

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE

## “MEDICINA HUMANA”



- **Nombre del alumno:** Freddy Ignacio López Gutiérrez.
- **Nombre del docente:** Luis Ignacio Gayosso Gordillo.
- **Nombre de la materia:** Fisiopatología I
- **Nombre del trabajo:** Investigar y describir los tipos de mutaciones.
- **Semestre:** Segundo semestre

## ¿Qué es una mutación?

A los cambios estables en la cadena de ADN que son capaces de ser heredados, se les conoce como **mutaciones**. Las mutaciones realmente trascendentes para la descendencia son las que están presentes u ocurren en las células germinales (óvulos y espermatozoides). Las mutaciones que se producen entonces pueden dar lugar a pequeños cambios, grandes cambios (causando enfermedad: mutaciones patógenas) o ser silentes. A la mutación que heredamos de nuestros padres se le llama mutación heredada, a la que se da en el individuo sin que haya un progenitor con la misma mutación, se le conoce como mutación *de Novo*.

## Tipos de mutaciones

Las mutaciones pueden darse en **tres niveles** diferentes:

- **Molecular** (génicas o puntuales): Son mutaciones a nivel molecular y afectan la constitución química de los genes, es decir a la bases o “letras” del ADN.
- **Cromosómico**: El cambio afecta a un segmento de cromosoma (de mayor tamaño que un gen), por tanto a su estructura. Estas mutaciones pueden ocurrir porque grandes fragmentos se pierden (delección), se duplican, cambian de lugar dentro del cromosoma.
- **Genómico**: Afecta al conjunto del genoma, aumentando el número de juegos cromosómicos (poliploidía) o reduciéndolo a una sola serie (haploidía o monoploidía) o bien afecta al número de cromosomas individualmente (por defecto o por exceso), como la trisomía 21 o Síndrome de Down