



Clonación y Mutación

Índice

Mutación	3
Enfermedades Congénitas	6
La Clonación	9
¿Qué es la Clonación?	9
Glosario	13

Mutación

Cuando hay problemas en el genoma se pueden dar mutaciones o síndromes de enfermedades que han sido heredadas.

Pero veamos qué son las mutaciones:

Las mutaciones son alteraciones en la información genética que pueden originarse por múltiples razones (**agentes mutagénicos**), como radiaciones, sustancias químicas, etc.

Las alteraciones pueden ser muy puntuales y no producir efectos, o afectar a gran cantidad de información y provocar grandes modificaciones en los caracteres, llegando incluso a producir la muerte.

Existen tres tipos de mutaciones: genéticas, cromosómicas y genómicas.

- **Genéticas:** Afectan sólo a un gen, son cambios en las bases individuales que conforman la cadena de ADN y estas se sustituyen unas por otras.
- **Cromosómicas:** Afectan a fragmentos



de cromosomas que llevan varios genes, ya sea porque se pierde parte de un cromosoma, porque se da la vuelta o porque se intercambian fragmentos con otros cromosomas.

Este tipo de mutación tiene los siguientes tipos:

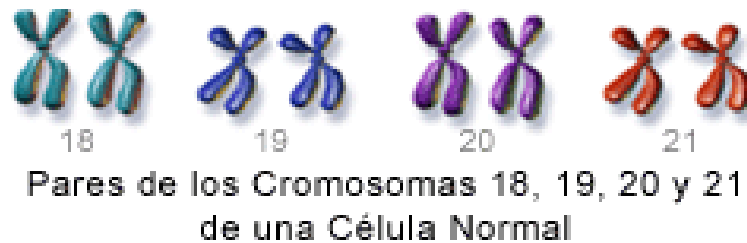
1. Poliploidía: Se le llama así cuando hay un aumento anormal el número de juegos de cromosomas que hay, por ejemplo; lo seres humanos tenemos 23 juegos de cromosomas, en este tipo de mutación podemos encontrar hasta 3 juegos de más (25 pares) o incluso más.

2. Haploidía: Se le llama así cuando un juego de cromosomas no está, en el ejemplo anterior en el genoma encontraríamos 22 pares, porque estamos hablando de juegos o parejas de cromosomas.

3. Aneuploidías: Es el tipo de mutación que afecta a un solo gen, este tipo de malformación pueden ser monosomías, trisomías, tetrasomías, etc. Recuerda que la razón por la que no encontramos “disomías” es porque los cromosomas se encuentran en pares y eso es lo normal.

Ejemplos:

- Trisomía 21 o **Síndrome de Down** que tienen 47 cromosomas.
- Trisomía 18 o **Síndrome de Edwards**. También tienen 47 cromosomas.
- Monosomía X o **Síndrome de Turner**.
- Trisomía sexual XXX o **Síndrome del triple X**.
- Trisomía sexual XXY o **Síndrome de Klinefelter**.
- Trisomía sexual XYY o **Síndrome del doble Y**.
- Cromosoma extra **Síndrome de Down**.



Síndrome de Down

- **Genómicas:** afectan a cromosomas enteros, alterando el número de cromosomas (= genoma) del individuo, normalmente porque se pierde o se gana algún cromosoma entero.



Enfermedades congénitas

Se identifican como enfermedades congénitas a las alteraciones del organismo y de la salud que se deben al mal funcionamiento de un gen. Lo que significa que ese gen produce información defectuosa o no la produce.

Se calcula que el 10 por ciento de bebés padecen o padecerán en sus vidas de alguna enfermedad genética. Si el genoma humano contiene un promedio de 70,000 genes diferentes significa que pueden existir igual número de enfermedades de este tipo. Las principales razones por las que puede aparecer una enfermedad genética son:

- Genes transmitidos de padres a hijos.
- Anomalías en el número o en la estructura de los cromosomas.
- Trastornos debidos a la combinación de factores genéticos y ambientales.
- Exposición a medicamentos tóxicos, radiaciones, virus o bacterias durante el embarazo.

Las personas que están en riesgo de tener hijos con enfermedades genéticas son:

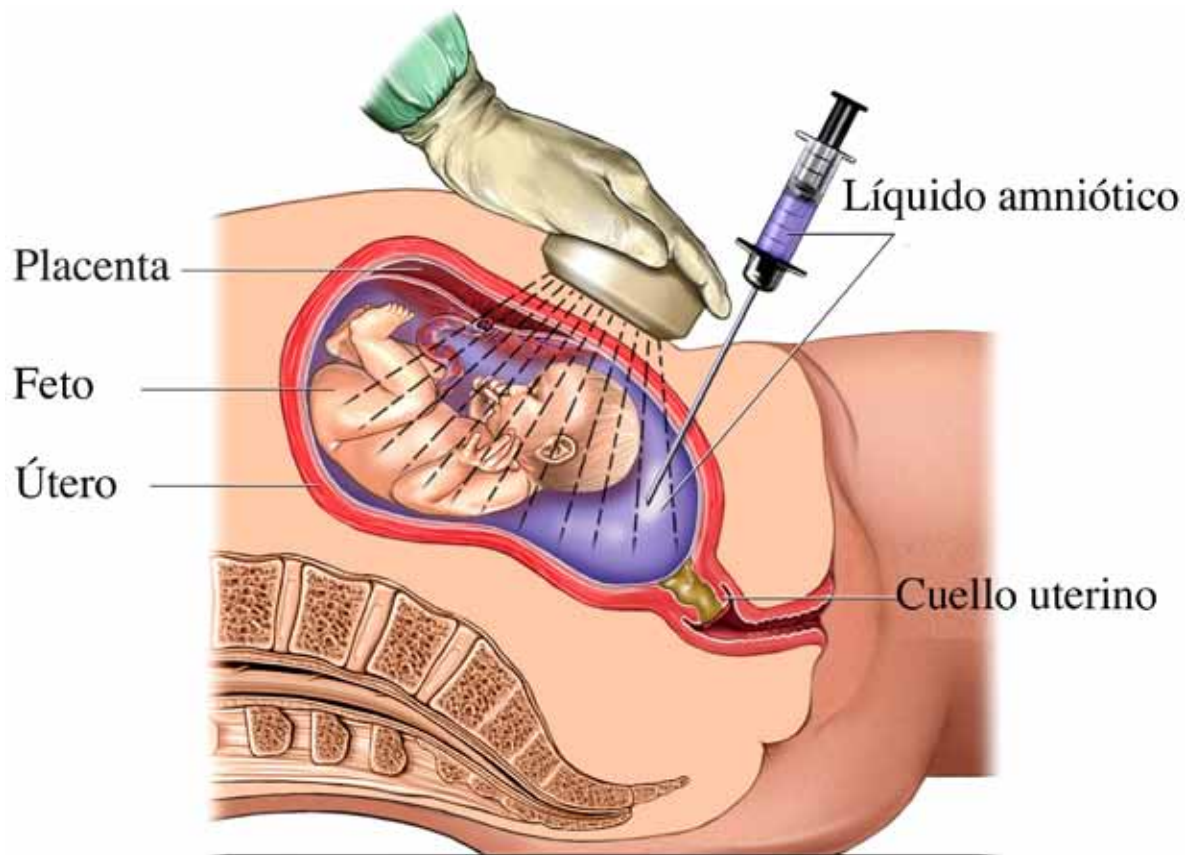
- Las parejas que han tenido un hijo con alguna enfermedad hereditaria.
- Las personas que padecen una enfermedad genética y quieren tener hijos.
- Las mujeres que presentan dificultades repetidas para culminar sus embarazos.
- Las mujeres mayores de 35 años y los hombres mayores de 50 años.
- Las personas que tienen antecedentes familiares de enfermedades hereditarias.
- Las parejas consanguíneas.
- Las personas que han estado en contacto con agentes capaces de producir mutaciones (radiaciones, sustancias químicas, etc.).

Para saber si el nuevo ser tiene alguna enfermedad congénita se puede hacer un diagnóstico prenatal. Se hace un examen de linfocitos sanguíneos, estudio (toma de una muestra) de las **vellosidades coriónicas**, que son las que recubren el útero (entre la 11 y 12 semana de gestación) y **Amniocentesis**, punción para tomar muestra del líquido amniótico que debe ser analizado.

Es sencillo de manipular, lo que se consigue es modificar las características hereditarias de un organismo de una forma dirigida por el hombre, alterando su material genético.

La ingeniería genética produce sustancias y elementos como: antibióticos, enzimas, hormonas: como insulina, hormona del crecimiento, **eritropoyetina**, vacunas, proteínas sanguíneas: seroalbúmina y factores de coagulación.

Se puede mejorar la genética de animales y vegetales para obtener una mayor producción y mejor calidad nutricional, y permite el desarrollo de sustancias como “bioinsecticidas”, animales y plantas capaces de destruir.



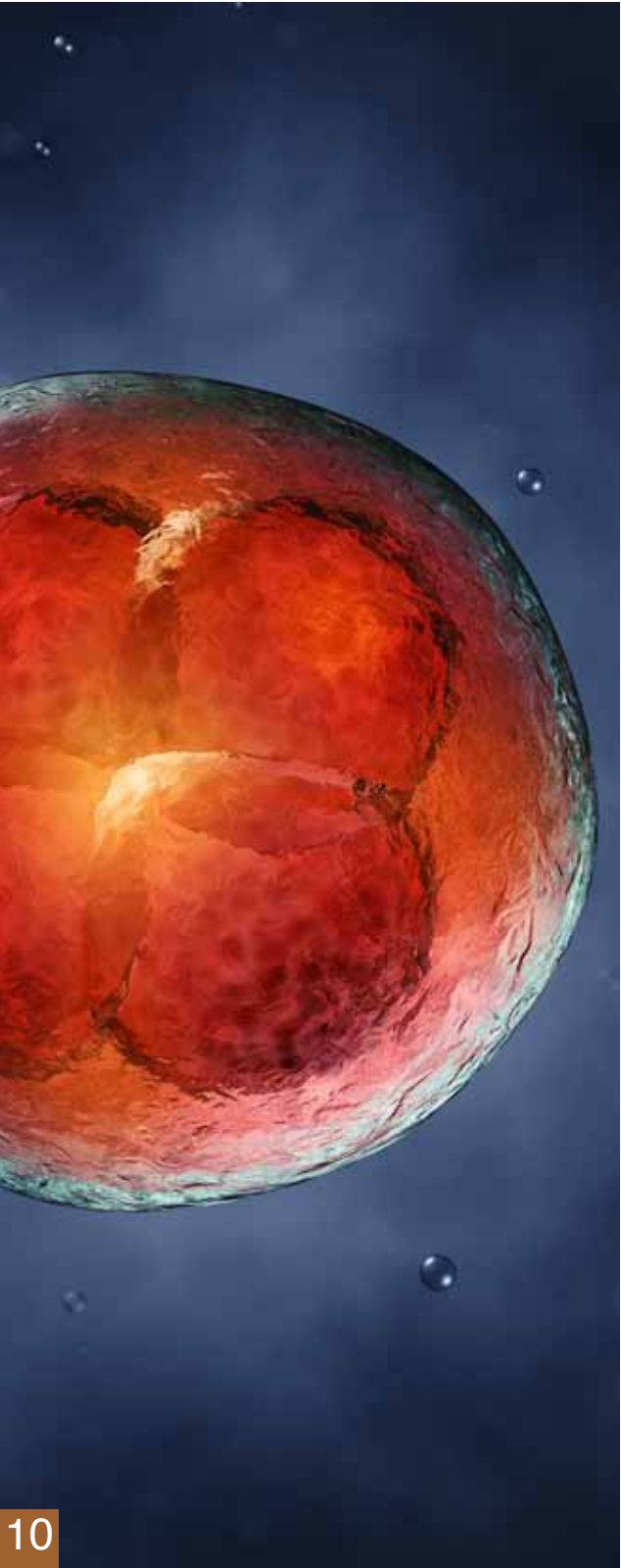
La Clonación

El 27 de febrero de 1997 la revista científica Nature publicaba el informe sobre la primera clonación de un mamífero a partir del núcleo de una célula adulta de otro individuo. La “presentación en sociedad” de la oveja Dolly es uno de esos momentos en los que la ciencia provoca una serie de reacciones emocionales de todo tipo, despertando sueños (o pesadillas) y reavivando mitos y viejos fantasmas.

¿Qué es la clonación?

Hay que diferenciar el uso de la palabra clonación en distintos contextos de la biología:

- Si nos referimos al ámbito de la Ingeniería Genética, clonar es aislar y multiplicar en tubo de ensayo un determinado gen o, en general, un trozo de ADN. Sin embargo, Dolly no es producto de Ingeniería Genética.
- En el contexto al que nos referimos, clonar significa obtener uno o varios individuos a partir de una célula somática o de un núcleo de otro individuo, de modo que



los individuos clonados son idénticos o casi idénticos al original.

En los animales superiores, la única forma de reproducción es la sexual, por la que dos células germinales o gametos (óvulo y espermatozoide) se unen, formando un cigoto (o huevo), que se desarrollará hasta dar el individuo adulto. La reproducción sexual fue un invento evolutivo (del que quedaron excluidas las bacterias y muchos organismos unicelulares), que garantiza que en cada generación de una especie van a aparecer nuevas combinaciones de genes en la descendencia, que posteriormente será sometida a la dura prueba de la selección y otros mecanismos evolutivos. Las células de un animal proceden en última instancia de la división repetida y diferenciación del cigoto.

Las células somáticas, que constituyen los tejidos del animal adulto, han recorrido un largo camino “sin retorno”, de modo que, a diferencia de las células de las primeras fases del embrión, han perdido la capacidad de generar nuevos individuos y cada tipo se ha especializado en una función distinta (a

pesar de que, salvo excepciones, contienen el mismo material genético).

El primer experimento de clonación en vertebrados fue el de Briggs y King (1952), en ranas. En los años 70, Gurdon logró colecciones de sapos de espuelas (*Xenopus laevis*) idénticos a base de insertar núcleos de células de fases larvarias tempranas en ovocitos (óvulos) a los que se había despojado de sus correspondientes núcleos. Pero el experimento fracasa si se usan como donadoras células de ranas adultas.

Desde hace unos años se vienen obteniendo mamíferos clónicos, pero sólo a partir de células embrionarias muy tempranas, debido a que aún no han entrado en diferenciación (y por lo tanto poseen la propiedad de pluripotencia). No es extraño pues el revuelo científico cuando el equipo de Ian Wilmut, del Instituto Roslin de Edimburgo comunicó que habían logrado una oveja por clonación a partir de una célula diferenciada de un adulto. [2] Esencialmente el método (que aún presenta una alta tasa de fracasos) consiste en obtener un óvulo



de oveja, eliminarle su núcleo, sustituirlo por un núcleo de célula de oveja adulta (en este caso, de las mamas), e implantarlo en una tercera oveja que sirve como “madre de alquiler” para llevar el embarazo. Así pues, Dolly carece de padre y es el producto de tres “madres”: la donadora del óvulo contribuye con el citoplasma (que contiene, además mitocondrias que llevan un poco de material genético), la donadora del núcleo (que es la que aporta la inmensa mayoría del ADN), y la que parió, que genéticamente no aporta nada.

Científicamente se trata de un logro muy interesante, ya que demuestra que, al menos bajo determinadas circunstancias es posible “reprogramar” el material genético nuclear de una célula diferenciada (algo así como volver a poner a cero su reloj, de modo que se comporta como el de un cigoto). De este modo, este núcleo comienza a “dialogar” adecuadamente con el citoplasma del óvulo y desencadena todo el complejo proceso del desarrollo intrauterino.

Glosario

Alzheimer: enfermedad de origen congénito que deteriora las funciones cerebrales.

Agentes mutagénicos: agentes causantes de mutaciones.

Vellosidades coriónicas: tejido que protege el útero.

Amniocentesis: examen del líquido amniótico que se realiza por medio de una punción para tomar la muestra.

Líquido amniótico: líquido en el que flota el feto y está contenido por el útero.

Eritropoyetina: hormona glicoproteica, que son proteínas que están unidas a uno o más carbohidratos (azúcares).

Células somáticas: son aquellas que conforman el crecimiento de los tejidos y órganos de un ser vivo, procedentes de células madre originadas durante el desarrollo embrionario.

Clonación y Mutación



Edición y revisión: Denise Grijalva

Número de palabras: 1,496

Imágenes: Shutterstock

Fuentes: <http://recursostic.educacion.es>

<http://www.solociencia.com>

<http://www.biologiasur.org/>

<http://www.ugr.es>