



Las mutaciones genéticas - I

Por María Teresa Soria, docente en Biología y Ciencias de la Universidad de Chile.

(publicado en revistahistoriadelavida.com)

El físico, biólogo molecular y neurocientífico británico Francis Harry Compton Crick (8-6-1916/28-7-2004), conocido sobre todo por ser uno de los dos descubridores de la estructura molecular del ADN, dijo: “La transferencia de información de ADN a ARN, o de ARN a proteína, puede ser posible; pero la transferencia de proteína a proteína, o de proteína a ácido nucleico, es imposible”.

Por otra parte, el genetista ruso Theodosius Dobzhansky (25-1-1900/18-12-1975), después de estudiar por mucho tiempo la genética de poblaciones, basado fundamentalmente en sus experimentos con la mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*), concluyó: “Nada tiene sentido en biología si no es a la luz de la evolución”.

Si analizamos el contexto histórico, antes que se descubrieran las leyes de la herencia, ciertas enfermedades y/o trastornos parecían inexplicables. Varios síndromes asociados al retraso mental se consideraban locura o hasta posesiones demoníacas. Se creía que los niños nacidos con defectos congénitos eran el resultado del pecado de los padres. La Biblia da cuenta de esta cosmovisión en Juan 9:2, cuando los discípulos le preguntaron a Jesús acerca de un paralítico: “¿Quién pecó, este o sus padres?”. Todas esas “rarezas” animales o humanas estaban rodeadas de misterio hasta que se comenzó a estudiar el papel de los genes y la genética.

Hoy día se sabe que hay trastornos ocasionados por mutaciones y, gracias a la investigación científica, la mayoría de ellos tiene su explicación genética. Las mutaciones se definen como cualquier cambio aleatorio en el ADN, donde se altera la secuencia de los nucleótidos y se cambia la expresión fenotípica.

Algunos criterios para definir las:

Según el tipo celular:

Mutaciones somáticas: Afectan un tejido no germinal; por lo tanto, no se heredan. Ejemplo: algunas formas de cáncer.

Mutaciones germinales: Afectan células que originan gametos, son heredables. Ejemplo: la hemofilia, mutación ligada al cromosoma X.

Según efectos en el fenotipo:

Mutaciones perjudiciales: Provocan una alteración desventajosa para el ser vivo, pudiendo desencadenar una enfermedad, un síndrome o la muerte. Ejemplos: fenilcetonuria, síndrome de Down, enfermedad de Patau, respectivamente.

Mutaciones neutras: No afectan la viabilidad del ser vivo, pueden pasar desapercibidas. Ejemplo: el corazón ubicado hacia el lado derecho en algunos humanos.



Mutaciones beneficiosas: Aumentan la probabilidad de supervivencia del individuo, aportando variabilidad a la población. Ejemplo: personas que no acumulan colesterol en sus venas, comen lo que comen, gracias a que carecen de copias del gen conocido como PCSK9.

Según la extensión del material genético:

Mutaciones puntuales: Afectan una base del material genético. Ejemplo: sustitución de GUG por GAG, que resulta como hemoglobina anormal, cambia la forma de los eritrocitos, tomando forma de medialuna, con capacidad de transporte de O₂ y CO₂ muy baja (anemia megalocítica).

Mutaciones cromosómicas: Alteran la estructura interna de un cromosoma. Ejemplo: pérdida o delección de un brazo del cromosoma 13 produce cáncer a la retina.

Mutaciones genómicas: Producen un cambio en el número total de cromosomas, ya sea por pérdida (síndrome de Turner XO) o ganancia de un cromosoma (trisomía del par 21, síndrome de Down).

Generalmente, en la cotidianidad de la vida, asociamos mutación con fallas severas del código genético, como enfermedades graves, animales raros (con dos cabezas, cinco patas, etc.). Sin embargo, la ciencia evolucionista argumenta que la extraordinaria variabilidad, adaptabilidad y transformación de las especies se debe a mutaciones “beneficiosas”.

Entonces, deberíamos preguntarnos: ¿Qué son los agentes mutágenos? ¿Por qué se producen mutaciones? ¿Cuándo se producen las mutaciones? ¿Hay mecanismos que corrigen las fallas? ¿Serán fallas de código porque el pecado afectó también al microuniverso químico de la vida? ¿Las mutaciones producen variabilidad positiva? ¿Podrán producir transformación en la especie? Y finalmente, a la luz de los conocimientos actuales, ¿puede sustentarse la evolución como base de la biología? ¿Existen mutaciones “positivas” en el sentido que la teoría de la evolución afirma o más bien son negativas? ¿Qué podemos aceptar como verdad científica de las conclusiones de F. Crick y de T. Dobzhansky?

El ADN es una molécula extraordinaria y perfecta, autoreplicable y transcribible. La Biblia dice: “Mi embrión vieron tus ojos, y en tu libro (el código genético) estaban escritas todas aquellas cosas que fueron luego formadas, sin faltar una de ellas” Salmo 139:16. Pero el hombre al desobedecer a Dios, se hizo esclavo del pecado (Génesis 6:5), y esto no solo afecta al ser vivo en su aspecto macro (físico, mental, moral, espiritual) sino que enraíza sus daños hasta el mundo atómico y molecular, porque todo lo que hizo Dios era perfecto en gran manera (Génesis: 1:31)

Cuando Dios restablezca todas las cosas también incluirá la perfección del ADN (Apocalipsis 1:1 y 22:2)

En el próximo artículo continuaremos profundizando este tema.

[\(Continuar leyendo online la segunda parte.\)](#)