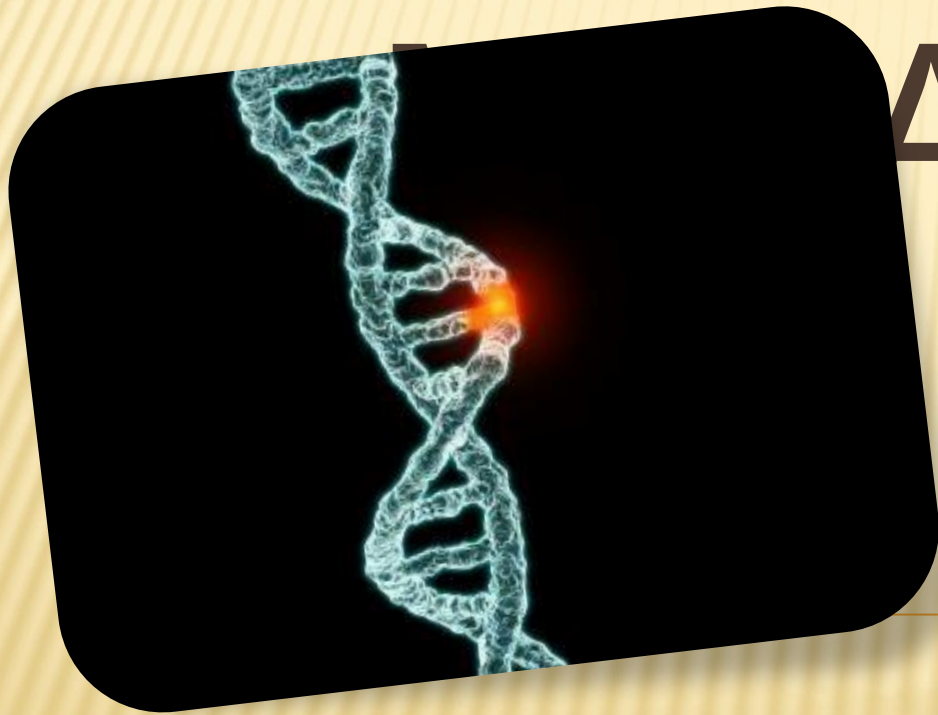


ТИПЫ РАДИАЦИЙ



Выполнила
Крылова Маргарита
группы X-1150

МУТАЦИИ (от лат. *mutatio* - изменение) - внезапные (скачкообразные) естественные или вызванные искусственно наследуемые изменения генетического материала (генома), приводящие к изменению тех или иных признаков организма.

ТЕРМИН,
НАБЛЮДЕНИЯ,
СОЗДАНИЕ
МУТАЦИОННОЙ
ТЕОРИИ ЗАЛОЖЕНЫ
ГОЛЛАНДСКИМ
УЧЕНЫМ
ГУГО ДЕ ФРИЗ



Процесс возникновения мутаций называется мутагенезом.

Организм, возникший в результате мутации называется мутантом.

Мутагены - факторы среды, вызывающие мутации:

физические – например, температура, радиация

химические – например, HNO_2 , иприт

биологические - например, вирусы

СВОЙСТВА МУТАЦИЙ:

- ❖ Внезапны
- ❖ случайны
- ❖ не направлены
- ❖ наследственны
- ❖ индивидуальны
- ❖ редки



Мутации

```
graph TD; A[Мутации] --> B[Генные]; A --> C[Хромосомные]; A --> D[Геномные];
```

Генные

Хромосомные

Геномные

КЛАССИФИКАЦИЯ МУТАЦИЙ

•ПО ПРИЧИНЕ

- ▣ **Спонтанные** – причина не ясна
- ▣ **Индукцированные** – вызваны мутагенами

• ПО УРОВНЮ

- **Генные** – изменения в пределах одного гена
- **Хромосомные** – изменения строения хромосом
- **Геномные** – изменения количества хромосом

• ПО ЛОКАЛИЗАЦИИ В ОРГАНИЗМЕ

- ▣ **Соматические** (в клетках тела, чаще всего – рак), не передаются детям
- ▣ **Генеративные** (в половых клетках и проявятся только у потомков)

• ПО ПОСЛЕДСТВИЯМ

- Вредные
- Полезные
- Нейтральные

• ПО ПРОЯВЛЕНИЮ В ФЕНОТИПЕ

- **Доминантные** (проявляются в фенотипе сразу как в гомо-, так и в гетерозиготном состоянии)
- **Рецессивные** (проявляются только в гомозиготном состоянии)

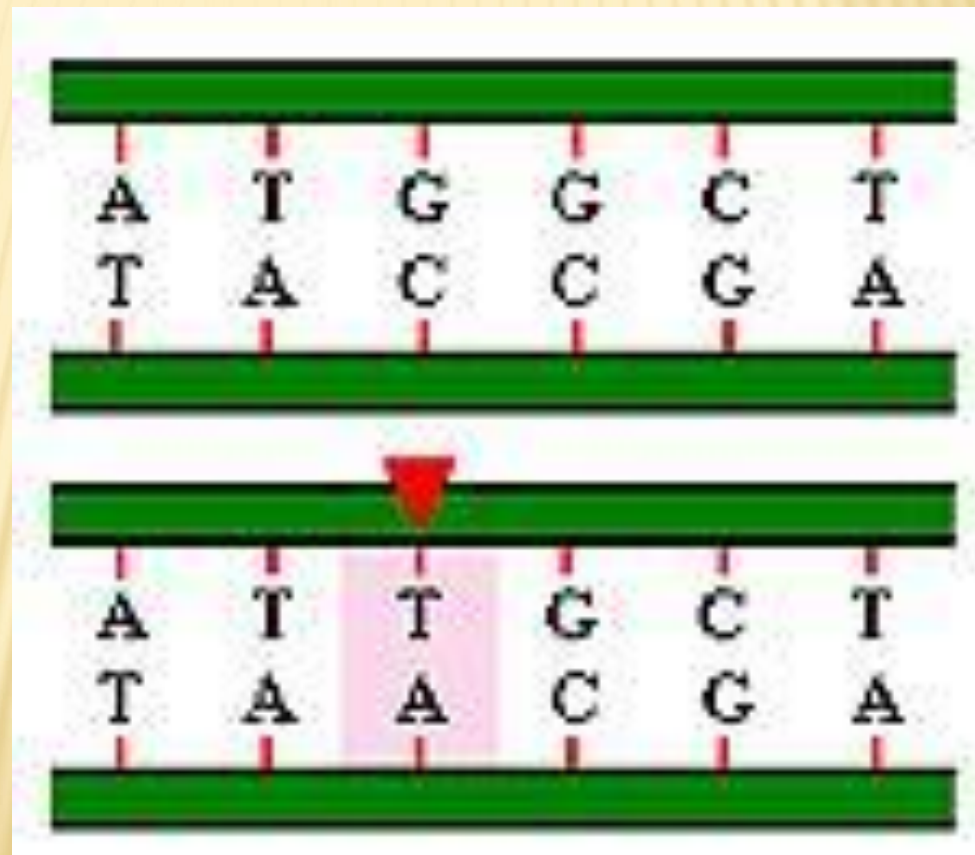
ГЕННЫЕ (ТОЧЕЧНЫЕ) МУТАЦИИ

Связаны с изменением нуклеотидной последовательности одного гена

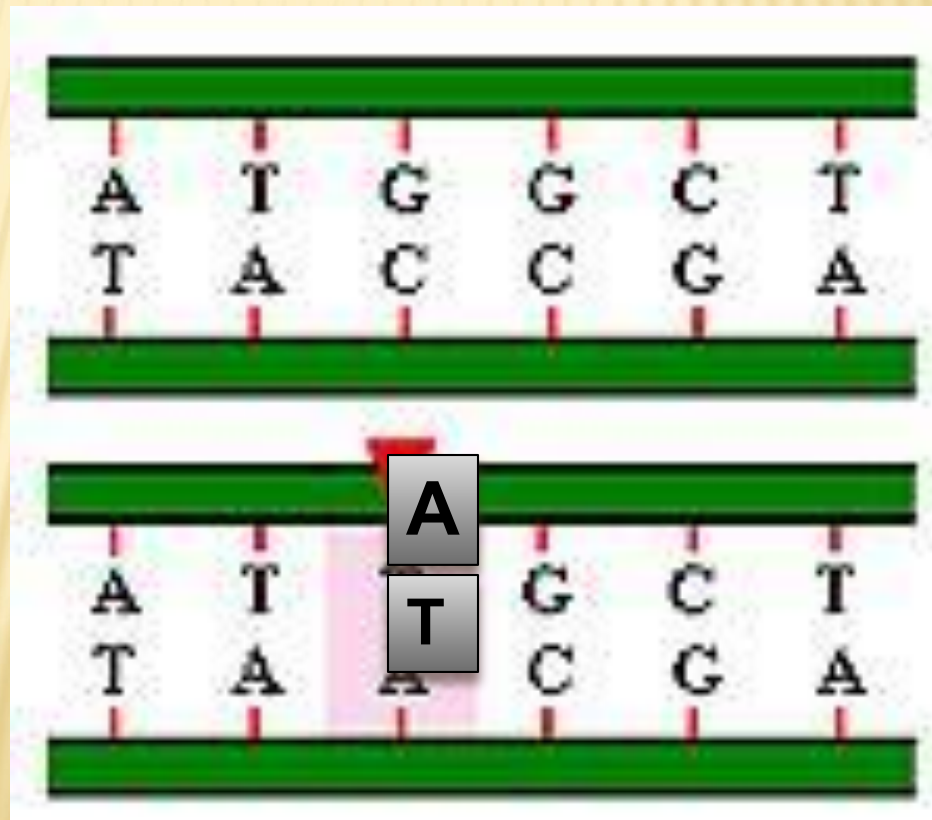


ТИПЫ ГЕННЫХ МУТАЦИЙ

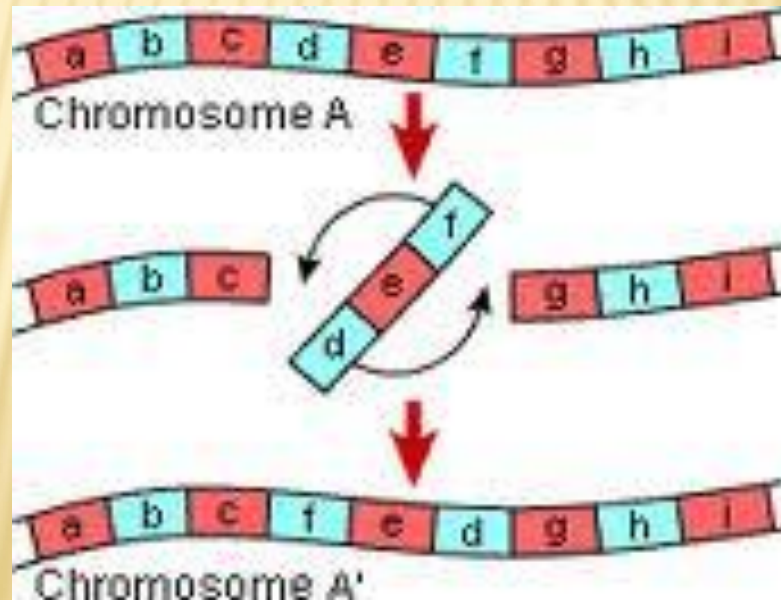
1. Дупликации - повторение участка гена



2. Вставки – появление лишней пары нуклеотидов



3. **Делеции** - выпадение нуклеотидов, замена нуклеотидных пар
4. **Инверсии** – переворот участка гена на 180 градусов



ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

синдром Элерса-Данло

(аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и X-сцепленный типы наследования)

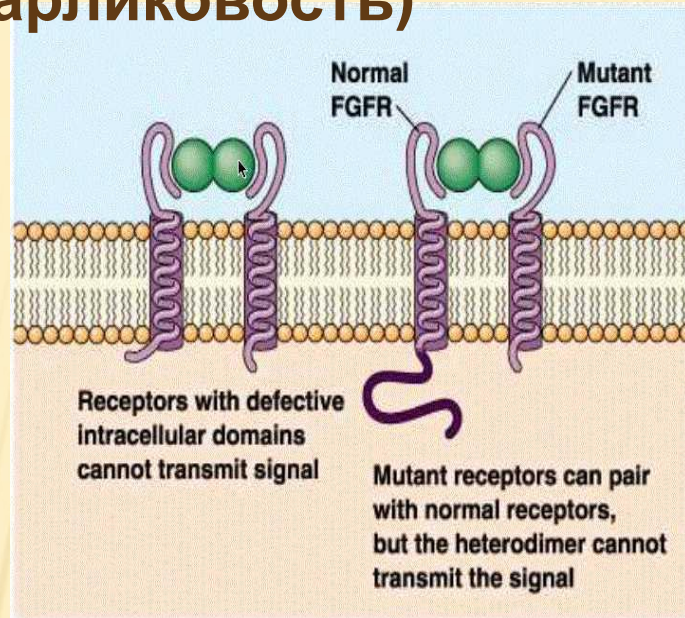
Болезнь как правило поражает суставы, кожу и кровеносные сосуды, с симптомами такими как свободные (плохо прикрепленные), сильно гнущиеся суставы; гладкая или эластичная, легко пореждающаяся кожа;



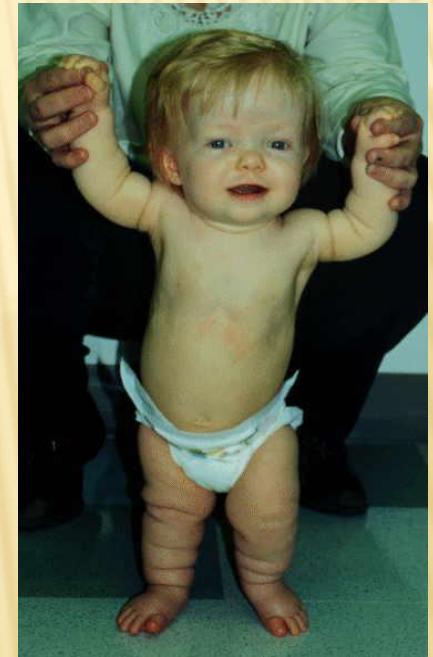
Ахондроплазия (хондродистрофическая карликовость)

OMIM 100800

Мутация в белке-рецепторе к фактору роста фибробластов



(b) Dominant negative mutation

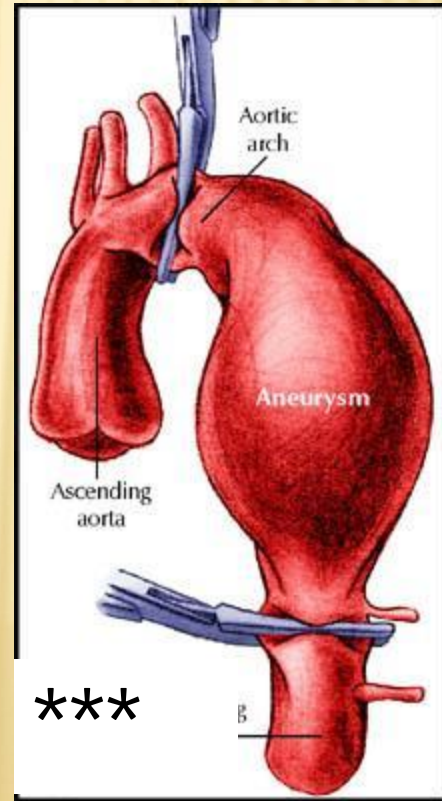
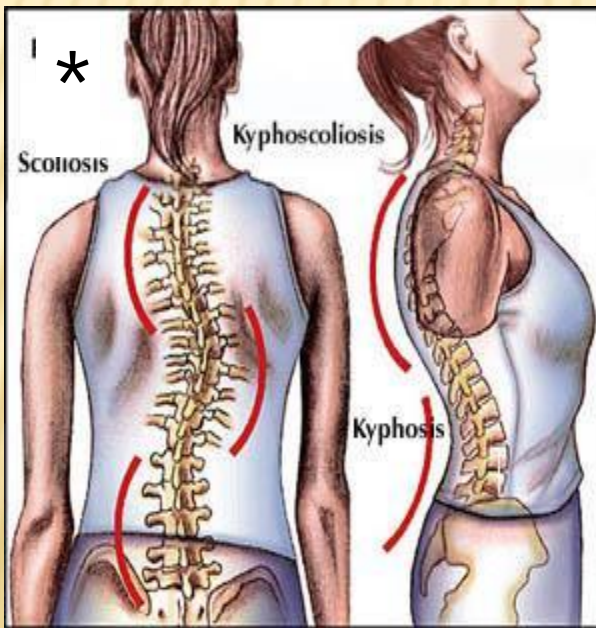
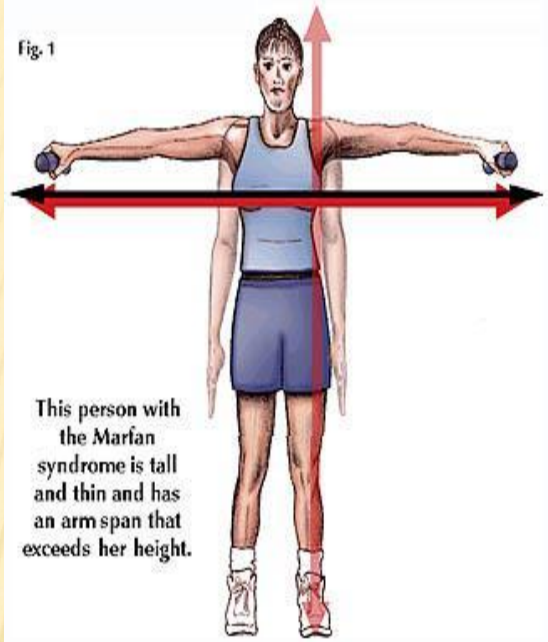


Синдром Марфана

OMIM 154700

Мутация в важном белке соединительной ткани – фибриллине.

Проявления – высокий рост, длинные конечности, растяжимая соединительная ткань. Как следствие – сколиоз, подвывих хрусталика*, аневризма аорты**.



Синдром «грима Кабуки» OMIM 147920, в чем состоит генетический дефект, пока не известно



▣ **нейрофиброматоз**
(тип наследования аутосомно-доминантный)



ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ (АБЕРРАЦИИ)

1. Внутрихромосомные перестройки
2. Межхромосомные перестройки – негомологичные хромосомы обмениваются участками (транслокация)

Внутрихромосомные мутации

Межхромосомная мутация

Нормальная хромосома

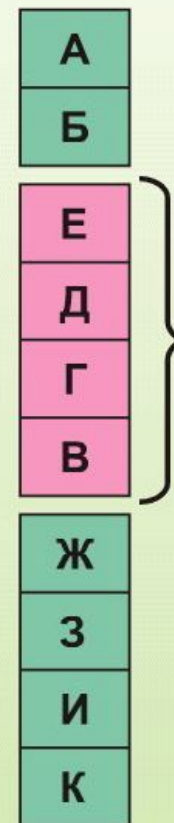
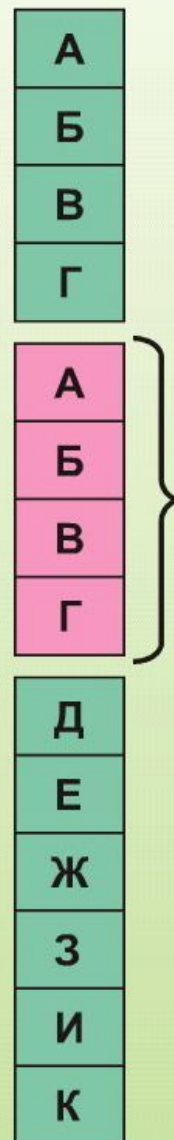
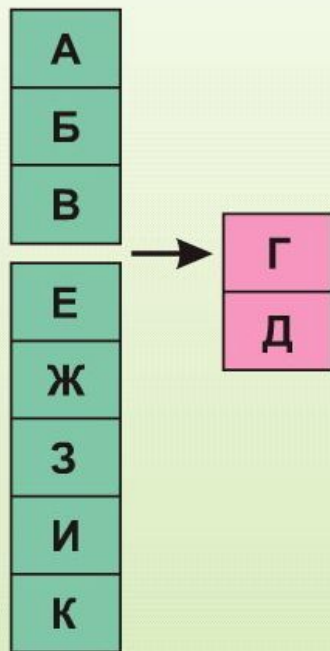
Утрата

Делеция

Дупликация

Инверсия

Транслокация



САМЫМ ХОРОШО ИЗУЧЕННЫМ
ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ
ДЕЛЕЦИЕЙ, ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ
КОШАЧЬЕГО КРИКА, ОПИСАННЫЙ В 1963
ГОДУ ЖЕРОМОМ ЛЕЖЕНОМ. В ЕГО
ОСНОВЕ ЛЕЖИТ ДЕЛЕЦИЯ НЕБОЛЬШОГО
УЧАСТКА КОРОТКОГО ПЛЕЧА 5
ХРОМОСОМЫ.

СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА

- Для больных характерен ряд отклонений от нормы: нарушение функций сердечно-сосудистой, пищеварительной систем, недоразвитие гортани (с характерным криком, напоминающим кошачье мяуканье), общее отставание развития, умственная отсталость, лунообразное лицо с широко расставленными глазами. Синдром встречается у 1 новорожденного из 50000.



ЗНАЧЕНИЕ ХРОМОСОМНЫХ МУТАЦИЙ

- Материал для эволюции, способствует появлению новых видов
- Патология у человека

ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

Приводят к изменению числа хромосом

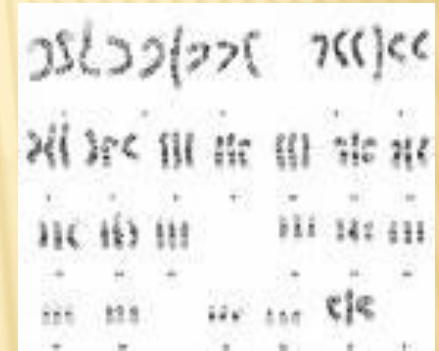
1. Полиплоидия
2. Анеуплоидия

ПОЛИПЛОИДИЯ

- у растений приводит к увеличению размеров всех частей тела



У ЖИВОТНЫХ И ЧЕЛОВЕКА ПРИВОДИТ К ГИБЕЛИ ПЛОДА



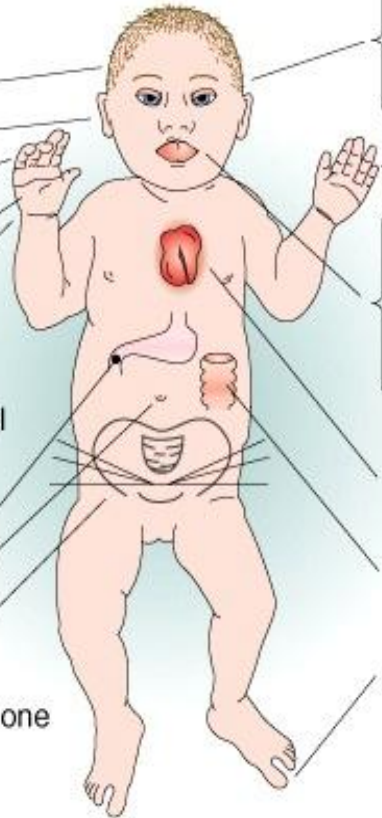
АНЕУПЛОИДИЯ – ИЗМЕНЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА ОТДЕЛЬНЫХ ХРОМОСОМ

- Чем меньше генов в хромосоме, тем вероятнее, что плод с анеуплоидией доживет до рождения.
- Абсолютное большинство погибает на ранних сроках беременности.

Синдром Дауна-трисомия 21



- Growth failure
- Mental retardation
- Flat back of head
- Abnormal ears
- Many "loops" on finger tips
- Palm crease
- Special skin ridge patterns
- Unilateral or bilateral absence of one rib
- Intestinal blockage
- Umbilical hernia
- Abnormal pelvis
- Diminished muscle tone



- Broad flat face
- Slanting eyes
- Epicanthic eyefold
- Short nose

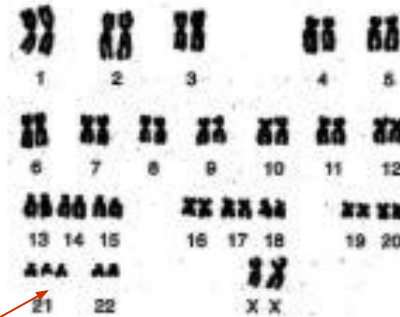
- Short and broad hands

- Small and arched palate
- Big, wrinkled tongue
- Dental anomalies

- Congenital hear disease

- Enlarged colon

- Big toes widely spaced



(a)

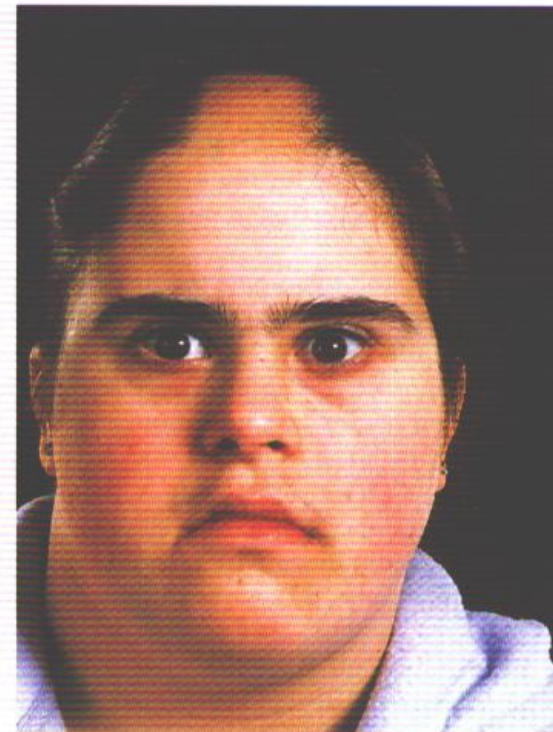
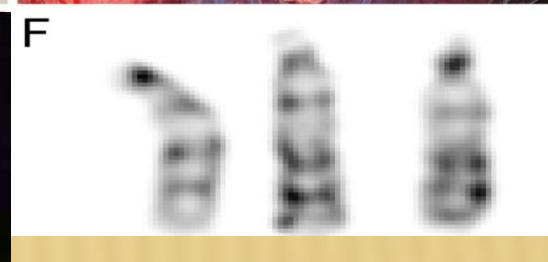


Fig. 3.1 Facial view of a young adult with Down syndrome.

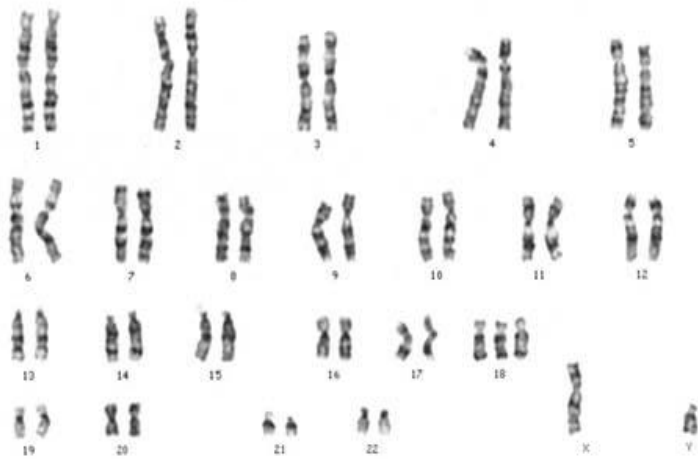


Fig. 3.2 View of the feet in an adult with Down syndrome showing brachydactyly.

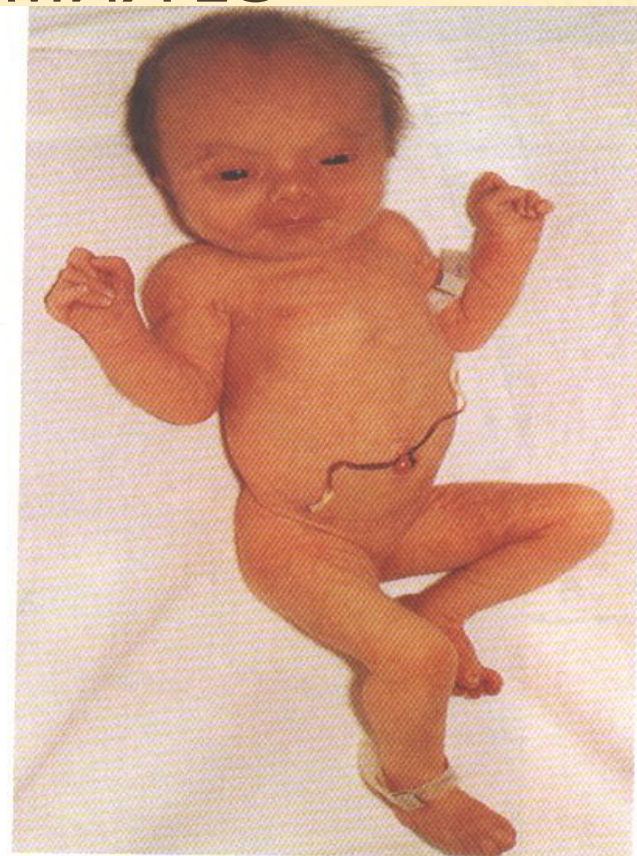
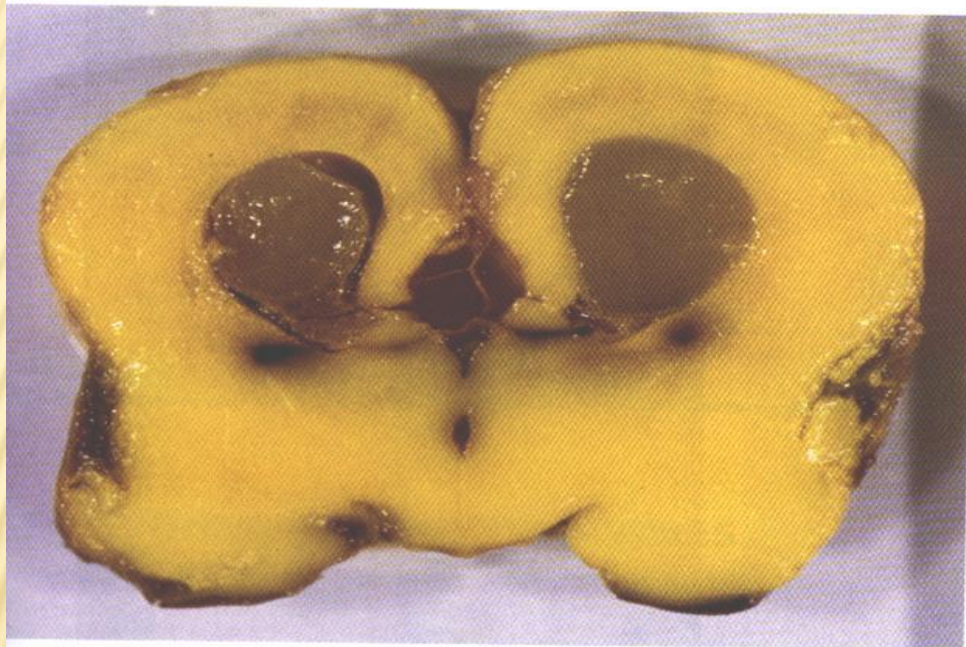
ТРИСОМИЯ 13 – СИНДРОМ ПАТАУ



ТРИСОМИЯ 18 – СИНДРОМ ЭДВАРДСА



СИНДРОМ ЭДВАРДСА, ТРИСОМИЯ 18



Стопа-качалка

СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО — ТЕРЦЕРА



- отек кистей и стоп,
- крыловидные кожные складки на шее
- низкий рост,
- врожденные пороки сердца,
- первичная аменорея,
- полная или частичная моносомия по X-хромосоме.