Mutaciones, evolución y biodiversidad

Test de 10 preguntas y flashcards de este tema en **farmeandopau.com** ›

Última revisión: 24 de octubre de 2026.

Escanea y haz el test del tema

LA IDEA EN 30 SEGUNDOS

Una **mutación** es un **cambio heredable en el ADN**. Puede afectar a un gen (**génica**: sustituciones, inserciones, deleciones), a la estructura de un cromosoma (**cromosómica**: deleción, duplicación, inversión, translocación) o al número de cromosomas (**genómica**: euploidías y aneuploidías como la **trisomía 21**). Surgen **al azar**, por errores espontáneos o por **agentes mutágenos**, y solo pasan a los hijos si están en la **línea germinal**. Junto con la **recombinación**, son la fuente de **variabilidad** sobre la que actúa la **selección natural**: el motor de la **evolución** y de la **biodiversidad**.

Cronología

1809
Lamarck publica *Philosophie zoologique*: uso y desuso y herencia de los caracteres adquiridos

1858
1 de julio: se leen en la Sociedad Linneana de Londres los trabajos de Darwin y Wallace sobre la selección natural

1859
24 de noviembre: Darwin publica *El origen de las especies*

1908
Hardy y Weinberg describen, por separado, el equilibrio de las frecuencias génicas en una población

1937
Dobzhansky publica *Genetics and the Origin of Species*, base de la teoría sintética

1942
Julian Huxley bautiza la síntesis en *Evolution: The Modern Synthesis*

1972
Eldredge y Gould proponen el equilibrio puntuado

1 Qué es una mutación y cómo se clasifican

Una **mutación** es un **cambio en la secuencia o en la cantidad de ADN** de una célula que se transmite a las células hijas. La mayoría son errores que escapan a los sistemas de **reparación** del ADN (Tema 15). Las ADN polimerasas, con su corrección de errores y los sistemas de reparación, dejan aproximadamente **un error por cada 10^9 nucleótidos copiados** (Alberts): pocos, pero en un genoma de miles de millones de pares de bases y en billones de divisiones se acumulan.

Según la causa

Espontáneas: sin agente externo, por errores de la replicación, de la reparación o de la meiosis. **Inducidas**: causadas por **agentes mutágenos** físicos, químicos o biológicos.

Según la célula

Somáticas: en células del cuerpo; afectan solo al individuo (pueden causar cáncer) y **no se heredan**. **Germinales**: en la línea germinal (gametos y sus precursores); **pasan a la descendencia** y son las que importan para la evolución.

Según el efecto

Perjudiciales (y **letales** si impiden la vida), **neutras** (sin efecto sobre la eficacia biológica) y **beneficiosas** (dan ventaja en un ambiente concreto, como la resistencia a un antibiótico o la persistencia de la lactasa).

Según la extensión

Génicas o puntuales (en la secuencia de un gen), **cromosómicas estructurales** (en la estructura de un cromosoma) y **genómicas o numéricas** (en el número de cromosomas).

La definición que puntúa

Mutación: **alteración al azar del material genético** (ADN) que puede **heredarse**. Si te preguntan si es beneficiosa (Navarra 2026, Murcia), di que **depende del ambiente**: la mayoría son neutras o perjudiciales, unas pocas son beneficiosas, y esas son la base de la adaptación.

2 Mutaciones génicas (puntuales)

- **Sustitución** de una base por otra. **Transición**: una **purina por otra purina** (A ↔ G) o una **pirimidina por otra pirimidina** (C ↔ T). **Transversión**: una **purina por una pirimidina** o al revés (A o G ↔ C o T).
- Efecto de una sustitución sobre la proteína (gracias a la tabla del código, Tema 16): **silenciosa** o **sinónima** (el nuevo codón da el **mismo aminoácido**, porque el código es **degenerado**), **de cambio de sentido** o **de sentido erróneo** (otro aminoácido; su efecto depende de dónde cae y de lo distinto que sea), y **sin sentido** (aparece un **codón de parada**: proteína **más corta**, casi siempre sin función). Si se pierde un codón de parada, la proteína sale **más larga**.
- **Inserciones** y **deleciones** de uno o pocos nucleótidos: si no son de 3 (o múltiplo de 3), **cambian el marco de lectura** (**corrimiento de la pauta**) a partir de ese punto: todos los codones siguientes cambian y suele aparecer pronto un codón de parada. Son las más graves.
- Ejemplo clásico: la **anemia falciforme**. Una sustitución en el gen de la β-globina (*HBB*) cambia el codón GAG por GUG en el ARNm (transversión A → T en el ADN) y el **ácido glutámico de la posición 6** por **valina**. La hemoglobina S se agrega y deforma los glóbulos rojos.

PREGUNTA RESUELTA

Comunitat Valenciana · PAU 2025 extraordinaria (julio, publicada como modelo 2026) · Pregunta 1 a, b, c. «La enfermedad de células falciformes es una alteración hereditaria que afecta a la hemoglobina produciendo anemia. Concretamente, se produce una mutación en la cadena β de la hemoglobina que favorece la formación de interacciones hidrofóbicas y la precipitación de dicha proteína en los glóbulos rojos. […] a) ¿Qué nombre recibe la mutación de la hemoglobina que se muestra en la imagen? (0,5 puntos). b) Explique dos tipos de esta clase de mutación (1 punto). c) Si la mutación da lugar al codón o triplete 5'-UAA-3' en el ARN mensajero ¿qué sucederá? (0,5 puntos).» [Figura: fragmento de la secuencia de la hemoglobina normal y de la falciforme, que se diferencian en un solo nucleótido y un solo aminoácido.]

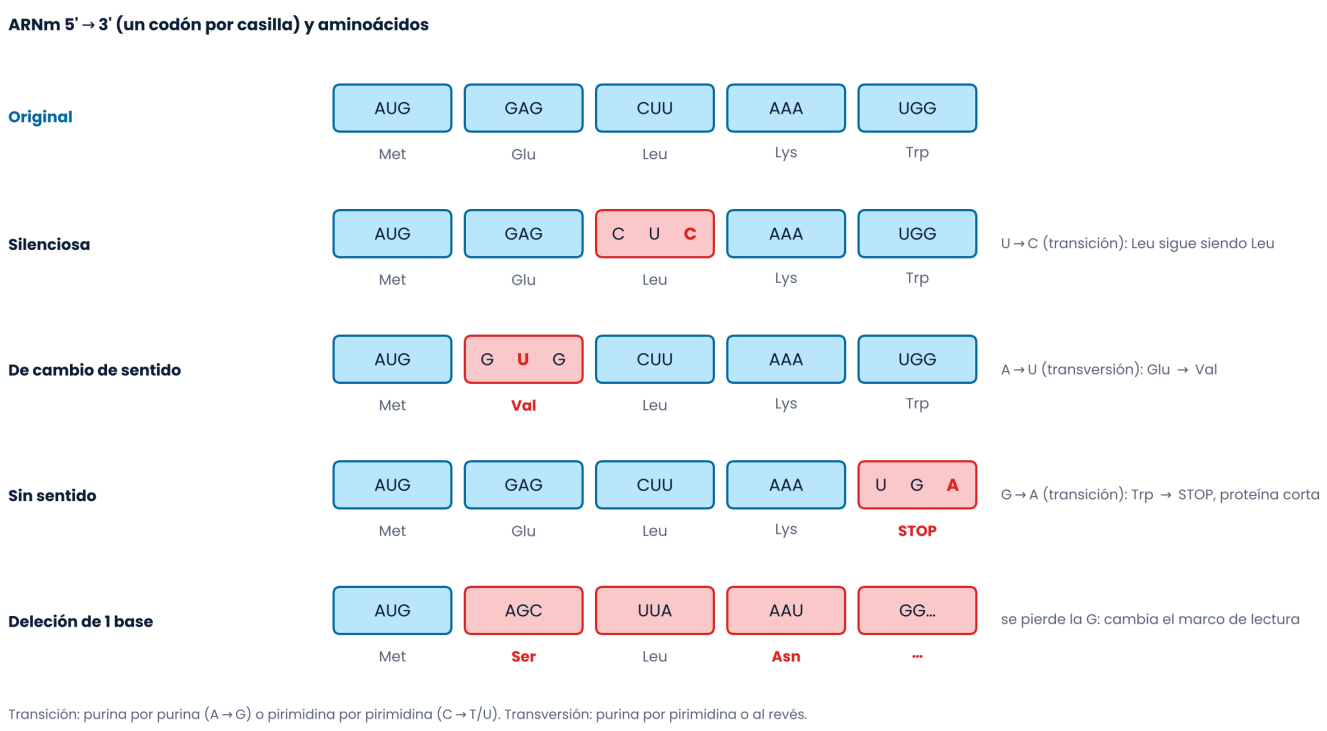
Respuesta modelo

a) Es una mutación **génica o puntual**: afecta a un solo nucleótido del gen de la cadena β (en concreto, una **sustitución** que cambia el ácido glutámico por valina).

b) **Sustitución** de una base por otra, que puede ser una **transición** (purina por purina o pirimidina por pirimidina) o una **transversión** (purina por pirimidina o viceversa). **Inserción o deleción** de uno o varios nucleótidos, que, si no son múltiplo de tres, **desplazan el marco de lectura** y cambian todos los aminoácidos siguientes.

c) UAA es un **codón de terminación**: es una mutación **sin sentido**. La traducción se **detiene** en ese punto y se obtiene una **cadena polipeptídica truncada** (más corta), que normalmente no es funcional.

Por qué puntúa. El criterio oficial acepta en b) dos tipos cualesquiera de mutación génica: por sustitución (transiciones y transversiones), por pérdida o inserción con cambio del marco de lectura, o según el efecto (silenciosas, de cambio de sentido, sin sentido). Explica los dos que elijas, no basta con nombrarlos.



Tipos de mutaciones génicas sobre un mismo ARNm. Silenciosa (mismo aminoácido), de cambio de sentido, sin sentido (codón de parada) y deleción de una base, que cambia el **marco de lectura** desde ese punto. Codones comprobados con la tabla del código genético estándar.

3 Identificar una mutación en una secuencia

Problema muy repetido: te dan la secuencia normal y la mutada y tienes que decir **qué tipo** de mutación es y **cómo afecta** a la proteína. Pasos: alinea las dos secuencias, **cuenta los nucleótidos** (si hay uno

menos o uno más, es deleción o inserción), localiza el cambio y, si hace falta, traduce con la tabla del código respetando la **polaridad**.

MURCIA · PAU 2026 EXTRAORDINARIA (JULIO) · PREGUNTA 2, APARTADO C (0,5 PUNTOS)

La acondroplasia que presenta esta familia está causada por una mutación en el gen que codifica la proteína FGFR3, presente en la membrana plasmática de unas células, los condrocitos, que tienen un papel esencial en el crecimiento de los huesos largos, como el fémur, la tibia... La falta de funcionalidad de esta proteína causa una disminución del crecimiento de estos huesos, limitando la talla final del individuo.

[Figura: A, secuencia normal de la hebra molde, 3'-CAGGGAAAGCACCAACATACGAGGGCT-5' (27 nucleótidos numerados); B, la misma secuencia mutada, 3'-CAGGAAAGCACCAACATACGAGGGCT-5' (26 nucleótidos).]

C) Suponga que la figura B representa una secuencia de la hebra molde de ADN que codifica la FGFR3 mutada y que la figura A representa la misma secuencia sin mutación. Indique el tipo de mutación de que se trata (concrete lo máximo posible) y explique cómo puede afectar a la proteína. (0,5 puntos)

Apartado C)

1. Cuenta: A tiene **27** nucleótidos y B tiene **26**. Falta uno.
2. Alinea: 3'-CAG**GG**A...-5' en A frente a 3'-CAG**G**A...-5' en B. Las tres G seguidas (posiciones 3–5) pasan a ser dos: se ha perdido **una G**. El resto de la secuencia es igual.
3. Es una mutación **génica o puntual** por **deleción de un nucleótido** (de guanina).
4. Efecto: el ARNm (complementario y antiparalelo a la hebra molde) pasa de 5'-GUC CCU UUC GUG GUU GUA UGC UCC CGA-3' (Val-Pro-Phe-Val-Val-Val-Cys-Ser-Arg) a 5'-GUC CUU UCG UGG UUG UAU GCU CCC GA...-3' (Val-Leu-Ser-Trp-Leu-Tyr-Ala-Pro...), suponiendo que se lee desde el primer triplete.
5. Como 1 no es múltiplo de 3, **se desplaza el marco de lectura**: cambian **todos los aminoácidos** a partir de la mutación y es probable que aparezca más adelante un **codón de parada** prematuro.

SOLUCIÓN **Deleción de una base (G)**, mutación génica con **desplazamiento del marco de lectura**: la proteína FGFR3 tendrá una secuencia de aminoácidos distinta desde ese punto (y probablemente será más corta), cambiará su estructura tridimensional y **perderá su función**.

Lo que puntúa. Criterio de Murcia: «capacidad de relacionar [...] una mutación puntual, en concreto, una deleción, representada en un esquema, con la pérdida de funcionalidad de una proteína». Concreta: génica + deleción + cambio del marco de lectura + consecuencia en la proteína.

Error típico que te quita puntos. Llamarla «sustitución» porque a partir de la posición 5 las bases no coinciden. Si las secuencias tienen distinta longitud, es una inserción o una deleción; las diferencias que siguen son consecuencia del desplazamiento.

4 Mutaciones cromosómicas estructurales

Cambian la **estructura** de un cromosoma. Suelen deberse a **roturas** del ADN mal reparadas o a **sobrecruzamientos desiguales** en la meiosis. Se ven en el cariotipo o con técnicas de bandeo.

Deleción

Se **pierde un fragmento** del cromosoma: **pérdida de genes**. Ejemplo: el síndrome del maullido de gato, por deleción de parte del brazo corto del cromosoma 5.

Duplicación

Un fragmento aparece **repetido**: **ganancia de genes**. Las duplicaciones son importantes en evolución: la copia extra puede mutar y adquirir una función nueva (**genes parálogos**, como las globinas).

Inversión

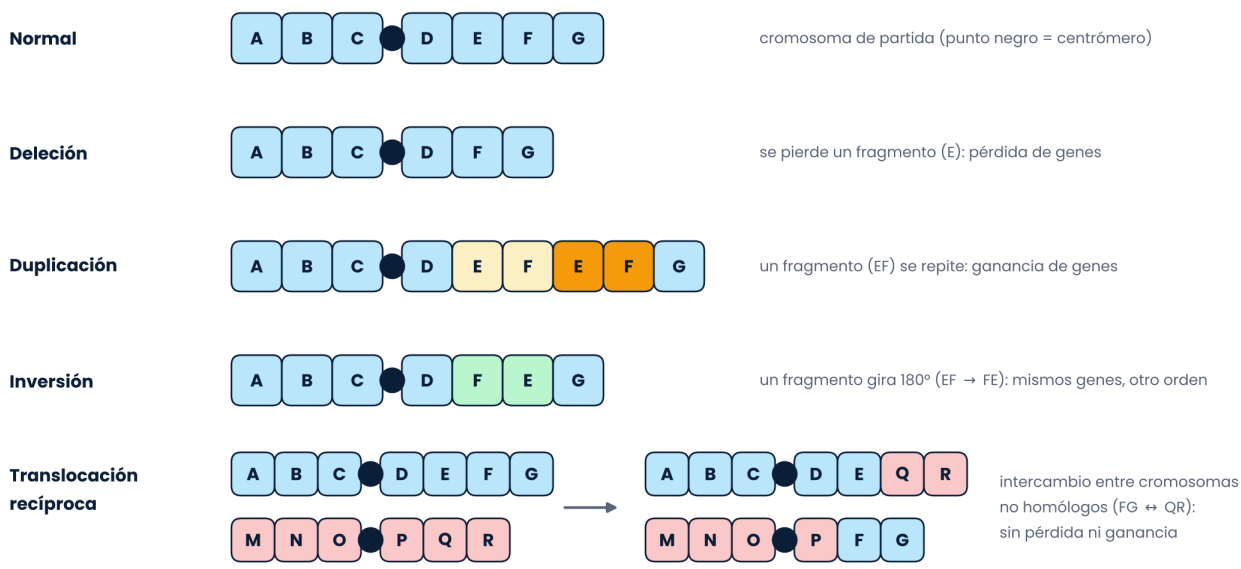
Un fragmento se rompe y se vuelve a unir **girado 180°**: mismos genes en **otro orden**, sin pérdida ni ganancia. Puede ser **pericéntrica** (incluye el centrómero) o **paracéntrica** (no lo incluye).

Translocación

Un fragmento pasa a **otro cromosoma no homólogo** (o se intercambian fragmentos: **recíproca**). No suele haber pérdida ni ganancia, pero puede romper genes o crear genes de fusión: la translocación entre los cromosomas 9 y 22 (**cromosoma Filadelfia**) crea el gen *BCR-ABL* de la leucemia mieloide crónica.

Lo que pide Madrid

En la definición de cada tipo añade **si hay ganancia o pérdida de material genético**: en la deleción se pierde, en la duplicación se gana, en la inversión y la translocación no hay ganancia ni pérdida (criterio de Madrid, 2025 ordinaria, que acepta también que en la translocación el fragmento pase a otro lugar del mismo cromosoma). La **Comunitat Valenciana** ha pedido **dibujar** dos mutaciones cromosómicas.

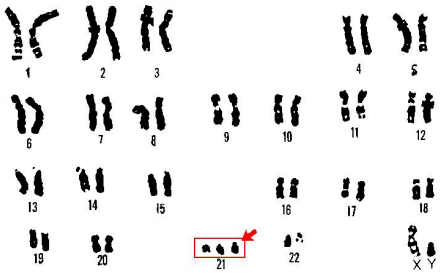


Mutaciones cromosómicas estructurales. Cada letra es un segmento con genes. La deleción pierde genes, la duplicación los gana y la inversión y la translocación los cambian de sitio. Esquema simplificado.

5 Mutaciones genómicas (numéricas)

Cambian el **número de cromosomas**. Casi siempre se deben a una **no disyunción**: en la meiosis (o en una mitosis), dos homólogos o dos cromátidas hermanas **no se separan** y van al mismo polo.

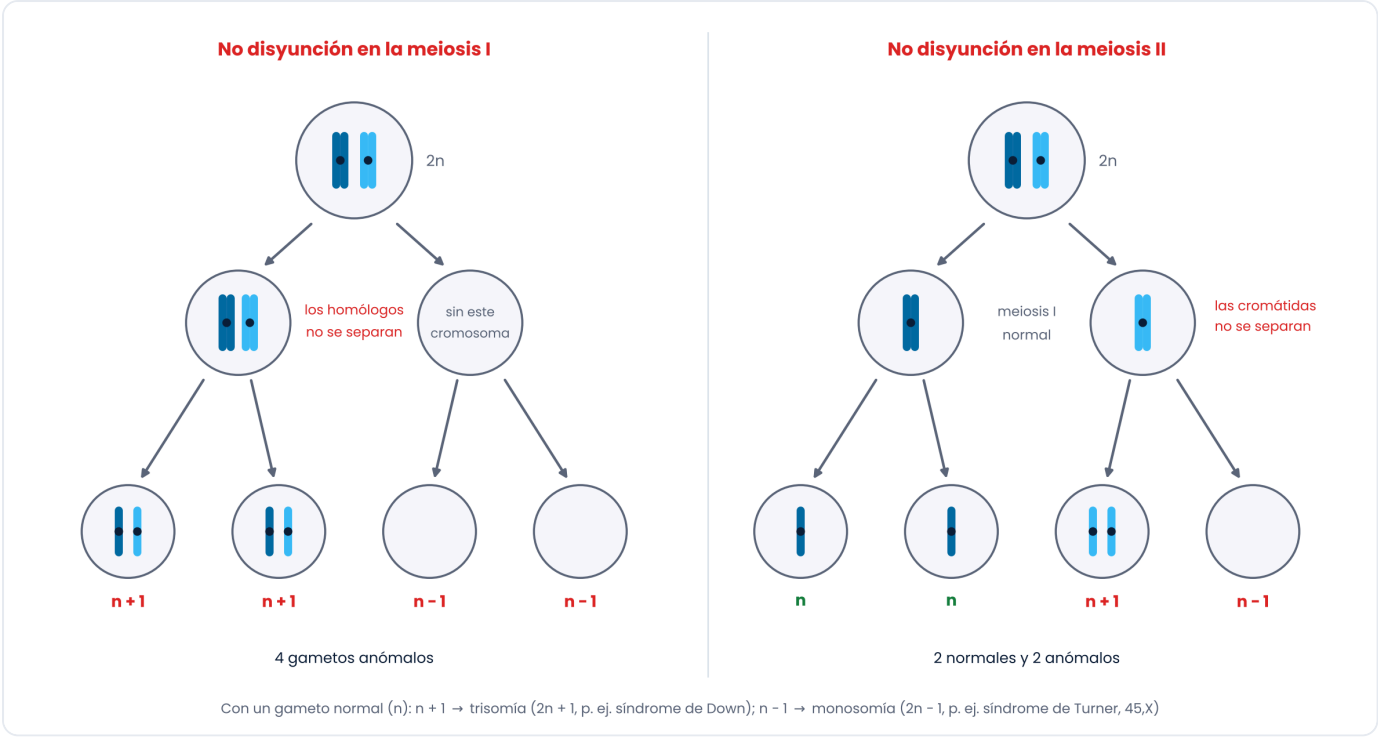
- **Euploidías**: cambia el número de **juegos completos** de cromosomas. **Haploidía** o monoploidía (n) y **poliploidía** (3n, 4n…). La poliploidía es frecuente y a menudo útil en **plantas**: el trigo harinero es hexaploide (6n) y los plátanos de consumo son triploides (por eso no tienen semillas).
- **Aneuploidías**: sobra o falta **algún cromosoma suelto**: **trisomía** (2n + 1) o **monosomía** (2n − 1). En la especie humana, la mayoría de aneuploidías de autosomas son letales en el embrión; las que permiten nacer son pocas.
- Si la no disyunción ocurre en la **meiosis I**, los cuatro gametos son anómalos (dos n + 1 y dos n − 1); si ocurre en la **meiosis II**, dos son normales y dos anómalos. Al unirse con un gameto normal dan un cigoto **trisómico** o **monosómico**.
- El riesgo de trisomía 21 **aumenta con la edad de la madre**, porque la no disyunción suele producirse en los óvulos (MedlinePlus, NIH).



Cariotipo de un varón con trisomía 21 (47,XY,+21): tres cromosomas 21. Programa del Genoma Humano del Departamento de Energía de EE. UU., dominio público.

Alteración	Cariotipo	Tipo
Síndrome de Down	47,XX,+21 o 47,XY,+21 (trisomía del 21)	Aneuploidía de autosoma
Síndrome de Edwards	Trisomía del 18	Aneuploidía de autosoma
Síndrome de Patau	Trisomía del 13	Aneuploidía de autosoma
Síndrome de Turner	45,X (falta un cromosoma X)	Monosomía de cromosoma sexual
Síndrome de Klinefelter	47,XXY	Aneuploidía de cromosomas sexuales

Una minoría de los casos de Down se deben a una **translocación** de parte del cromosoma 21 a otro cromosoma (mutación cromosómica estructural), como en el Patau que preguntó Galicia en 2026. **Andalucía** dice que no hace falta saber los nombres de los síndromes; **Baleares** pide reconocer Down, Turner o Klinefelter en un cariotipo y **Murcia** cita como ejemplos la trisomía 21 y el síndrome de Turner; Extremadura ha puesto un cariograma con una mutación en un modelo.



No disyunción de un par de homólogos. En la meiosis I salen cuatro gametos anómalos; en la meiosis II, dos normales (n) y dos anómalos (n + 1 y n − 1). Por sencillez solo se dibuja un par de cromosomas.

6 Causas de las mutaciones y agentes mutágenos

- **Espontáneas**: errores de la ADN polimerasa (por ejemplo, por formas **tautómeras** raras de las bases, que se emparejan mal), **desaminación** de la citosina (que pasa a uracilo), pérdida de bases (**depurinación**), deslizamientos en zonas repetidas, errores de **sobrecruzamiento** y de **segregación** en la meiosis, y movimiento de **transposones**.
- Los agentes mutágenos aumentan la frecuencia de mutación por encima de la espontánea. Muchos son también **cancerígenos** (lo ves en el Tema 12).

Tipo	Ejemplos	Qué hacen en el ADN
Físicos	Radiación **ultravioleta**	Une dos pirimidinas vecinas de la misma hebra (**dímeros de timina**), que deforman la doble hélice
Físicos	**Radiaciones ionizantes** (rayos X, rayos gamma, radón)	Rompen las hebras del ADN y alteran bases; pueden causar mutaciones cromosómicas
Químicos	**Análogos de bases** (5-bromouracilo)	Se incorporan en lugar de una base y se emparejan mal: sustituciones
Químicos	Agentes **desaminantes** (ácido nitroso) y **alquilantes** (gas mostaza)	Modifican bases y cambian su emparejamiento: sustituciones
Químicos	Agentes **intercalantes** (naranja de acridina, bromuro de etidio)	Se meten entre los pares de bases: **inserciones y deleciones** con cambio del marco de lectura
Biológicos	**Virus** (papiloma humano, hepatitis B) y **transposones**	Insertan su material genético en el genoma y pueden romper o activar genes

Madrid, Murcia y Castilla y León piden **un ejemplo de cada tipo**. El humo del tabaco contiene muchos mutágenos químicos.

7 Mutación, recombinación y evolución: de Lamarck a la teoría sintética

Este es el apartado que piden **casi todas** las comunidades: la relación entre mutación y evolución. Las teorías evolutivas como tal solo entran en **Cataluña**, que tiene un bloque propio de evolución.

- Las **mutaciones** son la **única fuente de alelos nuevos**: crean la **variabilidad genética** original. Surgen **al azar**, sin relación con lo que el organismo «necesita».
- La **recombinación** (sobrecruzamiento y reparto al azar de los cromosomas en la meiosis, más la fecundación) **reorganiza** esos alelos en combinaciones nuevas cada generación (Tema 12).
- La **selección natural** actúa sobre esa variabilidad: los individuos con variantes que les dan ventaja en su ambiente **sobreviven y se reproducen más** y transmiten esos alelos; su **frecuencia aumenta** en la población. Así aparecen las adaptaciones y, con el tiempo, nuevas especies: **biodiversidad**.
- Solo cuentan para la evolución las mutaciones **germinales** (las que se heredan).

Lamarck (1809)

lamarckismo

- Los seres vivos tienen una **tendencia a la complejidad** y cambian por una **necesidad** de adaptarse al ambiente.
- **Uso y desuso**: los órganos que se usan se desarrollan y los que no, se atrofian.
- **Herencia de los caracteres adquiridos**: lo que un individuo gana en vida lo transmite a sus hijos (la jirafa que estira el cuello).
- Acierto: los seres vivos **cambian** y se adaptan. Error: los caracteres adquiridos **no se heredan** y la variación no la dirige la necesidad.

Darwin y Wallace (1858–1859)

darwinismo

- En toda población hay **variabilidad** entre individuos, en parte **heredable**.
- Nacen más individuos de los que pueden sobrevivir: **lucha por la existencia**.
- Sobreviven y se reproducen más los mejor adaptados: **selección natural**. Sus caracteres se extienden poco a poco (**gradualismo**).
- Laguna: no sabían de dónde salía la variación ni cómo se heredaba (desconocían a Mendel).

PREGUNTA RESUELTA

Cataluña · PAU 2025 ordinaria · Ejercicio 2c (0,5 puntos; versión oficial en castellano). Tras un texto de *Investigación y Ciencia* sobre la tolerancia a la lactosa: «El artículo [...] también dice que, en otras zonas del mundo, el porcentaje de tolerantes a la lactosa es menor y que originariamente todos los humanos eran intolerantes a la lactosa al abandonar la lactancia. Justifique en términos evolutivos por qué la mayoría de los individuos adultos de las poblaciones del norte de Europa son tolerantes a la lactosa.»

Respuesta modelo

En las poblaciones humanas del norte de Europa había **variabilidad genética** para el gen de la lactasa: algunos individuos tenían, **por azar**, una **mutación** que mantenía el gen activo en la edad adulta, tanto si tomaban leche como si no.

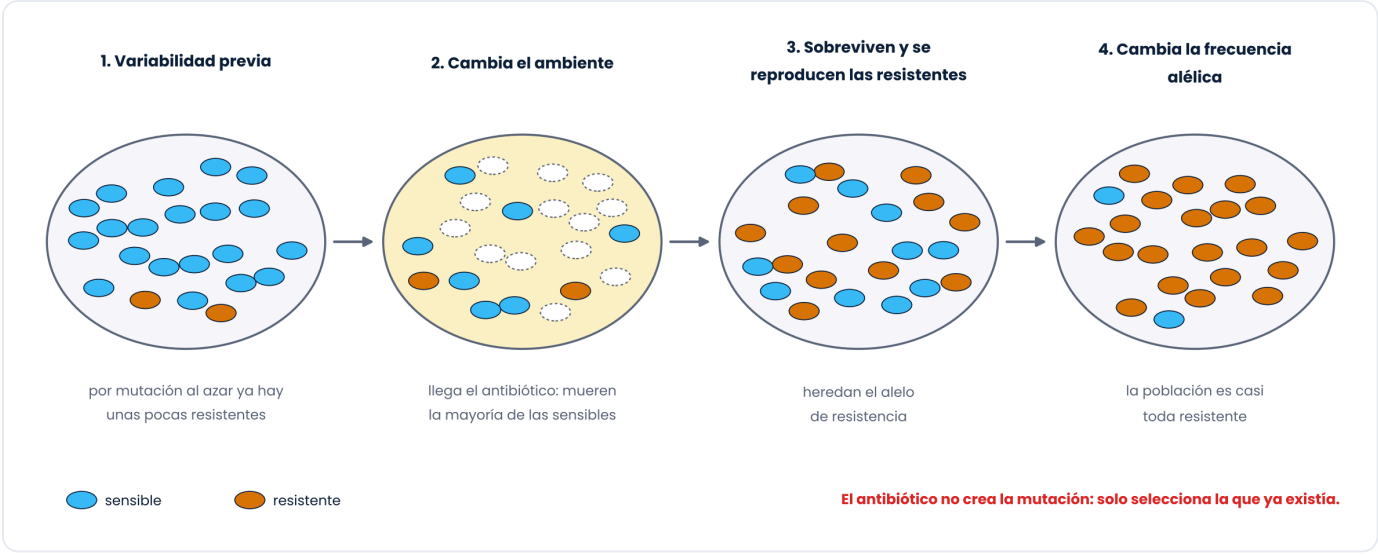
Cuando la leche pasó a ser un alimento básico para sobrevivir (el clima frío impedía cultivar y había pocas alternativas), los adultos que podían digerirla aprovechaban mejor ese alimento, **sobrevivían más y tenían más descendencia**: actuó la **selección natural** a su favor (y en contra de los intolerantes).

Como es un carácter **heredable**, sus hijos heredaban la mutación, y a lo largo de muchas generaciones la **frecuencia** del alelo de tolerancia **aumentó** hasta ser mayoritaria en esas poblaciones.

Por qué puntúa. El criterio da 0,1 por cada idea: variabilidad previa o mutación al azar; el término «selección natural»; cómo actúa en ese contexto; que es heredable; y la coherencia. Y añade: si alguna parte es lamarckiana, 0 puntos.

Cataluña: una frase lamarckiana vale 0

El criterio oficial de Cataluña dice: «si alguna parte de la respuesta es lamarckiana, entonces 0 puntos». Nunca escribas «para adaptarse», «las mutaciones tienen la finalidad de…» ni «el antibiótico (o el frío) provoca la mutación». Usa siempre el esquema: **variabilidad previa** (mutación al azar) + **selección natural** en ese ambiente + **herencia** + cambio de la **frecuencia alélica**.



Selección natural en una población de bacterias. La resistencia ya existía por una mutación al azar; el antibiótico **no la provoca**, solo elimina a las sensibles. Las resistentes se reproducen y la **frecuencia del alelo** de resistencia sube. Esquema ilustrativo.

8 La teoría sintética, las pruebas de la evolución y la genética de poblaciones (Cataluña)

La **teoría sintética** o **neodarwinismo** (Dobzhansky, 1937; Huxley, 1942, entre otros) une la selección natural de Darwin con la genética de Mendel y la de poblaciones. Define la evolución como **el cambio de las frecuencias alélicas de una población a lo largo de las generaciones**. Todo este apartado es nivel **Cataluña**; en las demás comunidades basta con la idea general.

- **Factores que cambian las frecuencias**: **mutación** (crea alelos), **selección natural** (favorece unos frente a otros; también la **selección sexual**), **deriva genética** (cambios **al azar**, fuertes en poblaciones pequeñas: **cuello de botella** y **efecto fundador**) y **flujo génico** (migración entre poblaciones).
- **Equilibrio de Hardy-Weinberg**: en una población **grande**, con **apareamiento al azar** y **sin** mutación, migración ni selección, las frecuencias alélicas y genotípicas **no cambian**. Para un gen con dos alelos de frecuencias p y q:

$$p + q = 1 \qquad p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

  donde p^2 y q^2 son las frecuencias de los homocigotos y $2pq$ la de los heterocigotos. Si una población no está en equilibrio, está evolucionando.
- **Pruebas de la evolución**: **paleontológicas** (fósiles, formas de transición), **anatomía comparada** (órganos **homólogos**: mismo origen y distinta función, como el brazo humano, el ala del murciélago y la aleta de la ballena; **análogos**: misma función y distinto origen, por **convergencia evolutiva**, como el ala de un ave y la de un insecto o el ojo en cámara del pulpo y el de los vertebrados; **vestigiales**, como el coxis), **embriológicas**, **biogeográficas** (radiación adaptativa de los pinzones de Galápagos) y **moleculares** (código genético universal; cuanto más parecidas son las secuencias de ADN o de proteínas, más cercano es el parentesco).

- **Genes ortólogos**: genes de especies distintas que proceden de un mismo gen ancestral separado por **especiación**. **Parálogos**: genes de una misma especie originados por **duplicación** génica.
- **Evolución observada directamente**: la **resistencia a los antibióticos** en bacterias, la resistencia a antifúngicos e insecticidas y los cambios del pico de los pinzones de Galápagos tras sequías.

PROBLEMA TIPO RESUELTO (NIVEL CATALUÑA)

En una población en equilibrio de Hardy-Weinberg, una enfermedad autosómica recesiva afecta a 1 de cada 2 500 nacidos. Calcula la frecuencia del alelo recesivo y la proporción de portadores sanos.

Respuesta modelo

Los enfermos son homocigotos recesivos: $q^2 = 1/2\,500 = 0{,}0004$, así que $q = \sqrt{0{,}0004} = 0{,}02$.

Como $p + q = 1$, $p = 0{,}98$.

Los portadores son heterocigotos: $2pq = 2 \cdot 0{,}98 \cdot 0{,}02 = 0{,}0392$, es decir, cerca del **3,9 %** (aproximadamente **1 de cada 25** personas).

Por qué puntúa. Parte siempre de q^2 (los afectados por un carácter recesivo son los únicos cuyo genotipo conoces seguro). Escribe las fórmulas antes de sustituir y da el resultado también en porcentaje.

9 Especiación y biodiversidad

- **Especie biológica** (Mayr): conjunto de poblaciones cuyos individuos pueden **cruzarse entre sí en la naturaleza y tener descendencia fértil**, y que están **aislados reproductivamente** de otros grupos. Ejemplo: el caballo y el burro dan mulas estériles, luego son especies distintas.
- **Mecanismos de aislamiento reproductivo**: **precigóticos** (impiden la fecundación: ecológico, temporal, etológico o de comportamiento, mecánico, gamético) y **poscigóticos** (híbridos inviables o estériles).
- **Especiación alopátrica**: una **barrera geográfica** separa dos poblaciones, que acumulan diferencias por mutación, selección y deriva hasta quedar aisladas reproductivamente. **Simpátrica**: sin separación geográfica; en plantas, a menudo por **poliploidía** de golpe.
- **Anagénesis** (una línea cambia con el tiempo) y **cladogénesis** (una especie se divide en dos o más). **Gradualismo** (cambio lento y continuo, como pensaba Darwin) frente a **equilibrio puntuado** (Eldredge y Gould, 1972: largos periodos de estabilidad interrumpidos por cambios rápidos).
- **Biodiversidad**: según el Convenio sobre la Diversidad Biológica (1992), «la variabilidad de organismos vivos de cualquier fuente [...]; comprende la diversidad **dentro de cada especie**, **entre las especies** y **de los ecosistemas**». Es el resultado de millones de años de evolución: mutación + recombinación + selección + especiación.
- Según la evaluación mundial de la **IPBES** (2019), cerca de **un millón de especies** están amenazadas de extinción. Las causas directas, de mayor a menor impacto: **cambios en el uso de la tierra y del mar**, **explotación directa** de organismos, **cambio climático**, **contaminación** y **especies exóticas invasoras**.

Dónde entra cada cosa

Galicia pide «los factores que incrementan la biodiversidad y su influencia en el proceso de especiación»; **Murcia**, la implicación de las mutaciones en «la aparición de nuevas especies y la biodiversidad» y el concepto de **mutación beneficiosa**; **Andalucía** trata su biodiversidad solo de forma transversal; **Cataluña** pide además especie biológica, aislamiento y especiación alopátrica y simpátrica.

Conceptos clave

Mutación

Alteración al azar del material genético (secuencia o cantidad de ADN) que se transmite a las células hijas y, si ocurre en la línea germinal, a la descendencia.

Mutación génica o puntual

Cambio en la secuencia de nucleótidos de un gen: sustitución, inserción o deleción de uno o pocos nucleótidos.

Transición

Sustitución de una base púrica por otra púrica (A ↔ G) o de una pirimidínica por otra pirimidínica (C ↔ T).

Transversión

Sustitución de una base púrica por una pirimidínica o viceversa.

Mutación silenciosa

Sustitución que origina un codón que codifica el mismo aminoácido, gracias a la degeneración del código genético; no cambia la secuencia de la proteína.

Mutación sin sentido

Sustitución que transforma un codón de un aminoácido en un codón de terminación (UAA, UAG o UGA) y produce una proteína truncada.

Desplazamiento del marco de lectura

Efecto de una inserción o deleción de un número de nucleótidos que no es múltiplo de tres: cambian todos los codones a partir de la mutación.

Mutación cromosómica estructural

Alteración de la estructura de un cromosoma por deleción, duplicación, inversión o translocación de un fragmento.

Translocación

Mutación cromosómica en la que un fragmento de un cromosoma pasa a otro no homólogo; si se intercambian fragmentos es recíproca.

Mutación genómica

Alteración del número de cromosomas de una célula: euploidía (juegos completos) o aneuploidía (cromosomas sueltos).

Aneuploidía

Mutación genómica en la que sobra o falta algún cromosoma (trisomía 2n + 1, monosomía 2n − 1), generalmente por no disyunción en la meiosis.

Poliploidía

Euploidía con más de dos juegos completos de cromosomas (3n, 4n…); frecuente en plantas.

No disyunción

Fallo en la separación de dos cromosomas homólogos (meiosis I) o de dos cromátidas hermanas (meiosis II o mitosis), que origina células con un cromosoma de más y otras con uno de menos.

Agente mutágeno

Factor físico, químico o biológico que aumenta la frecuencia de mutación, como la radiación UV, los análogos de bases o algunos virus.

Mutación somática

Mutación en una célula no reproductora; afecta solo al individuo y no se hereda.

Mutación germinal

Mutación en la línea germinal (gametos o sus precursores); se transmite a la descendencia y es la relevante para la evolución.

Selección natural

Proceso por el que los individuos con variantes heredables que les dan ventaja en un ambiente sobreviven y se reproducen más, de modo que esas variantes aumentan de frecuencia en la población.

Deriva genética

Cambio aleatorio de las frecuencias alélicas de una población, especialmente intenso en poblaciones pequeñas (efecto fundador, cuello de botella).

Teoría sintética de la evolución

Teoría (neodarwinismo) que integra la selección natural con la genética mendeliana y de poblaciones y define la evolución como el cambio de las frecuencias alélicas de las poblaciones.

Órganos homólogos

Órganos de especies distintas con el mismo origen evolutivo y la misma estructura básica, aunque puedan tener funciones diferentes.

Órganos análogos

Órganos con la misma función pero distinto origen evolutivo, resultado de una evolución convergente.

Especie biológica

Conjunto de poblaciones cuyos individuos pueden cruzarse entre sí y dejar descendencia fértil y que están aislados reproductivamente de otros grupos.

Especiación

Formación de especies nuevas a partir de una ancestral por la aparición de aislamiento reproductivo (alopátrica o simpátrica).

Biodiversidad

Variabilidad de los organismos vivos de cualquier fuente; comprende la diversidad dentro de cada especie (genética), entre especies y de ecosistemas.

MODO PAU

Seis claves que valen puntos

Tres niveles

Génica (secuencia de un gen), **cromosómica** (estructura: deleción, duplicación, inversión, translocación) y **genómica** (número: euploidía, aneuploidía).

Efectos en la proteína

Silenciosa (mismo aminoácido), **de cambio de sentido** (otro), **sin sentido** (STOP, más corta). **Inserción/deleción** no múltiplo de 3: **cambia el marco de lectura**.

Transición y transversión

Transición: purina ↔ purina o pirimidina ↔ pirimidina. Transversión: purina ↔ pirimidina.

Agentes mutágenos

Un ejemplo de cada: **físico** (UV: dímeros de timina; rayos X), **químico** (análogos de bases, alquilantes, intercalantes), **biológico** (virus como el VPH).

Somática y germinal

Solo la **germinal** se hereda; la somática puede causar cáncer pero no pasa a los hijos.

Mutación y evolución

Mutación **al azar** = alelos nuevos → **recombinación** los mezcla → **selección natural** (y deriva) cambia sus **frecuencias** → adaptación, especiación, **biodiversidad**. Nada de «para adaptarse».

Cómo te lo pueden preguntar

- **Madrid (2026 ordinaria, 4.A b):** «Explique brevemente la diferencia entre mutación puntual por transición y mutación puntual por transversión (0,4 puntos).»
- **Madrid (2025 ordinaria, 2.B):** «a) Defina brevemente cada uno de los cuatro tipos principales de mutación cromosómica y la consecuencia en la ganancia o pérdida, si la hubiera, de material genético de cada una de ellas (1 punto). b) Defina qué es una mutación espontánea y cómo puede aparecer en el genoma. Indique los tres tipos de agentes mutagénicos responsables de las mutaciones inducidas y ponga un ejemplo de cada uno de ellos (1 punto).»
- **Castilla y León (2025 ordinaria, 4.B):** «a) Represente esquemáticamente los siguientes tipos de mutación: substitución, inserción y deleción, e indique a qué grupo de mutaciones pertenecen. Analice su impacto en la traducción de proteínas. (1,0) b) Relacione el concepto de mutación con la evolución, explicando cómo puede influir en la selección natural. (0,5)»

- **Baleares (2025 ordinaria, P2; traducido del catalán):** «a) Definid el concepto de mutación. b) ¿Qué tipos de mutación hay en función de la magnitud de la porción de la cadena de ADN que afectan? c) ¿Cómo se relacionan las mutaciones con la evolución y la biodiversidad?»
- **Andalucía (2025 extraordinaria):** «a) Razone qué aportan las mutaciones a la evolución de las especies [0,4].»
- **Aragón (2024 ordinaria):** «d) ¿Qué papel tienen las mutaciones en el proceso evolutivo? Razónelo. (0,2 puntos)»
- **La Rioja (2026 ordinaria, 4.A.2, verdadero o falso justificado):** «Todas las mutaciones silenciosas son neutras desde el punto de vista funcional y evolutivo. (0,5 puntos)»
- **Galicia (2026 ordinaria, 4.2.2 C):** «El síndrome de Patau, que se manifiesta con múltiples anomalías congénitas, se asocia frecuentemente a una trisomía del cromosoma 13 y, menos frecuentemente, a diversas translocaciones. ¿Con qué categoría de las definidas en el apartado anterior se asocia cada una de estas mutaciones?»
- **Cataluña (2026 extraordinaria, 1.2, versión oficial en castellano):** «¿El pulgar de los humanos y el de los chimpancés son órganos análogos u homólogos? Justifique la respuesta. ¿El pulgar de los humanos y el falso pulgar de los pandas gigantes son órganos análogos u homólogos? Justifique la respuesta.»
- **Cataluña (2026 ordinaria, 1.3, versión oficial en castellano):** «Actualmente, en la zona euroasiática se puede diferenciar claramente la distribución de lobos por el color de su pelo, grises en el sur y blancos en el norte (zona ártica). Explique por qué la frecuencia de los alelos que otorgan coloraciones claras ha aumentado en las poblaciones del norte.»

No lo confundas

- **Mutación génica** (cambia la secuencia de un gen) y **cromosómica** (cambia la estructura de un cromosoma); una **deleción** puede ser de un nucleótido (génica) o de un fragmento de cromosoma (cromosómica).
- **Euploidía** (juegos completos: 3n, 4n) y **aneuploidía** (cromosomas sueltos: 2n + 1, 2n − 1).
- **Transición** (purina-purina o pirimidina-pirimidina) y **transversión** (purina-pirimidina).
- **Mutación** (cambio en el **ADN**) y **error de transcripción o traducción** (no se hereda: no es una mutación en sentido estricto).
- **Somática** (no se hereda) y **germinal** (se hereda). Un cáncer por mutaciones somáticas no pasa a los hijos.
- El ambiente **no provoca** la mutación útil: **la selecciona**. Lamarck: el cambio surge por necesidad y se hereda lo adquirido. Darwin: la variación existe antes y el ambiente selecciona.
- **Homólogos** (mismo origen, función distinta o no) y **análogos** (misma función, distinto origen, por convergencia).
- **Selección natural** (favorece a los mejor adaptados) y **deriva genética** (cambio al azar, sin relación con la adaptación).

Ponte a prueba

Castilla y León · Modelo 0 (guías 2025 y 2026) · Opción 4.A. «a) Dado el siguiente fragmento de ADN codificante monocatenario 3'…TAC GGA GAT TCA AGA GAG…5' y del correspondiente ADN mutante 3'… TAC GGG ATT CAA GAG AG…5' ¿Qué tipo de mutación se ha producido? ¿La mutación incluida puede conllevar alteraciones graves? Razonar la respuesta. (1,0) b) Indicar qué son las aneuploidías y euploidías. (0,5)»

Solución: a) La secuencia normal tiene 18 nucleótidos y la mutante 17. Coinciden los cinco primeros (TACGG); en la normal sigue una **A** (posición 6) que en la mutante falta, y a partir de ahí todo es igual pero adelantado una posición (GATTCAAGAGAG). Es una mutación **génica o puntual por deleción de un nucleótido** (adenina). Puede tener **consecuencias graves**: al no ser múltiplo de tres, **desplaza el marco de lectura**, de modo que cambian todos los codones a partir de la mutación; la proteína tendrá una secuencia de aminoácidos distinta desde ese punto y, de hecho, si se lee como hebra molde (empieza por 3'-TAC, que da el AUG de inicio), el ARNm pasa de 5'-AUG CCU CUA AGU UCU CUC-3' (Met-Pro-Leu-Ser-Ser-Leu) a 5'-AUG CCC **UAA**…-3' (Met-Pro-**STOP**): aparece un **codón de parada** en el tercer triplete y la proteína queda truncada, sin función. b) **Euploidías**: mutaciones genómicas que alteran el número de **juegos completos** de cromosomas (haploidía n, triploidía 3n, tetraploidía 4n…). **Aneuploidías**: alteran el número de **cromosomas sueltos**, por exceso (trisomía, 2n + 1, como la del cromosoma 21) o por defecto (monosomía, 2n - 1, como el síndrome de Turner, 45,X).

País Vasco · Modelo 2025 · Pregunta 3, opción 3B, apartado c (1,6 puntos). «En un fragmento de ADN que codifica un polipéptido se produce una mutación puntual que afecta a un par de bases. Cuando la célula sintetice el polipéptido, a éste le podría ocurrir uno de los cuatro hechos siguientes: 1. Que se codifique el mismo aminoácido que el sintetizado antes de la mutación. 2. Que un aminoácido sea sustituido por otro. 3. Que el nuevo polipéptido sintetizado sea más corto. 4. Que el nuevo polipéptido sintetizado sea más largo. Basándote en tus conocimientos sobre el código genético, explica por qué puede darse cada uno de estos resultados.»

Solución: 1. Porque el código genético es **degenerado**: varios codones codifican el mismo aminoácido, y el codón nuevo puede ser **sinónimo** del original (mutación **silenciosa**; suele afectar a la tercera base). 2. El cambio de base genera un codón que codifica **otro aminoácido** (mutación **de cambio de sentido**). 3. El cambio de base convierte un codón de aminoácido en un **codón de terminación** (UAA, UAG o UGA): la traducción se detiene antes y la cadena sale **más corta** (mutación **sin sentido**). 4. El cambio de base **anula el codón de terminación** original, que pasa a codificar un aminoácido: el ribosoma sigue traduciendo hasta encontrar el siguiente codón de parada y la cadena sale **más larga**.

Galicia · PAU 2026 ordinaria · 4.2.2 A, B y D. «A) Justifique brevemente la importancia de las mutaciones en la evolución. B) Defina mutación génica, mutación cromosómica estructural y mutación genómica. […] D) Algunos colorantes se intercalan entre las bases nitrogenadas del ADN causando la pérdida de un par de bases. ¿A qué categoría de las definidas arriba pertenece esta mutación? Indique las posibles consecuencias en las proteínas resultantes. Indique la posible consecuencia para la descendencia si la mutación se produce en las células somáticas.»

Solución: A) Las mutaciones generan **variabilidad genética** en las poblaciones (alelos nuevos), que es la base sobre la que actúa la **selección natural**, permitiendo la **adaptación** y la **evolución** de las especies. B) **Mutación génica**: cambio en la secuencia de nucleótidos de un gen. **Cromosómica estructural**: alteración de la estructura de un cromosoma por pérdida, duplicación, inversión o translocación de un fragmento. **Genómica**: cambio en el número de cromosomas de una célula u organismo. D) Es una mutación **génica** (por **deleción** de un par de bases; los colorantes son agentes **intercalantes**). Como se pierde un nucleótido, se **desplaza el marco de lectura**: cambian todos los aminoácidos desde ese punto y suele aparecer un codón de parada prematuro, de modo que la proteína resultante es distinta, normalmente **más corta y no funcional**. Si la mutación se produce en **células somáticas**, **no pasa a la descendencia**: solo afecta al individuo (y a las células que deriven de la mutada); para heredarse tendría que darse en la línea germinal.

Madrid · PAU 2025 extraordinaria · Pregunta 3.B (2 puntos). «En relación con la genética molecular: a) Razone por qué algunas mutaciones puntuales son silenciosas (0,5 puntos). b) Indique cuál es la diferencia entre poliploidías y aneuploidías (0,5 puntos). c) Indique cuál es la diferencia entre mutaciones espontáneas e inducidas (0,5 puntos). d) Razone la relación existente entre las mutaciones y el cáncer (0,5 puntos).»

Solución: a) Porque el cambio de una base da un codón que **codifica el mismo aminoácido**: el código genético es **degenerado** (casi todos los aminoácidos tienen varios codones), así que la secuencia de la proteína no cambia. b) En la **poliploidía** cambia el número de **juegos completos** de cromosomas, siempre en múltiplos de la dotación haploide (3n, 4n…). En la **aneuploidía** se gana o se pierde **un solo cromosoma** (trisomías, monosomías), en general por fallos de la meiosis. c) Las **espontáneas** aparecen sin factor externo, por errores de la replicación o de la reparación del ADN. Las **inducidas** las provocan **agentes mutágenos** físicos (rayos X, radiación UV), químicos (análogos de bases, agentes alquilantes, desaminantes, intercalantes) o biológicos (virus). d) El cáncer es una **proliferación descontrolada** de células que forman un tumor; en la mayoría de los casos se debe a **mutaciones en genes que controlan el crecimiento y la división** (protooncogenes que pasan a oncogenes, genes supresores de tumores, genes de reparación). Al acumularse, la célula se divide sin control y puede invadir otros tejidos (**metástasis**).

Cataluña · PAU 2024 extraordinaria · Ejercicio 2.3a (0,5 puntos; versión oficial en castellano). «Entre los asquenazíes, los judíos provenientes del centro y el este de Europa, 1 de cada 3 600 nacimientos está afectado de Tay-Sachs, mientras que en el resto del mundo la proporción es de 1 de cada 300 000. En muchas comunidades askenazíes, los matrimonios se producen entre miembros de la misma comunidad […]. Lea el siguiente texto: La comparación del ADN de askenazíes de distintos países en la actualidad muestra que son genéticamente muy homogéneos desde el siglo xiv. En nuestro estudio hemos analizado el ADN de 38 asquenazíes enterrados en la localidad alemana de Erfurt en el siglo xiii. El estudio ha mostrado que eran mucho más heterogéneos genéticamente […] que los askenazíes actuales. Parece ser que algún acontecimiento, quizás persecuciones (pogromos), disminuyó significativamente la población de askenazíes en Europa a principios del siglo xiv. Nombre y explique el proceso evolutivo que ha provocado que los askenazíes actuales tengan una frecuencia de afectados de Tay-Sachs mucho más alta que el resto de la población del mundo.»

Solución: Es **deriva genética**, en concreto un **efecto cuello de botella**. A principios del siglo xiv la población asquenazí se redujo mucho (pogromos); **por azar**, entre los pocos supervivientes había uno o más **portadores** del alelo de Tay-Sachs, en una proporción mayor que en la población original. A partir de ese pequeño grupo la población volvió a crecer durante siglos, y la **endogamia** (matrimonios dentro de la comunidad) hizo que esa frecuencia alta del alelo se mantuviera (o aumentara) y que fuera más fácil que coincidieran dos portadores y nacieran hijos homocigotos afectados. No tiene que ver con la selección natural: es un efecto del **azar** en una población pequeña.

Cataluña · PAU 2026 reserva · Ejercicio 1.5 (0,5 puntos; versión oficial en castellano). «El voriconazol es un fármaco antifúngico que destruye las membranas de los hongos y se usa habitualmente para tratar las infecciones graves por Aspergillus. Unos alumnos de cuarto de ESO […] han escrito una noticia para un blog de ciencia […] y han cometido cuatro errores. Identifíquelos y justifique por qué son un error. «En el momento en que se usa el voriconazol se producen mutaciones en los Aspergillus. Las mutaciones son cambios en el ARN que aumentan la variabilidad genética de este hongo. Como las mutaciones tienen la finalidad de hacer que el hongo se vuelva resistente a este medicamento, el tratamiento con voriconazol deja de ser efectivo. Dado que la resistencia al voriconazol es un carácter hereditario, los hongos resistentes lo transmiten a su descendencia. Así, cuando un paciente que sufre una infección por Aspergillus con esta mutación toma el voriconazol, sobreviven los hongos sensibles al medicamento».»

Solución: 1. «Al usar el voriconazol se producen mutaciones»: el fármaco **no causa** las mutaciones (actúa sobre las membranas); las mutaciones de resistencia ya existían **antes** de su uso (son preadaptativas). 2. «Las mutaciones son cambios en el ARN»: son cambios en el **ADN**; un cambio en el ARN no se transmitiría a la descendencia ni aumentaría la variabilidad genética. 3. «Tienen la finalidad de hacer que el hongo se vuelva resistente»: las mutaciones surgen **al azar** y **no tienen ninguna finalidad**. 4. «Sobreviven los hongos sensibles»: al tratar con voriconazol sobreviven los **resistentes**, que son los que el fármaco **selecciona**.

Cantabria · PAU 2026 ordinaria · Pregunta 4 (1,25 puntos). «Indique cuáles de las siguientes afirmaciones son correctas y cuáles no, justificando brevemente su respuesta en cada caso (0,25 puntos por respuesta correctamente razonada). a) Las mutaciones silenciosas cambian la secuencia de aminoácidos de una proteína sin alterar su función. b) Las mutaciones suponen una fuente importante de variación alélica. c) Las mutaciones génicas pueden ocurrir cuando un agente mutagénico incide sobre una proteína y altera irreversiblemente su función. d) Un gen mutado puede codificar para una proteína con la función alterada. e) Una mutación en un gameto humano siempre tiene un efecto perjudicial.»

Solución: a) **Incorrecta**: una mutación silenciosa **no cambia** la secuencia de aminoácidos, porque el nuevo codón codifica el mismo aminoácido (código degenerado). b) **Correcta**: las mutaciones son la **única fuente de alelos nuevos**; la recombinación solo los combina. c) **Incorrecta**: una mutación génica es un cambio en el **ADN** (en la secuencia de nucleótidos de un gen), no en una proteína. Si un agente daña una proteína, eso no se hereda ni es una mutación. d) **Correcta**: si la mutación cambia aminoácidos importantes (por ejemplo, del centro activo de una enzima) o acorta la cadena, la proteína puede perder su función o cambiarla. e) **Incorrecta**: una mutación en un gameto puede ser **neutra, beneficiosa o perjudicial**, y puede no manifestarse en el fenotipo (por ejemplo, si es silenciosa o recesiva).

Fuentes

1. Griffiths, A. J. F. et al., *An Introduction to Genetic Analysis*, 7.ª ed. (W. H. Freeman, 2000), capítulos sobre mutación génica y cromosómica y genética de poblaciones
2. Alberts, B. et al., *Molecular Biology of the Cell*, 4.ª ed. (Garland Science, 2002), cap. «DNA Replication, Repair, and Recombination» (NCBI Bookshelf)
3. MedlinePlus Genetics (NIH): gen *HBB* (anemia falciforme, Glu6Val)
4. MedlinePlus Genetics (NIH): síndrome de Down
5. Universidad de Otago, Biblioteca: exposición sobre Darwin y *El origen de las especies* (fechas de 1858 y 1859)
6. Singh, B. N., «Evolutionary Biology», *Journal of Scientific Research* (Banaras Hindu University), vol. 58 (2014): Lamarck 1809, Dobzhansky 1937, Huxley 1942, Kimura 1968, Eldredge y Gould 1972
7. Convenio sobre la Diversidad Biológica (1992), artículo 2: definición de diversidad biológica
8. IPBES, *Global Assessment Report on Biodiversity and Ecosystem Services* (2019)
9. Generalitat de Catalunya: exámenes (versión en castellano) y criterios de Biología, PAU 2024–2026
10. Universidad de Murcia: examen y criterios de Biología, PAU 2026 (julio)
11. Documentos oficiales de contenidos y criterios de Biología de las 17 comisiones de la PAU 2026–2027 (Andalucía, Cataluña, Galicia, Madrid, Murcia, etc.)

Imágenes: Esquema propio: Farmeando PAU, esquema de elaboración propia a partir de Griffiths et al., An Introduction to Genetic Analysis, y Alberts et al., Molecular Biology of the Cell (4.ª ed.) · Esquema propio: Farmeando PAU, esquema de elaboración propia a partir de Griffiths et al., An Introduction to Genetic Analysis, y Alberts et al., Molecular Biology of the Cell (4.ª ed.) · Cariotipo de un varón con trisomía 21: U.S. Department of Energy Human Genome Program. (dominio público, Wikimedia Commons) · Esquema propio: Farmeando PAU, esquema de elaboración propia a partir de Griffiths et al., An Introduction to Genetic Analysis, y Alberts et al., Molecular Biology of the Cell (4.ª ed.) · Esquema propio: Farmeando PAU, esquema de elaboración propia

Apuntes de Farmeando PAU · farmeandopau.com · Revisados frente a fuentes. Última revisión: 24 de octubre de 2026. Licencia CC BY-NC-ND 4.0: puedes copiarlo y compartirlo citándonos, sin uso comercial ni cambios (las imágenes, con su propia licencia). ¿Un error? Avísanos desde la página del tema. Cómo los hacemos: farmeandopau.com/metodologia.