

## МУТАЦИОННЫЕ ПРОЦЕССЫ И ИХ РОЛЬ В ЭВОЛЮЦИИ ЖИВЫХ ОРГАНИЗМОВ

**Расулова Муслима**

*Студентка медицинского факультета Ташкентского Международного университета Кимё Узбекистан, г. Ташкент*

**Абдувалиев Анвар Арсланбекович**

*PhD, доцент кафедры фундаментальных медицинских дисциплин  
Ташкентский Международный университет Кимё Узбекистан, г. Ташкент*

**Аннотация:** Мутации — это один из ключевых механизмов, благодаря которым живые организмы меняются и приспосабливаются к условиям окружающей среды. В данной работе мы рассмотрели, что такое мутации, как они возникают и какие бывают их виды — генные, хромосомные и геномные. Отдельное внимание уделено тому, какую роль в этом играют ошибки при копировании ДНК, мутагенные факторы и внутренние клеточные процессы. Также разобрана связь между мутациями и генетическим разнообразием популяций, рассмотрено, как именно естественный отбор «работает» с этими изменениями. Сегодня учёные смотрят на так называемые молчащие мутации уже иначе — выясняется, что они тоже могут влиять на организм. Вывод: мутации — это не просто случайные поломки, а настоящий двигатель эволюции. Дальнейшее изучение этих процессов очень важно как для фундаментальной науки, так и для медицины и биотехнологий.

**Ключевые слова:** мутации, генетическая изменчивость, естественный отбор, эволюция, геном, генные мутации, хромосомные мутации, функциональные мутации.

### ВВЕДЕНИЕ

Любой живой организм способен меняться — это один из главных принципов биологии. Но откуда берётся само разнообразие форм жизни? Почему одни виды выживают, а другие исчезают? Главная причина — мутации. Именно они обеспечивают ту самую наследственную изменчивость, без которой ни адаптация, ни видообразование, ни долгая история жизни на Земле были бы невозможны.

Мутации — это стойкие изменения в ДНК: они могут касаться как одного нуклеотида, так и целых хромосом. Причин у них немало: ошибки при репликации ДНК, воздействие ультрафиолета или радиации, химические вещества, вирусы. Большинство мутаций либо нейтральны, либо вредны — но иногда, в нужных условиях, они дают организму реальное преимущество.

Устойчивость к болезни, изменение окраски, ускорение обмена веществ — всё это может быть результатом одного изменённого нуклеотида.

Связь между мутациями и эволюцией, если говорить просто: мутации дают материал, а естественный отбор решает, что с ним делать. Эту идею сформулировал ещё Чарльз Дарвин: организмы с выгодными признаками выживают и передают их потомкам. Со временем в популяции накапливаются полезные варианты, что и приводит к эволюционным изменениям.

Сегодня это особенно актуально: климат меняется, появляются новые патогены, человеческая деятельность создаёт новые условия для живых организмов. Генетическое разнообразие становится буквально условием выживания. А понимание того, как работают мутации, уже применяется в медицине, сельском хозяйстве и биотехнологиях.

Что такое мутации и как они возникают

Если говорить точно, мутация — это изменение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК, которое передаётся потомству. В отличие от обычных приспособительных реакций организма (модификаций), мутации затрагивают именно наследственную информацию — и именно поэтому они так важны для эволюции.

По масштабу изменений мутации делятся на три группы:

- генные — затрагивают один ген (например, замена одного нуклеотида);
- хромосомные — связаны с перестройками участков хромосом;
- геномные — изменяют число хромосом в клетке.

Природа мутаций — молекулярная. Во время репликации ДНК могут происходить ошибки копирования, которые не успевают «поймать» система репарации. Кроме того, на ДНК действуют внешние факторы. Так и возникают мутации — либо как результат внутренних сбоев, либо как реакция на воздействие среды.

Важный вклад в понимание мутаций внёс Хуго де Фриз в начале XX века. Изучая наследственность у растений, он предложил идею: виды возникают не постепенно, а скачками — через резкие наследственные изменения. Сам термин «мутация» пришёл именно от него. Впоследствии эта идея была уточнена, но стала фундаментом для всей генетики.

По происхождению мутации бывают:

1. Спонтанные — возникают сами по себе, без направленного внешнего воздействия. Их причины: ошибки при удвоении ДНК, самопроизвольные химические изменения нуклеотидов, нарушения при делении клеток. Это постоянный естественный «фон» изменчивости.

2. Индуцированные — вызваны мутагенами: ионизирующим и ультрафиолетовым излучением, химическими веществами (ядами,

промышленными соединениями), вирусами. Такие мутации возникают чаще, чем спонтанные, поскольку мутагены напрямую повреждают ДНК.

#### Классификация мутаций

В генетике принято делить мутации по тому, какой уровень наследственного материала затронут. Это удобно: сразу понятно, насколько масштабны изменения и чего от них ждать.

#### Генные (точечные) мутации

Это изменения внутри одного гена — замена, вставка или выпадение нуклеотидов. Последствия могут быть самыми разными: от незаметных до тяжёлых нарушений синтеза белков.

Примеры из реальной медицины:

— серповидноклеточная анемия — следствие замены всего одного нуклеотида в гене гемоглобина;

— муковисцидоз — связан с мутацией гена, регулирующего ионный транспорт в клетках.

#### Хромосомные мутации

Здесь меняется структура самой хромосомы. Участки могут теряться (делеция), удваиваться (дупликация), разворачиваться (инверсия) или перемещаться на другую хромосому (транслокация).

Например, некоторые формы лейкозов связаны именно с транслокацией хромосомных участков. Синдром «кошачьего крика» возникает при делеции части 5-й хромосомы.

#### Геномные мутации

Это изменение числа хромосом — либо отдельных (анеуплоидия), либо целого набора (полиплоидия). Такие мутации возникают из-за нарушений при делении клеток и, как правило, серьёзно влияют на организм.

Самый известный пример — синдром Дауна (трисомия по 21-й хромосоме). У растений полиплоидия, напротив, нередко приносит пользу: плоды становятся крупнее, а сам организм — устойчивее к неблагоприятным условиям.

#### Как именно возникают мутации

С точки зрения молекулярной биологии, мутации — это результат нарушений в структуре ДНК или сбоях при её копировании и восстановлении. Полностью избежать их невозможно: они — естественное следствие работы генетического аппарата.

При репликации ДНК-полимераза работает с высокой точностью, но не абсолютной. Иногда нуклеотиды спариваются неправильно, полимераза "проскальзывает" на повторяющихся участках, возникают вставки или выпадения. Системы коррекции ошибок (proofreading, репарация) большую часть сбоя исправляют — но не все. Незамеченная ошибка после следующего деления закрепляется как настоящая мутация.

Ионизирующее излучение (рентген, гамма-лучи, космическая радиация) буквально разрывает цепи ДНК и порождает свободные радикалы. Особенно опасны двойные разрывы: если они не восстанавливаются правильно, возникают крупные хромосомные перестройки. Ультрафиолет, в свою очередь, провоцирует образование тиминовых димеров, мешающих нормальной репликации.

Химические мутагены изменяют структуру нуклеотидов или встраиваются в ДНК. Алкилирующие агенты меняют химию оснований, аналоги нуклеотидов встраиваются вместо нормальных, интеркалирующие вещества буквально залезают между парами оснований и сдвигают рамку считывания. Компоненты табачного дыма, некоторые промышленные вещества и ряд лекарств — всё это реальные мутагены.

Скорость мутаций — не константа. Она зависит от точности полимеразы, эффективности систем репарации, воздействия мутагенов и состояния клетки. В стрессовых условиях частота мутаций может резко возрасти. Это двойственное явление: чрезмерное число мутаций разрушает геном, но умеренное повышение активности может ускорить адаптацию популяции к новым условиям.

#### Мутации и генетическое разнообразие

Мутации — это первоисточник генетического разнообразия. На молекулярном уровне они создают новые аллели: замена одного нуклеотида может изменить структуру белка или повлиять на то, как и когда ген вообще работает. В масштабах популяции и многих поколений даже относительно редкие мутации накапливают значительное генетическое разнообразие, повышая адаптивный потенциал вида.

Важно понимать: мутации случайны относительно потребностей организма. Они не «стараятся» улучшить вид — просто создают спектр вариантов. Естественный отбор уже потом выбирает из них наиболее подходящие. Без постоянного притока новых аллелей долгосрочная эволюция была бы просто невозможна.

Полезные мутации повышают приспособленность и постепенно закрепляются в популяции под действием отбора. Вредные, напротив, снижают выживаемость и со временем вымываются — хотя полностью устранить их невозможно, ведь новые мутации возникают постоянно. Большинство же мутаций нейтральны, и их судьба определяется не отбором, а случайностью — генетическим дрейфом. Это показал Мотоо Кимура в своей нейтральной теории молекулярной эволюции.

Нейтральные мутации особенно интересны тем, что могут копиться в популяции долгое время как скрытый резерв. Если условия сменятся, «нейтральная» вчера мутация может оказаться вдруг очень полезной.

Современный взгляд: молчащие мутации уже не такие молчащие

Долгое время считалось, что синонимичные мутации — те, которые не меняют аминокислоту в белке — просто не важны. Генетический код избыточен: одну и ту же аминокислоту могут кодировать разные кодоны. Казалось бы, если белок не изменился, то и мутация ни на что не влияет.

Но оказывается, всё не так просто. Современные исследования (в том числе работы Zhang Jianzhi и Qian Wei) показали: такие замены могут влиять на скорость трансляции, изменять структуру мРНК, воздействовать на уровень экспрессии гена и даже на то, как белок складывается в процессе синтеза. То есть «молчащая» мутация вполне может иметь реальные функциональные и эволюционные последствия.

Это меняет картину: доля строго нейтральных мутаций, вероятно, меньше, чем думали раньше. Многие изменения слабоселективны — их эффект мал, но в долгосрочной перспективе статистически значим. Отбор, выходит, работает не только с очевидными фенотипическими различиями, но и с тонкими молекулярными деталями.

Современные технологии — полногеномное секвенирование, CRISPR, RNA-seq — позволяют отслеживать мутационные изменения с точностью, которая ещё 20 лет назад казалась невозможной. Мутация теперь — не просто «случайная поломка», а сложный молекулярный процесс с разнообразными последствиями.

#### Примеры эволюционно значимых мутаций

Пожалуй, самый показательный пример — устойчивость бактерий к антибиотикам. Точечные мутации в генах, кодирующих мишени препаратов, могут изменить структуру белка так, что антибиотик просто перестанет к нему прикрепляться. Или усилить систему выведения токсинов. Или снизить проницаемость мембраны. Одна нуклеотидная замена — и бактерия получает огромное селективное преимущество. Результат мы видим в больницах: распространение резистентных штаммов.

У животных и растений мутации лежат в основе адаптаций к климату, пище и экологическим условиям. Изменения в регуляторных участках генов влияют на пигментацию. Замены в ферментативных белках повышают устойчивость к температурным перепадам. Дупликация гена создаёт возможность для последующей функциональной дивергенции — один экземпляр сохраняет старую функцию, другой приобретает новую.

Регуляторные мутации меняют паттерны экспрессии генов — когда и где ген включается. Это играет важнейшую роль в морфологической эволюции: форма тела, размеры органов, время развития — всё это может меняться без изменения самих белков. Даже минимальные генетические изменения способны иметь далеко идущие эволюционные последствия.

#### Заключение

Итак, мутации — это фундамент наследственной изменчивости. От первых работ де Фриза до сегодняшних геномных исследований наше понимание их роли в эволюции только углублялось. Мутационный процесс создаёт новые аллели, отбор и популяционные механизмы определяют их судьбу. Полезные закрепляются, вредные вымываются, нейтральные накапливаются под действием дрейфа. При этом граница между этими категориями всё чаще оказывается размытой: даже синонимичные мутации могут влиять на работу гена.

Развитие геномных технологий открыло возможность изучать мутации на уровне целых геномов, видеть тонкие взаимодействия между мутациями и отбором. Это меняет не только теорию, но и практику — в медицине, биотехнологиях, экологии.

Мутации остаются центральным объектом эволюционной биологии — и чем больше мы о них узнаём, тем сложнее и интереснее оказывается картина жизни.

#### **СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ:**

- Zhang J., Qian W. Functional synonymous mutations and their evolutionary consequences // *Nature Reviews Genetics*. — 2025. — Vol. 26, № 1. — P. 1–14.
- Carlin J. L. Mutations Are the Raw Materials of Evolution // *Nature Education Knowledge*. — 2011. — Vol. 3, № 10. — P. 2.
- Metzgar D., Wills C. Evolutionary changes in mutation rates and spectra and their influence on adaptation of pathogens // *Microbes and Infection*. — 2000. — Vol. 2, № 12. — P. 1513–1522.
- Kimura M. *The Neutral Theory of Molecular Evolution*. — Cambridge: Cambridge University Press, 1983. — 367 с.
- Lewin B. *Genes XII*. — Burlington: Jones & Bartlett Learning, 2017. — 936 с.
- Darwin C. *On the Origin of Species by Means of Natural Selection*. — London: John Murray, 1859. — 502 с.
- Билич Г. Л., Крыжановский В. А. *Биология: учебник для вузов*. — М.: ГэОТАР-Медиа, 2015. — 896 с.