

Temat: Mutacje.

1. Mutacja to nagle i trwała zmiana w materiale genetycznym.

2. Rozróżniamy mutacje genowe i chromosomowe.

3. Czynniki mutagenne.

- promieniowanie X

- promieniowanie UV

- dym tytoniowy

- toksyny grzybów

4. Skutki mutacji

- nowotwory

- choroby genetyczne.

5. Choroby genetyczne powodowane mutacjami

fenyloketonuria

mukowiscydoza

zespół Downa

hemofilia

daltonizm

W tabeli podanej niżej znajdziesz objawy podanych chorób.

dział 1
etyka

tymi.
za róż-

órego

takiej

órcie

czyli

tery

zbie

za-

zyli

ów

ag-

icji

o-

ni-

a-

to

ę

-

-

► **Pierwsze prawo Mendla**, nazywane również **prawem czystości gamet**, mówi o tym, że w każdej gamecie organizmu diploidalnego może znajdować się tylko jeden allel danego genu.

► **Mutacje** to nagłe, trwałe zmiany w materiale genetycznym. Dzielimy je na: genowe i chromosomowe.

► Mutacje są przyczyną chorób, ale także źródłem zmienności organizmów.

Choroby genetyczne

Nazwa choroby	Objawy	Sposób dziedziczenia	Sposób leczenia
Fenylketonuria	upośledzenie umysłowe spowodowane brakiem enzymu odpowiedzialnego za przemianę jednego z aminokwasów	choroba recesywna	dieta eliminująca określone białka
Albinizm	bardzo jasna skóra wrażliwa na działanie promieni słonecznych, co spowodowane jest brakiem w niej melaniny	choroba recesywna	brak
Anemia sierpowata	powstawanie wadliwej hemoglobiny nadającej krwinkom sierpowaty kształt, co powoduje zaburzenie transportu tlenu	choroba recesywna	transfuzje krwi
Plasawica Huntingtona	niekontrolowane ruchy rąk i nóg, zmiany umysłowe oraz stopniowa utrata pamięci; ujawnia się po 30 roku życia	choroba dominująca	brak
Hemofilia	zaburzenia procesu krzepnięcia krwi, powodujące krwawienia i wylewy wewnętrzne	choroba sprzężona z płcią (uszkodzony gen znajduje się w chromosomie X)	chorzy otrzymują czynnik krzepnięcia krwi
Mukowiscydoza	infekcje układu oddechowego spowodowane gromadzeniem się w drogach oddechowych gęstego śluzu, w którym mogą się rozwijać drobnoustroje chorobotwórcze; kłopoty z trawieniem spowodowane zablokowaniem przewodów trzustkowych	choroba recesywna	usuwanie śluzu z dróg oddechowych, antybiotyki, podawanie enzymów trzustkowych
Daltonizm	nierozróżnianie barw, najczęściej koloru czerwonego i zielonego	choroba sprzężona z płcią (wadliwy gen znajduje się w chromosomie X)	nie jest leczona
Zespół Downa	upośledzenie umysłowe, niski wzrost, krótka szyja, opuszczone kąciki ust, skośne, szeroko rozstawione, nisko osadzone oczy, powiększony język, wady serca i układu wydalniczego	nieprawidłowe rozchodzenie się chromosomów 21 pary podczas powstawania komórek jajowych; ryzyko urodzenia chorego dziecka wzrasta wraz z wiekiem matki	leczenie objawowe chorób wynikających z wad serca i układu wydalniczego

