

MUTACIJA I MUTAGENEZA

Mutacije - materijalne promjene u sastavu nasljedne supstance.

Promjene u redosljedu baza u lancu DNA.

Podjela na genske i hromozomske mutacije.

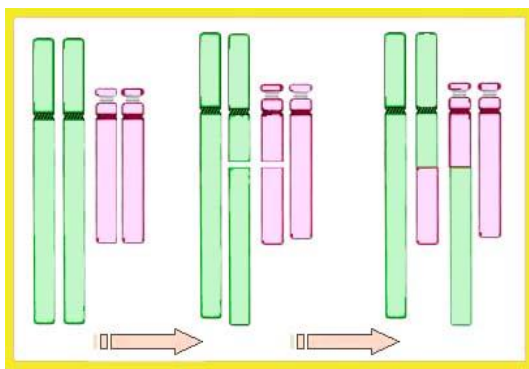
Hromozomske mutacije po pravilu izazivaju teška bolesna stanja bilo da je riječ o strukturnim ili numeričkim promjenama.

Genske mutacije nisu vidljive po mikroskopom, nego se manifestiraju specifičnim pojavama u fenotipu na nivou morfoloških ili fizioloških osobina organizma.

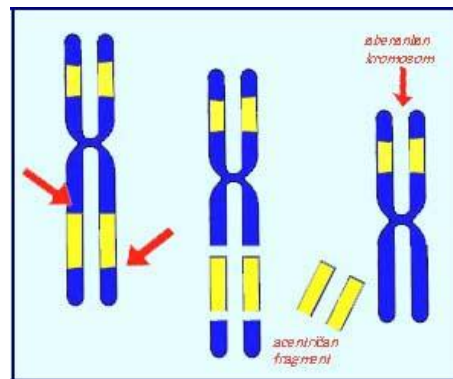
- GENSKE MUTACIJE DIJELE SE NA:
 - **AUTOSOMNE** (mutacije gena koji se nalaze na autosomima)
 - **HETEROSOMNE** (ili polno vezane, mutacije gena na heterosomima - polnim hromosomima)
- **Somatske** mutacije odvijaju se u tjelesnim ćelijama i njihove posljedice se ispoljavaju na tim ćelijama, odnosno na organizmu kojem dotične ćelije pripadaju.
- **Germinalne mutacije** su one koje dopijevaju u gamete.
- Procesi koji vode nastanku mutacija označeni su zajedničkim imenom **mutageneza**.
- Uestalost mutacija jako se povećava pod djelovanjem izvjesnih vanjskih faktora. Spoljašnji faktori sa takvim učinkom nazivaju se **mutageni**.

HROMOZOMSKE MUTACIJE

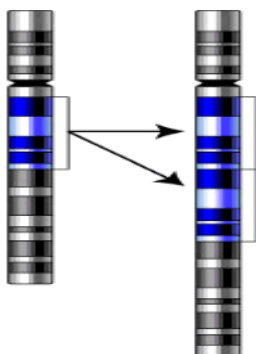
1. NUMERIČKE (SINDROMI)
2. STRUKTURNE



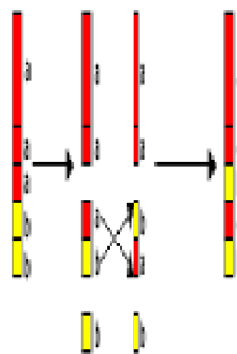
TRANSLOKACIJA



DELECIJA



DUPLIKACIJA



INVERZIJA

-Strukturne hromozomske mutacije

1.delecija



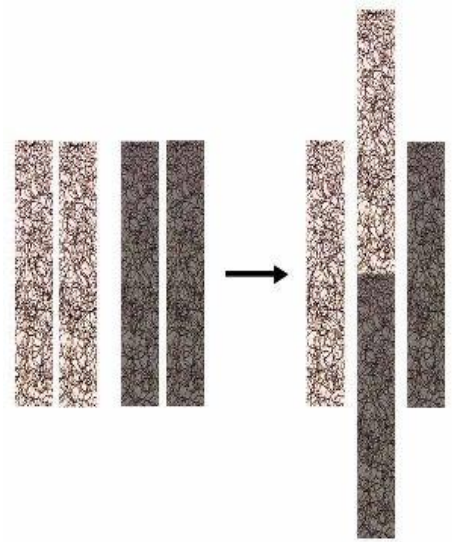
Ma iji pla – nastao kao posljedica nedostatka p kraka na 5 -tom hromozomu.U estalost javljanja 1:20000 do 1:50000 novoro en adi. Neke od posljedica su:

- mentalna retardacija (umna zaostalost)
- mala težina po ro enju
- usporen fizi ki i kognitivni razvoj
- karakteristi an pla kao mjaukanje ma ke koji je posledica nenormalno razvijenog grkljana (larinksa)

2.translokacija

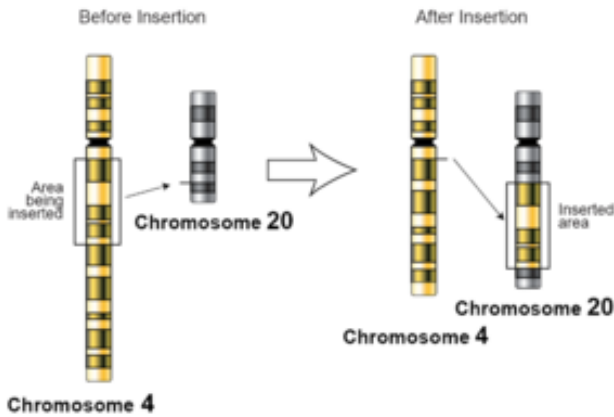


recipro na



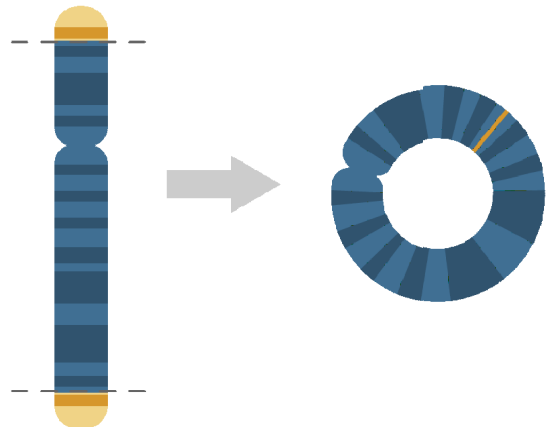
robertsonova

3.insercije



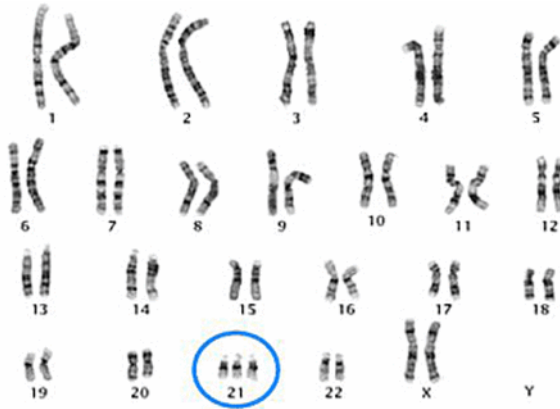
4.prstenasti hromozom

Ring chromosome



-Numeri ke hromozomske mutacije (sindromi)

1. Down sindrom (Trisomija 21. hromosoma, G21)



Ne morate vjerovati da nismo drugačiji.

Mi jesmo drugačiji, ali na dobar način.

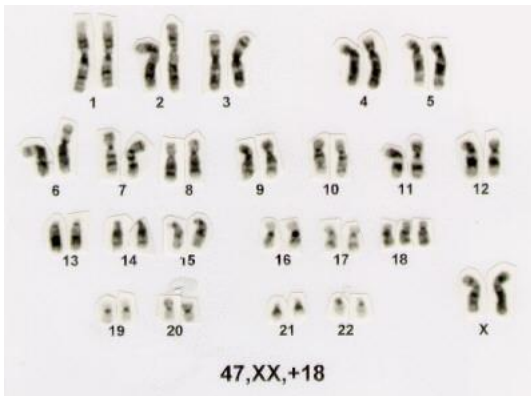
Ponosan sam jer mogu reći:

ja sam osoba s Downovim sindromom!

Nicholas Popowich

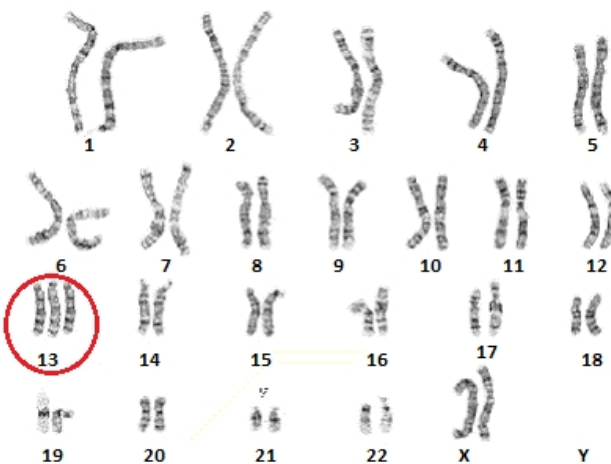
Javlja se kod 1 od oko 700 novorođenadi (najčešće autosomni poremećaj). 93% slučajeva Downovog sindroma nastaje zbog nerazdvajanja u mejozi, mentalno su retardirane i imaju određene fizičke osobine: mongoloidno postavljeni oči, niski rast, široka i kratka lubanja, nabor kože u stražnjem dijelu vrata, zdepasti udovi.

2. Edwardov sindrom - Trisomija 18. hromosoma



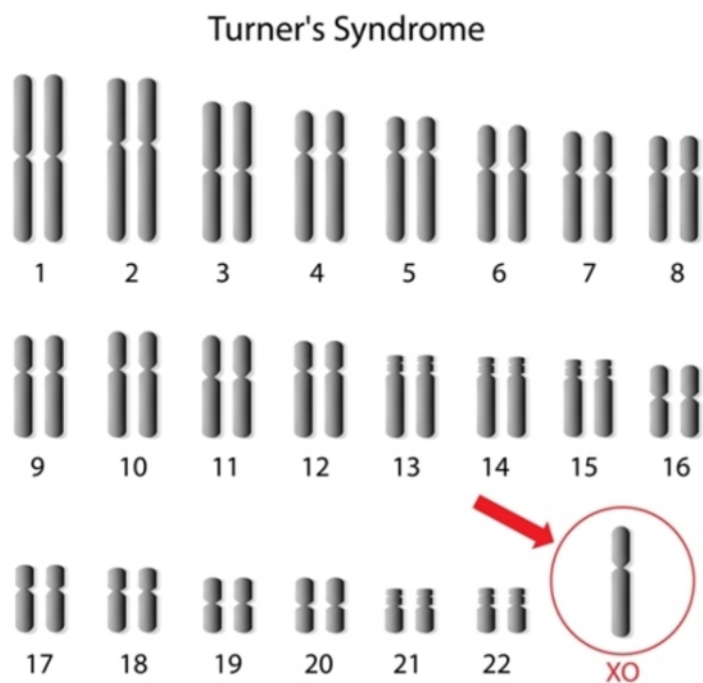
Javlja se kod 1 od oko 5000 poroda. Većinom zahvaća ženski spol. Osobe su mentalno retardirane, izgledaju poput patuljaka s malim nosom i ustima te abnormalnim uškama. Mortalitet 80-90% do druge godine života.

3. Patauov sindrom - Trisomija 13. hromosoma



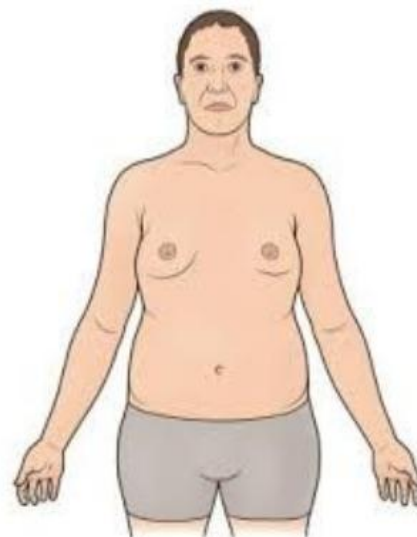
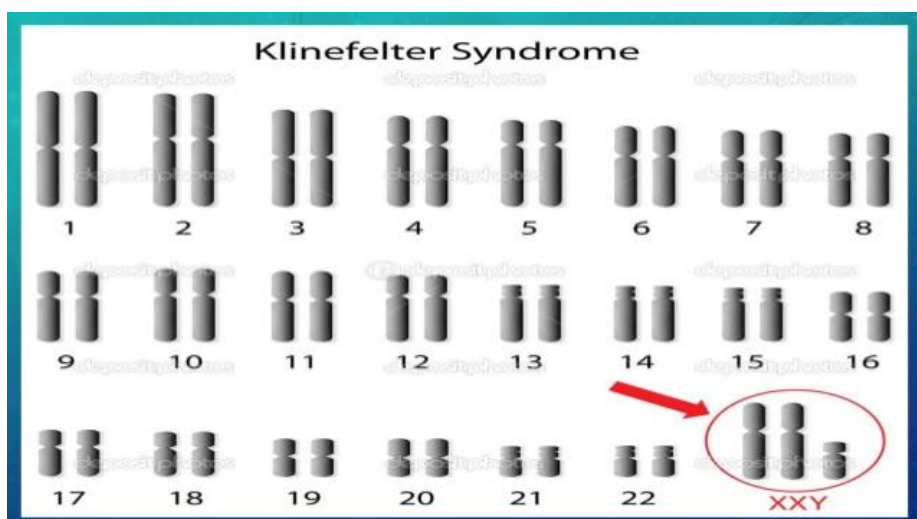
Javlja se kod 1 od oko 5000 poroda. Osobe su jako mentalno retardirane, javljaju se razne bolesti. Smrtnost je velika u 1. godini života.

4. Turnerov sindrom 44+XO



Jedina monosomija koja u ovjeka preživljava. Osobe su ženskog spola, niskog rasta, nemaju jajnike pa su spolno nezrele i sterilne, imaju nešto snižen IQ. Poremećaj nastaje zbog greške u ovoj mejozi.

5. Klinefelterov sindrom 44+XXY



Osobe su muškog spola (zbog Y hromosoma). Nakon puberteta razvijaju im se sekundarne ženske spolne karakteristike, sterilni su, imaju snižen IQ.