Министерство образования и науки Украины

Луганский национальный университет имени Тараса Шевченко

Факультет естественных наук

Кафедра садово-паркового хозяйства и экологии

**Курсовая работа**

Изменчивость организмов

Выполнила студентка 2-го курса

специальности «ЛСПХ»

Крикунова Н.А.

Проверил профессор кафедры

садово-паркового хозяйства и экологии

Шевченко А.М.

Луганск 2011

**План работы**

Введение

Раздел 1. Модификационная изменчивость

Раздел 2. Популяции и чистые линии

Раздел 3. Мутационная изменчивость

Раздел 4. Основные типы мутаций и критерии их классификации

Раздел 5. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости

Раздел 6. Возможности практического использования мутационного процесса в селекции

Выводы

Список использованной литературы

Введение

**Изменчивость** – это разнообразие признаков и свойств у особей и групп особей любой степени родства. **Она** присуща всем живым организмам, поэтому в природе отсутствуют особи, идентичные по всем признакам и свойствам. Термин «**Изменчивость**» употребляется также для обозначения способности живых организмов отвечать морфофизиологическими изменениями на внешние воздействия и для характеристики преобразований форм живых организмов в процессе их эволюции.

**Изменчивость есть процесс, отражающий взаимосвязь организма со средой. С генетической точки зрения изменчивость представляет собой результат реакции генотипа в процессе индивидуального развития организма на условия внешней среды.**

**Она является одним из главных факторов эволюции и служит источником для искусственного и естественного отборов.**

**Изменчивость** можно классифицировать в зависимости от причин, природы и характера изменений, а также целей и методов исследования. Различают наследственную **изменчивость** (генотипическую) и ненаследственную (паратипическую), индивидуальную и групповую, прерывистую (дискретную) и непрерывную, качественную и количественную, независимую **изменчивость** разных признаков и коррелятивную (соотносительную), направленную (определённую, по Ч. Дарвину) и ненаправленную (неопределённую, по Ч. Дарвину), а также адаптивную (приспособительную) и неадаптивную. При решении общих проблем биологии и особенно эволюции наиболее существенно подразделение **изменчивость**, с одной стороны, на наследственную и ненаследственную, а с другой — на индивидуальную и групповую. Все категории **изменчивости** могут встречаться в наследственной и ненаследственной, групповой и индивидуальной **изменчивости.**

Изменчивость затрагивает все свойства организмов: черты строения, окраску, физиологию, особенности поведения и пр. В потомстве одной пары животных или растений, выращенных из семян одного плода, невозможно найти двух полностью тождественных особей. Природа изменчивости различна. Дарвин различал две основные формы изменчивости — ненаследственную и наследственную.

Ненаследственная изменчивость. Разные условия жизни формируют некоторые различия между организмами одного вида. Скажем, обильное питание может привести к ускоренному росту организма, наступлению более ранней зрелости, достижению им более крупных размеров, и наоборот. Поддерживая определенную температуру воды в аквариуме, можно изменять пропорции между различными частями тела рыб. Разные выводки мальков одного вида рыб развиваются в различных участках водоема, отсюда — различия в размерах их тела, пропорциях, ряде других свойств.

Известно, что сорта культурных растений при отсутствии специальных условий, в которых они были выведены человеком, теряют свои качества. Например, белокочанная капуста при возделывании в жарких странах не образует кочана. Породы лошадей, завезенные в горы или другие места, где пища недостаточно питательна, становятся низкорослыми. Все эти изменения не наследственны, они не затрагивают генетических свойств организмов и не передаются по наследству. Изменчивость, возникающая в ответ на изменения условий жизни, называется ненаследственной. Благодаря ненаследственной изменчивости особи как бы приспосабливаются к меняющимся условиям жизни.

Наследственная (генетическая) изменчивость. Основой эволюционного процесса является наследственная (генетическая) изменчивость, т. е. такая, при которой изменения свойств организмов передаются от родителей к потомкам по наследству. Наследственная изменчивость присуща всем организмам. Она определяется не столько условиями среды, сколько особенностями самого организма. Ее существование поддерживает естественное неравенство, разнообразие организмов. Одни из них могут лучше противостоять хищникам, другие менее восприимчивы к болезням, третьи лучше защищены от холода, четвертые обладают благоприятной комбинацией всех указанных и других свойств. Причины наследственной изменчивости во времена Дарвина были мало исследованы. В настоящее время известно, что носителями наследственной изменчивости являются гены. Наследственная изменчивость постоянно поддерживается появлением мутаций и генетической рекомбинацией — непрерывным процессом перетасовки генов во время образования зигот. Вы уже знаете, что генетики используют понятия генотипа и фенотипа. Генотип — это набор генов организма, знающий особенности его развития. Фенотип — это комплекс свойств и признаков организма, т. е. результат реализации его генетической программы в конкретных условиях жизни. Фенотип — более богатое по содержанию понятие, чем генотип. Изменчивость фенотипов — результат совместно действия факторов, определяющих наследственную и ненаследственную изменчивость. Изменчивость генотипов — результат мутаций и рекомбинаций. Понятия фенотипа и генотипа применимы для характеристики отдельного организма.

Генофонд популяций. Показателем генетического состава всей популяции является генофонд. Генофонд — сумма всех генотипов, представленных в популяции. Так как считать все имеющиеся в популяции гены и все аллели практически невозможно, о составе генофонда судят по соотношению частот аллелей отдельных генов. Частота аллели выражается ее долей в общем числе организмов, располагающих соответствующим геном.

Генофонд популяции постоянно меняется под влиянием разных факторов. Во-первых, это связано с изменчивостью генотипов. Во-вторых, генофонд может изменяться под действием отбора; такие изменения генофонда имеют направленный характер.

Ключом дарвиновского объяснения движущих сил эволюции является идея, что некоторые особи вида располагают свойствами, которые увеличивают их шансы выжить и оставить потомство. Если это так, то генетические свойства таких организмов («полезные гены или аллели») должны зацепляться в популяции (вместе с потомками организмов, которые ими располагают), меняя состав ее генофонда. В суровых климатических условиях, например, в популяциях должна возрастать доля генотипов, содержащих аллели, способствующие повышению теплоизоляции организмов, какие изменения делают популяцию более приспособленной конкретным условиям жизни. В иных случаях выживание организмов может определяться генами, кодирующими окраску животного (когда важное значение для выживания особей приобретает фактор маскировки), или синтез определенных видов ферментов, или характер поведения и т. д. иными словами, генофонд популяции с течением времени должен меняться в результате естественного отбора. Следовательно, изучение состава генофонда позволяет сделать вывод о происходящих в популяциях эволюционных изменениях. Современные исследователи могут наблюдать и измерять изменения генофонда популяций с помощью специальных биохимических методов — например, анализируя последовательности аминокислот в белках или последовательности азотных оснований в ДНК. Для этого изучают состав белков, первичные структуры которых определяются нуклеотидными последовательностями кодирующих их генов. У разных групп организмов изменчивость генофонда различна, но в целом она достаточно высока. Причем, как установил русский ученый С. С. Четвериков в 1926 г., подавляющее большинство возникающих мутаций рецессивно и не проявляется фенотипически. Изменчивость генофонда можно проиллюстрировать примером с группами крови у человека. Их разнообразие определяется действием разных генов. Установлено, что кроме четырех основных групп крови у человека существует еще, по крайней мере, 30 различных групп, также генетически закрепленных. Помимо этого выявлено более 45 генов, которые кодируют белки в клетках человеческой крови и плазмы. В популяциях человека, населяющих разные страны и континенты, соотношение носителей разных групп крови меняется. Выявлена, например, следующая закономерность: состав белков крови зависит от географического положения популяции. Американские индейцы, например, имеют в основном нулевую группу. Группа крови В отсутствовала в Америке и в Австралии до появления там выходцев из Европы. Частота группы крови В возрастает от Европы к Центральной Азии. Учитывая, что люди с разными группами крови обладает разной восприимчивостью к некоторым болезням, можно предположить, что различия в генетическом составе разных популяций человека имеют адаптивное значение, т. е. контролируются естественным отбором.

Раздел 1. Модификационная **изменчивость**

Генетика изучает не только наследственность, но и изменчивость организмов. Изменчивостью называют способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства. Благодаря изменчивости, организмы могут приспосабливаться к изменяющимся условиям среды обитания. Различают два типа изменчивости: наследственную, или генотипическую и ненаследственную, или фенотипическую, - изменчивость, при которой изменений генотипа не происходит.

Большую роль в формировании признаков организмов играет среда его обитания. Каждый организм развивается и обитает в определенной среде, испытывая на себе действие ее факторов, способных изменять морфологические и физиологические свойства организмов, т.е. их фенотип. Изменчивость организмов, возникающая под влиянием факторов внешней среды и не затрагивающая генотипа, называется модификационной.

Модификационная изменчивость называется фенотипической, так как под влиянием внешней среды происходит изменение фенотипа, генотип остается неизменным. Классическим примером изменчивости признаков под действием факторов внешней среды является разнолистность у стрелолиста: погруженные в воду листья имеют лентовидную форму, листья, плавающие на поверхности воды, - округлую, а находящиеся в воздушной среде, - стреловидные. Если же все растение оказывается полностью погруженным в воду, его листья только лентовидные. Под действием ультрафиолетовых лучей у людей (если они не альбиносы) возникает загар в результате накопления в коже меланина, причем у разных людей интенсивность окраски кожи различна. Если же человек лишен действия ультрафиолетовых лучей, изменение окраски кожи у него не происходит.

Модификационная изменчивость носит групповой характер, то есть все особи одного вида, помещенные в одинаковые условия, приобретают сходные признаки. Например, если сосуд с эвгленами зелеными поместить в темноту, то все они утратят зеленую окраску, если же вновь выставить на свет - все опять станут зелеными.

Модификационная изменчивость является определенной, то есть всегда соответствует факторам, которые ее вызывают. Так, ультрафиолетовые лучи изменяют окраску кожи человека (так как усиливается синтез пигмента), но не изменяют пропорций тела, а усиленные физические нагрузки влияют на степень развития мышц, а не на цвет кожи.

Однако не следует забывать, что развитие любого признака определяется, прежде всего, генотипом. Вместе с тем, гены определяют возможность развития признака, а его появление и степень выраженности во многом определяется условиями среды. Так, зеленая окраска растений зависит не только от генов, контролирующих синтез хлорофилла, но и от наличия света. При отсутствии света хлорофилл не синтезируется.

Несмотря на то, что под влиянием условий внешней среды признаки могут изменяться, эта изменчивость не беспредельна. Даже в случае нормального развития признака степень его выраженности различна. Так, на поле пшеницы можно обнаружить растения с крупными колосьями (20 см и более) и очень мелкими (3-4 см). Это объясняется тем, что генотип определяет определенные границы, в пределах которых может происходить изменение признака. Степень варьирования признака, или пределы модификационной изменчивости, называют нормой реакции. Как правило, количественные признаки (урожайность, размер листьев, удойность коров, яйценоскость кур) имеют более широкую норму реакции, нежели качественные признаки (цвет шерсти, жирность молока, строение цветка, группа крови).

Знание нормы реакции имеет большое значение для практики сельского хозяйства. Модификационная изменчивость многих признаков растений, животных и человека подчиняется общим закономерностям. Эти закономерности выявляются на основании анализа проявления признака у группы особей. Каждое конкретное значение изучаемого признака называют вариантой и обозначают буквой v. Частота встречаемости отдельных вариант обозначается буквой p. При изучении изменчивости признака в выборочной совокупности составляется вариационный ряд, в котором особи располагаются по возрастанию показателя изучаемого признака. На основании вариационного ряда строится вариационная кривая - графическое отображение частоты встречаемости каждой варианты.

Знание закономерностей модификационной изменчивости имеет большое практическое значение, поскольку позволяет предвидеть и заранее планировать степень выраженности многих признаков организмов в зависимости от условий внешней среды. Итак, необходимо еще раз подчеркнуть:

1. норма реакции организма определяется генотипом;
2. различные признаки отличаются пределами изменчивости под влиянием внешних условий;
3. модификационная изменчивость в естественных условиях носит приспособительный характер.

**Раздел 2. Популяции и чистые линии**

Для улучшения племенных и продуктивных качеств животных необходимо знать генотипы не только отдельных индивидуумов, но и генетическую структуру всего стада или даже породы в целом. Важное значение для селекции имеют знания закономерностей наследственности и изменчивости в отсутствие и с учетом искусственного отбора и подбора животных, факторов, их определяющие. Исследования генетических процессов, протекающих в естественных условиях размножения животных, имеют большое значение для дальнейшего познания эволюции с целью управления этими процессами при разведении сельскохозяйственных животных.

По Н.В. Тимофееву-Ресовскому, популяция — это совокупность особей данного вида, в течение длительного времени (большого числа поколений) населяющая определенное пространство, состоящая из особей, могущих свободно скрещиваться друг с другом, и отделенная от таких же соседних совокупностей одной из форм изоляции (пространственной, сезонной, физиологической, генетической). Например, олени острова Колгуев изолированы от оленей, разводимых на материковой части Крайнего Севера, широкой полосой моря

В результате сформировалась особая популяция колгуевских оленей, отличающаяся от другой части этого вида генотипическими и фенотипическими признаками — они более крупные и обладают лучшей жизнеспособностью.

В животноводстве под популяцией понимают группу животных одного вида, характеризующихся определенной численностью и ареалом распространения. Такая группа отличается от других популяций генетической структурой, экстерьерными, интерьерными и продуктивными качествами. Популяцией в животноводстве может быть отдельное стадо животных, порода или отродье. Обычно популяция — замкнутая группа. Ввоз в нее или вывоз из нее животных из других популяций ограничен, поэтому размножение в популяции осуществляется за счет подбора самцов и самок, принадлежащих к данной популяции. В Ярославской области, например, разводится популяция крупного рогатого скота ярославской породы.

Каждая популяция характеризуется определенным генофондом, т. е. совокупностью аллелей, входящих в ее состав.

Наряду с популяцией в генетике существует понятие «чистая линия» — это потомство, полученное только от одного родителя и имеющее с ним полное сходство по генотипу

Чистые линии могут быть созданы в растениеводстве у самоопыляющихся растений. В отличие от популяций они характеризуются полной гомозиготностью. Вследствие полной гомозиготности отбор в чистой линии невозможен, так как все особи, входящие в нее, имеют идентичный набор генов. Высокогомозиготных линейных мышей, крыс и других лабораторных животных создают в целях проведения различных экспериментов, например для проверки на мутагенность тех или иных препаратов, оценки вакцин и т. д.

Популяция состоит из животных разных генотипов. Эффективность отбора в ней зависит от степени генетической изменчивости — соотношения доминантных и рецессивных генов. Харди и Вайнберг провели математический анализ распределения генов в больших популяциях, где нет отбора, мутаций и смешивания популяций. Они установили, что такая популяция находится в состоянии равновесия по соотношению генотипов, что определяется формулой

р2АА + + IpqAa + q}aa =1,

где р — частота доминантного гена А,

q — частота его рецессивного аллеля а.

В соответствии с этим был сформулирован закон, или правило, Харди — Вайнберга, согласно которому при отсутствии факторов, изменяющих частоты генов, популяции при любом соотношении аллелей от поколения к поколению сохраняют эти частоты аллелей постоянными. Несмотря на известные ограничения, по формуле Харди — Вайнберга можно рассчитать структуру популяции и определить частоты гетерозигот (например, по летальным или сублетальным генам, зная частоты гомозигот по рецессивным признакам и частоты особей с доминантным признаком), проанализировать сдвиги в генных частотах по конкретным признакам в результате отбора, мутаций и других факторов.

Популяция находится в равновесии только тогда, когда в ней не происходит отбора. При выбраковке же отдельных животных в такой популяции изменяется соотношение гамет, что влияет на генетическую структуру следующего поколения. Однако К. Пирсон показал, что, как только возникает состояние панмиксии (свободное скрещивание), соотношение генотипов и фенотипов в популяции в следующем поколении возвращается к тому, которое соответствует формуле Харда — Вайнберга, но уже при другом их соотношении. Скрещивание, восстанавливающее соотношение генотипов в популяции, в соответствии с формулой Харди — Вайнберга получило название стабилизирующего. Из этого следует вывод: при использовании в популяции случайных, неотобранных производителей или маток наблюдается стабилизация признаков продуктивности на одном уровне, и повышение продуктивности животных в такой ситуации невозможно. Точно так же при отсутствии браковки гетерозиготных носителей рецессивных аномалий частота проявления аномальных животных в популяции остается неизменной.

В популяциях сельскохозяйственных животных постоянно изменяются частоты генов, что можно наблюдать при анализе смежных поколений. Такие изменения составляют суть генетической эволюции. Основные факторы эволюции: мутации, естественный и искусственный отбор, миграции, дрейф генов.

Одна из основных причин генетической изменчивости в популяции — мутации. Спонтанные мутации каждого гена происходят с низкой частотой, однако общая частота мутаций всех генов, которые содержат популяции, очень велика. Мутации, возникающие в половых клетках родительского поколения, приводят к изменению генетической структуры у потомства. В популяции постоянной численности в отсутствие отбора большинство возникших мутаций быстро утрачивается, однако некоторые из них могут сохраниться в ряде поколений. Исчезновению мутантных генов из популяции противостоит действие мутационного процесса, в результате которого образуются повторные мутации.

Генетическая структура популяций формируется и изменяется под действием естественного и искусственного отбора. Действие естественного отбора состоит в том, что преимущественное размножение имеют особи с высокой жизнепособностью, скороспелостью, плодовитостью и т. д., т. е. более приспособленные к условиям окружающей среды. При искусственном отборе определяющее значение имеют признаки продуктивности.

В.И. Власов отмечает, что естественный отбор идет на всех этапах онтогенеза популяции — от образования гамет до взрослого организма. При этом он существенно влияет на темпы искусственного отбора вследствие противоположного действия при селекции на высокий уровень развития продуктивных признаков, несвойственный видовым биологическим границам. Исходя из этого, при отборе животных необходимо учитывать не только продуктивные признаки, но и признаки приспособленности к условиям окружающей среды.

По С.М. Гершензону, критерием интенсивности естественного отбора служит разность приспособленности сравниваемых групп, называемая коэффициентом отбора и выражаемая в долях единицы. Например, если вероятность оставления потомства особями с генотипом аа на 10% меньше, чем особями с генотипом АА или Аа, то приспособленность этих групп для особей АА и Аа равна 1, для особей аа — 0,9.

С точки зрения ветеринарной генетики имеет значение эффективность отбора против вредных мутаций, прежде всего рецессивного типа. Анализ показывает, что высокие частоты рецессивного мутантного гена путем отбора могут быть быстро снижены до низких значений. Чтобы снизить частоту летального гена, например с 0,3 до 0,2, достаточно двух поколений.

Частота гомозигот (аа) по мутантному гену зависит от частоты гетерозиготных животных в популяции. Выявление этих гетерозигот и элиминация их соответственно будут снижать частоту генетических аномалий, обусловленных мутантным геном, что особенно важно при высокой частоте мутаций.

Генетическая структура популяции может изменяться в силу случайных генетико-автоматических процессов (по Н.П. Дубинину) или дрейфа генов (по С. Райту). Наблюдения показывают, что наиболее интенсивно дрейф генов протекает в малых популяциях. Например, известны случаи высокой концентрации редких мутаций в малочисленных изолированных популяциях крупного рогатого скота и других видов животных, связанные, очевидно, с генетико-автоматическими процессами. Распространение мутаций в разных популяциях животных может произойти в результате миграций.

Спаривание животных, находящихся в родственных отношениях, называют инбридингом. Родственное спаривание, или инбридинг, — метод подбора, используемый в племенном животноводстве для закрепления ценных наследственных признаков того или иного животного в последующих поколениях. У родственных между собой животных наблюдается сходство по определенным парам аллелей, которые они получили от общего предка. Это сходство тем больше, чем ближе степень родства.

Каждое животное в генотипе имеет аллельные гены, как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии. В гетерозиготе обычно находятся вредные мутантные рецессивные гены. При инбридинге возрастает вероятность слияния тождественных гамет, несущих мутантные гены в гетерозиготном состоянии, и перехода их в гомозиготное состояние. Эта вероятность пропорциональна степени родства спариваемых животных.

Таким образом, в результате применения инбридинга происходит изменение генных частот, возрастает вероятность выщепления рецессивных гомозигот, что является причиной инбредной депрессии, выражающейся в снижении жизнеспособности, плодовитости животных, рождении аномальных особей.

Инбридинг, как правило, был комплексным — одновременно на двух (1-я цифра) или на трех (2-я цифра) предков.

Имбредная депрессия по показателям, характеризующим продуктивность и жизнеспособность животных, не является фатальным спутником родственного спаривания.

Имеется множество примеров того, когда при инбридинге разных степеней, в том числе и близких, отрицательных последствий не наблюдали.

Н.П. Дубинин в этой связи отмечает, что «линия ухудшается, пока в ней идут процессы последовательного накопления вредных рецессивных генов, переходящих в гомозиготное состояние. Когда же наступает более или менее выраженное завершение этого процесса, линии по своим свойствам становятся относительно константными и могут в таком устойчивом состоянии сохраняться длительно. Изменить генотип таких линий могут лишь новые накапливающиеся в них мутации». Однако, подчеркивает академик, «многие линии при инбридинге, конечно, гибнут, ибо в них в гомозиготное состояние переходят летальные и полулетальные гены». Поэтому инбридинг применяется как метод индивидуальной селекции для перевода в гомозиготное состояние ценных генов выдающихся животных.

В ходе длительной эволюции животных наряду с полезными мутациями, подхватываемыми отбором, в популяциях или породах накопился определенный спектр генных и хромосомных мутаций. Каждое поколение популяции наследует этот груз мутаций, и в каждом из них возникают новые мутации, часть которых передается последующим поколениям.

Очевидно, что большая часть вредных мутаций отметается естественным отбором или элиминируется в процессе селекции. Это прежде всего доминантные генные мутации, фенотипически проявляющиеся в гетерозиготном состоянии, и количественные изменения наборов хромосом. Рецессивно действующие генные мутации в гетерозиготном состоянии и структурные перестройки хромосом, заметно не влияющие на жизнеспособность их носителей, могут проходить сквозь сито селекции. Они формируют генетический груз популяции. Таким образом, под генетическим грузом популяции понимают совокупность вредных генных и хромосомных мутаций. Различают мутационный и сегрегационный генетический груз. Первый формируется вследствие новых мутаций, второй — в результате расщепления и перекомбинирования аллелей при скрещивании гетерозиготных носителей «старых» мутаций.

Частота летальных, полулетальных и субвитальных мутантных генов, передающихся из поколения в поколение в форме мутационного генетического груза, из-за трудности идентификации носителей не поддается точному учету. Мортон и Кроу предложили форму расчета уровня генетического груза в количестве летальных эквивалентов. Один летальный эквивалент соответствует одному летальному гену, обусловливающему смертность с 10%-ной вероятностью, двум летальным генам при 50%-ной вероятности смерти и т. д. Величина генетического груза по формуле Мортона:

log eS = A + BF,

где S— часть потомства, оставшаяся в живых;

А — смертность, измеряемая летальным эквивалентом в популяции при условии случайных спариваний (F= 0), плюс смертность, обусловленная внешними факторами;

В — ожидаемое увеличение смертности, когда популяция становится полностью гомозиготной (F= 1);

F — коэффициент инбридинга.

Уровень генетического груза можно определять на основании фенотипического проявления мутаций (уродства, врожденные аномалии обмена и т. д.), анализа типа их наследования, частоты в популяции.

Н.П. Дубинин предлагает определять генетический груз популяции путем сравнения частот мертворожденных в родственных и неродственных подборах родительских пар. При этом следует иметь в виду, что при высокой частоте гетерозигот по рецессивным летальным и полулетальным мутантным генам рождение животных с аномалиями необязательно должно быть связано с инбридингом близких и умеренных степеней. Общий предок (источник мутации) может находиться и в отдаленных рядах родословной. К примеру, бык Трувор 2918 — гетерозиготный носитель мутантного рецессивного гена, находился в V, VI, VII рядах предков в совхозе «Красная Балтика», но при использовании его праправнука Автомата 1597 на родственных ему коровах наблюдались массовые случаи рождения бесшерстных телят.

Эти данные в определенной мере характеризуют уровни генетического груза по отдельным мутантным генам в конкретных популяциях крупного рогатого скота.

Хромосомные мутации являются составной частью генетического груза. Учет их ведется прямым цитологическим методом. По результатам многочисленных исследований основной компонентой груза аберраций хромосом у крупного рогатого скота являются робертсоновские транслокации, а у свиней — реципрокные. Наиболее распространенной мутацией у крупного рогатого скота оказалась транслокация 1/29 хромосомы. Размах изменчивости частоты этой аберрации, по нашим данным, в популяциях палево-пестрого скота составлял от 5 до 26 %.

Таким образом, концепция генетического груза в свете современных достижений цитогенетики должна быть расширена. Сейчас, когда известен широкий спектр аберраций хромосом и установлено строгое наследование отдельных из них (транслокации и инверсии), представляется целесообразным учитывать их наряду с вредными мутациями генов как составляющую часть генетического груза.

Существование в популяциях наследственной изменчивости, прежде всего мутаций в гетерозиготном состоянии, позволяет им быстро приспосабливаться к новым условиям среды за счет изменения генетической структуры. Мутационный процесс ведет также к образованию в популяциях генетического полиморфизма — разнообразия частот аллелей, гомозигот по доминантным, гетерозигот или гомозигот по рецессивным генам. Полиморфизм является механизмом, поддерживающим существование популяций. Если, например, гетерозиготность обеспечивает лучшую приспособляемость к изменившимся условиям среды, то идет отбор в пользу гетерозигот, что приводит к сбалансированному полиморфизму — воспроизведению в популяции из поколения в поколение определенного соотношения различных генотипов и фенотипов. Процессы, обеспечивающие способность популяции сохранять свою генетическую структуру, называют генетическим гомеостазом.

В генетике выделяют два класса признаков — качественные и количественные. Они различаются по характеру изменчивости и особенности наследования. Качественные признаки характеризуются прерывистой, а количественные — непрерывной изменчивостью. Первые из них дают четкие границы при расщеплении на доминантные или рецессивные признаки. Это связано с тем, что каждый из них обычно контролируется одним аллельным геном. Количественные признаки не дают четких границ расщепления при разных вариантах скрещивания, хотя отличаются от качественных более высокой степенью изменчивости. Особенностью количественных признаков является сложный характер наследования. Каждый из них детерминируется не одним, а множеством локусов в хромосомах. Такой тип наследования, когда один признак обусловливается многими генами, носит название полигенного. Уровень развития количественного признака зависит от соотношения доминантных и рецессивных генов, других генетических факторов и степени модифицирующего действия факторов внешней среды. Изменчивость по количественному признаку в популяции складывается из генетической и паралогической (внешнесредовой) изменчивости.

Понятие о наследуемости признаков и коэффициенте наследуемости. Разные количественные признаки имеют неодинаковую степень генетической изменчивости, и условия внешней среды оказывают различное воздействие на уровень фенотипического проявления того или иного признака. При отборе животных важнейшее значение имеет знание того, в какой степени будет совпадение уровней развития количественного признака у родителей и потомства или в какой степени потомки унаследуют количественные хозяйственно полезные признаки или патологические признаки родителей.

К хозяйственно полезным признакам относят молочность, содержание жира и белка в молоке коров, настриг шерсти у овец, яйценоскость у кур, прирост живой массы, плодовитость и др. Повышение уровня развития хозяйственно полезных признаков достигается постоянным отбором лучших индивидуумов для воспроизводства. Эффективность отбора по этим признакам зависит от степени их наследуемости, взаимосвязи между ними, разности между средним значением признака отобранной группы и средним по стаду (селекционный дифференциал) и интервала между поколениями.

Величины коэффициентов наследуемости зависят от природы признака. Так, среднее значение А2 по удою равно 0,25, жирномолочности — 0,38, живой массе у овец — 0,35, выходу чистой шерсти — 0,55, плодовитости у крупного рогатого скота — 0,08 и т. д.

Селекционной практикой и специальными исследованиями накоплены данные, свидетельствующие о том, что в некоторых случаях уровень развития одного или нескольких признаков у потомства превосходит степень выраженности этих признаков у лучшего из родителей. Такое явление, названное гетерозисом, не вписывается в обычные рамки наследования признаков. Для его объяснения предложены разные гипотезы:

1) гетерозиготного состояния по многим генам;

2) взаимодействия доминантных благоприятных генов;

3) сверхдоминирования, когда гетерозиготы превосходят гомозиготы.

Н.В. Турбин предложил теорию генетического баланса, в основе которой лежит сложный характер причинно-следственных связей между наследственными факторами и признаками.

Н.Г. Дмитриев и И.JI. Гальперин отмечают, что главную причину возникновения гетерозиса надо искать в особенностях эволюции вида, породы, линии. При этом следует иметь в виду, что все в природе направлено на сохранение жизни. Проявление гетерозиса зависит от генетической природы признака. Так, при межпородном или межлинейном скрещивании гетерозис в большей степени проявляется в отношении признаков, имеющих Низкую степень наследуемости

Что касается признаков, имеющих среднюю или высокую наследуемость, то гетерозис по ним Чаще всего проявляется слабо, и гибриды занимают обычно промежуточное положение.

При наличии истинного гетерозиса величина индекса или больше 100 %. Если же величина гетерозиса меньше 100 % или имеет знак «минус», то правильнее говорить о лучшей или худшей комбинационной способности линий. Скрещивание последних по определенной схеме обеспечивает в гибридном потомстве лучшее развитие одного признака от отца, а другого от матери, хотя этот признак у гибрида по своему развитию не превосходит лучшую родительскую форму.

**Раздел 3. Мутационная изменчивость**

Разнообразные формы и проявления модификационной изменчивости не затрагивают генотипа организма. Наряду с модификациями существует другая форма изменчивости, меняющая генотип**.** Эту форму изменчивости называют генотипической илимутационной,а отдельные изменения - мутациями.

Существование наследственных изменений было известно Дарвину. Вся его теория эволюции вытекает из учения о естественном отборе наследственных изменений. Наследственная изменчивость - необходимая предпосылка естественного и искусственного отбора. Однако во времена Дарвина еще отсутствовали опытные данные по наследственности и законы наследования не были известны. Это не давало возможности строго различать разные формы изменчивости в зависимости от наследования.

Понятие мутаций было введено в науку голландским ботаником де Фризом. У растения ослинник (энотера) он наблюдал появление резких скачкообразных отклонений от типичной формы растения, причем эти отклонения оказались наследственными. Дальнейшие исследования на различных объектах - растениях, животных, микроорганизмах - показали, что явление наследственной (мутационной) изменчивости свойственно всем организмам. Мутации затрагивают разнообразные стороны строения и функции организма. Например, у дрозофилы известны мутационные изменения формы крыльев (вплоть до полного их исчезновения), окраски тела, развития щетинок на теле, формы глаз, их окраски (красные, желтые, белые, вишнёвого цвета и т. п.), а также многих физиологических признаков (продолжительность жизни, плодовитость, стойкость к разным повреждающим воздействиям и т. п.). Первоначальные представления де Фриза о том, что мутации всегда крупные наследственные изменения, дальнейшими исследованиями не подтвердились. Наряду с резкими отклонениями гораздо чаще встречаются небольшие мутации, лишь немногим отличающиеся от исходных форм. Тем не менее, указанный еще де Фризом признак мутаций - их скачкообразный характер и наследственность - остается в силе. Мутации совершаются в различных направлениях, и обычно они не являются приспособительными, полезными для организма изменениями.

Существуют и такие наследственные изменения, которые в гомозиготном состоянии вызывают гибель (такие мутации называются летальными).

**Частота и причины мутаций**

Как часто происходят мутации? Каковы причины их возникновения? Прежде чем ответить на этот вопрос, нужно иметь в виду, что учет возникающих мутаций представляет очень большие трудности. Большинство мутаций рецессивны. Они возникают в генах, локализованных в хромосомах половых клеток. Гамета, несущая вновь возникшую рецессивную мутацию, при оплодотворении обычно соединяется с гаметой, которая такой же мутации не несет. Поэтому вновь возникшая рецессивная мутация фенотипически не проявится. Однако в последующих поколениях она будет размножаться вместе с несущей ее хромосомой, и распространяться среди особей данного вида. Лишь когда соединятся две гаметы, несущие одну и ту же рецессивную мутацию, она проявится фенотипически.

Исследования показали, что в природных условиях мутация каждого отдельно взятого гена происходит очень редко. На первый взгляд может возникнуть представление, что такая малая изменчивость гена не может дать достаточного материала наследственной изменчивости для естественного отбора. На самом деле это не так. У организма имеется несколько тысяч генов, так что общее число мутаций оказывается значительным. Для той же дрозофилы, например, высчитано, что около 5% ее гамет несут какую-нибудь мутацию. Прямые исследования распространения мутаций в природных популяциях дрозофилы, проведенные в разных географических зонах, показали, что они «насыщены» разнообразными мутациями, большинство которых, однако, в силу рецессивности не проявляется видимо. Значительная стойкость гена имеет большое биологическое значение. Действительно, если бы гены легко и часто изменялись, то существование видов стало бы невозможным, ибо в каждом поколении организмы превращались бы внечто совершенно новое, не похожее на родителей. Относительная стойкость видов - важное условие приспособления организма к окружающей среде.

Способность к мутированию - одно из основных свойств гена. Разумеется, каждая отдельная мутация вызывается какой-то причиной. Однако в большинстве случаев эти причины остаются нам неизвестными. Мутации связаны с изменениями во внешней среде. Это убедительно доказывается тем, что различными внешними факторами удается резко повысить число возникающих мутаций. Особенно эффективно действующими факторами экспериментального получения мутаций оказываются такие, которые влияют на нуклеиновые кислоты. Это вполне понятно, так как материальной основой генов служит ДНК.

Впервые в опыте резкое повышение числа возникающих наследственных изменений было получено действием лучей Рентгена. Под влиянием рентгенизации число получаемых мутаций удалось повысить в 150 раз и даже более. С тех пор экспериментальное получение мутаций было осуществлено на самых различных организмах - от бактерий и вирусов до млекопитающих и цветковых растений. Кроме лучей Рентгена и других форм ионизирующей радиации, мутации могут быть вызваны самыми различными химическими и физическими воздействиями: температурой, изменением газового режима, влажности и т. п. Любые изменения, затрагивающие процессы обмена веществ, оказывают свое влияние и на мутационный процесс. Результаты исследований по экспериментальному получению мутаций показали, что в основном дело сводится к увеличению их частоты. Экспериментально вызываемые наследственные уклонения совершаются в различных направлениях, так же как и естественный процесс мутационной изменчивости. Лишь в самое последнее время намечаются некоторые пути воздействия на направление мутаций. Эти новые возможности базируются на глубоком проникновении в механизм процесса синтеза нуклеиновых кислот.

Экспериментальное получение мутаций имеет и большое практическое значение, так как резко повышает наследственную изменчивость, давая, таким образом, материал для отбора.

Важная закономерность была установлена Н.И. Вавиловым. Она известна под именем закона гомологических рядов наследственной изменчивости. Сущность этого закона сводится к тому, что виды и роды, генетически близкие (т. е. связанные друг с другом единством происхождения), характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости. Зная наследственные изменения у одного вида, можно предвидеть нахождение сходных изменений у родственных видов и родов.

У животных мы также встречаемся с проявлением этой закономерности. Например, у грызунов существуют гомологические ряды по окраске шерсти.

**Методы изучения мутаций**

1) Метод гибридологического анализа позволяет следить за расщеплением и рекомбинацией маркёров и тем самым сравнительно легко различать хромосомные (ядерные) и внехромосомные (цитоплазматические) мутации. У эукариот первые подчиняются закономерностям наследования при моногибридном скрещивании, так как они проходят через стадию мейоза. У прокариот, лишённых мейоза, наследование совместно с известными сцепленными хромосомами, цитоплазматическими генами служит показателем соответствующей локализации мутации.

2) Цитогенетический метод – исследование строения хромосом под световым микроскопом. Определение мутаций, связанных с крупными хромосомными перестройками.

3) Биохимический метод. Непосредственное отслеживание изменений в последовательностях нуклеотидов в пределах отдельных генов и сравнение их с изменениями в составе и структуре кодируемых ими продуктов.

**Раздел 4. Основные типы мутаций и их классификаций**

Мутации, помимо качественных свойств, характеризует и способ возникновения. Спонтанные (случайные) - мутации, возникающие при нормальных условиях жизни. Спонтанный процесс зависит от внешних и внутренних факторов (биологические, химические, физические). Спонтанные мутации возникают у человека в соматических и генеративных тканях. Метод определения спонтанных мутаций основан на том, что у детей появляется доминантный признак, хотя у его родителей он отсутствует. Проведенное в Дании исследование показали, что примерно одна из 24000 гамет несет в себе доминантную мутацию. Ученый Курт Браун предложил прямой метод оценки таких мутаций, а именно: число мутаций разделить на удвоенное количество обследованных индивидов.

изменчивость генотип фенотип селекция

**Типы мутаций**

**Генные (точковые) мутации**

Затрагивают, как правило, один или несколько нуклеотидов, при этом один нуклеотид может превратиться в другой, может выпасть (делеция), продублироваться, а группа нуклеотидов может развернутся на 180 градусов. Например, широко известен ген человека, ответственный за серповидно - клеточную анемию, который может привести к летальному исходу. Соответствующий нормальный ген кодирует одну из полипептидных цепей гемоглобина. У мутантного гена нарушен всего один нуклеотид (ГАА на ГУА). В результате в цепи гемоглобина одна аминокислота заменена на другую (вместо глутамина - валин). Казалось бы ничтожное изменение, но оно влечет за собой роковые последствия: эритроцит деформируется, приобретая серповидно-клеточную форму, и уже не способен транспортировать кислород, что и приводит к гибели организма. Генные мутации приводят к изменению аминокислотной последовательности белка. Наиболее вероятная мутация генов происходит при спаривании тесно связанных организмов, которые унаследовали мутантный ген у общего предка. По этой причине вероятность возникновения мутации повышается у детей, чьи родители являются родственниками. Генные мутации приводят к таким заболеваниям, как амавротическая идиотия, альбинизм, дальтонизм и др.

Интересно, что значимость нуклеотидных мутаций внутри кодона неравнозначна: замена первого и второго нуклеотида всегда приводит к изменению аминокислоты, третий же обычно не приводит к замене белка. К примеру, "Молчащая мутация"- изменение нуклеотидной последовательности, которая приводит к образованию схожего кодона, в результате аминокислотная последовательность белка не меняется.

**Геномные мутации**

Главная отличительная черта геномных мутаций связана с нарушением числа хромосом в кариотипе. Эти мутации так же подразделяются на два вида: полиплоидные анеуплоидные.

Полиплоидные мутации ведут к изменению хромосом в кариотипе, которое кратно гаплоидному набору хромосом. Этот синдром впервые был лишь обнаружен в 60-ых годах. Вообще полиплодия характерна в основном для человека, а среди животных встречается крайне редко. При полиплоидии число хромосом в клетке насчитывается по 69 (триплодие), а иногда и по 92 (тетраплодие) хромосомы. Такое изменение ведет практически к 100% смерти зародыша. Триплодие имеет не только многочисленные пороки, но и приводит к потере жизнеспособности. Тетраплодие встречается еще реже, но так же зачастую приводит к летальному исходу.

Анеуплоидные мутации приводят к изменению числа хромосом в кариотипе, некратные - гаплоидному набору. В результате такой мутации возникают особи с аномальным числом хромосом. Как и триплодия, анеуплодия часто приводит к смерти еще на ранних этапах развития зародыша. Причиной же таких последствий является утрата целой группы сцепления генов в кариотипе.

В целом же, механизм возникновения геномных мутаций связан с патологией нарушения нормального расхождения хромосом в мейозе, в результате чего образуются аномальные гаметы, что и ведет к мутации. Изменения в организме связаны с присутствием генетически разнородных клеток. Такой процесс называется мозаицизм.

Геномные мутации одни из самых страшных. Они ведут к таким заболеваниям, как синдром Дауна (трисомия, возникает с частотой 1 больной на 600 новорожденных), синдром Клайнфельтера и др.

**Хромосомные мутации**

Хромосомные мутации приводят к изменению числа, размеров и организации хромосом, поэтому их иногда называют хромосомными перестройками. Хромосомные перестройки делятся на внутри- и межхромосомные. К внутрехромосмным относятся:

Дубликация - один из участков хромосомы представлен более одного раза.

Делеция - утрачивается внутренний участок хромосомы.

Инверсия - повороты участка хромосомы на 180 градусов.

Межхромосомные перестройки (их еще называют транслокации) делятся на:

Реципрокные - обмен участками негомологичных хромосом.

Нереципрокные - изменение положения участка хромосомы.

Дицентрические - слияние фрагментов негомологичных хромосом.

Центрические - слияние центромер негомологичных хромосом.

Хромосомные мутации проявляются у 1% новорожденных. Однако интересно, исследования показали, что нестабильность соматических клеток здоровых доноров не исключение, а норма. В связи с этим была высказана гипотеза о том, что нестабильность соматических клеток следует рассматривать не только как патологическое состояние, но и как адаптивную реакцию организма на измененные условия внутренней среды. Хромосомные мутации могут обладать фенотипическими явлениями. Наиболее распространенный пример - синдром "Кошачьего крика" (плач ребенка напоминает мяуканье кошки). Обычно носители такой делеции погибают в младенчестве. Хромосомные мутации часто приводят к патологическим нарушениям в организме, но в то же время хромосомные перестройки сыграли одну из ведущих ролей в эволюции. Так, у человека 23 пары хромосом, а у обезьяны - 24. Таким образом, различие составляет всего одна хромосома. Ученые предполагают, что в процессе эволюции произошла хотя бы одна перестройка. Подтверждением этого может служить и тот факт, что 17 хромосома человека отличается от такой же хромосомы шимпанзе лишь одной перецентрической инверсией. Такие рассуждения во многом подтверждают теорию Дарвина.

Классификация мутаций

Трудности определения понятий «мутация» лучше всего иллюстрирует классификация ее типов.

Существует несколько принципов такой классификации:

1. По характеру изменения генома:
2. Геномные мутации — изменение числа хромосом.

Геномные мутации - это мутации, которые приводят к добавлению либо утрате одной, нескольких или полного гаплоидного набора хромосом. Разные виды геномных мутаций называют гетероплоидией и [полиплоидией](http://medbiol.ru/medbiol/biology_sk/0006c597.htm).

Геномные мутации связаны с изменением числа хромосом. Например, у растений довольно часто обнаруживается явление полиплоидии - кратного изменения числа хромосом. У полиплоидных организмов гаплоидный набор хромосом n в клетках повторяется не 2, как у диплоидов, а значительно большее число раз (3n, 4п, 5п и до 12n). Полиплоидия - следствие нарушения хода [митоза](http://medbiol.ru/medbiol/env_fact/000127b7.htm) или мейоза: при разрушении веретена деления удвоившиеся хромосомы не расходятся, а остаются внутри неразделившейся клетки. В результате возникают гаметы с числом хромосом 2n. При слиянии такой гаметы с нормальной (n) потомок будет иметь тройной набор хромосом. Если геномная мутация происходит не в половых, а в соматических клетках, то в организме возникают клоны (линии) полиплоидных клеток. Нередко темпы деления этих клеток опережают темпы деления нормальных диплоидных клеток (2n). В этом случае быстро делящаяся линия полиплоидных клеток образует злокачественную опухоль. Если она не будет удалена или разрушена, то за счет быстрого деления полиплоидные клетки вытеснят нормальные. Так развиваются многие формы рака. Разрушение митотического веретена может быть вызвано радиацией, действием ряда химических веществ-[мутагенов](http://medbiol.ru/medbiol/genexp/000a50b2.htm).

Геномные мутации в животном и растительном мире многообразны, но у человека обнаружены только 3 типа геномных мутаций: тетраплоидия, [триплоидия](http://medbiol.ru/medbiol/har/0046c0bf.htm) и анеуплоидия. При этом из всех вариантов анеуплоидий встречаются только [трисомии по аутосомам](http://medbiol.ru/medbiol/har/0031e734.htm), полисомии по половым хромосомам (три-, тетра- и пентасомии), а из моносомий встречаются только моносомия-Х.

1. Хромосомные мутации, или хромосомные перестройки, — изменение структуры хромосом.

Хромосомные мутации - это перестройки хромосом. Участки хромосом могут изменить свое положение, потеряться или удвоиться.

Хромосомные мутации - это мутации, нарушающие существующие группы сцепления или приводящие к возникновению новых [групп сцепления](http://medbiol.ru/medbiol/genetic_sk/00024b71.htm). Такое определение указывает на способ, которым эти мутации в первую очередь обнаруживаются. Согласно другому определению, хромосомные мутации - это мутации, обусловленные перестройками хромосом. Хромосомные перестройки бывают разных типов. Пожалуй, наиболее распространенная - рекомбинация, или кроссинговер, при котором происходит обмен гомологичными участками хромосом. Другие типы перестроек хромосом - это [транслокации](http://medbiol.ru/medbiol/genetic_sk/0006cbb4.htm), инверсии, [делеции](http://medbiol.ru/medbiol/genetic_sk/000272aa.htm) и дупликации.

Разнообразны варианты изменения морфологии [хромосом](http://medbiol.ru/medbiol/cytology/000259ca.htm). Различают следующие ХП: - Реципрокные транслокации - обмен участками хромосом. - Робертсоновские транслокации - слияние двух [акроцентрических](http://medbiol.ru/medbiol/mutation/0007845c.htm) хромосом в одну двуплечую хромосому. - Парацентрическая инверсия - изменение порядка [генов](http://medbiol.ru/medbiol/mutation/00077eb5.htm) на обратный в пределах участка, не затрагивающего центромеру. - Перицентрическая инверсия - то же самое, но в пределах участка, включающего центромеру. - Инсерция - встройка дополнительного хромосомного материала в какой-либо участок хромосомы. - Делеция - потеря участка хромосомы ХП приводят к изменениям [кариотипа](http://medbiol.ru/medbiol/botanica/001457bb.htm) (хромосомные дупликации)

1. Генные мутации — изменения генов.

Генные, или точковые, мутации связаны с изменением состава или последовательности нуклеотидов в пределах участка ДНК - гена. Нуклеотид внутри гена может быть заменен на другой или потерян, может быть вставлен лишний нуклеотид и т.д. Генные мутации могут привести к тому, что мутантный ген либо перестанет работать и тогда не образуются соответствующие и-РНК и белок, либо синтезируется белок с измененными свойствами, что приводит к изменению фенотипических признаков особи. Вследствие генных мутаций образуются новые аллели, что имеет большое эволюционное значение.

В результате генных мутаций происходят замены, делеции и вставки одного или нескольких нуклеотидов, транслокации, дупликации и инверсии различных частей гена. Если под действием мутации изменяется один нуклеотид, говорят о [точковых мутациях](http://medbiol.ru/medbiol/har/003affa7.htm). Точковые мутации с заменой оснований разделяют на два класса: транзиции (замена пурина на пурин или пиримидина на пиримидин) и [трансверсии](http://medbiol.ru/medbiol/genexp/x00a9377.htm) (замена пурина на пиримидин или наоборот). Из-за вырожденности генетического кода могут быть три генетических последствия точковых мутаций: сохранение смысла кодона (синонимическая замена нуклеотида), изменение смысла кодона, приводящее к замене аминокислоты в соответствующем месте полипептидной цепи ([миссенс-мутация](http://medbiol.ru/medbiol/oncogenetics/x00aaa8d.htm)) или образование бессмысленного кодона с преждевременной терминацией (нонсенс-мутация). В генетическом коде имеются три бессмысленных кодона: [амбер - UAG](http://medbiol.ru/medbiol/genexp/x0081552.htm), охр - UAA и [опал - UGA](http://medbiol.ru/medbiol/genexp/x00859bb.htm). В соответствии с этим получают название и мутации, приводящие к образованию бессмысленных триплетов.

**Б.** По проявлению в гетерозиготе:

1. Доминантные мутации.

Доминантные мутации - мутации, проявляющиеся в гетерозиготном состоянии в поколении их возникновения и расщепляющиеся в следующих поколениях.

1. Рецессивные мутации.

Рецессивные мутации - мутации, проявляющиеся, если мутантный ген окажется в гомозиготном состоянии.

1. По уклонению от нормы или так называемого дикого типа:
2. Прямые мутации.

Прямые (первичные) мутации - это мутации, вызывающие отклонение от дикого типа. Обратные мутации - это возвращение к дикому типу.

1. Реверсии. Иногда говорят об обратных мутациях, однако очевидно, что они представляют собой только часть реверсий, поскольку в действительности широко распространены так называемые супрессорные мутации.

Мутацию, восстанавливающую исходную структуру гена, - обратной мутацией, или реверсией. Возврат к исходному фенотипу у мутантного организма вследствие восстановления функции мутантного гена нередко происходит не за счет истинной реверсии, а вследствие мутации в другой части того же самого гена или даже другого неаллельного гена. В этом случае возвратную мутацию называют [супрессорной](http://medbiol.ru/medbiol/genexp/x00726c1.htm).

**Г.** В зависимости от причин, вызывающих мутации:

1. Спонтанные, возникающие без видимой причины, т.е. без каких-либо индуцирующих воздействий со стороны экспериментатора.
2. Индуцированные мутации.

Современная точка зрения на причины спонтанных мутаций сформировалась в 60-х годах благодаря выяснению механизмов воспроизведения, репарации и рекомбинации генов и открытию ферментных систем, ответственных за эти процессы. Возникла тенденция объяснять генные мутации как ошибки в работе ферментов матричного синтеза ДНК. Сейчас эта гипотеза общеприз-нана. Притягательность гипотезы заключается также в том, что она позволяет рассматривать и индуцированный мутационный процесс как результат вмешательства внешних факторов в нормальное воспроизведение носителей генетической информации, т. е. дает единое объяснение причин спонтанных и индуцированных мутаций. Большое влияние на развитие теории мутационного процесса оказало изучение его генетического контроля. Были открыты гены, мутации которых могут повышать или понижать частоту как спонтанных, так и индуцированных мутаций. Эти и другие факты, которые будут рассмотрены далее, — убедительные аргументы в пользу существования общих причин индуцированного и спонтанного мутационного процесса.

Первое объяснение механизма мутационных изменений (генных мутаций и хромосомных аберраций) было предложено в 1935 г. Н. В. Тимофеевым-Ресовским, К. Циммером и М. Дельбрюком на основании анализа радиационного мутагенеза у высших организмов и прежде всего у дрозофилы. Мутация рассматривалась как результат мгновенной перестройки атомов в сложной молекуле гена. Причиной такой перестройки считалось непосредственное попадание в ген кванта или ионизирующей частицы (принцип попадания) или же случайные колебания атомов. Открытие в дальнейшем эффекта последействия ионизирующих излучений показало, что мутации возникают в результате процесса, длящегося во времени, а не непосредственно в момент прохождения кванта энергии или ионизирующей частицы через ген.

Перспективы преодоления этих и других противоречий зарождающейся теории мутационного процесса были намечены в физиологической гипотезе мутационного процесса, высказанной и 1946 г. М. Е. Лобашевым.

Сущность гипотезы М.Е. Лобашева заключалась в том, что «благодаря способности клетки репарировать полученные повреждения становление мутации должно осуществляться в процессе обратимости повреждения, т. е. в процессе восстановления (репарации)». Это означало, что появлению мутации должно предшествовать предмутационное состояние или потенциальное изменение, которое может быть устранено (тождественная репарация) либо реализуется в виде мутации (нетождественная репарация). Для доказательства существования таких предмутационных состояний М.Е. Лобашев, его ученики К.В. Ватти, М.М. Тихомирова и другие в опытах с дрозофилой, облученной рентгеновыми лучами, дополнительно воздействовали на нее высокой температурой, которая сама по себе мутаций практически не вызывала. Мухи, подвергнутые такому комбинированному воздействию, обнаруживали более высокую мутабильность, чем после воздействия только рентгеновыми лучами.

Только эти четыре способа классификации изменений генетического материала носят достаточно строгий характер и имеют универсальное значение. Каждый из подходов в этих способах классификации отражает некоторую существенную сторону возникновения либо проявления мутаций у любых организмов: эукариот, прокариот и их вирусов.

Существуют и более частные подходы к классификации мутаций:

**Д.** По локализации в клетке:

1. Ядерные.

Ядерные мутации — геномные, хромосомные, точечные.

1. Цитоплазматические. В этом случае обычно подразумевают мутации неядерных генов.

Цитоплазмотические мутации — связанные с мутациями неядерных генов находящихся в митохондриальной ДНК и ДНК пластид — [хлоропластов](http://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A5%D0%BB%D0%BE%D1%80%D0%BE%D0%BF%D0%BB%D0%B0%D1%81%D1%82).

**Е**. По отношению **к возможности наследования:**

1. Генеративные, происходящие в половых клетках

Если мутации возникают в половых клетках, их называют генеративными мутациями, а если в других клетках организма - соматическими мутациями. Соматические мутации могут передаваться потомству при вегетативном размножении. Генеративные мутации - унаследованные мутации, они возникают в половых клетках, но не влияют на признаки данного организма, а проявляются только в следующем поколении.

2. Соматические, происходящие в соматических клетках

Соматические мутации - мутации в клетках тела. Если изменяются гены в соматических клетках, то мутации проявляются у данного организма и не передаются потомству при половом размножении. Однако при бесполом размножении, если организм развивается из клетки или группы клеток, имеющих мутировавший ген, мутации могут передаваться потомству. Такие мутации называются соматическими.

Очевидно, два последних способа классификации мутаций применимы только к эукариотам, а рассмотрение мутаций с точки зрения их возникновения в соматических или половых клетки имеет отношение только к многоклеточным эукариотам.

Наконец, очень часто мутации классифицируют по их фенотипическому проявлению, т.е. в зависимости от изменяющегося признака. Тогда рассматривают мутации летальные, морфологические, биохимические, поведенческие, устойчивости или чувствительности к повреждающим агентам и т. д. Возможно, это наиболее эклектичный способ классификации, но им довольно часто пользуются в специальной литературе.

В общем виде можно сказать, что мутации — это наследуемые изменения генетического материала. Об их появлении судят по изменениям признаков. В первую очередь это относится к генным мутациям. Хромосомные и геномные мутации выражаются также в изменении характера наследования признаков.

**Раздел 5. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости**

Успех селекционной работы зависит главным образом от генетического разнообразия исходной группы растений или животных. Между тем генофонд существующих пород животных или сортов растений, естественно, менее разнообразен по сравнению с генофондом исходного дикого вида. Поэтому при выведении новых сортов растений и пород животных очень важны поиски и выявление полезных признаков у диких предков. С целью изучения многообразия и географического распространения культурных растений Н.И. Вавилов организовал многочисленные экспедиции как в пределах территории России, так и во многие зарубежные страны. В результате этих экспедиций был собран огромный семенной материал, который был использован для селекционной работы. Н.И. Вавилов выделил 7 центров происхождения культурных растений. Кроме того, Н.И. Вавиловым были сделаны важные обобщения, послужившие крупным вкладом в теорию селекции.

Изучение наследственной изменчивости у культурных растений и их предков позволило Н.И. Вавилову сформулировать закон гомологических рядов наследственной изменчивости: «Виды и роды, генетически близкие, характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости с такой правильностью, что, зная ряд форм в пределах одного вида, можно предвидеть нахождение параллельных форм у других видов и родов. Чем ближе генетически расположены в общей системе роды и виды, тем полнее сходство в рядах их изменчивости. Целые семейства растений в общем характеризуются определенным циклом изменчивости, проходящей через все роды и виды, составляющие семейство». Суть этого закона заключается в том, что у близких по происхождению видов и родов организмов возникают сходные наследственные изменения. Так, у разных видов млекопитающих встречаются формы бесшерстные, длинношерстные, короткопалые и т.д.

Этот закон имеет важное значение для селекции. Создать заново желательный признак очень трудно. Гораздо легче найти разновидность с таким признаком и закрепить его скрещиванием с другими формами. Опираясь на этот закон, Н.И. Вавилову и его сотрудникам удалось найти не известные селекционерам формы многих видов растений, собрать богатейшую коллекцию сортов культурных растений.

На примере семейства злаковых Н.И. Вавилов показал, что сходные мутации обнаруживаются у целого ряда видов этого семейства. Так, черная окраска семян встречается у ржи, пшеницы, ячменя, кукурузы и ряда других за исключением овса, проса и пырея, удлиненная форма зерна – у всех изученных видов. У животных также наблюдаются сходные мутации: альбинизм и отсутствие шерсти у млекопитающих, альбинизм и отсутствие перьев у птиц, короткопалость у крупного рогатого скота, овец, собак, птиц. Некоторые наследственные заболевания и уродства, встречающиеся у человека, отмечены и у некоторых животных. Животных с такими болезнями используют в качестве модели для изучения аналогичных дефектов у человека.

То, что сходные, наследственно обусловленные нарушения жизнедеятельности встречаются у представителей разных видов одного и того же класса – класса млекопитающих, убедительно подтверждает закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н.И. Вавилова. Появление сходных мутаций объясняется общностью происхождения генотипов. В процессе возникновения новых видов от одного общего предка различия между ними устанавливаются только по части генов, обусловливающих успешное существование в данных конкретных условиях. Многие гены у видов, имеющих общее происхождение, остаются неизменными и при мутировании дают сходные признаки. Таким образом, обнаружение спонтанных или индуцированных мутаций у одного вида дает основания для поисков сходных мутаций у родственных видов растений или животных.

Закон гомологических рядов наследственной изменчивости успешно используется в селекционной практике. Работа по созданию семенных коллекций сортов культурных растений и их дикорастущих предков, начало которой положил Н.И. Вавилов, в наше время продолжается. В России в настоящее время коллекция включает более 320 тыс. образцов, относящихся к 1041 виду растений. Сюда входят дикие виды, сородичи культурных растений, старые местные сорта, все лучшее и новое, что создано за последнее время усилиями селекционеров всех стран мира. Из мирового генофонда ученые выделяют генетические источники хозяйственно ценных признаков: урожайности, скороспелости, устойчивости к болезням и вредителям, засухоустойчивости, устойчивости к полеганию и др. Современные генетические методы дают возможность добиваться в селекции растений очень крупных успехов. Так, использование ценных генов дикого эфиопского ячменя позволило создать выдающийся по продуктивности сорт ярового ячменя Одесский 100.

**Раздел 6. Возможность практического использования мутационного процесса в селекции**

Спонтанные мутанты находят применение преимущественно в селекции растений. Так, на основе мутанта жёлтого люпина, лишенного алкалоидов, получен ряд сортов сладкого люпина, который выращивают на корм скоту. Люпин, содержащий алкалоиды, для этой цели не пригоден, так как животные его не едят. Большое число мутантов известно у плодовых культур. Эти мутанты используют непосредственно как новые сорта или в гибридизации с другими формами. Благодаря возможности вегетативного размножения плодовых, у них оказывается перспективной многоступенчатая селекция мутантов. Особенно часто используют мутантов в декоративном цветоводстве.

Широкую известность приобрёл спонтанный мутант кукурузы opaque, отличающийся высоким процентом лизина в зерне. Он используется для создания так называемых высоколизиновых гибридов кукурузы.

С открытием мутагенного эффекта радиации и химических веществ развернулись работы по получению индуцированных мутантов. Индуцированные рентгеновскими лучами мутанты ячменя получены А. Густафссоном. Среди них отобраны формы с повышенной урожайностью зерна, а также ставший теперь знаменитым мутант с укороченным стеблем. Аналогичные мутанты были выделены затем у многих злаков. Они отличаются устойчивостью к полеганию и дают большие преимущества при машинной уборке. Кроме того, короткая и твёрдая соломина даёт возможность вести дальнейшую селекцию на увеличение размера колоса и массы семян без опасения, что повышение семенной продуктивности приведёт к полеганию растений.

С помощью мутагенов получают и мутации мужской стерильности, используемые далее в селекционных программах, при получении гетерозизных гибридов сахарной свеклы, риса и других культур. Работы по применению химического мутагенеза в селекции растений и животных широко развёрнуты.

Индуцированные γ-лучами перестройки хромосом успешно использовал В.А. Струнников в селекции шелкопряда. Известно, что самцы шелкопряда образуют коконы на 25-30 % более продуктивные, чем коконы самок. Поэтому выгоднее выкармливать только самцов. Как известно, у шелкопряда гетерогаметный пол – женский (ZW), а гомогаметный – мужской (ZZ). В 10-й хромосоме у шелкопряды локализован ген (W), доминантная аллель которого обуславливает темную окраску яиц, а рецессивная – белую.

Благодаря индуцированной транслокации доминантная аллель тёмной окраски яиц была перенесена на W-хромосому и передавалась непосредственно от матерей дочерям. В результате уже на стадии оплодотворённых яиц можно отбирать только будущие мужские особи. Облегчает такую работу использование автомата с фотоэлементом.

В дальнейшем В.А. Струнников разработал ещё более изящный способ получения чисто мужского потомства у шелкопряда. С помощью индуцированного мутагенеза выведена линия, у которой обе половые хромосомы маркированы рецессивными летальными мутациями. При скрещивании таких дигетерозиготных самцов с любыми нормальными самками всё женское потомство погибает, поскольку при структуре ZW либо одна, либо другая леталь оказывается в гемизиготе. Таким образом выкармливают почти исключительно самцов. Лишь в редких случаях появляются самки с частотой 1:500, 1:1000 вследствие кроссинговера в Z-хромосоме у исходного самца.

Особенно успешно применяют индуцированный мутагенез в селекции микроорганизмов. В нашей стране целый ряд продуцентов антибиотиков получен под руководством С.И. Алиханяна путём обработки актиномицетов мутагенами физической и химической природы, а также при помощи комбинированных воздействий.

Рассмотренные генетические методы и закономерности показывают, что селекция представляет собой область наиболее полного практического воплощения результатов, получаемых генетикой. Все традиционные разделы генетики – гибридизация, мутационный процесс, хромосомные перестройки и полиплоидия, генетика популяций и т. д. – находят применение в селекции.

Разработаны методы увеличения потомства ценных животных – производителей посредством гормональной стимуляции суперовуляции, т. е. одновременного созревания нескольких яйцеклеток, которые извлекают после оплодотворения и пересаживают приёмным матерям менее ценных пород или менее продуктивным женским особям той же породы.

Принципиально решена проблема трансформации животных и растений с использованием клонированных генов между разными видами животных. Получены мыши, трансформированные вектором, содержащим ген гормона роста крысы и человека. Осуществляется межвидовой и межродовой перенос генов, кодирующих хозяйственно ценные белки у растений.

Большие надежды связывают с направленным изменением генов в составе плазмид in vitro. На основе этого метода ведутся работы по так называемой белковой инженерии, позволяющие изменять в нужном направлении ферменты, кодируемые этими генами. Стало актуальным применение методов генной инженерии при создании продуцентов для микробиологической промышленности.

Широко распространяются приёмы размножения клеточной массы высших растений для производства ценных веществ, например алкалоидов женьшеня и раувольфии. Разрабатываются методы клеточной селекции высших растений. Большое внимание привлекает пока загадочное явление сомаклональной изменчивости растений – высокий уровень наследственной изменчивости, наблюдаемый при размножении растений с помощью регенерации из соматических клеток, выращиваемых в культуре.

То, что эти методы обогатят селекцию в ближайшее время, не вызывает сомнения. При этом необходимо помнить, что главным источником успеха в селекции, растениеводстве и животноводстве будет овладение механизмами эволюционного процесса. Только при этом условии выводимые человеком породы животных и сорта растений смогут успешно противостоять многочисленным естественным врагам.

**Выводы**

Каждый из рассмотренных разделов широко раскрывает сущность таких понятий как: мутационная изменчивость, её причины и классификации, модификационная изменчивость, закон гомологических рядов, популяции и чистые линии, а также рассказывает о практическом использовании изменчивости организмов в селекции.

Как уже известно - изменчивость - это разнообразие признаков и свойств у особей и групп особей любой степени родства, которое присуще всем живым организмам. Термин «Изменчивость» употребляется также для обозначения способности живых организмов отвечать морфофизиологическими изменениями на внешние воздействия и для характеристики преобразований форм живых организмов в процессе их эволюции. изменений, а также целей и методов исследования.

Чёткое представление о категориях и формах изменчивости необходимо при построении эволюционных схем и теорий, так как явления наследственности и изменчивости лежат в основе эволюционного процесса, а также в практической селекции растений и животных, при изучении ряда проблем медицинской географии и популяционной антропологии.

**Список используемой литературы**

1. Алиханян С.И. Амфьев А.В. Чернин Л.С. Общая генетика. – М.: Высш. шк., 1985.
2. Лішенко І.Д. Генетика с основами селекції. – К.: Вищ. шк., 1994.
3. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. – М.: Высш шк., 1989.
4. Гуляев Г.В. Генетика – 3-е изд., перераб. и доп. – М.: Колос. 1984.
5. Стрельчук С.І. Демідов С.В. Бердишев Г.Д. Голда Д.М. Генетика з основами селекції: Підручник – К.: Фітосоціоцентр. 2000.
6. Дубинин Н.П. Генетика. – Кишинев: Штинница. 1985.
7. Ніколайчук В.І. Надь Б Б. Генетика з основами селекції. – Ужгород. 2003.
8. Павлішко Г. Генетика з основами селекції. – Дрогобич. 2007.
9. Гершензон С.М. Основы современной генетики. – К.. 1979.
10. Гершензон С.М. Тропою генетики. – К.: Наук. думка. 1992.
11. Ватти К. В. Тихомирова М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике. – М.. 1979.
12. Абрамова З.В. Карлинский О.А. Практикум по генетике – 2-е изд., перераб. и доп. – Л.: Колос. 1984.
13. Ф. Айала Дж. Кайгкр Современная генетика. - М.: Мир, 1988.
14. Гуттман Б., Гриффитс Э., Сукузи Д. и др. Генетика: Перевод с английского. - Фаир-пресс, 2004.
15. Бочков Н.П. Асанов А.Ю. Медицинская генетика. Учебник. – Мастерство, 2003.
16. Бочков Н.П. Клиническая генетика. 3-е изд. 2004.
17. Лобашев М.Е. Генетика. – Л.. 1967.