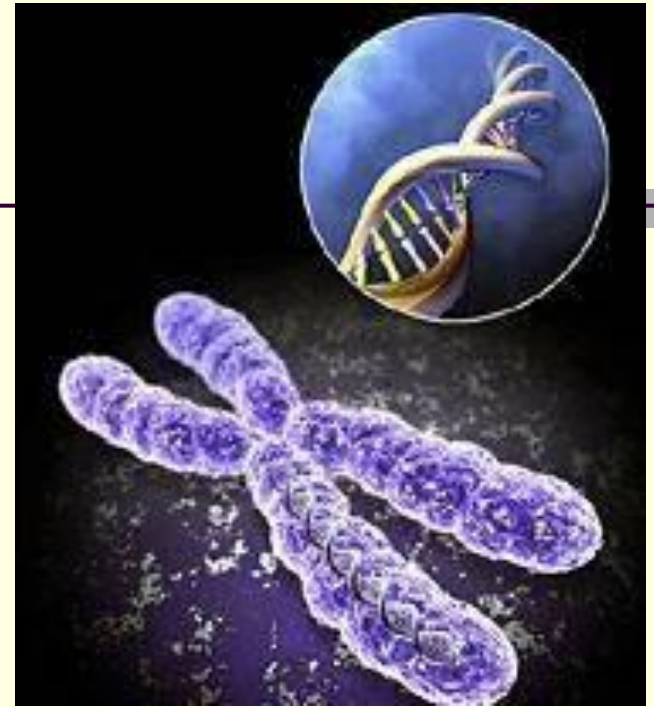


# Тема урока

---



- **Мутационная изменчивость.**
- **Закон гомологических рядов**

# *Формы изменчивости*

**Изменчивость**

**Модификационная**

**Наследственная**

**Генотипическая**  
1) Мутационная  
2) Комбинативная

**Цитоплазматическая**

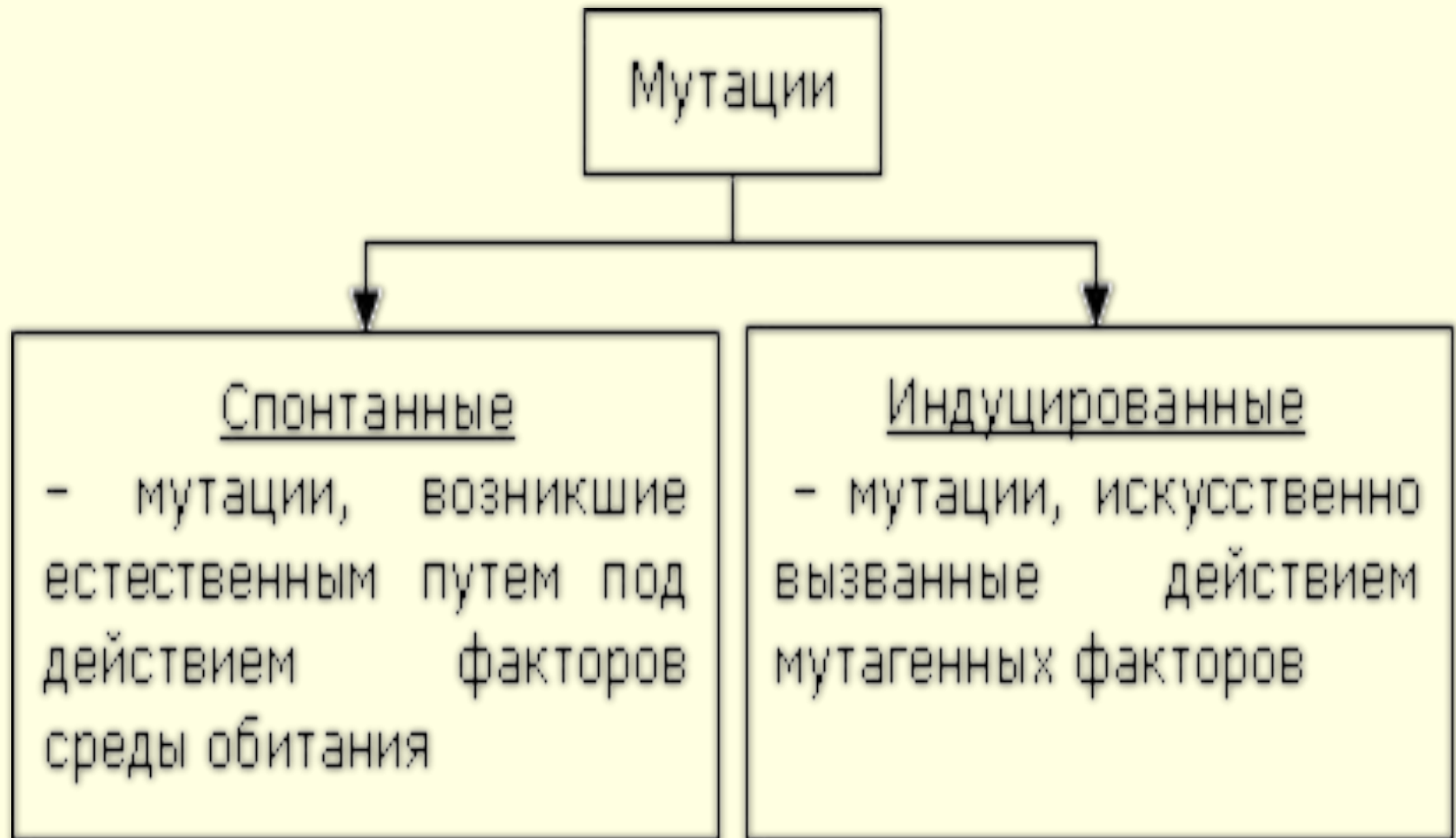
# *Мутационная теория*

---

## Основные положения мутационной теории (Гуго де Фриз)

1. Мутации - это наследственные изменения.
2. Мутации- редкие события, передающиеся по наследству.
3. Мутации возникают спонтанно.
4. Мутации могут быть полезными, вредными или нейтральными

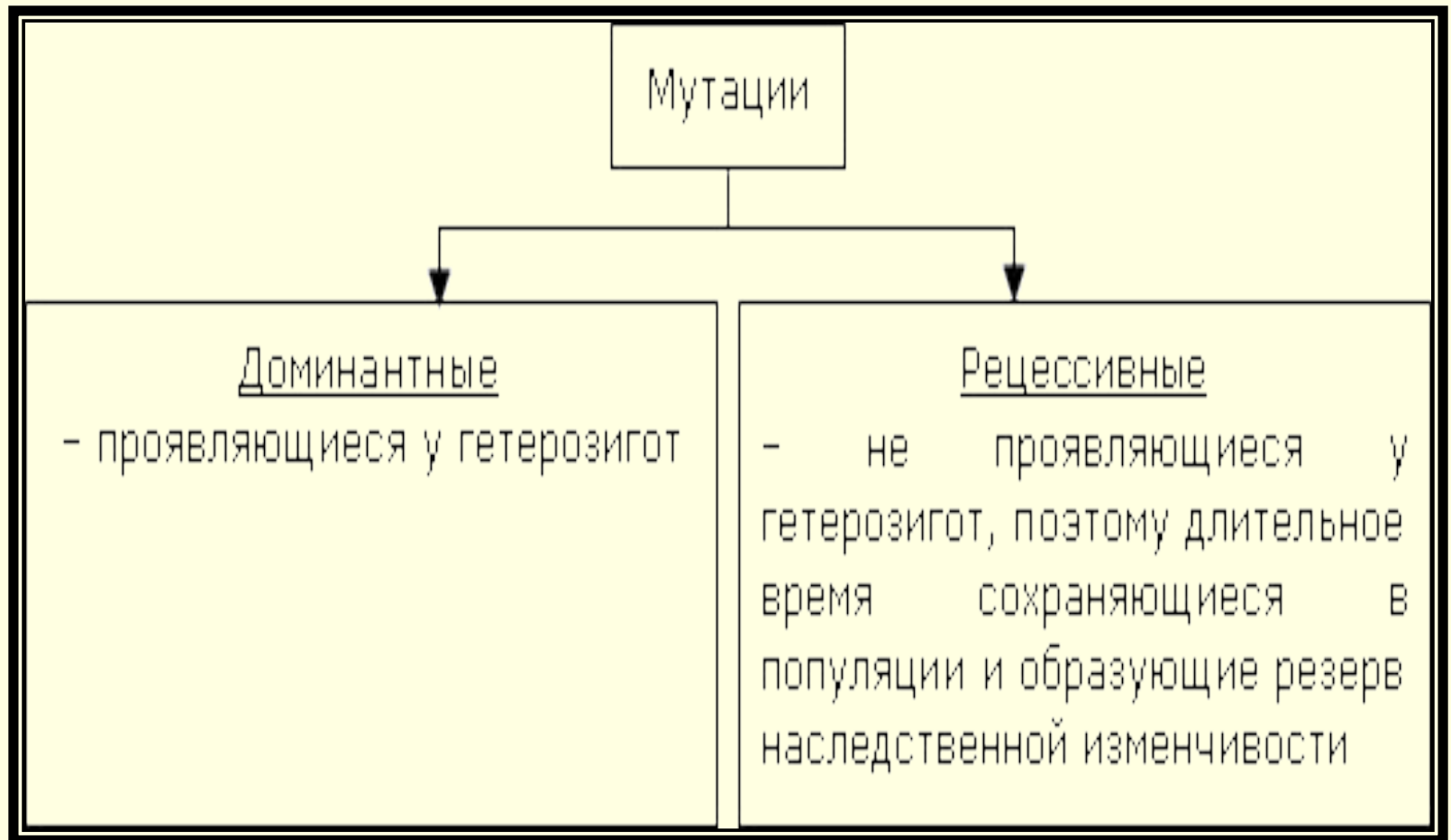
# Классификация мутаций по характеру появления



# Классификация мутаций по месту их возникновения



# Классификация мутаций по характеру проявления

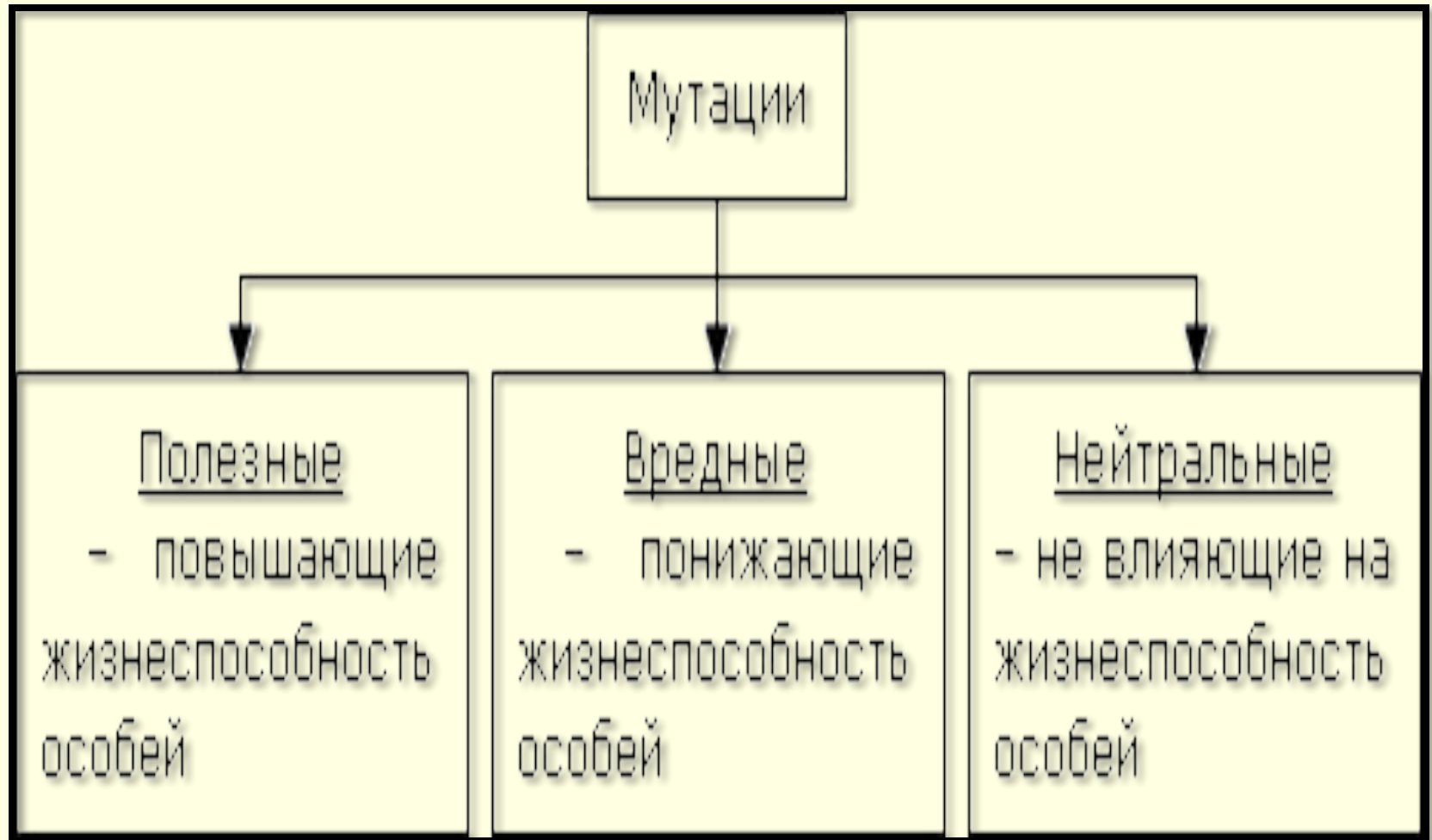


# Доминантная мутация – отсутствие оперения на шее у петуха

---



# Классификация мутаций по адаптивному значению





# *Мутации по уровню возникновения*

Генные мутации, геномные мутации, .  
хромосомные мутации:

1. --- связаны с изменениями внутри гена
2. --- связаны с изменениями структуры хромосом
3. --- приводят к изменению числа хромосом

# *Геномные мутации*

- **Полипloidия**- кратное увеличение числа хромосом.
- **Анэуплоидия** - потеря или появление лишних хромосом в результате нарушения мейоза

# Хромосомные болезни

---

## Генеративные мутации

- ХХУ; ХУУ- синдром Клайнфельтера.
- ХО- синдром Шершевского- Тернера.

## Аутосомные мутации

- Синдром Патау ( по 13 хромосоме).
- Синдром Эдвардса( по 18 хромосоме).
- Синдром Дауна ( по 21 хромосоме).

# *Синдром Кляйнфельтера.*

■ **XXY и XXXY – синдром Кляйнфельтера.** Частота встречаемости 1:400 – 1:500. Кариотип – 47, XXY, 48, XXXY и др. Фенотип мужской. Женский тип телосложения, гинекомастия. Высокий рост, относительно длинные руки и ноги. Слабо развит волосяной покров. Интеллект снижен.

■ .

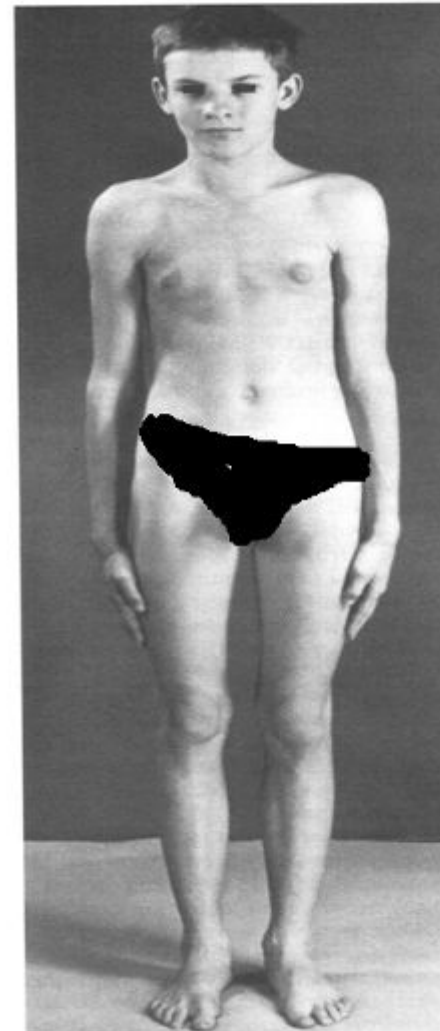


Рис. 5.15. Синдром Кляйнфельтера. Высокий рост, гинекомастия, женский тип оволосения на лобке.

# *Синдром Шершевского-Тернера*

**X0 – синдром Шершевского - Тернера** (моносомия X).

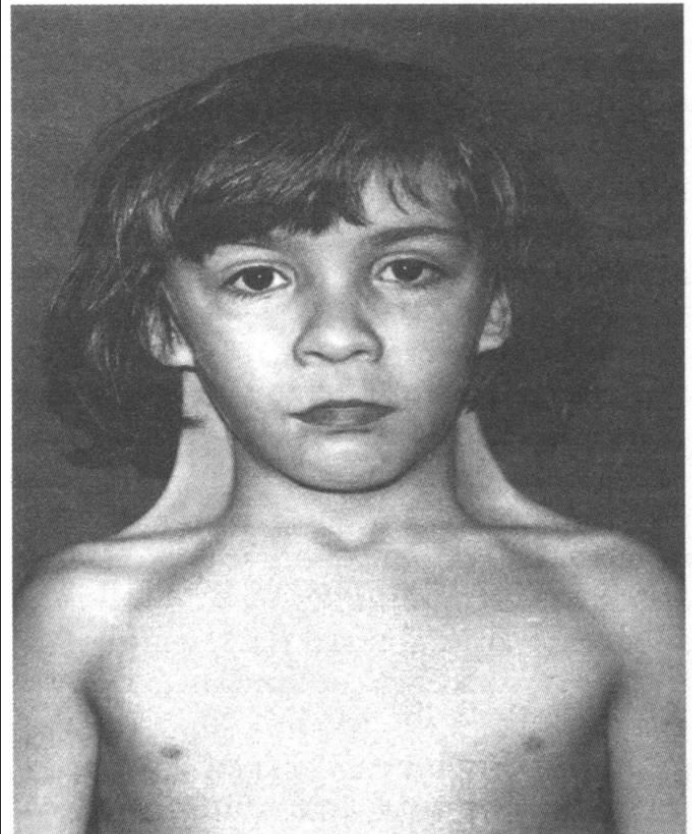
Частота встречаемости 1:2000

– 1:3000. Кариотип 45,X.

Фенотип женский.

Соматические признаки: рост 135 – 145 см, крыловидная кожная складка на шее (от затылка к плечу), низкое расположение ушей, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков.

В 25% случаев имеются пороки сердца и аномалии работы почек. Интеллект страдает редко.



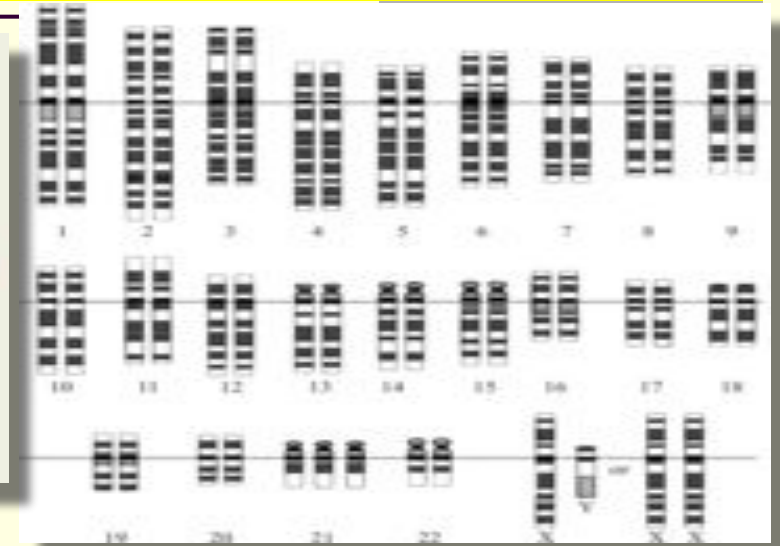
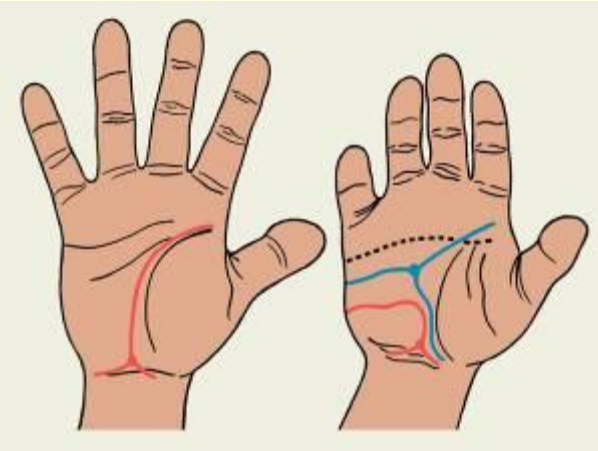
**Рис. 5.17.** Девочка с синдромом Шершевского–Тёрнера. Шейные крыловидные складки; широко расположенные и недоразвитые соски молочных желёз.

# Синдром Патау

Трисомия по 13-й хромосоме ( синдром Патау ) обнаруживается у новорожденных с частотой около 1:5000 - 1:7000 и связана с широким спектром пороков развития. Для СП характерны множественные врожденные пороки развития головного мозга и лица. Это группа ранних нарушений формирования головного мозга, глазных яблок, костей мозговой и лицевой частей черепа. Окружность черепа обычно уменьшена. Лоб скошенный, низкий; глазные щели узкие, переносье запавшее, ушные раковины низко расположенные и деформированные. Типичный признак СП - это расщелины верхней губы и неба



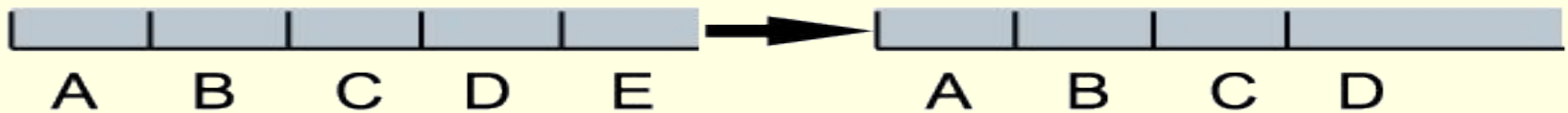
# Синдром Дауна



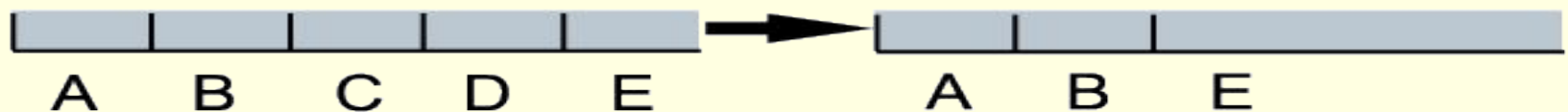
- Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.

# Хромосомные мутации

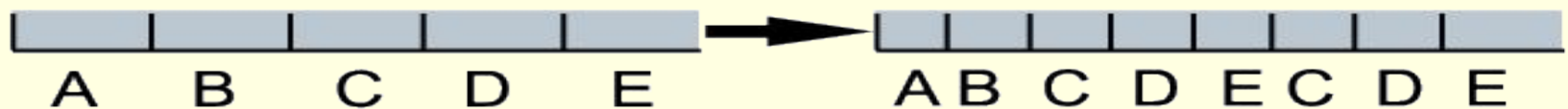
Утрата



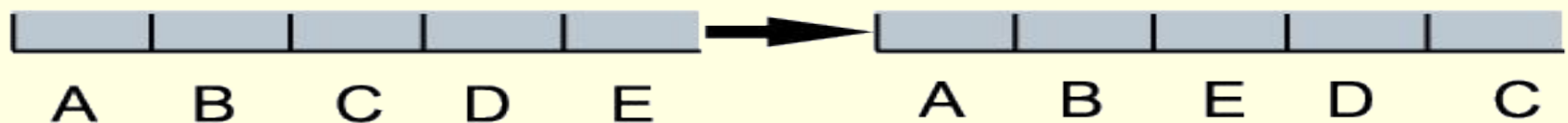
Делеция



Дупликация

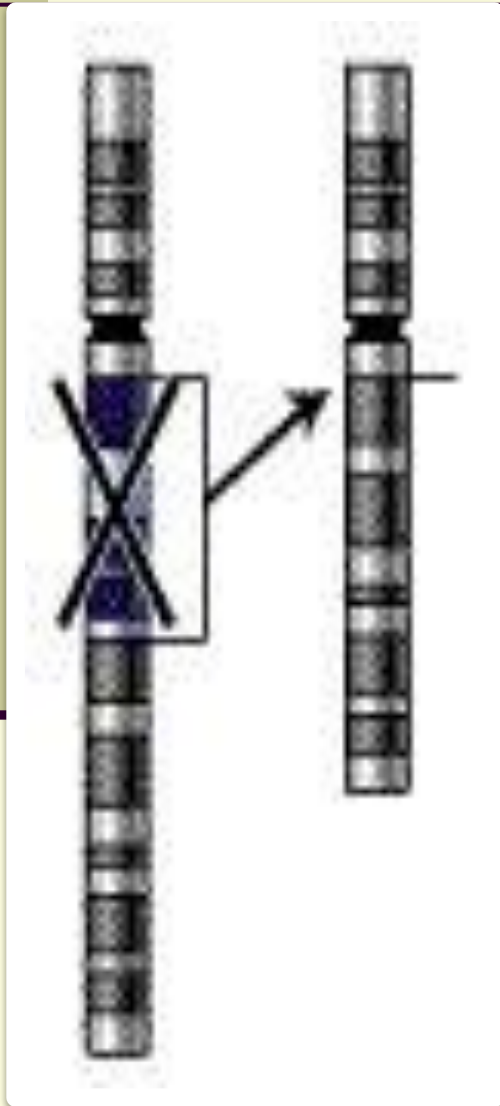


Инверсия



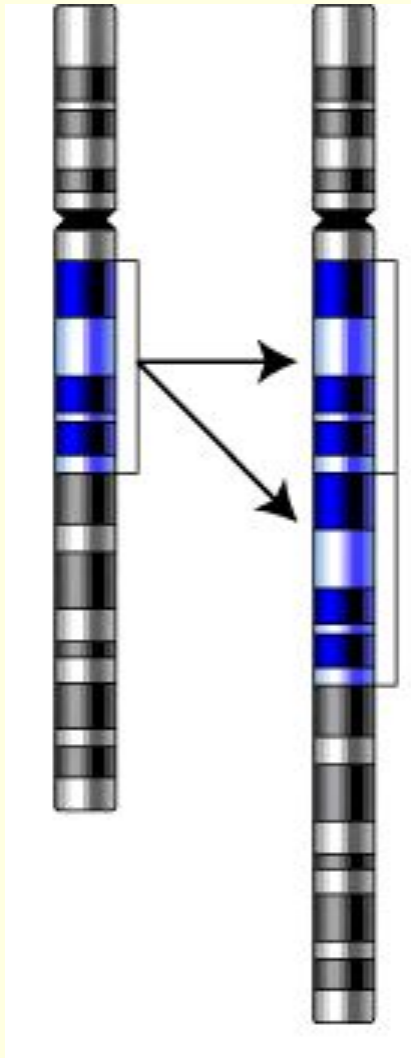


# ДЕЛЕЦИЯ



-от лат. *deletio* —  
уничтожение —  
хромосомная абберрация  
(перестройка), при которой  
происходит потеря участка  
хромосомы.

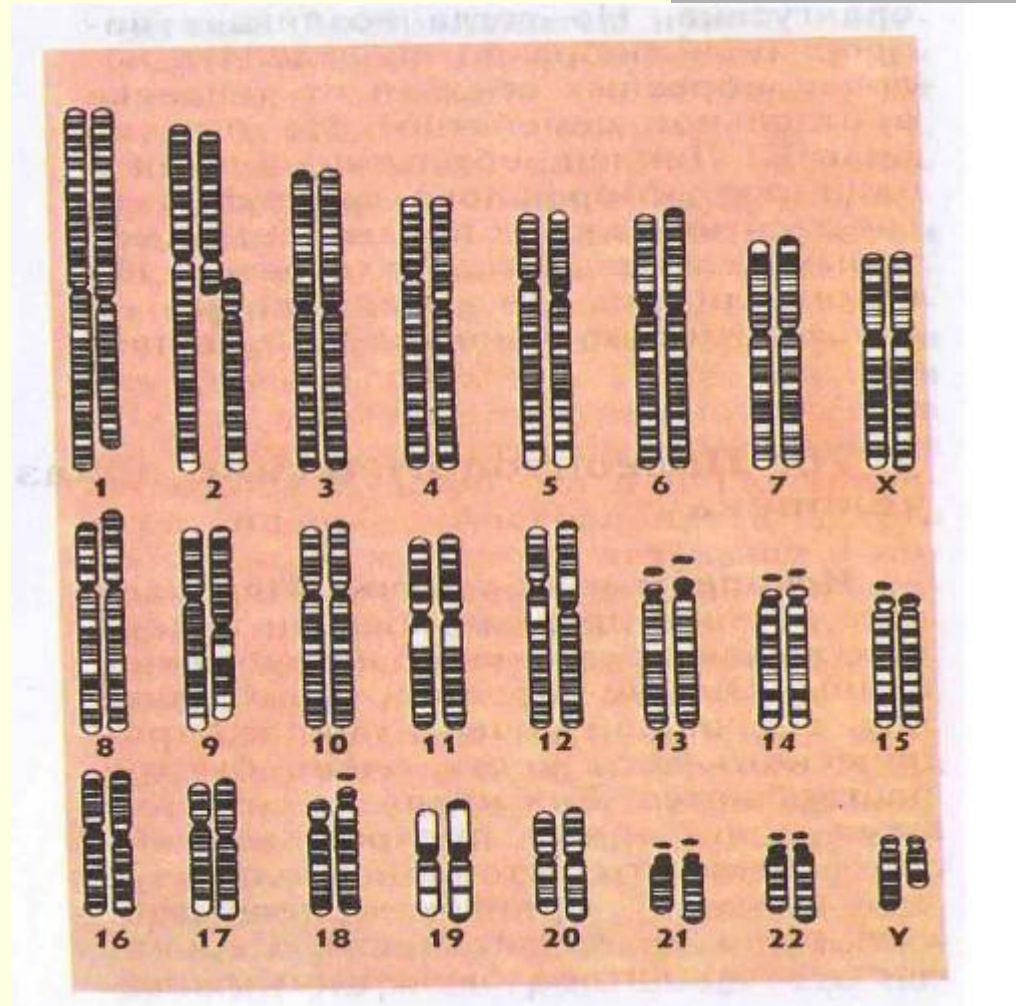
# ДУПЛИКАЦИИ



От лат. *duplicatio* — удвоение — структурная хромосомная мутация, заключающаяся в удвоении участка хромосомы.

# Транслокации

Хромосомы  
шимпанзе и  
человека.  
Поперечная  
исчерченность  
обоих видов  
очень близка.  
(транслокация  
по 2 паре).



# Генные мутации

## 1. Замена оснований:

- а) фенилкетонурия. Проявление: нарушение расщепления фенилаланина; этим обусловлено слабоумие, вызываемое гиперфенилаланинемией. При своевременно назначенной и соблюдаемой диете (питание, бедное фенилаланином) и применении определенных медикаментов, клинические проявления этого заболевания практически отсутствуют
- б) серповидно-клеточная анемия.
- в) синдром Морфана.

# Генная мутация

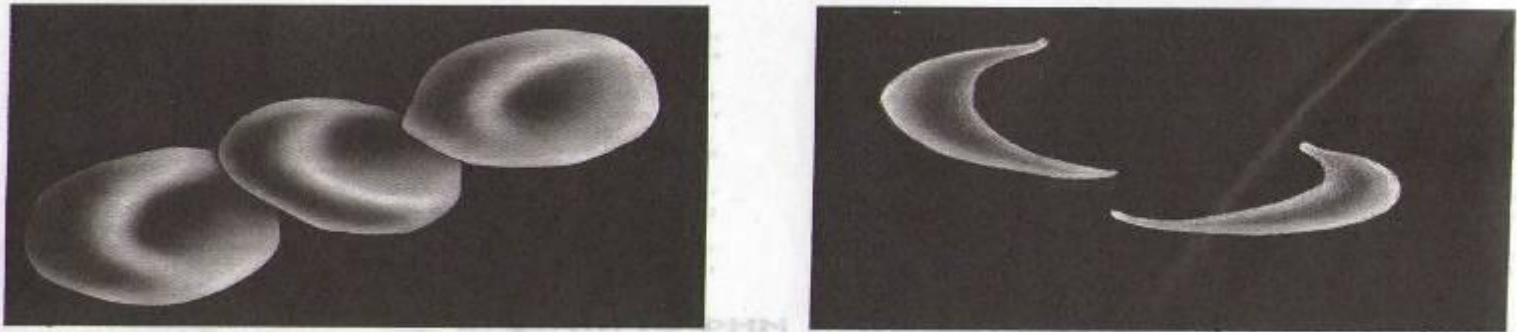


Рис. 39. Электронно-микроскопические фотографии нормальных (слева) и серповидно-клеточных (справа) эритроцитов

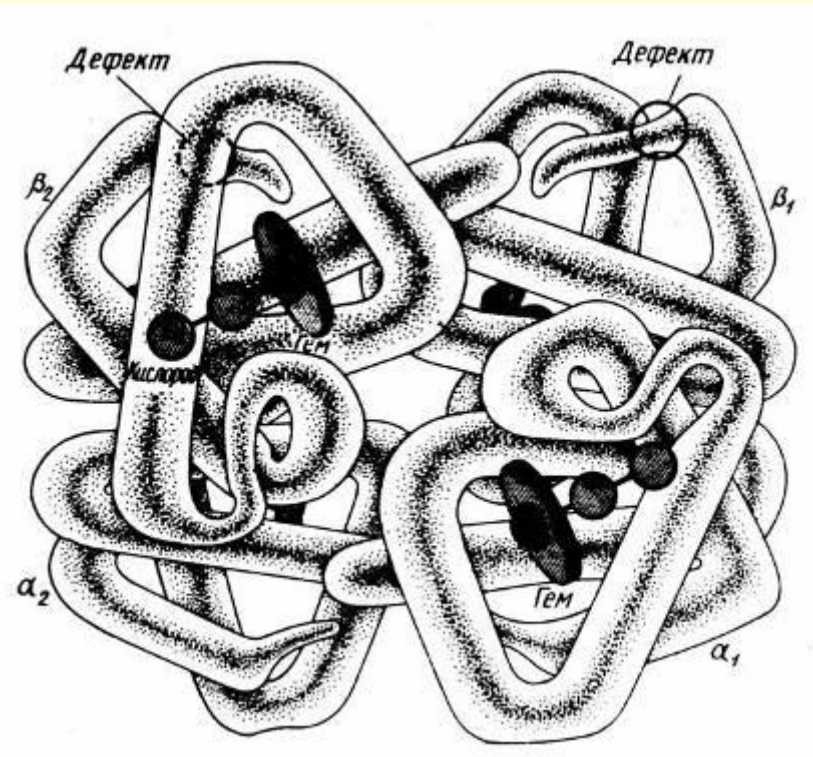
Первичная структура гемоглобина здоровых ( 1 ) и больных серповидно-клеточной анемией ( 2 ).

- 1) - вал- гис-лей-тре – **про-глут. к-та-** глу-лиз
- 2) - вал- гис-лей-тре – **валин-** глу-лиз

# Мутация в гене бета-гемоглобина

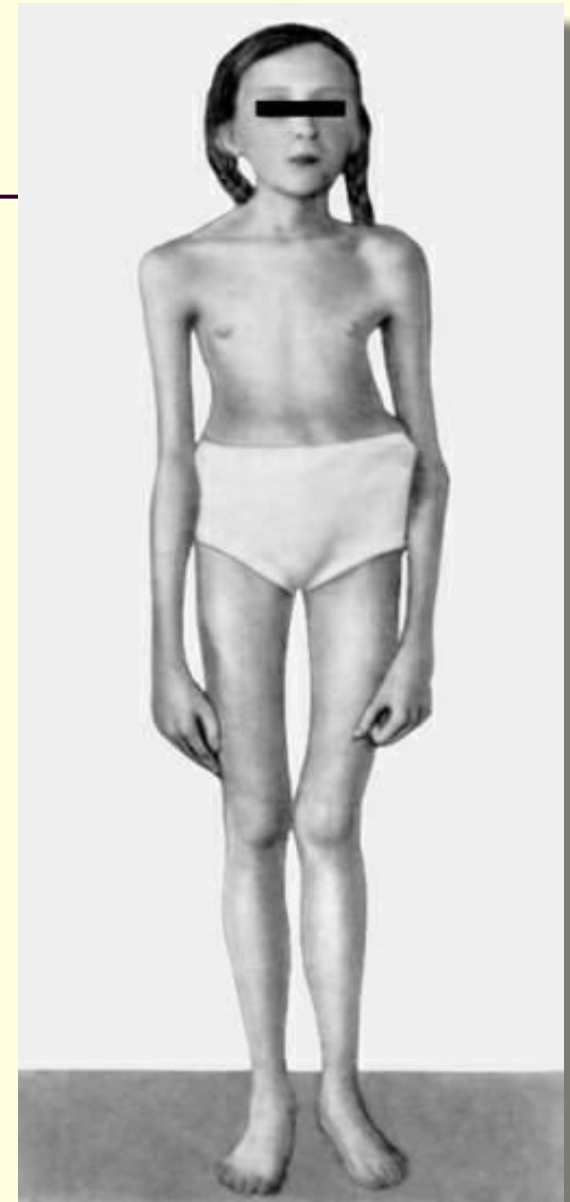
- В состав молекулы гемоглобина человека входят две  $\alpha$ -цепи (закодированы в 16-й хромосоме) и две  $\beta$ -цепи (закодированы в 11-й хромосоме).
- В состав  $\beta$ -цепи гемоглобина входит 146 аминокислотных остатков.
- В нормальной  $\beta$ -цепи шестым аминокислотным остатком является глутаминовая кислота, которая закодирована триплетом ГАА.
- Если происходит трансверсия ГАА  $\rightarrow$  ГТА (АТ  $\rightarrow$  ТА), то на месте глутаминовой кислоты в молекуле гемоглобина в соответствии с генетическим кодом появится валин

В итоге вместо нормального гемоглобина HbA появится мутантный гемоглобин – HbS. В этой молекуле имеется дефект, в результате чего нарушается третичная структура белка. Такая замена всего лишь одной пары нуклеотидов и одной аминокислоты приводит к деформации эритроцитов, и они приобретают форму серпа. В итоге развивается тяжелое заболевание – **серповидноклеточная анемия**



# Синдром Морфана

Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.





Высокий выброс адреналина ,  
характерный для заболевания,  
способствует не только  
развитию сердечно-  
сосудистых осложнений, но и  
появлению у некоторых лиц  
особой силы духа и  
умственной одаренности.  
Способы лечения неизвестны.  
Считают, что ею болели  
Паганини, Андерсен,  
Чуковский.



Р: xHy



xHxh



F:



xHxH

xHxH

xHxH

xHxH

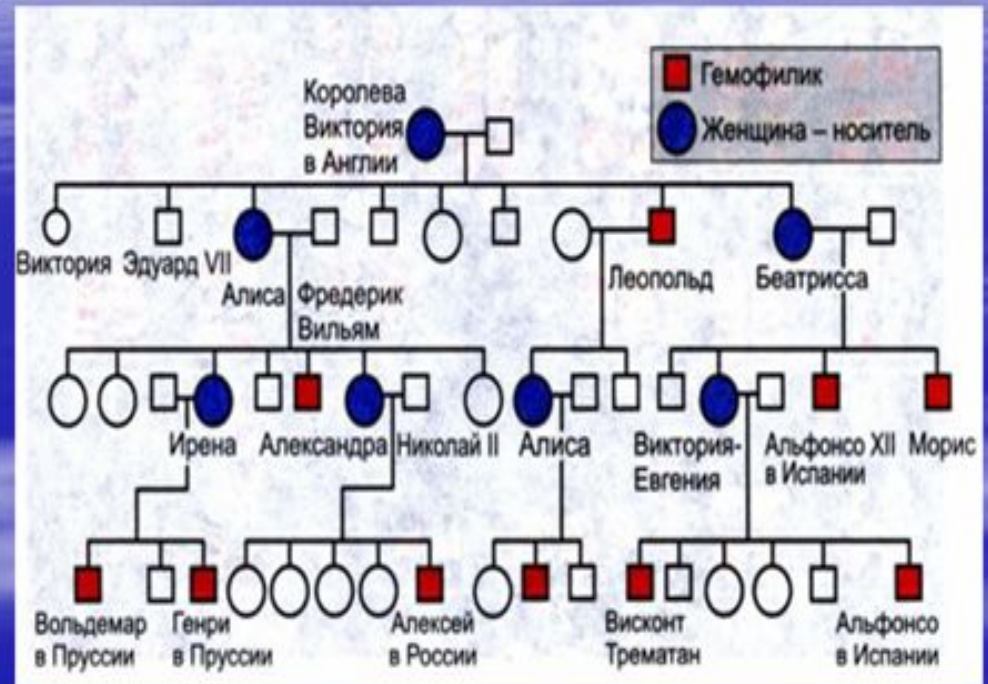


xhy

# Гемофилия

Гемофилия (кровоточивость). Причина: генная мутация. Проявление: недостаточное развитие факторов свертывания крови (тромбокиназ), сильно затягивающееся время свертывания крови; при ранениях большие потери крови. Наследование сопряжено с полом; ген, ответственный за болезнь, расположен в X-хромосоме, рецессивен. Ген этой болезни наследуется по материнской линии. Гомозиготность, как правило, летальна.

## Наследование гемофилии



# Профилактика



- **Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной**
- **Исключение родственных браков**

# Мутагены

Мутагены- факторы, вызывающие мутации:  
биологические, химические физические.

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение, лучи Рентгена )
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, свинец, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

Аутосомная , доминантная мутация  
(химический мутагенез)

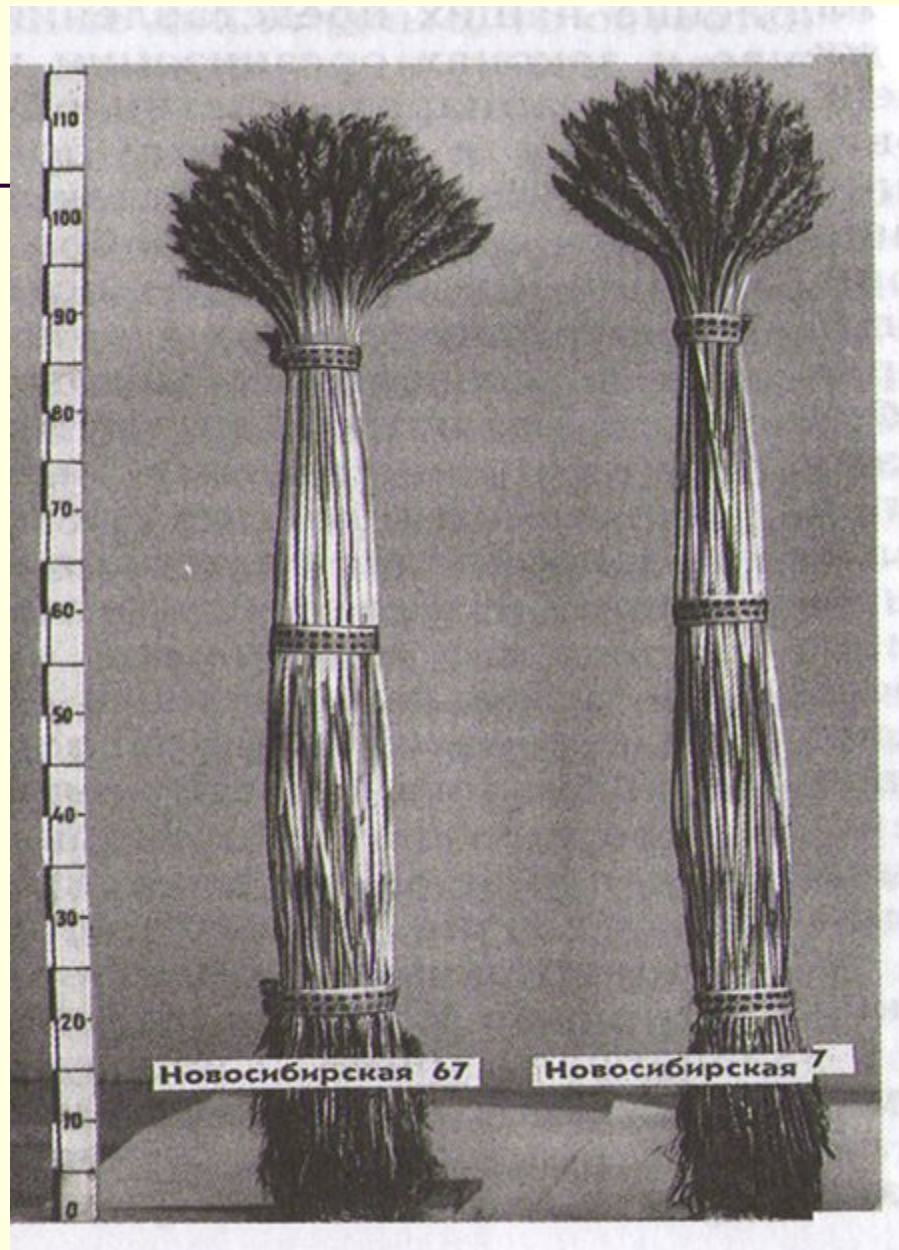
---



# Влияние Рентгеновских лучей

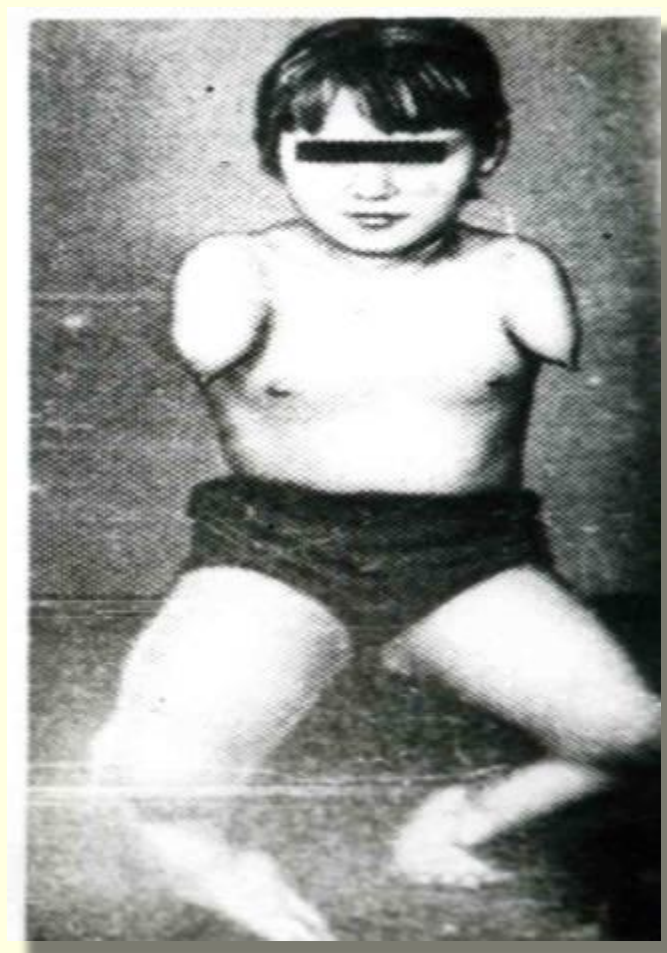
**Мутантный сорт пшеницы Новосибирская 67 был получен после обработки семян исходного сорта Новосибирская 7 рентгеновскими лучами**

Мутантный сорт яровой пшеницы «Новосибирская 67» превосходит местную форму по устойчивости к полеганию, урожайности и хлебопекарным свойствам зерна



# *Химический мутагенез (лекарственный)*

---





# Профилактика

---

- Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной. Современные возможности медико-генетического консультирования позволяют определить во время планирования беременности риск наследственных заболеваний
- Исключение родственных браков



# Рекомендации учащимся

---

- Содействовать сохранению нормальной экологической обстановки ;
- Не ухудшать не сейчас ни в будущем экологию родного края;
- Не употреблять алкогольные напитки;
- Не курить;
- Не принимать наркотические средства;
- Полноценно питаться;
- Заниматься спортом.

# Николай Иванович Вавилов

■ Николай Иванович Вавилов (1887–1943) – русский ботаник, генетик, растениевод, географ. Сформулировал закон гомологических рядов наследственной изменчивости. Создал учение о центрах происхождения культурных растений.



# Домашнее задание.

---

- 1) Параграф 24
- 2) Найти примеры мутаций в природе.