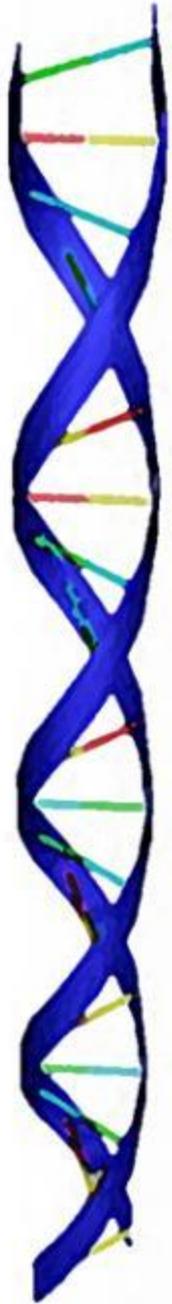


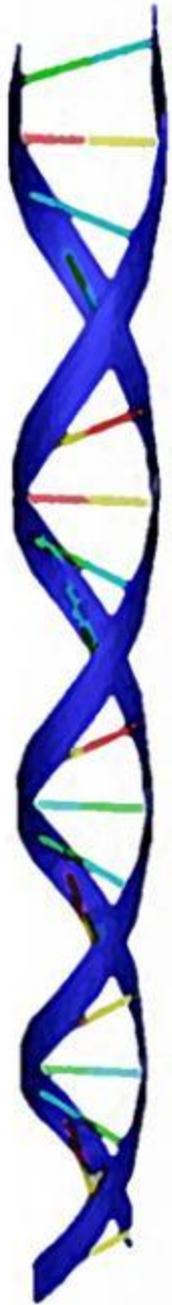
Многообразии типов мутаций

Урок биологии в 11 профильном
классе



Задачи:

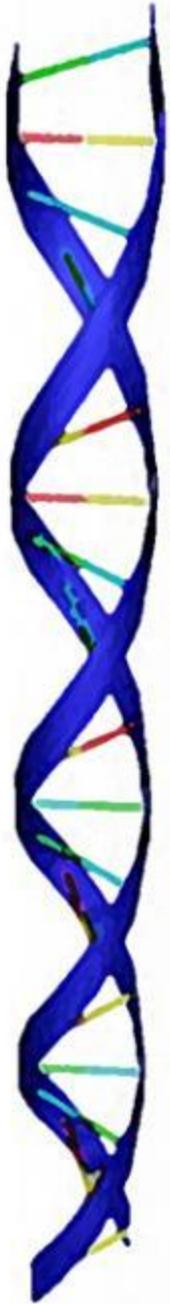
- Сформировать понятия генная, хромосомная, геномная, цитоплазматическая, соматическая мутации;
- Расширить знания о типах мутаций;
- Раскрыть причины возникновения мутаций.



Актуализация знаний:

- Что такое изменчивость?
- Какие типы изменчивости существуют?
- Что такое комбинативная изменчивость? И каковы причины ее возникновения?
- Назовите основные положения мутационной теории де Фриза.

Гуго де Фриз



- - мутации-это дискретные изменения наследственного материала;
- -Мутации – это редкие события;
- -мутации могут устойчиво передаваться из поколения в поколение;
- -мутации возникают не направлено (спонтанно) и, в отличие от модификации не образуют непрерывных рядов изменчивости;
- -мутации могут быть вредными, полезными и нейтральными





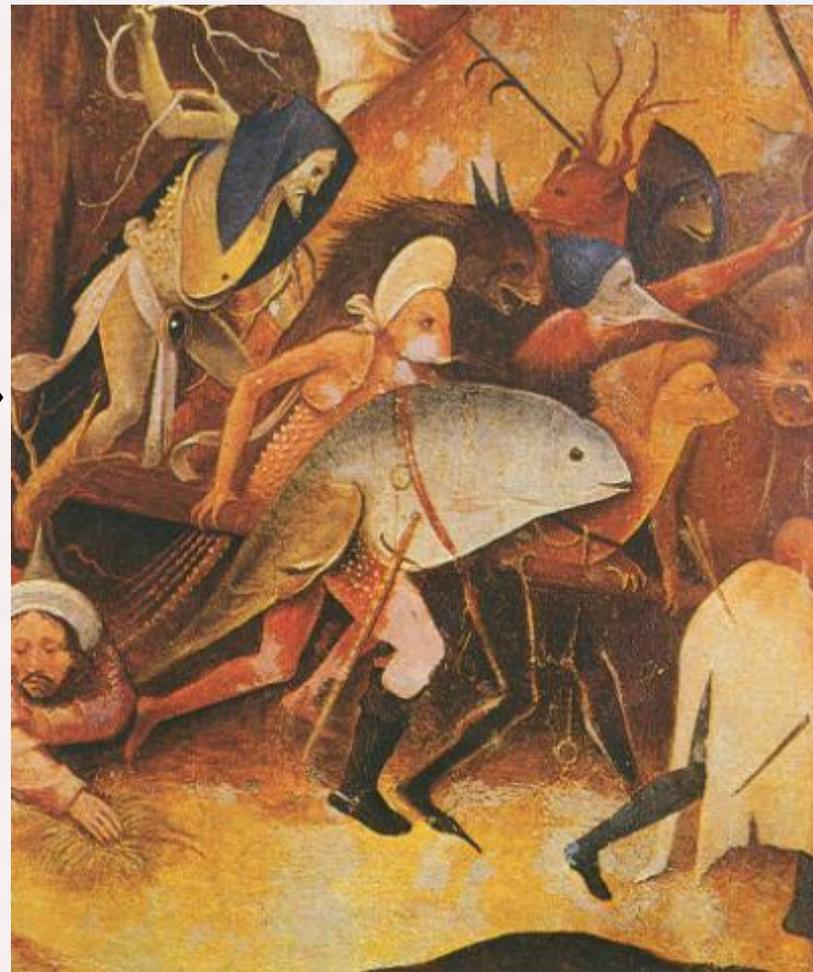
«...Есть бытие, но именем каким
его назвать?

Ни сон оно, ни бденье;

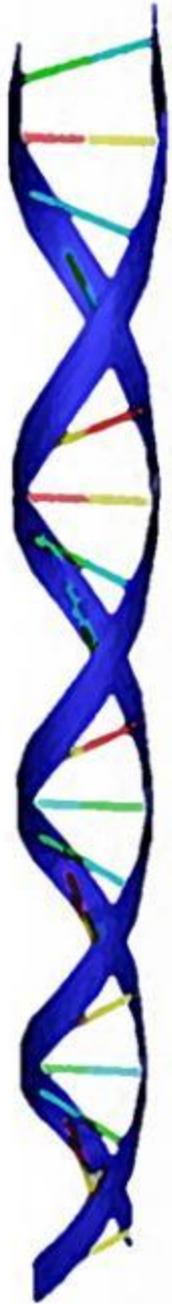
Созданье ли болезненной мечты

Иль дерзкого ума соображенья...»

(Е. А. Баратынский)



Нидерландский художник
ХИЕРОНИМУС БОСХ



Проблема!

- Как мутации влияют на жизнеспособность организмов?



Мутации на уровне

молекулярном

клеточном

тканевом

организменном
(фенотипическое
выражение)

популяционном

генные

хромосомные

соматиче
ские

генерати
вные

вредные

нейтра
льные

полезные

(выпадения, вставки,
замены азотистых
оснований)

структурные

геномные

миссенс
НС

нонсенс
ЕНС

сдвиг
чтения

внутри
хромосо
мные

межхро
сомные

гетероплоидия

полиплоидия

автополиплоидия

аллополиплоидия

морфологические

биохимические

физиологические

доминантные

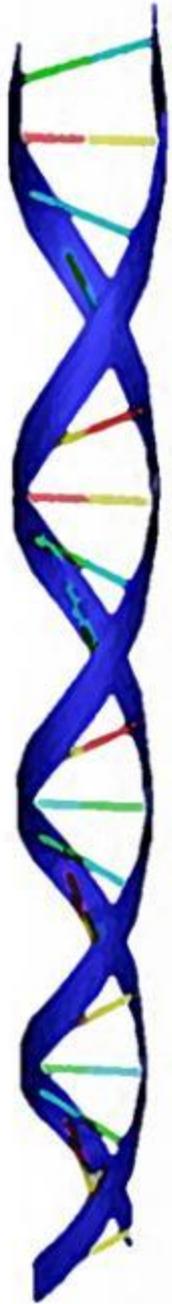
рецессивные

прямые

обратные



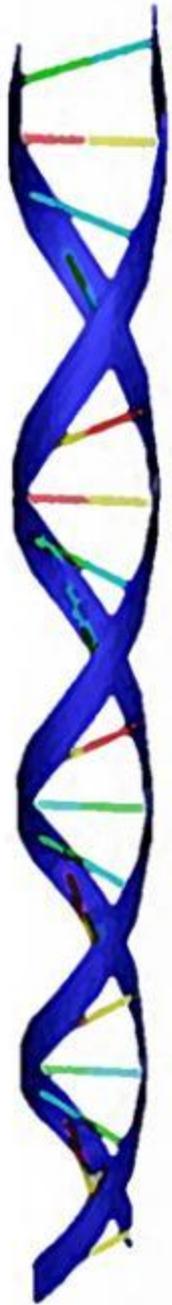




Генные (точечные) мутации

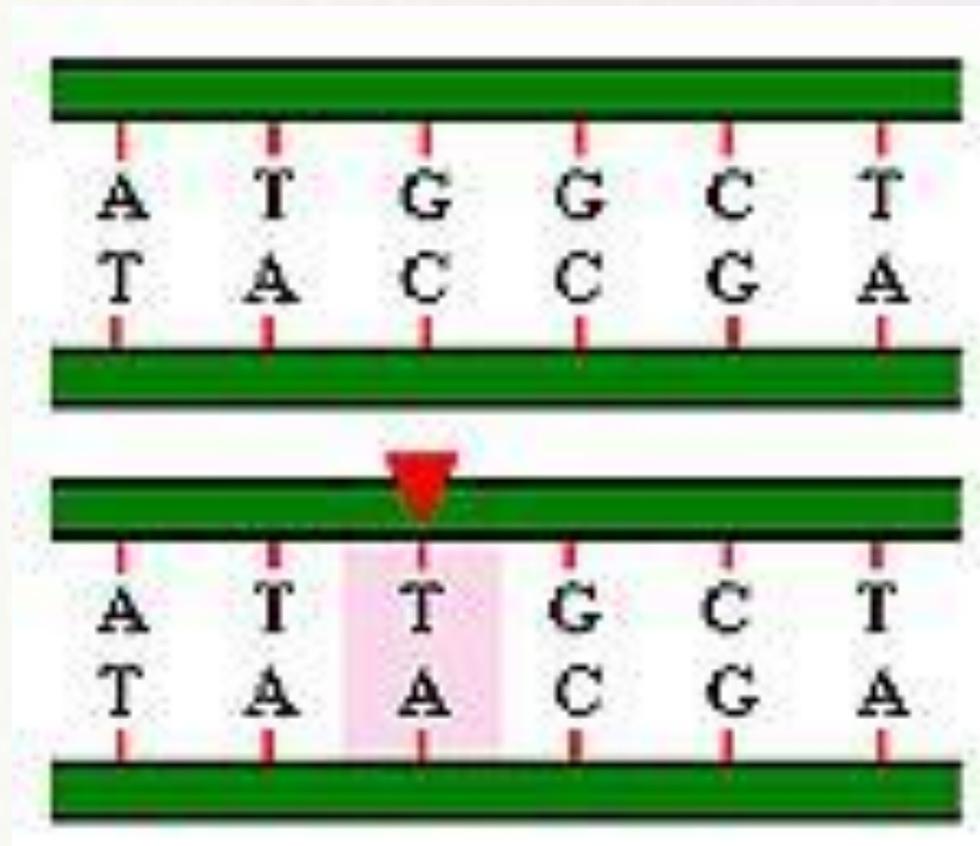
- Связаны с изменением нуклеотидной последовательности одного гена

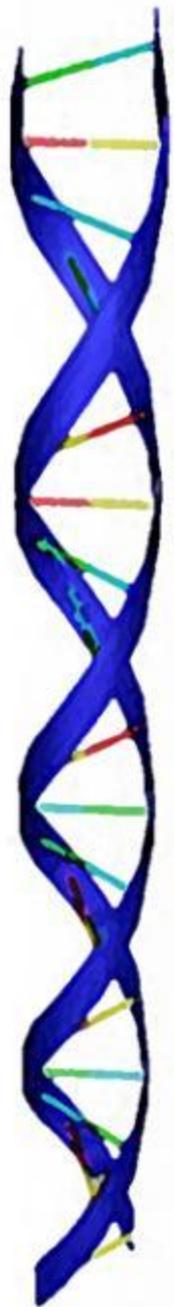




Типы генных мутаций

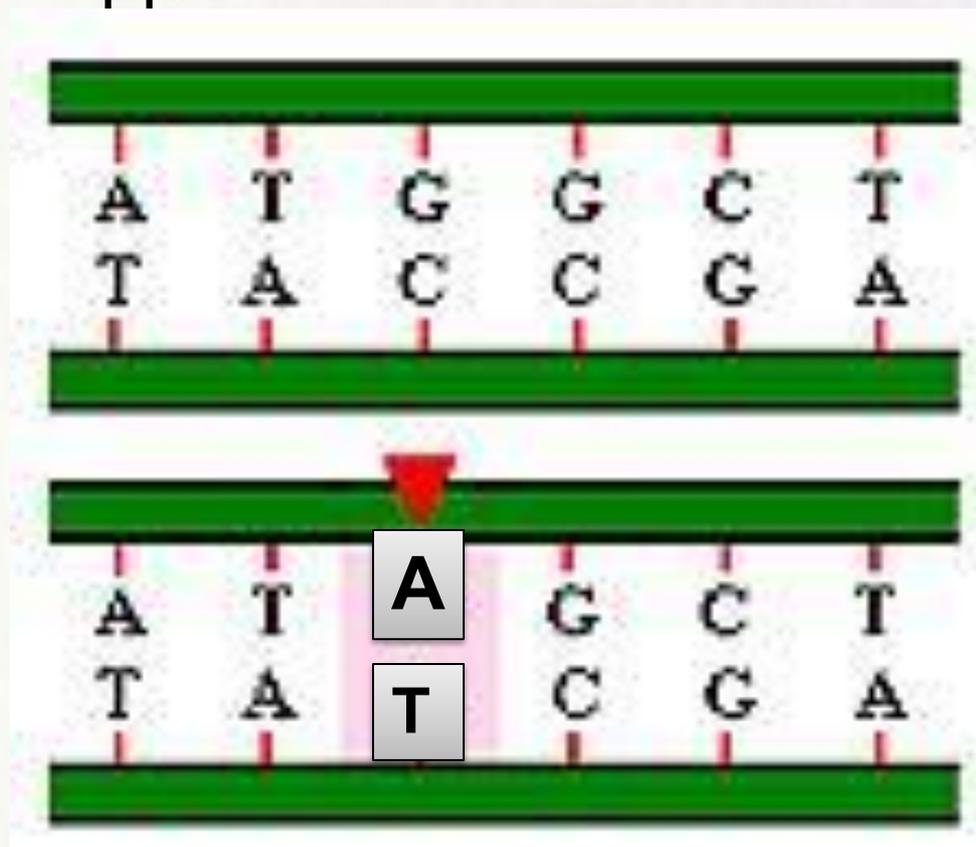
1. Дупликации - повторение участка гена

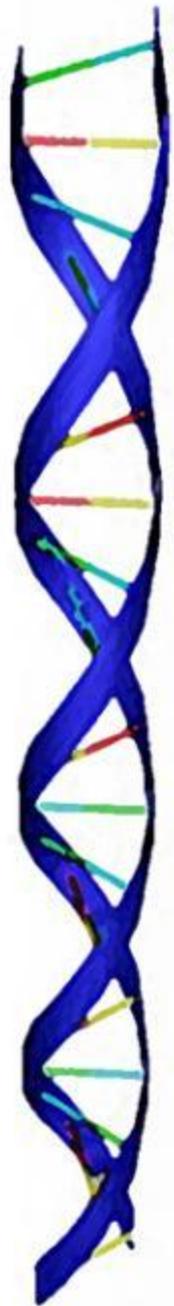




Типы генных мутаций

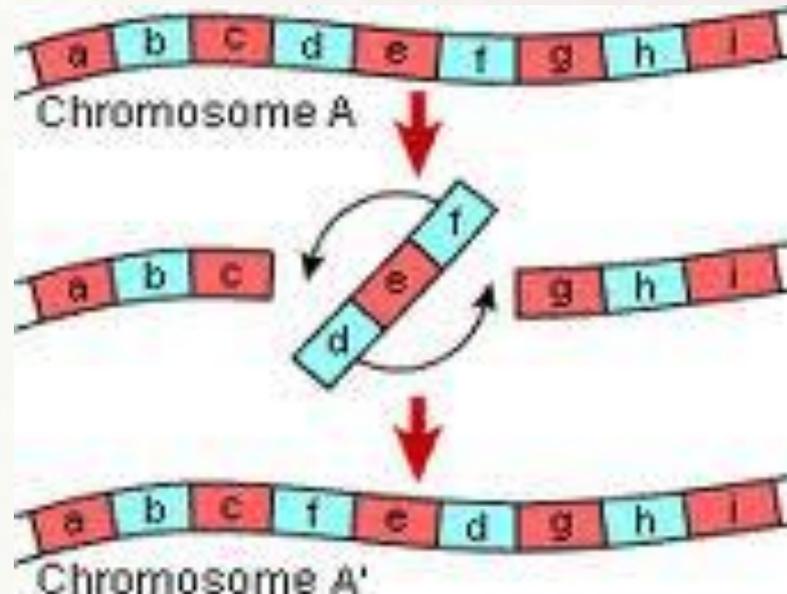
2. Вставки – появление лишней пары нуклеотидов





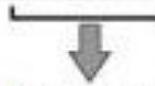
Типы генных мутаций

3. **Делеции** - выпадение нуклеотидов, замена нуклеотидных пар
4. **Инверсии** – переворот участка гена на 180 градусов



CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC
GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG

Valine — Histidine — Leucine — Threonine — Proline — Glutamic acid — Glutamic acid



Глутаминовая кислота

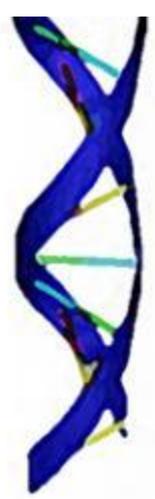
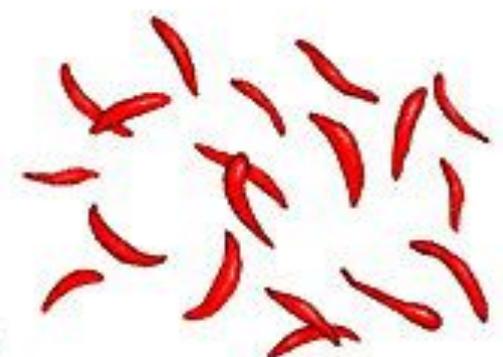


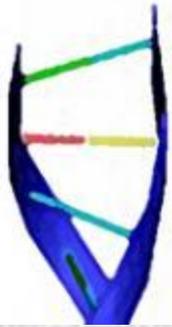
CAC GTG GAC TGA GGA CAC CTC
GTG CAC CTG ACT CCT GTG GAG

Valine — Histidine — Leucine — Threonine — Proline — Valine — Glutamic acid

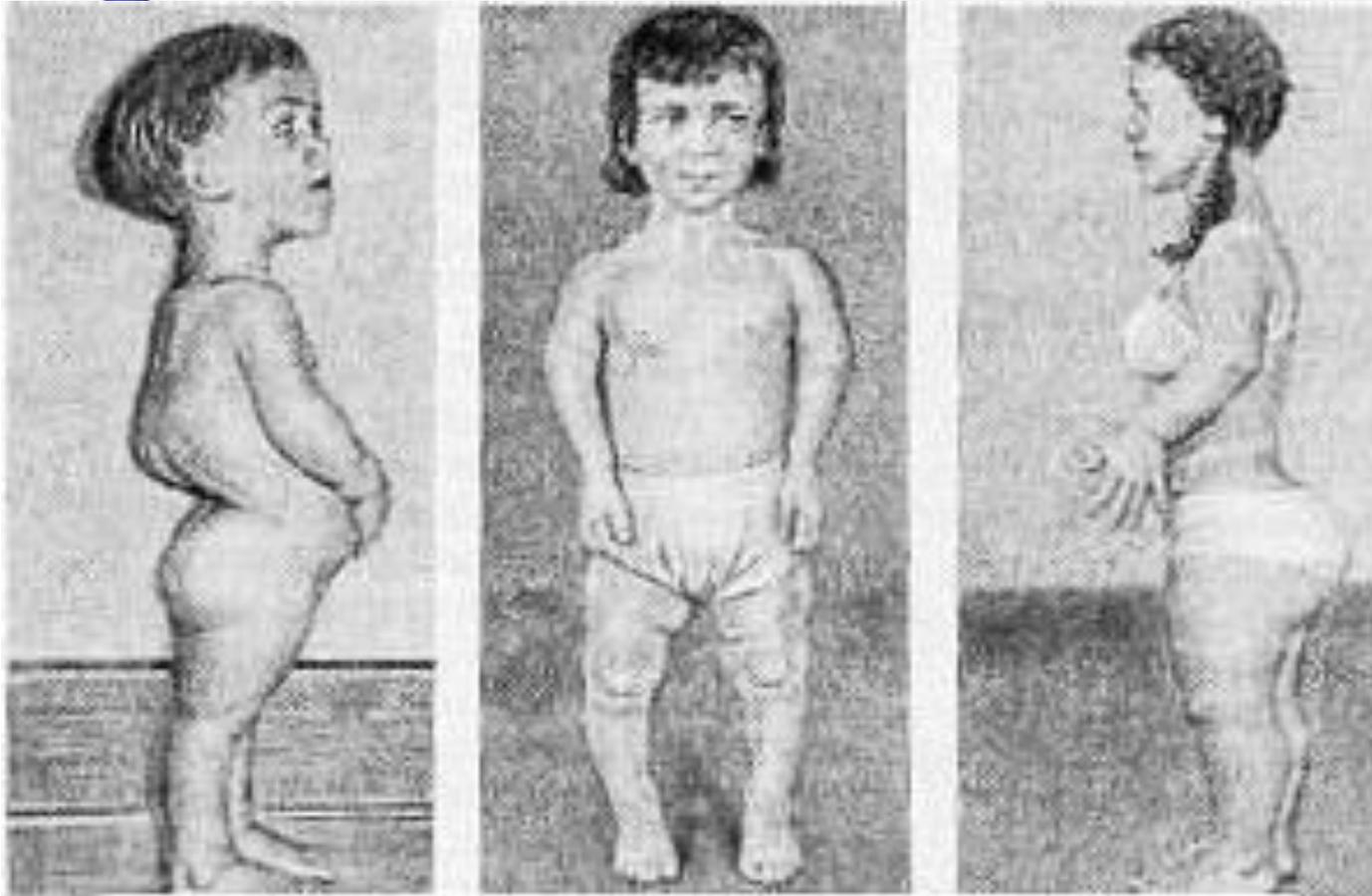


Валин Серповидно-клеточная анемия





- Генные болезни

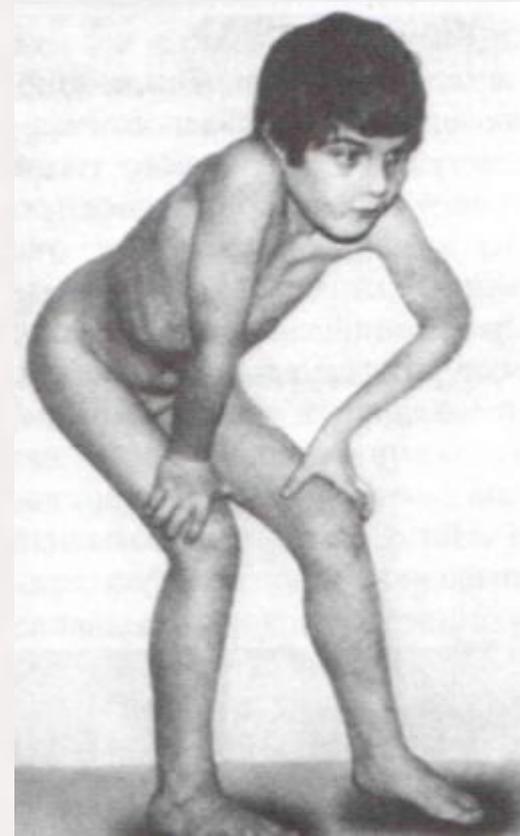
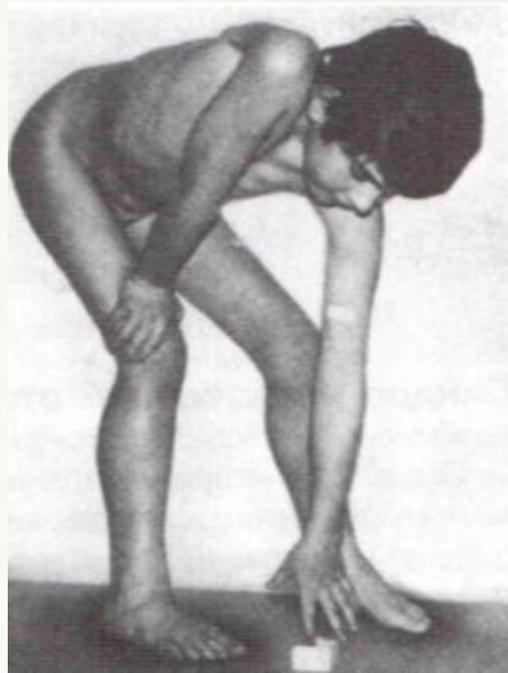
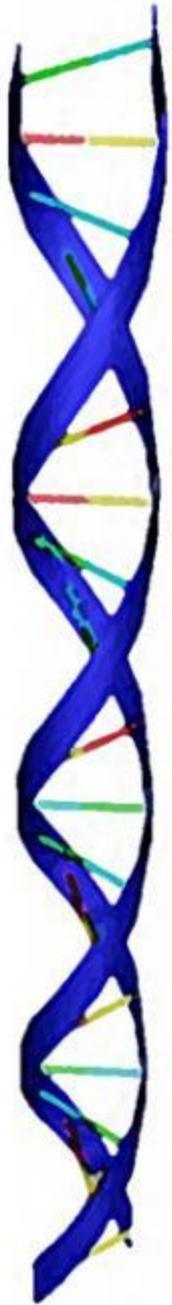


Больные с ахондроплазией



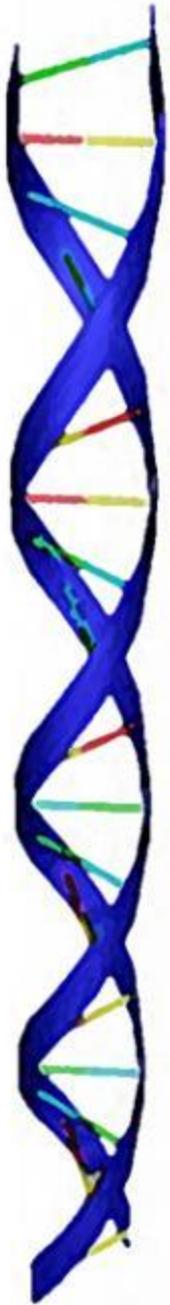
Генные болезни

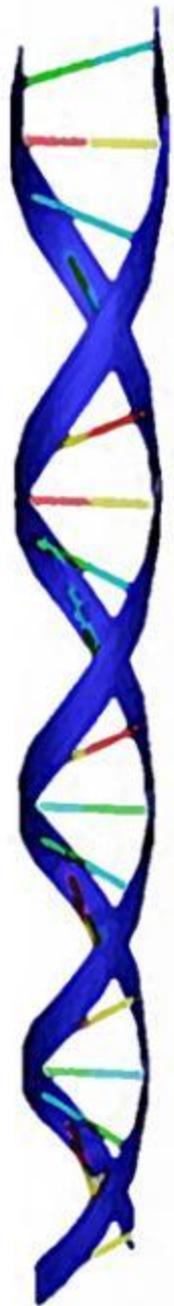
- **миодистрофия Дюшена**
(тип наследования X-сцепленный
рецессивный)



Генные болезни

- **нейрофиброматоз**
(тип наследования аутосомно-доминантный)





Генные болезни

- **синдром Элерса-Данло**

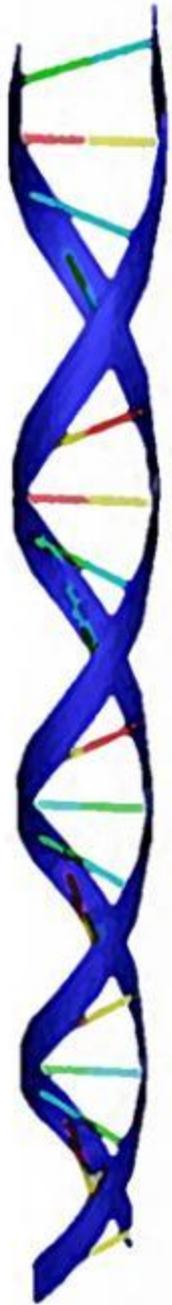
(аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и X-сцепленный типы наследования)

Болезнь как правило поражает суставы, кожу и

кровеносные сосуды с симптомами такими как



ик
ад
ка



Хромосомные мутации (абберрации)

1. Внутрихромосомные перестройки
2. Межхромосомные перестройки – негомологичные хромосомы обмениваются участками (транслокация)

Внутрихромосомные мутации

Межхромосомная мутация

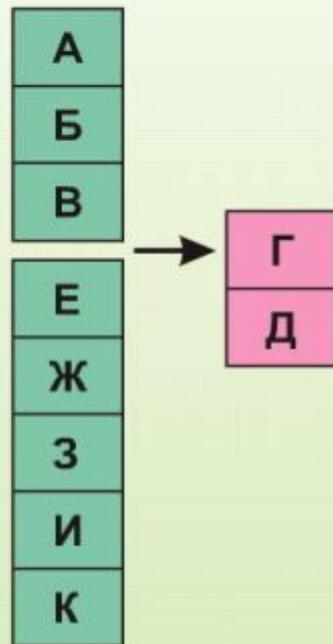
Нормальная хромосома



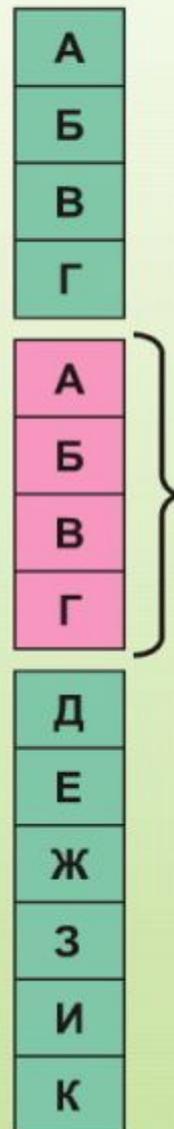
Утрата



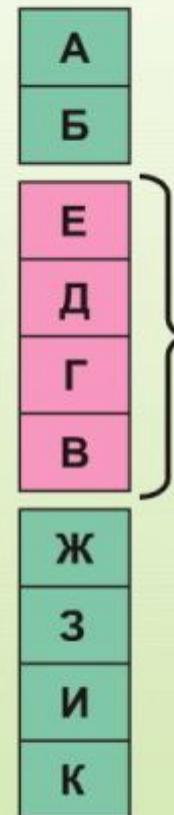
Делеция



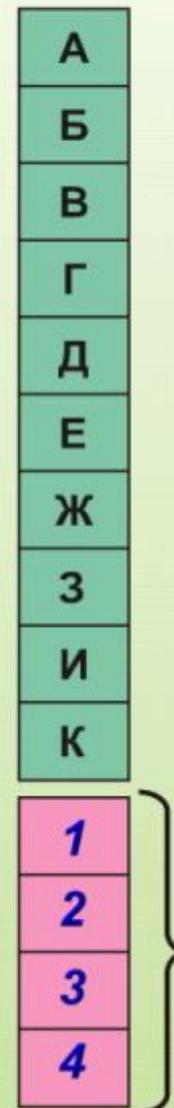
Дупликация



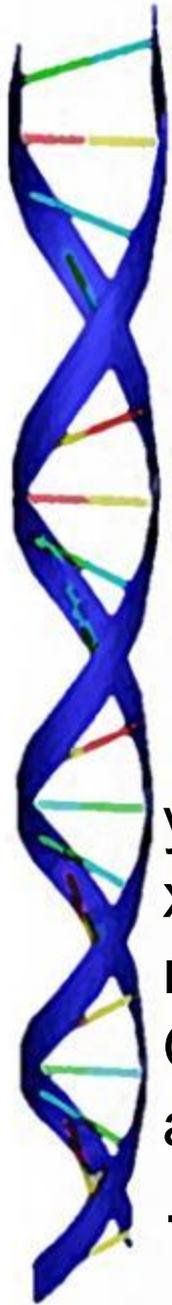
Инверсия



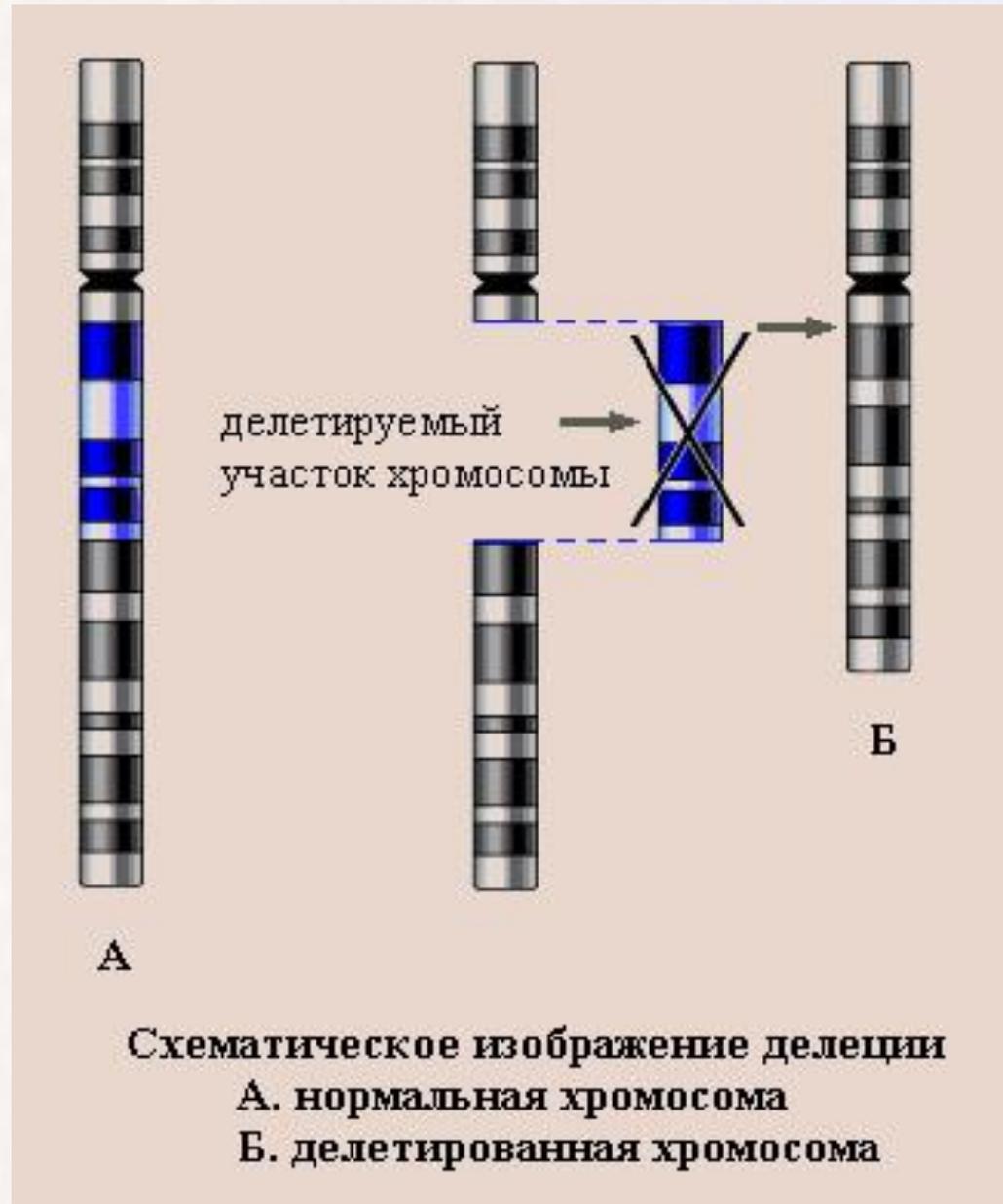
Транслокация

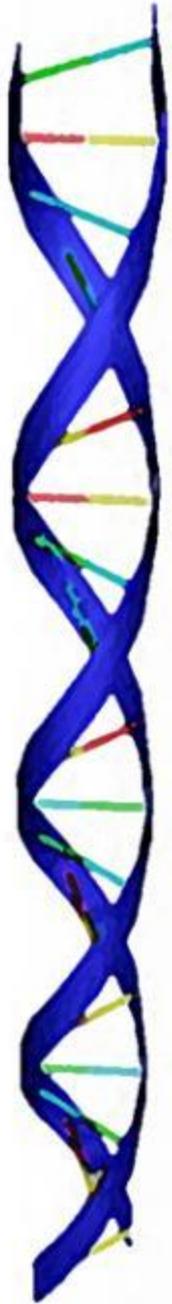


Делеция

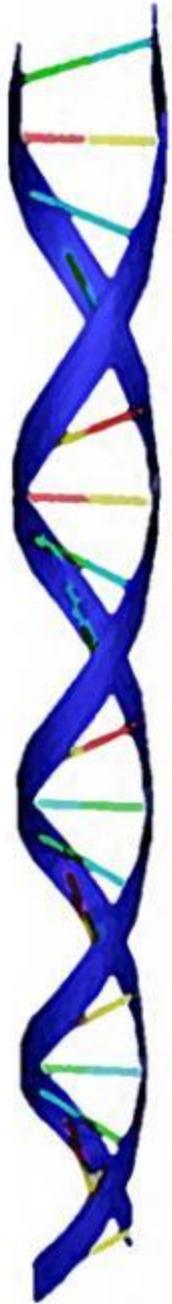


утрата части
хромосомного
материала
Обычно такие
абerrации летальны





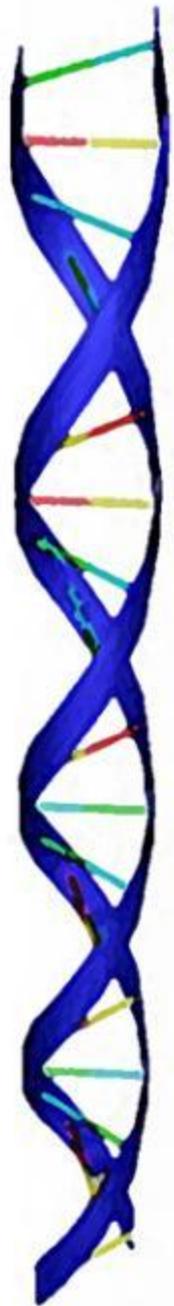
- Самым хорошо изученным заболеванием, обусловленным делецией, является синдром кошачьего крика, описанный в 1963 году Жеромом Леженом. В его основе лежит делеция небольшого участка короткого плеча 5 хромосомы.



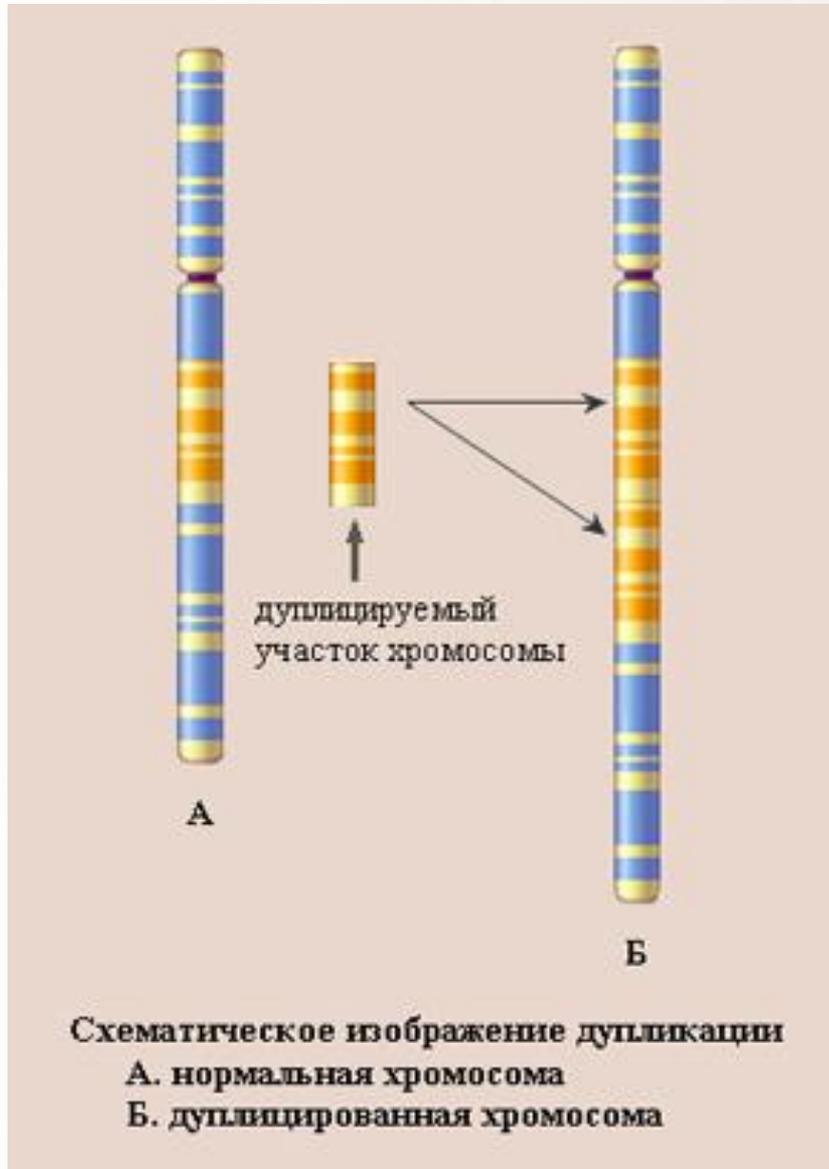
Синдром кошачьего крика

- Для больных характерен ряд отклонений от нормы: нарушение функций сердечно-сосудистой, пищеварительной систем, недоразвитие гортани (с характерным криком, напоминающим кошачье мяуканье), общее отставание развития, умственная отсталость, лунообразное лицо с широко расставленными глазами. Синдром встречается у 1 новорожденного из 50000.



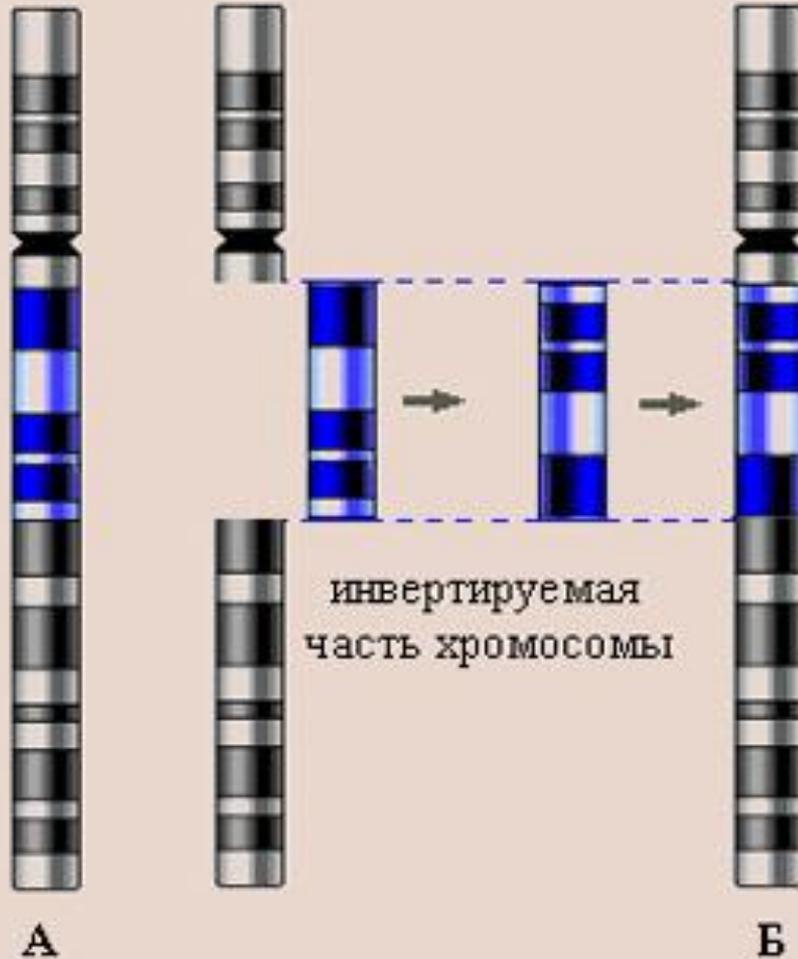
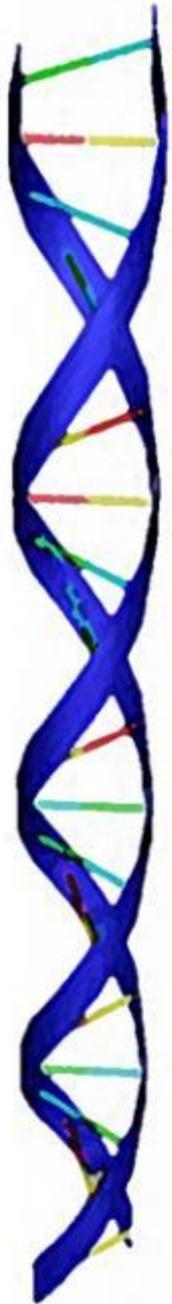


Дупликация



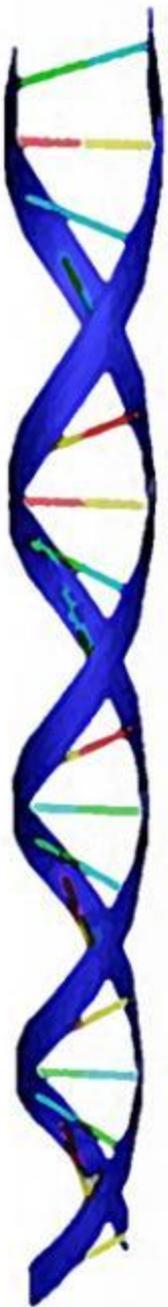
удвоение участка
хромосомы

Инверсия

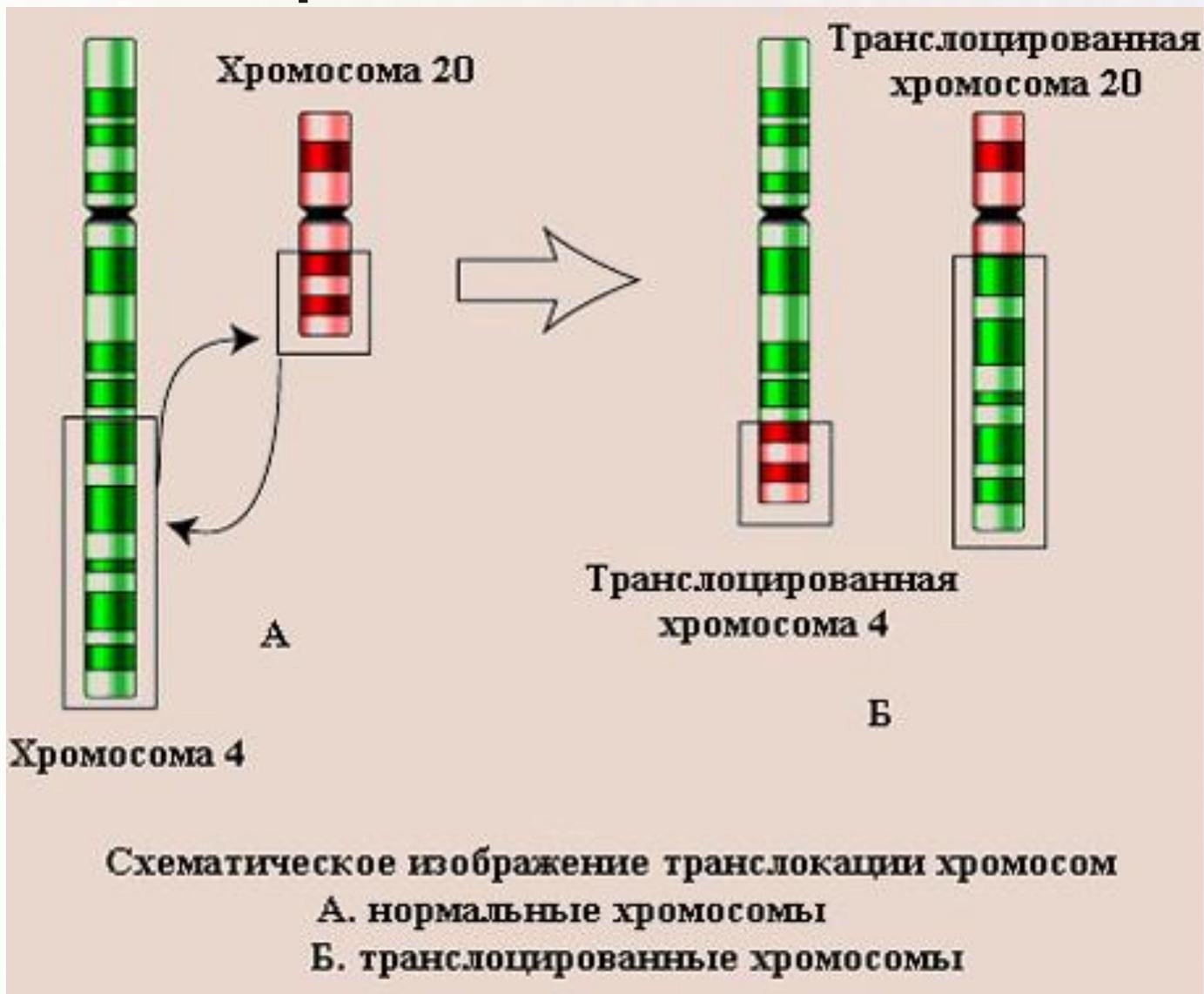


Схематическое изображение инверсии
А. нормальная хромосома
Б. инвертированная хромосома

изменения
чередования генов в
хромосоме за счет
поворота участка
хромосомы на 180°



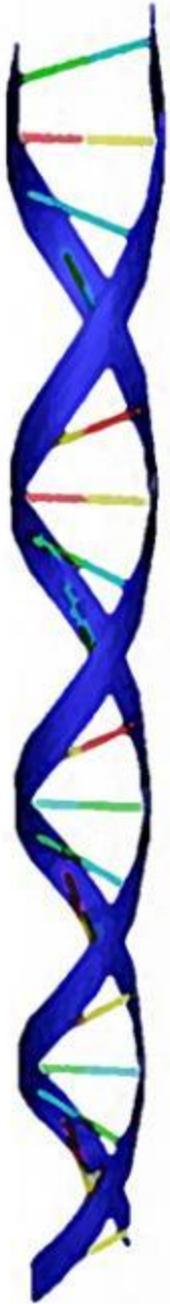
Транслокация

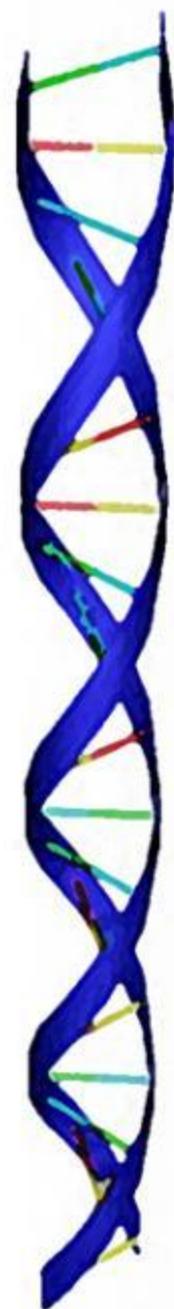


Геномные мутации

- Приводят к изменению числа хромосом

1. Полиплоидия
2. Анеуплоидия





Виды геномных мутаций

MedicalPlanet.ru

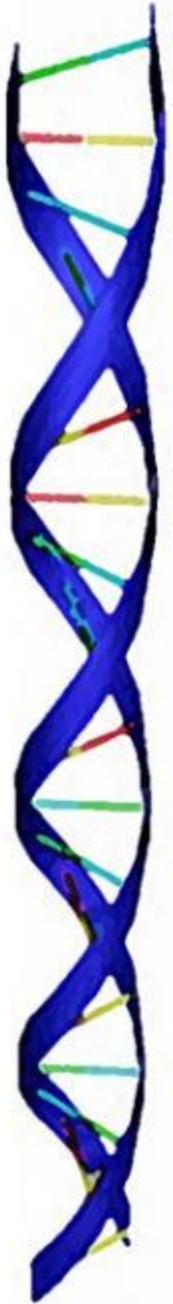
— медицина для вас.

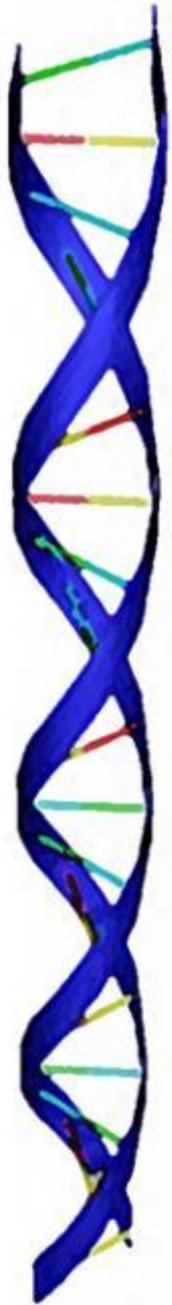
Полипloidия
($3n, 4n, \dots$)

Анеупloidия
($2n \pm 1$)

Анеуплоидия

- — изменение (уменьшение — моносомия, увеличение — трисомия) числа хромосом в диплоидном наборе, т.е. не кратное гаплоидному ($2n+1$, $2n-1$ и т.д.).
- Механизмы возникновения:
нерасхождение хромосом
- «анафазное отставание»



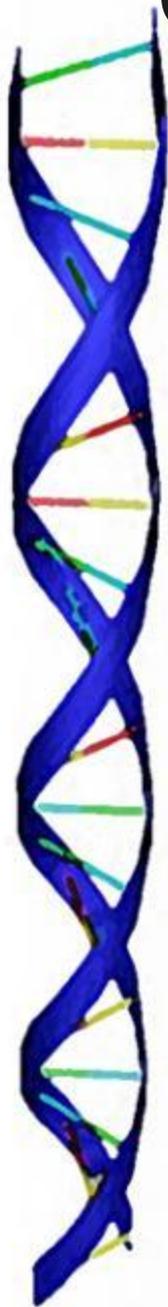


Синдром Шерешевского — Тернера



- отек кистей и стоп,
- крыловидные кожные складки на шее
- низкий рост,
- врожденные пороки сердца,
- первичная аменорея,
- полная или частичная моносомия по X-хромосоме.

Сравнительная характеристика форм изменчивости



Характеристика	Модификационная изменчивость	Мутационная изменчивость
Объект изменения		
Отбирающий фактор		
Наследование признаков		
Подверженность изменениям хромосом		
Подверженность изменениям молекул ДНК		
Значение для особи		
Значение для вида		
Роль в эволюции		
Форма изменчивости		
Подчиненность закономерности		