

Tema 2. Alteraciones en el ADN, las mutaciones



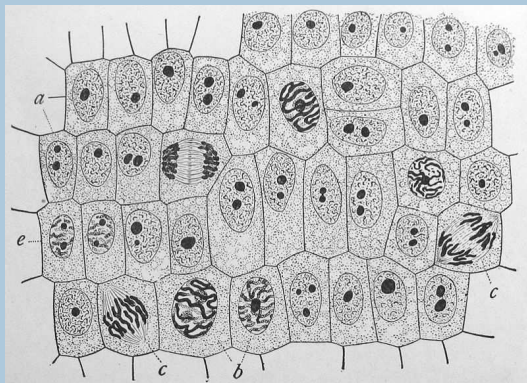
El ADN, capaz de llevar en su interior todo lo que somos, y transmitirlo a la descendencia, debe ser protegido y aislado, por eso lo envolvemos en el núcleo e intentamos que no se dañe. Pero, como veremos en este tema, eso es imposible, el ADN sufre alteraciones, unas evitables y otras no, que se transmiten y que pueden matarnos o...convertirnos en organismos más adaptados. ¿Quieres saber cómo? Pues sígueme.

Curiosidad

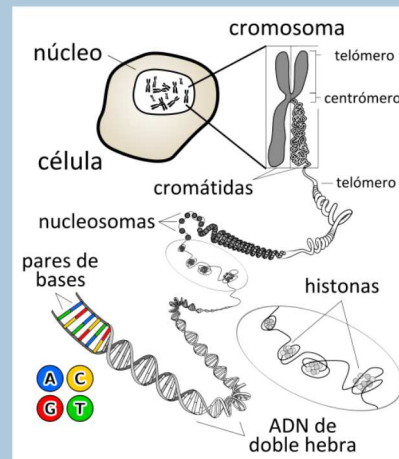
Volvemos a encontrarnos con cuestiones que ya deberíamos conocer. Sabemos la estructura del ADN como una doble hélice.

El ADN lo podemos encontrar en el núcleo en dos estados:

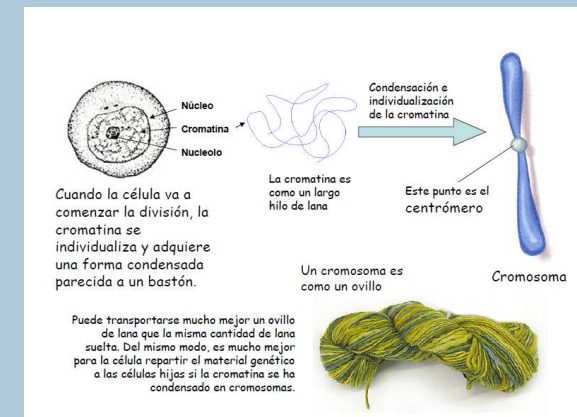
Descondensado: cromatina



Condensado: cromosomas



De cromatina a cromosoma



El número de cromosomas varía según la especie, en el caso de los seres humanos tenemos 46 cromosomas apareados por parejas, es decir 23 pares de cromosomas, a esto lo llamamos cariotipo.

1. Mutaciones



Las **mutaciones** son **alteraciones del material genético** que se producen de manera natural, **espontáneas** o artificialmente, **inducidas** por radiaciones, sustancias químicas u otros **agentes mutagénicos**.

Si pensamos en todo lo que hemos dicho del ADN en temas anteriores podemos pensar que todas mutaciones tienen un efecto negativo sobre los individuos, pero eso no es así del todo. **Las mutaciones son una fuente natural de variabilidad** . Las mutaciones producen variaciones en el ADN de un individuo que producirá una proteína diferente al resto de individuos de su especie, puede ser que eso determine un cambio externo que le beneficie frente al resto, con lo cual este individuo podrá sobrevivir y ceder esas mejoras a su descendencia. Incluso existen **mutaciones neutras** que no aportan beneficios al individuo, pero tampoco daños.

Las mutaciones pueden afectar a cualquier célula del organismo, entonces se llaman **somáticas** y **no se heredan** , es decir no pasan a la descendencia. Las mutaciones solo se heredan, **se transmiten a la descendencia**, si afectan a las células germinales, **los gametos** .



Importante

Recuerda siempre que:

Las **mutaciones son alteraciones del material genético**, producidas de manera **natural o inducidas** por agentes mutágenos. Las **mutaciones son una fuente de variabilidad génica**.

Solo se heredan las **mutaciones germinales**, que afectan a los gametos.

Las **mutaciones** pueden ser **beneficiosas** si favorecen la supervivencia del individuo, **perjudiciales** si la disminuyen y **neutras** si no causan daño ni beneficio.

Comprueba lo aprendido

Señala si las afirmaciones son verdaderas o falsas.

Las mutaciones son perjudiciales

Verdadero Falso

Las mutaciones afectan a cualquier tipo de célula

Verdadero Falso

Las mutaciones se heredan si afectan a las células somáticas.

Verdadero Falso

Comprueba lo aprendido

Las mutaciones heredables son

- Las que afectan a las células somáticas.
- Las que afectan a los gametos.
- Las que no producen daños

Las mutaciones pueden afectar a todas las células del organismo pero son graves si afectan a los gametos.

- Al afectar a los gametos las mutaciones pasan a la descendencia y producen daños muy graves.
- La gravedad de una mutación no depende de la célula a la que afecte, puede ser neutra y afectar a los gametos., lo que no producirá daños.

2. Tipos de mutaciones. Mutaciones génicas

Vamos a empezar con un vídeo, mira y anota.

Animación de [Lourdes Luengo](#)

Según nuestra pequeña animación existen tres tipos de mutaciones:

Génicas : Provocan cambios en la secuencia de nucleótidos.

Cromosómicas : Producen alteraciones en la estructura de los cromosomas.

Genómicas : alteran el número total de cromosomas del individuo.

Vamos a verlas una a una.

Reflexiona

Vamos a identificar las diferentes mutaciones y a descifrar sus posibles efectos. Completa la tabla teniendo en cuenta el cambio.

ADN	T	A	C	A	C	C	G	T	G	A	A	A	C	A	T	A	T	T	ADN mutado	T	A	C	A	C	T	G	T	G	A	A	A	C
ARN _m	A	U	G	T	G	G	C	A	C	U	U	U	G	U	A	U	A	A	ARN _m													
Proteína	Met		Trp		His		Phe		Val		Stop		Proteína																			

AACCCTTGGATATCGCGTAA

Comprueba lo aprendido

Señala si las siguientes afirmaciones son verdaderas o falsas.

verdadero falso

Las deleciones suponen la perdida de nucleótidos.

Verdadero Falso

La inserción de un nucleótido mejora la proteína traducida de ese gen.

Verdadero Falso

5' 3'

Reflexiona

Tenemos dos proteínas que han sido codificadas por el mismo gen, sabemos que ha ocurrido una mutación pero no sabemos cuál ¿sabrías identificarla tú?

ADN original	T	A	C	G	A	T	A	G	T	C	G	A	A	C	A		ADN mutante	T	A	C	A	T	A	G	T	C	G	A	A	
ARN _m	A	U	G	C	U	A	U	C	A	G	C	U	U	G	A		ARN _m	A	U	G	U	A	U	C	A	G	C	U	U	
Proteína original	Met		Leu		Ser		Ala		Stop								Proteína mutante	Met		Try		Gln		Leu						

Importante

Existen **tres tipos de mutaciones** :

Génicas : Provocan cambios en la secuencia de nucleótidos. Pueden ser de tres tipos:

- Sustituciones : Se produce un cambio de una base nitrogenada por otra.
- Deleciones : Se pierde un nucleótido.
- Inserciones : Se añade un nucleótido.

Cromosómicas : Se altera la estructura de los cromosomas.

Genómicas : Se altera el número total de cromosomas.

2.1. Mutaciones cromosómicas

Las mutaciones cromosómicas se producen por daños en la estructura de los cromosomas. Puede ocurrir que se añada un fragmento de otro cromosoma, que se pierda o que se altere el orden de los genes. Veámoslo con ejemplos, pero si te fijas es lo mismo que ocurre con las mutaciones génicas, o se añade o se pierde o se cambia por otro.

Delección: se produce la pérdida de un fragmento del cromosoma.

Delección : se produce la pérdida de un fragmento de cromosoma

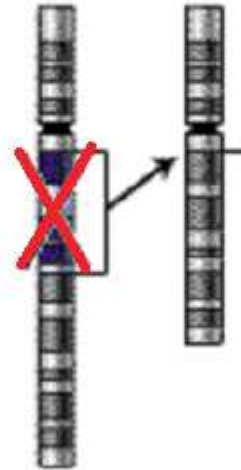
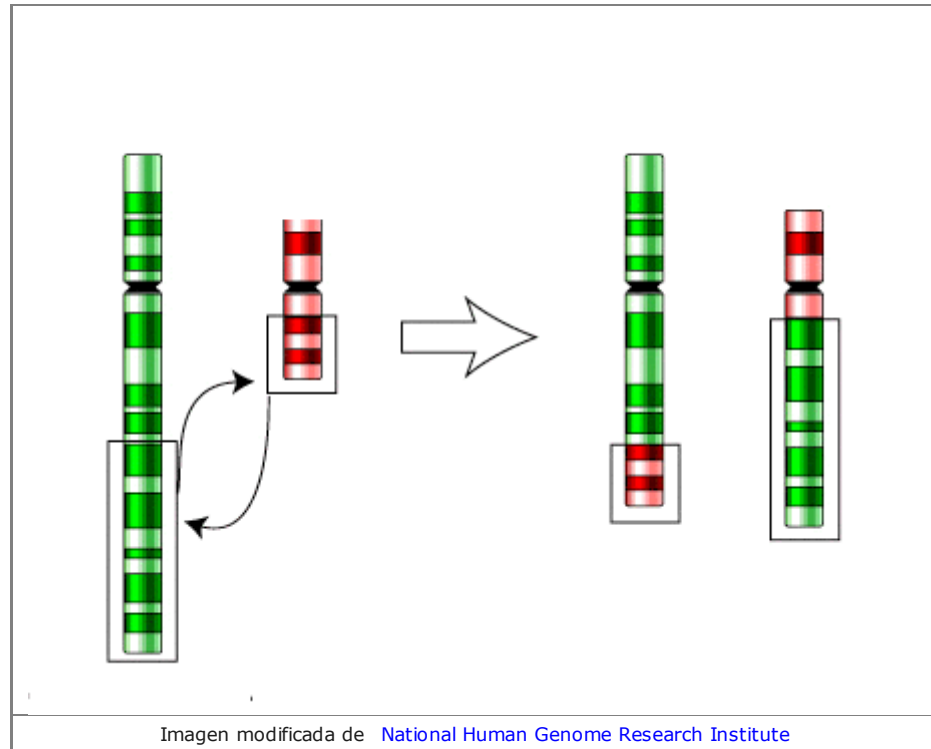


Imagen de [Sverdrup](#) modificada

Reflexiona

En la siguiente imagen se muestra una mutación cromosómica, ¿sabrías decir cuál es?



Comprueba lo aprendido

Señala si son verdaderas o falsas las siguientes afirmaciones.

Las mutaciones cromosómicas afectan a la secuencia de nucleótidos.

Verdadero Falso

Las deleciones suponen una pérdida de información genética

Verdadero Falso

Las inversiones suponen un cambio en el orden de los genes

Verdadero Falso

Reflexiona

¿Es lo mismo una traslocación que una inserción?

Importante

Deleciones: Se pierde un fragmento de cromosoma.

Duplicaciones o inserciones : Se añade un fragmento de otro cromosoma o se duplica uno ya existente.

Cambios en la disposición de los genes : Se invierten o se intercambian fragmentos entre dos cromosomas, traslocación.

2.2 Mutaciones genómicas



Las **mutaciones genómicas** ocurren porque **umenta o disminuye el número total de cromosomas** de una célula. También podemos considerar que se trata de mutaciones en el número de cromosomas.

Estas mutaciones se clasifican en función de que afecten a todo el genoma completo y entonces se llaman **Euploidías** o a un cromosoma en concreto y se llaman **Aneuploía**.

Euploidía: Se produce cuando se produce un **aumento o disminución en el juego completo de cromosomas**, tenemos el ejemplo de la haploidía, en el que las células presentan solo un juego de cromosomas. La diploidía presentan dos juegos, triploidía, tres juegos y así sucesivamente.

Pincha sobre la imagen para ampliarla.

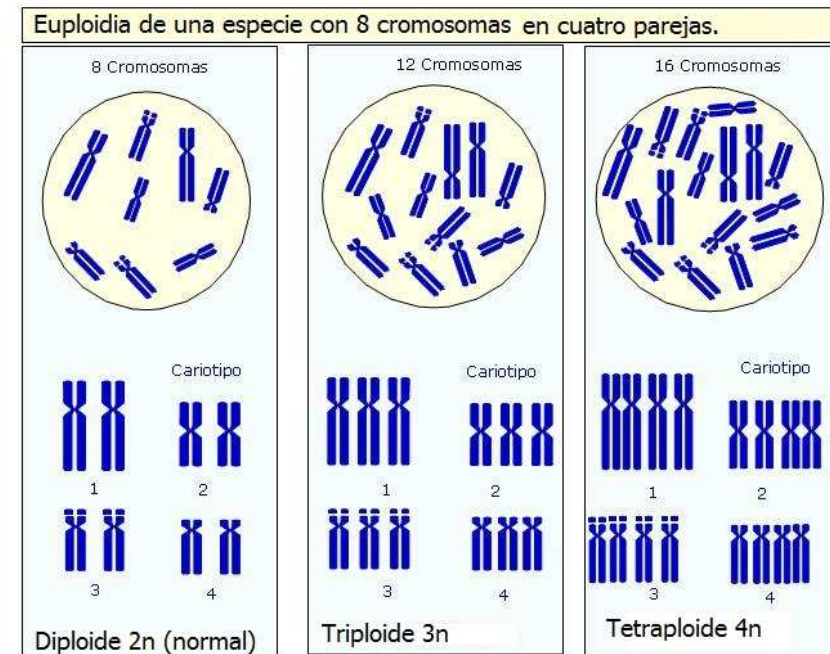


Imagen modificada de [web de Jossé Luis Sánchez Guillén](#)

Aneuploidía: se **modifica el número de uno de los cromosomas**. Puede afectar a células sexuales o autosómicas.

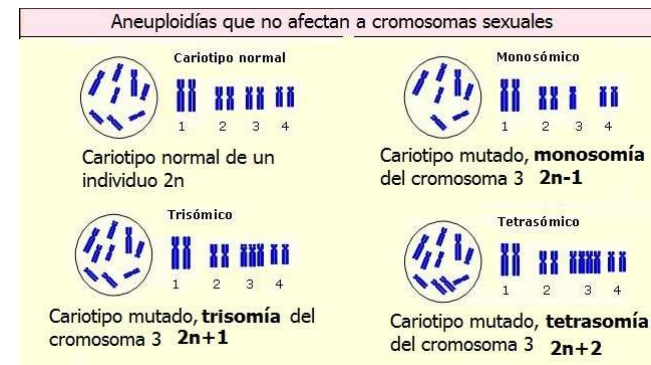


Imagen modificada de web de [José Luis Sánchez Guillén](#)

Las mutaciones genómicas más frecuentes, en humanos, son las trisomías de los cromosomas 21 (síndrome de Down), cromosoma 18 (síndrome de Edwards) y cromosoma 13 (síndrome de Patau).

Las mutaciones genómicas, más frecuentes, que afectan a los cromosomas sexuales en humanos son: el síndrome de Klinefelter o del incremento del número de cromosomas X, el síndrome de Turner o la monosomía del cromosoma X, el síndrome de la triple X y el síndrome de la doble Y.

Estas mutaciones se suelen deber a errores en el proceso de división celular, se heredan si aparecen en la meiosis (proceso de división celular para formar gametos).

Importante

Las **mutaciones genómicas** pueden considerarse también como **alteraciones en el número de cromosomas**.

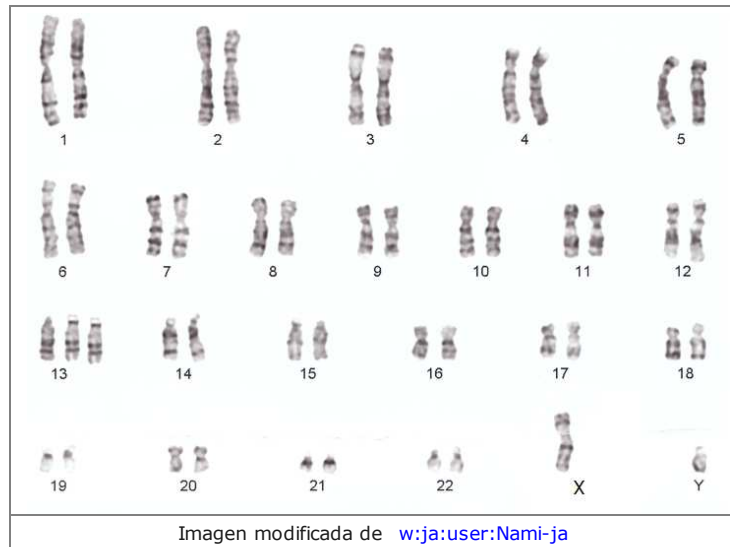
Pueden ser de dos tipos dependiendo que afecte al total de cromosomas o a un cromosoma.

Se denomina **Aneuploidía** si afectan sólo a un tipo de cromosomas. Ejemplo: la trisomía del cromosoma 21 o síndrome de Down ($2n + 1$) o el síndrome de Klinefelter en el que aparecen varias copias del cromosoma X en personas del sexo masculino ($2n + 1$).

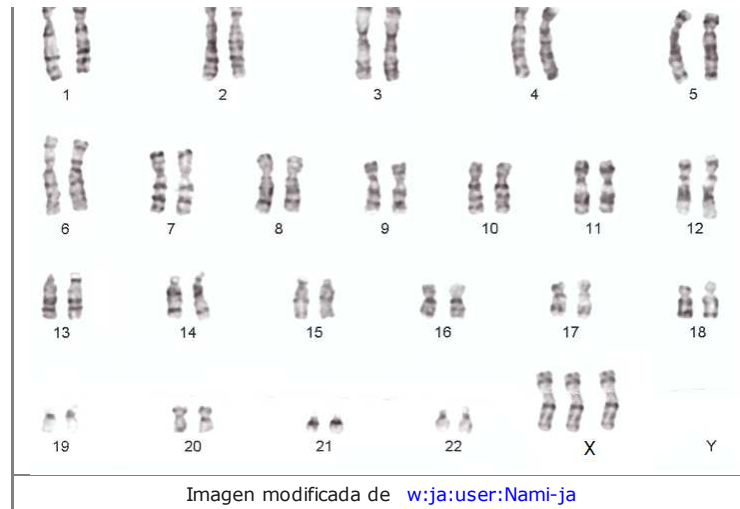
Se denomina **Euploidía** si afecta al total de cromosomas del cariotipo. Ejemplo las células triploides $3n$.

Reflexiona

A continuación se presenta un cariotipo con una mutación idéntica.



Reflexiona



Comprueba lo aprendido

En el siguiente cariotipo se muestra una mutación, señala si es verdadera o falsa nuestra explicación.



Se trata de un cariotipo humano $3n$

Verdadero Falso

Este tipo de mutación se hereda siempre.

Verdadero Falso

Reflexiona

¿Identificas esta mutación?

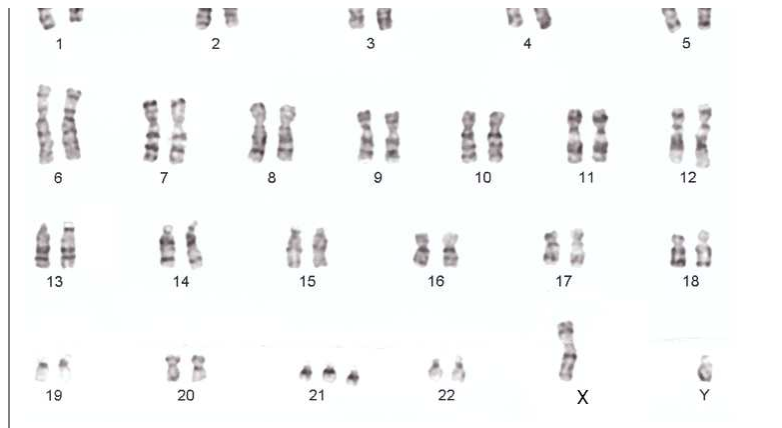


Imagen modificada de [w:ja:user:Nami-ja](#)

3. Causas de las mutaciones



Las mutaciones se producen por dos causas, de manera natural o provocadas por agentes externo denominados mutágenos. Veamos un pequeño vídeo.

[Vídeo de cancerquest](#)

Muchas veces las mutaciones se deben a causas naturales, se consideran **espontáneas**, como errores en la división celular, en los procesos de replicación, o simplemente, como dice el vídeo, suceden. A medida que las células envejecen los sistemas que vigilan el ADN reparando los errores se hacen menos efectivos por lo que el riesgo de padecer una mutación se incrementa con la edad, o simplemente en ocasiones esos sistemas fallan.

Luego están las causas externas, inducidas por los **agentes mutagénicos**, que provocan la mutación o favorecen que ocurra la mutación. Son agente mutagénicos:

Las **sustancias químicas** que pueden ser inhaladas o ingerida:

Las sustancias parecidas a las bases nitrogenadas.

Los alcaloides como la **nicotina** , la **cafeína**.

El ácido nitroso (HNO_2).

Las **radiaciones** :

Electromagnéticas como los **rayos Ultravioleta** procedentes de sol o los **rayos X** .

Las radiaciones alpha o beta, los flujos de protones y neutrones que generan los reactores nucleares.

Incluso existen una serie de elementos en el ADN que pueden cambiar de lugar de manera natural, induciendo mutaciones. Se llaman **transposones** . Pueden ser virus o bacterias, pero también fragmentos de genoma propios.

Como hemos señalado las mutaciones pueden producir cambios en el ADN que supongan un **beneficio** , generando **variabilidad** . Pero otras veces las mutaciones se acumulan y generan enfermedades, ya hemos visto los síndromes de Down, Patau...Una de las consecuencias más perjudiciales de las mutaciones es la aparición de tumores que puedan derivar en **cáncer** , por ejemplo, el exceso de radiaciones solares, que contienen radiaciones UV, puede producir cáncer de piel, la nicotina del tabaco produce cáncer de pulmón, pero el humo tabaco contiene unos 43 agentes mutagénicos que inducen la formación de tumores por inhalación.

Algunas sustancias que pueden producir cáncer son: Las radiaciones UV, X y nucleares, alquitrán, pan tostado chamuscado, amianto, anilinas, bebidas alcohólicas de alta graduación, tabaco, algunos conservantes y edulcorantes artificiales.

Importante

Recuerda:

Las mutaciones pueden ser **espontánea** y deberse a **causas naturales** o **inducidas** y deberse a la presencia o participación de **agentes mutágenos**.

Una consecuencia beneficiosa de las mutaciones des la aparición de nuevos alelos y por lo tanto de la **variabilidad génica** .

célula normal en cancerosa.

Comprueba lo aprendido

Señala si son verdaderas o falsas las siguientes afirmaciones.

Las mutaciones se producen por sustancias tóxicas y son perjudiciales.

Verdadero Falso

Las mutaciones espontáneas no se heredan.

Verdadero Falso

No es bueno hacerse muchas radiografías porque los rayos X inducen mutaciones.

Verdadero Falso

Comprueba lo aprendido

Completa los huecos con las siguientes palabras: gametos, agentes mutagénicos, inducidas, sustancias químicas, mutaciones, radiaciones, heredan, espontáneas, material genético.

o

. Las mutaciones se

si afectan a los

Enviar

Reflexiona

Después de leer esto ¿te imaginas por qué no es bueno tomar muchas horas el sol?

4. Efecto evolutivo de las mutaciones



Desde el principio del tema hemos dicho que las mutaciones son alteraciones en el ADN y que esto tiene, a veces, efectos negativos, como los síndromes de Down, Patau o Klinefelter, pero otras veces las mutaciones implican la modificación de un fragmento de cromosoma frente a otro que continua igual, permitiendo la expresión de alelos diferentes y por lo tanto de caracteres diferentes.

Recuerda que el ADN es el material hereditario, que el ADN forma los cromosomas y que ese ADN se divide genes que son pequeños paquetes de información, los se traducen a proteínas y estas expresan los caracteres que nos componen, como el color de los ojos, o el del pelo....

Si alteramos ese ADN podemos modificar las proteínas que se fabrican y alterar ese carácter.

Figúrate que tenemos una especie de conejo que vive en el bosque su color le sirve para pasar desapercibido. Una mutación hace que el color del pelaje varíe y sea blanco, no todos los conejos serán blancos, solo los mutados, pero los blancos morirán antes porque serán vistos por los depredadores. Supón, ahora, que hay una modificación del clima y nieva. En ese caso los conejos blancos serán los que pasen desapercibidos y sobrevivirán.

Eso es la evolución. De todas las variedades de una especie, sobrevive la que se adapta mejor a los cambios. Pero esa variedad se debe a las mutaciones.

Las mutaciones introducen el cambio y la selección natural decide si es válido.

[Pincha aquí y podrás ver una animación sobre lo que estamos diciendo pero con el ejemplo de las ranas.](#)



Importante

Las mutaciones modifican el ADN provocando cambios que pueden llegar a alterar la proteína que ese fragmento de ADN sintetiza, esto determina la variabilidad genética, después, si el cambio es **positivo** para la especie se selecciona y se mantiene.

Reflexiona

Vamos a ver la animación sobre las ranas y a explicar su contenido:

[Pincha aquí y podrás ver una animación sobre selección de caracteres en ranas.](#)

¿Cómo explicarías lo que muestra la animación?

Comprueba lo aprendido

Señala si las siguientes afirmaciones son verdaderas o falsas.

Todas las mutaciones inducen cambios en la expresión de los caracteres

Verdadero Falso

Solo suponen cambios evolutivos aquellas mutaciones que se heredan

Verdadero Falso

La mutación aporta siempre un beneficio a la especie

Verdadero Falso

Comprueba lo aprendido

Contesta a la siguiente pregunta señalando la respuesta verdadera:

Las mutaciones pueden ser beneficiosas porque:

- Son la forma de mejorar el ADN
- Nunca son beneficiosas
- Pueden producir un cambio favorable sobre el que pueda actuar la selección natural

Las mutaciones se heredan siempre

- Si, ya que afectan al ADN
- No, solo se heredan las que afectan a los gametos.