

# MUTACJE GENETYCZNE

Wykonane przez Malwinę Krasnodębską kl III A

# Mutacje - rodzaje - opis

- Mutacje genowe powstają na skutek wymiany wypadnięcia lub dodatnia jednego albo kilku nukleotydów. Zmiany w liczbie chromosomów mogą wynika z ich wadliwej segregacji podczas podziału komórki. Nieprawidłowości w strukturze chromosomów powstają na przykład na skutek pęknięć a następnie niewłaściwego łączenia się odcinków rekombinacji genetycznej

# Przyczyny mutacji :

- Pewne barwniki syntetyczne,
- Niektóre związki chemiczne zawarte w dymie papierosowym, w spalinach samochodowych czy w przypalonych potrawach,
- Czynniki fizyczne, takie jak promieniowanie ultrafioletowe (UV) czy promieniowanie rentgenowskie(X)



# Wpływ mutacji na organizm

- Mutacja genu, która spowoduje zatrzymanie produkcji określonego białka albo zmianę jego właściwości, może doprowadzić do zaburzenia w funkcjonowaniu komórki haploidalnej, a nawet do jej śmierci. Natomiast na funkcjonowanie komórek haploidalnych mutacje genowe przeważnie nie mają tak wielkiego wpływu. Drugi zmutowany allel danego genu warunkuje w nich powstawanie prawidłowego białka. Z kolei zdecydowana większość mutacji chromosomowych prowadzi do śmierci organizmu.



# Rola mutacji w kształtowaniu się zmienności organizmów

- Niektóre mutacje przynoszą pozytywne efekty. Mogą przyczynić się do powstania ulepszonej wersji białka lub białka zupełnie nowego, warunkującego wystąpienie cechy przydatnej organizmowi



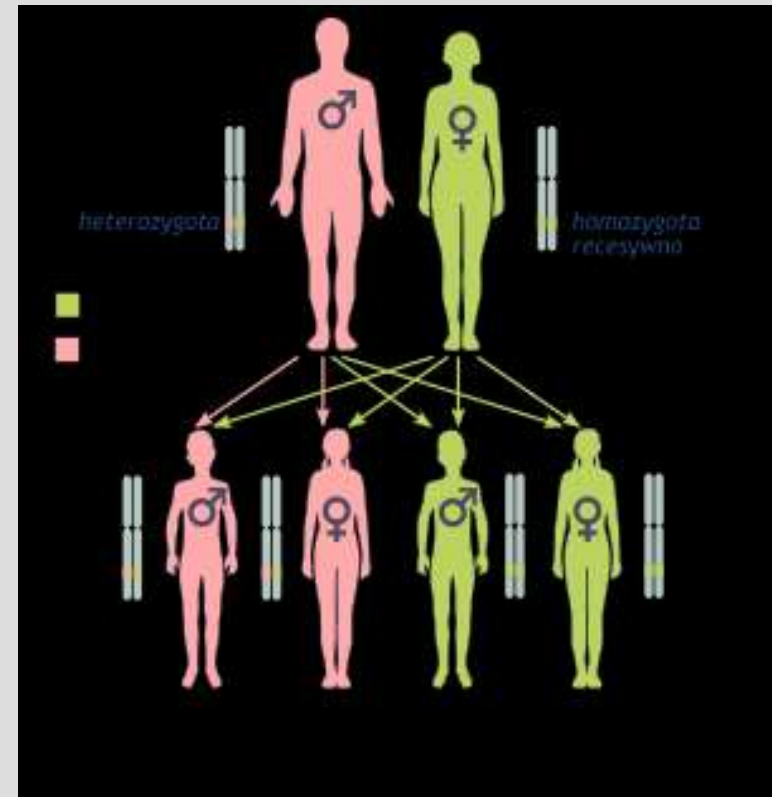
# Choroby genetyczne:

- Błędy w materiale genetycznym, powstałe na skutek nieprawidłowości na poziomie chromosomów bądź poszczególnych genów, powodują choroby genetyczne. Przekazywanie tych wad z pokolenia na pokolenie czyni je **chorobami dziedzicznymi**. Ze względu na rodzaj mutacji choroby dzielimy na wywoływanie:
  - ◆ Mutacjami genowymi,
  - ◆ Mutacjami chromosomowymi
  - Choroby:
    - ◆ Mukowiscydoza
    - ◆ Fenyloketonuria
    - ◆ Płasawica Huntingtona
    - ◆ Zespół Downa
    - ◆ Anemia sierpowata
    - Progeria



# Pląsawica Huntingtona

- Choroba genetyczna atakująca ośrodkowy układ nerwowy. Objawami choroby są niekontrolowane ruchy oraz otępienie.
- Nasilenie objawów postępuje w czasie.
- Pląsawica Huntingtona dziedziczona jest autosomalnie dominująco.
- Przyczyna choroby jest mutacja w genie HD kodującym białko huntingtynę, położonym na chromosomie 4. Choroba jest dziedziczona w sposób autosomalny dominujący. Oznacza to, że statystycznie połowa potomstwa chorego na pląsawicę odziedziczy zmutowany allel powodujący chorobę.



# Mukowiscydoza

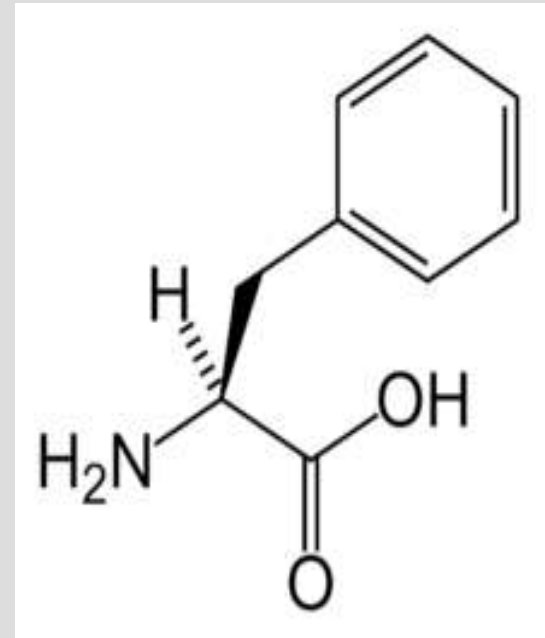
- Wrodzona genetycznie uwarunkowana choroba polegająca na zaburzeniu wydzielania przez gruczoły zewnątrzwydzielnicze. Schorzenie to najczęściej powoduje zmiany w:
  - Układzie oddechowym - nawracające zakażenia które prowadzą do uszkodzenia płuc i niewydolności oddechowej
  - Przewodzie pokarmowym - przewlekły stan zapalny trzustki prowadzi do uszkodzenia tego narządu i jego niewydolności a niekiedy także do wtórnej cukrzycy





# Fenyloketonuria

- Wrodzona uwarunkowana choroba genetyczna polegająca na gromadzeniu się w organizmie i toksycznym wpływie aminokwasu fenyloalainy. U podłoża choroby leży mutacja genu odpowiedzialnego za aktywność enzymu



# Progeria

- Jedna z chorób genetycznych-progeria-powoduje przedwczesne starzenie się organizmu. Chory zmienia się o 8-10 lat w ciągu każdego roku życia. W rezultacie 8-letnie dziecko ma ciało 80-letniego starca. Rozwój umysłowy tych osób nie jest zaburzony- często mają one iloraz inteligencji powyżej przeciętnej. Dożywają średnio 13 lat



# Rola badań prenatalnych

- Współczesna medycyna umożliwia wykrywanie wielu chorób genetycznych u dzieci będących jeszcze w łonie matki. Kobiетom ciężarnym wykonuje się badania prenatalne czyli wszystkie badania zarodka i płodu. Badania nieinwazyjne takie jak analiza biochemiczna krwi matki oraz USG umożliwiają rozpoznanie większości chorób nienarodzonego dziecka. Wiele z nich można leczyć po urodzeniu dziecka a niektóre nawet przed jego urodzeniem. Badania inwazyjne są o wiele bardziej precyzyjne ale obarczone pewnym ryzykiem dla ciąży. Jednym z nich jest amniopunkcja. Polega ona na pobraniu płynu owodniowego przez nakłucie powłok brzusznych i pęcherza owodniowego ciężarnej.



# Poradnia genetyczna

- Tam na podstawie badań DNA przyszłych rodziców można stwierdzić jakie jest ryzyko wystąpienia choroby genetycznej u dziecka z czym będzie wiązało się urodzenie dziecka z wada wrodzona oraz jakie są możliwości leczenia i rehabilitacji

# Hugo Marie de Vries

- (Urodzony 16 lutego 1848 w Haarlem zm 21 mają 1935 w Lunteren pod Amsterdamem )holenderski botanik genetyk który rozpoczął badania nad dziedzicznością i zmiennością oraz powstawaniem nowych gatunków w procesie ewolucji. Zastąpił jako twórca teorii mutacji zajmował się ponadto fizjologia komórki (plazmoliza i osmoza ) De Vries rozpoczął swoją prace

naukową od badań zjawisk turgoru w komórce roślinnej w wyniku których wykazał zasadnicze znaczenie turgoru we wzroście i ruchach roślin.

- Poczynając od 1880 zainteresowania De Vriesa zaczęły się skupiać wokół zmienności organizmów żywych oraz powstania nowych ras i gatunków w procesie ewolucji



# Niewielka zmiana – duży efekt

- Konsekwencja mutacji genowych jest częściowa zmiana informacji genetycznej która może powodować zaburzenia w odczytywaniu kodu genetycznego. Na przykład jeżelii jakis nukleotyd zostanie wymieniony na inny do budowy białka

# Czynniki mutagenne

- Czynniki fizyczne :
  - Promieniowanie jonizujące
  - Promieniowanie ultrafioletowe
  - Wysoka temperatura
- Czynniki chemiczne:
  - Kwas azotowy
  - Amoniak
  - Iperyty
- Czynniki biologiczne:
  - Wirusy
  - pierwotniaki