

Mutaciones



¿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 GÉNICAS O PUNTUALES

Sustitución:

Donde debería haber un nucleótido se instala 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.

Inversión:

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

Desfasamiento:

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

original	GCATCCTA	→	G <u>TT</u> TCCTA
complementaria	ATGATTGATCA	→	ATGATGATCA
original	AAGTACCAT TCATCCTA	→	AACCGTAT TTGGGATC
complementaria	GCATACCG	→	GCAATCGATACCG
original	CAC ^T AAGCATC	→	CAC ^T ATC

Desfasamiento:

Al insertarse (inserción) o eliminarse (delección) 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

Delección:

Es la pérdida de un segmento cromosómico, que puede ser terminal o intercalal. Cuando ocurre en las dos extremas, la porción que porta el centrómero tiene sus extremos rotos y forma un cromosoma aneal.

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.

Translocación

Intercambio de segmentos entre cromosomas no homólogos, que puede ser recíproca. Algunas formas de translocación producen abortos tempranos. También se pueden formar portadores de translocación, como la del 21 (síndrome de Down).



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 juegos cromosómicos (poliploidía) o reduciéndolo a una sola serie (haploidía o monoploidía).

Aneuploidia:

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).

Trisomias:

La trisomía 21 (síndrome de Down) es la más frecuente, afecta al tercer cromosoma 21, provocando retraso mental, problemas cardíacos y físicos, y una esperanza de vida reducida. La trisomía 18 (síndrome de Edwards) y la trisomía 13 (síndrome de Patau) son menos frecuentes y más graves.

La trisomía X (síndrome de Klinefelter) afecta al tercer cromosoma X, provocando problemas de fertilidad y características masculinas secundarias. La trisomía Y (síndrome de Klinefelter) afecta al tercer cromosoma Y, provocando problemas de fertilidad y características masculinas secundarias.

La trisomía 16 (síndrome de Edwards) es la más frecuente, afecta al tercer cromosoma 16, provocando retraso mental, problemas cardíacos y físicos, y una esperanza de vida reducida. La trisomía 18 (síndrome de Edwards) y la trisomía 13 (síndrome de Patau) son menos frecuentes y más graves.

Polisomias:

La falta de un cromosoma produce una monosomía, como el síndrome de Turner (45,X) que ocurre en mujeres que tienen desarrollo bajo estatura, diabetes, problemas cardíacos y problemas reproductivos. La falta de un cromosoma produce una monosomía, como el síndrome de Turner (45,X) que ocurre en mujeres que tienen desarrollo bajo estatura, diabetes, problemas cardíacos y problemas reproductivos. La falta de un cromosoma produce una monosomía, como el síndrome de Turner (45,X) que ocurre en mujeres que tienen desarrollo bajo estatura, diabetes, problemas cardíacos y problemas reproductivos.

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 salda, 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.