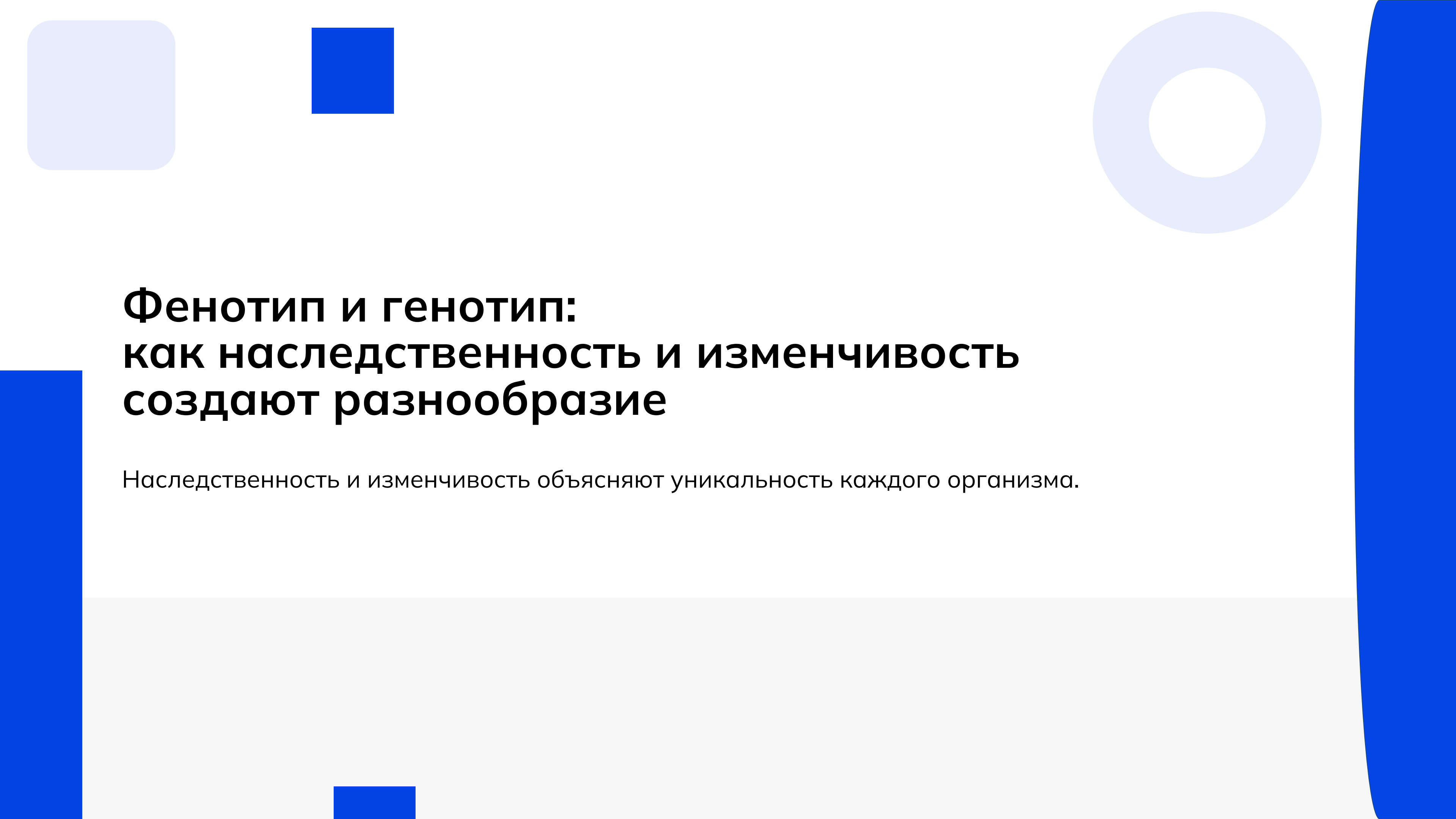
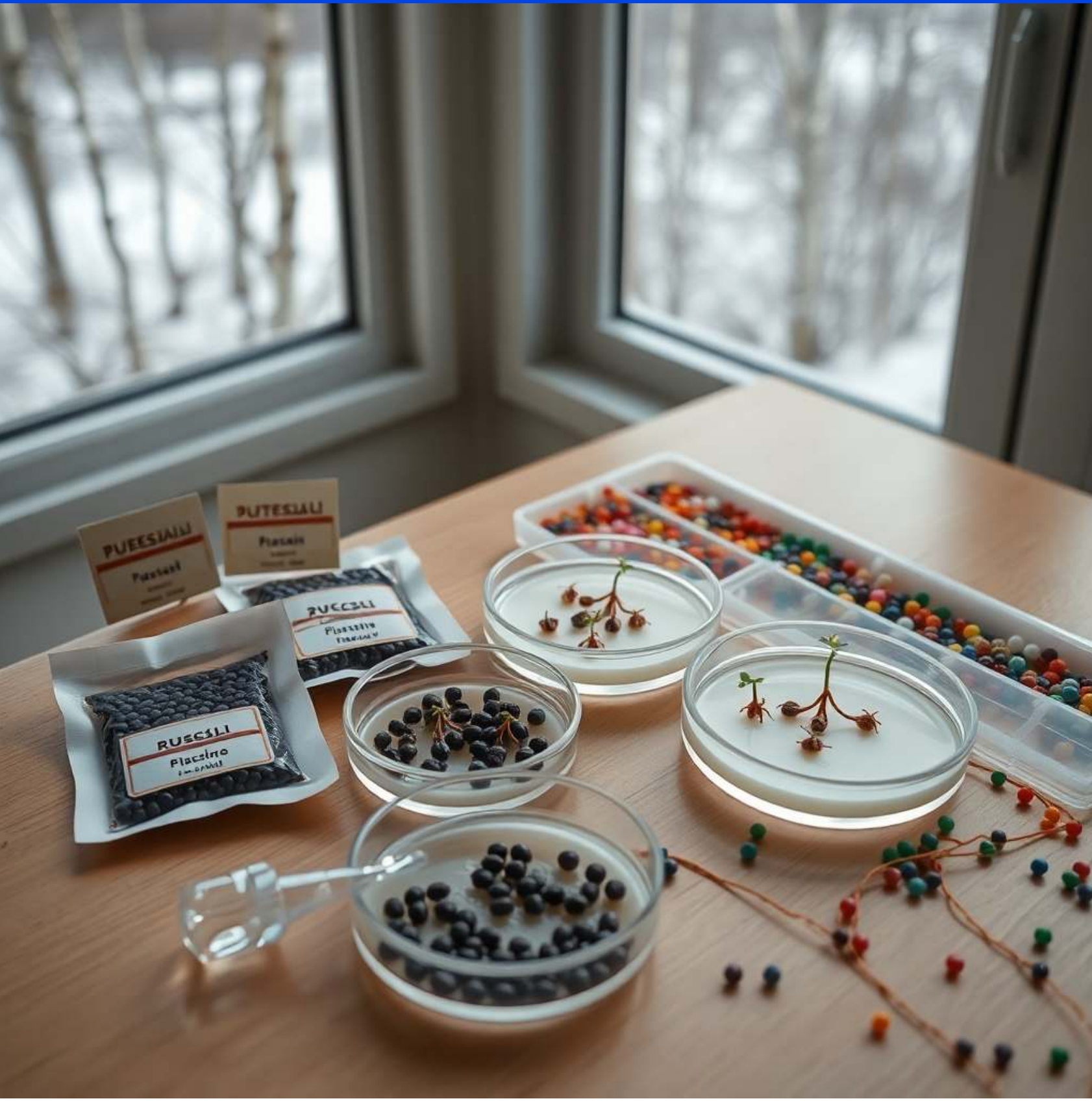




Фенотип и генотип: как наследственность и изменчивость создают разнообразие

Наследственность и изменчивость объясняют уникальность каждого организма.

Генотипическая изменчивость: почему потомки не одинаковы



Наследственные различия возникают благодаря новым сочетаниям генов и мутациям. Именно они делают популяции неоднородными, обеспечивают материал для естественного отбора и объясняют, почему даже дети одних родителей заметно различаются.

Генотип и фенотип: основные биологические понятия

- **Генотип**

Генотип — это полный набор генов и аллелей организма, полученный от родителей. Он определяет наследственную основу признаков и сохраняется в клетках как информация о наследственных особенностях.

- **Фенотип**

Фенотип объединяет все проявляющиеся признаки организма: строение тела, окраску, особенности обмена веществ, физиологические реакции и поведение. Он формируется в результате взаимодействия наследственности и условий среды.

- **Роль среды**

Даже при одинаковом генотипе признаки могут различаться под влиянием питания, температуры, освещённости и других факторов. Поэтому фенотип нельзя свести только к наследуемой информации, хотя она задаёт его основу.

- **Наследственные изменения**

Если изменяется сам генетический материал, меняется и наследственная программа организма. Такие изменения передаются потомкам, в отличие от временных сдвигов признаков, вызванных только условиями среды.

- **Зачем различать понятия**

Различение генотипа и фенотипа помогает понимать, как наследуются признаки, почему появляются различия между особями и как возникают наследственные заболевания, а также новые формы в селекции и эволюции.

Виды изменчивости в школьной биологии

01

Модификационная изменчивость →

Она связана с влиянием среды и не затрагивает ДНК. Изменения проявляются у организма в пределах нормы реакции и обычно не передаются по наследству, например при смене питания или освещения.

02

Генотипическая изменчивость →

Этот вид изменчивости наследуется, потому что связан с изменениями генетического материала или его сочетаний. Именно он создаёт устойчивые различия между организмами и передаётся следующим поколениям.

03

Комбинативная форма →

Комбинативная изменчивость возникает при половом размножении, когда гены родителей по-новому сочетаются в гаметах и зиготе. При этом сами гены не меняются, меняется их комбинация.

04

Мутационная форма →

Мутационная изменчивость обусловлена изменениями в молекуле ДНК, строении хромосом или их числе. Она может возникать спонтанно или под действием мутагенных факторов и создавать новые наследственные варианты.

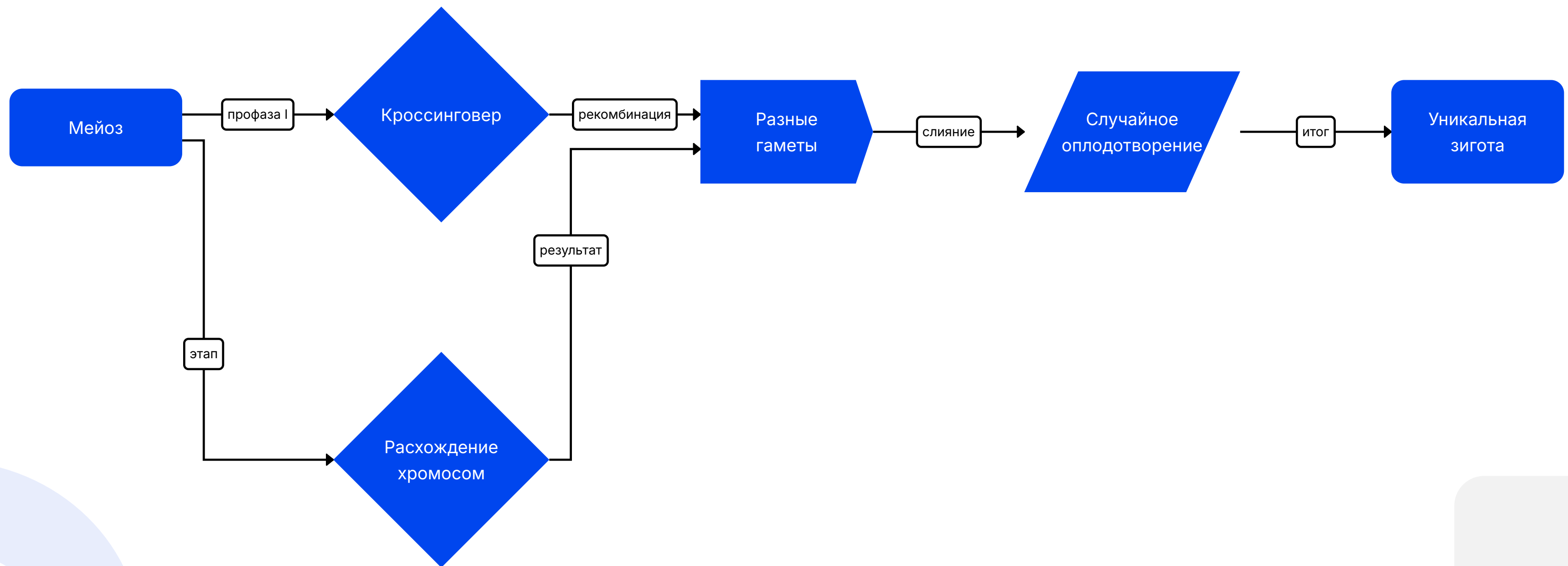
05

Главное отличие →

Модификационная изменчивость приспособливает организм к условиям среды, а генотипическая формирует наследственное разнообразие. Обе формы важны, но только генотипическая создаёт материал для длительной эволюции.

Как возникает комбинативная изменчивость

Последовательность процессов полового размножения, создающих новые сочетания аллелей без изменения самих генов.



Кроссинговер как важный механизм рекомбинации

Когда происходит

Кроссинговер идёт в профазе I мейоза, когда гомологичные хромосомы сближаются и образуют пары. В этот момент становится возможным обмен участками между материнской и отцовской хромосомами.

Что меняется

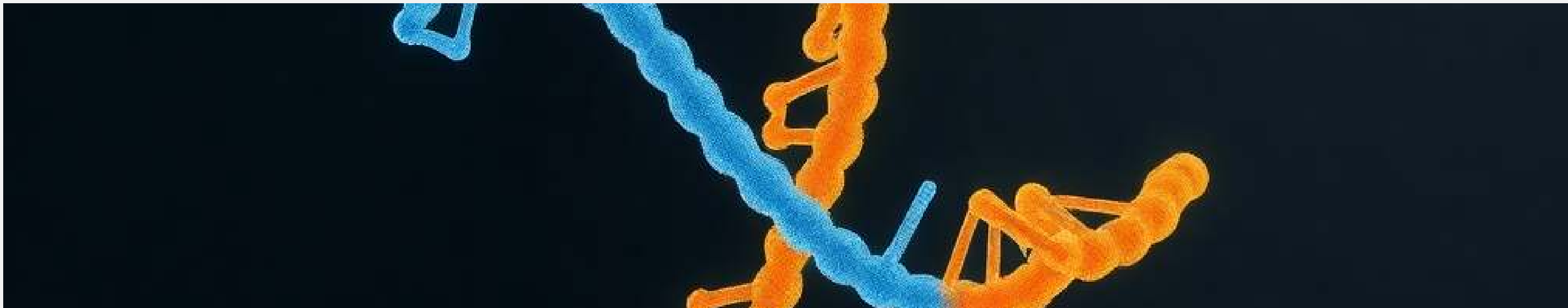
После обмена участками хромосомы получают новые сочетания аллелей. Такие комбинации не были представлены у родителей в исходном виде, поэтому потомство приобретает дополнительное наследственное разнообразие.

Почему это важно

Кроссинговер повышает число генетически различающихся гамет и усиливает разнообразие потомков. Именно поэтому братья и сёстры, даже имея общих родителей, обычно не бывают одинаковыми.

Визуальный смысл

Схема обмена участками между гомологичными хромосомами помогает увидеть, как из уже существующих генов возникают новые наследственные сочетания без изменения самой последовательности признаков.





Комбинативная изменчивость: основные механизмы и результат

Таблица показывает, как половой процесс создаёт новые сочетания уже имеющихся генов.

Комбинативная изменчивость резко увеличивает число возможных сочетаний генов, не создавая новых генов.

Механизм	Этап	Результат
Расхождение хромосом	Мейоз I	Разные гаметы
Кроссинговер	Профаза I	Рекомбинация
Случайное оплодотворение	Образование зиготы	Уникальный генотип



8 388 608

типов гамет может образоваться у каждого
родителя человека только за счёт
независимого расхождения хромосом.

Школьный курс генетики; расчёт 2^{23} для гаплоидного
набора человека

Такое число показывает, насколько велики
возможности комбинативной
изменчивости: даже без мутаций половой
процесс создаёт огромный запас
наследственного разнообразия.



Мутации как источник наследственных изменений

- **Что такое мутация**

Мутация — это устойчивое изменение генетического материала, которое сохраняется при делении клеток. В отличие от временных изменений признаков, она затрагивает саму наследственную информацию.

- **Как они возникают**

Мутации могут появляться спонтанно, например из-за ошибок копирования ДНК, или под действием мутагенов. К ним относят ультрафиолетовое и ионизирующее излучение, некоторые химические вещества и отдельные вирусы.

- **Когда наследуются**

Наследственными становятся только те мутации, которые возникают в половых клетках или в их предшественниках. Такие изменения могут передаваться потомкам и влиять на признаки следующего поколения.

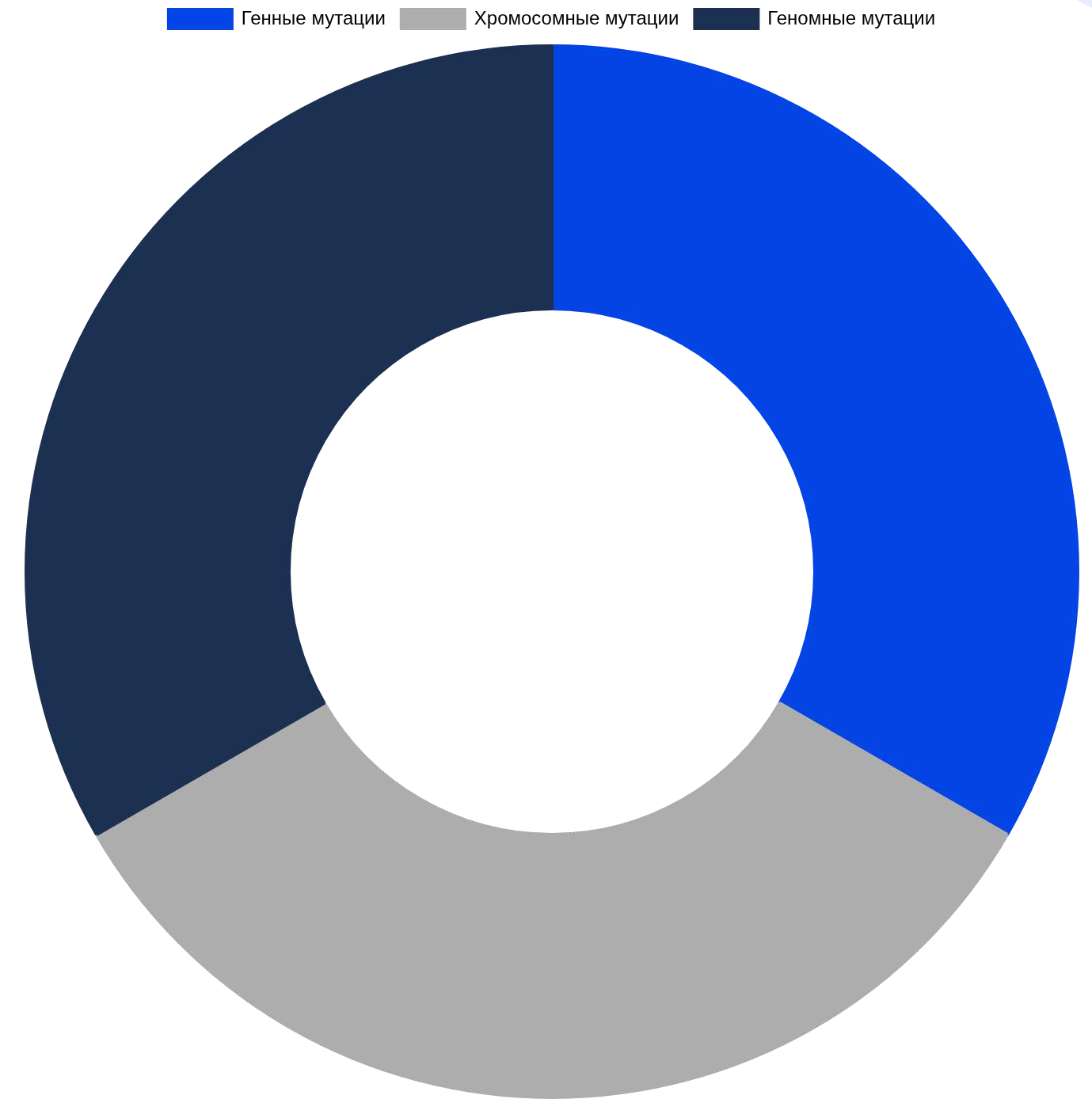
- **Почему это важно**

Мутации создают новые варианты генов, хромосом и геномов. Одни из них вредны, другие нейтральны, а редкие полезные изменения повышают приспособленность и имеют эволюционное значение.

Виды мутаций по уровню изменения генетического материала

Три группы мутаций различаются масштабом изменений: от одного гена до целой хромосомы или генома.

Все типы мутаций входят в мутационную изменчивость и по-разному влияют на наследственность и развитие организма.



Школьный курс биологии: классификация мутаций

Генные мутации: точечные изменения ДНК

01

Замена нуклеотида

Один нуклеотид может быть заменён другим, и это меняет кодон в гене. Иногда белок почти не страдает, но порой его структура и функция заметно нарушаются.

02

Вставка и выпадение

При вставке или выпадении нуклеотидов сдвигается рамка считывания, поэтому меняется последовательность аминокислот. Такие мутации часто оказывают более сильное влияние, чем простая замена.

03

Влияние на признак

Если изменённый ген участвует в синтезе важного белка, признак может проявиться иначе: меняется окраска, обмен веществ, работа фермента или устойчивость клетки к повреждениям.

04

Пример и нейтральность

Классический пример — мутация в гене гемоглобина, приводящая к серповидноклеточной анемии. Однако многие генные мутации не дают заметного эффекта и остаются нейтральными.

Хромосомные мутации и их биологические последствия

Делеция

При делеции утрачивается участок хромосомы вместе с расположенными на нём генами. Потеря даже небольшого фрагмента способна нарушить работу целых биохимических путей и развитие организма.

Дупликация

Дупликация приводит к удвоению участка хромосомы, из-за чего изменяется дозировка генов. Избыточное количество копий может нарушать согласованность процессов роста, деления и формирования тканей.

Инверсия

При инверсии участок хромосомы переворачивается на 180 градусов и встраивается обратно. Хотя количество генов не меняется, их расположение и регуляция могут существенно нарушиться.

Транслокация

Транслокация связана с переносом фрагмента на другую хромосому. Такие перестройки часто затрагивают сразу несколько генов, поэтому могут вызывать тяжёлые наследственные синдромы и снижение жизнеспособности.

Генные, хромосомные и геномные мутации: сравнение

Тип	Что меняется	Пример	Последствия
Генная	нуклеотиды	серповидноклеточная анемия	белок изменён
Хромосомная	участок хромосомы	делеция	нарушение генов
Геномная	число хромосом	трисомия 21	синдром Дауна

Сравнение показывает, что разные уровни изменений ДНК ведут к различным последствиям для организма.

Генные мутации действуют точечно, хромосомные затрагивают сразу многие гены, а геномные меняют дозу наследственного материала и нередко имеют наиболее выраженные последствия.

Геномные мутации: изменение числа хромосом

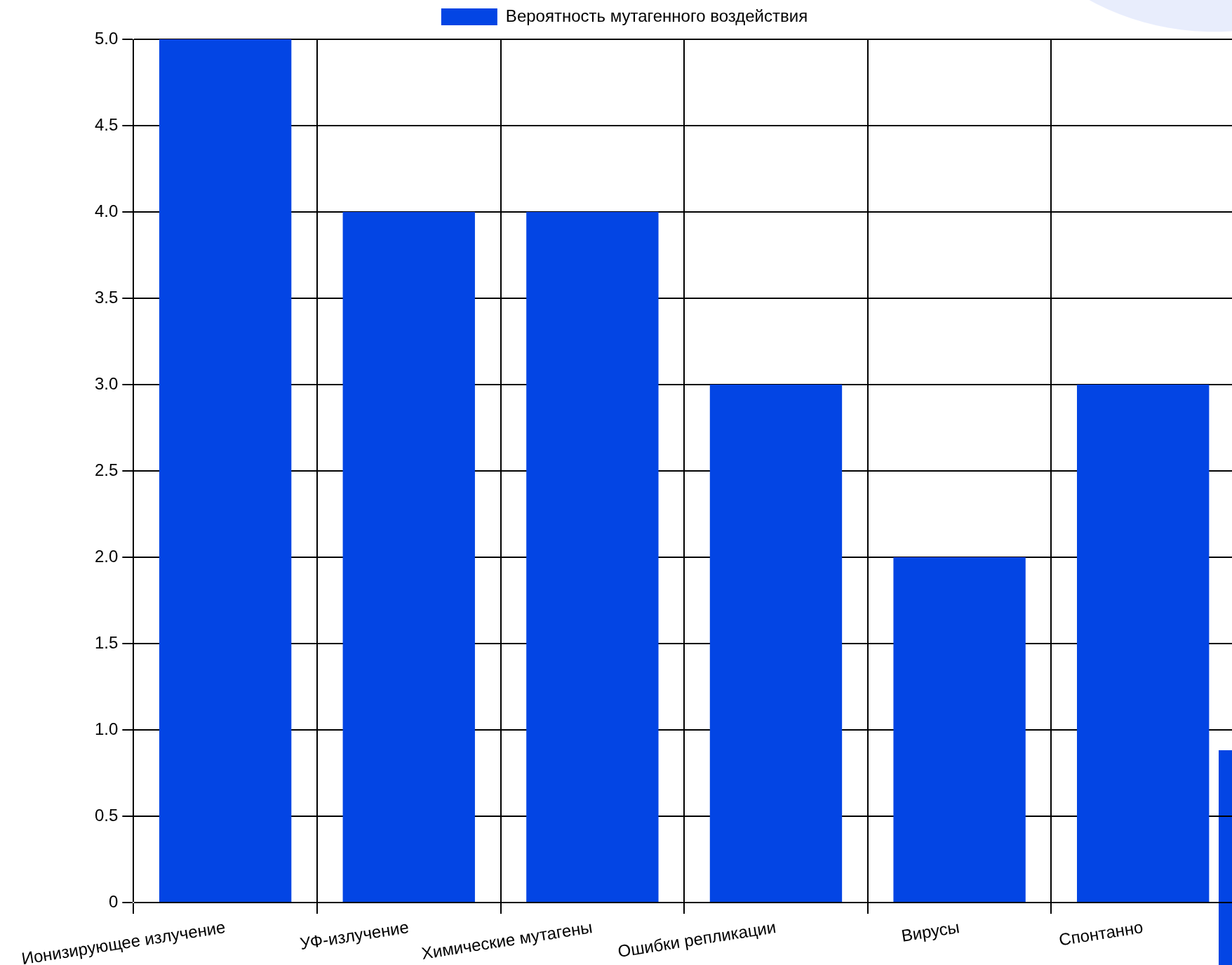


- **Анеуплоидия**
Анеуплоидия означает изменение числа отдельных хромосом, а не всего набора целиком. Она возникает при нарушении расхождения хромосом в мейозе и часто приводит к серьёзным нарушениям развития.
- **Полиплоидия**
Полиплоидия связана с увеличением числа полных наборов хромосом. У растений она встречается сравнительно часто и может повышать размер органов, жизнеспособность или урожайность отдельных форм.
- **Пример у человека**
У человека наиболее известный пример геномной мутации — трисомия 21-й хромосомы, лежащая в основе синдрома Дауна. Такое изменение влияет на развитие многих органов и систем.

Факторы, повышающие вероятность мутаций

Разные факторы действуют на наследственный материал по-разному: одни вызывают прямые разрывы, другие нарушают копирование ДНК или регуляцию генов. Даже без внешнего воздействия возможны спонтанные ошибки.

Чем сильнее повреждается ДНК или нарушается её копирование, тем выше риск мутаций. Внешние мутагены и внутренние ошибки действуют совместно, поэтому защита клетки не бывает абсолютной.



Школьный курс биологии; обобщение известных мутагенных факторов

Соматические и генеративные мутации



Соматические клетки

Соматические мутации возникают в клетках тела и обычно ограничиваются самим организмом. Они не передаются потомкам, но могут создавать клеточный мозаицизм и участвовать в развитии опухолей.



Половые клетки

Генеративные мутации возникают в половых клетках или их предшественниках. Именно они способны перейти к следующему поколению и поэтому особенно важны для наследственности и эволюции.

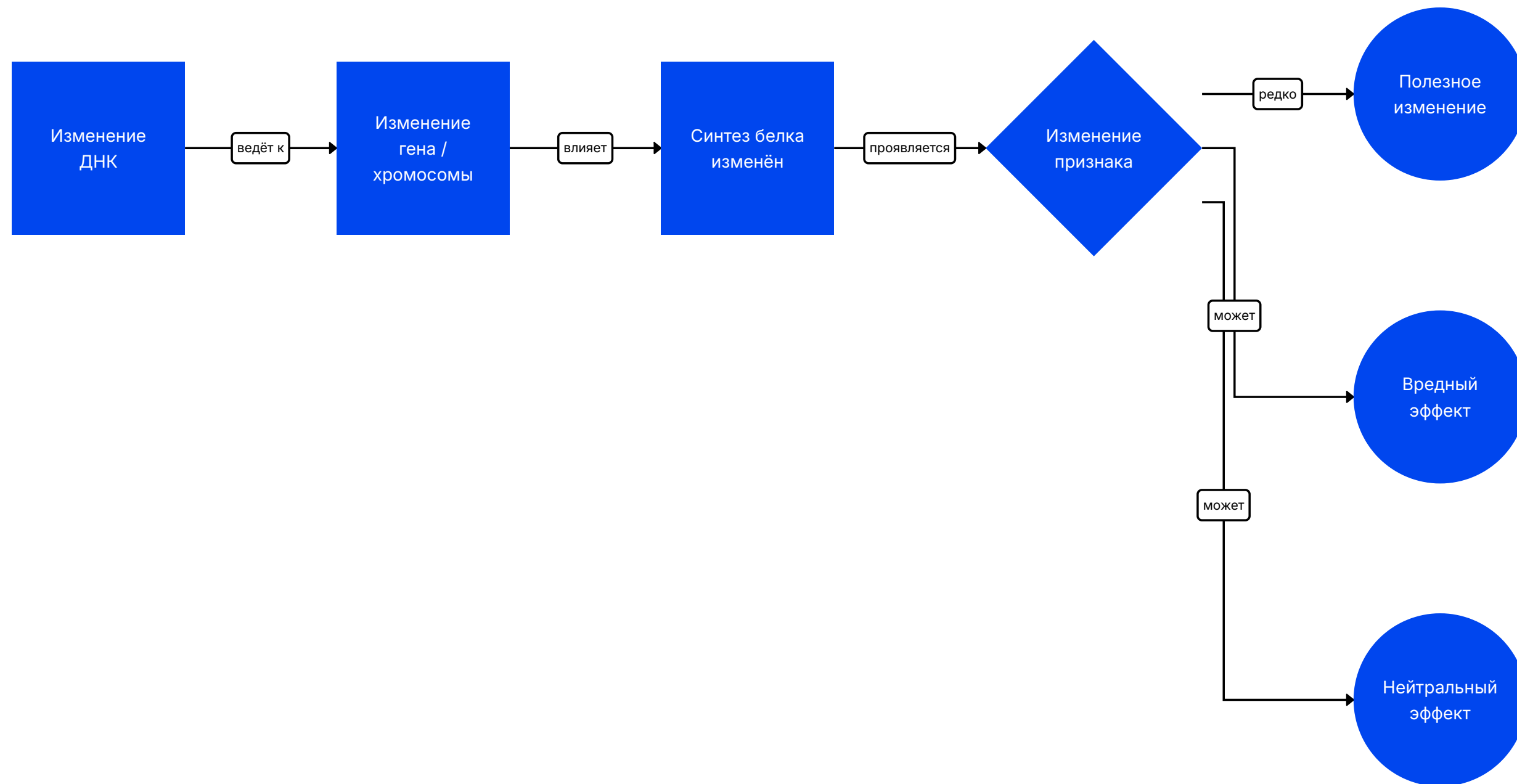


Разные последствия

Один и тот же тип повреждения ДНК по-разному влияет на организм в зависимости от места возникновения. Поэтому биологи всегда учитывают, в какой ткани и на какой стадии появилась мутация.

От мутации к изменению признака

Последовательность отражает путь от первичного изменения ДНК до возможных биологических последствий.



Сравнение комбинативной и мутационной изменчивости

01

Источник разнообразия

Комбинативная изменчивость перестраивает уже имеющиеся гены в новые сочетания, а мутационная создаёт новые варианты наследственного материала или меняет его

количество и структуру.

02

Связь с процессами

Первая тесно связана с мейозом и оплодотворением, тогда как вторая может возникать в любых клетках и на разных этапах жизни организма.

→

03

Наследование изменений

Комбинативные изменения обычно определяют уникальность потомка, но не создают новых аллелей. Мутации, напротив, формируют новые наследственные варианты, которые могут передаваться

дальше.

04

Общий результат →

Обе формы изменчивости увеличивают генетическое разнообразие вида и дают материал для отбора. Без них популяции были бы гораздо менее устойчивы к изменениям среды.

Практическое значение генотипической изменчивости



Эволюция

Наследственная изменчивость создаёт материал для естественного отбора. Без неё популяции не могли бы приспосабливаться к новым условиям и постепенно формировать новые адаптации.



Селекция

В растениеводстве и животноводстве учёные используют наследственные различия для отбора полезных признаков. Именно так получают сорта с высокой урожайностью и породы с нужными качествами.



Диагностика болезней

Знание мутаций помогает объяснять причины наследственных заболеваний, выявлять носителей опасных вариантов и оценивать вероятность передачи болезни детям в конкретной семье.



Консультирование

Медико-генетическое консультирование опирается на анализ наследственных рисков. Оно помогает семье принять обоснованные решения и заранее оценить возможные последствия мутаций.



Генотипическая изменчивость объясняет разнообразие живой природы

Фенотип формируется под влиянием генотипа и среды, а генотипическая изменчивость делает наследственность источником разнообразия. Комбинативные и мутационные изменения вместе поддерживают эволюцию и объясняют наследственные болезни.