

MUTÁCIE

Mgr. Lucia Brezniaková
GVPT Martin

Premenlivosť (variabilita)

- schopnosť organizmov prispôbiť sa podmienkam prostredia
- zabezpečuje rôznorodosť organizmov

Typy premenlivosti

1. **Dedičná** - odchýlky sa dedia na potomkov
2. **Nededičná (modifikácia)**- spôsobené vonkajším prostredím, odchýlky sa nededia na potomkov

Dedičná premenlivosť

Je spôsobená:

1. Pohlavným rozmnožovaním
2. Rozdelením alel do gamét počas meiózy
3. Rekombináciou
4. Mutáciami

Mutácie

- dedičný typ premenlivosti
- odchýlky sa dedia na potomkov
- trvalé a jedinečné zmeny znakov a vlastností
- podmienené zmenami v DNA

Vlastnosti mutácii

1. **náhle**(skokom, organizmus sa na ne nepripraví)
2. **neusmernené** (škodlivé alebo priaznivé, rôzne veľké a s rôznym účinkom)
3. **trvalé**(prenos na potomkov)
4. **jedinečné**(vždy vznik nového genotypu, nemusí sa však fenotypovo prejavíť)

Význam

- zdroj rozšírenia prirodzenej variability
- vo väčšine nepriaznivé a škodlivé
- prirodzený výber škodlivé eliminuje a prospešné (toleruje alebo sú uprednostňované)- súčasť evolúcie
- vznik nových druhov

Mutanty

- jedinci so zmenenou genetickou informáciou spôsobenou mutáciou

Antimutagény

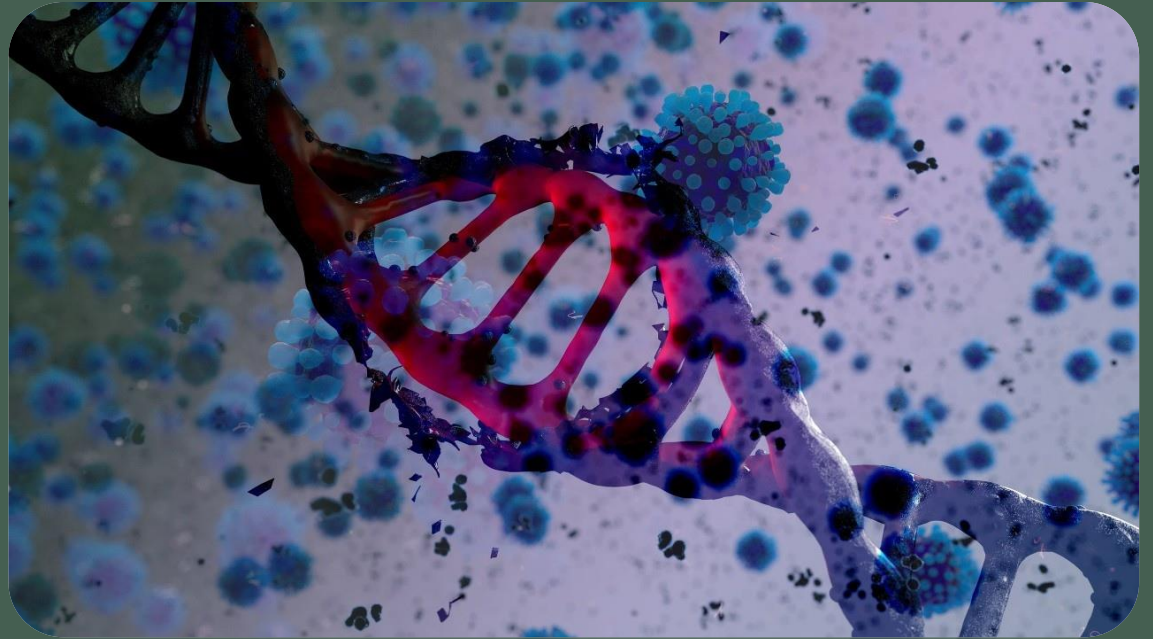
- Látky znižujúce frekvenciu mutácii
- Antioxidanty(bránia tvorbe voľných radikálov)
- Vitamín C, E, karotenoidy, Se

Mutagény

- látky spôsobujúce mutácie, zvyšujú početnosť mutácií

Typy mutagénov

1. Fyzikálne
2. Chemické
3. Biologické- vírusy



Fyzikálne mutagény

- ionizujúce alebo neionizujúce žiarenie (najčastejšia UV)
- UV nepreniká do hlbších častí- mení genetickú informáciu kože-rakovina
- Počas života 1/3 žiarenia z umelých zdrojov, 2/3 z prirodzených zdrojov
- Najstarší mutagén RTG žiarenie (mutagénny a karcinogénny účinok)



Chemické mutagény

- Lieky (LSD, aminopterin)
- látky z potravy (konzervanty, mykotoxíny)
- pesticídy
- ostatné chemické látky (farby, riedidlá, rozpúšťadlá)
- zlúčeniny priamo mutujúce DNA (k. dusitá, yperit)
- analógy dusíkatých báz (5-brómuracyl-nahrádza tymín)

Rozdelenie mutácií

1. Podľa spôsobu vzniku

- A. **Spontánne**- vznik bez zásahu človeka, ale nie bez príčiny
- B. **Indukované**- vznik zámerne po pôsobení mutagénov

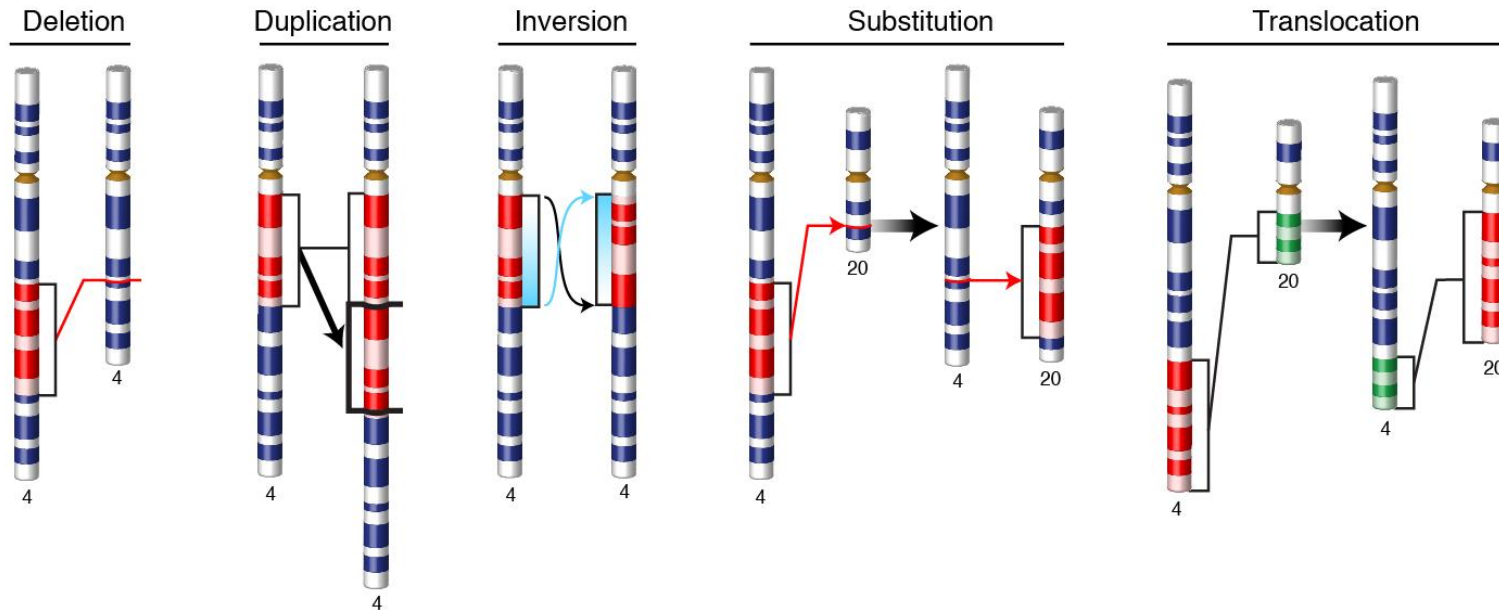
2. Podľa typu zasiahnutej bunky

- a. **Gametické**- v gamétach, zygote
- b. **Somatické**- v telových, s vekom stúpa, príčina predčasného starnutia

Micro



Macro



Rozdelenie mutácií
3. Podľa veľkosti
genetickej
informácie

a. Génové- zmeny
v DNA

b. Chromozómov
é- zmena
v štruktúre
a tvare CH

c. Genómové-
zmeny v počte
CH a CH sád

Vznik mutácii

mechanizmus mutagenézy

- Preniknutie mutagénu do jadra
- Reakcia s DNA
- Vznik génu s predmutačným poškodením
 - 1.Reparácia- vrátenie do pôvodného stavu
 - 2.Fixácia- stabilizácia a vznik mutácie
- Zmena v genetickej informácii bunky
- Zmena biochemických vlastností zmutovaných buniek
- Postihnutá bunka
 - 1.Hynie- Letálna mutácia
 - 2.Rozmnožuje sa a vznikajú klony zmutovanej bunky

Oprava DNA

- pomocou opravných (reparačných) mechanizmov-**enzýmové regulácie**
- Poruchy reparačných mechanizmov- vznik rakoviny



Génové mutácie

- Dedičné zmeny v jednom géne
- Vznikajú vsunutím, vypadnutím alebo zámenou jedného alebo viacerých nukleotidov v géne
- Zmena v DNA sa prejaví v zmene mRNA a následne v poradí AMK v bielkovine- výsledok chýbanie enzýmu
- Príčina vrodených metabolických porúch(*fenylketonúria- neschopnosť syntézy fenylalanínu, hemofília- vrodená krvácavosť*)

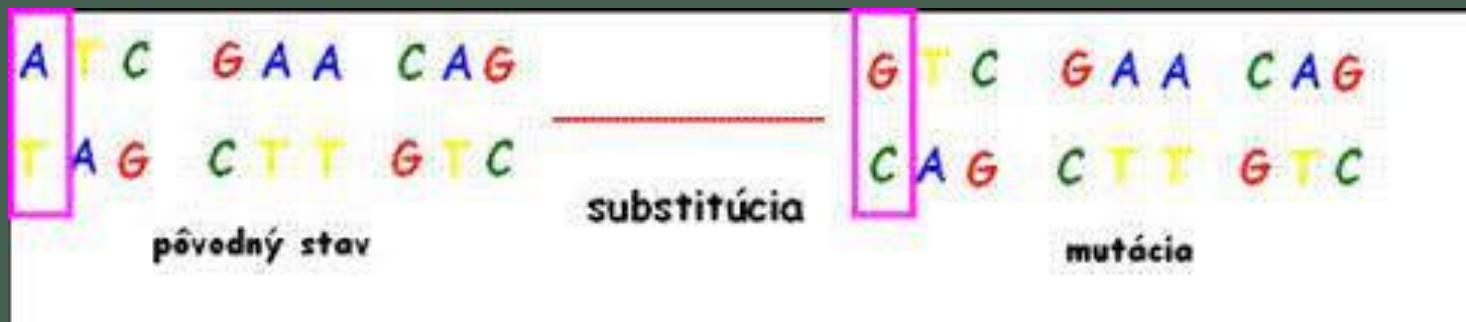
Typy génových mutácií

1. **Substitúcia**(zámena nukleotidov)

2. **Delécia**(strata nukleotidov)

3. **Inzercia**(vsunutie nukleotidov)

- **Posunové mutácie (delécia a inzercia)**- spôsobia posun genetického kódu (ako tlačová chyba- veta stratí význam)
nukleotid(písmeno)→triplet(slovo)→gén(veta)



Kosáčiková anémia

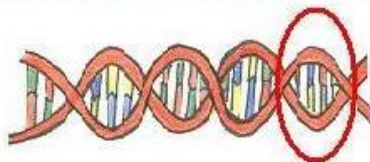
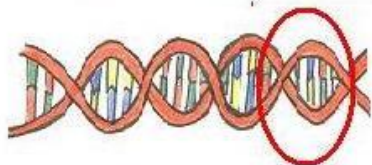
- Zmena 1 nukleotidu
- Zmena kyseliny glutámovej za valín v 6. pozícii v beta-reťazci z 2 polypeptidových reťazcov hemoglobínu (alfa a beta reťazec)
- Zmena tvaru erytrocytov z diskovitého na kosačikovitý(oslabenie schopnosti prenosu kyslíka)
- Normálny chromozóm Hb A, chorý HbS
- Homozygotná forma spôsobí smrť v detstve

ČLOVEK

ZDRAVÝ ČLOVEK

S KOSÁČIKOVITOU ANÉMIOU

DNA



GÉN

.....CCT GAG GAG
.....GGA CTC CTC

mutácia

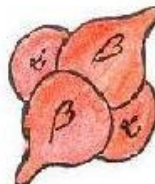
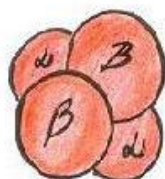
.....CCT GTG GAG
.....GGA CAC CTC

BIELKOVINY

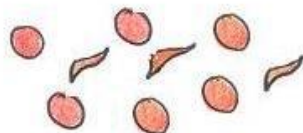
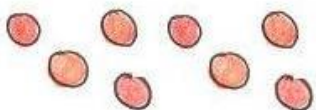
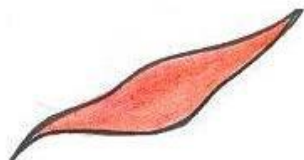
val - his - leu - thr - pro - GLU - glu

val - his - leu - thr - pro - VAL - glu

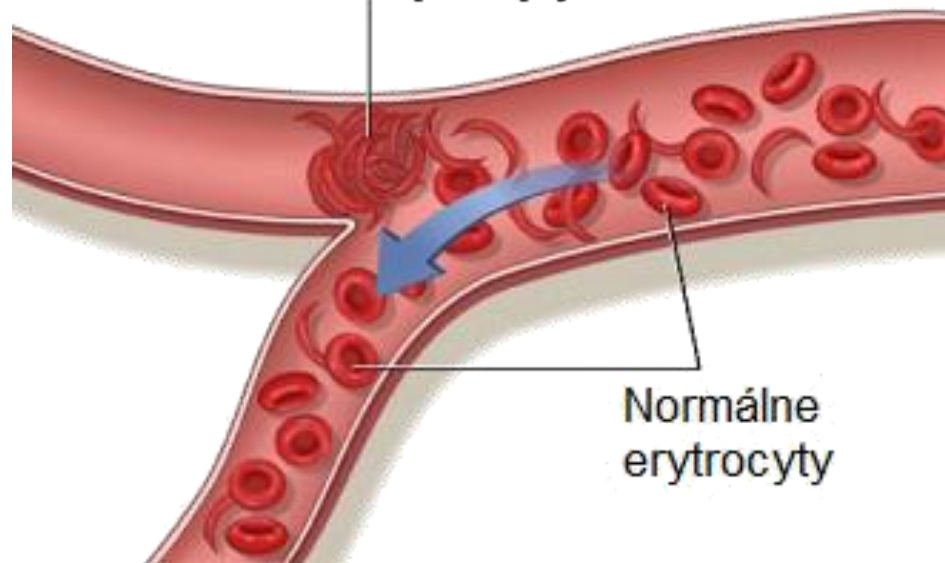
HEMOGLOBÍN



TVAR ČERVENEJ KRVINKY



Kosáčikové erytrocyty



Normálne erytrocyty

Chromozómové mutácie

- Zmeny v štruktúre a tvare CH
- Dochádza k zlomom na CH alebo na chromatídach

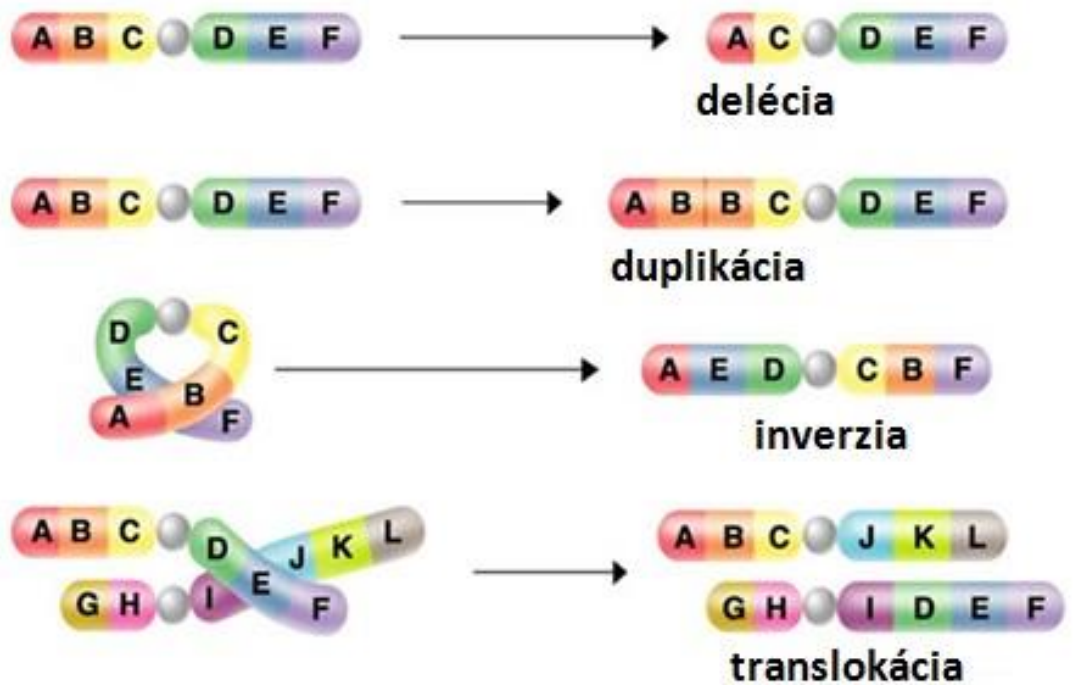
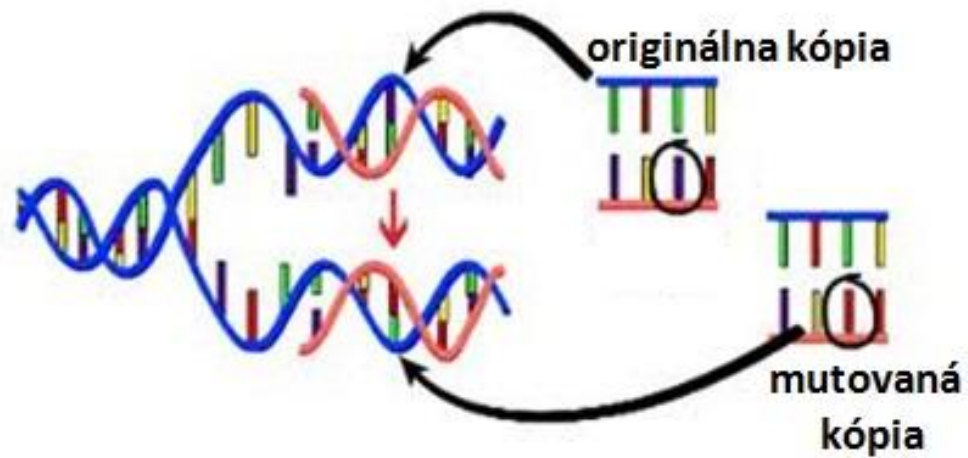
Typy chromozómových mutácií

1. **Delécia**- strata časti CH
2. **Duplikácia**- zdvojenie úseku CH
3. **Inverzia**- otočenie určitej časti CH o 180° , 2x zlom a znovuspojenie úseku v opačnom poradí
4. **Translokácia**- výmena úsekov na nehomologických CH, menia sa väzbové skupiny

BODOVÉ MUTÁCIE

vs

REORGANIZÁCIA ROZSIAHLEJŠÍCH ÚSEKOV DNA



Genómové mutácie

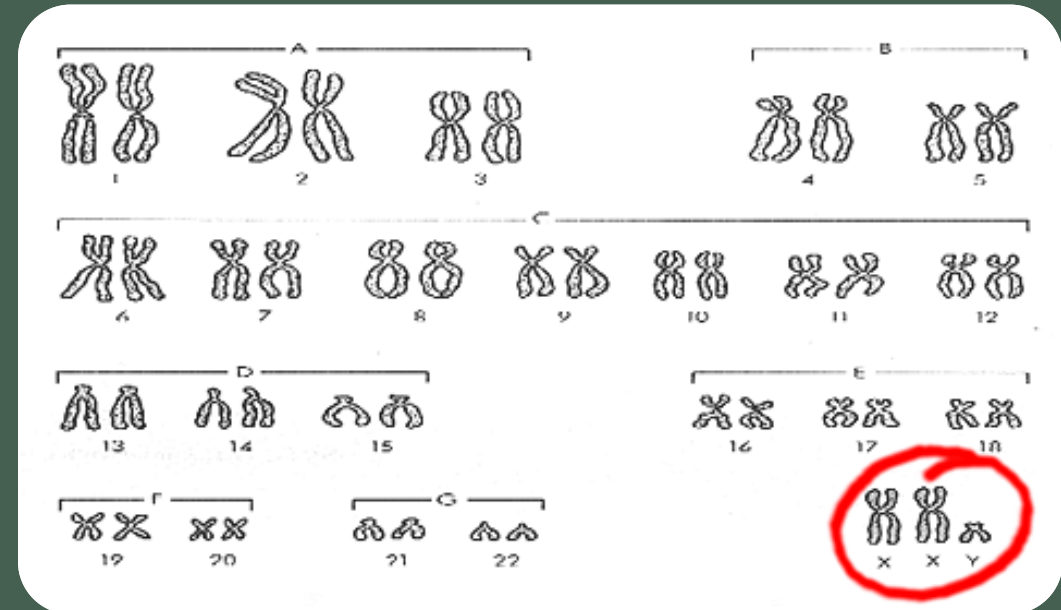
- Zmeny v počte CH

Typy genómových mutácií

1. Polyploidia

2. Haploidia

3. Aneuploidia

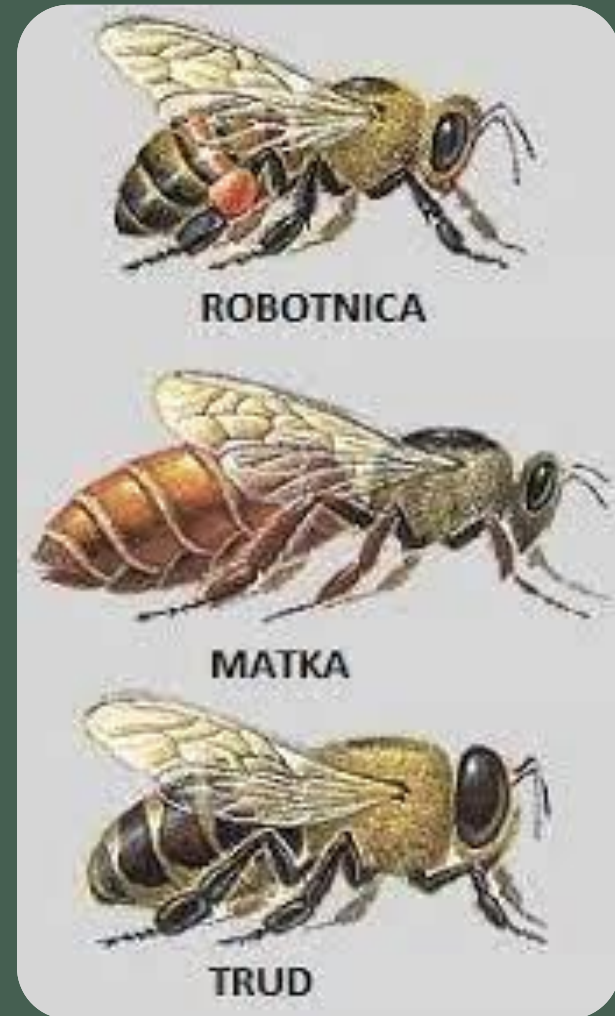


Polyploidia

- Zvýšenie normálneho počtu chromozómových sád ($2n, n$)
- U pečeneňových buniek(diploidné) a u rastlín prirodzený stav
- Pozitívny význam v evolúcii a pri šľachtení
- Napr. cukrová repa $9CH$, vyšľachtená $27CH$ (vyšší obsah cukru o 15%)
- U cicavcov a človeka sa polyploidia nevyskytuje(ak vznikne polyploidné embryo zaniká)

Haploidia

- Typická pre pohlavné bunky
- Normálne u včiel(trúdy haploidné telové bunky), robotnice a kráľovná-diploidné telové bunky
- U cicavcov(aj človeka) nezlučiteľné so životom



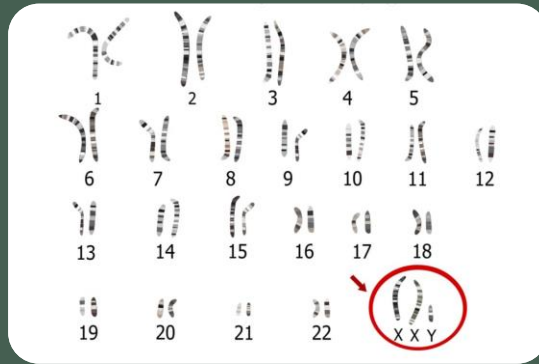
TRUD

Aneuploidia

- Zmena počtu CH, ktorá nie je násobkom haploidného počtu CH
- 1 alebo viac CH chýba alebo je navyše
- Vzniká pri nerovnomernom rozdelení CH pri meióze (jedna bunka **trizómia** = $2n+1$ a druhá bunka **monozómia** $2n-1$)

Genetické ochorenia

	Názov dedičného ochorenia	mutácia
1.	Downov syndróm	Trizómia 21.CH
2.	Edwardsov syndróm	Trizómia 18.CH
3.	Turnerov	Chýba 1xCHX
4.	Klinefelterov	Zdvojenie CHX u muža XXY



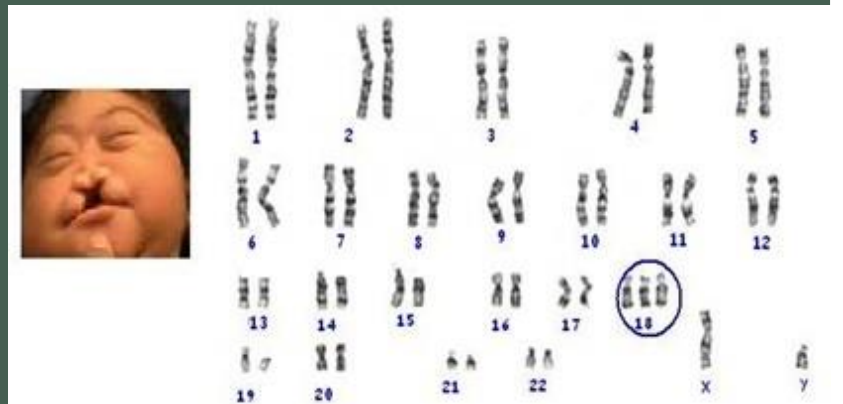
Downov syndróm

- Znížená inteligencia
- vrodené srdcové chyby
- anomálie v tráviacom trakte
- poruchy sluchu, zraku
- sklon k leukémii
- poškodenie štítnej žľazy



Edwardsov syndróm

- Retardácia
- malá deformovaná hlava
- Skolióza
- anomálie chrbtice, srdca
- vnútornosti mimo tela



Zdroje

- <https://www.slovenskemamicky.sk/potrat-dietata-s-downovym-syndromom-v-holandsku-to-povazuju-za-moralnu-povinnost/>
- <https://tomidodo.webnode.sk/vcelstvo/>
- https://invivomagazin.sk/evolucia-dna-ako-sa-rodia-a-vyvijaju-geny_506.html
- <http://www.iam.fmph.uniba.sk/web/genetika/stranky/andrea/mutacie.html>
- <https://www.techmed.sk/anemia-diferencialna-diagnostika/>
- <https://oskole.detiamy.sk/clanok/genove-genomove-a-chromozomove-mutacie>
- <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Mutation>
- <https://www.my46.org/intro/how-are-dna-changes-found>
- <https://www.brainpop.com/health/geneticgrowthanddevelopment/geneticmutations/>
- <https://www.cas.sk/clanok/1080244/najcastejsie-priznaky-britskej-mutacie-covid-19-odhalene-ak-ich-pocitujete-volajte-doktorovi/>
- <https://www.genetickesyndromy.sk/syndromy/aneuploidia>