

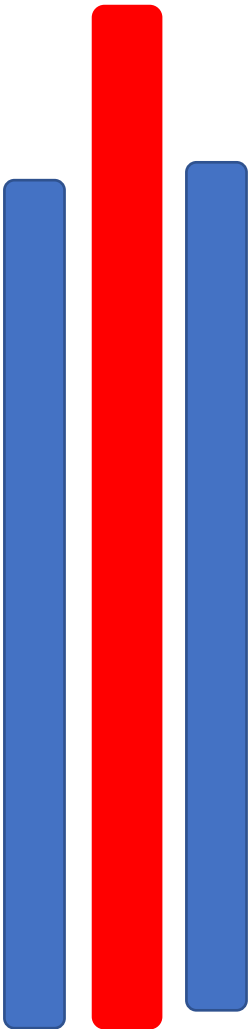
**GENETICA**

**QFB: YENI CANALES**

**CUANDRO INFORMATIVO**

**María Fernanda Galdámez González**

**3 semestre grupo "U"**



# CUADRO INFORMATIVO

## Variación genética en los individuos y las poblaciones

Gran parte de la variación en los individuos proviene de los genes, es decir, es variabilidad genética. La variabilidad genética se origina por mutaciones, recombinaciones y alteraciones en el cariotipo.

la variación se produce en una mayor escala, por ejemplo, cuando un segmento de ADN de cientos o incluso miles de pares de bases es diferente entre las personas.

**Diversidad genética humana:** La diversidad genética es el número total de características genéticas dentro de cada especie. Esta diversidad se reduce cuando hay "cuellos de botella", es decir, cuando una población disminuye substancialmente y quedan pocos individuos.

**Polimorfismos en las proteínas:** las proteínas y enzimas se presentan en formas variantes. Esto se ha ido demostrando a medida que las técnicas han ido mejorando, y especialmente desde la aplicación de la electroforesis en gel de almidón.

**Genotipos y fenotipos en poblaciones:** Los rasgos fenotípicos cuentan con rasgos tanto físicos como conductuales. Es importante destacar que el fenotipo no puede definirse exclusivamente como la "manifestación visible" del genotipo, pues a veces las características que se estudian no son visibles en el individuo, como es el caso de la presencia de una enzima.

**Factores que alteran el equilibrio de Hardy-Weinberg:** la estatura, algunas características conductuales, habilidades para la música o para el deporte o buscar pareja con características de defectos similares como ceguera, sordera o bajas tallas también interfieren en que los matrimonios no sean totalmente al azar y la distribución de los alelos en la población tampoco sea aleatoria, lo que no contribuye a mantener el equilibrio

## Tipos de mutaciones y sus consecuencias

Mutaciones morfológicas, mutaciones letales y deletéreas, mutaciones condicionales, mutaciones bioquímicas o nutritivas, mutaciones por pérdida de función, mutaciones por ganancia de función.

### Consecuencias

El ADN no logra copiarse con precisión, las influencias externas pueden producir mutaciones, las mutaciones también pueden estar causadas por exposición a determinadas sustancias químicas o a la radiación. Estos agentes causan la degradación del ADN.

### Variación heredada y polimorfismo en el DNA

Un gen es polimórfico si más de un alelo ocupa el locus de ese gen dentro de una población.

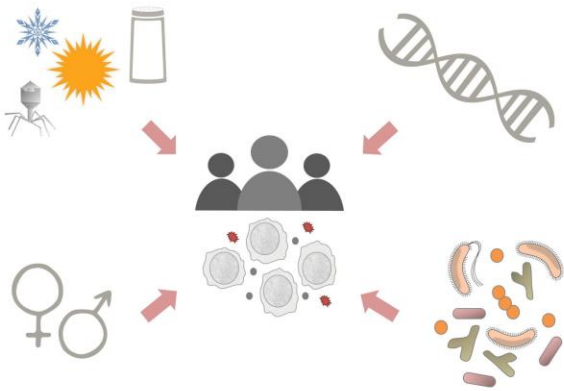
Los polimorfismos de genes pueden ocurrir en cualquier región del genoma. La mayoría de los polimorfismos son silenciosos, lo que significa que no alteran la función o la expresión de un gen.

Una variante polimórfica de un gen puede conducir a la expresión anormal o a la producción de una forma anormal de la proteína; Esta anomalía puede causar o estar asociada con la enfermedad.



La presencia de nuevas mutaciones puede afectar el equilibrio de Hardy-Weinberg cuando la tasa de ellas aumenta por razones específicas. La tasa de mutaciones de un locus se expresa como el número de nuevas mutaciones por locus por generación. Una vía directa de estimar la tasa de mutaciones en una población es a través de la detección de la prevalencia al nacimiento de enfermedades genéticas autosómicas dominantes o ligadas al cromosoma X, ya que en estos casos el efecto de la mutación se detecta directamente por el fenotipo.

Un ejemplo de estimación de la tasa de mutación con efecto dominante sería la de observar defectos tales como la acondroplasia en parejas que no presentan el fenotipo de esta forma de osteocondrodisplasia.



Diferencias étnicas en la frecuencia de varias enfermedades genéticas. Los factores genéticos desempeñan un papel predominante en aproximadamente un tercio de los trastornos crónicos en la edad adulta. Se estima que el 10-20% de los adultos con enfermedad renal crónica tienen una enfermedad genética hereditaria de base.

Las enfermedades genéticas constituyen un problema de salud de primer orden en general y, en particular, en nefrología, al representar una causa importante de morbimortalidad. Las anomalías congénitas renales y del tracto urinario constituyen el 20-30% de todas las anomalías identificadas en el neonato.