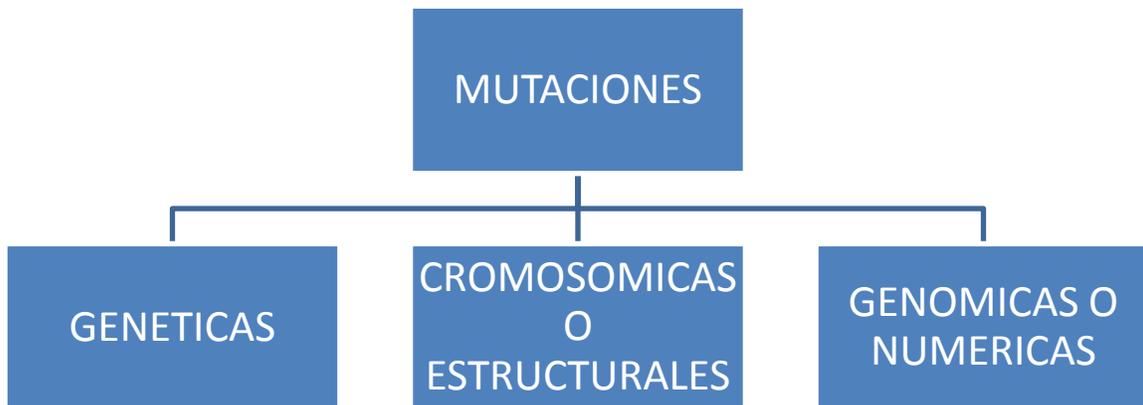
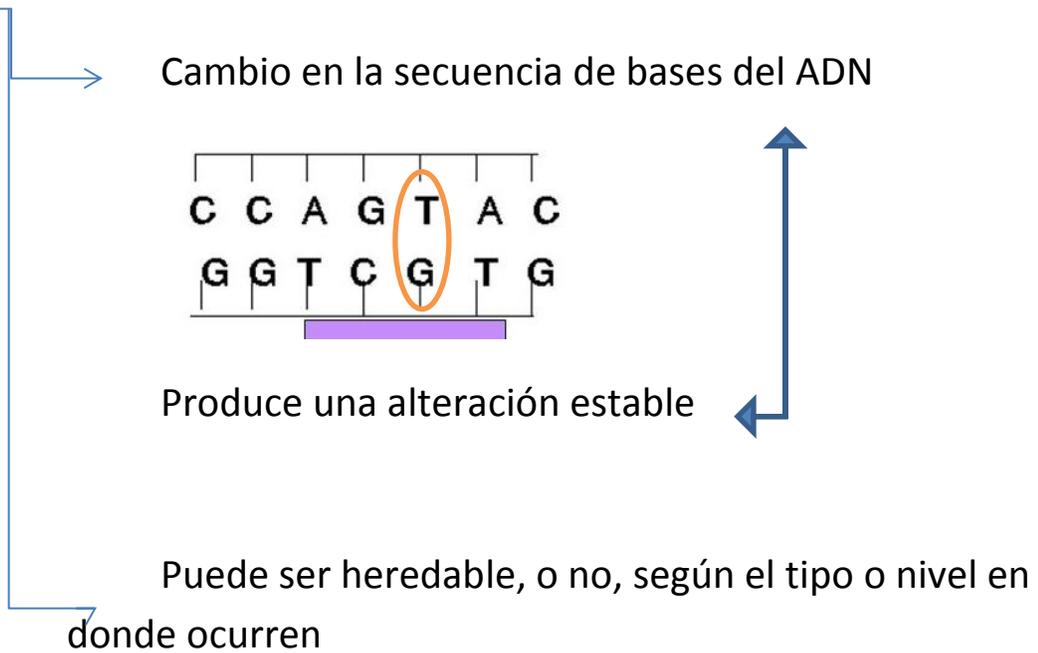


MUTACIONES

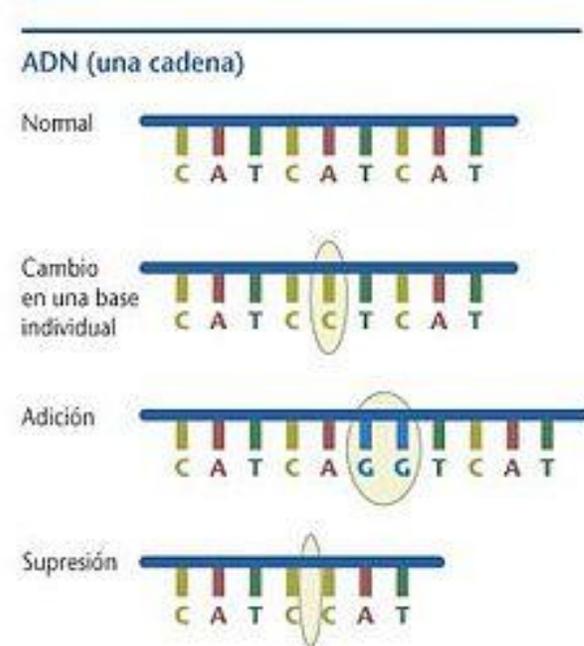


GENETICAS: Se dice que son **PUNTUALES**, porque afectan una o un par de bases. Ocurren dentro de un gen.

CROMOSOMICAS/ESTRUCTURALES: Alteración de la secuencia de genes dentro de un cromosoma.

GENOMICAS/NUMERICAS: Afectan el número de cromosomas

PUNTUALES

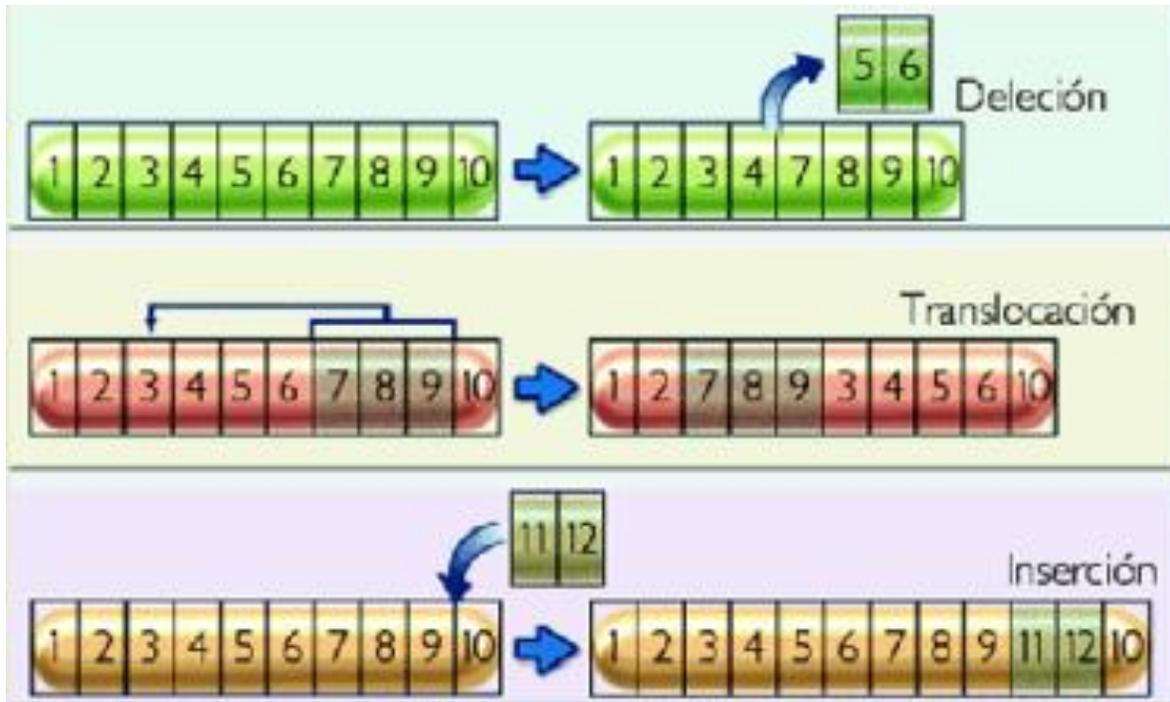


Las mutaciones génicas puntuales pueden ser de: **SUSTITUCION;**
INSERCION O ADICION; **DELECIÓN.**

SUSTITUCION: En la sustitucion, observamos la ausencia de un nucleotido, por ejemplo, Adenina, pero en su lugar observamos, por ejemplo, una Timina. Es lo contrario de lo que ocurre en los otros tipos de mutaciones, en los cuales el nucleotido falta o sobra.

DELECIÓN: Se da cuando, en una cadena de nucleotidos, observamos la ausencia de uno de ellos (sin ser sustituido).

INSERCION/ADICION: Se da cuando, en una cadena de nucleotidos, observamos la presencia de un nucleotido de más.



SUSTITUCION SIN SENTIDO: La proteína, con alta probabilidad, perderá su función biológica.

SUSTITUCION CON SENTIDO: La proteína puede o no perder sus funciones biológicas. Esto dependerá de si el aminoácido sustituido se encuentra en un lugar de la estructura que afecta su funcionalidad. Por ejemplo, que sea sustituido un aminoácido del sitio activo de una enzima, y este ya no reconozca sustratos.

SUSTITUCION SILENCIOSA: La proteína será la misma, por lo que no pierde sus funciones biológicas.

En todas las mutaciones en las cuales se produce un **CORRIMIENTO del MARCO DE LECTURA**, la secuencia de aminoácidos de la proteína –a partir de la mutación- será completamente distinta a la original. La proteína, por lo tanto, pierde su función biológica.

CROMOSOMICAS/ESTRUCTURALES

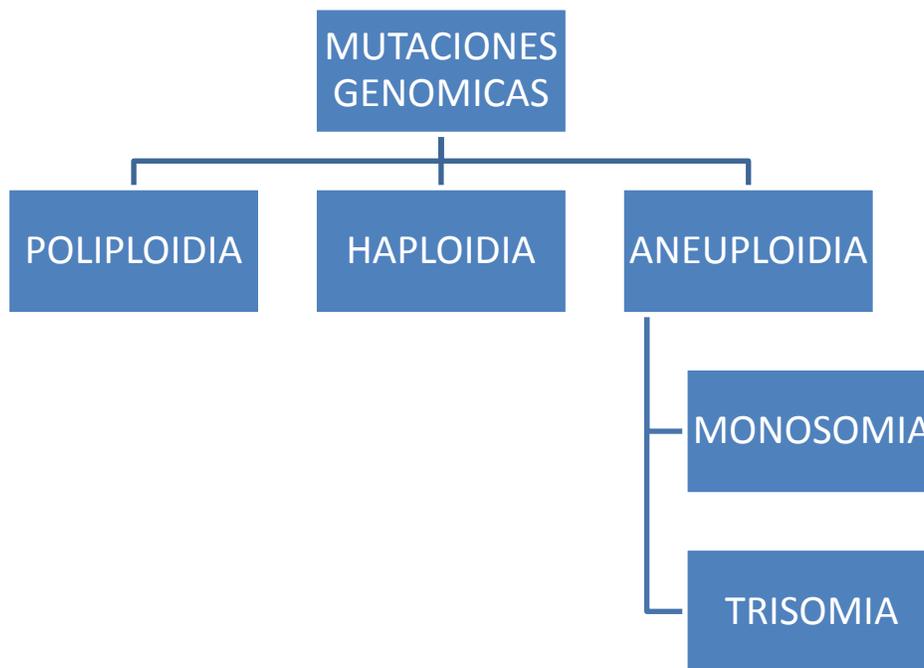
Afecta a un segmento cromosómico, involucrando a varios genes.

- Delecion
- Insercion
- Duplicacion
- Translocacion

GENOMICAS/NUMERICAS

Afecta a cromosomas completos. Puede faltar o sobrar un cromosoma entero.

Se produce por una separación anormal en la meiosis, llamada NO DISYUNCION.



POLIPLOIDIA: Aumenta el número de juegos cromosómicos.

HAPLOIDIA: Se pierde un juego cromosómico.

ANEUPLOIDIA: MONOSOMIA: Hay un solo cromosoma homólogo.

TRISOMIA: Hay tres cromosomas homólogos.

CAUSAS DE LAS MUTACIONES

Hay mutaciones causadas por “agentes mutagenos”, y existen, por otro lado, las llamadas “mutaciones espontaneas”, resultado de malas reparaciones y recombinaciones del ADN.



Agentes mutágenos físicos

- Radiaciones ionizantes
- Ultrasonidos de alta energía
- Choques térmicos

Agentes mutágenos químicos

- Drogas
- Alquilantes
- Alcaloides
- Carcinógenos
- Otros

Agentes mutágenos biológicos

- Virus
- Bacterias

OPERÓN LACTOSA

Regulación genética en PROCARIONTES



Un operón es un grupo de genes estructurales, cuya expresión está regulada por elementos de control o genes reguladores.

Es un ejemplo de la regulación de la síntesis proteica a nivel de la transcripción. Por medio de este mecanismo que, como dijimos, ocurre en células procariontes, se induce la transcripción de los tres genes estructurales del Operón, que codifican respectivamente a las siguientes proteínas: Beta-galactosidasa, Lac-permeasa y Trans-acetilasa. Estas tres proteínas se encuentran presentes en el metabolismo de la Lactosa, por eso es que su síntesis solo es necesaria para la célula cuando existe Lactosa presente en el medio.

GEN REGULADOR (R)(i): Es el gen que codifica la proteína represora

OPERADOR (O): Es la secuencia de ADN a la cual se une el represor. Se encuentra entre el Promotor y los genes estructurales. Funciona solo como sitio de reconocimiento.

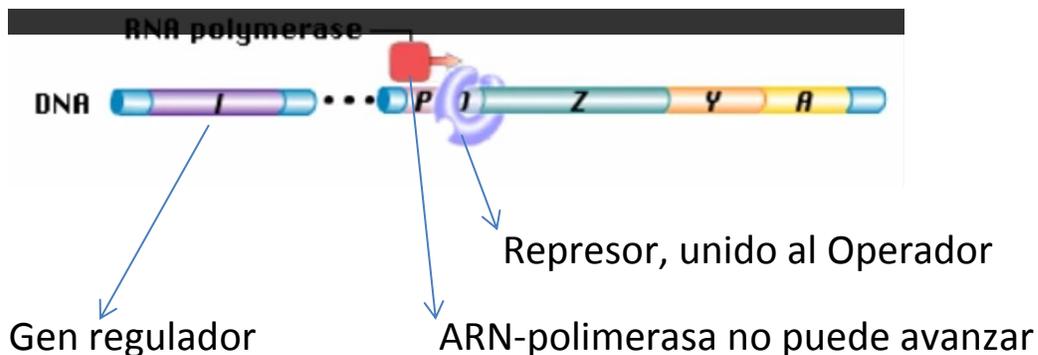
PROMOTOR (P): Es la secuencia de ADN a la cual se une la ARN-polimerasa. Se encuentra entre el gen regulador y el operador. Funciona solo como sitio de reconocimiento.

PROTEÍNA REPRESORA: Se une al operador, bloqueando la unión de la ARN-polimerasa al Promotor.

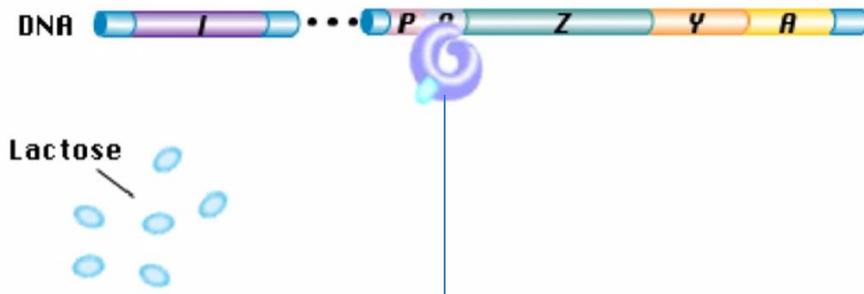
GENES ESTRUCTURALES: Son los genes que codifican para las proteínas que se van a regular –mencionadas anteriormente-. Los que se transcriben a ARNm.

INDUCTOR: Es la sustancia que, cuando se halla presente, induce la expresión de los genes estructurales.

El gen regulador, “i” o “R”, codifica para una proteína represora, que se unirá al Operador del Operón. Siempre que el represor se encuentre unido a esta región, la ARN-polimerasa no va a poder transcribir los genes estructurales, por lo que no habrá proteínas.



La Lactosa funciona como inductor de la transcripción, por lo tanto, cuando está presente, se une al Represor. Esta unión genera un cambio conformacional en la proteína represora, que impide su unión con el Operador.



Debido a su cambio conformacional, el

Represor no puede unirse al Operador. Por lo que la ARN-polimerasa podrá acceder sin problema a los genes estructurales para transcribirlos. Por lo tanto, habrá proteínas.

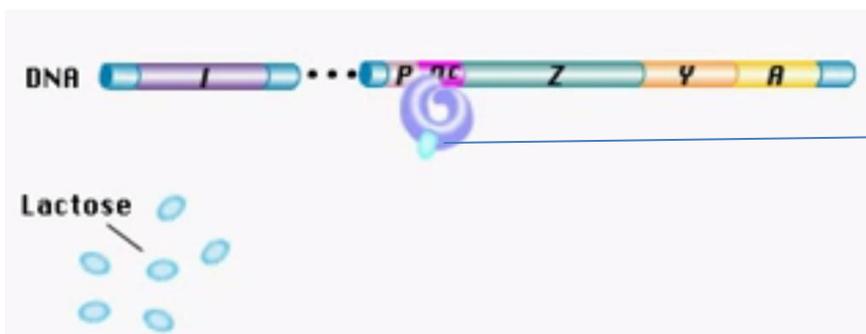
MUTACIONES EN EL OPERÓN

Puede haber mutaciones en diversas regiones del Operón. En el siguiente caso observamos que **el Operador está mutado** (Representado en la imagen como "Oc")



La proteína represora, fácilmente podría reconocer al Operador, pero al estar mutado este último, no permite su unión con el represor. Por lo tanto, el Operador queda liberado y la ARN-polimerasa puede transcribir los genes. Hay proteínas.

¿Qué ocurriría si hay glucosa?

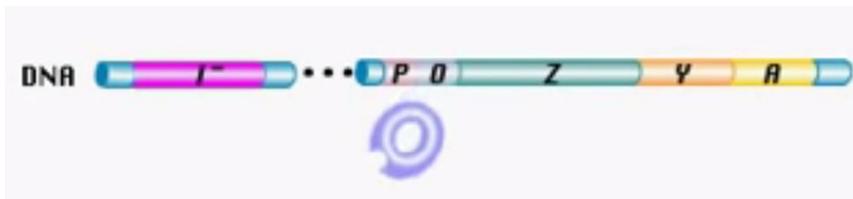


La lactosa no le permite al Represor reconocer al Operador

En este caso, la transcripción de los genes se llevará a cabo, independientemente de la presencia o no de glucosa. Ya que, como observamos anteriormente, el Operador no será reconocido por ninguna proteína represora, ya que está mutado.

PODEMOS OBTENER COMO CONCLUSION QUE, INDEPENDIENTEMENTE DE LA PRESENCIA DE GLUCOSA EN EL MEDIO, LA TRANSCRIPCIÓN SE LLEVARÁ A CABO SIEMPRE QUE EL OPERADOR ESTÉ MUTADO.

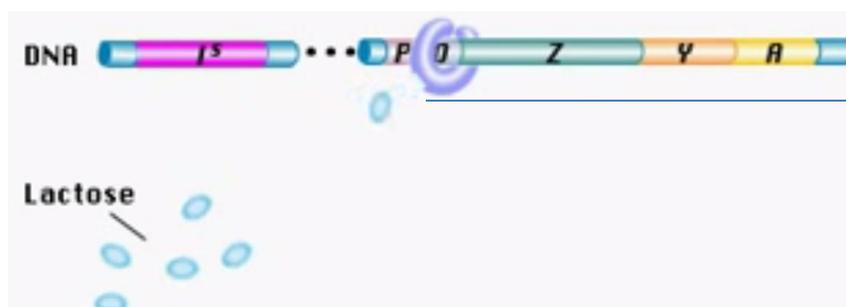
A continuación, veremos que la mutación está presente en el Gen Regulador ("i"). Al estar mutado este gen, la proteína represora también lo estará.



Observamos que la proteína represora está mutada de tal manera, que jamás reconocería al Operador. Por lo tanto, la ARN-polimerasa podrá transcribir los genes, y habrá proteínas.

Dicho sea de paso que, en presencia de Lactosa, la situación no sería distinta. Ya que se uniría al Represor, y este seguiría neutralizado.

Pero veamos ahora el siguiente caso, en el que también es el Gen Regulador el mutado, pero la proteína represora ha adquirido otro tipo de mutación al del caso anterior.



El Represor mutado, no reconoce a la Lactosa.

Observamos entonces que, en este caso, la proteína represora se encuentra mutada de tal manera, que no reconoce a la Lactosa. Por lo tanto se unirá al Operador y no le permitirá a la ARN-polimerasa la síntesis de las proteínas. No habrá manera de revertir esta situación.

PODEMOS OBTENER COMO CONCLUSION QUE, INDEPENDIENTEMENTE DE LA PRESENCIA DE LACTOSA EN EL MEDIO, LA TRANSCRIPCIÓN DE LOS GENES ESTRUCTURALES SE VERÁ AFECTADA DEPENDIENDO DEL NIVEL DE MUTACIÓN QUE PRESENTEN EL GEN REGULADOR Y, POR ENDE, LA PROTEÍNA REPRESORA.

Obtenemos como conclusión general que, frente a un caso de Operón Lac MUTADO, independientemente de la presencia o no de Lactosa en el medio, la transcripción de los genes estructurales se verá afectada DEPENDIENDO del nivel y de la región del Operón en donde se encuentre la mutación.