



PLAN DE TRABAJO SEMANA 06 hasta 10 Julio de 2020

Estimados Alumnos de Cuarto Medio A Y B envío a ustedes objetivo y contenido que se trabajaran durante esta suspensión de clases, así también como los contenidos de apoyo e introducción al tema.

Guía N° 8 para Cuartos Medios: Biología Plan Común

UNIDAD 1: Expresión y manipulación del material genético

Contenidos: Mutaciones Proteicas

Aprendizajes esperados: AE 03 Demostrar las relaciones entre mutaciones y proteínas en la generación de patologías.

¿Qué es una mutación?

A los cambios estables en la cadena de ADN que son capaces de ser heredados, se les conoce como **mutaciones**.

Las mutaciones realmente trascendentes para la descendencia son las que están presentes u ocurren en las células germinales (óvulos y espermatozoides).

Las mutaciones que se producen entonces pueden dar lugar a pequeños cambios, grandes cambios (causando enfermedad: mutaciones patógenas) o ser silentes.

A la mutación que heredamos de nuestros padres se le llama mutación heredada, a la que se da en el individuo sin que haya un progenitor con la misma mutación, se le conoce como mutación *de novo*.

Tipos de mutaciones

Las mutaciones pueden darse en **tres niveles** diferentes:

1. **Molecular** (génicas o puntuales): Son mutaciones a nivel molecular y afectan la constitución química de los genes, es decir a la bases o "letras" del ADN.
2. **Cromosómico**: El cambio afecta a un segmento de cromosoma (de mayor tamaño que un gen), por tanto a su estructura. Estas mutaciones pueden ocurrir porque grandes fragmentos se pierden (deleción), se duplican, cambian de lugar dentro del cromosoma.
3. **Genómico**: Afecta al conjunto del genoma, aumentando el número de juegos cromosómicos (poliploidía) o reduciéndolo a una sola serie (haploidía o monoploidía) o bien afecta al número de cromosomas individualmente (por defecto o por exceso), como la trisomía 21 o [Síndrome](#) de Down.



Mutaciones moleculares o puntuales

Una mutación puntual es un cambio en un solo nucleótido o en un número reducido de nucleótidos. Se podría comparar con el hecho de cambiar una única letra en una frase completa.



La secuencia de ADN de un gen se puede alterar de diferentes formas. Estas mutaciones tendrán diferentes efectos sobre la salud de las personas, dependiendo de dónde ocurran y si alteran o no la función esencial de las [proteínas](#) o de los procesos normales de lectura, transcripción y traducción de las proteínas.

Con mucha frecuencia, en la literatura, se respeta o conserva la nomenclatura en inglés de los tipos de mutaciones, ya que, en ocasiones, las traducciones literales llevan a confusión. Intentaremos colocar de forma simultánea ambas denominaciones, para familiarizarnos con ambas.

Podemos clasificar los diferentes tipos de mutaciones en:

1. Mutaciones silenciosas

En este tipo de mutación hay un cambio en una de las bases del ADN de forma que el triplete de nucleótidos se modifica, pero sigue codificando para el mismo [aminoácido](#). Esto es así porque el código genético tiene cierto margen de seguridad y para cada aminoácido hay varias combinaciones de tripletes que lo determinan.

Por ejemplo, los tripletes CCA y CCC determinan que en esta posición de la proteína se sitúe una prolina. Así, si se produce por error este cambio, será un cambio silente, porque el aminoácido codificado por ambos tripletes es el mismo, la prolina.



Colegio Tecnológico Pulmahue Mostazal
Profesora Claudia Silva
Biología

Actividad.

1. Utilizando la información explica cómo se puede alterar la funcionabilidad PROTEÍNA de una
2. Busca información de 2 enfermedades dónde se vea alterada una proteína y afecte su función Biológica.

Recuerda enviar tu tarea al correo : cienciaspulmahue@hotmail.com , este Jueves 09 Julio.