

UP16 - Mutacions

1. Classificació de les mutacions

Les **mutacions** són **alteracions** permanents i generalment **aleatòries** del material genètic (**ADN**).

CRITERI	TIPUS DE MUTACIONS
Causes	Endògenes o espontànies: es produeixen per <u>causes naturals</u>, com ara errors durant la replicació de l'ADN, desaminació de bases, inestabilitat química de l'ADN, etc. Exògenes o induïdes per agents externs: per l'acció de <u>mutàgens</u> físics, químics o biològics (virus).
Efectes	Neutres: no causen perjudici ni benefici significatiu. Beneficioses: augmenten les possibilitats de supervivència de l'individu. Aporten un avantatge adaptatiu Perjudicials: causen mal a l'organisme; són l'origen de nombroses malalties. Algunes poden resultar letals. Alteren negativament el funcionament d'un gen o d'una proteïna
Cèl·lules afectades	Somàtiques: es produeixen en cèl·lules somàtiques, és a dir, en qualsevol cèl·lula del cos excepte les que donen origen als gàmetes. Es transmeten a les <u>cèl·lules originades per mitosi</u> a partir de la qual pateix la mutació. Afecten només l'individu, no es transmeten a les generacions següents, és a dir, <u>no són heretables</u>. Germinals: s'originen en alguna de les mitosis o meiosis de la gametogènesi (en la formació d'òvuls i espermatozoides); poden no influir en l'individu que les pateix, però <u>s'hereten</u>, és a dir, es transmeten a la descendència, al zigot i a totes les cèl·lules de l'individu que es forma a partir d'aquest. D'aquest individu, passaran també a la seva descendència, i es comportaran com una variació heretable.
Magnitud	Gèniques o puntuals: són modificacions que, amb freqüència, afecten només <u>un parell de nucleòtids</u>. També s'inclouen en aquest tipus alteracions a petita escala de diversos parells de nucleòtids. Cromosòmiques estructurals: canvis en l'estructura d'un o diversos cromosomes. Cromosòmiques Cromosòmiques numèriques: alteracions en el nombre de cromosomes. Genòmiques

1.1 Mutacions gèniques (puntuals)

Les mutacions **gèniques** són alteracions en la **seqüència de nucleòtids** d'un gen; per això també s'anomenen mutacions puntuals, ja que afecten **un únic nucleòtid** o un nombre molt reduït de nucleòtids

Les **mutacions puntuals** poden produir-se per **substitució**, **inserció** o **delecció** de nucleòtids en la seqüència d'ADN.

Mutacions per substitució de bases

Es produeix quan en la seqüència de nucleòtids hi ha una **substitució d'una base per l'altra**.

Podem trobar dues possibilitats:

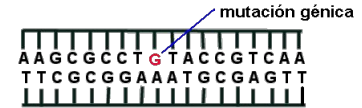
- **Transició** → si es canvia una base púrica per una altra púrica, o una pirimidínica per una altra pirimidínica.
- **Transversió** → si es canvia una base púrica per una pirimidínica o a l'inversa.

Aquest tipus de mutació consisteix en la substitució d'un nucleòtid per un altre i afecta un únic **codó** (triplet) de nucleòtids, podent tenir **diferents efectes sobre la proteïna** segons la substitució que s'hagi produït.

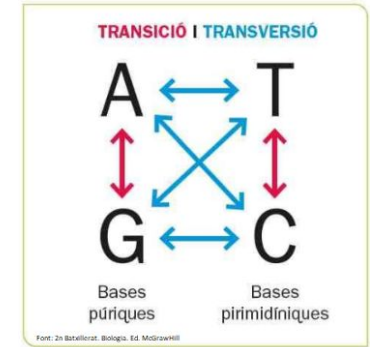
- **Substitució silenciosa** → La substitució d'un nucleòtid **no altera l'aminoàcid codificat**, a causa de la degeneració del codi genètic. No té efecte sobre la proteïna.



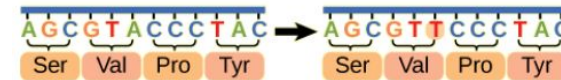
Secuencia de ADN (= gen)



Secuencia de ADN mutada



Mutación silenciosa:



Font: <https://theory.labster.com/es/point-mutation/>

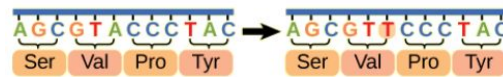
1.1 Mutacions gèniques (puntuals)

Mutacions per substitució de bases

Aquest tipus de mutació consisteix en la substitució d'un nucleòtid per un altre i afecta un únic **codó** (triplet) de nucleòtids, podent tenir **diferents efectes sobre la proteïna** segons la substitució que s'hagi produït.

- **Substitució silenciosa** → La substitució d'un nucleòtid **no altera l'aminoàcid codificat**, a causa de la degeneració del codi genètic. No té efecte sobre la proteïna.

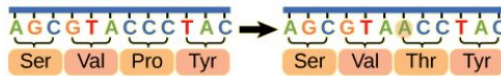
Mutació silenciosa:



Font: <https://theory.labster.com/es/point-mutation/>

- **Substitució no silenciosa** → La substitució provoca el **canvi d'un aminoàcid per un altre** a la proteïna. L'efecte pot ser lleu o greu, segons la importància de l'aminoàcid afectat.

Mutació no silenciosa

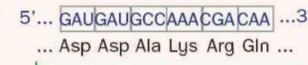
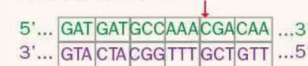


- **Substitució de terminació prematura** → La substitució **genera un codó d'Stop** prematur, produint una **proteïna més curta** i generalment no funcional.

Neurofibromatosi tipus 1. Afecció genètica rara, autosòmica dominant, que causa tumors en els nervis i alteracions del desenvolupament del sistema nerviós, músculs, ossos i pell. S'associa amb molts tipus de càncer.

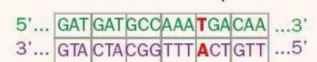
Transició: C→T en el gen *NF1*, un supressor tumoral el producte del qual és la proteïna antitumoral neurofibromina.

ADN: al·lel normal



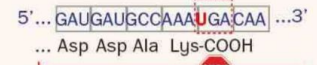
Proteïna: neurofibromina normal
supressora de tumors

Al·lel causant de neurofibromatosi tipus 1



C→T
Transició

UGA és un
codó de STOP



Proteïna acurtada, inactiva.
Aparició de tumors

1.1 Mutacions gèniques (puntuals)

Mutacions per deleció o inserció

Les mutacions puntuals per inserció o deleció consisteixen en l'**addició o la pèrdua d'un nucleòtid**, respectivament.

- **Inserció** → introducció d'un nucleòtid
- **Deleció** → pèrdua d'un nucleòtid

Aquest tipus de mutacions **alteren el procés de síntesi de proteïnes**, ja que provoquen un **desplaçament** del marc de lectura dels triplets a partir del punt on es produeix la mutació.

- Com a conseqüència, es **modifiquen tots els codons posteriors**, fet que acostuma a donar lloc a **proteïnes no funcionals** i, en general, a efectes greus per a l'organisme.

EFECTES											
SENSE MUTACIÓ	ADN	CAC	GTG	GAC	TGA	GGA	CTC	CTC	TTC	AGA	CGG
	ARNm	GUG	CAC	CUG	ACU	CCU	GAG	GAG	AAG	UCU	GCC
	Proteïna	Val.	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser	Ala
SUBSTITUCIÓ	ADN	CAC	GTG	GAC	TGA	GGA	CAC	CTC	TTC	AGA	CGG
	ARNm	GUG	CAC	CUG	ACU	CCU	GUG	GAG	AAG	UCU	GCC
	Proteïna	Val.	His	Leu	Thr	Pro	Val	Glu	Lys	Ser	Ala
INSERCIÓ	ADN	CAC	GTG	GAC	TGA	GGA	CAT	CCT	CTT	CAG	ACG
	ARNm	GUG	CAC	CUG	ACU	CCU	GUA	GGA	GAA	GUC	UGC
	Proteïna	Val	His	Leu	Thr	Pro	Val	Gly	Glu	Val	Cys
supressió de T											
DELECIÓ	ADN	CAC	GTG	GAC	TGA	GGA	C CC	TCT	TCA	GAC	GG
	ARNm	GUG	CAC	CUG	ACU	CCU	GGG	AGA	AGU	CUG	CC
	Proteïna	Val	His	Leu	Thr	Pro	Gly	Arg	Ser	Leu	

1.2 Mutacions cromosòmiques

Les mutacions cromosòmiques són aquelles que **produeixen alteracions en l'estructura dels cromosomes**, afectant a la seqüència dels gens dins d'aquests.

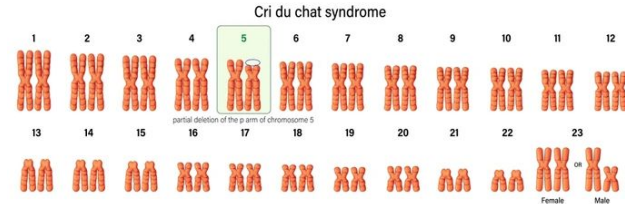
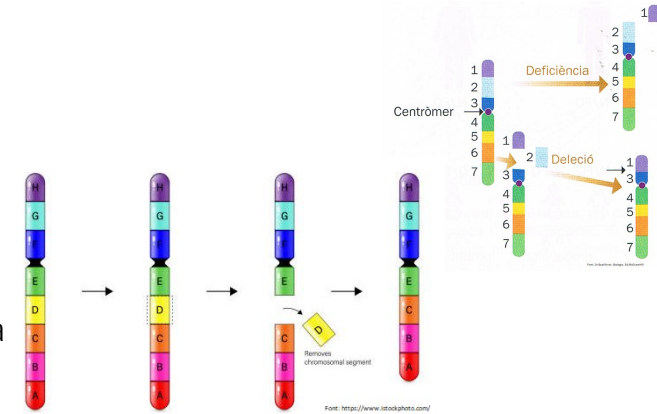
Aquest tipus de mutació es pot produir per: **deleció, duplicació, inversió i translocació**

Mutacions cromosòmiques per deleció

La mutació cromosòmica per deleció consisteix en la **pèrdua d'un fragment d'un cromosoma**.

- Les **conseqüències** depenen de la **mida del fragment eliminat** i del **nombre de gens que conté**.
 - Quan la deleció afecta molts gens essencials, pot resultar letal.
 - Quan la deleció es produeix en tots dos cromosomes homòlegs, les conseqüències acostumen a ser incompatibles amb la vida.

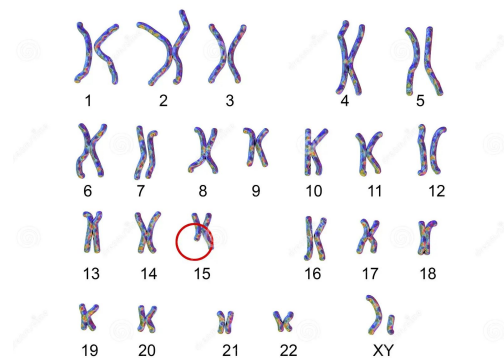
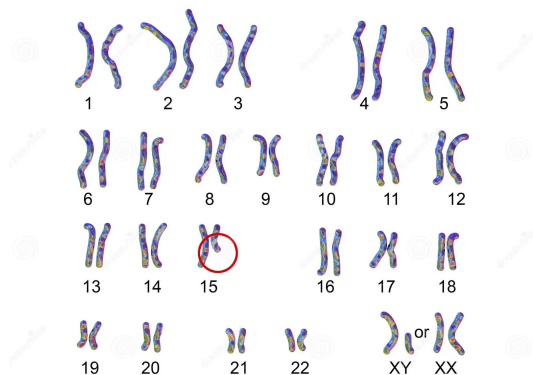
En els éssers humans, una **deleció al cromosoma 5 origina la síndrome del *cri du chat***, caracteritzada per un plor agut semblant al miol d'un gat, microcefàlia i un retard intel·lectual sever, i sovint limita l'esperança de vida.



Mutacions cromosòmiques per deleció

Deleció	Efectes	
En el cromosoma 15 patern	Síndrome de Prader-Willi	Diversos i de diversa gravetat: disminució del to muscular (hipotonia), obesitat, alçada baixa, hipogonadisme, retard en el desenvolupament, tendències obsessivocompulsives, etc.
En el cromosoma 15 matern	Síndrome d'Angelman	Discapacitat intel·lectual profunda, absència de parla, esclats de riure amb aleteig de mans, microcefàlia, problemes neurològics, aspecte feliç, hiperactivitat sense agressivitat, etc.
Al braç curt del cromosoma 5	Síndrome del miol de gat	Molt variables: plor característic similar al miol d'un gat, dismorfia craniofacial amb microcefàlia, retard psicomotor, discapacitat intel·lectual, etc.

Font: Zn Batxillerat. Biologia. Ed.McGrawHill



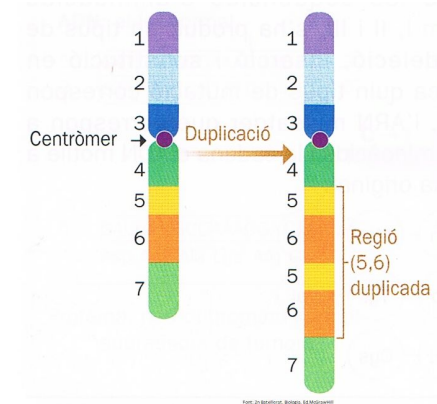
1.2 Mutacions cromosòmiques

Mutacions cromosòmiques per duplicació

Les mutacions cromosòmiques per duplicació són alteracions en què **un fragment d'un cromosoma es repeteix**, de manera que alguns gens apareixen en **més d'una còpia**.

Aquest tipus de mutacions poden tenir efectes **beneficiosos i perjudicials**:

- Per una banda, augmenten el material genètic i, gràcies a mutacions posteriors, poden donar lloc a l'aparició de nous gens i contribuir a l'evolució.
- Alteren l'expressió gènica i poden afectar el desenvolupament de l'organisme.

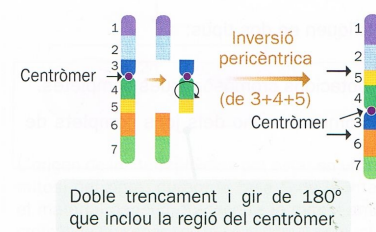


Mutacions cromosòmiques per inversió

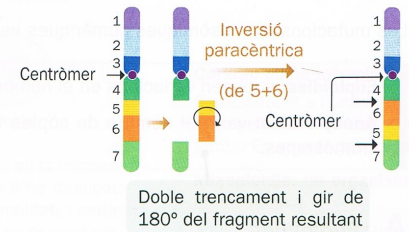
Es produeix quan un **fragment d'un cromosoma gira i canvia de sentit** dins del mateix cromosoma.

- Si el fragment **inclou el centròmer**, es parla d'inversió **pericèntrica**.
- Si el fragment **NO inclou el centròmer**, és una inversió **paracèntrica**.

Les inversions generalment **no afecten l'individu** que les porta, però poden tenir **conseqüències negatives en la descendència**, ja que durant la meïosi els cromosomes invertits no s'aparellen correctament amb els homòlegs, dificultant la formació de gametes normals.



Es produeixen dos punts de sutura, un en cada braç del cromosoma. El fragment es torna a unir, però en posició invertida.



Es produeixen dos punts de sutura, en el mateix braç del cromosoma i el fragment es torna a unir, però en posició invertida.

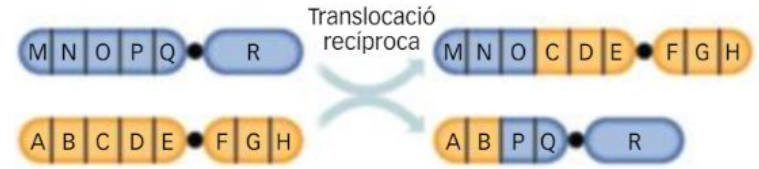
1.2 Mutacions cromosòmiques

Mutacions cromosòmiques per translocació

Les **translocacions** són mutacions cromosòmiques que consisteixen en el **desplaçament d'un fragment d'un cromosoma** cap a un altre cromosoma **no homòleg**, podent produir-se un intercanvi de fragments entre ambdós.

Segons la manera **com es desplaça** el fragment cromosòmic, es poden distingir **dos tipus** de translocacions:

- **Translocacions recíproques:** consisteixen en l'**intercanvi de fragments** entre dos cromosomes **no homòlegs**.
 - Normalment no impliquen pèrdua ni guany de material genètic, però poden provocar problemes durant la meiosi i afectar la descendència.
- **Transposicions (no recíproques):** són el desplaçament d'un fragment d'ADN cap a **una altra posició del mateix cromosoma o cap a un cromosoma diferent**, sense que es produeixi un intercanvi de fragments.
 - Aquest moviment pot alterar l'expressió dels gens afectats.



1.2 Mutacions cromosòmiques

MUTACIONES CROMOSÓMICAS

Delección cromosómica: Es la pérdida de un segmento de un cromosoma. (*Síndrome de maullido de gato, Cr V*)



Duplicación cromosómica: Es la repetición de un segmento del cromosoma.



Inversiones: Un segmento cromosómico de un cromosoma se encuentra situado en posición invertida.



(aunque no sean dañinas para el individuo en la gametogénesis el apareamiento de los homólogos puede ser incorrecto)

Translocaciones: Un segmento cromosómico de un cromosoma se encuentra situado en otro cromosoma.



(No afectan al individuo, pero sí puede afectar a la gametogénesis)



translocación dentro del mismo cromosoma

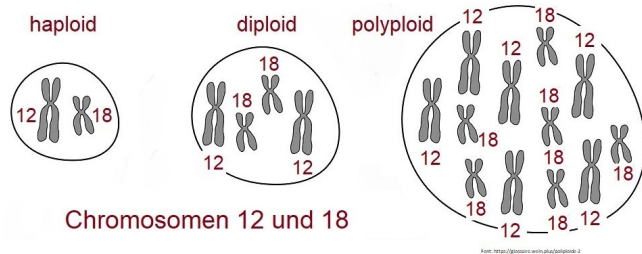
Font: <https://socialuna.com/>

1.2 Mutacions genòmiques

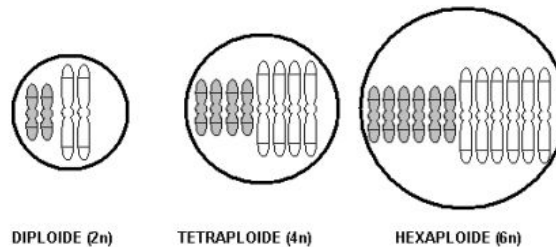
Les **mutacions genòmiques** són alteracions que **afecten el nombre de cromosomes** característic d'una espècie. Aquestes mutacions es deuen, generalment, a una segregació anormal dels cromosomes homòlegs o de les cromàtides germanes durant la meiosi.

Les mutacions genòmiques es poden classificar en **dos grans tipus**:

- **Euploïdies** → Són alteracions que afecten el **nombre de jocs complets de cromosomes**. (*Poliploidia*)
- **Aneuploïdies** → Són alteracions que impliquen el **guany o la pèrdua de cromosomes individuals**, sense afectar jocs complets (*monosomia o trisomia*).



From: <https://genetics.wisc.edu/polyploid/>



Font: <https://terranandivero2punto0.blogspot.com/>

CARIOTIPO TRISOMIA 21



1.2 Mutacions genòmiques

Euploïdies

Les euploïdies són mutacions genòmiques que consisteixen en una **variació en el nombre de jocs complets de cromosomes d'un organisme**.

Segons el **nombre de jocs cromosòmics**, es distingeixen els següents **tipus**:

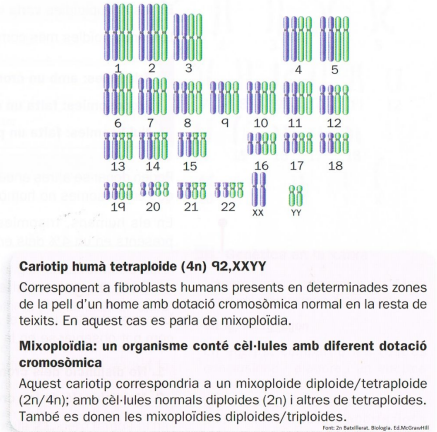
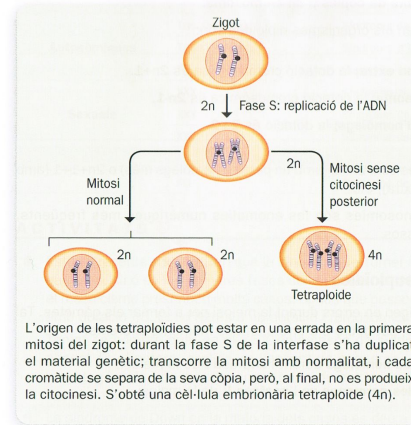
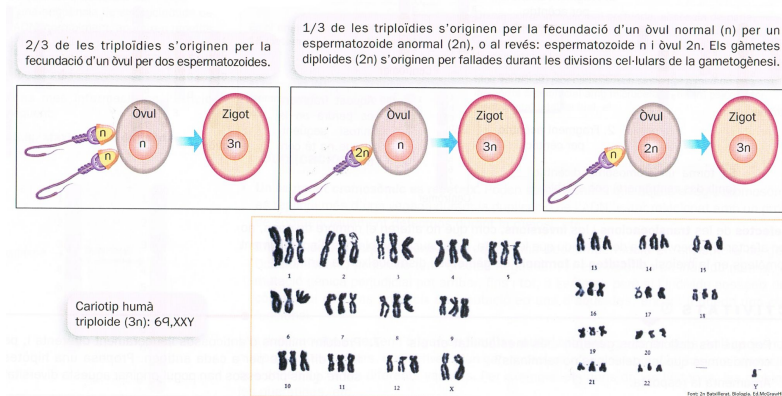
- **Monoploïdia o Haploïdia (n)** → L'organisme presenta **un únic joc de cromosomes**.
 - En la majoria d'animals superiors, inclòs l'ésser humà, la haploïdia no és viable, mentre que en altres organismes forma part del cicle vital normal (cicles haplonts o diplohaplonts).
- **Poliploïdia ($\geq 3n$)** → Consisteix en la presència de **més de dos jocs complets de cromosomes**.
 - És freqüent en plantes i pot aportar avantatges evolutius (planta i fruits més grans)
 - En humans són molt poc freqüents i generalment no viables, ja que alteren greument el desenvolupament embrionari.
 - Entre les poliploïdies destaquen:
 - **Triploïdies**
 - **Tetraploïdies**

1.2 Mutacions genòmiques

Euploidies

Segons el **nombre de jocs cromosòmics**, es distingeixen els següents **tipus**:

- **Poliploidia ($\geq 3n$)** → Consisteix en la presència de **més de dos jocs complets de cromosomes**.
 - És freqüent en plantes i pot aportar avantatges evolutius (planta i fruits més grans)
 - En humans són molt poc freqüents i generalment no viables, ja que alteren greument el desenvolupament embrionari.
 - Entre les poliploidies destaquen:
 - **Triploidies**
 - **Tetraploidies**



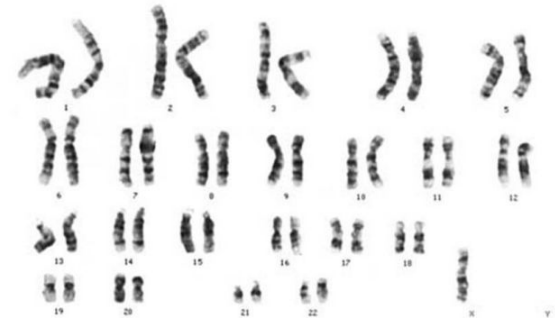
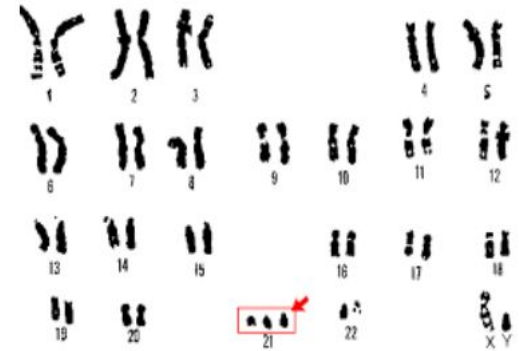
1.2 Mutacions genòmiques

Aneuploïdies

Les **aneuploïdies** són mutacions genòmiques que impliquen la **pèrdua o el guany d'un o pocs cromosomes individuals**, sense afectar jocs complets de cromosomes.

Tipus més comuns d'aneuploïdies

- **Trisomia ($2n + 1$)**: hi ha un **cromosoma addicional** respecte al nombre normal.
 - Exemple: **trisomia 21** (síndrome de Down).
- **Monosomia ($2n - 1$)**: **falta** un cromosoma respecte al normal.
 - Exemple: monosomia del cromosoma X (**síndrome de Turner**).
- **Nul·lisomia ($2n - 2$)**: falta un **parell d'homòlegs**. Generalment és **letal**.



Síndrome de Turner

1.2 Mutacions genòmiques

Aneuploïdies

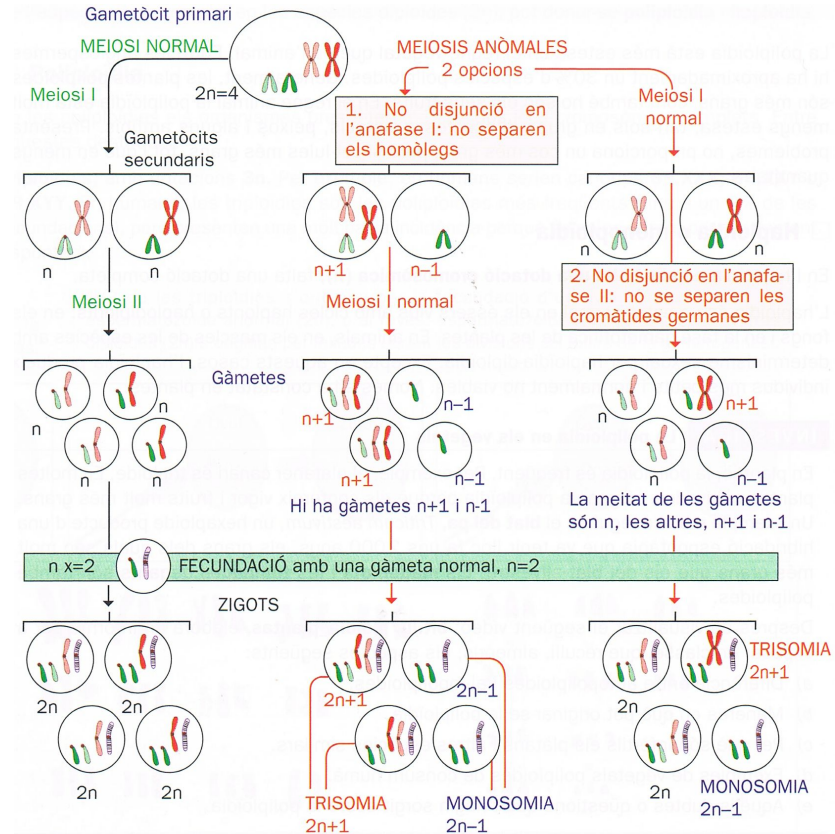
Les aneuploïdies poden produir-se a causa **d'errors durant la meiosi**, en dos moments diferents:

1. No disjunció de cromosomes homòlegs en anafase I

- Durant la **meiosi I**, els cromosomes homòlegs no es separen correctament.
- Origina dos gàmetes disòmics **$n+1$** (amb dues cromàtides **HOMÒLOGUES**) i dos gàmetes nul·lisòmics **$n-1$** (sense cromàtides del cromosoma afectat).

2. No disjunció de cromàtides germanes en anafase II

- Durant la **meiosi II**, les cromàtides germanes no es separen com és habitual.
- Origina dos gàmetes normals (n), un gàmeta disòmic i un altre nul·lisòmic.



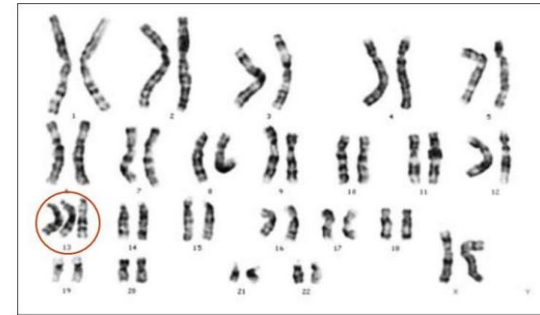
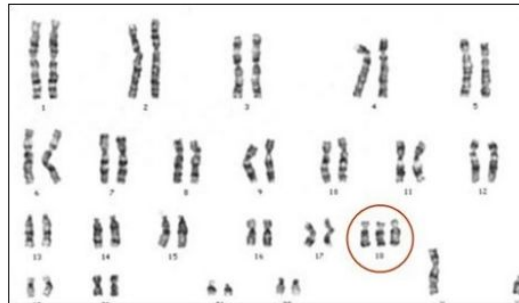
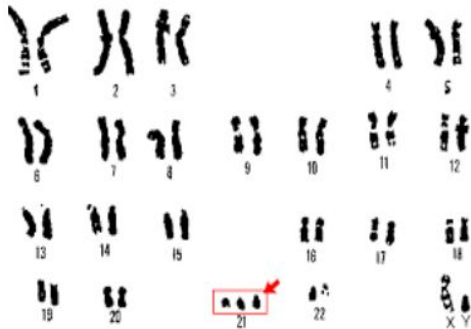
1.2 Mutacions genòmiques

Aneuploïdies

Exemples d'aneuploïdies en humans

TRISOMIES		
Autosòmiques	Trisomia del 21	Síndrome de Down
	Trisomia del 18	Síndrome d'Edwards
	Trisomia del 13	Síndrome de Patau
Sexuals	XXX	Síndrome de triple X
	XXY	Síndrome de Klinefelter
	XYY	Síndrome del XYY
MONOSOMIES		
	XO	Síndrome de Turner

Font: Zn Batxillerat. Biologia. Ed. McGrawHill

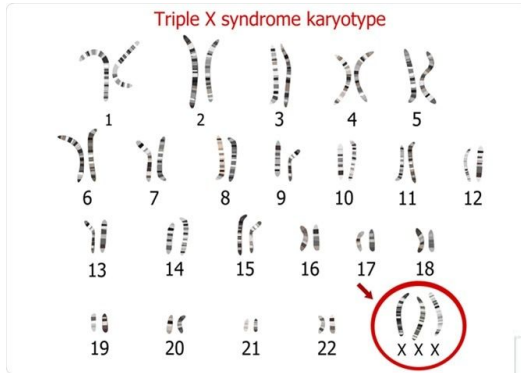


Ideograma de una célula humana de una persona con Síndrome de Patau, trisomía del par 13.

1.2 Mutacions genòmiques

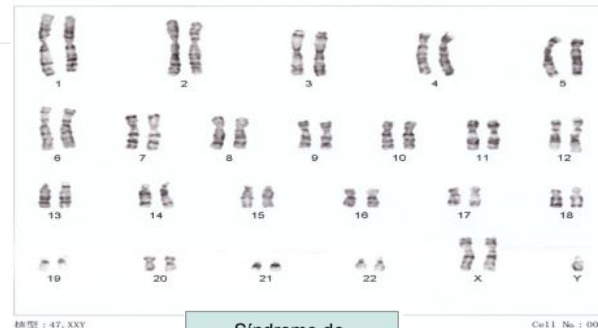
Aneuploidies

Exemples d'aneuploidies en humans



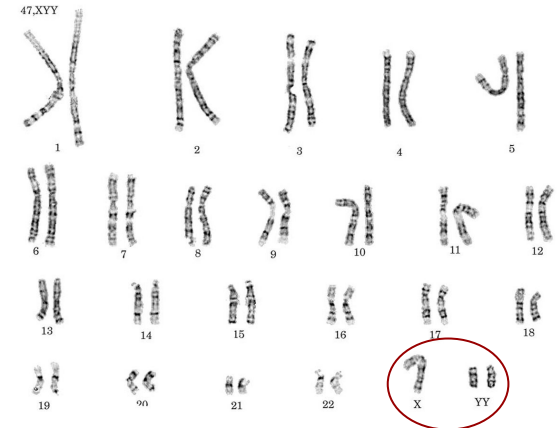
TRISOMIES		
Autosòmiques	Trisomia del 21	Síndrome de Down
	Trisomia del 18	Síndrome d'Edwards
	Trisomia del 13	Síndrome de Patau
Sexuals	XXX	Síndrome de triple X
	XXY	Síndrome de Klinefelter
	XYY	Síndrome del XYY
MONOSOMIES		
	X0	Síndrome de Turner

Font: 2n Batxillerat, Biologia, Ed. McGrawHill.



Síndrome de Klinefelter

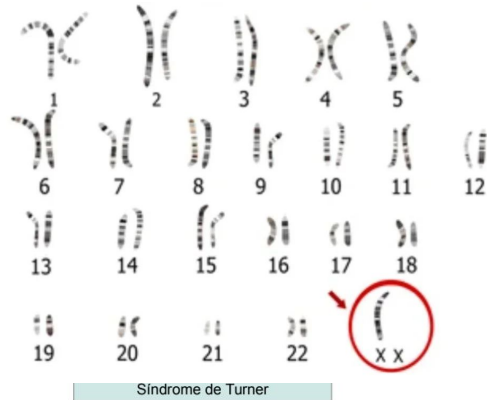
Cell No.: 003



1.2 Mutacions genòmiques

Aneuploïdies

Exemples d'aneuploïdies en humans



TRISOMIES		
Autosòmiques	Trisomia del 21	Síndrome de Down
	Trisomia del 18	Síndrome d'Edwards
	Trisomia del 13	Síndrome de Patau
Sexuals	XXX	Síndrome de triple X
	XXY	Síndrome de Klinefelter
	XYY	Síndrome del XYY
MONOSOMIES		
	XO	Síndrome de Turner

Font: Zn Batxillerat, Biologia, Ed. McGrawHill

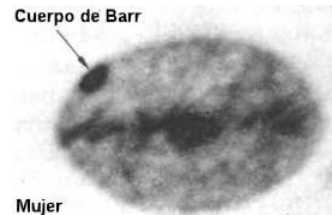
Síndrome de Klinefelter (47, XXY) → **1 corpuscle de Barr**

Síndrome de triple X (47, XXX) → **2 corpuscles de Barr**

A les XXI Olimpíades de Biologia de les Illes Balears va sortir la següent pregunta:

36. Les cèl·lules de les dones amb genotip XO (síndrome de Turner) mostren...

- a) 1 corpuscle de Barr
- b) 0 corpuscles de Barr
- c) 2 corpuscles de Barr
- d) Cap de les afirmacions anteriors és correcta



Font: <https://www.ucm.es/>

El **corpuscle de Barr** és un **cromosoma X inactivat** que es condensa en forma d'heterocromatina al nucli de les cèl·lules somàtiques. Aquesta inactivació té com a funció compensar la dosi gènica i **evitar una sobreexpressió dels gens del cromosoma X** en individus amb més d'un X.

Per aquest motiu, **en cada cèl·lula només un cromosoma X roman actiu**, mentre que la resta s'inactiven.

En la síndrome de Turner (45,X), com que només hi ha un únic cromosoma X, no es formen corpuscles de Barr.

2. Agents mutàgens externs

Les **mutacions** poden tenir diferents **causes** i, **segons el seu origen**, es poden classificar en:

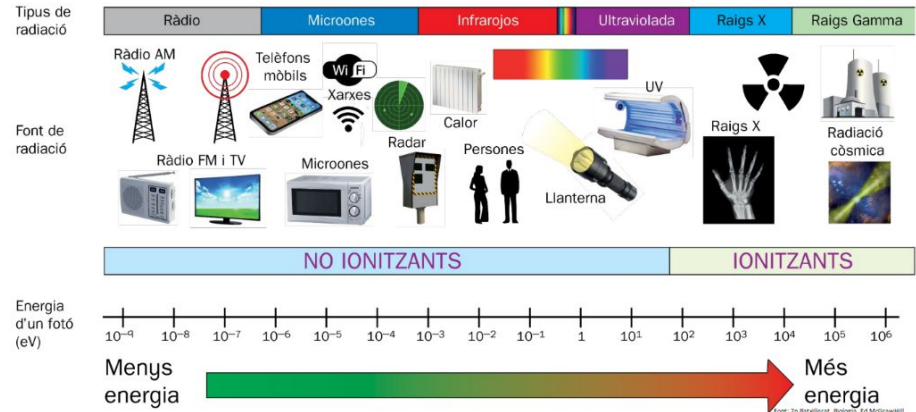
- **Endògenes o espontànies** → quan es produeixen **de manera natural** com a conseqüència de processos interns de la cèl·lula (ex: errors durant la replicació)
- **Exògenes o induïdes** → quan són causades per agents externs anomenats **mutàgens**.
 - **Mutàgens físics**
 - **Mutàgens químics**
 - **Mutàgens biològics**

Mutàgens físics

Els mutàgens físics són agents físics que poden provocar mutacions en l'ADN, **alterant la seva estructura o seqüència**.

Segons la seva capacitat d'ionitzar la matèria, es distingeixen dos tipus:

- **No ionitzants**
- **Ionitzants**



2. Agents mutàgens externs

Mutàgens físics

Radiacions no ionitzants

- Són radiacions que **no tenen prou energia** per ionitzar àtoms, però poden causar danys a l'ADN.
- L'exemple més important és la **radiació ultraviolada (UV)**, que pot provocar la formació de **dímers de timina**.

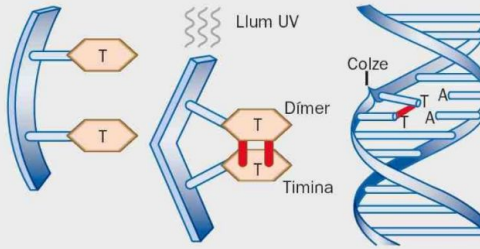
Radiacions ionitzants

- Radiacions electromagnètiques d'**elevada energia** i de longitud d'ona inferior a la de la radiació ultraviolada, com els **raigs X** i els **raigs gamma**.
- Poden **ionitzar els àtoms de l'ADN**, provocant la pèrdua d'electrons i la formació d'**ions altament reactius**.
 - Com a conseqüència, poden causar trencaments dels enllaços fosfodièster de l'ADN, generant danys greus en l'estructura del material genètic.

Radiacions no ionitzants

Per exemple, la radiació ultraviolada (UV):

Provoquen la formació d'enllaços covalents entre dues bases pirimidíniques contigües, que formen **dímers de timina** o de citosina.



El dímer impedeix que les timines s'uneixin a les corresponents adenines i origina un colze en la molècula d'ADN. Durant la replicació, els dímers provoquen que aquesta s'aturi, perquè l'ADN polimerasa no els reconeix.

Font: 2n Batallonat, Biologia, Ed. McGrawHill

Radiacions ionitzants



La radiació ionitzant és energia transportada per diversos tipus de partícules i raigs emesos per material radioactiu, aparells de raigs X i per combustibles en reactors nuclears. Inclou a les partícules alfa, **partícules beta**, **raigs X** i **raigs gamma**.

Aquestes partícules i aquests raigs poden desplaçar electrons de molècules com a àcids nucleics, amb els quals interactuen. Poden modificar les bases (obertura dels anells, trencaments), i trencar l'esquelet covalent de l'ADN, fragmentant els cromosomes.

A causa que tenen més poder de penetració, aquestes radiacions afecten tots els teixits, mentre que les radiacions UV afecten només la pell.

Font: 2n Batallonat, Biologia, Ed. McGrawHill

2. Agents mutàgens externs

Mutàgens químics

Un **mutàgen químic** és una **substància química** que pot provocar **alteracions en l'ADN**, modificant l'estructura de les bases nitrogenades o interferint en el procés de replicació, i donant lloc a mutacions.

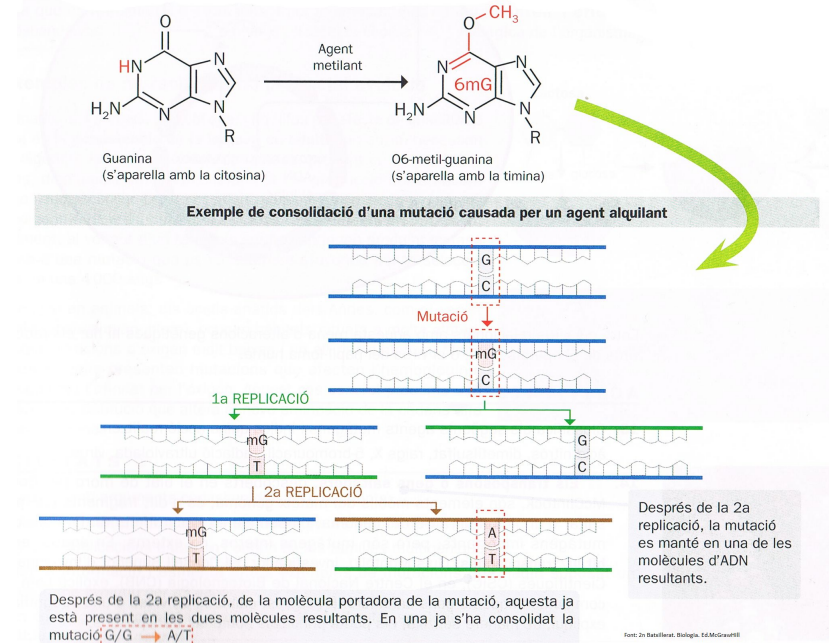
Entre els mutàgens químics trobem:

Anàlegs de bases

- Són substàncies químiques semblants a les bases nitrogenades que poden incorporar-se a l'ADN durant la replicació i **provocar errors d'aparellament**.

Agents alquilants

- Afegeixen grups alquil** (etil o metil) **a les bases nitrogenades**, alterant-ne l'estructura i provocant aparellaments incorrectes o trencaments de l'ADN.



2. Agents mutàgens externs

Mutàgens químics

Un **mutàgen químic** és una **substància química** que pot provocar **alteracions en l'ADN**, modificant l'estructura de les bases nitrogenades o interferint en el procés de replicació, i donant lloc a mutacions.

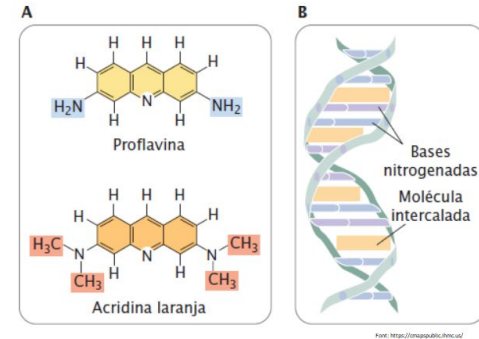
Entre els mutàgens químics trobem:

Agents desaminants

- **Eliminen grups amino de les bases**, transformant-les en altres bases i causant substitucions de nucleòtids.

Agents intercalants

- S'insereixen entre les bases de l'ADN, deformant la doble hèlix i **provocant insercions o delecions** durant la replicació.
- Un exemple n'és el benzopirè (component del fum de tabac)



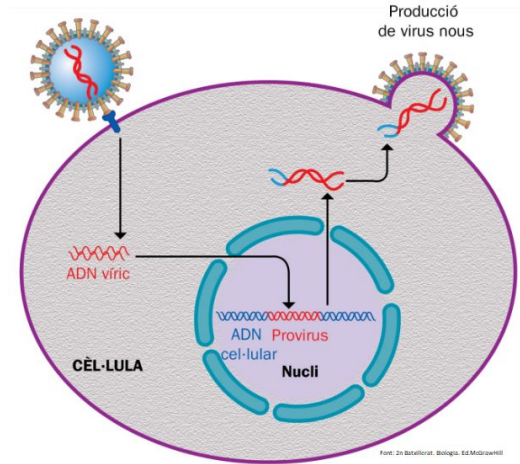
2. Agents mutàgens externs

Mutàgens biològics

Un **agent mutàgen biològic** és un element biològic (principalment **virus**) capaç de provocar mutacions en l'ADN d'un altre organisme, ja sigui **integrant-se en el genoma**, alterant la replicació o interferint en els mecanismes de reparació de l'ADN.

Els **virus** són **paràsits intracel·lulars obligats** que penetren en les cèl·lules hoste i utilitzen la seva maquinària cel·lular per replicar-se, produint nombroses còpies que posteriorment infectaran altres cèl·lules.

- En molts casos, durant el seu cicle de multiplicació, **el genoma viral s'integra en un cromosoma de la cèl·lula hoste**, donant lloc a una infecció latent, coneguda com a **cicle lisogènic**.
 - Quan el genoma viral es troba integrat en el cromosoma cel·lular, es diu que el virus està en fase de **provirus**.
 - Determinats **factors poden activar el provirus**, que es desprèn del cromosoma i inicia novament la seva replicació. Durant aquest procés, el genoma viral pot incorporar fragments del DNA de la cèl·lula hoste, que es replicaran i es transmetran a noves cèl·lules en les infeccions posteriors.
- Entre els virus associats a aquest tipus d'alteracions genètiques destaquen els retrovirus, com el **VIH**, així com els **virus de l'hepatitis B i C** i el virus del **papil·loma humà**.



3. Mutacions i evolució

L'**evolució** és el **procés** pel qual **canvia la freqüència dels al·lels** (versions d'un gen) d'una població generació rere generació.

La **variabilitat genètica** dins les poblacions és imprescindible perquè es puguin produir els processos evolutius, com la **selecció natural** i la **deriva genètica**.

Quines són les principals fonts de variabilitat genètica?

- **Mutacions:** originen noves característiques o fenotips.
 - El seu impacte evolutiu dependrà de si augmenten l'**eficàcia biològica** de l'organisme, és a dir, la seva capacitat de sobreviure i de transmetre els seus gens a la descendència.
- **Flux gènic:** intercanvi de material genètic entre poblacions, habitualment com a conseqüència de les migracions d'individus.
- **Reproducció sexual:** genera variabilitat gràcies a la **meiosi** (recombinació genètica) i a la **fecundació**.

3. Mutacions i evolució

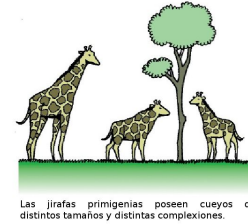
Selecció natural

Com que els **recursos** a la natura són **limitats**, els individus que presenten característiques heretables avantatjoses tenen més probabilitats de sobreviure i reproduir-se.

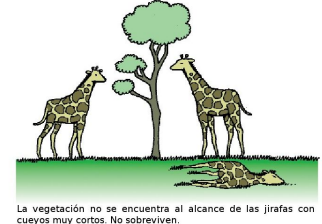
- En conseqüència, **deixen una major descendència que transmet aquests trets**, fet que provoca que la seva freqüència augmenti al llarg de les generacions.

La selecció natural fa que, amb el temps, **les poblacions s'adaptin progressivament al seu entorn**, esdevenint cada vegada més adequades a les condicions ambientals.

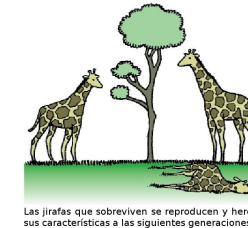
Aquest procés **depèn directament del medi**, ja que afavoreix aquells caràcters que resulten beneficiosos en un ambient determinat.



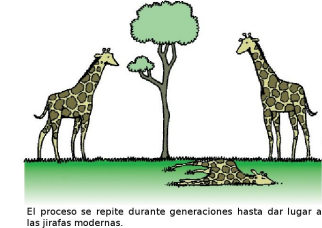
Las jirafas primigenias poseen cuellos de distintos tamaños y distintas complexiones.



La vegetación no se encuentra al alcance de las jirafas con cuellos muy cortos. No sobreviven.



Las jirafas que sobreviven se reproducen y heredan sus características a las siguientes generaciones.



El proceso se repite durante generaciones hasta dar lugar a las jirafas modernas.

3. Mutacions i evolució

Deriva genètica

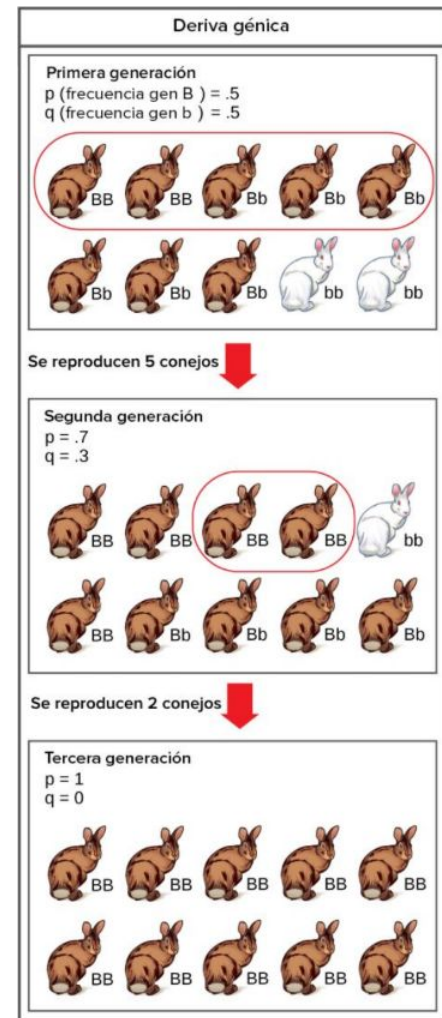
A diferència de la selecció natural, la **deriva genètica** es produeix **de manera aleatòria** i no està relacionada amb l'avantatge o desavantatge que un al·lel pugui proporcionar a l'individu.

És un procés **independent del medi ambient**, en què els canvis en la freqüència dels al·lels es deuen únicament a l'atzar.

- Com a conseqüència, **al·lels beneficiosos poden perdre's** i, al contrari, al·lels lleugerament perjudicials poden arribar a fixar-se dins la població sense cap causa adaptativa.

Per tant...

Les **mutacions** són la **font de la variabilitat genètica** imprescindible per a l'evolució, però és la **selecció natural** i la **deriva genètica** les que determinen quines variants genètiques augmenten de freqüència, es mantenen o desapareixen en una població al llarg del temps.



3. Mutacions i evolució

En relació amb el potencial evolutiu de les mutacions, han de considerar-se els aspectes següents:

1. Encara que tant les mutacions somàtiques com les germinals són importants per a l'organisme, **només les mutacions germinals posseeixen potencial evolutiu**, ja que es transmeten a la descendència.

2. Les mutacions són **preadaptatives**, sorgeixen per processos independents de l'efecte que puguin causar, és a dir, no tenen finalitat adaptativa. El fenotip resultant pot tenir igual, més o menys eficàcia biològica.

3. **La majoria de mutacions són perjudicials**, unes altres són neutres i només un percentatge mínim resulta avantatjós. Aquestes són les que **augmenten l'eficàcia biològica** de l'organisme.

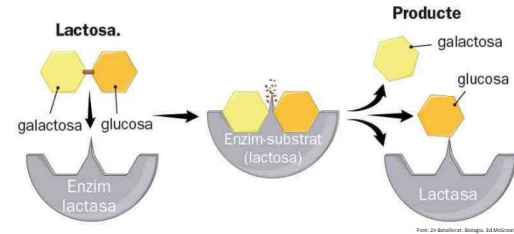
4. Donada la baixa taxa d'ocurrència, per si soles tenen un baix potencial evolutiu. No obstant això, combinades amb els mecanismes de la **deriva genètica** o la **selecció natural**, que augmenten o disminueixen la freqüència en les poblacions, l'impacte evolutiu és significatiu.

Font: 2n Batxillerat, Biologia, Ed. McGraw-Hill

Exemple de mutació amb potencial evolutiu

Un exemple de mutació poc habitual que s'ha estès gràcies a la selecció natural és la **persistència de la lactasa en l'edat adulta**, l'enzim que permet digerir la lactosa de la llet.

- En la majoria de mamífers, inclosos els humans, la producció de lactasa disminueix després del deslletament i es redueix encara més durant l'adolescència.
- Actualment, aproximadament **dos terços de la població adulta mundial presenta intolerància a la lactosa**, una situació que era encara més comuna en el passat.
 - No obstant això, prop d'un **terç dels adults continuen produint lactasa gràcies a una mutació genètica** que es va estendre fa uns 4.000 anys, afavorida per la selecció natural en poblacions amb consum habitual de llet.



4. Mutacions i càncer

