

Тема лекції: Спадковість та мінливість організмів

План:

- 1. Взаємодія генотипу і умов довкілля
- 2. Неспадкова, або модифікаційна мінливість
- 3. Спадкова, або генетична мінливість

викладач вищої категорії Біланова Л.П.

Актуальність теми :



- Вивчення впливу факторів навколишнього середовища на організм має велике значення для медичних працівників, оскільки людина – біологічний вид, для якого характерний широкий діапазон мінливості морфологічних, фізіологічних і біохімічних ознак. Мінливість є причиною існування конституційних та екологічних типів і рас людей, що забезпечує панойкуменність (повсюдність) людства, і в значній мірі є наслідком дії соціальних еволюційних чинників. Окрім того, людина своєю діяльністю і способом життя суттєво визначає і індивідуалізує екологічні чинники, а відтак і індивідуальний прояв ознак і властивостей, включаючи патологічні. За таких умов медичним фахівцям важливо знати сутність, форми, механізми та чинники мінливості для своєчасної діагностики та лікування спадкових хвороб, а також прогнозування появи спадкової патології у нащадків.

Навчальні цілі:



Знати:

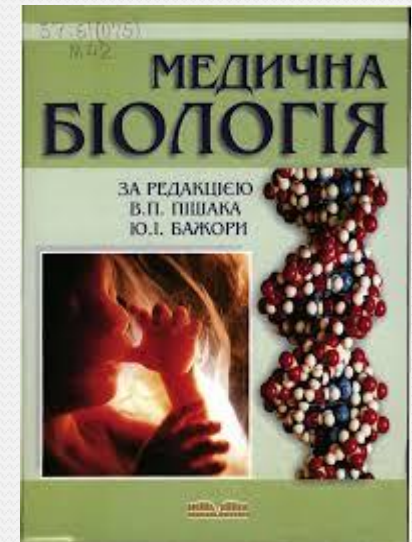
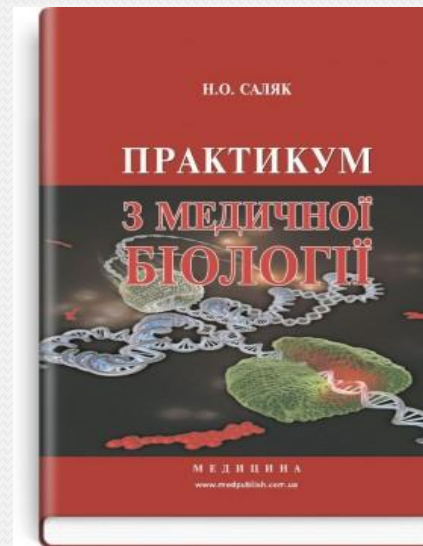
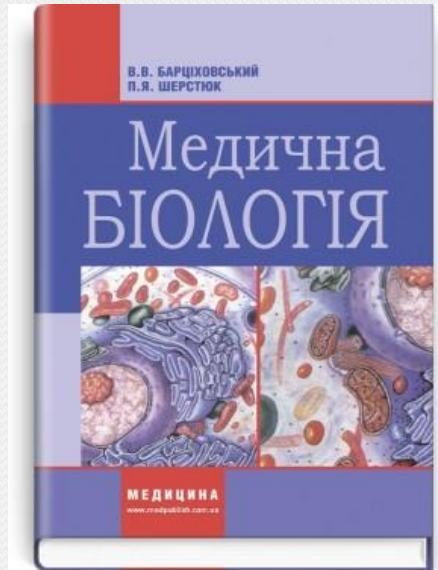
- механізми виникнення спадкової і неспадкової мінливості;
- класифікацію мутацій;
- закон гомологічних рядів спадкової мінливості.

Уміти:

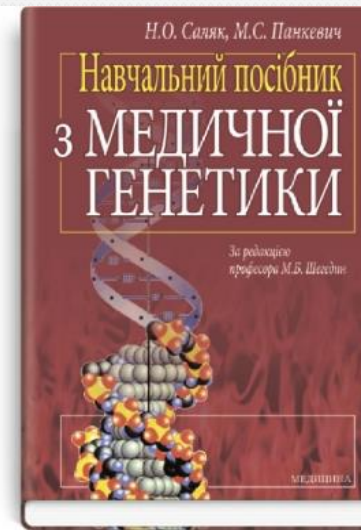
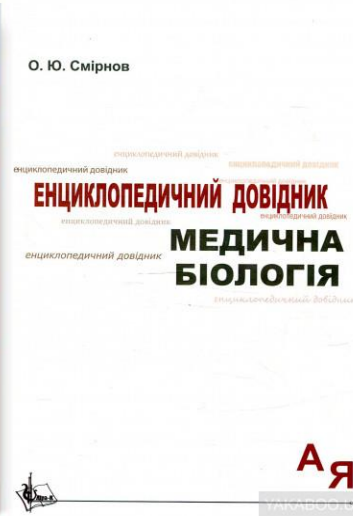
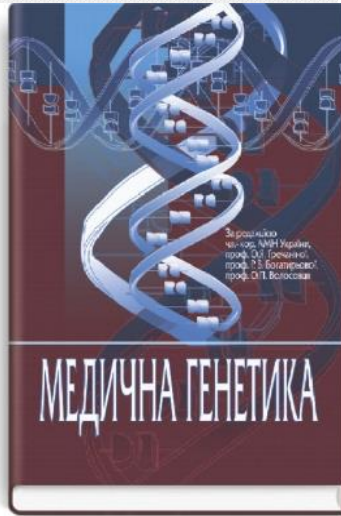
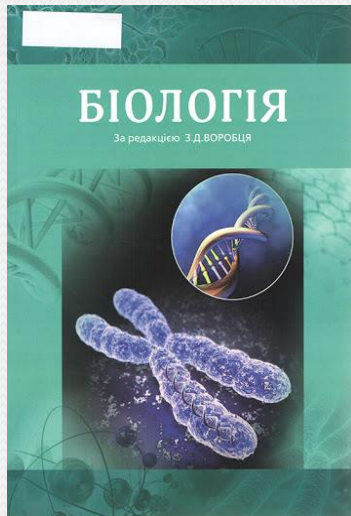
- визначати форми і чинники мінливості, з'ясовувати значення мінливості у формуванні нормальних і патологічних ознак і властивостей;
- визначати межі норми реакції ознак та властивостей;
- визначати джерела комбінативної мінливості, генотипний та фенотипний прояв комбінативної мінливості у нащадків;
- визначати та класифікувати мутагенні чинники та інтерпретувати наслідки їх дії;
- розв'язувати генетичні задачі.

Рекомендована література:

Основна:



Допоміжна:



ГЕНЕТИКА

Спадковість

властивість передавати
свої ознаки й особливості
онтогенезу потомкам

Мінливість

здатність живих організмів
набувати нових ознак та їх
станів у процесі онтогенезу

Напрямки генетичних досліджень

Ген - матеріальний носій
спадкової інформації

Встановлення
причин змін генів

вивчення
структури

дослідження проявів у
фенотипі

розподіл у
популяціях

Модифікаційна мінливість

- зміни у фенотипі організму, що у більшості випадків носять пристосувальний характер та утворюються внаслідок взаємодії генотипу із навколишнім середовищем. Зміни в організмі та модифікації не успадковуються. У цілому поняття «модифікаційна мінливість» відповідає поняттю «визначена мінливість», яке ввів Чарльз Роберт Дарвін



Чарлз Дарвін



**Чарлз Дарвін
(1809 - 1882)**

Увійшов в історію природничих наук як дослідник походження видів організмів на Землі. Завдяки зібраній ним колекції рослин і тварин стало відомо про поширення організмів на нашій планеті.

ProPowerPoint.Ru



Характерні риси модифікаційної мінливості:

- оборотність — зміни зникають у разі зникнення специфічних умов середовища, що призвели до появи модифікації;
 - груповий характер;
 - зміни у фенотипі не успадковуються — успадковується норма реакції генотипу;
 - статистична закономірність варіаційних рядів;
- модифікації диференціюють фенотип, не змінюючи генотип.



Приклади модифікаційної мінливості у тварин

- Зміна забарвлення хутра у деяких тварин при зміні погодних умов;
- Здатність метеликів з роду Ванесса змінювати своє забарвлення при змінах температури;
- Зміна забарвлення колорадських жуків при тривалому впливі на їх лялечки високих чи низьких температур;
- Ступінь волохатості задньої частини черевця у дрібного рачка-артемії та зміна форми голови.
- Зміна густоти шерсті ссавців під час весняного та осіннього линяння;



1 – весняна форма;
2 – літня форма

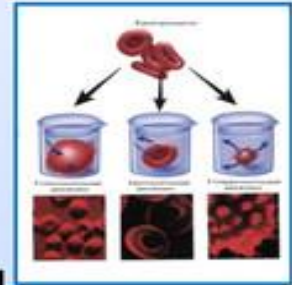


Сезонні зміни форми голови у дафній:
1 – травень;
2 – червень;
3 – липень;
4 – вересень;
5 – січень



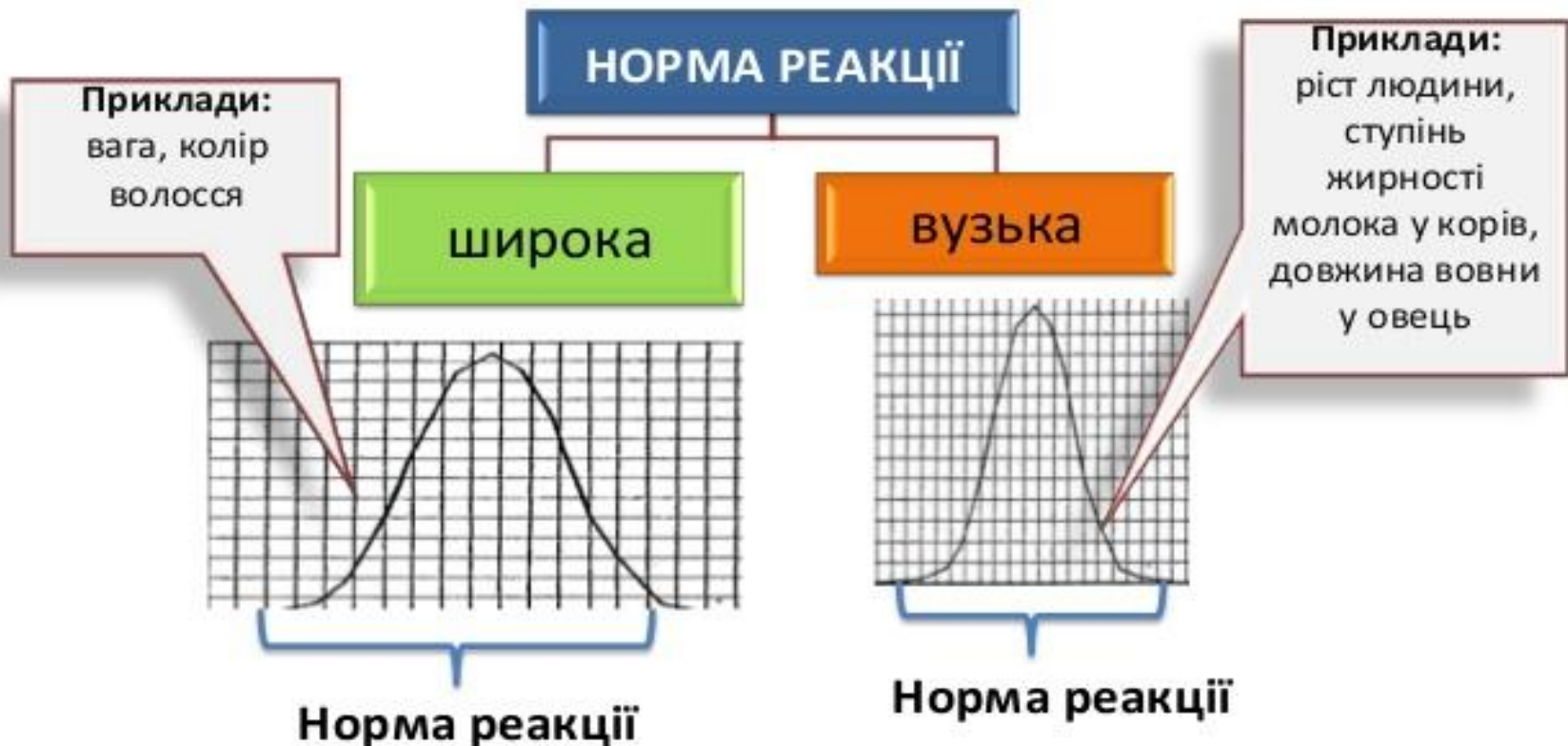
Приклади модифікаційної мінливості у людини:

- Збільшення рівня еритроцитів при підйомі в гори (гомеостаз) у людини та тварин;
- Збільшення пігментації шкіри при інтенсивній дії ультрафіолетового опромінення, засмага;
- Маса серця, головного мозку;
- Викривлення кісток нижніх кінцівок унаслідок рахіту;
- Розвиток рухового апарату у результаті тренувань;
- Зріст та вага людини;
- Кількість жиру в організмі;



НОРМА РЕАКЦІЇ

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



ВАРІАЦІЙНИЙ РЯД

Величина насіння (мм)	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
Частота ознаки	I	III	IV	IV	V	VI	VII	VII	VI	IV	II	I

Варіаційний ряд - це ряд мінливості ознаки, що утворений окремими значеннями варіант, розташованих в порядку збільшення або зменшення кількісного вираження ознаки.



ВАРІАЦІЙНИЙ РЯД

Варіанта - кожна величина
насіння в ряду

Величина насіння (мм)



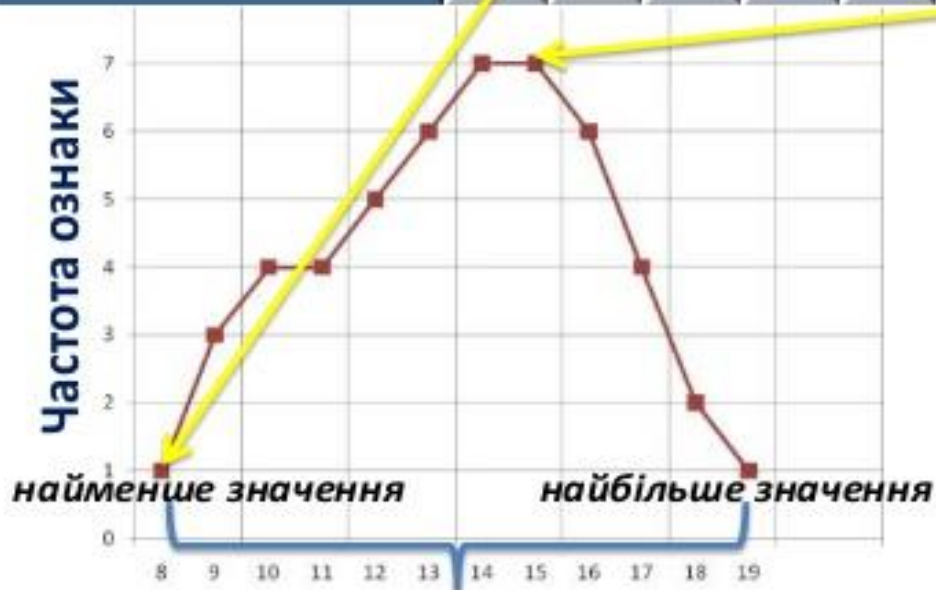
12	11	10	9	14	16	9	11	14	13
13	14	8	15	16	15	10	15	16	17
12	11	9	13	14	17	13	16	12	16
10	15	12	17	15	14	10	15	13	17
14	15	13	18	14	12	16	19	18	11

Величина насіння (мм)	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
Частота ознаки	I	III	IV	IV	V	VI	VII	VII	VI	IV	II	I

ВАРІАЦІЙНА КРИВА



Величина насіння (мм)	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
Частота ознаки	1	3	4	4	5	6	7	7	6	4	2	1



Величина насіння – розмах варіацій

Варіаційна крива -
графічне вираження
характеру мінливості
ознаки, яка відображає
розмах варіацій і частоту
зустрічальності варіант

Фенокопії

Мутації



Модифікації
(алкоголь, паління)



КОМБІНАТИВНА МІНЛИВІСТЬ

поява нових поєднань ознак внаслідок рекомбінації генів.

Причини комбінативної мінливості:

Рекомбінації ДНК

1. Незалежне розходження хромосом під час мейозу.
2. Випадкове злиття гамет під час запліднення.
3. Кросинговер.

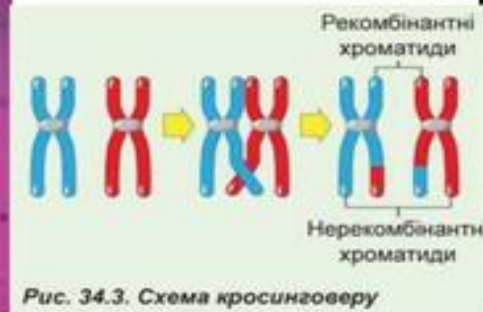
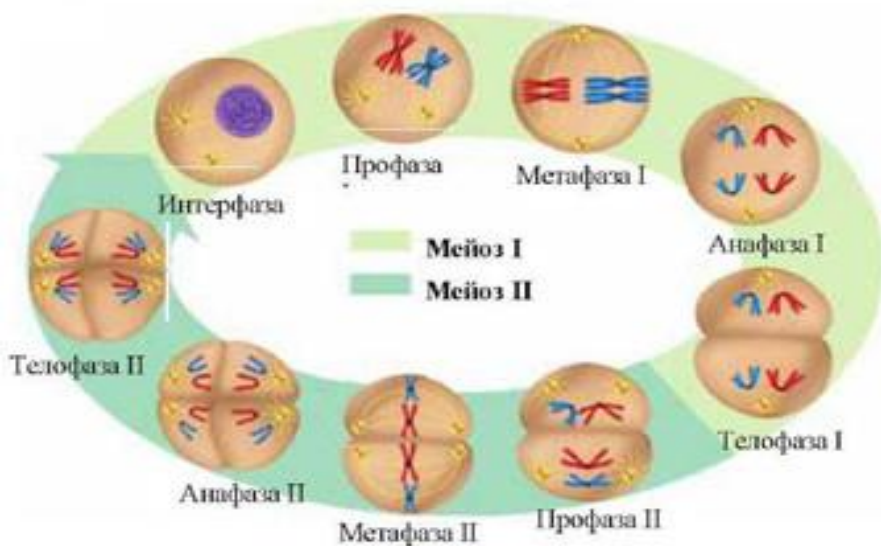


Рис. 34.3. Схема кросинговеру



Гуго де Фріз

Мутаційна мінливість - це форма спадкової мінливості, яка пов'язана зі змінами генотипу внаслідок мутацій, що виникають під дією мутагенних чинників

Класифікація мутацій

за походженням:

- спонтанні
- індуковані

за типом клітин, у яких виникають зміни:

- соматичні
- генеративні

за впливом на життєдіяльність:

- летальні
- сублетальні
- нейтральні

за рівнем виникнення:

- геномні
- хромосомні
- генні

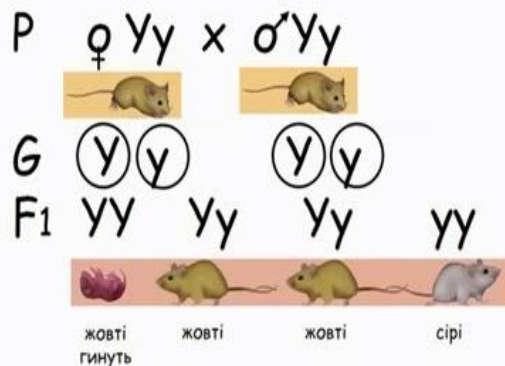
Летальні, сублетальні і нейтральні мутації

спричиняють загибель організмів ще до моменту народження

Успадкування кольору мишей:

Y - ген жовтого кольору

y - ген сірого кольору



знижують життєздатність організмів



не впливають у звичайних умовах на життєдіяльність організмів



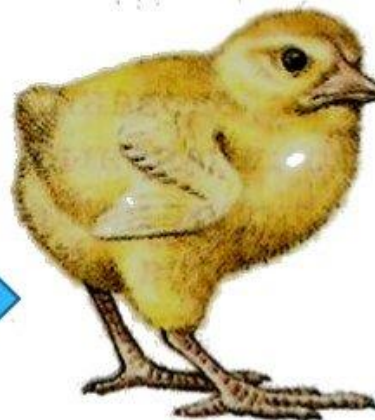
Мутаційна мінливість

Мутаційна мінливість — поява нових спадкових змін у генетичному матеріалі організму.

Мутації мають ряд властивостей:

- виникають раптово, мутувати може будь-яка частина генотипу;
- частіше бувають рецесивними і рідше – домінантними;
- можуть бути шкідливими (більшість мутацій), нейтральними і корисними (дуже рідко) для організму;
- передаються від покоління до покоління;
- є стійкими змінами спадкового матеріалу;
- можуть повторюватися.

Нормальне курча(А)
Та мутантне, позбавлений
пір'я(Б)




А



Б

Геномні мутації – це зміни кількості хромосом

Види геномних мутацій



```
graph TD; A[Види геномних мутацій] --> B[Поліплоїдія]; A --> C[Гаплоїдія]; A --> D[Анеуплоїдія (гетерополіплоїдія)]; B --> E["Збільшення числа хромосомних наборів, кратне гаплоїдному (триплоїдія (3n), тетраплоїдія (4n), пентаплоїдія (5n) і т.д.)"]; C --> F["Зменшення кількості наборів хромосом"]; D --> G["Зміна числа хромосом окремих пар"];
```

Поліплоїдія

Збільшення числа хромосомних наборів, кратне гаплоїдному
(триплоїдія (3n), тетраплоїдія (4n), пентаплоїдія (5n) і т.д.)

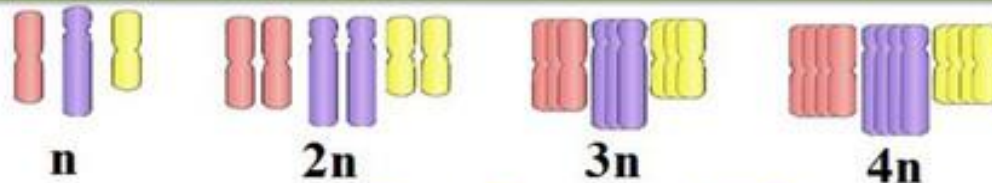
Гаплоїдія

Зменшення кількості наборів хромосом

Анеуплоїдія (гетерополіплоїдія)

Зміна числа хромосом окремих пар

Поліплоїдія – збільшення числа хромосомних наборів, кратне гаплоїдному



$2n$ $4n$ $8n$

Квітки капусти



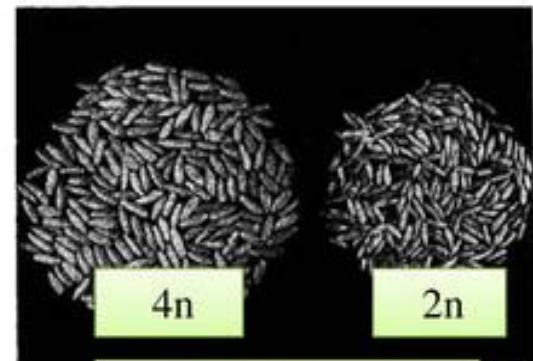
Кормовий буряк, $4n$



Малина, $4n$



Безнасінний кавун, $3n$



$4n$

$2n$

Насіння жита

Гаплоїдія – зменшення кількості наборів хромосом



Гаплоїдна форма
 $1n=12$

Диплоїдна форма
 $2n=24$

Анеуплоїдія (гетерополіплоїдія) – зміна числа хромосом окремих пар

Моносомія

$$2n - 1$$

МОНОСОМІК



Синдром
Шерешевського-
Тернера (45, X0)

Трисомія

$$2n + 1$$

ТРИСОМІК



Синдром Дауна
(47, трисомія 21)

Нулісомія

$$2n - 2 \text{ гомологічні хромосоми}$$

Нежиттєздатний



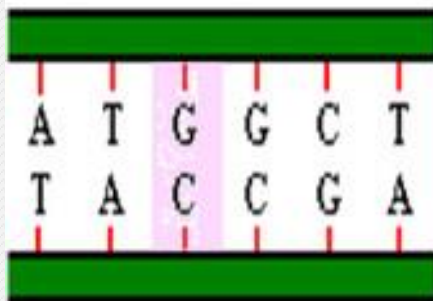
Синдром
Клайнфелтера
(47, XXY)



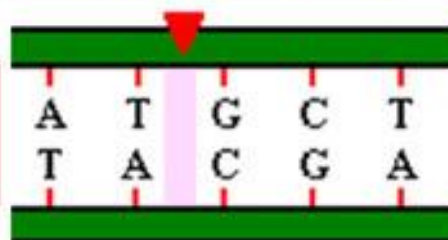
ГЕННІ МУТАЦІЇ –

це стійкі зміни окремих генів, спричинені порушенням послідовності нуклеотидів у молекулах нуклеїнових кислот.

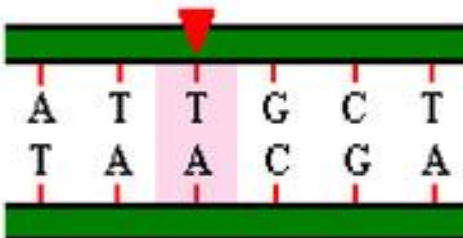
Нормальна будова гена



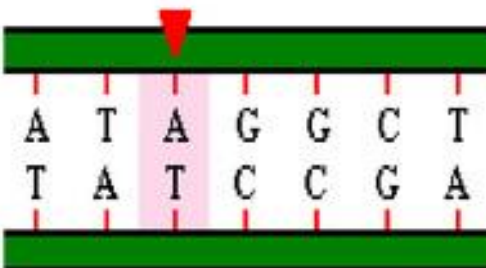
1. Випадання нуклеотидів



2. Заміна нуклеотидів



3. Поява зайвих нуклеотидів



Змінюється
первинна
структура
білка



Генні мутації

Серповидно – клітинна анемія

CAC	GTG	GAC	TGA	GGA	CTC	CTC
GTG	CAC	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG



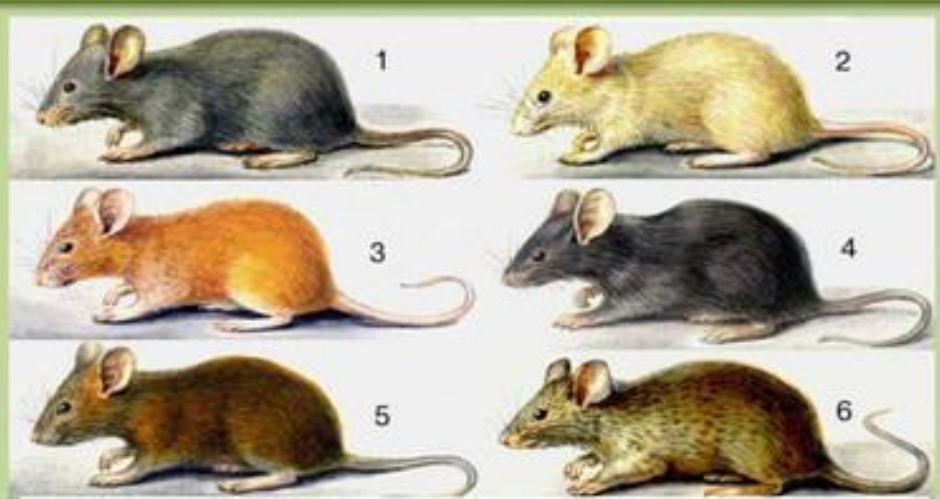
CAC	GTG	GAC	TGA	GGA	CAC	CTC
GTG	CAC	CTG	ACT	CCT	GTG	GAG



Генні мутації



Альбінізм



Мутації забарвлення шерсті у будинкової миші



Канарейки: 2 – дикий тип
1,3 – форми мутантів.



Листки гороху: 1 – нормальний; 2,3 – мутації



Хромосомні мутації – це зміни структури хромосом

НОРМАЛЬНА ПОСЛІДОВНІСТЬ ГЕНІВ У ХРОМОСОМІ



1. Делеція – втрата ділянки хромосоми



2. Дуплікація – подвоєння ділянки хромосоми



3. Інверсія – поворот фрагмента хромосоми на 180°



4. Транслокація - обмін ділянок між нехомологічними хромосомами



Мутагени

фізичні

іонізуюча
радіація
і ультрафіолетові
промені

хімічні

азотистий іприт,
алкілюючі речовини
(діетилсульфат),
аналоги азотистих основ (бромурацил),
акридінові фарбники (трипафлавін),
кофеїн,
цитостатичні препарати

біологічні

віруси кору,
корової краснухи,
гепатиту,
ретровіруси





Закон гомологічних рядів спадкової мінливості

**Види і роди, генетично
близькі, характеризуються
подібними рядами
спадкової мінливості з
такою правильністю, що
вивчаючи ряд форм у
межах одного виду чи роду,
можна передбачити
наявність форм із
подібним поєднанням
ознак у межах близьких
видів чи родів.**



М. І. Вавілов

Вика



1



2



3



4



5



6



7

Сочевиця



1a



2a



3a



4a



5a



6a



7a

Вика



8



9



10



11



12

Сочевиця



8a



9a



10a



11a



12a

Гомологічні ряди спадкової мінливості за забарвленням і формою насіння вики і сочевиці з родини бобових

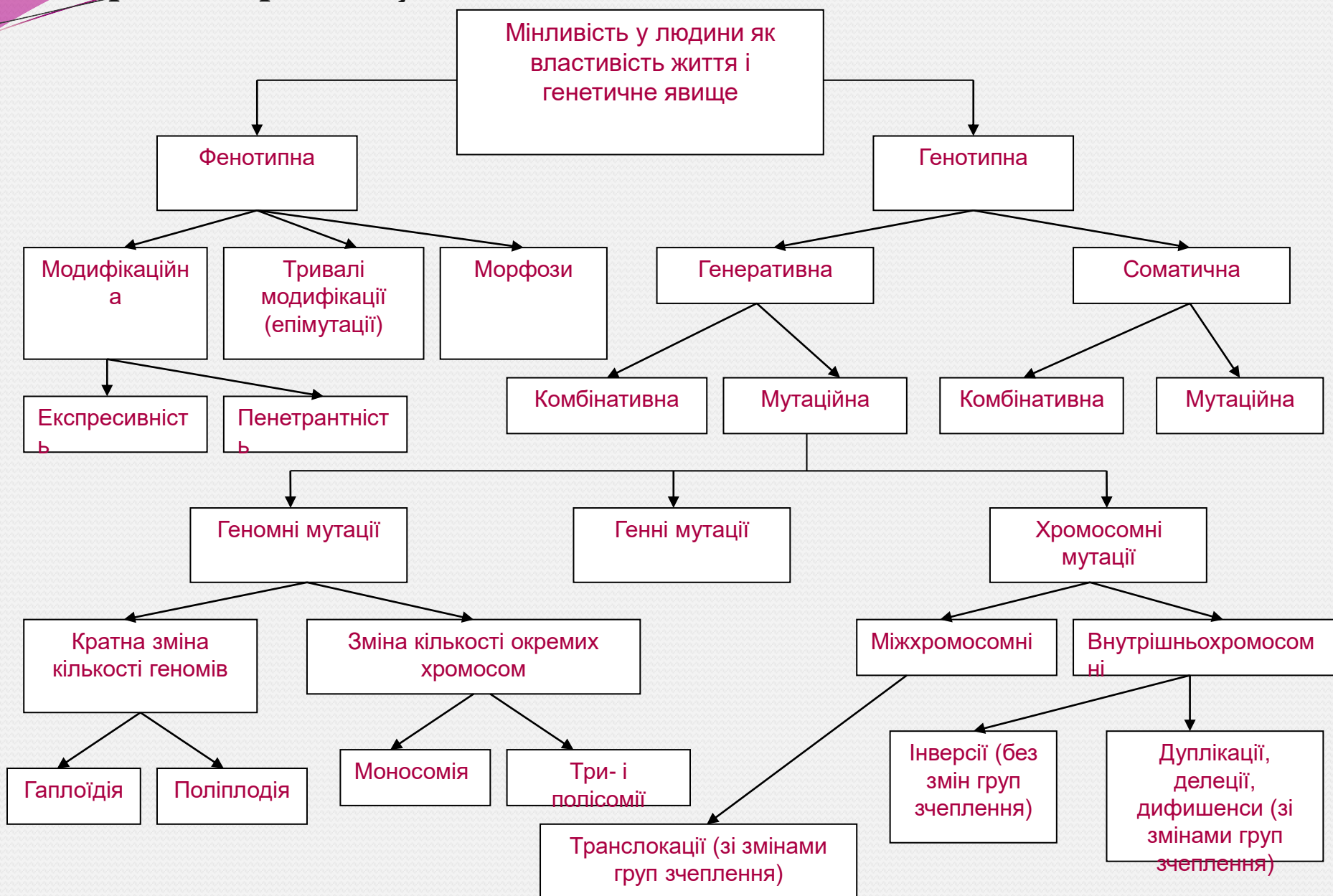
Види
мутацій

Причини
мутацій

Мутації



ВИСНОВОК: Взаємодія живих організмів з довкіллям зумовлює мінливість. Саме вона забезпечує різноманітність організмів у процесі філогенезу (історичного розвитку)



Теоретичні питання для позааудиторного самостійного вивчення та обговорення на занятті:

- 1. Мінливість, її форми та прояви на організмовому рівні.
- 2. Фенотипна (модифікаційна) мінливість. Норма реакції. Статистичні закономірності модифікаційної мінливості. Тривалі модифікації.
- 3. Генотипна мінливість та її форми.
 - а) Комбінативна мінливість та її джерела.
 - б) Мутаційна мінливість і її фенотипові прояви.
- 4. Класифікація мутацій:
 - а) Генні мутації
 - б) Хромосомні аберації
 - в) Геномні мутації
- 5. Мутагенез та мутагенні фактори.
 - а) Природний та індукований мутагенез;
 - б) Фізичні, хімічні, біологічні мутагени.
 - в) Комутагени і антимутагени.
- 6. Генетична небезпека забруднення середовища. Генетичний моніторинг.
- 7. Закон гомологічних рядів спадкової мінливості, його практичне значення.



Зразок індивідуальних завдань та їх виконання (алгоритм вироблення навичок та вмінь):

1. Батьки та їх рідна донька страждають ожирінням. Нерідна донька, яка зростала в цій сім'ї з раннього віку, має підвищену масу тіла, але в меншій мірі, ніж рідна. Рідний син, який з дитинства навчається в спортивному інтернаті, має нормальну масу тіла.

- а) Що визначає різницю в масі тіла дітей у цій сім'ї?
- б) Які форми мінливості мають місце в даному випадку?

Відповідь:

а) Ожиріння – мультифакторна ознака, яка залежить від багатьох чинників, у тому числі від генотипу, переїдання, спортивного режиму. Рідна донька подружжя має два з них – генотип і переїдання, прийомна – один – переїдання, син - теж один – генотип, який не зміг повністю реалізуватись в умовах спортивного режиму.

б) В даному випадку змінюються фенотипи, тому мінливість – фенотипна.

2. У батьків з II та III групами крові системи АВ0 народилася донька з I і син з IV групами крові.

- а) Напишіть генотипи всіх членів сім'ї;
- б) Яка форма мінливості має місце в даному випадку?

Відповідь:

а) Генотип доньки I^0I^0 , отже по одному гену I^0 вона отримала від кожного з батьків, а відтак батьки – гетерозиготні I^AI^0 і I^BI^0 . Син від одного з батьків (I^AI^0) отримав ген I^A , а від іншого (I^BI^0) – I^B , тому його генотип I^AI^B .

б) В даному випадку має місце комбінативна мінливість. Донька від батьків отримала комбінацію генів I^0I^0 , син – I^AI^B .

3. Всі клітини хворого чоловіка мають 47 хромосом за рахунок зайвої X-хромосоми.

- а) Напишіть формулу каріотипу чоловіка і визначте, яка форма мінливості має місце в даному випадку.
- б) Назвіть можливі механізми формування каріотипу чоловіка.
- в) Яка ймовірність передачі зайвої X-хромосоми нащадкам цього чоловіка?

Відповідь:

а) 47, XXУ. Анеуплоїдія – трисомія за статевими хромосомами.

б) Можливим механізмом даної аномалії може бути комбінація аномальних гамет: яйцеклітини XX і сперматозоїда У, або яйцеклітини X і сперматозоїда ХУ. Аномальні гамети формуються внаслідок порушення розходження хромосом в мейозі.

в) Відповідь однозначною бути не може, оскільки у таких хворих зрілі форми сперматозоїдів можливі, але формуються в дуже рідких випадках. Як правило, зустрічається оліго- і азооспермія (небагато і атипіві сперматозоїди).

Зразок тестів для перевірки кінцевого рівня знань

- 1. Галактоземія – спадкова хвороба з аутосомно-рецесивним типом успадкування. Гомозиготні за геном галактоземії діти не можуть вживати молока, оскільки при годуванні молоком у них з'являються патологічні симптоми, які зникають після виключення з раціону молока. Яку форму мінливості спричиняє у дітей дієта?
 - А. Комбінативну
 - В. Модифікаційну
 - С. Мутаційну
 - D. Фенокопію
 - Е. Епігенетичну
- 2. В сім'ї здорових батьків, які мають вищий від норми вміст фенілаланіну, дитина хвора на фенілкетонурію, яка є аутосомно-рецесивною хворобою. Яка форма мінливості має місце у даному випадку і які генотипи членів родини?
 - А. Модифікаційна; Р АА, аа, F аа
 - В. Мутаційна; Р обидва Аа, F аа
 - С. Комбінативна; Р обидва Аа, F аа
 - D. Епігенетична; Р АА, аа, F аа
 - Е. Фенокопія; Р Аа, аа, F аа
- 3. Здорові стосовно гемофілії і дальтонізму жінка і чоловік мають двох синів – гемофіліка і дальтоніка. Батько жінки страждав на гемофілію і дальтонізмом. Яка форма мінливості має місце у жінки та її синів?
 - А. Модифікаційна, $X^{HD} X^{hd}$; $F_1 X^{HD} Y, X^{hd} Y$
 - В. Мутаційна, $X^{HD} X^{hd}$; $F_1 X^{HD} Y, X^{hd} Y$
 - С. Комбінативна, $X^{HD} X^{hd}$; $F_1 X^{HD} Y, X^{hd} Y$
 - D. Комбінативна, $X^{HD} X^{hd}$; $F_1 X^{HD} Y, X^{hd} Y$
 - Е. Епігенетична, $X^{HD} X^{hd}$; $F_1 X^{HD} Y, X^{hd} Y$
- 4. Причиною відсутності очних яблук (анофтальмія) може бути гомозиготний стан аутосомно-рецесивного гена або дія таких тератогенних чинників, як пестициди та фунгіциди. Яку назву мають модифікаційні зміни, які копіюють ознаки притаманні іншому генотипу?
 - А. Морфози
 - В. Генокопії
 - С. Фенокопії
 - D. Маркери
 - Е. Мутації



Біологічний диктант

1. _____ — це здатність передавати від покоління до покоління спадкові ознаки. 2. У гібридів підвищується життєдіяльність у результаті явища _____, або гібридної сили. 3. _____ — це здатність живих організмів набувати нових ознак. 4. Перехрест хромосом під час кон'югації називається _____. 5. Мінливість буває модифікаційна й _____. 6. Процес формування кросоверних хромосом називається _____. 7. Мінливість буває якісна й _____. 8. Спадкова мінливість поділяється на комбінативну й _____. 9. Мінливість буває _____ і групова. 10. Поява нових поєднань ознак унаслідок перекомбінації генів — це _____. 11. Однією з причин комбінативної мінливості є випадкове сполучення _____ під час запліднення. 12. Джерелом комбінативної мінливості є _____ розмноження організмів.



ПИТАННЯ ТА ЗАВДАННЯ



Робота з таблицею «Медичний калейдоскоп». Запитання: Які з перелічених нижче захворювань або стану людини є прикладом модифікаційної мінливості?

Поставте у таблиці будь - яку позначку навколо відповіді в графі «мінливість».

№ з/п	Захворювання або стан людини	мінливість		Оцінка	
		Модифікаційна	Спадкова	max	вчителя
1	Гемофілія, гіпертрихоз (оволосіння вушних раковин), хвороба Дауна, полідактилія, дальтонізм, фенілкетонурія			0,2	бали
2	Грип, дизентерія, рахіт, цинга			0,2	
3	Авітаміноз, підвищення $t^0 C$			0,2	
4	Алкогольне сп'яніння, стан після вдихання нікотинового диму			0,2	
5	Інфекційні захворювання матері на ранніх стадіях вагітності - краснуха, токсоплазмоз (зміни народжених немовлят зберігаються протягом усього життя)			0,2	
Загальна оцінка вчителя:				1	

Презентація виготовлена з використанням інформаційних матеріалів сайтів:

- <https://vseosvita.ua/library/prezentacia-do-uroku-modifikacijna-minlivist-369956.html>;
- <https://vseosvita.ua/library/opornij-konspekt-z-temi-genetika-76322.html>
- <https://urok-ua.com/spadkovist-i-minlyvist/>
- <https://naurok.com.ua/urok-na-temu-uzagalnennya-znan-z-temi-spadkovist-i-minlivist-54015.html>
- <https://naurok.com.ua/prezentaciya-na-temu-zakonomirnosti-minlivosti-lyudini-107911.html>
- <https://prezentacii.org/prezentacii/prezentacii-raznie/165849-zakonomrnost-mnlivost-mutacyi.html>



ВСЕОСВІТА

На Урок
освітній проект



ВСЕОСВІТА®