

4. MUTACIONS I MALALTIES GENÈTIQUES

Les **mutacions** són **canvis aleatoris** que es produeixen **en l'ADN** d'un organisme.

Aquests canvis poden **alterar la informació que porta el gen** i, per tant, poden modificar el funcionament d'una cèl·lula o les característiques d'un organisme.

Les mutacions poden succeir per diferents **causes**:

1. **Causas internes (espontànies)** → Mutacions que **apareixen de forma natural en el cos**, sense influència externa. *Exemple: errors durant la replicació de l'ADN*
2. **Causas externes (agents mutàgens)** → Mutacions degudes a l'**exposició de factors ambientals**, entre els quals trobem:
 - a. **Agents físics** → Exposició a raig X o Ultraviolats
 - b. **Agents químics** → Substàncies com el benzopirè del tabac.
 - c. **Agents biològics** → Alguns virus poden inserir el seu material genètic en el nostre ADN i causar mutacions.

4. MUTACIONS I MALALTIES GENÈTIQUES

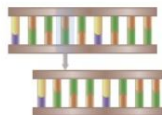
TIPUS DE MUTACIONS

Segons la **mida del fragment d'ADN afectat**, es diferencien tres tipus de mutacions:

GÈNIQUES

Només afecten un parell de bases de l'ADN de la seqüència d'un gen. Poden ser:

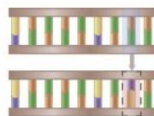
— **Deleccions.** Es perd un parell de bases.



— **Insercions.** S'afegeix un parell de bases.



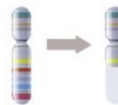
— **Substitucions.** Un parell de bases és substituït per un altre.



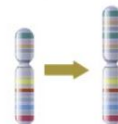
CROMOSÒMIQUES

Afecten fragments grans de cromosomes, és a dir, més d'un gen. Poden ser:

— **Deleccions.** Es perd un tros de cromosoma.



— **Duplicacions.** Es repeteix un fragment de cromosoma.



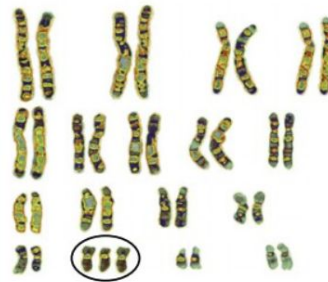
— **Translocacions.** Un fragment de cromosoma canvia d'ubicació i se situa en un altre cromosoma.



GENÒMIQUES

Afecten el nombre total de cromosomes. Poden ser:

— **Trisomies.** Es dona quan un cromosoma té una còpia de més.



— **Monosomies.** Es produeix quan, en una cèl·lula diploide, un dels cromosomes només presenta una còpia.

— **Poliploidies.** És el cas més extrem. S'origina quan tota la dotació cromosòmica està duplicada. És molt habitual en plantes i poc freqüent en animals.

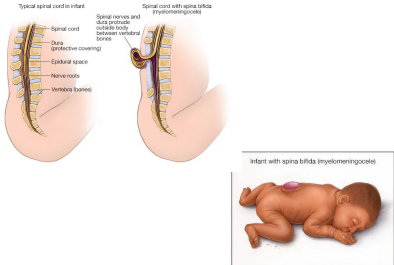
4. MUTACIONS I MALALTIES GENÈTIQUES

Les malalties ocasionades per mutacions del genoma es denominen **malalties genètiques**



4. MUTACIONS I MALALTIES GENÈTIQUES

SEGONS LES SEVES CARACTERÍSTIQUES

CONGÈNITES	Es manifesten des del naixement. Les malalties congènites poden ser o no hereditàries. Depèn de si l'alteració té lloc durant el desenvolupament embrionari o si ha estat transmesa pels progenitors. <i>Exemple:</i> espinà bífida	 Typical spinal cord in infant Spinal cord with spina bifida (myelomeningocele) Infant with spina bifida (myelomeningocele)
ADQUIRIDES	Quan l'alteració té lloc al llarg de la vida de l'afectat. Es deuen a l'exposició de l'individu a agents mutàgens <i>Exemple:</i> Mutacions per radiació UV que causen càncer de pell	
HEREDITÀRIES	Quan l'alteració es transmet d'una generació a la següent. Les malalties hereditàries poden ser congènites o no. En aquest cas, depèn de si els símptomes es manifesten des del naixement o més tard. <i>Exemple:</i> Hemofília	 Herida Plaquetes Factores de coagulación Herida coagulada Coagulación normal Sin factores de coagulación La herida no coagula Hemofilia

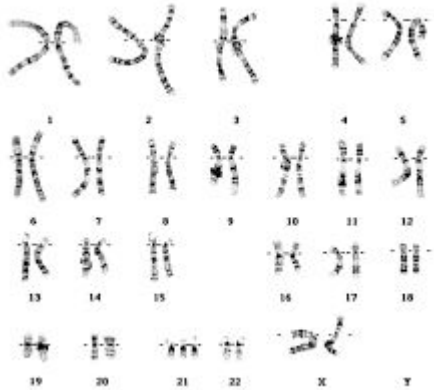
4. MUTACIONS I MALALTIES GENÈTIQUES

SEGONS LA SEVA CAUSA

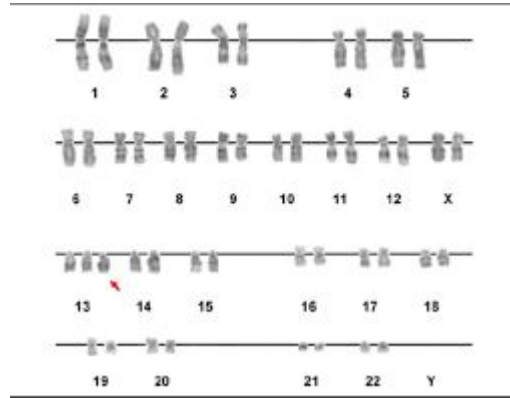
Nº INCORRECTE DE CROMOSOMES

Trisomies	Síndrome de Down. Causada per la presència de tres cromosomes en el parell 21 (trisomia 21). Provoca un grau variable de retard cognitiu i una fisonomia particular del rostre. Aquesta síndrome té una incidència d'un afectat cada 1000 nounats.
	Síndrome de Patau. Provocada per la trisomia del cromosoma 13. Causa alteracions greus en diversos òrgans i aparells de l'organisme, la qual cosa provoca la mort abans del naixement o durant el primer any de vida. Té una incidència d'un afectat cada 12 000 nounats.
	Síndrome de Klinefelter. Ocasionada per la presència d'un o més cromosomes X extra en els homes. Provoca esterilitat, presència de mames més grans del que és habitual, testicles petits i poc o molt poc pèl corporal.
Monosomies	Síndrome de Turner. Afecta les dones i és conseqüència de la pèrdua de part o de la totalitat d'un dels cromosomes X. Les afectades tenen alçada baixa, falta de caràcters sexuals secundaris i són estèrils.

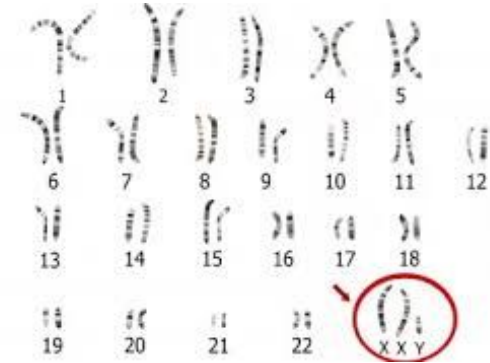
4. MUTACIONS I MALALTIES GENÈTIQUES



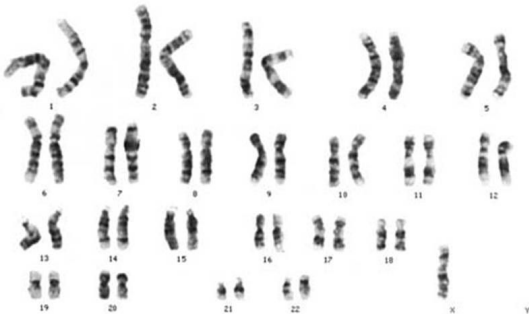
Síndrome de Down



Síndrome de Patau



Síndrome de Klinefelter



Síndrome de Turner

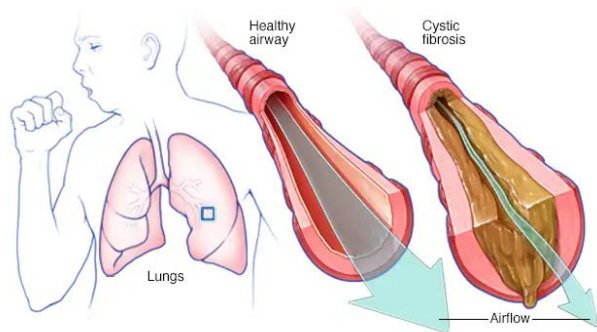
4. MUTACIONS I MALALTIES GENÈTIQUES

SEGONS LA SEVA CAUSA

MALALTIES PROVOCADES PER MUTACIONS GÈNIQUES

1. Fibrosi quística

- **Causa:** error en un gen del cromosoma 7.
- **Conseqüència:** el moc es torna molt espès.
- **Efectes:** problemes respiratoris i digestius.



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

2. Hemofília A i B

- **Causa:** mutacions en els gens del cromosoma X (F8 o F9).
- **Conseqüència:** manca de factors de coagulació.
- **Efectes:** hemorràgies prolongades i dificultat per coagular la sang.

