

28.01.2013 год

## Тема урока:

**«Закономерности изменчивости:  
модификационная и мутационная  
изменчивость»**

## ***Цель урока:***

- сформировать понятие модификационная и мутационная изменчивость;
- рассмотреть механизм мутаций;
- выяснить причины мутаций;
- изучить основные характеристики мутационной изменчивости.

## Свойства живых организмов

Наследственность

Изменчивость



*Изменчивость - это способность живых организмов приобретать новые признаки в процессе онтогенеза.*

*Наследственность - это свойство всех живых организмов передавать свои признаки и свойства из поколения в поколение.*

# Изменчивость

*Негенотипическая  
(модификационная)*

*Генотипическая  
(мутационная)*



## *Модификационная изменчивость*

не связана с  
изменением генов,  
хромосом или  
генотипа в целом и  
возникает под  
влиянием факторов  
внешней среды.



Примером модификационной  
изменчивости человека служит  
загар, который зимой постепенно  
исчезает



# Взаимосвязь фенотипа и генотипа



Сосны одной популяции различаются между собой, так как развиваются в разных условиях.

# Норма реакции

*Пределы  
модификационной  
изменчивости  
какого-либо  
признака называют  
**нормой реакции.***



Листья клёна имеют разные размеры, так как тепло и свет распределяется не равномерно.

Наследуется не сам признак, а способность проявлять этот признак в определённых условиях, или можно сказать, что наследуется норма реакции организма на внешние условия.

## **Основные характеристики модификационной изменчивости:**

1. Модификационные изменения не передаются из поколения в поколение.
2. Модификационные изменения проявляются у многих особей вида и зависят от действия на них условий среды.
3. Модификационные изменения возможны только в пределах нормы реакции, в конечном счёте они определяются генотипом.



# Изменчивость

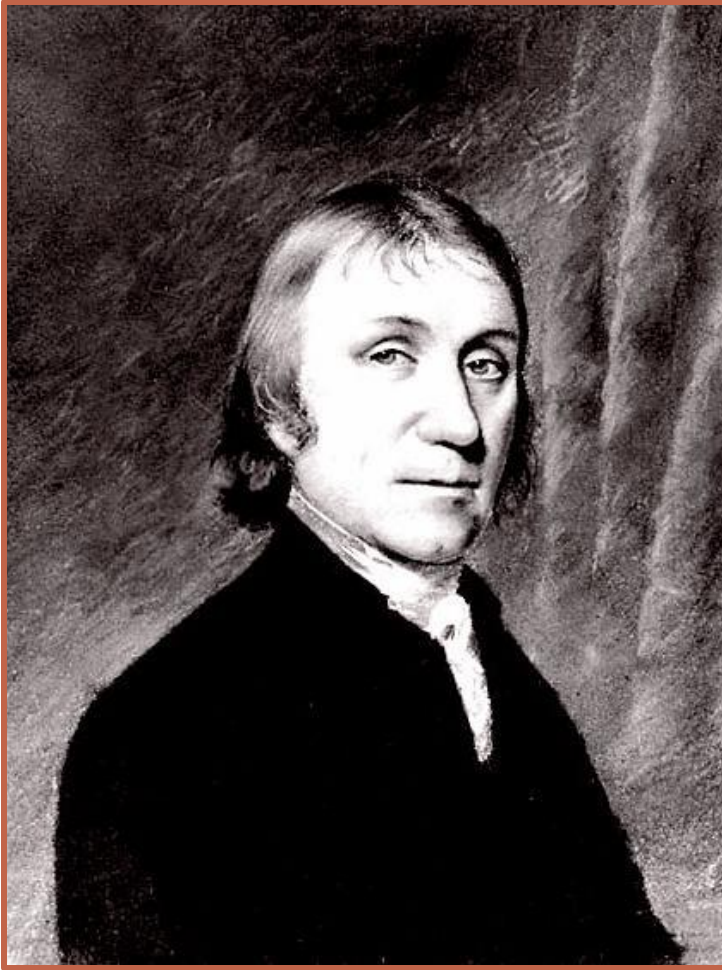
*Негенотипическая  
(модификационная)*

*Генотипическая  
(мутационная)*



*Генотипическая изменчивость связана с изменением генотипа, является результатом мутаций.*





Впервые термин  
**«мутация»**  
был предложен в 1901г.  
**Голландским учёным**  
**Гуго де**  
**Фризом.**

**Мутации** - это изменения генотипа, происходящие под влиянием факторов внешней и внутренней среды.

Процесс возникновения мутаций называется **мутагенез**, а вызывающий мутацию фактор - **мутаген**.

Мутации



Генные

Хромосомные

Геномные

Геномные мутации приводят к изменению числа хромосом.

# **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.**

# Альбинизм

- Альбинизм — врождённое отсутствие пигмента кожи, волос, радужной и пигментной оболочек глаза.

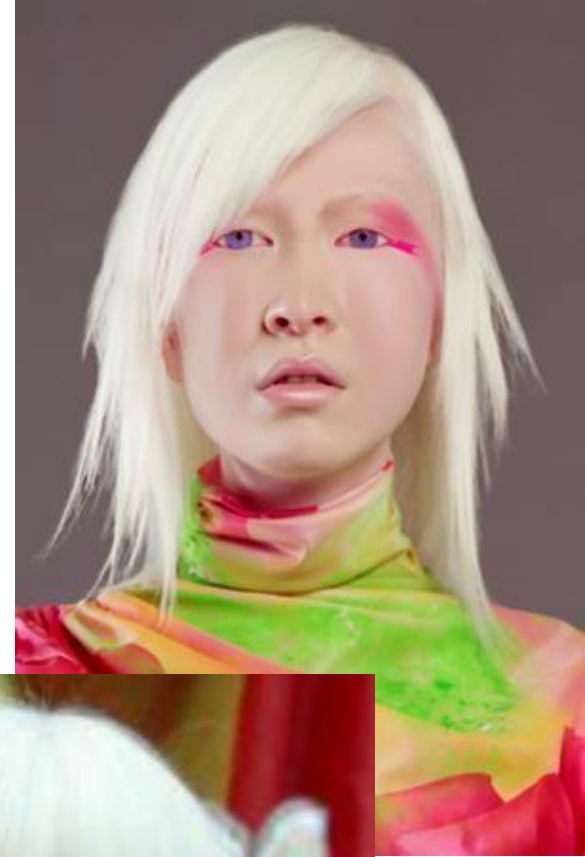
## Внешние проявления

При некоторых формах альбинизма отмечается уменьшение интенсивности окраски кожи, волос и радужной оболочки глаз, при других преимущественно изменяется цвет последней. Могут наблюдаться изменения в сетчатке, возникать различные расстройства зрения, в том числе близорукость, дальнозоркость и астигматизм, а также повышенная чувствительность к свету и другие аномалии.

Люди-альбиносы имеют белую окраску кожи (что особенно бросается в глаза в группах, принадлежащих не к европеоидной расе); волосы у них белые (или они блондины).

Частота альбиносов у народностей европейских стран оценивается примерно как 1 на 20 000 жителей. У некоторых других народностей альбиносы встречаются чаще. Так, при обследовании 14 292 негритянских детей в Нигерии среди них оказалось 5 альбиносов, что соответствует частоте около 1 на 3 000, а среди индейцев Панамы (залив Сан-Блаз) частота составила 1 на 132.

# Альбинизм





# Дальтонизм

Дальтонизм, цветовая слепота — наследственная, реже приобретённая особенность зрения, выражающаяся в неспособности различать один или несколько цветов. Названа в честь Джона Дальтона, который впервые описал один из видов цветовой слепоты на основании собственных ощущений, в 1794 году.



**Так видит картину человек:**

**а) с нормальным  
восприятием цветов;**

**б) дальтоник.**



# Гемофилия

● Гемофилия — наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процесс свёртывания крови); при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие жизненно важные органы, даже при незначительной травме. Больные с тяжёлой формой гемофилии подвергаются инвалидизации вследствие частых кровоизлияний в суставы (гемартрозы) и мышечные ткани (гематомы). Обычно гемофилией болеют мужчины, а





# **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.

## Хромосомные мутации животных





# Синдром Дауна

Кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары вместо нормальных двух, представлены тремя копиями. Существует еще две формы данного синдрома: транслокация хромосомы 21 на другие хромосомы (чаще на 15, реже на 14, ещё реже на 21, 22 и Y-хромосому) — 4 % случаев, и мозаичный вариант синдрома — 1 %. На каждые 750 здоровых детей рождается 1 больной ребенок.

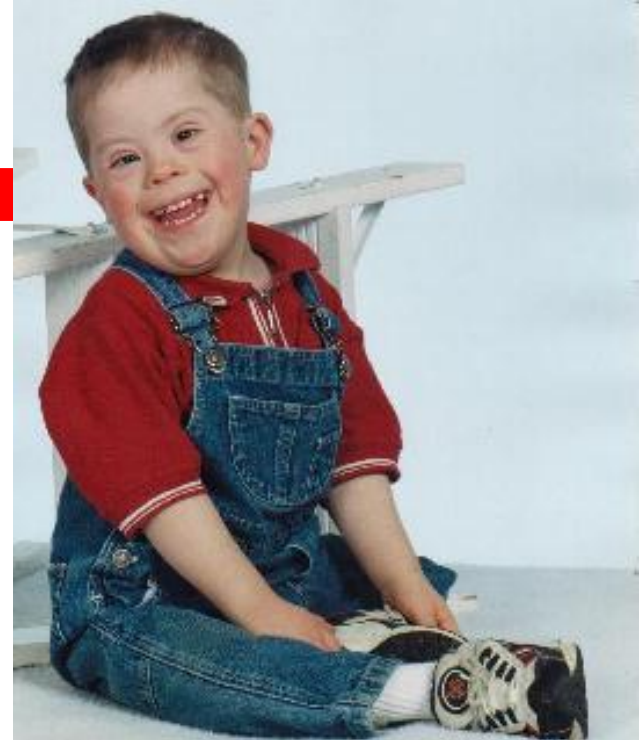
Болезнь проявляется в резком слабоумии, скошенном разрезе глаз, уродливом телосложении, пороках развития внутренних органов. При укорочении одной хромосомы 21-ой пары может развиваться тяжёлое заболевание крови – лейкоз (злокачественный мислолейкоз).

# 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.**

# Синдром Дауна



**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 %.**



# Синдром Клайнфельтера

Синдром Клайнфельтера встречается у 1 из 500 мальчиков. Добавочная X-хромосома в 60% случаев наследуется от матери, особенно при поздней беременности. Риск наследования отцовской хромосомы не зависит от возраста отца. Для синдрома

Клайнфельтера характерны следующие признаки: высокорослость, непропорционально длинные ноги. Нарушения в развитии половых органов обнаруживают в пубертатном периоде и позднее. Больные, как правило, бесплодны.





**Рост взрослых больных на 20-30 см ниже среднего. Лечение больных с этим синдромом комплексное и включает в себя реконструктивную и пластическую хирургию, гормональную терапию (эстрогены, гормон роста), психотерапию.**

**45 хр.- ХО**



# Синдром Шерешевского–Тернера

**Синдром Шерешевского-Тернера – единственная форма моносомии у живорожденных.**

**Клинически синдром Шерешевского-Тернера проявляется следующими**

**признаками. Недоразвитие половых органов или их отсутствие. Встречаются различные пороки сердечно-сосудистой системы и почек.**

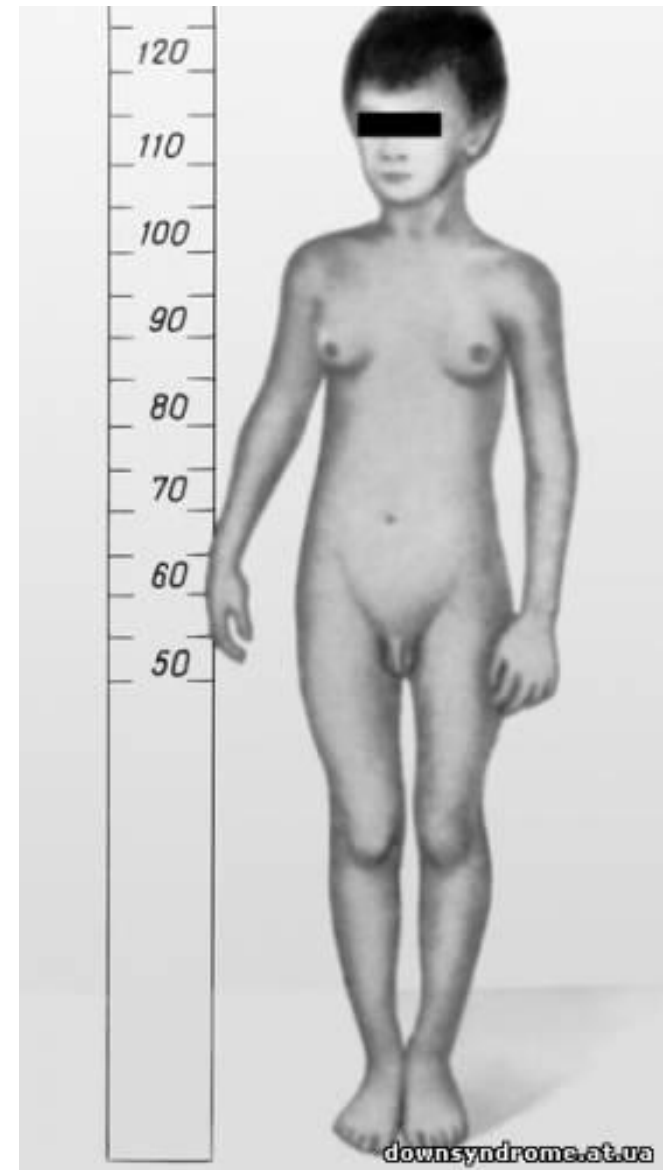
**Снижения интеллекта не отмечается, однако больные обнаруживают**

**эмоциональную неустойчивость. Внешний вид больных своеобразен.**

**Отмечаются характерные симптомы: короткая шея с избытком кожи и**

**крыловидными складками; в подростковом возрасте выявляется отставание в росте и развитии вторичных половых признаков;**

**Психическое развитие задерживается, но у взрослых нарушения интеллекта незначительны. Нередко встречаются нарушения поведения, эпилептические припадки. Сопутствующие заболевания: рак молочной железы , сахарный диабет, болезни щитовидной железы , хронические заболевания легких .**



**xxу**

# Полиплоидия

Полиплоидия. Полиплоиды – растения, у которых произошло увеличение хромосомного набора, кратное гаплоидному. У растений полиплоиды обладают большей массой вегетативных органов, имеют более крупные плоды и семена.

Естественные полиплоиды – пшеница, картофель и др., выведены сорта полиплоидной гречихи, сахарной свеклы.



Классическим способом получения полиплоидов является обработка проростков КОЛХИЦИНОМ. Колхицин разрушает веретено деления и количество хромосом в клетке удваивается.

# Причины мутаций

```
graph TD; A[Причины мутаций] --> B[Излучение]; A --> C[Яды]; A --> D[Температура]; A --> E[Газы]; B --> B1[Радиоактивное излучение]; C --> C1[Никотин]; C --> C2[Колхицин]; D --> D1[Холодовой шок]; D --> D2[Высокие температуры]; E --> E1[Выбросы промышленных предприятий];
```

Излучение

Радиоактивное  
излучение

Яды

Никотин  
Колхицин

Температура

Холодовой шок  
Высокие  
температуры

Газы

Выбросы  
промышленных  
предприятий

# Расщелины губы и неба







## **Основные характеристики мутацонной изменчивости:**

1. Мутационные изменения возникают внезапно, и в результате у организма появляются новые свойства.
2. Мутации наследуются и передаются из поколения в поколение.
3. Мутации не имеют направленного характера, т.е. Нельзя с достоверностью предсказать, какой именно ген мутирует под действием мутагенного фактора.
4. Мутации могут быть полезными или вредными для организма.

