



МУТАЦИИ

Авторы: В . М. Глазер

МУТАЦИИ (от лат. mutatio – перемена, изменение), наследуемые изменения генетич. материала – молекул ДНК или РНК (у РНК-содержащих вирусов). Процесс возникновения М. называется [мутагенезом](#). Традиционно проявление М. рассматривали как внезапно возникающие и стабильно наследуемые изменения отд. признаков на морфологич., биохимич., физиологич. уровнях. В совр. генетике к М. относят также изменения в молекулах нуклеиновых кислот, не проявляющиеся фенотипически, напр. синонимич. замены кодонов (см. [Генетический код](#)). Способность к М. – универсальное свойство всех форм жизни, лежит в основе наследственной (мутационной) изменчивости. Организмы, несущие М., называются [мутантами](#). Термин «М.» введён Х. [Де Фризом](#) в 1901.

М. могут быть спонтанными, возникающими самопроизвольно, и индуцированными, вызванными воздействием разл. физич., химич. и биологич. факторов – [мутагенов](#). Частота возникновения спонтанных М. в разных генах обычно варьирует от $1 \cdot 10^{-5}$ до $1 \cdot 10^{-7}$ на поколение и зависит от внешних условий, возраста организма, физиологич. состояния клетки и организма, стадии клеточного цикла и др. М., проявляющиеся у одноклеточных организмов и в половых клетках (генеративные М.) многоклеточных организмов, передаются по наследству. М., происходящие в соматич. клетках (соматические М.), приводят к генетич. [мозаицизму](#) и могут наследоваться только при вегетативном размножении с участием мутантных клеток. Первичную М., проявление которой связано с отклонением признаков от т. н. дикого типа (нормы, наиболее распространённой в природе), принято называть прямой, а М., восстанавливающую нормальный фенотип, – реверсией. Последняя, как правило, происходит не за счёт точного восстановления исходной последовательности нуклеотидов, а вследствие М. в др. месте того же гена или в др. гене (супрессорная М.).

Согласно наиболее распространённой классификации М., различают генные (точковые), хромосомные (хромосомные перестройки) и геномные М. Общепринятая классификация М. неоднозначна, т. к. причиной некоторых М. может являться не изменение структуры генетич. материала, а др. процессы. Напр., хромосомные М. возникают путём рекомбинации, а геномные (анеуплоидия и полиплоидия) могут являться результатом нарушения работы веретена деления клетки. Появление полиплоидов возможно также в ходе гибридизации.

Генные М., на долю которых приходится осн. часть всех М., представляют собой изменения в нуклеотидных последовательностях отд. генов; они могут быть доминантными, полудоминантными и рецессивными. В результате генных М. возникают разл. варианты (аллели) гена, по-разному влияющие на контролируемые геном признаки. Как правило, генные М. приводят к частичной или полной инактивации белков (особенно ферментов), контролируемых мутантными генами. Среди генных М. выделяют М. типа сдвига рамки считывания и М. типа замен оснований в ДНК. Первые обусловлены выпадением или вставкой пары нуклеотидов; сдвиг кодирующей рамки гена меняет смысл кодонов, следующих после вставки или выпадения. Кроме того, такой тип М. может приводить к возникновению т. н. бессмысленных кодонов (нонсенс-кодонов) – терминаторов трансляции, т. е. к прерыванию синтеза полипептидной цепи. М. типа замен оснований делят на транзиции (замена одного пуринового или пиримидинового основания на другое, напр. аденина на гуанин или цитозина на тимин) и трансверсии (замена пуринового основания на пиримидиновое или наоборот). М. этого типа могут иметь разл. последствия: сохранение смысла кодона из-за вырожденности генетич. кода (синонимич. замена); изменение смысла кодона, приводящее к замене аминокислоты в полипептиде (миссенс-мутация), образованию бессмысленного кодона (нонсенс-мутация), к замене стоп-кодона на смысловой кодон.

Хромосомные М. связаны с изменением структуры отд. хромосом. К ним относятся потеря (делеция) или удвоение части хромосомы (дупликация), поворот участка хромосомы на 180° (инверсия), встраивание в хромосому какого-либо фрагмента ДНК (инсерция), разрыв хромосомы на две или более части (фрагментация), а также обмен частями между негомологичными хромосомами (транслокация).

Геномные М. проявляются в изменении числа хромосом в клетках. К ним относятся: полиплоидия – кратное увеличение числа наборов хромосом от обычного диплоидного ($2n$) до $3n$, $4n$, $6n$ и т. д.; гаплоидия ($1n$), когда в ядре соматич. клетки содержится одиночный набор хромосом (в данном случае её следует отличать от естеств. гаплоидности, встречающейся на некоторых стадиях жизненных циклов организмов, см. [Гаплоид](#)); анеуплоидия – появление набора хромосом, некратного гаплоидному набору (числу) хромосом.

Большинство М. вредны для организмов. Они могут быть причиной наследств. заболеваний и врождённых уродств, снижения плодовитости, возникновения опухолей и даже гибели развивающегося организма (летальные М.), могут влиять на чувствительность организмов к разл. повреждающим агентам (см. [Генетический груз](#)). Поэтому важна защита человека и окружающей среды от мутагенов, способствующих М. Очень редко возникают генные М., улучшающие те или иные свойства организмов, именно они дают исходный материал для естественного и искусственного отбора, являясь необходимым условием эволюции в природных популяциях и селекции полезных форм животных и растений.

Литература

Лит. см. при ст. [Мутагенез](#).