

Русская рысистая



Орловская рысистая



Наследственная изменчивость обусловлена возникновением разных типов мутаций и их комбинаций в последующих скрещиваниях

*Русская
тяжеловозная*



*Советская
тяжеловозная*



Является
важнейшим
источником
разнообразия
живых
организмов.



генчивость-
действием на

**Мутация –это
наследуемые
изменения
генетического
материала организмов.**



Изменчивость, вызванная возникновением мутаций, наз. мутационной.

ДЕ ФРИЗ

Хуго

1848-1935

возникать повторно.

(спонтанны), т. е. мутировать может любой участок хромосомы, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков.

Мутации

ген

тные

В резу
изме
нуклео
последо

в молек
предела
гена вс
вставки,

и
зам
нуклеотидов.



и, или
ии.
е в
ре
оторые
зить и
ь
вым
том.

Генная мутация

- дупликации - повторение

Примером генной мутации служит серповидноклеточная анемия.

- вставки - появление в последовательности лишней пары нуклеотидов

Эффекты генных мутаций чрезвычайно разнообразны. Большая часть из них фенотипически не проявляется, поскольку они рецессивны. Это очень важно для существования вида, так как в большинстве своем вновь возникающие мутации оказываются вредными.

Однако их рецессивный характер позволяет им длительное время сохраняться у особей вида в гетерозиготном состоянии без вреда для организма и проявиться в будущем при переходе в гомозиготное

состояние.

; ЦГ;

Хром

Примером хромосомной мутации является – синдром «кошачьего крика»

- нехватка участков хромосомы
- делеция — выпадение участка хромосомы в средней ее части
- дупликация — двух- или многократное повторение генов, локализованных в определенном участке хромосомы
- инверсия — поворот участка хромосомы на 180° , в результате чего в этом участке гены расположены в последовательности, обратной по сравнению с обычной
- транслокация — изменение положения какого-либо участка хромосомы в хромосомном наборе

Геномные мутации

- Явление увеличения (полиплоидия) и в сторону потери или включения отдельных хромосом (анеуплоидия).
Нормой является диплоид!
- Полиплоидия — это увеличение числа хромосом в клетках, кратное гаплоидному. (возникают: триплоид, тетраплоид)
- Моноплоидия- несовместима с жизнью на ранних этапах развития. Недостаток генетического материала вызывает более выраженные дефекты, чем избыток. (возникает: моноплоид)
- Анеуплоидия- наследственное изменение, при котором число хромосом в клетках не кратно основному набору. Может выражаться в наличии добавочной хромосомы ($n + 1$) или в нехватке какой-либо хромосомы (т. п.) (возникают: моносомик, трисомик, тетрасомик)

Стр.

Мутация в соматической
клетке сложного
многоклеточного
организма может

исходят в
той особи.
ству при

**БОЛЬШИНСТВО МУТАЦИЙ ВРЕДНЫ,
ТАК КАК СНИЖАЮТ
ЖИЗНЕСПОСОБНОСТЬ
ОСОБЕЙ ИЛИ ВЫЗЫВАЮТ СМЕРТЬ.**

Генер

клет

мутация в половой
клетке — к изменению
свойств всего
организма-потомка.

В

М

Спонтанные мутации-возникают под влиянием природных факторов, чаще всего как результат ошибок при воспроизведении генетического материала (ДНК или РНК)

Индукцированный мутагенез- это искусственное получение мутаций с помощью физических или химических мутагенов.(излучения, высокие и низкие температуры, формалин, азотистый имприт, кофеин, некоторые компоненты табака, лек. препараты)



огических рядов

я разнообразие и
турных растений, установил:
генетически, связанные
дения, характеризуются
следственной изменчивости.
изменчивости встречаются у
предвидеть нахождение
других видов.

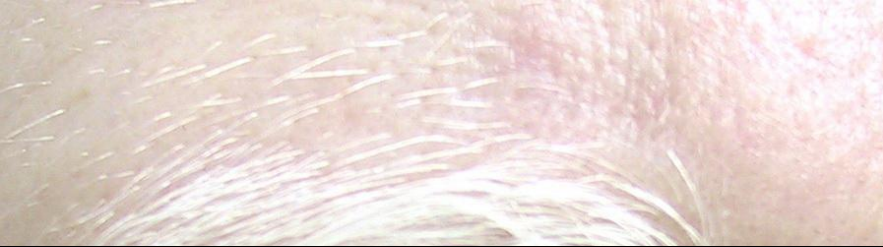
ктами является : альбинизм,
ие остей в соцветиях, черная
стость злаковых культур.

Н

ые



РІЕ



ЛЕЧЕНИЕ БЕЗУСПЕШНО!



- **Фенилкетонурия** – вызывает нарушение метаболизма фенилаланина и связано с дефектом рецессивного гена,

кот
амл
нар
сио



й

- Это
- под
- фе
- От
- но
- оп
- асс

т.

- **Цветовая слепота** – неспособность различать красный и зелёный цвет (дальтонизм), красный и синий или синий и зелёный. Мутация в генах , кодирующих фоторецепторы , вызывают нарушение восприятия цвета.
- В настоящее время дальтонизм неизлечим. Однако разработана технология лечения дальтонизма за счет внедрения в клетки сетчатки недостающих генов с помощью методов генной инженерии с использованием в качестве вектора вирусных частиц. В 2009г. в Nature появилась публикация об успешном испытании этой технологии на обезьянах, многие из которых от природы плохо различают цвета.

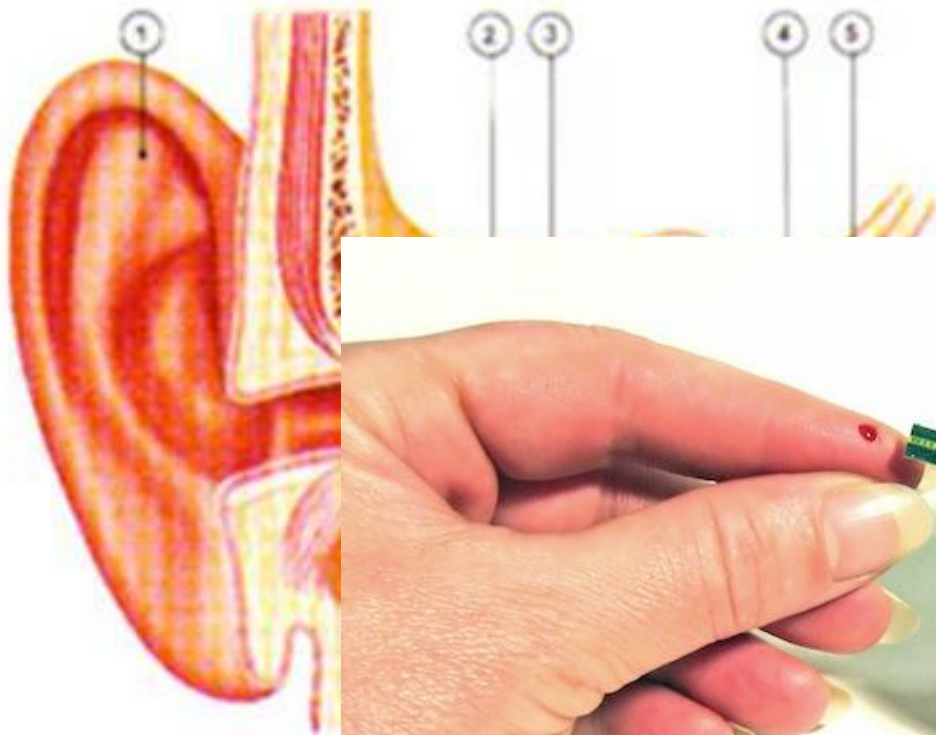
- **Гемофилия**- связанное с нарушением коагуляции (процессом свёртывания крови); при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от 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). Гемофилия относится к геморрагическим диатезам, обусловленным нарушением плазменного звена гемостаза (коагулопатия).

- Гемофилия появляется из-за изменения одного гена в Обычно болезнью страдают мужчины гемофилии (А, В, С). (наследование, сцепленное с полом), а в X-хромосоме) женщины же выступают как носительницы гемофилии, которые с отсутствием в крови носители гемофилии, которые гемофилического фактора VIII сами ей обычно не болеют, но могут вызвать гемофилию у своих детей. Тяжёлая гемофилия может родить больных сыновей или дочерей-носительниц. Тяжёлые кровотечения при травмах и операциях наблюдаются при уровне фактора VIII менее 1%.

- Гемофилия А (рецессивная гемофилия) образуется из-за изменения гена в X-хромосоме.
- Гемофилия В (аутосомно-рецессивная гемофилия) образуется из-за изменения гена в одной из пар autosom. Клинически гемофилия В протекает так же, как и В.

**болезнь на
сегодняшний
день
неизлечима**

и IX
о
и XI
я
ее
ся от А





хромосоме) — одна
которой чаще всего
мами вместо
омы 21-й пары,
дены тремя



Джона Дауна (John
1866 году. Связь
синдрома и изме
выявлена только
Жеромом Лежел

ней X хромосомы у
ера характерны



коррекции вторичных половых п



downsyndrome.at.ua

о Тернера -со
ого развития,

к наследствен
й считал, что
ней доли гипс
развития. В 1
плекса триад
складки на бо
суставов.

половые жел
е соединител
встречаются
ты семявыно
е соответству
важны измен
плюсневых ко
учезапястног
и синдроме Те
нены. Отмеча
рты, незараш
дочковой пере
с. Проявляютс



Рисунок 13. Больная 14 лет.
Синдром Шерешевского-Терне-
ра. Крыловидные складки на
шее "голова сфинкса"

ЫМИ

И. А.
тием
нными
терную
нтилизм,

обой
жащие
енты

их
емы —
фаланг
нков.
ти свода
ных

ты),
низма и

- Синдром кошачьей лапы; он развивается в первой половине беременности; связан с хромосомной аномалией.
- При этом синдроме наблюдается общее отставание в развитии; низкая масса тела; лунообразная форма лица; характерный крик, напоминающий мяуканье; расщелина верхней губы; отсутствие надгортанника; отсутствие слезной оболочки; слезный канал исчезает.



ром
осомией;
ти до
еча пятой

ОТОНЯ,
и глазами
ошачье
ение
ние
вистой
ак

- Основным путём предотвращения заболевания, является тщательное клиническое обследование молодожёнов (в семьях у которых есть генетически неблагополучные родственники) собирающихся завести ребёнка, для того чтобы убедиться в том, что нет опасности рождения ребёнка с мутациями.
- Если же ранее обследование было не сделано, то рекомендуется сделать это на ранних сроках.
- Основой является медико-генетическое обследование.
- Консультация обязательна лицам старше 30-ти лет, людям работающим на производстве с вредными условиями труда.
- Отказаться от вредных привычек (курение, алкоголь, наркотики).

**СПАСИБО
ЗА ВНИМАНИЕ!**