

# **Закономерности изменчивости**

## План урока

1. Наследственная, или генотипическая, изменчивость.
2. Модификационная, или ненаследственная, изменчивость.
3. Генетика человека. Генетика и медицина.

Изменчивость — это способность организмов приобретать новые признаки и свойства.

Виды изменчивости

Модификационная  
(ненаследственная)

Генотипическая  
(наследственная)



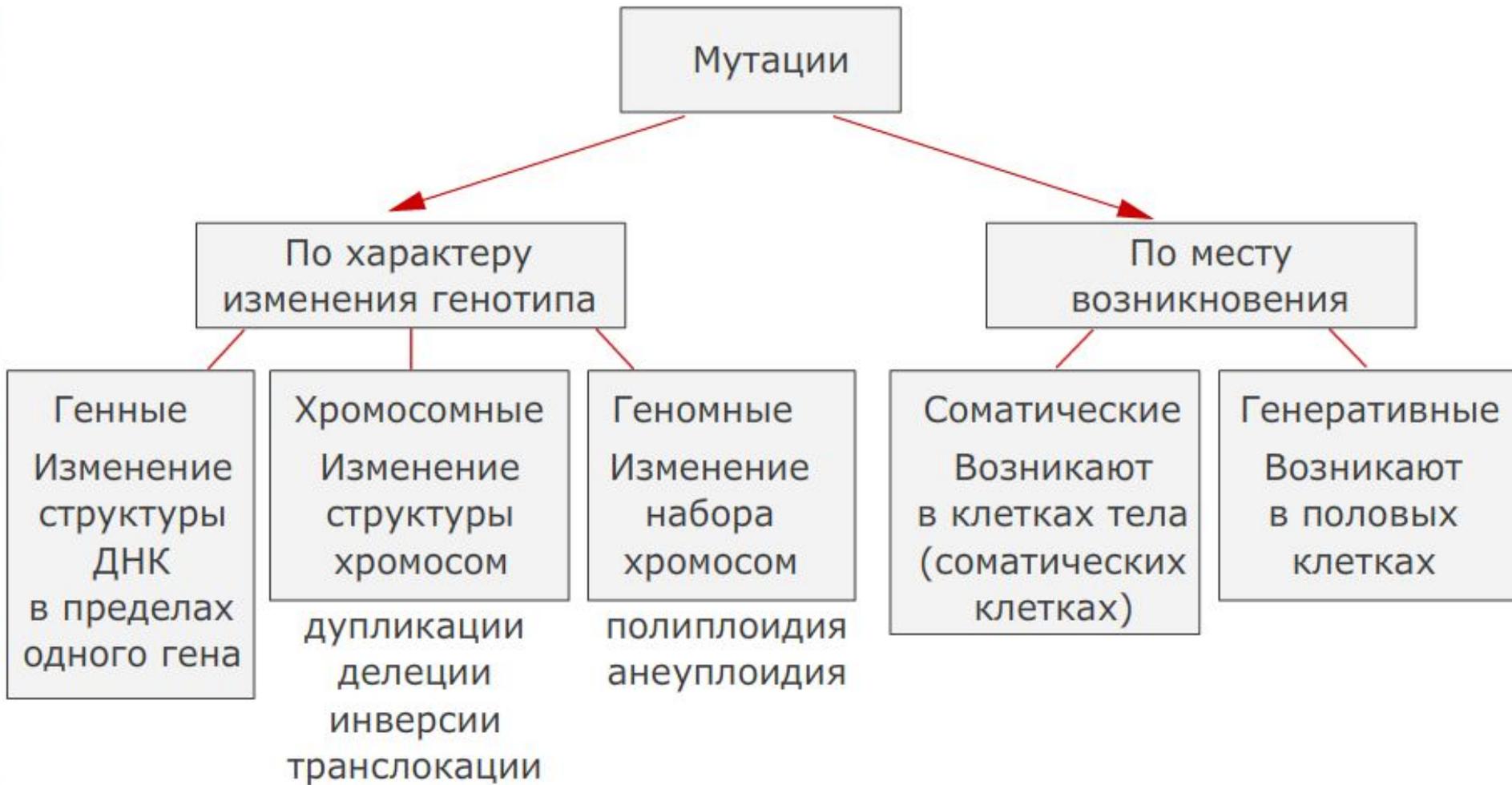
Генотипическая (наследственная)  
изменчивость  
- затрагивает  
наследственную  
информацию организма

Комбинативная

Мутационная



# **Мутационная изменчивость**



**Полиплоидия** – это кратное увеличение числа хромосом

**Анеуплоидия** – это отсутствие одной или нескольких хромосом или большее число хромосом

# По месту возникновения

**Соматические**

**Генеративные**



**Синдром Дауна**

# Мутагенные факторы

1. **Ионизирующее излучение – электромагнитные волны с маленькой длиной волны**
2. **Коротковолновое ультрафиолетовое излучение**
3. **Повышенная температура**
4. **Химические соединения (соли свинца, ртути, формалин, хлороформ, средства для борьбы с с/х вредителями)**
5. **Вирусы**
6. **Никотин, алкоголь, наркотики**

# Мутации



Определите, что изменилось в результате мутаций и назовите тип мутаций

## Задание

Г-А-Т-Г-А-Т-Г-А-Т-Г-А-Т...	норма мутации
Г-А-Т-Г-Ц-А-Т-Г-А-Т-Г-А ...	
Г-А-Т-Г-А-Т-Г-Т-Г-А-Т-Г...	
тип мутаций	

Геномные

Хромосомные

Генные

Удвоение участка  
хромосомы

Потеря одного гена

Добавление  
лишнего гена

Выпадение одного  
нуклеотида

Добавление лишнего  
нуклеотида

Поворот участка на 180°

# Мутации



Определите, что изменилось в результате мутаций и назовите тип мутаций

## Задание

A B C D E F K └──┬──┬──┬──┬──┬──┘	норма мутации	
A B C D C D E F K └──┬──┬──┬──┬──┬──┘		Геномные Хромосомные
A B C E F K └──┬──┬──┬──┬──┘		Генные Удвоение участка хромосомы
A B D C E F K └──┬──┬──┬──┬──┘		Потеря одного гена Добавление лишнего гена
A B C D R E F K └──┬──┬──┬──┬──┘		Выпадение одного нуклеотида Добавление лишнего нуклеотида
тип мутаций		Поворот участка на 180°

# Эволюционная роль мутаций



устойчивость крыс к ядам

Благодаря мутациям появилась возможность  
выведения новых пород животных.



американский  
керл



корниш-рекс



донской сфинкс



скоттиш-фолд



# Основные характеристики мутационной изменчивости

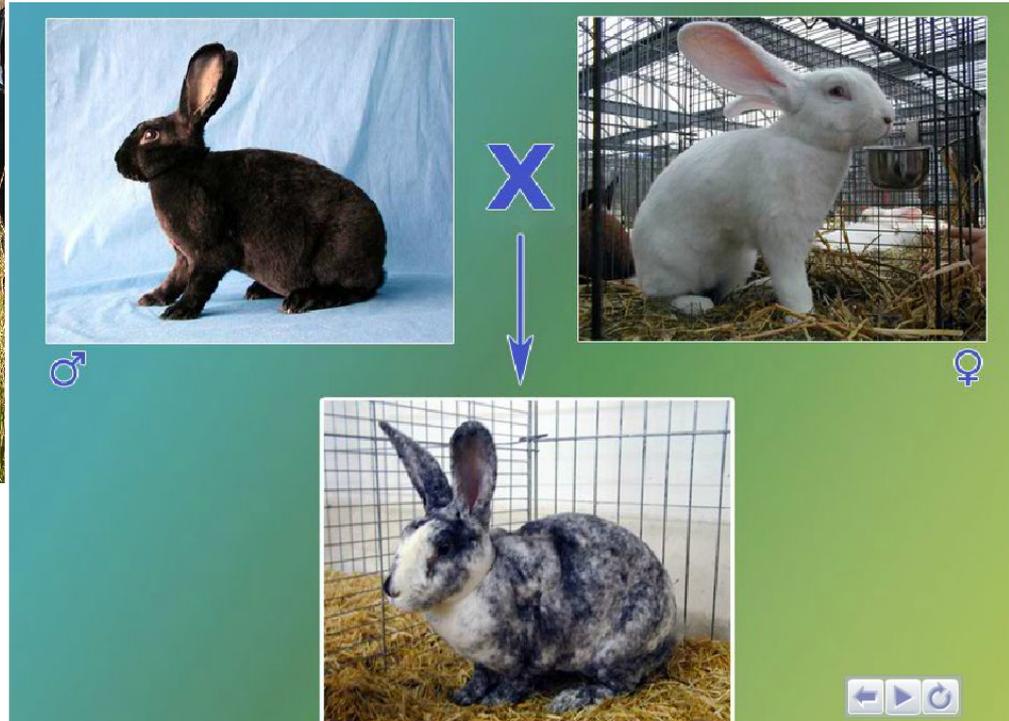
1. Изменения возникают внезапно, в результате чего у организма появляются новые свойства
2. Изменения наследуются, т.е. передаются из поколение в поколение
3. Мутационная изменчивость не имеет направленного характера, т.е. нельзя достоверно предсказать, какой именно ген будет изменен под действием среды

# **Комбинативная изменчивость**

# Комбинативная

**изменчивость**

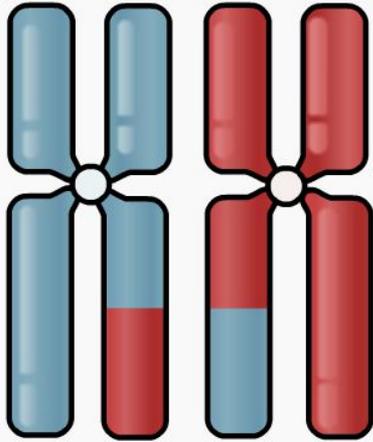
- не затрагивает структуру генов, но возникают новые сочетания генов, что обеспечивает разнообразие внутри вида



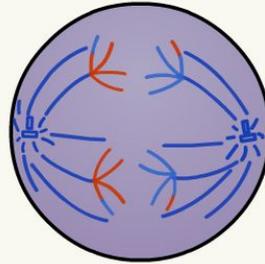
# Причины комбинативной

## ИЗМЕНЧИВОСТИ

Кроссинговер

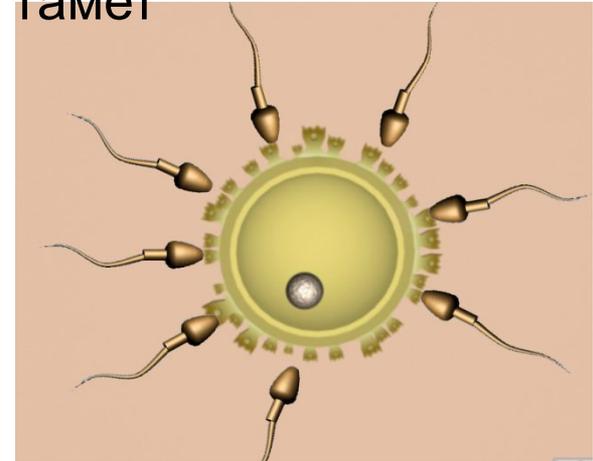


Случайное расхождение хромосом в анафазу 1 мейоза



АНАФАЗА I

Случайная встреча гамет



Случайный подбор родительских пар



Продолжить

# Основные характеристики комбинативной изменчивости

1. В условиях случайного комбинирования генов при половом процессе взаимодействие различных неаллельных генов создает новые признаки;
2. Повышает жизнеспособность потомства;
3. Снижает и нейтрализует вредное действие мутаций.

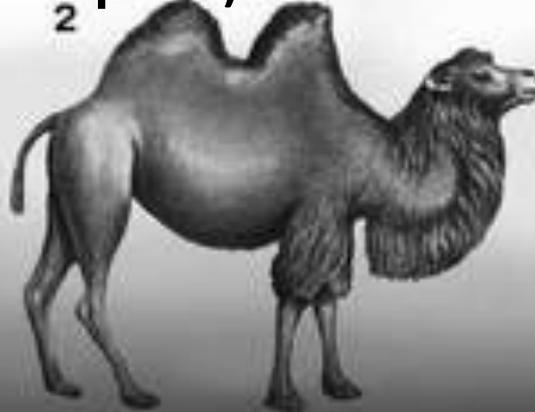
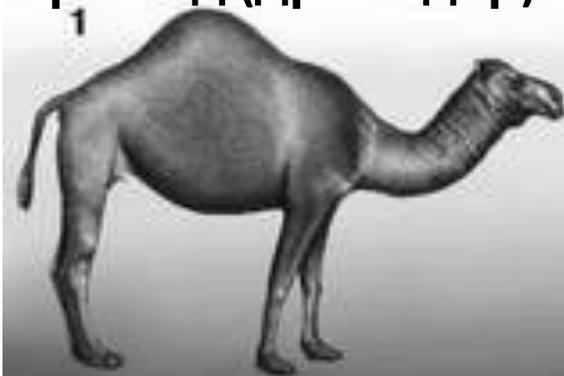
# Гетерозис

- гибридная сила, наблюдается в первом поколении при гибридизации между представителями разных видов или сортов. Такие гибриды отличаются жизнестойкостью и **ВЫНОСЛИВОСТЬЮ.**

Одногорбый верблюд (дромедар)

Двугорбый верблюд (бактриан)

Нар, гибрид одногорбого и двугорбого верблюда



# **Фенотипическая изменчивость**

# Фенотипическая изменчивость

(модификационная, ненаследственная)

- это изменение фенотипов под воздействием факторов внешней среды при сохранении генотипа

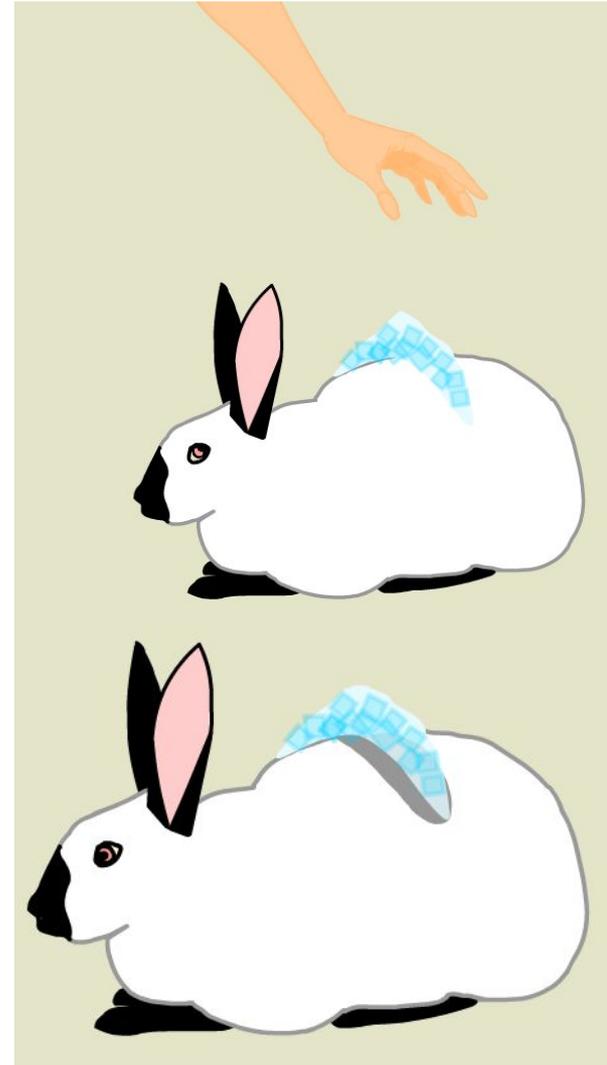
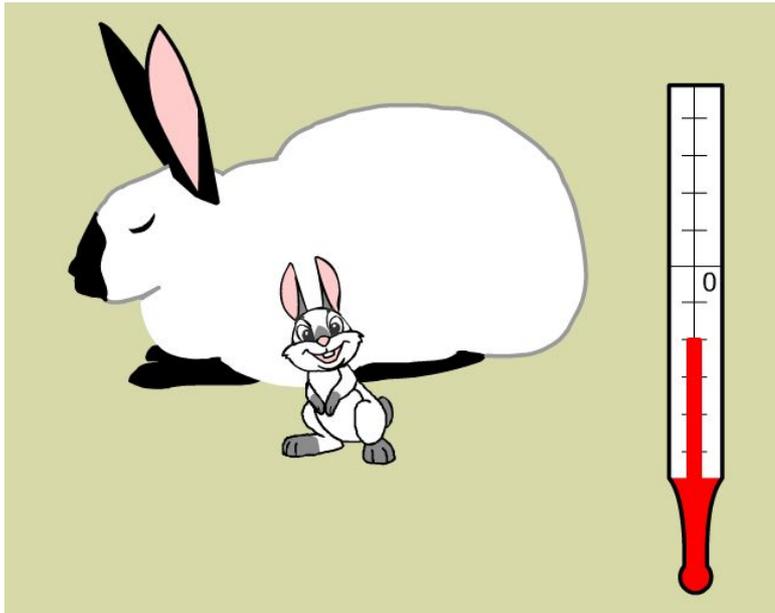
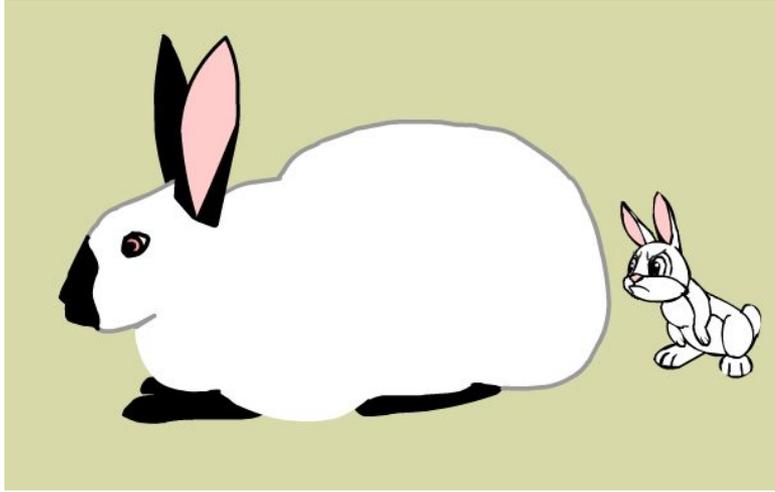
Модификационная  
изменчивость не передается из  
поколения в I



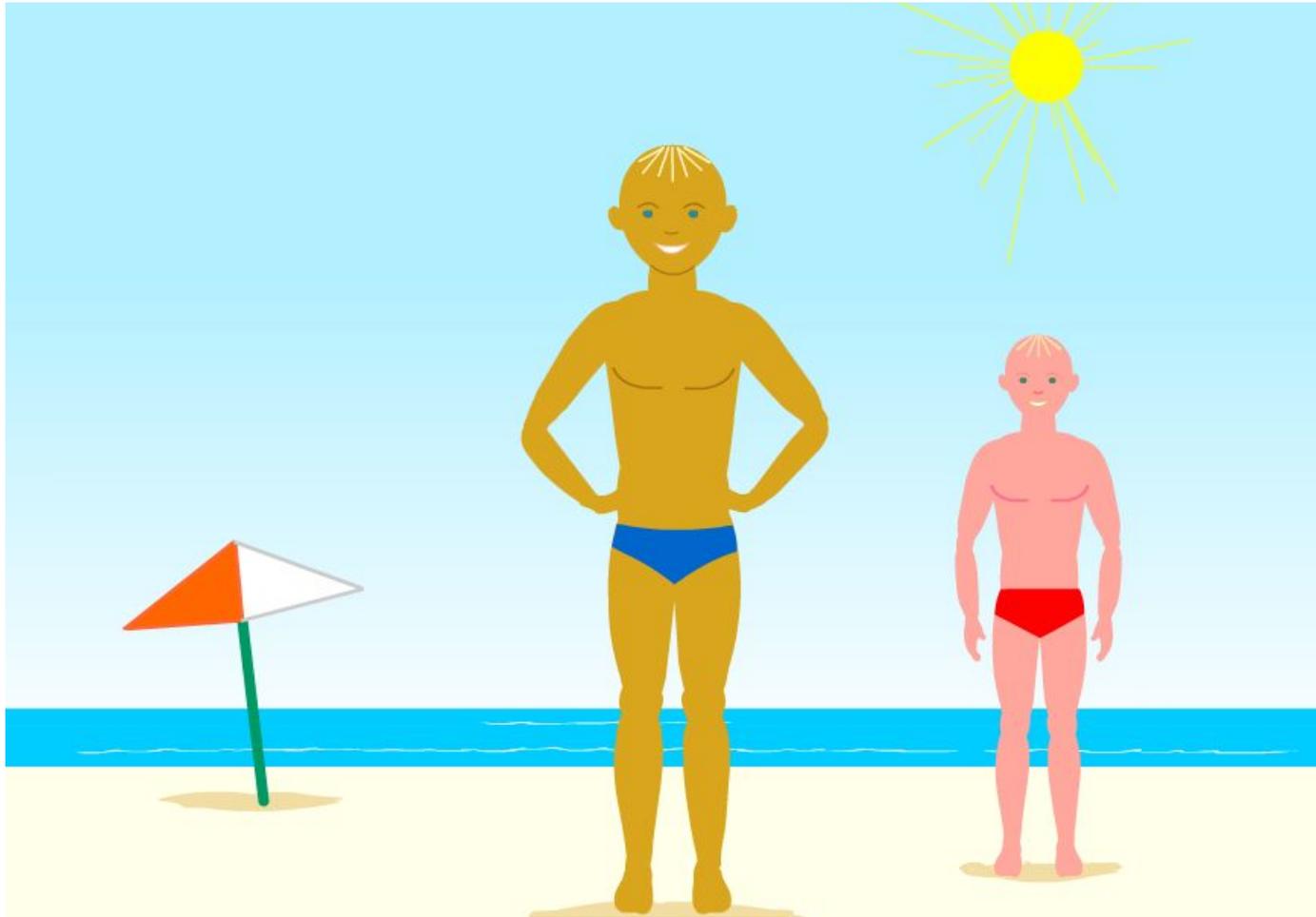
Стрелолист



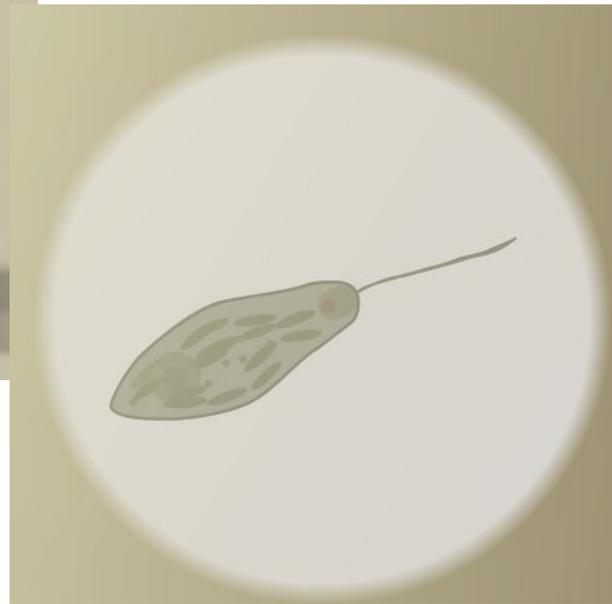
# Окрас меха гималайского кролика в зависимости от температуры



# Групповой характер фенотипической ИЗМЕНЧИВОСТИ

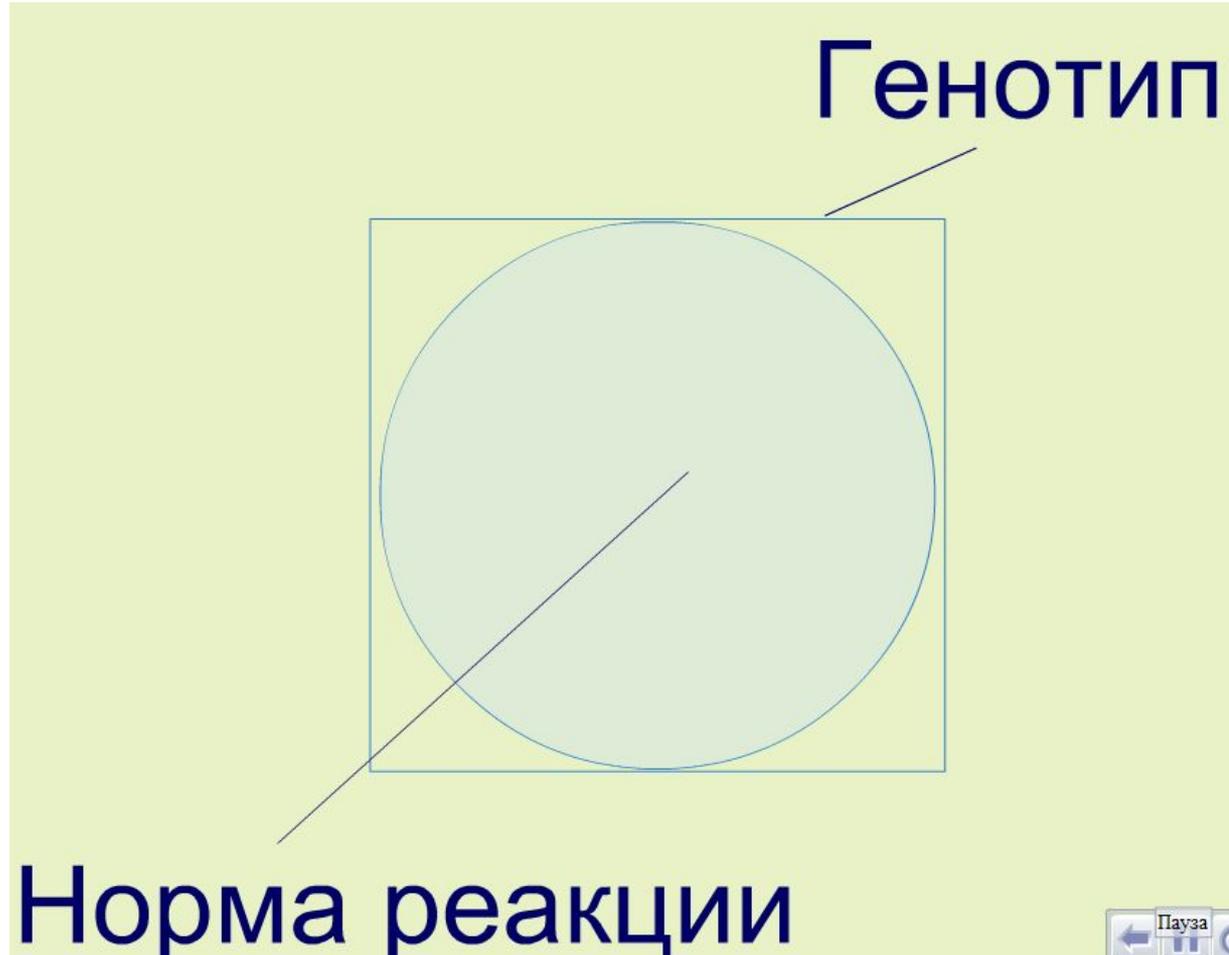


# Фенотипическая изменчивость обратима



# Норма реакции

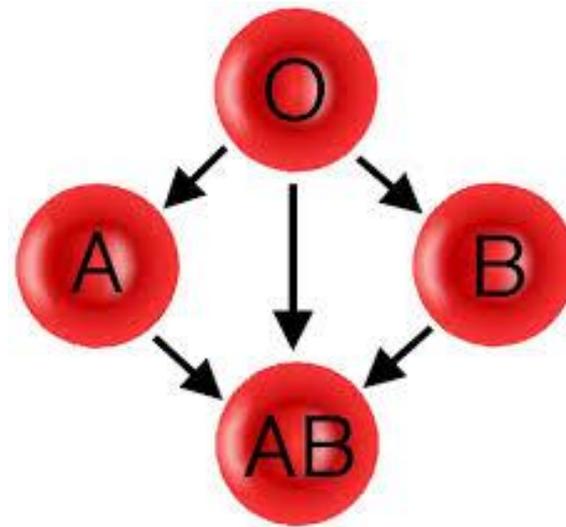
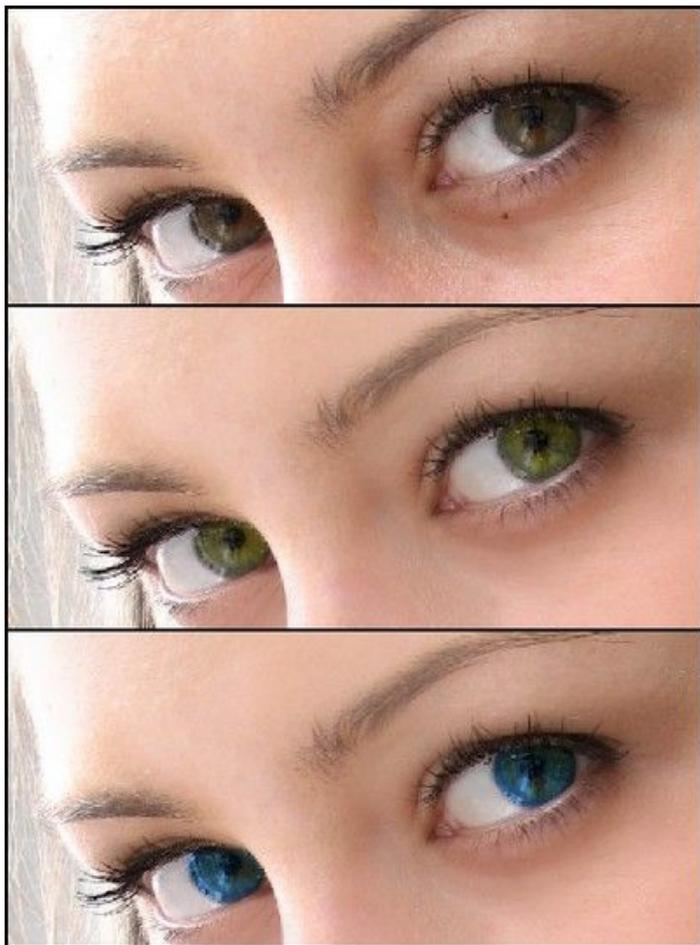
- это пределы модификационной изменчивости, которые определяются генотипом



# Широкая норма реакции



# Узкая норма реакции



# Основные характеристики модификационной изменчивости

1. Модификационные изменения не передаются из поколения в поколение;
2. Проявляются у многих особей вида и зависят от факторов окружающей среды;
3. Модификационные изменения возможны только в пределах нормы реакции, т.е. определяются генотипом.

**Вывод:** наследуется не сам признак, а способность проявлять этот признак в определенных условиях, т. е. наследуется норма реакции организма на внешние условия.

# Методы изучения наследственности человека

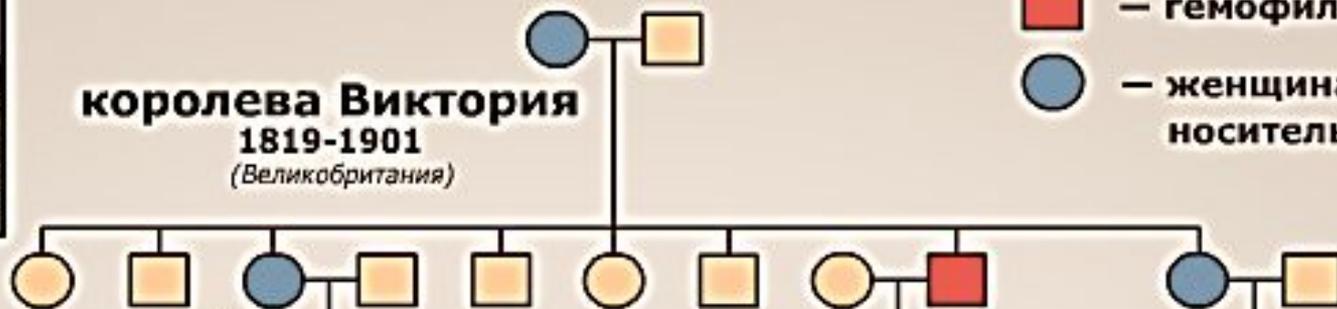
1. Генеалогический.
2. Цитогенетический.
3. Биохимический.
4. Близнецовый.

# Генеалогический метод



**королева Виктория**  
1819-1901  
(Великобритания)

-  — гемофилик
-  — женщина-носитель



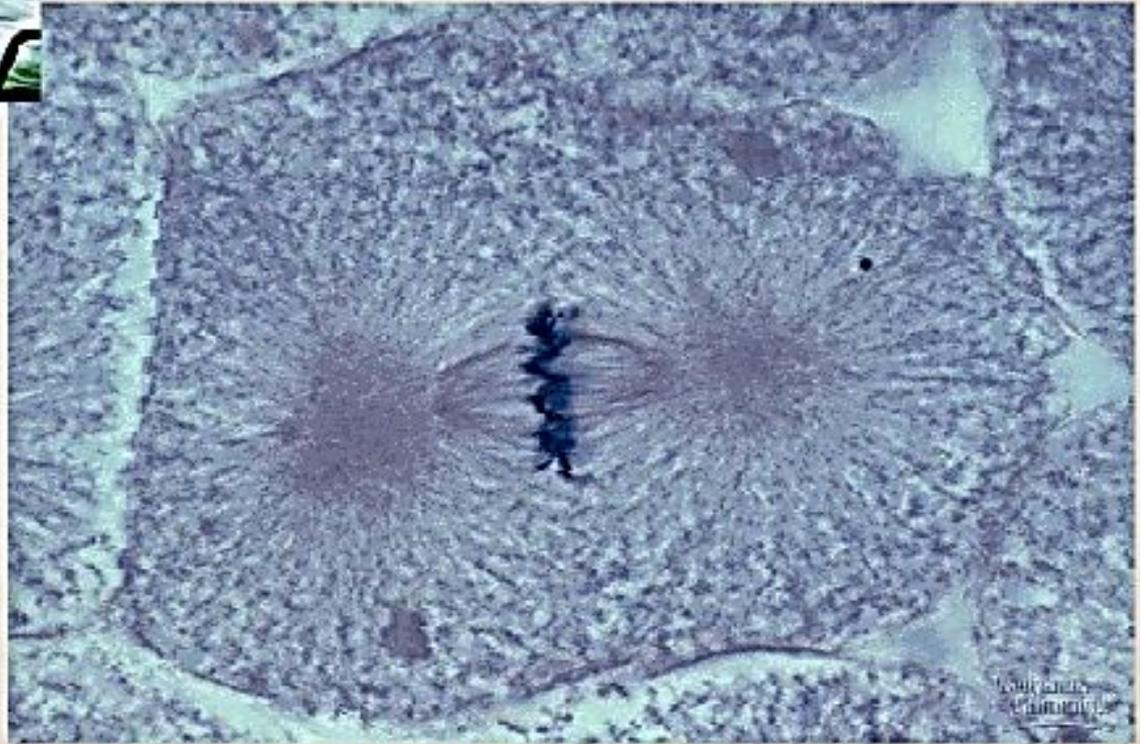
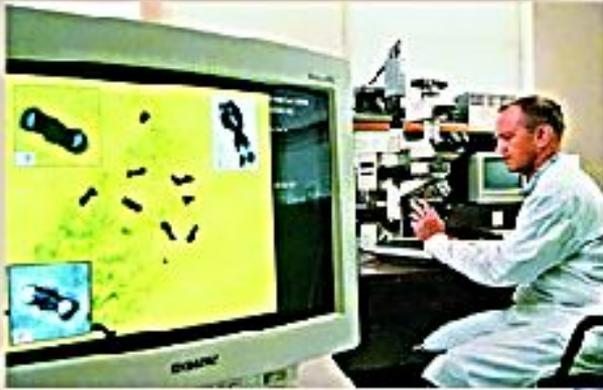
**Принцесса Алиса**  
1843-1878  
(Великобритания)

**Императрица Александра Федоровна**  
1872-1918  
(Россия)

**Цесаревич Алексей**  
1904-1918  
(Россия)

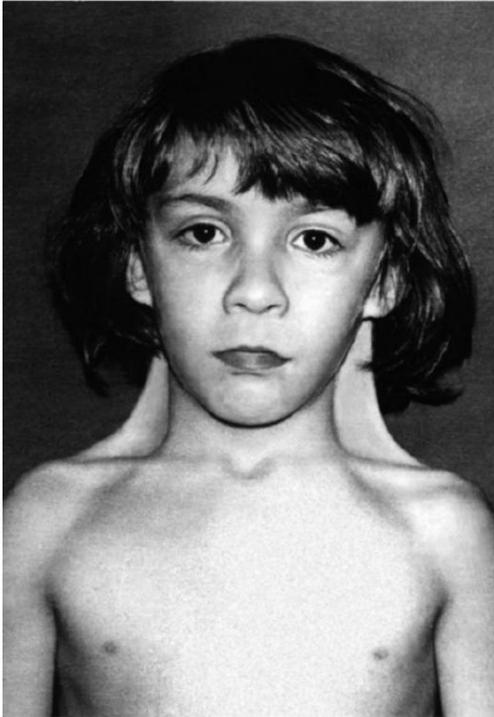


# Цитогенетический метод



Делящаяся клетка на стадии метафазы

# Синдром Шеришевского – Тернера (отсутствует X – хромосома в 23 паре)



## Симптомы:

- Низкая масса тела и рост;
- «Шея сфинкса» (короткая шея с крыловидными складками);
- Широкая грудная клетка;
- Маленькие низко расположенные уши;
- Пороки половой системы;
- Отсутствие или слабая выраженность вторичных половых признаков.

# Синдром Ангельмана



**Отсутствуют  
отдельные гены  
15-й материнской  
хромосомы.**

## **Симптомы:**

задержкой психического  
развития,  
припадки,  
хаотические движения  
рук,  
частый смех и улыбки

Данное заболевание еще  
называют синдромом  
**“петрушки”** или  
**“смеющейся куклы”**.

# Синдром Прадера – Вилли



**Отсутствие семи генов в 15-ой отцовской хромосоме.**

## **Симптомы:**

дисплазия тазобедренных суставов, пониженный мышечный тонус, ожирение, пониженная координация движений, маленькие стопы и кисти, низкий рост, склонность ко сну, косоглазию, имеют искривление позвоночника, бесплодие, задержка психического и речевого развития.

# Синдром Патау (синдром трисомии хромосомы 13)



## **Симптомы:**

неадекватное развитие костей черепа,  
недоразвитие кишечника,  
многопалость ,  
пороки развития крупных сосудов,  
дефекты сердечных перегородок,  
нарушения интеллекта,  
недоразвитие основных мозговых структур.

# Синдром Тричера Коллинза (мутация в 5-й хромосоме.)



**Симптомы:**  
деформаций лицевой  
части черепа,  
недоразвитие ушных  
раковин и наружного  
слухового прохода,  
полное или частичное  
нарушение  
формирования  
правильных черт лица.

# Прогерия – преждевременное старение



Вероятная причина - мутация гена ламина (LMNA), который имеет отношение к процессу деления клеток

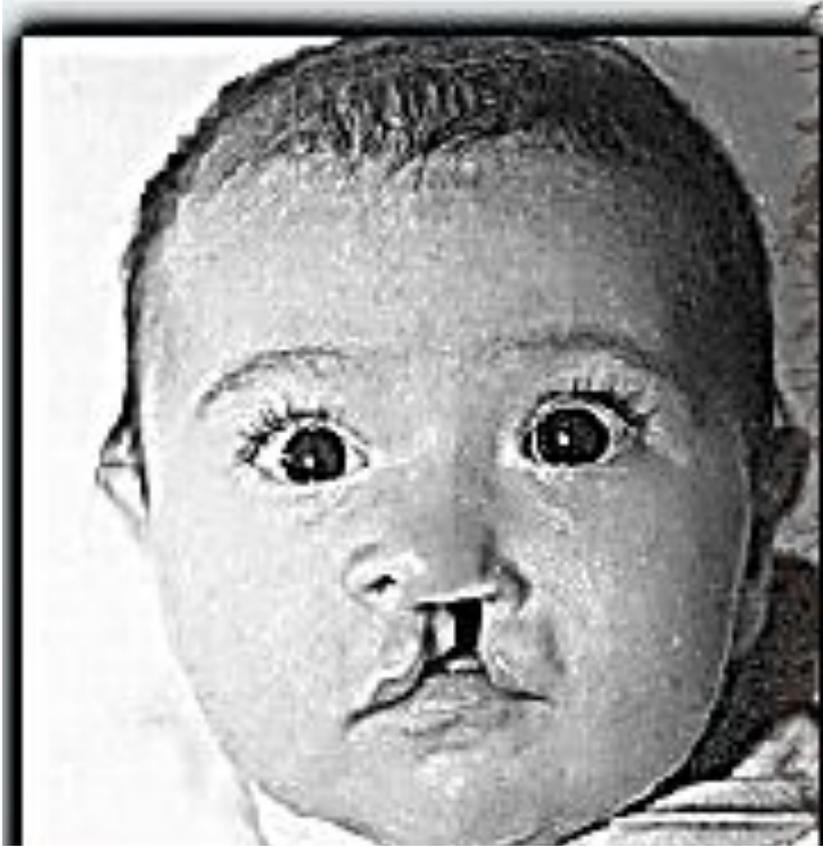
## **Симптомы:**

отставание в росте с самого детства,

отсутствие вторичных половых признаков и волос, недоразвитие внутренних органов и вид старого человека.

Психическое состояние больного соответствует возрасту.

# Волчья пасть



## Причины:

употребление  
лекарственных  
препаратов, алкоголя и  
наркотических средств,  
курение;

дефицит в рационе  
фолиевой кислоты;  
ожирение беременной  
женщины может привести  
к неполноценному  
формированию верхней  
челюсти плода.

# Синдром кошачьего крика (дефект в строении пятой хромосомы)



## Причины:

Возраст матери,

**Курение. Особенно в подростковом возрасте!**

Алкоголь.

Медикаменты.

Радиация.

## Симптомы:

характерный плач ребенка; изменение формы головы; характерная форма глаз и ушных раковин; недоразвитие нижней челюсти; низкий вес тела; дефекты развития пальцев; косолапость.



# Синдром Дауна (лишняя хромосома в 21 паре)



«Дети солнца»

## Причины:

Браки между близкими родственниками.

Ранние беременности младше 18 лет.

Возраст матери старше 35 лет.

Возраст отца старше 45 лет.

Возраст бабушки по материнской линии, на момент когда она родила ребенка.

**Синдром Дауна считается случайной генетической мутацией.**

# Биохимический метод



Анализ крови и мочи на фенилкетонурию делают на 3-4 день после рождения ребенка, что позволяет предотвратить усугубление болезни.

# Близнецовый метод

Схема образования двух типов близнецов

