**Муниципальное бюджетное общеобразовательное учреждение**

**Досатуйская средняя общеобразовательная школа**

**Приаргунского района Забайкальского края**

**XVI региональная научно-практическая конференция**

**«Шаг в будущее – 2014»**

**Исследовательская работа на тему:**

**«Мутации. Причины и последствия»**

**Выполнила: ученица 10 класса**

**МБОУ Досатуйской СОШ**

**Маргачева Ксения**

**Руководитель: учитель биологии**

**МБОУ Досатуйской СОШ**

**Наталья Николаевна Коренева**

**п. Досатуй, 2013**

**Содержание**

**Краткая аннотация 3**

**Аннотация 4**

**План исследования 5-6**

**Научная статья 7-15**

**Глава I. Мутации 7-11**

* 1. **Что такое мутация? 7-8**
	2. **Типы мутаций 9-11**

**Глава II. Причины мутации, и их последствия 12-15**

 **2.1 Причины мутации 12-13**

 **2.2 Последствия мутации 14-15**

**Заключение 16**

**Список литературы 17**

**«Мутации. Причины и последствия»**

**Автор: Маргачева Ксения**

**Российская Федерация**

**Забайкальский край**

**Приаргунского района**

**МБОУ Досатуйская средняя общеобразовательная школа, 10 класс**

**Краткая аннотация**

**На сегодняшний день мутации являются очень распространённым явлением. К сожалению, мы все подвержены воздействию различных веществ, которые могут вызвать её проявление. В данной работе я хочу рассказать о том, что такое мутация, ее видах, причинах и последствия, факторах, которые приводят к возникновению мутаций.**

**«Мутации. Причины и последствия»**

**Автор: Маргачева Ксения**

**Российская Федерация**

**Забайкальский край**

**Приаргунского района**

**МБОУ Досатуйская средняя общеобразовательная школа, 10 класс**

**Аннотация**

На сегодняшний день мутации являются одним из распространенных явлений. К сожалению, мы все подвержены воздействию различных веществ, которые могут вызвать мутацию. И людей стал волновать вопрос, из-за чего происходят различного рода изменения в живых организмах, и как можно это предотвратить? В данной работе я постараюсь ответить на этот вопрос, а так же поподробнее рассказать о причинах мутации и ее последствиях.

На мой взгляд, данная тема является весьма актуальной на сегодняшний день, так как люди ежедневно подвергаются воздействию вредных излучений, так же во время развитых технологий, почти в каждой стране имеются атомные электростанции, атомное оружие, все это наносит огромный вред здоровью человека, а, следовательно, может вызвать мутацию.

Эта тема заинтересовала меня, и я поставила перед собой следующие **цели:**

1. Познакомиться с классификацией мутаций;

2. Выяснить причины и последствия их возникновения;

3. Изучить дополнительную литературу по данной теме;

4. Поделиться с одноклассниками имеющимися знаниями.

Объектом данного исследования является мутация.

В качестве предмета рассматривается причины и последствия мутаций.

Основными методами, которые использовались в работе были: статистический метод, анализ, обобщение, описание, анкетирование.

Теоретическая значимость работы заключается в том, учащиеся нашей школы, их родители, население нашего поселка, прочитав данную работу, узнают о том, что такое мутация, какие факторы могут ее вызвать, к каким последствиям может привести ее проявление.

Практическая значимость заключается в том, что материалы этой работы могут быть использованы в курсе биологии при изучении темы «Мутационная изменчивость», а

так же материал этой работы может найти применение на практике, при написании других исследовательских работ.

**«Мутации. Причины и последствия»**

**Автор: Маргачева Ксения**

**Российская Федерация**

**Забайкальский край**

**Приаргунского района**

**МБОУ Досатуйская средняя общеобразовательная школа, 10 класс**

**План исследования**

По данным статистики доля рождения здоровых новорожденных в течение последних 7 лет снизилась с 48,3 до *36,5%.* Сегодня до 80% новорожденных являются физиологически незрелыми, около 70% детей имеют поражение центральной нервной системы.

I. Определение проблемы исследования: в настоящее время при несомненных успехах медицины продолжают рождаться дети с различными физическими и умственными отклонениями.

II. Выдвижение гипотезы: если люди будут больше знать о том, что такое мутация, факторах, вызывающих ее проявление, и последствиях этого явления, то можно будет избежать нежелательных последствий.

III. Изучение литературы:

а) основным источником информации для моей исследовательской работы является учебник по биологии за 9 и 10-11 классы под редакцией А.. Каменского, Е.А. Криксунова, В.В. Пасечника.

б) к дополнительным источникам относятся различные словари, энциклопедии, а также информация Интернет – ресурсов.

IV. Анкетирование учащихся нашей школы. Вопросы анкеты:

1. Знаете ли вы, что такое мутация?

2. Встречались ли вам примеры мутации в жизни?

3. Знаете ли вы, какие факторы могут вызвать проявление мутаций?

V. Анализ проведенного анкетирования.

 1) Было проанализировано 20 анкет.

2) Отвечая на вопросы, учащиеся выбрали два варианта ответа.

VI. Формулируем вывод: учащиеся нашей школы недостаточно полно знают о том, что такое мутации, и о факторах, которые могут вызвать ее проявление.

VII. Оформление научной статьи.

**«Мутации. Причины и последствия»**

**Автор: Маргачева Ксения**

**Российская Федерация**

**Забайкальский край**

**Приаргунского района**

**МБОУ Досатуйская средняя общеобразовательная школа, 10 класс**

**Научная статья**

**Глава I. Мутации**

**1.1 Что такое мутация?**

Мутации – это процесс возникновения наследственных изменений организма. Редкое появление среди нормальных организмов, измененных особей, было известно давно. Однако научное описание этого явления было сделано лишь в 1899 г. русским ученым С. И. Коржинским. В 1900—1901 гг. голландским генетиком Гуго де Фризом было введено понятие «мутация». Способность мутировать присуща всем формам жизни на [Земле](http://click01.begun.ru/click.jsp?url=gDcLW7a*v7689fmJCCgSCyIlhv-q0oiU2PNn*fVo3esIm2M4QW7Mq*Y6mZLgdksOHqF0eIDTHR-LQSKIGctp6-3c8DpVR0t3IhJYOl4AX4lDJHLU0lKzjwvW5duCBN8c7CBWZRWMbfbIr3yrI2xy-GO9-*hutOUazinBjw-k-Rc02F-VGINmnjsN9N0ZMKO8R3Wnn9I4G-7RNGAGOqfm5qKfK15RvxvEMtb0R-gBFe6mmpfV17thbXpXw6V-KisfGMwnz1*Ov*fvpo5ZlQWd1sPAzM-MraHwRzBcD705cN-2cXhavW-UW1OM5-9BLoCJxAjTTDhde1vru6fs0t4YFBqz2hOlcVLNIdKmzWXtwCp5*t9zvSiy9DePRItN*ClCO4qo7yVWM7sSbSTGpQ6HQSICEsAECIPbxx2nWRwidDeTUu3*zFTiPoeHgYs) и эта способность лежит в основе фундаментального свойства живого — изменчивости. Сущность мутаций состоит в изменении структуры дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК), являющейся носителем генетической информации. Мутации приводят к возникновению нового признака или изменению (утрате) старого. Различают спонтанные (возникающие в естественных условиях без четко регистрируемых внешних воздействий) и индуцированные (в результате искусственных воздействий) мутации.

 Природа спонтанной мутации изучена недостаточно. Ученые считают ведущей причиной данной мутации - «ошибки» ферментов, взаимодействующих с ДНК при размножении клеток, или в процессе обмена генами. Спонтанные мутации возникают самопроизвольно на протяжении всей жизни организма в нормальных для него условиях окружающей среды.

 Индуцированные мутации возникают под влиянием повреждающего действия на генетический аппарат клеток некоторых физических, химических, биологических агентов.

Мутационный процесс является главным источником изменений, приводящим к различным патологиям.

По данным ФБУЗ «Центр гигиены и эпидемиологии в Забайкальском крае» на территории края за период с 2004 по 2012 год было зарегистрировано 3116 случаев с врожденными пороками развития у детей (плода). Наибольшее количество случаев приходится на 2009 год – 440 случаев (показатель составил – 32,7), наименьшее – на 2012 год (показатель – 19,1). В среднем за год на территории края выявляется 346 случаев врожденного порока развития у новорожденных.

В структуре врожденных пороков развития у детей (плода) наибольший удельный вес приходится на врожденные пороки системы кровообращения (30,3%); на втором месте – врожденные пороки развития и деформации костно-мышечной системы (19,0%), на третьем – другие врожденные пороки развития (14,2%).

В структуре аномалий (пороков) развития системы кровообращения наибольшая доля приходится на врожденные пороки развития сердечной перегородки – 68,7%, врожденные пороки развития сердечных камер и соединений – 6,2%, врожденные пороки развития крупных артерий – 4,9% .

В структуре врожденных аномалий и деформаций костно-мышечной системы 30,6% составляют врожденные деформации стопы; полидактилии – 22,1%; врожденные пороки развития костно-мышечной системы, не классифицированные в других рубриках – 16,4%.

В структуре врожденных пороков развития нервной системы 28,5% составляет врожденная гидроцефалия; другие врожденные аномалии (пороки развития) мозга 21,0%; Spina bifida (неполное закрытие позвоночного канала) – 21,0% .

 Провели исследование и выяснили, что на территории нашего сельского поселения «Досатуйское» также имеются случаи рождения детей с врожденными пороками развития. Данные были собраны за последние 20 лет.

Таблица 1

**Динамика числа новорожденных с врожденными пороками развития в сельском поселение «Досатуйское» за период 1992-2012 годы**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **1992 год** | **1993 год** | **1998 год** | **2000 год** | **2003 год** | **2012 год** |
| 2 ребенка (1- опухоль орбиты с проникновением в головной мозг, 1-гидроцефалия) | 1 ребенок – волчья пасть, заячья губа | 1 ребенок – синдром Дауна | 2 ребенка (1 – ДЦП, 1-врожденная патология почек) | 2 ребенка (1- ДЦП, 1 – гидроцефалия) | 1 ребенок - ДЦП |

**1.2 Типы мутаций.**

Различают несколько классификаций мутаций.

**Классификация 1:**

По характеру воздействия на организм мутации делят на летальные, полулетальные, нейтральные и полезные.

Летальные мутации в клетках человеческого организма несовместимы с жизнью, и их обладатели погибают или в эмбриогенезе, или вскоре после рождения.

Полулетальные мутации приводят к резкому ухудшению каких-либо процессов жизнедеятельности, что в большинстве случаев рано или поздно приводит к смерти. У человека к таким мутациям относится гемофилия.

Нейтральные мутации – понятие относительное, так как любое изменение в такой отлаженной системе, как генотип, едва ли может быть неважным для организма. К таким мутациям относят, например, мутации в участках хромосом, которые не кодируют белок.

Полезные мутации, по-видимому, лежат в основе эволюционного процесса, приводят к появлению полезных для вида признаков. Эти признаки, закрепляясь естественным отбором, могут привести к образованию новой систематической единицы – подвида или даже вида.

**Классификация 2:**

Мутации бывают соматические и генеративные. Соматические (чаще всего они не наследуются) возникают в соматических клетках и затрагивают лишь часть тела. Они будут наследоваться следующим поколениям при вегетативном размножении. Если же мутация произошла в первичных половых клетках или в образовавшихся из них гаметах, то такую мутацию называют генеративной. Очевидно, что такие мутации передаются следующему поколению.

**Классификация 3:**

По характеру изменений в генотипе мутации подразделяются на генные, хромосомные, геномные.

Генные (точковые) мутации затрагивают, как правило, один или несколько нуклеотидов, при этом один нуклеотид может превратиться в другой, может выпасть, продублироваться. Например, широко известен ген человека, ответственный за серповидно - клеточную анемию, который может привести к летальному исходу. Соответствующий нормальный ген кодирует одну из полипептидных цепей гемоглобина. У мутантного гена нарушен всего один нуклеотид (ГАА на ГУА). В результате в цепи гемоглобина одна аминокислота заменена на другую (вместо глутамина - валин). Казалось бы ничтожное изменение, но оно влечет за собой роковые последствия: эритроцит деформируется, приобретая серповидно - клеточную форму, и уже не способен транспортировать кислород, что и приводит к гибели организма.

Хромосомные мутации приводят к изменению числа, размеров и организации хромосом, поэтому их иногда называют хромосомными перестройками. Например, может возникать так называемая утрата, когда отрывается концевая часть хромосомы и все гены, находящиеся в этой части теряются. Такая хромосомная мутация в 21 хромосоме человека вызывает развитие острого лейкоза, приводящего к смерти. Иногда хромосома утрачивает свою срединную часть. Такая хромосомная мутация называется делецией. Последствия делеции – смерть или тяжелое наследственное заболевание. Еще один вид хромосомной мутации – удвоение какого-либо участка хромосомы – дупликация. Такой вид мутации менее опасен для организма. При инверсии хромосома разрывается в двух местах, и получившийся фрагмент, повернувшись на 180 градусов, снова встраивается в место разрыва. Еще один вид хромосомной мутации – транслокация. При этой мутации участок хромосомы прикрепляется к другой хромосоме, негомологичной ей.

Геномные мутации. Главная отличительная черта геномных мутаций связана с нарушением числа хромосом в кариотипе. Эти мутации подразделяются на два вида: полиплоидные и анеуплоидные.

Полиплоидные мутации ведут к изменению хромосом в кариотипе, которое кратно гаплоидному набору хромосом. Этот синдром впервые был лишь обнаружен в 60-ых годах. Вообще полиплоидия характерна в основном для человека, бактерий и растений, а среди животных встречается крайне редко. Многие виды культурных растений – полиплоиды. Так, полиплоидны три четверти всех культивируемых человеком злаков. Полиплоидами являются окультуренная свекла, гречиха. Как правило, растения – полиплоиды имеют повышенные жизнеспособность, размеры, плодовитость.

Анеуплоидные же мутации приводят к изменению числа хромосом в кариотипе, некратное гаплоидному набору. В результате такой мутации возникают особи с аномальным числом хромосом. Анеуплоидия часто приводит к смерти еще на ранних этапах развития зародыша. Причиной же таких последствий является утрата целой группы сцепления генов в кариотипе.

В целом же, механизм возникновения геномных мутаций связан с патологией нарушения нормального расхождения хромосом в мейозе, в результате чего образуются аномальные гаметы, что и ведет к мутации. Геномные мутации одни из самых страшных. Они ведут к таким заболеваниям, как синдром Дауна (возникает с частотой 1 больной на 600 новорожденных), синдром Клайнфельтера и др.

Из всего вышеперечисленного можно сделать вывод, что мутации имеют ряд свойств:
 1. Возникают внезапно, и мутировать может любая часть организма, т.е. они не направлены.

2. Могут быть вредными, полезными, нейтральными.

4. Передаются из поколения в поколение.

5. Вызываются внешними и внутренними факторами.

6. Представляют собой стойкие изменения наследственного материала.

7. Могут повторяться.

8. Мутации являются элементарным эволюционным материалом.

10. Мутационный процесс – источник резерва наследственной изменчивости популяций.

**Глава II. Причины мутаций, и их последствия**

**2.1 Причины мутации.**

Мутация переводится  с латинского как изменение, но согласитесь слово «мутация» наводит больший ужас на наше подсознание и внутреннее ощущение, чем слово «изменение».

Со словом «мутация» у нас возникают неприятные образы уродливых животных и непонятных существ.  Но так ли оно страшно? Так ли оно опасно? И как человек влияет на мутацию окружающего мира и как сама мутация влияет на человека?

Причины мутации могут быть различны.  Например: репликация ДНК, нарушения репарации ДНК и генетическая рекомбинация, так же и окружающая среда и, соответственно, среда обитания.

В биологии и в генетики есть такой термин, как «Мутагены», который обозначает  факторы, вызывающие наследственные изменения  и в него входят три фактора:

**1. химические мутагены** (вещества, вызывающие мутации). Первые сильные химические мутагены (формальдегид и другие вещества) были найдены И.А. Раппопортом в 1940 г.  Всего сейчас известно около 3000 мутагенов, созданных людьми, например многие растворители, красители, дезинфицирующие вещества, вещества для тушения пламени, вещества, содержащиеся в выхлопных газах автомобилей, некоторые консерванты и др.

**2. физические мутагены** (ионизирующие излучения, в том числе естественного радиационного фона, ультрафиолетовое излучение, высокая температура и др). Первые физические мутагены, открытые учеными,- это разные виды излучений  (рентгеновские лучи, ультрафиолет).

**3. биологические мутагены**  (ретровирусы). Так же биологические мутагены - новые гены, попадая из генома одного организма в геном другого с некоторыми вирусами, встраиваются в ДНК клеток хозяина, при размножении нередко захватывают часть хозяйских генов и передают новым хозяев при их заражении.

Помимо трех перечисленных, не стоит забывать и о таком факторе как человеческий. Люди постоянно загрязняют окружающую среду, делая ее вредной и опасной для жизни. Ведь загрязнение окружающей среды также может привести к возникновению различного рода мутационных процессов.

Познакомившись с факторами, вызывающими мутации и проанализировав проведенное исследование по числу новорожденных с врожденными пороками развития на территории сельского поселения «Досатуйское», пришли к выводу, что с 1992 по 2003 год число детей с аномалией больше и составляет 8 человек, а с 2004 по 2012 год – 1 ребенок. Это возможно объясняется тем, что в 90-е годы на территории поселения находилась организации под название «Сельхозхимия», которая занималась распространением различных удобрений. В результате деятельности этой организации происходило загрязнение окружающей среды различными химикатами: удобрения находились под открытым небом и вместе с осадками проникали в подземные воды, которые использовались жителями. Это может быть повлияло на рождение детей с врожденными пороками развития, так как родители этих детей жили в то время в районе данной организации. По решению Ростехнадзора была закрыта водокачка на территории, а в 2000-ые годы расформирована сама организация. И видим, что уровень рождения детей с аномалиями пошел на спад.

**2.2. Последствия мутации**

 Воздействие мутации всегда негативно. Результаты мутационных изменений можно увидеть на людях, подвергшихся радиоактивному излучению во время бомбардировок Хиросимы и Нагасаки, во время взрыва реактора на Чернобыльской АЭС: тысячи смертей, искалеченные, изуродованные существа.

 Чернобыльская авария – 26 апреля 1986 года. На четвертом энергоблоке ЧАЭС прогремел взрыв, последствием которого стало полное разрушение атомного реактора станции. В окружающую среду было выброшено огромное количество крайне опасных радиоактивных веществ. Чернобыльская атомная электростанция в то время считалась самой мощной станцией в Советском Союзе. В течение первых трех месяцев с момента катастрофы от смертельной дозы радиации скончались 31 человек. В течении последующих 15 лет от последствий облучения погибли более 80 человек. 134 человека перенесли лучевую болезнь. В ликвидации последствий аварии принимали участие более 600 тысяч человек, большинство которых состояло из военнослужащих.

Главным поражающим фактором стало радиоактивное загрязнение. В атмосферу было выброшено огромное количество радиоактивных веществ, среди которых изотопы урана, плутония, иода-131, цезия-134, цезия-137, стронция-90 и радиоактивной пыли. Весь это коктейль напоминал «грязную бомбу». Радиоактивный шлейф протянулся над европейской частью СССР, Восточной Европой и странами Скандинавии. Основное количество зараженных осадков выпало на территории Белорусской ССР.

Авария была признана как самая крупная в истории атомной энергетики. Она стала событием международного значения, что не могло не повлиять на ход расследования ее причин. Комиссия проанализировала множество вариантов развития событий в день аварии, но до сих пор эксперты не могут прийти к единому мнению.

 Многие ученные из всех уголков мира,  каждый раз находят новые доказательства мутации у людей, которые были облучены, их детей, которые родились уже после катастрофы, животной и растительной среды в этом районе.
Все изменилось, все подверглась мутации.

Если раньше уродств было - сотые доли процента, то теперь - 24 процента. Это огромная цифра. Существование мутаций долго не хотели признавать, но они - факт. Первыми пострадавшими оказались животные. После аварии в селе Народичи, что недалеко от Чернобыля, стали появляться поросята либо слепые, либо с глазами величиной с арбуз. Местные жители говорили, что у них вместо цыплят вылупливается нечто жуткое. Все чаще рождаются дети с синдромом Дауна. Уже и большого облучения нет, а генетическая нестабильность продолжается. Это особенно видно по растениям: их вывезли в чистые зоны, на незараженные земли, но из них вырастают то карлики, то гиганты.

У каждой женщины примерно 200 тысяч яйцеклеток. Обычно до 10% из них – с аномалиями. После аварии на АЭС эта цифра выросла до 20%. До весны 1986 года бесплодными оказывались 10% всех браков, заключенных на Украине, сейчас – 22%. По статистике Коновалова, частота мутаций у новорожденных на Украине – 25%, в то время как в мире – 8%.

**Заключение**

Работая над данной темой, выяснили, что мутации – это изменения в ДНК клетки. Они возникают под действием химических, биологических, физических факторов, передаются по наследству, и служат материалом для естественного отбора. Мутации классифицируются не только по характеру изменения генотипа, но также по характеру проявления и по адаптивному значению.

Узнали, что клетки организма человека подвержены мутированию как в нормальных условиях жизнедеятельности (спонтанные мутации), так и при воздействии радиационными и химическими мутагенами (индуцированные мутации). Учитывая, что у человека имеется, по крайней мере, несколько десятков тысяч генных локусов, можно подсчитать, что около 15% всех гамет (половых клеток) могут мутировать. Это означает, что при имеющемся населении Земли не менее 70 млн. новорожденных несут новые мутации. Эта огромная цифра может еще увеличиться, если в окружающей нас среде будут накапливаться вредные для наследственности вещества, если в атмосфере по-прежнему будут производиться ядерные взрывы и если человечество не примет действенных мер против загрязнения окружающей среды. Ведь именно человек глобально влияет на мир вокруг себя, и в большинстве случаев в возникновении мутаций виноват человеческий фактор, который постоянно загрязняет окружающую среду, делая ее вредной и опасной для жизни не только животных, но и самого себя. Каждый живой организм на нашей планете будет приспосабливаться, изменятся и мутировать, а так же делать все возможное, что бы выжить.

Несмотря на отрицательные стороны, мутации являются одним из главных факторов эволюционного процесса. В результате мутаций могут возникать полезные признаки, которые под действием естественного отбора дадут начало новым видам и подвидам.

**Список литературы**

1. А. А. Каменский, Е. А. Криксунов, В. В. Пасечник. Биология. Введение в общую биологию и экологию. 9 класс. М.: Дрофа, 2010. – 303 с.
2. А. А. Каменский, Е. А. Криксунов, В. В. Пасечник. Биология. Общая биология. 10-11 класс. М.: Дрофа, 2008. – 367 с.
3. Б. В. Петровский. Большая медицинская энциклопедия. 1979.
4. Н. Н. Приходченко, Т. П. Шкурат. Основы генетики человека. «Феникс» 1997.
5. Интернет ресурсы