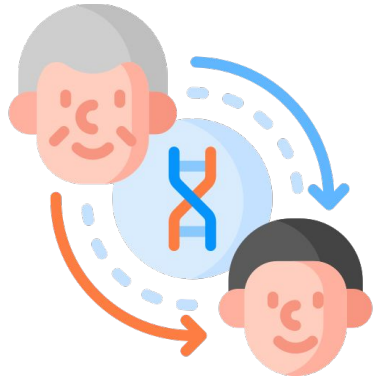




BLOC II

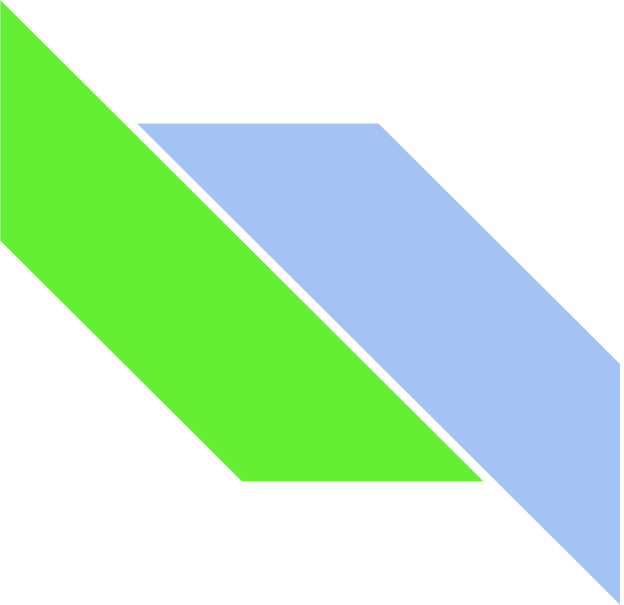
GENÈTICA I

CICLE CEL·LULAR



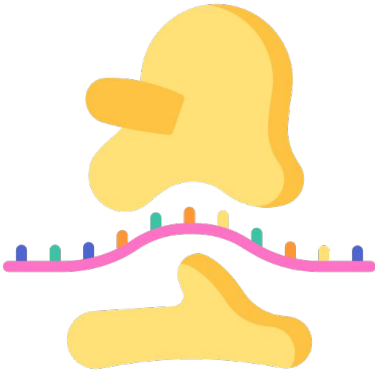
Biologia II
2n de Batxillerat
2023-24

Jaume Benet i Bertran



Unitat 7. DNA, proteïnes i mutacions

1. Replicació de DNA
2. Expressió del missatge genètic
3. Transcripció
4. Traducció
5. Regulació de l'expressió genètica
6. Les mutacions
7. Mutacions i evolució
8. Mutacions i càncer





1. Replicació de DNA

- El DNA s'ha d'**autoreplicar** → **Transmissió** a cèl·lules filles, incloent gàmetes

↓
Descendència

1. Les cadenes de la doble hèlix de DNA són **complementàries**, cada una és el **motlle** de l'altre

2. Els **punts d'hidrogen** es **trenquen** i es separen les bases complementàries per quedar lliures

Nucleòtids lliures

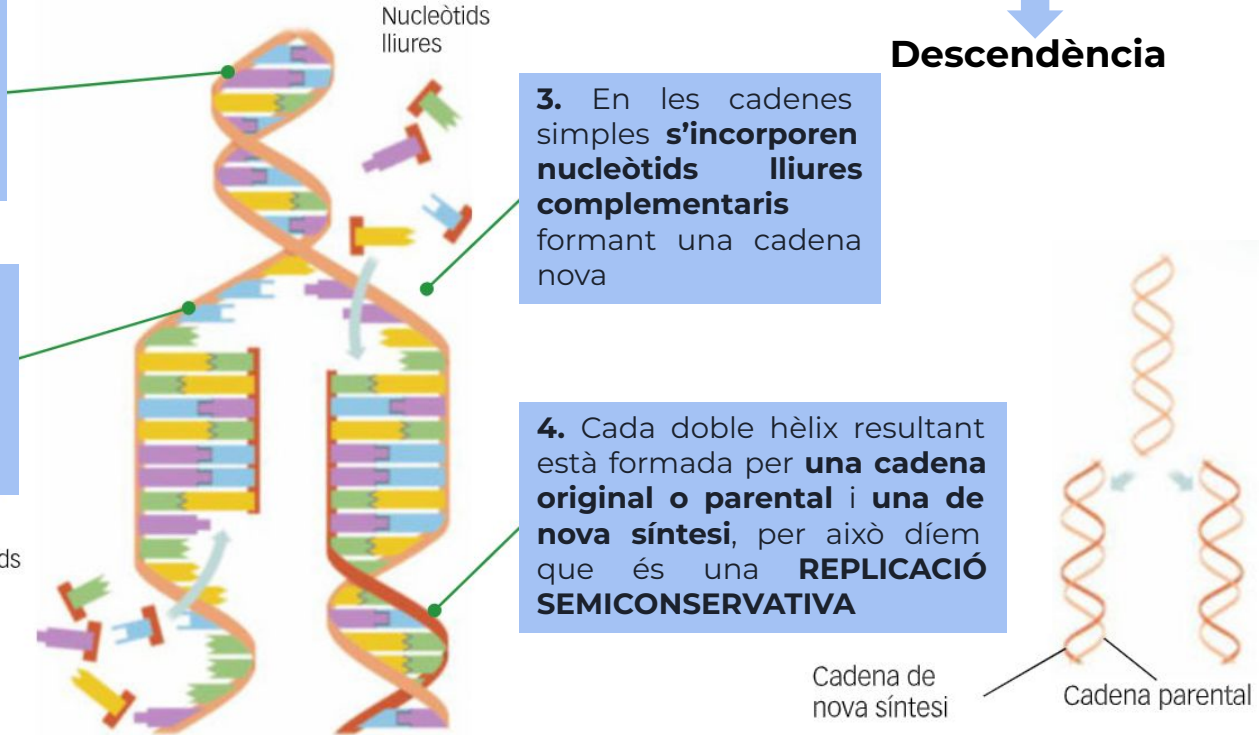
3. En les cadenes simples **s'incorporen nucleòtids lliures complementaris** formant una cadena nova

4. Cada doble hèlix resultant està formada per **una cadena original o parental** i **una de nova síntesi**, per això diem que és una **REPLICACIÓ SEMICONSERVATIVA**

Nucleòtids lliures

Cadena de nova síntesi

Cadena parental





1.1. Enzims i proteïnes de la replicació

DNA-polimerasa

- **Afegeix nucleòtids** complementaris per **formar una cadena nova** utilitzant una original com a motlle
- Sempre **necessita un nucleòtid amb l'extrem 3' lliure** per començar a enllaçar-hi nous nucleòtids

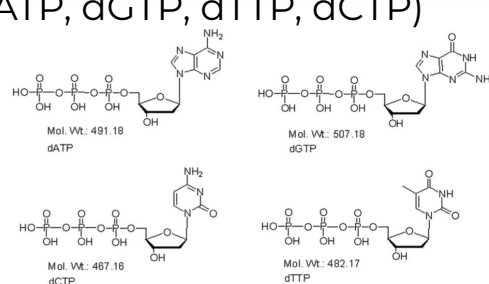
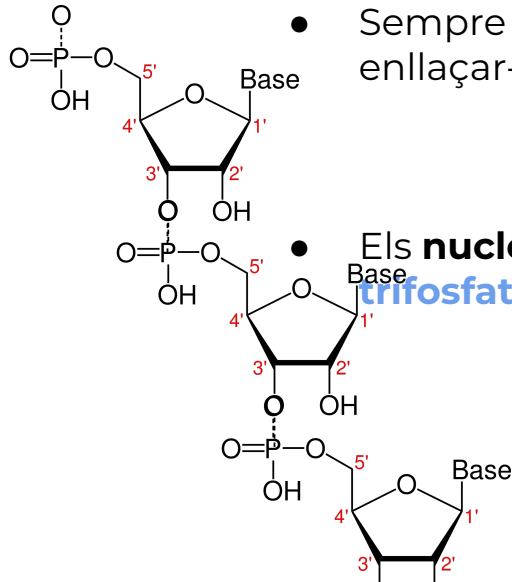


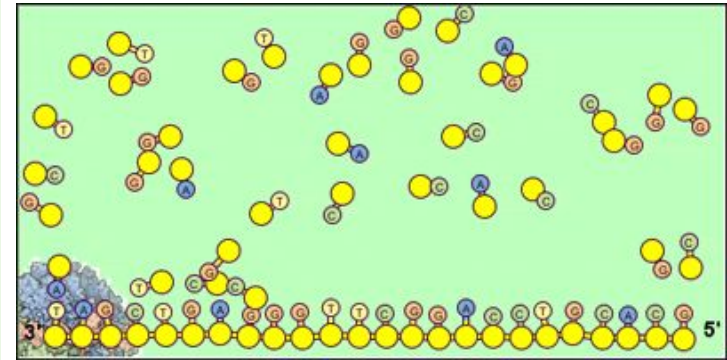
la cadena sempre creix en **direcció 5' → 3'**

- Els **nucleòtids lliures** complementaris arriben en forma de **desoxiribonucleòtids trifosfat** (dATP, dGTP, dTTP, dCTP)



s'aparellen amb la base complementària i es **forma PP_i** (pirofosfat)







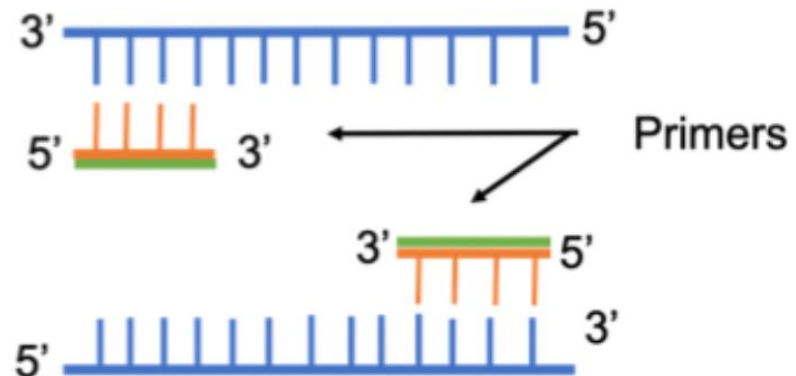
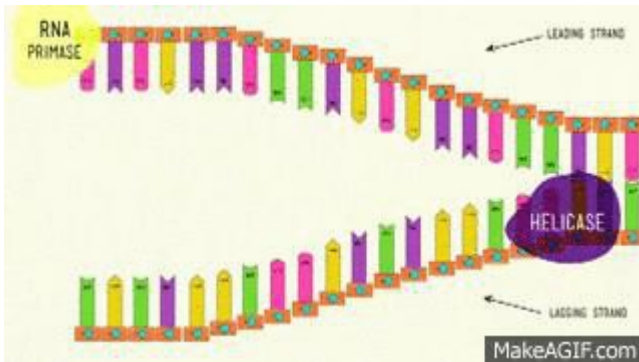
Primasa

- **Sintetitza petits fragments d'RNA** que serveixen perquè **DNA-polimerasa** tingui un **extrem 3' lliure**



primers o *encebadors*

- També sintetitza sempre en **direcció 5' → 3'**





Complex de la forqueta de replicació

- **Origen de replicació** ➡ 2 seqüències de nucleòtids que són reconegudes per 2 complexos proteics que trenquen ponts d'H per crear **2 forquetes de replicació**



formen la **bombolla de replicació**

HELICASA

Trenca els ponts d'H
per obrir la forqueta de
replicació

PROTEÏNES SSB

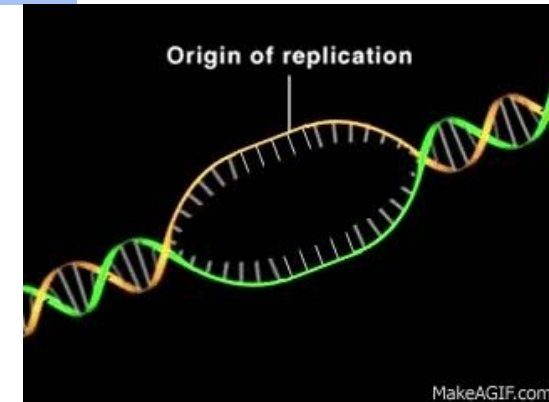
S'uneixen a les cadenes senzilles
obertes per **estabilitzar-les**

TOPOISOMERASES

Destensen la doble cadena
d'ADN (com la **girasa**)

Origen de
replicació

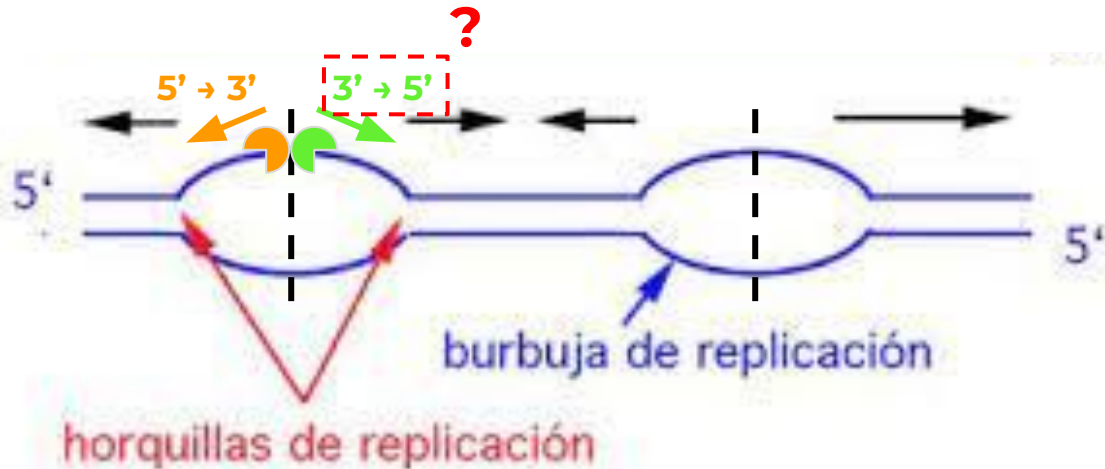
Forqueta de
replicació





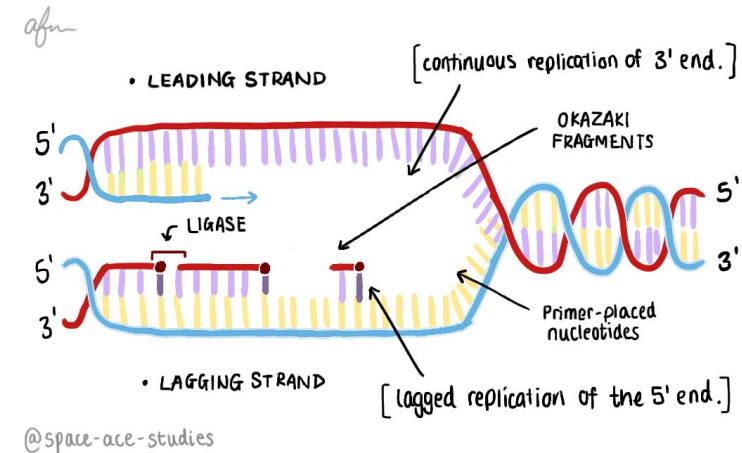
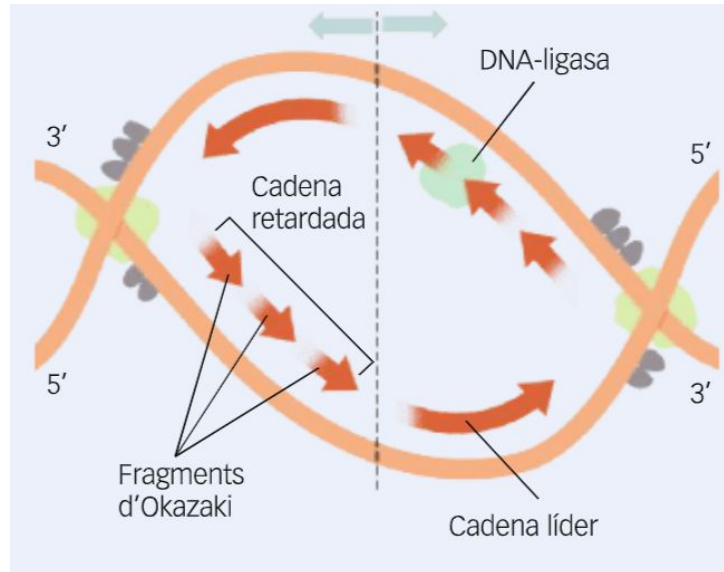
DNA-ligasa

- Les DNA-polimerases sintetitzen la nova cadena **des de l'origen de replicació cap a les forquetes**
- Algunes han de sintetitzar la cadena en **direcció 3' → 5'**





- **Cadena contínua** ➡ Una part de la cadena es sintetitza de manera contínua en sentit **5' → 3'**
- **Cadena retardada** ➡ Es sintetitza en sentit **3' → 5'** en **petits fragments 5' → 3'** (**fragments d'Okazaki**)
- La **DNA-ligasa** uneix els **fragments d'Okazaki** per formar una cadena contínua





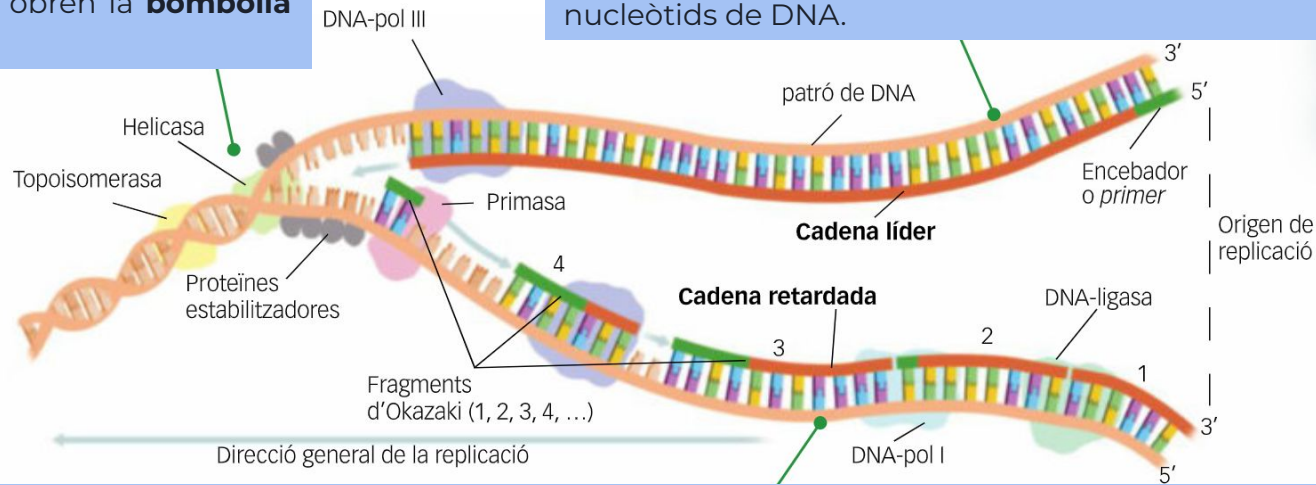
1.2. Replicació en procariotes

INICI. Es reconeix **un únic punt d'origen** i els complexos enzimàtics creen **2 forquetes de replicació** que obren la **bombolla de replicació**

CADENA CONTÍNUA. La **primasa** sintetitza el **primer al costat de l'origen** de replicació.

La **DNA-polimerasa III** afegeix nucleòtids a partir de l'extrem **3'** del **primer fins al final de la replicació**.

La **DNA-polimerasa I** reemplaça l'RNA del **primer** per nucleòtids de DNA.

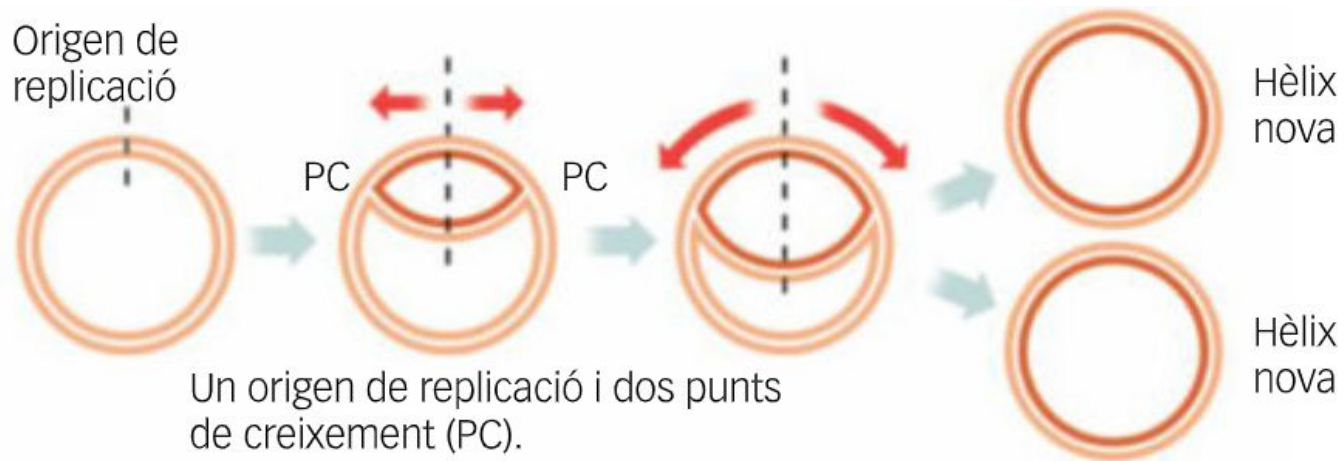


CADENA RETARDADA. El **primer es sintetitza una mica allunyat** del punt d'origen. La **DNA-pol III** afegeix nucleòtids fins l'origen i es crea el 1r **fragment d'Okazaki**. Es sintetitza un altre **primer** una mica més allunyat per crear el 2n fragment d'Okazaki i així successivament fins al final.

La **DNA-polimerasa I** reemplaça l'RNA dels **primers** per nucleòtids de DNA i la **DNA-ligasa uneix tots els fragments**.



FINAL. Es creen **dues cadenes circulars dobles entrelaçades**. Les **topoisomerases** tallen una cadena i fan passar l'altre per desfer el llaç i, finalment, tornar a unir el tall.

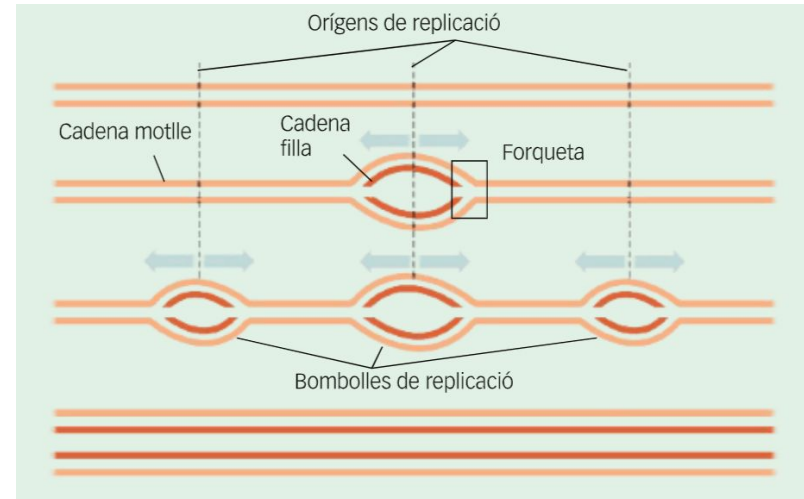




1.3. Replicació en eucariotes

La major part del procés és idèntica que en procariotes però hi ha algunes diferències:

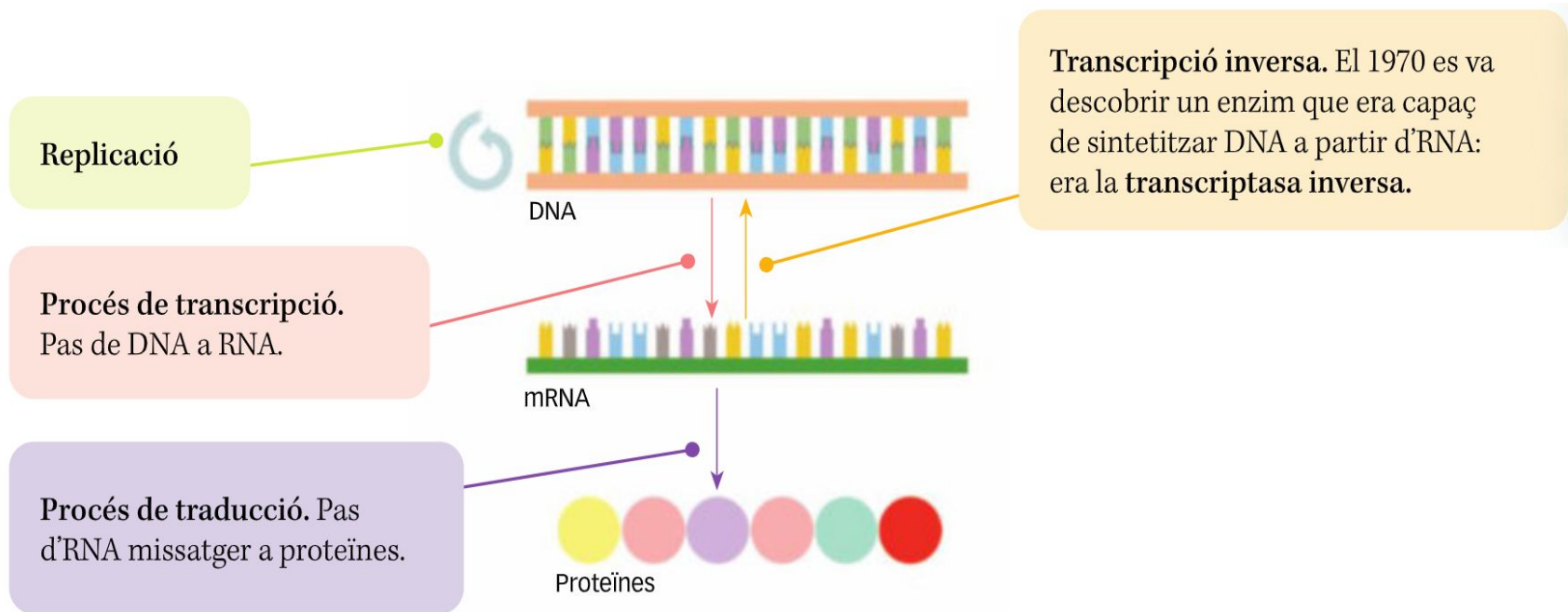
- En procariotes la replicació és al citoplasma i en eucariotes al **nucli cel·lular**.
- Com que el DNA eucariòtic està associat a **histones**, és **més lent**, s'han de sintetitzar noves histones
- Les **DNA-polimerases** d'eucariotes són **més complexes**
- Els **fragments d'Okazaki** són **més curts**
- El **DNA és lineal i molt llarg**, hi ha **diferents orígens de replicació** i les bombolles s'han de desenvolupar coordinadament





2. Expressió del missatge genètic

- El DNA s'ha d'**expressar** → Un **gen** és el fragment de DNA que conté la informació per a la **síntesi d'una proteïna**





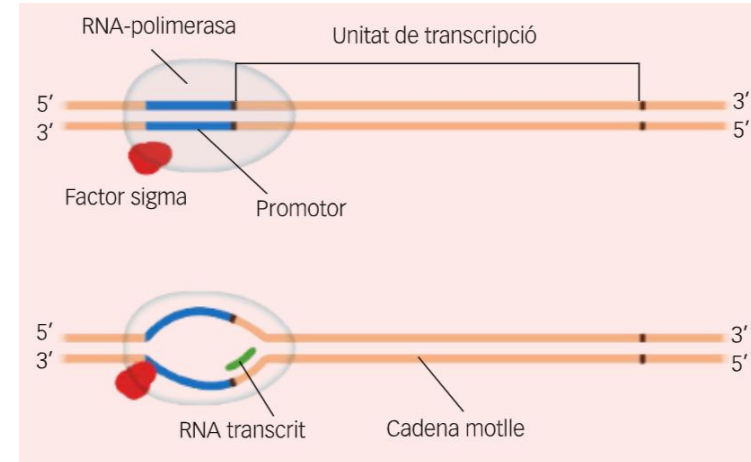
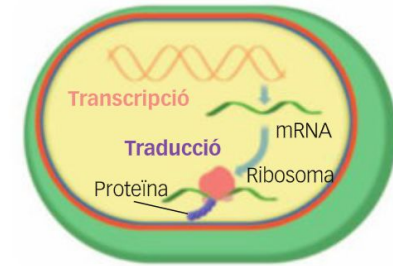
3. Transcripció

- Còpia **de DNA a RNAm**

3.1. Transcripció en procariotes

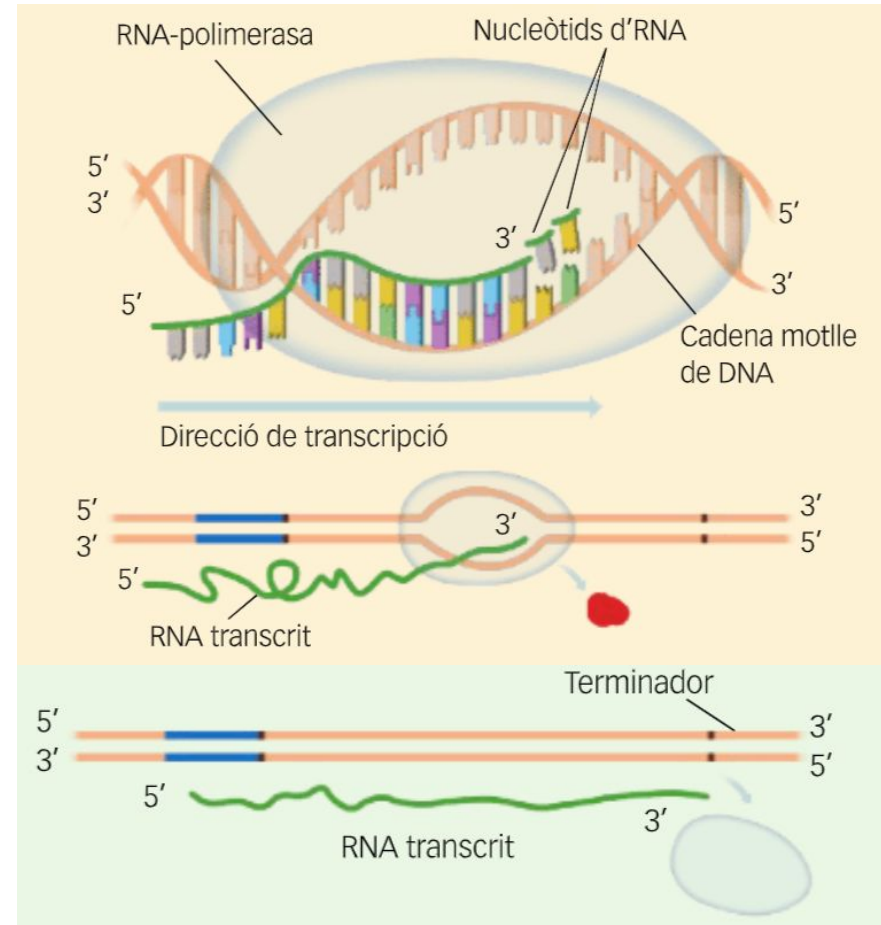
- Es produeix al **citoplasma**
- Els gens tenen una **seqüència curta de nucleòtids** just abans del seu inici
- El **factor sigma** (σ) és un complex proteic que permet a l'enzim **RNA-polimerasa** **unir-se al promotor** d'una de les dues cadenes per utilitzar-la com a motlle

promotor



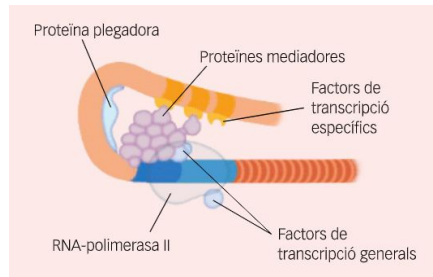
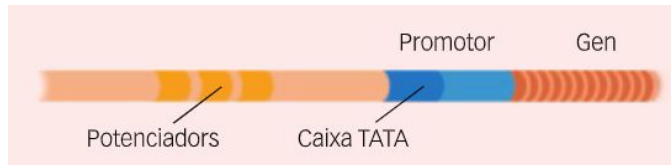


- **RNA-pol** **afegeix ribonucleòtids** sense necessitat de *primer*, formant una **dobla cadena híbrida temporal**
- El **transcrit de RNA** es sintetitza en **direcció 5' → 3'**
- El **factor sigma** (σ) **es separa** de la RNA-pol
- Al **final del gen** hi ha el **terminador** una seqüència que, degut a l'estructura que adopta el transcrit, fa que es **separin enzim, DNA i RNA**

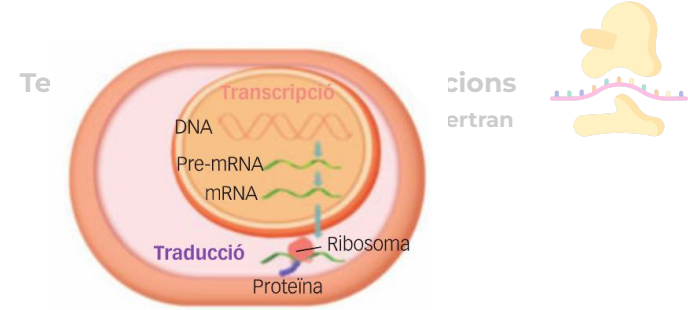


3.1. Transcripció en eucariotes

- Es produeix al **nucli**
- Participen diverses **RNA-polimerases**
 - RNA-pol II** → sintetitza RNAm
 - RNA-pol I** → sintetitza RNAr
 - RNA-pol III** → sintetitza petits gens que solen formar RNA estructural
- **Promotor** → Seqüència **repeticions de nuclèotids T i A** (**caixa TATA**)
- **Enhancers** o **potenciadors** → **Seqüències reconegudes pels factors de transcripció** que promouen i acceleren la transcripció (poden estar allunyats del gen)



S'hauran de formar **loops** perquè els enhancers s'apropin al gen gràcies a **proteïnes plegadores**





- A mesura que RNAm es sintetitza, a l'**extrem 5'** s'hi afegeix el **cap 5'** i un cop s'ha acabat el transcrit i abandona RNA-pol, a l'**extrem 3'** s'afegeix la **cua de poli-A**

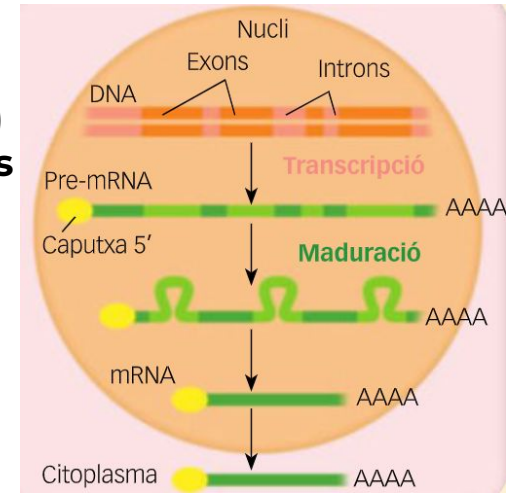
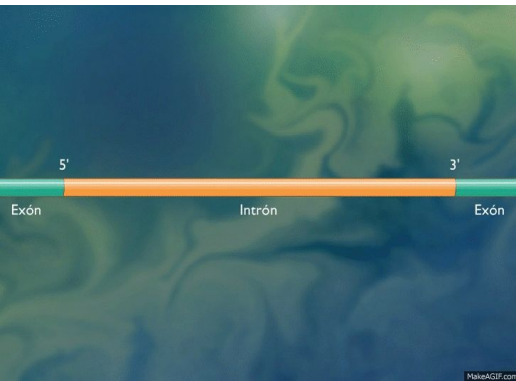


es forma el **pre-RNAm** o **transcript primari**

- DNA eucariota conté **fragments codificadors, exons** (amb informació per sintetitzar proteïna), separats per **fragments no codificadors, introns**. En el pre-RNAm trobem els dos tipus de fragments



actuen els **espleciosomes** (complexos proteics) que realitzen l'**splicing d'RNA** (**tallen els introns i lliguen els exons**) per formar el **RNAm final** o **transcript madur**





4. Traducció

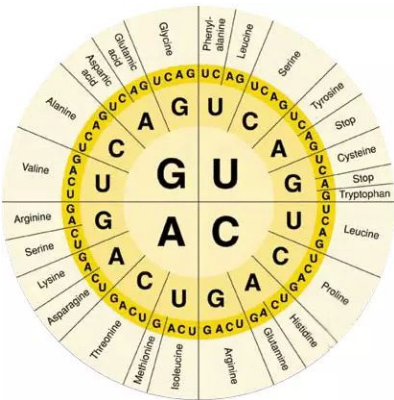
- **Lectura** del missatge genètic i **expressió en proteïnes**

codi 4 lletres (bases nitrogenades) → sintetitzar **20 aminoàcids**

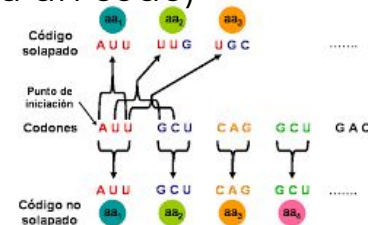
triplets o **codons** (combinacions de **3 bases**) →

Amb 4 possibles lletres i combinant de 3 en 3 tenim $4^3 = 64$ **combinacions possibles**, de sobres per codificar 20 aa

- Aquests codons determinen el **codi genètic**



- És **universal** → La **mateixa traducció** per tots els éssers vius
- És **degenerat** → **Varis triplets codifiquen pel mateix aa** i un mateix triplet codifica només un aa
- Els **codons són seqüencials** → És llegeixen un rere l'altre i **no es solapen** (una base només pertany a un codó)
- Codó **AUG** → **Inici** de la traducció (**metionina**)
- Codons **UAA, UAG i UGA** → **Final** de la traducció (**STOP**)



Segona base

Primera base

Tercera base

	U		C		A		G		
U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U
	UUC		UCC		UAC		UGC		C
	UUA	Leu	UCA		UAA	STOP	UGA	STOP	A
	UUG		UCG		UAG		UGG	Trp	G
C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U
	CUC		CCC		CAC		CGC		C
	CUA		CCA		CAA	Gln	CGA		A
	CUG		CCG		CAG		CGG		G
A	AUU	Ile	ACU	Thy	AAU	Asn	AGU	Ser	U
	AUC		ACC		AAC		AGC		C
	AUA		ACA		AAA	Lys	AGA	Arg	A
	AUG	Met	ACG		AAG		AGG		G
G	GUU	Val	GUC	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U
	GUC		GCC		GAC		GGC		C
	GUA		GCA		GAA	Glu	GGA		A
	GUG		GCG		GAG		GGG		G

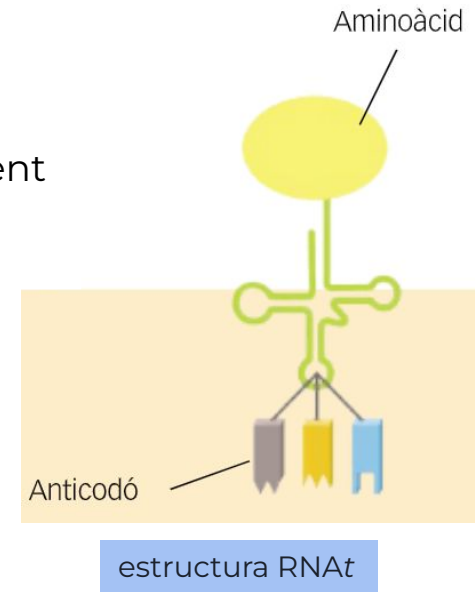
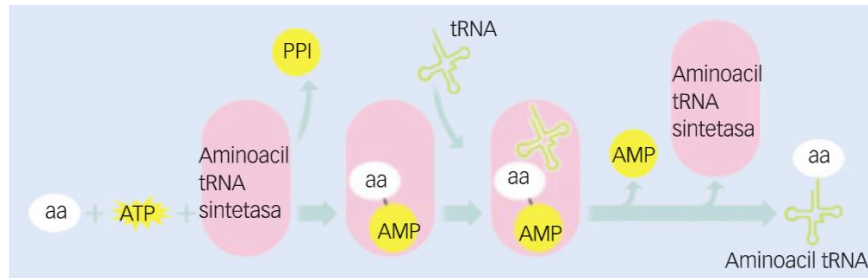


4.1. Traducció en procariotes

- Té lloc al **citoplasma**
- Es dona **simultàniament a la transcripció**

Formació de l'aminoacil-RNAt

- **Unió** d'un **aminoàcid** al **RNAt** de l'**anticodó** corresponent
- Catalitzada per l'**enzim aminoacil-RNAt-sintetasa**





Inici de la traducció

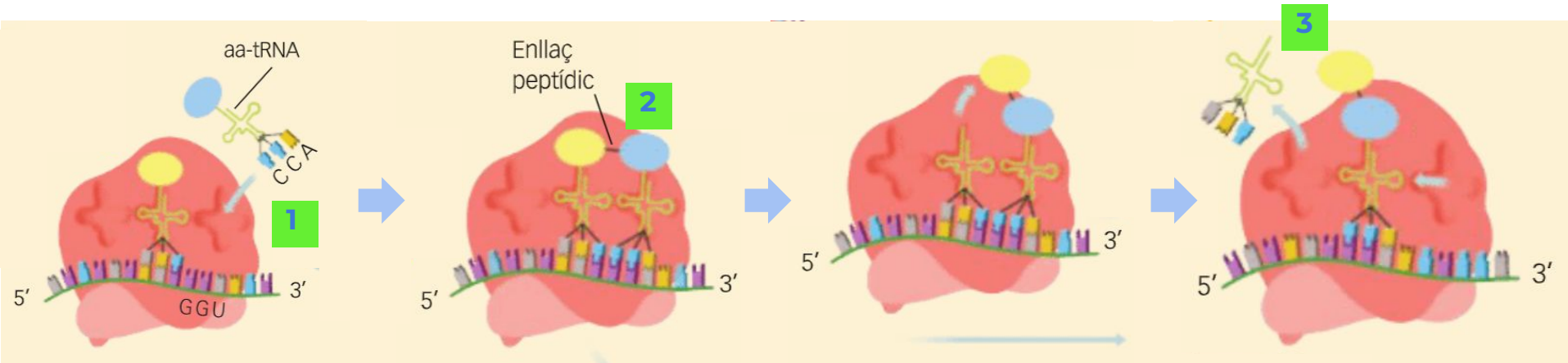
1. **Subunitat petita** del ribosoma **s'uneix al codó d'iniciació** del RNAm
2. **Anticodó del RNAt** de metionina **s'aparella al codó d'iniciació** del RNAm
3. **Subunitat gran** del ribosoma **s'acoba formant el complex d'iniciació de la traducció** → L'**aminoacil-RNAt de metionina** queda a la **centre P** del ribosoma





Elongació de la cadena polipeptídica

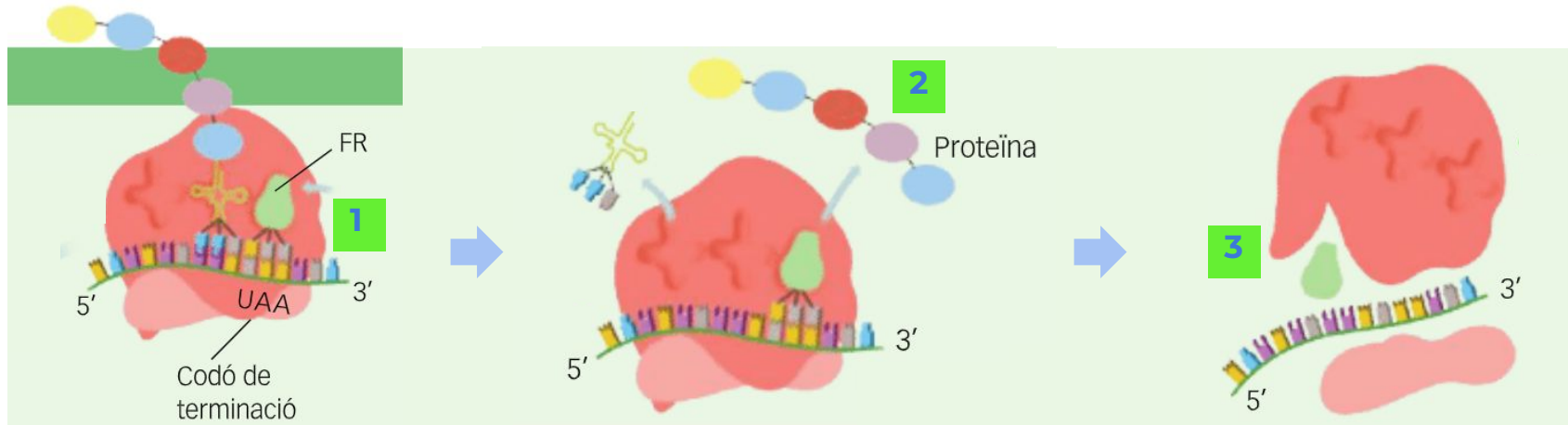
1. **Anticodó** del RNAt d'un nou aa **s'aparella al codó** següent del RNAm en el **centre A**
2. **Peptidil-transferasa** forma un **enllaç peptídic** entre la metionina i l'aa nou
3. **Ribosoma** es **desplaça sentit 5' → 3'** i l'**RNAt lliure** queda al **centre E** i és **expulsat**, l'**RNAt amb el dipèptid** queda al **centre P** i el **centre A** queda **disponible**





Final de la traducció

1. Quan algun **codó STOP** queda al **centre A**, no hi ha aminoacil-RNAt d'anticodó corresponent, sinó unes proteïnes → **factores de terminació (FR)**
2. **Cadena polipeptídica** queda **lliure**
3. **Desmuntatge** complex **subunitats ribosòmiques-RNAm**



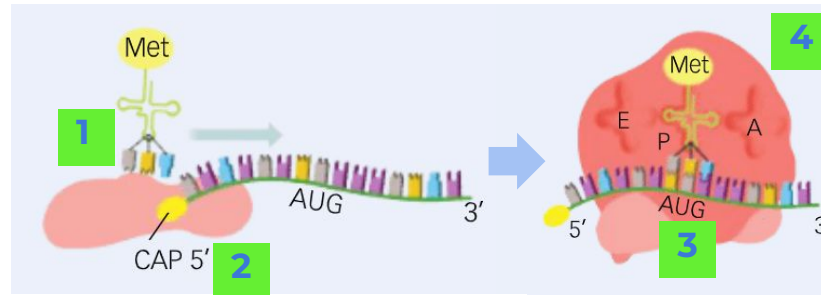


4.2. Traducció en eucariotes

- Té lloc al **citoplasma** (superfície R.E.R)

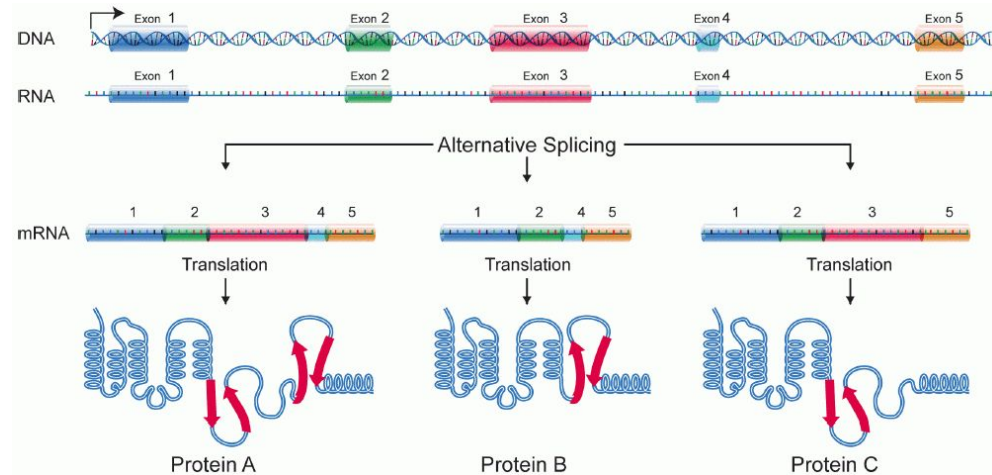
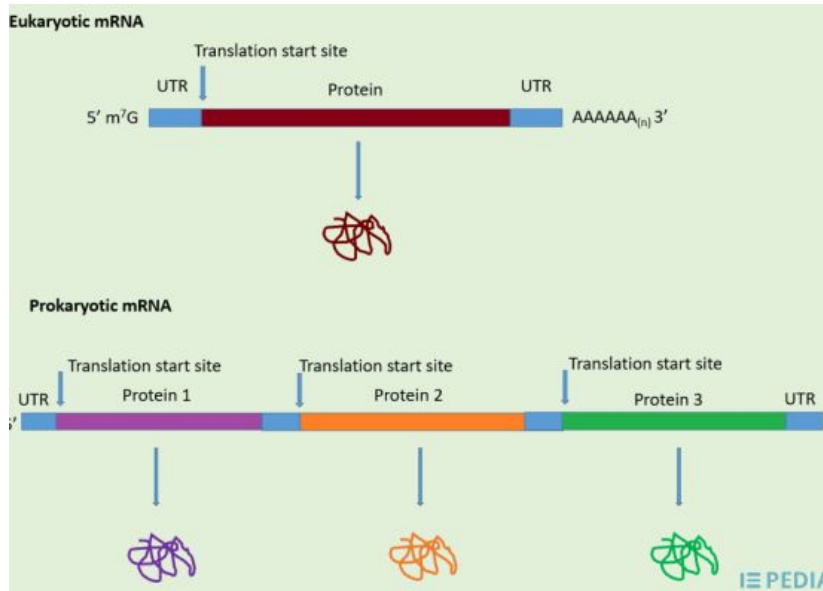
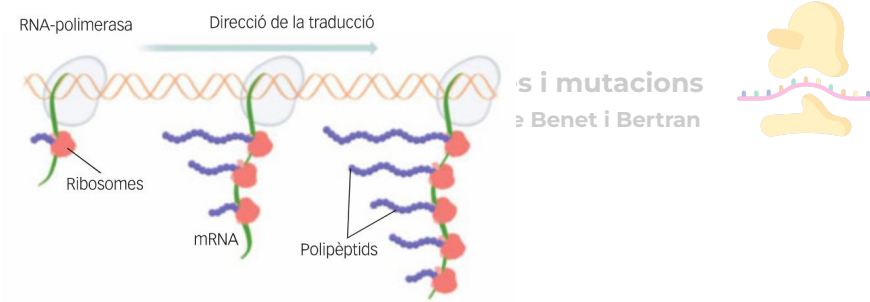
Inici de la traducció

1. **Subunitat petita** del ribosoma **s'uneix a l'aminoacil-RNAt** de metionina
2. Complex **subunitat petita-aminoacil** **reconeix el cap 5'** i s'hi fixa
3. Complex recorre RNAm direcció 5' → 3' fins **aparellar el codó d'iniciació amb l'anticodó del RNAt**
4. **Subunitat gran** del ribosoma **s'acobla**



RNA_m monocistrònic

- **RNA_m policistrònic** → En **procariotes** un transcript sintetitza **vàries proteïnes**
- **RNA_m monocistrònic** → En **eucariotes** un transcript sintetitza **una única proteïna**



En eucariotes es pot produir l'**splicing alternatiu**, on segons els introns que s'eliminen del pre-RNA_m resultarà un RNA_m monocistrònic o un altre per **proteïnes diferents**

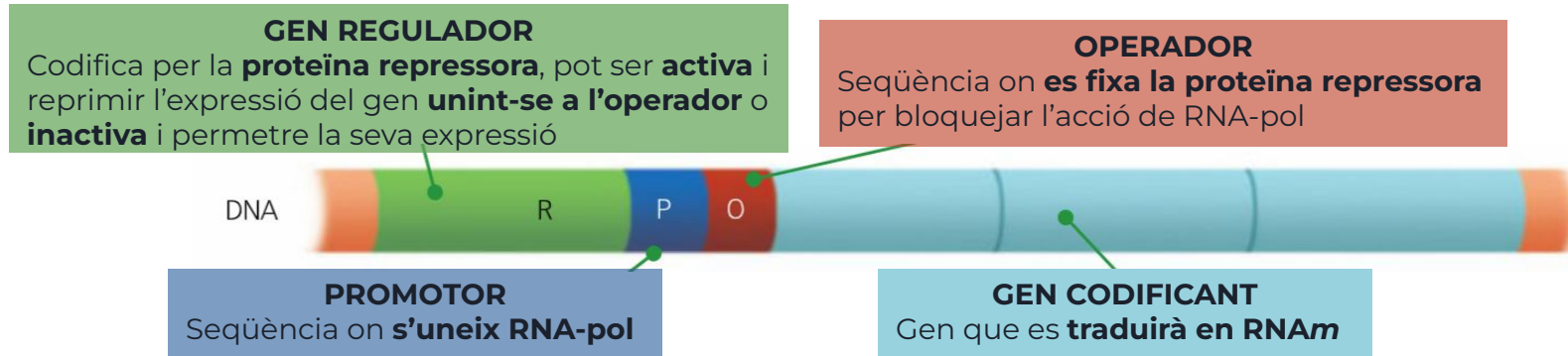


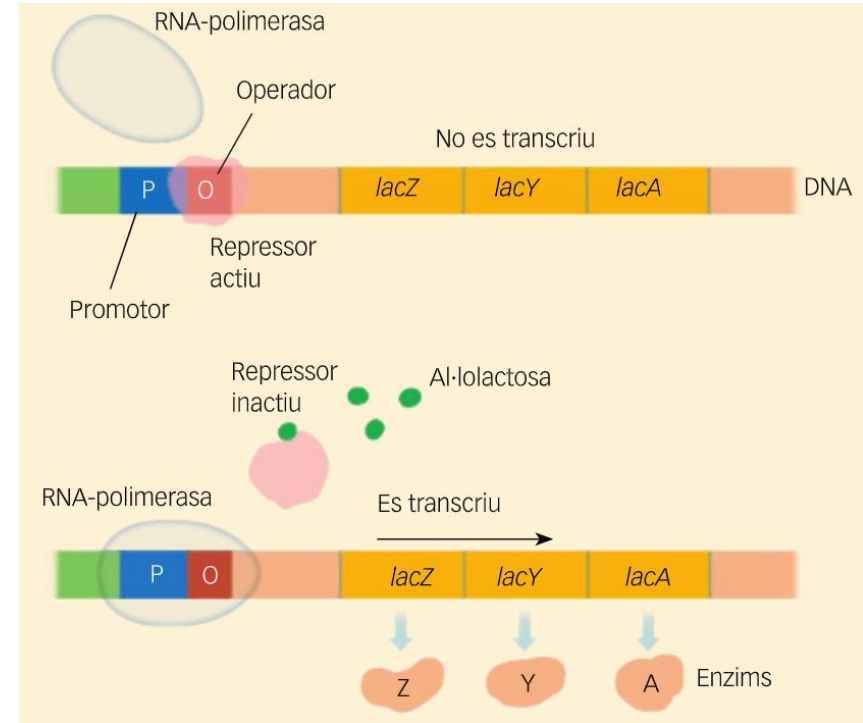
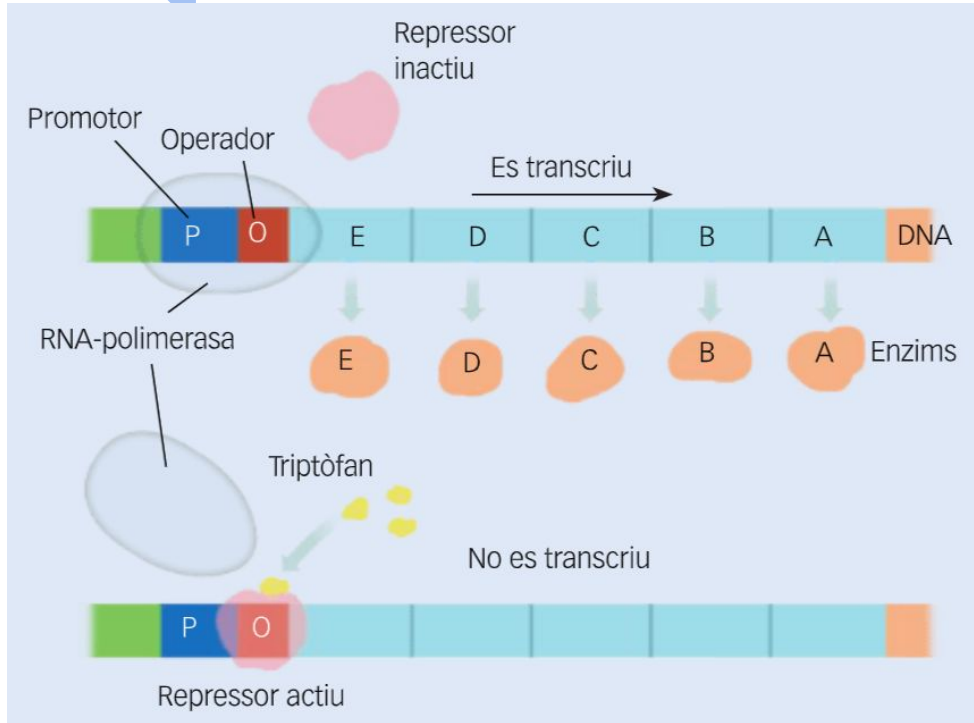
5. Regulació de l'expressió genètica

- **Gens constitutius** ➡ Tenen una **expressió contínua**, responsables de les **proteïnes indispensables** per les cèl·lules
- **Gens adaptatius** ➡ Presenten una **expressió diferencial**, només s'expressen **quan són necessaris** o **en determinades cèl·lules**

5.1. Regulació en procariotes

- **Operó** ➡ Conjunt de **seqüències de DNA** que regulen la transcripció d'un o varis gens







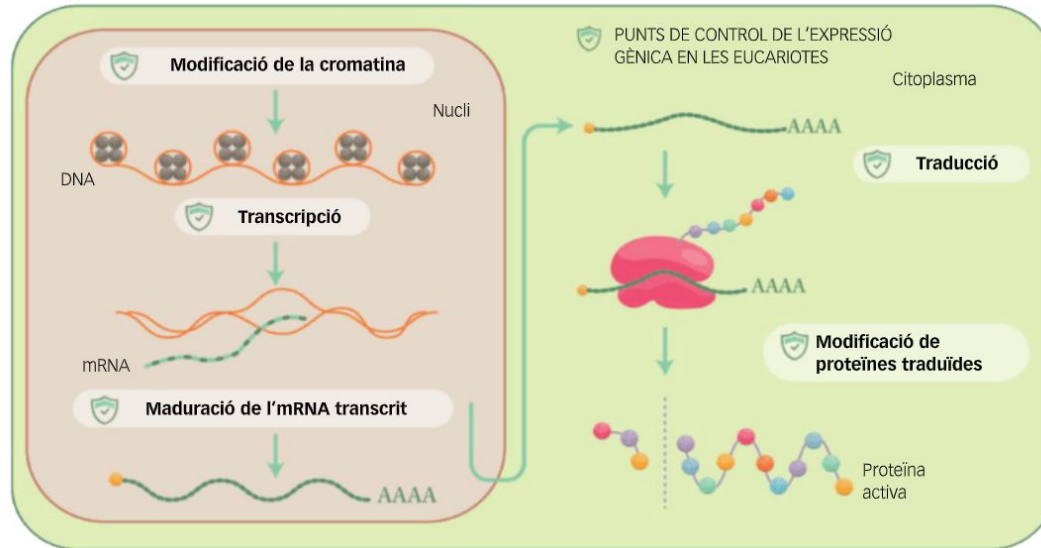
5.2. Regulació en eucariotes

- Organismes **pluricel·lulars** → **Diferenciació cel·lular** →

Cèl·lules amb diferents estructures, composicions i funcions **segons els gens que s'expressin**



Control molt precís de l'expressió gènica



Modificació de la cromatina

Tema 7. DNA, proteïnes i mutacions

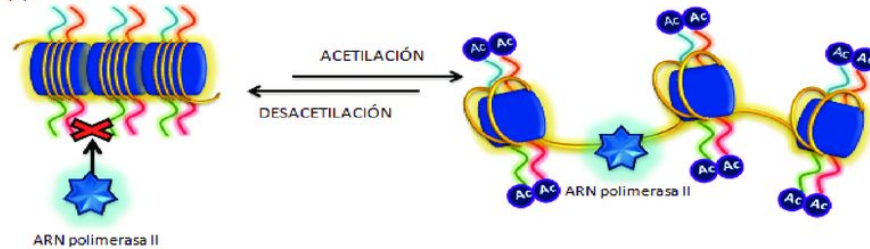
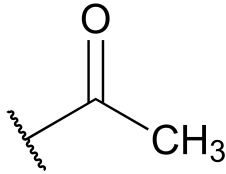
Jaume Benet i Bertran



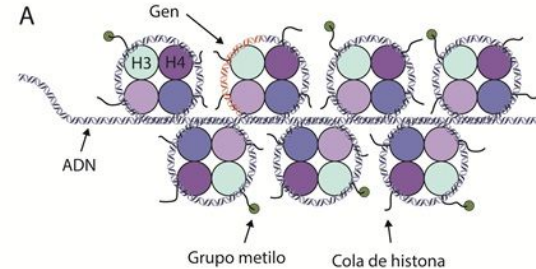
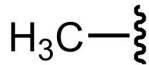
Processos epigenètics ➡ Factors ambientals, estat de salut... **controlen l'accés al DNA**

Compactació de nucleosomes evita l'accés RNA-pol per transcriure

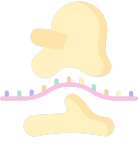
- **Acetilació d'histones** ➡ Addició de **grups acetil** relaxa la condensació, **promou la transcripció**



- **Metilació d'histones** ➡ Addició de **grups metil** condensa la cromatina i **bloqueja la transcripció**



Regulació de la transcripció

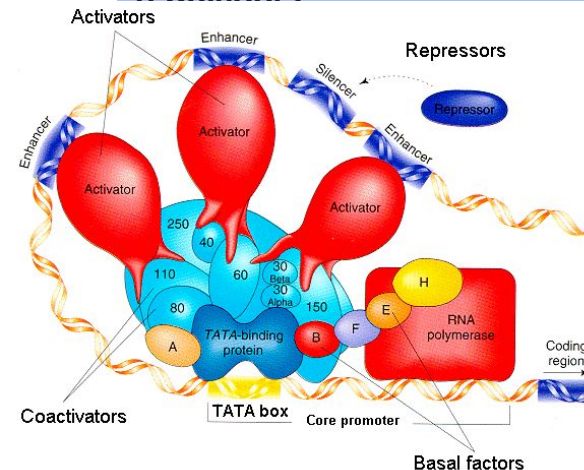
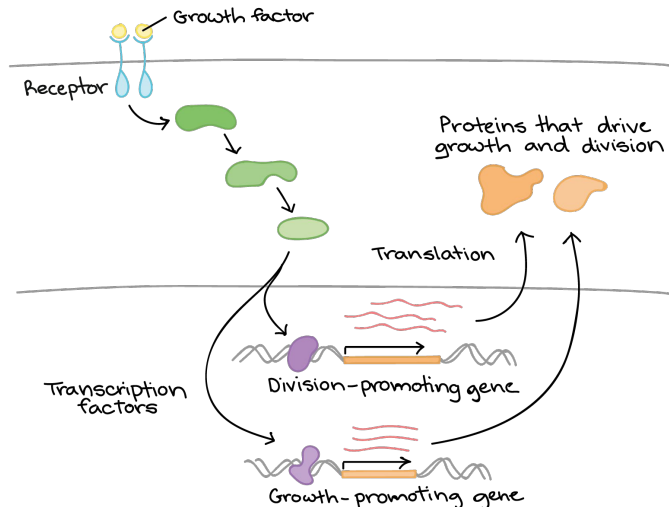


- **Operó** ➡ Conjunt de **seqüències de DNA** que regulen la transcripció d'un sol gen

- **Enhancers** ➡ **Promouen** transcripció
- **Silencers** o **inhibidors** ➡ **Bloquegen** transcripció

Alguns reguladors es trobaran actius per si sols, altres inactius.

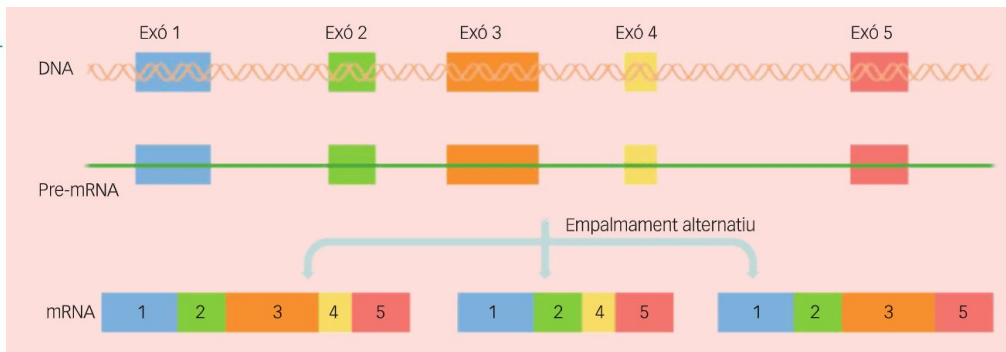
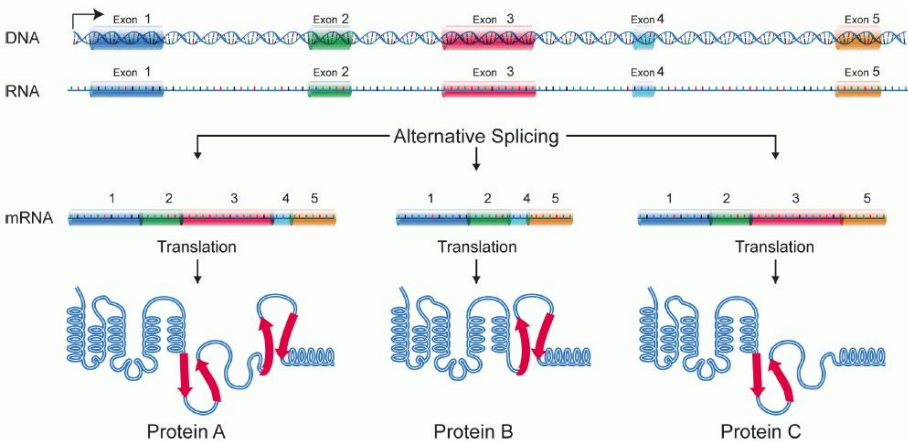
Determinades **senyals**
(extracel·lulars com hormones o intracel·lulars com fosforilació) **activaran o desactivaran aquests reguladors**



Maduració del RNAm



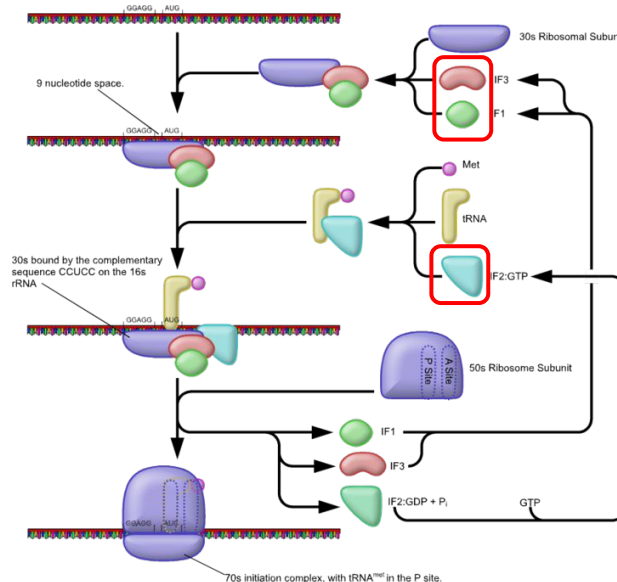
- **Splicing alternatiu** ➡ **Diferents possibilitats** a l'hora d'**eliminar els introns**, la combinació d'exons codificants resultants pot generar **RNAm diferents**, que codifiquen per **proteïnes diferents**



Control de la traducció



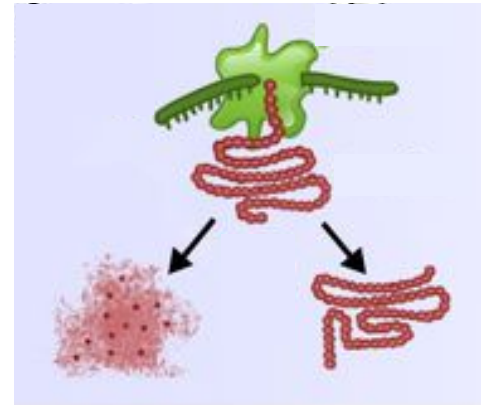
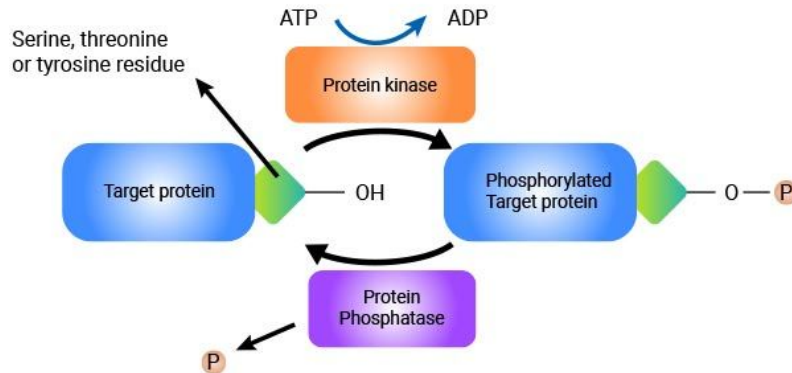
- **Factors d'iniciació** ➡ Proteïnes que **afavoreixen o dificulten** la formació del **complex d'iniciació de la traducció**
- **Bloquejadors de traducció** ➡ Proteïnes que **s'uneixen a la seqüència de RNAm** per **impedir la seva traducció**





Control post-traduccion

- **Activació de proteïnes** → Moltes **proteïnes es produeixen inactives**, per ser funcionals **han de ser activades**, per exemple per **fosforilació (quinases)** o per **addició de glúcids**
- **Eliminació de proteïnes** → Algunes proteïnes, tot i haver-se sintetitzat, poden **ser eliminades o modificades** per tal de mantenir-se inactives





6. Les mutacions

- **Mutacions** → **Canvis** que apareixen **en el DNA** i comporten canvis en el RNAm i, per tant, **resulta en proteïnes diferents** (diferent efectivitat, estructura, funció...)

Aquests canvis poden **ser corregits** pels sistemes de reparació de DNA o no corregir-se i **fer-se estables** (aparició nous al·lels i variabilitat, nous gens i biodiversitat)

6.1. Origen de les mutacions

- **Esponatànies** → **Errors** en el funcionament dels **mecanismes de duplicació** i de **reparació de DNA**
- **Induïdes** → Provocades per l'**exposició a agents mutàgens**
 - **Físics**
 - **Químics**
 - **Biològics**

Són errors **aleatoris**, la taxa d'error de la DNA-pol és d'1 de cada 10 000 nucleòtids i amb els mecanismes de reparació disminueix a 1 de cada 1 000 000 000 nucleòtids

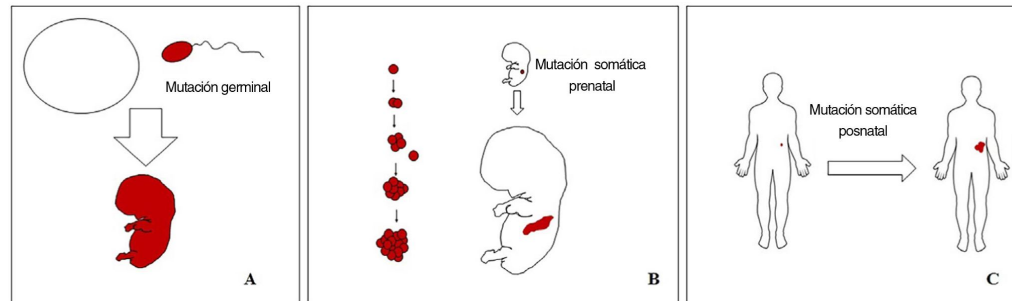


Tipus	Exemples d'agents mutàgens	Efectes produïts
Físics	Radiacions ionitzants: raigs còsmics, raigs γ i raigs X. Partícules α i partícules β .	Alteren la reactivitat de les bases nitrogenades i de compostos metabòlics que poden interferir amb el DNA.
	Radiacions ultraviolades.	Formen dímers de timina.
Químics	Desaminants: HNO_2 i els seus precursors NO_2^- , NO_3^- i nitrosamines, etc.	Eliminen grups amino de l'adenina, de la guanina i la citosina.
	Alquilants: dimetil nitrosamina, dimetil sulfat, mostassa nitrogenada, etc.	Metilen algunes bases i n'alteren la capacitat d'aparellar-se.
	Anàlegs de bases: 5-brom-uracil, 2-amino-purina, etc.	Interfereixen amb la DNA-polimerasa i s'incorporen en lloc de les bases normals.
	Intercalants: acridina.	S'insereixen entre dos parells de bases.
	Supressors: benzopirè.	Eliminen una base.
	Agents que interfereixen amb la divisió: taxol, colquicina, cafeïna, etc.	Afecten el desenvolupament dels microtúbuls i impedeixen la separació dels cromosomes.
Biològics	Virus: papil·loma humà, HTLV-1, etc.	Introdueixen gens a les cèl·lules.



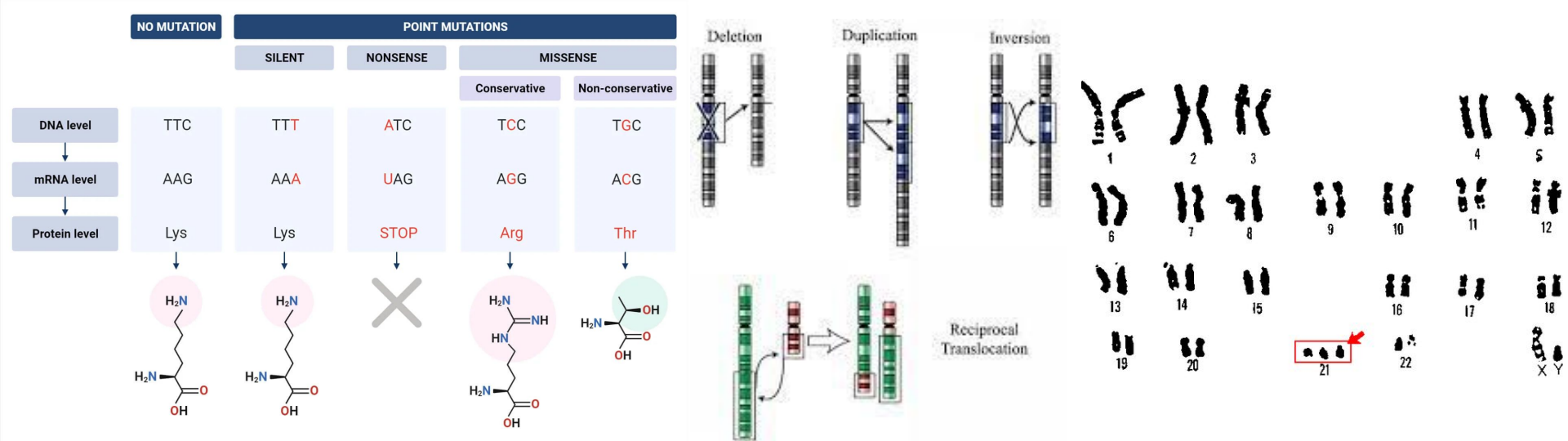
6.2. Classificació de les mutacions

- En **procariotes** si la mutació és estable, **passa a la següent generació** gràcies a la divisió cel·lular
- En **eucariotes**, **segons la transmissió** d'aquestes mutacions podem distingir:
 - **Mutacions somàtiques** ➡ Afecten a les **cèl·lules somàtiques**, transmeten la mutació a les cèl·lules filles però **no són heretables per la descendència**
 - **Mutacions germinals** ➡ Afecten els **gàmetes** (o els seus precursors) i es poden transmetre en la fecundació, **són heretables per la descendència**





- En **eucariotes**, segons l'extensió del material genètic afectat, podem distingir:
 - Mutacions puntuals** → S'altera la **seqüència d'un gen**
 - Mutacions cromosòmiques** → S'altera tot un **segment d'un cromosoma**
 - Mutacions genòmiques** → S'altera el **nombre total de cromosomes**



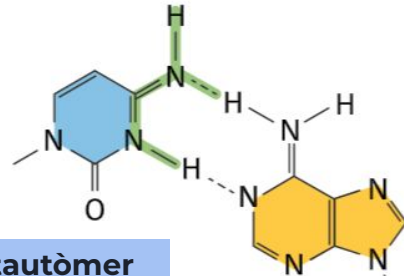


6.3. Mutacions puntuals

Es produeixen pel **canvi en una base nitrogenada** en una cadena de DNA, es poden deure a:

- **Error** de la **DNA-polimerasa**
- **Canvi espontani** d'una base a la **forma tautomèrica** (s'aparellen amb bases diferents a les seves complementàries)
- **Acció** d'**agents mutàgens** que poden canviar l'estructura d'una base, moure-la, eliminar-la...

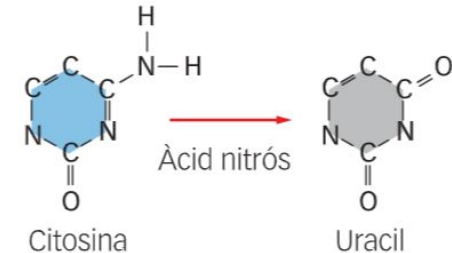
C s'aparelleria amb **G**, però el **tautòmer** de **C**, ho fa amb **A**



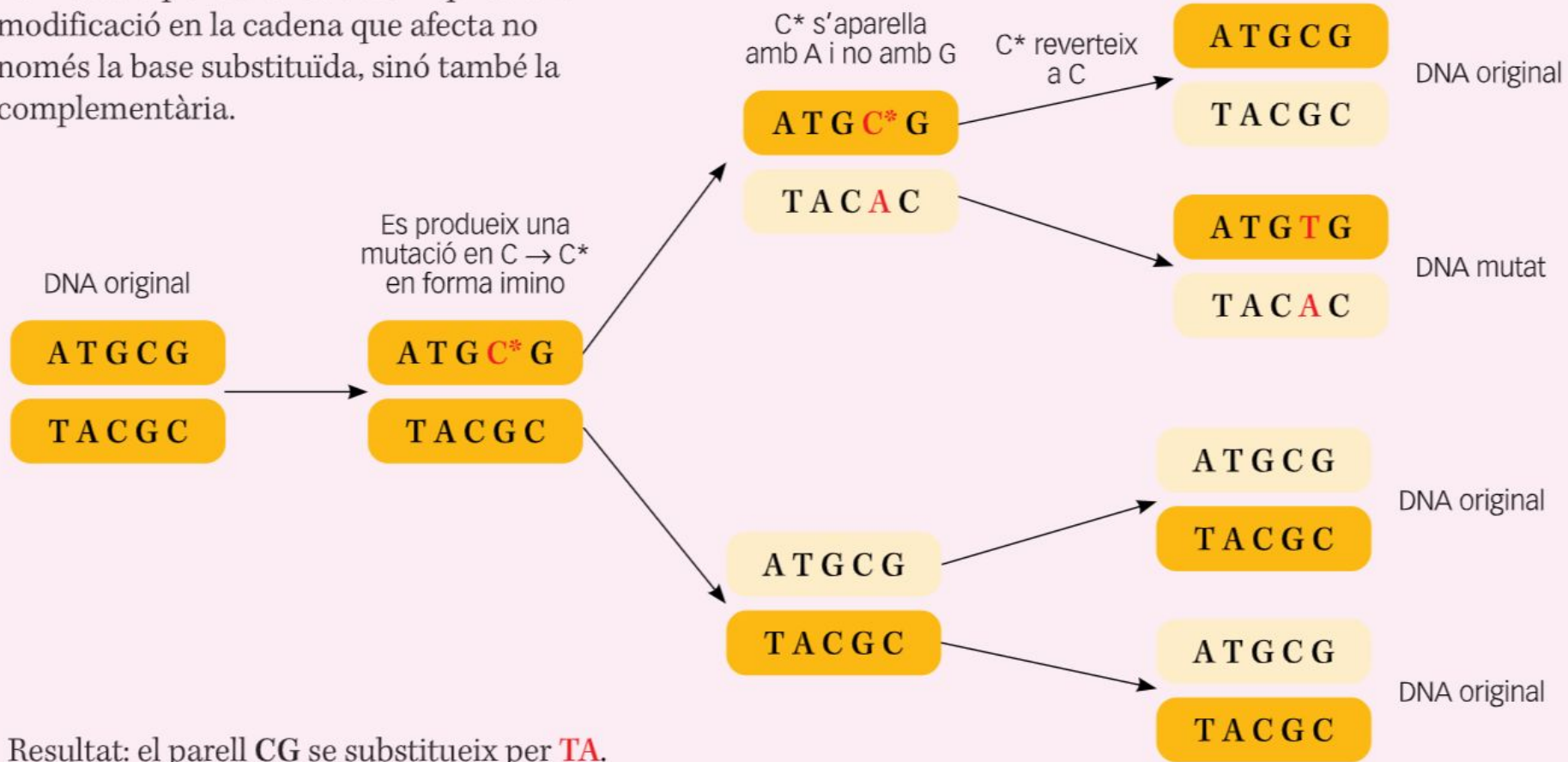
tautòmer
de citosina

adenina

L'àcid nítrós pot desaminar **C** i convertir-la en **U**



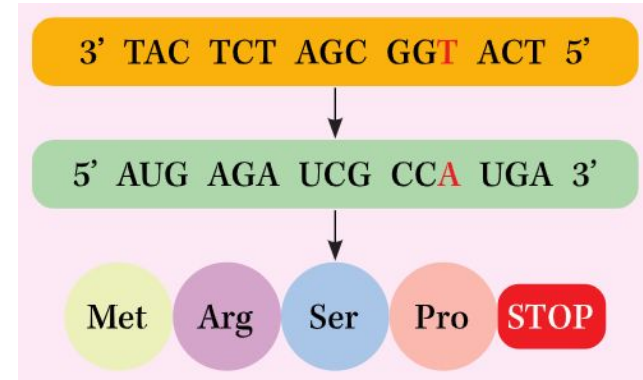
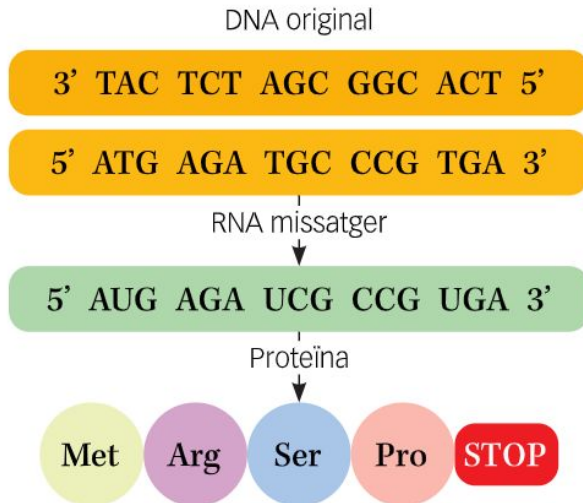
La mutació per canvi de base implica una modificació en la cadena que afecta no només la base substituïda, sinó també la complementària.





Mutacions silencioses (*silent*)

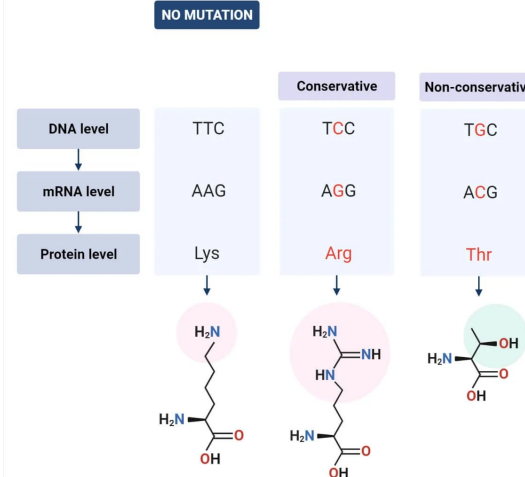
- El canvi de base **no altera** la **cadena peptídica** (codi degeneratiu)
- No produeix **cap canvi** en l'organisme





Mutacions de canvi de sentit (*missense*)

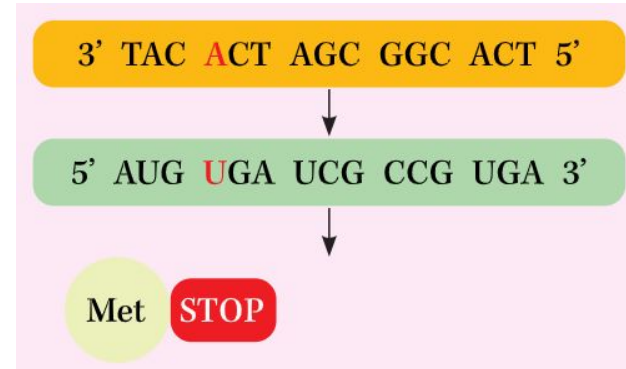
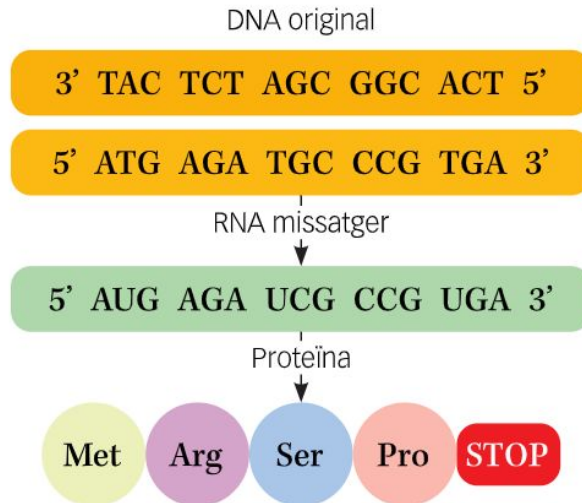
- El canvi de base **determina un codó que codifica un aminoàcid diferent**
 - Conservativa** ➡ si l'aa modificat **no era determinant** per la funció proteica o si és **canviat per un de semblant**. L'**eficàcia de la proteïna** resultant pot veure's modificada.
 - No conservativa** ➡ si l'aa modificat **ocupava un lloc clau** o és **canviat per un molt diferent**. Pot resultar en una **proteïna no funcional**.





Mutacions sense sentit (*nonsense*)

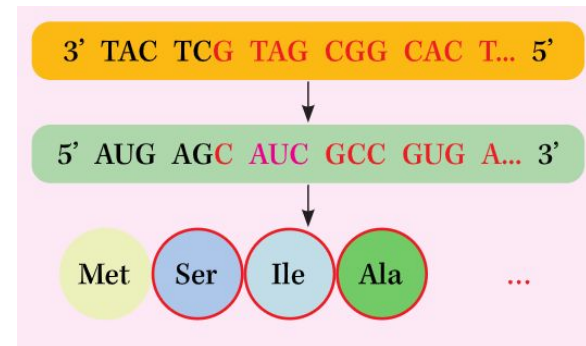
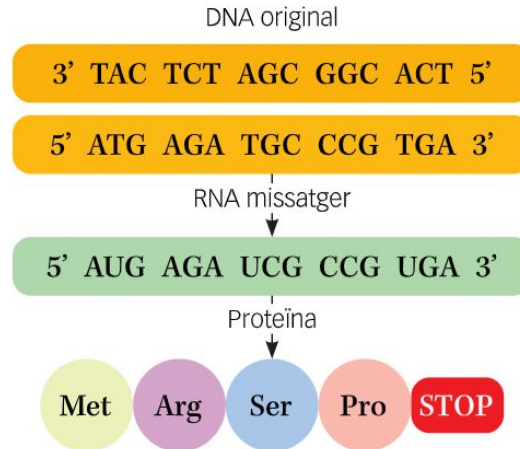
- El canvi de base **determina un codó STOP**
- Es produeix una **proteïna no funcional**





Delecions i insercions

- **Deleció** ➡ **Eliminació** d'una base
- **Inserció** ➡ **Intercalació** d'una base
- Es produeix una proteïna totalment diferent o, fins i tot, un RNAm sense final. Resulta en una **proteïna no funcional**.





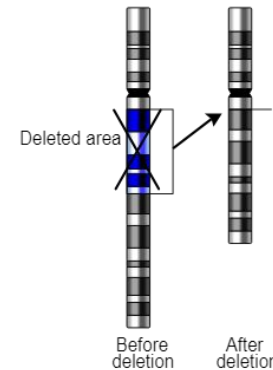
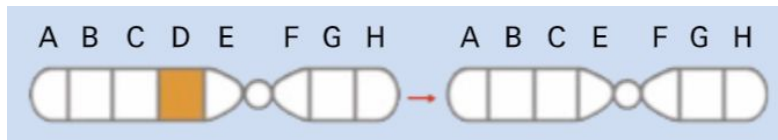
6.4. Mutacions cromosòmiques

L'**estructura** d'algun **cromosoma està alterada** (tot un segment ha patit una modificació) degut a:

- Quan la cèl·lula manipula **cromosomes es poden trencar i s'han de reparar**, algunes vegades la **reparació no és correcta**

Delecions

- Pèrdua d'un segment** cromosòmic
- Pot provocar l'**eliminació de varis gens** i suposar greus problemes

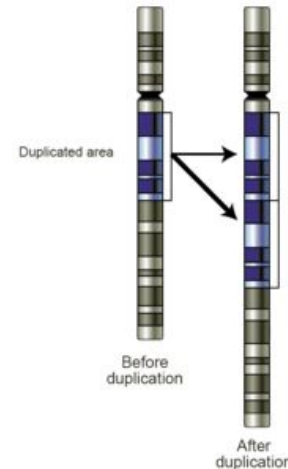
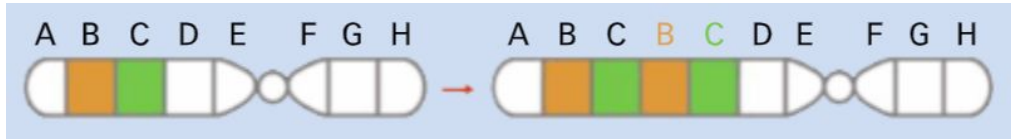


El **síndrome del crit del gat** (esquerre) és degut a una delecio en el cromosoma 5. El **síndrome de Prader Willi** (dreta) es deu a una delecio en el cromosoma 15.



Duplicacions

- **Duplicació d'un segment** cromosòmic
- La **duplicació de gens** pot suposar greus problemes per sobreexpressió o en algunes cèl·lules concretes augmentar la seva eficàcia (limfòcits B)



El **síndrome de Pallister-Killian** es deu a una duplicació en el cromosoma 12



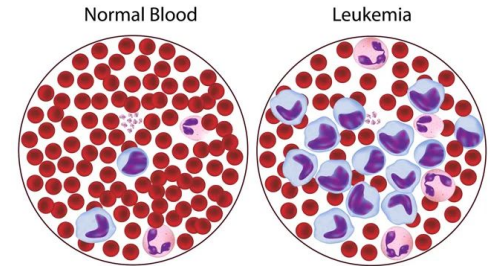
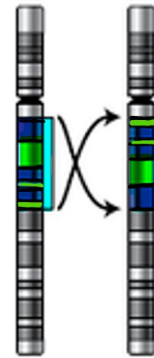
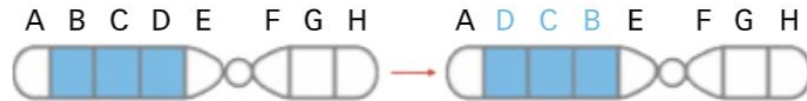
Inversions

- **Inversió d'un segment** cromosòmic dins del mateix cromosoma
- El **canvi d'orientació de gens** pot provocar el trencament de gens o la separació dels seus promotors

Pericèntriques. Si el fragment incorpora el centròmer.



Paracèntriques. Si el fragment no l'incorpora.



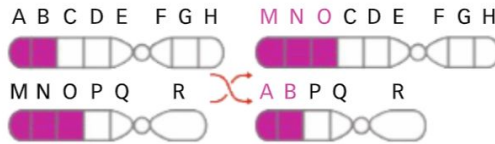
Una inversió en el cromosoma 16 pot provocar **leucèmia**



Translocacions

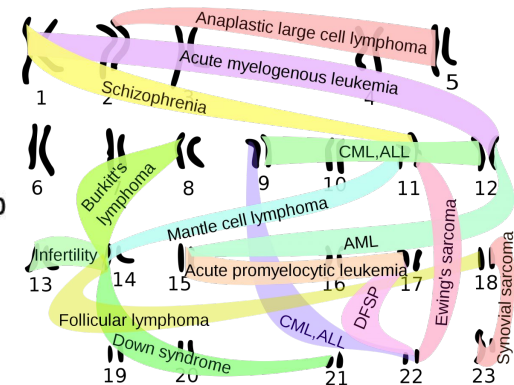
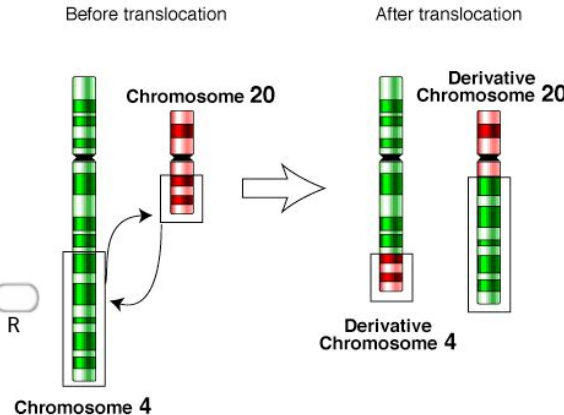
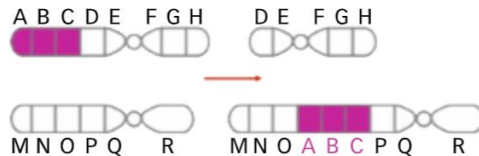
- **Inserció d'un segment** cromosòmic en un **altre cromosoma**
- El **desplaçament de gens** pot provocar el trencament de gens o la separació dels seus promotors

Recíproques. Entre els cromosomes implicats s'intercanvien els fragments.



No recíproques o transposicions.

S'intercanvia un segment d'un cromosoma dins del mateix cromosoma o passa a un altre cromosoma, però sense reciprocitat.



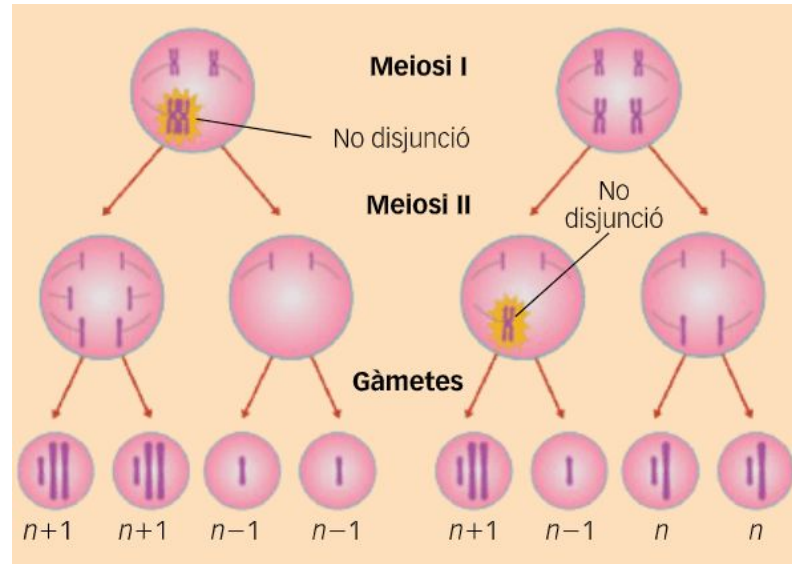
La translocació de determinats cromosomes pot provocar algunes malalties rares



6.5. Mutacions genòmiques

El **nombre total de cromosomes està alterat** (la dotació de les cèl·lules és diferent a $2n$ característic de l'espècie) degut a:

- **Errors en la segregació cromosòmica** (**no disjunció**) durant la **meiosi**





Aneuploïdies

- Dotació cromosòmica **varia en un cromosoma**

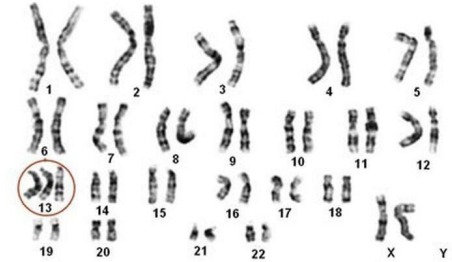
- **Trisomia** ($2n + 1$) → Un **cromosoma de més** (algun trio enloc de parella)

- **Monosomia** ($2n - 1$) → Un **cromosoma de menys** (algun sense parella)

- Pot resultar en greus problemes per la **falta d'expressió de gens** o per **sobreexpressió**



El **síndrome de Turner** es deu a una monosomia dels cromosomes sexuals (X0)



El **síndrome de Patau** es deu a una trisomia del cromosoma 13.

Poliploïdies

- **Dotació cromosòmica total multiplicada** 'n' vegades

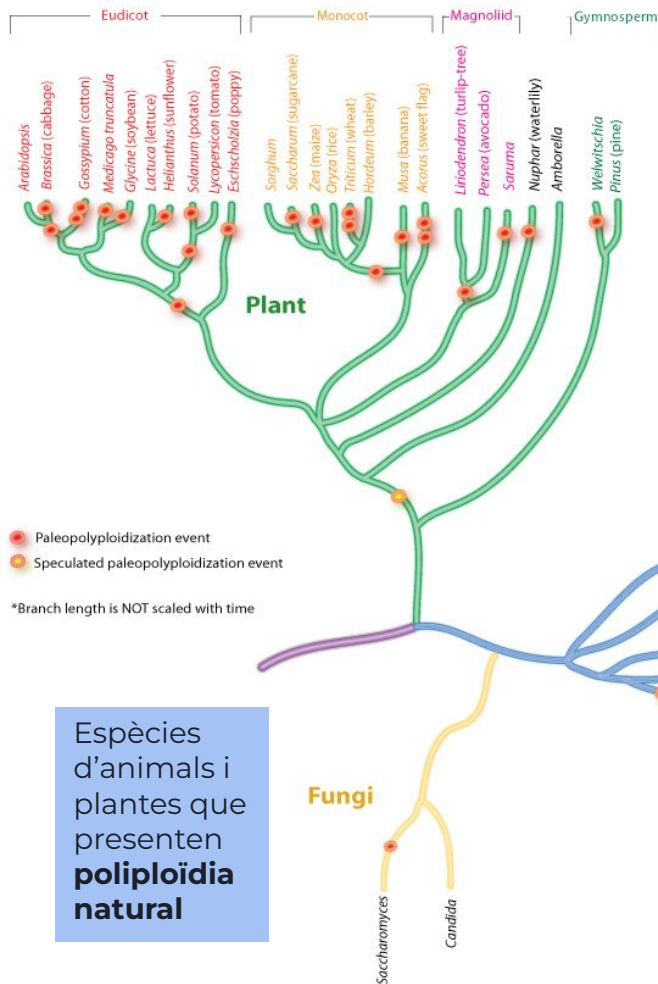
Triploides → 3 còpies
Tetraploides → 4 còpies
Poliploides → >4 còpies

- La **multiplicació de tants gens** provoca **zigots inviables** en la majoria d'animals, però és **molt comú en plantes** (solen produir-se individus més grans)



Diferència entre maduixes $2n$ i $3n$

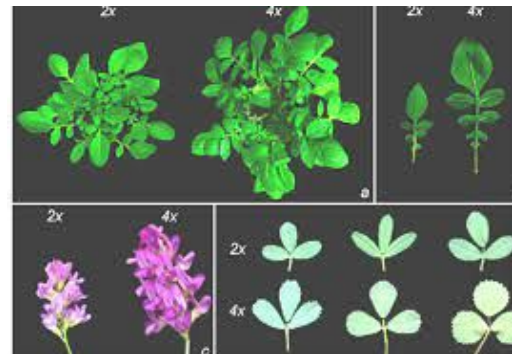
Known Paleopolyploidy in Eukaryotes



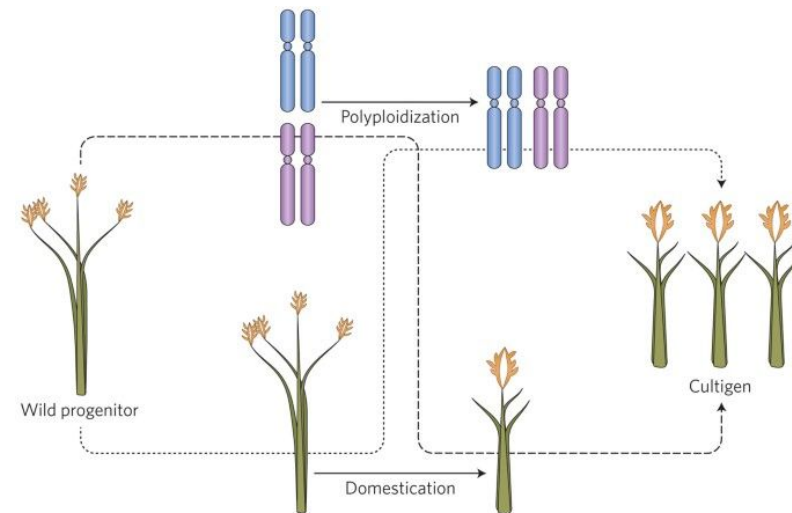
Espècies d'animals i plantes que presenten **poliploidia natural**

Tema 7. DNA, proteïnes i mutacions

Jaume Benet i Bertran



Diferència entre plantes $2n$ i $4n$



Inducció de la poliploidia en agricultura



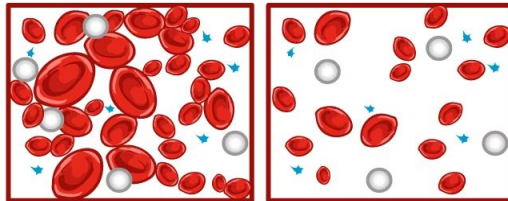
7. Mutacions i evolució

població idèntica
(mateixos gens i al·lels)

mutacions aleatòries

si les mutacions són en
cèl·lules germinals i es passen
a la descendència

nocives	→	mort o trastorns
neutres	→	variabilitat genètica
favorables	→	nova espècie



Sangre normal

Anemia

Les mutacions nocives suposen una **difficultat per la supervivència** de l'individu



Les mutacions neutres afavoreixen l'aparició de **nous al·lels**, fent així que hi hagi **variabilitat** dins d'una espècie



Les mutacions favorables poden suposar **avantatges davant determinats ambients i situacions** (mutacions que han propiciat l'augment de la mida del cervell en simis)



7.1. La selecció natural

mutacions aleatòries → variabilitat genètica →

està actuant la
selecció natural

Alguns trets els fan estar **millor adaptats** que altres individus, tindran **més índex de supervivència**



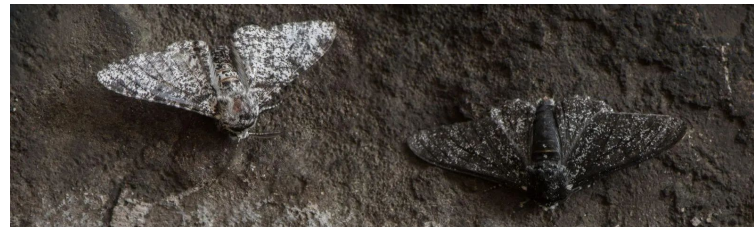
Al llarg de generacions hauran sobreviscut més individus amb aquests trets, haurà **augmentat la seva freqüència**

canvis en les **freqüències gèniques**
(si aquests canvis són molt grans,
apareixen **noves espècies**)

1. Les mutacions aleatòries fa que hi hagi **variabilitat genètica** dins la població (arnes blanques i negres)



2. A l'enfosquir l'escorça dels arbres degut a la revolució industrial, el tret negre passa a estar **millor adaptat**, la seva supervivència augmenta i així canvien les **freqüències gèniques** de la població





7.2. La deriva gènica

freqüència gènica en **poblacions petites** pot patir **fluctuacions aleatòries**



deriva gènica

quan en una població aïllada **disminueix el nombre** → **canvis freqüència gènica**

- catàstrofe natural
- acció humana
- colonització d'un nou hàbitat

Si llancem una moneda 100 vegades, sortiran més o menys 50 cares i 50 creus. Si només la llancem 2 vegades, pot sortir perfectament 100% cares o 100% creus

efecte de **coll d'ampolla**



Primera generación

p (frecuencia gen B) = .5

q (frecuencia gen b) = .5



Segunda generación

p = .7

q = .3



Tercera generación

p = 1

q = 0



La deriva genética ha canviat les freqüències genètiques de tal manera que l'al·lel 'b' ha desaparegut



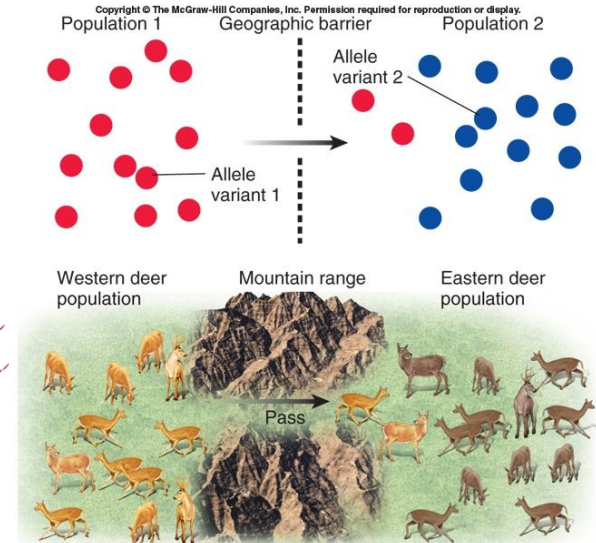
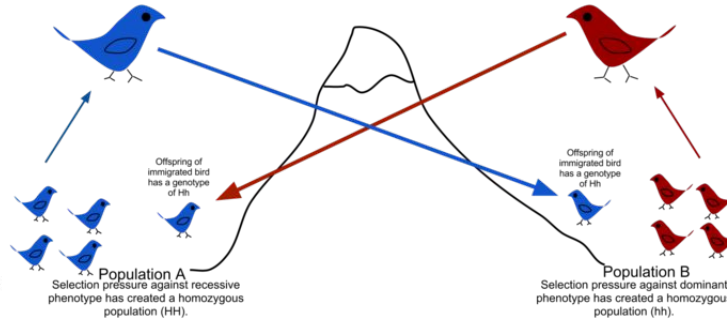
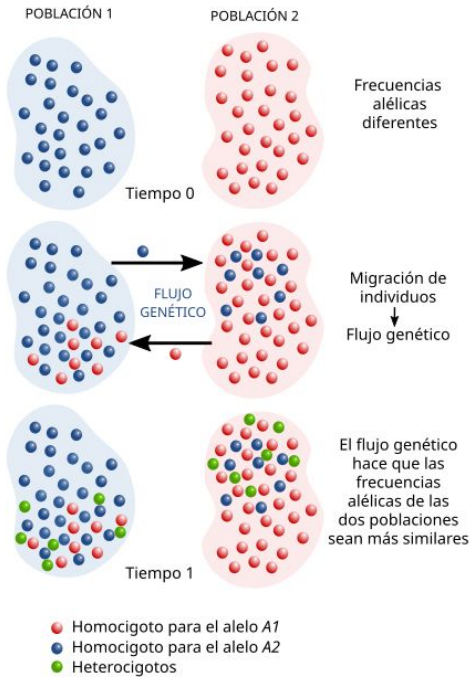


7.3. El flux gènic

- **Flux gènic** → **intercanvi d'al·lels** entre dues poblacions aïllades

- migracions
- dispersió

les **freqüències gèniques**
de les poblacions **canvien**



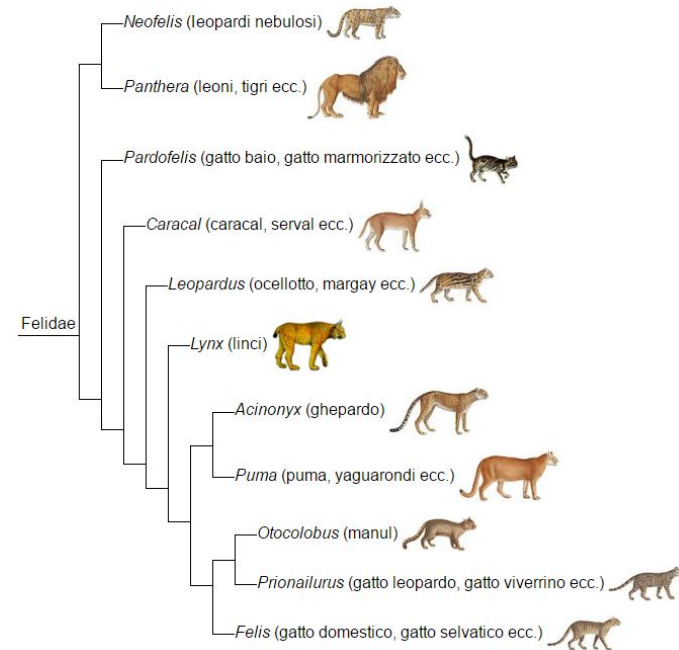


7.4. L'especiació

- **Espècie** → conjunt d'organismes que **poden encreuar-se** i tenir **descendència fèril**

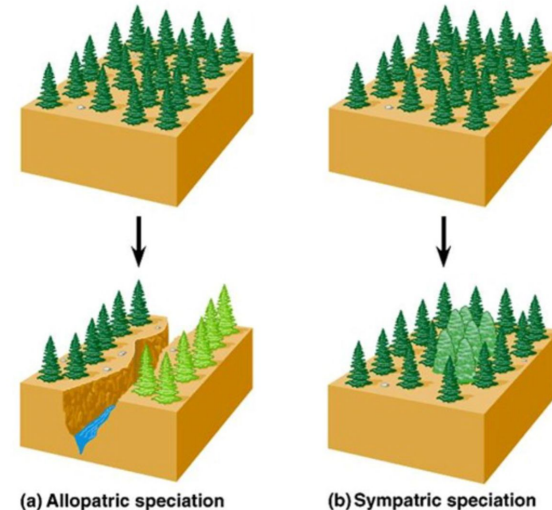
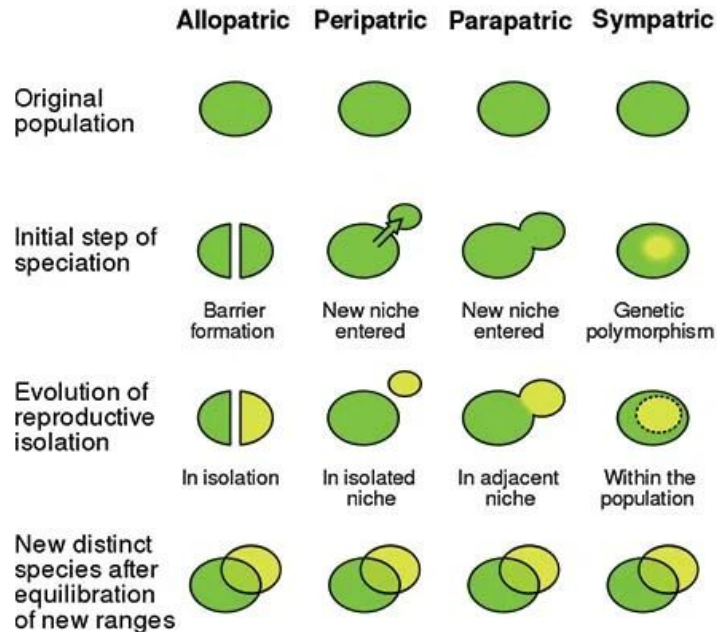
Procés:

1. Entre dues poblacions **s'interromp l'intercanvi genètic**
2. Es produeixen **mutacions diferents** en cada població
3. La **selecció natural** i la **deriva gènica** actuaran de manera diferent en cada població
4. Si les **poblacions són tan diferents** que no es poden reproduir tenim **dues espècies diferents**





- **Especiació al·lopàtrica** → La interrupció d'intercanvi genètic esdevé per **aïllament geogràfic**
- **Especiació simpàtrica** → La interrupció és deguda a **barreres que impedeixen l'encreuament** (diferents èpoques d'aparellament, diferències de mida, incompatibilitat de gàmetes o en el desenvolupament embrionari)

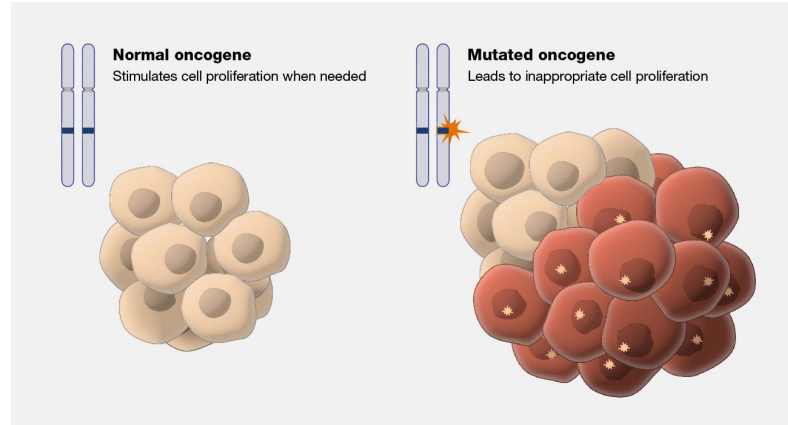
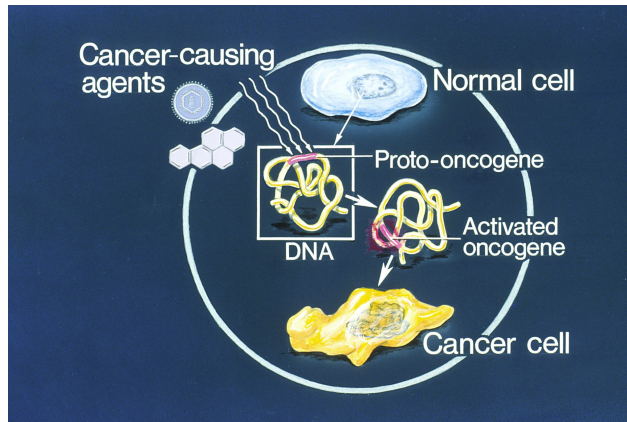




8. Mutacions i càncer

8.1. Oncogens

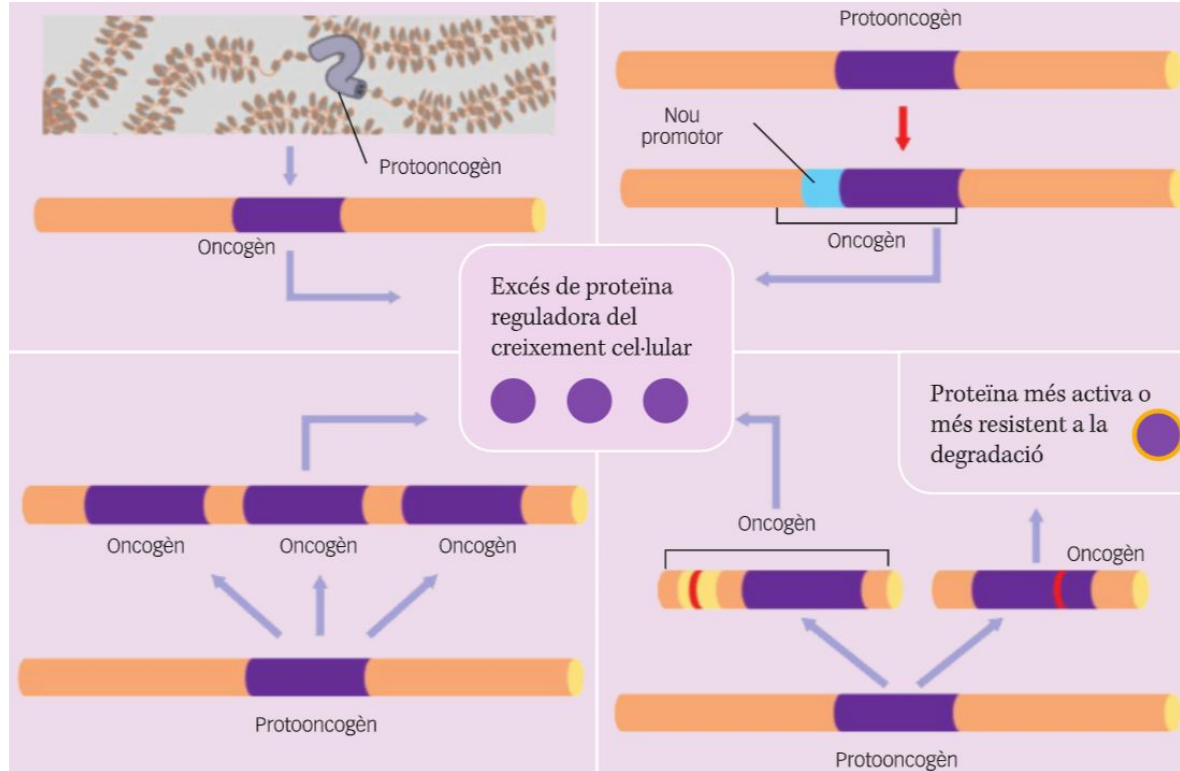
- **Protooncogens** → Gens que codifiquen per **proteïnes relacionades** amb el **creixement** o la **divisió cel·lular**
↓
Oncogens → Gens que **causen càncer** (degut a una sobreexpressió)



Canvis epigenètics: mutacions que afectin la **condensació de cromatina** i facin l'oncogen més accessible per RNA-pol

Translocacions: mutacions que lliguin el protooncogen a un **promotor** que **provoqui la seva sobreexpressió**

cions
ertran



Amplificacions genètiques: duplicacions que produeixin **còpies múltiples del gen**

Mutacions puntuals: en l'**operó** i que es produeixi la **sobreexpressió** del gen o en el propi **protooncogen** i que es codifiqui una **proteïna més activa o estable**



8.2. Gens supressors tumorals

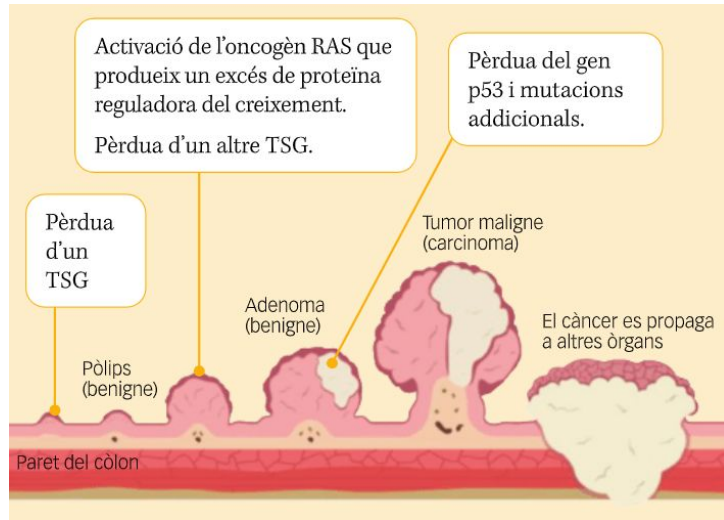
- **Gens supressors tumorals (TSG)** ➔

mutació

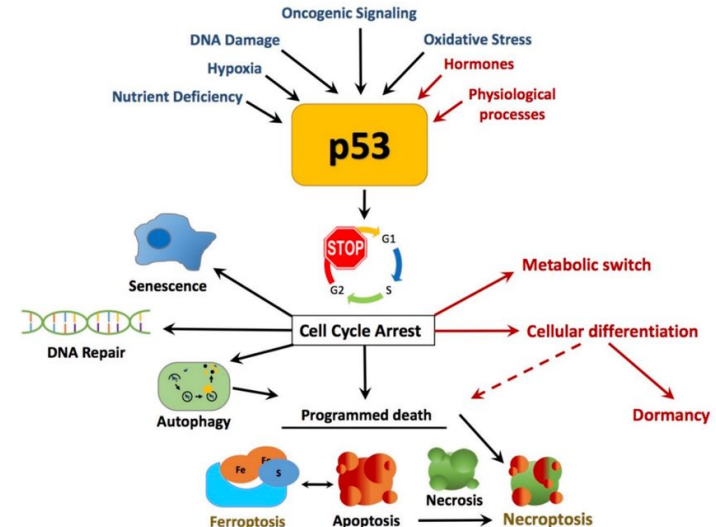
si **s'inactiven** o **es suprimexien**
es pot desenvolupar **càncer**

Codifiquen proteïnes que **eviten el creixement cel·lular descontrolat**

- Reparació de DNA
- Induir aturada del cicle cel·lular
- Promoure l'apoptosi



p53 és l'exemple més típic de TSG. Se'l coneix com "el guardià del genoma" i actua com a factor de transcripció de moltes altres proteïnes que ajuden a inhibir el creixement descontrolat





8.3. Causes del càncer

- **Mutacions en oncogens o TSG** → **Espontànies** o induïdes per **agents cancerígens**
- **Virus** → Poden **inserir oncogens**, **activar protooncogens** o **alterar TSG**
- **Predisposició genètica** → **Herència d'oncogens o TSG mutats**

