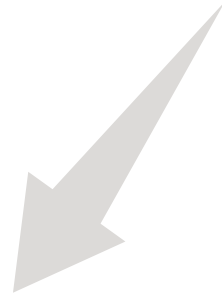
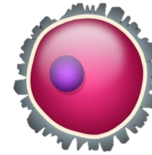
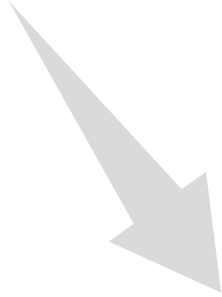


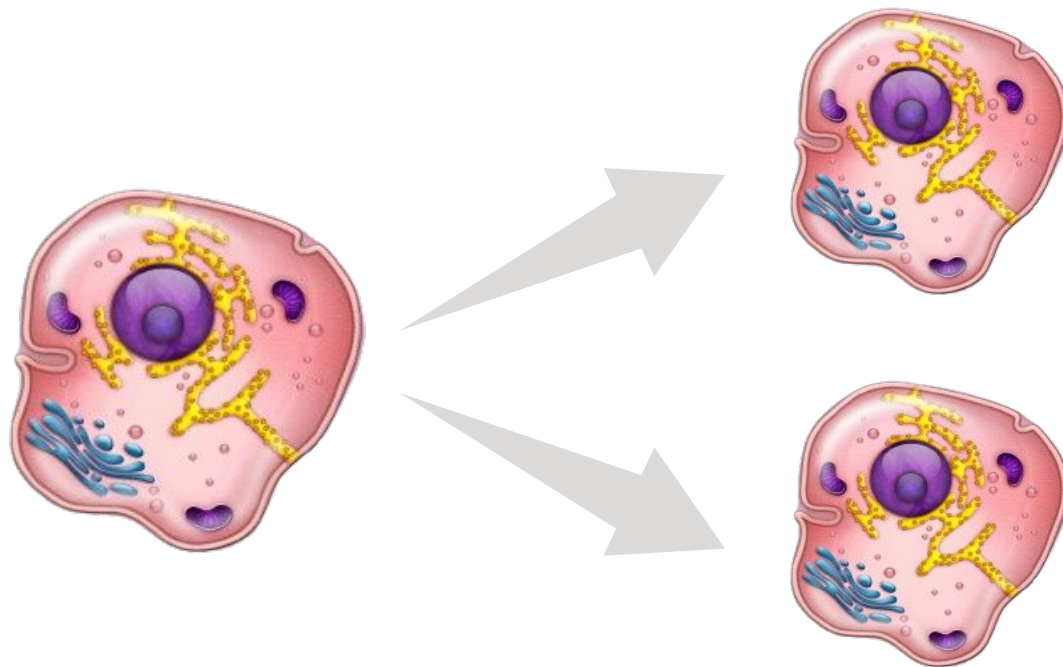
El número de cromosomas en los organismos no guarda relación directa con el tamaño o la complejidad de los mismos. El genoma de un organismo eucariota contiene toda la información genética hereditaria codificada dentro del ADN. Esta información se almacena en el interior del núcleo de cada célula.



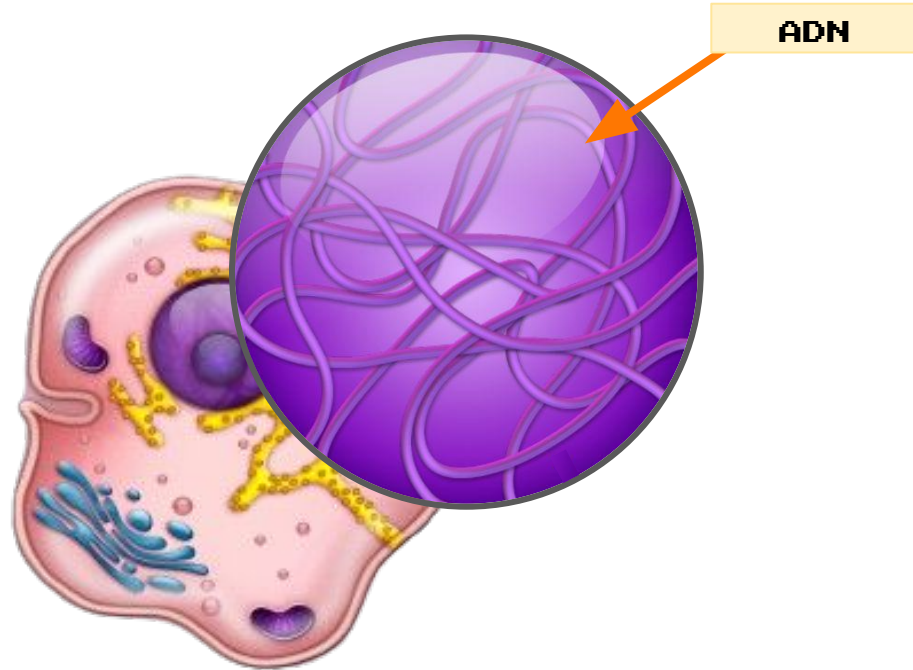


Esta información genética es hereditaria, ya que se transmite de padres a descendientes.



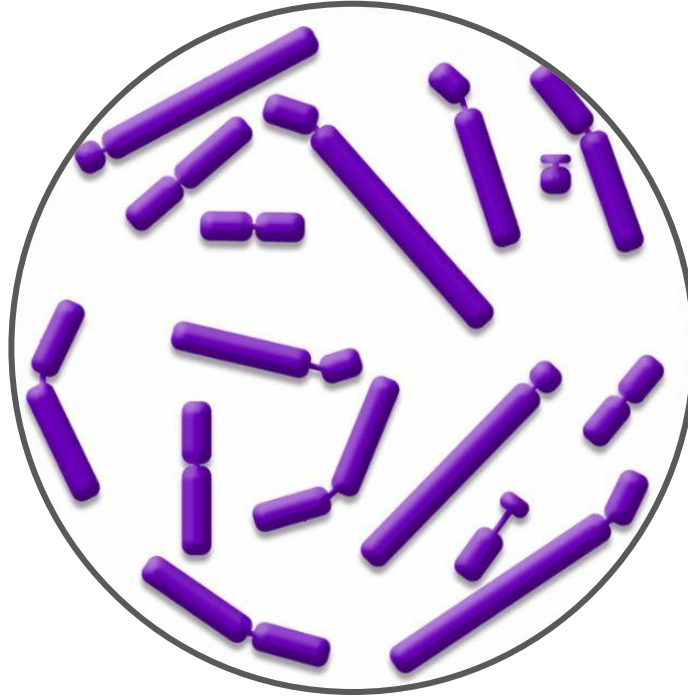


También se transmite de célula madre a célula hija.



El material genético hereditario que conforma el genoma recibe el nombre de DNA (ácido desoxirribonucleico) y se localiza en el núcleo celular.





El ADN en el núcleo se puede encontrar en dos estados. Cuando la célula se está dividiendo, se encuentra fuertemente enrollando formando los cromosomas.



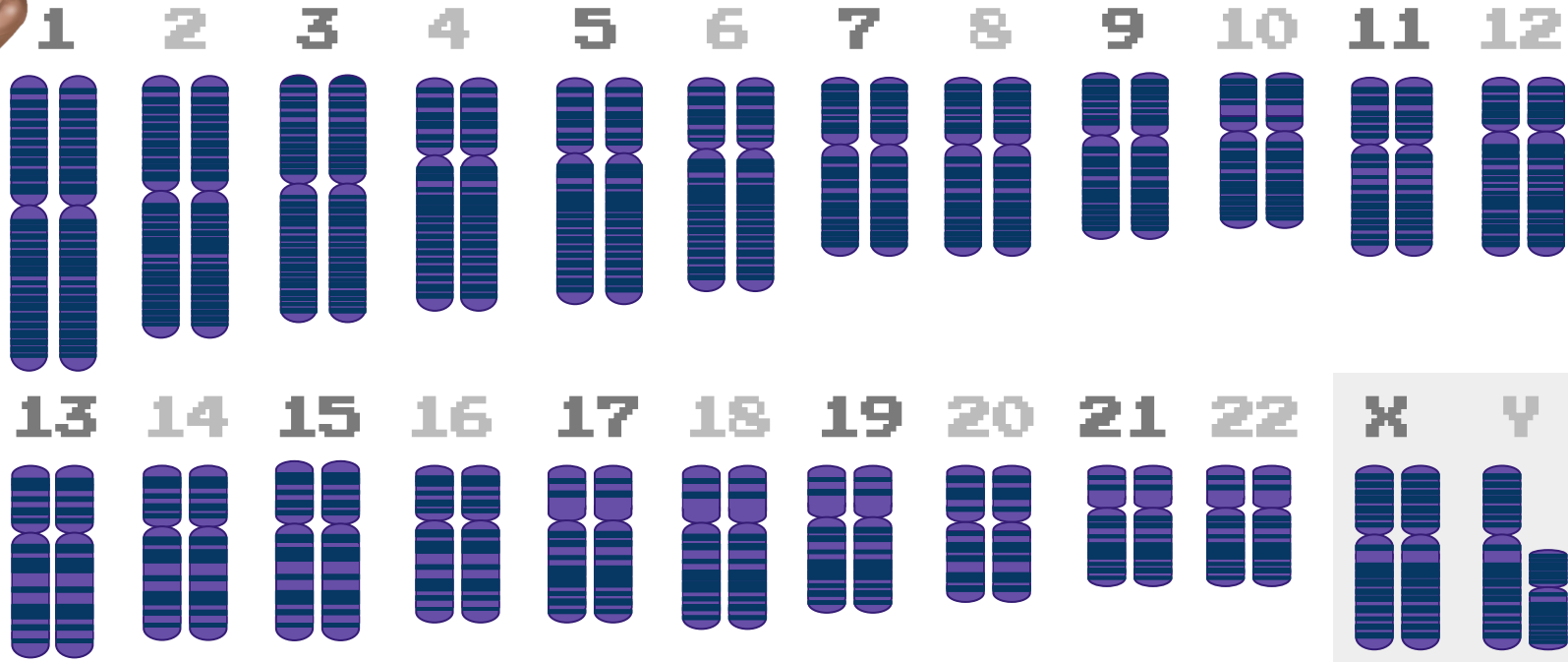


Cuando la célula no se divide, el DNA se encuentra mucho más relajado y recibe el nombre de cromatina.





Autosomas

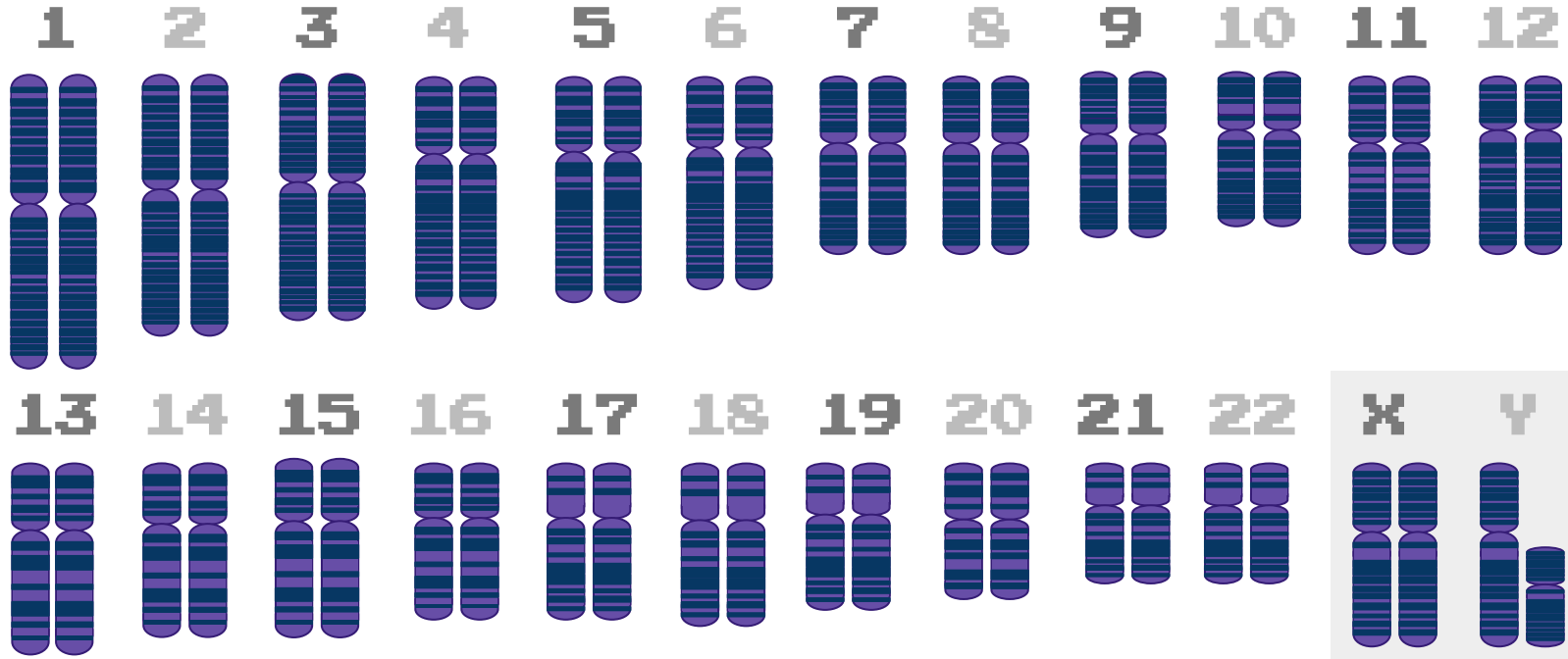


Cromosomas sexuales



El genoma humano contiene 46 cromosomas. 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales. Los autosomas, con información genética para el desarrollo y funcionamiento adecuado del cuerpo humano. Y los cromosomas sexuales, que determinan el sexo de una persona.

Autosomas



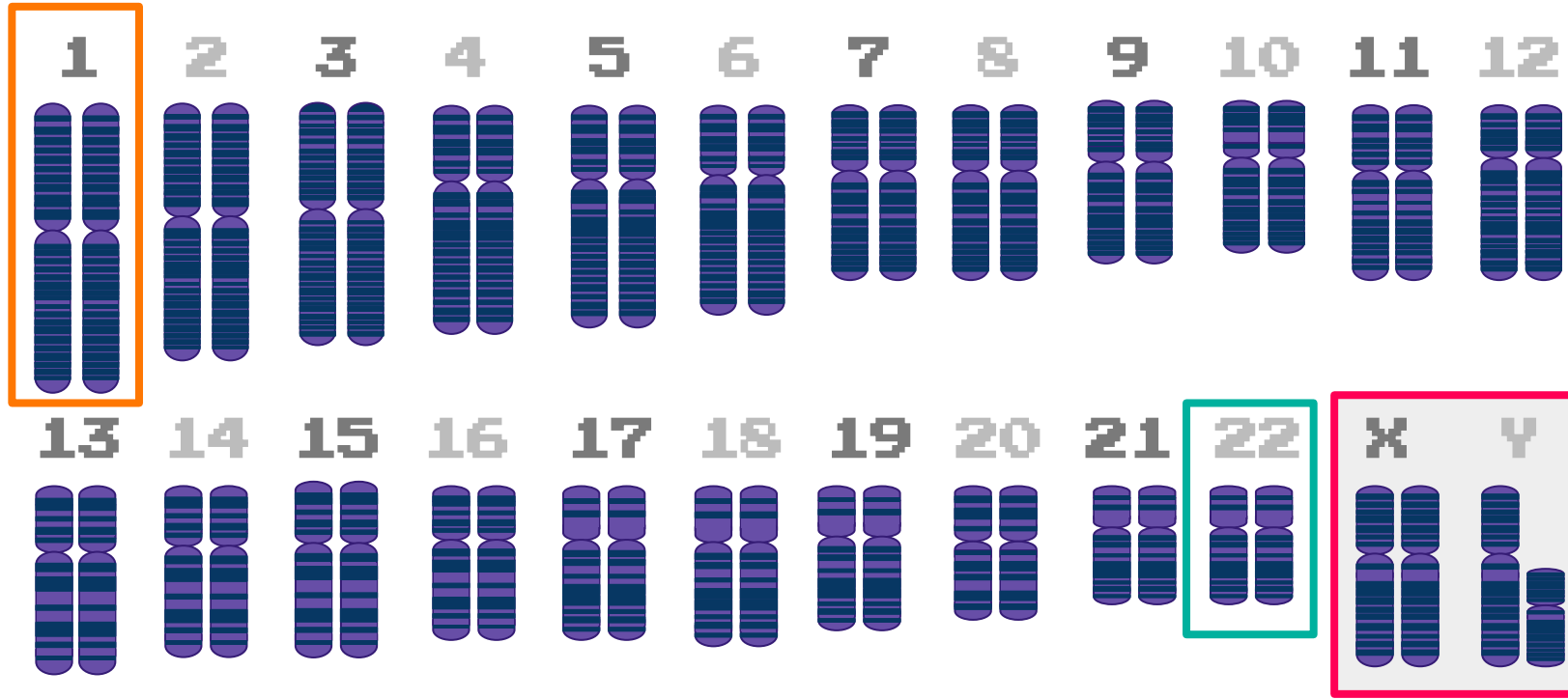
Cromosomas sexuales



Los cromosomas normalmente se muestran como un código establecido por convenio que recibe el nombre de cariotipo.



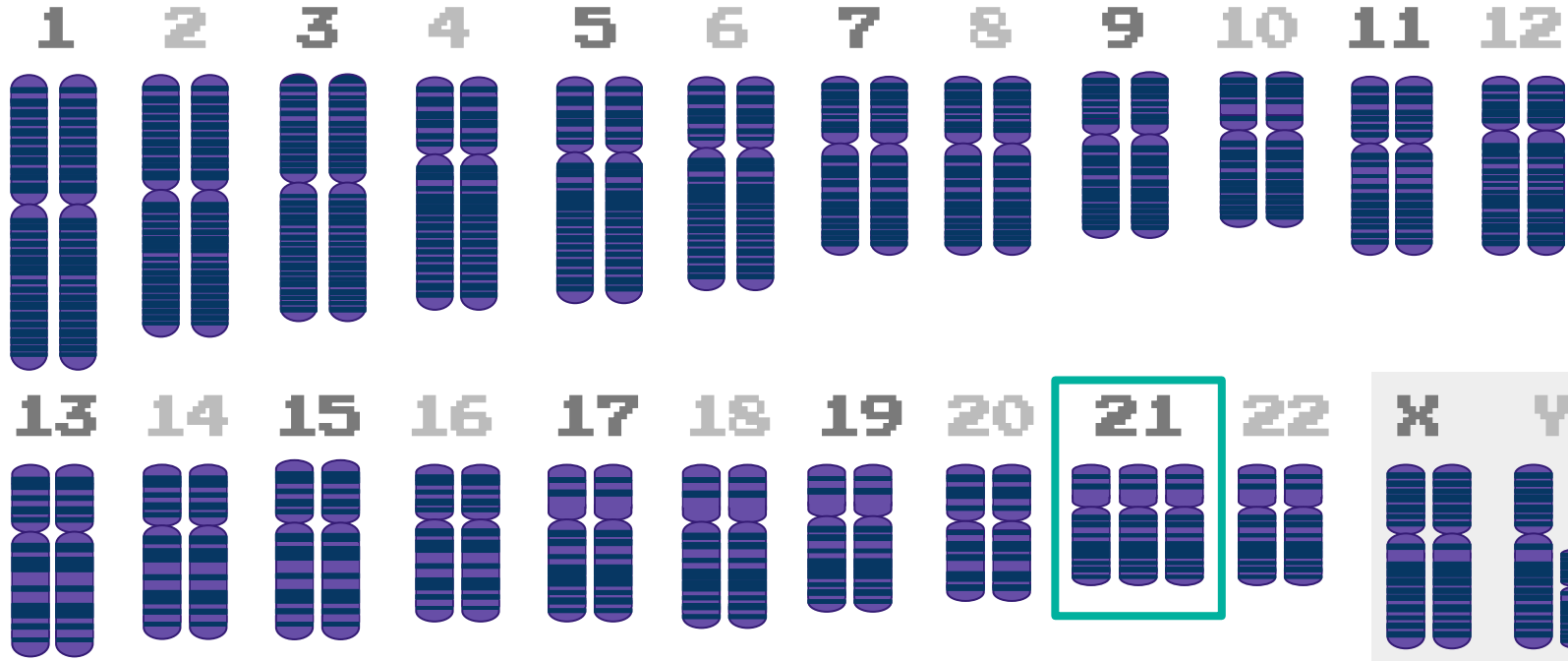
Autosomas



Cromosomas sexuales

Los cromosomas se ordenan de mayor a menor tamaño. Por ello, la pareja de cromosomas 1 es la más grande y la pareja de cromosomas 22, la más pequeña. Los cromosomas sexuales aparecen en la parte final del cariotipo.

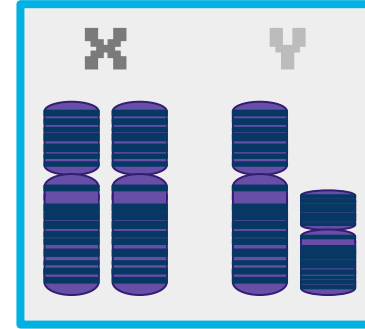
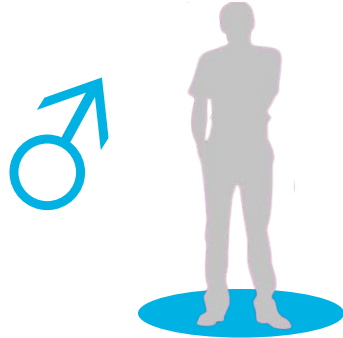
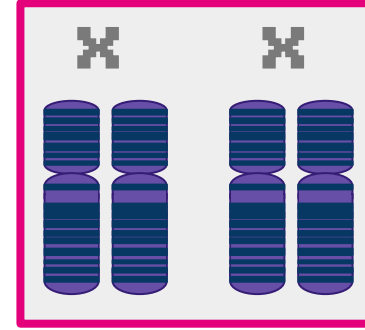
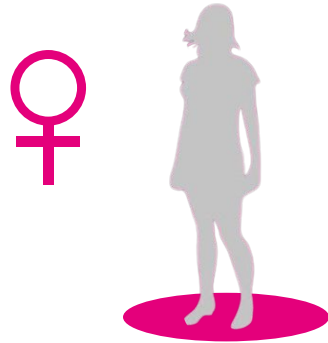
Autosomas



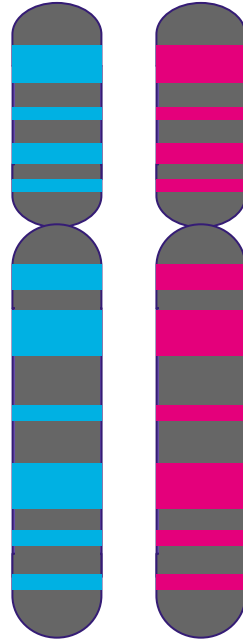
Cromosomas sexuales

Analizando el cariotipo de un individuo se pueden observar anomalías numéricas y estructurales como esta trisomía del 21. El cariotipo, con los cromosomas numerados y ordenados por parejas de homólogos, tamaños y forma, se denomina cariograma o idiograma.

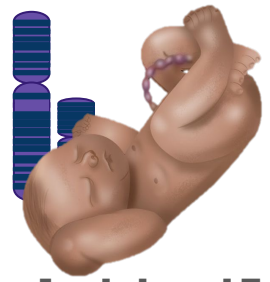
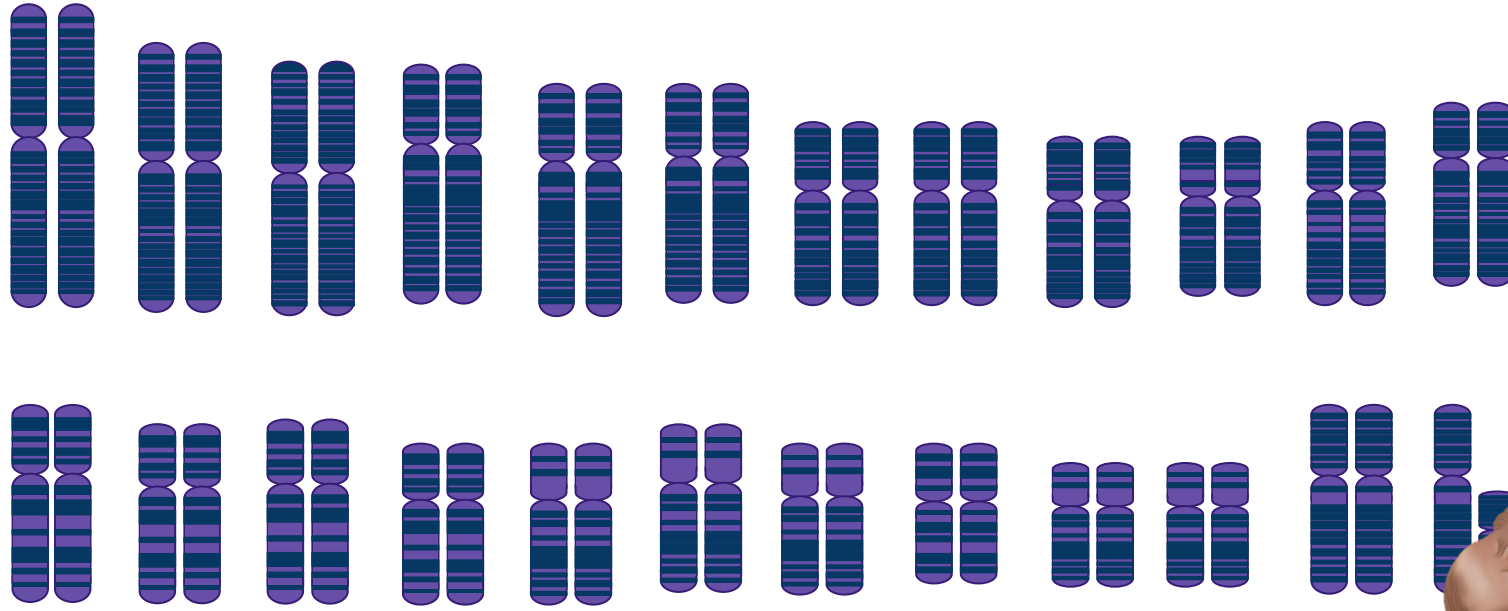




Las mujeres tienen dos cromosomas X en sus células, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. La mayoría de los organismos eucariotas poseen dos copias de cada cromosoma, procedentes de cada uno de los progenitores.



Por ejemplo, cada organismo tendrá un cromosoma 1 procedente de la madre y un cromosoma 1 procedente del padre. Estos cromosomas se denominan homólogos porque son similares en longitud y contienen los mismos genes en la misma localización (*loci*).

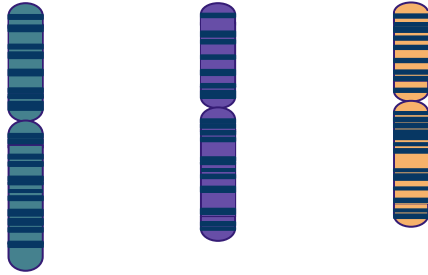


Diploide ( $2n$ )

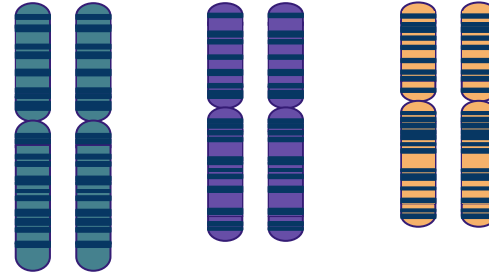


Una célula que contiene dos conjuntos de cromosomas se dice que tiene un número de diploide de cromosomas y recibe la notación  $2n$ . La letra "n" representa el número de cromosomas que el organismo recibe de uno de los progenitores.

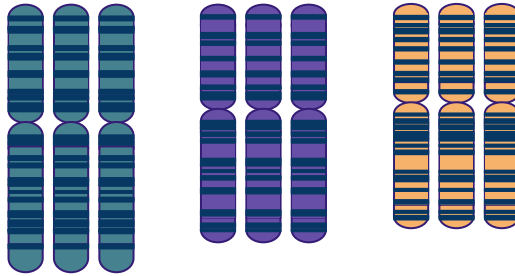
Haploide ( $n$ )



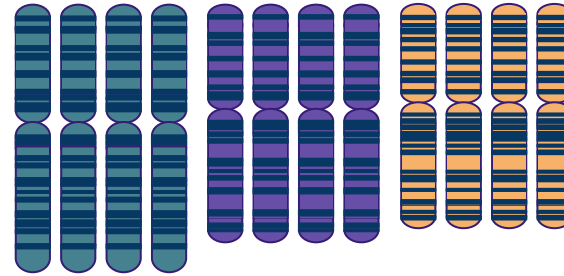
Diploide ( $2n$ )



Triploide ( $3n$ )



Tetraploide ( $4n$ )



La mayoría de los organismos son diploides, pero hay algunos que tienen más de dos conjuntos de cromosomas de cada progenitor y se denominan poliploides.



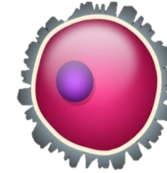
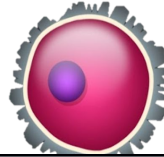


Diploide ( $2n$ )

Haploide ( $n$ )



Diploide ( $2n$ )




Cuando un óvulo y un espermatozoide se fusionan se obtiene un número diploide de cromosomas. Ahora el núcleo celular contiene ADN diploide ( $2n$ ).



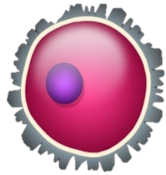


ACTGA



Si se produce un cambio en la información genética contenida en el ADN de las células, se dice que se produce una mutación genética. Se pueden producir durante la duplicación del ADN o en los mecanismos de reparación de errores. También pueden deberse a fallos en el reparto de los cromosomas durante la división celular o a agentes mutagénicos, como radiaciones.





Heredable

Mutación en gametos



No heredable

Mutación en célula somática

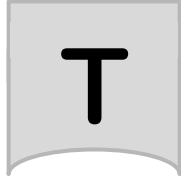
Para que la mutación se transmita a la descendencia (heredable), tiene que ocurrir en los gametos (óvulos y espermatozoides). Si afecta a una célula somática, la mutación de ese individuo no se transmitirá a la descendencia.



Normal

Mutación puntual: Cambio de base

5'-3'

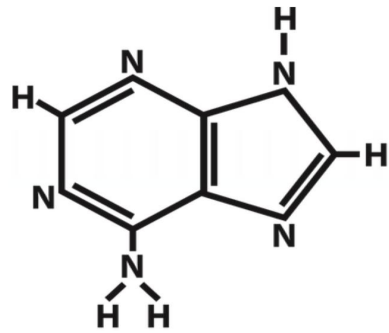


Sustitución

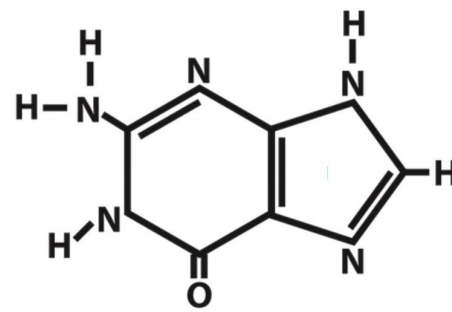
5'-3'



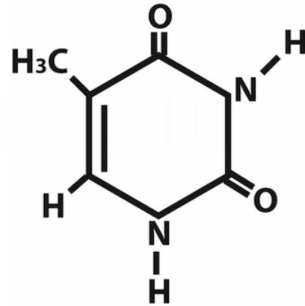
**Mutación génica o puntual:** afecta sólo a la secuencia de nucleótidos de un gen. Se producen cambios en las bases nitrogenadas, sustituyéndose una por otra, perdiendo o ganando alguna base nitrogenada, lo que provoca cambios en la estructura del ADN.



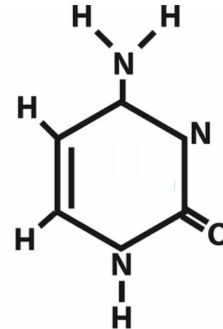
Adenina (A)



Guanina (G)



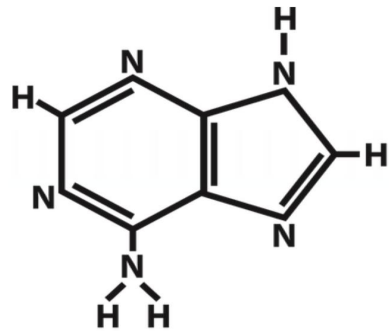
Timina (T)



Citosina (C)

En biología molecular, la **transición** es la sustitución de una purina por una purina o de una pirimidina por una pirimidina.

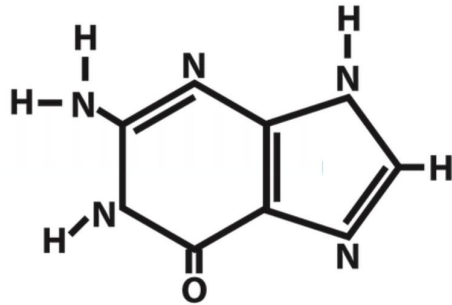




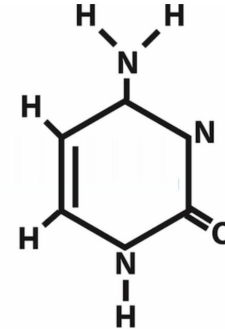
Adenina (A)



Timina (T)



Guanina (G)



Citosina (C)

Por otro lado, la **transversión** es la sustitución de una purina por una pirimidina, o viceversa. Cabe destacar que las transiciones son más comunes y menos propensas a provocar sustituciones de aminoácidos en las proteínas.


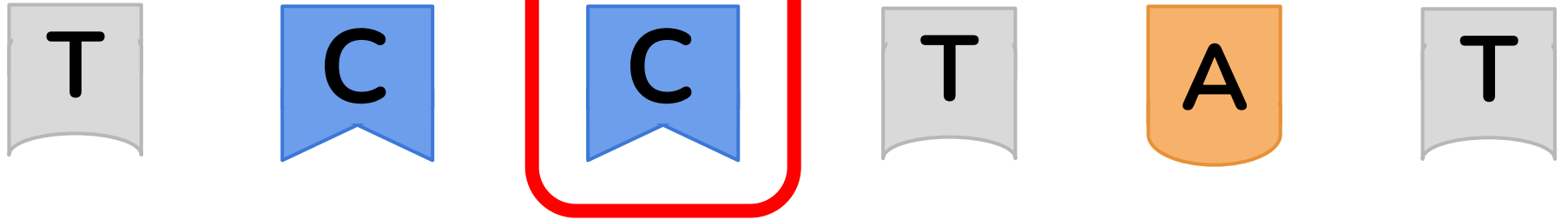


## Mutación puntual: Inserción de base

5' - 3'



5' - 3'




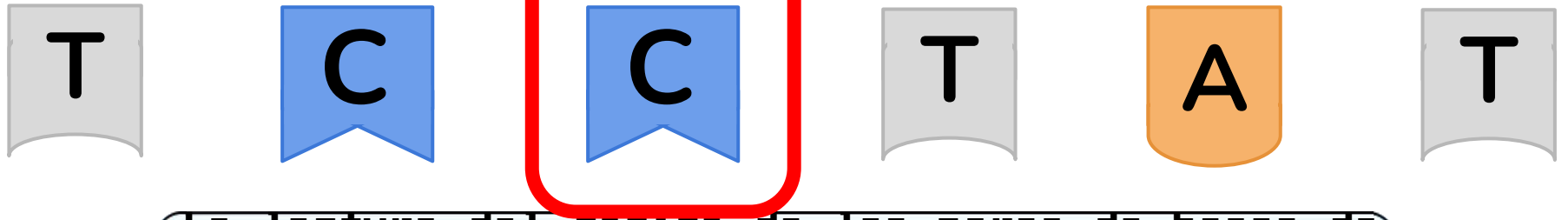
Las mutaciones puntuales también pueden producirse por la inserción de uno o más nucleótidos en un segmento de ADN. Una inserción de un solo par de bases puede llevar a algo que denominamos un cambio en el marco de lectura.

## Mutación puntual: Inserción de base

5' - 3'



5' - 3'



La lectura del código de los pares de bases de tres en tres se desplaza y esto puede hacer variar la proteína completa. La inserción puede ser más grande, por ejemplo de tres pares de bases, y entonces ya no desestabiliza la estructura ni cambia la fase de lectura.

## Mutación puntual: Delección de base

5' - 3'

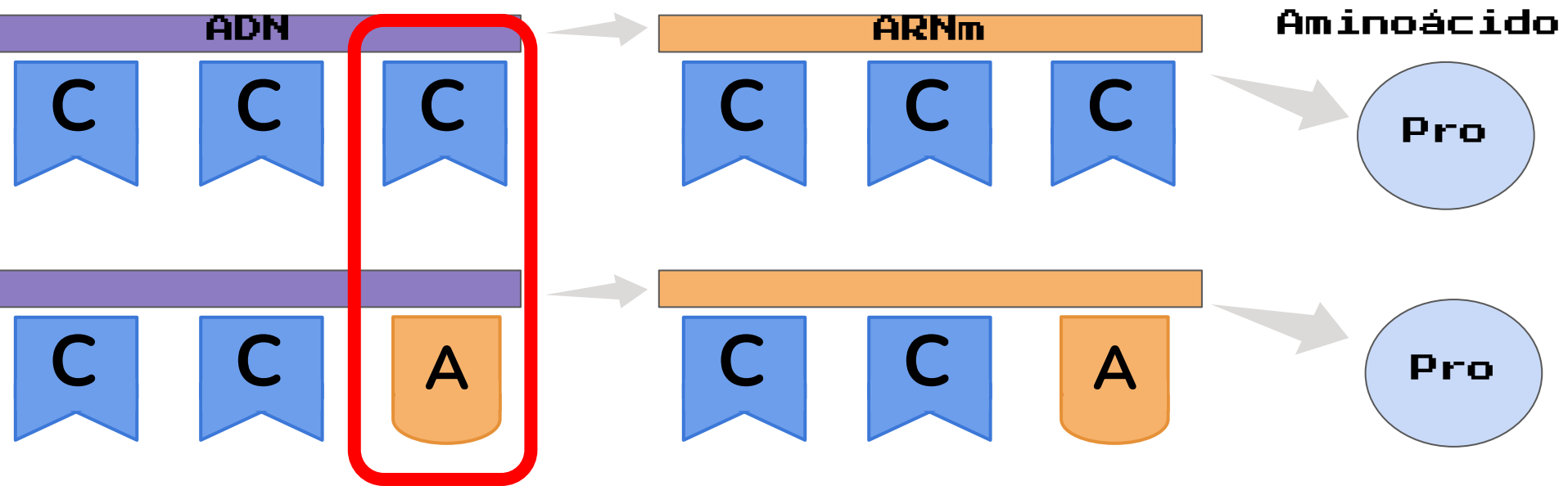


5' - 3'



Las delecciones también provocan mutaciones puntuales por la pérdida de uno o más nucleótidos en un segmento de ADN. Lo más sorprendente es que la pérdida de un sólo par de bases puede causar un defecto congénito más grave que la pérdida de un cromosoma entero.

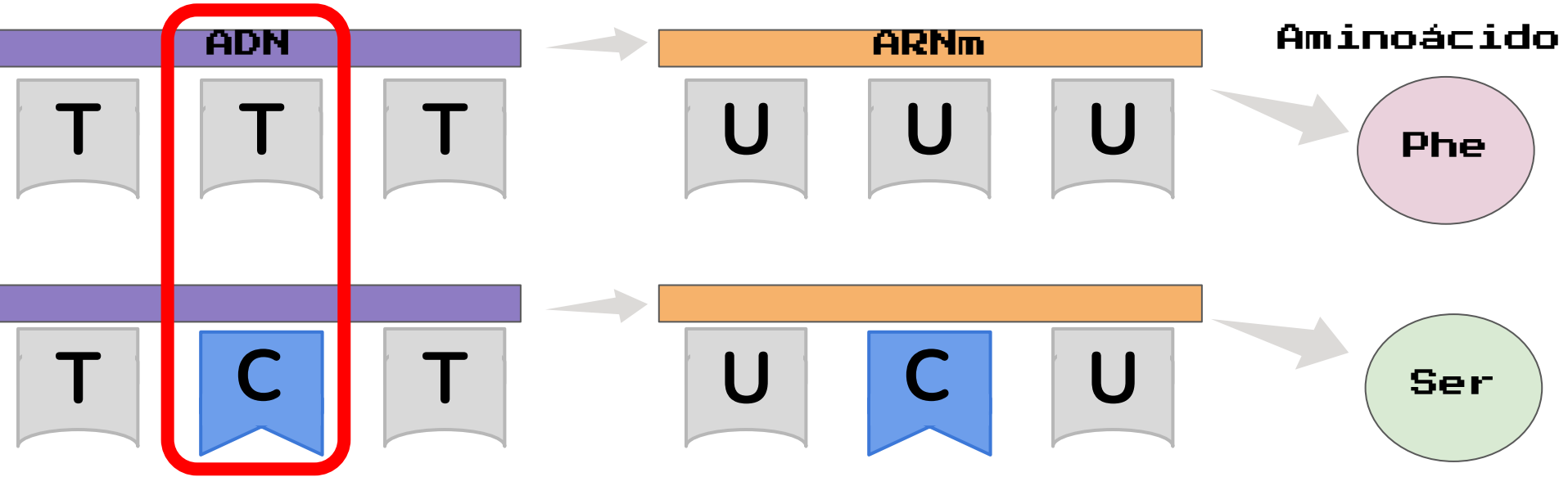
## Mutación silenciosa



Las **mutaciones silenciosas** provocan el cambio de un nucleótido en el ADN, pero mantienen el mismo aminoácido en la proteína sintetizada.

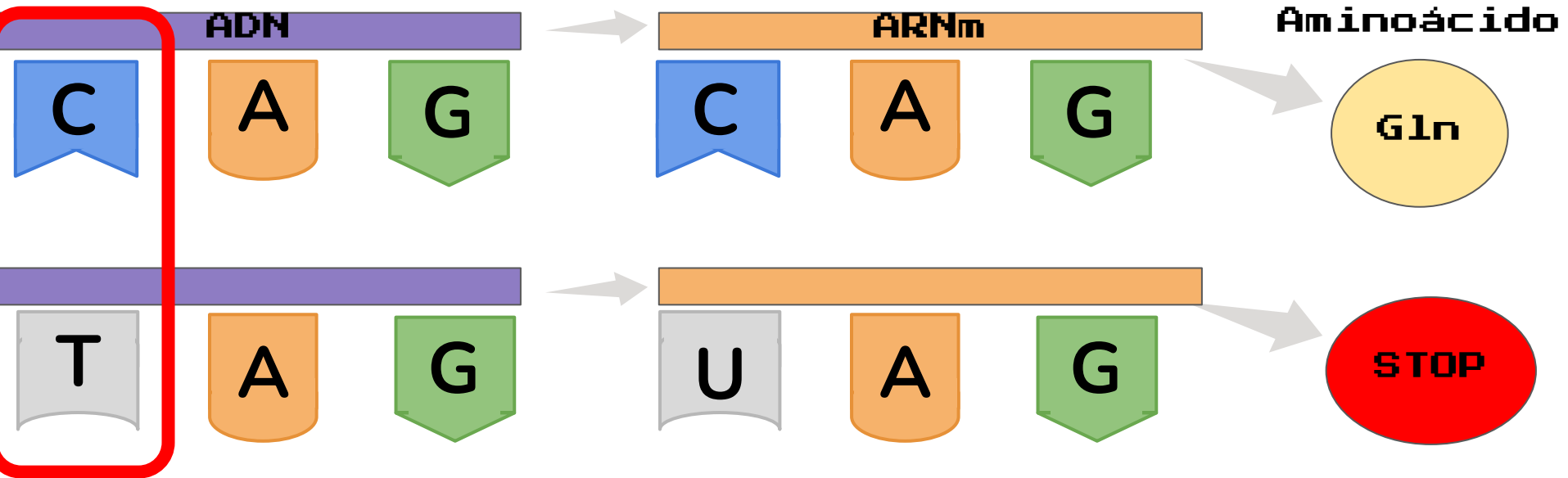


## Mutación *missense*



Las mutaciones **missense** se caracterizan porque el triplete modificado codifica para un aminoácido diferente del que debería. Esto puede provocar una alteración más o menos grave en la función de la proteína según su localización e importancia.

## Mutación *nonsense*

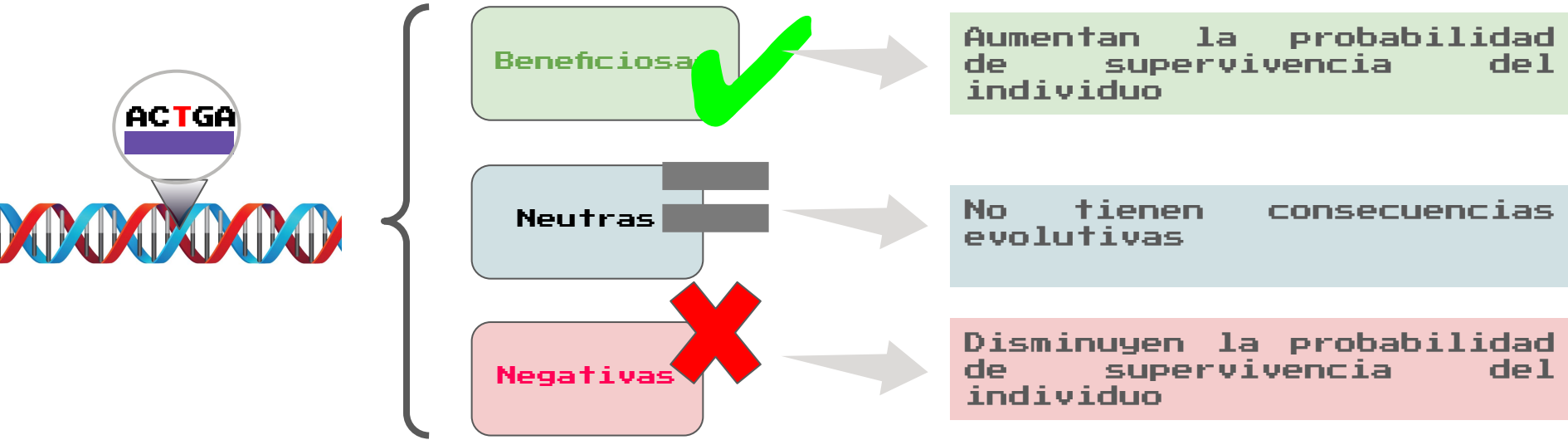


Por otro lado, las mutaciones **nonsense** o **sin sentido** implican que el nuevo triplete que se forma determina un codón STOP, es decir, una señal de fin de la cadena de aminoácidos. Según dónde quede truncada la proteína, será capaz de preservar algo de función o no.  
Regla mnemotécnica: "No tiene sentido que tú y yo terminemos".

# Mutación por expansión de trinucleótidos

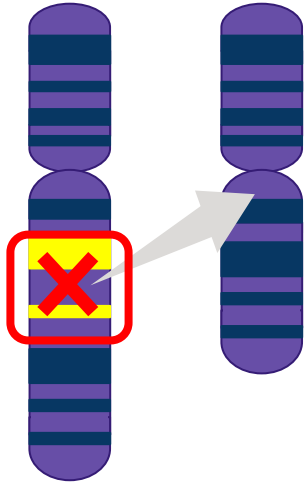


Las mutaciones por **expansión de trinucleótidos** muchas veces no se consideran mutaciones puntuales. Se trata de repeticiones en serie de pequeñas secuencias de ADN (3 o 4 pares de bases), que pueden provocar que la proteína final no funcione correctamente y se produzcan enfermedades.

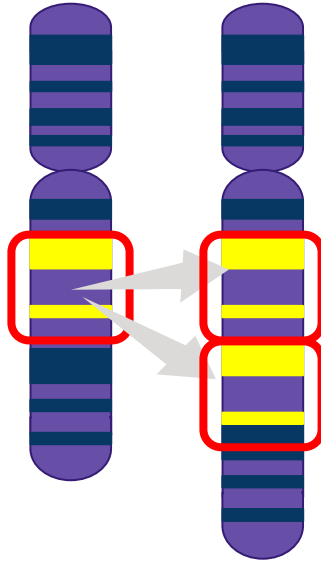


La principal consecuencia de las mutaciones es la aparición de nuevos alelos que originarán distintos fenotipos. Y estos fenotipos pueden tener consecuencias beneficiosas, neutras o negativas según su efecto.

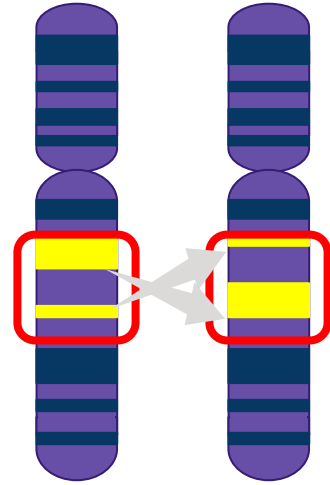
## Mutación cromosómica



Delección



Duplicación

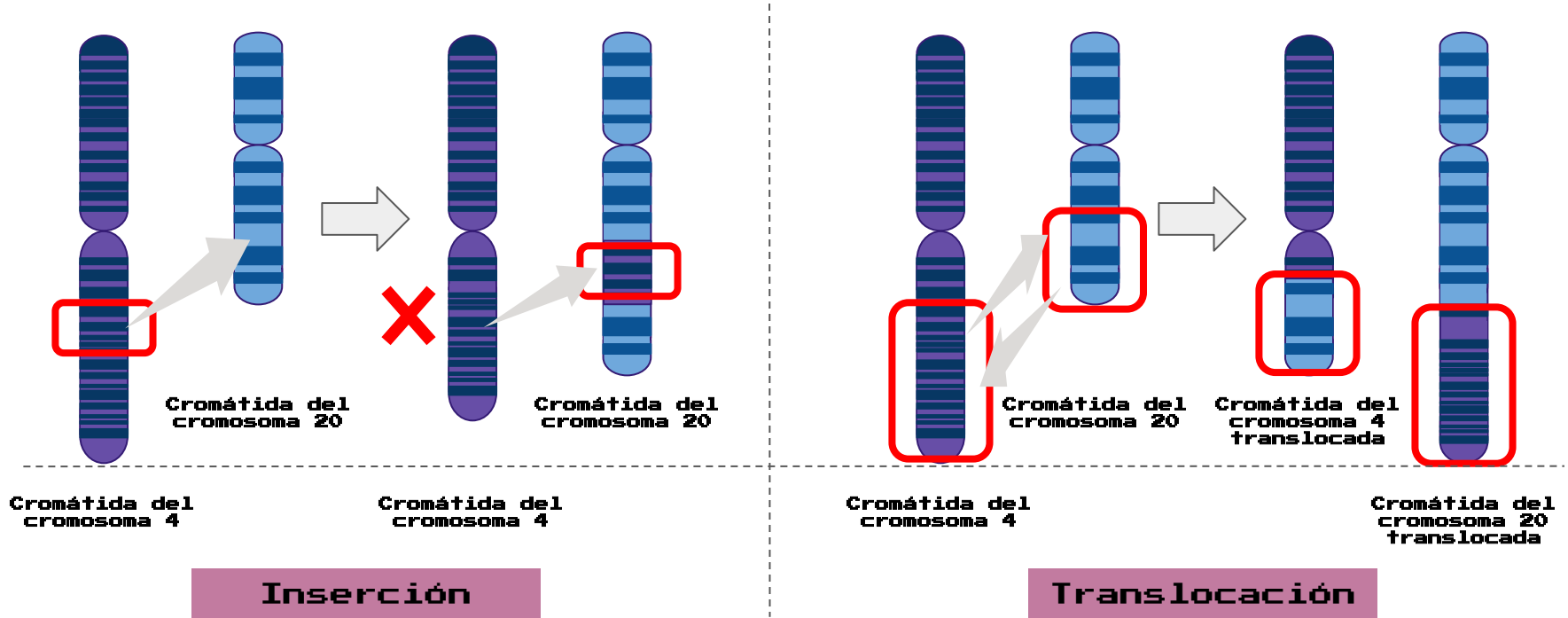


Inversión

Las mutaciones cromosómicas consisten en alteraciones en la secuencia de genes de un cromosoma. La delección es la pérdida de un fragmento de un cromosoma, mientras que la duplicación es la repetición del mismo. Por otro lado, la inversión es el cambio de sentido de un fragmento en un cromosoma.



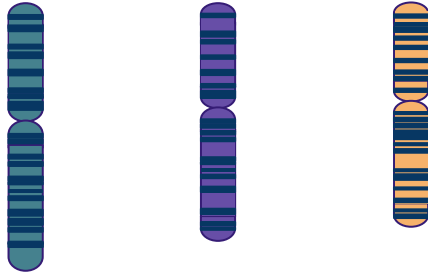
# Mutación cromosómica



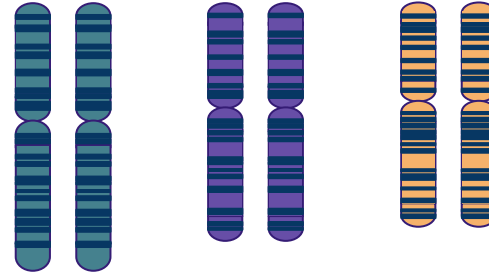
Una translocación es el cambio de posición de un segmento en un cromosoma.  
Una inserción es la adición de un fragmento en el cromosoma.

## Mutación genómica

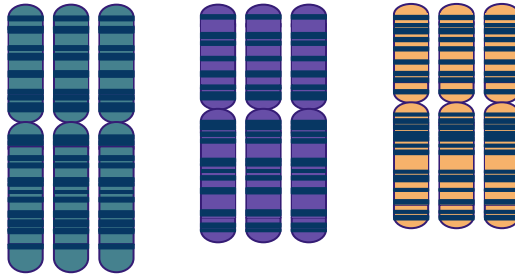
Haploide ( $n$ )



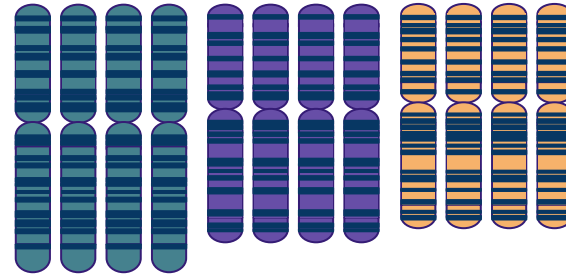
Diploide ( $2n$ )



Triploide ( $3n$ )



Tetraploide ( $4n$ )

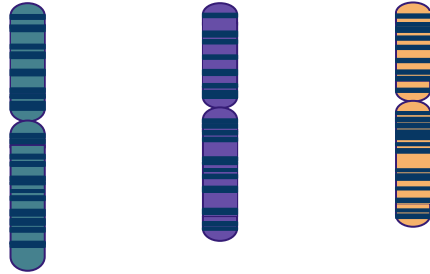


Estas mutaciones afectan al número normal de cromosomas de una especie. Se suelen producir por un reparto desigual de cromosomas durante la meiosis, algunos gametos quedan con cromosomas de más y otros con cromosomas de menos.

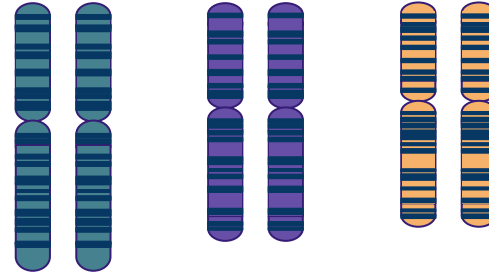


## Mutación genómica

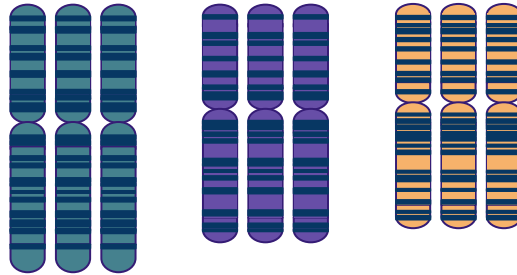
Haploide ( $n$ )



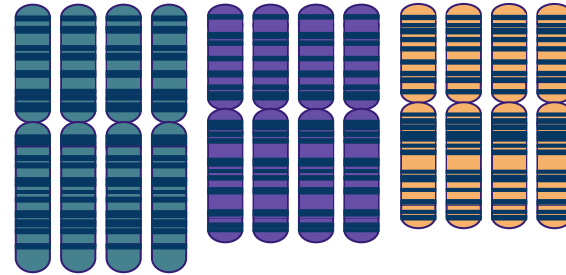
Diploide ( $2n$ )



Triploide ( $3n$ )



Tetraploide ( $4n$ )

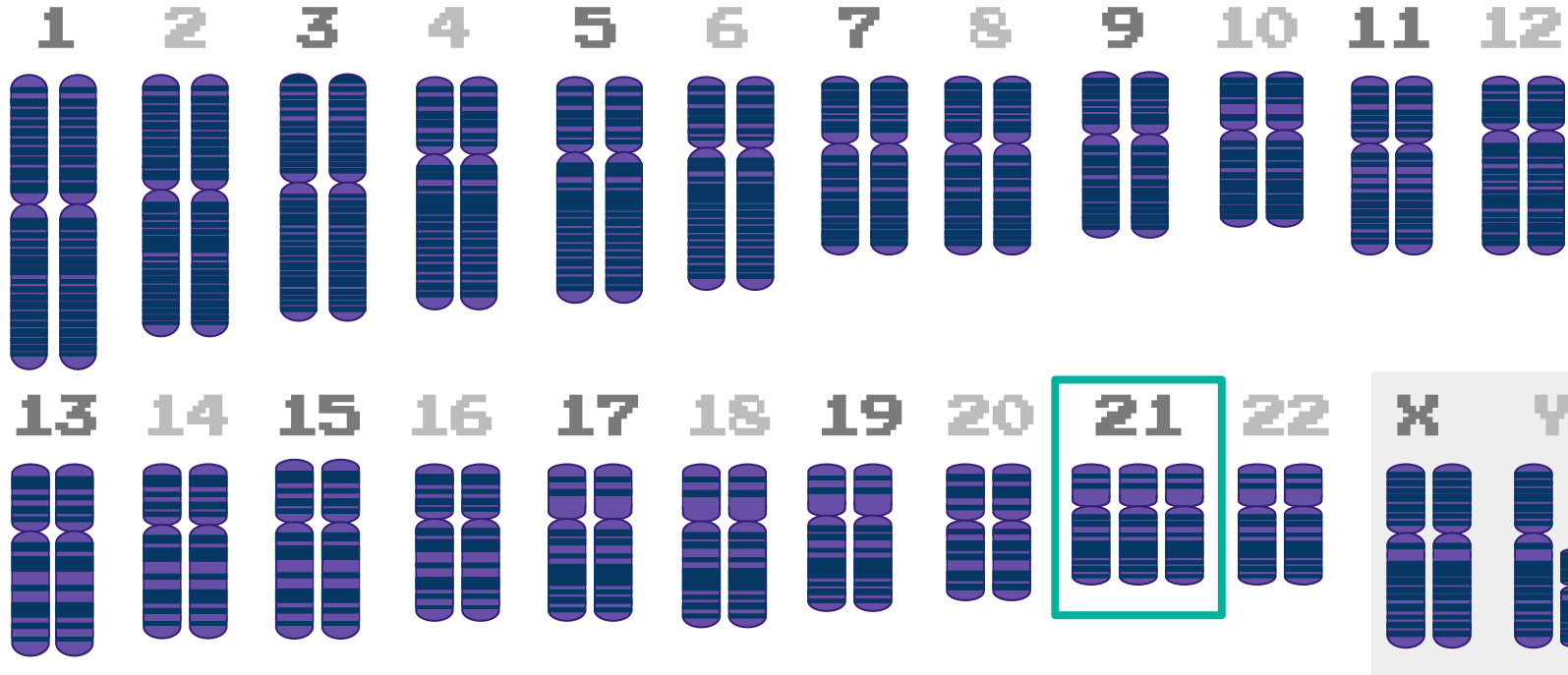


Las euploidías afectan al número de juegos completos de cromosomas. En caso de que aumente el número normal de cromosomas, se conocen como poliploidías. Por ejemplo, triploides ( $3n$ ), tetraploides ( $4n$ ), etc. En animales son incompatibles con la vida.





Autosomas

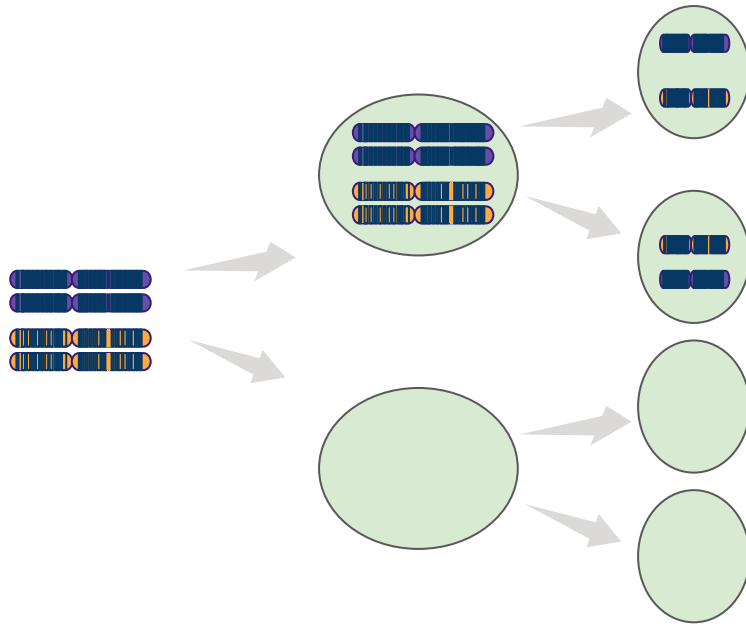


Cromosomas sexuales

Las aneuploidías son mutaciones que afectan sólo al número de cromosomas de una pareja, pero sin llegar al juego completo. Como ejemplo, en este cariotipo vemos que existen tres copias del cromosoma 21, lo que ocasiona el síndrome de Down.

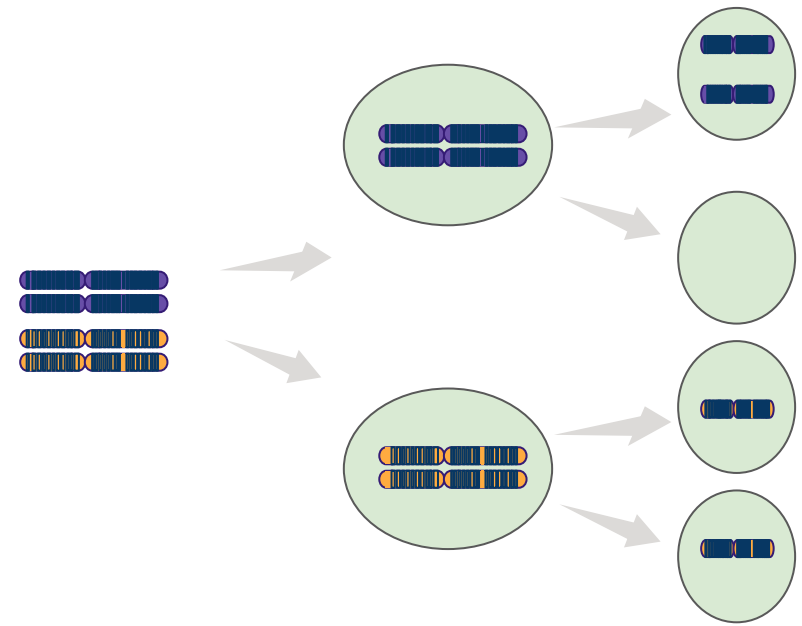
No disyunción  
en Meiosis I

Meiosis II

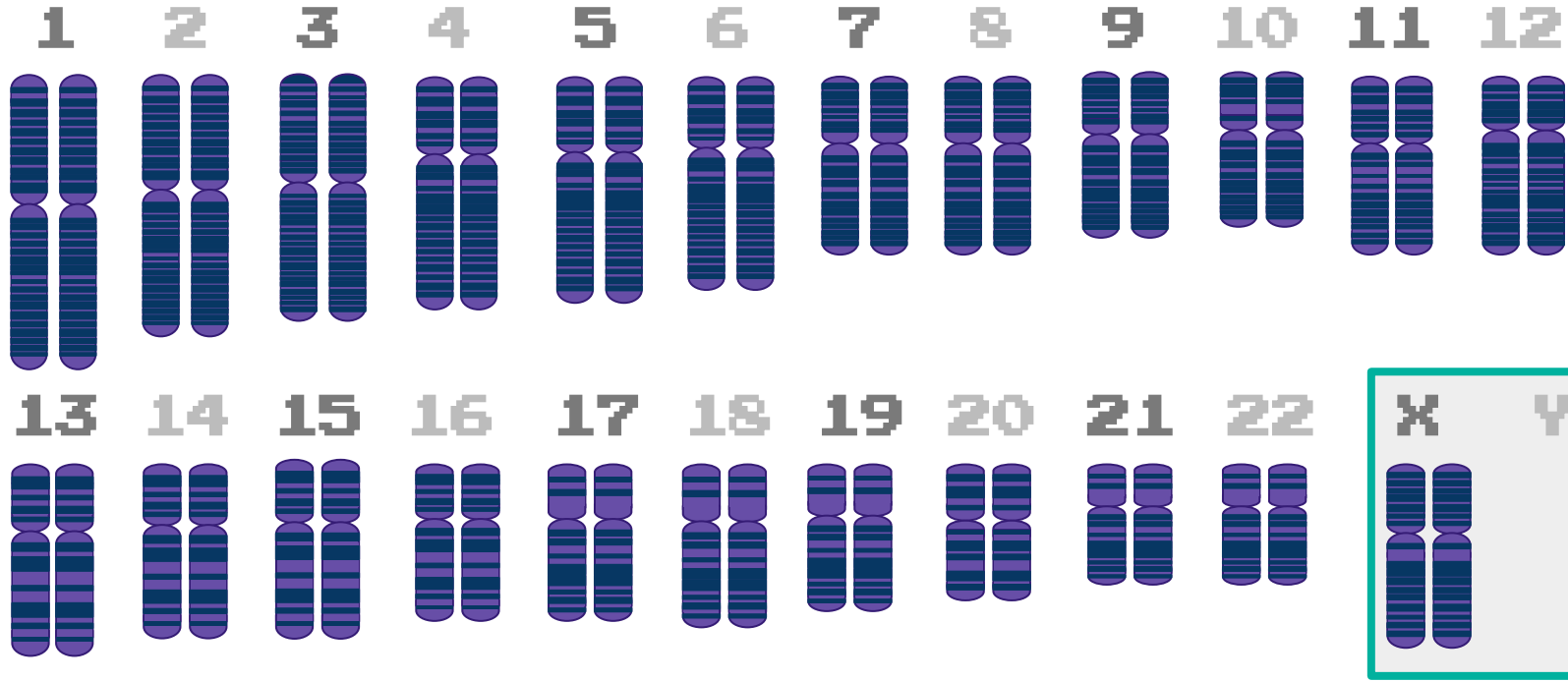


Meiosis I

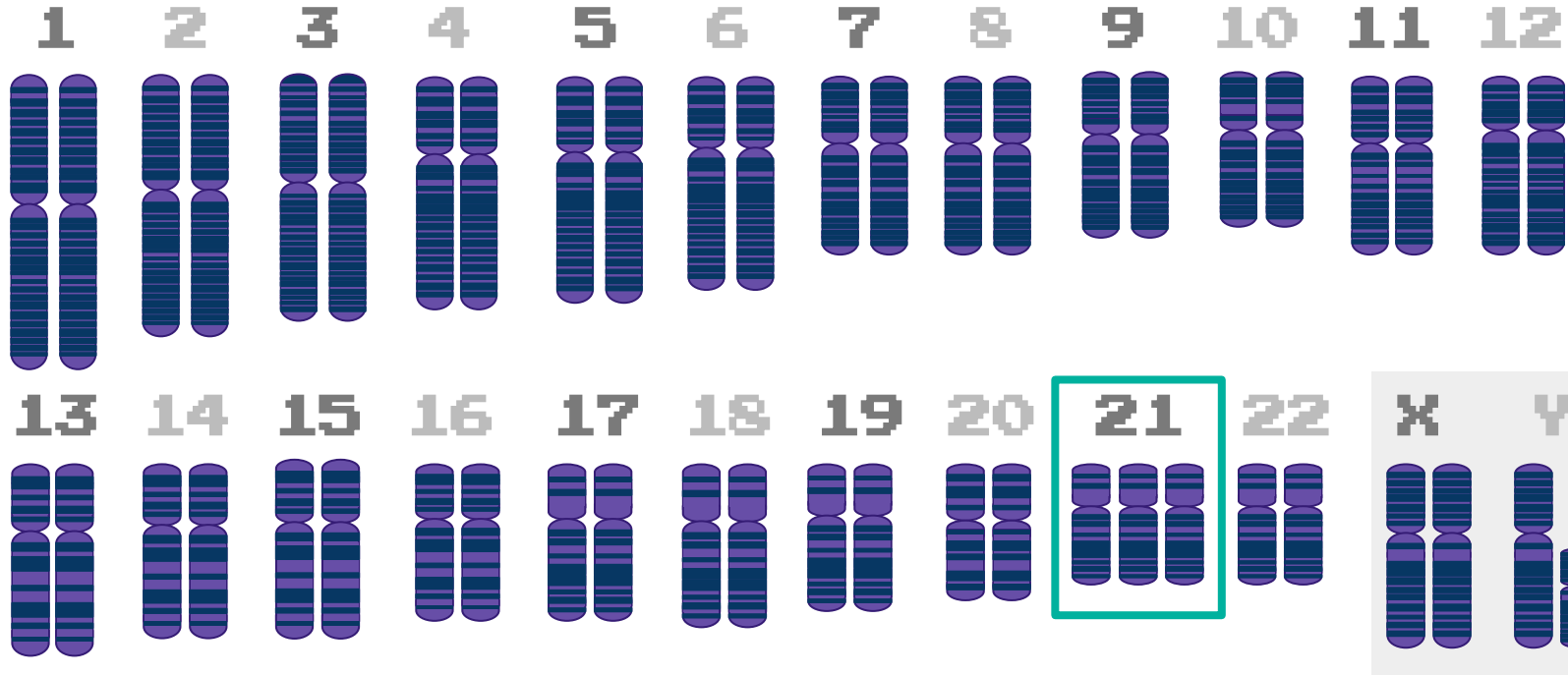
No disyunción  
en Meiosis II



Las aneuploidías pueden producirse por una no disyunción en la meiosis I, quedando dos gametos disómicos (con dos cromátidas homólogas) y dos gametos nulisómicos (sin cromátidas). También pueden ser debidas a una no disyunción en la meiosis II, originando dos gametos normales (con 1 sola cromátida), un gameto disómico y otro nulisómico.



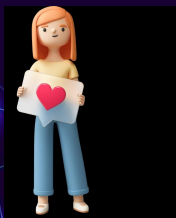
Las monosomías se producen cuando falta un cromosoma de una pareja de homólogos ( $2n-1$ ). Tienen efectos letales para sus portadores, la única monosomía viable en los humanos es la del cromosoma X, se llama Síndrome de Turner.



Una trisomía es la existencia de un cromosoma extra en un organismo diploide. En lugar de un par homólogo de cromosomas, tiene un triplete ( $2n+1$ ). Puede afectar tanto a autosomas como a cromosomas sexuales, siendo más frecuentes y menos graves en estos últimos.



APRENDER DE LA MEJOR MANERA, JUGANDO...



neo.dogma



Neodogma.com



info@neodogma



676 89 57 76

