

Научно исследовательская  
работа по  
биологии

# Мутации человека

**Мутации**

Что такое мутация?

Слово **мутация** произошло от латинского *mutatio* — изменение, переменна. Термином мутация называют возникающие естественно или вызываемые искусственно изменения наследственных свойств организма в результате перестроек и нарушений в генетическом материале организма — хромосомах и генах.

Мутации могут происходить как в организме человека так животного. Мутации происходящие в организме человека и животного могут быть похожими внешне и различными причинами возникновения. Рассмотрим простой пример:

Канадские сфинксы появились впервые в Канаде в 1960-е годы в результате мутации обычной кошки. Канадские ученые утверждают что мутация произошла в результате случайной мутации гена отвечающего за рост волосяного покрова, в ДНК простой кошки.



Американские исследователи обнаружили, что причиной «детской старости» или прогерии Хатчинсона-Гилфорда является лишь одиночная мутация. Причиной болезни является точечная мутация – при этом в молекуле ДНК изменен лишь один нуклеотид. – Болезнь не является наследственной и возникает заново у каждого больного.





*В двух рассмотренных случаях  
внешние признаки были очень похожи  
но причины и последствия совершенно  
различны ...*



# Класифікація мутацій.

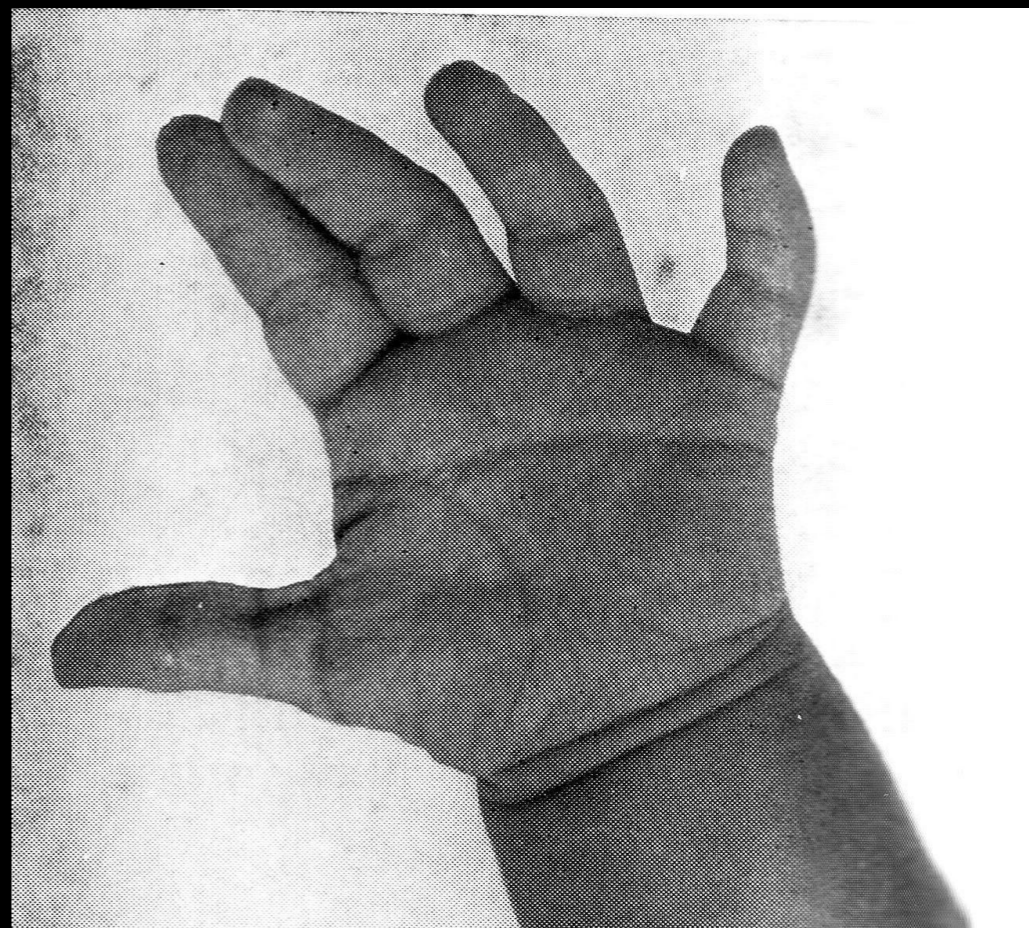


# Геномные мутации

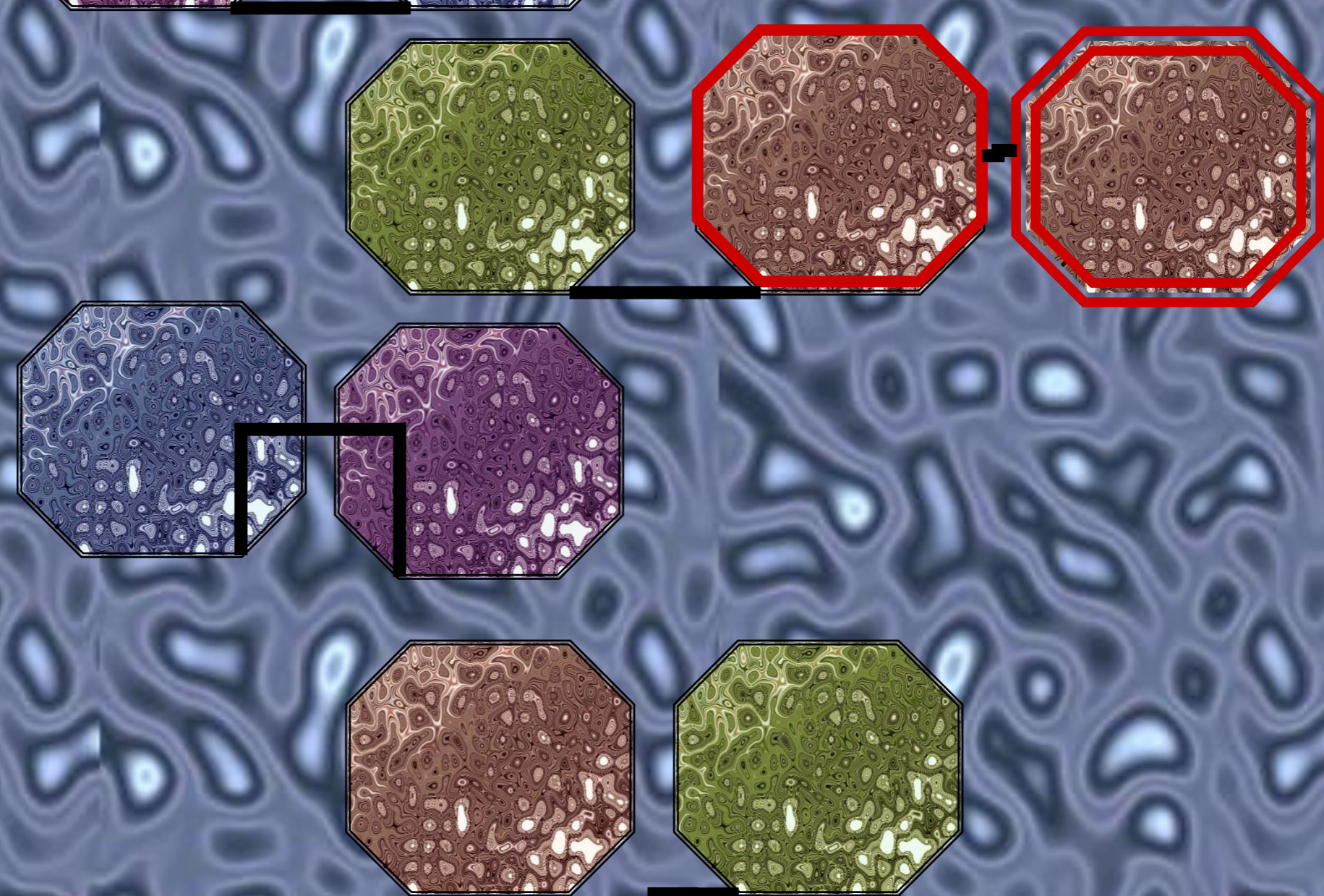
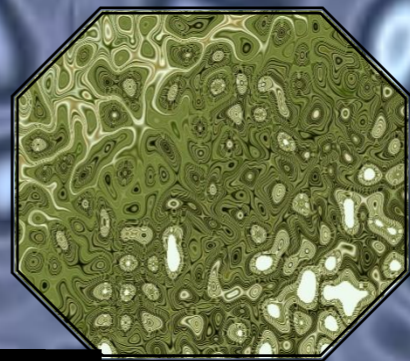
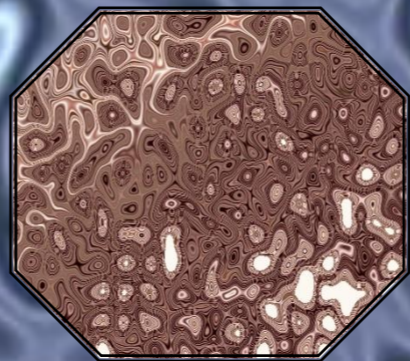
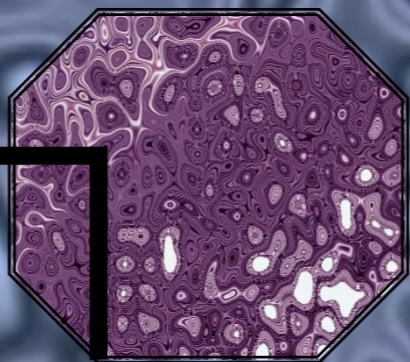
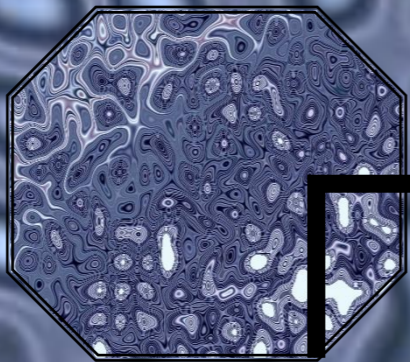
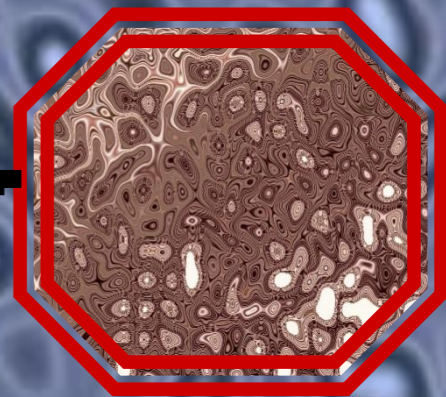
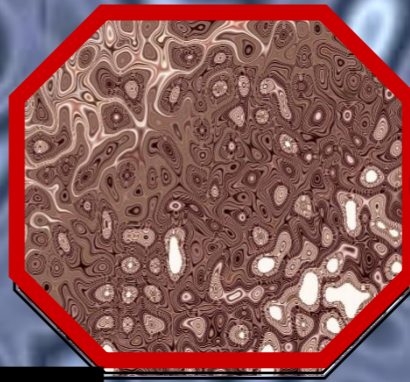
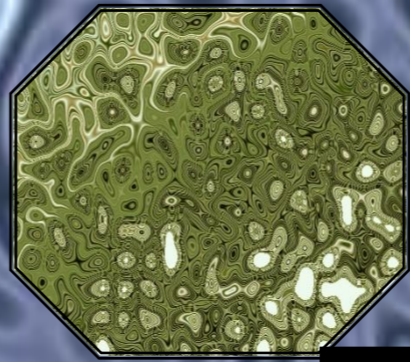
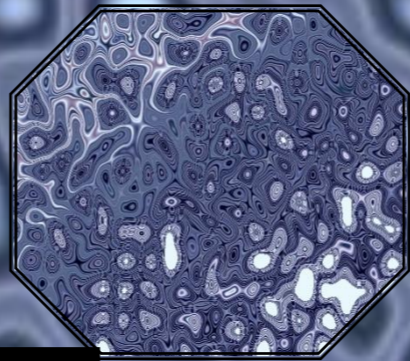
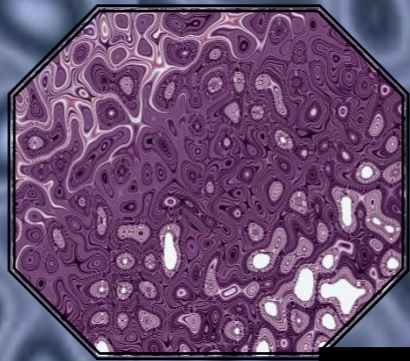
В результате мутаций в ядре зиготы изменяется видовое число хромосом (может добавляться отдельная хромосома (трисомия) или вместо пары будет представлена одна хромосома (моногамия)).

Эти мутации редко оказываются жизнеспособными, чаще они приводят к летальному исходу еще в процессе (выкидыш) либо к рождению ребенка с нарушениями умственного и физического развития (врожденными пороками развития). В частности, известный синдром Дауна Частота данного заболевания в поколении 1 на 500-700 новорожденных

# Синдром Дауна

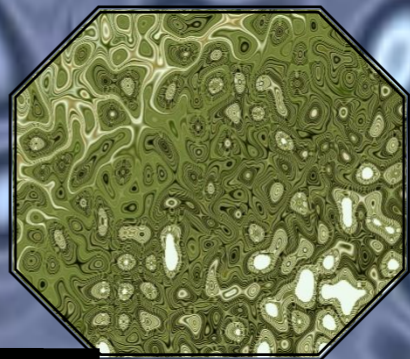
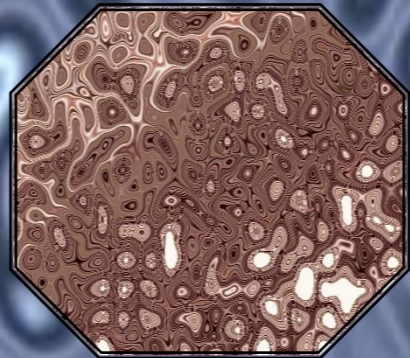
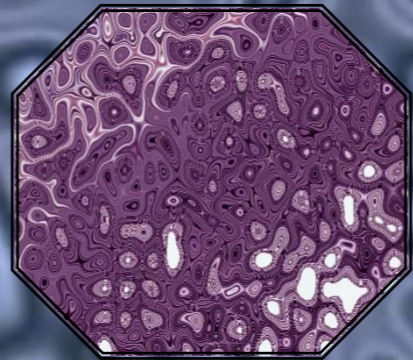
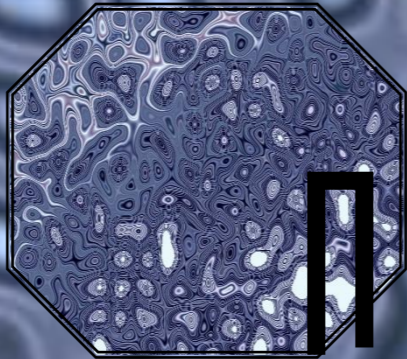
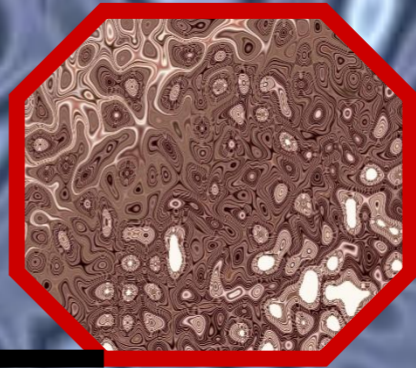
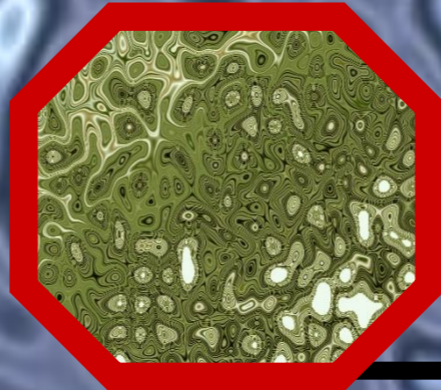
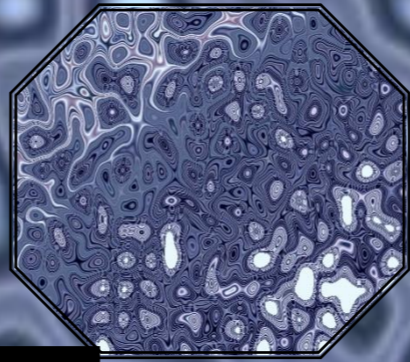
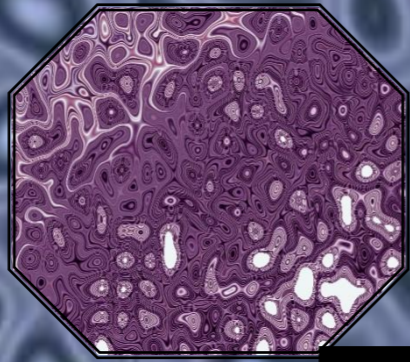


ТРІСКОМІЯ

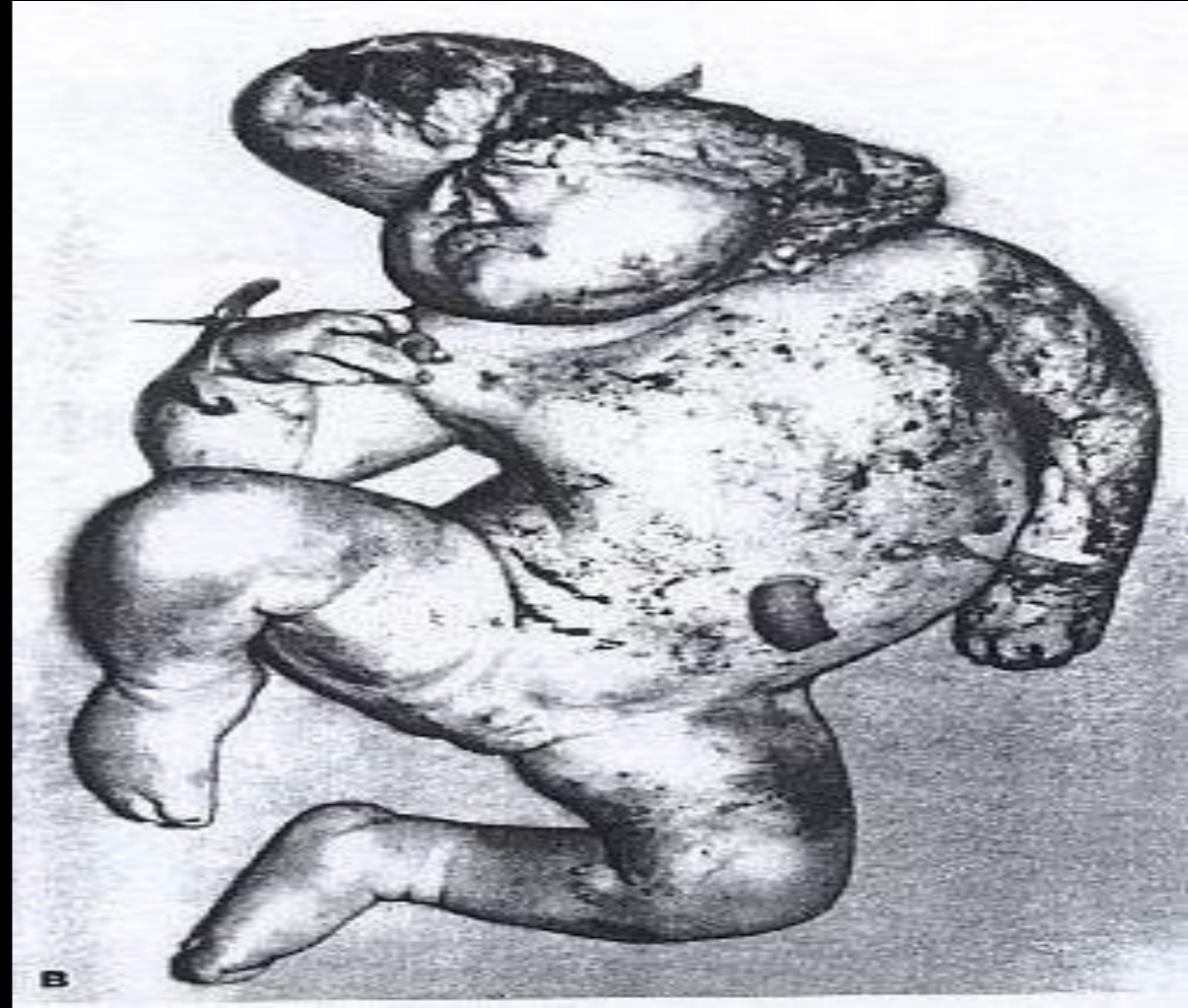


**МОНОГАМИЯ**





# ADAM Синдром

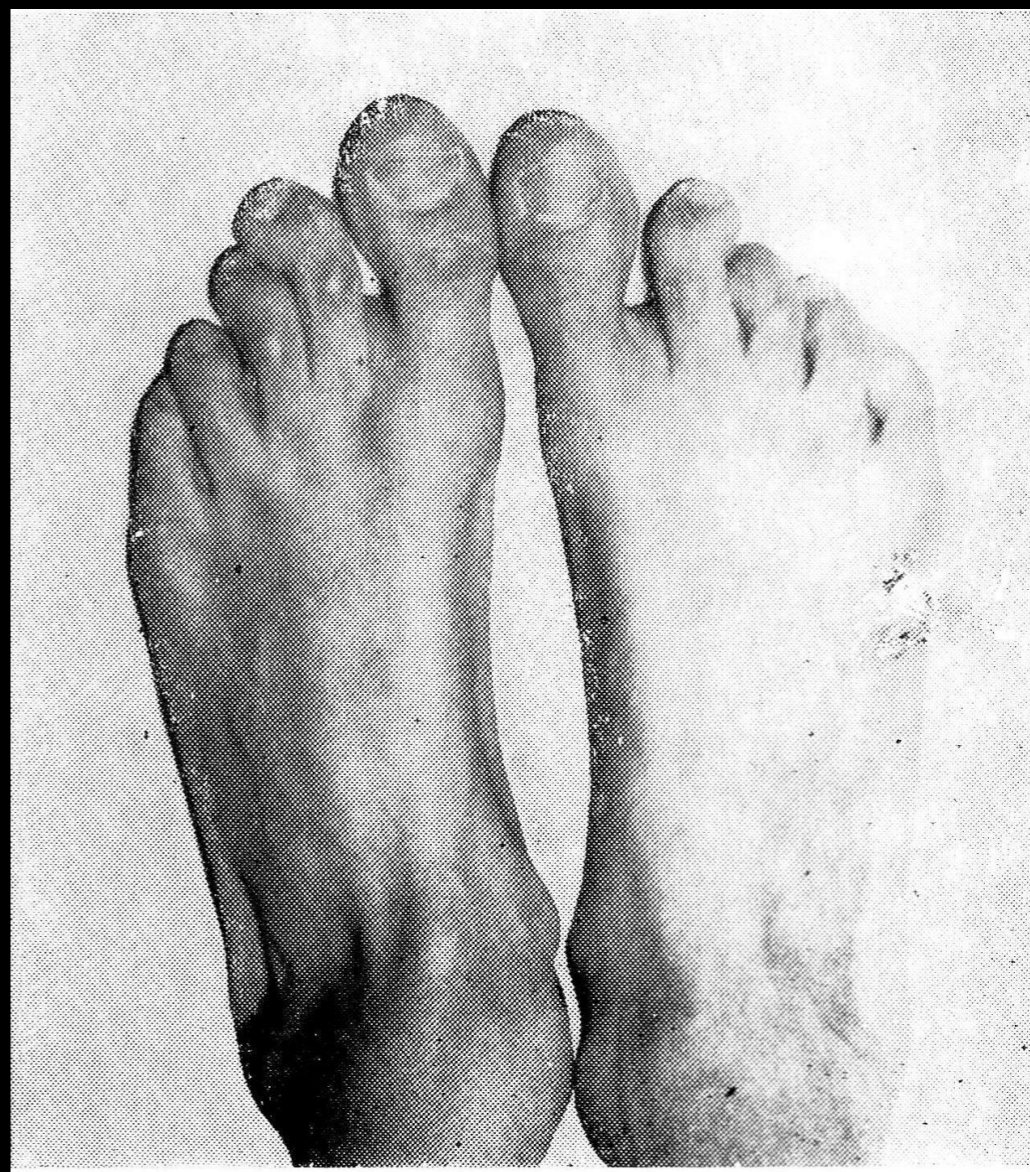
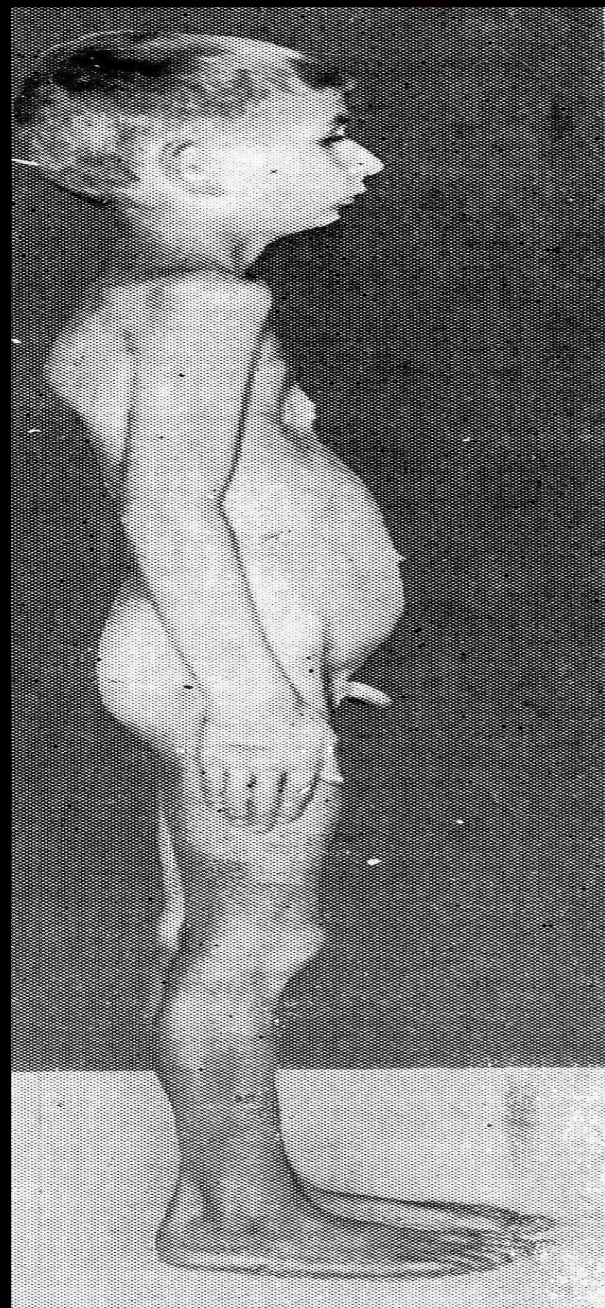


# Синдром Карпентера

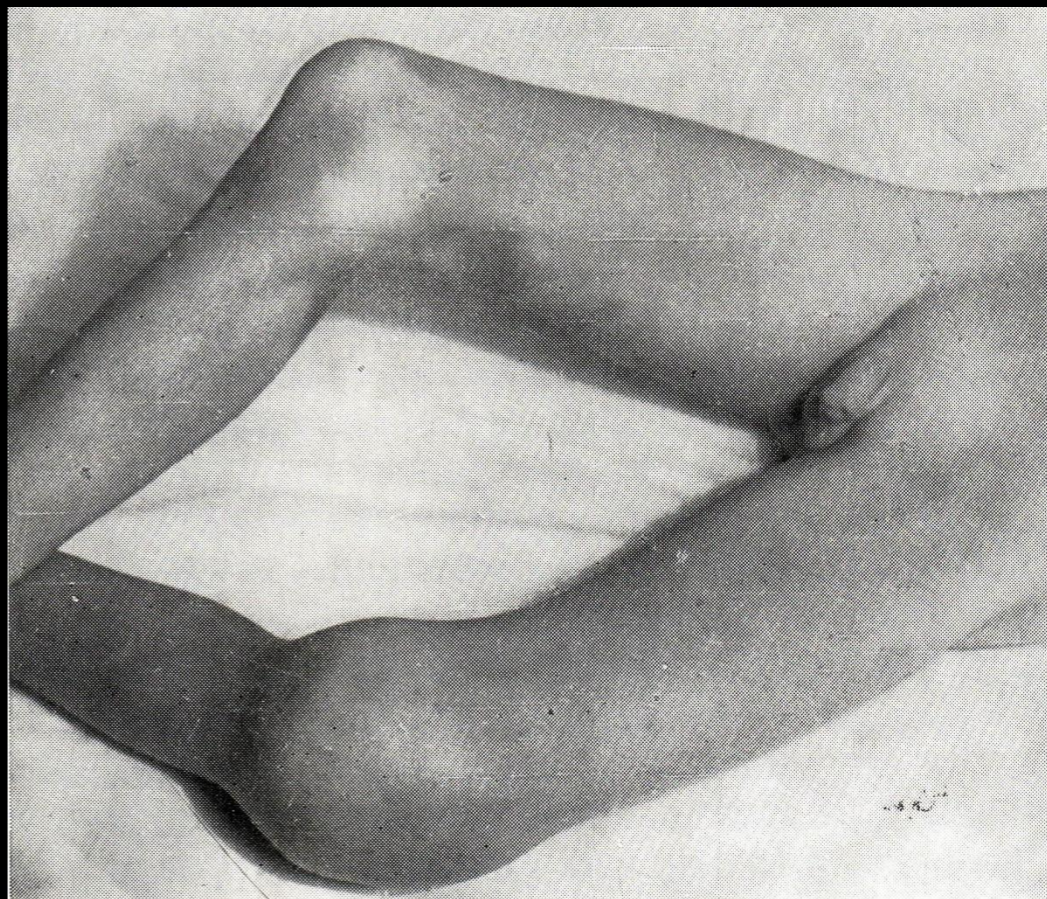
# Синдром Патау



# Синдром Марфана



# Гемофилия

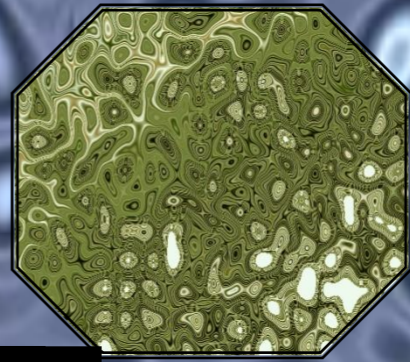
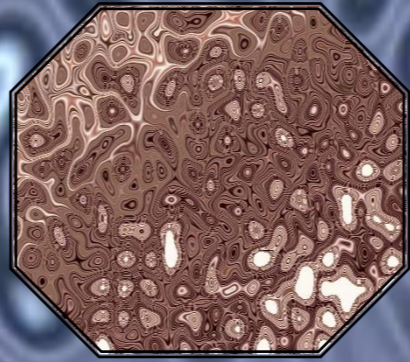
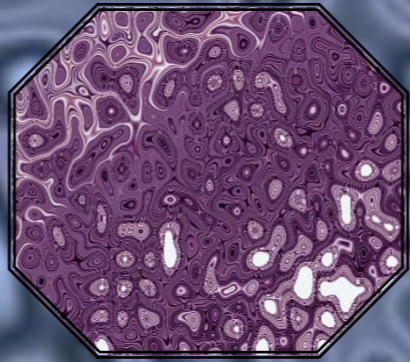
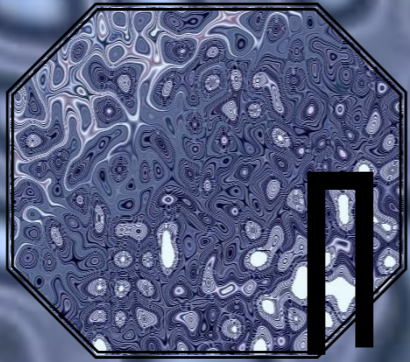
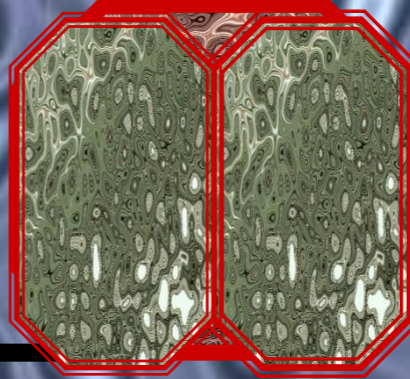
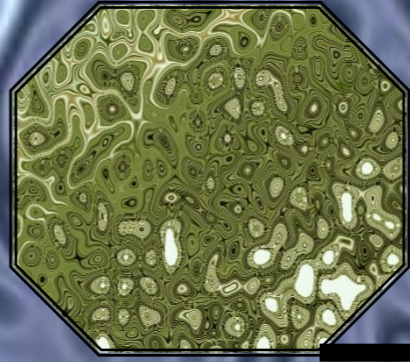
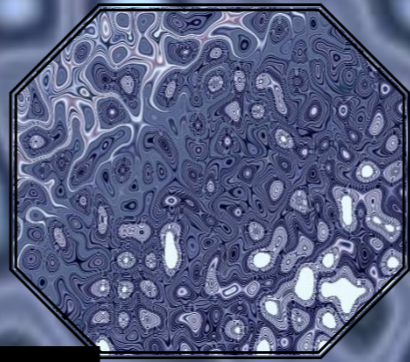
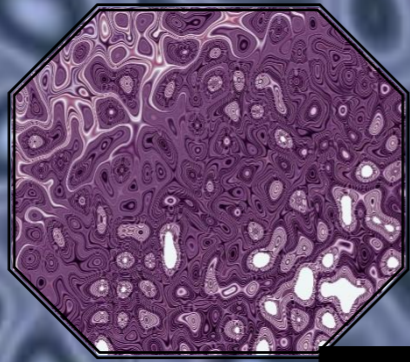


Синдром  
Ватерхауза - Фридерихсена

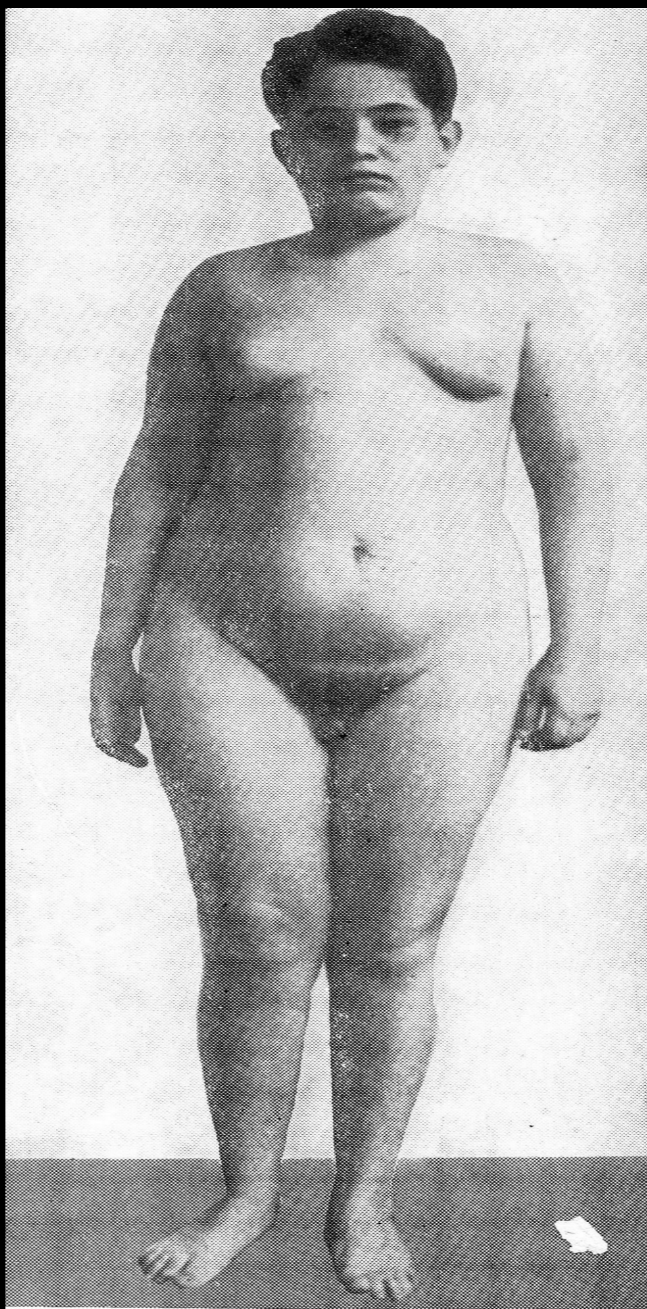
## Структурные мутации

В этом случае структурной мутации изменяется структура хромосомы. Как правило, структурные мутации хромосом приводят к множественным дефектам развития: аномалии развития гортани, для больных детей характерны тяжелая умственная отсталость, задержка роста и другие симптомы. Множество аномалий при структурных мутациях передаются потомкам.

**Разрывная абберрация**

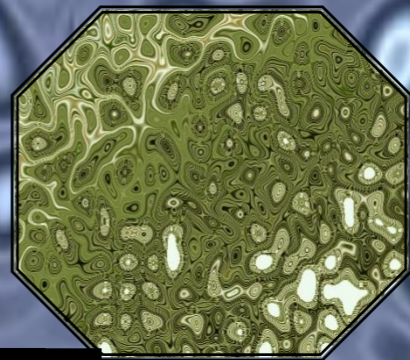
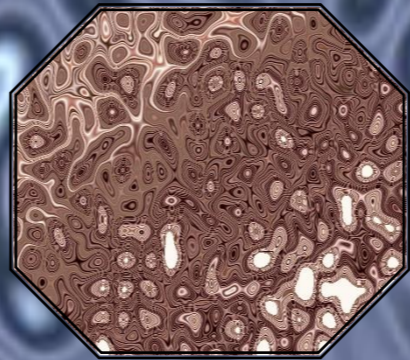
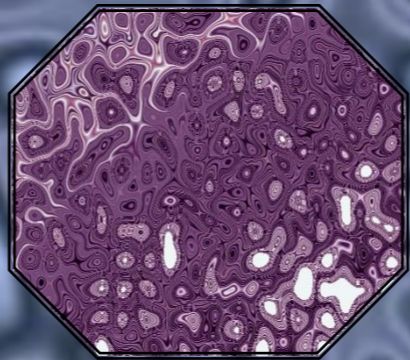
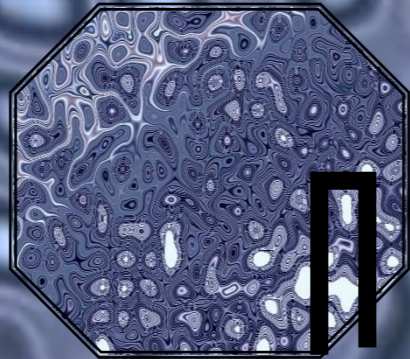
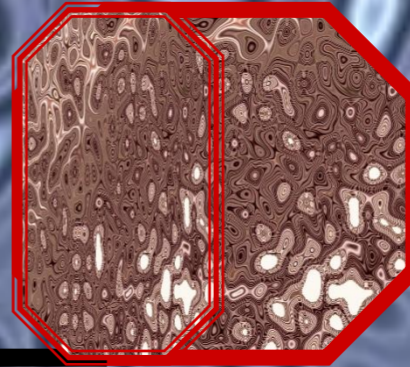
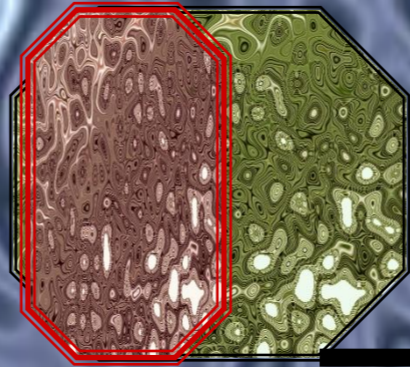
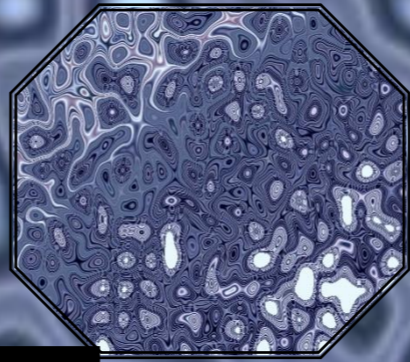
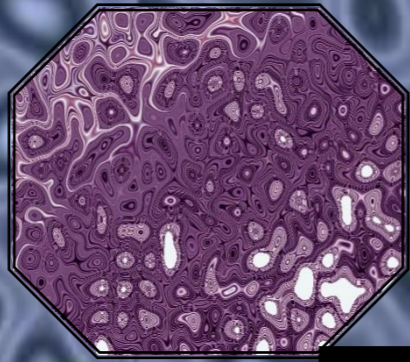




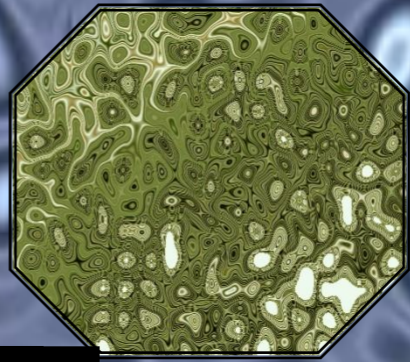
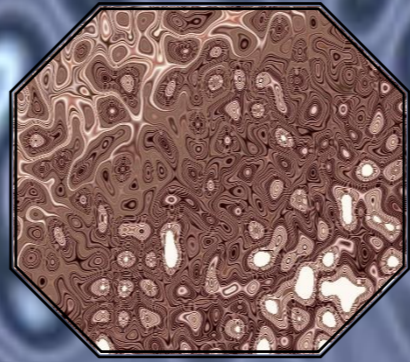
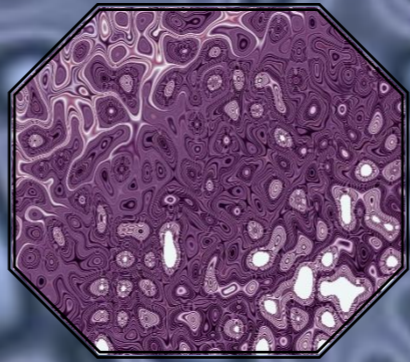
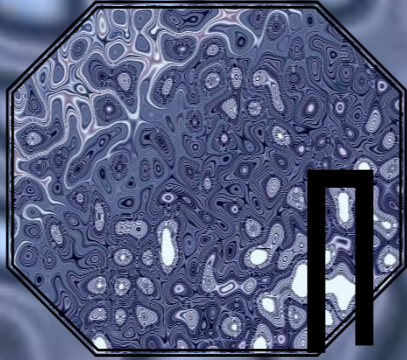
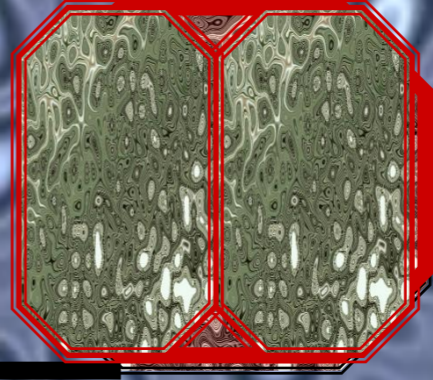
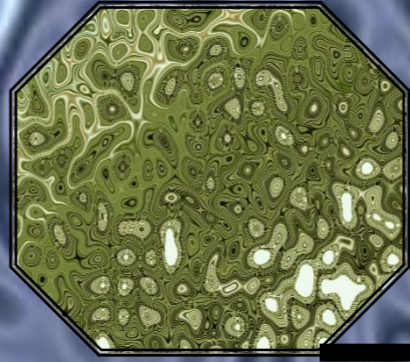
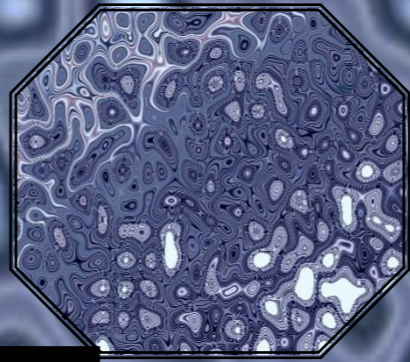
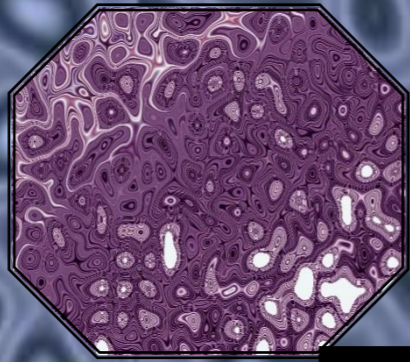


Синдром Клинефелтера

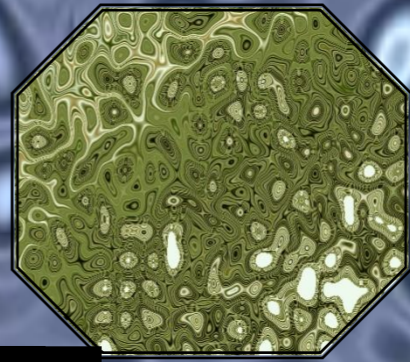
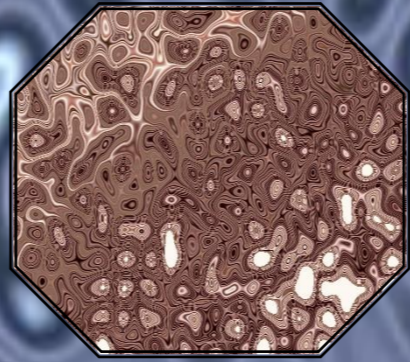
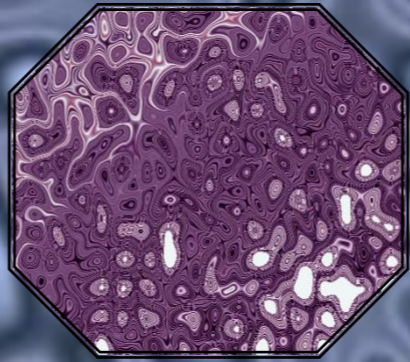
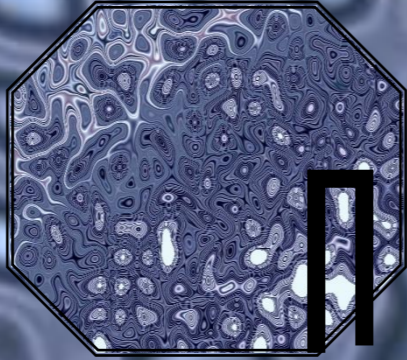
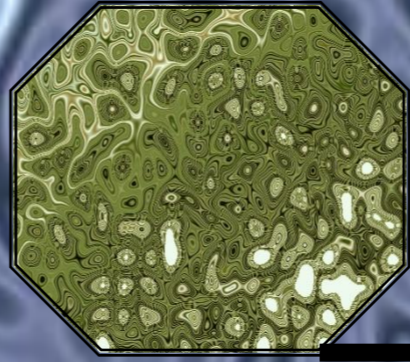
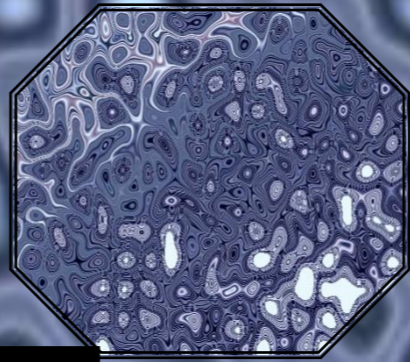
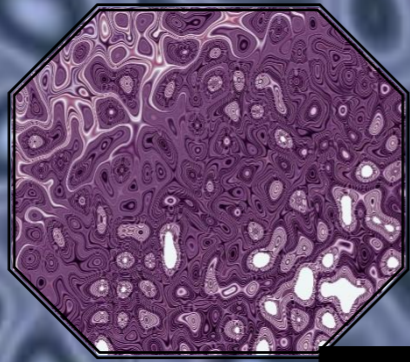
**Транслокация**



**И****н****в****е****р****с****и****я**



**Деления**



Синдром кошачьих глаз.



Синдром Блума



*Различные типы структурных  
(хромосомных) мутаций:*

- 1) — нормальная хромосома;
- 2) — делеция;
- 3) — дупликация;
- 4) — инверсия;
- 5) — транслокация.

## Генные мутации.

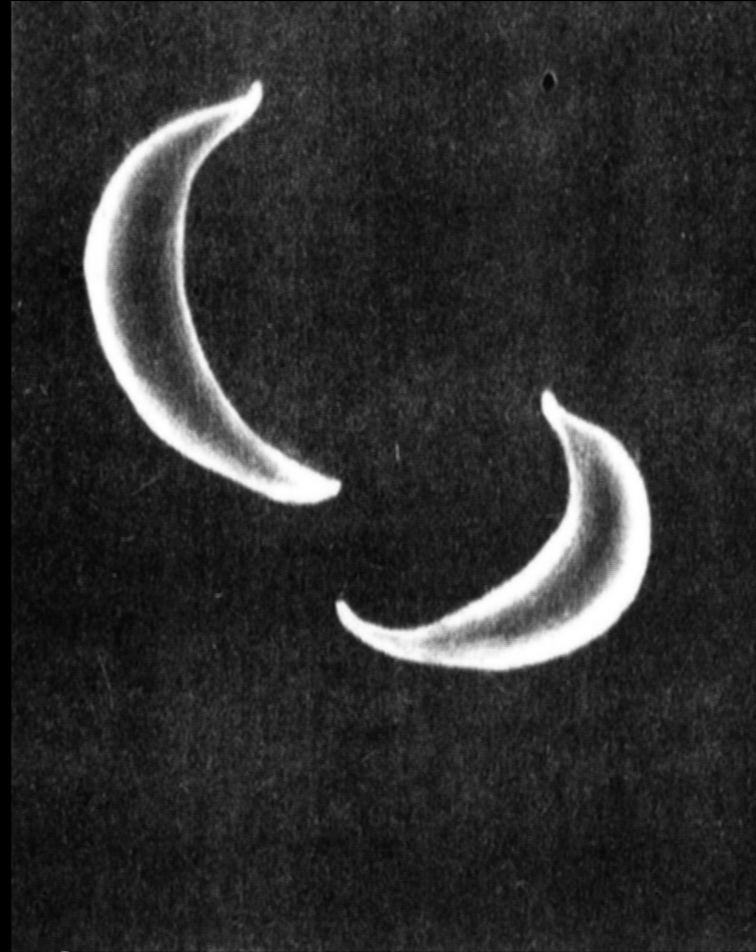
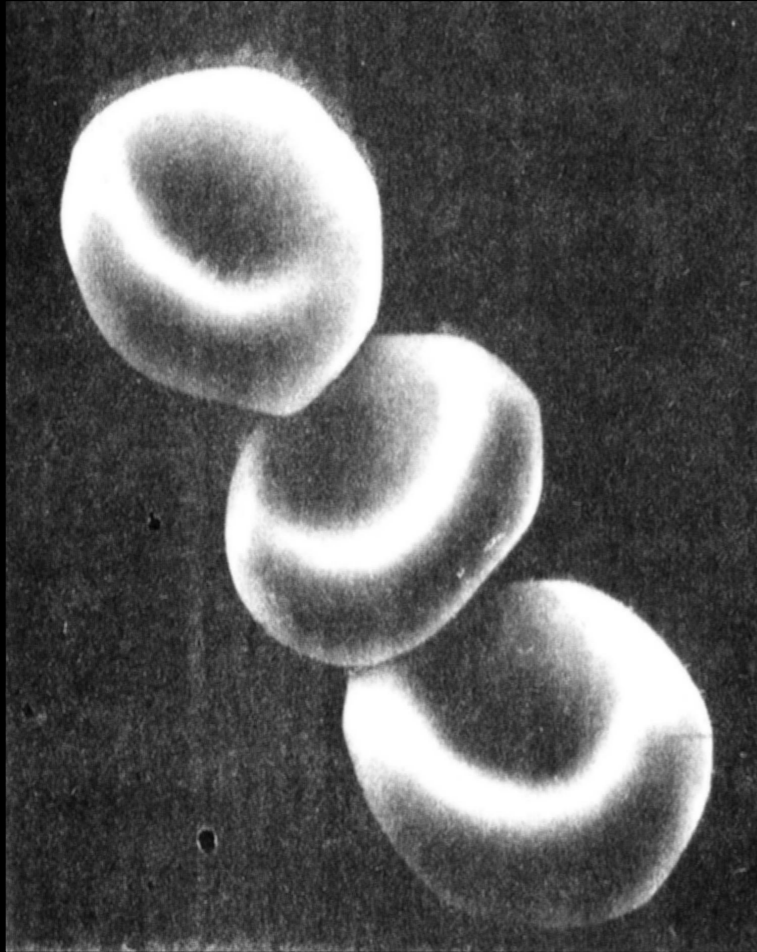
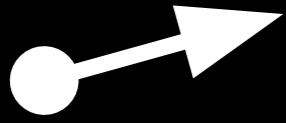
При повреждении или нарушениях в порядке или замене нуклеотидов, появлении внутренней дупликации или делеции в молекуле ДНК возникают генные (точковые) мутации. Эти изменения отдельных генов часто приводят к тяжелым дегенеративным заболеваниям, в частности, многочисленным болезням обмена веществ через нарушения синтеза белков.

# Двуликий Янус



Также примером может служить мутация, ферментов. Приводящая к появлению серповидноклеточной анемии — наследственного заболевания, как правило, приводящего детей и подростков к смерти. В этом случае в эритроцитах вместо нормального гемоглобина А содержится аномальный гемоглобин S.

Нормальный эритроцит



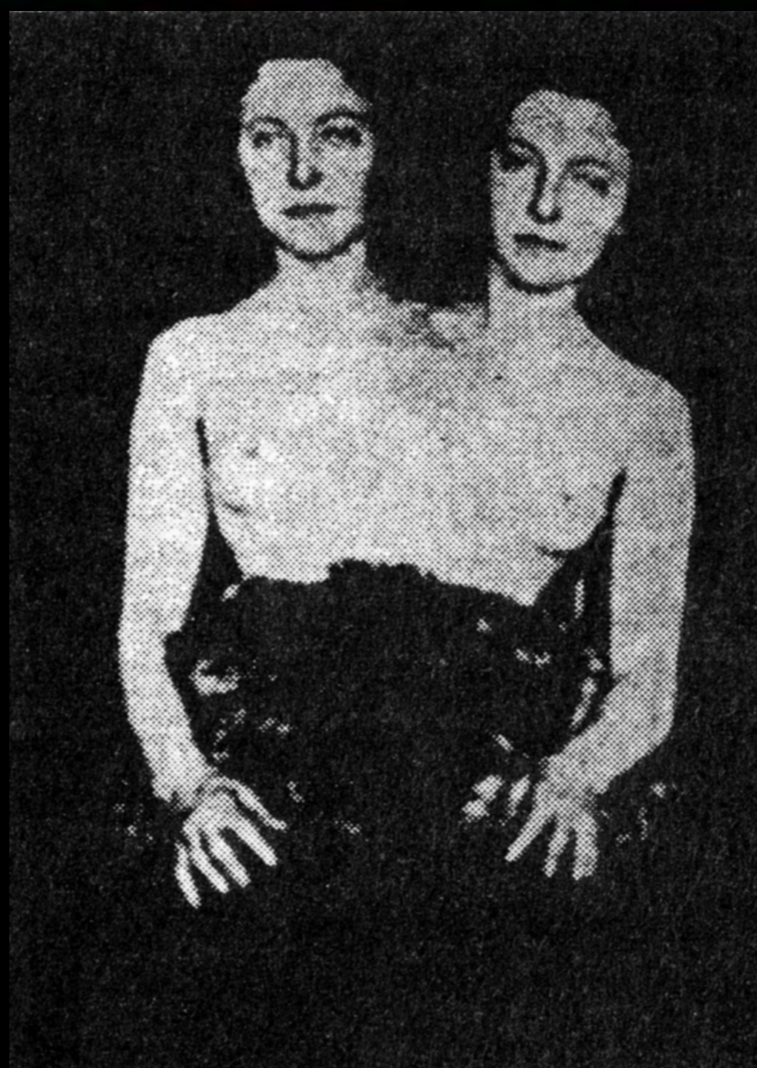
Серповидноклеточный эритроцит

Сиамские близнецы

## Сиамские близнецы

Сиамские близнецы относятся к случаям "двойного уродства", встречаются довольно редко - около 10 случаев на один миллион родов. Сиамские близнецы появляются из одной оплодотворенной яйцеклетки, то есть являются однояйцовыми близнецами. Причина зарождения однояйцовых близнецов неизвестна. Продолжительность жизни сиамских близнецов различна. При врожденных заболеваниях таких как сифилис она составляет 2-3 недели. Сиамские близнецы без врожденных заболеваний могут прожить достаточно долго для своего заболевания.

# Сиамские близнецы.



Мери и Элиза Чалкхерст.



**Причины  
возникновения  
мутаций.**

Результаты нового исследования, проведенного канадскими учеными, свидетельствуют о том, что загрязнение атмосферы промышленностью вызывает мутации на генном уровне. К примеру, у мышей, обитавших в непосредственной близости от сталеплавильного завода, частота генных мутаций оказалась в два раза выше, чем у их собратьев, живущих в сельской местности. У людей живущих в маленьких «заводских» городках генные мутации возникают 18 раз чаще чем сельской местности без каких либо заводов.

Испытания ядерного оружия, радиация и мутации человека.

Территория, прилегающая Семипалатинскому ядерному испытательному полигону в Казахстане, представляет беспрецедентную возможность для анализа степени риска генетических мутаций у населения, связанных с ионной радиацией.

Заключение.

- *Причины возникновения мутаций могут быть различны я поделила их на две группы «Физические» и «Социальные» на протяжении большей части своей видео научно исследовательской работы я рассказывала о физических, а в заключение я хочу рассказать о социальных.*

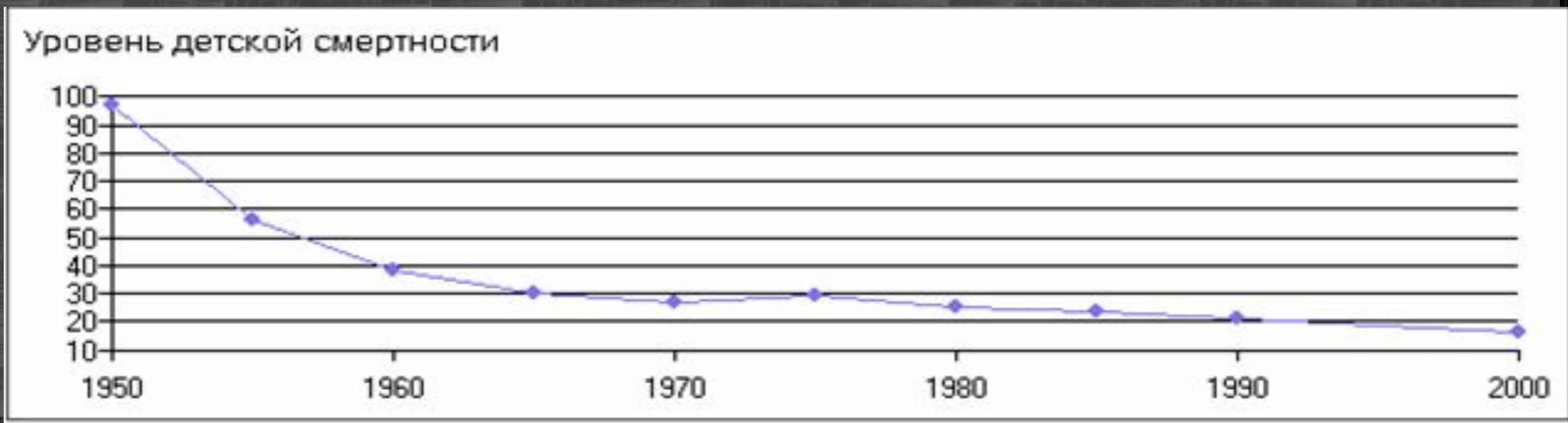
- В нашей стране с конца 80 годов наблюдается один довольно неприятный для общества процесс, имя которому деградация.
- **ДЕГРАДИРОВАТЬ** - постепенно ухудшаясь, прийти (приходить) к вырождению.
- Толковый словарь русского языка Ожегова.
- К сожалению, для России это не пустые слова:

## Медицинская характеристика

Средняя продолжительность жизни (женщины)	72.5	2000-2005
Средняя продолжительность жизни (мужчины)	60.0	2000-2005
Рождаемость на 1000 человек	9.4	2001
Смертность на 1000 человек	13.9	2001
Коэффициент естественного прироста населения на 1000 человек	-4.5	2001

**В среднем за 50 лет медицинская характеристика России ухудшилась в 5 раз!**

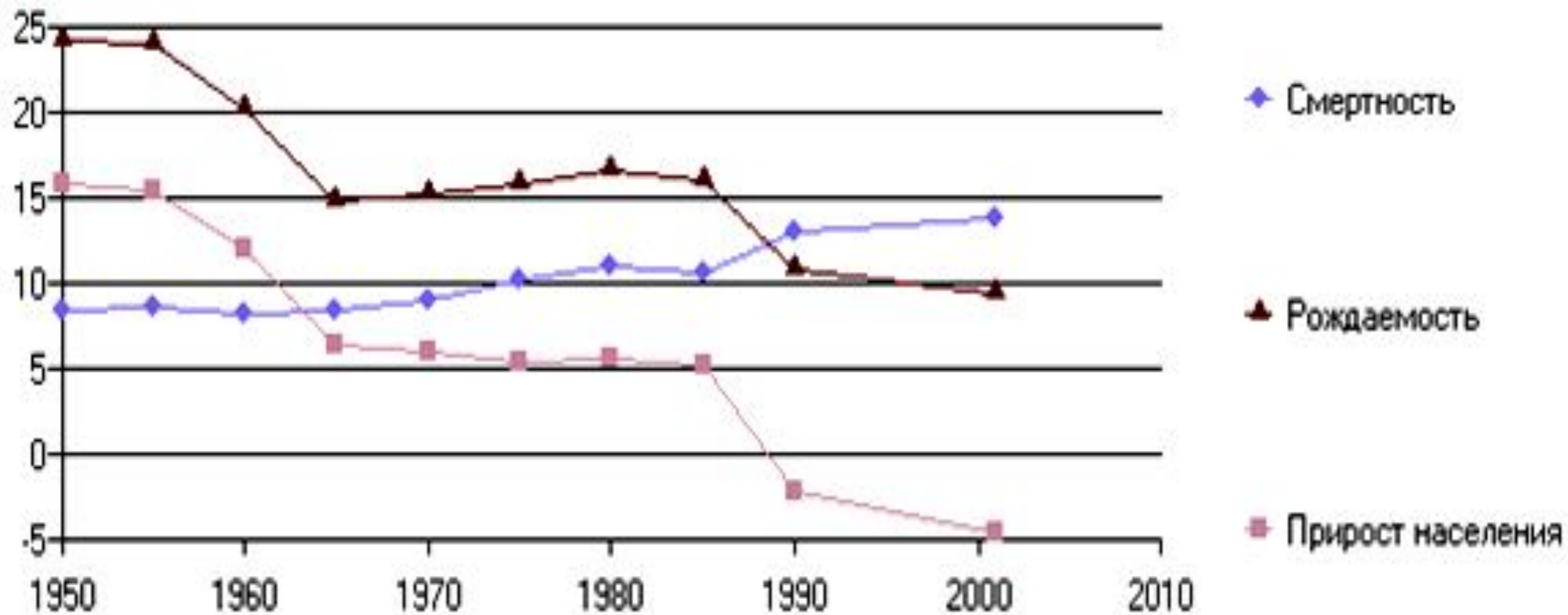
Уровень детской смертности	16.8	2000-2005
Смертность детей до 5 лет на 1000 рожденных	22.0	2000
Смертность рожениц на 100000 младенцев	75.0	1995



- С 1950 по 2000 год в 7 раз увеличилась детская смертность.



Динамика естественного прироста населения (на 1000 человек)



Без комментария !!!

- За 25 лет 6 раз увеличилось кол-во разводов (на 1000 пар).
- За последние 15 лет число наркоманов увеличилось 6,5 раза.
- 8 раз с 1975 2000 года выросло количество брошенных детей с тяжелыми врожденными патологиями.

Воспользуемся выше  
данным приведенными  
и построим простую  
логическую схему:

**Разводы, неустроенность, нищенство.**

**Наркомания, алкоголизм.**

**Брошенные дети  
с тяжелыми  
врожденными  
патологиями.**

**Убийцы, помешанные, скин-хеды, безработные, бомжи, алкоголики.**

**Не  
превратится  
ли наше общество  
в скопище  
безмозглых  
мутантов?**