

**БОУ ОМСКОЙ ОБЛАСТИ
«МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

**Мутационная
изменчивость**

Выполнила: Соломенцева О.В.

<http://prezentacija.bi>

Изменчивость

□ 2. Генотипическая
(неопределённая,
наследственная)

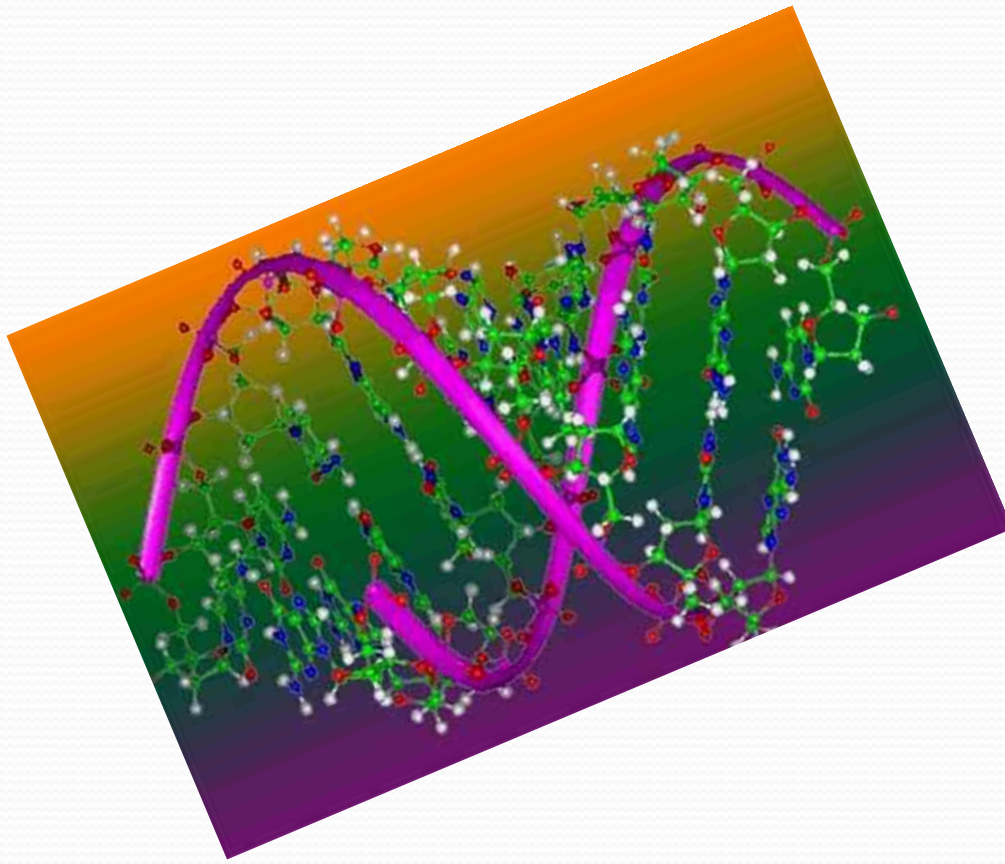
□ 2б) Мутационная

□ Генные мутации

□ Хромосомные
абберации

□ Геномные мутации

Генные мутации





Генные мутации

- это изменение структуры отдельных участков ДНК, а, значит, количественного и качественного состава нуклеотидов гена.



□ 1. Без сдвига рамки считывания

- 
- Происходят в результате замены нуклеотидных пар, при этом общая длина ДНК не изменяется.
 - В результате возможна замена аминокислот, но из-за вырожденности генетического кода возможно и сохранение структуры белка.



□ Замена аминокислотного остатка в составе полипептида (миссенс-мутации)

Миссенс-мутации
Серповидно-клеточная анемия



Генные мутации

- это изменение структуры отдельных участков ДНК, а, значит, количественного и качественного состава нуклеотидов гена.

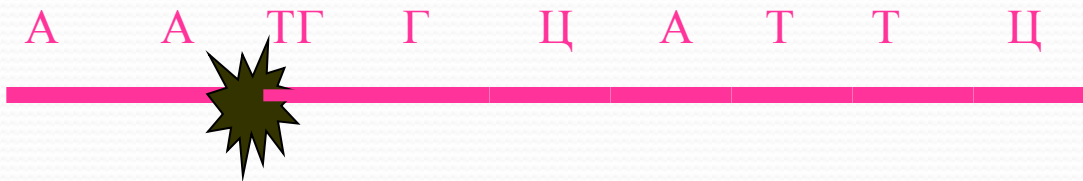
□ 1. Без сдвига рамки считывания

- Происходят в результате замены нуклеотидных пар, при этом общая длина ДНК не изменяется.
- В результате возможна замена аминокислот, но из-за вырожденности генетического кода возможно и сохранение структуры белка.

□ Замена аминокислотного остатка в составе полипептида (миссенс-мутации)

□ Без замены аминокислотного остатка в составе полипептида (сеймсенс-мутации)

Генные мутации без сдвига рамки чтения



ДНК матричная,
участок гена

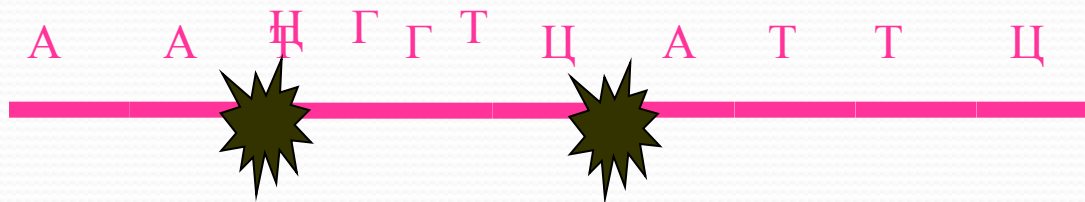
мутационная
точка

ААГ ГЦА ТТЦ - ДНК
УУА ЦГУ ААГ - РНК
лей арг лиз - белок

ААГ ГЦА ТТЦ - ДНК
УУЦ ЦГУ ААГ - РНК
фен арг лиз - белок

Замена

Генные мутации без сдвига рамки чтения



ДНК матричная,
участок гена

мутационные
точки

ААТ ГЦА ТТЦ - ДНК
УУА ЦГУ ААГ - РНК
лей арг лиз - белок

ААЦ ГТА ТТЦ - ДНК
УУГ ЦАУ ААГ - РНК
лей гис лиз - белок

Инверсия

Генные мутации

- это изменение структуры отдельных участков ДНК, а, значит, количественного и качественного состава нуклеотидов гена.

□ **Нонсенс-мутации** (замена смыслового кодона на стоп-кодон)



- ❖ В результате могут возникать **нуль-аллели**, которым не соответствует ни один белок.
- ❖ Возможно и обратное явление: замена нонсенс-кодона на смысловой. Тогда длина полипептида может увеличиваться.

□ **2. Со сдвигом рамки считывания (фреймшифты)**

□ ~ 80% от всех генных мутаций

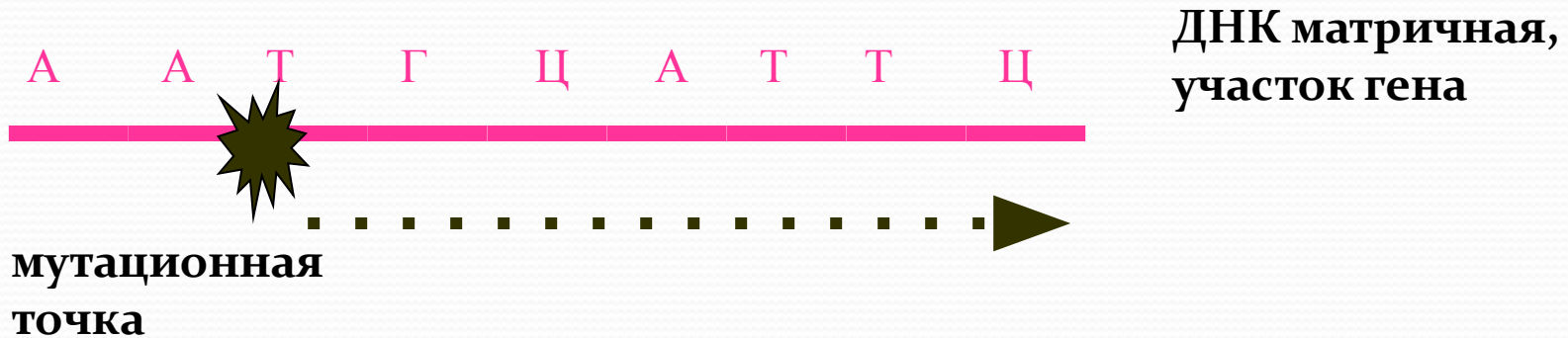


□ Происходят в результате вставки (*инсерции*) или потери (*эксцизии*) нуклеотидных пар, при этом общая длина ДНК изменяется. Происходит полное изменение структуры белка.

□ Если после вставки пары нуклеотидов происходит их потеря (или наоборот), то аминокислотный состав белков может восстановиться.

□ Тогда две мутации хотя бы частично компенсируют друг друга. Это явление называется **внутригенной супрессией**.

Генные мутации со сдвигом рамки чтения



ААТ ГЦА ТТЦ - ДНК
УУА ЦГУ ААГ - РНК
лей арг лиз - белок

ААГ ЦАТ ТЦ - ДНК
УУЦ ГУА АГ - РНК
фен вал сер/арг - белок

Делеция - выпадение

Генные мутации со сдвигом рамки чтения



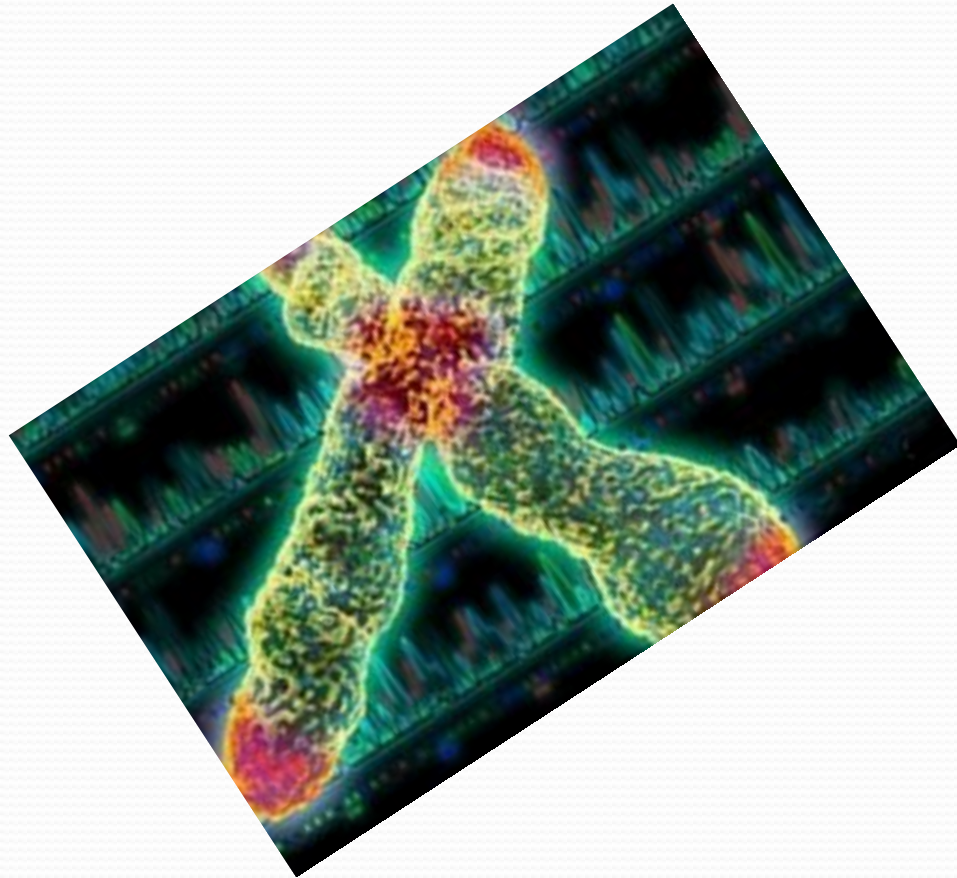
ААГ ГЦА ТТЦ - ДНК
УУА ЦГУ ААГ - РНК
лей арг лиз - белок

ААГ ТГЦ АТТ Ц - ДНК
УУЦ АЦГ УАА Г - РНК
фен тре стоп - белок

Вставка

Нонсенс-мутация

Хромосомные мутации



Хромосомные мутации

- изменение структуры хромосом.

□ 1. Делеции



(от лат. *deletio* — уничтожение) — хромосомные перестройки, при которых происходит потеря (нехватка) участка хромосомы.



- ❖ **Синдром кошачьего крика** (синдром Лежена).
- ❖ **Причина:** делеция короткого плеча хромосомы 5-й пары.
- ❖ **Клиника:** патологическое строение голосовых связок - дети издают крик, напоминающий мяуканье кошки. Недоразвитие речи. Микроцефалия. Косолапость. Задержка умственного и физического развития. Продолжительность жизни значительно снижена, только около 14% больных переживают возраст 10 лет.
- ❖ **Патогенез:** Порок сердца.

Хромосомные мутации

- изменение структуры хромосом.

□ 2. Инверсии

— поворот отдельных участков хромосомы на 180°



- ❖ У человека наиболее распространенной является инверсия в 9 хромосоме, не вредящая носителю и считающаяся нормой, хотя существуют данные, что у женщин с этой мутацией существует 30 % вероятность выкидыша.

Хромосомные мутации



Хромосомные мутации

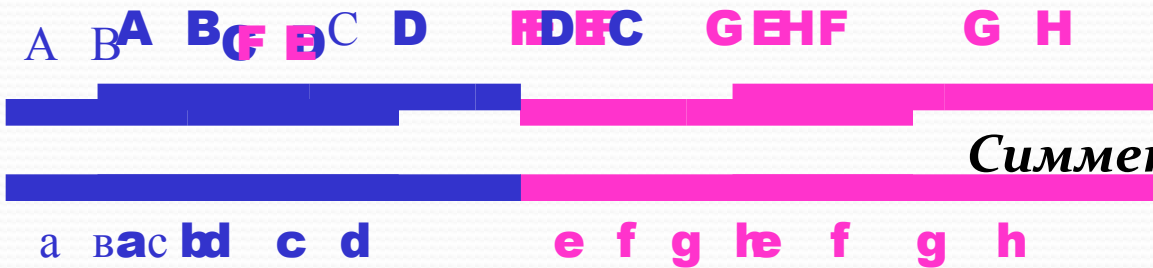
- изменение структуры хромосом.

4. Транслокация

— межхромосомные перестройки, при которых происходит перенос участка одной на негомологичную ей.

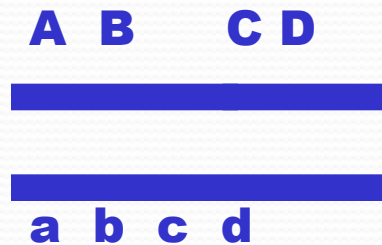
Невзаимные

Взаимные,
реципрокные
(обратные)



Симметричные

Неимметричные



Механизмы возникновения хромосомных мутаций

- ❖ Неравный кроссинговер между гомологичными хромосомами (возникают делеции и дупликации) и негомологичными хромосомами (возникают транслокации);
- ❖ Внутрихромосомный кроссинговер (возникают делеции и инверсии);
- ❖ Разрывы хромосом (возникают различные фрагменты);
- ❖ Разрывы хромосом с последующим соединением фрагментов (возникают инверсии, транспозиции, транслокации);
- ❖ Копирование гена и перенос копии в другой участок хромосомы (возникают транспозиции).

Геномные мутации



Геномные мутации

- изменение числа хромосом в кариотипе.



□ 1. Полиплоидия

❖ - кратное геному изменение числа хромосом

$$2n + n$$

$$2n + 2n$$

$$2n + 3n \dots$$

□ 2. Анеуплоидия

❖ - не кратное геному изменение числа хромосом

$$2n + 1$$

$$2n + 2 \dots$$

$$2n - 1$$

$$2n - 2 \dots$$

Полиплоидизация

- изменение числа хромосом в кариотипе.



□ Соматическая

- ❖ происходит в результате нарушения митоза
- ❖ часть клеток полиплоидны

□ Некоторые животные – лососи, карпы, черви, насекомые, ракообразные

□ Мейотическая

- ❖ происходит при нарушениях в первом делении зиготы
- ❖ все клетки полиплоидны

□ Покрытосемянные растения, реже голосемянные, мхи, папоротники

Полиплоидный ряд

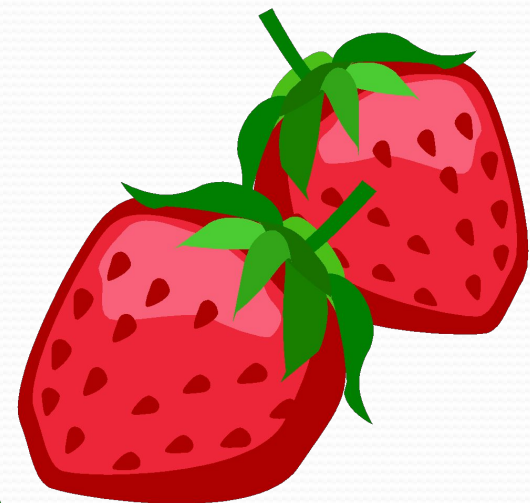
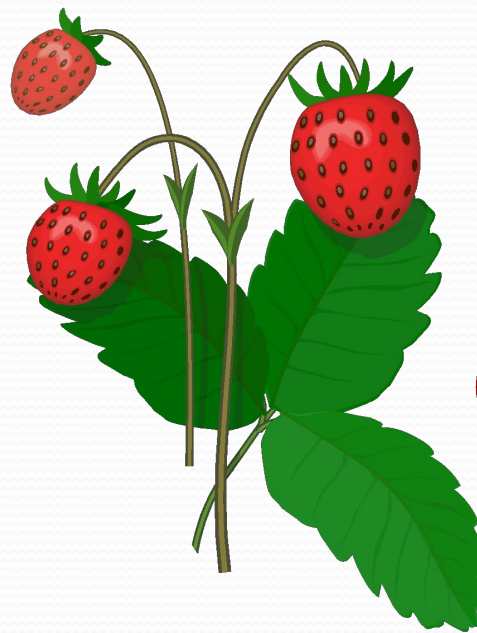
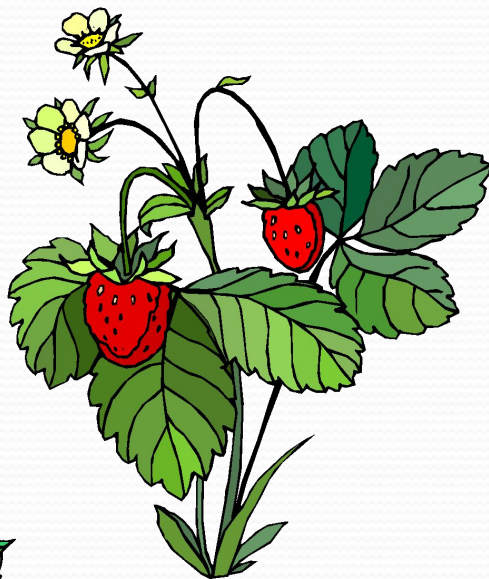
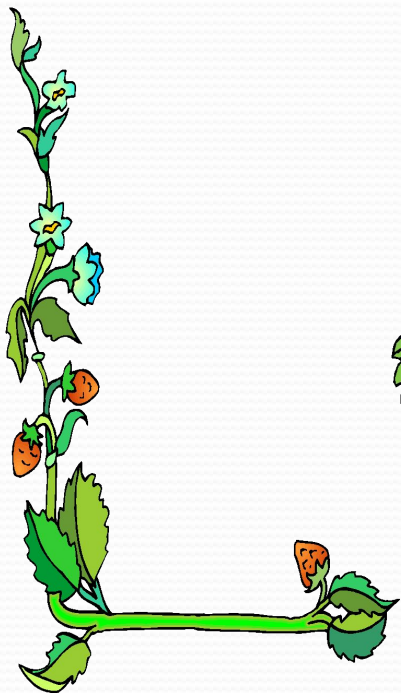
Земляники

❖ земляника
лесная,
❖ 14 хромосом

❖ земляника
восточная,
❖ 28 хромосом

❖ клубника,
❖ 42 хромосомы

❖ земляника
крупноплодная,
❖ 56 хромосом



Полиплоидия

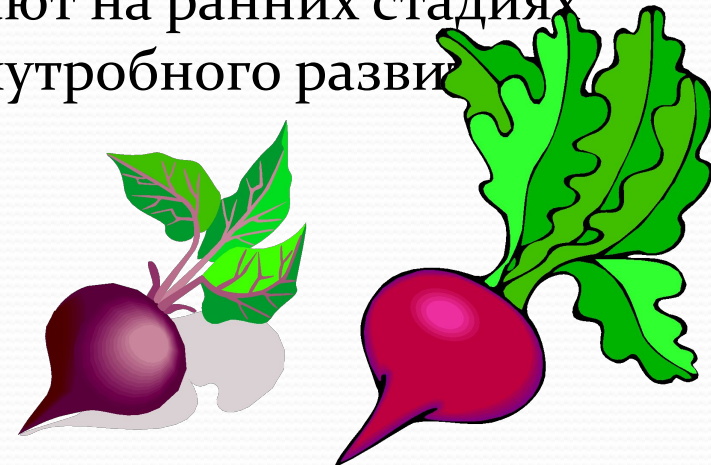
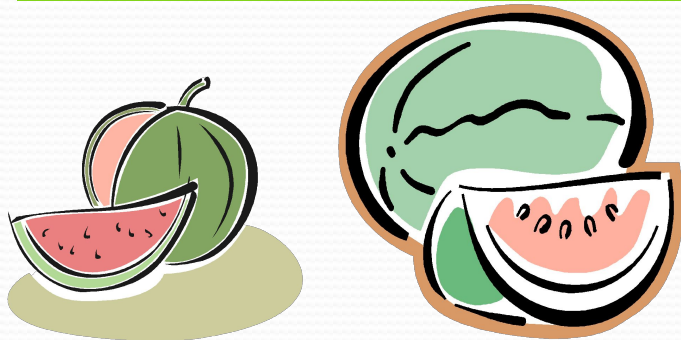
□ Автополиплоидия

❖ Многократное повторение одного и того же генома, или основного числа хромосом в клетках организма одного и того же биологического вида.

□ Характерна для:

- - низших эукариот и покрытосеменных растений,
- - у многоклеточных животных встречается крайне редко: у дождевых червей, некоторых насекомых, некоторых рыб и земноводных.
- - автополиплоиды у человека и других высших позвоночных погибают на ранних стадиях внутриутробного развития.

Триплоиды
обычно
крупнее, но
стерильны



Полиплоидия

- Если в соматических клетках
- ❖ Полиплоиды, полученные в результате отдаленной гибридизации (скрещивание аллополиплоид бесплоден. организмов, принадлежащих к различным видам, и каждая хромосома содержащих два и более набора разных хромосом) называются аллополиплоиды (сывалентов в мейозе оказывается невозможным
- Т.о. возникает мейотический фильтр, препятствующий передаче наследственных задатков
- Поэтому у плодовых полиплоидов каждый геном должен быть удвоен.

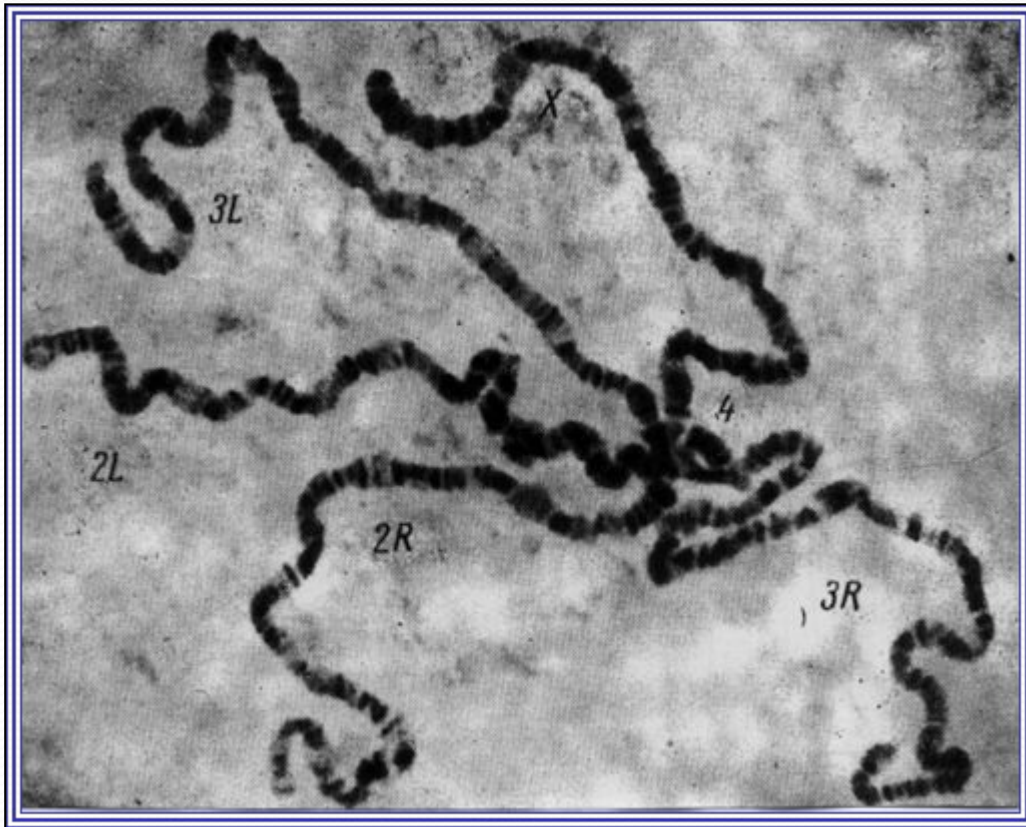


□ Аллоплоидия

- ❖ Многократное повторение двух и более разных гаплоидных хромосомных наборов у гибридных организмов при межвидовой и межродовой гибридизации.

Эндополиплоидия

- увеличение числа хромосом в покое ядре (при отсутствии митоза), не сопровождающееся делением клетки



- Слюнные железы дрозофилы представлены клетками с 56 хромосомами

Анеуплоидия

□ 1) Моносомия – утрата одной из хромосом диплоидного набора ($2n - 1$)



1:700

- ❖ Синдром Тёрнера – Шерешёвского - моносомия по X-хромосоме (XO), кариотип представлен 45 хромосомами
- ❖ Клиника: отсутствие ВПП, низкий рост, непропорциональное строение тела, голова «сфинкса», уши деформированы. Половой инфантилизм. Снижение умственного развития.
- ❖ Патогенез: в пубертатный период недоразвитие половых органов и вторичных половых признаков, поражение сосудистой системы, аномалии мочевой системы, уменьшение остроты зрения, слуха.

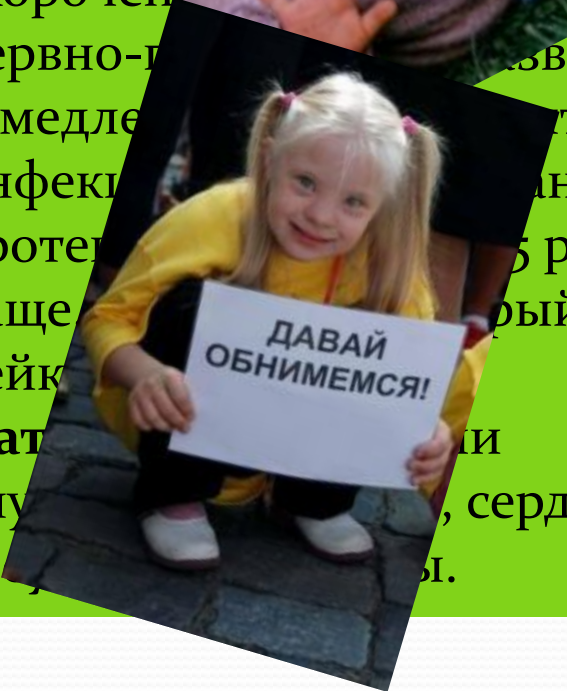
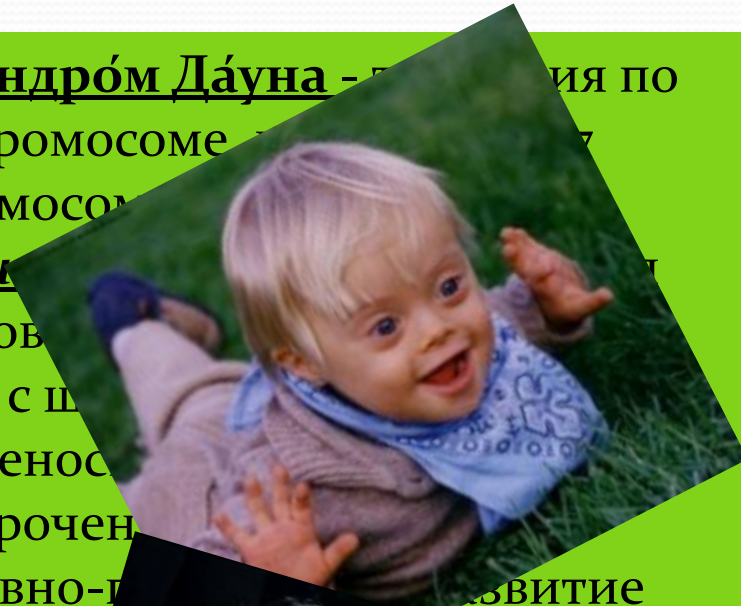
Анеуплоидия



Синдром Дауна

Сходить на УЗИ и выявить до родов...

- ❖ Синдром Дауна - патология по 21 хромосоме (трисомия 21 хромосомы)
- ❖ Клиника - низкий интеллект, головной мозг с патологией, переносимость холода, укороченная продолжительность нервно-мышечного развития (замедление формирования речи), инфекции, нарушения протекания беременности (5 раз чаще), лейкемия
- ❖ Патогенез - митозы, в нарушении, сердечно-сосудистые патологии.



Анеуплоидия

□ 2) Трисомия – наличие трёх гомологичных хромосом вместо пары ($2n + 1$)



1:7000

- ❖ Синдром Эдвардса - трисомия по 18 хромосоме
- ❖ Клиника: пренатальное недоразвитие, аномалии мозгового и лицевого черепа, и костно-мышечной системы.
- ❖ Патогенез: пороки сердца и крупных сосудов. Нарушения развития головного мозга, стопы, врожденное отсутствие щитовидной железы и надпочечников.
- ❖ 60 % детей умирают в возрасте до 3 месяцев, 5-10 % - доживает до года. Причины смерти: остановка дыхания и нарушения работы сердца. Оставшиеся в живых — олигофрены.

Анеуплоидия

□ 2) Трисомия – наличие трёх гомологичных хромосом вместо пары ($2n + 1$)



- ❖ Синдром Патау – трисомия 13 хромосомы
- ❖ Клиника: многоводие при вынашивании плода, пренатальное недоразвитие, помутнение роговицы, полидактилия, короткая шея, запавшая переносица, широкое основание носа.
- ❖ Патогенез: изменения поджелудочной железы, добавочные селезенки, эмбриональная пупочная грыжа
- ❖ Большинство детей с синдромом Патау умирают в первые недели или месяцы (95 % — до 1 года). Оставшиеся в живых страдают глубокой идиотией.

1:11000

Анеуплоидия

□ 2) Полисомия – наличие трёх гомологичных хромосом вместо пары ($2n + 1$)



1:500

Синдром Клайнфельтера - кариотип – 47 (XXY), 48 и более хромосом.

Клиника: проявляется лишь после полового созревания, длинные ноги, высокая талия, высокий рост, отсутствие залысин на лбу, оволосение по женскому типу, плохой рост волос на лице, гинекомастия, бесплодие. С увеличением X-хромосом увеличивается умственная отсталость до полной идиотии, с увеличением Y-хромосом – агрессивность.

Патогенез: в пубертатном периоде обнаруживается недоразвитие первичных половых признаков.

Спасибо за внимание!



*но попробуй взглянуть на всё с другой
точки зрения...*