**LAS MUTACIONES**

**DANIELA ALEJANDRA HOLGUIN**

**COLEGIO PABLO VI**

**VALLEDUPAR – CESAR**

**2020**

# ¿Qué son las mutaciones?

Una mutación es el cambio al azar en la secuencia de nucleótidos o en la organización del ADN de un ser vivo, que produce una variación en las características de este y que no necesariamente se transmite a la descendencia.

En otras palabras de puede decir que una mutación es un cambio en el ADN, el material hereditario de los seres vivos.

# ¿Cuáles son los factores que causan las mutaciones?

Existen diversos factores de los cuales pueden causar una mutación, entre ellos podemos destacar dos:

* **El ADN no logra copiarse con precisión**

La mayoría de las mutaciones que pensamos que son importantes para la evolución suceden de forma natural. Por ejemplo, cuando una célula se divide hace una copia de su ADN y, algunas veces, esa copia no es perfecta. Esa pequeña diferencia con la secuencia de ADN original es una mutación.

* **Las influencias externas pueden producir mutaciones**

Las mutaciones también pueden estar causadas por exposición a determinadas sustancias químicas o a la radiación. Estos agentes causan la degradación del ADN.

# Explique cada uno de los tipos de mutaciones y donde ocurren

Las mutaciones pueden darse en tres niveles: molecular (génicas o puntuales), cromosómico y genómico.

|  |  |
| --- | --- |
| **NIVELES** | **EJEMPLOS** |
| Molecular | Mutaciones silenciosas  Polimorfismos |
| Cromosómico | Delección  Duplicación  Translocación |
| Genómico | Euploidía  Haploidía  Aneuploidía  Poliploidías |

# ¿Qué es el Síndrome de Down? ¿Por qué se presenta? ¿Cuáles son las características de una persona que presenta este Síndrome?

El síndrome de Down no es una enfermedad, sino una alteración genética que se produce por la **presencia de un cromosoma extra** (los cromosomas con las estructuras que contienen el ADN, que es el principal constituyente del material genético de los seres vivos) o una parte de él.

El síndrome de Down es un trastorno genético ocasionado cuando una división celular anormal produce material genético adicional del cromosoma 21.

Algunas características físicas comunes del síndrome de Down incluyen:

* Cara aplanada, especialmente en el puente nasal
* Ojos en forma almendrada rasgados hacia arriba
* Cuello corto
* Orejas pequeñas
* Lengua que tiende a salirse de la boca
* Manchas blancas diminutas en el iris del ojo (la parte coloreada)
* Manos y pies pequeños
* Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue palmar)
* Dedos meñiques pequeños y a veces encorvados hacia el pulgar
* Tono muscular débil o ligamentos flojos
* Estatura más baja en la niñez y la adultez

# ¿Qué es el Síndrome de Turner? ¿Por qué se presenta? ¿Cuáles son las características de una persona que presenta este Síndrome?

El síndrome de Turner es un trastorno genético que afecta el desarrollo de las niñas. La causa es un cromosoma X ausente o incompleto. Las niñas que lo presentan son de baja estatura y sus ovarios no funcionan en forma adecuada.

Otras características físicas típicas del síndrome de Turner son:

* Cuello corto con "pliegues" que van desde la parte superior de los hombros hasta los lados del cuello
* Línea del cabello bajo en la espalda
* Baja ubicación de las orejas
* Manos y pies inflamados

# ¿Qué es el Síndrome de Klinefelter? ¿Por qué se presenta? ¿Cuáles son las características de una persona que presenta este Síndrome?

Es una afección genética que sucede en los hombres cuando tienen un cromosoma X extra.

El síndrome de Klinefelter se presenta cuando un niño varón nace con al menos 1 cromosoma X extra. Esto se escribe como XXY.

El síndrome de Klinefelter se presenta en aproximadamente 1 de cada 500 a 1,000 bebés varones. Las mujeres que resultan embarazadas después de los 35 años tienen una probabilidad ligeramente mayor de tener un niño con este síndrome que las mujeres más jóvenes.

# Usted cree que el medio ambiente influye en la expresión de los genes de un organismo. Explique su respuesta.

El ambiente si influye en la expresión de los genes, es decir, el ambiente que rodea al individuo que abarca todas las influencias no-genéticas que actúan, antes, durante y después de su formación tales como la alimentación, tipo de suelo, cantidad de luz, condiciones sociales y psicológicas.

# ¿Qué harías si supieras que vas a tener un hijo con Síndrome de Down, lo traerías al mundo, sí o no? Justifica tu respuesta.

Sí, independientemente de los problemas con los que pueda venir es una vida en camino, si lo podemos ver desde el punto de vista religioso, la es un regalo que Dios nos da y es un privilegio saber que aunque ese hijo pueda venir con problemas genéticos Dios lo trae al mundo para llenarlo de muchas bendiciones y si lo vemos desde el punto de vista de los derechos que cada persona tiene, dentro de los derechos fundamentales de nosotros como ciudadanos cada quien tiene derecho a la vida y eso es de respetar y valorar.

# Una mujer "portadora" que es heterocigoto para el carácter recesivo, ligado al sexo que causa daltonismo (o alternativamente, hemofilia), se casa con un hombre normal. ¿Qué proporción de sus hijos varones tendrán daltonismo (o alternativamente serán hemofílicos)?

La mitad de los hijos se espera que hereden el alelo de su madre y sean afectados porque son homocigotos. La mitad de las hijas serán portadoras igual que su madre.

# BIBLIOGRFÍA

<https://www.monografias.com/trabajos101/genetica-tipos-mutaciones/genetica-tipos-mutaciones.shtml>

<https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/downsyndrome.html>

<https://medlineplus.gov/spanish/turnersyndrome.html>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000382.htm>

<https://www.conicet.gov.ar/epigenetica-el-mecanismo-por-el-cual-el-medio-ambiente-influye-sobre-los-genes/>

<https://prezi.com/bv1d07lurjhy/como-afecta-el-ambiente-la-expresion-de-genes/>

<https://www.infosalus.com/actualidad/noticia-factores-ambientales-tambien-influyen-variacion-genetica-humanos-20091206190456.html>

<https://www.monografias.com/trabajos13/factexp/factexp.shtml>

<http://www.biologia.arizona.edu/mendel/sets/sex1/07t.html>