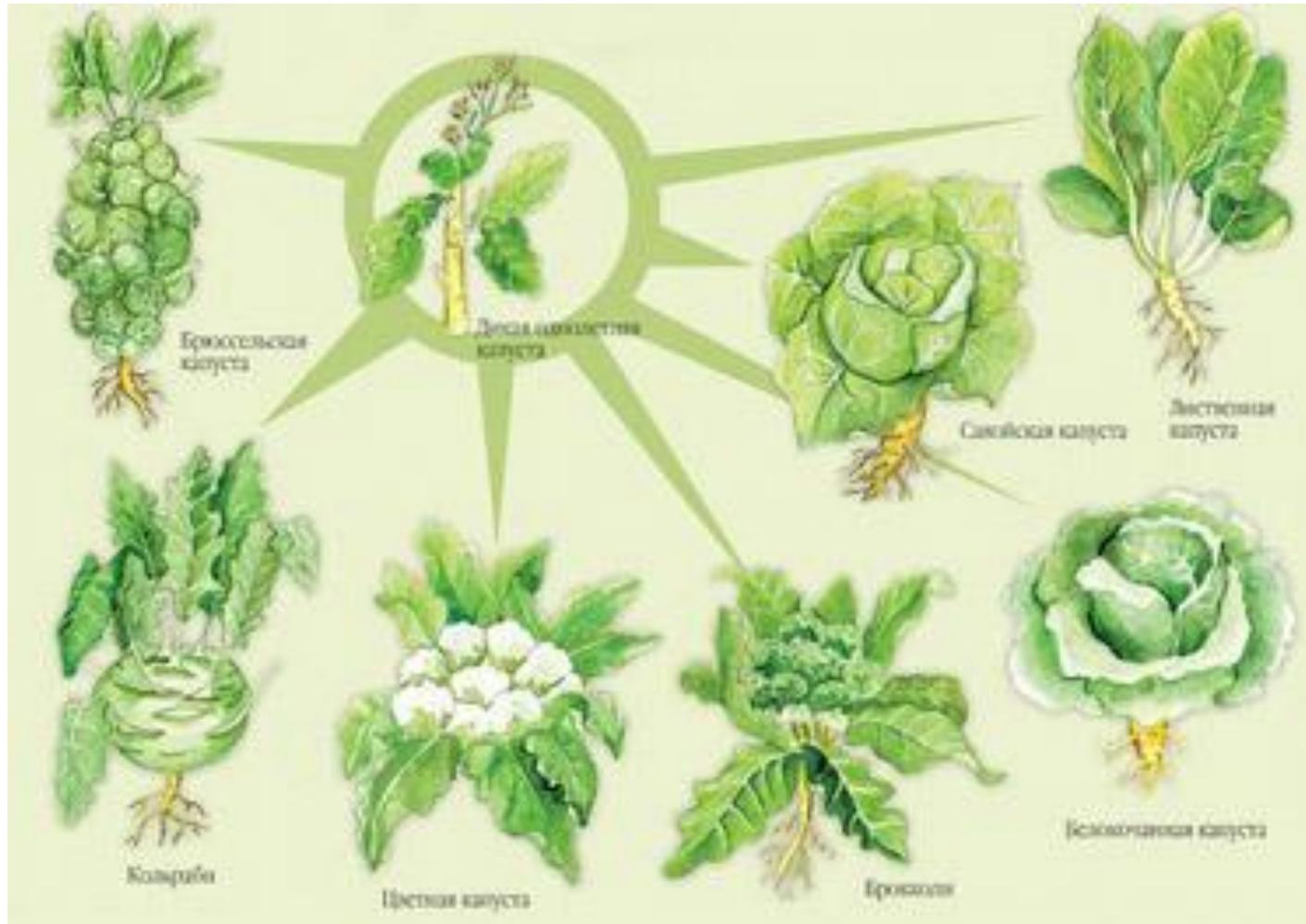
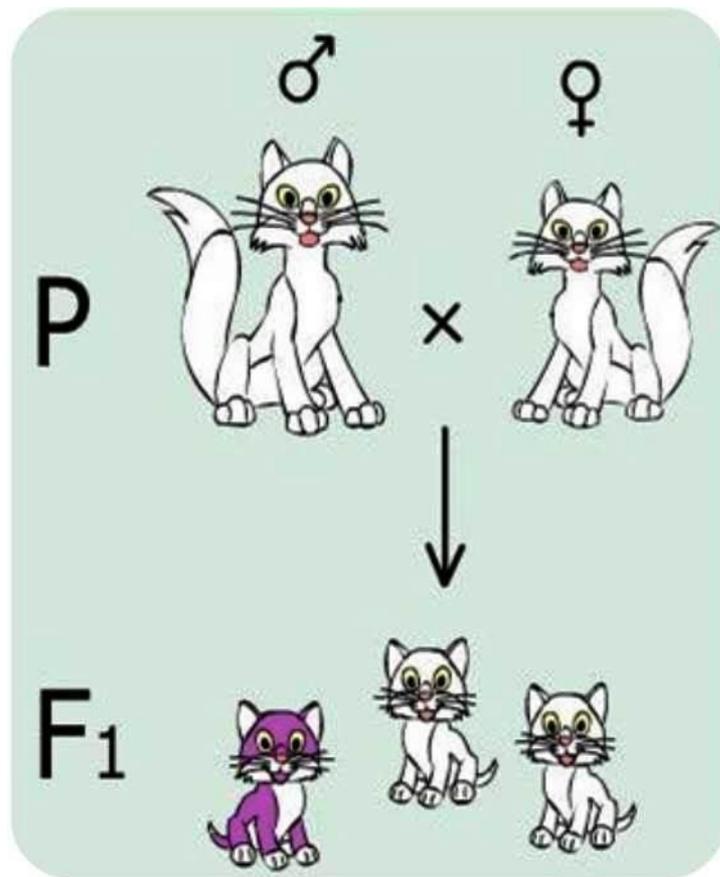


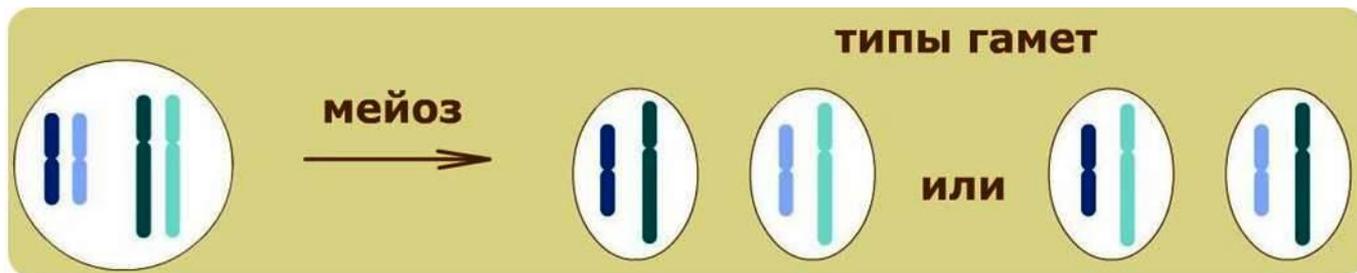
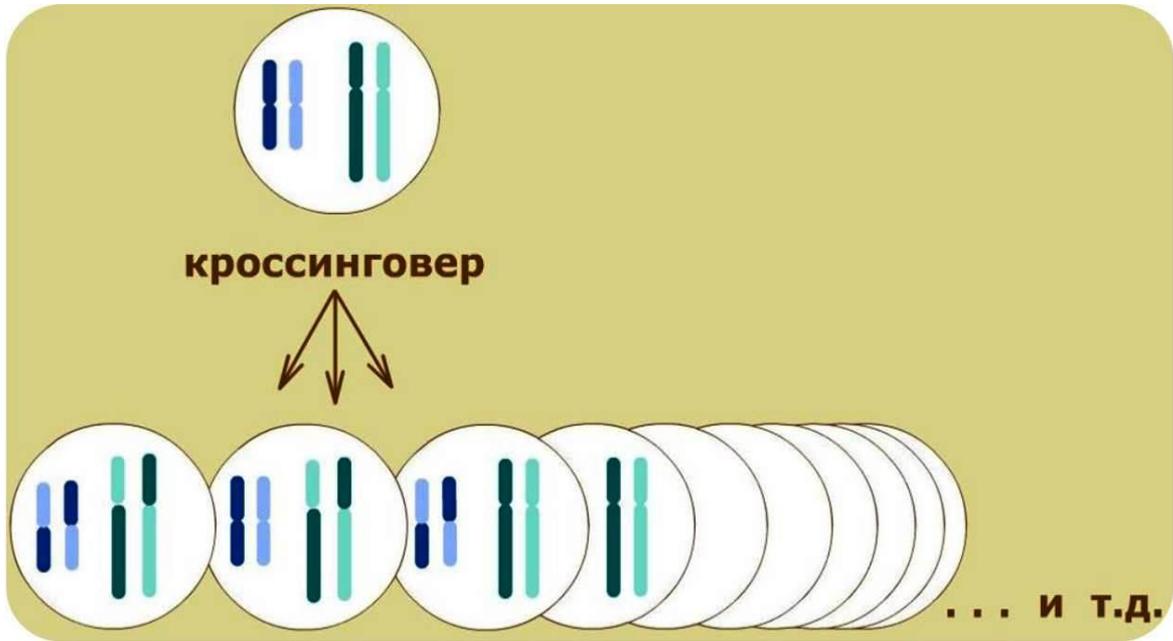
Наследственная (генотипическая)



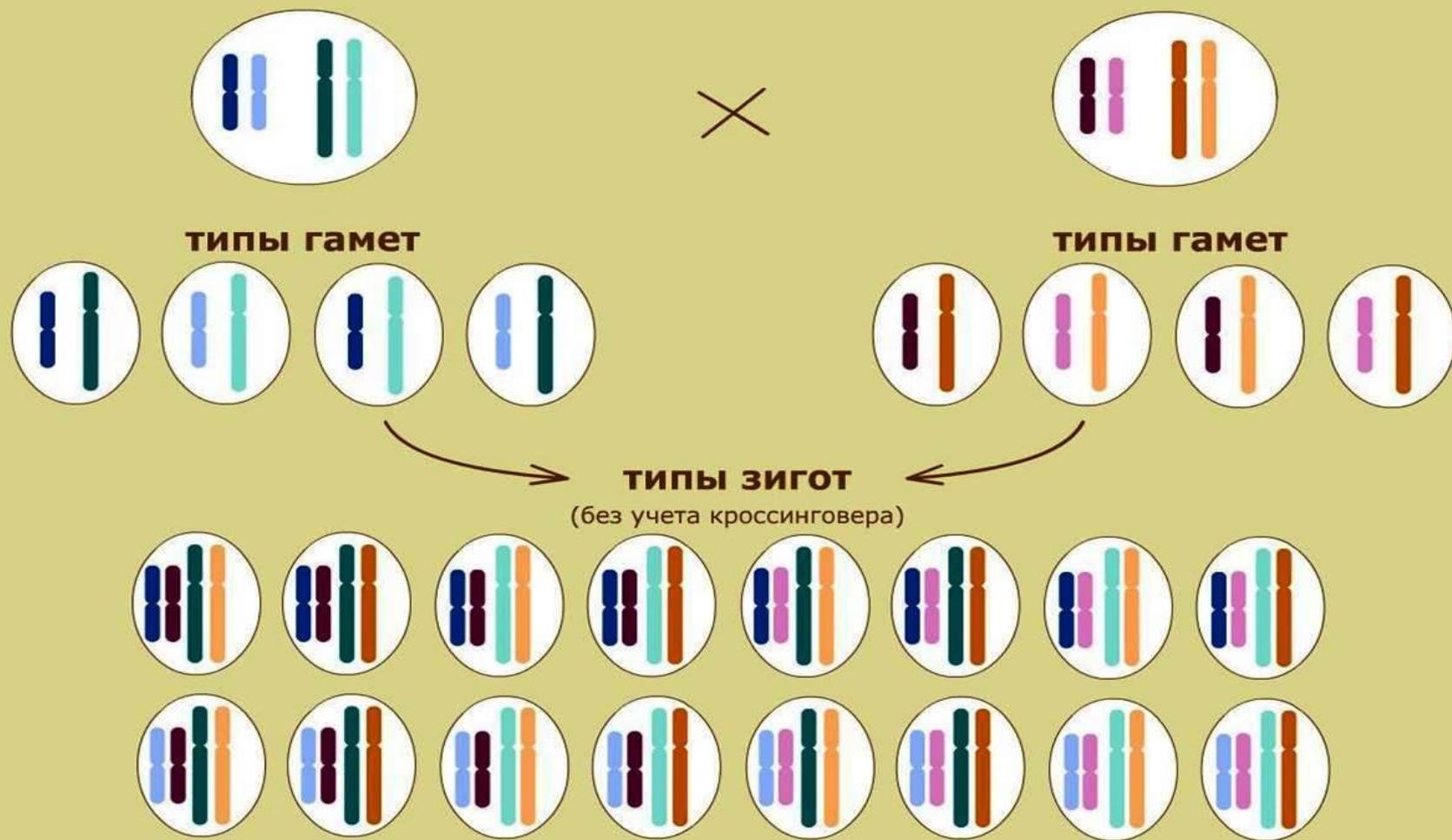
Наследственными называют такие изменения признаков организмов, которые определяются генотипом и сохраняются в ряду поколений.



Комбинативная наследственная изменчивость — возникновение новых сочетаний генов в генотипе в результате:
перекомбинации наследственного материала гомологичных хромосом в профазе I мейоза (кроссинговер);
независимого расхождения гомологичных хромосом и случайной комбинации негомологичных хромосом в анафазе I мейоза;
случайной встречи и слияния гамет при оплодотворении.



Случайное сочетание гамет при оплодотворении





Мутационная наследственная изменчивость (**мутации**) — внезапные скачкообразные изменения наследственных задатков, связанные с количественной или структурной перестройкой генома.

Мутации

Общая характеристика мутаций:

носят случайный, непредсказуемый характер как по времени и локализации, так и по типу структурных преобразований; по характеру и направленности не соответствуют фактору, который их вызывает;

не имеют заведомо приспособительной направленности; носят индивидуальный характер.



Рис. 102. Нормальный цыпленок (А) и мутантный, лишенный оперения (Б)



С.И. Коржинский
1861–1900 гг.



Гуго де Фриз
1848–1935 гг.

Научное описание явлений мутагенеза было сделано лишь в 1899 г. русским ботаником **Сергеем Ивановичем Коржинским** и в 1901 г. голландским генетиком **Гуго де Фризом**, который ввёл термины «**мутация**» (от латинского «изменение») и «**мутагенез**».

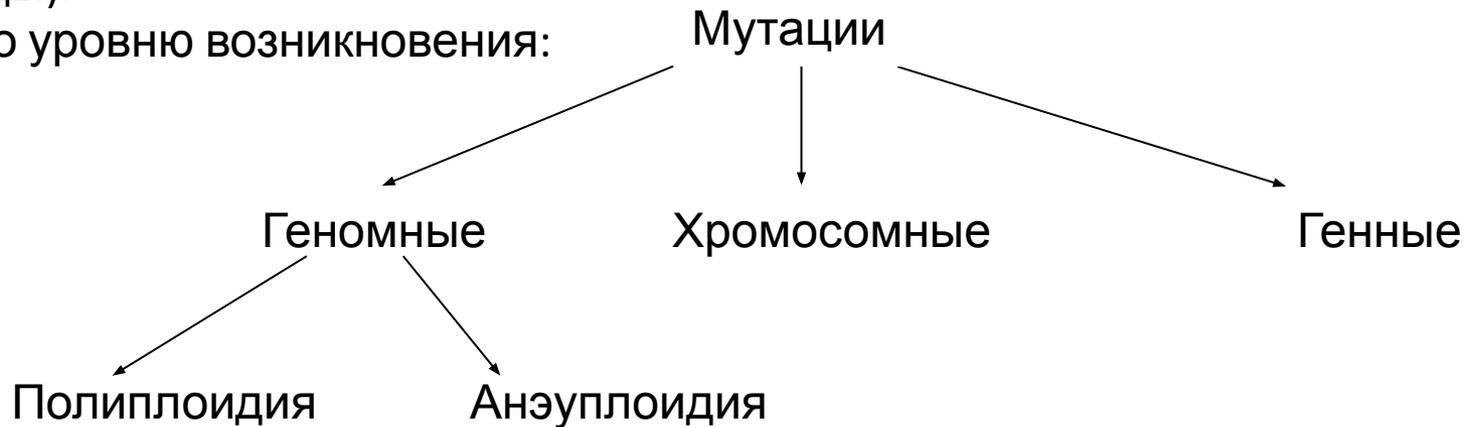
Основные положения мутационной теории

1. Мутации возникают внезапно, скачкообразно, без всяких переходов.
2. Мутации наследственны, т.е. стойко передаются из поколения в поколение.
3. Мутации не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг среднего типа (как при модификационной изменчивости), они являются качественными изменениями.
4. Мутации ненаправленны - мутировать может любой локус, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков в любом направлении.
5. Одни и те же мутации могут возникать повторно.
6. Мутации индивидуальны, то есть возникают у отдельных особей.

Классификация мутаций

1) *Функциональные* (по влиянию на жизнедеятельность организма):
летальные (приводят к гибели организма);
полуметальные (уменьшают жизнеспособность, снижают плодовитость, сокращают продолжительность жизни);
нейтральные (безразличные);
положительные (полезные; приводят к изменению признака или свойства, повышающему приспособленность организма к определенному фактору среды).

2) По уровню возникновения:



3) *По характеру проявления:*

доминантные;
рецессивные.

4) *По месту возникновения:*

соматические;
генеративные.

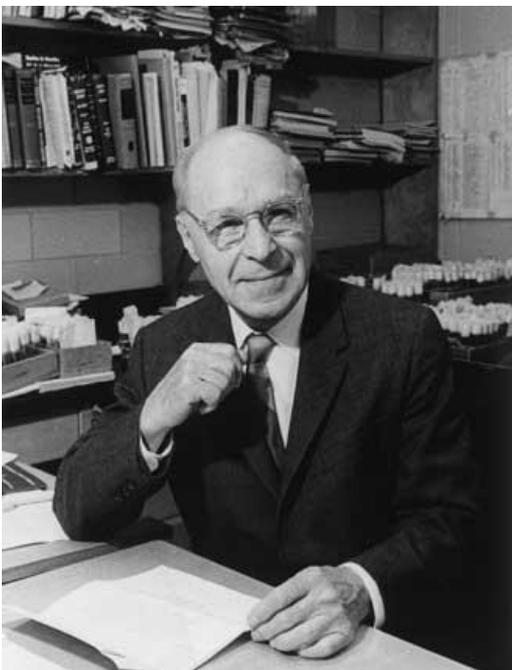
5) *по характеру возникновения:*

спонтанные;
искусственные
(индуцированные).



Впервые искусственные мутации были получены в 1925 г. советским учёным **Георгием Адамовичем Надсоном** и его сотрудниками путём облучения дрожжевых грибков рентгеновскими лучами.

Г.А. Нандсон
1867–1939 гг.

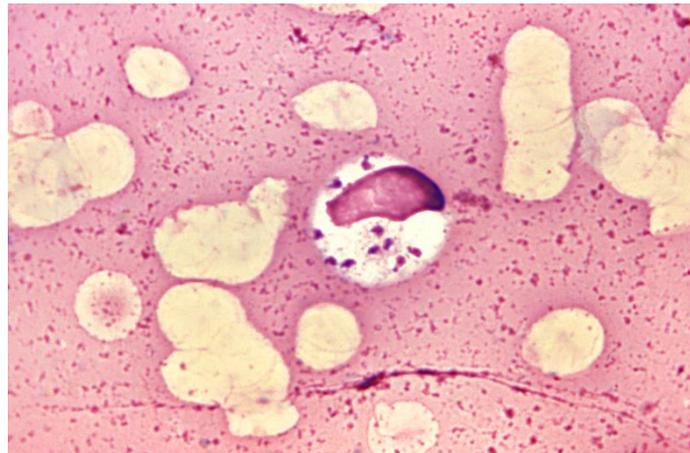


В 1927 г. американский генетик **Герман Мёллер** вызывал направленные мутации, воздействуя рентгеновскими лучами на дрозофил.

Герман Мёллер
1890–1967 гг.



Гетерохромия – нейтральная мутация



Серповидно-клеточная анемия – полезная мутация



Сросшиеся пальцы- полуплетальная мутация

Мутации по уровню возникновения.

1. Геномные мутации — изменения числа геномов {полиплоидия) или числа отдельных хромосом (анэуплоидия).

Полиплоидия — увеличение числа геномов.

Механизмы возникновения: нарушение мейоза, двойное оплодотворение (проникновение двух сперматозоидов в яйцеклетку) и др.

Особенности фенотипа: более крупные размеры клеток и самого организма (однако если число геномов нечеткое, то отмечается резкое снижение плодовитости, жизнеспособности и т.д.).

Отрицательная черта: высокая частота ошибок в мейозе,

Распространение в природе:

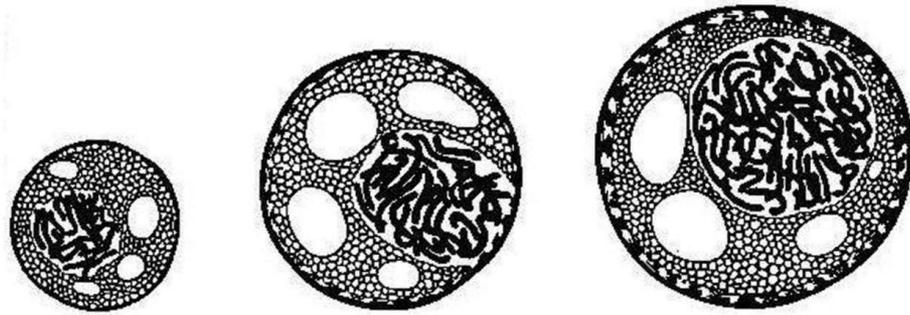
в растительном мире — широкое, так, половое размножение может чередоваться с бесполом;

в животном мире — только среди простейших, у многоклеточных — единичные случаи, как правило, нежизнеспособны.

• Практическое значение:

в селекции растений для выведения высокоурожайных сортов;

в селекции животных для преодоления бесплодия у межвидовых гибридов .



A



1



2



3

Б

Полиплоидия у растений:
 А — гаплоидное,
 диплоидное и
 тетраплоидное
 пыльцевые зерна
 гиацинта;
 Б — внешний вид паслена
 черного и
 соответствующие им
 наборы хромосом: 1 —
 диплоидный (36); 2 —
 тетраплоидный (72); 3 —
 октаплоидный (144)

ПОЛИПЛОИДНЫЙ РЯД ПШЕНИЦЫ



Triticum monococcum
 $2n = 14$ хромосом



Triticum turgidum
 $4n = 28$ хромосом



Triticum aestivum
 $6n = 42$ хромосомы

Аиэуплоидия уменьшение или увеличение числа отдельных хромосом.
Механизмы возникновения: нарушение мейоза, митоза (первого дробления зиготы).

В этом случае одна из образовавшихся гамет содержит на одну хромосому меньше, а другая - на одну больше. Слияние таких гамет с нормальной гаплоидной гаметой при оплодотворении приводит к образованию зиготы с меньшим или большим числом хромосом по сравнению с диплоидным набором, характерным для данного вида: **нулесомия** ($2n - 2$), **моносомия** ($2n - 1$), **трисомия** ($2n + 1$), **тетрасомия** ($2n + 2$) и т.д.

Последствия: очень серьезные, поскольку при этом нарушается генный баланс.

Фенотипические проявления (комплекс изменений специфичен для каждого конкретного случая).

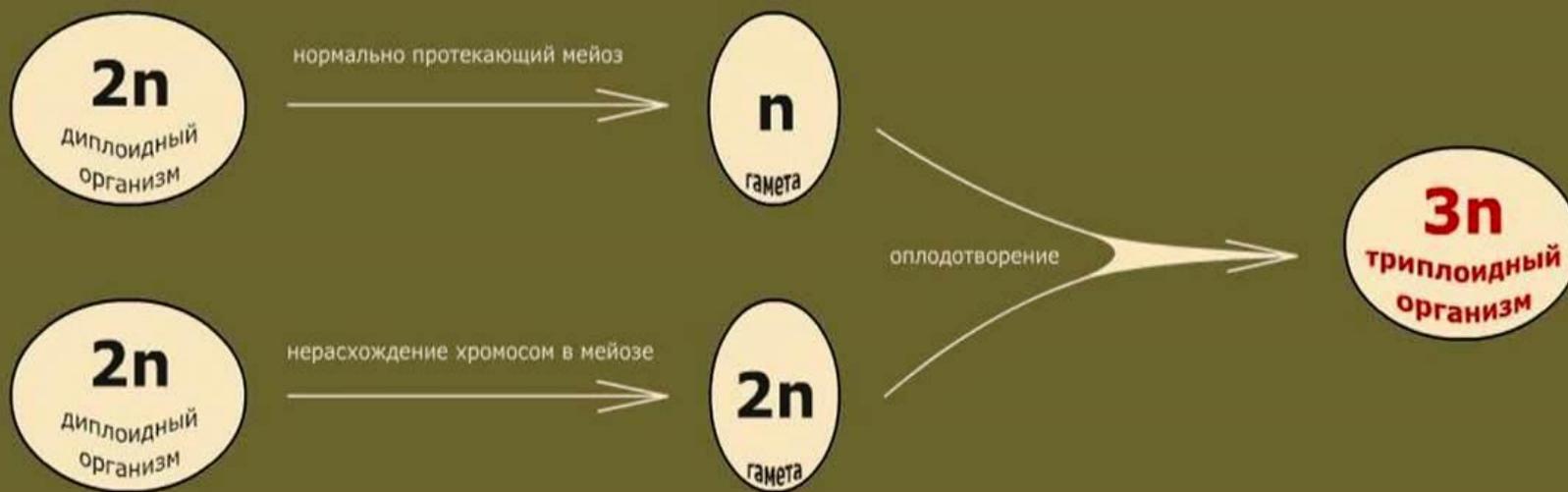
Примеры мутаций у человека:

болезнь Дауна (лишняя 21-я хромосома; симптомы: дефектные ушные раковины, косоглазие, большой язык, утолщенное верхнее веко, пороки сердца, увеличенная толстая кишка; более 60 % плодов с данной болезнью погибают до рождения, из родившихся до 4 лет доживают около половины; в популяции «даунов» в 20 раз чаще встречается такое тяжелое заболевание, как лейкоз);

болезнь Патау (лишняя 13-я хромосома; симптомы: заячья губа, волчья пасть, шестипалость, маленькие глаза, пороки сердца).

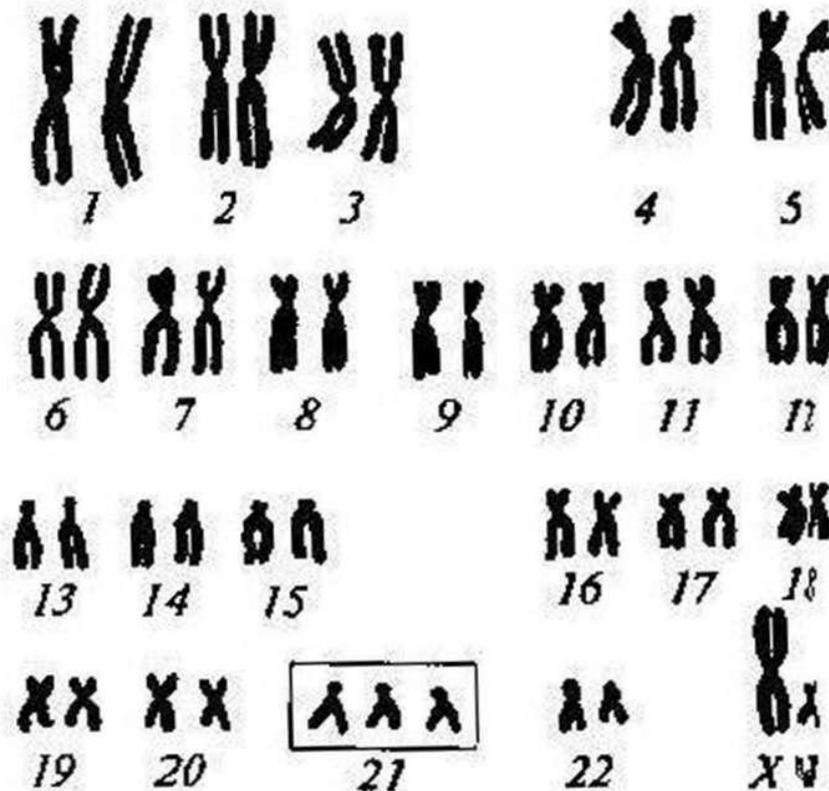
На слайде 15 представлены фотографии детей с синдромом Дауна и с синдромом Патау

СХЕМА ОБРАЗОВАНИЯ ТРИПЛОИДНОГО ОРГАНИЗМА



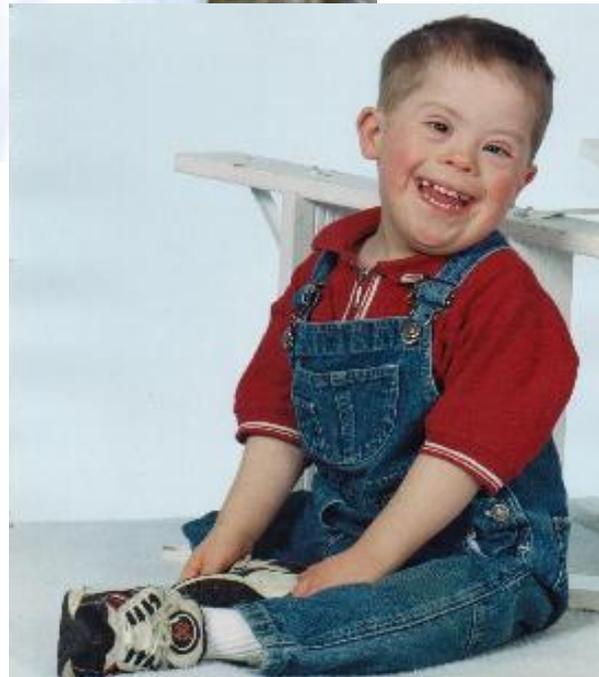
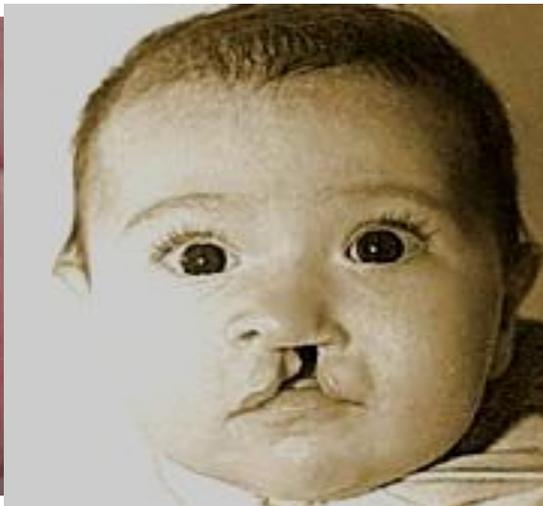


А



Б

Синдром Дауна: А — общий вид больного; Б — кариотип больного



2. Хромосомные мутации —- изменение числа или положения отдельных генов в хромосоме.

Механизмы возникновения: нарушение мейоза.

Варианты структурных перестроек хромосом: выпадение, удвоение, переворот и перестановка того или иного участка.

Последствия: так как при хромосомных мутациях нарушается генный баланс, их последствия, как правило, бывают достаточно тяжелыми.

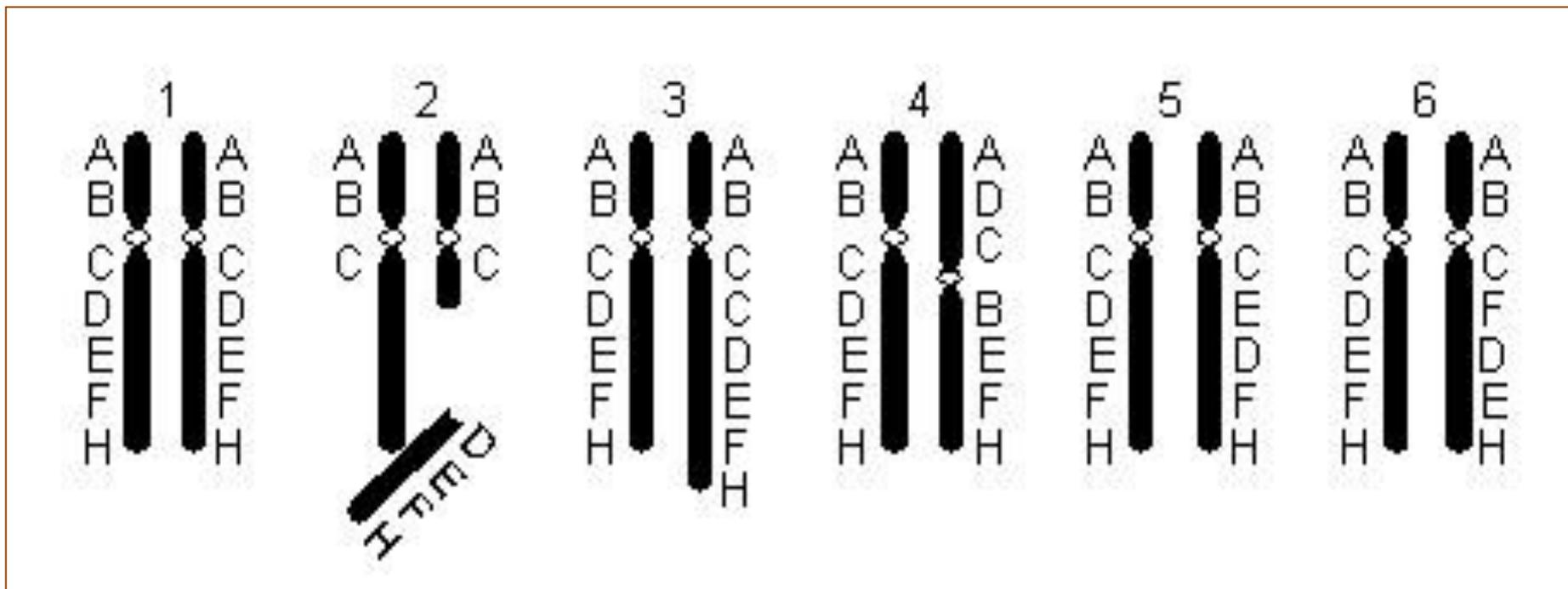
Фенотипические проявления (комплекс изменений специфичен для каждого конкретного случая).

Примеры:

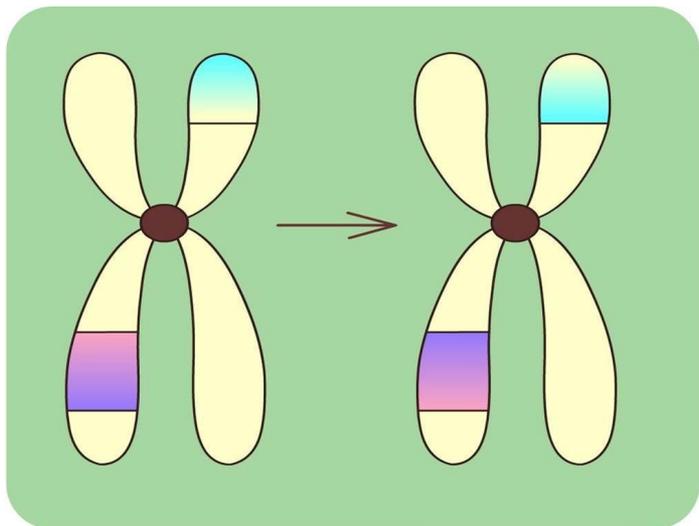
нехватка определенного участка одной из хромосом кукурузы приводит к отсутствию хлорофилла;

нехватка участка 17-й хромосомы у мыши приводит к патологическому состоянию, получившему название «квейкинг» (дрожание);

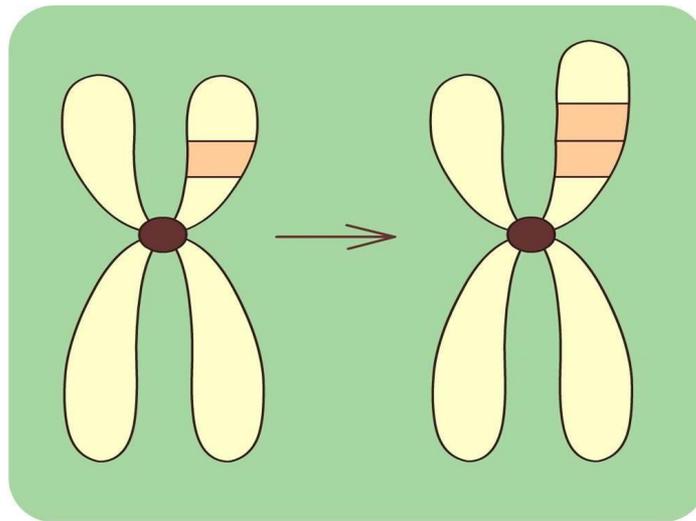
нехватка участка 21 -й хромосомы у человека приводит к развитию лейкоза в детском возрасте.



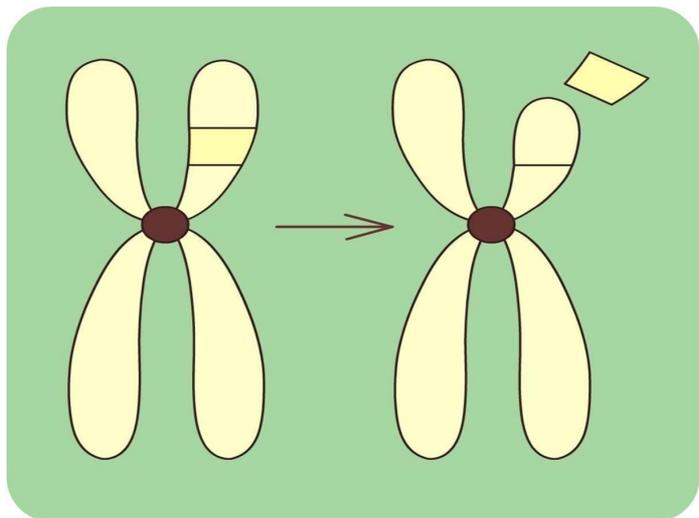
1 — пара хромосом; 2 — делеция; 3 — дупликация; 4, 5 — инверсия; 6 — инсерция.



инверсия



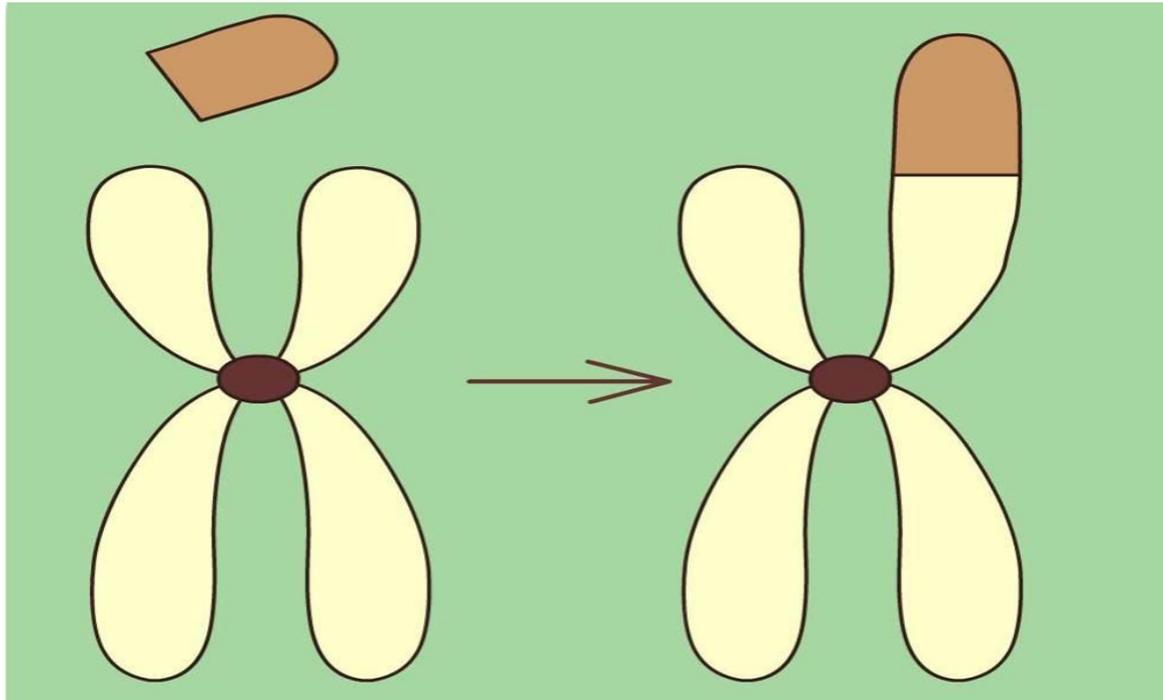
дупликация



делеция

Межхромосомные мутации

- **Транслокация** - перенос участка одной хромосомы или целой хромосомы на другую хромосому.
- Заболевания, причиной которых являются хромосомные мутации, относятся к категории **хромосомных болезней**.
- К таким заболеваниям относятся синдром «крика кошки» ($46, 5p^-$), транслокационный вариант синдрома Дауна ($46, 21\ t21^{21}$) и др.



3. Генные мутации — перестройка структуры отдельных генов.

Механизмы возникновения:

внутренние: повреждения ДНК под действием активных форм кислорода (в первую очередь, гидроксильного радикала), ошибки в работе систем репликации, репарации и рекомбинации ДНК;

внешние: действие различных физических (радиация и др.), химических (мутагены и др.) и биологических (вирусы и др.) факторов на ДНК.

Варианты перестроек структуры гена: выпадение, встраивание, замена одной или нескольких пар нуклеотидов.

Единица: мутон (наименьший участок ДНК, изменение которого сопровождается изменением фенотипа; равен одной паре противоположащих нуклеотидов).

Фенотипические проявления: генные мутации приводят к появлению *новых* вариантов признака; пр.: безрогость у коров, красная кора у березы, некоторые патологические состояния у человека — альбинизм (отсутствие пигментации кожи и ее производных), непереносимость молока, болезнь Брутона (повторные гнойные инфекции, связанные с отсутствием в крови антител).

Частота: для отдельно взятого конкретного гена — очень невелика (приблизительно 10^{-5} — 10^{-7}), для всего генома (так как в его состав входят многие тысячи генов) — около 10 %.

Антимутационные барьеры.

1) Ликвидируют мутации:

специальные белки, осуществляющие постоянный мониторинг ДНК и в случае обнаружения дефекта (дефектов) включающие систему молекулярной репарации ДНК;

системы молекулярной репарации ДНК (ферменты коррективы исправляют «дефекты» в молекуле ДНК; эффективность функционирования достигает 75 %; небольшой процент «неизлеченных» мутаций необходим для поддержания генетической неоднородности популяций, что является важнейшим условием для протекания естественного отбора).

2) Предотвращают вредные последствия мутаций:

диплоидность эукариот — возможность подавления рецессивного мутантного гена в гетерозиготном состоянии;

экстракопирование — существование множества копий оп - ределенных жизненно важных генов; в этом случае последствия мутации одной из копий очень незначительны (например, экстракопирование гена рРНК в яйцеклетке амфибий);

избыточность генетического кода — замена третьего нуклеотида в некоторых кодонах не изменяет их "смысла";

биологическое значение — мутационная изменчивость, в первую очередь генные мутации в сочетании с комбинативной изменчивостью являются ведущими механизмами поддержания генетического разнообразия популяций, что является важнейшим условием эффективного протекания естественного отбора.

Мутации по характеру проявления.

1. **Доминантные** мутации встречаются редко (отсутствие оперения на шее у кур, черная окраска шерсти у диких хомяков).

2. **Рецессивные** мутации встречаются часто, в большинстве своем неблагоприятные (полуметальные и летальные).

В гомозиготном состоянии снижают жизнеспособность организмов или приводят к их гибели.

В гетерозиготном состоянии:

не проявляются, «скрыты» от действия естественного отбора, накапливаются в генофонде популяции (вида) и формируют резерв наследственной изменчивости;

не проявляются, но нередко повышают жизнеспособность и плодовитость организмов.

При изменении условий эффект рецессивных мутаций может быть положительным.

Голубоглазость у овец, гены гемофилии и серповидности.



Доминантные признаки: темный цвет
кожи, глаз и волос

Рецессивные признаки: светлый
цвет
кожи, глаз и волос



Мутации по месту возникновения.

1. Соматические (в соматических клетках).

У организмов с бесполом размножением мутации могут передаваться потомству (антоновка полуторафунтовая, выведена И. В. Мичуриным).

У организмов с половым размножением мутации приводят к мозаичному изменению фенотипа (разный цвет глаз у человека; темное пятно на шерстном покрове у каракульской овцы).

Примечание. При этом прослеживается закономерность: чем раньше в онтогенезе возникает соматическая мутация, тем больше масштаб обусловленных ею последствий. Например, размер пятен депигментации на коже у человека находится в обратной зависимости от срока беременности, на котором произошла обусловившая ее мутация.

Не наследуются, поэтому эволюционного значения не имеют

2. Генеративные (в половых клетках).

Передаются в ряду поколений.

Имеют эволюционное значение.

Мутагены

```
graph TD; A[Мутагены] --> B[Химические мутагены]; A --> C[Физические мутагены]; A --> D[Биологические мутагены];
```

Химические
мутагены

Физические
мутагены

Биологические
мутагены

Физические мутагены



**ультрафиолетовое
излучение**



**все виды
ионизирующего
излучения**

Химические мутагены



**ОКИСЛИТЕЛИ И
ВОССТАНОВИТЕЛИ**



**некоторые
пищевые добавки**