

Тема: Мутації та їхні властивості. Поняття про спонтанні мутації.
Біологічні антимутаційні механізми. Захист геному людини від шкідливих
мутагенних впливів.

Вивчення нового матеріалу

1. Мутації та їхні властивості

Як ви вже знаєте, *мутації* — це стійкі й неспрямовані зміни в геномі. Існують кілька класифікацій мутацій — за місцем виникнення, за характером впливу на організм, за характером прояву, за характером змін у геномі та ін.

За місцем виникнення розрізняють:

- соматичні — виникають у соматичних клітинах, виявляються в організмі та не передаються нащадкам за статевого розмноження;
- генеративні — виникають у статевих клітинах, не впливають на ознаки організму, проявляються лише у наступному поколінні.

За характером прояву:

- домінантні;
- рецесивні;

Більшість мутацій є рецесивними і не проявляються у гетерозигот. це є важливим для існування виду, оскільки шкідливі мутації руйнують тонко налаштовану систему біохімічних реакцій.

За характером впливу на життєдіяльність організму розрізняють:

- летальні;
- сублетальні;
- нейтральні;
- корисні мутації

Летальні мутації, за умови проявлення у фенотипі, спричиняють загибель організмів ще до моменту народження або до настання здатності до розмноження.

Сублетальні мутації знижують життєздатність особин, призводячи до загибелі їхньої частини (від 10 до 50 %). У людини до таких мутацій належить ген гемофілії та ген серповидноклітинної анемії, що визначає синтез аномального гемоглобіну.

Нейтральні мутації у звичних для організмів умовах існування на їхню життєздатність не впливають. За змін умов існування нейтральні мутації можуть

виявитися корисними для організму. Корисні мутації — підвищують життєздатність особин.

За зміни умов середовища деякі нейтральні або навіть шкідливі мутації можуть виявитися корисними, і їхні носії одержують перевагу в процесі природного добору.

За характером змін генетичного апарату розрізняють мутації:

- генні (точкові).
- хромосомні;
- геномні;

Генні, або точкові, мутації — результат зміни нуклеотидної послідовності в молекулі ДНК у межах одного гена.

Якщо така мутація відбувається в гені, це також призводить до зміни послідовності нуклеотидів у іРНК і може призвести до зміни послідовності амінокислот у поліпептидному ланцюгу. У результаті синтезується інший білок, а в організмі змінюється якась ознака. Один ген може мутувати неодноразово — так з'являється серія алельних генів.

Це найпоширеніший вид мутацій і найважливіше джерело спадкової мінливості.

Типи генних мутацій (пов'язані з додаванням, випадінням чи переставленням нуклеотидів у гені):

- *дуплікації* — повторення ділянки гена;
- *вставки* — поява у послідовності зайвої пари нуклеотидів;
- *делеції* — випадіння однієї або більше пар нуклеотидів;
- *заміни нуклеотидних пар* — АТ=ГЦ; АТ=ЦГ; АТ=ТА
- *інверсії* — повертання ділянки гена на 180°.

Дія цих мутацій є дуже різною. Більшість із них є нейтральними.

Хромосомні мутації — зміни у структурі хромосом. Дуже часто їх можна виявити і вивчити під світловим мікроскопом.

Відомі такі типи хромосомних мутацій:

- *делеція* — випадання ділянки у середній частині хромосоми;
- *дуплікація* — дво- або багатократне повторювання генів, що містяться на певній ділянці хромосоми;

■ *інверсія* — повертання ділянки хромосоми на 180° , унаслідок чого послідовність генів змінюється на протилежну;

■ *транслокація* — зміна положення будь-якої ділянки хромосоми в хромосомному наборі; найпоширеніший випадок — обмін ділянками між двома негомологічними хромосомами; ділянка хромосоми може також змінити свої положення і без обміну, залишаючись у тій же хромосомі або переміщуючись у якусь іншу.

Геномні мутації пов'язані з кратним збільшенням або зменшенням кількості хромосомних наборів. До них належать:

■ *анеуплоїдія* — збільшення або зменшення кількості окремих хромосом у генотипі; виникає внаслідок нерозходження хромосом у мейозі або хроматид у мітозі; як правило, знижує життєздатність;

■ *поліплоїдія* — кратне збільшення гаплоїдного набору хромосом; виникає внаслідок нерозходження хромосом до полюсів клітини в мітозі або в мейозі; у людини трапляється дуже рідко.

2. Тренувальні вправи на визначення виду мутацій (Додаток1)

Мутації виникають спонтанно, але є чинники (мутагени), які збільшують ймовірність появи мутацій. За походженням мутагенні чинники бувають:

■ фізичні (іонізуюче опромінення — рентгенівське, гамма-випромінювання; електромагнітне випромінювання — ультрафіолетові промені, іноді видиме світло; надмірно висока або низька температура);

■ хімічні (деякі алкалоїди — колхіцин, вінкамін, подофілотоксин; окисники та відновники — нітрати, нітроти, нітритна кислота, активні форми Оксигену; деякі пестициди, деякі харчові добавки, деякі лікарські препарати, продукти переробки нафти, органічні розчинники та ін.);

■ біологічні (специфічні послідовності ДНК — транспозони; деякі віруси — вірус кору, краснухи, грипу; деякі продукти обміну речовин — продукти окиснення ліпідів; антигени деяких мікроорганізмів).

Практично всі хімічні мутагени спричиняють розвиток злоякісних пухлин (є канцерогенами). Однак не всі канцерогени виявляють мутагенні властивості.

Щорічно у світі народжується 75 млн дітей. З них близько 1,5 млн народжуються зі спадковими хворобами, що спричинені мутаціями.

3. Біологічні атимутагенні механізми. Захист геному людини від шкідливих мутагенних впливів

Антимутагени — це хімічні чи фізичні чинники, що знижують або попереджують дію мутагенів, унаслідок чого знижується рівень мутування.

Їх поділяють за місцем та механізмом дії на групи:

1) Позаклітинні антимутагени:

■ інгібітори поглинання мутагенів — перешкоджають потраплянню мутагенів у організм або пришвидшують їх виведення (жирні кислоти, ароматичні амінокислоти та ін.);

■ інгібітори ендogenousного формування мутагенів — запобігають перебігу і гальмують реакції нітрузування або змінюють кишкову мікрофлору (токоферолі, фенолі, аскорбінова кислота, ферментовані молочні продукти);

■ дезактиватори мутагенів — у результаті фізичних процесів або хімічних реакцій (речовини, що підтримують певний рівень рН у рідинах тіла, тіоли, антиоксиданти).

2) Внутрішньоклітинні антимутагени:

■ модулятори метаболізму — пришвидшують перехід мутагенів у клітини, які не є мішенями, активують процеси детоксикації (тіоли та феноли);

■ інактиватори реакційноздатних молекул — взаємодіють з молекулами-електрофілами, вловлюють оксигенові радикали, захищають нуклеофільні ділянки ДНК;

■ модулятори реплікації та репарації ДНК — збільшують точність реплікації, ефективність репарації, інгібують помилки репарації (кобальт хлорид, натрій арсеніт, кумарин, ванілін, тіоли, інгібітори протеаз);

Одна й та ж сполука може бути віднесена до різних груп антимутагенів.

Природні антимутагени утворюють єдину буферну систему, що стримує частоту спонтанних мутацій. Деякі ферментні системи «лагодять» пошкоджені мутагеном ділянки хромосом.

Загалом відомо понад 500 сполук, які мають антимутагенні властивості (здатність до захисту геному від дії мутагенів). Передусім це вітаміни С, Е, А та інші. Для профілактики мутагенезу призначають вітамінні комплекси різного складу. це призводить до зниження числа пошкоджених мутагеном клітин і зменшує чутливість лімфоцитів до мутагену.

Друга група речовин-антимутагенів — це окремі амінокислоти (аргінін, гістидин, метіонін, цистеїн та ін.). Третя — деякі ферменти (пероксидаза, НАДФ-оксидаза, глутатіолпроксидаза, каталаза та ін.). До четвертої групи

належать деякі фармакологічні речовини (інтерферон, сульфаніламід, гексамідин, фенотіазин та ін.).

Механізми дії цих речовин досить складні, вони запобігають окисному пошкодженню ДНК і підвищують стійкість клітин.

Домашнє завдання:



1. Опрацювати конспект та переглянути відео за посиланням:

<https://www.youtube.com/watch?v=suOHpDIE3F0>

2. Розглянути презентацію за посиланням:

<https://naurok.com.ua/prezentaciya-mutaci-ta-hni-vlastivosti-ponyattya-pro-spo-ntanni-mutaci-biologichni-antimutaciyni-mehanizmi-96742.html>

3. Сформулюйте і запишіть основні положення мутаційної теорії:

1. Мутації виникають раптово, стрибкоподібно, без переходів.
2. Мутації є спадковими, тобто стійко передаються з покоління в покоління.
3. Мутації не утворюють неперервних рядів, не групуються навколо середнього типу, є якісними змінами.
4. Мутації не спрямовані — піддаватися мутації може будь-який локус, спричиняючи зміни як незначних ознак, так і життєво важливих ознак у будь-якому напрямку.
5. Одні й ті ж мутації можуть виникати повторно.
6. Мутації є індивідуальними, тобто виникають у окремих особин.
4. Виконайте самостійну роботу «Правда чи брехня?».

Самостійна робота «Правда чи брехня?»:

- 1) Мінливість – це властивість живих організмів зберігати та передавати спадкову інформацію наступним поколінням.
- 2) Мінливість вивчає генетика.
- 3) Модифікаційна мінливість має пристосувальний характер.
- 4) Мінливість є: модифікаційна, комбінативна та мутаційна.
- 5) Модифікаційна мінливість є спадковою.
- 6) Розрізняють вікові, сезонні та екологічні модифікації.
- 7) Норма реакції – це межі вираження модифікації.

- 8) Варіаційна крива є графічним відображенням норми реакції.
- 9) Каріотип – це набір ознак живого організму.
- 10) Генотип – це набір хромосом однієї клітини.
- 11) Спадковість та мінливість – це характерні ознаки живого.

Там де це правда поставте «+», де брехня «-». Роботу надішліть на пошту anmay@i.ua

Шановні учні 4 групи, хочу Вам нагадати що з біології залишилося 2 уроки. Буде проведена тестова та директорська контрольна робота. Велике прохання не затягувати з цими роботами та все робити вчасно!

Бережіть себе та близьких!

