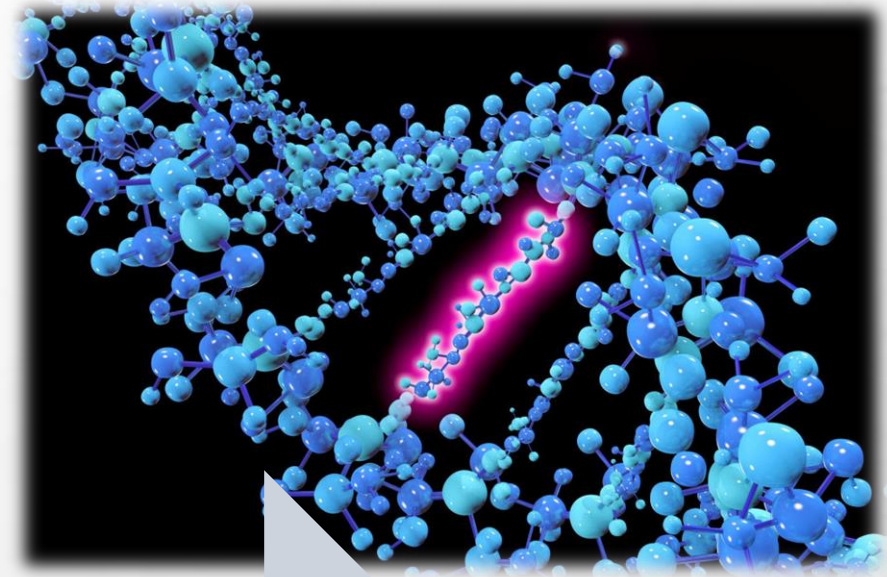


MUTACIÓN

ERICK VILLEGAS MARTÍNEZ



DEFINICIÓN



es un cambio en la secuencia de ADN de un organismo. Las mutaciones pueden producirse a partir de errores en la replicación del ADN durante la división celular, la exposición a mutágenos o una infección viral.

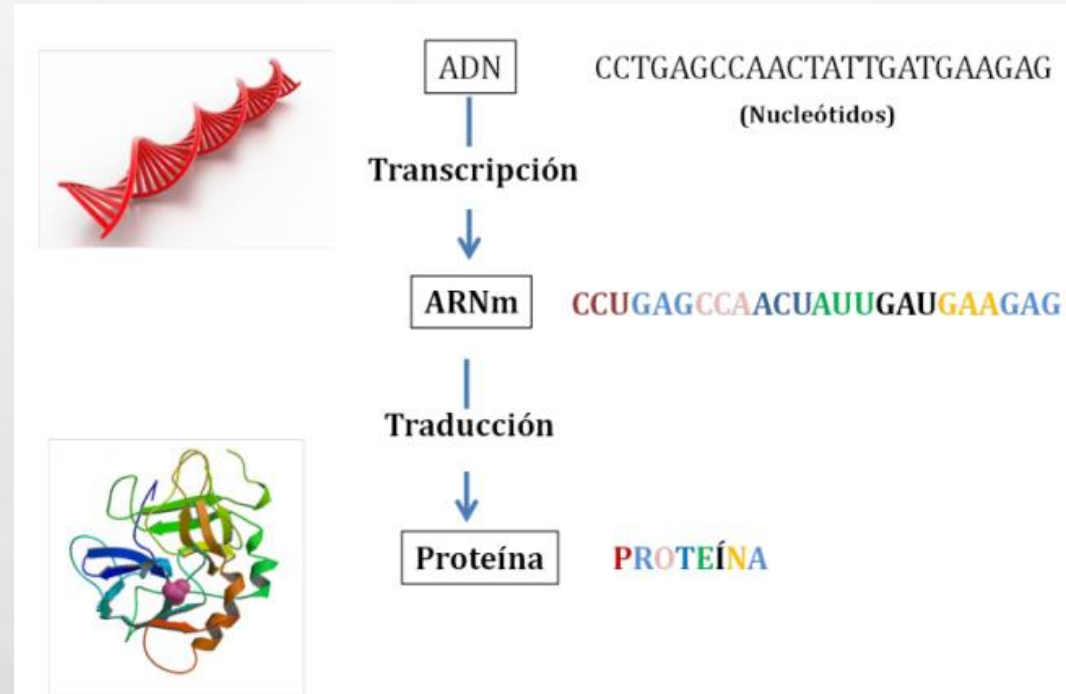
CARACTERÍSTICAS

Este cambio va a estar presente en una pequeña proporción de la población (variante) o del organismo (mutación).

›La unidad genética capaz de mutar es el GEN

›En los seres multicelulares, las mutaciones sólo pueden ser heredadas cuando afectan a las células reproductivas.

TIPOS DE MUTACIÓN



MUTACIÓN SOMÁTICA

Las células somáticas representan la totalidad de las células del organismo. Por lo tanto, se encuentran en los huesos, la piel, los tejidos, los órganos o la sangre.

›La mutación somática afecta a las células somáticas del individuo.

›Una vez que la célula sufre una mutación, todas las células que derivan de ella, por divisiones mitóticas, heredarán la mutación.

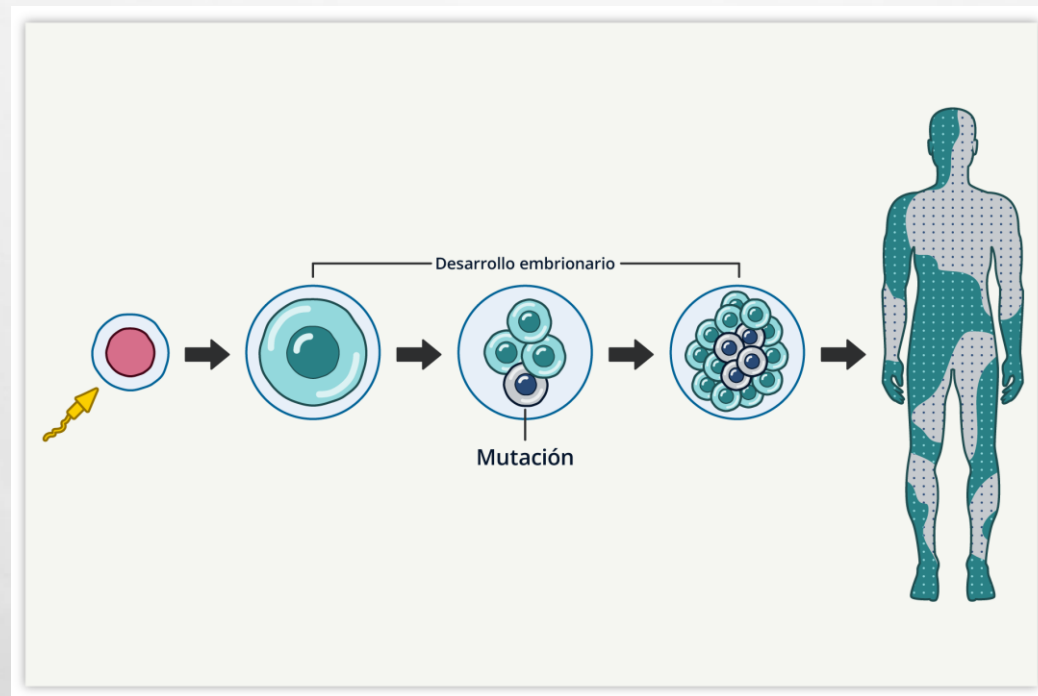


MUTACIÓN GERMINAL

Afectan a las células productoras de gametos, apareciendo gametos con mutaciones.

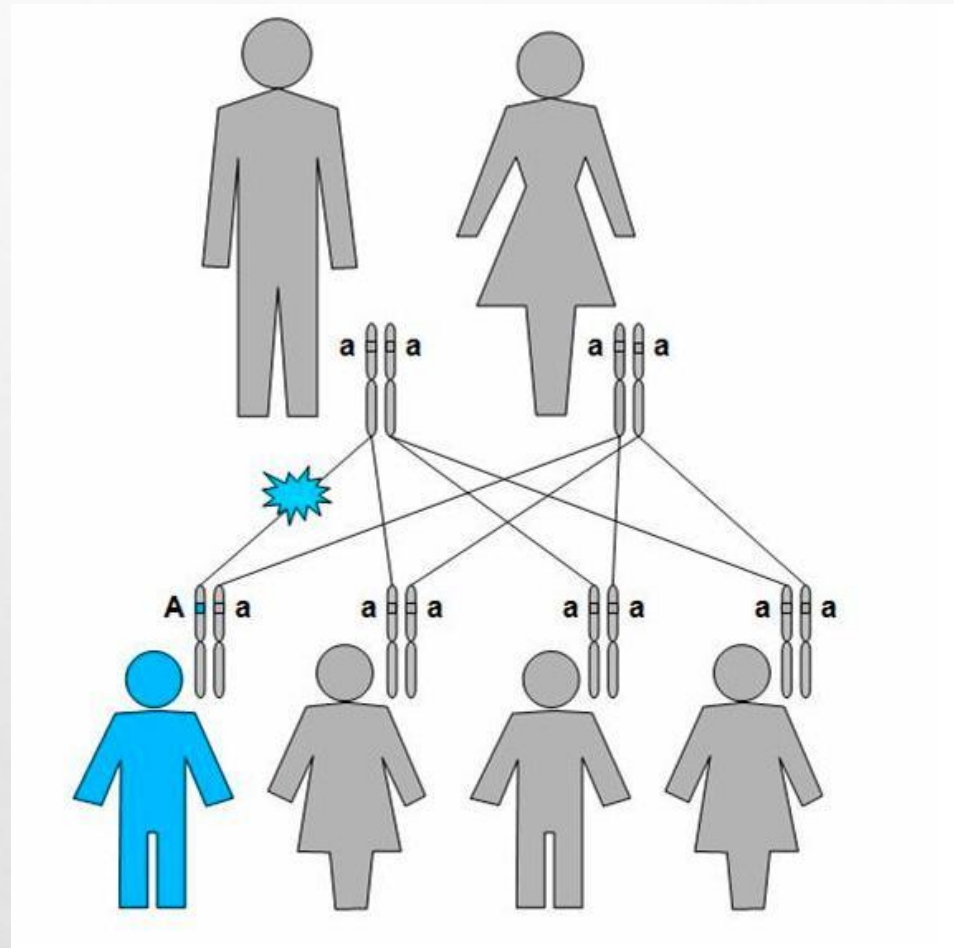
›Estas mutaciones se transmiten a la siguiente generación. A diferencia de las mutaciones somáticas estas sí son hereditarias.

›Genera individuos con la mutación en todas las células (germinales y somáticas).



MUTACIÓN DE NOVO

Una mutación de novo es una mutación que aparece por primera vez en una familia. Ni los padres ni los abuelos presentan esta alteración genética. Es el resultado de una mutación nueva en una célula germinal de los padres (óvulo o espermatozoide) o en el cigoto.



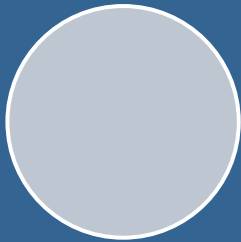
MUTACIÓN POR SUSTITUCIÓN

DE BASES Se producen al cambiar en una posición un par de bases por otro (son las bases nitrogenadas las que distinguen los nucleótidos de una cadena).

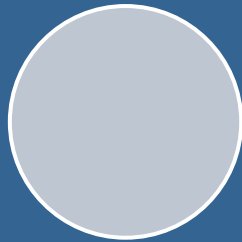
- **Distinguimos dos tipos que se producen por diferentes mecanismos bioquímicos:**

- **Mutaciones Transicionales**
- **Mutaciones Transversionales**

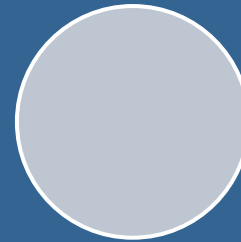
MUTACIONES TRANSICIONALES



» 0 transiciones, se producen cuando un par de bases es sustituido por su alternativa del mismo tipo.



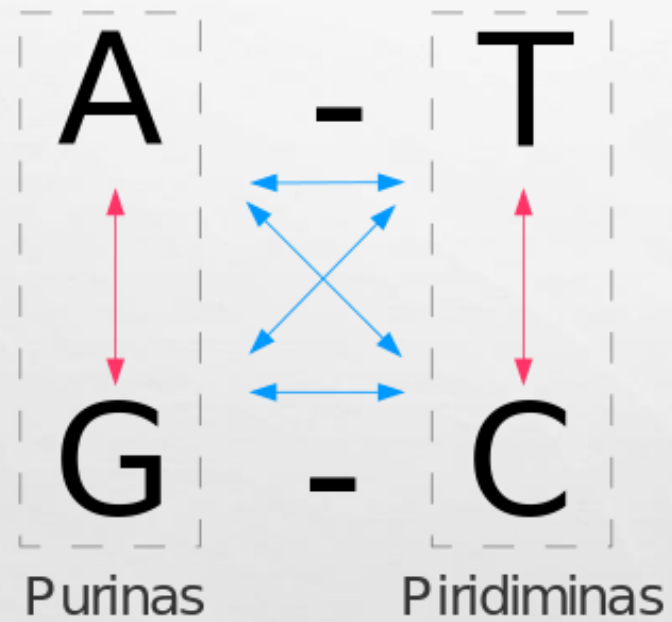
» Las dos bases púricas son adenina (A) y guanina (G), y las dos pirimídicas son citosina (C) y timina (T).



» La sustitución de un par AT, por ejemplo, por un par GC, sería una transición.



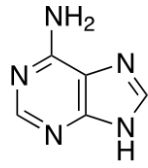
Transición **Transversión**



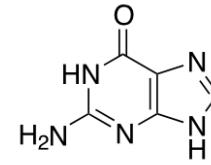
MUTACIONES TRANSVERSIONALES

› **Las transversiones, se produce cuando un par de bases es sustituida por otra del otro tipo.**

› **Por ejemplo, la sustitución del par AT por TA o por CG.**



adenine



guanine

purines

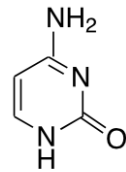
A ← Transitions → G

Transversions

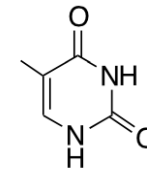
Transversions

C ← Transitions → T

pyrimidines



cytosine



thymine

MUTACIONES A NIVEL CROMOSÓMICO

Pueden afectar tanto a fragmentos de cromosomas, como a cromosomas enteros. Estas mutaciones suelen producirse durante la mutación celular e implican reordenaciones del material ya existente. El efecto de estas mutaciones puede estar tanto en la estructura de los cromosomas como en el número. A nivel cromosómico las mutaciones pueden ser:

- **› Estructurales**
- **› Numéricas**

MUTACIONES ESTRUCTURALES

›Afectan la forma o la estructura de un cromosoma en particular. **MUTACIONES NUMÉRICAS**

›Afectan al número total de cromosomas que forman parte de un individuo. Ejemplo de ello:

Trisomía 21 o Síndrome Down.

CAUSAS DE LA MUTACIÓN

CAUSAS DE LA MUTACIÓN

› **MUTACION ESPONTÁNEA:** Se produce de forma natural o normal en los individuos.

› **MUTACION INDUCIDA:** Se produce como consecuencia de la exposición a agentes mutagénicos químicos o físicos.

MUTACIONES ESPONTÁNEAS

› **Errores durante la replicación. › Daños fortuitos en el ADN.**

› **Elementos genéticos transponibles: secuencia de ADN, que puede moverse de manera autosuficiente, a diferentes partes del genoma de la célula, hay cambio en la cantidad del genoma de la célula, modifica el ADN ya sea arrastrando un gen codificador de un cromosoma a otro, rompiéndolo por la mitad ó haciendo que desaparezca del todo.**

MUTACIONES INDUCIDAS

›Existen diferentes agentes químicos y físicos que producen mutaciones en el ADN.

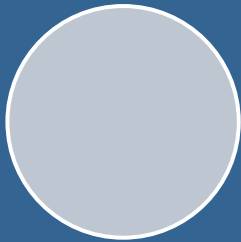
›Entre los agentes físicos tenemos: las radiaciones ionizantes (rayos X) y las radiaciones no ionizantes (luz ultravioleta).

›Entre los agentes químicos: Etilmetanosulfonato, que produce transiciones: G,C-AT.

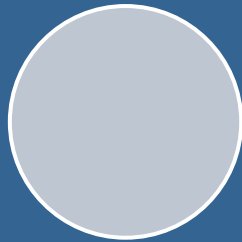
PATRONES DE HERENCIA



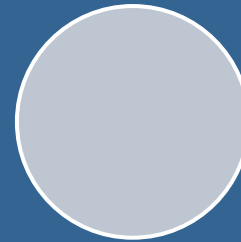
CROMOSOMAS HUMANOS



La mayoría de las células en el cuerpo normalmente contiene 46 cromosomas, organizados en 23 pares.



Para cada uno de estos 23 pares has heredado un cromosoma de tu padre y otro de tu madre.



De los 23 pares, 22 son cromosomas no sexuales (autosomas) y el par que queda está formado por cromosomas sexuales, que determinan si eres varón (XY) o mujer (XX).



LOS TRASTORNOS PUEDEN TENER UN PATRÓN DE HERENCIA DOMINANTE O RECESIVA.

La herencia dominante significa

- **que solo una copia del gen — del padre o de la madre — necesita tener una mutación (variante patogénica) para que se exprese la característica o la enfermedad.**

La herencia recesiva significa que

- **la característica o la enfermedad solo va a presentarse si ambas copias del gen — una de la madre y una del padre — son anormales (mutadas).**

PATRÓN DE HERENCIA AUTOSÓMICO DOMINANTE

Solo necesitas una copia del gen anormal para estar afectado por este tipo de trastorno.

Una persona con un trastorno autosómico dominante — el padre en este caso — tiene un 50 por ciento de pasar el gen anormal (y de tener un hijo afectado) y un 50 por ciento de pasar la copia normal del gen (y de tener un hijo no afectado) con cada embarazo.

La enfermedad de Huntington y el síndrome de Marfan son dos ejemplos de trastornos autosómicos dominantes.

PATRÓN HEREDITARIO AUTOSÓMICO RECESIVO

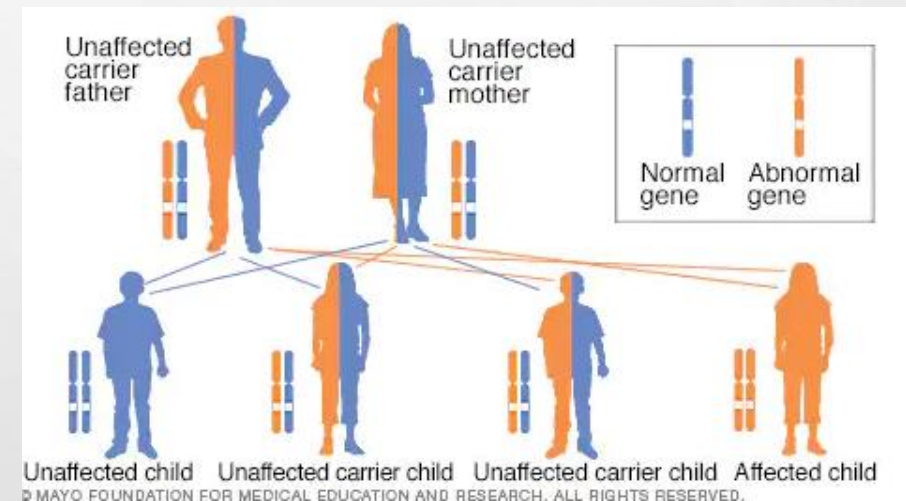
En un trastorno autosómico recesivo, el gen recesivo anormal (mutado) está situado en uno de los cromosomas no sexuales (autosomas).

Para heredar un trastorno autosómico recesivo — como fibrosis quística, anemia de células falciformes, o fenilcetonuria — ambos padres deben ser portadores.

El hijo hereda dos copias de un gen anormal — una de cada padre.

Un portador es un individuo que no está afectado que tiene una copia del gen anormal y otra copia que es normal.

Con cada embarazo, dos portadores tienen un 25 por ciento de posibilidad de tener un hijo no afectado, con dos copias normales de un gen, un 50 por ciento de posibilidad de tener un hijo no afectado que también es portador, y un 25 por ciento de posibilidad de tener un hijo afectado, con dos copias anormales del gen.



PATRÓN DE HERENCIA RECESIVO LIGADO AL CROMOSOMA X EN EL PADRE





En un patrón de herencia de genes recesivos ligados al cromosoma X, el gen anormal (mutado) está en el cromosoma X.

La distrofia muscular de Duchenne, algunos tipos de daltonismo, y la hemofilia A son ejemplos de trastornos recesivos ligados al cromosoma X.

Un hombre con un trastorno recesivo ligado al cromosoma X pasará su cromosoma Y normal a sus hijos varones, y nadie se verá afectado.

Pasará su cromosoma X (con el gen anormal) a sus hijas mujeres, y todas serán portadoras de la enfermedad.

Sus hijas quizás no presenten síntomas o solo presenten características leves del trastorno, y tal vez pasen el gen anormal a sus hijos.

