

A 3D molecular model of a DNA double helix. The structure is composed of two intertwined strands, each represented by a series of small, interconnected spheres. The spheres are primarily blue and cyan, but several segments are highlighted in different colors: pink, orange, and yellow. These colored segments represent mutations or specific genetic markers within the genome. The overall appearance is that of a complex, three-dimensional lattice structure.

Геномные мутации

Наиболее вероятная мутация генов происходит при скрещивании тесно связанных организмов, которые унаследовали мутантный ген у общего предка. По этой причине вероятность возникновения мутации повышается у детей, чьи родители являются родственниками.

Геномные мутации — изменение количества хромосом кариотипа организма.



Геномные мутации



- "плоское
лицо";
- эпикантус;

- изменение
числа хромосом
(синдром Дауна)

- одна ладонная
складка;
- искривление
мизинца

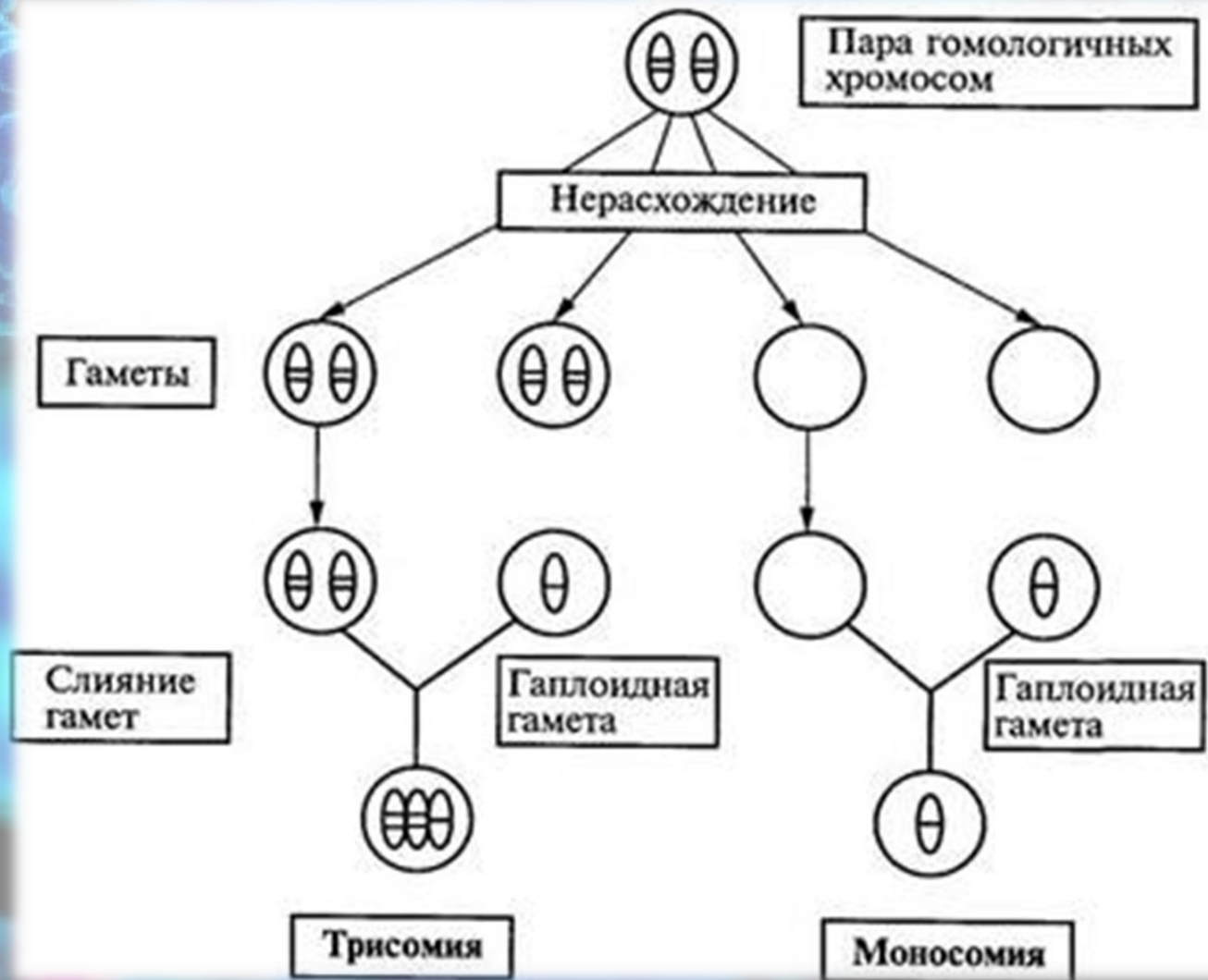


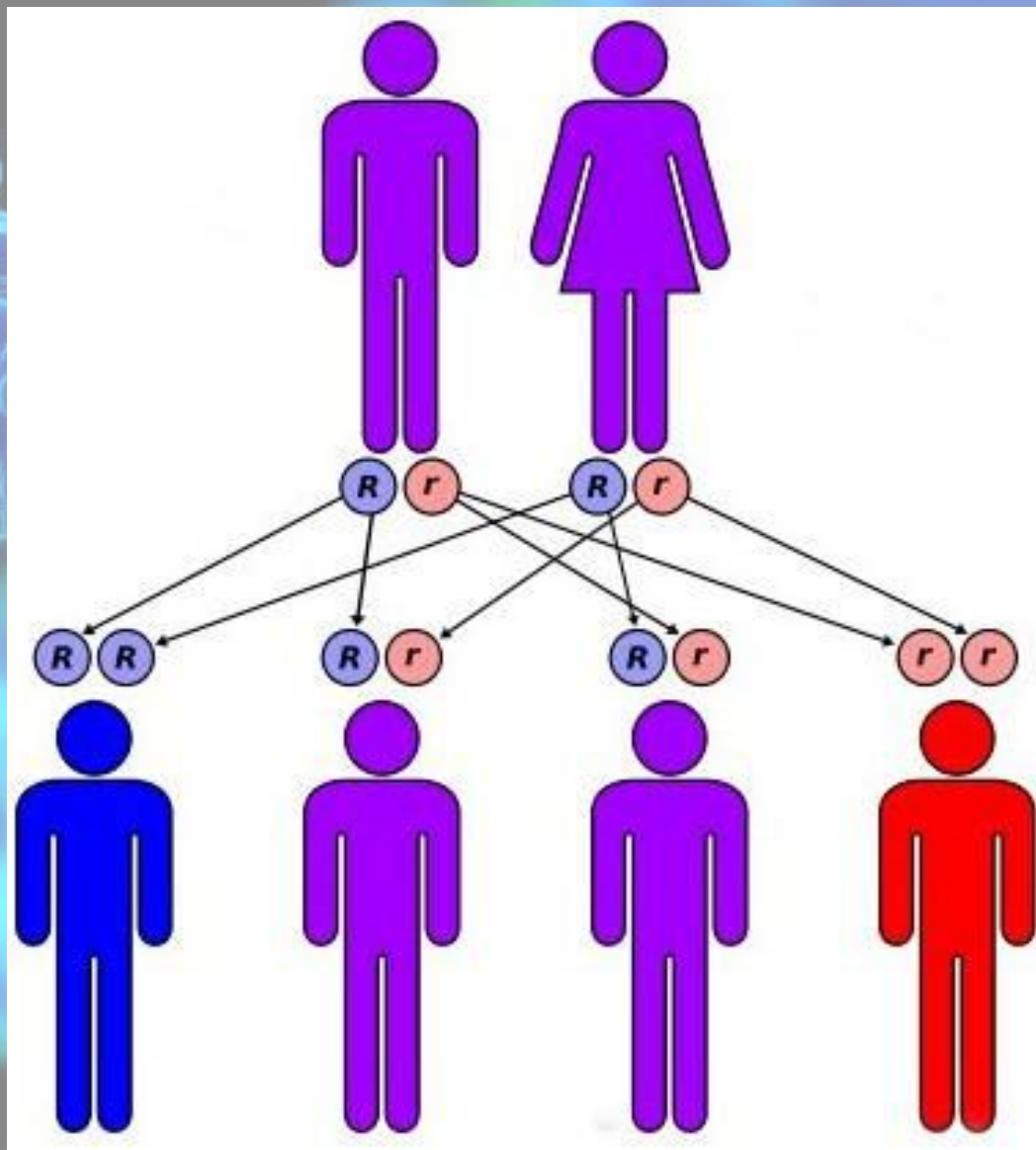
аномальное
расстояние
между первым
и вторым
пальцами

Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.

- Изменение всего на одну хромосому — 47 хромосом вместо 46 — синдром Дауна Анеуплоидия — изменения на одну-две хромосомы.
- Полипloidия — увеличение хромосомного набора в несколько раз (трипloidия, тетрапloidия и т.д.)- у животных не бывает, у растений — довольно часто. Почему у растений такое изменение встречается чаще? Потому что у растений возможно самоопыление — одна клетка организма с таким нарушением

Причина такого типа мутации —
неправильное расхождение хромосом
в процессе *мейоза*.





Такое явление считается наиболее частым. Те хромосомы, которые должны в норме делиться при мейозе, остаются соединенными. В анафазе они отходят к одному клеточному полюсу. В результате формируется 2 гаметы. В одной из них присутствует добавочная хромосома, а в другой не достает элемента. В процессе оплодотворения нормальной клетки с лишним звеном развивается трисомия, гаметы с недостающим компонентом – моносомия. При формировании моносомной зиготы по какому-нибудь аутосомному элементу развитие прекращается на начальных этапах.

Моносомия - в этом случае присутствует только одна из 2 гомологичных хромосом.

Трисомия - в данном случае в кариотипе выявляется три гомологичных элемента. Примеры таких генных мутаций: синдромы Дауна, Эдвардса, Патау.

- **Синдром Дауна** - болезнь проявляется в резком слабоумии, скошенном разрезе глаз, уродливом телосложении, пороках развития внутренних органов. Синдром Дауна - болезнь проявляется в резком слабоумии, скошенном разрезе глаз, пороках развития внутренних органов.
- **Синдром Клайнфельтера** - высокорослость, непропорционально



Полиплоидия

- у растений приводит к увеличению размеров всех частей тела

