

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Tema: Mutaciones

 UDS Mi Universidad

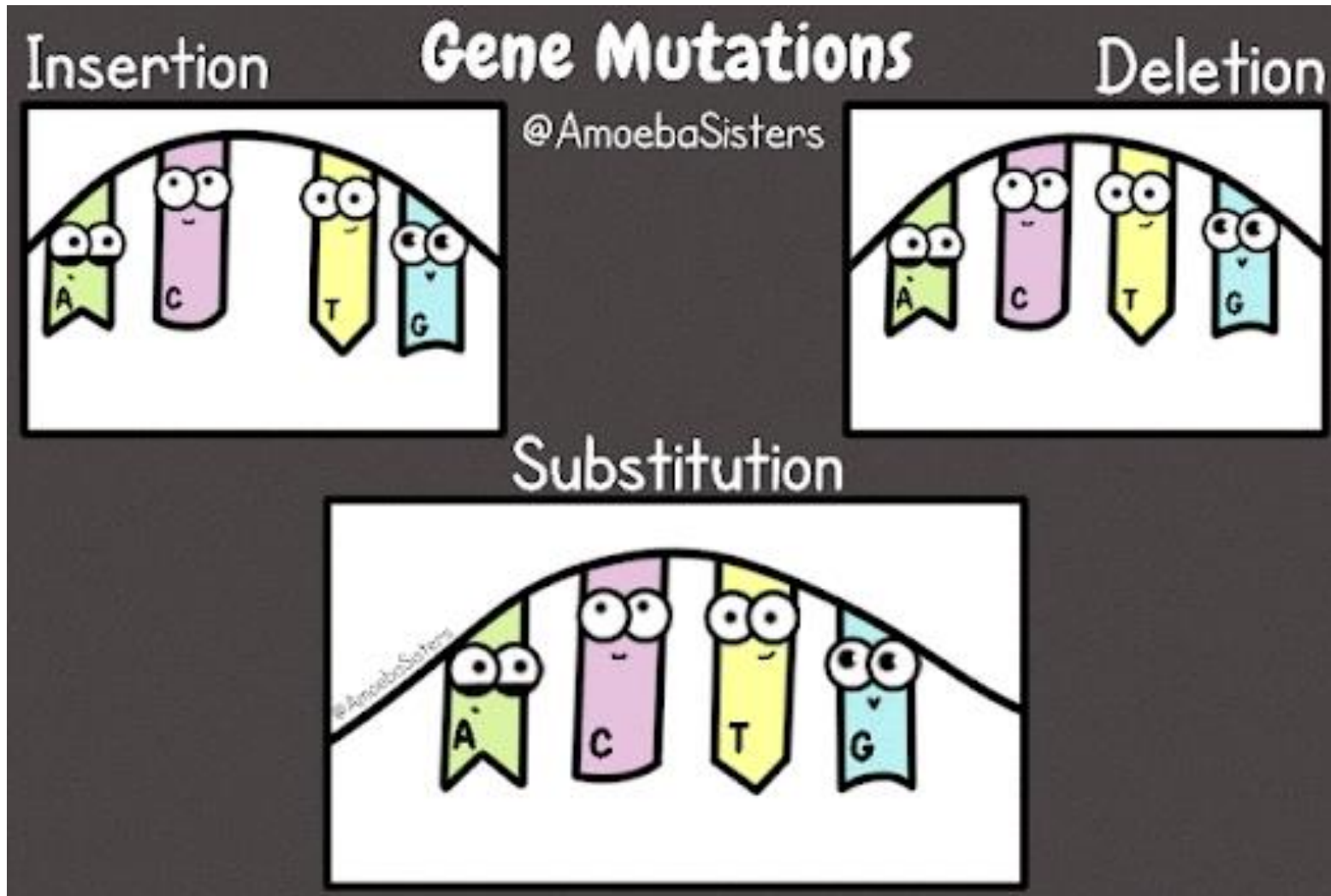
 @UDS_universidad

www.uds.mx

Mi Universidad

Tel. 01 800 837 86 68

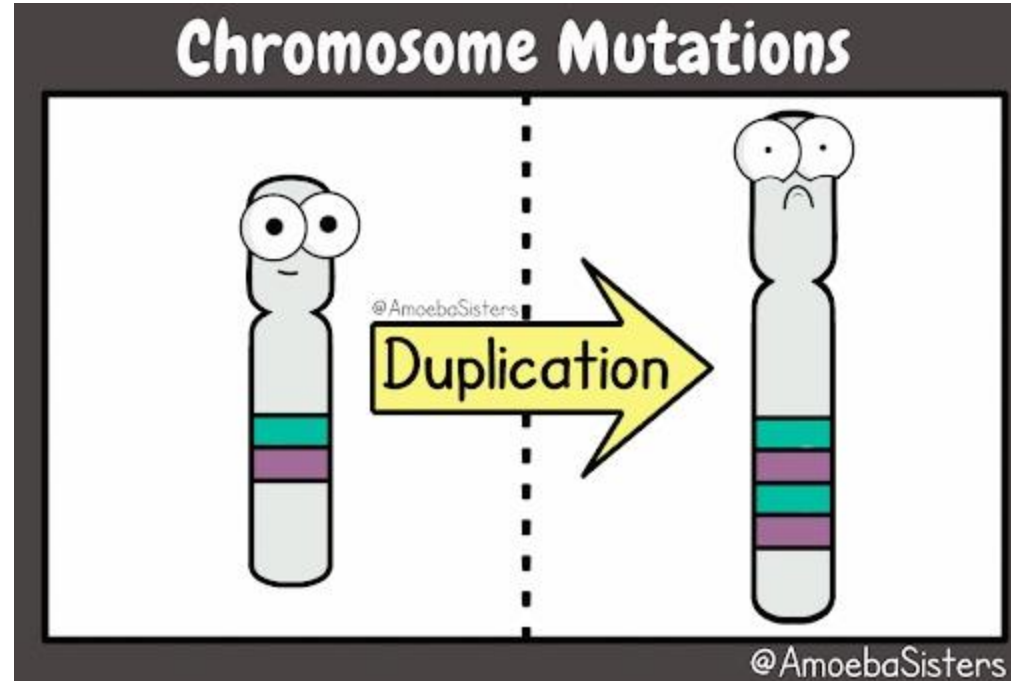
Se llama mutación a todo cambio de la estructura del material genético



Pueden ocurrir a nivel:

Cromosoma: síndrome de Down

Molecular: anemia falciforme



Mutaciones microscópicas incluyen mutaciones “puntuales” o “de punto”, por resultar del cambio de una sola base, y pueden ser inversiones como el cambio de una A por T; transversiones como el cambio de A por G; deleciones puntuales, como la pérdida de una sola base, o inserciones donde se añade una sola base.

Una mutación puede afectar el procesamiento o “splicing” del RNAm; la estabilidad del RNAm; la eficiencia con la que se traduce; o incluso si el gen puede expresarse en respuesta a estímulos fisiológicos, como hormonas o contacto intercelular,



Una tasa de mutación basal más o menos constante de 1/10⁹
por nucleótido por replicación

1. Las radiaciones ionizantes como los Rayos UV de onda corta
2. Compuestos que dañan al DNA
3. La aflatoxinas de las leguminosas o el benzopireno que se forma durante la combustión de carbón o madera
4. Se inhala con el humo de tabaco.



Evitar:



Radiografías



Tomografías



Radiaciones

Mutaciones en células somáticas pueden producir enfermedades severas, como cáncer, la presencia de mutaciones en las células germinales hace que además de afectar al individuo portador, dichas alteraciones se transmitan a las siguientes generaciones.

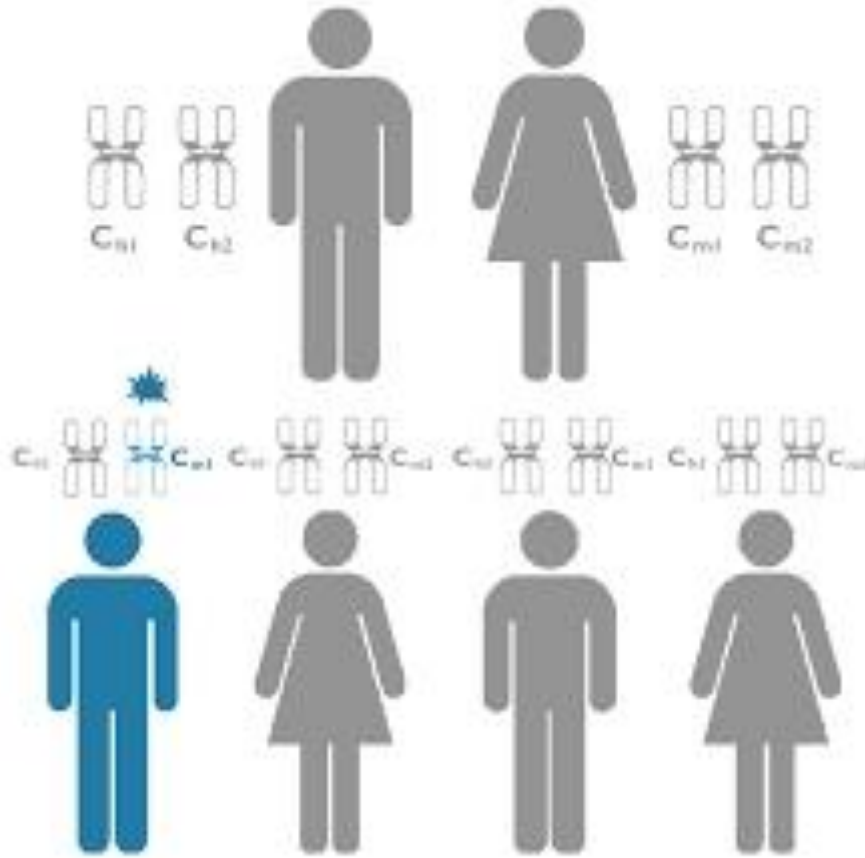
Mutaciones Somáticas



Enfermedades genéticas más comunes

- Fibrosis quística.
- Enfermedad de Huntington.
- Síndrome de Down.
- Distrofia Muscular de Duchenne.
- Anemia de Células Falciformes.

Una mutación espontánea de un gen perteneciente a un cromosoma es aquella que se produce de manera inesperada sin haber sido heredada de los padres y que puede dar lugar a un trastorno o enfermedad genética.



Bibliografía

- Libro: Introducción a la genética humana

