



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE  
FACULTAD DE MEDICINA  
TAPACHULA CHIAPAS**

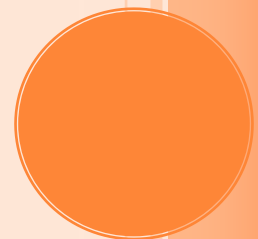


**ALUMNO  
EMMANUEL GALDÁMEZ GONZÁLEZ**

**DOCENTE  
QUIMICA YENI KAREN CANALES HERNANDEZ**

**TRABAJO  
GENETICA**

**04 DE DICIEMBRE DEL 2020**



# VARIACION GENETICA EN LOS INDIVIDUOS Y LAS POBLACIONES: MUTACION Y POLIMORFISMO

---

## TIPOS DE MUTACIONES Y SUS CONSECUENCIAS

Mutación: Cualquier cambio en la secuencia de un nucleótido o en la organización del DNA

Mutaciones genómicas: son alteraciones del número de cromosomas intactos

Mutaciones cromosómicas: son cambios que implican solo una parte de un cromosoma

Mutaciones génicas: son cambios en la secuencia del DNA de los genomas del núcleo o la mitocondria.

Mutación puntual: sustitución de un único nucleótido

Mutaciones de cambio de sentido: alteración del “significado” de la cadena codificante del gen al especificar un aminoácido diferente, por una mutación puntual.

Mutaciones sin sentido: 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.

Mutaciones de cambio de marco de lectura: mutaciones que ocurren cuando el número de bases implicada no es un número entero de codones en una secuencia codificante a consecuencia de deleciones e inserciones.

Mutación dinámica: repetición de un trinucleótido situado en la región codificante o en una región transcrita pero no traducida de un gen que se expande durante la gametogénesis

Gametogénesis: El proceso evolutivo de células germinales en gametos se llama gametogénesis. También se denomina proceso de formación de células sexuales y consta de tres etapas: Proliferación o multiplicación, crecimiento y maduración.

---

## VARIACIÓN HEREDADA Y POLIMORFISMO EN EL DNA

Polimorfismo genético: variante que se encuentra en más del 1% de los cromosomas en la población general.

Polimorfismo de un único nucleótido: En general tiene 2 alelos que corresponden a 2 bases distintas que ocupan un determinado sitio en el genoma.

---

---

## VARIACIÓN HEREDADA Y POLIMORFISMOS EN LAS PROTEÍNAS

Polimorfismo de inserción-delección: variaciones producidas por la inserción o delección de entre 2 a 100 nucleótidos.

Polimorfismo de inserción-delección simple: solo tienen 2 alelos, es decir, la presencia o ausencia del segmento insertado o delecionado

Polimorfismo de inserción-delección multialélicos: poseen un número variable de un segmento de DNA que se repite en una determinada localización

Polimorfismo del número de copias: consisten en variaciones en el número de copias de segmentos largos del genoma que van de 200 a casi 2Mb.

---

## GENOTIPOS Y FENOTIPOS EN POBLACIONES

La selección natural puede producir microevolución (un cambio en la frecuencia de los alelos), un proceso mediante el cual los alelos que confieren una mayor adecuación se hacen más comunes dentro de una población.

La adecuación es una medida del éxito reproductivo (cuánta descendencia deja un organismo para la siguiente generación, en relación con otros individuos dentro del grupo).

---

## FACTORES QUE ALTERAN EL EQUILIBRIO DE HARDY-WEINBERG,

postula que las frecuencias de los genotipos permanecerán constantes, en equilibrio, de generación en generación, si las frecuencias alélicas  $p$  y  $q$  permanecen constantes ( $p$  es la frecuencia del alelo  $A$  y  $q$  del alelo  $a$  en el conjunto genético)

Estratificación: describe una población que contiene subgrupos que han mantenido una relativa separación genética durante la época moderna

---

## ENFERMEDADES GENÉTICAS

**ENFERMEDAD HEMOLÍTICA DEL RECIÉN NACIDO:** Es un trastorno sanguíneo en la que una madre produce anticuerpos durante el embarazo que atacan los glóbulos rojos de su propio feto, cuando la madre y el bebé tienen tipos de sangre Rh diferentes.

**ESPONDILITIS ANQUILOSANTES:** Es una enfermedad inflamatoria crónica de la columna y las articulaciones sacroilíacas resultante de un polimorfismo.

Los síntomas prematuros incluyen dolor y rigidez en la espalda. Estos problemas suelen empezar justo después de la adolescencia o al inicio de la adultez. Con el tiempo, la espondilitis anquilosante puede fusionar sus vértebras y limitar los movimientos. Algunas

---

---

personas presentan síntomas que aparecen y desaparecen, mientras otras padecen dolor severo y constante.

---

# GENETICA HUMANA

