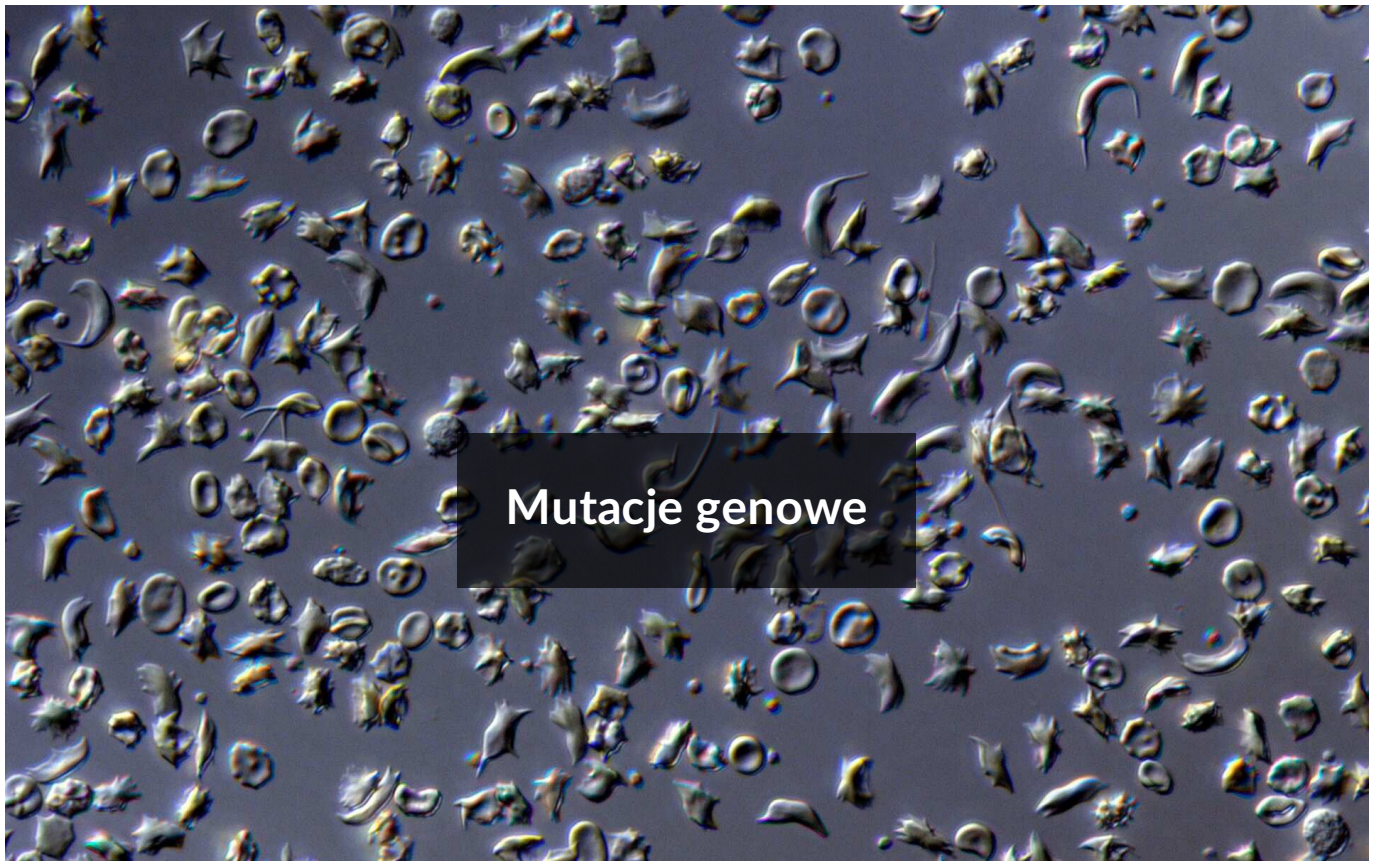


Mutacje genowe

- [Wprowadzenie](#)
- [Przeczytaj](#)
- [Animacja](#)
- [Sprawdź się](#)
- [Dla nauczyciela](#)



Charakterystyczne erythrocyty u osoby chorej na anemię sierpowatą. Choroba ta jest wynikiem mutacji punktowej w genie, który koduje hemoglobinę.

Źródło: Jonathan Armstrong, Wellcome Collection, licencja: CC BY-NC 4.0.

Mutacje genowe zachodzące losowo przez miliardy lat przyczyniają się do ewolucji organizmów i umożliwiają ich przystosowanie do zmieniających się warunków środowiska. Mutacje prowadzą jednak nie tylko do wzrostu bioróżnorodności, lecz także do wielu chorób uwarunkowanych genetycznie.

Mutacje występują zarówno w genomie jądrowym, jak i pozajądrowym. W mitochondrialnym DNA często dochodzi do transycji, delecji lub inwersji, które powodują u ludzi poważne choroby genetyczne. Należą do nich przede wszystkim choroby układu nerwowego i mięśniowego, takie jak zespół MELAS (miopatia mitochondrialna), encefalopatia, kwasica mleczanowa i zespół MERRF (padaczka miokloniczna). Szacuje się, że tego rodzaju zaburzenia ma jedna na 5 tys. osób.

Twoje cele

- Wykażesz, że mutacje genowe są źródłem zmienności organizmów.
- Rozróżnisz rodzaje mutacji genowych.
- Podasz przykłady czynników wywołujących mutacje genowe.
- Określisz przyczyny i skutki mutacji genowych.

Przeczytaj

Mutacja jest to nagła zmiana w materiale genetycznym komórki. Jeśli zmiana ta zachodzi na poziomie genów mówi się o **mutacji genowej**. **Mutacja punktowa** jest rodzajem mutacji genowej, w której zmiana zachodzi jedynie w obrębie jednego nukleotydu. Zmiany zarówno jednego, jak i kilku nukleotydów w genie mogą odpowiadać za powstanie nowych genów, co przyczynia się do wzrostu różnorodności genetycznej w obrębie gatunku i sprzyja ewolucji organizmów. Mutacje są także przyczyną wielu chorób genetycznych i wad rozwojowych organizmów.

Mutacje genowe mogą wystąpić w komórkach **somatycznych** oraz **generatywnych**. Mutacje w komórkach somatycznych nie są przekazywane potomstwu, ale mogą być przyczyną rozwoju nowotworów.

Mutacje generatywne zachodzące w materiale genetycznym komórek rozrodczych są przekazywane potomstwu i niektóre z nich są przyczyną chorób genetycznych i wad rozwojowych. Nie mają jednak wpływu na organizm, w którym doszło do mutacji.

Rodzaje mutacji genowych

Wyróżnia się trzy rodzaje mutacji genowych:

- **substytucję** – mutację punktową polegającą na zamianie w nici DNA jednego nukleotydu na inny;
- **insercję** – czyli wstawienie jednego lub większej liczby dodatkowych nukleotydów do nici DNA;
- **delecję** – utratę jednego lub większej liczby nukleotydów z nici DNA.

Rodzaje mutacji genowych i ich skutki.

Substytucja

Substytucja to mutacja, w której **jedna para nukleotydów w DNA zastępowana jest inną.**

Ważne!

Adenina i guanina należą do [zasad purynowych](#), a cytozyna, tymina oraz uracyl – do [zasad pirymidynowych](#).

Więcej informacji na temat zasad azotowych występujących w DNA znajdziesz w e-materiale „[Skład chemiczny i funkcje DNA](#)”.

Wśród substytucji wyróżnia się tranzycję oraz transwersję.

Insercja

Insercja polega na **przyłączeniu dodatkowej pary (lub kilku par) nukleotydów** do nici DNA. Nukleotydy położone za miejscem wystąpienia mutacji będą odczytywane jako zupełnie inne kodony, wskutek czego nie powstanie prawidłowe i funkcjonalne białko.

Delecja

Delecja to **utrata jednej lub kilku par nukleotydów** z nici DNA. Podobnie jak w przypadku insercji, nukleotydy położone za miejscem wystąpienia delecji będą odczytywane jako inne kodony, co spowoduje powstanie nieprawidłowego białka.

Rodzaje mutacji genowych w zależności od powodowanych przez nie skutków w kodowanym przez gen białku

Mutacje zmiany sensu

Mutacje zmiany sensu występują, kiedy w wyniku substytucji pary nukleotydów nastąpi zmiana kodonu na taki, który warunkuje przyłączenie innego aminokwasu. Ujawniają się fenotypowo, ponieważ skutkują zmianą struktury powstającego białka przez przyłączenie podczas translacji innego aminokwasu. Taki proces może zaburzyć prawidłowe funkcje białka i prowadzić do powstania choroby.

Mutacje synonimiczne

Mutacje nonsensowna

Mutacje powodujące przesunięcie ramki odczytu

Przyczyny mutacji genowych

Najczęstszą przyczyną mutacji genowych są błędy zachodzące w trakcie **replikacji** lub **rekombinacji** DNA. W każdej komórce działają mechanizmy naprawcze, których zadaniem jest rozpoznawanie takich błędów i ich korekta. Mutacje zmiany sensu mają poważne skutki i są rzadziej wykrywane przez mechanizmy naprawcze DNA. Jeśli mutacja nie zostanie wykryta, utrwała się w materiale genetycznym i może stanowić matrycę w kolejnych cyklach replikacji. Mutacje powstające w wyniku takich błędów nazywane są **mutacjami spontanicznymi**. Mogą one powstawać w każdym cyklu podziałów komórek.

Inną przyczynę mutacji genowych stanowią **czynniki mutagenne** (mutageny), na które narażone są organizmy w środowisku. Można je podzielić na czynniki fizyczne i chemiczne.

Wybrane czynniki mutagenne.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Promieniowanie jonizujące
Powoduje zmiany struktury zasad lub rozerwanie mostków wodorowych znajdujących się między zasadami w DNA. Przykład: promieniowanie rentgenowskie, promieniowanie gamma.
Promieniowanie nadfioletowe (UV)
Hydroksylamina
Kwas azotawy
Związki alkilujące
Barwniki akrydynowe
Analogi zasad

Więcej na temat czynników mutagennych oraz sposobów ich działania dowiesz się z e-materiałów pt.: „[Czynniki mutagenne i ich źródła](#)” oraz „[Mechanizmy działania wybranych mutagenów](#)”.

Ekspozycja organizmu na mutageny może spowodować mutacje genowe.

Typy mutacji genowych ze względu na zmiany na poziomie DNA. Kolorem niebieskim zaznaczono prawidłową sekwencję DNA, kolorem zielonym prawidłową sekwencję RNA, natomiast kolorem czerwonym zmianę, która zaszła w DNA w stosunku do prawidłowej sekwencji.

Źródło: Englishsquare.pl, licencja: CC BY-SA 3.0.

Choroby genetyczne wywołane mutacjami genowymi

Mutacje genowe bardzo często powodują poważne choroby genetyczne, które przejawiają się zaburzeniami rozwojowymi o charakterze morfologicznym, anatomicznym lub fizjologicznym – prowadzą do upośledzenia różnych funkcji organizmu (np. endokrynologicznych, metabolicznych, odpornościowych i psychicznych).

Na skutek większości mutacji genowych następuje modyfikacja lub całkowita utrata zdolności organizmu do wytworzenia określonego białka, najczęściej enzymu niezbędnego do prawidłowego przebiegu danego procesu.

W zależności od wpływu mutacji na przeżywalność organizmu można wyróżnić:

- Geny letalne, które powodują śmierć osobników. Warunkują one zaburzenia rozwojowe oraz zakłócenia w procesach fizjologicznych. Większość tych genów ma charakter recesywny autosomalny. Oznacza to, że nosiciele tych genów (heterozygoty) nie różnią się fenotypowo od osobników bez mutacji. Osobniki mające homozygotyczny układ tych genów nie przeżywają.
- Geny semiletalne, które powodują śmierć od 10 do 50% osobników. Osłabiają one wydolność fizjologiczną.

Przykładowe choroby genetyczne będące następstwem mutacji genowych w DNA jądrowym to:

- Fenylketonuria – niedobór lub brak hydroksylazy fenyloalaninowej – enzymu przekształcającego fenyloaminę w tyrozynę, wynikający z mutacji genowej (substytucji, insercji lub delecji) w genie kodującym ten enzym. Powoduje uszkodzenie układu nerwowego, niedorozwój umysłowy oraz fizyczny.
- Alkaptonuria – brak oksydazy kwasu homogentyzynowego – enzymu przekształcającego ten kwas w kwas maleiloacetooctowy. Powoduje magazynowanie kwasu homogentyzynowego w stawach, chrząstkach oraz skórze, wywołując stany zapalne. Nadmiar kwasu usuwany jest z moczem, powodując jego ciemnienie na powietrzu. Za brak enzymu odpowiedzialne są różne mutacje genowe w jego genie, z czego najpowszechniejsza jest substytucja prowadząca do zmiany metioniny na walinę w pozycji 368. białka.

- Albinizm (bielactwo) – brak tyrozynazy – enzymu przekształcającego 3,4-dihydroksyfenyloalaninę w melaninę (barwnik skóry) powodowany przez różne mutacje punktowe w obrębie genu kodującego ten enzym. Albinosi mają jasną skórę, białe włosy, brwi oraz rzęsy, a także bezbarwną tęczówkę, przez którą prześwitują czerwone naczynia krwionośne.

Przykładowe choroby genetyczne będące następstwem mutacji genowych w DNA mitochondrialnym to:

- Padaczka miokloniczna – choroba mitochondrialna spowodowana podstawieniem nukleotydów w genach kodujących tRNA.
- Dziedziczna neuropatia nerwów wzrokowych Lebera – rzadka choroba spowodowana mutacją (tranzycją) w obrębie DNA mitochondrialnego. Polega na powolnej, bezbolesnej utracie wzroku.

Więcej informacji znajdziesz w e-materiale pt. „[Jednogenowe i wielogenowe choroby autosomalne człowieka](#)”.

Słownik

mutacja

(łac. *mutatio* – zmiana) nagła, losowa, skokowa zmiana w materiale genetycznym powstała samoistnie lub na skutek działania czynników mutagennych

zasady pirymidynowe

naturalne pochodne pirymidyny (związek heterocykliczny o cząsteczce zawierającej dwa atomy azotu); wraz z zasadami purynowymi są głównymi składnikami kwasów nukleinowych: cytozyna występuje w DNA i RNA, uracyl w RNA, a tymina (5-metylouracyl) w DNA

zasady purynowe

naturalne pochodne puryn (związków heterocyklicznych zawierających oprócz atomów węgla również inne atomy, np. azotu); najważniejsze z nich to adenina

i guanina, które wraz z zasadami pirymidynowymi są głównymi składnikami kwasów nukleinowych – DNA i RNA

Animacja



Film dostępny pod adresem </preview/resource/R6KWNyX9YDWBi>

Mutacje genowe.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Film nawiązujący do treści materiału pod tytułem: Mutacje genowe.

Polecenie 1

Na podstawie wywiadu z ekspertem wyjaśnij, z jakimi możliwymi skutkami dla odczytu informacji genetycznej wiąże się insercja lub delecja jednego nukleotydu, a jakie niesie ze sobą insercja lub delecja trzech (lub wielokrotności trzech) nukleotydów.

Polecenie 2

Wyjaśnij, czym są mutacje genowe nonsensowne.

Polecenie 3

Opisz, do jakiego typu należy mutacja genowa, której konsekwencją będzie zmiana sekwencji nukleotydów mRNA z AUGGAGUAC na AUGGUGUAC. Odpowiedź uzasadnij.

Sprawdź się

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Ćwiczenie 2



Ćwiczenie 3



Ćwiczenie 4



Ćwiczenie 5



Ćwiczenie 6



Informacja do ćwiczenia 7 – tabela kodu genetycznego

1 zasada	2 zasada						
	U		C		A		G
U	UUU	(Phe/F)	UCU	(Ser/S) seryna	UAU	(Tyr/Y)	UGU
	UUC	fenyloalanina	UCC		UAC	tyrozyna	UGC
	UUA	(Leu/L) leucyna	UCA		UAA	STOP	UGA
	UUG		UCG		UAG	STOP	UGG
C	CUU	(Leu/L) leucyna	CCU	(Pro/P) prolina	CAU	(His/H)	CGU
	CUC		CCC		CAC	histydyna	CGC
	CUA		CCA		CAA	(Gln/Q)	CGA
	CUG		CCG		CAG	glutamina	CGG

1 zasada	2 zasada						
	U		C		A		G
A	AUU	(Ile/I) izoleucyna	ACU	(Thr/T) treonina	AAU	(Asn/N) asparagina	AGU
	AUC		ACC		AAC		AGC
	AUA		ACA		AAA	(Lys/K) lizyna	AGA
	AUG	(Met/M) metionina	ACG		AAG		AGG
G	GUU	(Val/V) walina	GCU	(Ala/A) alanina	GAU	(Asp/D) kwas asparaginowy	GGU
	GUC		GCC		GAC		GGC
	GUA		GCA		GAA	(Glu/E) kwas glutaminowy	GGA
	GUG		GCG		GAG		GGG

Ćwiczenie 7



Poniżej przedstawiono fragment mRNA kodującego białko oraz fragment mRNA powstałego na podstawie DNA, który uległ mutacji.

- Prawidłowa sekwencja mRNA: AUGCCUUAUGCU.
- Sekwencja mRNA po mutacji: AUGGCUUAAGCU.

Ćwiczenie 8



Ćwiczenie 9



Dla nauczyciela

Autor: Anna Juwan

Przedmiot: Biologia

Temat: Mutacje genowe

Grupa docelowa: uczniowie III etapu edukacyjnego – kształcenie w zakresie podstawowym i rozszerzonym

Podstawa programowa:

Zakres podstawowy

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

VII. Genetyka klasyczna.

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

6) rozróżnia rodzaje mutacji genowych oraz określa ich skutki;

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XIV. Genetyka klasyczna.

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

6) przedstawia rodzaje mutacji genowych oraz określa ich skutki;

Kształtowane kompetencje kluczowe:

- kompetencje cyfrowe;
- kompetencje osobiste, społeczne i w zakresie umiejętności uczenia się;
- kompetencje matematyczne oraz kompetencje w zakresie nauk przyrodniczych, technologii i inżynierii.

Cele operacyjne (językiem ucznia):

- Wykażesz, że mutacje genowe są źródłem zmienności organizmów.
- Rozróżnisz rodzaje mutacji genowych.
- Podasz przykłady czynników wywołujących mutacje genowe.
- Określisz przyczyny i skutki mutacji genowych.

Strategie nauczania:

- konstruktywizm;
- konektywizm.

Metody i techniki nauczania:

- z użyciem komputera;
- rozmowa kierowana;
- ćwiczenia interaktywne;
- mapa pojęć;
- analiza animacji.

Formy pracy:

- praca w parach;
- praca w grupach;
- praca całego zespołu klasowego.

Środki dydaktyczne:

- komputery z głośnikami, słuchawkami i dostępem do internetu;
- zasoby multimedialne zawarte w e-materiale;
- tablica interaktywna/tablica, pisak/kreda;
- arkusze papieru A3, flamastry.

Przed lekcją:

1. **Przygotowanie do zajęć.** Nauczyciel loguje się na platformie i udostępnia uczniom e-materiał „Mutacje genowe”. Prosi uczestników zajęć o rozwiązanie ćwiczenia nr 1 (w którym mają za zadanie dopasować nazwę mutacji do jej opisu) z sekcji „Sprawdź się” na podstawie treści w sekcji „Przeczytaj”.

Przebieg lekcji

Faza wstępna:

1. Nauczyciel wyświetla temat i cele lekcji zawarte w sekcji „Wprowadzenie”.
2. **Rozmowa wprowadzająca.** Nauczyciel inicjuje rozmowę na podstawie pytań zawartych we wprowadzeniu: „Co się stanie, jeśli w zapisie genetycznym pojawią się błędy? Czy pojawienie się zmian w DNA jest zjawiskiem sporadycznym, czy też normalnym, z którym nasze komórki muszą sobie radzić każdego dnia? Podczas jakiego procesu może dochodzić do zmian w budowie DNA?”

Faza realizacyjna:

1. **Mapa myśli.** Na podstawie treści z sekcji „Przeczytaj” uczniowie, pracując w parach, tworzą mapę pojęć przedstawiającą rodzaje mutacji genowych, ich cechy i skutki.
2. **Praca z multimedium („Animacja”).** Nauczyciel wyświetla na tablicy interaktywnej lub za pomocą rzutnika multimedium. Uczniowie odczytują polecenie nr 1: „Na podstawie wywiadu z ekspertem wyjaśnij, z jakimi możliwymi skutkami dla odczytu informacji genetycznej wiąże się insercja lub delecja jednego nukleotydu, a jakie niesie ze sobą insercja lub delecja trzech (lub wielokrotności trzech) nukleotydów” i wykonują je w parach. Następnie dzielą się swoimi odpowiedziami na forum klasy.
3. Uczniowie, pracując w parach, wykonują polecenie nr 3: „Wskaż, do jakiego typu należy mutacja genu, której konsekwencją będzie zmiana sekwencji nukleotydów mRNA z AUGGAGUAC na AUGGUGUAC. Odpowiedź uzasadnij”. Nauczyciel w razie potrzeby naprowadza ich na prawidłowe rozwiązanie.
4. **Utrwalanie wiedzy i umiejętności.** Nauczyciel, korzystając z tablicy interaktywnej lub rzutnika, wyświetla treść ćwiczenia nr 7 (w którym uczniowie mają za zadanie określić rodzaj mutacji oraz na podstawie tabeli kodu genetycznego ustalić skutek zaistniałej mutacji dla kodowanego białka) zawartego w sekcji „Sprawdź się”. Wspólne rozwiązanie zadania na forum klasy.

Faza podsumowująca:

1. Uczniowie rozwiązują ćwiczenie nr 2 (typu „prawda/fałsz”) z sekcji „Sprawdź się”. Następnie przygotowują podobne zadanie dla osoby z pary: tworzą trzy prawdziwe lub fałszywe zdania dotyczące tematu lekcji. Uczniowie wykonują ćwiczenie otrzymane od kolegi lub koleżanki.
2. Nauczyciel wyświetla treści zawarte w sekcji „Wprowadzenie” i na ich podstawie dokonuje podsumowania najważniejszych informacji przedstawionych na lekcji. Wyjaśnia także wątpliwości uczniów.

Praca domowa:

1. Wykonaj ćwiczenia od 3 do 6 z sekcji „Sprawdź się”.
2. Dla chętnych: Wykonaj ćwiczenia nr 8 i 9 z sekcji „Sprawdź się”.

Materiały pomocnicze:

- Jane B. Reece i in., „Biologia Campbella”, tłum. K. Stobrawa i in., Dom Wydawniczy REBIS, Poznań 2021.
- „Encyklopedia szkolna. Biologia”, red. Marta Stęplewska, Robert Mitoraj, Wydawnictwo Zielona Sowa, Kraków 2006.

Dodatkowe wskazówki metodyczne:

- Nauczyciel może wykorzystać medium zamieszczone w sekcji „Animacja” na innych lekcjach poświęconych mutacjom genowym, m.in. „Przesunięcia ramki odczytu i ich

konsekwencje”, „Czynniki mutagenne i ich źródła”.