



BIOLOGÍA GUIA





integrantes:

PiaGodoy

Emilia Rodano

Ornela Zamora

CamilaAlonso



1) Una mutación es cualquier cambio que se produce en el genotipo de un individuo. Se refiere, por tanto, a cualquier cambio que se produzca en el material hereditario del individuo que en la inmensa mayoría de los seres vivos es ADN. Mutación somática, en genética, se denomina a aquella mutación que afecta a las células somáticas de individuos. Como consecuencia aparecen individuos mosaicos que poseen dos líneas celulares diferentes con distinto genotipo.

Mutación en la línea germinal cambio en un gen de una célula reproductora que se añade al ADN de todas las células del cuerpo de los hijos.

Diferencias Las mutaciones que afectan solamente a las células de la línea somática no se transmiten a la siguiente generación. Mutaciones en la línea germinal afectan a las células productoras de gametos apareciendo gametos con mutaciones.

2) ¿Cuáles son los niveles en los que se producen las mutaciones teniendo en cuenta la cantidad de material genético que afectado? Nombre y describa cada uno

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, son 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 o cariotípicas. Son las que afectan a la dotación cromosómica del individuo, es decir que aparecen cromosomas de más o menos o incluso que aparece un número de series haploides distinto del normal.

Guía Biología: MUTACIONES

③ ¿Qué es un Mutágeno o Agente Mutágeno?

- Mutágeno o Agente Mutágeno: todo factor capaz de aumentar la frecuencia de mutación natural. Los agentes alteran el material genético y la secuencia del ADN.



Factores que actúan como agentes

- FÍSICOS {
- Radiaciones
 - Rayos UV y X
 - Ruido
 - Temperatura

- QUÍMICOS {
- Ácido Nítrico
 - Mercurio
 - Alcaloides (cafeína, nicotina, etc)

4) Una mutación letal podría ser un serio peligro para la supervivencia de la especie. Sin embargo, el proceso de la mutación es un factor fundamental de la evolución, las mutaciones son imprescindibles para que se pueda producir la evolución.

Para entender esta aparente contradicción hay que tener en cuenta dos cosas:

- La gran mayoría de las mutaciones son recesivas y por tanto solo se manifiestan en homocigosis.
- Algunas mutaciones en principio, perjudiciales o neutras, pueden resultar beneficiosas cuando se produce una variación en las condiciones ambientales. Entonces, la selección natural cambia de dirección y se encarga de seleccionar a los individuos más aptos a su ambiente, de manera que puede ocurrir que la selección natural vaya favoreciendo a los individuos mutados.

5) **Mutación genética**
Mutación que afecta a un solo gen.

Mutación cromosómica
Mutación que afecta a un segmento cromosómico que incluye varios genes.

Mutaciones

Cambio espontáneo o inducido en la secuencia de nucleótidos en un ácido nucleico.

Se clasifican

Genéticas

Cromosómicas

Morfológicas

Funcionales

Aneuploidías

Aberaciones Cromosómicas

- Sustituciones de pares de bases
 - Transiciones
 - Transversiones
- Pérdida o rotación nucleotídica
 - Adiciones genéticas
 - Delecciones genéticas
 - Repetición de nucleótidos

- Silenciosas
- De cambios de encuadre de lectura
- Sin sentido
- De cambios de sentido
- Elementos de control
- De expansión de repetición de triplete o codones

- Nulisomías
- Monosomías
- Trisomías
- Tetrasomías
- Pentasomías

- Las que suponen pérdida o duplicación de segmentos
 - Delección Cromosómica
 - Terminales
 - Intersticiales
 - Duplicación Cromosómica

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

- Inversiones
 - Paracentricas
 - Pericentricas
- Translocaciones
 - simples
 - Recíprocas

6) En que consisten "las aberraciones cromosómicas estructurales" y las aberraciones cromosómicas numéricas o "Aneuploidías"

* **ABERRACIONES CROMOSÓMICAS ESTRUCTURALES:** Son los cambios en la estructura interna de los cromosomas. Se agrupan en 2 tipos

a- Las que suponen pérdida o duplicación de segmentos:

- Delección cromosómica
- Duplicación cromosómica.

b- Las que suponen variaciones en la distribución de los segmentos de los cromosomas:

- Inversiones
- Translocaciones

* **ABERRACIONES CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS:**

Son los cambios en la estructura interna del cromosoma

- Euploidías
- Poliploidías
- Aneuploidías

7. Aberraciones cromosómicas estructurales

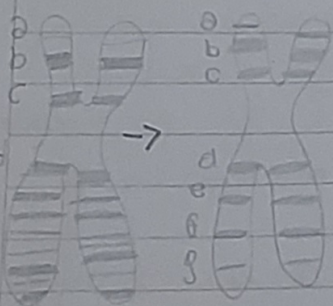
Se agrupan en 2 tipos: las que suponen pérdida o duplicación de segmentos

• **Delección cromosómica**: Es la pérdida de un segmento de un cromosoma

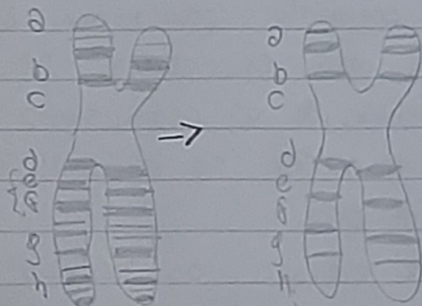
Puede ser:

• **terminales**: cuando se pierde un segmento de extremo del cromosoma

• **intersticiales**: cuando se pierde un segmento interno, respetándose el externo

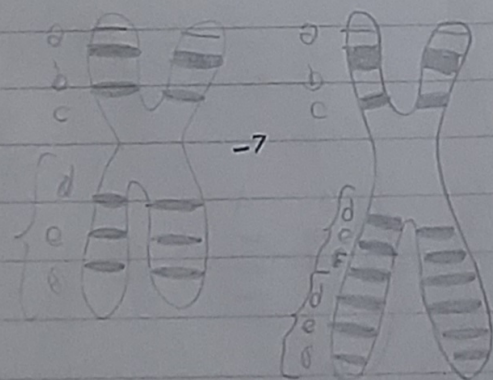


Delección terminal



Delección intersticial

• **Duplicación cromosómica**: Es la repetición de un segmento del cromosoma



Duplicación

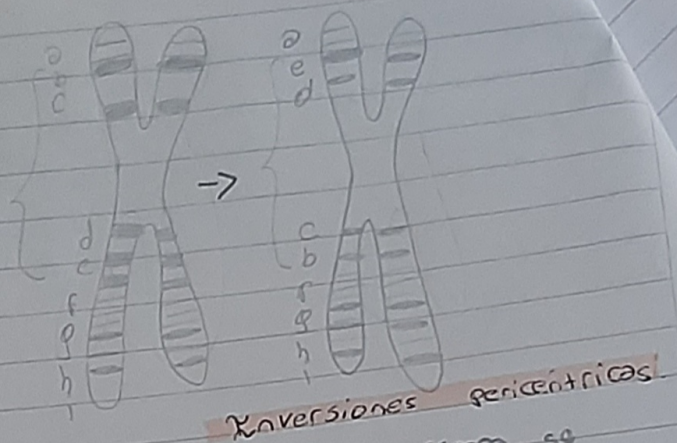
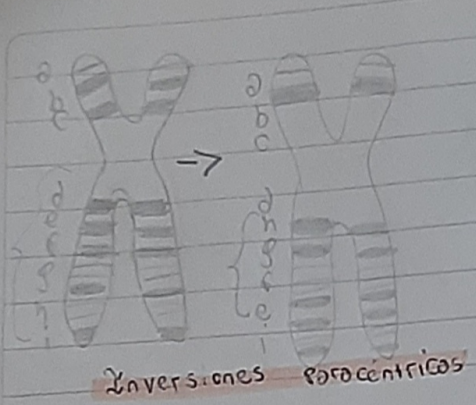
• las que suponen variaciones en la distribución de los segmentos de los cromosomas

* **Inversiones**: un segmento cromosómico de un cromosoma se encuentra situado en posición invertida.

Puede ser:

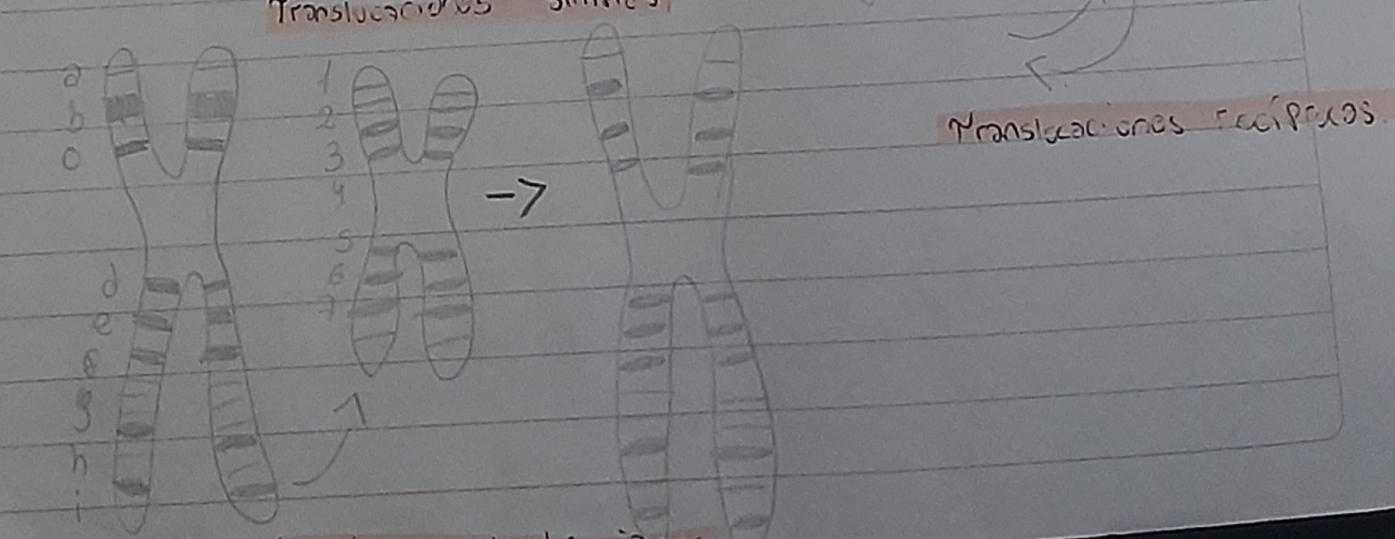
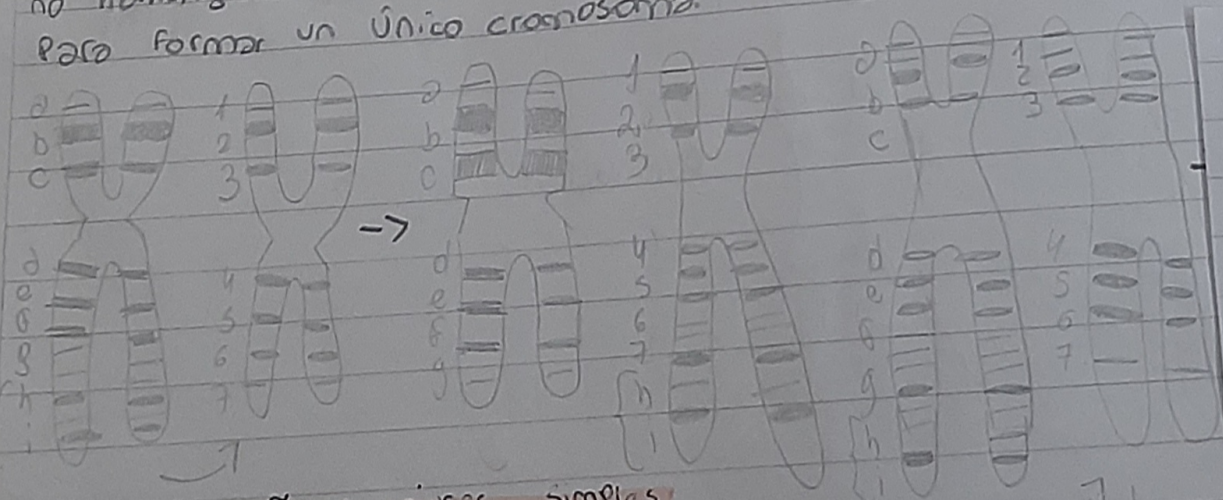
* **Paracéntricas**: se encuentran de un lado del centrómero, respetándolo.

* **Pericéntricas**: se encuentran rodeando al centrómero, que queda involucrado en la inversión.



- Translocaciones: Un segmento cromosómico de un cromosoma se encuentra situado en otro cromosoma no homólogo. Puede ser:

- * Simples: Un segmento de un cromosoma pasa a otro no homólogo
- * Recíprocas: 2 cromosomas no homólogos intercambian un segmento entre ambos.
- * Robertsonianas: se pierden los brazos cortos de 2 cromosomas no homólogos y los brazos largos se fusionan en centromero para formar un único cromosoma.



Translocaciones robertsonianas.