

UNIVERSIDAD DEL SURESTE  
"UDS"

MUTACIONES

DOCENTE: DRA. KARMA  
HERNANDEZ SALAZAR

ALUMNO: ESTEFANNA A. FLORES  
COURTOS

GENETICA HUMANA

TERCER SEMESTRE

MEDICINA HUMANA

# MUTACIONES

Tipos de origen  
embrionario

¿Qué es?

Niveles  
mutacionales

Cambios estables en la cadena de ADN que son capaces de ser heredados, son las que están presentes u ocurren en las células germinales, pueden dar lugar a pequeños cambios, grandes cambios (causando enfermedad: mutaciones patógenas) o ser silentes.

**Mutación somática:** afecta a las células somáticas del individuo. Como consecuencia aparecen individuos mosaico que poseen dos líneas celulares diferentes con distinto genotipo. Una vez que una célula sufre una mutación, todas las células que derivan de ella por divisiones mitóticas heredarán la mutación (herencia celular).

- **Mutación génica:** afecta a un solo gen
- **Mutación cromosómica**
- **Mutación genómica**

Mutaciones  
espontáneas

Mutaciones  
genéticas

**Mutaciones en la línea germinal:** afectan a las células productoras de gametos apareciendo gametos con mutaciones. Estas mutaciones se transmiten a la siguiente generación

## ERRORES EN LA REPLICACIÓN

- **Tautomería:** las formas tautoméricas o enólicas de las bases nitrogenadas (A\*, T\*, G\* y C\*) muestran relaciones de apareamiento distintas: A\*-C, T\*-G, G\*-T y C\*-A. El cambio de la forma normal cetónica a la forma enólica produce transiciones.

Sustituciones de bases:  
cambio o sustitución de una base por otra en el ADN.

## ELEMENTOS GENÉTICOS TRANSPONIBLES

Ocurre cuando los elementos genéticos transponibles cambian de posición y abandonan el lugar en el que estaban, en ese sitio, se produce un deleción o pérdida de bases.

- **Transiciones:** cambio de una purina (Pu) por otra purina, o bien cambio de una pirimidina (Pi) por otra pirimidina
- **Transversiones:** cambio de una purina (Pu) por una pirimidina (Pi) o cambio de una
- **Duplicaciones:** consiste en la repetición de un segmento de ADN del interior de un gen

## LESIONES O DAÑOS FORTUITOS EN EL ADN

**Despurinización:** rotura del enlace glucosídico entre la base nitrogenada y el azúcar al que está unida con pérdida de una Adenina (A) o de una Guanina (G). Como consecuencia aparecen sedes Apurínicas

Tipos de mutaciones en la proteína

- Mutación silenciosa
- Mutación neutra
- Mutación cambio de sentido

