

БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМ. М.ТАНКА  
ИНСТИТУТ ИНКЛЮЗИВНОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
КАФЕДРА КОРРЕКЦИОННО-РАЗВИВАЮЩИХ  
ТЕХНОЛОГИЙ

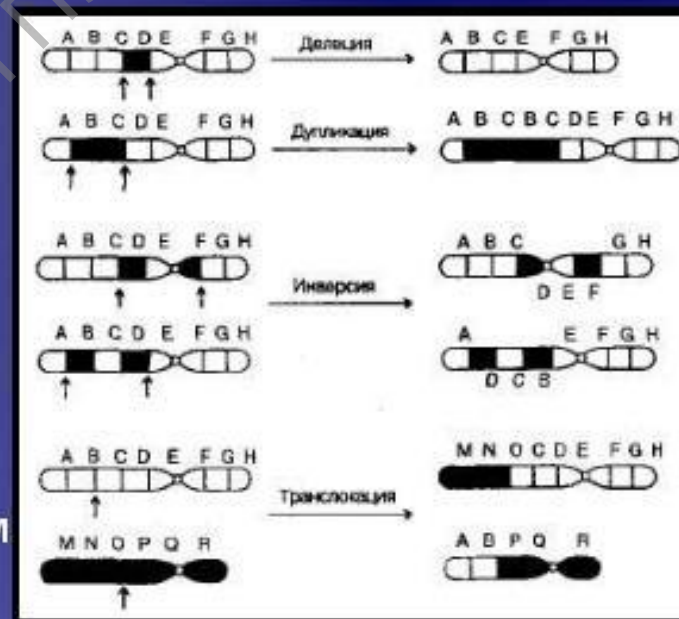
**ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА**

**Хромосомные мутации**

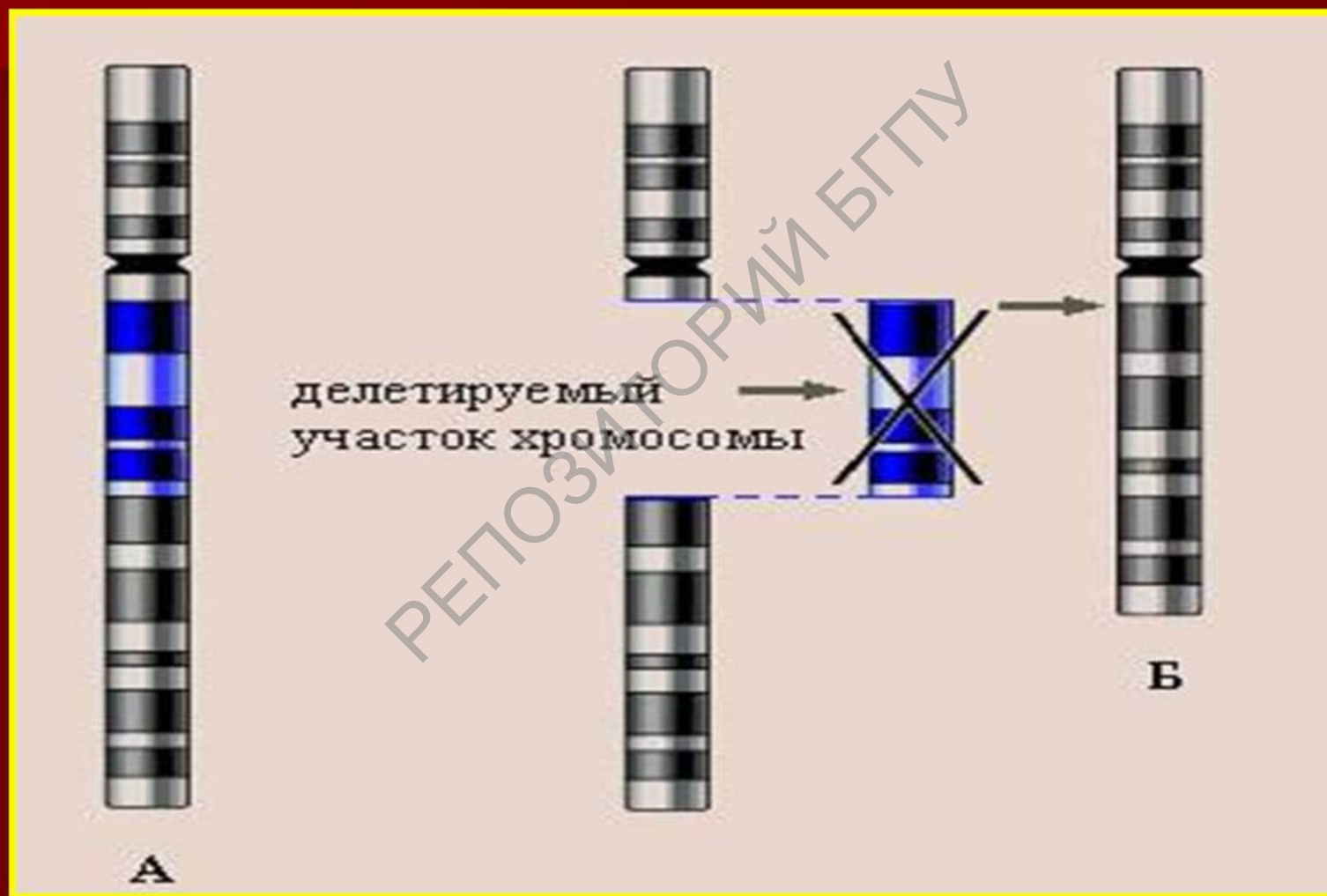
**Доцент Д.Л.НИКОЛАЕВ**

# Хромосомные мутации

- Известны перестройки разных типов:
- **нехватка**, или **дефишенси**, — потеря концевых участков хромосомы;
- **делеция** — выпадение участка хромосомы в средней ее части;
- **дупликация** — двух- или многократное повторение генов, локализованных в определенном участке хромосомы;
- **инверсия** — поворот участка хромосомы на  $180^\circ$ , в результате чего в этом участке гены расположены в последовательности, обратной по сравнению с обычной;
- **транслокация** — изменение положения какого-либо участка хромосомы в хромосомном наборе. К наиболее распространенному типу транслокаций относятся реципрокные, при которых происходит обмен участками между двумя негомологичными хромосомами. Участок хромосомы может изменить свое положение и без реципрокного обмена, оставаясь в той же хромосоме или включаясь в какую-то другую.



# Схема образования хромосомных перестроек (*делеция*)





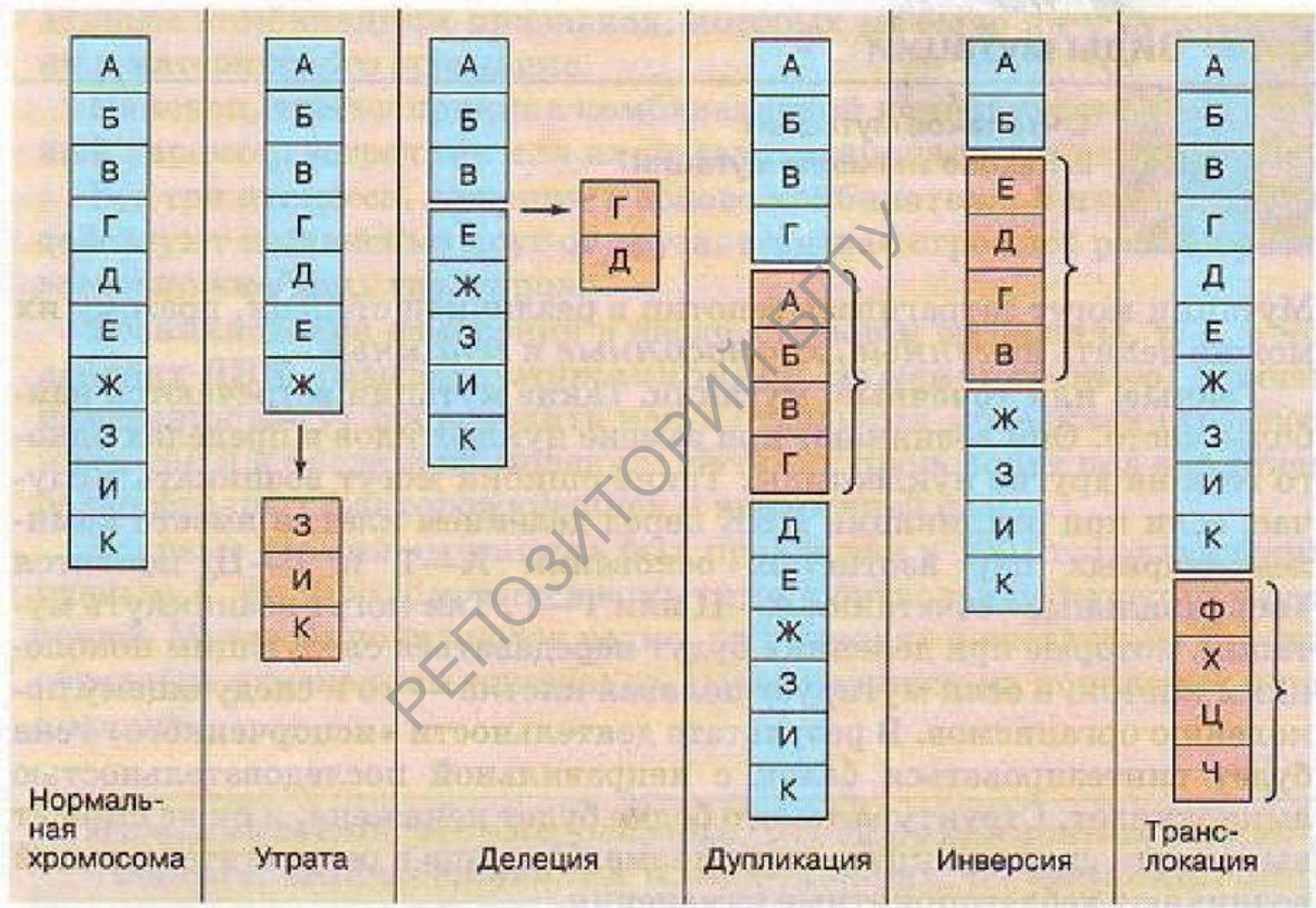
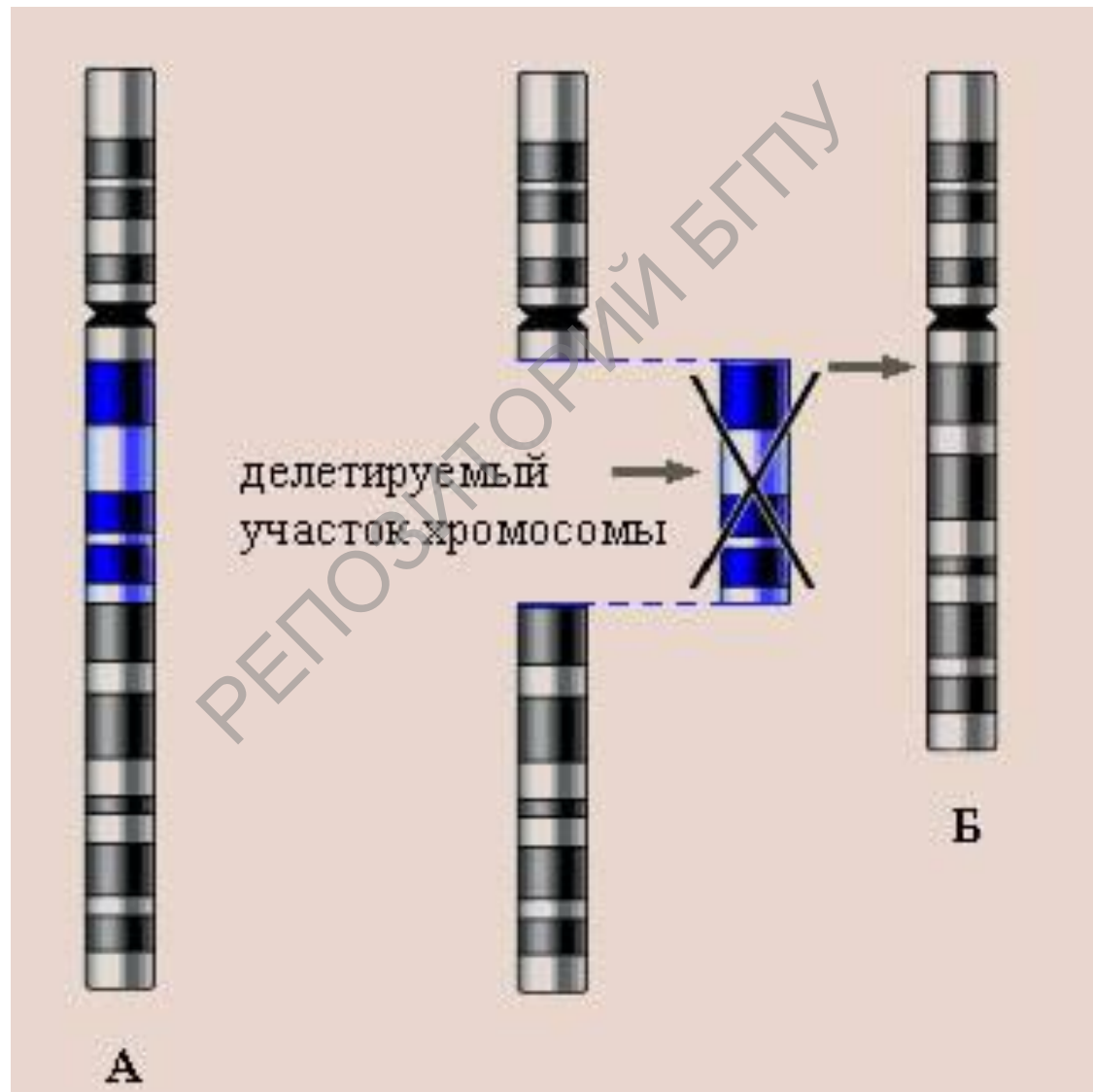


Рис. 66. Виды хромосомных мутаций

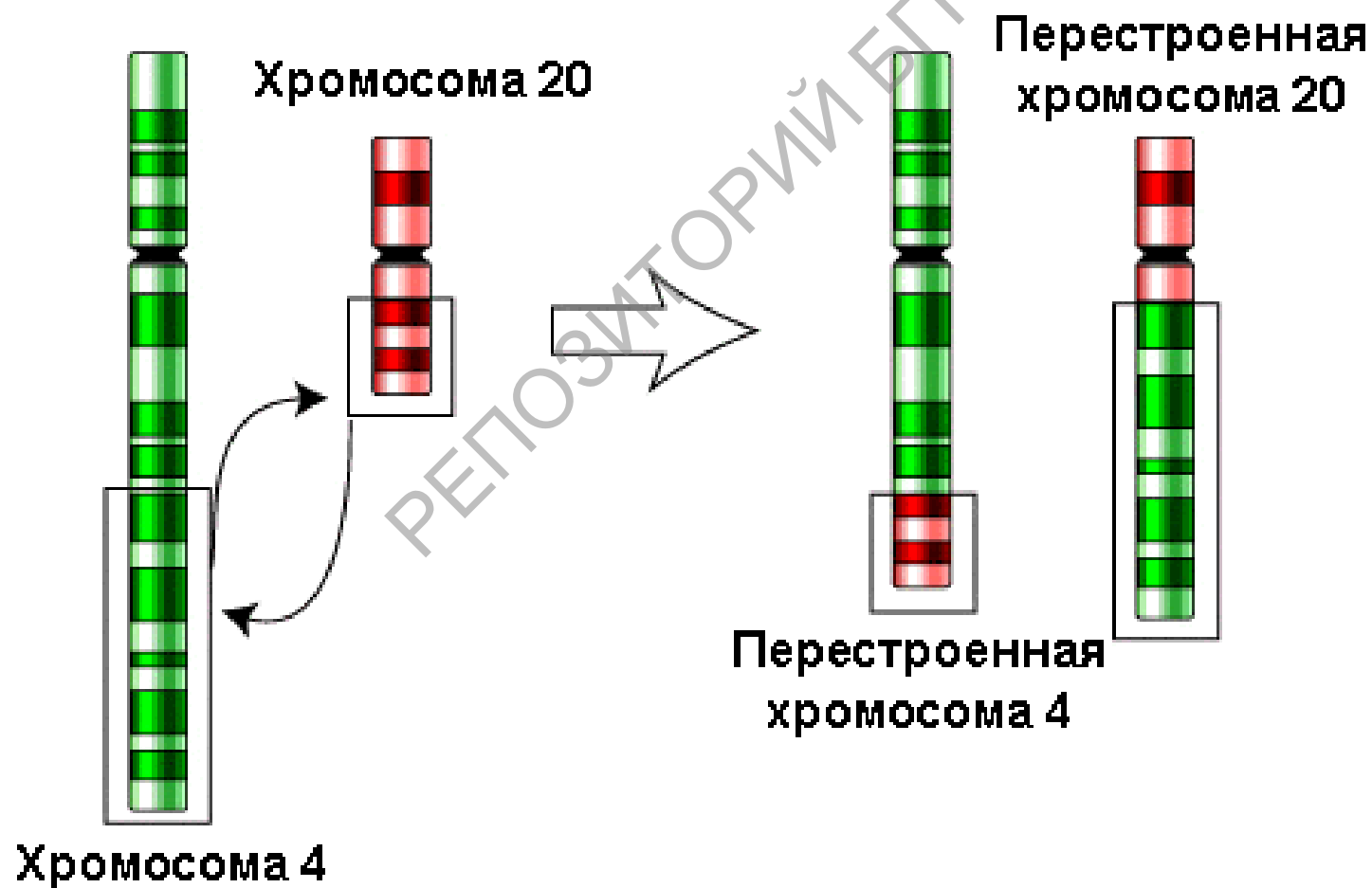
# Делеция



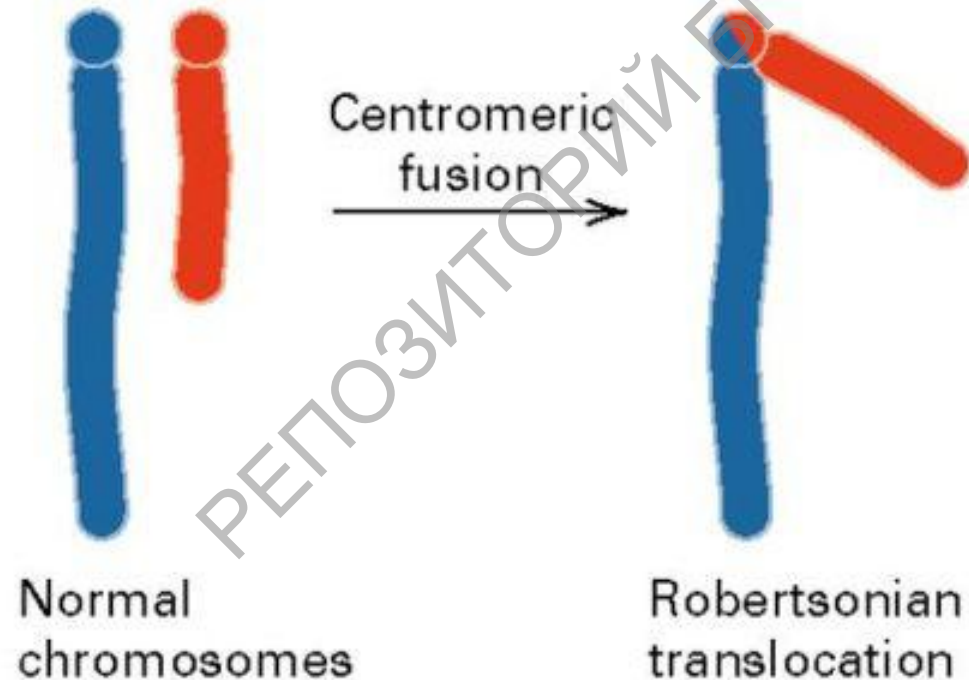
# Транслокация

До транслокации

После транслокации

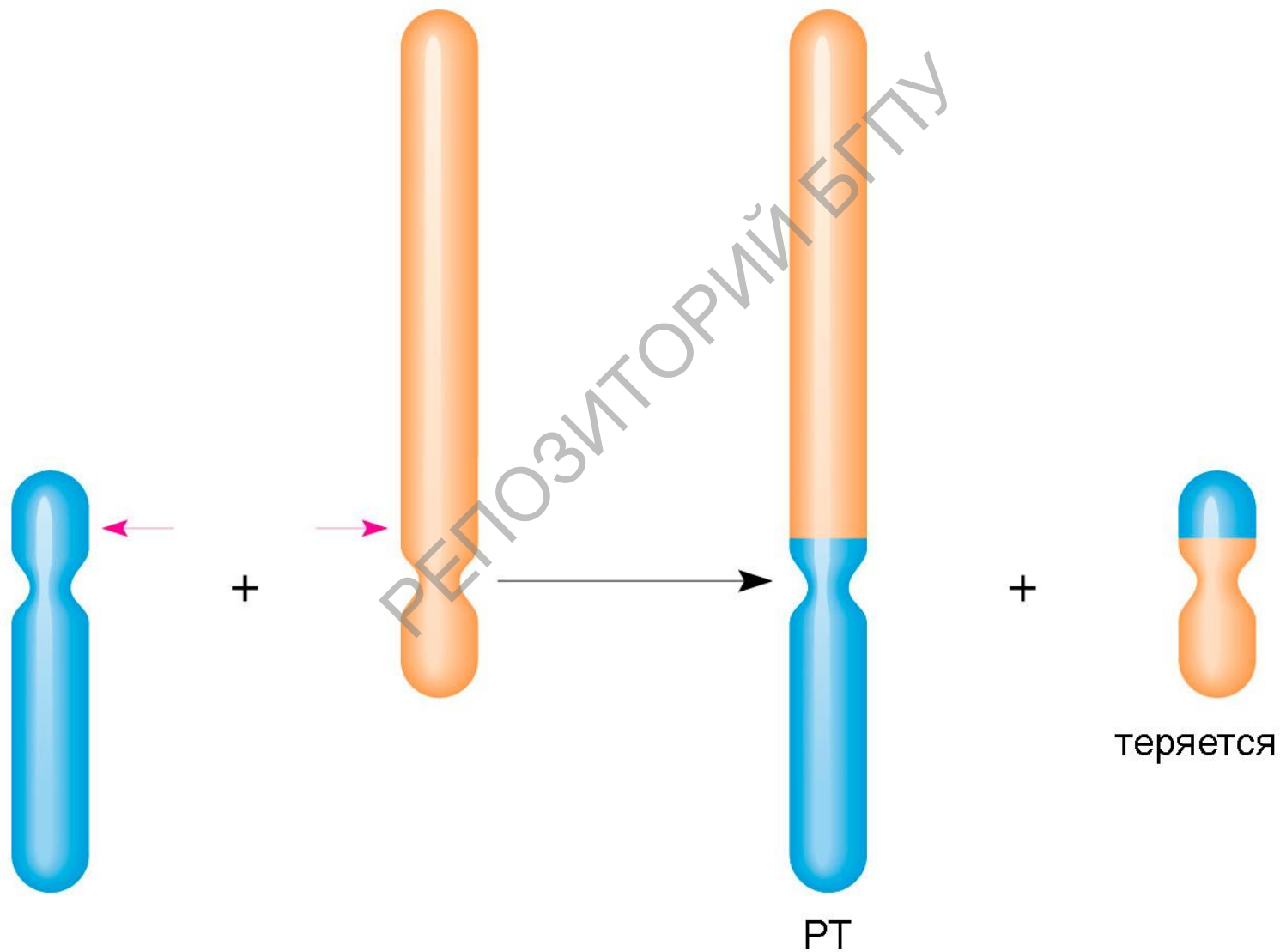


# Робертсоновская транслокация (rob) (центрическое слияние)



Между разными  
acrocentricами – у  
человека 13,14,15,21,22

# Робертсоновская транслокация

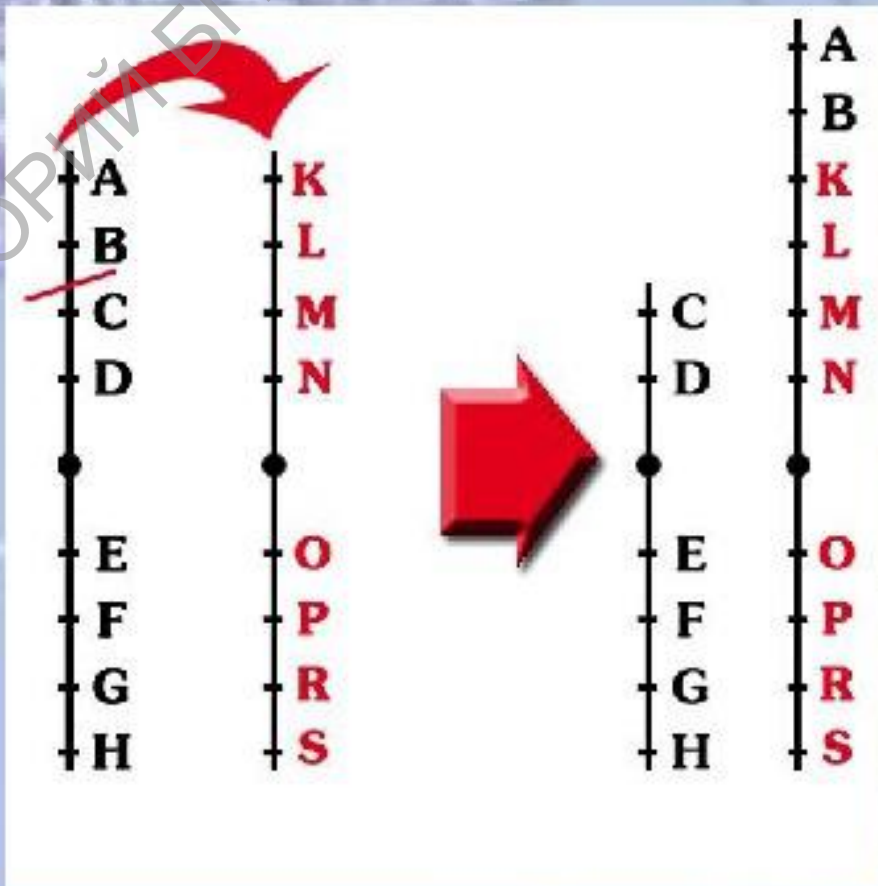




# Транслокации

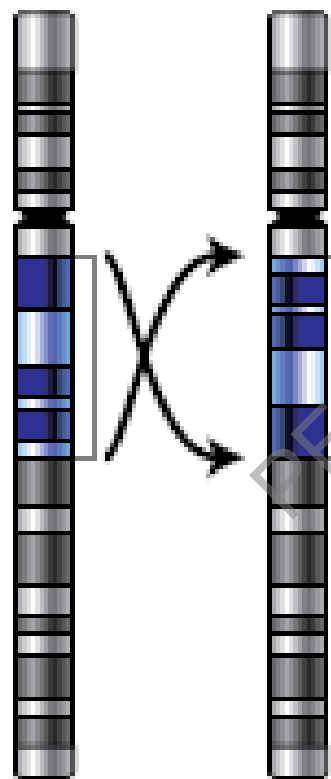
б) Нерасцепляющиеся (= невзаимные = собственно транслокации).

Перенос участка с одной негомологичной хромосомы (или целой хромосомы) на другую.

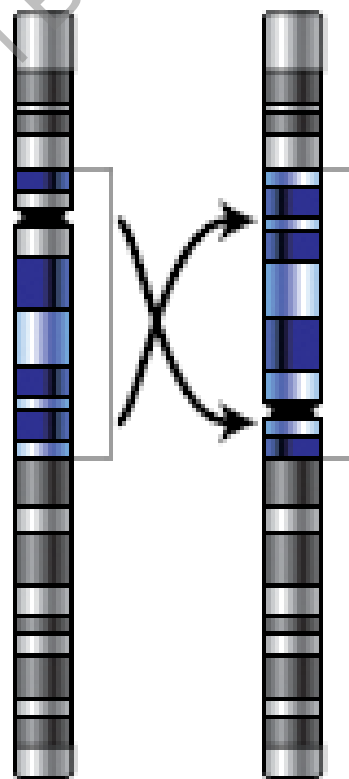


# Инверсия

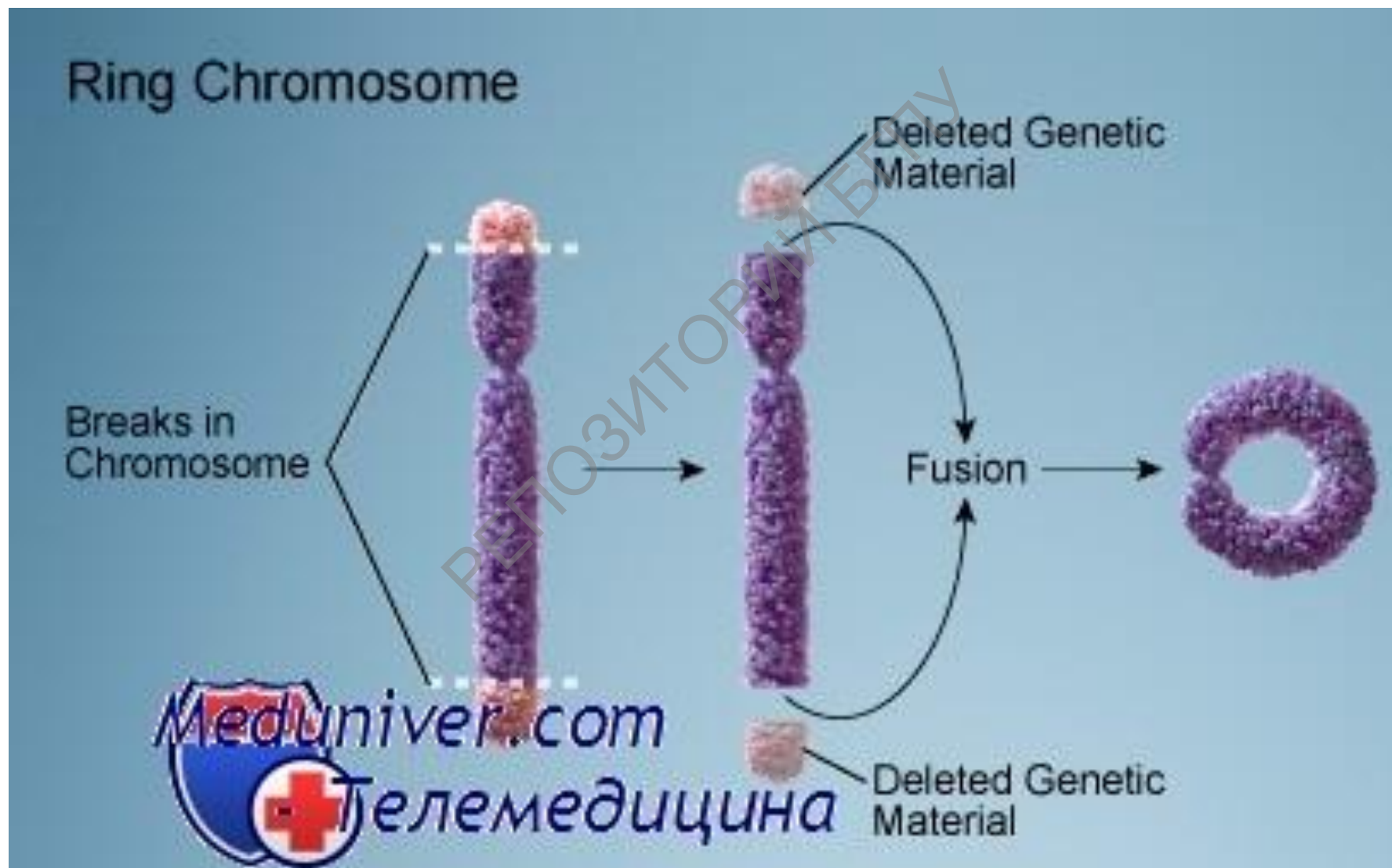
Парацентрическая  
инверсия



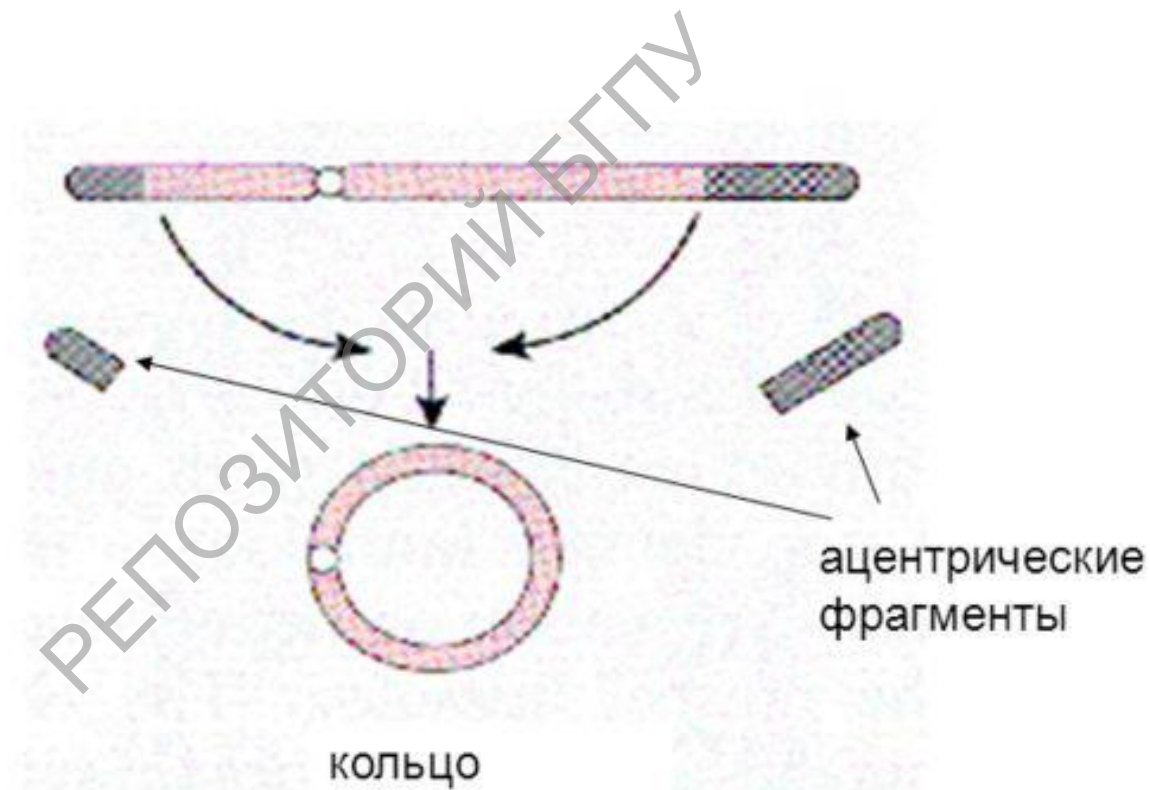
Перицентрическая  
инверсия



# Кольцевая хромосома



# Образование кольцевой хромосомы (r)





# Кольцевая хромосома

