



Mi Universidad

Nombre del Alumno Danna Harumi Puac Pineda

Nombre del tema Mutaciones

Parcial 1er Parcial

Nombre de la Materia Fisiopatología

Nombre del profesor Guillermo del solar villareal

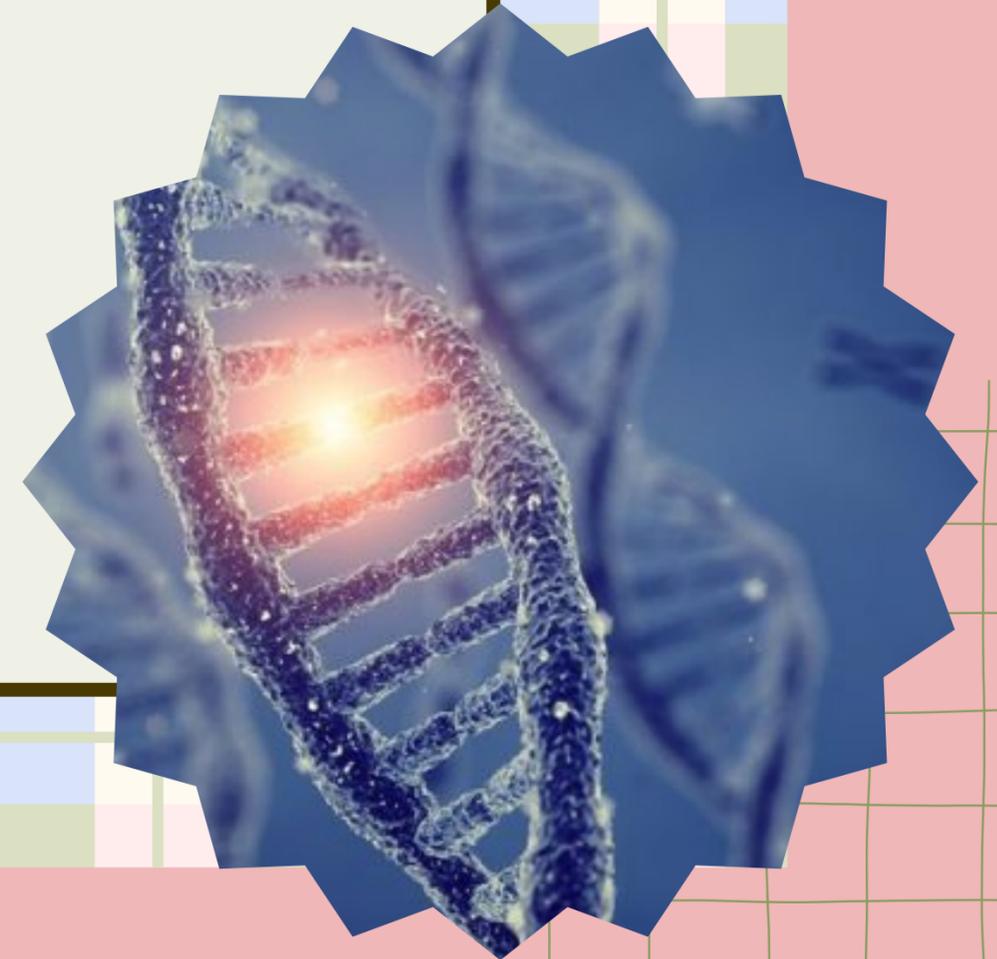
Nombre de la Licenciatura Medicina Humana

Cuatrimestre 1er Semestre

Tapachula Chiapas a 15/03/2024

MUTACIONES

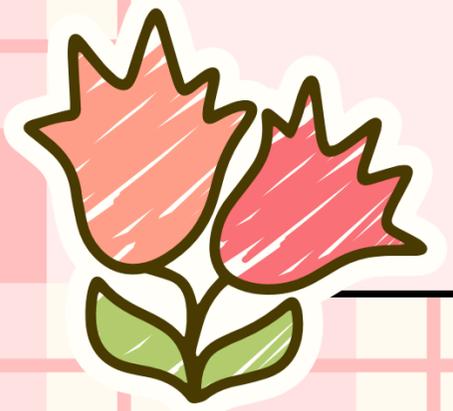
Dr. Danna Puac



INTRODUCCION

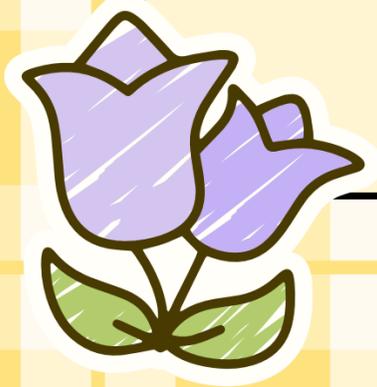
Desde tiempos inmemoriales, la enfermedad ha sido una sombra que acecha la existencia humana, desafiando a médicos, científicos y pensadores por igual. En la búsqueda de respuestas a la pregunta perenne de por qué enfermamos, la ciencia médica ha sido testigo de un avance trascendental: la comprensión del papel central de las mutaciones genéticas en la fisiopatología de diversas enfermedades.

Estos pequeños cambios en la secuencia del ADN han demostrado ser poderosas fuerzas impulsoras detrás de una amplia gama de trastornos, desde enfermedades genéticas raras hasta condiciones multifactoriales comunes como el cáncer y las enfermedades cardiovasculares.



TERMINOLOGIA

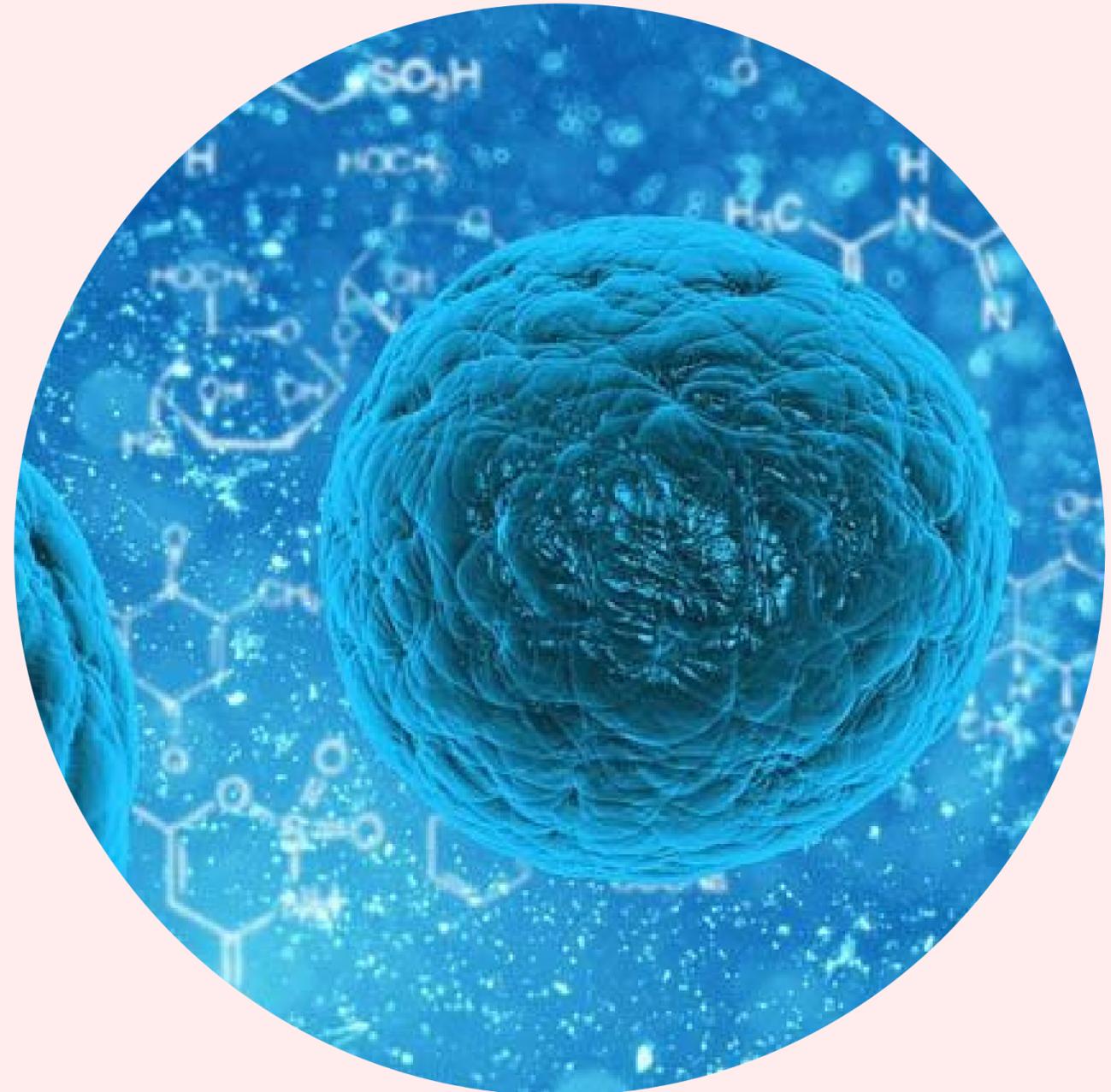
La mutación es la fuente primaria de variabilidad genética en las poblaciones, mientras que la recombinación al crear nuevas combinaciones a partir de las generadas por la mutación, es la fuente secundaria de variabilidad genética.



MUTACION SOMATICA

afecta a las células somáticas del individuo. Como consecuencia aparecen individuos mosaico que poseen dos líneas celulares diferentes con distinto genotipo. Una vez que una célula sufre una mutación, todas las células que derivan de ella por divisiones mitóticas heredarán la mutación (herencia celular).

Un individuo mosaico originado por una mutación somática posee un grupo de células con un genotipo diferente al resto, cuanto antes se haya dado la mutación en el desarrollo del individuo mayor será la proporción de células con distinto genotipo. En el supuesto de que la mutación se hubiera dado después de la primera división del cigoto (en estado de dos células





MUTACIONES EN LA LINEA GERMINAL

afectan a las células productoras de gametos apareciendo gametos con mutaciones. Estas mutaciones se transmiten a la siguiente generación y tienen un mayor importancia desde el punto de vista evolutivo.

NIVELES DE MUTACIONES

mutacion que afecta a un solo gen

GENICA

mutación que afecta a un segmento cromosómico que incluye varios genes.

CROMOSOMICA

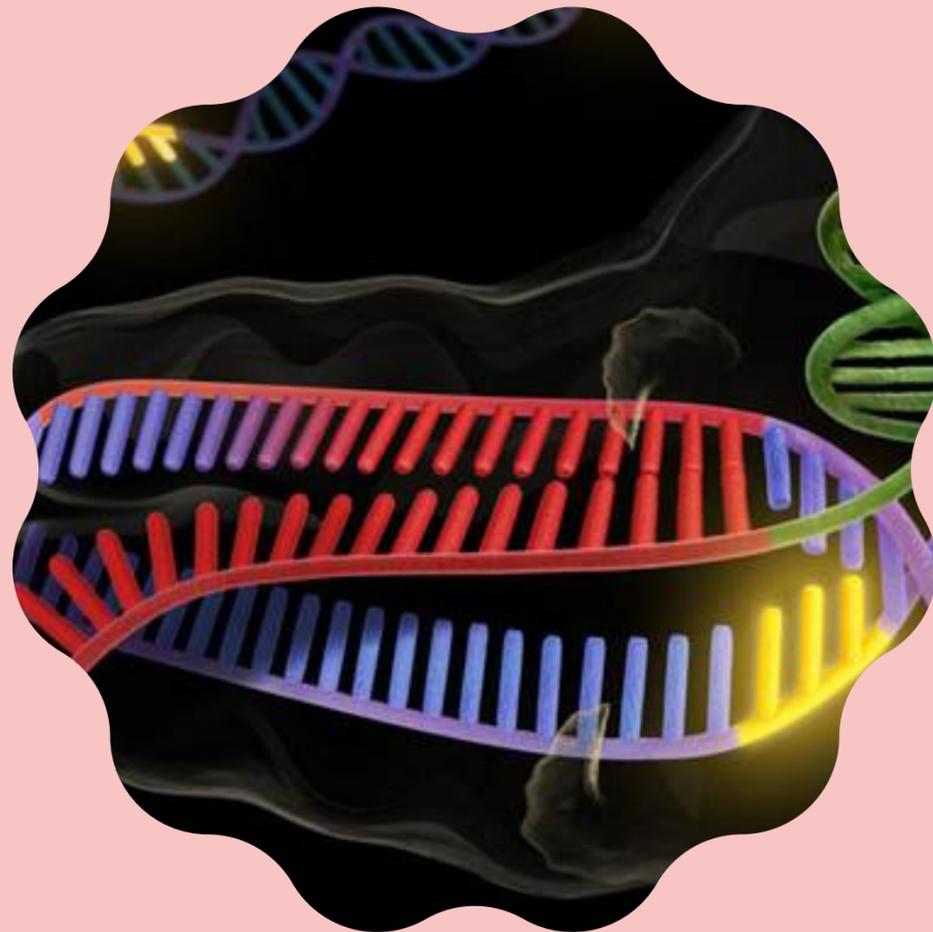
mutación que afecta a cromosomas completos (por exceso o por defecto) o a juegos cromosómicos completos.

GENOMICA

MUTACION ESPONTANEA E INDUCIDA

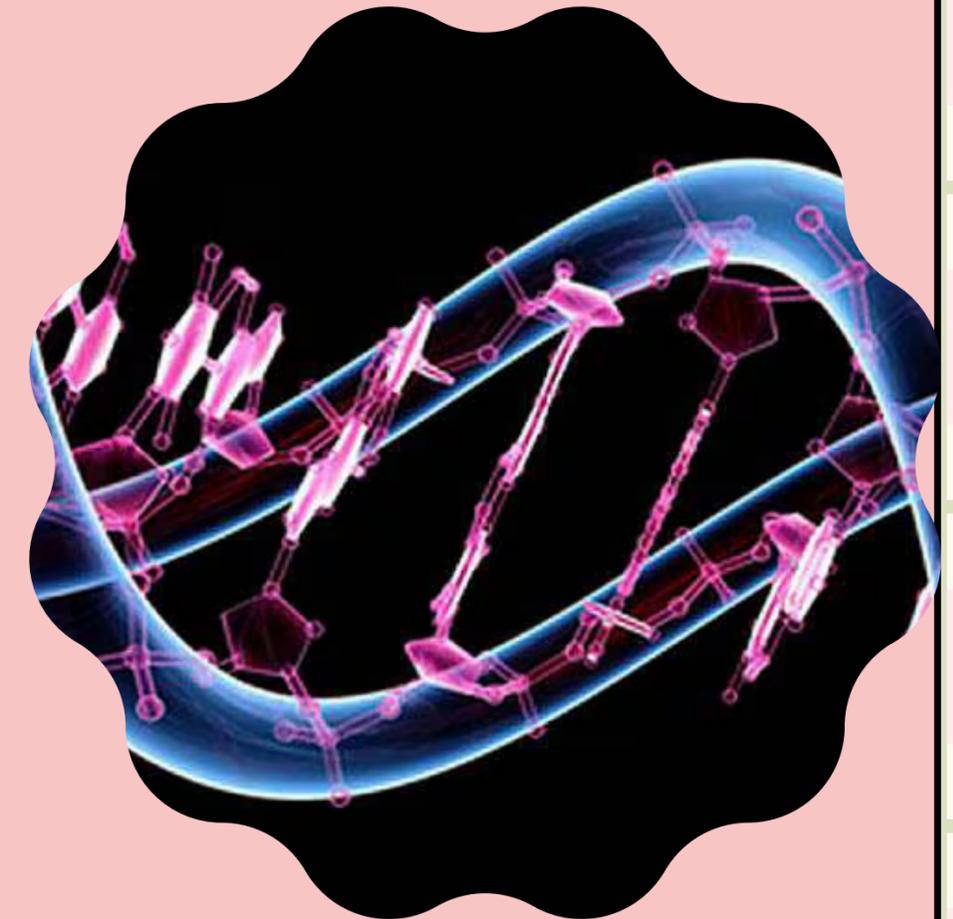
ESPONTANEA

se produce de forma natural o normal en los individuos.



se produce como consecuencia de la exposición a agentes mutagénicos químicos o físicos.

INDUCIDA



MUTACIONES GENICAS

cambio o
sustitución de una
base por otra en el
ADN

SUSTITUCIONES DE
BASES

cambio de una purina
(Pu) por otra purina, o
bien cambio de una
pirimidina
(Pi) por otra pirimida.

TRANSCISIONES

cambio de una
purina (Pu) por una
pirimidina (Pi) o
cambio de una
pirimidina (Pi) por
una purina (Pu)

TRANSVERSIONES

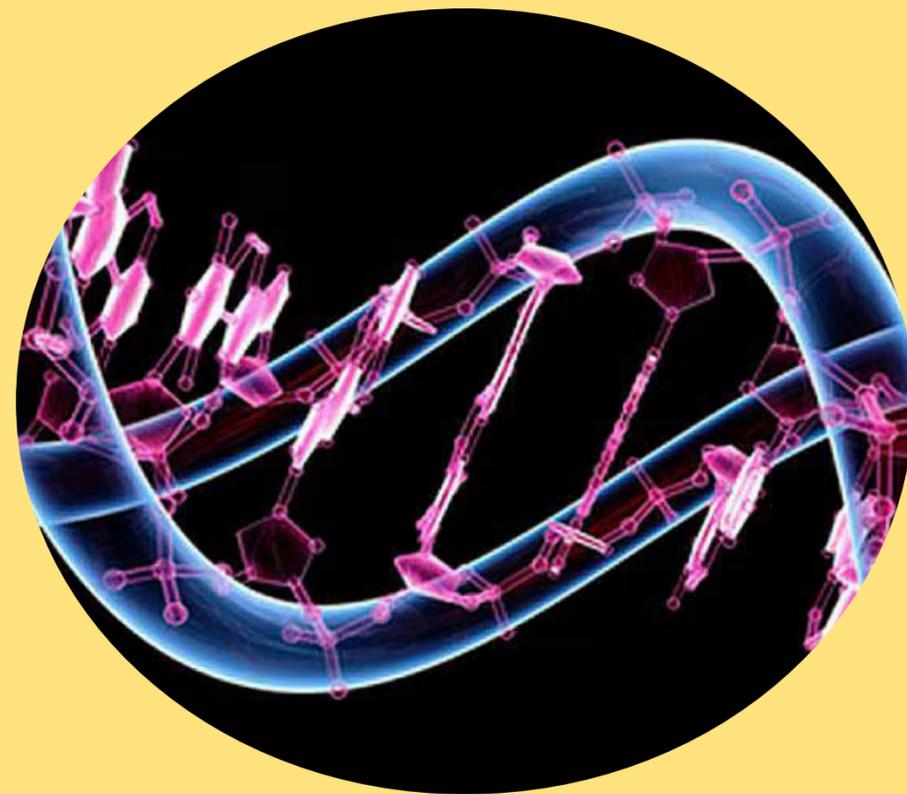
INSERCIONES O ADICIONES Y DELECCIONES DE NUCLEÓTIDOS:

se trata de ganancias de uno o más nucleótidos (inserciones o adiciones) y de pérdidas de uno o más nucleótidos (deleciones).

Tienen como consecuencia cambios en el cuadro o pauta de lectura cuando el número de nucleótidos ganado o perdido no es múltiplos de tres.

DUPLICACIONES:

consiste en la repetición de un segmento de ADN del interior de un gen.

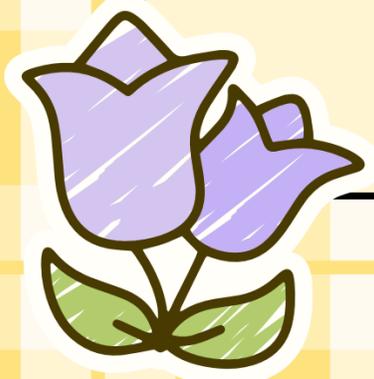
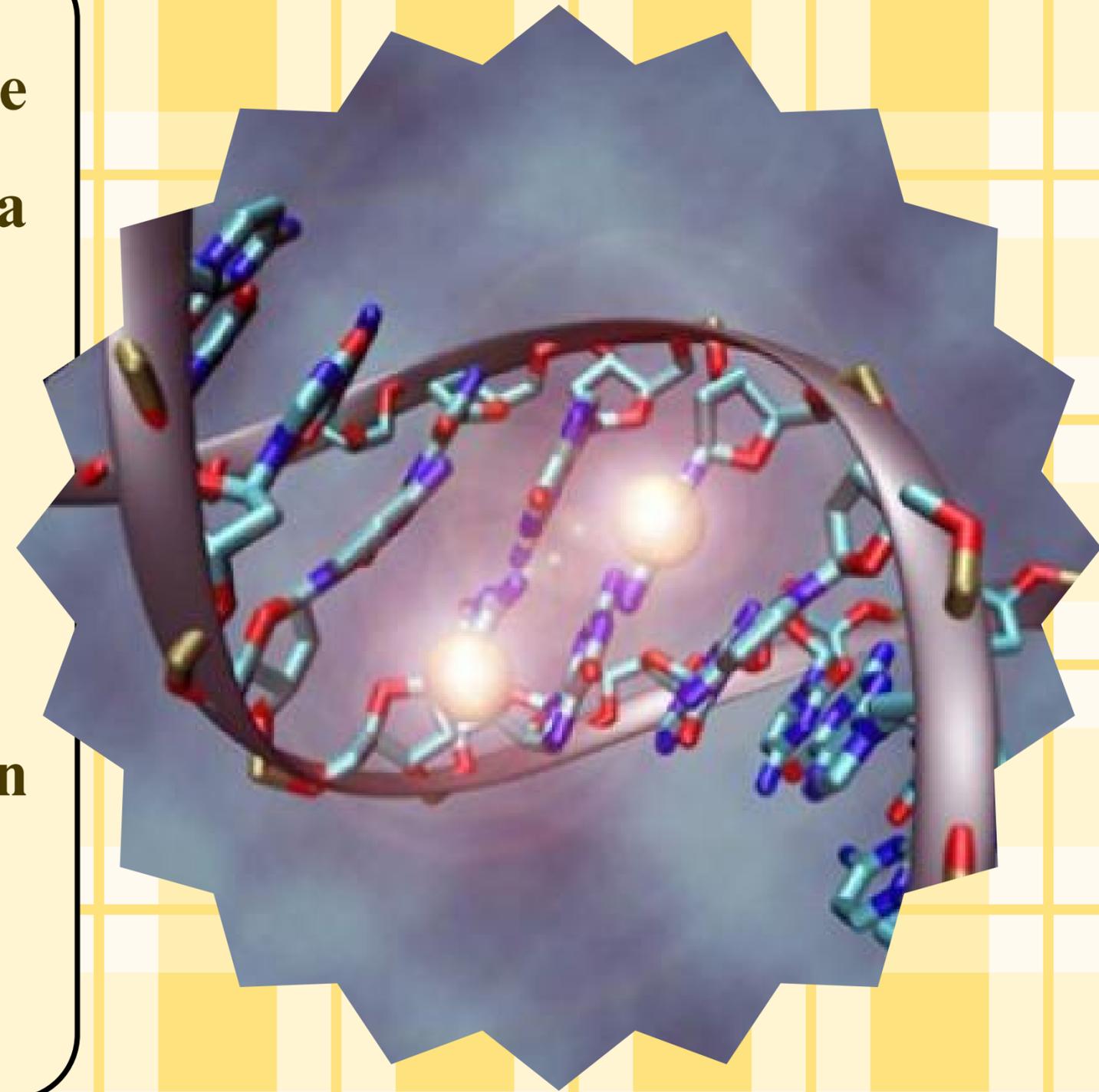


INVERSIONES:

un segmento de ADN del interior de un gen se invierte, para ello es necesario que se produzcan dos giros de 180° , uno para invertir la secuencia y otro para mantener la polaridad del ADN

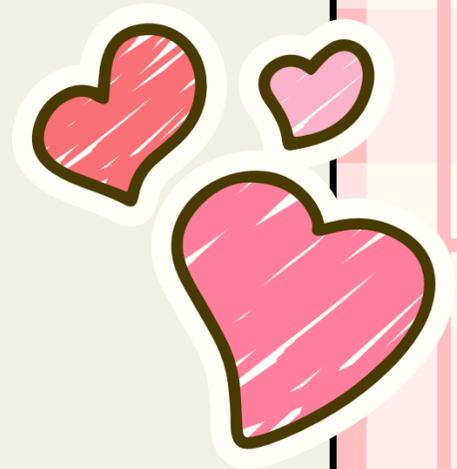
TRANSPOSICIONES:

un segmento de un gen cambia de posición para estar en otro lugar distinto del mismo gen o en otro lugar del genoma.



CONCLUSION

En conclusión, las mutaciones genéticas representan una pieza fundamental del rompecabezas de la fisiopatología, desvelando secretos sobre el origen y la progresión de enfermedades que alguna vez parecían inexplicables. A medida que avanzamos en nuestra comprensión de la genética humana y desarrollamos tecnologías más sofisticadas para analizar el genoma, se abren nuevas oportunidades para el diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades. Sin embargo, es fundamental abordar los desafíos éticos, sociales y científicos que surgen en este camino hacia una medicina más personalizada y precisa.



BIBLIOGRAFIA.



<https://www.ucm.es/data/cont/media/www/pag-56185/11-La%20mutaci%C3%B3n.pdf>

