



Лекцію підготував
кандидат біологічних наук
доцент
Павліченко Віктор Іванович
medbio@zsmu.zp.ua

Запоріжжя
2016

Лекція № 6

МІНЛИВІСТЬ У ЛЮДИНИ ЯК ВЛАСТИВІСТЬ ЖИТТЯ І ГЕНЕТИЧНЕ ЯВИЩЕ

- 1. Мінливість та її форми.**
- 2. Модифікаційна мінливість: норма реакції генетичне детермінованих ознак, експресивність та пенетрантність, фенкопії, адаптивний характер модифікацій.**
- 3. Комбінативна мінливість – основа для генетипової та фенотипової різноманітності людства.**
- 4. Мутаційна мінливість. Класифікація мутацій:**
- 5. Мутагенні фактори. Антимутагенні механізми на різних рівнях організації життя. Репарація.**
- 6. Закон гомологічних рядів спадкових форм мінливості.**

Мінливість організмів, її значення

Мінливість – це здатність організму набувати нових ознак або втрачати старі. Мінливість, як і спадковість, властива всій живій природі, не існує двох абсолютно однакових організмів. Генетична наука розрізняє спадкову і неспадкову мінливість.

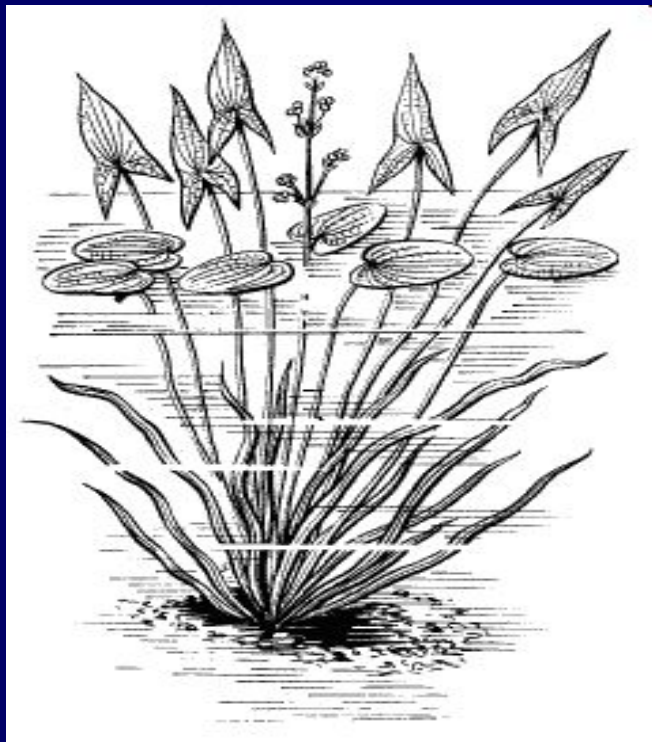
Спадкова мінливість – це здатність до зміни самого генетичного матеріалу, а неспадкова – здатність організмів реагувати на умови зовнішнього середовища, змінюватися в межах норми реакції, заданої генотипом. Спадкова мінливість, у свою чергу поділяється на комбінативну і мутаційну. *Комбінативна* (рекомбінативна) мінливість виникає при гібридизації внаслідок незалежного перекомбінування генів: перекомбінації хромосом. *Мутаційна* мінливість виникає раптово, у результаті взаємодії організму і середовища, без схрещування. Вона зумовлена якісною зміною генетичного матеріалу, виникненням нових варіантів дискретних одиниць генетичного матеріалу, перш за все нових алелей.

Неспадкова (модифікаційна) – це фенотипова мінливість, яка виникає в процесі індивідуального розвитку організму і не передається нащадкам.

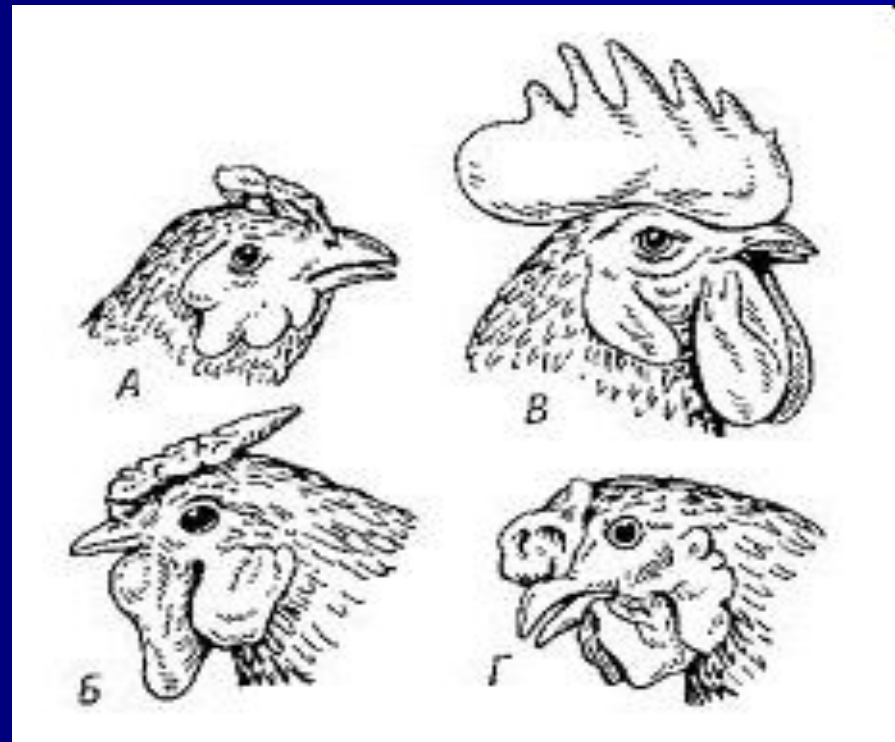
Мінливість у людини



Форми мінливості



Модифікаційна



Генотипова

Властивості модифікаційної

мінливості:

- зміна фенотипу у межах норми реакції (діапазону проявів певної ознаки);
- фактором добору є зміна умов довкілля, які модифікують фенотип;
- модифікації не успадковуються нащадками;
- генетичний апарат за відсутності мутагенного впливу не зазнає змін;
- модифікаційна мінливість підвищує або знижує життєздатність, продуктивність та адаптацію окремої особини;
- сприяє виживанню виду;
- виконує пристосувальну функцію;
- модифікаційна мінливість є здебільшого груповою;
- піддається статистичним закономірностям.

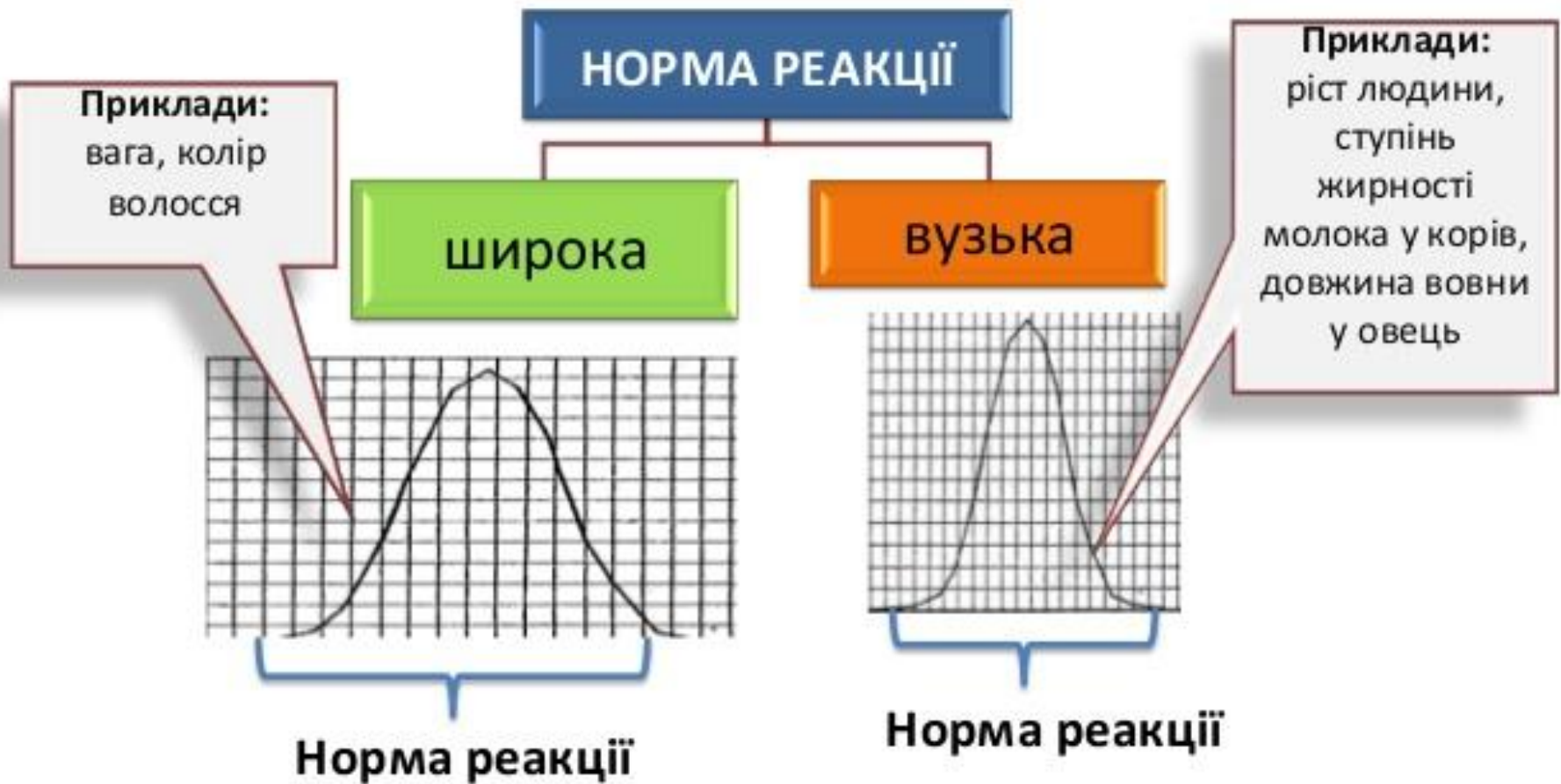
Норма реакції генетично-детермінованих ознак

Спадкові властивості організму не можна охарактеризувати однією формою прояву. Генотип за різних умов має різний фенотип. Генотип характеризує норма реакції, тобто спосіб його реагування на зміни довкілля. Наприклад, врожай озимої пшениці 20 ц з 1 га не дає повної уяви – це хороший сорт чи поганий. Якщо такий врожай отримано на збідненому ґрунті або в посушливий сезон, то це хороший сорт. Якщо ж така урожайність за умов достатньої вологи і поживних речовин, то це – низькопродуктивний сорт.

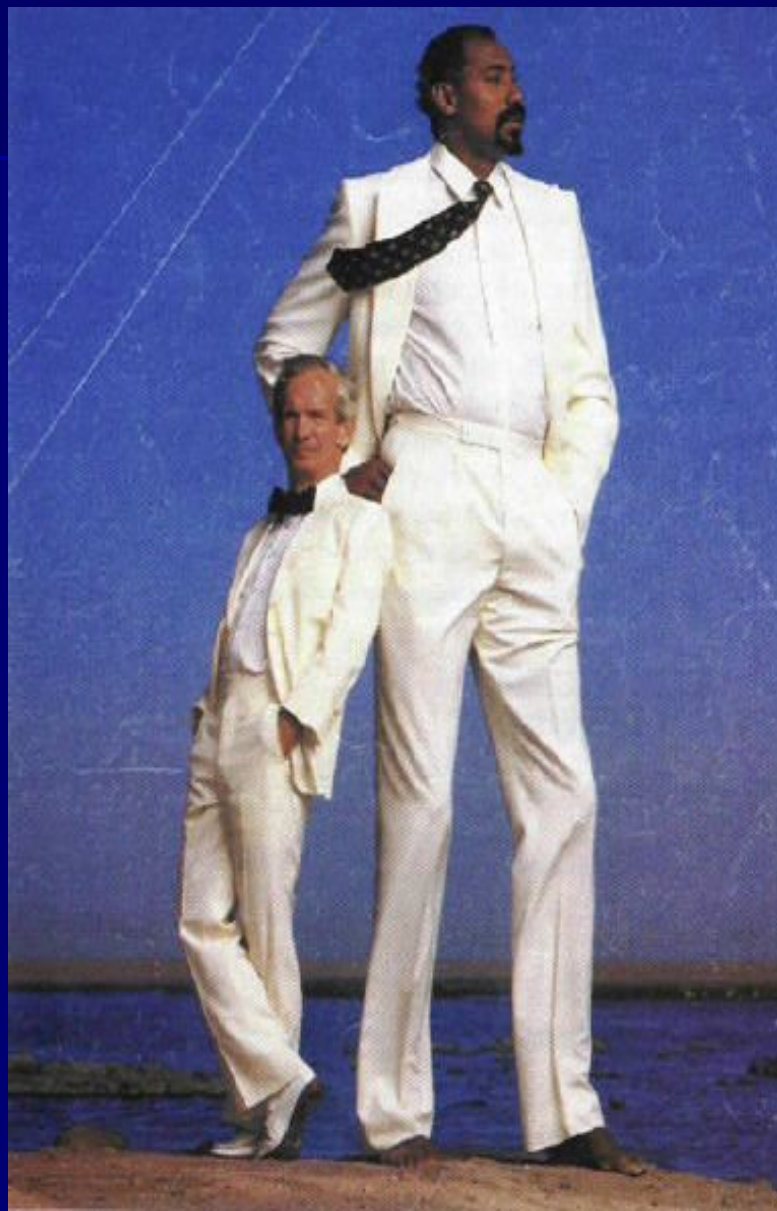
Розрізняють широку і вузьку норми реакції. Вузька норма реакції властива таким ознакам, як розміри серця або головного мозку. Тоді як кількість жиру в організмі людини зазнає змін у широких межах. Мало коливається будова квітки в рослин, проте значно змінюються розміри листків. Норма реакції генотипу виявляється в процесі модифікаційної мінливості організму. Нормою реакції визначають пристосувальні можливості сортів і ареали, які вони можуть зайняти.

НОРМА РЕАКЦІЇ

Норма реакції - це межа мінливості ознаки, що зумовлена даним генотипом.



Норма реакції у людини



Фенокопії, механізм їх виникнення

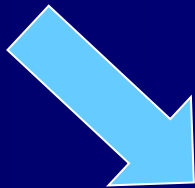
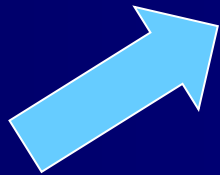
Фенокопія – неспадкова ознака, викликана впливом на ембріон особливих спадкових або середовищних чинників. Так, уроджене помутніння кришталика може бути як спадкове рецесивне захворювання або наслідок інфекції (корова краснуха).

У багатьох людей шкіра в певних місцях надмірно пігментована навіть за відсутності впливу сонячних променів. Це викликано дією особливих генів. В інших людей у значно меншій мірі спостерігається така пігментація, проте вони смуглішають, перебуваючи на світлі. Загорілі, але світлошкірі індивідууми нагадують “копії” генетично смаглявих людей. Термін “фенокопії” застосовують для характеристики фенотипу, який під впливом зовнішніх неспадкових факторів стає схожим на фенотип, зумовлений певним генотипом без дії останніх. Катаракта очей викликається специфічним геном, але може розвинути внаслідок іонізуючого впливу. Кретинізм обумовлюється дією певних генів, проте захворювання спричиняється і нестачею йоду в раціоні дитини.

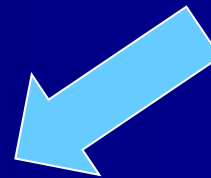
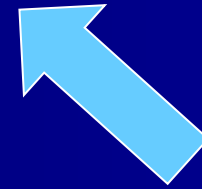
Фенокопії



Мутації



Модифікації
(алкоголь, паління)



Экспресивність та пенетрантність

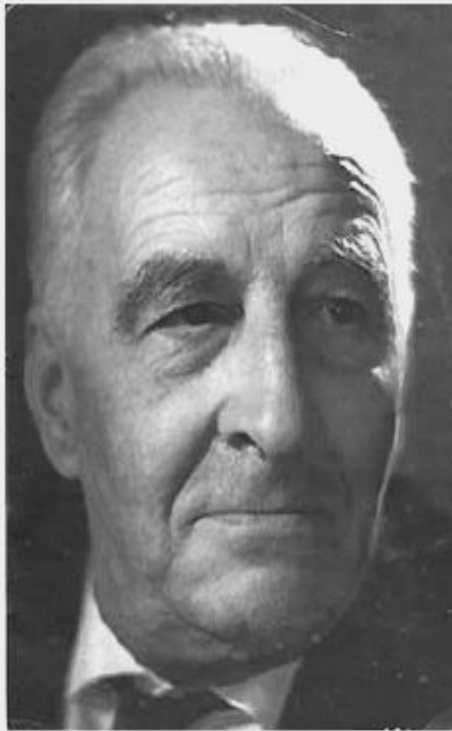
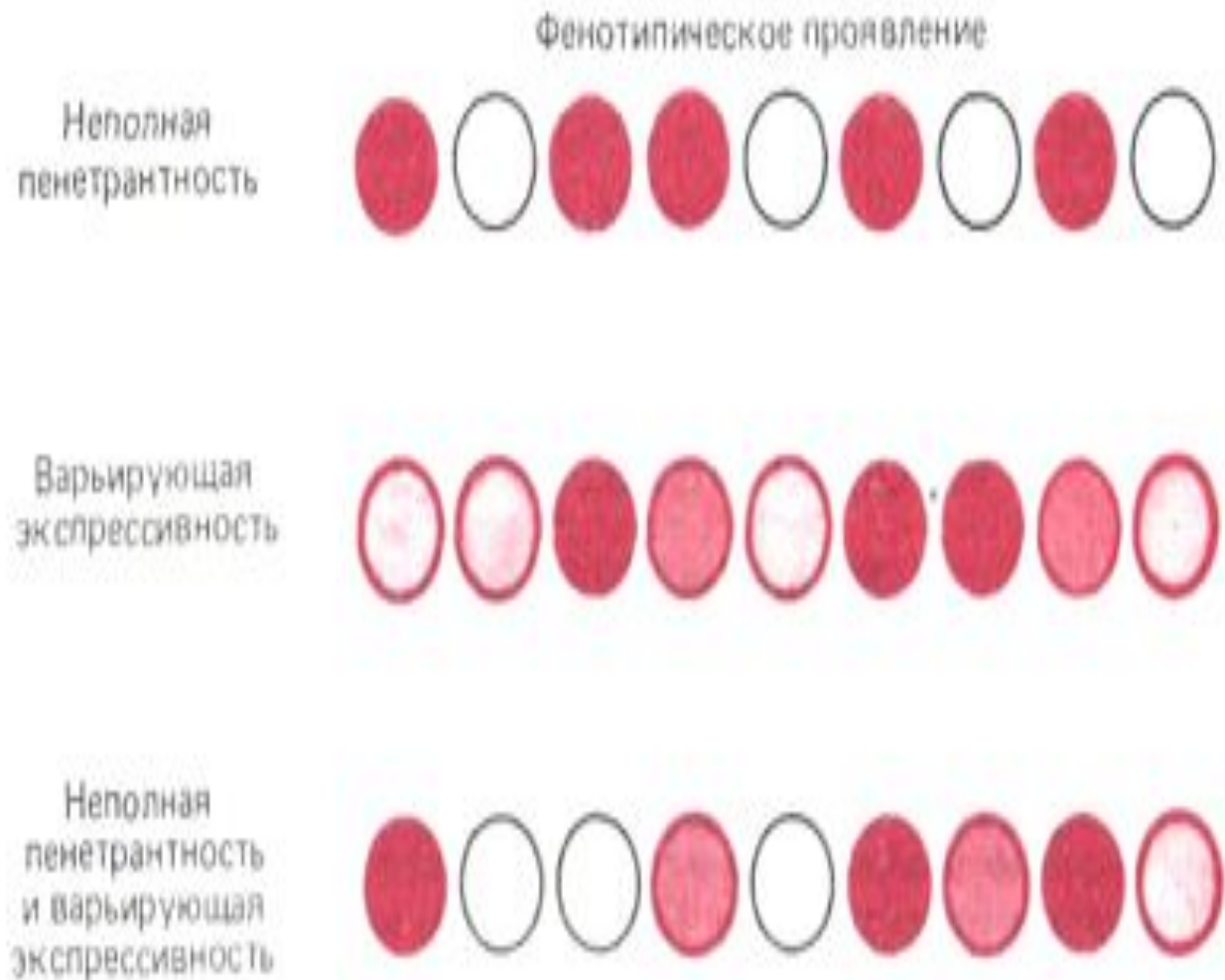


Рис. 1.23. Николай Владимирович Тимофеев-Ресовский
1900-1981



Здоров'я людини залежить від:

- Спосіб життя на 60%
- Чинників середовища на 20%
- спадковості на 12%
- медикаментів на 8%

Комбінативна мінливість і її механізми

Комбінативною називають мінливість, яка залежить від перекомбінування алелей у генотипах нащадків у порівнянні з генотипами батьків, що призводить до появи нових ознак у дітей. Джерелами перекомбінацій генів є:

незалежне розходження хромосом при мейозі;
випадкове поєднання хромосом при заплідненні;
обмін генів між гомологічними хромосомами при кросинговері в процесі мейозу.

Два з механізмів комбінативної мінливості пов'язані з мейозом. Завдяки обміну генетичним матеріалом між гомологічними хромосомами при кросинговері в профазі мейозу алельний склад хромосом статевих клітин нащадків зазнає змін у порівнянні з гаметами батьків. Хромосоми успадковані від обох батьків у метафазі мейозу комбінуються в різних поєднаннях.

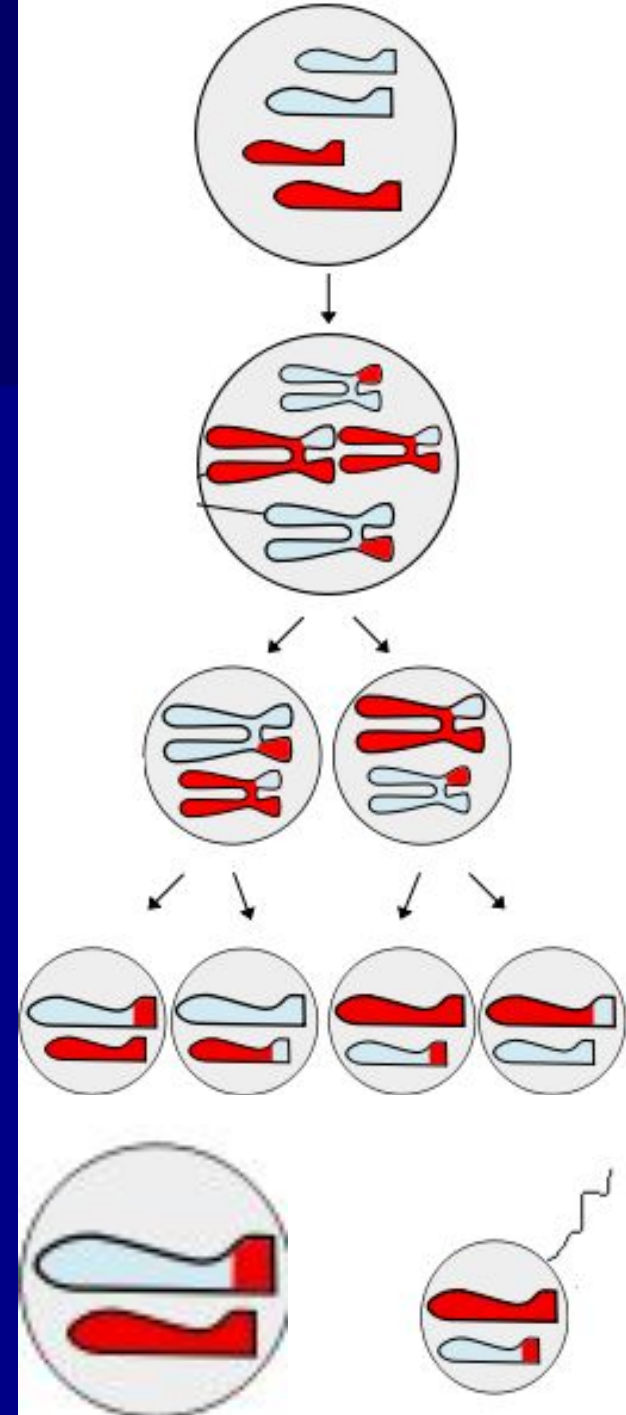
Третій механізм комбінативної мінливості пов'язаний із заплідненням. Внаслідок випадкового підбору гамет, які беруть участь у заплідненні, створюються різноманітні поєднання хромосом з різним набором генів, відповідно й алельного складу зигот.

Механізми комбінативної мінливості

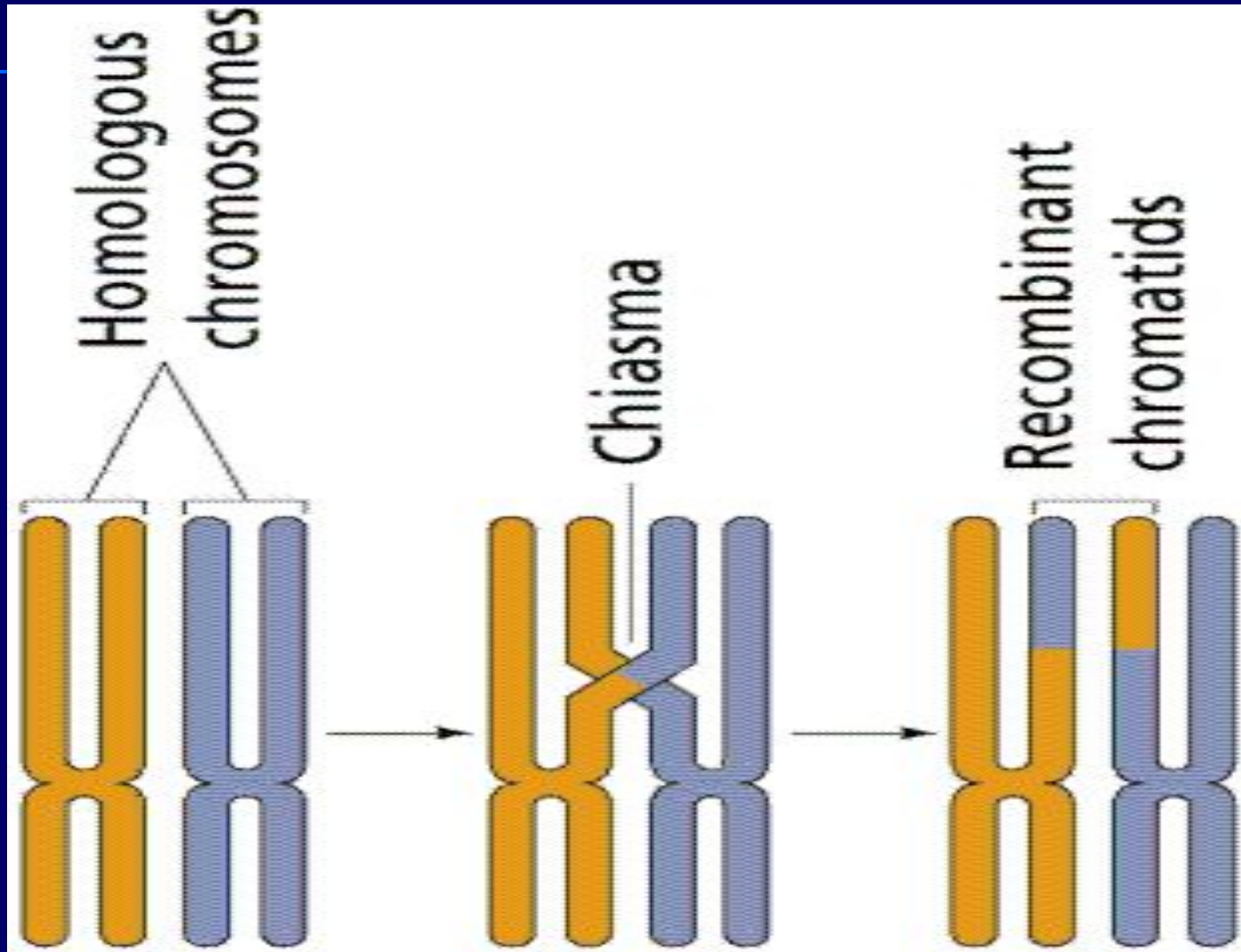
1. Кросинговер у профазі 1 мейозу

2. Незалежне розходження хромосом в анафазі 1 мейозу

3. Комбінація генів при заплідненні



Гомологічний кросингвер



Мутаційна мінливість характеризується рядом властивостей:

- об'єктом зміни є генетичний матеріал;
- фактором добору є зміна умов довкілля;
- утворені ознаки успадковуються;
- генетичний матеріал змінюється на різних рівнях;
- корисні зміни призводять до виживання особини і виживання її у боротьбі за існування, шкідливі – до загибелі;
- зумовлює утворення нових видів та популяцій внаслідок дивергенції;
- служить матеріалом для природного добору;
- носить здебільшого індивідуальний характер;
- визначальною закономірністю є закон гомологічних рядів спадкової мінливості.



**Мутації – стійкі зміни
генетичного
матеріалу, які
виникають раптово і
призводять до змін
спадкових ознак
організму.**

**Поняття про мутації
запропонував Гуго де
Фріз 1901 році.**

Залежно від того, де виникають:

1. **Генеративні** – виникають у статевих клітинах, успадковуються при статевому розмноженні.
2. **Соматичні** – виникають у соматичних клітинах, успадковуються лише за умов нестатевого розмноження.

Залежно від впливу

на життєдіяльність організму:

- 1. Летальні** – спричиняють загибель організму.
- 2. Сублетальні** – знижують життєдіяльність організму.
- 3. Нейтральні** – за певних умов не впливають на організм.

За зміною фенотипу:

- а) морфологічні,**
- б) біохімічні,**
- в) фізіологічні.**

За поведінкою мутації в гетерозиготі:

а) домінантні,

б) рецесивні;

За локалізацією в клітині:

а) ядерні,

б) цитоплазматичні

Залежно від змін генетичного апарату (за зміною генотипу):

- **Генні** – пов'язані зі зміною окремих генів (*точкові*): заміщення нуклеотиду, втрата, нуклеотиду, зміна стоп-кодона
- **Хромосомні** – пов'язані зі зміною самих хромосом: делеція, транслокація, інверсія, дуплікація
- **Геномні** – пов'язані зі зміною кількості наборів хромосом, зі зміною числа хромосом окремих пар: поліплоїдія, анеуплоїдія

- Заміщення нуклеотиду → зміна нуклеотидної послідовності ДНК одного гена

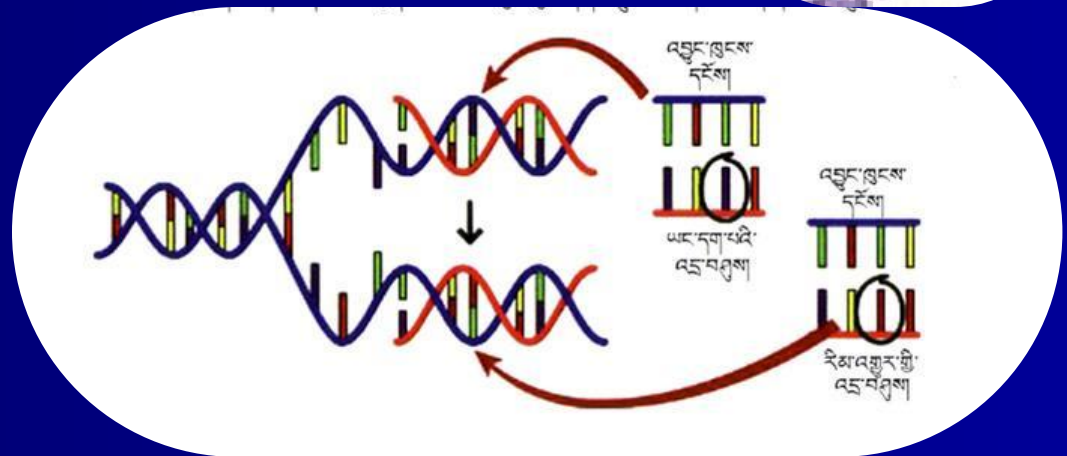
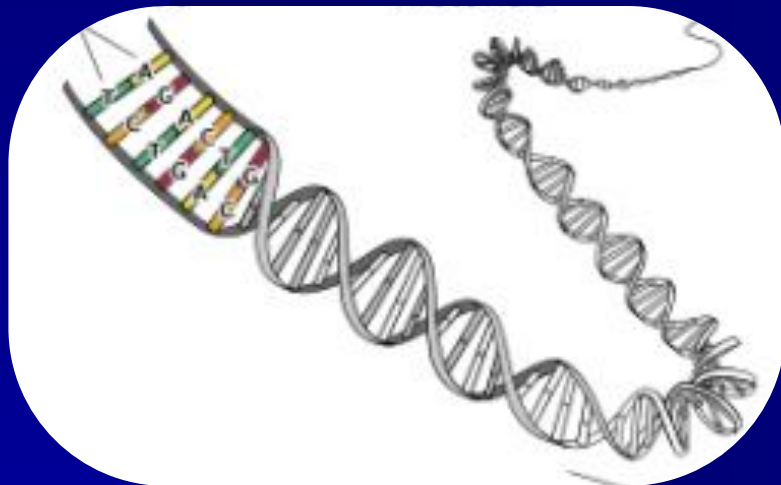
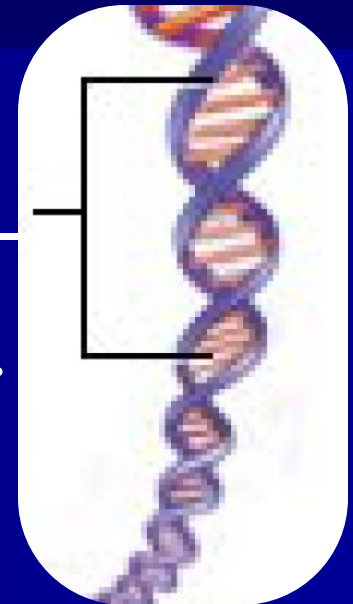
АГЦ- ГАЦ- ЦАЦ-

Сер - Асп – Гіс-

- Втрата нуклеотиду АГЦ- ГАЦ- ЦАЦ-

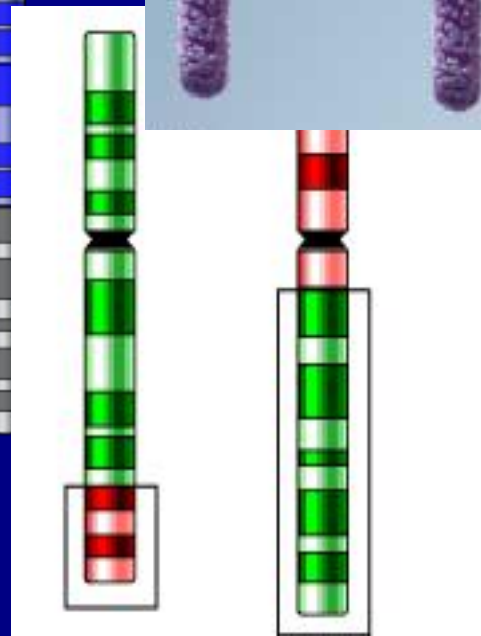
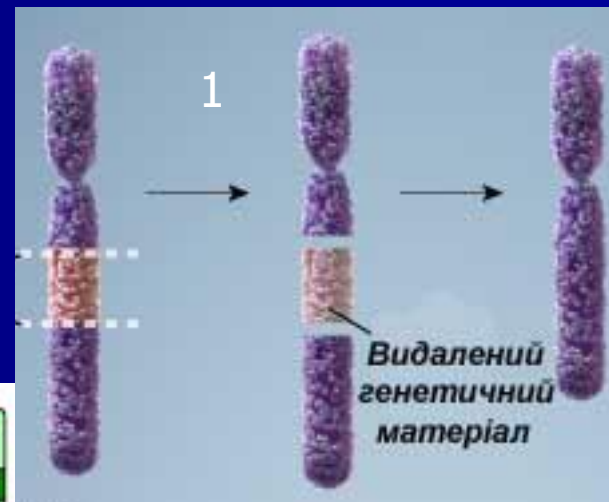
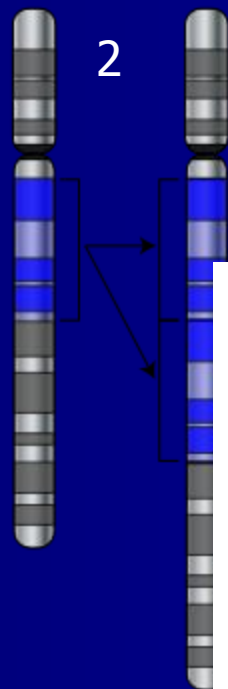
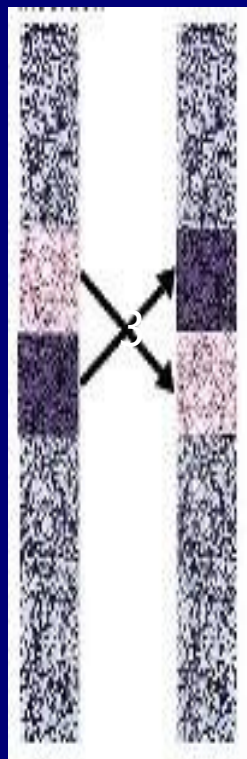
АГЦ- АЦЦ- АЦ...

- Зміна стоп-кодону



Хромосомні мутації пов'язані зі структурними змінами хромосом різних типів:

- *делеція 1*
- *дуплікація 2*
- *інверсія 3*
- *транслокація 4*

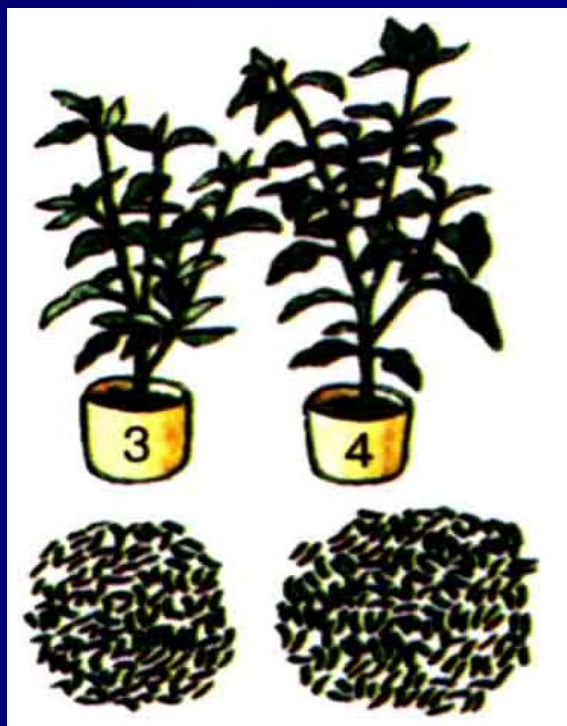
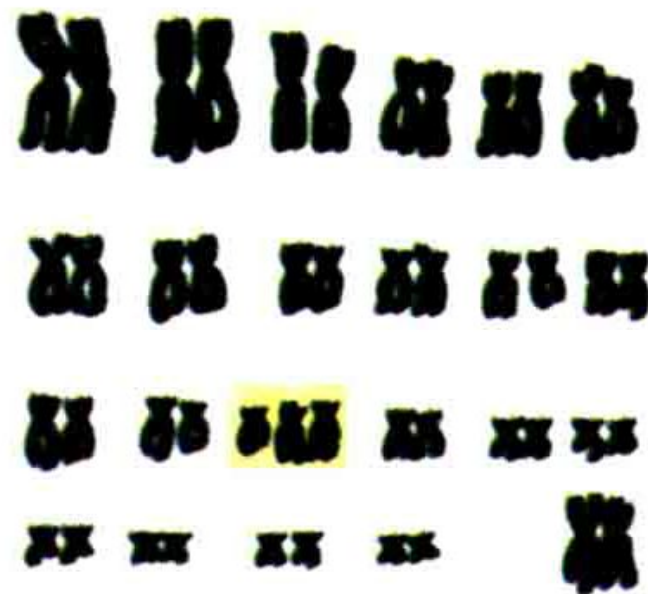
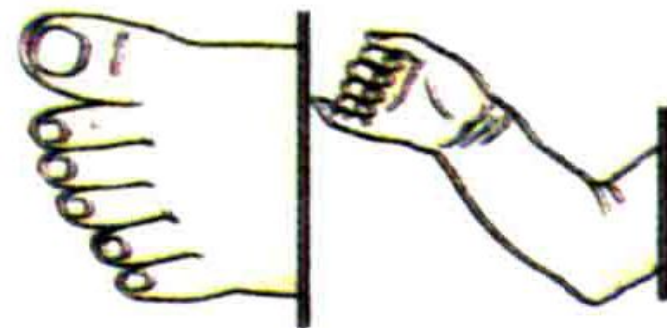


Геномні мутації пов'язані зі зміною числа хромосом

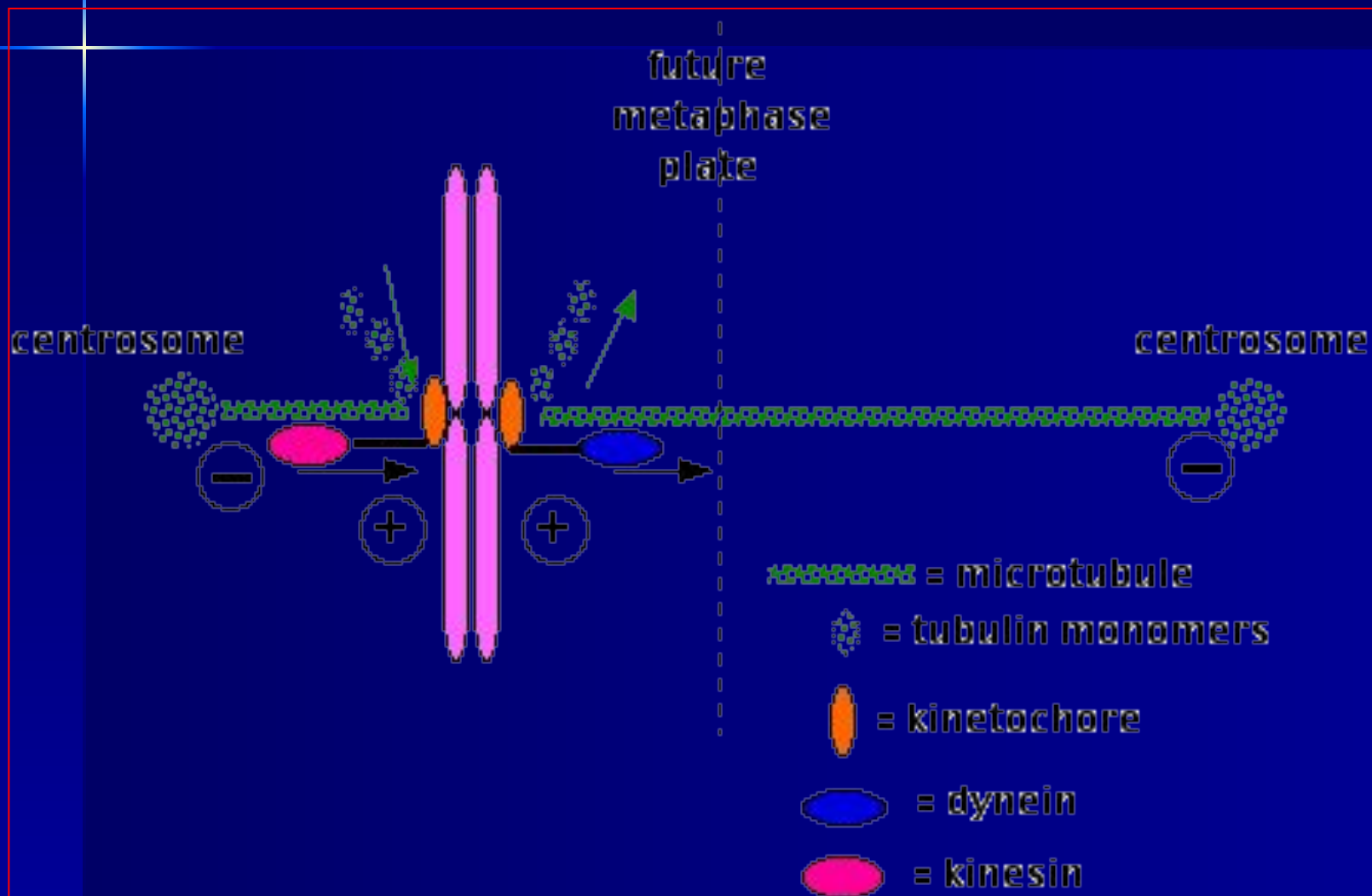
- поліплоїдія $2n$, \rightarrow $3n$, $4n$, $5n$, $6n$;

- анеуплоїдія (гетероплоїдія)

$2n + 1$, $2n + 2$, $2n + 3$, $2n - 1$, $2n - 2$.

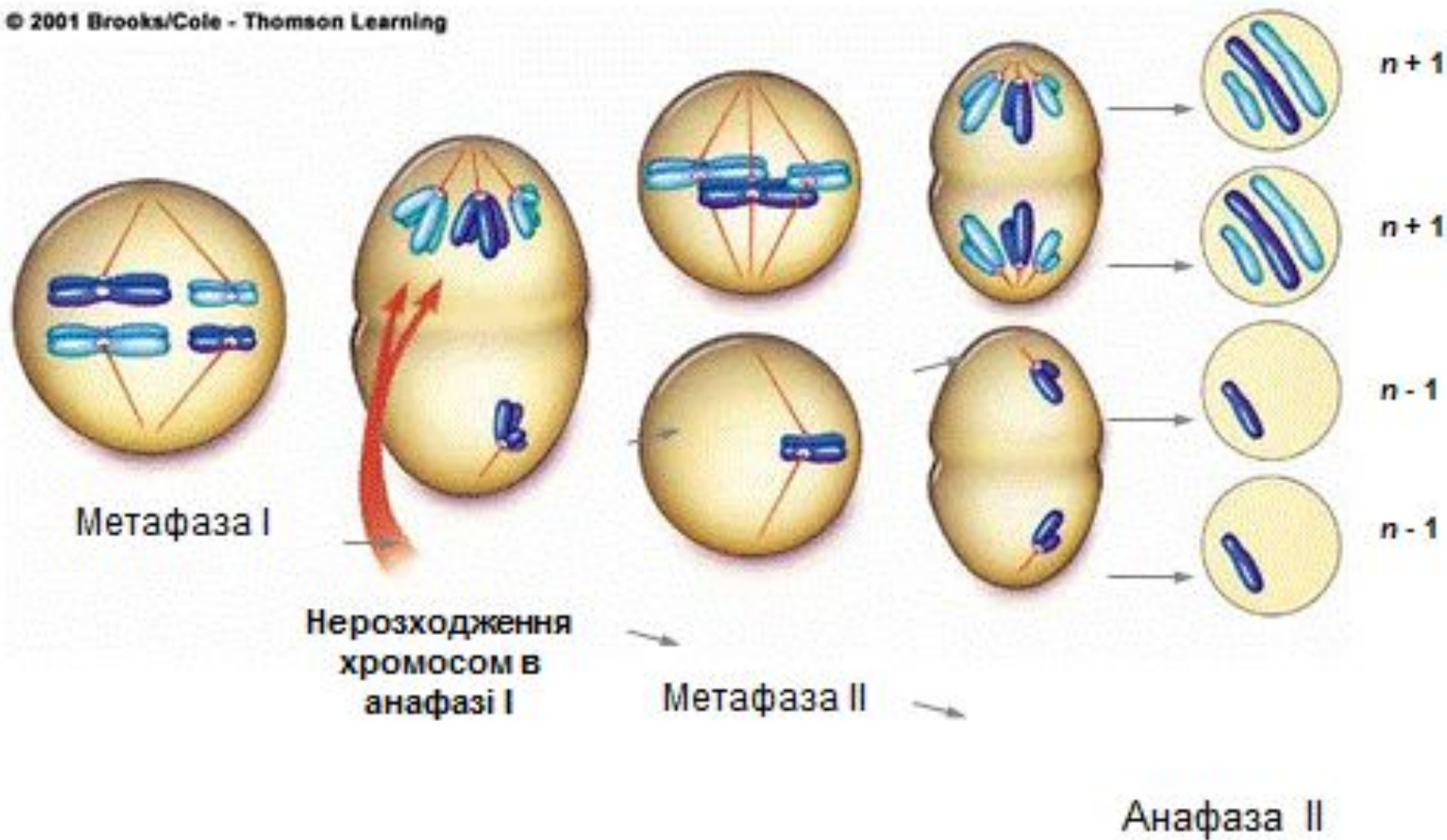


Руйнування веретена поділу призводить до утворення геномних мутацій



Нерозходження хромосом в мейозі

© 2001 Brooks/Cole - Thomson Learning



Геномні мутації у людини

- **Поліплоїдія** – 69 хр., letal

- **Гетероплоїдія:**

1. с. Дауна 47, +21;
2. с. Едвардса 47, +18;
3. с. Патау 47,+13;
4. с. Клайнфельтера 47, XXУ;
5. с. Тернера 45, ХО;
6. с. трипло-Х, 47, ХХХ.

*Фактори, які здатні
індукувати мутаційний
ефект називають мутагенними.*

Мутагени універсальні.

Розрізняють:

- **Фізичні** (іонізуюче випромінювання, ультрафіолет, рентгенівські й гамма-промені, підвищена t° , ...)
- **Хімічні** (азотистий іприт, етиленаміди, нітрофурани, бензопірен, колхіцин, SO_2 , NO_2 , H_2O_2 , солі HNO_3 , ...)
- **Біологічні** (віруси, бактерії, черви)

ВЛАСТИВОСТІ МУТАГЕНІВ

- мутагени універсальні;
- мутації не спрямовані;
- ступінь вираження мутацій у фенотипі не залежить від інтенсивності і тривалості дії мутагенного фактора;
- частота мутацій зростає, коли дія мутагену довготриваліша і сильніша;
- для мутагенних факторів не існує нижнього порогу їхньої дії.

Закон гомологічних рядів М. І. Вавилова в спадковій мінливості

Відомо, що мутації відбуваються в різних напрямках. Проте ця різноманітність пояснюється закономірністю, яку в 1920 р. виявив М.І. Вавилов. Порівнюючи ознаки різних сортів

культурних рослин і близьких до них дикорослих видів, він помітив, що порівнювані рослини мали багато загальних спадкових змін, що і дало М.І.Вавилову можливість

сформулювати закон гомологічних рядів у спадковій мінливості:

«Генетично близькі види і роди характеризуються подібними рядами спадкової мінливості так, що, знаючи ряд форм у межах одного виду, можна передбачати існування паралельних форм в інших видів і родів».

Наприклад, у колоскових злаків – м'якої і твердої пшениці, ячменю – відомі форми з довгими і короткими остюками, з опуклостями замість них і без остюків. У пшениці, ячменю і вівса трапляються три основні кольори колосу – білий, червоний і чорний.



Їж



Ехидна



Человек



Белка



Утка

Альбінізм у людини та тварин

Бажаю успіху!