

2. ¿Cuál es la importancia de la mutación y la recombinación en los seres vivos? ¿Por qué una mutación puntual puede causar una enfermedad? Razón brevemente a tu respuesta.

Solución:

La evolución de los seres vivos es el resultado de dos tendencias: una que favorece la variedad alélica, es decir, la aparición de nuevos alelos mediante **mutación** o **recombinación**; y otra antagónica que tiende a reducir la variabilidad genética y que es fruto de la selección natural que elimina los alelos cuya información es menos apta.

La existencia de variabilidad genética, es decir, la presencia de una amplia gama de genotipos a partir del fondo genético común de la población, se consigue en los individuos con reproducción asexual mediante la **mutación**, y en los individuos con reproducción sexual mediante las mutaciones y, en mayor grado, mediante la **recombinación genética** que tiene lugar durante la meiosis en la gametogénesis.

Un gen es un segmento de ADN con la información necesaria para la síntesis de una cadena polipeptídica. La secuencia de nucleótidos de ese gen es específica para cada cadena polipeptídica. Cualquier cambio en la secuencia de nucleótidos de un gen conduce a alteraciones o cambios en la molécula que codifica.

Las **mutaciones moleculares**, también denominadas **puntuales**, son las que afectan a la secuencia de nucleótidos del ADN. En líneas generales, estas mutaciones pueden producirse por:

1. *Sustitución de nucleótidos o bases*: es decir, por ejemplo, donde existía un nucleótido de adenina, se instala uno de timina.

2. *Pérdida de nucleótidos*

3. *Inserción de nuevos nucleótidos*

En el caso de las mutaciones puntuales, dependiendo de la importancia del gen al que afecten éstas, la mutación puede ser perjudicial, indiferente o beneficiosa para el organismo. Las mutaciones por delección (pérdida de bases) y por inserción (ganancia de bases) son generalmente más graves que por sustitución ya que se provocan un desplazamiento de la transcripción de la secuencia a partir de un punto de delección o de inserción y, por lo tanto, el cambio de significado de la secuencia leída, pudiendo conducir a la formación de proteínas inactivas muy importantes para el organismo produciéndose una enfermedad en el individuo (ej. diabetes)