

# TEMA . MUTACIÓN E EVOLUCIÓN.

## MUTACIÓN.

As mutacións son cambios ao azar no material xenético.

As mutacións poden ser beneficiosas, neutras (que non afectan a viabilidade ou reprodución do organismo) ou prexudiciais, pero as mutacións non "intentan" proporcionar o que o organismo "necesita". Neste sentido, as mutacións son aleatorias, se ocorre ou non unha mutación particular non ten relación coa súa utilidade.

## CLASIFICACIÓN.

Podemos clasificalas segundo diversos factores

-Segundo o tipo de célula que afecta:

- **Mutacións en células somáticas.** Non se transmiten á descendencia, polo tanto, non son relevantes para a evolución, pero poden causar enfermidades como o cancro.
- **Mutacións en células xerminais.** Son as que se teñen importancia evolutiva, xa que poden transmitirse á descendencia e crean variabilidade na especie.

-Segundo o material xenético afectado:

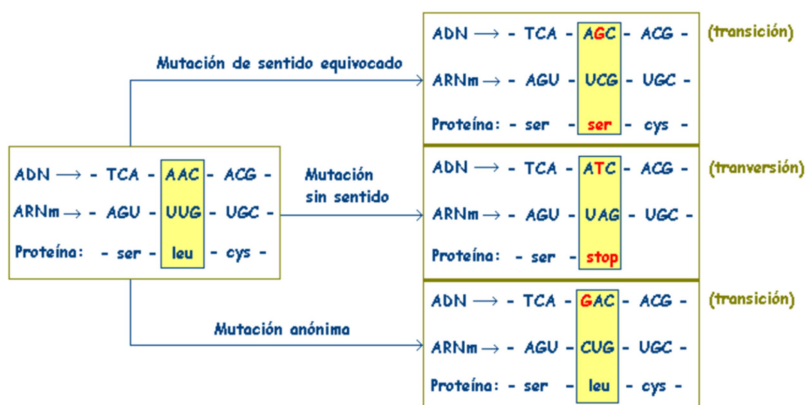
- **Mutacións xénicas ou puntuais.**

Alteración na secuencia de nucleótidos.

-Segundo o tipo de alteración poden ser:

- **Substitución.** Cambio dunha base por outra. Provoca a alteración dun único triplete.

As consecuencias destas mutacións son variables.



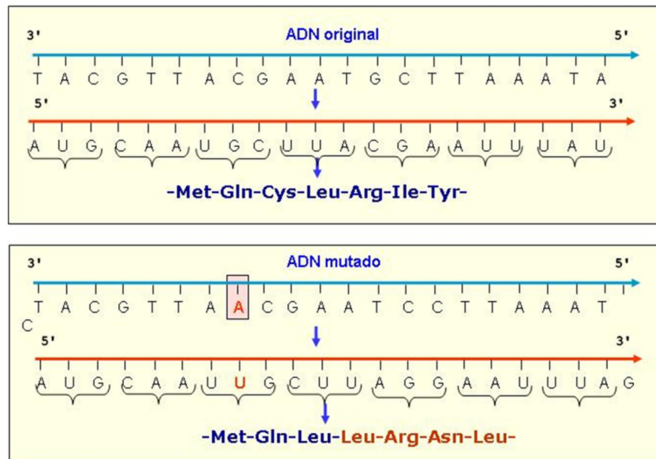
Chámanse **mutacións silenciosas** cando prodúcese un cambio no ADN, e no correspondente condón do ARNm, pero, debido a que o código xenético é dexenerado, non se produce un cambio de aa e o cambio non afecta á función da proteína. Tamén inclúe as mutacións nas que hai cambios dalgún aa pero non afecta á actividade proteica. Son un tipo de mutacións neutras.

Tamén poden ser prexudiciais, se hai unha alteración na secuencia aa da proteína que influirá na súa función biolóxica. Por exemplo cando afecta a un aa do centro activo dun encima, ou prodúcese unha **mutación sen sentido**, que cambia un triplete que codifica un aa por un de terminación.

Se a proteína afectada pola mutación participa en procesos transcendentais á vida, a perda de eficacia ou a súa inactivación provoca enfermidades e mesmo pode provocar a morte (**mutación letal**).

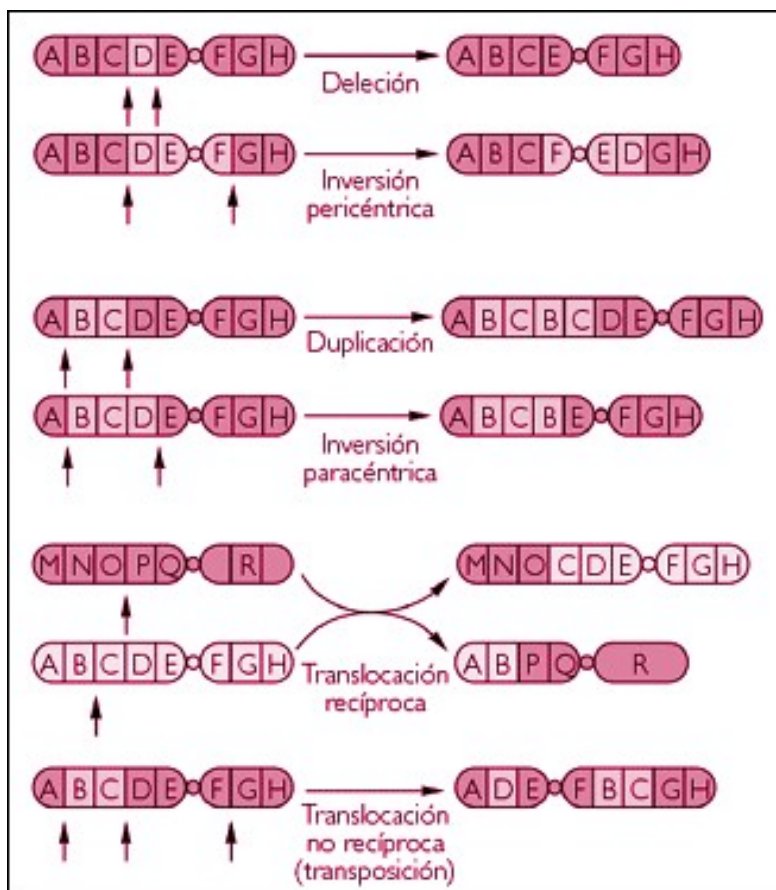
Porén, tamén pode ocorrer, aínda que con moi baixa probabilidade, que a proteína se vexa afectada pola mutación adquiere novas propiedades ao realizar mellor a súa función (por exemplo, un encima que aumenta a súa actividade catalítica). Son as mutacións beneficiosas, xa que aumentan a capacidade de supervivencia do individuo.

**-Delección ou insercións de nucleótidos.** Producen un cambio na secuencia de lectura dos tripletes e polo tanto as consecuencias soen ser graves.

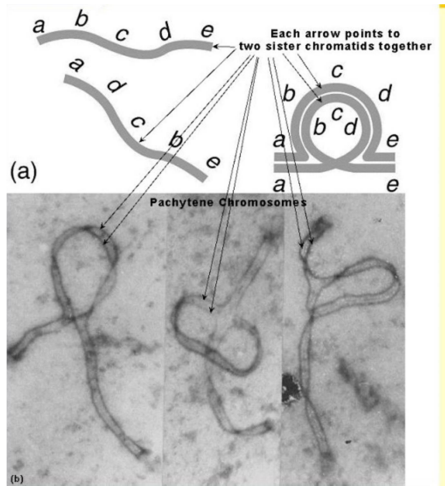


Exemplos de mutacións xénicas son:  
 Anemia falciforme, prodúcese un cambio no aminoácido 6 da cadea de hemoglobina Beta, e os glóbulos vermellos adoptan forma de foz.  
 Albinismo. Non se fabrica melanina

- **Mutacións cromosómicas:** Afectan a secuencia de xenes dun cromosoma. Segundo como se produzan hai varios tipos: delección, duplicación, inversión e translocación

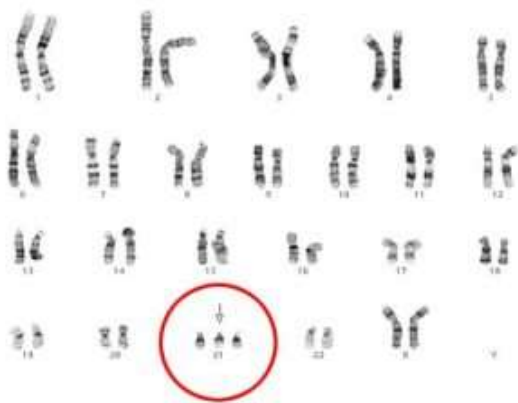


As deleccións son normalmente moi prexudiciais, xa que afectan a varios xenes. Por exemplo nos humanos unha delección no cromosoma 5 causa a síndrome de criu du chat, que causa microcefalia, retraso mental e morte prematura.



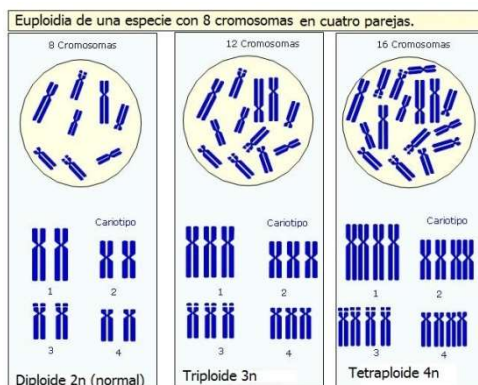
As mutacións cromosómicas alteran o emparellamento de cromosomas homólogos na meiose, e poden ter consecuencias negativas para a descendencia.

- **Mutacións xenómicas:** Cambios no número de cromosomas dun individuo. Poden ser:
  - **Aneuploidías.** Cromosomas de máis ou menos en un ou varios pares homólogos (nulismías, monosomías, trisomías, tetrasomías).



Exemplos de aneuploidías na especie humana son: Síndrome de Down. Trisomía do cromosoma 21. Síndrome de Klinefelter (44+ XXY). Homes con escaso desenvolvemento das gónadas, ausencia de espermatoxénese, discapacidade cognitiva leve. Síndrome de Turner (44+ X). Mulleres con aspecto infantil, baixo crecemento e escaso desenvolvemento das mamas e xenitais externos.

- **Euploidías.** Afecta o xogo completo de cromosomas ( $n$ ).



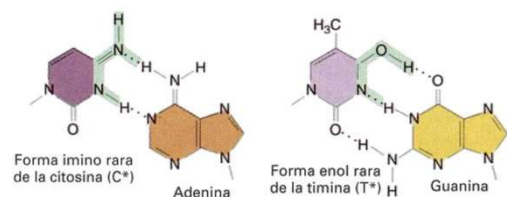
As monoploidías xeradas por mutación son moi raras, pero as poliploidías, son frecuentes nas plantas e como producen plantas grandes adoitan ser máis comúns en especies cun aproveitamento comercial, así o trigo actual é hexaploide.

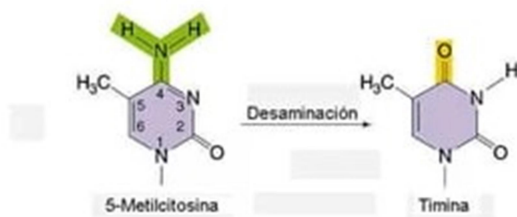
-Segundo a causa:

- **Mutacións Espontáneas:**
  - **Erros na replicación.** Cambio de bases por tautomería, insercións ou deletións. Por exemplo, o grupo ceto ( $-C=O$ ) da G pódese transformar no grupo enol ( $=C-OH$ ) e na replicación a G coincide coa T, en lugar da C.

#### La tautomería

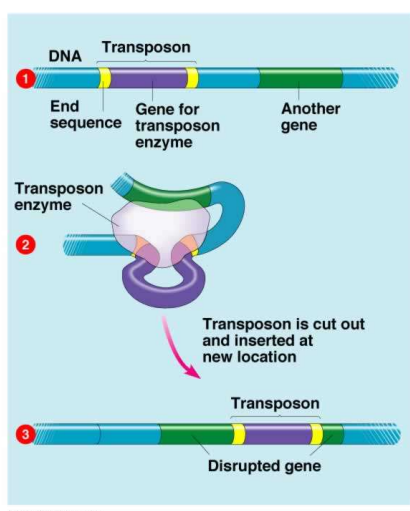
Bases apareadas de maneira incorrecta





**Lesións fortuítas:** alteración na estrutura do ADN cando non se está replicando. Poden producirse rotura de enlaces con perda de bases; desaminacións e danos oxidativos que alteran o apareamento de bases. Por exemplo a desaminación cambia a C por U ou por T.

Existen mecanismos reparadores nas células que diminúen este tipo de lesións.



- **Transposóns:** fragmentos de ADN que cambian de lugar espontaneamente, moi frecuentes en eucariotas. Polo tanto, cando cambian de posición e abandonan o lugar onde estaban, nese sitio, prodúcese unha eliminación ou perda de bases. Se o elemento transpoñible foi inserido dentro dun xene, a función deste xene pode ser recuperada. Do mesmo xeito, se o elemento xenético móbil cambia de posición e insírese nun xene, é así produce unha adición dunha gran cantidade de nucleótidos que dará lugar á perda da función do devandito xene. Polo tanto, elementos xenéticos transposables producen mutacións.

- **Erros na meiose.** Os erros durante o sobrecruzamento causarán mutacións cromosómicas; e os erros na separación de cromosomas, mutacións xenómicas.

- Na especie humana a taxa de mutación é de un xene/50000, de xeito que levamos cada un de nós un xene mutado

## • **Mutacións inducidas por axentes mutáxenos.**

### - **Axentes físicos.**

#### **Radiacións ionizantes.**

Podemos considerar dos tipos: ondas electromagnéticas de lonxitude de onda moi corta, como raios X, e as partículas  $\alpha$ ,  $\beta$  da desintegración radioactiva.

Estas radiacións provocan a ionización dos átomos das substancias que atravesan. As consecuencias derivadas da súa acción dependen da intensidade e do tempo de exposición ao radiación, xa que os seus efectos son acumulativos; se isto é moi intenso, rompen os cromosomas e prodúcese a morte das células. As células en mitose son máis sensibles á radiación que as que non se dividen, o que permite o uso da radioterapia contra o cancro.

Cando un organismo está exposto a unha dose elevada de radiación intensa, prodúcese a morte; pero se a radiación non é demasiado forte, provoca mutacións no seu ADN que poden causar a aparición de cancro despois de anos. Así, algúns tipos de cancro, como a leucemia, son máis frecuente en poboacións que foron sometidas radiación ionizante, xa sexa pola explosión dunha bomba nuclear (como en Hiroshima e Nagasaki), unha fuga dunha central nuclear, ou entre médicos radiólogos e algúns investigadores (como Marie Curie)

Tamén están expostos á radiacións aínda que cunha intensidade moito menor, habitantes de zonas cuxos solos sexan ricos en uranio, torio, radio ou calquera outro elemento radioactivo, xa que incorporan unha pequena dose destes isótopos coa auga potable e os alimentos. As rochas de orixe

plutónica, como o granito, conteñen algúns isótopos en pequenas proporcións polo que os habitantes das vivendas construídas con este tipo de rochas están expostos a unha maior dose de radiación.

Se a radiación afecta a unha muller embarazada, tamén se producen mutacións no ADN do feto que pode causar malformacións no recentemente nado; polo tanto, os raios X non se utilizan como método de exame ou diagnóstico en mulleres embarazadas.

### **Radiación ultravioleta (UV)**

Son radiacións electromagnéticas de lonxitude de onda curta que, a diferenza das anteriores, non producen ionizacións. Alteran as bases nitroxenadas, provocando erros na replicación do ADN.

A exposición prolongada á radiación UV do sol é unha das causas do melanoma, un tipo de cancro de pel que produce metástases rapidamente por todo o corpo e pode causar a morte nuns poucos meses despois de ser diagnosticado.

### - **Axentes químicos.**

Hai unha auténtica lexión de produtos de consumo habitual ou inhalados que poden provocar mutacións. Entre os máis comúns están os **benzopirenos**, hidrocarburos policíclicos que atópanse nos gases emitidos polos coches, no fume do tabaco e nas zonas queimadas dos alimentos.

### **Axentes biolóxicos.**

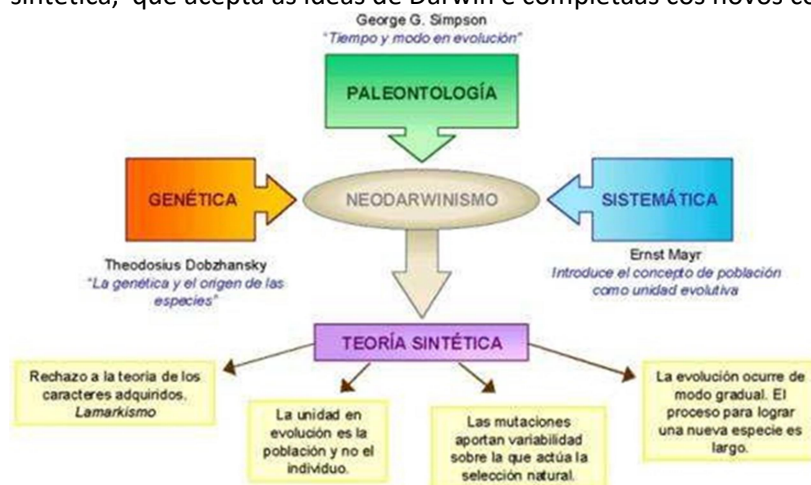
Fundamentalmente os virus, que poden inserir o seu material xenético no ADN doutros organismos.

A acumulación de mutacións pode levar ao desenvolvemento de **cancros (T. Ciclo celular)**

## **MUTACIÓN, EVOLUCIÓN E BIODIVERSIDADE.**

A evolución biolóxica é o proceso de transformación dunhas especies noutras mediante variacións que se producen ao longo do tempo.

Na súa obra "A orixe das especies" (1859), Darwin explica que o proceso evolutivo baséase en dous factores: a variabilidade da descendencia e a selección natural que produce a loita pola existencia. Entre os anos trinta e corenta do século XX, elaborouse o chamado neodarwinismo ou teoría sintética, que acepta as ideas de Darwin e complétaaas cos novos coñecementos.



Puntos nos que se basea a teoría da evolución :

- As poboacións presentan **variabilidade**, é dicir, os seus individuos presentan diferenzas entre si dende o seu nacemento.

A variabilidade débese á mutación e o proceso de recombinación.

A **mutación** é a causa primaria da variabilidade. Introduce na poboación novas variantes xénicas, crea novos alelos (versións semellantes dos mesmos xenes) permitindo que os individuos que forman as poboacións sexan diferentes entre si.

As mutacións prodúcense ao azar, son preadaptativas

As mutacións poden ser negativas, neutras e raramente positivas para o individuo, pero comportan un aspecto positivo para a especie, xa que achegan variabilidade á poboación. Iso permite que, se se produce un cambio no ambiente, a existencia de individuos mutantes fai que poida haber algúns que soporten esas novas condicións, e que a través deles, a especie non se extinga.

As mutacións non son beneficiosas nin prexudiciais en abstracto, senón en relación a un ambiente específico. Unha mutación que aumenta a densidade do cabelo pode ser beneficiosa nunha poboación de mamíferos que vive en Alaska, pero será desfavorable para a supervivencia nun poboación que vive en Florida.

A **recombinación xenética** se debe o sobrecruzamento e a distribución ao azar dos cromosomas paternos e maternos producido na meiose. Non produce novos alelos pero si novas combinacións destes alelos nos individuos, producindo novos fenotipos, aumentando a diversidade da poboación.

Sobre a variabilidade das poboacións vai actuar posteriormente a selección producindo a adaptación da poboación ao seu medio.

**Selección natural.** As condicións do medio permiten sobrevivir e deixar descendencia só aos individuos máis aptos. Os individuos que sobreviven transmiten aos seus fillos as súas características, de xeito que a especie adáptase ao seu ambiente. A selección natural actúa sobre os fenotipos, aínda que en realidade selecciona os xenes producindo a adaptación.

A evolución é gradual, pequenos cambios van acumulándose lentamente xeración tras xeración

A evolución prodúcese polos cambios nas frecuencias xénicas das **poboacións** ao longo das xeracións, **evolucionan as poboacións, non os individuos.**

Fronte aos outros mecanismos (mutación, deriva xenética, fluxo de xenes) que actúan ao azar, a selección é o único proceso que favorece uns alelos útiles en termos de reprodución e supervivencia para o organismo e elimina outros permitindo a adaptación dos seres vivos á súa contorna.

**Nota:** Hai algúns erros comúns cando se refire á idea de selección natural:

Para moitas persoas, a selección natural é sinónimo de “loita pola existencia” entendida como “só sobreviven os máis fortes” cando en realidade esa loita se refire á capacidade de sobrevivir e reproducirse. Outro erro común é crer que “os individuos se adaptan ao medio” e así se produce a evolución, os individuos non se adaptan, se non que todo o mundo nace cunhas características determinadas e que, segundo o medio no que se desenvolva, poden ser ou non vantaxosas

## ESPECIACIÓN

A especiación é un proceso de evolución no que ten lugar a formación de novas especies. Podemos definir **especie** como o “conxunto de poboacións naturais, potencialmente interfecundas, e con descendencia fértil.

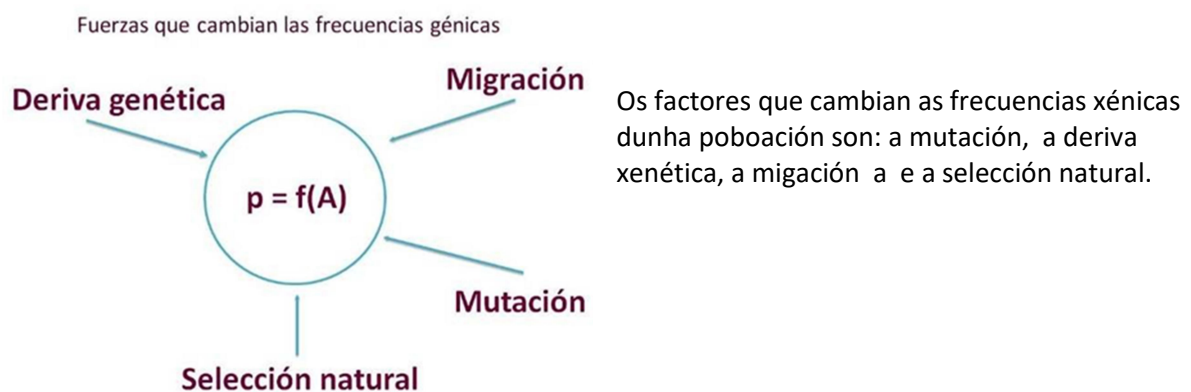
A diferenciación de especies implica un illamento reprodutivo entre dúas poboacións, o que permite que vaian acumulando diferenzas xénicas entre elas.

- O modo máis simple de especiación é a especiación **alopátrida ou xeográfica** que é a que se produce cando as poboacións quedan illadas fisicamente debido a barreiras xeográficas (ríos, montañas, etc.) que interrompen o fluxo xenético entre elas. As poboacións illadas irán diverxendo xeneticamente (mutación, deriva, selección, migración) e, co paso do tempo chegarán a converterse en especies distintas.

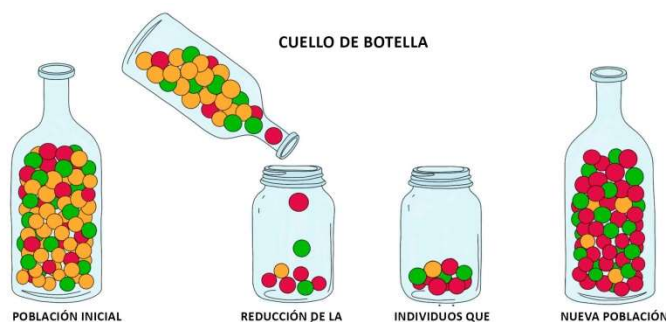
- Outro modelo de especiación alternativo é o de especiación **simpátrida** dáse entre poboacións que conviven na mesma área e que se van especializar en ocupar diferentes nichos ecolóxicos. Deste xeito, acadan unha separación suficiente para construíren barreiras reprodutoras e chegan por tanto a constituír especies diferentes. A aparición de mecanismos de **illamento reprodutivo** que cumpren a mesma función que as barreiras xeográficas. Entre estes mecanismos podemos mencionar:

- Illamento ecolóxico: Cando distintas poboacións adáptanse a vivir en distintos hábitats, caracterizados por diferenzas de iluminación, temperatura, ... dentro un mesmo ecosistema.
- Illamento etolóxico: cambios de comportamento como no cortexo sexual, etc.
- Illamento sexual: Cando se producen variantes nos órganos reprodutores ou na morfoloxía dos gametos que dificultan ou impiden a cópula.

O illamento conduce a que se vaian acumulando diferenzas xenéticas nas poboacións: prodúcense diferentes mutacións e diferentes selección. Ademais hai outros procesos que contribúen a diferenciación xenética das poboacións.



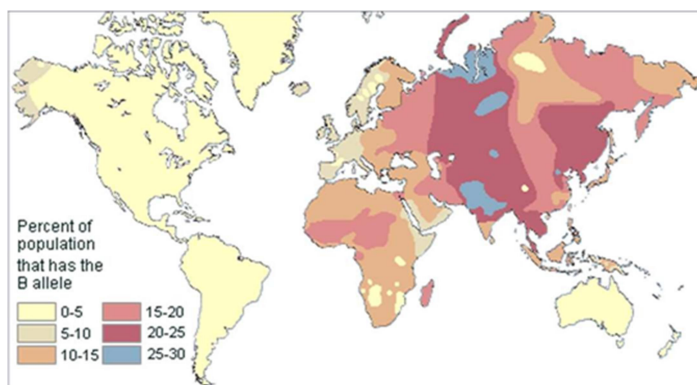
**Deriva xenética.** Son cambios ao azar das frecuencias xénicas en poboacións pequenas, xa que a poboación reprodutora non leva unha mostra completa do **pool xénico ou acervo xenético** (conxunto de alelos dunha poboación)



Un caso especial de deriva, é o efecto **colo de botella**, que ten lugar en poboacións que reduce de forma drástica e non selectiva o seu tamaño, por unha catástrofe como inundacións, incendios, etc.

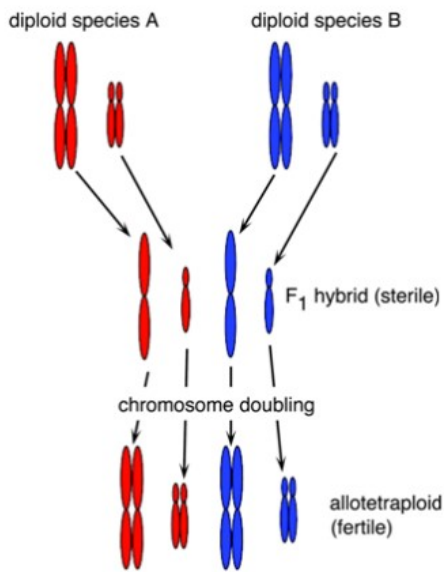
Outro caso de deriva chámase **efecto fundador**, ocorre cando un número reducido de individuos sepárase e coloniza unha nova rexión, como unha illa dando lugar a unha poboación nova. Nos

nativos americanos, a ausencia do grupo sanguíneo B é probablemente produto do efecto fundador. O resultado da deriva adoita ser a perda de variabilidade xenética, sendo un proceso que contrarresta a entrada de variabilidade xenética por mutacións.



A migración explica que apenas haxa individuos con sangue do tipo B en América.  
[http://anthro.palomar.edu/vary/vary\\_3.htm](http://anthro.palomar.edu/vary/vary_3.htm)

A **migración** de individuos ou gametos entre poboacións pode cambiar as frecuencias alélicas, este movemento de xenes entre poboacións denomínase fluxo xenético.



Tamén se propoñen outros mecanismos de especiación, tales como a **especiación instantánea ou cuántica** na que prodúcese a aparición dunha nova especie de forma moi rápida, incluso nunha soa xeración. Un exemplo é a especiación por alopoloidía, neste proceso interveñen dous ou máis especies próximas que cruzan para producir un híbrido, que en principio será estéril, pero sofre un proceso de poliploidización ao non separarse os cromosomas homólogos. Un exemplo típico deste tipo de especies é o trigo.

## COMO PROTEXER O TEU ADN?

O tabaco, potenciado polo alcol, e a dieta son os responsables dos dous terzos dos mortes causadas por diferentes tipos de cancro, especialmente os máis comúns en sociedades industrializadas: pulmón, próstata, mama, fígado, estómago e colon. Así que abonda con modificar os nosos hábitos sociais e alimentarios para reducir drasticamente a acción dos distintos mutáxenos.

- ✓ Evita o consumo e a exposición ao tabaco. O tabaco é un claro factor canceríxeno. Tamén é importante reducir ou evitar a exposición ao tabaco na casa ou noutros espazos onde estea permitido o seu consumo.
- ✓ Non tomes bebidas alcohólicas, o redúceo ao máximo. O seu consumo está implicado no desenvolvemento do cancro de esófago, fígado e estómago, ademais de potenciar os efectos do tabaco.
- ✓ Dieta saudable. Evita o sobrepeso (asociado a máis de 13 tipos diferentes de cancro). Leva unha dieta saudable baseada en cereais, leguminosas, froitas e verduras, reduce o consumo de carnes procesadas e carnes vermellas, evita bebidas azucradas ou alimentos con alto contido calórico.
- ✓ Levar a cabo diariamente actividade física. As persoas que realizan actividade física de xeito regular teñen menos risco de cancro de colon, mama, útero e pulmón.
- ✓ Evita a exposición excesiva ao sol  
As queimaduras son outro factor de risco claro xa que inducen a que as células se volvan cancerosas. Protéxete durante todo o ano con cremas solares e evita as horas de máximo insolación, sobre todo no verán.
- ✓ Evita a exposición a substancias canceríxenas:

- Non abusar dos benzopirenos, presentes, ademais do fume do tabaco, en alimentos afumados e zonas queimadas ou tostadas da carne, peixe ou o pan.
- Evita a aparición de substancias mutaxénicas, como acrilamida, que aparecen en aceites sometidos a fritidas sucesivas e no alimentos quentados a máis de 200 /C.
- O radón é unha substancia canceríxena. En ocasións, nos fogares pode haber exposición a este gas, polo que é importante saber se se produce esta situación e tomar medidas para reducila.

✓ Vacinarse é fundamental

Vacinas como a hepatite B, que prevén o cancro de fígado, e o virus do papiloma, que prevén o cancro cervical.