

Mutacije so spremembe, ki se zaradi različnih vzrokov najpogosteje pojavljajo na molekuli DNA. V času podvojevanja se tako lahko v molekuli DNA spremeni zaporedje nukleotidov, kateri izmed zapisov lahko izpade, ali pa se oblikuje nov zapis. Lahko zajamejo gen, kromosom ali celoten genom. Sprememba zaporedja nukleotidov ni predvidena vnaprej, torej se zgodi nenačrtno in je povsem naključna. Posledice mutacij se kažejo v spremenjeni zgradbi beljakovin in kot nepravilnosti v zgradbi in delovanju celice ter organizma.

Mutacije so lahko spontane ali izzvane spremembe v molekuli. Spontane mutacije so tiste, ki so nastale kot posledica delovanja nekaterih notranjih (endogenih) dejavnikov. Takšni dejavniki so delitev celice, staranje celice in stres. Izzvane mutacije pa so mutacije, ki nastanejo kot posledica vpliva nekega zunanega (eksogenega) dejavnika. Med zunanje dejavnike uvrščamo takšne, ki so fizikalnega izvora kot so neionizirajoče sevanje (UV sevanje) in ionizirajoče sevanje (rentgensko slikanje), takšne, ki so kemijskega izvora (pesticidi) in takšne, ki so biološkega izvora (virusi).

Če se v kromosomu spremeni lega posameznega ali več genov, imenujemo takšno spremembo v genskem materialu kromosomska mutacija. Kromosomske mutacije lahko nastanejo v procesu delitve celic. Če mehanizmi, ki skrbijo za pravilno lepljenje delov kromosomov, odpovedo, nastopijo napake v strukturi kromosomov. Kažejo se kot premestitev odseka DNA iz enega kromosoma v drugega ali iz enega mesta na drugo mesto (translokacija), zmanjšanje kromosoma zaradi izpada dela (delecija), zamenjava smeri odseka DNA v kromosomu, ne da bi pri tem prišlo do izgube DNA (inverzija), podvojitev odseka (duplikacija). Kromosomske mutacije lahko podedujemo tudi od staršev.

### **VRSTE MUTACIJ**

Večina mutacij je za organizem škodljivih, a za vse to ne velja. Nekatere mutacije so lahko nevtralne in organizma ne prizadenejo, spet druge so lahko celo koristne. Koristne mutacije omogočijo organizmom boljše preživetje v nekem okolju.

Glede na to, kako obsežen del DNA zajame genetska sprememba, razlikujemo tri vrste mutacij: genske, kromosomske in genomske mutacije

### **GENSKE MUTACIJE**

Kadar se v genskem materialu spremeni zaporedje nukleotidov ali se spremeni njihovo število in s tem zapis v delu gena, imenujemo takšno mutacijo genska mutacija.

V kolikor je napaka omejena na en nukleotid, imenujemo takšno mutacijo točkasta mutacija. Mednje spadajo tautomerni premiki, točkaste delecije in točkaste insercije.

Točkaste delecije so mutacije, pri katerih en nukleotid izstopi iz DNA, točkaste insercije pa so mutacije, pri katerih se en nukleotid vrine v molekulo DNA.

### **KROMOSOMSKE MUTACIJE**

Če se v kromosomu spremeni lega posameznega ali več genov, imenujemo takšno spremembo v genskem materialu kromosomska mutacija. Kromosomske mutacije lahko nastanejo v procesu delitve celic. Če mehanizmi, ki skrbijo za pravilno lepljenje delov kromosomov, odpovedo, nastopijo napake v strukturi kromosomov. Kažejo se kot premestitev odseka DNA iz enega kromosoma v drugega ali iz enega mesta na drugo mesto kromosoma (translokacija), zmanjšanje kromosoma zaradi izpada dela kromosoma (delecija), zamenjava smeri nekega odseka v kromosomu, ne da bi pri tem prišlo do izgube DNA (inverzija) in pa podvojitev odseka (duplikacija).

## GENOMSKE MUTACIJE

Kadar se v celici spremeni število kromosomov, takšni spremembi pravimo genomska mutacija. Pri genomskih mutacijah se ne spremeni sama struktura kromosoma, temveč se spremeni število kromosomov. Število kromosomov se lahko zmanjša ali poveča za en kromosom ali več.

MED GENOMSKE MUTACIJE UVRŠČAMO:

- Aneuploidijo: to je povečanje ali zmanjšanje števila za en ali več kromosomov
- Poliploidijo: to je pomnožitev celotne kromosomske garniture, kar pomeni, da ima tak organizem tri ali več kompletov kromosomov.

## TUMOR

Kadar se mutacija zgodi v tkivni celici, to za nas po navadi nima večjih posledic, saj je v tkivu še vedno veliko nespremenjenih celic, ki omogočajo njegovo normalno delovanje. Nevarnost pa se poveča, če celice napake kopičijo in jih med celično delitvijo prenašajo na svoje potomke. Zaradi tega se lahko spremeni sposobnost delitve tako spremenjenih celic, ki lahko, če se začnejo deliti hitreje, prerastejo v druge celice v tkivu. Nastane tumor. Hitrejša, nenadzorovana delitev spremenjenih celic pogosto privede do nastanka rakavih celic in razvoja rakavih obolenj.

## RAK

Rak je razred bolezni, za katere je značilna nenadzorovana celična delitev in sposobnost teh celic, da napadejo druga tkiva, bodisi tako, da se neposredno vrastejo v sosednje tkivo (invazija) ali pa z preseljevanjem rakastih celic na oddaljena mesta (zasevanje). Ta nenadzorovana delitev celic je posledica poškodbe DNA oziroma mutacije nekaterih vitalnih genov, ki med drugim nadzorujejo delitev celic. Rak ni nujno le posledica podedovane ali pridobljene mutacije v telesu, ampak se lahko pri nekaterih živalskih vrstah, rakave celice prenesejo v telo tudi iz drugega organizma. Rak lahko povzroči številne različne simptome, odvisno od mesta in značaja malignega tkiva. Dokončna diagnoza navadno zahteva mikroskopsko preiskavo. Ko je diagnosticiran, se rak navadno zdravi s kirurškim posegom, kemoterapijo ali obsevanjem, v zadnjem času pa tudi z biološkimi zdravili. Če se ne zdravi, večina rakastih obolenj sčasoma privede do smrti. Rak je eden vodilnih vzrokov smrtnosti v razvitih državah.

## DOWNOV SINDROM

Kromosomi v sebi nosijo informacije za oblikovanje naših lastnosti. Vsebujejo genetske zapise, ki nadzirajo in usmerjajo delitev, rast in delovanje celic. Informacije so v obliki kodiranih sporočil in se nahajajo v našem DNA zapisu. V vsaki telesni celici imamo po 23 parov kromosomov, kar pomeni, da imamo skupno 46 kromosomov. En kromosom v paru dobimo od očeta, drugega pa od mame. Ko se celica deli, nastaneta dve hčerinski celici. Včasih delitev ne poteka povsem pravilno, zato pride do napak. To lahko povzroči, da ena hčerinska celica vsebuje 22, druga pa 24 kromosomov. To se zgodi, kadar se kromosomi ločijo nepravilno. Temu pravimo nerazdvajanje kromosomov. Če se celica s 24 kromosomi združi s celico s 23 kromosomi, bo imela nova celica 47 namesto 46 kromosomov. Če do tega pride na 21. kromosomu, bo imel otrok Downov sindrom. Downov sindrom je prirojeno stanje, ki naključno prizadene enega na približno 800 novorojenčkov, ne glede na spol. Pojavlja se v vseh državah sveta, med vsemi rasami in socialnimi sloji. Lahko doleti kogar koli. Znano je, da tveganje za rojstvo otroka s tem sindromom narašča s starostjo matere.

## MODIFIKACIJE

Modifikacije so spremembe, ki so posledica vplivov okolja. Rogačevi samci na sliki so vsi osebki iste vrste, pa vendar so zelo različno veliki. Sprašujemo se od kod takšne razlike. Rogačeve ličinke se

hranijo z lesom. Kako velik pa bo zrasel rogač, je odvisno od tega, s kakšnim lesom se je hranila ličinka. Če je les še zdrav in trden, zraste večja ličinka in tudi odrasel rogač bo večji. Ličinke, ki se prehranjujejo že s preperelim lesom, pa ostanejo manjše in tudi odrasli rogači so manjši. Modifikacije povzročajo tudi drugi dejavniki okolja kot na primer temperatura okolja, vlažnost, tema in podobno. Modifikacijo izoblikujejo vsi dejavniki okolja, ki vplivajo na določen osebek. Primere prilagajanja razmeram v okolju najdemo pri vseh živih bitjih. Na primer sesalci v hladnem okolju imajo v povprečju debelejši kožuh od vrstnikov v toplejših predelih.