

Лекція 9.

МОДИФІКАЦІЙНА ТА МУТАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ ОРГАНІЗМІВ

1. Класифікація мінливості.
2. Модифікаційна мінливість і морфози.
3. Мутаційна мінливість.
4. Класифікація мутацій.
5. Поняття про мутагени і їх класифікація.
6. Закон гомологічних рядів у спадковій мінливості М. І. Вавілова.
7. Використання мутагенезу в селекції рослин.

1. Класифікація мінливості

Спадковість зумовлює подібність між організмами. Проте відмінності між спорідненими особинами (одного виду, сорту, породи) є виявленням їх мінливості.

МІНЛИВІСТЬ – це властивість організмів набувати нових ознак або втрачати попередні під впливом різних факторів.

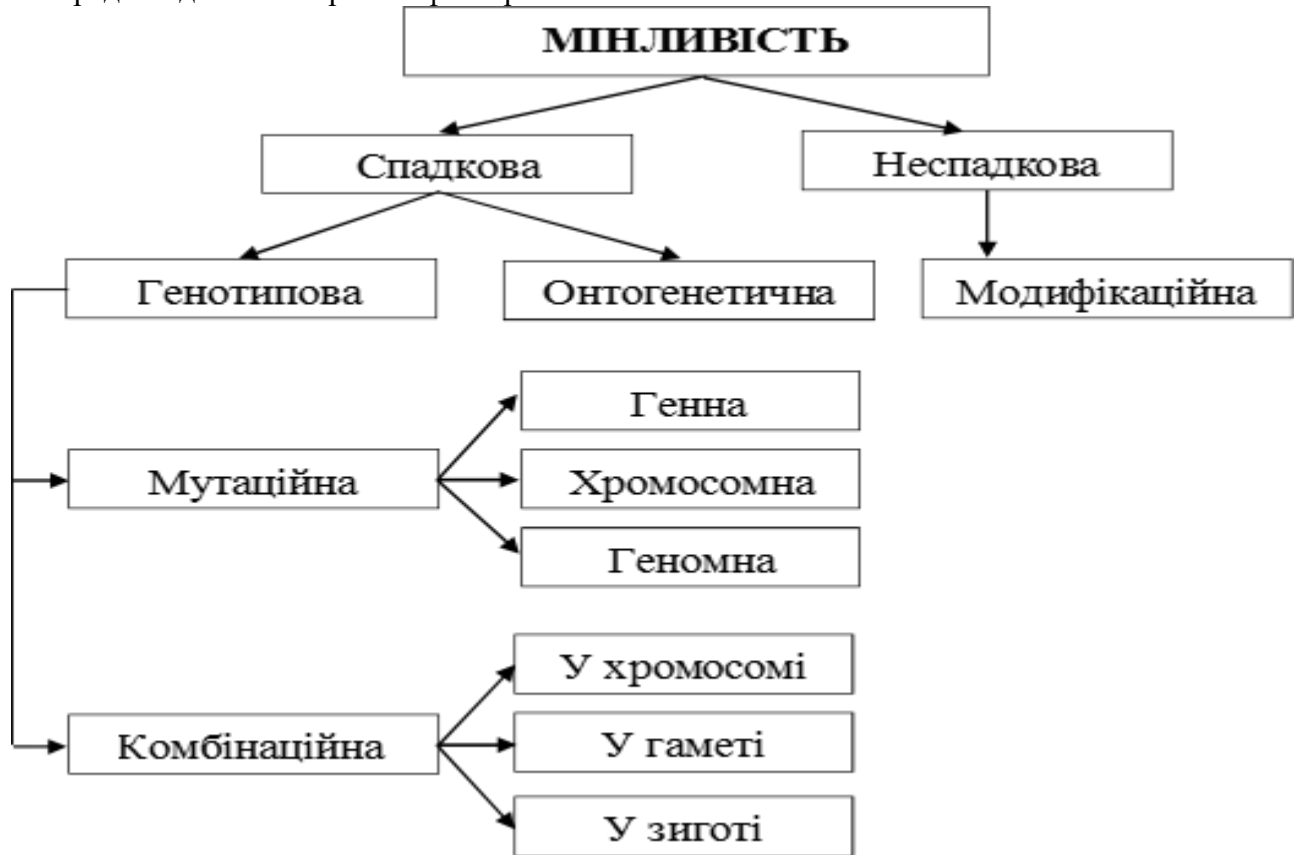


Рис. 1. Типи мінливості

Відмінності між особинами виду можуть обумовлюватись зміною генотипу і зберігатися в ряді поколінь. Така мінливість називається *спадкова*.

Спадковою, або генотиповою, називають мінливість, викликану спадковими, генотиповими факторами. Джерело спадкової мінливості в досліджуваній сукупності організмів – відмінності генотипів. Особливістю спадкової мінливості є те, що викликані в результаті її зміни зберігаються й проявляються у нащадків.

Генотипова мінливість може виникати при стрибкоподібних змінах ознаки (*мутаційна мінливість*) або при новій комбінації наявних ознак (*комбінативна мінливість*), що відбувається в результаті поєднання та взаємодії генів батьківських форм при схрещуванні.

Мутаційною називають мінливість, викликану *мутаціями*, а процес виникнення мутацій – *мутагенезом*.

Комбінативною називають мінливість, викликану рекомбінаціями, тобто новими комбінаціями генів, а процес виникнення рекомбінацій – *рекомбіногенезом*. Рекомбіногенез здійснюється в основному при статевому розмноженні шляхом:

- 1) кросинговеру – обміну гомологічними ділянками в межах хромосоми, у результаті чого відбувається практично повна комбінаторика генів у межах групи зчеплення;
- 2) незалежного розходження різних хромосом в анафазі мейозу;
- 3) запліднення, у результаті чого відбуваються комбінаторика генів батьківських форм при злитті яйцеклітини зі спермієм і утворення зиготи.

Онтогенетичною називають мінливість ознак у процесі індивідуального розвитку організму, тобто онтогенезу. Онтогенетична мінливість ознак контролюється генотипом. Цей контроль полягає в регуляції роботи тих або інших генів залежно від віку й фазофази річного циклу розвитку рослини.

Іншим типом мінливості є *неспадкова*, при якій зміни ознак організму не порушують генотип і не зберігаються під час статевого розмноження.

Неспадковою, або модифікаційною (фенотиповою), називають мінливість, не пов'язану зі зміною спадкових факторів, а обумовлену тільки лише впливом різних факторів середовища. Наприклад, мінливість ознак, викликану впливом різних умов освітлення, температури, живлення і т.п.

Поділ мінливості на спадкову, неспадкову та онтогенетичну певною мірою є умовним. У дійсності всі ці три типи мінливості являють собою єдине ціле. Фенотип рослини поєднує всі ці типи і являє собою взаємодію генотипічних факторів, які реалізуються в певний момент онтогенезу того або іншого генотипу у тих або інших умовах середовища.

Модифікаційна мінливість і морфози

Велику роль у формуванні ознак організмів відіграє середовище. Кожний організм розвивається й живе в певному середовищі, випробовуючи на собі дію її факторів, здатних змінювати морфологічні й фізіологічні властивості організмів, тобто їхній фенотип.

Модифікаційна (фенотипова) мінливість пов'язана з реакцією генотипу на зміну зовнішніх умов, в яких відбувається розвиток організмів і які створюють відмінності у формах його прояву.

Існує безліч *факторів*, що приводять до прояву широкого діапазону модифікаційної мінливості у культурних рослин. До них можна віднести:

- 1) ґрунтово-кліматичні умови вирощування того або іншого сорту;
- 2) погодні умови того або іншого року;
- 3) агротехнічні умови вирощування, що визначають тип формування й ступінь обрізки, підщепу, схему посадки, кількість вологи, внесення добрив, спосіб обробки ґрунту, систему захисту від шкідників і хвороб і т.п.;

4) місце зростання, яке визначає тип ґрунту, водний і повітряний режими, ступінь освітленості й т.п.

До неспадкової мінливості можна також віднести мінливість метамерних органів, що спостерігається у межах однієї рослини, наприклад листів на пагонах, квіток, плодів або насіння, зібраних з однієї рослини. Так, у всіх особин рослин стрілолисту, занурених у воду, утворюються довгі і тонкі листки, тоді як у тих, що ростуть на суходолі, вони стрілоподібної форми (мал.). Такі зміни ознак організму під впливом зовнішніх умов існування називаються *модифікаціями*. Властивості модифікацій:

1) Ступінь вираження модифікацій прямо залежить від інтенсивності та тривалості дії на організм певного чинника.

2) Модифікації не успадковуються (викривлення кісток нижніх кінцівок унаслідок рахіту зберігаються протягом усього життя, але в батьків, які перехворіли в дитинстві на рахіт, діти можуть народитися нормальними, якщо під час свого розвитку вони отримували потрібну кількість вітаміну D).

3) Модифікації можуть зникати протягом життя особини, якщо припиняється дія фактора, який їх спричинює. Наприклад, якщо рослина стрілолист після пониження води опиниться на суходолі, то вузькі і довгі листки, які сформувались під водою, поступово замінюються на стрілоподібні.

4) Певні модифікаційні зміни, які виникають переважно на ранніх етапах онтогенезу, можуть зберігатися впродовж усього життя особини. Наприклад, диференціація личинок медоносної бджоли на робочих і цариць залежить від їжі: цариці живляться «молочком», а робочі – пергою.

5) Модифікації, зокрема тривалі, мають пристосувальне значення для організмів.

Неспадкові зміни організму, спричинені впливом зовнішніх факторів (високої температури; радіації, хімічних речовин тощо) в ранні періоди розвитку особини і які не мають пристосувального значення називаються *морфозами*. Морфози виникають внаслідок порушення ритму росту й поділу клітин, елімінації її окремих клітин тощо, не успадковуються й не носять адаптивного характеру.

Фенокопії – неспадкові зміни, подібні із відомими мутаціями. Фенокопії є результатом дії фізичних і хімічних агентів на генетично нормальний організм.

У чистому виді модифікаційна мінливість спостерігається тільки серед організмів з ідентичним генотипом, зокрема у сортів плодкових культур.

Модифікаційна мінливість підпорядкована певним статистичним закономірностям. Так, будь-яка ознака може змінюватись лише у певних межах. Межі модифікаційної мінливості ознаки визначаються генотипом організму і називаються *нормою реакції*. Таким чином, кожен алельний ген зумовлює не певний ступінь розвитку кодованої ним ознаки, а лише межі, в яких вона може змінюватись відповідно до інтенсивності тих чи інших чинників. Як правило, *кількісні ознаки* (висота рослин, врожайність, розмір листків, удійність корів, яйценосність курей) мають більш широкую норму реакції, тобто можуть змінюватись в широких межах, ніж *якісні ознаки* (форма насіння, будова квітки, жирність молока, група крові).

Для оцінки ступеня вираженості досліджуваної ознаки використовують поняття *експресивності* ознаки, тобто ступеню її вираження в організмів з однаковим генотипом. Цей показник залежить від взаємодії гена з іншими генами, або від впливу зовнішніх умов.

Наявність даного гена не завжди означає, що він виявиться у фенотипі. Для оцінки кількості особин, у яких ця ознака фенотипічно виявилася використовують термін *пенетрантність*.

Пенетрантністю прояву гена називається відношення числа особин, у яких проявляється дана ознака, до загального числа з даним генотипом. Пенетрантністю характеризується ознака в однорідній групі особин. При повній пенетрантності (100%) ген проявляє свою дію у всіх особин, що мають його, а при неповній – лише в деяких.

Експресивність і пенетрантність часто залежать від умови середовища, у якій розвивається організм: висвітлення, температури або вологості.

Приклад 1. У примули відомий ген забарвлення квітки, дія якого залежить від температури. При температурі 30...35°C і високій вологості квітки примули виявляються білими, а при низькій температурі – червоними.

Приклад 2. У пшениці (і багатьох інших рослин) добре відомі озимі і ярі форми. Озимі форми, посіяні навесні, звичайно ростуть, кущаться, але не переходять до колосіння, тобто не розвиваються.

Модифікаційна мінливість багатьох ознак рослин, тварин і людини підпорядковується загальним закономірностям. Ці закономірності виявляються на підставі аналізу прояву ознаки в групі особин, вибіркової сукупності або *вибірки* (n). Ступінь виразності досліджуваної ознаки в членів вибіркової сукупності різна.

Кожне конкретне значення досліджуваної ознаки називають *варіантою* і позначають буквою x .

При вивченні мінливості ознаки у вибірковій сукупності складається *варіаційний ряд*, у якому особини розташовуються по зростанню показника досліджуваної ознаки.

Варіаційний ряд – це ряд даних, у якому вказані значення варіюючої ознаки (x) у порядку зростання чи зменшення та їх частоти (f). Склавши варіаційний ряд, можна дати кількісну характеристику мінливості ознаки, що вивчається.

Розподіл значень варіюючої ознаки можна зобразити у вигляді *варіаційної кривої* або гістограми, яку будують у вигляді графіка за допомогою системи координат.

Висновки:

- різні ознаки відрізняються межами мінливості під впливом зовнішніх
- норма реакції визначається генотипом
- модифікаційна мінливість у природних умовах носить пристосувальний
- значення закономірностей модифікаційної мінливості має велике практичне значення тому що дозволяє передбачити й заздалегідь планувати ступінь вираження багатьох показників в залежності від умов середовища.

Мутаційна мінливість

Мутаційна мінливість, мутації (від лат. *mutatio* – зміна) – викликають раптово і є важливим джерелом спадкової мінливості, “матеріалом” для еволюції організмів.

Основи вчення про мутації заклав голандський учений Гюго де Фріз, який і запропонував цей термін у своїй класичній праці „Мутаційна теорія” (1901–1903). Він проводив дослідження по схрещуванні різних форм нічної красуні та інших рослин, що зустрічались у Голландії. В результаті цих схрещувань виявилось, що інколи виникають нові форми, які різко відрізнялись від дикого типу. Ці нові форми зберігали свої особливості і в наступних поколіннях. Саме для цих раптових змін ознак Де Фріз придумав назву „мутації”.

Основні положення цього вчення такі:

- мутації виникають раптово;
- зміни, спричинені м., стійкі і можуть успадковуватись;
- мутації не спрямовані, тобто можуть бути корисними, шкідливими або нейтральними для організмів;
- одні й ті самі мутації можуть виникати неодноразово.

Гюго де Фріз у своєму вченні вірно характеризував природу мутацій і деякі особливості мутаційного процесу. Проте, він вважав, що мутації можуть відразу давати початок новим видам без природного добору. А це суперечить дарвінівській теорії походження видів шляхом природного відбору. Згодом науковці прийшли до висновку, що *мутації є тільки джерелом спадкових змін, які служать матеріалом для тривалого природного добору*, результатом якого

може бути виникнення нового виду. Тобто мутація не є першопричиною виникнення нового виду, а вирішальну роль відіграє природний добір.

Класифікація мутацій

Мутації можуть виникати в будь-яких клітинах організму, призводити до будь-яких змін у генетичному апараті у фенотипі.

Класифікація мутацій:

1. **Щодо місця виникнення** мутації поділяються на *генеративні* (які відбуваються у статевих клітинах і передаються із покоління у покоління) і *соматичні* (які відбуваються у соматичних і мають вирішальну роль у селекції)

Ще Ч. Дарвін вперше визначив селекційне значення соматичних мутацій. Він назвав їх бруньковими варіаціями. Дарвін навів приклад, коли на звичайному персику знаходили гілку з гладкими плодами; на сорокарічній сливі з жовтими плодами було знайдено гілку з червоними. В обох прикладах мутація виникла в бруньках, з яких вже утворились пагони з новими властивостями.

За даними П. Жуковського більшість плодових культур США і Канади було одержано з брунькових мутацій, теж саме можна сказати про кращі сорти цитрусових США і Японії.

У Росії відомий селекціонер І. Мічурін створив сорт Антонівська шестисотграмова, коли на відомому сорті Антонівська Могілевська біла, утворилась брунькова мутація.

2. **За впливом на життєдіяльність:**

- *корисні* (підвищують стійкість організму до несприятливих умов);
- *шкідливі*, знижують життєдіяльність (сублетальні) або призводять до загибелі організму (летальні);
- *нейтральні* (майже не впливають на життєдіяльність організмів і за певних змін довкілля можуть виявитись корисними).

3. **За характером прояву:**

- *домінантні*;
- *рецесивні*.

4. **За фенотиповим проявом:**

- *морфологічні* (змінюється зовнішній вигляд);
- *фізіологічні* (викликають зміну фізіології);
- *біохімічні* (порушують протікання біохімічних процесів).

5. **За характером зміни гена:**

При мутації гена дикого типу та переході зміни, що виникла, у початковий стан можна говорити про пряму і зворотну мутації. Схематично її зображують так: $A \leftrightarrow a$.

6. **За характером змін генетичного апарату:**

- *генні* (мутації окремих генів);
- *хромосомні* (зі зміною числа хромосом окремих пар, перебудовою хромосом);
- *геномні* (пов'язані зі зміною кількості наборів хромосом).

Генні (точкові) мутації – це стійкі зміни окремих генів, спричинені порушенням послідовності нуклеотидів у молекулах нуклеїнових кислот (випадання певних нуклеотидів, поява зайвих, зміна порядку їхнього розташування) зустрічаються в природі найчастіше. Цей тип мутацій може зачіпати будь-які ознаки організму і тривалий час передаватися із покоління в покоління. Генні мутації бувають домінантними, субдомінантними (проявляються частково) та рецесивними (можуть проявлятися лише у гомозиготному стані; тому їх важко виявити).

Яскравим прикладом генних мутацій може служити явище *множинного алелізму* – існування кількох станів одного і того самого гена.

Для кожного окремого гена існує своя кількість станів.

Хромосомними мутаціями (абераціями) називаються значні зміни в структурі хромосом, що зачіпають кілька генів. Наприклад, може виникати так звана *втрата*, коли відривається кінцева частина хромосоми й відбувається втрата частини генів. Така хромосомна мутація в 21-й хромосомі у людини призводить до розвитку гострого лейкозу – білокрів'я, що призводить до смерті.

Розрізняють такі хромосомні аберації:

- *делеції* – втрата ділянки хромосоми із одним чи кількома генами. (Внаслідок такої мутації у гетерозиготних організмів можуть фенотипно проявлятися рецесивні алелі, розташовані у ділянці, що гомологічна втраченій. Вони в перше чергу викликають зміни фенотипу. Наслідки цих мутацій негативні. В гетерозиготі вони значно знижують життєздатність).

- *дуплікації* – подвоєння будь-якої ділянки хромосоми. (На фенотипі цей тип мутацій, як правило, позначається меншою мірою, ніж попередній).

- *інверсії* – поворот ділянки хромосоми на 180° (часто не впливають на фенотип, бо кількість генів у хромосомі залишається сталою).

- *транслокації* – обмін ділянками двома негомологічними хромосомами. Транслокації не змінюють кількості генів і не впливають на фенотип, але у наслідок цього процесу змінюються групи зчеплення і сильно порушується хід мейозу, зокрема утворення гамет.

- *транспозиції* – це включення у будь яке місце хромосоми невеличкого фрагмента, який містить декілька генів. Цей фрагмент має назву транспозон.

Унаслідок *геномних* мутацій хромосомний набір клітини змінюються; число хромосомних наборів кратно зростає або зменшується, виникає *поліплоїдія* (про поліплоїдію – в наступній лекції). У рослин це явище є дуже поширеним. Майже 45% рослинних видів на Землі геномні мутанти- поліплоїди. Це найбільш цінні культурні рослини: пшениця, овес, арахіс, картопля, яблуна, груша слива, вишня, калина, виноград, тютюн, люцерна. У поліплоїдів збільшується кількість хромосом, збільшується зовнішній вигляд, змінюються властивості.

Поняття про мутагени і їх класифікація

Процес виникнення мутацій називається *мутагенезом*. Розрізняють *спонтанний* та *індукований (спричинений)* мутагенез. Спонтанні мутації виникають без видимого впливу конкретних факторів як помилки під час відтворення генетичної інформації. Їх причиною може бути природний радіаційний фон, космічні промені, тощо. Частота спонтанних мутацій залежить як від генотипу, так і від фізіологічних та біохімічних змін, що відбуваються в клітині під впливом зовнішніх умов, в яких розвивається організм. Так, у людини багато генів мутують із частотою 1: 200000 гамет.

Фактори, здатні викликати мутації, дістали назву *мутагенних*; вони бувають фізичного, хімічного та біологічного походження.

Серед мутагенів **фізичної** природи найбільше значення мають іонізуючі випромінювання (електромагнітні і радіоактивні). Наприклад, рентгенівське проміння, як різновид електромагнітного, проходячи через живу речовину, вибиває електрони із зовнішньої оболонки атомів або молекул, у наслідок чого останні стають зарядженими позитивно, а вибиті електрони продовжують цей процес, спричиняючи хім. перетворення різних сполук живих організмів.

Ультрафіолетове проміння спричинює збудження атомів та молекул у кл. У молекулах

нуклеїнових кислот та білків при опроміненні відбув різні фотохімічні зміни, внаслідок яких втрачається ферментативна здатність білків, порушується генетичний код ДНК, що призводить до виникнення мутацій, порушень клітинного циклу тощо.

Радіоактивне випромінювання має у порівнянні з електромагнітним набагато вищу мутагену силу. Проникаюча здатність у радіоактивних частинок (протонів, нейтронів, β – частинок та ін.) в живу матерію у десятки разів вища ніж у рентгенівських променів. Висока іонізація, спричинена радіоактивним випромінюванням, викликає в клітинах численні мутації.

Дія радіації на живі організми визначається кількістю енергії, яку поглинули клітини організму. За одиницю дози опромінення прийнято *рад* – кількість опромінення, еквівалентна поглинутим 100 ерг енергії одним грамом речовини. Рад – універсальна одиниця за допомогою якої можна вимірювати всі види випромінювання (1 рад = 1,07 рентгена).

Різні види організмів відрізняються за чутливістю до мутагенів. Так, скорпіони здатні витримувати дози радіації до 100000 рад, а для того, щоб убити клітини деяких бактерій, потрібна доза близько 1 000 000 рад. Для людини смертельного вважається доза у 700 рад. Доза у 35 рад збільшує частоту мутацій більшості генів.

Хімічні мутагени відкрито пізніше за фізичні. Значний внесок у їхнє вивчення зробила українська генетична школа на чолі з академіком С.М. Гершензоном. Нині відомо близько півтисячі хім. мутантів. Найбільшою серед них є група алкілюючих сполук (диметилсульфат, диетилсульфат, іприт, колхіцин та ін.). Колхіцин ($C_{22}H_{25}NO_6$) – речовина із групи алкалоїдів.

Добувають його із рослини пізньоцвіт осінній (*Colchicum autumnale*). Слабкий розчин колхіцину блокує процес утворення веретена поділу. Тому у мітозі хромосоми не розходяться до полюсів, клітина не ділиться і утворюється ядро із подвоєною кількістю хромосом. Для отримання поліплоїдів використовують 0,1–0,25%-й водний розчин колхіцину, яким обробляють проростки насіння чи верхівки молодих пагонів.

Алкілюючі сполуки мають алкільні групи (CH_3 , C_2H_5 , NH і т. п.), в яких водень може заміщуватись через азот, кисень чи сірку негативно зарядженими частинами ДНК, РНК, білків та деяких інших компонентів клітини. У ДНК найактивніше алкілюються фосфатні групи і азотисті основи. Наприклад, замість пари Г-Ц може утворюватись пара Г-Т.

Серед алкілюючих сполук особливо високою активністю вирізняються етилметансульфонат, нітрозоетилсечовина, 1,4 – бієдіазоцетилбутан та деякі інші сполуки, які можуть викликати до 100 % мутацій. Такі сполуки отримали назву **супермутагени**.

До **біологічних** мутагенів належать віруси. У клітинах, уражених вірусами, мутації спостерігають значно частіше, ніж у здорових. Віруси вводять певну кількість власної генетичної інформації у генотип клітини-реципієнта і здатні викликати як генні, так і хромосомні мутації.

Закон гомологічних рядів у спадковій мінливості М.І. Вавілова

Вивчення спадкової мінливості культурних рослин і їх предків дозволило відомому генетику М.І. Вавілову (1887–1943) сформулювати закон гомологічних рядів у спадковій мінливості: *«Види і роди, генетично близькі, характеризуються схожими рядами спадкової мінливості з такою правильністю, що, знаючи ряд форм у межах одного виду, можна передбачати знаходження паралельних форм у інших видів і родів. Чим ближче генетично розташовані в загальній системі роди і види, тим повніша схожість у рядах їх мінливості»*.

На прикладі злакових М. І. Вавілов показав, що схожі мутації виявляються у цілій низці видів цієї родини. У колоскових злаків – м'якої і твердої пшениць і ячменю – відомі форми з довгими і короткими остюками і без остюків, а з опуклостями на їх місці.

Чорне забарвлення насіння зустрічається у жита, пшениці, ячменю, кукурудзи і низки

інших, за винятком вівса, проса і пирію. Подовжена форма зерна – у всіх вивчених видів. Причина появи схожих мутацій – спільність походження генотипів. У процесі дивергенції відмінності між видами встановлюються тільки відносно генів, які обумовлюють успіх в боротьбі за існування в даних конкретних умовах. Гени більшості видів, що мають загальне походження, залишаються гомологічними і при мутації дають схожі ознаки

Використання мутагенезу в селекції рослин

Мутагенез широко застосовують у селекції рослин та мікроорганізмів, бо він дає можливість збільшити різноманітність вихідного матеріалу, а отже підвищити ефективність селекційної роботи.

У популяції кожної породи і сорту диплоїдних організмів спонтанно виникають різноманітні мутації. Але під впливом домінантних генів дикого типу ці мутації накопичуються в гетерозиготному стані. По мірі підвищення частоти зустрічі мутантних алелів в популяції збільшується вірогідність їх прояву у гомозиготному стані і збільшується можливість комбінативної мінливості. У природі подальшу долю існування цих мутацій визначає природний добір. При штучному доборі збереження таких мутацій визначає селекціонер.

В останні роки особливо сильно використовується штучні мутації в селекції. Експериментально створений мутагенез відкриває майже не обмежені перспективи для створення вихідного матеріалу у селекції. З'ясувалось, що завдяки штучному мутагенезу створено 170 мутантів ячменю, але вони відповідають за своїми властивостями різноманітним особинам які існують у природі. Таким чином штучно створені і природні різноманіття ячменю нічим суттєвим не відрізняється. (Закон гомологічних рядів М.І Вавілова отримує реальне втілення в розвитку культурних рослин).

В селекції рослин з вегетативним розмноженням велике значення мають соматичні мутації які можуть необмежено довго зберігатись у вегетативних нащадків лише в тих випадках коли для розмноження використовують мутантні тканини (черешок, вічко). Пригадаємо приклад Мічуріна при створенні сорту Антонівка шестисотграмова.

В останні роки в селекції особливо зростає роль *індукованих мутацій*. Застосування іонізуючих випромінювань і хімічних мутагенів призвело до створення нового розділу – *мутаційної селекції*.

Успіхи при використанні мутагенів у селекції призвели до отримання невилягаючого ячменю, вівса, ріпаку; отримані мутанти стійкі до різних захворювань і служать на основі для створення невразливих хворобою сортів, що є одним із перших шляхів підвищення врожайності. Велику цінність мають мутації, що підвищують стійкість до захворювань у рослин (грибних та ін.). Створення імунних сортів – одна з головних задач селекції.