Gdy w DNA wkrada się błąd: Mutacje i Choroby Genetyczne

CZĘŚĆ 1 • MUTACJE I ZABURZENIA CHROMOSOMOWE

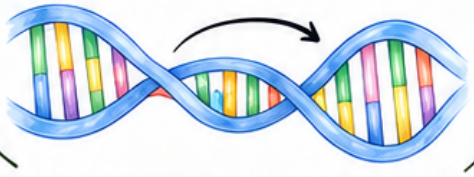
1 Co to jest mutacja?

Mutacja – trwała zmiana w materiale genetycznym komórki.

Może powstać spontanicznie, np. wskutek błędu podczas kopiowania DNA, albo pod wpływem czynników mutagennych.

Przykład zmiany w DNA:

ATG**C** → ATG**T**



Haczyk: nie każda mutacja jest szkodliwa. Wiele nie zmienia działania organizmu.

2 Czynniki mutagenne

Czynniki mutagenne zwiększają ryzyko zmian w DNA.



Promieniowanie UV
np. nadmierna ekspozycja na słońce



Promieniowanie rentgenowskie (X)



Składniki dymu tytoniowego



Toksyny grzybów pleśniowych
np. aflatoksyny



Niektóre wirusy

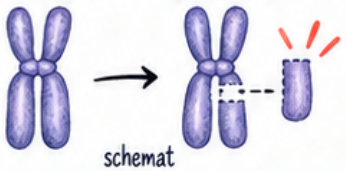
3 Rodzaje i skutki mutacji

Mutacje genowe – zmiany w obrębie konkretnego genu.

ATGCC**A** → ATGC**T**A

schemat

Mutacje chromosomowe – zmiany struktury lub liczby chromosomów.



schemat

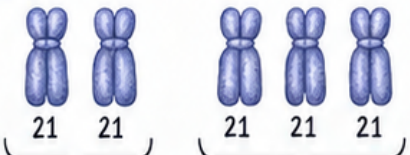
Możliwe skutki:

- Choroby nowotworowe.
- Choroby jednogenowe – zmiana w jednym genie.
- Zaburzenia chromosomowe.

To możliwe skutki, nie wynik każdej mutacji.

4 Zespół Downa – zaburzenie chromosomowe

Przyczyna: dodatkowy materiał chromosomu 21. Najczęściej występują 3 kopie chromosomu 21 zamiast 2 – to trisomia 21. W tej postaci komórki mają 47 chromosomów zamiast 46.



2 kopie | Trisomia 21: 3 kopie

Cechy i objawy: charakterystyczne rysy twarzy, skośnie ustawione szpary powiekowe, niski wzrost, często niepełnosprawność intelektualna w stopniu łagodnym lub umiarkowanym; mogą występować wady serca.

Wsparcie: nie ma leczenia usuwającego zmianę chromosomową. Opieka medyczna, terapia, rehabilitacja i pomoc w nauce wspierają rozwój i samodzielność.



Każda osoba jest inna – potrzeby i możliwości różnią się.