
Mutaciones

Víctor M. Gumiel

C.E. Luis Vives

Índice

- Mutaciones: definición y clasificación
 - Mutaciones génicas
 - Mutaciones cromosómica
 - Mutaciones genómicas
 - Agentes mutágenos
-

Mutaciones: definición

- Alteraciones al azar del material genético de la célula de un organismo vivo. Raramente conlleva cambios en el organismo adulto y pueden ser transmitido de generación en generación



Mutaciones: clasificación

- Según el tipo de célula:
 1. Somáticas
 2. Germinales
 - Según el origen
 1. Naturales
 2. Inducidas
 - Según la extensión
 1. **Génicas**: alteración de la secuencia de nucleótidos de un gen
 2. Cromosómicas: alteración de la secuencia de genes de un cromosoma
 3. Genómicas: alteración del número de cromosomas
-

Mutaciones génicas: concepto y tipos

- Son modificaciones puntuales en la secuencia de nucleótidos de un gen
 - Tipos:
 1. Por pérdida (**delección**) o inserción (**adición**) de nucleótidos: producen un desplazamiento en el orden de lectura
 2. Por sustitución de bases
 - a) **Transiciones**: sustitución de una purina (A y G) por otra, o de una pirimidina (C y T) por otra
 - b) **Transversiones**: sustituciones cruzadas entre purinas y pirimidinas
-

ADN (una cadena)

Normal



Cambio
en una base
individual



Adición



Supresión



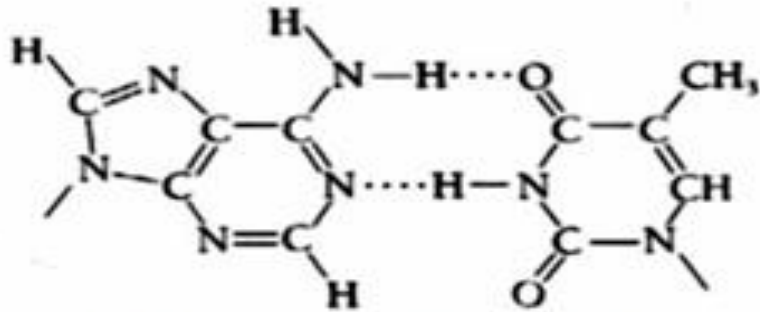
Mutaciones génicas: causas

1. **Errores de lectura:** se dan durante la replicación del ADN
 2. **Lesiones fortuitas:** alteraciones en la estructura de uno o varios nucleótidos
 3. **Transposiciones:** cambios de lugar de secuencias de ADN
-

Mutaciones génicas: errores de lectura

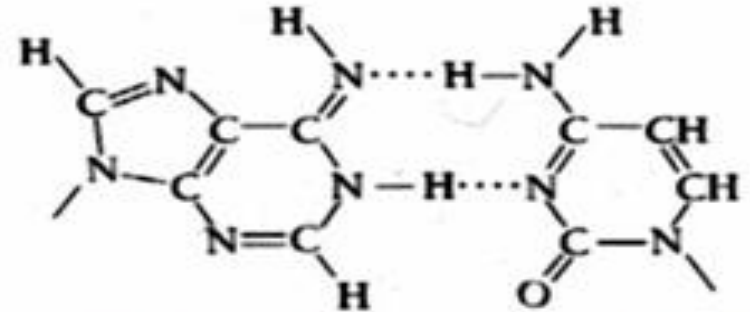
1. **Cambios tautoméricos:** cada base nitrogenada puede presentar una forma normal y otra “rara”. Son sus formas tautoméricas. La forma “rara” de la G se complementa con la T
 2. **Cambios de fase:** son deslizamientos físicos de la hebra que se está creando sobre la hebra que sirve de molde
-

Mutaciones génicas: tautomerismo



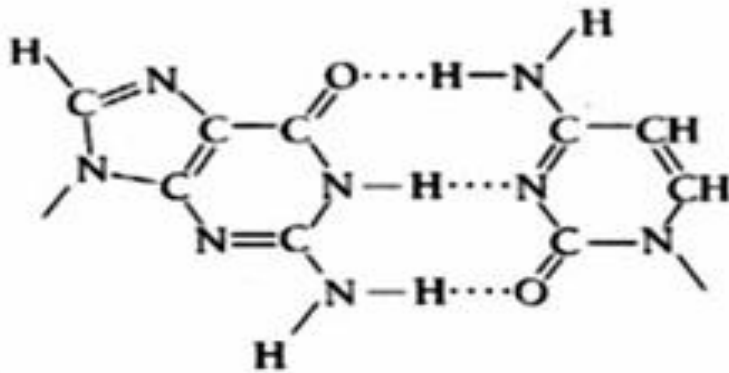
ADENINA

TIMINA



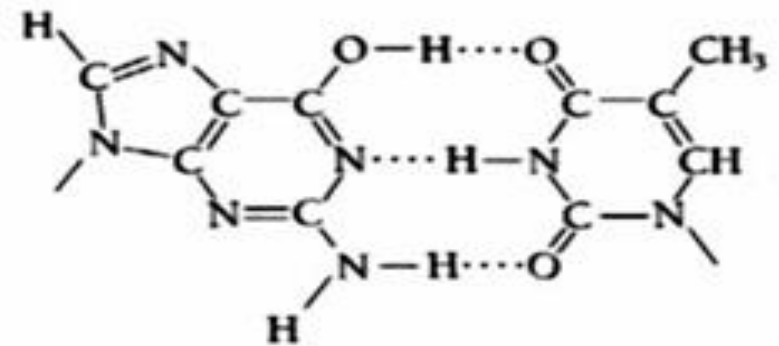
ADENINA*

CITOCINA



GUANINA

CITOCINA

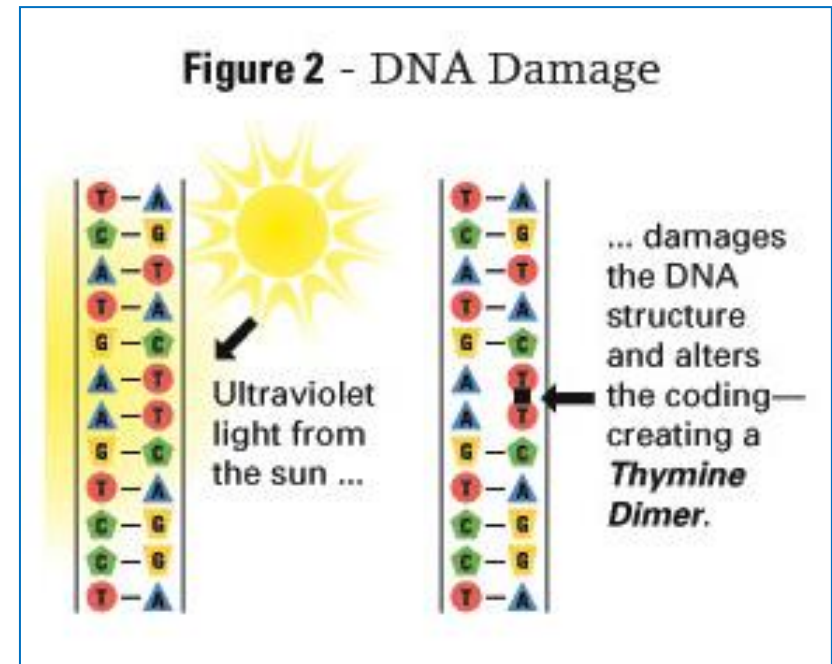


GUANINA*

TIMINA

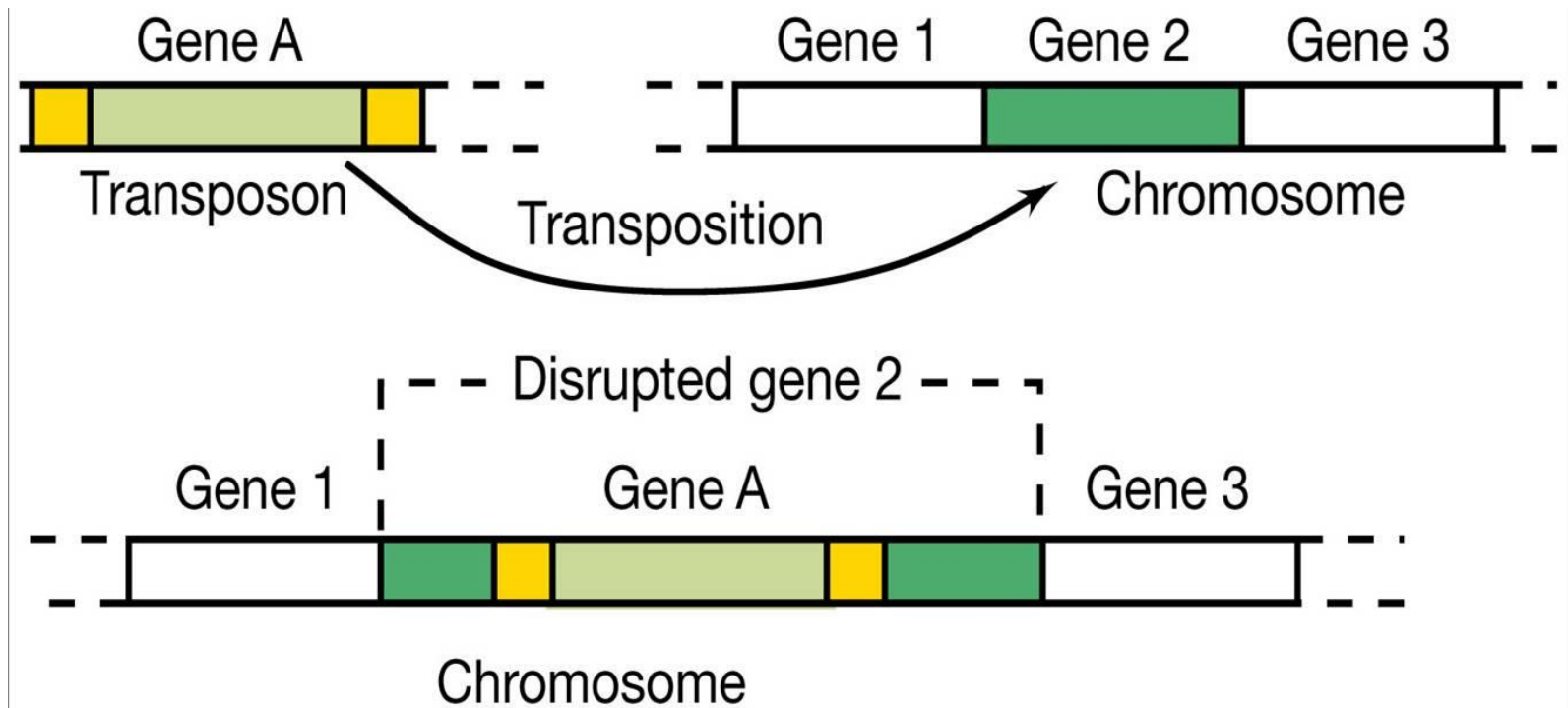
Mutaciones génicas: lesiones fortuitas

1. **Despurinización:** pérdida de purinas por la rotura del enlace entre estas y las desoxirribosas
2. **Desaminación:** pérdida de grupos amino en las bases. Éstas, entonces, se unen con las que no les corresponden
3. **Dímero de timina:** enlace entre dos timinas contiguas. Producido por el sol



Mutaciones génicas: transposiciones

- Cambios de lugar de secuencias de ADN: los elementos génicos transponibles. Cuando se trata de un grupo de genes se llama **transposón**



Mutaciones génicas: sistemas de reparación

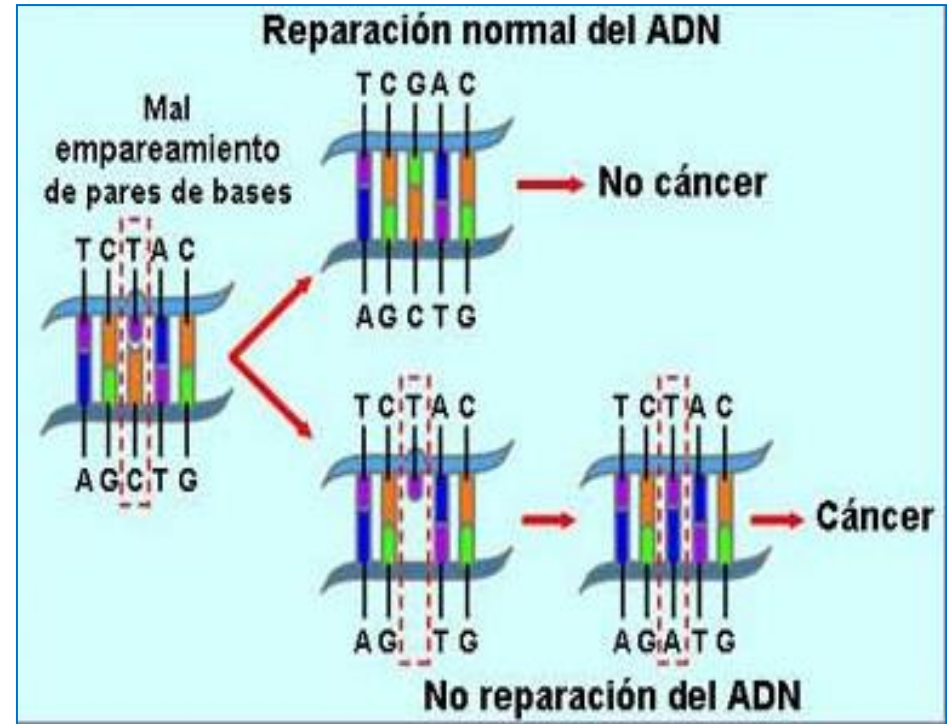
- La **ADN Polimerasa III** comprueba los nucleótidos tras haberlos añadido. Comete un error cada 10^7 nucleótidos colocados
 - El **sistema de reparación** es un complejo enzimático que corrige los errores de la ADN Pol III
-

Mutaciones génicas: sistema de reparación

- Reparación **con escisión de ADN**: actúa la endonucleasa, exonucleasa, polimerasa y ligasa. Se produce un corte y eliminación del segmento erróneo

- Reparación **sin escisión del ADN**: enzimas activadas por la luz solar que eliminan los dímeros de timina

- **Sistema SOS**: si se producen muchos errores en la duplicación del ADN entran en juego las enzimas correctoras del sistema SOS, que colocan bases nitrogenadas al azar. Conlleva muchos problemas al individuo



Mutaciones: clasificación

- Según el tipo de célula:

1. Somáticas
2. Germinales

- Según el origen

1. Naturales
2. Inducidas

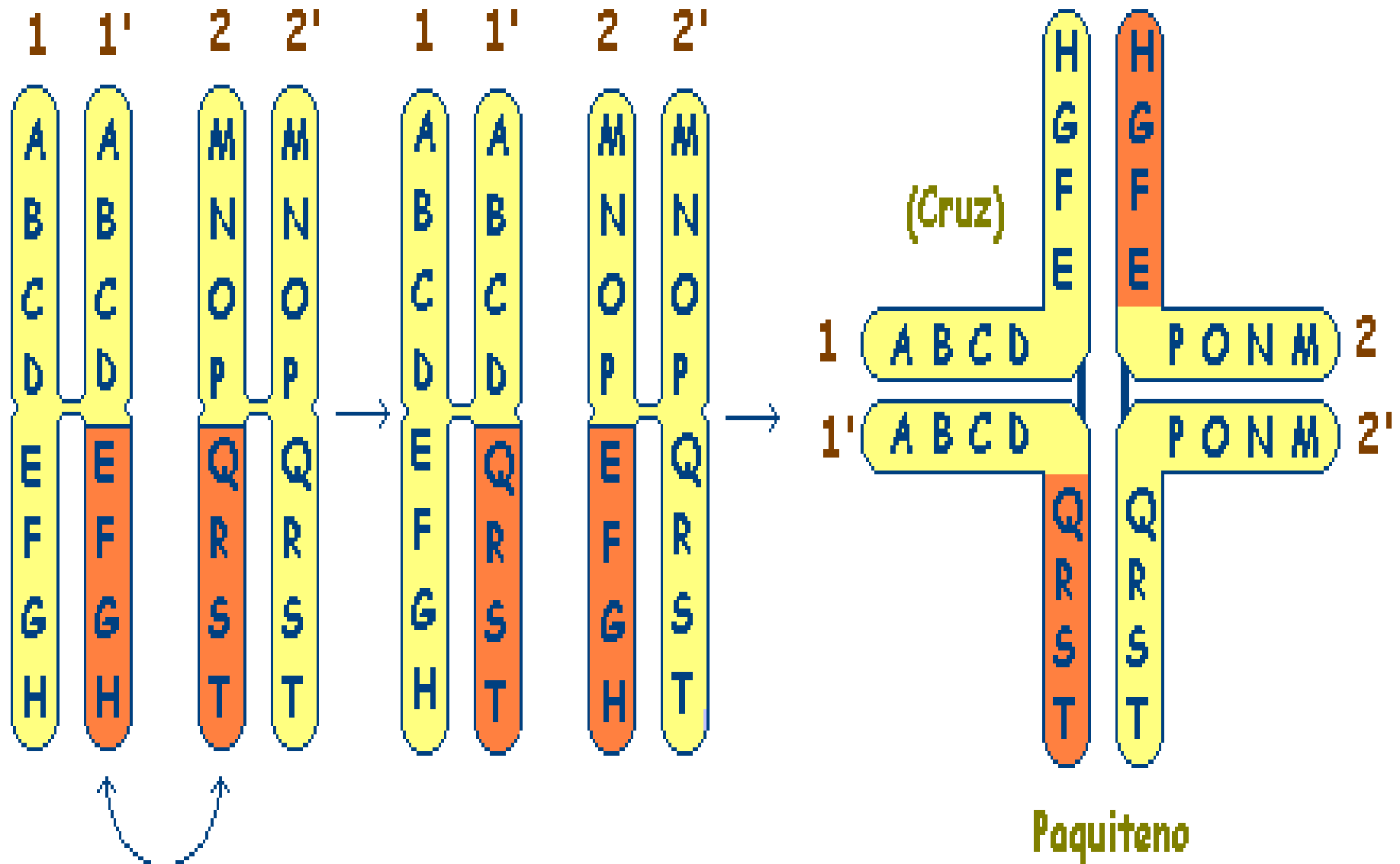
- Según la extensión

1. Génicas: alteración de la secuencia de nucleótidos de un gen
 2. **Cromosómicas**: alteración de la secuencia de genes de un cromosoma
 3. Genómicas: alteración del número de cromosomas
-

Mutaciones cromosómicas

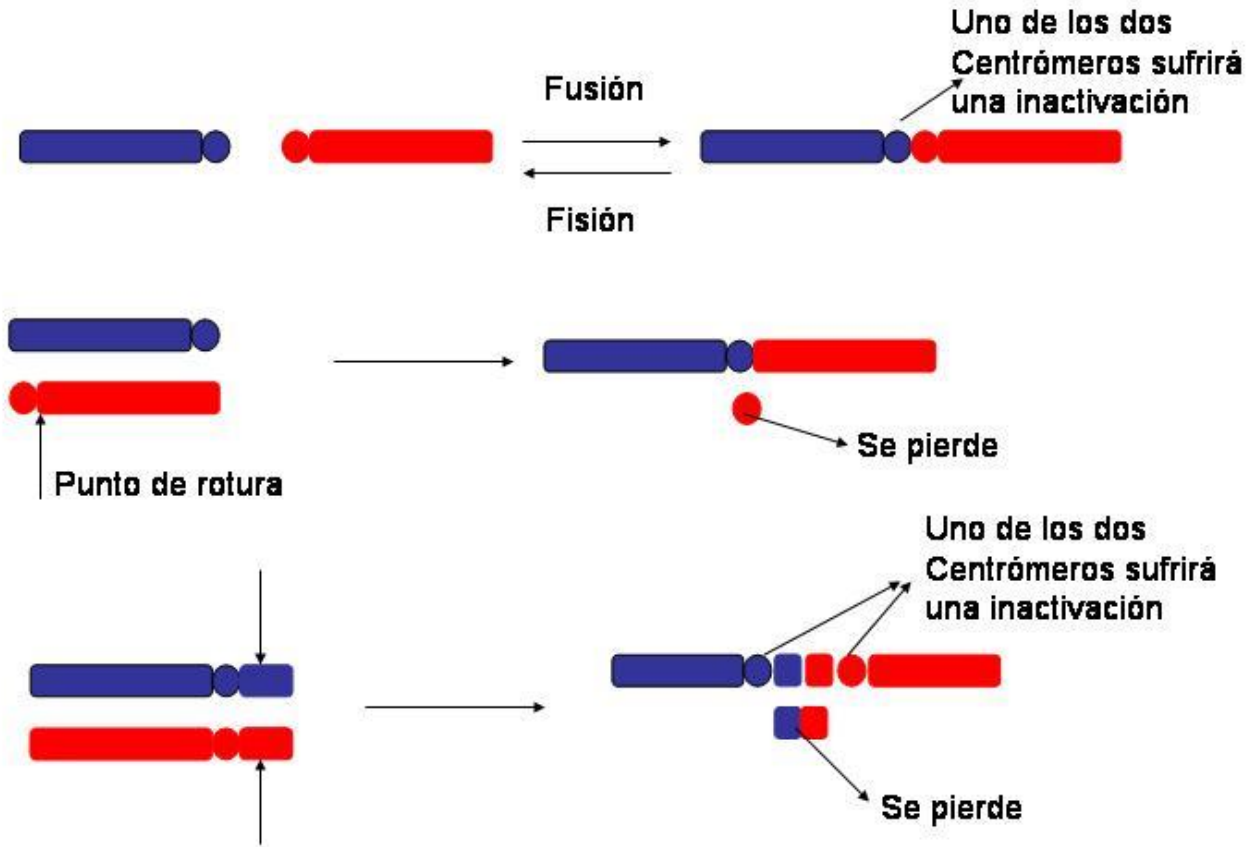
- Cambios en la estructura interna de los cromosomas
 1. **Delección:** pérdida de un fragmento del cromosoma. Síndrome *cri du chat*
 2. **Duplicación:** repetición del segmento de un cromosoma
 3. **Inversión:** cambio de sentido en un fragmento de cromosoma
 4. **Translocación:** cambio de posición de un segmento de cromosoma. Si se produce entre dos cromosomas no homólogos se llama recíproca. Si se produce en un mismo cromosoma, se llama transposición
-

Transposición recíproca



Mutaciones genómicas

Fusión céntrica genómica



Mutaciones genómicas

NUMÉRICAS
afectan al número
de cromosomas

- Variación en
el nº de juegos
cromosómicos

- HAPLOIDÍA
disminuye el número de
juegos cromosómicos
- POLIPLOIDÍA
aumenta el número de
juegos cromosómicos

- Variación en
el número de
cromosomas

- ANEUPLOIDÍA
no hay un número exacto
de juegos cromosómicos
básicos.
Pérdidas o ganancias de
uno, dos, tres o más
cromosomas.

La **aneuploidía** es el aumento o disminución en número de unos pocos cromosomas.

Si se trata de un sólo cromosoma por aumento será **trisomía** (el individuo tiene 47 cromosomas en lugar de 46) y por decremento **monosomía** (el individuo tiene 45 cromosomas).

En general las monosomías son letales, de modo que la mayor parte de los embriones se pierden muy precozmente. Sin embargo, esto es aplicable a los cromosomas autosómicos y al cromosoma Y, pero no al cromosoma X.

Cuando llegan a nacer las afectadas, la monosomía del cromosoma X (Síndrome de Turner, codificada como 45, X) da lugar a mujeres que alcanzan la vida adulta con una calidad de vida aceptable, aunque presentan aspecto infantil, algunos problemas en los ovarios, con infertilidad y a veces problemas en la aorta.

Síndrome de Turner

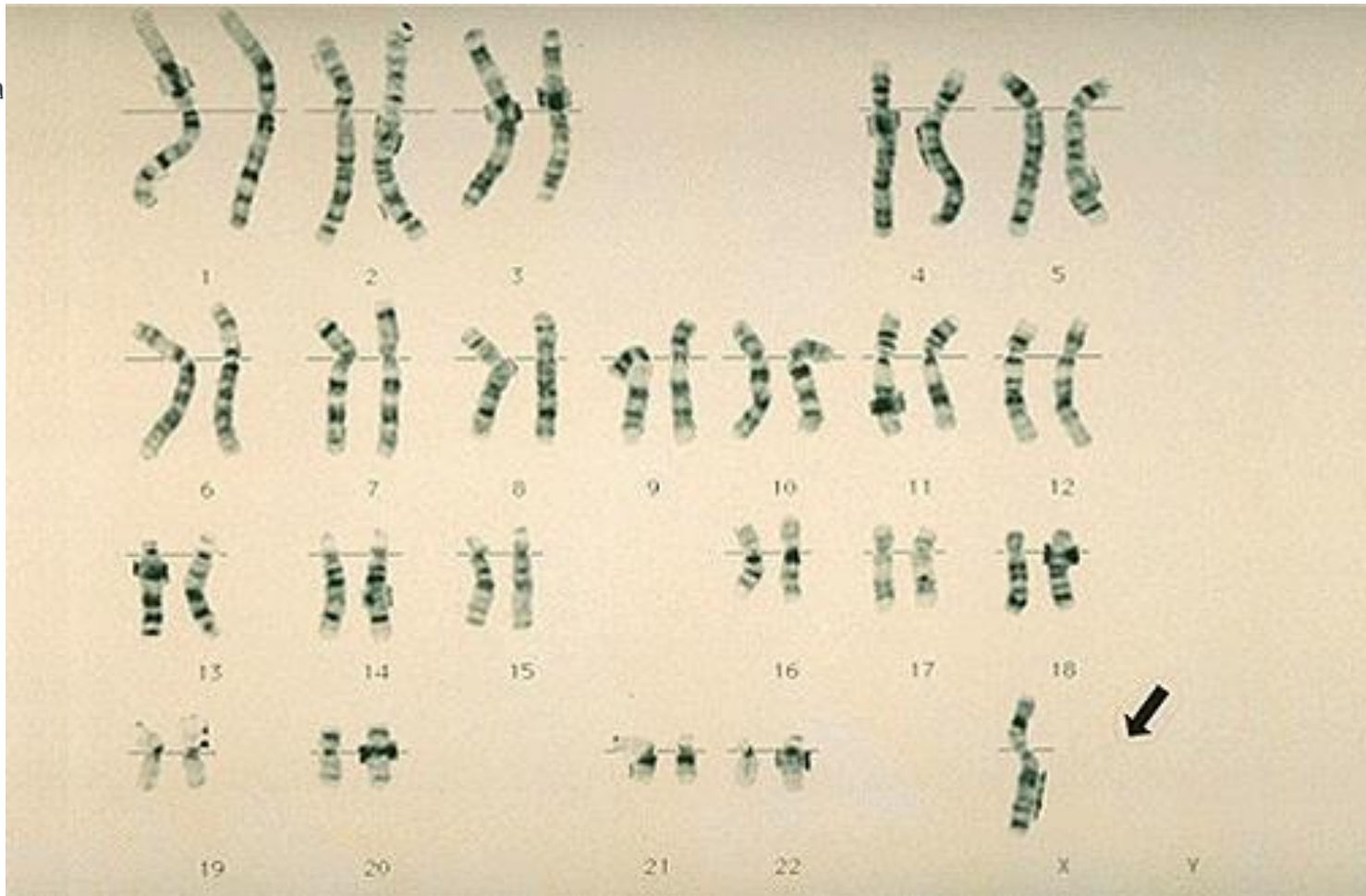
Mutaciones

Genómicas

Poliploidía

Aneuploidía

Cariotipo
(X)

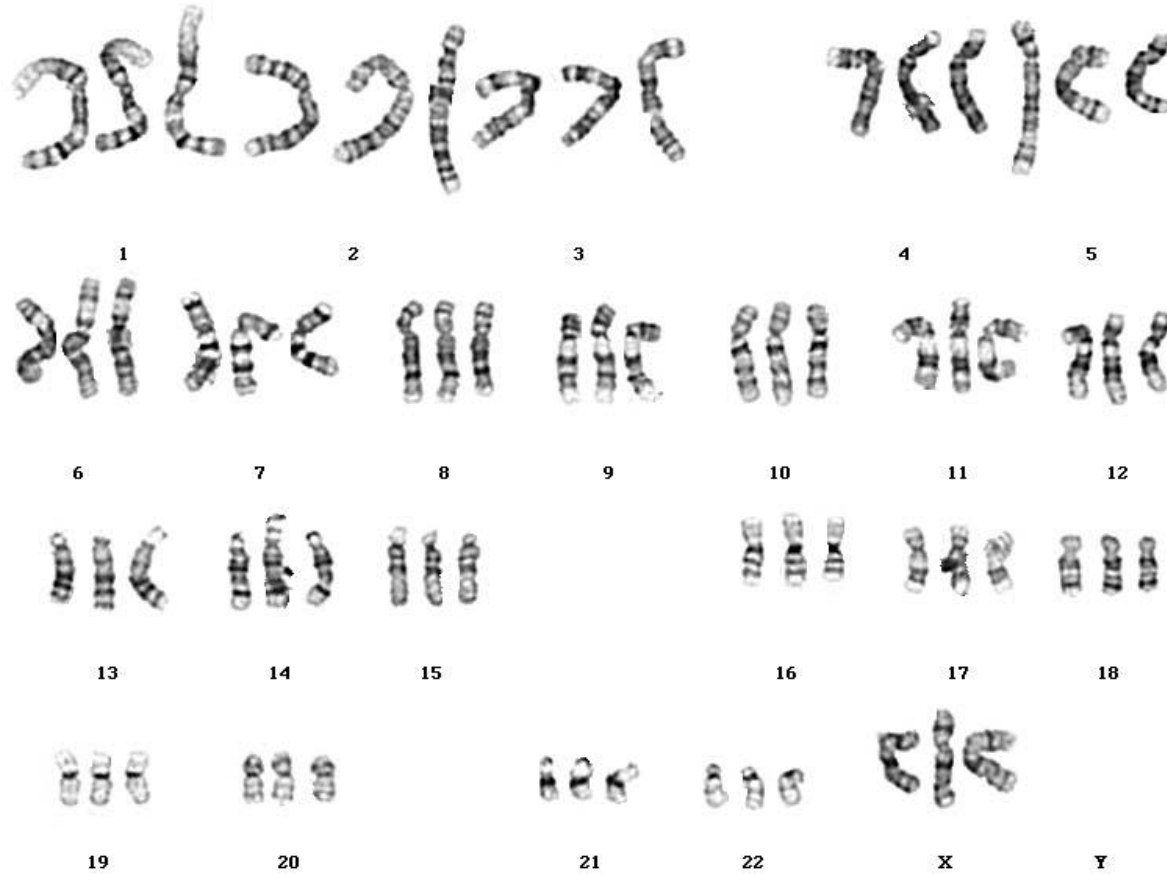


Triploidía

Mutaciones

Genómicas
Poliploidía

Cariotipo XXX



Las **poliploidías** implican alteraciones en el número de cromosomas, debido a un cambio, por exceso o por defecto, bien en una serie completa de cromosomas o bien en un sólo cromosoma. Este tipo de mutaciones puede observarse al microscopio y casi siempre están originadas por errores en la división meiótica. Si se multiplica todo el grupo de cromosomas se produce un estado de poliploidía. Dentro de este grupo, el caso más habitual es la triploidía, en la cual se portan tres dotaciones cromosómicas.

Cuando un gameto diploide es fertilizado por otro portador de un número de cromosomas haploide, se formará un cigoto triploide.

También puede darse la poliploidía mediante la fertilización de un óvulo por dos espermatozoides.

Por último, puede producirse poliploidía cuando durante las primeras fases del desarrollo de un cigoto normal, después de una duplicación de los cromosomas, no ocurra una división celular. Dependiendo del estadio de desarrollo en el que ocurra, todas o sólo una parte de las células resultantes serán poliploides. Son los mosaicos, por ejemplo (46 XY / 69 XXY)