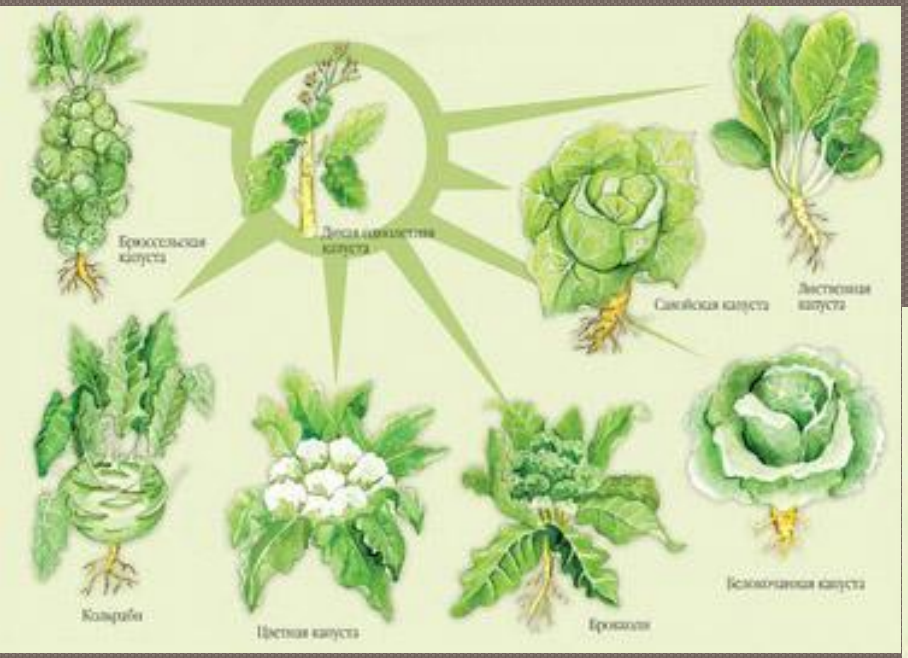
Мутационная изменчивость



Изменчивость

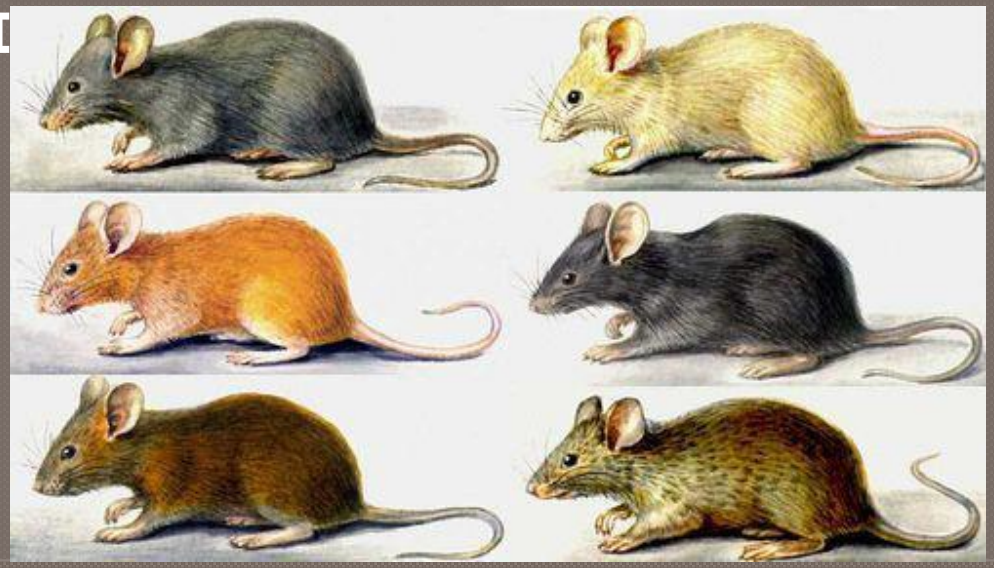
- Это способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства. Благодаря изменчивости, организмы могут приспосабливаться к изменяющимся условиям среды обитания.

Формы изменчивости

- ***Наследственная, или генотипическая, изменчивость*** - изменения признаков организма, обусловленные изменением генотипа. Она, в свою очередь, подразделяется на комбинативную и мутационную. Комбинативная изменчивость возникает вследствие перекомбинации наследственного материала (генов и хромосом) во время гаметогенеза и полового размножения. Мутационная изменчивость возникает в результате изменения структуры наследственного материала.
- ***Ненаследственная, или фенотипическая, или модификационная, изменчивость*** — изменения признаков организма, не обусловленные изменением генотипа.

Мутации

- Это стойкие внезапно возникшие изменения структуры наследственного материала на различных уровнях его организации, приводящие к изменению тех или иных п



Мутационная теория

1. Мутации возникают внезапно, скачкообразно, без всяких переходов.
2. Мутации наследственны, т.е. стойко передаются из поколения в поколение.
3. Мутации не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг среднего типа (как при модификационной изменчивости), они являются качественными изменениями.
4. Мутации ненаправленны - мутировать может любой локус, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков в любом направлении.
5. Одни и те же мутации могут возникать повторно.
6. Мутации индивидуальны, то есть возникают у отдельных особей.

- Процесс возникновения мутаций называют **мутагенезом**, а факторы среды, вызывающие появление мутаций, — **мутагенами**.

мутации произошли, различают

- ***Генеративные*** мутации возникают в половых клетках, не влияют на признаки данного организма, проявляются только в следующем поколении.
- ***Соматические*** мутации возникают в соматических клетках, проявляются у данного организма и не передаются потомству при половом размножении. Сохранить соматические мутации можно только путем бесполого размножения (прежде всего

По адаптивному значению мутации бывают

- **Полезные** - повышают жизнеспособность.
- **Летальные** - вызывают гибель.
- **Полулетальные** - снижают жизнеспособность.
- **Нейтральные** - не влияют жизнеспособность особей

По характеру проявления мутации могут быть

- ***Доминантными*** (проявляющимися чаще).
- ***Рецессивными*** (проявляющиеся реже).
- Если доминантная мутация является вредной, то она может вызвать гибель ее обладателя на ранних этапах онтогенеза.
- Рецессивные мутации не проявляются у гетерозигот, поэтому длительное время сохраняются в популяции в «скрытом» состоянии и образуют резерв наследственной изменчивости.
- При изменении условий среды обитания носители таких мутаций могут получить преимущество в борьбе за существование.

По уровню наследственного материала, в котором произошла мутация, выделяют

- Генные мутации
- Хромосомные мутации
- Геномные мутации

Генные мутации

- Это изменения структуры генов.
- Поскольку ген представляет собой участок молекулы ДНК, то генная мутация представляет собой изменения в нуклеотидном составе этого участка.
- Генные мутации могут происходить в результате:
  1) замены одного или нескольких нуклеотидов на другие;
  2) вставки нуклеотидов;
  3) потери нуклеотидов;
  4) удвоения нуклеотидов;
  5) изменения порядка чередования нуклеотидов.
- Эти мутации приводят к изменению аминокислотного состава полипептидной цепи и, следовательно, к изменению функциональной активности белковой молекулы. Благодаря генным мутациям возникают множественные аллели одного и того же гена.
- Заболевания, причиной которых являются генные мутации, называются генными (фенилкетонурия, серповидноклеточная анемия, гемофилия и т.д.). Наследование генных болезней подчиняется законам

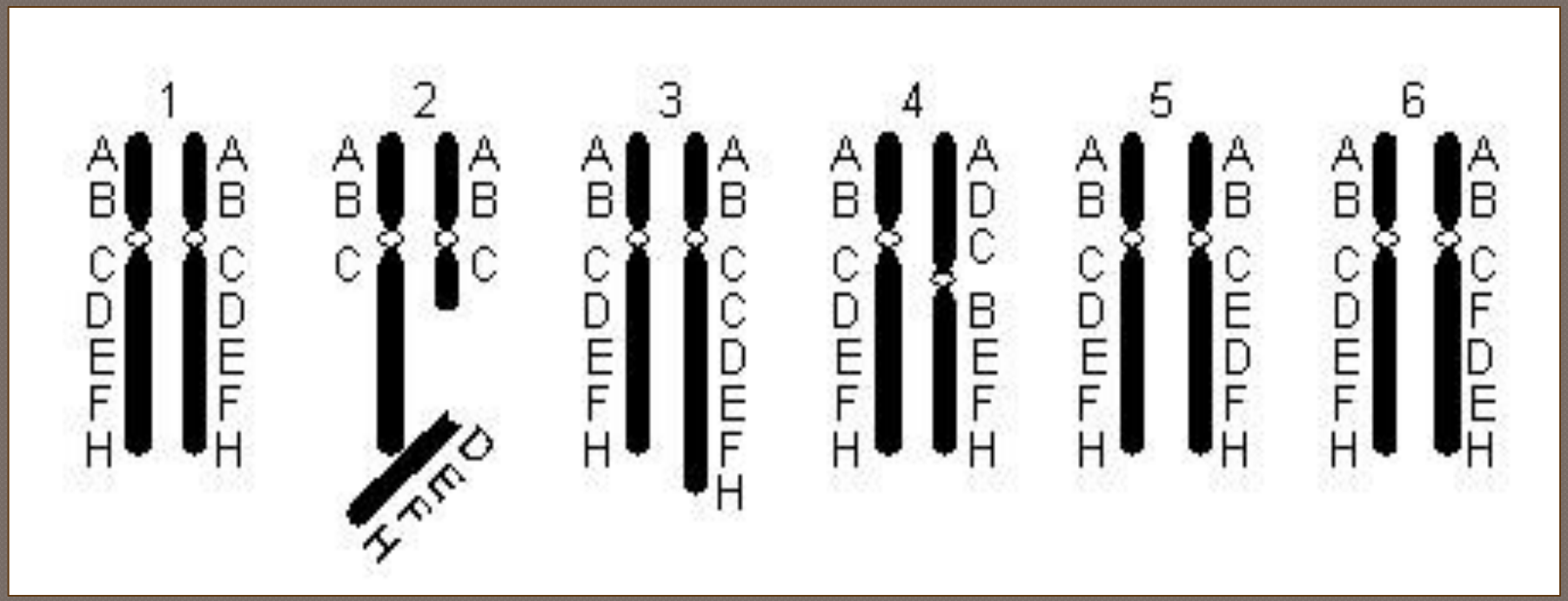
Хромосомные мутации

- Это изменения структуры хромосом. Перестройки могут осуществляться как в пределах одной хромосомы — внутрихромосомные мутации (делеция, инверсия, дупликация, инсерция), так и между хромосомами — межхромосомные мутации (транслокация)

Внутрихромосомные мутации

- **Делеция** — утрата участка хромосомы
- **Инверсия** — поворот участка хромосомы на 180°
- **Дупликация** — удвоение одного и того же участка хромосомы
- **Инсерция** — перестановка участка

Внутрихромосомные мутации



1 — пара хромосом; 2 — делеция; 3 — дупликация; 4, 5 — инверсия; 6 — инсерция.

Межхромосомные мутации

- **Транслокация** - перенос участка одной хромосомы или целой хромосомы на другую хромосому.
- Заболевания, причиной которых являются хромосомные мутации, относятся к категории **хромосомных болезней**.
- К таким заболеваниям относятся синдром «крика кошки» (46, 5p^{-}), транслокационный вариант синдрома Дауна (46, 21 t21^{21}) и др.

Геномные мутации

- ***Геномной мутацией*** называется изменение числа хромосом. Геномные мутации возникают в результате нарушения нормального хода митоза или мейоза.
- **Гаплоидия** - уменьшение числа полных гаплоидных наборов хромосом.
- **Полиплоидия** - увеличение числа полных гаплоидных наборов хромосом: триплоиды ($3n$), тетраплоиды ($4n$) и т.д.
- **Гетероплоидия** (**анеуплоидия**) - некратное увеличение или уменьшение числа хромосом. Чаще всего наблюдается уменьшение или увеличение числа хромосом на одну (реже две и более).

Гетероплоидия

- Наиболее вероятной причиной гетероплоидии является нерасхождение какой-либо пары гомологичных хромосом во время мейоза у кого-то из родителей.
- В этом случае одна из образовавшихся гамет содержит на одну хромосому меньше, а другая - на одну больше.
- Слияние таких гамет с нормальной гаплоидной гаметой при оплодотворении приводит к образованию зиготы с меньшим или большим числом хромосом по сравнению с диплоидным набором, характерным для данного вида: **нулесомия** ($2n$ - 2), **моносомия** ($2n$ - 1), **трисомия** ($2n$ + 1), **тетрасомия** ($2n$ + 2) и т.д.

Искусственное получение мутаций

- В природе постоянно идет спонтанный мутагенез, но спонтанные мутации — достаточно редкое явление, например, у дрозофилы мутация белых глаз образуется с частотой 1:100 000 гамет.
- Факторы, воздействие которых на организм приводит к появлению мутаций, называются **мутагенами**. Обычно мутагены подразделяют на три группы.
- Для искусственного получения мутаций используются физические и химические мутагены.

Название группы мутагенов	Примеры
Физические	Рентгеновские лучи, гамма лучи, ультрафиолетовое излучение, высокие и низкие температуры и др.
Химические	Соли тяжелых металлов, алкалоиды, чужеродные ДНК и РНК, аналоги азотистых оснований нуклеиновых кислот, мн. алкилирующие соединения и др.
Биологические	Вирусы, бактерии

- Индуцированный мутагенез имеет большое значение, поскольку дает возможность создания ценного исходного материала для селекции, а также раскрывает пути создания средств защиты человека от действия мутагенных факторов.