**Тема**: Мутации. Виды мутаций
**Цель**:

* ознакомить учащихся с понятиями «мутационная изменчивость» и «мутации»; раскрыть суть и особенности мутационной изменчивости; охарактеризовать основные виды мутаций;
* научить учащихся решать типовые задачи на определение вида мутаций; развивать внимание, память и мышление учащихся; формировать установку учащихся к самостоятельной приобретения знаний, умений и навыков;
* формировать осознание ценности собственной жизни и сохранение здоровья.

**Ожидаемые результаты:** учащиеся должны называть виды мутаций; приводить примеры наследственной изменчивости, мутаций; характеризовать мутационную изменчивость.
**Оборудование:**

**Тип урока:** комбинированный.

**1. Организационный этап**
1.1. Приветствие.
1.2. Проверка готовности классного помещения к уроку.
1.3. Проверка готовности учащихся к уроку.
1.4. Проверка присутствия учащихся: количество по списку \_\_\_\_, количество присутствующих на уроке \_\_\_, отсутствующих \_\_\_.

**2. Проверка домашнего задания и актуализация опорных знаний учащихся***2.1. Работа с терминами у доски*. Один ученик на доске записывает термины, которые были изучены на прошлом уроке (изменчивость, Комбинативная изменчивость, гетерозис), и те, которые вспомнить (наследственность, кроссинговер), и готовится их охарактеризовать.
*2.2. Фронтальный опрос.*
1. Какие типы изменчивости вам известны?
2. Каковы причины появления комбинативной изменчивости?
3. У каких организмов встречается Комбинативная изменчивость?
4. К чему приводит Комбинативная изменчивость (ее биологическое значение)?
5. Какое значение для человека имеет явление гетерозиса?

**3. Мотивация учебной деятельности**Беседа. Можно опираться на презентацию «Проявления мутационной изменчивости» (индивидуальное домашнее задание прошлого урока).
- Видели ли вы когда-нибудь по телевизору животных с двумя головами или пятью лапами или людей с шестью пальцами на конечностях?
- Как вы думаете, как возникают такие существа? (Вследствие мутаций.)
- Так что же такое мутация? (Какое внезапное изменение в организме.)

**4. Сообщение темы, цели и задач урока**4.1. Сообщение темы урока.
4.2. Определение цели и задач урока.
Учащиеся самостоятельно формулируют цель урока, а задачи записаны на доске заранее, могут зафиксировать их в тетрадях.
Цель урока: познакомиться с понятиями «мутационная изменчивость» и «мутация», основными видами мутаций.
Задачи урока:
1. Узнать: что такое мутационная изменчивость и мутации; что такое мутационная теория и закон гомологических рядов.
2. Определить основные виды мутаций.
3. Научиться решать задачи на определение вида мутаций.

**5. Усвоения нового материала**План объяснения нового материала
1. Мутации (Рассказ, словарная работа.)
2. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости. Мутационная теория. (Поисковый метод (работа с учебником), беседа, словарная работа, повествование учителя.)
3. Виды мутаций. (Рассказ учителя, составление схем, работа в группах (заполнение таблицы), объяснения учителя.)

**6. Обобщение, систематизация и закрепление знаний**
Решение задач на определение вида мутаций (уровень стандарта).

**7. Подведение итогов урока, рефлексия**
Учащимся предлагается дать устные ответы на вопросы:
- Что такое мутационная изменчивость?
- Что такое мутация?
- Какие закономерности высказал Н. И. Вавилов при изучении изменчивости признаков у видов и родов злаков и других семей?
- На какие виды подразделяются мутации по характеру изменений в структуре наследственного материала?
- Приведите примеры мутаций.

**8. Информирование учащихся о домашнем задании, инструктаж по его выполнению**
8.1. Задания для всего класса.
Учебник \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
8.2. Индивидуальное задание.
Подготовить сообщение об истории изучения мутагенеза.

Задача № 1. Определите тип мутации, при которой изменяется количество генов в организме.
Задача № 2. Определите тип мутации, при которой имеет место потеря сегмента хромосомы.
Задача № 3. Определите тип мутации, при которой происходит поворот хромосомного сегмента на 180 °.
Задача № 4. Определите тип мутации, которая имеет место при классическом синдроме Дауна.
Задача № 5. Определите тип мутации, при которой происходит удвоение сегмента хромосоми.Задача № 6. У человека известны кариотипа с 69 и 92 хромосомами. Определите, какие мутации имеют место в этих случаях.
Задача № 7. В последовательности нуклеотидов - ЦЦЦ ГГТ АЦЦ ЦЦЦ ГГГ - произошла такая мутация: ЦЦЦ ЦЦА ТГГ ЦЦЦ ГГГ. Определите вид мутации.

5. Усвоения нового материала
1. Мутации. Мутации
Рассказ учителя, словарная работа
Мутации - это появление новых признаков в организме вследствие внезапных изменений структуры наследственных единиц (генов, хромосом) и наследование этих изменений.
Мутация (лат. mutatio - изменение) - это изменение, обусловлена ​​реорганизацией структур воспроизведения, перестройкой ге ¬ нетичного аппарата. Мутации возникают внезапно, иногда резко отличает организм от исходной формы.
Мутации - это качественные и структурные изменения генетического материала, которые передаются от поколения к поколению.
Ботаникам и зоологам такие сми ¬ ны были известны очень давно. Мутационной изменчивости посвятили свои работы С. I. Коржинский и Г. де Фриз. Термин «мутация» был предложен Гуго де Фризом в 1901 году.

Справка
Коржинский Сергей Иванович (1861-1900) - русский ботаник, один из основателей фитоценологии, независимо от Гуго де Фриза обосновал мутационную теорию («теорию гетерогенезу»), противопоставил ее дарвинизму.

Мутации являются явлением, общим для организмов разного уровня организации. На сегодняшний день известны мутации у всех классов животных, растений и вирусов. Существует много мутаций и у человека.

2. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости. Мутационная теория
Поисковый метод (работа с учебником), беседа, словарная работа
Учащимся предлагается самостоятельно отыскать ответы на вопросы:
- Кто сформулировал закон гомологических рядов?
- В чем он заключается?
- Можно ли применять этот закон к животным?
Закон гомологических рядов был сформулирован Н. И. Вавиловым в 1920 году.
Изучая изменчивость признаков у злаков и других семей, Н. И. Вавилов обнаружил, что:
1. Виды и роды, генетически близкие между собой, характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости с такой правильностью, что, зная ряд форм одного вида, можно предположить наличие подобных форм в других близких видов и родов. Чем ближе генетически расположены в общей системе роды и линнеоны, тем полнее тождество в рядах их изменчивости.
2. Целые семьи растений характеризуются определенным циклом изменчивости, который проходит через все роды, которые образуют семью.
Хотя первоначально закон касался изменчивости у растений, М. И. Вавилов указал на возможность применения его к животным.

Рассказ учителя
По закону Н. И. Вавилова, у животных должны случаться фенотипы, что аналогичные наследственным болезням человека. Действительно, много патологических состояний, выявленных у животных, могут быть моделями наследственных болезней человека. Так, у собак наблюдается гемофилия, которая сцеплена с полом. Альбинизм обнаружили у многих видов грызунов, кошек, собак, птиц и пресмыкающихся. Для изучения мышечной дистрофии используют мышей, крупного рогатого скота, лошадей; эпилепсии - кролики, крыс, мышей; аномалий в строении глаза - грызунов, собак, свиней и других животных. Наследственная глухота существует у гвинейских свинок, мышей и собак. Пороки строения лица человека,
является гомологами заячьей губы (расщелины верхней губы) и волчьей пасти (расщелины верхней челюсти и твердого неба), наблюдаются в лицевом отделе черепа мышей, собак, свиней. На наследственные болезни обмена веществ в организме, например ожирение и сахарный диабет, болеют также мыши.

Основные положения мутационной теории Гуго де Фриза:
• мутации возникают дискретно;
• новые формы являются константными, зачастую рецессивными;
• мутация - это всегда качественные изменения;
• мутации разнонаправленные (могут быть полезными, вредными или нейтральными);
• степень проявления мутаций зависит от величины выборки организмов, которые изучаются;
• одни и те же мутации могут возникать повторно.
С мутационной изменчивостью связанного ¬ зана эволюция - процесс образования но ¬ вых видов, сортов и пород. Мутации принимается синтетической теорией эволюции как основа естественного отбора.

∨ Вопрос к ученикам:
- Кто сформулировал мутационную теорию?
- Каковы основные положения этой теории?

3. Типы мутаций

Виды мутаций
Название Причина Пример
Генные Изменение расположения нуклеотидов в молекулах ДНК анконские порода овец;
серповидно-клеточная анемия
Хромосомные: Структурные изменения хромосом:
• делеция; выпадение участка хромосомы (потере определенных наследственных свойств); Мутации дрозофилы;
карликовые мутации энотеры;
мозаичные мутации
• дупликация; удвоение участка хромосомы;
• инверсия; поворот участка хромосомы на 180 °;
• транслокация перенос участка
Геномные: Изменение числа хромосом: полиплоидный тутовый шелкопряд;
полиплоидных кукуруза;
болезнь Дауна;
шестипалость
• полиплоидия; кратное увеличение хромосомного набора;
• анеуплоидия изменение числа хромосом в одной или нескольких парах

Объяснения учителя
1. Генные (точечные) мутации - изменения нуклеотидной последовательности ДНК вследствие ошибок репликации. В результате таких мутаций меняется аминокислотная последовательность белка, который кодируется геном, и, как следствие, изменяются его свойства.
Примером генной мутации являются деаминування цитозина в молекулах ДНК и сопряжения В-Г вместо канонической пары Ц-Г. Это обусловливается деаминуванням цитозина результате спонтанных химических реакций. Мутации имеют ненаправленный характер
и возникают случайно - любой ген может мутировать в любой момент.
По характеру проявления различают генные мутации:
• доминантные;
• субдоминантных (оказываются частично);
• рецессивные.

2. Хромосомные мутации (хромо ¬ сомни аберрации) - изменения в структуре хромосом, возникающие вследствие их перестройки (разрыва хромосомы с образованием фрагментов, которые затем объеди ¬ нуються, но при этом нормальная структура хромосомы не видновлюеть-ся). Различают четыре основных типа хромосомных аберраций:
• недостаток;
• делеция;
• удвоение(дупликация);
• инверсии;
• транслокации.
Делеция (нехватка) возникает вследствие потери хромосомой того или иного участка. Недостаток в средней части хромо ¬ сомы приводит организм к гибели, утрата незначительных участков вызывает изменения наследственных свойств. Так, при недостатке участка
в одной из хромосом, проростки кукурузы оказываются лишенными хлорофилла.
Дупликация (удвоение) связана с присоединением лишнего дублирующего отрезка хромосомы. Дупликации приводят к возникновению новых признаков. Например, у дрозофилы ген смужкоподибних глаз характеризуется мозаичной мутацией (такие организмы называются мозаиками). Мозаиками являются люди, у которых разный цвет глаз, или животные определенной масти, у которых на теле появляются пля ¬ мы другого цвета. Не исключено, что соматические мутации, которые вли ¬ вают на метаболизм, являются одной из причин старения и злокачественных новообразований.

3. Геномные мутации связаны с изменением количества наборов хромосом.
Гаплоидный набор хромосом, а также совокупность генов, содержащихся в гаплоидному наборе хромосом, называют геномом.
Полиплоидия - это кратное увеличение хромосомного набора в результате нарушения мейоза (например 4n). В селекционной практике с целью полу ¬ ния полиплоиды на растения действуют критическими температурами, ионизирующего излучением, химическими веществами (наиболее распространенный - алкалоид колхицин). Культурные растения
в большинстве - полиплоиды. Полиплоидные формы известны также у животных (например тутовый шелкопряд).
Организмы, которые возникают в результате увеличения количества хромосом одного генома, называются автоплоиднимы. Другая форма полиплоидии - алоплоидия (увеличение коли ¬ кости хромосом двух разных геномов). Алоплоиды искусственно полученные при гибридизации. Так, Г. Д. Карпеченко создал алополиплоидний гибрид редьки и капусты.
В результате нарушения мейоза и митоза количество хромосом может изменяться
и становиться некратные гаплоидному набору. Анеуплоидия (гетероплоидия) - изменение числа хромосом в одной или нескольких парах (например 2n + 1). Таким примером является явление трисомии, когда какая-либо из хромосом в Геноти ¬ пи имеет не две, а три гомологичные хро ¬ мосом. Если происходит трисомия по одной парой хромосом, то такой организм называют трисомик, и его хромосомный набор будет 2n + 1 (например, люди с болезнью Дауна - трисомик за 21-ю парами хромосом). Трисомик найчас ¬ тише нежизнеспособны, ибо они имеют в геноме ряд патологических изменений. Примером гетероплоидия является также моносомия (потеря одной хромосомы из пары в диплоидном наборе - 2n - 1), такие организмы называют моносомиком. Нулисомия - это явление, когда отсутствуют обе хромосомы в паре. Нулисомикы, как правило, нежизнеспособны.

∨ Обратите внимание учащихся
Анеуплоидии иногда относят к хромосомных мутаций. В таком случае хромосомные аберрации называют «субхромосомнимы мутациями».

ν 6. Обобщение, систематизация и закрепление знаний

Практическая работа № 2 (академический уровень)

Тема. Решения типовых задач на определение вида мутаций.
Задача № 1
Определите тип мутации, при которой изменяется количество генов в организме.
Решение:
Эта мутация относится к хромосомных мутаций, поскольку хромосомы состоят
из молекул ДНК, а гены - это участки молекулы нуклеиновой кислоты, определяющих наследственные признаки организмов. Поскольку в условии задачи не определено, как именно изменяется количество генов, то можно предположить, что это или делеция (выпадение участка хромосомы), или дупликация (удвоение).
Ответ: хромосомная мутация (делеция или дупликация).

Задача № 2
Определите тип мутации, при которой имеет место потеря сегмента хромосомы.
Решение:
Эта мутация относится к хромосомных мутаций. Тип мутации, при которой теряется сегмент хромосомы, называется делецией.
Ответ: хромосомная мутация (делеция).

Задача № 3
Определите тип мутации, при которой происходит поворот хромосомного сегмента на 180 °.
Решение:
Эта мутация относится к хромосомных мутаций. Тип мутации, при которой происходит поворот хромосомного сегмента на 180 °, называется инверсией.
Ответ: хромосомная мутация (инверсия).

Задача № 4
Определите тип мутации, которая имеет место при классическом синдроме Дауна.
Решение:
Синдром Дауна возникает после формирования лишней хромосомы в 21-й паре хромосом. Этот тип мутаций относится к геномных мутаций, а именно анеуплоидии (изменение числа хромосом в одной или нескольких парах).
Ответ: геномная мутация (анеуплоидия).

Задача № 5
Определите тип мутации, при которой происходит удвоение сегмента хромосомы.
Решение:
Удвоение сегмента хромосомы является разновидностью хромосомных мутаций, а именно - дупликацией.
Ответ: хромосомная мутация (дупликация).

Задача № 6
У человека известны кариотипа с 69 и 92 хромосомами. Определите, какие мутации имеют место в этих случаях.
Решение:
Нормальный кариотип человека составляет 46 хромосом, следовательно кариотипа с 69 и 92 хромосомами являются увеличенными, а это означает, что этот тип мутаций относится к геномных мутаций. Кариотип из 69 хромосом является примером анеуплоидии, поскольку не происходит кратного увеличения нормального кариотипа. Кариотип из 92 хромосом является примером полиплоидии, поскольку состоялось кратное увеличение количества хромосом (46 • 2 = 92).
Ответ: геномные мутации (анеуплоидия и полиплоидия).

Задача № 7
В последовательности нуклеотидов - ЦЦЦ-ГГТ-АЦЦ-ЦЦЦ-ГГГ - произошла такая мутация: ЦЦЦ-ЦЦА-ТГГ-ЦЦЦ-ГГГ. Определите вид мутации.
Решение:
Эта мутация является примером генных мутаций, поскольку произошли изменения в нуклеотидной последовательности НК вследствие ошибок репликации.
Ответ: генная мутация.
Решение задач на определение вида мутаций. (Для классов уровня стандарта.)

Учащимся, обучающимся в классах уровня стандарта, можно предложить решение задач с п. 6.1, но не как практическую работу, а в форме работы у доски и самостоятельной работы учащихся.