


МУТАЦІЇ

Підготувала:

керівник гуртка «Основи біології»

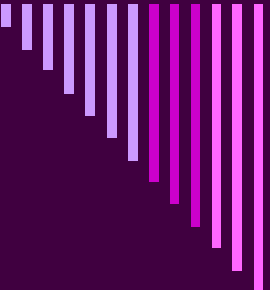
**Бібрського ОЗЗСО І-ІІІ ст. ім. Уляни
Кравченко**

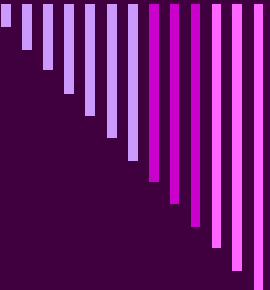
ЦИМБАЛА ГАЛИНА ВОЛОДИМИРІВНА

Мутація



- Слово **мутація** походить від латинського **mutatio** - зміна.
- Терміном **мутація** називають виникненні природно або викликані штучно, зміни спадкових властивостей організму в результаті перебудов і порушень в генетичному матеріалі організму - **хромосомах** і **генах**.
- Мутації були відкриті **де Фрізом** в 1900 р., спостерігаючи за мінливістю енотери (*Oenothera*).

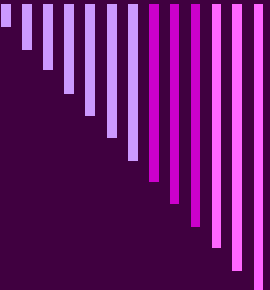
- 
- Мутації можуть відбуватися як в організмі **людини** так і тварини. Мутації, що відбуваються в організмі людини і тварини можуть бути схожими зовні і з різними причинами виникнення.
Розглянемо простий приклад:



Канадські сфінкси з'явилася вперше

в Канаді в 1960-і роки в результаті мутації звичайної кішки. Канадські вчені стверджують, що мутація відбулася в результаті випадкової мутації гена який відповідає за ріст волосяного покриву, в ДНК простої кішки.





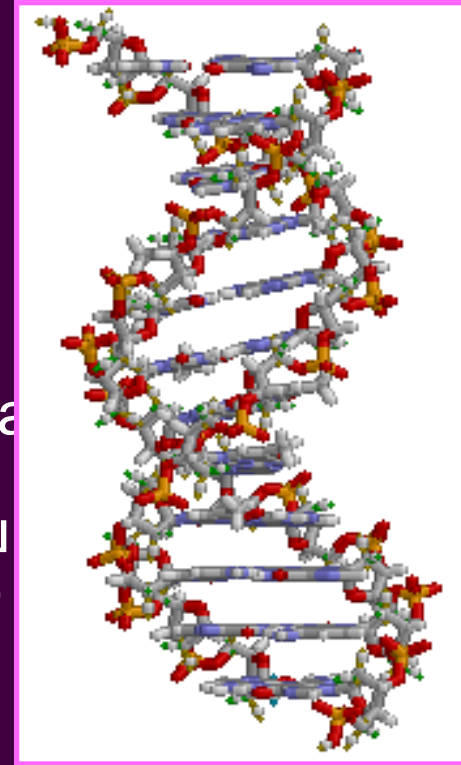
Американські дослідники
виявили, що причиною

«дитячої старості» або прогерії
Хатчінсона-Гілфорда є лише
одиночна мутація. Причиною хвороби
є точкова мутація - при цьому в
молекулі ДНК змінений лише один
нуклеотид. Хвороба не є спадковою
і виникає заново у кожного хворого.



Мутагени

- **Мутагени** - речовини, які можуть викликати мутації.
- За походженням мутагени можна розділити на **ендогенні**, що утворюються в процесі життєдіяльності організму, і **екзогенні** - всі інші фактори, в тому числі і умови навколишнього середовища.
- Відомі мутагени 3-х видів:
 1. **фізичні** (рентгенівські й гамма промені, ультрафіолетове випромінювання, тиск, електромагнітне випромінювання і т.д.);
 2. **хімічні** (цитостатики, феноли, спирти, солі важких металів тощо);
 3. **біологічні** (віруси і бактерії).





Види мутацій

□ По причині :

1. Спонтанні - причина незрозуміла
2. Індуковані - викликані мутагенами

□ За місцем виникнення :

1. Гаметичні - мутації в статевих клітинах
2. Соматичні мутації - мутації в нестатевих (соматичних) клітинах

□ За рівнем :

1. **Генні** - зміни в межах одного гена
2. **Хромосомні** - зміни будови хромосом
3. **Геномні** - зміни кількості хромосом

□ За значенням :

1. Патогенні - призводять до загибелі ембріона (або плоду)
2. Нейтральні мутації - зазвичай не впливають на життєдіяльність організму
3. Сприятливі мутації - підвищують життєздатність організму



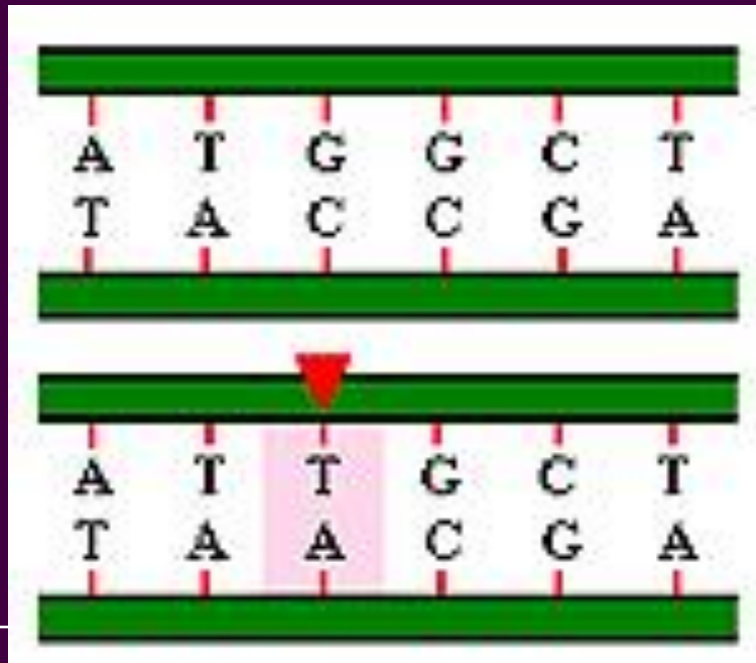
Генні мутації

- Генні мутації (або точкові) – найбільш поширений клас мутаційних змін. Генні мутації пов'язані зі зміною послідовності нуклеотидів в молекулі ДНК.
- Вони призводять до того, що мутантний ген або перестає працювати і тоді не утворюються відповідні РНК і білок, або синтезується білок з зміненими властивостями, що проявляється у зміні будь-яких ознак організмів.
- Ці зміни окремих генів часто призводять до важких дегенеративних захворювань, зокрема, численних хвороб обміну речовин

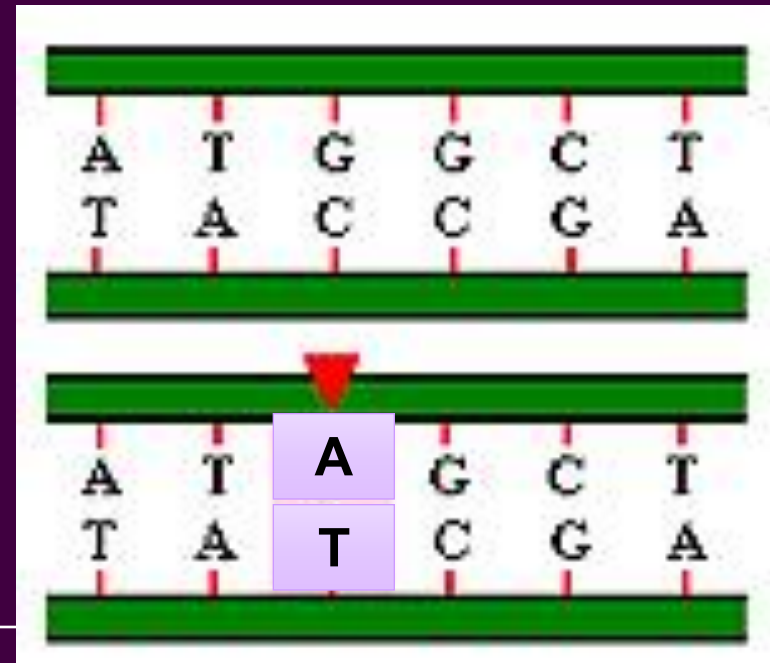
Види генних мутацій

За характером змін у складі гена

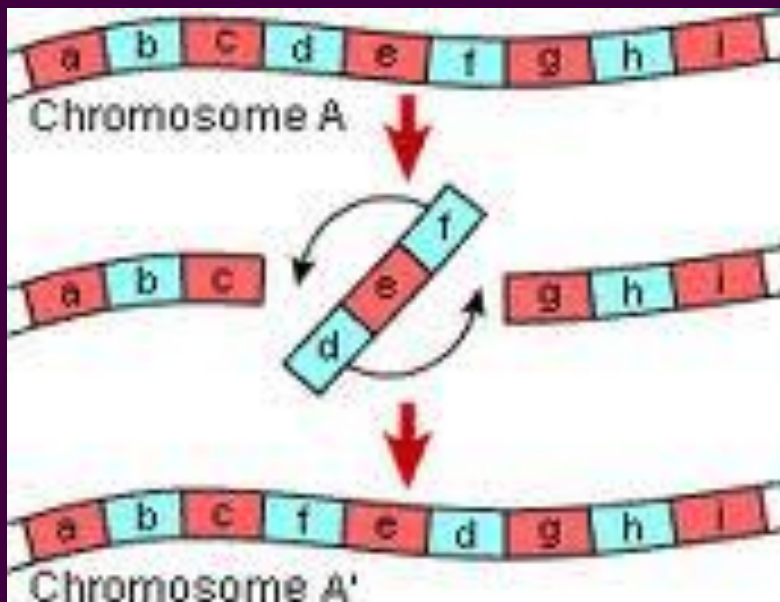
□ **Дуплікації** - повторення ділянки гена



□ **Вставки** - поява зайвої пари нуклеотидів



- Делеції - випадання нуклеотидів, заміна нуклеотидних пар
- Інверсії - переверот ділянки гена на 180 градусів



Вплив генних мутацій

- Генні мутації, що становлять основну частку всіх мутацій, викликають надзвичайно різноманітні зміни ознак організму, причому зміна одного гена зазвичай призводить до зміни декількох ознак. У результаті мутацій ген може переходити в різні стани, по-різному впливають на контрольовані даним геном ознаки організму.





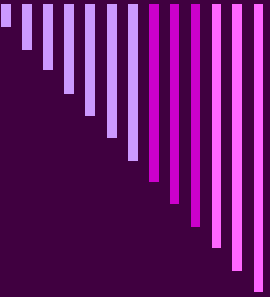
Причини генних мутацій

- Більшість генетичних змін , так чи інакше, пов'язані з переходом людини на осілий спосіб життя і початку інтенсивної сільськогосподарської діяльності. В результаті різко зростає опір епідемічних хвороб , які свого часу вбивали цілі народи.
- Друга причина криється в колосальному зростанні популяції людини як виду. Швидкий стрибок змусив людей мігрувати в пошуках альтернативних місць проживання , які , природно , кліматично відрізнялися від звичних умов. Все це призводило до необхідності швидкої адаптації та генної модифікації .



Шлях відкриття

- Причини генної мутації вчені шукають шляхом аналізу ДНК, взятих у людей по всьому світу. Вчені зробили висновки щодо початку і швидкості генних змін. У результаті виявилось, що за останні **5 тис. років** генні модифікації відбувалися зі швидкістю в **100 разів**, що перевищує попередні етапи еволюції людини.
- Наскільки швидко ми еволюціонуємо в даний час, і як будемо змінюватися надалі невідомо. Відповідь можна буде дати не менше ніж через **1000 років**.



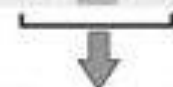
Приклади

- Прикладом може служити мутація, ферментів. Призводить до появи **серповидноклітинній анемії** - спадкового захворювання, як правило, приводить дітей та підлітків до смерті. У цьому випадку в еритроцитах замість нормального гемоглобіну **A** міститься аномальний гемоглобін **S**.

Серповидноклітинна анемія

CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC
GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG

Valine — Histidine — Leucine — Threonine — Proline — Glutamic acid — Glutamic acid



Глутаминовая кислота



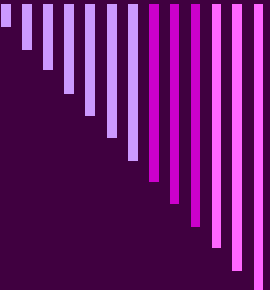
CAC GTG GAC TGA GGA CAC CTC
GTG CAC CTG ACT CCT GTG GAG

Valine — Histidine — Leucine — Threonine — Proline — Valine — Glutamic acid



Валин Серповидно-клеточная анемия





Сіамські близнюки

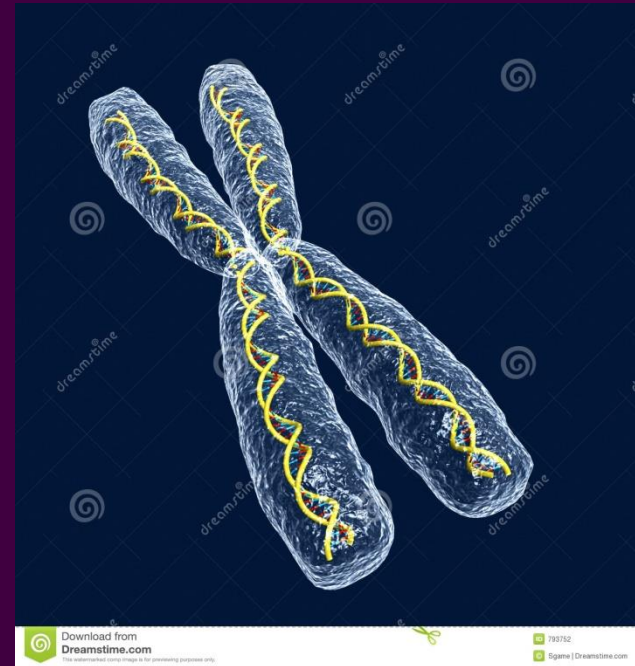
- Зустрічаються досить рідко - близько **10** випадків на **один мільйон** пологів. Сіамські близнюки з'являються з однієї заплідненої яйцеклітини, тобто є однайцевими близнятами. Причина зародження однайцевих близнюків невідома. Тривалість життя сіамських близнюків різна. При вроджених захворюваннях таких як сифіліс вона становить **2-3 тижні**. Сіамські близнюки без вроджених захворювань можуть прожити досить довго для свого захворювання



Сіамські близнюки Кріста і Тетяна

Хромосомні мутації

- **Хромосомні мутації** - це перебудова хромосом. Поява хромосомних мутацій завжди пов'язане з виникненням двох або більше розривів хромосом з наступним їх з'єднанням, але в неправильному порядку.
- Хромосомні мутації призводять до зміни функціонування генів. Вони також грають серйозну роль в еволюційних перетвореннях видів.





Причини хромосомних мутацій

- Головна причина хромосомних мутацій - це вплив факторів навколишнього середовища (мутагенів), що викликають індуковані мутації.
- Також хромосомні перебудови можуть бути спонтанними, які виникають при нормальних життєвих умовах. Але вони вкрай рідко відбуваються в природі: 1-100 на 1 млн примірників конкретного гена. Спонтанний процес залежить від внутрішніх і від зовнішніх факторів (мутаційні тиск середовища).

Приклад

- Самим добре вивченим захворюванням, обумовленим делецією, є синдром котячого крику. Для хворих характерний ряд відхилень від норми: порушення функцій серцево-судинної, травної систем, недорозвинення гортані (з характерним криком, що нагадує котяче нявкання), загальне відставання розвитку, розумова відсталість. Синдром зустрічається у 1 новонародженого з 50000.



Геномні мутації



- **Геномними** називають мутації, що приводять до зміни числа хромосом. У людини відомі **полиплоидия** (у тому числі тетраплоидия і триплоїдія) і **анеуплоїдія**.
- **Поліплоїдія** - збільшення числа наборів хромосом, кратне гаплоїдному ($3n$, $4n$, $5n$ і т.д.).
- **Анеуплоїдія** — змінення (зменшення - моносомія, збільшення - трисомія) числа хромосом в диплоїдний набір, тобто не кратну гаплоїдному ($2n + 1$, $2n - 1$ і т.д.)

Приклади

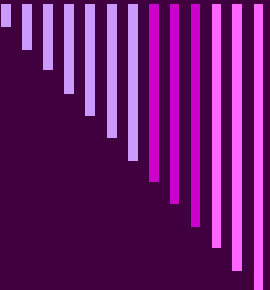
- Синдром Дауна - Каріотип представлений 47 хромосомами замість нормальних 46, оскільки хромосоми 21-й пари замість нормальних двох, представлені трьома копіями.
- Хвороба проявляється в різкому слабоумстві, скошеному розрізі очей, потворній статурі, вадах розвитку внутрішніх органів. При вкороченні однієї хромосоми 21-ої пари може розвинутися важке захворювання крові - білокрів'я (злоякісний мієлолейкоз).



Синдром Шерешевського-Тернера

- Синдром Шерешевського-Тернера - це порушення розвитку статевих залоз викликане аномалією статевих хромосом. Цей синдром зустрічається з частотою **одна на три тисячі** народжених дівчаток. Під час поділу статевих клітин батьків порушується розбіжність статевих хромосом в результаті чого замість нормальної кількості X-ромосом (а в нормі у жінки їх дві), зародок отримує тільки одну X-хромосому. Набір хромосом виходить неповним.
- У дитини з синдромом Шерешевського-Тернера виникає первинне недорозвинення статевих органів. Вже при народженні дівчинки виявляють потовщення шкірних складок на потилиці, типовий набряк кистей рук і стоп. Часто дитина народжується маленьким, з низькою масою тіла.





Зв'язок генних, геномних та хромосомних мутацій

- Генні та хромосомні мутації , а також геномні - взаємопов'язані між собою. Генні мутації характеризуються змінами в будові генів , з яких складаються хромосоми.
 - Мутацію вважають хромосомної , якщо відбуваються зміни в будові . А геномні мутації характеризуються зміною кількості хромосом.
 - У свою чергу геномні і хромосомні мутації мають загальну класифікацію в розподілі на анеуплоїдії і поліплоїдії . Робертсоновской транслокація є перехідною від хромосомної мутації до геномної .
 - Ці два типи мутацій об'єднують таким поняттям і напрямком у медицині , як « хромосомні аномалії » , що включає в себе:
 1. хромосомні хвороби (наприклад , хвороба Дауна) ;
 2. внутрішньоутробну патологію (викидні , спонтанні аборти) ;
 3. соматичну патологію (променева хвороба лейкози) .
-
- В даний час відомо десь 1000 хромосомних аномалій. Всі ці хромосомні мутації людини вивчені й описані. З них у вигляді синдромів описані близько 300 форм .



Біологічне значення мутацій

- Слід підкреслити , що мутації - це природний життєвий процес, тому біологічне значення їх різноманітне. Насамперед мутації впливають на еволюцію . Саме постійна наявність мутацій мало вирішальне значення для еволюційного розвитку видів . У мінливих умовах навколишнього середовища виникнення мутації , що дала початок організмам , краще пристосованим до даних умов , було одночасно кроком вперед.
- В еволюційному розвитку , оскільки більш пристосовані організми починали незабаром переважати над менш пристосованими , витісняючи їх. Легко можна уявити собі , як протягом мільярдів років життя на Землі таким чином формувалися все більш досконалі організми аж до сучасних .