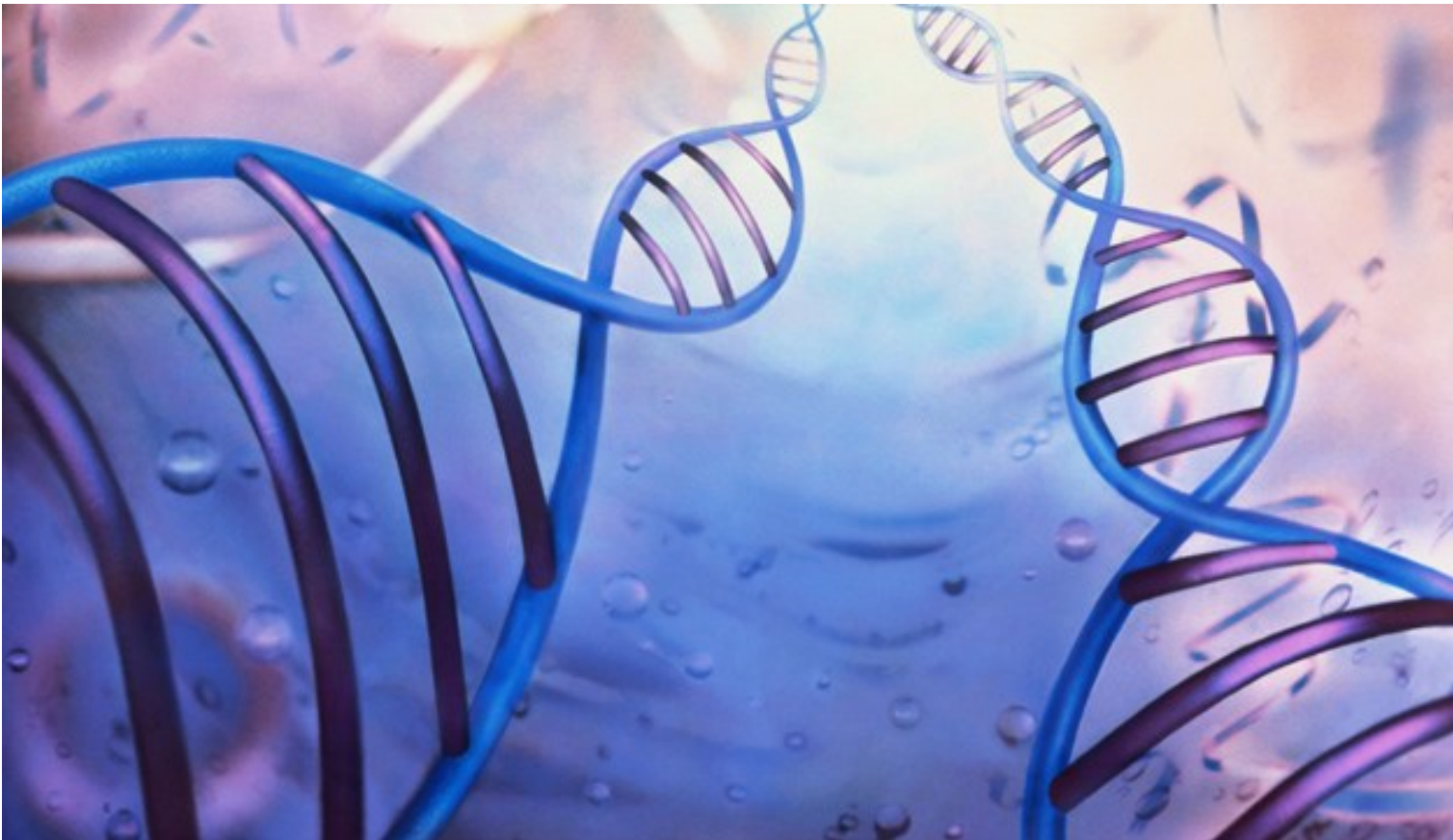


Les mutations

1r Batxillerat



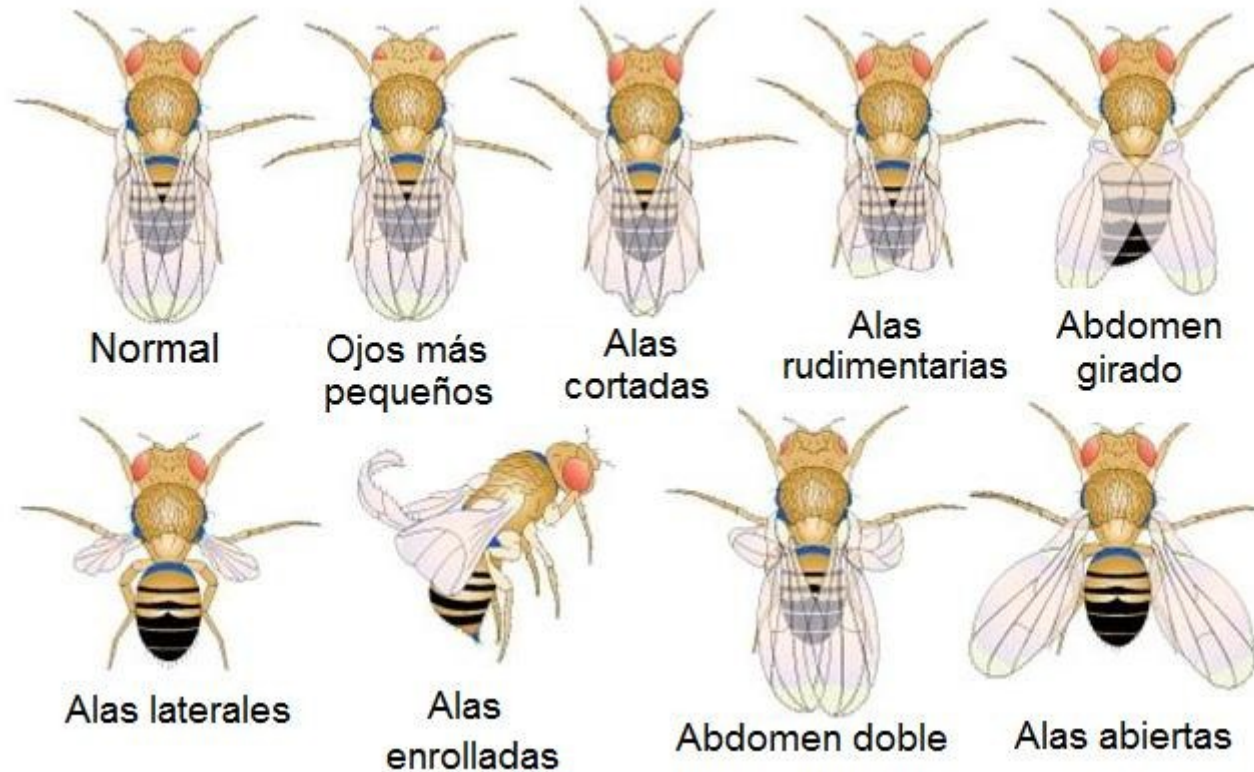
Les mutacions

- **Les mutacions: concepte i tipus.**
- **Les mutacions gèniques.**
- **Les mutacions cromosòmiques.**
- Les mutacions genòmiques.
- Els agents mutàgens.

Les mutacions

- Són **alteracions a l'atzar del material genètic.**
- La major part de mutacions són recessives i queden amagades.
- Algunes poden arribar a ser letals per a l'individu.
- Les mutacions són positives per a l'espècie ja que aporten **variabilitat a la població**, sobre la qual actua la selecció natural, permetent l'**evolució de les espècies.**

Mutaciones *Drosophila melanogaster* (mosca del vinagre o de la fruta)



Tipus de mutacions

segons la cèl·lula afectada

Mutacions somàtiques:

- Es donen en cèl·lules somàtiques.
- Afecten només a l'individu que les presenta.
- No tenen importància des del punt de vista evolutiu.

Mutacions germinals:

- Es donen en cèl·lules reproductives.
- Totes les cèl·lules del descendent tindran la mutació.
- Faciliten l'evolució de l'espècie.

Tipus de mutacions

segons l'origen de la mutació

Mutacions naturals:

- Apareixen espontàniament.
- Taxa de mutació en humans: 1 gen mutat / 50.000 gens.

Mutacions induïdes:

- Provocades artificialment per l'acció d'agents mutàgens (radiacions o substàncies químiques).

Tipus de mutacions

segons l'extensió del material genètic afectat

- **Mutacions gèniques o puntuals:**

Alteracions de la seqüència de nucleòtids d'un gen.

- **Mutacions cromosòmiques:**

Alteracions de la seqüència de gens d'un cromosoma.

- **Mutacions genòmiques:**

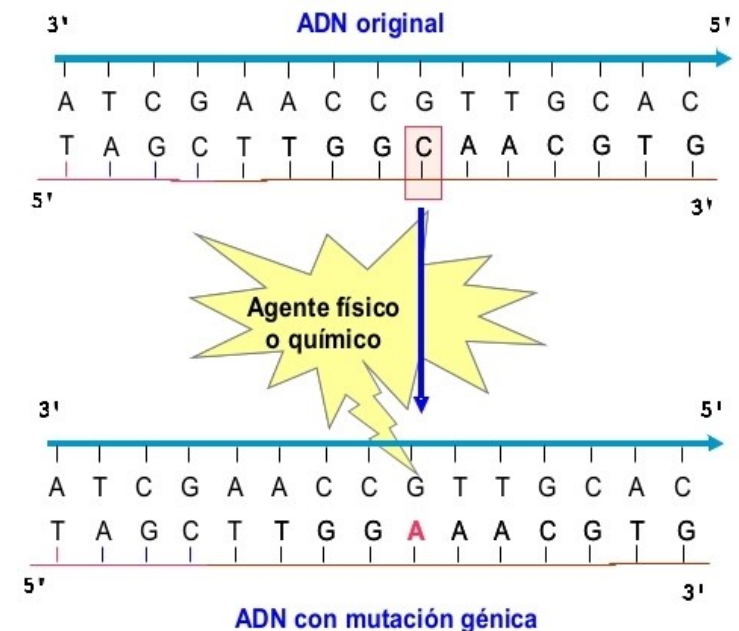
Alteracions del número de cromosomes.

Mutacions gèniques o puntuals

Alteracions en la seqüència de nucleòtids d'un gen.

Es classifiquen en dos tipus:

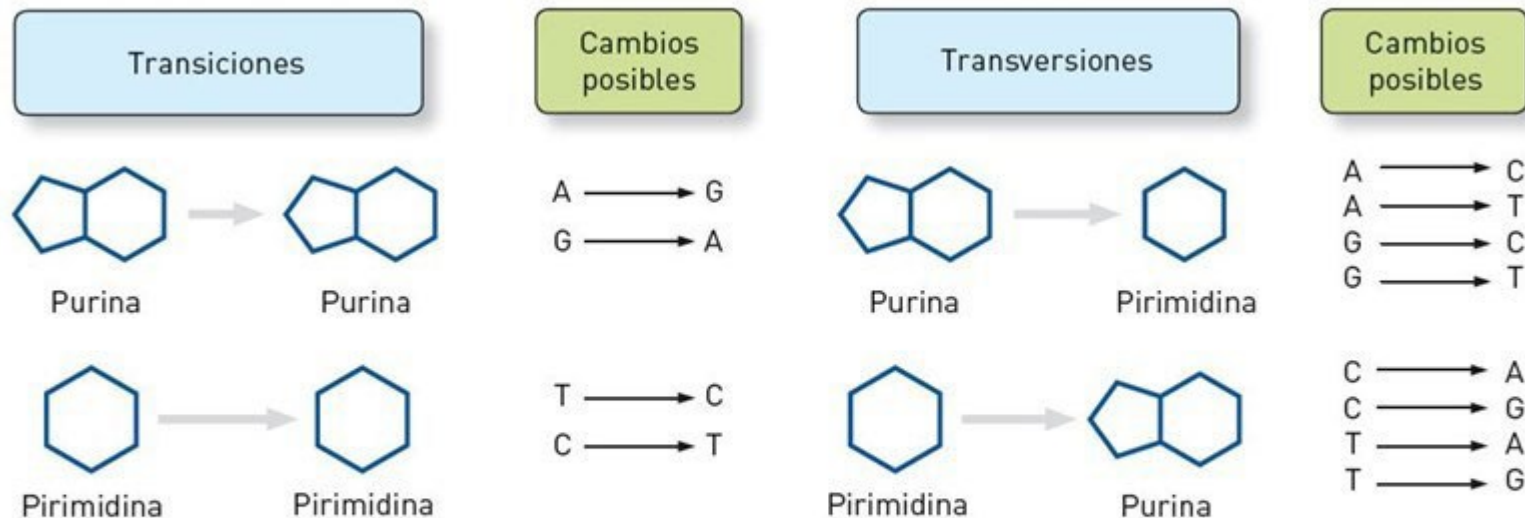
- Mutacions per **substitució de bases** (constitueixen el 20% de les mutacions gèniques espontànies)
- Mutacions per **pèrdua o inserció de nucleòtids** (constitueixen el 80% de les mutacions gèniques espontànies)



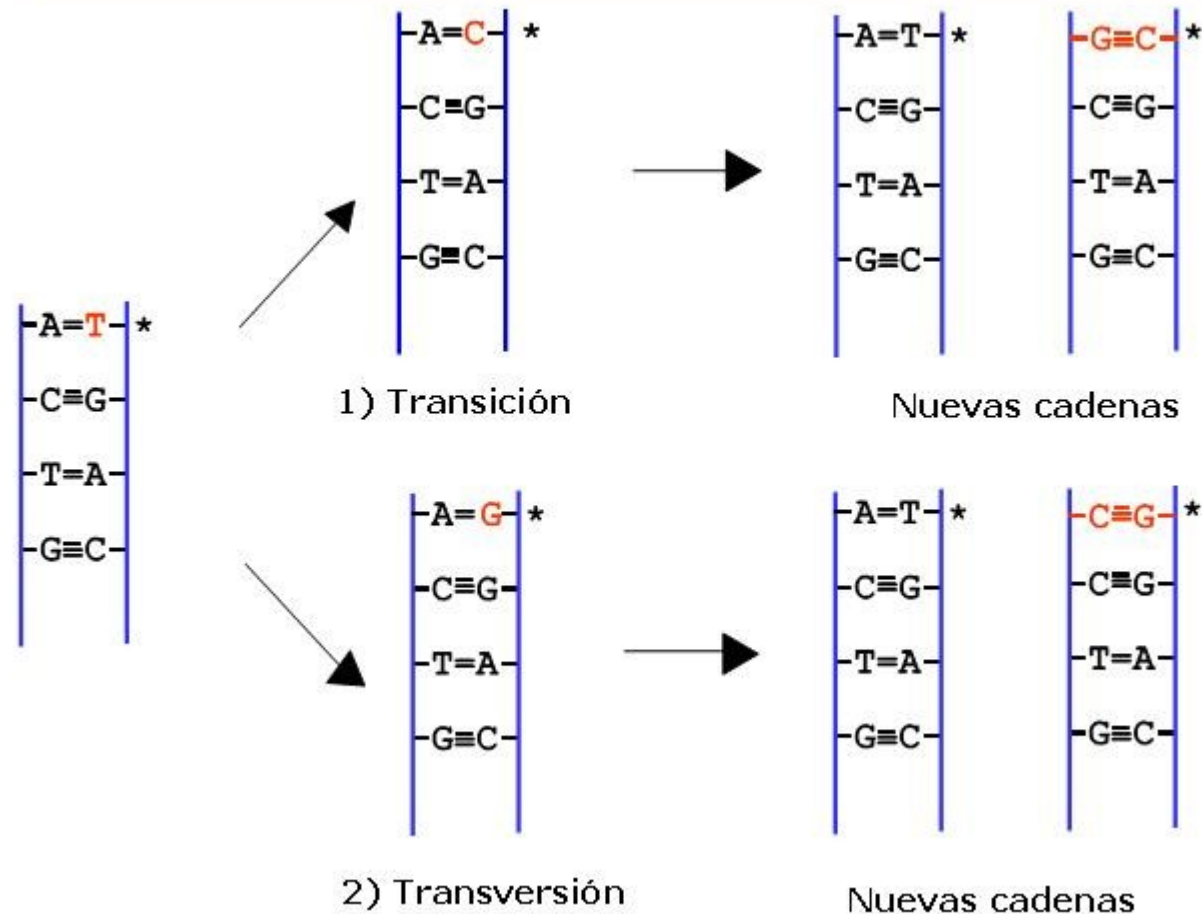
Mutacions per substitucions de bases:

Són canvis d'un nucleòtid per un altre.

- **Transicions:** canvi d'una base **púrica** per un altra **púrica** (A, G), canvi d'una base **pirimidínica** per una **pirimidínica** (T, C).
- **Transversions:** canvi d'una bases **pirimidínica** per una **púrica** o a l'inrevés.



Clases de mutaciones génicas: Transiciones y transversiones



Conseqüències d'una substitució de bases:

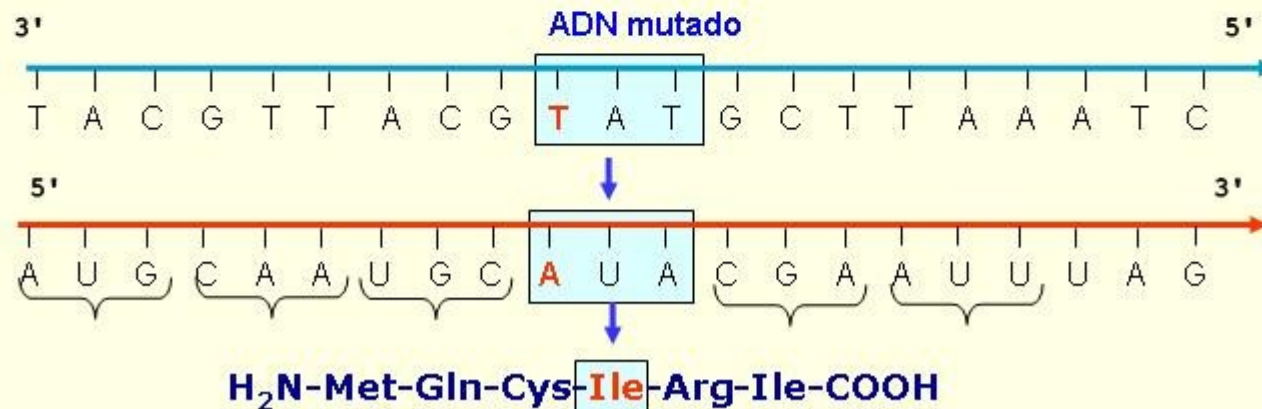
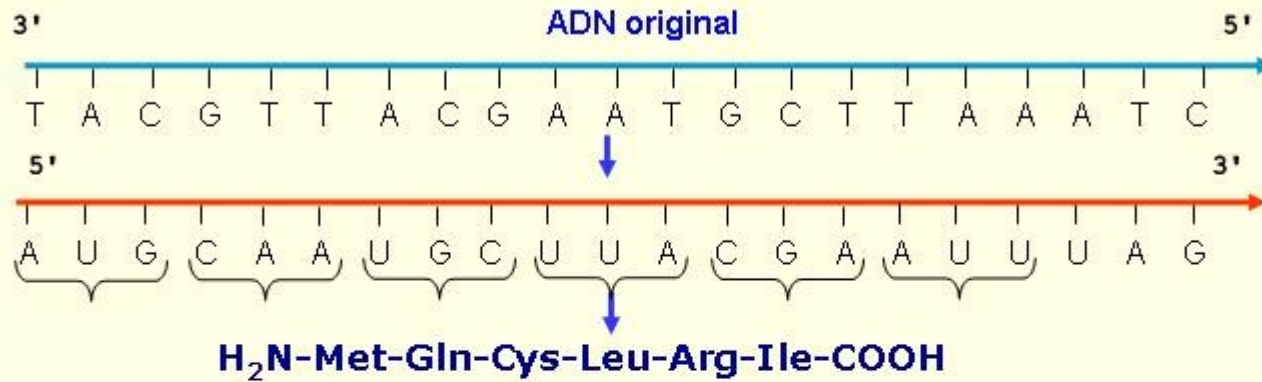
Alteració d'un únic triplet.

- Si el triplet alterat és un triplet de STOP: aturada de la traducció. Molt greu. Proteïna incompleta.
- Si el triplet alterat pertany al centre actiu d'un enzim: Molt greu. L'enzim no és funcional.
- Si el triplet alterat no és cap dels dos casos anteriors, no sol ser perjudicial: es diu que la mutació és neutra.

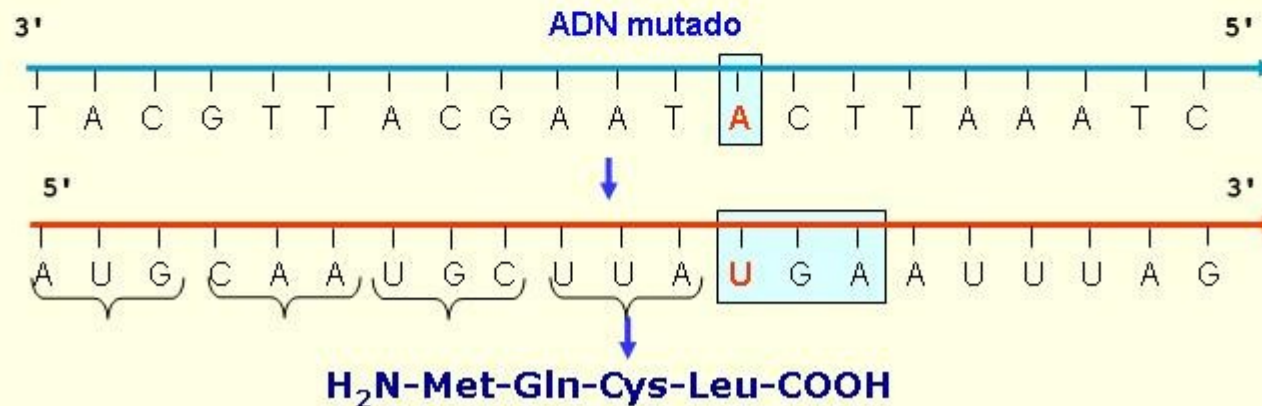
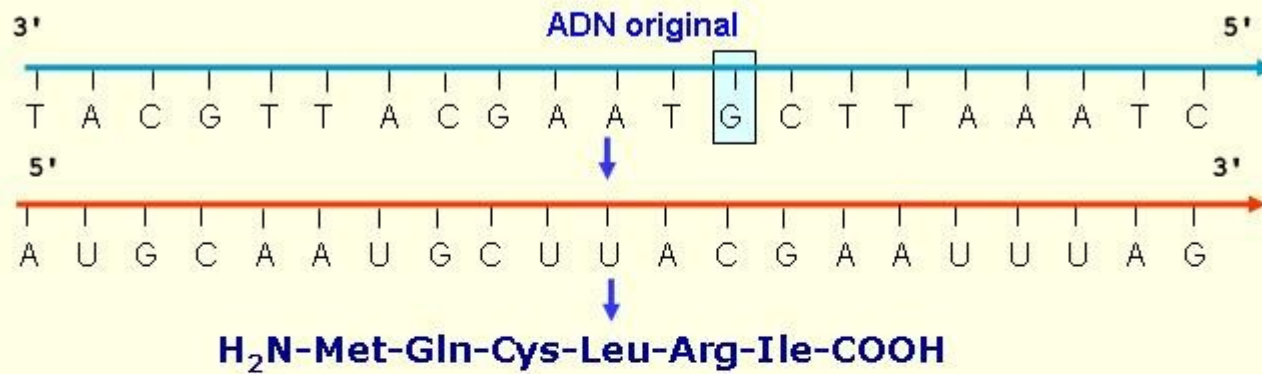
Consecuencias de una sustitución

	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	

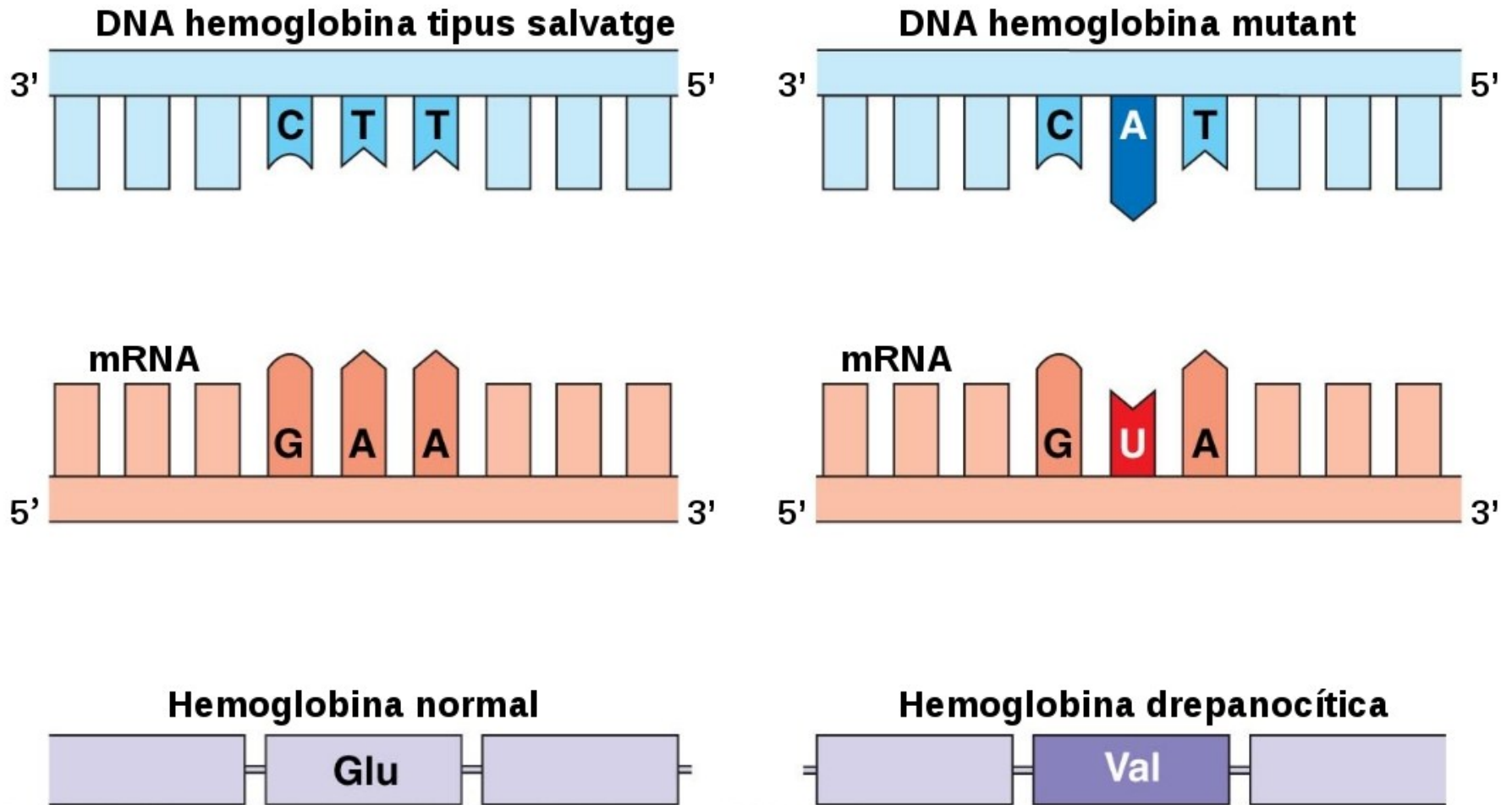
Consecuencias de una sustitución: Cambio de un aminoácido por otro.



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



En alguns casos, un únic canvi en la seqüència d'aminoàcids sí pot provocar canvis importants en el comportament global de la proteïna.

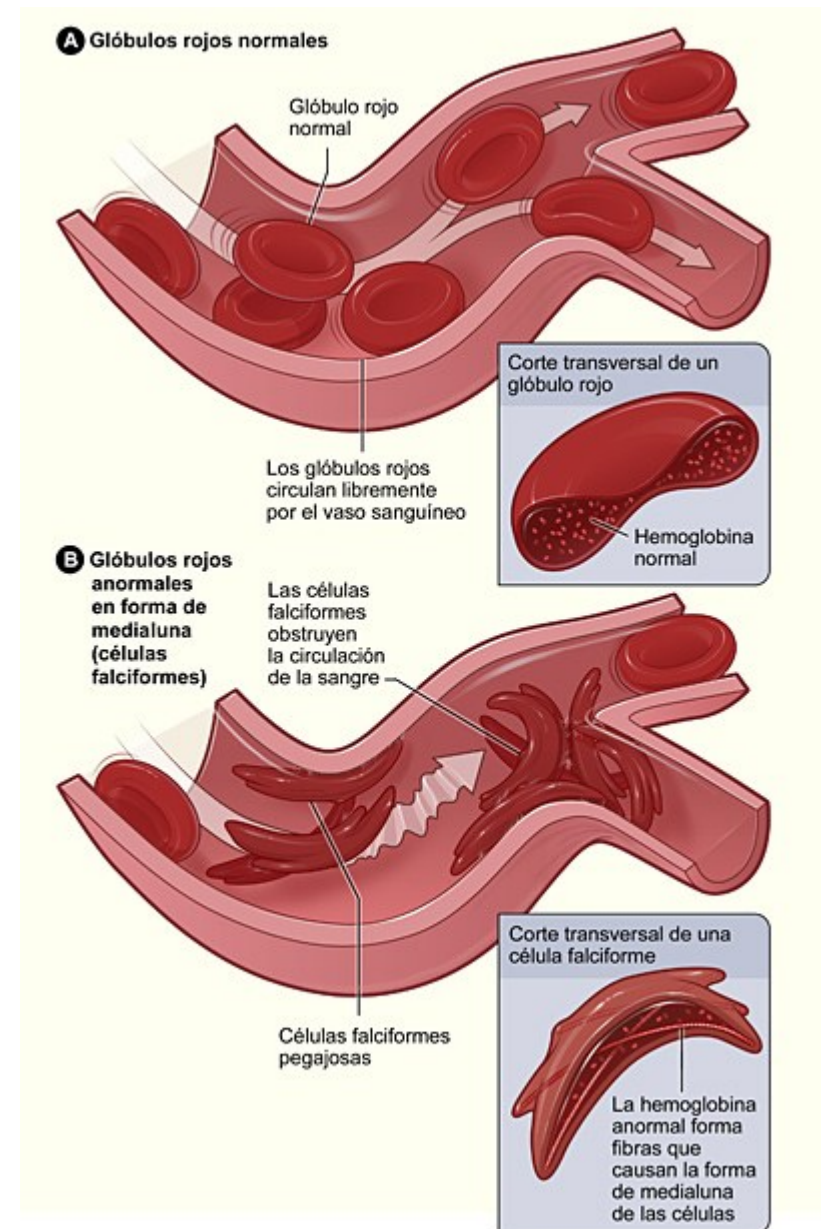


Copyright © 2005 Pearson Education, Inc. Publishing as Pearson Benjamin Cummings. All rights reserved.

En alguns individus, l'hemoglobina té una **valina** en lloc d'un **àcid glutàmic** en la posició 6 d'una cadena de 146 aminoàcids. La cadena lateral de la valina és molt diferent de la del glutàmic. El canvi provoca alteracions en l'hemoglobina i en els glòbuls rojos que la contenen. Els glòbuls rojos adopten la forma de falç. Els individus pateixen **anèmia drepanocítica o anèmia de cèl·lules falciformes**, una malaltia greu de la sang.

L'anèmia falciforme o drepanocítica

- És una malaltia molt greu de la sang.
- El gen causant codifica per a una hemoglobina anormal (hemoglobina S).
- Els glòbuls rojos normals tenen forma de disc, però en els individus afectats, les molècules d'hemoglobina tendeixen a cristal·litzar i deformar les cèl·lules que la contenen donant-li una forma de falç característica.
- Els glòbuls rojos amb forma de falç tendeixen a aglutinar-se i obstruir els vasos sanguinis produint danys a diferents òrgans del cos. A més, aquests eritròcits tenen una vida més curta que els normals produint una anèmia greu. Les persones afectades moren prematurament.



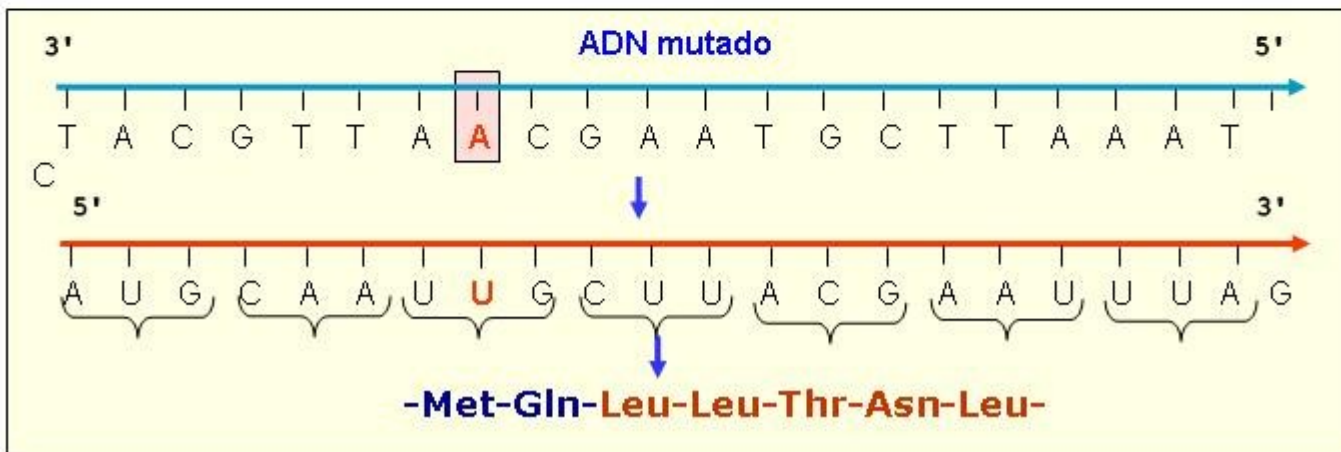
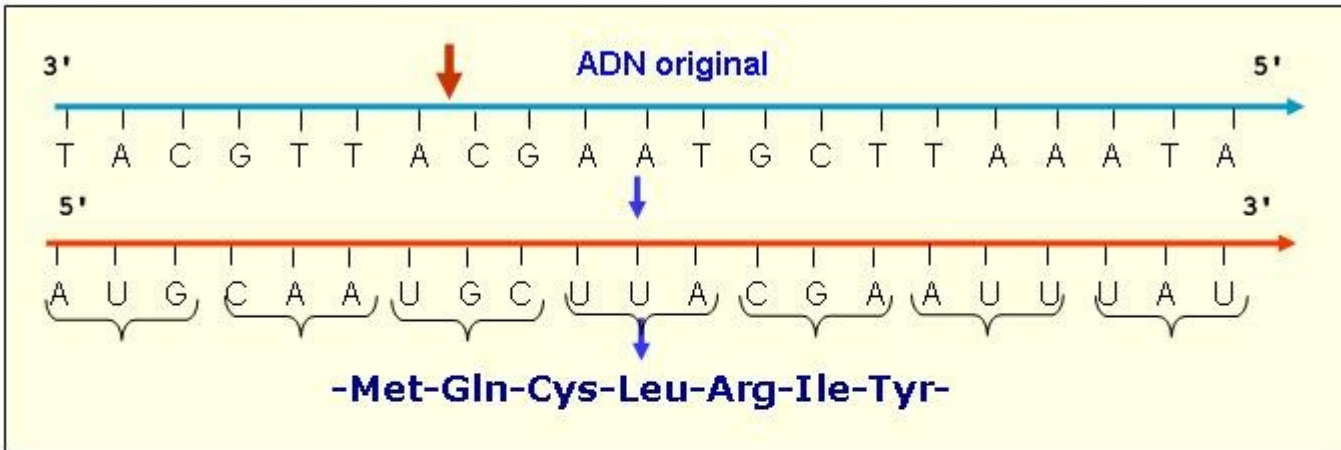
Mutacions per pèrdua o inserció de nucleòtids:
(o mutacions per alteració de la pauta de lectura)

- **Deleccions:** pèrdua d'un nucleòtid.
- **Insercions:** addició d'un nucleòtid.

Conseqüències:

Modifiquen la **pauta de lectura**, és a dir provoquen una alteració de tots els triplets, des del punt on es produeix la mutació cap endavant. Molt greu.

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



Mutaciones génicas

TIPO DE MUTACIÓN	CONSECUENCIAS								
SIN MUTACIÓN	ADN ARNm Proteína Símil lingüístico	GAT CUA Leu dos	GGT CCA Pro por	CGT GCA Ala dos	CAG GUC Val son	ACG UGC Cys más	TCT AGA Arg que	TGT ACA Thr uno	
TRANSICIÓN	ADN ARNm Proteína Símil lingüístico	GAT CUA Leu dos	GGT CCA Pro por	CGT GCA Ala dos	CGG GCC Ala sen	ACG UGC Cys más	TCT AGA Arg que	TGT ACA Thr uno	
TRANSVERSIÓN	ADN ARNm Proteína Símil lingüístico	GAT CUA Leu dos	GGT CCA Pro por	CGT GCA Ala dos	CCG GGC Gly sin	ACG UGC Cys más	TCT AGA Arg que	TGT ACA Thr uno	
INSERCIÓN	ADN ARNm Proteína Símil lingüístico	GAT CUA Leu dos	GGT CCA Pro por	CGT GCA Ala dos	TCA AGU Ser sso	GAC CUG Leu nmá	GTC CAG Gln squ	TTG T AAC A Asn eun o	
DELECIÓN	ADN ARNm Proteína Símil lingüístico	GAT CUA Leu dos	GGT CCA Pro por	CGT GCA Ala dos	CAG GUC Val son	ACT UGA Stop	CTT GAA	GT CA	

Exemple mutació gènica: Albinisme



Mutacions cromosòmiques

Són les mutacions que provoquen **canvis en l'estructura interna dels cromosomes** alterant el número o la localització dels gens dels cromosomes afectats.

Tipus:

- Deleció.
- Duplicació.
- Inversió.
- Translocació.

Les mutacions cromosòmiques

```
graph TD; A[Les mutacions cromosòmiques] --> B[Deleció]; A --> C[Duplicació]; A --> D[Inversió]; A --> E[Translocació];
```

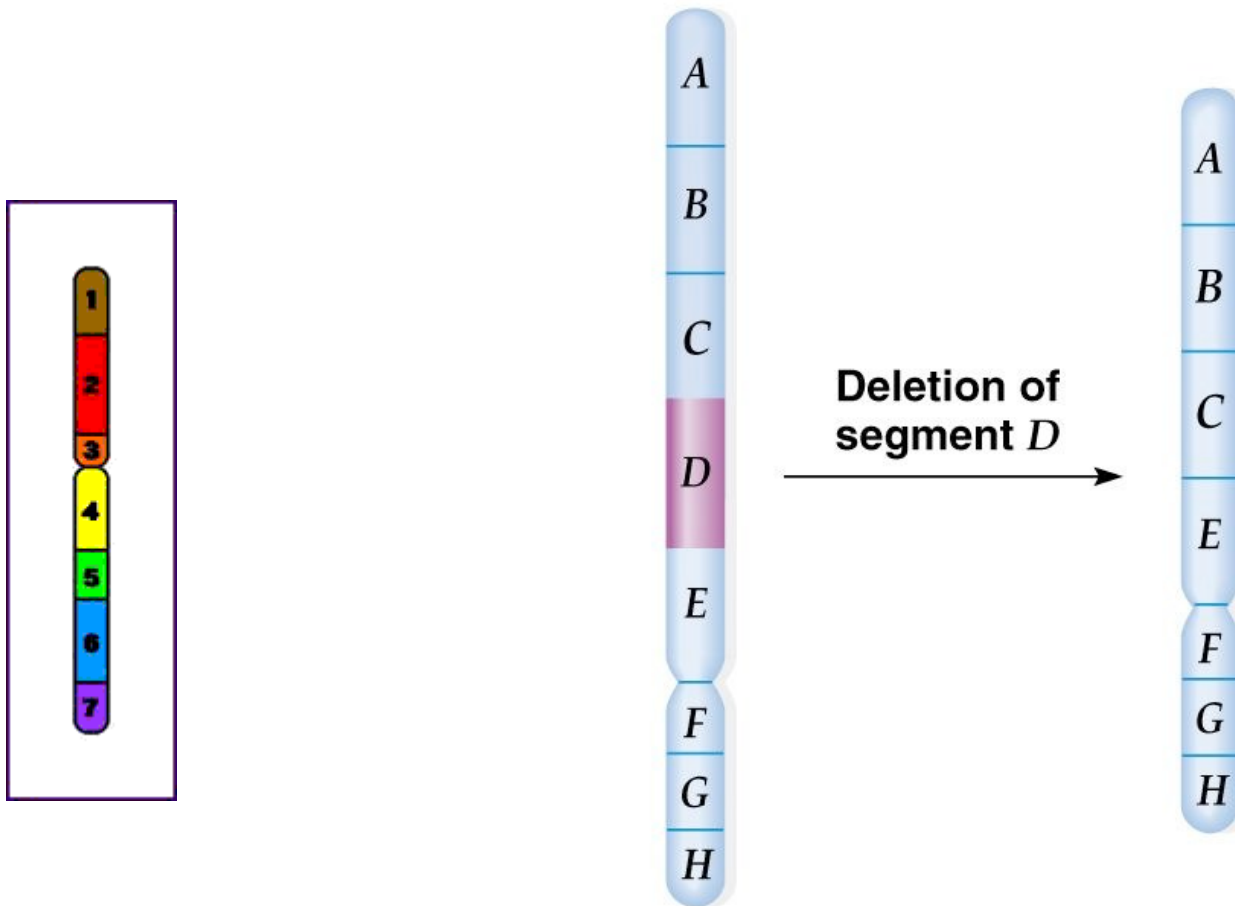
Deleció

Duplicació

Inversió

Translocació

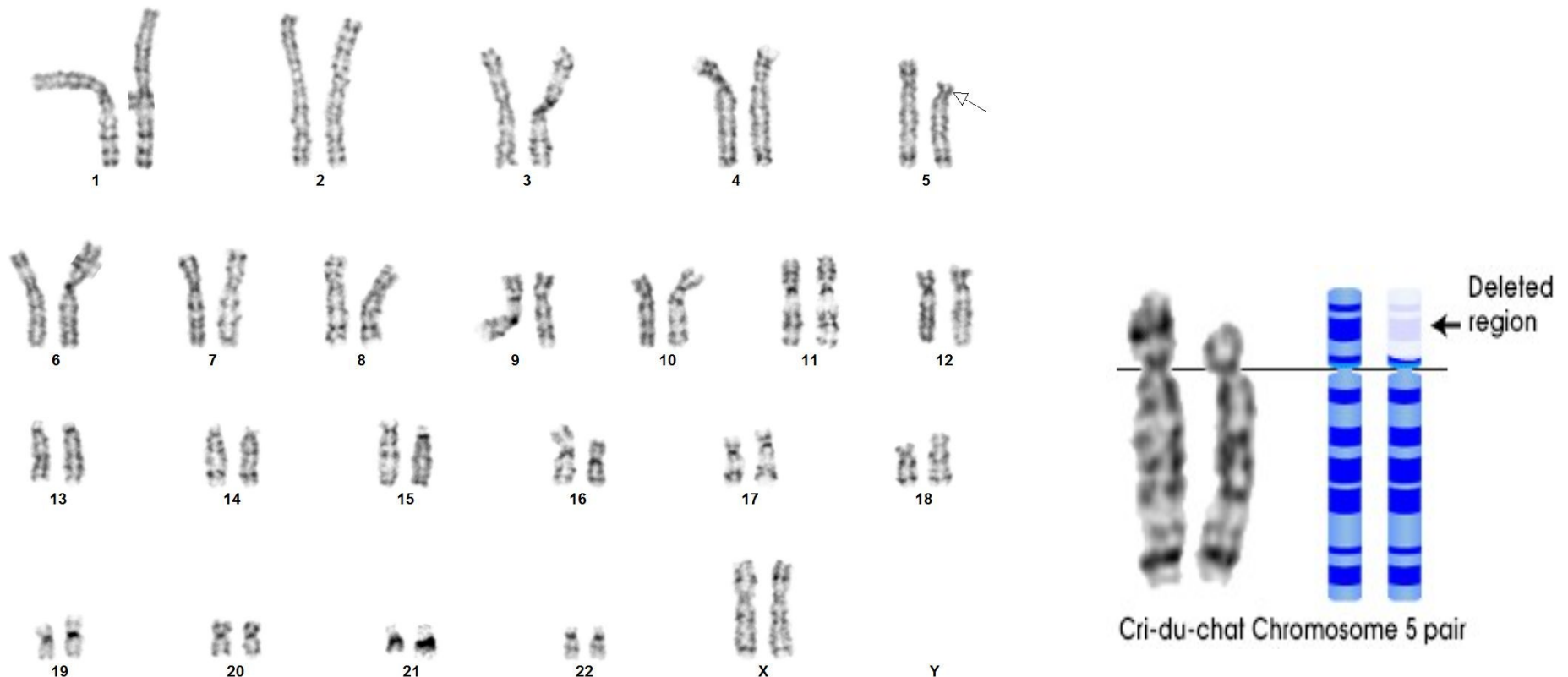
- **Deleció:** pèrdua d'un fragment del cromosoma.

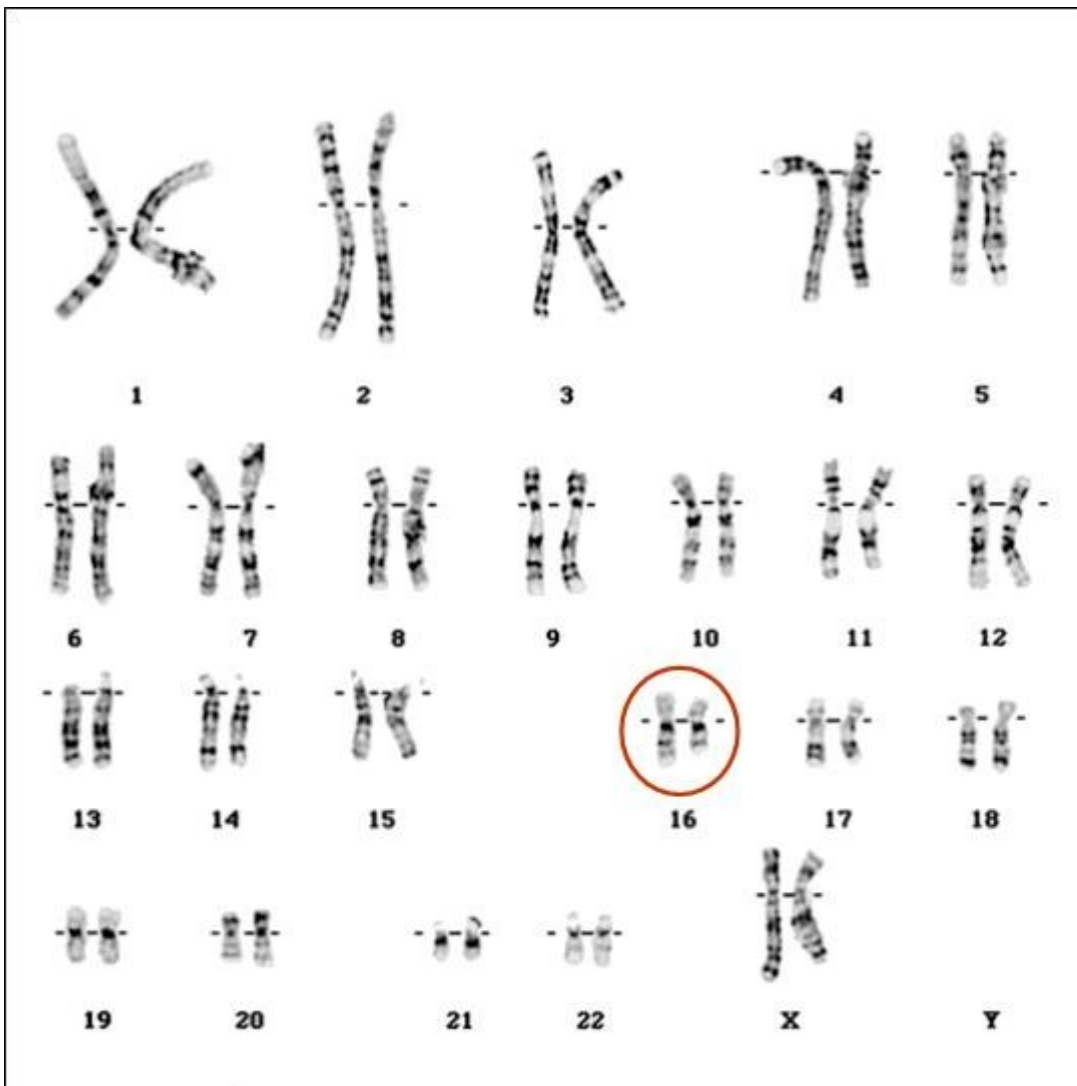


Conseqüències d'una deleció

Depèn de la zona implicada i dels gens afectats. Si el fragment perdut conté molts gens, la mutació pot ser molt greu i fins i tot letal.

Exemple: Síndrome “**cri du chat**” , deleció parcial del braç curt del cromosoma 5. Produïx retard mental greu, microcefàlia, ulls molt separats, plor com el miau d'un gat...





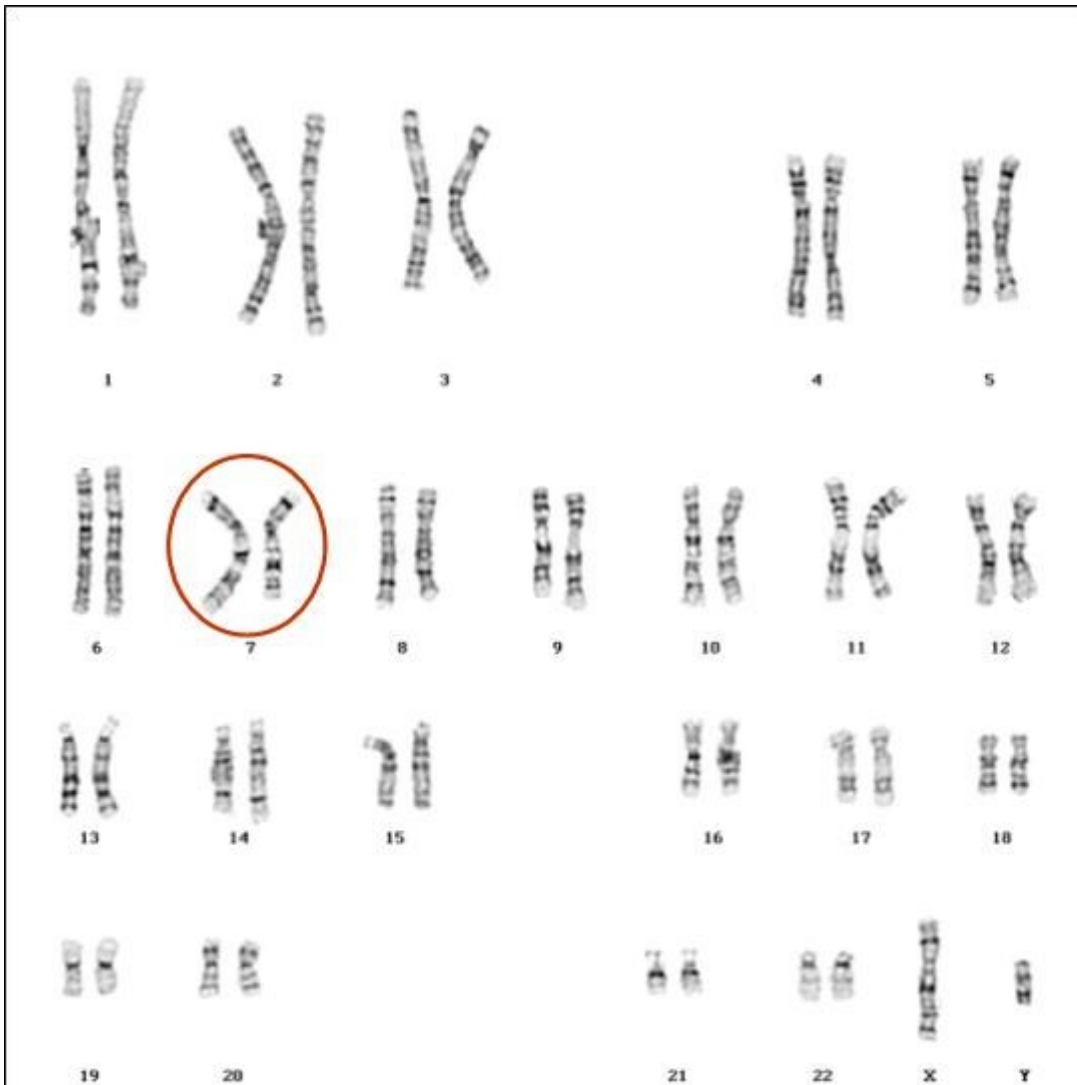
Ejemplo de
delección: Cariotipo
con una delección en
uno de los
cromosomas del par
16.



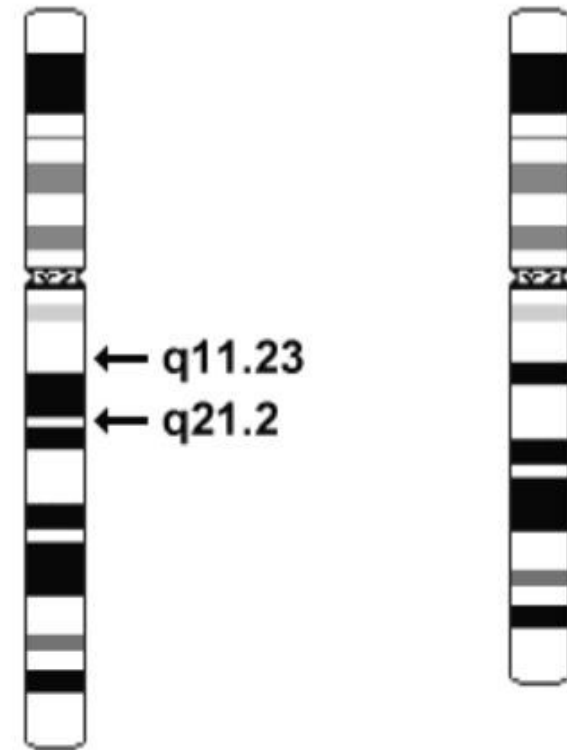
Cromosoma 16
normal



Cromosoma 16
con delección



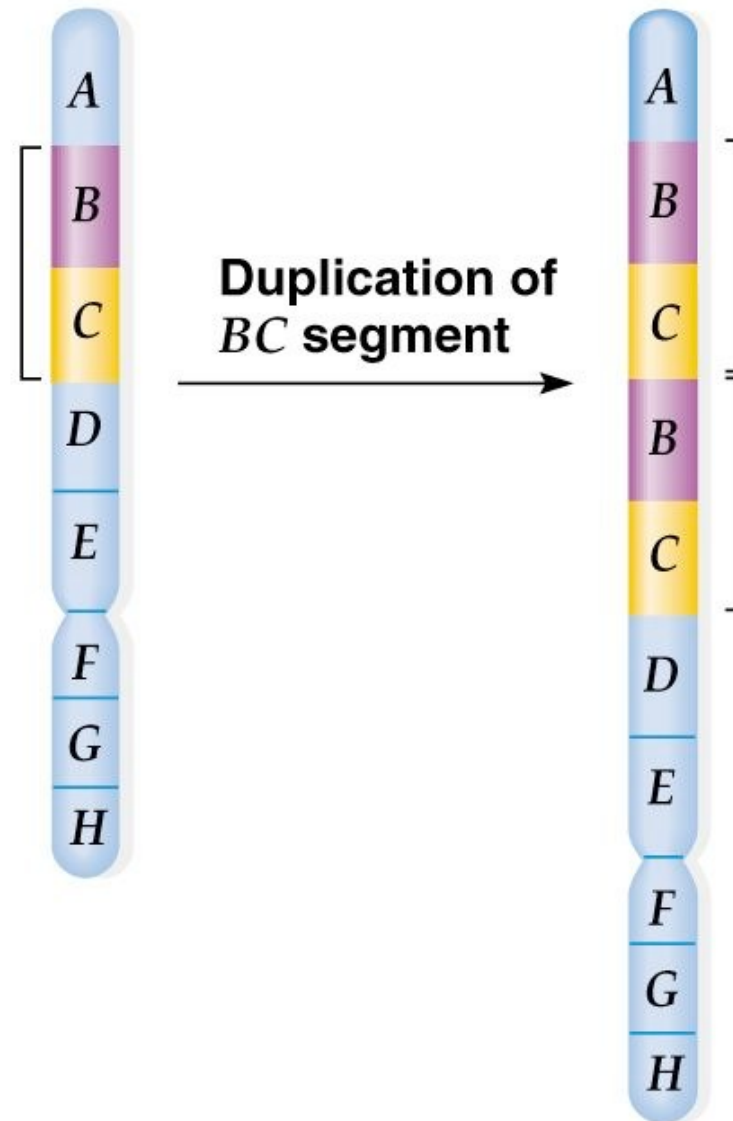
Ejemplo de deleción:
Cariotipo con una
deleción en uno de
los cromosomas del
par 7.



Cromosoma 7
normal

Cromosoma 7
con deleción

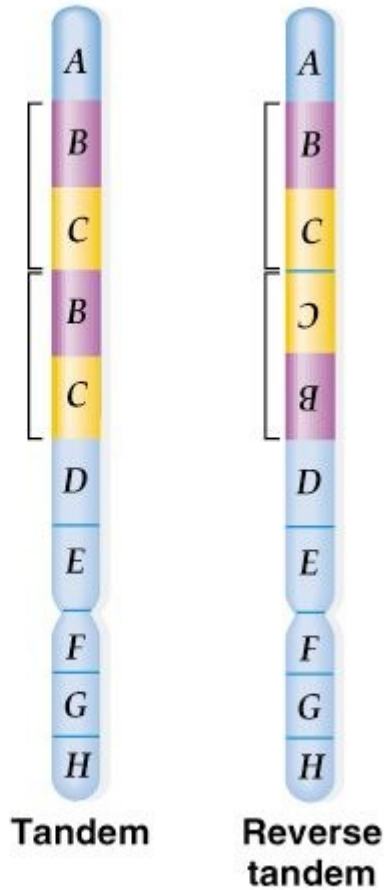
- **Duplicació:** repetició d'un segment del cromosoma



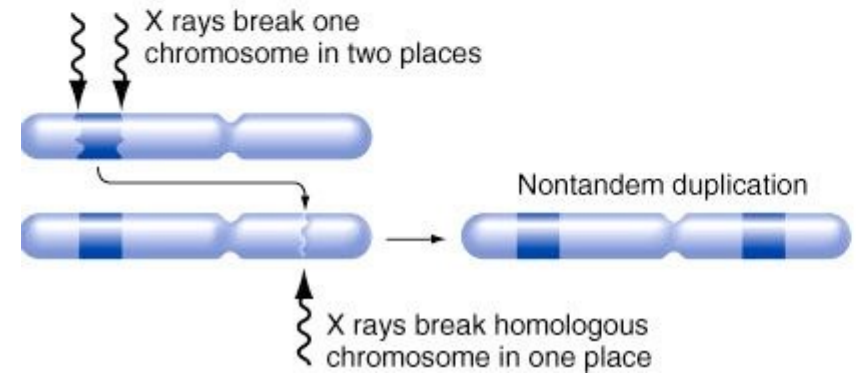
Normal chromosome



Duplications



(b) Chromosome breakage can produce duplications



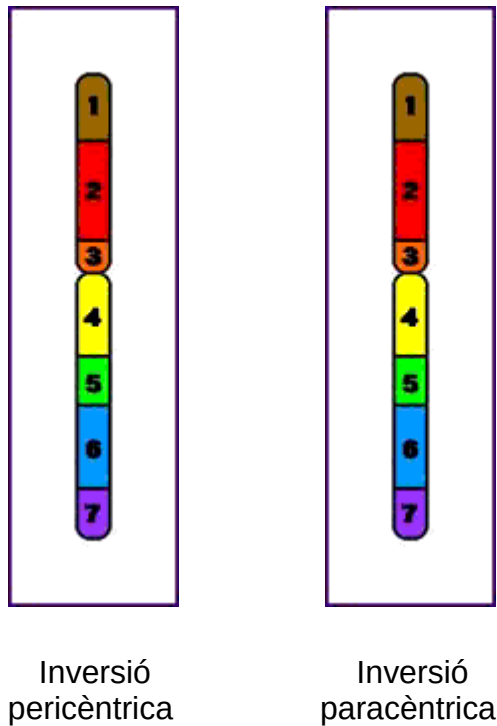
(a) Quan el segment duplicat es troba adjacent al segment original es parla de **duplicació en tàndem**. La duplicació pot orientar-se en la mateixa direcció que la seqüència original o en direcció inversa.

Conseqüències d'una duplicació

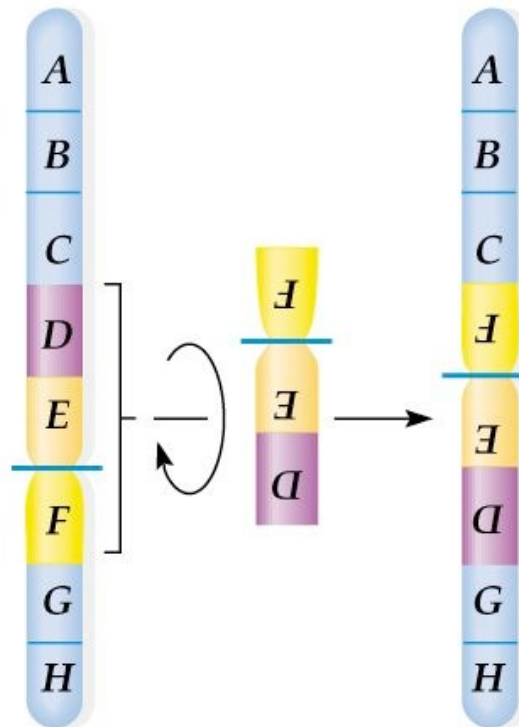
Duplicació del material genètic que gràcies a mutacions posteriors poden determinar l'aparició de nous gens durant el procés evolutiu: importància evolutiva.

Tan les delecions com les duplicacions suposen un canvi en la quantitat de gens i poden tenir efectes fenotípics importants, generalment deleteris i molts cops mortals.

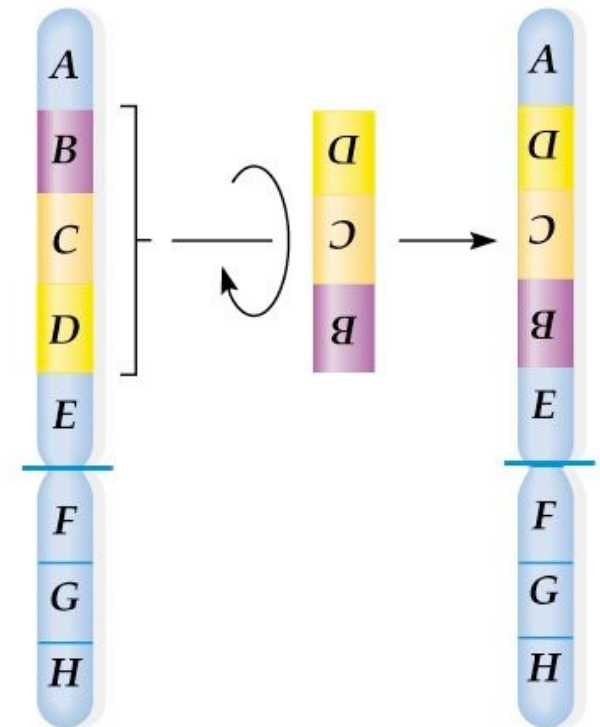
- Inversions:** canvi de sentit d'un fragment en el cromosoma.



a) Pericentric inversion
(includes centromere)



b) Paracentric inversion
(does not include centromere)



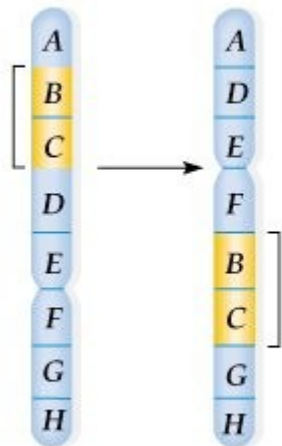
Conseqüències de les inversions:

Normalment no comporten perjudicis a l'individu però poden afectar als descendents si durant la meiosi es produeix un entrecreuament dins de la inversió ja que llavors els gàmetes tindran manca de gens.

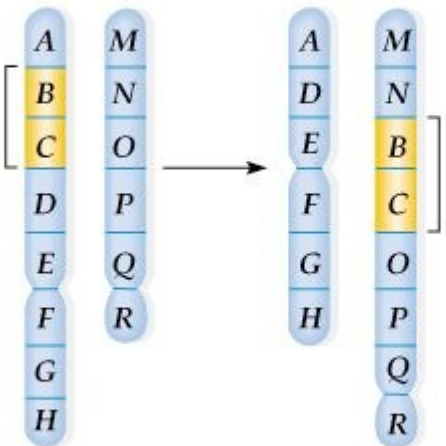
Efecte de les inversions durant la meiosi

- Translocacions:** canvi de posició d'un segment del cromosoma. Poden ser **recíproques** o **no recíproques**.

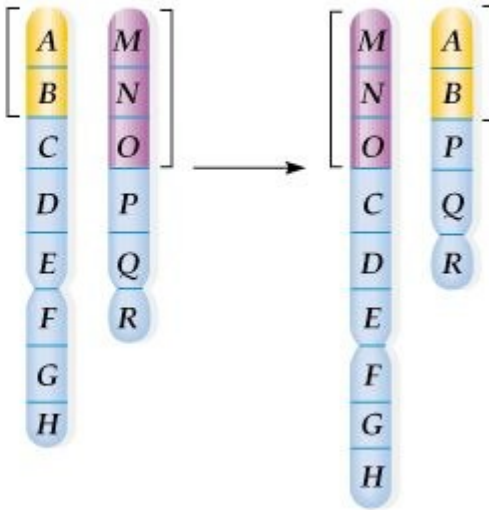
a) Nonreciprocal intrachromosomal translocation

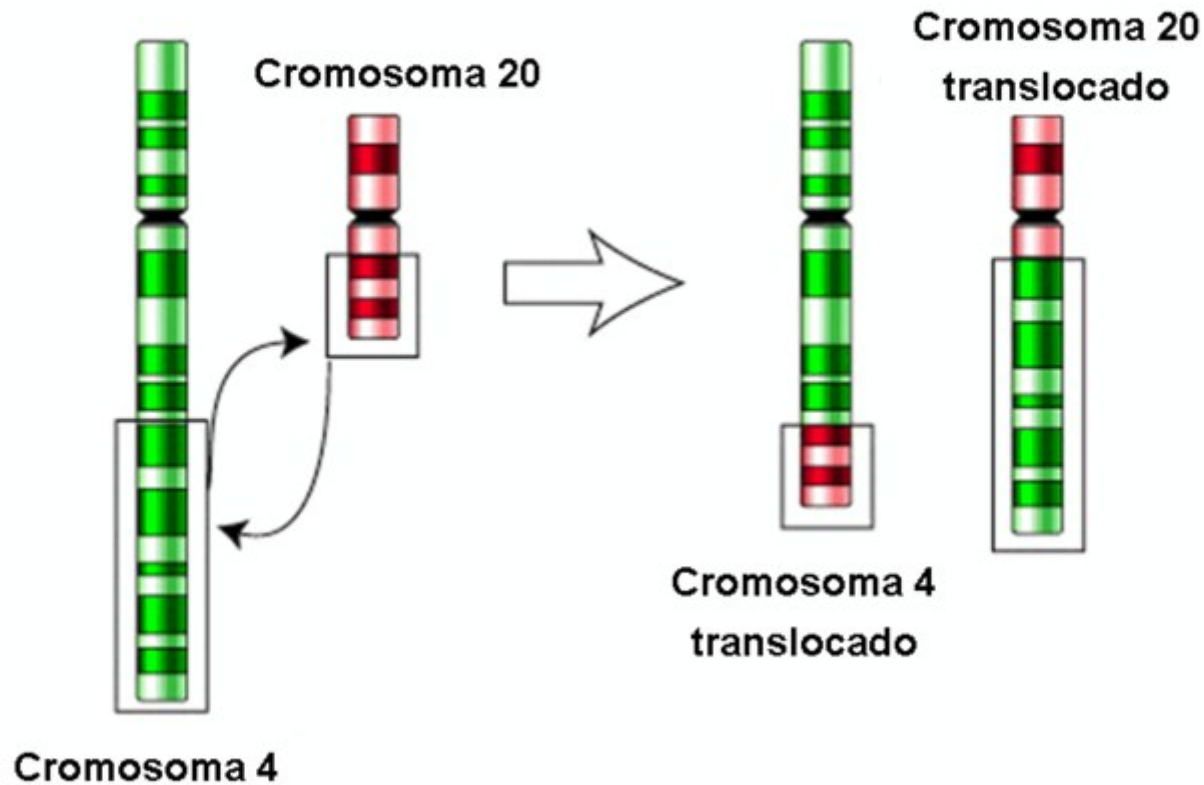


b) Nonreciprocal interchromosomal translocation



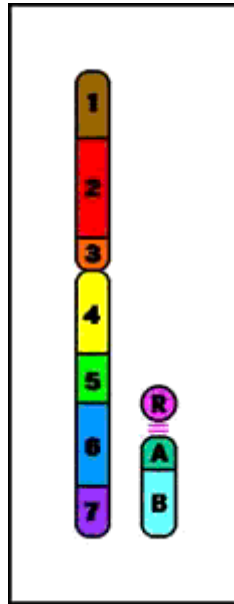
c) Reciprocal interchromosomal translocation





La **translocació recíproca** és la més comuna. Es produeix un intercanvi de segments entre dos cromosomes no homòlegs.

Translocació no recíproca o **transposició**: tan sols hi ha un trasllat d'un segment d'un cromosoma a un altra posició ja sigui del mateix cromosoma o d'un altre, sense reciprocitat.

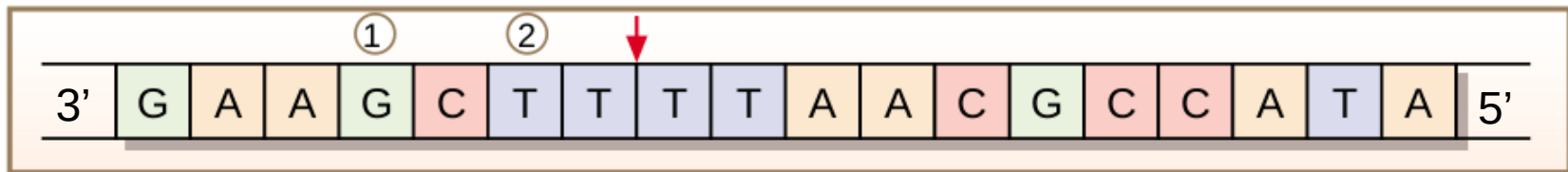


Conseqüències de les translocacions:

No són perjudicials per a l'individu que les pateix ja que es mantenen els gens en el genoma. Però per a la descendència són perjudicials, ja que poden heretar un cromosoma incomplet o amb duplicacions.

Exercicis

Transforma aquest fragment de DNA en mRNA



- Consultant la clau genètica passa el mRNA a proteïna
 - Suposa que es produeixen les mutacions següents:
 - 1 se substitueix per A.
 - Desapareix la base 2.
 - S'afegeix una base T en el punt indicat amb una fletxa.
 - Transforma els fragments de DNA que resulten de les diverses mutacions en mRNA i aquest darrer en proteïna. Descriu els efectes de cada mutació.
-