

**Государственное бюджетное образовательное учреждение  
дополнительного образования Республики Крым  
«ЭКОЛОГО-БИОЛОГИЧЕСКИЙ ЦЕНТР»  
МБОУ "Школа-гимназия №25"**

**«Генные мутации .Механизм  
возникновения генных  
мутаций»  
(в рамках аккредитации школы)**

Кадырова Любовь Ивановна,  
педагог дополнительного образования ГБОУ ДО ЭБЦ ,  
учитель биологии МБОУ "Школа-гимназия №25"

**Симферополь, 2017**

**Тема урока 1: Генные мутации .Механизм возникновения генных мутаций.**

**Тема урока 2: Модификационная изменчивость  
( уроки спаренные)**



## **Тема урока: Генные мутации .Механизм возникновения генных мутаций.**

### **Вопросы на рассмотрение.**

#### **1. Генные мутации:**

- а) прямые;**
- б) обратные.**

#### **2. Механизм возникновения генных мутаций.**

#### **3. Лабораторная работа № 8. Выявление и описание нормальных и мутантных форм дрозофилы.**

#### **4. Хромосомные и геномные мутации.**

#### **5. Соматические и генеративные мутации.**

## Генные мутации

Мутации на генном уровне являются молекулярными, не видимыми в световом микроскопе структурными изменениями ДНК.

К ним относят любые трансформации дезоксирибонуклеиновой кислоты,

вне зависимости от их влияния на жизнеспособность и локализации.

Некоторые виды генных мутаций не оказывают никакого воздействия на функции и структуру соответствующего полипептида (белка).

Однако большая часть таких трансформаций провоцирует синтез дефектного соединения, утратившего способность выполнять свои



## Прямые и обратные генные мутации

Мутации гена от состояния дикого типа к новому состоянию называют прямыми, а от мутантного к дикому — *обратными*; сам процесс обратного перехода называют *реверсией гена*.

Прямые мутации чаще являются рецессивными, а обратные — доминантными. Исходный ген мутирует без промежуточных ступеней в новое состояние и, соответственно, обратно.

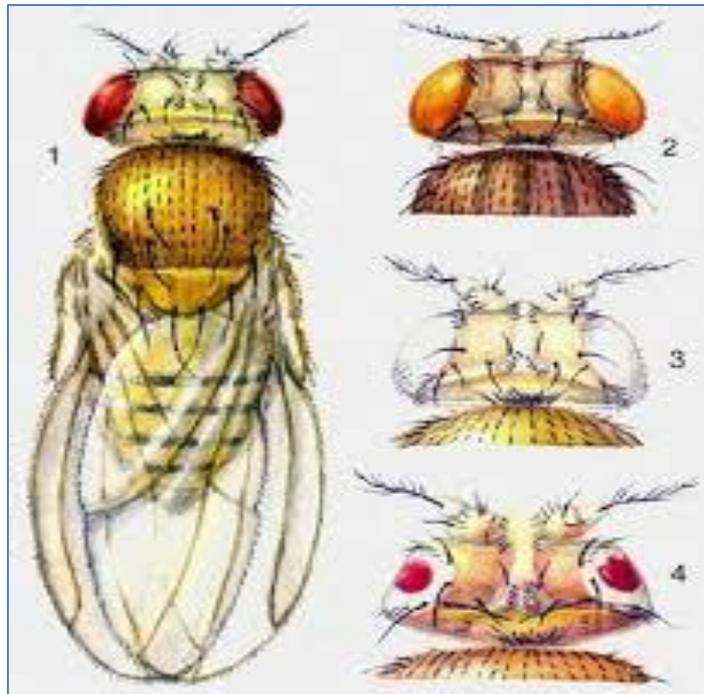
У разных генов прямые и обратные мутации могут возникать с разной частотой:

с равной вероятностью в обоих направлениях,  
преимущественно в прямом,  
преимущественно в обратном направлениях  
(это более редкое явление).

Но есть гены, которые не дают обратных мутаций: чаще это характерно, как показал Н. В. Тимофеев-Ресовский, для аморфного типа мутаций.

## Аморфные мутации.

Мутация выглядит, как полная потеря гена. Например, мутация *white* у *Drosophila*. (греч. «а» — отрицание, «морфа» — форма) — группа мутаций по характеру их проявления в фенотипе. Неактивны в отношении типичного эффекта нормального аллеля. Например, ген альбинизма полностью тормозит образование пигмента у животных или хлорофилла у растений.



## Обратные генные мутации

Обратное мутирование гена говорит в пользу того, что при прямом изменении произошла не утрата наследственного материала, а лишь изменение его состояния. В тех случаях, когда не обнаруживается обратного мутирования, можно подозревать, что прямое изменение было вызвано потерей генного материала (дефиценсы, делеции). Эти потери могут быть настолько небольшими, что обнаружить их на цитологических препаратах с помощью светового микроскопа не удастся.

В ряде случаев обратная мутация представляет собой не истинную мутацию к исходному состоянию гена, а имитируется прямой мутацией другого гена, который восстанавливает проявление эффекта исходного гена. Такие мутации называют *супрессорными*, а гены — *супрессорами*. Поэтому всякую обратную мутацию необходимо анализировать генетически, прежде чем решить, действительно ли она обратная.

## **Механизм возникновения генных мутаций.**

Генные мутации возникают в результате ошибок репликации, рекомбинации, репарации генетического материала. Они появляются внезапно; они наследственны, ненаправленны; мутировать может любой генный локус, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков; одни и те же мутации могут возникать повторно.

**Чаще всего генные мутации происходят в результате:**

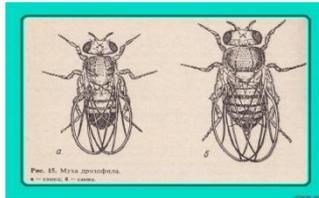
1. замены одного или нескольких нуклеотидов на другие;
2. вставки нуклеотидов;
3. потери нуклеотидов;
4. удвоения нуклеотидов;
5. изменения порядка чередования нуклеотидов.

**Лабораторная работа № 8. Тема:** Выявление и описание нормальных и мутантных форм дрозофилы.

**Цель работы:** определить нормальную и мутантную формы дрозофилы. **Оборудование:** объектов дрозофилы – норма и мутация на рисунках.

**Ход работы.**

Рассмотреть рисунки. Найти все части тела дрозофилы: голову, грудь, брюшко, конечности, крылья. Определить мутантную форму (отсутствуют крылья, изменена окраска туловища). Рассмотреть последовательно обе формы. Какие органы видны? Какие части тела подвержены мутации? Назвать причины наследственных мутаций.



Заполните таблицу «Нормальные и мутированные формы дрозофилы»:

Форма дрозофил	Цвет тела	Наличие крыльев и их форма	Цвет глаз
Дрозофила-норма	Серый	Овальные, до 3 мм	Красные
Мутация 1			
Мутация 2			

- По каким фенотипическим признакам мухи дрозофилы различаются между собой?
- Вывод.

# Хромосомные и геномные мутации.

## Геномные мутации.

Природа геномных мутаций заключается в неправильном расхождении и распределении в митозе и мейозе четырех гомологичных хромосом какой-либо одной пары, образовавшихся в ходе репликации.

В результате геномной мутации может возникнуть *Анеуплоидия*, включая моносомию - утрата одной хромосомы (хромосомный набор:  $2n-1$ ), трисомию - избыток на одну хромосому ( $2n+1$ ) и полисомию - избыток более чем на одну хромосому ( $2n+2$ ,  $2n+3$  и т. д.).

Таким образом, геномные мутации приводят к изменениям количества хромосомного материала. Поэтому их фенотипический эффект зависит от степени несбалансированности хромосомного материала или геномного дисбаланса.

## **Хромосомные мутации.**

Природа хромосомных мутаций - это непосредственное воздействие на хромосомный материал ряда мутагенных факторов, таких как радиационное излучение, химические соединения, вирусы и другие повреждающие агенты. При действии этих мутагенов нарушается структура хромосом.

· **К хромосомным мутациям (абберациям хромосом) относятся:**

- частичные моносомии и трисомии, развившиеся в результате: потери - **Делеция** или удвоения - **Дупликация** части материала одной хромосомы;
- сбалансированные изменения хромосомного материала, связанные с нарушением ориентации сегментов в отдельных хромосомах - **инверсия**;
- перенос части материала с одной хромосомы на другую – межхромосомная перестройка или **Транслокация**. Иногда может наблюдаться объединение в транслокацию целых хромосом.

Среди хромосомных делеций выделяют **Интерстициальные** (внутри хромосомы с вовлечением центромеры) и **Терминальные** (концевые фрагменты хромосомы без вовлечения центромеры).

Причиной хромосомной мутации может стать сегрегация или накопление сбалансированных транслокаций хромосом в родословных родителей больного пробанда.

Таким образом, в большинстве случаев хромосомные мутации приводят к генному дисбалансу, и их фенотипический эффект зависит от степени этого дисбаланса.

Если абберации хромосом сохраняются в ходе митоза и мейоза, то это **Стабильные Мутации**, а если они элиминируются из организма через апоптоз клетки (программированная гибель клеток), то это **Нестабильные мутации**.

## **Соматические и генеративные мутации.**

Мутации возникают в клетках любых тканей многоклеточного организма и на различных стадиях его развития.

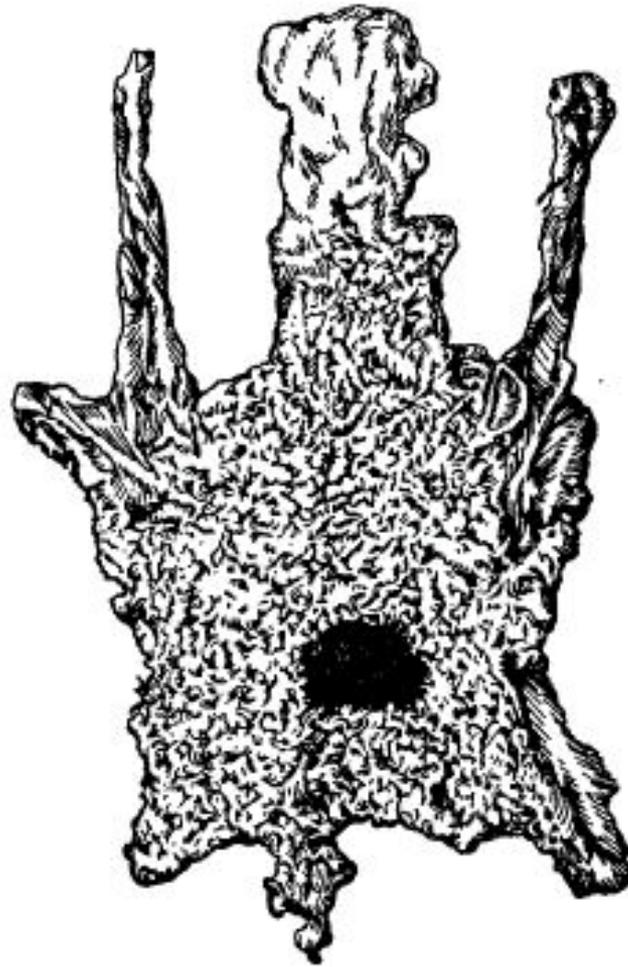
Мутации, возникающие в клетках полового зачатка и в половых клетках, называют **генеративными**. Мутации, возникающие в клетках других тканей тела, называют **соматическими**.

Необходимость такого разделения вызвана тем, что эволюционная ценность генеративных и соматических мутаций различна и определяется типом размножения организма.

Мутации генов в половых клетках обнаруживаются на стадии зиготы следующих поколений. Если исключить такие мутации, которые действуют на гаметы, затрагивая их физиологию и оплодотворяющую способность, то доминантная мутация проявляется в зиготе первого же поколения  $F_1$  а рецессивная — лишь в  $F_2$ ,  $F_3$  и т. д. при переходе мутации в гомозиготное состояние.

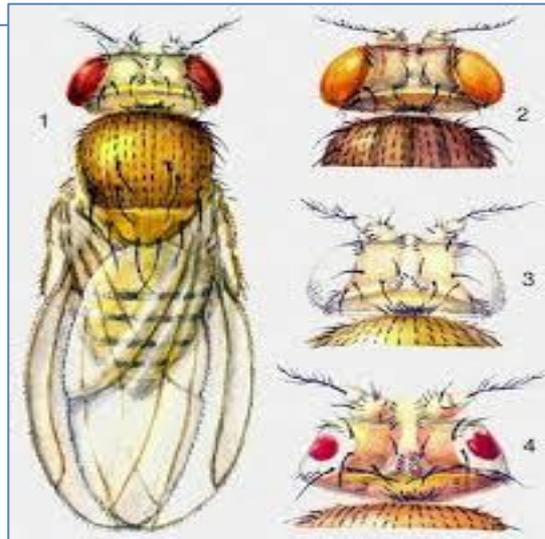
Соматические мутации по своей природе ничем не отличаются от генеративных. В отношении растений, которые вообще не имеют зачаткового пути и у которых половые клетки развиваются из меристемы точки роста, деление мутаций по указанному принципу не имеет большого значения. Различие состоит лишь в проявлении и методах их обнаружения. Чем раньше в онтогенезе возникает соматическая мутация, тем больше оказывается участок ткани, несущие данную мутацию, и чем позднее — тем меньше.

Соматическая мутация проявляется мозаично. Особи, несущие участки мутантной ткани, называют *мозаиками*, или *химерами*. В силу диплоидности набора хромосом в клетках соматической ткани, проявление мутации возможно только в тех случаях, когда мутантная аллель оказывается доминантной или будет рецессивна и будет находиться в ГОМОЗИГОТНОМ



Соматическая мутация (темное пятно) окраски шерстного покрова у каракульской овцы

Подобные явления часто встречаются у самцов дрозофилы, у которых иногда часть глаза имеет красные фасетки, а часть — белые. Эта мозаичность обязана возникновению рецессивной мутации в локусе *white* половой хромосомы во время развития имагинальных дисков глаз. Но появляется она не только у самцов, у которых этот ген в X-хромосоме находится в гомизиготном состоянии, но и у гетерозиготных самок в силу утраты целой хромосомы, несущей доминантную аллель  $w^+$ , или потери части хромосомы (дефишенси), несущей ту же аллель. В этом случае рецессивная аллель, теперь уже находясь в гомозиготном состоянии, также может проявиться, но эта химерность будет не следствием мутации гена, а следствием изменений в числе или структуре хромосом.



# ПЕРВИЧНОЕ ЗАКРЕПЛЕНИЕ ИУЧЕННОГО МАТЕРИАЛА.

- 1) Что же такое мутации?
- 2) Как возникают мутации?
- 3) Каким образом они влияют на окружающий мир и на человека?
- 4) Нужно ли бояться мутаций?
- 5) Можно ли избежать мутаций и их последствий?
- 6) Каково значение мутаций в природе

# Рефлексия

Понравился ли вам урок?

Что наиболее вам запомнилось  
на нём?

Как вы считаете, достигли вы  
цели на уроке?

Какое впечатление у вас  
сложилось об уроке?



# Тема: Модификационная изменчивость

## Модификационная ненаследственная изменчивость

Изменчивость одуванчика,  
выращенного из одного корня



*выращен на равнине*



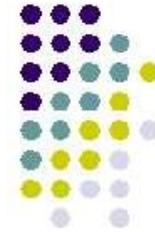
*выращен в ярах*

# Модификационная изменчивость

- Изменчивость организма, возникающая под влиянием факторов внешней среды и не затрагивающая генотип, называется **модификационной**



# Основные характеристики модификационной изменчивости



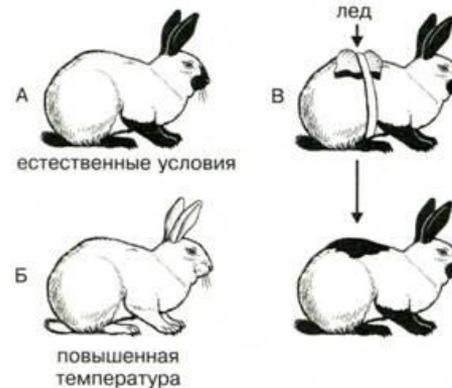
- 1. Зависит от окружающих условий.
- 2. Носит групповой характер.
- 3. Является определённой.
- 4. Имеет статистические закономерности.
- 5. Определяется нормой реакции.



## Модификационная изменчивость

Несмотря на то, что под влиянием условий внешней среды признаки могут изменяться, эта изменчивость не беспредельна. Так, на поле пшеницы можно обнаружить растения с крупными колосьями (20 см и более) и очень мелкими (3-4 см). Это объясняется тем, что генотип определяет определенные границы, в пределах которых может происходить изменение признака.

Степень варьирования признака, или пределы модификационной изменчивости, называют *нормой реакции*.



## Примеры модификационной изменчивости у человека

- увеличение уровня эритроцитов при подъеме в горы
- увеличение пигментации кожи при интенсивном воздействии ультрафиолетовых лучей
- развитие костно-мышечной системы в результате тренировок
- шрамы (пример морфоза)



**Модификационная изменчивость** – разнообразие фенотипов, возникающих у организмов под влиянием условий среды.

**Норма реакции** – пределы, в которых возможно изменение признаков у данного генотипа.

# Лабораторная работа № 9

## Статистические закономерности модификационной изменчивости.

Модификационную изменчивость можно представить графически

Графическое выражение изменчивости признака, отражающее размах вариации и частоту встречаемости называют **вариационной кривой**

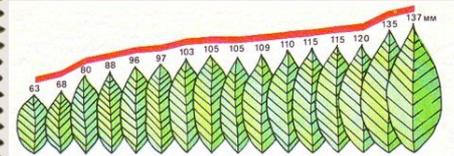
n	2	3	4	5	6	7	8	9	10
p	1	3	9	20	35	19	8	3	2

n – длина листа

p – частота встречаемости

Пределы, в которых возможно изменение признака у данного генотипа называется **нормой реакции**

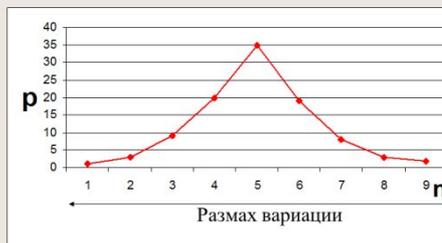
Ряд изменчивости признака называется **вариационным рядом**



Вариационный ряд листьев лавровишни (цифрами показана длина листа).

[www.sliderpoint.org](http://www.sliderpoint.org)

Графическое выражение изменчивости признака



[www.sliderpoint.org](http://www.sliderpoint.org)

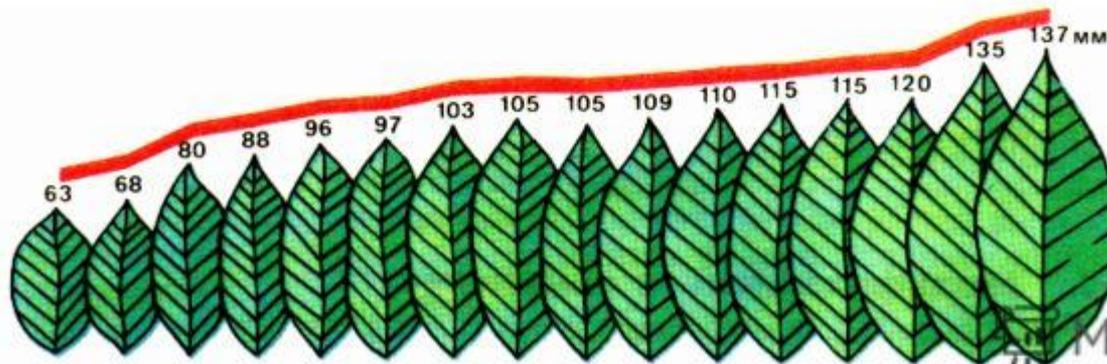
## Модификационная изменчивость

Статистические закономерности модификационной изменчивости.

Модификационная изменчивость многих признаков растений, животных и человека подчиняется общим закономерностям. Эти закономерности выявляются на основании анализа проявления признака у группы особей ( $n$ ). Степень выраженности изучаемого признака у членов выборочной совокупности различна.

Каждое конкретное значение изучаемого признака называют *вариантой* и обозначают буквой  $v$ .

При изучении изменчивости признака в выборочной совокупности составляется *вариационный ряд*, в котором особи располагаются по возрастанию показателя изучаемого признака.



## **Вопросы теста «Модификационная изменчивость»**

### **1. Как называется модификационная изменчивость:**

- а) наследственная;
- б) комбинативная;
- в) индивидуальная;
- г) ненаследственная.

### **2. Чем характерны признаки при модификационной изменчивости?**

- а) могут быть полезными и вредными;
- б) зависят от окружающей среды;
- в) являются доминантными и рецессивными;
- г) возникают внезапно.

### **3. Проявление какого признака нельзя отнести к модификационной изменчивости?**

- а) масса семян фасоли;
- б) окраска белой вороны (альбиноса);
- в) рост учащих одного класса;
- г) размер диаметра клубней картофеля.

### **4. Пределы модификационной изменчивости называются:**

- а) нормой реакции;
- б) корреляциями;
- в) модификациями;
- г) мутациями.

### **5. Характерной особенностью модификационной изменчивости является то, что она:**

- а) возникает случайно и наследуется;
- б) образует ряды изменчивости признака, не наследуется, ею можно управлять;
- в) не зависит от условий среды;
- г) индивидуальна.

# Рефлексия

1. Понравился ли вам урок?
2. Что наиболее вам запомнилось на нём?
3. Как вы считаете, достигли вы цели на уроке?
4. Какое впечатление у вас сложилось об уроке?



**Комментарии оценок за устные  
ответы.**

**Информация по домашнему  
заданию.**



Урок  
окончен.  
До  
свидания!