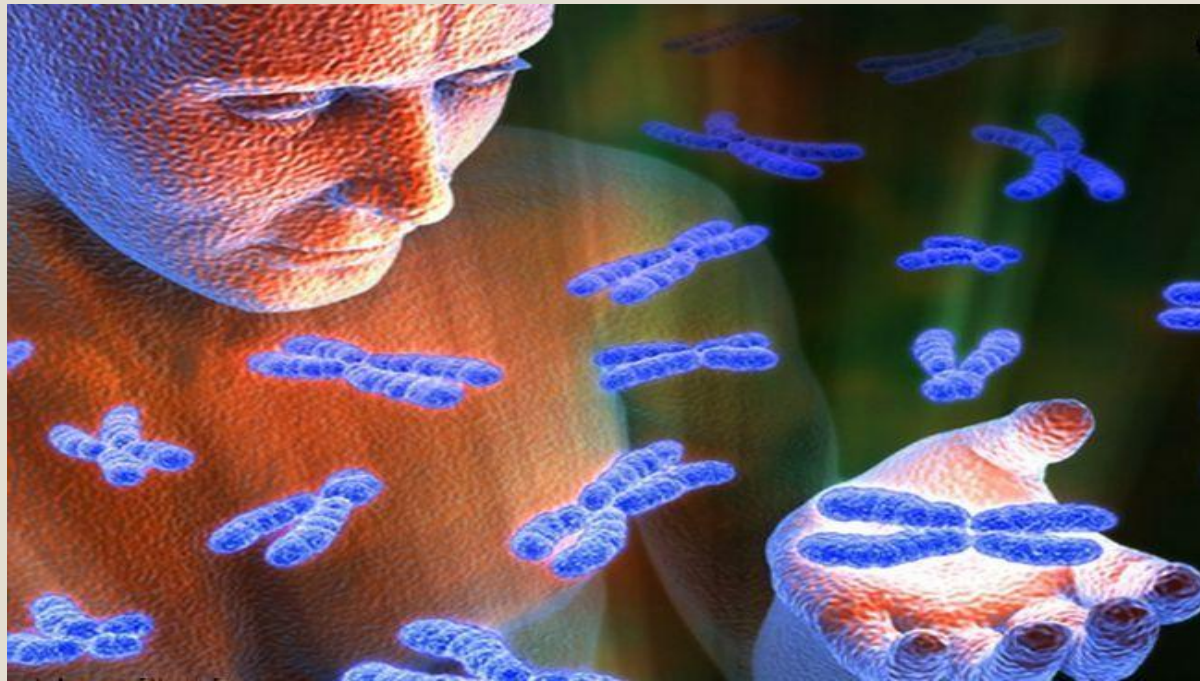


Хромосомні мутації



Хромосомні мутації – це порушення структури хромосом, які відбуваються синхронно в обох хроматидах.



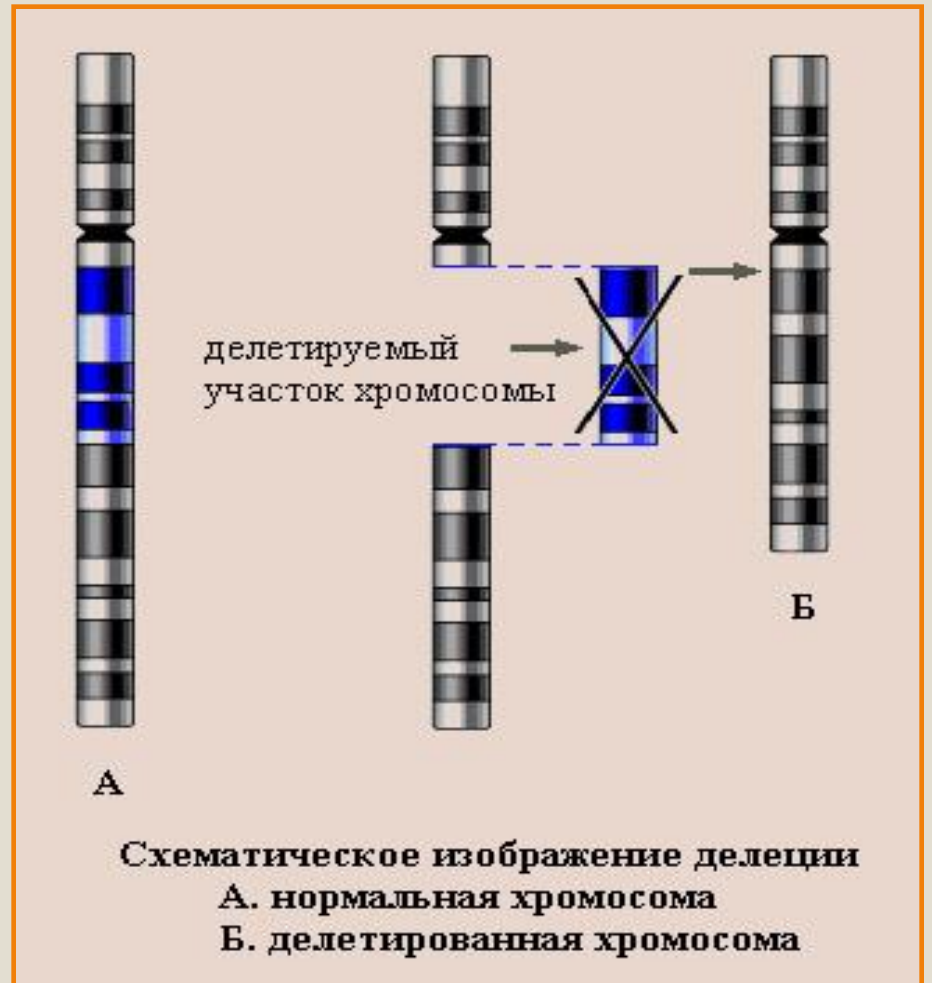
Класифікація хромосомних мутацій:

1. Делеції (видалення ділянки хромосоми);
2. Інверсії (зміна порядку генів ділянки хромосоми на зворотний);
3. Дуплікації (повторення ділянки хромосоми);
4. Транслокації (перенесення ділянки хромосоми на іншу).

Делеція



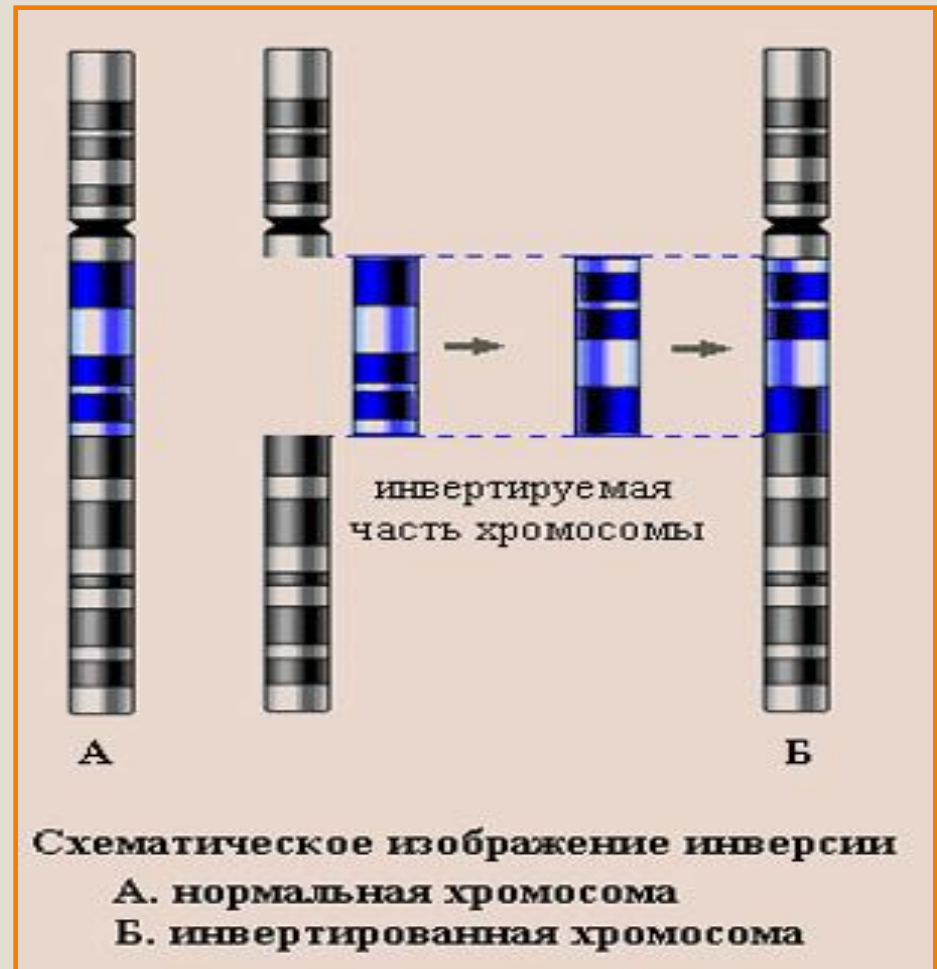
- Делеція - втрата частини хромосомного матеріалу.



Інверсія



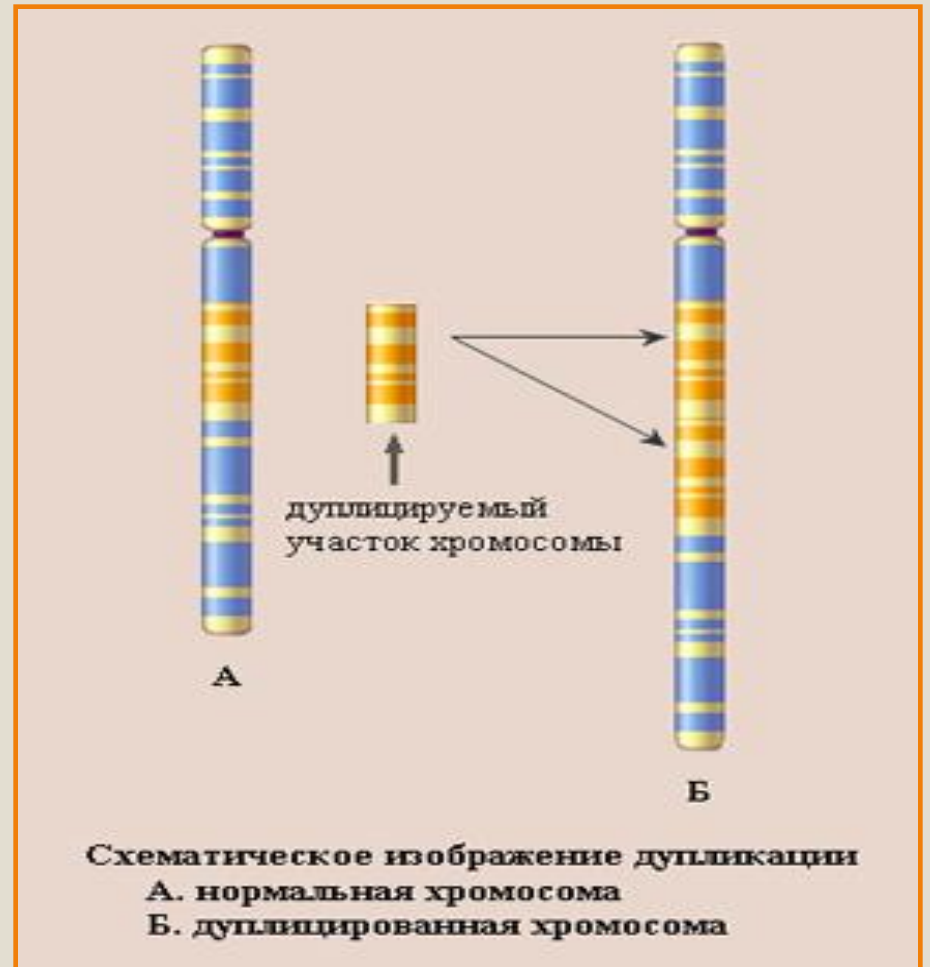
- **Інверсія** - зміни чергування генів в хромосомі за рахунок повороту ділянки хромосоми на 180° .



Дуплікація

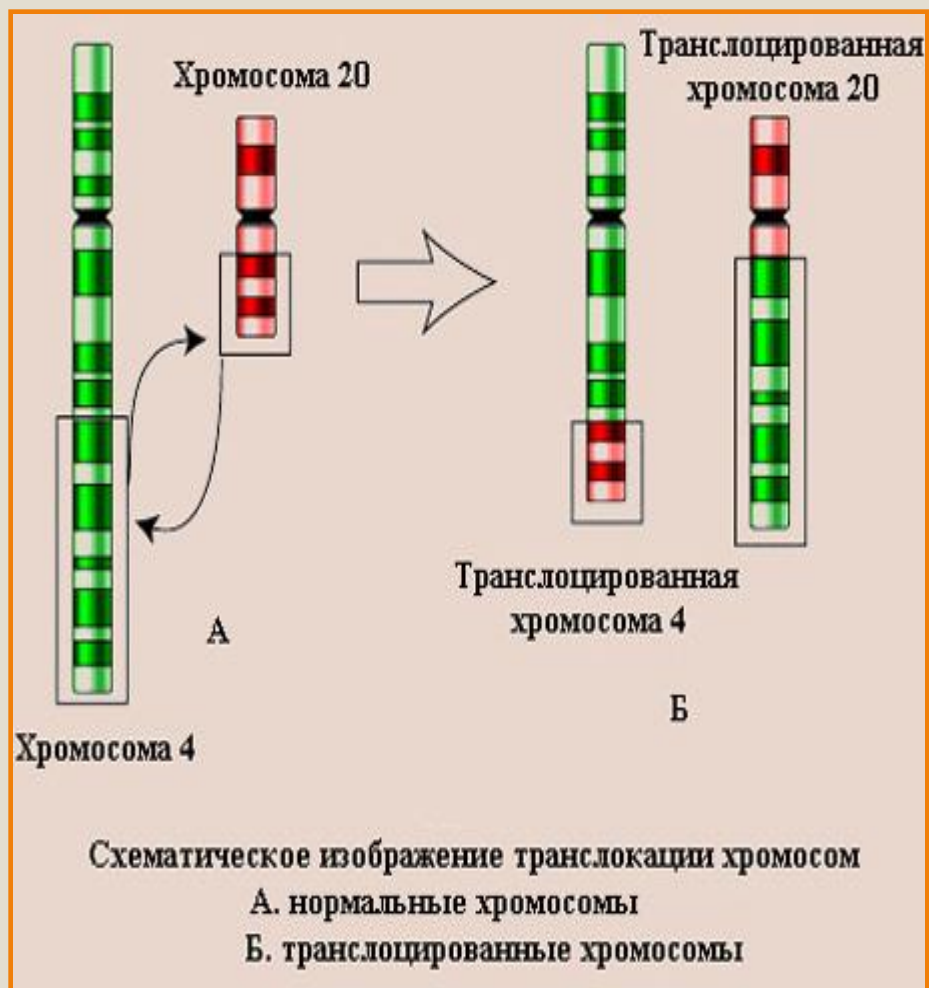


- Дуплікація -
подвоєння
ділянки хромосоми.



Транслокація

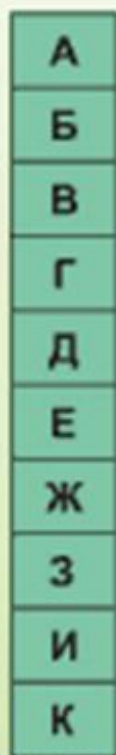
- Транслокація - обмін ділянками хромосом.



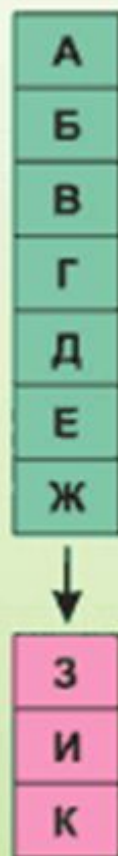
Внутрихромосомные мутации

Межхромосомная мутация

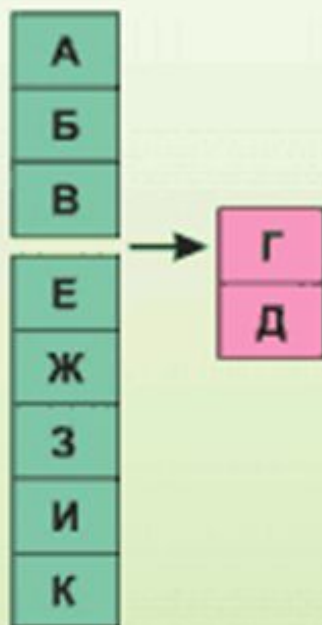
Нормальная хромосома



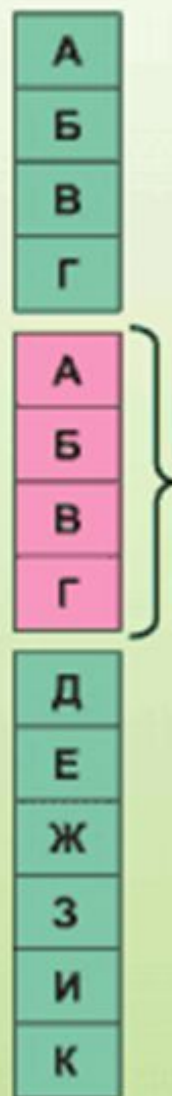
Утрата



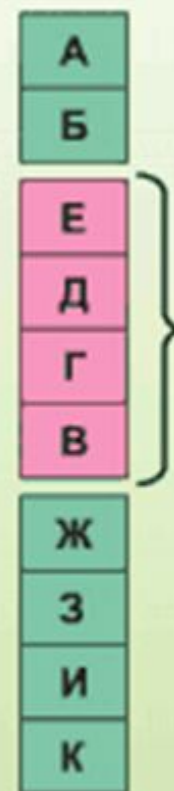
Делеция



Дупликация



Инверсия



Транслокация



Причини хромосомних мутацій



- Головна причина хромосомних мутацій - це вплив факторів навколишнього середовища (мутагенів), що викликають індуковані мутації.
- Також хромосомні перебудови можуть бути спонтанними, які виникають при нормальних життєвих умовах. Але вони вкрай рідко відбуваються в природі: 1-100 на 1 млн примірників конкретного гена. Спонтанний процес залежить від внутрішніх і від зовнішніх факторів .

Хромосомні хвороби



Хромосомні мутації зумовлюють хромосомні хвороби. Майже всі хромосомні захворювання супроводжуються багаточисленними ураженнями скелету, порушеннями психіки, вродженими вадами зовнішніх і внутрішніх органів, затримкою росту, ураженням нервової, ендокринної та інших систем, зниженою регенераторною функцією, підвищеною захворюваністю і смертністю.

Найчастіше проявляються трисомії за аутосомами.

Найпоширеніші хромосомні хвороби

Синдром Дауна

(поява третьої хромосоми в 21-й парі)

Прояви:

- розумова відсталість;
- незначна тривалість життя (як правило, не більше 30 років);
- малий череп, коротка шия, пласке обличчя, короткі фаланги пальців тощо.



Найпоширеніші хромосомні хвороби

Синдром Едвардса

(поява третьої хромосоми в 18-й парі)

Прояви:

- вади серця, аномалії внутрішніх органів, статеві системи;
- незначна тривалість життя (10% хворих доживає до 12 років);
- довгий вузький череп, мале підборіддя, короткі пальці, деформовані вуха тощо.



Найпоширеніші хромосомні хвороби

Синдром «котячого крику»

(відсутність частини 5-ї хромосоми)

Прояви:

- розумова відсталість;
- незначна тривалість життя (до 10 років);
- плач, що нагадує крик кішки;
- місяцеподібне обличчя, низько розташовані, деформовані вуха тощо.

