

● Antes de leer

Igual un codón de DNA, la oración, “más que uno” contiene sólo palabras de tres letras. Al insertar la letra “Z” y la oración se cambia a “maZ squ eun”. En los siguientes renglones, escribe la oración resultante si insertas dos letras y luego tres letras. ¿Qué oración es más fácil de leer? En ésta sección, leerás acerca de cómo las mutaciones afectan la expresión genética.

IDEA principal

La célula regula la expresión del gene y las mutaciones pueden afectar esta expresión.

Lo que aprenderás

- cómo las bacterias pueden regular sus genes por operones
- cómo los eucariotas regulan la transcripción de genes

● Lee para aprender

Regulación de genes en procariontas

Las células utilizan la **regulación genética** para controlar qué genes se transcriben en respuesta al ambiente. Los procariontas utilizan operones para controlar la transcripción de genes. Un **operón** es una sección de DNA que contiene los genes para las proteínas necesarias para una ruta metabólica específica. Un operón contiene un operador, un promotor y un gene regulador. El operador es como un botón de activado/desactivado para la transcripción. El promotor es dónde el RNA polimerasa se une primero al DNA.

¿Cómo funciona el operón *trp*?

El operón triptófano (*trp*) en la bacteria *Escherichia coli* (*E. coli*) es un operón reprimible. La síntesis del triptófano ocurre en cinco pasos. Una enzima específica provoca cada paso. El operón triptófano contiene cinco genes (de *trpA* a *trpE*) que son necesarios para elaborar el aminoácido triptófano. Cuando los niveles de triptófano son bajos, el RNA polimerasa se une al operador y enciende la transcripción de los cinco genes de las enzimas que se requieren para la síntesis del triptófano. ✓

Marca el texto

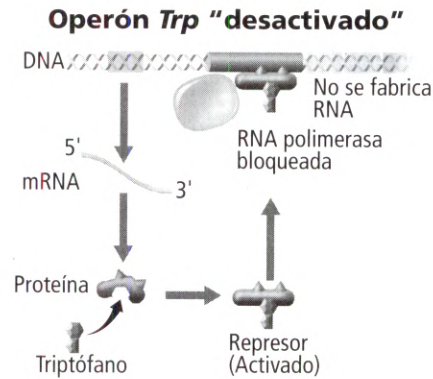
Vuelve a plantear el punto principal Resalta el punto central en cada párrafo. Con tus propias palabras, plantea el punto principal.

✓ Comprensión de lectura

1. **Explica** ¿Qué provoca cada etapa en la síntesis del triptófano?

¿Cómo se desactiva el operón *trp*?

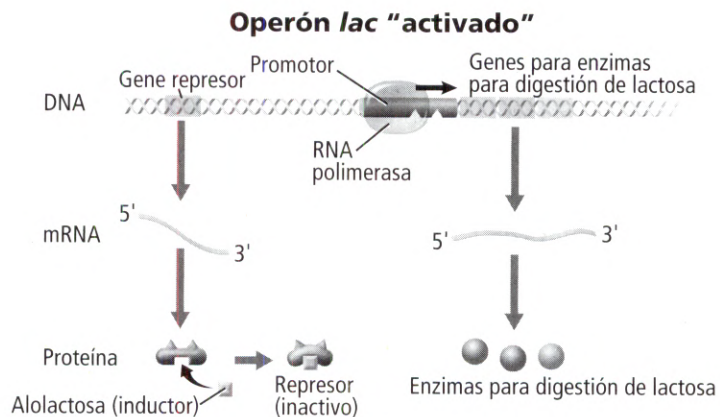
La siguiente figura muestra lo que sucede cuando abunda el triptófano. La célula no requiere elaborar triptófano. El triptófano se une a la proteína represora para activarlo. El complejo se une al operador y evita el enlace de la RNA polimerasa. No se elaboran los genes necesarios para la síntesis de triptófano.



¿Cómo funciona el operón *lac*?

A continuación, se muestra el operón de lactosa (*lac*) de *E. coli*, un operador inducible. El operón *lac* contiene un promotor, un operador, un gene regulador y tres genes que codifican para las enzimas necesarias para la digestión del azúcar lactosa como alimento. El operón *lac* se activa por un inductor, una molécula presente en alimentos que contienen lactosa. El inductor se enlaza al represor *lac* y lo inactiva. El RNA polimerasa puede enlazarse al promotor y a los procesos de transcripción y se elaboran las enzimas que dirigen la lactosa.

E. coli no necesita elaborar enzimas que digieren lactosa al no estar disponible la lactosa. En ese caso, el inductor no está presente y el gene regulador elabora una proteína represora que se enlaza al operador y bloquea la transcripción.



Visualiza

- 2. Identifica** Encierra en un círculo la secuencia operadora donde se unen el complejo triptófano-represor.

Visualiza

- 3. Rotula** Encierra en un círculo el complejo alolactosa-represor. ¿Cómo difiere el represor *lac* del represor *trp*?

Regulación del gene eucariota

Los eucariotas tienen muchos más genes que los procariotas. También usan distintos métodos, más complejos, de regulación genética.

¿Cómo controlan la transcripción los eucariotas?

Unas proteínas llamadas factores de transcripción controlan cuándo se activa o desactiva un gene y cuánto se elabora de esa proteína. Algunos factores de transcripción guían el enlace del RNA polimerasa a un promotor. Otros factores de transcripción controlan la tasa de transcripción. ✓

¿Cómo funcionan los genes Hox?

Los genes homeobox (Hox) codifican los factores de transcripción. También controlan la diferenciación, el proceso mediante el cual las células se especializan en forma y función. Los genes Hox se utilizan durante el desarrollo del embrión y son activos en diferentes zonas de éste. Ellos controlan qué parte del cuerpo se desarrollará en diferentes partes del embrión.

¿Qué es la interferencia RNA?

Otra manera de regular los genes eucariotes es mediante el RNA de interferencia (RNAi). Las moléculas del RNA de interferencia son segmentos pequeños de doble hebra de RNA que se enlazan a un complejo de proteína que degrada una hebra del RNA. El RNA resultante de hebra sencilla y el complejo de proteína se enlazan a secuencias de mRNA y evitan la traducción del mRNA.

Las mutaciones

Un cambio definitivo en el DNA de una célula se denomina **mutación**. Las mutaciones que ocurren en la secuencia de un gene pueden cambiar la proteína que se elabora. Las proteínas mutadas a menudo no funcionan.

¿Qué mutaciones atañen un solo nucleótido?

Las mutaciones puntuales ocurren cuando se cambia un solo nucleótido y este tipo de mutación puede resultar en un trastorno genético. Una sustitución es un tipo de mutación puntual que ocurre cuando se cambia una base por otra. Una mutación de cambio de sentido es una sustitución en la cual el código de DNA se cambia de modo que codifique para el aminoácido equivocado. La mutación sin sentido cambia el codón para un aminoácido a un codón de terminación. Las mutaciones sin sentido a menudo causan que la traducción termine antes de tiempo y elaboran una proteína demasiado corta. La distrofia muscular es un ejemplo de una enfermedad causada por una mutación sin sentido. ✓

✓ Comprensión de lectura

4. Menciona dos maneras en que los factores de transcripción controlan genes.

✓ Comprensión de lectura

5. Nombra ¿Qué tipo de mutación ocurre cuando un codón de terminación reemplaza un codón aminoácido?



Piénsalo

- 6. Evalúa** ¿Una inserción de 3 nucleótidos tendría como resultado un cambio en el marco de lectura?
¿Por qué sí o por qué no?

✓ Comprensión de lectura

- 7. Explica** ¿Cómo daña la luz ultravioleta el DNA?

¿Cuáles son otros tipos de mutaciones?

Las inserciones y eliminaciones ocurren al añadirse o perderse un nucleótido. Las inserciones y eliminaciones pueden causar una mutación en el marco de lectura, lo cual ocasiona que el ribosoma no lea correctamente los codones. PON UNO MAS POR LOS QUE HAY se convierte en PON UNO ZMA SPO RLO SQU EHA. Tanto la fibrosis quística como la enfermedad de Crohn las causan las mutaciones de marco de lectura. Algunas mutaciones involucran largos trozos de DNA que contienen muchos genes. Una pieza del cromosoma puede eliminarse, moverse a un lugar diferente en el mismo cromosoma o moverse a otro cromosoma. Tales mutaciones a menudo tienen efectos serios.

En 1991, se descubrió un nuevo tipo de mutación. Esta mutación sucede cuando aumentan en número unas secuencias repetidas que se denominan repeticiones en tándem. Este tipo de mutación ocasiona el síndrome frágil X y la enfermedad de Huntington.

¿Cómo afectan las mutaciones el plegado de una proteína?

Las mutaciones pequeñas, como las sustituciones, pueden conducir a trastornos genéticos. El cambio de un aminoácido por otro, puede cambiar la forma de plegarse una proteína y como resultado, cambia la forma cómo funciona.

¿Qué causa las mutaciones?

Algunas mutaciones ocurren simplemente porque el DNA polimerasa comete un error y añade el nucleótido equivocado durante la replicación de DNA. Los **mutágenos**, que son químicos o radiación capaces de dañar el DNA, causan mutaciones.

Algunos mutágenos se parecen tanto a los nucleótidos que el DNA polimerasa los confunde erróneamente con éste y añade el mutágeno a la cadena de DNA. Los mutágenos químicos se estudian para su posible uso en el tratamiento del VIH, el virus que causa el SIDA.

La radiación UV del Sol puede dañar el DNA. Puede causar que se enlacen dos timinas adyacentes, lo cual crea una torcedura en el DNA de tal manera que no pueda replicarse. ✓

¿Cómo se heredan las mutaciones?

Las mutaciones en células corporales o células somáticas no se transmiten a la nueva generación. Algunas veces estas mutaciones no causan problemas a la célula. Otras veces destruyen la célula. Algunas mutaciones de células somáticas llevan al cáncer.

Las mutaciones en células sexuales se pasan a la progenie del organismo. Cada célula en la progenie conducirá a la mutación. A veces, las mutaciones no cambian la forma de funcionamiento de esas células. Otras veces, las mutaciones tienen efectos serios.