

## Mutatii genetice

Genele, ca si cromozomii, sunt de obicei constante; totusi de mult s-a constatat ca apar, din cand in cand, la diferitele organisme, variatii bruste, mai mult sau mai putin evidente. Aceste variatii, denumite mutatii, se datoreaza fie schimbarii unei singure gene, fie schimbarii cromozomilor intregi sau a unor segmente ale acestora. Unele dintre aceste schimbari bruste, devenite imediat ereditare la urmasii directi, s-au observat inca de multa vreme. Din exemplele mai vechi de mutatii merita a fi citate urmatoarele:

a) *Oile pitice de Ancona*. In 1791 a aparut la ferma lui Seth Wright din Massachussetts in Statele Unite un berbec remarcabil prin trupul lung si picioarele scurte. Deoarece oile din rasa comuna, neameliorata sareau adesea tarcurile lor, pricinuind din aceasta cauza certuri intre vecini, crescatorul Wright a folosit aceasta mutatie in incrucisarile cu rasa comuna si a reusit sa creeze o noua rasa de oi pitice denumite de *Ancona*, care a fost folositoare din punct de vedere practic, pana cand a devenit de prisos prin introducerea in regiune a blandeii oi din rasa *Merinos*. Mai tarziu aceeaasi mutatie a aparut din nou, fiind descoperita de *Wriedt* in Norvegia.

b) *Chelidonium laciniatum*, planta cu foile adanc penate, aparuta dintr-o data din *Chelidonium majus* in anul 1590 in culturile farmacistului Sprenger din Heidelberg; forma noua s-a dovedit constanta si se gaseste azi reprezentata in toate gradinile botanice.

c) *Graul Squarehead*. Intr-un lan de grau din Anglia a fost observata o planta de grau cu spicul mare si de o forma foarte ciudata; in timp ce spicele cealalte se subtiau catre varf, spicele acestei plante erau foarte dese la varf si de forma aproape patratica; inmultita si urmarita separat planta aceasta a dat nastere soiului *Squarehead*, care s-a dovedit ca foarte productiv si s-a raspandit in tot vestul Europei.

d) *Datura inermis* (ciumafaia fara spini) gasita de *Gordon* in anul 1871 si aparuta ca mutatie din *Datura stramonium*. Cele mai multe mutatii s-au intalnit, insa, la plantele ornamentale; ele au fost de asemenea observate in numar mare la pomi fructiferi, vita de vie, legume precum si la arbori. Astfel *Korschinski* (1900) citeaza cazuri de aparitia varietatii "pendula" la numeroase specii de arbori ca de exemplu: *Sophora japonica*, *Gleditschia triacanthos*, *Prunus Mahaleb*, *Prunus padus*, *Quercus sessiliflora*, *Larix europca*, *Fraxinus excelsior*.. Mutatii au fost observate de-a lungul secolelor,

inca din antichitate si anumite animale domestice, la caini si porumbei mai adesea, mai rar la bovine, ovine si porcine, cele mai putine intalnindu-se la cai. Prezenta numeroaselor rase de animale domestice este o dovada certa a inaltei frecvente a mutatiilor.

**Darwin** a descris multe din aceste cazuri, mentionand, de asemenea, si numeroasele mutatii in ceea ce priveste culorile penajului aparute la canari si pasari domestice, precum si atragatoarele schimbari observate la pestii aurii, in privinta culorii.

Multe mutatii, majoritatea monstruoze, au fost semnalate de diferiti autori si la oameni: citam aici, de exemplu, polidactilia (prezenta de degete suplimentare) si sindactilia (contopirea degetelor), lipsa falangelor, frecventa si lungimea parului de pe corp, piticism, nas si barbierie spintecata. Dar si la animalele salbatice au fost observate mutatii, ca de exemplu randunici albe, cerbi cu un singur corn etc...

Nu se cunosc pana acum cauzele care au provocat si continua sa provoace aparitia mutatiilor in natura; multi cercetatori insa s-au straduit sa gaseasca mijloace de producere artificiala a lor. Astfel, in anul 1927 **Muller** a reusit sa provoace artificial, la *Drosophila*, aparitia de mutatii si anume prin actiunea razelor Roentgen. Prin iradiatii rata mutatiilor s-a ridicat la *Drosophila* de la 0,2% (spontan) la peste 13%. El a introdus astfel in genetica o noua metoda de lucru, inceputul unei noi ramuri a geneticii, denumita radiogenetica.

Actiunea provocatoare de mutatii a razelor Roentgen a fost confirmata scurt timp dupa aceea de **Gager** si **Blakeslee** la *Datura* si de **Stadler** (1928) la porumb. La catva timp dupa executarea acestor experiente, s-a reusit sa se provoace mutatii si prin lumina ultravioleta precum si prin alte iradiatii ionizate decat razele Roentgen, si anume cu raze  $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$ , neutroni etc. precum si prin temperatura. Dintre factorii mutageni fizici, cea mai mare eficienta o au *radiatiile ionizate* (radiatii corpusculare – electroni, protoni, neutroni, deutroni, particule alfa – cat si radiatii electromagnetice de mare energie – radiatii gamma si Roentgen). Razele gamma se intalnesc in natura: ele sunt analoage razelor X, dar mult mai patrunzatoare si de lungime de unda mai mica, avand o actiune fiziologica puternica. Iradiierile s-au dovedit ca exercita doua feluri de actiuni si anume:

- o actiune primara fizica, directa asupra genei, razele schimband sau distrugand o parte din materialul genetic.

- o actiune secundara, radiochimica, indirecta, prin transformarea apei in peroxizi de hidrogen, care la randul lor actioneaza asupra materialului genetic.

Expunerea la raze X si la alte forme de particule de inalta energie poate provoca atat aparitia de mutatii complet analoage mutatiilor genice, ce se obtin in natura, cat si de mutatii structural-cromozomale; acestea din urma sunt datorate fie inhibarii diviziunii celulei, fie ruperii cromozomilor, fapt ce cauzeaza rearanjamente ale cromozomilor si anomalii la mitoza si meioza.

Factorii care influenteaza cel mai mult numarul de mutatii aparute prin actiunea radiatiilor sunt urmatarii:

- *Doza de iradiere*. Numarul mutatiilor creste, in general, proportional cu doza radiatiei aplicate; in schimb durata iradiarii are importanta redusa; astfel intr-o experienta cu *Drosophila* iradierea cu o doza totala de 2000 roentgeni a dat acelasi numar de mutatii intr-un minut ca si la 20 de minute. Totusi in unele experiente fractionarea a produs efecte mutagane mai slabe decat aceeasi doza aplicata o singura data.

- *Tipul radiatiei*, neutronii avand in comparatie cu radiatia gamma o eficienta de cinci ori mai mare, iar neutronii rapizi, de 10-20 ori mai mare; la unele plante ei o pot depasii chiar de 100 de ori.

- *Specia, respectiv varietatea iradiata*. Plantele care poseda un numar mic de cromozomi, sunt mai radiosensibile in timp ce plantele cu un numar mare de cromozomi sunt mai radiorezistente. Cercetarile au aratat ca exista "o inclinare naturala" a unor specii, varietati si soiuri de a produce mutatii induse mai mult decat altele; spectrul mutatiilor depinde, asadar, de constitutia genetica a biotipului, respectiv speciei iradiate. Astfel, s-a determinat ca spectrele mutatiilor clorofiliene sunt marcant diferite la speciile de grau diploide, tetraploide si hexaploide (Mackey 1967).

- *Lungimea diferita a genelor*, genele mai lungi oferind tinte mai mari de atac din partea agentilor mutageni.

- *Viteza diviziunii celulare si marimea nucleului*, iradierea fiind mai eficienta in timpul meiozei, din cauza incetinirii ciclului si maririi volumului nucleului.

- *Continutul de apa al tesuturilor iradiate*, rata mutatiilor fiind mult mai mare, de exemplu la semintele umectate decat la cele uscate, ceea ce demonstreaza rolul apei in actiunea mutagena indirecta.

- *Temperatura*, temperaturile inalte reducand, la actiunea razelor X, frecventa mutatiilor genice letale si a translocatiilor.

- *Continutul de oxigen*, o concentratie mare de oxigen marind semnificativ numarul mutatiilor si aberatiilor cromozomiale.

Din practica inducerii mutatiilor si aberatiilor cromozomale a rezultat un fapt deosebit de important si anume ca unul si acelasi caracter este influentat de mutatii aparute in numerosi loci; astfel la orz, caracterul *eceriferum* este influentat de macromutatii aparute in peste 100 de loci (Lundqvist 1967).

Merita sa fie relevat un efect important al radiatiilor asupra celulei si anume *inhibitia mitozei*. Astfel, unele celule ca cele umane, care-si parcurg in conditii obisnuite intregul ciclu de diviziune celulara in 18-20 ore, isi prelungesc, prin iradiere cu 26-90 roentgeni, aceasta durata pana la 65 ore. Perturbarea mecanismului diviziunii se manifesta uneori si in modificarea numarului de cromozomi.

Succese in obtinerea de mutatii prin tratarea cu raze s-au obtinut la foarte multe organisme (*Drosophila*, soareci, porumb, orz, tomate, etc.). Majoritatea mutatiilor induse artificial sunt asemanatoare celor aparute spontan, fapt constatat de Scholz (1959) la orz, de Stubbe (1957) la tomate, plante la care s-a putut reconstitui intreaga gama de variatii existente in natura.

Dintre *radiatiile neionizate*, razele ultraviolete (U.V.) sunt singurele capabile sa produca mai multe mutatii decat cele ce apar spontan. Din rezultatele obtinute prin tratarea cu U.V. s-a conchis ca: a) se obtin numai rareori schimbari structurale mari ale cromozomilor; b) cel mai mare efect mutagen se obtine la razele cu lungimea de unda de maxima absorbtie a U.V. de catre acizii nucleici; de aici s-a tras concluzia ca actiunea mutagenica a U.V. este datorita absorbtiei radiatiei de catre ADN din cromozomi (Williams 1964).

Mutatiile sunt mult folosite in studiile genetice. Prin studiu mutatiilor spontane sau induse s-a putut afla mai mult despre structura intima a genei, despre mecanismele ereditatii si varabilitatii.

Multe din mutatiile aparute la plantele cultivate si la animale au reprezentat progrese reale in anumite conditii de mediu sau pentru anumite cerinte. Au aparut mutante din care s-au dezvoltat soiuri si rase valoroase; astfel multe soiuri la plantele agricole si pomi isi datoreaza aparitia descoperirii mutatiilor. Citam de exemplu strugurii fara sambure, piersicile de mari dimensiuni, capsunile fin aromate, animalele producatoare de blanuri deosebit de variate si atragatoare.

O perspectiva larga pentru aparitia de mutatii valoroase se deschide prin metoda inducerii mutatiilor; un exemplu stralucit il constituie cresterea considerabila a productiei de penicilina la ciuperca *Penicillium* datorita obtinerii de variante mai productive aparute ca mutatii induse prin iradierea a milioane de spori.

## **Bibliografie:**

**N. Giosan, N. A. Saulescu, *Principii de genetica*, Editura Agrosilvica, Bucuresti, 1969**