**Факторы вызывающие мутации на генном уровне**

В естественных условиях мутация появляется под влиянием факторов внешней и внутренней среды и обозначается термином «естественные (или спонтанные) мутации».

Причиной генных, или так называемых точечных, мутаций является замена одного азотистого основания в молекуле Д.Н.К. на другое, потеря, вставка, или перестановка азотистых оснований в молекуле Д.Н.К. Отсюда следует - ген мутирующий у человека могут развиться патологические состояния, патогенез которого различен.

На факторы вызывающие мутации на генном уровне оказало соответствующее влияние окружающей среды (подагру, некоторые формы сахарного диабета). Подобные заболевания чаще проявляются при постоянном воздействии неблагоприятных или вредных факторов окружающей среды (нарушение режима питания и др.). Мутация гена может повлечь за собой нарушение синтеза белков, выполняющих пластические функции. Вероятная причина таких заболеваний синдром Элерса - Данлоса.

В стадии изучения находится заболевания, в основе которых лежит недостаточность механизмов восстановления измененной молекулы Д.Н.К.

Генная мутация может привести к развитию иммунодефецит-ных болезней (аплазия вилочковой железы в сочетании агаммагло-булинемией). Причиной аномальной структуры гемоглобина являе-тся замена в молекуле остатка глутаминовой кислоты на остаток валина.

Известен ряд мутаций генов, контролирующих синтез факто-ров свертывания крови.

Генные мутации могут быть причиной нарушения транспорта различных соединений через клеточные мембраны. Они связаны с нарушением функций мембранных механизмов и с дефектами в некоторых системах.

Если мутация на генном уровне возникает при действии различных физических., химических, биологических факторов, то это называют мутагенезом

Основой мутации являются первичные повреждения в молекуле Д.Н.К.