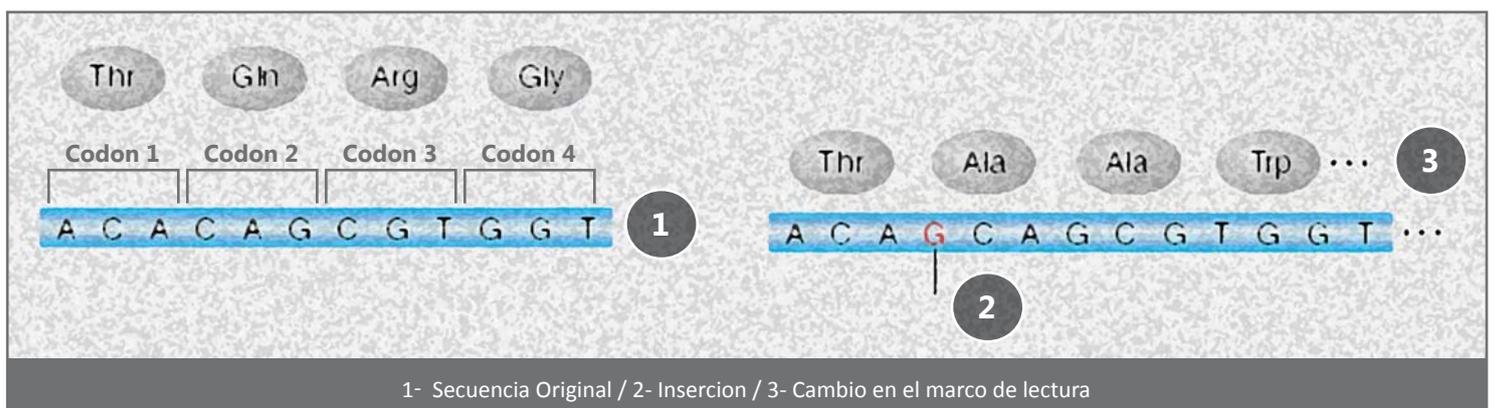


¿Qué consecuencias traen las mutaciones para la expresión de los genes? Las consecuencias o efectos de las mutaciones van a depender del tipo de cambio que haya ocurrido. Si consideramos a la sustitución de bases, nos encontramos con tres posibles consecuencias:

	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 tienen 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.

Las mutaciones cromosómicas son cambios que se producen en una región cromosómica, y que a diferencia de las mutaciones puntuales, terminan afectando a múltiples genes. Además este tipo de mutaciones suele poder detectarse bajo microscopio óptico, cosa que para una mutación puntual es imposible. Las mutaciones cromosómicas también han aportado a la variabilidad genética involucrada en el proceso evolutivo.

Generalmente se dividen a las mutaciones cromosómicas en dos grandes grupos:

MUTACIONES CROMOSÓMICAS	
Cambios en el número de cromosomas	Cambios en la estructura de uno o mas cromosomas
No producen alteraciones en la estructura de la molécula de ADN, ni modifican genes, pero sí alteran la cantidad de copias en que se presentan estos genes y este cambio en número de copias es la base de su efecto genético.	Producen una nueva organización de las secuencias dentro de uno o más cromosomas.

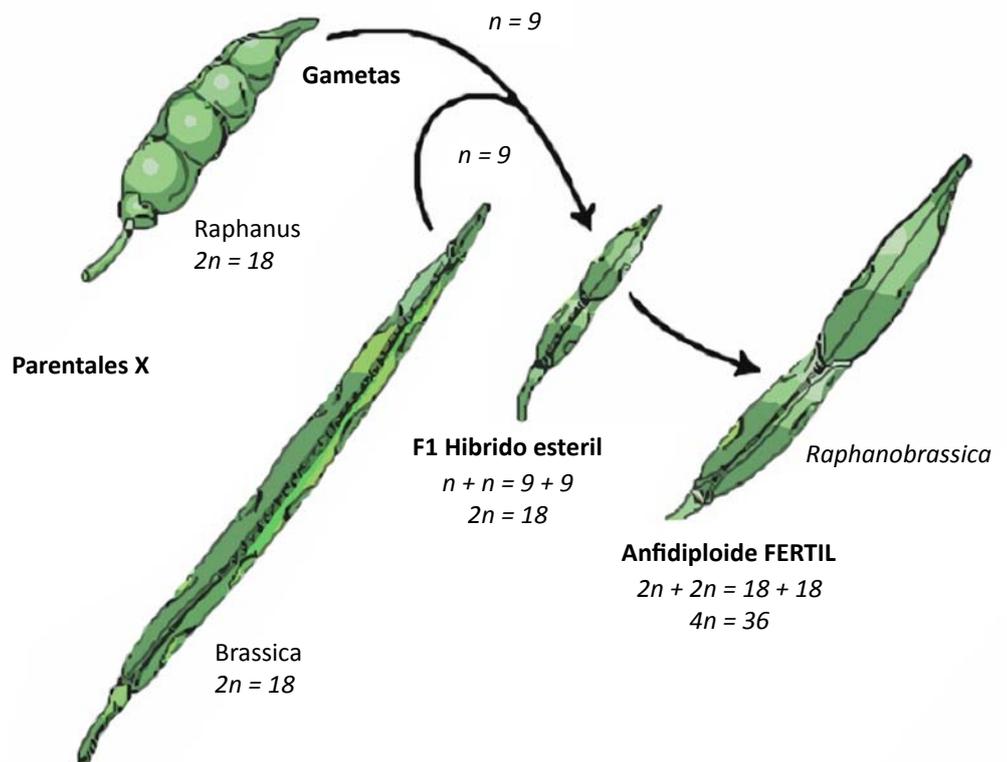
Las mutaciones que afectan al número de cromosomas, pueden producir cambios en todo el conjunto de cromosomas dando como resultado una ploidía diferente a la original; o bien pueden afectar a una parte del conjunto cromosómico, dando lugar a una aneuploidía. Podemos tomar como ejemplo a una especie diploide con un complemento de 20 cromosomas (10 provenientes de cada uno de los padres), si los 20 cromosomas son duplicados por una mutación en las células germinales, la descendencia pasará a tener una ploidía de 40 cromosomas, serán individuos poliploides.

Cruzamiento entre Raphanus y Brassica, ambas con un $2n = 18$

Se Obtiene un Híbrido ESTERIL, también con un $2n = 18$

Los híbridos duplican el número cromosómico y pasan a tener un $2n = 36$

Los nuevos híbridos anfidiplóides pueden cruzarse con otros híbridos similares de igual procedencia.





Se conocen más de 20 especies de *Fragaria*, que varían en cuanto al número de cromosomas, mostrando una importante poliploidía. Las especies silvestres más comunes son diploides, exhibiendo dos juegos de siete cromosomas; otras son tetraploides o hexaploides, y los híbridos más resistentes son octoploides y aún decaploides.

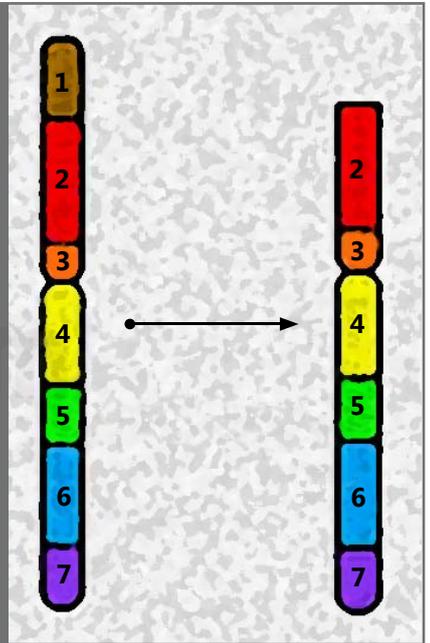
La poliploidía ha sido de gran importancia en el proceso evolutivo, más particularmente en la evolución de las plantas. De hecho, el mismo principio básico es utilizado en la generación de nuevas especies vegetales de interés productivo.

El procedimiento comienza con la cruce de dos especies diferentes (pero relacionadas entre sí), si se logra una descendencia, generalmente es estéril. Para hacerlos fértiles, se induce a estos híbridos de manera tal de duplicar su número cromosómico, es decir que se lo transforma en poliploides. Estos nuevos híbridos podrán ser cruzados entre sí, pero no con sus parentales. Constituyen ahora una nueva especie reproductiva. Este tipo de ejemplos aportan claras evidencias de que las especies pueden evolucionar mediante mutaciones cromosómicas.

Por otro lado tenemos a los cambios en la estructura de los cromosomas, normalmente llamados rearrreglos cromosómicos. Dentro de este grupo es posible diferenciar cuatro categorías principales:

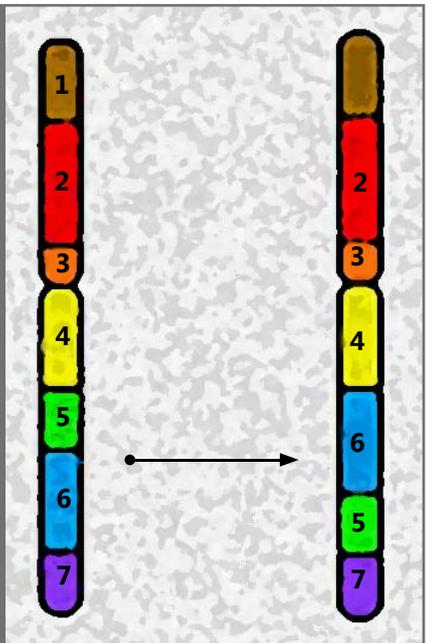
DELECIÓN

Implica la pérdida de un segmento cromosómico. La pérdida puede ocurrir en cualquier región del cromosoma, en la figura se ejemplifica una deleción del extremo distal del brazo corto.



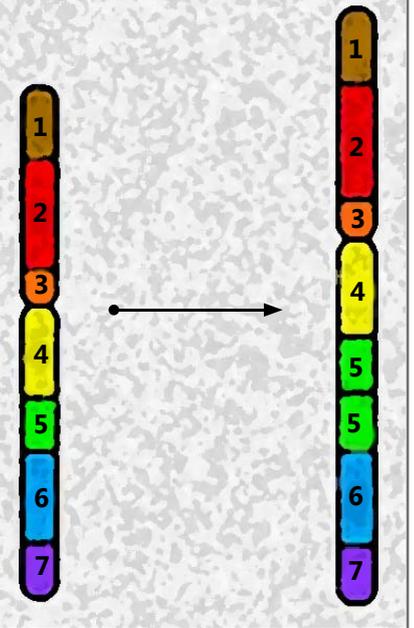
INVERSION

Existen dos tipos básicos. Si la inversión ocurre involucrando al centrómero, es una inversión pericéntrica, si en cambio el centrómero queda fuera de la inversión, entonces se trata de una inversión paracéntrica (es el caso ilustrado en la figura).



DUPLICACION

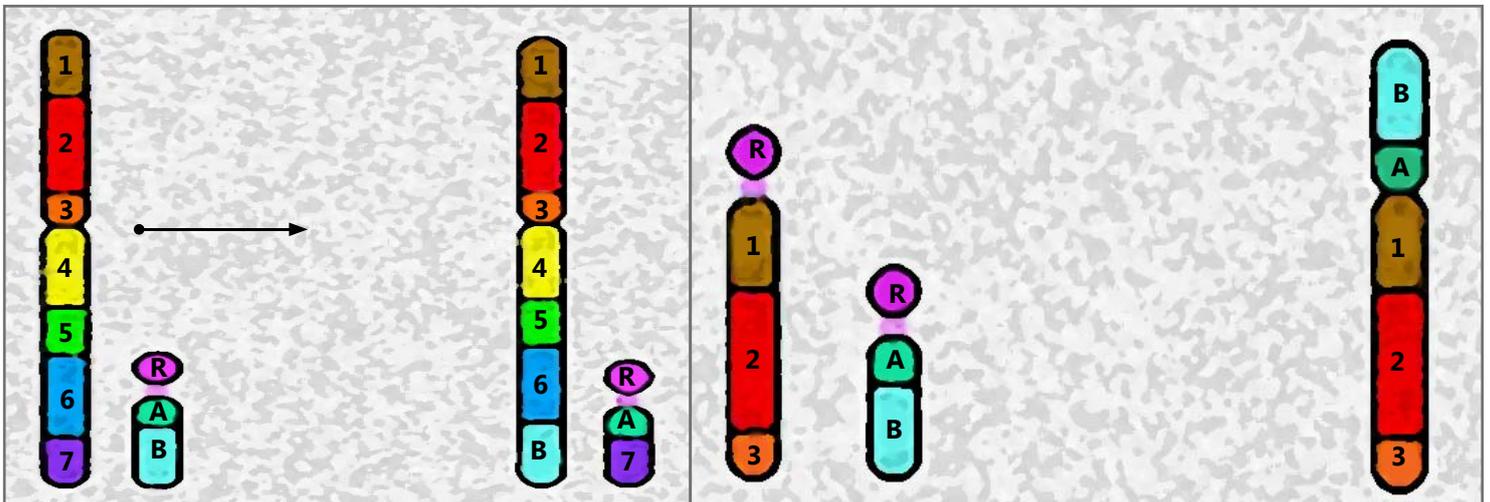
Es la repetición de un segmento de un brazo cromosómico. En la figura vemos que el segmento '5' se ha duplicado.



TRASLOCACION

Involucra a dos cromosomas no homólogos y podemos diferenciar dos tipos.

1. Translocación recíproca, cuando dos cromosomas no homólogos intercambian un segmento, y
2. Translocación Robertsoniana, que implica la fusión de dos cromosomas acrocéntricos; en este caso, además de una modificación estructural ocurre también una reducción del número cromosómico en la célula afectada.



Un efecto general de todos estos tipos de reordenamiento cromosómico es que normalmente producen una alteración en los grupos de ligamiento, se ve modificado el orden lineal que los genes tenían en sus cromosomas. Pero aun más importante, cuando una mutación cromosómica surge por primera vez, ocurre en heterocigosis (se modifica uno de los cromosomas del par), y el portador tendrá necesariamente su fertilidad disminuida. Esto se debe a que lo más probable es que durante la meiosis, los cromosomas alterados no puedan comportarse correctamente, ya sea porque surgen dificultades en el apareamiento o bien en la segregación cromosómica. De modo que la gran mayoría de estos rearrreglos cromosómicos, no logran ser transmitidos a más de una generación, por lo tanto no contribuyen con la variabilidad genética y no aportan para el cambio evolutivo. Para que sean de importancia evolutiva, es necesario que superen los inconvenientes meióticos y que permanezcan en la población.

Las Translocaciones Robertsonianas son las que tienen menos inconvenientes meióticos. Existen numerosos ejemplos de cambios evolutivos y especiación donde las translocaciones Robertsonianas están involucradas en la generación de variabilidad genética e incluso de aislamiento reproductivo de las poblaciones. Uno de estos ejemplos lo encontramos en el género *Mus*. Las especies del género *Mus* tienen un cariotipo básico de $2n=40$, con todos sus cromosomas acrocéntricos, sin embargo se han encontrado muchas poblaciones europeas de *Mus musculus domesticus* con cariotipos diferentes. Las diferencias están dadas por la presencia de polimorfismos para translocaciones Robertsonianas, llevando a la fusión de dos acrocéntricos para formar cromosomas metacéntricos. Y lo que es más interesante, que en distintas poblaciones surgieron de manera independiente polimorfismos Robertsonianos que involucran a distintos cromosomas. En muchos casos, las translocaciones Robertsonianas llegaron a fijarse en la población. Como consecuencia, se observa dentro del género una enorme cantidad de variabilidad genética originada a nivel cromosómico.

Mutaciones letales y deletéreas
Cuando la mutación no produce la muerte, sino una disminución de la capacidad del individuo para sobrevivir y/o reproducirse.

