

НОУ УВК «Взмах»

Реферат на тему
«Мутация»

Выполнил слушатель 7 кл:
Гнесина Мария
Научный руководитель:
Годун Г. В.
Куратор:
Быстрова Екатерина

Санкт-Петербург
2010

Содержание

Введение	3
Глава 1. История формирования научных знаний о мутации	5
Глава 2. Классификация мутаций	7
Глава 3. Последствия мутаций	9
Заключение	11
Список литературы	12

Введение

Мутация – это стойкое (то есть такое, которое может быть унаследовано потомками данной клетки или организма) изменение генотипа (совокупность всех наследственных факторов организма), происходящее под влиянием внешней или внутренней среды. Процесс возникновения мутаций получил название мутагенез. Существуют разные типы мутации – от генных до геномных.

Я выбрала тему мутации людей, потому что считаю, что мутации играют значительную роль в нашей жизни и достаточно часто встречаются нам. В чем-то мутации могут быть полезными и в чем-то вредными, об этом я собираюсь рассказать в моем реферате. Еще я считаю эту тему актуальной по следующим причинам:

В течение последних ста лет технологический прогресс во всех сферах жизни человека достиг небывалого роста – развитие науки, промышленности, информационных технологий, медициной успешно справляются с задачей улучшения жизни человека. Вместе с тем, новые достижения в химической промышленности, атомной физике и некоторых других сферах науки и технологии имеют обратную сторону – повышенный риск для экологии, жизнедеятельности и здоровья населения.

Воздействие разнообразных факторов окружающей среды, включая радиацию, ряд химических соединений, приводят к увеличению частоты мутаций.

К примеру, сто лет назад человечество не знало лучевой болезни, химических отравлений, массовых заражений животных и растений, и других подобного рода заболеваний. Многие из таких заболеваний чреватых плохими последствиями для здоровья человека, есть огромный риск появления непредсказуемых генетических изменений, следовательно, живой организм

Глава 1

История формирования научных знаний о мутации

Сделанные много тысячелетий назад в Австралии наскальные рисунки, на которых изображены сросшиеся близнецы, можно, пожалуй, считать самым первым из дошедших до нас подтверждений интереса человека к врожденным уродствам.

Например: вполне вероятно, что тысячелетние мифы о русалках, кентаврах, сфинксах и двуликом Янусе тоже вызваны интересом человека к отклонениям. Некоторые пороки действительно имеют определенное сходство с подобными чудовищами, а человеческая фантазия довершила их образ.

В более поздние времена отношение к жертвам мутации не везде было одинаковым. Так, инквизиция в таких случаях насылала суровую кару и на ребенка и на его мать, тем самым строго пересекая козни дьявола. Однако в странах, где инквизиция не была столь активна или ее не было совсем, людям с мутациями нередко приписывали особую магическую силу.

Истории известны такие случаи мутации, когда она затрагивает не один человеческий зародыш, а два. Главная отличительная черта таких двойных изменений заключается в том, что близнецы развиваются в утробе и рождаются соединенными друг с другом. Сиамские близнецы рождаются при воздействии на организм женщины каких-либо неблагоприятных факторов (курение, облучение и др.), расхождение половинок яйцеклетки не происходит или происходит не до конца, и таким образом на свет появляются, сросшиеся различными частями тела младенцы.

Все исследователи разделяют двойные изменения на две группы: равные сросшиеся близнецы, когда два индивидуума развиты одинаково, и неравные – когда одна из этих частей пары значительно отличается по размерам и развитию от другой. При этом один из зародышей зачастую становится паразитическим придатком другого. Он от него зависит еще с того момента когда он находится в

1. Когда науке стало известно о мутациях и как по мнению ученых они зародились, по каким причинам это начало происходить происходят и по сей день?
2. Что же все таки такое мутации и что они из себя представляют, на какие типы делятся и т. д.
3. Какими могут быть последствия мутаций?

утробе. Зависимый близнец может представлять собой голову, руки, присоединенные к различным частям тела своего близнеца.

В 1898 г. Русский ботаник Сергей Иванович Коржинский (1861-1900 гг.), а спустя два года нидерландский ботаник Хуго де Фриз(1848-1935) делают независимо друг от друга чрезвычайно важное генетическое обобщение, получившее название мутационной теории.

Мутационная теория утверждает, что из двух категорий изменчивости – непрерывной и прерывистой, только последняя передается по наследству.

Основные положения этой теории:

- мутация возникает внезапно;
- мутантные формы вполне устойчивы;
- мутации – изменения качественные и в отличие от ненаследственных изменений не образуют непрерывных рядов;
- характер мутации случаен, не направлен они могут быть как полезными, вредными, так и нейтральными;
- выявление мутации зависит от проанализированных особей;
- одни и те же мутации могут возникать повторно, а могут и наследственно.

В 1926 году американский ученый Герман Мюллер(1890-1967) начал серию опытов, чтобы установить, могут ли высокие уровни радиоактивности влиять на мутации у плодовых мушек. В ходе своей работы он доказал, что одной из причин появления мутации является радиоактивность.

Глава 2

Классификация мутаций

1. По способу возникновения, различают спонтанные и индуцированные мутации. Спонтанные происходят в природе крайне редко с частотой 1-100 на миллион экземпляров данного гена. На данное время очевидно, что спонтанный мутационный процесс зависит как от внутренних, так и от внешних факторов, которое называют мутационное давление среды. Индуцированные мутации возникают при воздействии на человека мутагенами – факторами, вызывающими мутации. Мутагены бывают трех видов:

физические (радиация, электромагнитное излучение, давление, температура и т.д.);

химические (спирты и т.д.);

биологические (бактерии и вирусы);

2. Мутации подразделяются на несколько видов.

Точечные (генные) мутации представляют собой изменения в отдельных генах. Генная или точечная (поскольку она относится к определенному генному локусу) мутация – результат изменения нуклеотидной последовательности¹ молекулы ДНК в определенном участке хромосомы (рисунок 1). Существуют различные виды генных мутаций, связанных с выпадением, добавлением или перестановкой оснований в гене.

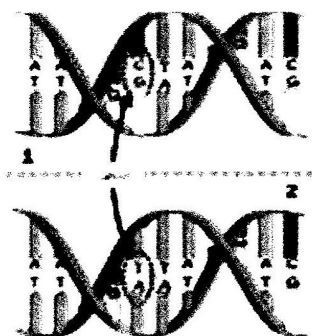


Рисунок 1. Точечная мутация

¹ Нуклеотидная последовательность - порядок расположения нуклеотидов (нуклеотиды являются составляющими частями нуклеиновых кислот ДНК и РНК) в молекуле нуклеиновой кислоты.

Хромосомные мутации являются изменениями частей хромосомы или целых хромосом. Такие мутации могут происходить в результате утраты части хромосомы, удвоения какого-либо участка хромосомы, поворота участка хромосомы, отрыва части хромосомы и перемещения ее в новое положение, например, присоединения к другой хромосоме.

Геномные мутации заключаются в изменении числа хромосом в гаплоидном наборе. Это может происходить за счет выпадения хромосомы из генотипа, или, наоборот, увеличения числа копий какой-либо хромосомы в гаплоидном наборе с одной до двух и более. Частный случай геномных мутаций – полиплоидия – увеличение числа хромосом в генотипе кратно. Понятие о мутациях было введено в науку голландским ботаником де Фризом.

Геномные мутации одни из самых страшных. Они ведут к таким заболеваниям, как синдром Дауна (трисомия, возникает с частотой 1 больной на 600 новорожденных), синдром Клайнфельтера и др.

Глава 3

Последствия мутаций

Видимые последствия мутации могут быть самыми разнообразными. Чаще всего мутации бывают «нейтральными», т. е. они происходят и проходят совершенно незаметно, потому что мутантный ген был рецессивным; даже если он был доминантным, его функция не настолько нарушена мутацией, чтобы привести к заметным проявлениям или вызвать нарушения. Кроме того, мутация, как правило, сама не может вызвать немедленного, резкого изменения внешнего вида индивидуума. Требуется множество мутаций при воспроизводстве многих индивидуумов на протяжении длительного периода времени, чтобы стали заметны существенные отклонения. Можно сказать, что мутация действует в большей степени на уровне коллектива, чем на уровне личности.

Иногда мутации имеют отрицательные последствия и приводят к структурным или функциональным нарушениям (уродства или болезни) у отдельной личности или у целой семьи.

Мутации, которые ухудшают деятельность клетки в многоклеточном организме, часто приводят к уничтожению клетки. Если внутри и внеклеточные защитные механизмы не распознали мутацию, и клетка прошла деление, то мутантный ген передастся всем потомкам клетки и, чаще всего, приводит к тому, что все эти клетки начинают функционировать иначе.

Бывает также, что мутация приводит к улучшению. Такие мутации мало изучены у человека, но очень хорошо известны у растений и животных. Тем не менее, у некоторых людей был обнаружен мутированный гемоглобин (пигмент, придающий крови красный цвет), который вдвое быстрее переносит кислород, чем нормальный гемоглобин. Были также обнаружены гены, ответственные за выработку Сахаров, «работающие» в 4 раза лучше обычных. Кроме того, ученые подозревают, что особо одаренные, сверхспособные люди становятся такими в

выработку Сахаров, «работающие» в 4 раза лучше обычных. Кроме того, ученые подозревают, что особо одаренные, сверхспособные люди становятся такими в результате многочисленных мутаций, которым они обязаны своими исключительными успехами.

Рассмотрим последствия хромосомных мутаций:

Несмотря на неблагоприятные последствия хромосомных мутаций, иногда они оказываются совместимыми с жизнью клетки и организма и обеспечивают возможность эволюции структуры хромосом, лежащей в основе биологической эволюции.

По своим последствиям генные мутации делятся на две группы: *мутации без сдвига рамки считывания* и *мутации со сдвигом рамки считывания*.

Мутации без сдвига рамки считывания: миссенс-мутации (с изменением структуры белка), нонсенс – мутации (с появлением стоп-кодона), сеймсенс-мутации (без изменения структуры белка).

сдвиг рамки может привести к замене большого числа аминокислот, часто приводящей к преждевременной терминации белковой цепи.

Заключение

Целью моей работы было ответить на следующие вопросы:

1. Когда науке стало известно о мутациях и как по мнению ученых они зародились, по каким причинам это начало происходить происходят и по сей день?
2. Что же все таки такое мутации и что они из себя представляют, на какие типы делятся и т. д.
3. Какими могут быть последствия мутаций?

Исследовав проблемы, связанные с возникновением мутаций, мы пришли к следующим выводам:

Мутации – это стойкое (то есть такое, которое может быть унаследовано потомками данной клетки или организма) изменение генотипа, происходящее под влиянием внешней или внутренней среды. Процесс возникновения мутаций получил название мутагенез. Существуют разные типы мутации – от генных до геномных.

1. Мутации были известны человечеству с древних времен, что подтверждается мифами и наскальными рисунками.

2. Научные разработки начались 1927 году американский генетик, впоследствии - лауреат Нобелевской премии Генрих Меллер он впервые показал, что облучение рентгеновскими лучами приводит к существенному увеличению частоты мутаций у дрозофилы. Эта работа положила начало новому направлению в биологии - радиационной генетике.

3. Причинами возникновения мутаций являются: радиация, экстремальные температуры, ультрафиолетовое излучение (солнце), воздействием конкретных химических веществ.

4. Мутации могут быть как полезными и вредными, так и нейтральными.

5. Последствия мутаций: болезнь и видимые отклонения (уродство).

Список литературы

1. Уиллет Э. Генетика без тайн. – М.: Эксмо, 2009;
2. Энциклопедия для детей. Т. 2. Биология. – 5-е изд., перераб. и доп./ глав. ред. М. Аксёнова; вед. науч. ред. Г. Вильчек. – М.: Аванта+, 2004;
3. <http://botan0.ru/>;
4. <http://biohimija.ru/96>;
5. <http://medbiol.ru/medbiol/evol/00071e8e.htm>.