



REPÚBLICA DE COLOMBIA
SECRETARÍA DE EDUCACIÓN MUNICIPAL DE PALMIRA
INSTITUCIÓN EDUCATIVA DE ROZO
Aprobada por Resolución N° 0835 del 20 de FEBRERO de 2.017
SEDE CÁRDENAS

GUÍA DE APRENDIZAJE No. B5.10mo

GRADO	Décimo (10-1, 10-2, 10-3, 10-4)
ASIGNATURA	Biología
Periodo	1ra quincena septiembre
Tiempo esperado	10 días
NOMBRE DEL ESTUDIANTE	
NOMBRE DE LA GUIA	Mutaciones genéticas
DOCENTE	Marco Layton S. (mlayton@iederozo.edu.co)
OBJETIVO DE APRENDIZAJE	- Relacionar los diferentes tipos de mutaciones con condiciones médicas específicas y con la evolución.

INTRODUCCION

Hola. Le doy la bienvenida a este nuevo tema que es un aspecto interesante de la biología de las especies, y además tiene relación la biotecnología y el programa de biología de décimo. Lea con atención toda la guía.

Aunque los procesos de replicación y de traducción tienen una fiabilidad alta, se pueden producir espontáneamente o por causa de agentes, cambios en la estructura de la molécula del ADN o de su transcrito. Estos cambios pueden llevar a que proteínas vitales no funciones bien, lo que hace que el organismo no sea viable. Pero también puede generar cambios que pueden ser aptos en nuevas circunstancias o ambientes, generando un evento evolutivo por la adaptación de ese organismos al nuevo entorno.

¿Qué voy a aprender?. Momento de Exploración

Se ha preguntado ¿qué pasaría si la secuencia de nucleótidos cambia en el ADN?, ¿qué podría causar un cambio así?.

¿Qué estoy aprendiendo?. Momento de Estructuración

Lea con atención las páginas 38 a la 42 del texto Men Ecu 2016 Biología General Unificada 2 (Biología 2 BGU). Después:

En el cuaderno:

1. Haga una síntesis de todos los contenidos de los títulos en las páginas 38 a la 40.
2. Dibuje las ilustraciones de las páginas 38 y 42.
3. Haga un cuadro sinóptico de los diferentes tipos de mutaciones.

¿Cómo aplicar lo que aprendí?. Momento de Extraplación

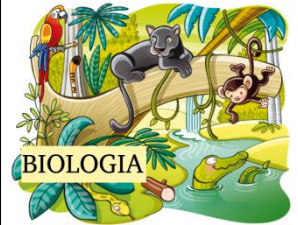
4. Haga un documento de texto (Word. WordPad, OpenOffice, WPS o Google Docs) con el título, su nombre y curso, el nombre de la materia (biología) y el profesor, el nombre de la institución, sede y el año. Posteriormente pegar fotos del cuaderno donde se observe las actividades 1, 2 y 3 resueltas. Si lo anterior no es posible puede omitir esta parte y hacer el resto del trabajo en el cuaderno, tomar fotos y enviar.

En este momento usted realizará unas preguntas de análisis que permiten entender lo que usted comprendió. **Responda y realice las siguientes preguntas de manera responsable y CON SUS PROPIAS PALABRAS y colóquelas en el documento:**

5. ¿Qué son las mutaciones?, ¿cómo se pueden producir?. Explique.

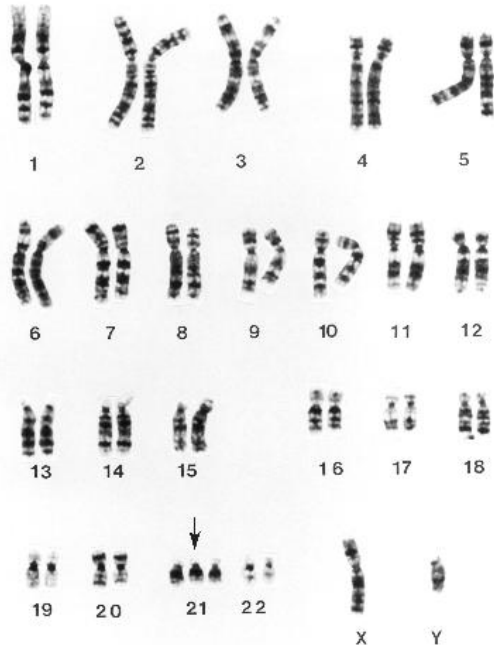


REPÚBLICA DE COLOMBIA
SECRETARÍA DE EDUCACIÓN MUNICIPAL DE PALMIRA
INSTITUCIÓN EDUCATIVA DE ROZO
Aprobada por Resolución N° 0835 del 20 de FEBRERO de 2.017
SEDE CÁRDENAS



- ¿Qué son las mutaciones puntuales por deleciones o inserciones?, ¿qué consecuencias traen? ¿Cómo se diferencian de las mutaciones cromosómicas?
- ¿Cómo suceden las mutaciones genómicas tipo aneuploidías y poliploidías? ¿En qué se diferencian?
- ¿Qué consecuencias traen las mutaciones gaméticas?, ¿cómo se diferencian de las somáticas?
- ¿Qué son los agentes mutagénicos?, ¿qué implicaciones pueden traer?. Explique.
- Explique qué son los cromosomas, cómo se forman y qué relación tienen con las histonas.

Evite por favor copiar y pegar del internet pues no es debido y no se sabe realmente cuanto se aprendió. Esta práctica le baja la calificación.



Cariotipo síndrome de Down (trisomía 21). Fuente: Willatt, East anglan regional genetics service/science photo library. (2018). https://www.msmanuals.com/-/media/manual/professional/images/m3520002-karyotype-chromosomes-down-syndrome-arrow-spl-high_es.jpg?mw=350&thn=0&la=es

¿Cómo sé qué aprendí?. Momento de Evaluación

Hola si ha llegado hasta aquí es porque ya hizo un buen trabajo para resolver esta guía de aprendizaje autónomo. Le felicito. Ahora contesta:

- ¿Qué fue lo que más le gustó de esta actividad?
- ¿Qué aprendió?, ¿Cómo se sintió?
- ¿Cree que puede mejorar algo?, ¿Cómo lo haría?

¿Cómo enviar evidencias de lo que aprendí?.

Momento de Envío

Bien. Ahora es momento de enviar el trabajo al profesor Marco, para esto hay varias posibilidades. **Tome una de las siguientes (la que más se ajuste):**

- Classroom
- Correo electrónico (mlayton@iederozo.edu.co)

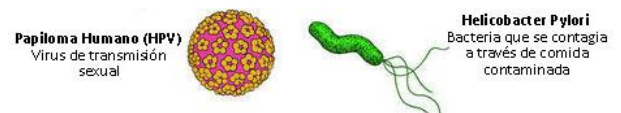
Radiación



Químicos



Agentes infecciosos



Ejemplos de mutágenos. Fuente: ck12.org. (2020) https://dr282zn36sxxg.cloudfront.net/datastreams/f-d%3A2414ca49a613e219317f6b298ba1ba192deb15018b0c77da721b1614%2BIMAGE_TINY%2BIMAGE_TINY.1

El libro Men Ecu 2016 Biología General Unificada 2 (Biología 2 BGU), también lo pueden descargar del link:

<https://informacionecuador.com/guias-docentes-2017-2018-ministerio-educacion-ecuador-descarga-mineduc-libros-textos-pdf/>

Video de apoyo:

<https://www.youtube.com/watch?v=zmkoVwBaUK0>

3.1. Las mutaciones

Las **mutaciones** son cambios en la estructura o la composición química del ADN. Estas se producen de manera espontánea en todos los genomas y por la acción de diversas sustancias o fenómenos que interaccionan con el ADN. También pueden producirse por errores durante los procesos de replicación.

Existen diversos tipos de mutaciones.

- **Puntuales o génicas:** Afectan a un solo par de bases, y pueden ser:

Pueden alterar la secuencia de aminoácidos de la proteína correspondiente y modificar el fenotipo del individuo.

—Las **deleciones** y las **inserciones** modifican la **pauta de lectura**, es decir, provocan una alteración de todos los tripletes, desde el punto donde se produce la mutación en adelante. Suelen tener consecuencias muy negativas para la actividad del organismo.

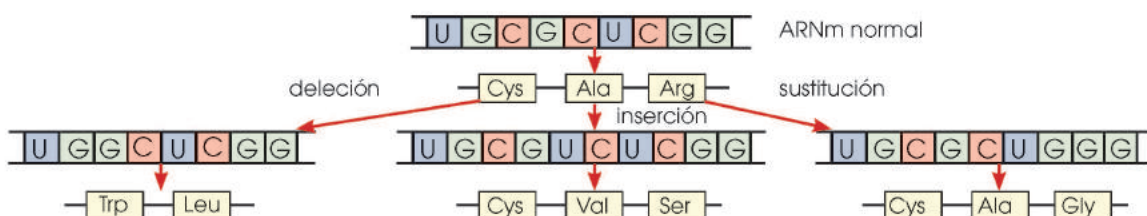
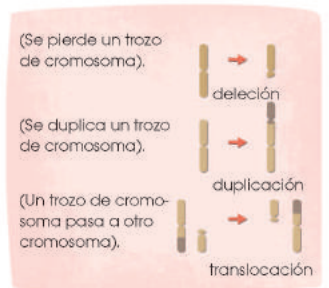
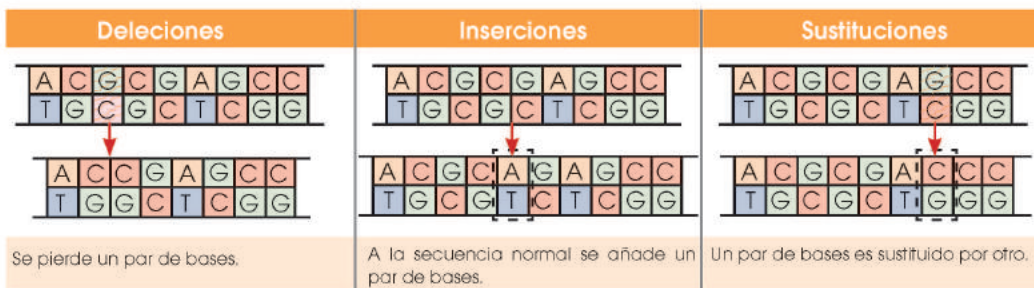
—Las **sustituciones** alteran un **único aminoácido**. Esta alteración puede mejorar o bien perjudicar la supervivencia, según las características de la proteína obtenida. También puede ser que no tengan ningún efecto, si el cambio origina un triplete que

codifica el mismo aminoácido que el ADN anterior a la mutación. En este caso, reciben el nombre de **mutaciones silenciosas**.

- **Cromosómicas:** Afectan a fragmentos de un cromosoma y pueden ser:
 - Deleciones**, si se pierde un trozo de cromosoma.
 - Duplicaciones**, cuando se repite un fragmento de cromosoma.
 - Translocaciones**, si un fragmento de cromosoma se desprende de su posición normal y se une a otro cromosoma.
- En estos casos, las deleciones son las mutaciones con consecuencias negativas, ya que pueden implicar la pérdida de genes imprescindibles para la actividad del organismo.



<http://goo.gl/WwJkEa>



- **Genómicas:** Afectan al número de cromosomas, y pueden ser:
 - **Aneuploidías:** Alteraciones en el número de cromosomas, normalmente por exceso o defecto de un cromosoma entero.

Este tipo de mutaciones acostumbra a originar un conjunto de trastornos, o síndrome, que alteran el funcionamiento del organismo, y que incluso pueden impedir la supervivencia.

En el ser humano, se conocen algunos casos, principalmente **trisomías**, es decir, presencia de tres cromosomas en lugar de dos para una pareja. También se da un caso de **monosomía** del cromosoma X, lo cual significa que hay un único cromosoma X en la pareja correspondiente a los cromosomas sexuales. Pueden producirse otras aneuploidías, pero sus consecuencias son tan graves que los individuos no llegan a nacer por abortos espontáneos.

Trisomías de las parejas de cromosomas autosómicos	Dotaciones cromosómicas sexuales alteradas	
De la pareja 13 o síndrome de Patau	X0 Síndrome de Turner	XXX Síndrome de triple X
De la pareja 18 o síndrome de Edwards	XXY Síndrome de Klinefelter	XYY Síndrome de doble Y
De la pareja 21 o síndrome de Down		

- **Poliploidías:** Alteraciones en las que se encuentra duplicada toda la dotación cromosómica, en múltiplos de n : $3n$, $4n$...

Pueden producirse por diversas causas, por ejemplo, por un error durante la meiosis o por la fecundación de un óvulo por más de un espermatozoide. Este tipo de mutaciones se tolera mejor en especies de plantas que de animales, y suelen originar individuos de dimensiones superiores a las normales.

Si la poliploidía es par ($4n$, $6n$, $8n$...), los individuos suelen ser fértiles y la mutación se transmite a los descendientes.

Si la poliploidía es impar ($3n$, $5n$...), los individuos suelen ser estériles, por dificultades en

el apareamiento de los cromosomas durante la meiosis. Algunas técnicas de cultivo de vegetales favorecen las poliploidías impares, ya que, como son estériles, los frutos de estas plantas tienen semillas muy pequeñas o incluso ausentes, hecho que aumenta el valor comercial de estos productos.

Y TAMBIÉN:

El 70% de las plantas gramíneas son poliploides. El trigo actual es uno de los mejores ejemplos de poliploidía. Tiene 21 parejas de cromosomas que proceden de tres especies ancestrales, cada una de las cuales tenía una dotación de siete parejas de cromosomas.

5. **Observa** el esquema de la transcripción de la página 24 y **transforma** este fragmento de ADN procarionta en ARNm.



- Con el código genético de la página 28, **pasa** el ARNm a proteína.
- Supón que se producen las siguientes mutaciones:
 - a. 2 se sustituye por A.
 - b. Se añade una base T en el punto indicado con una flecha.
 - c. Desaparece la base 2.
- **Transforma** los fragmentos de ADN que resultan de las diversas mutaciones en ARNm y este último en proteína. **Describe** los efectos de cada mutación.

Significación de las mutaciones

Las mutaciones pueden producirse de forma espontánea o inducida; en el caso de la especie humana, aproximadamente la frecuencia de aparición de una mutación se produce cada $2,2 \cdot 10^9$ bases nitrogenadas replicadas.

Las mutaciones pueden ser perjudiciales, neutras o beneficiosas. La selección natural, mecanismo básico de la evolución, actúa sobre la variabilidad de una población. La **mutación** es el principal mecanismo responsable de la variabilidad al aumentar el número de alelos de cada gen y, por tanto, uno de los principales motores de la evolución de las especies.

A pesar de que pueden afectar a cualquier célula del cuerpo es muy diferente si se producen en una célula somática o en un gameto. Las **mutaciones somáticas** no se transmiten a la descendencia y, por lo tanto, no se conservan en las poblaciones. Además, si esta mutación da lugar a un nuevo alelo recesivo, no llega ni a manifestarse en el individuo que la ha padecido.

Las **mutaciones gaméticas**, en cambio, son mucho más trascendentes, ya que se transmiten a la descendencia. La selección natural se encargará, en su caso, de conservar o eliminar esta nueva característica.

Las mutaciones pueden afectar las vías metabólicas, el comportamiento o los caracteres

morfológicos; estas últimas son las más evidentes. Aunque pueden afectar a cualquier parte del ADN.

Agentes mutágenos

Son aquellos que pueden provocar mutaciones en el ADN. Podemos agruparlos en tres tipos: físicos, químicos y biológicos.

Los **mutágenos físicos** son las radiaciones de alta energía como las radiaciones ultravioletas (UV) y los rayos X.

Los **mutágenos químicos** son una serie de sustancias más amplia que el caso anterior e incluye algunas como el ácido nitroso o los colorantes de acridina.

Los **mutágenos biológicos**, conocidos en la actualidad son algunos virus, como el responsable del papiloma de cuello de útero humano (VPH) o el de la hepatitis B.

Terapia y diagnóstico génicos

Actualmente, es posible el diagnóstico precoz de enfermedades genéticas en la etapa fetal. Procesos como la amniocentesis o la extracción de vellosidades coriónicas permiten la obtención de muestras de material biológico del feto. A partir de dicho material se puede extraer ADN y detectar la presencia de mutaciones mediante las **técnicas de diagnóstico prenatal**.

Reparación del ADN

Las células disponen de mecanismos especiales que permiten eliminar las mutaciones como la reparación por escisión o la fotorreactivación.

La reparación por escisión consiste en el reconocimiento de las bases nitrogenadas erróneas, el corte y separación o escisión de estas y la sustitución por las correctas.

La fotorreactivación implica la activación por parte de la luz visible de una enzima llamado *PRE* que tiene como función reparar las bases alteradas por las radiaciones UV.

Mutaciones y cáncer

Cáncer engloba un conjunto de enfermedades caracterizadas por la proliferación y expansión de un **tumor**, mismo que es un grupo de células que se multiplican continuamente, pero sin llegar a diferenciarse para poder llevar a cabo su función habitual.

La transformación de una célula sana en una célula tumoral depende principalmente de la expresión de dos tipos de genes específicos: los **oncogenes** y los **protooncogenes** que tienen un importante papel en la regulación del ciclo celular

y que, al mutar, provocan la proliferación descontrolada de la célula.

Las mutaciones sobre ambos tipos de genes pueden ser:

—**De carácter hereditario**: Conllevan la herencia de la predisposición a ciertos tipos de cáncer.

—**Producidas por agentes mutagénicos**: Afectan al grupo de células expuestas al mutágeno.



<https://gencol/mibanzj>

Las implicaciones de estos conocimientos, así como las alternativas a determinadas situaciones de riesgo, a menudo provocan dilemas éticos en los que intervienen las creencias personales y la legislación vigente en cada país.

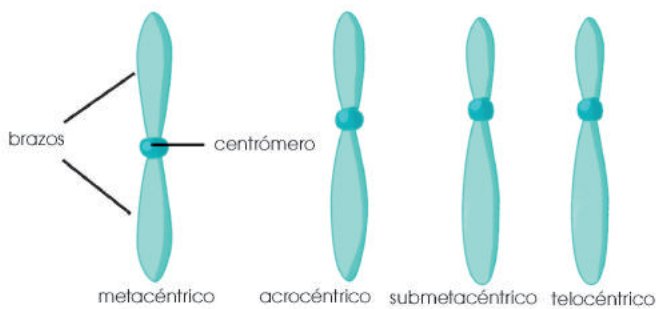
Conocemos por **terapia génica** a una serie de técnicas en estudio que permiten sustituir un alelo causante de una enfermedad por otro. Estas técnicas consisten en introducir en las células afectadas el fragmento de ADN portador del alelo normal. Este fragmento de ADN se introduce en la célula mediante un virus alterado para que no provoque ninguna enfermedad.

El ADN se encuentra en el interior del núcleo de las células eucariotas y, en él, la cadena de ADN puede organizarse y condensarse dando lugar a los cromosomas. Como vere-

3.2. Los cromosomas

En las células eucariotas, los cromosomas se sitúan en el núcleo. Al microscopio óptico, los cromosomas, convenientemente teñidos, los distinguimos como unos elementos alargados en forma de bastoncillos, en los que podemos diferenciar:

- Una constricción llamada **centrómero**, que puede ocupar diversas posiciones a lo largo del cromosoma. Según la posición del centrómero, clasificamos a los cromosomas en: metacéntricos, acrocéntricos, submetacéntricos y telocéntricos.



- Los **brazos** o prolongaciones, que parten del centrómero. Los cromosomas son el resultado de la compactación creciente de la **cromatina**, formada por ADN y varios tipos de proteínas. Entre las proteínas de la cromatina distinguimos proteínas histonas y proteínas no histonas.

mos más adelante, este será un proceso de gran importancia en la división celular.

Definimos al **ciclo celular** como el conjunto de procesos que suceden en el período comprendido entre dos divisiones celulares.

Todos estos procesos están controlados por el núcleo, donde se encuentra el ADN que forma los cromosomas.

El núcleo de la célula eucariota desarrolla dos funciones primordiales:

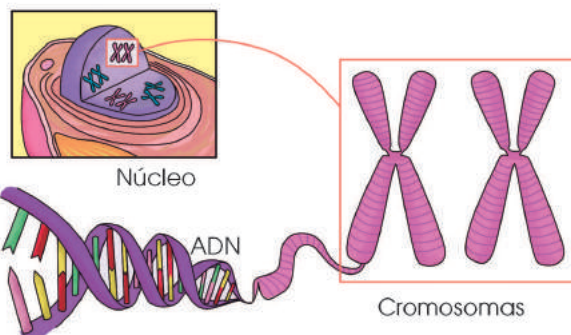
- Contiene la información genética que se transmite de una generación a la siguiente.
- Controla la actividad que tiene lugar en la célula.



Watson y Crick, descubridores de la estructura del ADN

El ADN fue descubierto en 1869 por el científico suizo Friedrich Mieschler, pero la estructura molecular del ADN no fue establecida hasta 1953, por Watson y Crick.

Si estirásemos una molécula de ADN humano, llegaría a tener una longitud de 1,8 m. Se encuentra empaquetado en el núcleo y su tamaño es de 0,65 micras.



Y TAMBIÉN:



ADN procariota

Los procariotas contienen un solo cromosoma, conocido como *cromosoma bacteriano*, el cual no posee centrómero. Este está formado por una molécula de ADN circular con proteínas, y juntamente con el ARN, forma el nucleóide bacteriano. En el cromosoma bacteriano, el ADN se une a diversas proteínas que hacen de vínculo; tal es el caso de la proteína HU, que es un dímero que condensa ADN.

Las proteínas **histonas** intervienen directamente en la estructura de los cromosomas, compactándolos. Tienen una gran afinidad por el ADN, debido a las diferencias de carga eléctrica entre estos dos tipos de moléculas. Hay cinco tipos de histonas, llamadas: *H1*, *H2A*, *H2B*, *H3* y *H4*.

Algunas de las proteínas **no histonas** también participan en la constitución de la estructura cromosómica; otras son enzimas que intervienen en el control de las funciones del ADN.

Los cromosomas se constituyen a partir de sucesivos enrollamientos de la doble hélice de ADN mediante la participación de las proteínas de la cromatina.

Así, durante la división celular, la molécula de ADN se mantiene enrollada alrededor de las histonas como si estuviese empaquetada para facilitar el reparto de los cromosomas a las células hijas. Esta disposición

del material genético permite que los cromosomas sean claramente visibles.

En la interfase, se producen otras funciones celulares en las que interviene el ADN. Para ello, el ADN relaja su enrollamiento alrededor de las histonas y los cromosomas se desempaquetan.

En esta ilustración, podemos observar tres niveles diferentes de empaquetamiento del ADN:

- Dos histonas de cada uno de los tipos H2A, H2B, H3 y H4 forman una estructura cilíndrica, alrededor de la cual se enrolla una vuelta y tres cuartos de ADN, lo que corresponde a una longitud de 145 pares de bases.
 - Esta estructura recibe el nombre de **nucleosoma**.
- La histona H1 se sitúa entre los nucleosomas y favorece la aproximación, de manera que acorta aún más la longitud de la cadena de ADN.
 - Esta estructura puede estar todavía más enrollada, de modo similar a un solenoide.
- Los empaquetamientos y los superenrollamientos posteriores dan lugar a la estructura del cromosoma condensado, en el que puede apreciarse un acortamiento aparente de la longitud de la cadena de ADN inicial de hasta 5 000 veces.

