

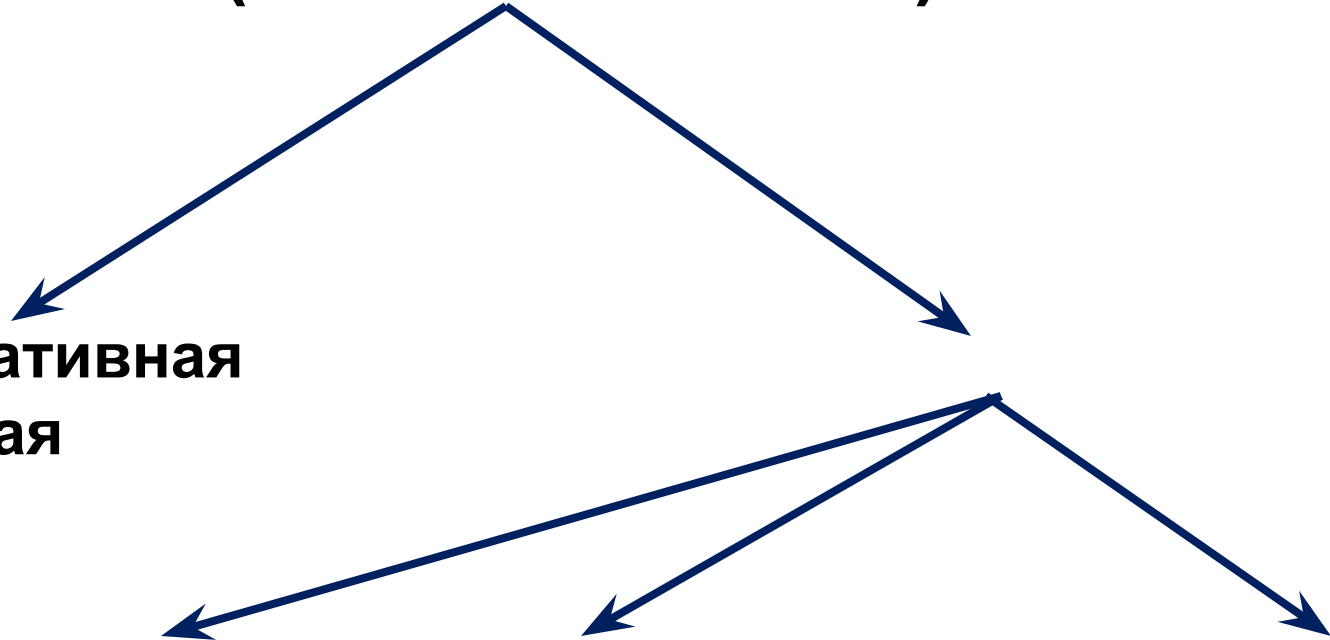
# Наследственная изменчивость (генотипическая)

Комбинативная  
Мутационная

Геномные  
мутации

Хромосомные  
мутации

Генные  
мутации



# ***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.

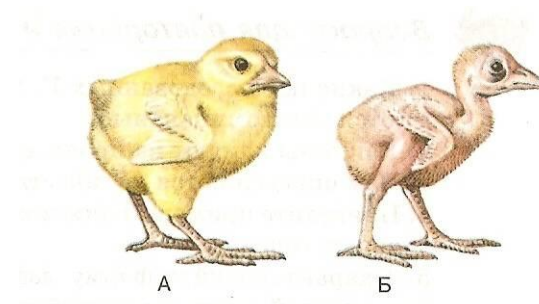


Рис. 102. Нормальный цыпленок (А) и мутантный, лишенный оперения (В)

**По степени проявления:**

1. Доминантные (проявляются в следующем поколении).
2. Рецессивные (проявляются при скрещивании 2 особей, несущих одну и ту же мутацию).

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

# Геномные мутации

## Полиплоидия



# 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.**



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 %.



# **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».**