

# Мутационный процесс как фактор изменения генетической структуры популяции

## 1. Мутации. Классификация мутаций

**Мутации** – это внезапные, стойкие изменения генетического аппарата клетки, включающие как переход генов из одного аллельного состояния в другое, так и различные изменения числа и строения хромосом.

Мутации могут быть:

- по взаимодействию аллелей: доминантными и рецессивными;
- по месту возникновения: генеративными и соматическими;
- по влиянию на организм: полезными, нейтральными, вредными;
- по объему: крупными и мелкими;
- по изменению генетического материала: геномными, хромосомными и генными;
- по направлению: прямыми ( $A \rightarrow a$ ) и обратными ( $a \rightarrow A$ );
- по степени проявления признака: мутации с разной степенью пенетрантности и экспрессивности.

Мутационный процесс в виде генных, хромосомных и геномных мутаций совершается постоянно, изменяя генетический состав популяции.

Особое значение имеют **генные мутации**, создающие серии аллелей, что определяет разнообразие генетической информации в популяции.

Генные мутации подразделяются на 2 типа:

- синонимические – нейтральные мутации, обусловленные заменами нуклеотидов, которые не меняют смысла кодонов;
- несинонимические – мутации, изменяющие смысл кодона, в результате чего одна аминокислота заменяется другой; это может привести к изменению свойств белка.

Генные мутации действуют на генетический состав популяций двояко:

1. Переводя один аллель в другой, они меняют соотношение частот аллелей;
2. Могут дать целый веер форм, благодаря чему в генофондах популяций образуется резерв наследственной изменчивости.

## 2. Пенетрантность и экспрессивность мутаций

Часто особи, обладающие одним и тем же генотипом в отношении какого-либо наследственного признака, очень сильно различаются степенью его выраженности. Это свойство впервые изучил и назвал **экспрессивностью** российский генетик Н. В. Тимофеев-Ресовский.

**Экспрессивность** – это степень фенотипического проявления наследственного признака, кодируемого данным геном.

Типы экспрессивности:

- постоянная (при отсутствии изменчивости признака у особей);
- переменная (при наличии изменяющегося признака у особей).

**Пенетрантность** – это способность гена (или комбинации генов) проявлять себя фенотипически.

Количественно пенетрантность определяют как долю (%) особей, у которых данный

признак проявился, от числа особей, у которых он должен был проявиться.

В том случае, если проявление признака отмечается у всех носителей данного гена, имеет место **полная пенетрантность**.

Таким образом, пенетрантность подразделяется на следующие типы:

- полная;
- неполная.

### **3. Особенности мутационного процесса**

Мутационный процесс является первоисточником возникновения генетических изменений в популяции. По выражению С. С. Четверикова «популяции, как губки, впитывают в себя гетерозиготные мутации».

Генетическая гетерогенность популяций позволяет виду использовать не только новые мутационные изменения, возникшие за время жизни одного поколения, но и возникшие и сохранённые за целый ряд предыдущих поколений.

Мутации сами по себе не приводят к эволюции популяции или вида: они только являются материалом для эволюционного процесса и без других факторов эволюции (отбора, миграции, изоляции) не могут привести к направленному изменению генофонда популяции.

Особенности мутационного процесса:

1. Это постоянно действующий фактор.
2. Это ненаправленный фактор, ведущий к появлению разнообразных мутаций.
3. Поддерживает высокую степень гетерогенности в популяции.
4. Приводит к накоплению отрицательных мутаций – генетического груза.

### **4. «Мода» на мутации**

Явление «моды» на мутации было открыто в популяциях дрозофилы и человека Р. Л. Берг. Оно заключается в том, что в популяциях время от времени в заметных концентрациях появляются мутантные особи определенного фенотипа. Они сохраняются на протяжении многих поколений, затем постепенно исчезают, а на смену им приходят мутанты нового фенотипа.

Главные черты вспышек мутаций:

1. Вспышки мутаций могут быть как глобальными, так и локальными. При глобальной вспышке мутантные аллели одних и тех же генов появляются одновременно в географически удаленных популяциях *D. melanogaster*. Этот феномен и получил название «моды» на мутации.

2. Наблюдалось повторное проявление моды на мутации, например, для гена *yellow* – первая вспышка 30-40-х годов носила глобальный характер, а «возвращение моды» в 80-е годы – локальный.

3. Изучена динамика вспышек мутаций. Длительность вспышки в среднем 7–11 лет.

4. Мутации, определяющие вспышку, в своем большинстве нестабильны и, на основании комплекса их генетических свойств, могут быть отнесены к разряду инсерционных мутаций.