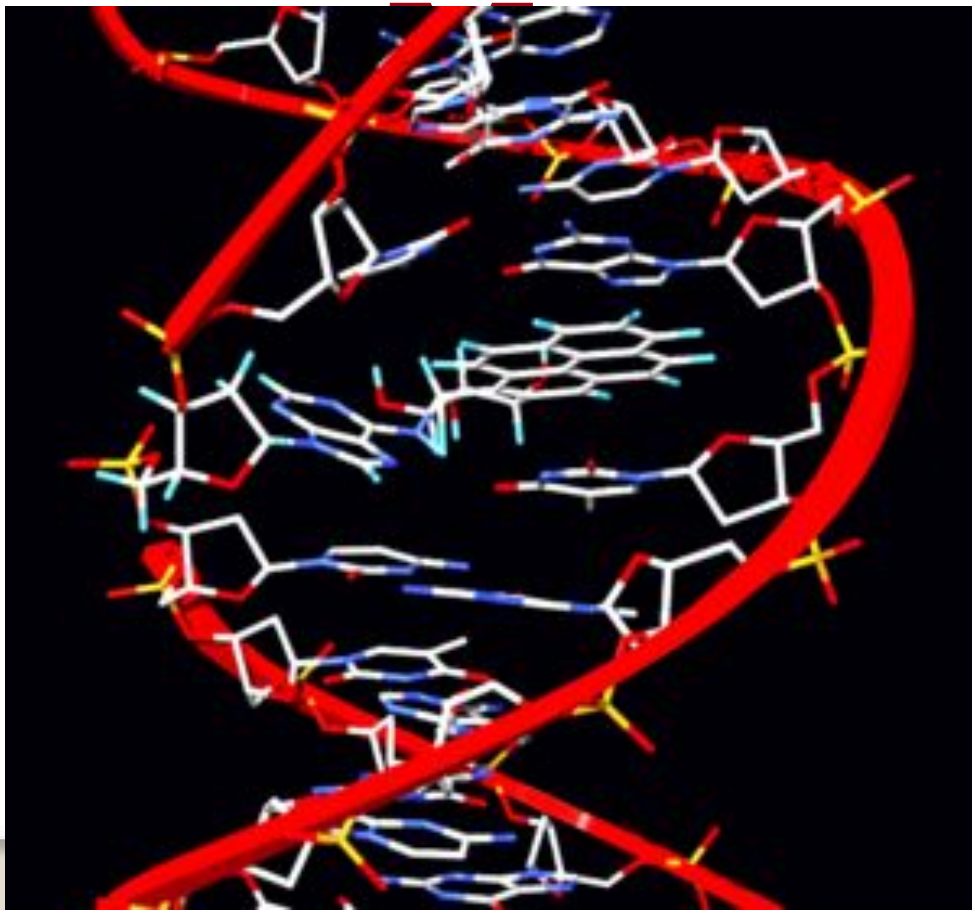


Презентация на тему :  
«Наследственная изменчивость.  
Мутации.»

ЮЛОВА Альфия  
Шафхатовна

# Наследственная изменчивость.



ДИИ.

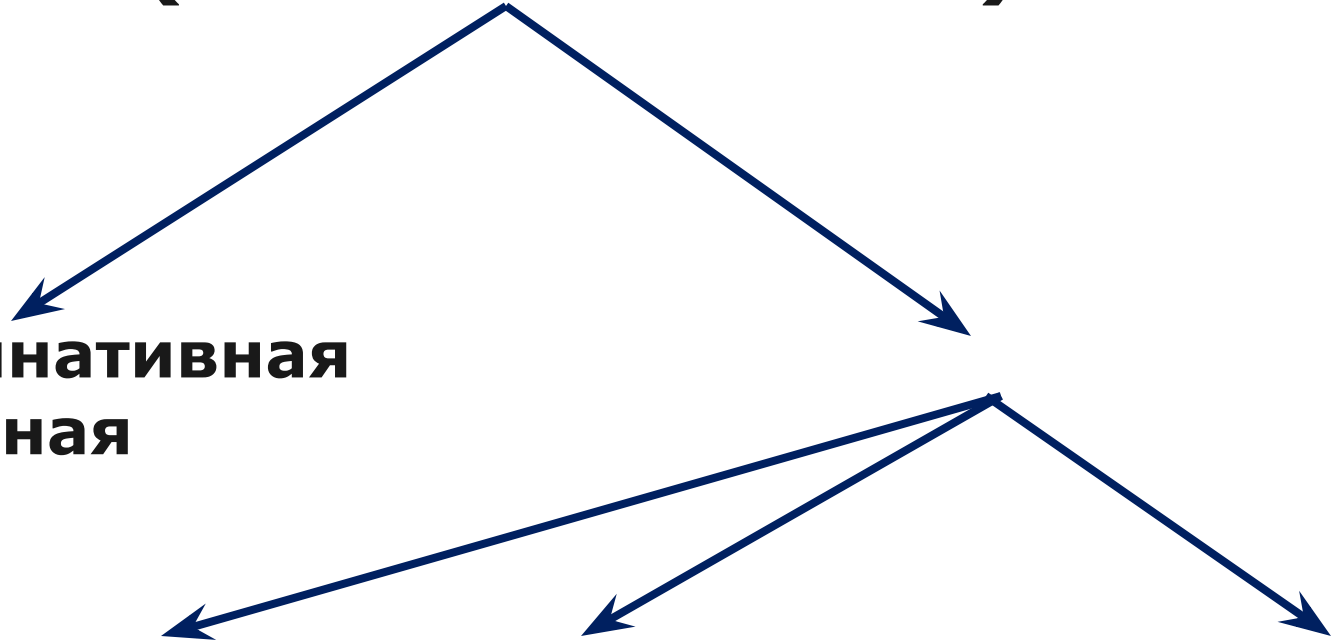
# Наследственная изменчивость (генотипическая)

Комбинативная  
Мутационная

Геномные  
мутации

Хромосомные  
мутации

Генные  
мутации



# ***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**

## Геномные мутации.

**Геномными** называют мутации, приводящие к изменению числа хромосом.

**Полиплоидия** – кратное изменение числа хромосом ( $3n$ ,  $4n$ ,  $5n$ ,  $6n$  и т. д. до 10 – 12 раз). Много полиплоидов среди растений, они часто характеризуются более мощными размерными характеристиками.



**2. Анеуплоидия** – некрратное изменение числа хромосом ( $2n + 1$ ;  $2n - 1$ ;  $2n + 2$ ;  $2n - 2$ ;  $2n + 3$  и т.д.)  
Пример: синдром Дауна.

# 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.**

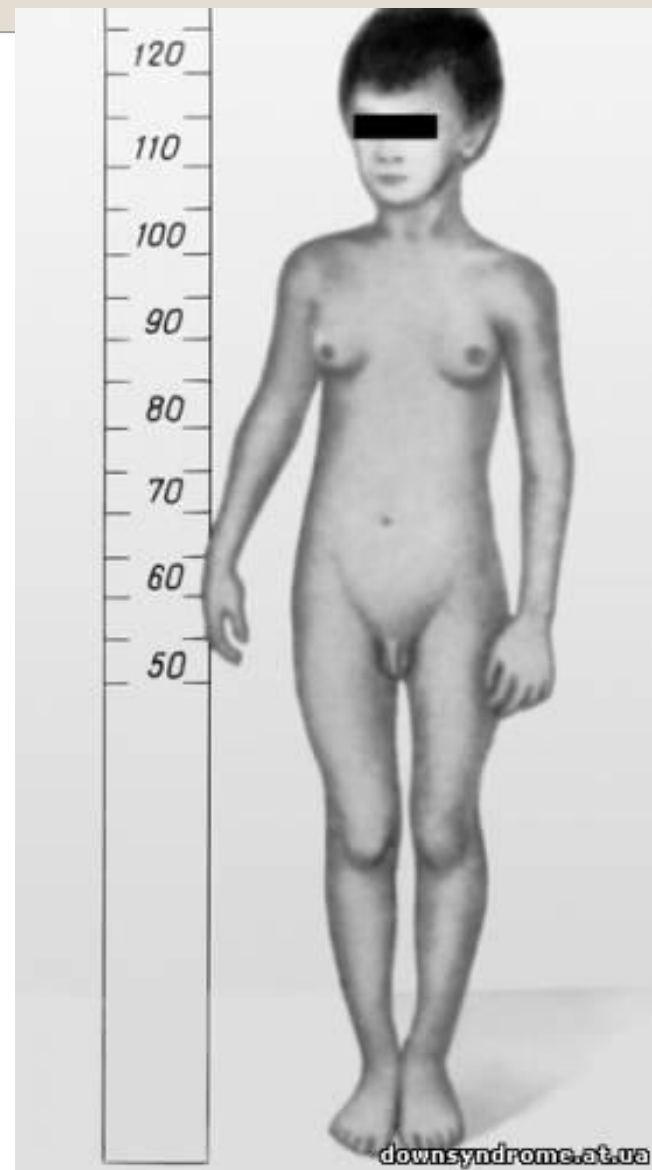
**Возможность возникновения повторного случая заболевания в семье с трисомией 21 составляет 1 - 2 %.**



# 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 .**



**хху**

# 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.**

**45 хр.- ХО**

# **Хромосомные мутации –**

**это перестройки хромосом.**

**Делеция** - это **потеря** участка хромосомы.

**Дупликация** – это **удвоение** участка хромосомы.

**Инверсия** – это **поворот** участка хромосомы на  $180^\circ$ .

**Транслокация** - **обмен** участками негомологичных хромосом.

**Слияние** двух негомологичных

# **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.



# 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.

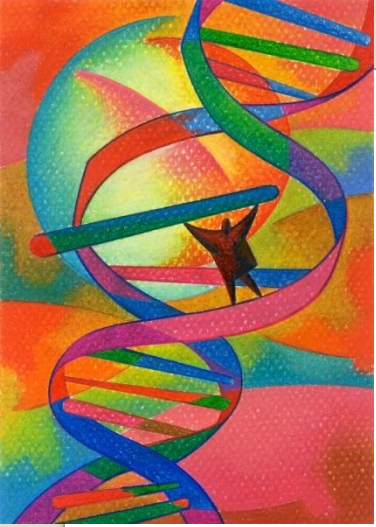


M



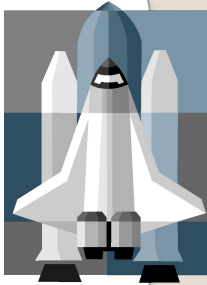
DOSENG.ORG





**Мутагенные факторы,  
вызывающие  
наследственные заболевания.**

# Откуда берется мутаген?

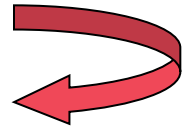
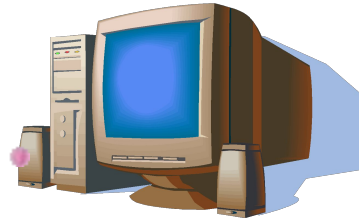
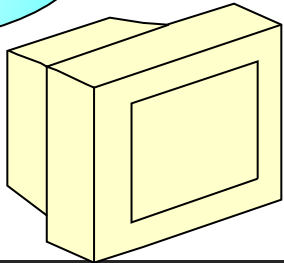
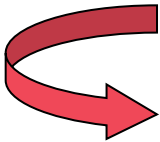


излучение

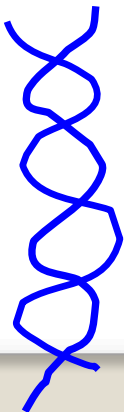
радиоактивное

рентгеновское

ультрафиолетовое



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



ДНК



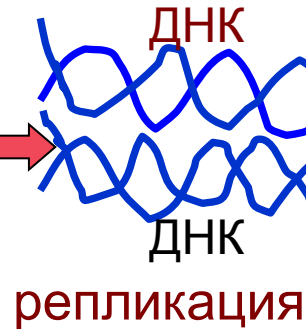
Поврежденная ДНК



мутация

# Химические вещества

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



делеция

транслокация

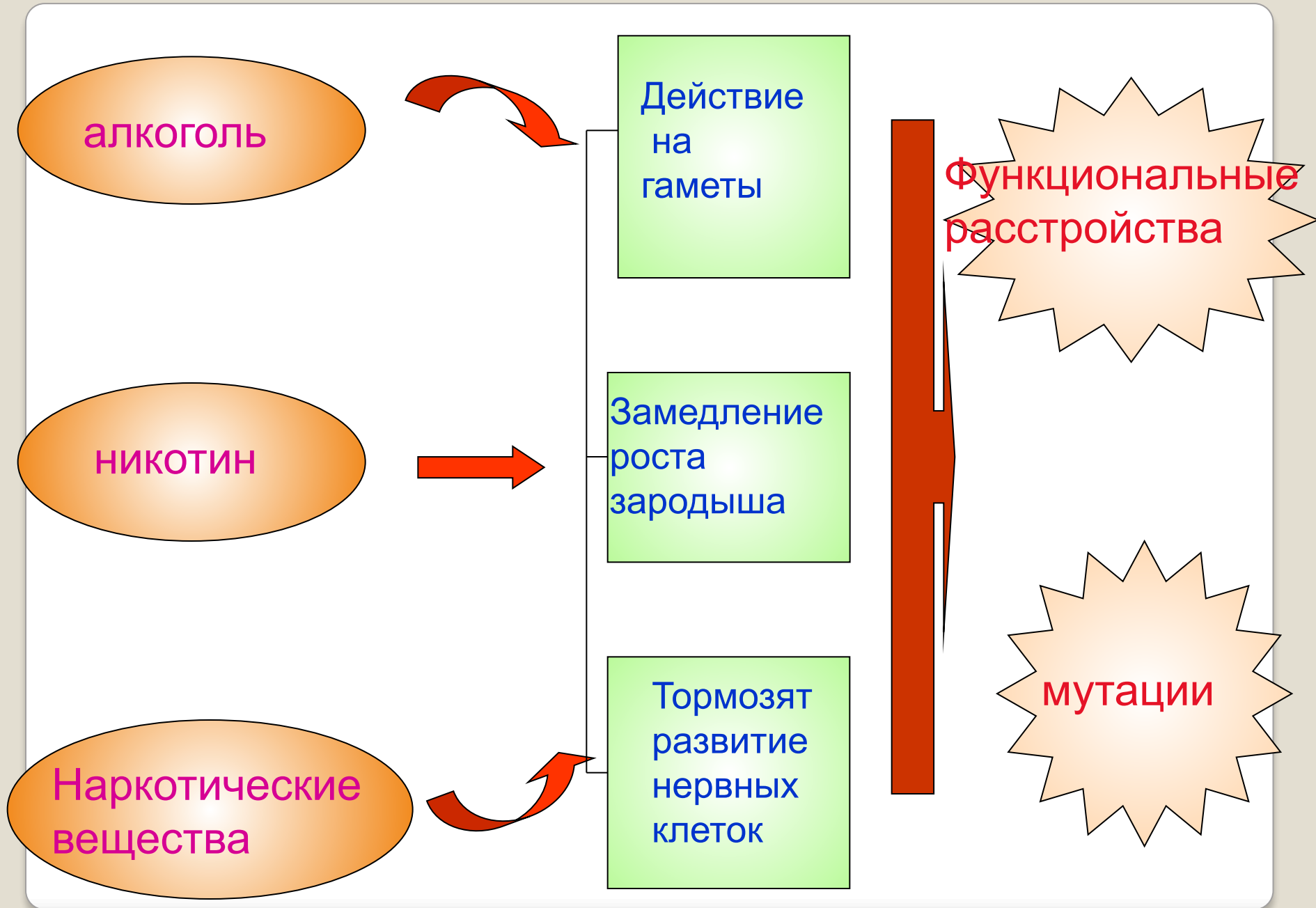
мутация

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

**инцеста(кровосмешения родственников).  
Натура, заспиртован.**



**Ответьте на проблемный вопрос. Почему в  
близкородственных браках часто рождаются больные дети?**

# Ребенок, родившийся в семье чернобыльцев. Натура, мумия.



...имеется  
следствии кесаревого сечения в возрасте 32  
недель после УЗИ диагностики у 27 матери.  
Известно что отец был ликвидатором ЧАЭС.

25.10.2008



**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.**