

Генотипна изменчивост

аГенотипната изменчивост е резултат от промени на наследствения материал.

Тези промени възникват по два начина :

1. В резултат от независимо комбиниране на алелите на гените вследствие на случайното кръстосване на индивиди и случайното оплождане на гамети в даден генотип може да попаднат гени, които нормално са в генотипове на различни индивиди. Тогава ще се осъществяват и някои взаимодействия , довеждащи до появата на нов белег (интермедиерно унаследяване, кодоминиране, комплементарно взаимодействие).

Такава генотипната изменчивост се нарича рекомбинативна .

Рекомбинативната изменчивост се използва от човека в селекционната му дейност за получаване на ценни селскостопански форми с желани качества или със залислени количествени белези.

2. Под влияние на някои необичайни фактори строежа на определен ген или на група гени може да се промени . Тогава тези променени гени ще започнат да определят и новите изменения на белезите .

Тази изменчивост се нарича мутационна , а самите изменения -мутации(от лат. мутацио -промяна). Индивидите , които притежават такива изменения , се наричат мутанти.

Така възникват нови алели на гените и затова мутациите довеждат до появата на нови, несъществували до момента белези.

В резултат на мутациите може да се променят морфологични ,физиологични или биохимични белези .Ето защо мутациите се разделят на :

Морфологични мутации -например баграта на цветовете и формата на листата при редица растения ,оцветяването на тялото при животните и т.н.

Физиологични мутации-например изменена продължителност на размножителния период при някои животни,добиване на сухоустойчивост или стидо устойчивост при някои растения,устойчивост към някои антибиотици при бактерии и т.н.

Биохимични мутации - например блокиране на синтезирането на някои метаболити при бактериите ,липсата на синтезиране на хлорофил при растенията, промени в активните центрове на някои ензими и т. н.

По принцип граница между тези типове мутации не бива да се поставя ,защото всяка мутация най -напред е свързана с биохимична промяна.

Например повишената стъдоустойчивост на някои растения е физиологична мутация.Ефектът обаче се постига в резултат на това ,че при тези растения скорбялата се озахарява.Така се повишава концентрацията на клетъчния сок и той не замръзва при ниски температури.Озахаряването на скорбялата е биохимичен процес.Тогава тази мутация може да се разглежда и като биохимична.

Когато мутациите засегнат наследствения материал в половите клетки ,те се предават в потомството при полово размножаване .Такива мутации, се наричат генеративни . Ако мутациите засегнат генетичния материал в телесните клетки , те най-често водят до разноразличност на тъканите .Такива мутации, се наричат соматични.

Соматичните мутации не се предават в потомството при полово размножаване.

Само при вегетативното размножаване на растенията може да се унаследяват соматични мутации. Това се използва в селекцията на растенията за създаването на нови сортове.

Обикновено всяка нова мутация е рецесивна. Това е така, защото тя е довела до появата на нов, рецесивен алел на гена. За да се прояви нов фенотипен белег, индивидът трябва да е хомозиготен по рецесивните алели (рецесивен хомозигот).

Доминантна мутация са ивичестите (лентовидни) очи при дрозофилата.

Много от рецесивните мутации предизвикват смъртта на носещия ги в хомозиготно състояние индивид още в ранните етапи от индивидуалното му развитие. Такива мутации се наричат летални. (от лат. леталис-смъртен). Други предизвикват тежки на някои важни функции и хомозиготните индивиди най-често недоживяват до полова зрялост. Такива мутации се наричат полуметални.

В зависимост от това каква част от генетичния материал е засегната от мутацията те биват генни, хромозомни и геномни.

Генни мутации. Генните мутации са резултат от изменения в химичния състав на молекулите на ДНК или в нуклеотидната последователност. Те възникват в резултат на изместване на една база с друга или при отпадане, включване или преместване на нуклеотид в молекулата на ДНК. Генните мутации могат да доведат до поява на нови алели на даден ген. Явлението се нарича множествен алелизъм, а серията от алели - серия от множествени алели.

Генните мутации могат да бъдат прави - преминаването на доминантен алел в рецесивен, и обратни - преминаването на рецесивен алел в доминантен (реверсия).

При хаплоидните организми (бактериите) генните мутации веднага се проявяват

фенотипно и затова при тях те се изучени най-добре. При диплоидните организми рецесивните мутации могат да бъдат скрити дълго време в хетерозиготно състояние.

Генните мутации не могат да се наблюдават с микроскоп. Най-често водят до патологични нарушения. При човека тези мутации предизвикват болести, известни като молекулни. Обикновено са свързани с нарушения в метаболизма. Примери за болести, свързани с генни мутации, са сърповидно-клетъчна анемия, албинизъм, фенил-кетонурия и др.

Хромозомни мутации. Свързани са с изменение в структурата на хромозомите и се наричат още хромозомни аберации. Причините за разкъсването и преместването на части (фрагменти) от хромозомата.

Фрагментът представлява участък от хромозомата, в който липсва центромера.

Хромозомните мутации могат да засегнат отделна хромозома или хомоложна двойка хромозоми и се наричат вътрехромозомни. Когато засегнат две хромозоми от различни нехомоложни двойки, наричат се междухромозомни.

Аберациите с които променят броя на гените, са делеция и дупликация. Аберациите, които променят мястото на гениите, са инверсия и транслокация.

Делеция

Делецията е мутация, при която се губи фрагмент от хромозомата.

Тя е вътрешна, когато е резултат от две разкъсвания, свързване на краиния фрагмент и елиминиране на междинния. Ако откъснатия фрагмент е открая на хромозомата делецията е терминална (дефишънс). Тя е резултат от едно разкъсване, при което се

получава фрагмент от хромозомата. Фрагментът без центромера не може да се залови за нишките на делителното вретено и при деленето се губи. Големите треминални делеции в хомозиготно състояние са летални. Фенотипният ефект на делецията се дължи на отпадане на гени, на количествени промени в наследствения материал и на нарушаване на генния баланс.

Дупликация

Това е мутация при която даден фрагмент от хромозомата, съдържащ един или няколко гена, е повторен два или повече пъти в резултат на грешна репликация.

Например ако гените в нормалната хромозома са в последователност ABC, то при дупликацията на BC гените възникват в състояния ABCBC. По-чести са случаите на дупликация на участък от хромозомата, включваща няколко гена, например ABC ABC ABC. Наблюдавани са при човек, мишки, царевица, плесенна гъба и др. Големите дупликации нарушават генния баланс, при което жизнеспособността и плодовитостта на индивидите намалява.

Инверсия

Структурно изменение, при което даден участък от хромозомата се завърта на 180°, при което се нарушава последователността на гените в хромозомата.

Тя е резултат от две разкъсвания в хромозомата, при което средният участък е свързан със страничните два в обратна позиция. В единия случай обърнатият участък включва центромерата и това може да промени морфологията на хромозомата. В другия случай обърнатият участък не включва центромерата (засяга едното рамо на хромозомата). Генният баланс при инверсиите се запазва, но се променя мястото на част от гените. Инверсиите повлияват размножителните способности на индивидите, защото пренареждането на гените влияе на нормалното протичане на мейозата. Те потискат кросинговъра и увеличават мутациите, свързани с промяната в броя на хромозомите.

Междухромозомните мутации

Това са мутации,които засягат две нехомоложни хромозоми.Към тях се отнася транслокацията.Тя е резултат от обмяна на фрагменти между нехомоложни хромозоми.Генетичният ефект на транслокациите е свързан с промяната на групата на скачване на гените и с изявата им.Те нарушават нормалното протичане на мейозата и намаляват плодовитостта на индивидите.

В един от случаите на транслокация фрагмент само от едната хромозома се пренася върху друга нехомоложна хромозома,а в друг-се обменят фрагменти между две нехомоложни хромозоми.Голямата част от туморите при човека са свързани с транслокации на различни хромозоми.

Структурни изменения на хромозомите:

А. Нормална хромозомна двойка

Б. Скъсяване на хромозомата

В. Удължаване на хромозомата

Г. Завъртане на участък от хромозомата

Д. Размяна на участъци между нехомоложни хромозоми.

Геномни мутации

Те са резултат от промяна в броя на хромозомите.Геномът е съвкупността от гени в хаплоидния набор хромозоми.

Индивидите,в които броят на хромозомите е увеличен с един или няколко хаплоидни набора,се наричат полиплоиди.Организми,в които броят на хромозомите е променен чрез прибавяне или загуба на една или няколко хромозоми от хромозомния набор се нарича анеуплоиди.

Полиплоидия.Причината за полиплоидията е нарушаване функциите на делителното вретено.При митоза хроматидите не се разделят и не се разпределят в двата полюса на клетката-не настъпва анафаза.Клетката не се дели и е с удвоен хромозомен набор.При нарушения първото или второто делене на мейозата се получават гамети с диплоиден хромозомен набор.При оплождане на диплоидна гамета с нормална хаплоидна гамета,в зиготата ще се съберат три хаплоидни набора($3n$) и от нея ще се развие индивид наречен триплоид.Ако се оплодят две диплоидни гамети зиготата ще се съберат четири хаплоидни набора ($4n$),а полученият от нея индивид е наречен тетраплоид.

При растенията полиплоидията бива два вида:

1. Автополиплоидия-за нея е характерно неколkokратно увеличаване на генома на един и същ вид.
2. Алополиплоидия - алополиплоидите са организми,които имат хромозомни набора на два различни вида.Например жълтият минзухар е алополиплоид,получен от кръстосване на два вида минзухар.

Алополиплоидията има голямо значение за еволюцията на растенията.Много от културните растения са алополиплоидни видове (тютюн , памук , захарна тръстика , слива, хлебна пшеница , картофи , банан , кафе и др.).

При растенията полиплоидията е широко разпространена. В повечето случаи повишава издръжливостта им при неблагоприятни условия.

Полипloidията е рядко явление при животните. Мутацията е летална или полuletална, защото нарушава механизма за унаследяване на пола. Жизнеспобни полипloidни форми се срещат при някои риби и земноводни.

Анеупloidия. Анеупloidни са мутации, при които се променя (увеличава или намалява) броят на хромозомите от една или повече хомоложни двойки. Причината за анеупloidията е неотделяне на една или повече хомоложни двойки хромозоми в анафаза I или на хроматиди в анафаза II на мейотичното делене. В резултат на това в едната гамета ще има една хромозома повече ($n+1$), а в другата една хромозома по-малко ($n-1$). За диплоидните индивиди са характерни следните типове анеупloidни форми:

Монозомик. За него е характерно, че от дадена хомоложна двойка липсва една хромозома и хромозомния набор е $2n-1$. Получава се при сливане на гамета с ($n-1$) хромозоми и гамета с нормален хаплоиден хромозомен набор.

Тризомик. Характеризира се с това, че към дадена хомоложна двойка е добавена една хромозома и хромозомния набор е $2n+1$. Получен е при сливане на гамети с ($n+1$) хромозоми с нормална гамета.

Тетразомик. Включва две допълнителни хромозоми към една хромозмна двойка и хромозомния набор е $2n+2$. Получен е при сливане на гамети, в които една и съща хромозома е в повече.

Мутациите могат да се появят спонтанно или да бъдат индуцирани експериментално от мутаген.

Мутагенът е физичен или химичен фактор, който предизвиква мутациите в организма.

Мутациите, които са резултат от действието на мутаген, се наричат индуцирани

мутации,а случайно появилите се-спонтанни мутации.

При радиоционно замърсяване индуцираните мутации при човека могат да нарушат процесите на нормалното му развитие и да доведат до сериозни наследствени изменения.