

Entre la ciencia y la ciencia ficción: mutaciones que otorgan “superpoderes”

ABR—25

29

Janette Herrera-Martínez
Montserrat Gómez-Salazar
Jorge Hernández-Bello

La genética no solo define nuestras características físicas y predisposiciones a enfermedades, sino que también alberga el potencial de conferir habilidades excepcionales a quienes portan ciertas mutaciones. A medida que la ciencia avanza en la comprensión de nuestro genoma, han surgido casos que desafían las expectativas biológicas habituales, revelando capacidades que se acercan a lo que podríamos considerar “superpoderes”. Estas mutaciones, aunque raras, proporcionan valiosas perspectivas sobre la plasticidad y el límite de las funciones humanas. Este artículo aborda algunas de estas fascinantes mutaciones genéticas, analizando sus implicaciones para la salud y el rendimiento humano.

La mutación que te hace inmune al dolor

La insensibilidad congénita al dolor (CIP) es una rara condición genética que impide sentir dolor físico desde el nacimiento. Afecta el sistema nervioso periférico, que conecta el cerebro y la médula espinal con los músculos y los sentidos. Las mutaciones en genes como *SCN9A* y *NTRK1* son las principales causas, aunque también pueden involucrarse otros genes como *PRDM12*, *CLTCL1*, *NGF* y *SCN11A*. Estas mutaciones alteran los nociceptores, que son los receptores del dolor, provocando que no funcionen correctamente.

Una persona que es ejemplo de esta condición es Edward H. Gibson, a quien le han llamado el “Cojín Humano”, quien soportaba lesiones graves sin dolor. Sin embargo, esta condición puede ser peligrosa, ya que las personas con CIP no se dan cuenta de heridas graves como fracturas o quemaduras.

La mutación en el gen *SCN9A* afecta la proteína que permite a las neuronas enviar señales de dolor al cerebro. Sin estas señales, las personas con CIP también pueden volverse insensibles al calor y al frío, y tener problemas como fiebre frecuente y sudoración anormal. Aunque no sentir dolor puede parecer una ventaja, en realidad puede reducir la calidad de vida por las lesiones y complicaciones no detectadas a tiempo [1]. ¿Crees que vale la pena?

¿Dormir menos y rendir igual? La mutación que desafía al reloj biológico

La mayoría de las personas necesitamos entre 7-9 horas de sueño por noche para recuperarnos adecuadamente. Privarse de horas de descanso deteriora significativamente la calidad de vida, asociándose a problemas de salud como hipertensión, enfermedades cardíacas, metabólicas, entre otras. Sin embargo, existe una excepción a la regla, una rara mutación en el gen *DEC2* que permite a sus portadores dormir hasta 2 horas menos sin efectos negativos. Este fenómeno es conocido como “sueño corto natural”, aunque actualmente se han reportado muy po-

cos casos en el mundo. El primer caso documentado fue en 2009, donde una madre e hija a menudo no dormían más de 6 horas por noche y se sentían completamente descansadas, a diferencia del resto de su familia que necesitaban al menos 8 horas para ello.

La mutación en el gen *DEC2* afecta la forma en que este regula los genes *CLOCK* y *BMAL1*, responsables de nuestro reloj biológico o ritmo circadiano. Normalmente, estos genes envían señales para mantenernos despiertos, y *DEC2* las “apaga” para permitir el sueño. Sin embargo, con la mutación, *DEC2* no realiza esta función de manera eficiente, por lo que las señales para despertar se activan antes, lo que provoca que las personas necesiten menos horas de sueño. Además, esta mutación también aumenta la producción de orexina, una hormona que promueve la vigilia (estado en el que estamos despiertos y alertas) [2].

Aunque no se conoce aún por qué, estas personas duermen menos sin tener consecuencias negativas, siguen siendo totalmente funcionales y productivas. ¡Todo un superpoder!

Músculos y genes: la conexión que puede hacerte un atleta de élite

El rendimiento de los atletas de élite es el resultado de la combinación de factores externos, como el entrenamiento, la dieta y los hábitos, junto con factores internos, como la genética. Un ejemplo destacado es la variante del gen *MSTN* (miostatina), que ha generado interés por su capacidad para otorgar “superfuerza”, ya que esta mutación limita la producción de miostatina, una proteína que frena el crecimiento muscular. El gen *MSTN* regula el crecimiento muscular, actuando como un freno natural para evitar el desarrollo excesivo. Cuando los músculos se dañan durante el ejercicio, la miostatina limita su reparación para mantener un tamaño controlado. Sin embargo, las variantes del gen reducen la función de este freno, permitiendo un mayor crecimiento muscular y aumento de la fuerza. Además, estas variantes también promueven una mayor densidad ósea y reducción

del tejido graso, lo que resulta en músculos más definidos. No obstante, disminuyen la elasticidad de los tendones, lo que puede aumentar el riesgo de lesiones.

Estas variantes genéticas han sido estudiadas principalmente en atletas olímpicos, donde se ha demostrado que están más presentes en aquellos que practican deportes de fuerza, como levantamiento de pesas, lucha de brazos o lanzamiento de bala. Esta mutación les otorga una ventaja significativa frente a otras personas [3].

¡Imagina ser portador de una variante del gen *MSTN* y tener la capacidad de convertirte en un atleta de élite o simplemente ser más musculoso de manera natural!

Genética y velocidad: el gen que impulsa la velocidad

La velocidad en humanos, especialmente en carreras cortas como los 100 metros, se basa en la fuerza y rapidez de los músculos. Algunas personas tienen una ventaja natural para correr rápido, relacionada con una variante del gen *ACTN3*, que produce la proteína α -actinina-3, presente en las fibras musculares rápidas. Esta proteína es crucial para la estructura y funcionamiento muscular, ya que organiza las fibras que permiten la contracción y mejora la resistencia al estiramiento. Gracias a su papel clave, los músculos pueden mantenerse fuertes y flexibles, lo que es esencial para el rendimiento físico y la capacidad de soportar el esfuerzo.



Investigaciones en atletas de élite, especialmente en China, han mostrado que aquellos con esta variante sobresalen en deportes que requieren explosividad, como el atletismo. Por ejemplo, es más común encontrarla en velocistas de alto rendimiento en comparación con personas menos activas. Aquellos que poseen la “variante de la velocidad” tienen un rendimiento muscular que les otorga una ventaja en carreras y deportes de movimientos rápidos, convirtiéndolos en candidatos ideales para competencias de alto nivel. En Japón, también se ha observado que los velocistas con mejores tiempos en el sprint de 100 metros suelen tener esta variante, sugiriendo que la genética puede revelar un potencial atlético oculto [4].

VIH: variantes que pueden marcar la diferencia

El virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) es una amenaza seria para la salud pública y puede ser mortal si no se trata. Se transmite principalmente por relaciones sexuales sin protección o contacto con fluidos infectados. El VIH ataca y debilita las células TCD4, esenciales para el sistema inmunológico, lo que aumenta la susceptibilidad a enfermedades como tuberculosis, infecciones y algunos tipos de cáncer. Cuando el sistema inmunológico está gravemente afectado, la condición progresa al síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA). Cuando el virus entra al cuerpo, busca a las células TCD4 y se une específicamente al receptor CCR5, para entrar y multiplicarse. Sin embargo, el cuerpo activa mecanismos de defensa llamando a las células inmunes hermanas, los linfocitos TCD8, que liberan sustancias llamadas quimiocinas, de las cuales la más importante es *CCL5/RANTES*. Esta compete con el virus para unirse al mismo receptor CCR5, bloqueando su acceso a las células. También ayuda a que el receptor se esconda y el virus no pueda identificarlo para unirse.

Se han identificado tres variantes genéticas del gen *CCL5/RANTES* que afectan cómo responde el cuerpo al virus. Estas variantes están detalladas en la tabla 1.

VARIANTE GENÉTICA	ACCIÓN EN EL GEN CCL5/RANTES	RESPUESTA AL VIH
rs2107538	Aumenta su producción	Al haber más <i>CCL5/RANTES</i> que se una al receptor CCR5, el virus no infecta a la célula, dando protección
rs2280788	Aumenta su producción	Al haber más <i>CCL5/RANTES</i> que se una al receptor CCR5, el virus no infecta a la célula, dando protección
rs2280789	Disminuye su producción	Al haber menor <i>CCL5/RANTES</i> , hay mayores posibilidades de contraer VIH, por tanto, da susceptibilidad

Tabla 1. Variantes genéticas de CCL5/RANTES.

Estos hallazgos ofrecen nuevas oportunidades para futuras investigaciones que podrían conducir a tratamientos más efectivos contra el VIH. Aunque se han identificado variantes genéticas que brindan cierta “protección” frente al virus, estas son extremadamente raras. Por lo tanto, es fundamental no bajar la guardia y seguir utilizando métodos de barrera y otras medidas de prevención contra la infección [5].

Conclusiones

Las variantes genéticas que confieren habilidades excepcionales muestran la asombrosa diversidad y complejidad del genoma humano. Aunque estas modificaciones pueden ofrecer ventajas, como mayor velocidad, fuerza o resistencia, también pueden acarrear vulnerabilidades y riesgos para la salud. A medida que la ciencia avanza en el estudio de estas variantes, se abren oportunidades para nuevas investigaciones que podrían ampliar nuestro conocimiento y permitir aplicaciones en medicina y rendimiento humano.

Referencias

1. Weisman A, Quintner J, Masharawi Y. Congenital insensitivity to pain: A misnomer. *J Pain* [Internet]. 2019;20(9):1011-4. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpain.2019.01.331>
2. Yook JH, Rizwan M, Shahid NUA, Naguit N, Jakkoju R, Laeeq S, *et al.* Some twist of molecular circuitry fast forwards overnight sleep hours: A systematic review of natu-

ral short sleepers' genes. *Cureus* [Internet]. 2021;13(10):e19045. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.7759/cureus.19045>

3. Kruszewski M, Aksenov MO. Association of myostatin gene polymorphisms with strength and muscle mass in athletes: A systematic review and meta-analysis of the MSTN rs1805086 mutation. *Genes (Basel)* [Internet]. 2022;13(11):2055. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2073-4425/13/11/2055>
4. Chen W, Zhang B, Li Y, Liang T. Association between rs1815739 polymorphism of ACTN3 gene and athletic ability in Chinese sprinters. *J Sci Sport Exerc* [Internet]. 2020;2(2):113-9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1007/s42978-020-00058-1>
5. Silva MJA, Marinho RL, Dos Santos PAS, Dos Santos CS, Ribeiro LR, Rodrigues YC, *et al.* The association between CCL5/RANTES SNPs and susceptibility to HIV-1 infection: A meta-analysis. *Viruses* [Internet]. 2023;15(9):1958. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3390/v1509195>

Janette Herrera-Martínez Licenciatura en Médico Cirujano y Partero, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara.

Montserrat Gómez-Salazar Licenciatura en Médico Cirujano y Partero, CUCS, UdeG.

Jorge Hernández-Bello Instituto de Investigación en Ciencias Biomédicas, CUCS, UdeG.

Contacto: jorge89_5@hotmail.com