



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ALUMNA: LOURDES DEL CARMEN ARCOS CALVO

MATERIA: FISIOPATOLOGIA

**TRABAJO: INVESTIGACION DE LOS TIPOS
DE MUTACIONES**

LICENCIATURA: MEDICINA HUMANA

SEGUNDO SEMESTRE

PRIMER PARCIAL

FECHA DE ENTREGA: 07/03/22





TIPOS DE MUTACIONES

♥ 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.

NIVELES MUTACIONALES: Es una clasificación de las mutaciones basada en la cantidad de material hereditario afectado por la mutación

- ◆ **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.



Podemos clasificar los diferentes tipos de mutaciones en:

1. Mutaciones silenciosas:

- ◆ En este tipo de mutación hay un cambio en una de las bases del ADN de forma que el triplete de nucleótidos se modifica, pero sigue codificando para el mismo aminoácido. Esto es así porque el código genético tiene cierto margen de seguridad y para cada aminoácido hay varias combinaciones de tripletes que lo determinan.

2. Polimorfismos:

- ◆ En este tipo de mutaciones hay un cambio de una de las bases de ADN, de tal manera que el triplete de nucleótidos que es una parte se cambia, pero incluso si se necesita un cambio de aminoácido, el aminoácido que entra en el lugar en cuestión resulta tener poco o ningún impacto en la función de la proteína.



♥ 3. Missense mutation:

◆ En este tipo de mutación hay un cambio en una de las bases del ADN de forma que el triplete codifica para un aminoácido diferente del que debería, es decir, en esa posición de la proteína habrá un **aminoácido incorrecto**, lo que puede alterar más o menos la función de la proteína dependiendo de su localización e importancia.

♥ 4. Nonsense mutation:

◆ En este tipo de mutación hay un cambio en una de las bases del ADN de forma que el nuevo triplete que se forma determina la **señal de fin de la cadena de aminoácidos**. Esto es, se trunca la proteína, no se continúa formando a partir de ahí. Según dónde quede truncada la proteína será capaz de preservar algo de función o no.

♥ 5. Inserción:

◆ En este tipo de mutación **se añade una o más bases al ADN original**. De esta forma se puede alterar el marco de lectura (ver punto 8) para formar la proteína o insertar aminoácidos extra que son inadecuados.

♡ 6. Delección:

◆ En este tipo de mutación **se pierden una o más bases**, es decir, se pierde un trozo de ADN alterando la cadena proteica que debería formarse y su función. De esta forma se puede alterar el marco de lectura (ver punto 8) para formar la proteína o eliminar aminoácidos que son propios de la cadena proteica. En ocasiones las delecciones son tan largas que pueden comprometer un gen entero o varios genes contiguos.

♡ 7. Duplicación:

◆ En este tipo de mutación hay un **fragmento de ADN que está copiado una o varias veces**, lo que altera la formación de la cadena de aminoácidos y la función de la proteína. De esta forma se puede alterar el marco de lectura (ver punto 8) para formar la proteína o insertar aminoácidos extra que son inadecuados.



♥ 8. Cambio de marco de lectura (Frameshift mutation):

- ◆ Este tipo de mutación se da cuando por inserción o pérdida de pares de bases **se cambia el marco de lectura**. Para la decodificación, las bases se leen de tres en tres, esto es, cada tres bases determinan un aminoácido.

♥ 9. Expansión por repetición:

- ◆ Muchas veces no son consideradas mutaciones puntuales. Se trata de **repeticiones de tripletes o cuatripletas de nucleótidos**, pequeñas secuencias de ADN de 3 ó 4 pares de bases que se repiten en serie.

Una mutación por expansión es una mutación en la que el número de repeticiones ha aumentado, lo que puede hacer que la proteína final no funcione correctamente.

♥ 10. Otros tipos

- ◆ Finalmente hay muchos tipos de mutaciones que no afectan a la proteína en sí, si no a la cantidad de proteína que se produce y en qué circunstancias o localizaciones (tejidos y células) se produce.





BIBLIOGRAFIA

**TIPOS DE MUTACIONES. (2021, 14 JUNIO). GUÍA METABÓLICA.
[HTTPS://METABOLICAS.SJDHOSPITALBARCELONA.ORG/NOTICIA/TIPOS-MUTACIONES](https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/noticia/tipos-mutaciones)**