

Эта часть работы выложена в ознакомительных целях. Если вы хотите получить работу полностью, то приобретите ее воспользовавшись формой заказа на странице с готовой работой:

<https://stuservis.ru/referat/211439>

Тип работы: Реферат

Предмет: Генетика

1. Классификация наследственных генетических патологий по типам мутаций 3
 2. Список наиболее распространённых в мире наследственных заболеваний 6
 3. Характеристика наиболее распространённых наследственных заболеваний с учётом сведений по России 8
 4. Наследственные болезни, обусловленные патологией клеточных органелл, с учётом сведений по России 11
 5. Географическое распределение наследственных заболеваний населения России 12
- Вывод 14
Словарь употребляемых терминов 15
Список литературы 16

1. Классификация наследственных генетических патологий по типам мутаций

Мутации — это наследуемые изменения генетического материала, которые происходят на разных уровнях:

- на геномном уровне (совокупность всех хромосом);
- на хромосомном уровне;
- на генном уровне [5].

Мутации классифицируют:

- по причинам возникновения (по факторам мутагенеза);
- по типу мутировавших клеток;
- по исходу для организма;
- по характеру изменений генетического материала [5];
- по месту возникновения;
- по фенотипическому проявлению.

Рисунок 1. Классификация мутаций. Схема.

Для человека геномные мутации не характерны, так как связаны со смертью. У предков человека последняя геномная мутация произошла около 100 миллионов лет назад. Эта дата предшествует появлению приматов. В царстве животных и особенно в царстве растений геномные мутации встречаются чаще.

Частным случаем геномной мутации является удвоение генетического материала. Это может произойти двумя способами. Во-первых, из-за того, что клетка перед митозом удвоила свой генетический материал, но не делилась. Если это происходит в клетках эмбриональной ткани, образующиеся из нее гаметы будут не гаплоидными (с одним набором хромосом), а диплоидными (с двойным набором) [4].

Чтобы одна гамета образовала зиготу, другая гамета также должна содержать диплоидный набор. Другими словами, для того, чтобы мутантная особь оставила потомство, особь противоположного пола также должна иметь мутантную гамету. Вероятность такого события очень мала.

Во-вторых, удвоение числа хромосом может происходить во время мейоза. Обычно клетки с одним набором хромосом получают из диплоидных клеток в результате мейоза. Уменьшение количества хромосом вдвое происходит во время редукционного деления мейоза. Этого может и не случиться. В этом случае гамета остается диплоидной, а образованное ею потомство - тетраплоидным (с четырехкратным набором хромосом). Чаще это происходит у растений, особенно у кукурузы, потому что их зародышевые ткани производят оба типа гамет.

Хромосомные мутации - это изменения отдельных хромосом. Они называются анеуплоидиями и связаны с изменением количества и структуры хромосом.

Специальное окрашивание используется для выявления хромосомных мутаций. В пробирке получается набор ДНК, соответствующий отдельным участкам хромосом, включая каждую отдельную хромосому человека. Уникальные участки каждой хромосомы в отдельных пробирках окрашиваются специальными флуоресцентными красителями. Затем полученные зонды гибридизируются с нативной ДНК: ДНК частично плавится, и зонд гибридизируется на ней. В результате получают хромосомы, каждая из которых

окрашена по-разному.

С помощью модели окрашивания можно определить трисомию, отсутствие хромосомы или ее части. Этот метод окрашивания возник в рамках проекта «Геном человека», который начался чуть более 20 лет назад и сейчас используется в цитогенетике.

Генные мутации - это резкие изменения отдельных хромосомных локусов - генов. Предположим, что азотистое основание «раскрошилось» в ДНК, не затронув сахарно-фосфатный остов. Это потенциальное место для возникновения мутаций, которые самоопределяются, когда происходит репликация. Во время репликации пробел может быть заполнен другим нуклеотидом. Это единичное событие, которое может происходить как в клетках эмбриональной ткани, так и в клетке организма. Мутации могут быть исправлены системой репарации. Каждая живая клетка имеет такие системы, потому что важно воспроизвести генетическую информацию, которая была в предковой клетке [3].

1. Кайбияйнен, Т.М. Генетика человека и наследственные болезни / Т.М. Кайбияйнен. - М.: Гиппократ, 2017. - 288 с.
2. Коныхов, Б.В. Биологическое моделирование наследственных болезней человека / Б.В. Коныхов. - М.: Медицина, 2020. - 304 с.
3. Лильин, Е.Т. Генетика для врачей / Е.Т. Лильин, Е.А. Богомазов, П.Б. Гофман-Кадошников. - М.: Медицина, 2017. - 256 с.
4. Пехов, А. П. Биология и общая генетика / А.П. Пехов. - М.: Издательство Российского Университета дружбы народов, 2020. - 440 с.
5. Туровская, Е.М. Лекция №10 «Модификационная изменчивость. Понятие о мутациях. Генные, хромосомные и геномные мутации».
6. http://www.bionet.nsc.ru/vogis/pict_pdf/2006/t10_1/vogis_10_1_07.pdf.
7. http://www.dnalab.ru/assets/images/publikacii/2007_4.pdf.

Эта часть работы выложена в ознакомительных целях. Если вы хотите получить работу полностью, то приобретите ее воспользовавшись формой заказа на странице с готовой работой:

<https://stuservis.ru/referat/211439>