

Mutacions genètiques. Estudi del passat comú de diferents espècies

Presentació

Aquest treball tracta de com les alteracions genètiques han afectat al llarg de la història a tots els éssers vius i de com avui en dia ens trobem davant de molts factors que poden alterar-nos genèticament sense ser-ne conscients, cosa que ens pot portar a patir malalties greus, com per exemple el càncer, o la síndrome de Down. El motiu d'aquest treball ha estat el meu interès per la genètica i pels diferents tipus de mutacions que ens han portat a ser qui som. La idea em va sorgir un dia mentre estava fent el meu PDR sobre l'evolució humana, quan em vaig adonar de la importància de les mutacions en la història de la humanitat. Això em va portar a plantejar-me diverses preguntes: com podia ser que tots els éssers vius, per molt diferents i únics que siguin, vinguin d'un ancestre comú? Com havien sorgit totes aquestes alteracions genètiques?

Metodologia

La informació d'aquest treball s'ha estructurat en tres capítols. En el primer apartat es fa una introducció a la genètica, explicant els conceptes més bàsics per tal d'entendre el funcionament de l'ADN, la importància de les proteïnes dins de tots els processos vitals i els diferents tipus d'herències que hi ha on es poden transmetre



alguns tipus d'alteracions. En el segon apartat es parla de tots els tipus de mutacions, dels agents mutàgens i finalment de l'evolució, que és el resultat de totes les mutacions que hi ha hagut al llarg de la història. I en l'últim apartat es troba la part pràctica, on es fa un estudi del passat comú entre diferents espècies, per demostrar així l'existència de nombroses mutacions que han donat lloc a totes les poblacions d'éssers vius que hi ha hagut al llarg de la història.

Cos del treball

En els gens podem trobar molts canvis genètics, però la majoria no són importants des d'un punt de vista mèdic, ja que una mutació pot ser tan simple com la que determina el color dels ulls o del cabell. Tot i això hi ha mutacions que fan que les funcions de les proteïnes variïn o que no les facin bé; les funcions de les proteïnes dins la cèl·lula o dins del cos humà normalment són primordials per viure i, per tant, aquests tipus d'alteracions poden derivar en malalties molt greus i fins i tot poden causar la mort. El tipus de cèl·lula en la qual es produeixen les mutacions també és important; les mutacions en les cèl·lules somàtiques no s'heretaran, en canvi si les mutacions es troben en les cèl·lules gamètiques sí que és possible que s'heretin. Les mutacions poden sorgir de forma espontània o poden ser provocades. La inestabilitat química que hi ha entre les bases nitrogenades pot causar alteracions en un grau molt petit. Una causa comuna de les mutacions espontànies es podria presentar durant la duplicació de l'ADN, ja que tot i que aquest és un procés amb una precisió sorprenent, no és perfecte. Això pot provocar canvis en l'ADN duplicat respecte a l'original i, per tant, fer que una funció no sigui correcta. Per tant, pel simple fet que durant el procés de duplicació, transcripció o traducció alguna cosa falli, la proteïna creada no serà la correcta i per tant no es durà a terme la seva funció; això, com ja hem dit, pot generar una petita mutació o, en alguns casos, una de greu. A més a més, cal tenir en compte que estem exposats a factors ambientals que poden provocar alteracions en l'ADN. Entre aquests factors trobem la radiació ultraviolada, la radiació ionitzant, etc. Aquests factors són els que coneixem com a agents mutàgens. Entre els agents mutàgens hi ha els mutàgens químics (colorants, fum del tabac, etc.), els mutàgens físics (l'energia calorífica, mecànica, radiacions, etc.) i els mutàgens biològics (virus, bacteris i altres microorganismes).

En la part pràctica és on s'ha fet l'estudi del passat comú entre diferents espècies. Amb aquest estudi hem buscat el passat comú d'espècies d'animals molt diferents per tal de demostrar l'existència de les mutacions atzaroses i preadaptatives que els han portat a una millora genètica. El passat comú entre espècies molt diferents era tan llunyà, fa milers de milions d'anys, que encara no s'han trobat totes les diferents espècies que hi ha hagut al llarg de la història. Per això aquest estudi es basarà en com van anar evolucionant els diferents grups d'animals fins a arribar a aquells

grups que encara existeixen, després s'elegirà un animal en concret de cadascun dels grups principals i finalment els compararem.

L'arbre filogenètic comença en el període Carbonífer, que va començar fa uns 360 milions d'anys i va acabar fa 268 milions d'anys. En aquell moment hi va haver una de les mutacions més importants que hi ha hagut al llarg de la història, quan van sorgir rèptils amb ous amniòtics. Això permetia que aquests éssers vius abandonessin els seus hàbitats aquàtics per moure's per espais més secs. Això va suposar una gran diferència respecte a la resta d'espècies, ja que els rèptils podien pondre els seus ous en regions on el risc de depredació era molt baix, ja que en aquell moment la majoria de depredadors eren aquàtics. Els primers rèptils que van tenir aquesta característica formaven part d'un grup conegut com a cotilosaures, i un dels membres d'aquest grup va ser l'*Hylonomus*.

Finalment, s'utilitzaran les proves evolutives per tal de veure de forma clara com totes aquestes espècies tenen certes característiques semblants que demostren el seu passat comú, per molt llunyà que sigui. Eren animals de mida petita semblants a un llangardaix, amb crani, espatlles, pelvis i extremitats semblants als dels amfibis. La resta de l'esquelet era reptilià.

Llavors durant el període Permià (fa 268-248 milions d'anys) hi va haver una gran transició en l'evolució dels mamífers, quan aquests es van separar del llinatge dels rèptils; l'últim grup en el qual van coincidir fou el dels *captorhinomorfs*. Aquesta separació va passar quan van aparèixer els dimetrodons, ancestres dels actuals mamífers, que van ser els primers teràpsids que tenien una estructura facial semblant a la dels actuals mamífers, i eren de l'ordre dels sinàpsids, on hi havia els primers rèptils que tenien característiques tant dels mamífers com dels rèptils. En canvi, també van sorgir durant el mateix període el grup dels sauròpsids d'on acabarien apareixent els actuals rèptils i ocells.

Tot i això, el final del període Permià va estar marcat per una enorme extinció massiva (alguns científics suggereixen que un 90 % de les espècies que vivien en aquell moment es van extingir) que es creu que va ser a causa de l'impacte d'un gran meteorit. Durant el següent període, el Triàsic (fa 248-213 milions d'anys), els supervivents d'aquest gran desastre van ser els qui van fer sorgir nous nivells tròfics. Durant aquest nou període, els dinosaures van ser els que van aprofitar tots els nous ecosistemes per tal de reproduir-se i convertir-se en les espècies més dominants i poderoses del moment. Els dinosaures es van separar en dos grans grups depenent de l'estructura de la seva pelvis: els saurisquis (semblants als llangardaixos) i els ornitisquis (semblants als ocells). Després els saurisquis van ser subdividits en dos nous grups, els teròpodes (*Tyrannosaurus rex*) i els sauròpodes (*Apatosaurus*). La majoria de científics afirmen que els ocells van evolucionar dels dinosaures pertanyents al grup dels teròpodes. Encara que els dinosaures dominessin el món durant

aquest període, els mamífers van seguir evolucionant durant aquest temps, si bé en menor mesura.

Durant el Cretaci (145-65 milions d'anys) van aparèixer noves plantes i flors que juntament amb una creixent radiació van fer aparèixer tota mena d'insectes que s'alimentarien d'aquests vegetals, van sorgir papallones, formigues, abelles, etc. Però al final d'aquest període hi va haver una nova extinció massiva que va afectar tots els éssers vius que pesaven més de 25 kg; això va fer desaparèixer tots els dinosaures i va deixar un gran espai per a tots els mamífers petits, que es van expandir per tota la Terra reproduint-se tranquil·lament sense els seus principals depredadors. Els grans peixos van tornar a convertir-se en l'espècie més dominant.

Durant l'època del Paleocè (fa 65-55,5 milions d'anys) al món no hi havia cap espècie terrestre grossa; aquesta situació va ser la que va portar a tots els mamífers existents a un gran seguit d'alteracions que van fer que evolucionessin en gran mesura, ja que fins aquell moment tots els mamífers eren petits rosegadors nocturns. Cap al final d'aquest període els mamífers ja s'havien convertit en les espècies dominants a tot el planeta. El fòssil més antic d'un mamífer que s'ha trobat és d'una espècie que va viure fa uns 60 milions d'anys, i tot i que encara no s'ha determinat cap nom per a aquesta espècie, gràcies a la seva seqüència genòmica s'ha confirmat que tots els mamífers placentaris descendeixen d'aquesta població. Era un petit insectívor pelut amb una cua llarga i peluda que va viure entre les branques d'alguns arbres i que pesava entre 600 i 250 grams.

Els primers primats van evolucionar d'aquesta població, d'on van sortir els primers prosimis, que acabarien sent els actuals lèmurs o tàrsids. Aquests comparteixen tots les mateixes característiques: mans especialitzades per escalar, visió estereoscòpica i flexibilitat a les espatlles. La resta de mamífers van anar sorgint durant el període Eocè (fa 55,5-33,7 milions d'anys), i d'aquí van sorgir dos nous grups, els artiodàctils (per exemple vaques i porcs) i els perissodàctils (cavalls).

Per contra, els primers homínids, d'on sorgiran els humans, no van aparèixer fins al Pliocè (fa 5,3-1,8 milions d'anys). El primer homínid del qual es té constància és l'*Ardipithecus ramidus*, que tenia característiques molt similars a les dels ximpanzés, que és amb els que tenen un passat comú més proper. A partir d'aquí, els humans van passar per moltes mutacions atzaroses i preadaptatives fins a arribar al que són ara. Malauradament l'evolució humana és tan extensa i complicada que no es podrà tractar en detall en aquest treball, ja que no n'és l'objectiu principal. Però l'humà va passar per molts canvis tant físics com psicològics fins a arribar a ser com és ara.

Conclusions

Les inquietuds d'aquest treball eren esbrinar com i per què hi havia hagut mutacions al llarg de la història de la humanitat, quins han sigut els factors que les han condicio-

nat i com era possible que totes les espècies existents tinguessin un passat comú, per molt llunyà que fos. Totes aquestes preguntes han estat resoltes mitjançant un llarg procés de recerca, sobretot en l'apartat del passat comú entre espècies.

Primer de tot, gràcies a la gran recerca i aprofundiment dins del tema de la genètica he pogut entendre de forma més clara i lògica el funcionament de l'ADN i com pot anar canviant amb el temps. D'altra banda, la recerca en l'àmbit de les mutacions se'm va fer molt interessant i productiva, ja que fins aleshores no em podia ni imaginar tots els processos i elements que es podien veure afectats per una petita alteració en el material genètic. A més a més, vaig poder comprendre que les mutacions no sempre són negatives, ja que molta part de la població creu que les mutacions solament poden donar lloc a malalties o a casos extremadament estranys (com els de les pel·lícules) i això no és gens cert, sinó que al llarg de la història hi ha hagut milers de milions d'alteracions positives que ens han millorat genèticament i que ens han permès arribar a ser el que som avui en dia, l'espècie més poderosa del món. També gràcies a la part pràctica he pogut comprovar com han anat canviant la Terra i els seus habitants i com, encara que sembli impossible, tots els éssers vius venim d'un passat comú molt llunyà, de fa uns 700 milions d'anys. La llunyania d'aquest passat comú és el que explicaria les grans diferències que hi ha entre totes les espècies, perquè tant la Terra com els seus habitants han anat experimentant molts canvis al llarg de la història, ja que amb la selecció natural totes les poblacions es van anant adaptant, a través de mutacions atzaroses i preadaptatives, als medis en els quals vivien.

Webgrafia

— <http://cosmolinux.noip.org/recursos_aula/BIO1erBAT/Genetica_molecular/Unitat10_Duplicacio_DNA_mecanismes.pdf> — <<https://es.slideshare.net/Dolors27/duplicaci-del-dna>> — <<https://es.slideshare.net/martaperezmurugo/duplicaci-transcripci-i-traducci>> — <<http://conogasi.org/articulos/procesamiento-del-arnm-o-maduracion-del-arn/>> — <<https://www.biopedia.com/traduccion-del-arn/>> — <http://ioc.xtec.cat/materials/G_MC6/2._LES_LLEIS_DE_MENDEL_versio_1.pdf> — <<https://www.imegen.es/informacion-al-paciente/informacion-genetica-enfermedades-hereditarias/conceptos-genetica/tipos-herencia-genetica/herencia-autosomica-dominante/>> — <<https://kidshealth.org/es/teens/genes-genetic-disorders-esp.html>> — <<https://www.lifeder.com/herencia-ligada-al-sexo/>> — <<https://www.lifeder.com/agentes-mutagenicos/>> — <<https://es.slideshare.net/PedroFuicaUlloa/agentes-mutgenos>> — <https://www.unprofesor.com/ciencias-naturales/tipos-de-mutacion-genetica-3367.html#anchor_0> — <<https://es.slideshare.net/quimbioalmanzan/mutaciones-45183182>> — <https://www.unprofesor.com/ciencias-naturales/tipos-de-mutacion-genetica-3367.html#anchor_0> — <<http://cosmolinux.no-zp.org/>>

recursos_aula/BIO1erBAT/Genetica_molecular/Unitat_11_Les_mutacions1.pdf>
– <<https://www.khanacademy.org/science/high-school-biology/hs-molecular-genetics/hs-biotechnology/v/dna-cloning-and-recombinant-dna>> – <<https://www.nature.com/news/face-to-face-with-the-first-placental-mammal-1.12398>> – <https://en.wikipedia.org/wiki/Evolution_of_mammals#The_ancestry_of_mammals> –
<<https://en.wikipedia.org/wiki/Sauropsida>> – <<https://en.wikipedia.org/wiki/Tetrapod>> – <<https://www.khanacademy.org/science/high-school-biology/hs-evolution/hs-phylogeny/a/phylogenetic-trees>> – <<https://archive.nytimes.com/www.nytimes.com/imagepages/2013/02/07/science/mammal-render.html>> – <<https://www.quora.com/What-is-a-common-ancestor-shared-between-birds-and-mammals>> – <<https://sci.waikato.ac.nz/evolution/AnimalEvolution.shtml>> – <<https://es.khanacademy.org/science/high-school-biology/hs-evolution/hs-phylogeny/a/phylogenetic-trees>>
