

Види мутацій. Мутагени

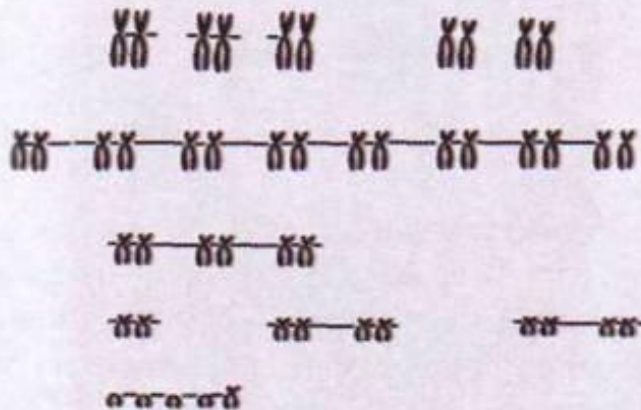
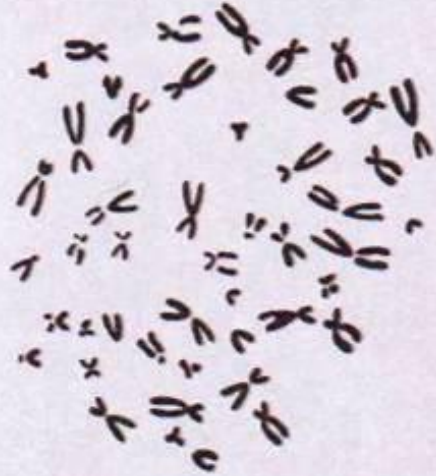


Спонтанні мутації



- Виникають під впливом природних мутагенів екзо-або ендогенного походження, без спеціального (цілеспрямованого) втручання людини. Спонтанні мутації виникають, наприклад, в результаті дії хімічних речовин, що утворюються в процесі метаболізму; впливу природного фону радіації або УФ-випромінювання; помилок реплікації.
- До появи **спонтанних мутацій** призводять помилки реплікації, неправильне формування комплементарних пар основ або структурні спотворення ДНК під дією природних мутагенів. Спонтанні мутації можуть викликати сприятливі і несприятливі генетичні зміни. Приблизний рівень спонтанного мутування - одна мутація на кожні 10^6 - 10^7 клітин. Чисельна частка мутантів в клітинної популяції для різних ознак.

Генеративні мутації



У результаті нормального процесу мейозу в людини утворюються гамети з гаплоїдним набором хромосом (23 хромосоми). Коли обидві хромосоми однієї пари не розділяються і залишаються в одній і тій же зародковій клітині (нерозходження), то остання містить 24, а інша тільки 22 хромосоми. Подібний результат може спостерігатися у випадку, коли дві гомологічних хромосоми не кон'югують. Якщо при заплідненні одна з гамет містить на одну хромосому менше, то виникає моносомна зигота, з якої розвивається переважно нежиттєздатний ембріон. Гамета з 24 хромосомами після запліднення нормальною гаметою з 23 хромосомами є причиною трисомії

Соматичні мутації

- Мутації в нестатевих (соматичних) клітинах - проявляються у того індивіда, у якого вони виникають. Вони передаються при розподілі тільки дочірнім клітинам і не успадковуються наступним поколінням індивіда.

Соматичні мутації, викликані у Рослинах іонізуючою радіацією
Зліва – нормальна квітка
З права – після мутації



Нейтральні мутації

- Зазвичай не впливають на життєдіяльність організму (наприклад, мутації, що викликають веснянки, зміна кольору волосся, райдужної оболонки ока).
- Блакитний колір очей — це результат мутації в гені *HERC2*, через яку у носіїв такого гена знижена вироблення меланіну у райдужній оболонці ока. Виникла ця мутація приблизно 6-10 тис. років тому.



Генні мутації



- Це будь-які зміни молекулярної структури ДНК. Деякі мутації не впливають на функцію відповідного поліпептиду (наприклад, заміна нуклеотидів, не призводить до заміни амінокислоти в силу виродженість генетичного коду). Значна частина точкових мутацій порушує функціонування гена і призводить до розвитку генних (моногенних) хвороб. Фенотипно генні хвороби проявляються ознаками порушень метаболізму (наприклад: фенілкетонурія, гемофілія, нейрофіброматоз, муковісцидоз, м'язова дистрофія Дюшенна-Беккера, гемоглобінопатія S).

Фізичні мутагени

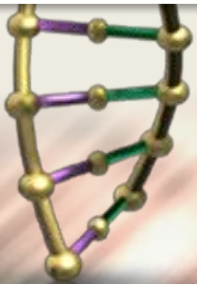


- *До фізичних мутагенів* належать різні види випромінень, температура, вологість та ін.
- *Основні механізми дії:*
 - порушення структури генів і хромосом;
 - утворення вільних радикалів, що вступають у хімічну взаємодію з ДНК;
 - розриви ниток ахроматинового веретена поділу;
 - утворення димерів нуклеотидів;

Мутагени



Тривалий час причини мутацій залишалися нез'ясованими. Лише 1927 року американський генетик Герман Джозеф Мюллер встановив, що мутації можна викликати штучно. Опромінюючи рентгенівськими променями дрософіл, він спостерігав у них різноманітні мутації. Фактори, здатні спричиняти мутації, називають мутагенними. За походженням мутагенні фактори бувають фізичними, хімічними та біологічними.



Хімічні мутагени



- Хімічні мутагени здатні викликати мутації усіх типів (переважно генні).
- Наприклад, алкалоїд колхіцин руйнує веретено поділу, що призводить до подвоєння кількості хромосом у клітині.
- Газ іприт, який застосовується як хімічна зброя, підвищує частоту мутацій у експериментальних мишей до 90 разів.

Великий внесок у вивчення мутагенів внесла українська школа генетиків на чолі з академіком **С.М. Гершензоном** (1906-1998)

Відомо багато хімічних мутагенів:

- **природні органічні і неорганічні речовини** (нітрити, нітрати, алкалоїди, гормони, ферменти та ін.)
- **продукти промислової переробки природних сполук** – вугля, нафти;
- **синтетичні речовини** – інсектициди, пестициди, харчові консерванти, лікарські речовини;
- **деякі метаболіти організму людини** – кортикостероїдні, статеві гормони



Біологічні мутагени



- До **біологічних мутагенів** відносять віруси, невірусні паразитарні агенти (мікоплазми, бактерії, рикетсії, найпростіші, гельмінти).
- У **1958 р.** радянський генетик **С.І. Аліханян** показав, що віруси викликають **мутації у актиноміцетів**.
- Установлено, що в клітинах, уражених вірусами, мутації спостерігаються значно частіше, ніж у здорових клітинах.
- **Віруси викликають як генні, так і хромосомні мутації**, вводячи певну кількість власної генетичної інформації в генотип клітини-хазяїна.
- Вважають, що ці процеси грали важливу роль у еволюції прокаріот, оскільки віруси можуть переносити генетичну інформацію між клітинами різних видів (так званий **горизонтальний перенос генів**).
- Продукти життєдіяльності паразитів діють як **хімічні мутагени**.