

# LOS MUTANTES SÍ EXISTEN YES, MUTANTS DO EXIST!

Roxana Yughadi Gaona García, Jesús Campos García,  
Lorena Martínez Alcantar

Instituto de Investigaciones Químico Biológicas, Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo  
Contacto: lorena.martinez@umich.mx

**Resumen:** Aquellos organismos que han sufrido cambios en su material genético, o bien, mutaciones, se denominan mutantes. En el mundo tan cambiante en el que vivimos, muchos organismos han tenido que adaptarse y evolucionar para poder sobrevivir, esto se logra mediante las mutaciones, sin embargo, cuando estas afectan genes importantes para el correcto funcionamiento de los seres vivos se pueden desencadenar enfermedades o peor aún, resultar incompatibles con la vida del organismo. Gracias a los avances científicos y tecnológicos en el campo de la genética, el ser humano ha adquirido la capacidad de estudiar en medida de lo posible las mutaciones, sus causas, tipos y los efectos que tienen sobre los seres vivos.

**Palabras clave:** Mutaciones, ADN, genes.

**Abstract:** Those organisms that have undergone changes in their genetic material, or mutations, are called mutants. In the ever-changing world we live in, many organisms have had to adapt and evolve in order to survive, that is achieved through the mutations, however, when these mutations affect important genes for the proper functioning of living beings, diseases can be triggered or worse, they may become incompatible with life. Thanks to scientific and technological advances in genetics, humans have acquired the ability to study, to the extent possible, mutations, their causes, types and effects on living beings.

**Key words:** Mutations, DNA, genes.

## Introducción:

Cuando escuchamos la palabra mutante, se vienen a nuestra mente imágenes de criaturas horribles, seres de otro planeta con deformidades u órganos extras, y probablemente suponemos que jamás veremos uno con nuestros propios ojos; sin embargo, el mundo que nos rodea tiene sus propios mutantes y estamos más cerca de ellos de lo que creemos.

Se les llama mutantes a aquellos organismos que han sufrido mutaciones. Las mutaciones se definen como cambios o alteraciones en el ADN (ácido desoxirribonucleico), que producirán cambios en las características externas e internas del organismo. Por lo general, las mutaciones ocurren aparentemente sin causa y la mayoría de las veces son irreversibles, de modo que, si resultan ser beneficiosas para el organismo se pueden heredar y permanecer para siempre o durante mucho tiempo en los nuevos organismos dando lugar a la diversidad y a la evolución. Por otra parte, si resultan ser perjudiciales pueden afectar a los organismos en muchas maneras e inclusive ser incompatibles con la vida.



Figura 1: mutante de ciencia ficción. Tomado de: <https://www.deviantart.com/jpizzle6298/art/Super-8-Alien-Poster-213313371>

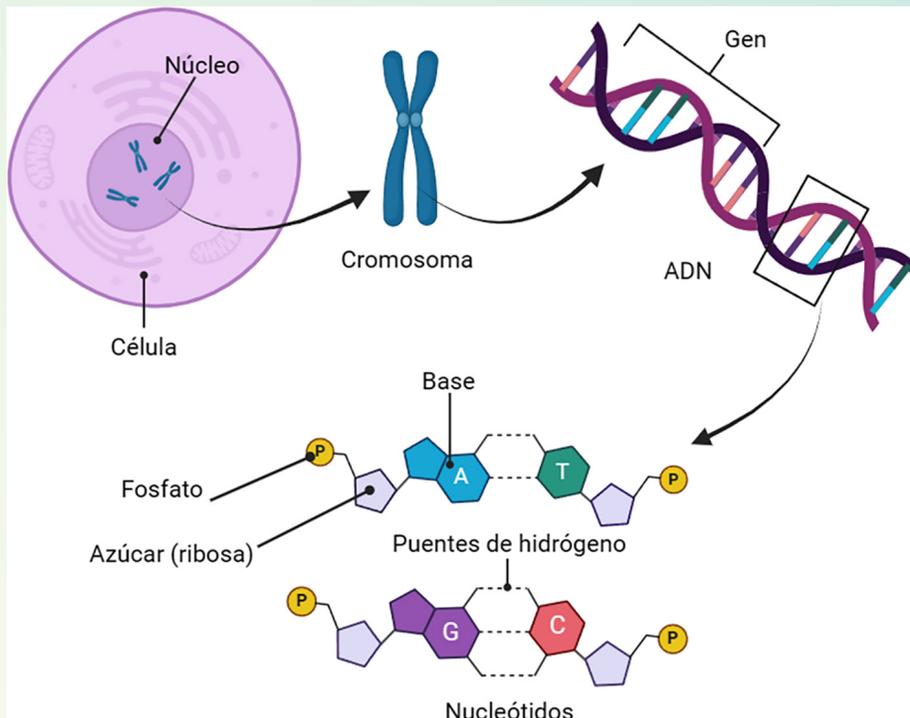


Figura 2: Localización celular y estructura del ADN. Por: Roxana Yughadi Gaona García en Biorender.

Gracias a las mutaciones la vida es posible pues, para que una especie pueda continuar en nuestro cambiante planeta, es necesario que se adapte a su entorno. En búsqueda de la adaptación, los seres vivos hemos mutado y evolucionado sorprendentemente, así pues, hace miles de millones de años, los organismos vivos eran tan solo microorganismos simples con pocas funciones y ahora, estamos formados por millones de células que a su vez forman tejidos y órganos con funciones muy avanzadas y especializadas.

### El ADN, los genes y la herencia.

Los organismos vivos están formados por bloques estructurales denominados células. Organismos superiores, como el hombre, están conformados por células que en su interior presentan un núcleo rodeado por una membrana, en el cual se encuentra uno de los tesoros más preciados para los organismos: el ADN. EL ADN es el material genético, este se encuentra enrollado en paquetes ordenados llamados cromosomas y en él se almacena toda la información necesaria para el desarrollo, funcionamiento, crecimiento y reproducción de los organismos (Jiménez & Merchant, 2003). Esta información se almacena como un código que consta de cuatro bases

nitrogenadas: adenina (A), guanina (G), citosina (C) y timina (T), estas interactúan mediante puentes de hidrógeno de la siguiente manera A-T y G-C (figura 2). El orden o secuencia de dichas bases determina la información disponible para construir y mantener a un organismo que, al igual que las letras del alfabeto, aparecen en un orden específico para formar distintas palabras y oraciones. Cada base también está unida a una molécula de azúcar y una molécula de fosfato, juntos se denominan nucleótidos (base nitrogenada, azúcar y fosfato). Una propiedad importante del ADN es que puede replicarse (hacer copias de sí mismo), esta característica es importante durante la división celular porque cada célula nueva debe tener una copia exacta del ADN de la célula que la precede (Hu & Stillman, 2023). En este contexto, a los segmentos de ADN que contienen información específica (para formar proteínas) se les denomina **genes**, los cuales son considerados la unidad funcional y física de la herencia. La información contenida en los genes de un ser vivo, con todas las características visibles y no visibles que lo definen y que se transmiten de generación en generación a través de la herencia, se conocen como **genotipo** (Costanzo et al., 2019). A su vez, el genotipo en conjunto con los factores ambientales, determina el **fenotipo**, es

decir todas las características observables de un organismo como el color de las flores, los patrones de pelaje en los animales o el color de ojos en las personas (Costanzo et al., 2019).

### ¿Cómo se producen las mutaciones?

Las mutaciones en un organismo pueden tener diversas causas y consecuencias, afectando tanto la salud individual como la evolución de las especies. Estas alteraciones en el material genético pueden generarse de diferentes maneras, incluyendo:

1.- Errores durante la replicación del ADN. Como se mencionó con anterioridad, el ADN tiene la capacidad de almacenar y transmitir información genética, este proceso es llevado a cabo por una serie de enzimas, siendo la ADN polimerasa una de las más importantes. Aunque la ADN polimerasa es muy precisa, ocasionalmente puede incorporar una base incorrecta en la nueva cadena de ADN. Por ejemplo, en lugar de incorporar una adenina (A) frente a una timina (T), puede incorporar una citosina (C) por error. La mayoría de estos errores se corrigen de inmediato ya que los seres vivos tenemos mecanismos para repararlos, sin embargo, si un error no es corregido, se convierte en una mutación permanente en la célula (Schumacher et al., 2021).

2.- Daño causado por factores ambientales. El ADN puede sufrir daños por exposición a diversos agentes ambientales (Schumacher et al., 2021). La radiación UV (ultravioleta) del sol puede causar la formación de dímeros de timina, en los que dos timinas adyacentes se unen de forma anormal, distorsionando la estructura del ADN. La radiación es una potente causa de mutaciones pues los rayos X y la radiación gamma pueden causar roturas en las cadenas de ADN, así como daños en las bases, cambiando su estructura química.

3.- Errores durante la recombinación génica (Epum & Haber, 2022). La recombinación génica es un proceso natural y esencial que ocurre durante la formación de gametos (óvulos y espermatozoides) en organismos eucariotas y también durante ciertos

procesos en organismos procariotas. La recombinación génica es el intercambio de segmentos de ADN entre moléculas de ADN homólogas (similares o idénticas).

Este intercambio puede ocurrir durante la meiosis en eucariotas o durante la transferencia genética horizontal en bacterias. Durante la meiosis, los cromosomas homólogos (uno de cada padre) se emparejan y pueden intercambiar segmentos de ADN en un proceso llamado “cruce” o “crossing over”. En bacterias, la recombinación puede ocurrir a través de procesos como la conjugación, la transformación y la transducción, en donde el material genético es intercambiado entre bacterias. Las mutaciones por recombinación génica se producen por:

- Errores Durante el Cruce: durante el cruce, los cromosomas homólogos pueden alinearse incorrectamente, lo que resulta en un crossing over desigual. Esto puede causar duplicaciones o deleciones de segmentos de ADN. Las duplicaciones pueden llevar a la presencia de genes adicionales que pueden mutar y adquirir nuevas funciones, mientras que las deleciones pueden resultar en la pérdida de genes importantes. También pueden ocurrir conversiones génicas cuando un segmento de ADN se copia de un cromosoma a otro, reemplazando una secuencia similar. Si la secuencia copiada contiene errores, estos se transfieren al nuevo lugar.
- Errores en la Reparación del ADN. Las roturas de la doble cadena son peligrosas porque pueden provocar la pérdida de grandes segmentos de cromosomas y los cientos de genes que contienen si no se reparan adecuadamente. Existen dos mecanismos principales para la reparación de estas roturas en el ADN: la vía de unión de extremos no homólogos y la recombinación homóloga. En la unión de extremos no homólogos, los dos extremos rotos de un cromosoma simplemente se vuelven a unir. Este método de reparación es “desordenado” y generalmente resulta en la pérdida o, a veces, en la

adicción de unos pocos nucleótidos en el sitio de la rotura. Por lo tanto, la unión de extremos no homólogos tiende a producir una mutación.

- Una rotura de la doble cadena puede ser reparada mediante la unión de extremos no homólogos, donde el cromosoma se “pega” de nuevo, usualmente con una pequeña mutación en el sitio de la rotura. En la recombinación homóloga, se utiliza la información del cromosoma homólogo que coincide con el dañado para reparar la rotura. Si hay secuencias repetidas, puede ocurrir recombinación entre secuencias incorrectas, causando reorganizaciones en el ADN.
  - Recombinación Ilícita. A veces, la recombinación ocurre entre secuencias que no son muy parecidas, causando grandes cambios en el ADN como translocaciones e inversiones, que pueden interrumpir genes o alterar su función.
- 4.- Mutaciones espontáneas. Incluso en ausencia de factores externos, el ADN puede sufrir mutaciones espontáneas debido que las bases

nucleotídicas, al igual que muchas otras moléculas, poseen inestabilidad intrínseca.

### Tipos de mutaciones

Existen varios tipos de mutaciones, algunas se clasifican de acuerdo al nivel en el que se presenten; aquellas que afectan a los nucleótidos de la cadena de ADN, reciben el nombre de mutaciones moleculares o puntuales, las que ocurren en grandes fragmentos de genes se llaman mutaciones cromosómicas y, por último, aquellas que ocurren en conjuntos de cromosomas son llamadas mutaciones genómicas (Shendure & Akey, 2015).

Las mutaciones puntuales pueden ser de tres tipos: sustitución, inserción o deleción (Karki et al., 2015). Las mutaciones por sustitución, ocurren cuando un solo nucleótido es reemplazado por otro. Dependiendo del cambio, puede tener efectos variables, desde ninguno hasta causar enfermedades genéticas. Por su parte las mutaciones por inserción implican la adición de uno o más nucleótidos en la secuencia de ADN, causando cambios significativos en la proteína codificada. En el caso de la deleción, ésta involucra

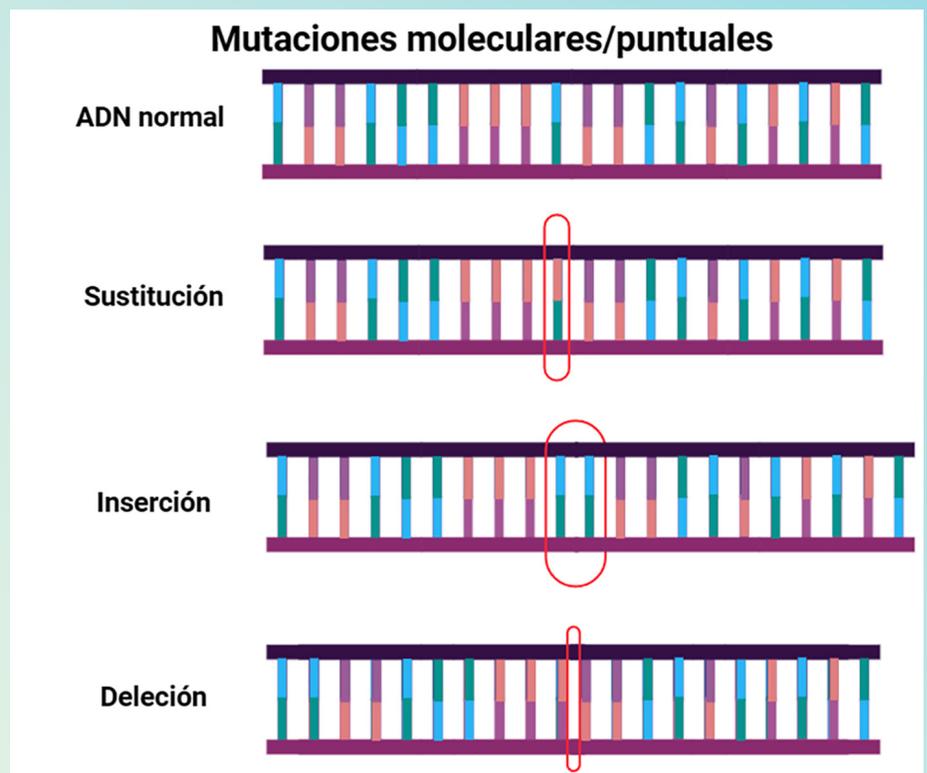


Figura 3: Mutaciones puntuales. Por: Roxana Yughadi Gaona García en Biorender.

la pérdida de uno o más nucleótidos de la secuencia de ADN. Al igual que la inserción, puede cambiar el marco de lectura y afectar la función de la proteína (Xue & Lau, 2020). Figura 3

Las mutaciones cromosómicas pueden tener efectos significativos en la función celular y el desarrollo de un organismo.

Hay varios tipos de mutaciones cromosómicas: duplicaciones, deleciones, inversiones y translocaciones. Las duplicaciones, como su nombre lo indica resultan en la duplicación de una porción de un cromosoma, lo que puede llevar a un exceso de genes y en algunos casos a cambios importantes en el fenotipo. Cuando existe la pérdida de una porción de un cromosoma la mutación cromosómica recibe el nombre de deleción, las cuales pueden tener e

fectos graves en la salud y el desarrollo. En el caso de las inversiones se presentan cuando una porción de un cromosoma se rompe y se vuelve a unir en la dirección opuesta. Esto puede alterar la función de los genes dentro de la región invertida. Finalmente, las translocaciones implican el intercambio de segmentos entre cromosomas no homólogos. Esto puede afectar la expresión génica y conducir a trastornos genéticos (figura 4).

Las mutaciones genómicas son cambios en el número total de cromosomas, normalmente, los humanos tienen 46 cromosomas, pero a veces hay más o menos debido a errores durante la formación de células reproductivas. Estos cambios pueden afectar a todos los cromosomas y, por lo tanto, al genoma completo de un organismo. Hay dos tipos principales de mutaciones genómicas: Aneuploidías y Poliploidías (figura 5).

Las Aneuploidías, son cambios en el número total de cromosomas en una célula. Por su parte las Poliploidías implican la presencia de más de dos conjuntos completos de cromosomas (González, & Leguina, 2017). En lugar de los dos conjuntos normales (diploides), puede haber tres (triploides) o más. La poliploidía es más común en plantas que en animales y puede ser una ventaja en términos de tamaño y vigor.

### Mutaciones en humanos

Las mutaciones ocurren en todos los organismos vivos y pueden tener una variedad de consecuencias. Algunas son neutras y no afectan la salud ni el desarrollo del organismo, otras pueden ser beneficiosas y proporcionar ventajas evolutivas (Shendure & Akey, 2015).

Un ejemplo muy claro sobre las mutaciones en los seres humanos es la diversidad de colores de ojos que existen. Se sabe que los primeros humanos tenían ojos, piel y cabello de colores oscuros debido a que habitaban en el continente africano, donde hay una fuerte radiación solar.

Estas condiciones, favorecerían a que la melanina, el pigmento que da el color café a los ojos, piel y cabello, se produjera en una cantidad suficientemente alta como para protegerlos de los potentes rayos solares, pero, cuando el hombre se aventuró a lugares más lejanos de la tierra, en donde la radiación solar no es tan fuerte, los ojos tuvieron que adaptarse y producir menos melanina para así captar los pocos rayos solares que recibían.

Actualmente encontramos una vasta gama de colores de ojos puesto que, estos cambios que antes fueron mutaciones, se heredaron, permanecieron en el genoma humano y ahora son un rasgo común dentro de ciertas poblaciones. Así pues, como este caso, han ocurrido muchísimos más

durante la evolución del hombre, pero a esos cambios ya no se les llama mutaciones debido a la cantidad de tiempo en que han estado en el genoma (conjunto de todo el material genético) humano (Fu & Akey, 2013).

Muchas mutaciones son perjudiciales y pueden causar enfermedades genéticas. Un ejemplo de ello es el síndrome de Down, una aneuploidía que ocurre debido a que se produce una copia extra del cromosoma número 21 (los seres humanos tenemos 23 pares de cromosomas), esta trisomía (tres cromosomas) va a ocasionar los rasgos característicos relacionados al síndrome.

Otro ejemplo es la acondroplasia que, a menudo ocurre por la mutación del gen FGF3 y se caracteriza por extremidades cortas, piernas encorvadas, baja estatura y cabeza grande, estos signos se ven en personas que padecen lo que coloquialmente llamamos “enanismo” (Hoover-Fong et al., 2021). Existen mutaciones en los genes que se encargan de controlar la producción de melanina, produciendo así, un cautivador color blanco en la piel y cabello que conocemos como albinismo.

Un caso impresionante, es el del “hombre árbol”, el cual posee una enfermedad rarísima llamada epidermodisplasia veruciforme en la cual varios genes están involucrados, esta se caracteriza por la aparición de lesiones en forma de verrugas en la piel

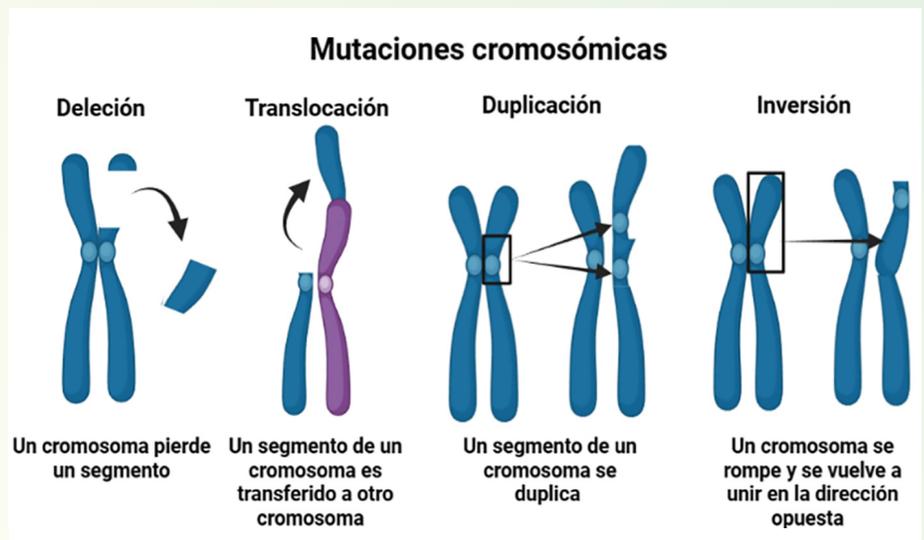


Figura 4: Mutaciones cromosómicas. Por: Roxana Yughadi Gaona García en Biorender.

y en casos severos, la piel llega a asemejarse a la corteza de un árbol (Liu & Ma, 2020). Sin duda, existen muchas más mutaciones que aquejan a los humanos, algunas de ellas no incapacitan a quienes las padecen, por ejemplo, los casos de polidactilia (aparición de más de 5 dedos en cada mano o pie), o hipertrichosis (producción exagerada de vello corporal) y otras, influyen en la salud y bienestar físico del individuo, como la fibrosis quística, una mutación en un gen que provocará la producción de mucosa pegajosa y espesa en los pulmones; la anemia falciforme, que por la mutación del gen HBB los glóbulos rojos de la sangre se ven afectados tanto en funcionamiento como en forma, amenazando la vida del individuo que la padece. Incluso existen mutaciones que alteran el crecimiento y división celular, por lo que las células no mueren en el tiempo en que deberían y crecen sin control, provocando el desarrollo de cáncer (Schumacher et al., 2021).

El Proyecto Genoma Humano (completado en el 2003) fue un hito que nos dio el mapa completo del ADN humano, facilitando la identificación de genes asociados a enfermedades. Así pues, la lista podría continuar extendiéndose, ya que se han identificado alrededor de 8000 enfermedades de origen genético, de las cuales la gran mayoría no tienen cura (González & Leguina, 2017).

### Conclusión:

Como vimos a lo largo de la lectura, las mutaciones son cambios en el ADN de un organismo que pueden ocurrir de diversas formas, ya sea por errores durante la replicación del ADN, exposición a factores ambientales, procesos de recombinación génica o incluso de forma espontánea. Dichas mutaciones pueden tener consecuencias variadas, desde ser neutrales hasta ser beneficiosas o perjudiciales para el organismo que las presenta. Debido a la gran cantidad de mutaciones que aquejan a los humanos, es importante ampliar las investigaciones al respecto para encontrar nuevas estrategias para el entendimiento, el tratamiento y la prevención o cura (en caso de que sea posible) de dichas enfermedades.

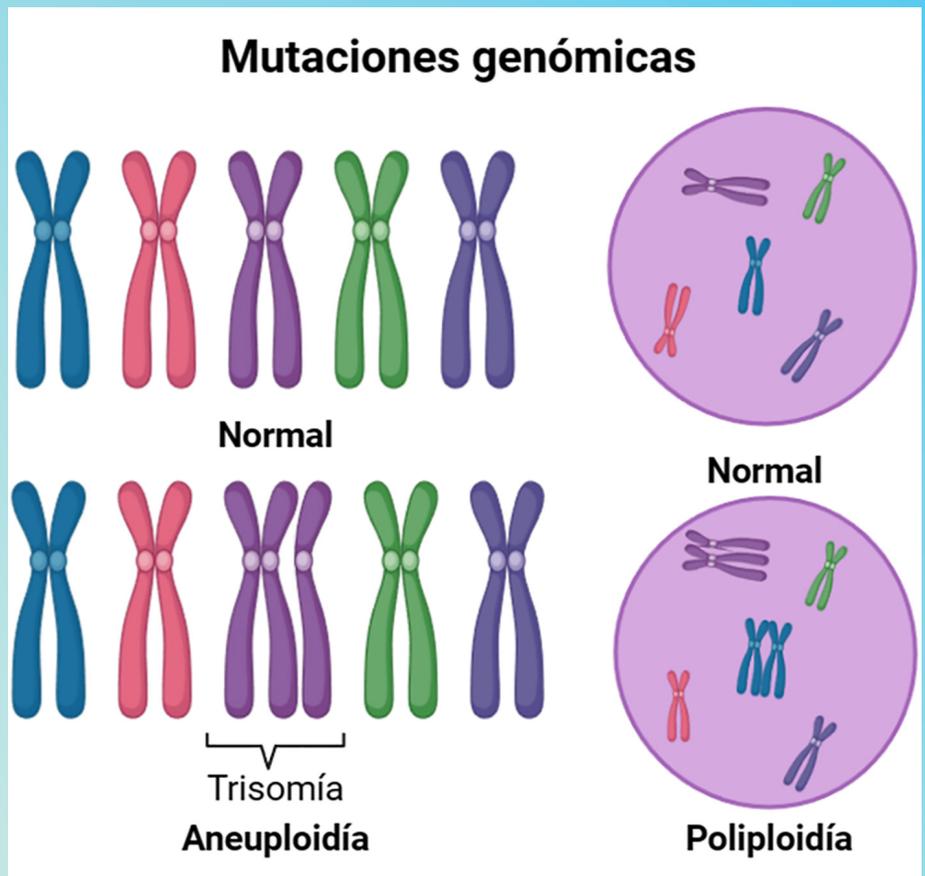


Figura 5: Mutaciones genómicas. Por: Roxana Yughadi Gaona García en Biorender.

### Referencias:

- Costanzo, M., Kuzmin, E., van Leeuwen, J., Mair, B., Moffat, J., Boone, C., & Andrews, B. (2019). Global Genetic Networks and the Genotype-to-Phenotype Relationship. *Cell*, 177(1), 85–100. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2019.01.033>
- Epum, E. A., & Haber, J. E. (2022). DNA replication: the recombination connection. In *Trends in Cell Biology* (Vol. 32, Issue 1, pp. 45–57). Elsevier Ltd. <https://doi.org/10.1016/j.tcb.2021.07.005>
- Fu, W., & Akey, J. M. (2013). Selection and adaptation in the human genome. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 14, 467–489. <https://doi.org/10.1146/annurev-genom-091212-153509>
- González, D., & Leguina, L. (2017). Las enfermedades raras desde la Atención Primaria. *Actualización En Pediatría*, 3, 133–142. [www.aepap.org](http://www.aepap.org)
- Hoover-Fong, J., Cheung, M. S., Fano, V., Hagenas, L., Hecht, J. T., Ireland, P., Irving, M., Mohnike, K., Offiah, A. C., Okenfuss, E., Ozono, K., Raggio, C., Tofts, L., Kelly, D., Shediak, R., Pan, W., & Savarirayan, R. (2021). Lifetime impact of achondroplasia: Current evidence and perspectives on the natural history. *Bone*, 146. <https://doi.org/10.1016/j.bone.2021.115872>
- Hu, Y., & Stillman, B. (2023). Origins of DNA replication in eukaryotes. *Molecular Cell*, 83(3), 352–372. <https://doi.org/10.1016/j.molcel.2022.12.024>
- Jiménez, L. F., & Merchant, H. (2003). *Biología celular y molecular* (1st ed.). Pearson Education.
- Karki, R., Pandya, D., Elston, R. C., & Ferlini, C. (2015). Defining “mutation” and “polymorphism” in the era of personal genomics. *BMC Medical Genomics*, 8(37). <https://doi.org/10.1186/s12920-015-0115-z>
- Liu, W., & Ma, D. L. (2020). Severe Epidermodysplasia Verruciformis. In *Mayo Clinic Proceedings* (Vol. 95, Issue 9, p. 2035). Elsevier Ltd. <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2020.07.010>
- Schumacher, B., Pothof, J., Vijg, J., & Hoeijmakers, J. H. J. (2021). The central role of DNA damage in the ageing process. *Nature*, 592(7856), 695–703. <https://doi.org/10.1038/s41586-021-03307-7>
- Shendure, J., & Akey, J. M. (2015). The origins, determinants, and consequences of human mutations. *Science*, 349(6255), 1478–1484. <https://doi.org/10.1126/science.aaa9119>
- Xue, T., & Lau, F. C. M. (2020). Construction of GC-Balanced