


*И что же видит?... За столом
Сидят чудовища кругом:
Один в рогах с собачьей мордой,
Другой с петушьей головой,
Здесь ведьма с козьей бородой,
Тут остров чопорный и гордый,
Там карла с хвостиком, а вот
Полужуравль и полукот.*

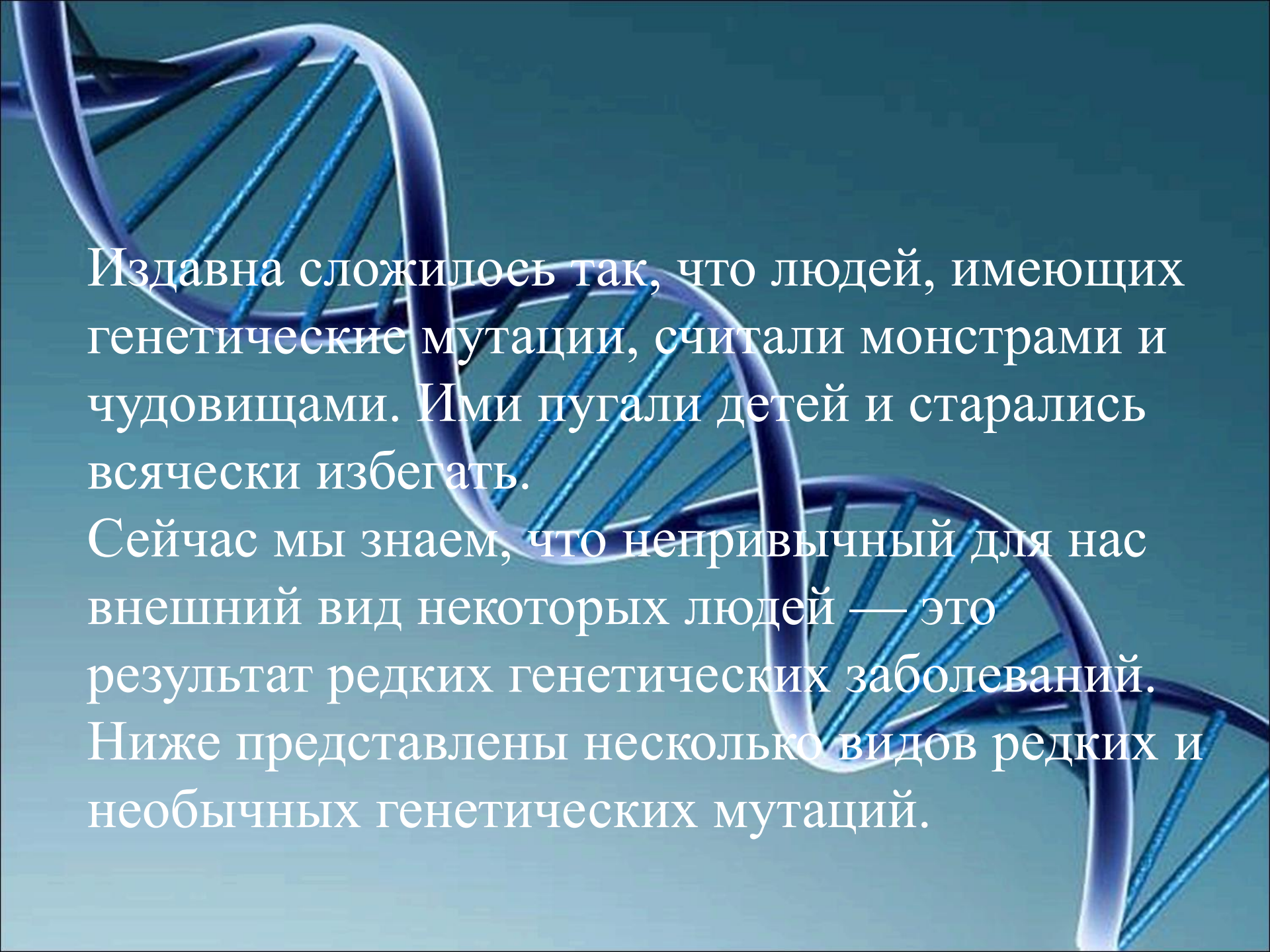


Мутагенез



МУТАГЕНЕЗ - процесс возникновения в организме наследственных изменений - мутаций, появляющихся естественно (спонтанно) или вызываемых (индуцируемых) различными физическими или химическими факторами — мутагенами.

В основе Мутагенеза лежат изменения в молекулах нуклеиновых кислот, хранящих и передающих наследственную информацию. Эти изменения выражаются в виде генных мутаций или хромосомных перестроек.



Издавна сложилось так, что людей, имеющих генетические мутации, считали монстрами и чудовищами. Ими пугали детей и старались всячески избегать.

Сейчас мы знаем, что непривычный для нас внешний вид некоторых людей — это результат редких генетических заболеваний. Ниже представлены несколько видов редких и необычных генетических мутаций.

Мутационный процесс

- это спонтанный процесс возникновения мутаций.

Мутагены - факторы, которые вызывают устойчивые наследуемые изменения в молекулах ДНК, в хромосомах, в генотипе.

Частота мутаций - доля гамет с вновь возникшими мутациями, отнесенная к общему количеству гамет одного поколения.

МУТАЦИОННЫЙ ПРОЦЕСС

- Мутационный процесс, изменяя частоту одного аллеля по отношению к другому, оказывает на генофонд популяции прямое действие.
- За счет мутантных аллелей происходит формирование резерва наследственной изменчивости.
- Благодаря мутационному процессу поддерживается высокий уровень наследственного разнообразия природных популяций.
- Совокупность аллелей, возникающих в результате мутаций, составляет элементарный эволюционный материал.



С. С. Четвериков

Причины мутационного процесса

1. Репликация ДНК
2. Рекомбинация
3. Деление

Прогерия

Прогерия является прогрессирующим генетическим заболеванием, которое вызывает быстрое старение, начиная с первых двух лет жизни.

Для этого заболевания характерны необратимые изменения кожи и внутренних органов, вызванные преждевременным старением организма. Средняя продолжительность жизни людей с таким заболеванием- 13 -20лет.

В отличие от многих генетических мутаций, прогерия Хатчинсона-Гилфорда не передается по наследству. Скорее всего, возникновение гена является случайностью. Ни один из родителей не являются носителем, таким образом, мутации в генах детей являются новыми (De Novo).



Гипертрихоз

Гипертрихоз также называют «синдромом оборотня» или «синдромом Абрамса». Люди, страдающие гипертрихозом, отличаются чрезмерным количеством волос на лице, ушах и плечах. Это происходит из-за нарушения связей между эпидермисом и дермой во время формирования у трёхмесячного плода волосяных фолликул. Как правило, сигналы от образующейся дермы «сообщают» фолликулам их форму. Фолликулы тоже, в свою очередь, сигнализируют кожным слоям, что в этой области одна фолликула уже есть, и это приводит к тому, что на теле волосы растут на приблизительно одинаковом расстоянии друг от друга. В случае с гипертрихозом эти связи нарушены, что приводит к образованию слишком плотного волосяного покрова на тех участках тела, где его быть не должно.



Эпидермодисплазия верруциформная

Эпидермодисплазия верруциформная — отклонение чрезвычайно редкое, делающее своих носителей склонными к широко распространённому вирусу папилломы человека (ВПЧ). Эта инфекция вызывает образование на коже чешуйчатых пятен и папул (плоскоклеточный рак кожи), растущих на руках, ногах и даже лице. Эти «наросты» выглядят как бородавки или чаще напоминают рог или древесину. Как правило, опухоли на коже начинают проявляться у людей в возрасте от 20 до 40 лет в местах, открытых для солнечных лучей. Методов полного исцеления не существует, однако с помощью интенсивной терапии можно уменьшить или на некоторое время приостановить распространение наростов.



Тяжёлый комбинированный иммунодефицит

Люди с этим генетическим отклонением рождаются без эффективной иммунной системы. Болезнь стала известна после вышедшего на экраны в 1976-м году фильма «Мальчик в пластиковом пузыре», вдохновлённого жизнью двух мальчиков-инвалидов Дэвида Веттера и Теда ДеВиты. Главный герой, маленький мальчик, вынужден жить в изолированной от окружающего мира пластиковой кабинке, поскольку нефильтранный воздух и воздействие микроорганизмов могут оказаться для него смертельными. Реальный Веттер смог прожить таким образом до 13-ти лет, но умер в 1984-м году после неудачной трансплантации костного мозга — врачебной попытки укрепить иммунитет.



Синдром Лёша-Нихена

приводит к увеличению синтеза мочевой кислоты. Мочевая кислота выделяется в кровь и мочу в результате происходящих в организме химических процессов. У людей с СЛН в кровь поступает слишком много мочевой кислоты, которая накапливается под кожей и в итоге вызывает подагрический артрит. Кроме того, это может привести к образованию камней в почках и мочевом пузыре.

Заболевание также влияет на неврологические функции и поведение. У страдающих СЛН часто непроизвольно сокращаются мышцы, что выражается как судороги и/или беспорядочное размахивание конечностями. Бывает, что больные калечат сами себя: бьются головой о твёрдые предметы, кусают пальцы и губы. От подагры может помочь аллопуринол, но методов лечения неврологических и поведенческих аспектов заболевания не существует.



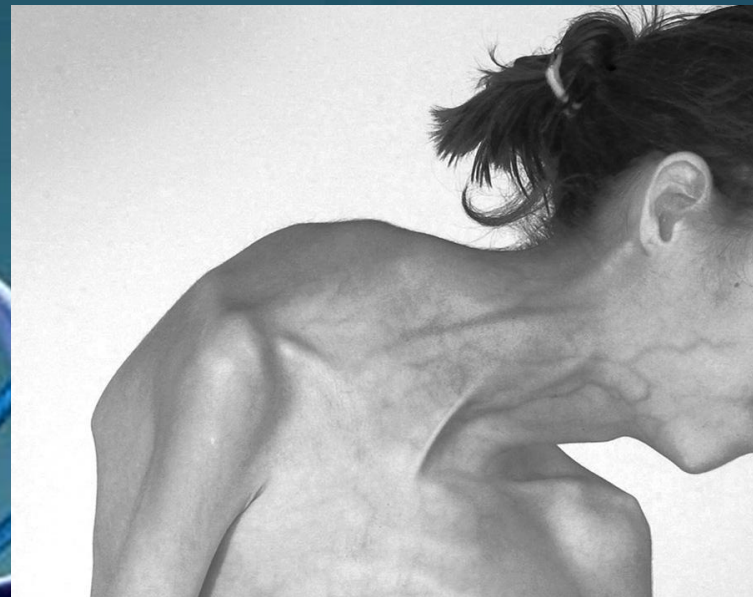
Эктродактилия

У страдающий эктродактилией пальцы на ногах или руках либо отсутствуют, либо недоразвиты, из-за чего кисти рук или ступни напоминают клешни. К счастью, такие нарушения в геноме встречаются редко. Эктродактилия может проявляться по-разному, иногда пальцы просто срастаются, и в этом случае их можно разделить с помощью пластической операции, в других случаях пальцы даже не сформированы до конца. Часто заболевание сопровождается полной потерей слуха. Причины болезни — нарушения генома, в том числе делеции, транслокации и инверсии в седьмой хромосоме.



Синдром Протея

При синдроме Протея кости и кожный покров больного могут начать увеличиваться аномально быстро, в результате чего нарушаются естественные пропорции тела. Обычно признаки заболевания не проявляются раньше 6–18 месяцев после рождения. Тяжесть заболевания зависит от индивидуума. В среднем синдромом Протея страдает один человек из миллиона. За всю историю задокументировано всего несколько сотен подобных случаев. Расстройство — результат мутации в гене АКТ1, ответственном за регуляцию клеточного роста, в результате чего некоторые мутировавшие клетки растут и делятся с невообразимой скоростью, а другие клетки продолжают расти в нормальном темпе. В итоге получается смесь нормальных и ненормальных клеток, что вызывает внешние аномалии.



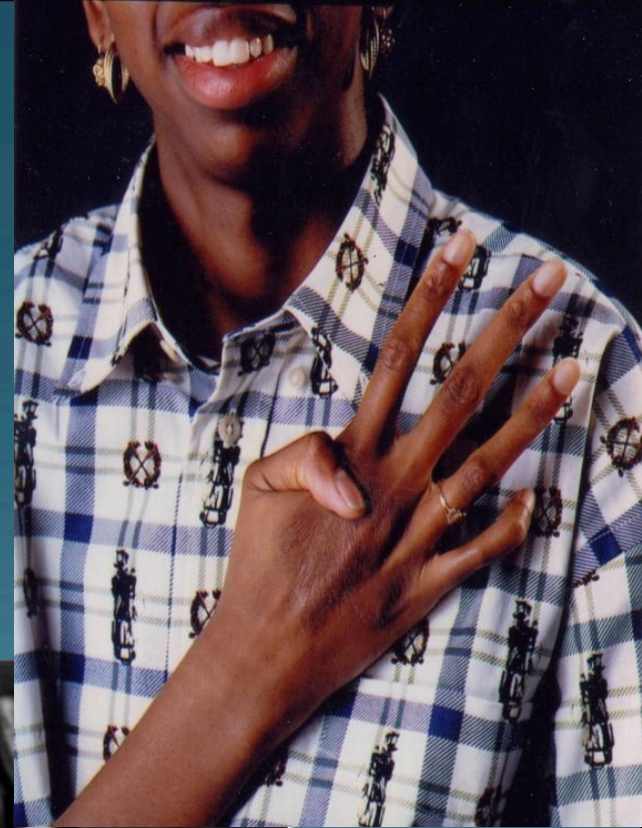
Триметиламинурия

Это генетическое заболевание встречается настолько редко, что уровень заболеваемости даже не известен. Но если кто-то находящийся рядом с вами страдает этим — вы сразу заметите. Дело в том, что в организме больного накапливается триметиламин, который, выделяясь вместе с потом, создаёт неприятный запах — от человека пахнет тухлой рыбой, тухлыми яйцами, мусором или мочой. Женщины, как правило, подвержены заболеванию в большей степени, чем мужчины. Судя по всему, это связано с женскими половыми гормонами вроде прогестерона и эстрогена. Разумеется, в результате больные часто подвержены депрессии и предпочитают жить в изоляции.



Синдром Марфана

Синдром Марфана — заболевание не такое уж и редкое, как правило, оно проявляется у одного человека из 20 000. Оно представляет собой нарушение в развитии соединительных тканей. Одним из самых распространённых форм отклонения является близорукость, но ещё чаще болезнь проявляется в непропорциональном росте костей в руках и ногах и чрезмерной подвижности коленных и локтевых суставов. Люди с синдромом Марфана, как правило, имеют длинные и тонкие руки и ноги. Реже у больных могут срастаться между собой рёбра, в результате чего грудная клетка или выпирает наружу, или, напротив, западает. Ещё одна проблема — искривление позвоночника.



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	
Химические	
Биологические	



Экспериментальный мутагенез

– это воздействие на организм различных мутагенов, с целью получения мутаций (химические вещества и радиация)

Например:

- ✓ Штамм гриба пеницилла повысил свою продуктивность в 1000 раз.
- ✓ Штамм, образующий аминокислоту – в 300 раз.

Но возможности традиционной селекции ограничены.

Успехи таких наук, как молекулярная биология и генетика в изучении микроорганизмов, а так же возрастающие потребности практического применения микробных продуктов привели к созданию новых методов целенаправленного и контролируемого получения микроорганизмов с заданными свойствами

Индукцированный мутагенез-

искусственное получение мутаций с помощью мутагенов различной природы. Применяют в селекции тутового шелкопряда, при этом получают самцов, образующих коконы на 25-30% более продуктивно, чем самки.



Современные методы селекции



ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНЫЙ МУТАГЕНЕЗ

искусственное изменение наследственного материала с целью получения мутаций

*Модификация признака.
Метод применим при условии наличия признака в геноме*

ИНДУЦИРОВАННЫЙ РЕКОМБИНОГЕНЕЗ

искусственное перемещение фрагментов генома или компонентов клеток

*Внедрение нового признака
Метод позволяет вносить принципиально новые признаки*

спонтанный

индуцированный

генная

клеточная

белковая