Tipos de mutaciones

SEGÚN LAS CÉLULAS AFECTADAS

GERMINALES

Afectan a gametos o células madre.
Se transmiten a la descendencia.
Sobre ellas actúa la selección natural.

SOMÁTICAS

Afectan a células somáticas y sus descendientes.
Afectan al individuo.
No son heredables.
No juegan papel en la evolución.

SEGÚN LA EXTENSIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO AFECTADO

CROMOSÓMICAS

Afectan a la disposición de genes en el cromosoma.

GÉNICAS

Provocan cambios en la secuencia de nucleótidos de un gen.

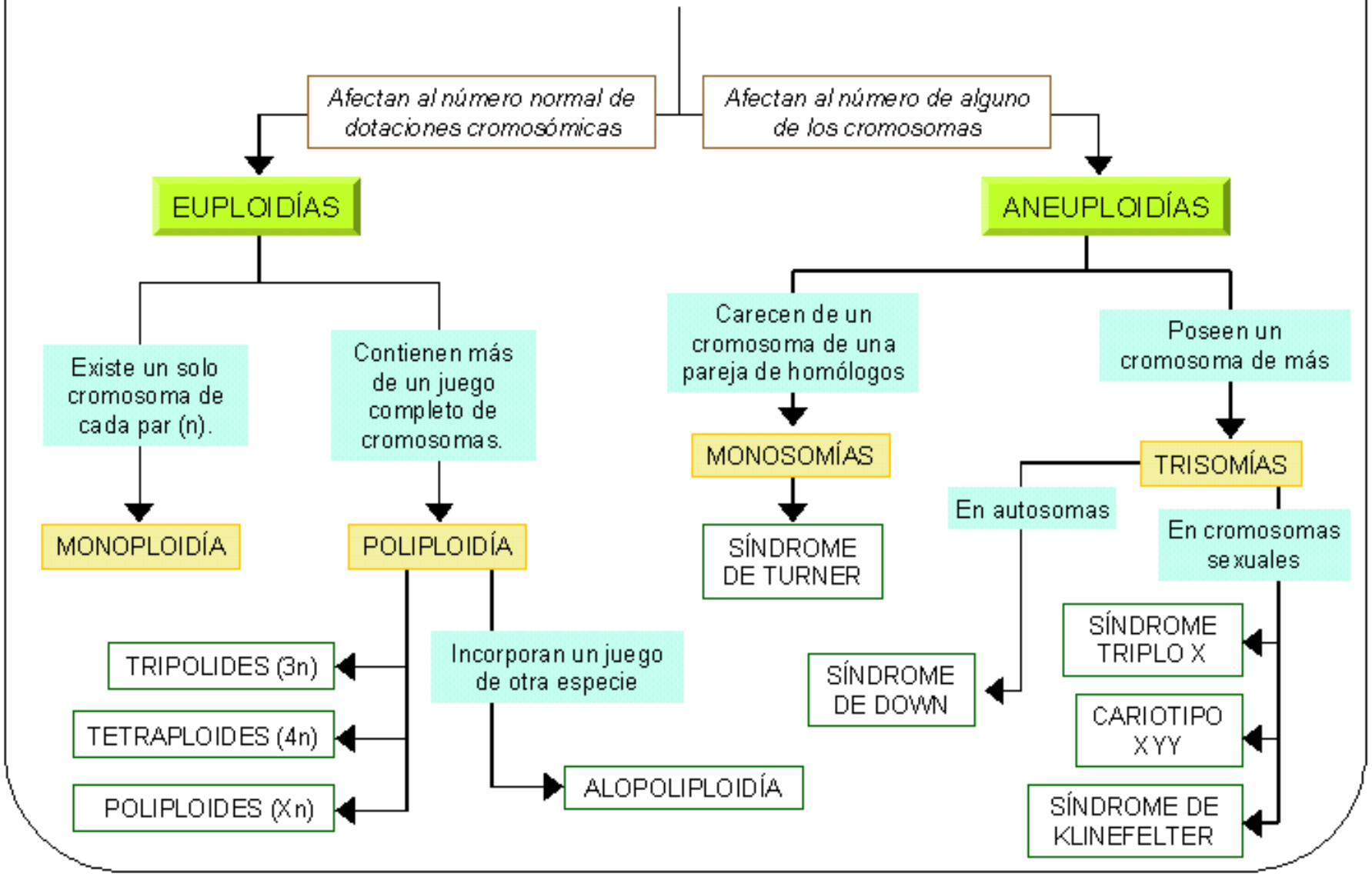
GENÓMICAS

Alteran el número de cromosomas típico de la especie.

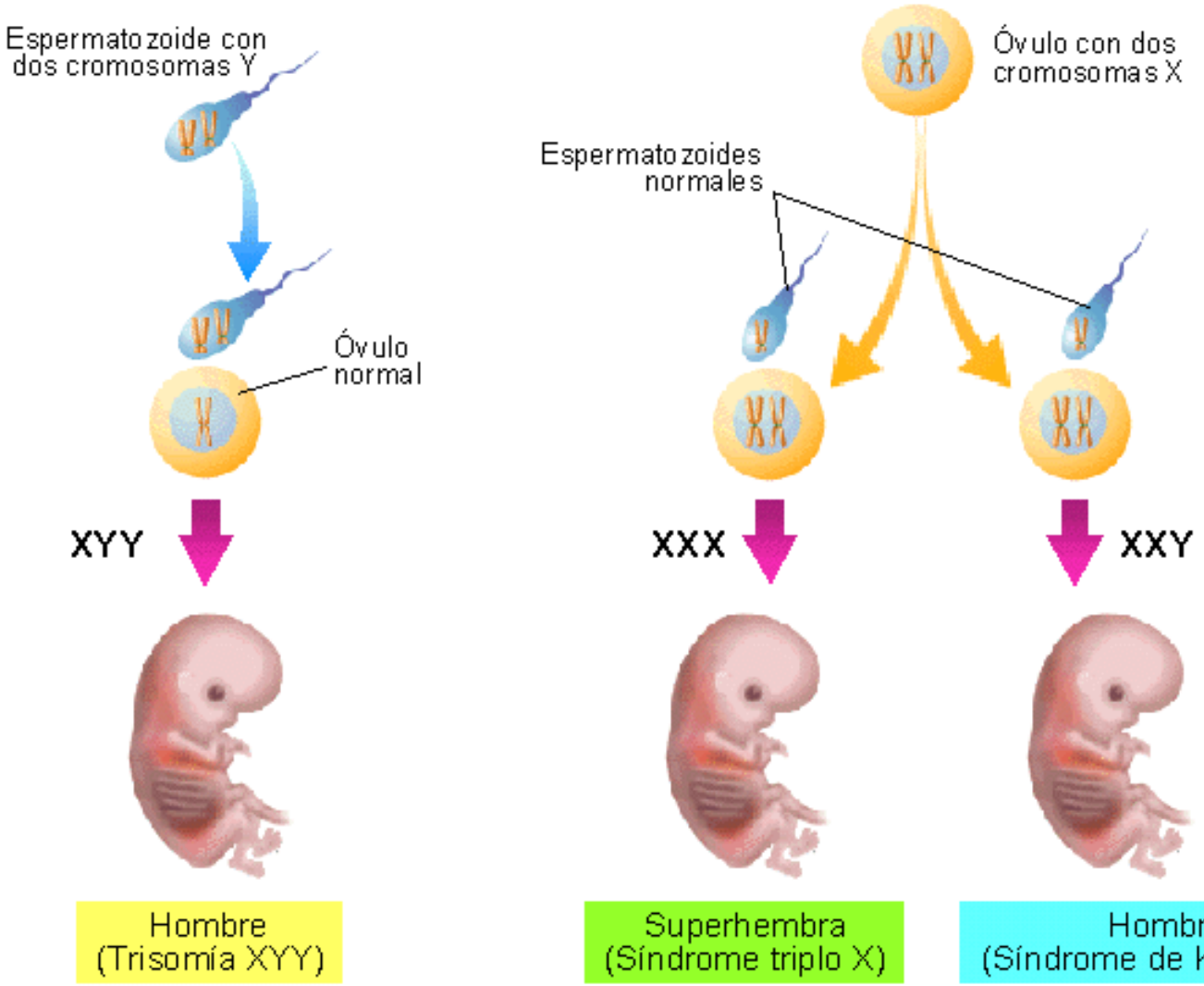
Mutaciones génicas

TIPO DE MUTACIÓN	CONSECUENCIAS							
SIN MUTACIÓN	ADN	GAT	GGT	CGT	CAG	ACG	TCT	TGT
	ARNm	CUA	CCA	GCA	GUC	UGC	AGA	ACA
	Proteína	Leu	Pro	Ala	Val	Cys	Arg	Thr
	Símil lingüístico	dos	por	dos	son	más	que	uno
TRANSICIÓN	ADN	GAT	GGT	CGT	CGG	ACG	TCT	TGT
	ARNm	CUA	CCA	GCA	GCC	UGC	AGA	ACA
	Proteína	Leu	Pro	Ala	**Ala**	Cys	Arg	Thr
	Símil lingüístico	dos	por	dos	sen	más	que	uno
TRANSVERSIÓN	ADN	GAT	GGT	CGT	CCG	ACG	TCT	TGT
	ARNm	CUA	CCA	GCA	GGC	UGC	AGA	ACA
	Proteína	Leu	Pro	Ala	**Gly**	Cys	Arg	Thr
	Símil lingüístico	dos	por	dos	sin	más	que	uno
INSERCIÓN	ADN	GAT	GGT	CGT	TCA	GAC	GTC	TTG T
	ARNm	CUA	CCA	GCA	AGU	CUG	CAG	AAC A
	Proteína	Leu	Pro	Ala	**Ser**	Leu	Gln	Asn
	Símil lingüístico	dos	por	dos	sso	nmá	squ	eun o
DELECIÓN	ADN	GAT	GGT	CGT	CAG	ACT	CTT	GT
	ARNm	CUA	CCA	GCA	GUC	UGA	GAA	CA
	Proteína	Leu	Pro	Ala	Val	**Stop**		
	Símil lingüístico	dos	por	dos	son			

Mutaciones genómicas

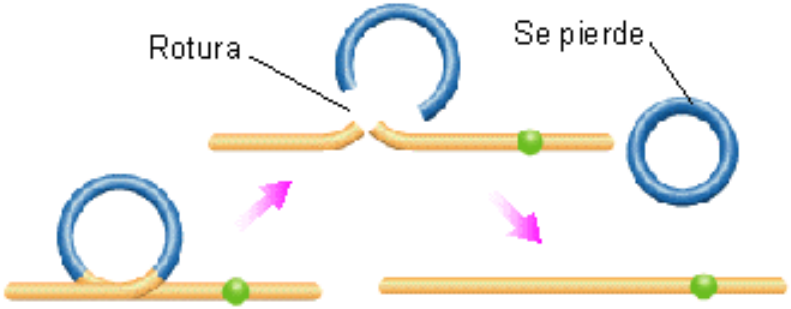


Trisomías en los cromosomas sexuales



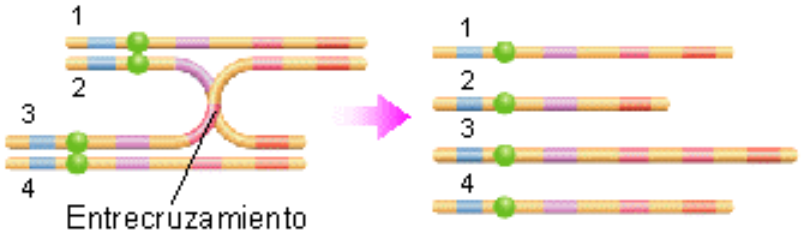
Tipos de mutaciones cromosómicas

DEFICIENCIAS O DELECCIONES



Consisten en la pérdida de un segmento cromosómico de un cromosoma, y por tanto de los genes en él contenidos.

DUPLICACIONES O REPETICIONES

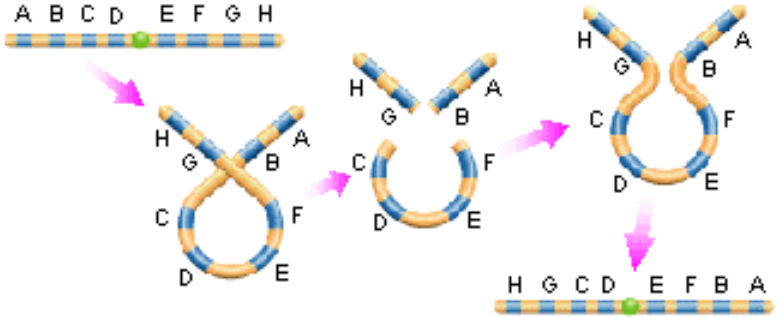


Aparece un segmento cromosómico más de una vez, en el mismo cromosoma o en otro.

TRANSLOCACIONES

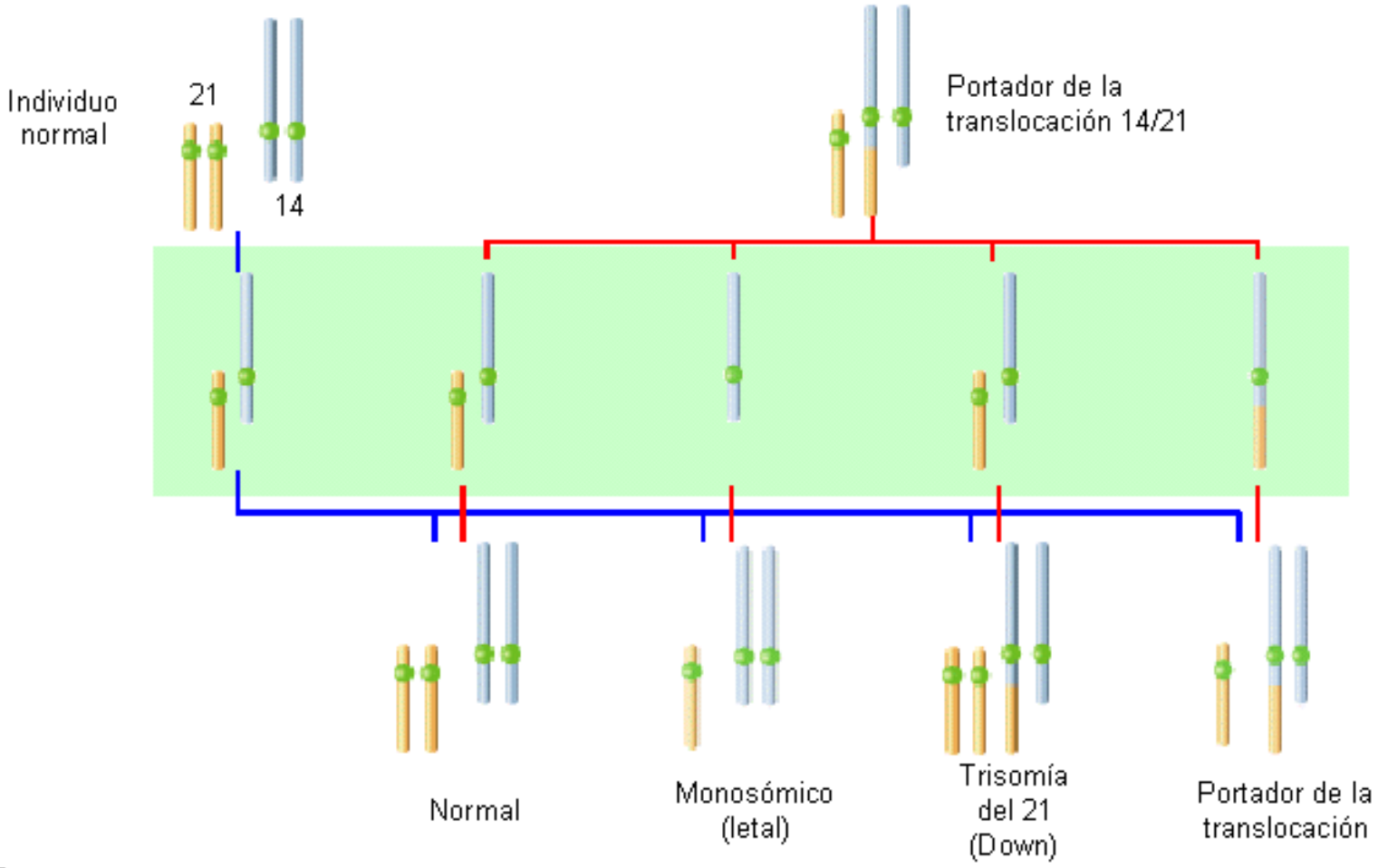
*Es el cambio de localización de un segmento cromosómico. Puede ser **recíproca**, con intercambio entre dos cromosomas no homólogos, o **no recíproca** o **transposición**, cuando no se produce intercambio.*

INVERSIONES



Segmentos cromosómicos que giran 180º, y su secuencia génica queda invertida con respecto a la del resto del cromosoma.

Consecuencias de las mutaciones cromosómicas: síndrome de Down familiar



Agentes mutagénicos

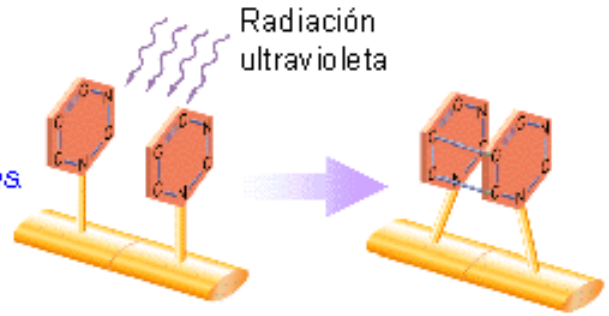
MUTÁGENOS FÍSICOS

- Radiaciones ionizantes

Pueden provocar la rotura de los cromosomas y modificar las bases nitrogenadas.

- Radiaciones no ionizantes

Provocan la formación de enlaces covalentes entre dos bases pirimidínicas contiguas, dando origen a dímeros.



Los dímeros distorsionan la conformación del ADN inhibiendo la replicación

MUTÁGENOS QUÍMICOS

- Ácido nitroso

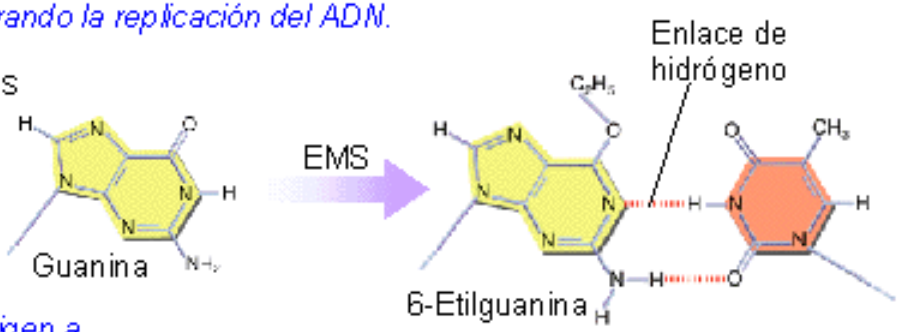
Transforma la citosina en uracilo y la adenina en hipoxantina provocando incorporación de bases erroneas en la replicación del ADN.

- Agentes alquilantes

Añaden grupos etilo o metilo a las bases nitrogenadas alterando la replicación del ADN.

- Sustancias análogas a las bases nitrogenadas

Sustituyen a las bases nitrogenadas del Adn y provocan transiciones.



- Sustancias intercalantes

Se intercalan entre las bases de una cadena dando origen a inserciones o delecciones de un solo par de bases.

Selección natural

El mecanismo de evolución propuesto por Darwin puede resumirse en cuatro puntos básicos:

CAPACIDAD REPRODUCTIVA ELEVADA → Las especies son capaces de producir un elevado número de descendientes. La mayor parte de ellos no llegará a la edad adulta.

LUCHA POR LA EXISTENCIA → La limitación de los recursos provoca competencia. Como consecuencia de ésta, no todos sobrevivirán para reproducirse.

VARIABILIDAD INDIVIDUAL → Dentro de una especie los individuos presentan características que los diferencian del resto.

SUPERVIVENCIA DEL MÁS APTO → Algunas de las características individuales confieren mayor capacidad de adaptación y supervivencia.

Características del neodarwinismo

George G. Simpson
"Tiempo y modo en evolución"

PALEONTOLOGÍA

GENÉTICA → **NEODARWINISMO** ← **SISTEMÁTICA**

Theodosius Dobzhansky
"La genética y el origen de las especies"

Ernst Mayr
Introduce el concepto de población como unidad evolutiva

TEORÍA SINTÉTICA

- Rechazo a la teoría de los caracteres adquiridos. *Lamarkismo*
- La unidad en evolución es la población y no el individuo.
- Las mutaciones aportan variabilidad sobre la que actúa la selección natural.
- La evolución ocurre de modo gradual. El proceso para lograr una nueva especie es largo.

Ley de Hardy-Weinberg

"Las frecuencias alélicas de una población, en condiciones ideales de estabilidad, tienden a permanecer constantes en generaciones sucesivas, a menos que actúen factores que favorezcan la evolución".

CONDICIONES IDEALES DE ESTABILIDAD

- No existen mutaciones.
- La población está aislada genéticamente de otras poblaciones.
- Los cruzamientos se producen al azar.
- La población tiene un tamaño suficientemente grande.
- No actúa la selección natural, todos los alelos son igualmente viables.

Si en una población ideal existen dos alelos **A** y **a**.

Cada alelo tiene una frecuencia **p** y **q** respectivamente.

Se cumple que $p + q = 1$

La frecuencia de los genotipos es:

$$\left.\begin{array}{l} fAA = p^2 \\ fAa = 2pq \\ faa = q^2 \end{array}\right\} fAA + fAa + faa = 1$$

Factores que alteran las frecuencias génicas

MUTACIONES

Por sí solas no afectan al curso de la evolución pero proporcionan variabilidad genética sobre la que sí actúan otros factores.

FLUJO GÉNICO

Es el desplazamiento de genes hacia dentro y hacia fuera de una población debido a movimientos migratorios.

APAREAMIENTO SELECTIVO

La reproducción no se da al azar debido a la selección del compañero, muchas veces afectada por el fenotipo.

DERIVA GENÉTICA

Son cambios en las frecuencias génicas debidos al azar. Ocurre en poblaciones pequeñas donde un alelo con baja proporción puede perderse.

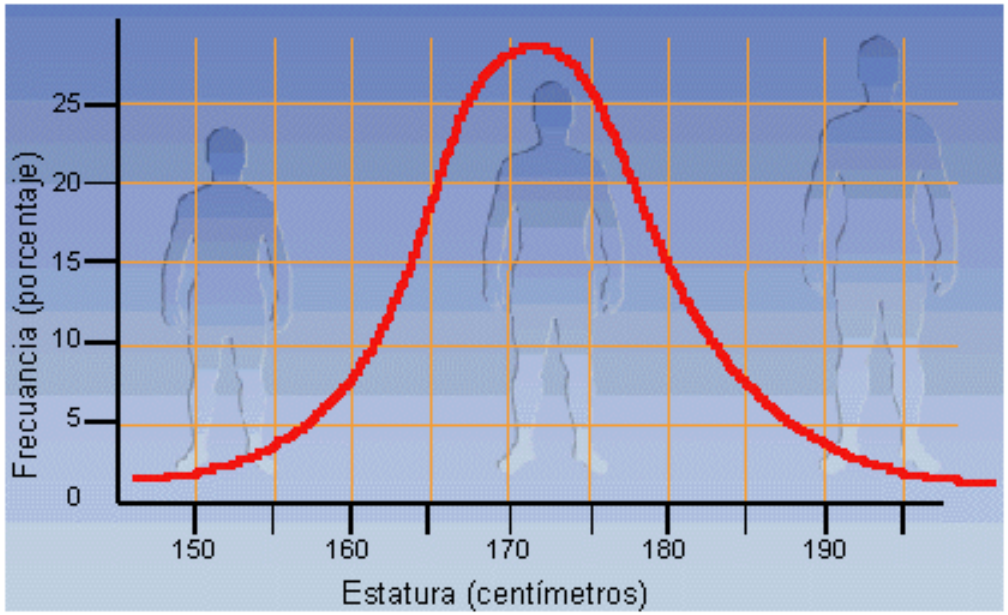
Su importancia puede ser grande en la formación de una población a partir de pocos individuos: **efecto fundador**.

También cuando una población se reduce drásticamente: **cuello de botella**.

Estudio de la selección natural: caracteres cuantitativos

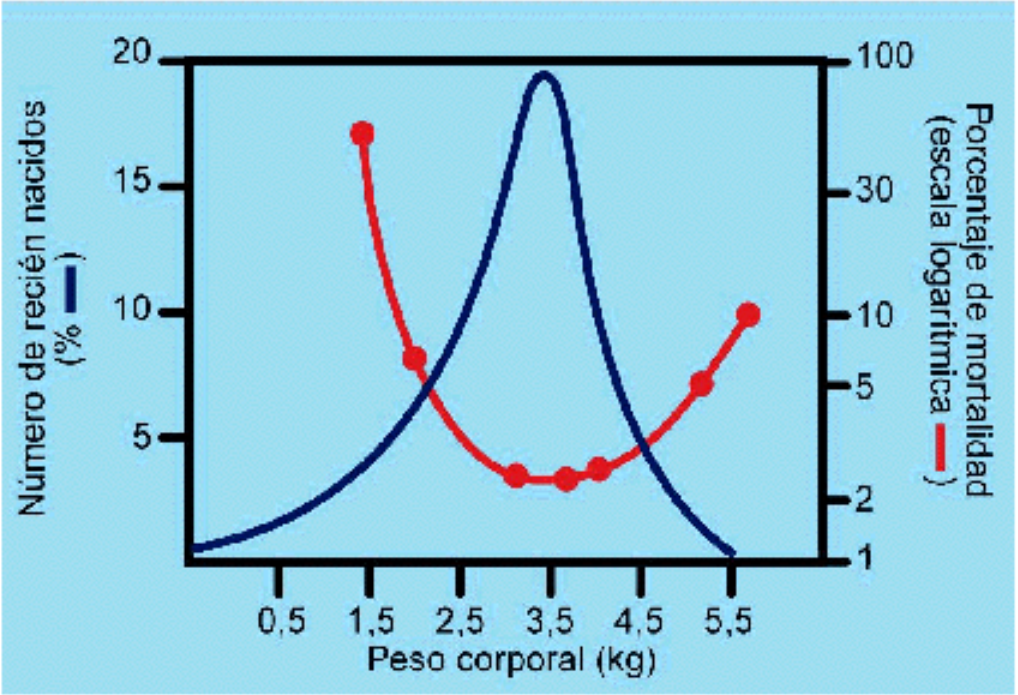
La selección natural se puede estudiar por los efectos sobre el fenotipo de los individuos.

En el caso de la estatura humana que es una característica que varía de modo cuantitativo, la gráfica tendría la forma de una **campana de Gauss**, matemáticamente una curva de **distribución normal**.



Selección estabilizadora

Esta modalidad favorece a los individuos con fenotipos intermedios y perjudica a los de fenotipos extremos.

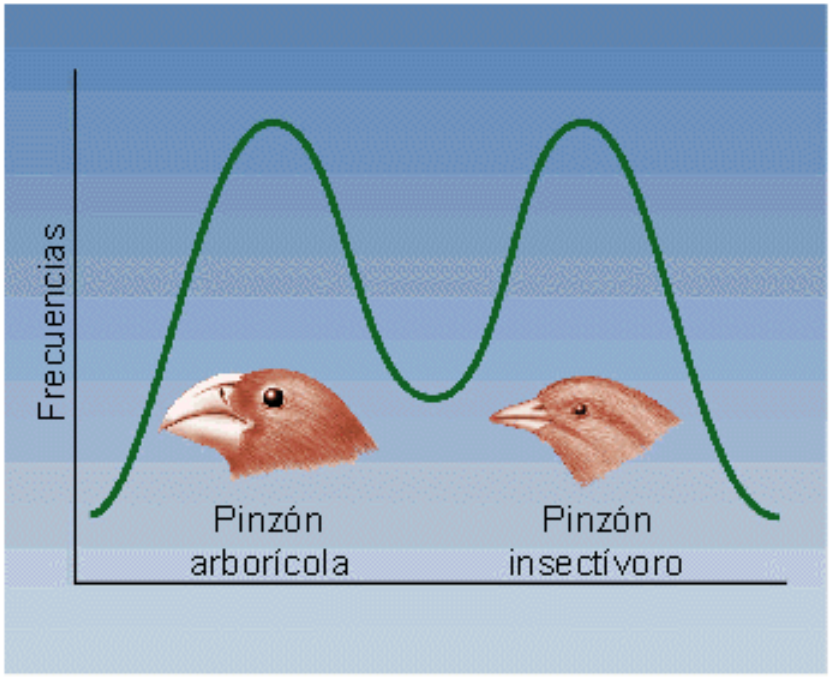


El caso mejor conocido es el del peso en recién nacidos.

Se produce mayor mortandad en los pesos demasiado altos a bajos.

Selección disruptiva o diversificadora

Favorece a individuos con fenotipos extremos, en detrimento de los intermedios.

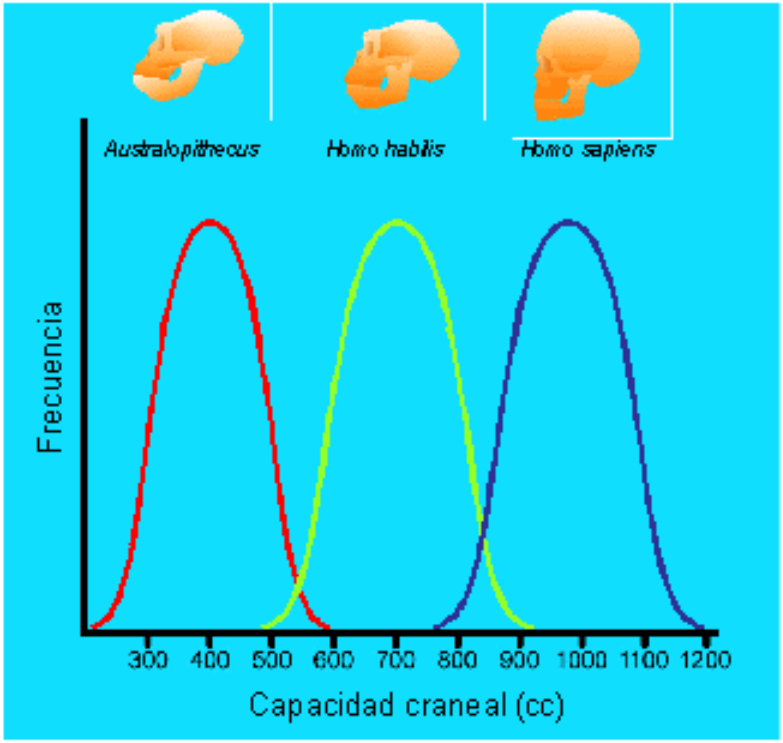


Este tipo de selección afectó a un grupo de pinzones de las Galápagos.

Fueron favorecidos los dos fenotipos extremos debido a un cambio ambiental.

Selección direccional

La selección favorece a los individuos que se encuentran en uno de los extremos de la curva de distribución normal.



Un ejemplo se selección direccional denominado en cascada se dio en la evolución humana.

El uso de las extremidades superiores favoreción la evolución del cerebro y una mayor capacidad craneana.

Alternativas al neodarvinismo

TEORÍA NEUTRALISTA

La mayoría de las mutaciones en el ADN son adaptativamente neutras. Ni perjudican ni benefician a los organismos.

TEORÍA DEL GEN "EGOSISTA"

Los genes son la unidad básica de la evolución. Los genes utilizan a los organismos como máquinas para su supervivencia.

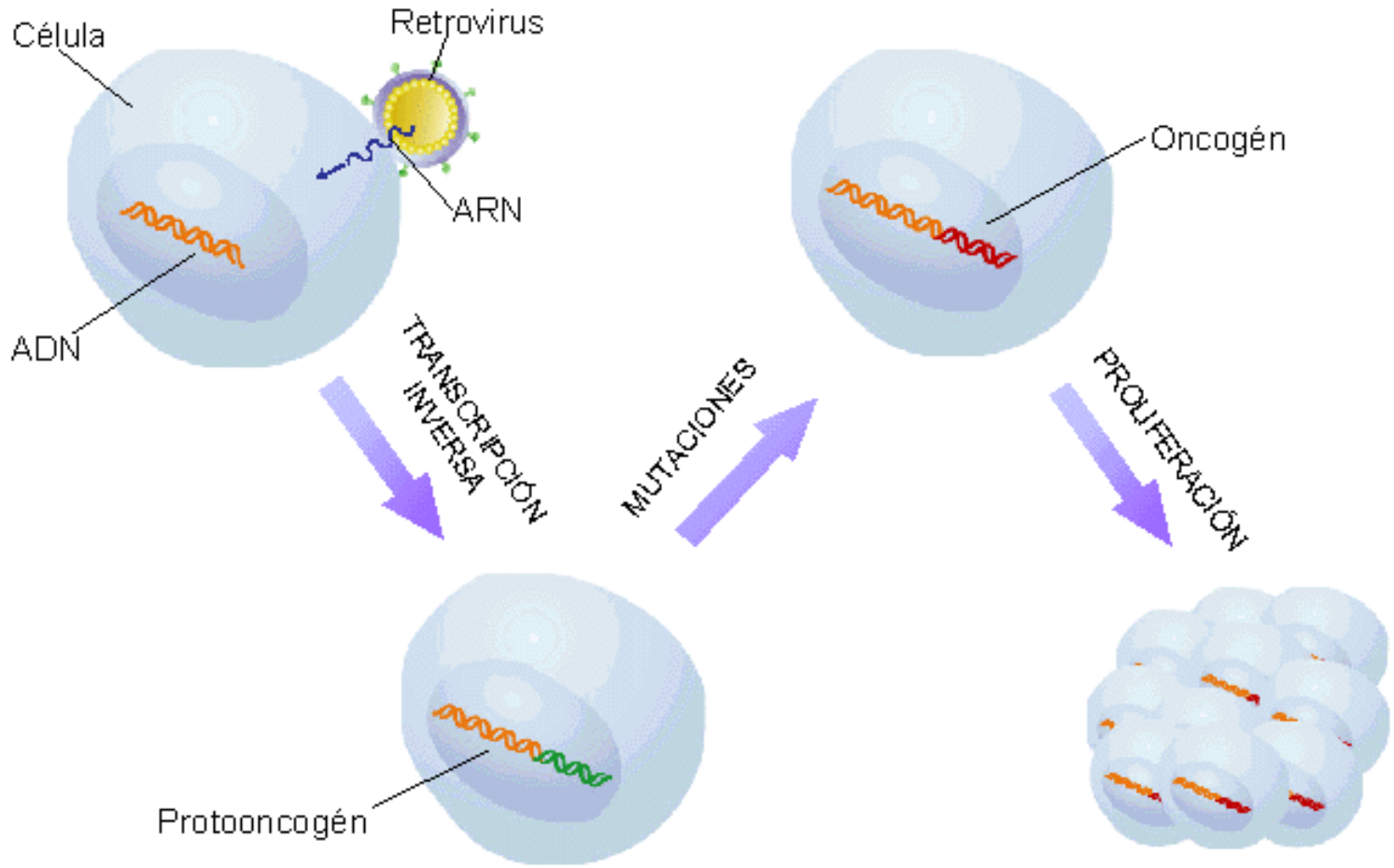
TEORÍA DEL EQUILIBRIO INTERMITENTE O PUNTUALISMO

Una especie pasa por largos periodos de estasis (sin cambios) seguidos por 3cortos periodos de rápida especiación.

GRADUALISMO

La evolución es gradual y más o menos constante. Apoya el punto de vista darviniano.

CRÍTICAS AL NEODARVINISMO

- No explica la **lentitud** con que se producen los cambios evolutivos.
- No explica la **macroevolución**, los grandes cambios que dieron lugar a la generación de nuevos grupos taxonómicos.
- Defienden el mismo mecanismo de especiación que Darwin: especiación **alopátrida**.

Origen vírico de algunos cánceres