

УДК 551

МУТАЦИИ И ИХ ЗНАЧЕНИИ ДЛЯ СОХРАНЕНИЯ МАЛОЧИСЛЕННОГО НАСЕЛЕНИЯ

Ш. Ф. Тагоева, студент гр.АК-241, II курс, А. А. Пикузо студент гр.АК-241, II курс,

Научный руководитель: преподаватель, Сунцова Марина Анатольевна

Государственного бюджетного профессионального образовательного учреждения
«Кузбасский медицинский колледж»

Г.Прокопьевск

В современном мире ежегодно появляются новые мутации, причины которых человек изучил и научился использовать в своих целях. Редкие положительные мутации, повышающие жизнеспособность организма, служат материалом для эволюции.

Цель проекта:

Формирование представлений о мутациях и их значении для сохранения малочисленного населения

Задачи проекта представлены на слайде:

1. Изучить литературу и интернет источники по данной теме.
2. Определить понятие мутации, причины их возникновения.
3. Выявить значение мутации для человека.

Мутации — наследуемые изменения, возникающие в генетической информации клетки, изменения внезапные, появляющиеся спонтанно или вызываемые мутагенами, приводящие к изменению тех или иных признаков организма.

Впервые термин был введен Гуго де Фризом в своем труде «Мутационная теория» 1890 г.

Исследование мутаций продолжили Н. В. Тимофеев-Ресовский и Циммер. Они изучали природу радиационного мутагенеза и влияние на генотип организмов ультрафиолетового излучения

Огромный вклад в открытие структуры ДНК внесли Уотсон и Крик, а также Михаил Ефимович Лобашев, изучавший механизм репарации ДНК, что позволило объяснить механизмы репликации и возникновения ошибок в генах.

Мутации могут возникать по разным причинам, но все их можно объединить в 2 группы

1. **Спонтанные мутации:** Происходят из-за ошибок при репликации и репарации ДНК.
2. **Индукцированные мутации:** Возникают под воздействием мутагенов

В зависимости от их природы мутагены подразделяются на биологические (микроорганизмы, растения, вирусы), физические (различные типы излучений, температура) и химические (алкоголь, никотин, наркотические вещества).

Каково же значение мутаций? С одной стороны, мутации могут быть вредны. Они приводят к появлению тяжёлых заболеваний, например онкологических процессов, а также становятся причиной многих наследственных болезней и врождённых уродств. Особенно неприятны мутации, возникающие в репродуктивных клетках: они наследуются, а потому заболевание передаётся из поколения в поколение.

С другой стороны, в редких случаях мутации могут быть полезны. Они помогают организму приобрести новые черты или функции, которые затем будут переданы на генном уровне в следующие поколения. В этом случае мутации являются средством адаптации организма к окружающей среде.

Также мутации **служат материалом для эволюции.** Они увеличивают генетическое разнообразие популяций и создают избыточные копии генов, что открывает возможность усложнения организмов.

Человек научился использовать мутации с целью создания новых и улучшения качества уже имеющихся сортов растений, пород домашних животных и штаммов микроорганизмов.

Виды мутаций.

✧ **Генные** — изменения последовательности нуклеотидов одного гена (выпадение, вставка, замена). Пример: альбинизм.

✧ **Хромосомные** — изменения строения хромосом: делеция (синдром «кошачьего крика»), транслокация (лимфомы, саркомы), изохромосомия (часть случаев синдрома Тернера), утрата (лейкоз).

✧ **Геномные** — изменение числа хромосом из-за нарушения расхождения (например, синдром Дауна — лишняя 21-я хромосома).

✧ **Цитоплазматические** — изменения ДНК митохондрий и пластид, передаются по женской линии (например, синдром Барта).

✧ **Соматические** — мутации в клетках тела, не передаются при половом размножении (например, рак).

Влияние условий труда на развитие мутаций.

Мутагены повышают частоту изменений в ДНК и могут привести к заболеваниям и опухолям.

Основные мутагенные факторы на производстве:

✧ **Химические** (тяжёлые металлы, нитраты, формальдегид, бензол и др.) — повреждают ДНК, вызывают замену нуклеотидов.

✧ **Физические** (ионизирующее и УФ-излучение, экстремальные температуры) — разрывают цепи ДНК.

✧ **Биологические** (вирусы, бактерии) — встраивают свою ДНК в геном хозяина.

✧ **Пылевые и наночастицы** (асбест и др.) — проникают в клетки, переносят канцерогены.

Механизмы воздействия: нарушение репликации, транскрипции и репарации ДНК; усиление свободнорадикальных процессов.

Последствия:

✧ хромосомные aberrации (наследственные заболевания, врождённые пороки);

✧ соматические мутации (рак, лейкозы);

✧ нарушения репродуктивного здоровья (бесплодие, выкидыши);

✧ развитие опухолей из-за ускорения клеточной пролиферации.

Факторы, усиливающие риск: длительность и интенсивность контакта с мутагенами, генетическая предрасположенность, комбинированное воздействие факторов, ослабление защитных механизмов.

Значение мутаций для малочисленных популяций

В малочисленных популяциях:

- Генетическое разнообразие изначально невелико.
- Возрастает риск близкородственного скрещивания, что может привести к накоплению вредных мутаций (*генетический груз*).

- Мутации становятся основным источником новых аллелей, что позволяет популяции адаптироваться к изменениям среды и сохранять жизнеспособность.

Влияние мутаций на эволюцию и выживание

Мутации — главный источник изменений, приводящих к различным патологиям, но и к появлению новых признаков. Полезные мутации могут повысить выживаемость и плодовитость, что особенно важно для малочисленных групп. Однако большинство мутаций нейтральны или вредны, и только малая доля оказывается полезной в определённых условиях. Рассмотрим это на примере эвенков.

Генетические особенности эвенков

- У эвенков обнаружены специфические мутации, которые встречаются с высокой частотой именно в этой этнической группе. Например, мутация M-86 присутствует у значительной части мужчин-эвенков и эвенов, что свидетельствует о наличии общего генетического субстрата и позволяет реконструировать их общую историю и культуру.

- Некоторые мутации, например, в гене *CYB5R3 8060T*, встречаются у эвенков даже чаще, чем у других народов Якутии. Это говорит о том, что в

условиях изоляции и малой численности популяции определённые генетические изменения могут закрепляться и становиться характерными для этноса.

Влияние на выживание и эволюцию

- **Адаптация к среде.** Мутации, не оказывающие летального действия, но влияющие на метаболизм или устойчивость к климату, могут закрепляться в популяции, если они дают преимущества в суровых условиях Сибири. Это способствует лучшей выживаемости и репродуктивному успеху носителей таких мутаций.

- **Генетическое разнообразие.** Благодаря мутациям поддерживается генетическое разнообразие, что важно для устойчивости популяции к болезням и изменениям окружающей среды.

- **Проблемы малой популяции.** В малых и изолированных группах, как у эвенков, некоторые мутации могут встречаться чаще из-за ограниченной брачной выборки. Это может приводить к накоплению неблагоприятных изменений, что создаёт риски для здоровья и требует особого внимания при медицинском обслуживании.

Пример

Высокая частота определённых мутаций у эвенков (например, *M-86* или *CYB5R3 8060T*) — результат длительной изоляции и адаптации к условиям Севера. Эти мутации стали частью генофонда, определяя как уникальные черты этноса, так и возможные уязвимости. Таким образом, мутации — это инструмент эволюции, который формирует как сильные, так и слабые стороны популяции.

В качестве исследовательской части проекта - мы создали опросник по данной теме. Он состоит из 13 разных вопросов. Как с письменным ответом, так и с выбором ответа. Всего тест прошли 42 студента.

С помощью данных графиков мы ходим отразить статистику тех, или иных явлений, которые наиболее интересны и были исследованы нами в виде опроса

1 На основе данного опроса можно сделать следующие выводы: в нашем колледже уровень осведомленности о мутациях высокий.



О влиянии окружающей среды на проявление мутаций на организм человека большинство респондентов ответила о том, что есть как благоприятное влияние в виде о климатизации и неблагоприятного развития генетических заболеваний .Из этого количества большинство могут привести примеры таких проблем. Некоторые ответы:

- «мнение и отношение окружающих»;
- «человек не похож на других,из-за этого с ним не общаются»;
- «сложность в построении взаимоотношений».

Данные высказывания имеют следующий смысл: мутации вызывают внешние и внутренние изменения, являются некоторым барьером в построении отношений.

На основе опроса можно сделать следующие выводы: более половины студентов нашего колледжа хотели бы изучить тему «Мутации» лучше, эта тема популярна и интересна в современном мире.



Практическое значение

- **Охрана генофонда:** Важно предотвращать действие мутагенов (радиация, химикаты), чтобы не увеличивать генетический груз.
- **Генетическое консультирование:** Для малочисленных народов важно отслеживать наследственные заболевания и проводить профилактику.
- **Современные методы:** Генная инженерия и антимутагены могут в будущем помочь бороться с вредными мутациями.

В качестве продукта данного проекта была создана интеллектуальная игра на тему «Влияние мутации на малочисленное население России», которая может быть использована на занятиях биологии при изучении темы генетики или при проведении интеллектуальных мероприятий, связанных с данной темой.

Правила игры:

1. Команды по 4 человека, начальные очки — 0.
2. Жеребьёвка определяет порядок ответов.
3. Первая команда выбирает категорию и сложность вопроса
4. Ведущий зачитывает вопрос.
5. Команды поднимают руки для ответа.
6. Верный ответ — очки и право выбрать следующий вопрос.

Ход сохраняется.

7. Неверный ответ — штрафные очки, ход переходит к команде, ответившей правильно быстрее.

Игра создана в программе PowerPoint с 4 разделами по 5 вопросов, сложность от 10 до 50 баллов.

1. В результате работы над проектом выявлены:
 - разнообразные виды мутаций, их причины,
 - возможность использования мутаций человеком в селекционных работах и генной инженерии.
2. Мутации являются источниками наследственной изменчивости, важного фактора эволюции.

3. На основании изученного материала создана игра «Основы генетики» .

Мутации — наследуемые изменения ДНК, возникающие спонтанно либо под воздействием производственных мутагенов: химических (тяжёлые металлы, пестициды), физических (радиация, УФ-излучение), биологических (вирусы, бактерии) и пылевидных (асбест и т.п.). Их последствия — хромосомные нарушения, онкозаболевания, репродуктивные проблемы. Риск растёт при длительном контакте, генетической предрасположенности и сочетании вредных факторов. Снизить его помогают соблюдение правил безопасности и обучение персонала — это минимизирует генетические риски для работников и их потомков.

Мутации — это основа генетического разнообразия и эволюции. Для малочисленных популяций они имеют особое значение, так как обеспечивают материал для адаптации и выживания. Однако важно контролировать вредные мутации и поддерживать генетическое здоровье таких групп.

«Мутационный процесс является важнейшим фактором эволюции. Он создаёт избыточные копии генов и тем самым открывает возможность усложнения организмов».

Список литературы:

1. Абдукаева Н.С., Косенкова Н.С., Васильева Н.В., Куражова А.В., Фролова О.В., Фролов К.Б., Макаров Д.В. Генетика человека. Классические и современные методы изучения генетики человека // Сер. Библиотека педиатрического университета. Санкт-Петербург, 2022. (дата обращения: 26.03.26) – Текст непосредственный.

2. Влияние мутагенов — URL: <https://studfile.net/preview/2167816/page:7/> (дата обращения: 19.03.26) – Текст электронный.

3. Воронин А.А. История отечественной генетики человека в социальном контексте // Историко-биологические исследования. 2022. Т. 14. № 1. С. 151-157. (дата обращения: 15.03.26) – Текст непосредственный.

4. Исторический аспект мутаций — URL: <https://scienceforum.ru/2016/article/2016023644> (дата обращения: 03.03.26) – Текст электронный.

5. Причины возникновения — URL: <https://www.yaklass.ru/p/biologia/10-klass/zakonomernosti-peredachi-nasledstvennykh-priznakov-6844028/mutatcionnaia-izmenchivost-6844043/re-ed1bb0f7-8ebc-41b4-8417-ae9a64fe7b81> (дата обращения: 01.03.26) – Текст электронный.

