

Тема урока:

**«Генетические
закономерности
изменчивости:
модификационная и
мутационная
изменчивость»**

План занятия

- 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

- Мутационная (генотипическая)

- Модификационная
(негенотипическая)



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

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.





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.

•Изменчивость

•Мутационная (генотипическая)

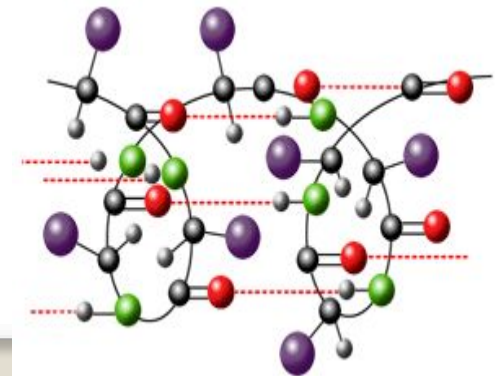
•Модификационная
•(негенотипическая)

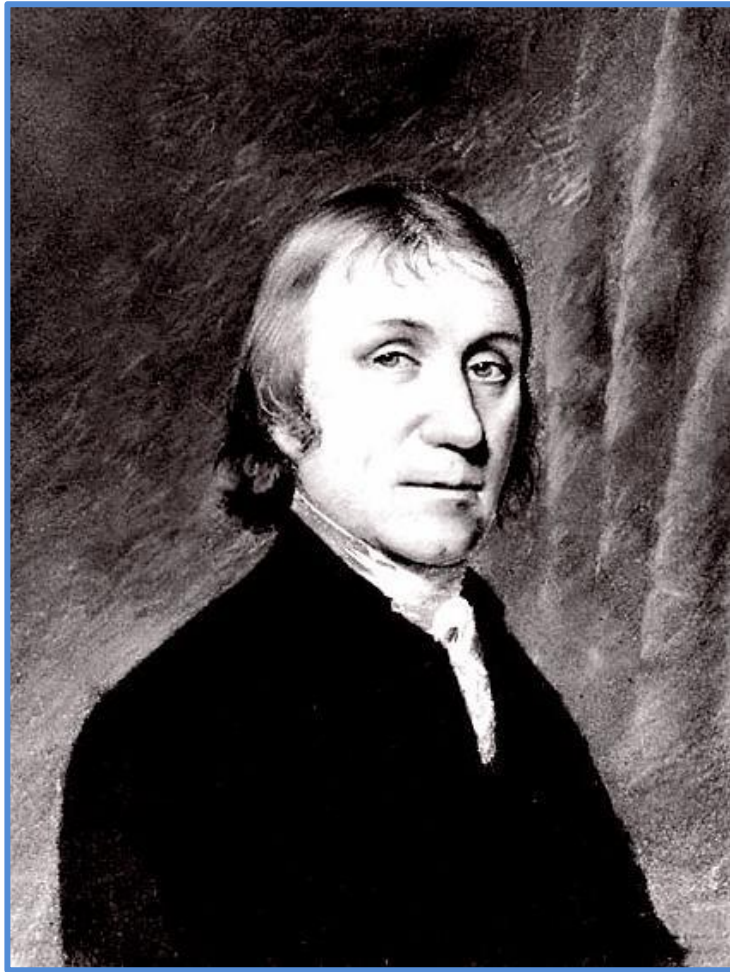


Мутационная (генотипическая)
изменчивость связана с изменением
генотипа, является результатом мутаций.

Основные характеристики мутационной 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**.





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



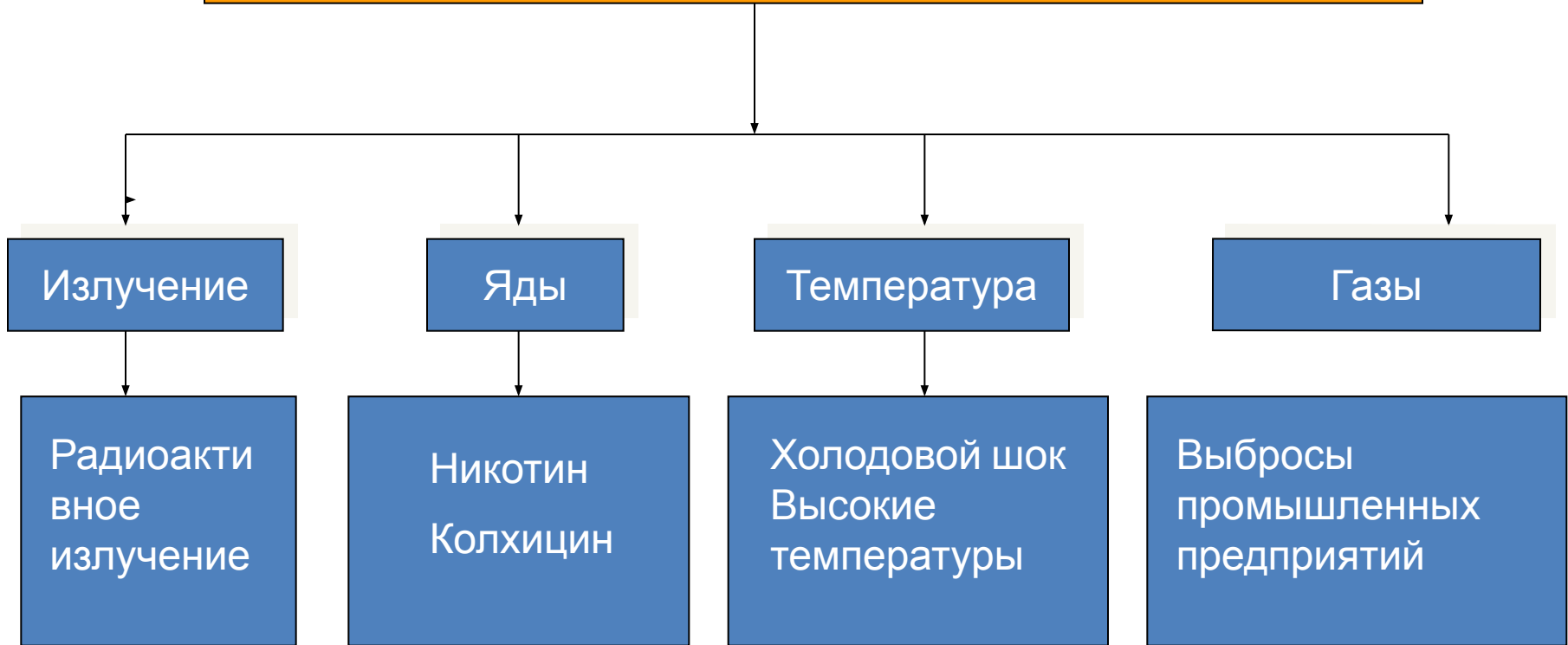
Генные

Хромосомные

Геномные

Геномные мутации приводят к изменению числа хромосом.

Причины мутаций



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 оболочки 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

М



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.





НОРМА



ДЕЙТЕРАНОМАЛИЯ



ПРОТАНОПИЯ



ТРИТАНОПИЯ



НОРМА



ДЕЙТЕРАНОМАЛИЯ



ПРОТАНОПИЯ



ТРИТАНОПИЯ

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 женщины



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 составляет 1 - 2 %.



Вопросы для подготовки к контрольной работе

1. Мутагенез, мутаген - дать определение. Виды мутаций. В чем заключается суть хромосомных мутаций. Какие бывают хромосомные мутации. Привести примеры заболеваний связанные с хромосомными мутациями.
2. Мутации, виды мутаций. В чем заключается суть генных и геномных мутаций. Привести примеры заболеваний связанные с генными мутациями.
3. Мутационная изменчивость, определение. Основные свойства мутационной изменчивости. Привести примеры мутационной изменчивости.
4. Написать все основные генетические обозначения. Моногибридное скрещивание, определение.
5. Определение генетики. Методы генетических исследований, их характеристика. Кроссинговер (определение), виды кроссинговера, биологическое значение кроссинговера.
6. Основные положения хромосомной теории наследственности.
7. Основные свойства живых организмов. Дать их определение. Законы Г. Менделя их характеристика (полностью определение).
8. Основные свойства модификационной изменчивости. Привести примеры модификационной изменчивости.
9. Дать определение изменчивости. Характеристика видов изменчивости. Законы Г. Менделя их характеристика (полностью определение).