

Nivel educativo	IIIº Medio
Asignatura	Biología
Nº de Ficha	8
Objetivo de Aprendizaje	Identificar alteraciones y anomalías genéticas provocadas por mutaciones y otras alteraciones cromosómicas

Alteraciones y anomalías genéticas

Para empezar, te invitamos a ver el siguiente video:

<https://www.youtube.com/watch?v=TiOntPT3IgY>

Genética: Anomalías en los cromosomas y genes (Mayo, 2021), Biotutor Virtual. Youtube.

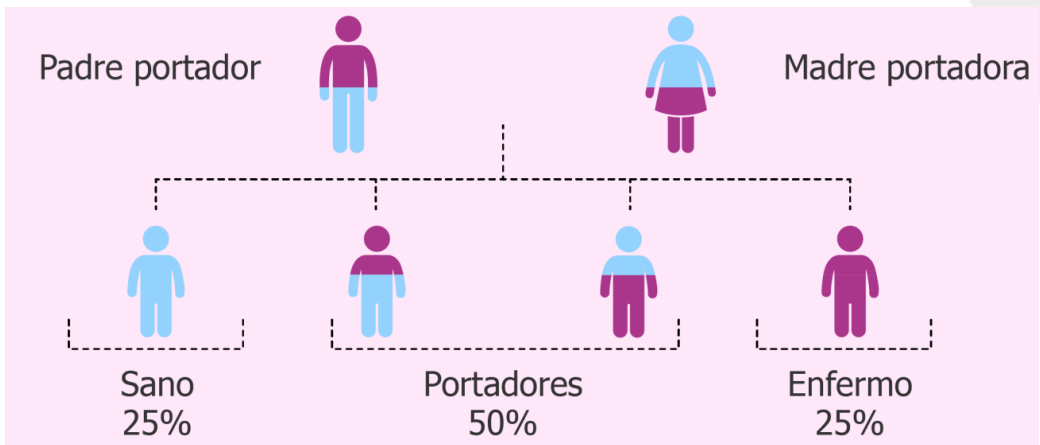
En síntesis...

Las **mutaciones** son alteraciones en la información genética que pueden deberse a multitud de agentes (agentes mutagénicos), tales como radiaciones, sustancias químicas, entre otras. Las alteraciones pueden ser muy puntuales y no producir efectos, o afectar a gran cantidad de información genética y producir grandes modificaciones en los caracteres (características genéticas heredables), llegando incluso a ser letales ocasionando la muerte del individuo. Las modificaciones en los caracteres constituyen la principal fuente de variabilidad genética, ya que son las responsables de la aparición de alelos (forma de un gen proveniente de los progenitores) en los genes y, por tanto, de la aparición de fenotipos nuevos, lo que es igual a características físicas nuevas.

Las enfermedades genéticas se incluyen a todas aquellas alteraciones de nuestra salud que se deben al mal funcionamiento de un gen determinado, bien porque produce una proteína defectuosa, no funcional, o bien porque no llega a producir la proteína. Según estimaciones actuales, al menos el 10% de los recién nacidos padecen, o padecerán en el curso de la vida, alguna enfermedad de tipo total o parcialmente genético. Algunas personas sanas pueden tener alteraciones en su material hereditario capaces de provocar enfermedades a su descendencia. Se calcula que en el genoma humano existen entre 50.000 y 80.000 genes diferentes, lo que implica la existencia de, al menos, entre 50.000 y 80.000 enfermedades genéticas, sin tener en cuenta las posibles interacciones génicas que también existen.

Ahora ejercitemos

1. A continuación, tenemos una imagen que indica las probabilidades de que un padre y una madre portadora de una enfermedad genética se la hereden a sus hijos. Empleando tus propias palabras explica estas probabilidades de herencia:



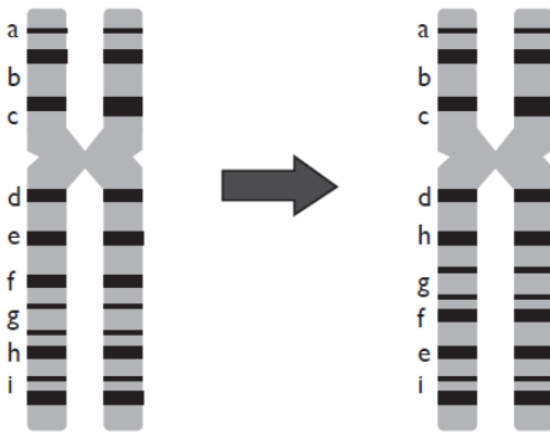
2. Investiga **brevemente** de qué tratan las siguientes enfermedades genéticas:

Enfermedad	Generalidades
Alzheimer	
Hemofilia	
Distrofia de Duchenne	
Daltonismo	

Completa tu ticket de salida

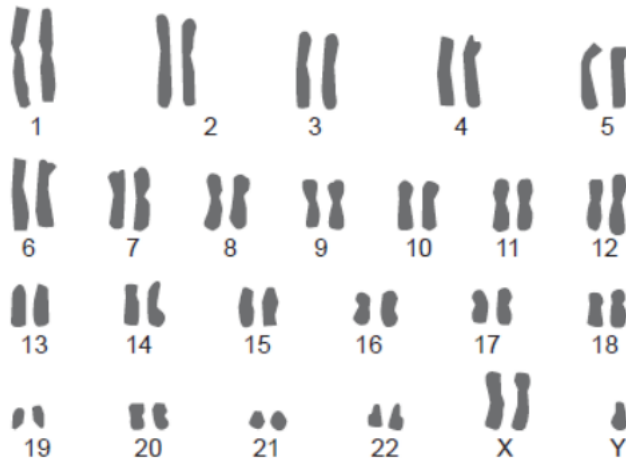
1. Las mutaciones puntuales o génicas tienen la característica de:
 - a) Afectar a un segmento del cromosoma
 - b) Mantener la expresión del material genético
 - c) Afectar a una región codificante del ADN
 - d) Afectar a una o unas pocas bases nitrogenadas

2. ¿Qué tipo de mutación cromosómica se representa en la siguiente imagen?



- a) Delección
 - b) Duplicación
 - c) Inversión
 - d) Translocación
-
3. La capacidad de poner la lengua en U está dada por un gen dominante (U). El gameto de una persona incapaz de doblar su lengua de esta manera debería contener:
 - a) Sólo un gen U
 - b) Sólo un gen u
 - c) Un gen U y un gen u
 - d) Dos genes u

4. La imagen representa un cariotipo humano:



Con relación a la figura, ¿cuál de las siguientes afirmaciones es correcta?

- a) Representa una poliploidía
- b) Representa un tipo de mutación génica.
- c) El cariotipo corresponde a una mujer con el síndrome de Turner
- d) Corresponde a un cariograma de una persona con 2 cromosomas X y 1 cromosoma Y

Solucionario

1	D
2	C
3	D
4	D