Primero la Secundaria

BIOLOGÍA

Módulo 2

Genética 2

Ministerio de Educación,
Cultura, Ciencia y Tecnología
Presidencia de la Nación

Primero la Secundaria

BIOLOGÍA

Módulo

2

Genética 2

Contenido

Introducción

1. Modificaciones en la información genética

2. Mutaciones

Actividades

Claves de corrección

Bibliografía

Introducción

En este segundo módulo, vamos a continuar dentro del eje de la Genética que empezamos a trabajar en el módulo anterior. Te proponemos, ahora, abordar esta disciplina desde una interpretación de la relación entre el flujo de la información genética y el ambiente. Este proceso se relaciona con muchas ramas de la Biología y entenderlo te ayudará a transitar por los próximos módulos; por eso, le dedicaremos este módulo completo.

Al igual que en el módulo 1, te sugerimos que dediques entre 1 hora y media o dos por día para repasar los conceptos centrales y completar las actividades de autoevaluación, que te servirán para ponerlos en práctica.

El itinerario con los temas más importantes es el siguiente: partiremos de comprender los procesos básicos de modificación en la información genética. A tal fin, vamos a ayudarte para que puedas reconocer las interacciones entre genes y ambiente, caracterices los procesos que dan lugar a cambios en la información genética y distinguir entre mutaciones génicas y cromosómicas.

Luego, identificaremos los agentes mutagénicos y su impacto en la salud, para que te familiarices y comprendas el concepto de **mutación**, y así puedas aplicarlo más adelante.

1. Modificaciones en la información genética

En el módulo anterior, vimos cómo es la estructura del ADN y los procesos por los cuales se replica y se codifica en proteínas y, también, que esta molécula es la responsable de almacenar la información genética que determina todas las características y funcionamiento de un organismo.

Es importante recordar que las características de cada individuo están determinadas por la información genética que heredaron de sus padres en forma de genes que, a su vez, están formados por ADN. En los humanos, esta información se encuentra en 46 cromosomas y se denomina **genoma**. Así, el genoma de los individuos de una especie es, en su mayoría, idéntico.

Sin embargo, hay ciertas características que presentan variaciones, generando diferencias notables de un individuo a otro. A estas variaciones se las conocen como **alelos**. Así, para un mismo gen, puede haber diferentes alelos, lo que se verá reflejado en diferencias notables para una misma característica como, por ejemplo, el color de ojos de las personas.

Todos los individuos llevan dos genes para cada carácter, uno de su padre y otro de su

madre. Todos los genes para los caracteres en conjunto se denominan **genotipo**.

No obstante, no todos los genes se manifiestan en un individuo: esto dependerá de la relación de su genotipo y el medio interno y externo. A la manifestación de los genes de un individuo influida por el ambiente se la denomina **fenotipo**. Siguiendo con el ejemplo del color de ojos de las personas que presentamos en el módulo 1, el genotipo estará determinado por los alelos heredados de sus padres, el fenotipo será la manifestación de estos alelos, es decir, el color de ojos final del individuo.

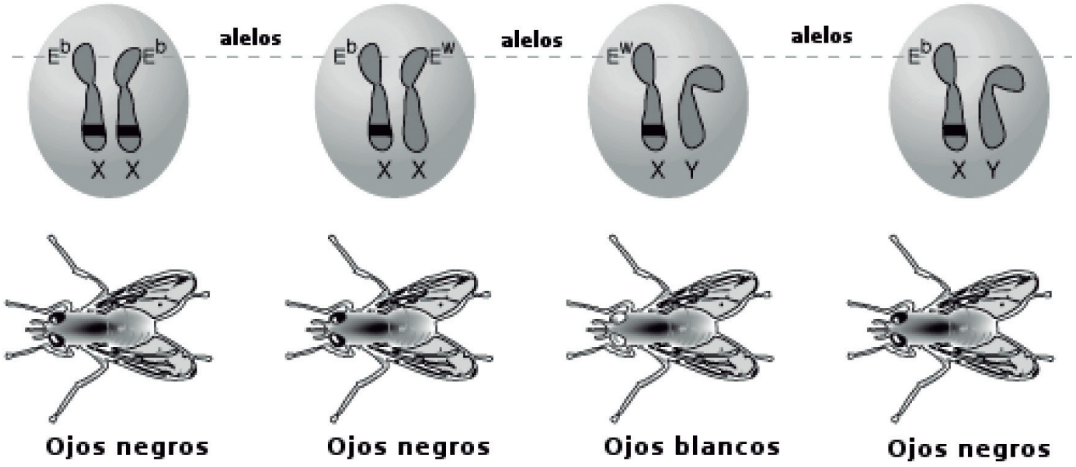

Figura 1: Para el carácter color de ojos hay distintas variantes del gen o alelos que heredan de los padres (arriba) y constituyen el genotipo del individuo para dicho carácter. Lo que se manifiesta (abajo) es un color de ojos determinado por el ambiente y se lo denomina fenotipo.
Fuente: https://commons.wikimedia.org/wiki/File:PhenotypeNIH_es.png

En la vida cotidiana, solemos relacionar la genética con distintas características de los seres humanos, como su comportamiento o personalidad, que no están determinadas por los genes sino que están muy condicionadas, además, por la relación del individuo con su entorno, por sus vínculos con otros individuos. Por ejemplo: un comportamiento del individuo que no está determinado por la genética, podría ser su preferencia por un color, por usar determinadas prendas o por escuchar una cierta música.

2. Mutaciones

Las variaciones en el material genético conforman la **variabilidad genética** y tienen varias causas. Una de ellas son las mutaciones.

Las mutaciones son los **cambios accidentales en la secuencia o el número de nucleótidos**

del ADN. Estos cambios suelen generar variantes nuevas que pueden o no prosperar en una población, dependiendo de si son ventajosas o no para los individuos.

Las mutaciones pueden darse de forma natural y espontánea, o por efecto de agentes mutagénicos, tema que veremos más adelante.

En esta página podrás leer más sobre el concepto de mutación

http://procomun.educalab.es/es/ode/view/1416349669413 (Tema 2 – punto 1)

Encontrarás este material en la plataforma, Página del estudiante: Recursos para el estudio / Biología 2 / Mutaciones

2.1. Tipos de mutaciones

El cambio en el material genético puede ser provocado por distintos mecanismos, que originan distintos tipos de mutaciones:

a. mutaciones genómicas;

b. mutaciones cromosómicas;

c. mutaciones génicas.

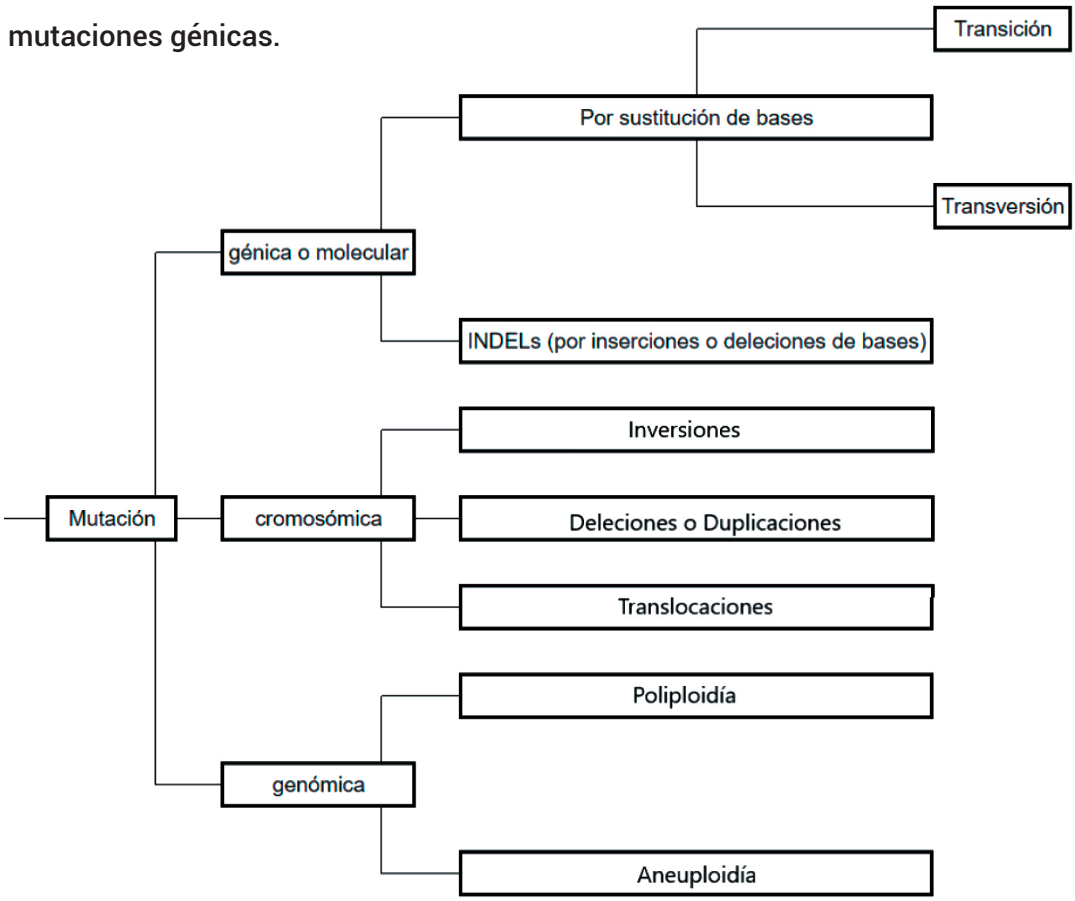

Figura 2: Tipos de mutaciones
Fuente: https://es.wikipedia.org/wiki/Mutaci%C3%B3n

a. Mutaciones génicas

Son aquellos cambios que se dan al azar en la secuencia de nucleótidos del ADN y existen tres formas de modificar esta secuencia:

1. Cambio de una base nitrogenada por otra.
2. Adición de una base nitrogenada.
3. Supresión de una base nitrogenada.

Estas mutaciones pueden verse reflejadas en la proteína resultante, si llevan al cambio de algún aminoácido. Así, existen **mutaciones silenciosas** en las que la mutación altera la base, pero el aminoácido insertado será el mismo que antes de la mutación, y **mutaciones no sinónimas**, donde habrá una sustitución aminoacídica.

En el caso de las **mutaciones neutras**, el aminoácido insertado es distinto, pero con unas propiedades fisicoquímicas similares o se encuentra en zonas no funcionales de la proteína, de manera que no se altera la función del polipéptido.

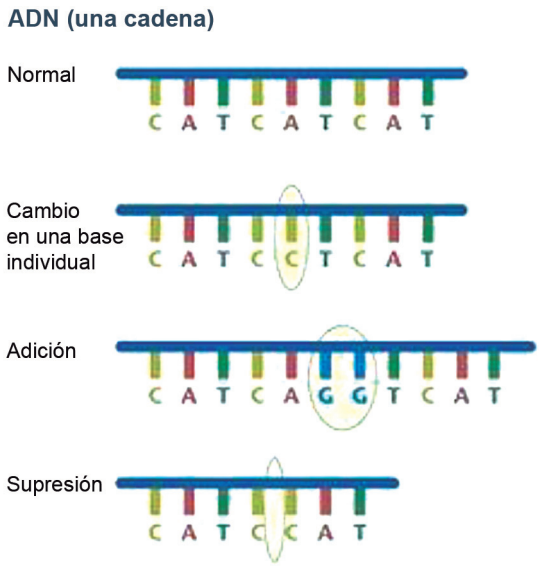

Figura 3: Mutación génica
Fuente: https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Mutaci%C3%B3n_ADN.jpg

b. Mutaciones cromosómicas

En estas mutaciones, las modificaciones afectan a los cromosomas reordenándolos: duplicación o supresión de segmentos de un cromosoma, reordenamiento del material genético dentro o entre cromosomas, etc. Podemos distinguir 4 modificaciones:

- **Duplicación:** copia extra de un fragmento de cromosoma.
- **Deleción:** pérdida de un fragmento de cromosoma.
- **Inversión:** un segmento del cromosoma cambia de sentido.
- **Translocación:** cambio de una parte del cromosoma por la de otro cromosoma.

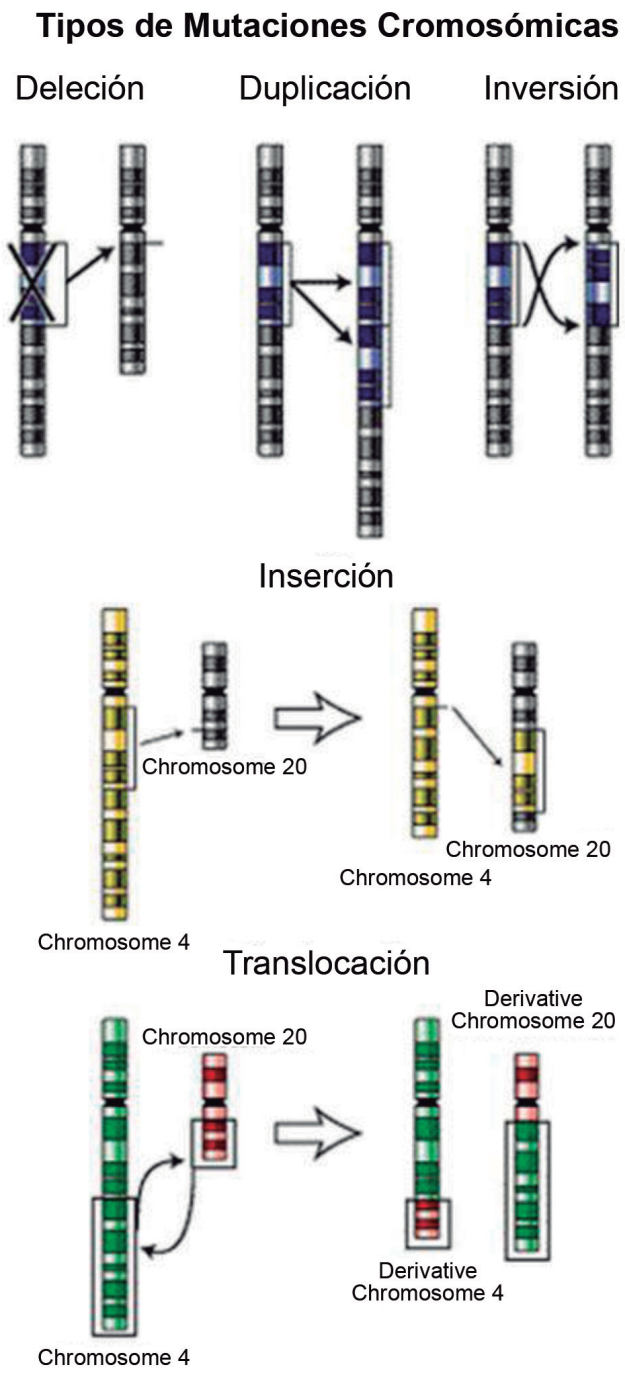

Figura 4: Mutaciones cromosómicas
Fuente: https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Types-of-mutation.png

c. Mutaciones genómicas

Son las mutaciones que afectan al número de **cromosomas** o todo el complemento cromosómico; es decir, todo el **genoma**.

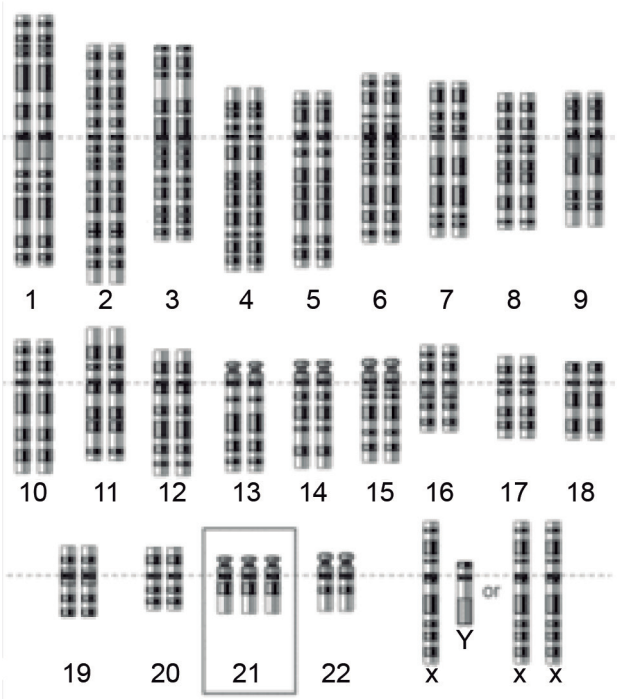

Figura 5: Mutación genómica aneuploídica en el par cromosómico 21. En los humanos ocasiona el Síndrome de *Down*.
Fuente: https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Trisomie_21_Genom-Schema.gif

- **Poliploidía:** es la mutación que consiste en el aumento del número normal de juegos de cromosomas.
- **Haploidía:** son las mutaciones que provocan una disminución en el número de juegos de cromosomas.
- **Aneuploidía:** son las mutaciones que afectan solo a un número de ejemplares de un cromosoma o más, pero sin llegar a afectar al juego completo.

En esta página podrás leer más sobre el concepto de mutación

http://procomun.educalab.es/es/ode/view/1416349669413 (Tema 2 - punto 2)

Encontrarás este material en la plataforma, Página del estudiante: Recursos para el estudio / Biología 2 / Tipos de mutaciones. Mutaciones génicas.

2.2. ¿Mutación espontánea o inducida?

Las mutaciones pueden ser espontáneas o inducidas. Las primeras son aquellas que surgen normalmente como consecuencia de errores durante el proceso de replicación del ADN, las segundas, son ocasionadas por la intervención de **agentes mutagénicos** que pueden ser **físicos**, **biológicos** o **químicos**.

- **Agentes mutagénicos químicos:** son compuestos químicos que producen una alteración metiéndose en la secuencia de ADN. Ciertos alimentos, el humo de cigarrillo, colorantes y algunos medicamentos actúan como agentes mutagénicos químicos.
- **Agentes mutagénicos físicos:** son radiaciones que pueden causar una modificación en la cadena y en la configuración del ADN. Las radiaciones atómicas, rayos X y los rayos UV del sol son algunos ejemplos de estos agentes.
- **Agentes mutagénicos biológicos:** son organismos capaces de cambiar la secuencia de ADN de su hospedador. Los virus, las vacunas y las transfusiones de sangre y suero son algunos ejemplos de estos agentes.

Figura 6: Agentes mutagénicos

En esta página podrás leer un poquito más sobre los agentes mutagénicos

http://procomun.educalab.es/es/ode/view/1416349669413 (parte 3)

Encontrarás este material en la plataforma, Página del estudiante: Recursos para el estudio / Biología 2 / Causas de las mutaciones.

2.3. ¿Todas las mutaciones son perjudiciales para los organismos?

Generalmente, el concepto de mutación se relaciona con enfermedades y trastornos en los organismos. Esto no siempre es así: las mutaciones pueden ser **beneficiosas**, si favorecen

la supervivencia del individuo; **perjudiciales**, si la disminuyen; **neutras**, si no causan daño ni beneficio.

Hay muchos trastornos famosos en humanos causados por mutaciones. Algunos ejemplos son los siguientes:

- **Albinismo:** es una mutación génica que impide que se sintetice el pigmento melanina.
- **Síndrome de *Down*:** es una mutación genómica donde está repetido el par cromosómico 21; por esa razón, estos individuos poseen 47 cromosomas totales, en lugar de 46.
- **Anemia falciforme:** es una mutación génica que produce hemoglobina anómala.
- **Síndrome del "maullido de gato":** es una mutación cromosómica en la que se pierde un trozo del cromosoma 5. Genera trastornos en el desarrollo del individuo y su nombre se debe al llanto de los bebes con este síndrome.

Sin embargo, en la mayoría de los casos, las mutaciones son beneficiosas para una población, aportando características nuevas que ayudan a los individuos a adaptarse al medio que los rodea. Por este motivo, se considera que las mutaciones son la materia prima de la evolución biológica.

La **evolución** biológica tiene lugar cuando una nueva versión de un gen, que originalmente surge por una mutación, aumenta su frecuencia y se extiende a la especie gracias a la selección natural o a tendencias genéticas aleatorias (fluctuaciones casuales en la frecuencia de los genes). En los próximos módulos profundizaremos este tema.

Este video te ayudará mucho a repasar los conceptos básicos y a reflexionar acerca de las mutaciones:

https://www.educ.ar/recursos/106456/las-mutaciones

Encontrarás este video en la plataforma, Página del estudiante: Recursos para el estudio / Biología 2 / Las mutaciones.

Actividades

Actividad 1: Indicá la respuesta correcta.

A. El conjunto de genes que posee un individuo constituye su…

- Fenotipo
- Alelo
- Genotipo
- Cromatina

B. ¿A qué se denomina “alelos”?

- A las distintas variantes de un gen.
- A los cromosomas iguales entre sí.
- A los caracteres que se heredan.
- A las características que se manifiestan.

C. El síndrome conocido como “maullido de gato” está producido por:

- La falta de síntesis de el pigmento melanina.
- La repetición del par cromosómico 21.
- La pérdida de un segmento de un cromosoma.
- La deleción de bases nitrogenadas en la cadena de ADN.

Actividad 2: Indicá si las siguientes afirmaciones son Verdaderas o Falsas.

A. Las mutaciones generan variabilidad genética.

◯ Verdadera ◯ Falsa

B. Las mutaciones se producen solamente por sustancias tóxicas.

◯ Verdadera ◯ Falsa

C. Una mutación génica se produce por cambios en la secuencia de ADN.

◯ Verdadera ◯ Falsa

D. Un cambio en el número de bases nitrogenadas genera mutaciones cromosómicas.

◯ Verdadera ◯ Falsa

E. Las mutaciones son siempre perjudiciales para el organismo.

◯ Verdadera ◯ Falsa

F. Existen 3 tipos de mutaciones denominadas: Génica, Cromosómica y Genómica.

◯ Verdadera ◯ Falsa

Actividad 3: Uní cada tipo de agente mutágeno de la columna 1 con el ejemplo correspondiente de la columna 2 (un elemento quedará sin unir).

A. Existen mutaciones espontáneas y mutaciones inducidas. Las inducidas se deben a la acción de agentes mutagénicos.

Columna 1	Columna 2
• Agente Biológico	Rayos X
• Agente Biológico	Bacterias
• Agente Químico	Virus
• Agente Físico	Humo del cigarrillo
	Bases análogas

Claves de corrección

Actividad 1:

- **A. La respuesta correcta es: "genotipo"**, porque así se denomina a todo el material genético que se hereda de los padres.

El fenotipo es el conjunto de genes que se manifiestan en un individuo. Un alelo es cada una de las formas alternativas que puede tener un mismo gen. La cromatina es la molécula de ADN condensada que conforma los cromosomas.

- **B. La respuesta correcta es: "A las distintas variantes de un gen"**. porque son los distintos caracteres que darán origen a distintos fenotipos.

Los cromosomas iguales entre sí son cromosomas homólogos: uno del padre y otro de la madre, y poseen alelos diferentes entre sí. Los caracteres que se heredan constituyen el genotipo. Las características que se manifiestan constituyen el fenotipo.

- **C. La respuesta correcta es: "La pérdida de un segmento de un cromosoma"**, porque es una mutación cromosómica donde se pierde un segmento del cromosoma 5.

Actividad 2:

- **A. Verdadera** porque, al generar cambios en el material genético, se producirán nuevas variantes de los genes originales que podrán prosperar o no en la población, dependiendo de su efecto.

- **B. Falsa**, porque las mutaciones pueden producirse por más de un agente mutagénico, pueden producirse por agentes físicos, químicos o biológicos.

- **C. Verdadera** porque los cambios, como sustitución, deleción o adición, de bases nitrogenadas modifican la secuencia de ADN, generando mutaciones génicas.

- **D. Falsa**, porque los cambios en el número de bases nitrogenadas modifican la secuencia de

ADN, generando mutaciones génicas. Las mutaciones cromosómicas se producen por cambios en la integridad o número de los cromosomas.

E. Falsa, porque las mutaciones pueden ser beneficiosas, si favorecen la supervivencia del individuo; neutras, si no la afectan, o perjudiciales, si la disminuyen.

F. Verdadera, porque cuando se producen cambios en distintas estructuras dan como resultado mutaciones.

Actividad 3:

Columna 1	Columna 2
Agente Biológico	Virus
Agente Biológico	Bacterias
Agente Químico	Humo del cigarrillo
Agente Físico	Rayos X

Tanto los virus como las bacterias son organismos capaces de modificar la secuencia de ADN de su hospedador.

El humo del cigarrillo es una sustancia química capaz de meterse en el ADN, generando modificaciones.

Las radiaciones de los rayos X son capaces de alterar la secuencia y configuración del ADN.

Las bases análogas es el elemento que queda sin unir porque son agentes mutagénicos moleculares, que presentan similitudes con las bases de ADN.

Bibliografía:

Alberts, B. Bray, D., Hopkin, K., Johnson, A., Lewis, J. Raff, M. (2011). *Introducción a la Biología celular*. Editorial Medica Panamericana, tercera edición. Buenos Aires.

Curtis, H., Barnes, S., Schnek, A., Massarini, A. (2007). *Biología*. Editorial Médica Panamericana, séptima edición. Buenos Aires.

https://www.educ.ar/

http://procomun.educalab.es/es

Ministerio de Educación,
Cultura, Ciencia y Tecnología
Presidencia de la Nación