

Mutácie

Premenlivosť(variabilita)

- schopnosť organizmov prispôbiť sa podmienkam prostredia
- zabezpečuje rôznorodosť organizmov

Typy premenlivosti

1. **dedičná**
2. **nededičná(modifikácia)**- spôsobené vplyvom prostredia, 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, 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 mutácii

Typy mutagénov:

1. fyzikálne

- 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

2. Chemické

- 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)

3. Biologické

- Vírusy (onkogénne)

Rozdelenie mutácii

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

3. Podľa veľkosti genetickej informácie

- a. **Génové**- zmeny v DNA
- b. **Chromozómové**- 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)

Napr. kosačiková 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

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

Genómové mutácie

- Zmeny v počte CH

Typy genómových mutácií

1. 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 zánik)

2. Haploidia

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

3. 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 $2n-1$)

Napr.

	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

- Pri strate 5% genómu alebo zmnožení viac ako 10%= smrť