

Otázka: Genetika

Předmět: Biologie, Genetika

Přidal(a): t.klodnerova

REALIZACE GENETICKÉ INFORMACE, MUTACE, ZÁKLADNÍ GENETICKÉ POJMY: GEN, ZNAK, ALELA, GENOTYP, FENOTYP, HOMOZYGOT, HETEROZYGOT, HYBRIDIZACE, DOMINANCE, RECESIVITA, AUTOZOMÁLNÍ A GONOZOMÁLNÍ DĚDIČNOST

GENETIKA (=HEREDITA)

- mladý biologický obor (100 let)
- = **nauka o dědičnosti a proměnlivosti (variability) organismů**

DĚDIČNOST

- = schopnost organismů uchovávat soubory genetických informací a předávat je potomkům (to stejné, co máme po předcích)
- Svémi principy zabezpečuje:
 - 1. stálost druhu,
 - 2. způsobuje podobnost (=potomci se podobají rodičům)
 - 3. rozmanitost (=potomci nejsou zcela shodní se svými rodiči a liší se mezi sebou navzájem)

PROMĚNLIVOST

- = to, v čem se lišíme

ZAKLADATEL: Johann Gregor Mendel

- německé původ, působil na Moravě, opat augustiniánského kláštera na Starém Brně
- po 10 let prováděl pokusy a sledoval výsledky genetického křížení mezi odrůdami **hrachu setého** (ještě nebyly známy nukleové kyseliny)
- za života se vděku moc nedočkal
- konzultoval poznatky s ostatními → radili mu ať závěry vyzkouší na více organismech → **vybral si jestřábníky** (chyba, protože je to jedna z mála skupin, u které neplatí genetické zákonitosti, ptž se apomiticky = nový jedinec se vyvíjí z neoplozených vajíček → to, co mu vyšlo není pravda → každou mutací vzniká nový druh)
- výsledky pokusů s více než 33000 rostlin zpracoval a matematicky vyjádřil základní pravidla dědičnosti = **MENDELOVY ZÁKONY:**
 - ve smyslu Mendelových zákonů označujeme rodičovské organismy **P-generací (=parentální)**
 - generaci potomků **F-generací (=filiální)**
 - (**F1** = první filialní, **F2** = druhá filialní generace)
 - při křížení používáme **Mendelistický čtverec** a je pravidlo, že dominantní alela se píše první
 - když vyjde z celého křížení u všech potomků stejný výsledek (př. 4x Aa)=uniformní

1. ZÁKON UNIFORMITY PRVNÍ GENERACE A HYBRIDŮ

- = je-li 1 z rodičů dominantní homozygot (AA) a 2. recesivní homozygot (aa) → potomci vždy heterozygotní (Aa) a fenotypově stejní (uniformní)

2. ZÁKON O SEGREGACI ALEL

- =při křížení heterozygotních rodičů lze genotypy i fenotypy vzniklých jedinců zapsat v poměru malých celých čísel (vznikající soubor potomků označujeme jako F2 generaci)
 - v této generaci se mohou se stejnou pravděpodobností spojit gamety nesoucí u obou rodičů buď dominantní, nebo recesivní alelu → vzniká pravidelný **GENOTYPOVÝ ŠTĚPNÝ POMĚR 1 : 2 : 1 (AA : Aa : aa)**
 - při úplné dominanci mezi alelami mají homozygotně dominantní heterozygotní potomci shodně dominantní fenotyp, proto je **FENOTYPOVÝ ŠTĚPNÝ POMĚR 3 : 1**
 - s 75% pravděpodobností se objevují jedinci s dominantním fenotypem – AA,Aa,Aa
 - s 25% pravděpodobností se objevují jedinci s recesivním fenotypem – aa

3. ZÁKON O VOLNÉ KOMBINOVATELNOSTI ALEL RŮZNÝCH ALELOVÝCH PÁRŮ

- =vzájemným křížením **polyhybridů** (=vícenásobných heterozygotních hybridů) vzniká genotypově i fenotypově nejednotné potomstvo s tolika kombinacemi mezi všemi alelami sledovaných genů, kolik je možných matematických kombinací mezi 2nezávislými veličinami
- nejjednodušším případem polyhybridního křížení je **KŘÍŽENÍ DIHYBRIDNÍ**
 - **sleduje 2 znaky najednou**, tedy přenos svou párů alel (A, a ; B, b)
 - při úplné dominanci se vyskytují pouze 4 rozdílné fenotypové kombinace v obou znacích, fenotypový štěpný poměr je **9:3:3:1**

A) PŘENOS GENETICKÉ INFORMACE PŘI BUNĚČNÉM DĚLENÍ

1) MITÓZA

- **vznik:** tělní buňky
- **jaderné dělení** – dělení jádra eukaryotických buněk
- z 1 buňky mateřské vzniknou 2 buňky dceřiné → z 1 diploidní vznikají 2 haploidní →

všechny identické

- přísné rozdělení genetického materiálu

Několik fází: (Ivan prometá Anně tělo)

- **1) PROFÁZE** – rozpouští se jaderný obal
 - zaniká jadérko
 - chromozomy se zhušťují a po obarvení jsou dobře viditelné
 - dělí se centryola, posouvá se k pólům buňky a vytváří se dělicí vřeténko – napojuje se
 - Na chromozomy = **centromera**
- **2) METAFÁZE** – chromozomy se srovnávají v rovníkové (=ekvatoriální) rovině buňky a napojují se na
 - Vlákna dělicího vřeténka (tvořeno cytoskeletem a mikrotubuly)
 - -každý chromozom je zdvojený
 - -genetická informace se dostane stejná do dceřiných buněk
- **3) ANAFÁZE** – rozestup chromozomů k pólům buňky
 - vlákna dělicího vřeténka se zkracují a přestávají být viditelné
- **4) TELOFÁZE** – opak profáze – vznik jaderného obalu, vznik jadérka
 - chromozomy se rozvláknují a přestávají být viditelné
 - po telofázi obvykle následuje
- **5) CYTOKINEZE** = oddělení buněk
 - rozdílné u rostlinné a živočišné buňky:
 - **a) rostlinná** – buněčná stěna brání zaškrčení → z prostředka se tvoří přehrádka
 - **b) živočišná** – zaškrčení, protože nemá buněčnou stěnu → vznikají dvě buňky
 - **c) kvasinky** – pučením
- **6) INTERFÁZE** – klidová fáze, buňka se nedělí
 - součást buněčného cyklu, chromozomy nejsou vidět

2) MEIÓZA

- = **redukční dělení, při kterém vznikají pohlavní buňky (gamety)**
- Z 1 diploidní vznikají 4 haploidní, které nejsou stejné

- Pohlavní buňky mají na rozdíl od tělních buněk pouze poloviční sadu chromozomů =haploidní, aby nedocházelo ke zvětšení počtu chromozomů v jádře
- Nastává překřížení = **crossing over** - jednoduché nebo dvojité =mechanismus, při kterém si homologické chromozomy mohou vyměnit úseky svých chromatid
- Čím jsou dva lokusy vzdálenější, tím je větší pravděpodobnost, že mezi nimi proběhne crossing-over
- **GENETICKÉ MAPOVÁNÍ:**
 - určování polohy jednotlivých genů(párů alel) v jednotlivých chromozomech
 - organismy používané jako genetické modely mají své **genetický mapy**
 - u člověka nebylo ještě zcela dokončeno
- **průběh:** 2 mitózy po sobě, ale jen 1 replikace DNA
 - **1.dělení redukční** - zredukuje se počet chromozomů na polovinu
 - **2.dělení je mitóza** - vznik buněk s polovičním počtem chromozomů

B) REALIZACE GENETICKÉ INFORMACE

METABOLISMUS - FYZIOLOGIE BUŇKY

- nejdůležitější látka v buňce = **BÍLKOVINY**
 - základní stavební jednotka
 - řídicí funkce podle enzymů můžeme dělat reakce, regulační funkce
 - stavební částice jsou aminokyseliny

Vznik bílkovin:

- **DNA** - základní nosič genetické informace
 - **prokaryota**:volně v cytoplazmě= 1bakteriální chromozóm, nejsou zde histomy, řazeny za sebou
 - v jádrech všech **eukaryotických buněk** - geny + vmezeřené úseky (regulační fce, nekódují), více chromozomů, **DNA a histomy** = kukaté molekuly bílkovin → bazické → kolem nich DNA
 - u eukaryotické DNA jsou geny tvořeny ze 2 navzájem se střídajících úseků - exonů a intronů:
 - **EXONY** = obsahují informaci o pořadí aminokyselin v polypeptidickém

řetězci

- **INTRONY** = neobsahují informaci o pořadí aminokyselin v polypeptidick. ř. (nemají kodovací smysl)
- složí k **uchování genetické informace**, základní genetický materiál většiny organismů
- makromolekula, dvoušroubovice
- na ní gen zodpovídající za vlastnosti
- **tvořena:**
 - 1. Adenin - Tymin; Cytosin - Guanin
 - vlákna spojena na základě komplementarity
 - jsou spojeny 2 (A, T) nebo 3 H-můstky (C, G) - slabé vazebné interakce
 - 2. cukr deoxyribóza - 5 uhlíků
 - 3. zbytky kyseliny fosforečné a báze - umožňuje navázání na jednotlivé nukleotidy

1) REPLIKACE: z DNA na DNA

- probíhá v S fázi cyklu vlivem enzymů, které způsobí, že vlákna kyseliny se rozdělí a rozpojí se H-můstky
- k původním vláknům se nesyntetizují na základě komplementarity nová
- uvnitř DNA polymery
- molekuly DNA jsou stejné a 1 vlákno je nové a 1 je staré
- probíhá **v jádře buňky**

RNA - jedno vlákno, není dvoušroubovice

- složení:
 - 1. R... ribóza - cukr
 - 2. heterocyklické dusíkaté báze
 - Adenin - Uracil (místo Tyminu je zde Uracil)
 - Cytosin - Guanin
 - 3. zbytky kyseliny fosforečné
- Zajišťuje přenos genetické informace z DNA do struktury bílkovin, v organismech je

přítomna v několika typech:

- **mRNA (mediátorová)** = obsahuje přepis informací z DNA, je matricí pro syntézu bílkovin
- **rRNA (ribosomální)** = je součástí ribozomů, v nichž probíhá proteosyntéza
 - připojuje aminokyseliny peptidickou vazbou do řetězce
- **tRNA (transferová)** = přenáší aminokyseliny z cytoplazmy na místo syntézy bílkovin (ribozomy) -pro každou aminokyselinu existuje alespoň tRNA

2) **TRANSKRIPCE** - z DNA na RNA (=PŘEPIS)

- DNA je vzor a podle něj dojde k přepisu do RNA
- **probíhá v jadérku**
- uplatňuje se RNA polymeráza a vlákna na základě komplementarity, mRNA

3) **TRANSLACE** - poslední krok - RNA → bílkovina

- (=PŘEKLAD) - trojice nukleotidů = **kodón (triplet)**
- **antikodón** = trojice bází komplementární ke kodónu
- aminokyseliny navázané v pořadí, ve kterém mají být v bílkovině → musí se propojit
- Peptidickou vazbou a k tomu slouží ribozom (rRNA)
- **stopkodón** = kodón pro konec
- kodóny pro začátek přepisu
- Adenin a guanin **jsou báze purinové** odvozené od purinu
- cytosin, thymin a uracil **jsou báze pyrimidové** odvozené od pyrimidinu
- **proteinové kyseliny**
 - cca 20 (21 - 23) → máme 64 kódů
 - **degenerovaný genetický kód** = 1 kyselina může být kódována různými způs.
 - **univerzální genetický kód** = ve všech organických látkách kódováno stejně

C) GENETIKA ORGANISMŮ

Pro dědičnost organismů má zásadní význam jejich způsob rozmnožování:

- jedinec vznikající **NEPOHLAVNÍM ROZMNOŽOVÁNÍM** je považován za přímého pokračovatele rodičovského organismu, získává nezměněné obě jeho sady chromozomů a má tedy stejné genetické vybavení
- jedinec vznikající **POHLAVNÍM ROZMNOŽOVÁNÍM** získává jednu sadu chromozomů od otcovského organismu a druhou od mateřského, jeho genové vybavení tvoří nová kombinace alel od obou rodičů
 - tento způsob rozm. zajišťuje různorodost jedinců v každé generaci a jejich možnost přizpůsobit se měnícím se podmínkám ŽP

ZÁKLADNÍ GENETICKÉ POJMY:

• **GENETICKÝ KÓD**

- = soustava biologicky podmíněných pravidel, podle kterých jsou k jednotlivým kodonům přiřazovány určité proteinogenní aminokyseliny
- pořadí nukleotidů v nukleových kyselinách tak řídí pořadí aminokyselin v molekule bílkoviny

• **GEN (VLOHA)**

- =základní jednotka genetické informace, konkrétní zápis vlastnosti v DNA
- úsek molekuly DNA, který řídí znak (vlastnosti)
- na chromozomech to konkrétní místo, kde je gen = LOCUS
- stejné geny na stejných chromozomech → meioza
- rozlišujeme geny:
 - **a) STRUKTURNÍ** = informace o primární struktuře polypeptid. řetězců
 - **b) REGULÁTOROVÉ** = regulují aktivitu strukturních genů
 - **c) GENY PRO tRNA, rRNA** – určují pořadí nukleotidů v molekulách tRNA, či rRNA
- geny jsou uspořádány do souvislých úseků, které nazýváme OPERONY, které tvoří:
 - **PROMOTOR** = oblast, v níž je zahájena transkripce (syntéza mRNA)
 - **OPERAČNÍ GEN (OPERÁTOR)** = oblast, na kterou se váží regulační proteiny ovlivňující průběh transkripce
 - **STRUKTURNÍ GENY** – řídí transkripci celého operonu
 - ovlivňuje produkci **REPRESORU** = regulační protein, po jehož navázání na operační gen se zastavuje transkripce strukturních genů operonu
 - **INDUKTOR** = látka, která navázáním na represor znemožňuje vazbu na operátorový gen, a tím pozitivně reguluje transkripci

• **ZNAK**

- = jakákoliv vlastnost organismu (krevní skupina, výška, barva očí a květu, má rohy,...)
- fenotypové projevy genu
- 2 skupiny:
 - **1) KVALITATIVNÍ** - řízeny jedním genem = geny velkého účinku
 - vliv prostředí zanedbatelný, vliv genetiky
 - např. barva očí, krevní skupina,...
 - **2) KVANTITATIVNÍ** - vyjádřeny v jednotkách - výška, váha, ...
 - velký vliv prostředí (v genech mám, že budu vysoká, ale když budu podvyživená, tak budu malá)
 - řízeny větším počtem genů malého účinku, polygenní systém
 - vždycky nejvíce těch uprostřed (př. hnědooké)
- **ALELA**
 - = konkrétní forma genu (př. pro hnědou barvu očí, pro modrou barvu, ...)
 - každý gen je tvořen **dvěma alelami = alelický pár** (splynutí spermií s vajíčkem → od otce i od matky alela → celkem 23 párů chromozomů, 1 pár = homologický chromozom - nesou stejnou genetickou informaci)
 - protože je každý gen zastoupen dvěma alelami rozlišujeme:
 - **HOMOZYGOT** - obě alely jsou stejné (aa, AA) → nemůže předávat jiné vlohy, než ty co má → nevzniká nic nového
 - **HETEROZYGOT** - každá alela je jiná
 - **DOMINANTNÍ** - alela s převažující funkcí, velké (hnědé oči, Rh+, praváctví)
 - **RECESIVNÍ** - alela s nepřevažující funkcí, malé pís.
- **GENOTYP**
 - = soubor všech genů organismu (buňky), **nevidíme** je ale dědí se
 - člověk - všechny buňky stejná genetická informace, ale realizují jen některé (diferenciace)
- **FENOTYP**
 - soubor znaků organismu, projev genotypu → to, co se projevuje navenek, **vidíme to**
 - př. barva očí, výška, ... (genotyp + prostředí = fenotyp)
- **GENOM**
 - = soubor genů v jádře (nepatří sem geny plastidů a mitochondrií - mají vlastní DNA → mimojaderná dědičnost)
- **KARYOTYP**
 - = jedna sada chromozomů
 - chromozomy téhož páru jsou shodné = **homologické**
 - chromozomy různých párů jsou navzájem různé = **heterologické**

- počet a tvar a genové alely chromozomů b téže sadě jsou pro každý eukaryotické biologický druh konstantní a charakteristické
- **KARYOGRAM**
 - = individuální obraz chromozomů každého jednotlivce
- **HYBRIDIZACE (=KŘÍŽENÍ)**
 - = pohlavní rozmnožování dvou jedinců, při němž sledujeme výskyt forem určitého znaku u všech jejich potomků
 - ZPĚTNÁ HYBRIDIZACE = křížení potomka (hybrida) s rodičem
- **HYBRID (KŘÍŽENEC)**
 - je jedinec, který vznikl splynutím gamet obsahujících rozdílné alely určitého genu
 - je to jedinec heterozygotní - může být heterozygotní v 1 páru alel (=monohybrid), ve dvou (dihybrid) nebo obecně ve více alelických párech (polyhybrid)
- **DOMINANCE**
 - **ÚPLNÁ**
 - = fenotypový projev a vlastnosti heterozygota se neliší od fenotypového projevu a vlastností homozygotně dominantního jedince (hrách)
 - dominantní alela zcela překryje účinek recesivní alely (morče)
 - **NEÚPLNÁ**
 - dominantní alela nepotlačí úplně projev recesivní alely a vzniklý heterozygot vykazuje znaky, které jsou někde uprostřed mezi znaky obou rodičů (nocenka, hledíky, begonie= **intermedialita**)
 - obě alely se uplatní stejným účinkem (červená+žlutá → oranžová)
- **KODOMINANCE**
 - vyjadřuje vztah mezi alelami téhož genu, kdy žádná z alel není dominantní a ve fenotypu se projeví funkce obou alel nezávisle na sobě - každá alela se projeví plným účinkem
 - krevní skupina AB u lidí
- **RECESIVITA** -projev dominantní alely překryje projev recesivní alely, malé písmeno
- **INBREEDING** - příbuzenské křížení
- **MOHO, DI, TRI, TETRA...HYBRIDISMUS** - jedince při křížení sleduju 1, 2, 3, 4,.. znaky
- **AUTOZOMÁLNÍ DĚDIČNOST**
 - **autozom** je chromozom, který nepatří mezi pohlavní chromozomy
 - dědičnost genů nacházejících se na autozomu se nazývá autozomální dědičnost
- **GONOTOMÁLNÍ DĚDIČNOST**
 - **gonozomy** se liší od autozomů nejen tím, že nesou geny pro určité pohlaví a jsou to pohlavní chromozomy, ale také svým tvarem a genovým vybavením
 - u člověka mezi pohlavní chromozomy patří chromozom X a chromozom Y
 - **ženy** jsou homogametické pohlaví, tzn. mají **dva stejné chromozomy XX**
 - **muži** jsou heterogametické, tzn. mají **dva odlišné chromozomy XY**

- u jiných živočichů existuje i pohlavní **chromozom W** nebo **chromozom Z**
- řídí se v podstatě podobnými pravidly jako autozomální dědičnost
- **choroby způsobeny recesivně přes chromozom X** → proto se tyto choroby vyskytují častěji u mužů než u žen:
 - **HEMOFILIE = chorobná krvácivost**
 - **DALTONISMUS = barvoslepost**
 - **DYSPLASIE = chybění potních žláz**
- **chromozom Y** u člověka nese gen zaručující vývoj mužského pohlaví – jinak ji tzv. „**geneticky prázdný**“, nese jen málo genů (např. pro velikost postavy nebo postavení zubů) = **nejmenší chromozom z celé sady**
- známý je výskyt hemofilie u mužských příslušníků některých evropských panovnických a šlechtických rodů
- **ŽENA: XX** = fenotypově zdravá
 - **Xx** = fenotypově zdravá, ale je přenašečka (=nemoc se u ní neprojeví)
 - **xx** = nemocná (vzácné)
 - žena postižená hemofilií by musela mít matku přenašečku a otce hemofilika, popř. oba rodiče by museli být hemofilici
- **MUŽ:**
 - **XY** = zdravý
 - **xY** = nemocný (časté)
 - je-li otec postižen chorobou a žena je zdravá (není ani přenašečka), potom i všechny jejich děti jsou zdravé, pouze všechny dcery zdědí recesivní alelu a jsou heterozygotní přenašečky
- **jako X_H** označujeme chromozom nesoucí dominantní alelu pro stav zdraví
- **jako X_h** označujeme chromozom nesoucí recesivní alelu pro stav zdraví
- **LETÁLNÍ (=SMRTELNÝ) FAKTOR**
 - = některá kombinace není vůbec života schopná (např. něco přešlechtěného)
- **HETERÓZNÍ EFEKT**
 - = kříženci jsou větší a života schopnější než čistá linie (pouliční rasy více živější než šlechtěné)
 - využití v zemědělství (F1-heterozygot-větší plodiny, když příští rok zasadím semena – z nich budu mít i malé plodiny)
- **MIMOJADERNÁ (=MATROKLINNÍ) DĚDIČNOST**
 - vlastnost se dědí po mateřské linii (po matce) na potomky
 - geny nejsou v jádře ale mimo jádro – v mitochondriích a chloroplastech (semnut. rostliny)
 - častěji u rostlin, protože geny jsou na chloroplastech (panašované rostliny – každá má rozdílnou kresbu)
 - nejedná se o nezbytně nutné geny, nedělí se přímo jako DNA

• VAZBA GENŮ

- pouze alely genů nesené nepárovými (nehomologickými) chromozomy jsou volně kombinovatelné
- **znaky na témže chromozomu jsou spolu vázány → geny se dělí společně**
- záleží, jak daleko jsou geny od sebe na chromozomu – síla vazby je závislá na pozici genů na chromozomu → čím je vzdálenost mezi oběma geny větší, tím je menší pravděpodobnost, že budou zděděny společně a zvyšuje se pravděpodobnost crossing-overu při meióze
- **geny vedle sebe** → malá pravděpodobnost, že se spolu překříží
- kombinovatelnost alel je omezená
- chromozomové místo vyhrazené určitému genu se nazývá **genový lokus**
- na geny ve vazbě se nevztahuje 3. Mendelův zákon volné kombinovatelnosti alel (geny na společném chromozomu tak mají větší pravděpodobnost, že budou zděděny spolu)
- čím větší soubor sledujeme – tím větší přesnost sledování dostaneme

D) GENETICKÁ PROMĚNLIVOST

Genetickou proměnlivost způsobují procesy, při kterých:

- vznikají nové kombinace alel, ale samotné alely a jejich počet se nemění,
- patří sem **segregace alel** při vzniku gamet(=rozchod homolog.chrom. do vznikajících pohl.b.)
 - rekombinace alel při crossing-overu
 - vznik náhodných kombinací alel při oplození
- vznikají nové alely, nebo se mění jejich počet, tyto procesy označujeme jako **mutace**

MUTACE

- = jsou náhodné změny genotypu, jsou poměrně vzácné
- dochází při nich ke změně struktury DNA = ke změně genetické informace

> Mění se kvalita i kvantita genů, rozlišujeme:

- **SPONTÁNNÍ MUTACE**

- vznikají samovolně s velmi malou pravděpodobností jako důsledek náhodných chyb při replikaci DNA (→ jejich výskyt je velmi nízký)
- **INDUKOVANÉ MUTACE**
 - jejich četnost je vyšší
 - vznikají působením **mutagenů (=faktory schopné narušit a změnit molekuly DNA):**
 - **MUTAGENY FYZIKÁLNÍ** - všechny typy ionizujících zařízení (rentgenové, gama)-
 - může způsobit vznik genetických změn nebo nádorů, ptž ionizující záření způsobuje odtržení 1 nebo více elektronů
 - neionizující záření (UV)
 - **MUTAGENY CHEMICKÉ** (chemomutageny)- nejrůznější organické i anorganické lát.
 - chlorderiváty arenů, ionty těžkých kovů, peroxidy, alkaloidy..
- **GENOVÉ MUTACE**
 - zahrnují změny struktury jediného genu (jediné alely)
 - **mění se struktura DNA**, ale nenarušuje se celistvost stavby chromozomu, **příčinou je:**
 - záměna páru nukleotidů za jiný
 - ztráta nukleotidového páru
 - výskyt nadbytečných páru nukleotidů
 - výskyt nefunkčního nukleotidu
 - dochází k chybě v proteosyntéze
 - mohou zasáhnout i regulační geny → tyto mutace jsou jednou z příčin **vzniku nádorů**
 - nově vzniklá alela je proti standardní alele obvykle recesivní → dominantní mutace jsou tedy vzácné a některé z nich umožňují organismu vykonávat nové funkce, které postrádal
- **CHROMOZOMOVÉ (=ABERACE)**
 - = nemění samotné geny, ale **mění strukturu chromozomů**
 - podstatou je zlom chromozomu a následné přeskupení jeho struktury → dochází ke změně pořadí genů nebo jejich počtu v chromozomu, **patří sem:**
 - **DEFICIENCE** = ztráta koncových částí chromozomů
 - **DELECE** = ztráta vnitřní části chromozomu
 - **DUPLIKACE** = zdvojení části chromozomu
 - **INVERZE** = převrácení části chromozomu o 180 stupňů
 - **TRANSLOKACE** = přemístění části chromozomu na chromozom jiný
 - **FRAGMENTACE** = rozpad chromozomu na více částí
 - **ztráty chromozomů nebo jejich částí nejsou obvykle slučitelné se životem**

- na rozdíl od genových m., mohou být chromozomové mutace překážkou normálního průběhu meiózy a gamety jimi postižené jsou sterilní nebo vytvářejí životaneschopné zygoty (u člověka se odhaduje asi 6% takto postižených gamet)
- **GENOMOVÉ**
 - = způsobuje změny počtu chromozomů nebo celých chromozomových sad:
 - **POLYPLOIDIE (EUPLOIDIE)**
 - dochází ke **znásobení** jednoduché sady chromozomů
 - např. 3n=triploidie, 4n=tetraploidie,...
 - u rostlin je častá (význam. mechanismus evolučního vývoje)
 - **u lidí je neslučitelná se životem**
 - **ANEUPLOIDIE**
 - je **snížen nebo zvýšen** počet určitých chromozomů
 - monosomie = $2n - 1$ = chybění jednoho chromozomu
 - trisomie = $2n + 1$ = přítomnost trojice homologických chromozomů
 - je vždy příčinou **méně či více vážných poruch ve zdraví** hostitele
→ vede k poruchám meiózy → tím i k poruchám plodnosti
 - např. trisomie 21. chromozomu je u lidí příčinou Downovy choroby

ZÁVĚR:

- většina mutací své nositele poškozuje
- část mutací je v daném prostředí bez významu
- nepatrná část mutací je pro nositele výhodná v daném prostředí