



**ВОЛГОГРАДСКИЙ
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ**

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«Волгоградский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра фундаментальной медицины и биологии

Наследственность, изменчивость и среда

Волгоград, 2025 год

Определения

Изменчивость — свойство всех живых организмов приобретать новые признаки

Выделяют:

Наследственную или генотипическую изменчивость

Ненаследственную или модификационную изменчивость

Наследственная изменчивость

В рамках наследственной изменчивости выделяют:

- ❑ Мутационную изменчивость
- ❑ Комбинативную изменчивость

Мутационная изменчивость

Мутации — дискретные, стабильные изменения генетического материала, приводящие к изменению фенотипа

Процесс возникновения мутаций называют **мутационным** или **мутагенезом**

Организм, приобретший какой-либо новый признак и тем самым изменивший свой фенотип в результате мутации — **мутантом**

Классификация мутаций

По происхождению:

- Спонтанные - возникают самопроизвольно
- Индуцированные - возникают под действием мутагенов

Мутагены подразделяют на:

- физические (ионизирующее излучение, УФ-излучение и др.)
- химические (различные химические соединения, в том числе и некоторые лекарственные препараты)
- биологические (вирусы, некоторые ферменты)

Классификация мутаций

По проявлению в гетерозиготе:

- Доминантные
- Рецессивные

По направлению:

- **Прямые** - переводят состояние дикого типа в качественно иное состояние
- **Обратные (реверсии)** – возвращают мутантное состояние к дикому типу

Классификация мутаций

По силе проявления аллелей:

- **Гиперморфные** - приводят к усилению действия гена, за счет увеличения количества синтезируемого под его контролем продукта
- **Гипоморфные** - ослабляют действие гена за счет уменьшения количества биохимического продукта, кодируемого аллелем дикого типа)

Классификация мутаций

По силе проявления аллелей:

- **Неоморфные** - кодируют синтез продукта, отличающегося от синтезируемого под контролем аллеля дикого типа, и не взаимодействуют с ним
- **Аморфные** - инактивируют действие гена
- **Антиморфные** - действуют противоположно аллелям дикого типа

Классификация мутаций

По влиянию на жизнеспособность и/или плодовитость особей:

- **Летальные** – обуславливают гибель мутанта
- **Полулетальные** – снижают жизнеспособность, мутанты обычно не доживают до репродуктивного возраста
- **Условно летальные** – в одних условиях мутации не проявляются, в других – летальны

Классификация мутаций

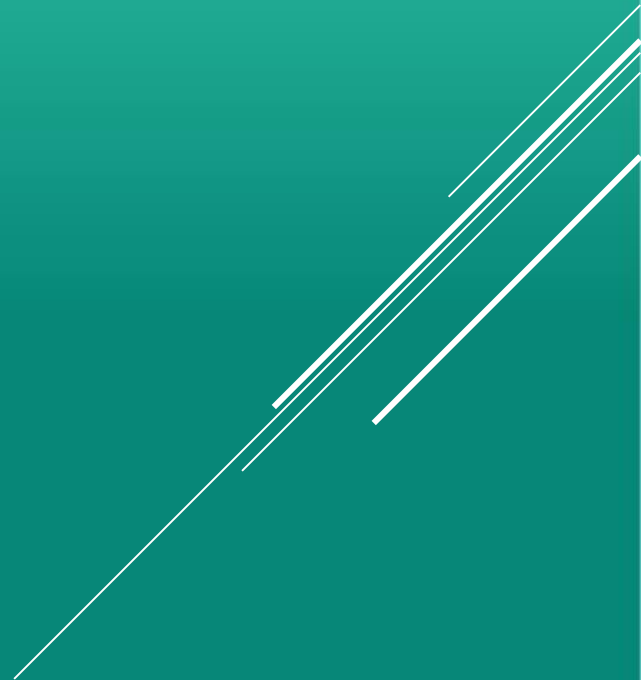
По влиянию на жизнеспособность и/или плодовитость особей:

- Стерильные — не влияют на жизнеспособность, но резко снижают плодовитость
- Нейтральные — не влияют на жизнеспособность и плодовитость
- Повышающие жизнеспособность и плодовитость особей

Классификация мутаций

По локализации генетического материала:

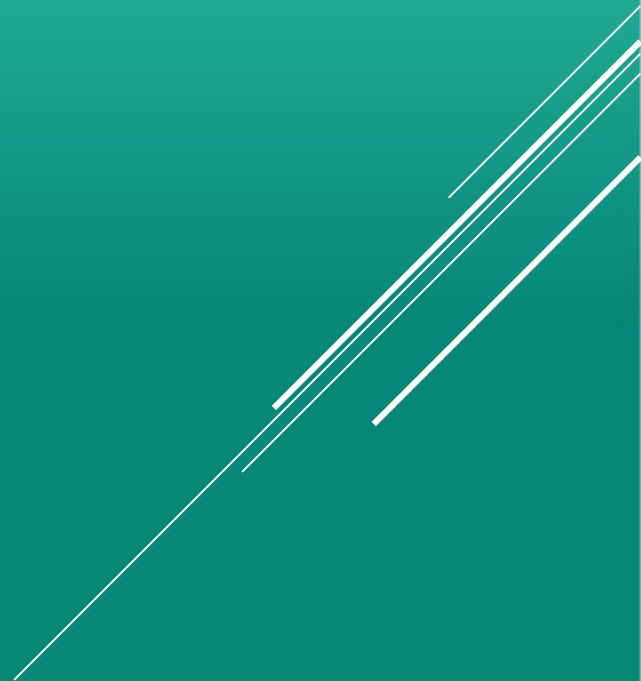
- Ядерные
- Цитоплазматические (митохондриальные, пластидные)



Классификация мутаций

По месту возникновения и характеру наследования:

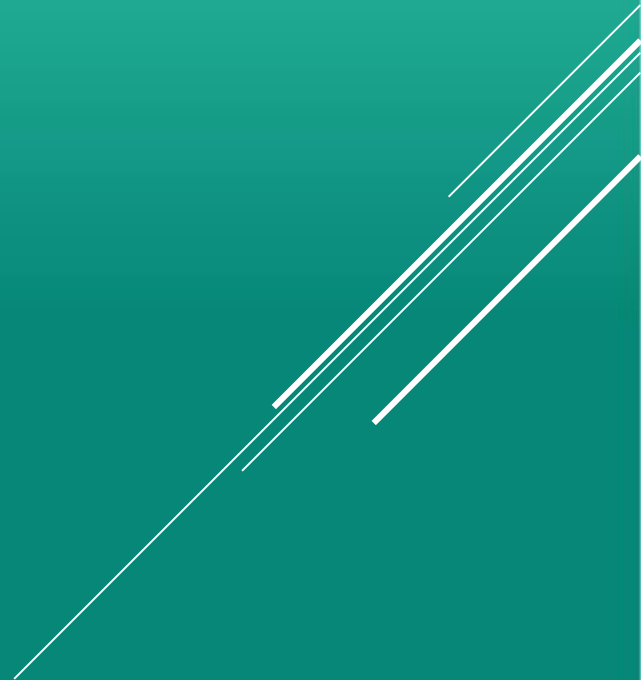
- Генеративные - возникают в половых клетках и передаются по наследству
- Соматические - возникают в соматических клетках



Классификация мутаций

По уровню организации изменяемого генетического материала:

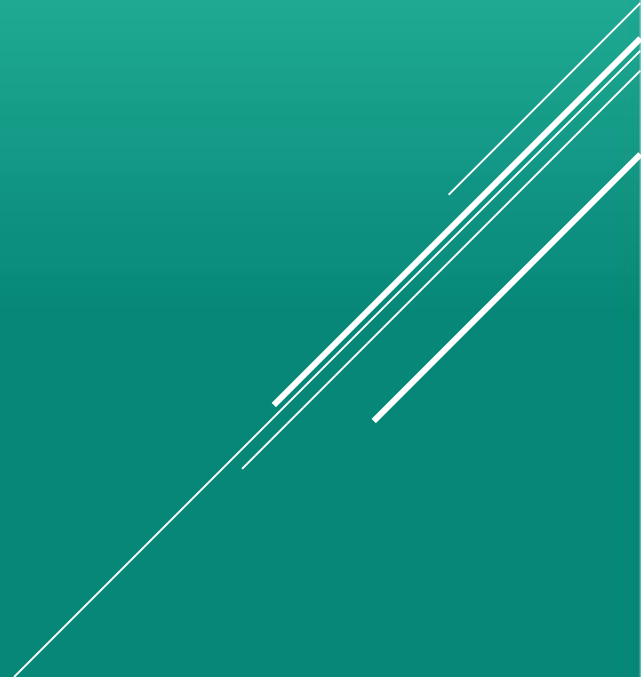
- Генные – изменения нуклеотидного состава ДНК отдельных генов
- Хромосомные (абберрации) – изменения структуры хромосом
- Геномные – изменения числа хромосом



Генные мутации

Известны два основных механизма формирования генных мутаций:

- Замена нуклеотидов
- Сдвиг рамки считывания



Генные мутации

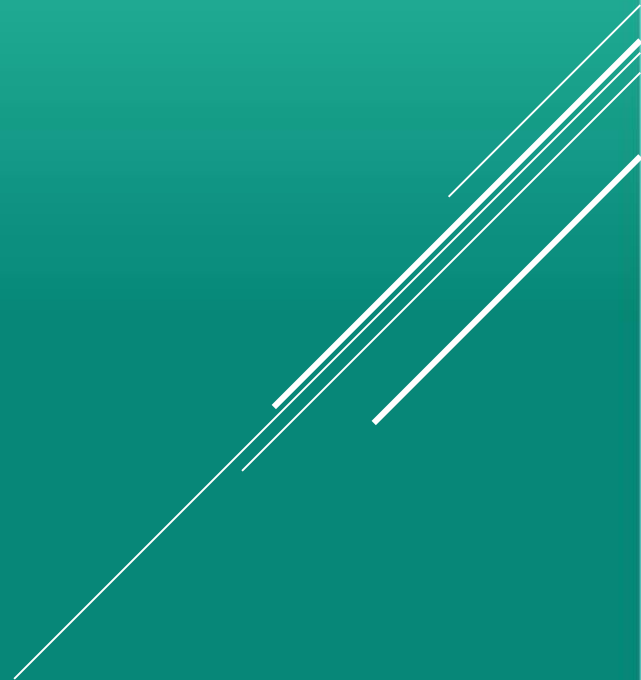
Замена нуклеотидов:

- Транзиция (транспозиция) — при замене нуклеотидов сохраняется месторасположение пуриновых и пиримидиновых нуклеотидов (АТ→ГЦ и т.д.)
- Трансверсия — при замене пуриновые и пиримидиновые нуклеотиды меняются местами (АТ→ЦГ; АТ→ТА)

Генные мутации

Сдвиг рамки считывания - фреймшифт-мутации:

- Инсерция – вставка одного или нескольких нуклеотидов
- Делеция – потеря одного или нескольких нуклеотидов



Хромосомные мутации (абберрации)

Представляют собой внутри- или межхромосомные перестройки

Делеции - потеря участка хромосомы:

- Интерстициальные – потеря участка внутри хромосомы
- Концевые (дефишенси) – потеря концевой участка хромосомы

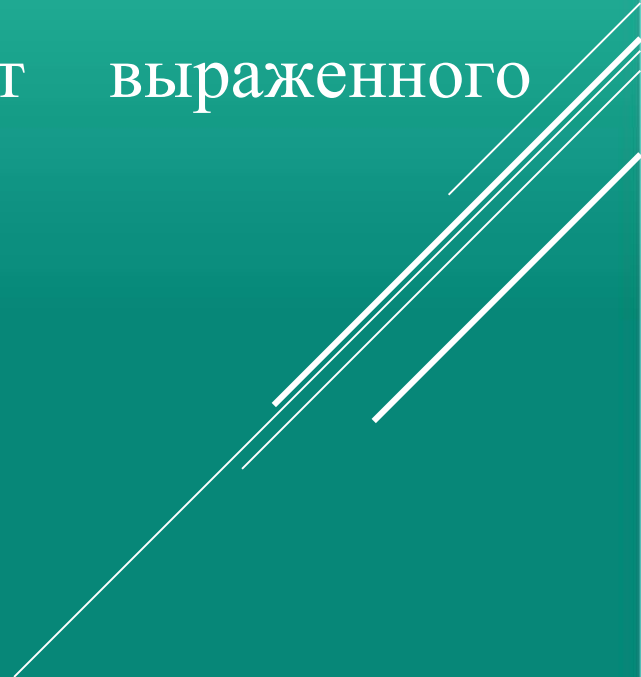
Как правило, приводит к тяжелым последствиям, вплоть до летального исхода

Хромосомные мутации (абберрации)

Повторение участка хромосом:

- Дупликация – дублирование участка хромосомы
- Амплификация – многократное повторение участка хромосомы

Повторы генетического материала не оказывают выраженного негативного влияния на организм



Хромосомные мутации (абберрации)

Поворот участка хромосом:

Инверсия – поворот участка хромосомы на 180 градусов - изменяет линейную последовательность генов

Известны два варианта: перичентрическая инверсия – центромера входит в инвертированный участок и парацентрическая инверсия – центромера не входит в инвертированный участок

Проявление и выраженность возможного негативного эффекта зависит от локализации точек разрыва по отношению к важнейшим генам

Хромосомные мутации (абберрации)

Перемещение участка хромосом:

Реципрокные (симметричные) транслокации – обмен участками между негомологичными хромосомами - результатом является изменение сцепления генов

Транспозиция – изменение положения участка хромосомы без взаимного обмена между хромосомами (в пределах одной хромосомы или включение участка одной хромосомы в другую)

Изменение положения гена обычно влияет на регуляторную систему гена, что может делать ген неактивным – эффект положения

Комбинативная изменчивость

Основой комбинативной изменчивости является рекомбинация генетического материала

Общая (гомологичная) рекомбинация — происходит между гомологичными последовательностями ДНК (рекомбинация между гомологичными хроматидами в мейозе в процессе кроссинговера)

Сайт-специфичная рекомбинация — рекомбинация между молекулами ДНК, имеющими небольшие участки гомологии

Комбинативная изменчивость

Выделяют два вида мобильных генетических элементов (МГЭ):

Инсерционные последовательности – небольшие последовательности ДНК (от 700 до 2000 пар нуклеотида), имеющие на концах короткие (10-40 пар нуклеотидов) схожие последовательности

Транспозоны – последовательности от 2000 до 20000 пар нуклеотидов, в средней части имеющие различные гены, а по краям инсерционные последовательности

Комбинативная изменчивость

Помимо транспозонов, в качестве мобильных генов можно рассматривать также плазмиды бактерий и вирусы

Эти структуры не только способны сами перемещаться по геному, но и могут «перетаскивать» соседние участки генома клетки-хозяина – явление **трансдукции**

Трансдукция, в свою очередь, послужила основой для *гипотезы горизонтального переноса* генов в эволюции

Модификационная изменчивость

Модификации – это варианты фенотипа в пределах нормы реакции генотипа и представляют собой изменения, приобретаемые в ходе онтогенеза

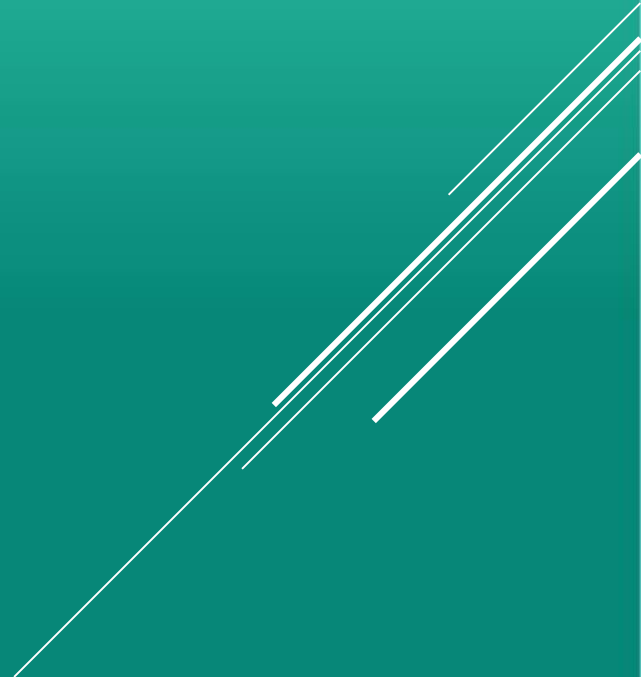
Таким образом возможность модификаций определяется генотипом



Модификационная изменчивость

Адаптивные модификации — ненаследуемые изменения, способствующие адаптации организма

Можно рассматривать как реакции организма на условия внешней среды, в которой проходило развитие организма



Модификационная изменчивость

Морфозы — случайные неадаптивные изменения под воздействием определенных факторов

Степень выраженности изменений усиливается при увеличении дозы воздействующего агента

Иногда морфозы напоминают известные мутации — тогда их называют **фенокопиями** мутаций

Взаимодействие генотипа и фенотипа

Экспрессивность – степень выраженности признака в фенотипе

Может быть выражена количественно, но не всегда

Норма реакции – это диапазон проявлений генотипа

Часть признаков имеют однозначную норму реакции или незначительные вариации, другая часть – широкую норму реакции



Спасибо за внимание!

