

Mutacije

Otkrivačem mutacija smatra se nizozemski istraživač Hugo de Vries. **Mutacije** su promjene nasljedne tvari. Hugo je mutacije otkrio na maćuhicama. Mutacije dovode do promjena u genotipu, a izražavaju se fenotipski.

Mutacije dijelimo:

1. Prema **dijelu genoma** na: genske i kromosomske
2. Prema **tipu stanice**: tjelesne i spolne
3. Prema **postanku** : spontane i inducirane

Genske ili točkaste mutacije mogu nastati u tjelesnim i spolnim stanicama.

Tjelesnom ili somatskom mutacijom stanice promijenit će se samo onaj dio tkiva ili tijela koji nastaje iz te stanice.

Ove mutacije pogađaju pojedinca, ali se ne prenose na potomstvo.

Mutacije na spolnim stanicama ne pogađaju pojedinca već njegovo potomstvo i one se prenose iz generacije u generaciju.

Pretpostavlja se da brojne maligne bolesti u ljudi (npr. tumori) počinju kao somatska mutacija. U takvim stanicama poremećena je aktivnost gena koji potiču i koče diobu stanice.

Geni koji dovode do nekontrolirane diobe stanica odnosno do nastanka tumora su **onkogeni**.

Geni koji koče staničnu diobu su geni **supresori**, a ti geni u stanicama tumora su mutirani i ne obavljaju svoju ulogu.

Mutacije su najčešće recesivne.

Mutageni su tvari koje izazivaju nastanak mutacija. Može biti riječ o ionizirajućem ili neionizirajućem zračenju ili zračenju različitim kancerogenim tvarima.

99% mutacija je štetno

Mutacije mogu biti:

1. **Spontane**
2. **Inducirane**

Mutacije na jednom genu mogu biti **supstitucija** (zamjena jednog nukleotida drugim), **adicija** (umetanje jednog ili više nukleotida) i **delecija** (gubitak jednog ili više nukleotida).

Učestalost se izražava kao broj mutacija na milijun gena.

Stopa mutacija varira od organizma do organizma i od gena do gena.

Čimbenici koji utječu:

1. **Veličina gena** – što je veći, veća je vjerojatnost
2. **Temperatura** – viša temperatura, veća vjerojatnost
3. **Starost** – što je jedinka starija, veća je vjerojatnost

Mutacije na kromosomu zovu se **kromosomske anomalije** ili **aberlacije**.

Promjene strukture mogu biti:

1. **Delecija** – gubitak kromosomskog segmenta
2. **Duplikacija** – udvostručavanje gena
3. **Inverzija** – kad se neki kromosom prelomi na dva mjesta i nastali se segment zarotira za 180° i ponovno pričvrsti
4. **Translokacija** – kada se iz dvoje različitih kromosoma odvoje dva segmenta i zamjene položaje – može biti recipročna i nerekipročna.

Promjene boja kromosoma mogu zahvatiti sve kromosome u kromosomskom setu i tad govorimo o **euplodiji**. A kada promjene zahvaćaju samo pojedine kromosome riječ je o **aneuplodiji**.

Euplodiji mogu biti:

1. **Monokloidi** – imaju jedan set kromosoma npr. trutovi, kvasci, gljive
2. **Polikloidi** – organizmi s tri ili više setova kromosoma, biljno carstvo npr. pšenica, krompir

Aneuplodija je promjena koja zahvaća pojedine kromosome u setu. Nastaje zbog nepravilnog razvrstavanja kromosoma tijekom mejoze. Neke stanice mogu imati manjke, a neke višak kromosoma. **Manjak je štetniji od viška.**

Najčešća aneuplodija je **Downov sindrom** zbog trisomije (tri u 21. kromosomu) – javlja se kod 1 od 700 novorođenčadi, te osobe su vječna djeca, prosječno žive 18.godina, imaju srčanu manu, monogloidno smještene oči, nizak rast, zdepaste udove...

Edwardov sindrom je trisomija 18.kromosoma.

Patauov sindrom je trisomija 13.kromosoma.

Oba se javljaju koj 1 od 5000 novorođenčadi.

Mortalitet je velik, jedna u odnosu 2 godine života.

Turnerov sindrom (44 + XO) – jedina je monosomija s kojom čovjek preživljava, oboljele osobe su ženskog spola, niska rasta, nemaju jajnike, te snižen kvocjent inteligencije.

Kalinfelterov sindrom (44 + XXY) – zahvaća muški spol, nakon puberteta tim osobama razvijaju se sekundarne spolne karakteristike, sterilni su i imaju snižen IQ.

Općenito povećanjem broja kromosoma X povećava se stupanj mentalne retardacije.

