



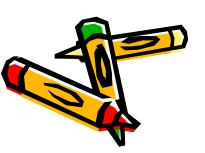
S Cor

Цели:

- Образовательные: сформулировать знания о типах мутаций, значении мутаций, выяснить причины и разнообразие наследственных заболеваний.
- 2.Развивающие: продолжить формирование обще-учебных, интеллектуальных и информационных компетентностей обучающихся; учиться работать в группах.
- 3.Воспитательные: воспитание ценностного отношения к генетическому здоровью человека в общевидовом и личном плане.

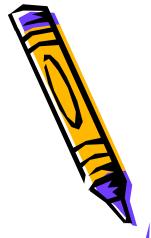
Сегодня мы учимся:

- Выделять СГИ самую главную информацию : типы мутаций , причины и разнообразие наследственных заболеваний;
- Писать «умные» шпаргалки;
- Красиво оформлять свои мысли;
- Убедительно доказывать;
- Ловить подсказки учителя;
- Слушать друг друга;
- Оценивать себя: «Мыслительный лист»
 - + (плюс) хорошая мысль
- \perp (полплюса)- идея есть
- +?(плюс с восклицательным знаком)
- означает « Блеск!» и приравнивается к
- полутора плюсам.

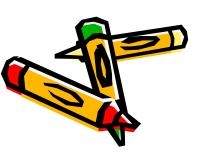


Черты отличия	Модификации	Мутации
l. Передается ли новый признак по наследству?		
2.Зависит ли признак от изменений в генотипе?		
3. Можно ли заранее предсказать, как (в каком направлении) изменится организм под воздействием внешних условий?		
4.Какое значение для особи имеет?		
5.Причины.		

Мутации - ...



І группа	ІІгруппа	ППгруппа
Генные	Геномные	Хромосомные
	•••	



Изменение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК приводит к изменению последовательности аминокислот в молекуле синтезируемого <u>белка</u>. Значит, изменяются и свойства белков, синтезируемых клеткой. В результате у организма появляются новые признаки.

Эффекты генных мутаций разнообразны. Большая часть мелких генных мутаций фенотипически не проявляется, так как они рецессивны, но известны случаи, когда изменение лишь одного основания в определенном гене оказывает глубокое влияние на фенотип. Например, серповидноклеточная анемия - заболевание, которое возникает у человека при замене основания в одном из генов, ответственных за синтез гемоглобина. Анемия может привести к нарушениям деятельности сердца, почек и к ранней смерти людей, гомозиготных по мутантной аллели.



Геномные мутации - изменение числа хромосом в наборе. В результате таких мутаций образуются:

- 1. Гаплоиды организмы, у которых все хромосомы различаются и представлены один раз (1n). Гаплоиды чаще встречаются у растений. Гаплоидные особи обычно маломощные, у них проявляются все рецессивные признаки.
- 2. Полиплоиды организмы, у которых кратно увеличен набор хромосом (3n, 4n, 5n).
- 3. Аутополиплоиды организмы, у которых увеличен один и тот же набор хромосом (рожь: 2n=14, 4n=28). Аутополиплоиды чаще встречаются у растений, так как у них полиплоидные формы могут размножаться вегетативно. Большинство культурных растений полиплоиды. Этим организмам свойственны более крупные размеры, выносливость, устойчивость к заболеваниям.
- 4. Аллополиплоиды образуются в результате гибридизации разных видов с последующим удвоением числа хромосом у гибридов.
- 5. Анеуплоидия изменение числа отдельных хромосом, увеличение или уменьшение их числа (2n-1; 2n-2; 2n+1; 2n+2).

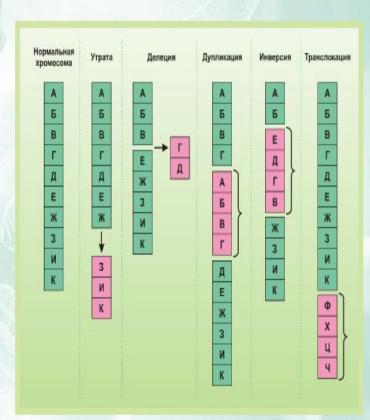




Хромосомные мутации, проявляющиеся в изменении структуры отдельных хромосом, называются сезментными мутациями.

Различают следующие сегментные мутации:

- *утрата* утрата хромосомой концевого участка;
- *делеция* утрата хромосомой промежуточного участка;
- *дупликация* удвоение участка хромосомы;
- *инверсия* поворот участка хромосомы на 180°;
- *транслокация* обменные перестройки между негомологичными хромосомами.



Виды хромосомных мутаций.





Статистика:

Всего на сегодня известно более трёх тысяч наследственных болезней. Среди них-700 наследственных болезней обмена веществ. Ежегодно в мире рождается около 1,5 миллион детей с тяжёлыми наследственными заболеваниями.



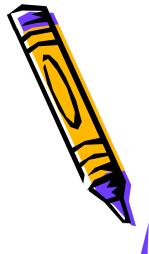
Синдром Марфана



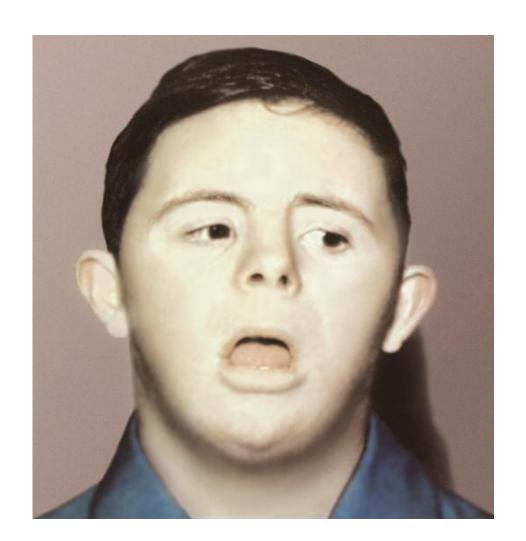


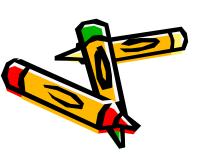
прогерия











Расщелина губы и неба





Гемофилия.

наследственное заболевание, характеризующееся пожизненным нарушением механизма свертывания крови. В 80% случаев это обусловлено отсутствием или недостаточностью антигемофилического глобулина в плазме крови. В результате время свертывания крови удлиняется и больные страдают от сильных кровотечений даже после минимальных травм.



Альбинизм.



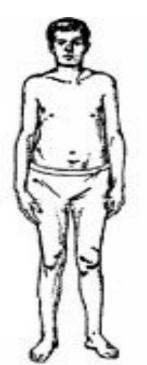




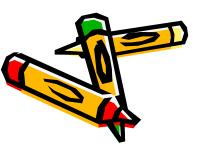
Фенилкетонурия

- Фенилкетонурия (ФКУ) врождённое заболевание, вызвыть е нарушением перехода фенилаланина в тирозин и приводящее к задержке психического развития.
- Клиническая картина
 Неврологические и психические расстройства
 Умственная отсталость
 Повышенная возбудимость в детстве
 Специфическая походка
 Специфическая осанка и поза при сидении
 Необычное положение конечностей
 Стереотипные движения
 Повышение сухожильных рефлексов
 Судороги
 Изменения кожи
 Сухость
 Экзема
 - Рвота в периоде новорождённости ферифический мышиный запах тела.

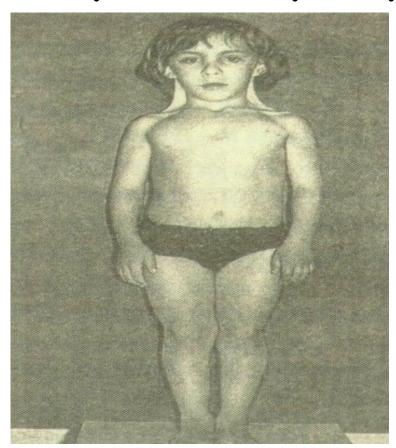
Синдром Клайнфельтера



47 хромосом - лишняя X-хромосома - XXУ
Наблюдается у юношей
Высокий рост
Нарушение пропорций тела
(длинные конечности, узкая грудная клетка)
Отсталость в развитии
Бесплодие



Синдром Тернера







Практическая генетика

Задача 1. Близкородственные браки.

У алтайцев по существующим обычаям запрещен брак между молодыми людьми одного родового сообщества (соока). Как вы думаете, почему? Какую роль данный запрет играет в предупреждении генетических заболеваний?

Задача №2. Иск в суд.

Женщина с группой крови ВВ возбудила дело о взыскании алиментов против мужчины с первой группой крови, утверждая, что он отец ве ребенка, т. к. и у него первая группа крови. Какое решение должен вынести суд?

Задача №3 История.

- К алкоголю А. пристрастилась с 16 лет. Перваж беременность, наступившая в 18 лет, закончилась ранним выкидышем. Две последующие - преждевременными родами. Один ребёнок родился мёртвым, другой умер после вскоре после рождения. Во время четвёртой беременности развилась острая анемия. Женщина очень хотела родить, и проведённое лечение дало возможность сохранить беременность. Ребёнок родился в срок, но с множествами уродств: расщеплением верхнего нёба (волчья пасть), с шестью пальцами на руках.
- Определите признаки и установите причины заболевания алкогольного синдрома плода.

