

ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ

**Акмырадова А.А., студентка 2 курса факультета ветеринарной
медицины и биотехнологии**

**Научный руководитель – Шленкина Т.М., кандидат биологических наук,
доцент**

ФГБОУ ВО Ульяновский ГАУ

Ключевые слова: мутации, геномные, хромосомные, генные, патологии, дефекты.

Значение мутаций в эволюции огромно - благодаря им возникают новые варианты генов. Мутации носят индивидуальный (каждая мутация в отдельной молекуле ДНК возникает случайно) и ненаправленный характер. Мутации могут как приводить, так и не приводить к изменению признаков и свойств организма. Мутации возникают постоянно на протяжении всего онтогенеза человека. Чем на более раннем этапе развития организма возникнет конкретная мутация, тем большее влияние она может оказать на развитие организма.

Мутации – это внезапные скачкообразные стойкие изменения в структуре генотипа. Мутации могут возникать у всех живых организмов постоянно под воздействием мутагенных факторов [1].

Мутации - это наследуемые изменения генетического материала, которые происходят на разных уровнях:

- на геномном уровне (совокупность всех хромосом);
- на хромосомном уровне;
- на генном уровне.

Мы постарались более подробней изучить мутацию происходящую на хромосомном уровне. Что же такое хромосомная мутация? Хромосомные мутации - это изменения отдельных хромосом. Они образуются в результате проблем, возникших в процессе деления клетки. Другой причиной могут служить факторы среды [2].

Перестройки, которые происходят на клеточном уровне организма,

являются результатом образования хромосомных болезней. Данная группа заболеваний имеет большой перечень наследственных патологий [3-5]. Их насчитывается около тысячи различных аномалий. У новорожденных детей аномалии встречаются у 0,8%. Можно привести другой пример, если женщина беременеет после 35 лет, то риск диагностирования нарушений у ребёнка возрастает до 2%. К основным патологиям, встречающимся чаще остальных при рождении и закладывающимся ещё в утробе матери можно отнести синдромы: Дауна; «Кошачьего крика»; Клайнфельтера и др.

Подсчитать процент хромосомных мутаций сложно, так как генетические нарушения начинают проявляться ещё в зиготе, то есть на первых двух неделях беременности. Этот период, как правило, не поддаётся диагностированию. Отклонения могут возникнуть на любом этапе жизни, не только у эмбриона. Например, онкологические заболевания или же воздействие химических мутагенов на хромосомы, в этом случае может развиваться аплазия костного мозга или лучевая болезнь [6-8].

Оградить себя полностью от рождения в семье ребёнка с хромосомными аномалиями невозможно. Только своевременная, качественная диагностика на раннем этапе беременности способна выявить некоторые отклонения у эмбриона. Кроме медико-генетической консультации необходимо избегать мутагенных факторов, таких как: приём наркотических средств, алкоголя, курения, а также не допускать близкородственных связей.

Библиографический список:

1. Шадыева Л.А. Оценка уровня экологической безопасности территорий в зонах геотектонических разломов / Л.А. Шадыева, Е.М. Романова, В.Н. Любомирова, Т.М. Шленкина, В.В. Романов, М.Э. Мухитова// Агропродовольственная политика России. - 2017. -№ 11 (71).- С. 120-125.
2. Мухитова М.Э. Оценка синхронности метаморфоза *Artemia salina* в лабораторных условиях/ М.Э. Мухитова, Е.М. Романова, В.Н. Любомирова, Т.М. Шленкина //Аграрная наука и образование на современном этапе развития: опыт, проблемы и пути их решения. Материалы VIII международной научно - практической конференции. - 2017.- С. 155-158.
3. Шленкина Т.М. Высшая школа в системе экологического образования Т.М. Шленкина, К.В. Шленкин //В сборнике: Профессиональное

обучение: теория и практика. Материалы I Международной научно-практической конференции, посвященной актуальным вопросам профессионального и технологического образования в современных условиях. - 2018. - С. 6-12.

4. Шленкина Т.М. Портфолио, как инструмент оценки деятельности студента /Шленкина Т.М., Романова Е.М., Шадыева А.А., Любомирова В.Н., Шленкин К.В. В сборнике: Инновационные технологии в высшем образовании. Материалы Национальной научно-методической конференции профессорско-преподавательского состава. - 2018. - С. 386-390.

5. Шленкин А.К. Нитраты, что это? И их вред для человека / А.К. Шленкин, Т.М. Шленкина, К.В. Шленкин В сборнике: Студенческий научный форум - 2017. IX Международная студенческая электронная научная конференция. - 2017.

6. Шленкин К.В. О роли студентов в выполнении научно - исследовательской работы на кафедре /Шленкин К.В., Шленкина Т.М., Романова Е.М., Любомирова В.Н. //В сборнике: Профессиональное обучение: теория и практика. Материалы II Международной научно-практической конференции, посвященной актуальным вопросам профессионального и технологического образования в современных условиях. - 2020. - С. 188-195.

7. Шленкин К.В. Средства и методы нравственного воспитания студентов российских учебных заведений среднего профессионального образования /Шленкин К.В., Короткова М.В., Шленкина Т.М., Шленкин А.К. //В сборнике: Профессиональное обучение: теория и практика. Материалы II Международной научно-практической конференции, посвященной актуальным вопросам профессионального и технологического образования в современных условиях. - 2020. - С. 202-208.

8. Шленкин К.В. Использование дебатов как активной формы обучения /Шленкин К.В., Шленкина Т.М., Шленкин А.К. //В сборнике: Профессиональное обучение: теория и практика. Материалы II Международной научно-практической конференции, посвященной актуальным вопросам профессионального и технологического образования в современных условиях. - 2020. - С. 164-171.

CHROMOSOMAL MUTATIONS

Akmyradova A. A.

Key words: *mutations, genomic, chromosomal, gene, pathologies, defects.*

The importance of mutations in evolution is enormous - thanks to them, new variants of genes arise. Mutations are individual (each mutation in a separate DNA molecule occurs randomly) and non-directional. Mutations may or may not lead to changes in the characteristics and properties of the organism. Mutations occur constantly throughout human ontogenesis. The earlier a particular mutation occurs, the greater the impact it can have on the development of the organism.