



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en medicina humana

GENETICA

Variación genética en los individuos y las poblaciones

QFB. Yeni Karen Canales Hernández

Carlos Emilio Ocaña Vázquez

3er semestre grupo único

Tapachula Chiapas de Córdoba y Ordoñez

04 de diciembre del 2020

TEMA	INFORMACION
Tipos de mutaciones y sus consecuencias	<p>Mutaciones de cambio de sentido : La sustitución de un único nucleótido (o mutación puntual) en una secuencia de DNA puede alterar el código en un triplete de bases y causar la sustitución de un aminoácido por otro en el producto génico. Esas mutaciones se denominan mutaciones de cambio de sentido («missense» en inglés) porque alteran el «significado» de la cadena codificante del gen, al especificar un aminoácido diferente.</p> <p>Mutaciones que generan una terminación prematura: de la traducción Las mutaciones puntuales en una secuencia de DNA que causan la sustitución del codón normal por un aminoácido en uno de los tres codones de terminación se denominan mutaciones sin sentido («nonsense» en inglés). Como la traducción del mRNA cesa al alcanzar un codón de terminación</p> <p>Mutaciones del procesamiento de RNA Mecanismo normal que convierte los transcritos iniciales de RNA en mRNA maduro requiere una serie de modificaciones, como el añadido de la caperuza 5', la poliadenilación y el corte y empalme (splicing). Todos esos pasos en la maduración del RNA dependen de secuencias específicas en el mRNA.</p>
Diversidad genética humana	<p>La mayoría de las estimaciones de tasas de mutación descritas implican la detección de mutaciones perjudiciales con evidentes efectos sobre el fenotipo. Sin embargo, muchas mutaciones no son perjudiciales, sino que se piensa que son selectivamente neutrales; algunas pueden ser incluso beneficiosas. A lo largo de la evolución, el influjo constante de nuevas variaciones de nucleótidos ha asegurado un alto grado de diversidad genética e individualidad.</p>
Variación heredada y polimorfismo en el DNA	<p>La enorme cantidad de información de secuencias de DNA provenientes de muchos centenares de individuos de todo el mundo, obtenida por el Proyecto Genoma Humano, ha proporcionado la información necesaria para empezar a caracterizar los tipos y frecuencias de la variación polimórfica en la secuencia del DNA humano. Como resultado, hemos comenzado a crear catálogos de la diversidad de la secuencia del DNA humano</p> <p>Polimorfismos de un único nucleótido (SNP) y Polimorfismos de inserción-delección</p>
Variación heredada y polimorfismos en las proteínas	<p>Se han estudiado algunos loci polimórficos mediante el examen de las variaciones en las proteínas codificadas por los respectivos alelos, en vez de examinar las diferencias en las secuencias de DNA de los propios alelos. Se calcula que, probablemente, todo individuo es heterocigoto para los alelos que determinan polipéptidos estructuralmente diferentes en alrededor del 20% de todos los loci.</p>
Genotipos y fenotipos en poblaciones,	<p>Variación genética en poblaciones: La genética de poblaciones es el estudio cuantitativo de la distribución de las variaciones genéticas en las poblaciones y de la manera en que las frecuencias de los genes y los genotipos se mantienen o cambian. La genética de las poblaciones se ocupa de los factores genéticos, como las mutaciones y la reproducción, y de los factores ambientales y sociales</p> <p>En la actualidad, los genetistas están utilizando los principios y métodos de la genética de poblaciones para estudiar muchas cuestiones no resueltas de la historia y la estructura genética de las poblaciones humanas, el flujo de genes entre diferentes poblaciones y generaciones y, lo que es muy importante, los mejores métodos para identificar la susceptibilidad genética de enfermedades comunes.</p>

Factores que alteran el equilibrio de Hardy-Weinberg,

La ley de Hardy-Weinberg supone que se cumplan diversos supuestos. El primero es que la población sea grande y que los emparejamientos entre sus miembros se produzcan al azar. En una población muy pequeña los acontecimientos al azar pueden alterar de manera radical una frecuencia alélica, que se apartará del primer supuesto. Las frecuencias alélicas no cambian con el tiempo. Ello implica que no exista inmigración ni emigración de grupos con frecuencias alélicas en el locus de interés radicalmente diferentes de las frecuencias alélicas de la población general. De modo análogo, la selección a favor o en contra de determinados alelos o nuevas mutaciones que se suman al conjunto genético también contradicen los supuestos de la ley de Hardy-Weinberg.

Diferencias étnicas en la frecuencia de varias enfermedades genéticas

En la exposición anterior de la ley de Hardy-Weinberg se mencionó que, en equilibrio, las frecuencias genotípicas están determinadas por las frecuencias alélicas, y permanecen estables de una generación a otra siempre que la población sea grande, aislada y que los emparejamientos entre individuos se produzcan al azar.

