

Módulo de autoaprendizaje N°15
Tema: Mutaciones en la producción de proteínas.

Objetivo: Comprender las mutaciones de las proteínas más comunes en modelos animales.



1) Mutaciones genéticas:

Los alelos son las variantes de los genes, esto es lo que permite que una proteína tenga variaciones que a nivel fenotípico generan cambios notorios o incluso que las proteínas sean funcionales o no.

La explicación de este fenómeno es porque los aminoácidos que se colocan como información en la traducción se codifican de a 3 bases nitrogenadas, es por esto que el proceso lleva el nombre de traducción al pasar de un "idioma a otro idioma"

		Segunda letra				
		U	C	A	G	
Primera letra	U	UUU Phe (F)	UCU Ser (S)	UAU Tyr (Y)	UGU Cys (C)	U
		UUC	UCC	UAC	UGC	C
		UUA Leu (L)	UCA (S)	UAA Término	UGA Término	A
		UUG (L)	UCG	UAG Término	UGG Trp (W)	G
C	CUU Leu (L)	CCU Pro (P)	CAU His (H)	CGU Arg (R)	U	
	CUC	CCC	CAC	CGC	C	
	CUA (L)	CCA (P)	CAA Gln (Q)	CGA (R)	A	
	CUG	CCG	CAG (Q)	CGG	G	
A	AUU Ile (I)	ACU Thr (T)	AAU Asn (N)	AGU Ser (S)	U	
	AUC	ACC	AAC	AGC	C	
	AUA	ACA (T)	AAA Lys (K)	AGA Arg (R)	A	
	AUG Met (M)	ACG	AAG (K)	AGG (R)	G	
G	GUU Val (V)	GCU Ala (A)	GAU Asp (D)	GGU Gly (G)	U	
	GUC	GCC	GAC	GGC	C	
	GUA (V)	GCA (A)	GAA Glu (E)	GGA (G)	A	
	GUG	GCG	GAG (E)	GGG	G	

En la imagen podemos ver el código de traducción de las bases del ARNm a aminoácidos.

Se puede observar que existen varias combinaciones posibles que codifican para un aminoácido en concreto, también que hay algunos que no codifican para ningún aminoácido, por lo que esto permite que termine la cadena. Además la secuencia que está marcada en amarillo AUG es la secuencia de inicio de cada ARNm, eso quiere decir que el primer aminoácido que se encuentra en todas las proteínas.



2) Mutaciones disfuncionales:

Existen muchas mutaciones alélicas, pero también existen mutaciones las cuales generan que el organismo pierda la funcionalidad de la proteína tanto porque no se expresa como porque la función es deficiente. Algunos de los ejemplos más comunes en modelos animales es el albinismo, en este existen varios tipos ya que este trastorno genético es producido por la mutación alélica de varios genes, principalmente 3 distintos los cuales son tanto la proteína base de la melanina, como las enzimas que la modifican en el proceso de maduración de la proteína.

Otro ejemplo es la anemia falciforme en la cual la mutación es en la hemoglobina, generando que la proteína tenga pliegues en su estructura terciaria, causando mayores problemas en la estructura cuaternaria causando que los glóbulos rojos tengan forma de medialuna.



3) Actividad:

1. ¿Podríamos tener este tipo de mutaciones en otras proteínas?

2. ¿Qué tipos celulares pueden tener este tipo de mutaciones?



3. ¿En qué tipos celulares podrían generar que estos cambios sean trascendentes para la especie?

1) Correcciones:

1. Sí, porque pueden en cualquier gen.
2. Se pueden producir en todos los tipos celulares.
3. Debería ser en las células sexuales.

2) Autoevaluación

Criterios	Si	No
Comprendo las mutaciones de las proteínas más comunes en modelos animales.		
Comentarios:		