



Európska únia
Európsky sociálny fond



Genetické mutácie



Mgr. Alžbeta Futáková

Čo sú to mutácie?

Náhodné zmeny DNA (u RNA-vírusov RNA)
→ zmeny genotypu, ale nie vždy fenotypu

Sú:

1. náhle – neočakávané
2. neusmernené
3. niekedy trvalé – prenášajú sa na potomstvo
4. jedinečné – vznik novej alely, genotypu

Mutant – jedinec, ktorý nesie zmenenú genetickú informáciu získanú mutáciou

Mutagény

- látky, ktoré zvyšujú početnosť mutácií

Rozdelenie mutagénov:

- 1) fyzikálne – rôzne typy žiarenia (RTG, UV...)
- 2) chemické – lieky, farby, riedidlá, mykotoxíny, pesticídy, dusičnany...
- 3) biologické – onkovírusy (vznik nádorov)

Antimutagény – znižujú frekvenciu mutácií

- antioxidanty – vit. C, E, karotenoidy, selén
- zabraňujú tvorbe voľných radikálov

Rozdelenie mutácií

1) Podľa spôsobu vzniku

- a) spontánne
- b) indukované

2) Podľa typu zasiahnutej bunky

- a) gametické
- b) somatické

3) Podľa veľkosti zasiahnutej GI

- a) génové – zmeny v DNA (poradie nukleotidov)
- b) chromozómové – zmeny štruktúry a tvaru chromozómov
- c) genómové – zmeny v počte chromozómov alebo chromozómových sád

Vznik spontánnych mutácií

- spôsobuje ich chybovosť niektorého z týchto troch procesov:
 1. **Replikačný systém** – priradenie nesprávneho nukleotidu pri replikácii DNA
 2. **Rekombinačný systém** – nepresná rekombinácia chromozómov v profáze heterotypického delenia
 3. **Reparačný systém** – zlyhanie enzýmu, ktorý opravuje poškodenie DNA

Vznik indukovaných mutácií

1. Prienik mutagénu do jadra bunky
2. Vznik génu s predmutačným pôsobením
 - buď nastane reparácia
 - alebo sa chybný gén stabilizuje a vznikne mutácia
3. Vzniká zmena genetickej informácie
4. Nastáva zmena biochemických vlastností mutovanej bunky (tvoria sa iné štrukturálne bielkoviny, iné enzýmy, hormóny...)
5. Podľa rozsahu poškodenia bunky
 - buď bunka hynie (letálna mutácia)
 - alebo sa bunka množí = vzniká klon mutovaných buniek

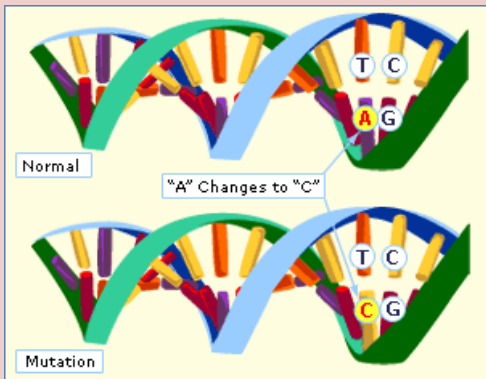
Oprava DNA

- Prostredníctvom reparačných (opravných) enzymatických mechanizmov
→ buď opravujú alebo tolerujú poškodenia
- Pokles aktivity reparačných mechanizmov
→ starnutie
- Porucha reparačných mechanizmov
→ vznik nádorových ochorení

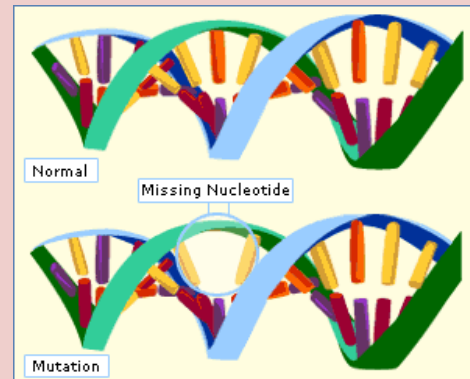
Génové mutácie

= dedičné zmeny v jednom gène

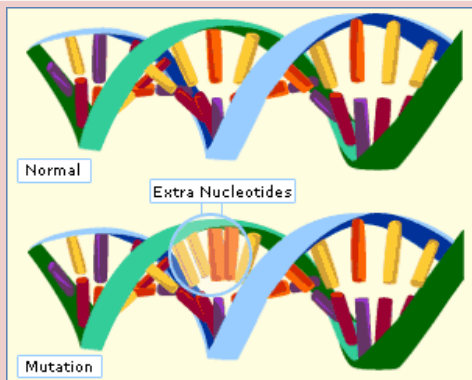
Substitúcia:
zámena dusíkatých báz



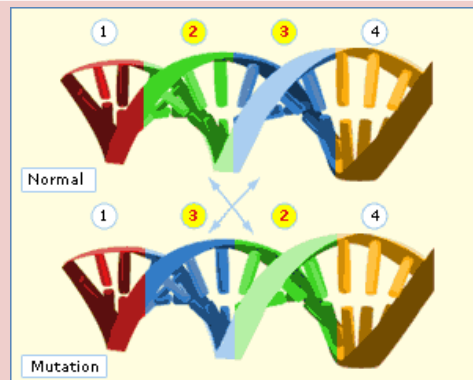
Delécia:
strata dusíkatých báz



Inzercia:
vsunutie dusíkatých báz



Inverzia:
výmena dusíkatých báz

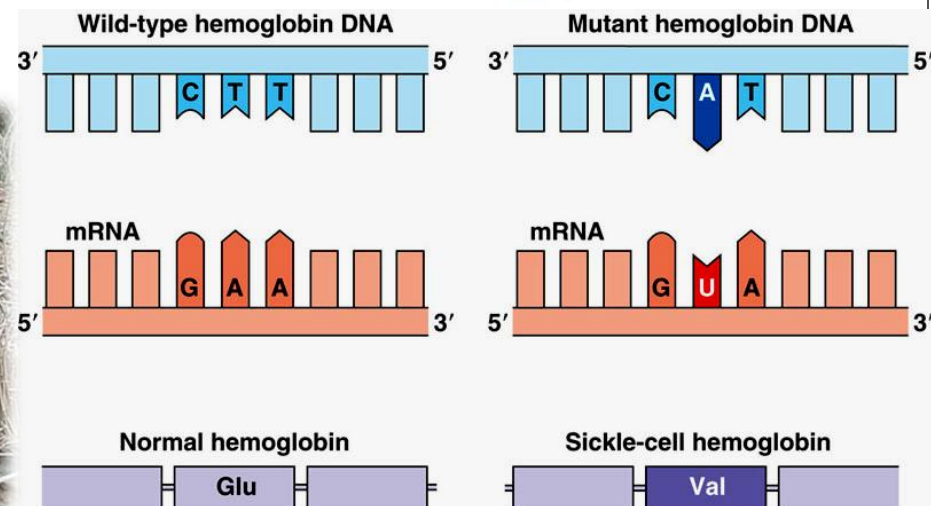
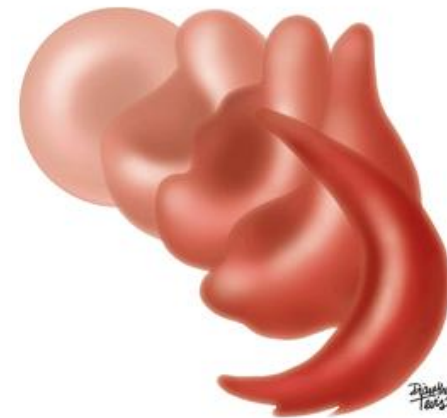


Génové mutácie

= dedičné zmeny v jednom géne

Sú to príčiny vrodených metabolických porúch, napr.:

- fenylketonúria
- albinizmus
- kosáčiková anémia

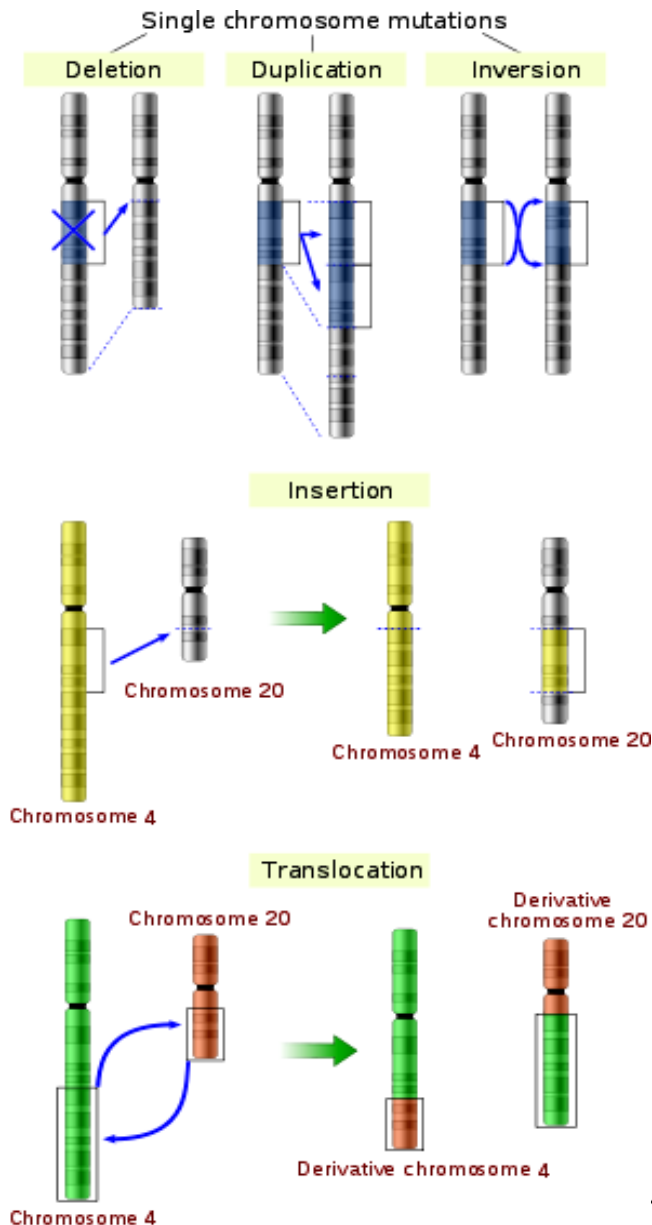


Chromozómové mutácie

- väčšie zmeny ako génové mutácie
- zisťujú sa analýzou karyotypu
- najčastejšie vznikajú zlomy na chromozómoch

Typy zmien chromozómu:

- 1) delécia časti chromozómu
- 2) duplikácia časti chromozómu
- 3) inverzia (otočenie) časti chromozómu o 180 stupňov
- 4) inzercia časti chromozómu do iného chromozómu
- 5) translokácia (výmena) úsekov medzi nehomologickými chromozómami – výmena skupín

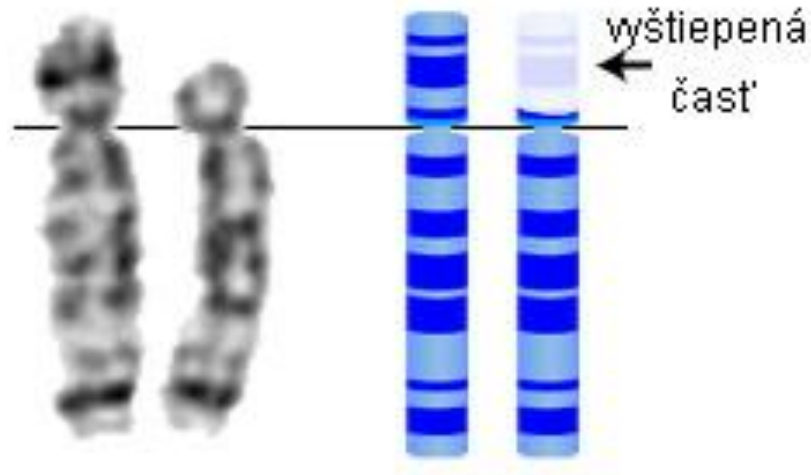


Chromozómové mutácie

- ochorenia:

- Syndróm mačacieho plaču (Cri-du-chat-syndrom)

- strata časti 5. chromozómu
- 1 : 50 000 - 100 000 živo narodených detí
- príznaky: plač podobný mraučaniu mačky, mikrocefália (malá hlava), mentálna retardácia, vysoké podnebie, nevyvinutá dolná čeľusť...



- Karcinóm prsníka

Genómové mutácie

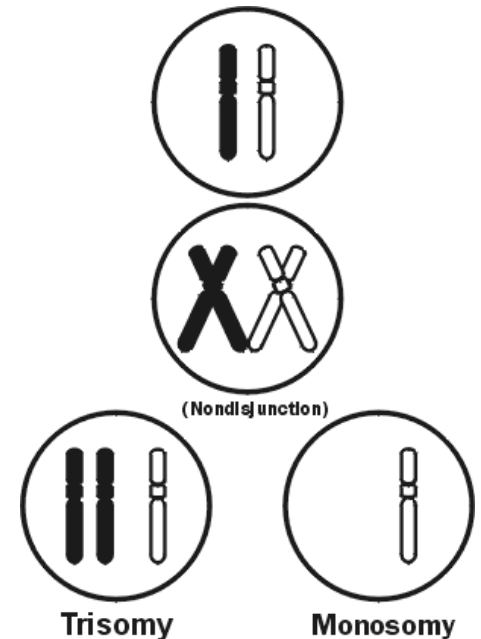
- **Polyploidia** – zvýšenie normálneho počtu celých sád chromozómov ($3n$, $4n$,...)
- **Aneuploidia** – zmena počtu chromozómov v sade ($+ - 1$ alebo viac chromozómov)

$2n+1$ = trizómia

$2n - 1$ = monozómia

$2n + 2$ = tetrazómia

$2n - 2$ = nulizómia



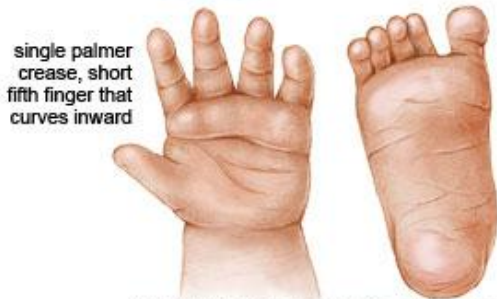
Príklady k aneuploidii:

Ochorenie		Výskyt	Príznaky
Downov syndróm	trizómia 21	1 : 400	mentálna retardácia, krátke široké ruky, šikmé oči, jazyk vyčnievajúci z úst, častá leukémia...
Patautov syndróm	trizómia 13	1 : 4000	poruchy CNS, mentálna retardácia, rázštep pery a podnebia...
Edwardsov syndróm	trizómia 18	1 : 7500	mentálna retardácia, ťažké vrodené chyby srdca (95% plodov neprežije)
Turnerov syndróm	chýba X	1 : 4000	ženy - nízky vzrast, hrubý krk, nevyvinuté vaječníky, neplodné
Klinefelterov syndróm	XXY	1 : 1000	muži so ženskými znakmi, nevyvinuté semenníky, neplodní
Superžena (super female)	XXX	1 : 1000	vysoké, infantilné (detský vzhľad), nižšie IQ, potomstvo zdravé
Supermuž (super male)	XYY	1 : 1000	vysokí, nižšie IQ, sklon k agresivite

Downov syndróm (trizómia 21)



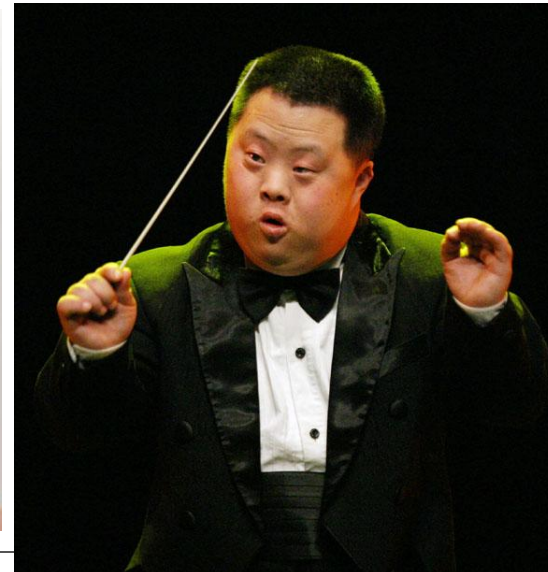
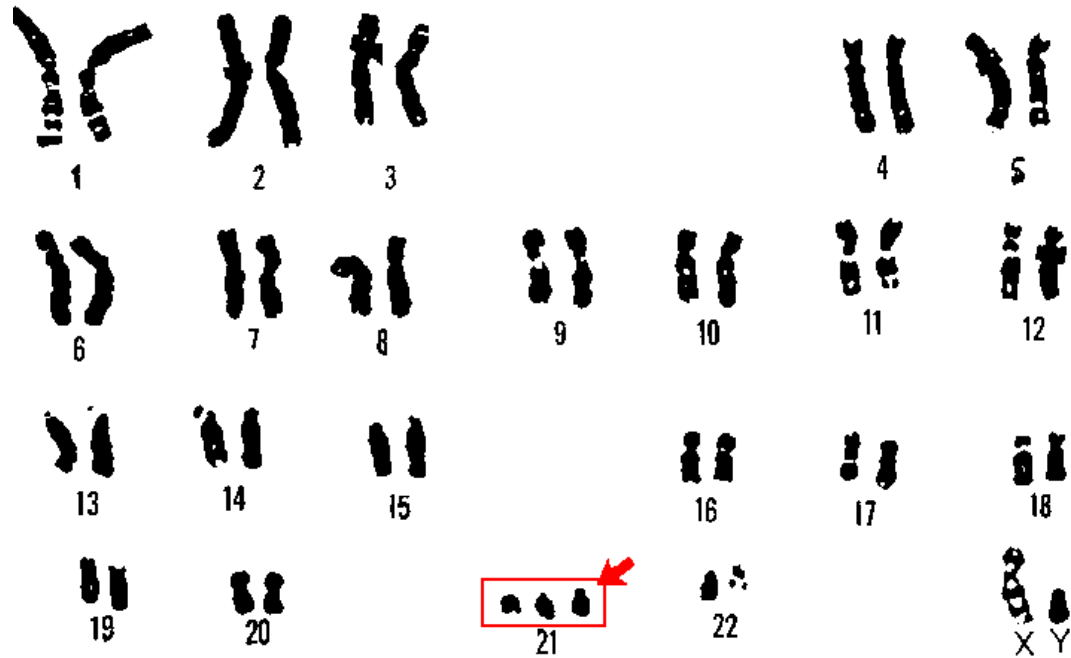
flattened
nose and face,
upward slanting
eyes,



single palmer
crease, short
fifth finger that
curves inward

widely separated
first and second
toes and increased
skin creases

Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.



Edwardsov syndróm (trizómia 18)



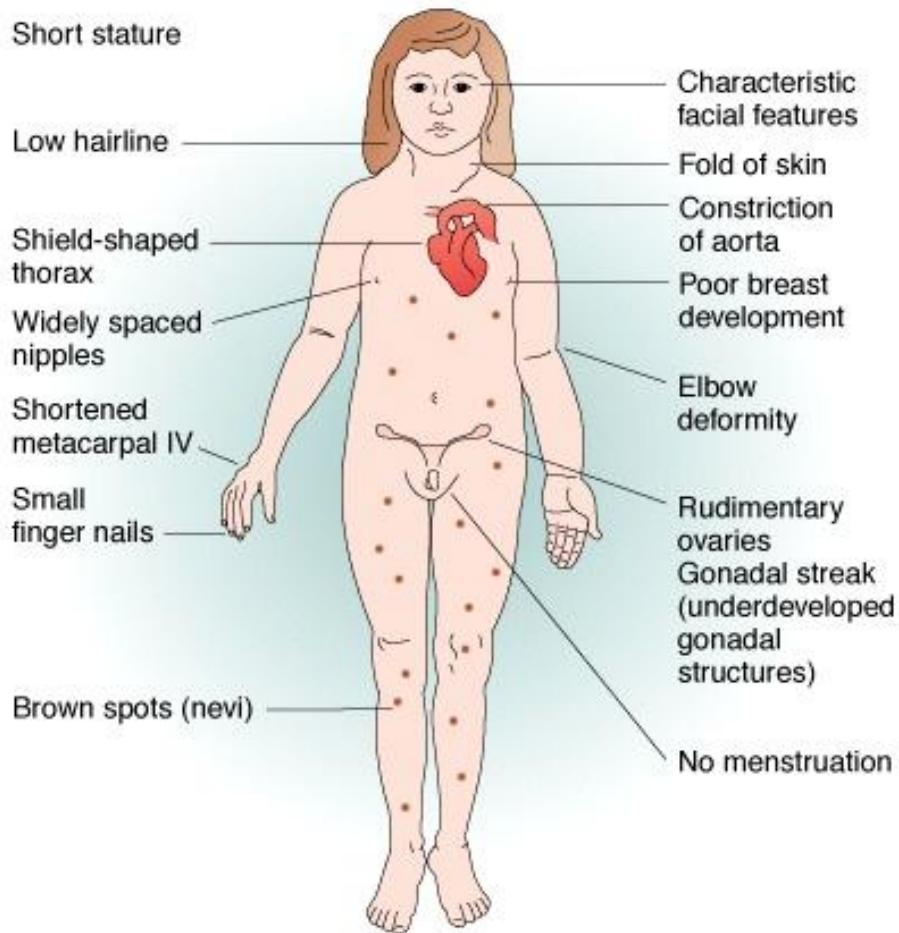
Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.

Patauov syndróm (trizómia 13)

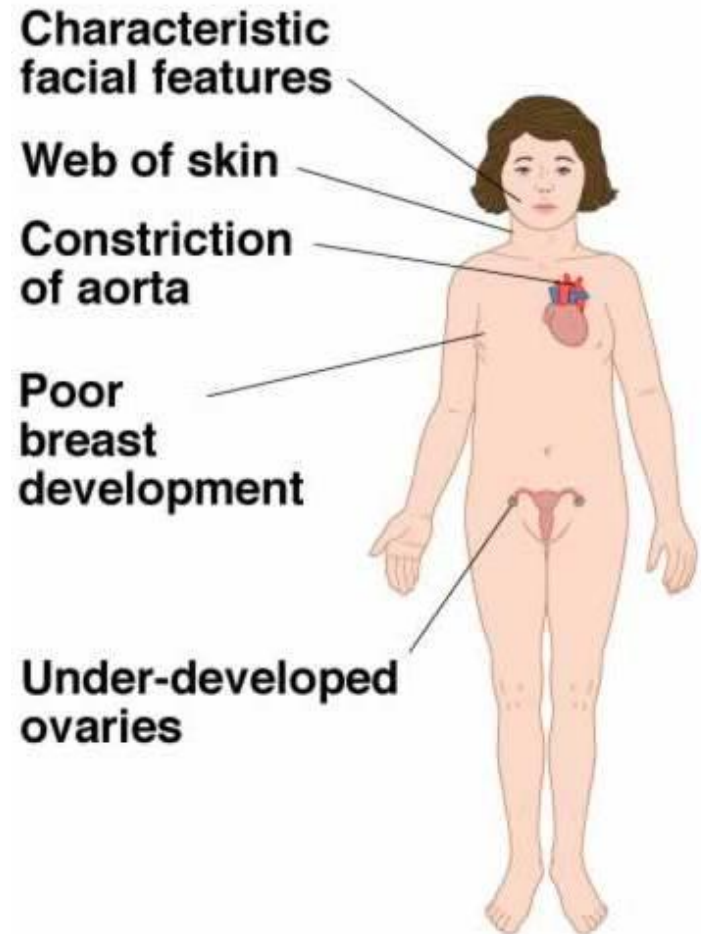


Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.

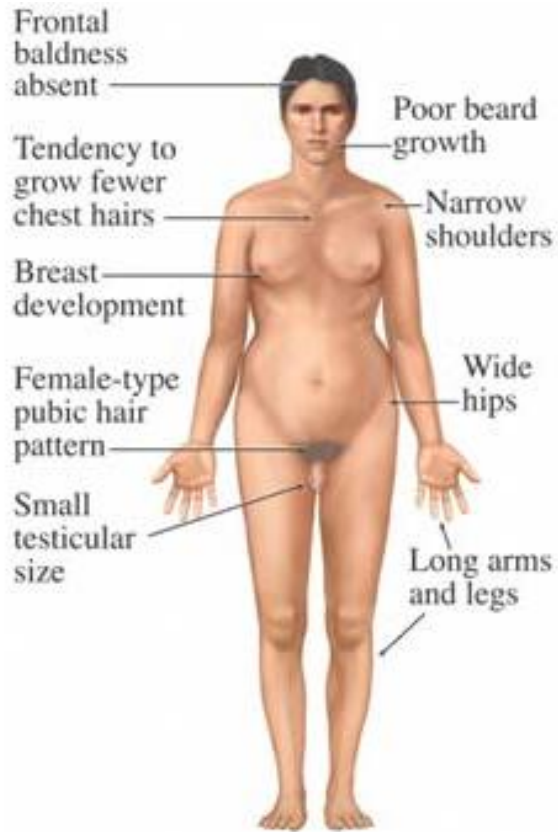
Turnerov syndróm (X0)



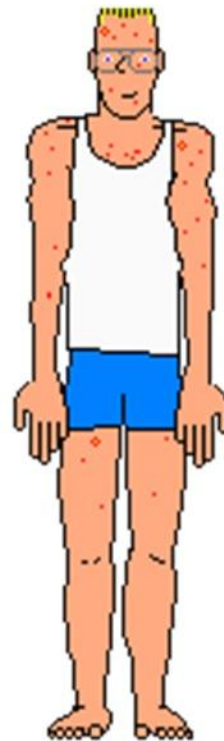
Superžena (XXX)



Klinefelterov syndróm (XXY)



Supermuž (XYY)

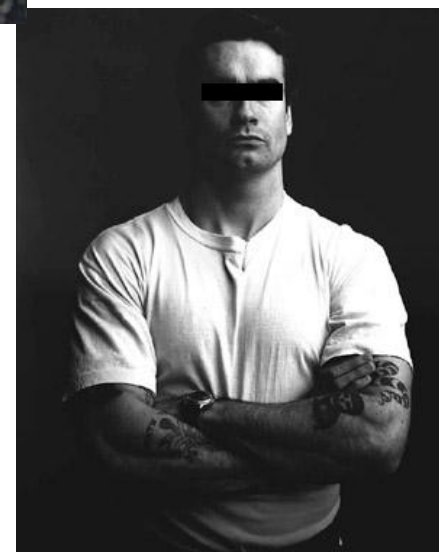
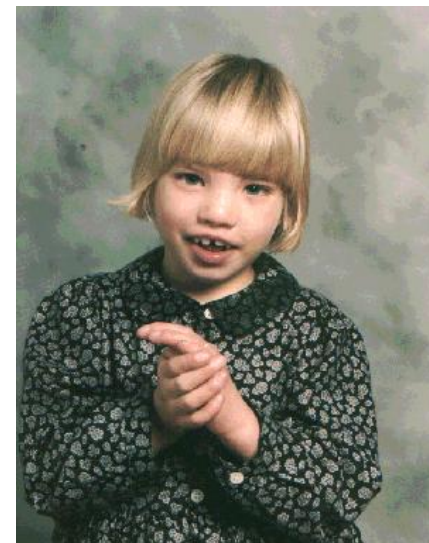


Your XYY Son

1. Tall is cool.
2. Acne is easy and safe to treat.
3. The IQ range for XYY's is the same as for XY men.
4. Like all boys, he needs a clean-living, effective dad or dad-substitute.
5. Like all boys, he needs to be allowed to find his own worthwhile interests and activities, according to his abilities and talents.
6. Despite decades of bad science and media hype, XYY is at most a minor risk factor for antisocial and criminal misbehavior.
7. If he's "a little different" -- hey, who isn't?
8. **You made the right choice.**

Zopakujte si:

Čo viete o týchto genetických poruchách?





Pre doplnenie:

Genetické dispozície a genetické ochorenia

1. Dispozície

- dedí sa len sklon k ochoreniu,
k jeho prejavu **musia pôsobiť ešte určité faktory prostredia**
= **expozičné** činitele
(potrava, počasie, prítomnosť alergénu, psychická záťaž...)
- najčastejšie dispozície:
 - neurózy = zvýšená dráždivosť CNS;
 - poruchy spánku, pomočovanie, znížená schopnosť sústredenia...;
 - alergie = senná nádcha, ekzémy, astma...;
 - niektoré formy hypertenzie;
 - cukrovka, skleróza multiplex, epilepsia, schizofrénia...;
 - vredová choroba
- **majú polygénny charakter**
- vyskytujú sa **familiárne** (u viacerých členov rodiny)
- ich prejavom sa dá predchádzať vylúčením expozičných faktorov
= **rodinný ochranný režim.**

Pre doplnenie:

Genetické dispozície a genetické ochorenia

2. Genetické choroby = poruchy

- vznikajú j ako **dôsledok mutácií** (najčastejšie génových),
prejavia sa v každom prípade,
vplyv prostredia je minimálny → jeho faktory ovplyvnia len ich
patogenézu = rozvoj príznakov
- rozdelenie:
 - **autozomálne ochorenia** – dedia sa nezávisle na pohlaví
 - **gonozomálne ochorenia** – viazané na pohlavie

Pre doplnenie:

Genetické dispozície a genetické ochorenia

2. Genetické choroby = poruchy

- **autozomálne ochorenia:**

- **Molekulárne choroby**

- chybný gén → neschopnosť tvorby funkčnej bielkoviny (enzým, hormón)
→ strata určitej metabolickej funkcie.

- a) Galaktozémia - neschopnosť odbúravať galaktózu → poškodenie obličiek...

- b) Fenylketonúria

- nedochádza k premene fenylalanínu na tyrozín → poškodenie mozgu

- c) Celiakia - neschopnosť trávenia lepku → vážne poškodenie tráviacej sústavy

- d) Albinizmus - neschopnosť syntetizovať melanín

- **dominantne dedičné poruchy:** zrasty prstov,
viacprstosť = polydaktylia,
krátkoprstosť = brachydaktylia

- rázštep podnebia a perí – polygénna dedičnosť

- Downov syndróm = mongolizmus a iné autozomálne aneuploidie

- Syndróm mačacieho plaču

Pre doplnenie:

Genetické dispozície a genetické ochorenia

2. Genetické choroby = poruchy

- gonozomálne ochorenia:

- **hemofília** - neschopnosť syntetizovať jeden z faktorov zrážania krvi;
- **daltonizmus** - X chromozómová dedičnosť = neschopnosť rozlišovať červenú a zelenú farbu (farbosleposť)
- Turnerov syndróm
- Klinefelterov syndróm
- syndróm XYY = supermale = supermuž
- syndróm XXX alebo XXXX = superfemale = superžena

Ďakujeme za pozornosť

Zdroje:

- [Ušáková, K. a kol.: Biológia pre gymnáziá 5, ISBN 80-10-00039-6](#)
- [Križan, J.: Maturita z biológie, ISBN 80-07-01145-5](#)
- [Benešová, M. a kol.: Zmaturuj z biológie, ISBN 80-86285-87-1](#)
- [Bašovská, M. a kol.: Biológia pre 2. ročník gymnázií, ISBN 80-08-02861-0](#)
- http://www.oskole.sk/?id_cat=55&clanok=6343
- <http://evolve-theory.blogspot.sk/2011/05/dna-coding.html>
- <http://www.intelihealth.com/article/dna-genes-and-chromosomes>
- <http://www.pinterest.com/renasherwood/albino-animals/>
- http://kvhs.nbed.nb.ca/gallant/biology/point_mutation.html
- <http://scdaescambia.org/Facts.html>
- <http://en.wikipedia.org/wiki/Mutation>
- http://sk.wikipedia.org/wiki/Syndr%C3%B3m_ma%C4%8Dacieho_pla%C4%8Du
- <http://primar.sme.sk/c/4116645/syndrom-macacieho-placu-cri-du-chat-syndrom-5p-syndrom.html>
- http://www.biologyexams4u.com/2012/03/down-syndrome-in-humans-is-due-to.html#.U4n5dHJ_sWk
- <http://www.pinterest.com/seabeauty/down-syndrome-babies/>
- <http://www.ladylike.hr/kolumna-vise/testovi-na-kromosomopatije-170>
- <http://www.doctortipster.com/3328-turner-syndrome.html>
- http://images.slideplayer.us/1/227255/slides/slide_76.jpg
- http://3.bp.blogspot.com/-flijyXVBZpjY/UJGT5QA5FI/AAAAAAAAALw/oTwjFWO_sT0/s1600/Triples+X+Syndrome.jpg
- <http://www.pathguy.com/xyy.htm>
- <http://1.bp.blogspot.com/-EdKfY1B67UY/T698Azmo6tI/AAAAAAAAAAds/SoLAhmiNj4A/s400/edward.jpg>
- <http://en.wikipedia.org/wiki/Albinism>
- <http://4evermyboys.com/imported-20091028182314/2010/9/25/utah-down-syndrome-foundationbuddy-walk.html>
- <http://princesitadeunespejismo.blogspot.sk/>
- <http://ba-lloo.blog.cz/1212/cri-du-chat-syndrom-syndrom-kociciho-mnoukani>
- <http://mediumdeadly.nfshost.com/blog/wp-content/uploads/henryr.jpg>
- <http://www.novinky.cz/zena/deti/96641-rozvoj-diagnostiky-ovlivnuje-pocet-deti-s-downovym-syndromem.html>



*"Sometimes
the
things
We can't
Change
end up
Changing
us
instead"
~unknown*