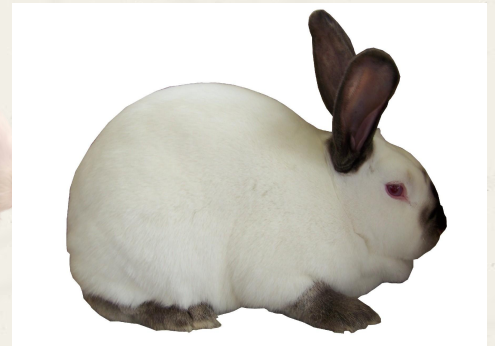
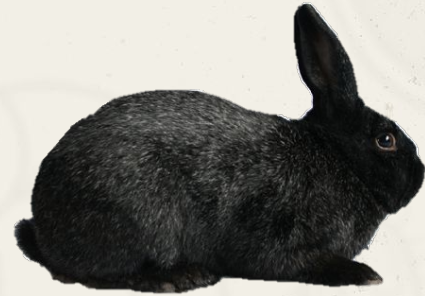


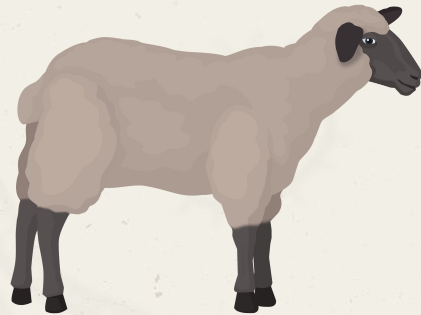
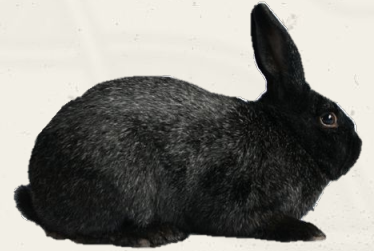
Мутационная изменчивость



Модификационная изменчивость

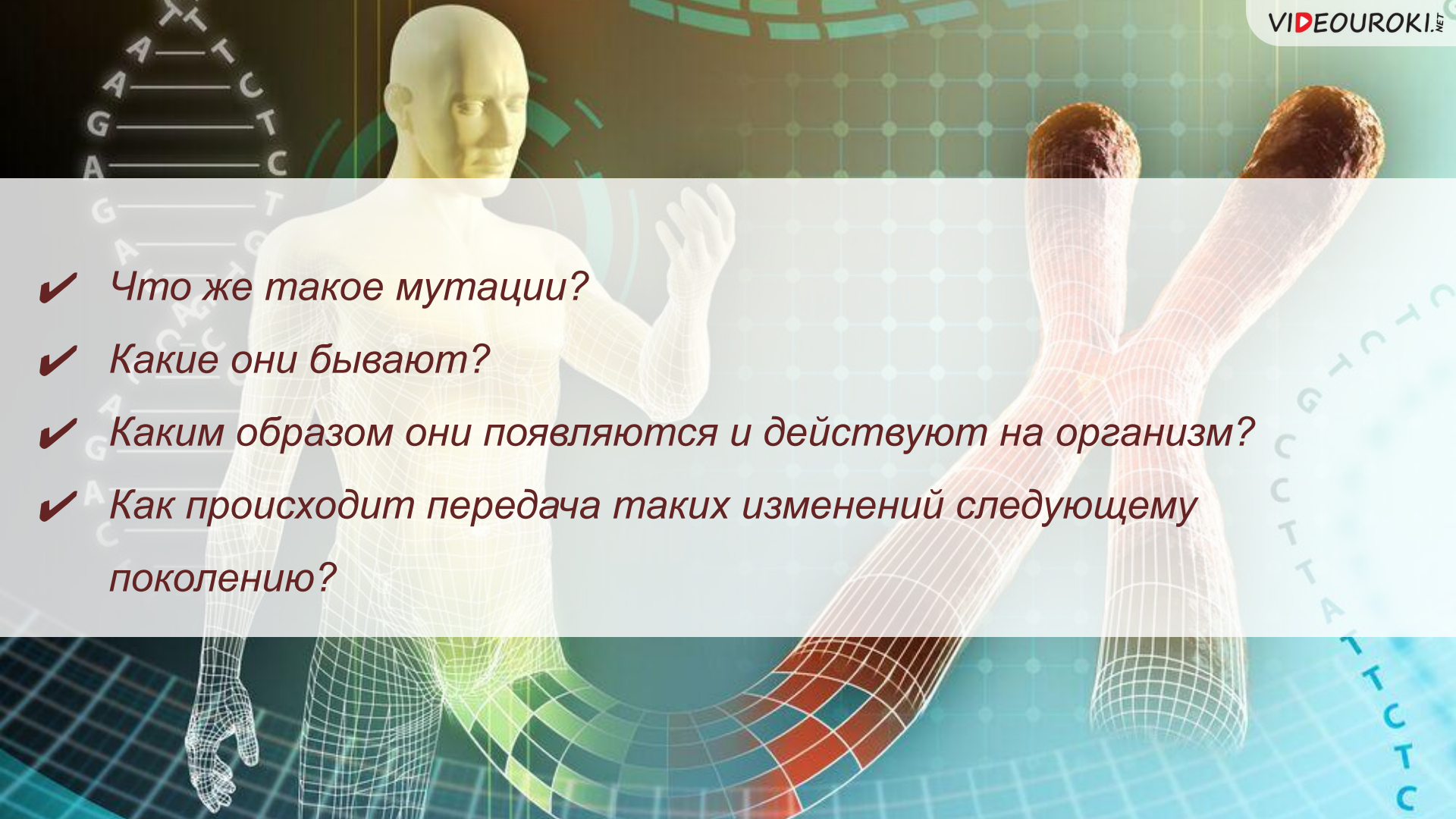
Изменчивость признаков, которая происходит из-за действия внешней среды и не передается по наследству, называется **модификационной** или **фенотипической изменчивостью**.





Мутации

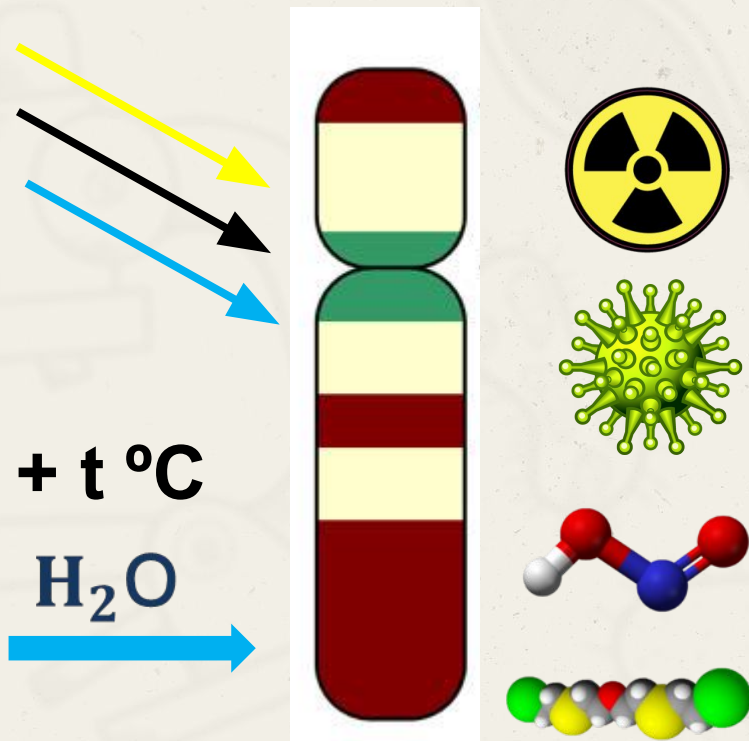


- 
- ✓ *Что же такое мутации?*
 - ✓ *Какие они бывают?*
 - ✓ *Каким образом они появляются и действуют на организм?*
 - ✓ *Как происходит передача таких изменений следующему поколению?*

Мутации

Мутации — это изменения генотипа, происходящие под влиянием факторов внешней или внутренней среды.

Термин «мутация»
(от лат. **mutatio** – изменение)



Хромосома

Мутационная теория 1901 г.



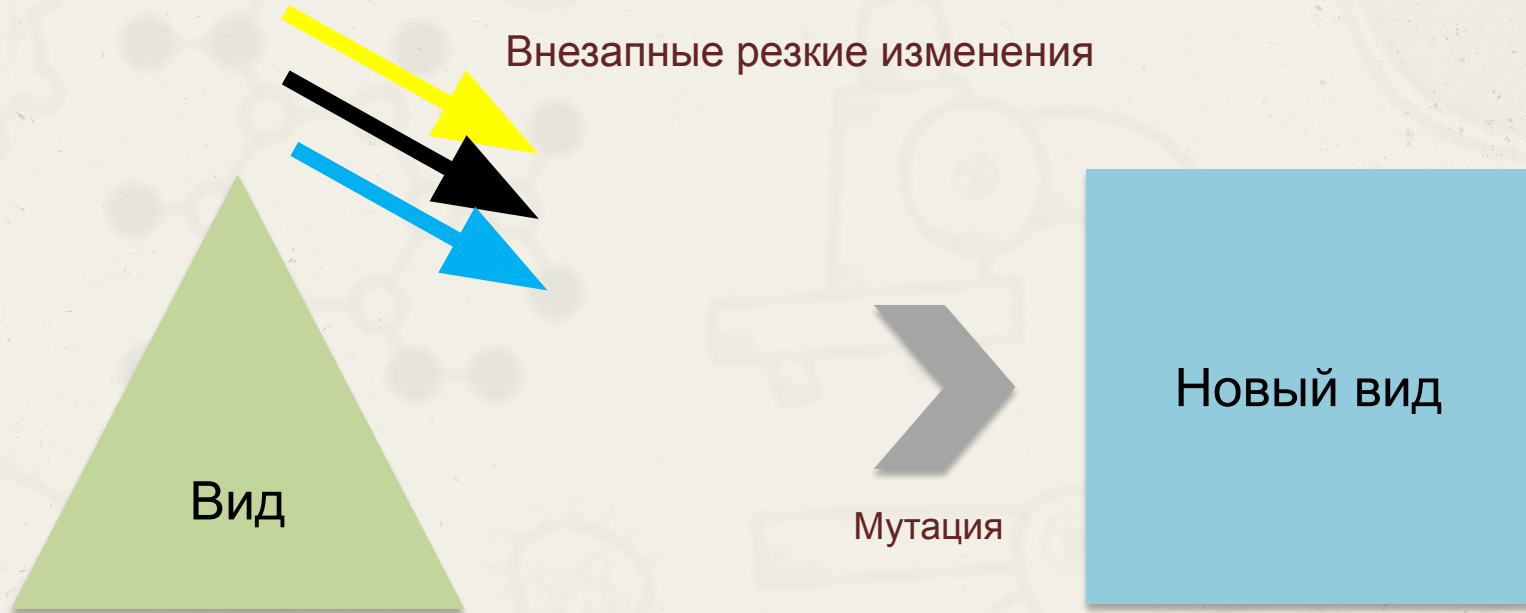
Хюго Де Фриз

1848–1935 гг.

Голландский ботаник, генетик

Мутация обозначала редкие варианты в потомстве родителей, которые не имели такого признака.

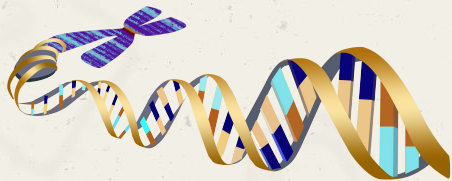
Схема образования нового признака



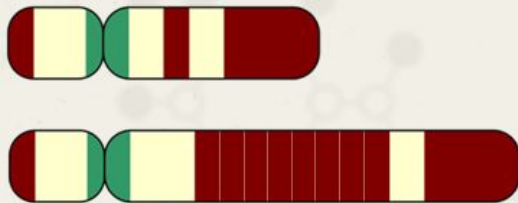
Мутация — внезапные изменения, преобразующие один вид в другой.

Мутации

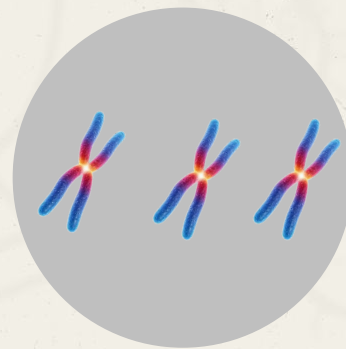
Генные



Хромосомные



Геномные



Мутации

Генные

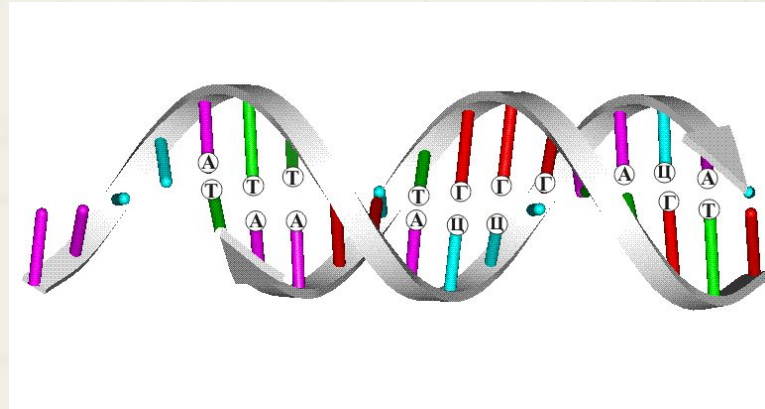
Хромосомные

Геномные

Генные

Генные мутации

Генные мутации связаны с изменениями, происходящими внутри гена и затрагивающими его часть.



Генные мутации

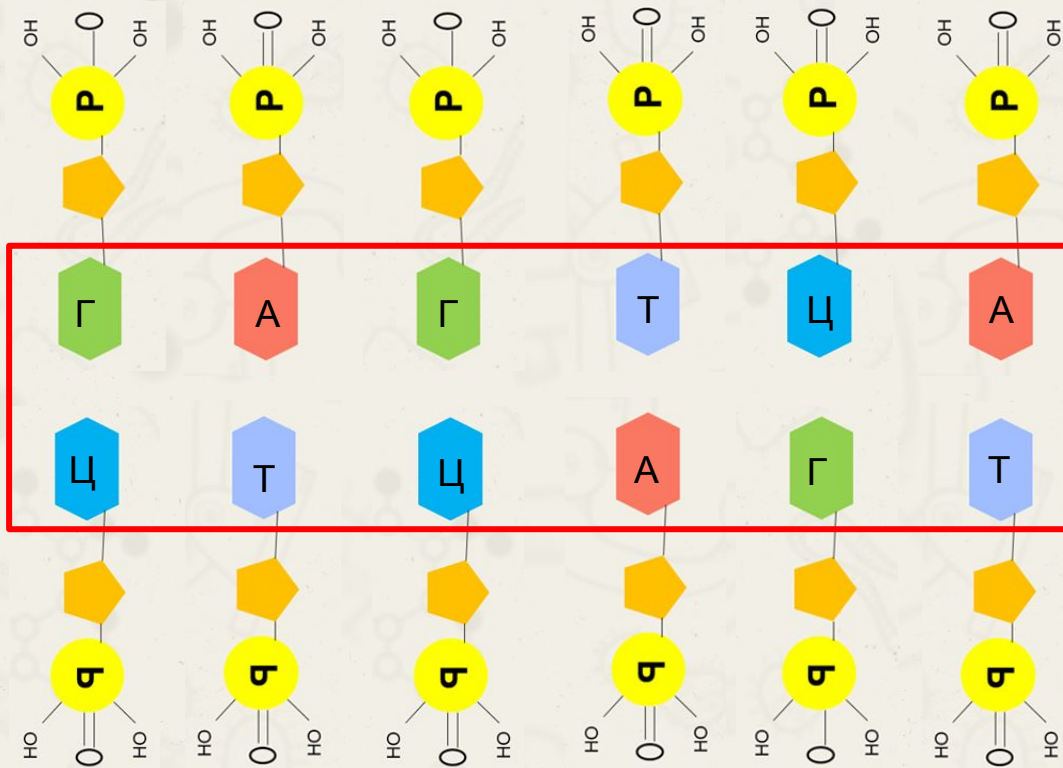
Нуклеотиды — это сложные биологические вещества.

Они служат основой для построения ДНК и РНК.



Нуклеотид ДНК

Строение ДНК



Генные мутации

Азотистые основания — это органические соединения, производные пиримидина и пурина, входящие в состав нуклеиновых кислот.

Производные
пурина

Аденин

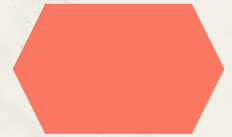


Гуанин



Производные
пиримидина

Цитозин

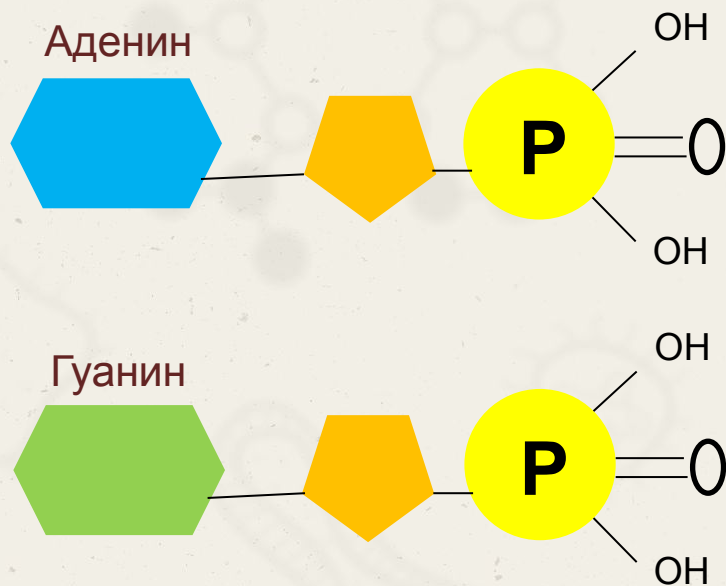


Тимин

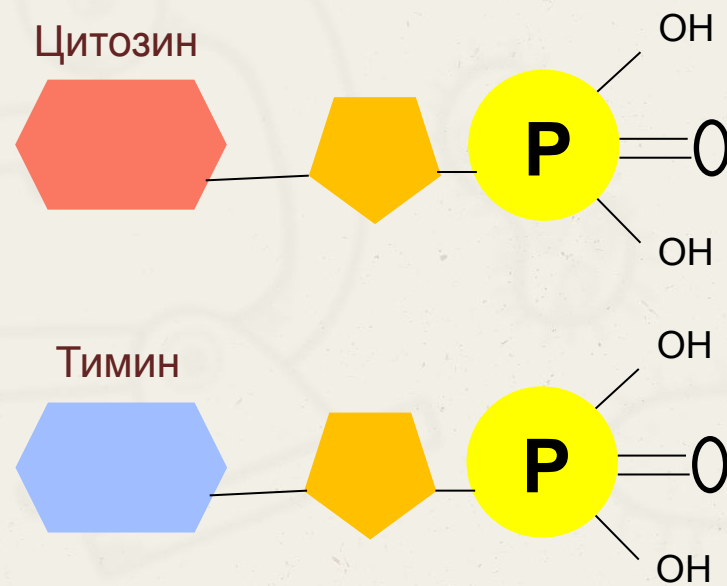


Схемы строения азотистых оснований ДНК

Пуриновые



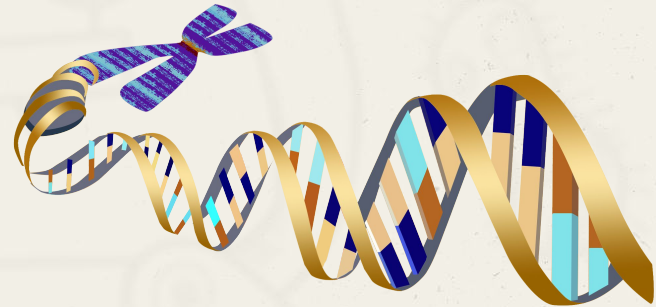
Пиримидиновые



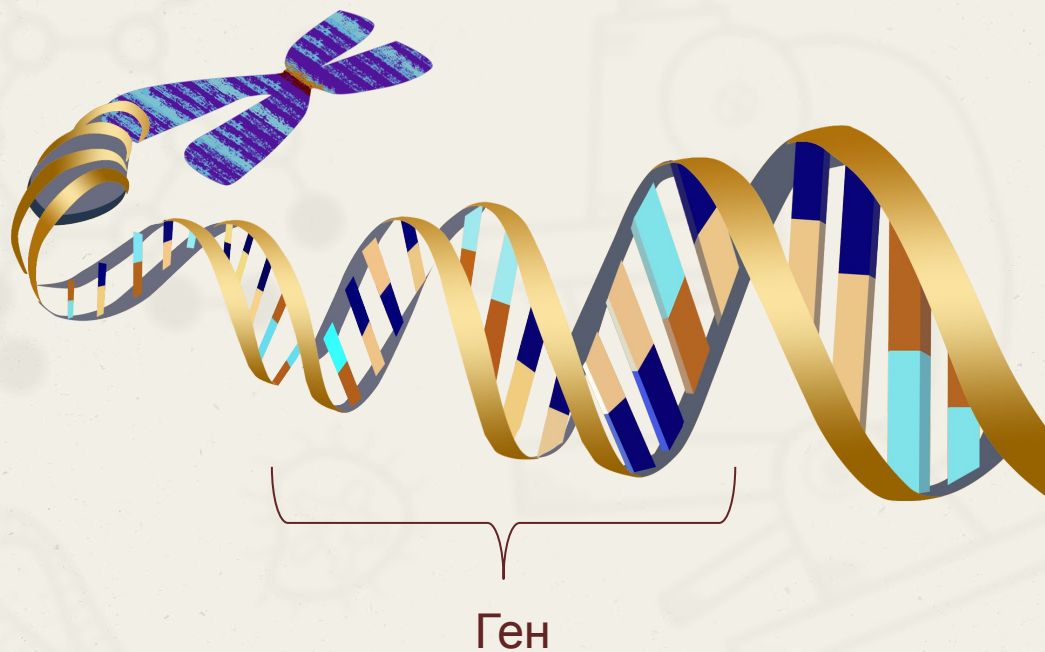
Строение хромосомы

Хроматин — сложный комплекс из ДНК, белков и некоторых других компонентов (в частности, РНК).

Ген — участок ДНК, в котором содержится информация о первичной структуре белка.

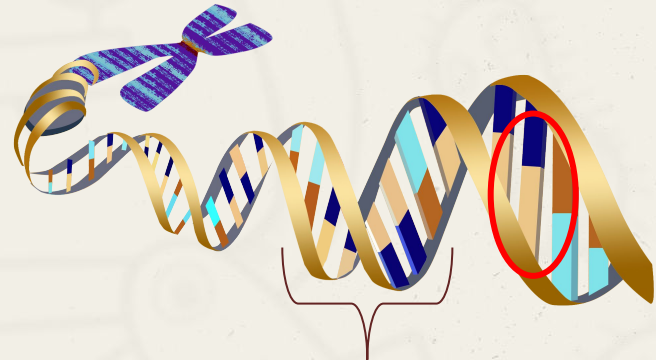


Строение хромосомы



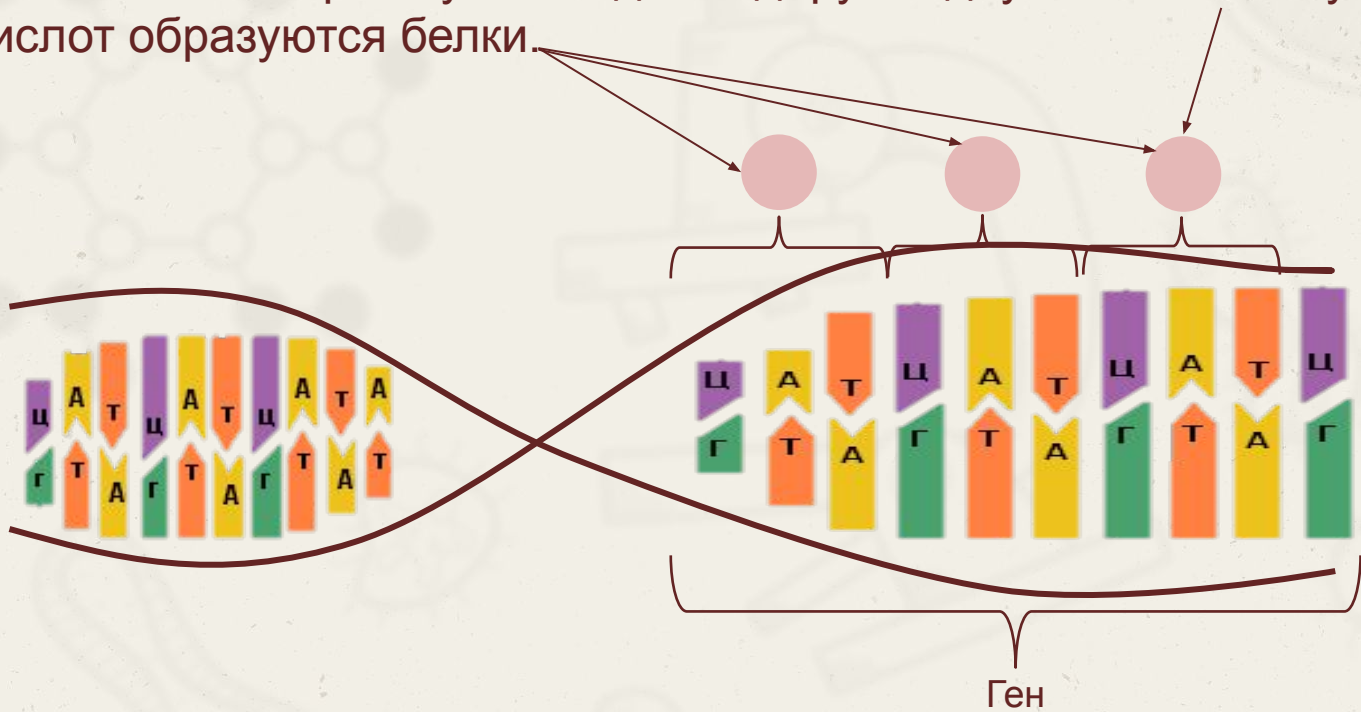
Генные мутации

1. Возникают в результате замены целых нуклеотидов в пределах одного гена.
2. Возникают в результате замены азотистых оснований ДНК в последовательности.



Генные мутации

Последовательность из трёх нуклеотидов кодирует одну аминокислоту.
Из аминокислот образуются белки.



Серповидноклеточная анемия



Гемоглобин (Hb)

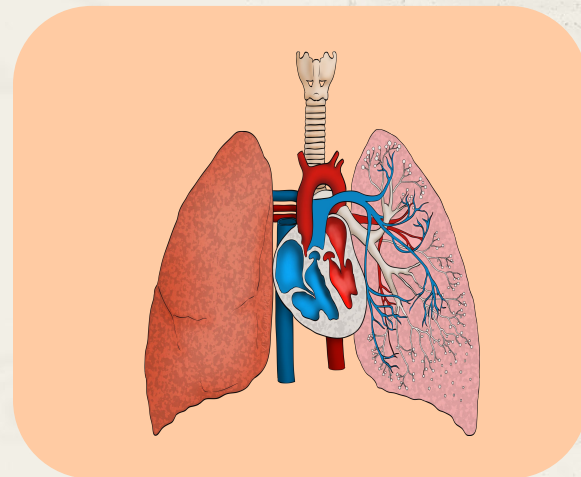
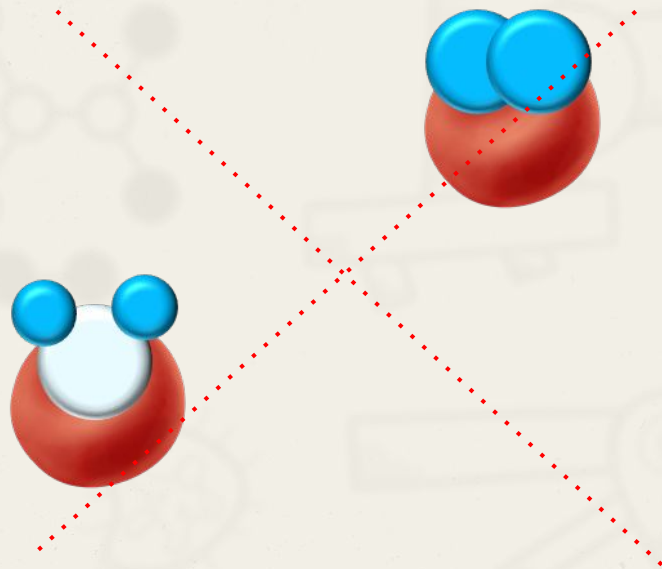
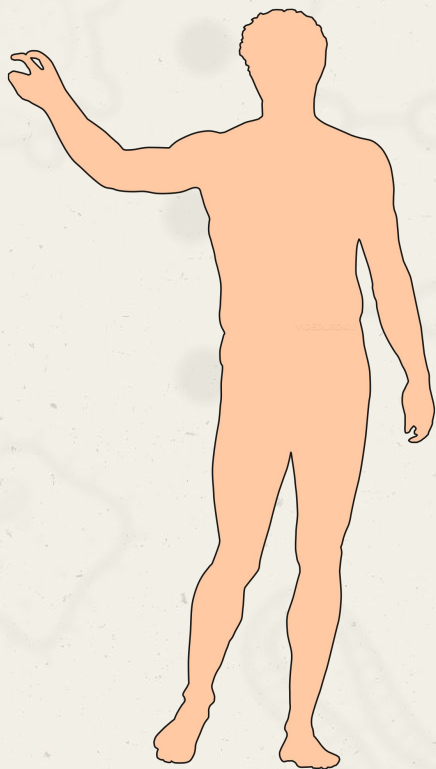


Эритроцит

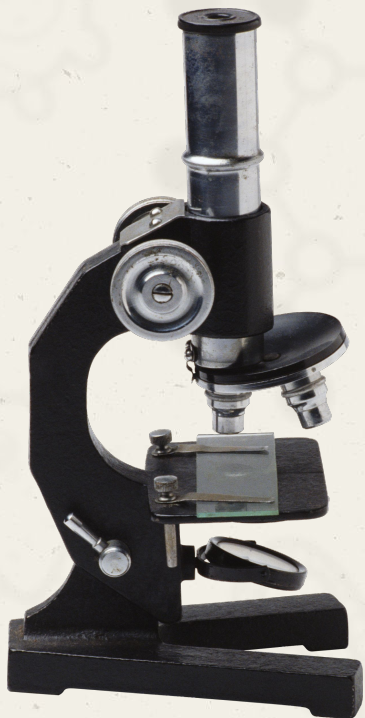


Кислород

Серповидноклеточная анемия



Серповидноклеточная анемия



Нормальный
эритроцит



Серповидный
эритроцит



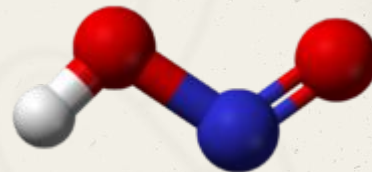
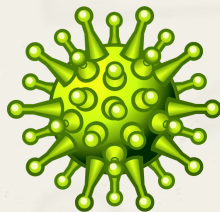
Серп

Причины генных мутаций

Спонтанные

Мутагены

Мутагены — это факторы, вызывающие мутации.



Причины генных мутаций

Мутагены

Физические

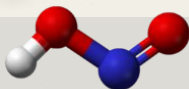


Температура



Радиация

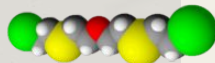
Химические



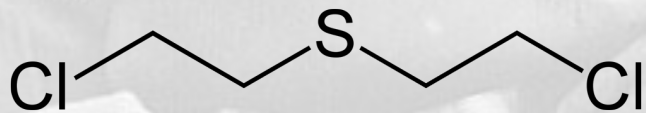
HNO_2

азотистая кислота

Иприт — бесцветная
жидкость



Иприт — бесцветная жидкость с запахом чеснока или горчицы. Боевое отравляющее вещество кожно-нарывного действия.



Причины генных мутаций

Мутагены

Физические

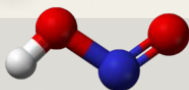


Температура



Радиация

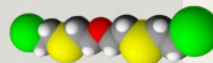
Химические



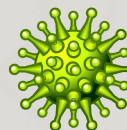
HNO_2

азотистая кислота

Иприт — бесцветная
жидкость

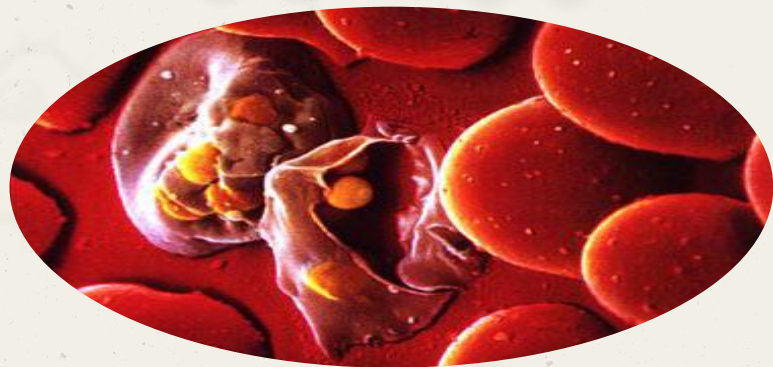


Биологические

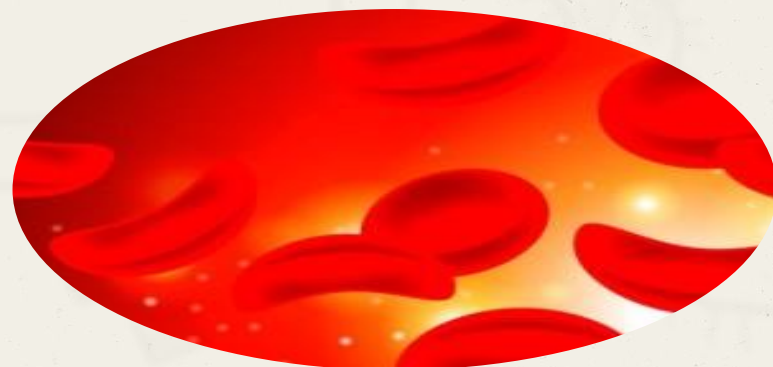
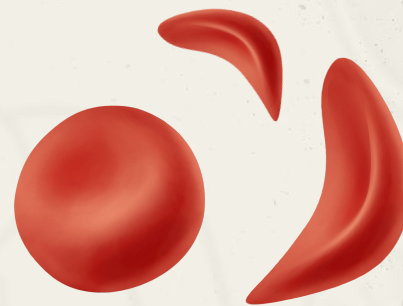


Вирусы

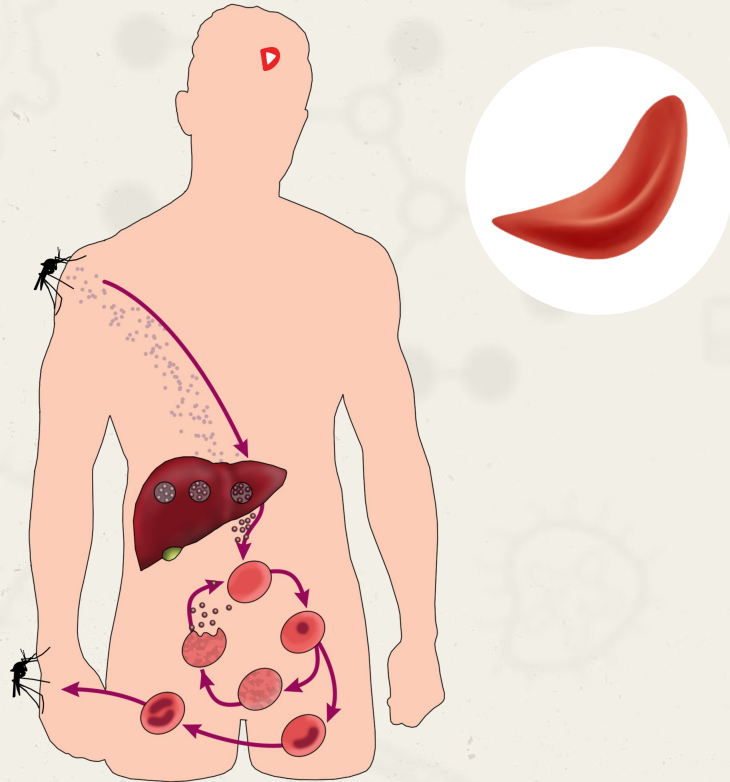
Малярия



Серповидноклеточная анемия



Положительное влияние генных мутаций



Серповидные эритроциты
«неправильно воспринимают»
малярийного паразита и не
пускают его внутрь.



Жители Тибета и Непала приспособились к бескислородным условиям высоты



Учёные обнаружили, что многие из этих особенностей не просто фенотипические отклонения, но генетические адаптации

Мутации

Генные

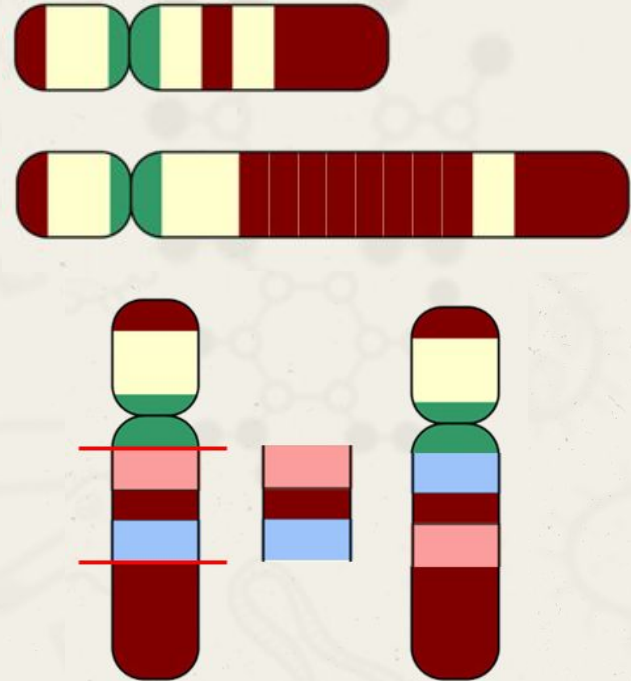
Хромосомные

Геномные

Хромосомные

Хромосомные мутации

Хромосомные мутации – это тип мутаций, который характеризуется изменением структуры хромосом.



Хромосомные мутации

Хромосомные мутации возникают в результате:
утраты концевой части хромосомы;

1

делеции – разрушения средней части хромосомы;

2

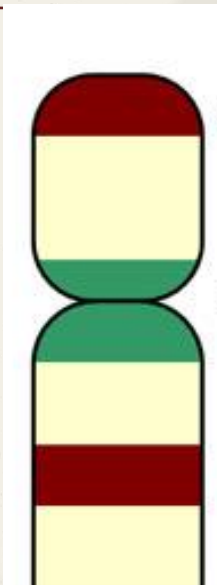
дупликации – удвоения частей хромосомы;

3

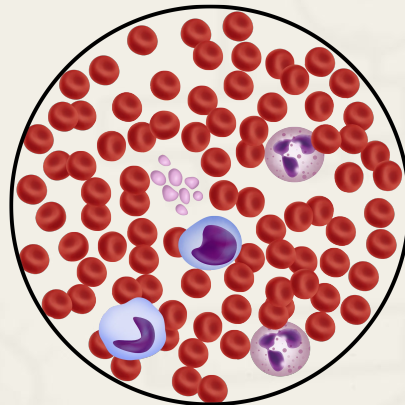
инверсии – поворота участка хромосомы на 180 градусов.

4

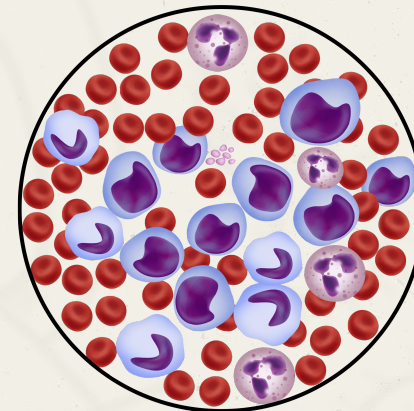
1 утрата концевой части хромосомы



Мутация в 21-й хромосоме

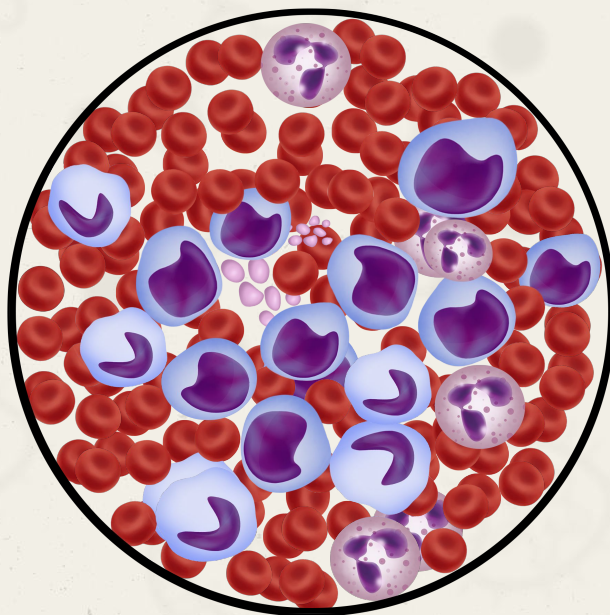


Нормальная кровь



Лейкемия

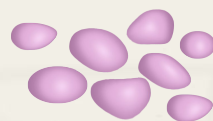
Белокровие — заболевание кровеносной системы



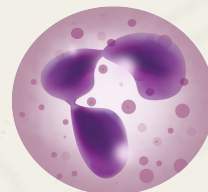
— лейкоцит



— моноцит

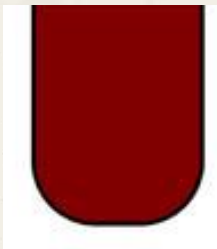
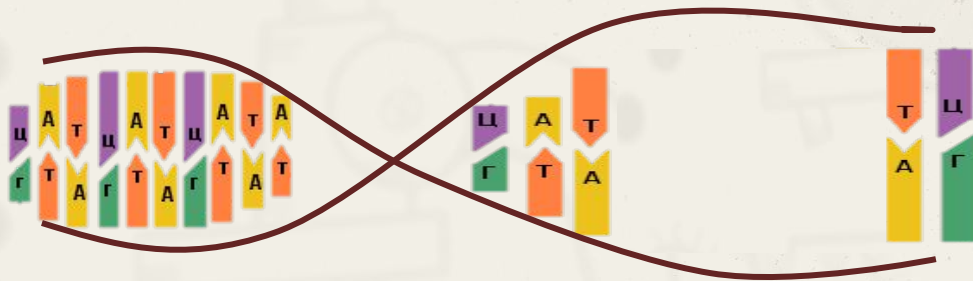
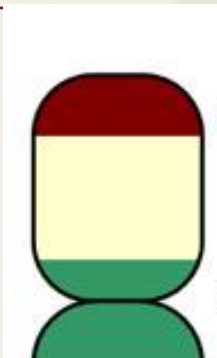


— тромбоциты



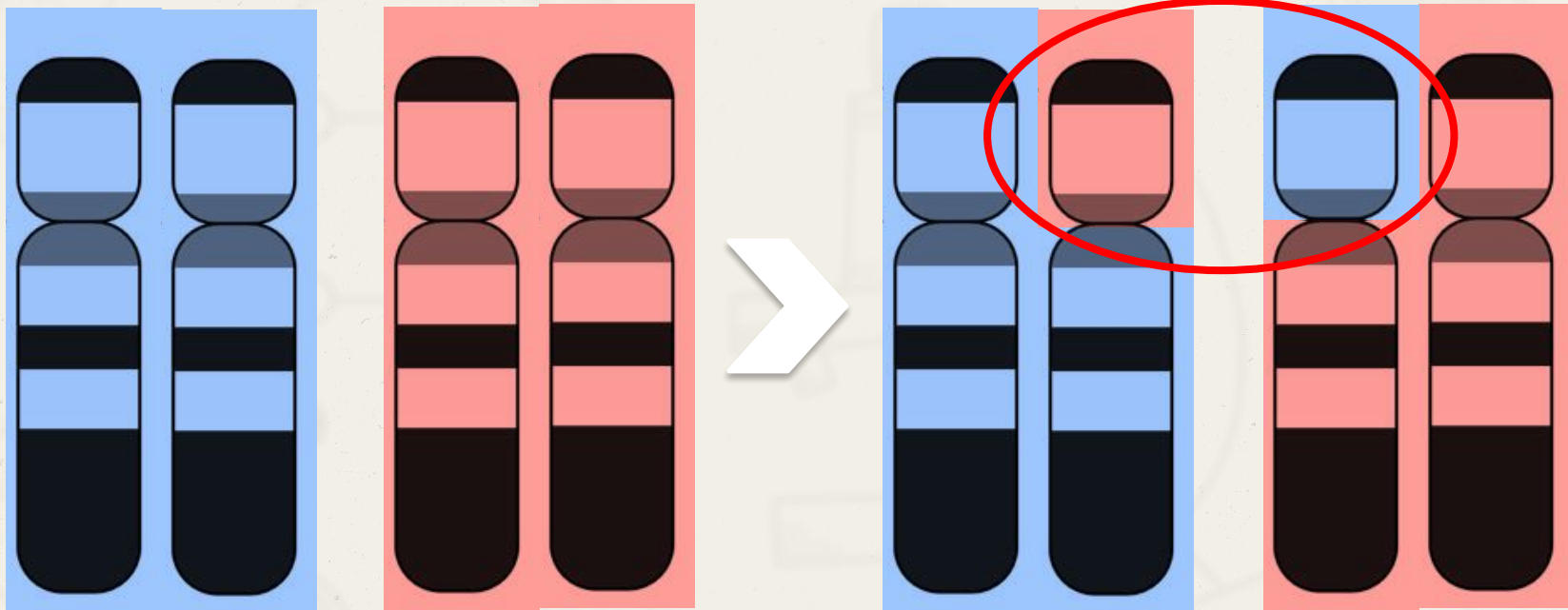
— нейтрофил

2) делеция – разрушение средней части хромосомы



В случае делеции возможна утрата части генов, которые содержали важную информацию.

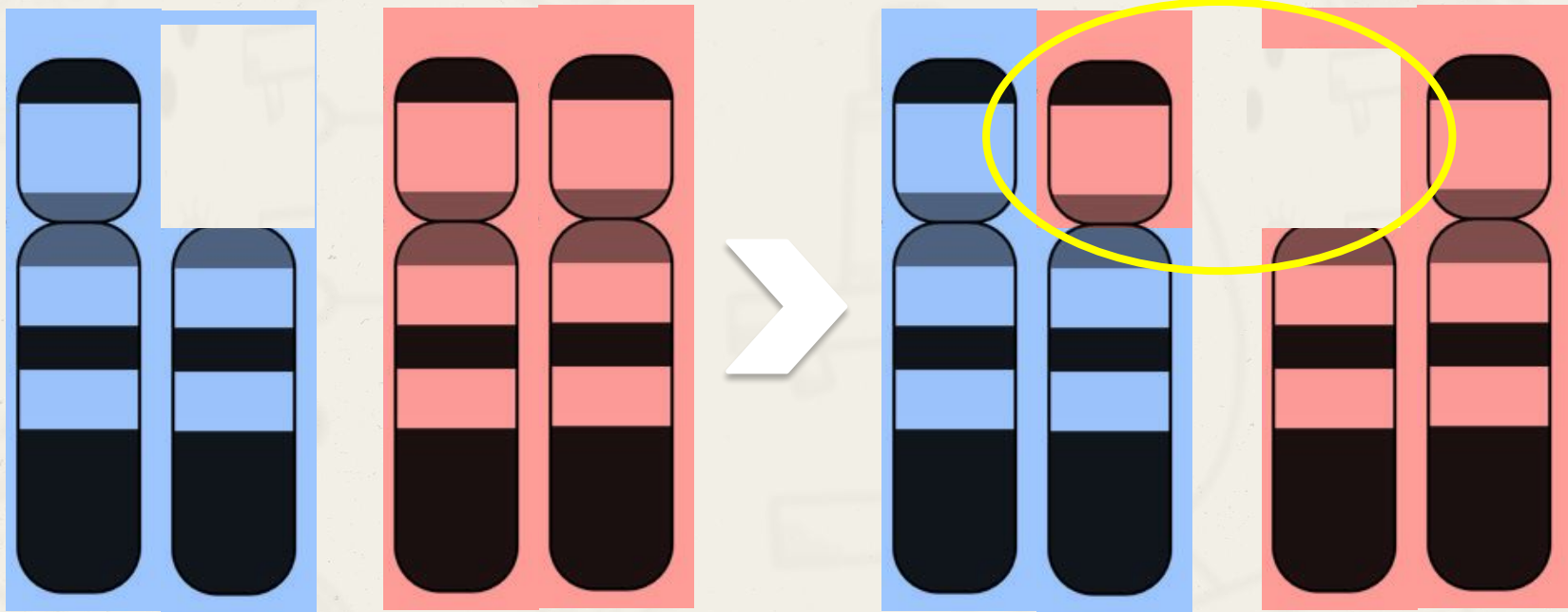
2 делеция – разрушение средней части хромосомы



Профаза I. Конъюгация хромосом

Профаза I. Кроссинговер

2) делеция – разрушение средней части хромосомы



Нарушения при кроссинговере

Синдром кошечьего крика

Синдром делеции короткого плеча 5 хромосомы

Крик происходит из-за проблем с гортанью и нервной системы.

Симптомы синдрома кошачьего крика:

- задержка развития речи и движения;
- чрезмерное, неконтролируемое слюноотделение и другие.

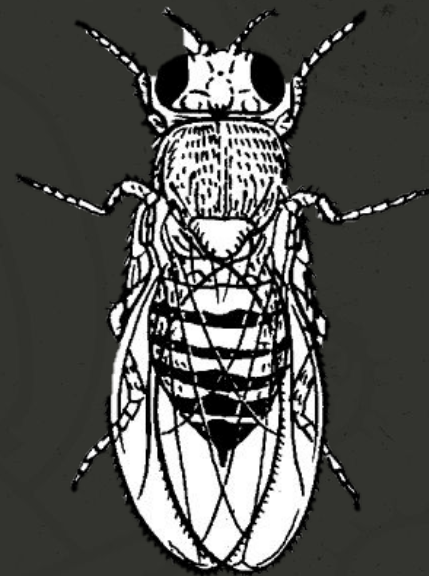


Дупликация

Томас Хант Морган

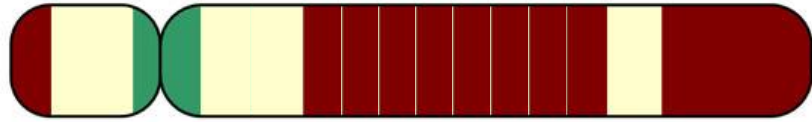
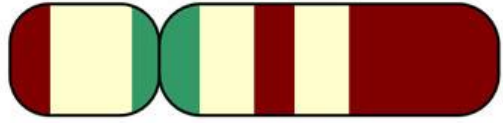


Альфред
Стёртевант



Дупликация была обнаружена в 1920-х годах у плодовой мухи дрозофилы.

3 дупликация – удвоение частей генов в хромосоме

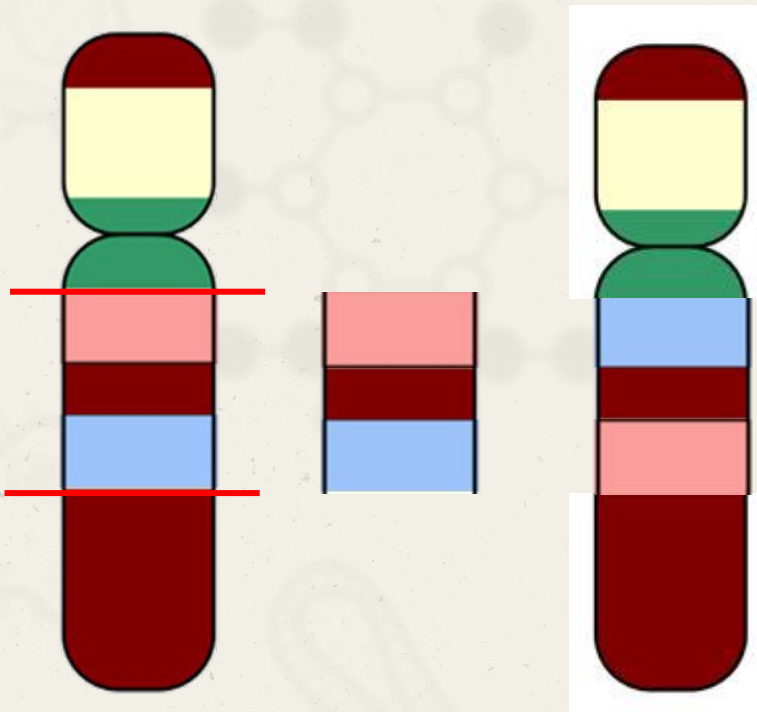


У нормальных самок глаз имеет 800 фасеток, а у гомозигот по мутации — всего 70 фасеток.



4

Инверсия — хромосомная перестройка



Инверсии в хромосомах человека приводят к нарушению гаметогенеза.

Гаметогенез — это процесс образования половых клеток.

Мутации

Генные

Хромосомные

Геномные

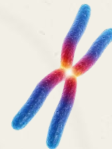
Геномные

Геномные мутации

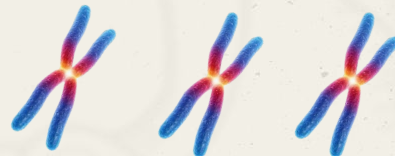
Мутации, обусловленные изменением числа хромосом.

Такие нарушения приводят к изменениям в фенотипе.

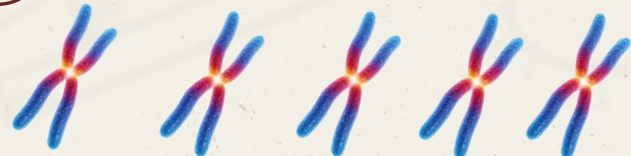
1 *Моносомия*



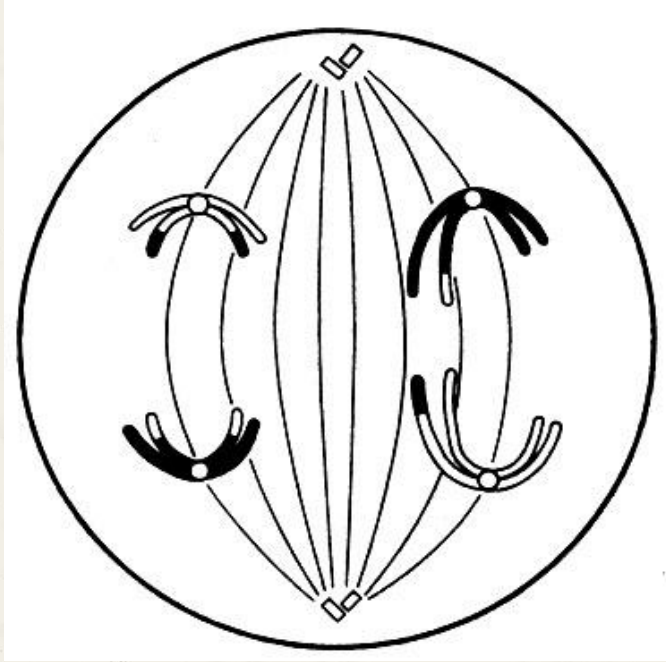
2 *Трисомия.*



3 *Полиплоидия.*



Геномные мутации

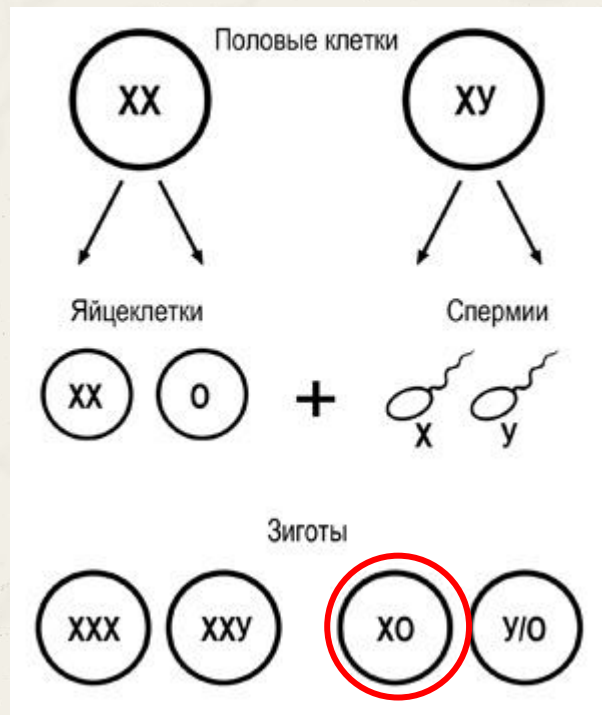


Анафаза мейоза I

Моносомия — это отсутствие в хромосомном наборе диплоидного организма одной из гомологичных хромосом.

1 Моносомия

Синдром Шерешевского-Тёрнера



Нерасхождение X-хромосом в оогенезе



Синдром Шерешевского-Тёрнера

Заболевание сопровождается:

- аномалиями физического развития;
- низкорослостью;
- отсутствием половых признаков;
- наличием крыловидных складок кожи на боковых поверхностях шеи;
- патологией костно-суставной системы;
- пороками сердца;
- рецессивными генами дальтонизма.



Синдром Шерешевского-Тёрнера 1925 г.



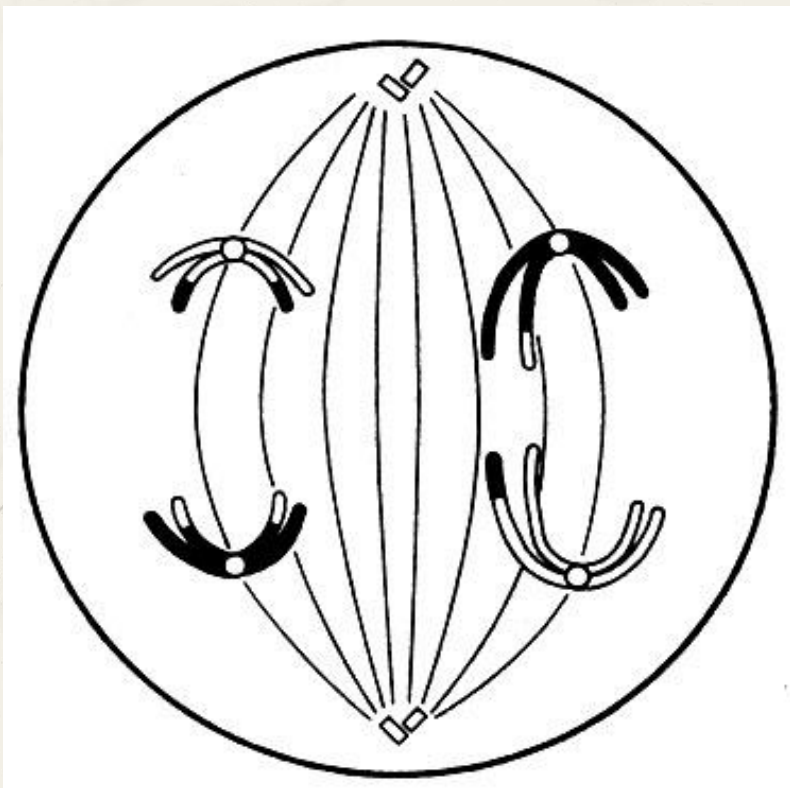
Николай Адольфович
Шерешевский

Доктор медицинских наук,
профессор (1933)

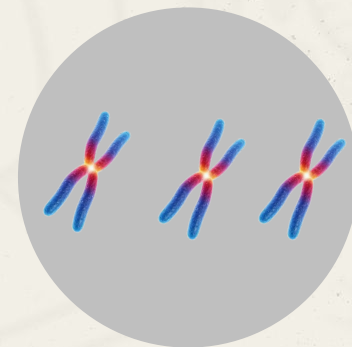
Заслуженный деятель науки
РСФСР (1936)

2

Трисомия



Яйцеклетка, которая содержит лишние три хромосомы в кариотипе.



A



1



2



3

B



4

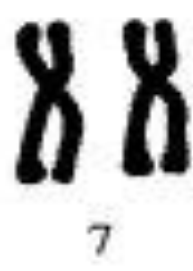


5

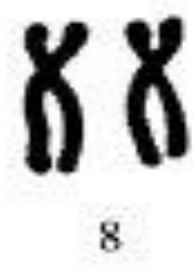
C



6



7



8



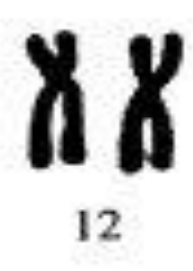
9



10



11



12

D



13



14

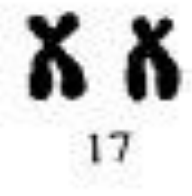


15

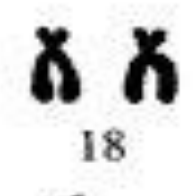
E



16

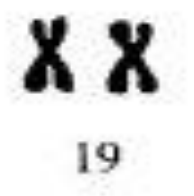


17

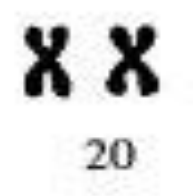


18

F

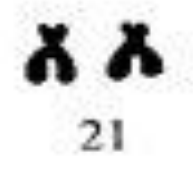


19

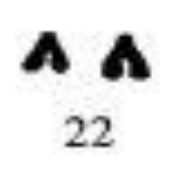


20

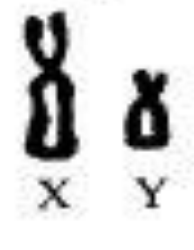
G



21



22



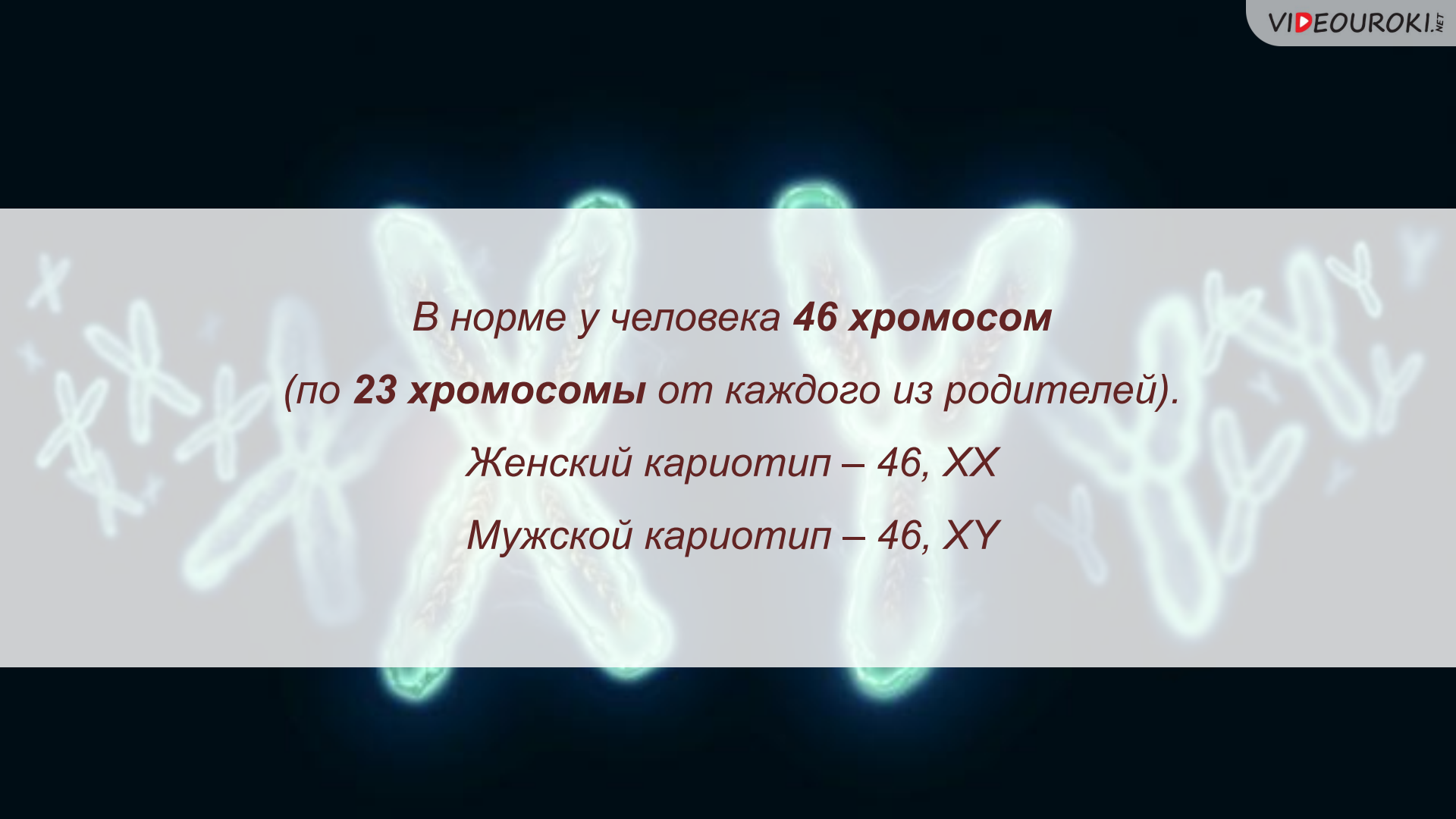
X

Y

Синдром Дауна

У больного вместо 46 хромосом
отмечается 47,
что приводит к развитию
синдрома Дауна.



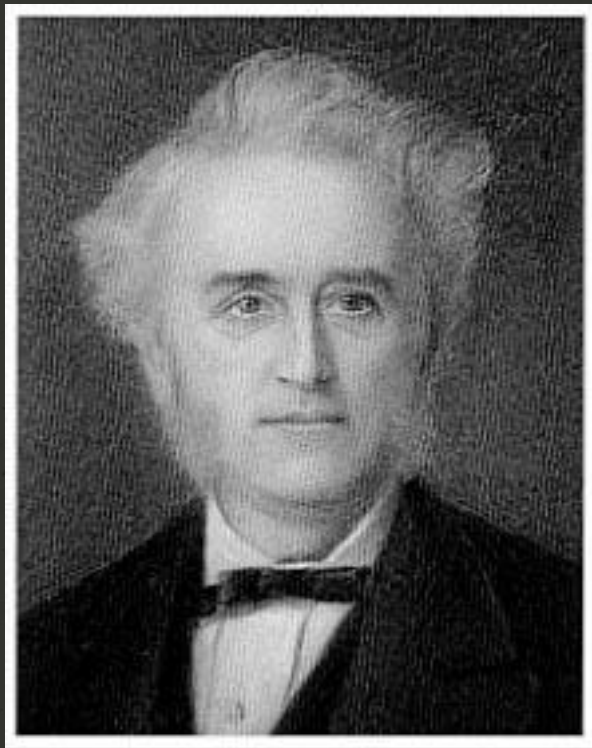


*В норме у человека **46 хромосом**
(по **23 хромосомы** от каждого из родителей).*

Женский кариотип – 46, XX

Мужской кариотип – 46, XY

Синдром Дауна 1866 г.



Английский врач
Джон Лэнгдон Даун

Синдром Дауна

Внешние признаки:

- косой разрез глаз;
- плоское лицо и затылок;
- маленькие ушные раковины;
- неправильная форма черепа;
- короткие конечности и пальцы;
- искривленный мизинец;
- сниженный мышечный тонус;
- нарушение координации движений.



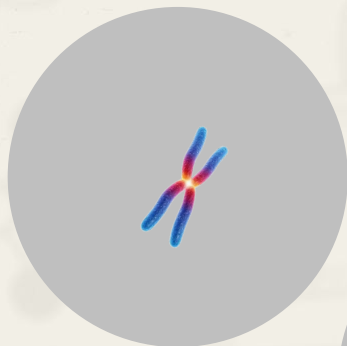




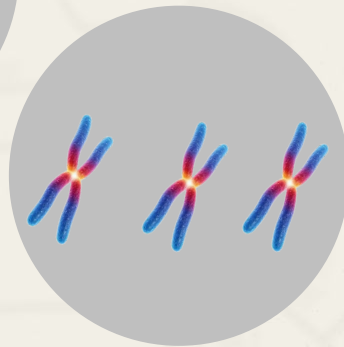


Геномные мутации

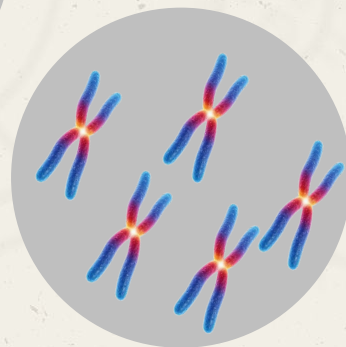
1 *Моносомия*



2 *Трисомия.*

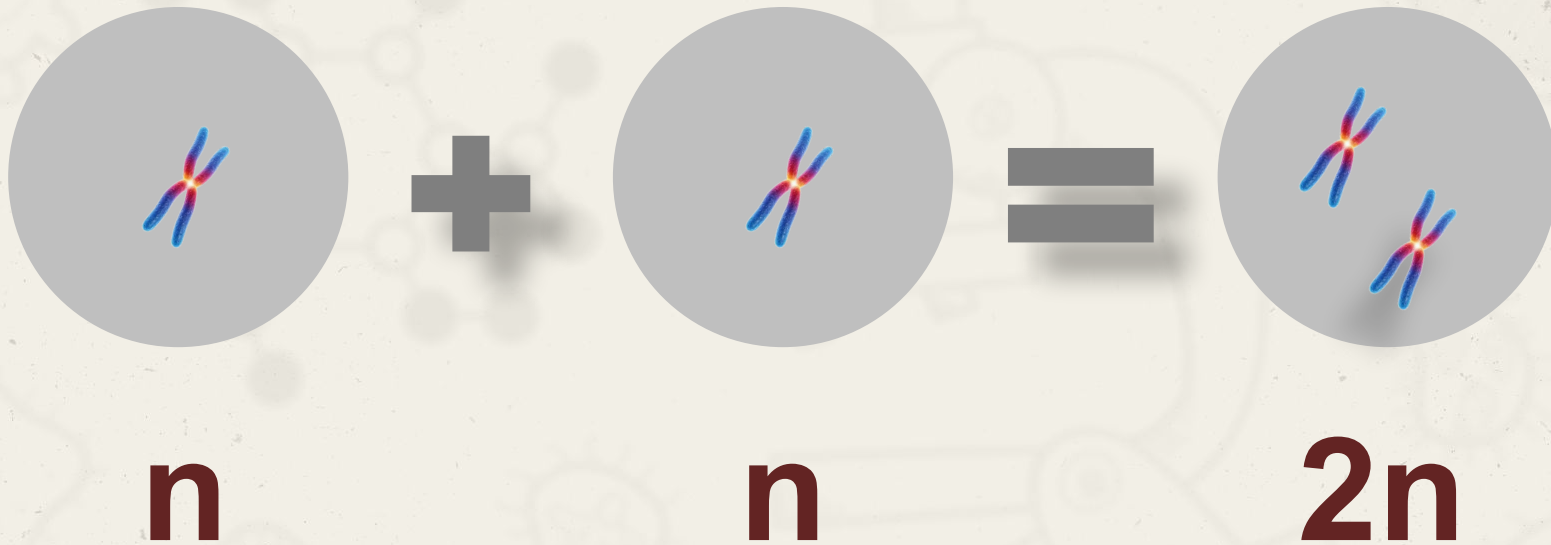


3 *Полиплоидия.*



3

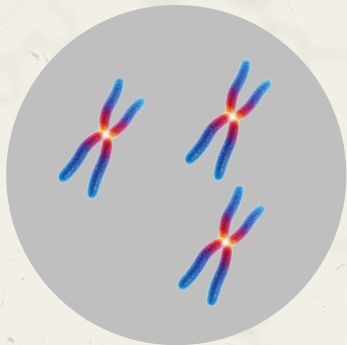
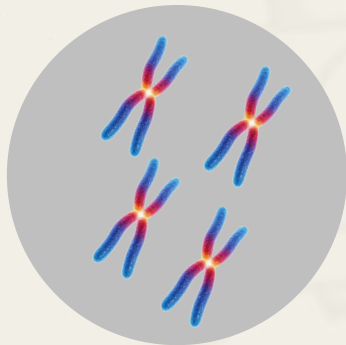
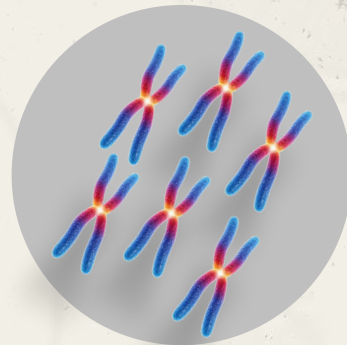
Полиплоидия



Полиплоидия — это многократное повторение числа хромосом.

3

Полиплоидия

**3n****4n****6n**

3

Полиплоидия



●
Полиплоидный
гибрид отличается
от других более
крупным цветком.
У этого венериного
башмачка мощный
цветок и толстый
цветонос.











Крупноплодный полиплоидный сорт десертного лимона

Выводы

В результате мутаций появляются новые признаки, которые передаются по наследству.



Крупный полиплоидный гибрид



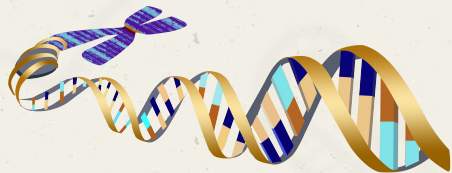
Синдром Дауна

Выводы

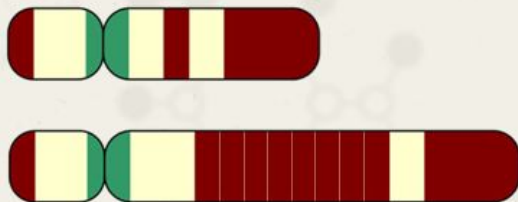
Мутации – это изменения генотипа, происходящие под влиянием факторов внешней или внутренней среды.

Мутации подразделяют на **генные**, **геномные** и **хромосомные**.

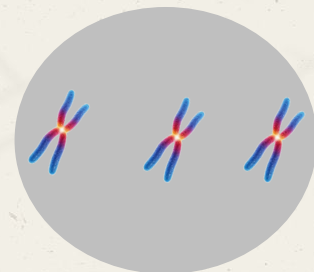
Генные



Хромосомные



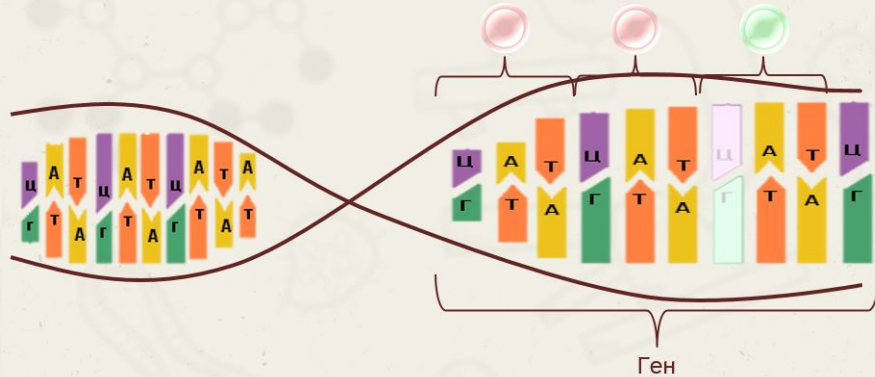
Геномные



Выводы

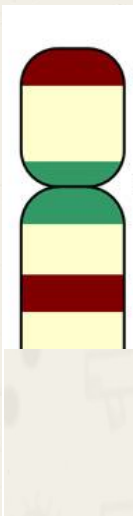
Генные мутации могут возникнуть в результате замены целых нуклеотидов в пределах одного гена.

А также в результате замены одного из азотистых оснований ДНК последовательности.

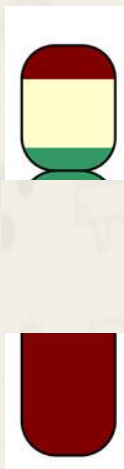


Выводы

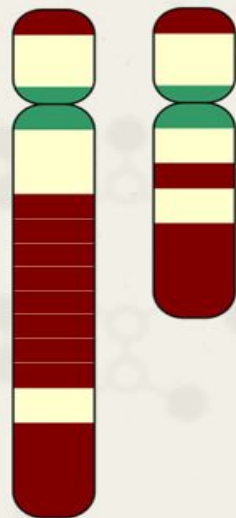
Хромосомные мутации – это тип мутаций, который характеризуется изменением структуры хромосом.



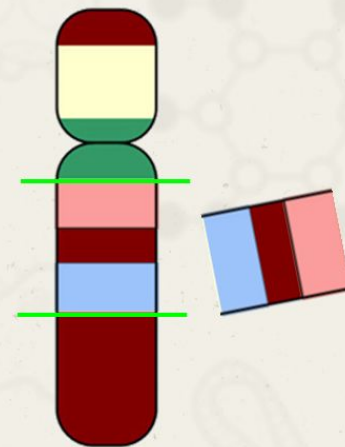
Утрата концевой части хромосомы



Делеция



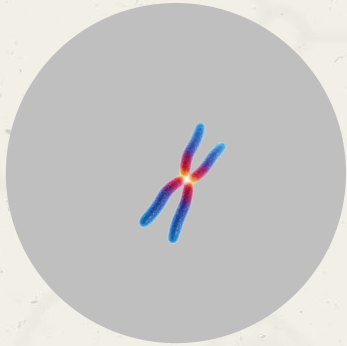
Дупликация



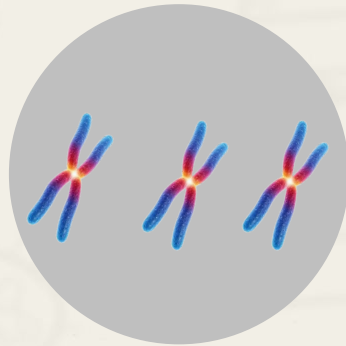
Инверсия

Выводы

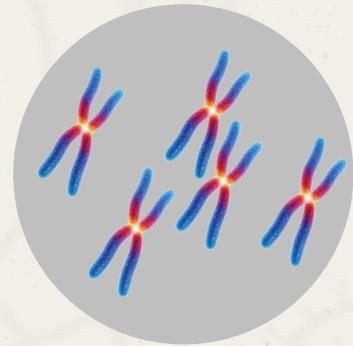
Геномные мутации — это мутации, из-за которых изменяются отдельные гены и появляются новые аллели.



Моносомия



Трисомия



Полиплоидия