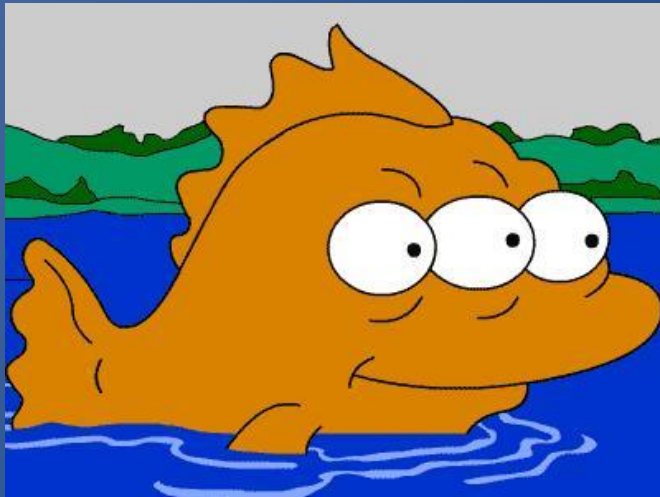


Mejoramiento Genético UAMVZ-UAZ

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 mitocondrial.



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

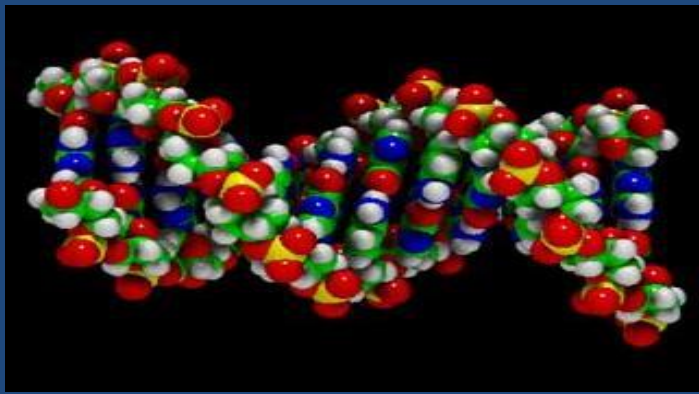
Todas las células
afectadas en la
progenie

Adapted by Joanne Kelly, © 2004.

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 deleciones, 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

Normal




C	A	T	T	C	A	C	C	T	G	T	A	C	C	A
G	T	A	A	G	T	G	G	A	C	A	T	G	G	T

Substitution



C	A	T	G	C	A	C	C	T	G	T	A	C	C	A
G	T	A	C	G	T	G	G	A	C	A	T	G	G	T


Deletion



C	A	T		C	A	C	C	T	G	T	A	C	C	A	G
G	T	A		G	T	G	G	A	C	A	T	G	G	T	C

T=A

Insertion



C	A	T	G	T	C	A	C	C	T	G	T	A	C	C
G	T	A	C	A	G	T	G	G	A	C	A	T	G	G

G=C

Causas de mutación

○ Mutaciones espontáneas o naturales:

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

○ Mutaciones inducidas:

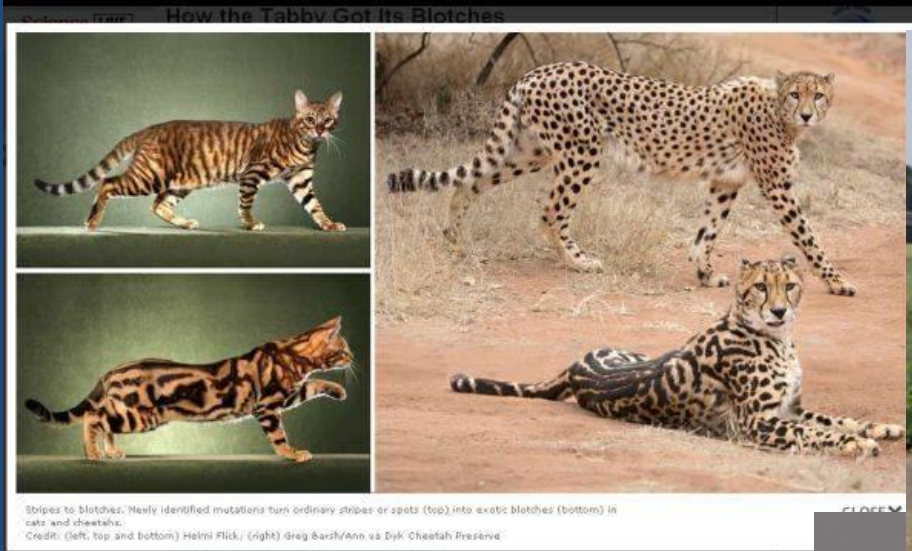
- Causadas por daños endógenos o exógenos
- Endógenos:
 - Ataques por especies reactivas del oxígeno producidas a partir de subproductos metabólicos normales.
- Exógenos:
 - Radiación ultravioleta, rayos X, rayos gamma, etc.
 - Hidrólisis o disrupción térmica.
 - Algunas toxinas vegetales, formalina,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

Agentes
físicos

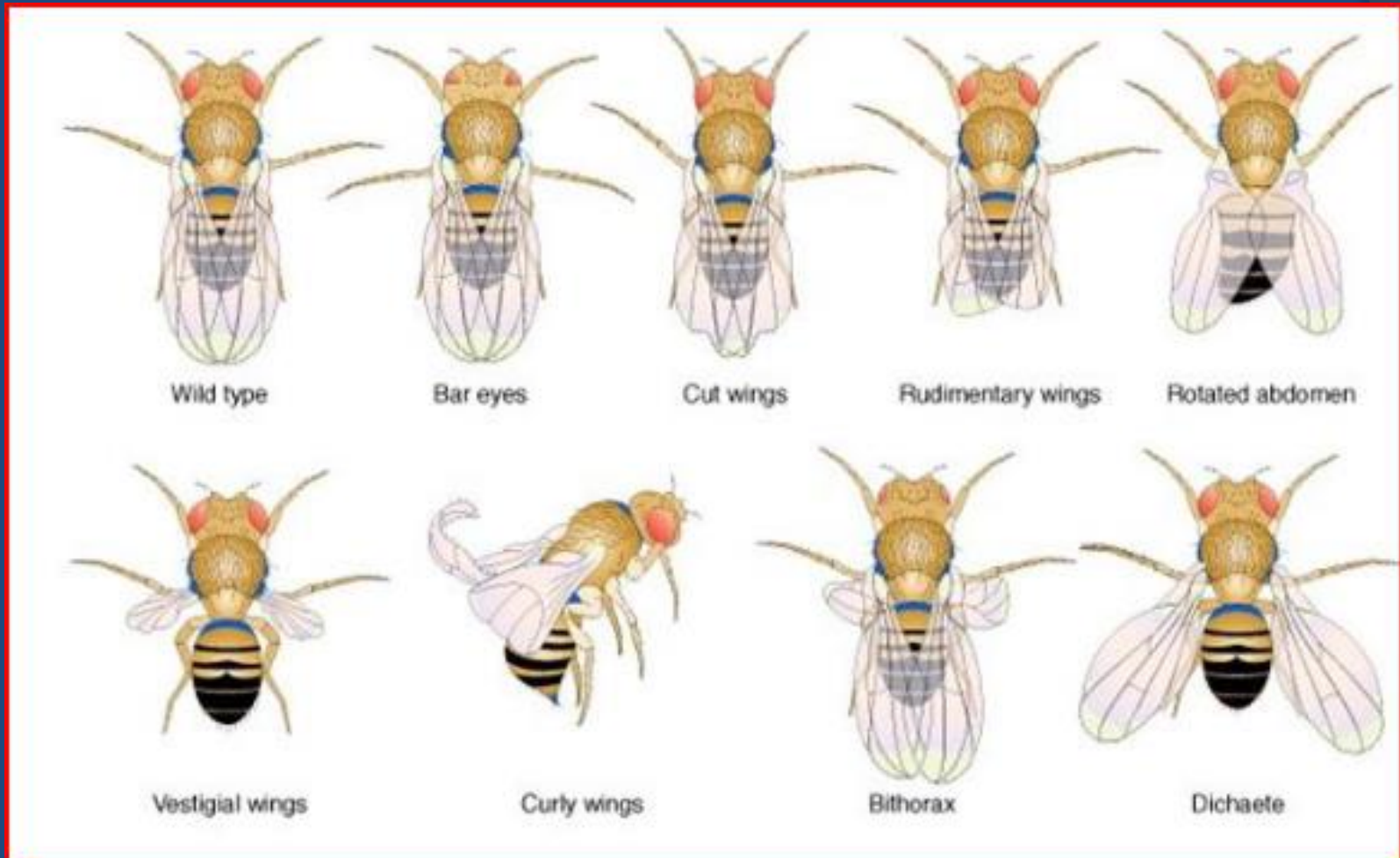
Agentes
Químicos

Agentes
Biológicos

Mutaciones naturales



Mutaciones inducidas mediante rayos X en mosca de la fruta



Errores en la replicación del DNA

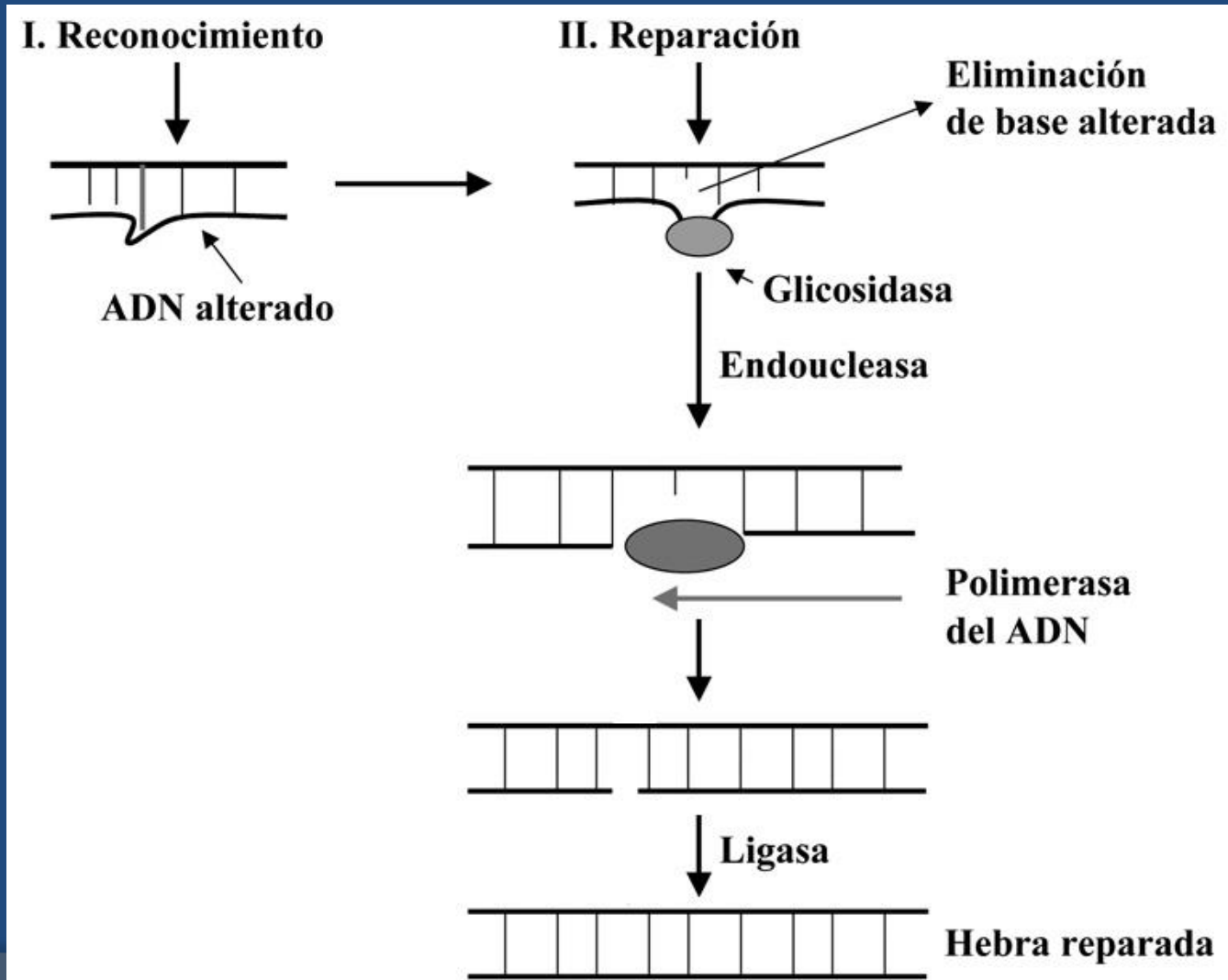
- La mayor parte de los errores de replicación en el DNA son reparadas por enzimas reparadoras de DNA.
- La replicación es un proceso muy preciso realizado por la DNA polimerasa y únicamente en 1/10 millones de pares de bases lo cual realiza a una velocidad de 50 pares de bases por segundo.
- La tasa 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

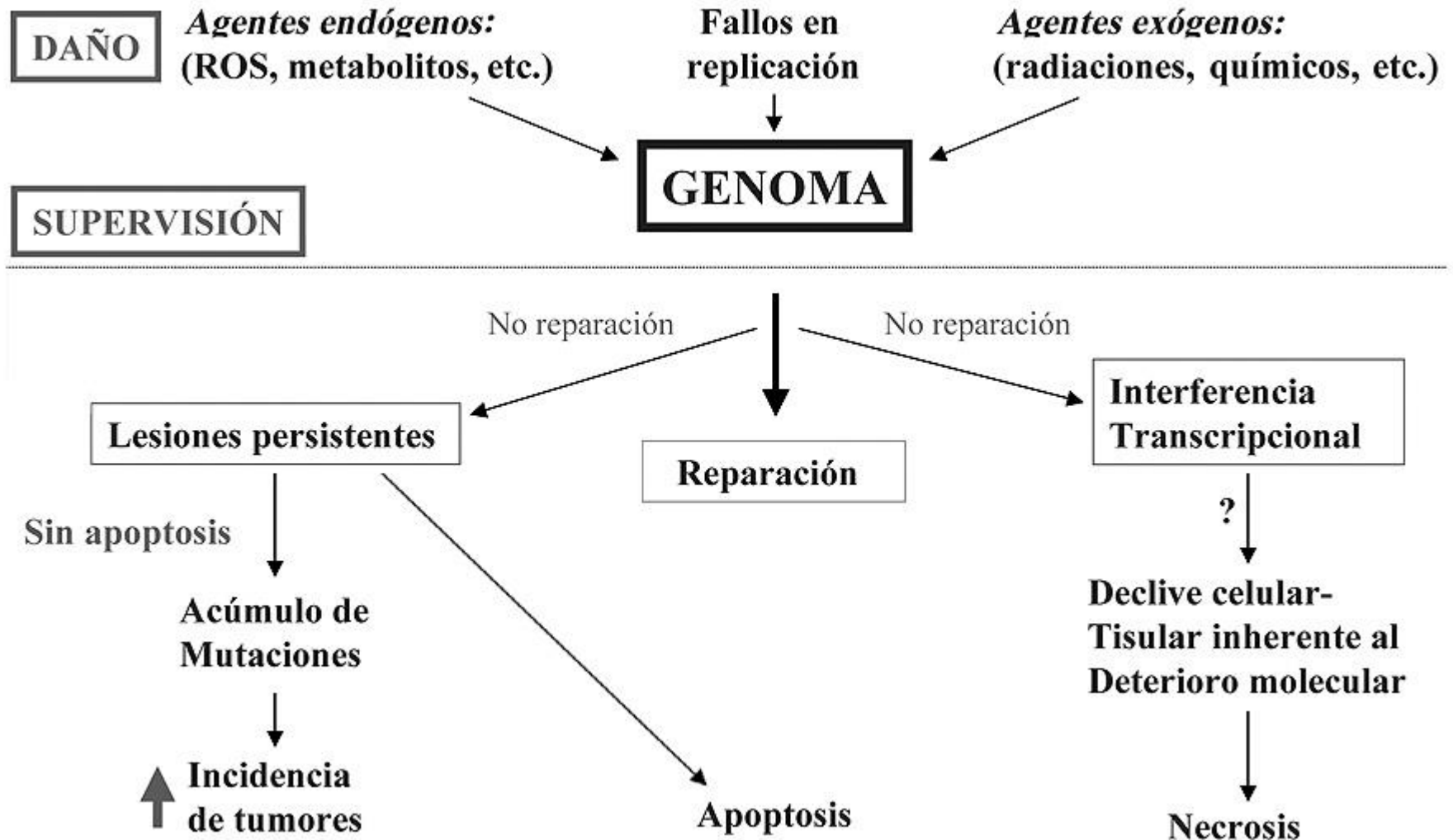
Reparación del daño al DNA



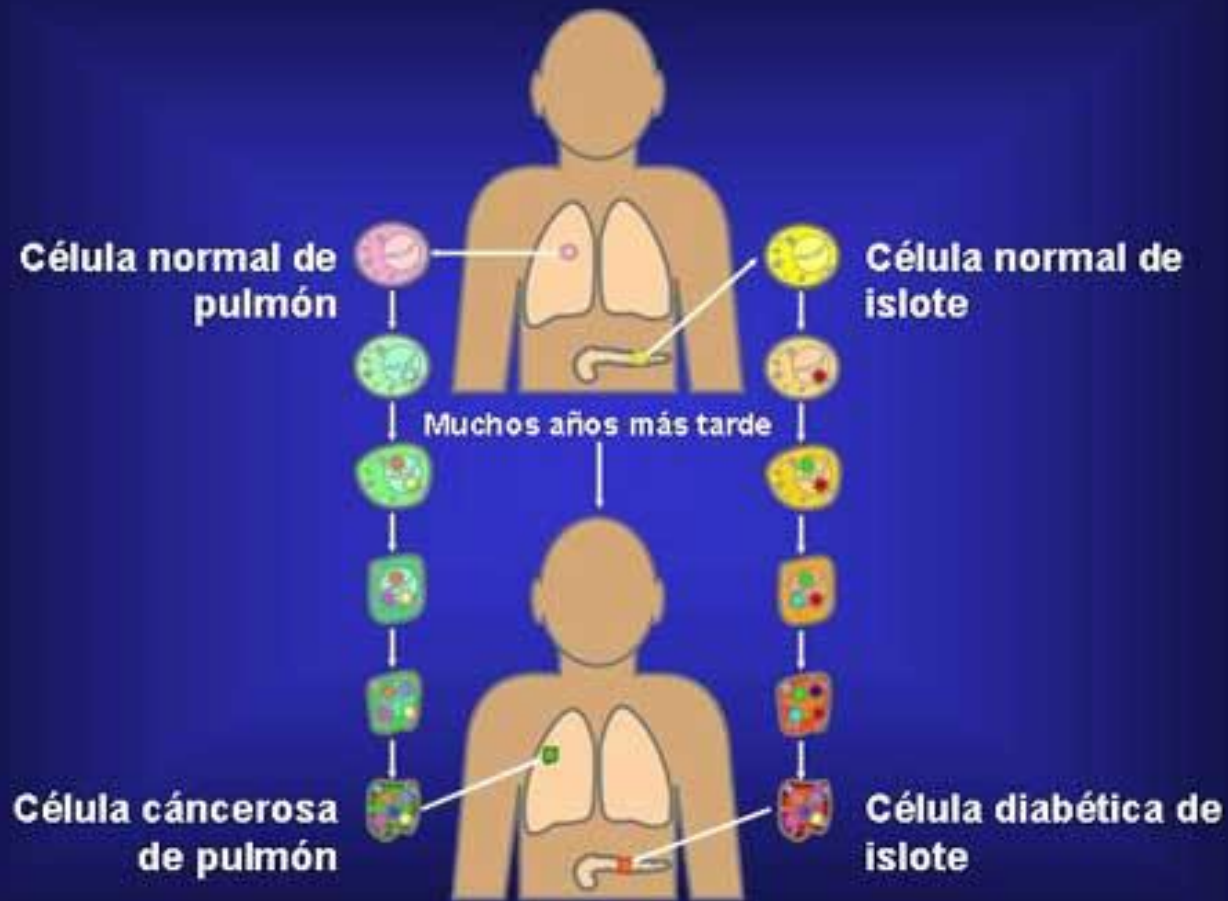
Reparación del daño al DNA

- 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 Jeanine 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

