

Mutácie (bodové)

Modul no. 1: Genetika živočíchov

Martina Miluchová, Michal Gábor

Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre

Fakulta agrobiológie a potravinových zdrojov



Mutácia

Mutácia je náhla, dedičná zmena, ktorá sa u jedinca objaví v dôsledku:

- zmeny v štruktúre génu (**génová mutácia**);
- zmeny v štruktúre chromozómov (**chromozómová mutácia**);
- zmeny počtu chromozómov (**genómová mutácia**).

Génová mutácia

Génová = bodová mutácia je zmena v sekvencii DNA. Spôsobuje zmenu poradia alebo počtu nukleotidov v DNA štruktúre génu.

Rozlišujeme mutácie s vplyvom na:

- sekvenciu DNA
- sekvenciu aminokyselín
- čítací rámeč
- funkciu proteínu

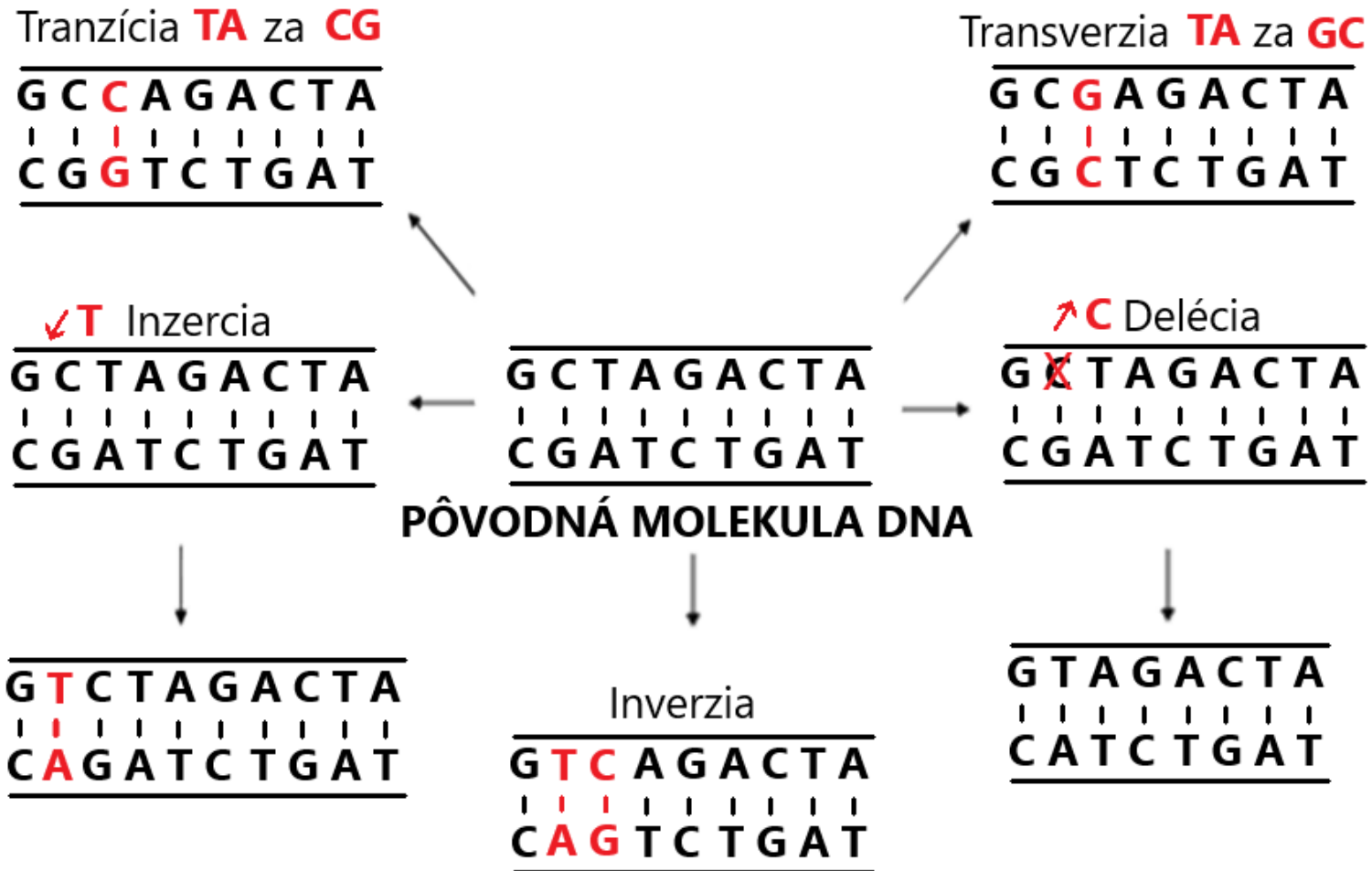
Efekt na sekvenciu DNA

- **substitúcia** - záměna jednej alebo niekoľkých báz:
 - *tranzícia* - záměna purínu za purín alebo pyrimidínu za pyrimidín
 - *transverzia* - záměna purínu za pyrimidín (alebo naopak)
- **inverzia** - zmena poradia báz
- **inzercia** - včlenenie jednej alebo niekoľkých nadbytočných báz
- **delécia** - strata jednej alebo niekoľkých báz

Inzercia a delécia môžu menit' čítací rámeč génu.



Efekt na sekvenciu DNA



Efekt na aminokyselinovú sekvenciu

- *mutácie so zmenou zmyslu (missense mutácie)* - zmena kodónu spôsobí zaradenie odlišnej aminokyseliny do polypeptidového reťazca
- *neutrálne mutácie* - mutácie spôsobujú zámenu jednej aminokyseliny za inú aminokyselinu s podobnými vlastnosťami, takže zmena je menej výrazná.
- *tiché mutácie* - na základe degenerovanosti genetického kódu nastáva zaradenie rovnakej aminokyseliny napriek odlišnému kodónu

Efekt na aminokyselinovú sekvenciu

PÔVODNÁ MOLEKULA DNA

```
GCTAGACTA
| | | | |
CGATCTGAT
Ala Arg Leu
```

Missense mutácia

```
GCTAGCCTA
| | | | |
CGATCGGAT
Ala Ser Leu
```

Neutrálna mutácia

```
GCTAAACTA
| | | | |
CGATTTGAT
Ala Lys Leu
```

Tichá mutácia

```
GCTAGGCTA
| | | | |
CGATCCGAT
Ala Arg Leu
```

Efekt na čítací rámec

▼ Čítací rámec je spôsob, akým sa sekvencie nukleotidov interpretujú do sekvencie aminokyselín.

- *nonsense mutácie* - zmena kodónu pre niektorú aminokyselinu za STOP kodón (UAG, UAA alebo UGA) spôsobí predčasné ukončenie translácie na ribozóme
- *posunové mutácie* - sú špeciálnym typom mutácií, ktorých podstatou je inzercia alebo delécia takeého počtu nukleotidov, ktorý nie je násobkom 3, vedúca k posunu čítania kodónov na ribozóme, následkom čoho nastáva zaradenie úplne odlišných aminokyselín od miesta mutácie

Efekt na čítací rámec

PÔVODNÁ MOLEKULA DNA

```

GCTAGATACCTA
| | | | | | | |
CGATCTATGGAT
Ala Arg Tyr Leu
  
```

Nonsense mutácia

```

GCTAGATAGCTA
| | | | | | | |
CGATCTATCGAT
Ala Arg STOP
  
```

Delécia

```

GCTAGATACCTA
| | | | | | | |
CGATCTATGGAT
  
```

Posunová mutácia

```

GCTAATACCTA
| | | | | | | |
CGATTATGGAT
Ala Asn Thr
  
```

Efekt na funkciu proteínu

- ***mutácia so získanou funkčnosťou (gain-of-function mutation)*** - mutovaný proteín získal nové abnormálne vlastnosti, a preto je fenotyp takejto mutácie väčšinou dominantný
- ***mutácia so stratou funkcie (loss-of-function mutation)*** - mutovaný proteín je nefunkčný, ale druhá kópia (normálna alela) väčšinou postačuje pokryť potreby organizmu, preto je táto mutácia recesívna
- ***dominantne negatívna mutácia*** - je špeciálnym prípadom mutácie, pri ktorej má mutovaná alela taký dominantný fenotyp, že jej produkt je svojim prejavom antagonistický voči produktu normálnej alely, takže výsledkom je strata funkcie napriek prítomnosti jednej normálnej alely



Ďakujem za vašu pozornosť!

This presentation has been supported by the Erasmus+ KA2 Cooperation Partnerships grant no. 2021-1-SK01-KA220-HED-000032068 "Innovation of the structure and content of study programs in the field of animal genetic and food resources management with the use of digitalisation - Inovácia obsahu a štruktúry študijných programov v oblasti manažmentu živočíšnych genetických a potravinových zdrojov s využitím digitalizácie". The European Commission support for the production of this presentation does not constitute an endorsement of the contents which reflects the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.



Martina Miluchová



martina.miluchova@uniag.sk

Partners:



Siedlce University
of Natural Sciences
and Humanities



Czech University
of Life Sciences Prague



Co-funded by
the European Union