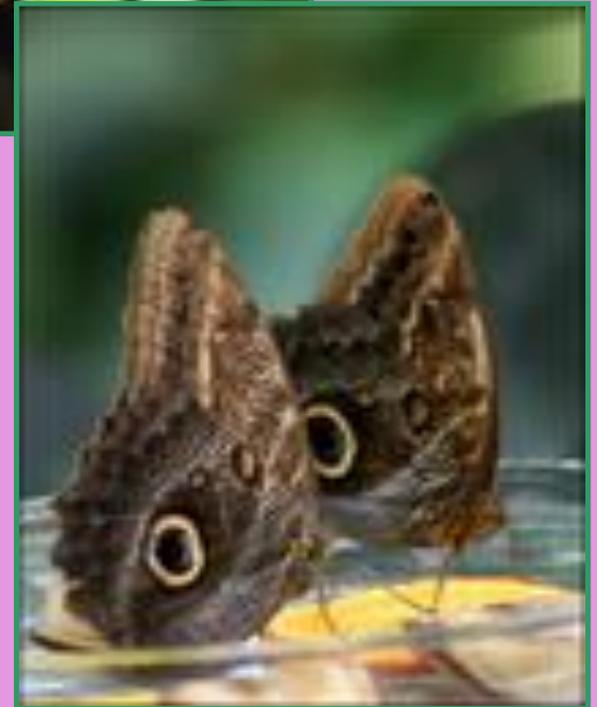


Генотипическая (наследственная) изменчивость



Генотипическая изменчивость



Комбинативная



Появление новых
комбинаций генов и
признаков



Мутационная



Наследственные
изменения генотипа

Комбинативная изменчивость

Основа - половой процесс:

1. Разнообразие материнских и отцовских хромосом, рекомбинации
2. Кроссинговер
3. Случайный характер встреч гамет при образовании зиготы



Мутации – это качественные изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных признаков организма

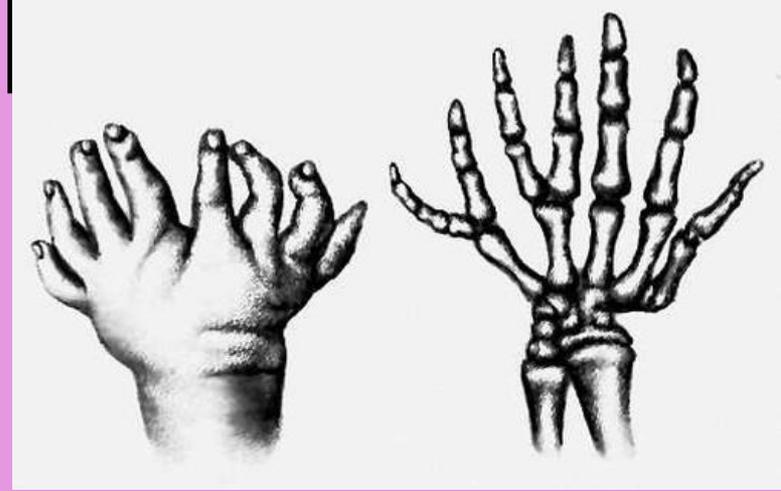


Ху́го Де Фриз (Гуго Де Фриз (1848—1935) — голландский ботаник, генетик.

- Мутации возникают внезапно, без всяких переходов.
- Мутантные формы вполне устойчивы.
- Мутации характеризуются дискретностью (прерывистостью); это качественные изменения,
- Одни и те же мутации могут возникать повторно.
- Мутации возникают в разных направлениях, они могут быть вредными и полезными (зависит от генотипической среды).

Генные мутации

Генные мутации – изменение строения одного гена (Изменение в последовательности нуклеотидов): выпадение, вставка, замена. Причины – нарушения при удвоении (репликации) ДНК.



ПОЛИДАКТИЛИЯ



Альбинизм



СИНДАКТИЛИЯ

Моногенные болезни

Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя

Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.

Аутосомно-доминантные болезни

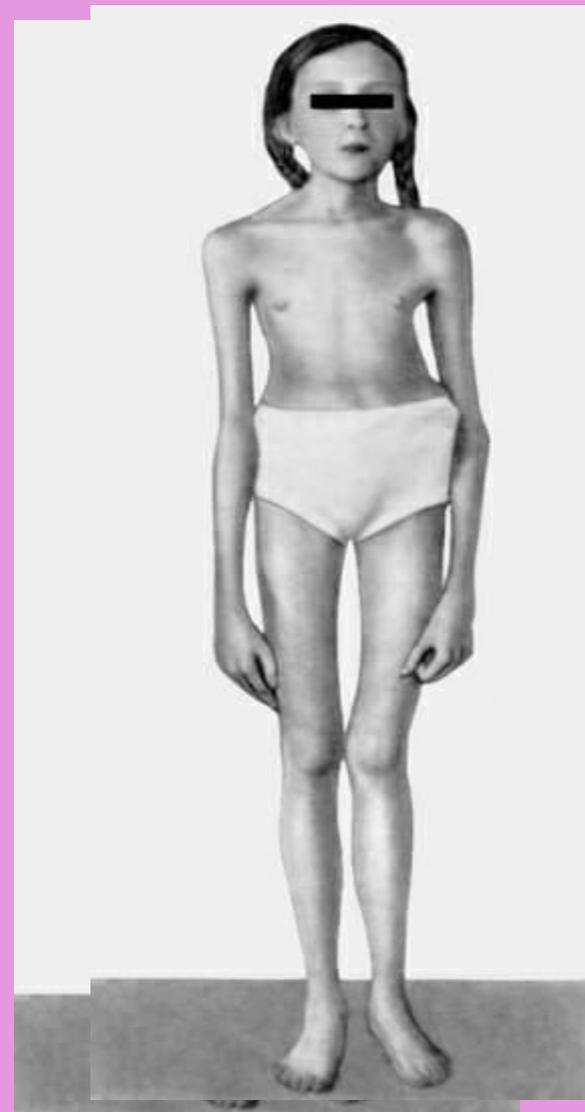
- Синдром Марфана
- болезнь Олбрайта
- Арахнодактилия
- талассемия

Аутосомно-рецессивные болезни

- Фенилкетонурия
- Микроцефалия
- Ихтиоз
(не сцепленный с полом)
- Прогерия
- Серповидно-клеточная анемия

Аутосомно-доминантные болезни: Синдром Марфана

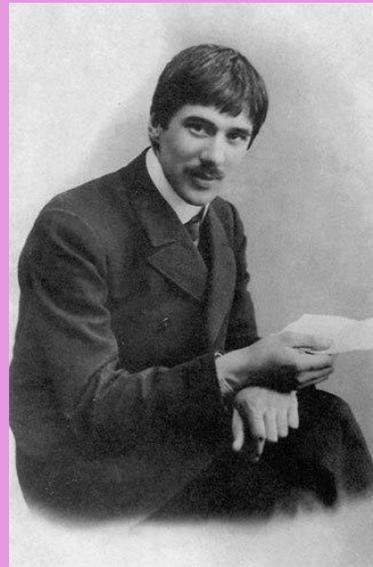
- Высокий рост с относительно коротким туловищем
- длинные паукообразные пальцы (арахнодактилия)
- , разболтанность суставов , часто сколиоз , кифоз , деформация грудной клетки
- Поражения глаз
- В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.



Аутосомно-доминантные болезни:

Арахнодактилия

- Высокий выброс адреналина
- развитие сердечно-сосудистых осложнений
- появление у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности.
- Способы лечения неизвестны



Аутосомно-доминантные болезни: Синдром Олбрайта

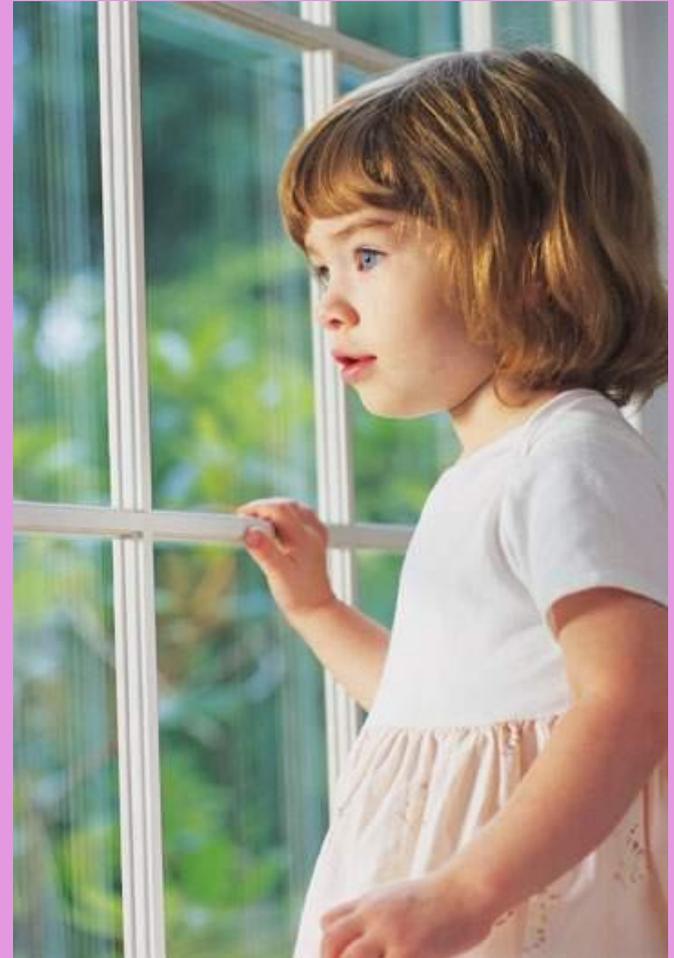
- специфические пятна
кофейного цвета
- преждевременное
половое развитие
- диссеминированный
фиброзный остит



Аутосомно-рецессивные болезни:

Фенилкетонурия

- Заболевание возникает только тогда, когда оба родителя являются носителями гена. В таком браке рождение больного ребенка возможно в 25%
- Возникает из-за нарушения обмена фермента фенилаланин, необходимого для развития ЦНС
- Характеризуется отставанием психомоторного развития, прогрессирующим слабоумием
- Дети рождаются белокурыми, с голубыми глазами и чувствительной кожей.



**Аутосомно-рецессивные
болезни:
Синдром быстрого старения
Прогерия, или синдром
Хатчинсона–Гилфорда**



Леон Бота

Аутосомно-рецессивные болезни:

Микроцефалия

- Значительное уменьшение размеров черепа и мозга, сопровождающееся задержкой психического развития и различными неврологическими нарушениями
- При этой форме уже у новорожденного размеры черепа значительно уменьшены, а масса мозга снижена до 250 - 300 г (в норме - около 400 г).
- Вторичная микроцефалия развивается в результате действия на мозг различных вредностей (гипоксия, инфекции, травма, нарушения обмена веществ).



Аутосомно-рецессивные болезни:

Ихтиоз

(греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.



Аутосомно-рецессивные болезни:

Болезнь Гюнтера (порфирия)

- кроваво-красный цвет мочи (из-за выделения избытка пигмента);
- хроническую фоточувствительность (ожог может возникнуть даже при проникновении солнечных лучей через оконное стекло или тонкую одежду, больные могут жаловаться на зуд облученных участков кожи, иногда появляется сыпь в виде красных пузырьков);
- эритродонтию (окрашивание зубов в красный цвет в связи с отложением в эмали и дентине порфиринов);
- гипертрихоз (повышенное оволоснение);
- увеличение селезенки (иногда и печени);
- гемолитическую анемию (разрушение эритроцитов в кровяном русле).



**Аутосомно-рецессивные
болезни:**

**Серповидно-клеточная
анемия**



Болезни, сцепленные с полом

- Мышечная дистрофия Дюшенна
- Гемофилия
- рахит
- синдром Леша — Найхана,
- болезнь Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)
- Фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)



Мышечная дистрофия

(доминантный, сцепл. с
X хромосомой)

-расстройство
мышечной ткани и
ее дегенерация



Рахит (доминантный,
сцепл. с X хромосомой)

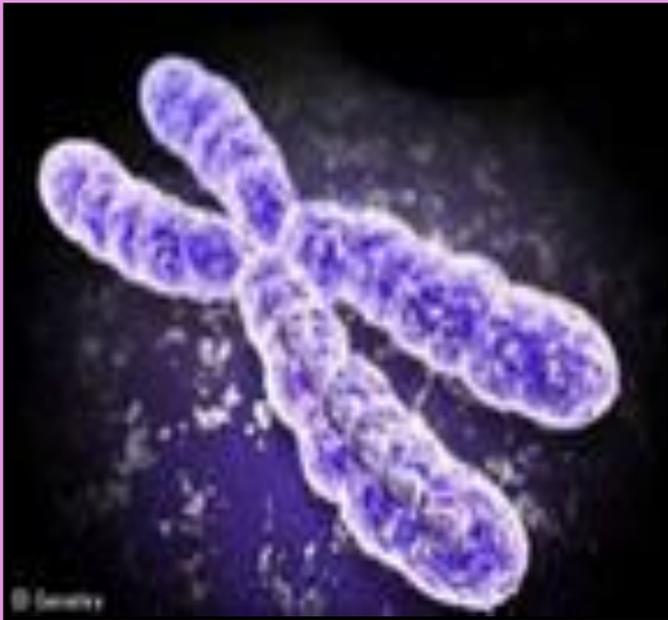
- расстройство мышечной, нервной системы
- патология костей
- дефект. грудной клетки



Гемофилия
(рецессивный,
сцепленный с X
хромосомой)

Хромосомные мутации

Хромосомные мутации – изменение строения хромосом: выпадение участка, удвоение участка, поворот участка на 180 градусов, перенос участка на другую (негомологичную) хромосому и т.п. Причины – нарушения при кроссинговере.



Изменение структуры хромосом:

1. Делеция	1.2.3.4.8.9
2. Транслокация	1.2.3.4. 11.12.13 3.
Инверсия	1.2.3.4. <u>7.6.5</u>
4. Дупликация	1.2.3.4.2.3.4.5.6.7.

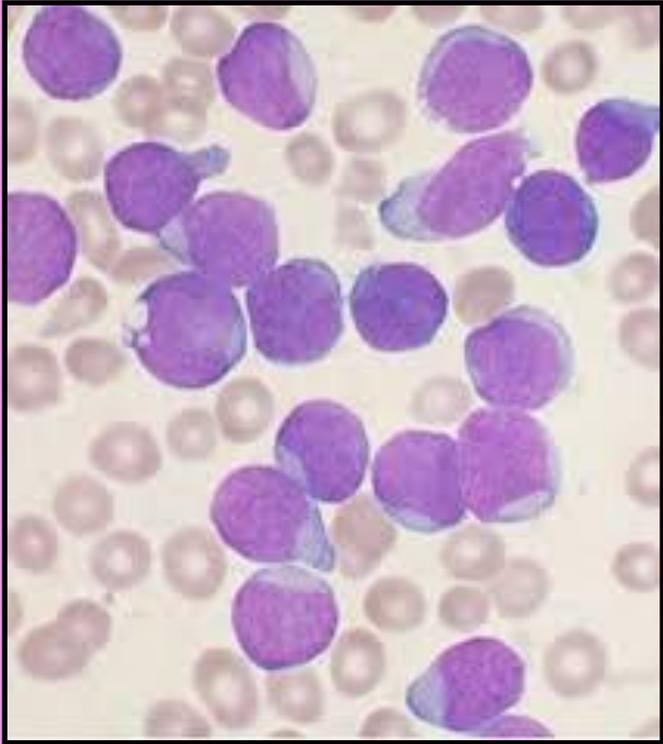
ДЕЛЕЦИЯ

Синдром кошачьего крика



Синдром Вильямса





ТРАНСЛОКАЦИЯ

*Хронический миелобластный
лейкоз*

ДУПЛИКАЦИЯ

Синдром Мартина-Белл

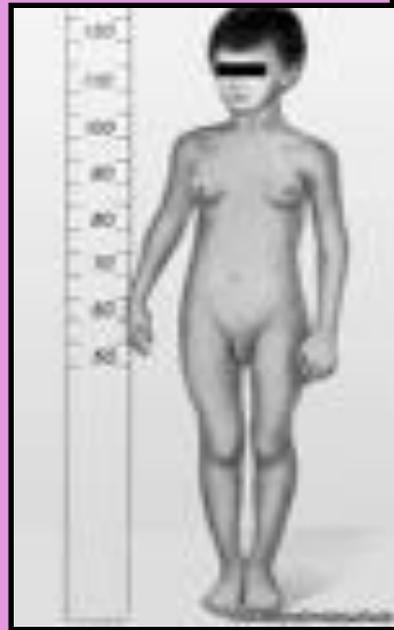


Мутационная изменчивость

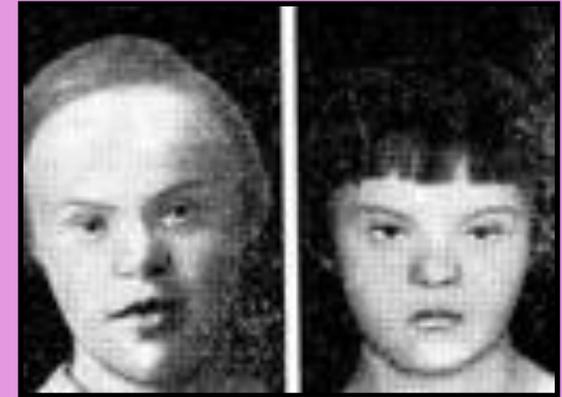
Геномные мутации



XO:С.Тернера-Шерешевского



XXY:С.
Клайн-фелдтера



Синдром Дауна



XXX: Трисомия

Факторы риска

Физические факторы (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)

Химические факторы (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)

Биологические факторы (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

Генотипическая изменчивость.

Характеристика процесса:

1. Изменение генотипа
2. Изменения наследуются
3. Носят индивидуальный характер
4. Независимы или вредны
5. Скачкообразны
6. Могут привести к образованию новых признаков, популяций, или гибели организма
7. Приводит к образованию комбинаций и мутаций

Фенотипическая (модификационная, ненаследственная) изменчивость

Процесс изменения фенотипа как реакция на изменения среды, происходящие в пределах нормы реакции

- Норма реакции – предел изменчивости признака, обусловленный генотипом
- Вариационный ряд - ряд изменчивости признака в пределах нормы реакции от мин. До мах
- Вариационная кривая - графическое выражение характера изменчивости

Фенотипическая (ненаследственная) изменчивость

- Изменение фенотипа
- Изменения не наследуются
- Носят массовый характер
- Приспособительны
- Носят постепенный характер
- Способствуют выживанию
- Приводят к образованию модификаций

1. При скрещивании зеркальных карпов между собой уже в первом поколении 152 потомка были зеркальными, а 78 – с нормальной чешуей
2. При ежедневном ультрафиолетовом облучении чешуи обыкновенного карпа приобретают золотистую окраску
3. В результате утраты гена, отвечающего за пигментацию волос и кожи, родился ребенок-альбинос
4. Сахарный диабет у ребенка проявился с рождения в результате инверсии участка X хромосомы

- 5. От брака фенотипически здоровой женщины и здорового мужчины родился ребенок-гемофилик**
- 6. Заболевание - ахондроплазия развивается в результате впервые возникшей или унаследованной доминантной мутации. Это генетическое заболевание, которое вызывает карликовость**
- 7. При недостатке света и полива растения имеют карликовый рост**
- 8. Синдром Патау вызван трисомией - нерасхождением по 13 паре хромосом**

Определите соотношение генотипов у потомства при скрещивании двух пятнистых бульдогов при неполном доминировании. Ген шоколадной окраски не полностью доминирует над геном молочной окраски, гетерозиготы – пятнистые. Составьте схему решения задачи.

У человека ген нормальной пигментации кожи (А), доминирует над геном альбинизма, а ген несвертываемости крови рецессивен (гемофилия – h) и сцеплен с X хромосомой. В семье, где оба родителя здоровы, родился сын с обеими болезнями. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и возможного потомства, вероятность рождения в этой семье больных детей.

При скрещивании дигетерозиготного растения кукурузы с окрашенным семенами крахмалистым эндоспермом и растения с неокрашенным семенем и восковидным эндоспермом в потомстве получилось расщепление по фенотипу: 9 растений с окрашенным семенем и крахмалистым эндоспермом семян ; 42- с окрашенным семенем и восковидным эндоспермом; 44 с неокрашенным семенем и крахмалистым эндоспермом; 10- с неокрашенным семенем и восковидным эндоспермом. Составьте схему решения задачи, Определите генотипы исходных особей, генотипы потомства. Объясните формирование четырех фенотипических групп.