

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.



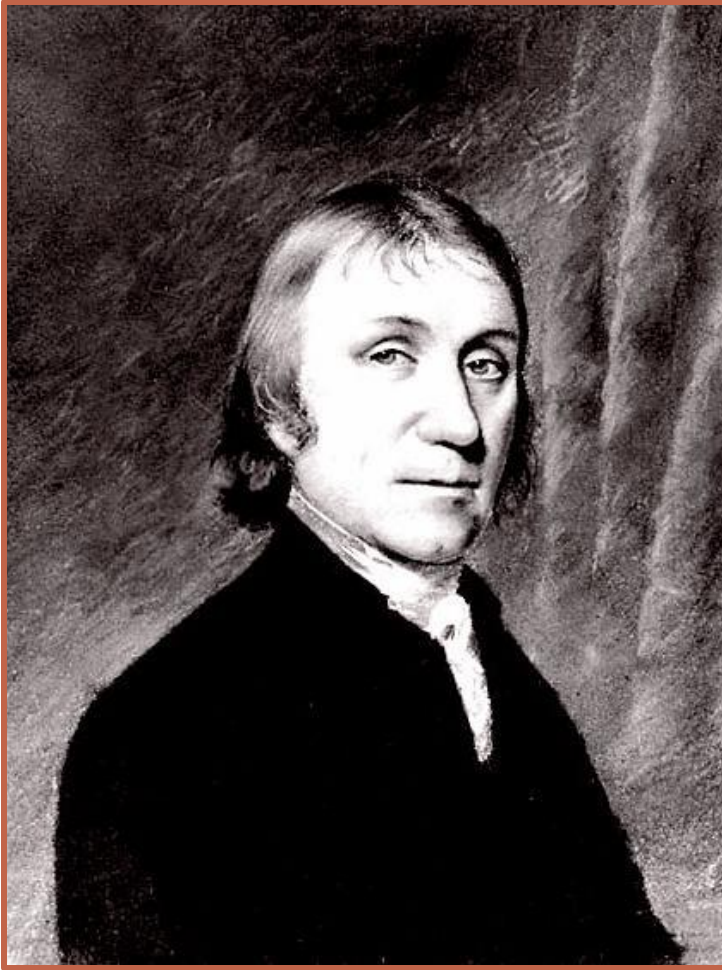
Изменчивость

*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.

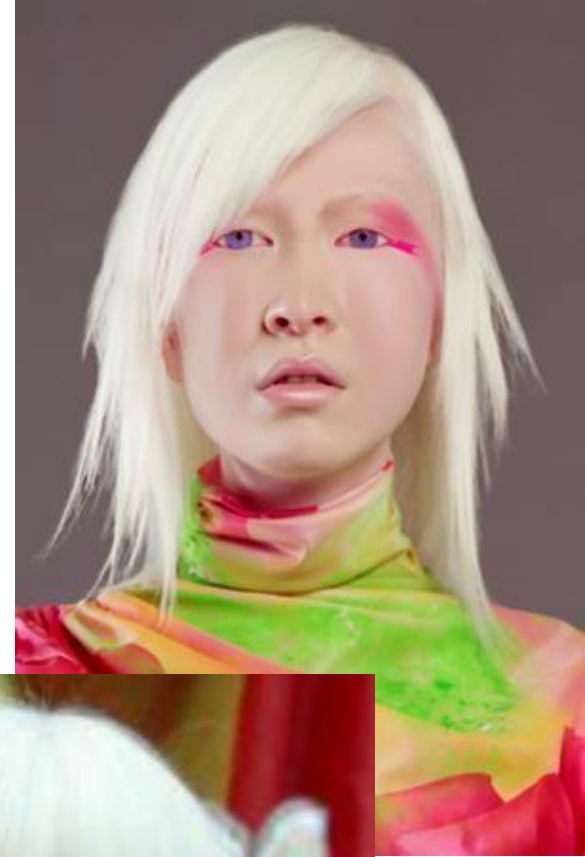
Внешние проявления

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° .

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.

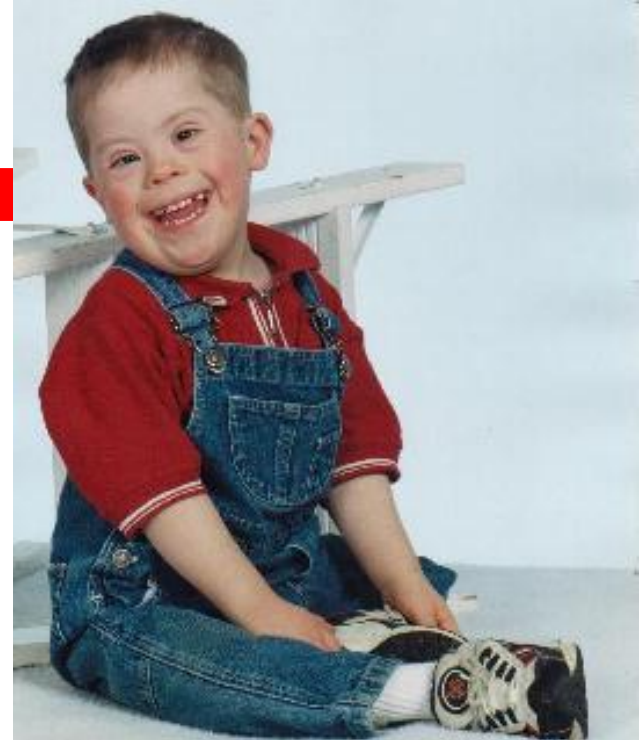
Болезнь проявляется в резком слабоумии, скошенном разрезе глаз, уродливом телосложении, пороках развития внутренних органов. При укорочении одной хромосомы 21-ой пары может развиваться тяжёлое заболевание крови – лейкоз (злокачественный мислолейкоз).

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.

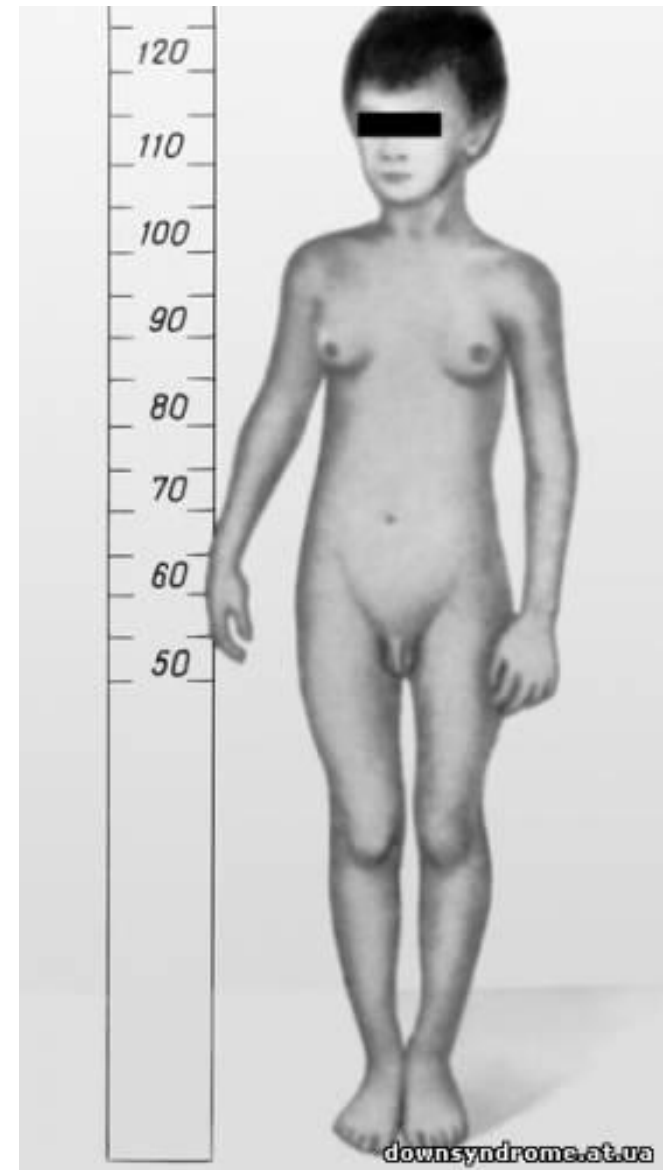
Снижения интеллекта не отмечается, однако больные обнаруживают

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 мутацiонной изменчивости:

1. Мутацiонные 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.

