

# Изменчивость и ее формы.

Каредина Валентина Семеновна  
д.м.н., профессор



# План лекции:

- Понятие и классификация изменчивости
- Фенотипическая изменчивость
  - случайная
  - модификационная
- Генотипическая изменчивость
  - комбинативная
  - мутационная
- Онтогенетическая изменчивость
- Мутагены и антимутагены

# Понятие и классификация изменчивости

**Изменчивость** — это способность организма в процессе жизнедеятельности приобретать новые свойства.



Фенотипическая

Генотипическая

(ненаследственная, определенная) (наследственная, неопределенная)



случайная

модификационная

мутационная

комбинативная

Фенотипическая изменчивость охватывает изменения состояния непосредственно признаков, которые происходят под влиянием условий внешней среды

Если фенотипические изменения не выходят за пределы «нормы реакции» и вызываются известным фактором внешней среды, их называют модификациями.

Норма реакции – диапазон изменчивости, в пределах которого один и тот же генотип способен давать разные фенотипы (стрелолист).



# Фенотипическая изменчивость

Фенотипические изменения называют случайными, если они появляются в результате совместного действия на организм многих факторов внешней среды, причем интенсивность действия каждого из них сопоставима и незначительна.



# Генотипическая изменчивость

связана с изменением генотипа

## Комбинативная изменчивость –

изменчивость, которая зависит от рекомбинации аллелей в генотипах потомков по сравнению с генотипами родителей.

### Три механизма комбинативной изменчивости:

1. Независимое расхождение хромосом в первом мейотическом делении
2. Рекомбинация генетического материала в процессе кроссинговера
3. Случайное сочетание гамет при оплодотворении

# Мутационная изменчивость

**Мутации** – внезапно возникшие стойкие изменения генетического материала, которые включают как переход генов из одного аллельного состояния в другое, так и разное изменение числа и строения хромосом.

I По локализации:

- 1 соматические
- 2 генеративные

II По характеру изменений наследственного материала:

- 1 геномные
- 2 хромосомные
- 3 генные

III По характеру возникновения:

- 1 спонтанные
- 2 индуцированные

IV По своим последствиям:

- 1 летальные
- 2 сублетальные
- 3 вредные
- 4 нейтральные
- 5 полезные (1:1000)

# Геномные мутации – связаны с изменением числа хромосом



## полиплоидии

Увеличение числа хромосом  
кратное гаплоидному набору  
( $2n$ ,  $3n$ ,  $4n$ ...)



## гетероплоидии

Изменение числа хромосом  
не кратное гаплоидному набору  
(моносомия, нулисомия,  
трисомия)



# Гетероплоидия. наследственные синдромы

Синдром Дауна

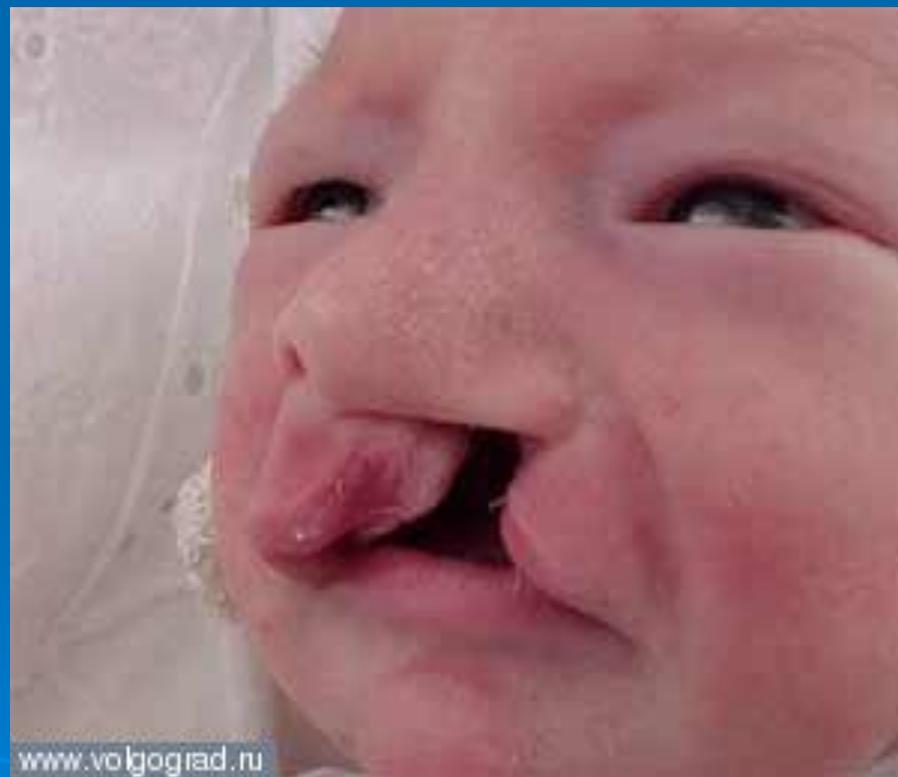
Синдром Патау



## Синдром Эдвардса



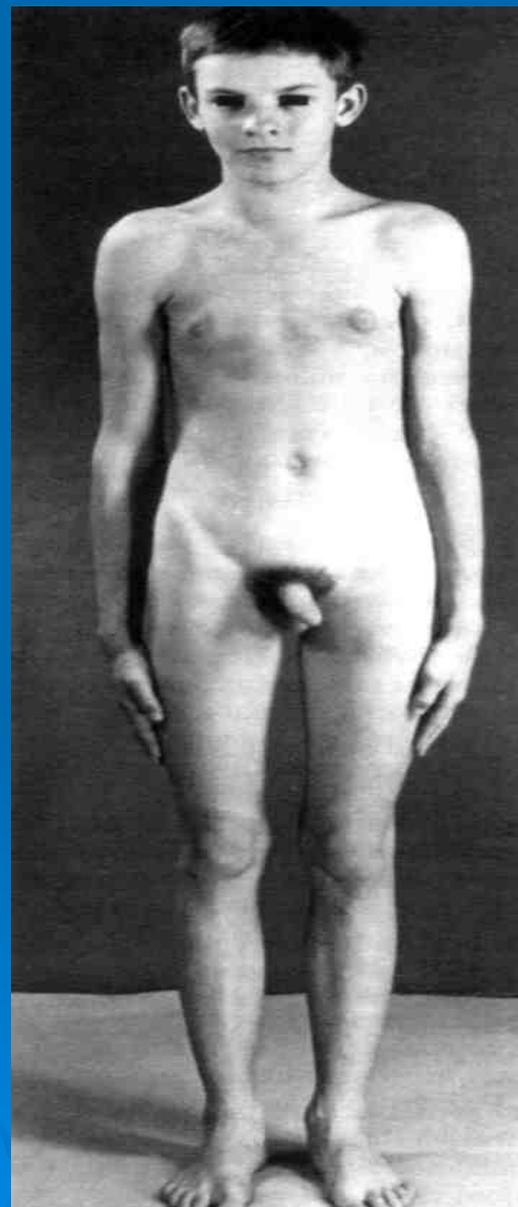
## Трисомия по 8 хромосоме



С. Шерешевского-Тернера



С. Клайнфельтера



# Хромосомные мутации (абберрации) – изменение структуры хромосом

- **делеции** – утрата части хромосомы
- **дефишенси** – отрыв концевой участка хромосомы
- **дупликации** – удвоение участка хромосомы
- **инверсии** – поворот фрагмента хромосомы на  $180^{\circ}$
- **транслокации** – обмен участками нехомологичных хромосом, перемещение участка одной хромосомы на другую

## с. Прадера-Вилли (делеция 15 хромосомы)

Ожирение туловища и проксимальных отделов конечностей, дизморфии лицевого черепа, гипотония, гипогонадизм, умственная отсталость, маленькие кисти и стопы

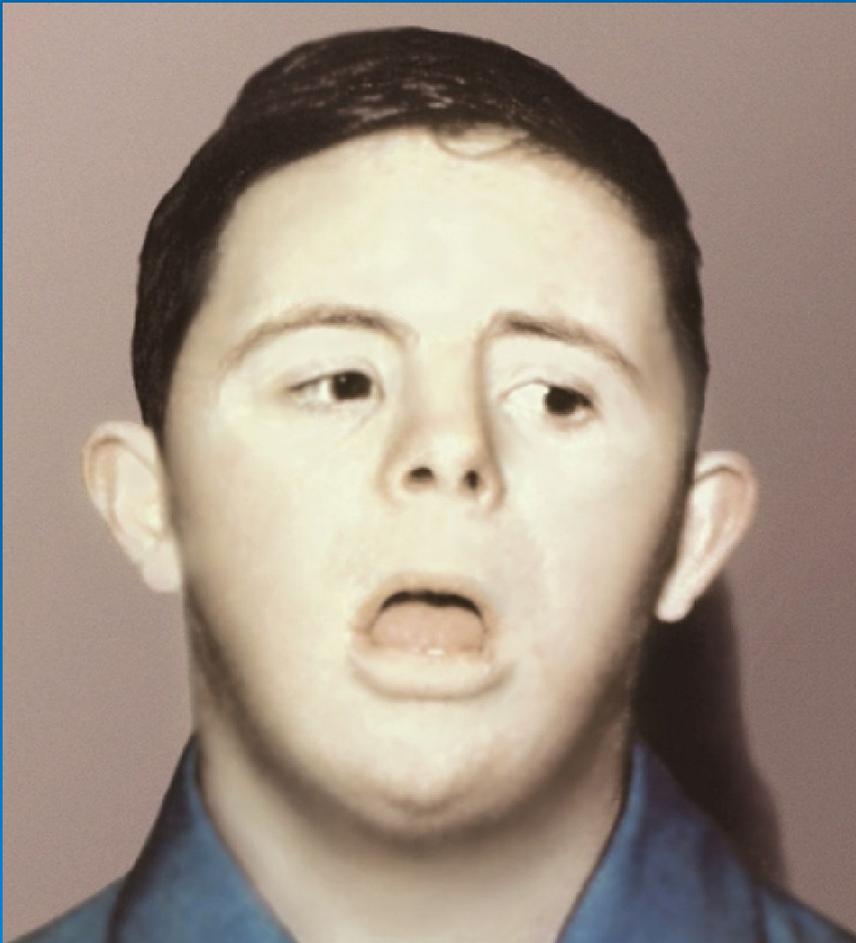


## Делеция короткого плеча 5 хромосомы (с. кошачьего крика)



Транслокация 21  
хромосомы на 15 (с. Дауна)

синдром ломкой X-хромосомы  
(Мартина-Белла)



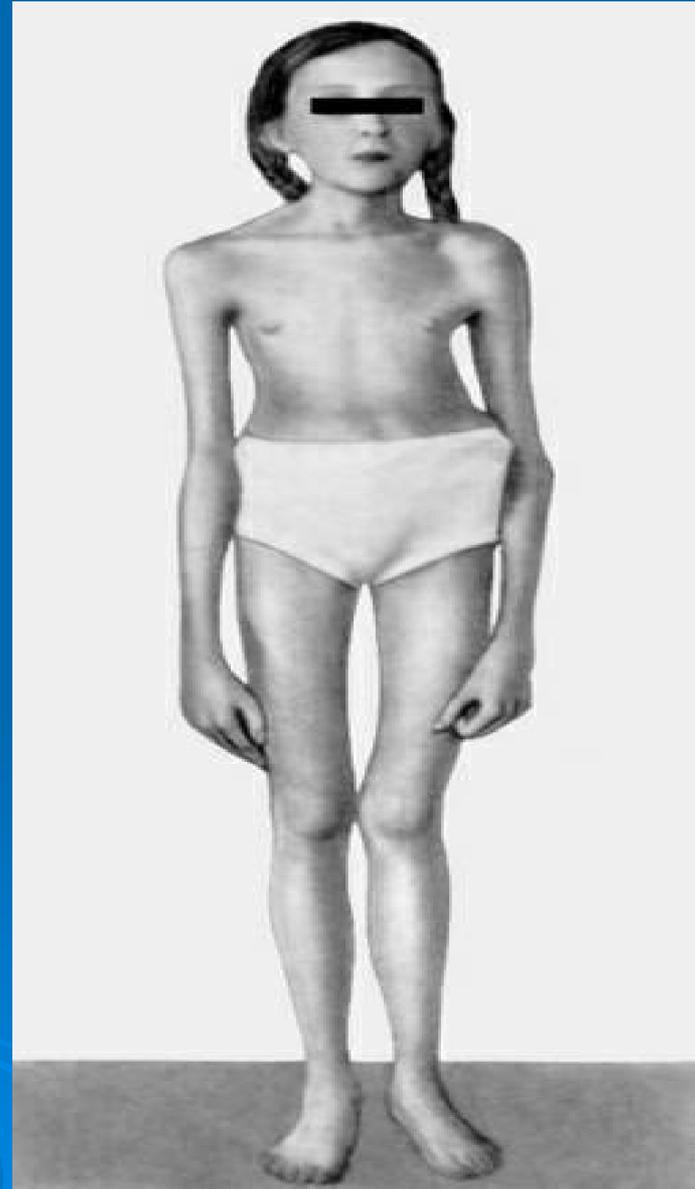
# Генные мутации – изменение структуры гена

- Нехватки нуклеотидов
- Транслокация нуклеотидов
- Удаление нуклеотидов
- Замена нуклеотидов
- Вставка нуклеотидов

## альбинизм



## С. Марфана



# Прогерия



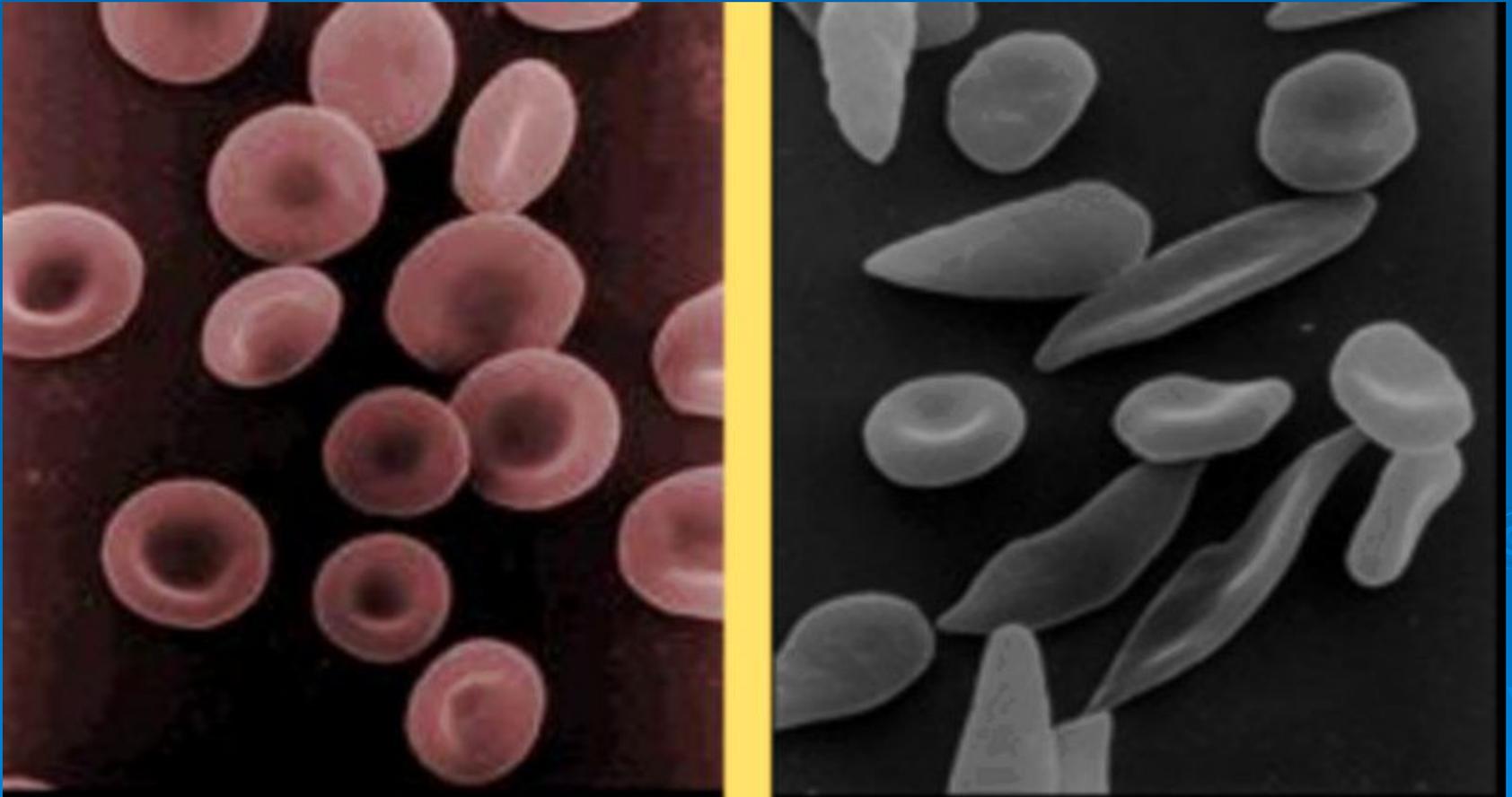
**Прогерия** (греч. *progērōs* преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).



**Ихтиоз** (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.

Гемофилия

Серповидно-клеточная  
анемия



# Онтогенетическая изменчивость

- Изменчивость, возникающая в процессе онтогенеза (индивидуального развития). Онтогенетическая изменчивость может как затрагивать генетический материал в процессе эмбриогенеза, так и не затрагивать в постэмбриональном развитии, следовательно является и генотипической, и фенотипической.

# Мутагены и антимутагены

- Факторы, способные индуцировать мутационный процесс, получили название мутагенных. К ним относятся:
  1. Физические факторы: радиация, УФО, вибрация, гипертермия, шум и т.д.
  2. Химические факторы: фармакологические препараты (антибиотики, цитостатики, снотворные, гормональные...), пестициды, формалин и т.д.
  3. Биологические факторы: вирусы (краснуха, герпес, ЦМВ), простейшие (токсоплазма).

# Антимутагены

Исследования последних десятилетий показали, что имеются факторы, которые обладают не только мутагенным, но и антимутагенным эффектом.

Антимутагены – химические соединения, понижающие частоту возникновения мутаций (наследственных изменений организма).

## К ним относятся:

аскорбиновая кислота (витамин С), ретинол (витамин А) и его провитамин – β-каротин, токоферол (витамин Е), фолиевая кислота (витамин В4). Антимутагенная активность указанных веществ связывается с их антиокислительными свойствами.

Витамин С ускоряет репликацию ДНК и размножение клеток, следовательно, процесс восстановления повреждений. Есть данные, что аскорбиновая кислота обладает антиканцерогенной активностью относительно нитрита натрия, используемого в пищевой промышленности.

Витамин А и его провитамины – ксантофилл и каротин положительно влияют на зрение.

Витамин В4 (фолиевая кислота) служит барьером для вирусов, провоцирующих раковые заболевания. Ежедневная небольшая доза витамина значительно сокращает и даже прекращает развитие предракового состояния у женщин, принимающих пероральные контрацептивы.

Антимутагенные свойства витамина Е (α-токоферола) впервые описаны в 70-х годах. Установлено, что антимутагенное действие токоферола универсально для различных мутагенных факторов химической, физической и биологической природы.

- В связи с вышеизложенным особое значение представляет использование природных средств, содержащих указанные витамины, а также другие полезные соединения. К ним относятся многие растения, употребляемые в пищу, особенно дикорастущие. Это крапива, подорожник, щавель, лебеда, шиповник, черника, брусника, ежевика, калина, рябина, земляника, малина, смородина, жимолость, растения семейства аралиевых. Из огородных культур антимуtagenным действием обладают укроп, петрушка, морковь, свекла, редька, сельдерей, ревень, спарже, салат, зеленый лук.
- Экспериментально определено, что токсический эффект снижается под действием яблок в 8 раз, зеленого перца – в 10 раз, баклажан – в 7 раз, винограда – в 4 раза. Рекордсменом оказался лопушник большой – более, чем в 20 раз. Доказано антимуtagenное действие кукумарии японской и антиоксидантное действие трепанга.

Благодарю за внимание

