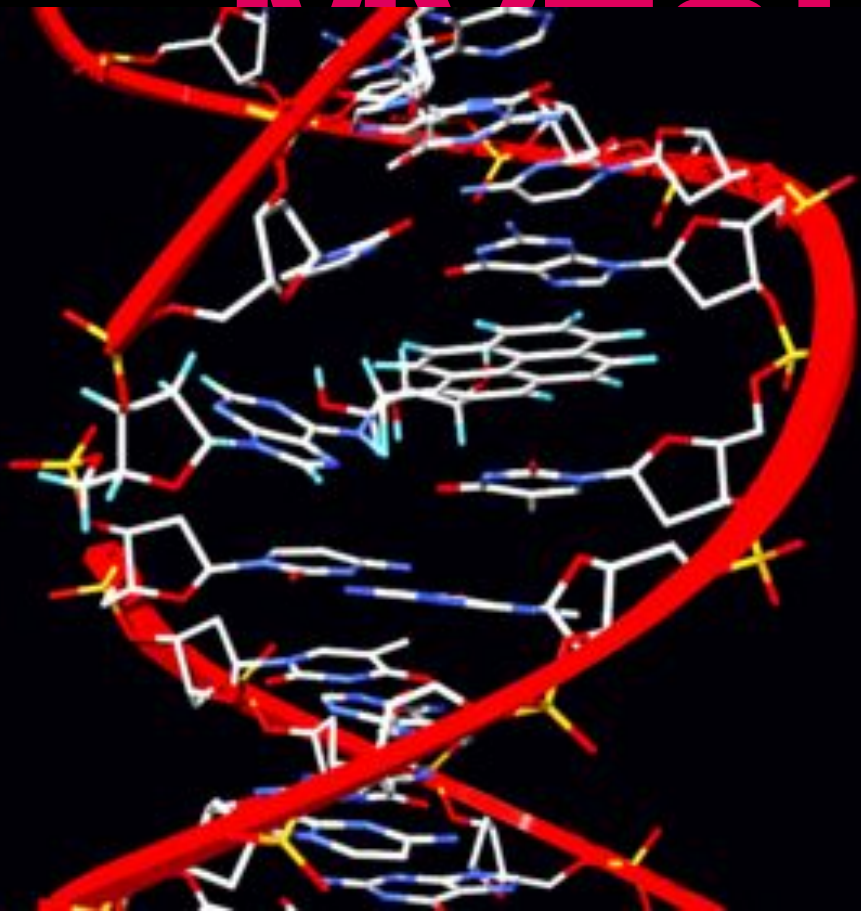
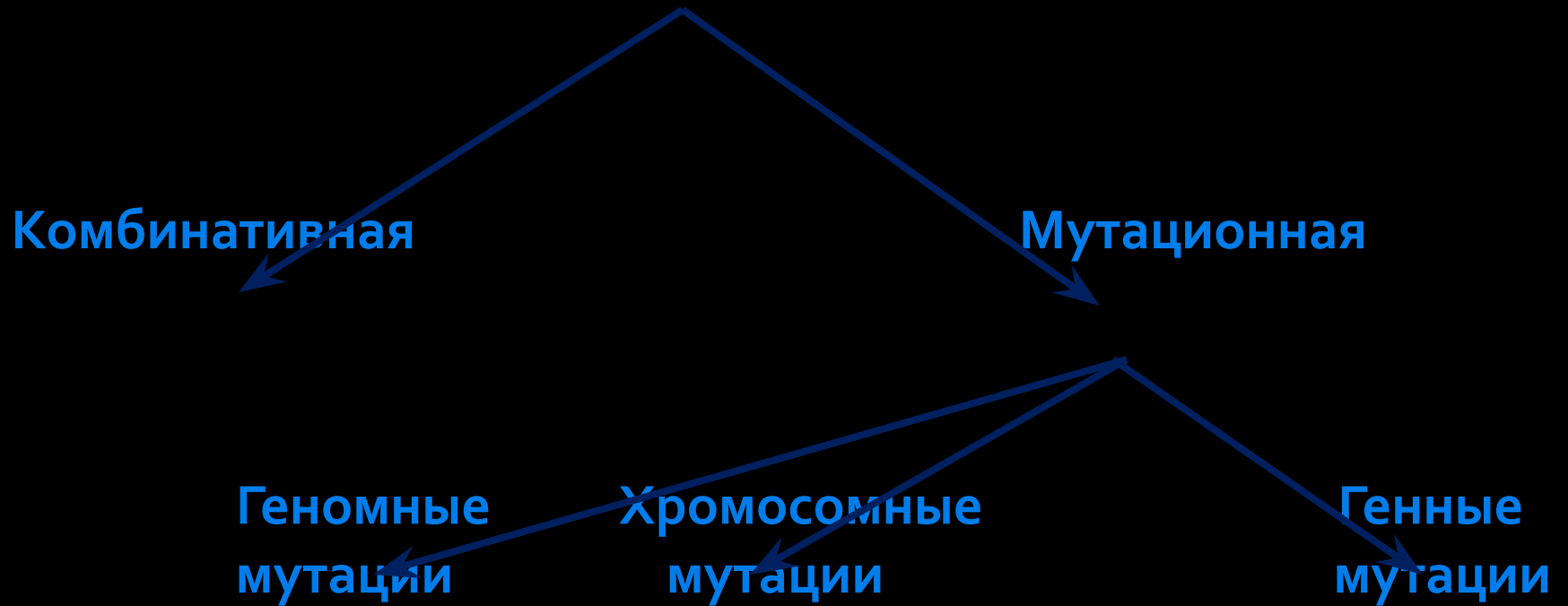


Наследственная изменчивость. Мутации.



Учитель биологии
Ермакова Галина
Николаевна

Наследственная изменчивость (генотипическая)



Комбинативная изменчивость.

В основе комбинативной изменчивости лежит половое размножение организмов.

Источники комбинативной изменчивости.

1. Независимое расхождение хромосом в первом делении мейоза.
2. Рекомбинация генов, основанная на явлении перекреста хромосом при кроссинговере.
3. Случайная встреча гамет при оплодотворении.

Мутационная изменчивость.

Мутации – это случайно возникшие стойкие изменения генотипа, затрагивающие целые хромосомы, их части или отдельные гены.

По воздействию на организм:

1. Вредные.
2. Полезные.
3. Нейтральные.



Рис. 102. Нормальный цыпленок (А) и мутантный, лишенный оперения (Б)

По степени проявления:

1. Доминантные (проявляются в следующем поколении).
2. Рecessивные (проявляются при скрещивании 2 особей, несущих одну и ту же мутацию).

Проблемный вопрос. Почему в близкородственных браках часто рождаются больные дети?

Геномные мутации.

Геномными называют мутации, приводящие к изменению числа хромосом.

Полиплоидия – кратное изменение числа хромосом ($3n$, $4n$, $5n$, $6n$ и т. д. до 10–12раз). Много полиплоидов среди растений, они часто характеризуются более мощным ростом, крупными размерами, выносливостью.



Синдром Дауна

Кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары вместо нормальных двух, представлены тремя копиями. Существует еще две формы данного синдрома: транслокация хромосомы 21 на другие хромосомы (чаще на 15, реже на 14, ещё реже на 21, 22 и Y-хромосому) — 4 % случаев, и мозаичный вариант синдрома — 1 %. На каждые 750 здоровых детей рождается 1 больной ребенок.

Болезнь проявляется в резком слабоумии, скошенном разрезе глаз, уродливом телосложении, пороках развития внутренних органов. При укорочении одной хромосомы 21-ой пары может развиваться тяжёлое заболевание крови – лейкоз (злокачественный мислолейкоз).

Болезнь 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.

Синдром Дауна



У мальчиков и девочек болезнь встречается одинаково часто. Дети с синдромом Дауна чаще рождаются у пожилых родителей. Если возраст матери 35 - 46 лет, то вероятность рождения больного ребенка возрастает до 4,1 %, с возрастом матери риск увеличивается.

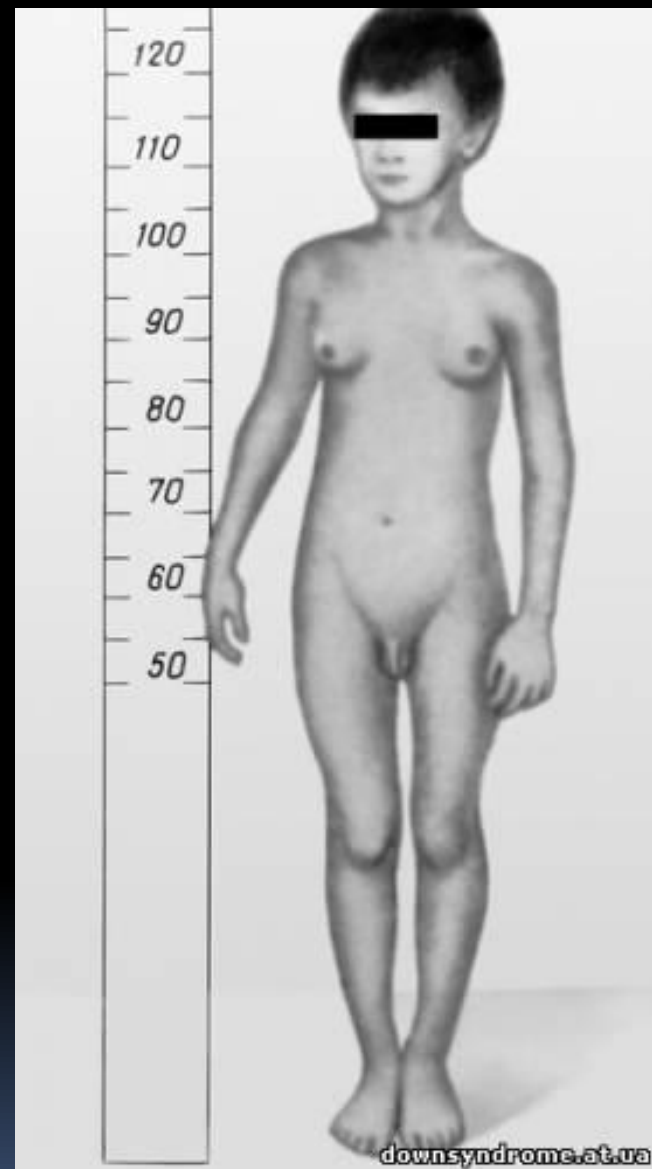
Возможность возникновения повторного случая заболевания в семье с трисомией 21 составляет 1 - 2 %.



Синдром Клайнфельтера

Синдром Клайнфельтера встречается у 1 из 500 мальчиков. Добавочная X-хромосома в 60% случаев наследуется от матери, особенно при поздней беременности. Риск наследования отцовской хромосомы не зависит от возраста отца. Для синдрома Клайнфельтера характерны следующие признаки: высокорослость, непропорционально длинные ноги. Нарушения в развитии половых органов обнаруживают в пубертатном периоде и позднее. Больные, как правило, бесплодны.

Психическое развитие задерживается, но у взрослых нарушения интеллекта незначительны. Нередко встречаются нарушения поведения, эпилептические припадки. Сопутствующие заболевания: рак молочной железы , сахарный диабет, болезни щитовидной железы , хронические заболевания легких .



xxу

Синдром Шерешевского-Тернера

Синдром Шерешевского-Тернера – единственная форма моносомии у живорожденных.

Клинически синдром Шерешевского-Тернера проявляется следующими признаками. Недоразвитие половых органов или их отсутствие.

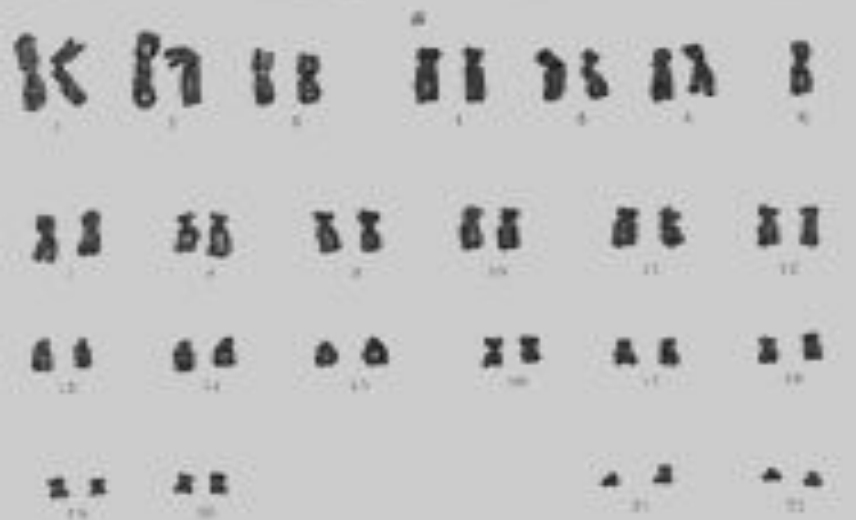
Встречаются различные пороки сердечно-сосудистой системы и почек.

Снижения интеллекта не отмечается, однако больные обнаруживают эмоциональную неустойчивость. Внешний вид больных своеобразен.

Отмечаются характерные симптомы: короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками; в подростковом возрасте выявляется отставание в росте и развитии вторичных половых признаков; для взрослых характерны нарушения скелета, низкое расположение ушных раковин, диспропорции тела (укорочение ног, относительно широкий плечевой пояс, узкий таз).



Рост взрослых больных на 20-30 см ниже среднего. Лечение больных с этим синдромом комплексное и включает в себя реконструктивную и пластическую хирургию, гормональную терапию (эстрогены, гормон роста), психотерапию.



Синдром acondroplasia X-XX-синдром, синдром Шерешевского-Тернера
 А - мальчик с achondroplasia; В - синдром acondroplasia и синдром X-XX
 1 - нормальная пролиферация клеток эпидермиса, 2 - нормальная пролиферация клеток эпидермиса, 3 - нормальная пролиферация клеток эпидермиса

45 хр.- XO

Хромосомные мутации –

это перестройки хромосом.

Делеция - это *потеря* участка хромосомы.

Дупликация – это *удвоение* участка хромосомы.

Инверсия – это *поворот* участка хромосомы на 180° .

Транслокация - *обмен* участками негомологичных хромосом.

Слияние двух негомологичных хромосом в одну.

Генные, или точковые, мутации – это изменение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК.

Генные мутации следует рассматривать как результат «ошибок», возникающих в процессе удвоения молекул ДНК. Мутация гена возникает в среднем в одной из 100 000 гамет. Но так как количество генов в организме человека велико, то практически каждая особь несет вновь возникшую мутацию.

Презентация «Наследственные болезни, вызванные генными мутациями».

Наследственные болезни, вызванные генными мутациями

Наследственные заболевания — заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в программном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гаметы.



Гемофилия

- Гемофилия — наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процесс свёртывания крови); при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие жизненно важные органы, даже при незначительной травме. Больные с тяжёлой формой гемофилии подвергаются инвалидизации вследствие частых кровоизлияний в суставы (гемартрозы) и мышечные ткани (гематомы). Обычно гемофилией болеют мужчины, а женщины являются носителем больного гена.



Дальтонизм

Дальтонизм, цветовая слепота — наследственная, реже приобретённая особенность зрения, выражающаяся в неспособности различать один или несколько цветов. Названа в честь Джона Дальтона, который впервые описал один из видов цветовой слепоты на основании собственных ощущений, в 1794 году.



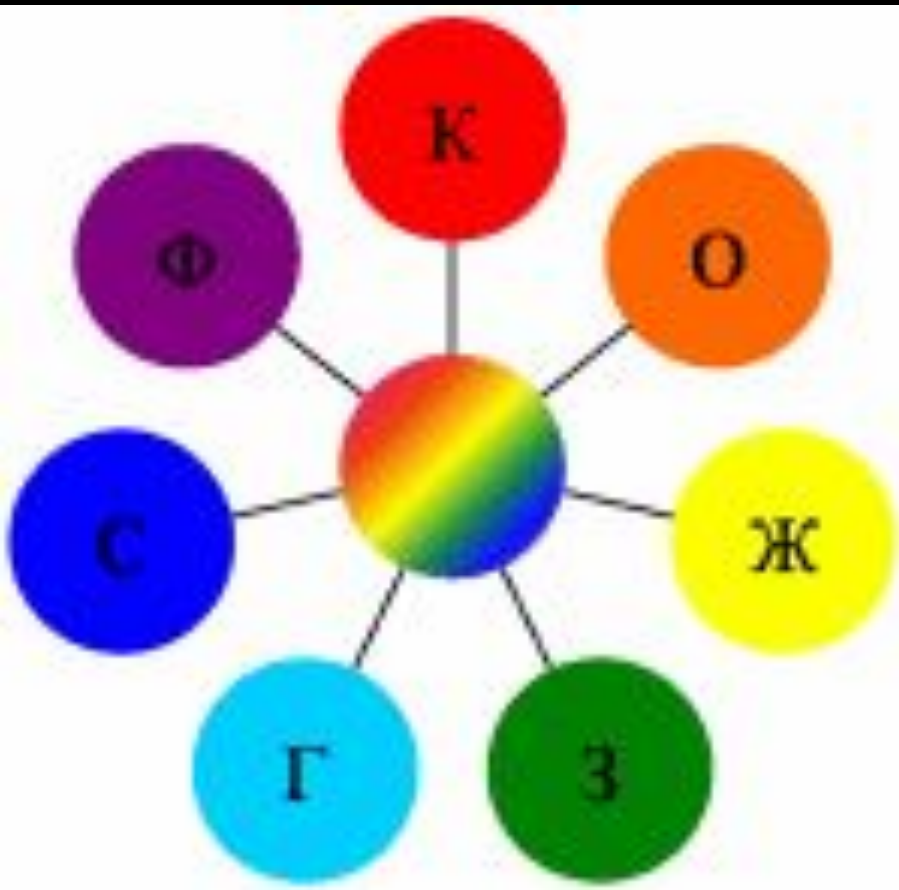
Так видит картину человек:

**а) с нормальным
восприятием цветов;**

б) дальтоник.



Простейший тест на дальтонизм:



КОЖЗГСФ - "Каждый
Охотник Желает Знать, Где
Сидит Фазан".

Где: **К** - красный ;
О - оранжевый,
Ж - жёлтый,
З - зелёный, **Г** - голубой,
С - синий, **Ф** - фиолетовый.

Можно предварительно
считать, что вы не
дальтоник, если можете
правильно различить цвета
рисунка.

Альбинизм

- Альбинизм — врождённое отсутствие пигмента кожи, волос, радужной и пигментной оболочек глаза.

Внешние проявления

При некоторых формах альбинизма отмечается уменьшение интенсивности окраски кожи, волос и радужной оболочки глаз, при других преимущественно изменяется цвет последней. Могут наблюдаться изменения в сетчатке, возникать различные расстройства зрения, в том числе близорукость, дальнозоркость и астигматизм, а также повышенная чувствительность к свету и другие аномалии.

Люди-альбиносы имеют белую окраску кожи (что особенно бросается в глаза в группах, принадлежащих не к европеоидной расе); волосы у них белые (или они блондины).

Частота альбиносов у народностей европейских стран оценивается примерно как 1 на 20 000 жителей. У некоторых других народностей альбиносы встречаются чаще. Так, при обследовании 14 292 негритянских детей в Нигерии среди них оказалось 5 альбиносов, что соответствует частоте около 1 на 3 000, а среди индейцев Панамы (залив Сан-Блаз) частота составила 1 на 132.



DOSENG.ORG



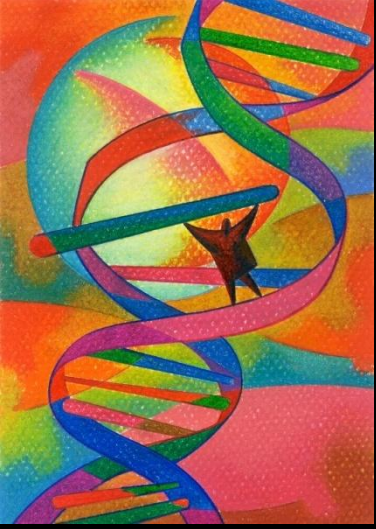
Серповидно-клеточная анемия.

Дефект гена в результате замены валина на глутаминовую кислоту в положении 6. Серповидные эритроциты вызывают увеличение вязкости крови, создают механическую преграду в мелких артериолах и капиллярах, приводя к тканевой ишемии (с чем связаны болевые кризы). Кроме того, серповидные эритроциты менее устойчивы к механическим воздействиям, что приводит к их разрушению. Клиническая картина: умеренная желтуха, трофические язвы в области лодыжек, отставание в физическом развитии (особенно у мальчиков).



Заключение

Существует много других генных заболеваний, но эти четыре – самые распространенные.



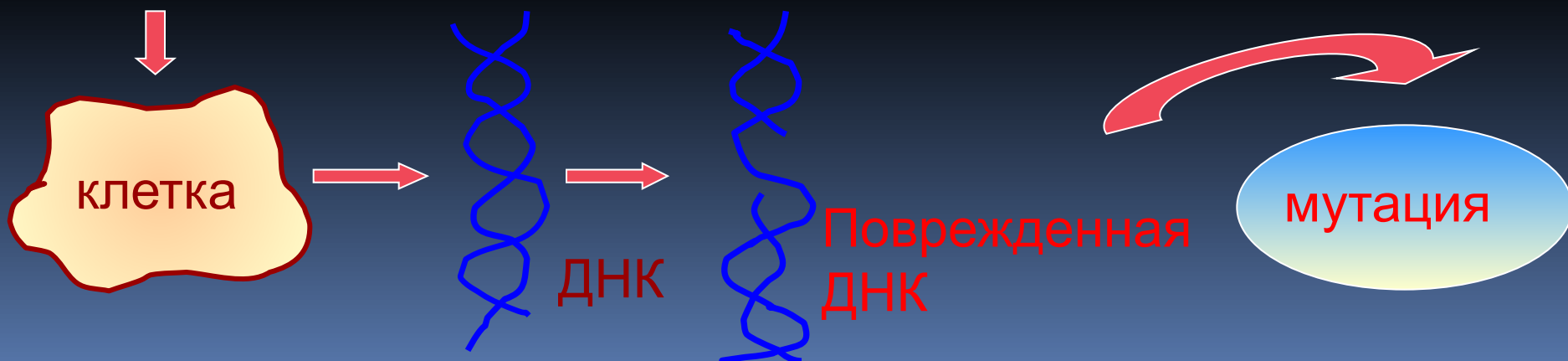
**Мутагенные факторы,
вызывающие
наследственные заболевания.**

Цель: выявить причины возникновения наследственных заболеваний человека

Задачи:

1. Определить последствия влияния мутагенов на организм;
2. Определить последствия влияния алкоголя, никотина, наркотических веществ на развитие зародыша человека.

Откуда берется мутаген?



Химические вещества

1. Соли ртути;
2. Соли свинца;
3. Формалин;
4. хлороформ;
5. Акридиновые красители.



делеция

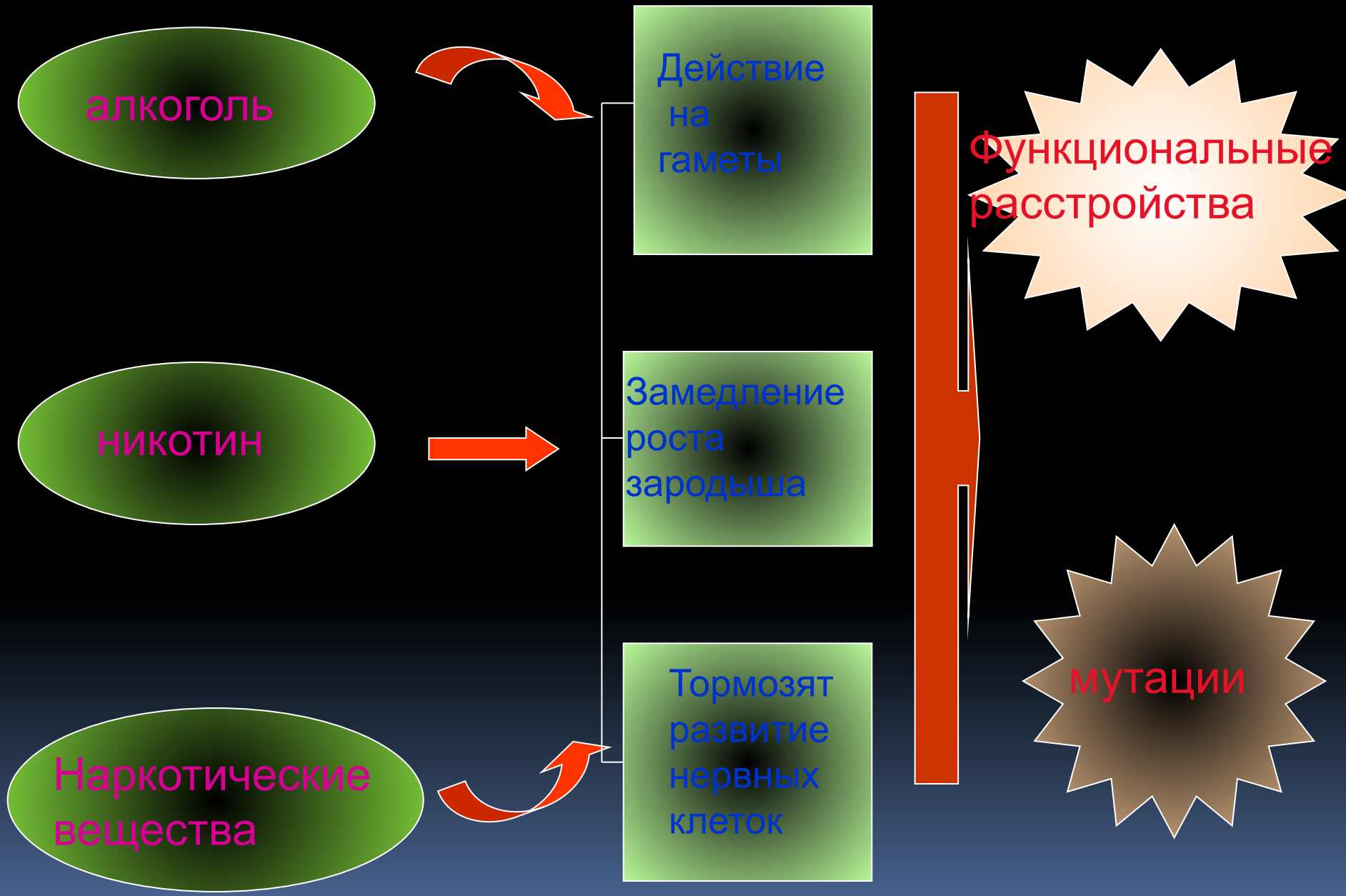
транслокация

мутация

вирус

ген

Биологические (живые организмы)



алкоголь

Действие на гаметы

Функциональные расстройства

НИКОТИН

Замедление роста зародыша

мутации

Наркотические вещества

Тормозят развитие нервных клеток

Расщелины губы и неба





Дети наркоманов. Копия, воск.



25.10.2008

Сиамские близнецы, у родителей-наркоманов. Натура, заспиртованные.



Дети у родителей больных наследственными заболеваниями. Копия, ВОСК.



**Ребенок, родившийся в результате инцеста (кровосмешения родственников).
Натура, заспиртован.**



Ответьте на проблемный вопрос. Почему в близкородственных браках часто рождаются больные дети?

Ребенок, родившийся в семье чернобыльцев. Натура, мумия.



... до головы. Ребенок родился в
следствии кесаревого сечения в возрасте 32
недель после УЗИ диагностики у 27 матери.
Известно что отец был ликвидатором ЧАЭС.

25.10.2008

**Человек-циклоп, и женщина-слон.
Жили в 19 веке. Копия, воск.**



Вывод:

Мутагены, алкоголь, никотин, наркотики отрицательно влияют на развитие зародыша и весь организм в целом. Кроме этого существует ряд других причин наследственной изменчивости.

Мутации, возникшие в **половых** клетках, называются **генеративными**.

Они приводят к изменению свойств всего организма-потомка.

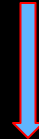
Мутации, возникшие в клетках тела (**соматических клетках**), называются **соматическими**.

Мутация в **соматической клетке** сложного **многоклеточного организма** может привести к злокачественным или доброкачественным **новообразованиям**.



Вывод:

Мутагенные факторы



Мутации



Изменение структуры хромосом и генов



Изменение строения и свойств организма