

Μετάλλαξη είναι μια αλλαγή στην αλληλουχία του DNA. Ο αντίστοιχος φαινότυπος ονομάζεται μεταλλαγμένος. Οι μεταλλάξεις προκαλούνται τυχαία ή από μεταλλαξογόνους παράγοντες, που είναι χημικές ουσίες και ακτινοβολίες. Οι μεταλλάξεις μπορεί να είναι γονιδιακές ή χρωμοσωμικές. Όταν η αλλαγή αφορά μικρό αριθμό βάσεων, τότε η μετάλλαξη είναι γονιδιακή. Όταν σχετίζεται με αλλαγές σε μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος, ονομάζεται χρωμοσωμική ανωμαλία. Οι γονιδιακές μεταλλάξεις είναι διαφόρων ειδών. Στην αντικατάσταση βάσης αλλάζει μία μόνο βάση του DNA. Στην προσθήκη ή έλλειψη προστίθενται ή αφαιρούνται αντίστοιχα βάσεις. Η αλλαγή αυτή μπορεί να τροποποιήσει το γονιδιακό προϊόν με δυσμενείς συνέπειες για τον οργανισμό...

Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες αλλάζουν τον αριθμό ή τη δομή των χρωμοσωμάτων. Οι τρισωμίες (ένα επιπλέον χρωμόσωμα) εμφανίζονται συχνότερα από τις μονοσωμίες (έλλειψη ενός χρωμοσώματος) και προκαλούν λιγότερες βλάβες. Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων είναι λιγότερο σοβαρές από αυτές των αυτοσωμάτων. Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες δημιουργούνται από μη διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση.

Έλλειψη είναι απώλεια γενετικού υλικού από ένα χρωμόσωμα. Κατά την αμοιβαία μετατόπιση δύο μη ομόλογα χρωμοσώματα ανταλλάσσουν τμήματα. Αναστροφή είναι η λανθασμένη τοποθέτηση τμήματος χρωμοσώματος το οποίο έχει κοπεί και έχει τοποθετηθεί ύστερα από στροφή 180 μοιρών. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες μελετώνται με τη δημιουργία του καρυότυπου, που αποτελεί απεικόνιση των χρωμοσωμάτων του ατόμου που μελετάται.