

Mutacioj

Kiaj ili estas?

Verkita de Fabien TSCHUDY (Strasbourg, Francio).

Aprilo 2005

Geno estas heredaĵero, parto de DNA kiu kudas por **proteino** aŭ kelkaj aliaj aferoj kiel RNAt (ribonuklea acido trandona). Ĉiu geno troviĝas ĉe aparta lokuso (loko ĉe la kromosomo) kaj povas havi plurajn samfunkciaj versiojn (alelo). Ĝenerale, nova alelo kreiĝas per mutacio. Malsamaj mutacioj povas naski similan eĉ saman fenotipon (observebla karakteraro):

- alela akordiĝo: mutacio en unu sama geno
- ne alela akordiĝo: mutacio en malsama geno

Oni povas distingi 4 mutacioj-originojn:

- kromosoma apartiĝo-eraro dum meioso.
- ripara eraro
- nekorekta pariĝo dum meioso

DNA konsistas el 4 **nukleotidoj** (nitrogenaj bazoj) kaj la **genetika kodo** estas 3-litera, ĉiu nukleotida baztriopo korespondas al aminoacido, start-triopo aŭ halt-triopo.

Bazparo-difektiĝo:

La plej fundamentaj mutacioj trafas unu nukleotidon. Jen kelkaj ekzemploj pri bazo-difektiĝo:

- izomeroj
- spontana bazo-difektiĝo
- aperigo aŭ malapero de bazo(j)

Pro:

- ROS (reakciemaj oksigenaj specoj, produktitaj de metabolismo, ili atakas DNA)
- mutaciigaj agentoj: UV, x-radiado

Mikrosatelitoj:

Aliaj mutacioj trafas 1 ĝis 4 nukleotidoj. Temas pri miloj da ripetoj de nukleotidareto. Tiaj mutacioj ĝenerale troviĝas ekster la genoj kaj estas plurformismo-fontoj. Tiuj genoj estas genoj-satelitoj kaj pro ties eteco, oni nomas ilin « mikrosatelitojn ».

Kiuj estas la diversaj mutacioj?

1.) Kromosoman nenormalaĵon

Mutacio povas okazi kromosom-skale kaj naski kromosoman nenormalaĵon. Povas temi pri perdoj, gajnoj aŭ rearanĝoj de kromosama materialo.

2.) Mezlonga nenormalaĵo

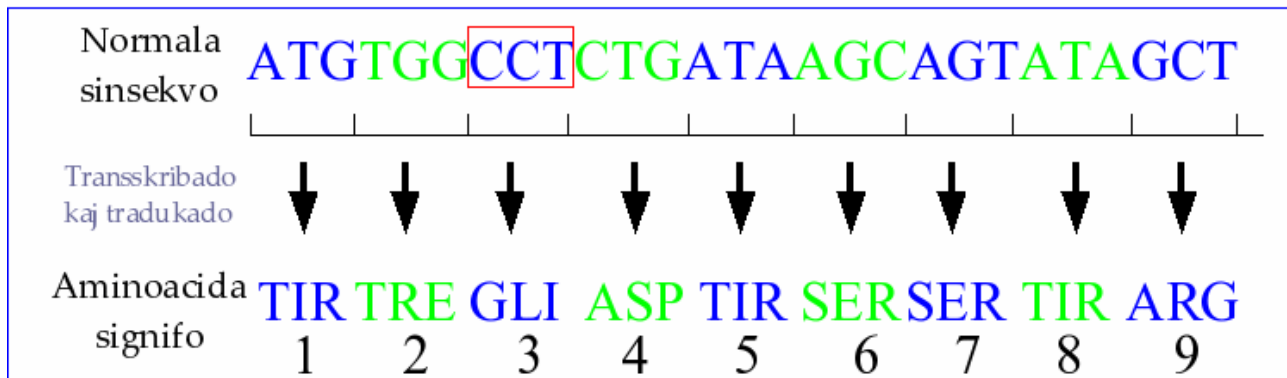
- Interŝanĝo inter du frataj (homologaj) sinsekvoj.
- Forlaso, enŝoviĝo, duobliĝo, inversiĝo de nukleotidaro.
- Nestabila trinukleotida ekspansio
- Gena konvertiĝo

3.)Punkta mutacio

Nur koncernas unu nukleotidon en sinsekvo.

- substituiĝo
- etaj enŝoviĝoj kaj forlasoj.

Kiuj estas la mutacioj-subtipoj?



-Substituiĝo:

Ekzistas du tipoj de substituiĝo:

- transira mutacio: mutacio pro anstataŭo de unu purino per alia, aŭ de unu pirimidino per alia, ĉe polinukleotida fadeno.
- transversia mutacio: Mutacio pro anstataŭo de purino per pirimidino aŭ male, ĉe polinukleotida fadeno.

La « C al T » transverso estas plej kutima, ĉefe en transskribo-reguligaj regionoj. CG estas « varma » mutaciejo.

5'-metila citozino senaminigita iĝas tirozino; la mutaci-problablo estas 25x pli alta ĉe tiu dinukletotido CG.

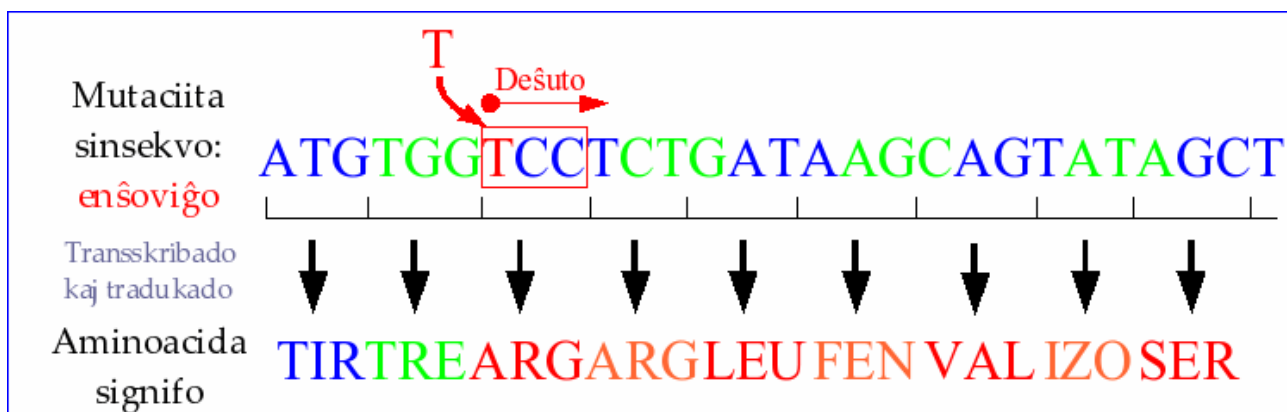
-Enŝoviĝo:

- Enŝoviĝo kadrokonserva (sendeŝova)

Nukleotidoj-aldono kiu respektas la legokadron ĉar aldono egalas multoblon de 3 (triopo-longeco).

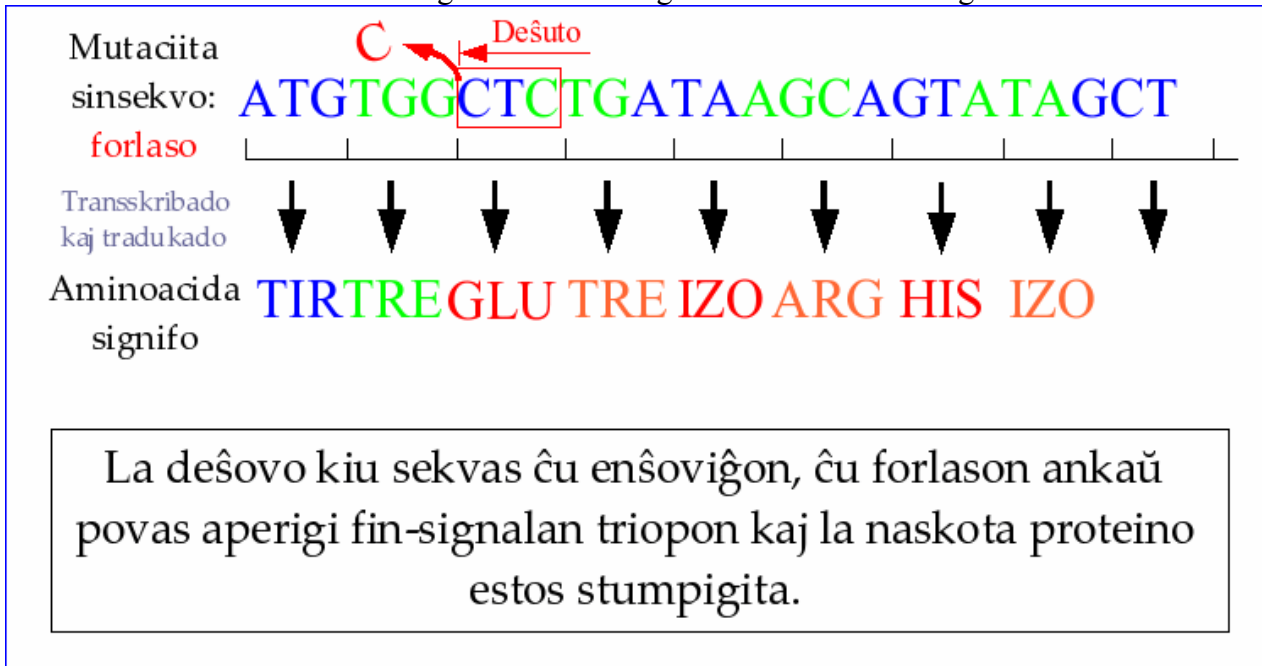
- Enŝoviĝo kadromova (deŝova)

Nukleotido-aldono iganta deŝovi la legokadron ĉar aldono ne egalas multoblon de 3.



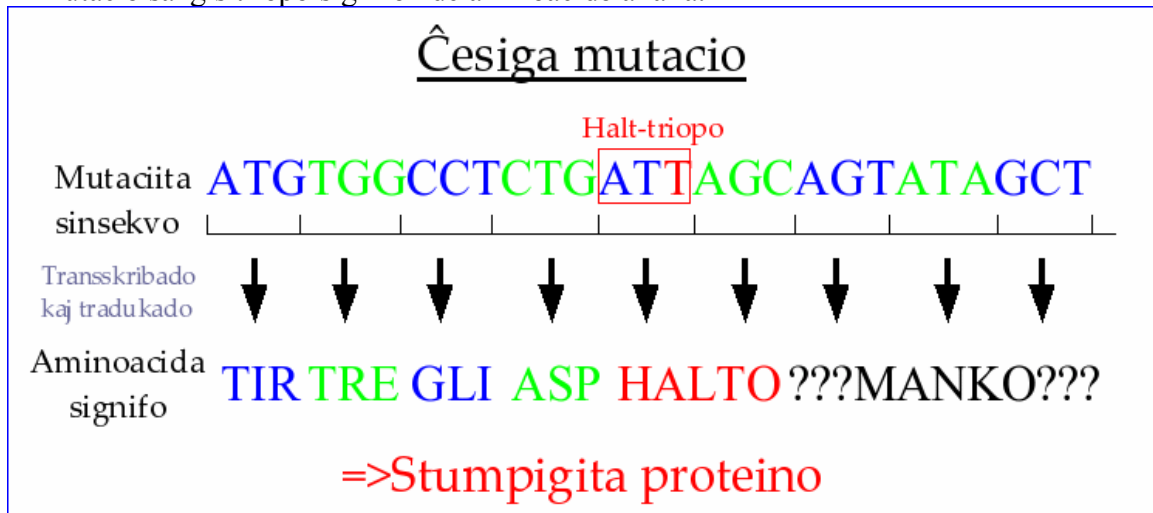
-Forlaso:

- Forlaso kadrokonserva
Nukleotidoj-forlaso respektanta la legokadron ĉar forlaso egalas multoblon de 3.
- Forlaso kadromova
Nukleotido-forlaso iganta deŝovi la legkadron ĉar forlaso ne egalas multoblon de 3.



Kiajn konsekvencojn havas tiuj mutacioj?

- Ĉesiga mutacio:
Baztriopo kodanta por aminoacido signifigas halt-triopo.
Mutacio ŝanĝis triopo-signifon de aminoacido al alia.



- Misa mutacio:
 - muta : ne sekvigas ŝanĝon en la naskita proteino dank'al genetika kodo-redundo.

Misa mutacio

● Muta misa mutacio:

Mutaciita sinsekvo **ATGTGGCCTCTG**ATG**AGCAGTATAGCT**

Transskribado kaj tradukado

Aminoacida signifo **TIR TRE GLI ASP TIR SERSER TIR ARG**

=>Kvankam okazis mutacio ĉe la DNA, ties traduko dank'al genetika kodo-redundo estas la sama ol aŭtaŭ mutacio-okazo (vidu la normalan sinsekvon).

- malmuta :
 1. funkcio-konserva: proteina funkcio ne estas difektita.
 2. funkcio-fuŝa: pli severaj konsekvencoj.

● Malmuta misa mutacio:

Mutaciita sinsekvo **ATGTGGCCT**CTT**AATAAGCAGTATAGCT**

Transskribado kaj tradukado

Aminoacida signifo **TIR TRE GLI GLU TIR SERSER TIR ARG**

=>Tiukaze, mutacio sekvigas aminoacido-ŝanĝon. Tio povas influi la proteinan funkcion aŭ ne :

- Funkcio-konserva mutacio: se la funkcio estas ne aux malmulte difektita.
- Funkcio-fuŝa mutacio: se la funkcio estas difektita kaj ke ties konsekvencoj pli gravas

- Kadromova mutacio (vidu supre enŝoviĝo, forlaso):
Deŝovas la tutan nukleotidoj-sinsekvon naskante tute malsaman proteinion kun malsama funkcio.
- Splicado-trafa mutacio.
- Mutacio en promotora aŭ reguliga regiono.