CUARTA UNIDAD
INTRODUCCION AL ESTUDIO DE LA GENETICA

OBJETIVO PARTICULAR:

El alumno, al terminar la unidad, en el tema:

II. GENETICA POSMENDELIANA.

1. Comprenderá la importancia de las investigaciones genéticas posteriores a 1900, para el avance científico y tecnológico.
2. Conocerá la importancia de los mecanismos de la herencia y sus implicaciones en el desarrollo de las especies.

OBJETIVOS ESPECIFICOS:

El alumno, por escrito, en su cuaderno, sin error en el tema:

II. GENETICA POSMENDELIANA.

2.1 Citará la teoría cromosómica de la herencia, así como las bases que tomaron Walton S. Sutton y Theodor Boveri para manifestarla.

2.2 Mencionará las contribuciones de Thomas Hunt Morgan al avance de la genética.

2.3 Expresará el número normal de cromosomas en el hombre y sus gametos así como los conceptos de poliploidía, monosomía y trisomía.

2.4 Explicará por qué en la especie humana, el varón es el que determina el sexo.

2.5 Mencionará ejemplo de caracteres ligados al sexo y alteraciones en las cromosomas sexuales.

2.6 Citará el concepto de mutación, los tipos y agentes causantes de éstas, así como la forma en que actúan en los genes.

2.7 Describirá la importancia de las contribuciones genéticas para el mejoramiento de la agricultura, ganadería, medicina y la industria farmacéutica.

2.8 Citará los logros en el mejoramiento del maíz así como el número de cromosomas y genes que éstas poseen.

2.9 Definirá los conceptos de endogamia, alogamia y teratógeno.

2.10 Identificará la hemofilia, la acatalasia y fenilcetonuria.

2.11 Mencionará las características para que los organismos sean considerados nuevas especies.

2.12 Citará los mecanismos para la formación de nuevas especies (especiación).

2.13 Explicará el porqué genéticamente no es aceptado el principio de Darwin de la sobrevivencia de los más adaptados.

II. GENETICA POSMENDELIANA.

A partir de 1900, la genética se desarrolló a pasos agigantados, ayudándose de otras ciencias como la química, bioquímica, física, matemáticas y aparatos sofisticados así como de organismos con un ciclo vital relativamente corto. Como las bacterias, la mosca de la fruta, etc., que además de la facilidad en obtenerlas son sencillas de manejar en el laboratorio en grandes cantidades, obteniéndose las generaciones con mayor rapidez.

Como en toda ciencia nueva, hubo errores al tomarse con demasiada ligereza las leyes de Mendel. Pero también hubo aciertos, como los de Walton S. Sutton y Theodor Boveri (1903), que en forma independiente vieron que las leyes de Mendel tenían las mismas características que la profase y metafase de la meiosis. Sutton y Boveri, lanzaron la teoría cromosómica, la cual especifica que los cromosomas son los portadores físicos de las unidades de la herencia (genes) que estas unidades son transmitidas en los cromosomas y que cada cromosoma debe contener muchos genes, dada la cantidad de caracteres hereditarios existentes en un organismo.

A. Determinación del sexo.

En 1910, Thomas Hunt Morgan encontró que en las glándulas salivales de la mosca de la fruta del género Drosophila, los cromosomas son gigantes, por lo tanto, fácil de trabajar con ellas, puesto que se pueden tener miles de moscas en un espacio pequeño; además, en sus observaciones, Morgan descubrió un par de cromosomas de distinto tamaño que aparentemente determinaban el sexo y a las cuales llamó "cromosomas sexuales".Ya que en la hembra las dos cromosomas eran iguales las denominó "cromosomas x", y a los del macho, por ser diferentes, las llamó "cromosoma x" y "cromosoma y".

También observó que algunos caracteres aparecían con mucha mayor frecuencia en los machos que en las hembras; él les llamó genes ligados al sexo, por ejemplo: el color blanco en los ojos de las moscas hembras de la fruta es debido a un gene que se encuentra sólo en el cromosoma "x" y no en el "y" teniendo los machos los ojos de color rojo. Fig. 67

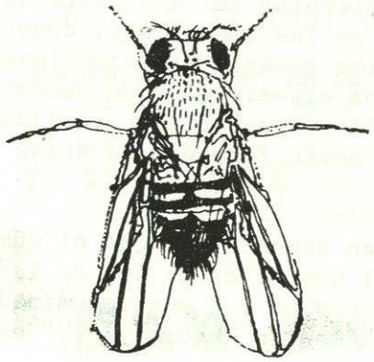

Fig.67S Sup. Mosca de la fruta.
Inf. izq.Cromosomas gigantes de la hembra. Inf. der. Cromosomas del macho.

En 1952 se logró descubrir, en trabajos realizados con bacteriófagos y bacterias, que los ácidos nucléicos son los responsables de transmitir las características hereditarias; y en 1953, Watson y Crick sugirieron un modelo de la estructura molecular del ADN. Este ácido se encuentra abundantemente en los cromosomas, donde se sabe que están localizados los genes. El descubrimiento del ADN vino a confirmar los experimentos de Mendel, porque, lo que él denominaba "factores" son en realidad los genes (y alelos) y éstos están formados de ácido desoxirribonucléico*.

En 1956 Tjio y Levan demostraron que el número diploide de cromosomas en el hombre es de 46, de las cuales 44 son denominadas autosomas y 2 son denominadas cromosomas sexuales siendo "xx" en la hembra y "xy" en el macho. fig.68

En las células reproductoras (óvulos y espermatozoides) se encuentra un número haploide de 23 cromosomas, siendo 22 autosomas y uno sexual: "x" en la hembra y "x" o "y" en el macho. Por lo tanto, en el caso del humano, el varón es el que determina el sexo.

En la mujer, los óvulos alcanzan la profase I de la meiosis en la edad fetal, y así permanecen hasta alcanzar la edad de la menopausia (40 - 55 años), lo que hace más probable que a mayor edad mayor posibilidad de que el óvulo en lugar de poseer 23 cromosomas tenga 24 ó más, ésto provocaría que la descendencia tuviese 47 cromosomas, lo que se conoce como trisomía, y se dá en alguno de los 22 pares de autosomas; el caso más común es en el cromosoma 21, que provoca el síndrome de Down (mongolismo). Si falta un autosoma (45 cromosomas) se denomina monosomía y es mortal en el humano, al igual que la poliploidía, ésto es, cuando la célula posee múltiplos de cromosomas haploides (69, 92, etc.). En los vegetales no es mortal.

* Posteriormente se comprobó que un gene Mendeliano convencional está formado por alrededor de 1500 nucleótidos.

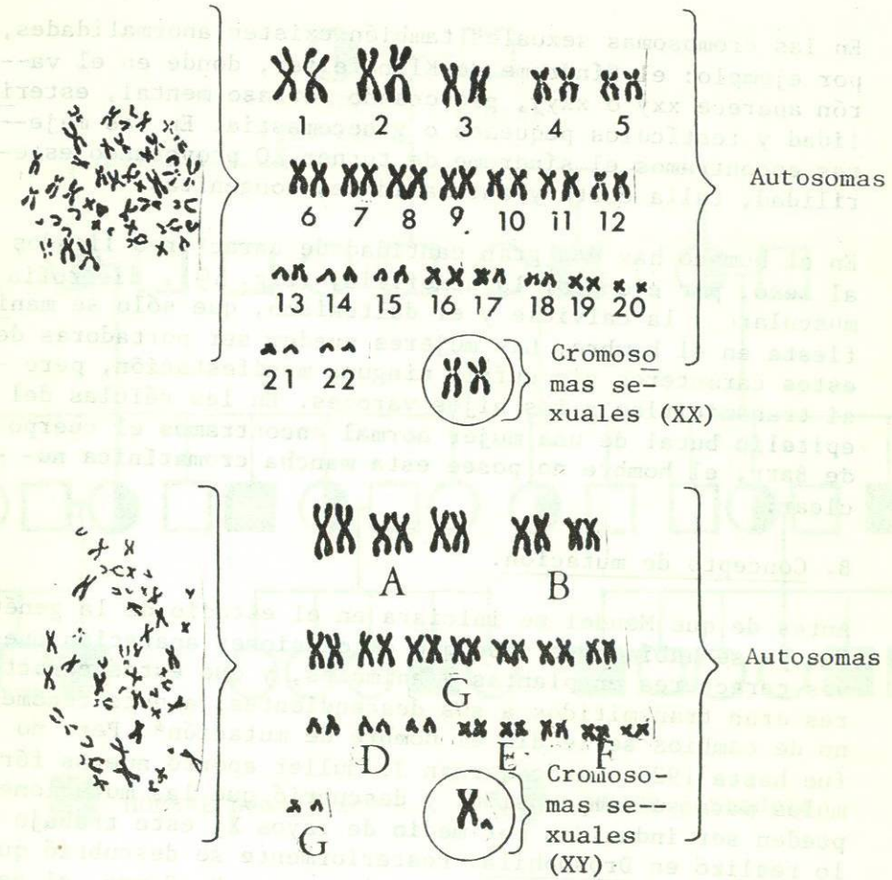

Fig. 68 Cromosomas humanos normales. Para su estudio se pueden clasificar numerándolos o por agrupación cromosómica.

En las cromosomas sexuales también existen anormalidades, por ejemplo: el Síndrome de Klinefelter, donde en el varón aparece xxy o xxyy, provocando retraso mental, esterilidad y testículos pequeños o ginecomastia. En las mujeres encontramos el síndrome de turner XO provocando esterilidad, talla corta y anormalidades congénitas.

En el humano hay una gran cantidad de caracteres ligados al sexo, por ejemplo: la hemofilia, (fig. 69), distrofia muscular, la calvicie y el daltonismo, que sólo se manifiesta en el hombre. Las mujeres pueden ser portadoras de estos caracteres sin sufrir ninguna manifestación, pero si transmitirlos a los hijos varones. En las células del epitelio bucal de una mujer normal encontramos el cuerpo de Barr, el hombre no posee esta mancha cromatínica nuclear.

B. Concepto de mutación.

Antes de que Mendel se iniciara en el estudio de la genética, ya se había observado que en ocasiones aparecían nuevos caracteres en plantas y animales, y que estos caracteres eran transmitidos a sus descendientes; a este fenómeno de cambios se le dió el nombre de mutación*. Pero no fue hasta 1927 cuando Hernan J. Muller aportó nuevas fórmulas para su comprensión, y descubrió que las mutaciones pueden ser inducidas por medio de rayos X; este trabajo lo realizó en Drosophila. Posteriormente se descubrió que los agentes mutagénicos*, como los rayos X, Gamma, el gas mostaza, el formaldehido, etc., actúan sobre las moléculas pequeñas como el H_2O y pueden producir substancias de alto poder reactivo (hidrógeno libre y peróxido) que reaccionan con el ADN, ARN y proteínas de las células, causando una alteración a nivel de los genes y cromosomas.

En la actualidad los efectos de las radiaciones sobre los seres vivos son muy estudiados, ya que el hombre está utilizando la radioactividad y la energía nuclear cada vez con mayor frecuencia en el aspecto médico, inclusive contra el mismo hombre, recuérdese a Hiroshima y Nagasaki en Japón, durante la segunda guerra mundial.

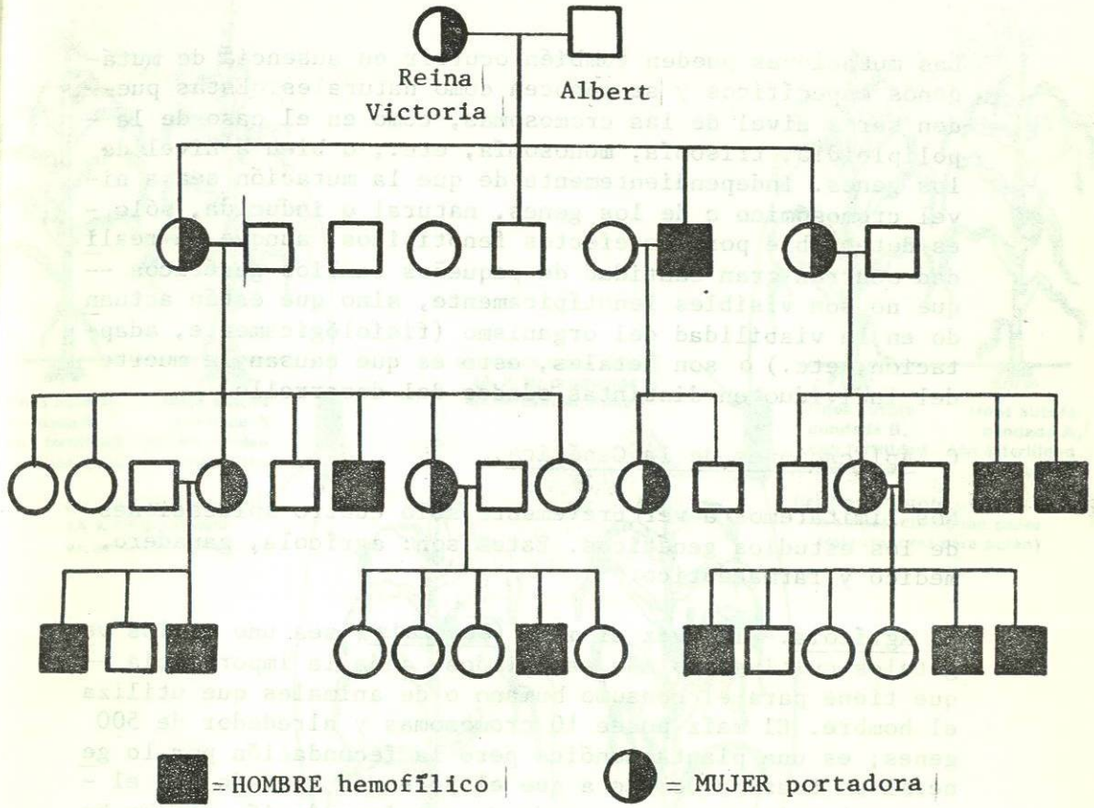

Fig. 69 Arbol genealógico que muestra la distribución de la hemofilia entre los descendientes de la Reina Victoria.

Las mutaciones pueden también ocurrir en ausencia de mutágenos específicos y se conocen como naturales. Estas pueden ser a nivel de las cromosomas, como en el caso de la poliploidía, trisomía, monosomía, etc., o bien a nivel de los genes. Independientemente de que la mutación sea a nivel cromosómico o de los genes, natural o inducida, sólo es detectable por los efectos fenotípicos, aunque en realidad ocurren gran cantidad de pequeños cambios genéticos que no son visibles fenotípicamente, sino que están actuando en la viabilidad del organismo (fisiológicamente, adaptación, etc.) o son letales, esto es que causan la muerte del individuo en distintas edades del desarrollo.

C. Aplicaciones de la Genética.

Nos limitaremos a ver brevemente sólo cuatro aplicaciones de los estudios genéticos. Estos son: agrícola, ganadero, médico y farmacéutico.

1. Agrícola.- Tal vez el maíz (Zea maiz) sea uno de los vegetales cultivables mas estudiados, dada la importancia que tiene para el consumo humano o de animales que utiliza el hombre. El maíz posee 10 cromosomas y alrededor de 500 genes; es una planta monóica pero la fecundación por lo general es cruzada debido a que el polen es llevado por el aire y los insectos; su grado de autofecundación es muy bajo y su heterosis es muy alto. Al inicio de los estudios genéticos se pensó en obtener líneas puras para después cruzarlas y obtener híbridos con un rendimiento controlado con mas vigor que los progenitores, ya que existe una teoría que especifica que los genes dominantes son favorables para un caracter; por lo tanto hay que realizar las cruzas adecuadas donde sólo aparescan los dominantes, los genes recesivos son eliminados mediante el proceso de autofecundación. Fig. 70

Como resultado de estos experimentos, de 1909 a la fecha, se han logrado los siguientes objetivos en el maíz: rendimiento y adaptación. Como rendimiento se entiende obtener

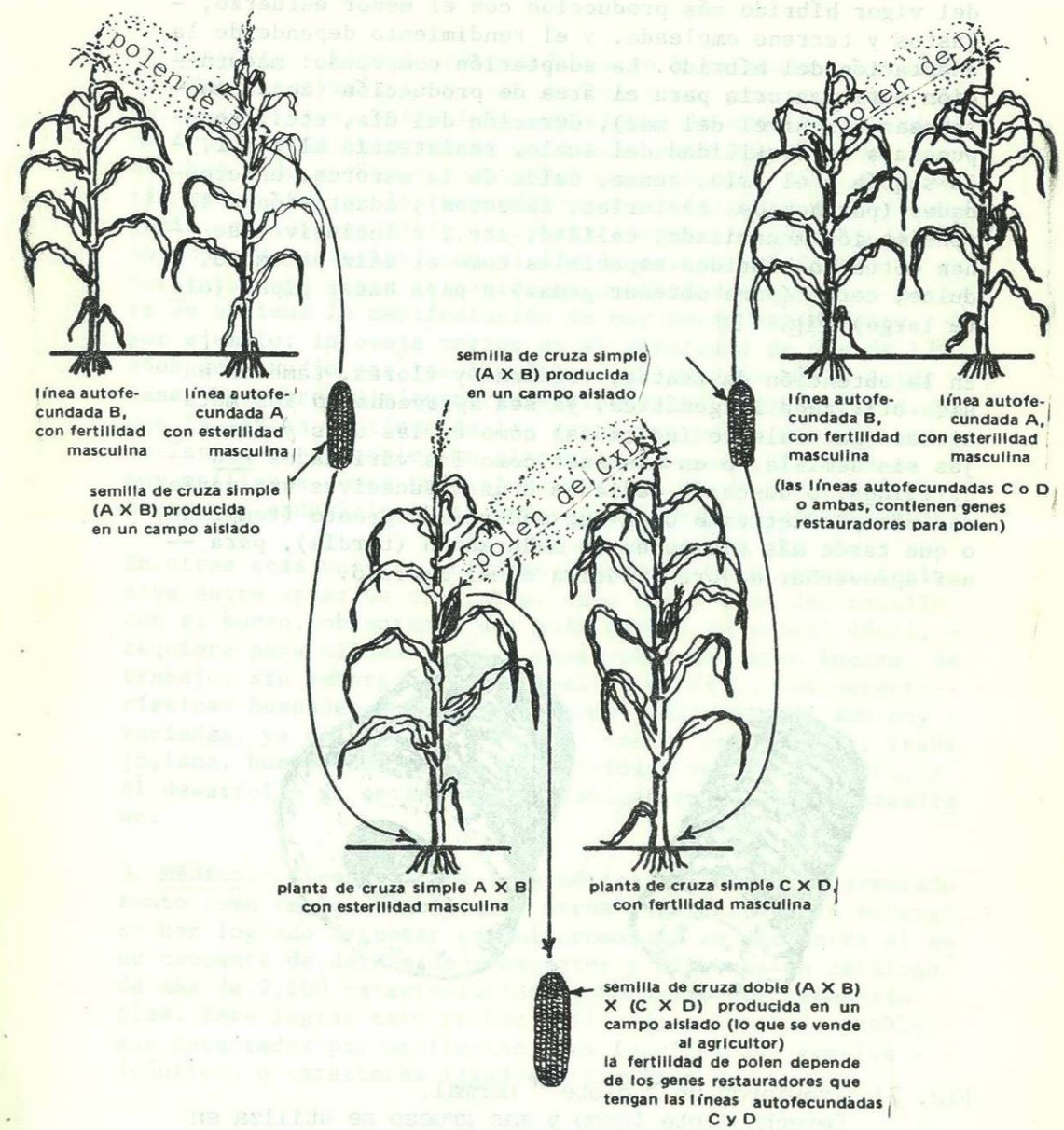

Fig. 70 Se muestra una de las formas como se realizan las cruzas en el maíz para obtener hibridos con mas rendimiento y adaptación.

del vigor híbrido más producción con el menor esfuerzo, - gastos y terreno empleado, y el rendimiento depende de la adaptación del híbrido. La adaptación comprende: madura-- ción satisfactoria para el área de producción (zonas montañosas o a nivel del mar), duración del día, etc., res-- puesta a la fertilidad del suelo, resistencia al calor, - la sequía y el frío, acame, caída de la mazorca, enfermedades (por hongos, bacterias, insectos), adaptación a la recolección mecanizada, calidad, etc., e inclusive, se -- han obtenido híbridos especiales como el máiz palomero, - dulce, cereo (para obtener gamas) y para hacer pipas (olote largo) Fig. 71

En la obtención de frutos, verduras y flores, también ha sido utilizada la genética, ya sea aprovechando las mutaciones (naturales o inducidas) como en las uvas y naran-- jas sin semilla, o en manzanas como las variedades Red -- delicious, o buscando mediante cruzas sucesivas una variedad más productiva o bien que madure más pronto (temprana) o que tarde más tiempo en su maduración (tardía), para -- así aprovechar mejores precios en el mercado.

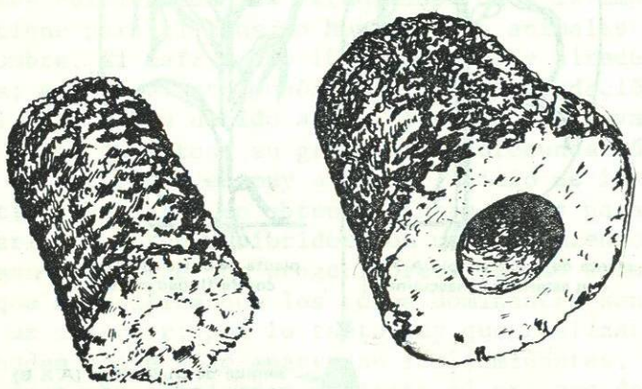

Fig. 71 Izquierda un " olote " normal.
Derecha olote largo y mas grueso se utiliza en la fabricación de pipas.

2. Ganadero.- Para la obtención de un buen ganado con determinadas características, se han realizado una gran cantidad de cruzamientos, sobre todo empíricos, ya que los ganaderos no tenían conocimientos de genética, pero sus resultados, - que han sido muchos y muy variados, se pueden aplicar genéticamente. Uno de los procedimientos utilizados es por endogamía, que es una serie de cruzas sucesivas entre un pequeño grupo de animales, con el fín de evitar la entrada de genes extraños, y por lo tanto, no controlados. De esta manera se obtiene la manifestación de muy pocas variaciones, -- por ejemplo: la oveja merino es el resultado de más de 170 años de estudio por los Españoles, obteniendo más y mejor - lana. Este procedimiento tiene riesgos en algunos casos, ya que la mezcla continua de los genes nos puede dar una característica no deseable. La alogamia (heterosis) también es -- muy utilizada sobre todo al cruzar dos razas provenientes - de cruzas endogámicas (se aprovecha el vigor del híbrido).

En otras ocasiones se utilizan cruzamientos al azar, inclusive entre especies distintas, como es el caso del caballo con el burro, obteniendo una mula que es un animal dócil, - requiere poca alimentación y desarrolla una gran fuerza de trabajo; sin embargo, este animal es estéril. Las caracte-- rísticas buscadas por los ganaderos y avicultores son muy - variadas, ya que pueden ser para: carne, pelo, leche, trabajo,lana, huevo, docilidad, agresividad, velocidad, etc., y el desarrollo de estas características en el lugar necesitado.

3. Médico.- El estudio de la genética humana no ha avanzado tanto como en los vegetales y otros organismos, sin embargo, se han logrado detectar en qué cromosoma se encuentra el gene causante de determinado caracter y elaborar un catálogo de más de 2,000 características gobernadas por genes sim-- ples. Para lograr esto se han utilizado sobre todo proble-- mas detectados por manifestaciones fenotípicas, gemelos - - idénticos o caracteres ligados a familias.

Sobre estos conocimientos y sus efectos, los médicos han logrado controlar fenotípicamente algunos efectos, pero no modificar los genes defectuosos. Por ejemplo: la fenilcetonuria es transmitida por un gene autosómico y sólamente se manifiesta en forma homocigótica recesiva. En este caso el bebé nace normal, pero al poco tiempo se acumula la fenilalanina en la sangre, produciendo daños severos en el cerebro. Esta enfermedad es detectada en la orina de los pañales, que al agregarles cloruro férrico se ponen negros. Los médicos al detectar el problema pueden controlarlo con una dieta baja en fenilalanina, pudiendo llegar el bebé a adulto y reproducirse, pero el médico no puede modificar el genotipo; por lo tanto, esta persona seguirá transmitiendo el gene para la fenilcetonuria.

Lo mismo sucede con la hemofilia, transmitida por un gene defectuoso en el cromosoma "x". Esta enfermedad se manifiesta por la incapacidad de coagulación en la sangre, anteriormente estas personas morían, sobre todo en la niñez por efectos de golpes o heridas; ahora con la transfusión de sangre, los varones pueden llegar a adultos y reproducirse, transmitiendo el caracter a las hembras descendientes de él, pero no a los hijos varones.

4. Farmacéutico.- Se ha detectado que algunos trastornos hereditarios pueden desencadenarse o agravarse por los fármacos. Esto se debe a que la metabolización de los fármacos está controlada por los genes dominantes, y si una persona es homocigótica recesiva para esta substancia, no la metaboliza, causando reacción. Por ejemplo: la catalosa es una enzima que normalmente se encuentra en la sangre y son rarísimas las personas que no la poseen (acatalasia); esto es detectado por la incapacidad de la sangre para reaccionar con el peróxido de hidrógeno en las heridas, dando una reacción negra en lugar de espuma blanca.

Hasta ahora el conocimiento de estos hechos han sido utilizados más que para detectar problemas genéticos, para no confundir los síntomas con otra enfermedad. En algunas ocasiones los fármacos han causado problemas, al desencadenar

una serie de cambios en los cromosomas, como fué el caso de la talidomida, que causa deformación en las extremidades de los embriones o bien ausencia completa de éstas. Las progestinas sintéticas ocasionan anormalidades en los genitales; en estos casos, a los fármacos se les llama teratógenos porque actúan sobre la sensibilidad de los embriones en las primeras etapas de su desarrollo.

D. Implicaciones de la Herencia en el desarrollo de las especies.

Darwin y Wallace fueron de las primeras personas que emitieron una opinión sobre el origen de las especies. En el caso particular de Darwin, para dar un fuerte apoyo a los procesos evolutivos se basó en los siguientes puntos: 1o. las poblaciones aumentan geométricamente; 2o. a pesar de este aumento, las poblaciones se mantienen constantes en número de generación a generación y 3o. que existen variaciones inherentes a todas las poblaciones. Bajo estos tres principios dedujo que existe una lucha por la existencia sobreviviendo los más adaptados.

En la actualidad, sabemos que la especie está formada por organismos genéticamente iguales, que se reproducen entre sí y la desendencia es fértil. También sabemos que existen pequeñas y grandes variantes en ellas, formando pequeñas subunidades como la raza. Si nos basáramos en la suposición de Darwin acerca de la sobrevivencia de los más adaptados, esto nos daría una estabilidad en la frecuencia de los genes, y en este caso, los mutantes quedarían en desproporción y con pocas posibilidades de sobrevivencia, ya que la mayoría de las mutaciones son en línea negativa y el tiempo de adaptación en el medio hóstil es largo ya que entraría en competencia con las especies establecidas; pero, hay que considerar que el medio ambiente no es estable, sino que tiene constantes cambios y estos cambios pueden ser en línea ventajosa de los mutantes, dándoles las condiciones para su estabilidad y desarrollo. (genéticamente es conocida la existencia de la "prepotencia" de algunos genes, que no se manifiestan hasta que las condiciones le son propicias).