31/05/2013

**Mutaciones silenciosas**

Mariana Villamar Trujillo

Se debe de entender que  **mutación** en genética y biología, es una alteración o cambio en la información genética (genotipo) de un ser vivo (muchas veces por contacto con mutágenos) y que, por lo tanto, va a producir un cambio de características de éste, que se presenta súbita y espontáneamente, y que se puede transmitir o heredar a la descendencia. Durante mucho tiempo, los biólogos habían creído comprender la forma en la que las mutaciones genéticas provocaban enfermedades, se pensaba que las mutaciones “silenciosas” eran un tanto irrelevantes en el tema de salud, ya que el cambio que había en la secuencia de ADN no alteraba la composición de las proteínas codificadas por los genes; pero después de investigaciones esos cambios “irrelevantes” en la codificación de la proteína, adquirieron importancia para la enfermedad y la evolución. Los cambios en una sola letra del ADN se conoce como tipo de mutaciones, En el caso de en el que esta mutación altera un nucleótido para generar un codón sinónimo; se le llama mutación silenciosa.

Se demostró que al menos 50 enfermedades son causadas total o parcialmente por mutaciones silenciosas. En este caso, las mutaciones dan como resultado una edición alterada del ARN que afecta a la síntesis de proteínas.

Un ejemplo claro de que las mutaciones no son “silenciosas” es el **Síndrome de Marfan** que quienes lo sufren presentan dos mutaciones silenciosas que alteran el corte y empalme del ARN en las células. La consecuencia funcional de la mutación es la producción de proteína anormal que obstaculiza la función de la proteína normal. Se interfiere la organización normal de la microfibrilla provocando cambios en la integridad, longitud y/o propiedades físicas de las fibras elásticas que forman parte del tejido de sostén .Se produce una efecto dominante negativo por el cual la interacción entre la proteína mutante y la normal impide la organización y función de la proteína normal. Como la fibrillina está involucrada en la organización y estructura de las fibras elásticas de la pared vascular, válvulas cardíacas, tendones articulaciones y en el ligamento suspensorio del cristalino, será en estas localizaciones donde existirán los cambios clínicos producidos por el síndrome de Marfan.

Es ahí cuando el nombre de mutaciones “silenciosas” pierde total sentido ya que se expresa completamente la mutación, haciendo cambios evidentes en los portadores de estas, recalcando la importancia de un buen corte y empalme del ARN en las células.