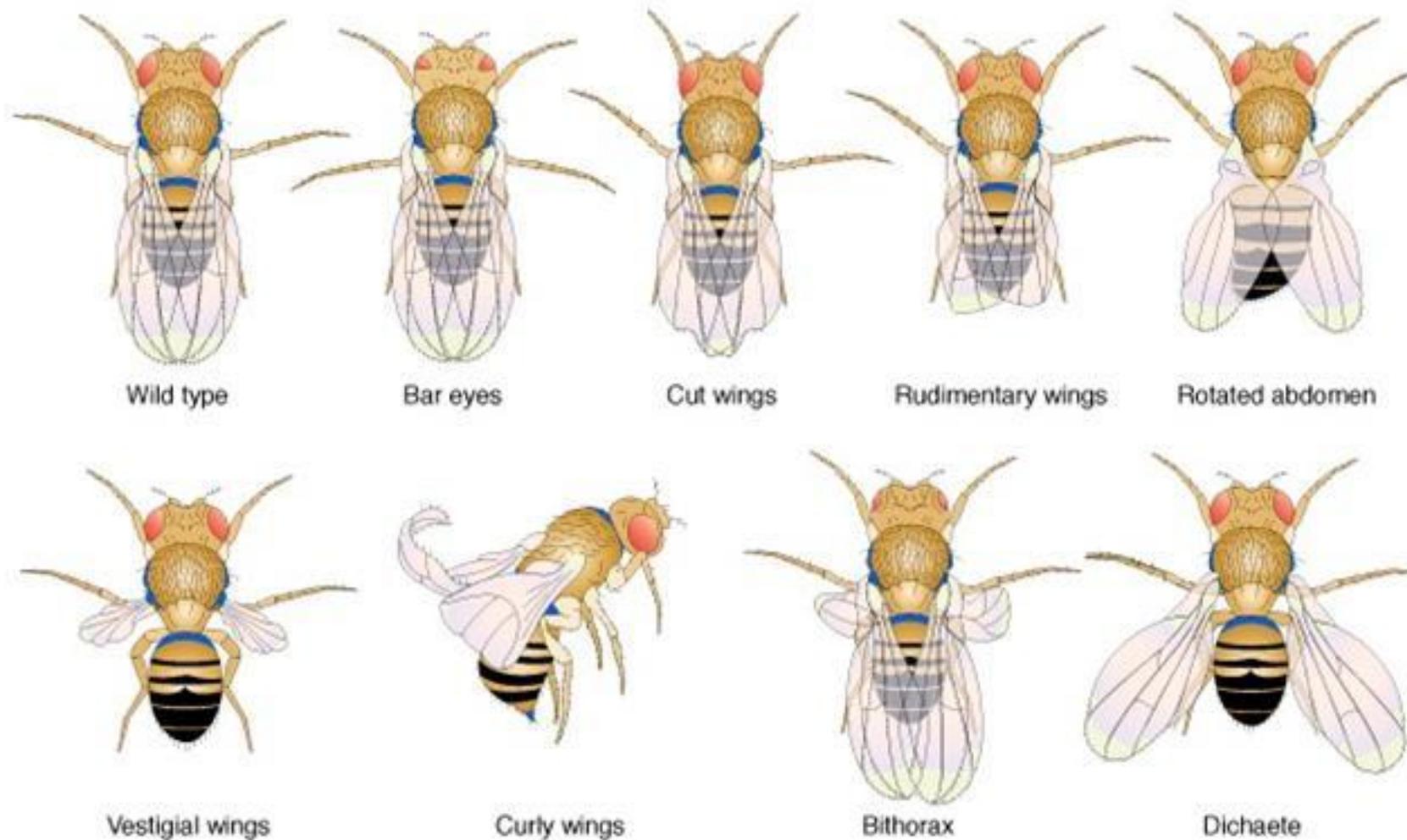
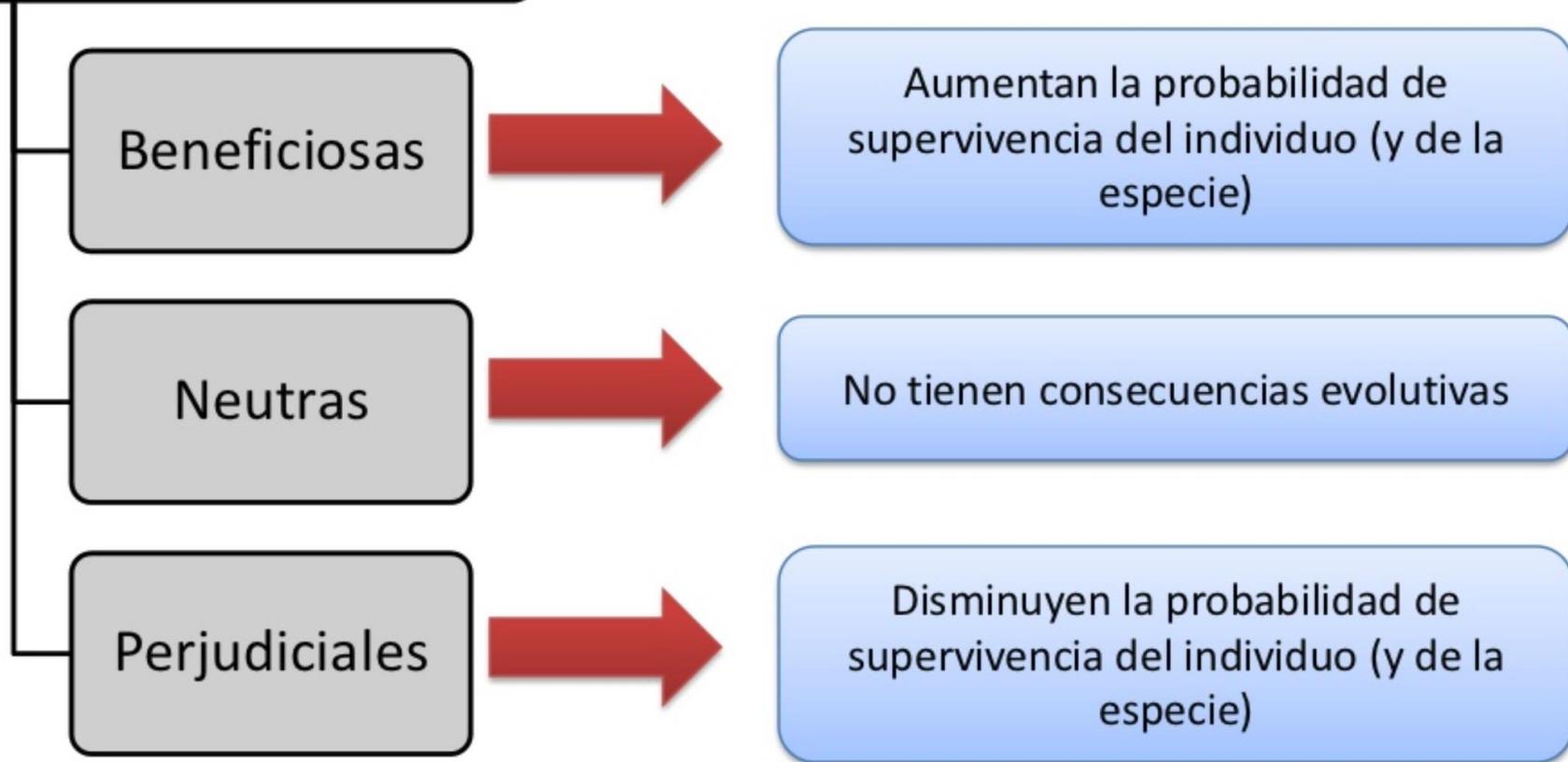


MUTACIONES

Cambios en la secuencia de ADN de una célula transmitidos a otras células que se originan a partir de ella



Mutaciones



Las mutaciones son uno de los mecanismos que aumentan la variabilidad de las especies y son, por tanto, un motor de la evolución

Espontáneas

- Errores en la replicación
- Errores en la meiosis
- Cambios químicos espontáneos en el ADN

Inducidas

- Agentes mutágenos químicos
- Agentes mutágenos físicos

CLASIFICACIÓN

SEGÚN EL TIPO DE CÉLULAS

- Germinales; heredables
- Somáticas; se transmiten solo por mitosis

SEGÚN LA MAGNITUD

Puntuales o Génicas

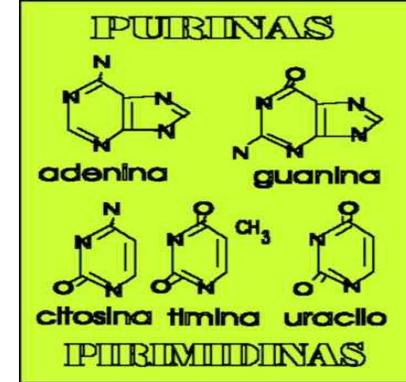
Sustitución de bases

Cambios en la pauta de lectura

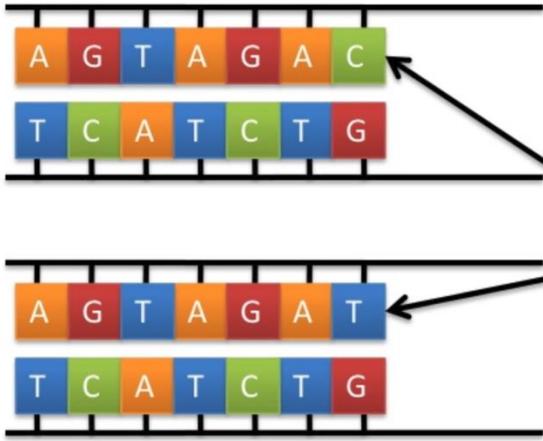
TRANSICIONES púrica por púrica y pirimidínica por pirimidínica (A G)
TRANSVERSIONES púrica por pirimidínica o al contrario

INSERCIÓN
ELIMINACION

- Cromosómicas estructurales
- Genómicas o cromosómicas numéricas



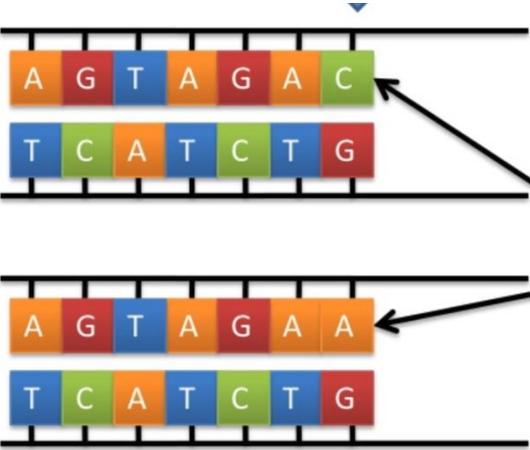
Transiciones



Bases cambiadas:
Citosina por timina

Las dos bases púricas son adenina (A) y guanina (G), y las dos pirimídicas son citosina (C) y timina (T).

Transversiones

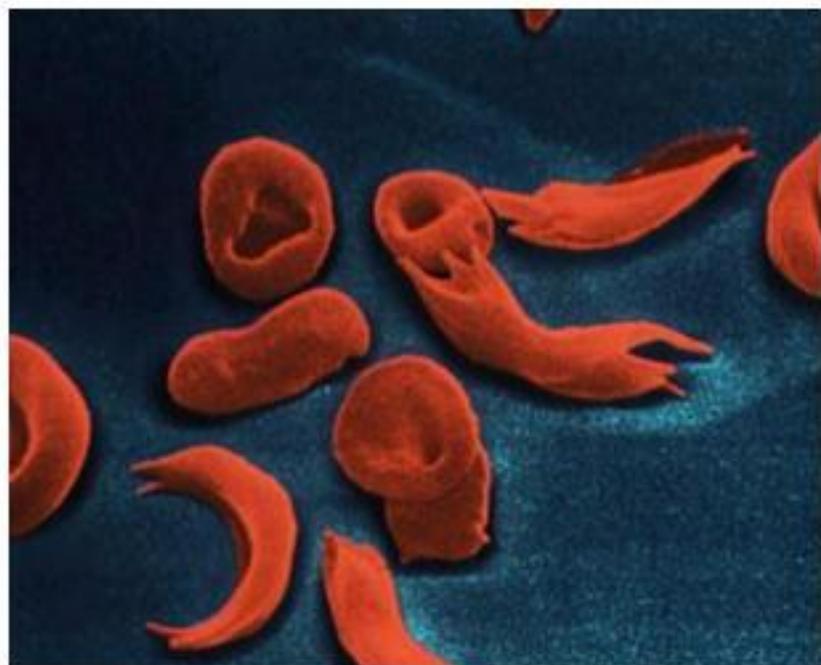


Bases cambiadas:
Citosina por Adenina

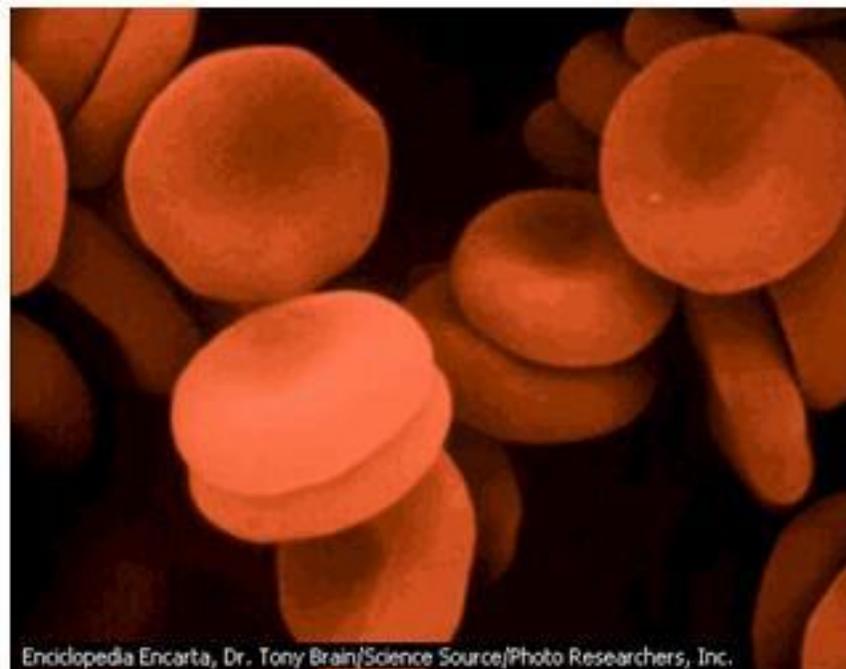
Las dos bases púricas son adenina (A) y guanina (G), y las dos pirimídicas son citosina (C) y timina (T).

UN caso de mutación génica: La anemia falciforme o drepanocitosis.

Esta alteración génica se debe a la presencia en las personas que la padecen de una forma de hemoglobina, la hemoglobina S, en la que se ha producido un cambio en la Aa 6 de la cadena de globina Beta del aminoácido glutámico por valina. Debido a esto los glóbulos rojos adoptan una forma de hoz cuando disminuye su oxigenación obturando los capilares sanguíneos.



Anemia falciforme



Glóbulos rojos normales

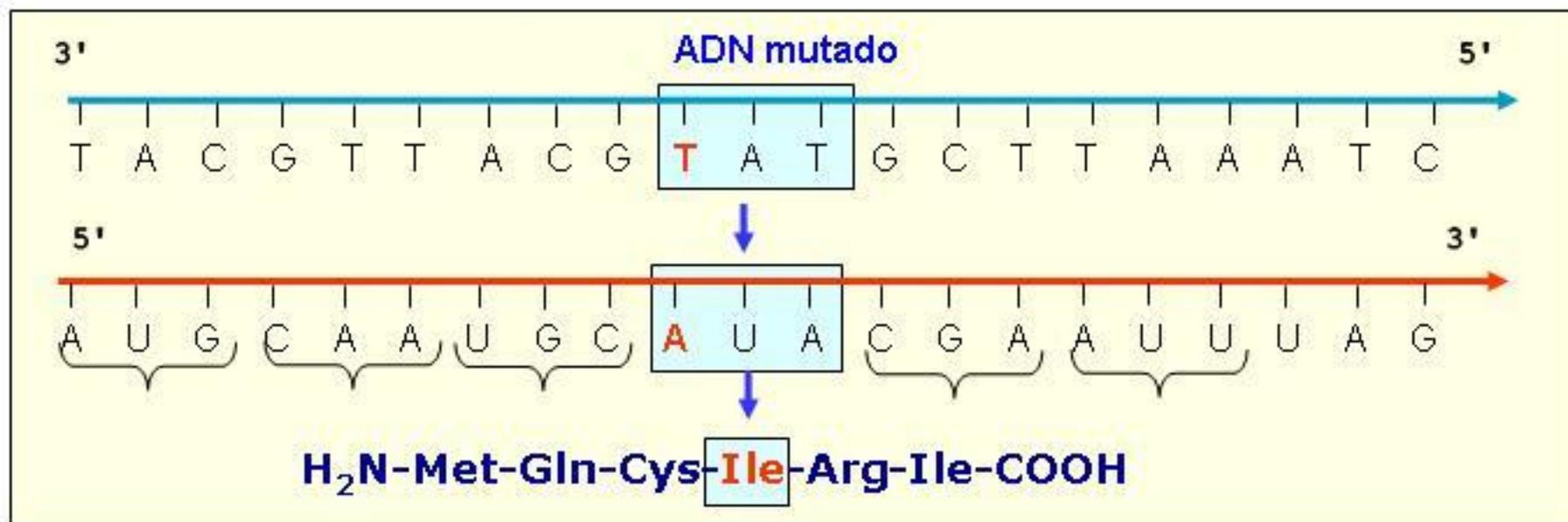
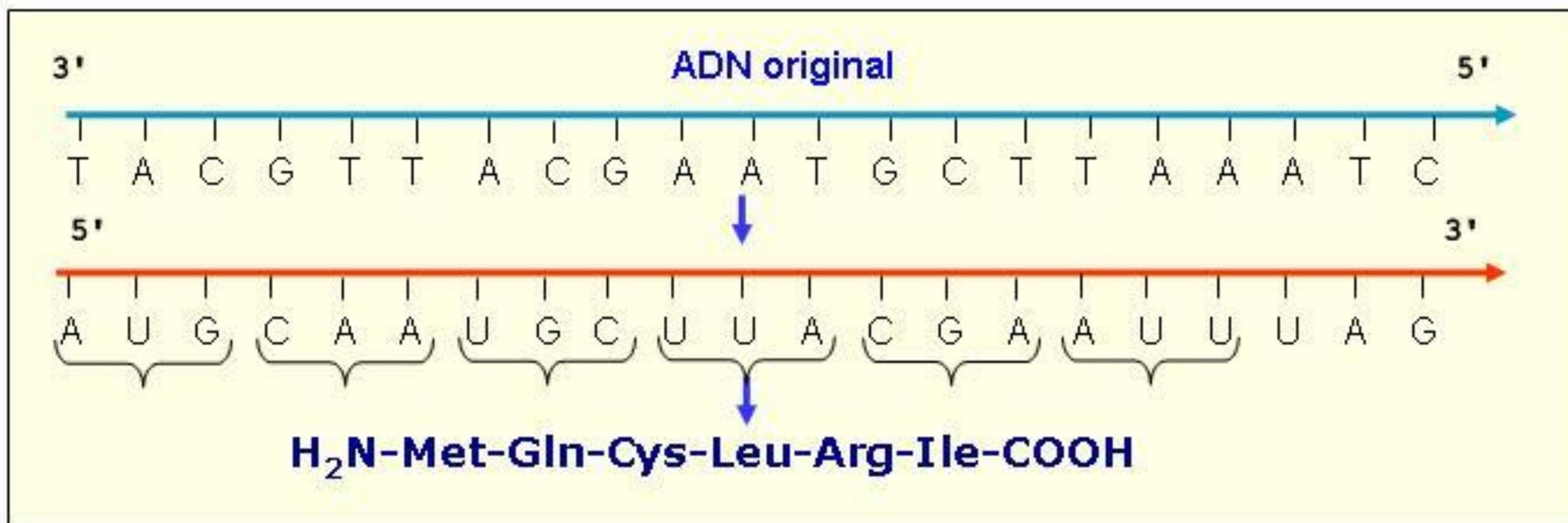
Mutaciones génicas: Consecuencias.

Las **sustituciones** provocan la alteración de un único triplete y, por tanto, salvo que indiquen un triplete de parada, o un aminoácido del centro activo de una enzima, pueden no ser perjudiciales. Sin embargo, las mutaciones que impliquen un corrimiento en el orden de lectura, **adiciones** o **deleciones**, salvo que se compensen entre sí, pueden alterar la secuencia de aminoácidos de la proteína codificada y sus consecuencias suelen ser graves.

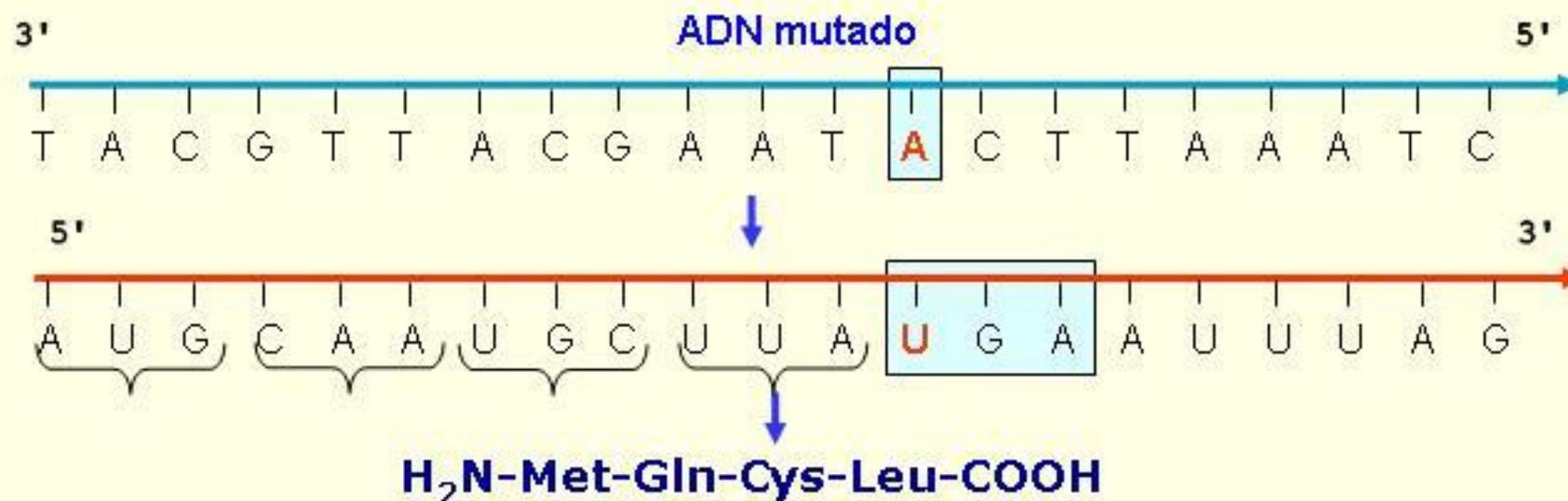
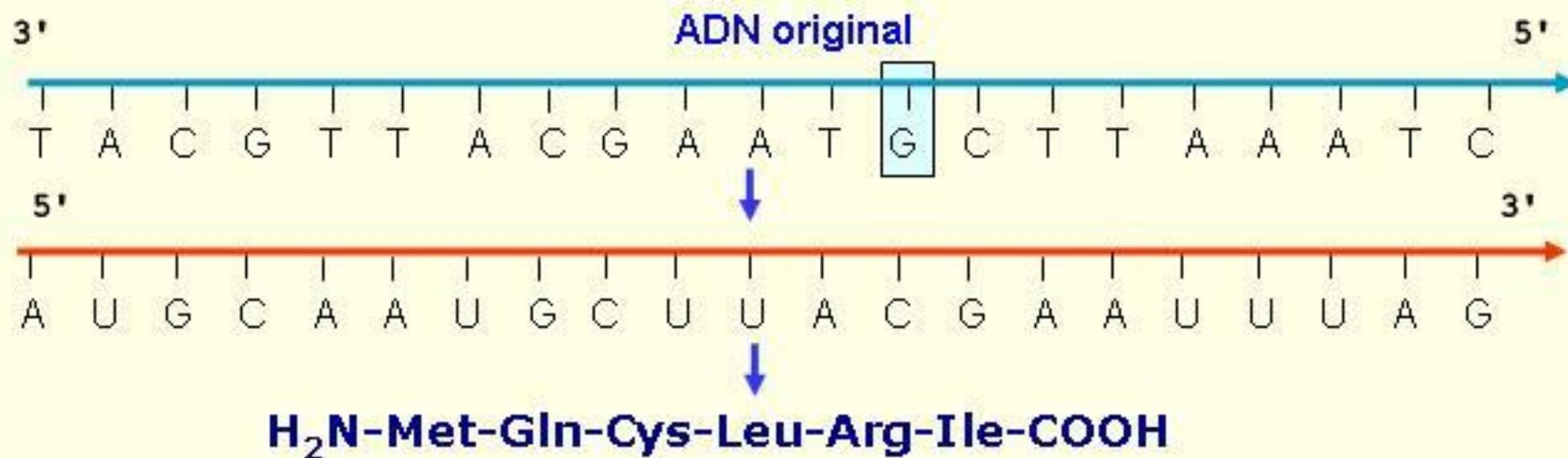
Consecuencias de una sustitución

	ADN	ARNm	Aminoácido	Consecuencias
Original	-A-C-A-	-U-G-U-	Cys	Ninguna, pues el codón codifica el mismo aminoácido
Mutado	-A-C-G-	-U-G-C-	Cys	
Original	-A-C-A-	-U-G-U-	Cys	Sustitución de un aminoácido por otro, pues el codón codifica un aminoácido distinto.
Mutado	-A-C-C-	-U-G-G-	Trp	
Original	-A-C-A-	-U-G-U-	Cys	Generación de una señal de stop.
Mutado	-A-C-T-	-U-G-A-	Stop	

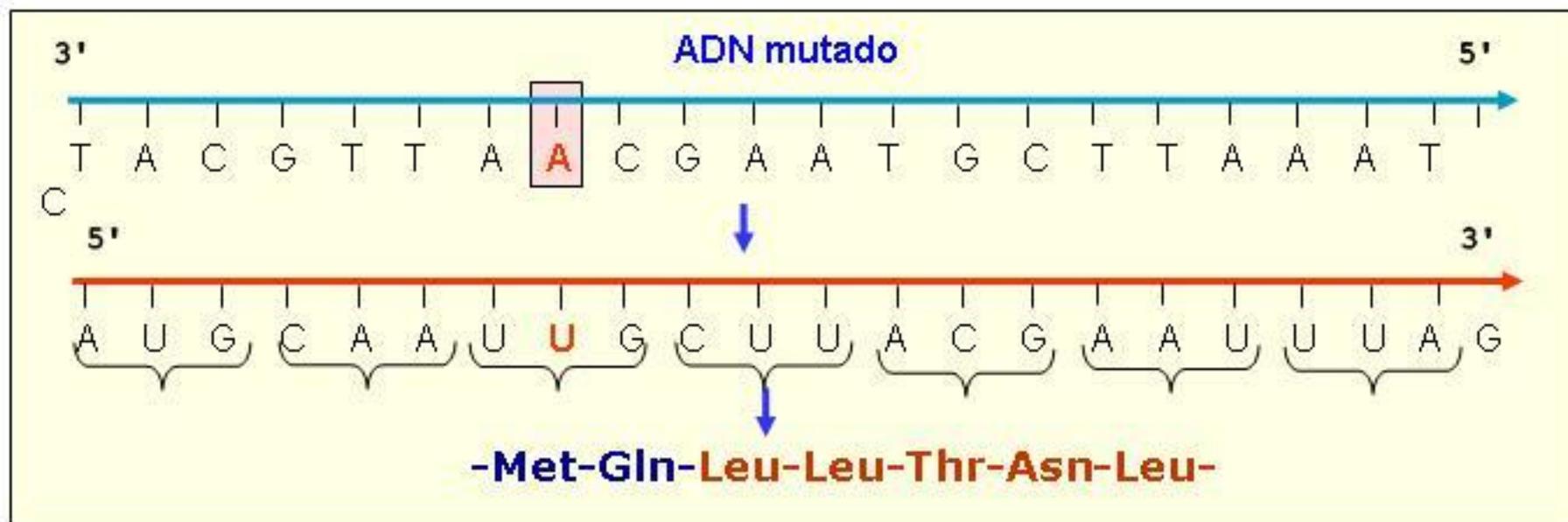
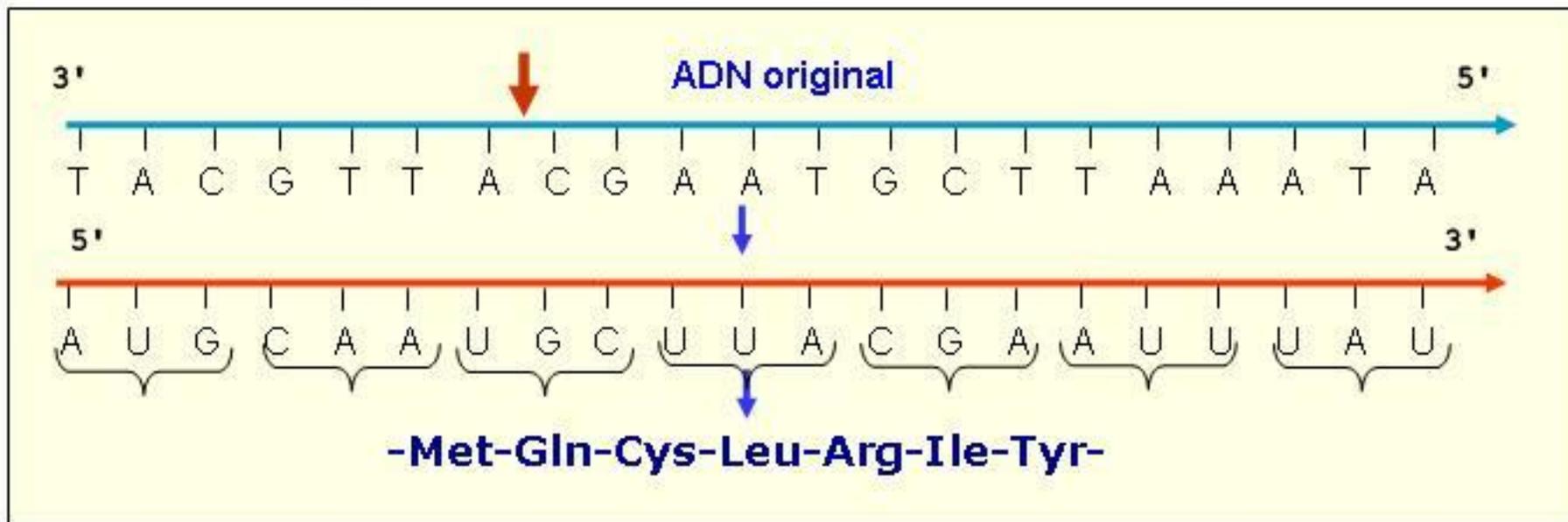
Consecuencias de una sustitución: Cambio de un aminoácido por otro.



Consecuencias de una sustitución: Generación de una tripleta de stop.

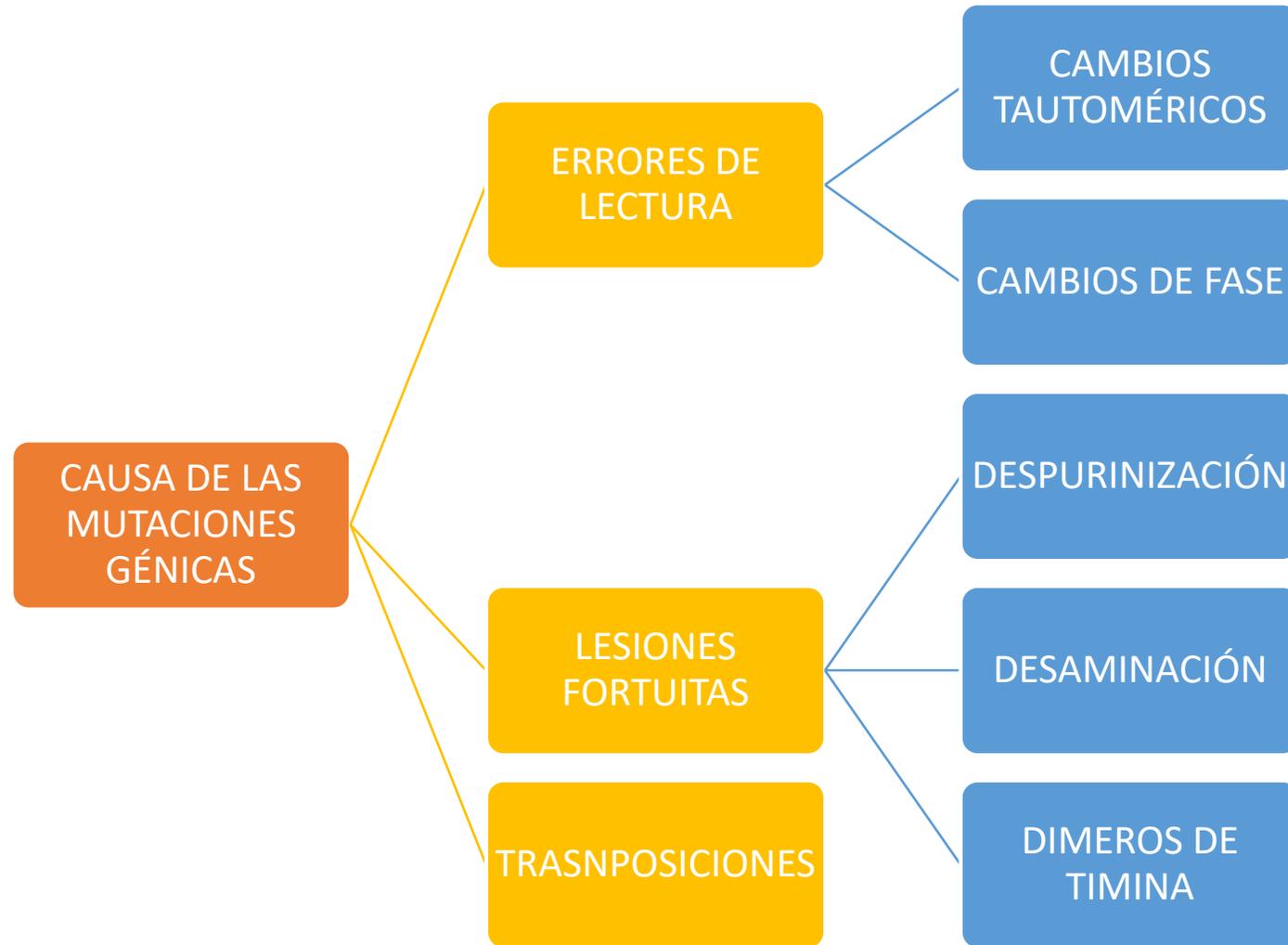


Consecuencias de una adición: Corrimiento en el orden de lectura.



Tipos de mutaciones génicas	Resultados y ejemplos
En el ADN	En el ADN
Transiciones	Pu→Pu o Pi→Pi: AT→GC, GC→AT, CG→TA y TA→CG
Transversiones	Pu→Pi o Pi→Pu: AT→CG, AT→TA, GC→TA, GC→CG, TA→GC, TA→AT, CG→AT y CG→GC
En la proteína	En la proteína
Mutación silenciosa	Tripletes que codifican para el mismo aminoácido: AAG(arg)→CGG(arg)
Mutación neutra	Tripletes que codifican para aminoácidos equivalentes distintos. AAA(lys)→AGA(arg). Ambos son aminoácidos básicos
Mutación cambio de sentido	Aparece un nuevo triplete que codifica para un aminoácido de distinto tipo. La proteína pierde su función.
Mutación sin sentido	Aparece un triplete de terminación o FIN: CAG(gln)→UAG(FIN)
Mutación cambio de fase o pauta de lectura	Adición o delección de un único par de nucleótidos o de varios pares de nucleótidos, siempre que no sean múltiplo de tres.

CAUSAS DE LAS MUTACIONES GÉNICAS



REPARACIÓN DE LAS MUTACIONES GÉNICAS

Las células poseen mecanismos capaces de reparar las alteraciones originadas tanto por las mutaciones espontáneas como por las inducidas por agentes mutágenos y, restablecer la integridad de la información contenida en sus genes.

-Sistemas enzimáticos que actúan sin rotura del ADN: En este caso un **enzima fotorreactivo**, que es activado por la energía solar, es capaz de reparar la distorsión creada por los dímeros de bases pirimidínicas, ya que rompe los enlaces que unen entre sí a dichas bases.

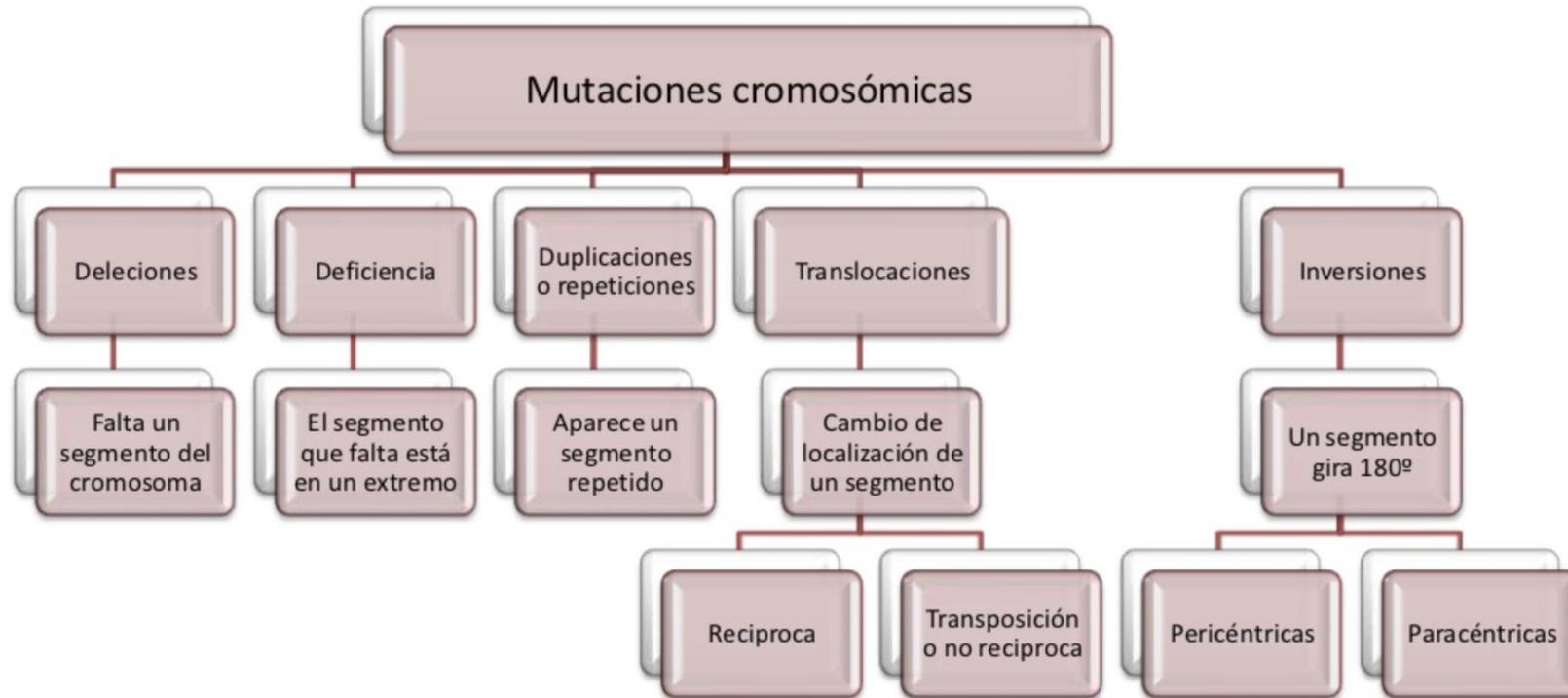
-Sistemas enzimáticos que actúan con rotura del ADN: En este mecanismo actúan varias enzimas.

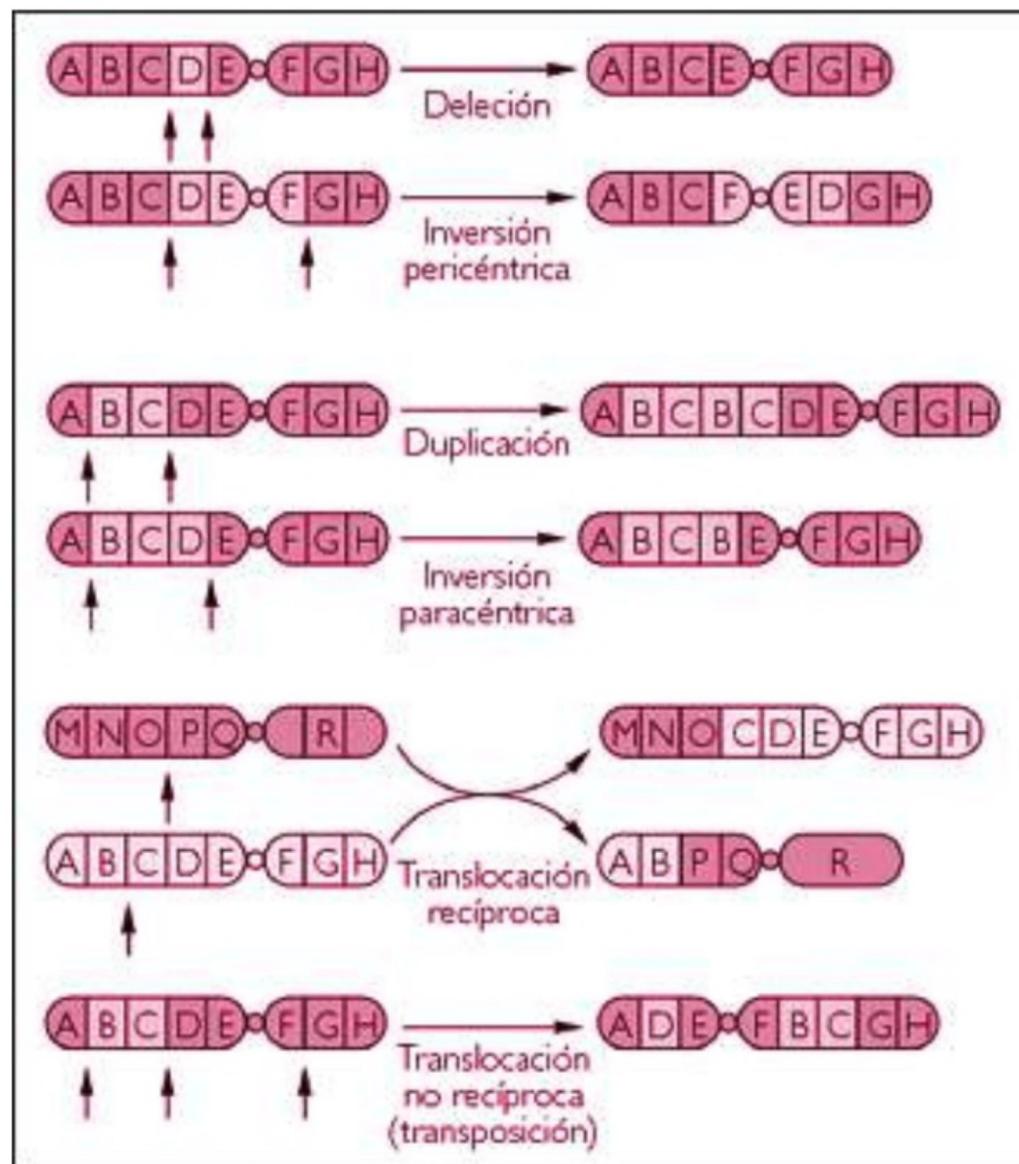
En primer lugar una **endonucleasa** reconoce la alteración que puede ser de diferente tipos (dímero de pirimidina, bases desaminadas o con radicales alquilos etc.); a continuación dicha enzima rompe la cadena de ADN alterada y separa el fragmento que contiene la secuencia alterada.

Después actúa la **ADN-polimerasa I** que tomando como molde la cadena correcta sintetiza el fragmento que falta en sentido 5'-3'.

Por último la **ADN-ligasa** une los extremos del nuevo fragmento a la cadena.

- Sistema SOS. Eliminan el bloqueo producido por agentes mutagénicos masivos. Hace que avance aun con mutaciones.

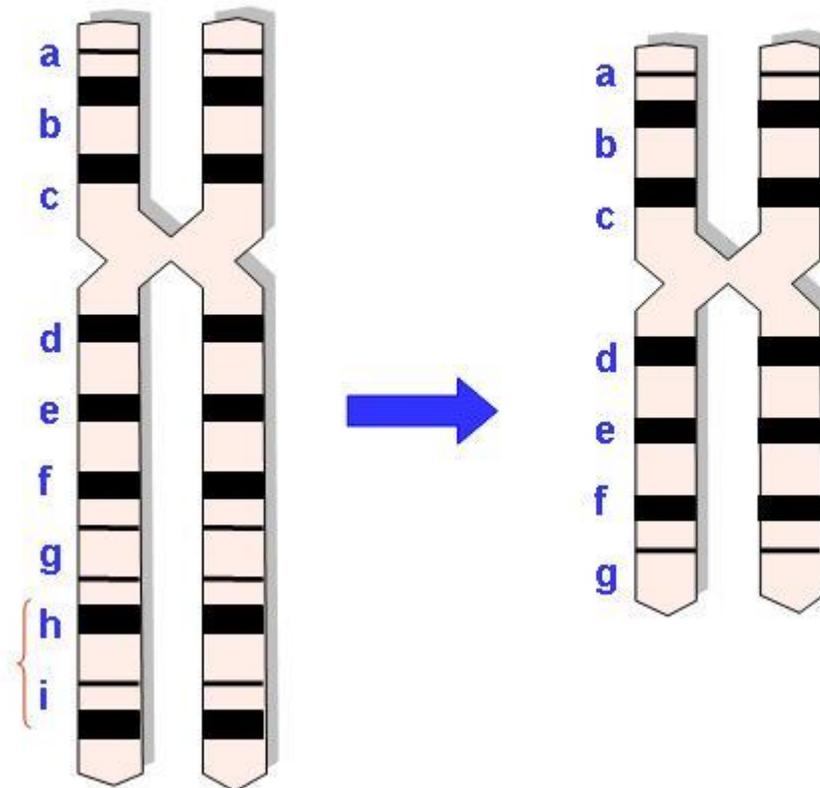




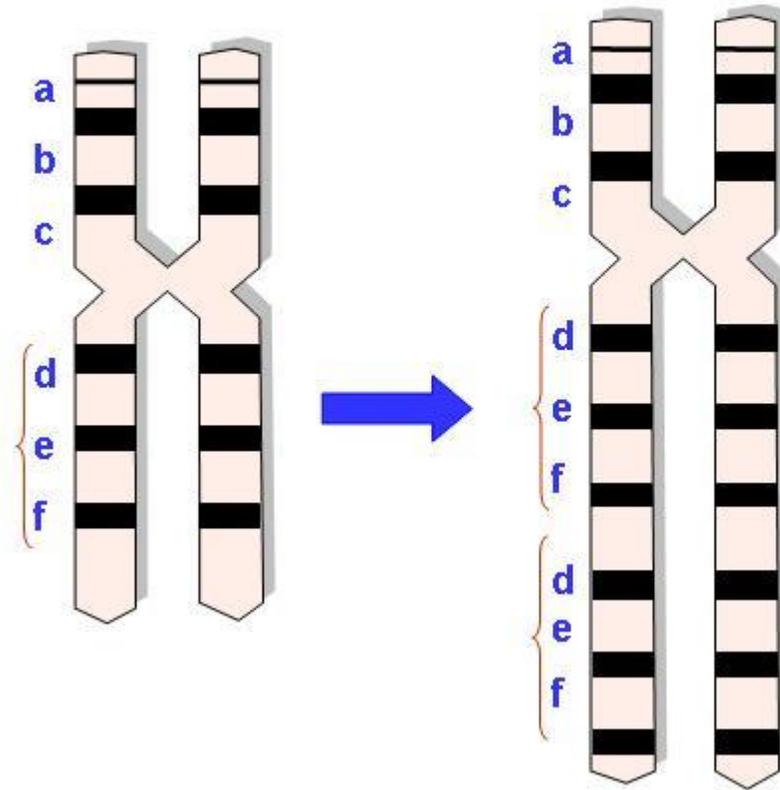
MUTACIONES CROMOSOMICAS

Delección, duplicación, traslocación, inversión

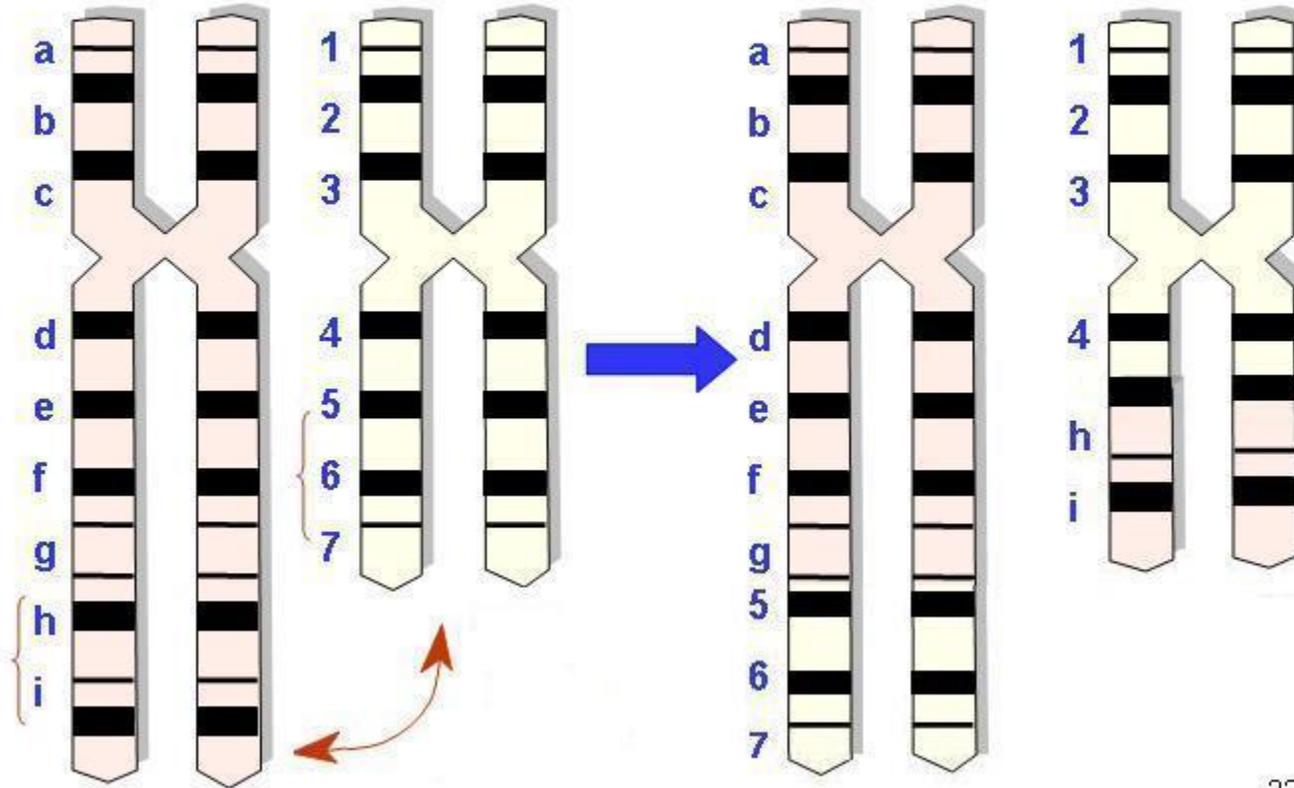
Ejemplo de mutación cromosómica: **delección** de un segmento cromosómico (h, i).



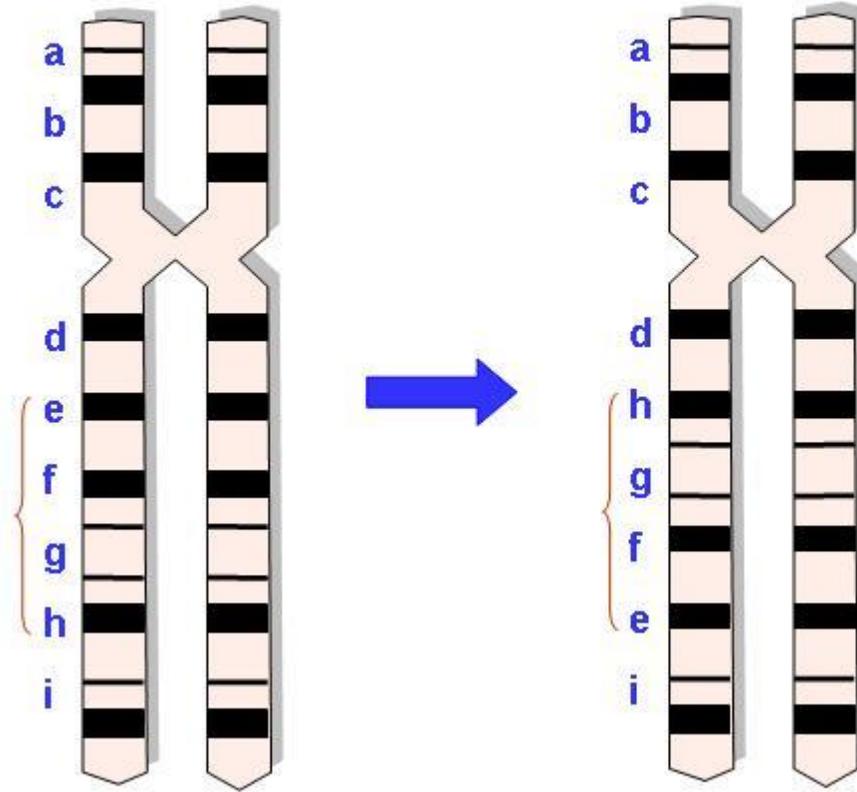
Ejemplo de mutación cromosómica: **duplicación** de un segmento cromosómico (d, e, f).

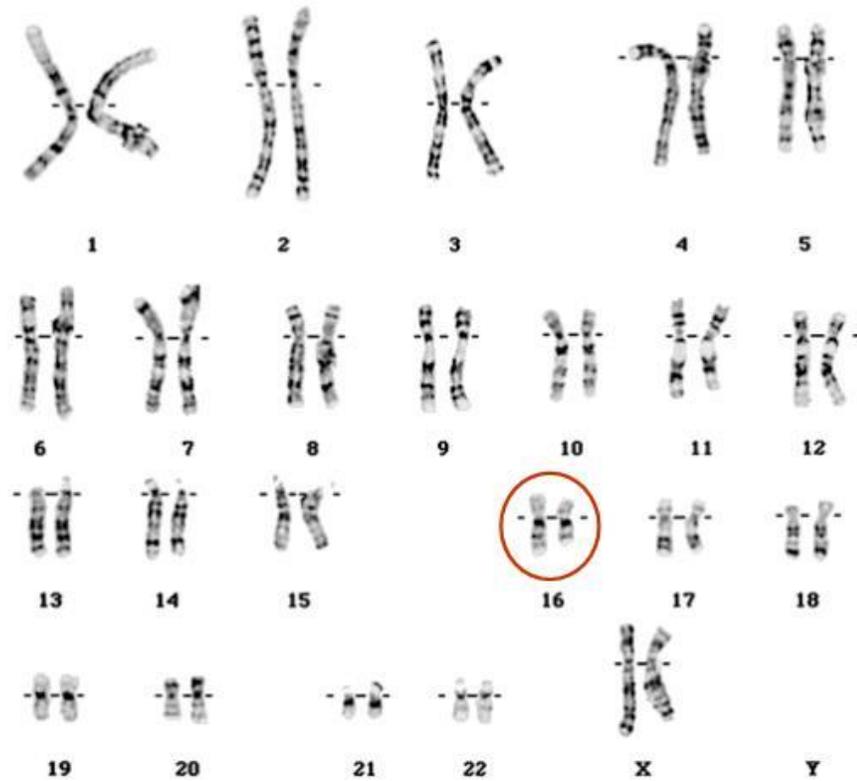


Ejemplo de mutación cromosómica: **translocación**

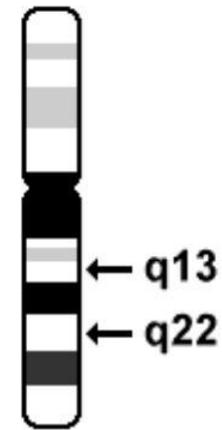


Ejemplo de mutación cromosómica: **inversión** de un segmento cromosómico (e, f, g, h).





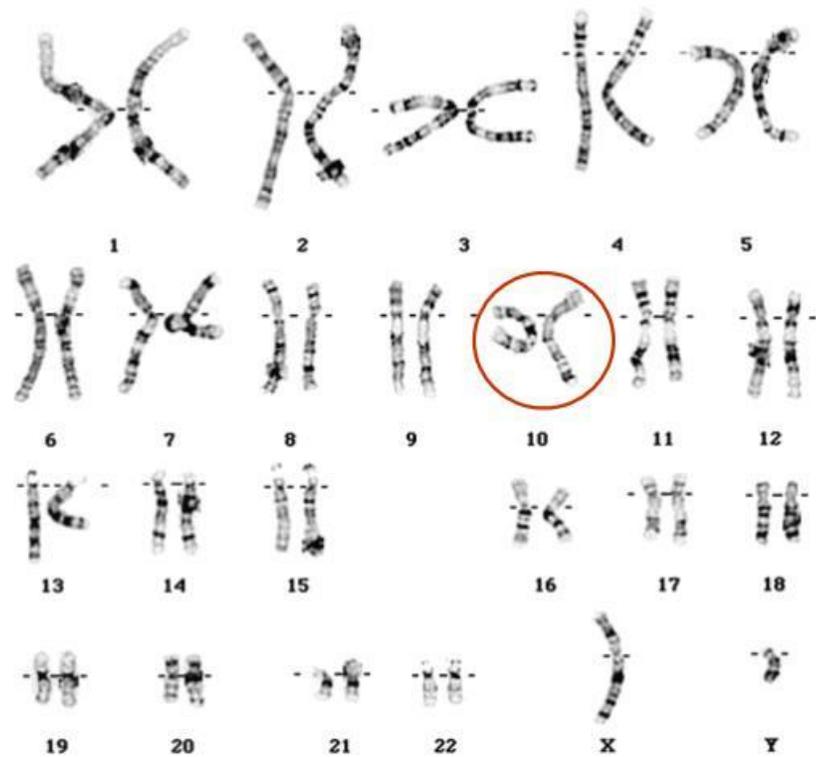
Ejemplo de
delección: Cariotipo
con una delección en
uno de los
cromosomas del par
16.



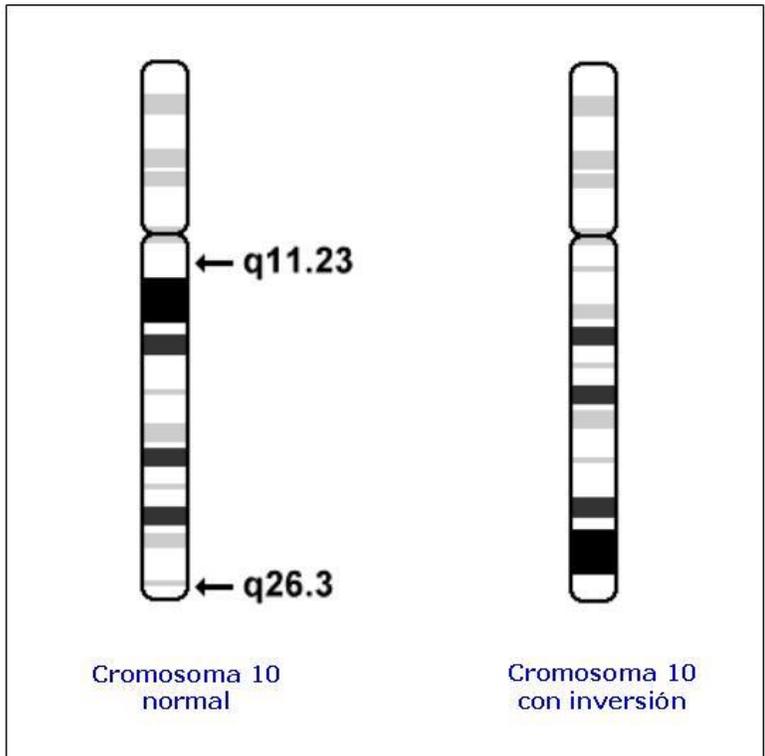
Cromosoma 16
normal



Cromosoma 16
con delección



Ejemplo de inversión: Cariotipo con una inversión en uno de los cromosomas del par 10.



Efecto fenotípico de las mutaciones cromosómicas estructurales:

-Las deleciones y duplicaciones producen un cambio en la cantidad de genes y por tanto tienen efectos fenotípicos, por lo general deletéreos (mortales).

- Las inversiones y translocaciones no suelen tener efecto fenotípico, pues el individuo tiene los genes correctos, aunque de las translocaciones pueden derivarse problemas de fertilidad por apareamiento defectuoso de los cromosomas durante la gametogénesis o la aparición de descendientes con anomalías.

Ejemplo de mutación cromosómica estructural: En la especie humana, una deleción particular en el cromosoma 5 provoca el síndrome " cri du chat" (grito de gato) que se caracteriza por microcefalia, retraso mental profundo y detención del crecimiento.

Mutaciones cromosómicas numéricas o genómicas:

Son alteraciones en el número de los cromosomas propios de la especie. Pueden ser: **Euploidías** y **Aneuploidías**.

a) **Euploidía:** Cuando afecta al número de juegos completos de cromosomas con relación al número normal de cromosomas de la especie.

Las euploidías se pueden clasificar por el número de cromosomas que se tengan en:

- ✗ **Monoploidía o haploidía:** Si las células presentan un solo juego (n) de cromosomas.
- ✗ **Poliploidía:** Si presentan más de dos juegos; pudiendo ser: triploides ($3n$), tetraploides ($4n$), etc.

Euploidías

Monoploidías
o haploidía

Un solo cromosoma de cada par.
Muy raro en la naturaleza

Poliploidías

Más de un juego completo de
cromosomas.
Más frecuente en vegetales que en
animales

Alopoliploidía
(hibridación en
vegetales)

Una especie incorpora un juego
completo de cromosomas de otra
especie



Ideograma de una célula humana triploide (3n)

Aneuploidias:

Se dan cuando está afectada sólo una parte del juego cromosómico y el cigoto presenta cromosomas de más o de menos. Las aneuploidías pueden darse tanto en los **autosomas** (por ejemplo: el Síndrome de Down), como en los **heterocromosomas** o cromosomas sexuales (por ejemplo: el síndrome de Turner o el síndrome de Klinefelter).

Éstas alteraciones se denominan:

- **Monosomías:** si falta uno de los cromosomas de la pareja de homólogos.

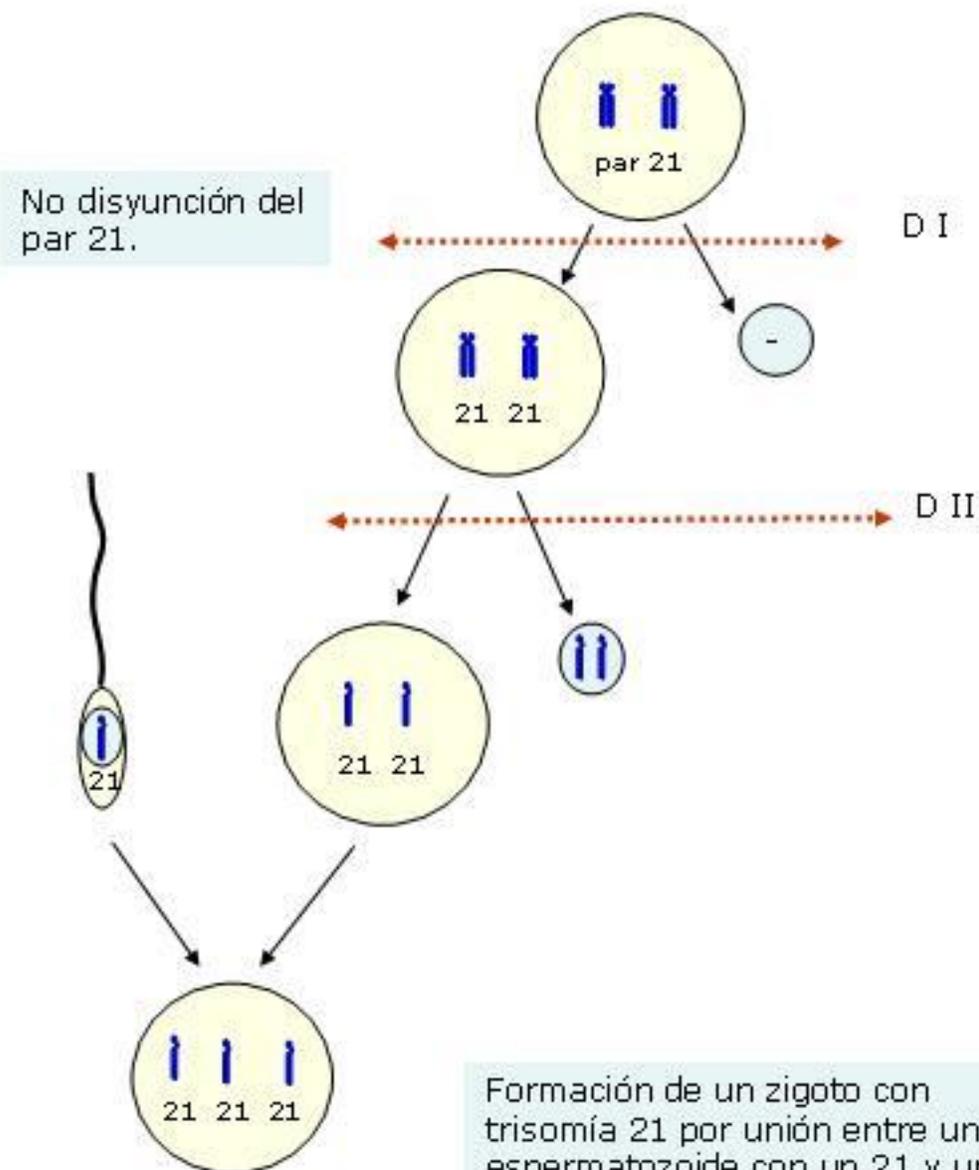
- **Trisomías:** si se tienen tres cromosomas en lugar de los dos normales.

- **Tetrasomías:** si se tienen 4. Etc.

Ejemplo de origen de una trisomía 21 o síndrome de Down.

En la especie humana se da un tipo de trisomía, particularmente corriente, es la llamada trisomía 21 o síndrome de Down (también conocida como mongolismo).

Parece ser que las trisomías se originan por una no **disyunción** de los cromosomas en la primera división de la meiosis.

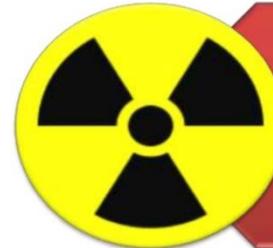


Formación de un cigoto con trisomía 21 por unión entre un espermatozoide con un 21 y un óvulo con dos 21, originado por una no disyunción del par 21 en la primera división de la meiosis.

¿QUÉ CAUSA LAS MUTACIONES?

Existen algunos agentes que tienen la capacidad de causar mutaciones y les llamamos agentes mutagénicos

1. FÍSICOS; rayos X, radiaciones
2. QUÍMICOS; colorantes tintes, contaminantes
3. BIOLÓGICOS; virus



Mutágenos físicos

- Radiaciones ionizantes
- Radiaciones no ionizantes



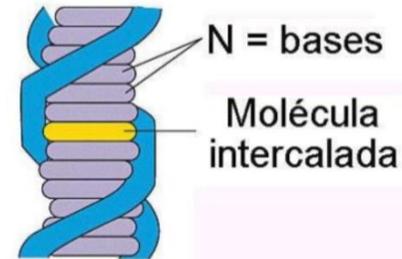
Mutágenos químicos

- Acido nitroso
- Agentes alquilantes
- Analogos de bases nitrogenadas
- Sustancias intercalantes

Ácido nitroso. Produce la desaminación de las bases nitrogenadas,

-Agentes alquilantes. Actúan introduciendo grupos alquilo (metilo, etilo, etc.) en las bases nitrogenadas. El más utilizado es el gas mostaza.

-Sustancias intercalantes. Son sustancias que se pueden intercalar entre las bases de una cadena de ADN y dar origen a inserciones o deleciones de bases. Entre estas sustancias están dos colorantes como la proflavina y la acridina. El benzopireno, que se encuentra en el humo del tabaco se intercala entre las cadenas del ADN las une covalentemente



-Mutágenos físicos

Los principales agentes físicos que producen mutaciones son: las radiaciones ionizantes y las radiación no ionizantes.

-Radiaciones ionizantes: Son radiaciones electromagnéticas de longitud de onda muy corta y por lo tanto muy energéticas, que provocan la ionización de los átomos de las sustancias que atraviesan. Entre ellas se encuentran los rayos X, los rayos I y las partículas a y b liberadas en la desintegración de isótopos radiactivos y emisiones nucleares.

Estas radiaciones pueden producir cambios en las bases nitrogenadas dando lugar a transiciones de bases e igualmente pueden romper las cadenas de ADN y por consiguiente los cromosomas.

-Radiación no ionizantes. Aquí se incluyen las radiaciones UV. Son radiaciones electromagnéticas de longitud de onda más larga que las anteriores y por ello menos energéticas. No suele romper los cromosomas. Producen la formación de un enlace covalente entre dos bases pirimidínicas sucesivas de la misma cadena (especialmente entre timinas), lo que da lugar a que se formen dímeros de timina o citosina; como consecuencia se rompen los puentes de hidrógeno con las bases complementarias y la molécula de ADN se desorganiza dificultándose o impidiéndose la replicación.

MECANISMO DE REPARACIÓN DEL ADN

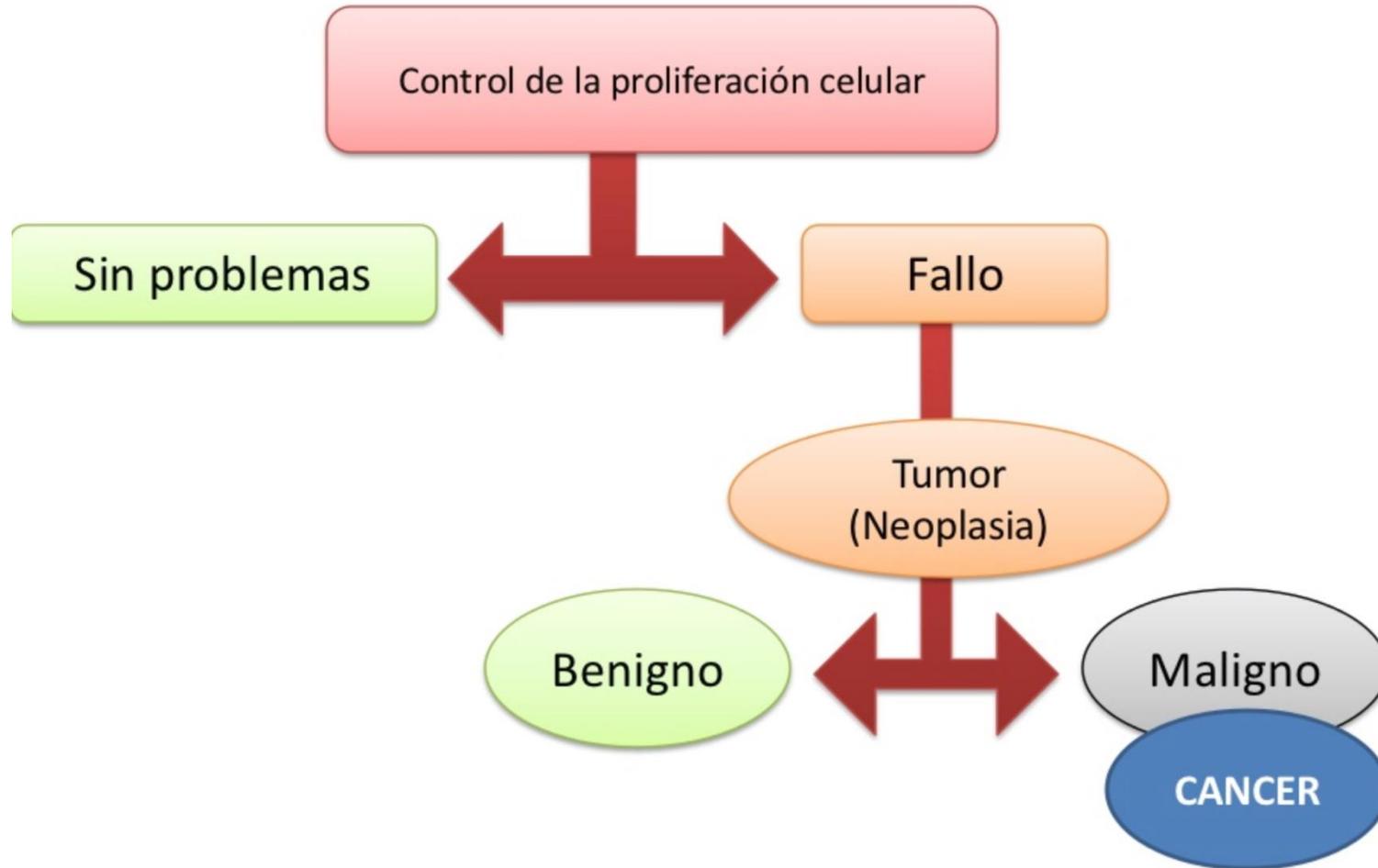
ELIMINACIÓN DE AGENTES MUTAGÉNICOS

REPARACIÓN DIRECTA DE LA LESIÓN

REPARACIÓN POR ESCISIÓN

REPARACIÓN DE ROTURAS DE DOBLE CADENA

Mutación y cáncer

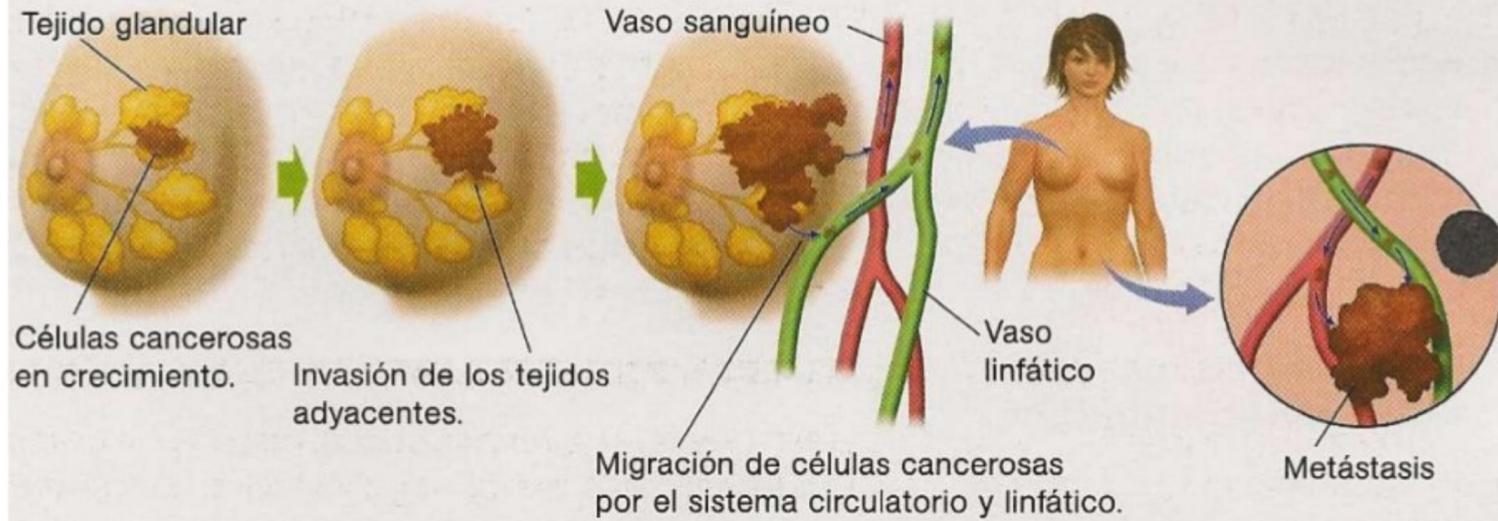


CÁNCER

Más de un centenar de enfermedades que afectan a distintos tejidos. Las células de estas enfermedades se llaman tumorales o cancerosas. Sus características son:

- **MONOCLONALIDAD:** un tumor se origina a partir de un única célula.
- **AUTONOMÍA:** proliferan de forma desordenada y descontrolada, sin seguir las leyes que controlan la división celular
- **ANAPLASIA:** son células poco diferenciadas, se vuelven inmaduras
- **CAPACIDAD DE MIGRAR** por linfa o sangre, invaden otros órganos (metástasis)
- **PÉRDIDA DE INHIBICIÓN POR CONTACTO** Crecen en capas unas sobre otras
- **CAMBIO DE FORMA**
- **PROVOCAN TUMORES SI SE INYECTAN EN ANIMALES DE LABORATORIO**

DESARROLLO Y METÁSTASIS DE UN TUMOR



Genes asociados con el cáncer

El cáncer se produce por un fallo en el control de los mecanismos de la proliferación celular.

Este control radica en dos grupos de genes, que son:

1. Protooncogenes
2. Genes supresores de tumores

Protooncogenes

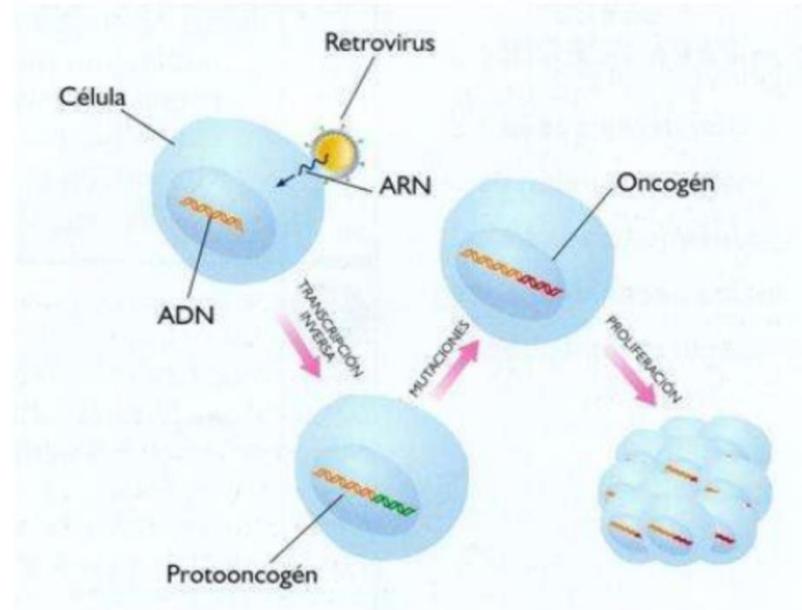
- Presentes en todas las células.
- Codifican proteínas que estimulan el crecimiento celular.
- Su conversión en oncogenes provoca mayor síntesis de las proteínas y por tanto excesiva proliferación celular.

Genes supresores de tumores

- Codifican proteínas que evitan el crecimiento celular.
- Si mutan, no hay producto que inhiba la proliferación y se produce un crecimiento excesivo

Cáncer de origen vírico

- Algunos virus influyen en el desarrollo del 15 % de los cánceres humanos (virus tumorales).
- Insertan su material genético en el genoma de la célula hospedadora.
- El material vírico trastorna los mecanismos de control del ciclo reproductivo.



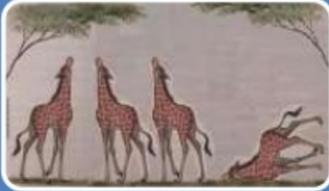
Selección natural

Recon



Capacidad reproductiva elevada

- La mayor parte de los descendientes no llega a la edad adulta



Lucha por la existencia

- Recursos limitados
- Lucha por los recursos



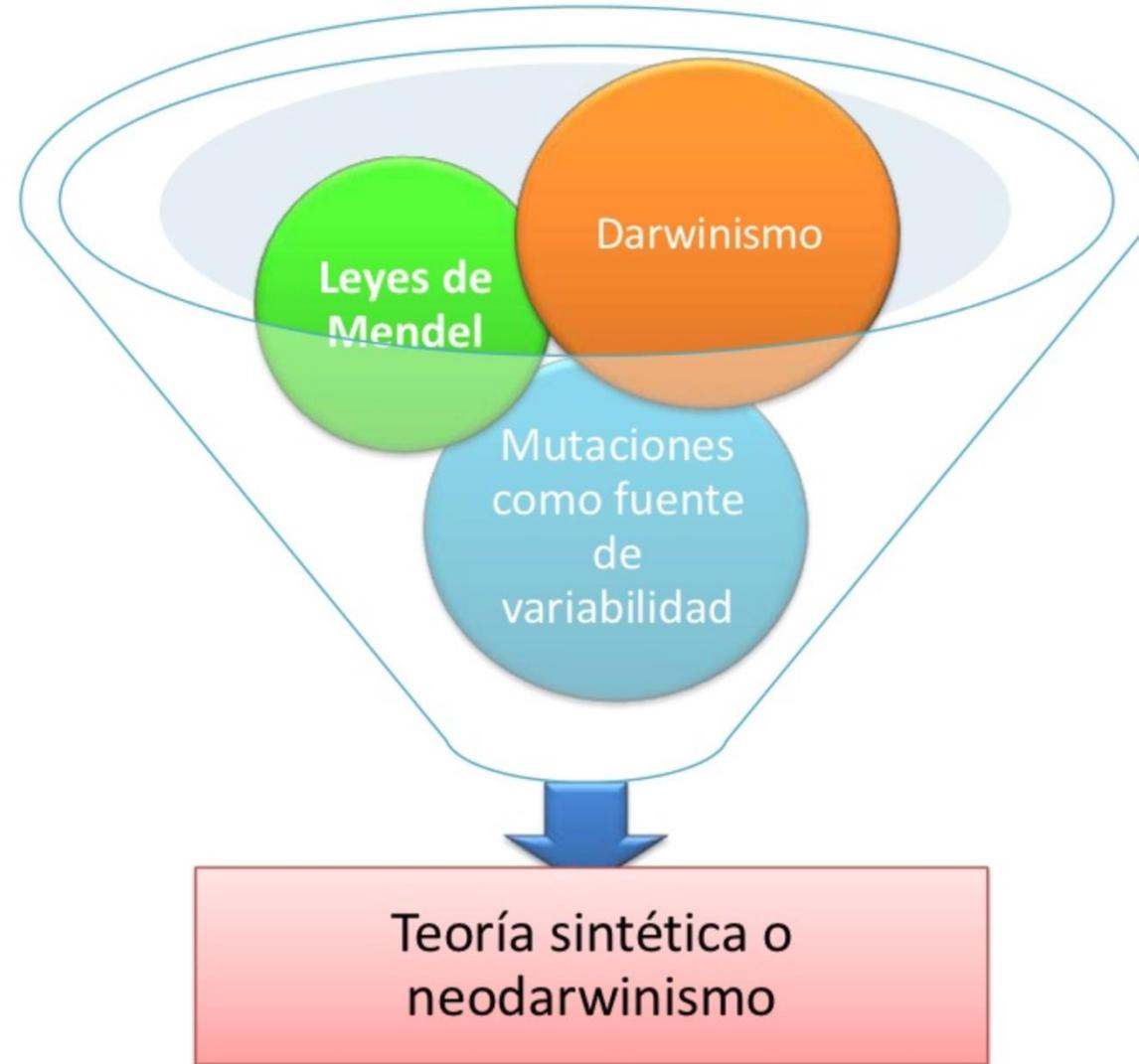
Variabilidad individual

- Mutaciones que hacen distintos a los miembros de la misma especie



Supervivencia del más apto

- Algunos logran sobrevivir y reproducirse, transmitiendo sus características a las siguientes generaciones



Neodarwinismo: Autores



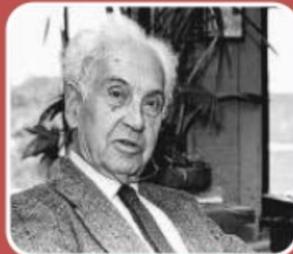
Dobzhansky

- Proceso evolutivo en términos genéticos



Georges G. Simpson

- Especiación a través de transformaciones graduales



Ernst Mayr

- La población como unidad evolutiva

Características del neodarwinismos



1. Rechazo de la teoría de Lamarck.
2. La unidad evolutiva es la población.
3. El conjunto de genotipos de una población es el acervo genético.
4. La variabilidad en los genotipos se deben a las mutaciones. Las mutaciones más favorables serán seleccionadas y las menos favorables irán desapareciendo.
5. La evolución es un proceso gradual (muy largo).





Genética de poblaciones

Dentro de una población existe variabilidad genética. La propia reproducción sexual provoca una recombinación de genes, pero no altera la frecuencia de cada uno de los genes de la población.

Ley del equilibrio de Hardy-Weinberg

Considera como se relacionan las frecuencias alélicas y genotípicas en una población mendeliana bajo una serie de supuestos ideales (que no se cumplen nunca):

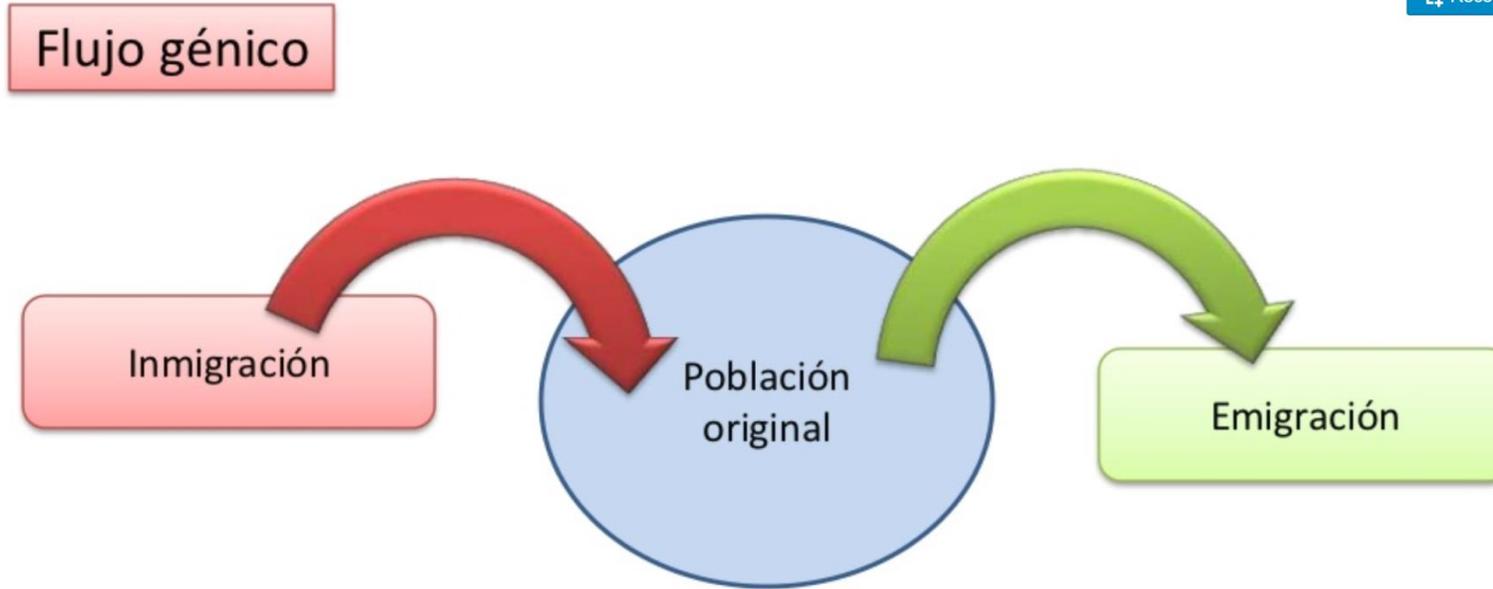
- Poblaciones aisladas genéticamente.
- No mutación, no migración entre poblaciones
- Apareamiento aleatorio
- Tamaño de población infinito
- No diferencias en eficacia biológica (selectivas) entre los distintos genotipos (no actúa la selección natural)

Los factores que pueden alterar las frecuencias alélicas de una población y que se produzcan desvíos de la ley de Hardy-Weinberg son:

- Mutación
- Flujo génico
- Apareamiento selectivo
- Deriva genética

Mutación

- En una población la tasa de mutación espontánea es muy baja.
- La frecuencia de la mutación no aumenta debido a la retromutación.
- Por tanto la mutación por sí sola no afecta tanto a la evolución, pero proporciona variabilidad genética



- Hay movimiento de genes hacia dentro y hacia afuera de la población.
- Las frecuencias locales de la población original pueden cambiar en función de los genes de las poblaciones inmigrantes y emigrantes

Apareamiento selectivo

En los procesos reproductivos, el apareamiento no es al azar, sino que se escogen compañeros en función de los fenotipos.

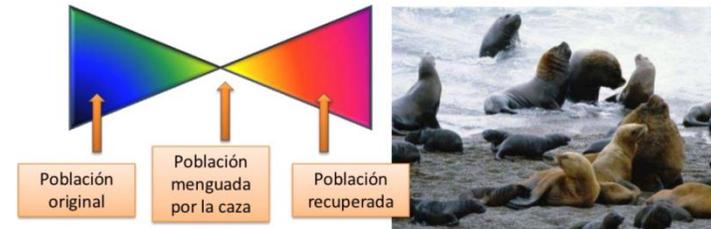
Por ejemplo: ánsares nivales



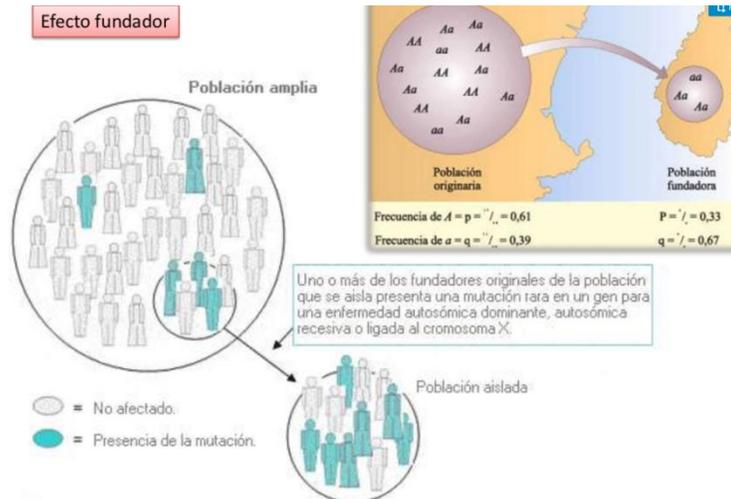
Deriva genética

Cambio de las frecuencias génicas de una población pequeña debido al azar. Es especialmente importante en la formación de nuevas poblaciones generadas a partir de un número pequeño de individuos.

- Cuello de botella
- Efecto fundador



Efecto fundador



Selección natural

Es un mecanismo evolutivo por el cual los individuos mejor adaptados al medio ambiente tienen una mayor probabilidad de sobrevivir y, por tanto, de transmitir sus características (genes, alelos o genotipos) a la descendencia.

Eficacia biológica

La capacidad de transmitir genes a la descendencia debido a que compete con éxito debido a sus características genotípicas.

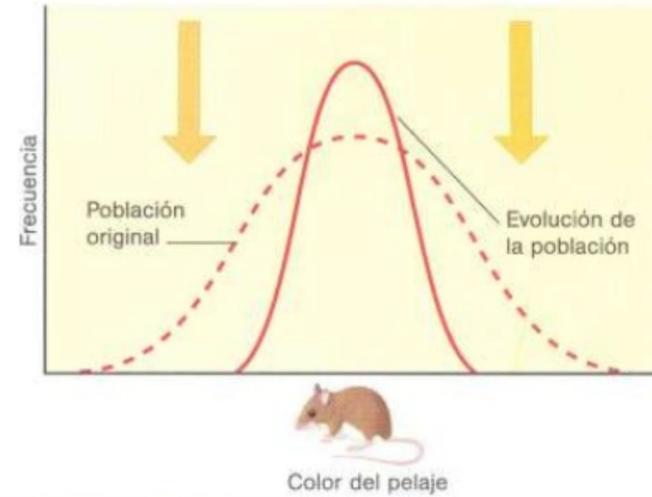
Permite medir el efecto de la selección natural

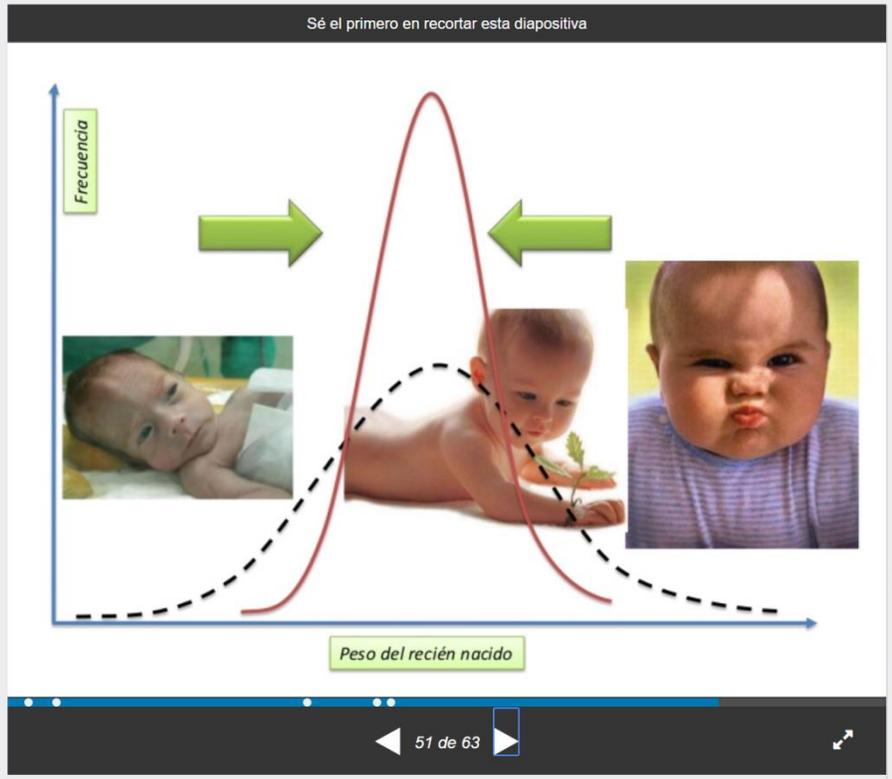
Modalidades de la selección natural

Recortar diapositiva

Estabilizadora:

- Favorece a los fenotipos intermedios (bebés recién nacidos)
- Necesita ambientes estables
- Es la que han tenido los llamados fósiles vivientes.





CURSO DE INGLÉS online tve

Haz clic aquí o llama al 91 133 58 42

- Recomendado
- Estrategias de comunicación para startups y pymes
Curso en línea - LinkedIn Learning
 - PowerPoint 2016 avanzado: Atajos de productividad
Curso en línea - LinkedIn Learning
 - PowerPoint 2016 esencial
Curso en línea - LinkedIn Learning
 - 20 defensa del organismo frente a la infección
Eduardo Gómez

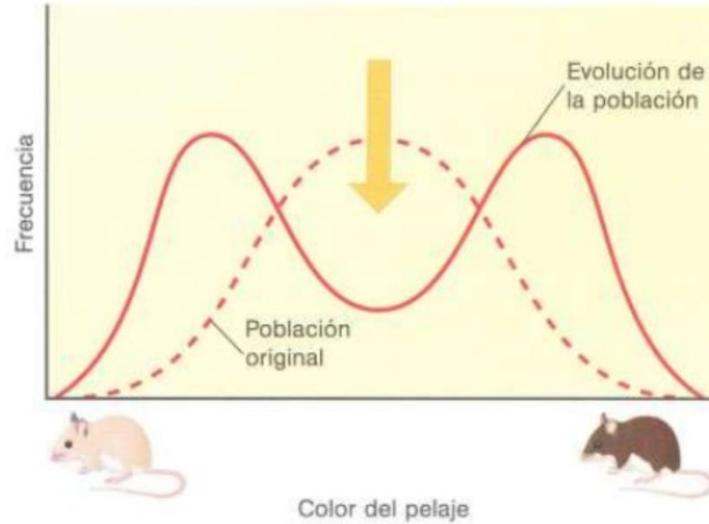
Mutaciones y evolución 27.404 visualizaciones

Compartir | Recomendar | Descargar | ...

Eduardo Gómez

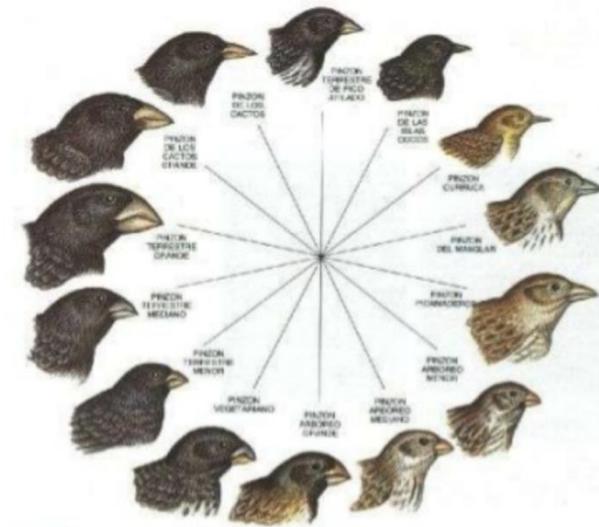
Modalidades de la selección natural

Recortar diapositiva



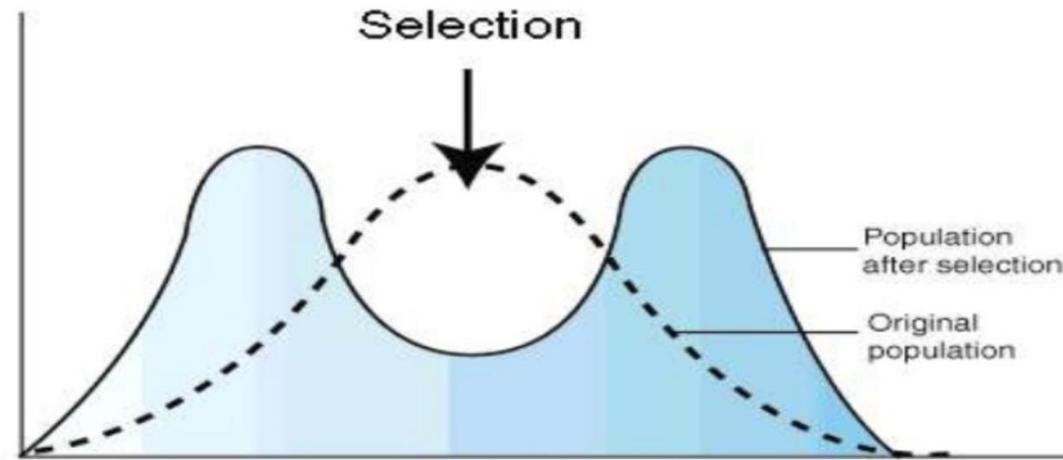
Disruptiva:

- Favorece a los fenotipos extremos.
- Ambientes heterogéneos
- Ej: Pinzones de Darwin



African Swallowtail (Papilio dardanus)

Recortar diapositiva



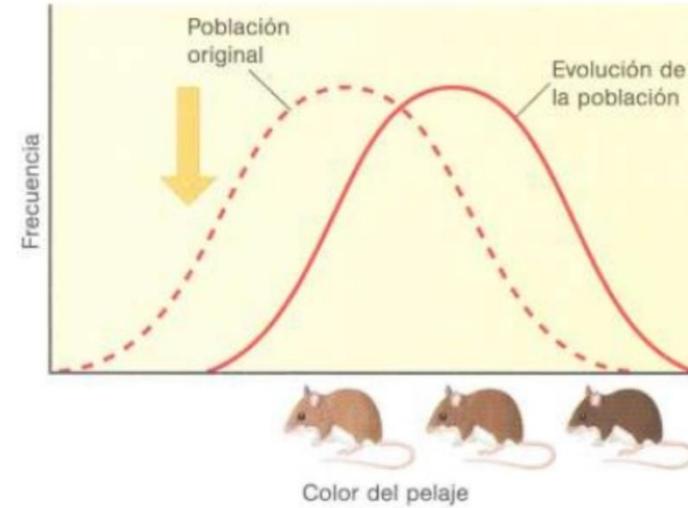
La hembra se mimetiza como una especie incomedible

El macho y la hembra son comestibles y no se mimetizan de especies no comestibles

La hembra se mimetiza como otra especie incomedible diferente

Direccional:

- Favorece a uno de los fenotipos extremos.
- Ambientes que se van modificando progresivamente o por emigración de las especies a un nuevo ambiente.
- Ej: Resistencia al DDT



Sé el primero en recortar esta diapositiva

Number of Individuals
Body Size →

Hyracotherium

Number of Individuals
Body Size →

Merychippus

Number of Individuals
Body Size →

Equus

55 de 63

Your dream job is closer than you think

See jobs

LinkedIn

- Recomendado
- Estrategias de comunicación para startups y pymes
Curso en línea - LinkedIn Learning
 - PowerPoint 2016 avanzado: Atajos de productividad
Curso en línea - LinkedIn Learning
 - PowerPoint 2016 esencial
Curso en línea - LinkedIn Learning

Mutaciones y evolución

27.404 visualizaciones

Compartir | Recomendar | Descargar | ...

Eduardo Gómez

- 20 defensa del organismo frente a la infección
Eduardo Gómez
- 111-10- Genética
biogeo

TEORÍA DEL NEUTRALISMO

- El autor de esta teoría es el japonés M. Kimura.
- La mayoría de las mutaciones que sufre el genoma de una especie origina genes neutros que no son eliminados ni favorecidos por la selección natural.
- Estos genes, por tanto, permanecen en el genoma o son eliminados al azar.
- Cuando permanecen y son heredados, producen variaciones en los individuos, que pueden provocar, si se produce el aislamiento necesario, la aparición de nuevas especies.
- Por lo tanto, el azar en mayor medida que la selección natural es el responsable de la evolución.

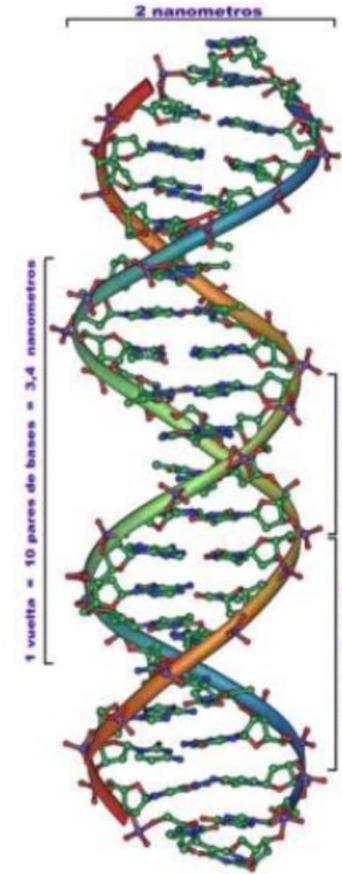


Neutralismo y el reloj molecular

Recortar diapositiva

Un gen o proteína pueden considerarse relojes moleculares, puesto que su tasa de evolución (y de mutación) es relativamente constante a lo largo de períodos largos y toma valores semejantes en distintas especies.

Este reloj molecular permite cuantificar el tiempo transcurrido desde que dos especies se separaron de un antecesor común.



TEORÍA DEL EQUILIBRIO PUNTUADO

- Propuesta en 1972 (N. Eldredge y S. Jay Gould)
- Se basa en la falta de formas intermedias en el registro fósil.
- Sugiere que el proceso evolutivo no es gradual, sino que en muchas ocasiones se produce bruscamente y origina la aparición de nuevas especies.
- Según los autores, cambios bruscos del medio (catástrofes geológicas, climáticas, extinciones...) producirían evoluciones bruscas.
- El proceso podría ocurrir por mutaciones en genes reguladores de otros genes que provocarían auténticas macromutaciones y, en consecuencia, un cambio rápido de las especies (**MACROEVOLUCIÓN**).



Antes de la extinción de finales del Cretácico

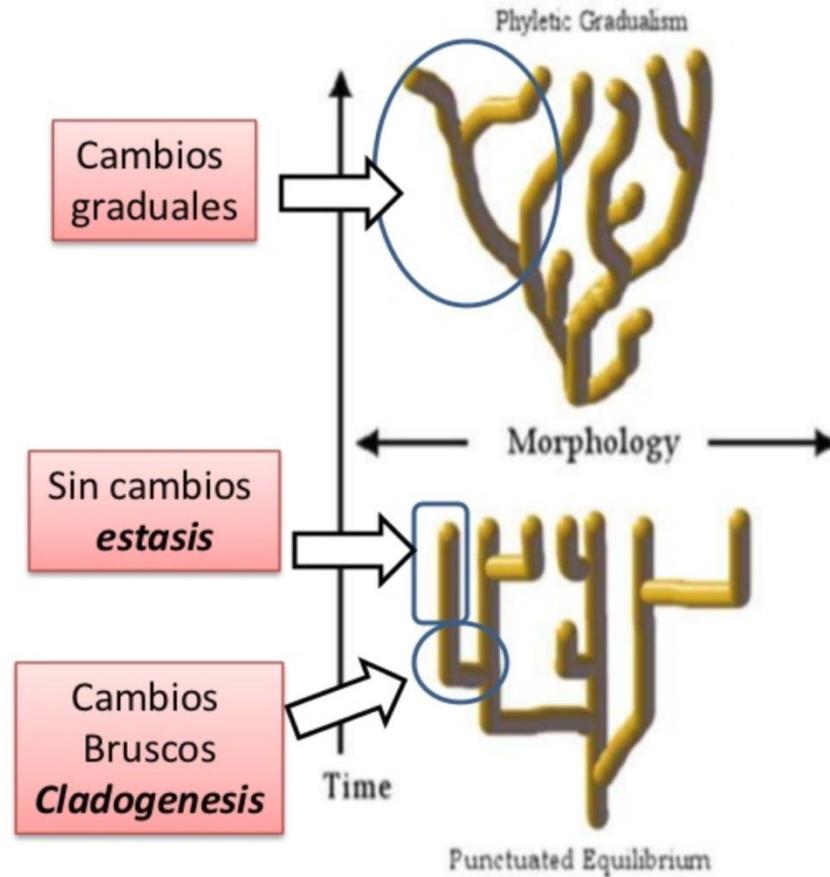
Una de las posibles causas de la extinción

Después de la extinción

TEORÍA DEL EQUILIBRIO PUNTUADO

Este modelo supone:

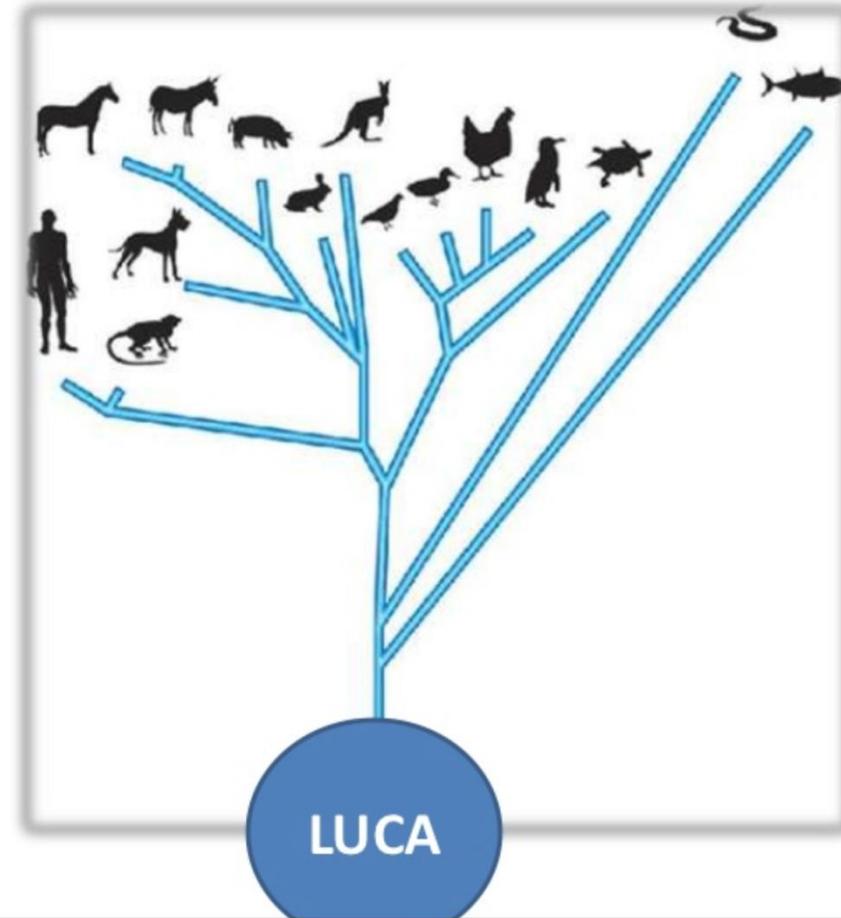
1. El proceso de formación de especies está entre 5.000 y 50.000 años .
2. Los fósiles muestran que una especie no cambia sustancialmente a lo largo de su existencia (estasis)
3. El mecanismo evolutivo es rápido y por ramificación (cladogénesis)



TEORÍA DEL EQUILIBRIO PUNTUADO

La teoría del equilibrio puntuado, al igual que la sintética propone un proceso de especiación y evolución a partir de una especie antecesora común.

El antecesor de todas las especies recibe el nombre de LUCA (Last Universal Common Antecesor)



Teoría del gen egoísta

Teoría propuesta por Richard Dawkins en 1976

Los genes son las unidades evolutivas, que sufren la selección natural. Los cuerpos de los seres vivos actúan como «máquinas» que los transmiten mediante la reproducción, son empleados por los genes para perpetuarse a través del tiempo.

El fin de estos genes es asegurarse su propia existencia y ser transportados de generación en generación.

Muchos comportamientos, altruismo, comportamiento sexual, instinto maternal..., pueden ser explicados como un sistema de perpetuación de los genes.



Recortar diapositiva

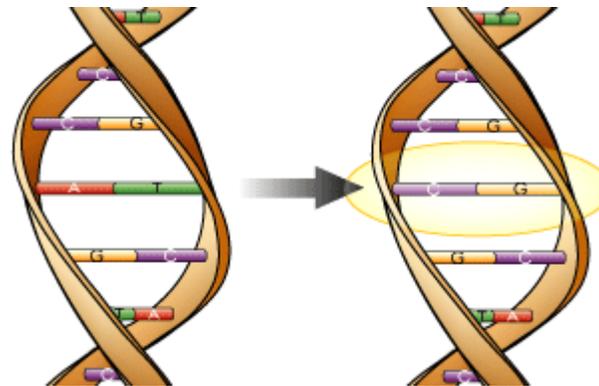


Limites del neodarwinismo

- La evolución sería demasiado lenta para poder explicar la actual biodiversidad.
- No explica la macroevolución (cambios de gran amplitud para dar lugar a nuevos grupos taxonómicos)
- Propone la especiación alopátrida o geográfica como el mecanismo fundamental de la especiación

LA MUTACIÓN

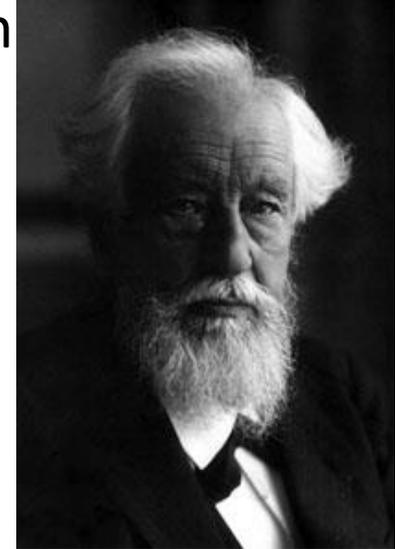
Def. Son los cambios que se producen en la secuencia o número de nucleótidos del ADN



EL FENOMENO DE LA MUTACION



- Duplicación: sistema fiable.
- No obstante: errores
 - En el propio proceso puede haber cambios.
 - Pueden darse cambios por otras causas.
- Cambios que se transmiten a la descendencia.
MUTACIÓN. 10^{-7}
- Hugo de Vries:
Oenothera lamarckiana



MUTACIONES

BENEFICIOSAS

(aumentan
probabilidades de
supervivencia de
la especie)

PERJUDICIALES

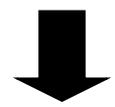
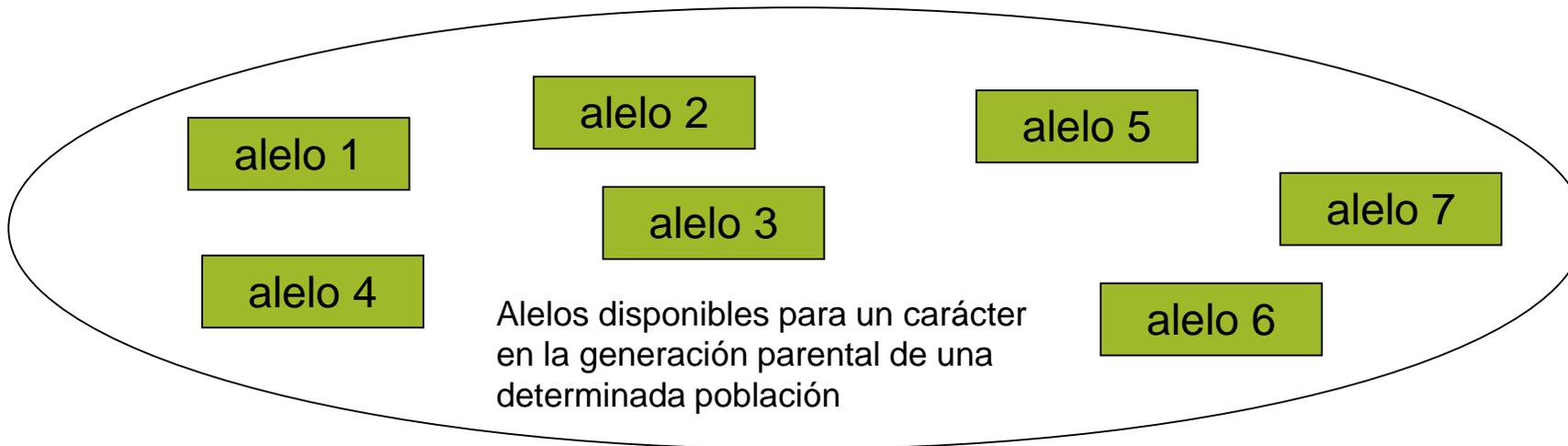
(muerte)

NEUTRAS

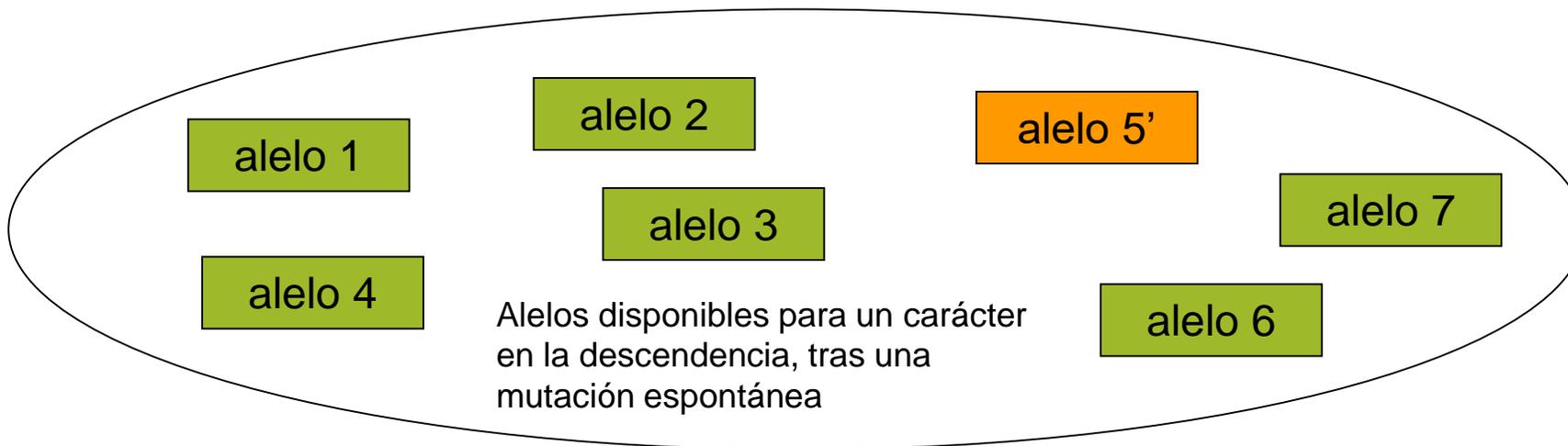
(Diversidad de alelos favorece la selección de aquellos que más favorecen a la especie)

TIPOS DE MUTACION

- Según las células afectadas:
 - Germinales: (**heredables**)
 - Afectan a los gametos
 - Se transmiten a la descendencia (S. natural)
 - Somáticas:
 - A células del cuerpo (soma)
 - Producidas por mitosis. No heredables.



Mutación espontánea en la gametogénesis



El alelo 5' tal vez suponga una ventaja que asegure la supervivencia de la población

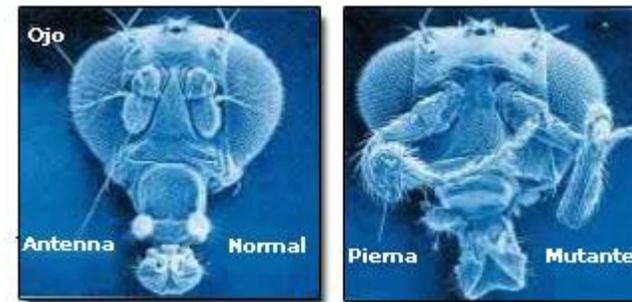
TIPOS DE MUTACION (2)

- Según la extensión del material genético afectado
 - Génicas:
 - Mutaciones en sentido estricto.
 - Cambios de secuencia en un gen.
 - Cromosómicas:
 - Afectan a la disposición de genes en un cromosoma.
 - No a la secuencia de nucleótidos.
 - Genómicas: aumento o disminución del número de cromosomas correcto de la especie.

ORIGEN DE LAS MUTACIONES

:

- Baja en virus y bacterias.
- Hombre: $10^{-5} - 10^{-6}$. Uno por cada cien mil o millón de gametos.
- Mutaciones inducidas.
 - Producidas por el hombre
 - Agentes mutagénicos.



Mutación inducida en laboratorio a Drosophyla melanogaster

MUTACIONES GÉNICAS

(o puntuales)

MUTACIONES GÉNICAS

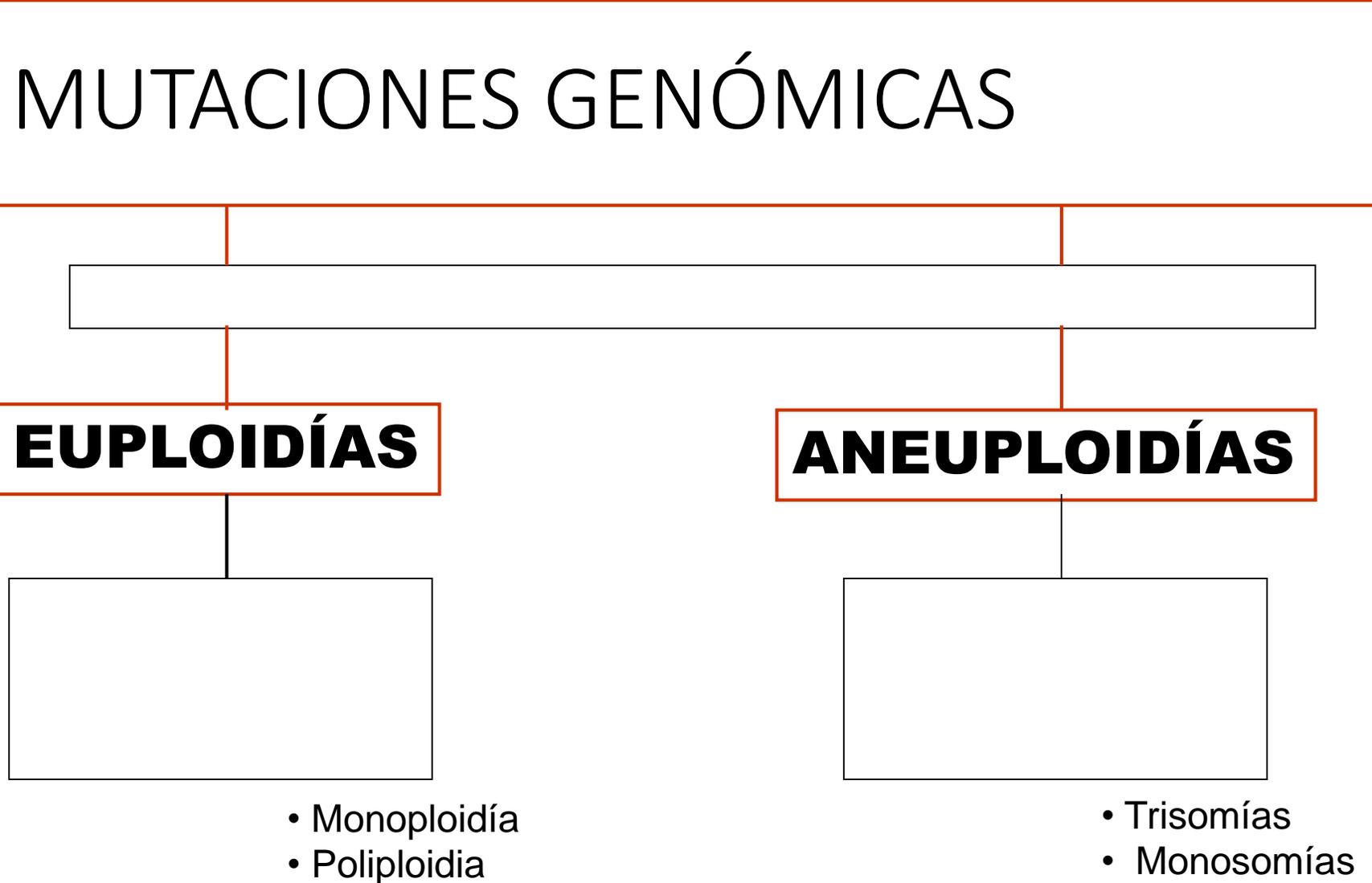
Son aquellas que afectan a un solo gen

Sustitución de bases

Corrimiento de la pauta de lectura

(ver tabla)

MUTACIONES GENÓMICAS



```
graph TD; A[MUTACIONES GENÓMICAS] --> B[EUPLOIDÍAS]; A --> C[ANEUPLOIDÍAS]; B --> D["• Monoploidía<br>• Poliploidia"]; C --> E["• Trisomías<br>• Monosomías"]
```

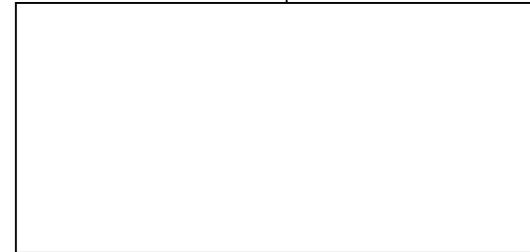
The diagram is a hierarchical flowchart. At the top is a box labeled 'MUTACIONES GENÓMICAS'. A horizontal line below it branches into two vertical lines leading to 'EUPLOIDÍAS' and 'ANEUPLOIDÍAS'. Below 'EUPLOIDÍAS' is a box, followed by a list of 'Monoploidía' and 'Poliploidia'. Below 'ANEUPLOIDÍAS' is a box, followed by a list of 'Trisomías' and 'Monosomías'.

EUPLOIDÍAS



- Monoploidía
- Poliploidia

ANEUPLOIDÍAS



- Trisomías
- Monosomías

TIPO DE MUTACIÓN	CONSECUENCIAS								
SIN MUTACIÓN	ADN:	GAT	GGT	CGT	CAG	ACG	TCT	TGT	
	ARNm:	CUA	CCA	GCA	GUC	UGC	AGA	ACA	
	Proteína:	Leu	Pro	Ala	Val	Cys	Arg	Thr	
	Simil lingüístico:	dos	por	dos	son	más	que	uno	
TRANSICIÓN	ADN:	GAT	GGT	CGT	DGG	ACG	TCT	TGT	
	ARNm:	CUA	CCA	GCA	GCC	UGC	AGA	ACA	
	Proteína:	Leu	Pro	Ala	A a	Cys	Arg	Thr	
	Simil lingüístico:	dos	por	dos	sen	más	que	uno	
TRANSVERSIÓN	ADN:	GAT	GGT	CGT	CCG	ACG	TCT	TCT	
	ARNm:	CUA	CCA	GCA	GGC	UGC	AGA	ACA	
	Proteína:	Leu	Pro	Ala	Gly	Cys	Arg	Thr	
	Simil lingüístico:	dos	por	dos	sin	más	que	uno	
INSERCIÓN	ADN:	GAT	GGT	CGT	TCA	GAC	GTC	TTC	I
	ARNm:	CUA	CCA	GCA	AGU	CUG	CAG	AAC	A
	Proteína:	Leu	Pro	Ala	Ser	Leu	Gln	Asn	
	Simil lingüístico:	dos	por	dos	ssd	imá	sqd	euu	o
DELECIÓN	ADN:	GAT	GGT	CGT	CAG	ACT	CTT	GT	
	ARNm:	CUA	CCA	GCA	GUC	UGA	GAA	CA	
	Proteína:	Leu	Pro	Ala	Val	Parada			
	Simil lingüístico:	dos	por	dos	son				

EUPLOIDÍAS

- **MONOPLOIDÍA (n)**

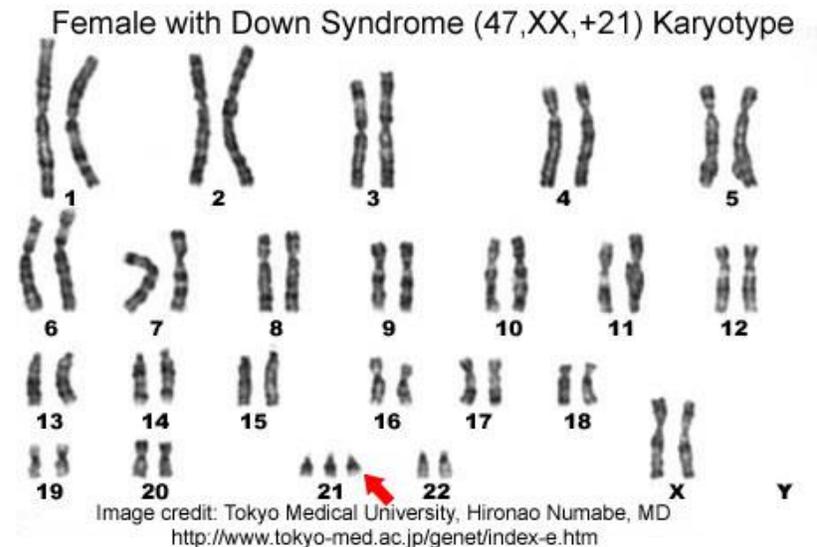
- En bacterias, hongos, insectos y arácnidos.
- (no sería mutación)
- Rara mutación en diploides.
- Condición de gametos.

- **POLIPLOIDÍA**

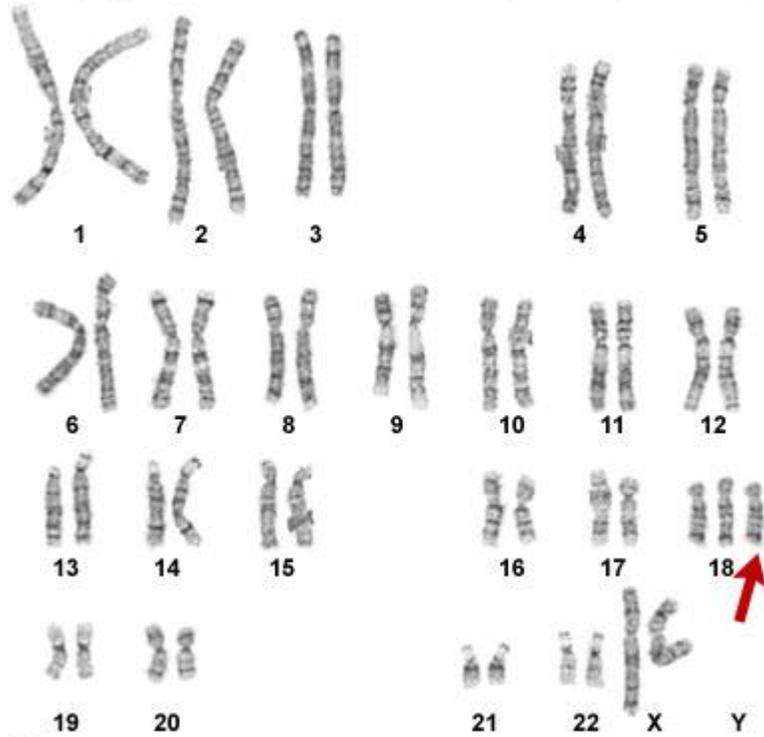
- Contienen más de un juego de cromosomas
- Triploides: $3n$
- Tetraploides: $4n$
- Poliplodes
- Por colchicina (desorganiza microtúbulos)
- Aloploidía

TRISOMÍAS (aneuploidías)

- Síndrome de Down
 - Trisomía 21
 - Minusvalía física
 - Rasgos faciales
 - Dos líneas en la mano
 - Lesiones cardiovasculares
 - Tendencia a la leucemia

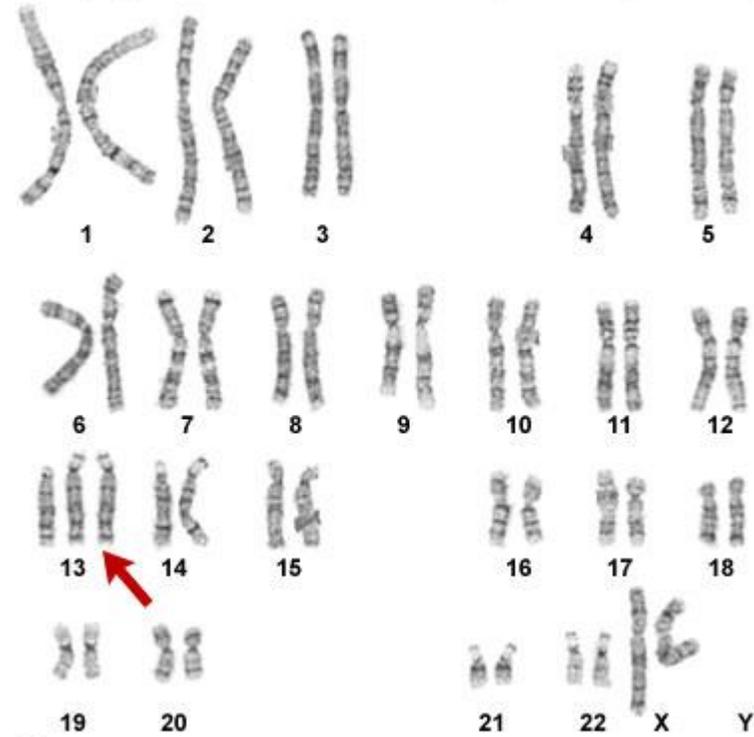


Karyotype from a female with Edwards syndrome (47,XX,+18)



© Clinical Tools, Inc.

Karyotype from a female with Patau syndrome (47,XX,+13)



© Clinical Tools, Inc.

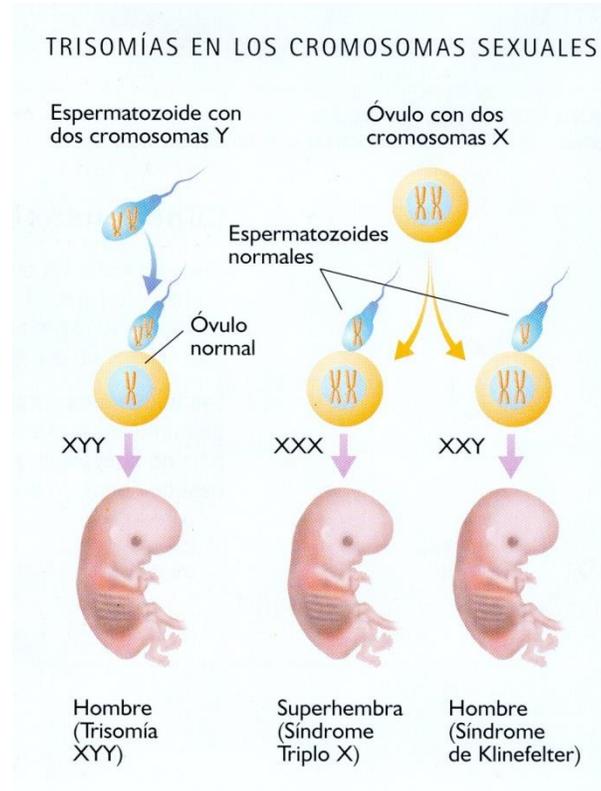
Generalmente letales en los primeros meses de vida

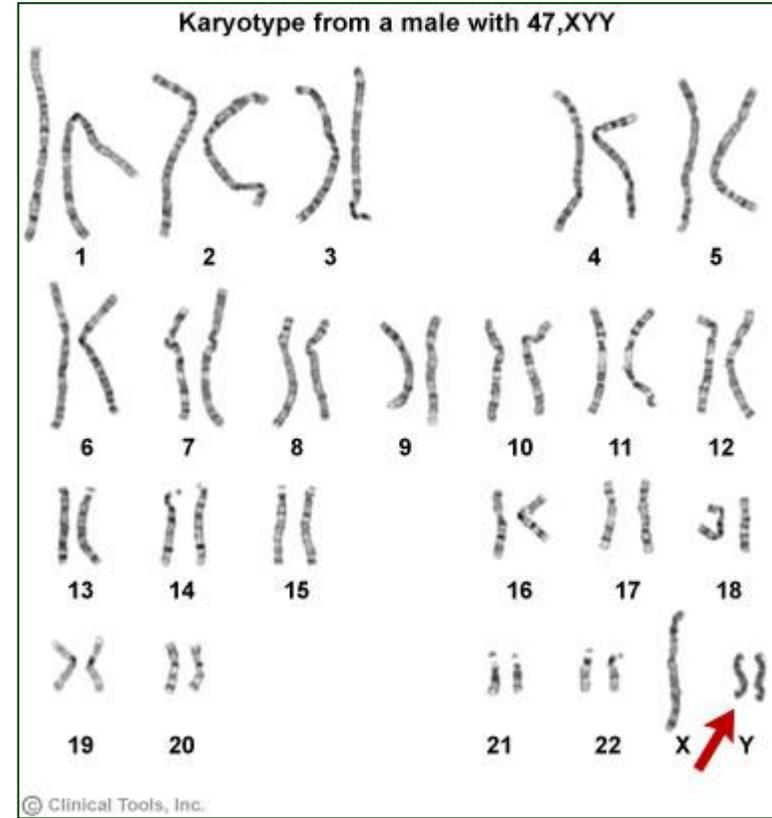
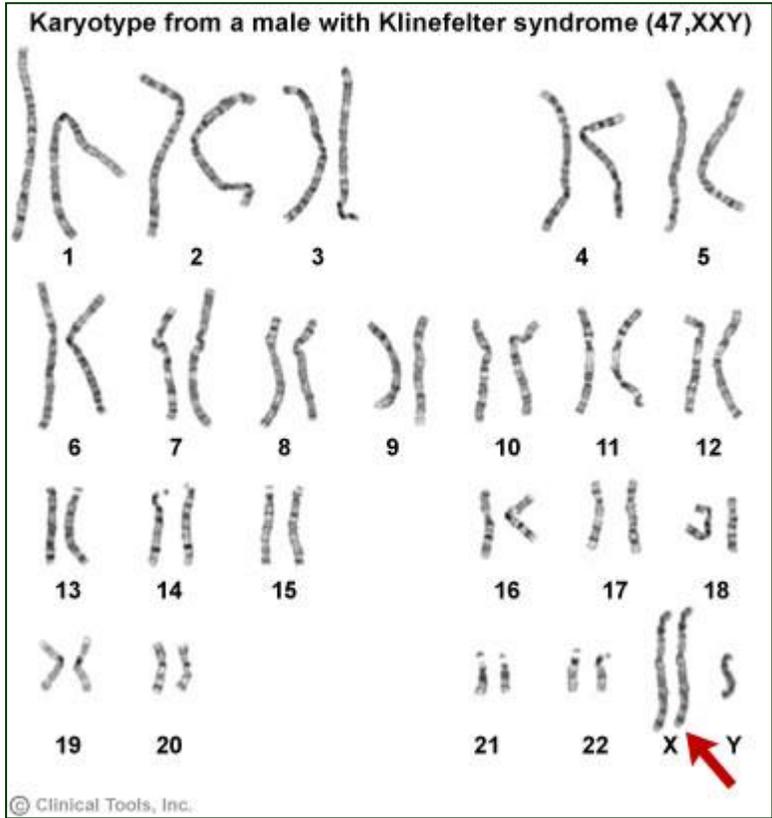
SÍNDROME DE PATAU



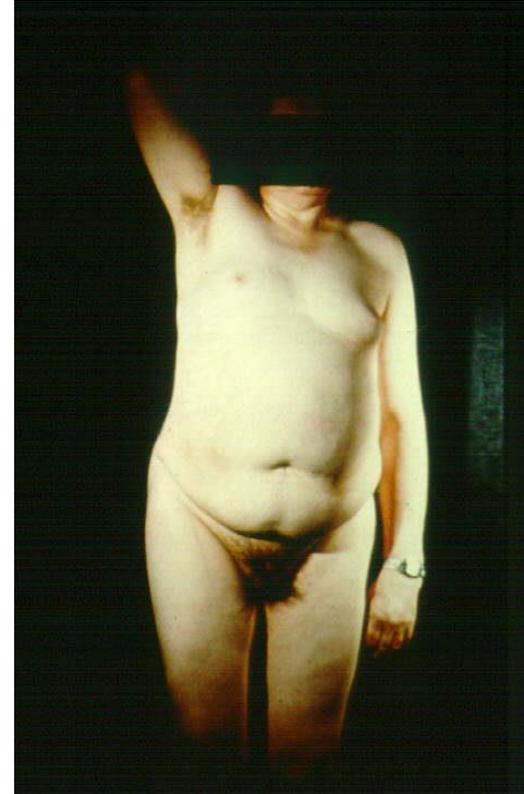
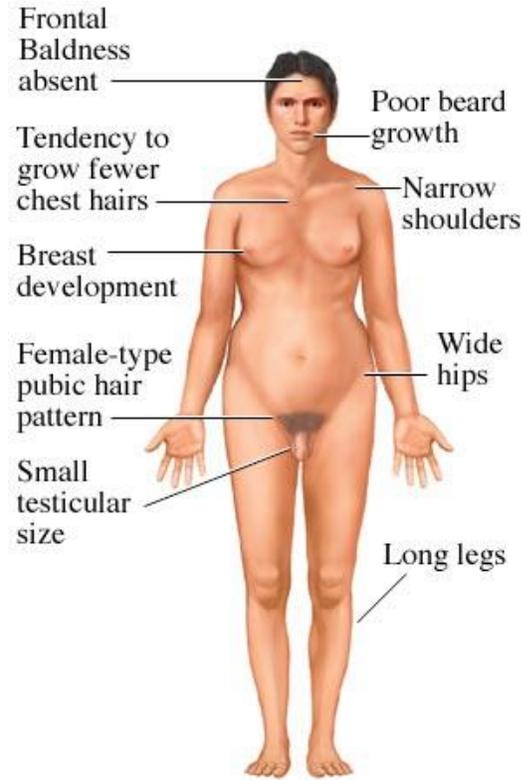
TRISOMÍAS QUE AFECTAN A LOS CROMOSOMAS SEXUALES

- Síndrome de Klinefelter (XXY)
- Cariotipo XYY
- Síndrome triplo X

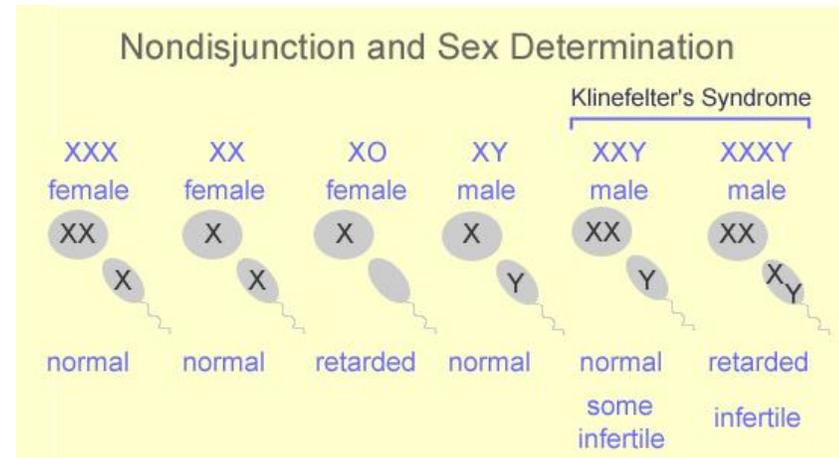
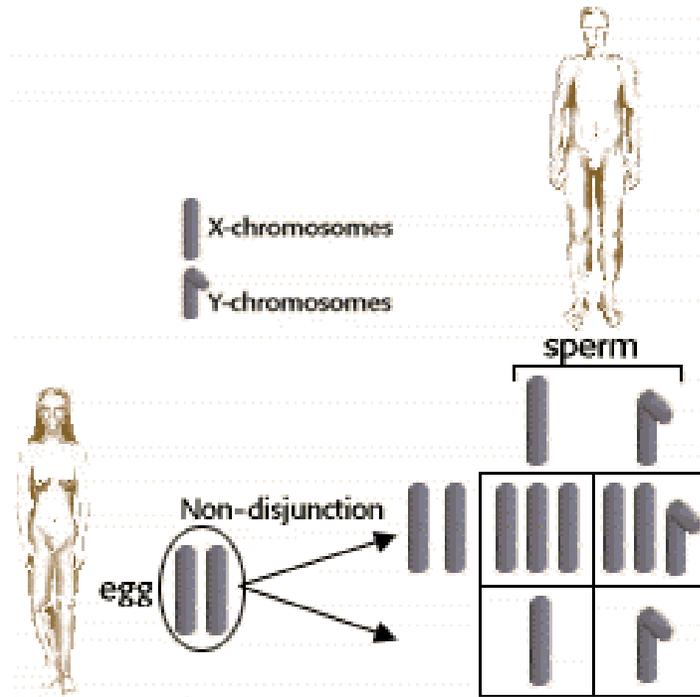




SÍNDROME DE KLINEFELTER

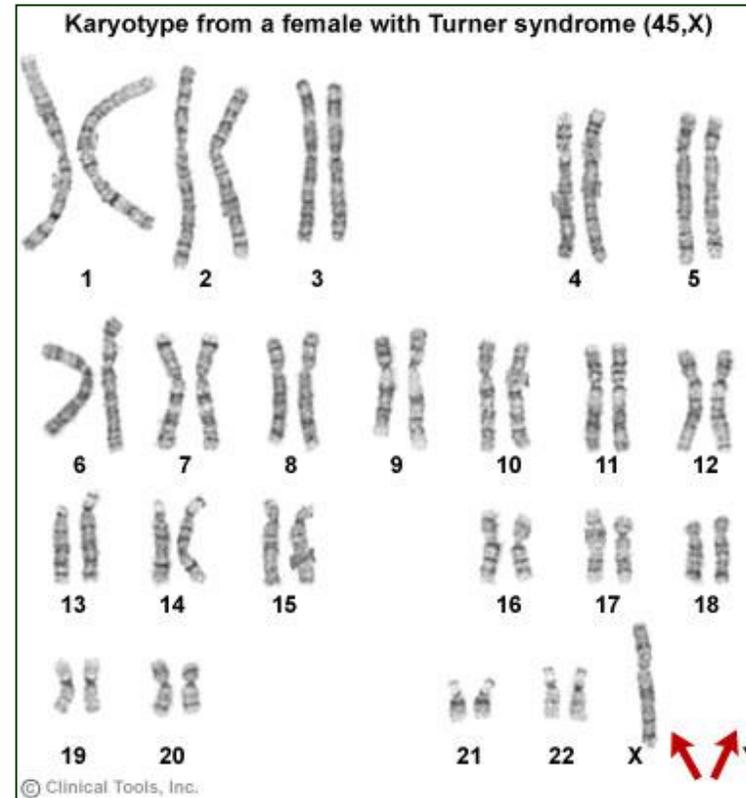


CAUSA: NO DISYUNCIÓN

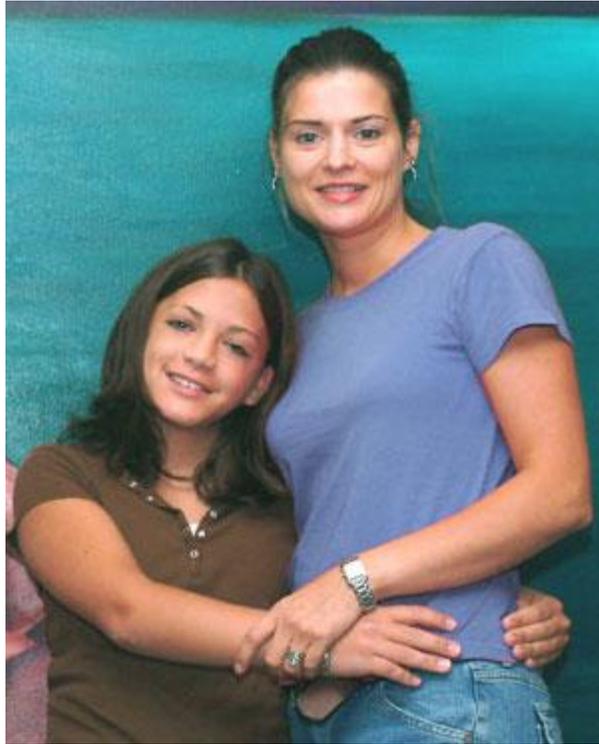


MONOSOMÍA

- $2n - 1$
- Síndrome de Turner XO



SÍNDROME DE TURNER



HUMOR GENÉTICO



LOS HUMANOS
TIENEN **SOLO**
EL DOBLE DE GENES
QUE NOSOTRAS LAS
MOSCAS Y, SIN EMBARGO,
SON INFINITAMENTE
MÁS GRANDES



YA, PERO
ES QUE LA CODICIA,
EL RACISMO,
LA VIOLENCIA
Y ESAS COSAS
DEBEN OCUPAR
MUCHÍSIMO
ESPACIO

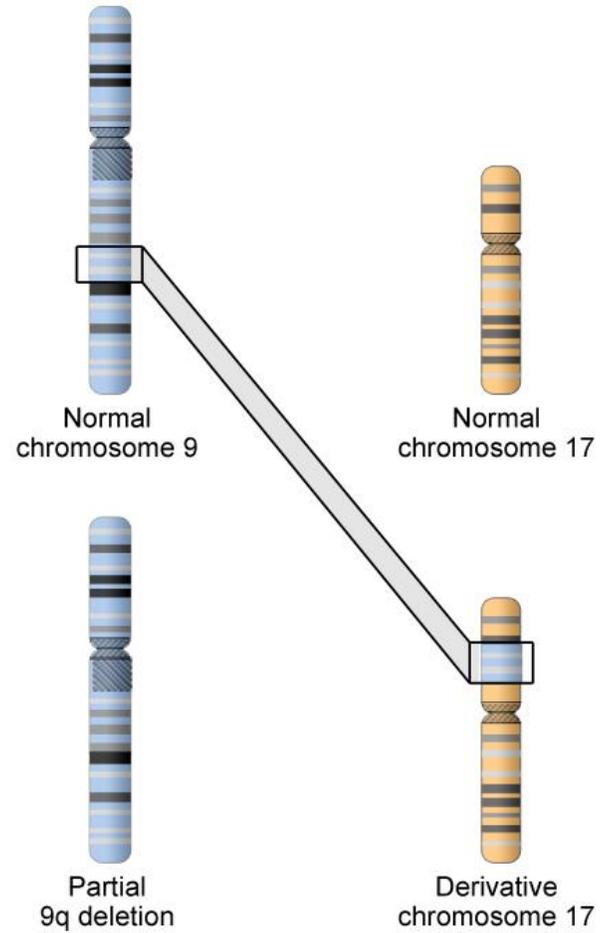


RICARDO NACHO

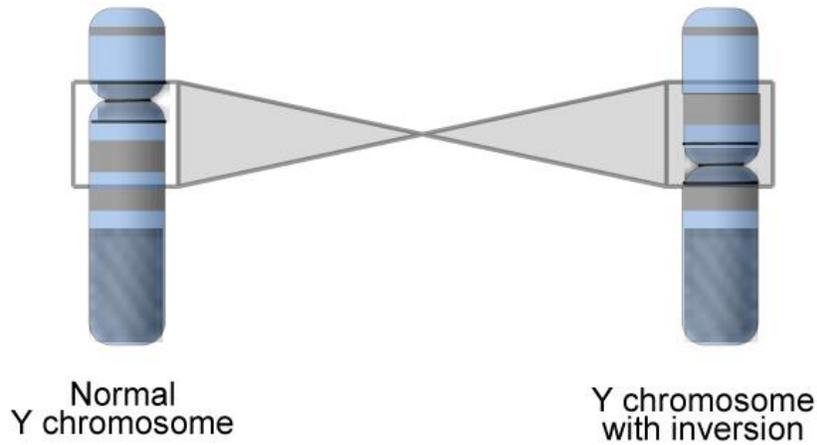
MUTACIONES CROMOSÓMICAS

Aquellas que provocan cambios en los
cromosomas

INSERCIÓN

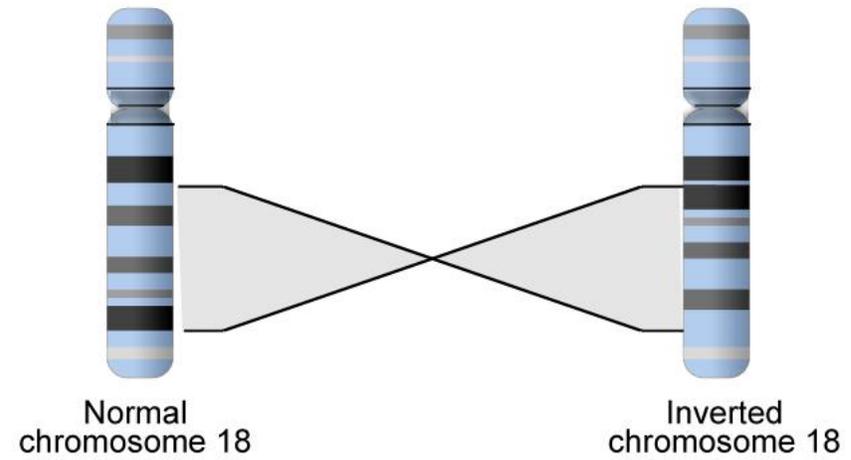


INVERSIÓN



© Clinical Tools, Inc.

PERICÉNTRICA



© Clinical Tools, Inc.

PARACÉNTRICA

DELECCIÓN



Normal
chromosome 5



Deleted
chromosome 5p

Female with Cri-du-Chat Syndrome (5p-) Karyotype

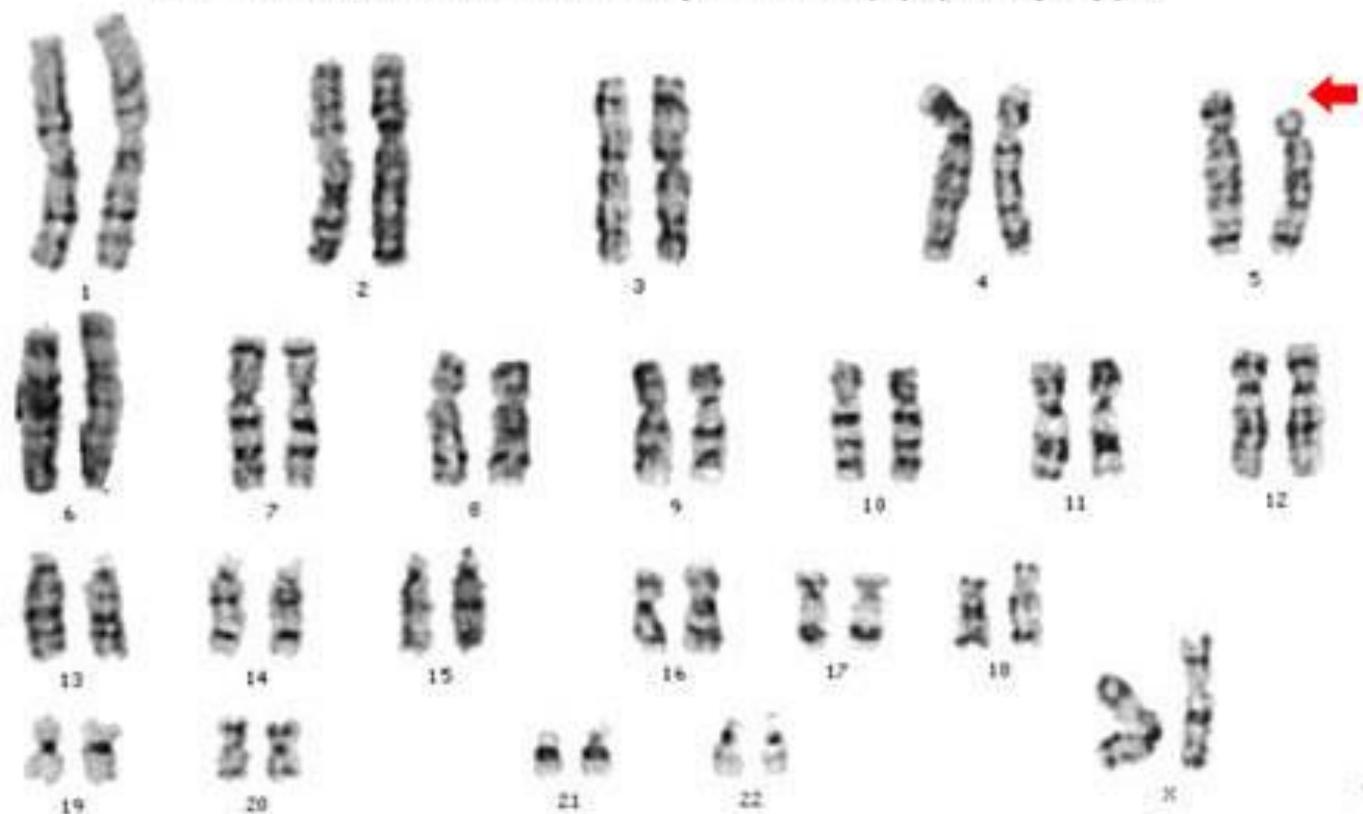
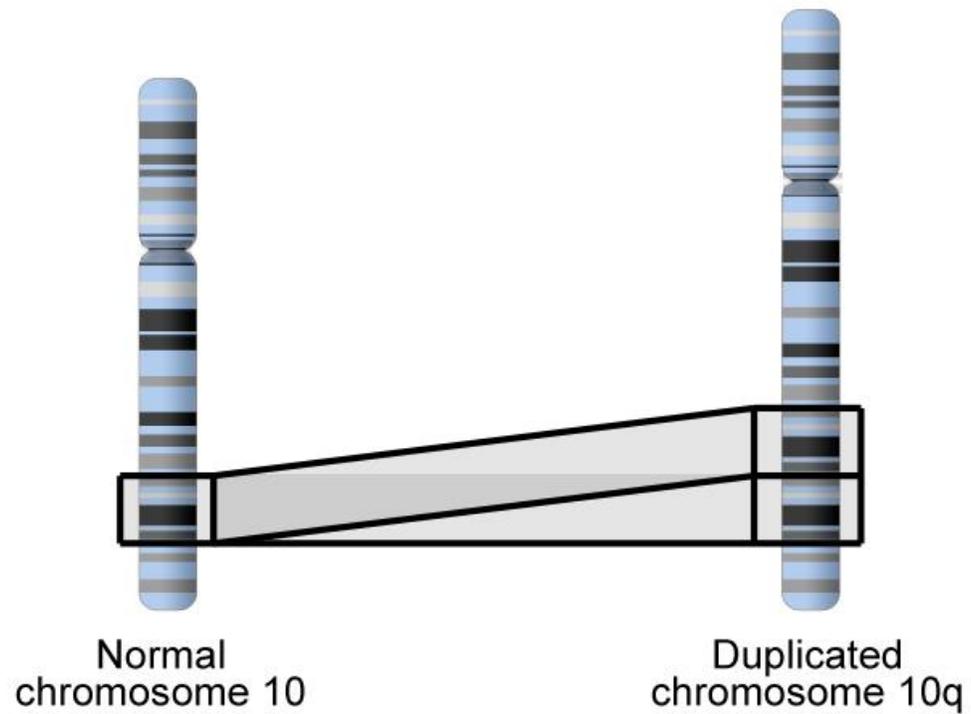


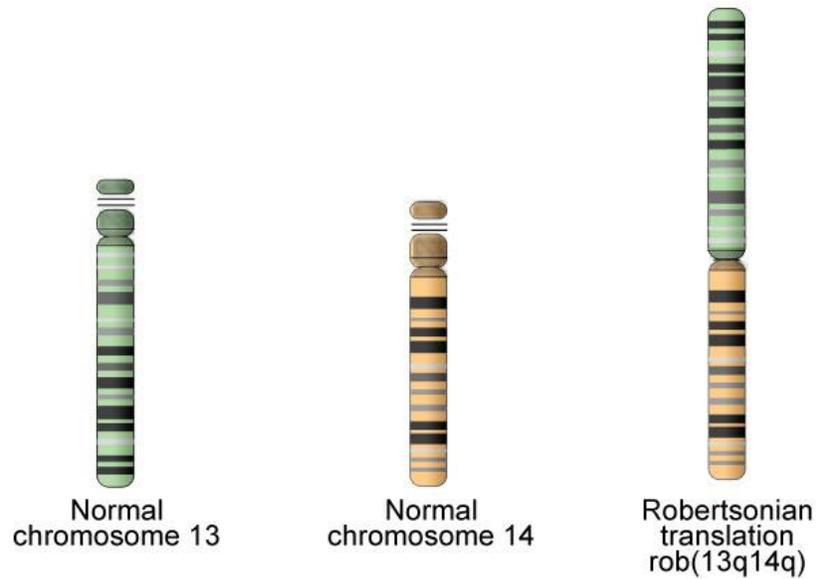
Image credit: Tokyo Medical University, Hironao Numabe, MD, <http://www.tokyo-med.ac.jp/genet/index-e.htm>

DUPLICACIÓN

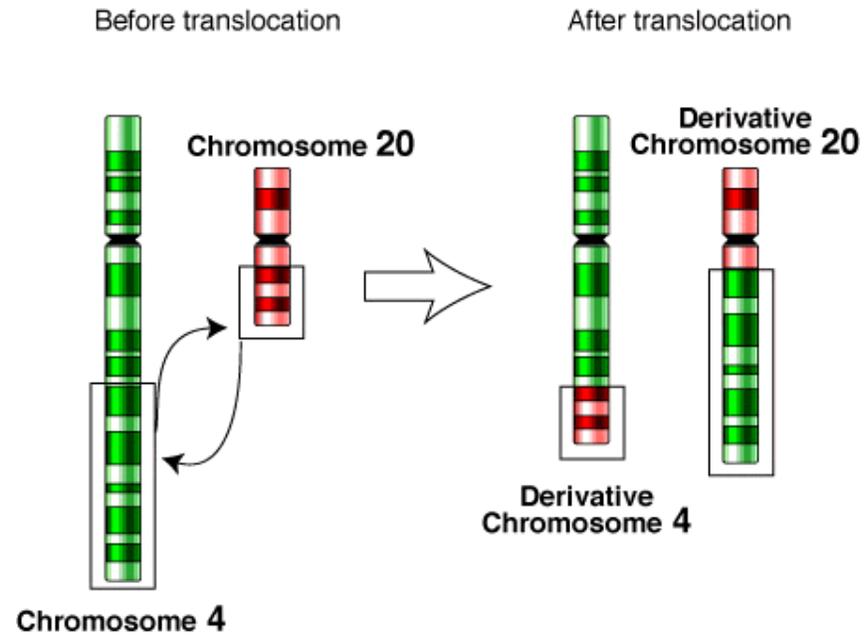


© Clinical Tools, Inc.

TRANSLOCACIONES

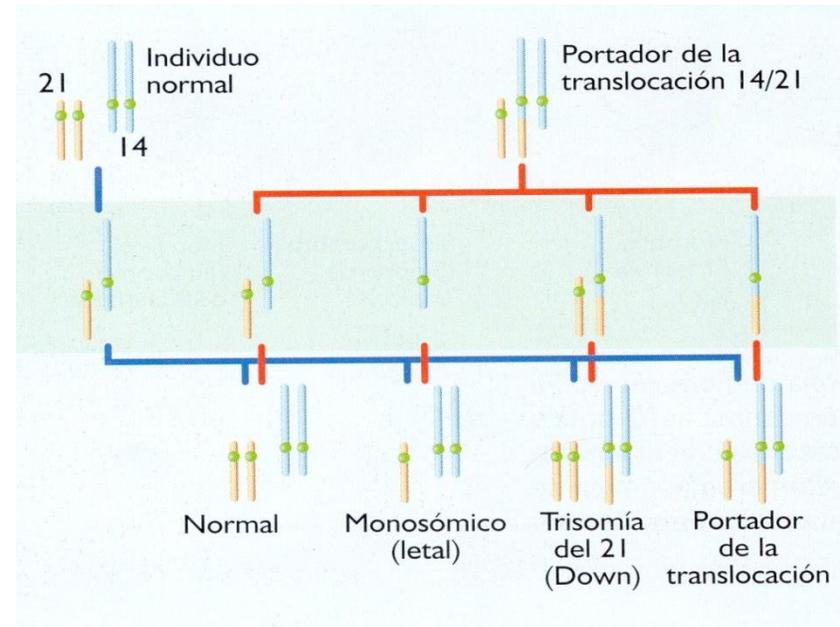


© Clinical Tools, Inc.



CONSECUENCIAS

- Translocaciones e inversiones, pocas consecuencias en portador.
- Problemas en formación de gametos.
- Ej. Síndrome de Down familiar: translocación 14-21

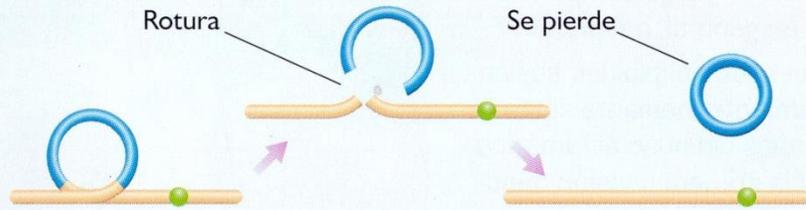


CONSECUENCIAS (2)

- Inversiones y deleciones, sí pueden ocasionar trastornos al portador.
- Se necesitan
 - Todos los genes
 - En cantidad suficiente
- Puede haber desequilibrios en su expresión.

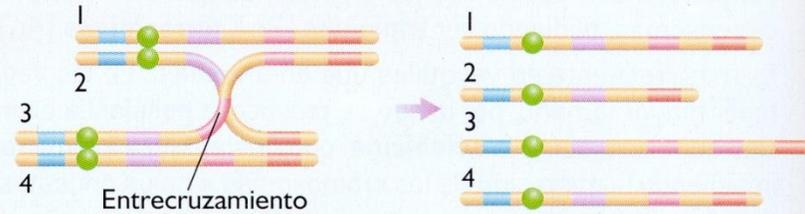
TIPOS DE MUTACIONES CROMOSÓMICAS

DEFICIENCIAS O DELECCIONES



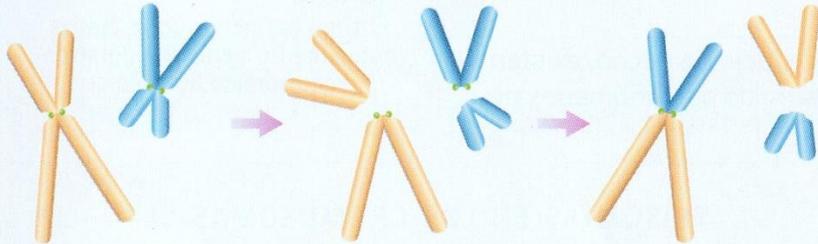
Consisten en la pérdida de un segmento cromosómico de un cromosoma y, por tanto, de los genes en él contenidos.

DUPLICACIONES O REPETICIONES



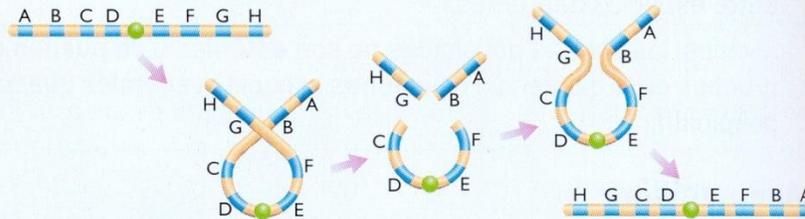
Aparece un segmento cromosómico más de una vez, en el mismo cromosoma o en otro.

TRANSLOCACIONES



Es el cambio de localización de un segmento cromosómico. Puede ser **recíproca**, con intercambio entre dos cromosomas no homólogos, o **no recíproca** o **transposición**, cuando no se produce intercambio.

INVERSIONES



Son segmentos cromosómicos que han girado 180°, con lo que su secuencia génica queda invertida con respecto a la del resto del cromosoma.

AGENTES MUTAGENICOS

Son aquellos agentes físicos o químicos que aumentan la tasa de mutación de una especie. Dañan al ADN

MUTAGENOS FISICOS

- Radiaciones ionizantes:
 - Longitud de onda muy corta
 - $R\gamma$ - Rx – Partículas alfa y beta (R. Nucleares)
 - Causan:
 - Roturas de cromosomas.
 - Modificación de bases nitrogenadas (mutaciones puntuales)