

Στη Βιολογία με τον όρο μετάλλαξη ή μεταλλαγή (mutation), χαρακτηρίζεται οποιαδήποτε μεταβολή που μπορεί να συμβεί στο γενετικό υλικό ενός οργανισμού.

Στους πολυκύτταρους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, αν η μεταβολή προσβάλλει κύτταρα γαμετών, χαρακτηρίζεται γενετική μεταλλαγή και μπορεί να κληρονομηθεί. Αντίθετα, αν προσβληθούν σωματικά κύτταρα (μη φυλετικά), η μεταλλαγή αυτή ονομάζεται σωματική μεταλλαγή η οποία δεν κληρονομείται. Οι μεταλλάξεις που έχουν ως αποτέλεσμα αλλαγές γονιδίων (γονιδιακές μεταλλάξεις), είναι αλλαγές στην αλληλουχία βάσεων μόνο σε ένα γονίδιο παράγοντας ένα διαφορετικό αλληλόμορφο.

Η μετάλλαξη μπορεί επίσης να προσβάλλει τον αριθμό των χρωμοσωμάτων, οπότε και παρατηρείται η χρωμοσωμική μετάλλαξη. Αλλαγές στο μονοπάτι από το DNA του γονιδίου μέχρι τα αμινοξέα ή τα πολυπεπίδια του φαινοτύπου περιλαμβάνονται επίσης στις μεταλλάξεις.

Οι μεταλλάξεις συμβαίνουν με τυχαίο τρόπο, χωρίς αυτό να σημαίνει ότι δεν υπόκεινται και στην επίδραση του περιβάλλοντος. Ειδικότερα, είναι τυχαίες με την έννοια ότι η πιθανότητα να εμφανιστεί μια μεταλλαγή δε σχετίζεται με το βαθμό χρησιμότητάς της. Ανάλογα με τη σημασία τους στην εξέλιξη, διακρίνονται σε ευνοϊκές, επιβλαβείς ή ουδέτερες. Οι ευνοϊκές μεταλλάξεις στο γονότυπο ενός οργανισμού είναι σπανιότερες και ευνοούνται από τη φυσική επιλογή. Συχνότερες είναι οι ουδέτερες, οι οποίες δεν επηρεάζουν τον φαινότυπο. Οι επιβλαβείς μεταλλάξεις εξαλείφονται με το πέρασμα του χρόνου, μπορούν όμως να επιζήσουν αν είναι υπολειπόμενες.

### **Οι μεταλλάξεις δεν είναι πάντοτε βλαβερές**

Μολονότι οι περισσότερες μεταλλάξεις οδηγούν σε αποτέλεσμα που δεν είναι ευνοϊκό για τον οργανισμό, μερικές από αυτές εμφανίζουν πλεονεκτήματα. Χωρίς τις μεταλλάξεις, η γενετική ποικιλότητα θα περιοριζόταν αρκετά και η εξέλιξη, όπως τη γνωρίζουμε σήμερα, δε θα είχε συμβεί.



Οι περισσότερες από τις μεταλλάξεις θεωρούνται επιβλαβείς, επειδή έχουν σοβαρές επιπτώσεις στον οργανισμό. Πολλές όμως δεν είναι επιβλαβείς και χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες. Για παράδειγμα, μεταλλάξεις που οδηγούν σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος μπορεί να έχουν ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης. Οι αλλαγές που συμβαίνουν σ' ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις. Αλλαγές στην αλληλουχία των βάσεων παρατηρούνται όχι μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται (γονίδια) αλλά και στις υπόλοιπες.

## **Ποιοι παράγοντες προκαλούν μεταλλάξεις**

Οι μεταλλάξεις που εμφανίζονται αιφνίδια μέσα στον πληθυσμό ονομάζονται αυτόματες και θεωρείται ότι προέρχονται από λάθη που γίνονται κατά την αντιγραφή του DNA ή κατά το διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων.

Όλες οι μεταλλάξεις δε δημιουργούνται αυτόματα. Πολλοί τύποι μεταλλάξεων μπορεί να προκληθούν από παράγοντες του περιβάλλοντος, που ονομάζονται μεταλλαξογόνοι. Σ' αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες χημικές ουσίες, καθώς και διάφοροι τύποι ακτινοβολιών, όπως η X και η γ-ακτινοβολία, καθώς και η κοσμική και η υπεριώδης ακτινοβολία. Μερικές από τις χημικές ουσίες που έχουν μεταλλαξογόνο δράση είναι η φορμαλδεΐδη, ορισμένες χρωστικές, αρωματικοί κυκλικοί υδρογονάνθρακες

Ακόμη και η καφεΐνη. Πολλές από αυτές τις ουσίες βρίσκονται σε γεωργικά, βιομηχανικά και φαρμακευτικά προϊόντα που χρησιμοποιούνται ευρύτατα.

Πώς λοιπόν ένα κύτταρο μπορεί να διατηρήσει σταθερή μια αλληλουχία βάσεων απαραίτητη για τη ζωή υπερπηδώντας αυτές τις αλλαγές που δημιουργούνται από τους διάφορους μεταλλαξογόνους παράγοντες; Η απάντηση είναι ότι τα κύτταρα περιέχουν πάρα πολλά ένζυμα, που αναγνωρίζουν τις βλάβες και επιδιορθώνουν το DNA. Περισσότερο από 99.9% των λαθών της αντιγραφής του DNA επιδιορθώνονται με αυτό τον τρόπο. Θα μπορούσαμε λοιπόν να παρομοιάσουμε το κύτταρο με ένα αυτοκίνητο, το οποίο ενώ βρίσκεται διαρκώς σε κίνηση διαθέτει μια ομάδα μηχανικών, που επιδιορθώνει όλες τις βλάβες του, αμέσως μόλις προκύψουν και έτσι το αυτοκίνητο δε σταματά να λειτουργεί φυσιολογικά.

Μεγάλος αριθμός ασθενειών στον άνθρωπο είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων

Μερικές συχνά εμφανιζόμενες ασθένειες του ανθρώπου, οφείλονται σε μεταλλάξεις. Οι περισσότερες δεν είναι αποτέλεσμα ενός μόνο τύπου μετάλλαξης. Μπορεί να είναι αποτέλεσμα αντικαταστάσεων, ελλείψεων ή προσθηκών διαφορετικού αριθμού βάσεων. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα τη μεγάλη ετερογένεια των συμπτωμάτων ανάμεσα σε άτομα που πάσχουν από την ίδια ασθένεια.

<https://www.youtube.com/watch?v=hOfRN0KihOU>

<https://www.youtube.com/watch?v=PwGC2QRqxVs>

<https://www.youtube.com/watch?v=rplmiGEIK5k>