

TEMA 14

LAS MUTACIONES. CÁNCER Y ENVEJECIMIENTO.

Mutación.

Son cambios o variaciones del material genético que afectan a las secuencias génicas (tanto en la parte codificante como reguladora) y que se transmiten, en el primero de los casos, a las secuencias de aminoácidos de las proteínas y, por tanto, a su actividad biológica.

Mutación génica o puntual.

Son alteraciones en la secuencia del ADN que afectan, por lo general, a un único par de bases (o a unos pocos pares de bases) y que se transmiten por herencia a los descendientes. Las más comunes son: sustituciones, inserciones y deleciones.

Mutación cromosómica.

Es una mutación que se originan por la alteración del número o la disposición de las secuencias génicas normales de un cromosoma. Las más comunes son: inversiones, deleciones, translocaciones y duplicaciones.

Mutación genómica.

Es una alteración que afecta al genoma de la célula y da lugar a una variación en el número de cromosomas.

Euploidía.

Se trata de un tipo de mutación genómica en la que se ve alterado el conjunto de todos los cromosomas de la célula, bien por aumento (poliploidía) o por disminución en el número de juego de cromosomas completo (haploidía o monoploidía) de dicha célula.

Poliploidía.

Se trata de un tipo de mutación genómica en la que se ve alterado el conjunto de todos los cromosomas de la célula, debido a un aumento en el número de juegos de cromosomas de la célula, por encima de cuatro juegos completos.

Aneuploidía.

Se trata de un tipo de mutación genómica en la que se ve alterado el número de cromosomas de la célula, con respecto a los que posee en su condición diploide, y sin que llegue a afectar a un juego completo. Esta alteración puede ser bien por aumento (trisomía, tetrasomía etc.) o por disminución (nulisomía) en el número de cromosomas de dicha célula.

Agente mutágeno.

Son agentes físicos (temperatura, radiación etc.), agentes químicos (benzopireno, ácido nitroso, gas mostaza etc.) o agentes biológicos (virus, bacterias etc.) capaces de causar mutaciones.

Mutación espontánea.

Son un tipo de mutación originada por agentes mutágenos endógenos que se originan de forma natural, ya sea por la propia actividad celular o por las condiciones ambientales del medio interno.

Mutación inducida.

Son un tipo de mutación originada por agentes mutágenos exógenos (físicos, químicos o biológicos) procedentes de nuestro entorno.

Células tumorales.

Son un tipo de células que se apartan de los mecanismos de control general y comienzan a dividirse indefinidamente y forman una masa de células que recibe el nombre de tumor.

Cáncer o neoplasia.

Son un conjunto de enfermedades que tienen en común una proliferación desordenada de células que forman un tumor, con capacidad para invadir los tejidos adyacentes y de propagarse por todo el organismo (fenómeno conocido como metástasis).

Apoptosis.

Es un mecanismo fisiológico normal de muerte celular programada que tiene lugar en los organismos pluricelulares, tanto en el desarrollo embrionario como en la etapa adulta. La célula se arruga (por deshidratación) y se separa de sus células vecinas, el núcleo se fragmenta y queda reducida a fragmentos celulares (cuerpos apoptóticos) y finalmente estos fragmentos son ingeridos por células vecinas y macrófagos sin que el contenido celular se libere al exterior.