

## MUTACIONES

Es un cambio o alteración en la secuencia del ADN. Las mutaciones pueden ser el resultado de errores en la copia del ADN durante la división celular, la exposición a radiaciones ionizantes o a sustancias químicas denominadas mutágenos, o infección por virus. Las mutaciones de la línea germinal se producen en los óvulos y el esperma y puede transmitirse a la descendencia, mientras que las mutaciones somáticas se producen en las células del cuerpo y no se pasan a los hijos.

### MUTACIONES CROMOSÓMICAS O ESTRUCTURALES

Las mutaciones cromosómicas o estructurales son uno de los tipos de mutaciones cromosómicas que existen. Afectan a la estructura del cromosoma mediante la pérdida de fragmentos de los brazos del cromosoma, la adición de fragmentos procedentes de otro cromosoma o por el cambio en la orientación o la posición de un fragmento de cromátida.

Hay mutaciones estructurales que provocan la variación en el número de genes (deleción y duplicación) mientras que otras mutaciones estructurales no cambia el número total de genes, pero sí su posición en el cromosoma (inversión y translocación).

### MUTACIONES CROMOSÓMICAS QUE AFECTAN POR EL NÚMERO DE GENES.

#### \*Deleción

Disminución en el número de genes debido a la pérdida de un fragmento de cromátida en uno de los brazos del cromosoma. Este tipo de mutación puede afectar a cualquier cromosoma y a fragmentos más o menos grandes de estos. En función de la importancia de los genes que se han perdido las alteraciones que presentará el individuo serán de mayor o menor gravedad.

#### \*Duplicación

La duplicación es una mutación cromosómica que provoca el aumento en el número de genes porque existen copias extra de un fragmento del cromosoma, que puede incluir un número más o menos grande de genes.

Son especialmente frecuentes en las plantas y representa un mecanismo importante del proceso evolutivo. En los seres humanos las mutaciones cromosómicas por duplicación son las responsables algunas de enfermedades.

### CLASES DE MUTACIONES CROMOSÓMICAS SEGÚN AFECTAN EL ORDEN DE LOS GENES

#### \*Translocación

Intercambio de genes entre cromosomas no homólogos, produciéndose una modificación en la ubicación de los genes.

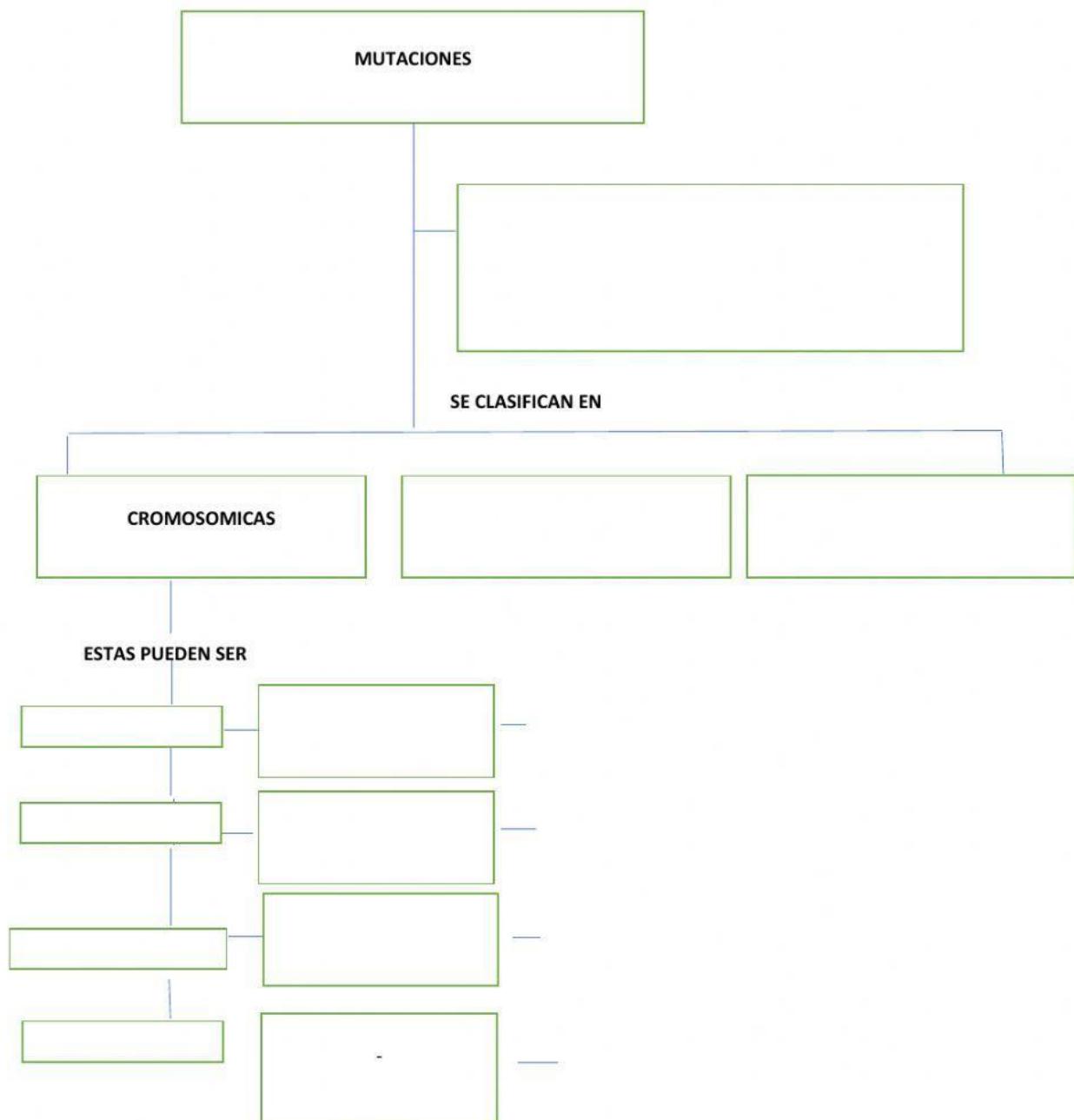
Las translocaciones son relativamente frecuentes, pero no suelen provocar anomalías en los individuos que las presentan, porque la mutación por translocación está balanceada (no ha habido ni ganancia ni pérdida de material genético).

Sin embargo, estas mutaciones pueden provocar problemas de esterilidad o en la descendencia que puede presentar problemas de desarrollo cognitivo, dado que los gametos presentan esta mutación de forma no balanceada, (con un trozo extra de un cromosoma o la ausencia de un fragmento).

#### \*Inversión

En las mutaciones cromosómicas por inversión se produce un cambio de sentido en el orden de los genes. Para que se produzca este tipo de mutaciones es necesario que se dé la rotura de un segmento de cromosoma y que éste se vuelva a unir con un giro de 180º grados (al revés). En la mayoría de casos estas mutaciones no provocan problemas de salud en las personas que son portadoras.

A PRACTICAR. DESPUES DE LEER LA FUNDAMENTACION CONSTRUIMOS NUESTRO MAPA CONCEPTUAL. COLOCAMOS DENTRO DE LOS CUADROS LOS TERMINOS CORRESPONDIENTES



**DUPLICACION      TRANSLOCACION      INVERSION      DELECIION****GENICAS      GENOMICAS**

-cambios de sentido en el orden de los genes de un cromosoma

-Repetición de un fragmento de cromosoma

-Intercambio de fragmentos cromosómicos  
Entre cromosomas homólogos

-Perdida de fragmentos de cromosomas

-Alteración en la secuencia del ADN de la que se compone un gen.

