



Mutación



Concepto de Mutación

En genética se llama mutación a una variación espontánea e impredecible en la secuencia de genes que componen el ADN de un ser vivo, que introduce cambios puntuales de tipo físico, fisiológico o de otra índole en el individuo, los cuales pueden o no ser heredados a sus descendientes.

Las mutaciones pueden traducirse en cambios positivos o negativos en el desempeño vital de los organismos, y en ese sentido pueden impulsar la adaptación y evolución (incluso creando a la larga nuevas especies), o bien pueden convertirse en enfermedades genéticas o defectos hereditarios. A pesar de este último riesgo, las mutaciones son clave para sostener una alta variabilidad genética y que la vida continúe su marcha.

Este tipo de cambios se producen por dos razones esenciales: de manera espontánea y natural, producto de errores en la replicación del genoma durante las fases de la replicación celular; o de manera externa, debido a la acción de mutágenos de diversos tipos sobre el organismo, como la radiación ionizante, ciertas sustancias químicas y la acción de algunos organismos virales, entre otros.

La mayoría de las mutaciones que experimentan los seres vivos son de tipo recesivo, es decir; no se hacen manifiestas en el individuo en que se originan, sino que permanecen inactivas e inadvertidas, aunque pudiendo transmitirse a la descendencia en caso de que (al menos para seres vivos pluricelulares) la alteración se produzca en el contenido de las células sexuales (gametos).

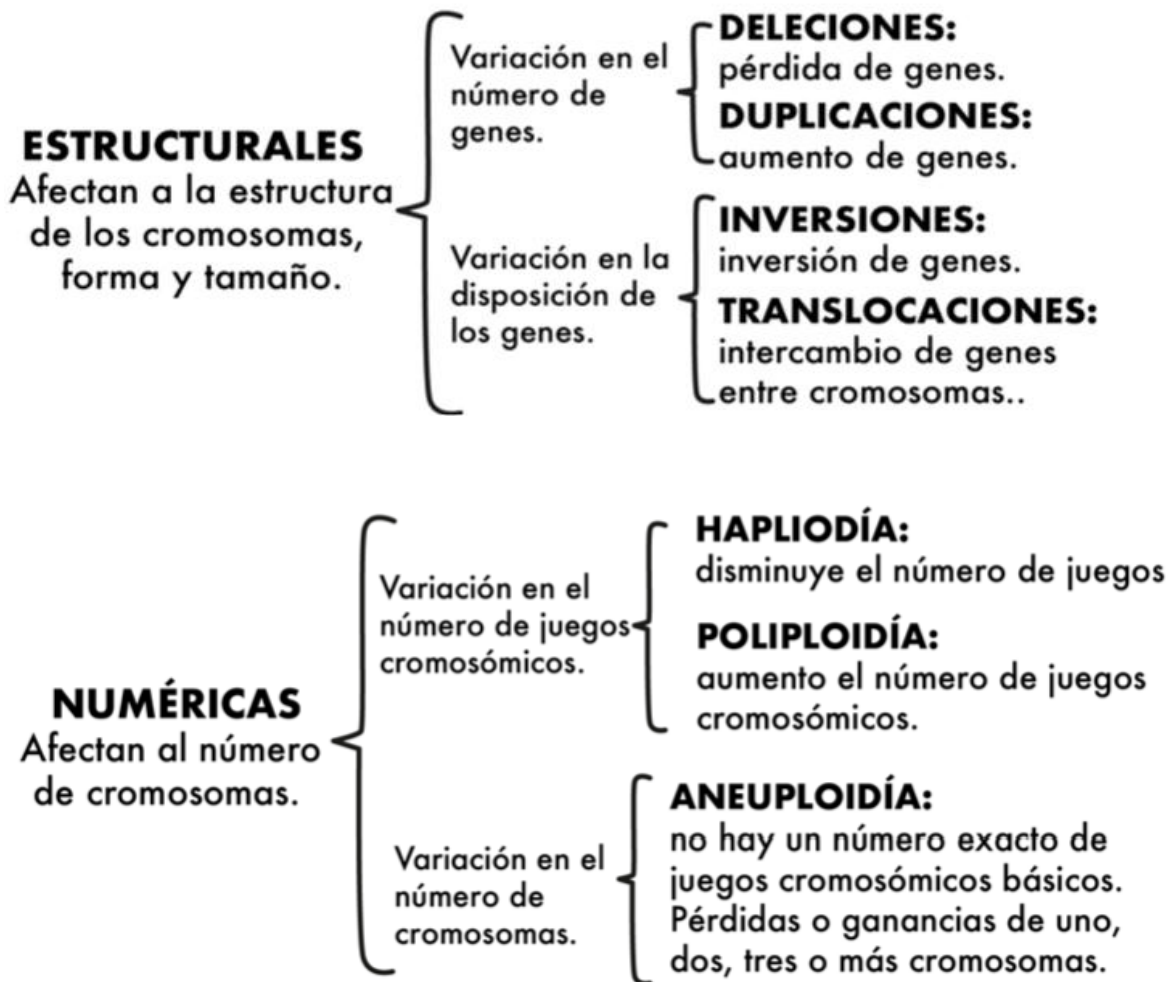


Las mutaciones pueden darse en tres niveles:

Molecular (génicas o puntuales): Ocurren en las bases químicas del ADN, es decir; en sus propias bases nitrogenadas, por algún cambio en los elementos fundamentales que las componen.

Cromosómico: Se altera un segmento de cromosoma, es decir, mucho más que un gen, y en ese sentido pueden perderse, duplicarse o cambiar de lugar grandes cantidades de información.

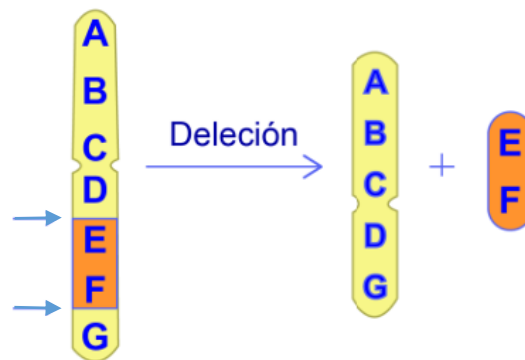
MUTACIONES CROMOSOMICAS





Genómico: Afecta a un conjunto de cromosomas determinado, ocasionando excesos o faltas de ellos, y variando sustancialmente el genoma entero del organismo.

Deleciones. Un individuo es portador de una deleción cuando le falta un segmento cromosómico, si este segmento es un extremo del cromosoma, la alteración se denomina deficiencia. Si la deleción es muy grande, es visible al microscopio óptico ya que el cromosoma presenta menor tamaño del normal. La deleción en homocigosis suele ser letal para el individuo portador, si se presenta en heterocigosis, el efecto será más o menos deletéreo dependiendo de la importancia de los genes presentes en el segmento perdido. En individuos con determinación sexual XX-XY o XX-X0, las deleciones del cromosoma X son letales en los machos; en las hembras, dependiendo del sistema de compensación de dosis génica, puede producir algunos efectos fenotípicos en el individuo heterocigótico. En la especie humana, en nacidos vivos, la deleción más frecuente y estudiada, es la conocida como síndrome de "Grito de gato", consiste en una deficiencia del brazo corto del cromosoma 5, que produce un retraso mental y finalmente la muerte del individuo.

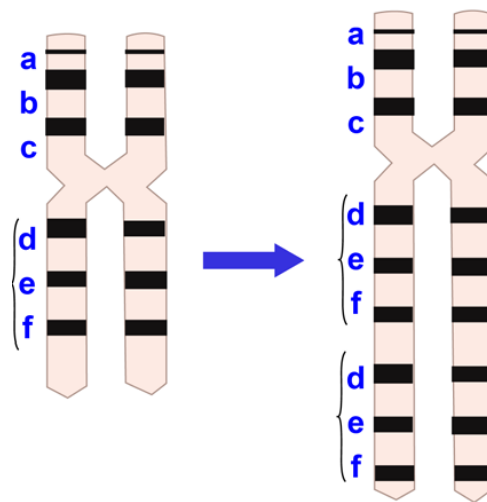


Duplicaciones: Las duplicaciones surgen cuando un segmento cromosómico se replica más de una vez por error en la duplicación del ADN, como producto de una reorganización cromosómica de tipo estructural (ver más adelante inversiones y translocaciones), o relacionado con un proceso de sobrecruzamiento defectuoso. Las duplicaciones no suelen ser deletéreas, más bien diríamos que es una fuente de nuevo material genético y base para nuevos cambios evolutivos. Muchas de las familias génicas con un origen evolutivo común, o las familias multigénicas pueden tener su origen en las duplicaciones. Si el segmento afectado es de gran tamaño, se puede detectar en meiosis con los mismos criterios que en las deleciones (bivalente heteromorfo o zona intersticial desapareada en el cromosoma con la duplicación).



Ejemplo de mutación cromosómica:

duplicación de un segmento cromosómico (d, e, f)



Inversiones

Una inversión es cuando un segmento cromosómico cambia de orientación dentro del cromosoma. Para que se produzca este suceso es necesario una doble rotura y un doble giro de 180° del segmento formado por las roturas. Hay dos tipos de inversiones según su relación con el centrómero: Pericéntricas: Incluyen al centrómero. Se detectan fácilmente al microscopio óptico pues implican un cambio en la forma del cromosoma. Paracéntricas: No incluyen al centrómero y por tanto tampoco afectan a la forma del cromosoma.

INVERSIONES SIMPLES

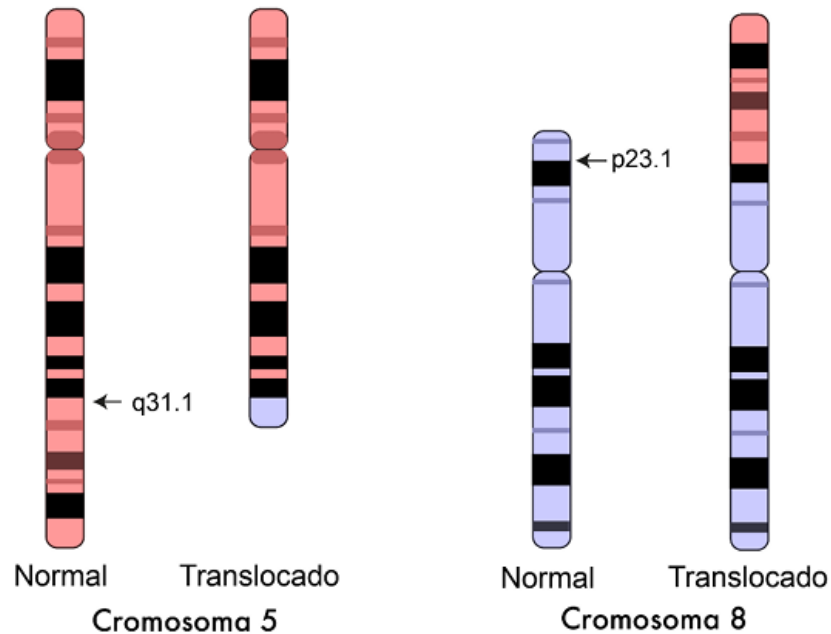
Ordenación Normal: ABCD.EFGHIJK

Inversión Paracéntricas: ABCD.EIHGFJK

Inversión Pericéntricas: ABFE.DCGHIJK



Las translocaciones se producen cuando dos cromosomas no homólogos intercambian segmentos cromosómicos.



Haploidía

El término haploide se aplica a toda célula, tejido u organismo que posee una constitución cromosómica igual a la de los gametos de la especie. Un individuo haploide tiene la mitad de los cromosomas que los normales de su especie, solo tiene un complemento cromosómico completo y su contenido en ADN es igual al valor-C de la especie a la que pertenece. En la meiosis todos los cromosomas estarán en forma de univalentes y la inmensa mayoría de sus gametos serían inviables.

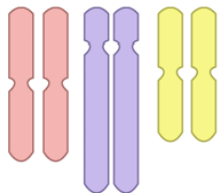
HAPLOIDE (N)



Diploide: Son aquellos que tienen dos “juegos” de alelos, uno por cada progenitos. Diploide se abrevia como $2n$.

Haploide: Tienen un solo grupo de cromosomas o la mitad de la carga génica. Se abrevia como n .

DIPLOIDE (2N)



Homólogo: Son los cromosomas que llevan el mismo tipo de genes.



Aneuploide

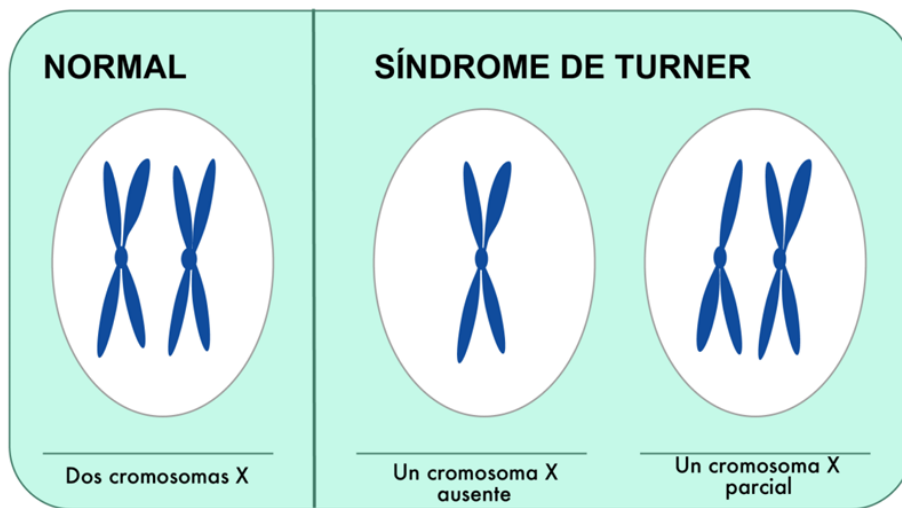
Se dice que un individuo es aneuploide cuando su constitución cromosómica no comprende un número exacto de genomios completos. Un individuo aneuploide lo puede ser por defecto o por exceso, es decir puede tener cromosomas de más o de menos, esto supone un desequilibrio que generalmente los animales soportan peor que las plantas.

En la especie humana son bastante frecuentes las aneuploidías en nacidos vivos, y las más compatibles con la vida suelen originar trastornos fisiológicos, (ej. Síndrome de Down), las que afectan a los cromosomas sexuales (Turner, duplo Y, y otros), son las que aparentemente menos alteraciones producen.

Los individuos normales son disómicos, y los aneuploides se clasifican siguiendo la siguiente terminología:

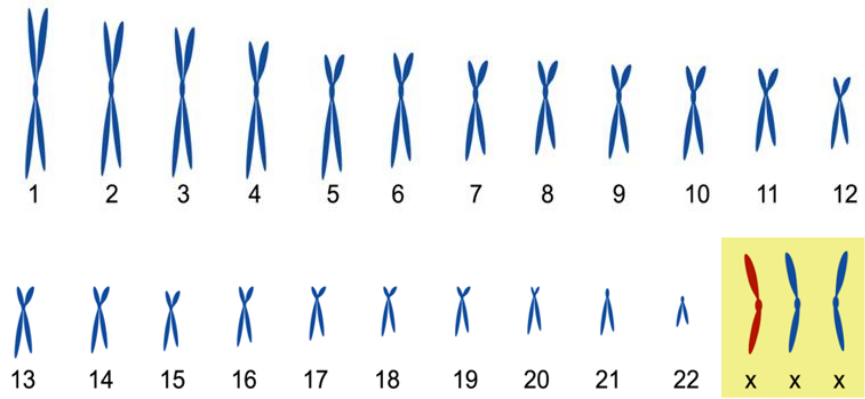
Monosómico

Individuo al que le falta un cromosoma completo. Su dotación cromosómica es $(2n-1)$, y en meiosis forma $(n-1)$ bivalentes y un univalente. Puede haber tipos especiales de monosómicos, así el monoisosómico es un individuo en el que el cromosoma presente es un isocromosoma, y el monotelosómico o monotelocéntrico es un individuo en el que el cromosoma que está presente en simple dosis es un cromosoma telocéntrico.





SÍNDROME DEL TRIPLE X





Resumen

A	B
Mutación	Cambio de la información hereditaria.
Mutación genética	Se producen alteraciones en la secuencia de nucleótos de un gen.
Mutación cromosómica estructural	Cambios en la estructura interna de los cromosomas
Mutación cromosómica numérica	Alteraciones en el número de los cromosomas propios de la especie.
Mutación génica por transición	Cambios en un nucleódo de una base púrica por otra púrica o de una pirimidínica por otra pirimidínica.
Mutación génica por transversión	Cambios de una base púrica por una pirimidínica o viceversa.
Adiciones génicas	Inserción de nucleódos en la secuencia del gen.
Deleciones génicas	Pérdida de nucleódos.
Delección cromosómica	Pérdida de un segmento de un cromosoma.
Duplicación cromosómica	Repetición de un segmento del cromosomas.
Inversión cromosómica	Segmento cromosómico de un cromosoma situado en posición invertida.
Translocación cromosómica	Segmento cromosómico de un cromosoma situado en otro cromosoma.
Euploidías	Alteración que afecta al número de juegos completos de cromosomas con relación al número normal de cromosomas de la especie.
Trisomías	Tres cromosomas en lugar de los dos normales.
Monosomías	Si falta uno de los dos cromosomas de la pareja de homólogos
Tetrasomías	Cuatro cromosomas en lugar de los dos normales.
Aneuploidías	Ocurre cuando está afectada sólo una parte del juego cromosómico y el cigoto presenta cromosomas de más o de menos.
Trisomía del par 21	Síndrome de Down.
Trisomía del par 18	Síndrome de Edwards.
Trisomía del par 13	Síndrome de Patau.