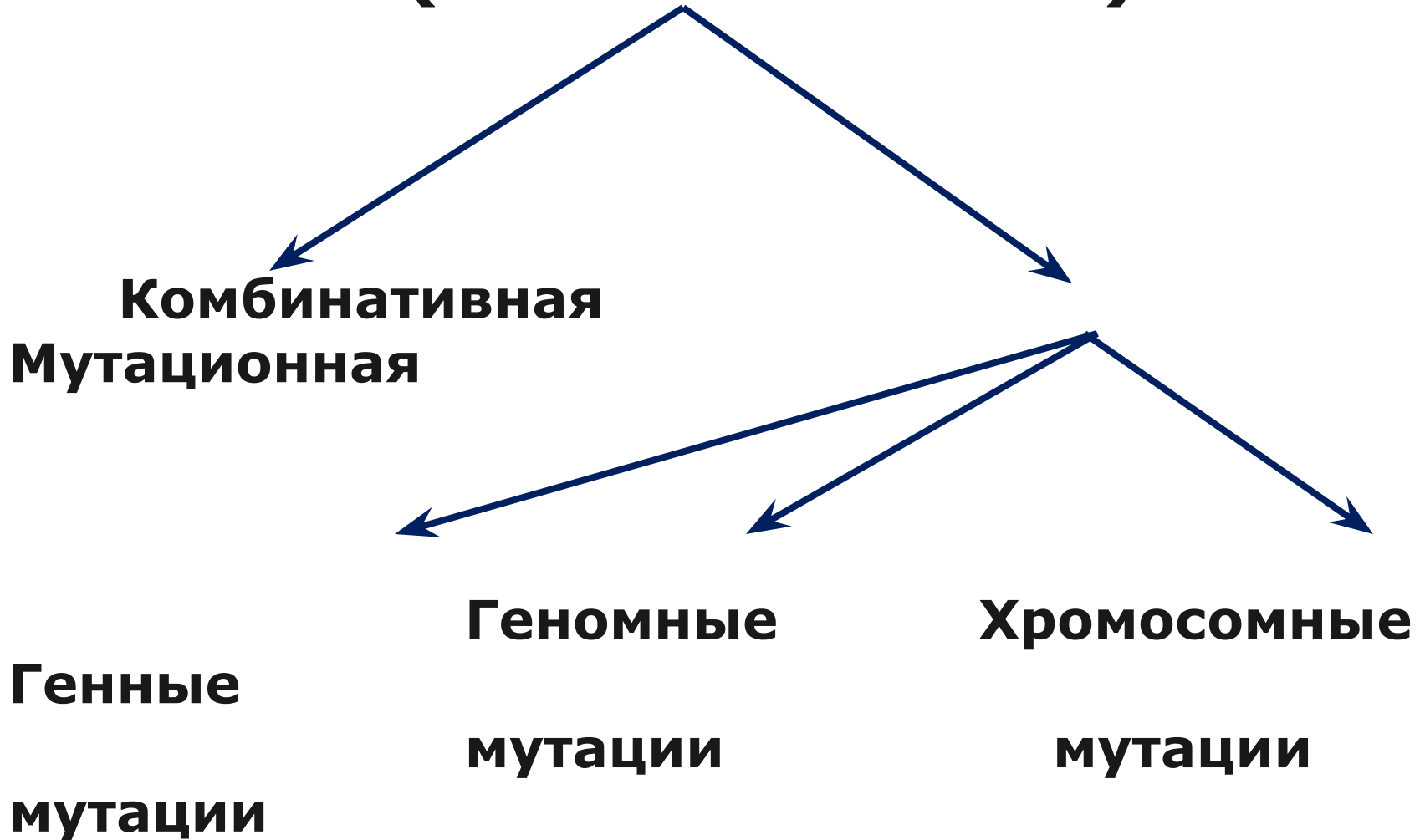


**Презентация на тему : «Наследственная
изменчивость. Мутации.»**

Наследственная изменчивость (генотипическая)



Комбинативная изменчивость.

В основе комбинативной изменчивости лежит половое размножение организмов.

Источники комбинативной изменчивости.

- 1. Независимое расхождение хромосом в первом делении мейоза.**
- 2. Рекомбинация генов, основанная на явлении перекреста хромосом при кроссинговере.**
- 3. Случайная встреча гамет при оплодотворении.**

Мутационная изменчивость.

Мутации – это случайно возникшие стойкие изменения генотипа, затрагивающие целые хромосомы, их части или отдельные гены.

По воздействию на организм:

1. Вредные.
2. Полезные.
3. Нейтральные.



Рис. 102. Нормальный цыпленок (А) и мутантный, лишенный оперения (Б)

По степени проявления:

1. Доминантные (проявляются в следующем поколении).
2. Рецессивные (проявляются при скрещивании 2 особей, несущих одну и ту же мутацию).

Геномные мутации.

Геномными называют мутации, приводящие к изменению числа хромосом.

Полиплоидия – кратное изменение числа хромосом ($3n$, $4n$, $5n$, $6n$ и т. д. до 10 – 12 раз). Много полиплоидов среди растений, они часто характеризуются более мощными размерными характеристиками.



2. Анеуплоидия – некрратное изменение числа хромосом ($2n + 1$; $2n - 1$; $2n + 2$; $2n - 2$; $2n + 3$ и т.д.)
Пример: синдром Дауна.

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.

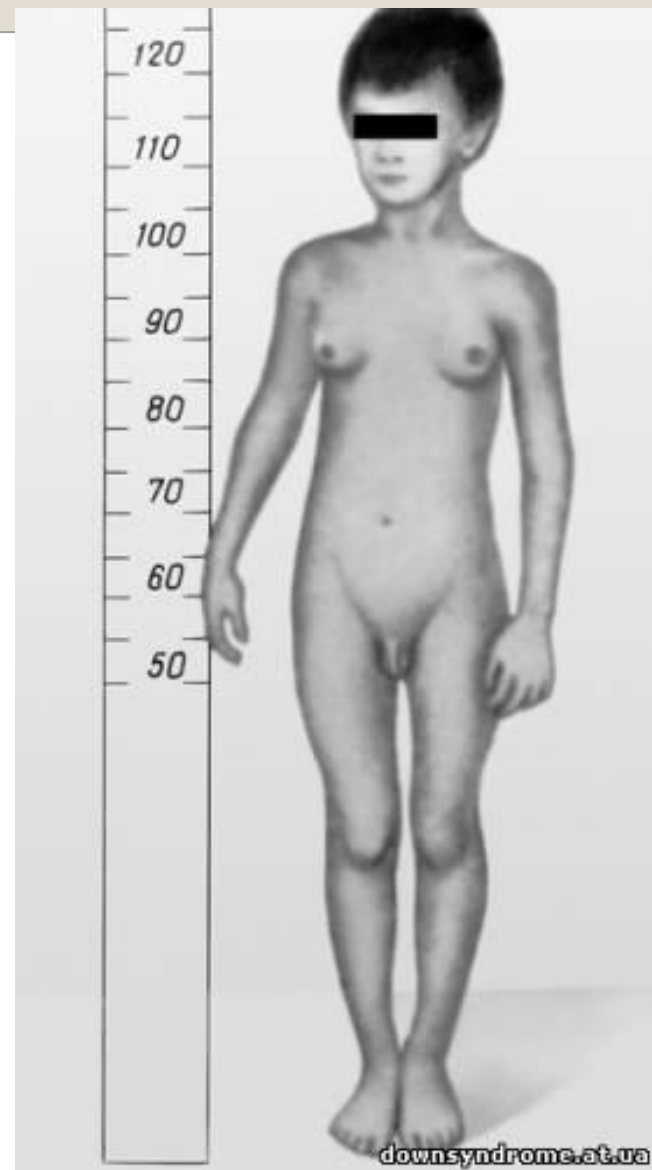
Возможность возникновения повторного случая заболевания в семье с трисомией 21 составляет 1 - 2 %.



Синдром Клайнфельтера

Синдром Клайнфельтера встречается у 1 из 500 мальчиков. Добавочная X-хромосома в 60% случаев наследуется от матери, особенно при поздней беременности. Риск наследования отцовской хромосомы не зависит от возраста отца. Для синдрома Клайнфельтера характерны следующие признаки: высокорослость, непропорционально длинные ноги. Нарушения в развитии половых органов обнаруживают в пубертатном периоде и позднее. Больные, как правило, бесплодны.

Психическое развитие задерживается, но у взрослых нарушения интеллекта незначительны. Нередко встречаются нарушения поведения, эпилептические припадки. Сопутствующие заболевания: рак молочной железы , сахарный диабет, болезни щитовидной железы , хронические заболевания легких .



хху

Синдром Шерешевского–Тернера

Синдром Шерешевского-Тернера – единственная форма моносомии у живорожденных.

Клинически синдром Шерешевского-Тернера проявляется следующими признаками. Недоразвитие половых органов или их отсутствие.

Встречаются различные пороки сердечно-сосудистой системы и почек.

Снижения интеллекта не отмечается, однако больные обнаруживают эмоциональную неустойчивость. Внешний вид больных своеобразен.

Отмечаются характерные симптомы: короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками; в подростковом возрасте выявляется отставание в росте и развитии вторичных половых признаков; для взрослых характерны нарушения скелета, низкое расположение ушных раковин, диспропорции тела (укорочение ног, относительно широкий плечевой пояс, узкий таз).



Рост взрослых больных на 20-30 см ниже среднего. Лечение больных с этим синдромом комплексное и включает в себя реконструктивную и пластическую хирургию, гормональную терапию (эстрогены, гормон роста), психотерапию.

45 хр.- ХО

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

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.

**Презентация «Наследственные
болезни,**

вызванные генными мутациями».

Наследственные болезни, вызванные генными мутациями

Наследственные заболевания — заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в программном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гаметы.

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 являются носителем больного гена.



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.



Альбинизм

- Альбинизм — врождённое отсутствие пигмента кожи, волос, радужной и пигментной оболочек 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.

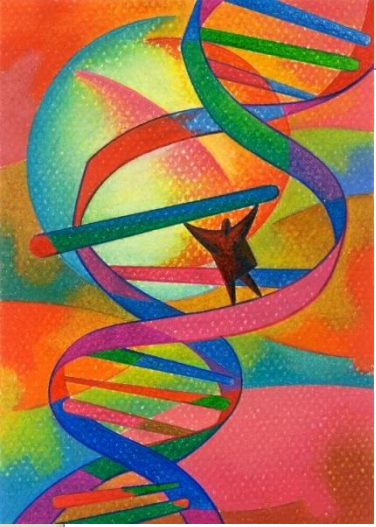


M



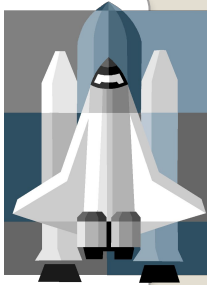
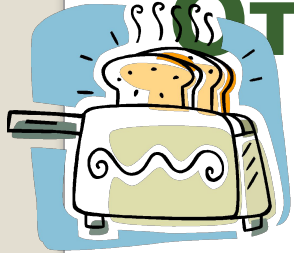
DOSENG.ORG





**Мутагенные факторы,
вызывающие
наследственные заболевания.**

Откуда берется мутаген?

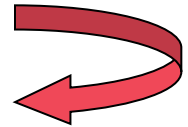
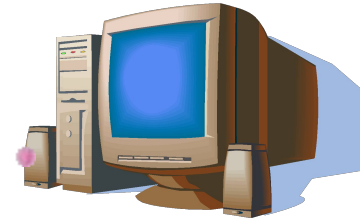
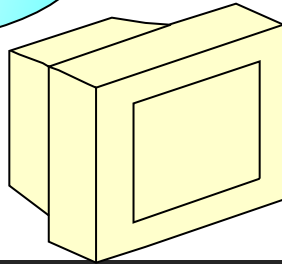
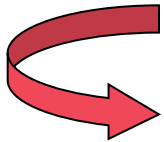


излучение

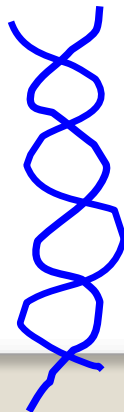
радиоактивное

рентгеновское

ультрафиолетовое



Солнце, УЗИ, флюорография, рентгенологическое обследование, компьютер, сотовый телефон, бытовая техника (СВЧ, телевизор)



ДНК



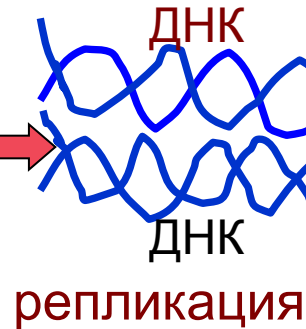
Поврежденная ДНК



мутация

Химические вещества

1. Соли ртути;
2. Соли свинца;
3. Формалин;
4. хлороформ;
5. Акридиновые красители.



делеция

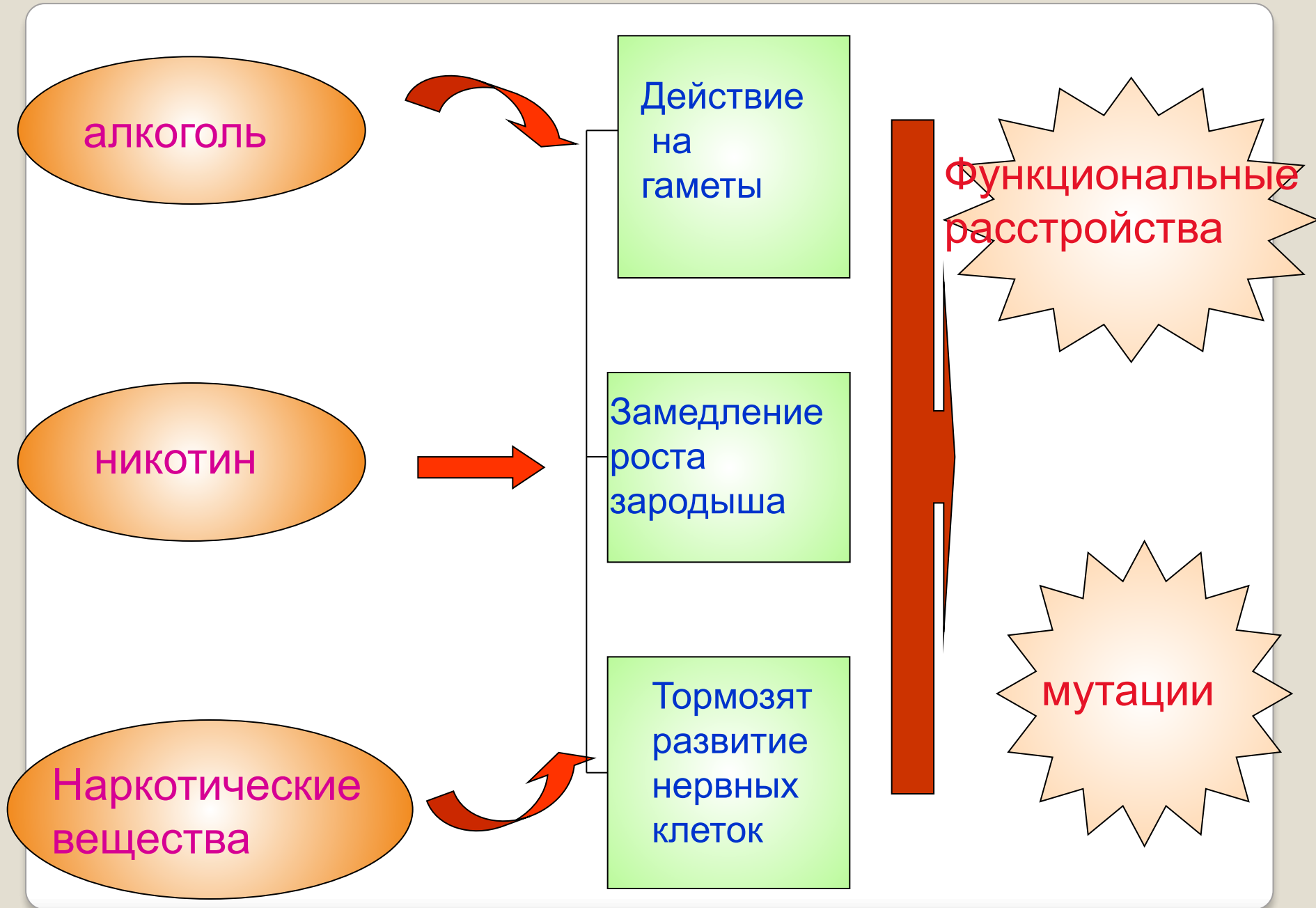
транслокация

мутация

вирус

ген

Биологические (живые организмы)



алкоголь

Действие
на
гаметы

Функциональные
расстройства

НИКОТИН

Замедление
роста
зародыша

мутации

Наркотические
вещества

Тормозят
развитие
нервных
клеток

Расщелины губы и неба





Дети наркоманов. Копия, воск.



25.10.2008

Сиамские близнецы, у родителей-наркоманов. Натура, заспиртованные.



**дети у родителей больных
наследственными заболеваниями. Копия,
воск.**



25.10.2008

**инцеста(кровосмешения родственников).
Натура, заспиртован.**



**Ответьте на проблемный вопрос. Почему в
близкородственных браках часто рождаются больные дети?**

Ребенок, родившийся в семье чернобыльцев. Натура, мумия.



...имеется
следствии кесаревого сечения в возрасте 32
недель после УЗИ диагностики у 27 матери.
Известно что отец был ликвидатором ЧАЭС.

25.10.2008

**Человек-циклоп, и женщина-слон.
Жили в 19 веке. Копия, воск.**



25.10.2008

Вывод:

Мутагены, алкоголь, никотин, наркотики отрицательно влияют на развитие зародыша и весь организм в целом. Кроме этого существует ряд других причин наследственной изменчивости.