

Тема 2. Генетика наследственности и изменчивости

**Раздел: Наследственная и
ненаследственная
изменчивость**



**Вспомним
из первой лекции**

Изменчивость

Изменчивость — способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства

Изменчивость: формы

Наследственная, или генотипическая, изменчивость — изменения признаков организма, обусловленные изменением генотипа

Ненаследственная, или фенотипическая, или модификационная, изменчивость — изменения признаков организма, не обусловленные изменением генотипа

Наследственная изменчивость

Наследственная изменчивость (генотипическая изменчивость) обусловлена возникновением разных типов мутаций и их комбинаций, которые передаются по наследству и впоследствии проявляются у потомства

- Изменчивость, обусловленная возникновением мутаций, – *мутационная изменчивость*

- Изменчивость, обусловленная дальнейшей рекомбинацией генов в результате скрещивания, – *комбинативная изменчивость*

Наследственная изменчивость

Комбинативная изменчивость — изменчивость, которая возникает вследствие рекомбинации генов во время слияния гамет


Причины:

- независимое расхождение хромосом во время мейоза;
- случайная встреча гамет, а вследствие этого и сочетания хромосом во время оплодотворения;
- рекомбинация генов вследствие кроссинговера

Наследственная изменчивость: Роль в эволюции

На наследственной изменчивости основано всё ***разнообразие индивидуальных различий***:

- качественные различия, не связанные друг с другом переходными формами, и количественные различия, образующие непрерывные ряды, в которых близкие члены ряда могут отличаться;
- изменения отдельных признаков и свойств (***независимая изменчивость***) и взаимосвязанные изменения ряда признаков (***коррелятивная изменчивость***);
- изменения, имеющие приспособительное значение (***адаптивная изменчивость***), и изменения «безразличные» или снижающие жизнеспособность их носителей (***неадаптивная изменчивость***)



*Особенности мутационной
изменчивости. Виды мутаций*

Виды мутаций

По характеру действия мутации:

- морфологические,
- физиологические,
- биохимические.

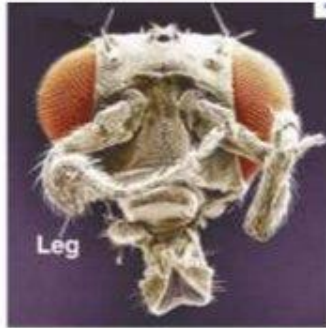
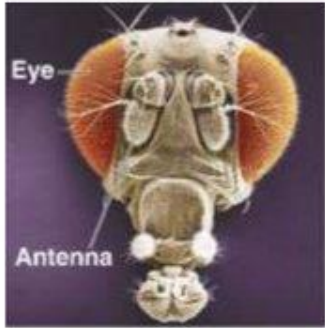
Морфологические мутации у *Drosophila melanogaster*

дикий тип

antennapedia

curly

ultrabithorax



vestigial

мутации окраски
тела и глаз



Физиологические мутации



*Хлорофильные мутации подсолнечника,
индуцированные N-нитрозо-N-метилмочевинной*

Биохимический метод –

изучение состава внутренних сред организма (группы крови, сывороточные белки и т.д.) с целью определения места и характера мутаций

Ген

Фермент

Признак



Получение материала



Хромосомный анализ
Биохимическое исследование



Ворсины хориона
Амниотическая жидкость
Пуповинная кровь

Выявление изменения в обмене веществ, накопления продуктов метаболитов в моче или крови новорожденного, в околоплодных водах матери с помощью химических реакций или бактериальных маркеров.



Виды мутаций

По локализации мутации:

- генеративными (возникают в половых клетках),
- соматическими (возникают в клетках тела)

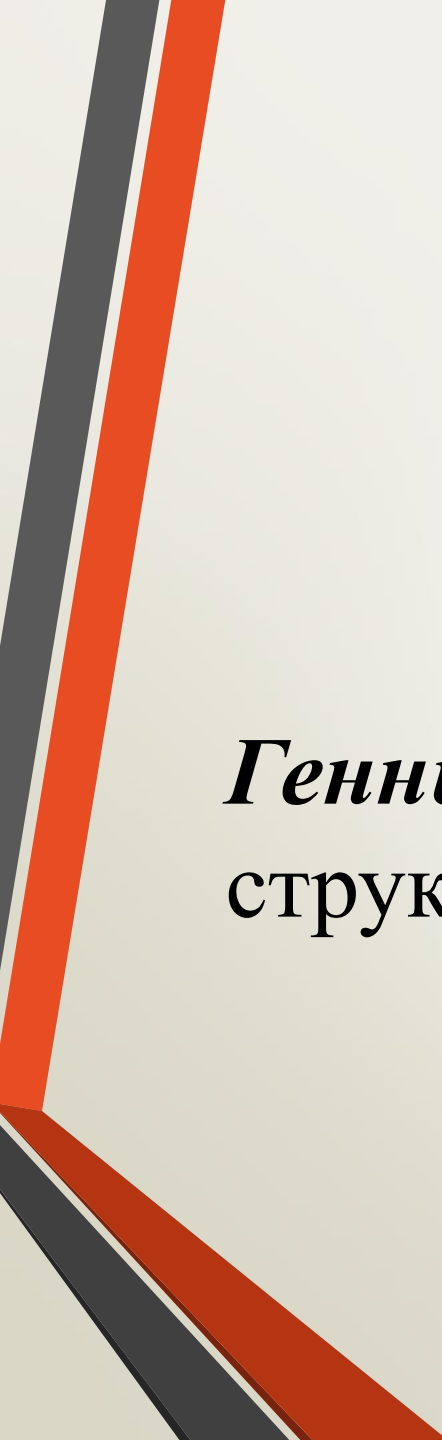
Виды мутаций

По изменениям гено типа мутации:

- генные,
- хромосомные,
- геномные



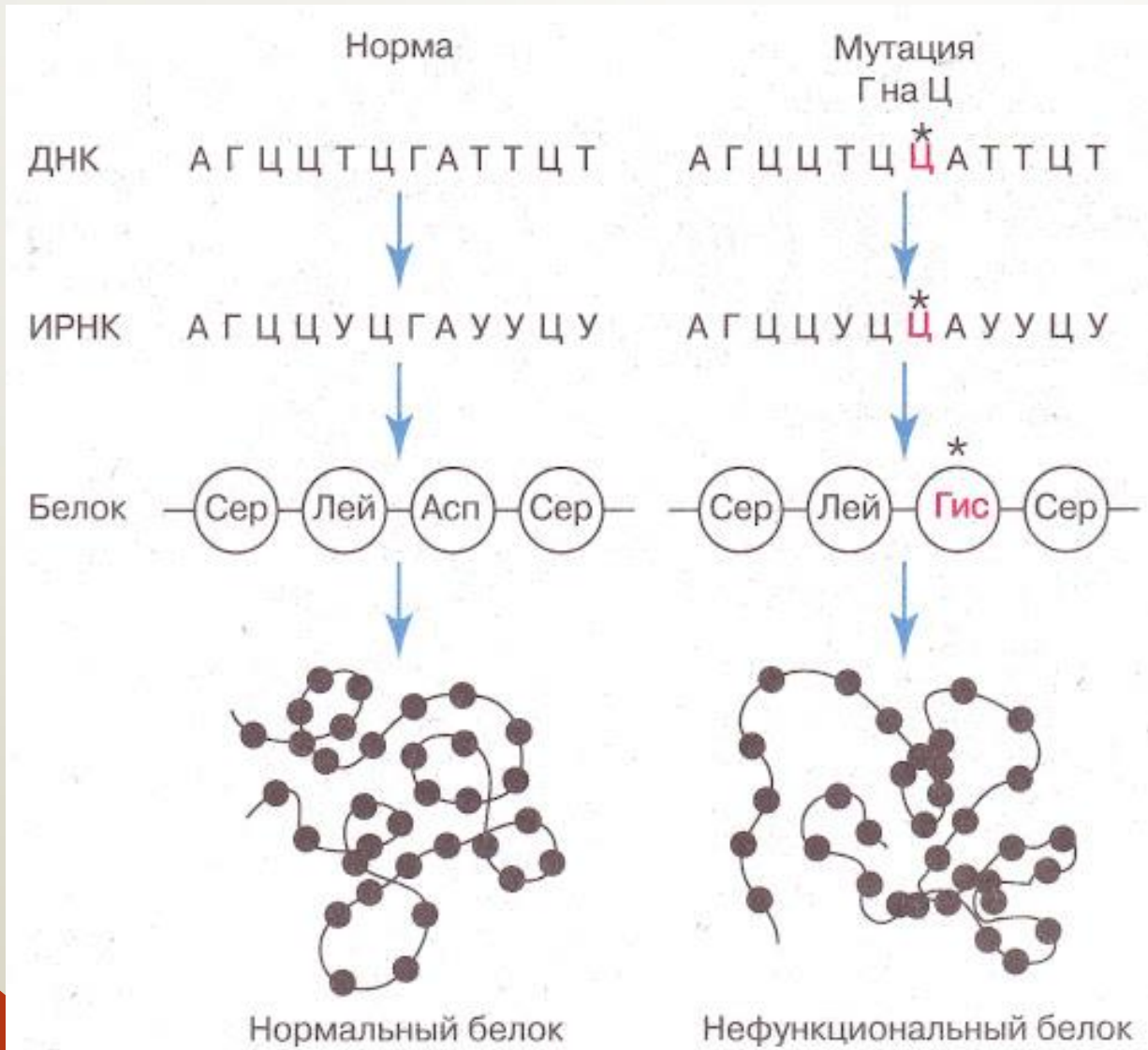
Генные мутации



Генные мутации

Генные мутации ИЗМЕНЯЮТ
структуру отдельных генов

Генные мутации: точковые мутации



Генные мутации: точковые мутации

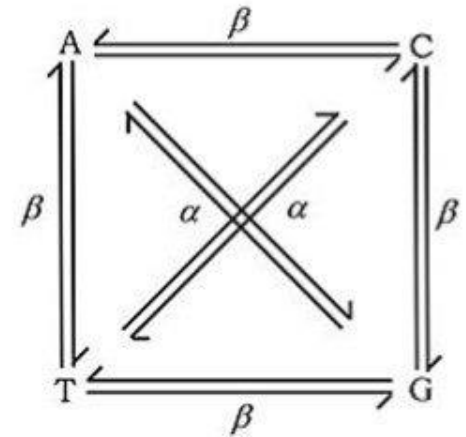
типы:

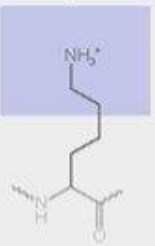
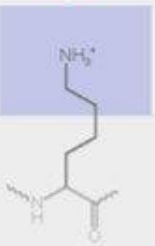
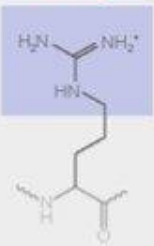
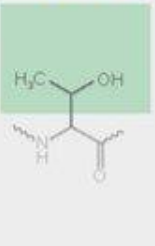


- ***Транзиции*** – в нуклеотидной паре пури́н замещается на пури́н или пиримидин на пиримидин, т.е. пространственная ориентация оснований не изменяется

- ***Трансверсии*** – пури́н замещается на пиримидин или пиримидин на пури́н, что изменяет пространственную ориентацию оснований

Типы мутаций. Точечные

- Транзиции(α) и трансверсии(β)



	No mutation	Point mutations		
		Silent	Nonsense	Missense
				conservative non-conservative
DNA level	TTC	TTT	ATC	TCC TGC
mRNA level	AAG	AAA	UAG	AGG ACG
protein level	Lys	Lys	STOP	Arg Thr
				 
				basic  polar 

Генные (точковые) мутации

Транзиции
пар нуклеотидов

Вставки пар
нуклеотидов

Трансверсии
пар нуклеотидов

Выпадения пар
нуклеотидов

Генные (точковые) мутации – изменяют последовательность нуклеотидов в гене, то есть структуру самого гена.

АТГА
|||
ТАЦТ

исходная последовательность нуклеотидов в ДНК

Дупликация
- удвоение пары или нескольких пар нуклеотидов

Инсерция
- вставка пары (или нескольких пар)

Делеция
- выпадение нуклеотида

Инверсия
- переворот на 180°; перестановка фрагмента генов

Замена пары нуклеотидов на другую

АТГАГА
|||
ТАЦТЦТ

АГТГА
|||
ТЦАЦТ

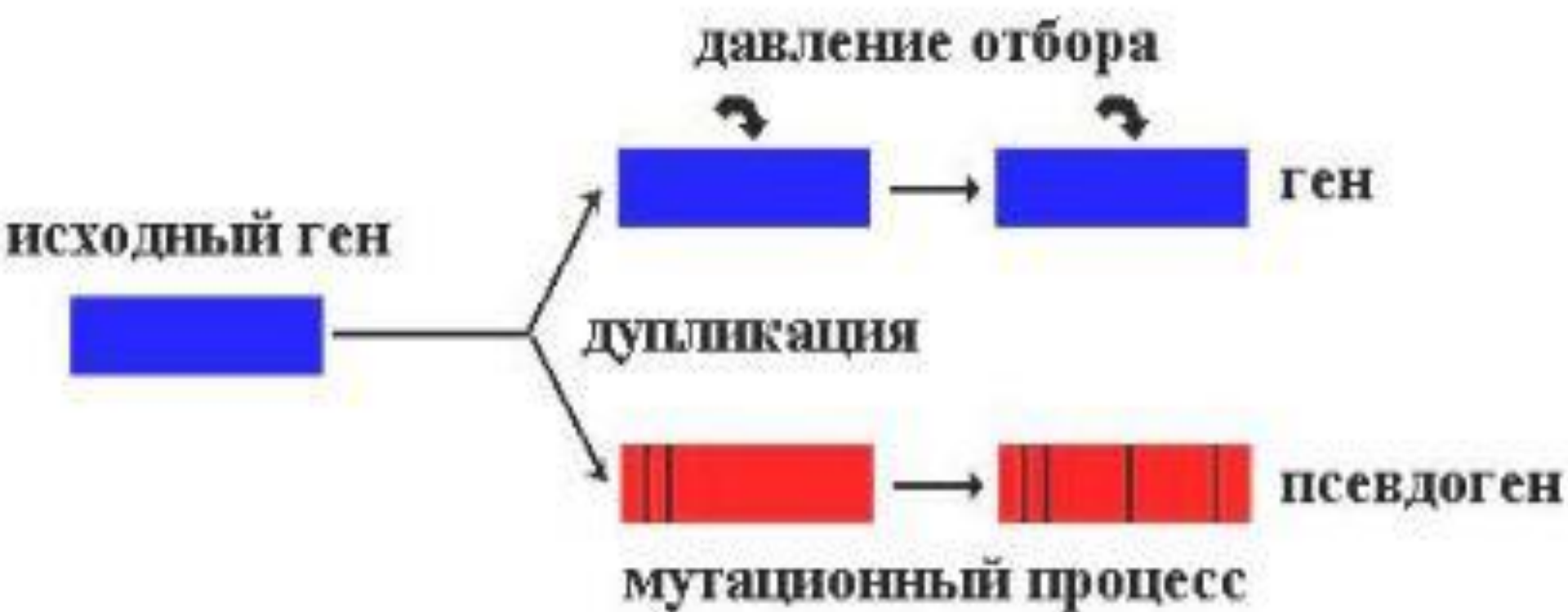
АГА
|||
ТЦТ

АГТА
|||
ТЦАТ

АЦГА
|||
ТГЦТ



MyShared



Генные мутации: точковые мутации

основные причины:

- ошибки в ходе процессов репликации, рекомбинации и репарации ДНК (ошибки трех Р),
- действие мутагенных факторов

Точечные мутации

(1) Ile Cys Ile Lys Ala Leu Val Leu Leu Thr
ATA TGT ATA AAG GCA CTG GTC CTG TTA ACA
ATA TGT ATA AAG GCA CTG GTA CTG TTA ACA
Ile Cys Ile Lys Ala Leu Val Leu Leu Thr

“Молчащая мутация”

(2) Ile Cys Ile Lys Ala Asn Val Leu Leu Thr
ATA TGT ATA AAG GCA AAC GTC CTG TTA ACA
ATA TGT ATA AAG GCA AAC TTC CTG TTA ACA
Ile Cys Ile Lys Ala Asn Phe Leu Leu Thr

Замена аминокислотного остатка

(3) Ile Cys Ile Lys Ala Asn Val Leu Leu Thr
ATA TGT ATA AAG GCA AAC GTC CTG TTA ACA
ATA TGT ATA TAG GCAAACGTCCTGTTAACA
Ile Cys Ile Ter

Терминация (обрыв цепи)

(4) Ile Cys Ile Lys Ala Asn Val Leu Leu Thr
ATA TGT ATA AAG GCA AAC ~~GTC~~ CTG TTA ACA
ATA TGT ATA AAG GCA AAC TCC TGT TAA AC
Ile Cys Ile Lys Ala Asn Ser Cys Stop

Сдвиг рамки считывания

Виды мутаций

По изменениям генотипа мутации:

- генные,
- **хромосомные,**
- геномные

Хромосомные мутации

хромосомные мутации, ИЛИ
хромосомные aberrации, ИЛИ
хромосомные перестройки

Хромосомные мутации: типы

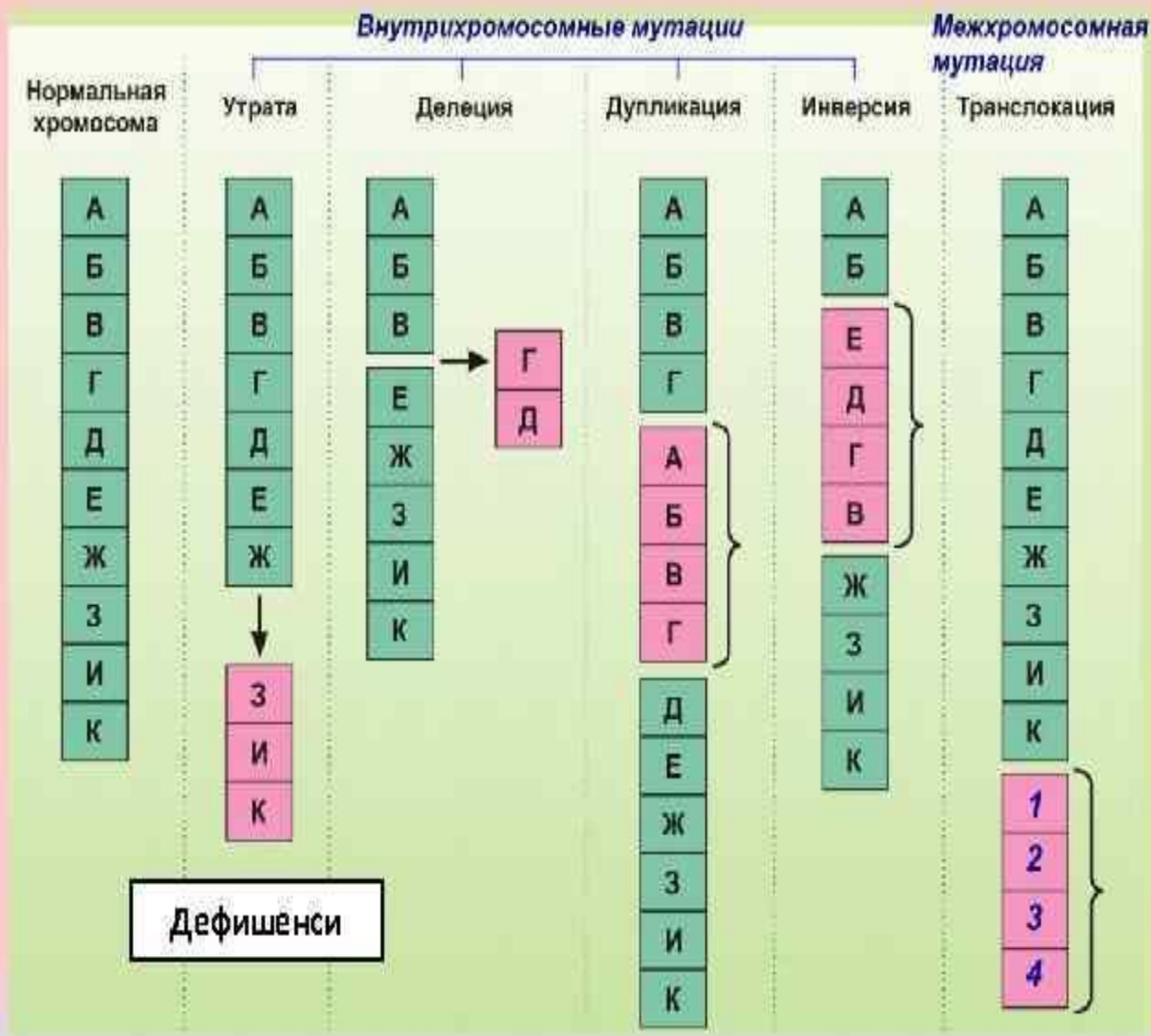
Внутрихромосомные перестройки:

- потеря (нехватка) участка хромосомы;
- удвоение участка хромосомы (дупликации);
- поворот участка хромосомы на 180° (инверсии)

Межхромосомные перестройки:

- *транслокации* – перемещение участка одной хромосомы на другую, не гомологичную ей хромосому

Хромосомные мутации



Хромосомные мутации: типы

Инверсии:

Парацентрические инверсии затрагивают только одно плечо хромосомы, не касаясь центромерного участка и не изменяя форму хромосом.

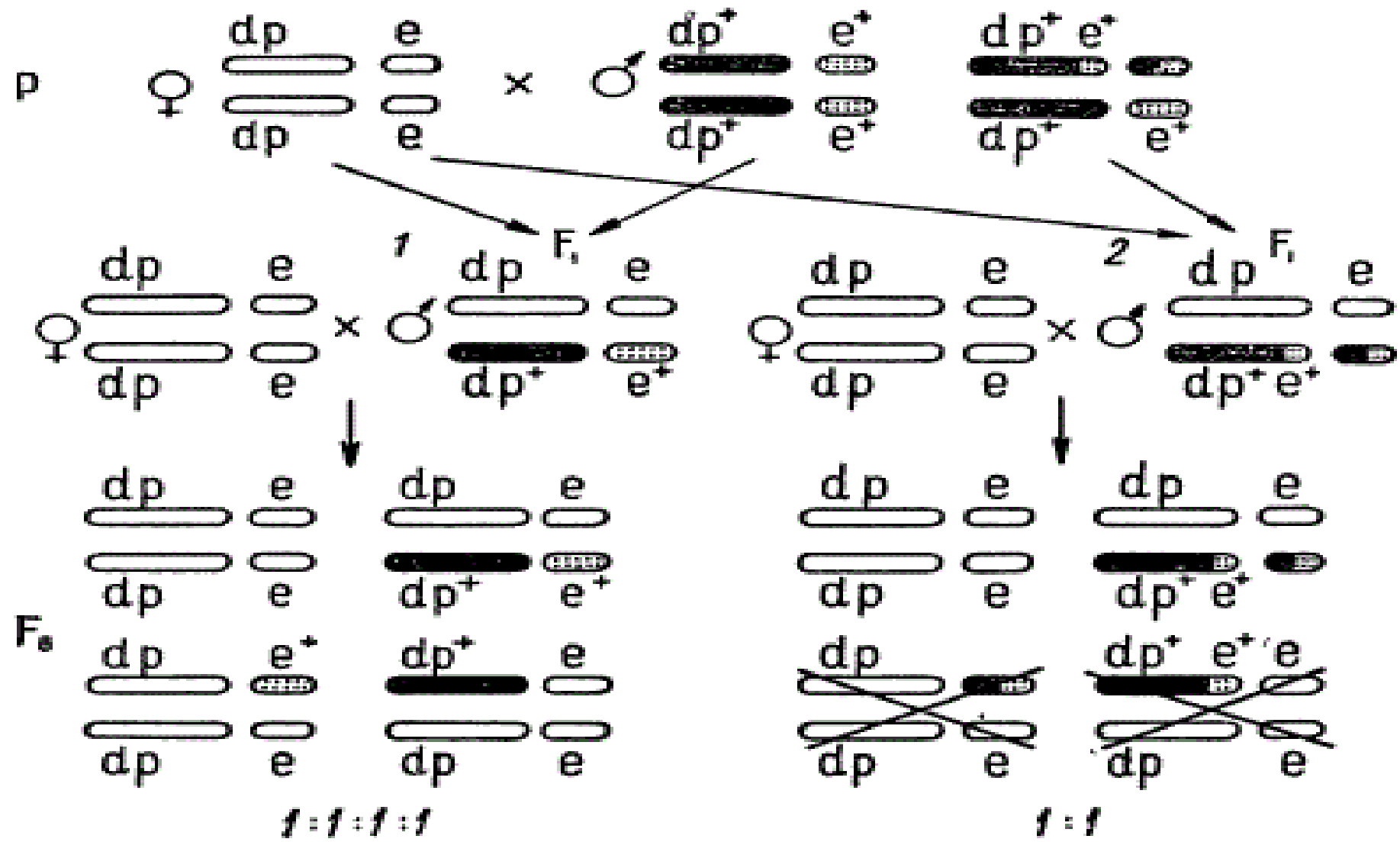
Перицентрические инверсии захватывают район центромеры, включающий участки обоих плеч хромосом, и поэтому они могут значительно изменить форму хромосомы

Хромосомные мутации: типы

*Межхромосомные перестройки –
транслокации:*

Реципрокные транслокации имеют характер взаимного обмена участками между негомологичными хромосомами

Нереципрокные транслокации – разрыв затрагивает одну хромосому, а оторвавшийся участок прикрепляется к другой хромосоме

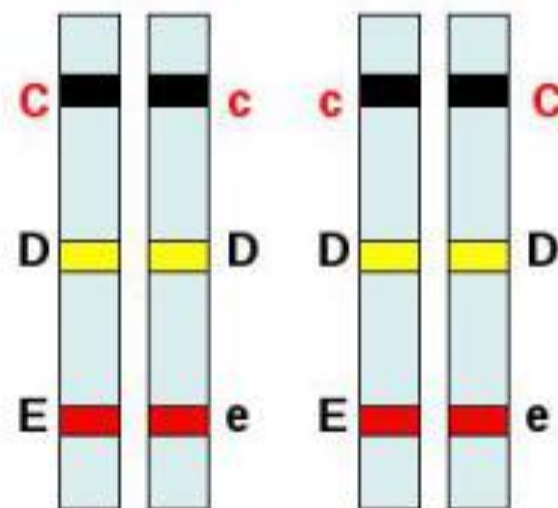


1 — результаты скрещивания в норме, *2* — при наличии транслокаций; dp^+ — нормальные крылья, dp — укороченные крылья; e^+ — серое тело, e — темное тело.

Эффект положения

- **Эффект положения** — взаимное влияние генов одной хромосомы, занимающих ее близлежащие локусы.
- Антиген «резус-фактор» (Rh⁺) обусловлен действием трех генов C, D, E.
- При одинаковом генотипе CcDDEe, но разном взаимном расположении генов в хромосомах синтезируется разное количество антигена:

CDE/cDe – много антигена E, но мало C;
CDe/cDE – наоборот, мало E и много C.



Виды мутаций

По изменениям генотипа мутации:

- генные,
- хромосомные,
- **ГЕНОМНЫЕ**

Геномные мутации

Геномные мутации - мутации, обусловленные изменением числа хромосом в кариотипе организма

Геномные мутации



Гапло-диплоидия

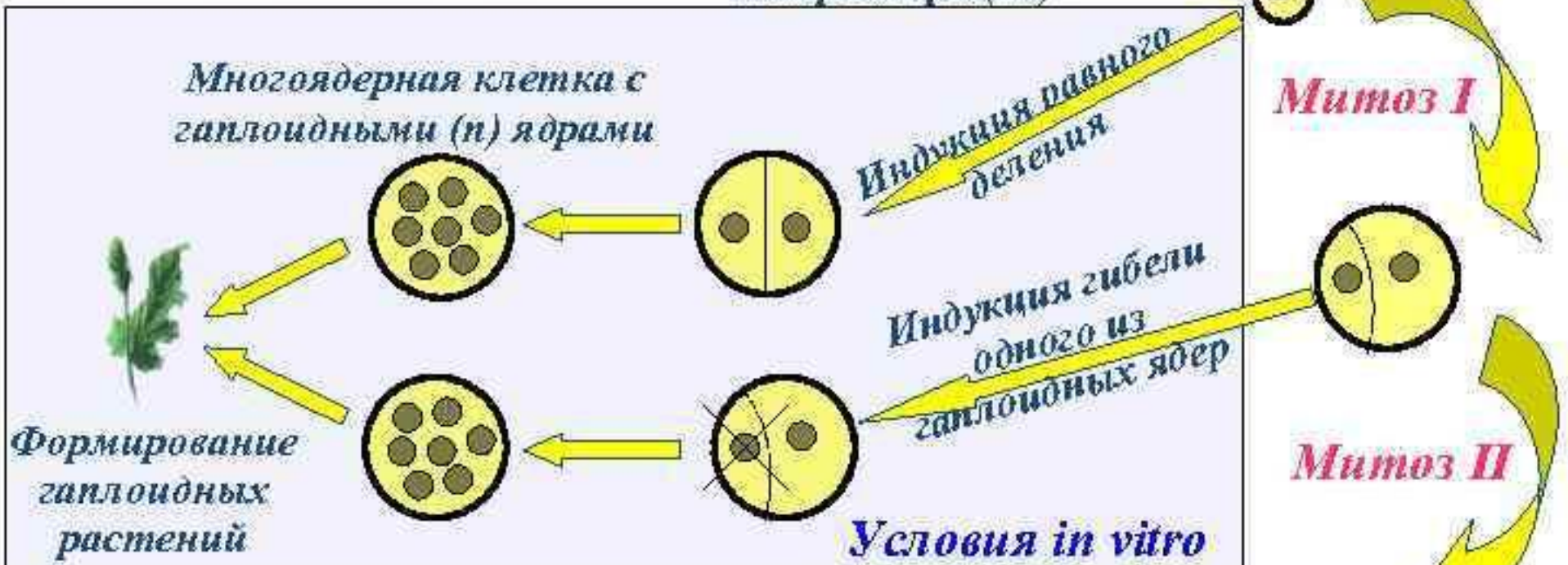
- Помимо этого у некоторых видов насекомых (пчелы, осы, муравьи) существует особый т.н. гапло-диплоидный тип определения пола, при котором половые хромосомы отсутствуют вообще. У этих видов при сперматогенезе число хромосом не редуцируется, т.о. самки оказываются диплоидны, а самцы – гаплоидны.

Матка, рабочая пчела и трутень



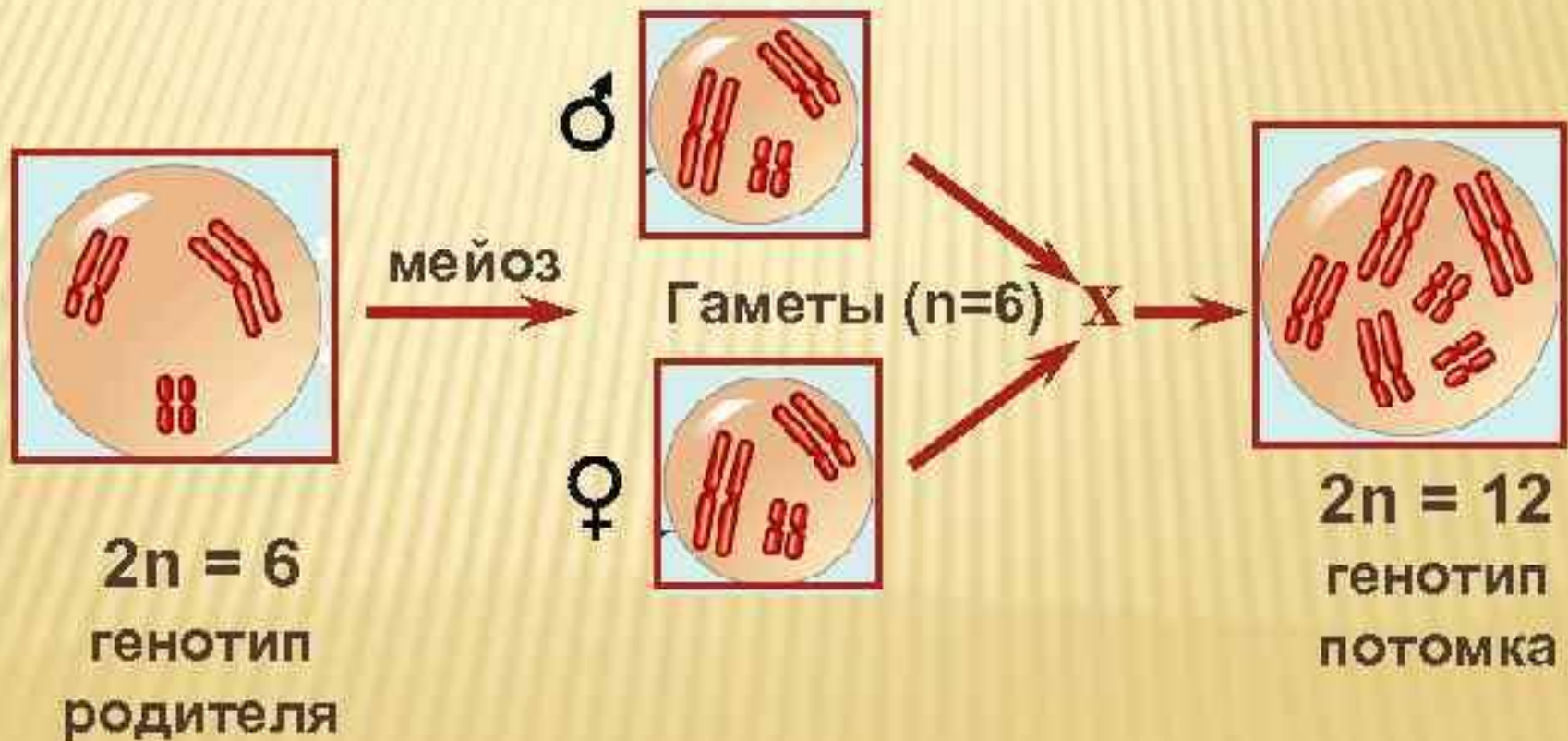
Схема получения гаплоидов на основе андрогенеза

Условия in vivo



Автополиплоидия

Автополиплоидия – кратное увеличение числа хромосом у одного вида.

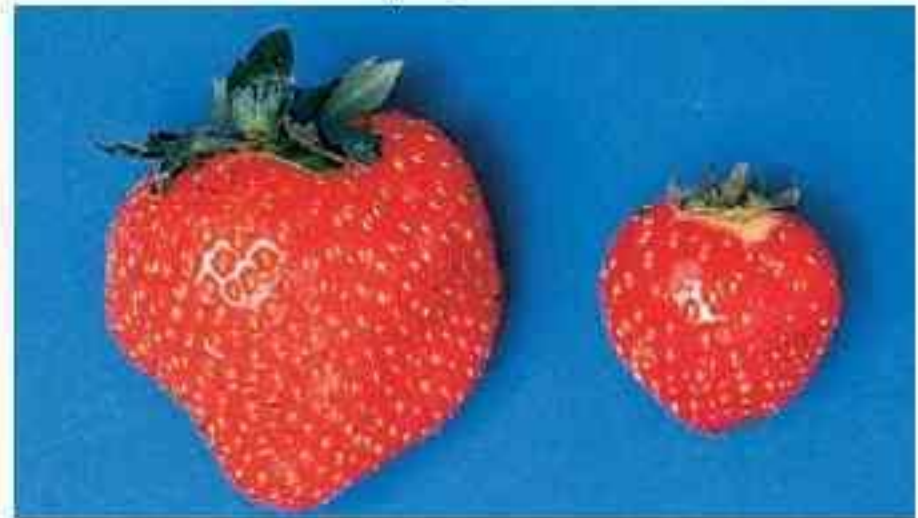


АВТОПОЛИПЛОИДИЯ

Диплоидный (2x) и тетраплоидный (4x) виноград

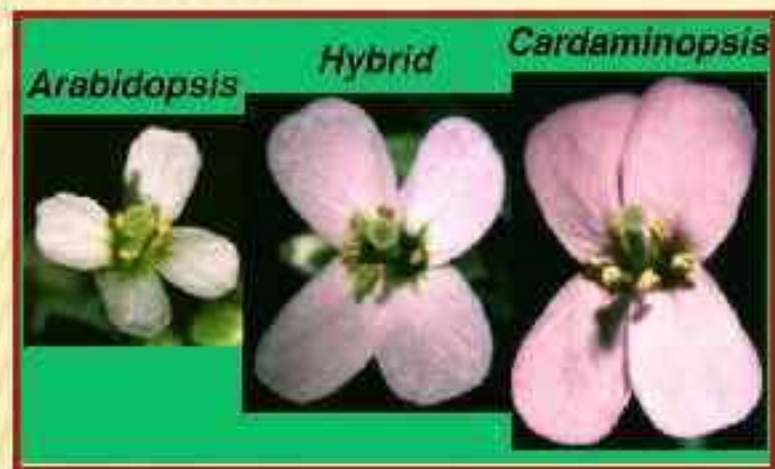


Плоды октоплоидной (8x) и диплоидной (2x) земляники



Цветки тетраплоидной (4x) и диплоидной (2x) петунии

Аллополиплоидия



Аллополиплоидия –
увеличение числа хромосом
в результате гибридизации

$$2n = 10$$

$$2n = 16$$

$$n = 5 \longrightarrow x \longleftarrow n = 8$$

$$F_1: 2n = 13 \text{ (гаметы с } n = 0, 1, 2, 3, \dots, 13)$$

Гибрид - аллополиплоид: $2n = 26$ ($n=13$)

Анеуплоидия

Анеуплоидию подразделяют на 2 основных типа:

- **Трисомия** ($2n+1$); ($2n+2$) – тетрасомия; ($2n+3$) – пентасомия и т.д.
- **Моносомия** ($2n-1$); ($2n-2$) – нуллисомия

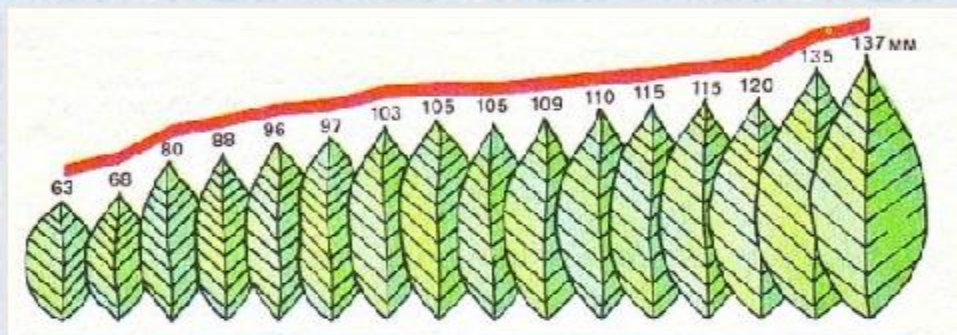
Т.о. анеуплоидия возникает вследствие изменения числа хромосом не кратное гаплоидному набору вследствие нерасхождения хромосом в мейозе или митозе.

Изменчивость: формы

*Наследственная, или генотипическая,
изменчивость*

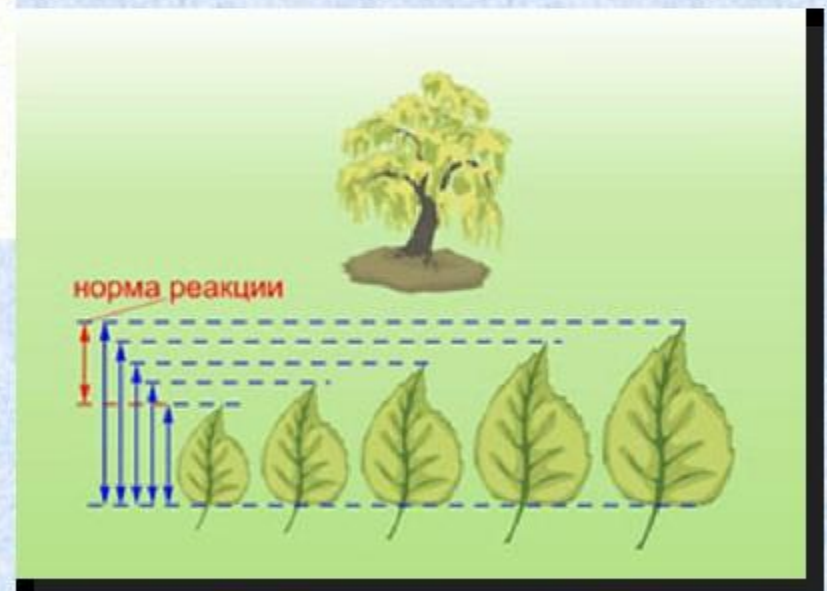
***Ненаследственная, или
фенотипическая, или
модификационная,
изменчивость***

Норма реакции – пределы модификационной изменчивости, обусловленные генотипом



Вывод

Наследуется не сам признак, а способность организма проявлять это признак в определенных условиях, т. е. наследуется норма реакции организма на внешние условия.



**Изменчивость одуванчика,
выращенного из одного корня**



выращен на равнине



выращен в горах



Carassius carassius



Carassius carassius m. humilis

Модификация

- Адаптивная

- Неадаптивная

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).



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!