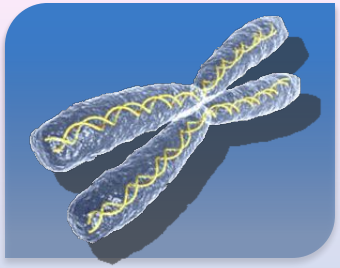
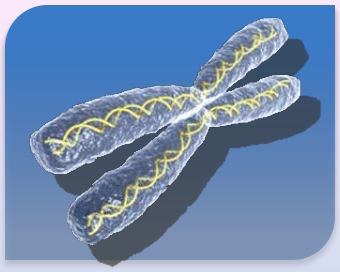
МУТАЦІЇ



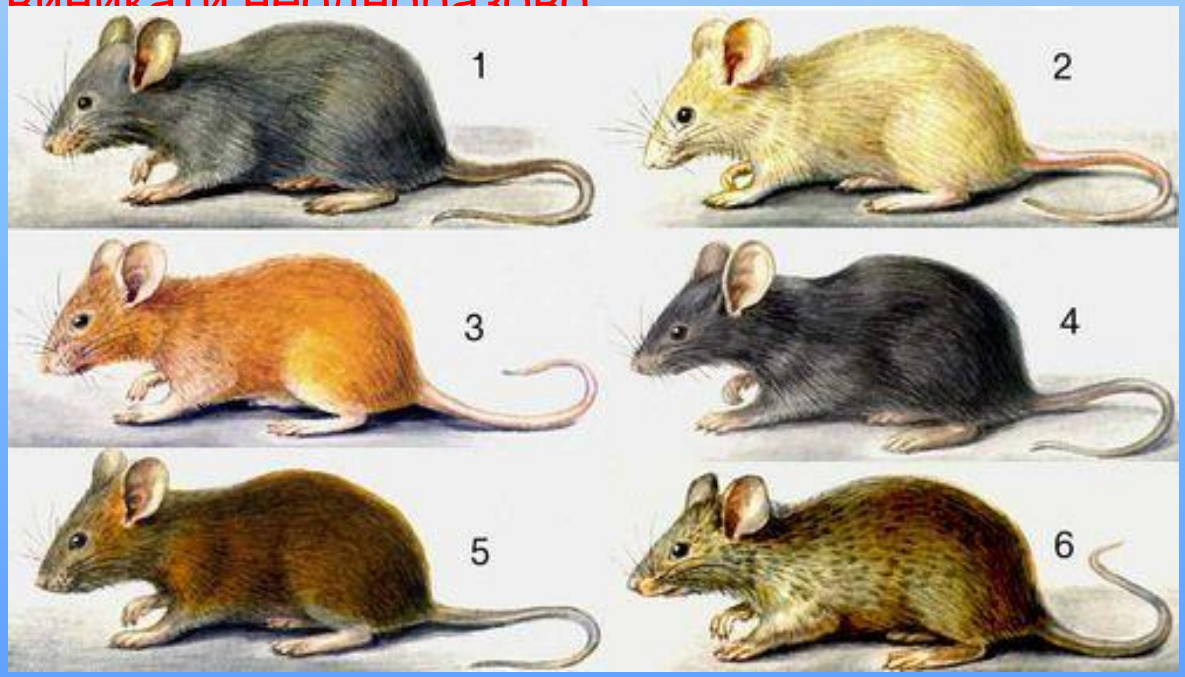
Чи знаєте ви, що …

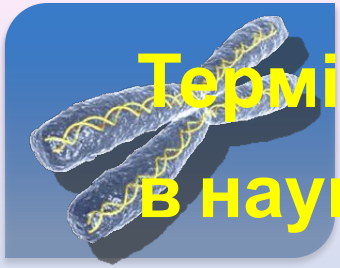
- *10% хвороб людини зумовлені патологічними генами*
- *один из 150 новонароджених має структурні або числові порушення хромосом*
- *одна из 10 гамет людини несе генетичні порушення*



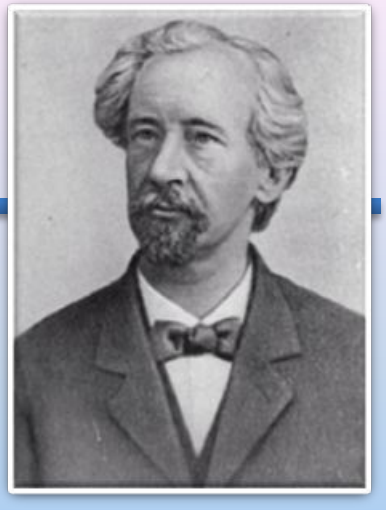
МУТАЦІЇ

- Мута́ції — зміни генетичного матеріалу (звичайно ДНК або РНК)
- До мутацій здатні всі живі організми. Вони виникають раптово, а зміни, спричинені мутаціями, стійкі й можуть успадковуватися. Мутації можуть бути шкідливими, нейтральними або, надзвичайно рідко, корисними для організмів. Одні й ті самі мутації можуть виникати неодноразово





Термін «мутація» вперше ввів в науку Гуго Де Фріз

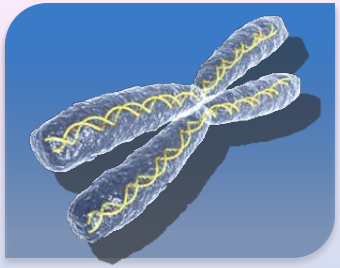


Гуго Де Фріз

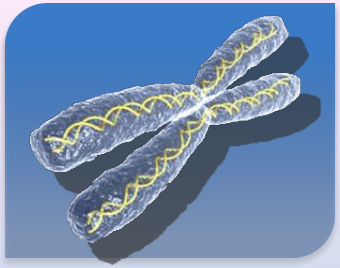
Проводячи досліди з тканиною декоративної рослини Енодерми, він вперше відзнайшов екземпляри, що відрізнялися рядом ознак (ріст, листки, червоні прожилки на листках, широка червона полоска на чашечці квітки).

ПРИ НАСІННОМУ РОЗМНОЖЕННІ РОСЛИНА З ПОКОЛІННЯ В ПОКОЛІННЯ СТІЙКО ЗБЕРІГАЛА ЦІ ОЗНАКИ. ВЧЕНИЙ СТВОРИВ МУТАЦІЙНУ ТЕОРІЮ, ОСНОВНІ ПОЛОЖЕННЯ ЯКОЇ АКТУАЛЬНІ І В НАШ ЧАС.

ПРОЦЕСС ВИНИКНЕННЯ МУТАЦІЙ НАЗИВАЮТЬ *МУТАГЕНЕЗ*, ОРГАНІЗМИ, В ЯКИХ ВИНИКЛИ МУТАЦІЇ, – *МУТАНТАМИ*, А ФАКТОРИ СЕРЕДОВИЩА, ЩО ВИКЛИКАЮТЬ



- Тривалий час причини мутацій залишалися нез'ясованими.
- Лише 1927 року американський генетик Герман Джозеф Меллер встановив, що мутації можна викликати штучно. Опромінюючи рентгенівськими променями дрозофіл, він спостерігав у них різноманітні мутації.
- Фактори, здатні спричиняти мутації, називають **мутагенними.**



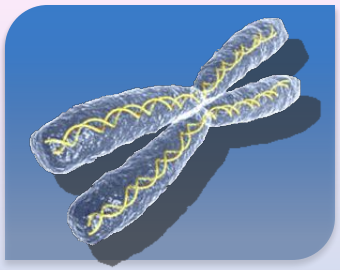
Значення мутацій у природі та житті людини

Мутації є основним джерелом спадкової мінливості

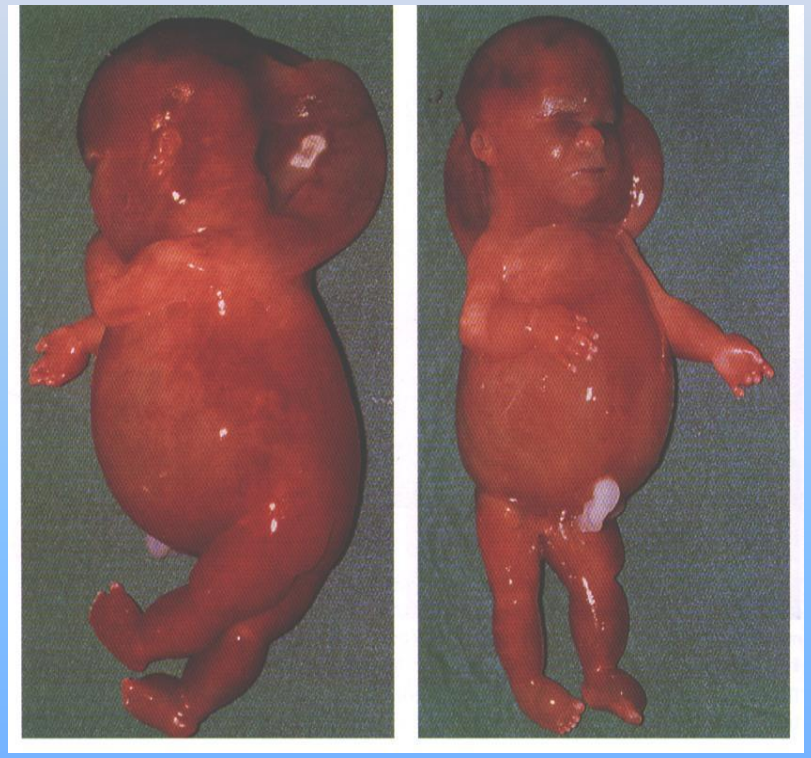
Мутації широко застосовують у селекції рослин і мікроорганізмів

Для розроблення генетичних методів боротьби з шкідниками сільського і лісового господарств, кровосисними комахами

У лабораторних умовах на самців шкідливого для людини виду діють мутагенними факторами



Вплив мутацій на організм



Плід із синдромом Шерешевського-Тернера

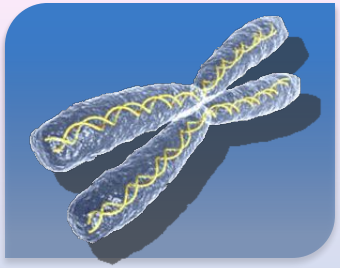
мутації є:

летальні *– призводять до внутрішньо-утробної загибелі зародка або до смерті в дитячому віці;*

напівлетальні *– знижують життєздатність організму, призводячи до ранньої смерті. В основному смерть наступає до досягнення статевої зрілості;*

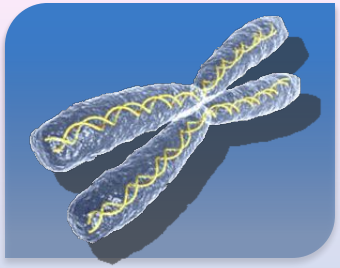
нейтральні – *не впливають суттєвим чином на процеси життєдіяльності;*

сприятливі – *забезпечують організму нові корисні властивості.*



Види мутацій за причинами виникнення

- **Спонтанні** (виникають унаслідок помилки в процесі копіювання генетичного матеріалу)
- **Індуковані** (виникають унаслідок дії на генетичний матеріал зовнішніх факторів)



Види мутацій

Домінантні (спричиняють появу домінантної ознаки)

Рецесивні (спричиняють появу рецесивної ознаки)

За типом прояву ознаки

Серповидноклітинна анемія

Викликається рецесивним геном, який змінює формулу гемоглобіну

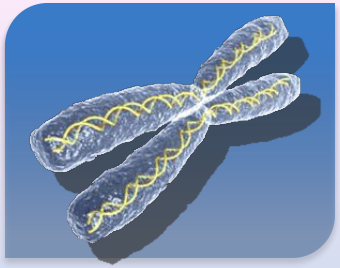
Полідактилія

(спадкова хвороба з домінантним типом успадкування)

Ядерні (змінюють гени, розташовані в ядрі клітини)

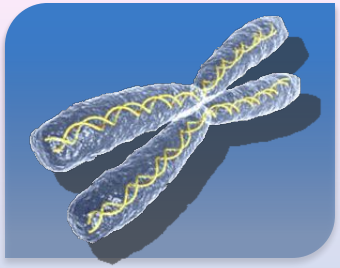
Цитоплазматичні (змінюють гени, розташовані в цитоплазмі клітини)

За локалізацією в клітині



Місце виникнення мутацій

у соматичних клітинах	у гаметах
соматичні мутації	генеративні мутації
можуть передаватися нащадкам лише за умови вегетативного розмноження	можуть передаватися нащадкам за звичайного статевого розмноження



Класифікація мутацій

- Розподіл за рівнем організації спадкового матеріалу, на якому відбувається мутація

Мутації

генні

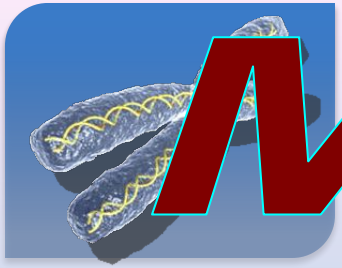
В результаті зміни нуклеотидної послідовності в молекулі ДНК в межах одного гена внаслідок вставки, випадіння або заміни нуклеотидів.

геном

Зміна числа хромосом у геномі клітин організму.

хромосомні

Перебудови, зміни в структурі хромосом, які можна виявити і вивчити під електронним мікроскопом.



Мутації

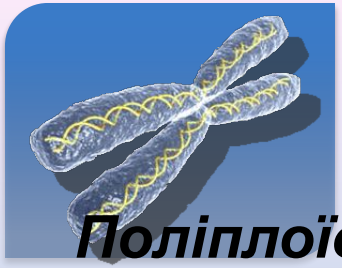
Геномні мутації

Геномні мутації призводять до змін кількості хромосом у наборі:

- поліплоїдія – збільшення кількості хромосом, кратного гаплоїдному набору (3n; 4n; 5n …);

- аутоплоїдія – виникає як результат поділу хромосом без подальшого поділу клітини;

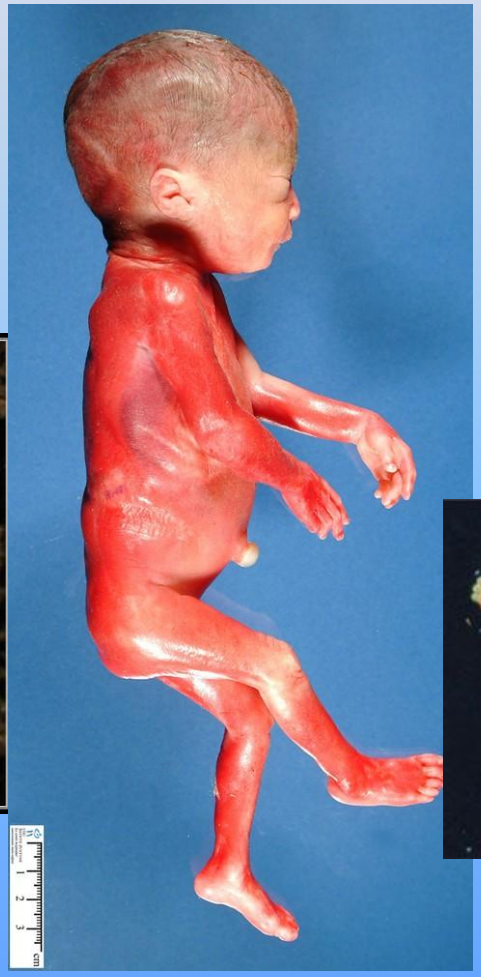
- анеуплоїдія – зміна кількості хромосом в диплоїдному наборі, некратному гаплоїдному (2n+1; 2n-1)



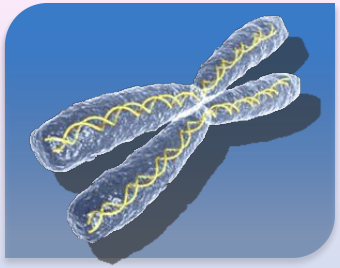
Геномні мутації

Поліплоїдія — це збільшення диплоїдної кількості хромосом шляхом додавання цілих хромосомних наборів у результаті порушення мейозу.

- У рослин призводить до збільшення плода



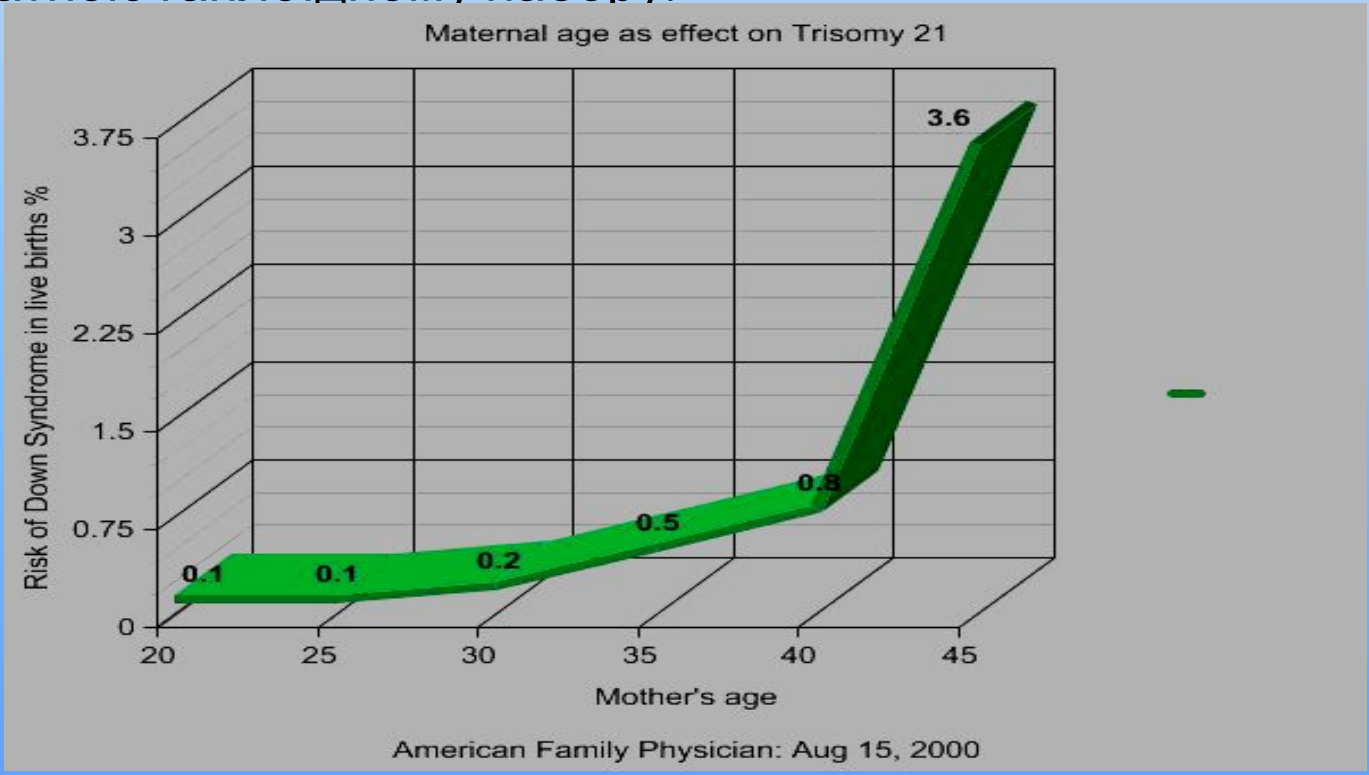
У тварин і людини призводить до загибелі плоду

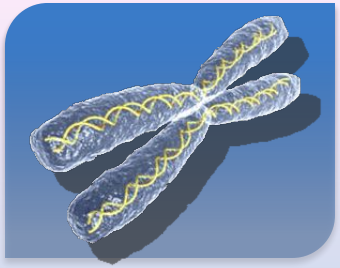


Геномні мутації

Гетероплоїдія. У результаті порушення мейозу й мітозу кількість хромосом може змінюватися і ставати некратною гаплоїдному набору.

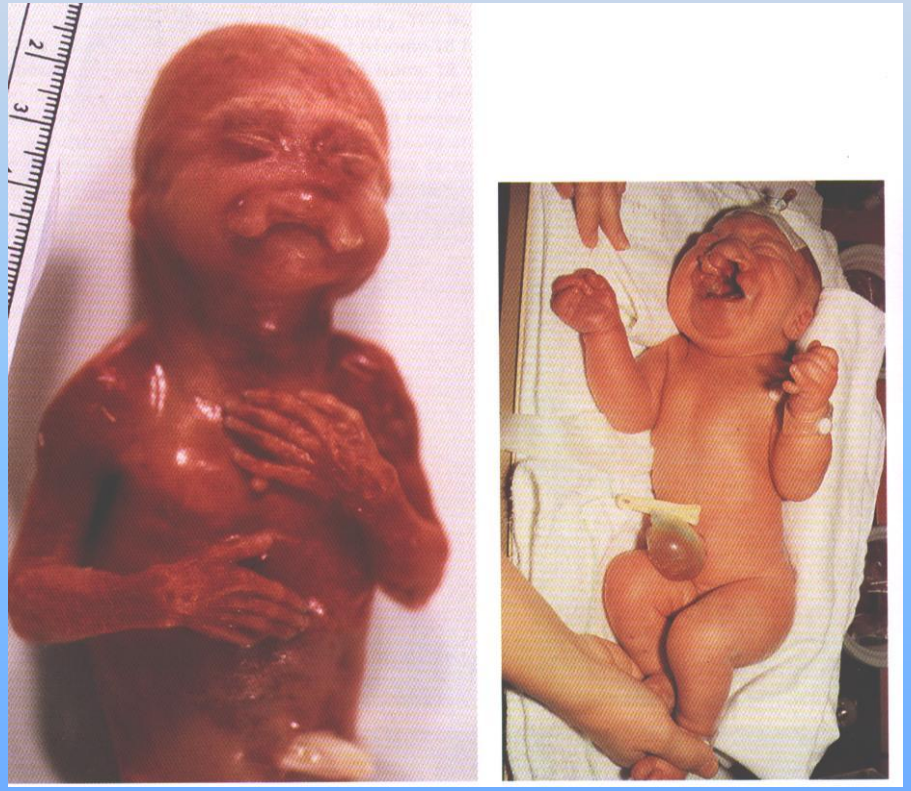
Зв’язок залежності гетероплодії із віком матері

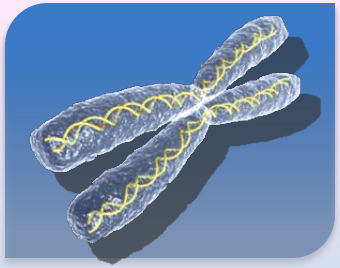




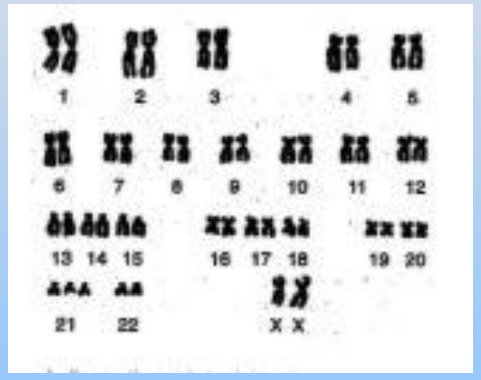
Гетероплодія

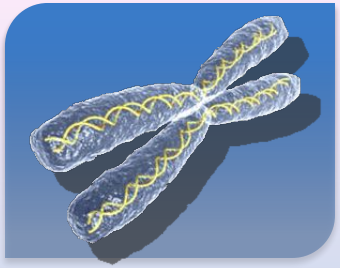
- Абсолютна більшість ембріонів гине на ранніх сроках вагітності
- Чим менше генів в хромосомі, тим вірогідніше, що плід доживе до народження.
- Порушення розвитку завжди Нарушения развития всегда зачіплюють органи і тканини





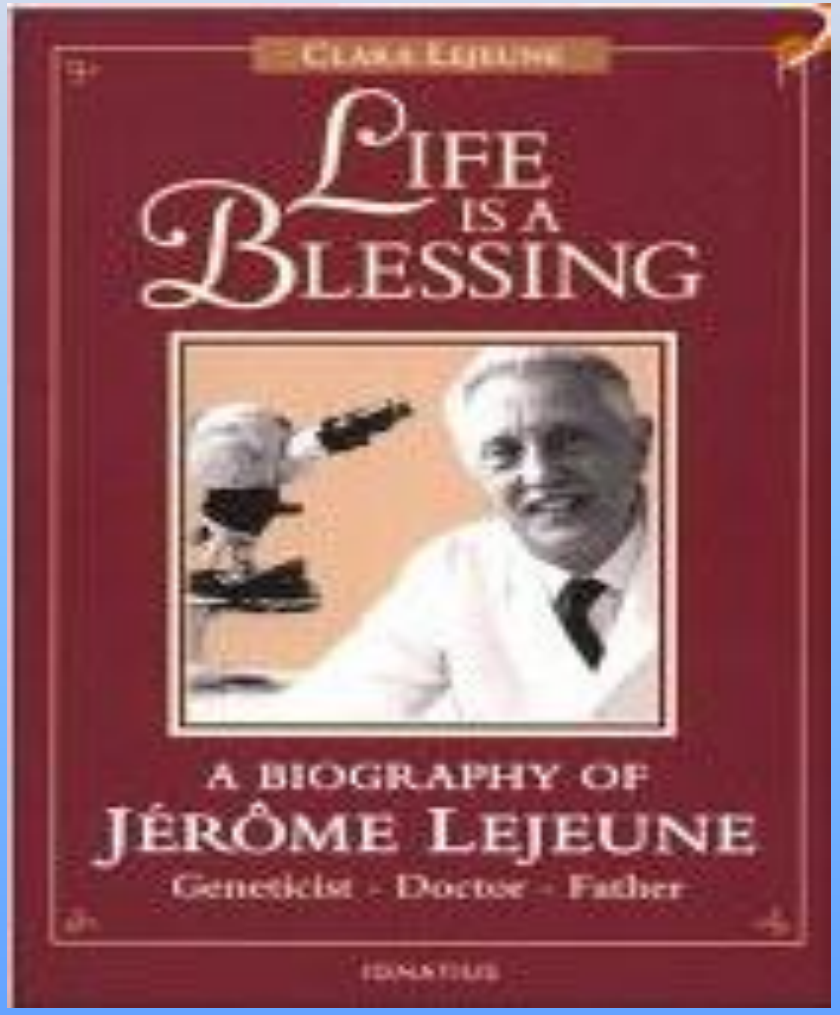
Синдром Дауна- трисомія 21

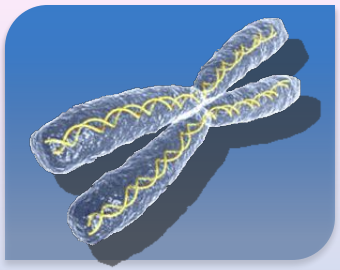




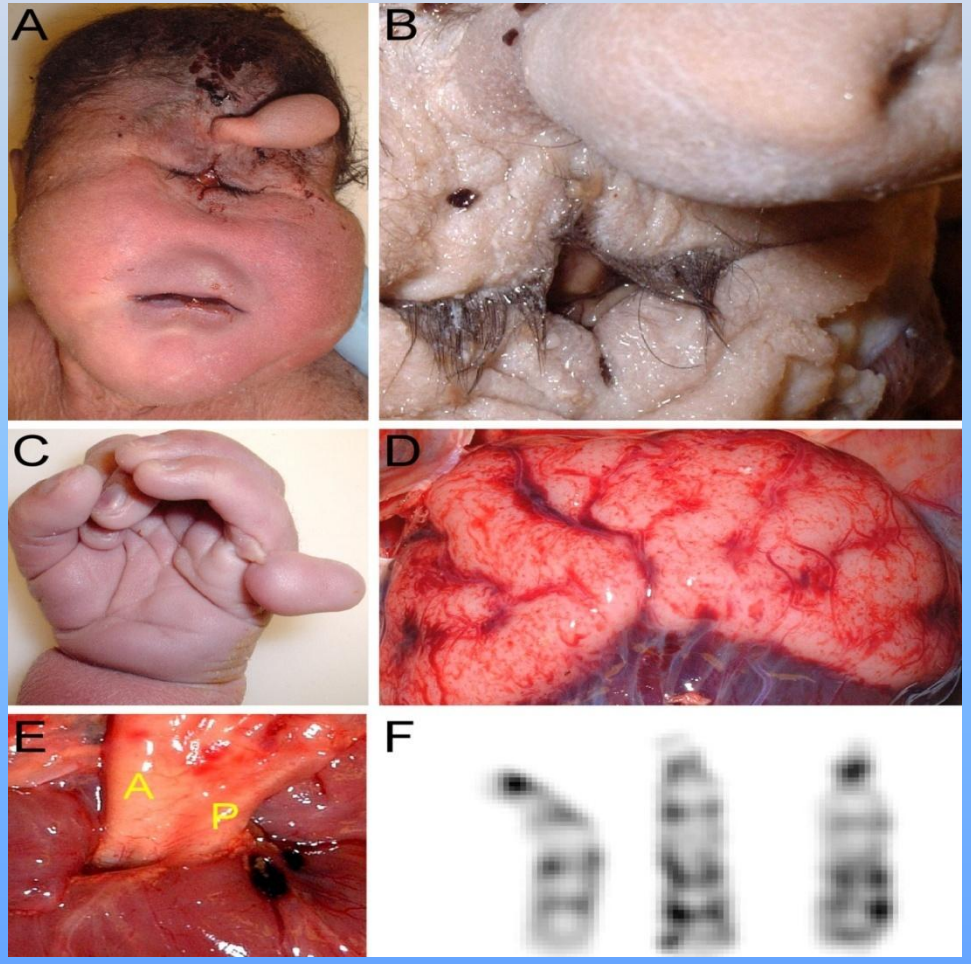
Жером Лежен

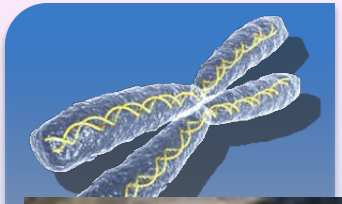
- Пояснив синдром Дауна як хромосомну аномалію.
- Також описав синдром котячого крику — інколи його називають «синдромом Лежена».



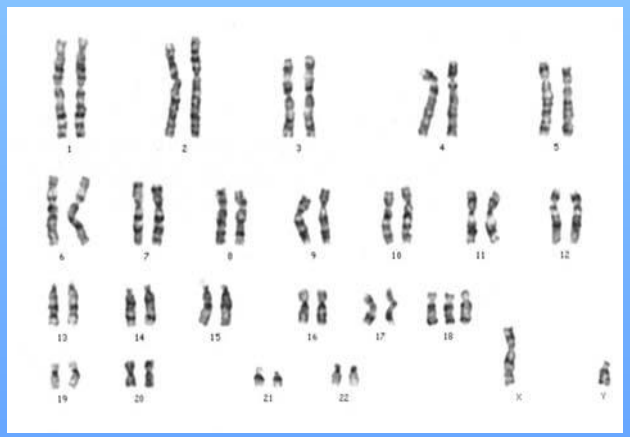


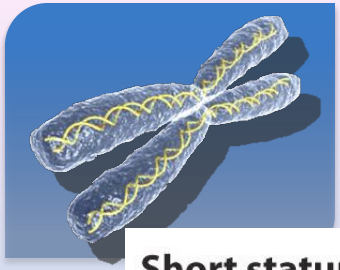
Трисомія 13 – синдром Патау



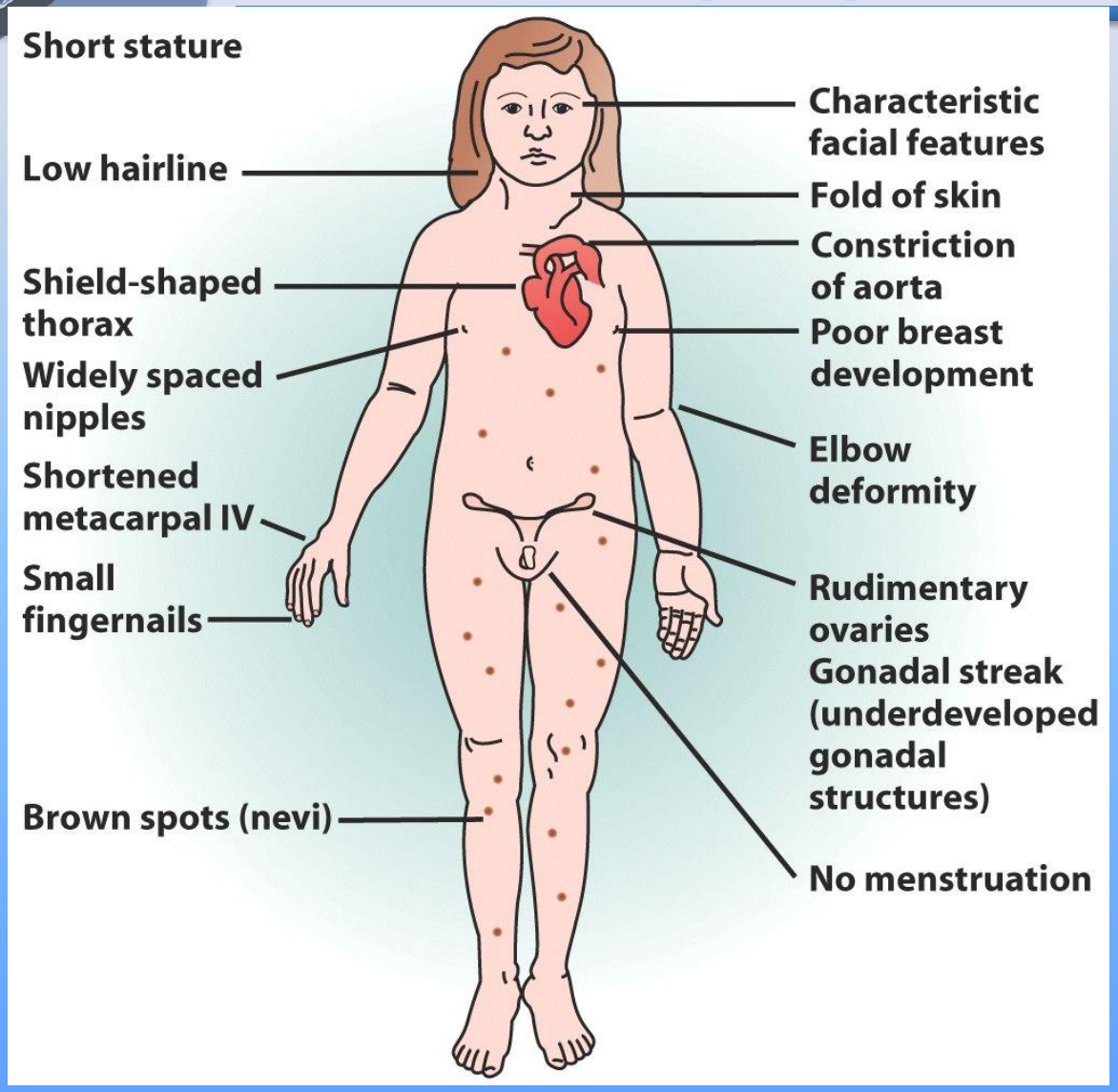


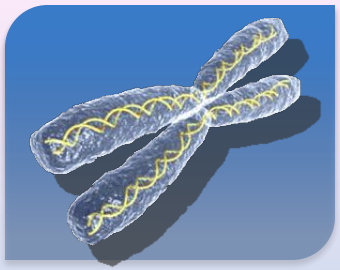
Трисомія 18 – синдром Едвардса



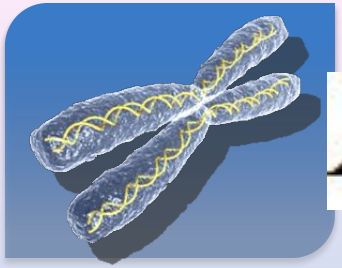


Синдром Шерешевського-Тернера, 45,ХО





Синдром Клайнфелтера (більше однієї Х за наявності У)



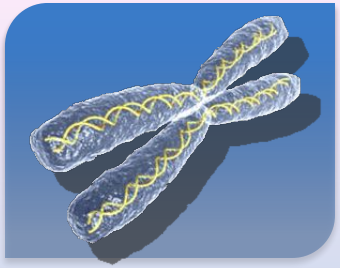
Хромосомні мутації

Анеуплоїдія

Моносомія – відсутність однієї хромосоми

Нулісомія – відсутність двох хромосом

Трисомія – наявність додаткової хромосоми



Хромосомні мутації

- Виникають у результаті перебудови хромосом. Це наслідок розриву хромосоми з утворенням їхніх фрагментів, які потім об’єднуються, але при цьому нормальна структура хромосоми не відновлюється.

До них належать:

- нехватки;

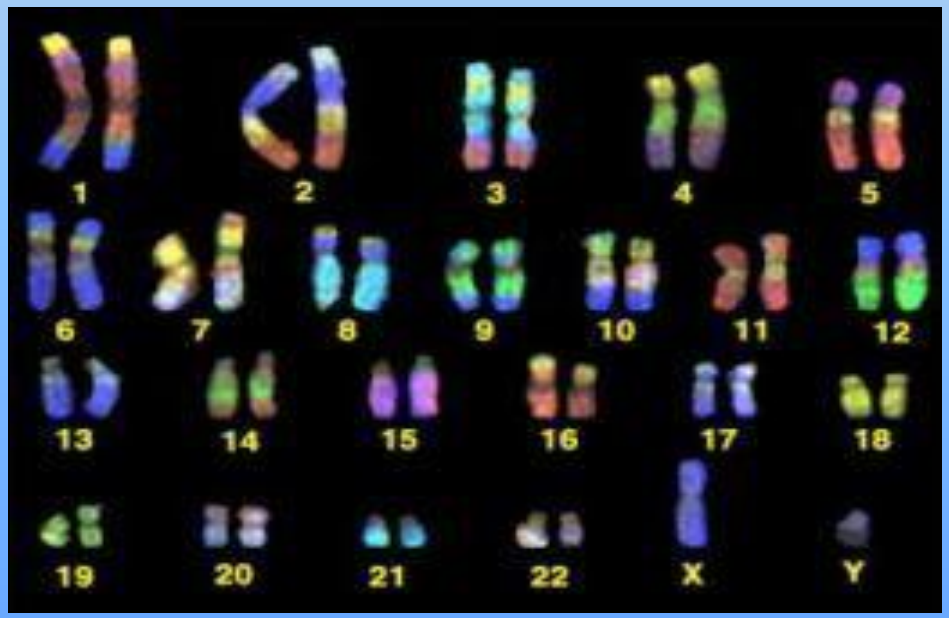
- делеції;

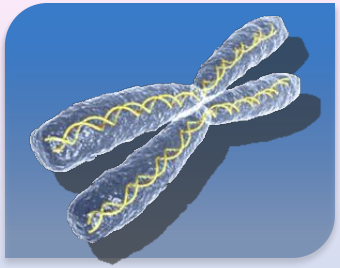
- дуплікації;

- інверсії;

- транслокації;

- транспозиції.

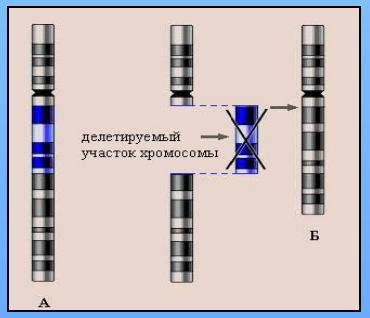


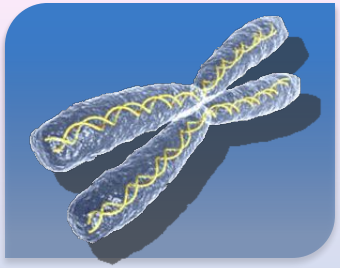


Нехватки. Делеції.

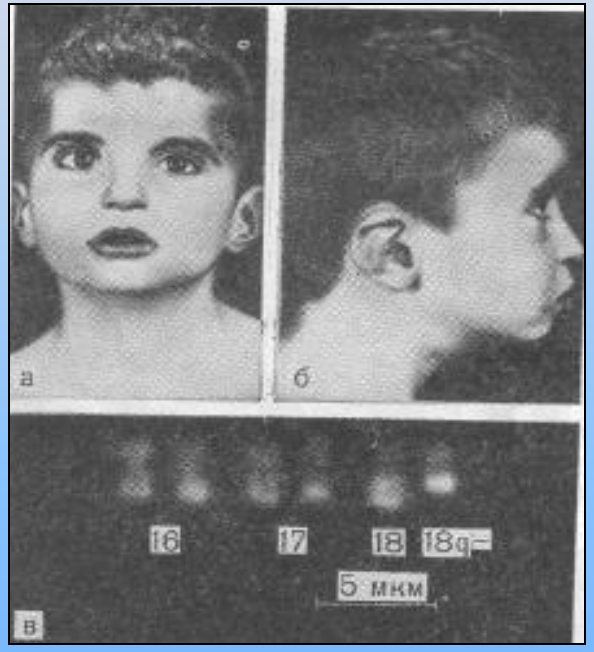
***Нехватки** – хромосома втрачає кінцеві фрагменти і втрачені ділянки видаляються за межі ядра в ході мейозу.*

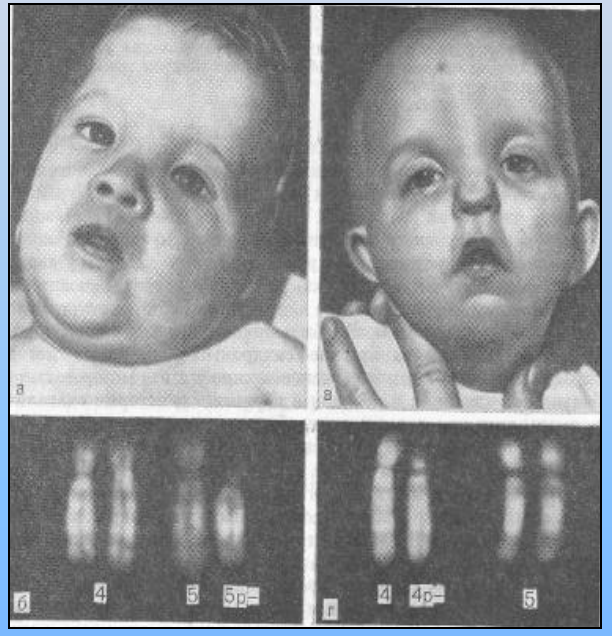
***Делеції** – втрата частини хромосоми всередині. Це викликає зміну фенотипу, але якщо втрачені гени є життєво необхідними, то це призводить до смерті або патології.*

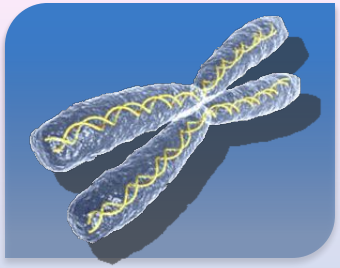




Приклади хворих дітей з делеціями в хромосомах



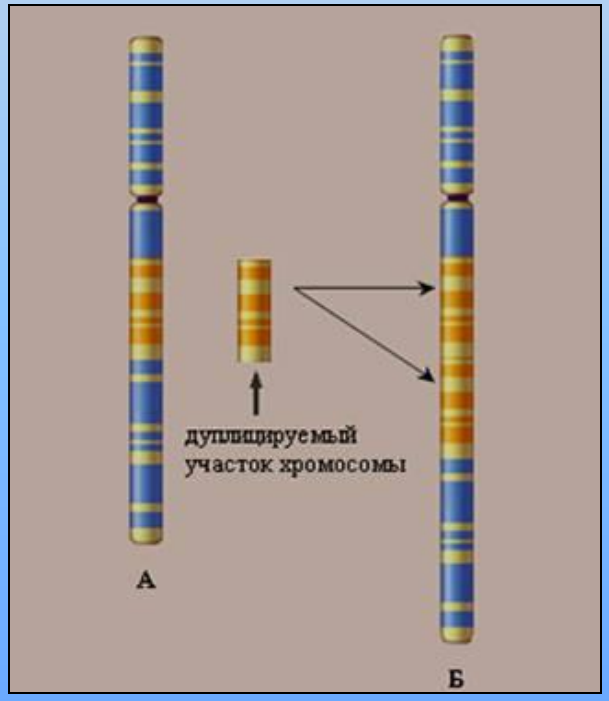


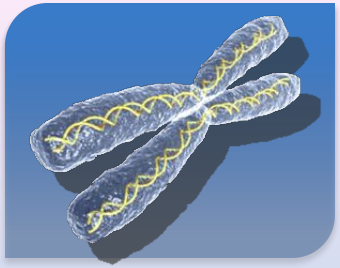


Дуплікації

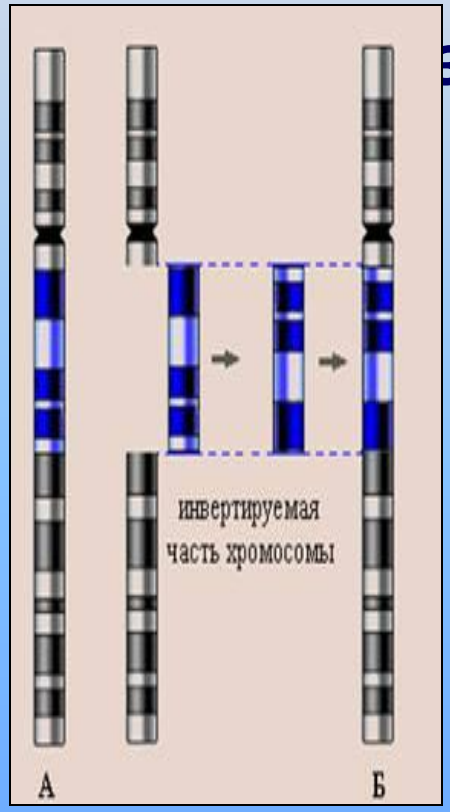
Дуплікації – подвоєння якої-завгодно ділянки хромосоми, що впливає в основному на фенотип, бо гени лише додаються, а не втрачаються.

Мутації виникають тому, що змінюється РНК.

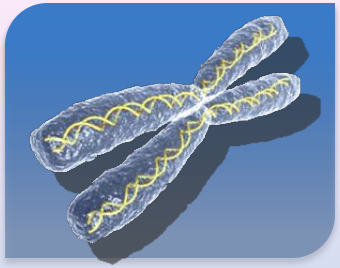




Інверсії



***Інверсії** – зміна порядку розміщення генів в хромосомі. Вони виникають в результаті двох розривів хромосоми, при цьому фрагмент повертається на місце, але повернувшись на 180 градусів, кількість генів не змінюється, тому особливого впливу на організм такі мутації не мають.*



Транслокації. транспозиції

Транслокації – мутації, що пов’язані з:

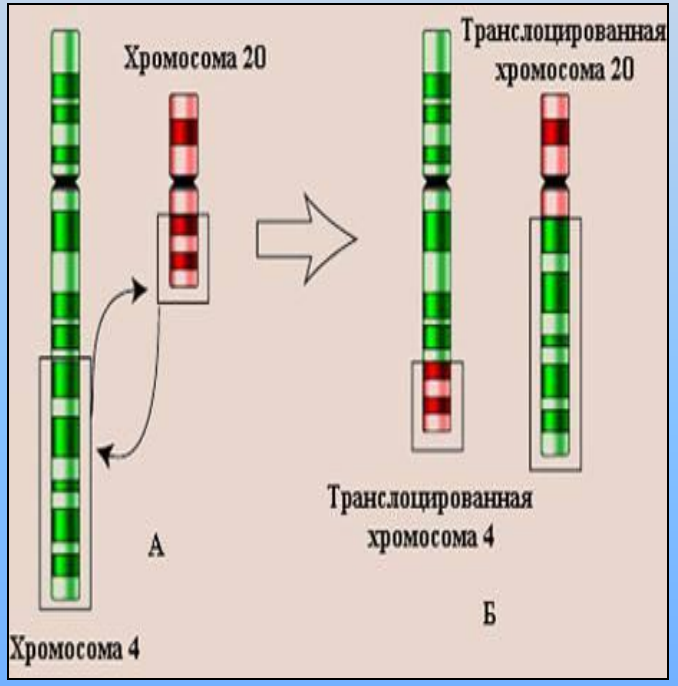
- обміном ділянками між негомологічними хромосомами;

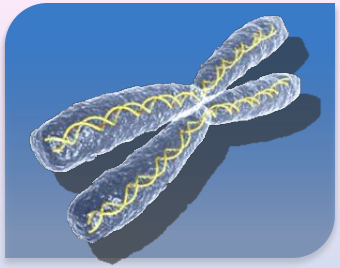
- прикріплення ділянки однієї хромосоми до хромосоми негомологічної пари.

Транспозиції – це:

- вставка невеликого фрагменту хромосоми, що несе декілька генів в якусь іншу ділянку хромосоми;

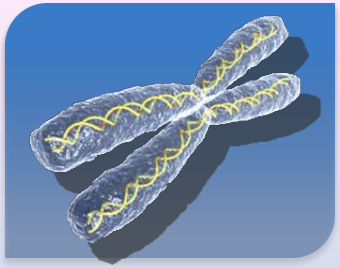
- перенесення частини генів в інше місце.



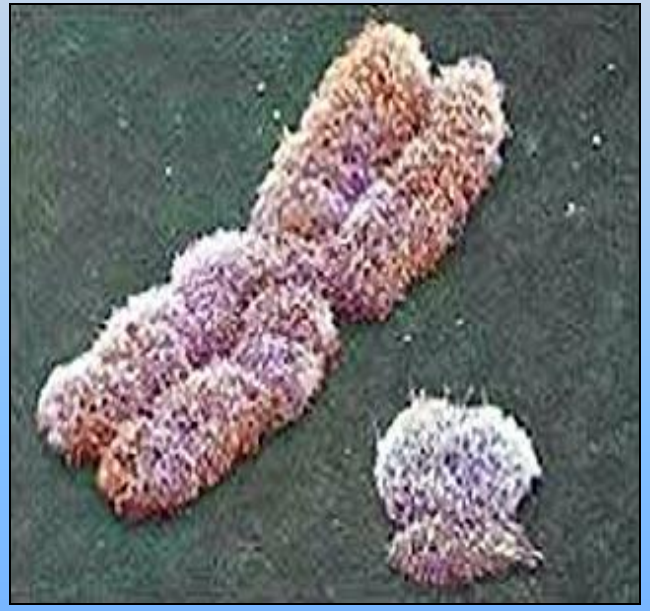


Генні мутації

- Домінантні
- Напівдомінантні (**проявляються частково**)
- Рецесивні



Генні мутації



Генні (крапкові) мутації – стійкі зміни окремих генів, що виникають в результаті:

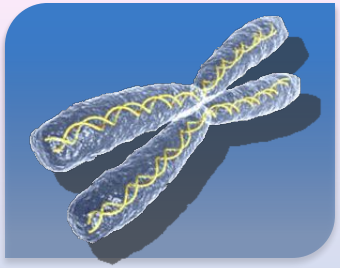
- заміни однієї або декількох азотистих основ у структурі ДНК на інші;

- випадання деяких азотистих основ;

- доповнення нових азотистих основ.

Це призводить до порушення порядку списування інформації.

Генні мутації змінюють морфологічні, біохімічні і фізіологічні властивості організму.

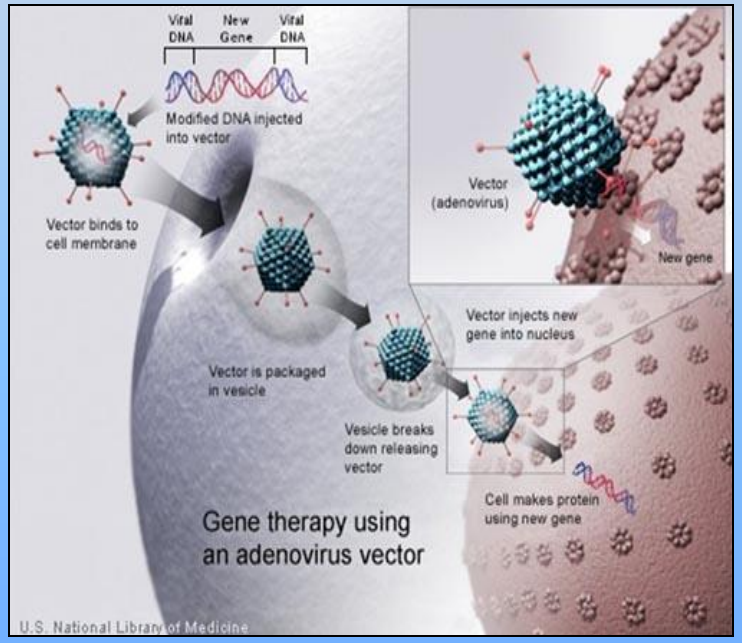


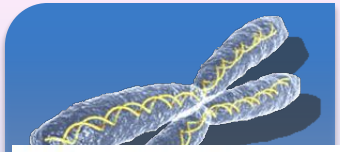
Генні мутації

- *Велика частина генних мутацій призводить до синтезу дефектного білка, який не здатний виконувати свої функції.*
- *Найчастіше такими захворюваннями є:*

- *адрено-генітальний синдром;*
- *міопатія Дюшена-Беккера;*
- *муковисцидоз;*
- *гемохроматоз;*
- *фенілкетонурія;*
- *нейрофіброматоз.*

- *Зовнішньо ці хвороби не проявляються, а лише в обміні речовин – метаболізмі.*





Мутагенез – це процес виникнення мутацій.

Мутагенез

Індукований

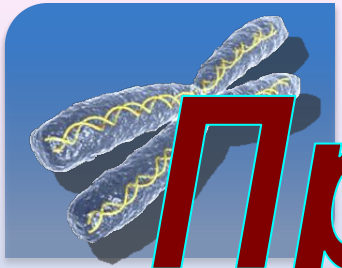
- коли мутації одержують за допомогою фізичних чи хімічних мутагенів

радіаційний спричинений дією енергії випромінювання

хімічний спричинений хімічними речовинами, органічної природи

Спонтанний

- коли мутації відбуваються час від часу із суто випадкових причин. Вони виникають у різних групах організмів із частотою $10^{-5} – 10^{-6}$ на один ген

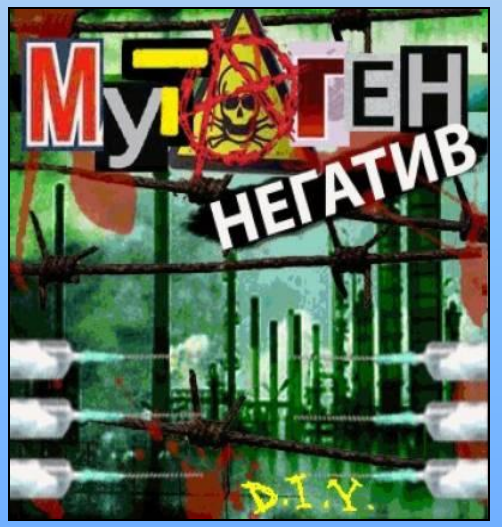


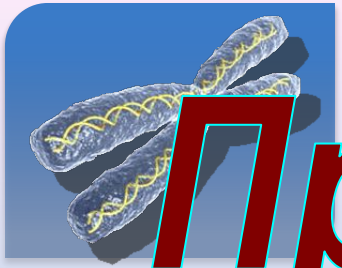
Причини мутацій

Фактори, що здатні спричиняти мутації, називаються мутагенними, тобто мутагенами.

Вони бувають:

- ***фізичного;***
- ***хімічного;***
- ***біологічного походження.***





Причини мутацій

Фізичні мутагени:

-іонізуюче випромінювання (à,ß,Ý - промені, рентгенівські промені, нейтрони);

-радіоактивні елементи (радій, радон, ізотопи К, С);

-ультрафіолетові промені;

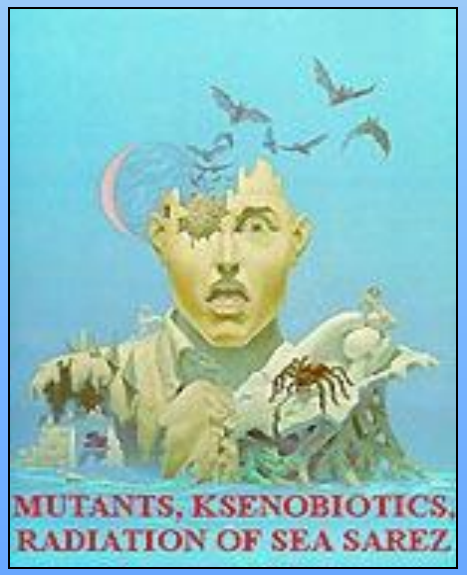
-надто висока або низька температура.

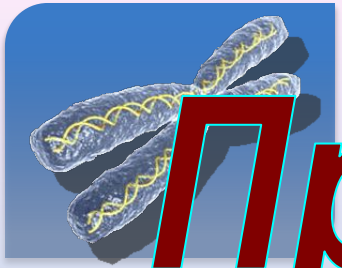
Вони призводять до змін хімічних реакцій, спричиняють хімічні перетворення різних сполук, що і є причинами мутацій – частіше генних і рідше хромосомних.

Причини мутацій

Хімічні мутагени:

- сильні окисники та відновники (нітрати, нітрити);
- алкіліруючі агенти (йодацетамид);
- пестициди (гербіциди, фунгіциди);
- харчові добавки;
- продукти перегонки нафти;
- органічні розчинники;
- ліки зі ртуттю, антидепресанти.



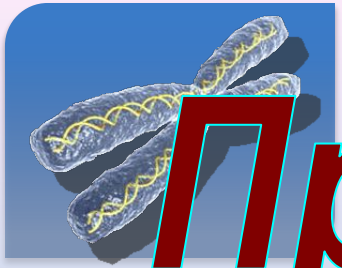


Причини мутацій

Приклади дії деяких хімічних мутагенів

- ***алкалоїд колхіцин*** *руйнує веретено поділу, що призводить до подвоєння кількості хромосом у клітині;*
- *газ іприт, який раніше використовували для виготовлення хімічної зброї, він підвищував частоту мутацій у експериментальних мишей у 90 разів.*

Всі хімічні мутагени здатні утворювати мутації всіх типів.



Причини мутацій

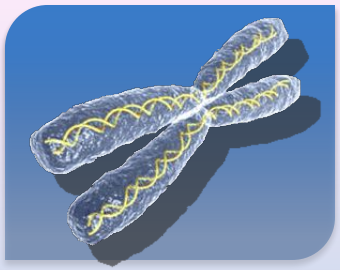
Біологічні мутагени:

– віруси (у клітинах, уражених вірусами, мутації спостерігаються значно частіше, ніж у здорових).

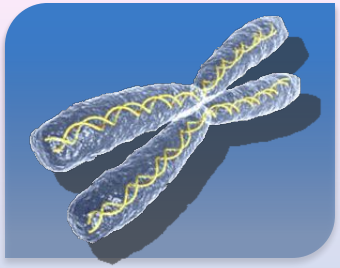
Вони здатні спричинювати і генні, і хромосомні мутації, так як вводять певну кількість власної генетичної інформації у генотип клітини-хазяїна.

- продукти обміну речовин;
- антигени деяких мікробів і паразитів.

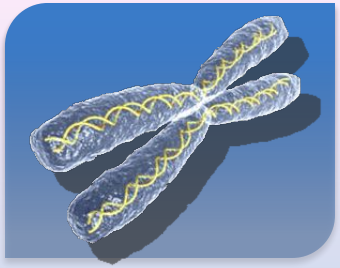
1961-1971г. Вьетнам. 72 млн. дефолиантов.
Последствия применения диоксина 44 млн.л.



ТОП-10: Найшокуючі мутації людини

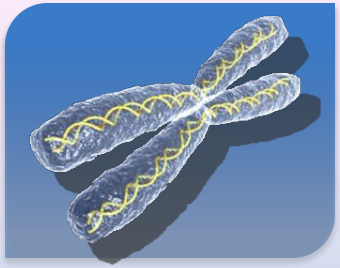


1. Прогерія
Це захворювання зустрічається у однієї дитини на вісім мільйонів. Для нього характерні зміни внутрішніх органів та шкіри, викликані передчасним старінням людського організму. Середня тривалість життя таких людей лише тринадцять років. Науковцям відомий тільки один пацієнт з Японії, що дожив до сорока п’яти років.



Синдром Юнера Тана

Люди, що страждають на це рідкісне генетичне відхилення, мають недостатню мозкову діяльність, примітивне мовлення та ходять рачки. Виявив та вивчив синдром біолог Юнер Тан під час знайомства із родиною Улас, яка мешкала в одному із турецьких селищ



3. Гіпертрихоз
В Середньовіччі людей із подібним генетичним дефектом називали людино-мавпами або перевертнями. Для цієї хвороби характерне надлишкове зростання волосся по всьому тілу. Перший випадок захворювання на гіпертрихоз був зафіксований в шістнадцятому столітті.

Епідермодисплазія верруциформна

Це захворювання із такою складною назвою є одним з найрідкісніших генних збоїв. Через хворобу людина стає гіперчутливою до вірусу папіломи. Інфекція викликає у таких людей зростання численних шкіряних наростів, які за своєю щільністю нагадують деревину. Загалу про захворювання стало відомо лише в 2007-му році, коли у всесвітній мережі з'явився відеоролик про 34-річного індонезійця Деде Косвароя.

Тяжкий комбінований імунодефіцит

Імунна система носіїв цього захворіння просто не діє. Про хворобу почали говорити після кінокартини «Хлопчик у пластиковій кулі» 1976-го року, що розповідає про долю маленького хлопчика-інваліда Девіда Веттера. Фільм завершується щасливим хеппі-ендом на відміну від реального життя. Справжній Девід помер в тринадцять років, оскільки лікарі так і не спромоглись зміцнити імунітет дитини.

Синдром Леша-Ніхена – підвищений синтез сечової кислоти

Під час цієї хвороби до крові надходить занадто багато сечової кислоти, що спричиняє появу каменів у нирках та сечовому міхурі, а також подагричний артрит. Окрім того змінюється й поведінка людини. Хворі дуже часто гризуть губи та пальці аж до крові, до того ж вони б’ються головою об тверді предмети. На генетичне відхилення страждають лише малюки чоловічої статі.

Ектродактилія

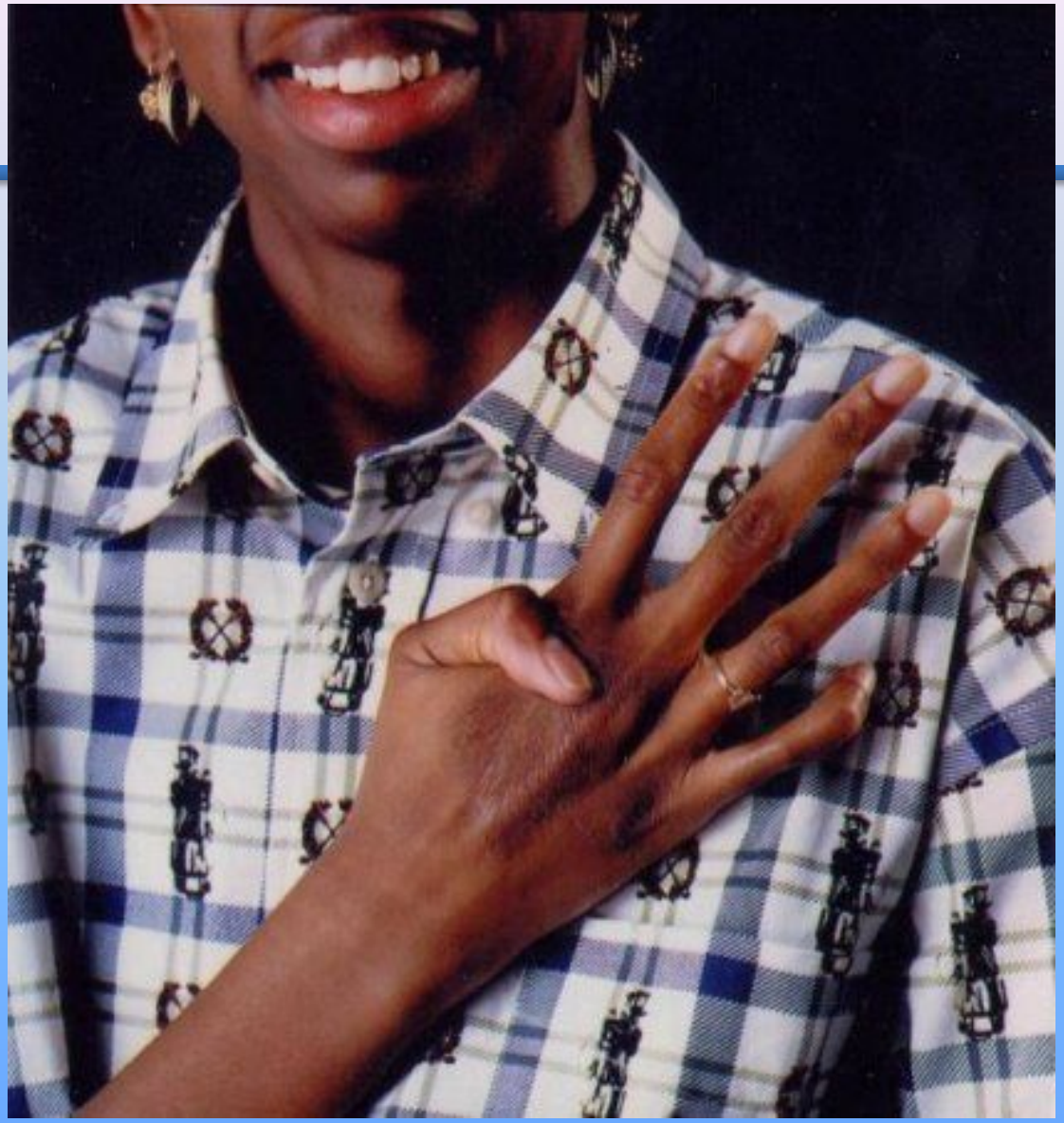
Цей вроджений порок викликаний збоєм роботи сьомої хромосоми. У людей, що страждають на генетичне відхилення, повністю відсутні або недорозвинені пальці грон або стоп. Нерідко хворобу супроводжує повна відсутність слуху.

. Синдром Протея Генетичний дефект викликає швидкий та непропорційний зріст кісток та шкіряних покровів. Внаслідок того, що одні клітини зростають в нормальному темпі, а інші занадто стрімко, людина має аномальний зовнішній вигляд. Однак виявляється захворювання лише десь на шостому місяці життя.

Триметиламінурія

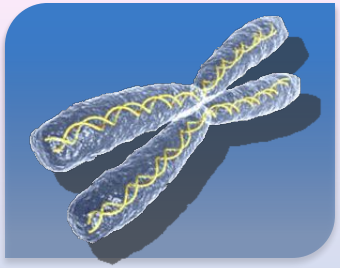
Це відхилення відноситься до найбільш рідкісних генетичних захворювань. Про його розповсюдження навіть немає жодної статистики. В організмі тих, хто страждає на цю хворобу, накопичується триметиламін, що має неприємний різкий запах, який нагадує запах протухлих яєць або риби. Звісно люди із цим генетичним збоєм уникають багатолюдних місць та схильні до депресій.

Синдром Марфана
При цьому захворюванні, яке зустрічається у однієї людини з двадцяти тисяч, порушено розвиток з’єднувальної тканини. Хворі мають непропорційно довгі кінцівки та гіпермобільні суглоби, до того ж в них спостерігаються викривлення хребта та розлади зорової системи.



ОЛЕНІ : найпоширеніша мутація серед оленів виражається в додаткових кінцівках. Ці " відростки " зазвичай ростуть з живота і просто бовтаються. Додаткові очі (зазвичай сліпота) також дуже поширені. Самий занедбаний вигляд мутації виражається у народженні бескожного малюка. Оленя без шкіри дуже рідко живе більше години після народження , тому що тонка мембрана , яка захищає плід дуже швидко розривається . Ті ж олені , що виживають дуже рідко харчуються материнському молоком , і залишаються покинутими на голодування

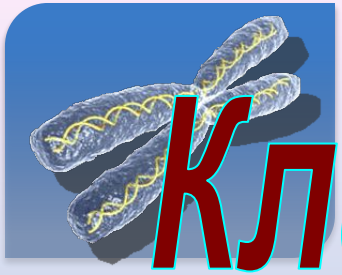
КОНІ: Дуже поширеною мутацією серед коней є додаткові кінцівки, очі, шлунок або кишки зовні (при такому образі, кишки знаходяться в чистій мембранній кишені). На щастя, одомашнених коней розмножують дуже акуратно вже не одне покоління, тому мутації стають тут дуже рідкісним явищем.



Мутація серед комах дуже поширена. Найнебезпечнішими вважаються мутанти з ос, у яких жало розміром з ніготь людини. Мутація також укорінився і в павуках (особливо тих, що зациклені на вистежуванні) у вигляді отруйних укусів, але в досить маленьких дозах, тому людська реакція виражається лише в запамороченні і нудоти у дорослих (діти і люди похилого віку вже схильні серйозному ризику). Як вже було сказано, білі бджоли виробляють токсичний мед. Його не варто пробувати не за яких умов.

Дуже поширені в порожніх містах Срединного Світу. Найчастішим видом мутації є сліпота, хоча саме у таких щурів неймовірно гострий нюх і підвищена жорстокість. Так само поширеною мутацією серед цього виду є шлунок кишки назовні, які бовтаються в мембранному мішечку. І у зв'язку з тим, що мутація дуже сильно послабила щура, то такі мутанти зазвичай атакують і харчуються зграями.

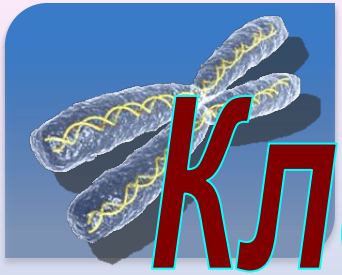
Worth1000.com



Класифікація мутацій

Таким чином, мутації поділяються:

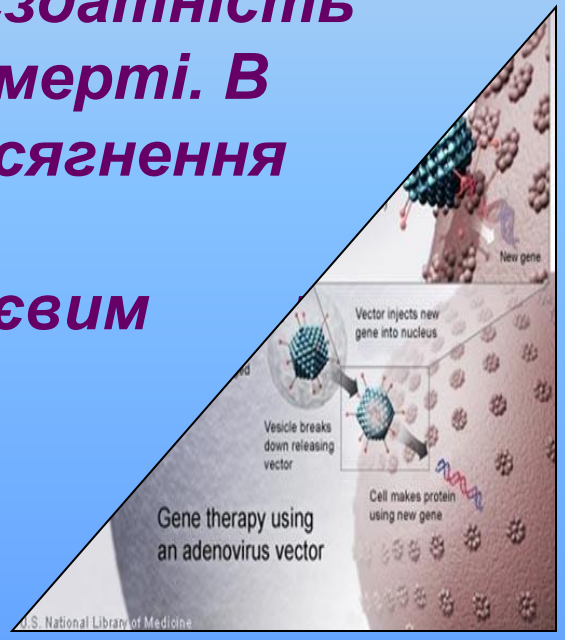
1. За характером змін генотипу – генні, хромосомні та геномні.
2. За місцем виникнення: а) соматичні; б) генеративні (у статевих клітинах).
3. Спонтанні – під впливом природних факторів, незалежно від людини. Це може бути природна радіація, космічні промені, вплив хімічних речовин.
4. Штучні (індуковані) – викликані спеціально спрямованими діями, які підвищують мутаційний процес.



Класифікація мутацій

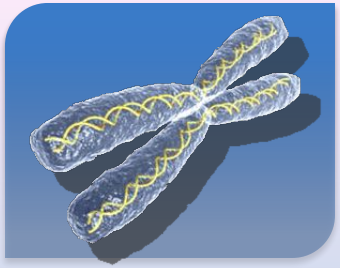
За впливом на організм мутації є:

- ***летальні – призводять до внутрішньоутробної загибелі зародка або до смерті в дитячому віці;***
- ***напівлетальні – знижують життєздатність організму, призводячи до ранньої смерті. В основному смерть наступає до досягнення статевої зрілості;***
- ***нейтральні – не впливають суттєвим на процеси життєдіяльності;***
- ***сприятливі – забезпечують нові корисні властивості.***



Закріплення вивченого матеріалу

МУТАЦІЇ	Які зміни відбуваються	До яких наслідків можуть привести
ГЕНОМНІ **Гетероплоідия** **Поліплоідія**	Втрата або поява зайвих хромосом в результаті порушення мейозу Кратне збільшення набору хромосом	Синдром Дауна Зростання росту і життєвих показників рослин (більшість культурних рослин)
ХРОМОСОМНІ **Делеції** **Дуплікації** **інверсії** **Транслокації**	Структурні зміни хромосом (втрата, подвоєння, перекручування)	Важкі наслідки захворювань, смерть
ГЕННІ	Зміна розташування нуклеотидів в межах одного гена	Зміна, втрата ознаки, поява нових алелів (серповидно-клітинна анемія, альбінізм)



Дякую за увагу!