

Мутационная изменчивость

мутация

От латинского «mutatio» – изменение, перемена(наследственное изменение генотипа)

-это изменение наследственного материала, приводящие к появлению новых признаков организма, способных передаваться последующему поколению.

Термин ввел Г.де Фриз в 1901 году

Основные положения мутационной теории Фриза.

1. Мутации возникают внезапно, скачкообразно
2. Мутации наследуются, т.е. стойко передаются из поколения в поколение
3. Мутации не направлены: мутировать может ген в любом локусе, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков
4. Одни и те же мутации могут возникать повторно
5. Мутации носят индивидуальный характер

Мутации

геномные

хромосомные

генные



Генные, или толчковые мутации

- Встречаются наиболее часто
- Связаны с изменением последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК
- Выпадение одного или нескольких нуклеотидов из молекулы ДНК
- Внедрение в молекулу ДНК одного или нескольких лишних нуклеотидов
- Замена одного нуклеотида на другой (имеющий иное азотистое основание)
- Способствует возникновению новых аллелей, это имеет важное эволюционное значение.

Мутация гена возникает в среднем в одной из 100 000 гамет. Но так как количество генов в организме человека велико, то практически каждая особь несет вновь возникшую мутацию.

Хромосомные мутации

-значительные изменения в структуре хромосом, затрагивающие несколько генов

- Транслокация
- Концевая утрата
- Делеция
- Дупликация
- Инверсия

НОРМАЛЬНАЯ ХРОМОСОМА

А-Б-В-Г-Д-Е-Ж

1. Транслокация – перемещение участка хромосомы в новое положение в той же или иной хромосоме

А-Б-Е-Ж-В-Г-Д

2. Концевая утрата – отрыв концевой части хромосомы потеря части генов

А-Б-В-Г

3. Делеция – выпадение отдельных нуклеотидов или генов из середины хромосомы

А-Б-Е-Ж

НОРМАЛЬНАЯ ХРОМОСОМА

А-Б-В-Г-Д-Е-Ж

4. Дупликация – удвоение участка хромосомы

А-Б-В-Г-Д-Б-В-Г-Д-Е-Ж

5. Инверсия – поворот участка хромосомы на 180°.

А-Б-Д-Г-В-Е-Ж

Геномные мутации

- изменение числа хромосом (или отсутствует или лишняя хромосома)
- Чаще всего такие мутации возникают, если при образовании гамет в мейозе хромосомы какой-либо пары расходятся и обе попадают в одну гамету, а в другой гамете одной хромосомы будет не хватать
- Как правило, такие мутации приводят к неблагоприятным изменениям в фенотипе

ПОЛИПЛОИДИЯ

- Кратное увеличение числа хромосом в клетке ($3n$, $4n$, $5n$, $6n$ и т. д. до 10–12раз)
- Много полиплоидов среди растений, они часто характеризуются более мощным ростом, крупными размерами, выносливостью, устойчивостью к заболеваниям.



Синдром Дауна

- $2n+1=47$ хромосом
- Хромосомы 21-й пары вместо нормальных двух представлены тремя копиями
- На каждые 750 здоровых детей рождается 1 больной ребенок.
- Болезнь проявляется в резком слабоумии, скошенном разрезе глаз, уродливом телосложении, пороках развития внутренних органов.

- У мальчиков и девочек болезнь встречается одинаково часто. Дети с синдромом Дауна чаще рождаются у пожилых родителей. Если возраст матери 35 - 46 лет, то вероятность рождения больного ребенка возрастает до 4,1 %, с возрастом матери риск увеличивается.

Причины мутаций

Факторы, вызывающие мутации в организме, называются **мутагенами**.

1. Физические – радиационные излучения, рентгеновские лучи, температура и т.д.
2. Химические – соли тяжелых металлов, некоторые компоненты табака, пищевые консерванты
3. Биохимические – внедрение в клетку чужеродной ДНК вируса и т.д.