

Тетрадь
для работ по биологии
ученика (цы) 11 класса
МБОУ «Средняя общеобразовательная
школа №22»
Ф.И. (в родительном падеже)

06 сентября

Тема: Наследственная изменчивость. Типы мутаций

Цели урока - изучить:

- виды наследственной изменчивости;
- 📌 типы мутаций, их причины;
- 📌 продолжить формирование учебно-познавательной, коммуникативной и информационной компетенций.

1. Наследственная изменчивость

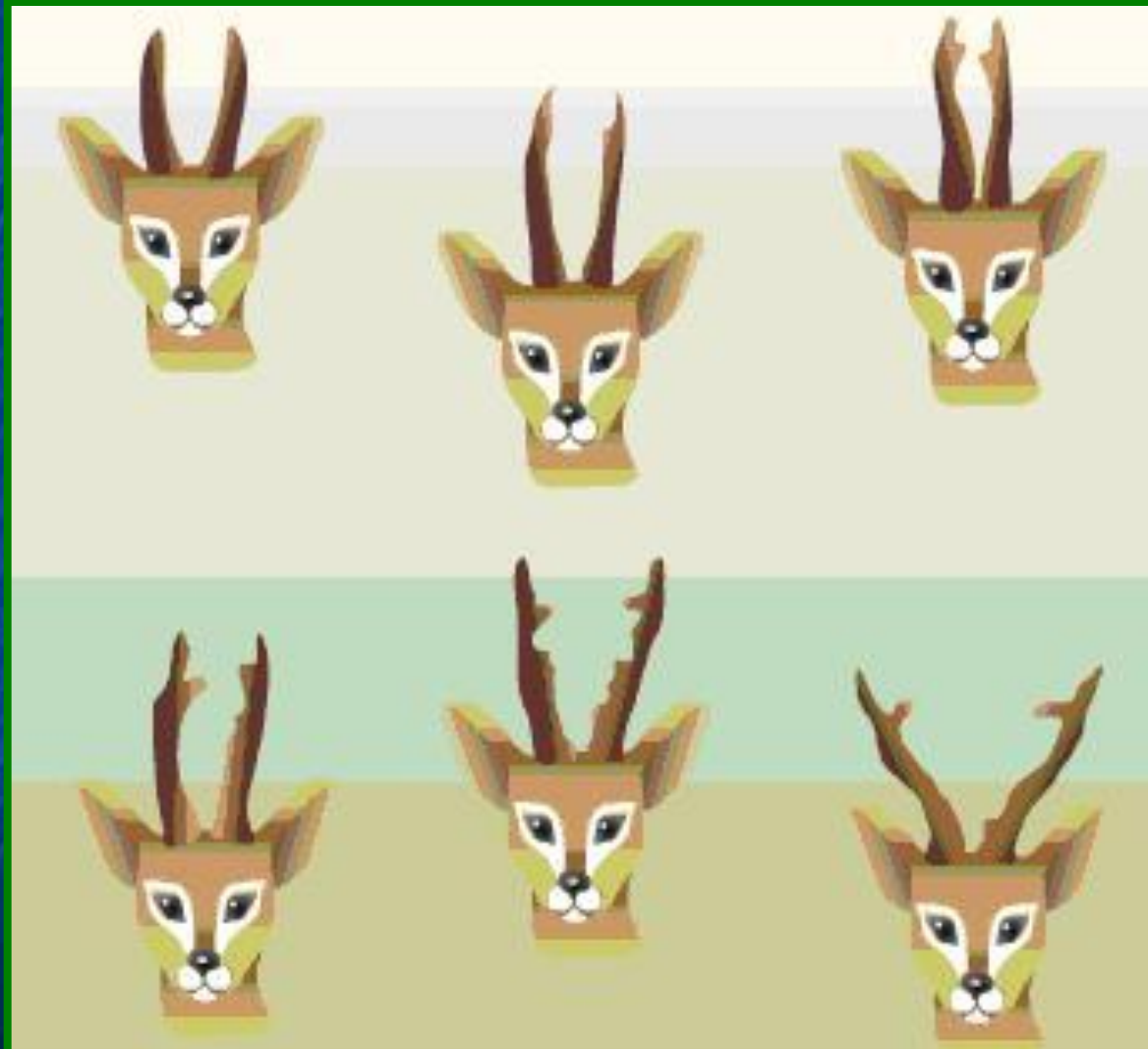
- **Изменчивость** – всеобщее свойство всех организмов изменяться в ходе онтогенеза.
- Различают 2 вида изменчивости: наследственную и ненаследственную.

Наследственная изменчивость – основа биоразнообразия и эволюции видов.

Различают 2 вида наследственной изменчивости: комбинативная и мутационная.

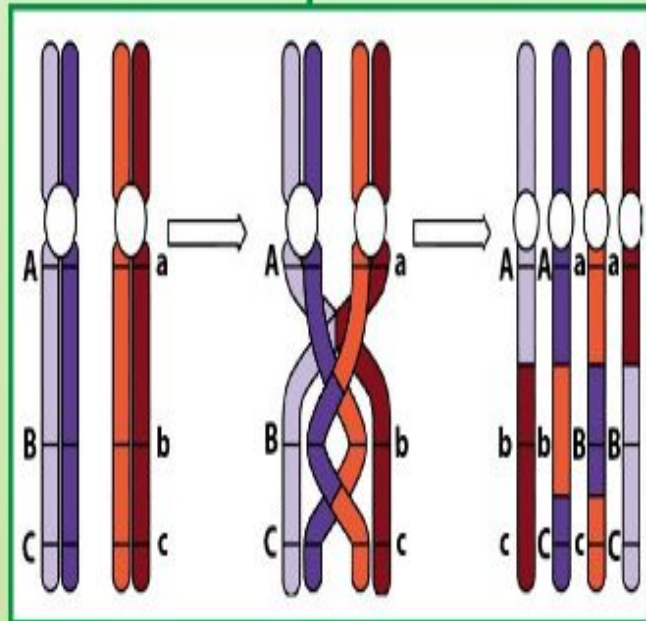
1. Комбинативная изменчивость

случайная комбинация генов в генотипе

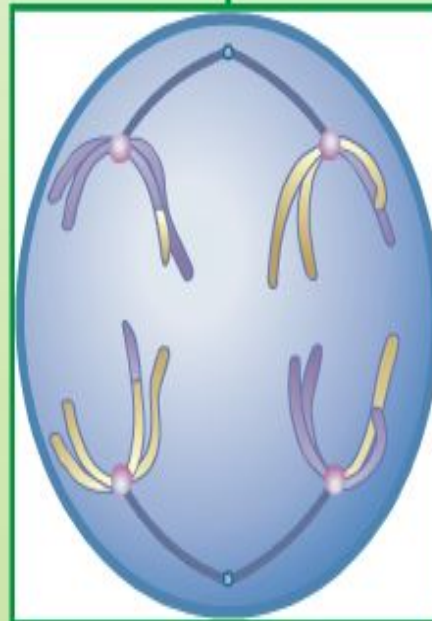


Источники комбинативной изменчивости

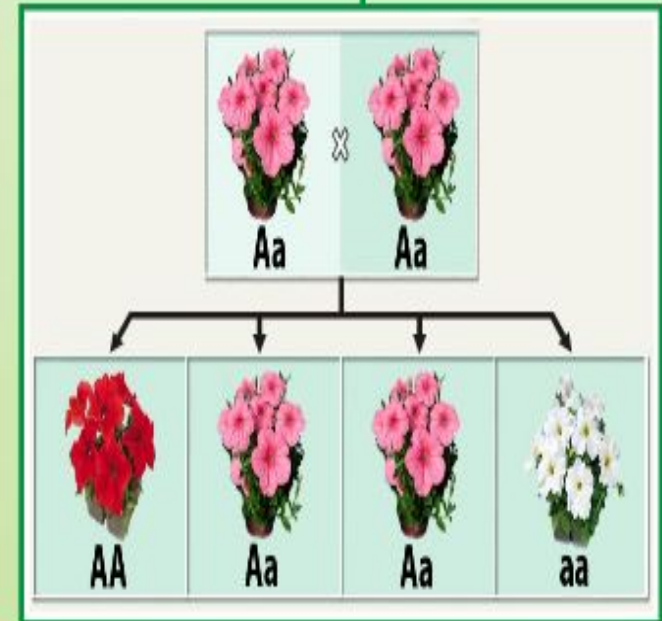
Конъюгация и
кроссинговер



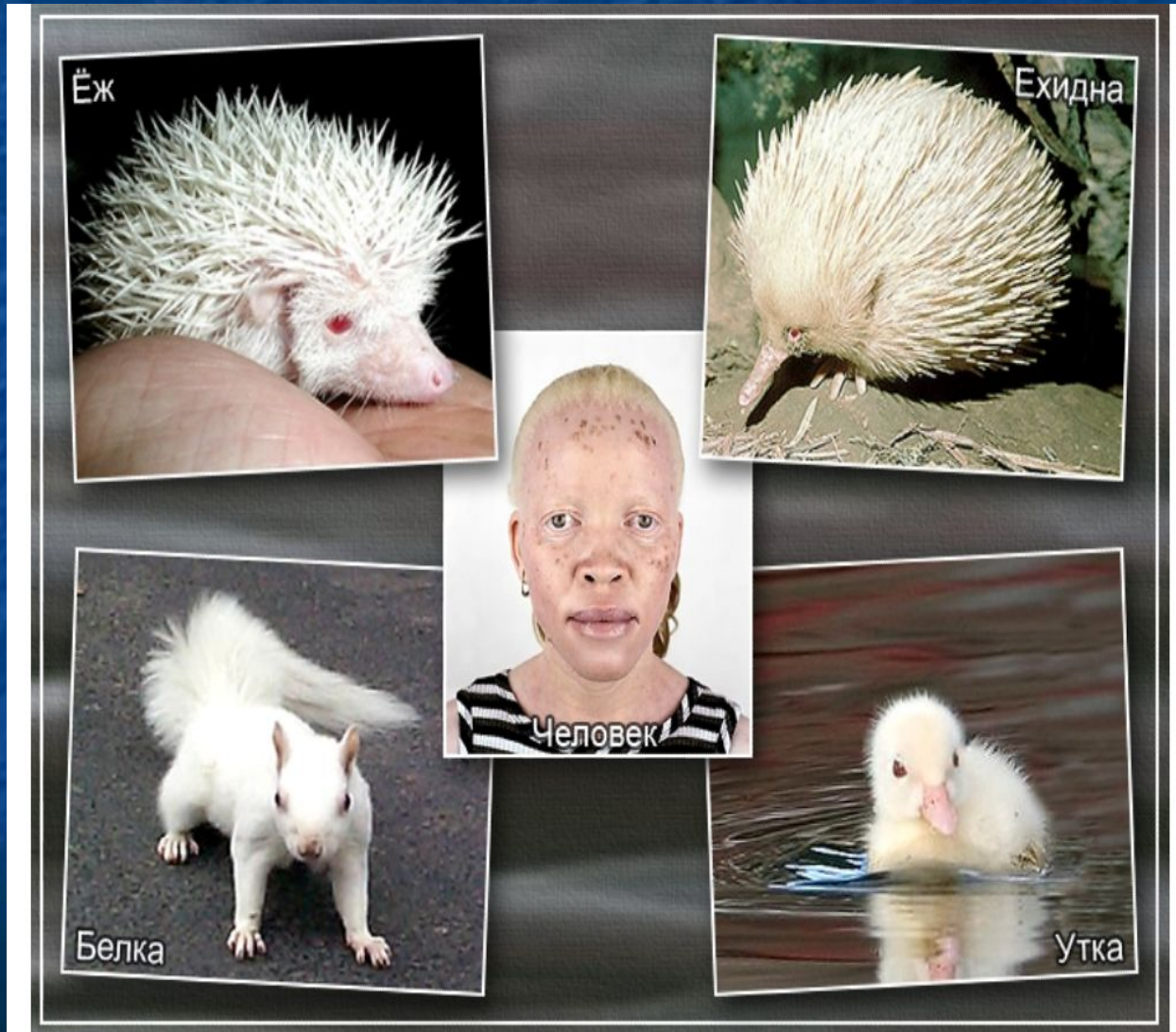
Случайное распределение
хромосом при мейозе



Случайное сочетание
гамет при оплодотворении



2. Мутационная изменчивость (мутации) – внезапно возникающие стойкие изменения генов и хромосом, передающиеся по наследству



Альбинизм у человека и животных.

3. Классификация мутаций

основана на характере изменения структуры отдельных генов, хромосом и генома в целом.

В рамках этой классификации различают следующие типы мутаций:

- **геномные;**
- **хромосомные;**
- **генные.**

Типы мутаций

```
graph TD; A[Типы мутаций] --> B[Геномные]; A --> C[Хромосомные]; A --> D[Генные]; A --> E[Цитоплазматическая];
```

Геномные

приводят к изменению
общего числа хромосом

Хромосомные

связаны с изменением
структуры хромосом

Генные

связаны с изменением
последовательности
нуклеотидов в молекуле
ДНК

Цитоплазматическая

результат изменения
ДНК клеточных
органовидов –
пластид, митохондрий

4.Геномные мутации

(изменение общего числа хромосом)

1) Полиплоидия - образование организмов геном которых представлен более чем двумя ($3n$, $4n$, $6n$ и т. д.) наборами хромосом (46 – 92)

В зависимости от происхождения среди полиплоидов различают:

- **аллополиплоидию**, у организмов имеются наборы хромосом, полученные при гибридизации от разных видов,
- **аутополиплоидию**, у организмов происходит увеличение числа наборов хромосом собственного генома, кратное n .

Примеры геномных мутаций различают 2 вида:



Полиплоидия - кратное увеличение числа хромосом
У карпа ($2n=10x$ р – $20x$ р.)



Анеуплоидия – уменьшение или увеличение общего числа хромосом ($2n$)

3.1. Анеуплоидия – изменение числа хромосом, не кратное гаплоидному набору. Причина - нерасхождение хромосом во время мейоза
пример: полидактилия (многопалость)

- $2n + 1$ (46+1)
трисомия
- $2n - 1$ (46-1)
моносомия
- $2n + 2$ (46+2)
тетрасомия
- $2n - 2$ (46-2)
нулесомия

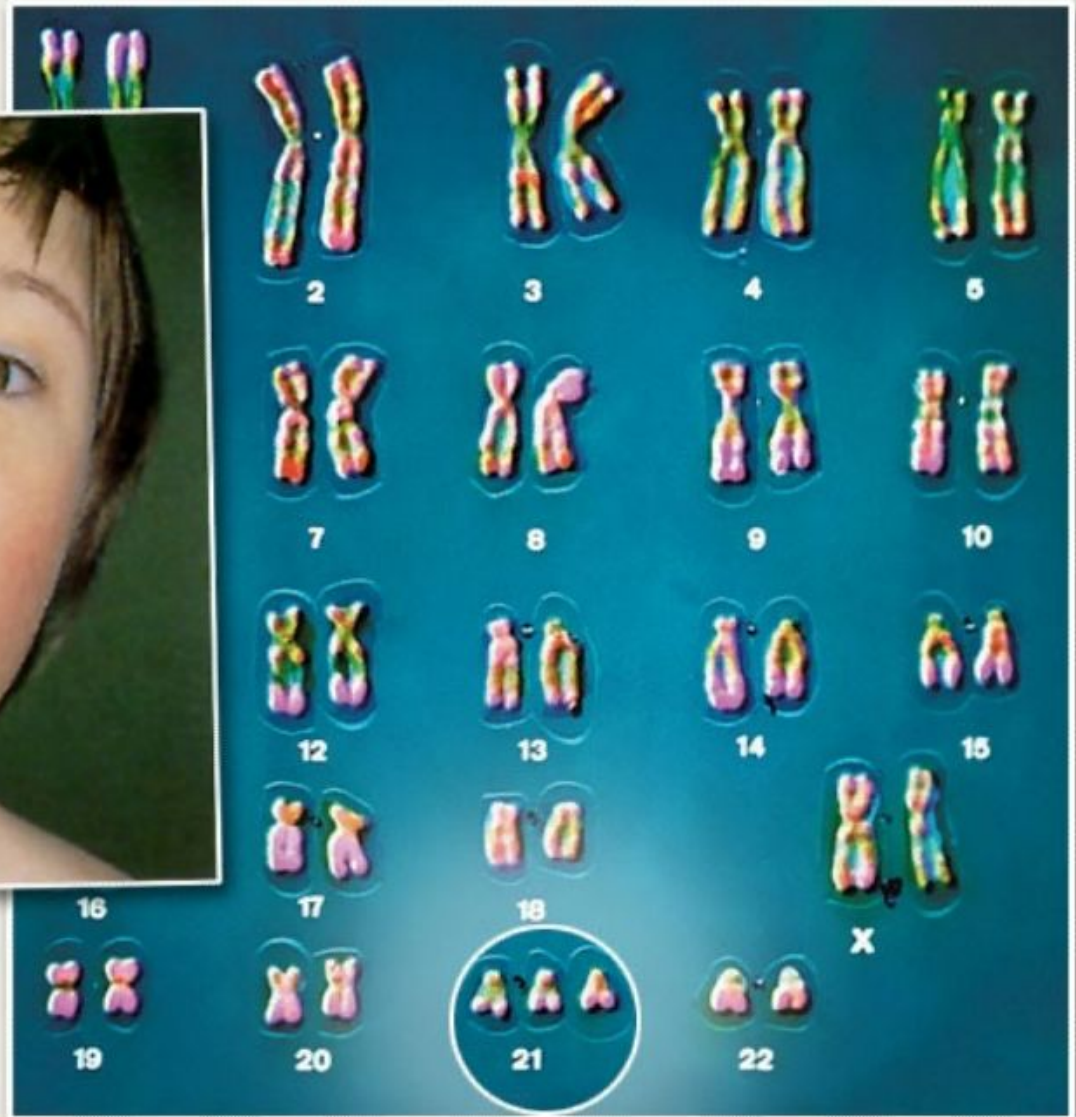


*Причина анеуплоидии-не расхождение
хромосом во время мейоза - возраст матери
более 35 лет*

**Синдром Дауна – трисомия по 21 паре хромосом-
наследственное заболевание возникает из-за
того, что в 21 хромосомной паре не две
гомологичные хромосомы, а три (46+1).**



Болезнь Дауна –трисомия 21 пары хр.



Волчья пасть (расщелина неба) - наследственное заболевание возникает из-за того, что в 15 хромосомной паре не 2 гомологичные хромосомы, а 3 (2п+1-трисомия).

Расщелина зашивается в 2-х дневном возрасте



до операции

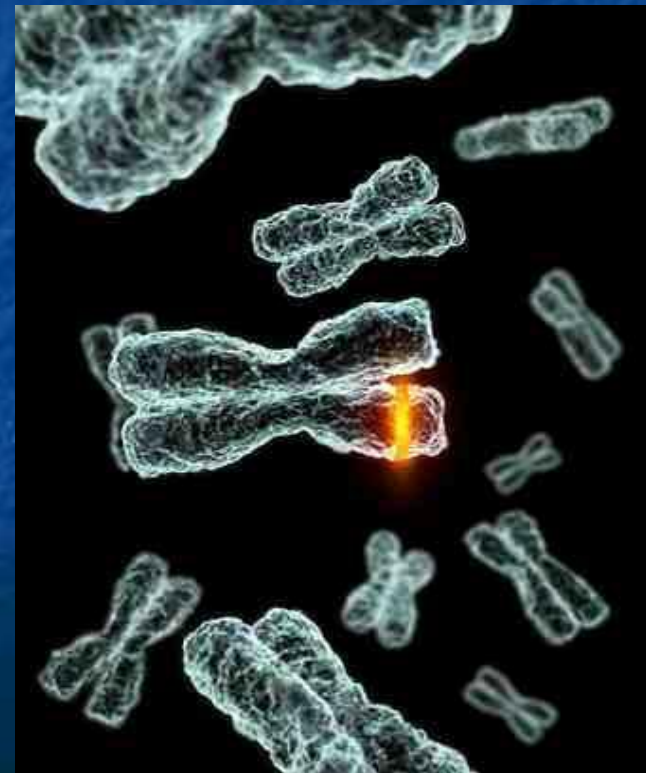


после операции

5. Хромосомные мутации

При **хромосомных мутациях** происходят крупные перестройки структуры отдельных хромосом наблюдаются: **потеря (делеция)** или **удвоение (дубликация)** части генетического материала одной или нескольких хромосом;

- изменение ориентации (**инверсия**) сегмента хромосом;
- перенос части генетического материала с одной хромосомы на другую (**транслокация**)

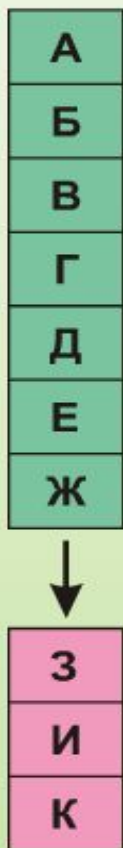


Хромосомные мутации

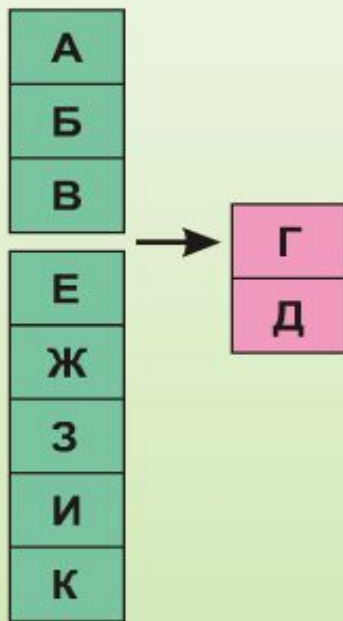
Нормальная хромосома



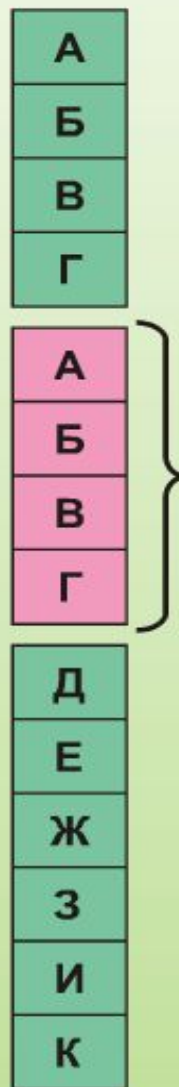
Утрата



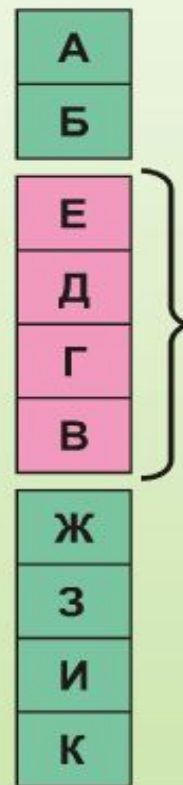
Делеция



Дупликация



Инверсия



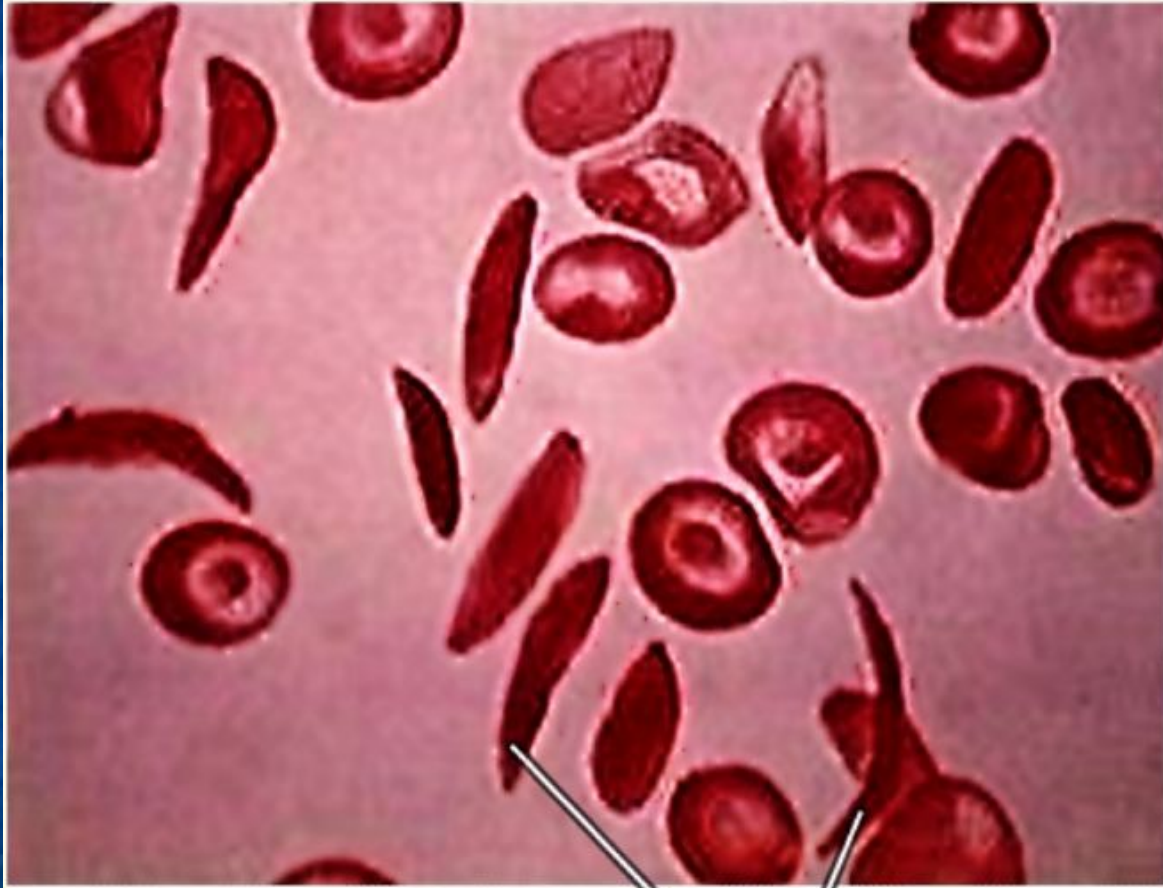
Транслокация



6. Генные мутации

- На генном уровне изменения первичной структуры ДНК генов под действием мутаций менее значительны, чем при хромосомных мутациях, однако генные мутации встречаются более часто. В результате генных мутаций происходят:
 - **-замена, делеция и вставка** одного или нескольких нуклеотидов;
 - **-транслокация, дубликация и инверсия** различных частей гена.
- В том случае, когда под действием мутации изменяется лишь один нуклеотид, говорят о точечных мутациях.

Генные (точечные) серповидно-клеточная анемия



Серповидные эритроциты

Последствия точковых мутаций

- 1) сохранение смысла кодона из-за вырожденности генетического кода;
- 2) изменение смысла кодона, приводящее к замене аминокислоты в соответствующем месте полипептидной цепи;
- 3) образование бессмысленного кодона с преждевременной терминацией;
- 4) обратная замена.

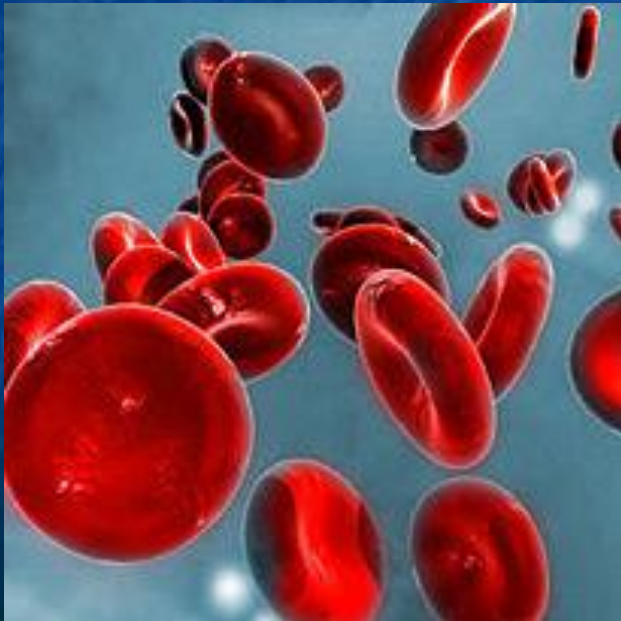
В генетическом коде имеются три бессмысленных кодона: амбер — УАГ, охр — УАА и опал — УГА



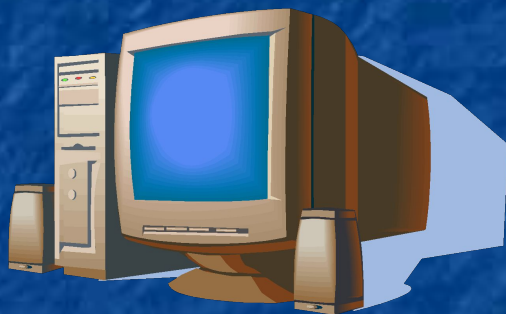
7. Медико-генетическое консультирование

позволяет определить во время планирования беременности риск наследственных заболеваний, среди которых:

- фенилкетонурия;
- гемофилия А;
- болезнь Дауна



Мутагены — вещества, вызывающие изменения ДНК, генов



МУТАГЕНЫ

РЕНТГЕНОВСКИЕ
ЛУЧИ

НЕКОТОРЫЕ
ЛЕКАРСТВЕННЫЕ
ПРЕПАРАТЫ

ЯДОВИТЫЕ
ВЕЩЕСТВА
(КОЛХИЦИН)

КАНЦЕРОГЕННЫЕ
ВЕЩЕСТВА

РАДИОАКТИВНЫЕ
ВЕЩЕСТВА



(1867-1939)

**Ботаник-микробиолог,
библиотекарь
Императорского
ботанического сада и
профессор Петроградского
женского медицинского
института.**

- **Индукцированные мутации,
вызванные облучением (радиацией),
впервые были обнаружены
советским ученым Г.А. Надсоном**

НАДСОН ГЕОРГИЙ АДАМОВИЧ

- Наиболее известные работы связаны с развитием радиационной биологии. Доказал на низших грибах возможность искусственного получения мутаций под действием ионизирующей радиации (совместно с Г.С.Филипповым).

ХИМИЧЕСКИЙ МУТАГЕНЕЗ

Химический мутагенез был впервые изучен В.В. Сахаровым и М.Е. Лобашовым

- Некоторые вещества: аммиак, азотистая кислота, антибиотики усиливают мутагенный эффект во много раз по сравнению со спонтанными. Они получили название **супермутагенов.**

СПОНТАННЫЙ (САМОПРОИЗВОЛЬНЫЙ) МУТАГЕНЕЗ

Факторы

Внешние (экзогенные)

- Естественный радиационный фон
- Высокие и низкие температуры



**ПОЛИПЛОИДНЫЕ
ФОРМЫ**

Внутренние (эндогенные)

Химические соединения, спонтанно возникающие в процессе обмена веществ



- ОШИБКИ ПРОЦЕССОВ РЕПЛИКАЦИИ
- РЕКОМБИНАЦИИ ДНК



8. Цитоплазматическая изменчивость

-внеядерная, обусловлена генами ДНК-пластид
Пример - пестролистность фиалки, дифенбахии.



Закрепление

1. Найдите соответствие :

- тетросомия $2n - 2$
- нулесомия $2n + 2$
- трисомия $2n - 1$
- моносомия $6n$
- полиплоидия $2n + 1$
- анеуплоидия $4n$

2. Решите задачу

Определите тип мутации. Лабораторную крысу (после воздействия радиацией) скрестили с нормальным самцом. Потомства нет, почему?

Домашнее задание

Читать § 28, отвечать на вопросы 1-6 устно, решить задачу №3 на стр. 65.

Творческое задание

Подготовить презентацию «Растения – полиплоиды»

Спасибо за работу на уроке

Будьте здоровы!

Генные

- На **генном** уровне изменения первичной структуры ДНК генов под действием мутаций менее значительны, чем при хромосомных мутациях, однако генные мутации встречаются более часто. В результате генных мутаций происходят замены, делеции и вставки одного или нескольких нуклеотидов, транслокации, дупликации и инверсии различных частей гена. В том случае, когда под действием мутации изменяется лишь один нуклеотид, говорят о точечных мутациях. Поскольку в состав ДНК входят азотистые основания только двух типов — пурины и пиримидины, все точечные мутации с заменой оснований разделяют на два класса: транзиции и трансверсии. Возможны четыре генетических последствия точечных мутаций: 1) сохранение смысла кодона из-за вырожденности генетического кода, 2) изменение смысла кодона, приводящее к замене аминокислоты в соответствующем месте полипептидной цепи, 3) образование бессмысленного кодона с преждевременной терминацией. В генетическом коде имеются три бессмысленных кодона: амбер — UAG, охр — UAA и опал — UGA, 4) обратная замена.