

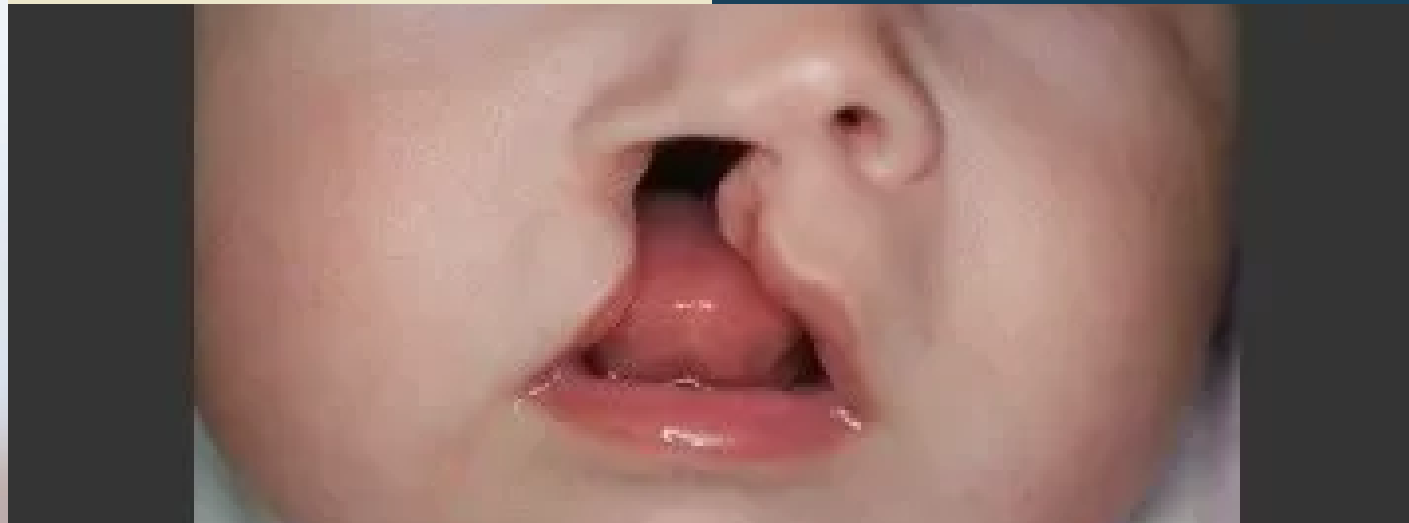


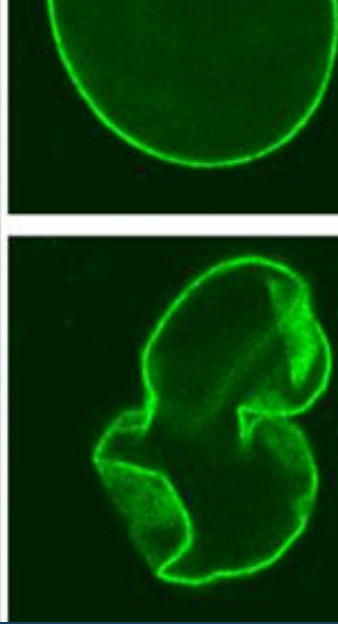
"A cada sucesiva derrota hay un acercamiento a la mutación final, y que el hombre no es sino que busca ser, proyecta ser, manoteando entre palabras y conducta y alegría salpicada de sangre y otras retóricas como esta."

# MUTACIONES



Dana Paola Vazquez Samayoa  
Genética Humana.





# NIVELES MUTACIONALES

**Mutación génica:** mutación que afecta a un solo gen.

**Mutación cromosómica:** mutación que afecta a un segmento cromosómico que incluye varios genes.

**Mutación genómica:** mutación que afecta a cromosomas completos (por exceso o por defecto) o a juegos cromosómicos completos.

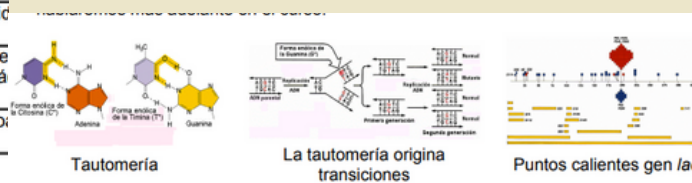
Las mutaciones de cambio de fase o pauta de lectura: se trata de inserciones o deleciones de uno o muy pocos nucleótidos.

Deleciones y duplicaciones grandes: las deleciones y duplicaciones de regiones relativamente grandes también se han detectado con bastante frecuencia en regiones con secuencias repetidas. En el gen lac I de E. coli se han detectado deleciones grandes que tienen lugar entre secuencias repetidas.

## TERMINOLOGÍA

La definición que dio De Vries (1901) de la mutación era la de cualquier cambio heredable en el material hereditario que no se puede explicar mediante segregación o recombinación. La definición de mutación a partir del conocimiento de que el material hereditario es el ADN y de la propuesta de la Doble Hélice para explicar la estructura del material hereditario (Watson y Crick, 1953), sería que una mutación es cualquier cambio en la secuencia de nucleótidos del ADN. La mutación es la fuente primaria de variabilidad genética en las poblaciones, mientras que la recombinación al crear nuevas combinaciones a partir de las generadas por la mutación, es la fuente secundaria de variabilidad genética.

| Tipos de mutaciones génicas                |   |
|--|---|
| En el ADN                                  | En el ADN   |
| transiciones                               | Pu→Pu o Pi→Pi: AT→GC, GC→AT, CG→TA y TA→CG  |
| transversiones                             | Pu→Pi o Pi→Pu: AT→CG, AT→TA, GC→TA, GC→TA, TA→GC, TA→AT, CG→AT y CG→GC  |
| En la proteína                             | En la proteína  |
| mutación silenciosa                        | Tripletes que codifican para el mismo aminoácido: AAG(arg)→CGG(arg)   |
| mutación neutra                            | Tripletes que codifican para aminoácidos equivalentes: AAA(lys)→AGA(arg). Ambos son aminoácidos básicos         |
| mutación cambio de sentido                 | Aparece un nuevo triplete que codifica para un aminoácido distinto tipo. La proteína pierde su función.         |
| mutación sin sentido                       | Aparece un triplete de terminación o FIN: CAG(gln)→UAG(FIN)   |
| mutación cambio de fase o pauta de lectura | Adición o deleción de un único par de nucleótidos o de pares de nucleótidos, siempre que no sean múltiplos de 3 |



## ERRORES EN LA REPLICACIÓN

La tautomería: las bases nitrogenadas se encuentran habitualmente en su forma cetónica y con menos frecuencia aparecen en su forma tautomérica enólica o imino. 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.

