

## 16.2. ALTERACIONES DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA. LAS MUTACIONES

El ADN puede sufrir cambios o alteraciones en su estructura; estos cambios se denominan mutaciones.

Las mutaciones se pueden clasificar atendiendo a diferentes criterios; uno de ellos se basa en la extensión del material genético al que afecta, dividiéndose en:

– *Mutaciones génicas*: afectan a una parte pequeña del material genético; la mínima afecta a un par de bases.

Las consecuencias son variables. Pueden provocar la interrupción de la síntesis de la proteína si el cambio de la base da lugar a un codón de parada, originándose una proteína anormal; son las mutaciones sin sentido.

Al ser el código genético degenerado puede ocurrir que el cambio en la base no suponga un cambio del aminoácido que codifica, no afectando, por tanto, a la proteína sintetizada; son las mutaciones del mismo sentido. También el cambio puede ser por un aminoácido semejante o tener lugar en una posición que no afecta a la estructura o función de la proteína; son las mutaciones silenciosas o conservativas.

Por el contrario, puede ocurrir que el cambio de una sola base suponga un cambio drástico en la estructura de la proteína, al ser sustituido un aminoácido por otro muy distinto. Existe una enfermedad que puede llegar a ser grave, como es el caso de la anemia falciforme, en el que solamente ocurre un cambio del ácido glutámico por valina en la hemoglobina humana. La enfermedad es la anemia falciforme, que provoca glóbulos rojos rígidos y con forma de hoz, que hacen que atasquen y bloqueen algunos vasos sanguíneos, impidiendo que el oxígeno llegue a ciertas zonas del cuerpo, pudiendo originar infartos en los mismos.

– *Mutaciones cromosómicas*: afectan a zonas más grandes del material genético. Si afectan a la estructura de los cromosomas son estructurales, y si es el número el que cambia, numéricas.

En la siguiente ilustración puedes observar los tipos de mutaciones cromosómicas estructurales:

