

# Наследственная изменчивость.



ДИ.

# Наследственная изменчивость (генотипическая)



# **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. Рecessивные (проявляются при скрещивании 2 особей, несущих одну и ту же мутацию).

Проблемный вопрос. Почему в близкородственных браках часто рождаются больные дети?

## Геномные мутации.

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

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



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

Презентация «Геномные мутации»

# 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.

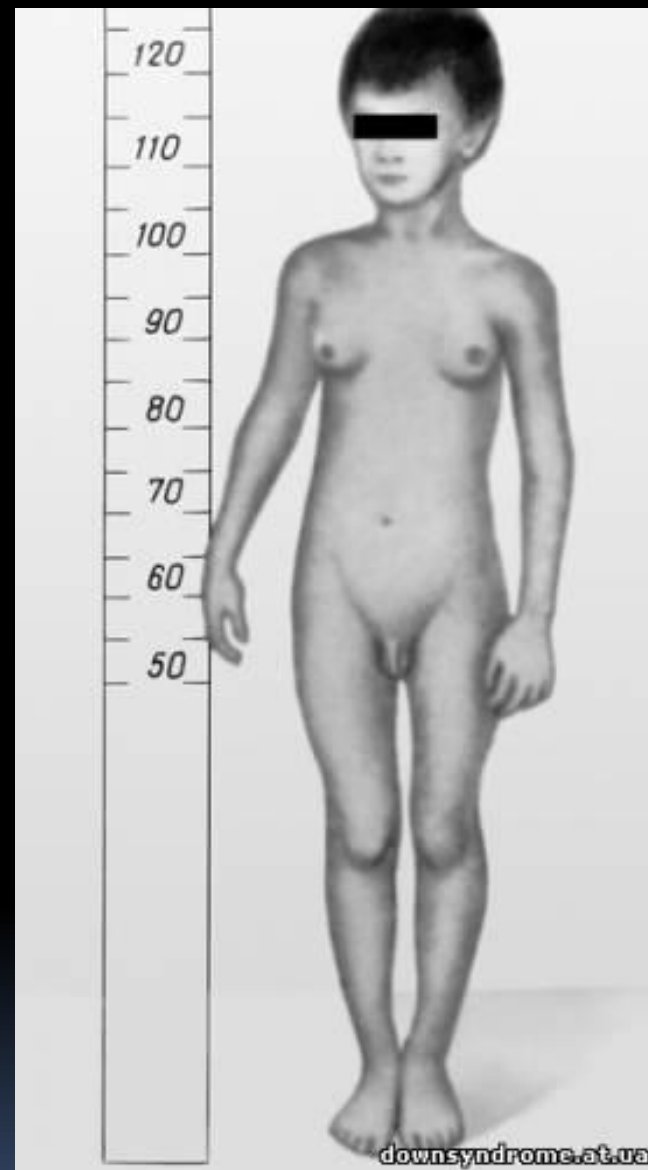
Возможность возникновения повторного случая заболевания в семье с трисомией 21 составляет 1 - 2 %.



# 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.



Синдром деляванса X-YY-синдром, синдром Шерешевского-Тернера  
 А - мальчик и девочка; Б - мальчик деляванса и девочка XYY  
 1 - нормальная пролиферация клеток спинной нервной ткани, хорошо развиты все субэпифизарные клетки дельванса, малые; 2 - пролиферация только во главе

45 хр.- XO

Презентацию подготовила  
ученица 10 Б класса

МОУ СОШ № 15 г. Апатиты Мурманской области  
Глодева Алена.

# 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 хромосом в одну.

**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.





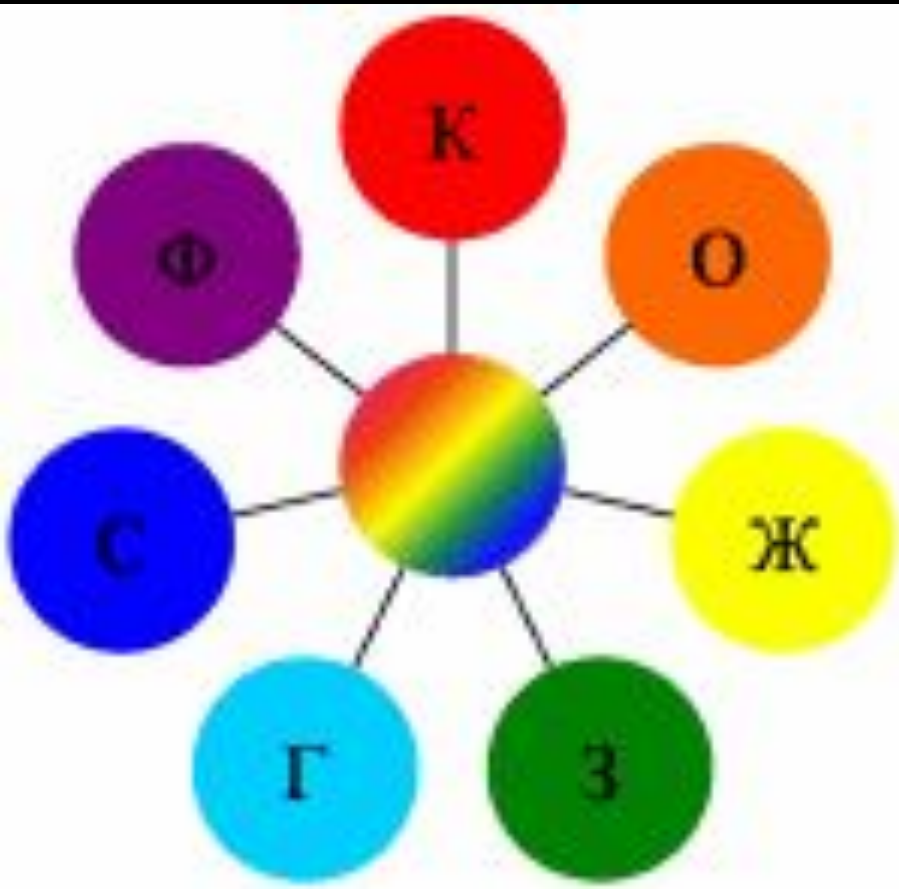
**Так видит картину человек:**

**а) с нормальным  
восприятием цветов;**

**б) дальтоник.**



## Простейший тест на дальтонизм:



**КОЖЗГСФ** - "Каждый  
Охотник Желает Знать, Где  
Сидит Фазан".

Где: **К** - красный ;  
**О** - оранжевый,  
**Ж** - жёлтый,  
**З** - зелёный, **Г** - голубой,  
**С** - синий, **Ф** - фиолетовый.

Можно предварительно  
считать, что вы не  
дальтоник, если можете  
правильно различить цвета  
рисунка.

# 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.





DOSENG.ORG





# Серповидно-клеточная анемия.

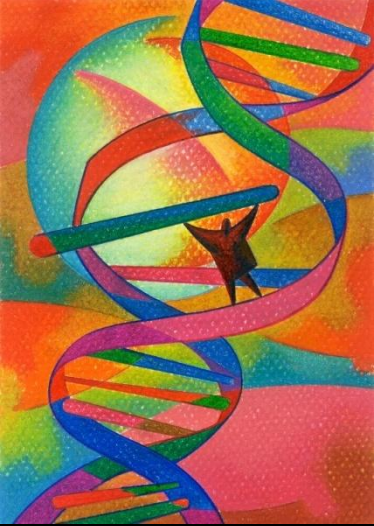
Дефект гена в результате замены валина на глутаминовую кислоту в положении 6. Серповидные эритроциты вызывают увеличение вязкости крови, создают механическую преграду в мелких артериолах и капиллярах, приводя к тканевой ишемии (с чем связаны болевые кризы). Кроме того, серповидные эритроциты менее устойчивы к механическим воздействиям, что приводит к их разрушению. Клиническая картина: умеренная желтуха, трофические язвы в области лодыжек, отставание в физическом развитии (особенно у мальчиков).



# Заключение

*Существует много других генных заболеваний, но эти четыре – самые распространенные.*

**Работу выполнила ученица  
10 б класса МОУ СОШ № 15  
г. Апатиты Мурманской области  
Мошникова Мария.**



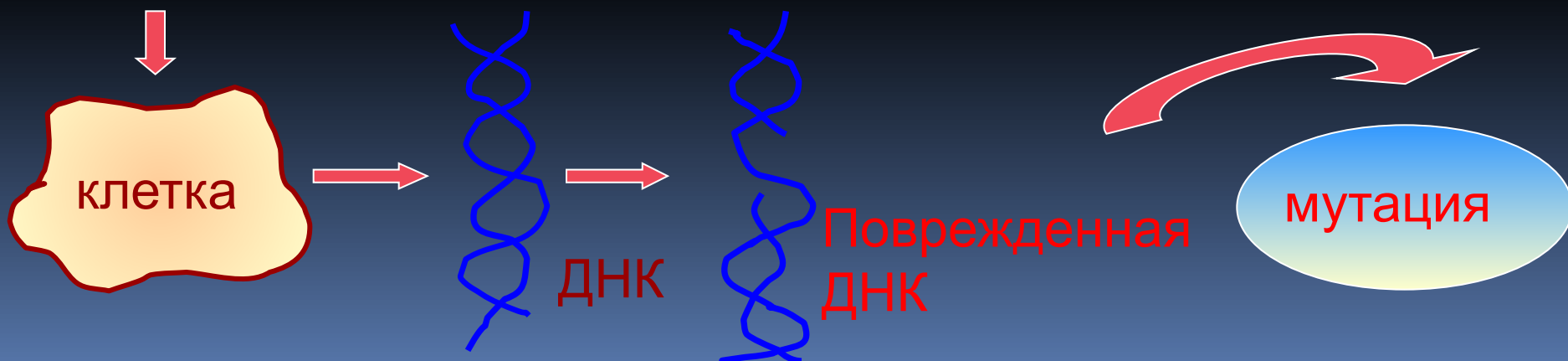
**Мутагенные факторы,  
вызывающие  
наследственные заболевания.**

**Цель:** выявить причины возникновения наследственных заболеваний человека

**Задачи:**

1. Определить последствия влияния мутагенов на организм;
2. Определить последствия влияния алкоголя, никотина, наркотических веществ на развитие зародыша человека.

# Откуда берется мутаген?



# Химические вещества

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



делеция

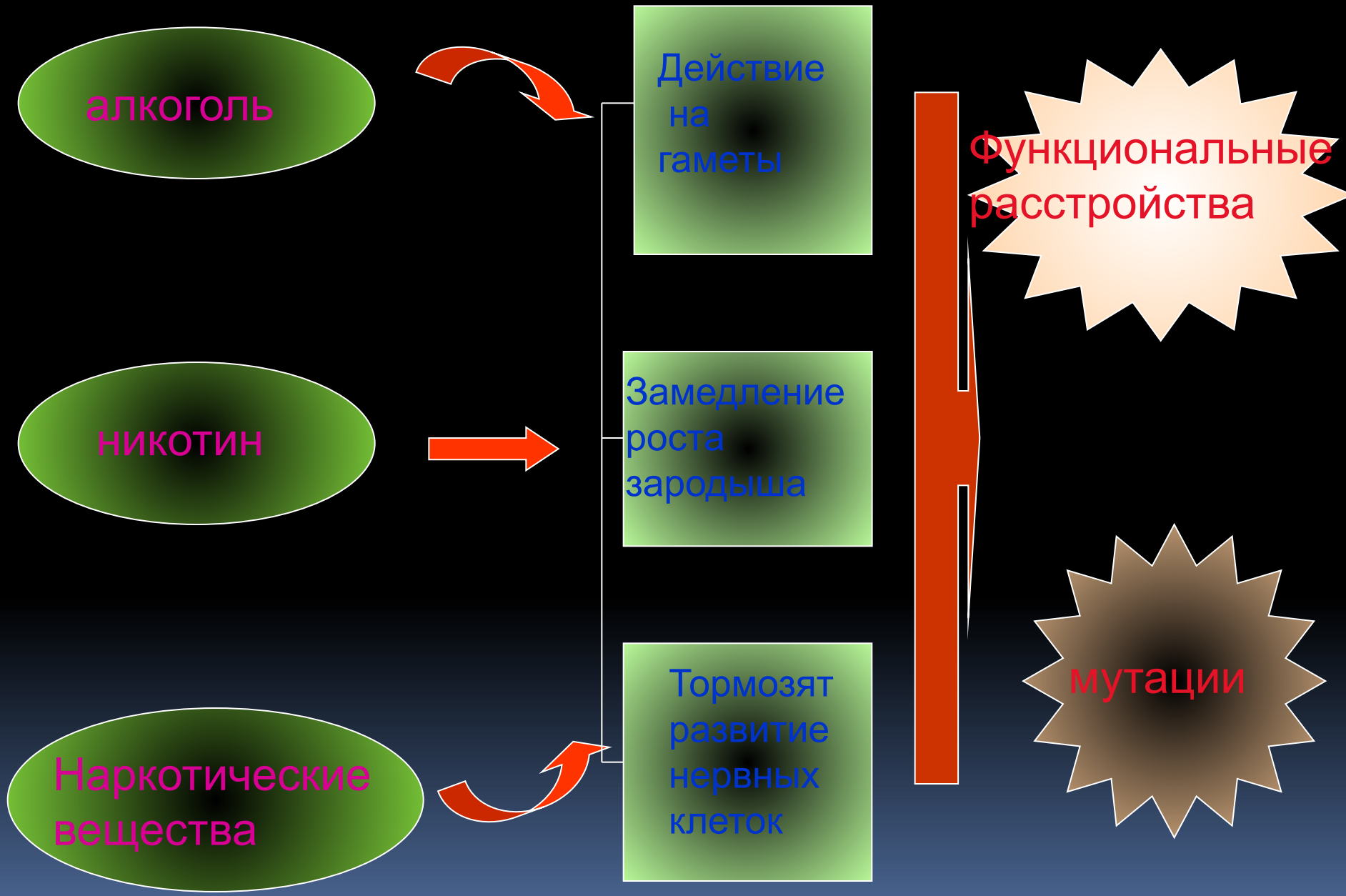
транслокация

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.**





**Ребенок, родившийся в результате инцеста (кровосмешения родственников).  
Натура, заспиртован.**



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

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



... до головы. Ребенок родился в  
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.

Работу выполнила ученица 10 Б класса

Горбатенко Елена.

Мутации, возникшие в **половых** клетках, называются **генеративными**.

Они приводят к изменению свойств всего организма-потомка.

Мутации, возникшие в клетках тела (**соматических клетках**), называются **соматическими**.

Мутация в **соматической клетке** сложного **многоклеточного организма** может привести к злокачественным или доброкачественным **новообразованиям**.



# Вывод:

Мутагенные факторы



Мутации



Изменение структуры хромосом и генов



Изменение строения и свойств организма

# *Закон гомологических рядов наследственной изменчивости.*

Н. И. Вавилов

«Виды и роды, генетически близкие, характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости с такой правильностью, что, зная ряд форм в пределах одного вида, можно предвидеть нахождение параллельных форм у других видов и родов».

# Закрепление

Выберите один правильный ответ.

1. Какое из явлений можно отнести к геномной мутации?

- а) возникновение серповидно - клеточной анемии;
- б) появление триплоидной формы картофеля;
- в) появление в потомстве особи - альбиноса.

2. Многие генные мутации проявляются фенотипически через несколько поколений. Это объясняется тем, что:

- а) генные мутации, как правило, доминантны;
- б) генные мутации, как правило, рецессивны;
- в) это зависит только от частоты мутирования гена;
- г) всеми названными причинами.

**3. Перемещение гена или участка хромосомы из одного локуса в другой называется :**

**а) делеция;      б) транслокация;      в) дупликация;      г) инверсия  
хорошем.**

**4. Определите среди указанных примеров мутационную изменчивость.**

**а) на одной грядке при хорошем уходе томат дал крупные плоды, а на грядке при плохом уходе – мелкие.**

**б) наступили холода – мех у зайцев стал гуще.**

**в) у одного растения табака душистого из почки вырос необычный побег с красивыми полосатыми листьями.**

**г) на хорошо удобренной почве капуста дает крупные кочаны, а на бедной почве – маленькие.**

**5. Удвоение гена или участка гена называется:**

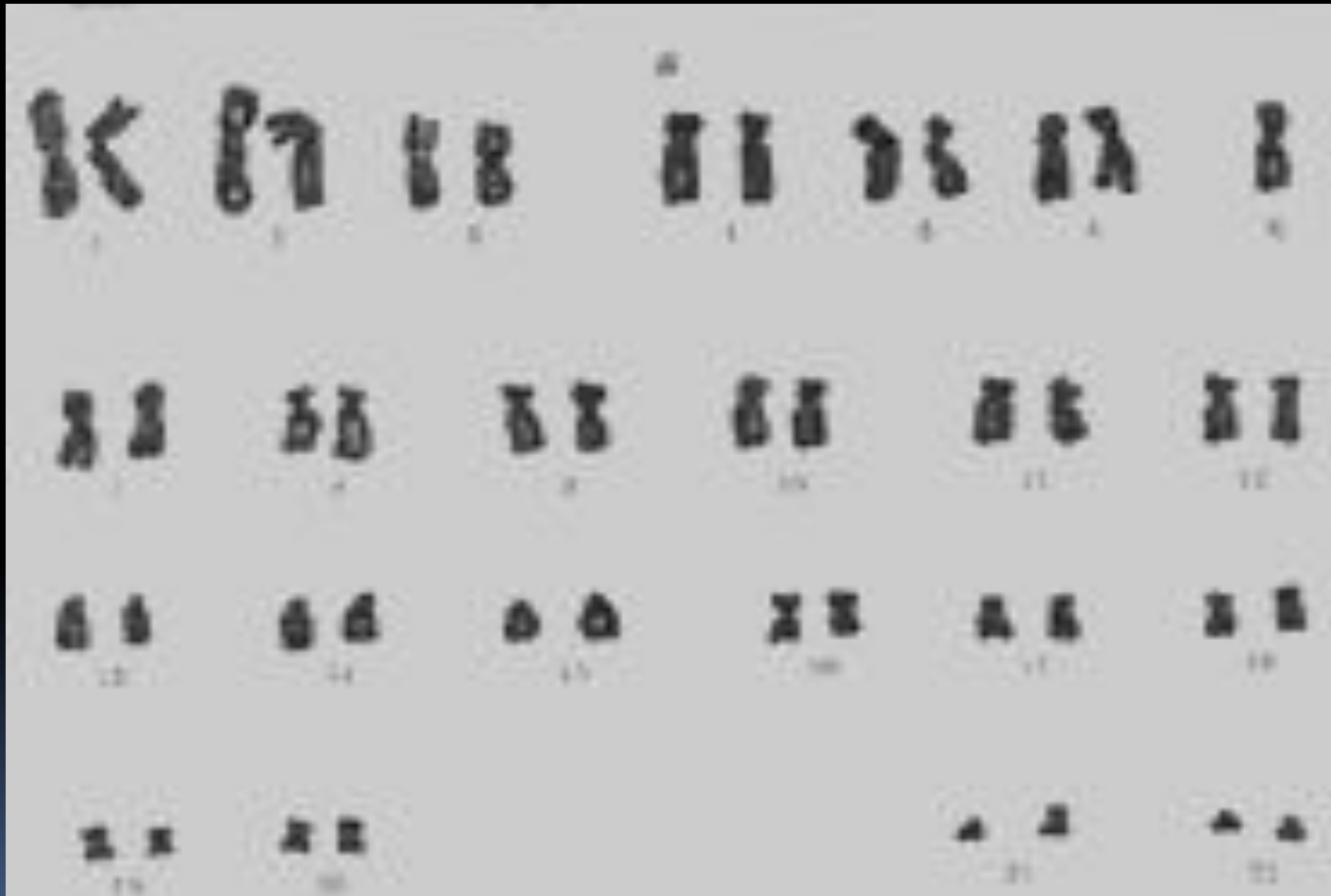
- а) делеция;    б) транслокация;    в) дупликация;**
- г) инверсия.**

**6. Определите среди указанных примеров мутационную изменчивость.**

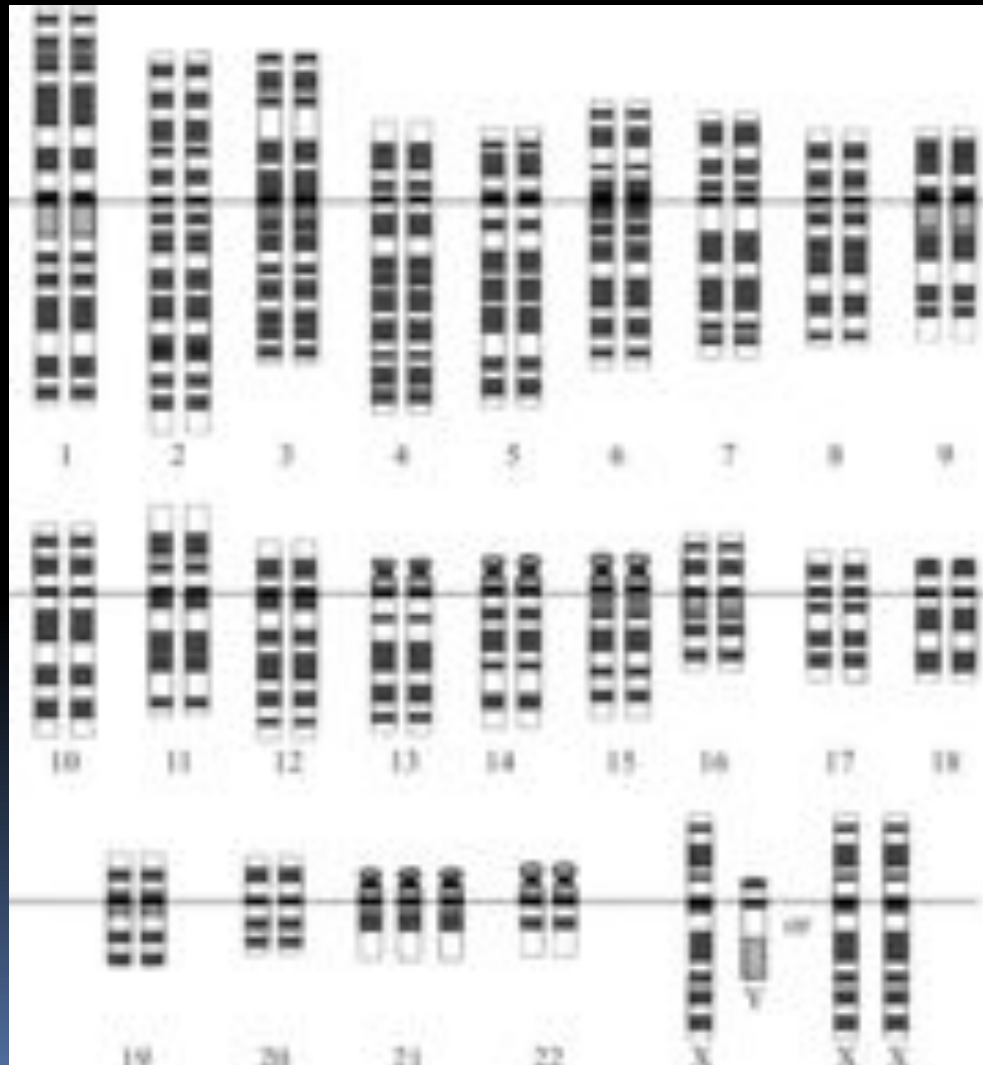
- а) при выращивании крольчат на холоде шерсть у них становится гуще;**
- б) при выращивании кочанной капусты в областях со средиземноморским климатом у нее не образуется кочана;**
- в) если плодовую мушку дрозофилу облучит рентгеновскими лучами, то у ее многочисленного потомства возникают различные изменения: у одного изменяется размер крыльев, у другого появляются или исчезают щетинки, у третьего темнее или светлее хитиновый покров;**
- г) на ферме улучшили кормление коров - молока стало больше, ухудшили кормление – молока стало меньше.**



# Определите тип мутации по хромосомному набору.



# Определите тип мутации по хромосомному набору.



# Определите тип мутации по хромосомному набору.

