

**О сколько нам открытий
чудных**

**Готовят просвещенья дух
И опыт, сын ошибок трудных,
И гений, парадоксов друг,
И случай, бог изобретатель...**

**А. Пушкин
<1829>**



МУТАЦИИ:

ЗАКОНОМЕРНОСТЬ

ИЛИ

ПАРАДОКС?

Мутация -

(от латинского «mutatio» -изменение.)

Это качественные и
количественные изменения
ДНК организмов,
приводящие к изменениям
генотипа.

- Термин введён Гуго де Фризом в 1901 году.



мутации

```
graph TD; A[мутации] --> B[Генные]; A --> C[Геномные]; A --> D[Хромосомные];
```

Генные

Геномные

Хромосомные

Генные мутации (точечные)

Изменение одного или
нескольких
нуклеотидов
пределах гена.

АЛЬБИНИЗМ – отсутствие пигмента

Причиной депигментации является полная или частичная блокада тирозиназы – фермента, необходимого для синтеза меланина, вещества, от которого зависит окраска тканей.



Примеры генных мутаций



Гемофилия

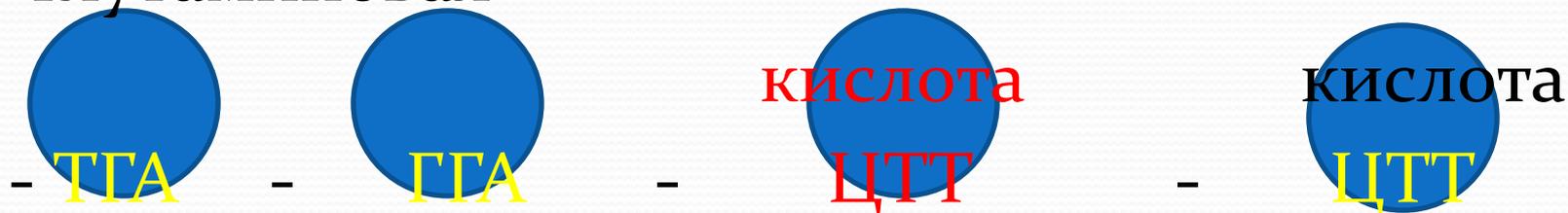
(несвёртываемость крови) – одно из самых тяжёлых генетических заболеваний, вызванных врождённым отсутствием в крови факторов свёртывания.

Родоначальницей считают королеву Викторию.



Генная мутация – причина серповидно –клеточной анемии

Треонин- Пролин- **Глутаминовая к-та** –
Глутаминовая



Серповидно-клеточная анемия —

наследственное заболевание, связанное с нарушением строения белка гемоглобина.

Эритроциты под микроскопом имеют характерную серповидную форму (форму серпа)



Больные серповидно-клеточной анемией обладают повышенной (хотя и не абсолютной) врожденной устойчивостью к заражению малярией.

Не все мутации приводят к изменениям генотипа

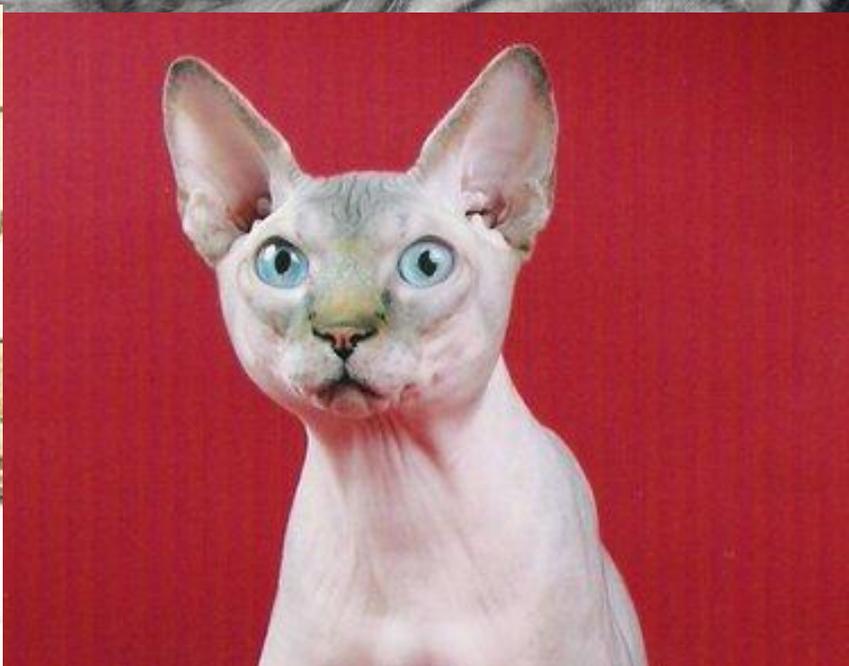
Аланин - Глицин - Лизин -

Изолейцин - ЦЦА - ТТЦ - ТАА

Аланин - Глицин - Лизин - Изолейцин

ЦГА - ЦЦТ - ТТЦ - ТАА

Кошки дикие и домашние



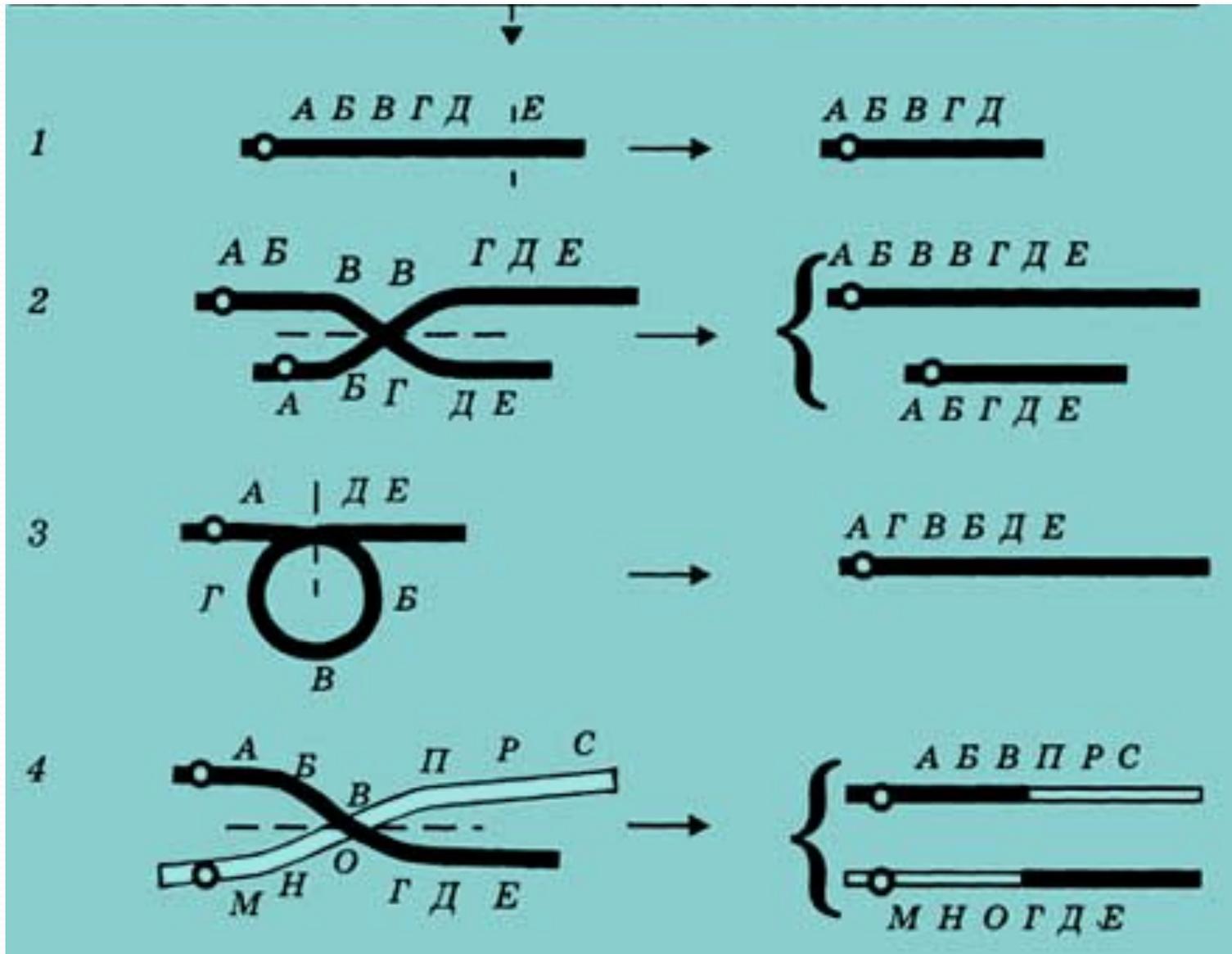




Хромосомные мутации

Изменение формы и
размера хромосом.

Хромосомные мутации



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





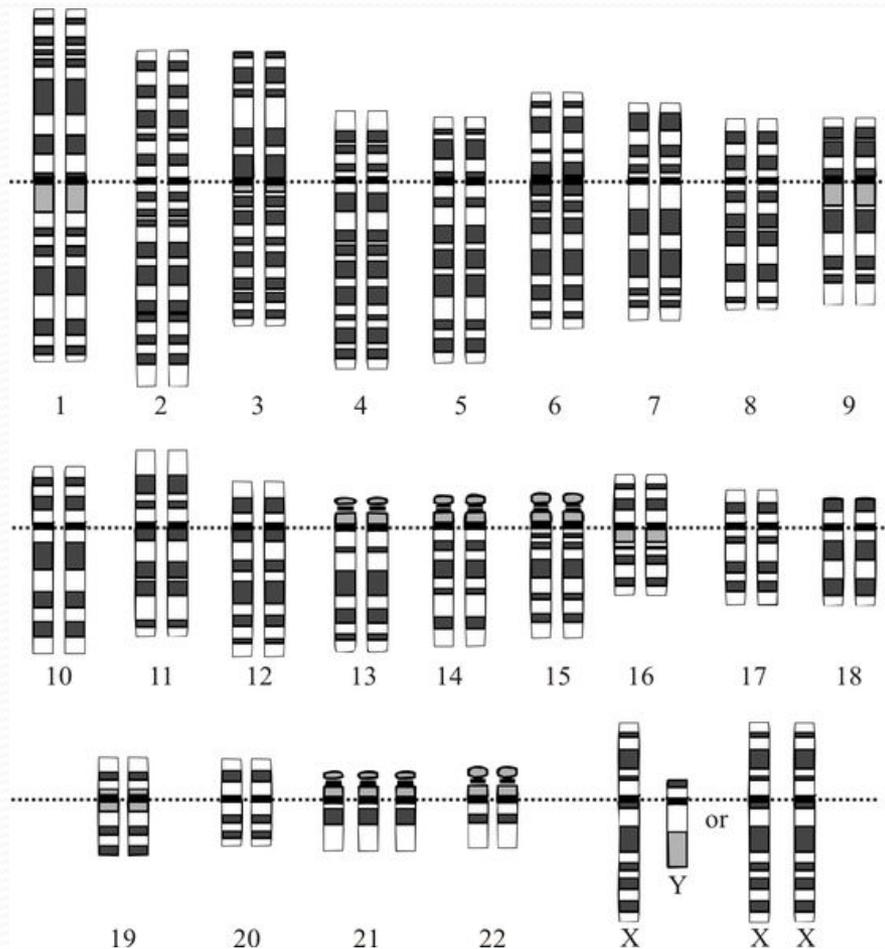
Геномные мутации

Изменение

числа хромосом

Геномные

мутации



«Лишняя» хромосома в 21 паре приводит к возникновению синдрома Дауна (кариотип представлен -47 хромосомами)



ПОЛИПЛОИДИЯ

Диплоидное растение
(2n)



Гексоплоидное растение
(6n)



Использование полиплоидов человеком



Мутагенные факторы

● Физические мутагены

- ионизирующее и ультрафиолетовое излучение
- чрезмерно высокая или низкая температура.

● Химические мутагены

- нитраты, нитриты, пестициды, никотин, метанол, бензпирен.
- Некоторые пищевые добавки, например, ароматические углеводороды
- продукты переработки нефти
- органические растворители
- лекарственные препараты, препараты ртути, иммунодепрессанты .

● Биологические мутагены

- некоторые вирусы (вирус кори, краснухи, гриппа)
- продукты обмена веществ (продукты окисления липидов);



- **Появляясь внезапно, мутации, как и революции, разрушают и создают, но не уничтожают законы природы. Они сами подчинены им.**

- Любое отклонение от идеального случая следует считать несравненно большей ценностью, чем рядовой, в массовом порядке ожидаемой, поскольку попутно с возникновением отрицательной единицы стоит пролагающая новый путь положительная.

И.А.Рапопорт