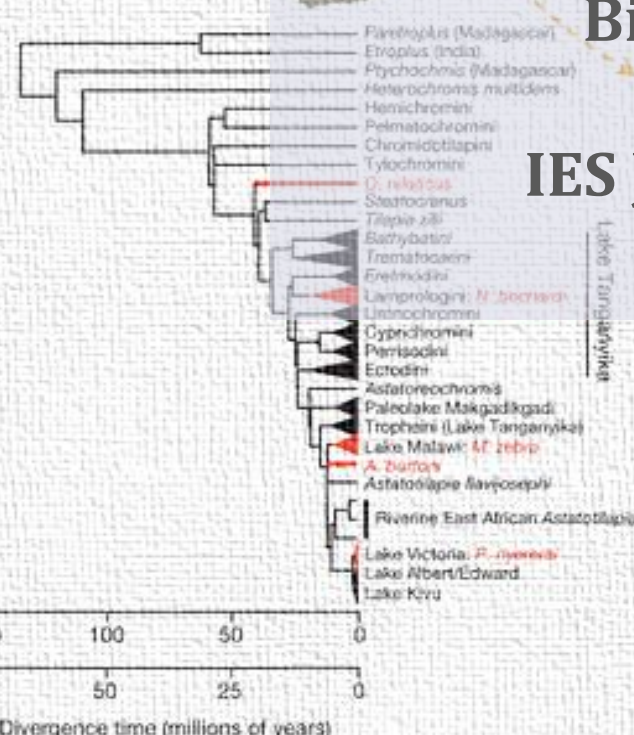
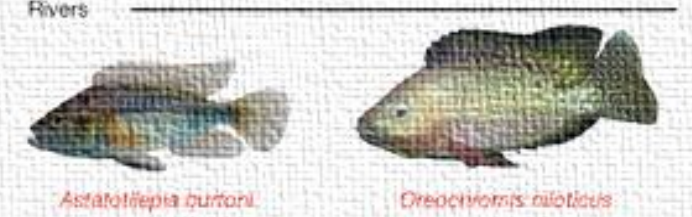
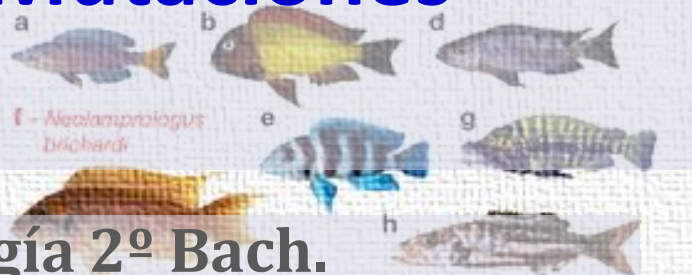
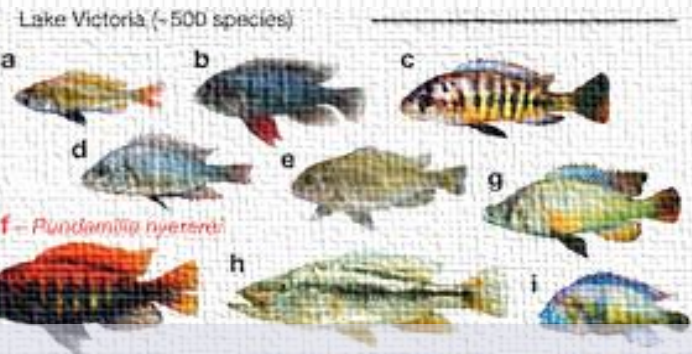


Tema 15. Mutaciones

- 2-15 species
- 16-60 species
- >200 species



Biología 2º Bach.
Dpto. CC.NN.
IES JOAQUÍN TURINA

Tema 15. Mutación y evolución

- Mutación. Importancia evolutiva
- Tipos de mutaciones
- Agentes mutágenos
- Efectos de las mutaciones
- Evidencias evolutivas
- Teorías evolutivas
- Cambios en las poblaciones que conllevan evolución

Mutación

Modificación en la secuencia del ADN.

- Tras la autocorrección de errores
- Genera variabilidad genética
- Frecuencia muy baja
 - No siempre van a ser efectivas

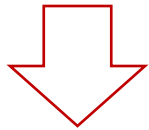
Clasificación por cantidad ADN

- Génica o puntual: Cambio a nivel de un gen
- Cromosómica: Afecta a todo un cromosoma
- Genómica: Afecta al número de cromosomas

Mutaciones génicas: dos posibilidades

Sustitución

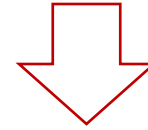
de nucleótidos (20 %)



- Transición
- Transversión

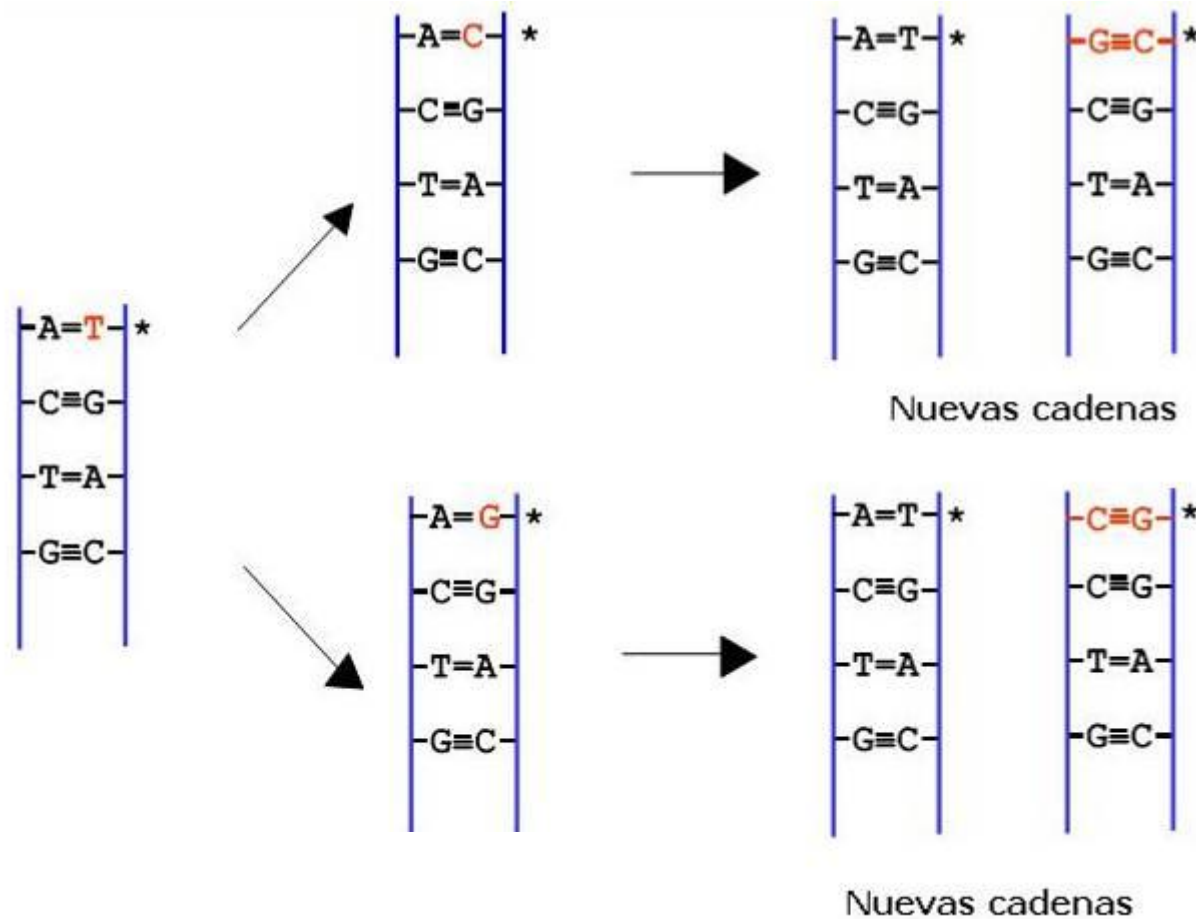
Corrimiento

en el orden de lectura (80 %)



- inserción o adición de nucleótidos
- deleción o eliminación de nucleótidos

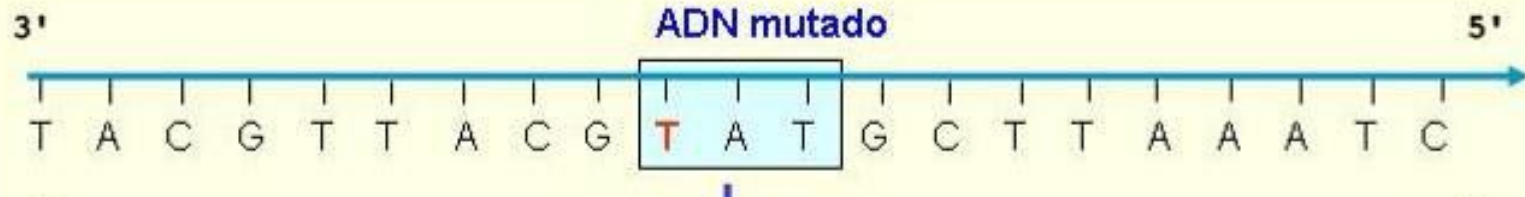
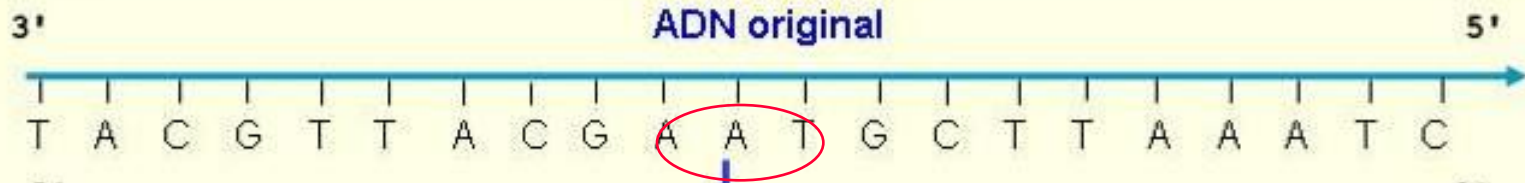
Mutaciones génicas: sustitución



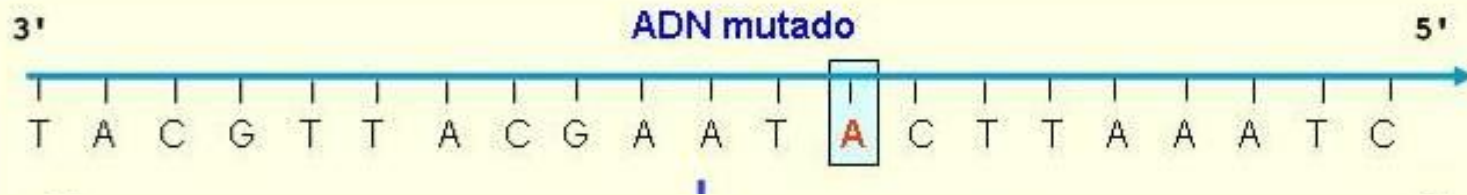
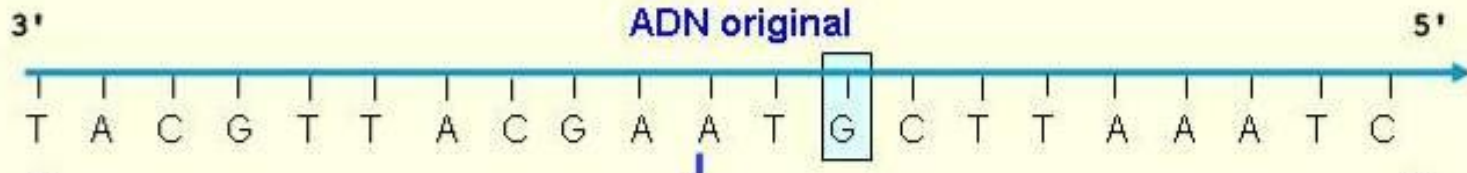
Mutaciones génicas por sustitución

- Sustitución de nucleótidos (20 %)
 - transición
 - Cambio del mismo tipo de base AT por GC
 - transversión
 - Cambio por base de distinto tipo..... AT por CG

Ejemplo de sustitución



Ejemplo de sustitución II



Un ejemplo: la anemia falciforme

HbS

Globina β



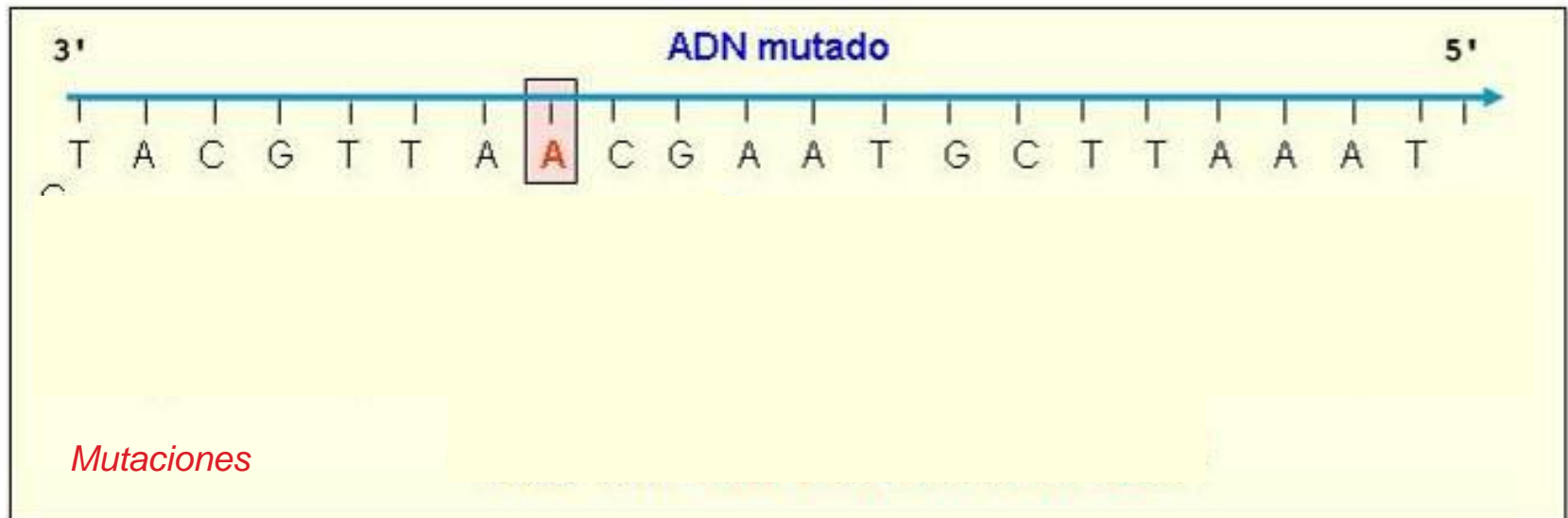
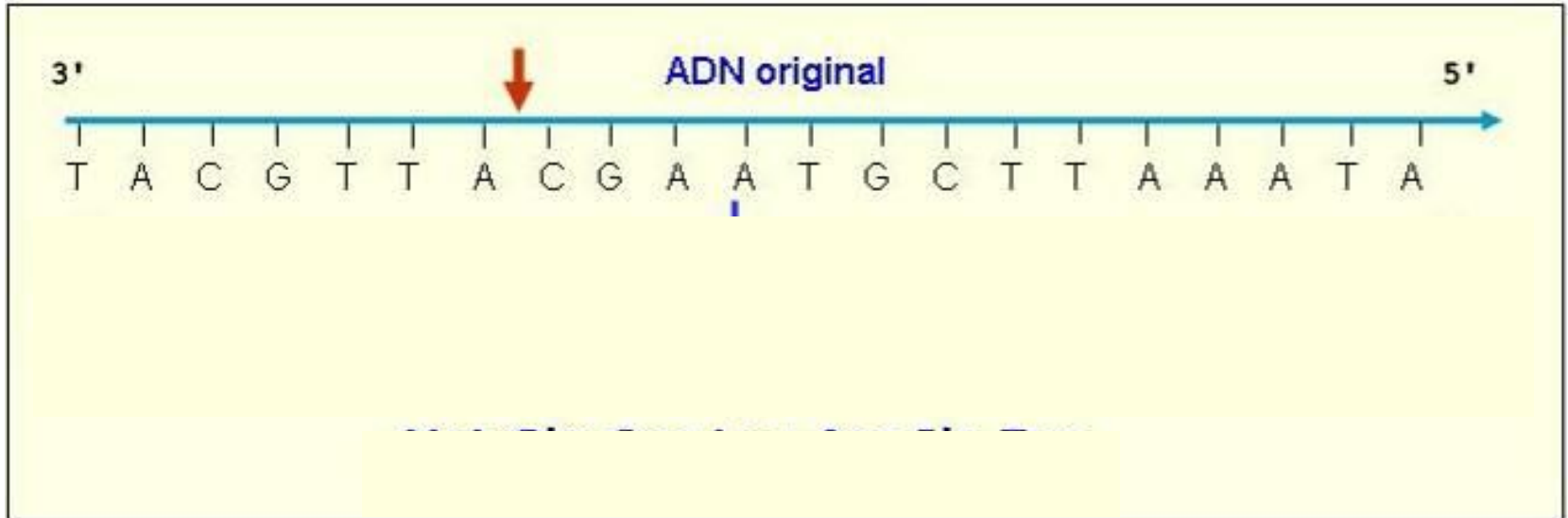
Anemia falciforme



Glóbulos rojos normales

a.ac 6: Ácido glutámico por valina

Mutaciones génicas: corrimiento



Efectos de mutaciones génicas

sustituciones

1 triplete

Efecto menor/ sin efecto

corrimiento

varios tripletes

Efecto grave/
salvo compensación

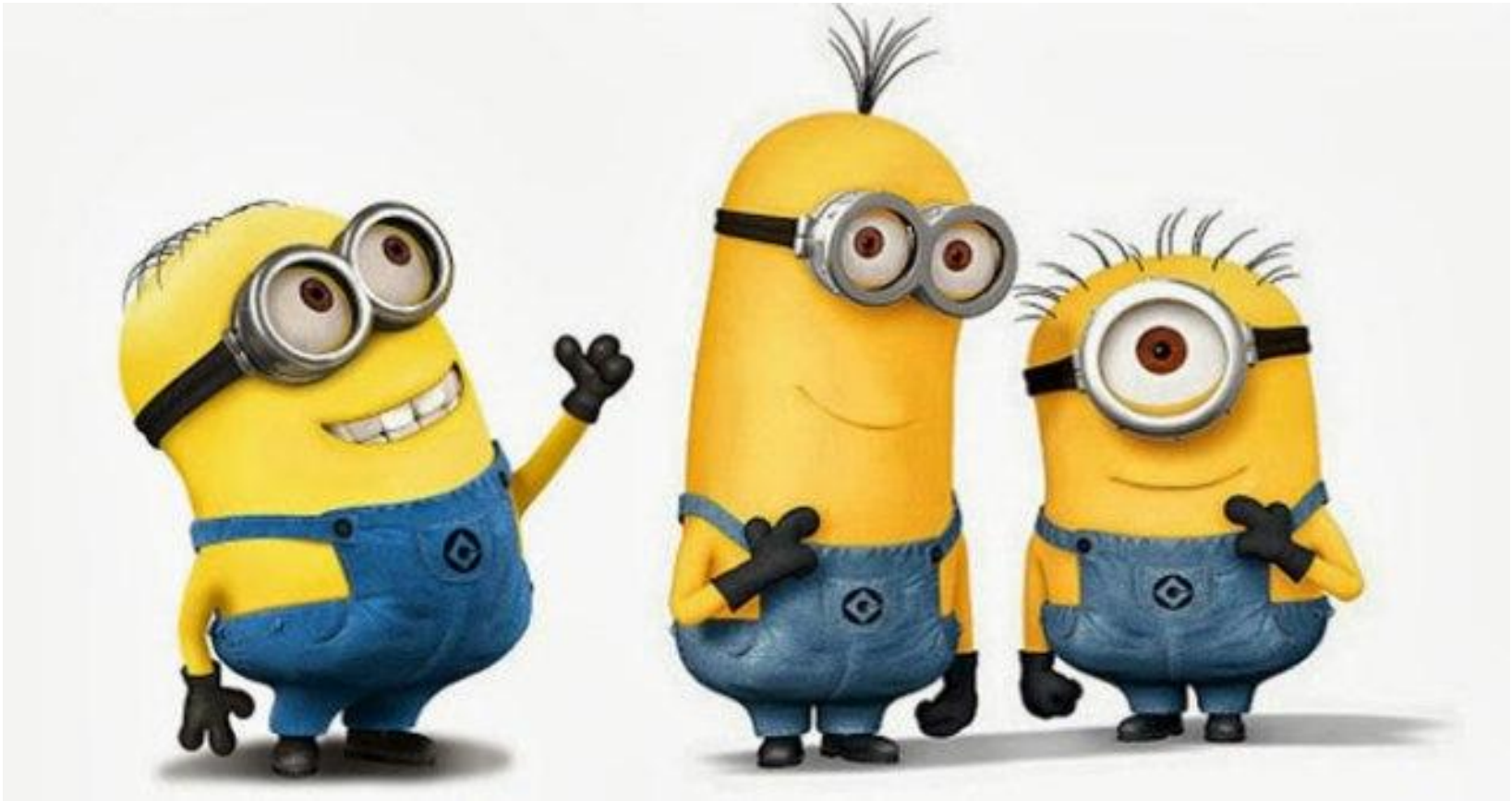
Efecto de una mutación génica

Según la situación en el gen :

- Intrón.....S
- Exón:
 - 3^a base nitrogenada del triplete.....S
 - 1^a o 2^a base:
 - *Se produce un aminoácido similar*..... S
 - *No es similar:*
 - *A.ac situado en zona no activa*.....S
 - *A.ac situado en zona activa*..... **E**

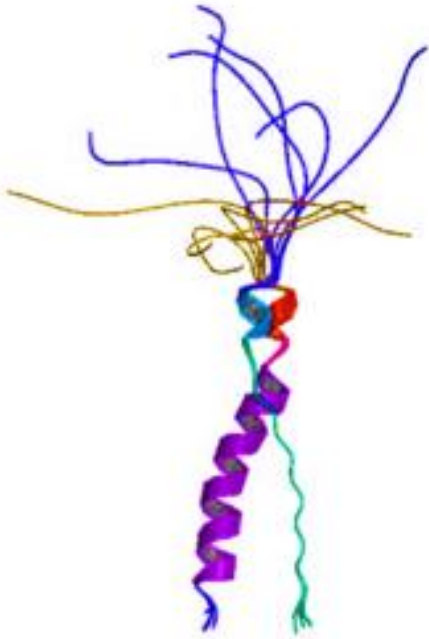
S: mutación silenciosa, **E**: mutación efectiva

Los minions



¿qué mutaciones presentan los minions?

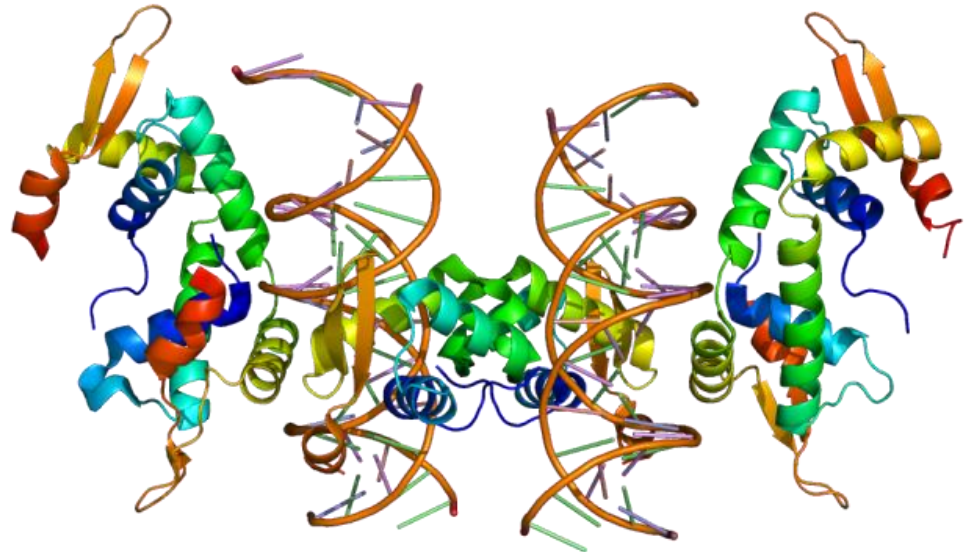
Los minions



1. Hidrocondroplasia,
crom 4, gen N540K, factor
de crecimiento de
fibroblastos

2. Ojo, crom 11, gen Pax6, desarrollo
del ojo

3. Lenguaje, crom 7, gen FoxP2



Mutaciones cromosómicas

Delección



Duplicación



Inversión pericéntrica

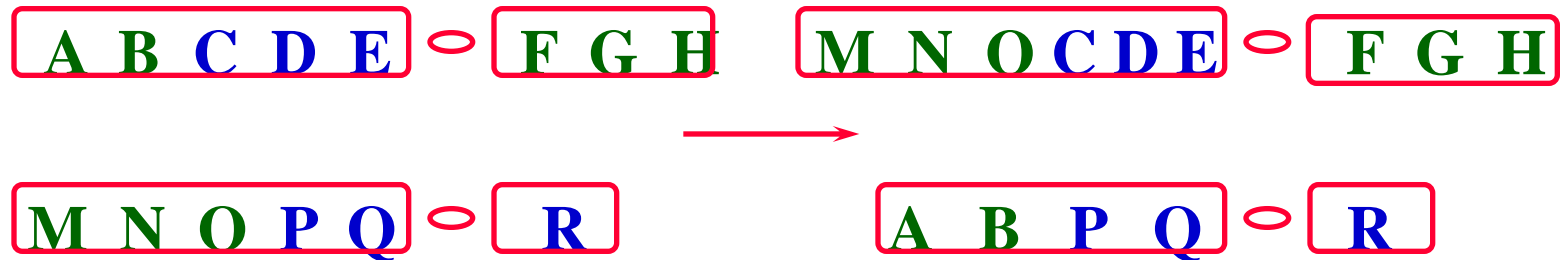


Inversión paracéntrica

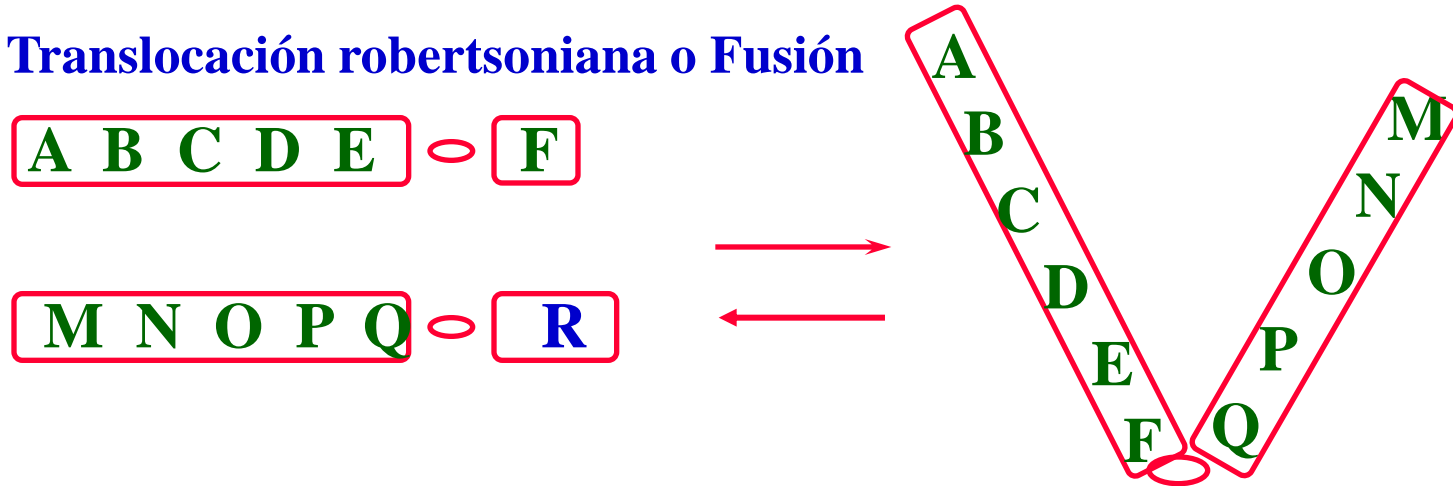


Mutaciones cromosómicas

Translocación recíproca

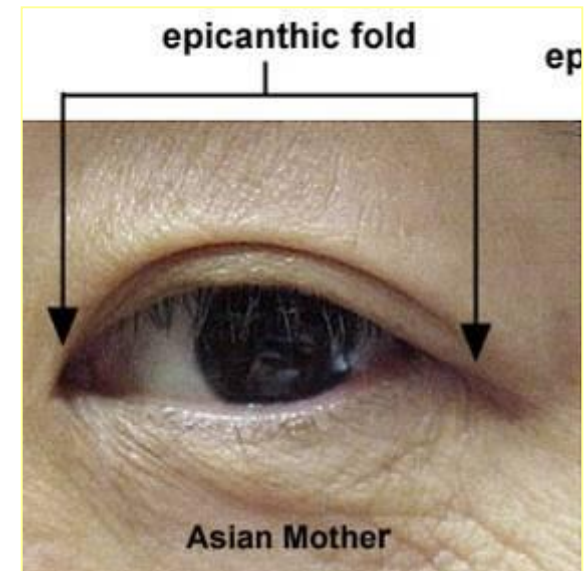


Translocación robertsoniana o Fusión



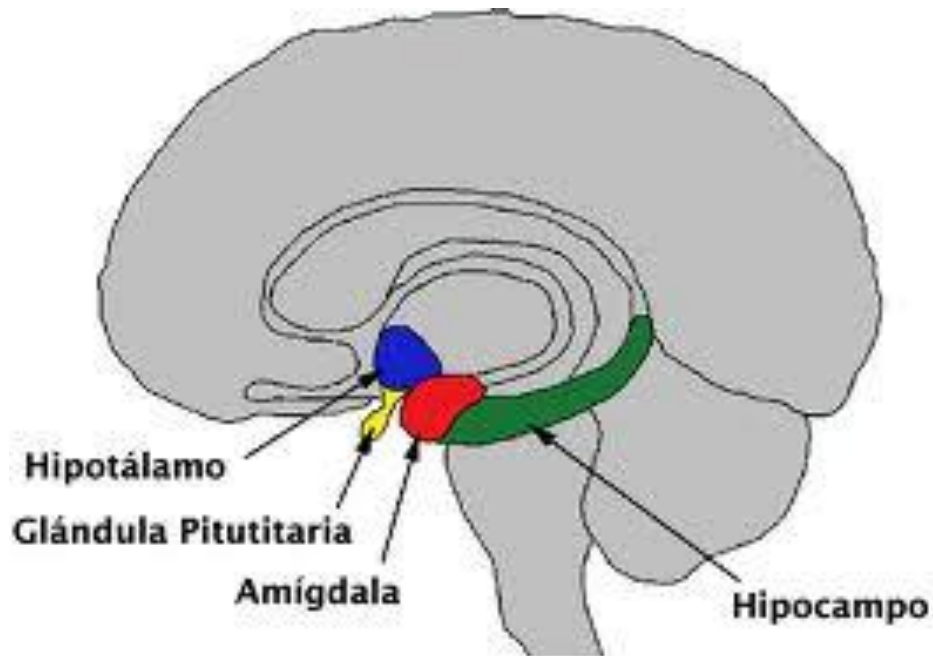
Un ejemplo: Cri du chat (delección nº 5)

- Microcefalia (cabeza pequeña)
- Desarrollo retrasado
- Problemas de lenguaje
- Problemas de comportamiento

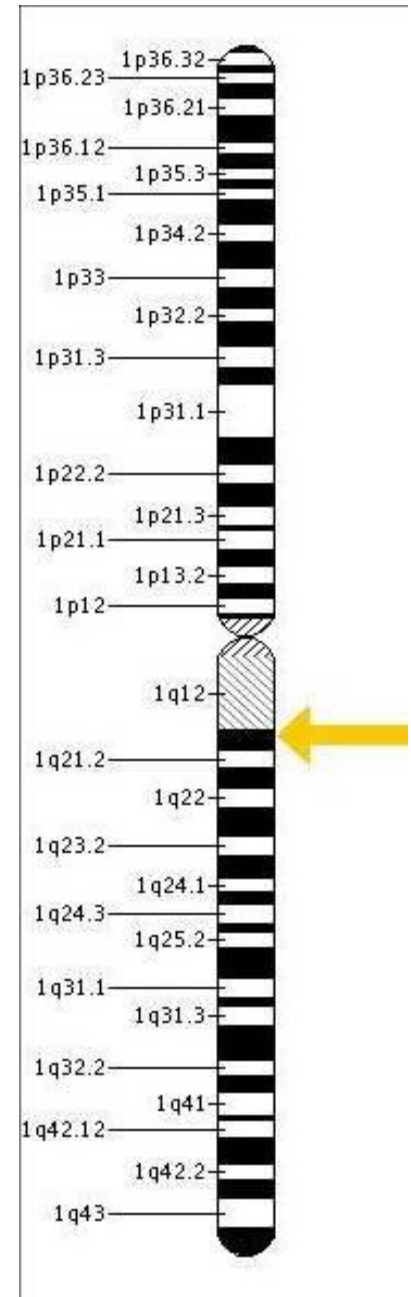


Otro ejemplo: Personas sin miedo

- Mutación: deleción 1q21



Enfermedad de Urbach–Wiethe afecta a la piel y mucosas y a veces produce calcificaciones en la amígdala



Efecto mutaciones cromosómicas

Cantidad de genes

delección

si

deletéreo

duplicación

inversión

no

mínimo

translocación

no fértil
anomalías

Importancia evolutiva

delección

apenas

duplicación

grande

Ej. hemofilia

fusión

grande

Ej. Cromosoma 2 humano

Diferencias monos-humanos

Monos antropomorfos
 $2n = 48$ (24 pares)

Humanos
 $2n = 46$ (23 pares)



la fusión de 2 cromosomas



cromosoma nº 2



otras diferencias :



nº 4 humano reorganizaciones



nº 9 es más grande



nº 12 un poco más corto

Superhéroes genéticos (Stephen Crohn)



- una mutación les hace inmunes a alguna enfermedad.
- 500.000 muestras de donadores anónimos

Mutaciones genómicas

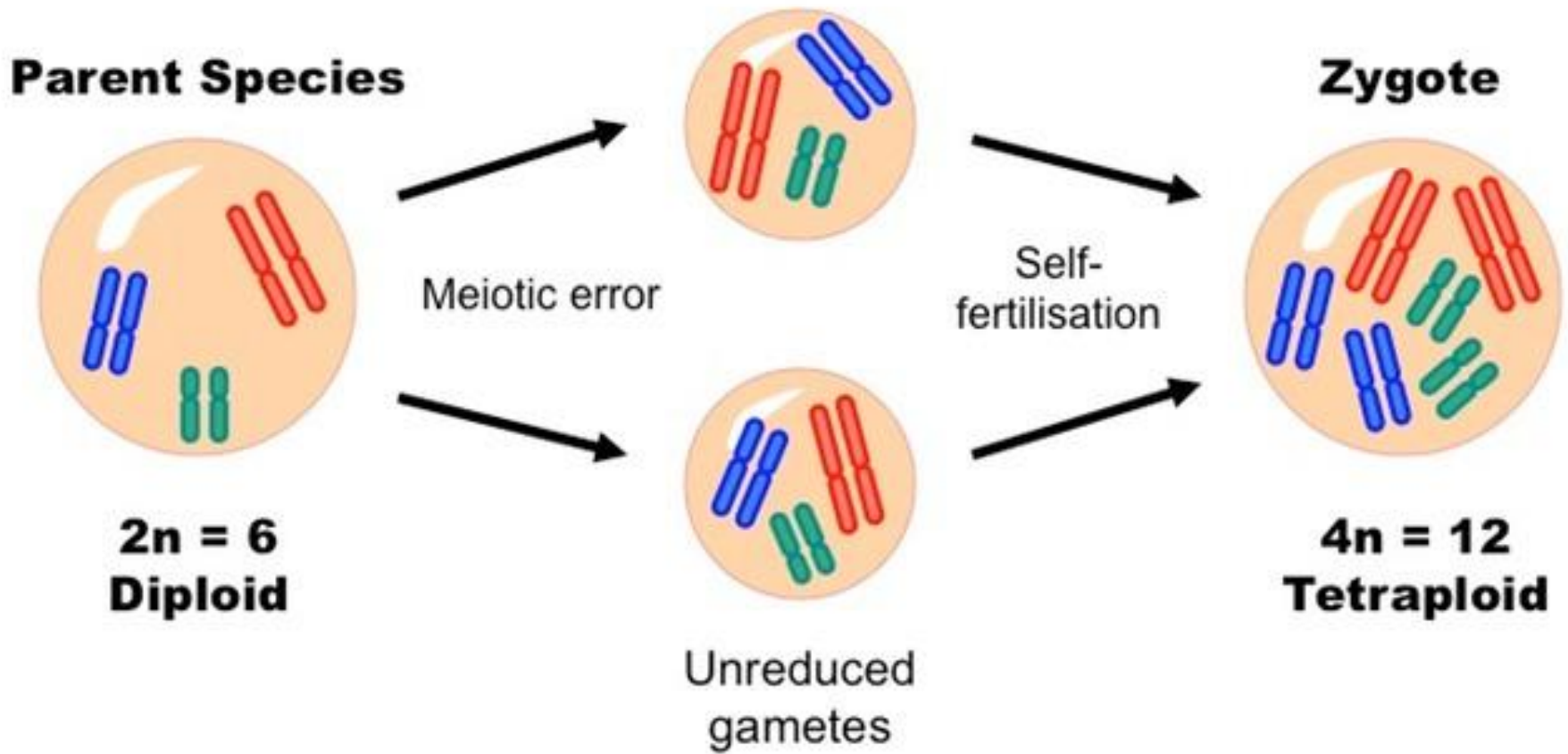
Aneuploidias

- Monosomías
- Trisomías

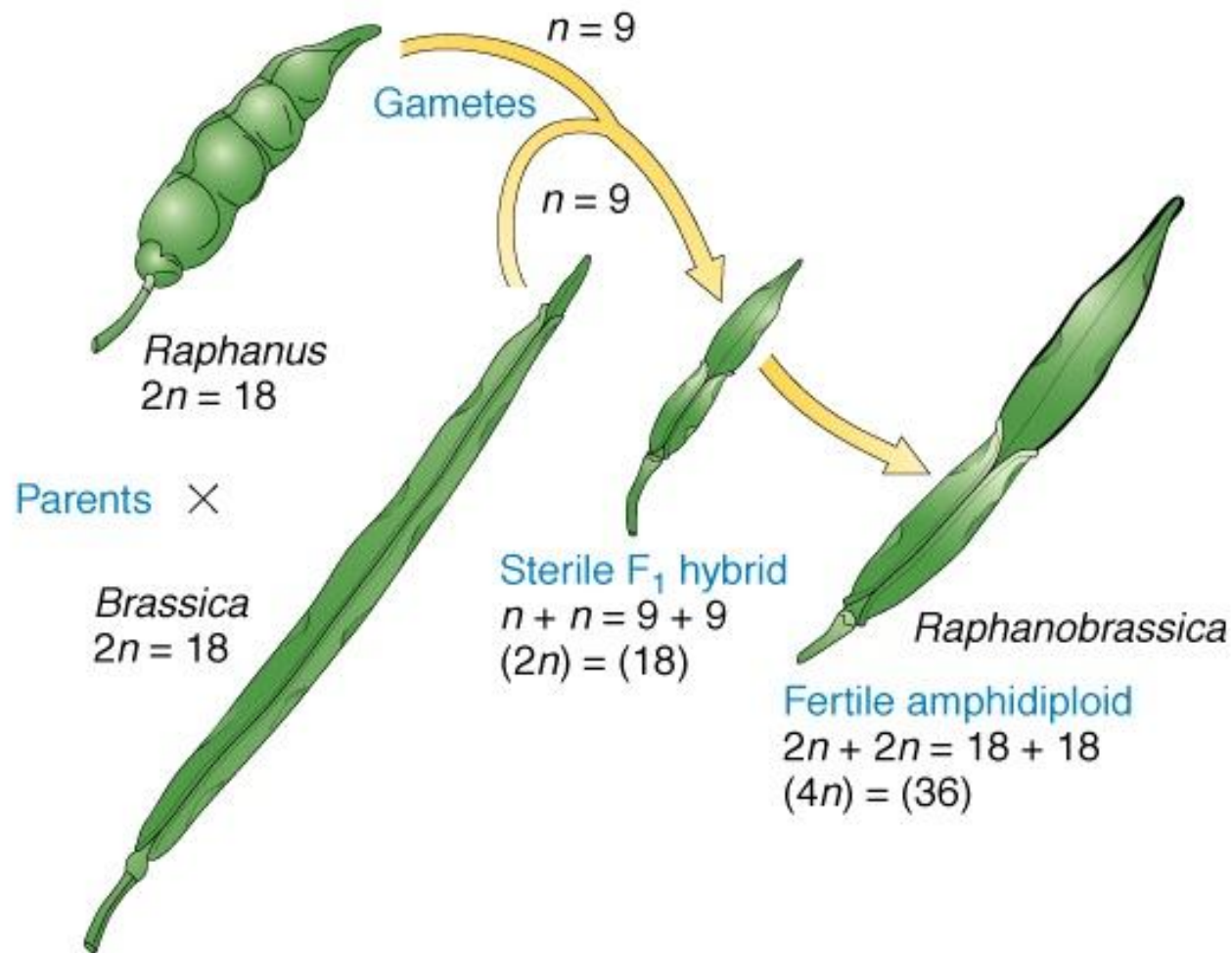
Euploidias

- N° de juegos
 - Monoploide
 - Triploide
 - Tetraploide
- Origen
 - Autopoliploide
 - Aloploide

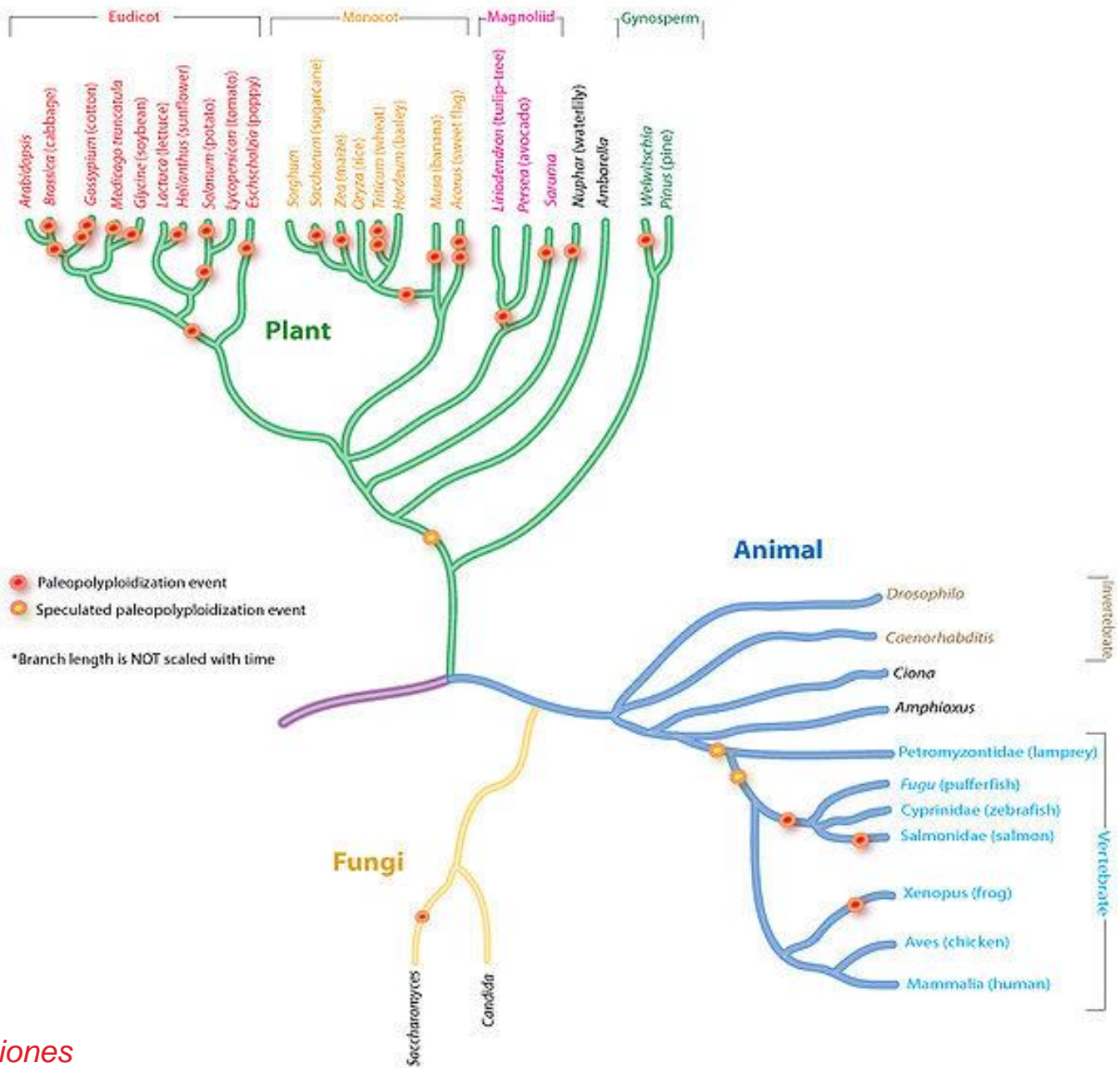
Origen euploidia



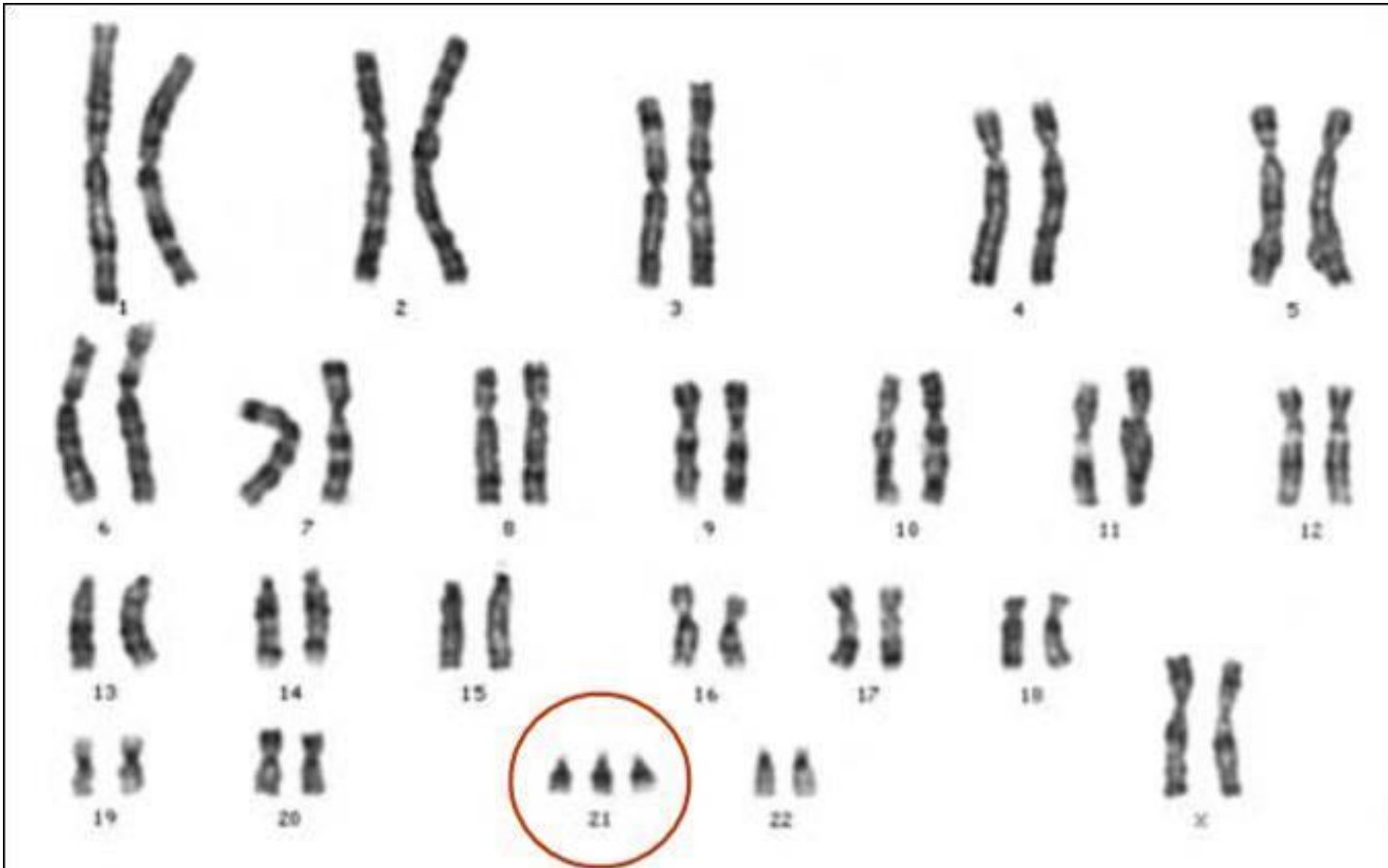
Euploidia en vegetales



Known Paleopolyploidy in Eukaryotes



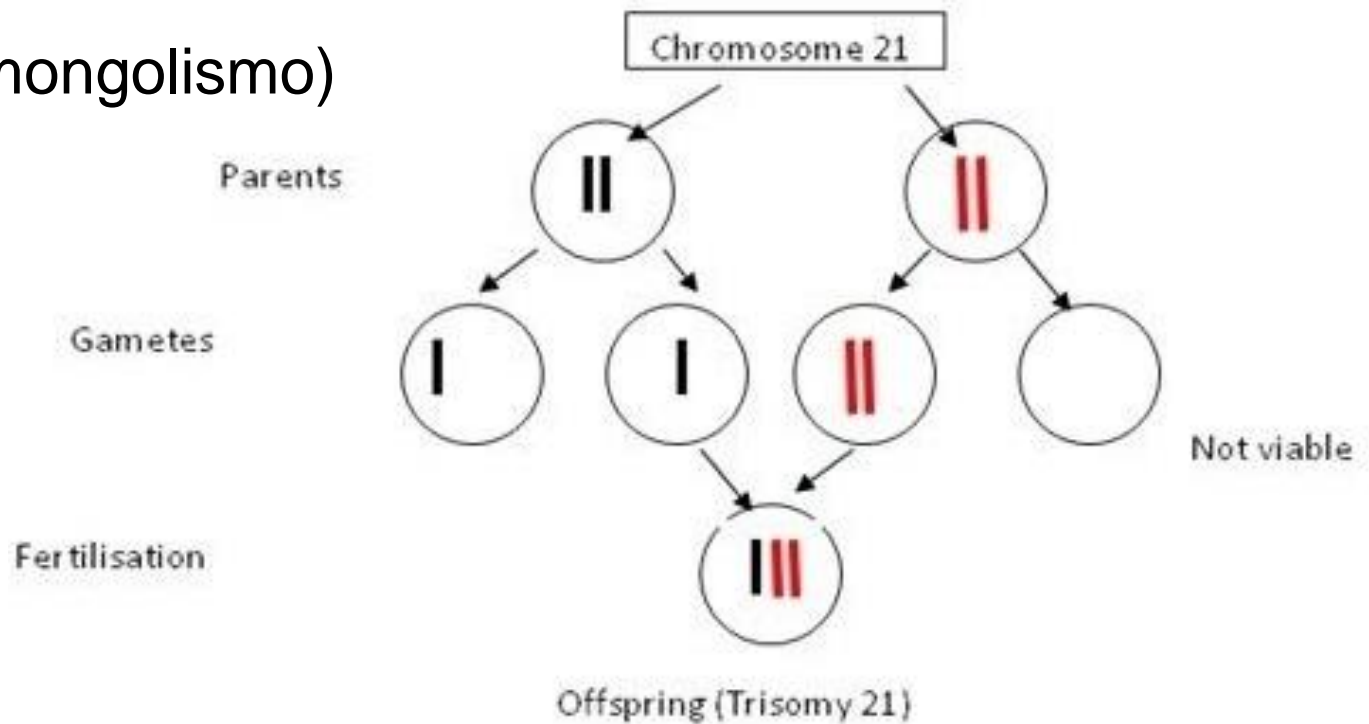
Ejemplo aneuploidia



Trisomía 21 o síndrome de Down

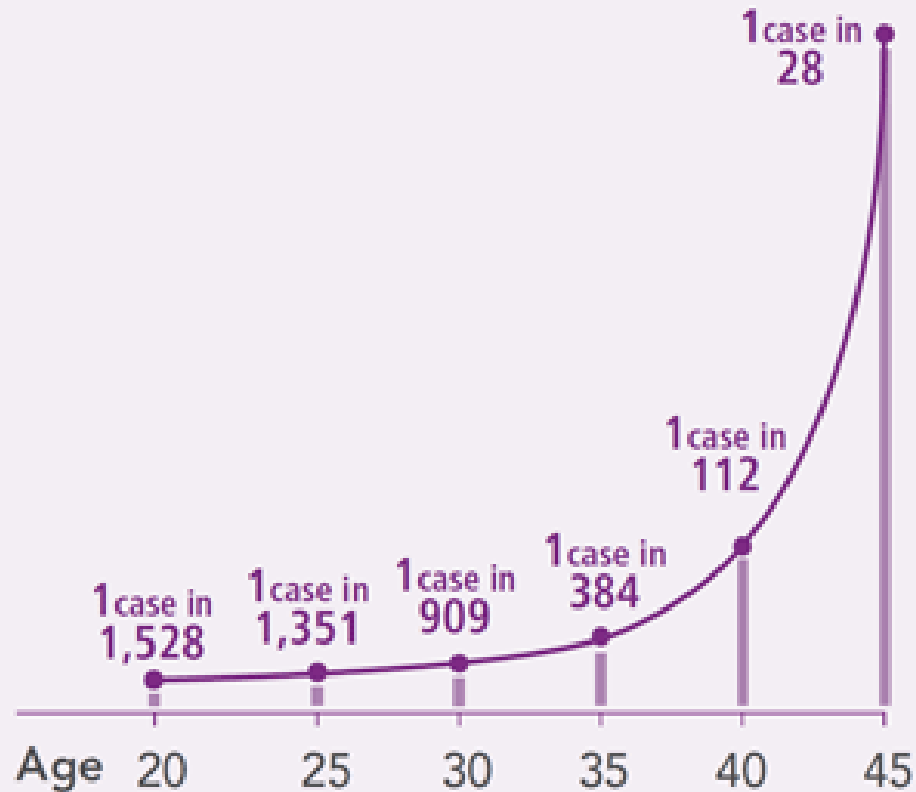
Origen aneuploidia: no disjunción

Trisomía 21
síndrome de Down
(mongolismo)



Causas del síndrome de Down

PROBABILITY OF GIVING BIRTH TO A BABY WITH TRISOMY 21 BY WOMAN'S AGE



Síndrome de Down



Estatura baja

Frente alta, aplanada

Epicanto ojos

Palma mano: un solo pliegue

Planta pie: menos pliegues

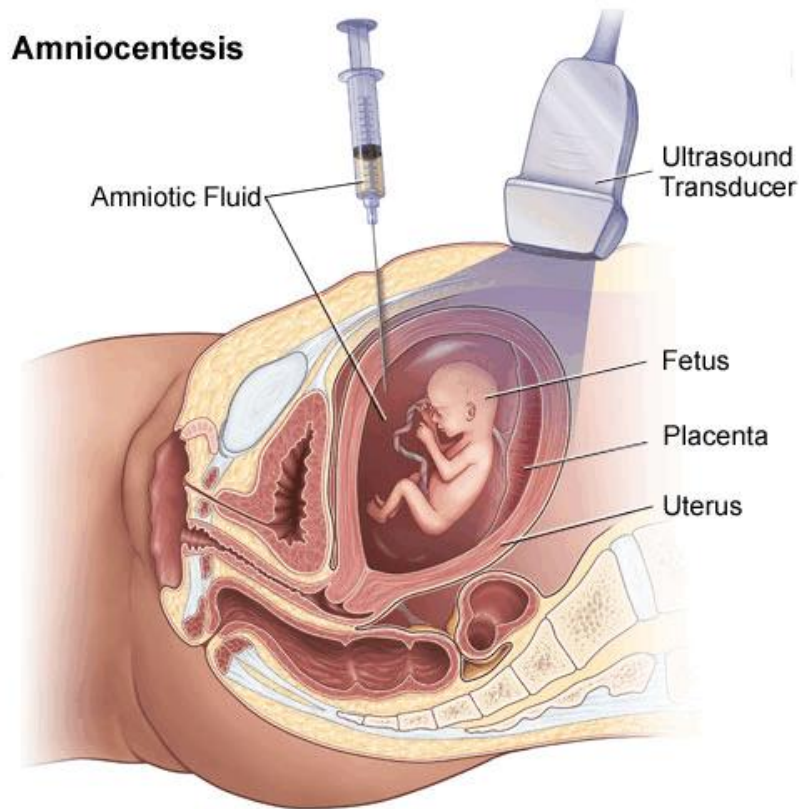
Bajo coeficiente inteligencia (20-60)



Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.



Amniocentesis/análisis sangre



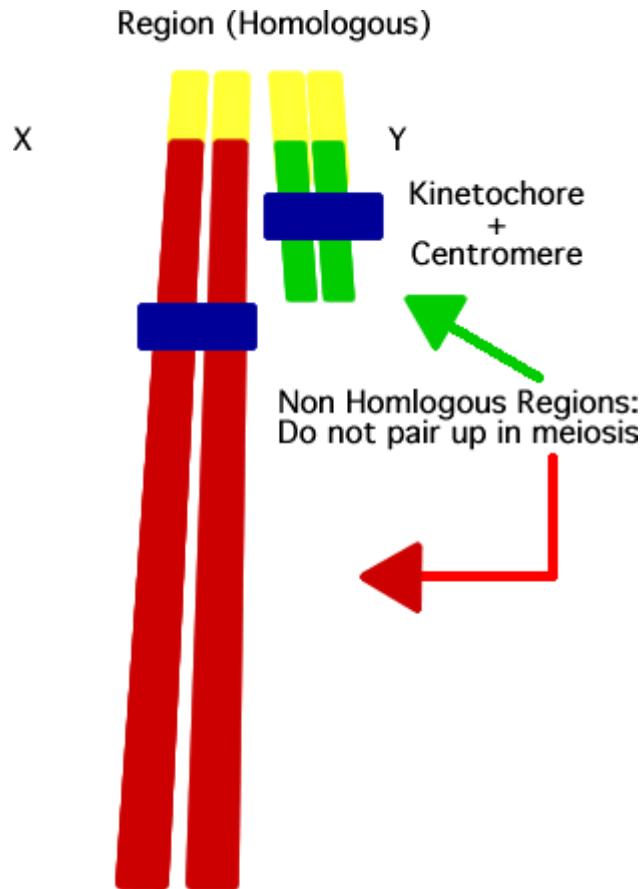
La amniocentesis permite detectar anomalías cromosómicas

Desde Nov 2013:

Análisis de sangre tras 12 semanas de embarazo

Ya no hace falta pruebas invasivas

Aneuploidías



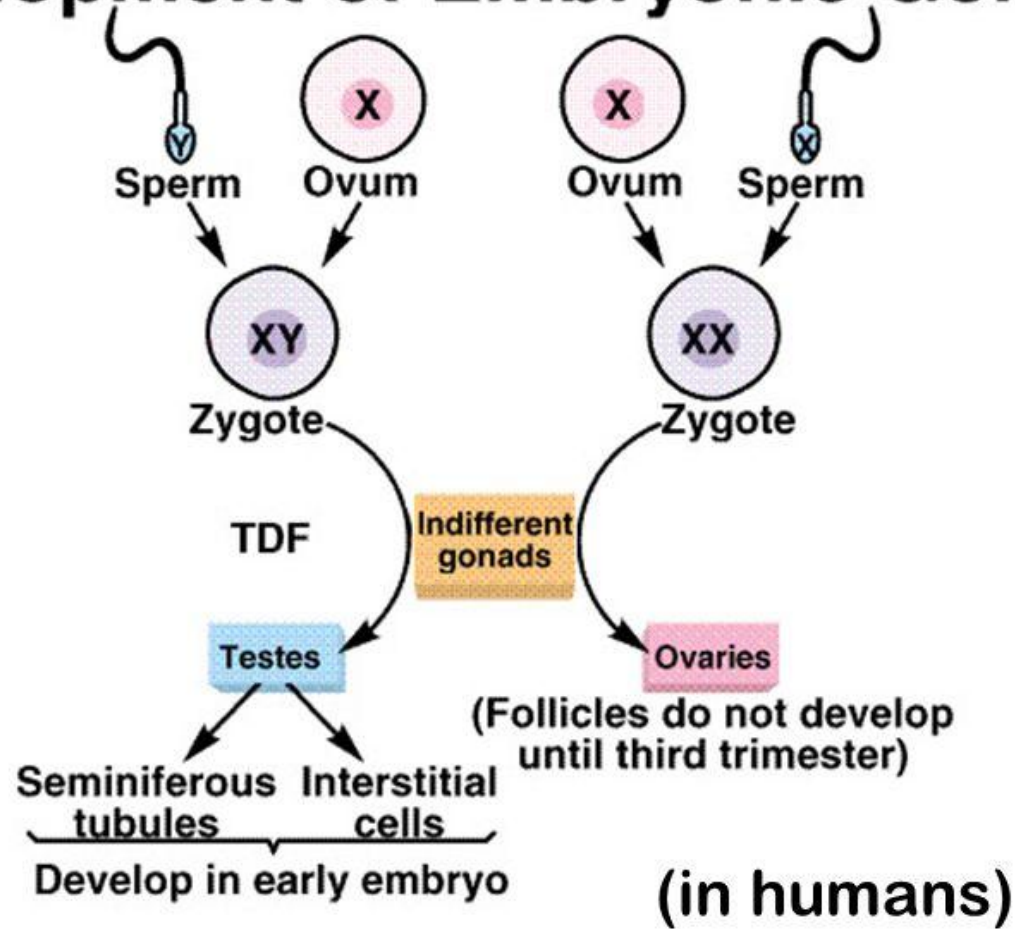
Hay entrecruzamientos en los heterocomasomas en la meiosis en la región homóloga

Por error puede resultar afectado un fragmento de Y que afecte al gen TDF: testis determining factor, que controla sexo gonádico

Aneuploidias

| Genotipo | Enfermedad | Sexo | Situación | Frecuencia (nacimientos) |
|-----------------|-------------------------|-------------|--------------------------------|---------------------------------|
| Trisomía 21 | Síndrome de Down | V, M | retraso mental malformación | |
| XXY Trisomía | Síndrome Klinefelter | V | estéril | 1/750 varones |
| XXX Trisomía | Triple X | M | fértil | 1/1000 |
| XYY Trisomía | Duplo Y | V | fértil | 1/2000 |
| XO Monosomía | Síndrome de Turner | M | estéril | 1 / 5000 |
| XY | Hembra XY | M | estéril | 1/100.000 |
| XX | Macho XX | V | estéril | 1/20.000 |

Chromosomal Sex and the Development of Embryonic Gonads



Agentes mutágenos

- Endógenos
 - Residuos reactivos: *radicales libres*
 - Transposones
- Exógenos
 - Físicos: *radiaciones*
 - Químicos: *análogos de bases, modificadores, etc...*
 - Biológicos: *virus*

Transposones

- Secuencias de genes saltarines
- Efecto: delección/copia vs adición
- Factor muy importante:
 - Reestructura la organización del cromosoma hospedador.
 - Puede alterar la expresión de un gen, bien inactivándolo, bien sobre-expresándolo.

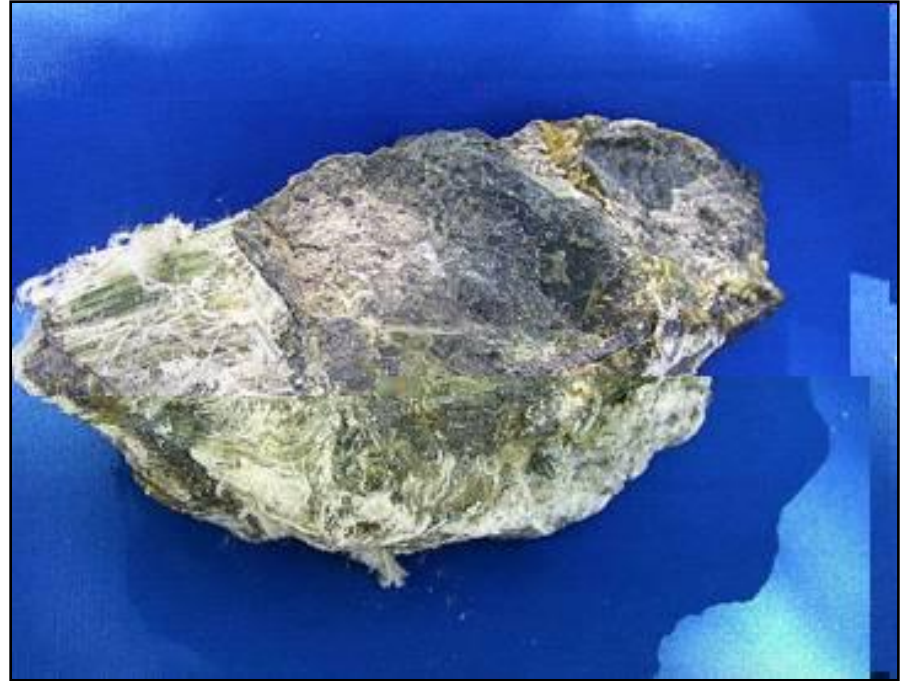


Barbara McClintock. 1983

Agentes

| <i>Tipo de agente</i> | <i>Agente</i> | <i>Mutación</i> |
|------------------------------|---|--|
| <i>Físico</i> | Rayos ionizantes (rayos X) | Se rompe cadena ADN |
| | Radiación radiactiva (partículas α y β) | Se rompe cadena ADN |
| | Rayos no ionizantes (ultravioletas) | Dímero de pirimidina |
| <i>Químico</i> | Análogos de bases | Puntual |
| | Modificadores de bases | Puntual: sustituciones |
| | Intercalantes en el ADN | Corrimiento de secuencias |
| | Otras: amianto, dioxinas, etc. | Somática puntual, tumor cancerígeno |

Amianto



- Cáncer comprobados: Desde 1935 se sabe la relación entre asbesto (amianto) y cáncer de pulmón

Ahumados y asados



Evitar alimentos chamuscados. Comer sólo ocasionalmente carne hecha a la barbacoa, así como alimentos curados o ahumados.

Hay riesgo de cáncer de estómago y colo-rectal

Los alimentos ahumados contienen hidrocarburos policíclicos aromáticos que son carcinogénicos. Se recomienda menos de 20 g. al día

OMS Carnes cancerígenas

Carne rojas 2 A

Carne procesada 1

A Rough Guide to IARC CARCINOGEN CLASSIFICATIONS

The International Agency for Research on Cancer (IARC) classifies substances to show whether they are suspected to cause cancer or not. It places substances into one of five categories depending on the strength of evidence for their carcinogenicity.

| GROUP | WHAT DOES IT MEAN? | WHAT DOES IT INCLUDE? |
|-----------------|--|---|
| GROUP 1 | CARCINOGENIC TO HUMANS Sufficient evidence in humans. Causal relationship established. |  Smoking, exposure to solar radiation, alcoholic beverages and processed meats. |
| GROUP 2A | PROBABLY CARCINOGENIC TO HUMANS Limited evidence in humans. Sufficient evidence in animals. |  Emissions from high temp. frying, steroids, exposures working in hairdressing, red meat. |
| GROUP 2B | POSSIBLY CARCINOGENIC TO HUMANS Limited evidence in humans. Insufficient evidence in animals. |  Coffee, gasoline & gasoline engine exhaust, welding fumes, pickled vegetables. |
| GROUP 3 | CARCINOGENICITY NOT CLASSIFIABLE Inadequate evidence in humans. Inadequate evidence in animals. |  Tea, static magnetic fields, fluorescent lighting, polythene. |
| GROUP 4 | PROBABLY NOT CARCINOGENIC Evidence suggests no carcinogenicity in humans/animals | 1 ONLY 1 CHEMICAL EVER PLACED IN THIS GROUP, OF ALL SUBSTANCES ASSESSED Caprolactam, which is used in the manufacture of synthetic fibres. |

THE IARC'S INDEX ONLY TELLS US HOW STRONG THE EVIDENCE IS THAT SOMETHING CAUSES CANCER. SUBSTANCES IN THE SAME CATEGORY CAN DIFFER VASTLY IN HOW MUCH THEY INCREASE CANCER RISK.

© COMPOUND INTEREST 2015 - WWW.COMPOUNDCHEM.COM | @COMPOUNDCHEM
Shared under a Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivatives licence.

CC BY NC ND

Contaminación atmosférica



La contaminación atmosférica produce cáncer de pulmón
En España unas 30.000 muertes prematuras/año

Mutaciones

Efecto de la mutación efectiva génica

Según el tipo de célula :

- Germinal
- Somática
 - Si se produce en el desarrollo del individuo:
mosaicismo
- Según el daño:
 - Silenciosas
 - Neutras
 - Compatibles: albinismo
 - Teratogénicas: malformaciones
 - Carcinógenas
 - Letales
 - Beneficiosas

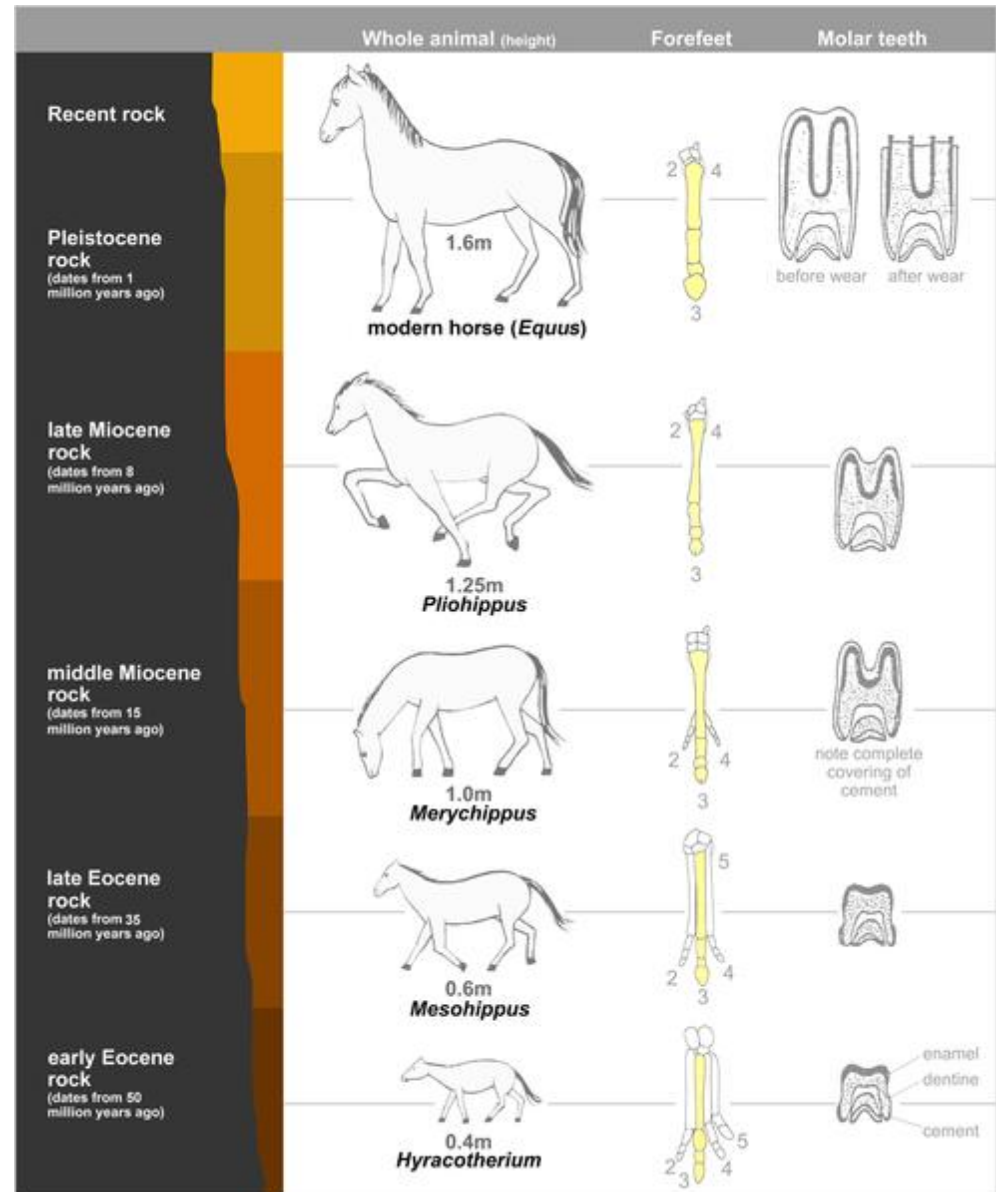
Mutación y evolución

- *“En biología nada tiene sentido si no es a la luz de la evolución” Dobzhansky*
- La evolución se considera un **hecho histórico**.
- Ningún científico niega la evolución, sólo debaten cómo se ha producido.

EVIDENCIAS A FAVOR DE LA EVOLUCION

paleontológicas

Registro fosil: Se puede reconstruir el proceso evolutivo con formas intermedias.



Evidencias biogeográficas

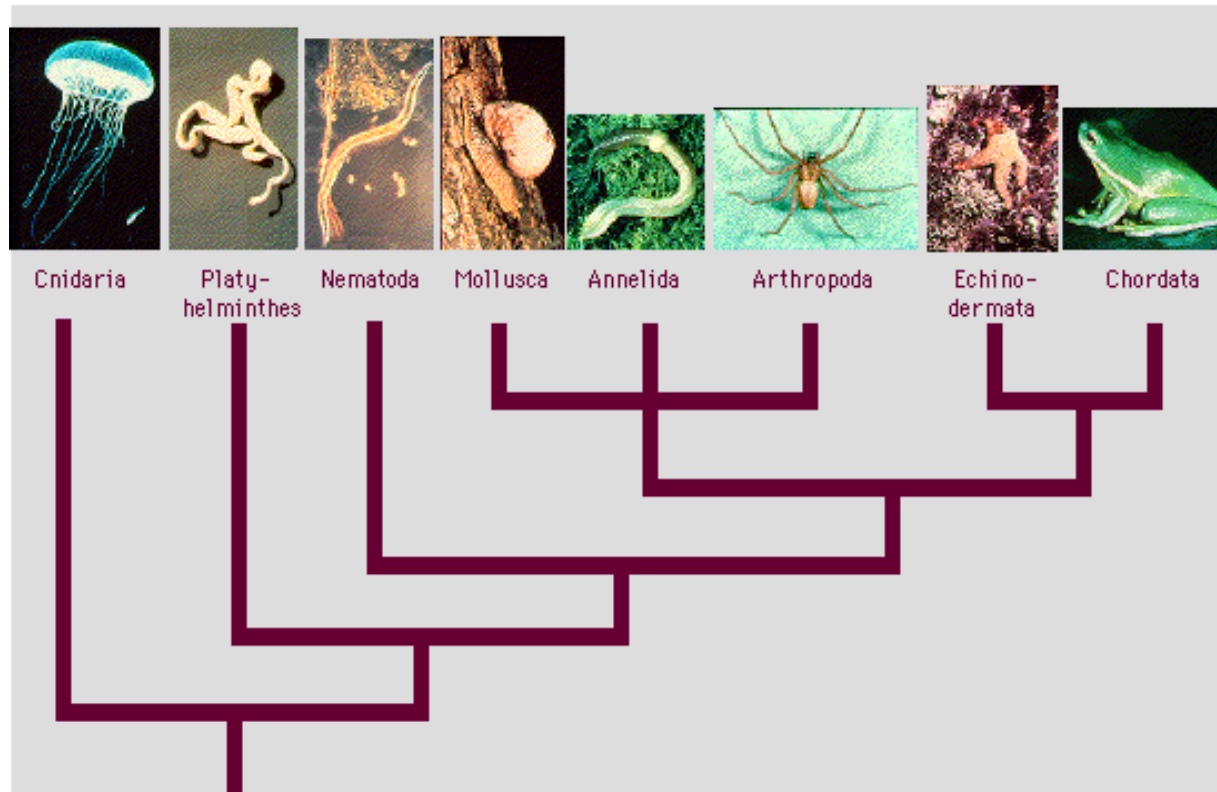
- Palmas [Endémicas]

Biogeografía y tectónica de placas



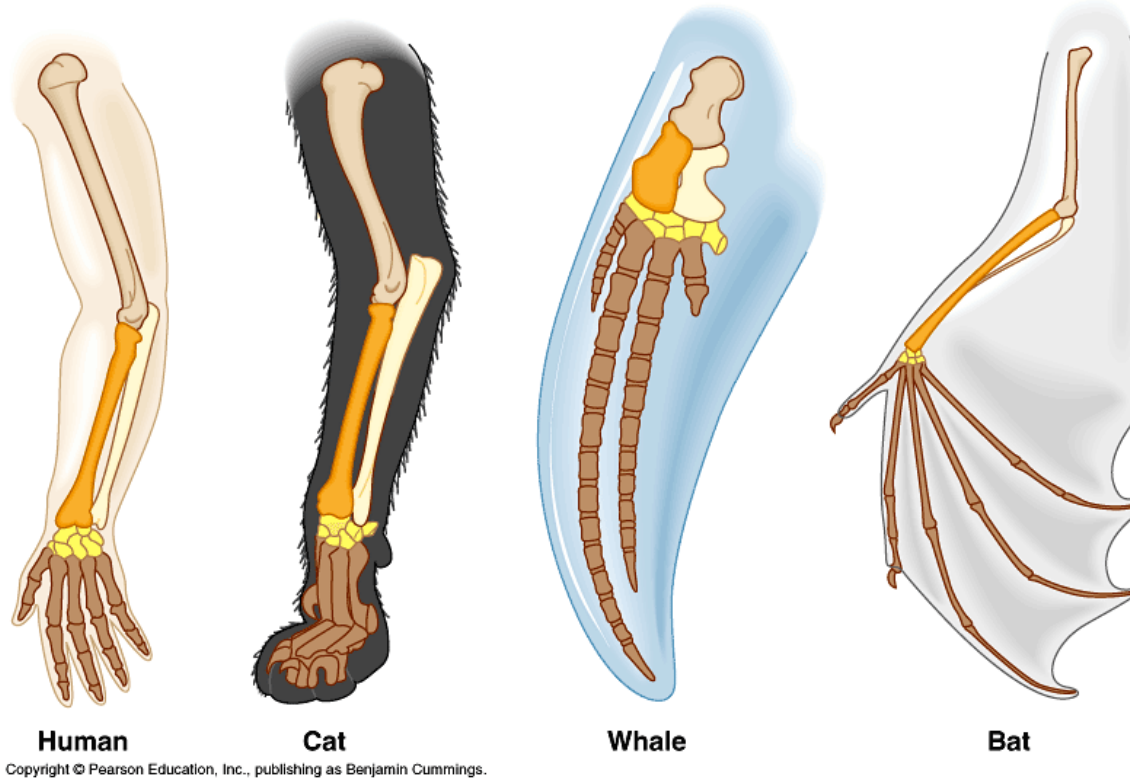
Vicisitudes históricas y condiciones ecológicas

moleculares



Análisis de proteínas y ácidos nucleicos

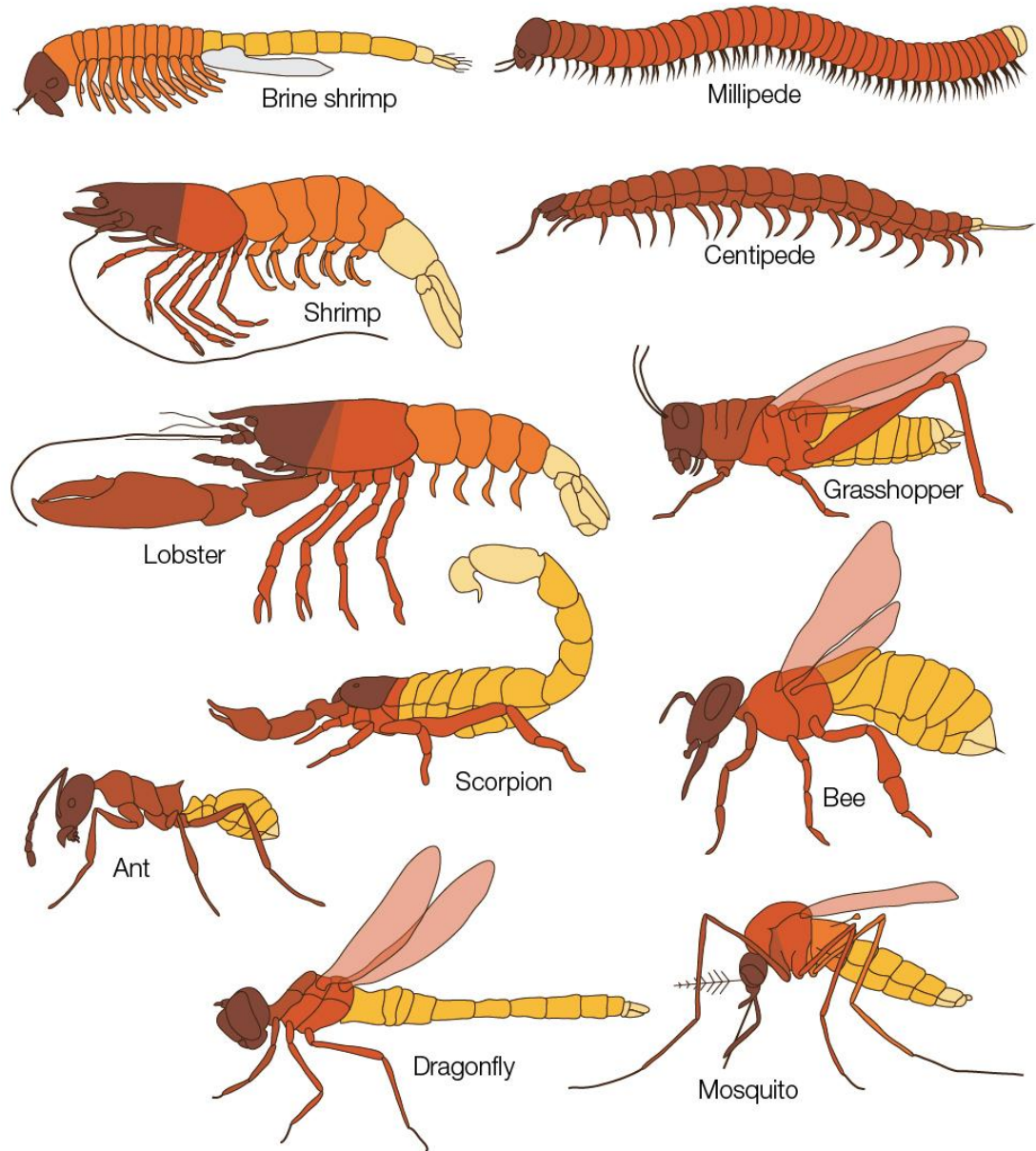
anatomía comparada



Homología del quiridio: todos los mamíferos tienen semejanza en el esqueleto de sus extremidades. (Hombre, delfín, murciélago,..) Indica una radiación adaptativa

Modelo de organización del cuerpo

Radiación adaptativa en artrópodos

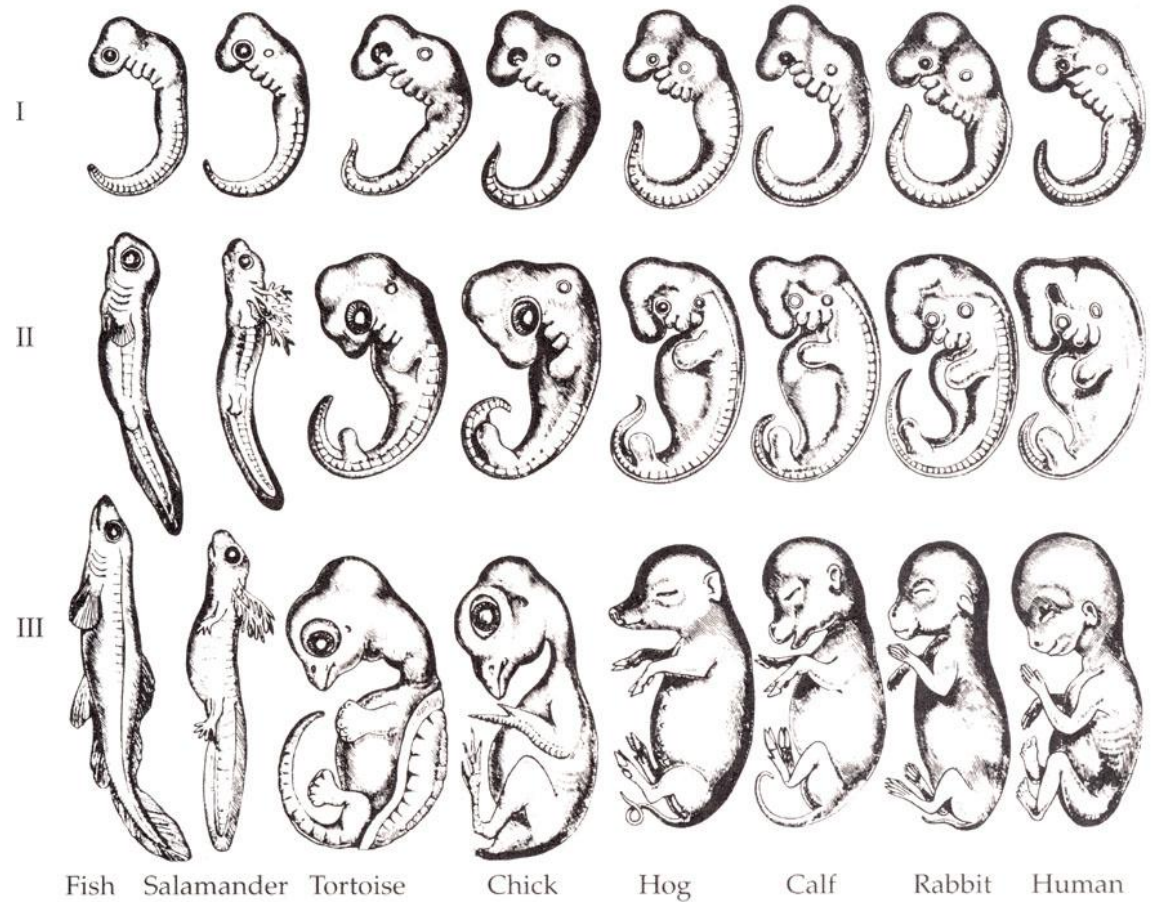


Convergencia evolutiva

- Órganos análogos



embriológicos



Los embriones de vertebrados son similares
Los embriones humanos presentan cola hasta la 6ª semana

Lamarck (1744-1829)

- ▶ Admitió la evolución de las especies

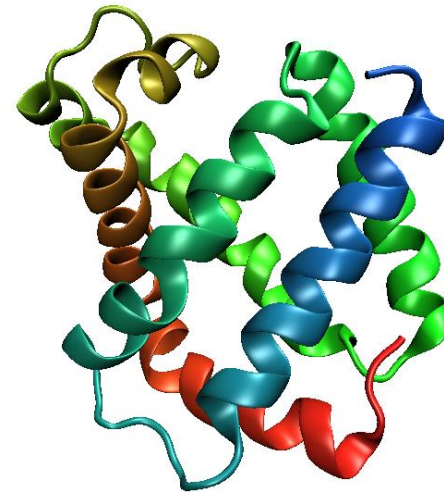


- Los organismos cambian necesariamente.
- La función crea el órgano
(si un órgano se usa mucho se desarrolla y si no se atrofia)
- Los cambios adquiridos serán transmitidos a la descendencia
- Teoría de los caracteres adquiridos

¿Por qué Lamarck no tenía razón?



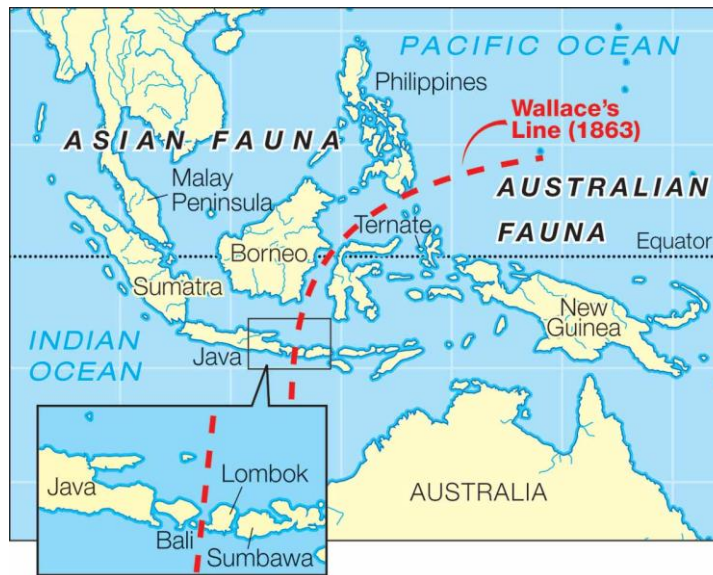
ADN (genes)



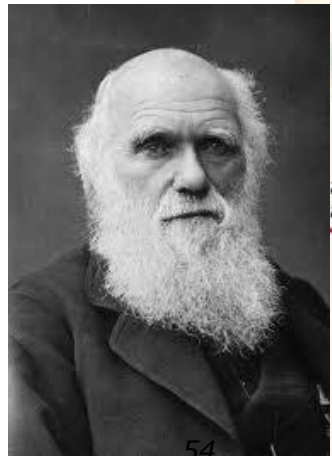
proteína

- Diferencia genotipo = información de genes
fenotipo = genotipo + ambiente

Darwin y Wallace (s. XIX)



Wallace y Darwin (Beagle) como naturalistas viajeros
Observación y toma de datos.



DARWINISMO (Darwin y Wallace)

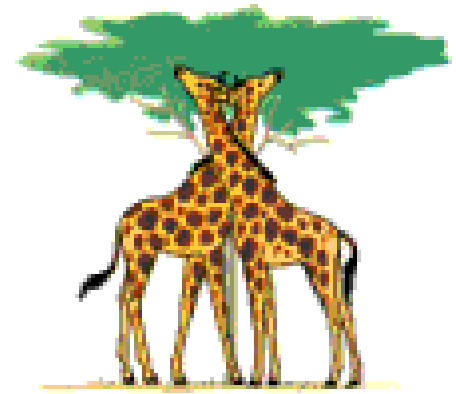
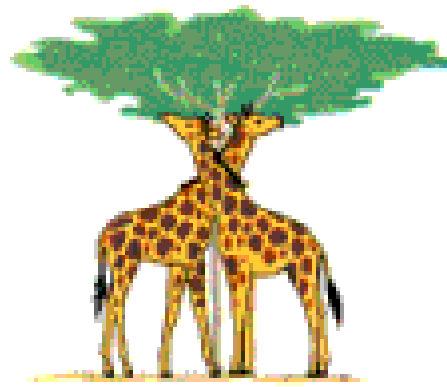
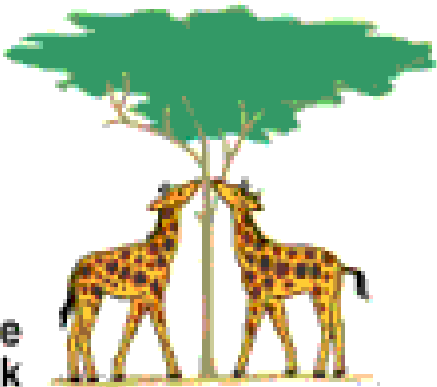
- Variabilidad genética
- Recursos limitados
- Capacidad reproductiva elevada del más apto.
- Los caracteres de los supervivientes se imponen en las poblaciones

Selección natural y adaptación

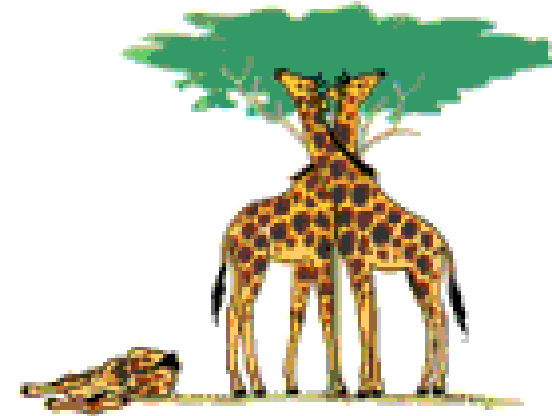
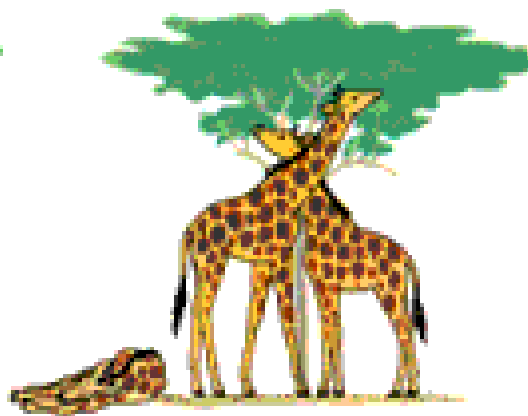
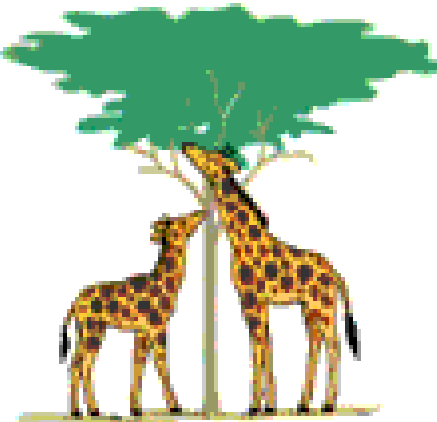
- Para poder sobrevivir los seres vivos se adaptan al medio.
- El procedimiento es diferente en el lamarkismo y darwinismo
 - **Lamarck:** El medio induce el cambio más adecuado. La evolución es **teleológica**, tendrá un objetivo.
 - **Darwin:** El medio “elige” o selecciona las opciones más ventajosas. La adaptación no es voluntaria ni inducida por el medio, es resultado de la **selección**.

Las jirafas

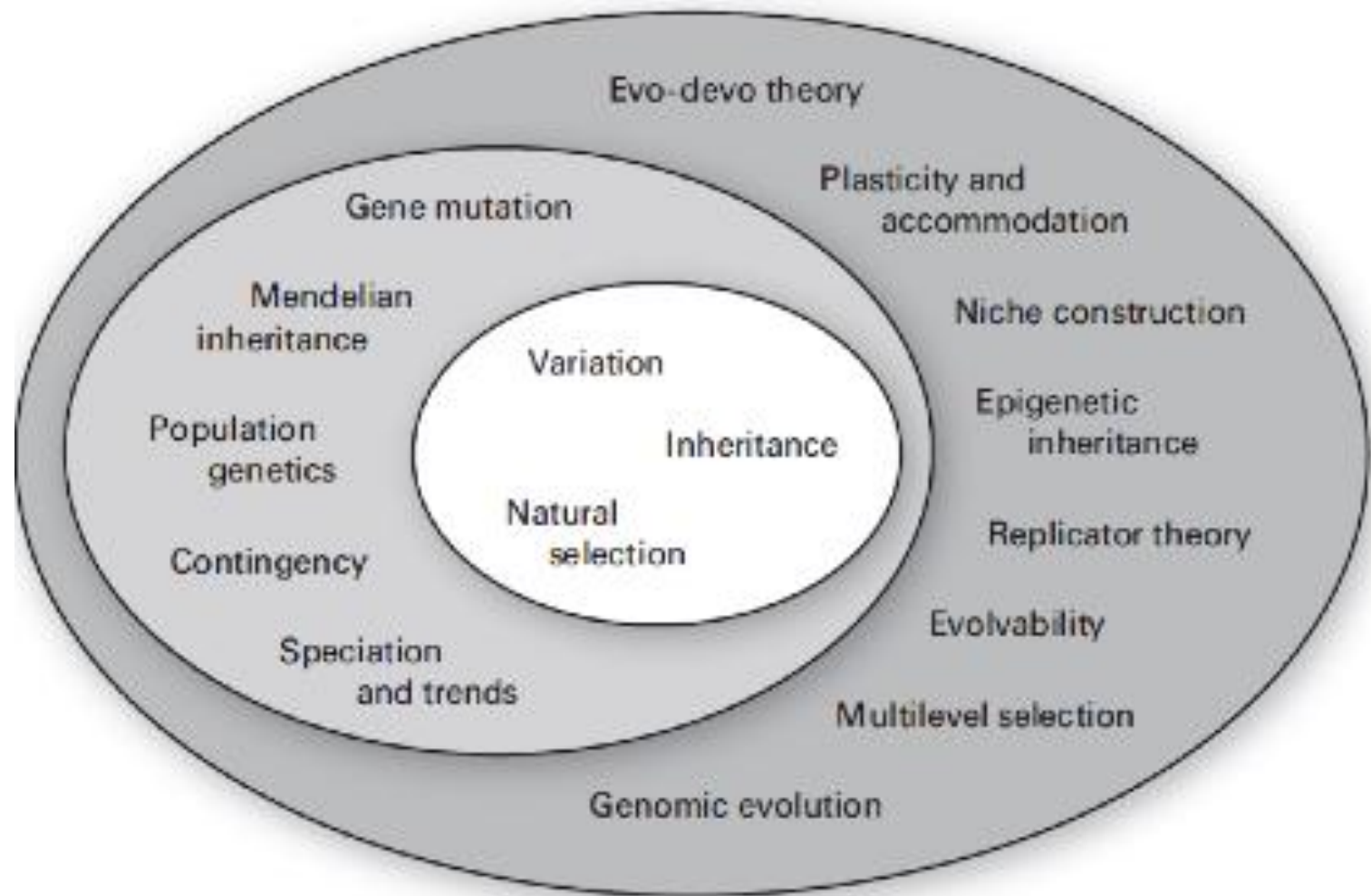
théorie
de Lamarck



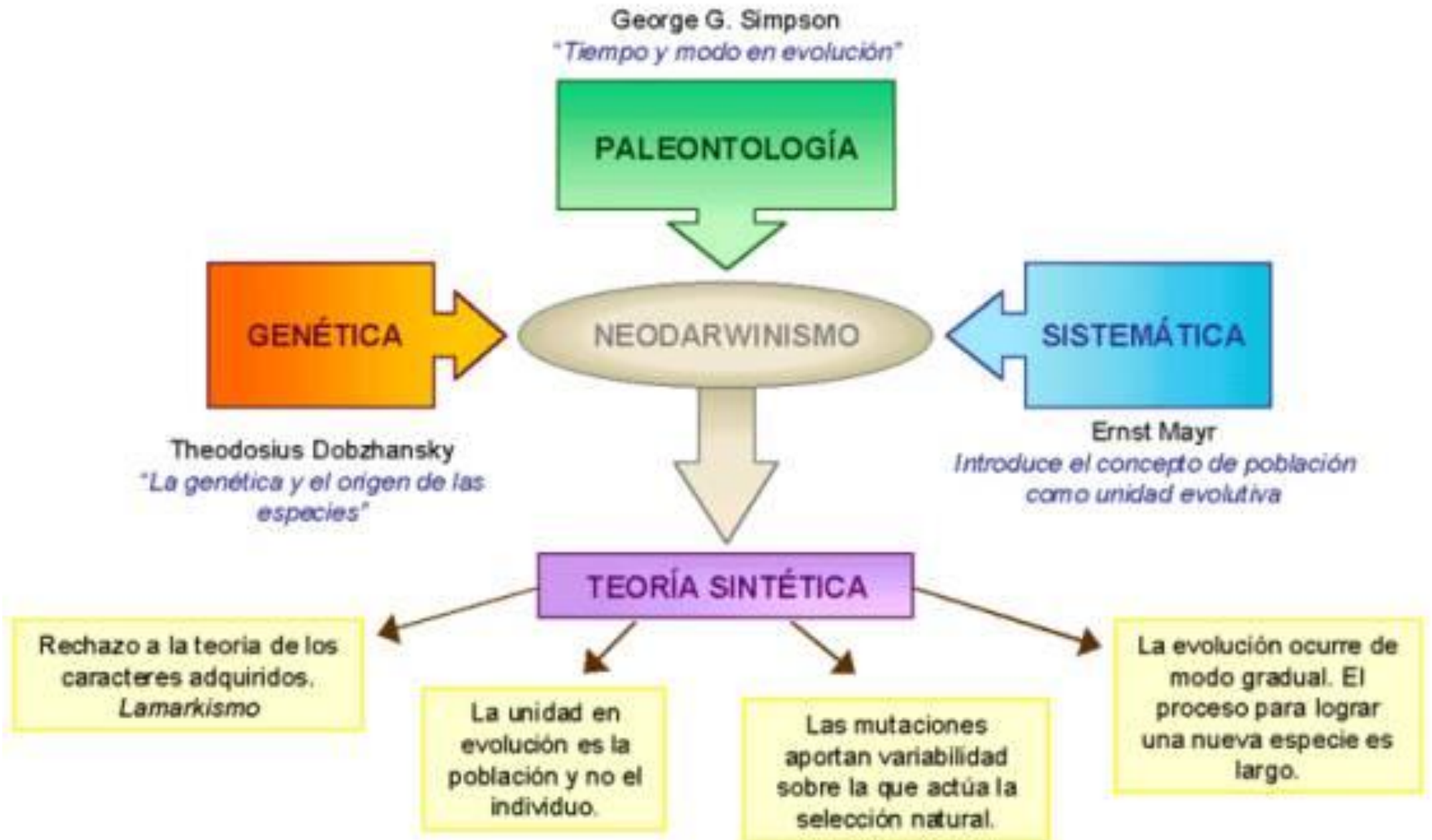
théorie
de Darwin



Teorías de la evolución



Neodarwinismo o teoría sintética

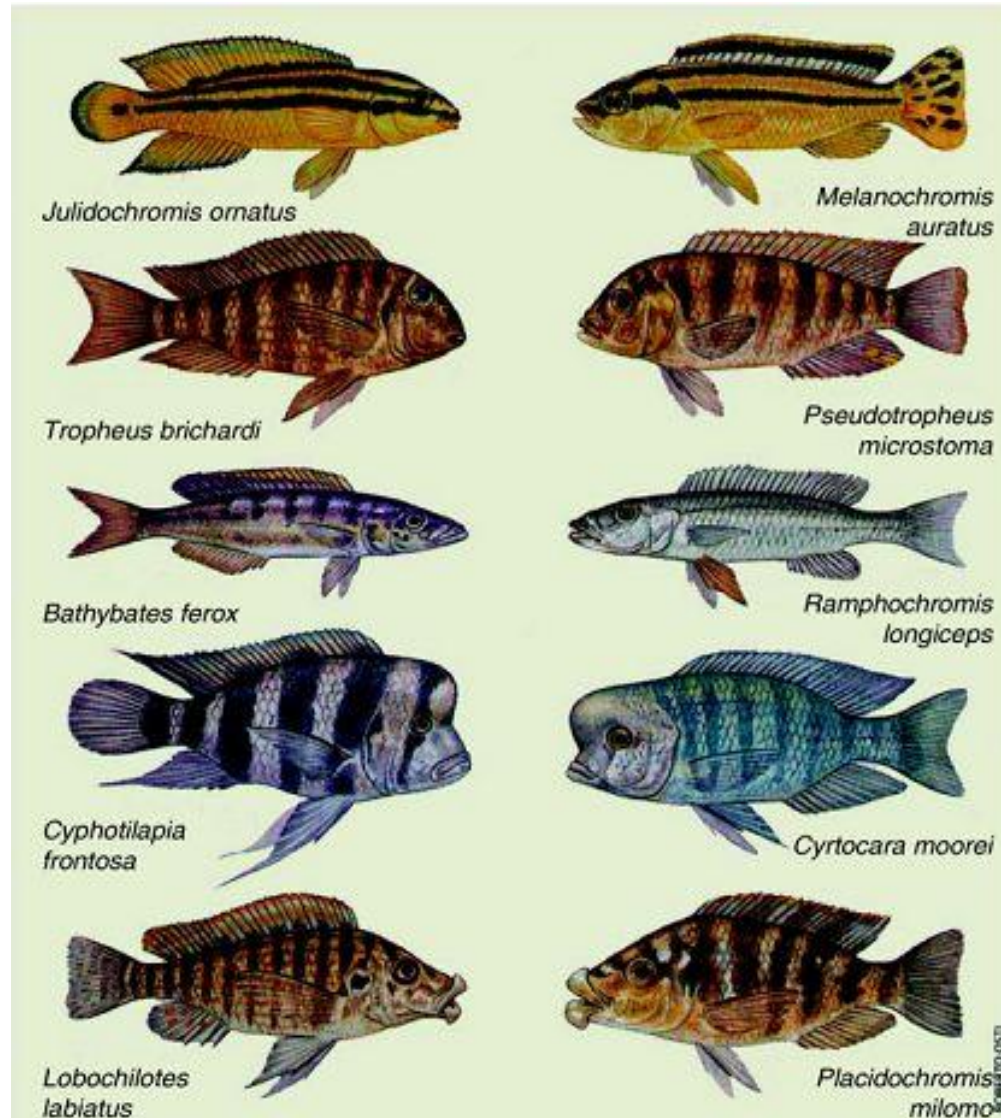


Teoría sintética o neodarwinista (SET)

- La variabilidad se debe a las mutaciones y recombinación genética. Actúa la deriva genética, etc.
- La unidad evolutiva es la población, cambios en las frecuencias génicas de la población
- Pequeños cambios evolutivos conducen a la evolución de las especies
- La evolución es gradual

<http://culturacientifica.com/2014/12/02/ciencia-express-la-evolucion/>

Peces cíclidos en dos lagos diferentes



Teoría sintética extendida (EES)

Selección natural no es la única fuerza que dirige la evolución



Población en equilibrio

En una población grande en **equilibrio**, en panmixia, si no hay evolución:

1. las frecuencias génicas y genotípicas se mantienen **constantes** de generación en generación
2. las frecuencias genotípicas dependen de las frecuencias génicas de la generación anterior

(Ley de Hardy-Weinberg)

Factores que implican cambios evolutivos

- Tamaño no grande: deriva genética
 - *Efecto cuello de botella*
 - *Efecto fundador*
- Hay mutaciones
- Hay migración, flujo genético
- No hay panmixia
 - *Consanguineidad,*
- Hay selección natural

<https://www.youtube.com/watch?v=KWXQ8ouXgxY#t=19>

The end

- <http://eweb.furman.edu/~wworthen/bio111/102popgen.htm>

<http://magufos.com/21810/carta-abierta-a-los-minions>