

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

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

Геномные мутации

Доцент Д.Л.НИКОЛАЕВ

Классификация мутаций



Типы мутаций.

Генные мутации (изменения в генах).

1. Изменение расположения нуклеотидов ДНК.
2. Выпадение или внедрение одного или нескольких нуклеотидов.
3. Замена одного нуклеотида другим.

Хромосомные мутации (перестройки хромосом).

1. Удвоение участка хромосомы.
2. Потеря участка хромосомы.
3. Перемещение участка одной хромосомы на другую, негомологичную ей хромосому.

Геномные мутации (ведут к изменению числа хромосом).

1. Утеря или появление лишних хромосом в результате нарушения процесса мейоза.
2. Полиплоидия - кратное увеличение числа хромосом.

Геномные мутации-

- ▶ - это мутации, которые приводят к добавлению либо утрате одной, нескольких или полного гаплоидного набора хромосом.
- ▶ **Геном** — совокупность всех генов организма; его полный хромосомный набор.

- **Геномные мутации** - это мутации, которые приводят к добавлению либо утрате одной, нескольких или полного гаплоидного набора хромосом .
- Геномные мутации связаны с изменением числа хромосом.

Геномные мутации

Геномные мутации – изменения количества хромосом.

1. **Анеуплоидия** – изменение количества отдельных хромосом.
 - **Трисомия** ($2n+1$)
 - **Моносомия** ($2n-1$)
 - **Нуллисомия** ($2n-2$)
2. **Полипloidия** – увеличение количества наборов хромосом ($3n$, $4n$)
3. **Гаплоидия** – уменьшение количества наборов хромосом ($1n$)

Геномные мутации

- Полиплоидия $k \cdot n$ – кратное n увеличение или уменьшение числа хромосом
- $k = 1$ - гаплоидия
- $k = 2$ – норма
- $k = 3$ - триплоидия
- $k = 4$ - тетраплоидия
- и так далее

- Анеуплоидия (гетероплоидии)
 $2n \pm k$, где $k \neq n$ – не кратное n изменение числа хромосом

$2n + 1$ - трисомия

$2n + 2$ - тетрасомия

$2n - 1$ - моносомия

$2n - 2$ - нулисомия

Геномные мутации

❖ Происходит изменение количества хромосом.

❖ Основные разновидности:

❖ 1) Полиплоидии

Число хромосом кратно гаплоидному набору (n). У человека – 69 хромосом, 72 хромосомы.

!! Нежизнеспособны у человека.

У растений и некоторых животных повышают жизнестойкость и урожайность (кукуруза, шелковичный червь)

