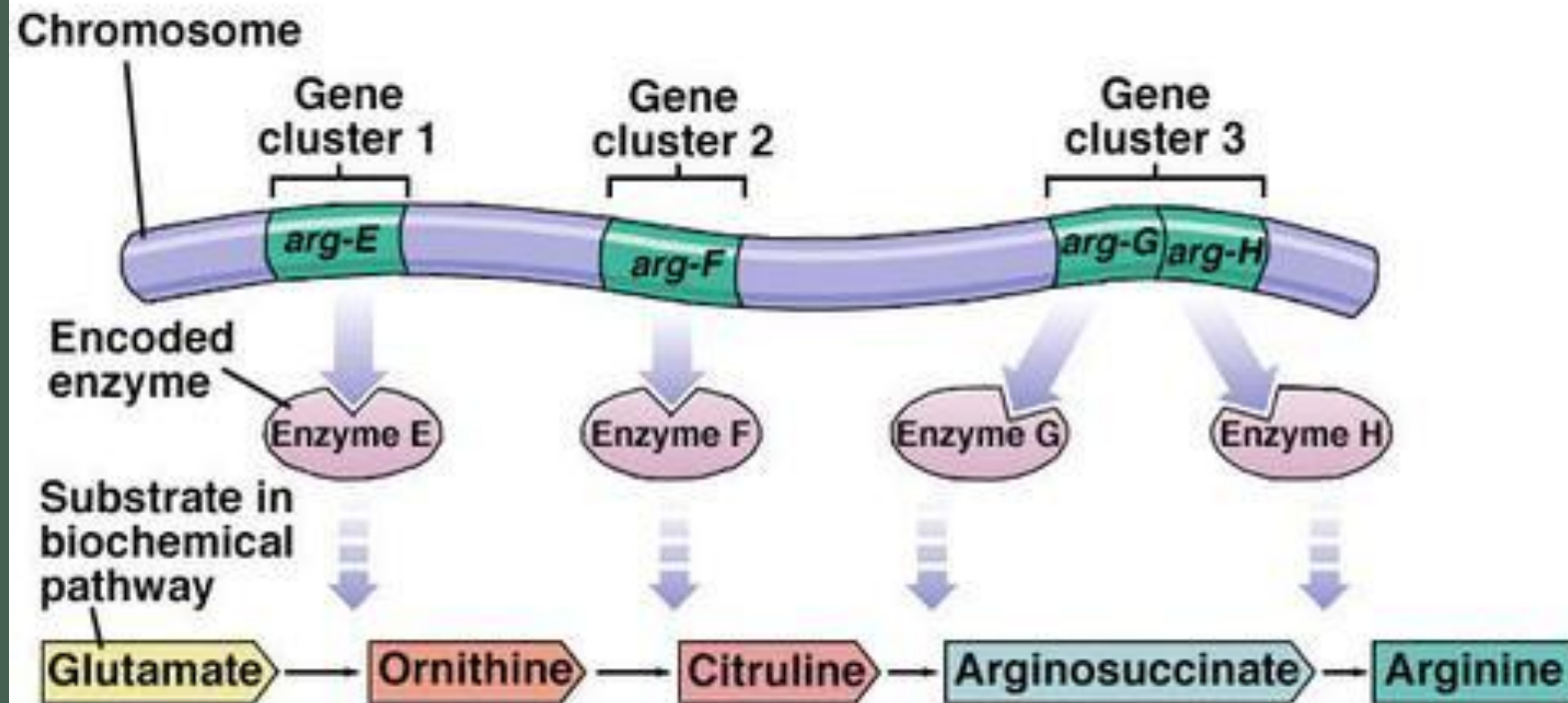




ГЕНЫ И ХРОМОСОМЫ

One-Gene/One-Polypeptide Evidence



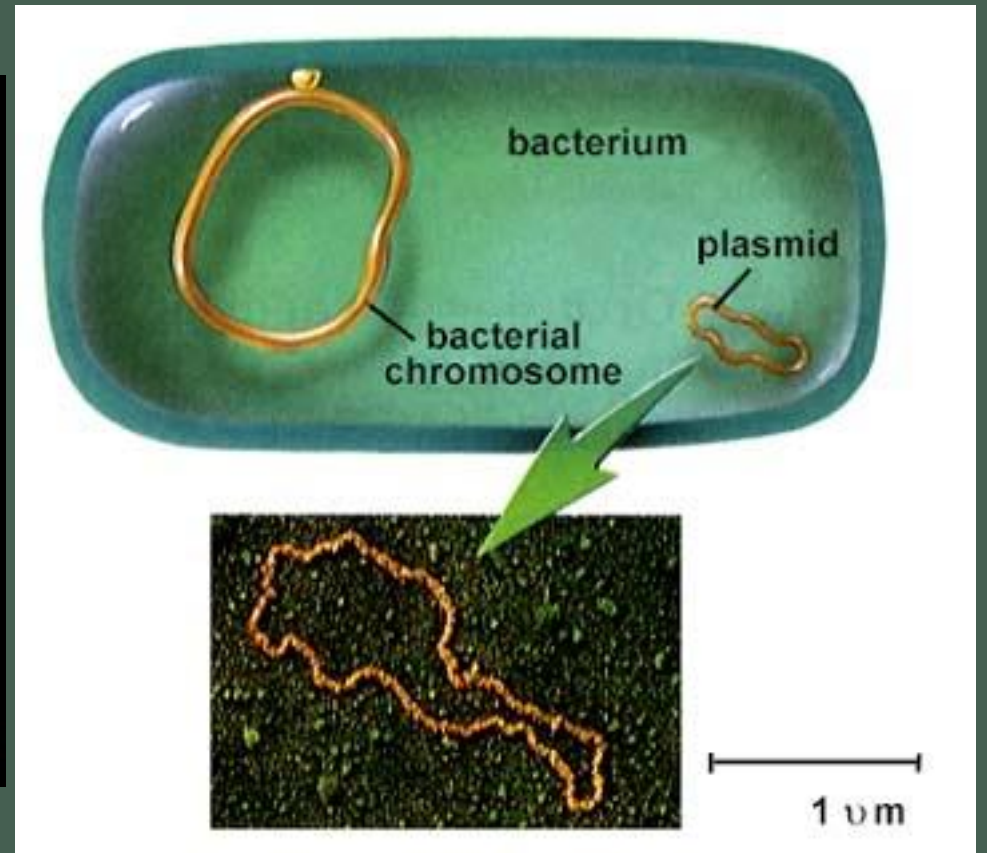
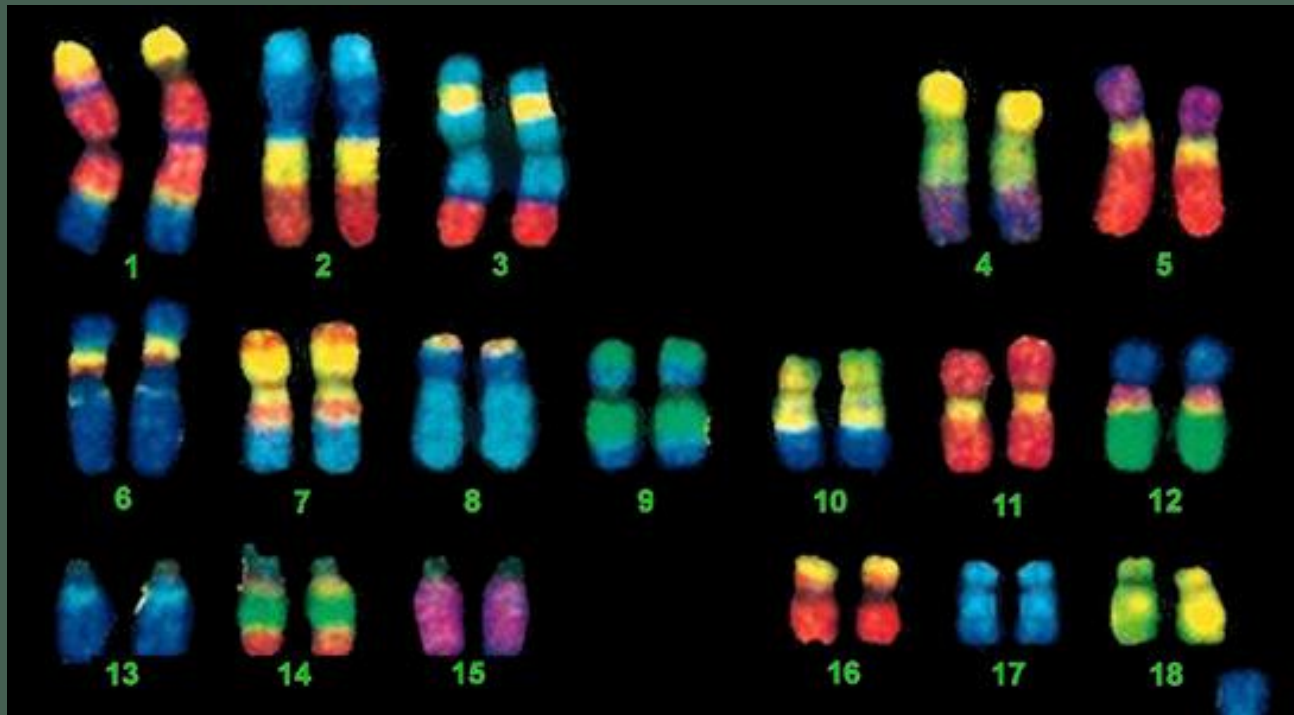


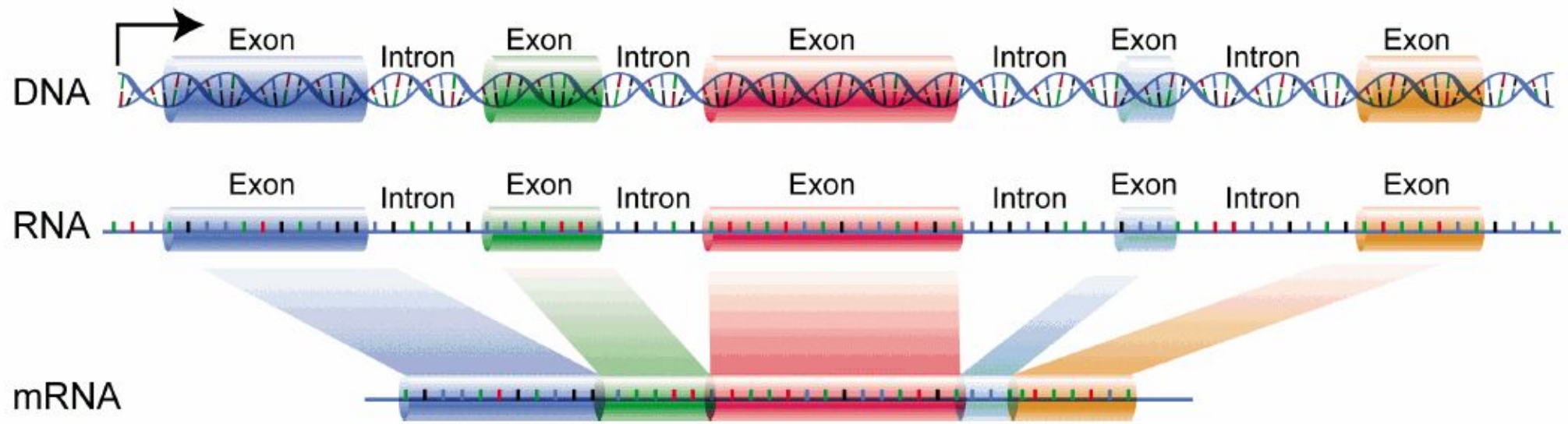
Splicing

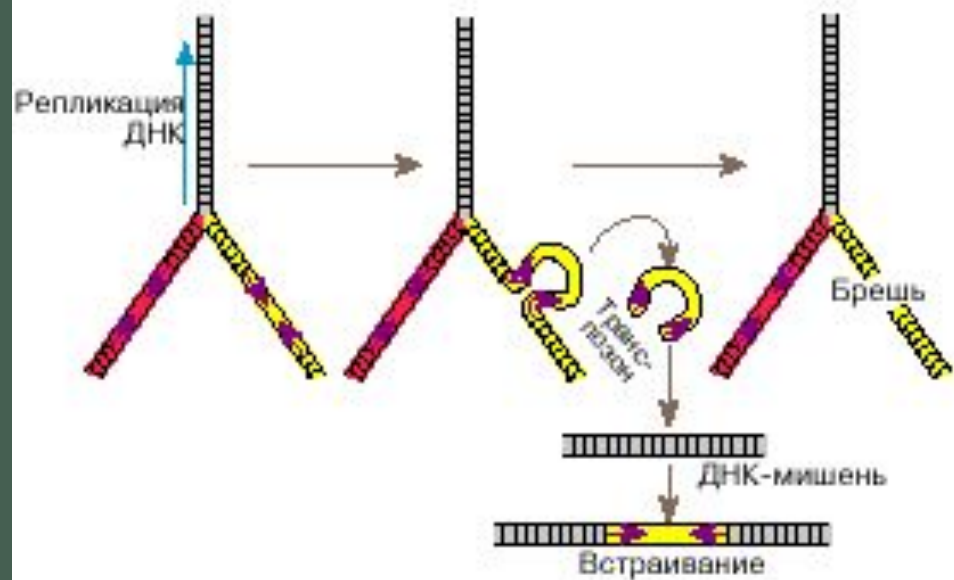
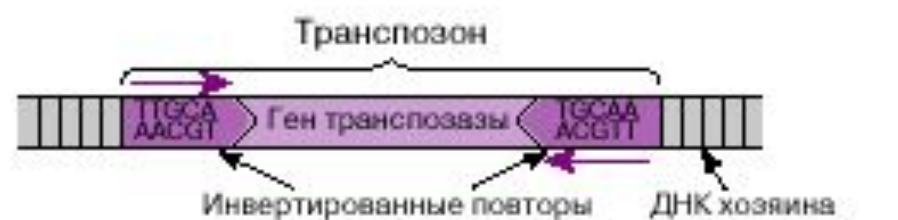


Protein synthesis

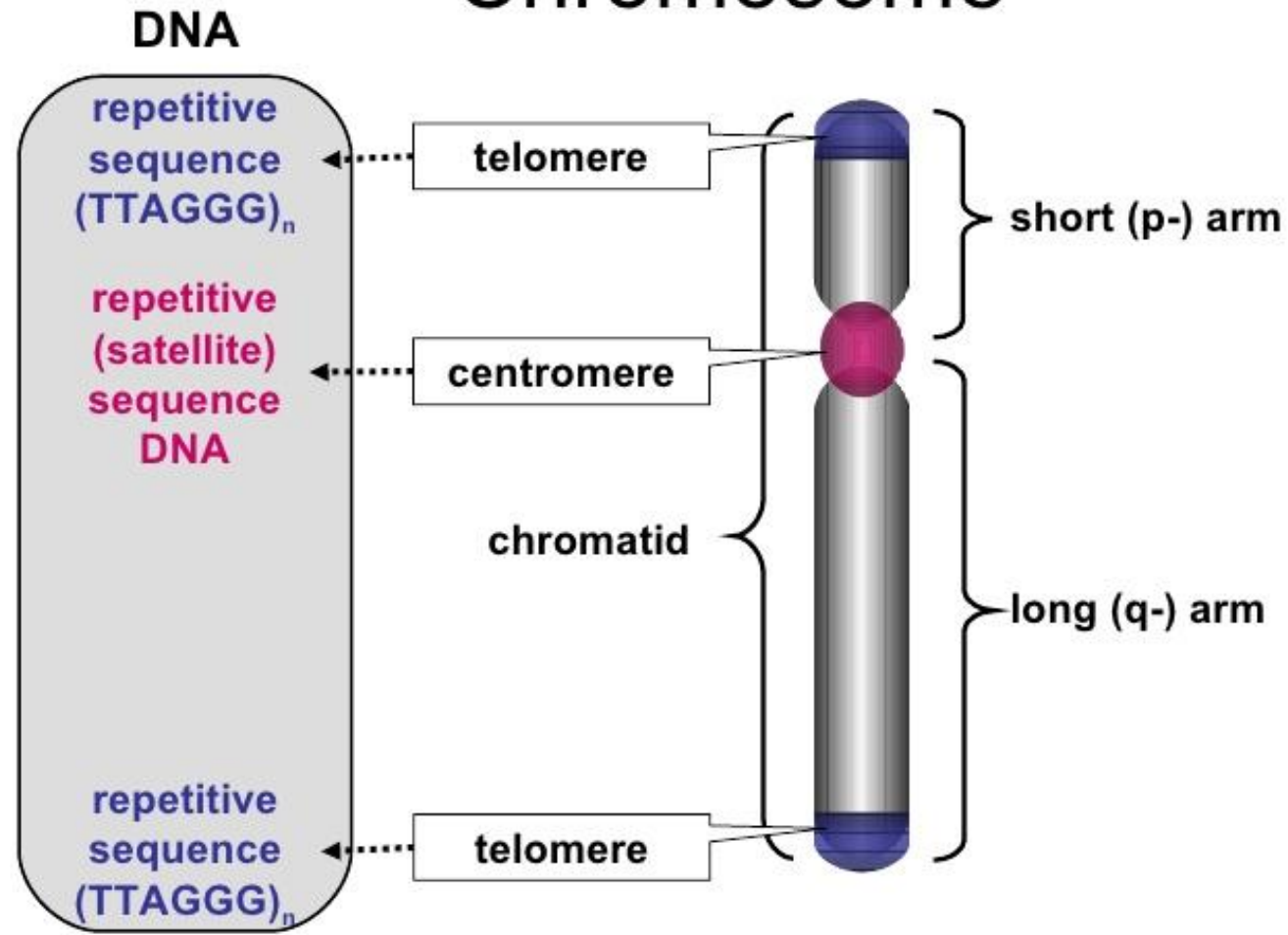


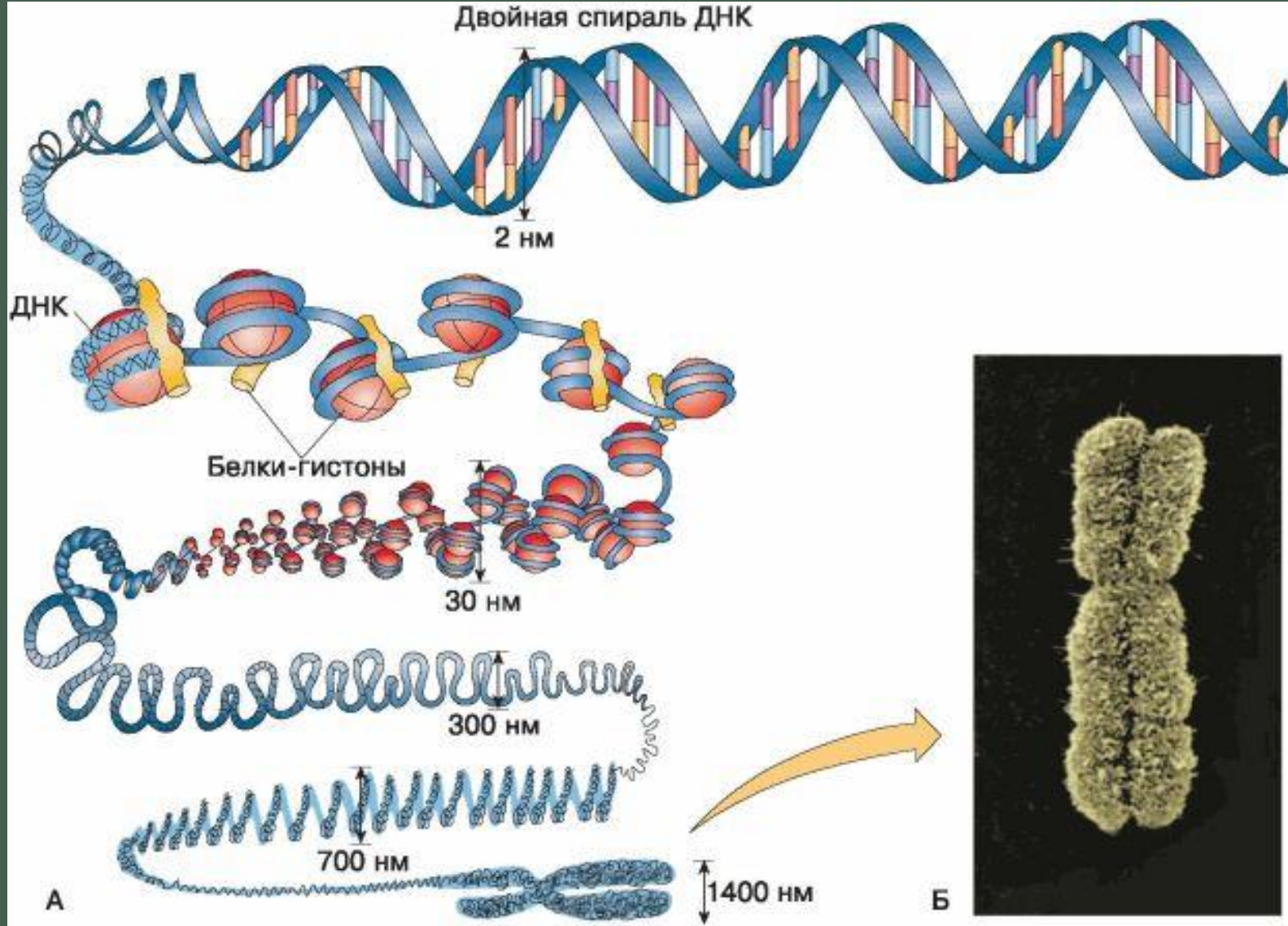


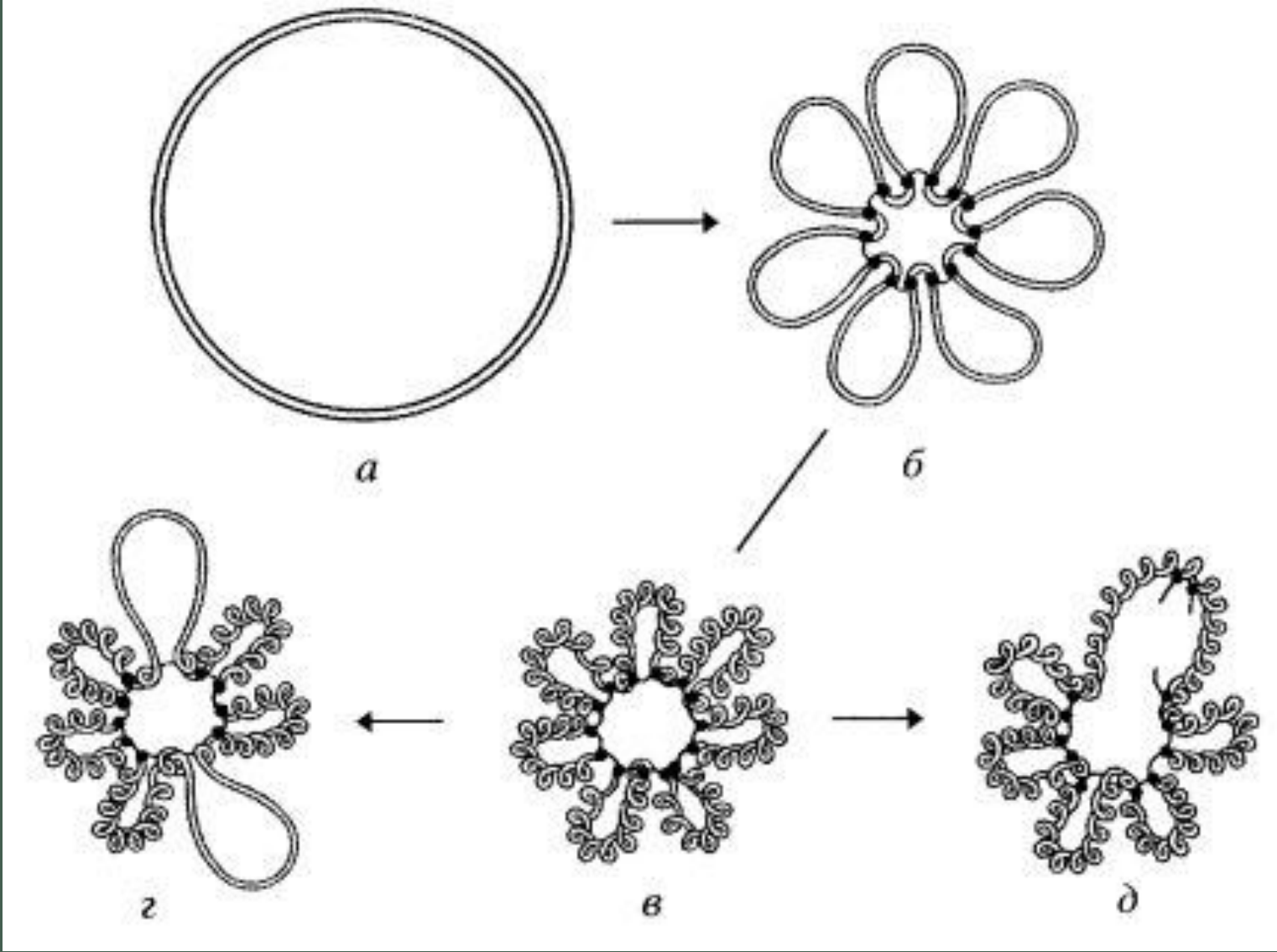




Chromosome







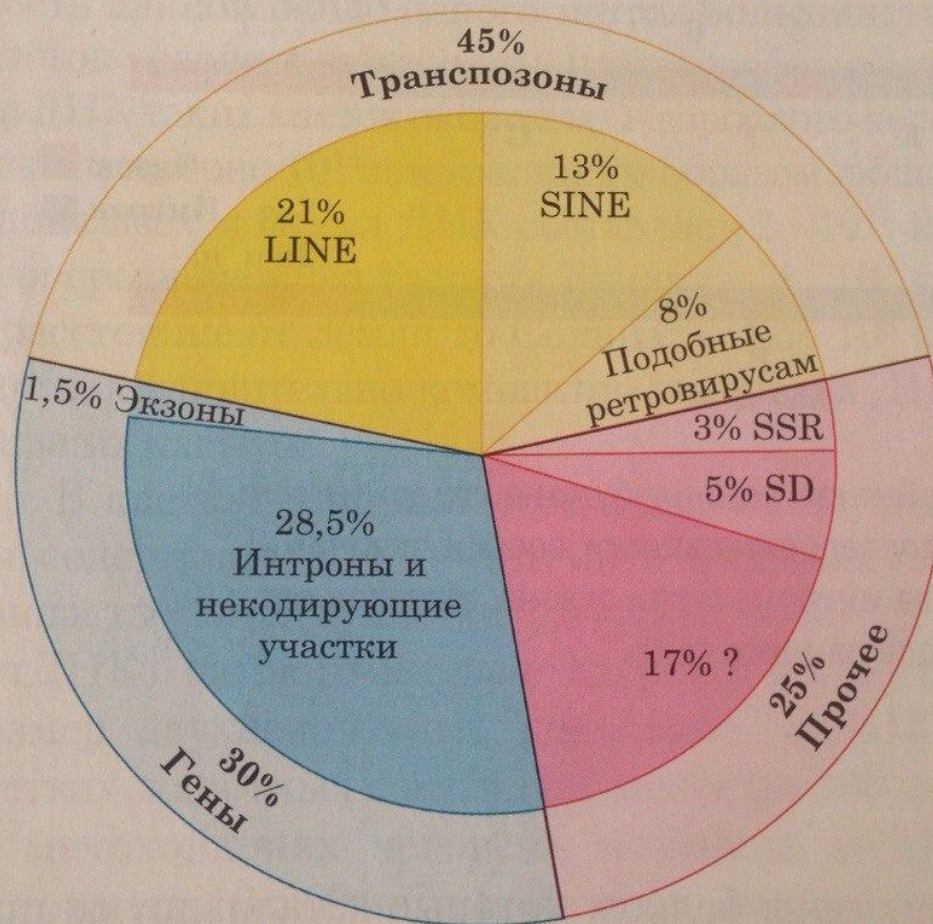


Рис. 24-8. Типы последовательностей в геноме человека. На диаграмме представлены три главные составляющие

Классификация мутаций



Point mutations

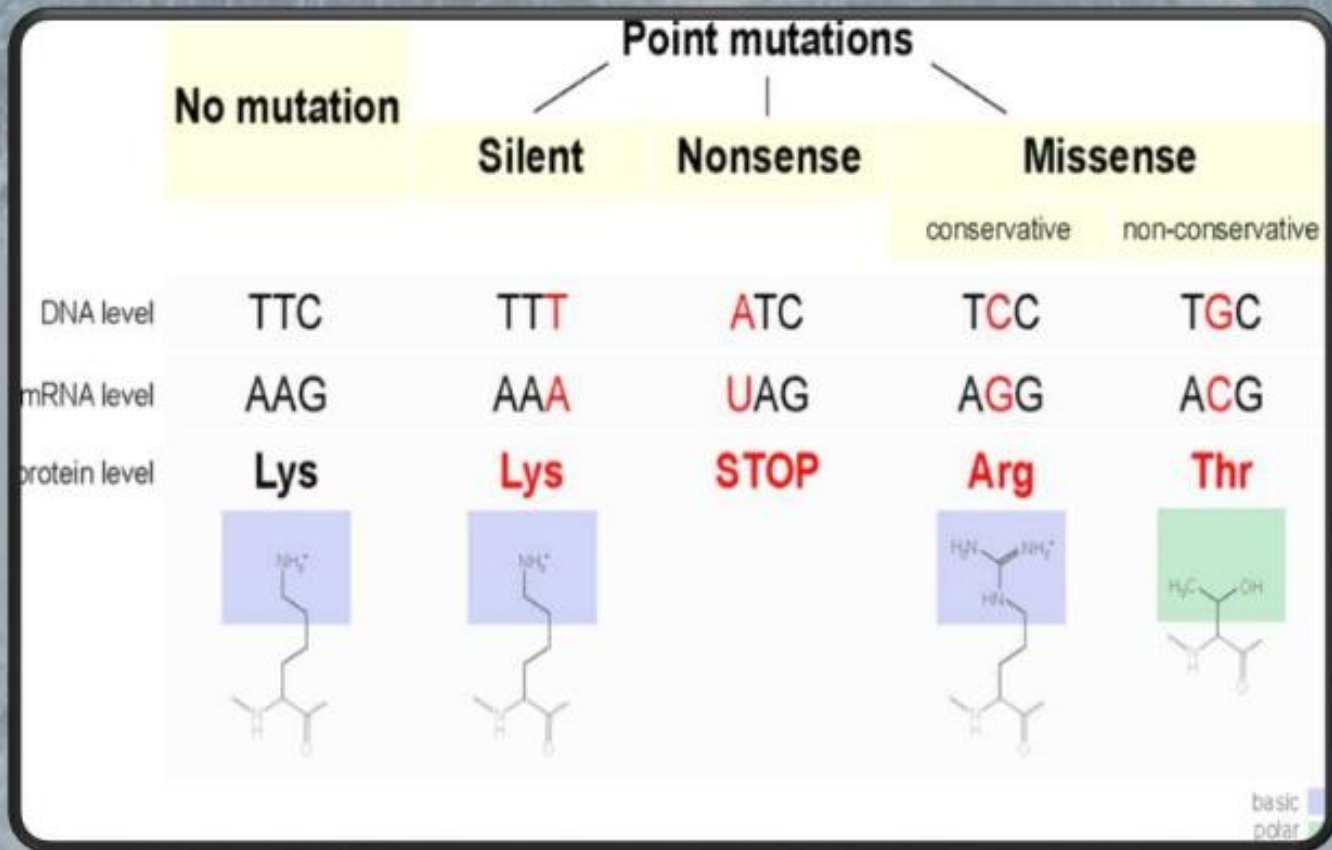


Illustration of three types of point mutations

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

Виды мутаций	Изменения в структуре ДНК	Изменения в структуре белка
ЗАМЕНА		
Без изменения смысла кодона	Замена одного нуклеотида в кодоне	Белок не изменён
С изменением смысла кодона (миссенс-мутация)		Происходит замена одной аминокислоты на другую
С образованием терминирующего кодона (нонсенс-мутация)		Синтез пептидной цепи прерывается, и образуется укороченный продукт
ВСТАВКА		
Без сдвига «рамки считывания»	Вставка фрагмента ДНК из 3 нуклеотидов или с числом нуклеотидов, кратным 3	Происходит удлинение полипептидной цепи на одну или несколько аминокислот
Со сдвигом «рамки считывания»	Вставка одного или нескольких нуклеотидов, не кратных 3	Синтезируется пептид со «случайной» последовательностью аминокислот, так как изменяется смысл всех кодонов, следующих за местом мутации
ДЕЛЕЦИЯ		
Без сдвига «рамки считывания»	Выпадение фрагмента ДНК из 3 нуклеотидов или с числом нуклеотидов, кратным 3	Происходит укорочение белка на одну или несколько аминокислот
Со сдвигом «рамки считывания»	Выпадение одного или нескольких нуклеотидов, не кратных 3	Синтезируется пептид со «случайной» последовательностью аминокислот, так как изменяется смысл всех кодонов, следующих за местом мутации