

# Занятие 21

## Тема: Природа и классификация генных мутаций

**Цель занятия:** изучить природу и классификацию генных мутаций, виды и механизмы генной супрессии.

### Вопросы, рассматриваемые на занятии:

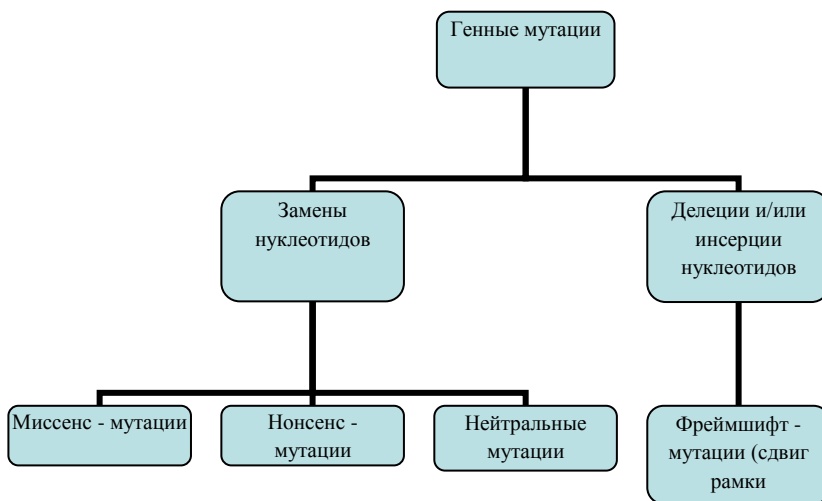
1. Генные мутации, их классификация.
2. Молекулярные механизмы генных мутаций.
3. Патологические эффекты различных типов генных мутаций.

**Формируемые понятия:** генные мутации, мисенс-мутации, нонсенс-мутации, нейтральные мутации, генная супрессия.

**Ученые, работавшие (работающие) в данном направлении:** А. Стётервант, Н. П. Дубини, Н.Н. Соколов, Г.Г. Тиняков, И.А. Рапопорт, К. Бриджес.

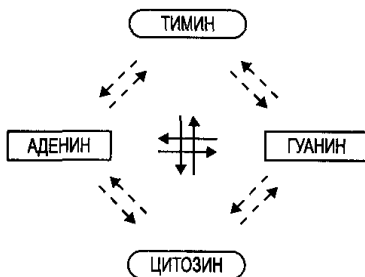
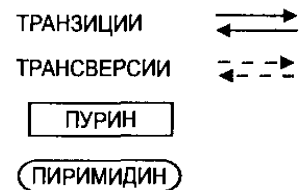
### Некоторые аспекты темы:

**Генные мутации** - это изменения числа и/или последовательности нуклеотидов в структуре ДНК (вставки, выпадения, перемещения, замещения нуклеотидов) в пределах отдельных генов, приводящие к изменению количества или качества соответствующих белковых продуктов.

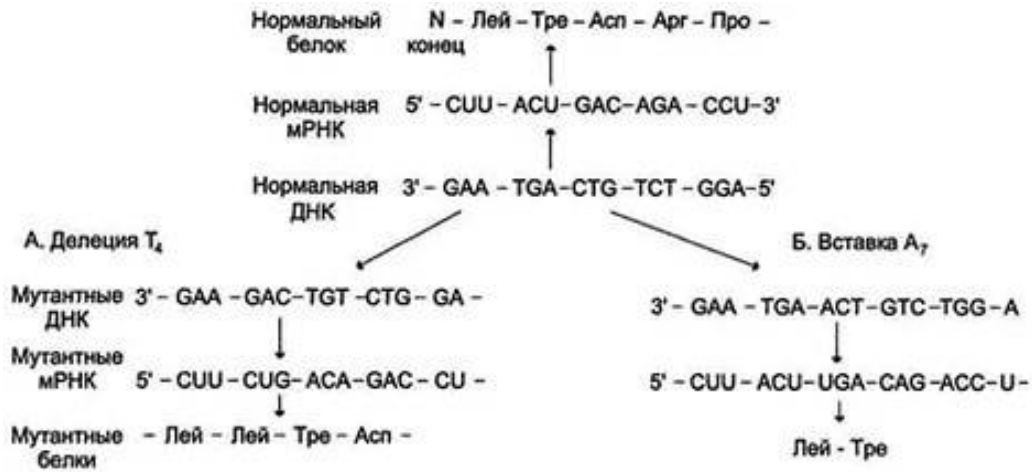


### Замена оснований:

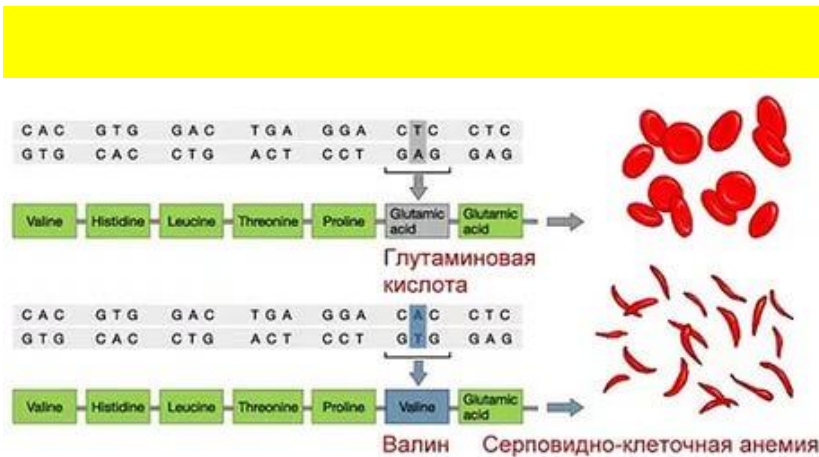
- транзиции (пурин --> пурин, пиримидин --> пиримидин)
- трансверсии (пурин --> пиримидин, пиримидин --> пурин)



Делеции/вставки нуклеотида:



Пример: Серповидно - клеточная анемия - аутомно-рецессивное заболевание – результат точковой замены Glu6Val – проявляется у гетерозигот анемией, изменениями в мазке крови, появлению новых очагов кроветворения, задержкой роста, гепатолиенальным синдромом, гемосидерозом печени и т.д.; гомозиготы по мутантному аллелю нежизнеспособны из-за полного блокирования кислород-транспортной функции крови..



## ЛИТЕРАТУРА

1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. — Новосибирск: Сиб. унив. Изд-во, 2003.
2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. Учебник для вузов.-М.: Академкнига, 2006.-638 с.: ил.
3. Инге-Вечтомов СП Генетика с основами селекции. — М.: Высш.шк., 1989.
4. Алиханян СИ. и др. Общая генетика. — М.: Высш. шк., 1987.
5. Айала Ф.Дж., Кайгер Дж. Современная генетика. — М.: Мир, 1987.
6. Орлова Н.Н. Генетический анализ. - М.: Изд-во МГУ, 1991.



