

ЛЕКЦІЯ 1

**Загальні основи
мутагенезу.**

**Теоретичні основи
мутаційної мінливості**

- **Стабільність генетичних структур не абсолютна.**
- **Під впливом певних фізичних або хімічних факторів вони здатні змінюватися. У іншому випадку не було б еволюційного розвитку.**
- **Мутаціям, як основному джерелу генетичного різноманіття належить основне значення в еволюції рослин.**

Мінливість

```
graph TD; A[Мінливість] --> B[Спадкова]; A --> C[Неспадкова]; B --> D[Мутаційна]; B --> E[Комбінативна];
```

The diagram is a hierarchical flowchart. At the top is a light blue rounded rectangle containing the word 'Мінливість'. Two blue arrows point downwards from this box to two separate rectangular boxes: an orange one on the left labeled 'Спадкова' and a green one on the right labeled 'Неспадкова'. From the bottom-left corner of the 'Спадкова' box, an orange line descends and then branches into two horizontal arrows pointing to two more orange rectangular boxes stacked vertically: 'Мутаційна' on top and 'Комбінативна' on the bottom.

Спадкова

Неспадкова

Мутаційна

Комбінативна

- **Модифікації** - це неспадкові зміни ознак організму його фенотипу , що виникають під впливом умов зовнішнього середовища, що змінилися.
- **Модифікаційна мінливість** — це зміни в межах генотипово обумовленої норми реакції .

- **Мутаційна мінливість** - це процес, що закономірно відбувається в природі та підлягає певним законам.
- **М.І. Вавилов, вивчаючи різноманіття форм культурних рослин, встановив подібність у спадковій мінливості у близьких видів і родів і сформулював закон гомологічних рядів у спадковій мінливості в 1920 р.**

Види мінливості



- Спадкову мінливість поділяють на :
- - **комбінативну мінливість**, яка забезпечується перекомбінуванням генів, хромосом та їх сегментів, які несуть різні алелі. Це виявляється в різноманітті організмів-нащадків, які отримали нові комбінації алелів в наслідок випадкового поєднання при заплідненні, або внаслідок кросинговеру.
- - **мутаційну мінливість**, що є результатом виникаючих стійких змін генів/хромосом, які обумовлюють помітні якісні спадкові ознаки (під впливом добору, вони або зберігаються, або елімінують).

- ***Мутації*** - генетично стійкі зміни в генах і хромосомах.
- Змінені гени називають ***мутантними***.
- Новий організм зі зміненою ознакою внаслідок мутування гена або перебудови хромосоми називають ***мутантом***

- **Мутаційні зміни можуть торкатися будь-якої ознаки.**
- **Зустрічаються всі переходи від різких морфологічних змін до незначних відхилень у фізіології, які навіть важко виявити.**
- **Мутації можуть бути корисними, шкідливими і нейтральними для організму. Більшість із них - шкідливі, навіть летальні.**

- Автор теорії мутацій голландський ботанік Гуго де Фріз визначив *«мутації як стрибкоподібні, переривчасті зміни спадкових ознак»*. Це чітко, хоч і недосконале, визначення дійсне і сьогодні.



- Гуго де Фріз запропонував термін "мутація" в своїй класичній праці "**Мутаційна теорія**" (**1901–1903**), основні положення якої не втратили значення і дотепер.

Гуго де Фріз сформулював наступні і положення теорії мутацій:

- - мутації виникають раптово, дискретно, без переходів;
- - мутантні форми є константними;
- -- мутації успадковуються;
- - мутації виникають як якісні зміни і протікають як в плюс, так і в мінус сторони (можуть бути корисними і шкідливими);
- - на виявлення мутацій впливає об'єм вибірки особин, залучених для виявлення мутацій;
- - одні і ті самі мутації можуть виникати повторно, хоча і з нижчою частотою.

Типи мутацій

- Охарактеризувати з сучасних позицій таке складне явище як мутаційний процес надзвичайно складно.
- В основі існуючих класифікацій лежать різні принципи.
- В сучасній генетиці залежно від принципів класифікації мутації поділяють на наступні:

1. За походженням:

- **а) спонтанні, що постійно виникають у природі без очевидних причин і з певною частотою;**
- **б) індуковані мутації, що виникають при експериментальному впливі на генетичний матеріал.**

Спонтанні мутації



- Виникають під впливом природних мутагенів екзо-або ендогенного походження, без спеціального (цілеспрямованого) втручання людини. Спонтанні мутації виникають, наприклад, в результаті дії хімічних речовин, що утворюються в процесі метаболізму; впливу природного фону радіації або УФ-випромінювання; помилок реплікації.
- До появи **спонтанних мутацій** призводять помилки реплікації, неправильне формування комплементарних пар основ або структурні спотворення ДНК під дією природних мутагенів. Спонтанні мутації можуть викликати сприятливі і несприятливі генетичні зміни. Приблизний рівень спонтанного мутування - одна мутація на кожні $10^6 - 10^7$ клітин. Чисельна частка мутантів в клітинної популяції для різних ознак.

2. За виявом у гетерозиготному стані:

- а) домінантні мутації;
- б) рецесивні мутації.

3. За напрямом:

- а) прямі мутації, за яких гени дикого типу перетворюються в алельні форми;
- б) супресорні і зворотні мутації, за яких відновлюється дикий фенотип. Повернення мутанта до дикого фенотипу (тобто реверсія) найчастіше є результатом супресії, тобто іншої мутації. Зворотні мутації, за яких ушкоджений ген повністю відновлює свою будову і перетворюється у вихідний ген дикого типу, бувають рідше.

4. За локалізацією в еукаріотичній клітині:

- а) ядерні, якщо мутації відбуваються в ДНК ядра;
- б) цитоплазматичні, якщо мутації відбуваються в ДНК цитоплазми (мітохондріальні, пластидні).

5. За місцем виникнення та характеру успадкування:

- а) генеративні — такі, що містяться в статевих клітинах і передається нащадкам;
- б) соматичні — такі, що виникають в соматичних клітинах і розповсюджуються за їх мітотичного поділу.

6. *За характером прояву:*

- **а) морфологічні — мутації, що проявляються тими чи іншими змінами будови клітин та організмів, структури колоній прокариотів тощо;**
- **б) фізіологічні — супроводжуються порушенням фізіологічних функцій;**
- **в) біохімічні — мутації, для яких встановлені порушення обміну речовин, в першу чергу на рівні білкових молекул;**
- **г) етологічні (зміна поведінки).**

7. За впливом на життєздатність та адаптивну здатність клітин і організмів:

- а) корисні мутації — такі, що за фенотиповим проявом імітують адаптивні модифікації і тому сприяють збереженню виду за даних умов;
- б) нейтральні мутації — такі, що не впливають на життєздатність клітин і організмів;
- в) стерильні – такі, що не впливають на життєздатність, але різко знижують фертильність);
- г) субвітальні мутації — знижують життєвість генотипів на 10 -50%;
- д) напівлетальні мутації — знижують життєвість генотипів на 50 - 90%;
- з) летальні — призводять до загибелі 100% генотипів, що мають таку мутацію;
- є) умовно-летальні мутації — проявляються лише за певних умов.

Нейтральні мутації

- Зазвичай не впливають на життєдіяльність організму (наприклад, мутації, що викликають веснянки, зміна кольору волосся, райдужної оболонки ока).
- Блакитний колір очей — це результат мутації в гені *HERC2*, через яку у носіїв такого гена знижена вироблення меланіну у райдужній оболонці ока. Виникла ця мутація приблизно 6-10 тис. років тому.



8. За силою прояву алелів:

- **а) гіперморфні - призводять до посилення дії гена за рахунок збільшення кількості продукту, який синтезується під його контролем;**
- **б) гіпоморфні – послаблюють дію гена за рахунок зменшення кількості біохімічного продукту, що кодує алель дикого типу;**
- **в) неоморфні – кодують синтез продукту, який відрізняється від синтезованого під контролем алеля дикого типу і не взаємодіє з ним;**
- **г) аморфні – інактивують дію гена;**
- **д) антиморфні – діють протилежно алелям дикого типу.**

- ***Залежно від змін генотипу:***
- **а) генні або точкові мутації — зміни структури ДНК в межах гена;**
- **б) хромосомні мутації або хромосомні перебудови — порушення структури хромосом;**
- **в) геномні мутації—випадкові зміни кількості окремих хромосом або кількості хромосомних наборів.**

З наведених класифікацій найглибше генетичне підґрунтя має класифікація, що заснована на характері змін у генотипі.

- Мутації, що виникли в статевих клітинах або гаметах, називаються **генеративними**.
- Мутації виникають не тільки в статевих клітинах, але і в клітинах інших тканин і в такому разі називаються **соматичними**.
- Рослини, які несуть мутаційні тканини називають мозаїками, а також **химерами**.

- Одним з видів соматичних мутацій вважаються брунькові мутації, що виникають у материнських клітинах точки росту стебла.
- В такому випадку увесь пагін, якщо він розвивався з мутантної клітини, буде нести мутантну ознаку.
- Брунькові мутації були відомі давно і називались **спортами**.
І.В. Мічурін одержав від подібного спорту сорт яблуні - Антонівка-600-грамова.

Типи мутацій

За причинами, що зумовили зміни	За місцем виникнення	Залежно від впливу на життєдіяльність	За характером зміни генетичного апарату
Спонтанні	Генеративні	Летальні	Генні
Індуковані	Соматичні	Сублетальні	Хромосомні
		Нейтральні	Геномні