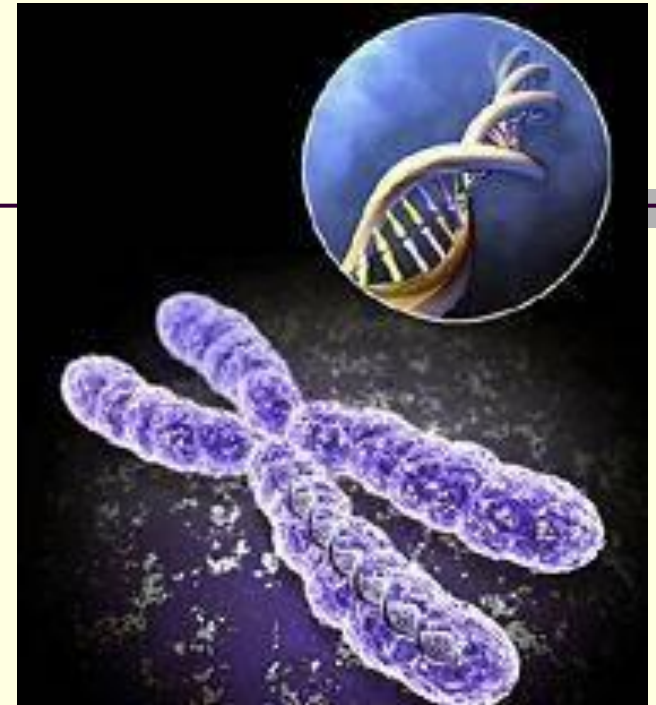


Тема урока



- **Мутационная изменчивость.**
- **Закон гомологических рядов**

Формы изменчивости

Изменчивость

```
graph TD; A[Изменчивость] --> B[Модификационная]; A --> C[Наследственная]; B --> D["Генотипическая<br/>1) Мутационная<br/>2) Комбинативная"]; B --> E[Цитоплазматическая];
```

Модификационная

Наследственная

Генотипическая
1) Мутационная
2) Комбинативная

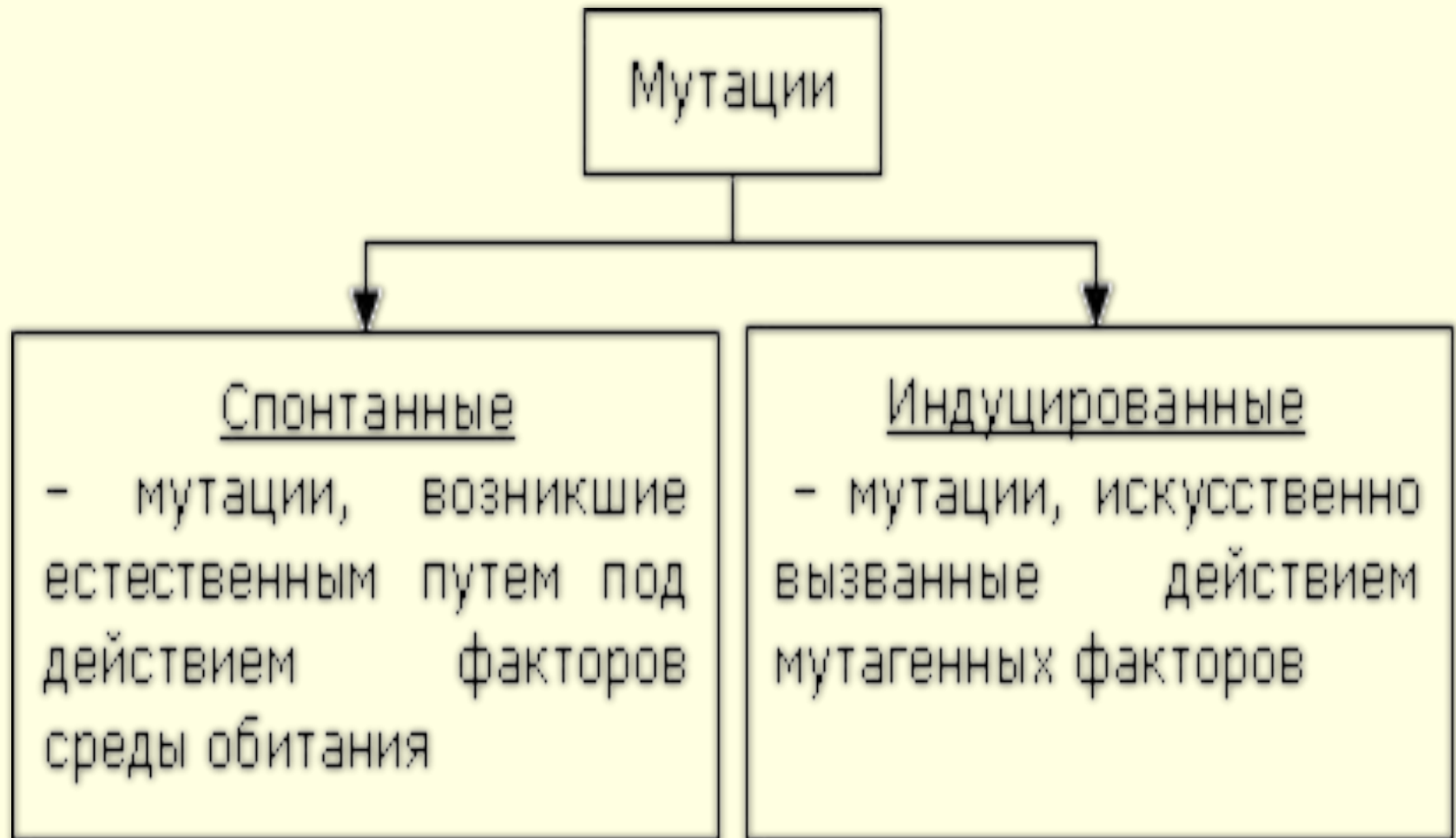
Цитоплазматическая

Мутационная теория

Основные положения мутационной теории (Гуго де Фриз)

1. Мутации - это наследственные изменения.
2. Мутации- редкие события, передающиеся по наследству.
3. Мутации возникают спонтанно.
4. Мутации могут быть полезными, вредными или нейтральными

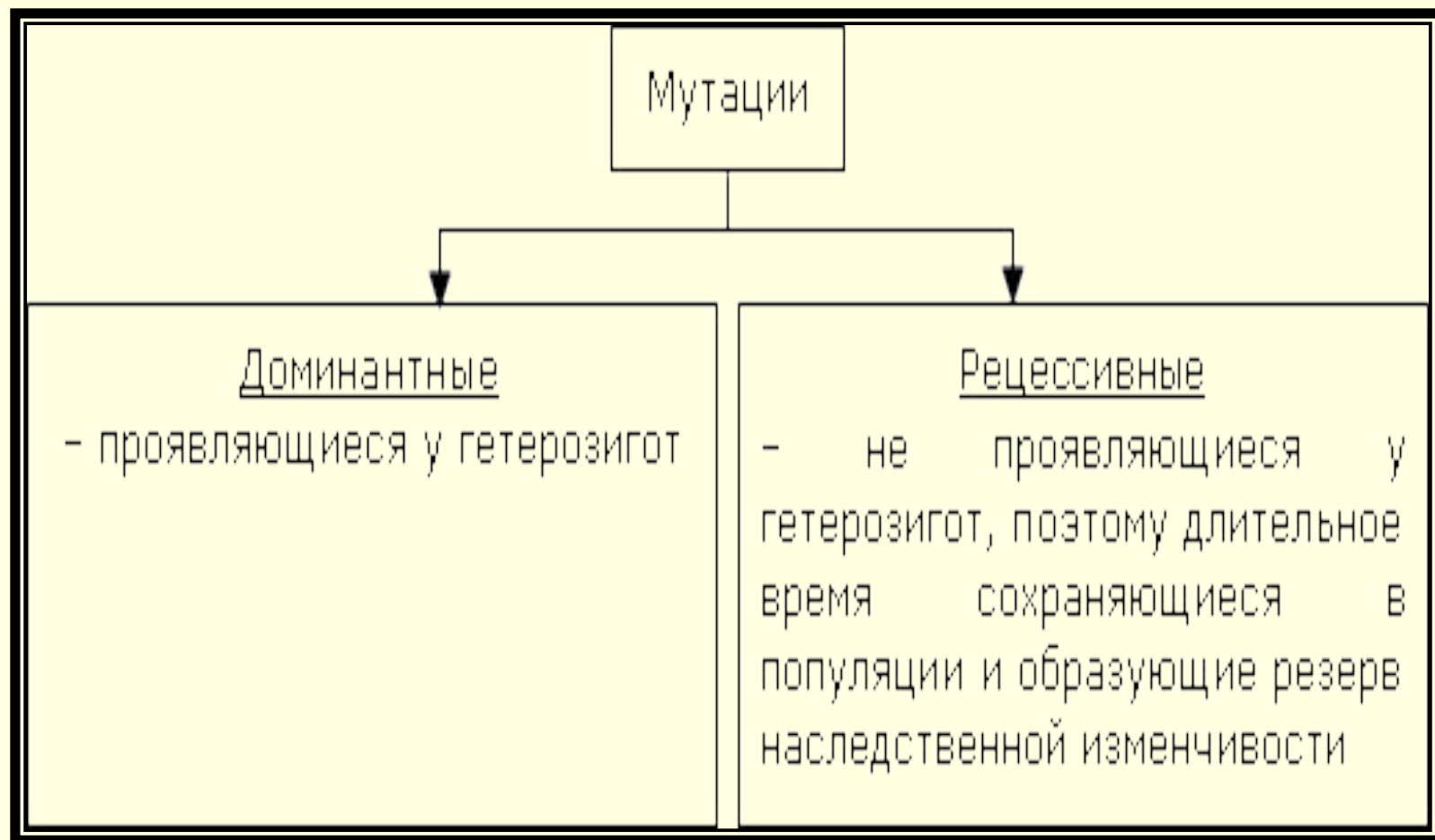
Классификация мутаций по характеру появления



Классификация мутаций по месту их возникновения



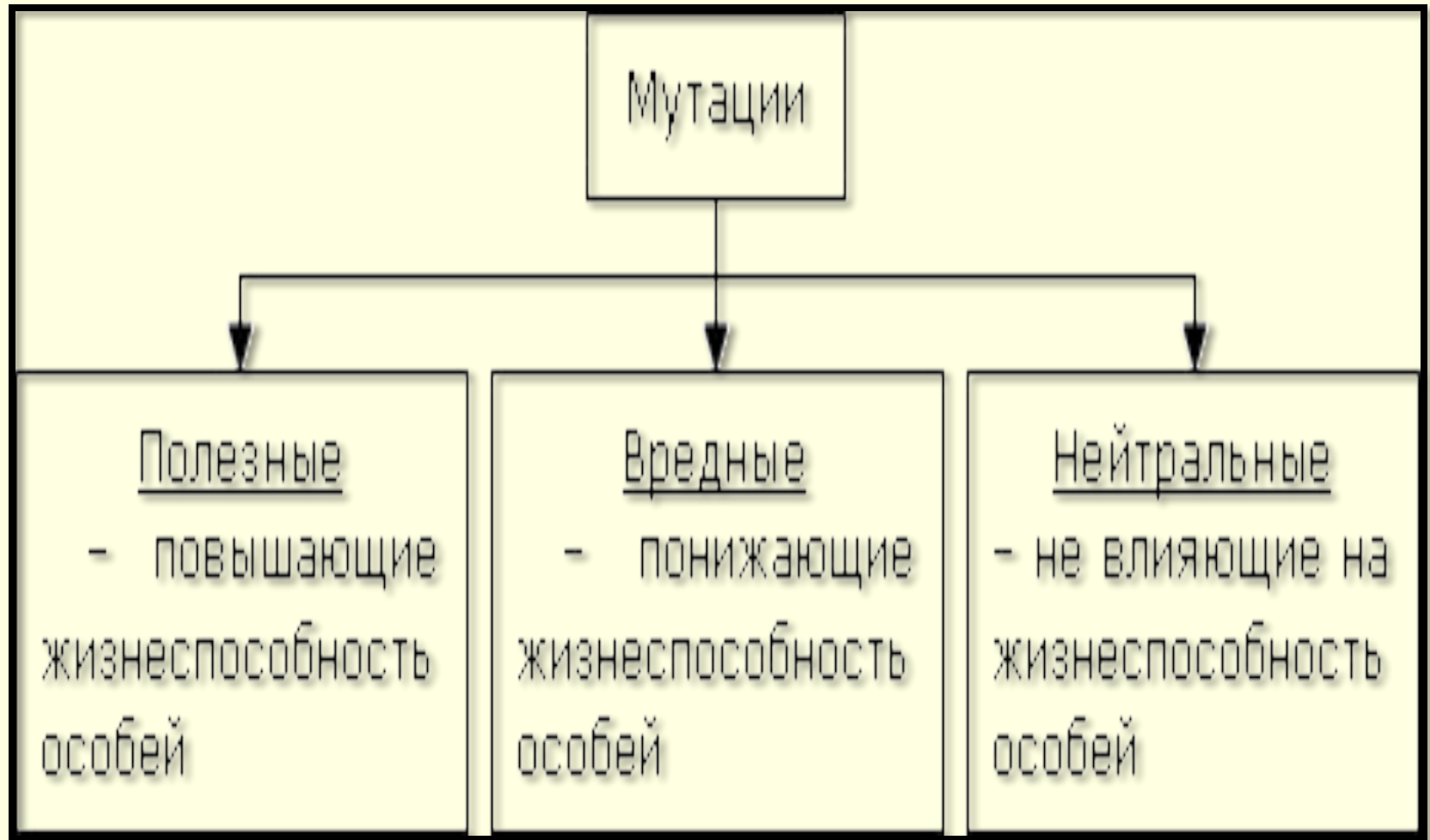
Классификация мутаций по характеру проявления



Доминантная мутация – отсутствие оперения на шее у петуха



Классификация мутаций по адаптивному значению



Мутации по уровню возникновения

Генные мутации, геномные мутации, .
хромосомные мутации:

1. --- связаны с изменениями внутри гена
2. --- связаны с изменениями структуры хромосом
3. --- приводят к изменению числа хромосом

Геномные мутации

- **Полиплоидия**- кратное увеличение числа хромосом.
- **Анэуплоидия** - потеря или появление лишних хромосом в результате нарушения мейоза

Хромосомные болезни

Генеративные мутации

- ХХУ; ХУУ- синдром Клайнфельтера.
- ХО- синдром Шершевского- Тернера.

Аутосомные мутации

- Синдром Патау (по 13 хромосоме).
- Синдром Эдвардса(по 18 хромосоме).
- Синдром Дауна (по 21 хромосоме).

Синдром Кляйнфельтера.

■ **XXY и XXXY – синдром Кляйнфельтера.** Частота встречаемости 1:400 – 1:500. Кариотип – 47, XXY, 48, XXXY и др. Фенотип мужской. Женский тип телосложения, гинекомастия. Высокий рост, относительно длинные руки и ноги. Слабо развит волосяной покров. Интеллект снижен.

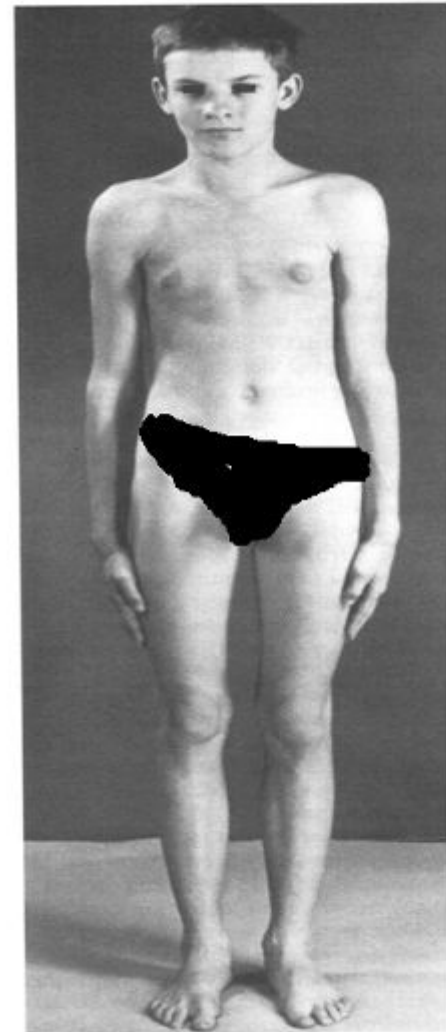


Рис. 5.15. Синдром Кляйнфельтера. Высокий рост, гинекомастия, женский тип оволосения на лобке.

Синдром Шершевского-Тернера

X0 – синдром Шершевского - Тернера (моносомия X).

Частота встречаемости 1:2000

– 1:3000. Кариотип 45,X.

Фенотип женский.

Соматические признаки: рост 135 – 145 см, крыловидная кожная складка на шее (от затылка к плечу), низкое расположение ушей, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков.

В 25% случаев имеются пороки сердца и аномалии работы почек. Интеллект страдает редко.

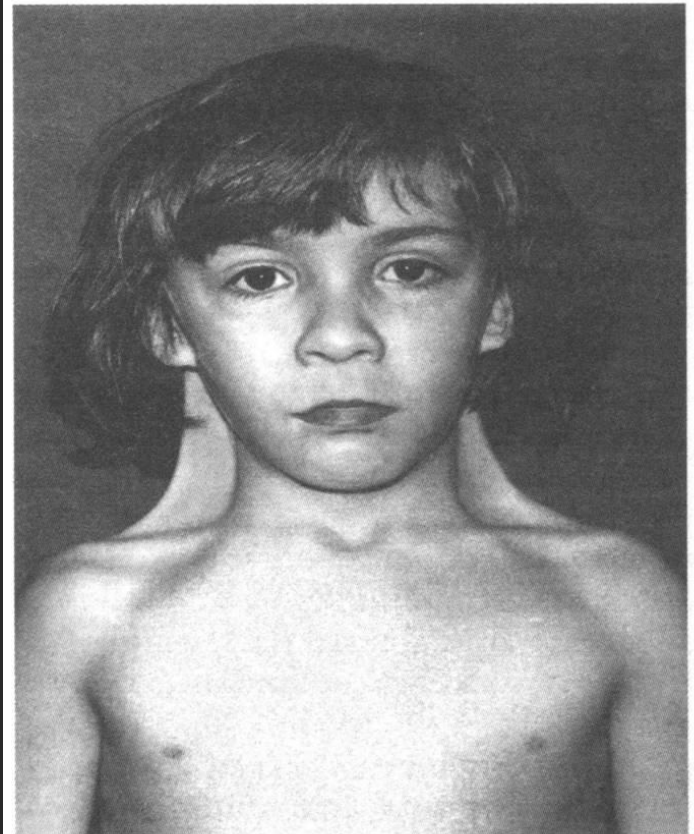


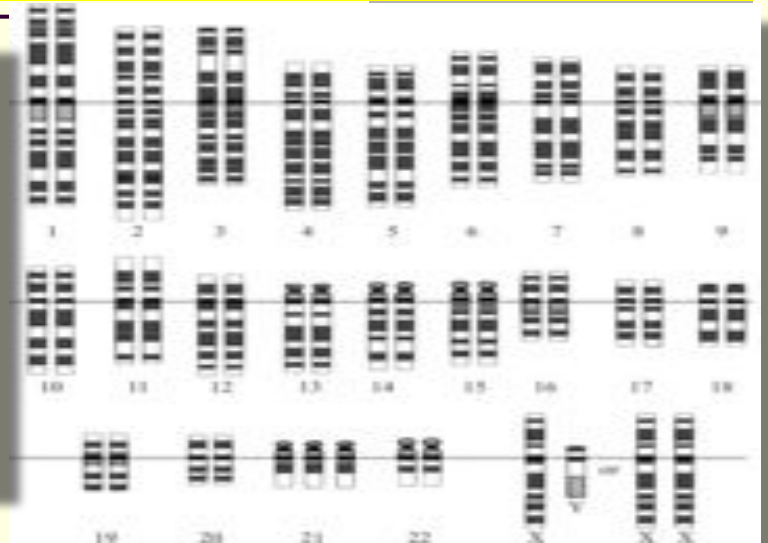
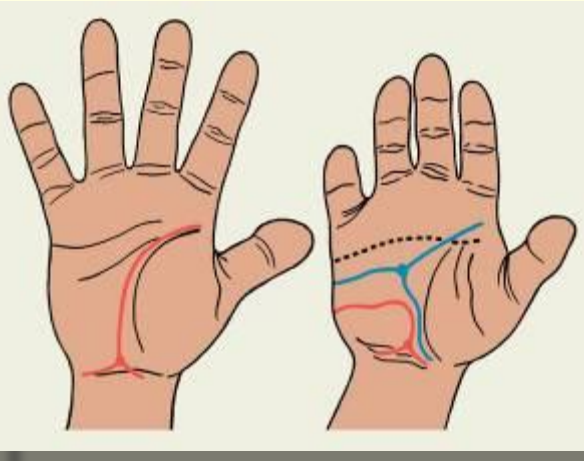
Рис. 5.17. Девочка с синдромом Шершевского-Тёрнера. Шейные крыловидные складки; широко расположенные и недоразвитые соски молочных желёз.

Синдром Патау

Трисомия по 13-й хромосоме (синдром Патау) обнаруживается у новорожденных с частотой около 1:5000 - 1:7000 и связана с широким спектром пороков развития. Для СП характерны множественные врожденные пороки развития головного мозга и лица. Это группа ранних нарушений формирования головного мозга, глазных яблок, костей мозговой и лицевой частей черепа. Окружность черепа обычно уменьшена. Лоб скошенный, низкий; глазные щели узкие, переносье запавшее, ушные раковины низко расположенные и деформированные. Типичный признак СП - это расщелины верхней губы и неба



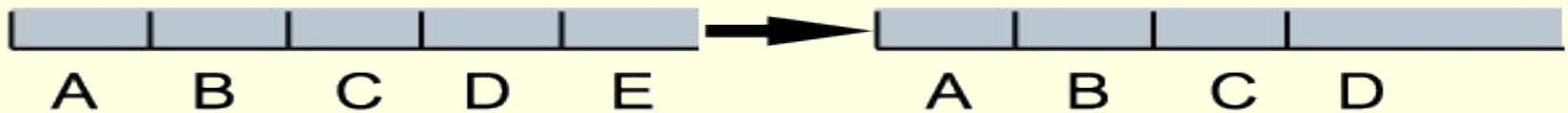
Синдром Дауна



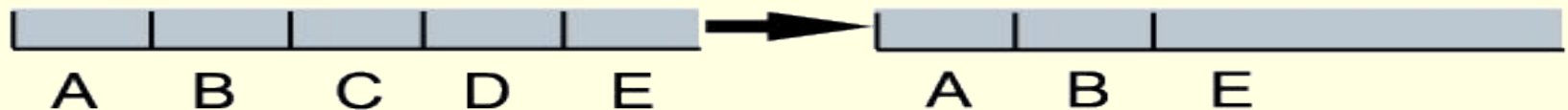
- Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.

Хромосомные мутации

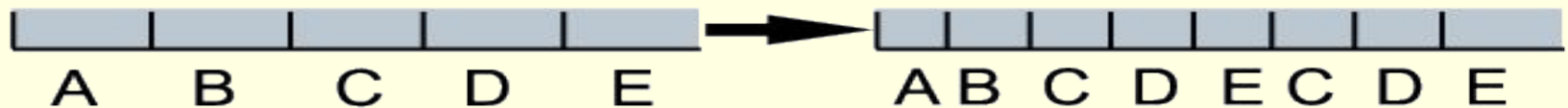
Утрата



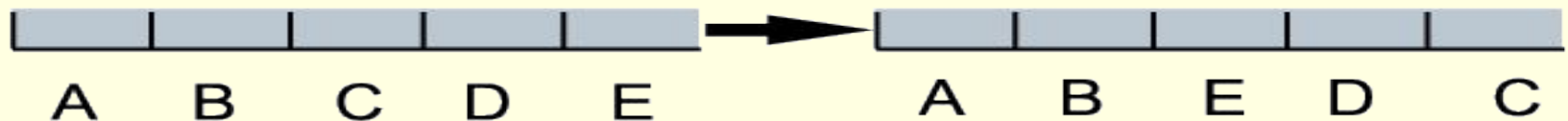
Делеция



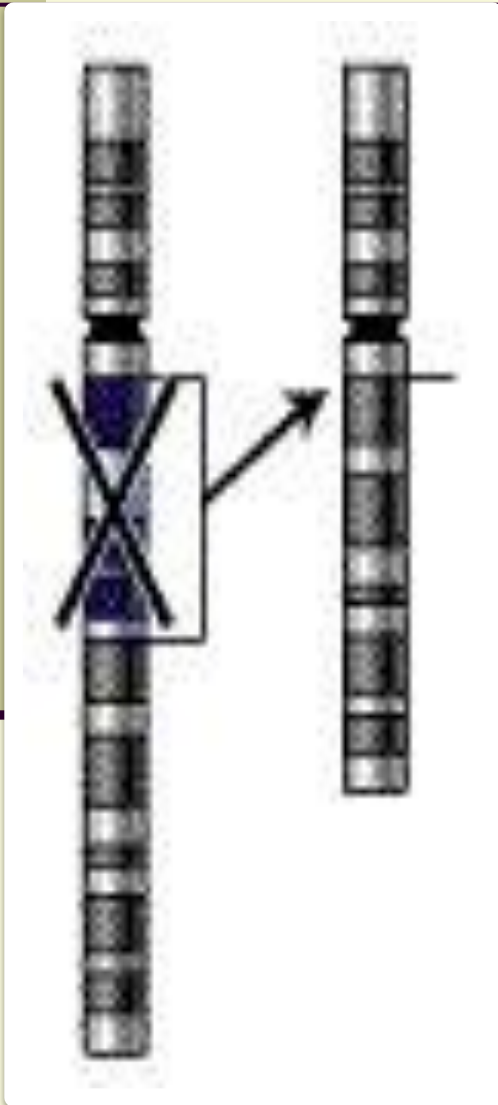
Дупликация



Инверсия

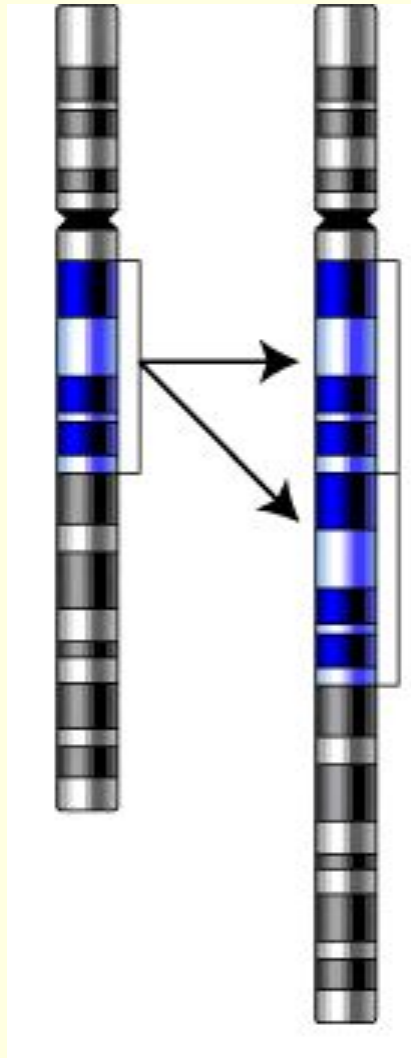


ДЕЛЕЦИЯ



-от лат. *deletio* —
уничтожение —
хромосомная аберрация
(перестройка), при которой
происходит потеря участка
хромосомы.

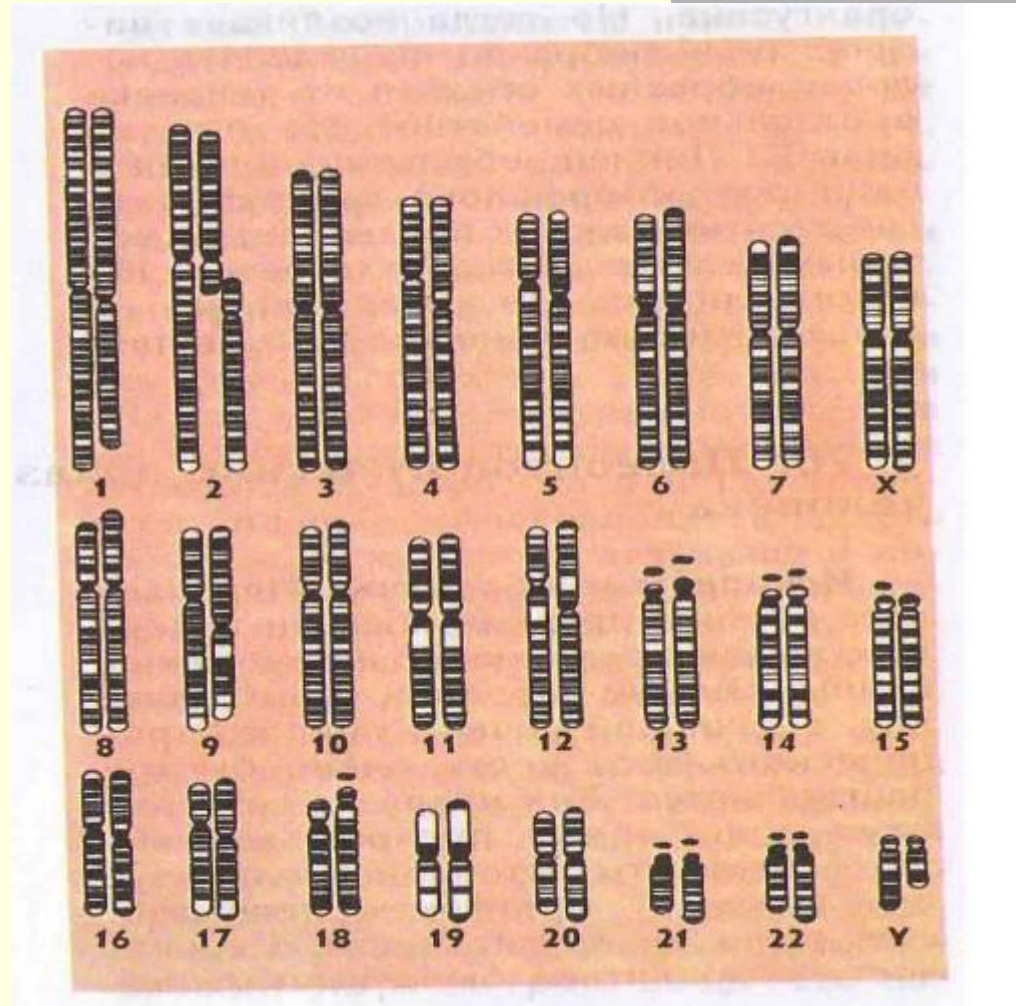
ДУПЛИКАЦИИ



От лат. *duplicatio* — удвоение — структурная хромосомная мутация, заключающаяся в удвоении участка хромосомы.

Транслокации

Хромосомы
шимпанзе и
человека.
Поперечная
исчерченность
обоих видов
очень близка.
(транслокация
по 2 паре).



Генные мутации

1. Замена оснований:

- а) фенилкетонурия.** Проявление: нарушение расщепления фенилаланина; этим обусловлено слабоумие, вызываемое гиперфенилаланинемией. При своевременно назначенной и соблюдаемой диете (питание, обедни фенилаланином) и применении определенных медикаментов, клинические проявления этого заболевания практически отсутствуют
- б) серповидно- клеточная анемия.**
- в) синдром Морфана.**

Генная мутация

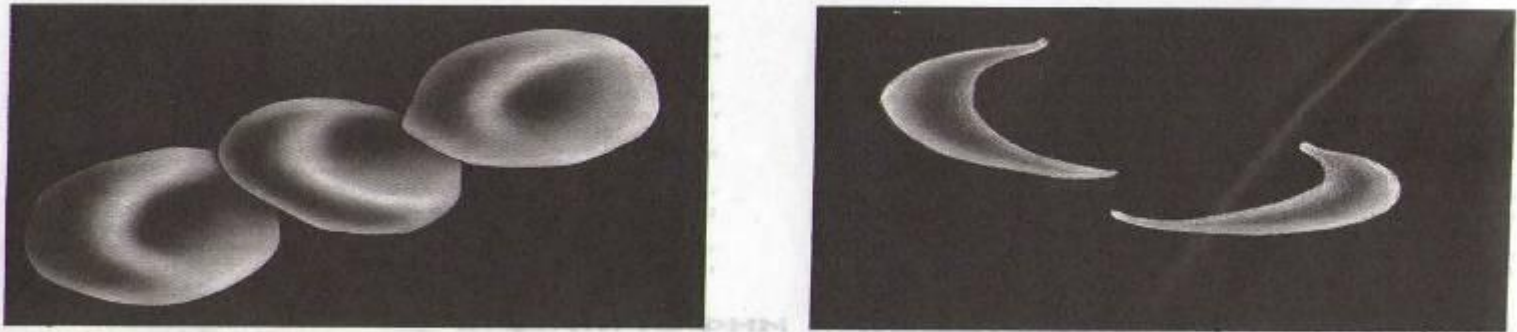


Рис. 39. Электронно-микроскопические фотографии нормальных (слева) и серповидно-клеточных (справа) эритроцитов

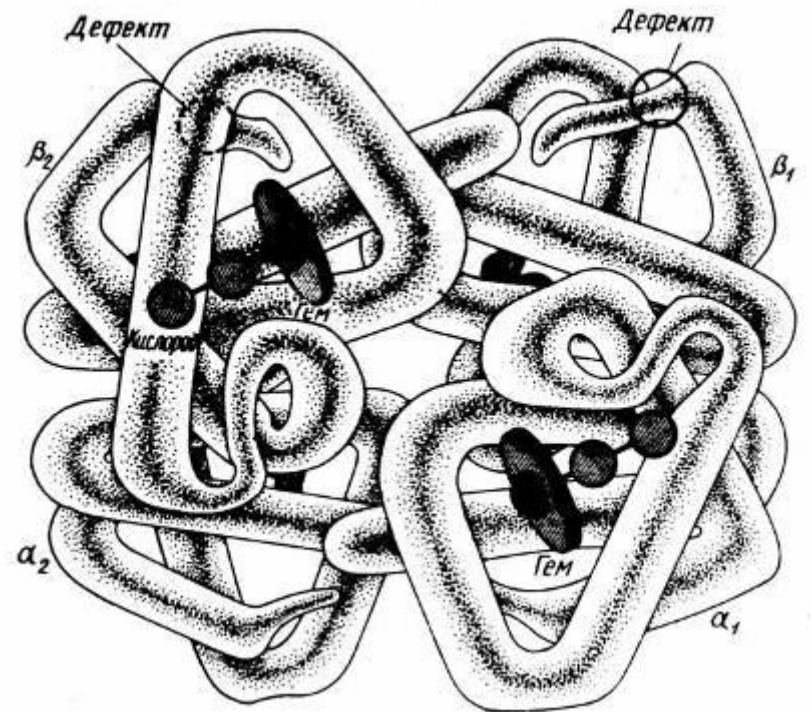
Первичная структура гемоглобина здоровых (1) и больных серповидно-клеточной анемией (2).

- 1) - вал- гис-лей-тре – **про-глут. к-та-** глу-лиз
- 2) - вал- гис-лей-тре – **валин-** глу-лиз

Мутация в гене бета-гемоглобина

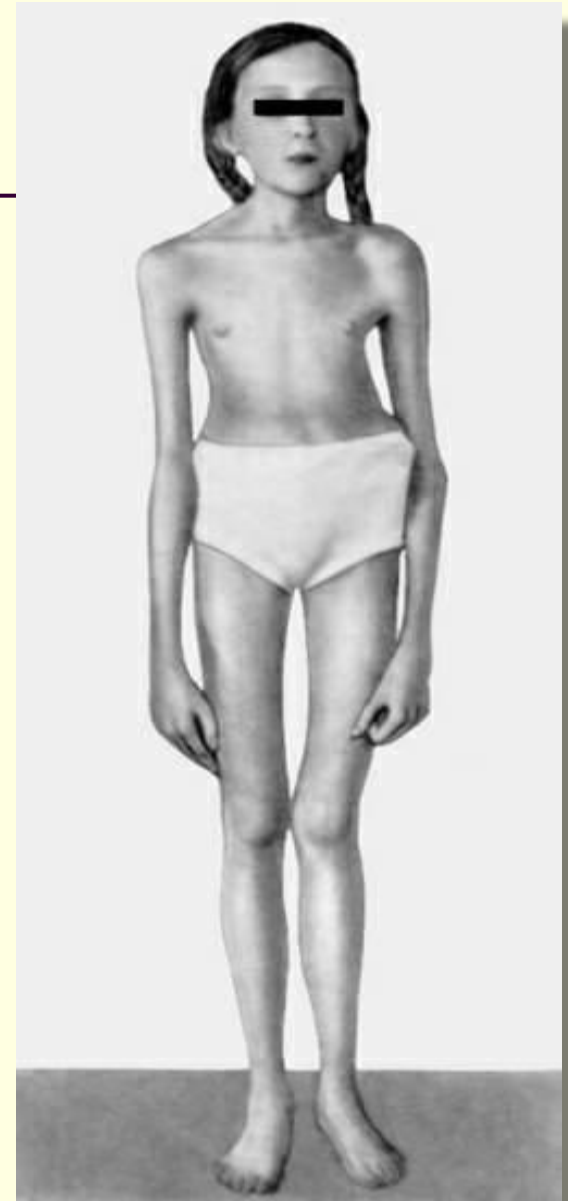
- В состав молекулы гемоглобина человека входят две α -цепи (закодированы в 16-й хромосоме) и две β -цепи (закодированы в 11-й хромосоме).
- В состав β -цепи гемоглобина входит 146 аминокислотных остатков.
- В нормальной β -цепи шестым аминокислотным остатком является глутаминовая кислота, которая закодирована триплетом ГАА.
- Если происходит трансверсия ГАА $\rightarrow$ ГТА (АТ $\rightarrow$ ТА), то на месте глутаминовой кислоты в молекуле гемоглобина в соответствии с генетическим кодом появится валин

В итоге вместо нормального гемоглобина HbA появится мутантный гемоглобин – HbS. В этой молекуле имеется дефект, в результате чего нарушается третичная структура белка. Такая замена всего лишь одной пары нуклеотидов и одной аминокислоты приводит к деформации эритроцитов, и они приобретают форму серпа. В итоге развивается тяжелое заболевание – **серповидноклеточная анемия**



Синдром Морфана

Наследственное заболевание соединительной ткани , проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем , длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов , часто сколиозом , кифозом , деформациями грудной клетки , аркообразным небом . Характерны также поражения глаз . В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.





Высокий выброс адреналина ,
характерный для заболевания,
способствует не только
развитию сердечно-
сосудистых осложнений, но и
появлению у некоторых лиц
особой силы духа и
умственной одаренности.
Способы лечения неизвестны.
Считают, что ею болели
Паганини, Андерсен,
Чуковский.

P: x^Hy



x^Hx^h



F:



x^Hx^H

x^Hx^H

x^Hx^H

x^Hx^H



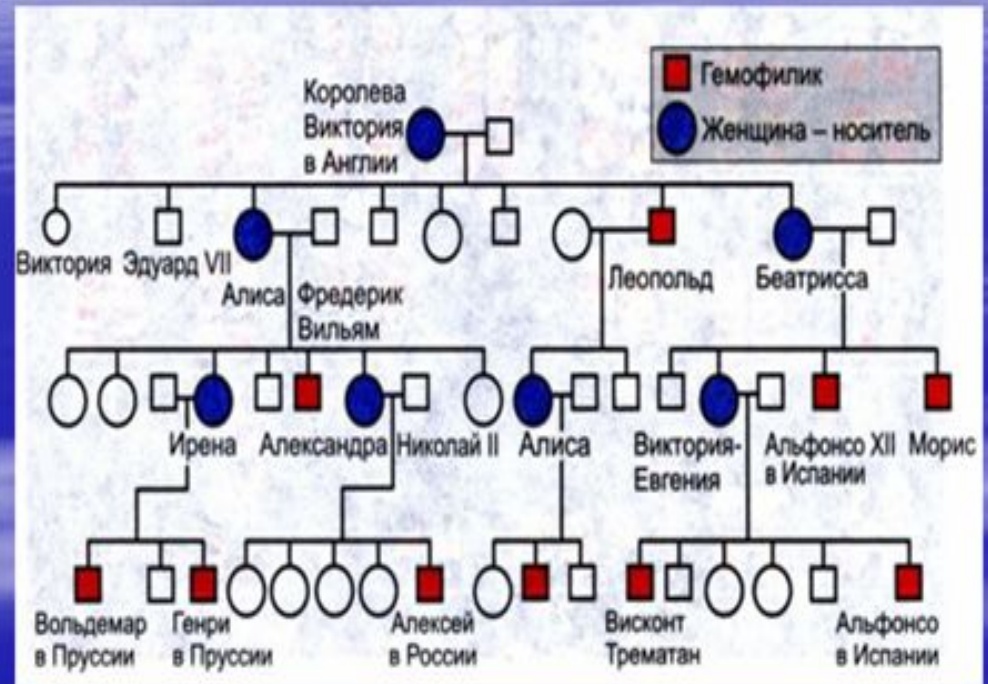
x^hy

Гемофилия

Гемофилия
(кровоточивость). Причина:
генная мутация.

Проявление: недостаточное
развитие факторов
свертывания крови
(тромбокиназ), сильно
затягивающееся время
свертывания крови; при
ранениях большие потери
крови. Наследование
сопряжено с полом; ген,
ответственный за болезнь,
расположен в X-хромосоме,
рецессивен. Ген этой
болезни наследуется по
материнской линии.
Гомозиготность, как
правило, летальна.

Наследование гемофилии



Профилактика



- **Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной**
- **Исключение родственных браков**

Мутагены

Мутагены- факторы, вызывающие мутации:
биологические, химические физические.

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение, лучи Рентгена)
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, свинец, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

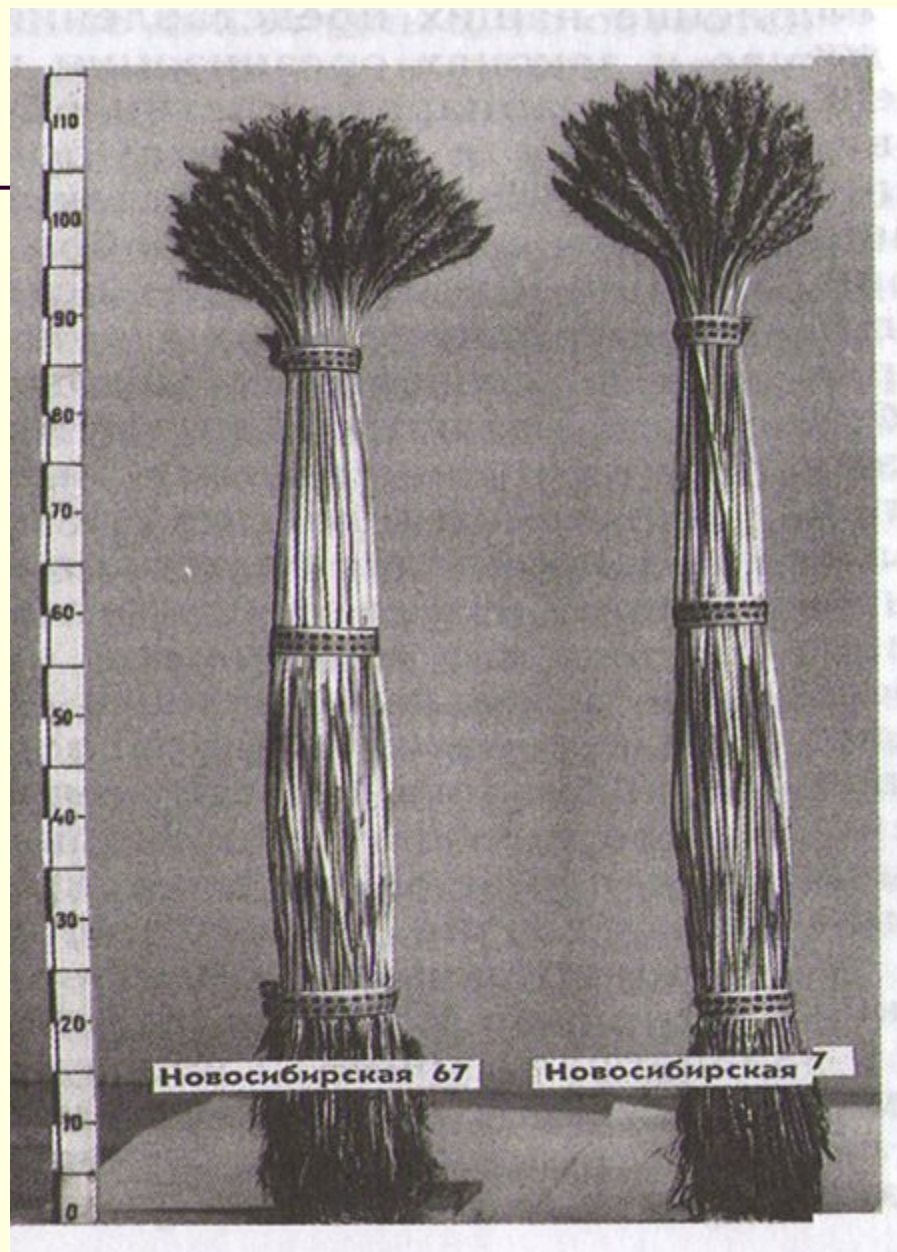
Аутосомная , доминантная мутация (химический мутагенез)



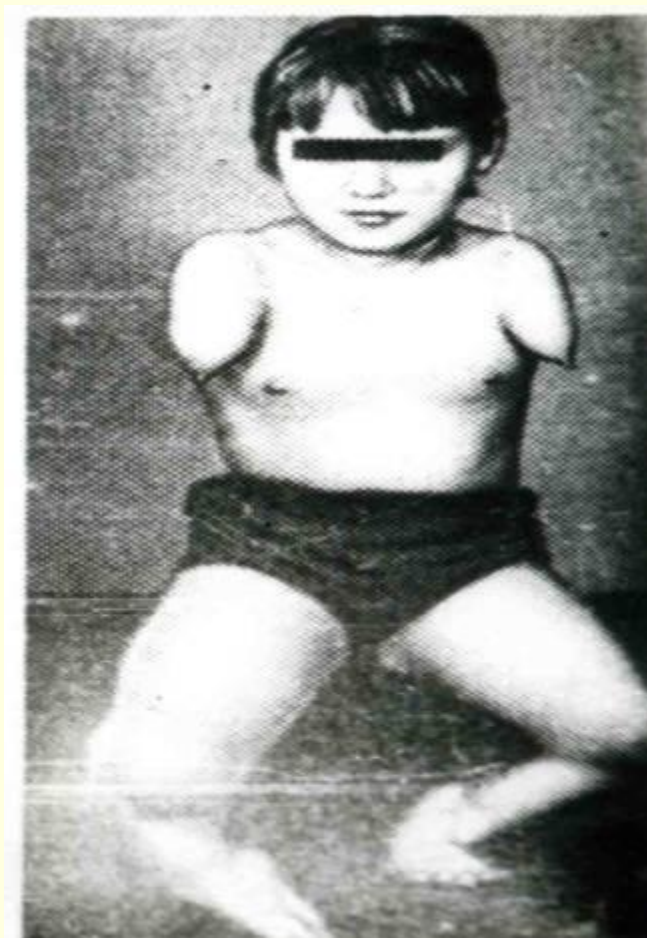
Влияние Рентгеновских лучей

Мутантный сорт
пшеницы Новосибирская
67 был получен после
обработки семян
исходного сорта
Новосибирская 7
рентгеновскими лучами

Мутантный сорт яровой пшеницы «Новосибирская 67» превосходит местную форму по устойчивости к полеганию, урожайности и хлебопекарным свойствам зерна



Химический мутагенез (лекарственный)





Профилактика

- Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной. Современные возможности медико-генетического консультирования позволяют определить во время планирования беременности риск наследственных заболеваний
- Исключение родственных браков

Рекомендации учащимся

- Содействовать сохранению нормальной экологической обстановки ;
- Не ухудшать не сейчас ни в будущем экологию родного края;
- Не употреблять алкогольные напитки;
- Не курить;
- Не принимать наркотические средства;
- Полноценно питаться;
- Заниматься спортом.

Николай Иванович Вавилов

■ Николай Иванович Вавилов (1887–1943) – русский ботаник, генетик, растениевод, географ. Сформулировал закон гомологических рядов наследственной изменчивости. Создал учение о центрах происхождения культурных растений.



Домашнее задание.

- 1) Параграф 24
- 2) Найти примеры мутаций в природе.