



Изменчивость

Шлахтер М.Л.
Харьков – 2017 г.

Изменчивость -

разнообразие признаков среди представителей данного вида, а также свойство потомков приобретать отличия от родительских форм



Индивидуальная и групповая изменчивость

Цветки хризантемы



Початки кукурузы



Бактерии



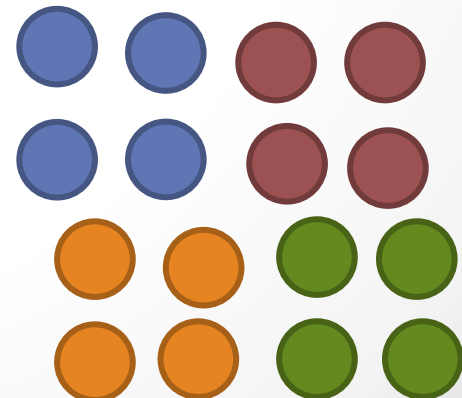
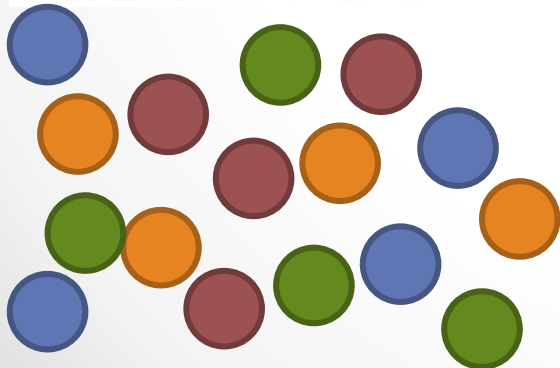
Рога оленя



Гребни кур



Глаза мушки дрозофилы



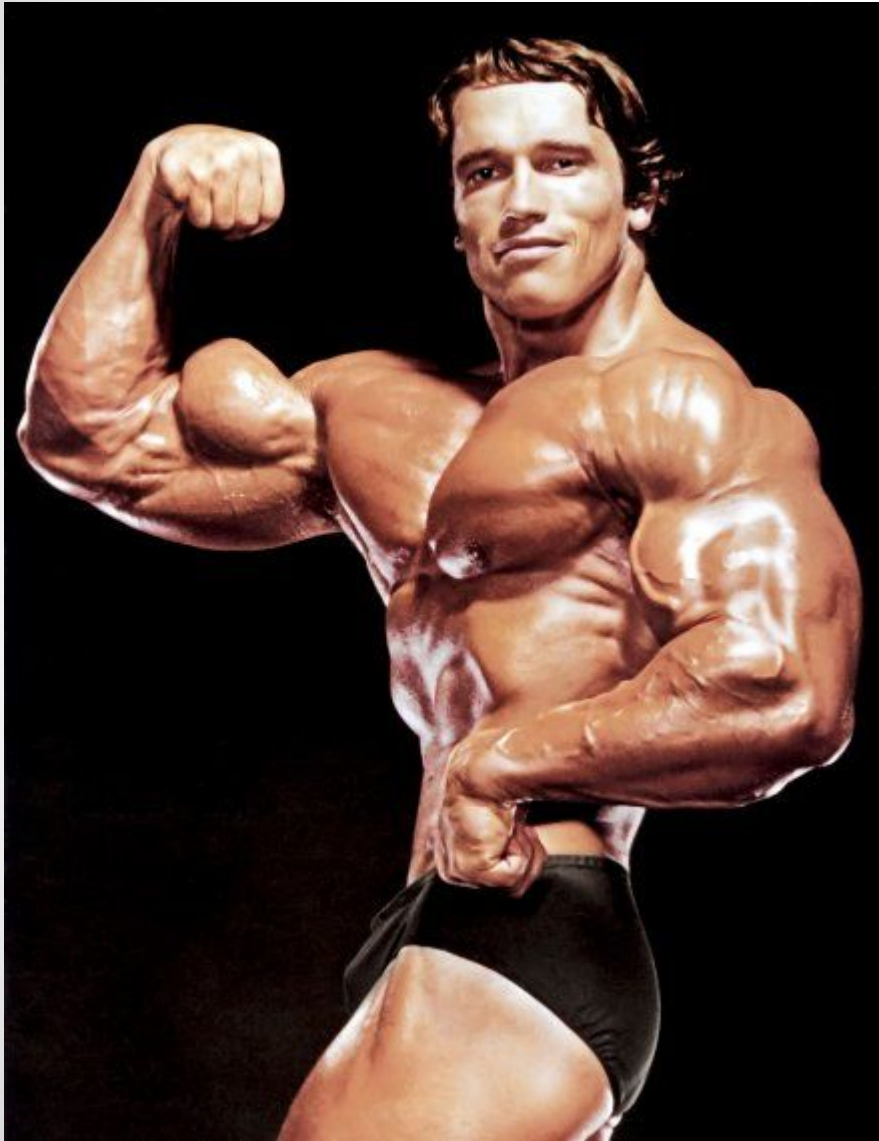
Количественные и качественные признаки



Количественные признаки
можно *посчитать*,
качественные можно *описать*



Направленная и ненаправленная изменчивость



Направленная изменчивость возникает при определённых внешних условиях, ненаправленная изменчивость не зависит от среды

Ненаследственная и наследственная изменчивость

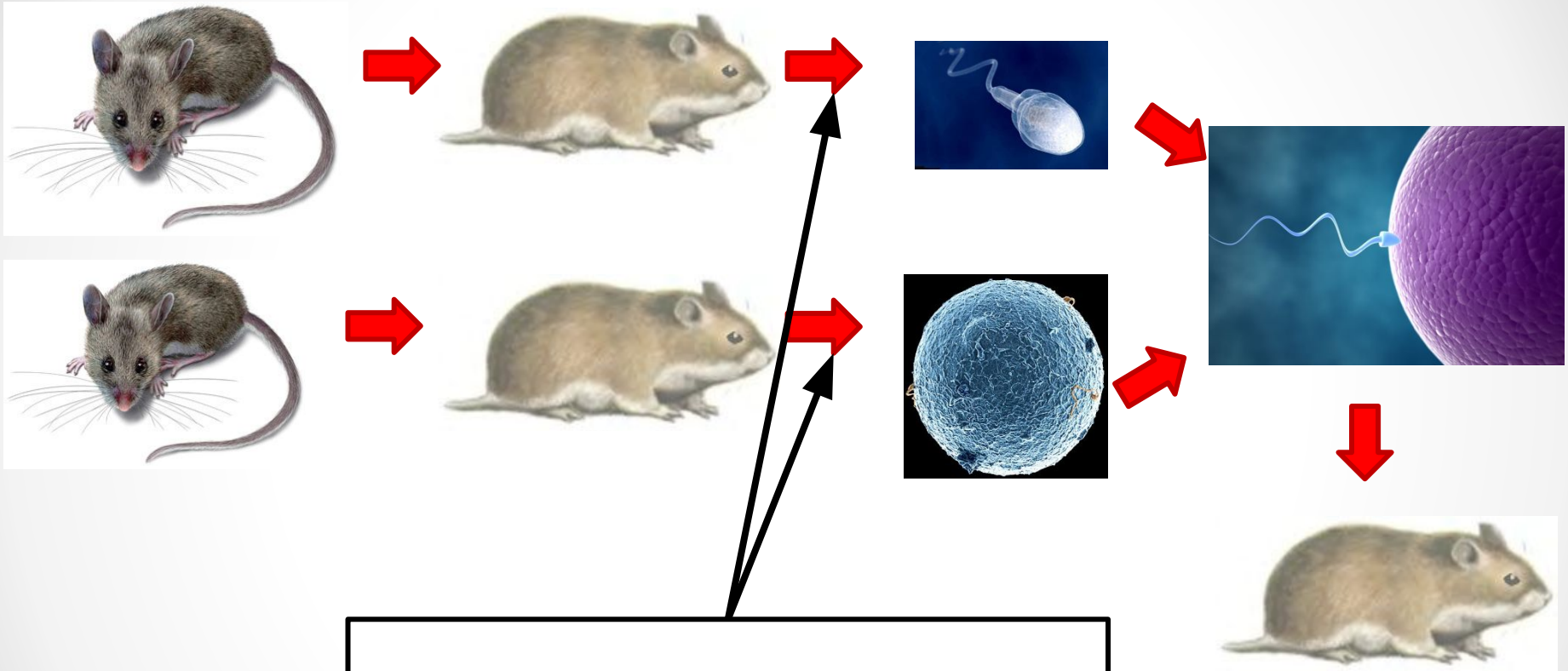


Отрезанные хвосты не наследуются



Рыжие волосы наследуются по Менделю

Если бы все приобретённые признаки наследовались



Информация об укороченном хвосте должна **попасть в ДНК**, а затем эта ДНК должна **проникнуть в половые клетки**

Эволюционная теория Ламарка

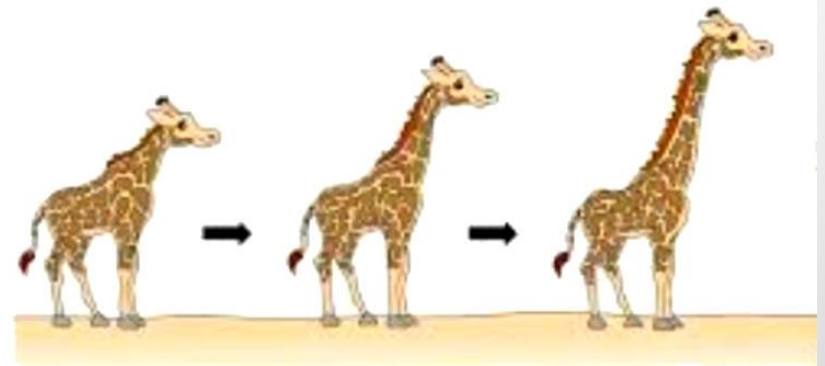
Упражнение и
неупражнение
органов



Наследование
приобретённых
признаков



Жан-Батист Ламарк
(1744-1829 гг.)

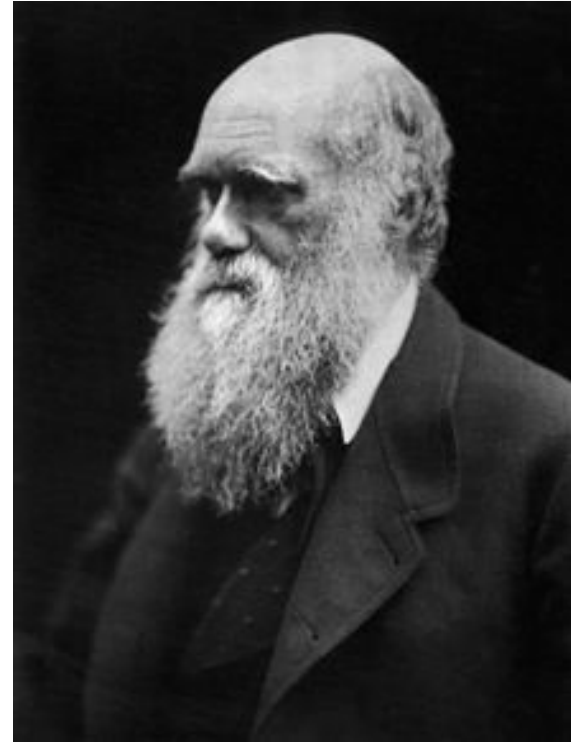


Эволюционная теория Дарвина

Ненаправленная
изменчивость в
пределах вида



Естественный
отбор



Чарльз Дарвин
(1809-1882 гг.)

Сравнение

théorie
de Lamarck



théorie
de Darwin



Откуда берётся ненаправленная изменчивость?

- **Мутации**

Мутационная
изменчивость



- Наличие полов
- Наличие большого числа хромосом
- Наличие кроссинговера

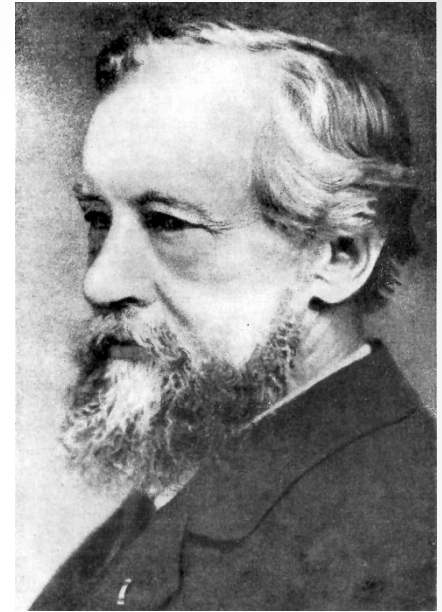
Комбинативная
изменчивость



Что такое мутации и откуда они берутся

Мутация (лат. *mutatio* — изменение) — стойкое наследуемое преобразование генотипа.

- При репликации ДНК
- При рекомбинации ДНК (при кроссинговере)
- При репарации ДНК

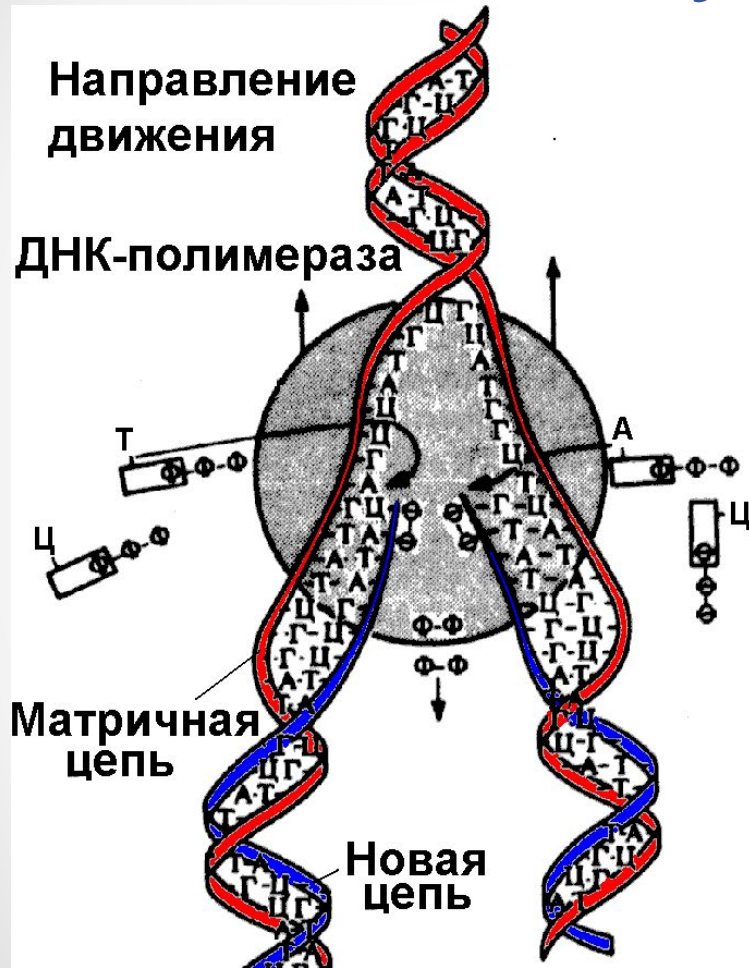


Гуго де Фриз
(1848-1935 гг.)



Полимеразная модель

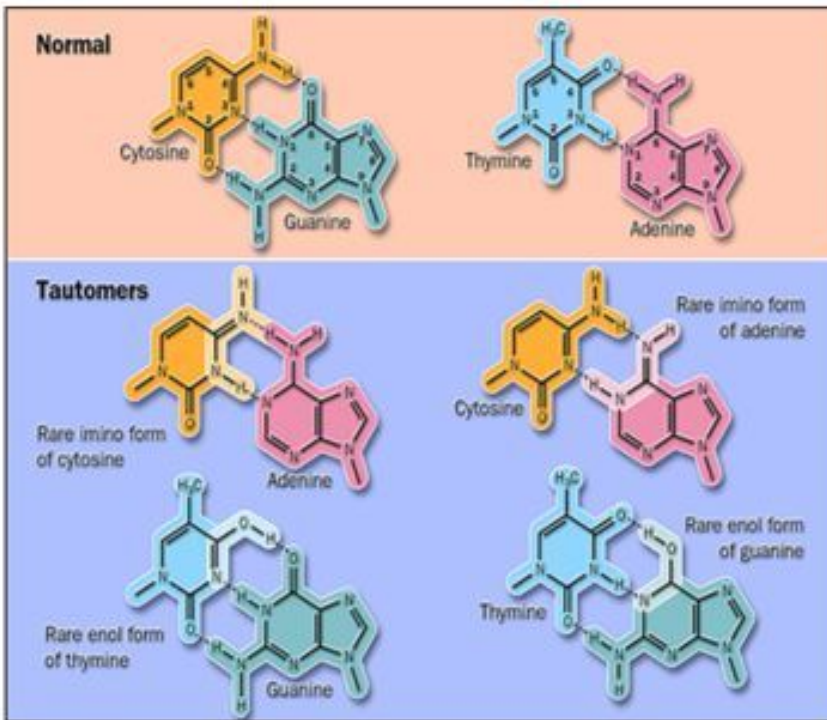
мутагенеза



Мутации возникают при ошибке ДНК-полимеразы

Таутомерная модель мутагенеза

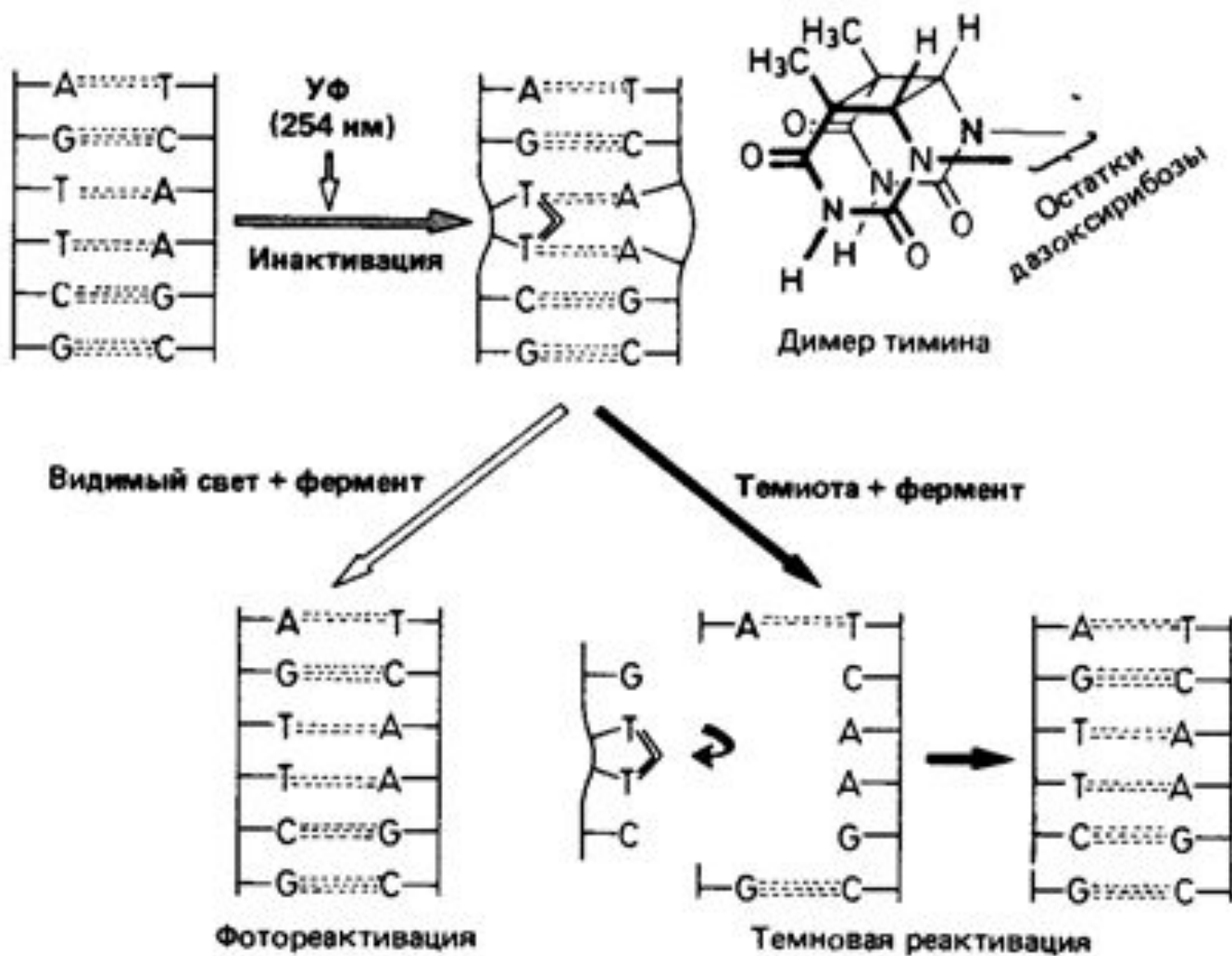
- **Таутомерия** (от греч. *tautós* — тот же самый и *méros* — доля, часть), быстрая обратимая структурная изомеризация; способные к таутомерии вещества при установившемся равновесии представляют собой смеси двух (или нескольких) взаимопревращающихся изомеров — **таутомеров**.
- Цитозин и аденин имеют при ароматическом гетероцикле аминную группу, а тимин и гуанин кетонную, следовательно есть возможность аминно-иминной кето-енольной таутомерии.



- Образующиеся в момент репликации редкие иминные и енольные формы оснований влекут за собой их ошибочное спаривание, а следовательно понижают точность работы ДНК-полимераз.



Тиминовый димер



Классификация мутаций

```
graph TD; A[Классификация мутаций] --> B[Генные]; A --> C[Хромосомные]; A --> D[Геномные]; B --- B_list["• Делеция нуклеотида  
• Инсерция нуклеотида  
• Транзиция  
• Трансверсия"]; C --- C_list["• Делеция  
• Дупликация  
• Инверсия  
• Транслокация"]; D --- D_list["• Полиплоидия  
• Анеуплоидия"];
```

Генные

- Делеция нуклеотида
- Инсерция нуклеотида
- Транзиция
- Трансверсия

Хромосомные

- Делеция
- Дупликация
- Инверсия
- Транслокация


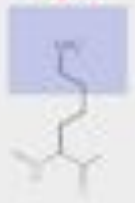
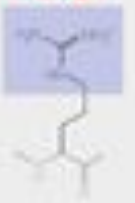

Геномные

- Полиплоидия
- Анеуплоидия

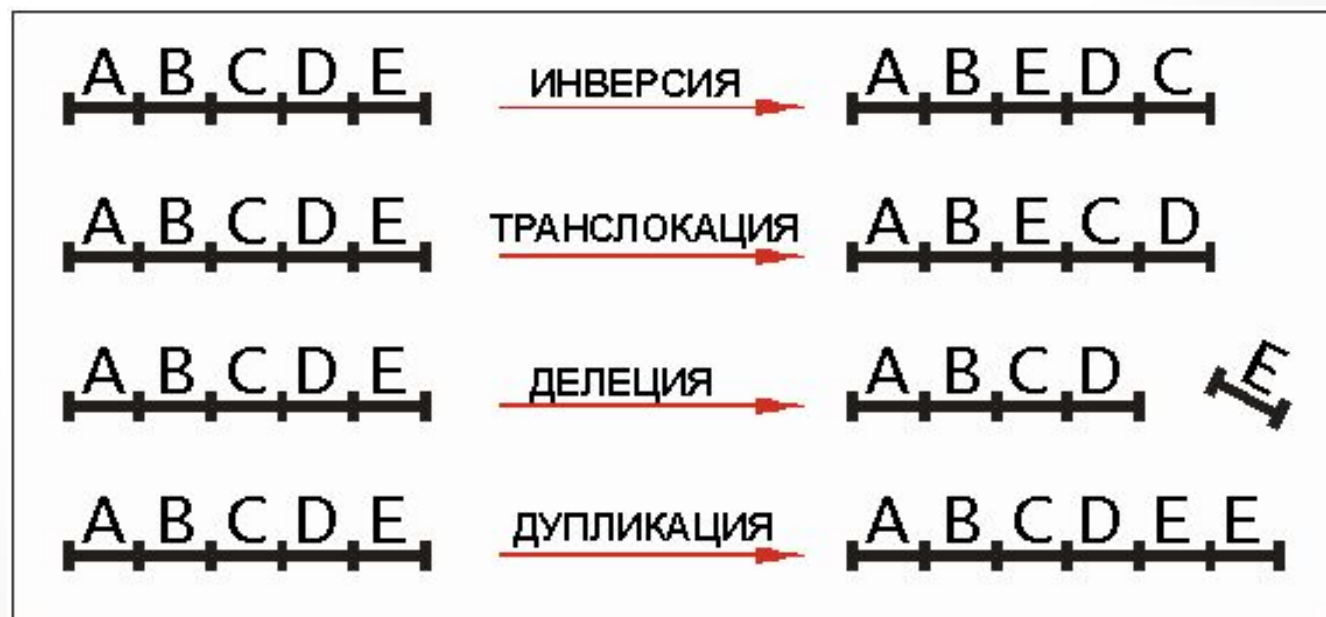
К чему приводит точечная мутация?

- сохранение смысла кодона (синонимическая замена),
- изменение смысла кодона (миссенс-мутация),
- образование стоп-кодона (нонсенс-мутация).
- обратная замена (стоп-кодона на смысловой кодон).

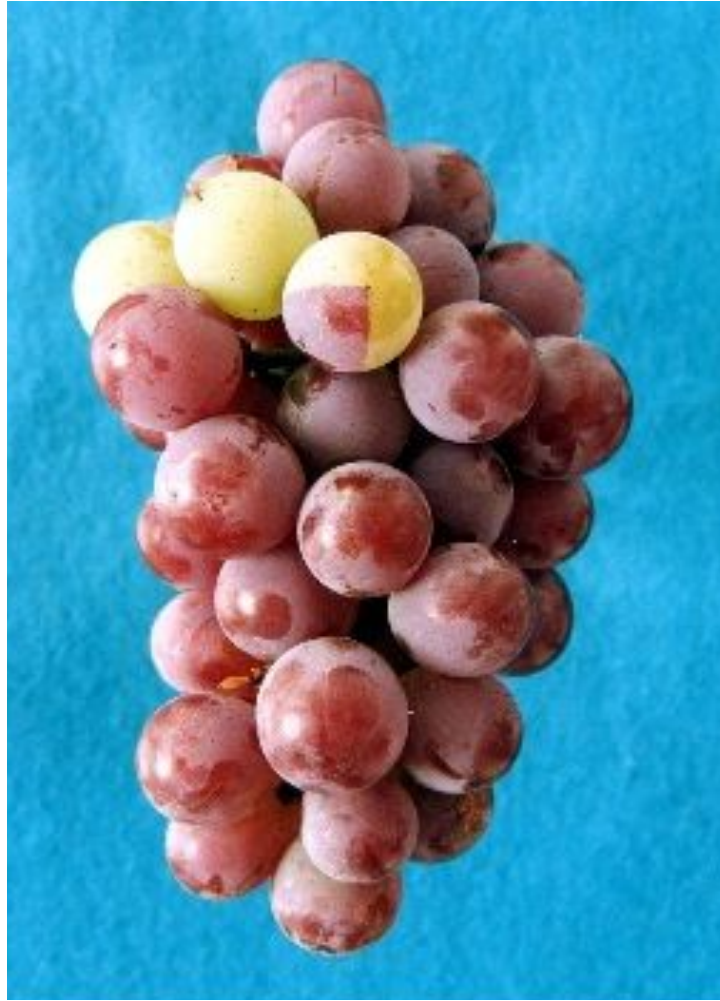
Первое основание	Второе основание				Третье основание
	У	Ц	А	Г	
У	Фен Фен Лей Лей	Сер Сер Сер Сер	Тир Тир Стоп-код Стоп-код	Цис Цис Стоп-код Три	У Ц А Г
Ц	Лей Лей Лей Лей	Про Про Про Про	Гис Гис Глн Глн	Арг Арг Арг Арг	У Ц А Г
А	Иле Иле Иле Мет	Тре Тре Тре Тре	Асн Асн Лиз Лиз	Сер Сер Арг Арг	У Ц А Г
Г	Вал Вал Вал Вал	Ала Ала Ала Ала	Асп Асп Глу Глу	Гли Гли Гли Гли	У Ц А Г

	Point mutations				
	No mutation	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:



Почковые мутации

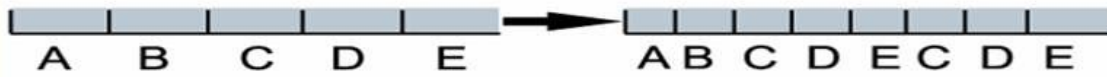


Хромосомные мутации

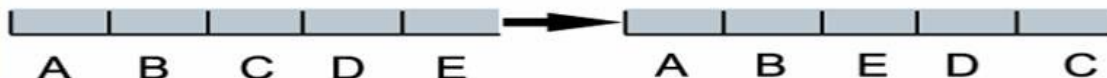
Делеция



Дупликация



Инверсия



Делеция 5 хромосомы – синдром кошачьего крика
Делеция 21 хромосомы – тяжелая форма белокровия
Утрата в 4-ой хромосоме – волчья пасть и заячья губа



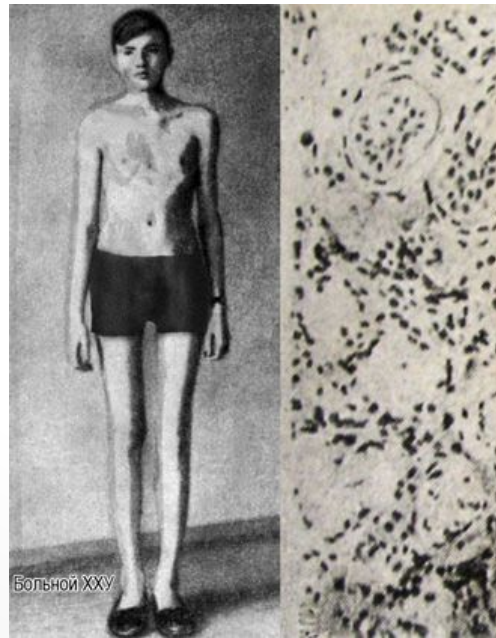
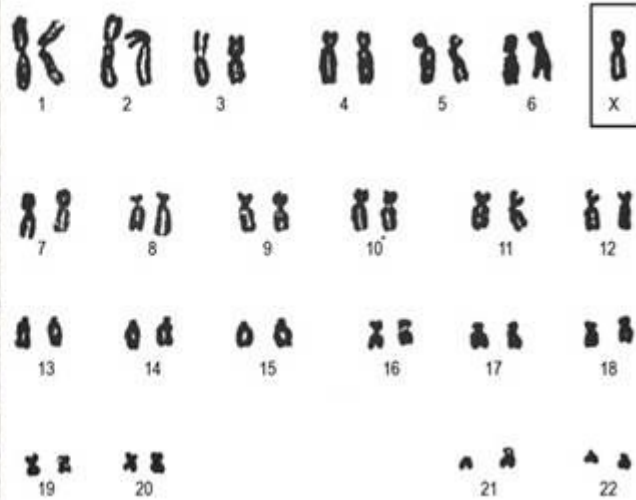
Геномные мутации

- Полиплоидия $k \cdot n$ – кратное n увеличение или уменьшение числа хромосом
 - $k = 1$ - гаплоидия
 - $k = 2$ – норма
 - $k = 3$ - триплоидия
 - $k = 4$ - тетраплоидия
 - и так далее
- Анеуплоидия (гетероплоидии)
 $2n \pm k$, где $k \neq n$ – некрatное n изменение числа хромосом
 - $2n + 1$ - трисомия
 - $2n + 2$ - тетрасомия
 - $2n - 1$ - моносомия
 - $2n - 2$ - нулисомия

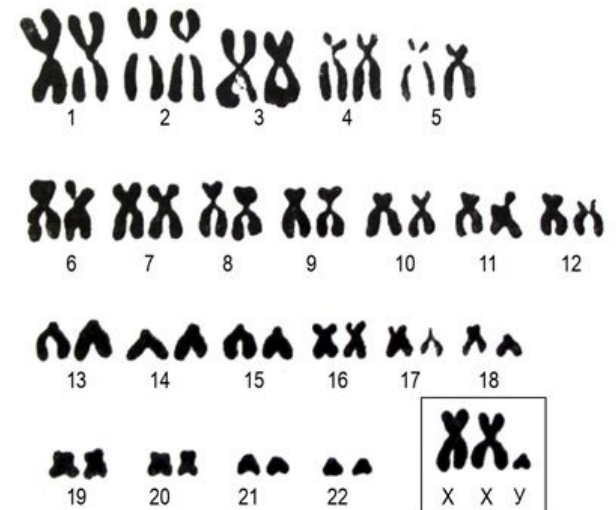
Анеуплоидия по половым хромосомам



Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / X0



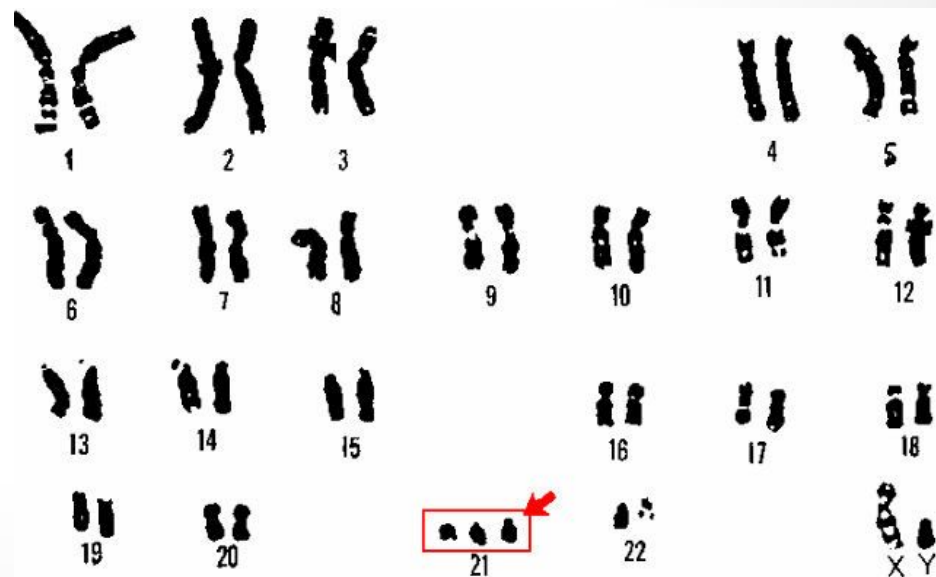
Синдром Клайнфельтера, 47 / XXY



Анеуплоидия по аутосомам. Синдром Дауна



Частота новорождённых с трисомией по 21 хромосоме в европейских странах в 1990—2009 годах составляло 11.2 случаев на 10 000 новорождённых, по 18 хромосоме — 1.04 случая на 10 000, по 13 хромосоме — 0.48 случая на 10 000



Синдромы Патау и Эдвардса



КАРИОТИП СИНДРОМА ПАТАУ

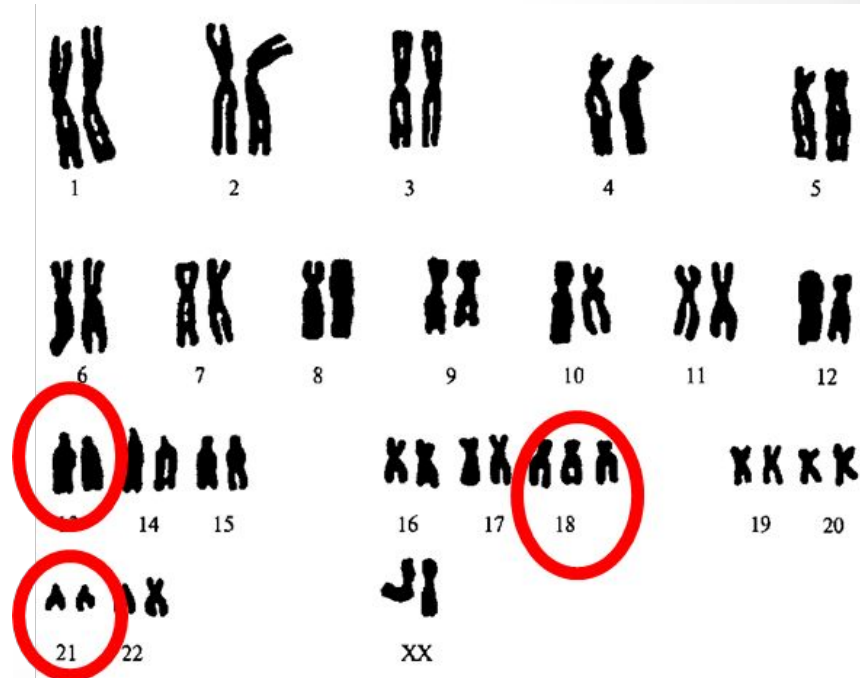
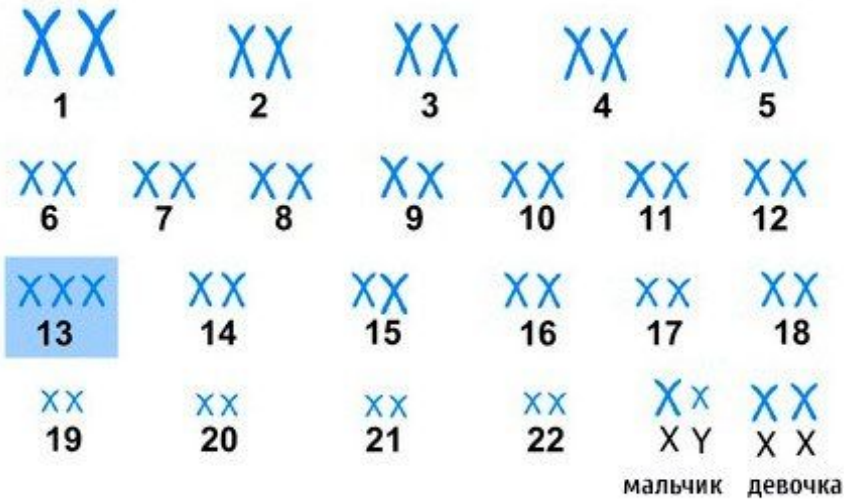
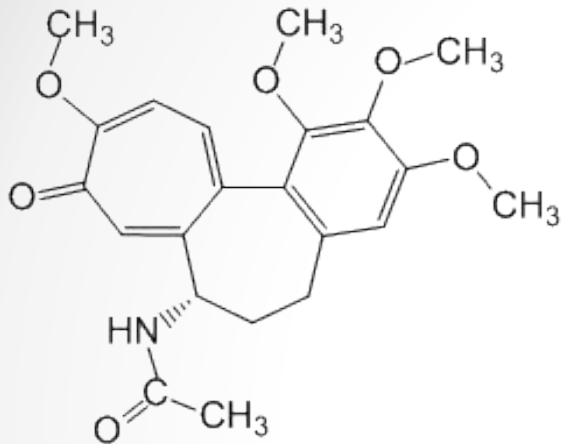
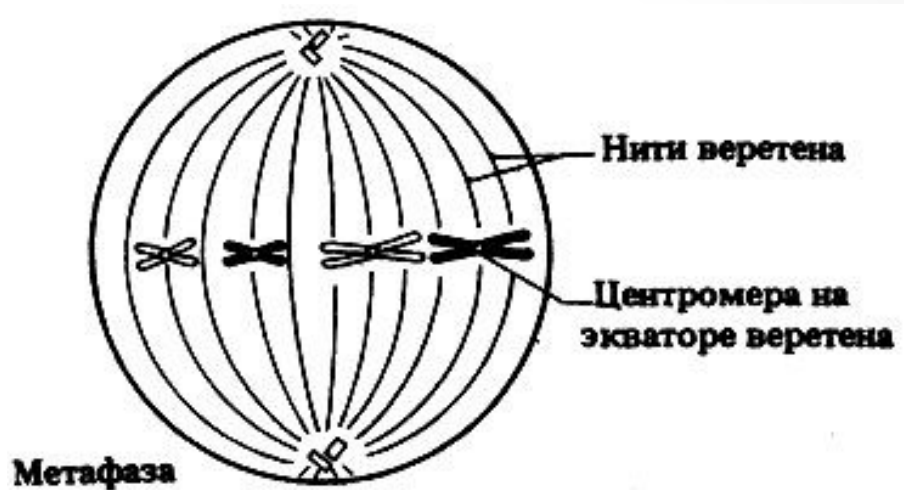


Рис. X.7. Кариотип при синдроме Эдвардса. Простая полная трисомия 18 (47, XX, +18)

Полиплоидия



Колхицин,
связывается с
тубулином и
блокирует деление
клетки



Диплоидное растение
($2n$)



Гексоплоидное растение
($6n$)



Животные-полиплоиды



Tupaia notomys barrerae
(красная вискаша, Грызун), тетраплоид
по всем хромосомам, кроме половых

для нормального функционирования механизмов определения пола необходимо, чтобы одна из X-хромосом находилась в инактивированном состоянии. Если же число X-хромосом увеличивается, механизм инактивации нарушается и животные становятся стерильными или нежизнеспособными (у человека триплоидные зародыши погибают еще в процессе внутриутробного развития) .

Гибриды



Гибриды чаще всего неплодовиты,
реже способны давать потомство,
ещё реже способны давать
плодовитое потомство



Лигр

Гибриды лошадиных



Лошадь x осел = мул

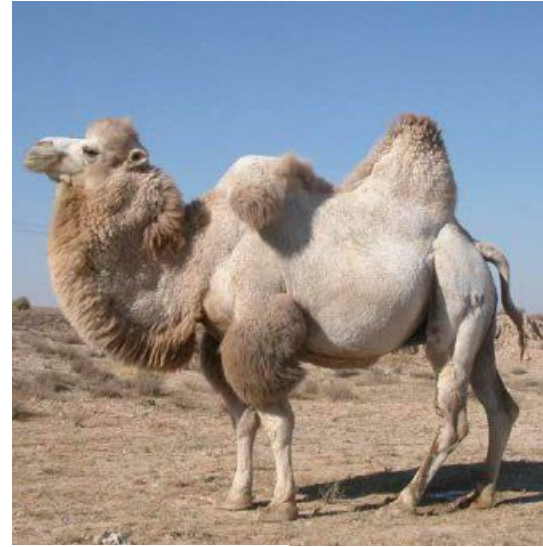


Жеребец x ослица = лошак



Зеброид
(зебра +
лошадь/осёл)

Дромадер+бактриан = нар



И ещё немного гибридов

- Бестер — (по первым слогам слов белуга и стерлядь), гибрид, искусственно полученный в СССР в результате скрещивания белуги со стерлядью в 1952 году. Сочетает быстрый рост белуги с ранним созреванием стерляди. Плодовит, длина до 180 см, вес более 30 кг^[21].
- Вольфин — гибрид афалины и малой косатки.
- Зеброид — гибрид от скрещивания зебры и домашней лошади.
- Зебул — гибрид от скрещивания зебры и осла.
- Зубробизон — гибрид зубра и бизона.
- Кама, или верблюлама — гибрид одногорбого верблюда и ламы.
- Кидас (кидус) — гибрид соболя и лесной куницы.
- Красный попугай — аквариумная рыба, гибрид семейства цихлид.
- Левопард — гибрид самки африканского леопарда и льва
- Леопон — гибрид леопарда-самца и львицы.
- Лигр — гибрид от скрещивания льва (*Panthera leo*) и тигрицы (*Panthera tigris*).
- Лилигр — гибрид от скрещивания льва (*Panthera leo*) и лигрицы
- Лошак — гибрид от скрещивания жеребца и ослицы.
- Межняк — гибрид тетерева и глухаря.
- Мул — гибрид от скрещивания осла и лошади.
 - Нар — гибрид одногорбого и двугорбого верблюдов.
 - Пизли (гролар) — гибрид белого и бурого медведей^[22]
 - Тигон — гибрид от скрещивания тигра и львицы.
 - Тумак — гибрид зайца-беляка и зайца-русака.
 - Хайнак (Дзо) — гибрид яка и коровы.
 - Хонорик — гибрид хорька и европейской норки.
 - Ягопард — гибрид ягуара и леопарда.

