

Trabajo Práctico de Mutaciones

Alumnos:

- Calvo, Nicolás
- Maldonado, María José
- Ortiz, Guadalupe
- Peralta, Mateo
- Quinteros, María Paz
- Quiroga, Josefina

Curso: 5° "A"

Profesor: Luciano Puricelli

≡ Mutaciones ≡

1. Son cambios permanentes en la información hereditaria, esto es en uno o más nucleótidos del ADN. Es cualquier cambio que se produce en el genotipo de un individuo. Se refiere a cualquier cambio que se produzca en el material hereditario del individuo. Las **mutaciones somáticas** no suelen tener repercusiones para el individuo a no ser que tal mutación provoque la transformación de la célula en cancerosa. Las **mutaciones germinales** sí son trascendentales ya que son heredables y todas las células del nuevo organismo tendrán la misma información que la célula cigoto.

Mutaciones Somáticas Mutaciones Germinales

- | | |
|---|--|
| - Se produce en células no germinales | - Se produce en células de la línea germinal |
| - Solo afectan a la células que descienden de la que sufrió la mutación | - Afectan a todas las células del individuo resultante |
| - No se transmiten a la descendencia | - Se pueden transmitir a la descendencia |

2. Mutaciones a nivel molecular, llamadas **mutaciones génicas**. Son los cambios que se producen en la molécula de ADN y por tanto afectan a una o varias bases nitrogenadas

- Mutaciones a nivel cromosómico, llamadas **mutaciones cromosómicas o estructurales**. Son aquellas que afectan a la estructura de los cromosomas. Son observables a microscopio

- Mutaciones a nivel genómico, llamadas **mutaciones genómicas, o numéricas e cariotípicas**. Son las que afectan a la dotación cromosómica del individuo, es decir que aparecen cromosomas de más o de menos o incluso que aparece un número de series haploides distinto del normal.

3. Son factores físicos, químicos y biológicos que provocan mutaciones y aumentan la tasa espontánea de mutación. Actúan dañando la composición o estructura del ADN

- Agentes Mutagénicos Físicos:

- Radiaciones ionizantes: rayos X, rayos gamma y la emisión de partículas alfa y beta
- Radiaciones no ionizantes: rayos ultravioleta

- Agentes Mutagénicos Químicos:

- Modificaciones de las bases nitrogenadas: ácido nitroso, gas mostaza
- Sustituciones de bases: 5-bromouracilo, 2-aminopurina
- Intercalación de moléculas: acridina, proflavina, benzopireno

- Agentes Mutagénicos Biológicos:

- Transposones: bacterias como *Helicobacter pylori*
- Virus: Hepatitis B, Papiloma virus, VIH

4. La evolución se debe a aquellos procesos por los que las poblaciones cambian sus características genéticas a lo largo del tiempo. La recombinación génica incrementa la variabilidad. La mayor parte de las mutaciones génicas son mortales y las que se han mantenido es porque producen una mejora y son las esenciales para la evolución. A lo largo del tiempo los seres han ido aumentando la cantidad de genes lo que ha supuesto que sobre estos genes duplicados pudieran generarse mutaciones con un menor riesgo y favorecer el proceso de creación de variabilidad.

5.

Mutaciones

se clasifican en

Crénicas

Morfológicas

Transiciones
Transversiones

Sustitución de pares de bases
Pérdida o inserción de nucleótidos

Funcionales

Silenciosas
De cambio de encuadre de lectura
Sin sentido
De cambio de sentido
Elementos de control
De expansión de repetición de tripletas o codones

Aneuploidias

Nulisomías
Monosomías
Trisomías
Tetrasomías
Pentasomías

Cromosómicas

Aberresiones Cromosómicas

Las que suponen pérdida o duplicación de segmentos

Deleción cromosómica
Duplicación cromosómica

Terminales
Intersticiales

Las que suponen variaciones en la distribución de los segmentos de los cromosomas

Inversiones
Translocaciones

Paracéntricas
Pericéntricas
Simples
Recíprocas
Robertsonianas

6 - **Aberraciones Cromosómicas Estructurales** son aquellas en las que el cambio del genotipo afecta a algún segmento cromosómico que incluya más de un gen. Son por tanto, cambios en la disposición de los genes de los cromosomas, a veces con pérdida, otras con ganancia y otras sin variación en el contenido total de información genética, pero sí en el orden de los loci. Se originan por la rotura espontánea de los cromosomas. Este fenómeno a veces se incrementa por las condiciones ambientales o por agentes mutágenos. Pueden ser de varios tipos:

- **Deleciones**: consisten en la pérdida de un segmento cromosómico y por tanto la pérdida de la parte de la información genética contenida en él

- **Duplicaciones**: consisten en la repetición de un segmento cromosómico de mayor o menor extensión

- **Inversiones**: suponen la ruptura del cromosoma por dos puntos y el cambio de sentido del fragmento dentro del propio cromosoma

- **Translocaciones**: un segmento cromosómico cambia de posición trasladándose a otro lugar del mismo cromosoma, a su homólogo o a otro cromosoma cualquiera.

- **Aberraciones Cromosómicas Numéricas** son las que provocan alteraciones en el número de cromosomas característicos en una especie (cariotipo). Producen siempre alteraciones graves ya que cada cromosoma es portador de numerosos genes.

- **Aneuploidía** son mutaciones que afectan al número de cromosomas de un individuo, pero no a la serie completa de cromosomas, sino a cromosomas individuales, es decir que existen cromosomas de más o de menos.

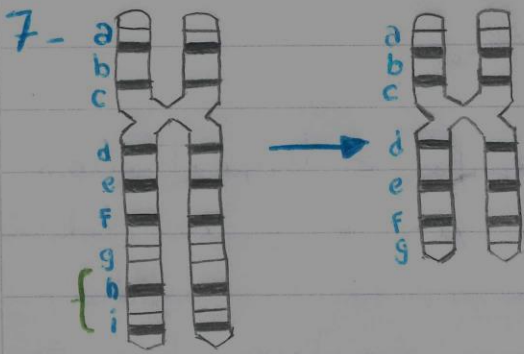
- * **Nulisomías**: si falta la pareja de cromosomas homólogos

- * **Monosomías**: con un solo cromosoma homólogo

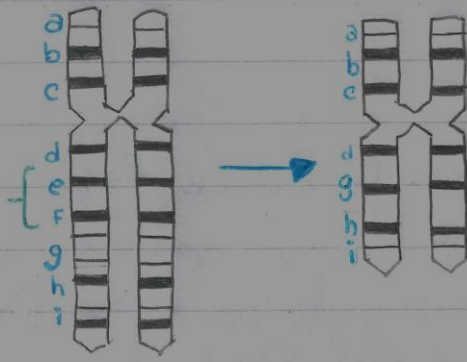
- * **Trisomías**: con tres cromosomas homólogos

- * **Tetrasomías**: con cuatro cromosomas homólogos

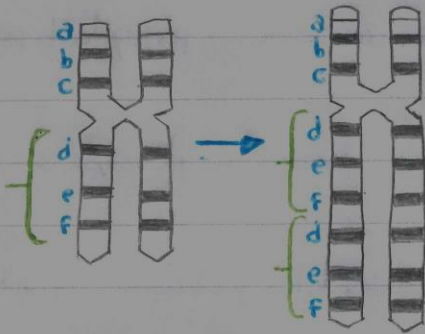
- * **Polisomías**



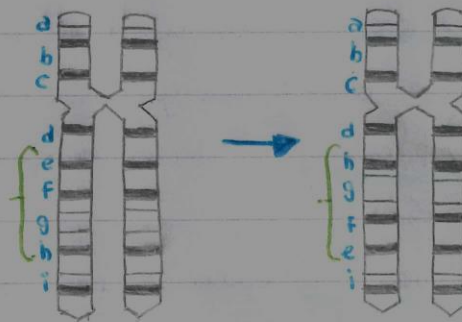
Delección Terminal



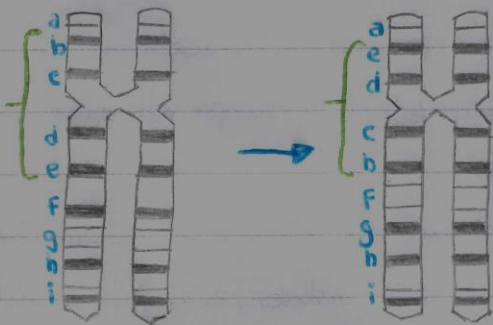
Delección Intersticial



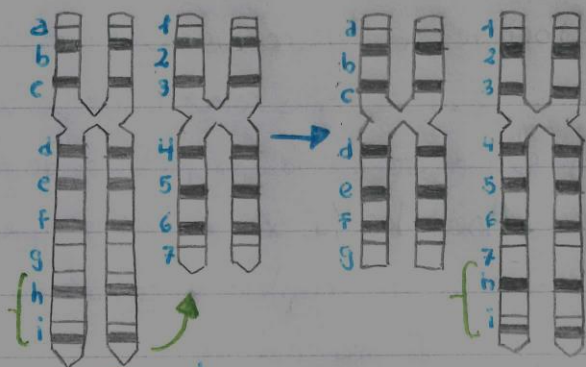
Duplicación



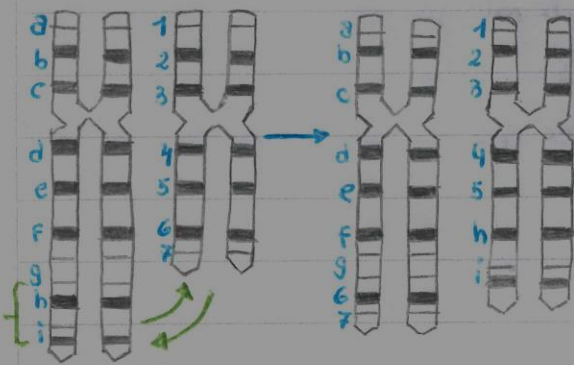
Inversiones Paracéntricas



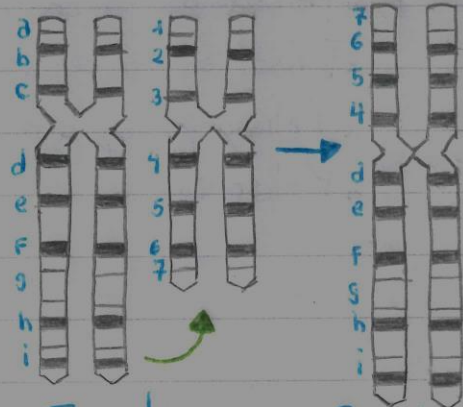
Inversiones Pericéntricas



Translocaciones simples



Translocaciones Recíprocas



Translocaciones Robertsonianas