



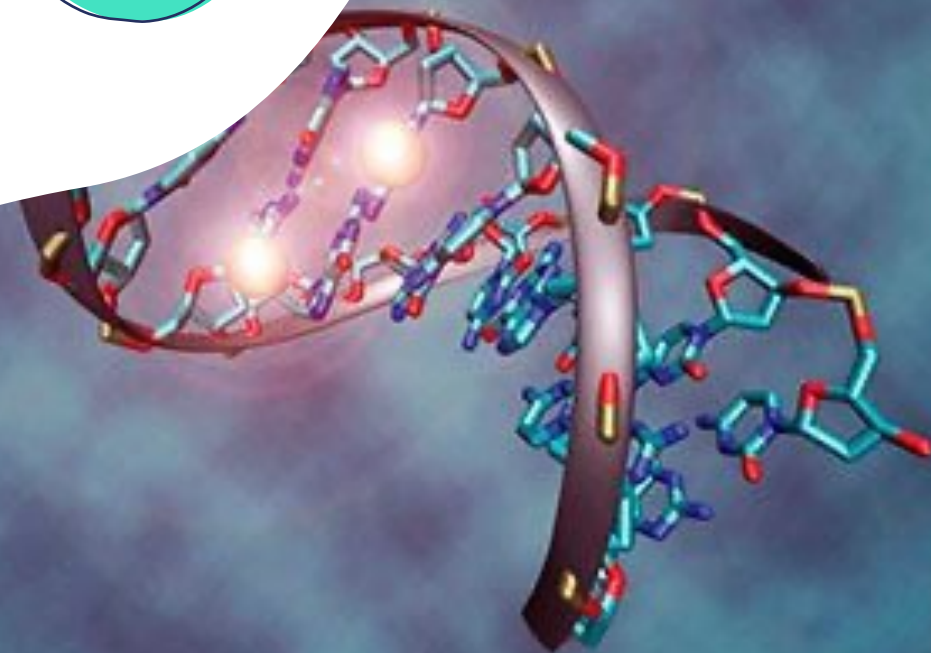
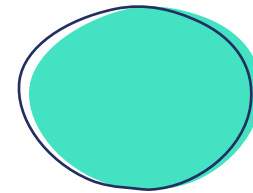
Мутации

Ищенко Наталия Васильевна 207 педиатрия

КрасГМУ имени профессора В. Ф.
Войно-Ясенецкого
Красноярск 2023

Мутационная изменчивость

Мутационная изменчивость связана с возникновением мутаций. Мутации – внезапные, возникающие спонтанно или вызванные мутагенами наследуемые изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных признаков организма.



Факты о мутациях

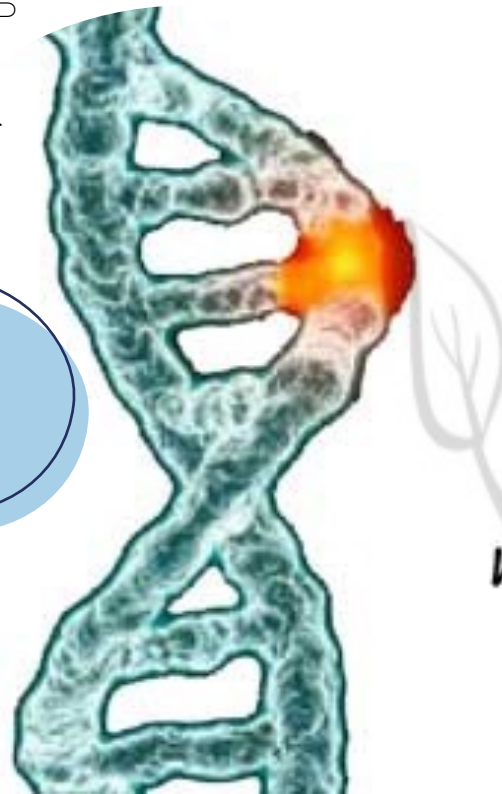
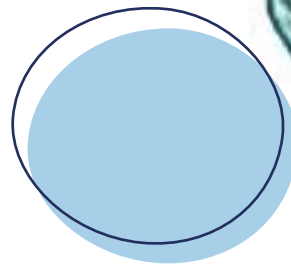
1. Мутации - резкие спонтанные изменения генотипа
2. Стойкие, передаются потомкам через половые клетки (гаметы)
3. Ненаправленные. Большинство мутаций - вредные (часть из них летальные), лишь очень небольшая часть носит полезный приспособительный характер, мутации также могут быть безразличными (нейтральными) для организма
4. Носят индивидуальный характер



Генные мутации

Изменения при генных мутациях происходят в последовательности нуклеотидов молекулы ДНК. Варианты: один или несколько нуклеотидов выпадают из ДНК (делеция), вставляются новые нуклеотиды, удваиваются имеющиеся нуклеотиды (дупликация).

Новые аминокислоты могут поменять свойства белка, так что признак, за который он отвечает, будет меняться.



Генные (точечные) мутации

– изменения
последовательности
нуклеотидов
в молекуле ДНК

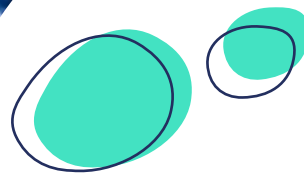
Хромосомные мутации

В результате хромосомных мутаций происходят структурные изменения хромосом. Последствия хромосомных мутаций часто оказываются летальны.

В результате таких мутаций может происходить утрата (делеция) участка хромосомы, его удвоение (дупликация), поворот на 180° (инверсия), перенос участка одной хромосомы на другую (транслокация), перенос участка внутри одной хромосомы (транспозиция).

Хромосомные мутации





В селекции полиплоидию у растений вызывают добавлением специального химического вещества - колхицина, который блокирует образование нитей веретена деления. Вследствие этого хромосомы не расходятся и остаются в одной клетке - набор хромосом увеличивается в 2 раза.

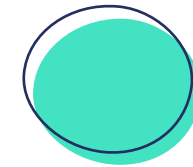
Геномные мутации

Автополиплоидия - кратное увеличение числа наборов хромосом

В результате таких мутаций количество хромосом увеличивается в кратное количество раз (2,3,4 и т.д.). В результате получают организмы триплоиды, тетраплоиды и т.д. Иногда такие мутации вызывают искусственно, к примеру, в селекции растений. Известно, что у полиплоидов более крупные и сочные плоды.



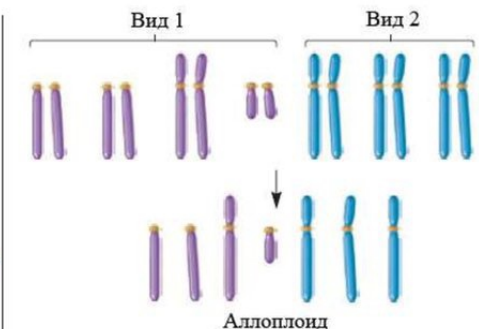
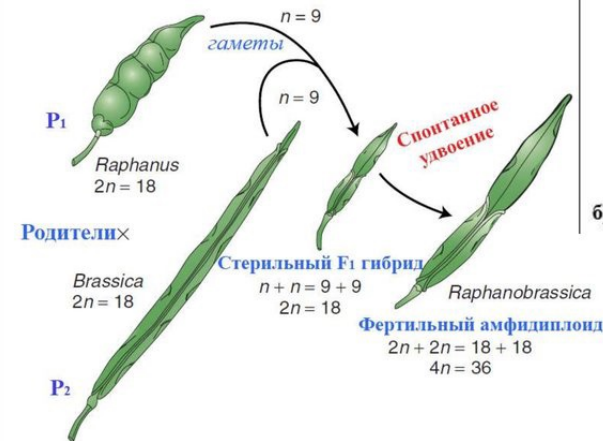
Аллополиплоидия



объединение в организме хромосомных наборов от разных видов или родов
Имеет значение в процессе видообразования. Примером данной мутации может послужить отдаленная гибридизация (аутбридинг) пшеницы и ржи. Их генотип состоит из гаплоидного набора пшеницы (n) и гаплоидного набора ржи (m).

Аллоплоидия

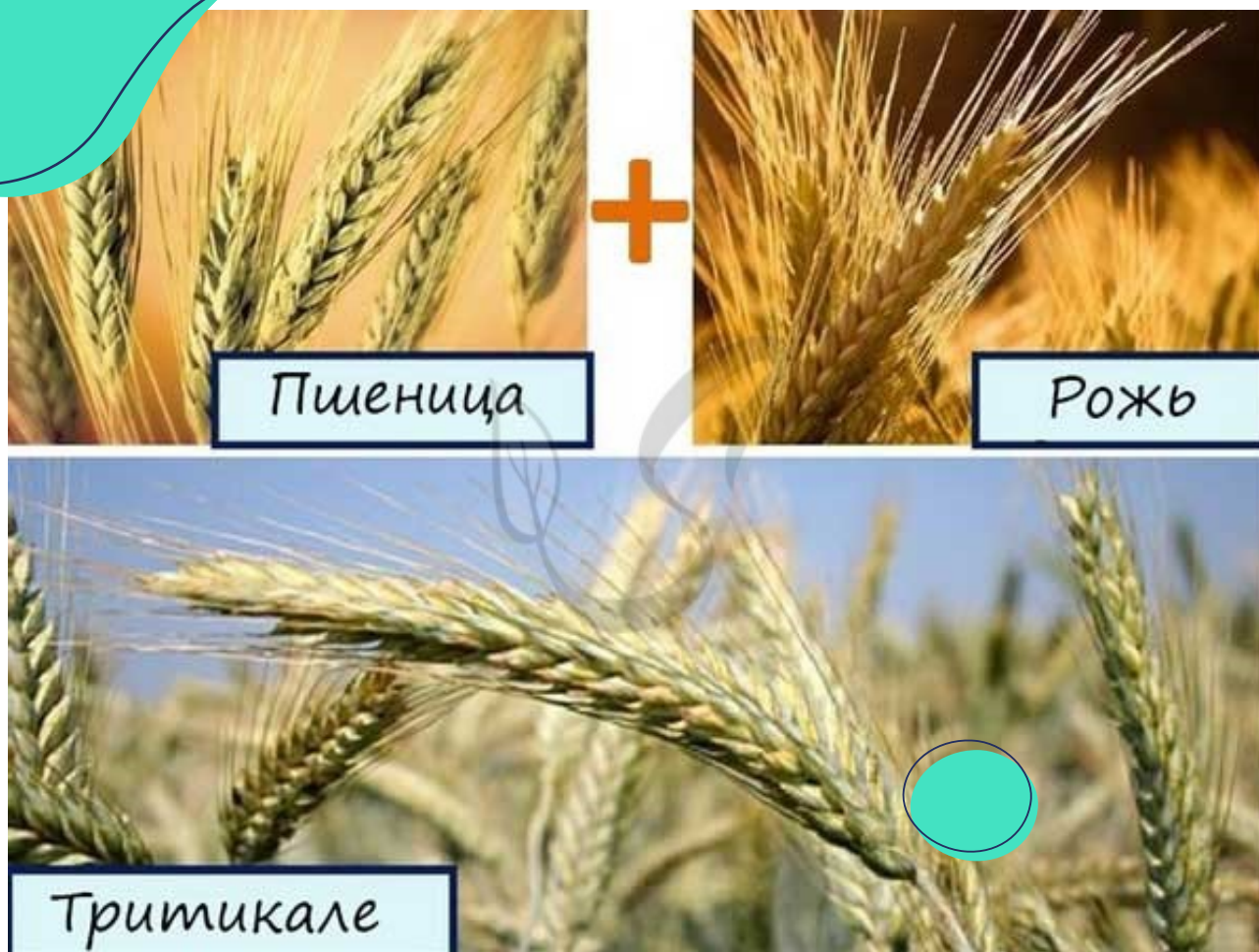
Аллополиплоидия – увеличение числа хромосом за счет объединения геномов разных видов



б) Аллополиплоидия (аллодиплоид)

В результате такого скрещивания в 1875 году в Шотландии был получен первый искусственный стерильный гибрид - тритикале. Тритикале дает отличный урожай, в дальнейшем путем полиплоидии стерильность данного гибрида была преодолена.

○



Также примером отдаленной гибридизации, соответственно и аллополиплоидии, является гибрид осла (самца) и лошади (самки) - мул. Это животное отличается большой выносливостью, но опять-таки бесплодное вследствие геномной мутации.

○

Мул – гибрид осла (самца)
и лошади (самки)



Анеуплоидия - изменение кариотипа (совокупность признаков хромосом), при котором число хромосом в клетках не кратно гаплоидному набору (n). В результате анеуплоидии отсутствует одна (или несколько) хромосом, либо же хромосомы имеются в избытке ("лишние" хромосомы).

АНЕУПЛОИДИЯ СОМАТИЧЕСКИХ ХРОМОСОМ

21 - синдром Дауна

- Задержки когнитивного развития
- Проблемы с речью
- Продолжительность жизни (19 лет)



18 – синдром Эдвардса

- Умственная отсталость
- Пороки органов



13 – синдром Патау

- Недоразвитость мозга
- Деформация черепа
- 95% умирают до года



Copyright 1998 Lucina Foundation, all rights reserved.

Моносомии соматических хромосом обычно нежизнеспособны - почему?

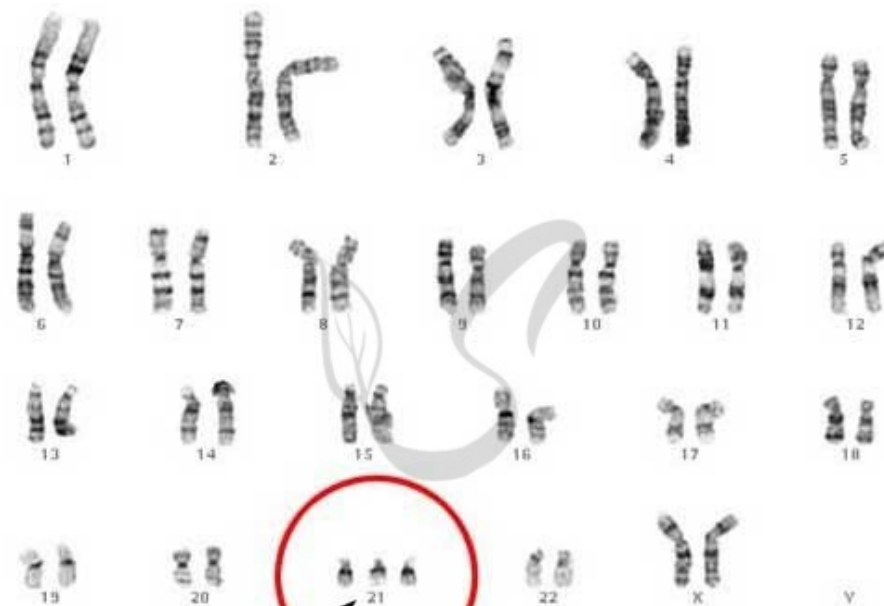
Больше информации

В случае отсутствия в хромосомном наборе одной хромосомы говорят о моносомии, двух хромосом - нуллисомии. Если к паре хромосом добавляется одна лишняя, говорят о трисомии.

Наследственные болезни, в том числе связанные с геномными мутациями: синдром Шерешевского-Тёрнера, Дауна - мы более детально обсудим в следующей статье, которая посвящена наследственным заболеваниям.



Картиотип при синдроме Дауна

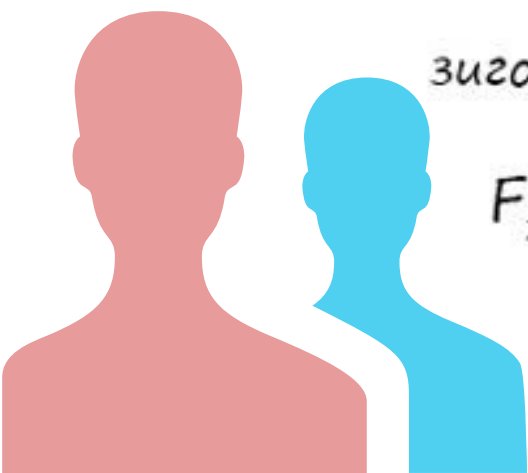
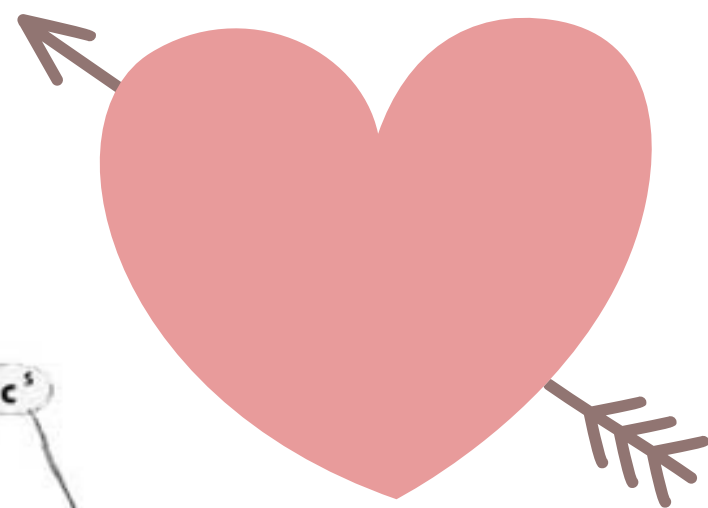
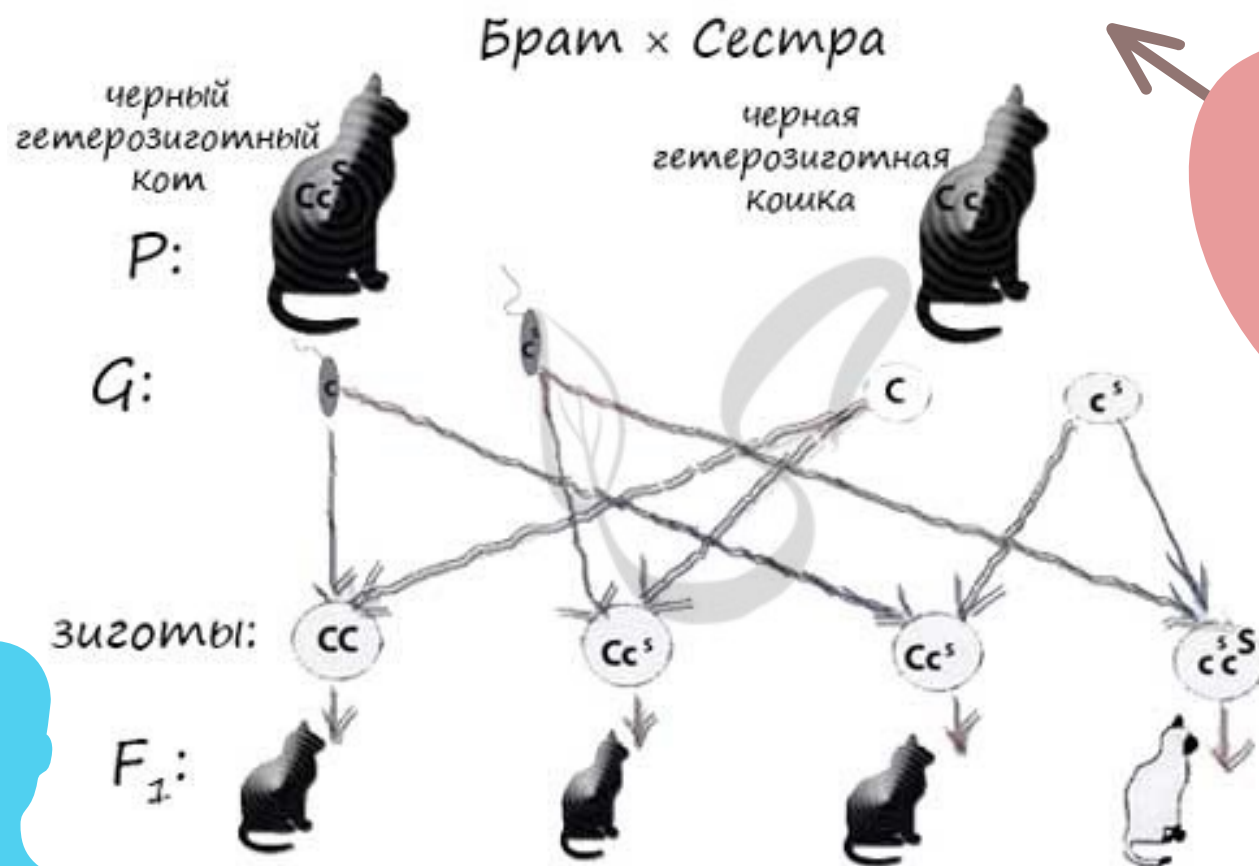


Трисомия по 21-ой паре



Инбридинг - скрещивание близкородственных форм, в результате которого в ряду поколений увеличивается гомозиготность. С помощью инбридинга выводят чистые линии (AA, aa, BB, bb). Однако известно, что близкородственное скрещивание может приводить к проявлению рецессивных генов заболеваний и ослаблению потомства.

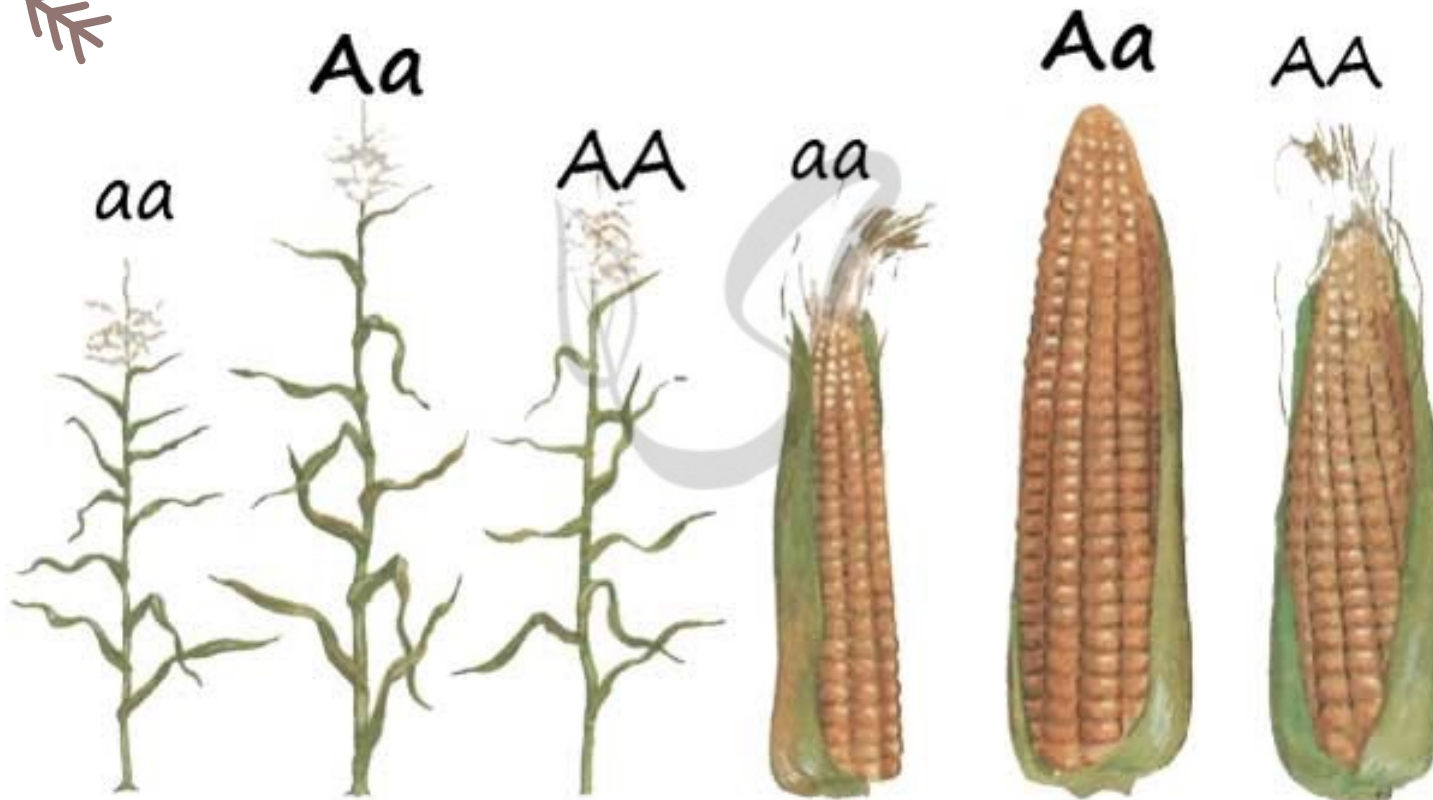
Расщепление при инбридинге



Гетерозис - явление увеличения жизнеспособности гибридов, вследствие унаследования ими различных вариантов аллельных генов от своих разнородных родителей. Увеличение жизнеспособности связывают с переходом генов в гетерозиготное состояние.



Гетерозис у кукурузы





Спасибо за внимание !



Любви!



Тебе Любви!



Тебе Любви!



Всем любви!