



IDEAS CLAVE

- A medida que leas esta sección, ten en mente estas preguntas:
- ¿Cuál es el origen de las diferencias genéticas entre los organismos?
 - ¿Qué tipos de mutaciones son posibles?
 - ¿Cuáles son los posibles efectos de las mutaciones en las proteínas y qué relación tienen con ciertos trastornos genéticos?
 - ¿Cómo puede ocurrir un cambio genético en una escala mayor?

Objetivo: Relacionar ciertas enfermedades, trastornos o síndromes, producidos por la alteración o falla de una proteína en el organismo, con mutaciones presentes en el DNA.

¿Qué son las Mutaciones?

En genética, una **mutación** es un cambio en la estructura o en la cantidad de material genético en un organismo. La mayoría de las diferencias genéticas entre los organismos comienzan con una mutación. La mayoría de las mutaciones ocurren cuando se daña el DNA o los cromosomas. Mutágenos **físicos**, como la radiación; **químicos** (alcohol, tabaco) y **biológicos**, como ciertos virus y transposones), pueden causar mutaciones. ✓

HERRAMIENTA DE LECTURA

Resume Después de estudiar esta sección, escribe un corto resumen de la información en cada figura. Si tienes problema, trabaja en pareja o en un grupo pequeño.

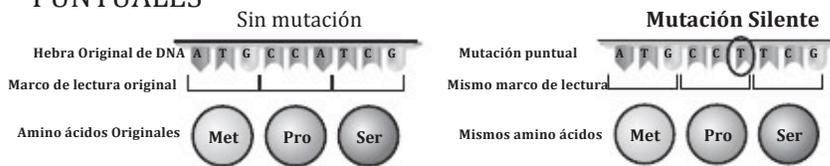
¿Qué Tipo de Mutaciones Son Posibles?

Hay tres formas principales que causan cambios en el ADN. En una **mutación puntual**, cambia un solo nucleótido en una molécula de ADN. En una **mutación por inserción**, se añaden nucleótidos adicionales a una molécula de ADN. En una **mutación por delección**, los nucleótidos se eliminan de una molécula de ADN.

¿COMPRENDISTE?

1. Define ¿Qué es un mutágeno?

EFFECTOS DE MUTACIONES PUNTUALES



Una mutación puntual es una mutación silente si no afecta la secuencia de amino ácidos para los cuales codifica el gen.

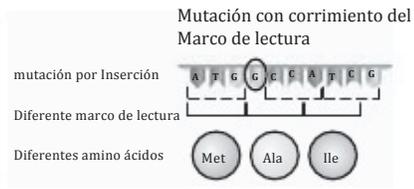
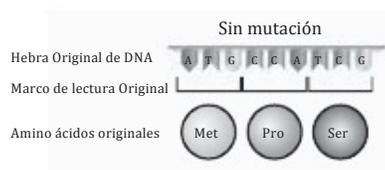


Una mutación puntual es una **mutación con sentido erróneo** o de amino ácido si cambia uno de los amino ácidos en la secuencia.

Una mutación puntual es una **mutación sin sentido** o terminadora si un codón que codifique para un amino ácido cambia a un codón stop.

2. Describe Un gen tiene una mutación sin sentido. ¿Será más larga, más corta o de la misma longitud la proteína producida por la célula con esa mutación comparada con la proteína producida por el gen normal? (Pista ¿Qué hace un codón stop?)

EFFECTOS DE INSERCIONES Y DELECCIONES



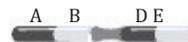
Recuerde que el código genético es "leído" en "palabras" de tres letras cada una (codones). Las inserciones o deleciones pueden cambiar el marco de lectura por el cambio de las agrupaciones de nucleótidos que se leen durante la traducción.

Esta mutación de inserción ha provocado una mutación de corrimiento. Se ha cambiado el marco de lectura de la secuencia de ADN. Como resultado, el ADN codifica para un conjunto diferente de aminoácidos.

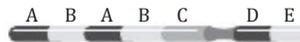
3. **Aplica Conceptos** Supón que se insertan tres nucleótidos en un gen. ¿Esta mutación de inserción puede causar una mutación de corrimiento de marco de lectura? Explica tu respuesta.

¿Qué son las Mutaciones Cromosómicas?

En algunos casos, las mutaciones pueden afectar a un cromosoma entero. La mayoría de estas mutaciones cromosómicas ocurren durante el crossing over en la meiosis.



En una **delección** cromosómica, se pierde un pedazo de un cromosoma.



En una **duplicación** cromosómica, un pedazo de cromosoma permanece unido a su cromosoma homólogo después de la meiosis. Luego, el cromosoma porta ambos alelos para todos los genes que están en ese pedazo. En este caso, los alelos A y B son los que están duplicados.



En una **inversión** cromosómica, un pedazo de cromosoma se vuelve a unir a su cromosoma original, pero en dirección opuesta.



En una **translocación** cromosómica, un pedazo de cromosoma termina en un cromosoma no homólogo, completamente diferente

4. **Compara** Diferencia la duplicación cromosómica de la translocación cromosómica?

¿Cuáles son los Efectos de los cambios Genéticos?

Algunas mutaciones son dañinas para el organismo, mientras que otras son beneficiosas. Sin embargo, la mayoría de las mutaciones no son ni dañinas ni beneficiosas.

No todas las mutaciones pueden ser pasadas a los descendientes. Solo las mutaciones que se producen en las células de la línea germinal pueden ser heredadas. La tabla de la próxima página ilustra algunos ejemplos de enfermedades humanas que son causadas por mutaciones heredadas.

LECCIÓN 1 Mutación y cambio Genético *continuación*

Desorden	Dominante o recesivo?	Efecto del alelo mutante	Síntomas físicos
Anemia falciforme	recesivo	La proteína que Transporta O ₂ en la sangre es defectuosa.	Pobre circulación sanguínea; daño en órganos.
Enfermedad de Tay-Sachs	recesivo en la mayoría de los casos	Defecto producido en una enzima en las células nerviosas	daño al sistema nervioso; muerte temprana.
Fibrosis quística	recesivo	Defecto de la proteína de membrana CFTR en célula epiteliales que fallan en la regulación del cloruro.	Se acumula mucus en ciertos órganos; esperanza de vida corta.
Hemofilia A	recesivo (ligado al sexo)	Defecto en proteína que ayuda a coagular la sangre.	Carecen de coagulación de la sangre; puede causar hemorragia severa en heridas leves.
Enfermedad de Huntington	dominante	Una proteína en células cerebrales es anormal.	daño cerebral; esperanza de vida corta

Anemia falciforme
https://www.youtube.com/watch?v=ook_FIEdQOs

Fibrosis quística
<https://www.biointeractive.org/es/node/175383>

5.a. **Identifica** Da dos ejemplos de desorden genético recesivo y un ejemplo de desorden genético dominante.

MUTACIONES QUE CAUSAN CÁNCER

Las Mutaciones en células somáticas pueden cambiar las funciones de la célula. Las Mutaciones en genes que controlan el crecimiento o división normal de las células pueden causar cáncer. Esto ocurre cuando las mutaciones provocan que las células somáticas normales comiencen a crecer y a dividirse anormalmente

¿Qué es un cambio Genético a gran escala?

Un cambio genético a gran escala puede ocurrir cuando cromosomas enteros o un set de cromosomas son copiados o separados incorrectamente durante la meiosis.

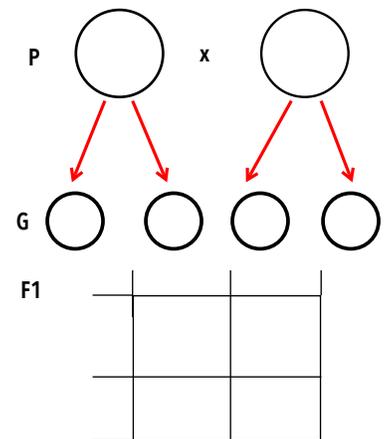
Normalmente, durante la meiosis, los pares de cromosomas se separan en un proceso llamado disyunción. Como resultado de esto, cada célula gamética contiene una sola copia de cada cromosoma.

Durante la **no disyunción**, un par de cromosomas no se separan apropiadamente, lo que provoca que un gameto pueda tener más de una copia de un cromosoma. Si el gameto fertiliza a otro gameto, el cigoto resultará con un cromosoma extra.

Otra clase de cambio genético a gran escala ocurre a través de la **no disyunción** de todos los cromosomas. Esto produce una célula con un set múltiple de cromosomas. Esta condición de **poliploidía** es común en plantas.

<https://prezi.com/p/qpht35-iwbr-/poliploidia/>

5.b. **Aplica** Usando tus conocimientos de herencia, demuestra, mediante un cruce genético, cómo puede surgir un hijo con fibrosis quística, a partir de dos padres fenotípicamente sanos.



¿COMPRENDISTE?

6. **Define** ¿Qué es no disyunción?

Sección 1 Revisión

SECCIÓN VOCABULARIO

<p>mutación un cambio en la estructura o la cantidad del material genético de un organismo</p> <p>no disyunción error en la separación de los cromosomas homólogos durante la meiosis I o error en la separación de las cromátidas hermanas durante la meiosis II o en la mitosis</p>	<p>poliploidía una condición anormal de tener más de dos juegos de cromosomas</p>
---	--

1. **Describe** ¿Cómo se relacionan la disyunción y la poliploidía

2. **Identifica** ¿Cuál es origen de casi todas las diferencias genéticas entre los organismos?

3. **Describe** Explica la diferencia entre las mutaciones puntuales, mutaciones por inserción y mutaciones por deleción.

4. **Compara** ¿En qué se diferencia la mutación con sentido erróneo y la mutación sin sentido? ¿En qué se asemejan?

5. **Aplica Conceptos** El cáncer a la piel puede ocurrir si el DNA en las células epiteliales muta por la acción de la radiación ultravioleta de la luz solar. ¿Puede pasar a los descendientes la mutación que causa cáncer a la piel? Explica tu respuesta.

6. **Analiza.** Críticamente, analiza las implicancias sociales, económicas, éticas y ambientales relacionadas con los tratamientos médicos utilizados para cada una de las enfermedades, trastornos o síndromes, a los cuales se deben someter las personas que sufren las personas con las enfermedades escritas en la tabla de la página 3. Para tu respuesta, usa la hoja en blanco de la Pag. 5

La próxima semana tendrás una evaluación formativa en la plataforma Puntaje Nacional. Se evaluará las tres últimas guías.