

Las mutaciones pueden ser ESPONTANEAS o INDUCIDAS.

A) Mutacion inducida

Las mutaciones inducidas son todas aquellas que surgieron por la acción de algún mutágeno: agente ambiental que tiene la capacidad de aumentar la tasa de mutación. Las mutaciones espontáneas son las que surgen en ausencia de mutágenos. Este último tipo de mutación es la principal fuente de variabilidad genética en las poblaciones. Las mutaciones pueden ocurrir en cualquier célula, pero las que son importantes para la teoría evolutiva son aquellas que se originan durante la producción de las gametas ya que éstas serán las mutaciones (los cambios) que pasarán a la descendencia.

Podemos clasificar a las mutaciones puntuales en dos grandes grupos:

- Sustitución de bases y
- Adición-delección.

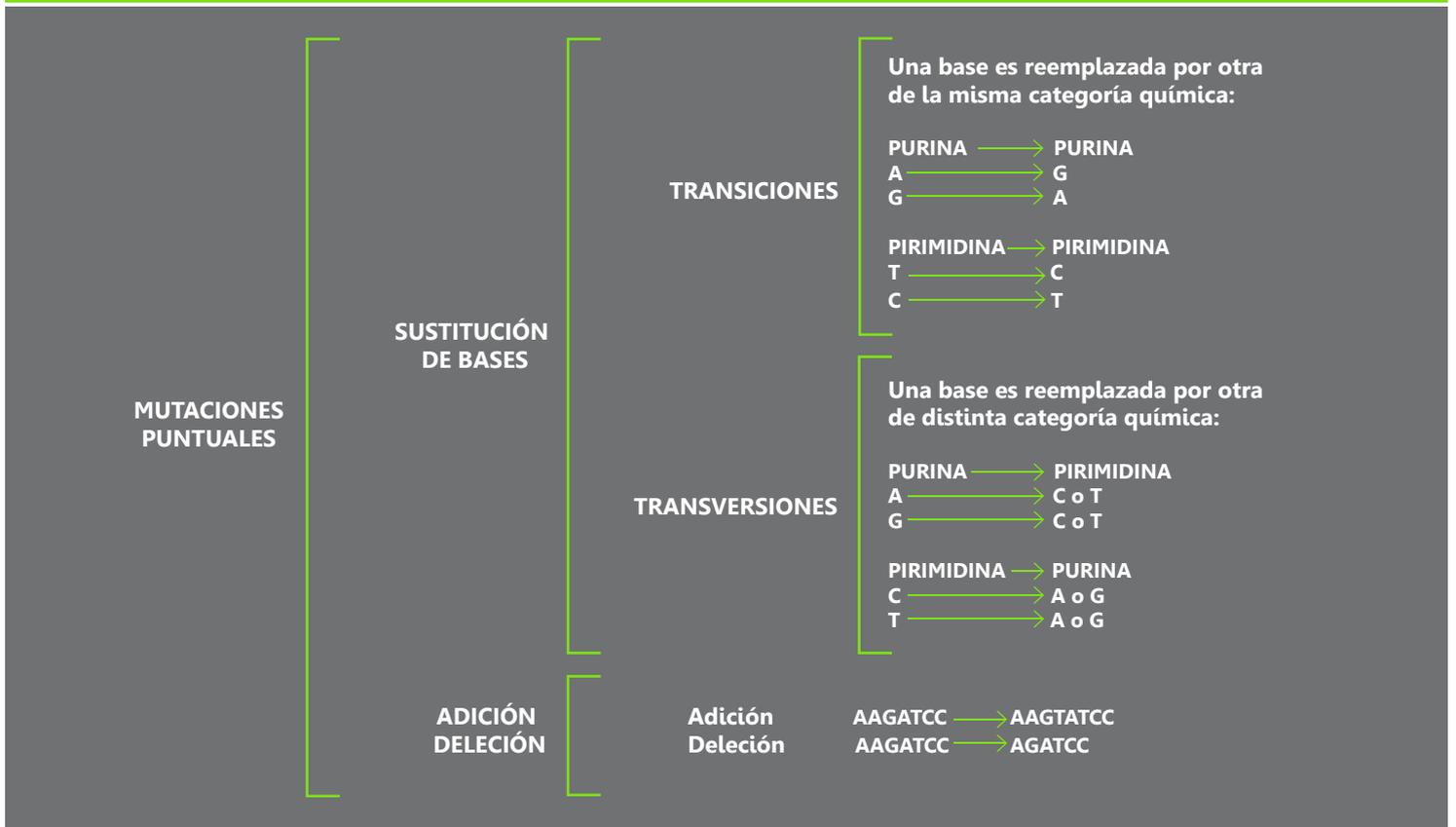
Sustitucion de Bases:

La sustitución de bases es la mutación en la cual un par de bases es reemplazado por otro. Existen dos tipos de sustituciones, las TRANSICIONES y las TRANSVERSIONES. En las transiciones, una base es reemplazada por otra de su misma categoría química: una purina reemplazada por otra purina (A por G o G por A) o una pirimidina es reemplazada por otra pirimidina (T por C o C por T). En cambio en las transversiones ocurre lo opuesto, la base es reemplazada por otra de diferente categoría química: una purina por una pirimidina (A por C, A por T, G por C o G por T), o una pirimidina es reemplazada por una purina (C por A, C por G, T por A o T por G).

Adicion-deleccion:

Las mutaciones que involucran adición y delección son también llamadas mutaciones INDEL (por Inserción y delección) e implican agregar o eliminar un par de bases de la secuencia de ADN:

CLASIFICACIÓN DE LAS MUTACIONES PUNTUALES

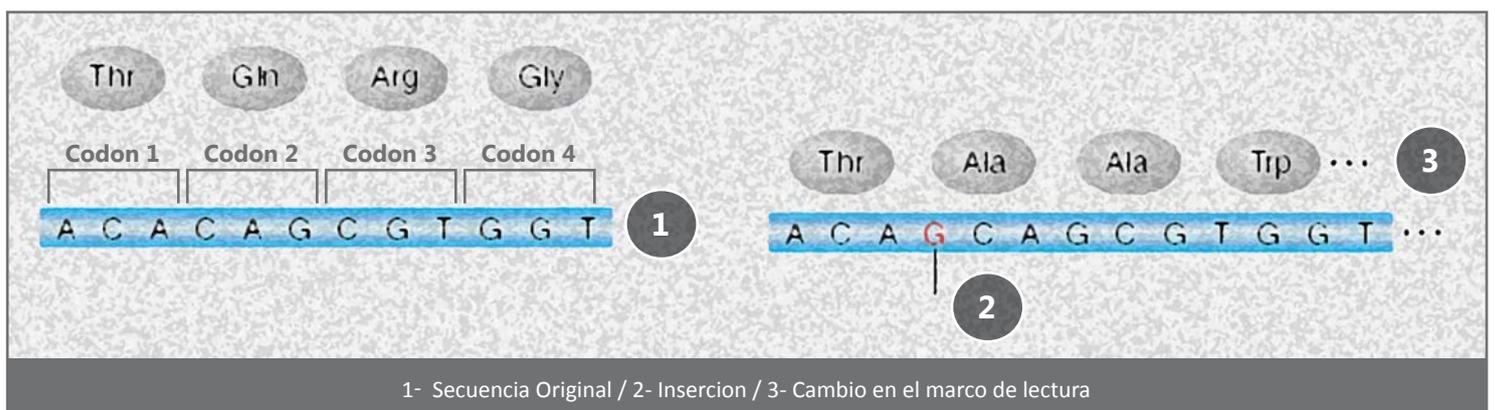


¿Qué consecuencias traen las mutaciones para la expresión de los genes? Las consecuencias o efectos de las mutaciones van a depender del tipo de cambio que haya ocurrido. Si consideramos a la sustitución de bases, nos encontramos con tres posibles consecuencias:

	Mutación sinónima
CGG (Arg) → AGG (Arg)	Cuando la base que se modifica, no altera al producto que del codon. Es decir que va a continuar especificando al mismo aminoácido. A las mutaciones sinónimas también se las suele llamar mutaciones silenciosas.
	Mutación missense
AAA (Lys) → AGA (Arg)	En este caso, la mutación sí altera el significado del codon, haciendo que codifique para otro aminoácido (mis = mistake = error).
	Mutación nonsense
CAG (Gln) → UAG (stop)	Cuando el codon que especificaba para un aminoácido cambia por otro que especifica una señal de terminación. Este cambio provoca una terminación prematura de la traducción.

Las sustituciones sinónimas nunca alteran la secuencia de la cadena polipeptídica. Sin embargo los otros dos tipos de sustituciones tienen efectos considerables en el producto final, llevando a un mal funcionamiento o a una inactivación proteica.

Al igual que las mutaciones nonsense, las adiciones y deleciones tiene consecuencias en la secuencia polipeptídica que van más allá del sitio donde ocurrió la mutación en sí. Cuando se agrega o quita una base, se está modificando el marco de lectura del resto de la traducción, desde el sitio de la mutación hasta encontrar el próximo codon de terminación.



Hasta ahora nos referimos exclusivamente a las mutaciones puntuales como una fuente de variación en el genoma.

B) Existe otro gran grupo de mutaciones que afecta a grandes segmentos de un cromosoma modificando su estructura o bien cambiando el número de copias de los cromosomas dentro de una célula. Para distinguirlas de las mutaciones puntuales se las agrupa bajo el término de mutaciones cromosómicas.