

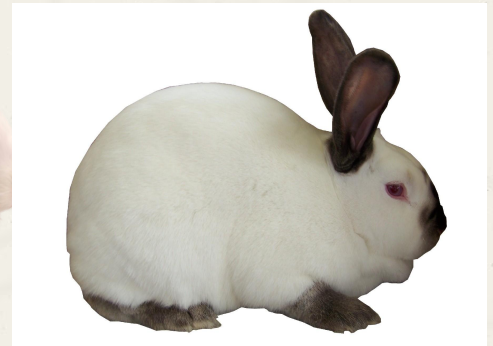
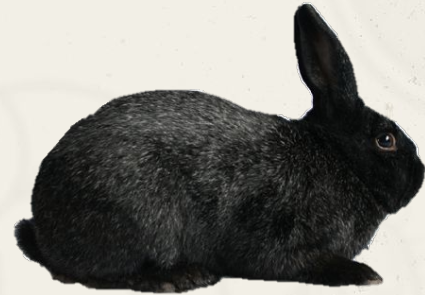
# Мутационная изменчивость

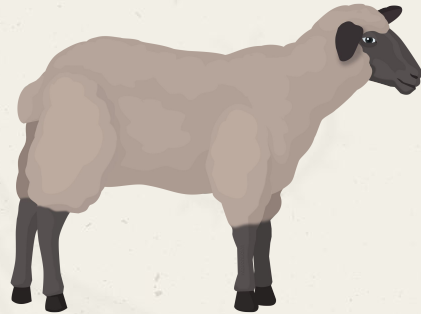


# Модификационная изменчивость

---

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



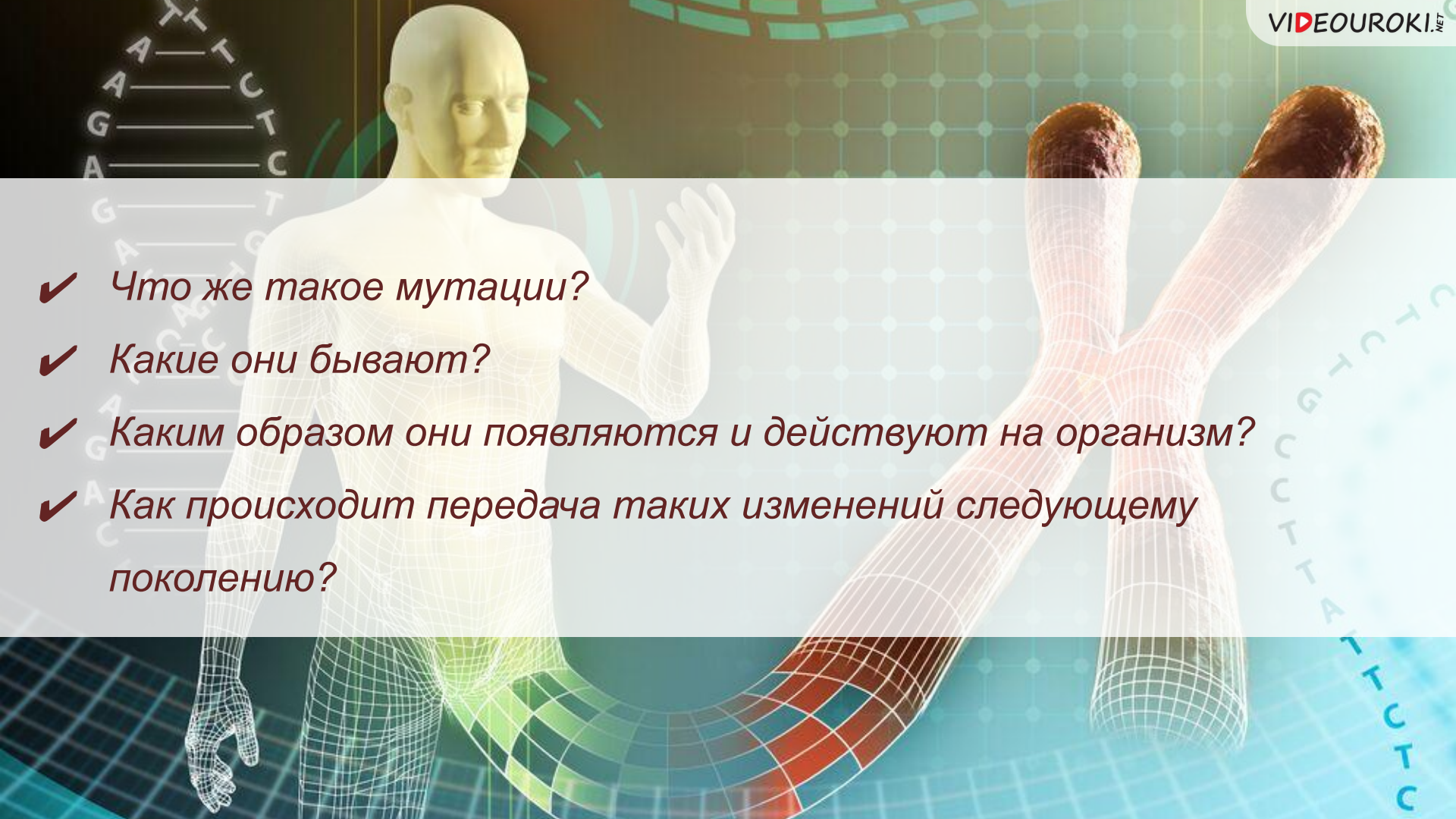


# Мутации

---



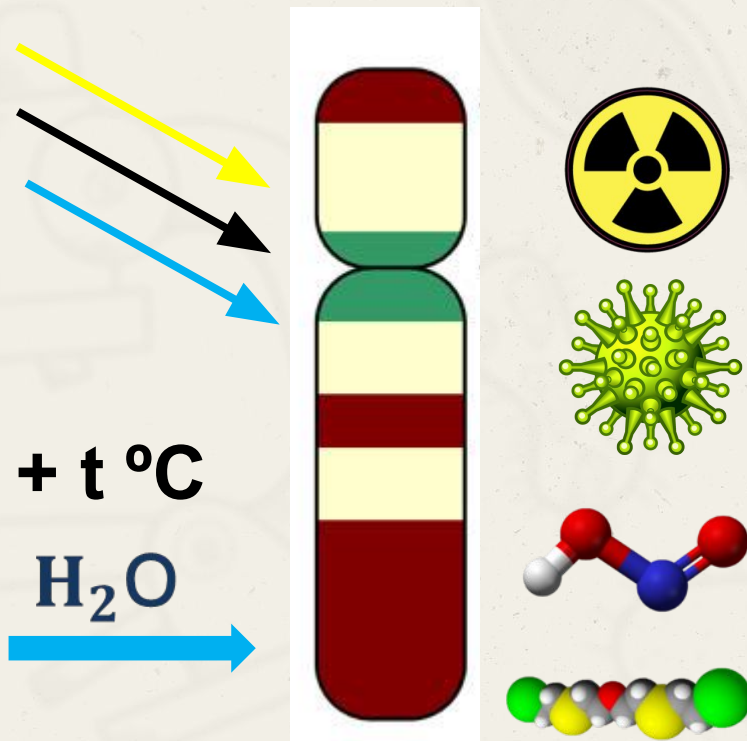


- 
- ✓ *Что же такое мутации?*
  - ✓ *Какие они бывают?*
  - ✓ *Каким образом они появляются и действуют на организм?*
  - ✓ *Как происходит передача таких изменений следующему поколению?*

# 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

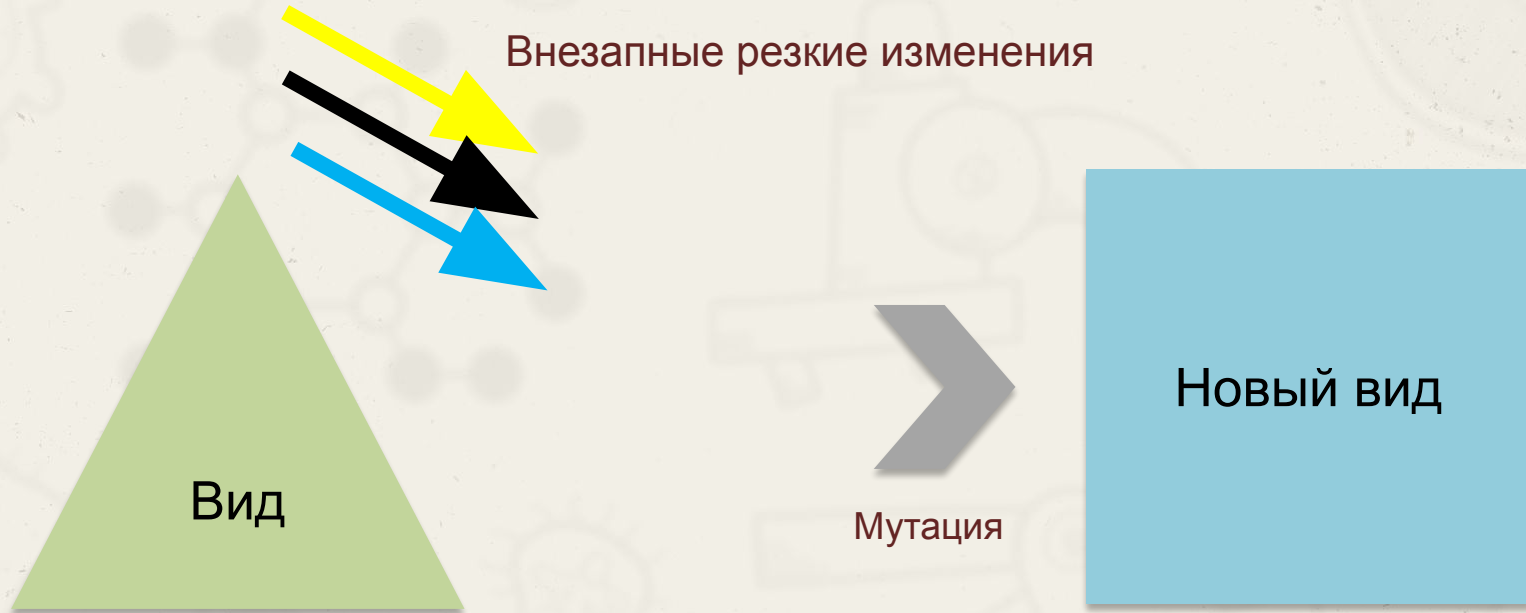
1848–1935 гг.

Голландский ботаник, генетик

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

# Схема образования нового признака

---



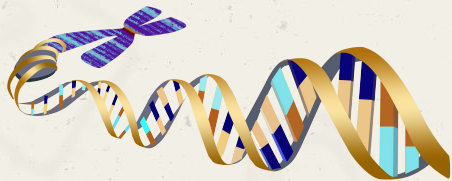
**Мутация** — внезапные изменения, преобразующие один вид в другой.



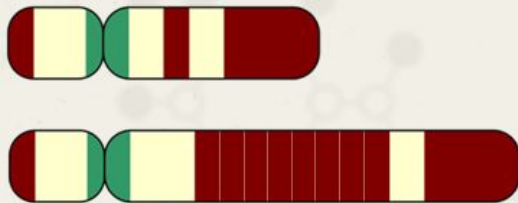
# Мутации

---

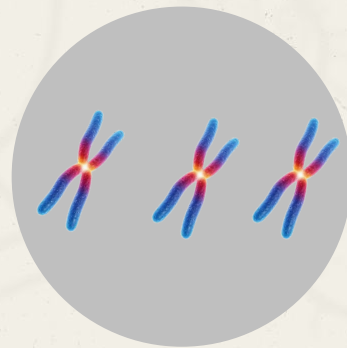
Генные



Хромосомные



Геномные



# Мутации

---

Генные

Хромосомные

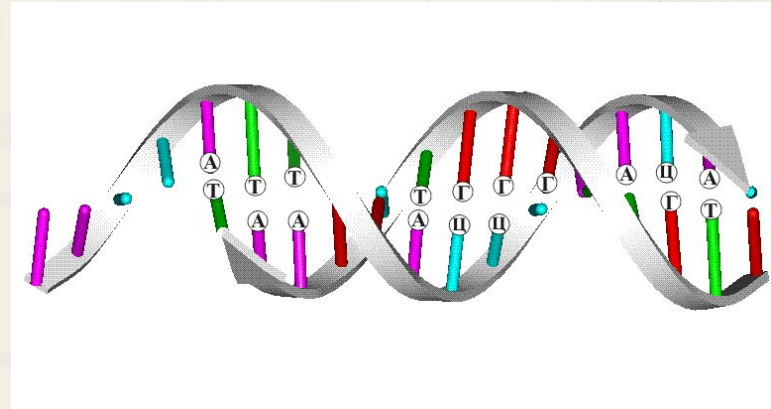
Геномные

Генные

# Генные мутации

---

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



# Генные мутации

**Нуклеотиды** — это сложные биологические вещества.

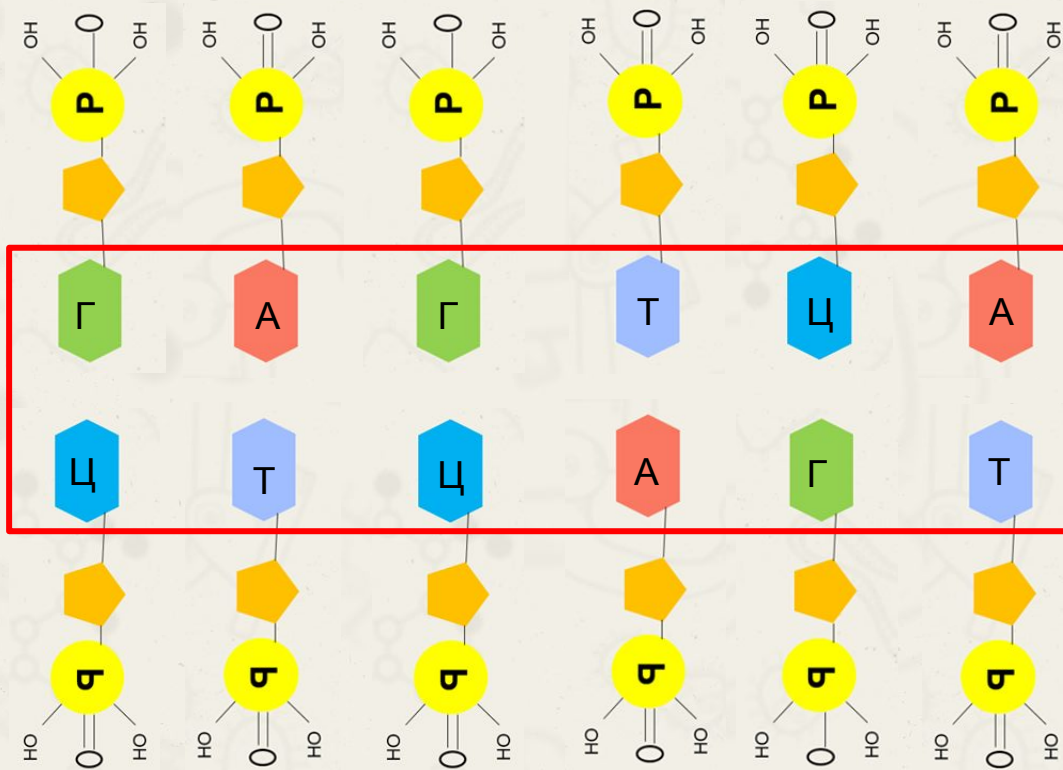
Они служат основой для построения ДНК и РНК.



*Нуклеотид ДНК*



# Строение ДНК



# Генные мутации

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

Производные  
пурина

Аденин

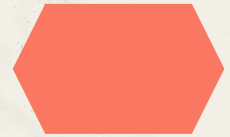


Гуанин



Производные  
пиримидина

Цитозин

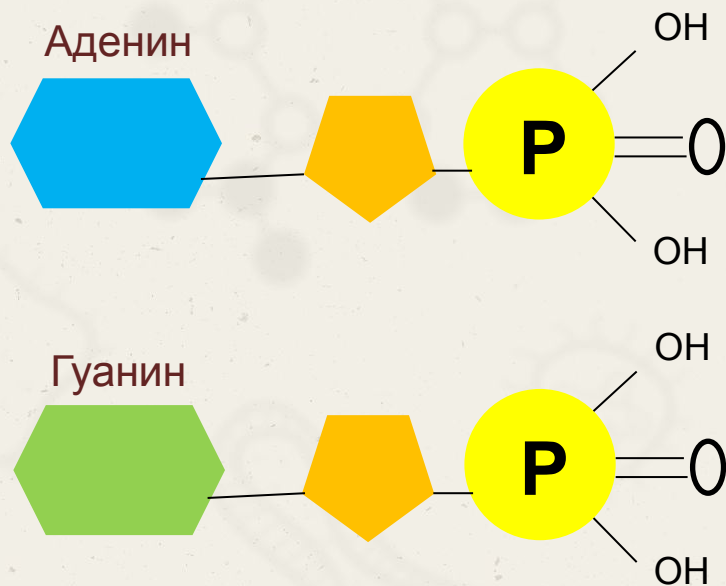


Тимин

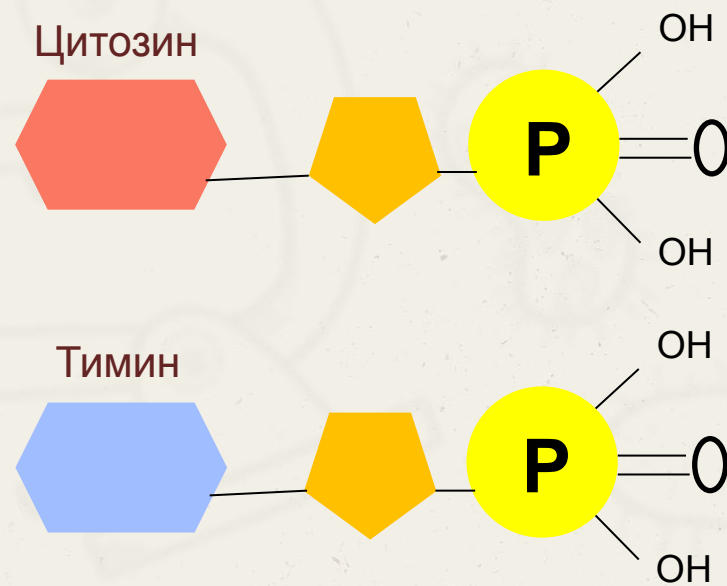


# Схемы строения азотистых оснований ДНК

## Пуриновые



## Пиримидиновые

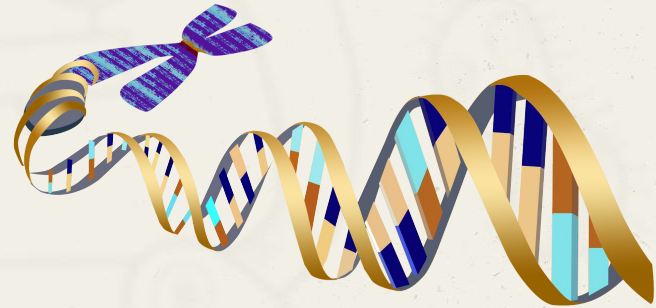


# Строение хромосомы

---

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

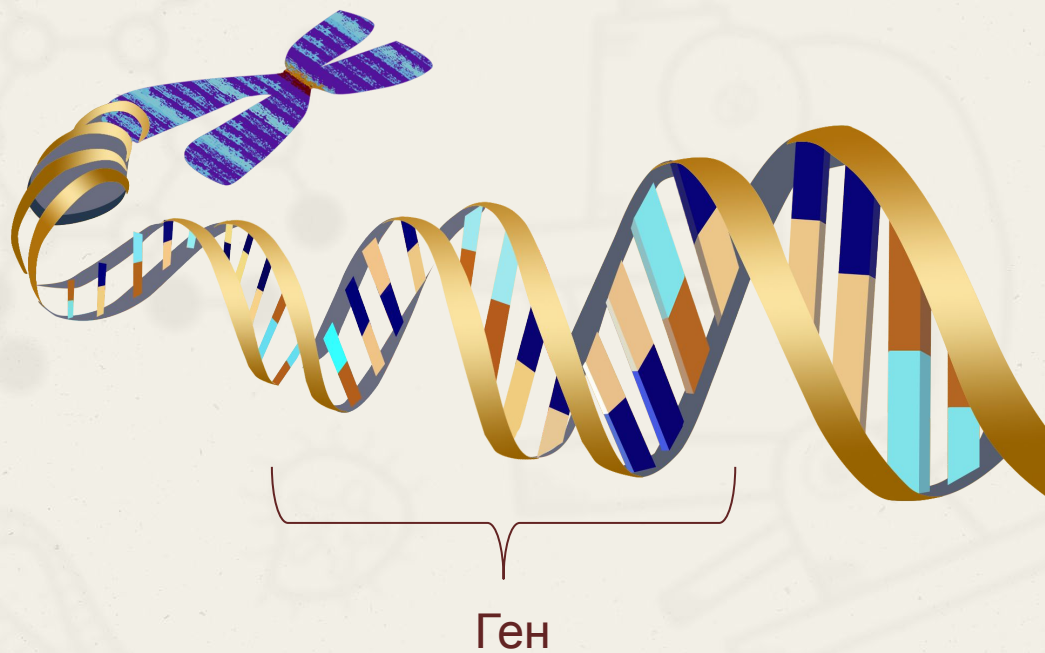
**Ген** — участок ДНК, в котором содержится информация о первичной структуре белка.





# Строение хромосомы

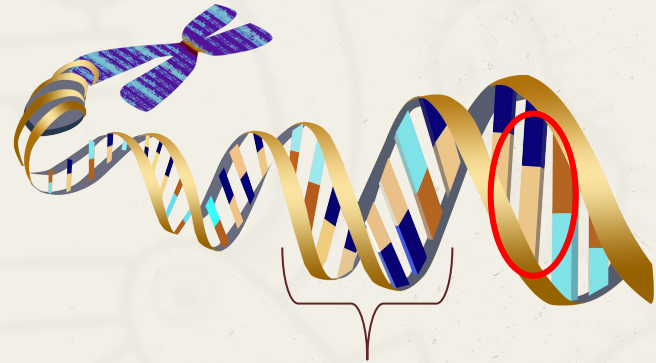
---



# Генные мутации

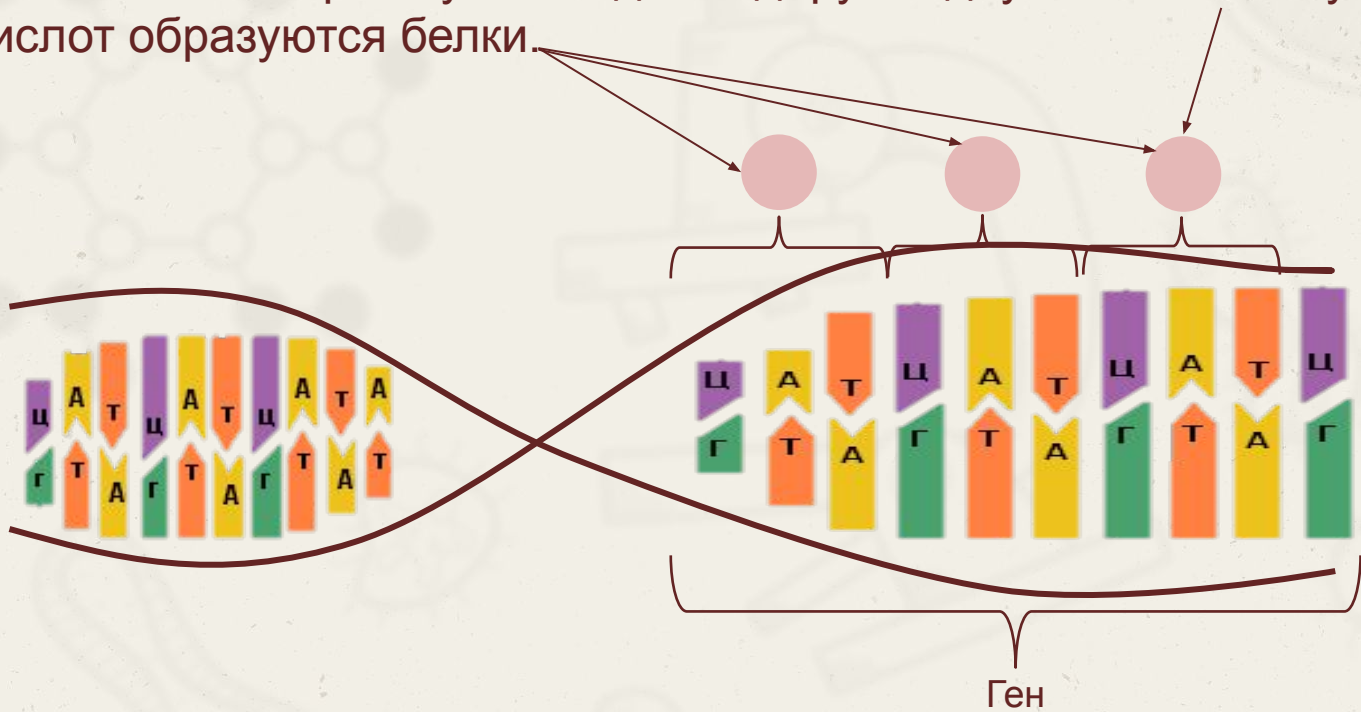
---

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



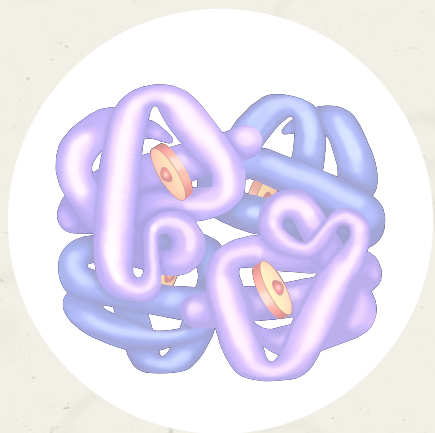
# Генные мутации

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



# Серповидноклеточная анемия

---



Гемоглобин (Hb)



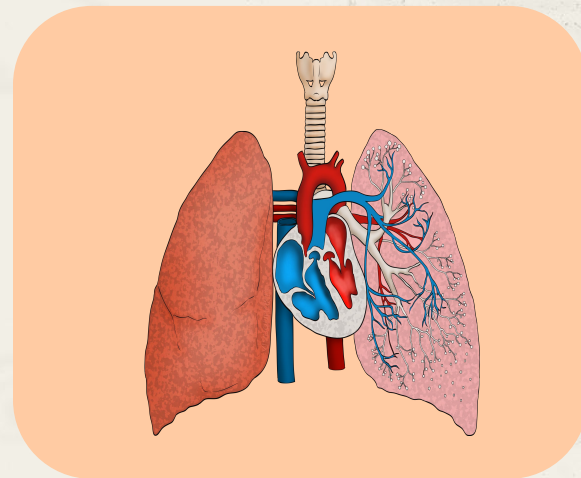
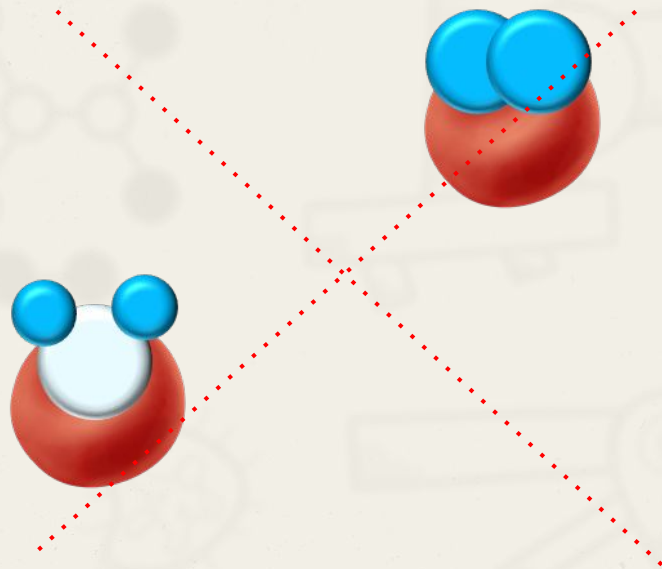
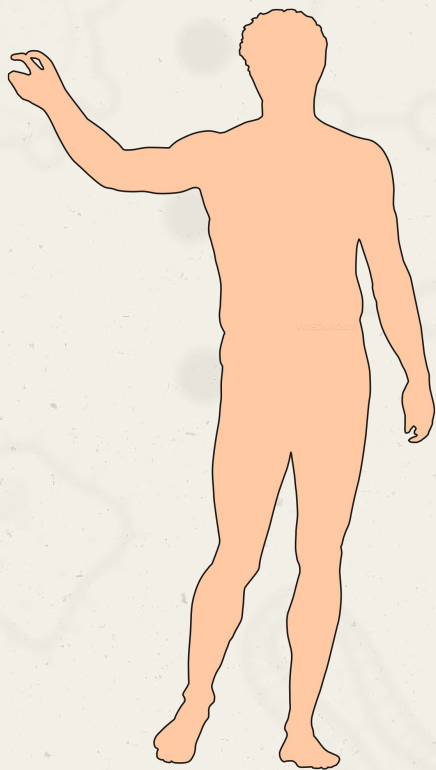
Эритроцит



Кислород

# Серповидноклеточная анемия

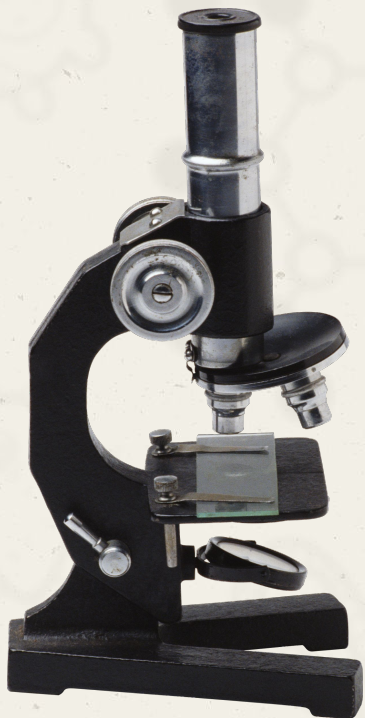
---





# Серповидноклеточная анемия

---



Нормальный  
эритроцит



Серповидный  
эритроцит



Серп

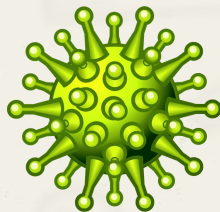


# Причины генных мутаций

Спонтанные

Мутагены

**Мутагены** — это факторы, вызывающие мутации.



# Причины генных мутаций

---

## Мутагены

### Физические

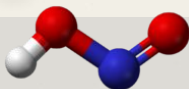


Температура



Радиация

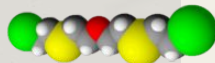
### Химические




$\text{HNO}_2$

азотистая кислота

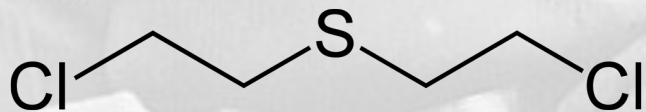
**Иприт** — бесцветная  
жидкость







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





# Причины генных мутаций

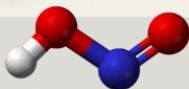
## Мутагены

Физические



Температура

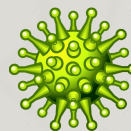
Химические



$\text{HNO}_2$

азотистая кислота

Биологические

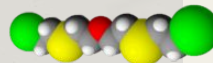


Вирусы

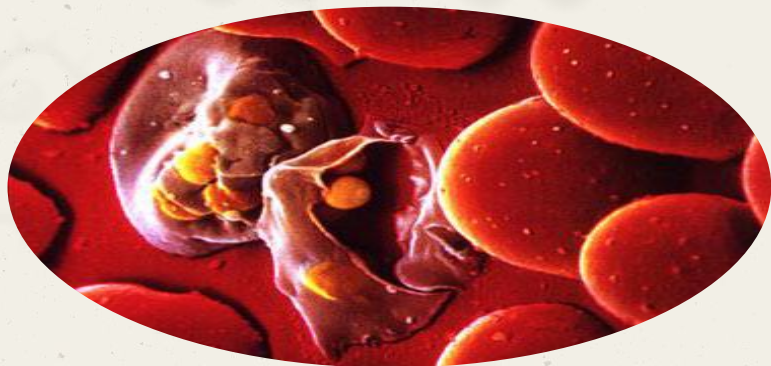


Радиация

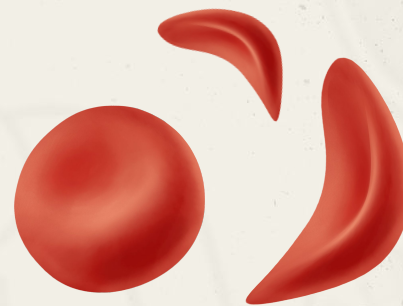
**Иприт** — бесцветная  
жидкость



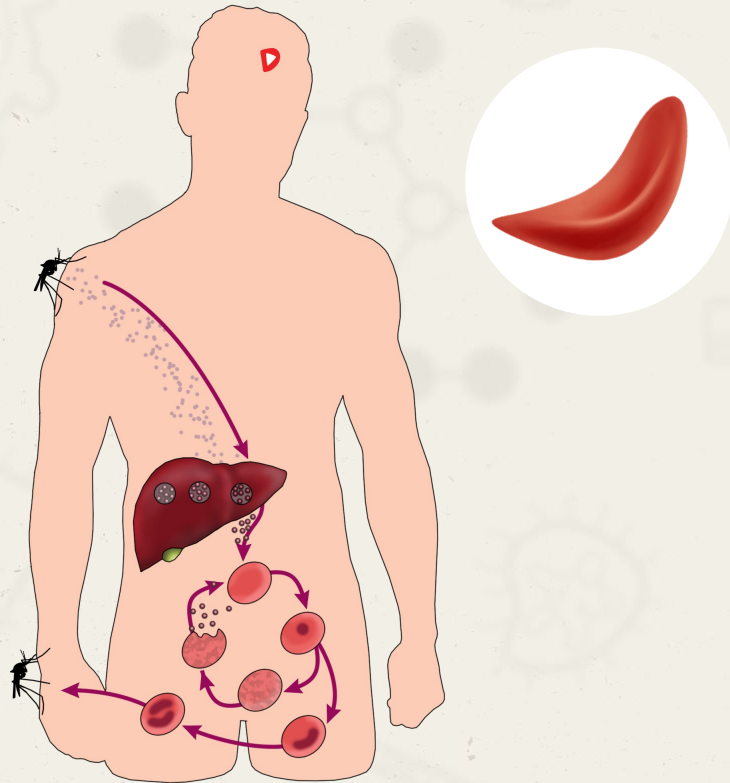
## Малярия



## 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

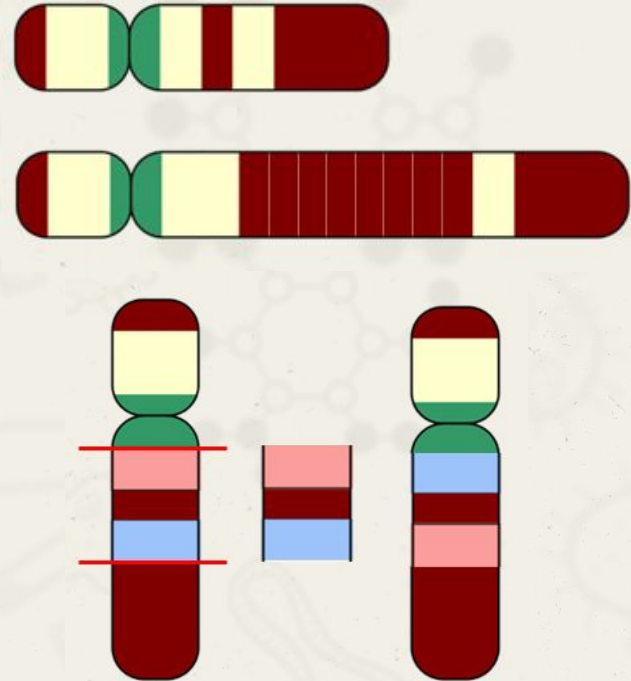
Хромосомные

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

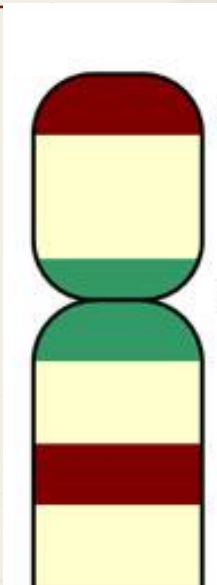
дупликации – удвоения частей хромосомы;

3

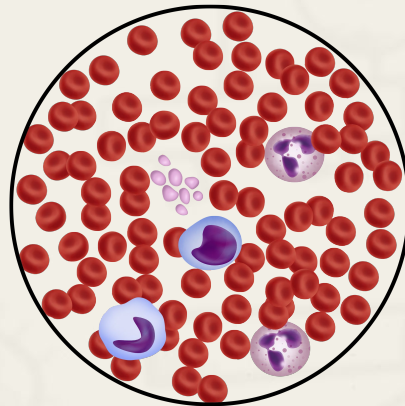
инверсии – поворота участка хромосомы на 180 градусов.

4

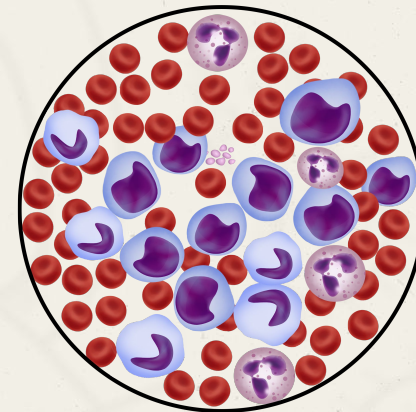
# 1 утрата концевой части хромосомы



Мутация в 21-й хромосоме



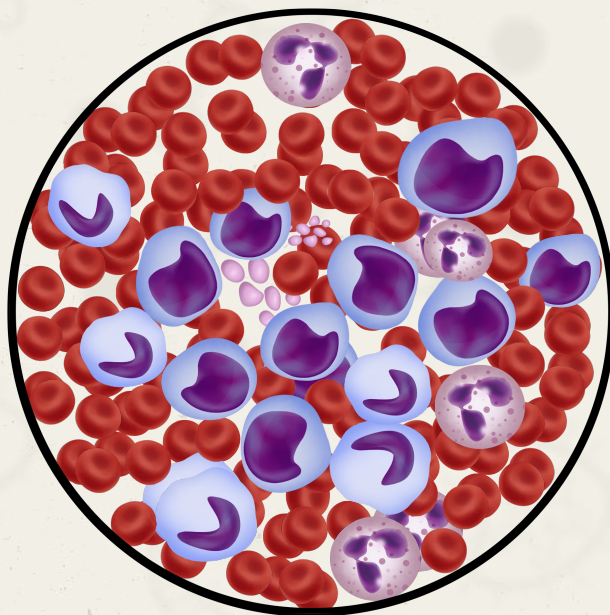
Нормальная кровь



Лейкемия

# Белокровие — заболевание кровеносной системы

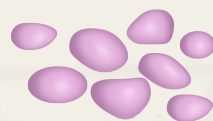
---



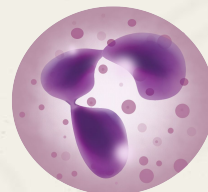
— лейкоцит



— моноцит



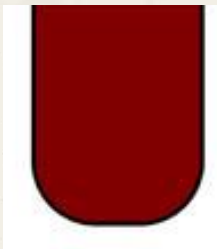
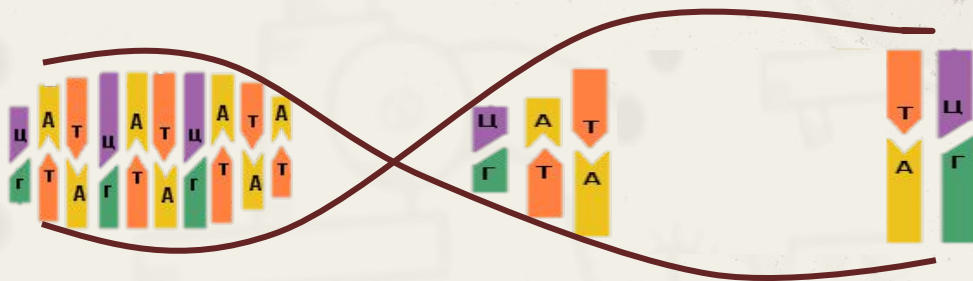
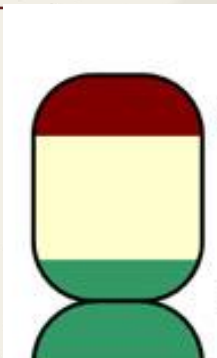
— тромбоциты



— нейтрофил

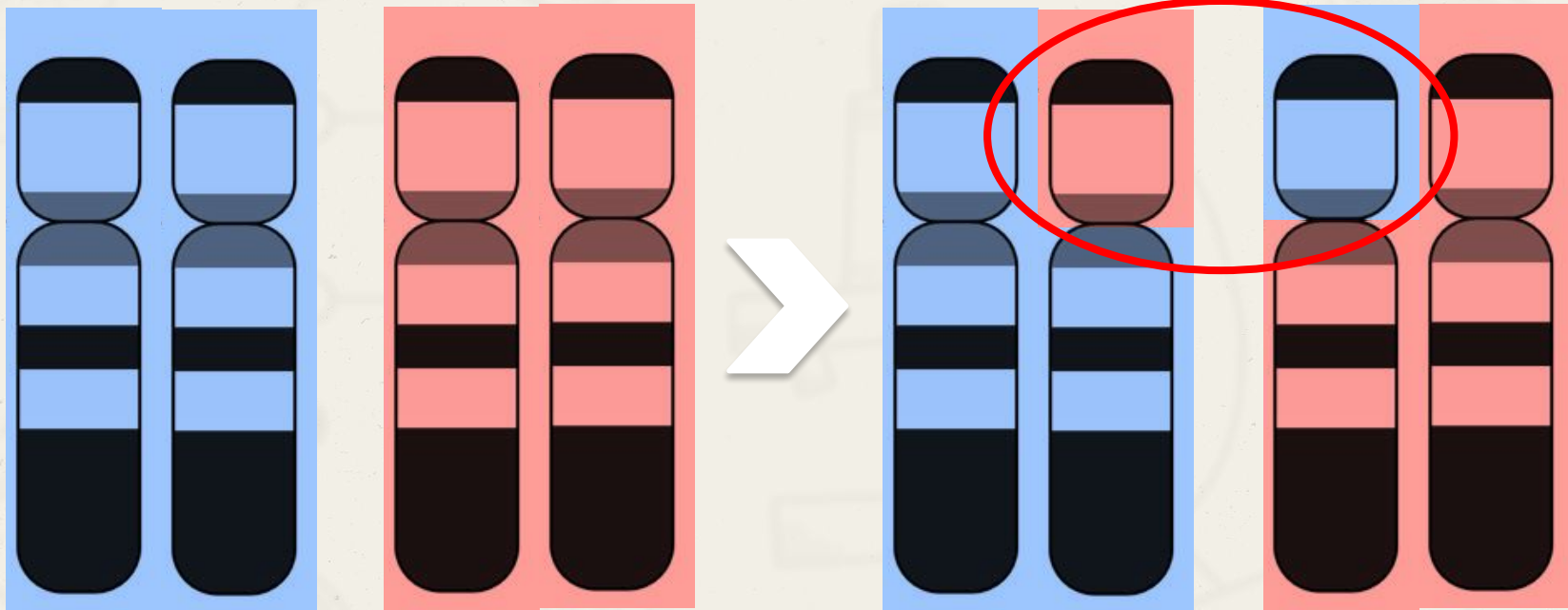


## 2) делеция – разрушение средней части хромосомы



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

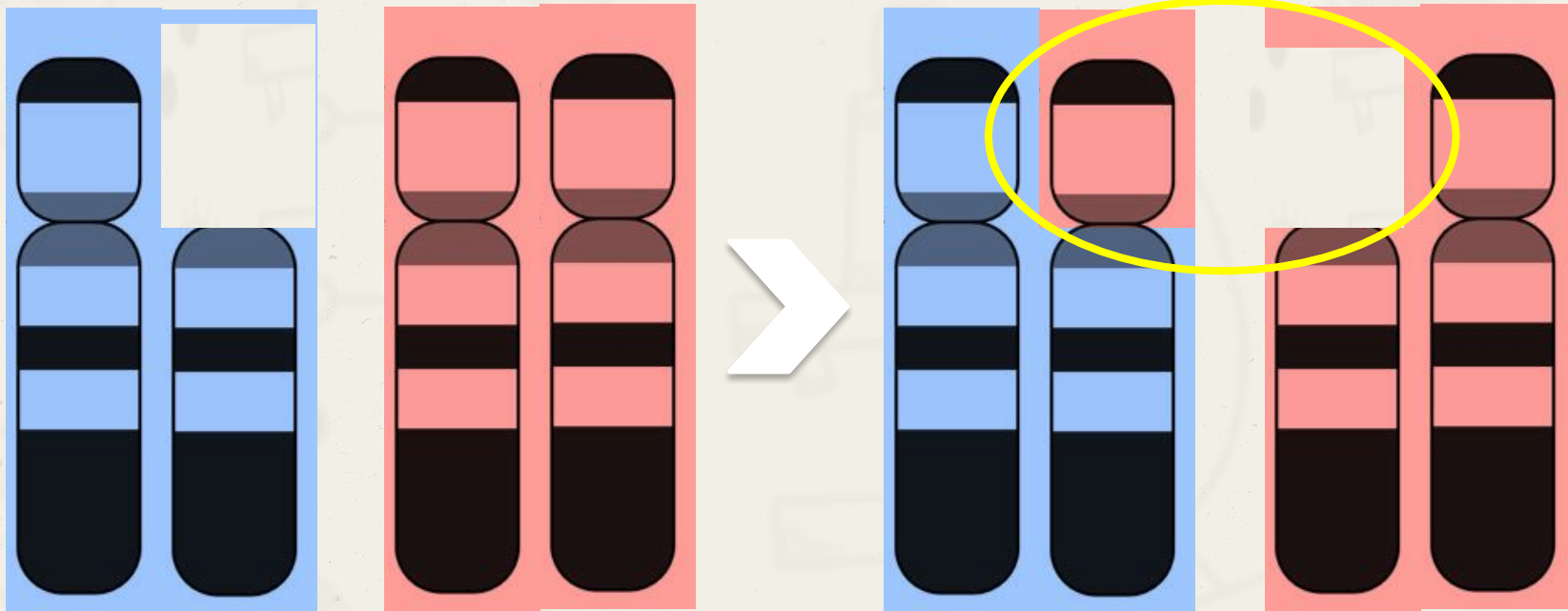
2 делеция – разрушение средней части хромосомы



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.

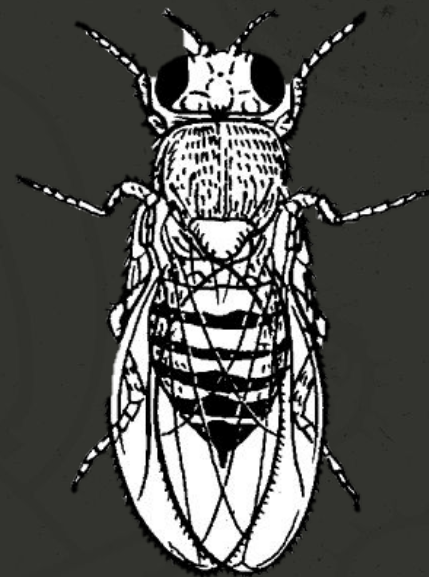


# Дупликация

Томас Хант Морган



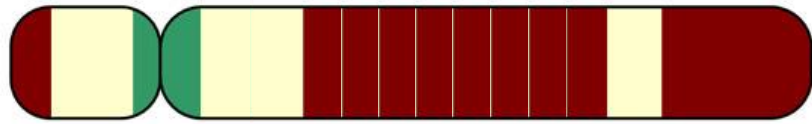
Альфред  
Стёртевант



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



### 3 дупликация – удвоение частей генов в хромосоме

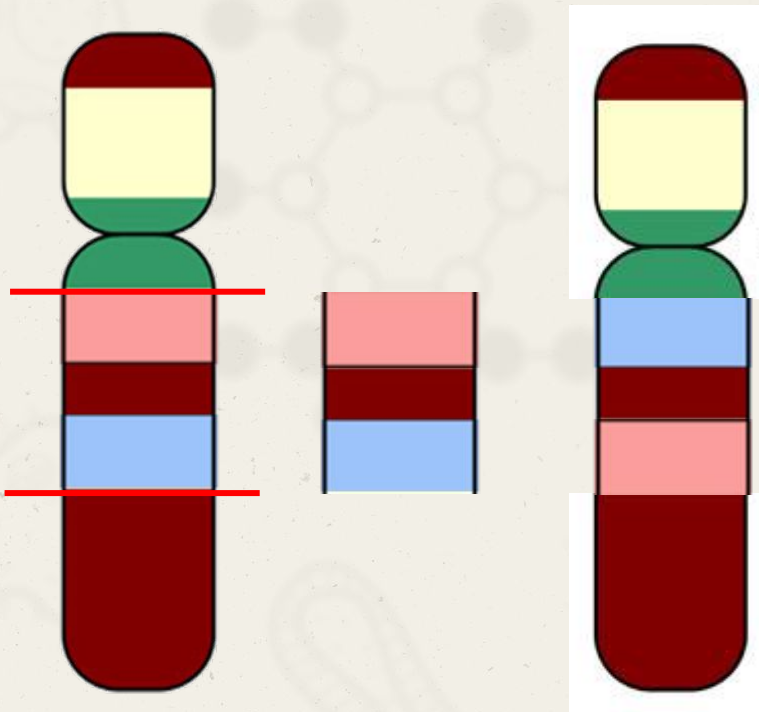


У нормальных самок глаз имеет 800 фасеток, а у гомозигот по мутации — всего 70 фасеток.



4

## Инверсия — хромосомная перестройка



Инверсии в хромосомах человека приводят к нарушению гаметогенеза.

Гаметогенез — это процесс образования половых клеток.

# Мутации

---

Генные

Хромосомные

Геномные

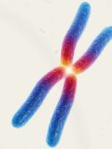
Геномные

# Геномные мутации

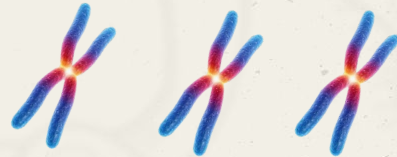
Мутации, обусловленные изменением числа хромосом.

Такие нарушения приводят к изменениям в фенотипе.

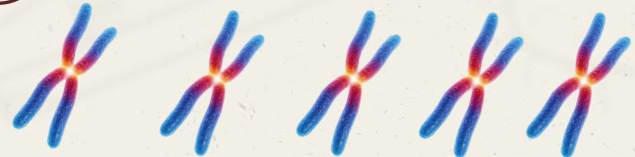
1 Моносомия



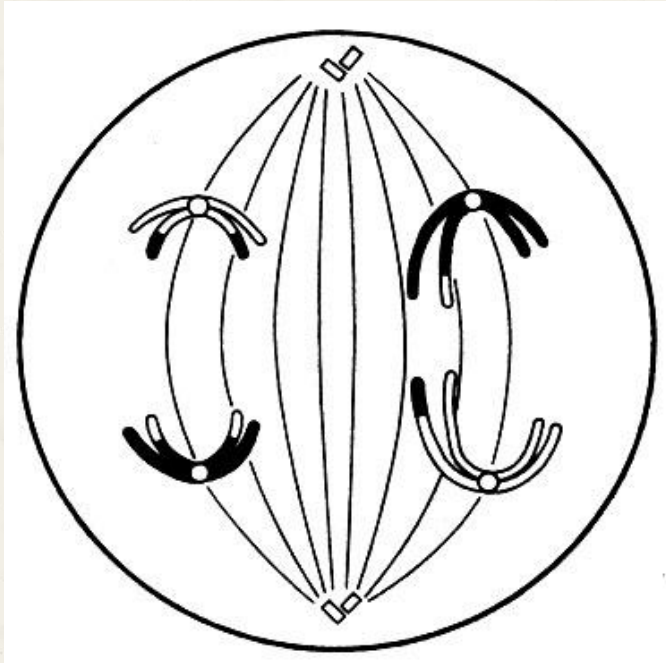
2 Трисомия.



3 Полиплоидия.



# Геномные мутации



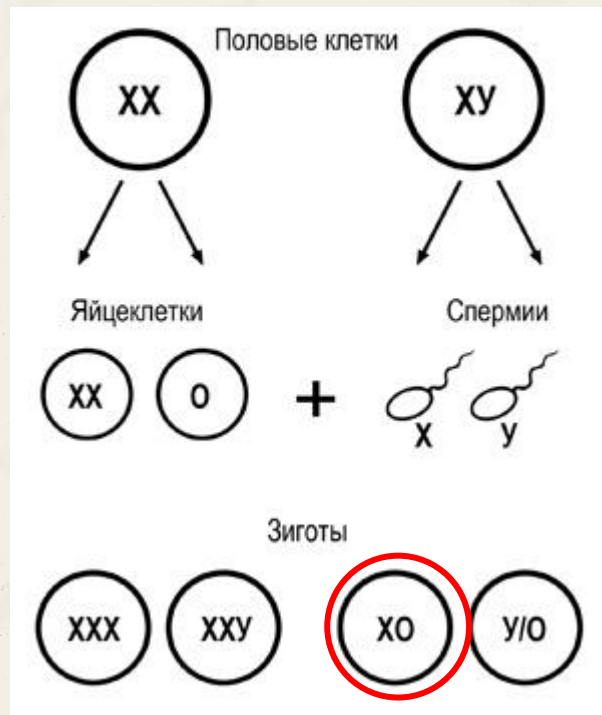
*Анафаза мейоза I*

**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.*



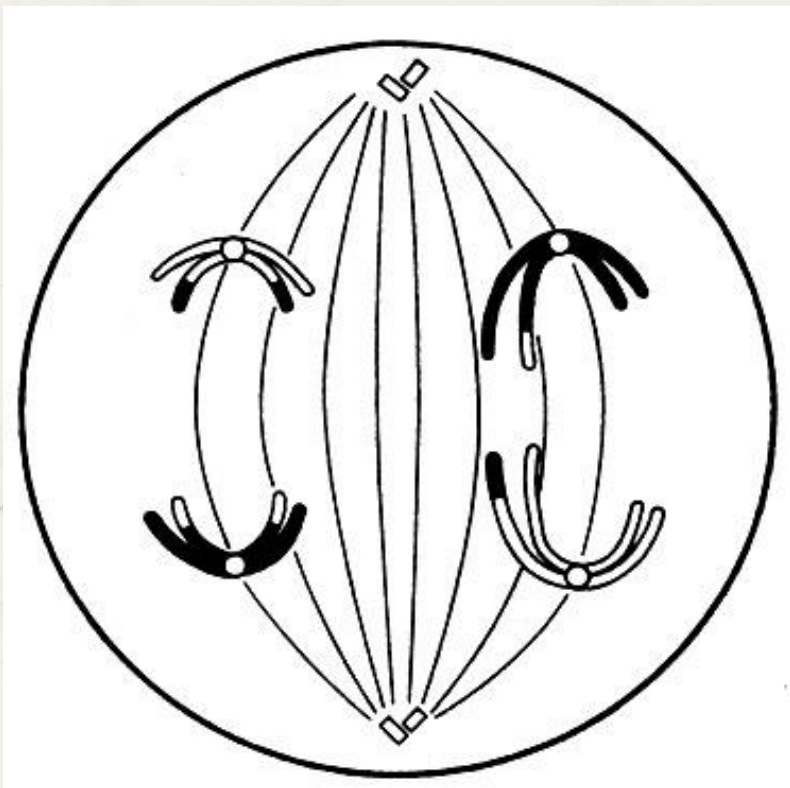
Николай Адольфович  
Шерешевский

Доктор медицинских наук,  
профессор (1933)

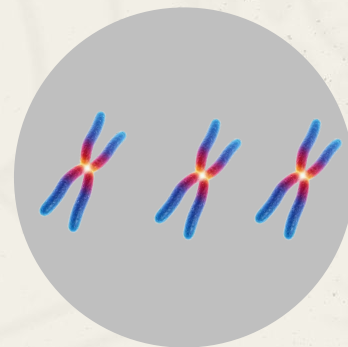
Заслуженный деятель науки  
РСФСР (1936)

2

## Трисомия



Яйцеклетка, которая содержит лишние три хромосомы в кариотипе.



A



1



2

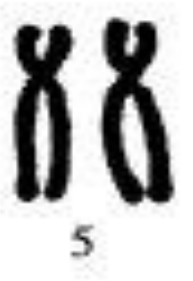


3

B



4

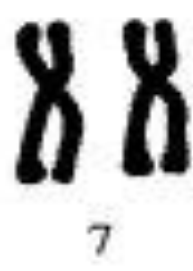


5

C



6



7



8



9



10



11



12

D



13

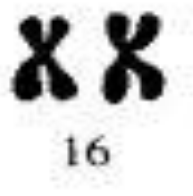


14



15

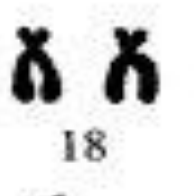
E



16

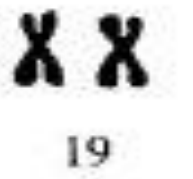


17

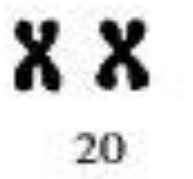


18

F

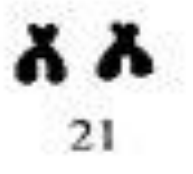


19

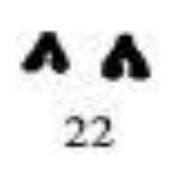


20

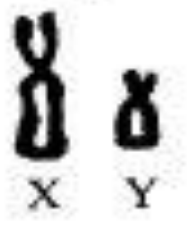
G



21



22



X

Y

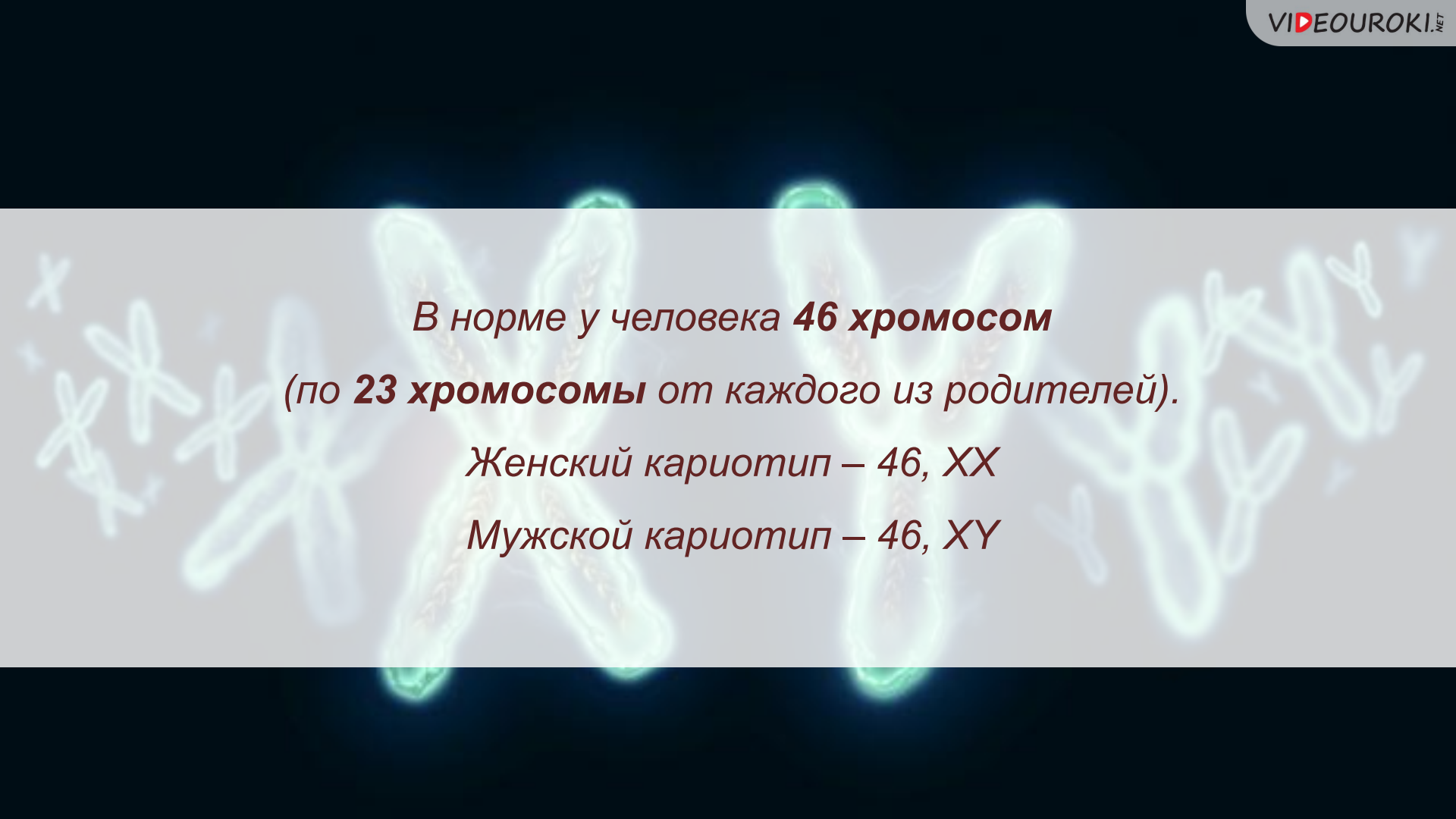


## Синдром Дауна

---

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



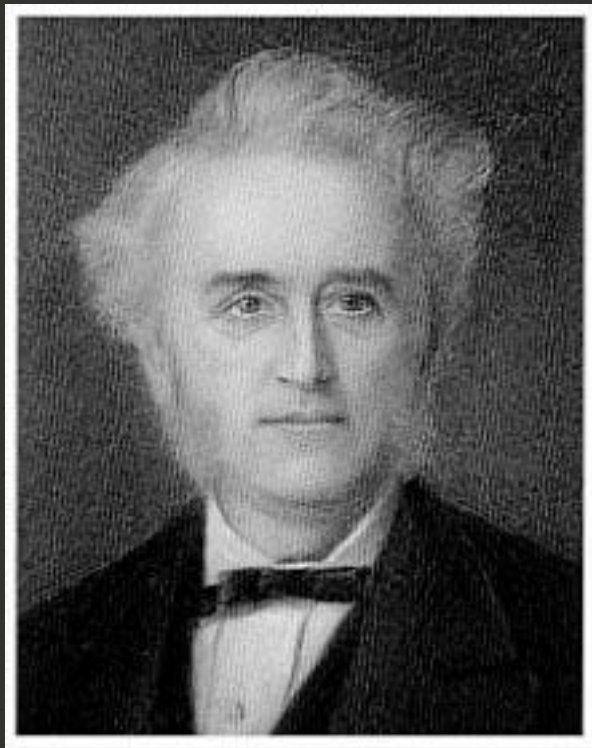
A human karyotype is shown in the background, with two chromosomes highlighted in green. The highlighted chromosomes are a pair of X chromosomes, one from each parent. The rest of the karyotype is shown in a light blue/white color.

*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.









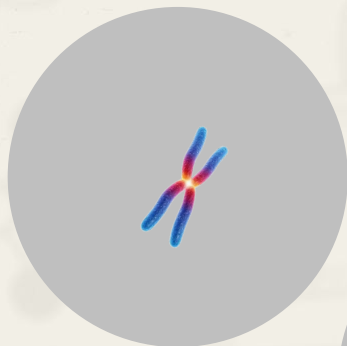




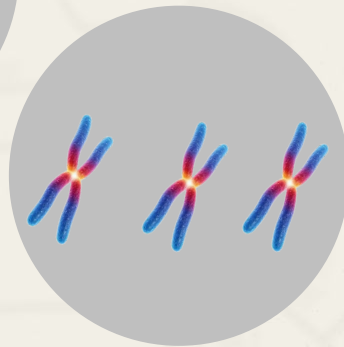
# Геномные мутации

---

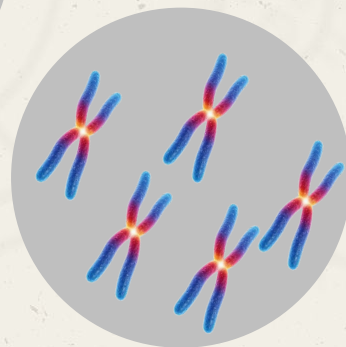
1 *Моносомия*



2 *Трисомия.*



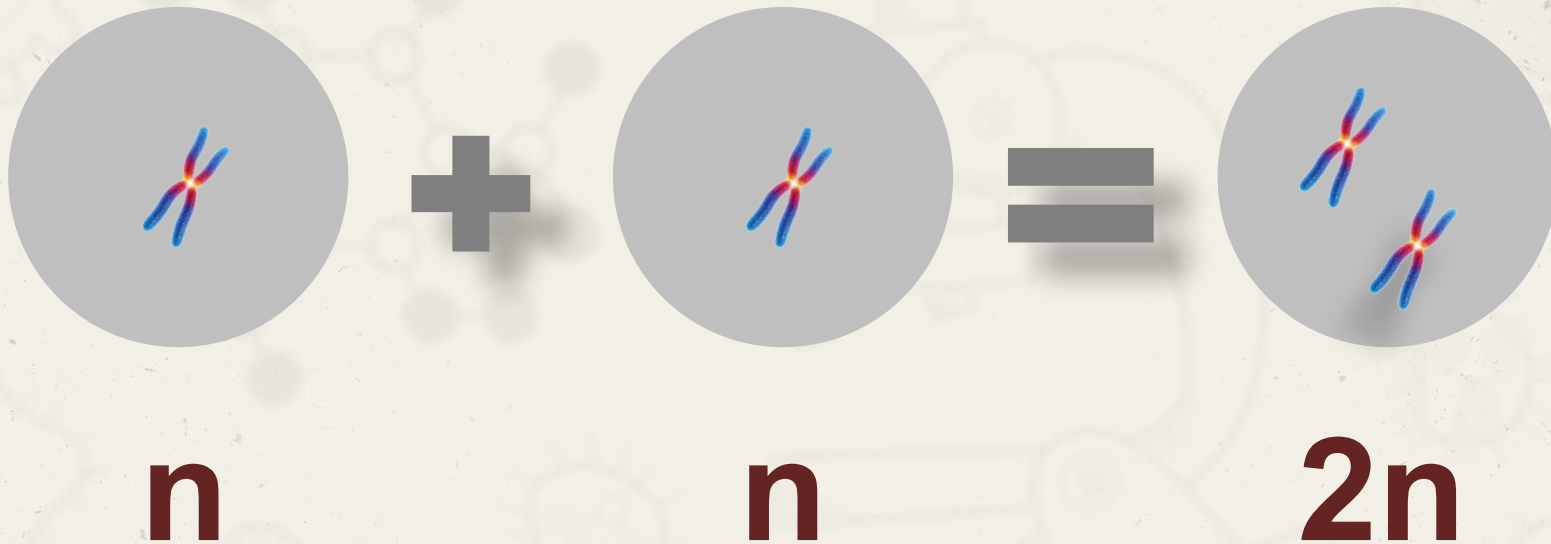
3 *Полипloidия.*



3

## Полиплоидия

---

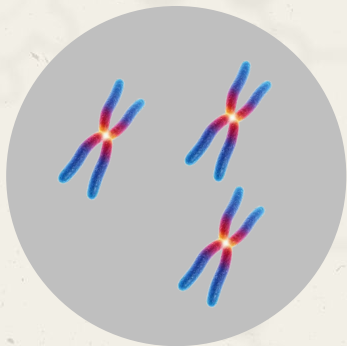
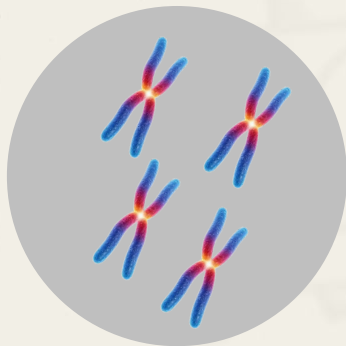
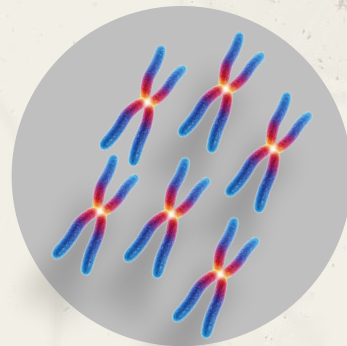


*Полиплоидия — это многократное повторение числа хромосом.*

3

# Полиплоидия

---

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





●

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

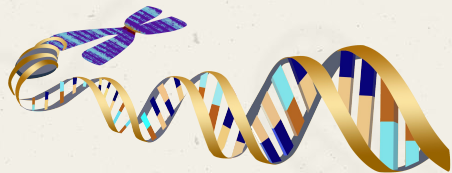
# Выводы

---

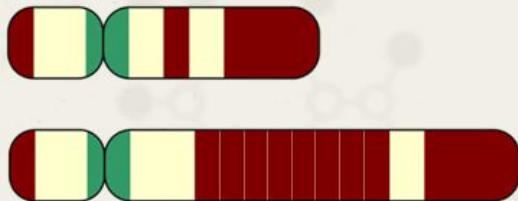
**Мутации** – это изменения генотипа, происходящие под влиянием факторов внешней или внутренней среды.

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

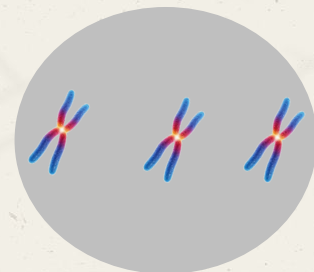
Генные



Хромосомные



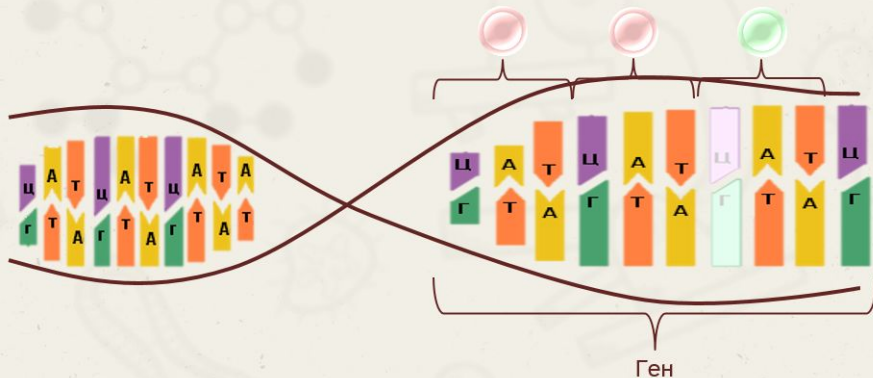
Геномные



## Выводы

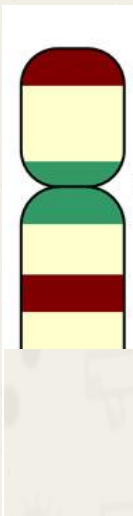
Генные мутации могут возникнуть в результате замены целых нуклеотидов в пределах одного гена.

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

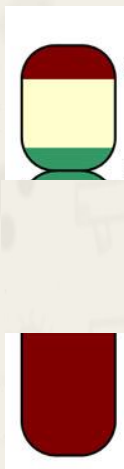


# Выводы

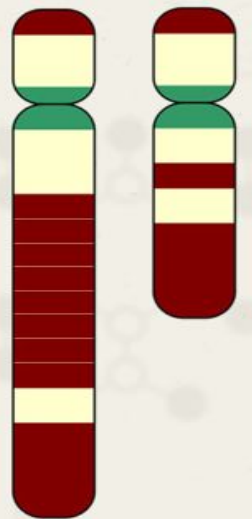
Хромосомные мутации – это тип мутаций, который характеризуется изменением структуры хромосом.



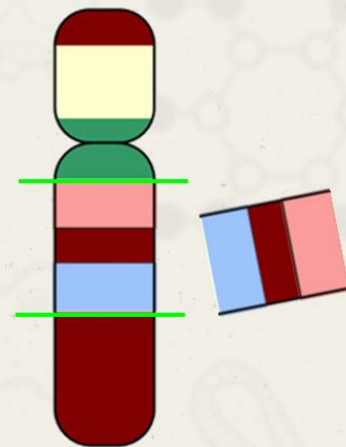
*Утрата концевой части хромосомы*



*Делеция*



*Дупликация*



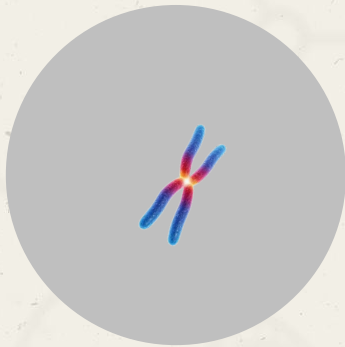
*Инверсия*



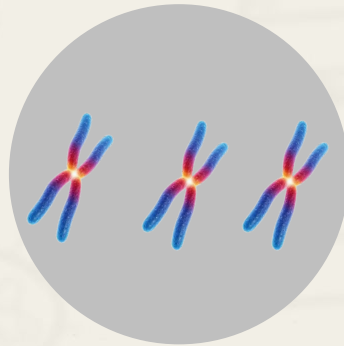
# Выводы

---

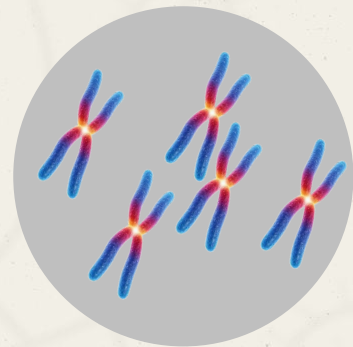
Геномные мутации — это мутации, из-за которых изменяются отдельные гены и появляются новые аллели.



*Моносомия*



*Трисомия*



*Полиплоидия*