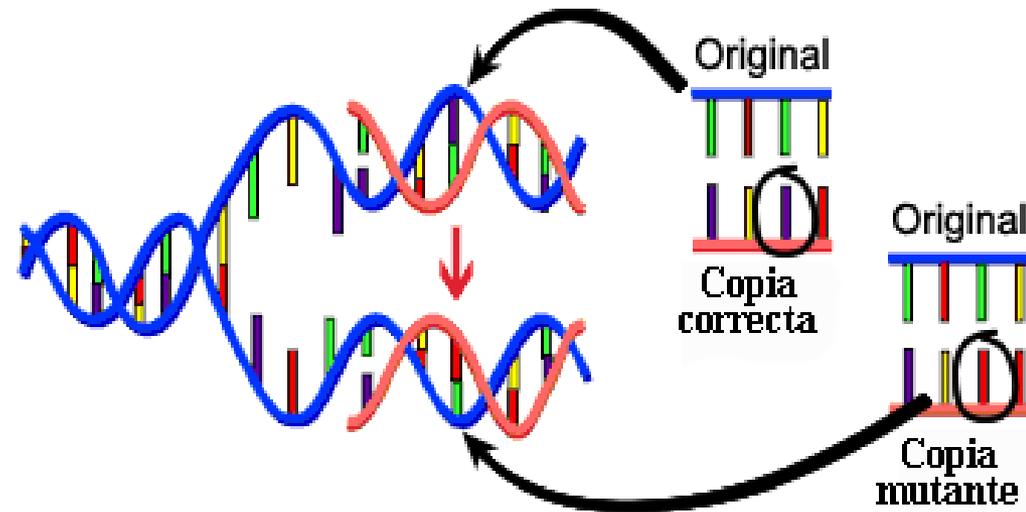




# ***MUTACIONES***

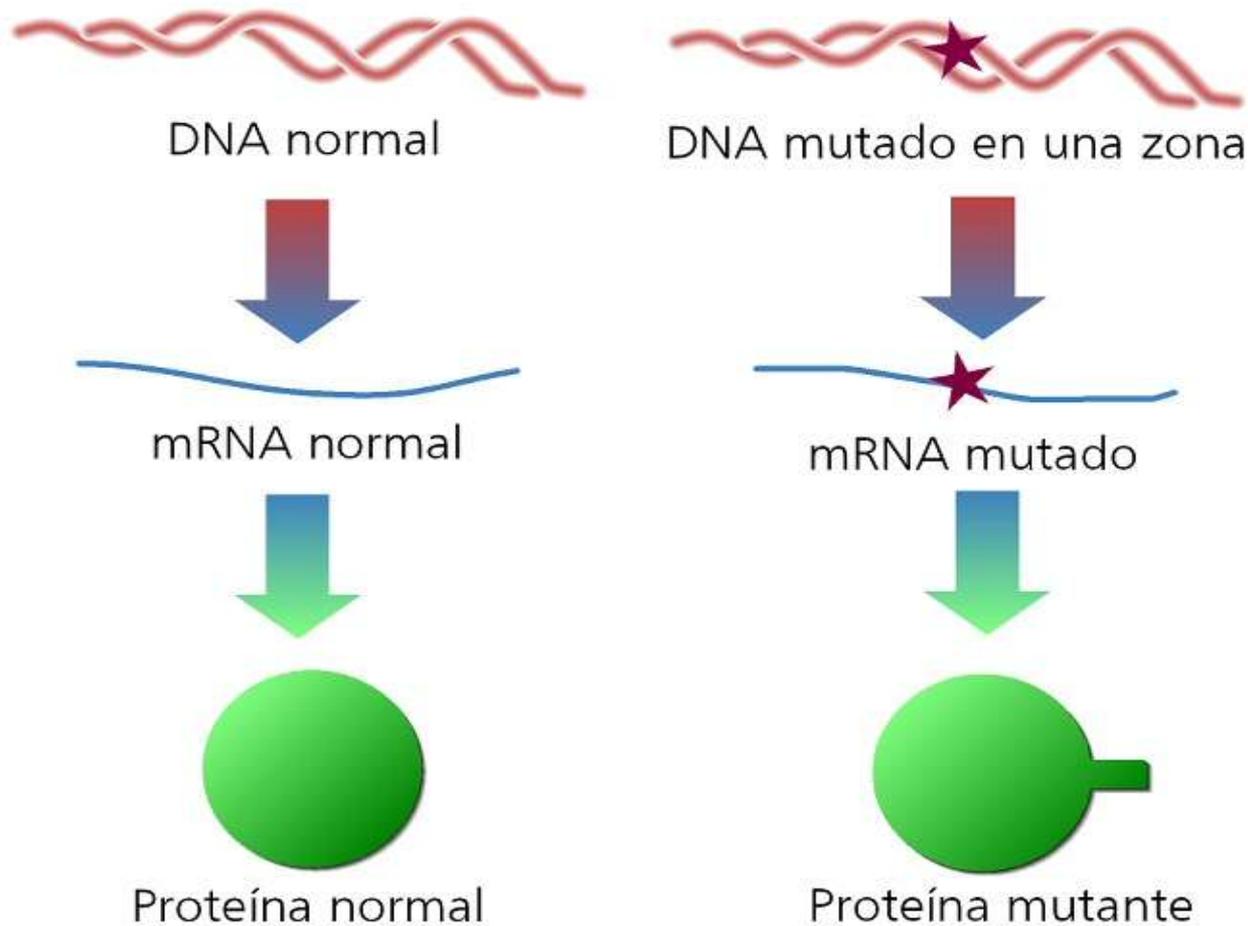
# MUTACIONES

Son cambios en la información hereditaria como consecuencia de alteraciones en el material genético: ADN, genes, cromosomas, cariotipo,...



Pueden afectar a secuencias génicas o a secuencias reguladoras, pero sólo son heredables si afectan a las células germinales.

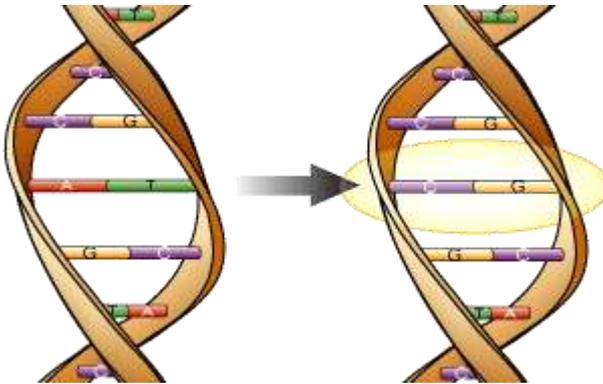
# MUTACIONES



Si la mutación afecta a un **carácter dominante**, se localiza con facilidad. En cambio, si es **recesivo** (lo más frecuente), al manifestarse sólo en **homocigosis**, es más difícil su **detección**.

Las mutaciones provocan una **carga genética negativa** en las **poblaciones** (en la *sp.* humana, por ej., en cada generación se incorporan un gen mutado por individuo).

# TIPOS DE MUTACIONES



Naturales  
Inducidas

SEGÚN LAS CÉLULAS  
AFECTADAS

SEGÚN LA EXTENSIÓN DEL  
MATERIAL GENÉTICO AFECTADO

## GERMINALES

Afectan a **gametos** o *células madre*. Se transmiten a la descendencia. Sobre ellas actúa la **selección natural**.

## SOMÁTICAS

Afectan a *células somáticas* y sus descendientes. Afectan al individuo. No son heredables. No juegan papel en la evolución.

## CROMOSÓMICAS

Afectan a la disposición de genes en el cromosoma.

Cromosómicas  
estructurales

## GÉNICAS

Provocan cambios en la secuencia de nucleótidos de un gen.

Puntuales

## GENÓMICAS

Alteran el número de cromosomas típico de la especie.

Cromosómicas  
numéricas

# ORIGEN DE LAS MUTACIONES

## MUTACIONES NATURALES

→ Aparecen espontáneamente



El **gato esfinge** (sphinx), es una raza de gato que tiene una ausencia de pelo, resultado de una *mutación génica natural*. Su desnudismo es debido a un gen hereditario y recesivo, llamado **alopecia hereditaria**.



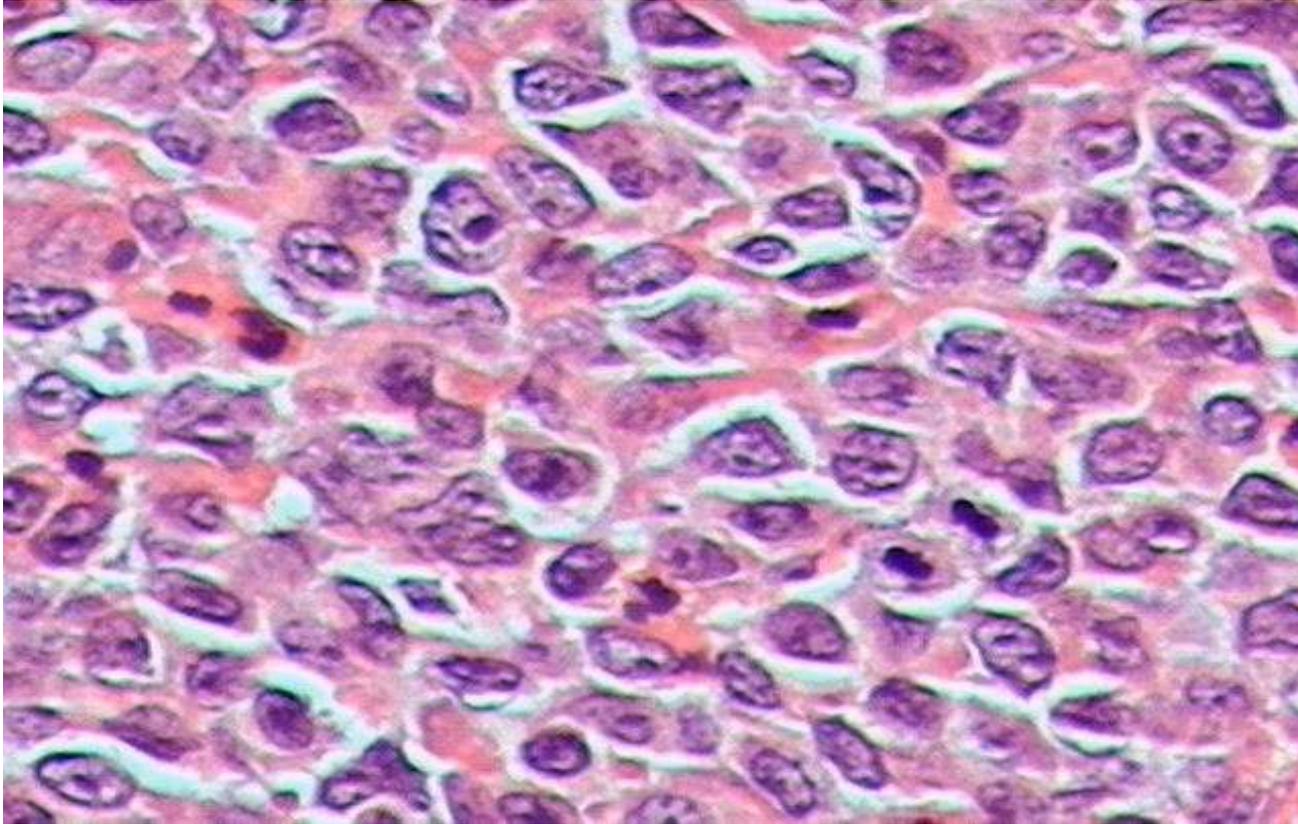
## MUTACIONES INDUCIDAS

Son provocadas por la exposición a agentes mutágenos

{ **Físicos** (radiaciones,...)  
**Químicos**

# MUTACIONES SOMÁTICAS

Las células mutadas suelen morir o ser eliminadas por el S.I.

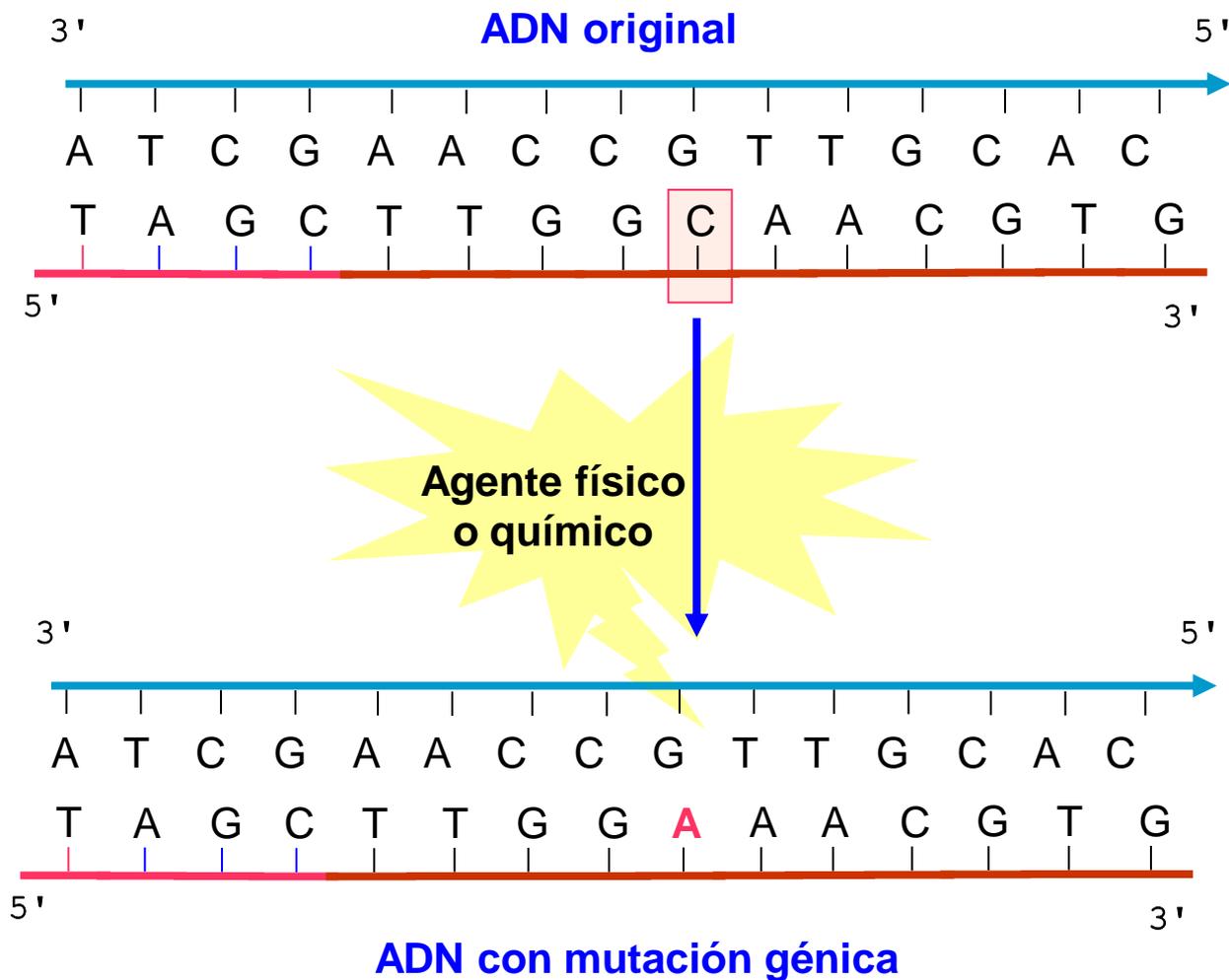


Si la célula sobrevive, la mutación se transmite a todas las células descendientes, y el organismo tendrá células con distintos genotipos. Entonces tenemos a un **organismo mosaico**. Puede dar origen a un cáncer.

# Mutaciones génicas

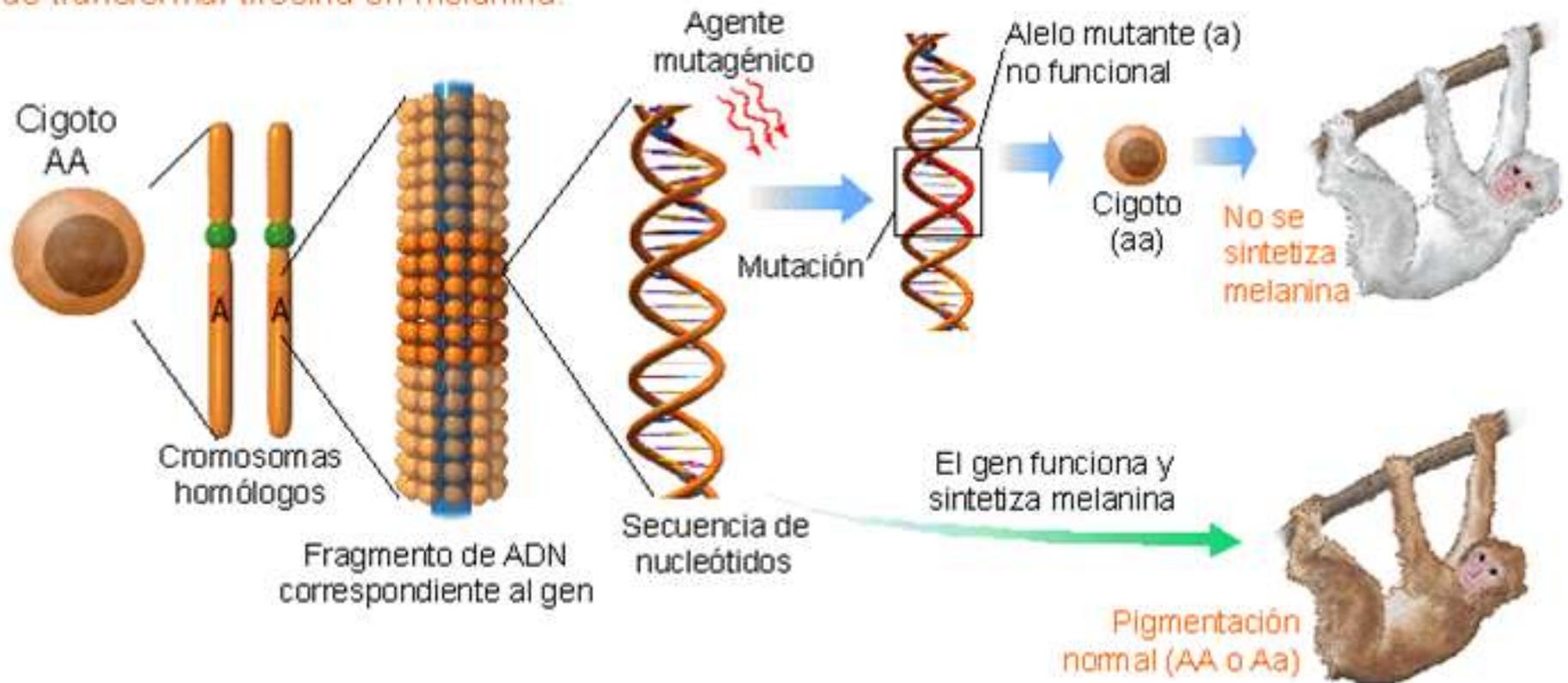
# MUTACIONES GÉNICAS

Las **mutaciones génicas** se producen cuando se altera la secuencia de nucleótidos del gen por causas físicas (radiaciones) o químicas.



# EL ALBINISMO ES CAUSADO POR UNA MUTACIÓN GÉNICA

*El albinismo es producido por la incapacidad de transformar tirosina en melanina.*



**EL ALBINISMO ES CAUSADO POR UNA MUTACIÓN GÉNICA**



**EL ALBINISMO ES CAUSADO POR UNA MUTACIÓN GÉNICA**



# Mutaciones cromosómicas

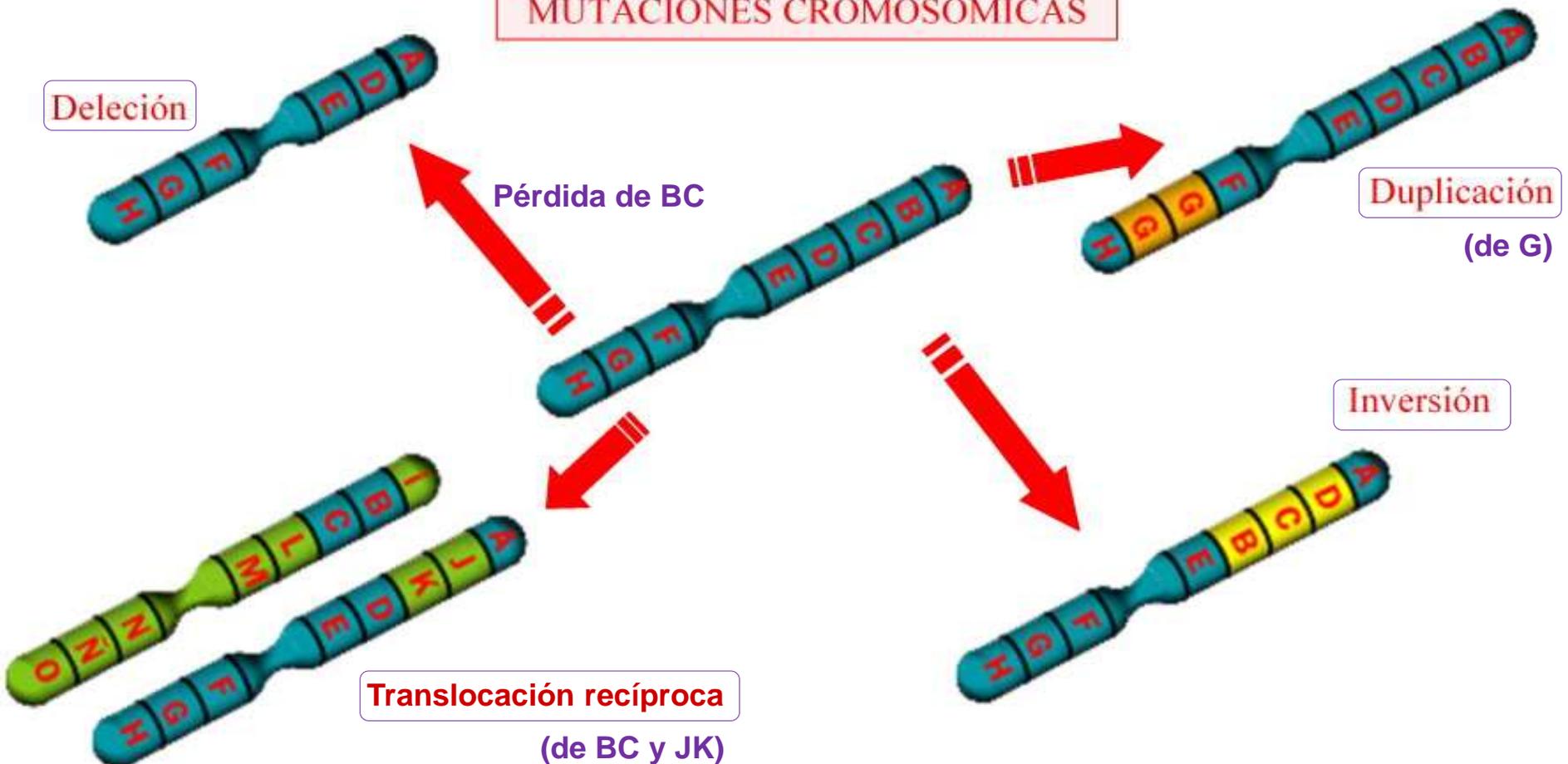
# MUTACIONES CROMOSÓMICAS

Afectan a la **disposición de los genes** en el cromosoma.

Si la mutación ocurre en una célula no reproductora, la mutación desaparecerá con la muerte de la célula o del organismo.

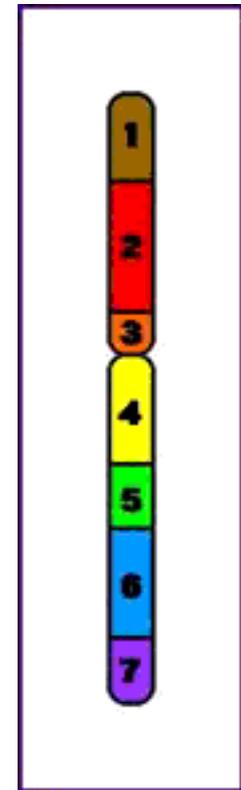
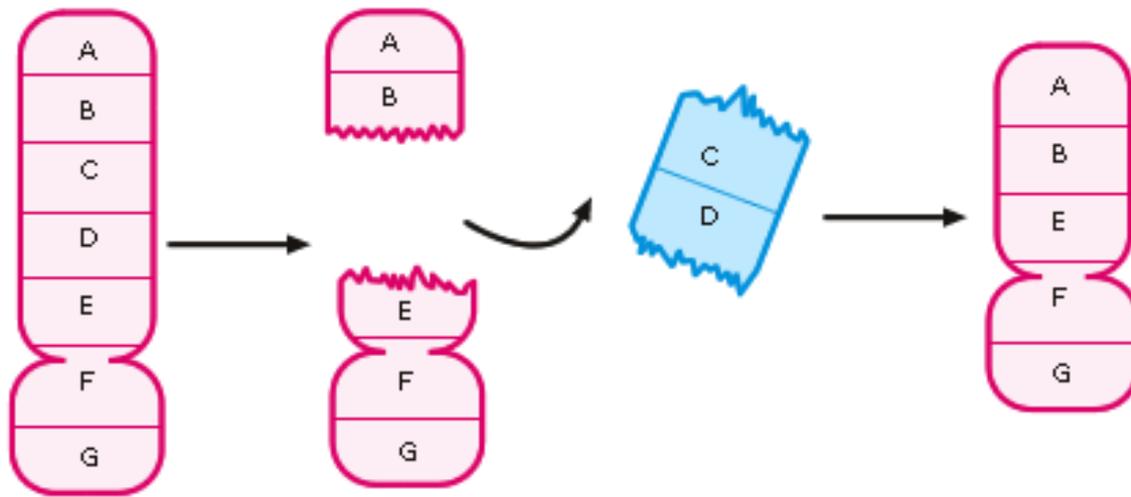
Si se produce en las células reproductoras, la mutación se transmitirá de generación en generación.

## MUTACIONES CROMOSÓMICAS



# MUTACIONES CROMOSÓMICAS. DELECCIÓN

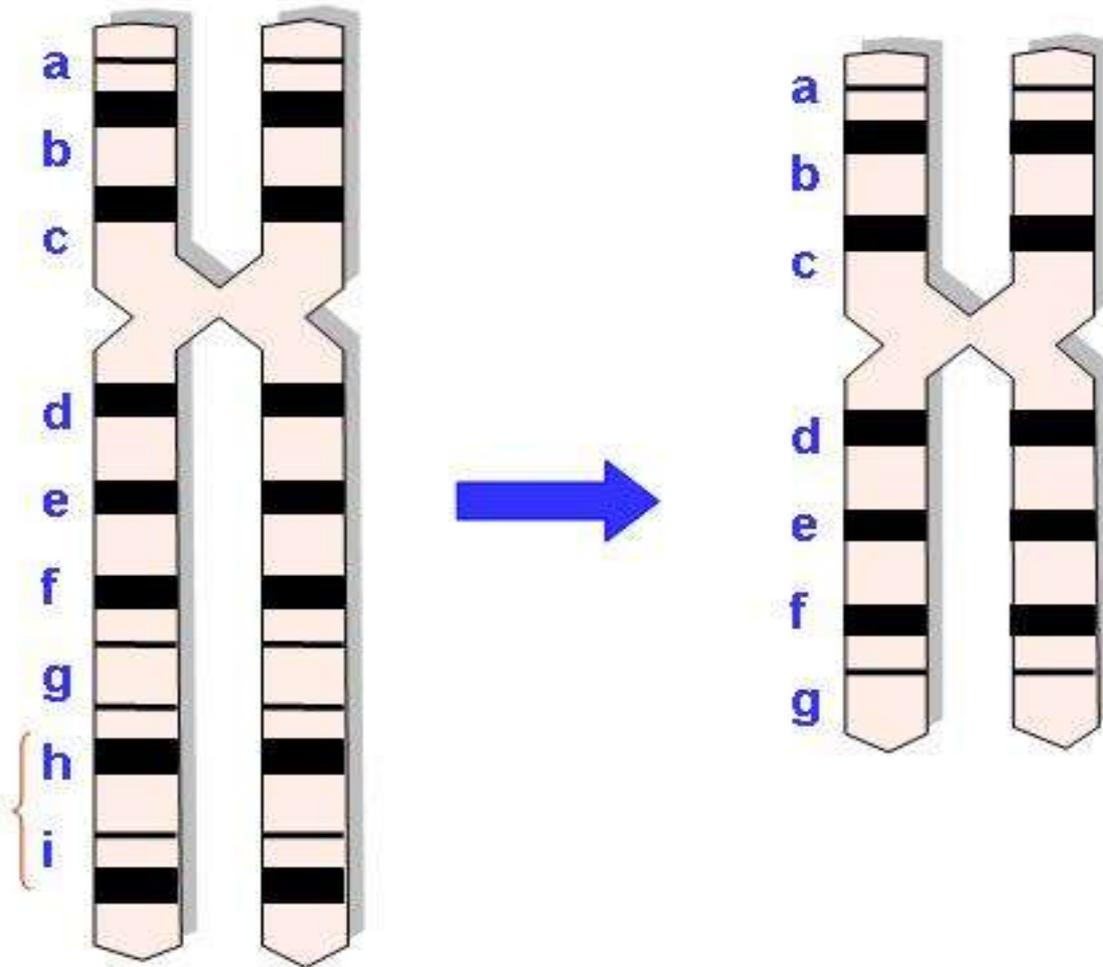
La **delección** consiste en la pérdida de un segmento de un cromosoma, y por tanto de los genes en él contenidos.



Puede ser letal, sobre todo si afecta a los dos cromosomas homólogos.

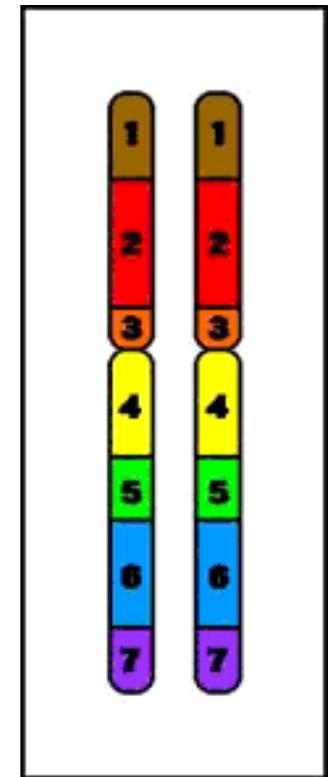
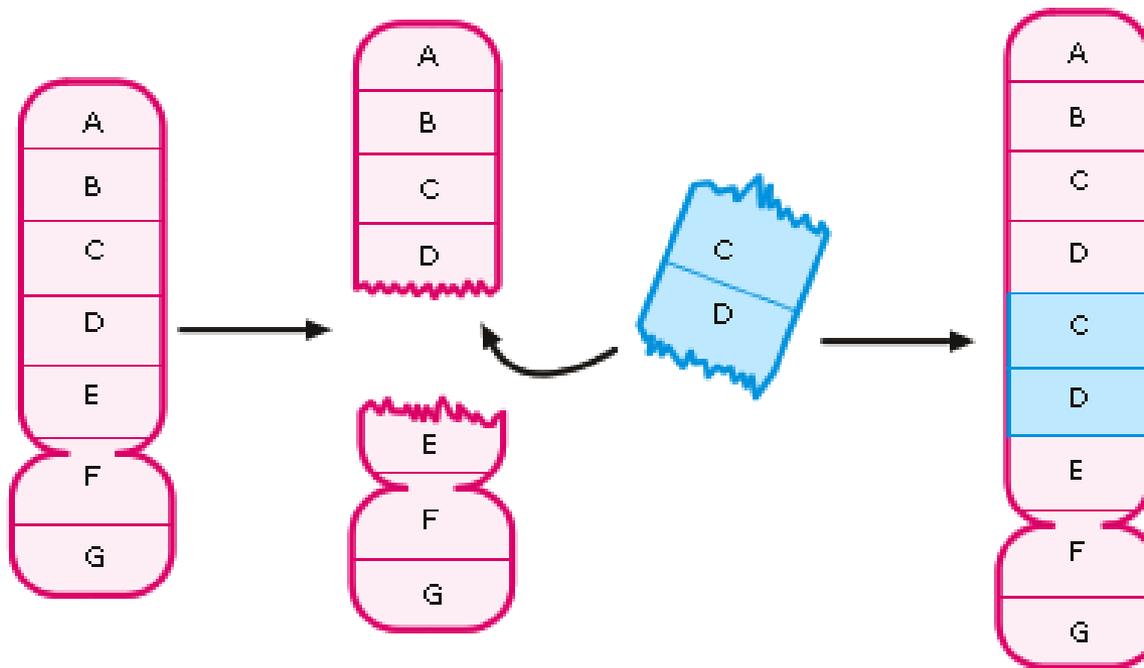
# MUTACIONES CROMOSÓMICAS. DELECCIÓN

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



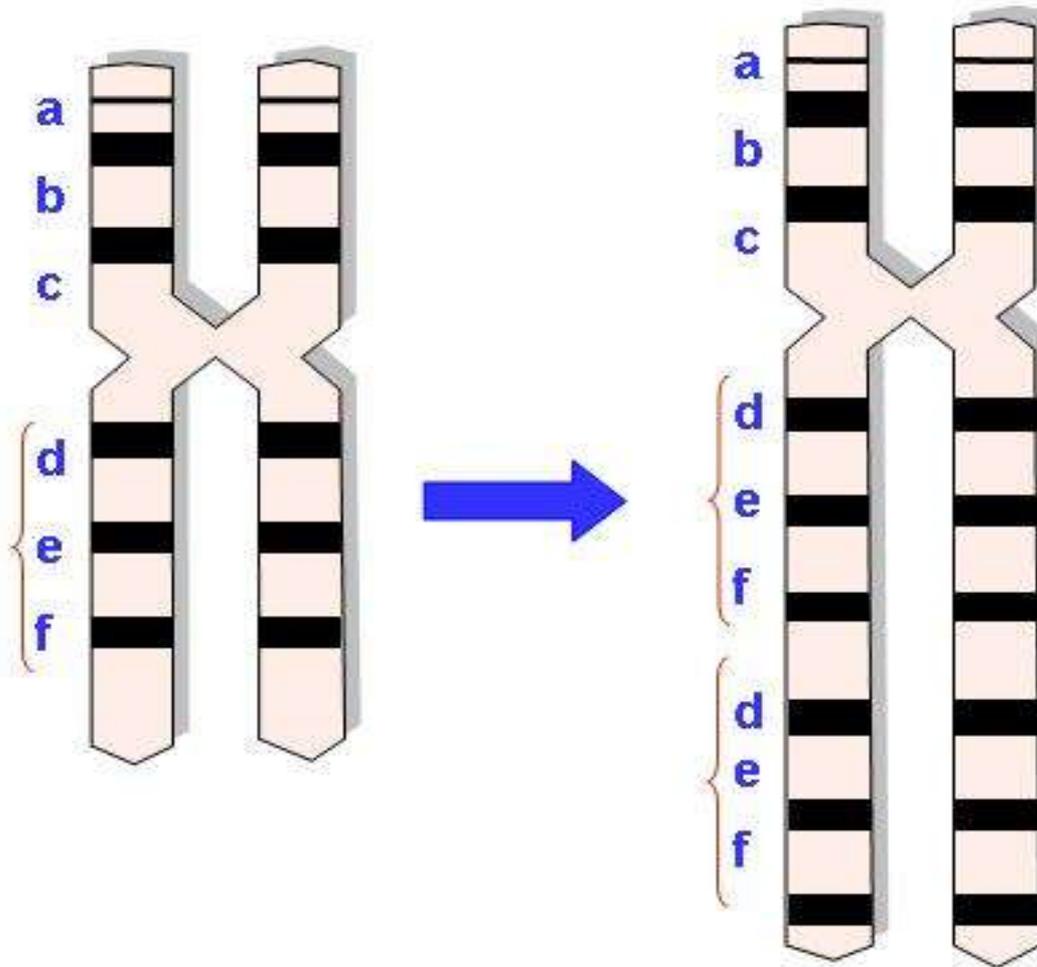
# MUTACIONES CROMOSÓMICAS. DUPLICACIÓN

La **duplicación** consiste en que aparece un segmento cromosómico más de una vez, en el mismo cromosoma o en otro.



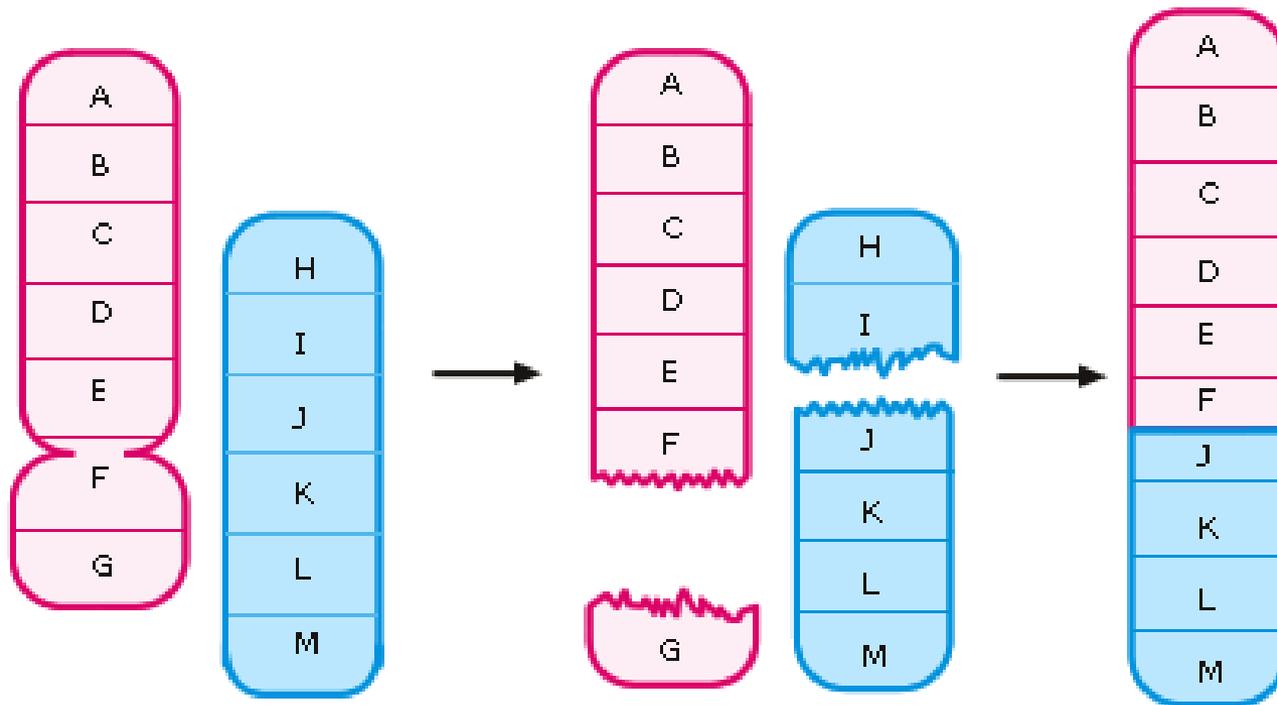
# MUTACIONES CROMOSÓMICAS. DUPLICACIÓN

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



# MUTACIONES CROMOSÓMICAS. TRANSLOCACIÓN

La **translocación** 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.



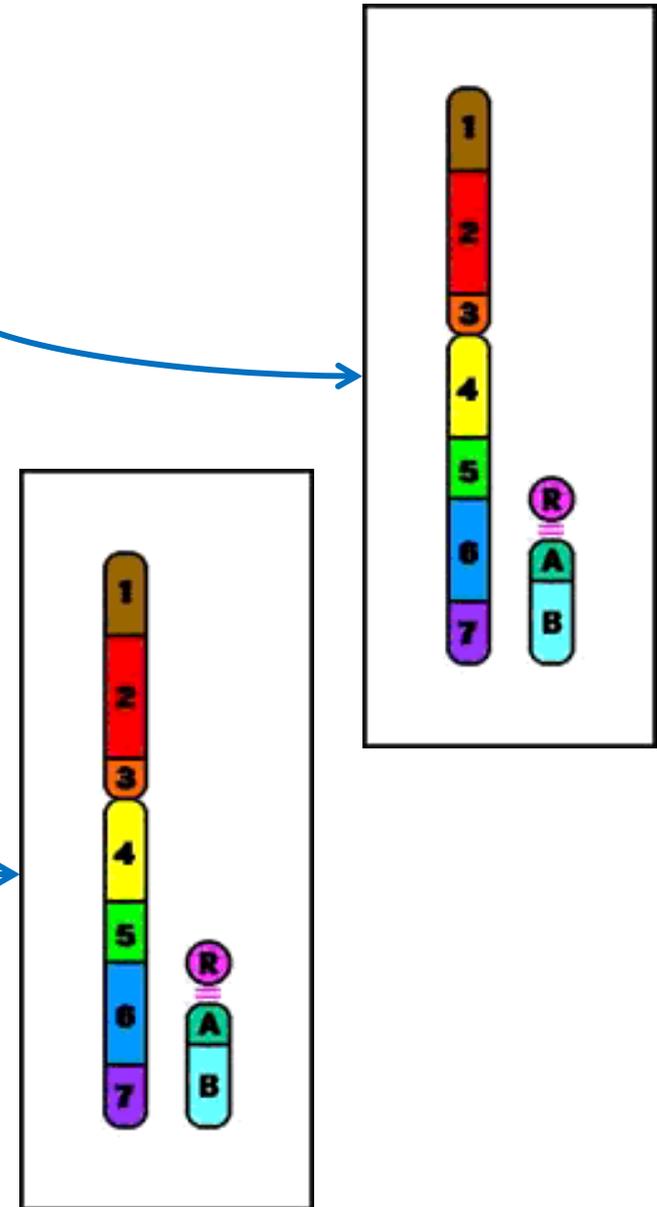
# MUTACIONES CROMOSÓMICAS. TIPOS DE TRANSLOCACIONES

## Translocación recíproca:

Intercambio de segmentos entre dos cromosomas no homólogos.

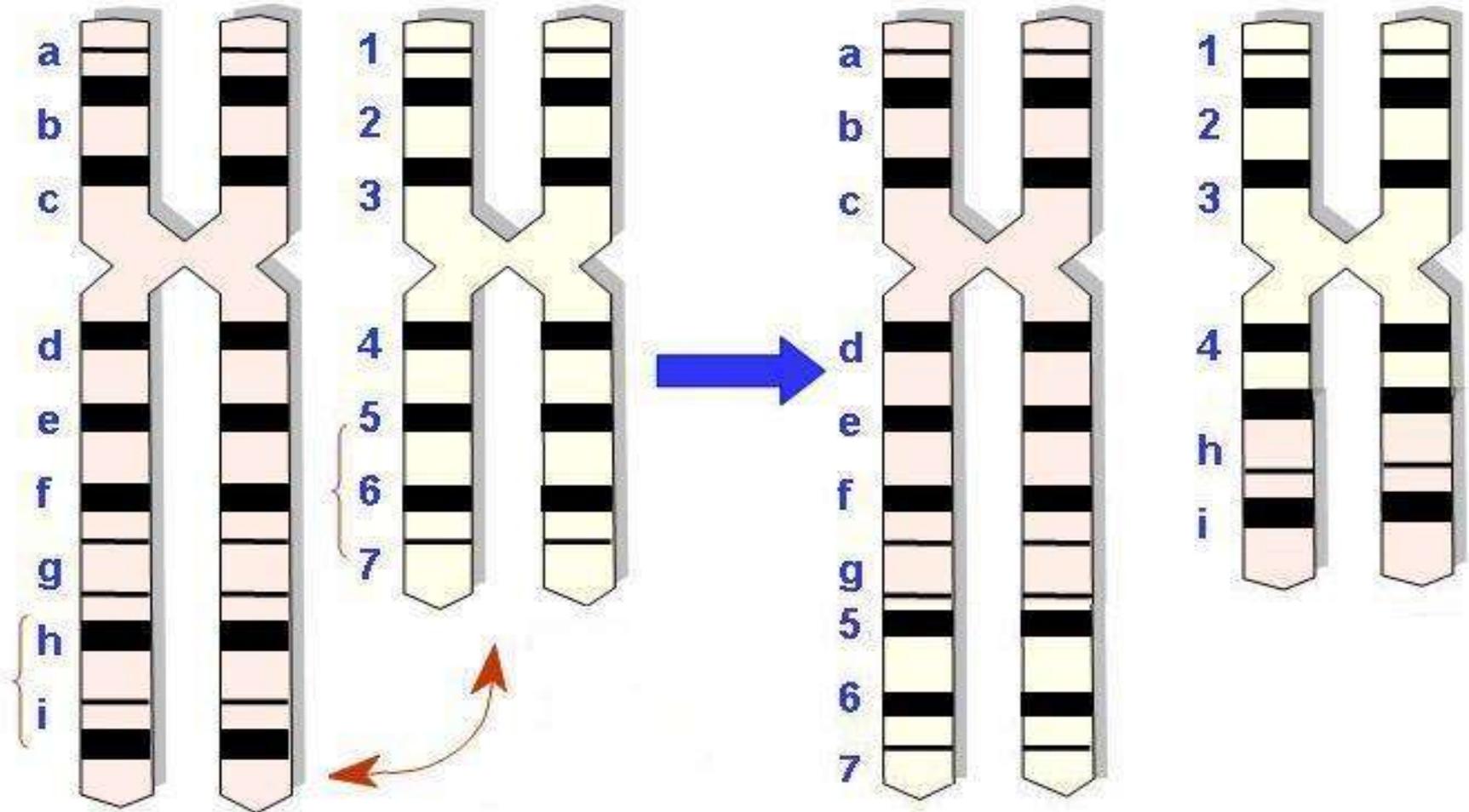
## Inserción o transposición:

Traslación (inserción) de un segmento a otro lugar del mismo o de otro cromosoma.



# MUTACIONES CROMOSÓMICAS. TRANSLOCACIÓN RECÍPROCA

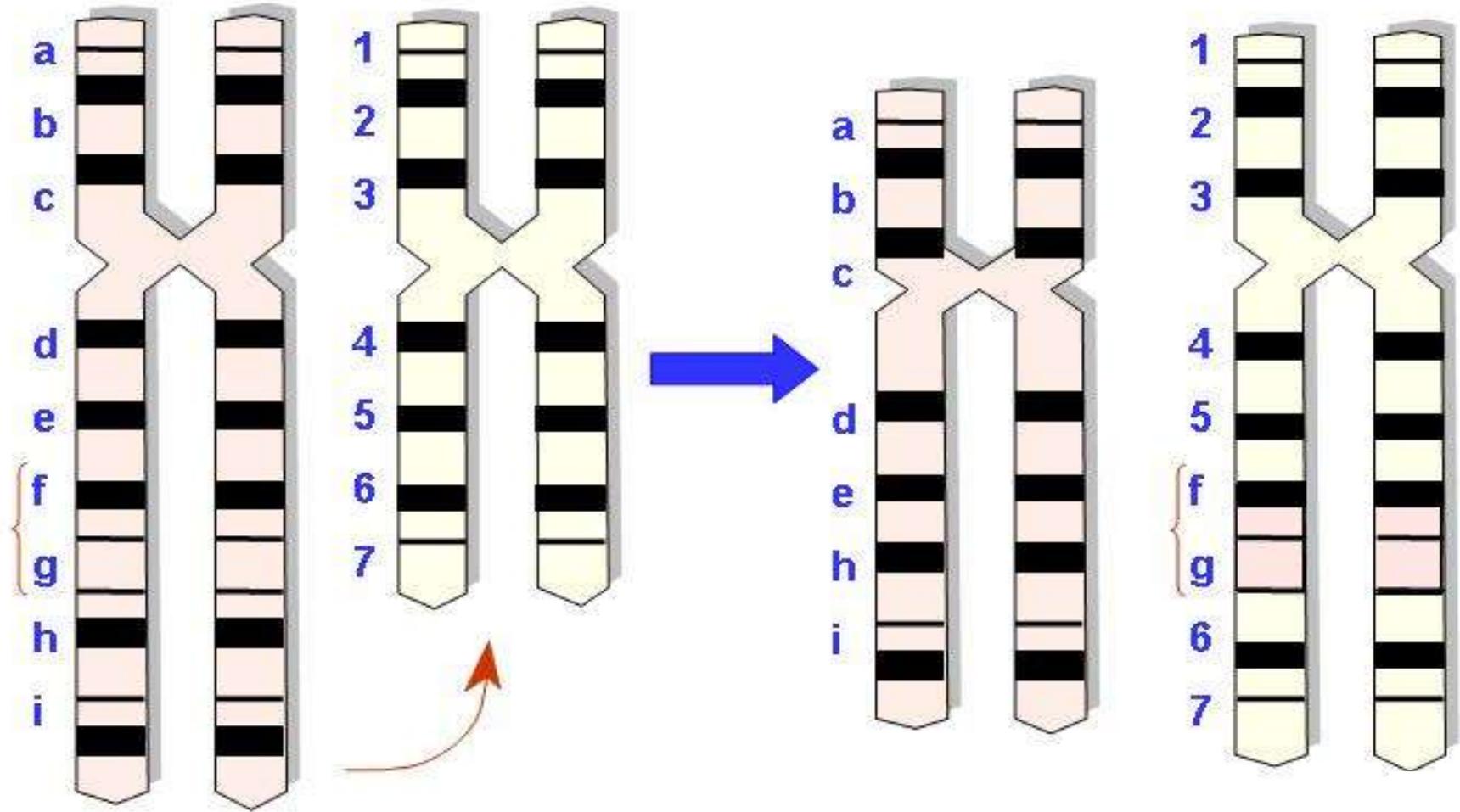
Ejemplo de mutación cromosómica: **translocación (recíproca)**



# MUTACIONES CROMOSÓMICAS. TRANSLOCACIÓN TRANSPOSICIÓN

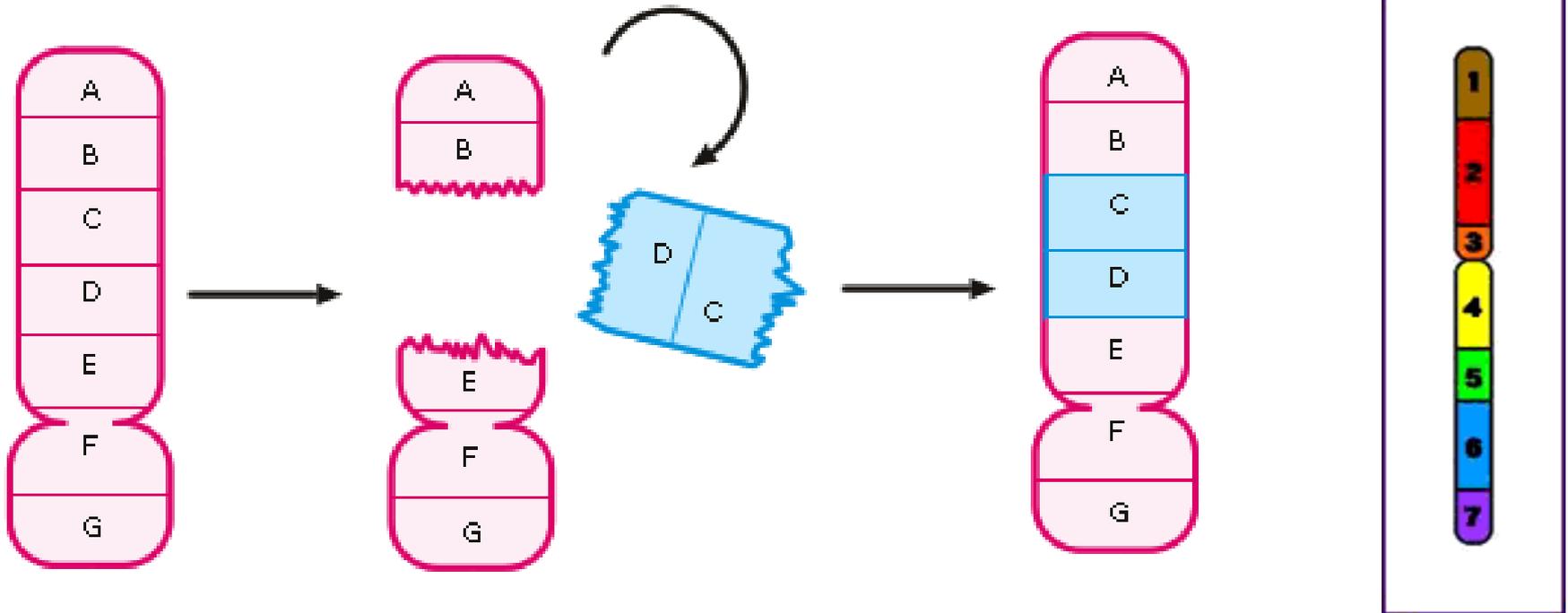
Ejemplo de mutación cromosómica: **inserción** del segmento f,g.

(transposición)



# MUTACIONES CROMOSÓMICAS. INVERSIONES

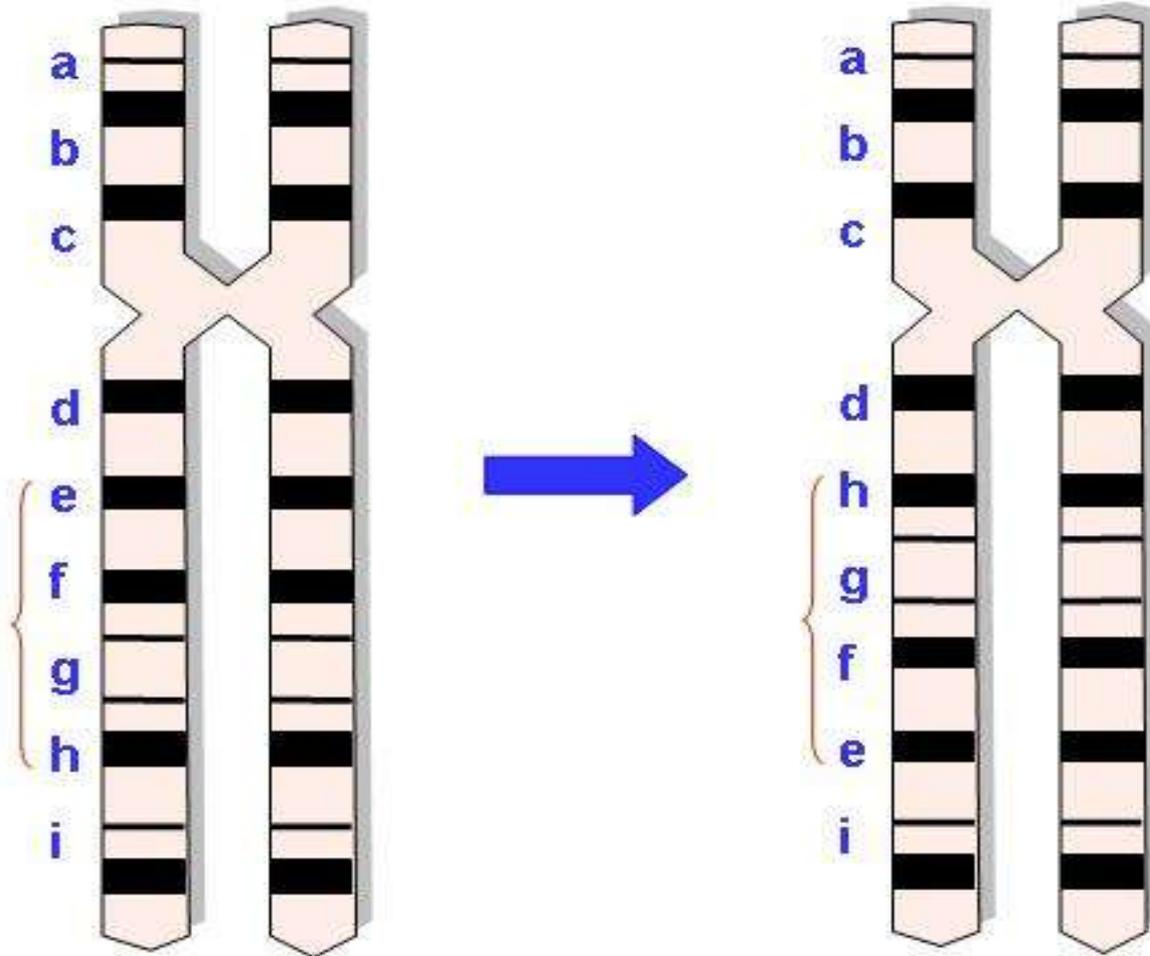
Las **inversiones** son segmentos cromosómicos que giran  $180^\circ$ , y su secuencia génica queda invertida con respecto a la del resto del cromosoma.



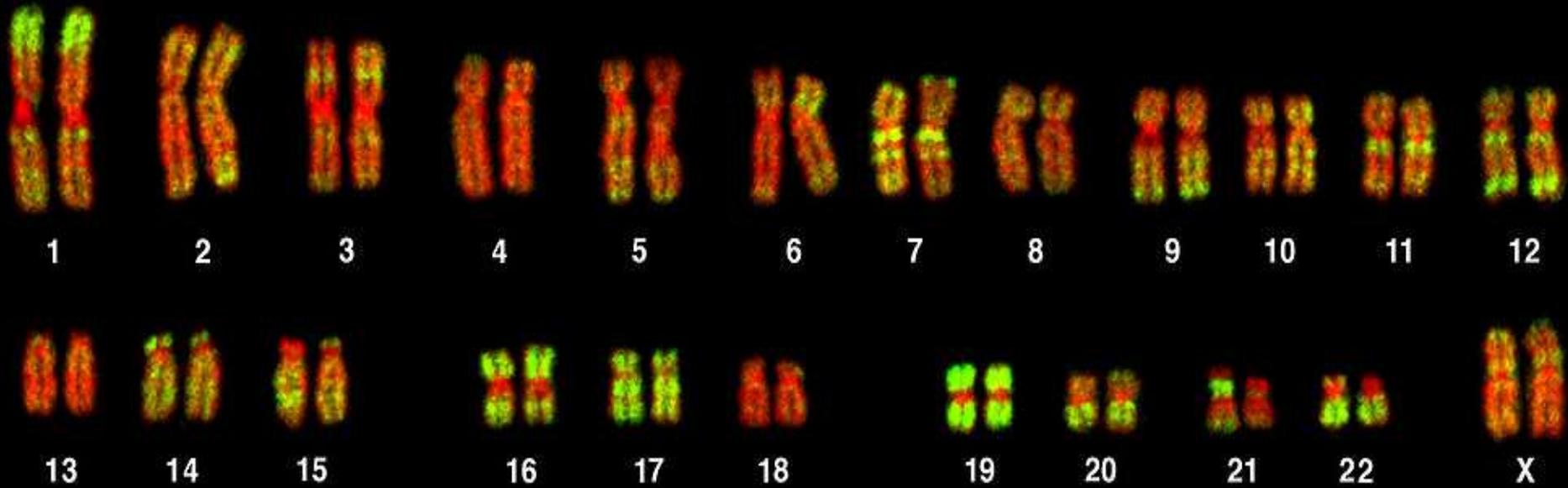
Las **inversiones** y las **translocaciones** no suelen ser negativas para el individuo, pero sí para su descendencia, ya que estos cromosomas **no se aparean correctamente** con sus homólogos durante la meiosis.

# MUTACIONES CROMOSÓMICAS. INVERSIONES

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



# DETECCIÓN DE MUTACIONES CROMOSÓMICAS



Un método es el **bandeo cromosómico**. Cada cromosoma tiene un patrón típico de bandas transversales. Comparando el patrón de bandas del cromosoma problema con el patrón conocido de dicho cromosoma, si pueden detectar las posibles modificaciones.

## Importancia evolutiva de las mutaciones cromosómicas estructurales.-

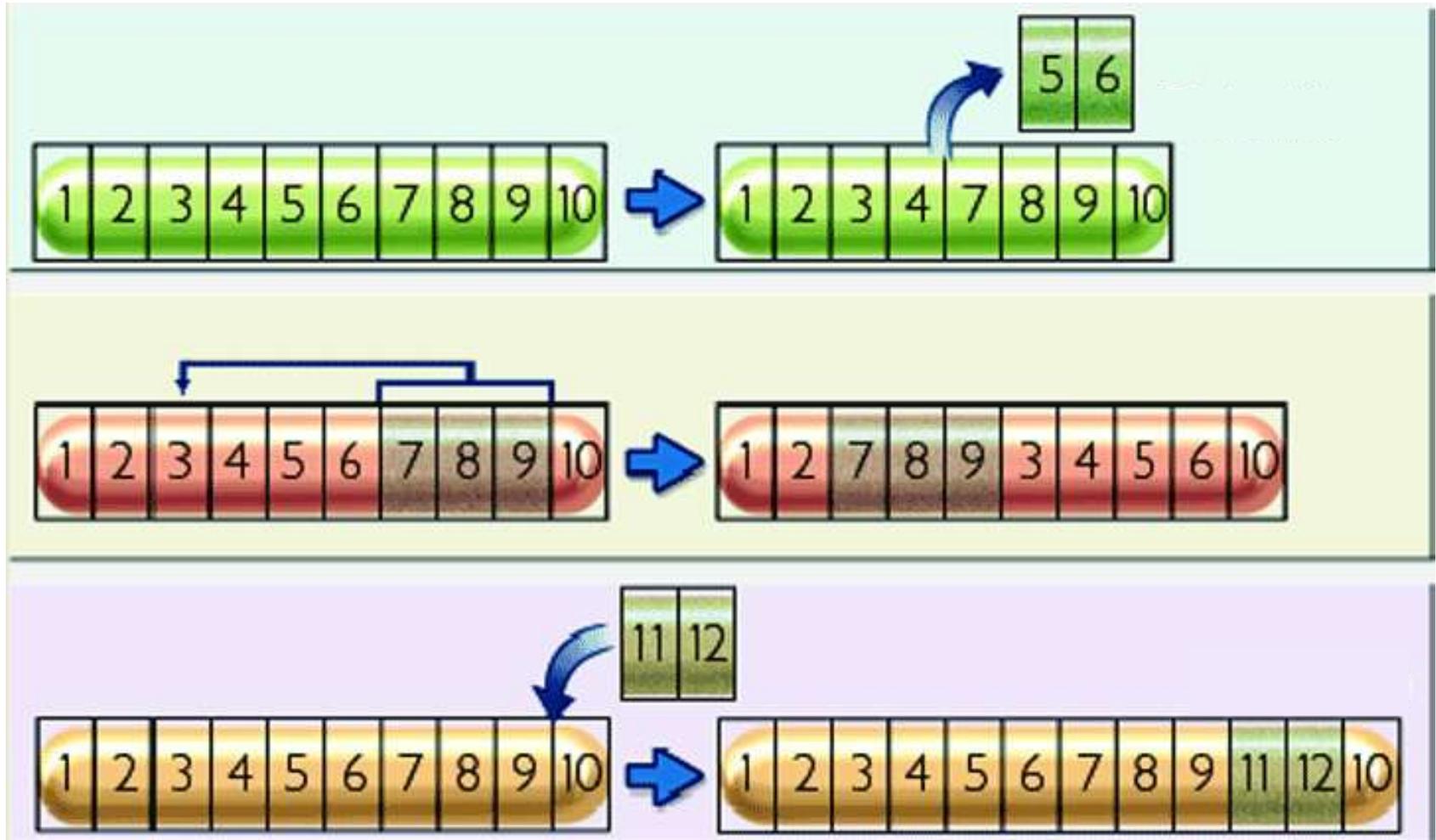
La delección apenas tiene importancia evolutiva, mientras que la duplicación en cambio posee una importancia evolutiva grande.

Las inversiones y translocaciones están también asociadas de una forma importante a la evolución, por ejemplo la fusión de dos cromosomas acrocéntricos puede dar lugar a uno metacéntrico, como ha ocurrido con el cromosoma 2 de la especie humana, que es el resultado de la fusión de dos cromosomas de un mono antepasado antropomorfo.

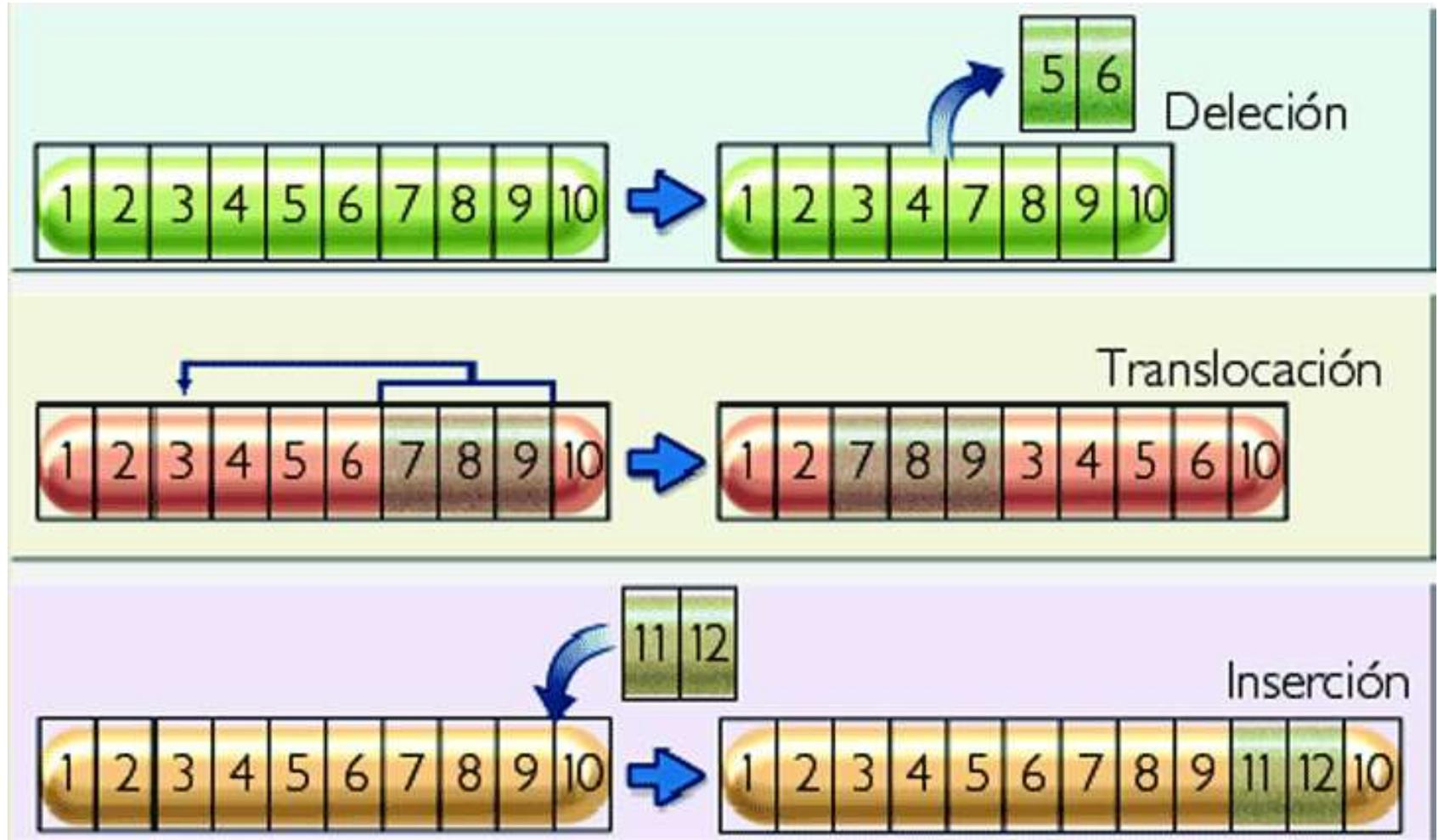
Distintos genes de hemofilia se han adquirido por duplicaciones en el transcurso de la evolución.



# Ejercicio: ¿Qué tipo de mutaciones cromosómicas son las siguientes?



# Ejercicio: ¿Qué tipo de mutaciones cromosómicas son las siguientes?

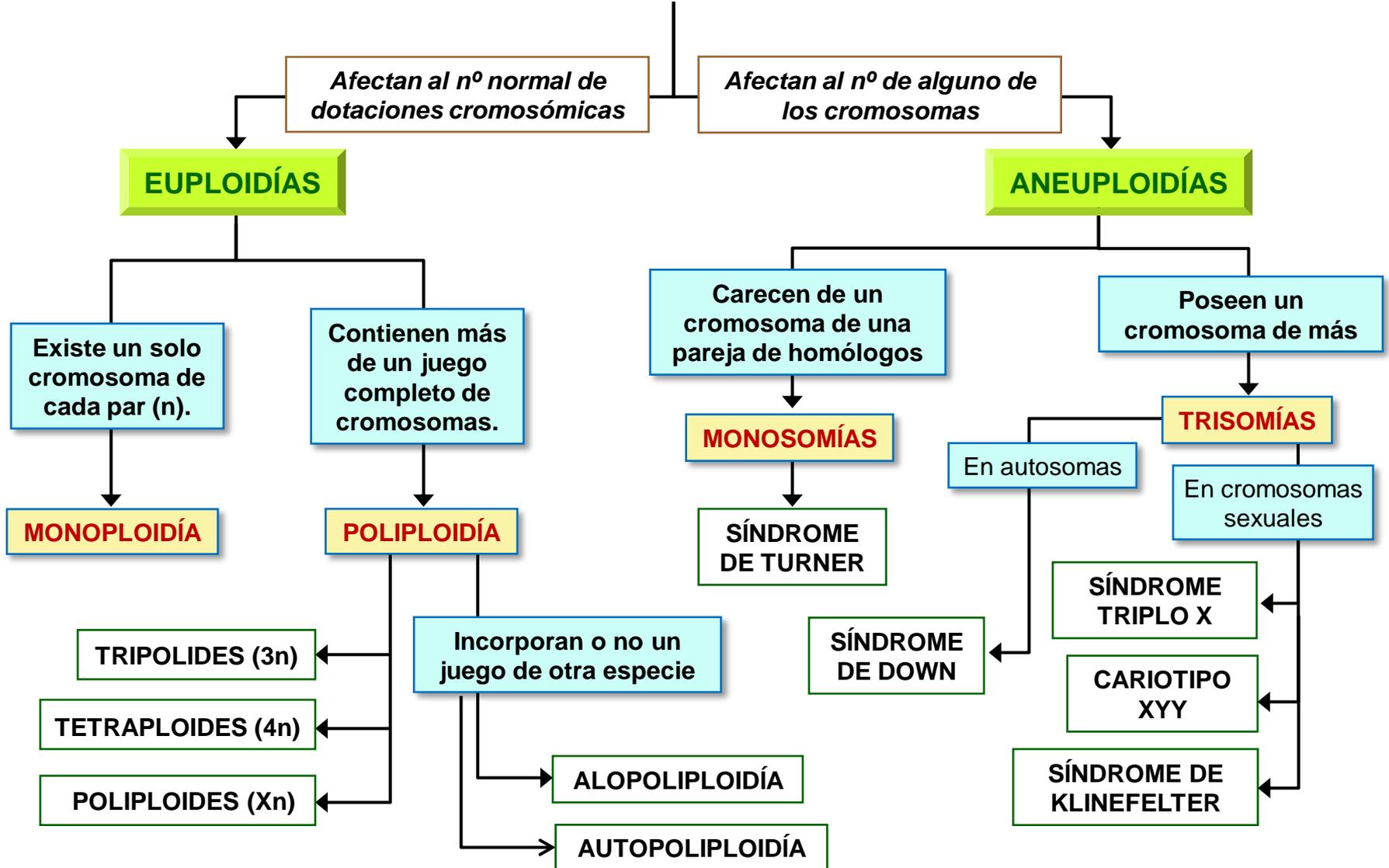


# Mutaciones genómicas

# MUTACIONES GENÓMICAS O CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS

Alteran el nº de cromosomas típicos de la especie.

## MUTACIONES GENÓMICAS



# MUTACIONES GENÓMICAS. EUPLOIDÍAS

**EUPLOIDÍAS** 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:

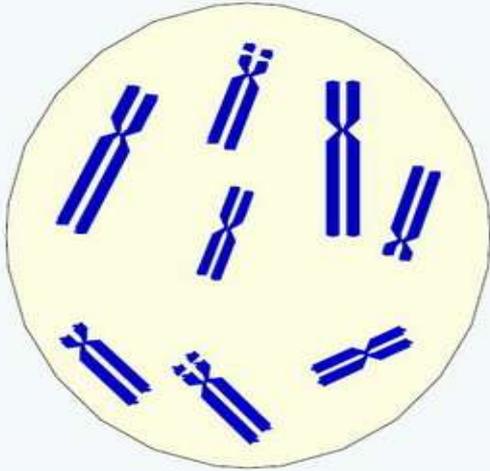
- × **Monoploidía o haploidía:** Si las células presentan un solo juego ( $n$ ) de cromosomas.
- × **Poliploidía:** Si presentan más de dos juegos; pudiendo ser: triploides ( $3n$ ), tetraploides ( $4n$ ), etc.

También se pueden clasificar por la procedencia de los cromosomas en:

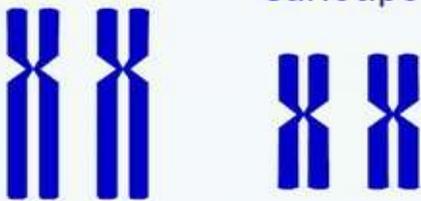
- × **Autopoliploidía.** Si todos los juegos proceden de la misma especie.
- × **Alopoliploidía.** Si los juegos proceden de la hibridación de dos especies.

# MUTACIONES GENÓMICAS. EUPLOIDÍAS POLIPLOIDÍAS

8 Cromosomas

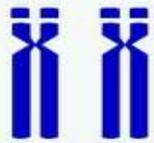


Cariotipo



1

2

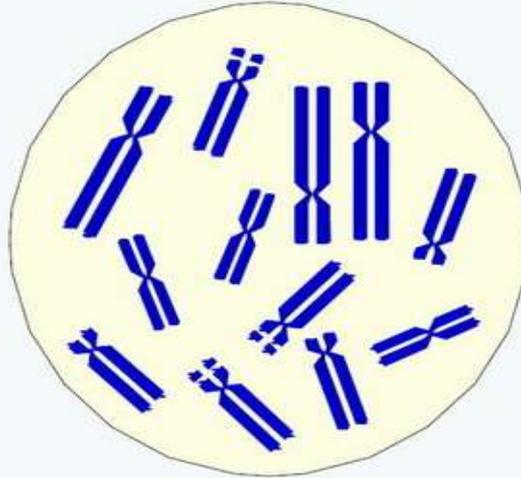


3

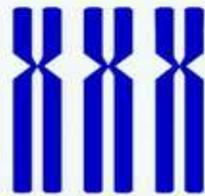
4

Diploide  $2n$

12 Cromosomas

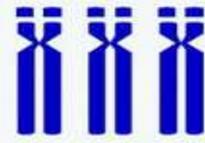


Cariotipo



1

2

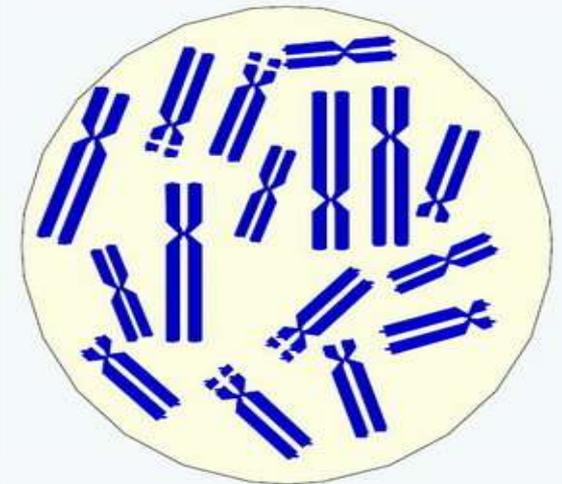


3

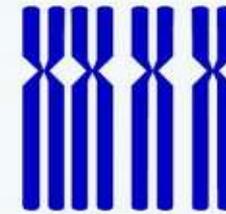
4

Triploide  $3n$

16 Cromosomas



Cariotipo



1

2



3

4

Tetraploide  $4n$

# EUPLOIDÍAS. IDEOGRAMA DE UNA CÉLULA HUMANA TRIPLOIDE



## ANEUPLOIDÍAS

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).

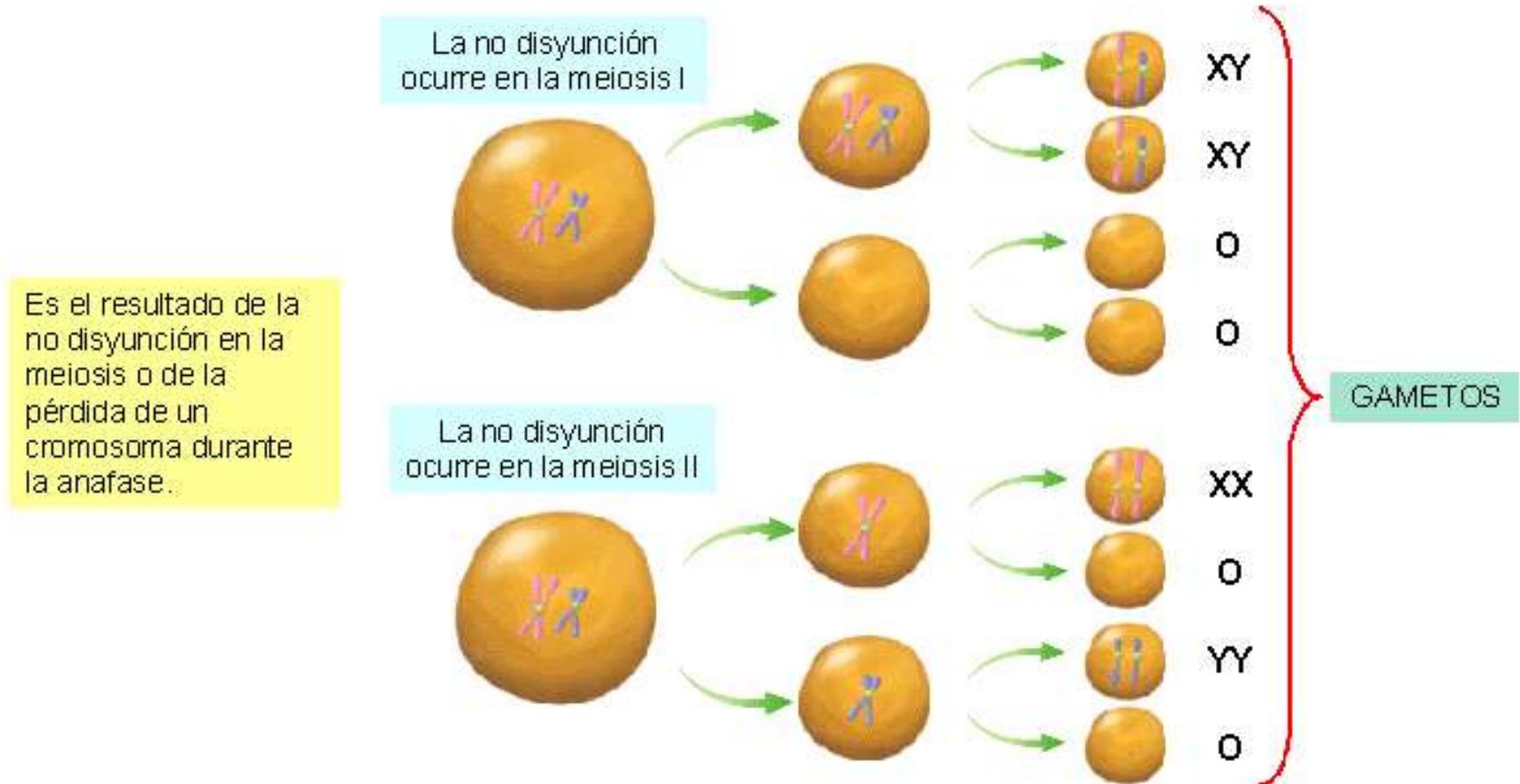
Éstas alteraciones se denominan:

- **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.

# CAUSAS DE LAS ANEUPLOIDÍAS

## Aneuploidía

Supone cambios en los juegos de cromosomas, que contienen algún cromosoma de más o de menos.

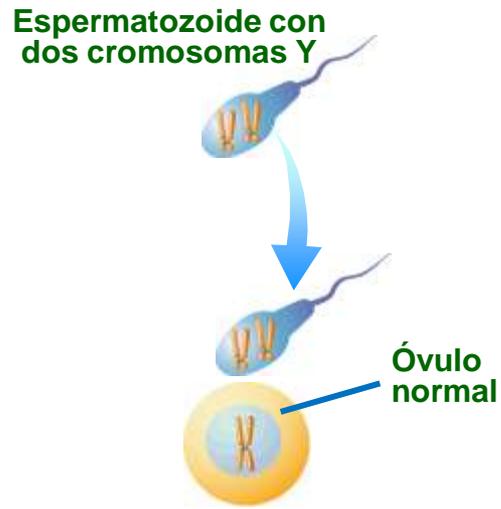


Suelen ser letales en animales y deletéreas (negativas) en plantas.

# ANEUPLOIDÍAS EN LOS HETEROCROMOSOMAS

Síndrome	Mutación	Características fenotípicas
Síndrome de Klinefelter	Uno o más cromosomas X en exceso (XXY, XXXY,...).	Sexo masculino. Esterilidad, deficiencias mentales y algunos caracteres sexuales secundarios femeninos.
Síndrome de Turner	Monosomía del cromosoma X.	Sexo femenino con un sólo cromosoma X, esterilidad, baja estatura, tórax ancho.
Síndrome de doble Y	Dos cromosomas Y (XYY)	Varones de estatura elevada, se relaciona con una mayor agresividad, bajo coeficiente mental.
Síndrome de triple X	Tres cromosomas X	Sexo femenino con órganos genitales atrofiados, fertilidad limitada. Bajo coeficiente mental.

# TRISOMÍAS EN LOS HETEROCROMOSOMAS



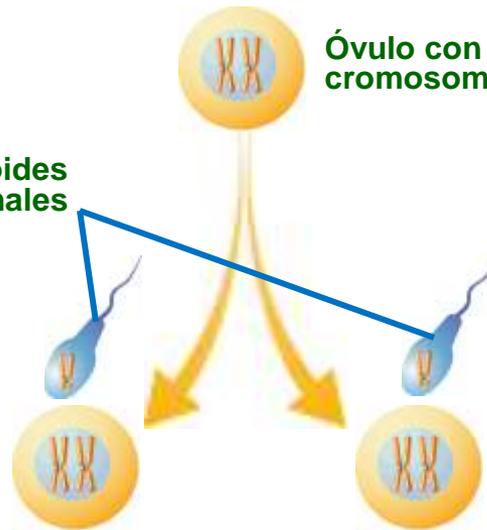
XYY



Hombre  
(Trisomía XYY)

Espermatozoides normales

Óvulo con dos cromosomas X



XXX



Superhembra  
(Síndrome triple X)

XXY

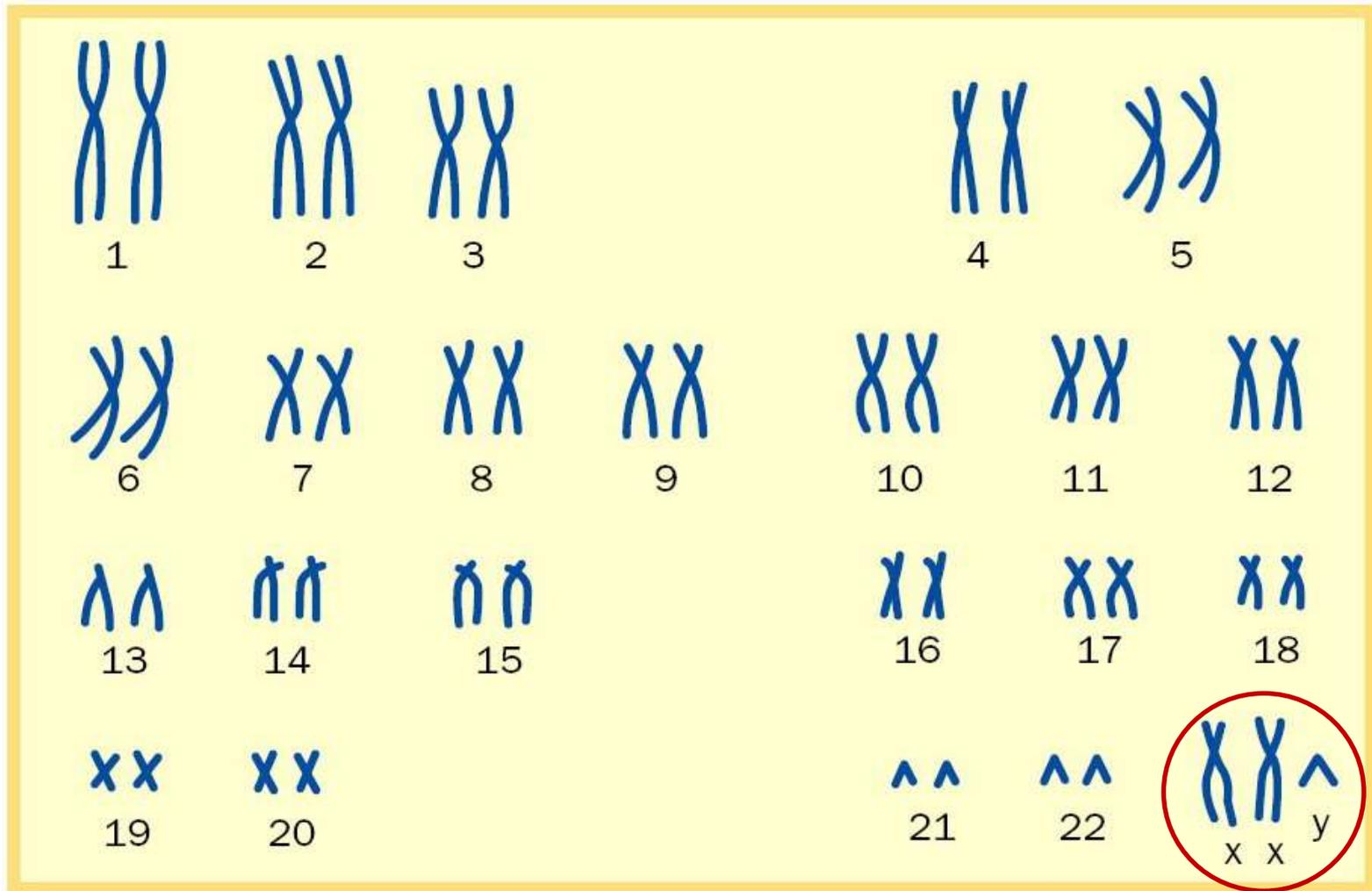


Hombre  
(Síndrome de Klinefelter)

# SÍNDROME DE TURNER (MONOSOMÍA) ( $2n-1$ ) ( $X0$ )



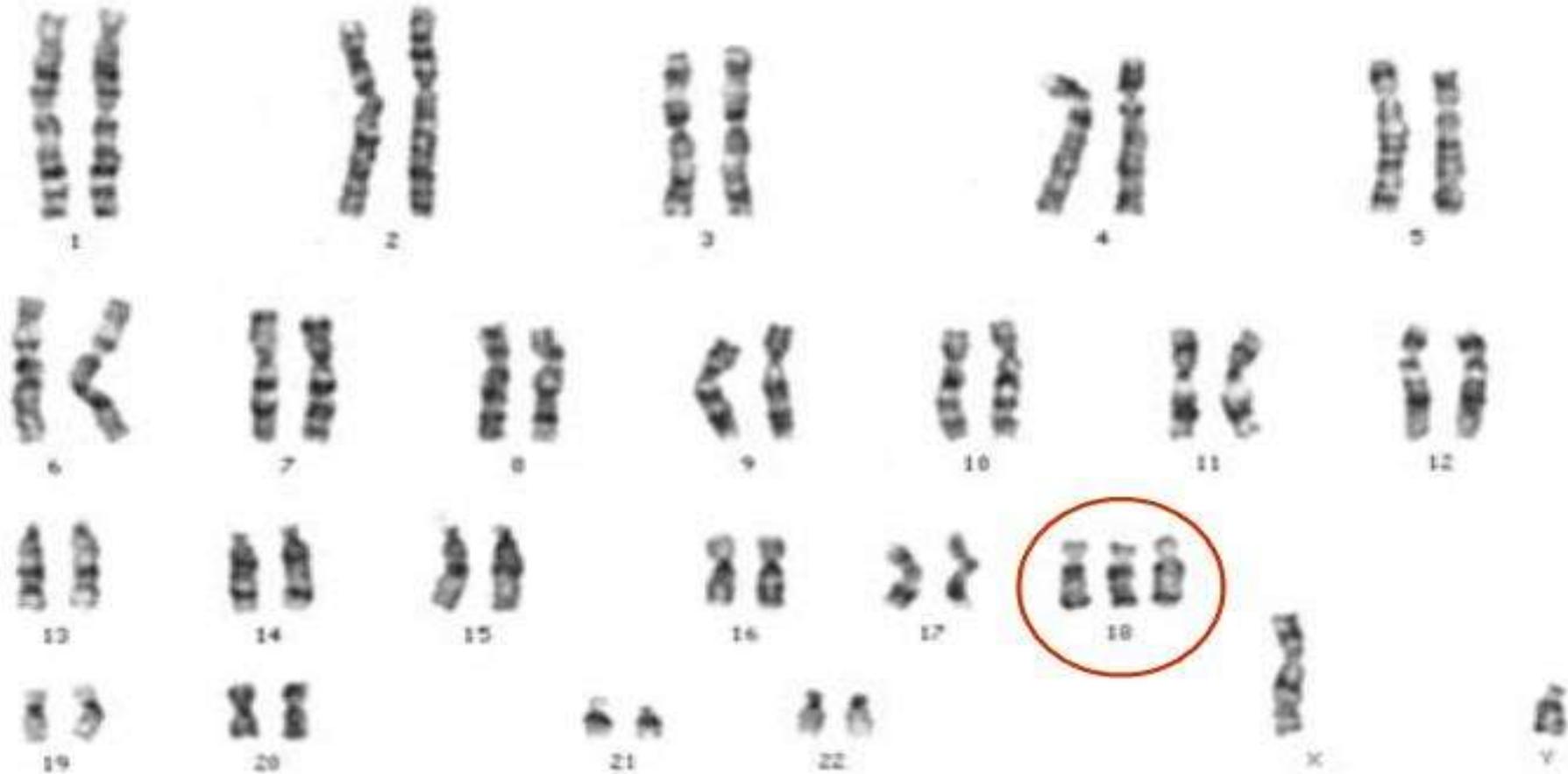
# ANEUPLOIDÍAS. SÍNDROME DE KLINEFELTER (XXY)



# ANEUPLOIDÍAS EN LOS AUTOSOMAS

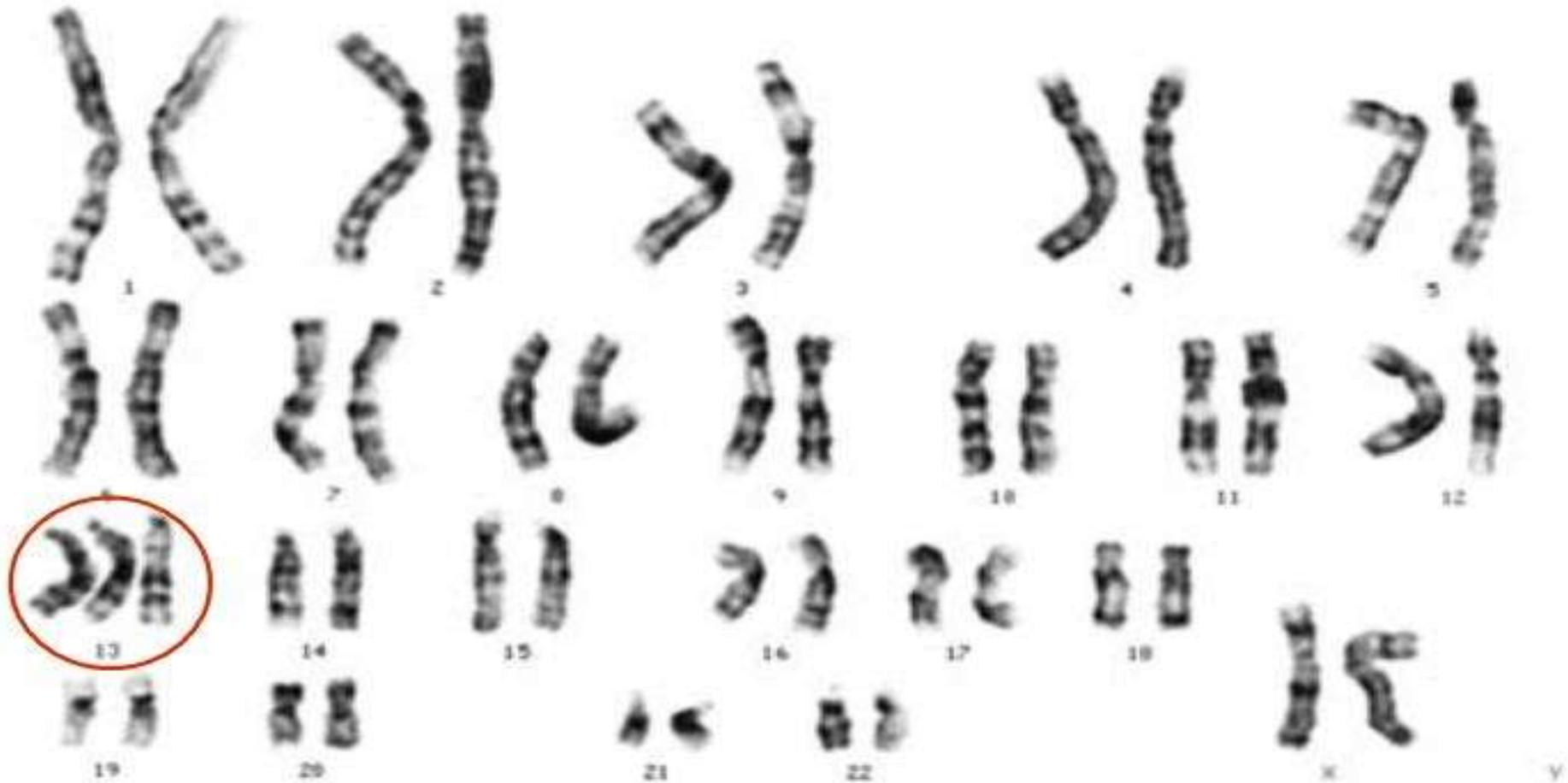
<b>Síndrome</b>	<b>Mutación</b>	<b>Características fenotípicas</b>
Síndrome de Down	Trisomía del par 21	Ojos oblicuos, retraso mental, cabeza ancha y cara redondeada.
Síndrome de Edwards	Trisomía del par 18	Boca y nariz pequeñas, deficiencia mental, lesiones cardíacas, membrana interdigital. Poca viabilidad.
Síndrome de Patau	Trisomía del par 13	Labio leporino, paladar hendido, deficiencias cerebrales y cardiovasculares. Poca viabilidad.

# ANEUPLOIDÍAS. SÍNDROME DE EDWARDS (TRISOMIA 18)



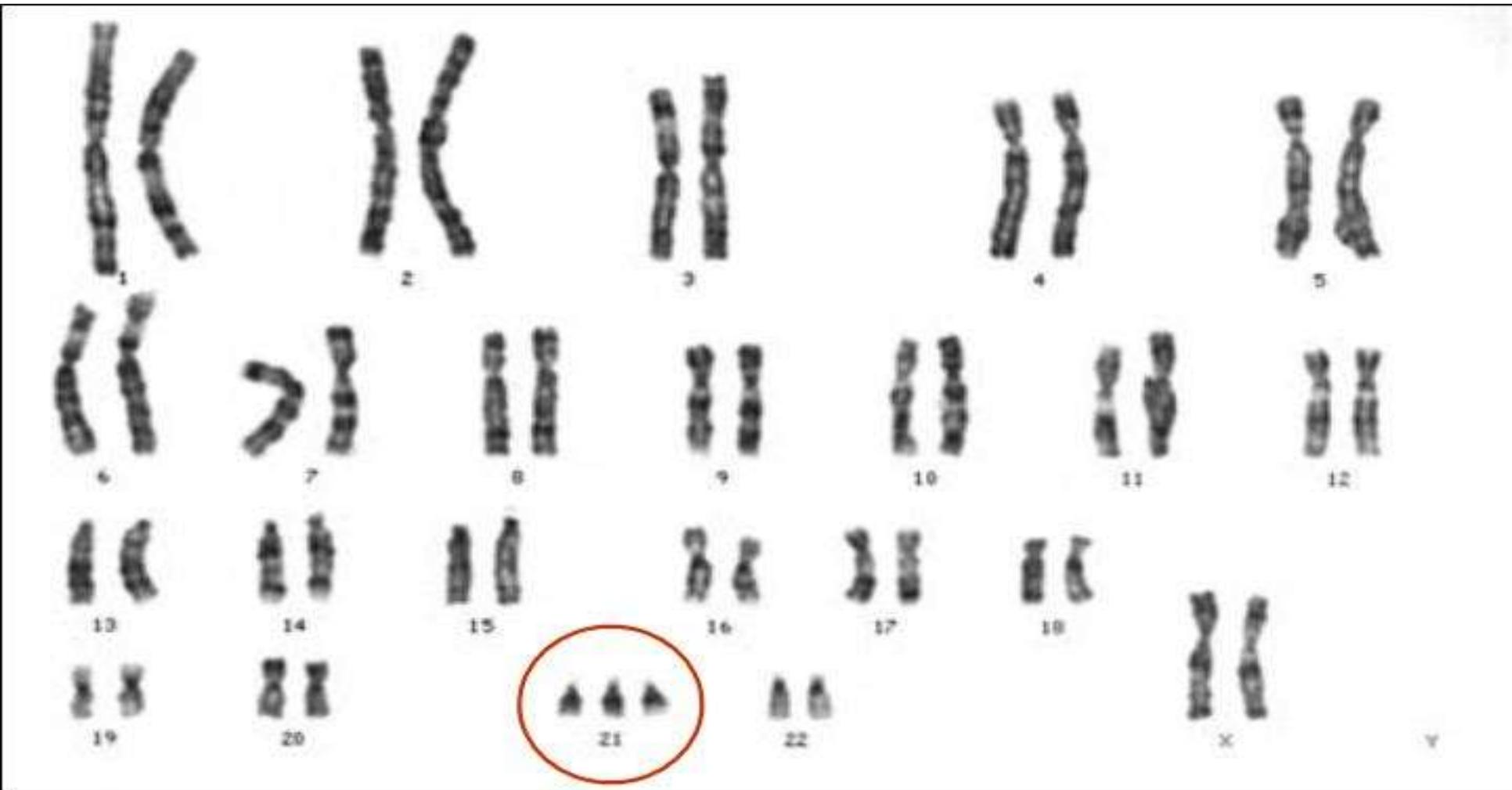
Ideograma de una célula humana de una persona con Síndrome de Edwards, trisomía del par 18.

# ANEUPLOIDÍAS. SÍNDROME DE PATAU (TRISOMIA 13)



Ideograma de una célula humana de una persona con Síndrome de Patau, trisomía del par 13.

# ANEUPLOIDÍAS. SÍNDROME DE DOWN (TRISOMIA 21)



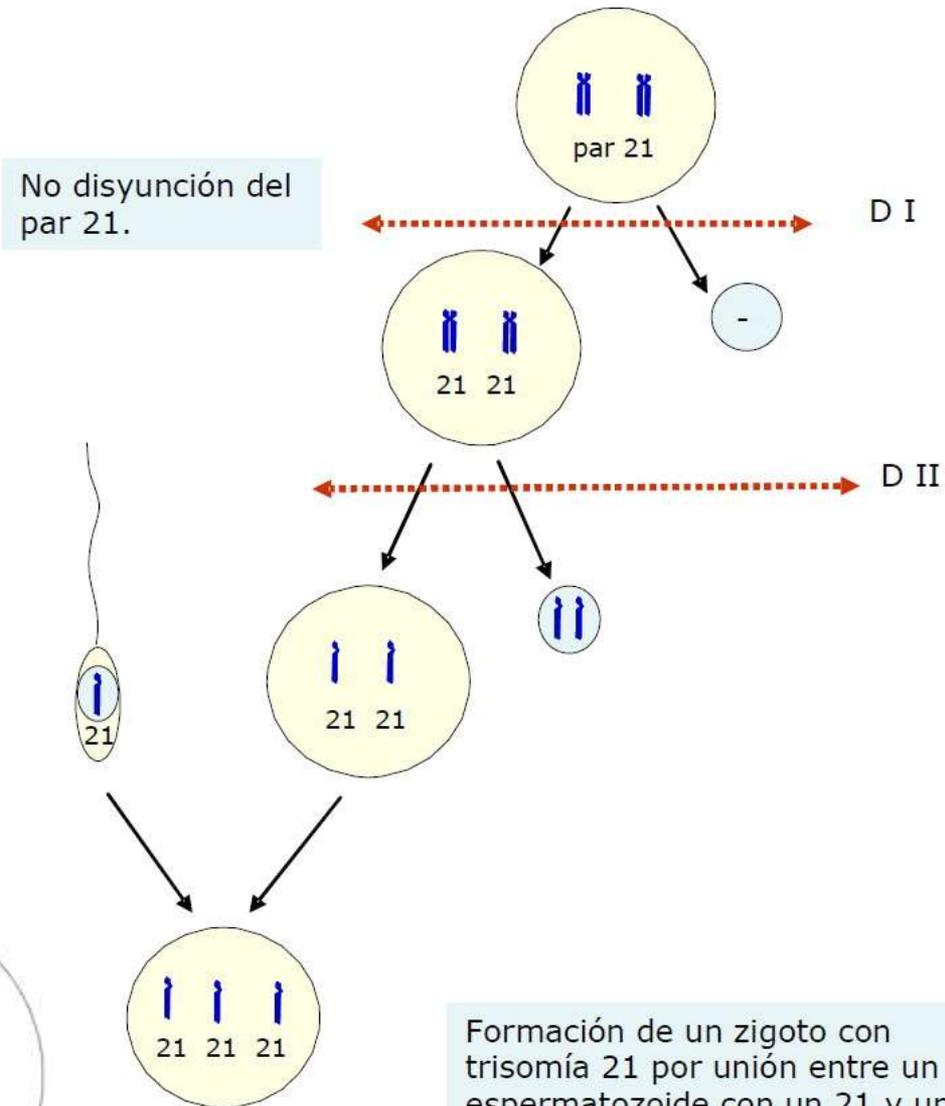
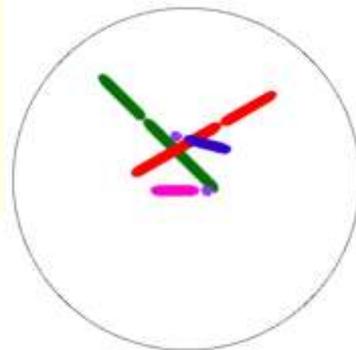
Ideograma de un cariotipo de una mujer con trisomía 21.

# ANEUPLOIDÍAS. SÍNDROME DE DOWN (TRISOMIA 21)

## 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).

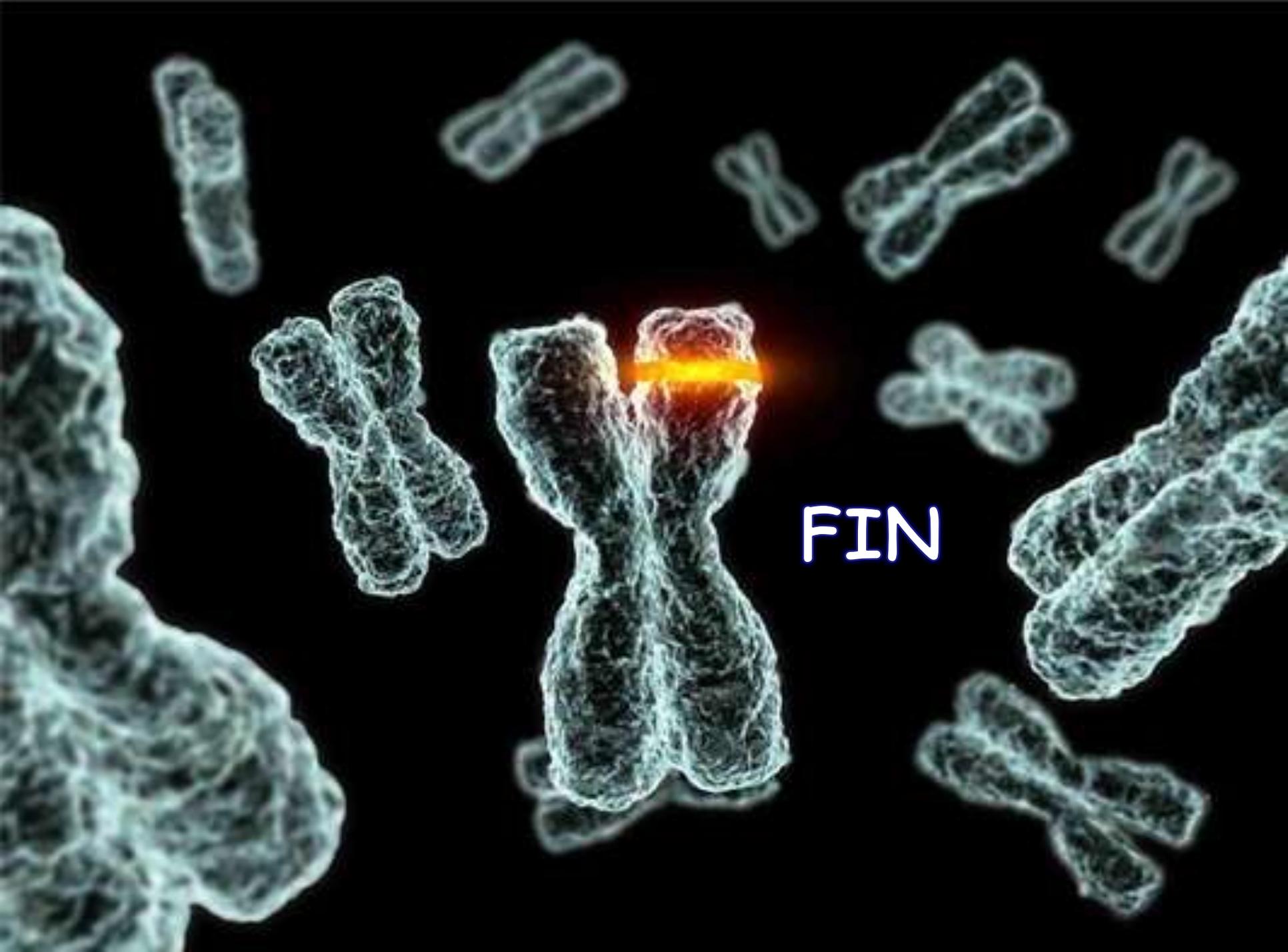
Parece ser que las trisomías se originan por una no **disyunción** de los cromosomas en la primera división de la meiosis.



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.

# ANEUPLOIDÍAS. SÍNDROME DE DOWN (TRISOMIA 21)





FIN