**Тема: Виды изменчивости. Факторы мутагенеза.**

План

1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости
2. Причины и сущность мутационной изменчивости
3. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
4. Эндо - и экзомутагены.
5. Мутагенез, его виды.
6. Фенокопии и генокопии.

Условия, в которых существует организм человека, мо­гут модифицировать геннодетерминированные (генно- обусловленые) призна­ки. Генотип последовательно реализуется в фенотип в ходе индивидуального развития организма и в определенных условиях среды обитания, факторы которой (колебания освещенности, температуры, влажности, условий питания, взаимоотношений с другими организмами и др.) часто оказывают определяющее значение на проявление и развитие того или иного признака и свойства. Поэтому организмы, имеющие одинаковые генотипы, могут заметно отличаться друг от друга по фенотипуНапример, рост ребенка контролируется целым рядом пар нормальных генов, регулирующих обмен гормонов, ми­нералов, пищеварение и т.д. Но далее если изначально гене­тически определен высокий рост, а человек живет в плохих условиях (недостаток солнца, воздуха, неполноценное пита­ние), то это приводит к низкорослости, или Другой классическим пример: изменение окраски шерсти у гималайского кролика. Обычно при 20°С у этого кролика шерсть белая, за исключением черных ушей, лап, хвоста и мордочки. При 30°С такие кролики вырастают полностью белыми. Если же у гималайского кролика сбрить шерсть на боку или спине и содержать его при температуре воздуха ниже +2°С, то вместо белой шерсти вырастет черная. Но если сбрить шерсть на ухе, то в обычных условиях там снова вырастет черная шерсть.

Эти наблюдения объясняют, почему гималайские кролики рождаются белыми, без участков черной шерсти: их эмбриональное развитие происходит в условиях высокой температуры.

Изменчивость – это способность организмов приобретать отличия от других особей своего вида.

Бывает трех видов – мутационная, комбинативная и модификационная.

**Модификационная изменчивость**- возникает под действием окружающей среды. По наследству не передаётся, потому что при модификациях меняется только фенотип (признак), а генотип не меняется.

Примеры:
1) Можно разрезать корень одуванчика на 2 части и посадить их в разные условия; вырастут разные на вид растения, хотя генотип у них одинаковый.
2) Если человек будет находится на солнце, то он загорит; если будет заниматься физкультурой, то увеличит свои мышцы.
3) При хорошем содержании куры увеличивают яйценоскость, коровы дают больше молока.

Модификационная изменчивость не безгранична, например, белый человек никогда не сможет загореть до состояния афроамериканца. Границы, внутри которых могут происходить модификационные изменения, называются **«норма реакции»**, они заложены в генотипе и передаются по наследству.

**Комбинативная изменчивость** -возникает при перекомбинации (перемешивании) генов отца и матери.

Источники:
1) Кроссинговер при мейозе (гомологичные хромосомы тесно сближаются и меняются участками).
2) Независимое расхождение хромосом при мейозе.
3) Случайное слияние гамет при оплодотворении.

Пример: у цветка ночная красавица есть ген красного цвета лепестков А, и ген белого цвета а. Организм Аа имеет розовый цвет лепестков, этот признак возникает при сочетании (комбинации) красного и белого гена.

**Мутационная изменчивость**– это изменения ДНК клетки (изменение строения и количества хромосом). Возникают под действием ультрафиолета, радиации (рентгеновских лучей) и т.п. Передаются по наследству, служат материалом для [естественного отбора](http://bio-faq.ru/zubr/zubr015.html) (мутационный процесс – одна из [движущих сил эволюции](http://bio-faq.ru/zubr/zubr017.html)).

Мутации – это изменения в ДНК клетки. Возникают под действием мутагенов. Передаются по наследству, служат материалом для естественного отбора.

Виды мутаций:

**Генные мутации** – изменение строения одного гена. Это изменение в последовательности нуклеотидов: выпадение, вставка, замена и т.п. Например, замена А на Т. Причины – нарушения при удвоении (репликации) ДНК. Примеры: серповидноклеточная анемия, фенилкетонурия.

**Хромосомные мутации** – изменение строения хромосом: выпадение участка, удвоение участка, поворот участка на 180 градусов, перенос участка на другую (негомологичную) хромосому и т.п. Причины – нарушения при кроссинговере. Пример: синдром кошачьего крика.(потеря участка короткого плеча 5 хромосомы)

**Геномные мутации** – изменение количества хромосом. Причины – нарушения при расхождении хромосом.

**Полиплоидия** – кратные изменения (в несколько раз, например, 12 → 24). У животных не встречается, у растений приводит к увеличению размера.

**Анеуплоидия** – изменения на одну-две хромосомы. Например, одна лишняя двадцать первая хромосома приводит к синдрому Дауна (при этом общее количество хромосом – 47).

Различают две большие группы хромосомных мутаций: ***внутрихромосомные и межхромосомные***

***Внутрихромосомные мутации*** – это абберации в пределах одной хромосомы.

К ним относятся:

1.делеции (от латинского deletio – уничтожение) – утрата одного из участков хромосомы, внутреннего или терминального. Это может обусловить нарушение эмбриогенеза и формирование множественных аномалий развития (например, делеция в регионе короткого плеча 5-й хромосомы, обозначаемая как 5р-, приводит к недоразвитию гортани, порокам сердца, отставанию умственного развития. Этот симптомокомплекс известен как синдром "кошачьего крика", поскольку у больных детей из-за аномалии гортани плач напоминает кошачье мяуканье);

2. инверсии (от латинского inversio – перевертывание). В результате двух точек разрывов хромосомы образовавшийся фрагмент встраивается на прежнее место после поворота на 180о. В результате нарушается только порядок расположения генов;

3. дупликации (от латинского duplicatio – удвоение) – удвоение (или умножение) какого-либо участка хромосомы (например, трисомия по короткому плечу 9-й хромосомы обуславливает множественные пороки, включая микроцефалию, задержку физического, психического и интеллектуального развития).

**Межхромосомные мутации**, или мутации перестройки – обмен фрагментами между негомологичными хромосомами. Такие мутации получили название ***транслокации*** (от латинских trans – за, через и locus – место).

**Мутагенез** — это процесс изменений в структуре ДНК, вследствие чего происходит мутация организма.

Чаще всего мутагенез возникает при допущении ошибок при удвоении и восстановлении цепей ДНК, при нарушении в расхождениях хромосом к полюсам при мейозе. Вообще, в каждой клетке идет постоянное восстановление нарушенных цепочек ДНК. Однако, если восстановление целостности ДНК не происходит, то все ошибки в генетическом коде будут накапливаться, что в конечном счете и приведет к мутационному процессу.

**Виды мутагенеза:**

* естественный (спонтанный).
* искусственный (индуцированный)

Естественный, или спонтанный, мутагенез происходит вследствие воздействия на генетический материал живых организмов мутагенных факторов окружающей среды, таких как ультрафиолет, радиация, химические мутагены.

 Искусственный- представляет собой процесс создания искусственных мутаций, для получения необходимого материала. Например, в селекции растений ученые применяют мутагенные факторы, которые преобразуют исходный генотип. В ходе этого получаются видоизмененные виды растений с новыми признаками и формами, которых нет у первоначальных их видов.

Мутаген-  физические или химические агенты, которые вызывают изменения в генетическом материале (как правило, ДНК) организма и повышают частоту мутаций.

**Классификация мутагенов:**

По происхождению:

1. эндогенные - образующиеся в процессе жизнедеятельности организма

2. экзогенные- все остальные, в том числе и условия среды.

 По природе возникновения:

* физические- это разные виды излучений
* химические - многие химические соединения самого разнообразного строения.
* биологические- вирусы, бактерии, продукты обмена веществ.

Канцерогены- это факторы окружающей среды, воздействие которых на организм человека или животного повышает вероятность возникновения злокачественных опухолей.

Тератогены- Это химические, физические и биологические факторы, которые способствуют появлению аномалий и пороков развития эмбриона.

**Генокопии**  — сходное фенотипическое **проявление** разных генов.

*Примером генокопий* могут служить мутации разных генов, следствием действия которых является клиническое проявление врожденного гипотериоза, конечным результатом которого, в **случаи** отсутствия лечения, является кретинизм.

**Фенокопия-** изменения фенотипа под влиянием неблагоприятных факторов среды, по проявлению похожие на мутации.

например, у человека приём алкоголя во время беременности приводит к комплексу нарушений, которые до некоторой степени могут копировать симптомы болезни Дауна)