

# Тема урока



- **Мутационная изменчивость.**
- **Закон гомологических рядов**

# Задачи урока

- Познакомиться с формами наследственной изменчивости, их причинами и влиянием на организм.
- Сформировать знания о видах мутаций;
- Сформулировать закон гомологических рядов и объяснить его значение;

# *Формы изменчивости*

**Изменчивость**

**Модификационная**

**Наследственная**

**Генотипическая**  
1) Мутационная  
2) Комбинативная

**Цитоплазматическая**

# Мутационная теория

## Основные положения

### мутационной теории

1. Мутации - это наследственные изменения.
2. Мутации- редкие события, передающиеся по наследству.
3. Мутации возникают спонтанно.
4. Мутации могут быть полезными, вредными или нейтральными



**Де Фриз Гуго  
(1848-1935 гг.)**

# Классификация мутаций



# Хромосомные болезни

- Генеративные мутации  
**Синдром Клайнфельтера.**
- **XXY и XXXY – синдром Клайнфельтера.** Частота встречаемости 1:400 – 1:500. Кариотип – 47, XXY, 48, XXXY и др. Фенотип мужской. Женский тип телосложения, гинекомастия. Высокий рост, относительно длинные руки и ноги. Слабо развит волосяной покров. Интеллект снижен.

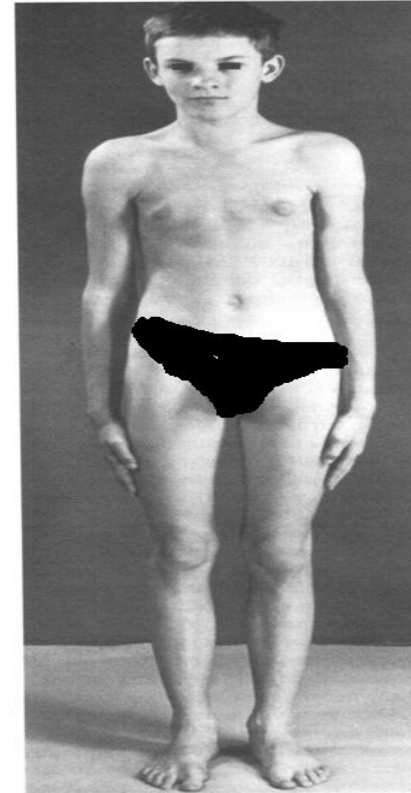


Рис. 5.15. Синдром Клайнфельтера. Высокий рост, гинекомастия, женский тип оволосения на лобке.

# Синдром Шершевского-Тернера

**X0 – синдром Шершевского - Тернера** (моносомия X).  
Частота встречаемости 1:2000 – 1:3000. Кариотип 45,X.  
Фенотип женский.  
Соматические признаки: рост 135 – 145 см, крыловидная кожная складка на шее (от затылка к плечу), низкое расположение ушей, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков. В 25% случаев имеются пороки сердца и аномалии работы почек. Интеллект страдает редко.

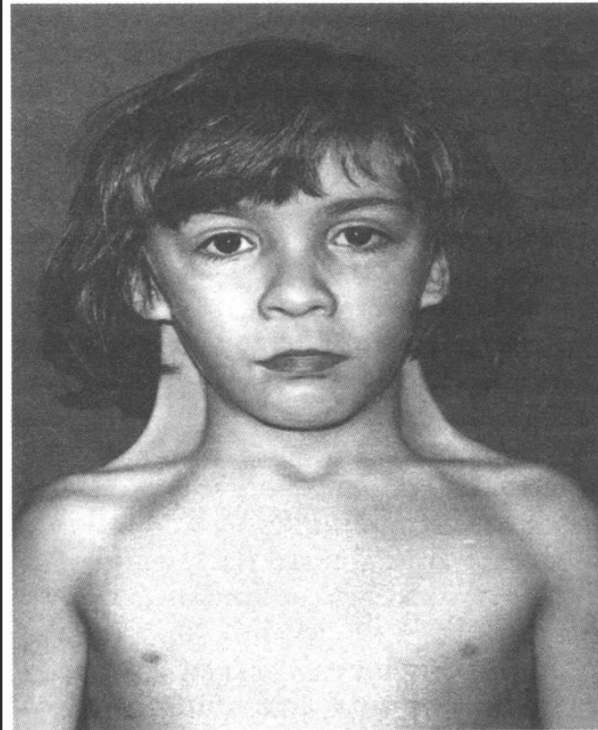


Рис. 5.17. Девочка с синдромом Шершевского-Тёрнера. Шейные крыловидные складки; широко расположенные и недоразвитые соски молочных желёз.

недоразвитие соски молочных желёз  
ные складки; широко расположенные и  
шевского-Тёрнера; шейные крыловид-  
ные; 2.11. Девочка с синдромом Шер-

# Аутосомные мутации

## Синдром Патау

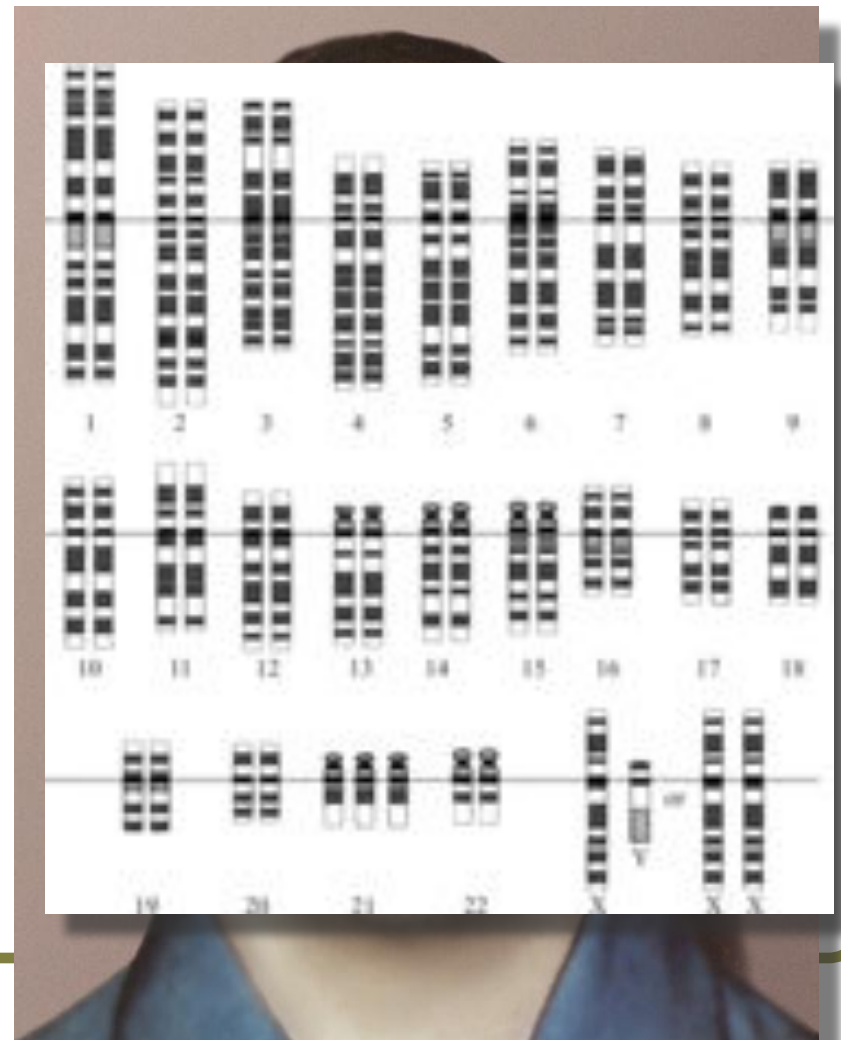
- Трисомия по 13-й хромосоме ( синдром Патау ) обнаруживается у новорожденных с частотой около 1:5000 - 1:7000 и связана с широким спектром пороков развития. Для СП характерны множественные врожденные пороки развития головного мозга и лица. Это группа ранних нарушений формирования головного мозга, глазных яблок, костей мозговой и лицевой частей черепа. Окружность черепа обычно уменьшена. Лоб скошенный, низкий; глазные щели узкие, переносье запавшее, ушные раковины низко расположенные и деформированные. Типичный признак СП - это расщелины верхней губы и неба



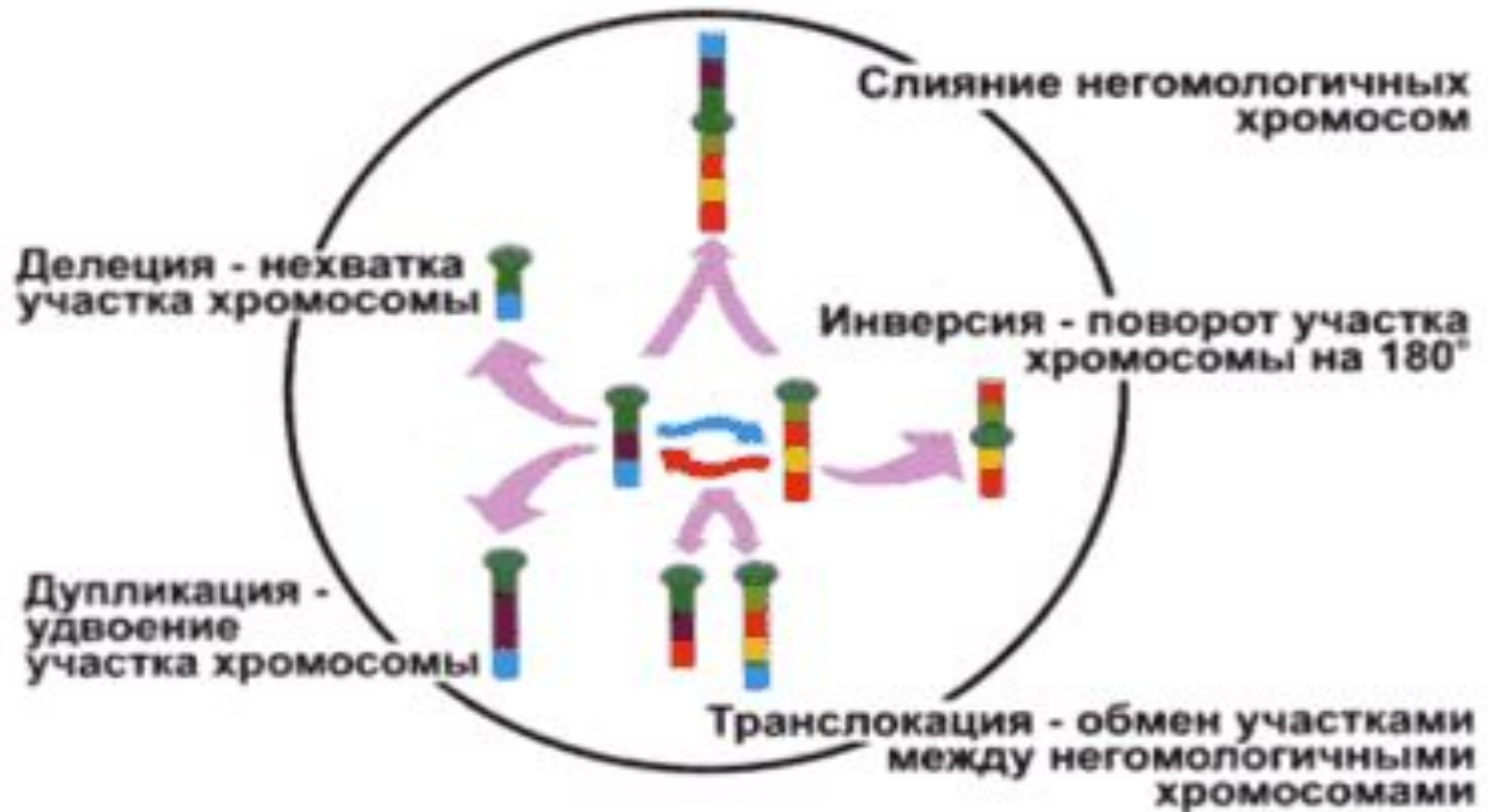


# Синдром Дауна

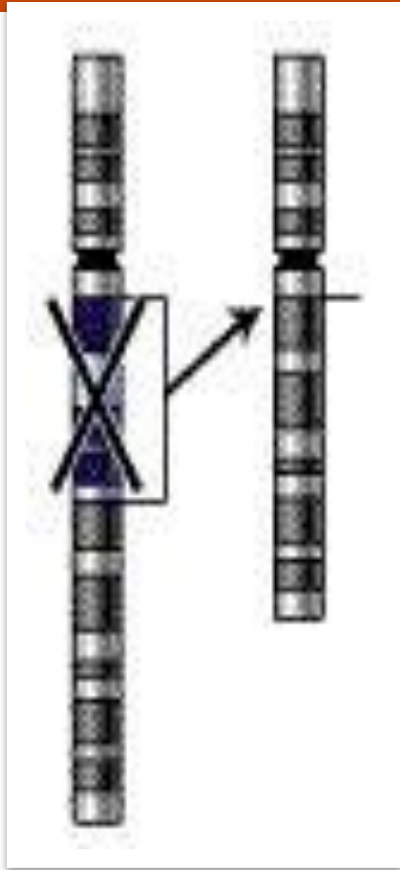
- Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.



# Хромосомные мутации



# Делеции

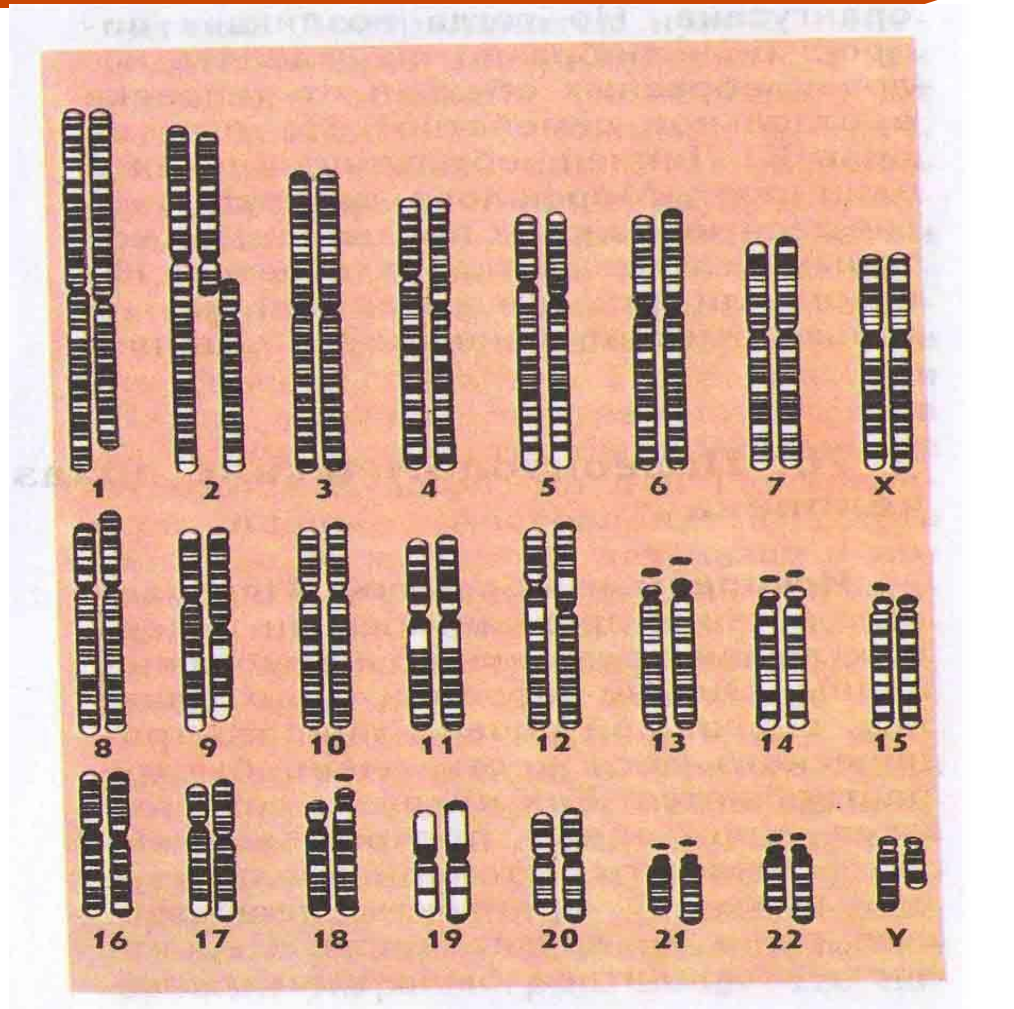


У человека в результате делеции

- синдром Вольфа- утрачен участок в большой хромосоме 4 –
- - синдром “кошачьего крика” - при делеции в хромосоме 5 .

# Транслокации

Хромосомы шимпанзе и человека.  
Поперечная исчерченность обоих видов очень близка.  
(транслокация по 2 паре).



# Генные мутации

## *1. Замена оснований:*

- а) **фенилкетонурия.** Проявление: нарушение расщепления фенилаланина; этим обусловлено слабоумие, вызываемое гиперфенилаланинемией. При своевременно назначенной и соблюдаемой диете (питание, бедное фенилаланином) и применении определенных медикаментов, клинические проявления этого заболевания практически отсутствуют
- б) **серповидно-клеточная анемия.**
- в) **синдром Морфана.**

# Генная мутация

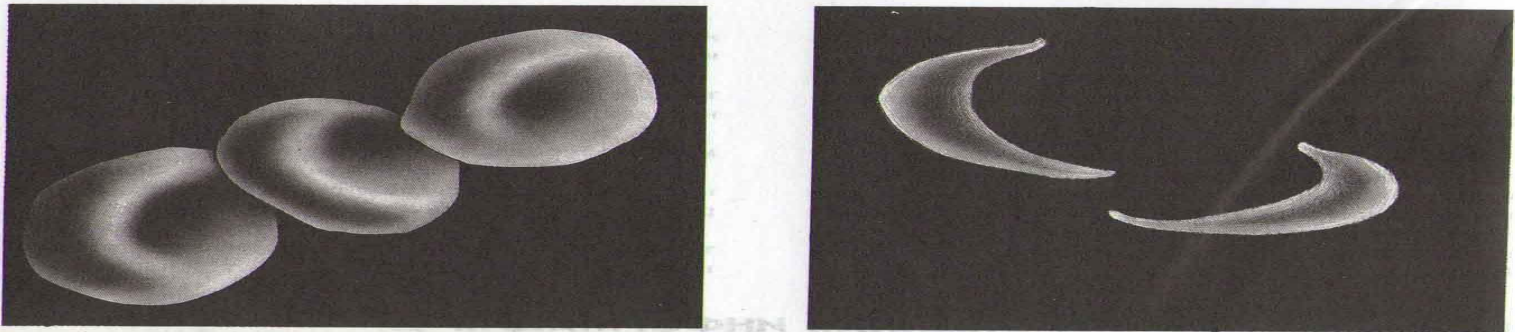


Рис. 39. Электронно-микроскопические фотографии нормальных (слева) и серповидно-клеточных (справа) эритроцитов

Первичная структура гемоглобина здоровых ( 1 ) и больных серповидно-клеточной анемией ( 2 ).

- 1) - вал- гис-лей-тре – **про-глут.** к-та- глу-лиз
- 2) - вал- гис-лей-тре – **валин-** глу-лиз

# Синдром Морфана

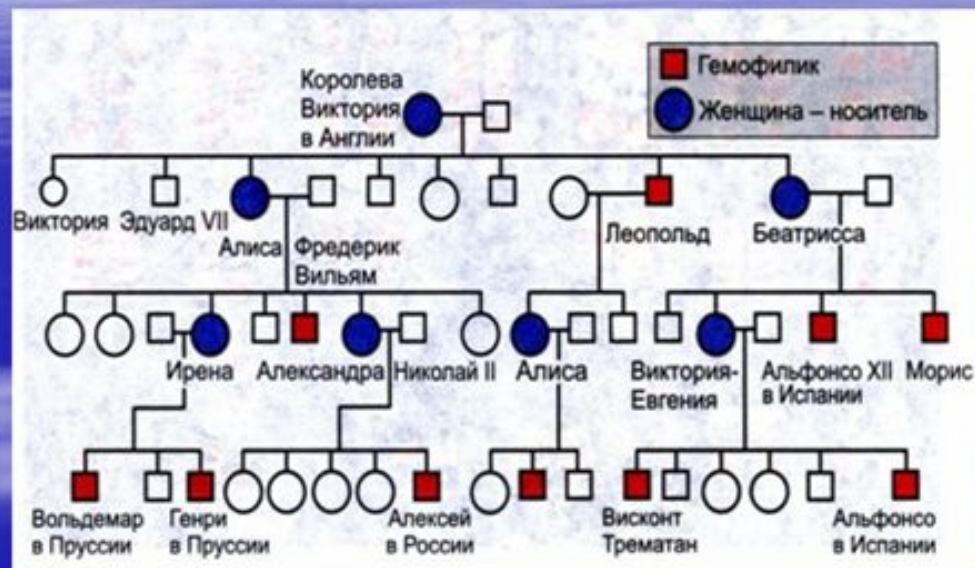
Наследственное заболевание соединительной ткани , проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем , длинными паукообразными пальцами ( арахнодактилия ), разболтанностью суставов , часто сколиозом , кифозом , деформациями грудной клетки , аркообразным небом . Характерны также поражения глаз . В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена. Высокий выброс адреналина , характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.



# Гемофилия

Гемофилия (кровоточивость).  
Причина: генная мутация.  
Проявление: недостаточное развитие факторов свертывания крови (тромбокиназ), сильно затягивающееся время свертывания крови; при ранениях большие потери крови. Наследование сопряжено с полом; ген, ответственный за болезнь, расположен в X-хромосоме, рецессивен. Ген этой болезни наследуется по материнской линии.

## Наследование гемофилии





# Прогерия



- **Прогерия** (греч. *progērōs* преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).

# Мутагены

Мутагены- факторы, вызывающие мутации:  
биологические, химические физические.

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение, лучи Рентгена )
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, свинец, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

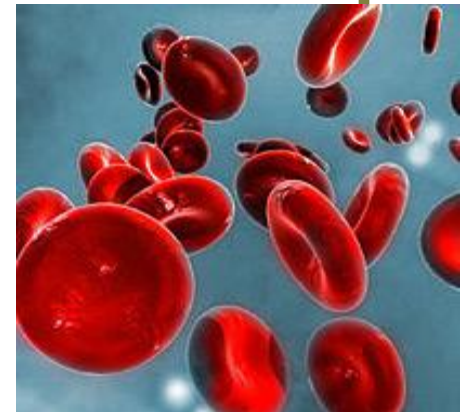
# Жертвы талидомида

- Причиной явился лекарственный препарат талидомид, который выписывали многим беременным женщинам, страдающим от постоянных приступов тошноты. В зависимости от срока приёма препарата и периода беременности, у плода наблюдалось отсутствие ушей, отсутствие или деформация пальцев на руках и ногах, резкое укорочение конечностей и т.д.





# Профилактика



- **Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной**
- **Исключение родственных браков**

# Рекомендации учащимся

- Содействовать сохранению нормальной экологической обстановки ;
- Не ухудшать не сейчас ни в будущем экологию родного края;
- Не употреблять алкогольные напитки;
- Не курить;
- Не принимать наркотические средства;
- Полноценно питаться;
- Заниматься спортом.

# Николай Иванович Вавилов

- Николай Иванович Вавилов (1887–1943) – русский ботаник, генетик, растениевод, географ. Сформулировал закон гомологических рядов наследственной изменчивости. Создал учение о центрах происхождения культурных растений.

