LAS MUTACIONES

Los genes son secciones de material genético que determinan los rasgos de un ser vivo. Las mutaciones son cam bios en esos genes que pueden provocar cambios en los rasgos. Algunas mutaciones son beneficiosas, otras dañi nas y otras no tienen ningún efecto.

Los cambios pueden ocurrir en cualquier momento durante la vida de un organismo. Las mutaciones según las células afectadas pueden heredarse es decir afecta a las células germinales o sexuales y suceder al azar durante la división celular afectando las células somaticas o ser causadas por factores ambientales, por ejemplo, una exposición excesiva al sol.

Las mutaciones se clasifican en tres tipos según la extensión del material genético:

1. **Mutaciones génicas o puntuales**: Son mutaciones a nivel del material genético y afectan la constitución química de los genes, es decir a las bases nitrogenadas o "letras" del ADN. Estas mutaciones tendrán diferentes efectos sobre la salud de las personas, dependiendo de dónde ocurran y si alteran o no la función esencial de las proteínas o de los procesos normales de lectura, transcripción y traducción de las proteínas.

A la vez las mutaciones génicas se clasifican en:

Transiciones en donde se cambia una base nitrogenada púrica por púrica o pirimidina por primidina, transversiones en donde cambia una base nitrogenada púrica por una pirimidina o viceversa, **adiciones** cuando se añade una o más bases nitrogenadas a la cadena de ADN y **deleciones** en donde se pierde una o más bases nitrogenadas.

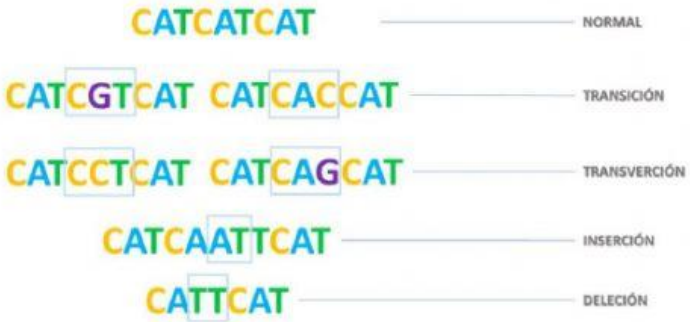

Figura 1: Mutaciones génicas

2. **Mutaciones Cromosómicas**: El cambio afecta a un segmento de cromosoma en su estructura y tamaño.
   A la vez estas mutaciones se clasifican en:
   deleciones, en las que una porción de un cromosoma con varios genes es eliminada; **duplicaciones**, en las que una región de un cromosoma con diversos genes se duplica; **inversiones**, en las que se invierte el orden de genes **translocaciones**, en las que dos cromosomas intercambian fragmentos entre sí.

LIVEWORKSHEETS

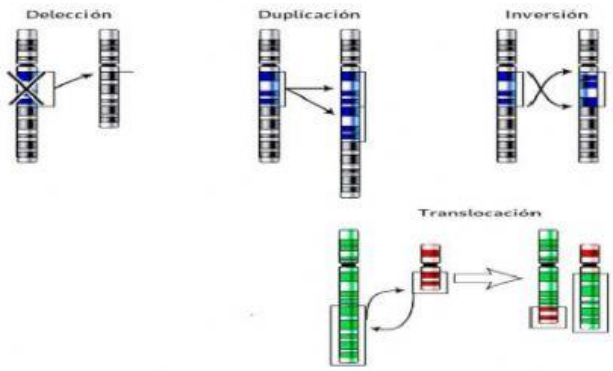

Figura 2: Mutaciones cromosómicas

3. **Mutaciones Genómicas:** Afecta al conjunto del genoma, aumentando o reduciendo el número de juegos cromosómicos o bien afecta al número de cromosomas individualmente (por defecto o por exceso), como la trisomía 21 o Síndrome de Down.
   A la vez estas mutaciones se clasifican:
   - **Euploidia**s: si se altera juegos completos de cromosomas y dentro de esta clasificación se encuentran las mono ploidías la cual existe un solo cromosoma homologo y las poliploidías en donde existen más de dos cromosomas homólogos
   - **Aneuploidías**: si se altera el número cromosómico, sin ser juegos completos y a la vez estas se clasifican en nulisomías las cuales no existe una parte del juego cromosómico, las monosomías en donde falta un cromosoma de la pareja de homólogos, las trisomías cuando hay un cromosoma de más (como el síndrome de Down) y las tetrasomías en donde hay cuatro cromosomas en lugar de dos.

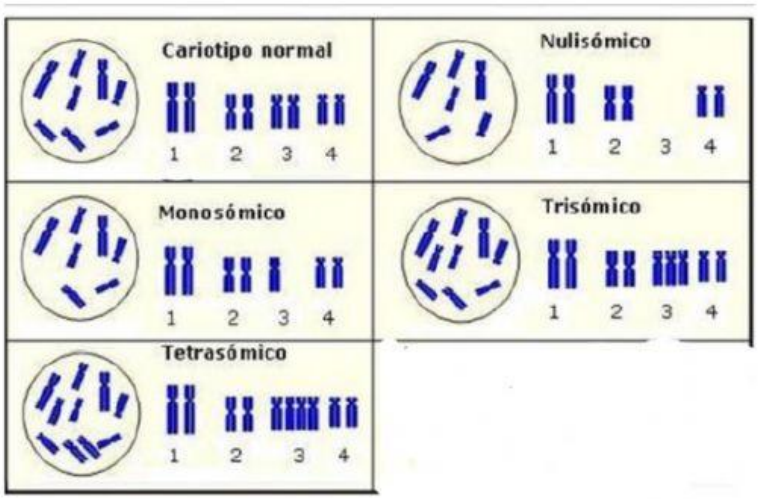

Figura 3: Aneuploidías

Actividad comprensión de lectura.

LIVEWORKSHEETS

1.Una trisomía es una mutación genómica que origina que el individuo afectado:

a) Tenga tres cromosomas extras

b) Tenga un cromosoma de mas

c)Tenga triplicado el cromosoma sexual Y

d) No tenga cromosomas

2. Las mutaciones génicas son:

a) Las que afectan la estructura de un gen

b) Las que afectan la estructura del cromosoma

c) Las que afectan el número de cromosomas

d) Las que afectan a la célula

3.Existen tres tipos de mutación según la extensión del material genético:

a) Génicas, genotípicas y cromosómicas

b) Génicas cario típicas y genómicas

c) Génicas, cromosómicas y genómicas

d)Cromosómicas, Génicas y puntuales

4.Si un individuo tiene una trisomía 21 decimos que tiene

a) Síndrome de Klinefelter

b) Síndrome del supermacho

c) Síndrome de Down

d) Síndrome de Edwards

5.Los tipos de mutaciones según las células afectadas pueden ser:

a) cromosómicas y sexuales

b) Somáticas y puntuales

c) Germinales y somáticas

d) Germinales y sexuales

6.De acuerdo con la figura 4 y 3 es una mutación de tipo

LIVEWORKSHEETS

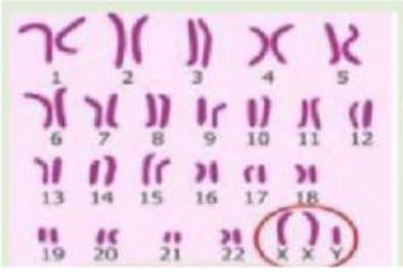

Figura 4

a) Puntual

b) cromosómica

c) Genómica

d) génica

LIVEWORKSHEETS