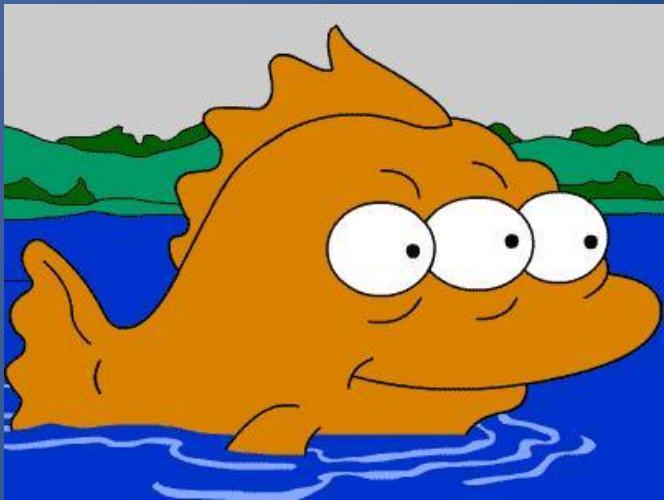




Mejoramiento Genético UAMVZ-UAZ

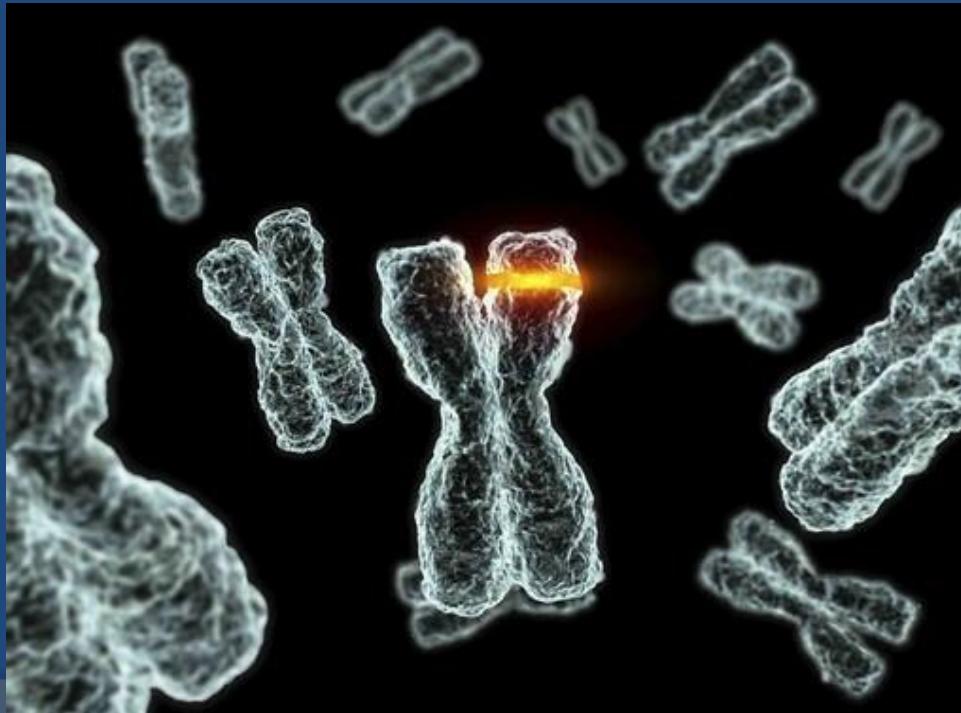
Dr. Marco A. López Carlos



MUTACIONES

Definición y clasificación

- Una mutación se define como cualquier cambio en la secuencia del ADN de los genomas nuclear o mitocodrial.



Mutación somática y mutación en la línea germinal

◎ **Mutación somática:**

- Afecta a que afectan solamente a las células somáticas
- Aparecen individuos mosaico que poseen dos líneas celulares diferentes con distinto genotipo. Las mutaciones las células de la línea somática no se transmiten a la siguiente generación.

◎ **Mutaciones en la línea germinal:**

- Afectan a las células productoras de gametos apareciendo, de este modo, gametos con mutaciones.
- Estas mutaciones se transmiten a la siguiente generación y tienen una mayor importancia desde el punto de vista evolutivo.

Mutación somática y mutación en la línea germinal

Mutaciones: Somática y de Línea Germinal

Mutaciones somáticas

- Ocurren en los tejidos no de línea germinal
- Son no heredables

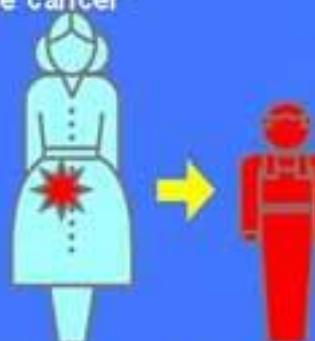


→ No heredable

Mutación somática
(p.ej., seno)

Mutaciones de línea germinal

- Presente en óvulo o espermatozoide
- Son heredables
- Causa síndrome familiar de cáncer



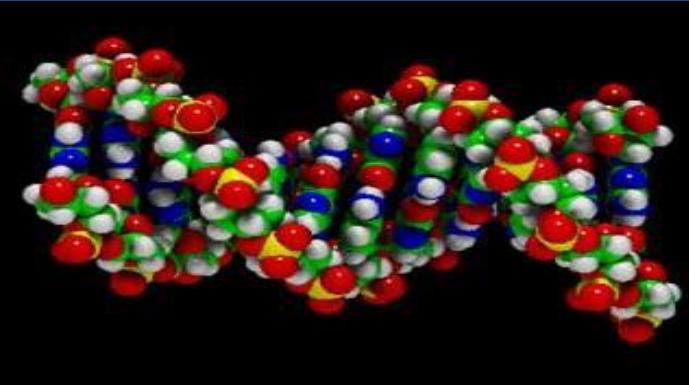
Mutación en óvulo o espermatozoide
Todas las células afectadas en la progenie

Adaptado de: Jemal et al. JNCI 2004; 96(3):239-250.

No todas las mutaciones tienen consecuencias clínicas.



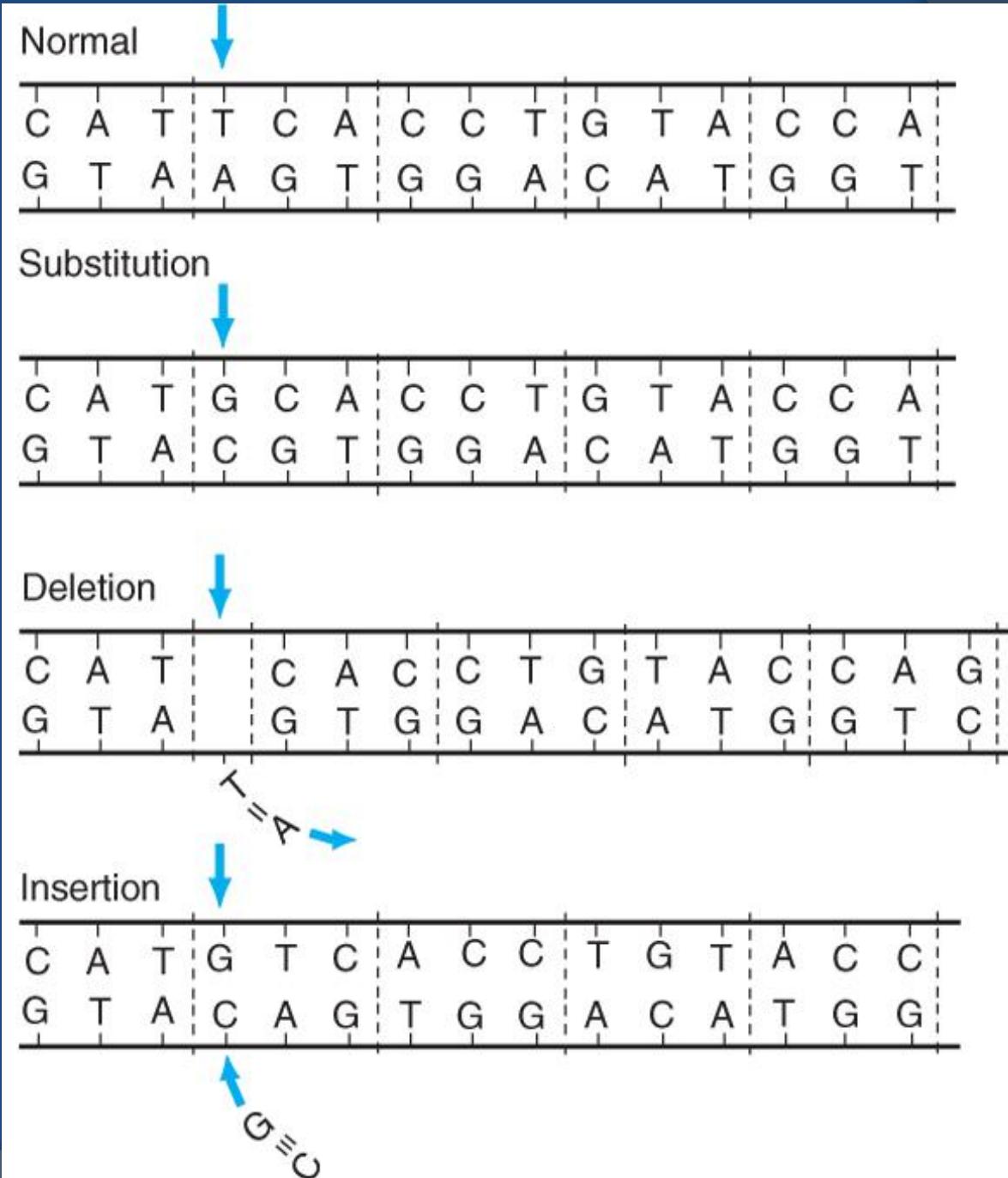
- Algunos cambios en el ADN no tienen ningún efecto fenotípico.
- Una mutación en un gen puede no tener efecto, ya sea porque el cambio no altera la secuencia primaria de aminoácidos de un polipéptido o porque, incluso si lo hace, el cambio resultante en la secuencia de aminoácidos codificados no altera las propiedades funcionales de la proteína .



Mutación génica

- Las mutaciones puntuales o génicas, incluyendo las sustituciones de pares de bases, inserciones y delecciones, puede originarse por cualquiera de los dos mecanismos básicos:
 - Errores introducidos durante el proceso normal de la replicación del ADN
 - Falta de reparación del ADN después de sufrir algún daño.

Mutación génica



Causas de mutación

○ Mutaciones espontáneas o naturales:

- Son la base de la evolución
- Son causadas por fallas de replicación del ADN

○ Mutaciones inducidas:

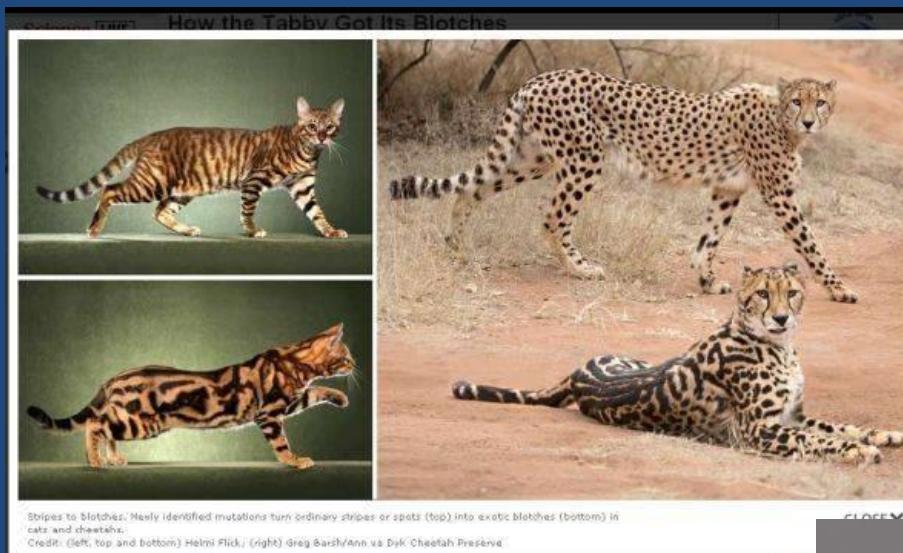
- Causadas por daños endógenos o exógenos
- Endógenos:
 - Ataques por especies reactivas del oxígeno producidas a partir de subproductos metabólicos normales.
- Exógenos:
 - Radiación ultravioleta, rayos X, rayos gamma, etc.
 - Hidrólisis o disruptión térmica.
 - Algunas toxinas vegetales, formalina, ácido bórico, gas mostaza, etc.
 - Virus que se integran en el genoma.

Agentes
físicos

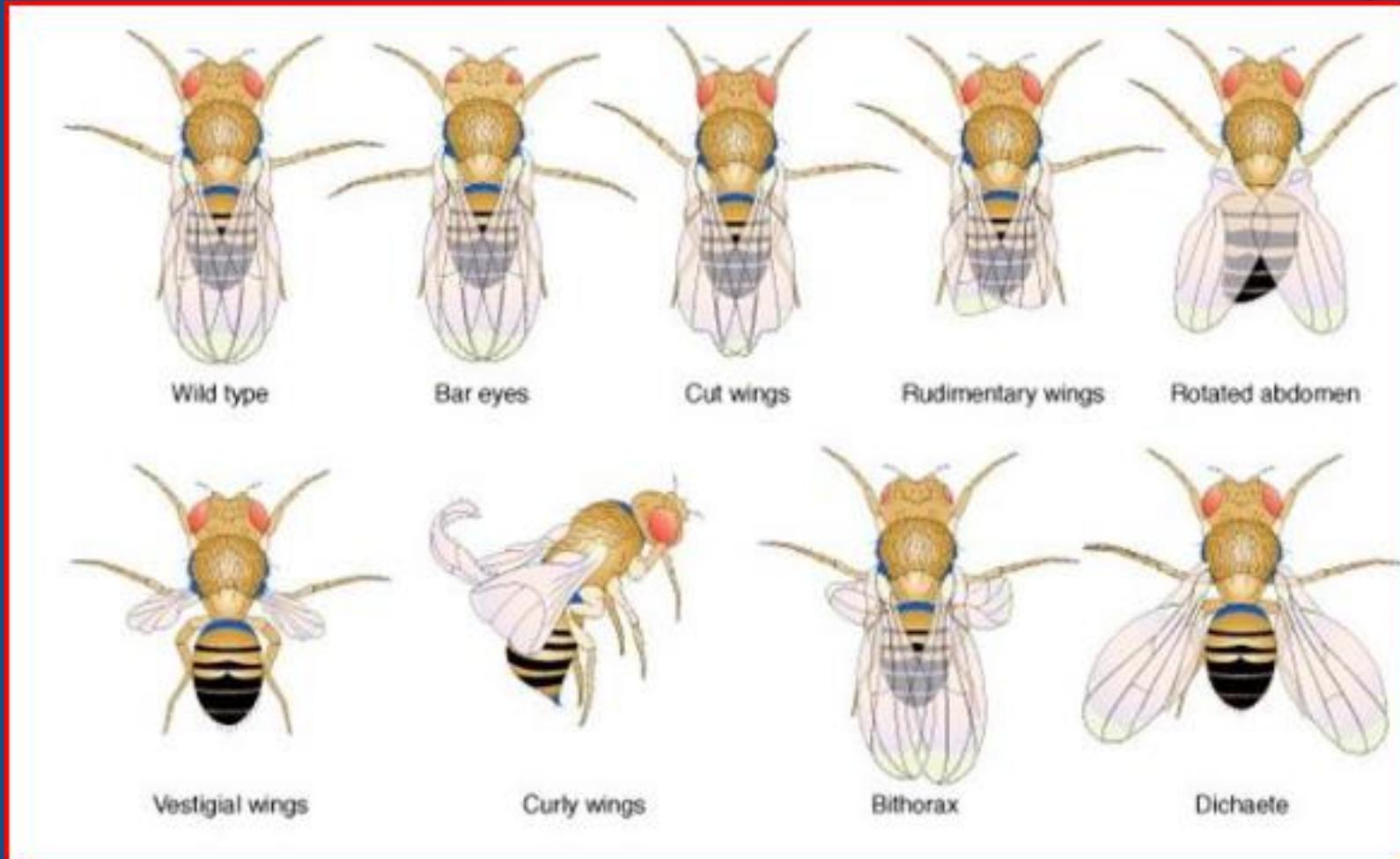
Agentes
Químicos

Agentes
Biológicos

Mutaciones naturales

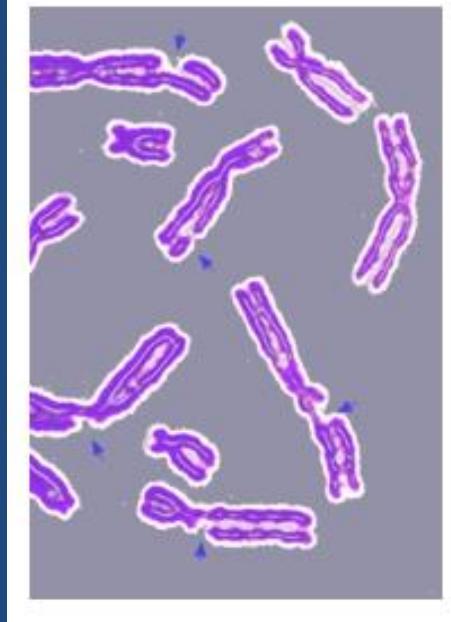


Mutaciones inducidas mediante rayos X en mosca de la fruta



Errores en la replicación del DNA

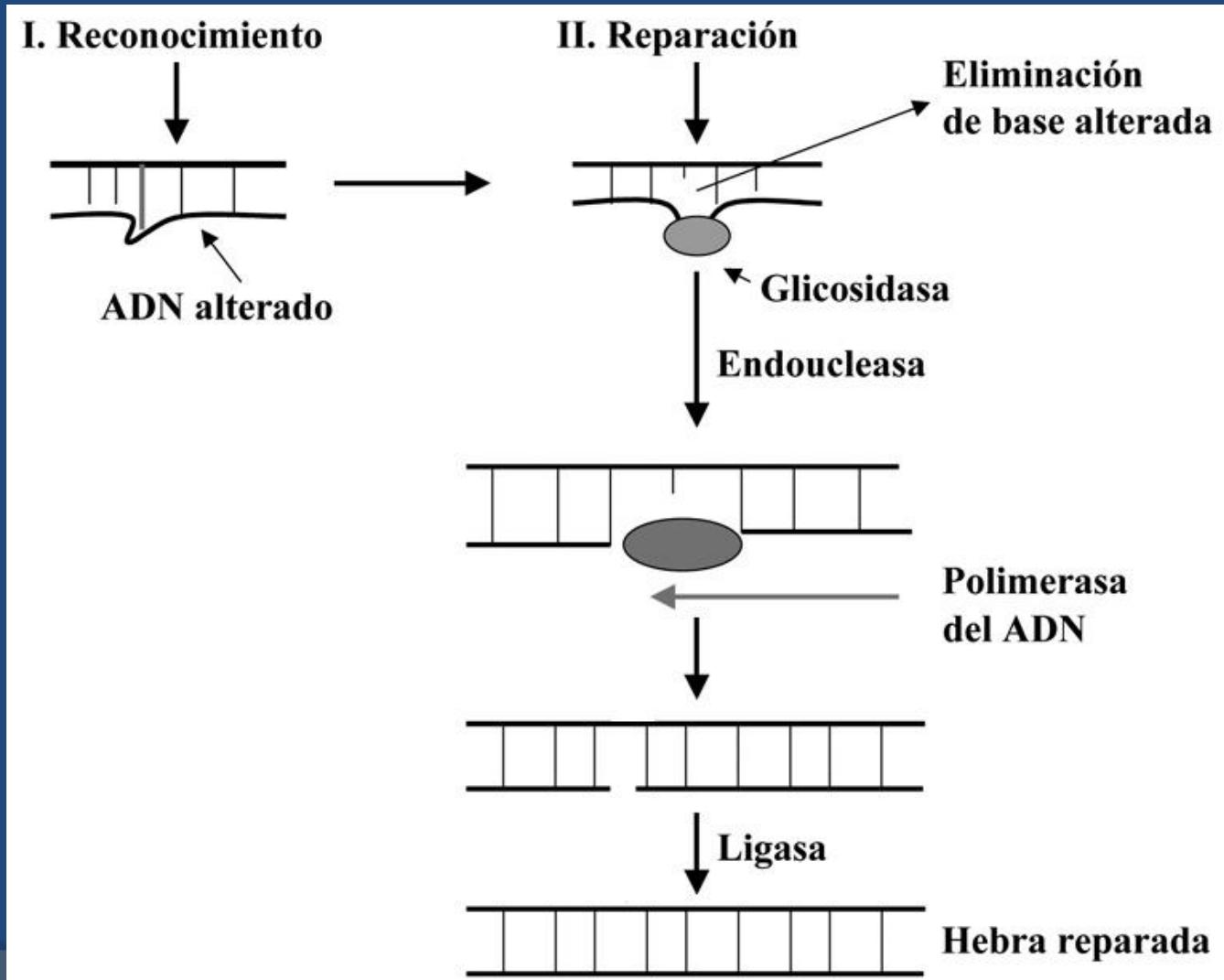
- La mayor parte de los errores de replicación en el DNA son reparadas por enzimas reparadoras de DNA.
- La replicación es un proceso muy preciso realizado por la DNA polimerasa y únicamente en 1/10 millones de pares de bases lo cual realiza a una velocidad de 50 pares de bases por segundo.
- La tasa global de mutaciones es de 10^{-10}
- Si el genoma humano contiene 6×10^9 de pares de bases.: un error de replicación ocurre menos de 1 vez cada división celular.



Reparación del daño al DNA

- Tanto las actividades metabólicas como los factores ambientales, como los rayos UV o la radiactividad, pueden causar daños al ADN, provocando hasta un millón de lesiones moleculares por célula por día
- La velocidad de la reparación del ADN depende de muchos factores, como el tipo de célula, su edad, y el ambiente extracelular

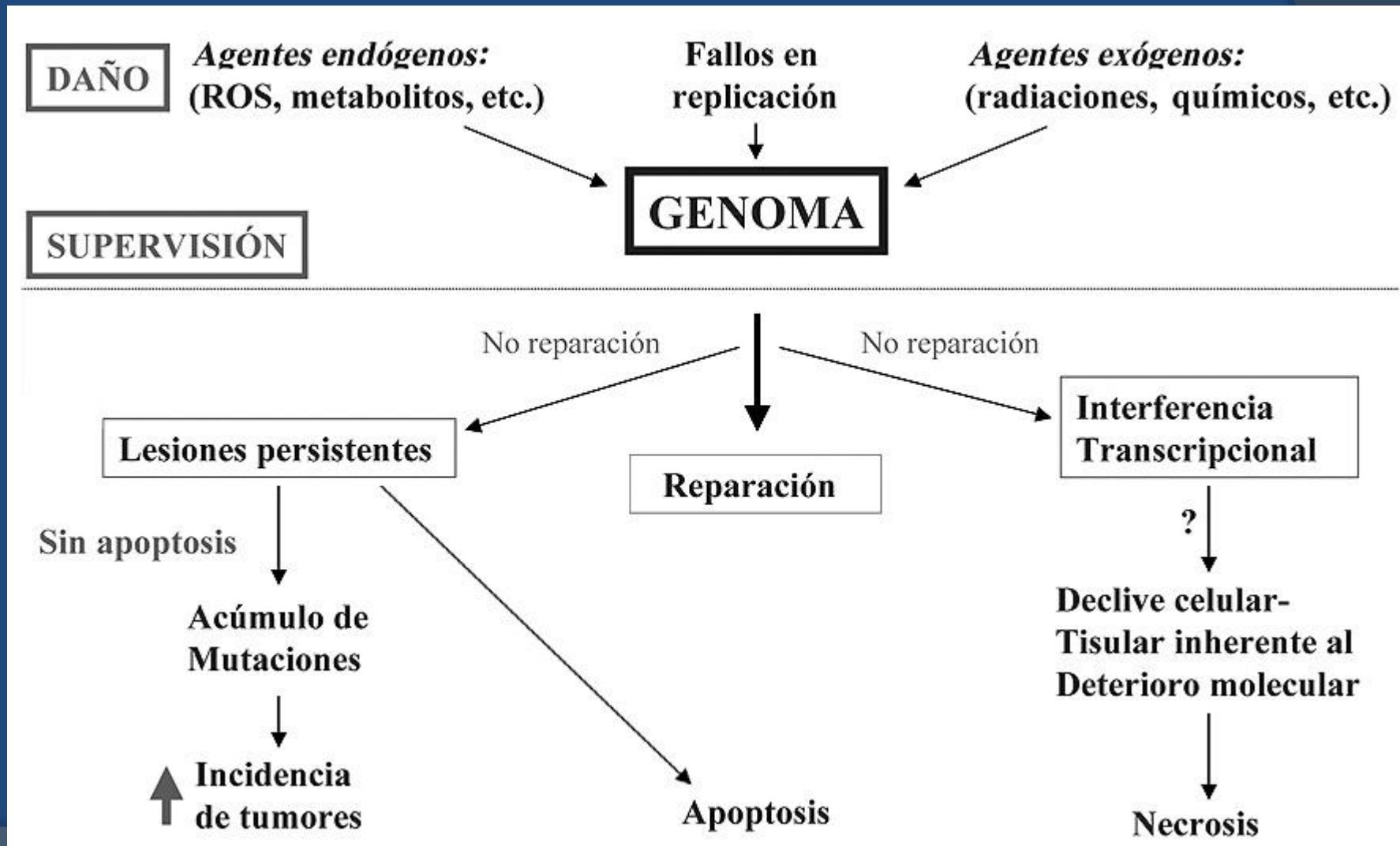
Reparación del daño al DNA



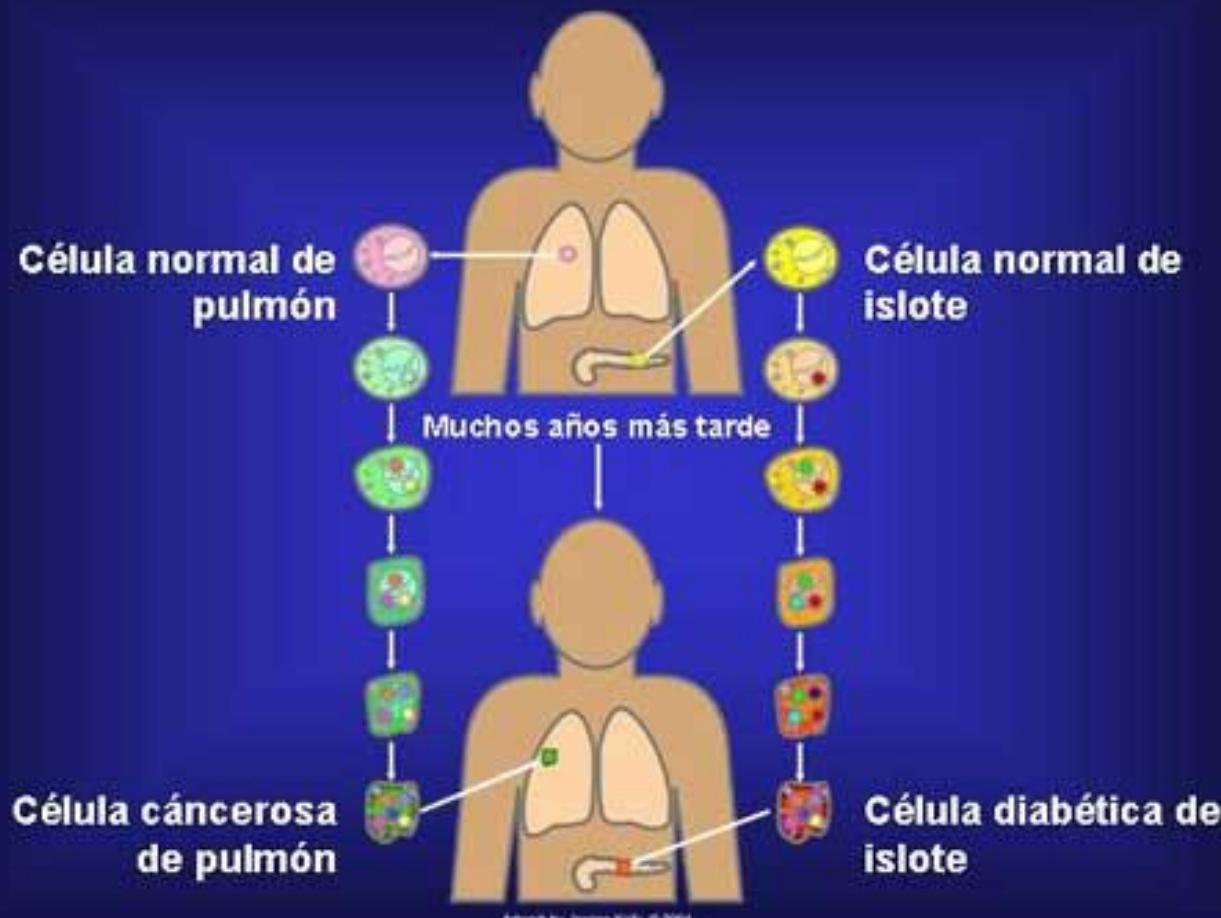
Reparación del daño al DNA

- ◎ Una célula que haya acumulado una gran cantidad de daños en el ADN, o que no pueda reparar eficazmente los daños producidos en su ADN, puede entrar en uno de tres estados posibles:
 1. Un estado irreversible de inactividad, llamado senescencia
 2. Suicidio celular, llamado apoptosis o muerte celular programada
 3. Carcinogénesis

Reparación del daño al DNA



Mutaciones Somáticas



Artwork by Jeanna Kelly © 2004

- Gametogénesis y mutagénesis. El diagrama muestra la diferencia en el riesgo de mutaciones en el genoma y los genes en las distintas etapas de la gametogénesis masculina y femenina

