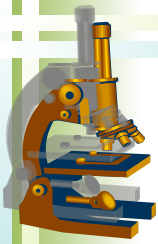


Изменчивость



Комбинативная изменчивость -

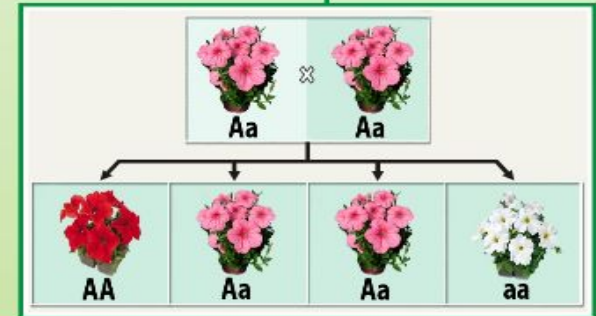
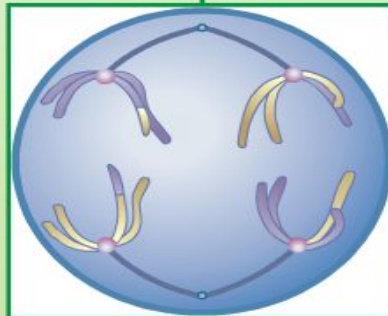
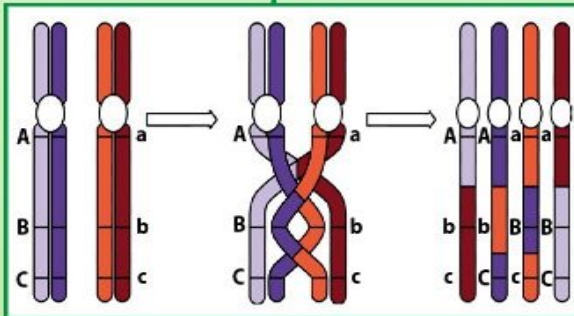
это появление новых сочетаний признаков
вследствие рекомбинации генов

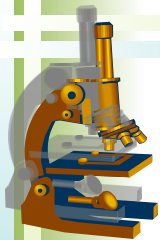
Источники комбинативной изменчивости

Конъюгация и
кроссинговер

Случайное распределение
хромосом при мейозе

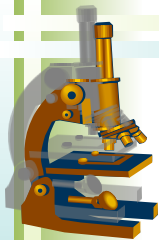
Случайное сочетание
гамет при оплодотворении





Комбинативная изменчивость определяет разнообразие особей и необходима для приспособления вида к условиям среды. Наличие комбинаций способствует появлению особей со специфическими признаками, которые используются при выведении новых сортов растений и пород животных





Мутации - это

изменения наследственного аппарата клетки

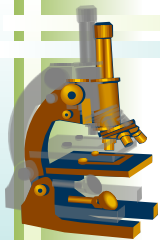
Процесс образования мутаций называется мутагенезом,
а факторы, вызывающие мутации, - мутагенными





Характеристика мутаций

- Изменения затрагивают генотип и наследуются
- Изменения носят скачкообразный характер. Не наблюдается постепенности в изменении свойств
- Изменения индивидуальны и возникают у единичных особей в популяции
- Изменения не адекватны условиям среды, т.е. носят независимый характер, и могут быть нейтральными, полезными, но чаще всего являются вредными
- Мутации могут привести к образованию новых признаков, популяций или гибели организма



Классификация мутаций

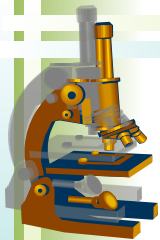
I. По причинам

1. **Спонтанные** – это мутации, которые происходят в природе без видимых причин. Например: ген гемофилии
2. **Индукцированные** – это мутации, происходящие при направленном воздействии мутагенных факторов

II. По мутировавшим клеткам

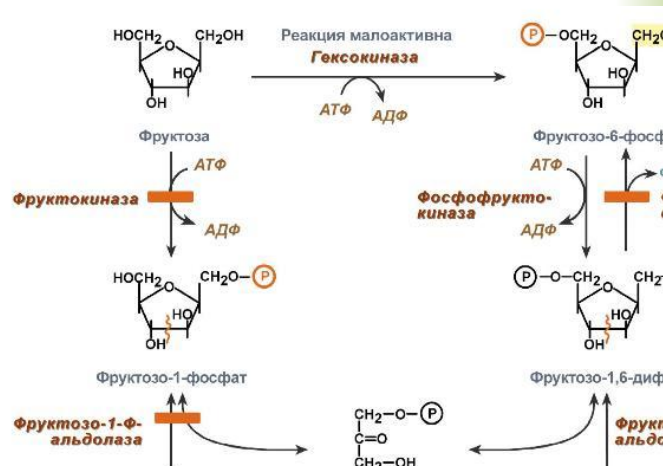
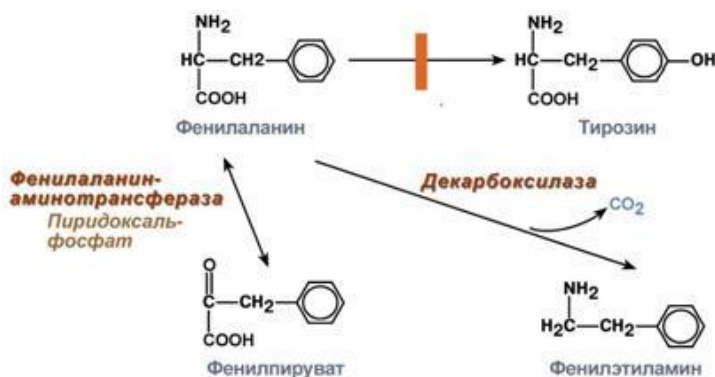
1. **Генеративные** – это мутации, возникающие в половых клетках и передающиеся потомкам при половом размножении
2. **Соматические** – это мутации, происходящие в соматических клетках и проявляющиеся только у самой особи





III. По изменению генетического материала

1. **Генные** - это изменения в пределах одного гена: а) вставка или выпадение нуклеотида; б) замена одного нуклеотида на другой. В результате этих мутаций возникает большинство болезней обмена веществ



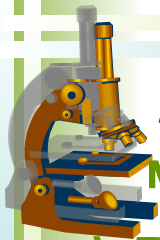
Серповидно-клеточная анемия



Фенилкетонурия

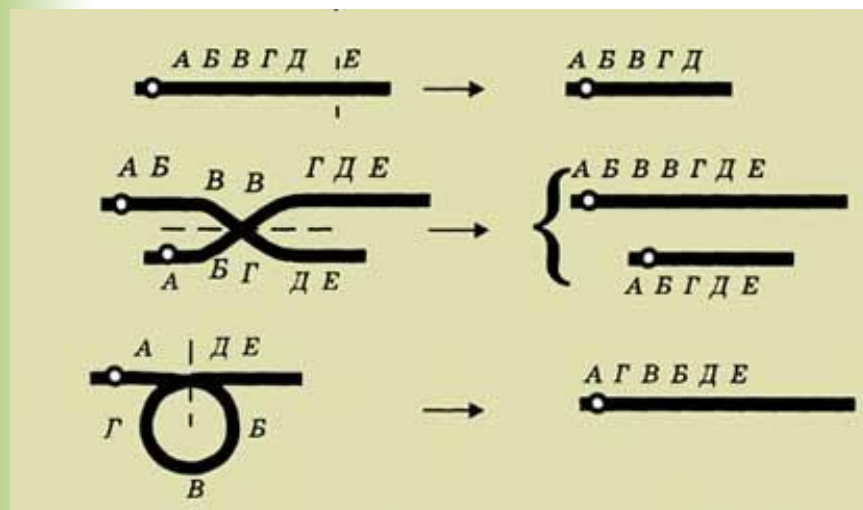


Галактоземия



2. Хромосомные перестройки (абerrации) - это мутации, обусловленные изменением структуры хромосом

а) Внутрехромосомные:



Делеция (нехватка) –

выпадение кусочка хромосомы в средней части или концевом участке (синдром кошачьего крика – делеция короткого плеча 5-й хромосомы)

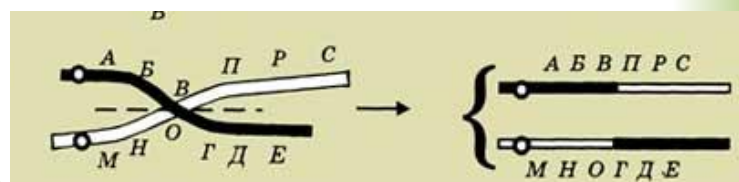
Дупликация – удвоение участка хромосомы

Инверсия – разрыв участка хромосомы, поворот его на 180°

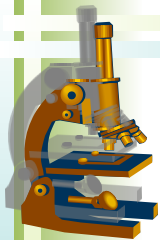
б) Межхромосомные:

Транслокация - отрыв участка одной хромосомы и присоединение его к другой негомологичной

У человека изучена транслокационная форма болезни Дауна, когда 21-я хромосома присоединяется к 15-й и вместе с ней передается.



Хромосомные абerrации обнаруживаются **ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМИ МЕТОДАМИ**



3. **Геномные мутации** – это мутации, обусловленные изменением числа хромосом

а) Полиплоидия - это кратное гаплоидному увеличению числа хромосом: n – гаплоидное число, $2n$ – диплоид (норма), $3n$ – триплоид, $4n$ – тетраплоид, $5n$ – пентаплоид и т.д.

Полиплоидия у **человека** представляет собой **летальную мутацию**. У **растений** полиплоиды **жизнеспособны** и обладают **повышенной урожайностью** (более крупные листья, стебли, корнеплоды, плоды, цветки)

Цветки капусты



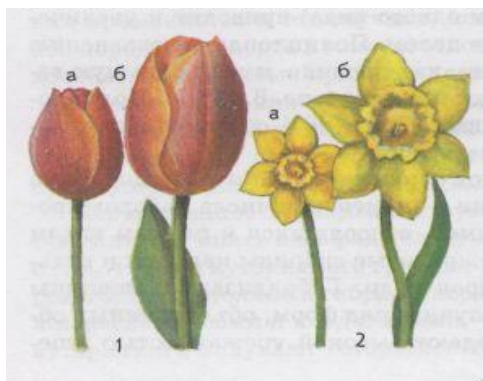
Диплоиды, $2n$



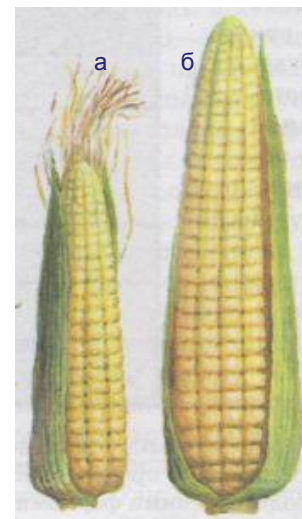
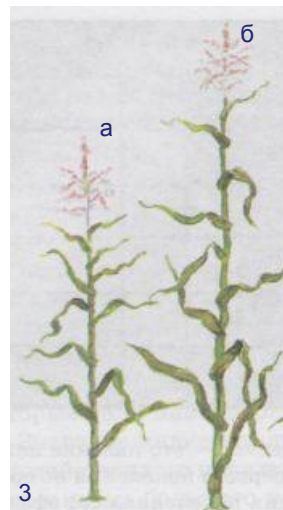
Тетраплоиды, $4n$



Октоплоиды, $8n$



Диплоиды (а) и тетраплоиды (б)
1. Тюльпан 2. Нарцисс 3. Кукуруза





Гетероплоидия (анеуплоидия) -

это добавление или утрата отдельных хромосом

Если одна хромосома в паре лишняя – это трисомия, если одной из пары не хватает – моносомия. А может быть и две-три лишние или в паре нет двух хромосом – нулесомия (летальная мутация). У человека хорошо изучено несколько заболеваний, причиной которых является изменение числа хромосом.

Трисомия по аутосомам:

- по 21-й хромосоме – синдром Дауна
- по 18-й хромосоме – синдром Эдвардса
- по 13-й хромосоме – синдром Патау

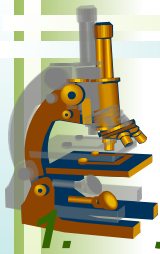
Трисомия по половым хромосомам:

- ХХУ – синдром Клайнфельтера (но может быть ХХХУ, ХХУУ и др.)

Моносомия по половым хромосомам:

X0 – синдром Шерешевского-Тернера

Геномные мутации обнаруживаются **цитогенетическими методами**.
Фенотипически проявляются всегда

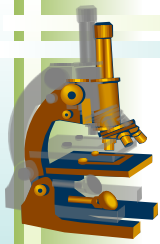


IV. По исходу для организма

1. **Летальные** - смертельные. Например: гетероплоидия по крупным хромосомам (1, 2, 3-й и др.), полиплоидия. Смерть наступает на ранних этапах индивидуального развития
2. **Полулетальные** - снижающие жизнеспособность организма. Человек, как правило, не доживает до репродуктивного возраста. Например: синдром Дауна, гемофилия у девочек
3. **Нейтральные** - не влияющие на процессы жизнедеятельности, продолжительность жизни. Например: цвет радужной оболочки
4. **Положительные** - повышающие жизнеспособность. Возникают редко, но имеют большое значение в прогрессивной эволюции

Механизмы, обеспечивающие устойчивость генетического материала

- | | |
|---------------------------------|--|
| а) диплоидный набор хромосом | г) повторы некоторых генов |
| б) двойная спираль ДНК | д) репарация (восстановление) молекулы ДНК |
| в) вырожденный генетический код | |



Спасибо за внимание

В презентации использованы фотоматериалы
из коллекции <http://www.google.ru/images>