

### 1.5.2. Генотипна изменчивост.

Генотипната изменчивост е резултат от промени, настъпили в наследствения материал.

В зависимост от причините, които я обуславят, тази изменчивост бива: рекомбинативна и мутационна. Рекомбинативната изменчивост е резултат от Независимото и случайно прекомбиниране на гените по законите на Мендел, от взаимодействията на гените и следствие от кросинговъра. Мутационната изменчивост е резултат от изменяне на строежа, на отделни гени или на групи от гени.

Тези изменения се наричат мутации (лат. мутацио —промяна), а индивидите, които ги притежават — мутанти. Мутациите довеждат до поява на нови, несъществуващи до момента белези.

Терминът мутация е предложен от Хуго де Фриз през 1903 г. С не-го той означава скокообразното изменяне на даден белег. Според Ху-го де Фриз мутациите имат следни-те свойства:

1. Мутациите се появяват вне-запно.
2. Новите белези се унаследяват т.е. те са постоянни.
3. Мутациите са качествени, изменения, а не количествени промени на съществуващ белег.
4. Мутациите могат да бъдат полезни и вредни.

5. Едни и същи мутации могат да възникват повторно.

Мутациите са много разнообразни. Те могат да засегнат морфологични, физиологични и биохимични белези. Ето защо те се наричат морфологични, физиологични и биохимични мутации.

Морфологични мутации са например при дрозофилите белите очи, закърнелите крила, черният цвят на тялото, и т.н. При физиологичните мутации се изменят някои физиологични особености. Такива са например студоустойчивостта, сухоустойчивостта при някои растения, по-краткият жизнен цикъл при дрозофилата, устойчивостта спрямо някои антибиотици при бактериите и т. н. Биохимичните мутации засягат синтезирането на определени метаболити (например липсата на синтез на хлорофил при някои растения), промени в молекулите на някои ензими, загубата или придобиването на патогенност (болестотворност) и т. н.

Когато мутациите засегнат половите клетки, се наричат генеративни. Такива мутации се предават при половото размножаване на организмите в потомството им. Когато мутациите засегнат телесни клетки, се наричат соматични. Те довеждат до разнокачественост в тъканите. Колкото по-рано в индивидуалното развитие се осъществяват такива мутации, толкова по-голяма част от тялото ще бъде изменена. При вегетативното размножаване на растенията соматичните мутации създават в потомството. Това често се използва за създаване на нови сортове растения.

Обикновено мутациите са рецесивни. Макар и рядко, се появяват и доминантни мутации. Такава мутация е например развитието на лентовидни очи при дрозофилата.

Много от рецесивните мутации, когато са в хомозиготно състояние, предизвикват смъртта на организма още в ранните етапи на развитието му. Наричат се летални (лат. леталис — смъртен) мутации. Други предизвикват тежки смущения в развитието на индивида, поради което той не доживява до настъпване на полова зрелост. Тези мутации се наричат полулетални.

В зависимост от количеството на засегнатия генетичен материал мутациите биват гении, хромозомни и геномни.

Гениите мутации са изменения в химичния състав или в строежа на отделен ген. Негативни да се наблюдават с микроскоп. Един и същ ген може да мутира в различни направления. Това довежда до появата на различни алелни състояния на този ген —множествен алелизъм.

Поради това че повечето генни мутации са рецесивни, в диплоидните организми те се проявяват много рядко, защото остават скрити поради хетерозиготността. При диплоидните организми обаче всяка генна мутация се проявява фенотипно, Ето защо при тях мутациите са изучени най-добре.

За различните гени честотата на мутиране е различна. Приема се, че средно от 1 млн. гени 1—5 мутират ( $1 \cdot 10^6$ — $5 \cdot 10^6$ ). Някои автори посочват и по-чести мутации. Според А. Мюнцинг например на 10 000 ечемични растения едно е без хлорофил (честота на мутиране  $1 \cdot 10^{-4}$ ).

Хромозомните мутации са свързани с изменения в структурата на хромозомите. Ето защо те се наричат още структурни изменения в хромозомите. Тези мутации може да се наблюдават с микроскоп. Ако са станали в отделна хромозома, се наричат вътрехромозомни, а ако са засегнати едновременно две нехомологни хромозоми — междухромозомни. Вътрехромозомните структурни изменения са разнообразни.

В основата на всички вътрехромозомни мутации е откъсването на част от хромозомата (фрагментация) и по-нататъшната съдба на тази част (на фрагмента). За фрагмент се приема участъкът, в който няма центромер, независимо от големината му, защото той не може да участва самостоятелно в разпределянето на хромозомния материал по време на митозата и на мейозата.

Вътрехромозомните структурни изменения водят до следното:

1. Скъсяване на хромозома. Това става, когато от хромозомата се откъсне фрагмент, който се изгубва при клетъчното делене.

Ако този фрагмент е от края на хромозомата, нарушенията се наричат дефшпънси (краеви загуби, от лат. дефицио — отделям се), а ако е вътрешен участък — делеции (вътрешни загуби, от лат. делео — унищожавам, разрушавам).

Тези нарушения се характеризират със загуба на генетичен материал (загуба на гени; фиг. 1.28—Б).

2. Удължаване на хромозомата. Когато вследствие на грешки в удвояването на хромозомата през интерфазата даден участък се удвои два или повече пъти (вместо веднъж), той остава повторен в хромозомата и увеличава дължината ѝ.

Тези нарушения се наричат дупликация (лат. дупликацио — удвояване).

Така се стига до увеличаване на генетичния материал (броя на гените) в дадена хромозома.

3. Пренареждане на хромозомата. При тези структурни изменения гените от една хромозома (от една група на окачване) се разместват едни спрямо други. Това става, като късче от хромозомата се отдели, завърти се на  $180^\circ$  и се прикрепя на същото място (вж. фиг. 1.28—Г).

Тези структурни изменения се наричат инверсии (лат. инверзио — разместване, обръщане).

Междухромозомни структурни изменения се осъществяват, като нехомологни хромозоми си разменят еднакви или различни по дължина участъци. Това може да стане, когато в две близколежащи нехомологни хромозоми настъпи едновременно разкъсване, а след това фрагментите се свържат неправилно, с „чужда“ хромозома (вж. фиг. 1.28.— Д).

Тези изменения се наричат транслокации (лат. транслокацио — пре-местване, пренареждане) и са съп-роводени с развалянето на едни и образуването на нови групи на окачване на гените.

Геномните мутации са из-менения в броя на хромозоми-те. Геномът е съвкупността от гени в хаплоидния набор хромозоми. Общо тези измене-ния се наричат полиплоидия. Ако броят на хромозомите е из-менен (например увеличен) с цял хаплоиден набор (или крат-но на хаплоидния набор), по-липлоидията е правилна и се на-рича еуполиплоидия (еуплоидия, от гр. еус — истински, правилен). Когато броят на хромозомите е променен за сметка на добавяне или загуба на от-делни хромозоми, полиплоидията е неправилна и се нарича анеуполиплоидия (анеуплоидия, от гр. анеус — неистински, неправилен).

Причината за еуплоидията е на-рушаване на функцията на делителното вретено. В резултат на то-ва не настъпва анафаза и дъщерни-те "хромозоми не се разпределят в двата полюса на делителното вре-тено. Клетката не се дели и се оказ-ва с увеличен брой хромозоми. Ако това настъпи по време на га-метогенезата, ще се получат диплоидни (2п) гамети. При оплождането на една такава гамета с нормална хаплоидна гамета в зиготата ще се съберат три хаплоидни набора (3п). Такава зигота се нарича триплоидна, а полученият от нея инди-вид — триплоид. Ако оплождането стане между две диплоидни гамети, в зиготата ще се съберат 4 хаplo-идни набора хромозоми (4п). Така-ва зигота се нарича тетраплоидна, а полученият от нея индивид — тетраплоид. Еуплоидията е характерно явление а растенията. В по-вечето случаи тя води до повиша-ване нажизнеността. на издръжли-востта към неблагоприятни условия, до увеличаване на размерите на плодовете, съдържанието на въглехидрати и витамини в тях и т. н. Затова еуплоидните сортове расте-ния са с ценни стопански качества.

Причината за анеуплоидията е неотделянето на конюгирали хро-мозоми до анафазата на мейозата. В резултат на това в една гамета има една хромозома повече (п+1), а в другата — една хромозома по-малко (п-1). При оплождането на гамета с набор (п+1) от нормална хаплоидна гамета в зиготата има един диплоиден набор и една хромозома повече (2п+1). При оплож-дането на гамета с набор (п-1) от нормална в зиготата от диплоидния набор липсва една хромозома (2п-1). Анеуплоидията се наблюдава при растенията, животните и човека. Тя довежда до тежки гене-тични увреждания, защото причи-нява нарушаване на баланса на ге-ните и хармоничните им взаимо-действия. Редица наследствени бо-лести при човека са резултат от анеуплоидия.

## Генотипна изменчивост

Написано от

Четвъртък, 22 Декември 2011 13:55 -

---