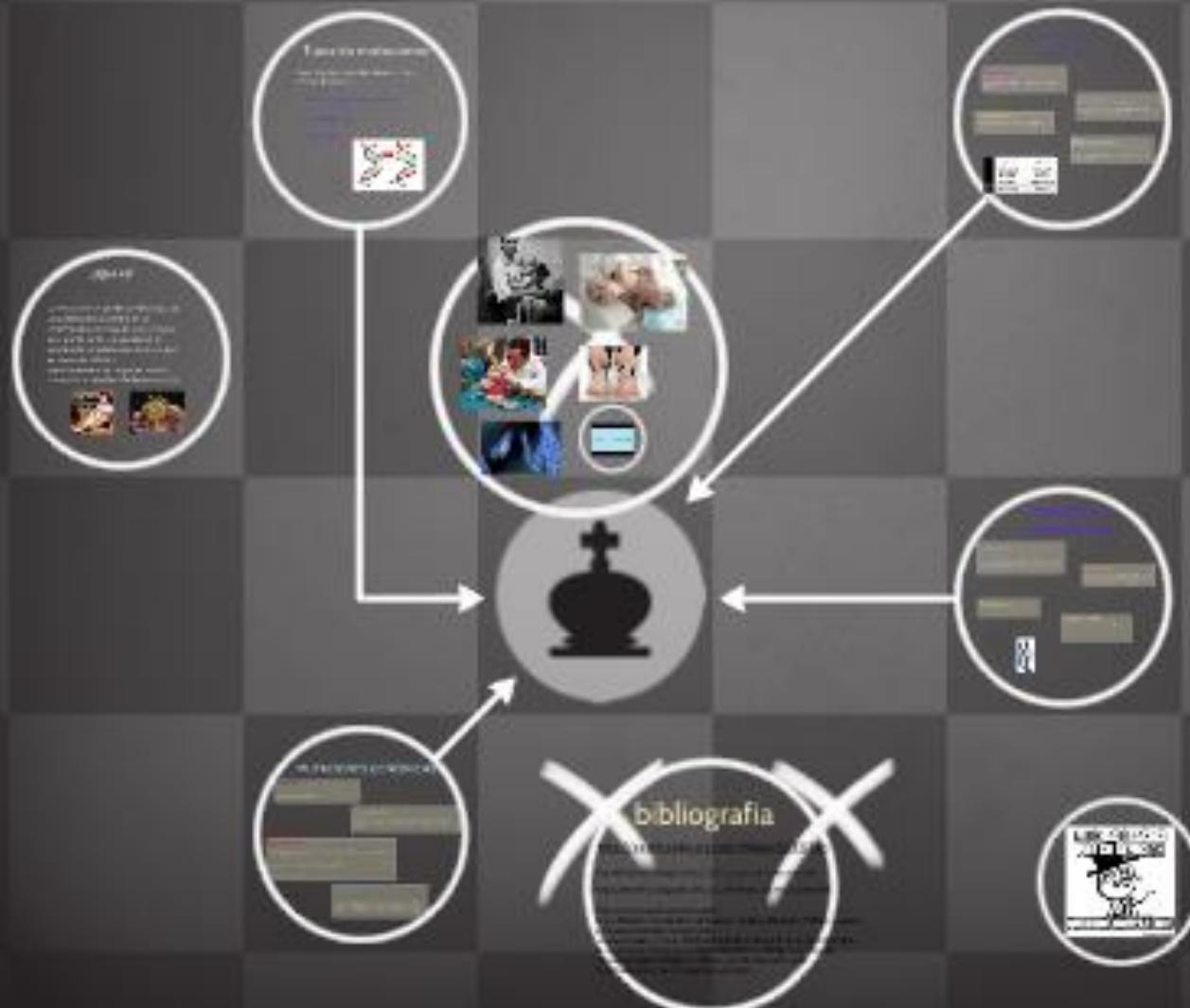


# Mutaciones



Prezi

## *¿Que es?*

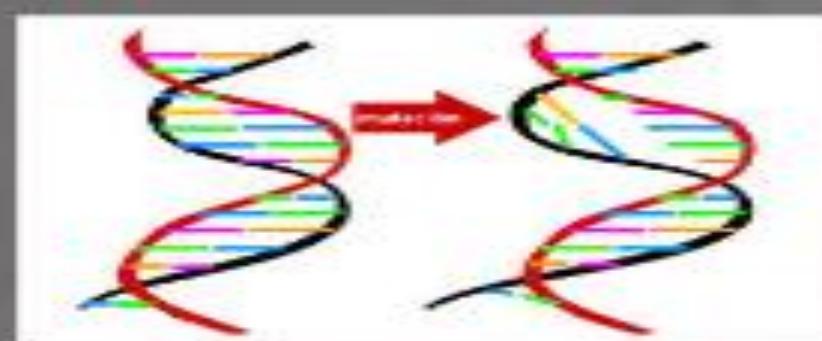
La mutación en genética y biología, es una alteración o cambio en la información genética de un ser vivo y que, por lo tanto, va a producir un cambio de características de éste, que se presenta súbita y espontáneamente, y que se puede transmitir o heredar a la descendencia.



# Tipos de mutaciones

Las mutaciones pueden darse en tres niveles diferentes:

- 1.-molecular (génicas o puntuales)
- 2.- cromosómico
- 3.- genómico



# MUTACIONES GENICAS O PUNTUALES

## Sustitución:

Donde ciertas bases se reemplazan por otras. Por ejemplo, en lugar de la citosina se instala una timina.

## Translocación:

Ocurre un traslape de pares de nucleótidos complementarios de una zona del ADN a otra.

GCATGCTA	→	G <del>C</del> TGCTA
ATGATTTCATCA	→	ATGATTCATCA
ACCTTACCAT TGCGATGCTA	→	ACCCCTTAT TTGGCGATA
GCATACCG	→	GCATTCACCG
CACTAAGGATC	→	CACTTAATC

## Inversión:

Mediante dos giros de 180° dos segmentos de nucleótidos de hebras complementarias se invierten y se intercambian.

## Desfasamiento:

Al insertarse inserciones o eliminarse (deleción) uno o más nucleótidos se produce un error de lectura causando la transición que conlleva a la formación de proteínas no funcionales.

## Desfasamiento:

Al insertarse (inserción) o eliminarse (deleción) uno o más nucleótidos se produce un error de lectura durante la traducción que conlleva a la formación de proteínas no funcionales.

## Inversión:

Mediante dos giros de 180° dos segmentos de nucleótidos de hebras complementarias se invierten y se intercambian.

## Sustitución:

Donde debería haber un nucleótido se inserta otro. Por ejemplo, en lugar de la citosina se instala una timina.

## Translocación:

Ocurre un traslape de pares de nucleótidos complementarios de una zona del ADN a otra.

# Mutaciones cromosómicas

## Deleción:

Es la pérdida de un segmento cromosómico que poseen un gen normal o defectuoso. Cuando ocurre una lesión en el cromosoma que porta el gen normal, éste se extiende rotando y forma un cromosoma anormal.

## Duplicación:

Es la adición de un segmento cromosómico.

## Inversión:

Consiste en un segmento de cromosoma normal (REC) cuyas células se dividen y que cambian su orden original, para lo que se altera el orden en que los genes están en el cromosoma.

## Translocación:

Intercambio de segmentos entre los cromosomas. Es la translocación, que poseen un gen defectuoso. Algunos genes tienen interacciones entre sí que permiten la supervivencia. La translocación es posible en los círculos de transmisión (celular).



## Translocación

Intercambio de segmentos entre cromosomas no homólogos, que puede ser o no recíproca. Algunos tipos de translocaciones producen abortos tempranos. También se pueden formar portadores de trisomías como la del 21 (síndrome de Down)

## Delección:

Es la pérdida de un segmento cromosómico, que puede ser terminal o intercalar. Cuando ocurre en los dos extremos, la porción que porta el centrómero une sus extremos rotos y forma un cromosoma anular

## Inversión:

Cuando un segmento cromosómico rota 180° sobre sí mismo y se coloca en forma invertida, por lo que se altera el orden de los genes en el cromosoma

## Duplicación

Repetición de un segmento cromosómico

# MUTACIONES GENÓMICAS

## Euploidia:

Afecta al conjunto del genoma, aumentando el número de cromosomas o reduciéndolo a una sola serie (haploidia o monoploidia).

## Aneuploidia:

Afecta al número de cromosomas existentes en las células o que se pierden. Se divide en heteroploidia (el resto de cromosomas tienen un número constante) e hipoploidia (falta uno o más cromosomas). Los resultados son anormalidades genéticas.

## Trisomias:

Las trisomias son alteraciones genéticas que surgen cuando un cromosoma adicional permanece en las células. Estas alteraciones suelen ser heredadas de padres con trisomias o de madres que han tenido un error en la meiosis. La trisomía es la alteración genética más común y se produce en casi todos los tipos de células. La trisomía es causada por la duplicación de un cromosoma o la falta de separación de los cromosomas durante la división celular. Los errores en la meiosis pueden causar trisomías en las células germinativas, lo que resulta en trisomías en las células somáticas.

## Monosomias:

Las monosomias son alteraciones genéticas que surgen cuando se pierde un cromosoma. Una monosomia es una alteración genética que se produce cuando se pierde un cromosoma. La monosomia es causada por la falta de separación de los cromosomas durante la división celular. Los errores en la meiosis pueden causar monosomias en las células germinativas, lo que resulta en monosomias en las células somáticas.

## Monosomías

La falta de un cromosoma produce una monosomía conocida como el síndrome de Turner (45, X) que ocurre en mujeres quienes desarrollan baja estatura, dobleces característicos en el cuello y retardo mental moderado. En la pubertad no menstrúan ni desarrollan caracteres sexuales secundarios. No presentan cuerpo de Barr como las mujeres normales, pues el único cromosoma X que presentan está activado.

## Euploidía:

Afecta al conjunto del genoma, aumentando el número de juegos cromosómicos (poliploidía) o reduciéndolo a una sola serie (haploidía o monoploidía).

## Aneuploidía:

Afecta al número de cromosomas individualmente (por defecto o por exceso). Se debe al fenómeno de no disyunción (que ocurre durante la meiosis cuando los cromosomas homólogos no se separan y ambos se incorporan a un mismo gameto).

## Trisomías:

La trisomía del cromosoma 21 produce el síndrome de Down. Los afectados tienen retardo mental en diferente grado, corazón defectuoso, baja estatura, párpados rasgados, boca pequeña, lengua salida, cráneo ancho y marcha lenta. Las mujeres son fértiles y los transmiten al 50% de su progenie; los hombres son estériles.

Los cromosomas sexuales también pueden afectarse por una trisomía.