

# MUTACIJE IN MODIFIKACIJE

A series of horizontal lines in light blue, dark blue, and pink colors, extending across the width of the slide below the title.

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 predvsem kot nepravilnosti v zgradbi in delovanju celice ter organizma.

# VZROKI ZA NASTANEK MUTACIJ

Mutacije so lahko spontane ali izzvane spremembe v molekuli DNA. 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 zunanjega (eksogenega) dejavnika. Med zunanje dejavnike uvrščamo takšne, ki so fizikalnega izvora kot so neionizirajoče sevanje (UV sevanje), ionizirajoče sevanje (rentgensko slikanje), takšne, ki so kemijskega izvora



# 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 organizmu boljše preživetje v nekem okolju.

Glede na to, kako obsežen del DNA zajame genetska sprememba, razlikujemo tri vrste mutacij.

1. **genske mutacije,**
2. **kromosomske mutacije**
3. **genomske mutacije**

# GENSKA MUTACIJA

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.

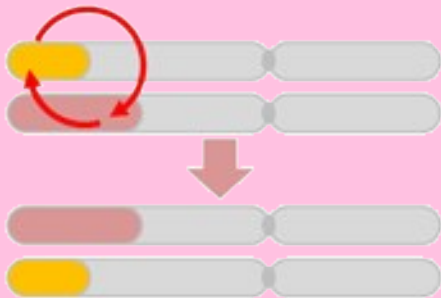
V kolikor je napaka omejena na en nukleotid, imenujemo takšno mutacijo točkasta mutacija. Mednje spadajo točkaste delecije in točkaste insercije.

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.

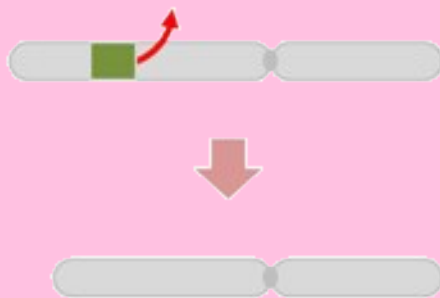
# KROMOSOMSKA MUTACIJA

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).

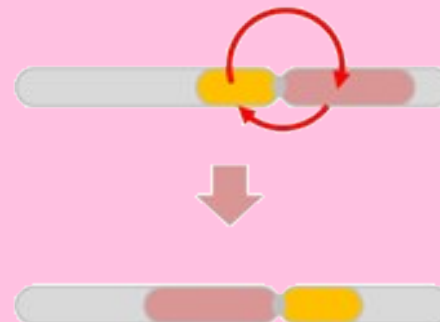
**TRANSLOKACIJA**



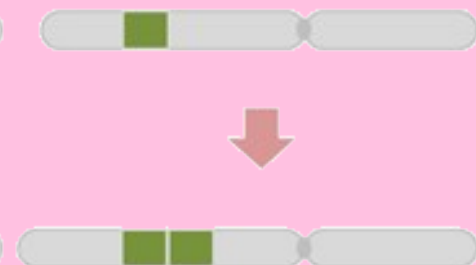
**KROMOSOMSKA DELECIJA**



**INVERZIJA**



**DUPLIKACIJE**



# GENOMSKA MUTACIJA

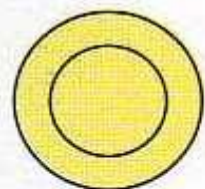
Kadar se v celici spremeni število kromosomov, takšni spremembi pravimo genomska mutacija. Pri genomskih mutacijah se ne spremeni sama struktura kromosoma, temveč se spremeni število kromosomov. Število kromosomov se lahko zmanjša ali poveča za en kromosom ali več.

## MED GENOMSKE MUTACIJE UVRŠČAMO:

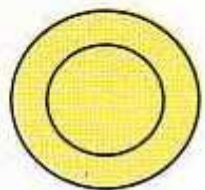
- Anevploidijo: to je povečanje ali zmanjšanje števila za en ali več kromosomov
- Poliploidijo: to je pomnožitev celotne kromosomske garniture

# TUMOR

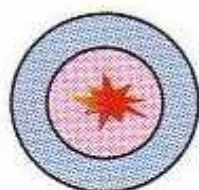
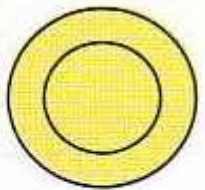
Kadar se mutacija zgodi v tkivni celici, to za nas po navadi nima večjih posledic, saj je v tkivu še vedno veliko nespremenjenih celic, ki omogočajo njegovo normalno delovanje. Nevarnost pa se poveča, če celice napake kopičijo in jih med celično delitvijo prenašajo na svoje potomke. Zaradi tega se lahko 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.



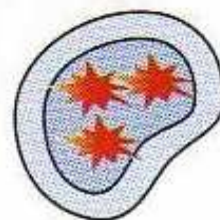
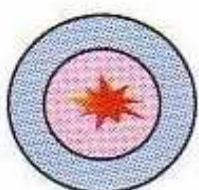
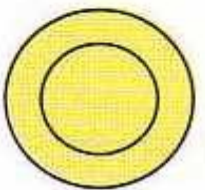
telesna celica



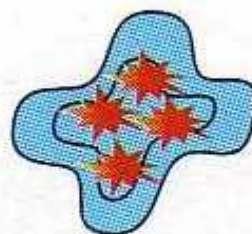
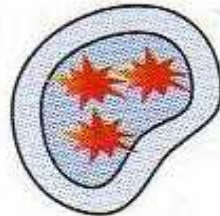
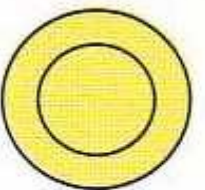
pojav prve  
mutacije v celici



pojav druge  
mutacije v celici



pojav tretje  
mutacije v celici



četrta in  
naslednje  
mutacije v  
celici

rakasta (maligna celica)

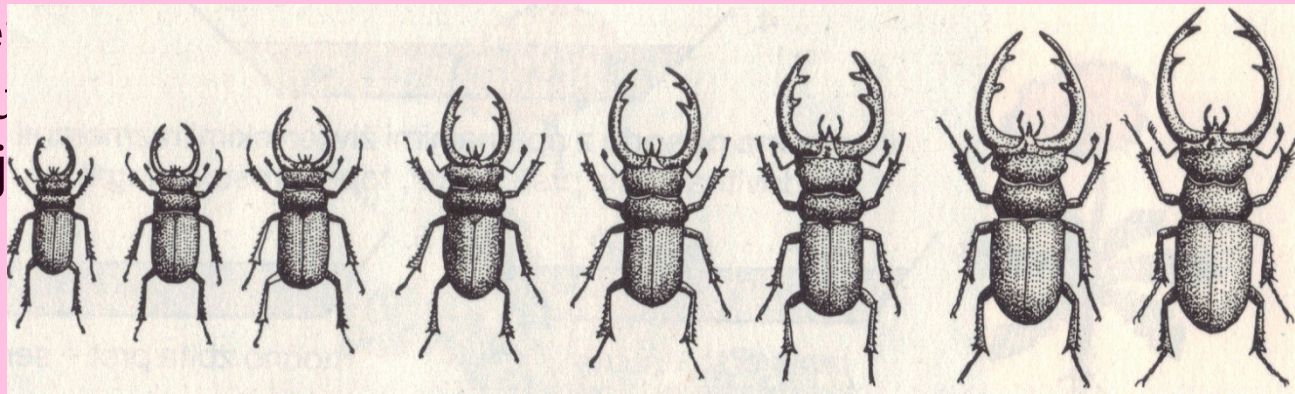
# DOWNOV SINDROM

Kromosomi v sebi nosijo informacije za oblikovanje naših lastnosti. Kromosomi usmerjajo delitev celic in sporočajo informacije med celicami. Vsaka celica ima skupno set kromosomov, razen drugih celic. Če pride do napake pri delitvi kromosomov, lahko pride do drugega seta kromosomov. Če se celica deli, mora imeti nova celica enake kromosome. Če na 21. kromosomu pride do dodatnega kromosoma, pride do Downov sindroma. 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 osebkovi 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 v okolju, ki je toplej.



adnem  
ov v

# VPRAŠANJA

## Kaj so mutacije?

Mutacije so spremembe, ki se zaradi različnih vzrokov najpogosteje pojavljajo na molekuli DNA.

## Zaradi česa nastanejo mutacije?

Nastanejo zaradi nekaterih notranjih in zunanjih dejavnikov.

## Katere vrste mutacij poznamo?

Poznamo genske, kromosomske in genomske mutacije.

## Povej nekaj o raku.

Rak je razred bolezni, za katere je značilna nenadzorovana celična delitev, ki je posledica poškodbe DNA oziroma mutacije nekaterih vitalnih genov. 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.

## Kaj je Downov sindrom in kje se pojavlja?

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.

## Povej primer modifikacije.

Na primer rogačeve ličinke se hranijo z lesom. Kako velik 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.

# VIRI

- [http://www.svarog.si/biologija/MSS/index.php?page\\_id=11435](http://www.svarog.si/biologija/MSS/index.php?page_id=11435)
- [http://sl.wikipedia.org/wiki/Rak\\_\(bolezen\)](http://sl.wikipedia.org/wiki/Rak_(bolezen))
- Jurij Lučovnik: Razvojni nauk
- Cliff Cunningham: Poskušajmo razumeti Downov sindrom
- Borut Peterlin, Karin Witzl: Humana genetika