

Mutantes y mutantes

Francisco García Olmedo
19 mayo, 2014

En el desayuno semanal que comparto desde hace unos años con el novelista y poeta Antonio Ferrer, este viene últimamente divagando en torno a dos ideas: la de que la humana es una especie a medio cocer y la de que todos somos mutantes. A lo primero suelo añadir que nuestra especie no va a ir mucho más allá de donde ha ido y, respecto a lo segundo, estoy de acuerdo con Ferrer, pero sólo en apariencia, ya que los conceptos de mutante que él y yo manejamos no son exactamente coincidentes. Antonio usa el término como en la cultura popular, donde puede representar a un ser variante, fantástico, incluso monstruoso, tal vez con poderes sobrehumanos. La palabreja hace furor en los comics (*X-Men*), entre bandas de música (*Os Mutantes*; *Mutantes Omega*), películas (*Acción mutante*; *Mutantes en la universidad*), juegos de rol, etc. En mi caso, la palabra no puede sino tener el significado que se le da en la Genética, según el cual todos los seres humanos diferimos unos de otros no en una, sino en múltiples mutaciones. Para dar una explicación ortodoxa de mutante me he tomado la libertad de recurrir al blog de mi amigo y colega, el profesor José Luis Micol, que se titula *Genética cotidiana* y que no necesito recomendarles porque, si leen lo que sigue, desearán vivamente visitarlo. Escribe Micol:

Mutante *ma non troppo*

Aunque todos somos mutantes, la inmensa mayoría de la población ni lo sabe ni se lo nota. Casi todas las numerosas mutaciones que heredamos son cambios que ocurrieron en el ADN de alguno de nuestros antepasados. Unas pocas, sin embargo, son nuevas: aparecieron durante la gametogénesis (el proceso de formación de los óvulos y espermatozoides) en nuestros padres.

Un estudio basado en la secuenciación de muestras de ADN de familias islandesas, publicado en la revista *Nature* en el verano de 2012, confirmó estimaciones anteriores, concluyendo que nacemos con unas sesenta mutaciones nuevas, un 10% de las cuales son deletéreas (perjudiciales) ya que anulan o reducen severamente la función del gen mutado. Afortunadamente, somos diploides (heredamos dos copias de cada gen, una materna y otra paterna, que pueden ser iguales o distintas) y casi todas las mutaciones que no causan muerte embrionaria o fetal son recesivas: la insuficiencia de función de un gen mutado heredado de nuestro padre es compensada por su alelo sano de origen materno, o viceversa. Las tres cuartas partes de esas mutaciones nuevas suceden en la espermatogénesis, siendo la edad del padre un factor determinante.

El ADN es una espada de doble filo: es estable pero a la vez variable. Sin la diversidad que causa la mutación no se habría producido esa evolución que ha dedicado entre tres y cuatro mil millones de años a incrementar la complejidad de primitivas formas de vida replicantes, diversificándolas para rendir más de treinta millones de sofisticados genomas. Las mutaciones han ocurrido a lo largo de la historia de la vida en la Tierra y también ocurren a lo largo de la vida de cada individuo, no sólo en las células de la línea germinal, sino también en las somáticas, que no contribuyen a la gametogénesis y la herencia. Un artículo recientemente publicado en *BioEssays* nos recuerda que en cada una de nuestras células somáticas el ADN sufre decenas de miles de daños químicos al día, la mayoría de los cuales son reparados por mecanismos de mantenimiento que aunque operan incansablemente durante toda nuestra vida van perdiendo progresivamente efectividad y cediendo terreno al envejecimiento y el cáncer. Tenemos numerosas fuentes endógenas de mutación, a las que se añaden los mutágenos ambientales, el más clásico y natural de los cuales es la luz del sol.

El efecto perceptible más habitual de las mutaciones que heredamos de nuestros padres es el de hacernos distintos. A algunos, sin embargo, les causan problemas que van desde una pequeña molestia crónica hasta una enfermedad mortal. Nada más lejos de la realidad que los superhéroes y supervillanos cinematográficos que deben sus superpoderes a una mutación. Algunas excepciones famosas confirman esta regla: Liz Taylor y Ozzy Osbourne no son precisamente Tormenta o Magneto (de X-Men), pero merecen mención aquí. La actriz Liz Taylor fue considerada la mujer más bella del mundo, entre otras cosas merced al embrujo de sus ojos de color violeta. Padecía distiquiasis, una rara enfermedad autosómica dominante que genera una fila adicional de pestañas. Aunque lo más frecuente es que las pestañas ectópicas se dirijan hacia la córnea y puedan dañarla, las de Liz Taylor estaban bien orientadas y contribuían a su atractiva mirada violeta. Ozzy Osbourne, cantante del grupo de *heavy metal* Black Sabbath, fue la primera estrella del rock que propició que su genoma fuera secuenciado. Resultó ser portador de varios alelos muy poco frecuentes de genes relacionados con las adicciones y la metabolización de ciertas drogas y el alcohol, como *ADH4*. La singular deshidrogenasa del

alcohol de Osbourne parece haberle ayudado a llegar a sexagenario con una excelente salud, a pesar de que afirma haberse metido de todo. Según su propia esposa, cuando llegue el fin del mundo sólo sobrevivirán las cucarachas, Ozzy Osbourne y Keith Richards. Tal vez fuese conveniente secuenciar el genoma de Richards y someterlo a un análisis comparativo con el de Osbourne y los de varias especies de cucarachas.

Existe una página web que describe la singularidad genética de Taylor y Osbourne junto con las de los presidentes de Estados Unidos John F. Kennedy (síndrome de Addison) y Abraham Lincoln (síndrome de Marfan o, más probablemente, neoplasia endocrina múltiple de tipo B).