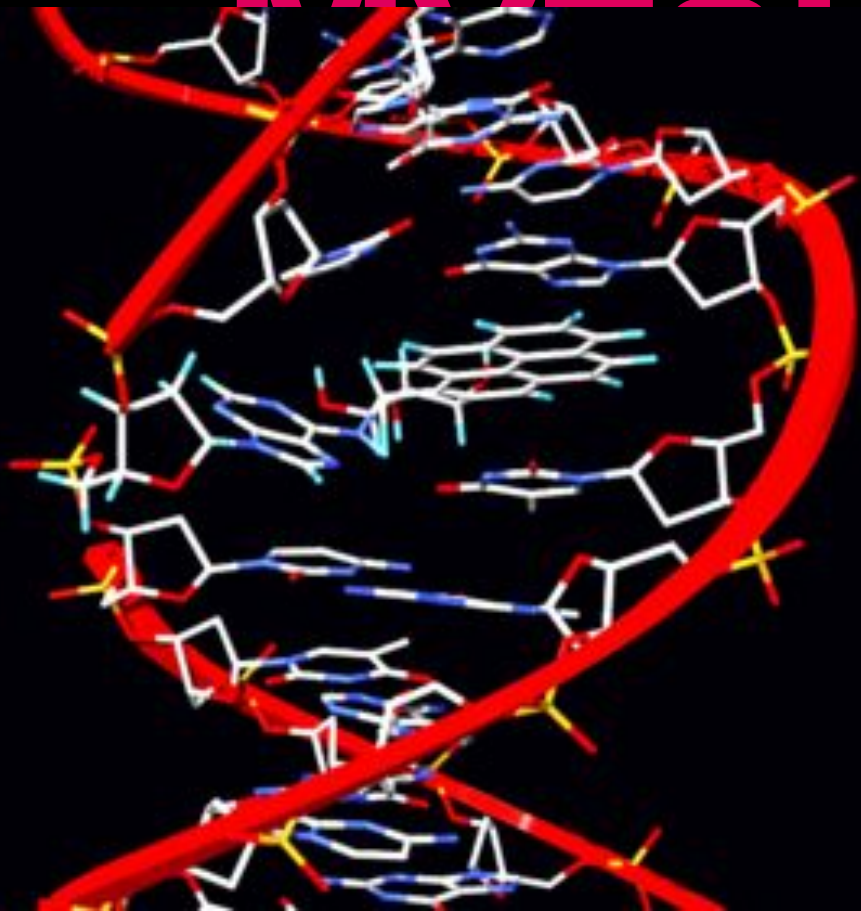
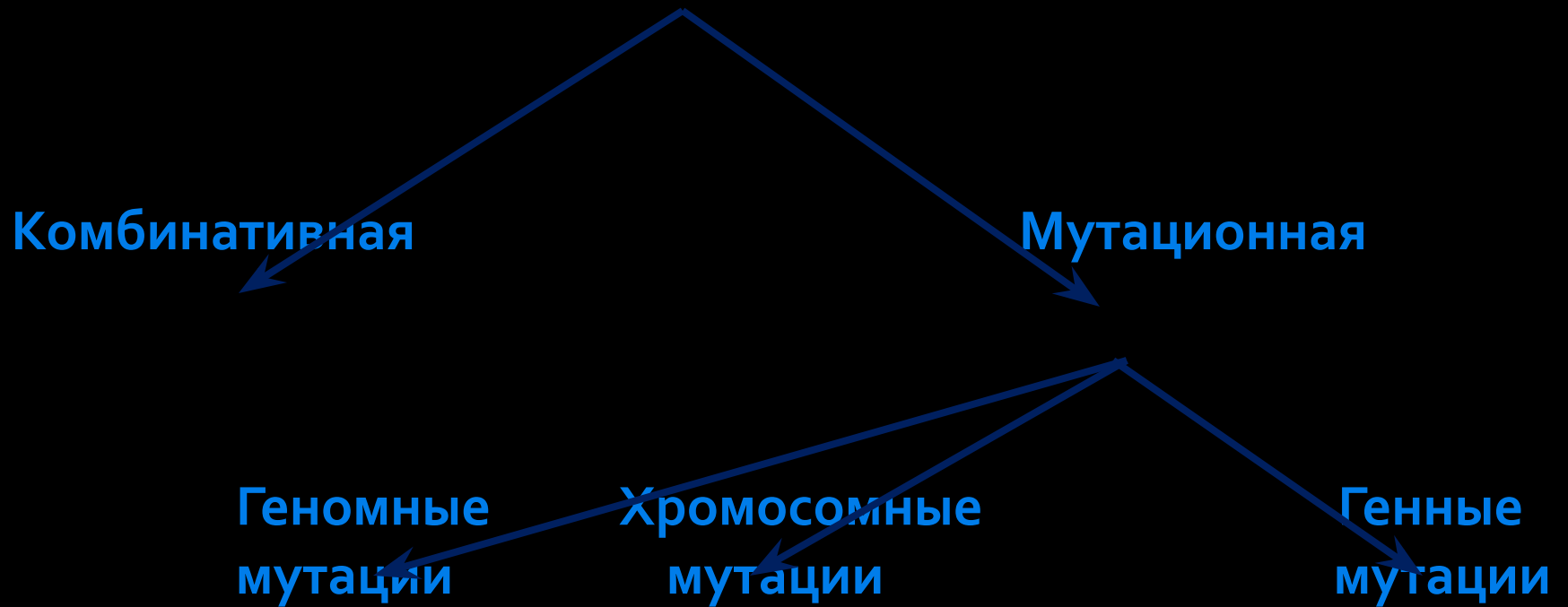


Наследственная изменчивость. Мутации.



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. Рецессивные (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.

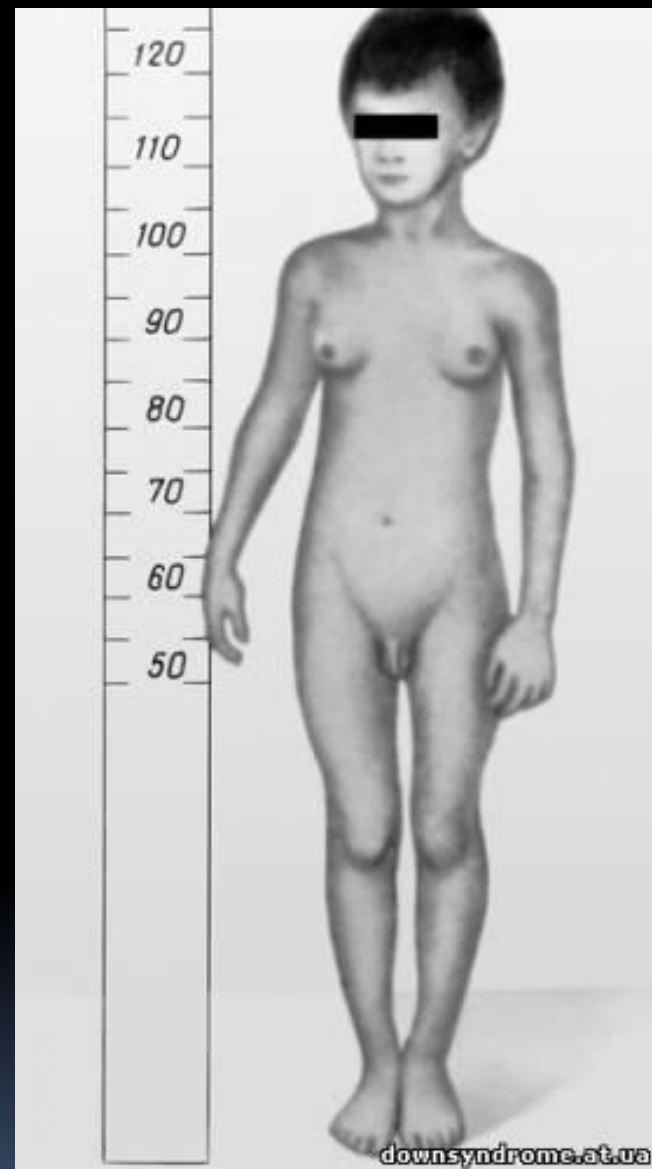
Возможность возникновения повторного случая заболевания в семье с трисомией 21 составляет 1 - 2 %.



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 деляванса X-YY-синдром, синдром Шерешевского-Тернера
 А - мальчик с синдромом деляванса; Б - синдром Шерешевского-Тернера
 1 - нормальная пара половых хромосом (XX), вторая пара хромосом, сильно уменьшена, отсутствует пара половых хромосом; 2 - нормальная пара XX

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.



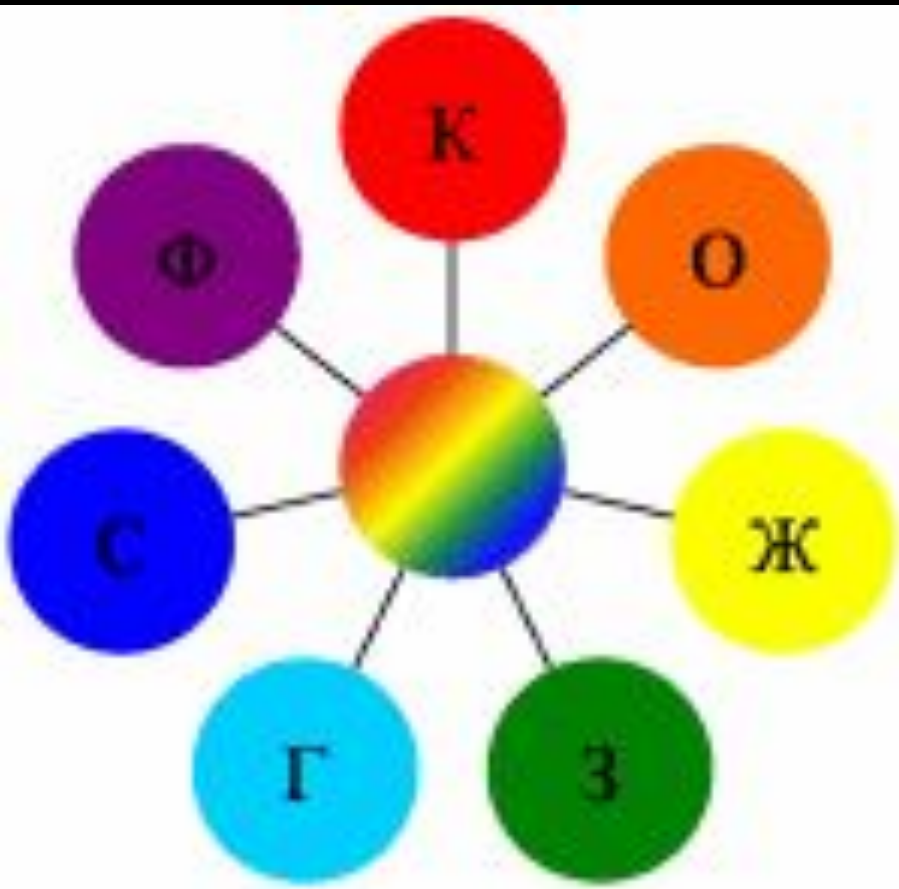
Так видит картину человек:

**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



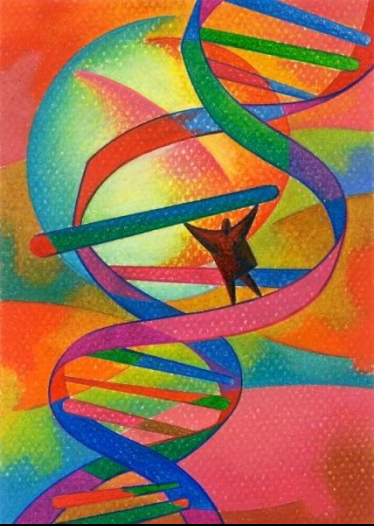
Серповидно-клеточная анемия.

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

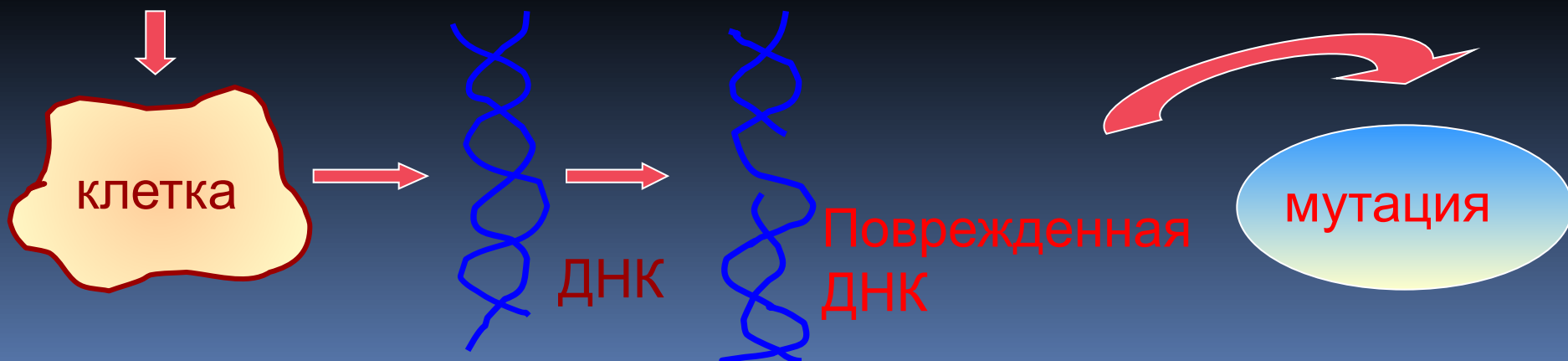
Задачи:

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

Откуда берется мутаген?



Солнце, УЗИ, флюорография, рентгенологическое обследование, компьютер, сотовый телефон, бытовая техника (СВЧ, телевизор)



Химические вещества

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



делеция

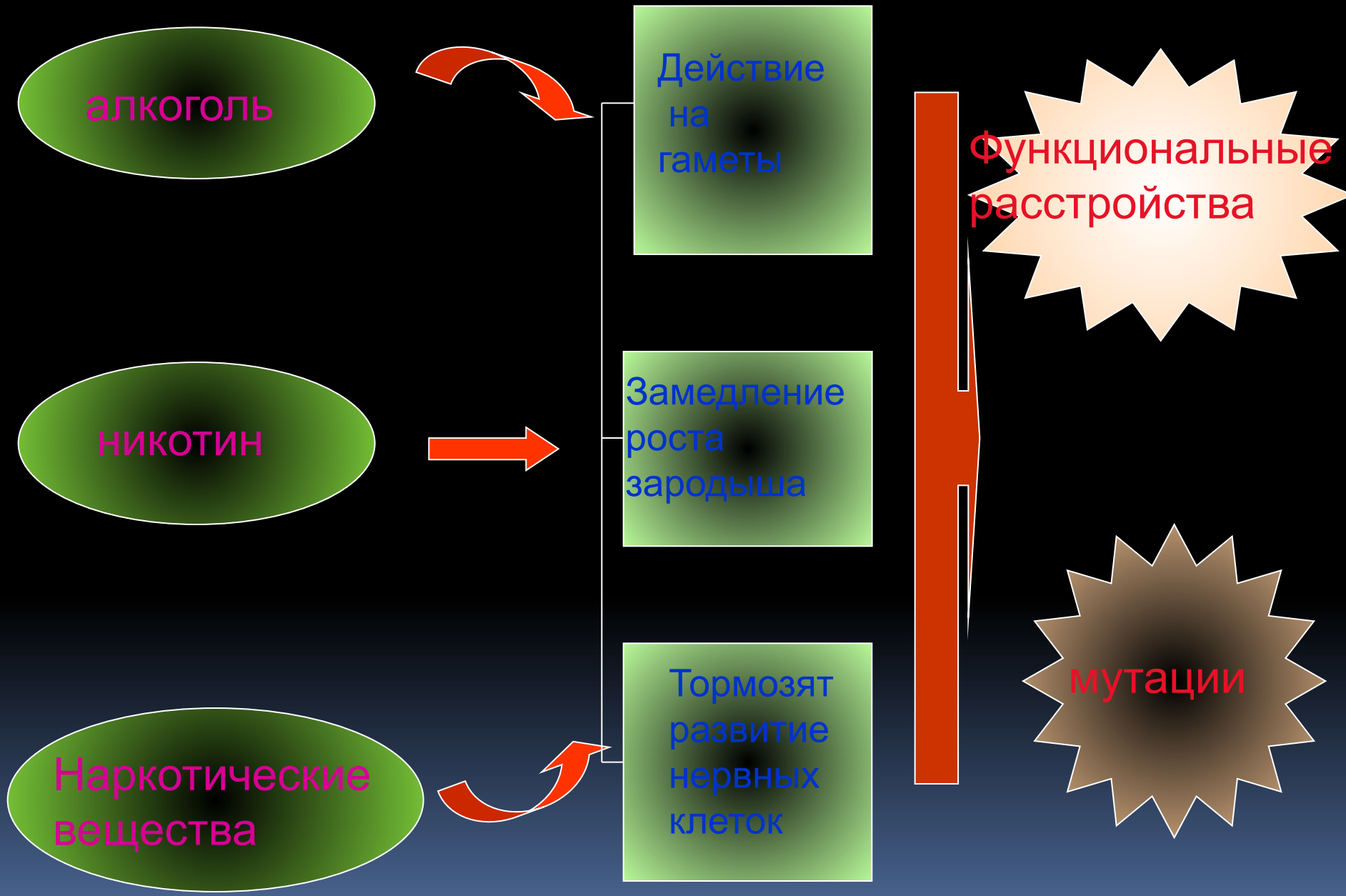
транслокация

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.



25.10.2008

**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.



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



25.10.2008

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