



II. GIMNAZIJA MARIBOR

MUTACIJE

Mentor: Katja Zorec Holnthaner
Predmet: Biologija

Avtor: Jaka Papic
Razred: 1.c

Maribor, 25.1.2005

1.	<u>UVOD.....</u>	- 3 -
2.	NEKAJ O MUTACIJAH.....	- 4 -
3.	<u>DEJAVNIKI, KI VPLIVAJO NA MUTACIJE IN KAKO TE NASTANEJO.....</u>	- 5 -
4.	VRSTE MUTACIJ	- 6 -
4.1	GENSKE MUTACIJE	- 6 -
4.2	KROMOSOMSKE MUTACIJE.....	- 7 -
4.3	GENOMSKE MUTACIJE	- 7 -
5.	<u>MUTACIJE PRI CLOVEKU.....</u>	- 8 -
6.	ZAKLJUČEK	- 10 -
7.	<u>LITERATURA</u>	- 11 -
10.	<u>SLIKOVNO KAZALO</u>	- 12 -
11.	<u>STVARNO KAZALO.....</u>	- 12 -

1. Uvod

Pred kratkim sem na televiziji gledal oddajo o mutantih, ki je bila zelo zanimiva. Želel sem izvedeti več o mutacijah in kako te delujejo. Po naključju smo se v istem času pri pouku biologije prav tako učili o mutacijah. Moj osnovni cilj pri tej seminarski nalogi je bil izvedeti čim več o mutacijah, predvsem o mutiranih osebkih, a pri slednih sem bil omejen z razpoložljivo in dosegljivo literaturo.

2. Nekaj o mutacijah

Izvor mutacij še vedno ostaja eno od ključnih vprašanj moderne znanosti. Velika količina eksperimentalnih podatkov nam kaže, da je genom dinamičen, hierarhično organiziran in kompleksno integriran sistem za shranjevanje ter obdelavo informacij. Dinamično ravnotežje med stabilnostjo in spremenljivostjo DNK zapisa je nujno za pravilno funkcioniranje organizma.

Evolucionisti trdijo, da nove vrste nastajajo z mutacijami. Že vse od začetka 20. stoletja tako izvajajo najrazličnejše mutacije na najrazličnejših bitjih, a jim po milijonih opravljenih poizkusov ni uspelo ustvariti ene same nove vrste. Mutacije namrec skoraj vedno privedejo do osebkov, ki je obstojno manj uspešen od svojega predhodnika in se v večini kažejo kot bolezni, npr. okvare raznih organov. Vse mutacije pa vendarle niso slabe. Včasih se zaradi genetskih sprememb pojavijo nove lastnosti, ki so za organizme v nekem okolju ugodne. Zato taki osebki preživijo in mutacije se dedujejo. Osebkom, ki imajo zaradi mutacij nove značilnosti, pravimo **mutanti** oz. **mutirani osebki**.

Beseda mutacija je znana vsem. Vemo tudi, da brez nje ne bi bilo evolucije. Ne glede na to, kako malo je sprememb na DNA¹ in ne glede na to, kako je še manj takih, ki bi pomenile prednost in ne okvaro, verjamemo, da so nam prav te spremembe podarile človeško podobo. Zagovorniki evolucijske teorije tudi trdijo, da se je razvoj živih bitij (vse do človeka) izvršil zaradi konkretnih naravnih potreb. Sledci iz tega načela naj bi imele npr. vrste rož, rib, metuljev, ptic itd. tehtne razloge, da se med sabo razlikujejo po obarvanosti svojih površin. Vse razlike niso le posledica vplivov okolja, temveč v pretežni meri odraz razlik v genomih. Dednim spremembam genoma pravimo **mutacije**, dejavnikom, ki povzročajo mutacije, pa **mutageni**.

¹ DNA, deoksiribonukleinska kislina; na splošno nastopa kot dvojna vijacnica in deluje kot genetični material v celicah in nekaterih virusih in predstavlja temelj dedovanja.

3. Dejavniki, ki vplivajo na mutacije in kako te nastanejo

Mutacije povzroca vec dejavnikov, ki jih delimo na:

- Zunanje dejavnike: ti lahko spremenijo dedni material. Mednje sodijo razna sevanja (rentgenski, radioaktivni, kozmicni žarki), kronicna vnetja, virusi ...
- Notranje dejavnike: to pa so razlicna fizikalna kemijska stanja v celici (stopnja kislosti pH in razlicni celicni strupi).

Našteti dejavniki lahko povzrocijo spremembe dednega materiala v katerikoli telesni ali spolni celici. Do dedne spremembe pride le takrat, ko se spremeni dedni material v spolni celici, nato pa se ta spoji z drugo spolno celico v zigoto², iz katere se razvije nov organizem.

V naravi nastajajo mutacije nakljucno (**spontane mutacije**), lahko pa jih izzovemo umetno (**inducirane mutacije**):

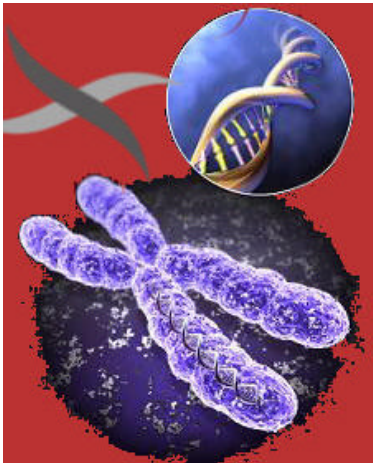
- spontane nastanejo zaradi nepopravljivih napak pri replikaciji ali pa zaradi nakljucnih molekularnih dogodkov,
- inducirane oz. povzrocene nastanejo zaradi razlicnih zunanjih dejavnikov.

V zadnjem casu je za znanja željne raziskovavke eden najbolj kontroverznih procesov v prihodnosti **adaptivna mutacija**

Nekaj o adaptivnih mutacijah

Adaptivna mutacija je fenomen, ki ga je leta 1988 svetu znanosti predstavil Cairns s sodelavci, in pomeni povecano mutabilno aktivnost v casu ne-leetalnega stresa, kot je npr. stradanje. Bakterije vrste *Escherichia coli* z okvarjenim genom za encim, ki razgrajuje laktozo, je Cairns nanesel na gojišca, v katerih je bila edini vir energije prav laktoza. Pricakovali bi, da se bakterije ne bodo razmnoževale in zrasle v kolonije, pac pa strdale in postopoma propadle. In vendar, po nekaj dneh je opazil prve kolonije in nato vsak

Komentar [J1]: Ne smrtonosnega



dan nove in nove. Ocitno so bakterije, iz katerih so zrasle kolonije, mutirale prav na tistem okvarjenem mestu laktoznega gena in to tako, da je gen spet postal aktiven, same pa so ponovno lahko uživale v obilju. Toda število takih ugodnih mutacij je bilo dalec preveliko, da bi ga lahko pripisali nakljucju. Poleg tega bi pricakovali kvecjemu še veliko nižjo pogostnost mutacij, saj te niso mogle nastati, kot navadno, med podvojitvijo DNA ob delitvi celic, ker bakterije za razmnoževanje niso imele dovolj energije. Vse je torej kazalo, da je to primer, ko okolje sproži primerno mutacijo in je ne izbire iz množice nakljucnih spontanih napak. V zvezi z besedo adaptivna dobi namrec mutacija pomen, ki ga nismo vajeni: prilagoditvena sprememba, ki je nujno koristna in

² spojek

ima z naključnostjo le malo opraviti. Namesto bakterij, si z malo domišljije prav lahko predstavljamo sestradano žirafa, ki ji v "želji" po listih na visoki veji zraste vrat!

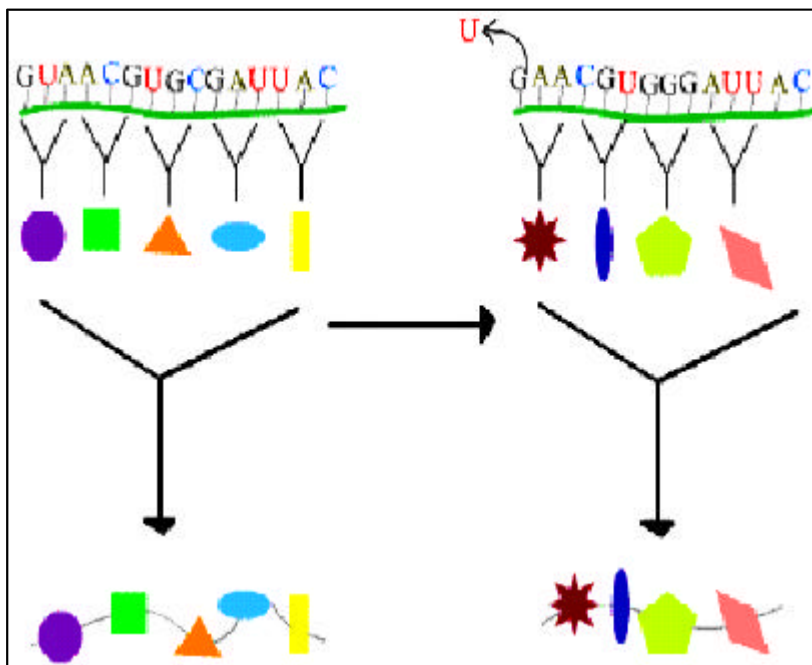
4. Vrste mutacij

Poznamo tri vrste mutacij:

4.1 Genske mutacije

➤ Genske mutacije: nastanejo zaradi kemijskih sprememb v zgradbi posameznega gena. Sprememba torej lahko nastane v določeni točki na kromosomu oziroma v molekuli DNK-genu. Nukleotidi se lahko zamenjajo ali pa kakšen izpade (delecija) oz. se med obstoječe vrine dodaten. Pravimo jim tudi točkovne mutacije.

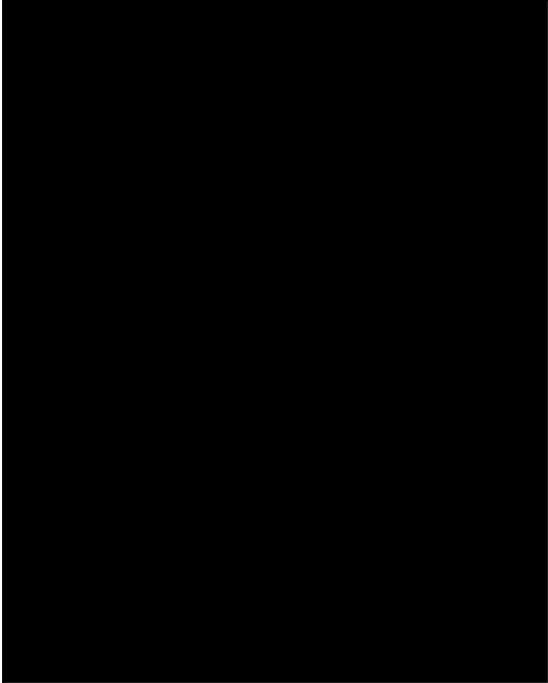
- Spodnja slika izpad enega nukleotida – nastane premik bralnega okvirja. Namesto GUA imamo sedaj GAA, kar pomeni, da dobimo drugo aminokislino.



slika 1: graficna ponazoritev izpada nukleotida

4.2 Kromosomske mutacije³

- Kromosomske mutacije: do kromosomskih mutacij največkrat pride med celicno delitvijo. Pri ločevanju hčerinskih celic se kromosom lahko odtrga in se prilepi na drug kromosom, zato sta lahko kromosoma neenako dolga, lahko pa se zavrti za 180° in se prilepi z »glavo navzdol« na isti kromosom. Možno je tudi, da se prilepi na kak drug kromosom in nastane en večji.



Na tej sliki je primer, ko se kromosom odtrga in prilepi na drugega. Vidno je, da sta različno dolga.

slika 2: graficna ponazoritev kromosomske mutacije

4.3 Genomske mutacije

- Genomske mutacije: celota vseh kromosomov v celici je **genom**, zato so dobile takšne spremembe dednega materiala ime genomske mutacije. V telesnih celicah oseba z genomsko mutacijo tako lahko naštejemo več ali pa tudi manj kromosomov od normalnega števila (46). V nekaterih primerih so kromosomske garniture kar podvojene, potrojene itd. Osebk s tako pomnoženimi garniturami kromosomov so **poliploidi**. Poliploidne celice so pogosto večje od normalnih. Za cloveštvo je imela izreden pomen poliploidija nekaterih trav na Bližnjem vzhodu, iz katerih so pri pšenici vzgojili več poliploidnih sort, ki dajejo obilnejši pridelek. Pri cloveku je znanih kar nekaj sindromov, ki so posledica genomske mutacije. Eden od njih je oblika mongoloizma s tremi 21. kromosomi. Namesto normalnega. Števila kromosomov $44 + xy$ ima tak genom $45 + xy$, torej 47 kromosomov.

5. Mutacije pri cloveku

Ob spoznanju bistva mutacij in vzrokov zanje je bilo ugotovljeno, da gre skoraj vedno za neko *okvaro* dednega materiala. V skoraj vseh primerih do sedaj se je mutacija prikazala kot bolezen, pomanjkljivost ali nepravilnost. Omenil pa sem tudi, da so mutacije osnova za vse pridobitve, zaradi katerih se katerikoli organizem razlikuje od prabitij.

V primeru, da neka genska mutacija nastane tako, da radioaktivni žarek razkroji delcek dednega materiala v spolni celici (ki se spoji z drugo spolno celico v zigoto), res ne moremo pričakovati drugega kot mutanta, ki ni sposoben živeti. Ob tisočih in tisočih takšnih mutantih pa je lahko eden, ki ima takšno »okvaro«, da je ta lahko zanj ugodna. V takšnem primeru je odvisno od razmer v okolju, ali bo mutant preživel.

Soodvisnost mutacije in okolja lahko prav dobro spoznamo na primeru **albinizma**, ki je v svojem bistvu pomanjkljivost. Organizem je namreč nesposoben izdelovati pigment. Prizadet clovek nima barvila v pigmentnih celicah kože, las in v šarenici. Njegova koža je bela (rožnata) in na soncu ne potemni, ampak pordeci in se začne luščiti. Šarenica je rdeca, ker skozi njo presevajo krvne žilice v zrklu. Lasje so beli, kot je dlaka pri albinih sesalcih ali perje pri pticah. Albini osebkji se namreč pojavljajo tudi pri vseh živalih, ki se jim lahko pokvari biokemijska veriga nastajanja pigmenta. Albinizem je možen pri vseh cloveških rasah-tudi pri crni.



Albin se škodljivi izpostavljenosti sončnim žarkom lahko izogne, če uporablja zaščitno kremo z visokimi zaščitnim UV faktorjem in se pretirano ne izpostavlja soncu. Prav tako ni nujno, da albinizem vedno škodi živalim – lahko je celo pridobitev, ali pa tudi ne. Vcasih se v naravi skoti bel zajcek. V našem okolju ali pa še južneje, kjer sploh ni snega, je bela barva izdajalska. Vsak plenilec prej zagleda belega zajcka kot njegovega brata z, za tisto okolje, normalno barvo kožuška. Nasprotno pa ima bel zajcek prednost v pokrajini, ki jo pokriva sneg. Zanj je bela barva varovalna. Zato imamo na severu razmeroma veliko živali, ki so vsaj v zimskem casu bele (severni medved, hermelin, planinski zajec, polarna sova itd.), ceprav ne gre pri njih za ciste oblike albinizma. To dokazuje, da se v določenem okolju lahko izkaže neka okvara ali pomanjkljivost za pridobitev in se zato predaja (deduje) iz roda v rod.

Kako se albinizem kaže kot pridobitev, lahko pogledamo na naslednjem primeru: raziskave pri belih in crnih otrocih v New Yorku so pokazale statisticno pomembno razliko v obolevnosti za **rahitisom**. Pri iskanju vzroka za to so upoštevali tudi dejstvo, da so bili kot crni sužnji na silo iztrgani iz njihovega naravnega okolja in preseljeni v druge dele sveta, za katere je znailno drugacno podnebje.

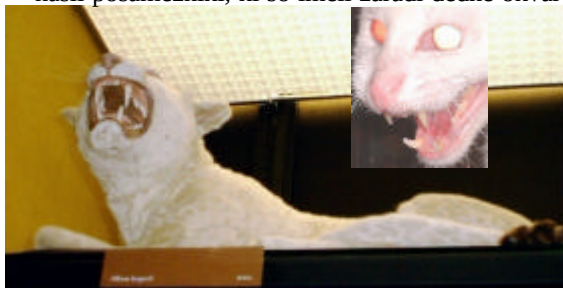
V tropskem pasu crna barva kože dobro varuje cloveka pred premocnimi UV žarki, v zmernem pasu Severne Amerike, (New Yorku) pa je ta zaščita premocna.

Niti manjša kolicin UV žarkov ne prodre v kožo, kjer bi iz provitamina nastajal vitamin D, ki nas ščiti pred rahitisom. Crni otroci zato veliko pogosteje zbolevaro za njim.

Komentar [J2]: Zaradi pomanjkanja D vitamina, kosti rastejo nepravilno. Rahitis je danes redek in se pojavlja samo še v revnih deželah.

Mutacije

Iz tega se je porodila zanimiva podmena⁴ o nastanku svetle kože belcev. Naši davni predniki so večinoma živeli goli v tropskem pasu Afrike, zato so imeli varovalno crno polt. Ko so se preselili na Bližnji in Srednji vzhod ter Evropo, so zbolevali za rahitisom. Med njimi pa so se našli posamezniki, ki so imeli zaradi dedne okvare svetlejšo kožo. Ti so manj zbolevali in so zato imeli v povprečju večjo življenjsko dobo.



Postopno so tedanji prebivalci s svetlo kožo prevladali nad tistimi s temno in v povprečno krajšem življenju so imeli tudi manj potomcev.

⁴ domneva ali mnenje

6. Zaključek

Namen tega seminarskega dela je bil dvojen: spoznati različne možnosti dela z Wordom in izvedeti kaj več o izbrani temi. O mutacijah sedaj vem bistveno več, saj so me in me še vedno zelo zanimajo. V naravi se mutacije dogajajo vsak dan in zato za znanstvenike na tem področju ostaja še veliko dela. Upam, da bomo kmalu price cloveku in Zemlji prijaznim odkritjem na področju mutacij.

7. Literatura

1. CLAYBOURNE Anna: Geni in DNK, Tehniška založba Slovenije, Ljubljana, 2004
2. LUCKOVNIK Jurij: Sto in eno vprašanje o dednosti, Zavod Republike Slovenije za šolstvo, Ljubljana, 1999
3. STUŠEK Peter, PODOBNIK Andrej, GOGALA Nada: Biologija 1 – celica. DZS Ljubljana, 2000
4. INTERNET:

http://www.geocities.com/about_evolucija/mutacije.html

<http://www.kvarkadabra.net/index.html?biologija/teksti/mutacija.htm>

<http://www.bion.si/Mutac.htm>

<http://www.p-ng.si/~mirjana/gradivo/zdravstvena%20ekologija/Biologija%20tumorjev.pdf>

10. Slikovno kazalo

slika 1: graficna ponazoritev izpada nukleotida.....- 6 -

slika 2: graficna ponazoritev kromosomske mutacije.....- 7 -

11. Stvarno kazalo

A

adaptivna mutacija, - 5 -
albinizem, - 8 -

G

genom, - 7 -
Genomske mutacije, - 7 -
Genske mutacije, - 6 -

I

inducirane mutacije, - 5 -

K

Kromosomske mutacije, - 7 -

M

mutanti, - 4 -
mutirani osebki, - 4 -

P

poliploidi, - 7 -

R

rahitis, - 8 -

S

spontane mutacije, - 5 -