

Генни и хромозомни мутации

Мутациите стоят в основата на разнообразието в природата



www.katiephd.com



Генни мутации

Мутациите са свързвани с промяна в нуклеотидната последователност.

Това води до поява на нови алели на гените, включително и алели, които са свързани със заболявания.

	Субституция	Инсерция	Делеция
Оригинална последователност	T G G C A G	T G G C A G	T G G C A G
Мутирала последователност	T G G T A G	T G G T A T C A G	T G G G

<https://www.singerinstruments.com/resource/what-are-genetic-mutation/>

Субституциите могат да имат различен ефект

Silent – мутация :

Има замяна на база в кодона, но той кодира същата аминокиселина. Няма последици за белтъка.

Nonsense – мутация :

Промяната на нуклеотид в кодона го превъща в стоп-кодон. Това спира пълната синтеза на ППВ и продуктът е нефункционален.

Missense – мутация (консервативна):

От мутацията се получава кодон за друга аминокиселина, но със същите химични свойства. Това може и да не попречи на функцията на белтъка.

Missense – мутация (неконсервативна):

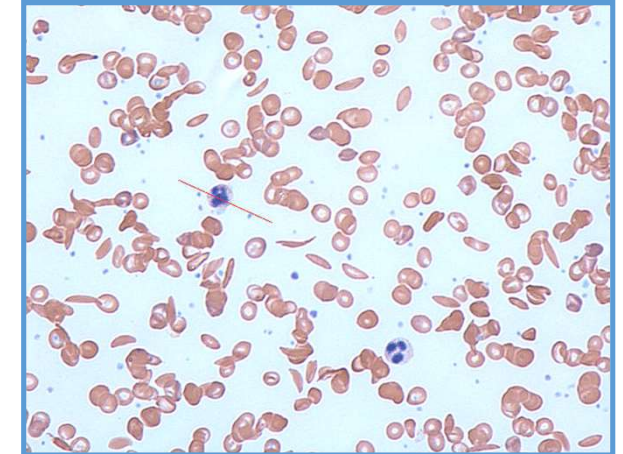
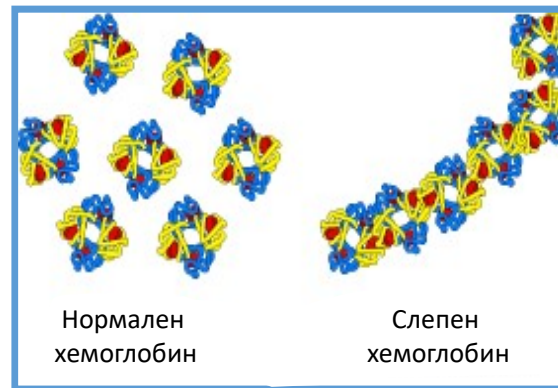
От мутацията се получава кодон за друга аминокиселина с различни химични свойства. В зависимост от мястото на аминокиселината тази мутация може да наруши нормалната функция на белтъка.

		Точкови мутации			
		Без мутация	Silent	Nonsense	Missense
					conservative non-conservative
ДНК		TTC	TTT	ATC	TCC TGC
РНК		AAG	AAA	UAG	AGG ACG
Белтък		Lys	Lys	STOP	Arg Thr
		basic polar			

Сърповидно-клетъчна анемия

При сърповидно-клетъчната анемия има **missense – мутация**, която води до замяна на аминокиселината **глутамат** с аминокиселината **валин**. Те имат **различни химични свойства** и мутираният хемоглобин започва да се слепва в еритроцита и да го удължава. Еритроцитите приличат на **сърп**, откъдето идва името на заболяването.

Normal Cells							
CAA	GTA	AAC	ATA	GGA	CTT	CTT	DNA
GUU	CAU	UUG	UAU	CCU	GAA	GAA	mRNA
val	his	leu	thr	pro	glu	glu	Protein
Sickle Cells							
CAA	GTA	AAC	ATA	GGA	CAT	CTT	DNA
GUU	CAU	UUG	UAU	CCU	GUA	GAA	mRNA
val	his	leu	thr	pro	val	glu	Protein



Мутациите могат да бъдат доминантни или рецесивни



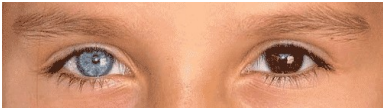
Рецесивна
мутация



Доминантна
мутация

Соматични мутации и мутации в половите клетки

Соматична мутация

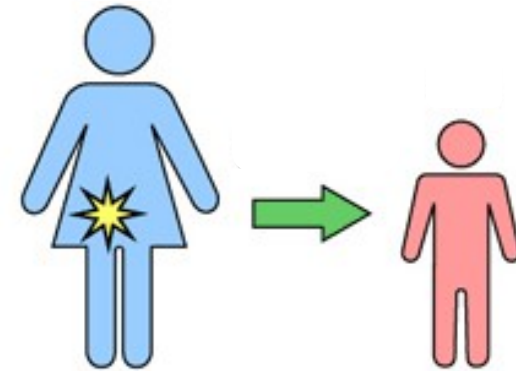


<http://johnhawks.net/explainer/laboratory/eye-pigmentation-allele-frequencies.html>

Соматичните мутации засягат клетки на организма, които не са полови. Те не се предават в поколенията



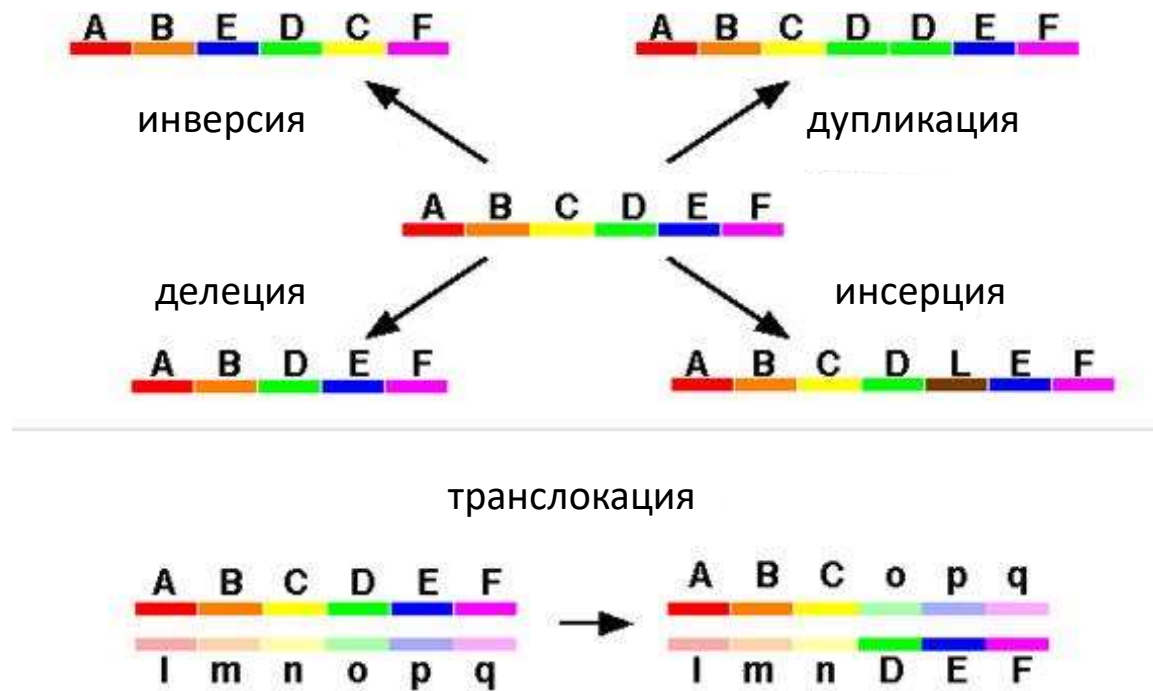
Мутациите в половите клетки могат да се предават в поколенията.



Adapted from the National Cancer Institute and the American Society of Clinical Oncology

Структурни хромозомни мутации

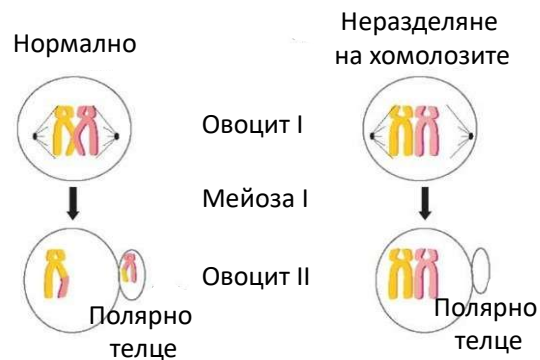
Засягат структурата на хромозомите.



Бройни хромозомни мутации

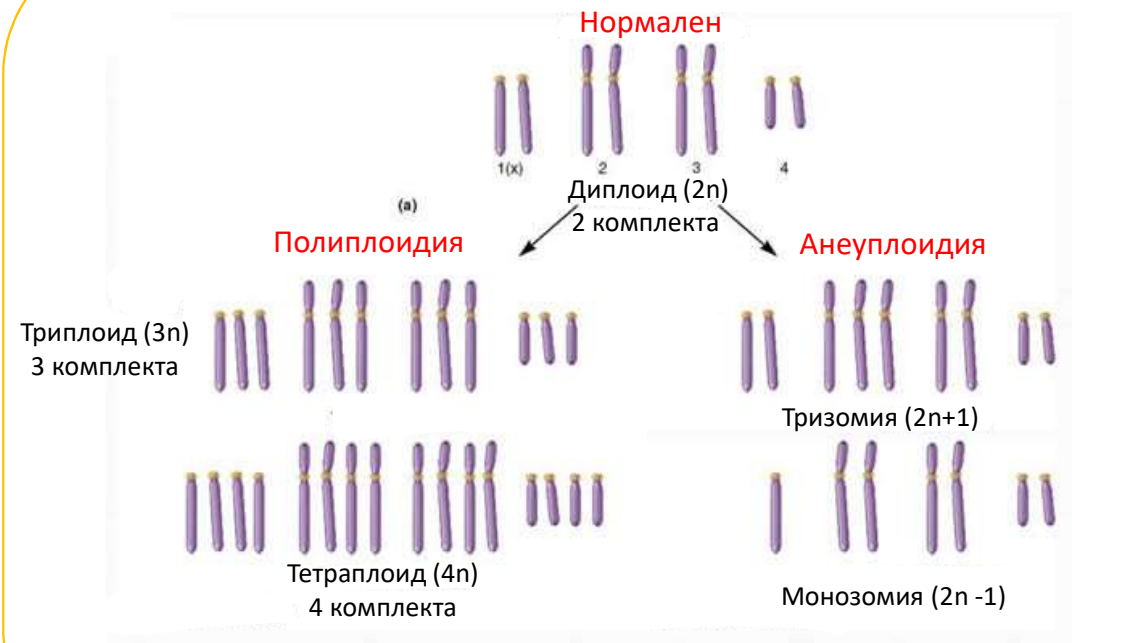
Бройните хромозомни мутации са свързани с промяна в броя на хромозомите. Тези грешки се случват по време на Митоза или Мейоза, заради неправилното разпределяне на хромозомите в дъщерните клетки.

Неразделяне на хомолозите по време на Мейоза



<http://what-when-how.com/genetics/nondisjunction-genetics/>

Видове бройни хромозомни мутации



<http://lifeofplant.blogspot.com/2011/02/polyploidy-and-aneuploidy.html>

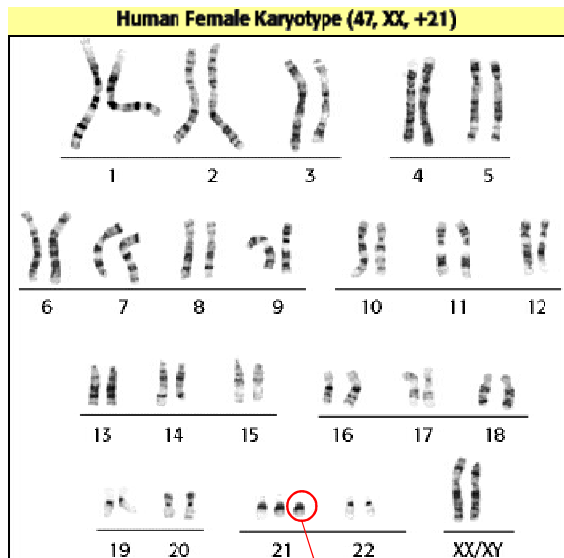
Полиплоидията е характерна за растенията

Примери за тризомии при човек

Тризомията е анеуплоидия, при която има допълнителна хромозома в автозомите:

$$2n + 1$$

Синдром на Даун

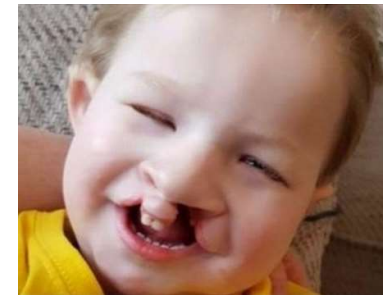


Има допълнителна 21-ва хромозома.

<https://medlineplus.gov/downsyndrome.html>

www.biology.arizona.edu

Синдром на Патау (тризомия на 13)



<https://www.thebestof.co.uk/>

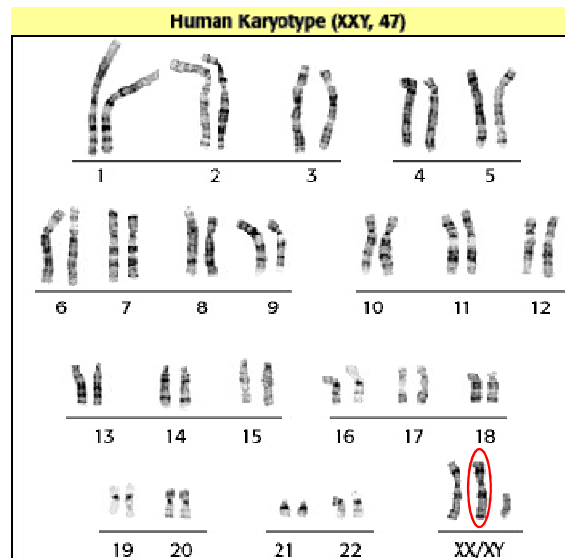
Синдром на Едуардс (тризомия на 18)



<https://www.gofundme.com/edwards-syndrome>

Мутациите при половите хромозоми помагат да се установи ролята им
за развитието

Синдром на Клайнфелтър
Мъж – XX^Y (+1 X хромозома)

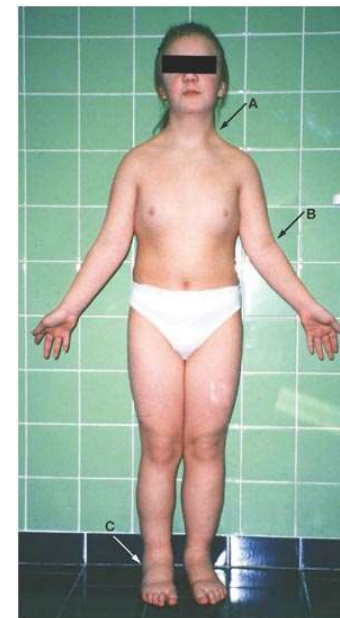


www.biology.arizona.edu



Malcolm Gin / Wikipedia

Синдром на Търнър
Жена - XO (липсва 1 полова хромозома)
Липсата на 1 хромозома се нарича **МОНОЗОМИЯ**.



<https://step1.medbullets.com/reproductive/116019/turner-syndrome>