



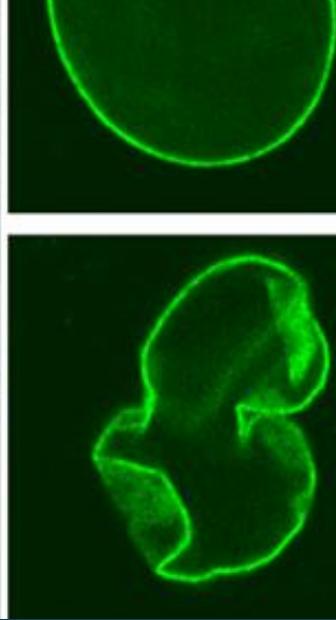
"A cada sucesiva derrota hay un acercamiento a la mutación final, y que el hombre no es sino que busca ser, proyecta ser, manoteando entre palabras y conducta y alegría salpicada de sangre y otras retóricas como esta."

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 distintos. 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.

