

Закономерности изменчивости

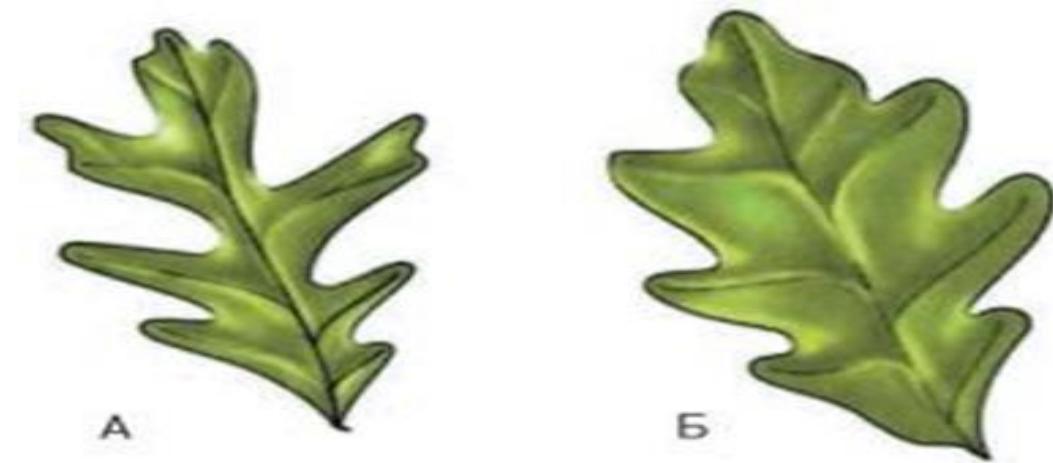
► *Изменчивость - одно из важнейших свойств живого, способность живых организмов приобретать отличия от особей как других видов, так и своего вида.*

Различают два вида изменчивости:

- *ненаследственная* (фенотипическая, или модификационная)
- *наследственная* (генотипическая).

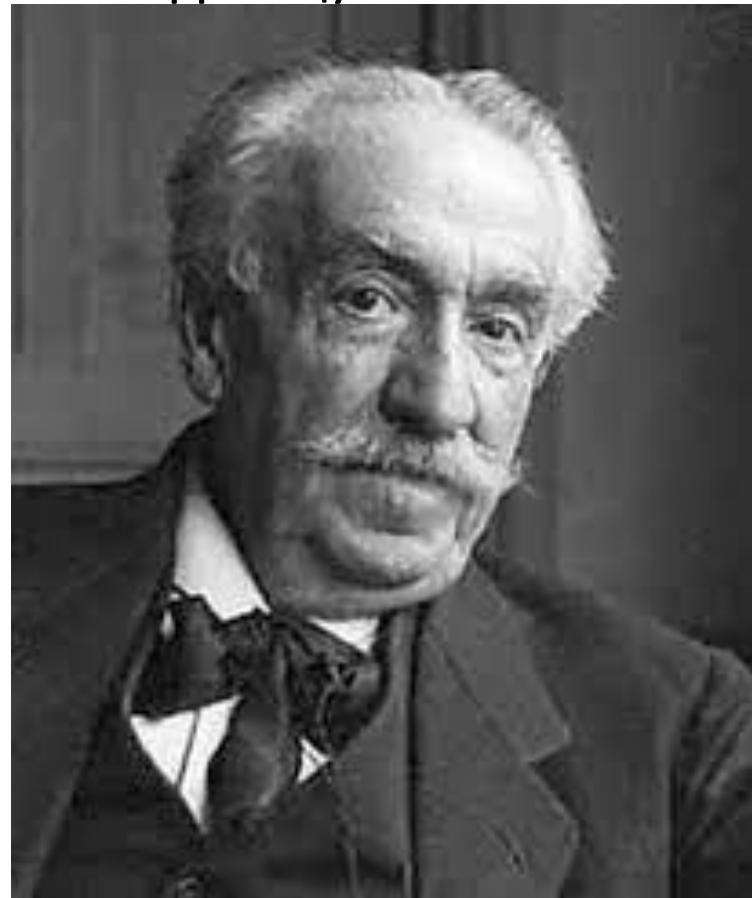
Тема лекции: Закономерности изменчивости

- **Ненаследственная (модификационная) изменчивость** - вид изменчивости, представляющий процесс появления новых признаков под влиянием факторов внешней среды, не затрагивающих генотип.
- Возникающие при этом видоизменения признаков – модификации – по наследству не передаются.



Листья дуба, выросшие при яркой освещённости (А) и в затенённом месте (Б)

Влияние условий окружающей среды на индивидуальное развитие организмов было доказано французским ботаником Г. Боннье.



Г. Боннье 9 апреля 1853 — 30 декабря 1922) — французский биолог, ботаник.



Одуванчик, выросший в горных условиях, был приземистый, листья прикорневые, корни глубокие. Одуванчик, выросший в долине, имел высокие цветоносы, более крупные листья, поверхностную корневую систему.

Тема лекции: Закономерности изменчивости

Эмбрион, развиваясь в утробе матери, находится в условиях повышенной температуры, которая разрушает фермент, необходимый для синтеза пигмента, поэтому кролики рождаются совершенно белыми. Вскоре после рождения отдельные выступающие части тела (нос, кончики ушей и хвоста) начинают темнеть, потому что там температура ниже, чем в других местах, и фермент не разрушается. Если выщипать участок белой шерсти и охладить кожу, на этом месте вырастет чёрная шерсть.



Изменение окраски шерсти гималайского кролика под влиянием различных температур

Тема лекции: Закономерности изменчивости

Выделяют следующие виды фенотипической изменчивости:

- **Модификации** — это ненаследственные изменения фенотипа, которые возникают под действием фактора среды, носят адаптивный характер и чаще всего обратимы.



Модификации усиление пигментации кожи
(загар) под влиянием ультрафиолетовых лучей



У Стрелолиста развивается три вида листьев в зависимости от условий произрастания – на воздухе, в толще воды или на её поверхности.

Тема лекции: Закономерности изменчивости

- Выделяют следующие виды фенотипической изменчивости:

Морфозы — это ненаследственные изменения фенотипа, которые возникают под действием экстремальных факторов среды, не носят адаптивный характер и необратимы.

Химический ожог при переизбытке удобрений



Морфозы человека – ожоги из-за воздействия высоких температур

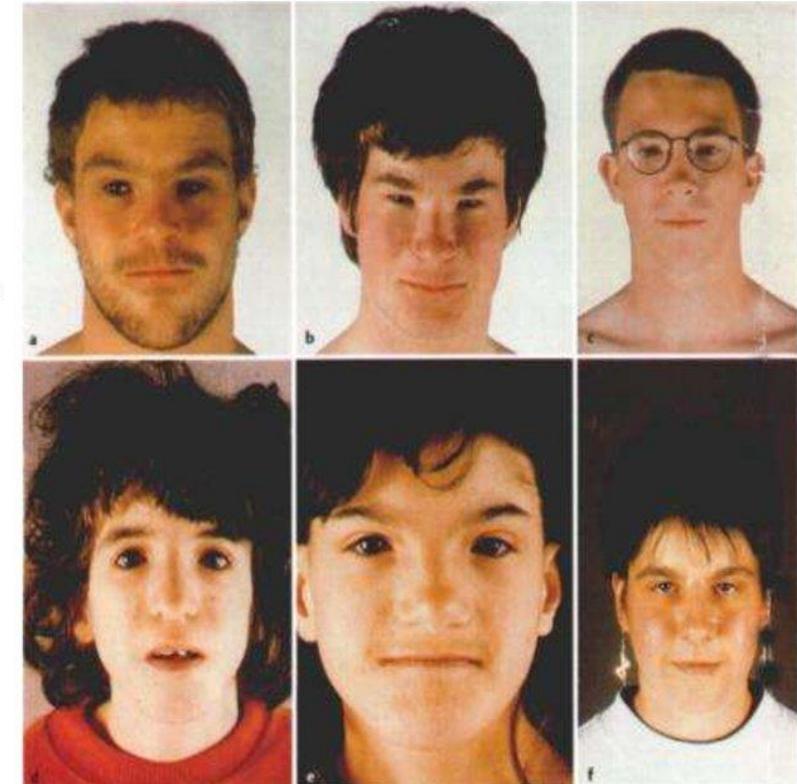
- **Фенокопии** — это не наследственные изменения фенотипа организма, под действием внешней среды и копирующие проявление наследственного изменения.



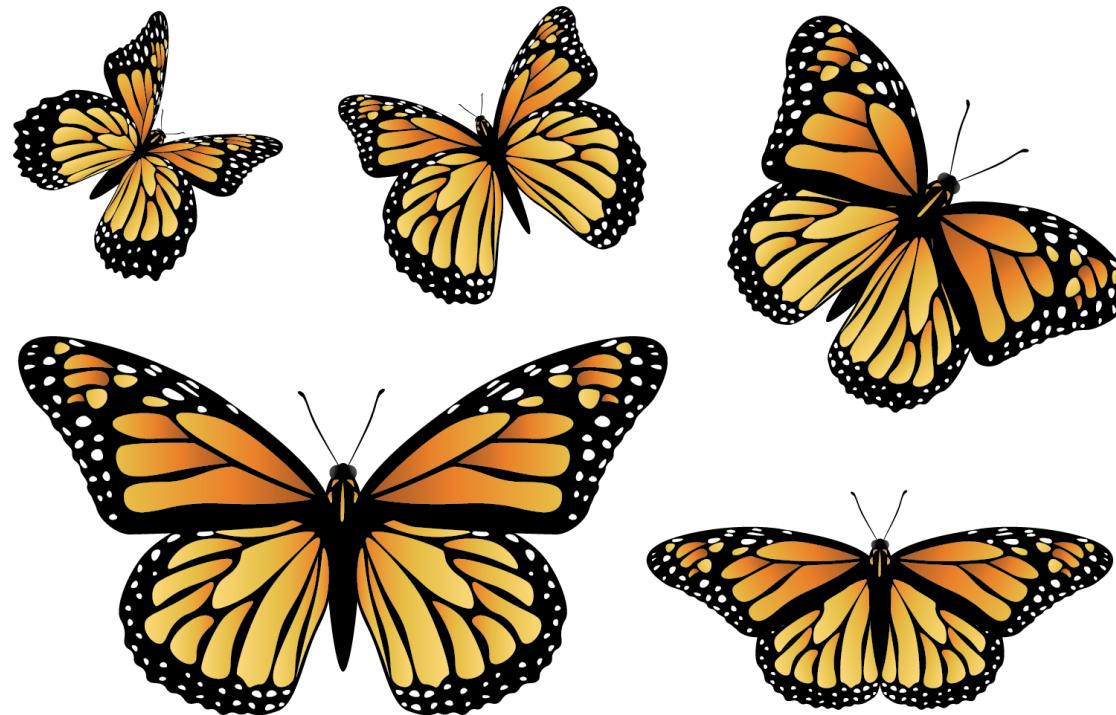
Рахит, вызванный дефицитом витамина Д и наследственное заболевание витамин Д — резистентный рахит

Причины алкогольного синдрома плода.

Когда беременная женщина пьет спиртное, этиловый спирт легко проникает через плацентарный барьер, попадая с кровотоком прямо к быстро развивающимся тканям плода.



- ▶ Норма реакции - это пределы, в которых возможно изменение признака у данного генотипа.
- ▶ Норма реакции может быть широкой или узкой.



У бабочек одного вида можно наблюдать большие различия в размерах крыльев, но окраска крыльев изменяется мало.

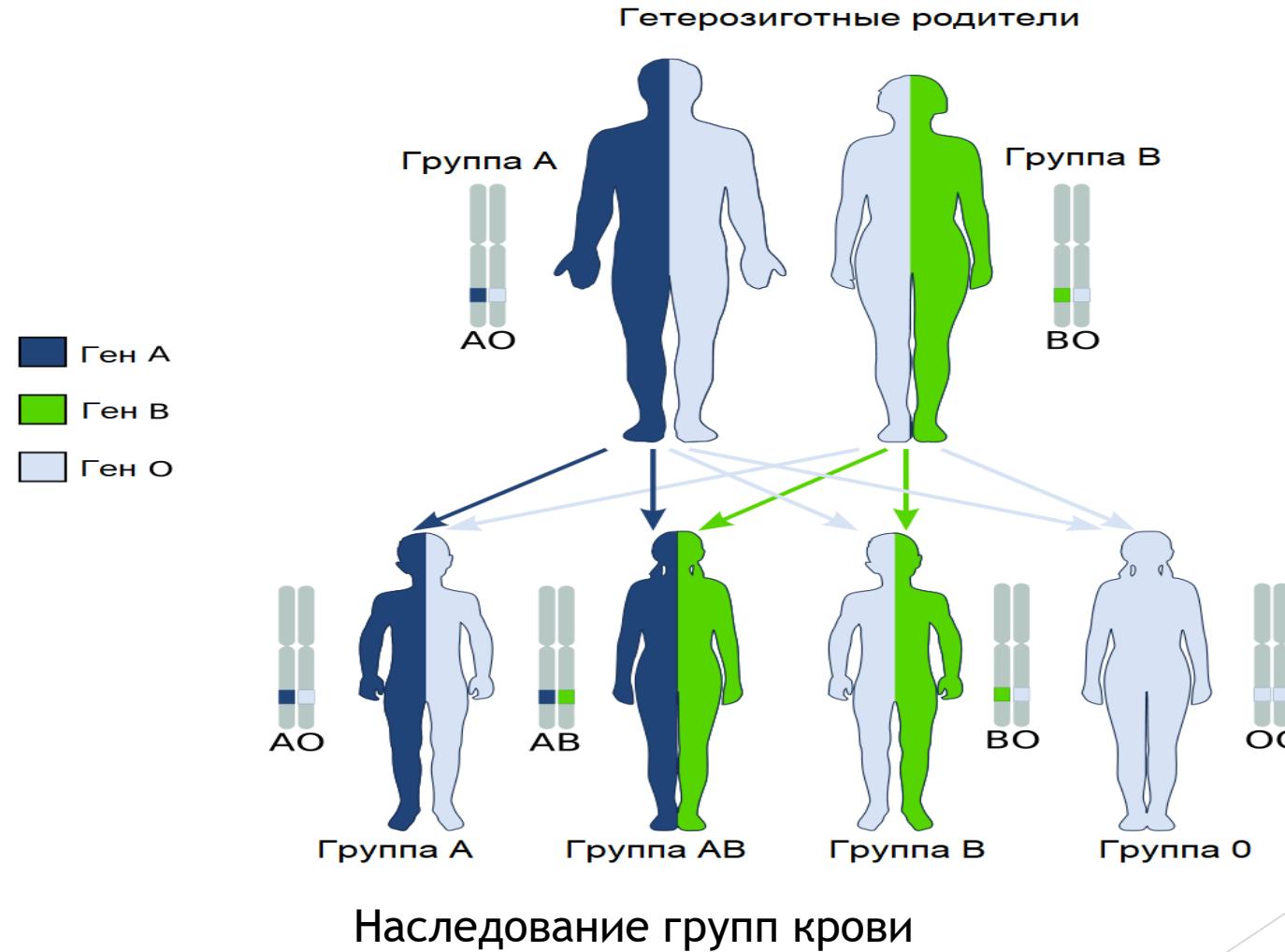
Тема лекции: Закономерности изменчивости

- ▶ **Наследственная (генотипическая) изменчивость** - вид изменчивости, который связан с изменениями генотипа, и признаки, приобретённые вследствие этого, передаются по наследству следующим поколениям.

Существует две формы генотипической изменчивости:

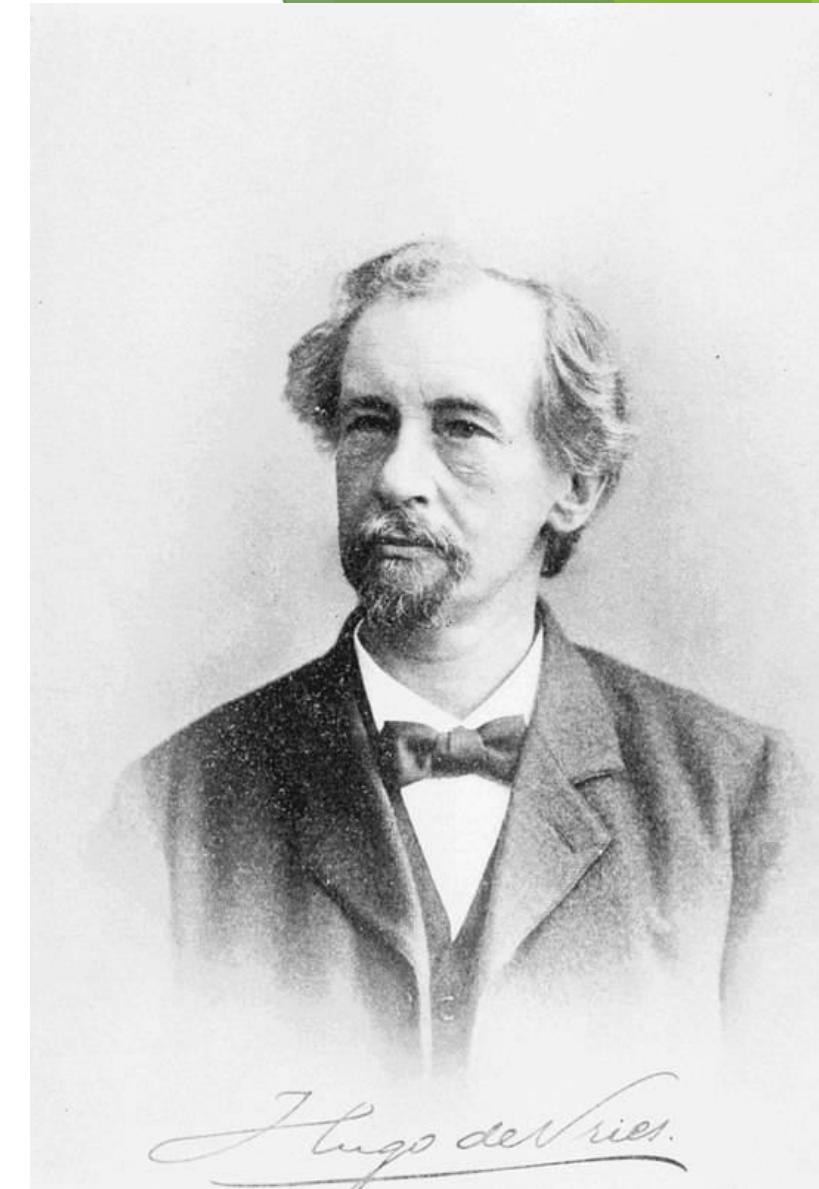
- ▶ комбинативная;
- ▶ мутационная.

- ▶ **Комбинативная изменчивость** заключается в появлении новых признаков в результате образования иных комбинаций генов родителей в генотипах потомков.



- ▶ **Мутационная изменчивость** выражается в появлении новых качеств организма в результате образования мутаций.

- ▶ **Мутации** - это внезапные естественные или вызванные искусственно наследуемые изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных фенотипических признаков и свойств организма.



Хуго Де Фриз (1848–1935) - голландский ботаник. Впервые ввёл термин «мутация» в 1901 г.

«Мутационная теория» (1901-1903).

Основные положения этой теории:

1. Мутации возникают внезапно, скачкообразно, без всяких переходов. Новые формы вполне устойчивы.
2. Мутации наследственны, т.е. стойко передаются из поколения в поколение.
3. Мутации являются качественными изменениями.
4. Мутации могут быть полезными и вредными.
5. Одни и те же мутации могут возникать повторно.
6. Мутации индивидуальны, то есть возникают у отдельных особей.

Каждая мутация вызывается действием факторов внешней среды, которые в большинстве случаев точно определить невозможно.



В конце XVIII в. в Америке родилась овца с укороченными конечностями, давшая начало новой анконской породе.



Естественная природная окраска кроликов - агутi



Окраска из-за мутаций – черная, белая

Тема лекции: Закономерности изменчивости

Среди **мутагенных факторов** внешней среды выделяют

- физические,
- химические,
- биологические воздействия.

К физическими факторам в первую очередь относятся различные виды радиации (радиоактивное, лазерное, ультрафиолетовое излучение).

К химическим факторам относят кислоты, спирты, соли, циклические соединения, тяжелые металлы, табак, алкоголь, свинец, пары ртути и т.д. Мутагенные свойства в эксперименте были показаны и для таких часто используемых в быту веществ, как кофеин и нитриты (используются для консервации).

Биологическими мутагенами в первую очередь являются вирусы (СПИДа, герпеса, клещевого энцефалита и т.д.). Около 20 видов вирусов вызывают мутации у разных видов живых организмов. Мутагенными свойствами обладают также некоторые вакцины, сыворотки, гормоны.

По месту возникновения мутаций различают

- соматические
- генеративные мутации

Соматические мутации возникают в клетках тела и не передаются при половом размножении следующим поколениям.



Разный цвет глаз - пример соматической мутации



Подавляющее число всех случаев заболевания раком молочной железы – результат соматических мутаций.

Тема лекции: Закономерности изменчивости

- ▶ **Генеративные мутации** - нарушения структуры ДНК в половых клетках, могут приводить к спонтанным абортам (выкидышам), мертворождению и к увеличению частоты наследственных заболеваний.
- ▶ После Чернобыльской катастрофы в районах, подвергшихся максимальному загрязнению радионуклидами, почти в 2 раза увеличилась частота рождения детей с аномалиями развития (расщелины губы и нёба, удвоение почек и мочеточников, полидактилия, нарушения развития головного мозга и др.).



По уровню изменения генетического материала различают

- ▶ генные,
- ▶ хромосомные,
- ▶ геномные мутации.

Генные мутации вызывают изменения в отдельных генах, нарушая порядок нуклеотидов в цепи ДНК, что приводит к синтезу изменённого белка.

Например: мутация ГТ~~T~~ ЦЦЦ ГГТ -> ГТ~~G~~ ЦЦЦ ГГТ.

Триплет ГТТ кодирует глутаминовую кислоту, а триплет ГТГ – гистидин.

Значит, первичная структура белка изменяется:

глу-гли-про -> гис-гли-про.

Это может привести к фенотипическим изменениям.

Тема лекции: Закономерности изменчивости

Альбинизм (генная болезнь) — наследственное заболевание, полное или почти полное отсутствие пигмента меланина (у животных) или хлорофилла (у растений).

Проявляется отсутствием нормальной для данного вида окраски кожи, волос, шерсти, радужной и пигментной оболочек глаз, зелёных частей растений.

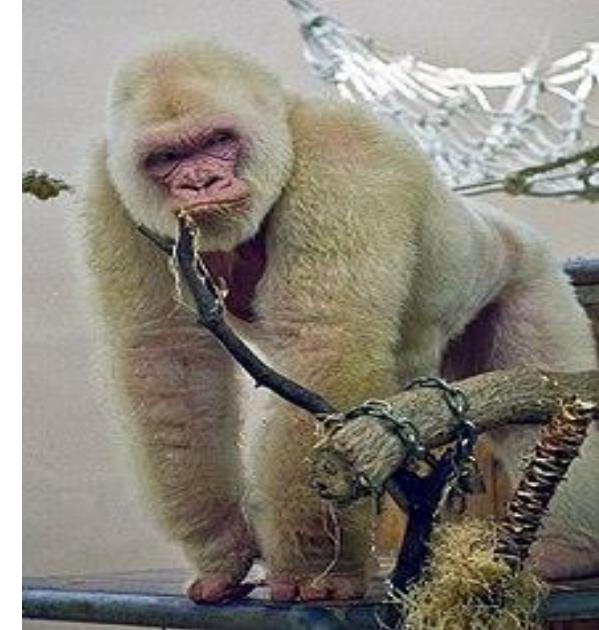
Среднемировой показатель у человека составляет 1 альбинос на каждые 20 000 новорождённых.



Полный альбинизм у сеянца авокадо



Аллигатор-альбинос



Снежок из Барселонского зоопарка, единственная в истории зоологических наблюдений горилла-альбинос



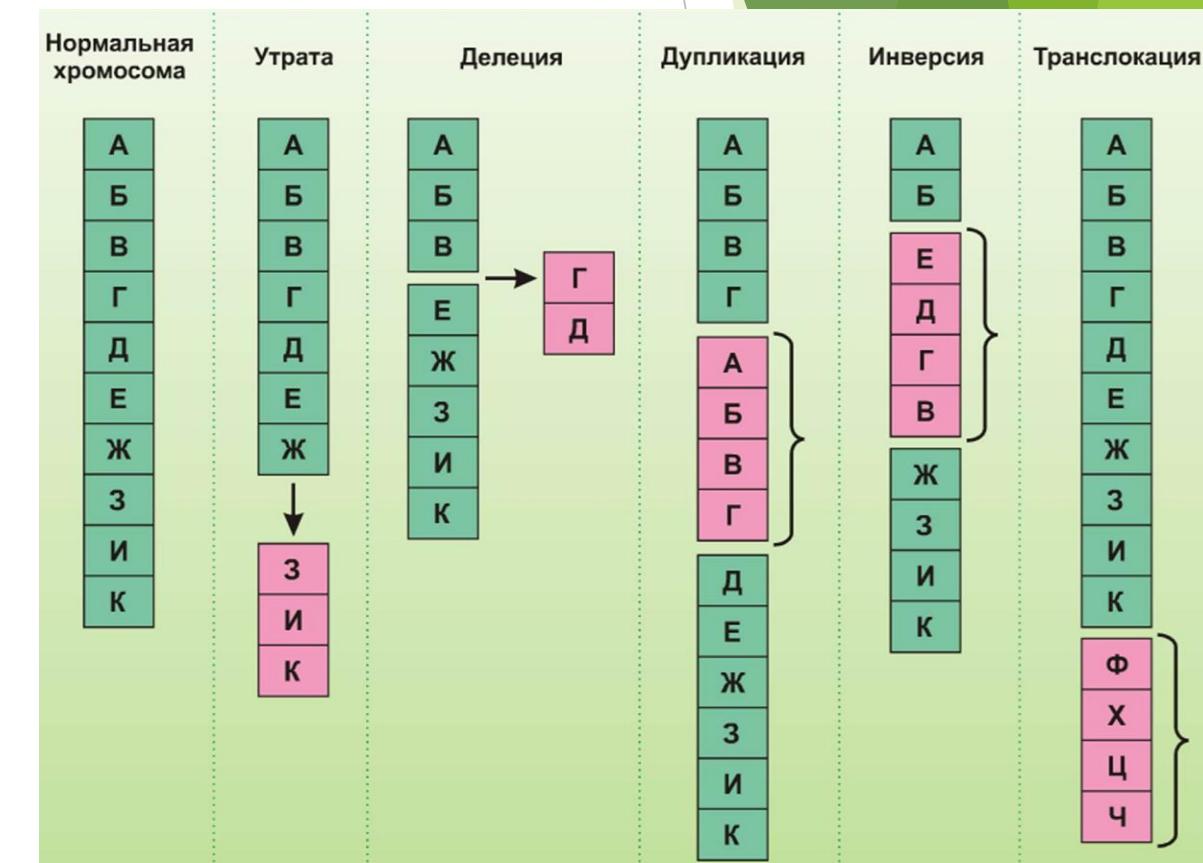
Девочка-альбинос из Гондураса

Тема лекции: Закономерности изменчивости

Хромосомные мутации затрагивают значительный участок хромосомы, нарушая функционирование сразу многих генов.

Это может быть:

- **утрата (нехватка)** — потеря хромосомой своей концевой части;
- **делеция** — выпадение участка средней части хромосомы;
- **дупликация** — удвоение фрагмента хромосомы;
- **инверсия** — поворот участка хромосомы на 180° ;
- **транслокация** — перенос участка одной хромосомы на другую

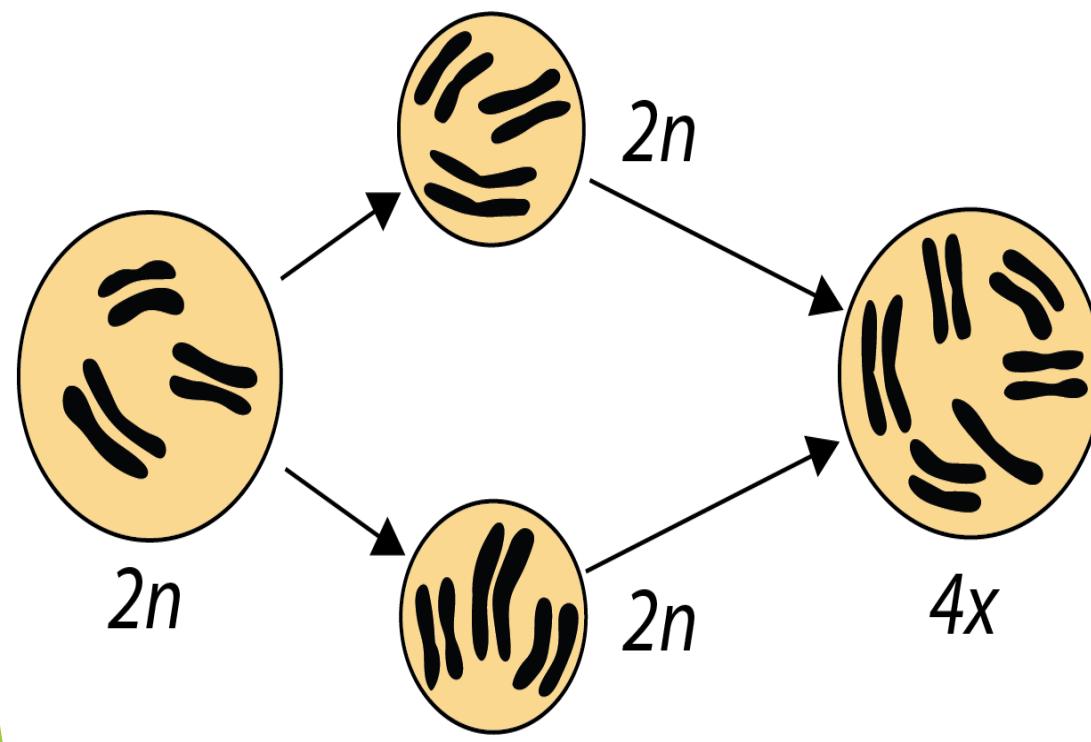


Виды хромосомных мутаций

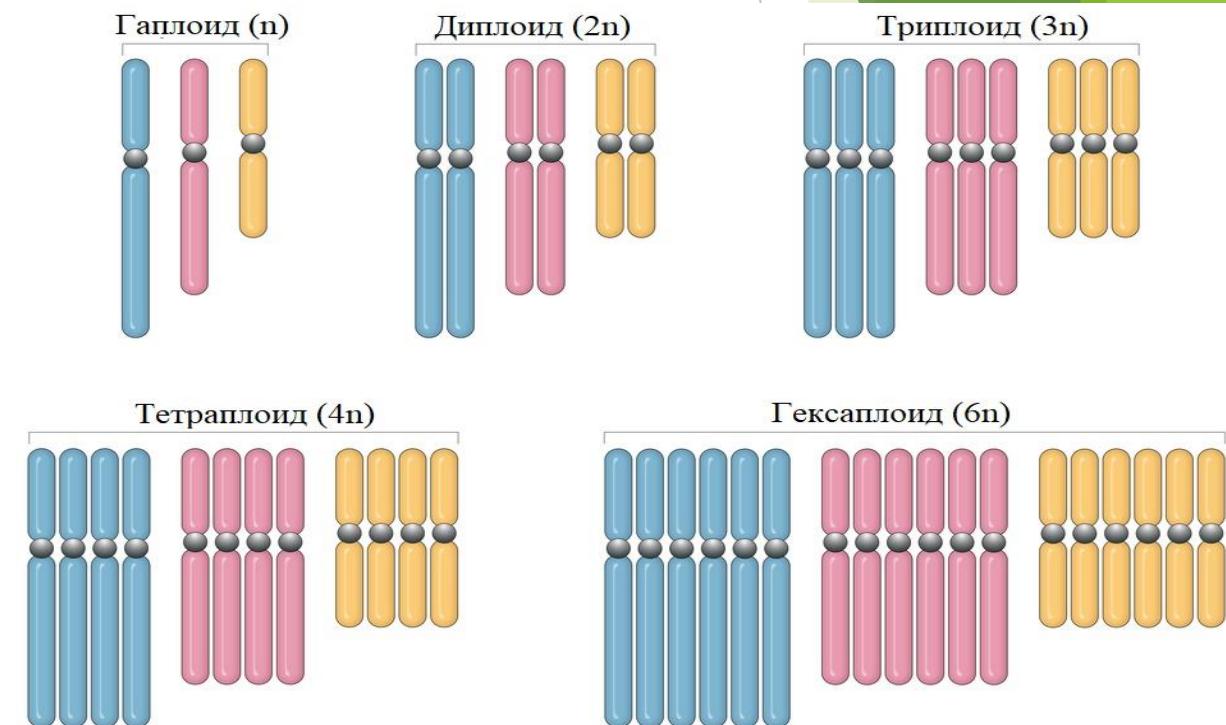
Тема лекции: Закономерности изменчивости

Геномные мутации приводят к изменению числа хромосом в результате нарушений расхождения хромосом в делениях мейоза.

- Различают полиплоидию и анеуплоидию (гетероплоидию).
- Полиплоидия – кратное увеличение гаплоидного набора хромосом.



Возникновение полиплоидии



Полиплоидные наборы хромосом

Тема лекции: Закономерности изменчивости



Диплоидное растение



Полиплоидное растение

Тема лекции: Закономерности изменчивости

- ▶ Анеуплоидия (гетероплоидия) – некратное изменение числа хромосом $2n \pm 1, 2n \pm 2\dots$
- ▶ Различают следующие формы анеуплоидии:
 - трисомия ($2n+1$) – три хромосомы в одной из пар (трисомия по 21-й паре хромосом у человека – синдром Дауна);
 - моносомия ($2n-1$) – недостаток одной хромосомы (моносомия по Х-хромосоме – синдром Шерешевского-Тернера);
 - нуллисомия ($2n-2n$) – отсутствие пары гомологичных хромосом (летальная мутация)

Синдром Шерешевского-Тернера



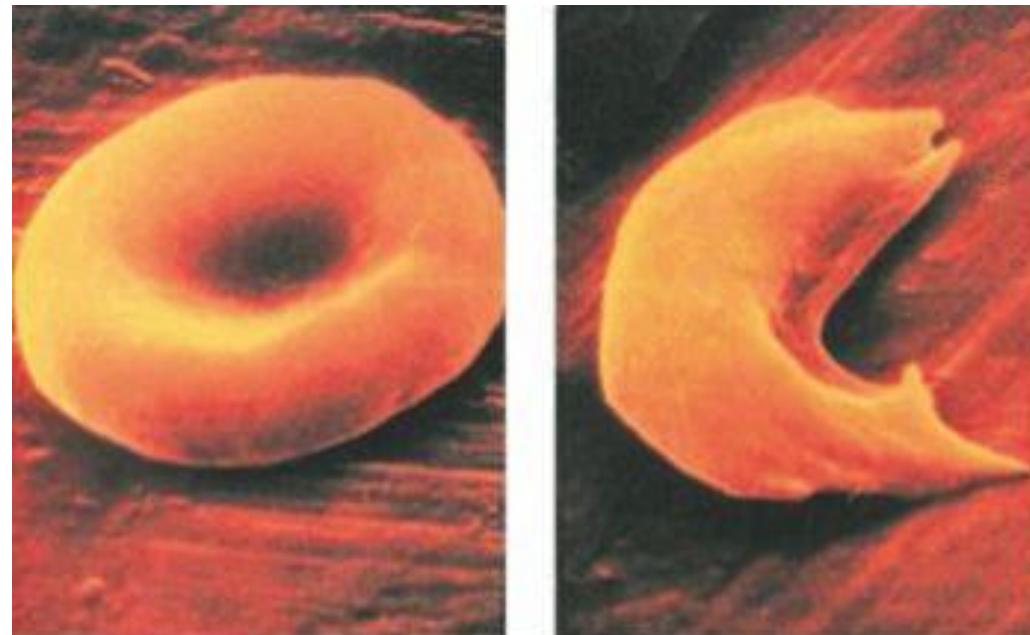
Симптомы синдрома Дауна



Наследственные болезни человека

Генные болезни. Эти болезни возникают в результате мутации в одном гене, что приводит к изменению структуры или количества белка.

В зависимости от расположения мутантного гена выделяют болезни аутосомного и сцепленного с полом наследования.



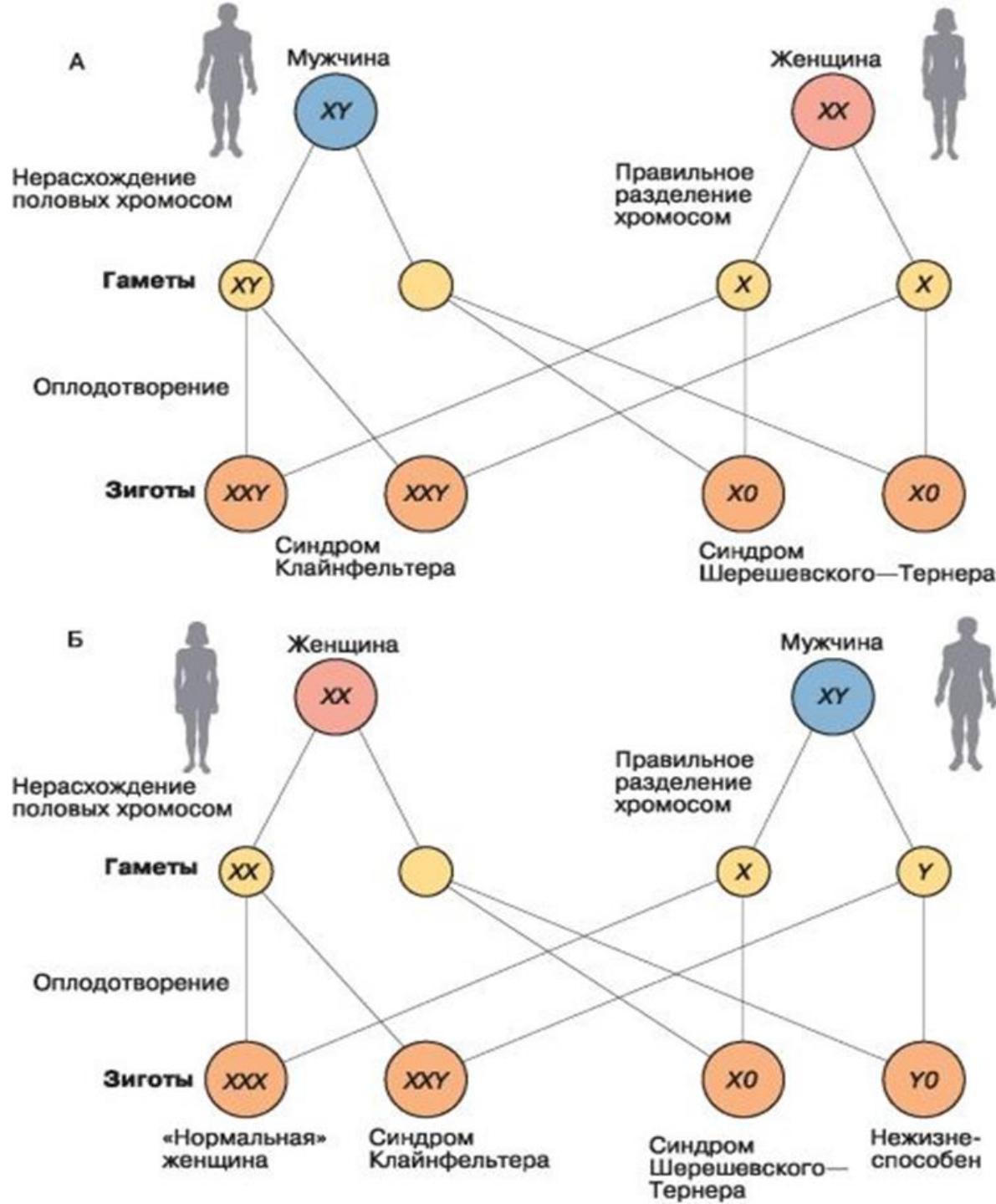
Эритроциты человека: А – нормальные; Б – при серповидно-клеточной анемии

Тема лекции: Закономерности изменчивости

Наследственные болезни человека

Хромосомные болезни - болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом.

В настоящее время у человека известно более 700 подобных заболеваний.



Синдром Нормана-Робертса – это очень редкое наследственное заболевание, характеризующееся лиссэнцефалией (сглаживание извилин коры больших полушарий головного мозга), пороками развития лица и тяжелой умственной отсталостью.

Синдром Нормана-Робертса наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Причиной заболевания является мутация в гене, кодирующем белок рилин.

Терапия синдрома Нормана-Робертса в настоящее время является симптоматической.

Продолжительность жизни обычно не превышает 10 лет.



Синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21) — хромосомная болезнь, чаще всего вызванная тем, что хромосомы 21-й пары представлены тремя копиями вместо нормальных двух.

Синдром Дауна является самым распространенным заболеванием, вызванным аномалией хромосом.

Это генетическое заболевание, вызывает умственную отсталость, задержку физического развития, врождённые пороки сердца. Кроме того, он часто сопровождается нарушением функции щитовидной железы, нарушением слуха, зрения.

Синдром назван в честь английского врача Джона Дауна, впервые описавшего его в 1866 году.

Заболевание не лечится, степень его тяжести может варьироваться.

Средняя продолжительность жизни человека с синдромом Дауна составляет более 60 лет.



Приплюснутый нос и лицо,
приподнятые вверх
скошенные глаза.

Одиночная складка на ладони ("обезьянья")
укороченный пятый палец,
повернутый внутрь.



Далеко отставленный большой палец
и развитые кожные складки на ступне.



Тема лекции: Закономерности изменчивости

Синдром Патау - это хромосомная аномалия, синдром при котором у пациента есть дополнительная 13-я хромосома, в связи с нерасхождением хромосом во время мейоза (также известный как трисомия 13 и трисомия D).

Трисомия 13 впервые была описана Томасом Бартолини в 1657 году, но хромосомный характер заболевания был установлен д-ром Клаусом Патау в 1960 году. Болезнь названа в его честь.

Встречается с частотой 1:7000.

При синдроме Патау наблюдаются тяжёлые врождённые пороки. Дети с синдромом Патау рождаются с массой тела ниже нормы. У них выявляются умеренная микроцефалия, нарушение развития различных отделов ЦНС, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, расстояние между которыми уменьшено.



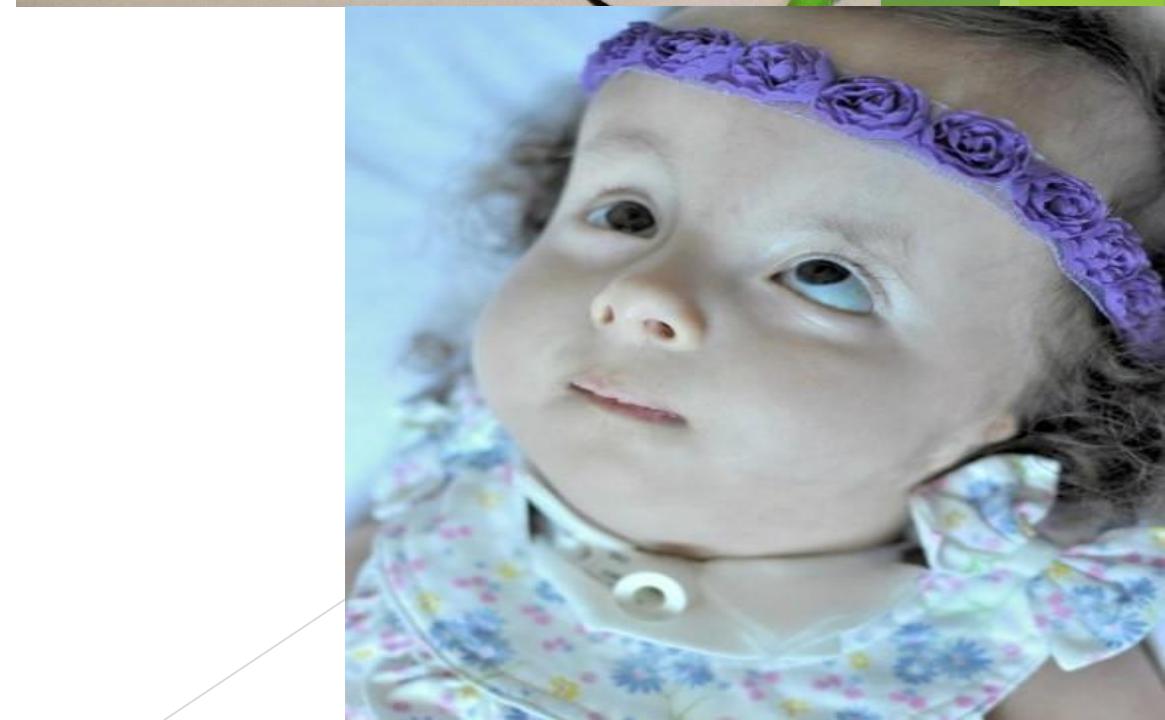
Тема лекции: Закономерности изменчивости

Синдром Эдвардса (синдром трисомии 18) – хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18 хромосомы.

Описан в 1960 году Джоном Эдвардсом.

Продолжительность жизни детей с синдромом Эдвардса невелика: 60 % детей умирают в возрасте до 3 месяцев, до года доживает лишь 5–10 %. Основной причиной смерти служат остановка дыхания и нарушения работы сердца. Оставшиеся в живых – глубокие олигофrenы.

Девочки с синдромом Эдвардса рождаются в три раза чаще мальчиков.



Тема лекции: Закономерности изменчивости

Синдром Шерешевского- Тернера - это хромосомное заболевание, для которого характерно либо полное отсутствие одной хромосомы, либо наличие дефекта в одной из X - хромосом. Кариотип таких женщин наиболее часто представлен 45 X0.

Данный синдром встречается с частотой 1:2000-1:2500 новорожденных девочек.

Симптомы:

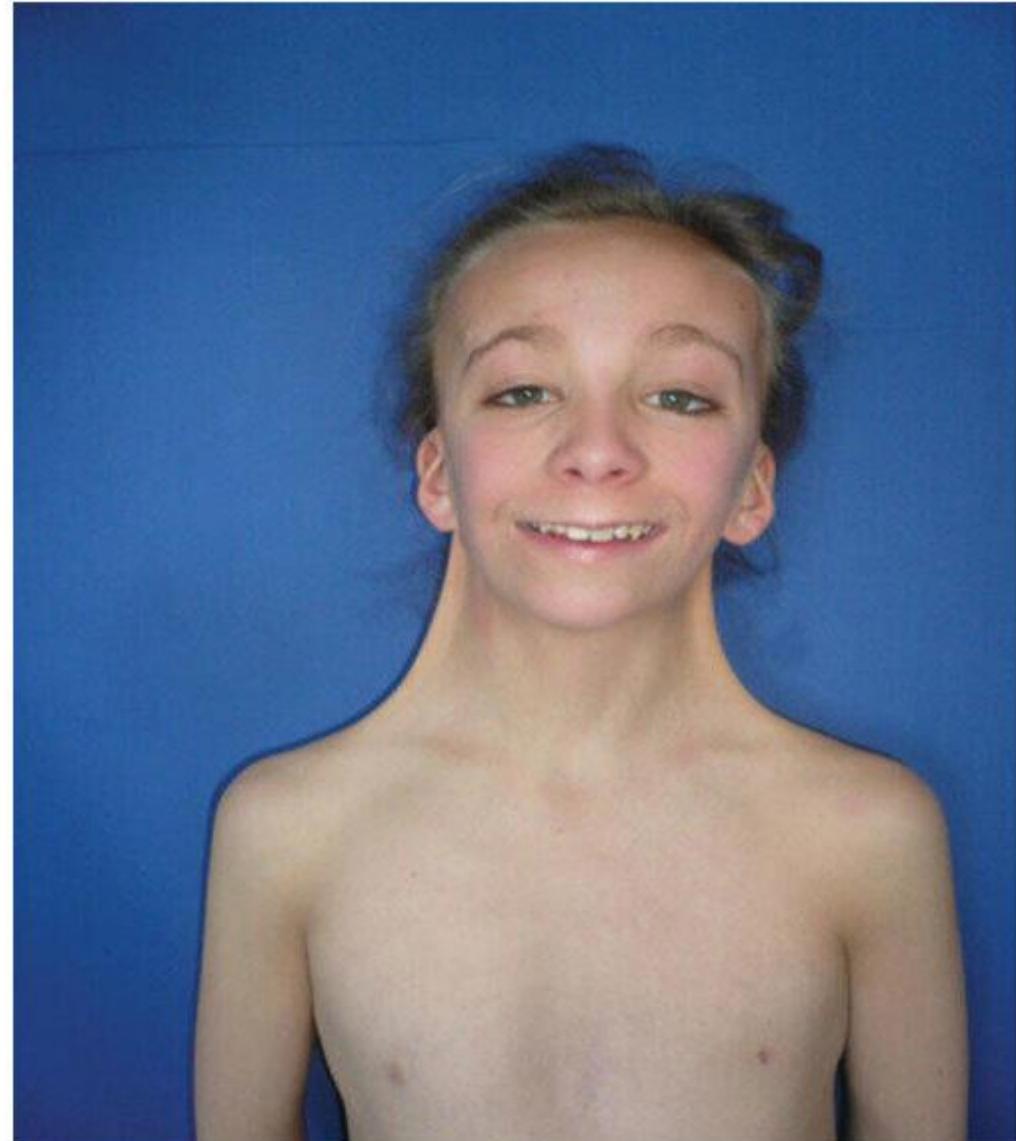
Фенотипические особенности: деформация ушной раковины; короткая толстая шея; низкий рост волос на затылке, крыловидные складки шеи; «вдавленная» грудная клетка.

Множественные пороки развития: пороки сосудов сердца, пороки почек.

Низкий рост.

Задержка полового развития.

Эндокринологические нарушения.



Тема лекции: Закономерности изменчивости

Синдром Уильямса (синдром «лица эльфа») — синдром, возникающий как следствие наследственной хромосомной перестройки.

Люди, страдающие этим синдромом, обладают специфической внешностью и характеризуются общей задержкой умственного развития при развитости некоторых областей интеллекта.

Встречается с частотой приблизительно 1 на 20 000 новорожденных.

Синдром описан в 1961 году кардиологом из Новой Зеландии Дж. Уильямсом.

Специфической терапии не существует. Поэтому основное место занимают симптоматическое лечение и коррекционно-воспитательная работа.

