

БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ им. М.ТАНКА

ИНСТИТУТ ИНКЛЮЗИВНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
КАФЕДРА КОРРЕКЦИОННО-РАЗВИВАЮЩИХ
ТЕХНОЛОГИЙ

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

Генные мутации

Доцент Д.Л.НИКОЛАЕВ

Механизм мутаций

```
graph TD; A[Механизм мутаций] --> B[Геномные  
приводят к изменению  
числа хромосом]; A --> C[Хромосомные  
связаны с изменением  
структуры хромосом]; A --> D[Генные  
Связаны с изменением  
последовательности  
нуклеотидов молекулы  
ДНК]; A --> E[Цитоплазматические  
результат изменения  
ДНК клеточных  
органовидов –  
пластид, митохондрий];
```

Геномные
приводят к изменению
числа хромосом

Хромосомные
связаны с изменением
структуры хромосом

Генные
Связаны с изменением
последовательности
нуклеотидов молекулы
ДНК

Цитоплазматические
результат изменения
ДНК клеточных
органовидов –
пластид, митохондрий

Классификация мутаций



Генные мутации

Генная мутация – изменение структуры ДНК в пределах одного гена.

1. Замена нуклеотида

Простая замена (транзиция): $A \leftrightarrow G$, $T \leftrightarrow C$

Сложная замена (трансверсия): $A \leftrightarrow C$, $A \leftrightarrow T$, $G \leftrightarrow C$,
 $G \leftrightarrow T$

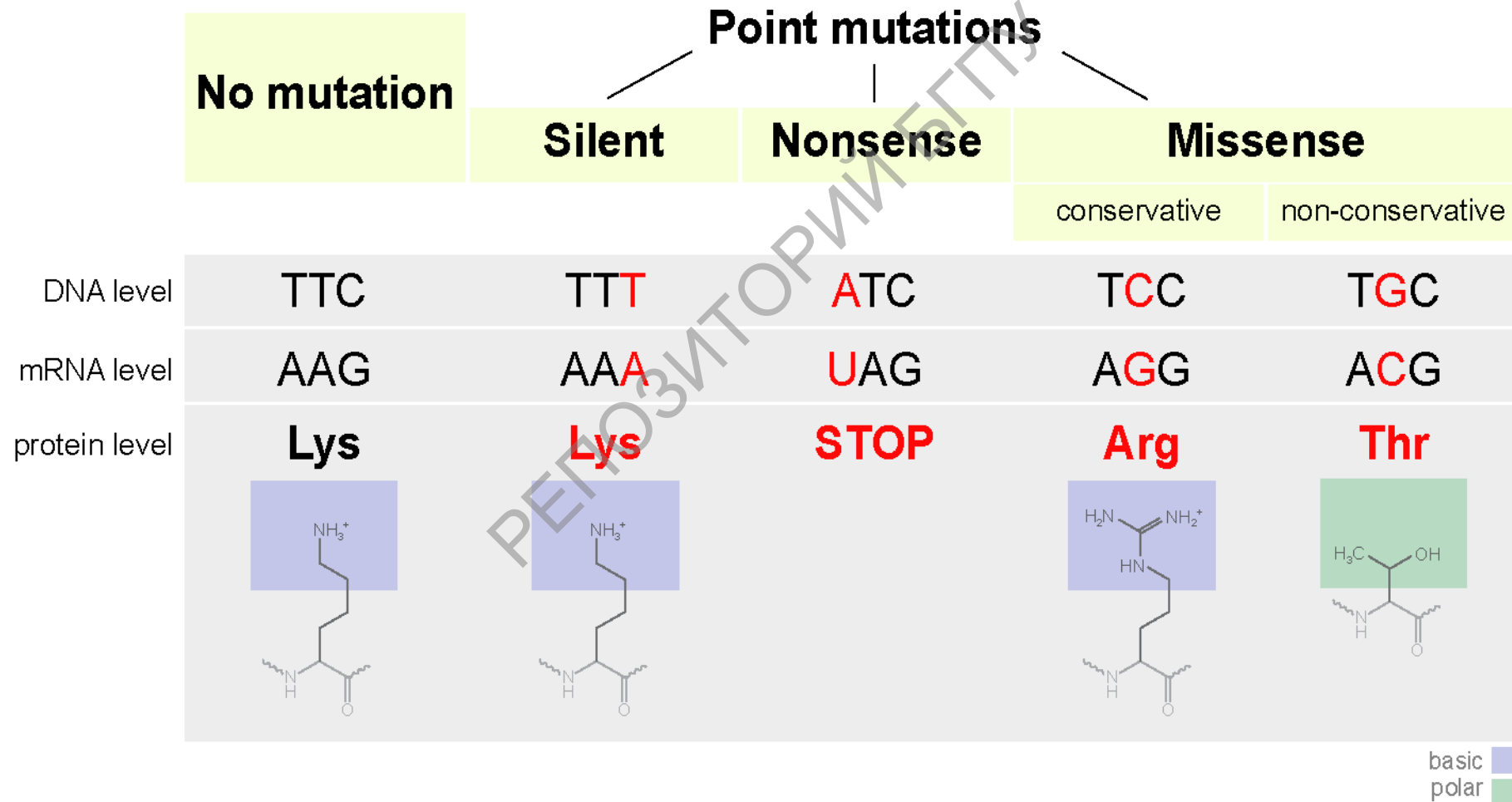
2. Инсерция (вставка) нуклеотидов

3. Делеция (выпадение) нуклеотидов

Сдвиг рамки считывания

4. Внутригенная инверсия (поворот участка гена на 180°)

Точечные мутации



Генные мутации

ДЕЛЕЦИЯ – утрата сегмента ДНК размером от одного нуклеотида до нескольких генов

ДУПЛИКАЦИЯ – удвоение сегмента ДНК размером от одного нуклеотида до нескольких генов

ИНВЕРСИЯ – поворот сегмента ДНК на 180°

ТРАНСЛОКАЦИЯ – перенос сегмента ДНК

ИНСЕРЦИЯ – вставка сегмента ДНК от одного нуклеотида до нескольких генов

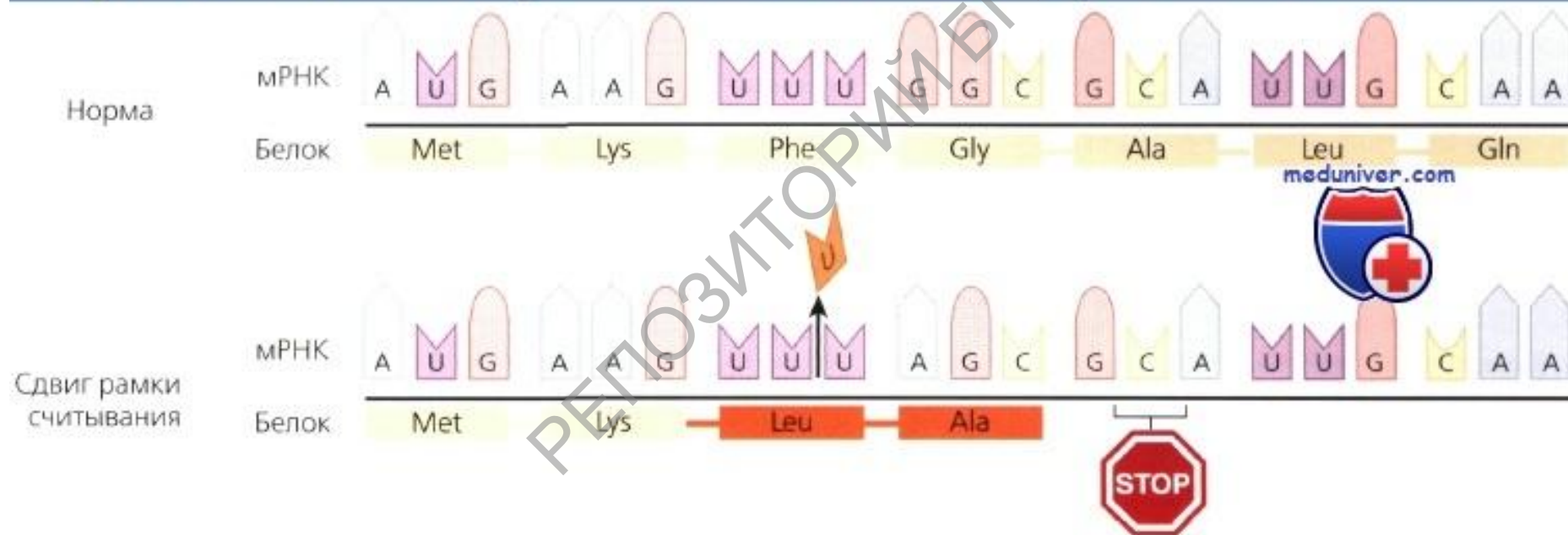
ТРАНЦИЗИЯ – точечная замена пуринового основания на пуриновое, или пиримидинового – на другое пиримидиновое (например, А на Т, С на G)

ТРАНСВЕРСИЯ – точечная замена пуринового основания на пиримидиновое или пиримидинового на пуриновое (например, А на G, или С на Т)

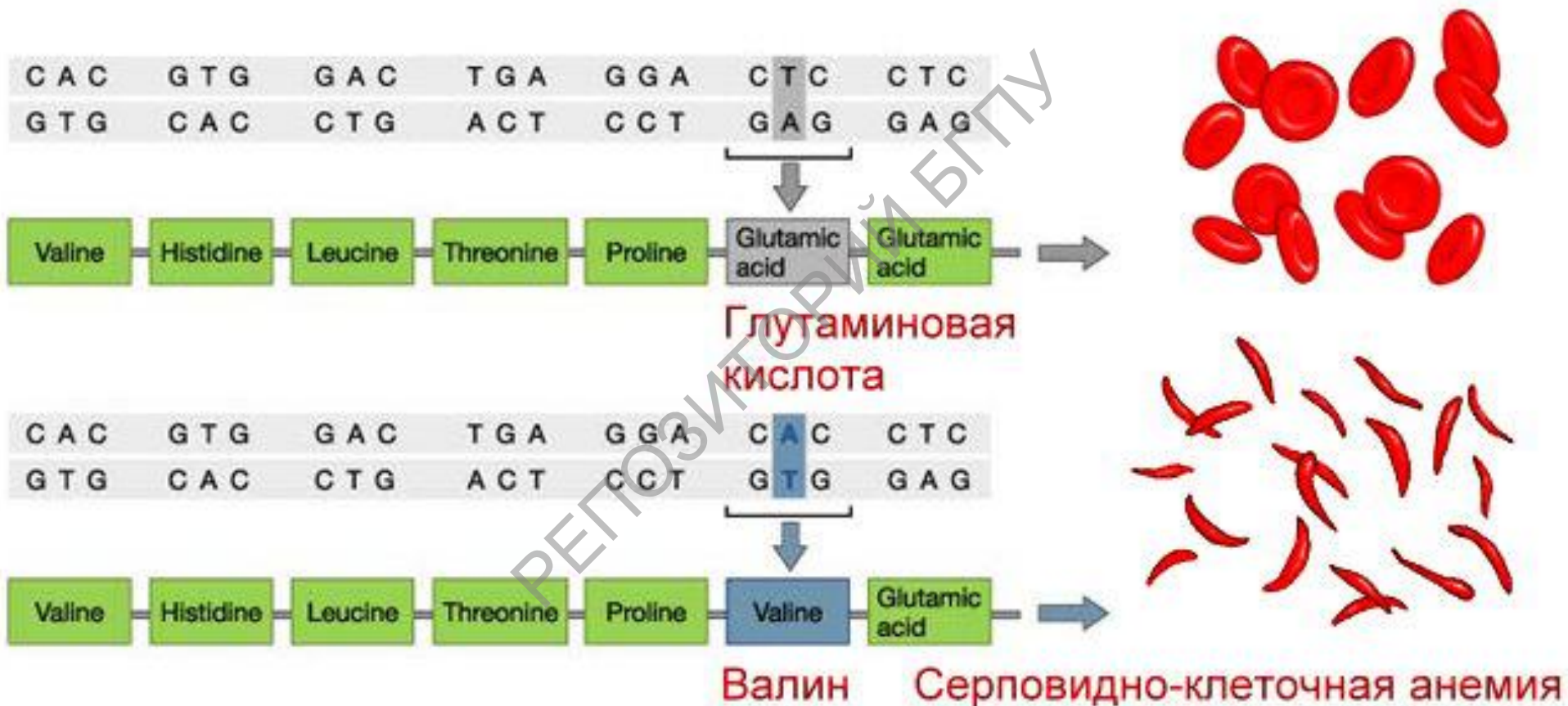
ЭКСПАНСИЯ тринуклеотидных повторов

Сдвиг рамки считывания

Мутация со сдвигом рамки считывания – инсерцией или делецией



Серповидно-клеточная анемия



Серповидно-клеточная анемия



**Нормальный
эритроцит**



**Серповидный
эритроцит**

Серповидно-клеточная анемия

Аутосомно-рецессивное наследование

