

**«Причины мутаций.  
Соматические и  
генеративные мутации»**

**Акимжан Сумбат  
Бт 15-21**



Мутация

**Мутация** (от лат. mutatio - изменение, перемена) - любое изменение в последовательности ДНК.

**Мутация** - это качественные и количественные изменения ДНК организмов, приводящие к изменениям генотипа.

- Термин введён Гуго де Фризом в 1901 году.
- На основе исследований им создана **мутационная теория.**

Мутагены

- **Мутагены** – факторы среды, вызывающие появления мутаций у организмов

# Мутации ( по степени изменения генотипа )

```
graph TD; A["Мутации  
( по степени изменения генотипа )"] --> B["Геномные"]; A --> C["Хромосомные"]; A --> D["Генные  
(точечные)"];
```

**Геномные**

**Хромосомные**

**Генные  
(точечные)**

# Генные мутации:

Изменение одного  
или нескольких  
нуклеотидов  
пределах гена.

# Серповидно-клеточная анемия -

наследственное заболевание, связанное с нарушением строения белка гемоглобина.

Эритроциты под микроскопом имеют характерную серпообразную форму (форму серпа)

Больные серповидно-клеточной анемией обладают повышенной (хотя и не абсолютной) врожденной устойчивостью к заражению малярией.





# Примеры генных мутаций



## Гемофилия

– (несвёртываемость крови) – одно из самых тяжёлых генетических заболеваний, вызванных врождённым отсутствием в крови факторов свёртывания. Родоначальницей считают королеву Викторию.



# АЛЬБИНИЗМ – отсутствие пигмента

Причиной депигментации является полная или частичная блокада тирозиназы – фермента, необходимого для синтеза меланина, вещества, от которого зависит окраска тканей.

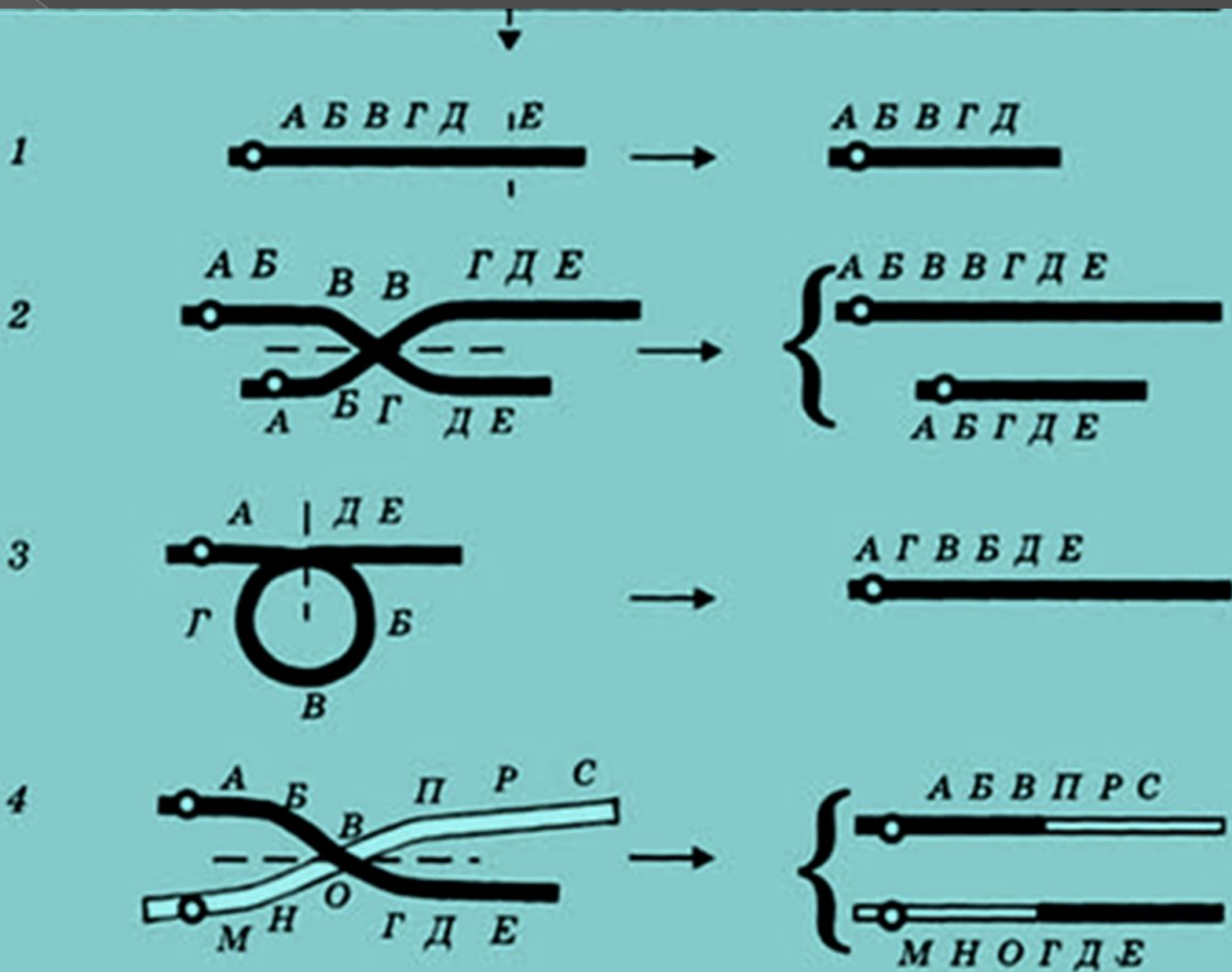




# Хромосомные мутации

Изменение формы  
и размера хромосом.

# Хромосомные мутации



A B C D E

ИНВЕРСИЯ



A B E D C

A B C D E

ТРАНСЛОКАЦИЯ



A B E C D

A B C D E

ДЕЛЕЦИЯ



A B C D

E

A B C D E

ДУПЛИКАЦИЯ



A B C D E E

Геномные мутации -

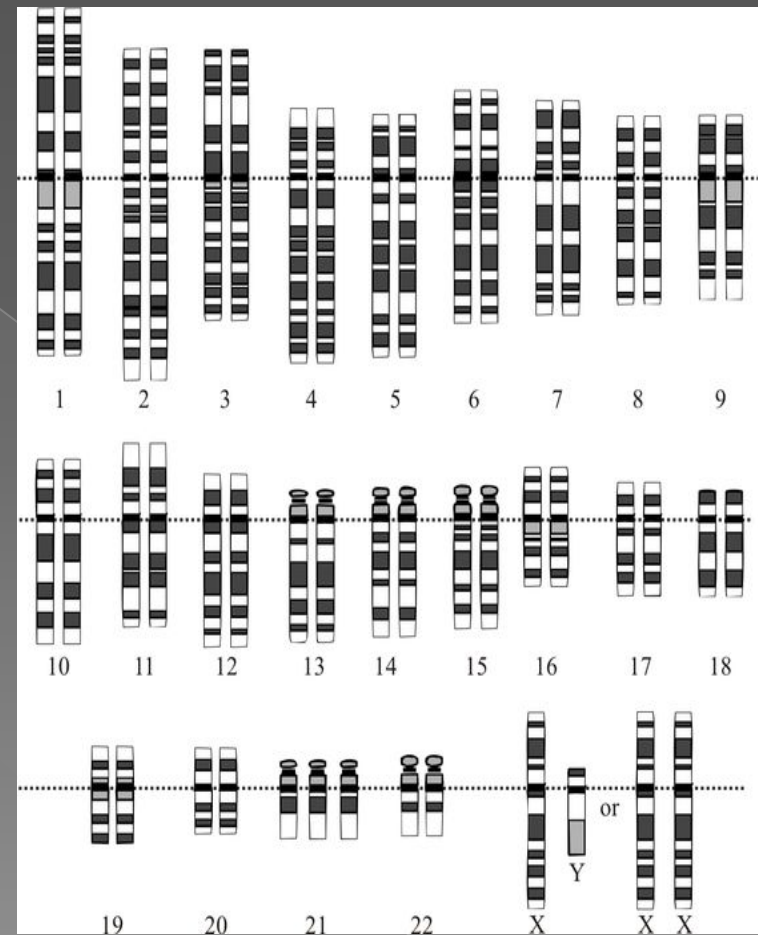
Изменение  
числа хромосом



# Геномные мутации -



«Лишняя» хромосома в 21 паре приводит к возникновению синдрома Дауна (кариотип представлен -47 хромосомами )



# Полиплоидия

Диплоидное растение

(2n)



Гексоплоидное растение

(6n)





# Использование полиплоидов человеком



## Мутации различают:

- Видимые ( морфологические) - коротконовость и бесшерстность у животных, гигантизм, карликовость и альбинизм у человека и животных.

Биохимические – мутации, нарушающие обмен веществ. Например, некоторые виды слабоумия вызваны мутацией гена, отвечающего за синтез тирозина.







# Существуют несколько классификаций мутаций

- Мутации различают по месту возникновения:
- Генеративные – возникшие в половых клетках. Проявляются в следующем поколении.
- Соматические – возникающие в соматических клетках (клетках тела) и по наследству не передаются.

# Мутации по адаптивному значению:

- Полезные – повышающие жизнеспособность особей.
- Вредные – понижающие жизнеспособность особей.
- Нейтральные – не влияющие на жизнеспособность особей.
- Летальные – приводящие к гибели особи на стадии зародыша или после его рождения





# Мутации различают:

- Скрытые (рецессивные) – мутации, которые не проявляются в фенотипе у особей с гетерозиготным генотипом (Aa).
- Спонтанные – самопроизвольные мутации, в природе очень редки.
- Индуцированные – мутации, возникающие в силу ряда причин.

# Мутагенные факторы:

Биологические  
факторы

Физические  
факторы

Химические  
факторы

# Мутагенные факторы:

## ● Физические мутагены

- ионизирующее излучение
- ультрафиолетовое излучение
- чрезмерно высокая или низкая температура.

## ● Биологические мутагены

- некоторые вирусы (вирус кори, краснухи, гриппа)
- продукты обмена веществ (продукты окисления липидов);

# Физические мутагены

## Мутации из-за взрыва в Чернобыле

Ученые выяснили, что за 25 лет после Чернобыльской катастрофы генетические мутации вдвое увеличили число врожденных аномалий у потомков людей, живущих на территориях, пострадавших от радиации





## Химические мутагены:

- нитраты, нитриты, пестициды, никотин, метанол, бензопирен.
- некоторые пищевые добавки, например, ароматические углеводороды
- продукты переработки нефти
- органические растворители
- лекарственные препараты, препараты ртути, иммунодепрессанты .

# Воздействия химических мутагенов

- **Оксид азота.** Токсичное вещество, в организме человека распадается на нитриты и нитраты. Нитриты провоцируют мутации клеток организма, мутируют половые клетки, приводя к необратимым изменениям у новорожденных.
- **Нитрозамины.** Мутагены, к которым наиболее чувствительны клетки реснитчатого эпителия. Подобные клетки выстилают легкие и кишечник, что объясняет тот факт, что у курильщиков высока заболеваемость раком легких, пищевода и кишечника
- **Бензол.** Постоянное вдыхание бензола способствует развитию лейкозов — раковых заболеваний крови. При сгорании бензола образуется копоть, в составе которой также немало мутагенов.

# Воздействия химических мутагенов

- **Цианистый водород, или синильная кислота.** Это сильный яд, синильная кислота блокирует ферментную активность клеток, приводя к нарушению процессов деления и репликации ДНК. Мутации, образующиеся в этом случае, необратимы.
- **Полиароматические углеводороды.** Самые активные мутагены, из-за своего органического происхождения легко повреждают геном, провоцируя образование атипичных клеток. Доказана роль ПАУ в образовании плоскоклеточного рака.

# Как противостоять мутации

- 1) Исключить из своего рациона продукты питания, которые содержат вещества, являющиеся химическими мутагенами.
- 2) Не подвергать свой организм излишнему инфракрасному и ультрафиолетовому излучению – сократить время пребывания в летний период на солнце до минимума, защищать свое тело от него, ограничить посещения солярия
- 3) Повышать свой иммунитет, снизить заболеваемость вирусными инфекциями
- 4) Не курить
- 5) Не употреблять продукты, содержащие ГМО
- 6) Не находиться в зонах радиации
- 7) Не злоупотреблять и не экспериментировать лекарственными препаратами
- 8) Не загрязнять окружающую среду и воздух



# Мутационная теория:

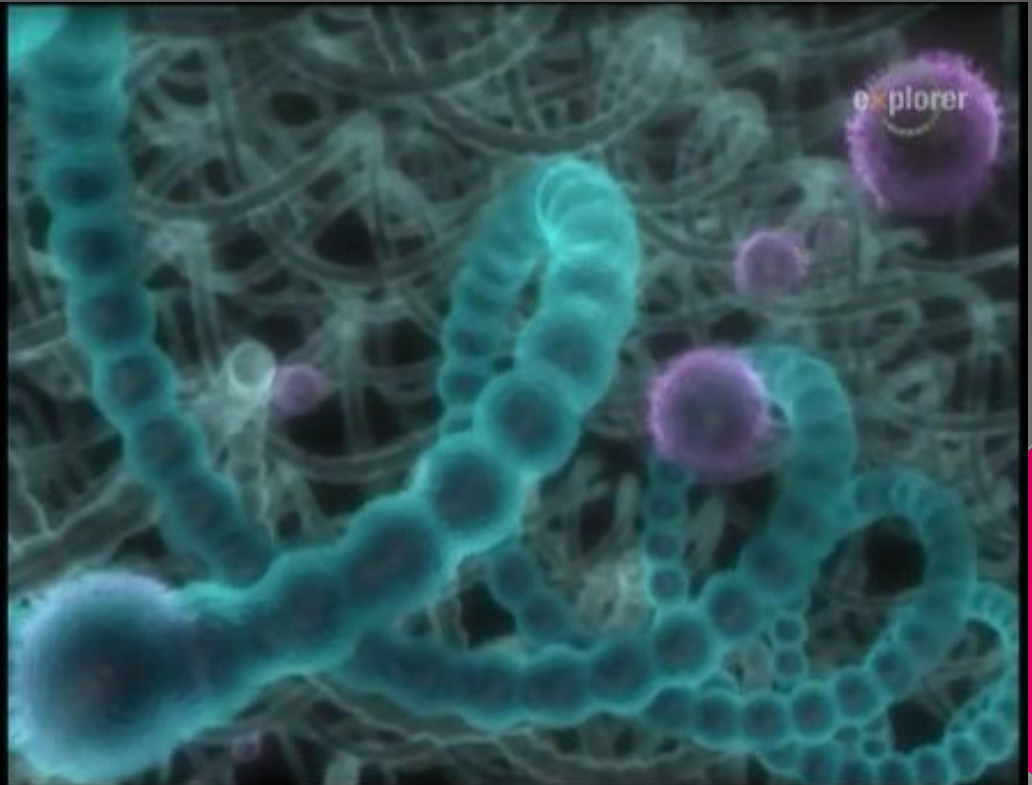
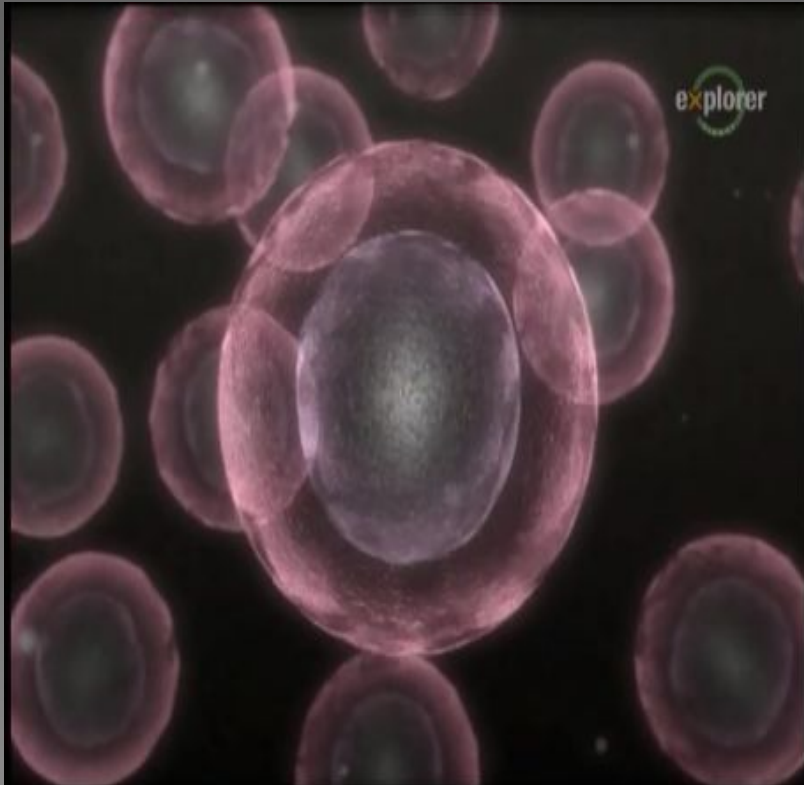
- Мутации- это редкие события. Это изменения наследственного материала.
- Мутации возникают внезапно, скачкообразно, не направлено.
- Мутации наследственны, они передаются из поколения в поколение.
- Мутации не образуют непрерывных рядов, как при модификационной изменчивости
- Мутации могут быть полезными для организма, вредными, нейтральными, доминантными и рецессивными.
- Мутации индивидуальны, т.е. возникают у одного организма.

# Значение мутаций:

1. Научные исследования
2. Движущая сила эволюции
3. Медицинское направление
4. Селекция

# Заключение:

- Появляясь внезапно, мутации, как и революции, разрушают и создают, но не уничтожают законы природы. Они сами подчинены им.



- Любое отклонение от идеального случая следует считать несравненно большей ценностью, чем рядовой, в массовом порядке ожидаемой, поскольку попутно с возникновением отрицательной единицы стоит пролагающая новый путь положительная.

**И. А. Раппопорт**