

**О сколько нам открытий
чудных**

**Готовят просвещенья дух
И опыт, сын ошибок трудных,
И гений, парадоксов друг,
И случай, бог изобретатель...**

**А. Пушкин
<1829>**



МУТАЦИИ:

ЗАКОНОМЕРНОСТЬ

ИЛИ

ПАРАДОКС?

Мутация -

(от латинского «mutatio» -изменение.)

Это качественные и
количественные изменения
ДНК организмов,
приводящие к изменениям
генотипа.

Термин введён Гуго де Фризом в 1901 году.



мутации

```
graph TD; A[мутации] --> B[Генные]; A --> C[Геномные]; A --> D[Хромосомные];
```

Генные

Геномные

Хромосомные

Генные мутации (точечные)

Изменение одного или
нескольких

нуклеотидов

пределах гена. Они

возникают при

репликации ДНК.

Примеры генных мутаций

Прабабушка
(Королева Виктория)



Портрет королевы Виктории. Художник Кошело Сенторваллтор. 1855.



Муж королевы Виктории принц Альберт.

Прадедушка

Бабушка



Дочь королевы Виктории и принца Альберта, императрица Александра Фёдоровна, в которой произошла генная мутация. Художник Кошело Сенторваллтор. 1857.



Николай II

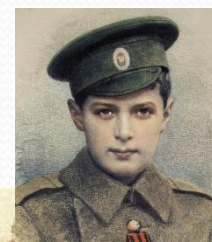
Дедушка

Гемофилия
(несвёртываемость крови)
—одно из самых тяжёлых генетических заболеваний, вызванных врождённым отсутствием в крови факторов свёртывания. Родоначальницей считают королеву Викторию.

Мама



Портрет императрицы Александры Фёдоровны. 1910.



Папа



Царевич Алексей
гемофилик

Примеры генных мутаций

АЛЬБИНИЗМ – отсутствие пигмента

Причиной депигментации является полная или частичная блокада тирозиназы – фермента, необходимого для синтеза меланина, вещества, от которого зависит окраска тканей.



Примеры генных мутаций

Дальтонизм, цветовая слепота — наследственная, реже приобретённая особенность зрения, выражающаяся в неспособности различать один или несколько цветов и оттенков.



Выполнена художником с нормальным цветовым зрением



Выполненная художником - дальтоником

а) б)

Хромосомные мутации

Изменение формы и
размера хромосом.

Утрата



Делеция



Дупликация



Инверсия



Геномные мутации

- ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ

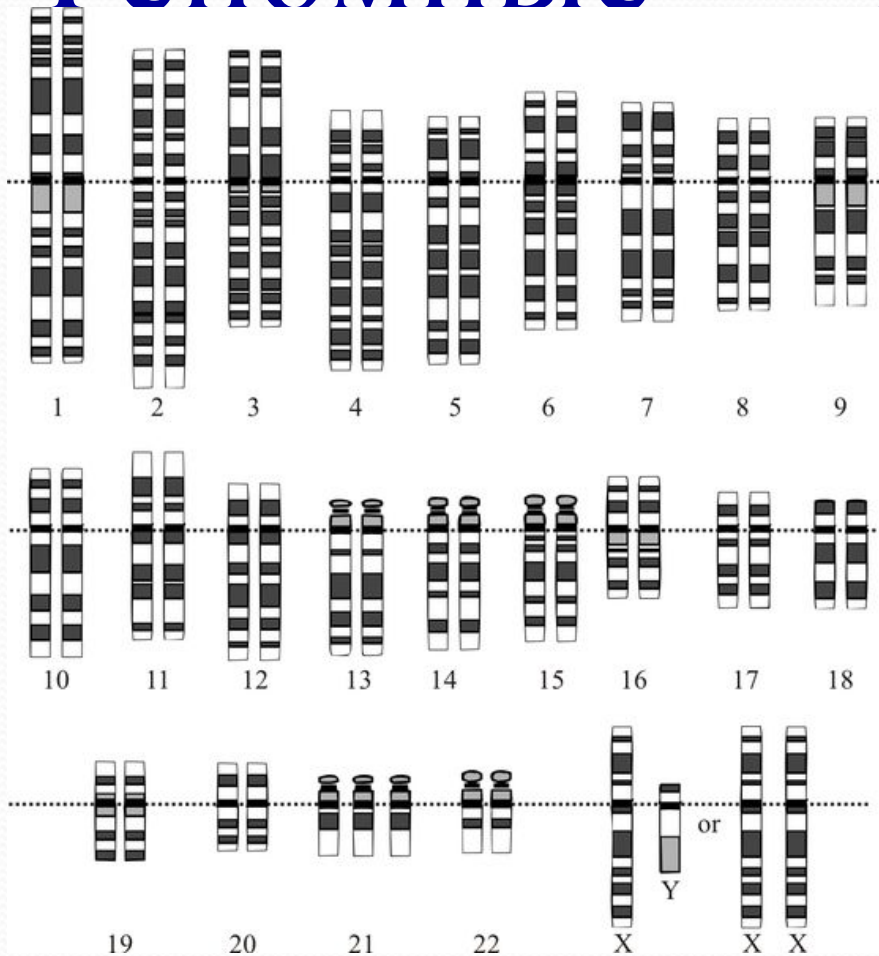
К геномным мутациям относятся:

- Полиплоидия (свойственна растениям)
- Анеуплоидия

Геномные

мутации

«Лишняя» хромосома в 21 паре приводит к возникновению синдрома Дауна (кариотип представлен -47 хромосомами)



ПОЛИПЛОИДИЯ

Диплоидное растение
(2n)



Гексоплоидное растение
(6n)



Причины изменений в наследственном аппарате человека

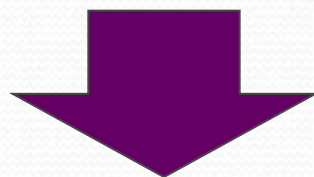
случайные ошибки при мейозе и репликации ДНК

близкородственные браки

мутагенные факторы окружающей среды

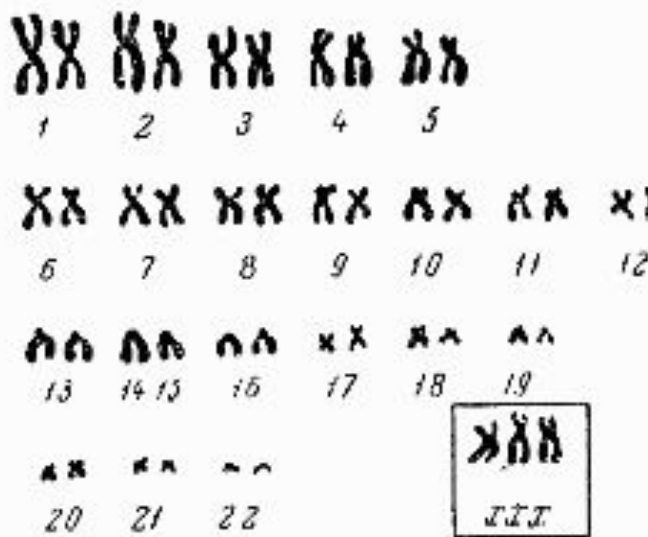
образ жизни будущих родителей

МУТАЦИИ

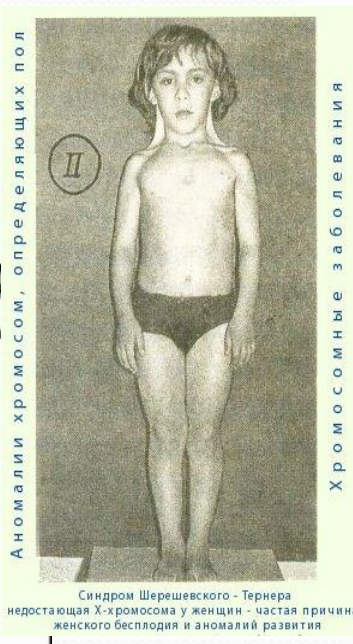


БОЛЕЗНИ

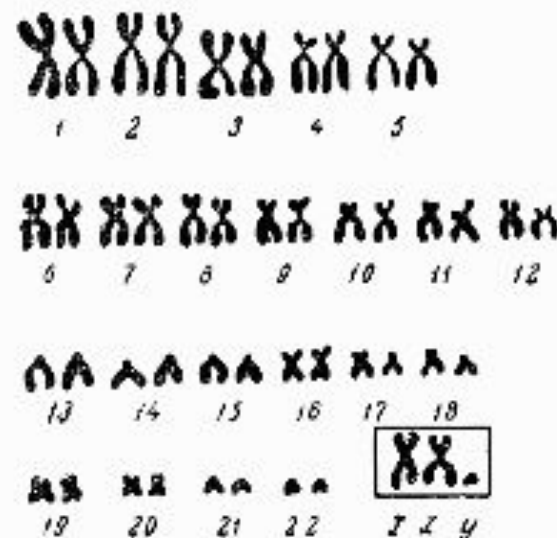
Какие нарушения Вы обнаружили на нижних рисунках?
 В каких хромосомах произошли мутации?
 Как называется такой вид мутаций?



XXX



XO



XXY



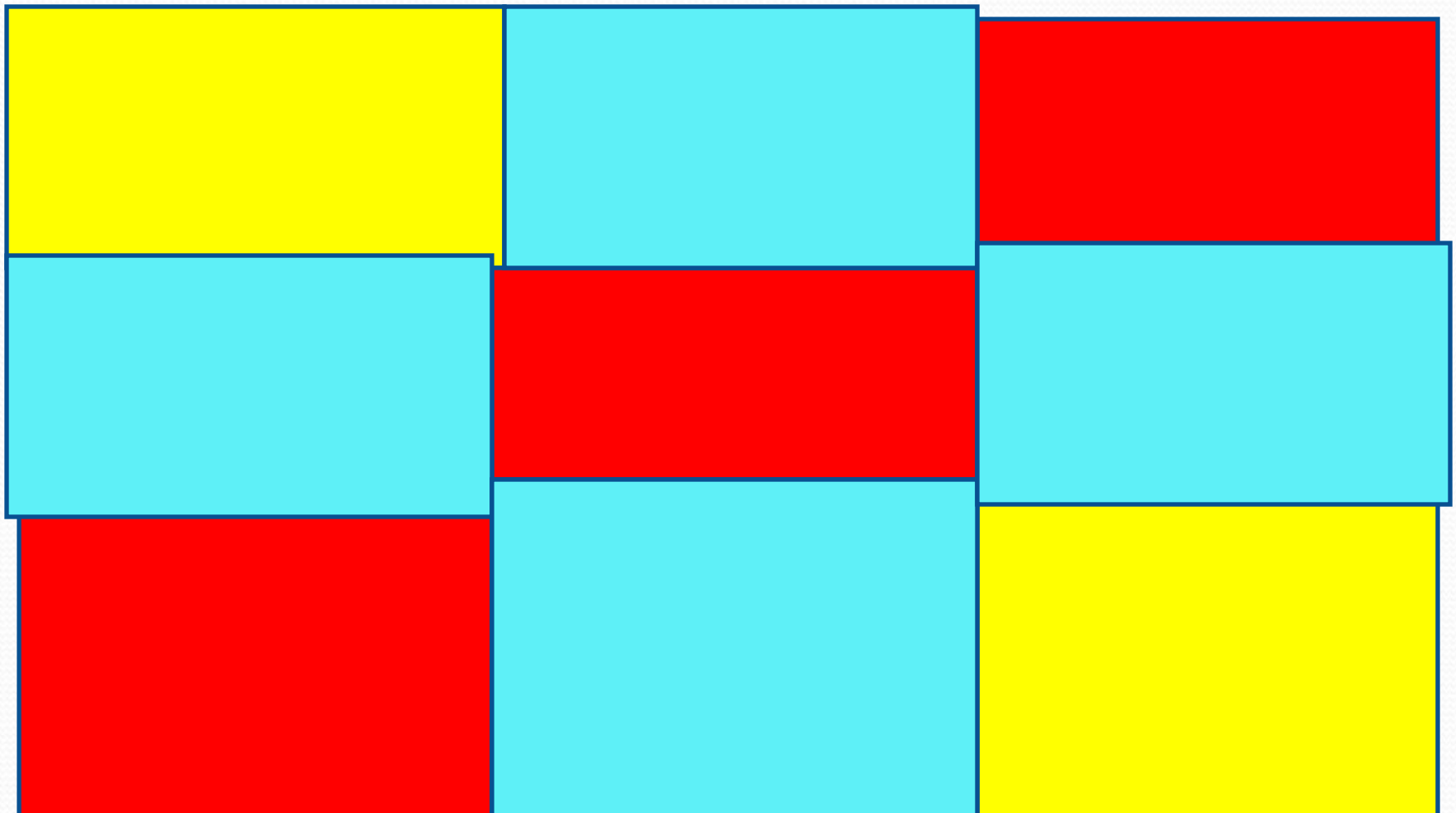
Игра «Мозаика» (Лото)

Цветные карточки приклеиваем к каждой клеточке. Определяем, к какому виду мутаций относится каждый данный признак.

Синий цвет – генные мутации

Красный цвет – геномные мутации

Желтый цвет – хромосомные мутации





Рефлексия.

Теперь работаем с сигнальными карточками «светофор».

Зеленый – мне все понятно

Желтый – мне понятно, но дома надо поработать с книгой и конспектом

Красный – мне ничего не понятно

Домашнее задание.

Оценка "5" – подготовить сообщение о наследственных болезнях человека (по желанию). Прочитать 47 й параграф.

Оценка "4" - повторить записи в тетради. Прочитать 47 й параграф.

Оценка "3" - или "2" - повторить записи в тетради

Печальная статистика

Почему это происходит? Назовите причины.

В 1986 году было известно 2 тысячи наследственных болезней

В 1992 году их число выросло до пяти тысяч

Ежегодно в России рождается 200 тысяч детей с наследственными заболеваниями

40 тысяч новорожденных остаются жить с врожденными пороками

Ежегодно в мире рождается 90 тысяч умственно отсталых детей 150 тысяч детей, которые будут учиться с трудом

Дополнительно, если останется время:

Соотнесите:

1. Генные 2. Хромосомные 3. Геномные


- A. Изменение числа хромосом
- B. Изменение последовательности нуклеотидов внутри одного гена
- C. Изменения в структуре хромосом, затрагивающие несколько генов в пределах этой хромосомы

D. Делеция, утрата, дупликация, инверсия, транслокация

E. $2n+1$; $2n-1$; $4n$, $3n$

Проверьте себя:

- 1. Генные B
- 2. Хромосомные C, D
- 3. Геномные A, E



Главное - здоровье