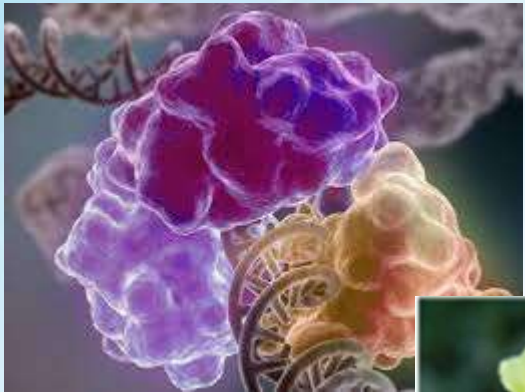


Мутації: види мутацій, причини та наслідки мутацій.



Мета:

сформувати знання про мутації та їх класифікацію; розглянути основні мутагенні фактори; розкрити причини та наслідки мутацій; розвивати вміння логічно мислити, робити висновки, порівнювати, аналізувати та знаходити причинно-наслідкові зв'язки між подіями на прикладі своєчасного виявлення генетичних порушень; формувати науковий світогляд, виховувати розуміння значення нормального перебігу процесів у організмі для збереження здоров'я людини.

Тип уроку: засвоєння нових знань.

Терміни і поняття: мутації, мутагени, хромосомні мутації, геномні мутації, генні мутації, делеція, дуплікація, інверсія, транслокація, анеуплоєдія, поліплоїдія.

Завдання:

Опрацювати конспект, вивчити головне,
підготуватися до підсумкового оцінювання з теми

Чи задумуються ви над тим, як виникають деякі породи тварин чи сорти рослин? Чому одні люди мають блакитні очі, натомість інші – карі?



Так наприклад, існує певна порода кішок, що називається – манчкін вони відрізняються непропорційними короткими лапами у порівнянні із звичайними кішками. Манчкіни з'явилися в США у 1983 році через генетичну мутацію. Ген, який відповідає за коротколапість є домінантним, тобто у манчкіна і звичайної кішки народжуються коротколапі кошенята.



Корови породи бельгійська блакитна, яких називають також коровами-монстрами, відрізняються досить високою м'язовою масою. Ця порода з'явилася завдяки випадковій мутації в гені, відповідальному за міостатин - білок, що перешкоджає надмірному зростанню м'язів. Бельгійські блакитні корови цінуються за пісне м'ясо, яке містить мінімальну кількість жиру, і розводяться шляхом лайнбридинга, тобто схрещування особин зі своїми прямими предками.



У 1820 році в Бразилії спонтанна мутація на одному з кущів апельсинового дерева призвела до появи апельсинів без кісточок, відомих як Navel orange. Розмножуватися цей сорт міг тільки шляхом щеплення, тому всі існуючі сьогодні в світі дерева навеля є клоном того самого бразильського дерева.



Мутації — стрибкоподібні стійкі раптові зміни генетичного матеріалу, які передаються спадково і є рушійною силою еволюції.

Термін «мутації» запропонував голландський вчений Гуго де Фриз у 1901 році. Він сформулював головні положення теорії мутацій.



Основні положення теорії мутацій у сучасному трактуванні:

- ✓ Мутації виникають раптово, стрибкоподібно та проявляються у вигляді дискретних ознак.
- ✓ Мутації не втрачаються і передаються з покоління в покоління.
- ✓ Мутації проявляються по-різному й можуть бути домінантними або рецесивними, корисними й шкідливими, відрізнятися силою свого впливу на організм і бути летальними.
- ✓ Ті самі мутації можуть виникати повторно.
- ✓ Мутації можна викликати впливами на організм сильнодіючих фізичних або хімічних агентів.
- ✓ Мутації завжди спонтанні, незалежні одна від одної, не мають групової спрямованості.
- ✓ Мутувати може будь-яка ділянка хромосоми.

Властивості мутацій:

- ✓ виникають раптово;
- ✓ успадковуються;
- ✓ не мають спрямованого характеру, їх неможливо передбачити;
- ✓ можуть бути корисними, нейтральними або шкідливими для організму;
- ✓ подібні мутації можуть виникати неодноразово.



Причини мутацій

Мутації виникають постійно в усіх живих організмах під впливом мутагенних факторів.

Мутагенні фактори (чинники) — фактори внутрішнього та зовнішнього середовища, які здатні викликати мутації.



УФ промені



Промислові
викиди



Паління



Радіація



Помилки під час
реплікації



Запальні
процеси

Мутагенні чинники

```
graph TD; A[Мутагенні чинники] --> B[Фізичні]; A --> C[Хімічні]; A --> D[Біологічні];
```

Фізичні

Іонізуюче випромінювання, ультрафіолетове випромінювання, рентгенівські та гамма-промені, підвищена температура.

Під їх впливом відбувається пошкодження молекул ДНК, що призводить до появи мутацій.

Хімічні

Мутагенна дія виявлена у формальдегіда, колхіцина, сполук Плюмбума та Меркурія, іприту, етиленамідів, нітрофуранів, бензопіренів, деяких отрутохімікатів, компонентів тютюнового диму. Ці речовини, під дією яких змінюється спадковий матеріал.

Біологічні

Живі організми. Мутагенною дією володіють віруси (наприклад, вірус кору, краснухи, грипу), антигени деяких мікроорганізмів, специфічні послідовності ДНК, а також токсини пліснявих грибів.

Класифікація мутацій



```
graph TD; A[Класифікація мутацій] --> B[Спонтанні]; A --> C[Індуковані];
```

Спонтанні

Виникають під дією природних мутагенних факторів середовища без участі людини. Вони збільшують різноманітність живих організмів і створюють матеріал для природнього відбору.

Індуковані

З'являються при спрямованому впливі на організм мутагенних факторів. Використання мутагенних впливів дозволяє збільшити кількість мутацій у сотні разів. Таким чином, використання селекціонерами хімічних мутагенів дозволило отримати поліплоїдні форми рослин, які відрізняються стійкістю до несприятливих умов та більшою продуктивністю.

Мутації

Соматичні

Соматичні мутації виникають у будь-яких клітинах, крім гамет. Можуть виникати у певних частинах організму, наприклад, різне забарвлення пелюсток в одній квітці, різне забарвлення очей у людини і тварин (гетерохромія). Такі мутації не успадковуються при статевому розмноженні, а передаються при вегетативному. Застосовуються у селекції рослин при виведенні нових сортів.



Генеративні

виникають у первинних статевих клітинах або у гаметах, передаються спадково при статевому розмноженні, наприклад, гемофілія (порушення згортання крові), синдром Дауна у людини.



Види мутацій за впливом на життєдіяльність особин

```
graph TD; A[Види мутацій за впливом на життєдіяльність особин] --> B[Летальні (призводять до загибелі мутантів)]; A --> C[Напівлетальні (знижують життєздатність організму, викликають спадкові захворювання, зменшують тривалість життя)]; A --> D[Нейтральні (змінюють ознаку, проте не мають впливу на життєздатність організму)]; A --> E[Корисні (збільшують життєздатність організму)];
```

Летальні
(призводять до
загибелі мутантів)

Напівлетальні
(знижують
життєздатність
організму,
викликають
спадкові
захворювання,
зменшують
тривалість життя)

Нейтральні
(змінюють
ознаку, проте не
мають впливу на
життєздатність
організму)

Корисні
(збільшують
життєздатність
організму)

Мутації

```
graph TD; A[Мутації] --> B[Домінантні]; A --> C[Рецесивні];
```

Домінантні

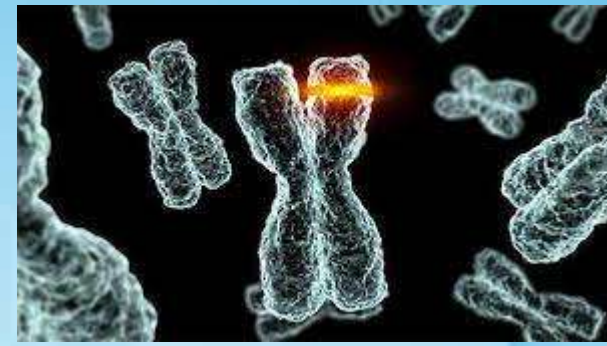
Домінантні мутації проявляються одразу і піддаються дії природнього відбору (корисні зберігаються, шкідливі забираються).

Рецесивні

Проявитися можуть лише у гомозиготному стані. Ймовірність такої події є незначною, тому рецесивні мутації довгий час накопичуються у популяції у скритому вигляді.

Генні мутації

Генними, або точковими називають мутації, які виникають у результаті зміни гена, тобто структури молекули ДНК.



При порушенні реплікації може виникнути зміна послідовності нуклеотидів у будь-якій ділянці ДНК. Це може бути:

- ✓ заміна нуклеотида; включення (додавання) нуклеотида;
- ✓ випадання нуклеотида.

Якщо відбувається заміна нуклеотида, то результат може бути різним. У деяких випадках така мутація не призводить до зміни структури білка.



ГТТ ЦЦЦ ГГТ Т → ГТЦ ЦЦГ ГТТ.

Вихідна ділянка ДНК кодує амінокислотну послідовність глу—гли—про. Після випадання тиміну у першому нуклеотиді послідовність амінокислот є іншою: лиз—глу—глу. Мутагенний ген передає до місця синтезу нову інформацію, синтезується інший білок, що може призвести до виникнення нової ознаки. Генні мутації призводить до таких спадкових захворювань, як фенілкетонурія (порушення обміну речовин) та альбінізм (відсутність нормальної пігментації).



Хромосомні мутації

Хромосомними називають мутації, обумовлені зміною структури хромосом.

Наприклад:

втрата (нестача) — втрата хромосомою своєї кінцевої частини;

делеція — випадання ділянки середньої частини хромосоми, яка потім зазвичай знищується;

дуплікація — подвоєння фрагмента (ділянки) хромосоми;

інверсія — поворот ділянки хромосоми на 180° , при цьому число генів у хромосомі залишається незмінним, а змінюється лише їхня послідовність;

транслокація — переніс ділянки однієї хромосоми на іншу (обмін ділянок між негомологічними хромосомами).



Хромосомні мутації найчастіше виникають при порушенні поділу клітин. Їх наслідки для організму можуть бути різними. Найнебезпечнішими є втрата і делеція, оскільки може бути втрачено інформацію про життєво важливий білок.

Порушення структури хромосом у людини часто призводить до важких форм розумової відсталості, захворювань крові, зниженню життєздатності організму. Наприклад, втрата невеликої ділянки 21-ї хромосоми викликає лейкоз.

Хромосомні мутації можна легко виявити за допомогою мікроскопу. Цей метод використовується у діагностиці спадкових захворювань.



Синдром Дауна
(трисомія по 21 паре)

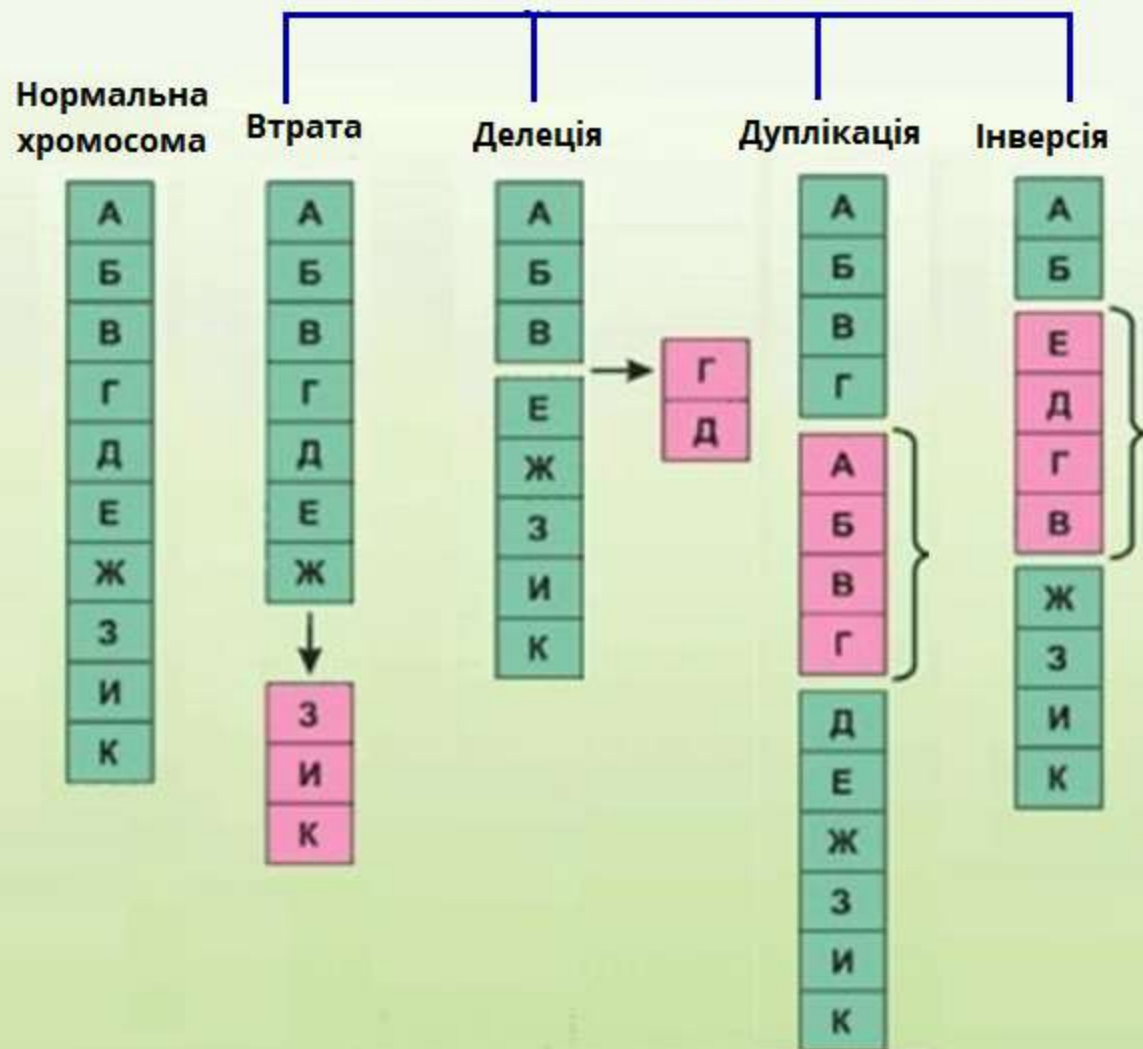


Синдром Патау
(трисомія по 13 паре)



Синдром Едвардса
(трисомія по 18 паре)

Внутрішньохромосомні



Міжхромосомна мутація

Транслокація



Геномні мутації

Геномними називають мутації, обумовлені зміною числа хромосом у каріотипі організму.

Геномні мутації

Поліплоїдія

Поліплоїдія — кратне збільшення гаплоїдного набору хромосом. Виникає при порушенні розходження хромосом при мітозі або мейозі. У результаті хромосомний набір клітини стає триплоїдним $3n$, тетраплоїдним $4n$, гексаплоїдним $6n$, тощо.



Анеуплоїдія

Анеуплоїдія (гетероплоїдія) — некратна зміна числа хромосом $2n \pm 1$, $2n \pm 2$...

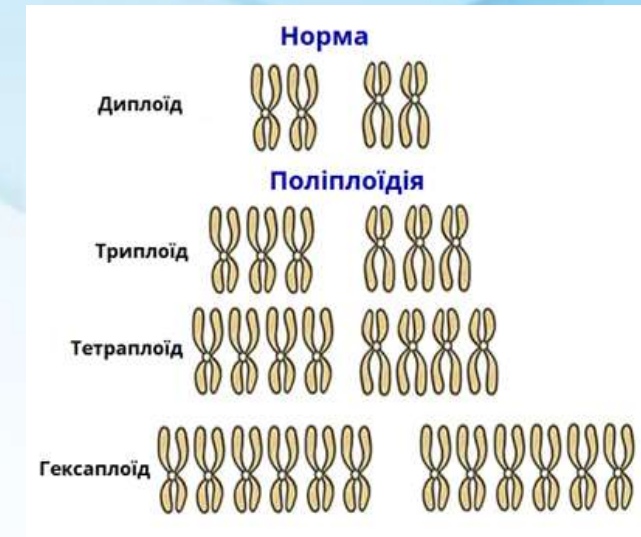
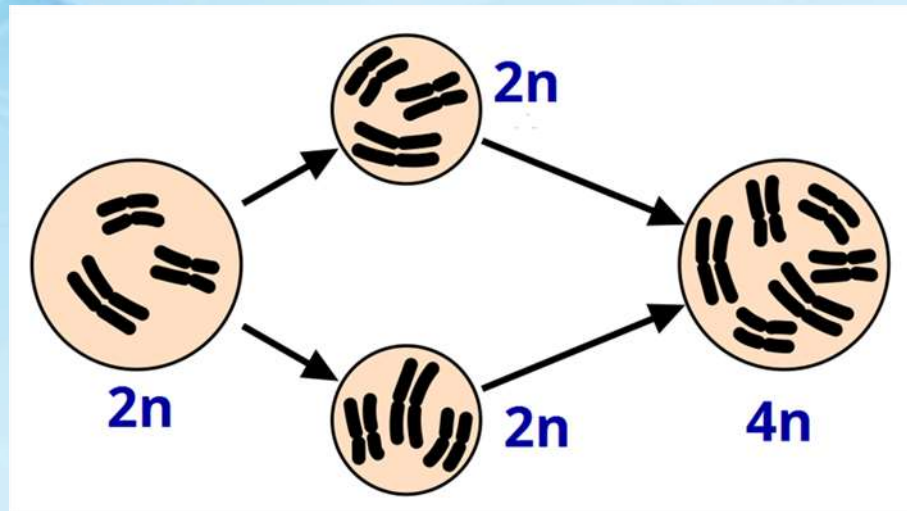


Синдром Дауна
(47, трисомія 21)

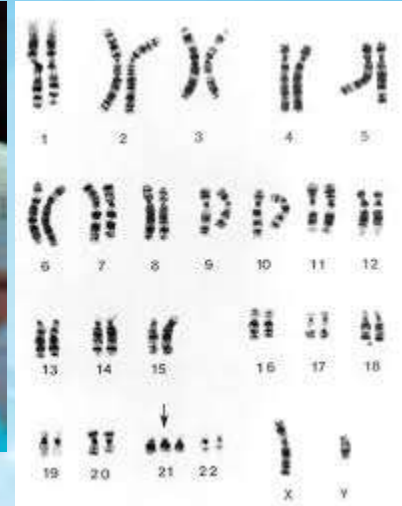


Синдром
Клайнфелтера
(47, XXY)

Поліплоїдія широко використовується у селекції рослин. Поліплоїдні рослини, як правило, характеризується кращим ростом, більшою продуктивністю і життєздатністю. Для отримання поліплоїдних рослин використовують колхіцин, який руйнує нитки веретена поділу і призводить до утворення поліплоїдних геномів.



Анеуплоїдія (гетероплоїдія) може бути обумовленим надлишком чи нестачею однієї або декількох хромосом. Причиною гетероплоїдії є порушення розходження гомологічних хромосом при мейозі. В одну гамету попадають обидві гомологічні хромосоми, а в іншу — жодної. Сполучення такої гамети з нормальною призводить до утворення зиготи з більшим або меншим числом хромосом у порівнянні з вихідним хромосомним набором.



Розрізняють наступні форми анеуплоїдії:
трисомія ($2n+1$) — три хромосоми в одній з пар (трисомій по 21-й парі хромосом у людини — синдром Дауна);
моносомія ($2n-1$) — нестача однієї хромосоми (моносомія по X - хромосомі — синдром Шерешевського-Тернера);
нулісомія ($2n - 2$) — відсутність пари гомологічних хромосом (летальна мутація).



Значення мутацій у природі та житті людини:

- ✓ Мутації є одним із джерел спадкової мінливості - важливого фактора еволюції організмів.
- ✓ Мутації широко застосовують у селекції рослин та мікроорганізмів, бо вони дають можливість збільшити різноманітність вихідного матеріалу, а отже - підвищити ефективність селекційної роботи.
- ✓ Мутації використовують при розробці генетичних методів боротьби зі шкідливими організмами.
- ✓ Більшість мутацій шкідлива для живих істот: знижують пристосованість до умов довкілля; призводять до порушень процесів життєдіяльності; викликають захворювання.

Домашнє завдання:

Підготуватися до підсумкової роботи, розв'язати задачі

Задача 1

Ген ранньостиглості ячменю домінує над пізньостиглістю. Якими будуть рослини в першому поколінні, одержані від запилення гомозиготної ранньостиглої рослини та гомозиготної пізньостиглої рослини? Якими будуть рослини у другому поколінні?

Задача 2

У рослин один ген визначає висоту рослини (А – висока рослина, а – карликова рослина). Інший ген відповідає за забарвлення плодів (В – червоні плоди, в – жовті плоди). Схрестили рослини з генотипом: АаВв і ааВв.