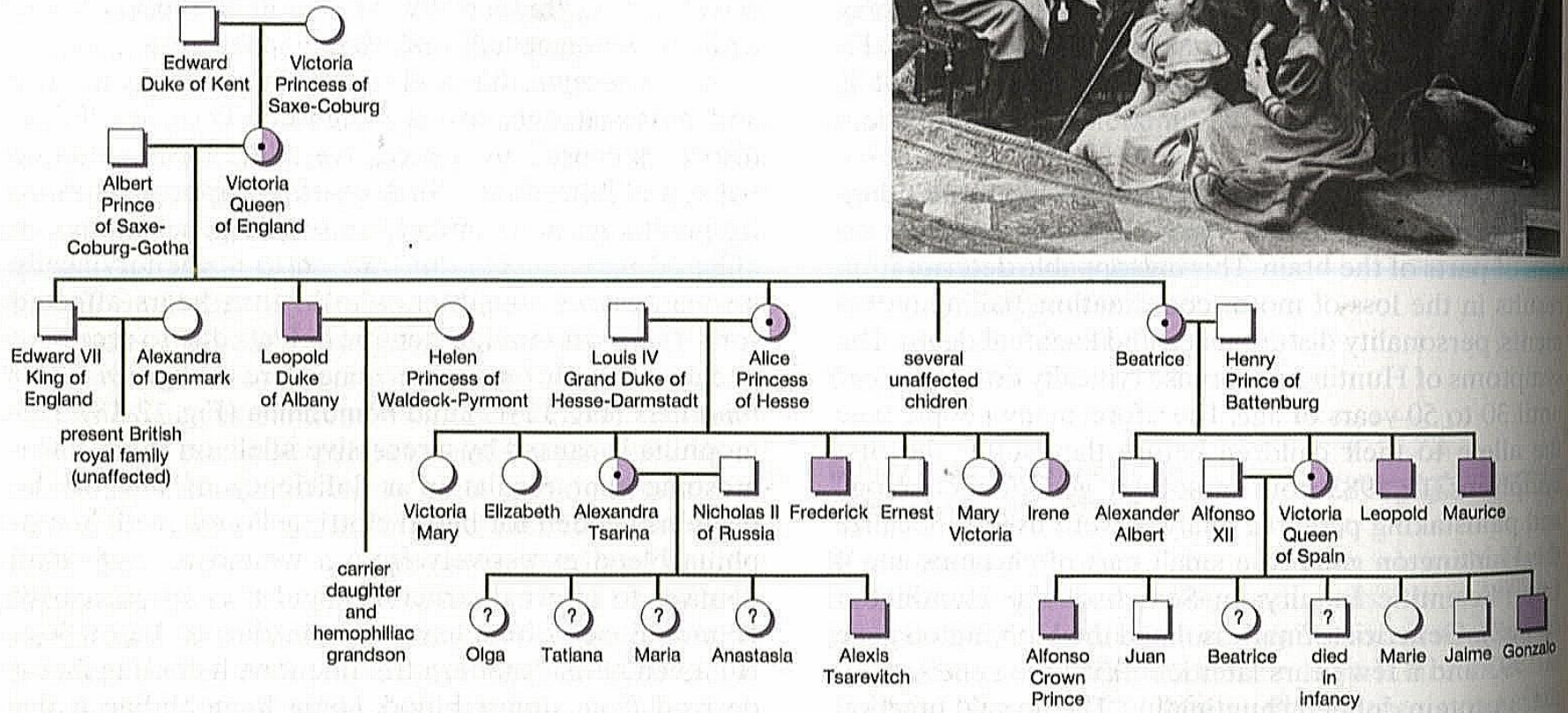
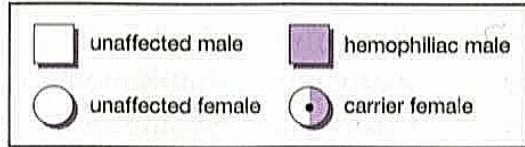
Близнецовый

Генеалогический

Популяционный

# Скрининговые исследования





# Наследование пола при нерасхождении половых хромосом

Нормальные гаметы самцов	Нормальные гаметы самок	Гамета самок, возникающие при нерасхождении половых хромосом	
	<b>X</b>	<b>XX</b>	<b>X0</b>
<b>X</b>	XX (1)	XXX (3)	X0 (5)
<b>Y</b>	XY (2)	XXY (4)	Y0 (6)

- (1) - у человека - девочка, у дрозофилы – самка.
- (2) - у человека - мальчик, у дрозофилы – самец.
- (3) - у дрозофилы – маложизнеспособная «сверхсамка»
- (4) - у человека – мальчик с синдромом Клайнфельтера, у дрозофилы – жизнеспособная самка.
- (5) - у человека - девочка с синдромом Тернера, у дрозофилы – стерильный самец.
- (6) - гибель зиготы

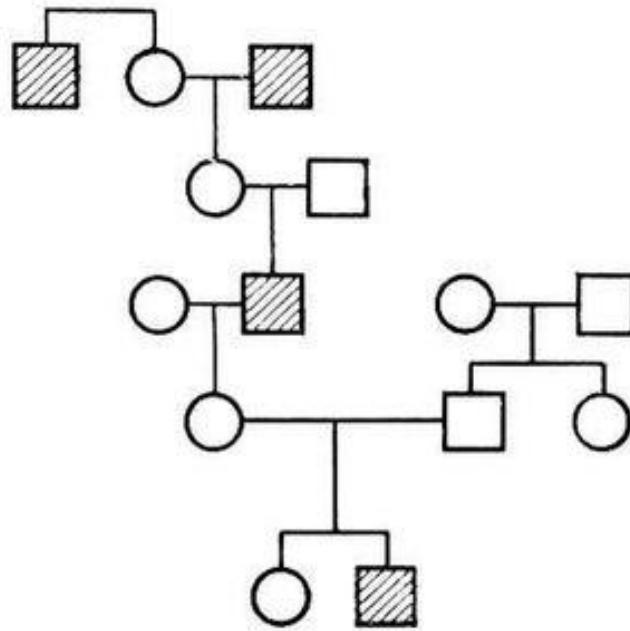


# Наследование по X-хромосомному типу

Гемофилия -

$X^H$  - здоровый ген

$X^h$  - ген гемофилии



# Значение изменчивости

Согласно эволюционным представлениям

Разнообразие аллелей

Разнообразие фенотипов

Разнообразие генов

Разнообразие генотипов

Мутации

- 1 - III закон Менделя
- 2 - рекомбинация генов
- 3 - случайность в оплодотворении