**Мутації: види мутацій, причини та наслідки мутацій.**

Термін «мутації» запропонував голландський вчений **Гуго де Фриз** у 1901 році.

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

**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.**

Мутагенні чинники можуть бути фізичними, хімічними та біологічними.

До **фізичних факторів** належать іонізуюче випромінювання, ультрафіолетове випромінювання, рентгенівські та гамма-промені, підвищена температура, тощо. Під їх впливом відбувається пошкодження молекул ДНК, що призводить до появи мутацій.

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

**Біологічні фактори** — живі організми. Встановлено, що мутагенною дією володіють віруси (наприклад, вірус кору, краснухи, грипу), антигени деяких мікроорганізмів, специфічні послідовності ДНК, а також токсини пліснявих грибів.

Класифікація мутацій

**1.** Розрізняють **спонтанні** та **індуковані мутації**.

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

**Індуковані мутації** 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.

2. Мутації можуть виникати у **соматичних** або **статевих клітинах**.

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

**3.За впливом на життєдіяльність** особин виділяють наступні види мутацій:

* **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).

**4.** Мутації бувають **домінантними** і **рецесивними**.

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

Більшість мутацій є **рецесивними**, і проявитися вони можуть лише у гомозиготному стані. Ймовірність такої події є незначною, тому рецесивні мутації довгий час накопичуються у популяції у скритому вигляді.

За зміною генетичного матеріалу виділяють три групи мутацій: **генні**, **хромосомні** та **геномні**.

Генні мутації

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

При порушенні реплікації може виникнути зміна послідовність нуклеотидів у будь-якій ділянці ДНК. Це можу 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.

*Приклад:*

*розглянемо мутацію****ГТТЦЦЦГГТ***→***ГТЦЦЦЦГГТ****.*

*У першому триплеті відбулася заміна****тимину****на****цитозин****. Триплети****ГТТ****і****ГТЦ****кодують****глутамінову кислоту****, тому ніяких змін у структурі білка дана мутація не викликає:****глу—гли—про***→***глу—гли—про****.*

В інших випадках заміна нуклеотида може змінити порядок амінокислот у молекулі білка, і призвести до фенотипних наслідків.

*Приклад:*

*мутація****ГТТ ЦЦЦ ГГТ***→***ГТГ ЦЦЦ ГГТ****.*

*У першому триплеті відбулася заміна тиміну на гуанін. Триплет****ГТТ****кодує глутамінову кислоту, а триплет****ГТГ****— гистидин. Отже, первинна структура білка змінюється:****глу—гли—про***→***гис—гли—про****. Це може призвести до фенотипних змін.*

Додавання або випадання нуклеотидів призводить до зсуву зчитування у рибосомі і до зміни послідовності амінокислот. Синтезується білок, який відрізняється своєю первинною структурою від вихідного. У результаті може відбутися значна зміна фенотипу.

*Приклад:*

***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.**

Це може бути:

* **втрата** (**нестача**) — втрата хромосомою своєї кінцевої частини;
* **делеція** — випадання ділянки середньої частини хромосоми, яка потім зазавичай знищується;
* **дуплікація** — подвоєння фрагмента (ділянки) хромосоми;
* **інверсія** — поворот ділянки хромосоми на 180 °, при цьому число генів у хромомсомі 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.

Геномні мутації

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

Розрізняють **поліплоїдію** і **анеуплоїдію**.

**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.

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) — некратна зміна часла хромосом 2n**±**1, 2n**±**2...**

Цей вид мутацій 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 меньшим 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 Х - хромосомі — синдром Шерешевського-Тернера);
* **нулісомія** (**2n** — **2**) — відсутність пари гомологічних хромосом (летальна мутація).