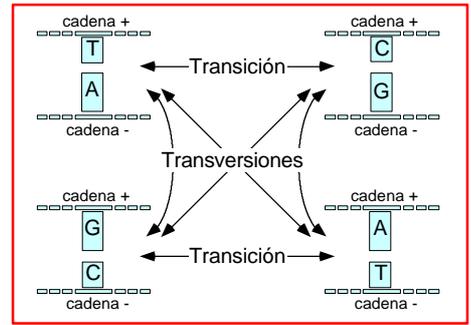


Efecto de las mutaciones en genes estructurales. I. Substituciones

Los tipos de cambios que pueden ocurrir a nivel de un par de bases del DNA (mutaciones puntuales) se clasifican en sustituciones (cambio de un par de bases por otro), deleciones (pérdida de un par de bases) e inserciones (adición de un par de bases). A su vez, las sustituciones pueden ser de dos tipos atendiendo al tipo de base substituida en cada hebra: transiciones si la sustitución es de base púrica por base púrica y pirimidínica por pirimidínica; y transversiones si la sustitución es de base púrica por base pirimidínica. Es obvio que el efecto de una mutación depende de la función de la región en que se produce (región codificante, [región reguladora](#), etc.). En este apartado se analiza el efecto de las mutaciones en regiones codificantes (genes estructurales). A partir del [código genético](#), y conocidos los procesos de [transcripción](#) y [traducción](#), es fácil deducir los posibles efectos de cada uno de estos cambios en el correspondiente polipéptido. En esta página se esquematizan esos efectos para las sustituciones. Los posibles efectos de las deleciones e inserciones se esquematizan en [otra página](#).



Alelo silvestre

DNA 5' --- G C T G G A G T A T T T A A T T T C C A A G A C C C T A T C G A C --- 3'
 3' --- C G A C C T C A T A A A T T A A A G G T T C T G G G A T A G C T G --- 5'

Transcripción →

mRNA 5' --- G C U G G A G U A U U U A A U U U C C A A G A C C C U A U C G A C --- 3'

Polipéptido NH₂ --- Ala Gly Val Phe Asn Phe Gln Asp Pro Ile Asp --- COOH

En este esquema se indica la secuencia de una parte del alelo silvestre de un gen (DNA), la secuencia del segmento correspondiente de RNA mensajero después de la transcripción (mRNA) y la secuencia de aminoácidos que genera ese segmento tras la traducción (polipéptido).

Algunas sustituciones no tienen efecto en el polipéptido

DNA (mutante) 5' --- G C T G G A G T A T T T A A T T T T C A A G A C C C G A T C G A C --- 3'
 3' --- C G A C C T C A T A A A T T A A A A G T T C T G G G C T A G C T G --- 5'

Transición (T → T) y Transversión (G → G)

mRNA (mutante) 5' --- G C U G G A G U A U U U A A U U U U C C A A G A C C C G A U C G A C --- 3'

Polipéptido (mutante) NH₂ --- Ala Gly Val Phe Asn Phe Gln Asp Pro Ile Asp --- COOH

En este esquema se indican dos mutaciones por sustitución de un par de bases (transición y transversión) que no tienen efecto en el polipéptido. Los nuevos codones generados por las dos mutaciones codifican los mismos aminoácidos. Estas mutaciones se denominan "silenciosas". Esta situación es frecuente en sustituciones correspondientes a la tercera base de muchos codones.

Algunas sustituciones provocan un cambio en un aminoácido

DNA (mutante) 5' --- G C T G G A G T A T T T A A T T T C C A A C A C C C T A T C G A C --- 3'
 3' --- C G A C C T C A T A A A T T A A A G G T T G T G G G A T A G C T G --- 5'

Transversión (C → G)

mRNA (mutante) 5' --- G C U G G A G U A U U U A A U U U C C A A C A C C C U A U C G A C --- 3'

Polipéptido (mutante) NH₂ --- Ala Gly Val Phe Asn Phe Gln His Pro Ile Asp --- COOH

En este esquema se indica un ejemplo de mutación por sustitución de un par de bases (transversión) que origina un cambio en un aminoácido. Este tipo de efecto pueden producirlo tanto las transiciones como las transversiones. En muchos casos, el polipéptido mutante puede mantener su función normal. Muchas [variantes isoenzimáticas](#) se deben a cambios de este tipo.

Algunas sustituciones originan un codón de terminación

DNA (mutante) 5' --- G C T G G A G T A T T T A A T T T C T A A G A C C C T A T C G A C --- 3'
 3' --- C G A C C T C A T A A A T T A A A G A T T C T G G G A T A G C T G --- 5'

Transición (T → A)

mRNA (mutante) 5' --- G C U G G A G U A U U U A A U U U C U A A G A C C C U A U C G A C --- 3'

Polipéptido (mutante) NH₂ --- Ala Gly Val Phe Asn Phe STOP --- COOH

En este esquema se indica un ejemplo de mutación por sustitución de un par de bases que conduce a la aparición de un codón de terminación. Este tipo de efecto pueden producirlo tanto las transiciones como las transversiones. En la mayor parte de los casos, el cambio que originan estas mutaciones en el polipéptido es muy drástico y la correspondiente proteína no suele ser funcional.