



НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И СРЕДА

**Автор: Ускова И.В.
К.б.н., доцент каф. МиБ**

Свойства живых организмов

Наследственность

Изменчивость



Изменчивость - это способность живых организмов приобретать новые признаки в процессе онтогенеза.

Наследственность - это свойство всех живых организмов передавать свои признаки и свойства из поколения в поколение.

? Изменчивость

□ Фенотипическая
(определенная или
ненаследственная)

□ онтогенетическая

□ модификационная

□ Генотипическая
(неопределенная или
наследственная)

□ мутационная

□ комбинативная



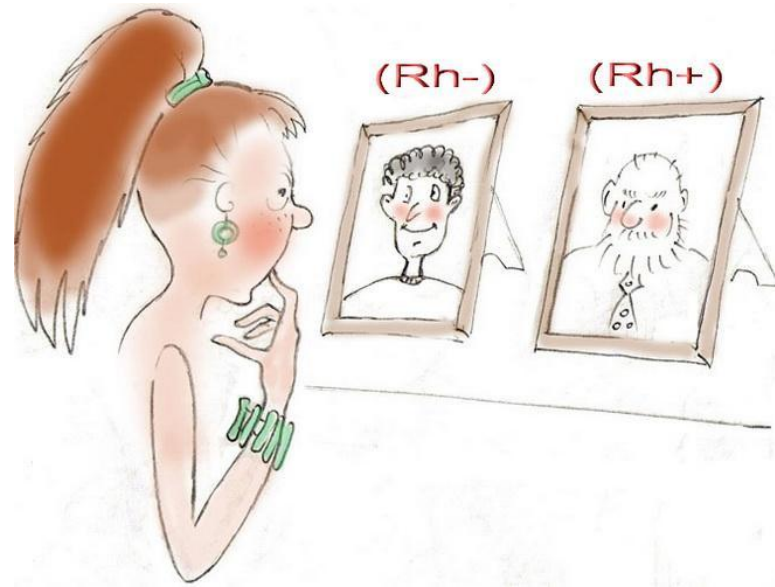
ОНТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

- ? Связана с определенной схемой развития организма в процессе онтогенеза, при этом генотип не претерпевает изменений, а фенотип меняется в соответствии с каждым этапом развития, благодаря морфогенезу и дифференцировке клеток.
- ? Морфогенез — это возникновение новых структур на каждом этапе развития, определяемое генетическим аппаратом клеток, может осуществляться благодаря контактными и дистантными межклеточными взаимодействиями, которые контролируют этот процесс.



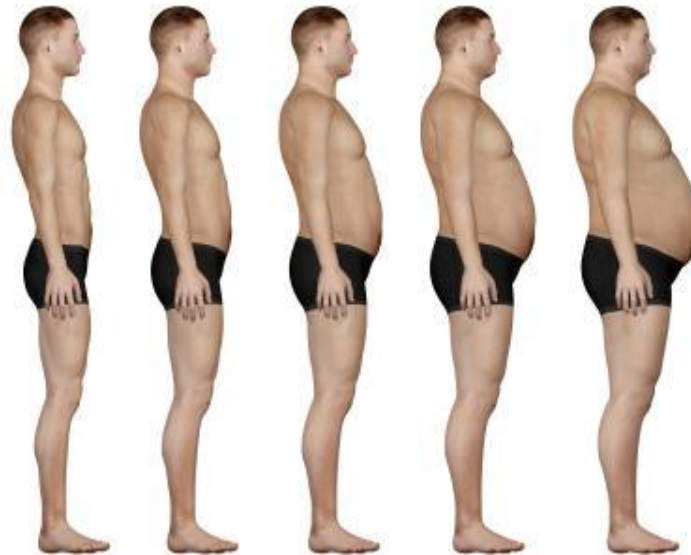
ОНТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

? **Дискретная (качественная)** – ограничена четко выраженными признаками, промежуточные формы отсутствуют. Признаки, для которых характерна дискретная изменчивость, контролируются одним или двумя генами, и внешние условия мало влияют на их фенотипическую экспрессию.



ОНТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

- ? **Непрерывная (количественная)** — можно определить как «кумулятивный эффект» варьирующих факторов среды, взаимодействующих на вариабельный генотип.
- ? Признаки, для которых характерна непрерывная изменчивость, обусловлены, как правило, совместным взаимодействием многих генов и факторов среды.



МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ -

- ? Отражает изменение фенотипа под действием средовых условий, не затрагивающих генотип, но определяемый им.
- ? *Интенсивность* модификационных изменений пропорциональна степени, силе и продолжительности действия на организм фактора, ее вызывающего.
- ? Отрезок времени, в течении которого можно вызвать модификацию определенного признака, называют *модификационным периодом*.



Норма реакции

*Пределы
модификационной
изменчивости
какого-либо
признака называют
нормой реакции.*



Листья клёна имеют разные размеры, так как тепло и свет распределяется не равномерно.

Наследуется не сам признак, а способность проявлять этот признак в определённых условиях, или можно сказать, что наследуется норма реакции организма на внешние условия.

Модификационная изменчивость

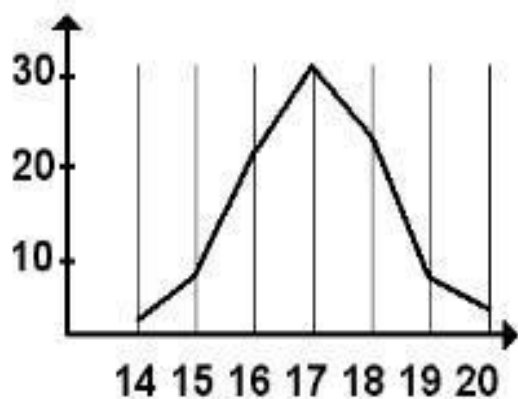
На основании вариационного ряда строится *вариационная кривая* — графическое отображение частоты встречаемости каждой варианты. *Частота встречаемости* отдельных вариантов обозначается буквой p . Например, если взять 100 колосьев пшеницы (n) и подсчитать число колосков в колосе, то это количество будет 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.



МОДИФИКАЦИОННЫЙ РАЗМАХ — ШИРОТА МОДИФИКАЦИОННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ ПРИЗНАКА ИЛИ ОРГАНИЗМА, ХАРАКТЕРИЗУЮЩАЯСЯ ПО КРАЙНИМ ОТКЛОНЕНИЯМ ОТ СРЕДНЕГО ПРОЯВЛЕНИЯ ПРИЗНАКА.

- ? Мерой, характеризующей роль факторов наследственности и среды в определении фенотипической вариабильности, является наследуемость.
- ? **Наследуемость** — обозначает ту часть общей фенотипической изменчивости, которая обусловлена генетическими различиями.



Комбинативная изменчивость



- изменчивость связанная с процессами происходящими при мейозе и при слиянии двух отличающихся друг от друга гамет.

Результат: образуются новые комбинации генов, которых не было у исходных родителей, что приводит к появлению новых признаков.

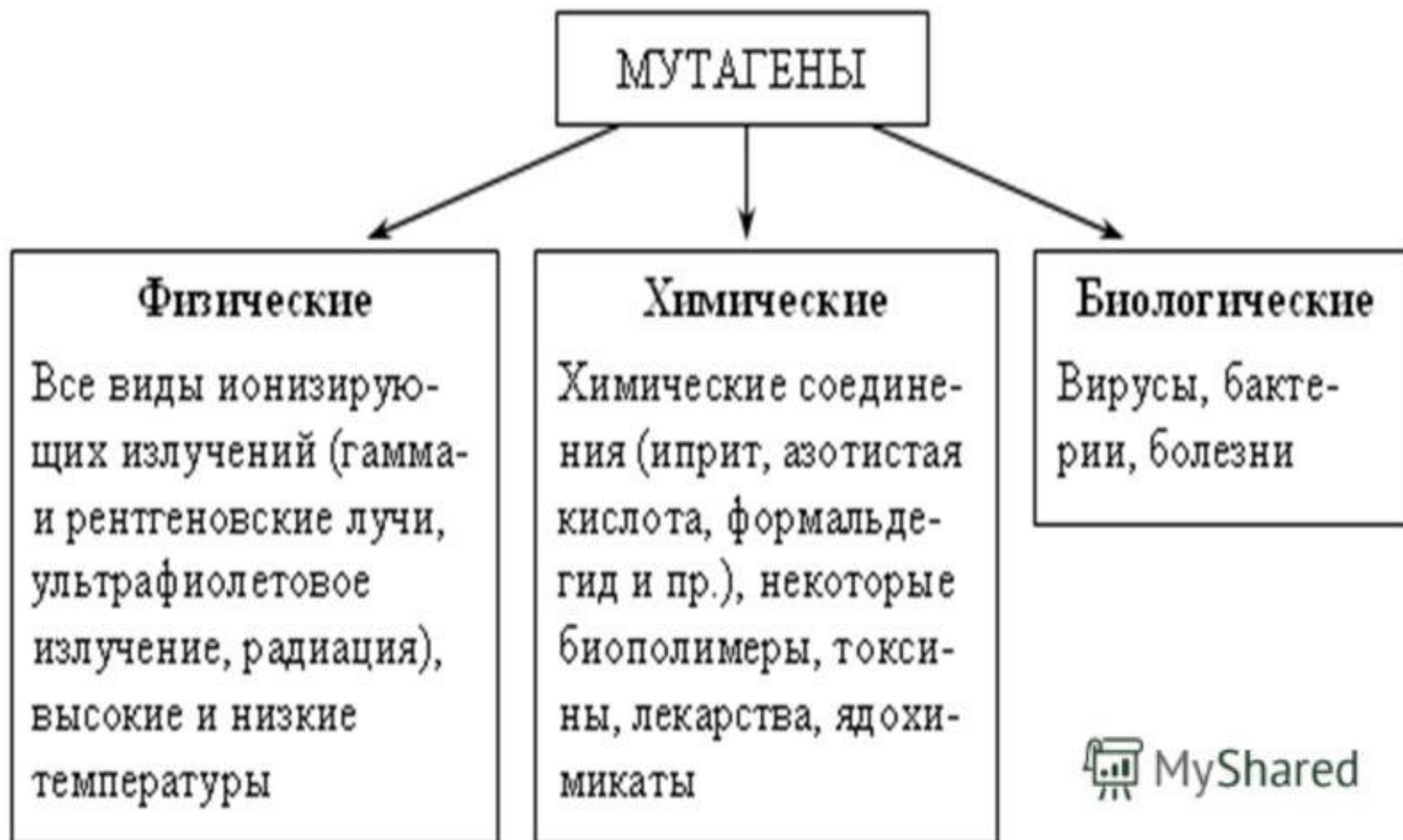


Мутации – основная причина
возникновения новых признаков и
свойств организмов.

Они могут быть полезны, вредны и
нейтральны для организма



Мутагены – факторы, вызывающие стойкие наследственные изменения в организме.



Мутации - это изменения генотипа, происходящие под влиянием факторов внешней и внутренней среды.

Процесс возникновения мутаций называется **мутагенез**, а вызывающий мутацию фактор - **мутаген**.

Мутации



Генные

Хромосомные

Геномные

Геномные мутации приводят к изменению числа хромосом.

Классификация мутаций

Типы мутаций по уровню возникновения

Генные (точечные)	Хромосомные	Геномные
Изменения отдельных генов	Изменения структуры хромосом	Изменение количества хромосом организма

Типы мутаций по происхождению

Спонтанные	Индукцированные
Возникают без видимых причин	Возникают под действием мутагенных факторов

Типы мутаций по месту возникновения

Генеративные	Соматические
Возникают в гаметах и проявляются в следующих поколениях	Возникают в соматических клетках, проявляется в этом организме. Могут передаваться потомкам при вегетативном размножении.

Типы мутаций в зависимости от влияния на жизнедеятельность организма

Летальные	Сублетальные	Нейтральные	Полезные
Приводят к гибели организма	Снижают жизнеспособность организма	При определенных условиях не влияют на организм	Повышают жизнеспособность организма

Генные, или точковые, мутации – это изменение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК.

Генные мутации следует рассматривать как результат «ошибок», возникающих в процессе удвоения молекул ДНК. Мутация гена возникает в среднем в одной из 100 000 гамет. Но так как количество генов в организме человека велико, то практически каждая особь несет вновь возникшую мутацию.

ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

? *Изменения структурных генов*

- ? 1) «Сдвиг рамки считывания» - вставка или выпадение пары или нескольких пар нуклеотидов, в зависимости от места вставки или выпадения нуклеотидов изменяется меньшее или большее число кодонов.
- ? 2) *Транзиция* – замена оснований пуринового на пуриновое, или пиримидинового на пиримидиновое ($A \leftrightarrow G$, $C \leftrightarrow T$), при этом изменяется тот кодон, в котором произошла транзиция.
- ? 3) *Трансверзия* – замена пуринового основания на пиримидиновое или пиримидинового на пуриновое ($A \leftrightarrow C$, $G \leftrightarrow T$), изменяется тот кодон, в котором произошла трансверзия.



ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

- ? **Изменения структурных генов приводят к**
- ? а) **мисценс-мутациям** – изменению смысла кодонов и образованию других белков;
- ? б) **нонсенс-мутациям** – образованию «бессмысленных» кодонов (УАА, УАГ, УГА), не кодирующих аминокислоты (терминаторы, определяющие окончание считывания).

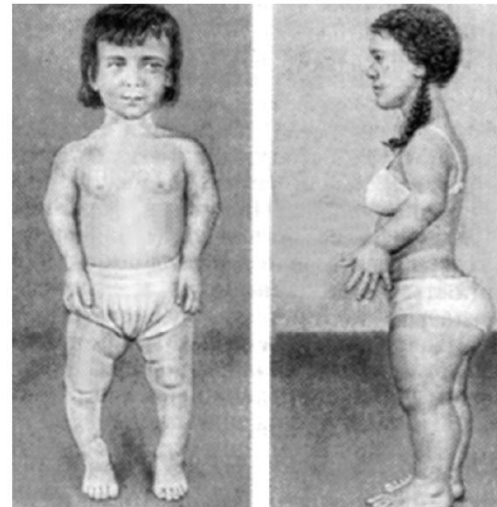


Рис. 75. Ахондроплазия



Рис. 76. Брахидактилия

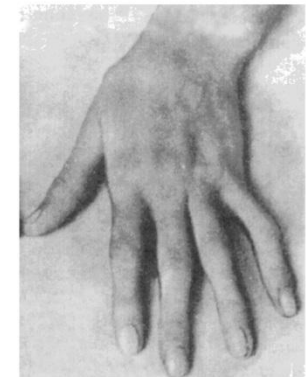


Рис. 77. Арахнодактилия

ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

? *Результаты изменений функциональных генов.*

? 1) *Белок-репрессор «не подходит» к гену-оператору («ключ не входит в замочную скважину»)* – структурные гены работают постоянно (белки синтезируются все время).

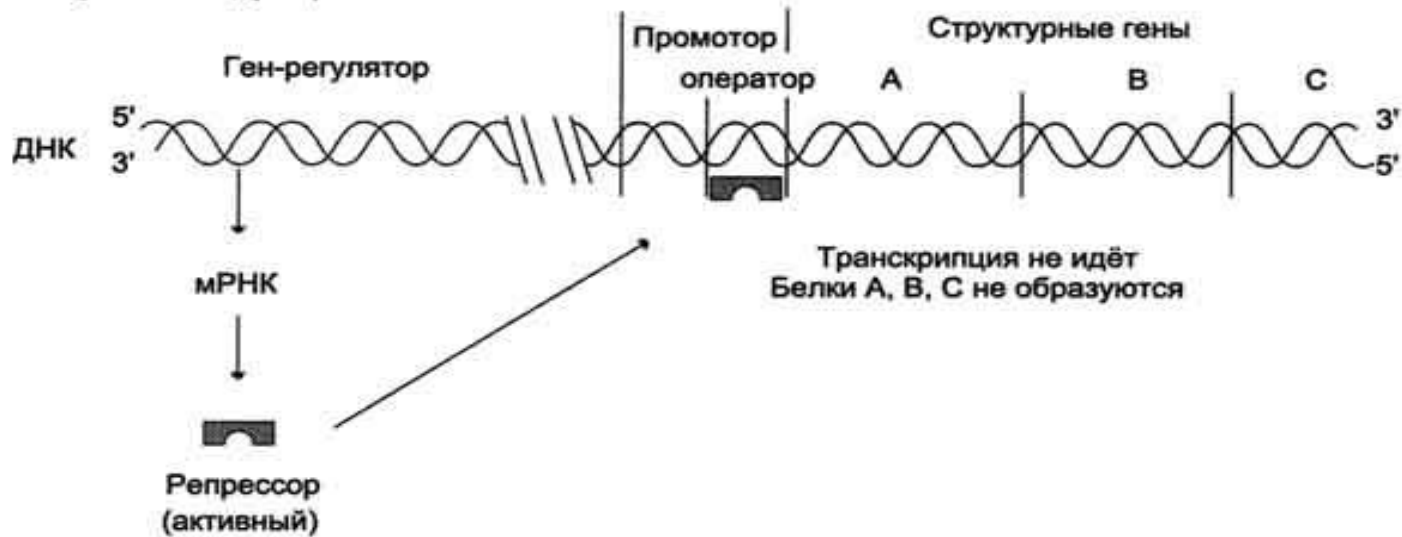
? 2) *Белок-репрессор плотно «присоединяется» к гену-оператору и не снимается индуктором («ключ не выходит из замочной скважины»)* – структурные гены постоянно не работают и не синтезируются белки, закодированные в данном транскриптоне.

? 3) *Нарушение чередования репрессии и индукции* – при отсутствии индуктора специфический белок синтезируется, а при его наличии белок не синтезируется.

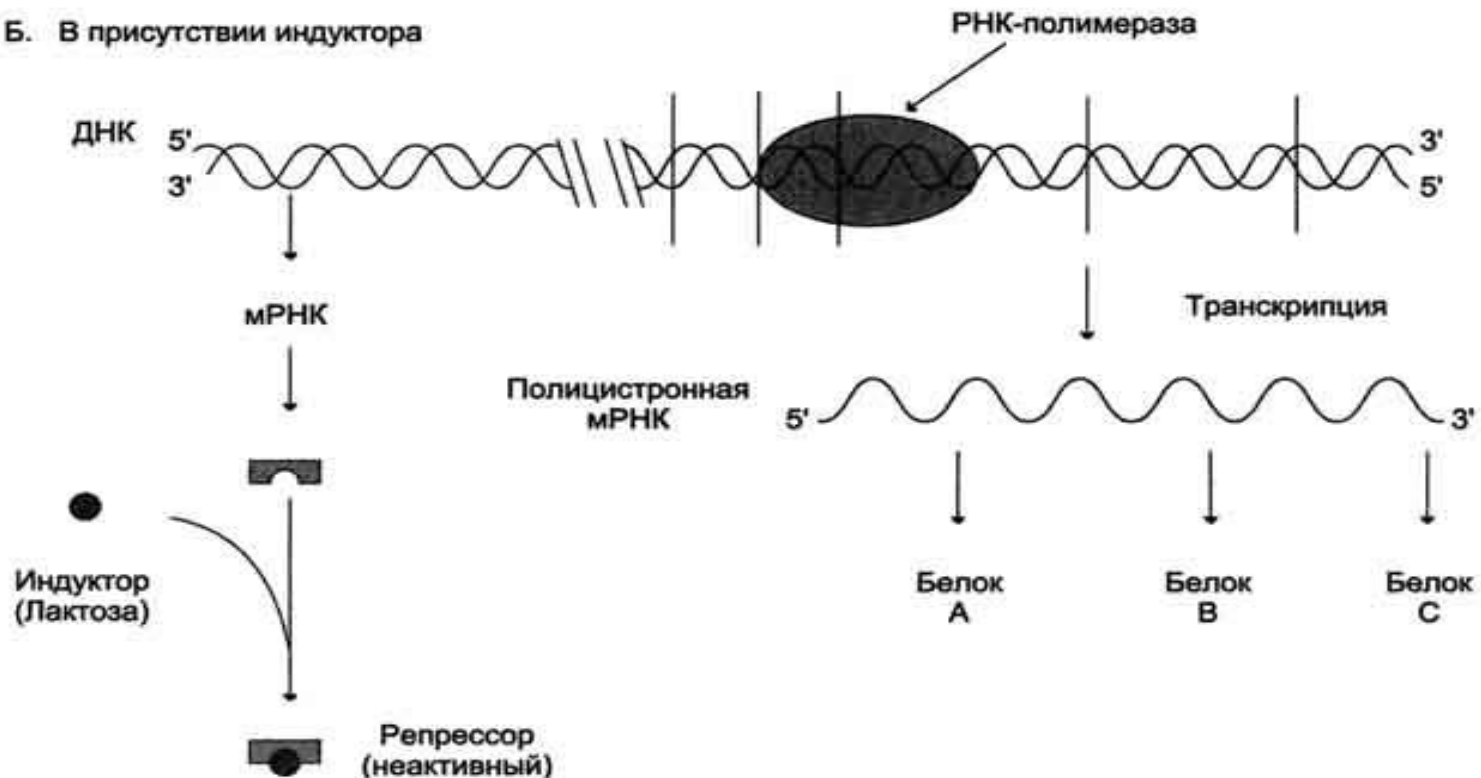
? Вышеназванные нарушения работы транскриптонов связаны с мутациями гена-регулятора или гена-оператора.



А. В отсутствие индуктора



Б. В присутствии индуктора



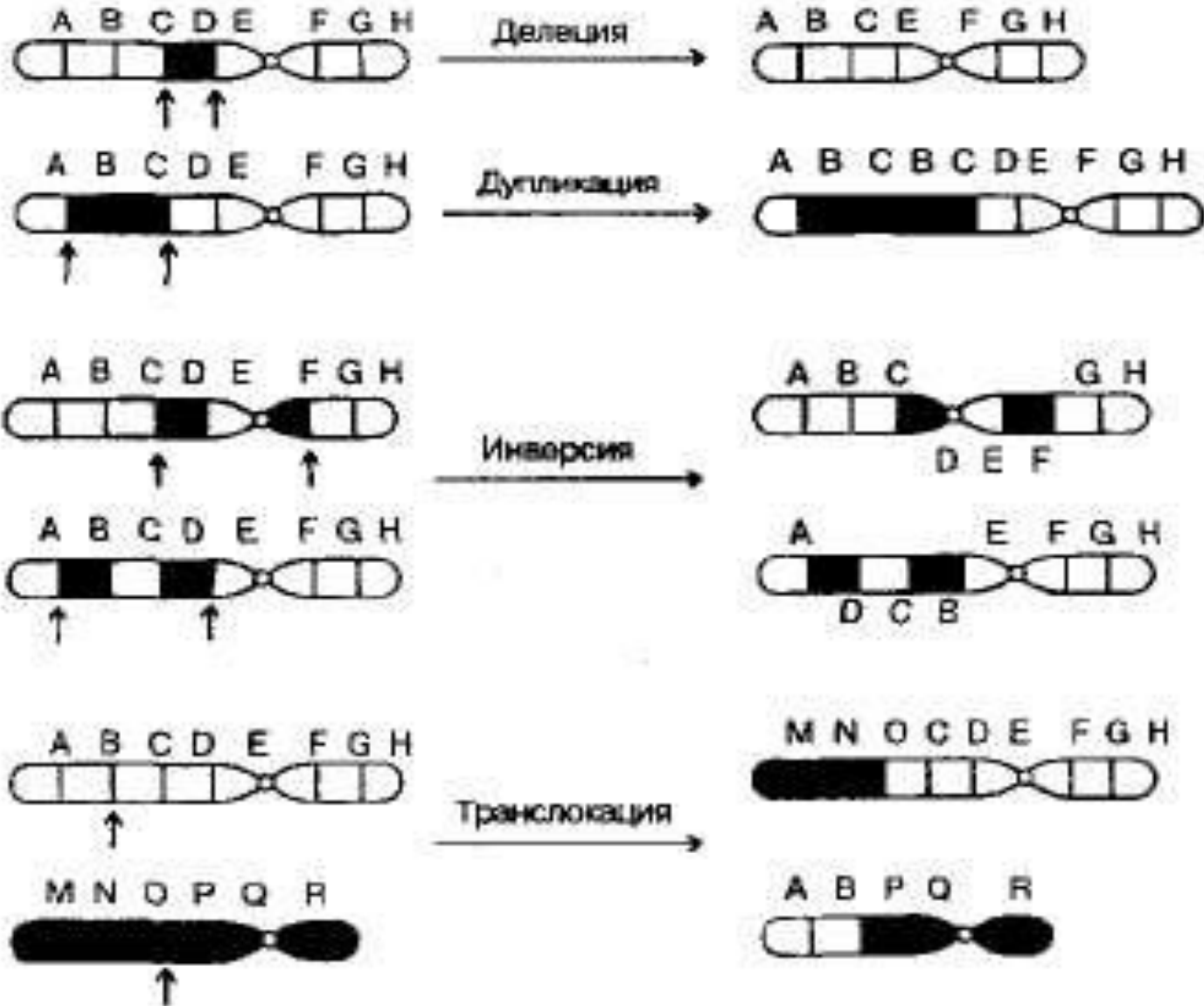
ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ



MedicalPlanet.ru
— медицина для вас.



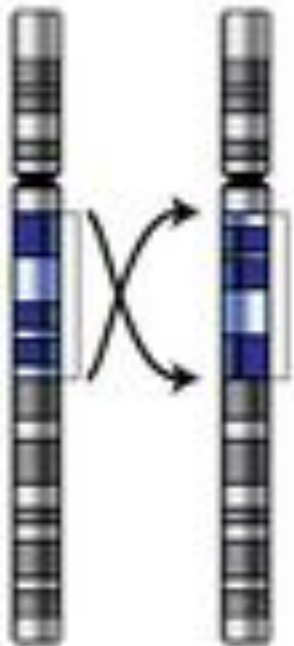
ВНУТРИХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ (или АБЕРРАЦИИ)



МЕЖХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ (или АБЕРРАЦИИ)

? *Инверсии* – повороты участка хромосомы на 180 градусов

Парацентрическая
инверсия



Перицентрическая
инверсия



МЕЖХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ (или АБЕРРАЦИИ)

- ? **Транслокации** – участок хромосомы перемещается (транслоцируется) на другое место негомологичной хромосомы, попадая при этом в другую группу сцепления.
- ? 1) *реципрокные* – взаимный обмен участками негомологичных хромосом.
- ? 2) *нереципрокные (транспозиции или инсерции)* – участок хромосомы изменяет свое положение или включается в другую хромосому без взаимного обмена.
- ? 3) *дицентрические (полицентрические)*- слияние двух (или более) фрагментов негомологичных хромосом, несущих участки с центромерами.
- ? 4) *центрические (робертсоновские)* – происходят при слиянии двух центромер негомологичных акроцентрических хромосом, с образованием одной мета- или субметацентрической хромосомы.

Нормальная
хромосома 9

Нормальная
хромосома 22

bcr

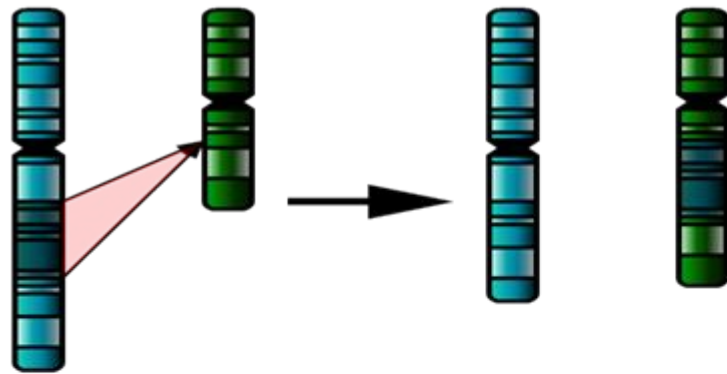
abl

Реципрокная
транслокация

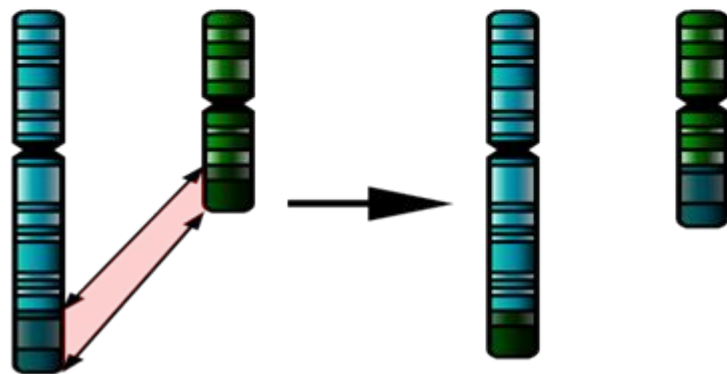
Измененная
хромосома 9

Измененная
хромосома 22
(Филадельфийская
хромосома)

bcr-abl



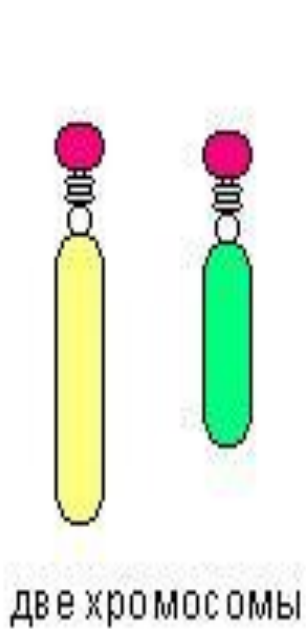
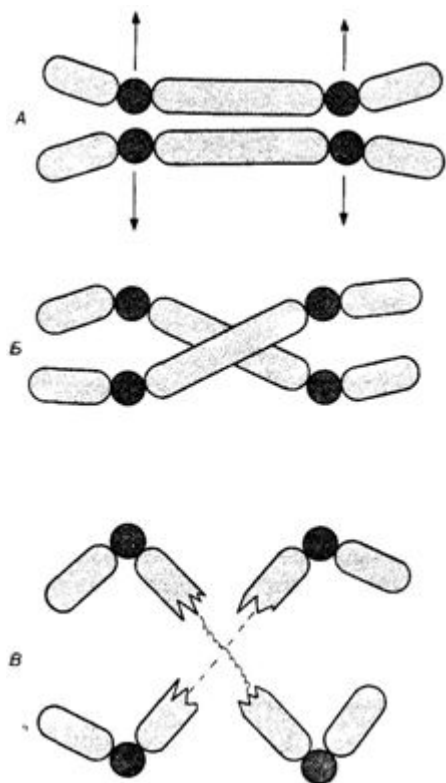
1



2



ДИЦЕНТРИЧЕСКИЕ



Геномные мутации

- Геномной мутацией называется изменение числа хромосом. Геномные мутации возникают в результате нарушения нормального хода митоза или мейоза.
- **Гаплоидия** - уменьшение числа полных гаплоидных наборов хромосом.
- **Полиплоидия** - увеличение числа полных гаплоидных наборов хромосом: триплоиды ($3n$), тетраплоиды ($4n$) и т.д.
- **Гетероплоидия (анеуплоидия)** - некратное увеличение или уменьшение числа хромосом. Чаще всего наблюдается уменьшение или увеличение числа хромосом на одну (реже две и более)



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



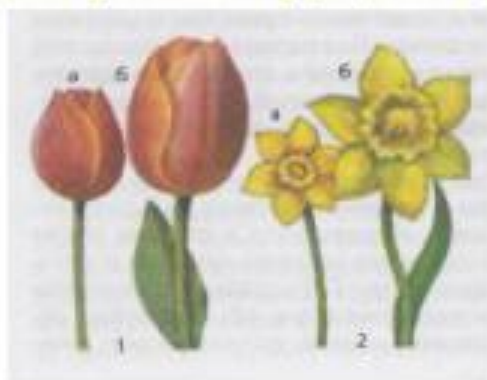
Диплоиды, $2n$



Тетраплоиды, $4n$



Октаплоиды, $8n$

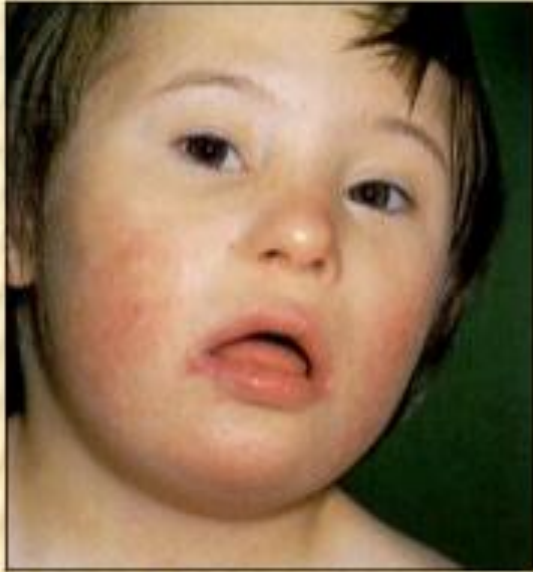


Диплоиды (а) и тетраплоиды (б)
1. Тюльпан 2. Нарцисс 3. Кукуруза



Геномные мутации.

1. Гетероплоидия (анеуплоидия).



Синдром Дауна, лишняя хромосома 21 пары, трисомия по 21 паре.
47; 21, 21, 21.

В этом случае *в генотипе или отсутствует какая-нибудь хромосома, или, наоборот, присутствует лишняя*. Чаще всего такие мутации возникают, если **при образовании гамет в мейозе хромосомы какой-либо пары расходятся и обе попадают в одну гамету, а в другой гамете одной хромосомы не будет хватать**. Как наличие лишней хромосомы, так и отсутствие ее чаще всего приводит к неблагоприятным изменениям в фенотипе.

Трисомия - синдромом Дауна.

Моносомия – синдром Шерешевского-Тернера.

*Полисомия – несколько лишних хромосом,
 $2n + K$.*

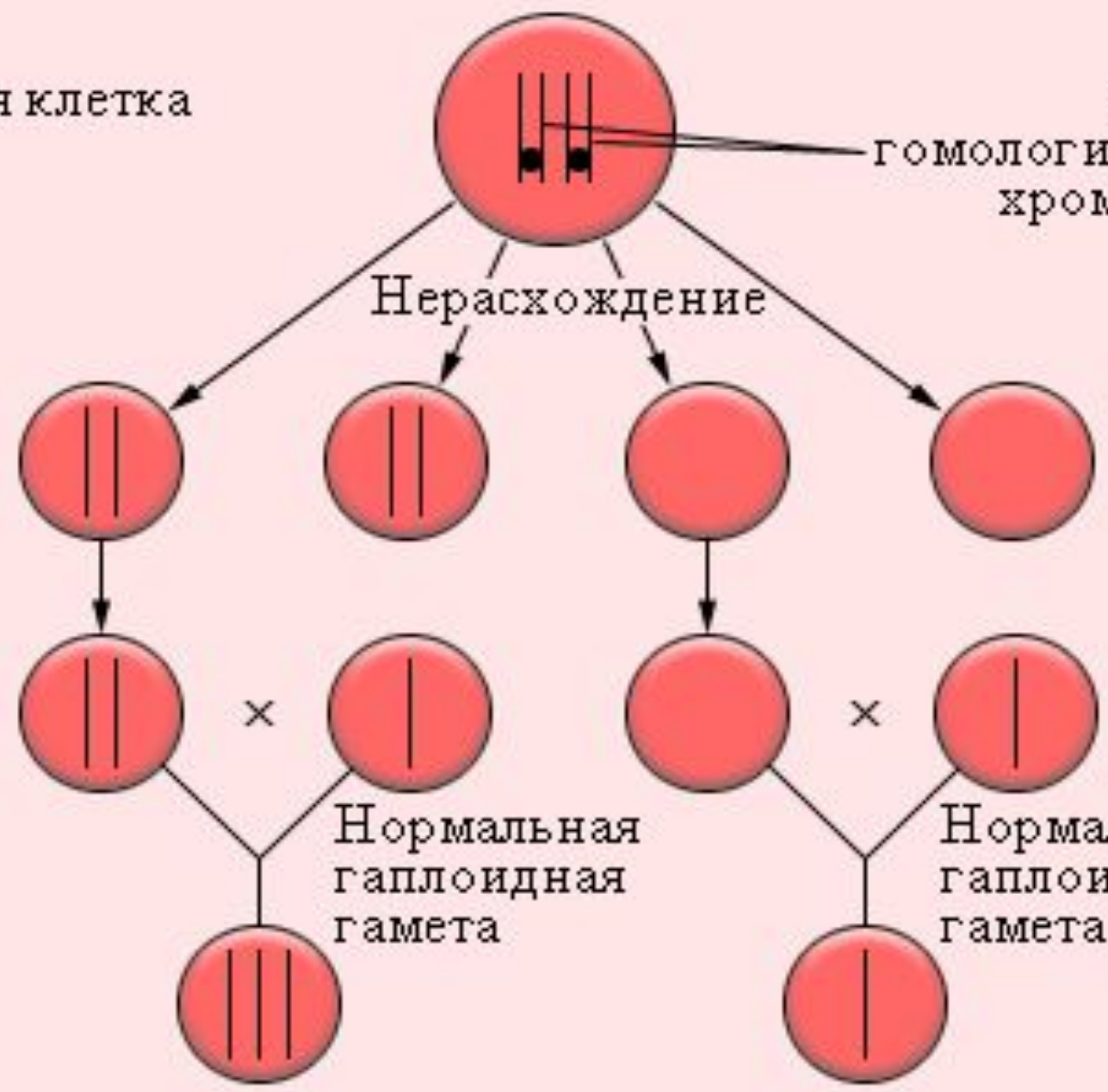
Родительская клетка

Пара гомологичных хромосом

Нерасхождение

Гаметы

Слияние гамет



Трисомия

Моносомия