

MUTACIÓN ESPONTÁNEA O DE NOVO

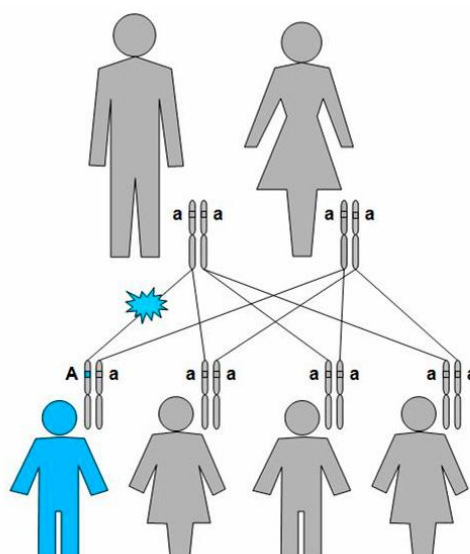
Una **mutación espontánea** de un gen perteneciente a un cromosoma es aquella que se produce de manera inesperada sin haber sido heredada de los padres y que puede dar lugar a un trastorno o enfermedad genética.

Cada persona hereda 23 pares de cromosomas de sus padres con su información genética correspondiente. Los cromosomas están divididos en unidades funcionales denominados genes. Esto determina las características físicas y funcionales de una persona. Sin embargo, el proceso de formación de un embrión y su posterior replicado celular es complejo y puede ocasionar ligeras modificaciones en la codificación de los genes. En general, estas modificaciones o mutaciones son benignas y no dan lugar a enfermedades.

Las mutaciones contribuyen a aumentar la variabilidad de una especie y a su evolución. Sin embargo, en algunos casos son mutaciones patogénicas que producen enfermedades o trastornos indeseables. Las mutaciones de novo pueden desarrollarse:

- En el espermatozoide o en el óvulo que genera el embrión
- Durante el desarrollo embrionario

La probabilidad de que ocurran mutaciones espontáneas en un gen que provoquen enfermedades genéticas es pequeña y depende del tamaño del gen. Cuanto mayor es el tamaño del gen mayor es la probabilidad de que ocurra una mutación maligna



MOSAICISMO GENÉTICO

El **mosaico genético** es una alteración genética en la que, en un individuo, existen dos o más líneas celulares con diferente genotipo originadas a partir de un mismo cigoto. Para ilustrar este fenómeno se suele recurrir al ejemplo de las mujeres, dado que al tener uno de sus cromosomas X inactivados pueden ser consideradas como mosaicos. Este fenómeno de inactivación ocurre en la embriogénesis temprana (alrededor del décimo día de desarrollo) y, a partir de ese momento, todas las células heredan el patrón de cromosoma X inactivado. Las células tumorales son también un tipo de mosaicismo, en este caso patológico.

Es importante no confundir el mosaicismo con una [quimera](#), que es también un [organismo](#) con poblaciones de células con distinto [material genético](#) (dos o más líneas celulares), pero procedentes de diferentes cigotos. Como ejemplos de quimera encontramos:

- [Gemelos dicigóticos](#) que se unen en las primeras etapas de gestación
- Casos de [trasplantes](#) alogénicos (aquellos en los que el individuo donante es otro distinto al receptor)
- Mujeres embarazadas (puesto que poseen además de sus propias células, células fetales en la sangre)

