

Классификация мутаций

Биология 9 класс

Мутации

```
graph TD; A[Мутации] --- B[Генные]; A --- C[Хромосомные]; A --- D[Геномные]
```

Генные

Хромосомные

Геномные

Генные мутации – изменение структуры самого гена, последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ.

- Больной с фенилкетонурией. Слабая пигментация кожи, волос, радужной оболочки, умеренная степень олигофрении.



Рис. 4.23. Больной с фенилкетонурией. Слабая пигментация кожи, волос, радужной оболочки глаз, умеренная степень олигофрении.

Генные мутации – изменение структуры самого гена, последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК

Люди-альбиносы

- Имеют белую окраску кожи (что особенно бросается в глаза в группах, принадлежащих не к европеоидной расе)



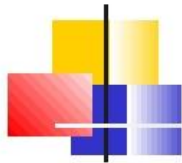
- Волосы у них белые (или они блондины), а глаза красные, потому что отражённый свет проходит через красные кровяные сосуды в их глазу.

Генные мутации – изменение структуры самого гена, последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК

- **Муковисцидоз - наследственное заболевание желез внутренней секреции, а также поджелудочной железы и печени, характеризующееся, в первую очередь, поражением ЖКТ и органов дыхания.**



Генные мутации – изменение структуры самого гена, последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК



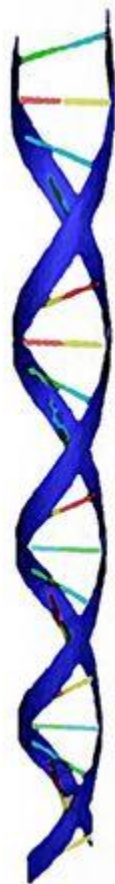
Серповидно-клеточная анемия

Мутация: замена тимина на аденин в 11 хромосоме, что ведет к синтезу аномальной формы гемоглобина (серповидной)

Основные симптомы:
анемия, нарушения кровообращения, подверженность инфекциям



Хромосомные мутации – изменение структуры хромосом



Синдром кошачьего крика

Для больных характерен ряд отклонений от нормы: нарушение функций сердечно-сосудистой, пищеварительной систем, недоразвитие гортани (с характерным криком, напоминающим кошачье мяуканье), общее отставание развития, умственная отсталость, лунообразное лицо с широко расставленными глазами. Синдром встречается у 1 новорожденного из 50000.



Хромосомные мутации – изменение структуры хромосом



Белокровие (лейкемия, лейкоз) — злокачественное заболевание кровеносной системы. При лейкозном заболевании количество нормальных эритроцитов, лейкоцитов, тромбоцитов и лимфоцитов в крови резко снижается и в то же время — увеличивается и растет в геометрической прогрессии количество атипичных опухолевых клеток.

В результате кровь при лейкозном заболевании перестает выполнять функции переноса кислорода, защиты и иммунитета, кровь плохо свертывается. Возникшие от этого осложнения от лейкозного заболевания приводят организм к гибели.

Геномные мутации – изменение числа хромосом

7. Полиплоидия



Полиплоидия. Полиплоиды – растения, у которых произошло увеличение хромосомного набора, кратное гаплоидному. У растений полиплоиды обладают большей массой вегетативных органов, имеют более крупные плоды и семена.

Естественные полиплоиды – пшеница, картофель и др., выведены сорта полиплоидной гречихи, сахарной свеклы.

Классическим способом получения полиплоидов является обработка проростков колхицином. Колхицин разрушает веретено деления и количество хромосом в клетке удваивается.

Геномные мутации – изменение числа хромосом

- **синдром Дауна(47)**
- Задержка умственного развития, пониженная сопротивляемость болезням, врожденные сердечные аномалии, короткое коренастое туловище, характерная складка кожи над внутренними углами глаз и т.д.

Дети с синдромом Дауна рождаются довольно часто.



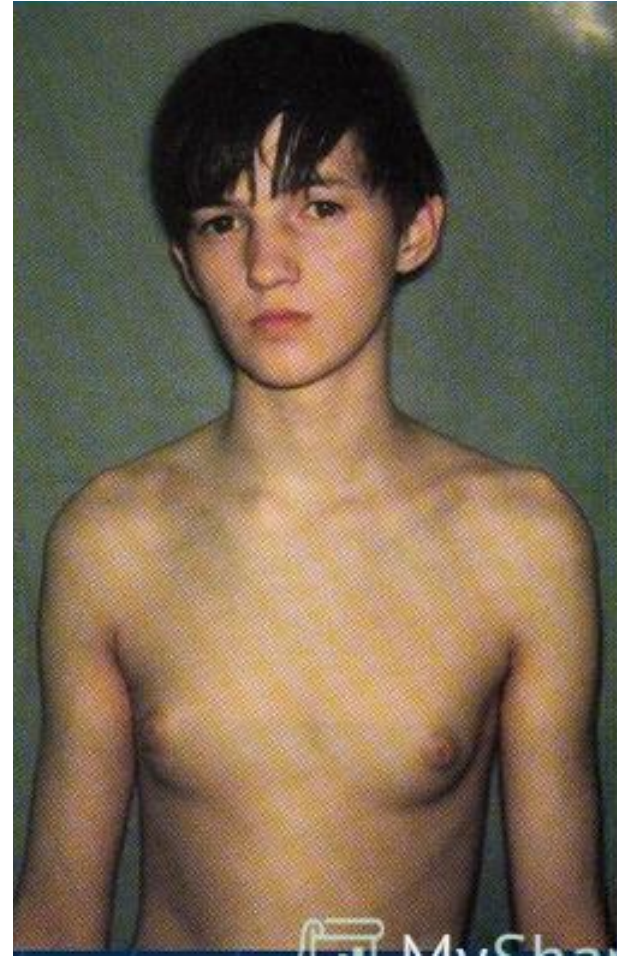
Геномные мутации – изменение числа хромосом

Синдром Клайнфельтера

47 хромосом – лишняя X-хромосома – XXУ
(может быть XXXУ)

Наблюдается у юношей

- Высокий рост
- Нарушение пропорций тела (длинные конечности, узкая грудная клетка)
- Отсталость в развитии
- Бесплодие



Геномные мутации – изменение числа хромосом

Моносомия X (синдром Шерешевского – Тернера)

-Аномалия была описана эндокринологом А.Н. Шерешевского в 1925 г., изучалась Г.Тернером в 1938 г.

-Кариотип 45 (X 0)

-Частота рождения 1:4000 – 1:5000.

-Характерные признаки:

- Рождается девочка;
- низкий рост (145-155 см);
- короткая шея, со складками кожи, идущими от затылка (шея сфинкса);
- Незначительная умственная отсталость;
- Вторичные половые признаки выражены слабо;
- Монголоидный разрез глаз;
- Бесплодна.

