



T21 · Variación genética

Polimorfismos y mutaciones

Hoja de repaso rápido · variantes, alelos y efectos funcionales

📖 Dificultad: **BÁSICA** | ⌚ Lectura: **15–20 min** | 📅 Estudio: **0,8–1 h**

1 Idea central

La variación genética son diferencias en el ADN entre individuos. Explica diversidad, puede ser normal y no equivale siempre a enfermedad.

★ No estudies “variación” como sinónimo de daño: primero pregunta frecuencia, localización y efecto.

2 Vocabulario mínimo

Concepto	Qué significa	Clave
Locus	Posición de un gen o secuencia	Localización
Alelo	Forma alternativa en un locus	Dos por locus autosómico
Polimorfismo	Variante frecuente	No implica enfermedad
Mutación	Cambio del material genético	Neutra o patológica

3 Tipos de locus

Monomórfico

Una sola forma predominante en la especie.

Dimórfico

Dos variantes principales en la población.

Polimórfico

Varias formas o alelos en un mismo locus.

Serie multialélica

Tres o más alelos posibles; cada individuo solo porta dos.

★ Ejemplo clásico de serie multialélica: sistema ABO.

4 Polimorfismos genéticos

- **Definición clásica:** variante presente en $\geq 1\%$ de la población estudiada.
- **Idea útil:** forman parte de la variabilidad normal de la especie humana.
- **Herencia:** se transmiten y pueden generar genotipos y fenotipos diferentes.
- **ABO:** polimorfismo proteico funcional, no patológico en condiciones normales.

5 Tipos de polimorfismo

Tipo	Dónde / qué afecta	Consecuencia
Heteromorfismo	Heterocromatina extensa no expresada	Sin efecto funcional
Proteico	Alelos producen proteínas funcionales distintas	Fenotipo normal variable
Secuencia ADN	Intragénico o extragénico	Detectable a nivel molecular

frecuente heredable variable no necesariamente patológico

6 Mutación: cómo interpretarla

Cambio ADN → **Región afectada** → **Producto génico** →

Efecto clínico

★ Polimorfismo y mutación no son “normal” frente a “patológico”: depende de frecuencia, localización y efecto.

7 Según célula y tamaño

Criterio	Tipo	Clave
Célula	Germinal	Puede transmitirse a descendencia
Célula	Somática	Afecta a célula mutada y descendientes
Tamaño	Grande	Cromosoma completo o fragmentos amplios
Tamaño	Pequeña	Una o pocas bases del ADN

★ Mutación somática temprana → más territorio celular afectado → posible mosaicismo.

8 Cambios puntuales y efecto funcional

Cambio	En qué consiste	Riesgo
Sustitución	Una base reemplaza a otra	Silenciosa o no silenciosa
Transición	Purina→purina o pirimidina→pirimidina	Más frecuente
Transversión	Purina→pirimidina	Menos frecuente
Deleción	Pérdida de bases	Puede cambiar pauta de lectura
Inserción	Adición de bases	Puede cambiar pauta de lectura
Expansión	Aumento de repeticiones	Asociada a algunas enfermedades

★ Inserción/deleción no múltiplo de 3 → altera la pauta de lectura.

9 Ideas clave para examen

- 1 Locus = posición; alelo = variante en esa posición.
- 2 Polimorfismo = variante frecuente, no enfermedad.
- 3 Mutación germinal puede heredarse; somática no suele.
- 4 Somática precoz puede generar mosaicismo.
- 5 Sustitución: transición o transversión.
- 6 El efecto depende de dónde ocurre y qué cambia.

10 Errores frecuentes

- ✗ **Polimorfismo ≠ mutación patológica.** Una variante frecuente puede formar parte de la diversidad normal.
- ✗ **Mutación somática ≠ todo el organismo.** Solo afecta a la célula mutada y a sus descendientes.
- ✗ **Germinal no significa “en cualquier célula”.** Afecta a línea germinal o precursores y puede heredarse.
- ✗ **Grande no siempre es puntual grave.** Las consecuencias dependen de tamaño, región y función alterada.