



COLEGIO LA VICTORIA IED

BIOLOGÍA

GRADO OCTAVO



DOLLY ALEJADRA GOMEZ AYALA

**Propósito:** Reconocer algunas consecuencias de las mutaciones genéticas y conocer las enfermedades que producen.

## Explorando

1. Observar los siguientes 3 videos:

- [https://youtu.be/yAoYVI\\_zMBs](https://youtu.be/yAoYVI_zMBs)
- [https://youtu.be/5WzL7q\\_G5m4](https://youtu.be/5WzL7q_G5m4)
- <https://youtu.be/4mO6su5p7AQ>

2. Realizar la siguiente lectura:

### MUTACIONES

Cualquier alteración que ocurra en el material genético de un organismo se conoce como mutación. Para que una mutación se transmita a los descendientes debe haber alteración de las células sexuales del organismo. Existen mutaciones puntuales en los genes, pero también hay mutaciones que afectan segmentos completos de un cromosoma o incluso el número total de cromosomas del organismo (Bejarano, 2005).

El grupo de investigadores de Thomas Hunt Morgan pudo observar alteraciones cromosómicas al estudiar los cromosomas de la mosca *Drosophila melanogaster*, que son de gran tamaño en las glándulas salivales. Ellos descubrieron, por ejemplo, que a veces hay pérdida de material cromosómico que puede llevar a la muerte del organismo o a malformaciones, dependiendo de los genes que se pierdan. Este tipo de alteración se denomina delección. En otras ocasiones, el pedazo que se rompe de un cromosoma se puede unir a otro cromosoma diferente, proceso que se llama translocación. También es posible que el trozo partido del cromosoma gire 180 grados y se una de nuevo al cromosoma, fenómeno que se denomina inversión (Bejarano, 2005).

Las causas de estas anomalías estructurales de los cromosomas son principalmente radiaciones nocivas y agentes químicos. El segundo caso anotado se relaciona con el número total de cromosomas del individuo. Las anomalías numéricas se deben a errores que suceden durante la

división celular que dan como resultado, en algunos casos, la ausencia de un cromosoma. En el caso del ser humano eso significaría que en lugar de tener 46 cromosomas, la persona tendría 45. Esta condición se denomina monosomía.

Un trastorno hereditario de este tipo es el síndrome de Turner, que se presenta en mujeres que tienen solo un cromosoma sexual X. Entonces ellas no desarrollan folículos que segregan estrógenos. Sin ellos no hay actividad hormonal, se presenta una alteración completa de los ciclos menstruales (Bejarano, 2005).

Estas mujeres son perfectamente normales en todo sentido, salvo que no menstrúan y son infértiles. Otra anomalía numérica se da cuando hay un aumento de un cromosoma, que en el caso humano sería tener 47 cromosomas en lugar de 46, es decir, una trisomía. Un trastorno de este tipo es el síndrome de Klinefelter, que afecta a los hombres que poseen un cromosoma X de más, es decir son hombres con trastorno de este tipo es el síndrome de Klinefelter, que afecta a los hombres que poseen un cromosoma X de más, es decir son hombres XXY en lugar de XY. Como resultado, cuando se desarrollan las características sexuales secundarias en la pubertad, estos hombres presentan características mixtas. O sea, hay desarrollo de las glándulas mamarias, ensanchamiento de las caderas, presencia de testículos pequeños y ausencia de espermatozoides en el semen. Los hombres que sufren este síndrome tienen retardo mental (Bejarano, 2005).

No todos los casos de trisomía afectan el número de cromosomas sexuales. Un trastorno muy común es el síndrome de Down, también conocido como mongolismo, donde el individuo posee un cromosoma de más en el par 21. Estas personas

tienen un fenotipo muy característico y fácilmente reconocible; son individuos de talla baja, cabeza redondeada, cara y frente planas, ojos rasgados y retardo mental que puede ser moderado o grave. En muchos casos tienen problemas cardiacos. El síndrome de Down se presenta, en la mayoría de los casos, en hijos de mujeres mayores de 40 años (Bejarano, 2005).

Por eso se recomienda a las mujeres no tener hijos después de los 40 años, edad considerada como de alto riesgo para la maternidad. La poliploidia consiste en el aumento del número total de cromosomas del individuo. Es decir, que en lugar de ser diploide ( $2n$ ), es triploide ( $3n$ ) o tetraploide ( $4n$ ). Estos casos no se dan en el ser humano (Bejarano, 2005).

La poliploidia es común en algunas plantas y animales y puede dar como resultado características deseables. Por ejemplo, los cereales poliploides son cultivos más estables cuyo rendimiento es mayor que los cultivos diploides. Por otro lado, los cultivadores de ostras seleccionan las triploides porque son de mayor tamaño que su contraparte diploide (Bejarano, 2005).

Las mutaciones no son siempre desfavorables. Por el contrario, son una de las causas de la variabilidad de los seres, dándoles, en muchas ocasiones una ventaja, al que las posee. Este individuo, entonces, tendría, más posibilidades de sobrevivir, la selección natural se encargaría de mantenerlo y de asegurar que las características y mejor adaptado para vivir pasen a sus descendientes. Es así como es posible que se

dé la teoría de la Evolución de Darwin. (Bejarano, 2005).

# Fortaleciendo

Con base en los videos y la lectura, responder en el cuaderno las siguientes preguntas:

1. Explique con sus palabras qué son las mutaciones y porqué se producen.
2. Explique cuándo una mutación genética se transmite de padres a hijos.
3. Explique qué es y porqué se produce la enfermedad llamada albinismo.
4. Explique los tres niveles en que se pueden producir las mutaciones.
5. Escriba porqué se relaciona el accidente de Chernobyl con las mutaciones.

# Aplicando

1. Investigue tres enfermedades que se producen cuando ocurren mutaciones en el ADN. De cada una de las enfermedades escribir:
  - Nombre de la enfermedad
  - Porqué se produce la enfermedad
  - Síntomas de la enfermedad
  - Tratamiento de la enfermedad
2. Después de ver el video sobre la tierra, realizar un dibujo o escribir una frase sobre lo que más les llamó la atención del video.

