

### Actividad 3. La biología de los mutantes

#### PROPÓSITO DE LA ACTIVIDAD

Analizar la importancia y la relación de las mutaciones en la genética molecular, mendeliana y evolución, describiendo los tipos de mutaciones génicas, así como también sus causas y consecuencias en el fenotipo de los organismos y la generación de enfermedades, asociando su origen y permanencia a mecanismos de reparación del ADN.

#### OBJETIVOS DE APRENDIZAJE

OA 3. Analizar críticamente el significado biológico del dogma central de la biología molecular en relación al flujo de la información genética en células desde el ADN al ARN y a las proteínas.

OA 4. Describir, sobre la base de evidencia, los mecanismos de regulación génica y explicar su relación con los procesos de diferenciación y proliferación celular en respuesta a estímulos ambientales, el envejecimiento y las enfermedades como el cáncer.

OA b. Planificar y desarrollar investigaciones que permitan recoger evidencias y contrastar hipótesis, con apoyo de herramientas tecnológicas y matemáticas.

OA e. Construir, usar y comunicar argumentos científicos.

OA h. Evaluar la validez de información proveniente de diversas fuentes, distinguiendo entre evidencia científica e interpretación, y analizar sus alcances y limitaciones.

OA i. Analizar críticamente implicancias sociales, económicas, éticas y ambientales de problemas relacionados con controversias públicas que involucran ciencia y tecnología.

#### ACTITUDES

Trabajar con empatía y respeto en el contexto de la diversidad, eliminando toda expresión de prejuicio y discriminación.

#### DURACIÓN

12 horas pedagógicas

## DESARROLLO DE LA ACTIVIDAD

### I. Reflexionando acerca de los mutantes en la cultura popular

- Los estudiantes describen ejemplos sobre las mutaciones, tomando como referencia casos de mutantes en el cine y la televisión, describiendo el origen y consecuencias de cada uno de ellos, con el fin de establecer semejanzas, diferencias y relaciones entre ellos.
- De acuerdo a las respuestas de la actividad anterior, los estudiantes evalúan la validez de la información proveniente de diversas fuentes, distinguiendo entre evidencia científica e interpretación, y analizando sus alcances y limitaciones para el conocimiento científico.

#### Observaciones al docente

Los estudiantes pueden escoger sus ejemplos favoritos; son particularmente famosos los de la empresa Marvel. También pueden consultar páginas como la siguiente:

[www.curriculumnacional/link/https://www.vix.com/es/btg/cine/65953/los-9-mejores-mutantes-del-cine](http://www.curriculumnacional/link/https://www.vix.com/es/btg/cine/65953/los-9-mejores-mutantes-del-cine)

El tema de las mutaciones en la cultura popular y sus adaptaciones (la mayoría superpoderes) se enlaza con los conceptos e ideas de evolución, selección natural, adaptaciones biológicas y especiación, y tienen además un marcado componente ético y legal por temas de discriminación y derechos humanos. Se sugiere promover instancias de discusión sobre temas como diversidad, discriminación e inclusión, aprovechando que el contexto resulta muy interesante para los estudiantes.

- Reflexionan sobre el fundamento biológico de los mutantes abordados anteriormente, planificando y desarrollando una breve investigación sobre los tipos de mutaciones, sus causas y los efectos que tienen en el fenotipo, recopilando evidencias de estos casos.
- Su trabajo es compartido a la comunidad, ya sea a través de medios digitales (Blog, redes sociales, página web del colegio o asignatura) o físicos.

### II. Análisis de casos: los mutantes en la realidad

- Los estudiantes leen y analizan un texto que describe un caso estudiado de un mutante, relacionado con el efecto de las mutaciones en el fenotipo y su posible rol en la evolución biológica, y a continuación responden las siguientes preguntas, construyendo argumentos científicos:

- ¿Qué es una mutación?
- ¿Cuáles podrían ser las causas que dan origen a una mutación?
- ¿Qué tipo de mutaciones existen?
- ¿Qué consecuencias presentan las mutaciones en general?  
¿Cuál es el origen y la causa de la mutación descrita?

Conexión interdisciplinar:

**Ciencias de la Salud**

OA 2, 3° o 4° Medio.

**Matemáticas 3° Medio:**

OA b; OA c; OA e; OA f; OA 1; OA 2; OA 3.

**Lengua y Literatura 3° o**

**4° Medio:** OA 6 (3°) o OA5 (4°).

- ¿Cuáles son las semejanzas y diferencias de la mutación de la miostatina con aquellas que generan una patología genética (como la anemia falciforme) o una condición como el albinismo?
- ¿Incluirías al individuo de esta mutación como un mutante presente en las películas o series de televisión revisados en la primera parte de la actividad? Fundamenta tu respuesta.
- ¿Qué implicancias éticas, médicas y sociales se derivan del estudio de este caso?
- ¿Qué relación se puede establecer entre las mutaciones y la evolución de los organismos?

### **Un bebé excesivamente musculoso padece una mutación genética**

*Este descubrimiento puede llevar a nuevos tratamientos para enfermedades que conllevan pérdida de masa muscular*

*Un bebé alemán nacido con unos músculos inusualmente desarrollados ha llevado a los investigadores a estudiar los genes del bebé y seguir su crecimiento y desarrollo.*

*La esperanza es que el perfil genético del niño pueda dar pistas que ayuden a desarrollar tratamientos para enfermedades que conllevan pérdida de masa muscular, como la distrofia muscular. De hecho, los investigadores alemanes ya han descubierto que el niño tiene una mutación en el gen que produce la miostatina.*

*"La miostatina es un factor del crecimiento que regula la masa muscular durante el desarrollo embrional, así como después del nacimiento. La miostatina evita que los músculos crezcan excesivamente", afirmó el doctor Markus Schuelke, uno de los investigadores del estudio, profesor de genética molecular e investigador principal del departamento de neuropediatría del Centro Médico de la Universidad Charite de Berlín. Los científicos presentaron este descubrimiento en junio de 2004 en la revista New England Journal of Medicine.*

*Lo que resulta potencialmente atractivo del descubrimiento de esta mutación en los seres humanos es que esta investigación puede contribuir a desarrollar tratamientos contra las enfermedades que conllevan la pérdida de masa muscular. Otros estudios han revelado que, cuando los ratones tienen inactivos sus genes de miostatina, sus músculos crecen el doble que en ratones normales, afirmó Schuelke. Sin embargo, advirtió que los datos de seguridad a largo plazo todavía son una incógnita; por eso, cualquier posible terapia para seres humanos puede tardar todavía años en aparecer.*

*"Se debe realizar estudios en animales a largo plazo y con mucho cuidado, y observaciones de seres humanos con mutaciones de miostatina durante un largo periodo de tiempo antes de comenzar a realizar pruebas clínicas seguras que puedan servir para encontrar [algún tipo de terapia]", señaló.*

*La buena noticia es que Schuelke y sus colegas han podido realizar un seguimiento al niño durante casi cinco años, y parece que no sufre ningún efecto negativo a causa de su falta de miostatinas.*

*Schuelke examinó por primera vez al niño de recién nacido y comprobó los enormes músculos que tenían en la parte superior de las piernas y los brazos. Un examen con ultrasonidos confirmó que los músculos del niño eran casi el doble de grandes de lo esperado. Por otra parte, el bebé era totalmente normal.*

*Otros miembros de la familia del bebé también presentan una musculatura mayor a la media, pero sólo la madre se sometió a pruebas de ADN. Su madre había sido atleta profesional antes de quedar embarazada. Los investigadores estudiaron las posibles causas del excesivo desarrollo muscular del niño, como podrían ser un exceso de testosterona o un factor de crecimiento similar a la insulina, pero no hallaron niveles anormales.*

*Dado que el aumento muscular del bebé era similar al que se encontró en los ratones y en el ganado que no tenían el gen que produce la miostatina, los investigadores comprobaron el perfil genético de la madre y del bebé. Descubrieron que la madre tenía una mutación en una copia del gen de la miostatina y que ambas copias del gen de la miostatina del bebé eran defectuosas. Los humanos heredan una copia de cada gen de cada uno de sus padres.*

*El niño tenía 4 años y medio cuando se completó el estudio actual. Los investigadores están preocupados por los efectos en la salud del músculo cardíaco que puede tener esta mutación, pero por ahora su sistema cardiovascular parece normal.*

*Sin embargo, la doctora Elizabeth McNally, directora de investigación cardiovascular de la Universidad de Chicago, afirmó que el niño es todavía demasiado joven y que estos problemas podrían aparecer más adelante.*

*"Nuestra esperanza es que todo va a ir bien. En modelos de animales grandes, todo parece estar bien", señaló.*

*En un editorial que acompaña al estudio en la misma edición de la publicación, McNally afirmó que "este estudio documenta la efectividad que puede tener esta vía para el crecimiento muscular de los seres humanos y mi esperanza es que, por esta vía, podremos tratar a las personas que sufren desórdenes degenerativos".*

*Sin embargo, McNally también expresó su preocupación por el hecho de que la gente pueda utilizar cualquier potencial tratamiento para desarrollar su masa muscular para usos no terapéuticos.*

*"No conocemos las consecuencias médicas a largo plazo. Si padece una enfermedad como la distrofia muscular, los beneficios son mayores que los potenciales riesgos", apuntó McNally. Sin embargo, añadió que éste no es el caso de los atletas o de otras personas que quieran desarrollar su masa muscular. "Viendo los problemas que ha dado el uso de esteroides, sabemos que la gente hará lo que sea para que sus músculos crezcan, aunque tenga consecuencias negativas".*

### **Observaciones al docente**

El texto y las preguntas tienen un enfoque Ciencia-Tecnología-Sociedad-Ambiente (CTSA), debido a las implicancias científicas y sociales del desarrollo excesivo de la musculatura y el rendimiento en el ejercicio, las competencias deportivas y el tratamiento de las personas con distrofia muscular.

Este enfoque propone la necesidad de considerar la ciencia y la tecnología como dos sistemas que interactúan intelectual y socialmente, así como la necesidad de seleccionar problemas y ejemplos de la vida cotidiana y no una enseñanza que enfatice la ciencia "pura", básica y descontextualizada (Prieto et al., 2012). Este propósito

exige la contextualización simultánea de los aspectos científicos, tecnológicos y sociales; puede profundizar en sus objetivos e implicancias en las referencias que se entrega al final de esta actividad.

- En pequeños grupos (2 a 3 personas), buscan información relacionada con casos de mutaciones génicas que generan trastornos en el funcionamiento del organismo (patologías), adaptaciones biológicas o con aplicaciones en la agricultura y ganadería.
- Analizan implicancias éticas, económicas, sociales y ambientales relacionadas con patologías o trastornos relacionados con las mutaciones y/o con aplicaciones en la agricultura y ganadería.
- Comunican sus resultados a la comunidad mediante afiches de divulgación científica.

### III. Ensayo sobre mutaciones y evolución

- Los estudiantes redactan individualmente un ensayo científico que aborda la siguiente pregunta: **“¿Qué influencia tienen las mutaciones en la evolución de las especies?”**

Conexión interdisciplinar:  
**Lengua y Literatura 3° o 4° Medio:** OA 6 (3°) o OA5 (4°).

#### Observaciones al docente

Puede ayudar a sus estudiantes a profundizar en los aspectos que involucran los ensayos científicos, accediendo a la guía práctica elaborada por Miguel Benito para la editorial científica Elsevier, disponible en [www.curriculumnacional/link/https://www.elsevier.com/es-es/connect/educacion-medica/guia-practica-como-hacer-un-ensayo-cientifico](http://www.curriculumnacional/link/https://www.elsevier.com/es-es/connect/educacion-medica/guia-practica-como-hacer-un-ensayo-cientifico).

Algunos indicadores para evaluar formativamente esta actividad pueden ser:

- Analizan mutaciones génicas, describiendo sus causas y consecuencias en el fenotipo.
- Explican los mecanismos que regulan la expresión génica, analizando las relaciones entre factores ambientales y el origen de patologías o condiciones genéticas hereditarias.
- Explican la relación entre gen, proteína y enfermedades genéticas, argumentando la importancia de la universalidad del código genético en el contexto de mutaciones.
- Analizan críticamente implicancias éticas, económicas, sociales y ambientales al presentar ciertas condiciones genéticas derivadas de mutaciones.

## RECURSOS Y SITIOS WEB



### Mutaciones

- [www.curriculumnacional/link/https://www.sesbe.org/evosite/evo101/IIIC1Mutations.shtml.html](http://www.curriculumnacional/link/https://www.sesbe.org/evosite/evo101/IIIC1Mutations.shtml.html)
- [www.curriculumnacional/link/https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/noticia/tipos-mutaciones](http://www.curriculumnacional/link/https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/noticia/tipos-mutaciones)
- [www.curriculumnacional/link/https://evolution.berkeley.edu/evolibrary/article/0\\_0\\_0/evo\\_18\\_sp](http://www.curriculumnacional/link/https://evolution.berkeley.edu/evolibrary/article/0_0_0/evo_18_sp)
- [www.curriculumnacional/link/http://www.interempresas.net/Horticola/Articulos/169148-Mutaciones-utiles-para-la-mejora-genetica-de-hortícolas.html](http://www.curriculumnacional/link/http://www.interempresas.net/Horticola/Articulos/169148-Mutaciones-utiles-para-la-mejora-genetica-de-hortícolas.html)

### Alimentos transgénicos

- [www.curriculumnacional/link/https://rodin.uca.es/xmlui/bitstream/handle/10498/14625/4\\_Prieto\\_et\\_al\\_2012.pdf?sequence=6&isAllowed=y](http://www.curriculumnacional/link/https://rodin.uca.es/xmlui/bitstream/handle/10498/14625/4_Prieto_et_al_2012.pdf?sequence=6&isAllowed=y)

### Artículo sobre educación científica con enfoque CTSA

- [www.curriculumnacional/link/https://scielo.conicyt.cl/pdf/formuniv/v7n5/art04.pdf](http://www.curriculumnacional/link/https://scielo.conicyt.cl/pdf/formuniv/v7n5/art04.pdf)