

## SESIÓN 4 Mutaciones

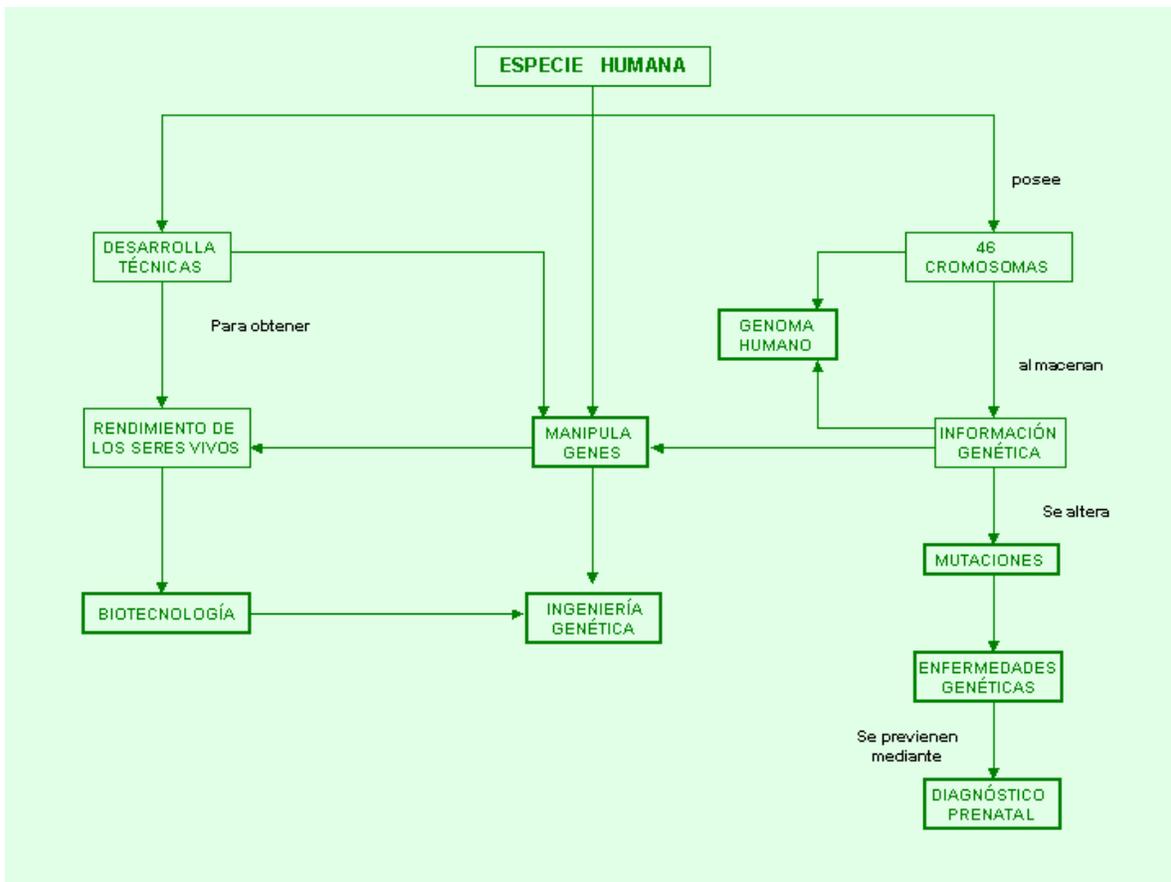
### OBJETIVO

Explicar las aplicaciones de la genética, avances e implicaciones en la vida humana y su medio ambiente.

### INTRODUCCIÓN

Los cromosomas transportan a los genes, los genes determinan la aparición de los caracteres o del fenotipo, sin embargo esos cromosomas y esos genes no son inmutables, es decir no son intocables. Son esos cambios que han ocurrido a lo largo del tiempo los que han contribuido a que hayan aparecido, desaparecido algunas especies de seres vivos. Esos cambios han traído trastornos en las bacterias, en la plantas, en los animales y en los animales de la especie humana. Entre esos cambios vamos a estudiar las mutaciones.

### MAPA CONCEPTUAL



Fuente: <http://recursostic.educacion.es/ciencias/biosfera/web/alumno/4ESO/Genetica2/mapa.htm>

## DESARROLLO

### Mutaciones

Los genes alelos se producen por cambio en los genes originales. Dichos cambios se llaman mutaciones. Los efectos en los genes mutantes en el organismo pueden ser más o menos grandes, afectar a cualquier carácter hereditario y tener consecuencias beneficiosas, perjudiciales o inocuas. Las mutaciones que afectan a la estructura o composición de los genes se denominan génicas. Sin embargo, también son posibles cambios en el número de cromosomas de un individuo en su morfología y distribución; estos tipos de mutaciones se denominan,

respectivamente, genómicas y cromosómicas. Las mutaciones se generan de manera espontánea y al azar, con una frecuencia muy pequeña, y pueden afectar a las células de los tejidos somáticos o a las células germinales. Si estas últimas participan en la fecundación, la mutación se transmitirá en la siguiente generación. Ciertos agentes físicos y químicos favorecen la aparición de mutaciones en los organismos. Entre los primeros, las relaciones de rayos X, UV y gamma y los ultrasonidos son considerados agentes mutágenos. Los agentes químicos son muy numerosos. Algunos son la cafeína, la nicotina, pesticidas y determinados fármacos, las drogas, numerosos aditivos, etc.

Fue H.J. Muller quien descubrió que los genes podían cambiar al aplicarles rayos X y llamó a esos cambios mutaciones. Las mutaciones no ocurren a cada momento, los estudios indican que ocurren cuando situaciones adversas del medio afectan la constitución de los genes. O situaciones extrañas durante la meiosis afectan la segregación de los cromosomas, o afectan su orden o uno de sus brazos. También ocurren por envejecimiento, al azar, por radiaciones, por virus, tabaquismo, alcohol, entre otras cosas.

Las mutaciones no son frecuentes, así se sostuvo, más sin embargo en los últimos tiempos están apareciendo con mucha frecuencia mutaciones que están afectando negativamente a las especies salvajes y a la especie humana. Muchas de ellas provienen de la destrucción del ambiente por los desechos industriales, por el uso indiscriminado de agroquímicos, por la destrucción de la capa de ozono,

## La genética del siglo XXI

El siglo XXI puede ser considerado como el siglo de la Ingeniería Genética, pues podremos ver cómo lo que fueron los inicios en las postrimerías del siglo XX, la clonación genética, la secuenciación de ADN, la manipulación genética, se convertirá en la llave de nuestra vida gracias a la cual venceremos a muchas enfermedades que hoy nos preocupan, como el cáncer o la enfermedad de Alzheimer, podremos alimentar a la humanidad que se avecina, obtener fármacos

y todo tipo de sustancias químicas que utilizamos en nuestra vida, o, por qué no, prolongar nuestra vida o envejecer más tarde.

## Biotechnología

Las biotecnologías consisten en la utilización de [bacterias](#), levaduras y células animales en cultivo, cuyo metabolismo y capacidad de [biosíntesis](#) son orientados hacia la fabricación de sustancias específicas. Las biotecnologías permiten, gracias a la aplicación integrada de los conocimientos y las [técnicas](#) de la bioquímica, la microbiología y la [ingeniería](#) química aprovechar en el plano tecnológico las propiedades de los microorganismos y los cultivos celulares. Permiten producir a partir de [recursos](#) renovables y disponibles en abundancia gran número de sustancias y compuestos.

La biotecnología consiste en el aprovechamiento de sistemas biológicos naturales para obtener productos de utilidad para el ser humano. No se trata de una técnica nueva; desde hace siglos se vienen realizando cruces selectivos en plantas y animales para conseguir un determinado [fenotipo](#) o se han utilizado las propiedades bioquímicas de los microorganismos para obtener alimentos.

En la actualidad, gracias a la manipulación genética de las bacterias, se han podido obtener sustancias químicas de interés para el ser humano, proteínas que se usan como vacunas o drogas para curar determinadas enfermedades.

La ingeniería genética es una rama de la biotecnología que consiste en modificar las características hereditarias de un organismo en un sentido predeterminado mediante la alteración de su material genético. Suele utilizarse para conseguir que determinados microorganismos como bacterias o virus, aumenten la síntesis de compuestos, formen compuestos nuevos, o se adapten a

medios diferentes. Además, tiene otras aplicaciones muy importantes para los seres humanos y abre un futuro de inmensas posibilidades aunque no exento de prevenciones. Tres son las grandes áreas de aplicación de la ingeniería genética:

Obtención de productos biológicos: Genes humanos pueden ser introducidos en bacterias para que éstas produzcan enormes cantidades de una determinada sustancia. Por ejemplo, algunas hormonas, como la insulina o la hormona del crecimiento, usadas para el tratamiento de enfermedades.

Mejora animal y vegetal en ganadería y agricultura: Genes manipulados pueden ser introducidos en animales y plantas para así modificar algunos de sus productos, hacerlos resistentes a enfermedades, insecticidas o herbicidas.

Terapia génica: consiste en la aportación de un gen funcional a las células que carecen de esta función, con el fin de corregir una alteración genética o enfermedad adquirida. La terapia génica se divide en dos categorías. La primera es la alteración de las células germinales, lo que origina un cambio permanente de todo el organismo y generaciones posteriores. El segundo tipo de terapia génica, terapia somática celular, es análoga a un trasplante de órgano. En este caso, uno o más tejidos específicos son objeto, mediante tratamiento directo o extirpación del tejido, de la adición de un gen o genes terapéuticos en el laboratorio, junto a la reposición de las células tratadas en el paciente. Se han iniciado diversos ensayos clínicos de terapia genética somática celular destinados al tratamiento de cánceres o enfermedades sanguíneas, hepáticas, o pulmonares.

La ingeniería genética consiste en la manipulación del ácido desoxirribonucleico, o ADN. En este proceso son muy importantes las llamadas [enzimas](#) de restricción producidas por varias especies bacterianas. Las enzimas de restricción son capaces de reconocer una secuencia determinada de la cadena de unidades químicas (bases de nucleótidos) que forman la molécula de ADN, y romperla en dicha localización. Los fragmentos de ADN así obtenidos se pueden unir utilizando otras enzimas llamadas ligasas. Por lo tanto, las enzimas de restricción y las

ligasas permiten romper y reunir de nuevo los fragmentos de ADN. También son importantes en la manipulación del ADN los llamados vectores, partes de ADN que se pueden autorreplicar (generar copias de ellos mismos) con independencia del ADN de la célula huésped donde crecen. Estos vectores permiten obtener múltiples copias de un fragmento específico de ADN, lo que hace de ellos un recurso útil para producir cantidades suficientes de material con el que trabajar. El proceso de transformación de un fragmento de ADN en un vector se denomina clonación, ya que se producen copias múltiples de un fragmento específico de ADN. Otra forma de obtener muchas copias idénticas de una parte determinada de ADN es la reacción en cadena de la polimerasa, de reciente descubrimiento. Este método es rápido y evita la clonación de ADN en un vector.

Aplicadas a [escala](#) industrial las tales biotecnologías constituyen la bioindustria, la cual comprende las actividades de la [industria](#) química: síntesis de sustancias aromáticas saborizantes, materias plásticas, [productos](#) para la industria textil; en el campo energético la producción de etanol, metanol, biogas e [hidrógeno](#); en la biomineralurgia la extracción de [minerales](#). Además en algunas actividades cumplen una [función](#) motriz esencial: industria alimentaria (producción masiva de levaduras, algas y bacterias con miras al suministro de proteínas, aminoácidos, [vitaminas](#) y enzimas); producción agrícola (donación y [selección](#) de variedades a partir de cultivos de células y tejidos, especies vegetales y animales transgénicas, producción de bioinsecticidas); industria farmacéutica ([vacunas](#), síntesis de [hormonas](#), interferones y antibióticos); protección del medio ambiente (tratamiento de aguas servidas, transformación de desechos domésticos, degradación de residuos peligrosos y fabricación de compuestos biodegradables).

Los [procesos](#) biotecnológicos más recientes se basan en las técnicas de recombinación genética así como en el [empleo](#) de enzimas y células inmovilizadas. Las moléculas de "ADN recombinado" son elaboradas fuera de las células vivas, uniendo segmentos de ADN natural o sintético a moléculas de ADN que pueden replicarse luego en una célula viva. El principio consiste en reunir un

ADN "nativo" y un ADN "extraño" en un vector y, a continuación, introducir el vector en una célula huésped donde podrá multiplicarse. La población así obtenida constituye un clon de "células transformadas" que pueden expresar el mensaje genético extraño que han incorporado y por ende, producir proteínas específicas en gran cantidad. Entre otras ya se sintetizan en bacterias -la célula huésped- proteínas de gran [valor](#) económico como la insulina, la hormona del crecimiento y los interferones.

## MANIPULACIÓN GENÉTICA

Antes de adentrarnos en el tema de la "manipulación genética", hace falta una [introducción](#), para aclarar una serie de cuestiones y así también realizar una trayectoria hasta llegar a la "manipulación", la cual es en realidad uno de los últimos peldaños que en la actualidad, se desprende de la genética como ciencia.

Quizá, luego de tomar conocimiento de algunas nociones elementales, podamos percibir que ciertas cuestiones, que desde hace un tiempo atrás pululan en las historias de ciencia ficción, ya no nos resultan tan descabelladas, ni tan ficticiales, sino que podrían ser un atisbo hacia una ciencia que se proyecta al

futuro; con actualidad, que tiene sus raíces históricas en un pasado no tan lejano; allá por el año 1865, cuando un monje agustino, llamado Gregor Mendel, [profesor](#) de historia natural y [física](#), presentaba un [informe](#) con sus descubrimientos, ante la Sociedad Científica de Brun. En ese momento acababan de nacer las bases de la genética.

La manipulación genética es "la introducción de genes extraños en una célula"; siendo esta célula generalmente un embrión; o sea el [producto](#) del huevo fecundado. Recuérdese que se llama "huevo" o "cigoto"; cuando la célula sexual femenina, el óvulo, es fecundado por la célula sexual masculina, el espermatozoide. La fecundación se realiza en el aparato genital femenino, más específicamente, en las trompas uterinas (en el ser humano, se produce en la

parte superior de las trompas). Este nuevo huevo o cigoto no tiene al principio, un solo núcleo, sino dos, uno es el pronúcleo del espermatozoide, y otro, es el pronúcleo del óvulo que lo conformaron (luego éstos se unirán para formar el núcleo del huevo). Dicho huevo se extrae del aparato genital, y fuera del mismo, se le introduce material genético, que son fragmentos de A.D.N. contenidos en los genes. El lugar específico donde se realiza esta inoculación es, en el pronúcleo masculino del huevo. Al introducir material genético extraño, se pretende producir nuevos caracteres hereditarios que no estaban en el material genético original.

Es importante aclarar que es éste el único estadio de la vida animal en el que un mensaje genético extraño, puede ser aceptado. Estos huevos con material genético extraño incorporado, reciben el nombre de "huevos manipulados", habiéndose realizado, como dijimos, esta serie de maniobras, en el exterior del aparato genital, luego de lo cual, se lo vuelve a reimplantar en el útero de la hembra.

Esta técnica se realiza mayormente en [mamíferos](#), más específicamente, en ratones, ya que tienen mayor aceptación para someterse a este tipo de "manipulaciones".

Se piensa que las "manipulaciones" abrirían un camino para la creación de nuevas especies, con un rendimiento mejor o con una crianza menos costosa; y por otro lado, servirían para el reforzamiento, en una especie determinada, de ciertos caracteres, ampliando el campo de la Biología experimental, más precisamente, de la Biología Molecular.

Otros de los beneficios en que esto redundaría, podría ser, la importancia del estudio de algunos aspectos del desarrollo embrionario, que hasta la actualidad se desconocen.

**Ingeniería genética** , [método](#) que modifica las características hereditarias de un organismo en un sentido predeterminado mediante la alteración de su material genético. Suele utilizarse para conseguir que determinados microorganismos como bacterias o [virus](#), aumenten la síntesis de compuestos, formen compuestos

nuevos, o se adapten a [medios](#) diferentes. Otras aplicaciones de esta técnica, también denominada *técnica de ADN recombinante*, incluye la terapia génica, la aportación de un gen funcionante a una [persona](#) que sufre una anomalía genética o que padece enfermedades como síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA) o cáncer.

La [ingeniería genética](#) consiste en la manipulación del ácido desoxirribonucleico, o ADN. En este proceso son muy importantes las llamadas enzimas de restricción producidas por varias especies bacterianas. Las enzimas de restricción son capaces de reconocer una secuencia determinada de la cadena de unidades químicas (bases de nucleótidos) que forman la molécula de ADN, y romperla en dicha localización. Los fragmentos de ADN así obtenidos se pueden unir utilizando otras enzimas llamadas *ligasas*. Por lo tanto, las enzimas de restricción y las ligasas permiten romper y reunir de nuevo los fragmentos de ADN. También son importantes en la manipulación del ADN los llamados *vectores*, partes de ADN que se pueden autorreplicar (generar copias de ellos mismos) con [independencia](#) del ADN de la célula huésped donde crecen. Estos [vectores](#) permiten obtener múltiples copias de un fragmento específico de ADN, lo que hace de ellos un recurso útil para producir cantidades suficientes de material con el que trabajar. El proceso de transformación de un fragmento de ADN en un vector se denomina [clonación](#), ya que se producen copias múltiples de un fragmento específico de ADN. Otra forma de obtener muchas copias idénticas de una parte determinada de ADN es la reacción de la polimerasa en cadena, de reciente descubrimiento. Este método es rápido y evita [la clonación](#) de ADN en un vector.

### Terapia génica

La terapia génica consiste en la aportación de un gen funcionante a las células que carecen de esta función, con el fin de corregir una alteración genética o enfermedad adquirida. La terapia génica se divide en dos categorías. La primera es la alteración de las células germinales, es decir espermatozoides u óvulos, lo que origina un [cambio](#) permanente de todo el organismo y generaciones posteriores. Esta terapia génica de la línea germinal no se considera en los seres

humanos por razones éticas. El segundo tipo de terapia génica, terapia somática celular, es análoga a un trasplante de órgano. En este caso, uno o más tejidos específicos son objeto, mediante tratamiento directo o extirpación del tejido, de la adición de un gen o genes terapéuticos en el laboratorio, junto a la reposición de las células tratadas en el paciente. Se han iniciado diversos [ensayos](#) clínicos de terapia genética somática celular destinados al tratamiento de cánceres o enfermedades sanguíneas, hepáticas, o pulmonares.

## Beneficios

La ingeniería genética tiene un gran potencial. Por ejemplo, el gen para la insulina, que por lo general sólo se encuentra en los animales superiores, se puede ahora introducir en células bacterianas mediante un plásmido o vector. Después la bacteria puede reproducirse en grandes cantidades constituyendo una fuente abundante de la llamada insulina recombinante a un [precio](#) relativamente bajo. La producción de insulina recombinante no depende del, en ocasiones, variable suministro de tejido pancreático animal. Otra aplicación importante de la ingeniería genética es la fabricación de factor VIII recombinante, el factor de la coagulación ausente en pacientes con hemofilia. Casi todos los hemofílicos que recibieron factor VIII antes de la mitad de la década de 1980 han contraído el síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA) o [hepatitis](#) por la [contaminación](#) viral de la sangre utilizada para fabricar el producto. Desde entonces se realiza la detección selectiva de la presencia de [VIH](#) (virus de la inmunodeficiencia humana) y virus de la hepatitis C en los donantes de sangre, y el proceso de fabricación incluye pasos que inactivan estos virus si estuviesen presentes. La posibilidad de la [contaminación](#) viral se elimina por completo con el uso de factor VIII recombinante. Otros usos de la ingeniería genética son el aumento de la [resistencia](#) de los cultivos a enfermedades, la producción de compuestos farmacéuticos en la [leche](#) de los animales, la elaboración de vacunas, y la alteración de las características del ganado.

## Riesgos

Mientras que los beneficios potenciales de la ingeniería genética son considerables, también lo son sus riesgos. Por ejemplo, la introducción de genes que producen cáncer en un [microorganismo](#) infeccioso común, como el virus influenza, puede ser muy peligrosa. Por consiguiente, en la mayoría de las naciones, los experimentos con ADN recombinante están bajo [control](#) estricto, y los que implican el uso de agentes infecciosos sólo se permiten en condiciones muy restringidas. Otro problema es que, a pesar de los rigurosos controles, es posible que se produzca algún efecto imprevisto como resultado de la manipulación genética.

## RESUMEN

### Mutaciones

Los genes alelos se producen por cambio en los genes originales. Dichos cambios se llaman mutaciones. Los efectos en los genes mutantes en el organismo pueden ser más o menos grandes, afectar a cualquier carácter hereditario y tener consecuencias beneficiosas, perjudiciales o inocuas. Sin embargo, también son posibles cambios en el número de cromosomas de un individuo en su morfología y distribución; estos tipos de mutaciones se denominan, respectivamente, genómicas y cromosómicas. Fue H.J. Muller quien descubrió que los genes podían cambiar al aplicarles rayos X y llamó a esos cambios mutaciones. Las mutaciones no ocurren a cada momento, los estudios indican que ocurren cuando situaciones adversas del medio afectan la constitución de los genes. O situaciones extrañas durante la meiosis afectan la segregación de los cromosomas, o afectan su orden o uno de sus brazos. También ocurren por envejecimiento, al azar, por radiaciones, por virus, tabaquismo, alcohol, entre otras cosas.

La genética del siglo XXI

El siglo XXI puede ser considerado como el siglo de la Ingeniería Genética, pues podremos ver cómo lo que fueron los inicios en las postrimerías del siglo XX, la clonación genética, la secuenciación de ADN, la manipulación genética, se convertirá en la llave de nuestra vida gracias a la cual venceremos a muchas enfermedades que hoy nos preocupan, como el cáncer o la enfermedad de Alzheimer, podremos alimentar a la humanidad que se avecina, obtener fármacos y todo tipo de sustancias químicas que utilizamos en nuestra vida, o, por qué no, prolongar nuestra vida o envejecer más tarde.

## Biología

Las biotecnologías consisten en la utilización de bacterias, levaduras y células animales en cultivo, cuyo metabolismo y capacidad de biosíntesis son orientados hacia la fabricación de sustancias específicas. Las biotecnologías permiten, gracias a la aplicación integrada de los conocimientos y las técnicas de la bioquímica, la microbiología y la ingeniería química aprovechar en el plano tecnológico las propiedades de los microorganismos y los cultivos celulares. Permiten producir a partir de recursos renovables y disponibles en abundancia gran número de sustancias y compuestos. La biotecnología consiste en el aprovechamiento de sistemas biológicos naturales para obtener productos de utilidad para el ser humano. No se trata de una técnica nueva; desde hace siglos se vienen realizando cruces selectivos en plantas y animales para conseguir un determinado fenotipo o se han utilizado las propiedades bioquímicas de los microorganismos para obtener alimentos. Además, tiene otras aplicaciones muy importantes para los seres humanos y abre un futuro de inmensas posibilidades aunque no exento de prevenciones. Tres son las grandes áreas de aplicación de la ingeniería genética:

- Obtención de productos biológicos.
- Mejora animal y vegetal en ganadería y agricultura.
- Terapia génica.

Aplicadas a escala industrial las biotecnologías constituyen la bioindustria, la cual comprende las actividades de la industria química: síntesis de sustancias aromáticas saborizantes, materias plásticas, productos para la industria textil; en el campo energético la producción de etanol, metanol, biogas e hidrógeno; en la biomineralurgia la extracción de minerales. Además en algunas actividades cumplen una función motriz esencial: industria alimentaria (producción masiva de levaduras, algas y bacterias con miras al suministro de proteínas, aminoácidos, vitaminas y enzimas); producción agrícola (donación y selección de variedades a partir de cultivos de células y tejidos, especies vegetales y animales transgénicas, producción de bioinsecticidas); industria farmacéutica (vacunas, síntesis de hormonas, interferones y antibióticos); protección del medio ambiente (tratamiento de aguas servidas, transformación de desechos domésticos, degradación de residuos peligrosos y fabricación de compuestos biodegradables).

Ingeniería genética. Es el método que modifica las características hereditarias de un organismo en un sentido predeterminado mediante la alteración de su material genético. Suele utilizarse para conseguir que determinados microorganismos como bacterias o virus, aumenten la síntesis de compuestos, formen compuestos nuevos, o se adapten a medios diferentes. El proceso de transformación de un fragmento de ADN en un vector se denomina clonación, ya que se producen copias múltiples de un fragmento específico de ADN. Otra forma de obtener muchas copias idénticas de una parte determinada de ADN es la reacción de la polimerasa en cadena, de reciente descubrimiento. Este método es rápido y evita la clonación de ADN en un vector.

Terapia génica. Consiste en la aportación de un gen funcionante a las células que carecen de esta función, con el fin de corregir una alteración genética o enfermedad adquirida. La terapia génica se divide en dos categorías. La primera es la alteración de las células germinales, es decir espermatozoides u óvulos, lo que origina un cambio permanente de todo el organismo y generaciones posteriores. Esta terapia génica de la línea germinal no se considera en los seres

humanos por razones éticas. El segundo tipo de terapia génica, terapia somática celular, es análoga a un trasplante de órgano. En este caso, uno o más tejidos específicos son objeto, mediante tratamiento directo o extirpación del tejido, de la adición de un gen o genes terapéuticos en el laboratorio, junto a la reposición de las células tratadas en el paciente. Se han iniciado diversos ensayos clínicos de terapia genética somática celular destinados al tratamiento de cánceres o enfermedades sanguíneas, hepáticas, o pulmonares.

Beneficios. La ingeniería genética tiene un gran potencial. Por ejemplo, el gen para la insulina, que por lo general sólo se encuentra en los animales superiores, se puede ahora introducir en células bacterianas mediante un plásmido o vector. Después la bacteria puede reproducirse en grandes cantidades constituyendo una fuente abundante de la llamada insulina recombinante a un precio relativamente bajo. La producción de insulina recombinante no depende del, en ocasiones, variable suministro de tejido pancreático animal. Otra aplicación importante de la ingeniería genética es la fabricación de factor VIII recombinante, el factor de la coagulación ausente en pacientes con hemofilia. Casi todos los hemofílicos que recibieron factor VIII antes de la mitad de la década de 1980 han contraído el síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA) o hepatitis por la contaminación viral de la sangre utilizada para fabricar el producto. Desde entonces se realiza la detección selectiva de la presencia de VIH (virus de la inmunodeficiencia humana) y virus de la hepatitis C en los donantes de sangre, y el proceso de fabricación incluye pasos que inactivan estos virus si estuviesen presentes.

Riesgos. Mientras que los beneficios potenciales de la ingeniería genética son considerables, también lo son sus riesgos. Por ejemplo, la introducción de genes que producen cáncer en un microorganismo infeccioso común, como el virus influenza, puede ser muy peligrosa. Por consiguiente, en la mayoría de las naciones, los experimentos con ADN recombinante están bajo control estricto, y los que implican el uso de agentes infecciosos sólo se permiten en condiciones muy restringidas.

## ACTIVIDADES

Realiza un ensayo de cuatro cuartillas en donde expongas los aspectos positivos y negativos de la clonación.

## BIBLIOGRAFÍA

Nieves Cante Miguel Ángel, *Biología II*, la ciencia de la vida. Editorial Pearson Prentice Hall, México 2007

Lira, G. I; Ponce, S. M; y López, V, M. L. (2003). *Biología II* Diversidad, continuidad e interacción. Edit. Esfinge. México

<http://www.learner.org/channel/courses/biology/archive/images.html>

<http://www.biologia.edu.ar>

<http://www.oei.org.co/fpciencia/art05.htm>

<http://www.quimicaweb.net/Web-alumnos/GENETICA%20Y%20HERENCIA/Paginas/PRINCIPAL.htm>

<http://recursostic.educacion.es/ciencias/biosfera/web/alumno/4ESO/Genetica2/index.htm>