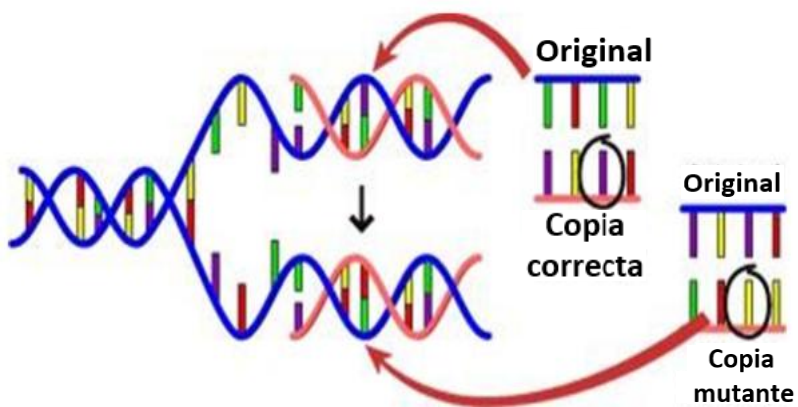




ANOMALIAS CROMOSÓMICAS EN LOS SERES VIVOS Y EN LOS HUMANOS

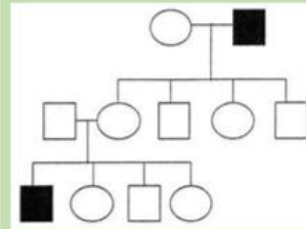
Una mutación es una modificación en la estructura del ADN o de cromosomas.

El material hereditario de todas las células vivas puede experimentar cambios, sobre todo durante el proceso de replicación del ADN. Si estas modificaciones no son corregidas o reparadas pueden transmitirse a los descendientes.



Sabías que...

Por medio del árbol genealógico se pueden realizar el estudio genético de una familia o mostrar el pedigrí de un animal.



RECUERDA
(Conceptos básicos)

- *Las mutaciones génicas son las que alteran la estructura de un solo gen.*
- *Las mutaciones cromosómicas son las que alteran la estructura de un cromosoma.*
- *Las mutaciones genómicas son las que alteran el número de cromosomas típico de la especie a la que el individuo mutante pertenece.*

Mutación

Es una alteración o cambio en la formación genética (fenotipo) de un ser vivo. Por lo general consiste en una variación de la secuencia de las bases nucleótidas, como la secuencia de las bases tienen en particular un significado desde el punto de vista biológico, un cambio en la secuencia determinará un cambio de significado, tal como ocurre cuando se sustituye una letra, en una palabra.

Las mutaciones pueden producirse espontáneamente, debido a errores en la replicación del ADN o ser provocadas por agentes mutágenos, tales como: sustancias químicas (ácidos, agentes alquilantes, radicales libres y otros) y radiaciones (rayos X, radiación ultravioleta y elementos radioactivos) que alteran el ADN.

El primero en utilizar el término de Mutación fue Higo de Vries en 1901, pero él lo aplicó a cambios bruscos en los caracteres de una especie, al estudiar los individuos gigantes que aparecen entre la descendencia de la planta llamada *Oenothera lamarckiana*. Más tarde Thomas Morgan en sus experimentos con la mosca *Drosophila*, demostró que existen numerosas mutaciones que provocan cambios, tan pequeños que son difícil de apreciar.

APLICA (Actividades de contextualización del contenido)

En reposo, un ser humano adulto consume diariamente 40 kg de ATP.

¿Cómo se clasifican las mutaciones?

La mutación se clasifica en: Según el mecanismo que provoca el cambio en el material genético, se distinguen dos tipos de mutaciones: **Génicas o puntuales y cromosómica.**

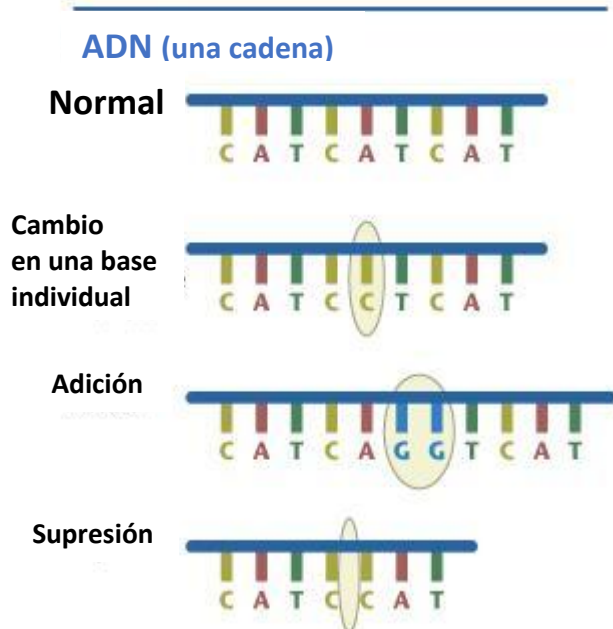
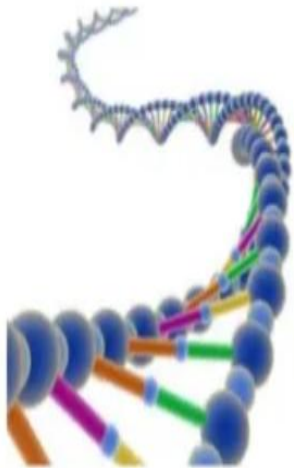
Hay una tendencia hoy día, de considerar a las mutaciones génicas como verdaderas mutaciones, mientras que las cromosómicas, se considera aberraciones cromosómicas.

A- Mutaciones génicas o puntuales (bioquímica): Son alteraciones de código de ADN de un solo gen (cambio en la secuencia de un codón), ya sea por la sustitución de pares de bases o por la adición o eliminación de ellas, en la doble cadena de ADN:

1. Por sustitución de bases:
 - a. Se produce cuando sustituye un par de bases por otra que puede originar una mutación.
 - b. La sustitución de una base es del mismo sentido, cuando el codón alterado codifica para el mismo aminoácido.
2. **Por adición o eliminación:**
 - a. Cuando el ARNm se mueve, a través del ribosoma, añade un aminoácido nuevo al a proteína por cada codón.
 - b. Cuando se elimina una base de la cadena de ADN, esta secuencia nueva se transcribe al ARNm, pero el ARNm estará desfasado en una base.

Algunas veces los errores causados por las mutaciones puntuales no interfieren con el funcionamiento de la proteína, pero con frecuencia el efecto es desastroso.

- **General proteínas distintas a la original**



B- Mutación Cromosómica:

Son modificaciones de la estructura de los cromosomas e involucran a muchos genes. Las mutaciones cromosómicas pueden ser: estructurales y numéricas.

B.1 Mutaciones cromosómicas estructurales:

Son alteraciones de los cromosomas por ganancia, pérdida o intercambio de un fragmento. Son las mutaciones ocurren cuando hay un reacomodo de genes, a lo largo de un cromosoma.

Los tipos más importantes de mutaciones cromosómicas son: Delección, inserción, inversión y translocación.

a. Delección: Pérdida de un fragmento de cromosoma (pérdida de un número más o menos elevado de genes) ejemplo: Síndrome de mullido de gato.

b. Inserción (duplicación): Una sección del cromosoma se introduce en otro lugar del mismo o en otro cromosoma. Repetición de un fragmento de cromosoma.

c. Inversión: Inversión de un fragmento de cromosoma alterado el orden de los genes, pero sin pérdida de material genético.

d. Translocación: Implica el intercambio de material entre dos o más cromosomas. Pueden ser: Simple: Por rotura de un cromosoma y soldadura de un fragmento a otro cromosoma no homólogo. Recíproca: por Intercambio de fragmento de cromosomas entre dos cromosomas no homólogos. Ejemplo: Intercambio entre los cromosomas X y Y.

Desordenes genéticos de mutaciones génicas:

Existen más de dos mil (2000) tipos de enfermedades genéticas en el ser humano, las cuales varían de acuerdo a la causa.

a. Albinismo:

- Es causado por una mutación de la enzima que no produce el pigmento melanina en el pelo, piel y ojos.
- El albinismo se hereda por genes recesivo.

b. Enfermedad de Huntington:

- También se conoce como enfermedad de Corea.
- Padecimiento neurológico que causa degeneración progresiva de las neuronas encefálicas con espasmos musculares graves y trastornos de la personalidad.
- La enfermedad se manifiesta entre los 30 y 50 años de edad, por lo que transmite los alelos a sus descendientes, antes de que se manifiesten los primeros síntomas.

c. Anemia falciforme o drepanocítica:

- Enfermedad hereditaria de la sangre, en la cual glóbulos rojos muestran una forma de hoz y se aglutinan.

B.2 Mutaciones cromosómicas numéricas o genómicas:

La mutación genómica son cambios en la ploidía (el número de cromosomas por células). Las mutaciones cromosómicas implican la pérdida y/o ganancia de uno o varios cromosomas y puede reducir a los cromosomas sexuales como a los autosomas.

Pueden ser de dos tipos: Euploidía y aneuploidía.

a- Euploidía:

El número de cromosomas que constituyen una serie básica se denomina número monoploide (X). Los organismos que tienen múltiples del número monoploide se denomina euploides. Por ejemplo, el ser humano $X = 23$.

La euploidía afecta al conjunto del genoma aumentando el número de juegos cromosómicos (poliploidía) o reduciendo a una sola serie (haploidía o monoploidía).

La causa principal de este tipo de mutación es el proceso de la no disyunción, que ocurre durante la meiosis, cuando los cromosomas homólogos no se separan y se forman gametos, con más o menos cromosomas de los que deben ser.

b- Aneuploidía:

Afecta al número de cromosomas individuales ya sea por número o disminución. Se debe al fenómeno de no disyunción, que ocurre durante la meiosis cuando los cromosomas homólogos no se separan y ambos se incorporan a un mismo gameto.

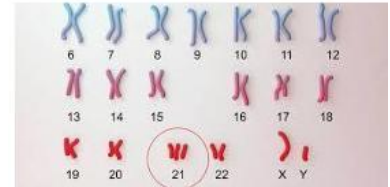
Las células que han perdido un cromosoma presentan monosomía para ese cromosoma, mientras que las que presentan un cromosoma extra, nuestra trisomía para el cromosoma involucrado.



Desordenes genéticos cromosómicos:

a. Síndrome de Down o trisomía:

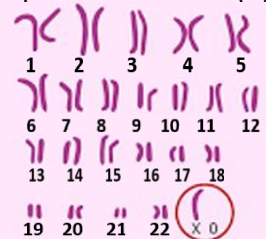
- Esto se debe a que presentan trisomía 21, en vez de las dos características.
- Las personas con este síndrome presentan las siguientes características: baja estatura, cara redonda, párpados gruesos, boca pequeña, malformación del corazón, poca resistencia a las enfermedades infecciosas, retraso mental, lengua alargada, ojos oblicuos y músculos débiles.



b. Síndrome de Turner (XO):

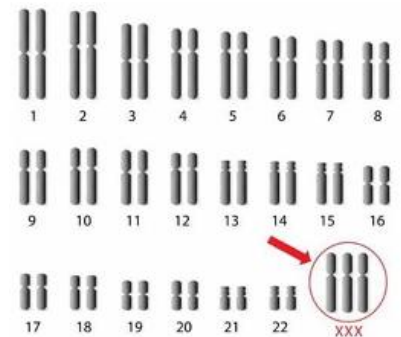
- Ausencia de un cromosoma X en el óvulo. Al formarse el cigoto la descendencia tiene el genotipo XO, (O indica la ausencia de cromosoma).
- Las mujeres (XO) no presentan menstruación ni desarrollo de la glándula mamarias y son infértiles.
- Presentan las siguientes características: estatura baja, pliegues en la piel alrededor del cuello, mayor riesgo de padecer enfermedad cardiovascular y defectos renales, oreja de baja colocación anormal de las mandíbulas.

Cariotipo de síndrome de Turner (45, XO)



c. Trisomía X (XXX):

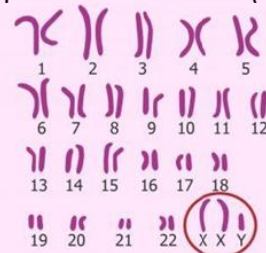
- Las mujeres con este desorden presentan tres cromosomas X (XXX), en lugar de dos (XX).
- Son altas y con una inteligencia, por debajo de lo normal.
- Son fértiles y sus descendientes presentan cromosomas sexuales normales (XX, XY).
- La probabilidad de este desorden es de una por cada diez mil, nacimientos en niñas.



d- Síndrome de Klinefelter (XXY):

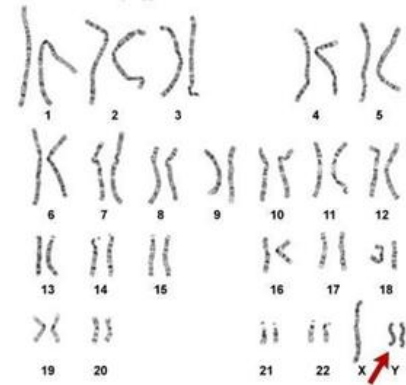
- Cuando un espermatozoide anormal con los cromosomas X y Y fecunda un óvulo normal con cromosoma X.
- Durante la pubertad se manifiestan características sexuales secundarias mixtas. Tales como ensanchamiento de caderas, desarrollo parcial de las glándulas mamarias, testículos poco desarrollados, tendencia a la feminidad.

Cariotipo de síndrome de Klinefelter (47, XXY)



e. Varones XYY:

- Esta anomalía de los cromosomas sexuales, donde los varones tiene un cromosoma X y dos cromosomas YY.
- Los varones XYY tienen altos niveles de testosterona, presentan un acné bien desarrollado, una estatura mayor que los varones XY y un cociente de intelectualidad bajo.



Sustancias que provocan mutaciones

Las mutaciones pueden ser: naturales o espontáneas (se producen en condiciones normales de crecimiento y del ambiente y representan la base de la evolución) e inducidas (son las provocadas artificialmente, por algún agente exógeno conocido como agente mutágeno) Los agentes mutágenos son:

- a- Agentes físicos:** Radiaciones (rayos X, rayos beta, rayos gamma), elementos radioactivos (uranio, cobalto, plutonio), radiaciones cósmicas, choque térmico, ultravioleta.
- b- Agentes químicos:** Cafeína, ácido nitroso, gas mostaza, acridina (colorante), nicotina, LSD, agua oxigenada ciclamato.
- c- Agentes biológicos:** virus, bacterias.

Aplicaciones de la genética

Como la mayoría de las mutaciones producen desordenes genéticos, los/as biólogos/as, utilizan el diagnóstico prenatal y la evolución genética para descubrirlos o prevenirlos.

Las técnicas de diagnósticos prenatal más utilizadas, hoy día. Son: la fetoscopia, la ultrasonografía y la amniocentesis.

Fetoscopia:

- Se obtiene la imagen del feto, a través de un instrumento, llamado endoscopio que se introduce el saco amniótico.
- Con esta técnica se localizan y manipulan ciertas estructuras importantes de los seres vivos.



RAZONA Y REFLEXIONA

(Actividades actitudinales y análisis)

Cada vez hay más evidencias de los efectos negativos que producen las drogas en el sistema nervioso, en el sistema reproductor y en los cromosomas.

Ultrasonografía:

- Utiliza ondas de sonido de alta frecuencia, que producen la imagen del feto, en una pantalla.
- Con esta imagen se determina la posición del feto y algunas anomalías.



Amniocentesis:

- Se analiza el líquido amniótico y se determina las alteraciones cromosómicas. Esta técnica consiste en extraer una muestra del líquido amniótico, con una guja, que se inserta en la pared abdominal y del útero de la madre.
- El análisis del líquido permite identificar posibles mutaciones cromosómicas.

