

1. Una persona es un conjunto de aproximadamente 30 billones de células. Cada vez que una de ellas se divide para generar una hija, debe copiarse el genoma completo; en ese proceso, se pueden cometer errores de copia totalmente casuales llamadas mutaciones.

- a) Diferencia entre mutación génica y genómica.
  - b) Diferencia entre una trisomía y una triploidía.
  - c) Definición de mutación por translocación.
- a) Una **mutación génica** es aquella en la que se produce un cambio en un par de bases de un gen, por que también se llaman puntuales. Pueden ser:
- **SUSTITUCIÓN:** Sustitución de un par de bases, por ejemplo, en lugar de un nucleótido de TIMINA hay uno de CITOSINA. La mutación **produce un nuevo triplete** que puede codificar un aminoácido similar o incluso ser el mismo aminoácido. En este caso no suele producir cambios notables en la proteína siendo perfectamente funcional. Sería una **mutación silenciosa**.
  - **PÉRDIDA O INSERCIÓN DE NUCLEÓTIDOS.** En estos casos las mutaciones pueden alterar grandes regiones de proteína. Las pérdidas o inserciones de nucleótidos producen cambios en todos los tripletes a partir del punto de la mutación.

En última instancia será la selección natural será la que determine si la nueva proteína es **letal**, **neutra**, o si es **beneficiosa**, es decir, si da algún tipo de ventaja al individuo que la posea.

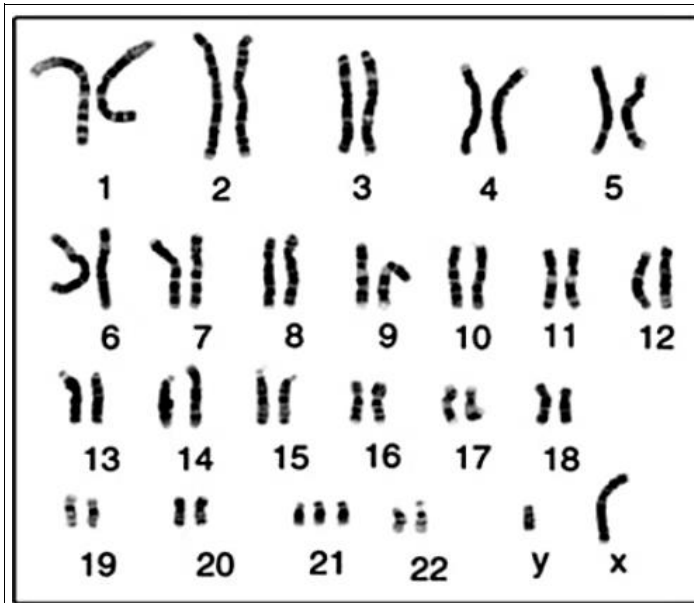
Una **mutación genómica** son **variaciones en el número normal de cromosomas de una especie. Se suelen producir por un reparto desigual de cromosomas durante la meiosis en la formación de gametos, de forma que unos gametos quedan con cromosomas de más y otros con cromosomas de menos.**

b) Ambas mutaciones son genómicas, es decir mutaciones que afectan al número normal de cromosomas de una especie.

- **ANEUPLOIDÍA:** Un ejemplo es la **Trisomía** ya que afecta solamente al número de cromosomas de una pareja, sin afectar al juego completo de cromosomas. Un ejemplo en humanos es la trisomía 21 que produce el síndrome de Down.
- **EUPLOIDÍA:** Un ejemplo es la **Triploidía** ya que la mutación afecta al número del juego completo de cromosomas. Una especie por ejemplo  $2(n)=8$ , con esta mutación sería  $3(n)=12$ . En animales suele ser letal. En vegetales sin embargo puede incluso dar variedades de plantas de gran interés económico, como la platanera canaria que es triploide.

c) La **TRANSLOCACIÓN** es un tipo de mutación cromosómica, es decir, aquella mutación que produce un cambio en la estructura normal del cromosoma sin cambiar su número. Se produce cuando un segmento cromosómico se desplaza a un nuevo lugar en el genoma.

2. Para un diagnóstico prenatal se realiza un análisis citogenético cuyo resultado de una célula en metafase se muestra en la figura adjunta.



- ¿Qué tipo de estructuras están ordenadas en el idiograma?
- ¿Corresponden a una especie haploide o diploide?
- ¿Qué tipo de alteración se observa?
- ¿Cuántas moléculas de ADN habría en total en dicho idiograma en la citada fase del ciclo celular?

- Los cromosomas de la especie humana. En ausencia de mutaciones genómicas  $2(n)=46$ .
- Se trata de una especie diploide donde en la fecundación, 23 cromosomas son aportados por el gameto masculino y 23 cromosomas por el femenino.
- Se observa una **mutación genómica**, donde hay una variación del número normal de cromosomas. En este caso no afecta al juego completo de cromosomas y se trata pues de una **aneuploidía** que afecta al cromosoma **21**. Se trata de una **trisomía 21** que en humanos produce el síndrome de Down.
- En una trisomía 21 hay un total de 47 moléculas de ADN condensadas en 47 cromosomas.

3. Investigadores del Laboratorio de Genética Tropical de Miami (EE UU) han descubierto que la clave de los mosquitos de la especie *Aedes aegypti*, un peligroso transmisor del dengue y la fiebre amarilla, puedan detectar a sus huéspedes humanos, reside en el gen IR8a, responsable de la percepción del olor a sudor. (Fuente; SINC)

a. Definición de gen.

b. ¿Cuál es la dotación genética de la especie humana?

c. Salvo algunas excepciones, los organismos comparten el mismo código genético, ¿Qué relación de correspondencia se establece en este código?

d. Diferencia entre mutaciones génica y mutaciones genómicas

a) Un **gen** es una secuencia de ADN que constituye la unidad funcional para la transmisión de los caracteres hereditarios.

b) Se denomina **dotación cromosómica** de la especie humana es diploide ya que tras la fecundación el espermatozoide y el óvulo aportan cada uno, un juego  $n$  de cromosomas. Así en el ser humano la dotación cromosómica es  $2(n) = 46$  cromosomas, procediendo  $n = 23$  del padre y  $n = 23$  de la madre. Repartidos en estos cromosomas tenemos una **dotación genética** de unos **30.000 genes**.

c) Entre el ADN y el ARNm durante la TRANSCRIPCIÓN se produce la correspondencia de desoxirribonucleótidos de:

- desoxirribonucleótidos de Adenina- ribonucleótidos de Uracilo para el ARN
- desoxirribonucleótidos de Timina - ribonucleótidos de Adenina para el ARN
- desoxirribonucleótidos de Citosina - ribonucleótidos de Guanina para el ARN
- desoxirribonucleótidos de Guanina- ribonucleótidos de Citosina para el ARN

Posteriormente el ARNm es traducido a proteínas. Los 64 posibles Tripletes de ribonucleótidos serán traducidos por el ribosoma a los posibles 20 aminoácidos de un péptido.

d) Una **mutación génica** es aquella en la que se produce un cambio en un par de bases de un gen, por que también se llaman puntuales. Pueden ser:

- **SUSTITUCIÓN:** Sustitución de un par de bases, por ejemplo, en lugar de un nucleótido de TIMINA hay uno de CITOSINA. La mutación **produce un nuevo triplete** que puede codificar un aminoácido similar o incluso ser el mismo aminoácido. En este caso no suele producir cambios notables en la proteína siendo perfectamente funcional. Sería una **mutación silenciosa**.
- **PÉRDIDA O INSERCIÓN DE NUCLEÓTIDOS.** En estos casos las mutaciones pueden alterar grandes regiones de proteína. Las pérdidas o inserciones de nucleótidos producen cambios en todos los tripletes a partir del punto de la mutación.

En última instancia será la selección natural será la que determine si la nueva proteína es **letal**, **neutra**, o si es **beneficiosa**, es decir, si da algún tipo de ventaja al individuo que la posea.

Una **mutación genómica** son variaciones en el número normal de cromosomas de una especie. Se suelen producir por un **reparto desigual de cromosomas** durante la meiosis en la formación de gametos, de forma que unos gametos quedan con cromosomas de más y otros con cromosomas de menos. Pueden ser:

- **ANEUPLOIDÍAS:** Un ejemplo es la **Trisomía** ya que afecta solamente al número de cromosomas de una pareja, sin afectar al juego completo de cromosomas. Un ejemplo en humanos es la trisomía 21 que produce el síndrome de Down.
- **EUPLOIDÍAS:** Un ejemplo es la **Triploidía** ya que la mutación afecta al número del juego completo de cromosomas. Una especie por ejemplo  $2(n)=8$ , con esta mutación sería  $3(n)=12$ . En animales suele ser letal. En vegetales sin embargo puede incluso dar variedades de plantas de gran interés económico, como la platanera canaria que es triploide.

**4. Las mutaciones en ocasiones son beneficiosas porque crean variabilidad, pero otras veces producen graves o incluso letales consecuencias.**

a.- Define qué son las mutaciones génicas.

b.- Define qué son las mutaciones genómicas.

c.- ¿Por qué se distingue entre mutaciones que se producen en células somáticas de las que se ocasionan en células germinales?

a) Una **mutación génica** es aquella en la que se produce un cambio en un par de bases de un gen, por que también se llaman puntuales. Pueden ser:

- **SUSTITUCIÓN:** Sustitución de un par de bases, por ejemplo, en lugar de un nucleótido de TIMINA hay uno de CITOSINA. La mutación **produce un nuevo triplete** que puede codificar un aminoácido similar o incluso ser el mismo aminoácido. En este caso no suele producir cambios notables en la proteína siendo perfectamente funcional. Sería una **mutación silenciosa**.
- **PÉRDIDA O INSERCIÓN DE NUCLEÓTIDOS.** En estos casos las mutaciones pueden alterar grandes regiones de proteína. Las pérdidas o inserciones de nucleótidos producen cambios en todos los tripletes a partir del punto de la mutación.

En última instancia será la selección natural será la que determine si la nueva proteína es **letal**, **neutra**, o si es **beneficiosa**, es decir, si da algún tipo de ventaja al individuo que la posea.

b) Una **mutación genómica** son **variaciones en el número normal de cromosomas de una especie. Se suelen producir por un reparto desigual de cromosomas durante la meiosis en la formación de gametos, de forma que unos gametos quedan con cromosomas de más y otros con cromosomas de menos. Pueden ser:**

- **ANEUPLOIDÍAS:** Un ejemplo es la **Trisomía** ya que afecta solamente al número de cromosomas de una pareja, sin afectar al juego completo de cromosomas. Un ejemplo en humanos es la trisomía 21 que produce el síndrome de Down.
- **EUPLOIDÍAS:** Un ejemplo es la **Triploidía** ya que la mutación afecta al número del juego completo de cromosomas. Una especie por ejemplo  $2(n)=8$ , con esta mutación sería  $3(n)=12$ . En animales suele ser letal. En vegetales sin embargo puede incluso dar variedades de plantas de gran interés económico, como la platanera canaria que es triploide.

c) Las **mutaciones en las células germinales** son heredadas por la descendencia y tienen importancia en la evolución ya que crean variabilidad para que pueda actuar la selección natural.

Las **mutaciones somáticas** no pasan a la descendencia y solamente afectan a los tejidos no germinales del individuo.

**5. La supervivencia y el mantenimiento de las especies requiere que su historia evolutiva pase de generación en generación utilizando el material genético propio de la especie.**

- Indica la dotación cromosómica de la especie humana, especificando el nº de autosomas
- Para que una mutación sea heredable, ¿en qué tipo de células se debe producir la alteración?
- Diferencias entre mutación génica y genómica.
- Definición de mutación por traslocación

- La especie humana es  $2(n) = 46$ , es decir, tiene 23 pares de cromosomas. De ellos 22 pares son autosomas y 1 par son heterocromosomas o cromosomas sexuales.
- Para que una mutación sea heredable debe producirse en las células germinales.
- Una **mutación génica** es aquella en la que se produce un cambio en un par de bases de un gen, por que también se llaman puntuales. Pueden ser:
  - SUSTITUCIÓN:** Sustitución de un par de bases, por ejemplo, en lugar de un nucleótido de TIMINA hay uno de CITOSINA. La mutación **produce un nuevo triplete** que puede codificar un aminoácido similar o incluso ser el mismo aminoácido. En este caso no suele producir cambios notables en la proteína siendo perfectamente funcional. Sería una **mutación silenciosa**.
  - PÉRDIDA O INSERCIÓN DE NUCLEÓTIDOS.** En estos casos las mutaciones pueden alterar grandes regiones de proteína. Las pérdidas o inserciones de nucleótidos producen cambios en todos los tripletes a partir del punto de la mutación.

En última instancia será la selección natural será la que determine si la nueva proteína es **letal**, **neutra**, o si es **beneficiosa**, es decir, si da algún tipo de ventaja al individuo que la posea.

Una **mutación genómica** son **variaciones en el número normal de cromosomas de una especie. Se suelen producir por un reparto desigual de cromosomas durante la meiosis en la formación de gametos, de forma que unos gametos quedan con cromosomas de más y otros con cromosomas de menos. Pueden ser:**

- ANEUPLOIDÍAS:** Un ejemplo es la **Trisomía** ya que afecta solamente al número de cromosomas de una pareja, sin afectar al juego completo de cromosomas.
  - EUPLOIDÍAS:** Un ejemplo es la Triploidía ya que la mutación afecta al número del juego completo de cromosomas. Una especie por ejemplo  $2(n)=8$ , con esta mutación sería  $3(n)=12$ . En animales suele ser letal. En vegetales sin embargo puede incluso dar variedades de plantas de gran interés económico, como la platanera canaria que es triploide.
- d) Las **mutaciones cromosómicas** son cambios en la estructura normal de los cromosomas pero sin cambiar su número. Como resultado, cambia la secuencia de nucleótidos en el ADN. Las mutaciones se reflejarán en la transcripción del ARNm. Se ven afectados segmentos más o menos grandes de los cromosomas, **provocando cambios en su estructura, afectando a varios genes.** Si afectan al orden de los genes se clasifican en:
- INVERSIONES**
  - TRANSLOCACIONES.** Es el desplazamiento de un segmento de un cromosoma a un nuevo lugar en el genoma. El intercambio de un segmento entre dos cromosomas no homólogos es una **translocación recíproca**. El modo más fácil para que ocurra esto es que los brazos de dos cromosomas no homólogos se aproximen de tal manera que se facilite el intercambio.

6. Se ha cumplido los 330 años de la muerte de Carl von Linné (Linneo) creador de la nomenclatura binomial de las especies de seres vivos. Cada especie posee una dotación cromosómica particular y las mutaciones son de gran importancia para la selección natural, la adaptación y la evolución de las especies.

- a. ¿Qué significa que una especie sea haploide o diploide?
- b. Un tipo de alteración en el material genético se debe a las mutaciones génicas, ¿en qué consiste este tipo de mutación?
- c. Si se produce una mutación génica, por ejemplo, en una especie mamífera, ¿en qué tipo células se debe producir para que no afecte a su descendencia?
- d. ¿Qué tipo de alteración genética es una aneuploidía?

a) Una especie haploide es aquella que la mayor parte de su ciclo vital contiene un solo juego de cromosomas ( $n$ ). Por ejemplo las algas verdes unicelulares son haploides y pueden producir por división celular (mitosis) nuevos individuos. Sus células germinales también se producen por el mismo proceso y tras la fecundación se genera un cigoto  $2n$  diploide que inmediatamente tras la fecundación se divide por MEIOSIS. De este modo se restablece la haploidía tras la fecundación dando 4 nuevos organismos haploides. Esto significa que para cada uno de los genes de un individuo haploide, se posee una única versión.

Una especie diploide durante la mayor parte de su ciclo vital es diploide, es decir, sus células poseen 2 juegos de cromosomas,  $2n$ . Únicamente, las células que producen células germinales realizan la MEIOSIS para producir células haploides. Esto significa que para cada uno de los genes que poseen, tienen 2 versiones, una de cada progenitor.

- b) Una **mutación génica** es aquella en la que se produce un cambio en un par de bases de un gen, por que también se llaman puntuales. Pueden ser:
1. SUSTITUCIÓN: Sustitución de un par de bases, por ejemplo, en lugar de un nucleótido de TIMINA hay uno de CITOSINA. La mutación **produce un nuevo triplete** que puede codificar un aminoácido similar o incluso ser el mismo aminoácido. En este caso no suele producir cambios notables en la proteína siendo perfectamente funcional. Sería una **mutación silenciosa**.
  2. PÉRDIDA O INSERCIÓN DE NUCLEÓTIDOS. En estos casos las mutaciones pueden alterar grandes regiones de proteína. Las pérdidas o inserciones de nucleótidos producen cambios en todos los tripletes a partir del punto de la mutación.

En última instancia será la selección natural será la que determine si la nueva proteína es **letal**, **neutra**, o si es **beneficiosa**, es decir, si da algún tipo de ventaja al individuo que la posea.

- b) Una **mutación** para que no afecte a la descendencia la mutación debe producirse en una célula somática, por ejemplo el tejido muscular, óseo, epitelial etc. Si se produce en una célula germinal, espermatozoides o óvulos, en el caso de mamíferos, la mutación puede pasar a la descendencia.
- c) **ANEUPLOIDÍAS**: Es un cambio en el genoma que afecta solamente al número de cromosomas de una pareja, sin afectar al juego completo de cromosomas. Un ejemplo en humanos es la trisomía 21 que produce el síndrome de Down.

7. Lo que se conoce como la “Enfermedad X” (posible desastre global al que se podría enfrentar la humanidad) podría ser el resultado de la mutación de una enfermedad animal existente, como la gripe aviar o la peste porcina africana, así como también un patógeno que se traslada de animales a humanos.

- a. Diferencia entre mutaciones cromosómicas y mutaciones genómicas.
- b. Diferencia entre una trisomía y una triploidía.
- c. ¿Qué es una Aneuploidía?

a) Las **mutaciones genómicas son variaciones en el número normal de cromosomas de una especie. Se suelen producir por un reparto desigual de cromosomas durante la meiosis en la formación de gametos, de forma que unos gametos quedan con cromosomas de más y otros con cromosomas de menos.**

Las **mutaciones cromosómicas** son cambios en la estructura normal de los cromosomas pero sin cambiar su número. Como resultado, cambia la secuencia de nucleótidos en el ADN. Las mutaciones se reflejarán en la transcripción del ARNm. Se ven afectados segmentos más o menos grandes de los cromosomas, **provocando cambios en su estructura, afectando a varios genes.**

b) **TRANSLOCACIONES.** Es el desplazamiento de un segmento de un cromosoma a un nuevo lugar en el genoma. El intercambio de un segmento entre dos cromosomas no homólogos es una **translocación recíproca**. El modo más fácil para que ocurra esto es que los brazos de dos cromosomas no homólogos se aproximen de tal manera que se facilite el intercambio.

c) Una **mutación genómica puede ser:**

- **ANEUPLOIDÍA:** Un ejemplo es la **Trisomía** ya que afecta solamente al número de cromosomas de una pareja, sin afectar al juego completo de cromosomas.
- **EUPLOIDÍA:** Un ejemplo es la **Triploidía** ya que la mutación afecta al número del juego completo de cromosomas. Una especie por ejemplo  $2(n)=8$ , con esta mutación sería  $3(n)=12$ . En animales suele ser letal. En vegetales sin embargo puede incluso dar variedades de plantas de gran interés económico, como la platanera canaria que es triploide.

d) **ANEUPLOIDÍAS:** Es un cambio en el genoma que afecta solamente al número de cromosomas de una pareja, sin afectar al juego completo de cromosomas. Un ejemplo en humanos es la trisomía 21 que produce el síndrome de Down.

**8. Alrededor del 25% de los pacientes con cáncer de pulmón y de un 90% con cáncer de páncreas presentan mutaciones en el gen KRAS, el oncogén más frecuentemente mutado en cáncer, para el que actualmente no existen terapias efectivas (Fuente: Europa Press).**

- a. ¿Qué es una mutación génica o puntual por delección?
  - b. ¿Qué es una mutación cromosómica por traslocación?
  - c. ¿Qué es una aneuploidía?
  - d. Para que una mutación sea heredable, ¿en qué tipo de células se debe producir la alteración?
- a) Una **mutación génica** es aquella en la que se produce un cambio en un par de bases de un gen, por que también se llaman puntuales. Si se produce por la PÉRDIDA NUCLEÓTIDOS es una DELECIÓN. En estos casos las mutaciones pueden alteran grandes regiones de proteína. Las DELECIONES de nucleótidos producen cambios en todos los tripletes a partir del punto de la mutación.
  - b) Las **mutaciones cromosómicas** son cambios en la estructura normal de los cromosomas pero sin cambiar su número. Como resultado, cambia la secuencia de nucleótidos en el ADN. Las mutaciones se reflejarán en la transcripción del ARNm. Se ven afectados segmentos más o menos grandes de los cromosomas, **provocando cambios en su estructura, afectando a varios genes**. Un tipo de mutaciones cromosómicas son las TRANSLOCACIONES. Es el desplazamiento de un segmento de un cromosoma a un nuevo lugar en el genoma. El intercambio de un segmento entre dos cromosomas no homólogos es una **translocación recíproca**. El modo más fácil para que ocurra esto es que los brazos de dos cromosomas no homólogos se aproximen de tal manera que se facilite el intercambio.
  - c) **ANEUPLOIDÍAS**: Es un cambio en el genoma que afecta solamente al número de cromosomas de una pareja, sin afectar al juego completo de cromosomas. Un ejemplo en humanos es la trisomía 21 que produce el síndrome de Down.
  - d) Una **mutación** para que no afecte a la descendencia la mutación debe producirse en una célula somática, por ejemplo el tejido muscular, óseo, epitelial etc. Sin embargo, si se produce en una **célula germinal**, espermatozoides o óvulos, en el caso de mamíferos, la mutación puede pasar a la descendencia.