

MUTACIONES

Alteraciones permanentes del material genético de una célula.

Según tipo de célula

Según cantidad de material genético afectado

-Los cambios en el ADN pueden ser espontáneos o inducidos por agentes mutagénicos, físicos o químicos.

-Existen mecanismos de reparación del ADN que corrigen errores en la replicación o los producidos por agentes externos.

-**SOMÁTICAS:** En células somáticas, no reproductoras → transmitidas a las originadas por mitosis.

-**GERMINALES:** En células reproductoras, durante la gametogénesis → heredables por la descendencia.

-**PUNTUALES O GÉNICAS:** Alteración en un solo gen, uno o unos pocos pares de nucleótidos (bases).

· Sustitución: Cambio de una base por otra.

→ Transición: Del mismo tipo (púrica - pirimidínica)

→ Transversión: Púrica ↔ Pirimidínica

· Deleción y adición: nº no múltiplo de 3 → cambio en la pauta de lectura de todos los codones.

-**CROMOSÓMICAS:** Alteración de la estructura de un cromosoma en más de un gen.

· Deleción: Pérdida de un fragmento.



· Duplicación: Repetición.



· Inversión: Cambio de sentido.

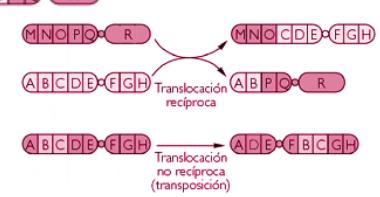


· Inserción: De un fragmento de un cromosoma en otro.



· Translocación: Un segmento cambia de posición en su cromosoma o

dos intercambian fragmentos.



-**GENÓMICAS O NUMÉRICAS:** Alteración del número de cromosomas, del cariotipo.

· Aneuploidías: Algún cromosoma de más o de menos.

→ Trisomía: Un cromosoma de más. Síndrome de Down (trisomía del par 21).

→ Monosomía: Un cromosoma de menos. Síndrome de Turner (monosomía XO).

→ Nulisomía: Falta un par de homólogos. Letal en diploides.

· Euploidías: Juegos cromosómicos completos de más o de menos.

→ Monoploidía: Un solo juego cromosómico.

→ Poliploidía: Uno o varios juegos cromosómicos de más.

IMPORTANCIA DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA

FUENTES DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA

- Mutaciones.
- Recombinación genética.
- Segregación de los cromosomas homólogos al azar.

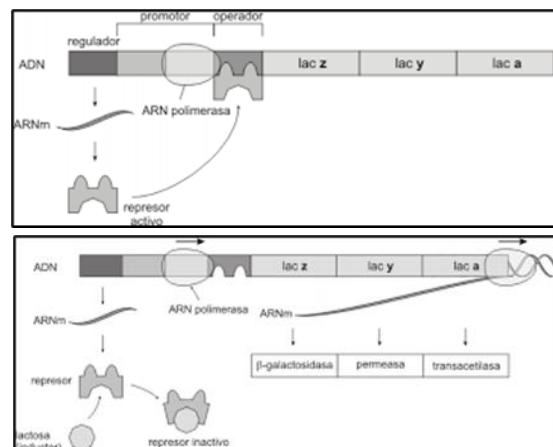
- La reproducción sexual produce así variabilidad.
- La variabilidad genética favorece la supervivencia de una población.
- Las principales fuentes de **variabilidad genética** son las mutaciones y la recombinación genética y segregación al azar de los cromosomas homólogos que se dan en la meiosis, que aumentan la diversidad genética de los individuos dentro de las poblaciones, diversidad sobre la que puede actuar la selección natural, principal mecanismo generador de evolución, de cambio en los organismos.

REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA

- Hay mecanismos que regulan la expresión de los genes para que solo tenga lugar cuando se necesite.

EN PROCARIOTAS: Modelo del *operón lactosa*.

- Genes estructurales: Codifican enzimas para metabolizar la lactosa.
- Promotor: Zona de unión de la ARN-polimerasa.
- Operador: Zona de unión de una proteína reguladora que bloquea el promotor.
- Gen regulador: Codifica la proteína reguladora.
- Sin lactosa presente: La proteína reguladora se une al operador → bloquea al promotor → no hay transcripción → no se sintetizan los enzimas para metabolizar una lactosa que no está disponible.
- Con lactosa presente: La lactosa se une a la proteína reguladora → cambio conformacional → no se une al operador → promotor libre → ARN-polimerasa comienza la transcripción de los genes estructurales → enzimas que permiten metabolizar la lactosa disponible.



EN EUCAΡIOTAS: Regulación a varios niveles.

- Condensación de la cromatina: Eucromatina permite la transcripción. Heterocromatina contiene genes inactivados en la diferenciación celular.
- Transcripción: Factores de transcripción la activan o inactivan.
- Maduración del ARNm: Se regula el procesamiento del transcripto primario.