

Mutációk

Marinkov Jelena biológia szakos egyetemi hallgató összeállítása

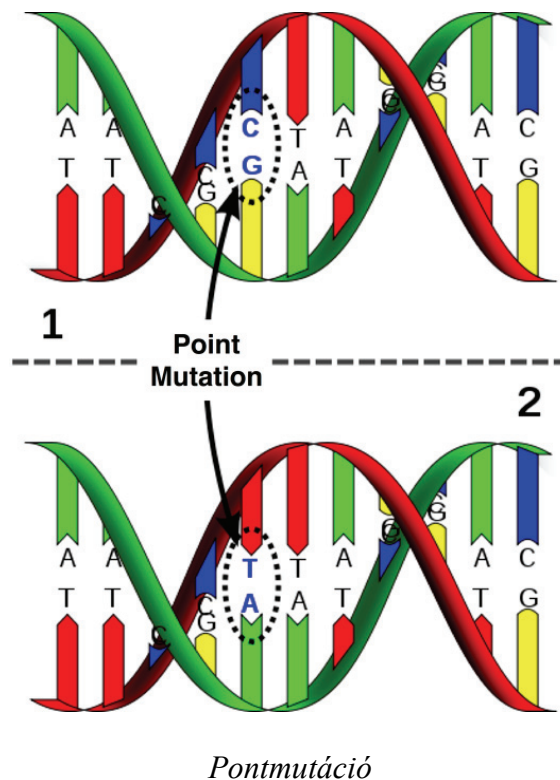
A mutációk olyan öröklődő változások, melyek a DNS-ben bekövetkező folyamatok nyomán a szervezet jellemzőinek tartós és egyedi változását okozzák.

A mutációk az örökítő anyag spontán vagy indukált, molekuláris vagy kromoszómái természetű változásai, amelyek során egy új genetikai tulajdonosság keletkezik.

A mutáció típusától és a bekövetkezés idejétől függően a mutációk reverzibilisek vagy irreverzibilisek (visszafordíthatók vagy visszafordíthatatlanok) lehetnek.

A mutációk fő típusai a következők:

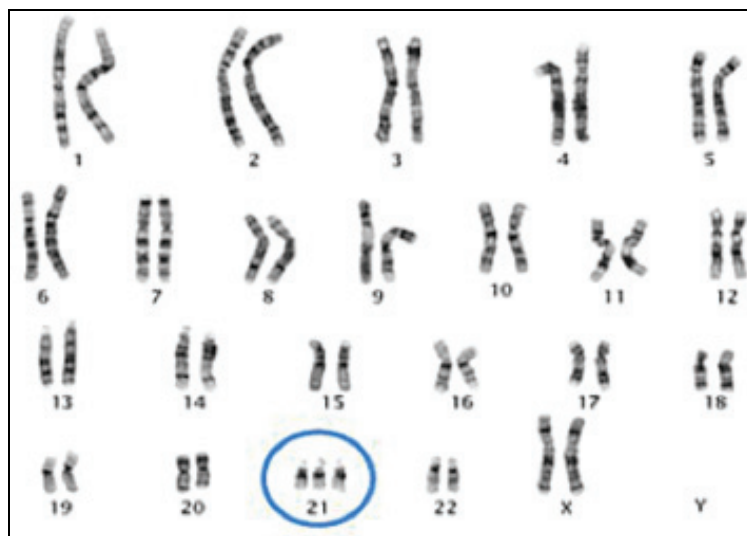
Pontmutáció. A kromoszóma egy részében (egy génjében) néhány nukleotidnál változás jelentkezik. A pontmutációk három úton jöhetnek létre: *szubsztitúció (átrendeződés)*, *inszerció (beszúrás)*, vagy *delécio (törlődés)* révén. Inszerciónál egy vagy több nitrogén bázis a DNS-szekvenciába ékelődik be. Figyelembe véve a tényt, hogy a leolvasási keret mindösszesen 3 bázisról vesz tudomást, és ez a három bázis egy aminosavat produkál, ebből az következik, hogy ha beékelődik egy új bázis a DNS-be, egy génben változás jelentkezik. Pl. az eredeti DNS-szekvencia ATG, és az inszertált bázis C, mely beékelődik a T és a G közé, így a DNS szekvencia a leolvasási minta számára ATC-re változik, ami természetesen megváltoztathatja a genetikai folyamatok termékeit is. Deléciónál egy nitrogén bázis kiesik a DNS-szekvenciából, és e módon ugyancsak változás történik. Szubsztitúció esetén egy nitrogén bázis egy másikra cserélődik fel. Ez is változásokhoz vezet, mint az előbbi esetekben.



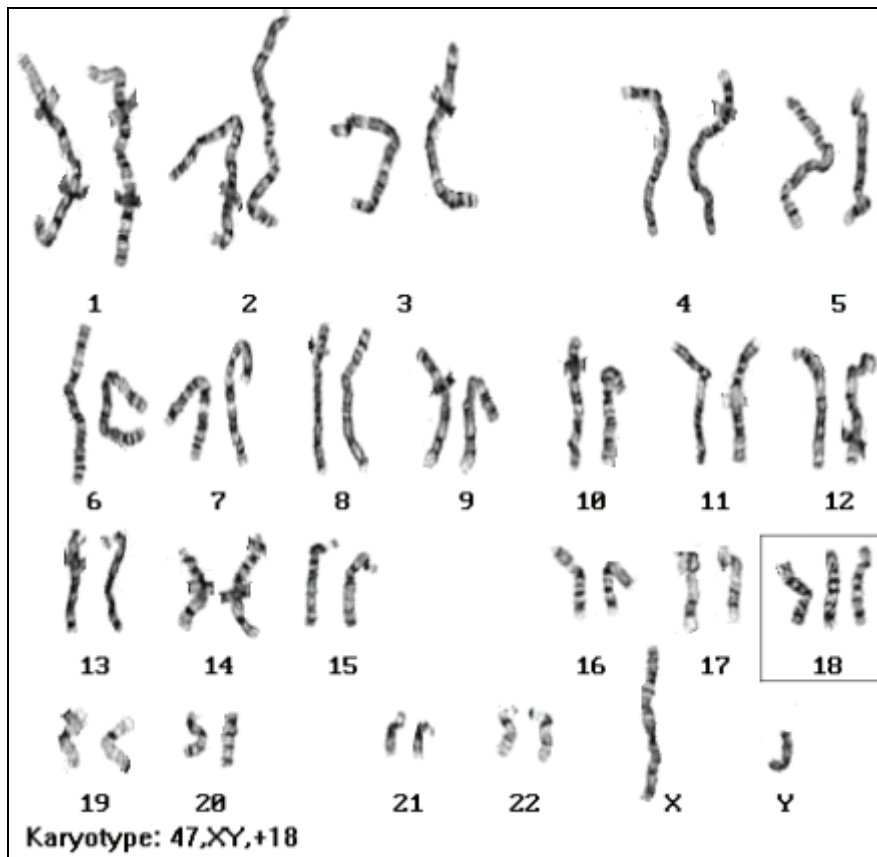
Kromoszómutációk. Ebben az esetben egy kromoszóma bizonyos részein keletkezik változás. Ez a változás lehet *szerkezeti változás*, vagy *számbeli változás*. Szerkezeti változás alatt azt értjük, hogy a DNS-nek egyik fragmentuma duplán jelentkezik. Az ilyen változást duplikációnak nevezzük. Másik esetben a DNS egyik fragmentuma hiányzik (kiesik a DNS-ből), és ezt a változást is delécióknak - törlődésnek mondjuk. Egy harmadik esetben a DNS-fragmentumok kicserélődése történhet, amit transzlokációnak nevezünk. Számbeli változás alatt azt kell érteni, hogy a kromoszómák száma változik meg. Az emberi szervezetben összesen 46 kromoszóma van (az úgynevezett diploid szervezet), amiből 44 autozóma és 2 nemi kromoszóma. Fontos kihangsúlyozni, hogy az autozómaiban 46 (2n) kromoszóma, a nemi sejtekben pedig 23 (n) kromoszóma van. Ez azért van, mert a spermatozoid n számú kromoszómát visz, és a női petesejt is n számú kromoszómát visz magával. Amikor ezek összejönnek, kialakul a *zigóta*, ami már egy új organizmus, és ennek 46 kromoszómája lesz. Számbeli változásoknál az történik, hogy a 46 kromoszómából néhány kromoszóma többször van, vagy pedig valamelyik hiányzik. Ez a változás oda vezet, hogy a szervezet nem funkcionál normálisan, nem fejlődik megfelelő módon. Ha csak az egyik szülőnél van számbeli kromoszóma-változás/mutáció, akkor az utódnál is mutáció lesz, hiszen az egyik szülőtől nem kapja meg a megfelelő kromoszómaszámot (n kromoszómát). Egyébként az ilyen szervezetek általában sterilek szoktak lenni. Több jól ismert betegség a számbeli kromoszóma-változásnak a következménye: Down-szindróma (a 21. kromoszóma trizómia), Edwards-szindróma (a 18. kromoszóma esetében van változás) stb.

A mutációknak sokféle oka lehet, és a korszerű tudományos ismeretek birtokában sem mindig világos, hogy egy-egy mutáció vajon miért is jött létre. A számbeli változások általában azért jönnek létre, mert a sejtosztódás során a kromoszómák nem rendesen osztódnak fel. Mondjuk egy sejtől 2 sejt lesz, mielőtt elkezdődik az egész folyamat, a DNS a sejtekben replikálódik és duplán lesz jelen, sejtosztódás révén mindegyik új sejt a felét kapja, tehát megint mindegyik új sejtben lesz 46 kromoszóma – tehát osztódás előtt a DNS replikálódik és lesz $46 \cdot 2 = 92$ kromoszóma. Az osztódás folyamán mindegyik új sejt megkapja ennek a felét – 46. Sokszor ez a kromoszóma-elosztás az új sejtekben nem rendesen történik, és ilyenkor túl sok, vagy túl kevés kromoszóma jut egy sejtbe, és így jön létre a számbeli mutáció.

A pontbeli és a szerkezeti mutációk különböző okokból jönnek létre, illetve ismerős vagy ismeretlen biológiai, fizikai vagy kémiai hatások miatt keletkezhetnek.



A 21-ik kromoszómában történő változás Down-szindróma-hoz vezet



Az Edwards-szindróma génképlete

A témával kapcsolatban részletes leírás található többek között itt:
<http://mutacio.hu/mutacio>