

# Изменчивость

Генетика изучает не только наследственность, но и изменчивость организмов. *Изменчивостью* называют способность живых организмов *приобретать новые признаки и свойства*. Благодаря изменчивости, организмы могут приспосабливаться к изменяющимся условиям среды обитания.

Различают два типа изменчивости:

*Наследственная*, или *генотипическая*, *индивидуальная*, *неопределенная* — изменения признаков организма, обусловленные изменением генотипа; она бывает:

*комбинативной* — возникающей в результате рекомбинации хромосом в процессе полового размножения и участков хромосом в процессе кроссинговера;

*мутационной* — возникающей в результате внезапного изменения состояния генов;

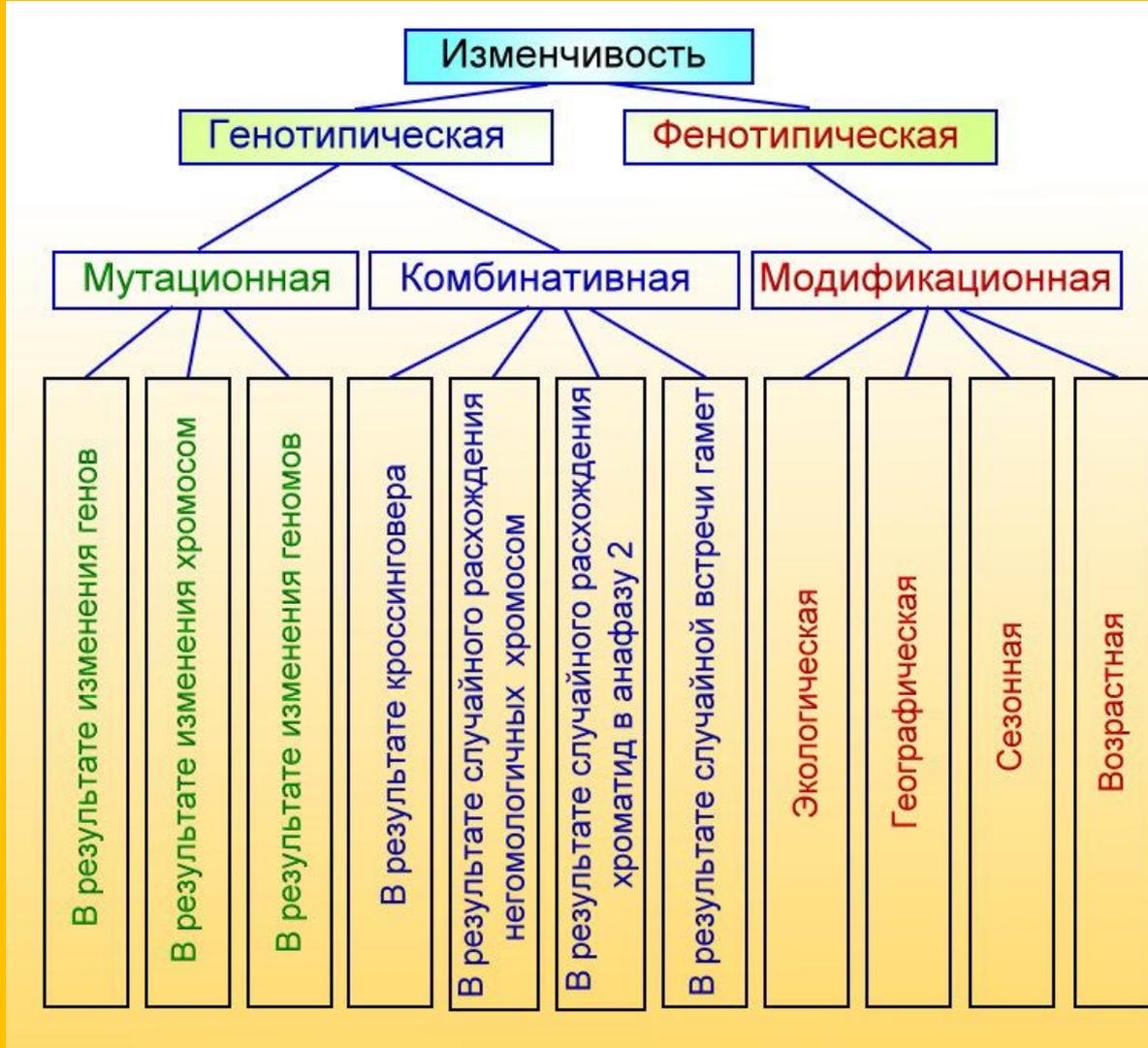
*Ненаследственная*, или *фенотипическая*, — изменчивость, при которой изменений генотипа не происходит. Ее также называют *групповой*, *определенной*, *модификационной*.

# Изменчивость



Виды изменчивости. Генетическая классификация.

# Изменчивость



# Изменчивость

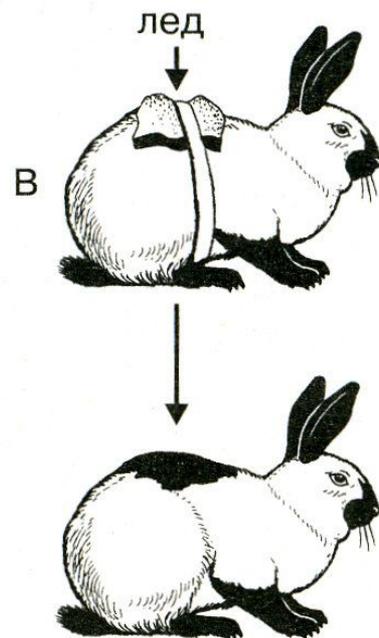
## Сравнение модификаций и мутаций

Признак	Модификации	Мутации
Определение	Конкретные изменения признака, возникшие под влиянием факторов внешней среды	Случайно возникшие стихийные изменения генотипа
Суть явления	Прямое изменение признака	Изменение гена или хромосомы
Частота появления	Возникают массово	Единичны
Направленность	Характеризуются направленностью	Носят ненаправленный характер
Значение	Полезны, имеют приспособительное значение	Могут быть вредными, полезными, нейтральными
Могут ли наследоваться	Не наследуются	Наследуются



Заяц-беляк летом и зимой.  
Изменчивость?

Модификационная, генотип  
не изменяется.



Горностаевый кролик при  
повышенной температуре  
остается белым.  
Изменчивость?

Модификационная, генотип  
не изменяется.

## Модификационная изменчивость



Большую роль в формировании признаков организмов играет среда его обитания. Каждый организм развивается и обитает в определенной среде, испытывая на себе действие ее факторов, способных изменять морфологические и физиологические свойства организмов, т.е. их фенотип.

Классическим примером изменчивости признаков под действием факторов внешней среды является **разнолистность у стрелолиста**: погруженные в воду листья имеют лентовидную форму, листья, плавающие на поверхности воды, — округлую, а находящиеся в воздушной среде, — стреловидные. Если же все растение оказывается полностью погруженным в воду, его листья только лентовидные.

## Модификационная изменчивость



Под действием ультрафиолетовых лучей у людей (если они не альбиносы) возникает загар в результате накопления в коже меланина, причем у разных людей интенсивность окраски кожи различна.

Таким образом, изменения ряда признаков организмов вызывается действием факторов внешней среды. Причем эти изменения не наследуются. Так, если получить потомство от тритонов, выращенных на темном грунте, и поместить их на светлый, то все они будут иметь светлую окраску, а не темную, как их родители. То есть, данный вид изменчивости не затрагивает генотип и поэтому не передается потомкам.



Люттик водяной

Сосна, растущая на побережье отличается внешне от сосны



Сосновый лес.



Выросший в горах

Выросший на лугу

## Модификационная изменчивость

Изменчивость организмов, возникающая под влиянием факторов внешней среды и не затрагивающая генотипа, называется *модификационной*.



Модификационная изменчивость *носит групповой характер*, то есть все особи одного вида, помещенные в одинаковые условия, приобретают сходные признаки. Например, если сосуд с эвгленами зелеными поместить в темноту, то все они утратят зеленую окраску, если же вновь выставить на свет — все опять станут зелеными.

Модификационная изменчивость является *определенной*, то есть всегда соответствует факторам, которые ее вызывают. Так, ультрафиолетовые лучи изменяют окраску кожи человека, усиленные физические нагрузки влияют на степень развития мышц.

# Модификационная изменчивость

Неадаптивные модификации: *морфозы* и *фенокопии*.

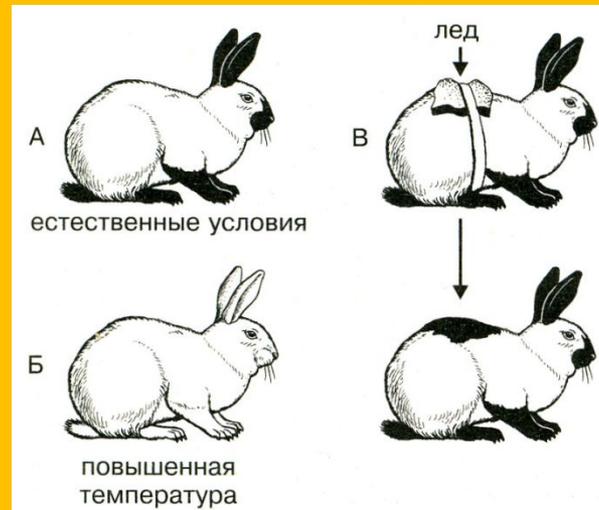
Морфозы – ненаследственные изменения, вызванные экстремальными или необычными факторами среды (рентгеноморфозы, хемоморфозы), изменяющие соматические клетки. Морфозы рассматривают как «уродства», которые не наследуются и не носят адаптивного характера. Например, при облучении личинок дрозофилы получают имаго с вырезками в различных частях крыла, которые являются следствием гибели части клеток имагинальных дисков крыла вследствие облучения.

Фенокопии – ненаследственные изменения, сходные с известными мутациями. Фенокопии являются результатом действия физических и химических агентов на генетически нормальный организм. Например, при использовании *талидомида* часто рождались дети с фекомелией – укороченными ластовидными руками, которую могут вызвать и мутантные аллели.

## Модификационная изменчивость

Несмотря на то, что под влиянием условий внешней среды признаки могут изменяться, эта изменчивость не беспредельна. Так, на поле пшеницы можно обнаружить растения с крупными колосьями (20 см и более) и очень мелкими (3-4 см). Это объясняется тем, что генотип определяет определенные границы, в пределах которых может происходить изменение признака.

Степень варьирования признака, или пределы модификационной изменчивости, называют *нормой реакции*.



## Модификационная изменчивость



Как правило, *количественные признаки* (высота растений, урожайность, размер листьев, удоинность коров, яйценоскость кур) имеют более широкую норму реакции, то есть могут изменяться в широких пределах, нежели *качественные признаки* (цвет шерсти, жирность молока, строение цветка, группа крови).

Знание нормы реакции имеет большое значение для практики сельского хозяйства

Таким образом, модификационная изменчивость характеризуется следующими основными свойствами:

1. *Ненаследуемость;*
2. *Групповой характер изменений;*
3. *Соответствие изменений действию фактора среды.*

## Модификационная изменчивость



Для оценки степени выраженности изучаемого признака используют понятие:

**ЭКСПРЕССИВНОСТЬ** – степень фенотипического проявления гена.

Этот показатель зависит от взаимодействия гена с другими генами, или от воздействия внешних условий.

Наличие данного гена не всегда означает, что он проявится в фенотипе. Для оценки количества особей, у которых этот признак фенотипически проявился используют термин **ПЕНЕТРАНТНОСТЬ**.

**Пенетрантность** – частота фенотипического проявления признака у особей с одинаковым генотипом по этому гену.

Пенетрантность врожденного вывиха бедра составляет, например, 20%, у сахарного диабета – 65%.

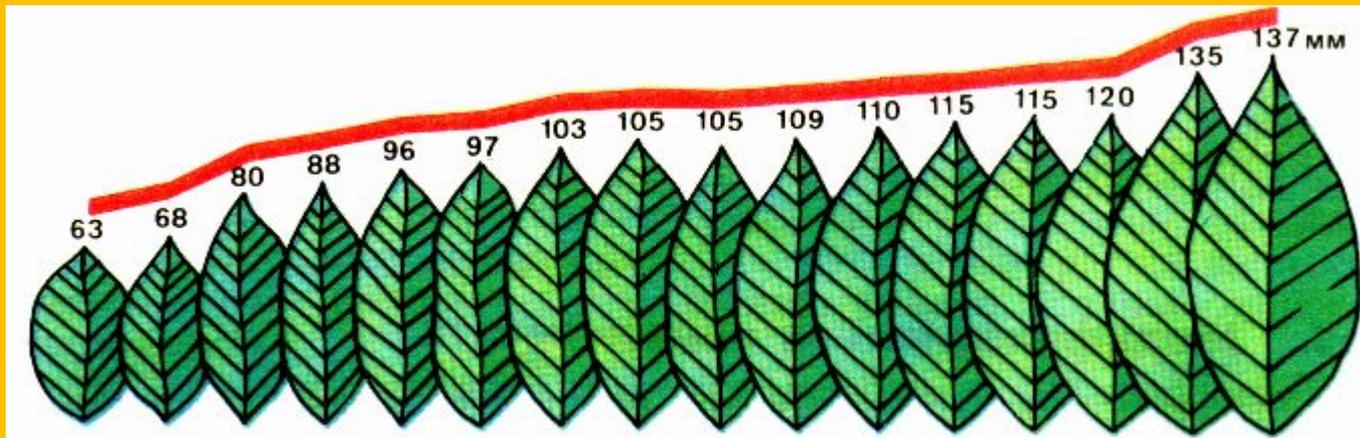
# Модификационная изменчивость

Статистические закономерности модификационной изменчивости.

Модификационная изменчивость многих признаков растений, животных и человека подчиняется общим закономерностям. Эти закономерности выявляются на основании анализа проявления признака у группы особей ( $n$ ). Степень выраженности изучаемого признака у членов выборочной совокупности различна.

Каждое конкретное значение изучаемого признака называют *вариантой* и обозначают буквой *v*.

При изучении изменчивости признака в выборочной совокупности составляется *вариационный ряд*, в котором особи располагаются по возрастанию показателя изучаемого признака.



## Модификационная изменчивость

На основании вариационного ряда строится *вариационная кривая* — графическое отображение частоты встречаемости каждой варианты

*Частота встречаемости* отдельных вариантов обозначается буквой  $p$ .

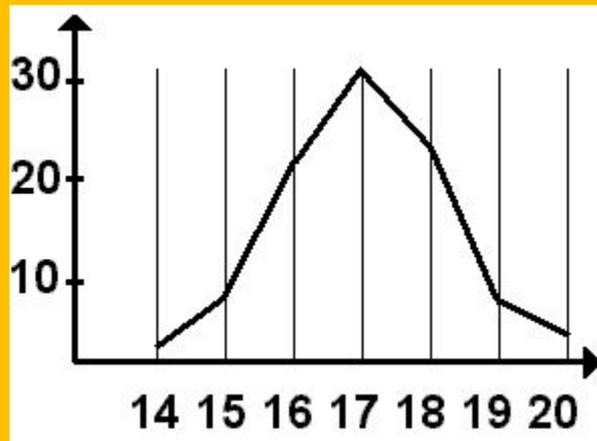
Например, если взять 100 колосьев пшеницы ( $n$ ) и подсчитать число колосков в колосе, то это количество будет от 14 до 20 — это численное значение вариант ( $v$ ).

**Вариационный ряд:**

$v = 14 \ 15 \ 16 \ 17 \ 18 \ 19 \ 20$

**Частота встречаемости каждой варианты**

$p = 2 \ 7 \ 22 \ 32 \ 24 \ 8 \ 5$



Среднее значение признака встречается чаще, а вариации, значительно отличающиеся от него, — значительно реже. Это называется *нормальным распределением*.

Кривая на графике бывает, как правило, симметричной. Вариации, как большие, чем средние, так и меньшие, встречаются одинаково часто.

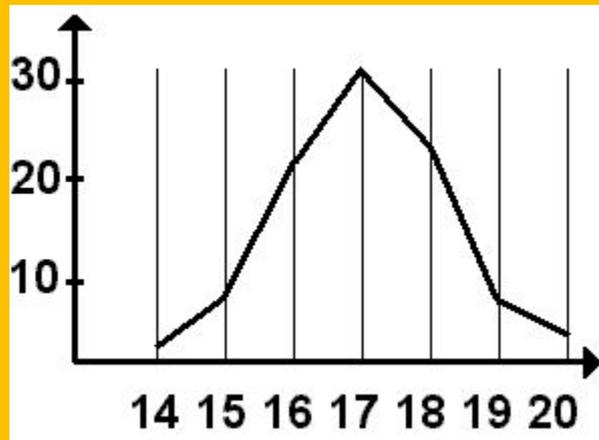
## Модификационная изменчивость

Легко посчитать и среднее значение данного признака. Для этого используют формулу:

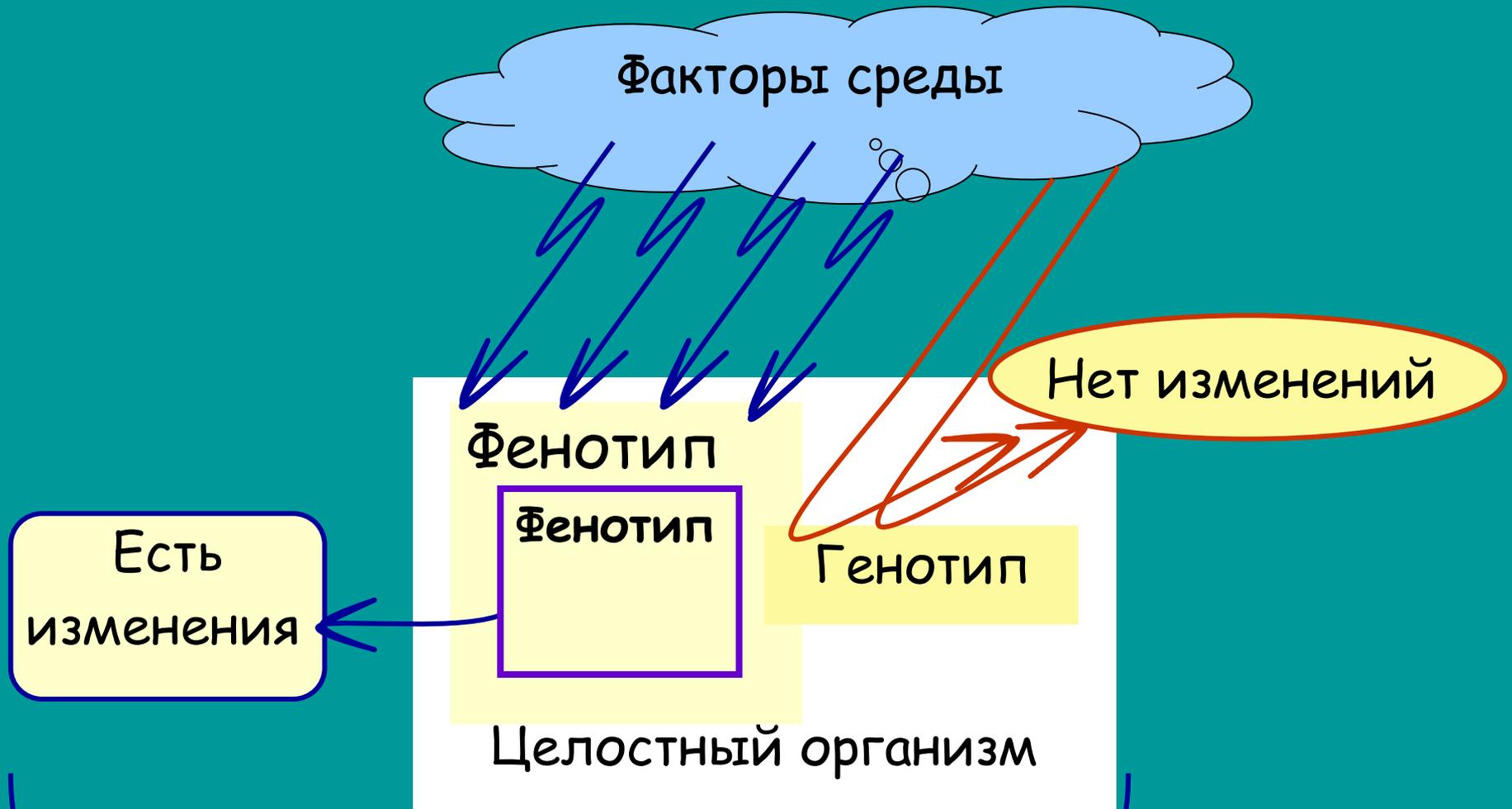
$$M = \frac{\sum (vp)}{n}$$

где М — средняя величина признака, в числителе сумма произведений вариант на их частоту встречаемости, в знаменателе — количество вариант. Для данного признака среднее значение равно 17,13.

Знание закономерностей модификационной изменчивости имеет большое практическое значение, поскольку позволяет предвидеть и заранее планировать степень выраженности многих признаков организмов в зависимости от условий внешней среды.

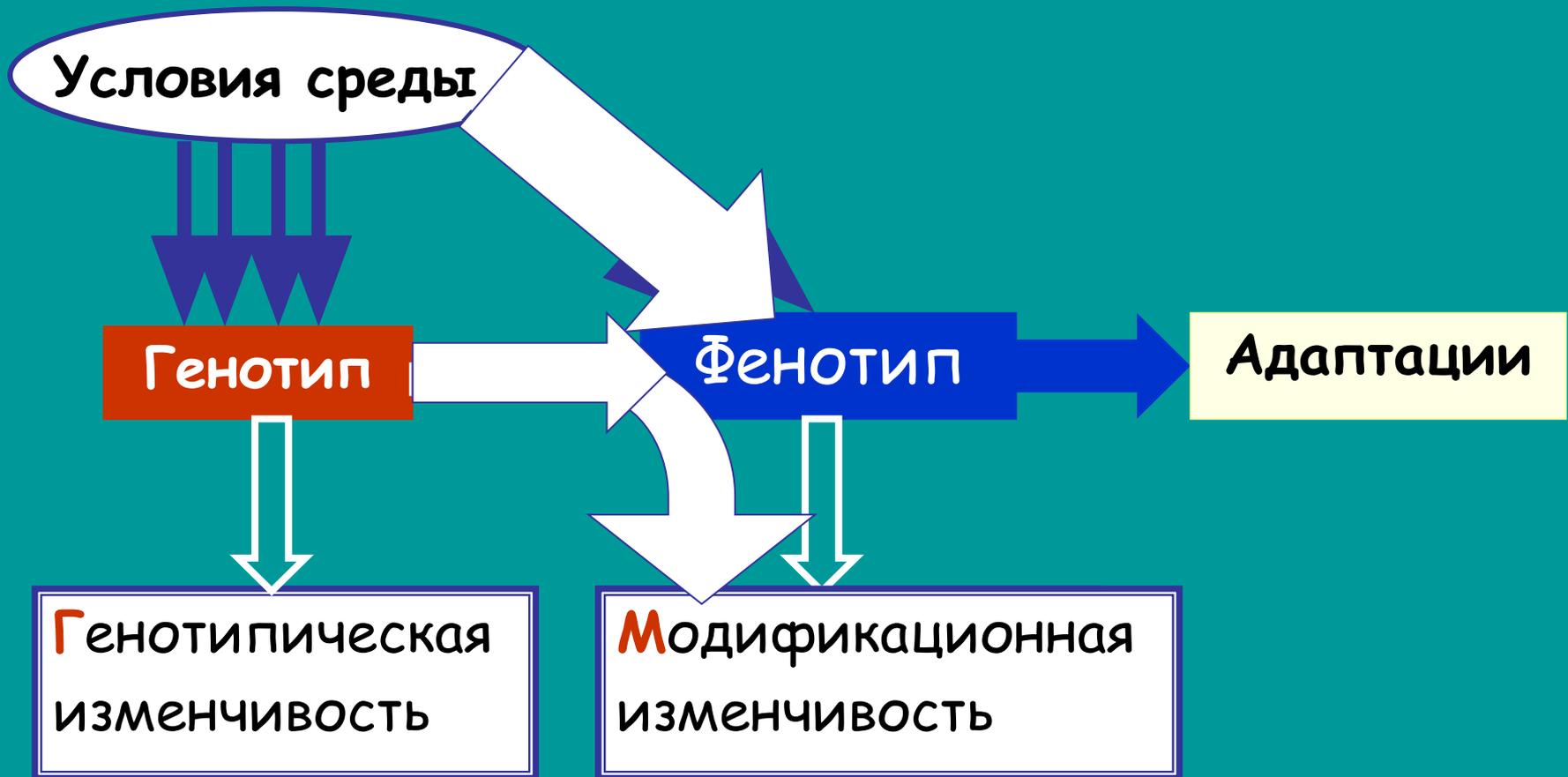


# Модификационная изменчивость



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;*

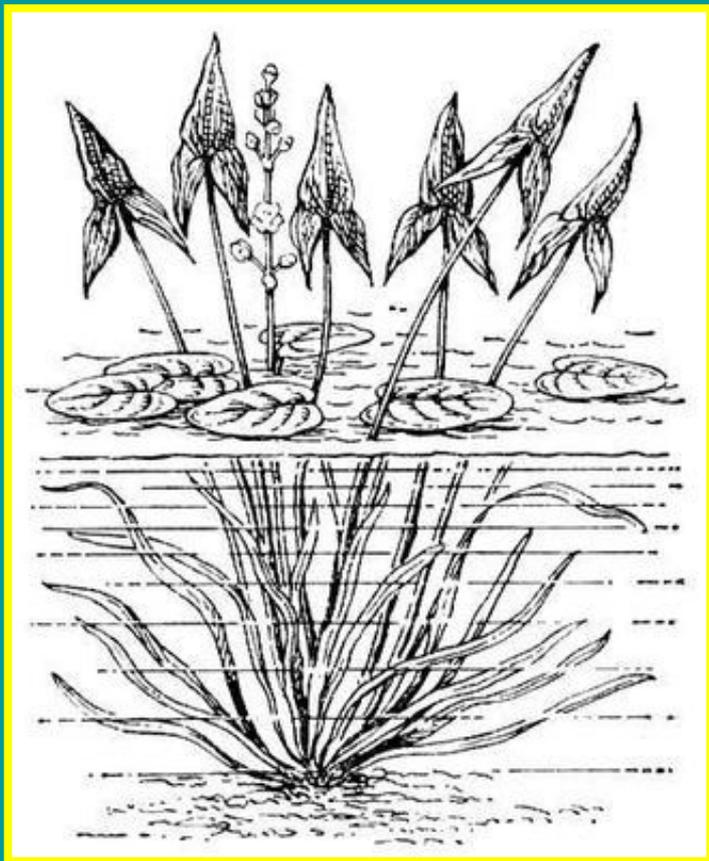
*Сохранение и  
процветание вида.*

Узкая норма реакции



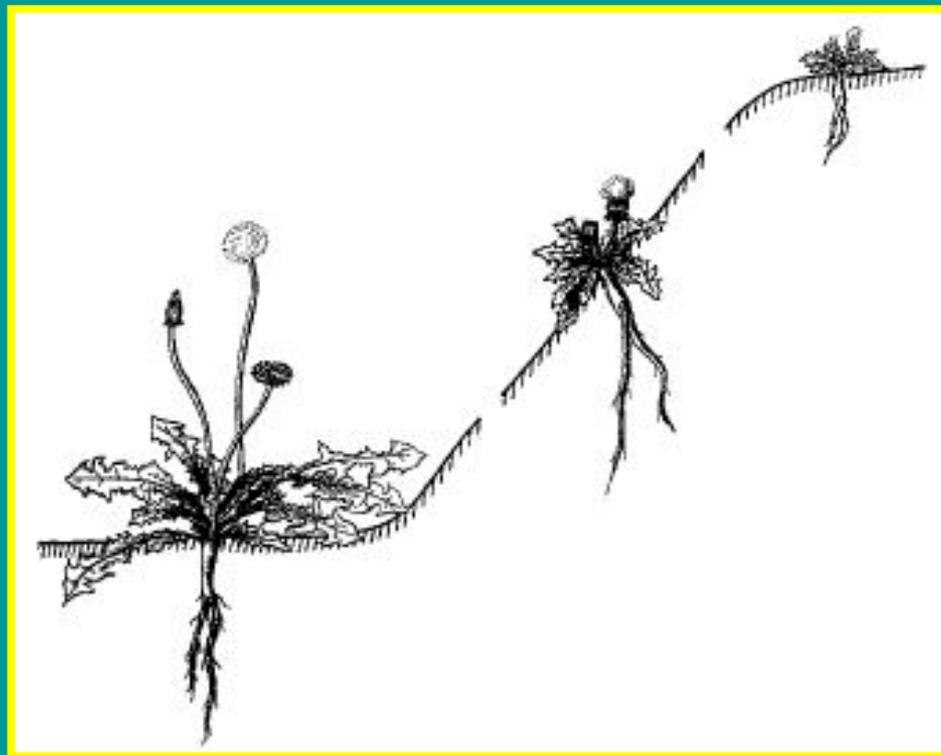
Физиологические  
признаки

# Модификационная изменчивость



изменчивость листьев  
стрелолиста

разный фенотип одного  
генотипа одуванчика



# Наследственная изменчивость

## Комбинативная

Изменения генотипа возникают в результате рекомбинации хромосом в процессе полового размножения

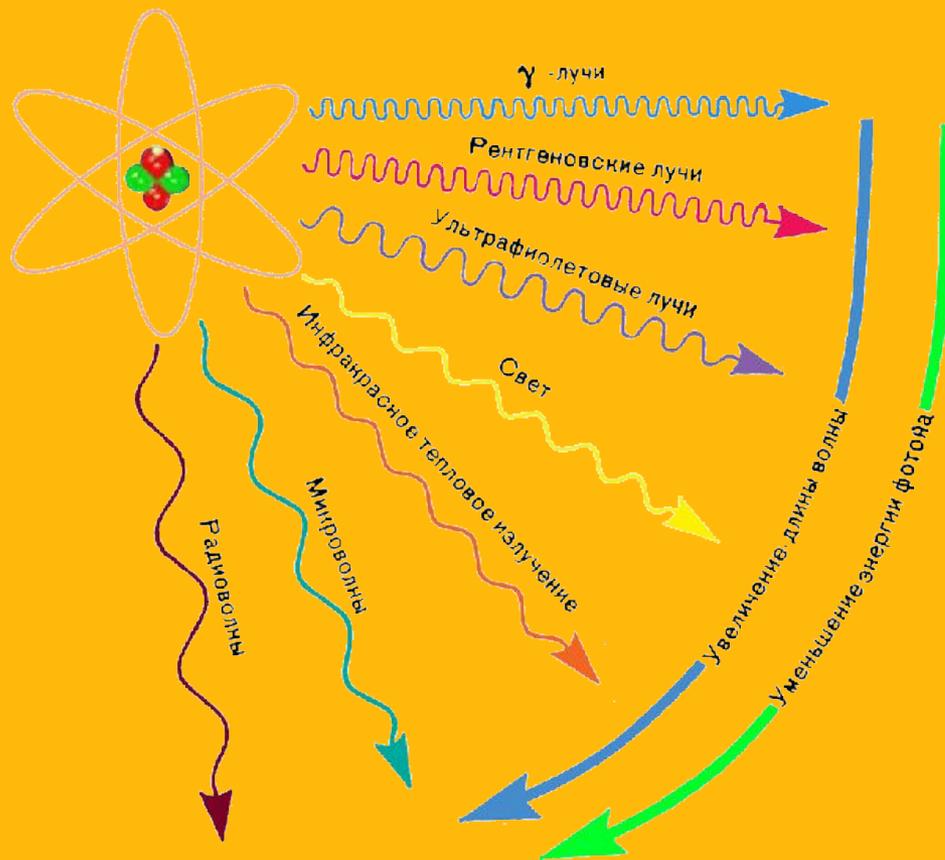
- процесс кроссинговера, протекающий в профазе первого мейотического деления;
- явление независимого расхождения хромосом в анафазе первого мейотического деления;
- Случайное сочетание гамет при оплодотворении.

## Мутационная

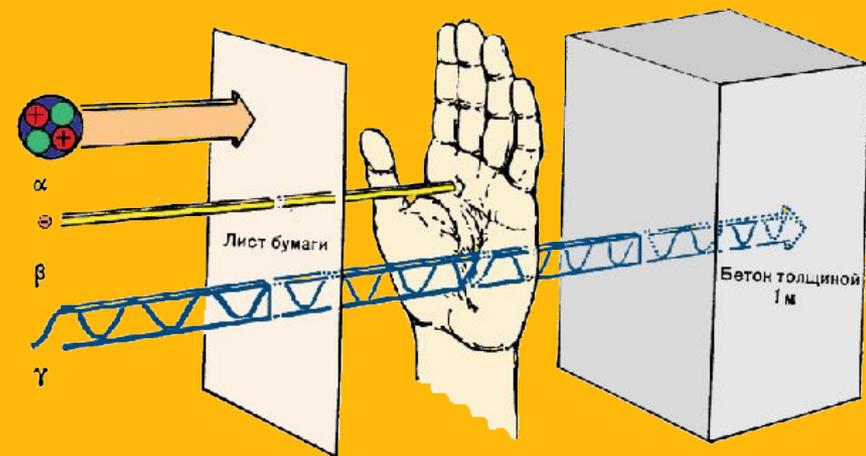
Изменения генотипа возникают в результате мутаций.

# Мутации и их причины

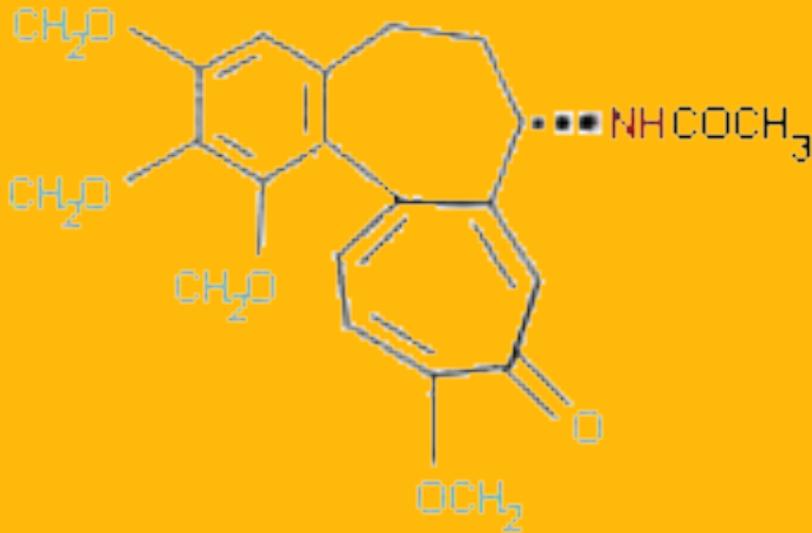
## Виды излучений



## Действие радиации

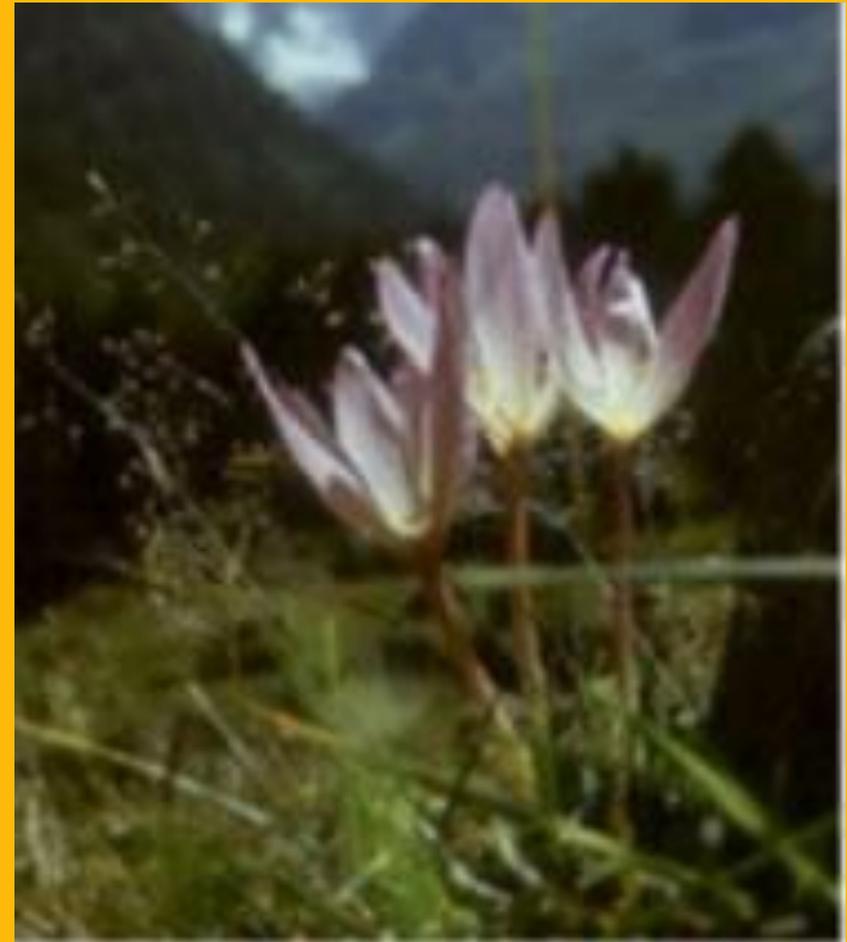


# Мутации и их причины



Безвременник

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







# Классификация мутаций

## Геномные

### Полиплоидия



Диплоидные и тетраплоидные  
семена ржи

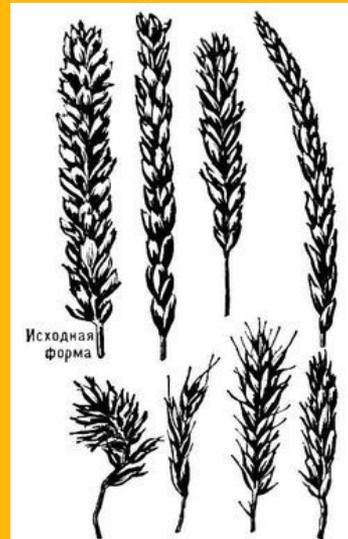


Мутантные формы ячменя

### Анеуплоидия

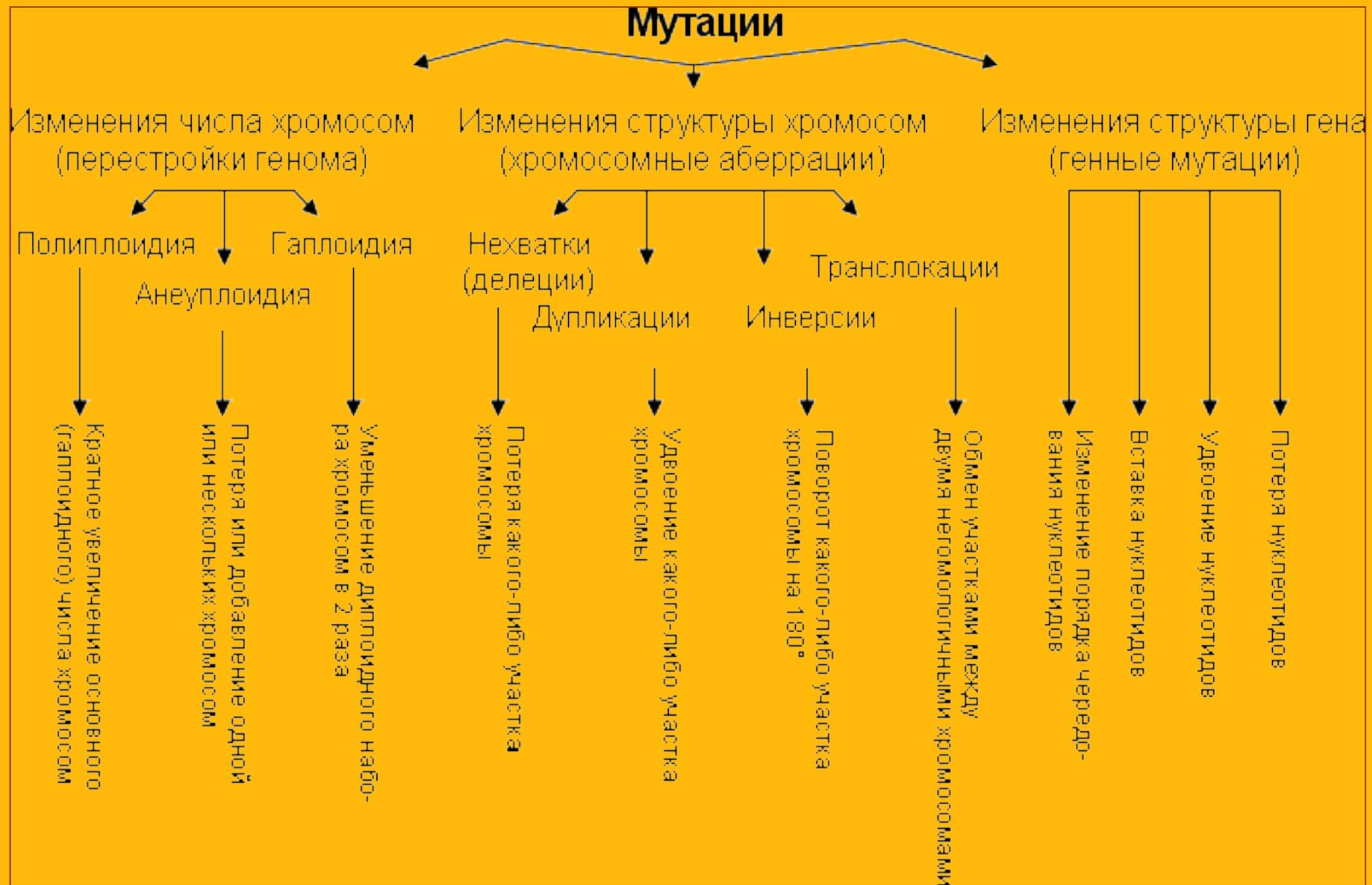


Синдром Дауна  
трисомия  
по 21 паре  
хромосом



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**



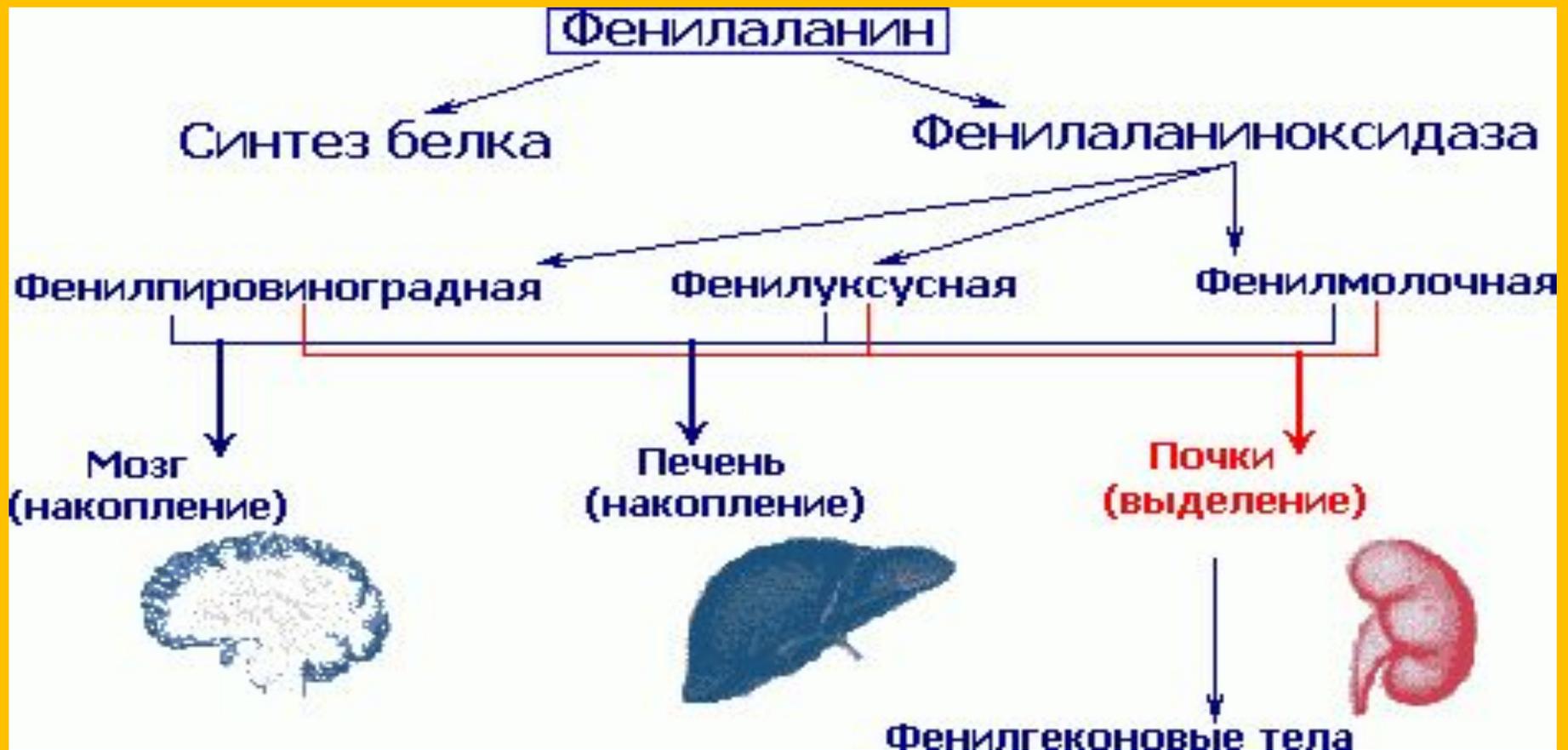
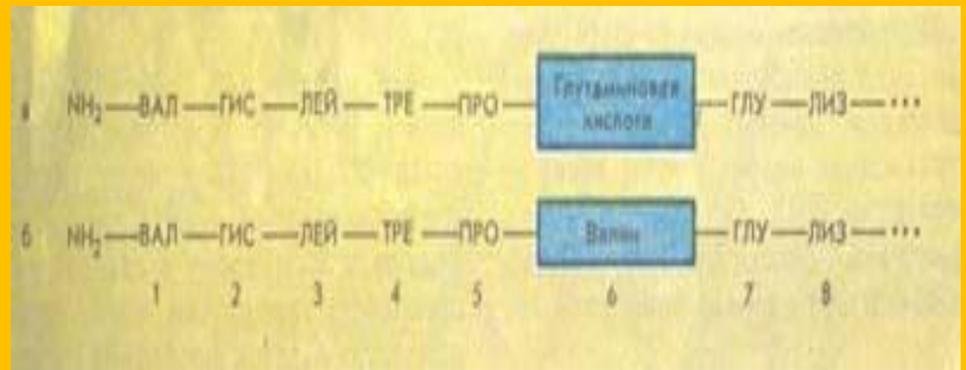
## Транверсии:

- 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

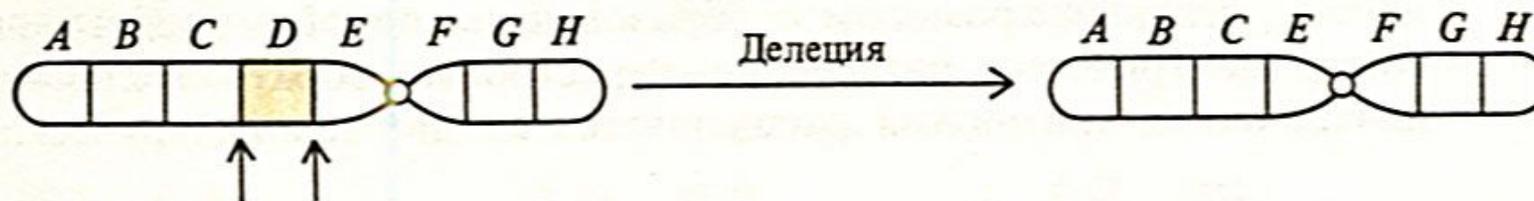
СЕРПОВИДНАЯ ФОРМА ЭРИТРОЦИТОВ



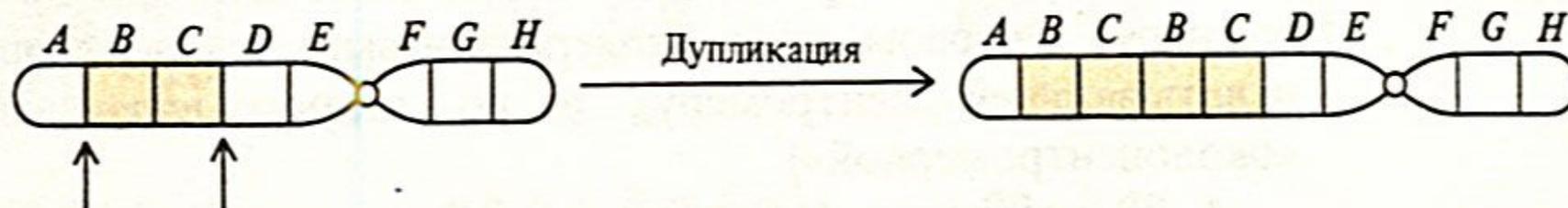
Склеивание Клеток  
Нарушение кровообращения

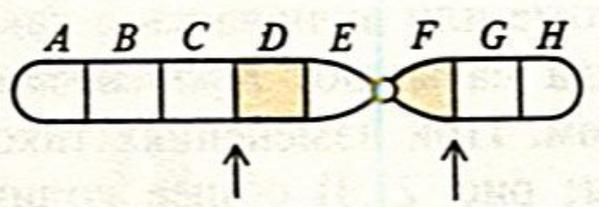


**Делеция** - вид хромосомной мутации, выражающейся в нехватке некоторого участка хромосомы

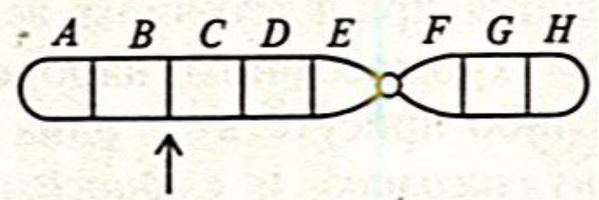
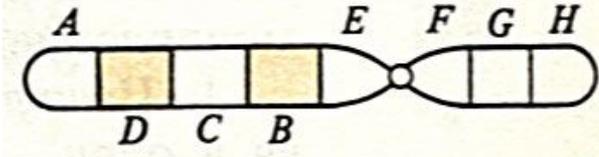
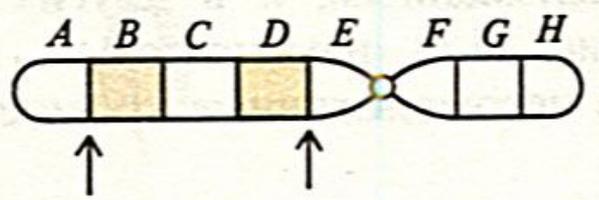
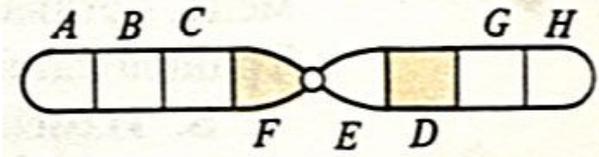


**Дупликация** - вид хромосомной мутации, выражающейся в удвоение участка хромосомы

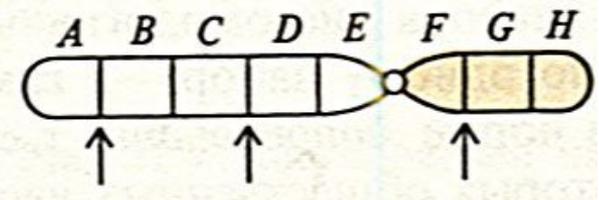
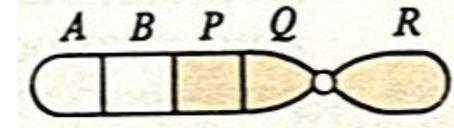
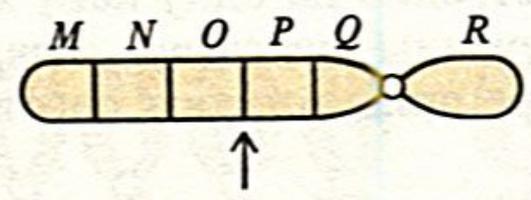
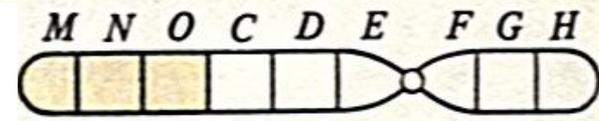




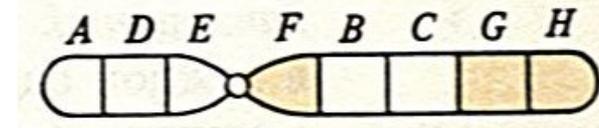
инверсия



транслокация



транспозиция



# Синдром Марфана



# Спинальная атрофия

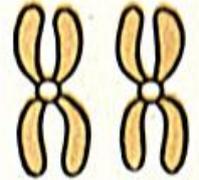
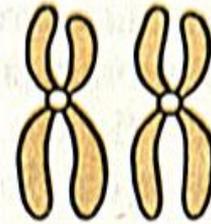
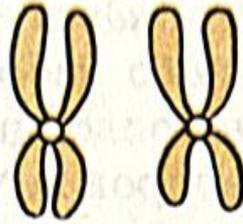


# Геномные мутации

## Норма

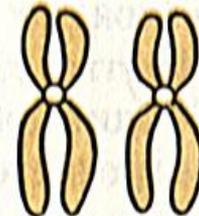
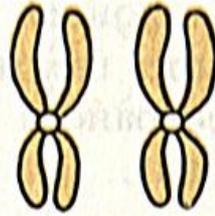
Диплоидный

организм ( $2n = 6$ )

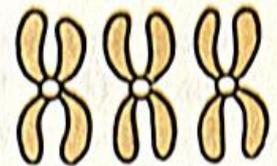
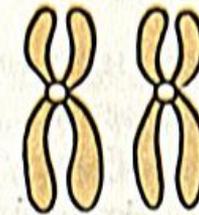
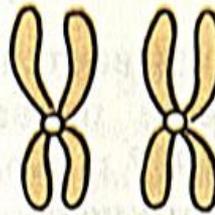


## Анеуплоидия:

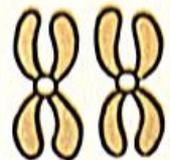
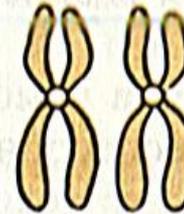
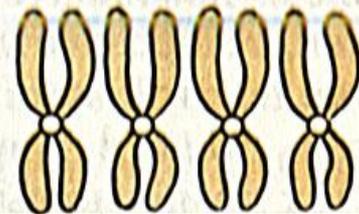
1. Моносомик



2. Трисомик

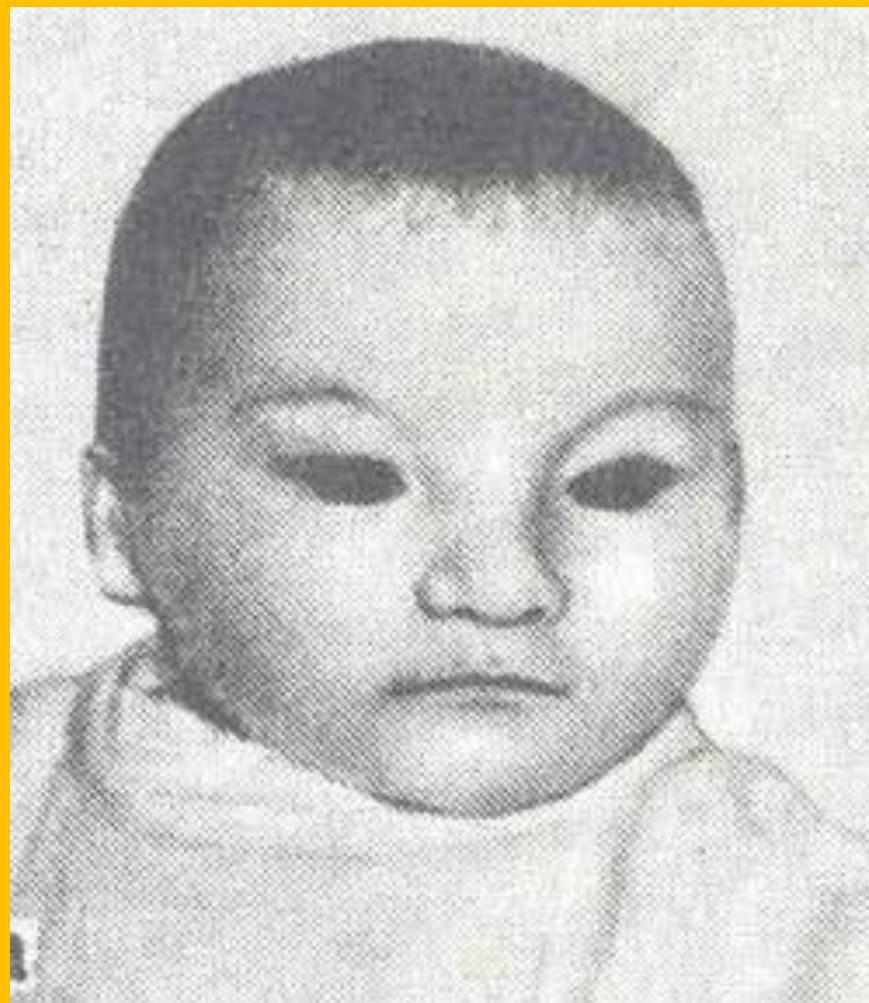
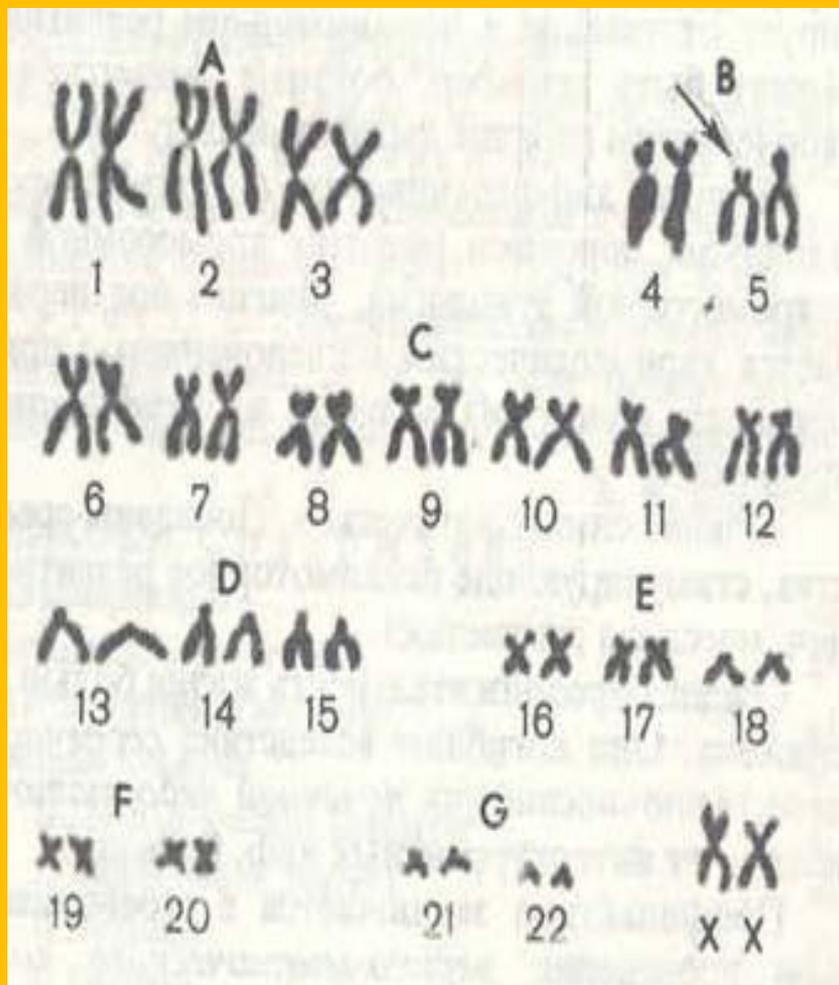


3. Тетрасомик



Частичная моносомия

# Синдром Лежана (кошачьего крика)

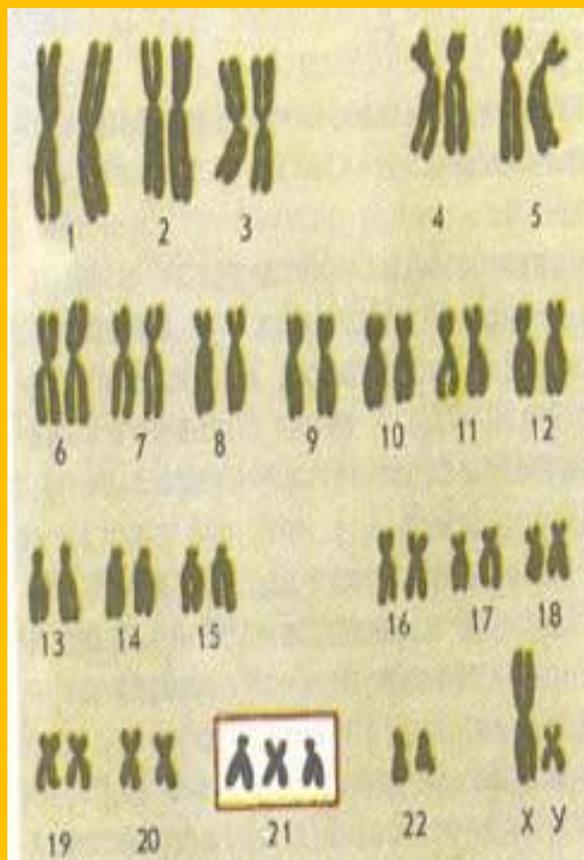


**Анеуплоидия – изменение числа хромосом за счет добавления или потери отдельных хромосом.**

## **СИНДРОМ ДАУНА**

**$2n + 1$  (47 хромосом)**

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



# Геномные мутации моноплоидных организмов

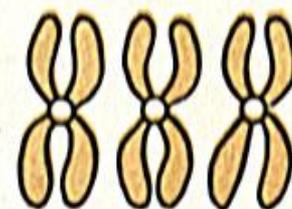
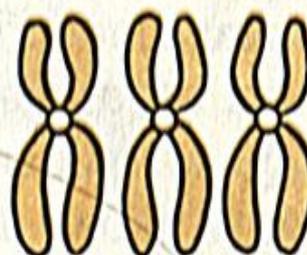
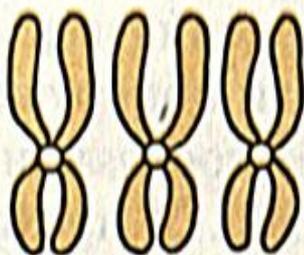
Норма

Гаплоид ( $n = 3$ )

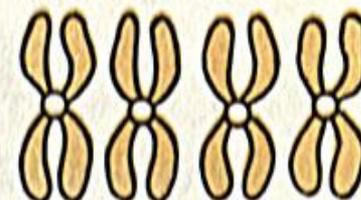
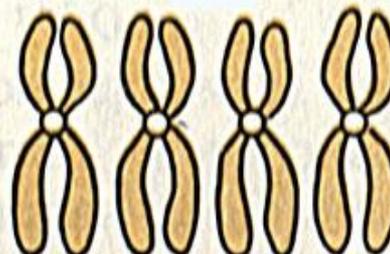
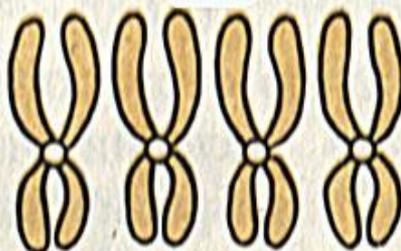


Полиплоидия

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>		
ХО, моносомия	Тернера	1/5000
XXX, трисомия	Пониженная плодовитость	1/700
XXXX, тетрасомия		
XXXXX, пентасомия		

# 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

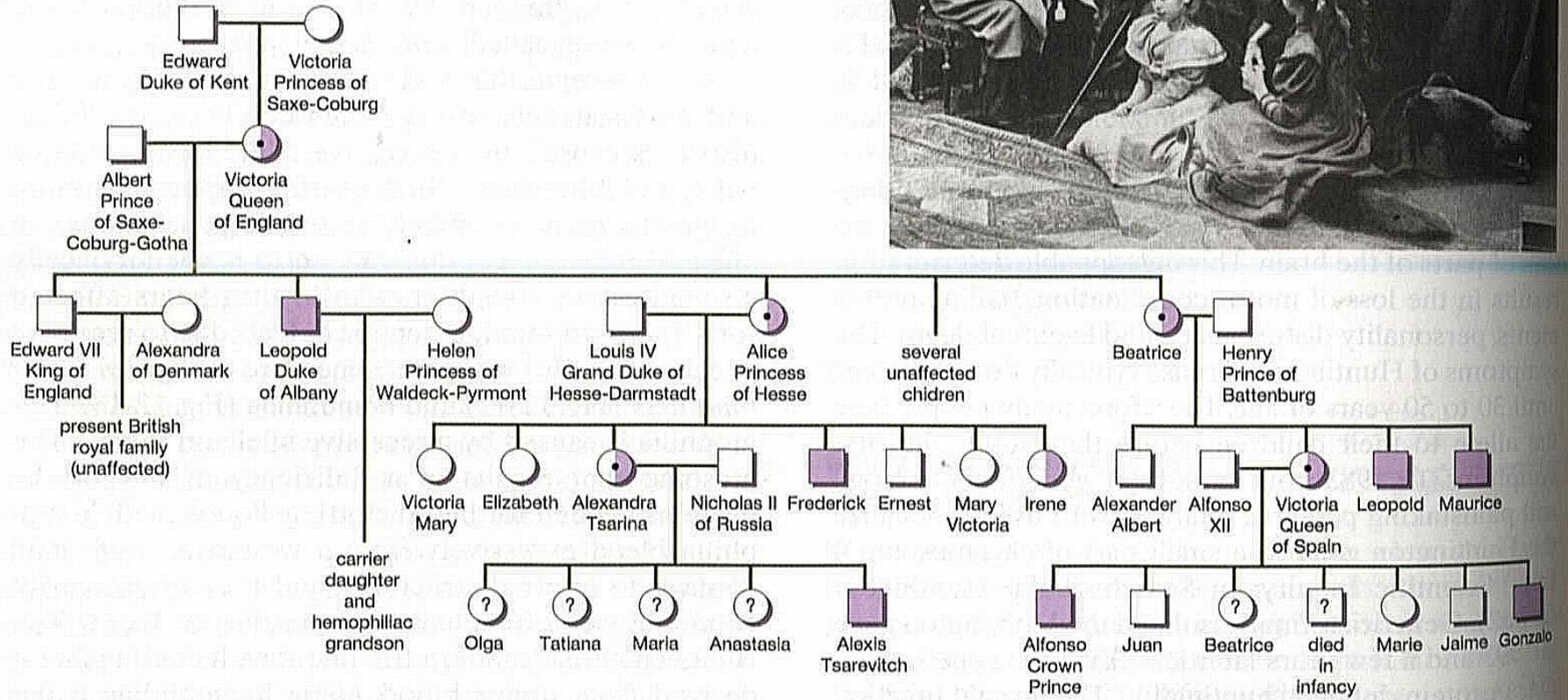
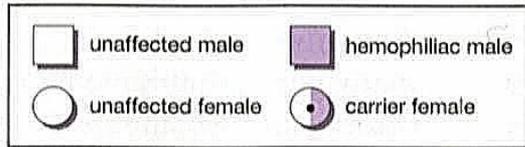
Близнецовый

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)

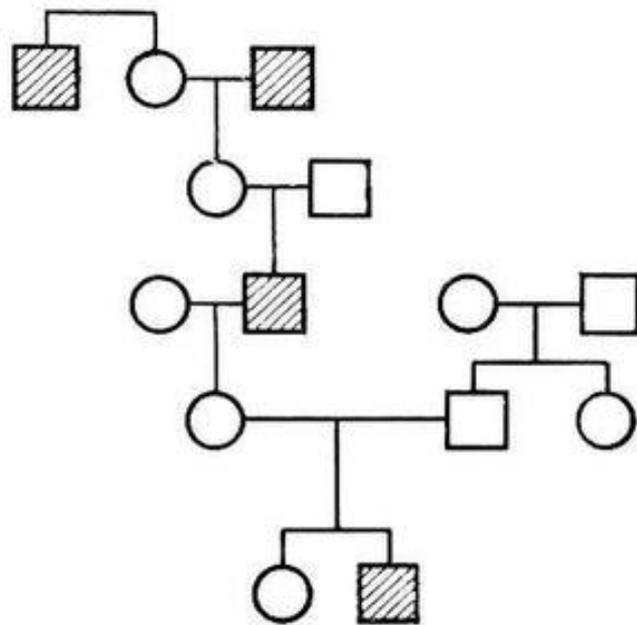
- (1) - у человека - девочка, у дрозофилы – самка.
- (2) - у человека - мальчик, у дрозофилы – самец.
- (3) - у дрозофилы – маложизнеспособная «сверхсамка»
- (4) - у человека – мальчик с синдромом Клайнфельтера, у дрозофилы – жизнеспособная самка.
- (5) - у человека - девочка с синдромом Тернера, у дрозофилы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