



## Todos somos mutantes

Medicina, 09/12/2011



**Biología.** *Un nuevo experimento indica que las nuevas mutaciones que adquirimos al nacer vienen del esperma y los óvulos de nuestros padres y que son más o menos 60.*

De que somos mutantes, pues lo somos; todos nosotros. De hecho, la primera medida directa que se ha hecho al genoma completo en torno a las mutaciones humanas predice 60 nuevas mutaciones, tanto en ti como en mí. Y estas mutaciones llegan, por supuesto, de nuestros padres.

Pero veamos primero de qué se trata una mutación. La palabra se relaciona, específicamente, con un cambio, una transformación biológica que sólo lleva a superpoderes en los temas de la ficción, donde son muy divertidos. En el mundo real trata de una transformación genética o de las moléculas causantes de esta situación genética. En este caso, los investigadores han observado que las mutaciones que ocurren en el esperma o el óvulo pueden considerarse como nuevas ya que no han sido encontradas en los padres, es decir, nuestro ADN es alterado por las diferencias en los códigos de nuestros padres. Los genomas, como todos los genomas, dicen los investigadores, son cambiado por las fuerzas de la mutación.

“Los genetistas hemos teorizado que los índices de una mutación puede que sean distintos entre los sexos y entre personas. Ahora sabemos que en algunas familias, la mayor parte de las mutaciones llegan de parte de nuestra madre, en otros, la mayoría se debe al padre. Esto es una sorpresa ya que mucha gente esperaba que en todas las familias la mayoría de las mutaciones llegaran del padre, debido al número adicional de veces que el genoma necesita ser copiado para hacer un esperma, lo opuesto a lo que ocurre con el óvulo”, explica Matt Hurles, uno de los autores del estudio del Instituto Wellcome Trust Sanger, quien junto a las universidades de Montreal y Boston realizaron la investigación.

Pero encontrar una mutación no es fácil. Nos dicen los investigadores que 1 en cada 100 millones de letras del ADN es alterada en cada generación. Y es allí donde encontraremos nueva variación. De hecho, para Phillip Awadalla, de Montreal, encontrar estas nuevas mutaciones ha sido como descubrir agujas en un enorme pajar.

“La mayoría de nuestra variación resulta de la reorganización de los genes de nuestros padres. Pero son estas nuevas mutaciones donde encontramos la última fuente de variación. Hoy, hemos conseguido probar teorías previas a través de nuevos desarrollos en la tecnología experimental y con nuestros algoritmos analíticos”, explica Awadalla.

### Distinciones celulares

Debido a que ha sido el primer paso en la ciencia de las mutaciones, los resultados dejan más preguntas de las que resuelven. Especialmente porque el experimento es muy limitado. Los investigadores estudiaron cuidadosamente a dos familias, cada una con un hijo único y, no sólo eso, los investigadores esperaban la producción de esperma y de óvulos de los padres para estudiarlas entonces, incluyendo aquí los cambios de los niños ausentes en los genomas de los padres. También analizaban los cambios que ocurrían durante la vida del hijo único en ambas familias y diferenciaban a cada uno de ellos. En otras palabras, se hicieron distinciones entre los cambios biológicos en las células reproductoras de los padres y los que ocurrían durante la vida del niño. No podemos olvidar que el medio también cambia el genoma.

“En una familia descubrimos que el 92% de las mutaciones provenían del padre, mientras que en otra familia, sólo el 36% venía del padre. Son unos resultados fascinantes que no habían sido anticipados, como sólo estudiamos ahora a estas familias, no podemos saber si las variaciones en los números de las nuevas mutaciones es el resultado de diferencias en los procesos de cambios entre padres o si son diferencias entre la espermia y el óvulo en un solo padre”, explica Hurler.

### **Las altas transformaciones**

Los investigadores nos cuentan que el número de mutaciones pasadas de los padres a un hijo varía en los padres y que una persona con un nivel natural de mutación alta corre el riesgo de ser diagnosticado mal en una enfermedad genética ya que las pruebas usadas para el diagnóstico pueden contener mutaciones que no están presentes en otras células. Sin embargo, la mayoría de las células de estas personas no estarán afectadas por la mutación.

De hecho, los investigadores ahora desean incluir a otras familias en el experimento para conseguir las respuestas que no tienen. También desean agregar otras variables al estudio, como el impacto de la edad de ambos padres y la exposición de ambientes diferentes en nuevas mutaciones.

El cambio es obvio en la evolución de las especies. Sin la transformación genética no seríamos lo que somos hoy, conocerlas mejor no sólo nos acerca a la medicina personalizada sino que nos permite saber con más detalles cómo ocurren.