



## CAPITULO 2

¡Ha nacido un bebé! En todo el mundo, en toda sociedad, éste es un acontecimiento de tremendo significado. El llanto agudo y fino anuncia no sólo el milagro de una nueva vida, sino también la promesa de lo que el niño puede ser. Los padres dan su atención a este potencial mientras tejen sueños alrededor del futuro del bebé. En este momento, el bebé es pequeño e indefenso, pero más tarde... ¿tal vez una bailarina, un competidor olímpico, jefe de la tribu, curandero, constructor de puentes o labrador? Todo es posible en la mente de los padres cariñosos que arrullan al pequeño.

Pero eso no es todo... porque los padres mismos sueñan y tienen aspiraciones para la criatura en términos de la sociedad en que viven. Los padres estadounidenses generalmente no incluirían "jefe de tribu" como una posibilidad para un hijo pequeño. Así como tampoco una madre watusi consideraría la posibilidad de que el suyo se convirtiera en explorador antártico. Así que las circunstancias del nacimiento, al abrir ciertas posibilidades y cerrar otras, proporcionan un augurio del futuro del bebé.

Sin embargo, nos estamos adelantando a la historia. Para entender el futuro, es necesario empezar por el principio. ¿Cuánto del futuro se determina en forma irrevocable al nacer? ¿Cuáles son las "condiciones dadas" biológicamente, las características intrínsecas, con las que el bebé empieza su viaje a lo largo de la vida?

### CARACTERISTICAS DE TODOS LOS ORGANISMOS

Ante todo, el bebé es un organismo humano. Identificar un *organismo* es decir de inmediato mucho respecto a sus posibilidades. Todos los organismos, del más simple de una sola célula al más complicado de los multicelulares, comparten ciertos atributos fundamentales. Para cada organismo, simple o complejo, estas características son esenciales para un modo de vida en particular. Las características son interdependientes y constituyen un sistema, lo que significa que la consideración de una sola característica debe tomar en cuenta todas las otras. Por tanto la siguiente enumeración debe considerarse como una descripción arbitraria de lo que en realidad es un todo integrado y funcional.

1. Todos los sistemas vivientes están compuestos de células, cada una de las cuales es una entidad separada que consiste en una sustancia llamada *citoplasma*. Cada célula está limitada por la *membrana celular* que la circunda y contiene un director o "cerebro" de la célula, el *núcleo*. Se sabe que el citoplasma contiene varios compuestos químicos, pero es mucho más que un mero conjunto de estos elementos. El aún misterioso secreto de la vida parece estar en la organización de estos compuestos en un sistema coloidal extremadamente complejo que logra mantenerse en un estado fijo, a pesar de la introducción continua de nueva materia y la eliminación de algunas de las sustancias propias. La membrana limitante separa lo interno de lo externo, manteniendo fuera, dentro de ciertos límites, mucho de lo que es nocivo y, sin embargo, permitiendo un intercambio continuo de sustancias entre los ambientes interno y externo.

2. Todos los organismos tienden a mantener constantes las condiciones internas. Esto se llama a veces principio de *homeostasis*, lo que los biólogos consideran "condición estable". Muchos equilibrios internos son necesarios



para sustentar la vida. Los sucesos químicos conocidos como *metabolismo* tienen como resultado la nutrición, crecimiento y reparación del sistema y la eliminación de desechos. En el proceso, se regulan líquidos, minerales, sales y otros componentes de los órganos vitales. Algunos organismos, incluyendo los humanos, necesitan de una temperatura interna constante, de forma tal que cuando las condiciones del exterior planteen la posibilidad de sobrecalentamiento, entra en operación el mecanismo de enfriamiento del organismo que, causando perspiración que se evapora, nos refresca. Si la temperatura es demasiado baja, tiritamos, provocando consumo del combustible del cuerpo para generar más calor. Muchos animales pueden esponjar su pelo, para crear junto a la piel un espacio de aire muerto que la aisle de la pérdida de calor. Algunos organismos pueden protegerse contra un ambiente externo desfavorable que amenace su equilibrio interno, mediante un cambio en la membrana limitante, formando así una espina o quiste. Algunos organismos pueden lograr un reordenamiento metabólico interno o producir una enzima que sea adaptable y hacer inocua una sustancia desfavorable. En los humanos, los varios procesos inflamatorios, reacciones alérgicas y mecanismos para enfrentarse a invasores patógenos caen en esta categoría. En otras palabras, todos los organismos están dotados de un medio para intentar preservar y regular el grado de constancia interna.

3. Todos los organismos llevan a cabo procesos fisiológicos. Obtienen alimento del ambiente externo, lo digieren, hacen circular los elementos nutritivos y eliminan los productos de desecho. Puede considerarse que este arreglo homeostático, ya descrito, mantiene una especie de *equilibrio dinámico*, un equilibrio que está en proceso de cambio permanente. Esto implica también un sistema abierto, de preferencia a un sistema cerrado, con una intrincada serie de reacciones químicas que proporcionan energía para el sostenimiento del equilibrio.

4. Los organismos tienen la capacidad de sentir su ambiente y reaccionar a ese sentido. Algunas veces se le llama a esto principio de *irritabilidad*. El citoplasma registra cambios en el ambiente y tiende a responder con adaptación. En los organismos simples, el aparato sensor es burdo y las posibilidades de reaccionar son limitadas. Por tanto, la unicelular ameba se moverá alejándose si se introduce una gota de ácido en el agua cercana a ella, adaptándose mediante la irritabilidad y movilidad de su única célula. En los organismos superiores, el aparato sensor es maravillosamente elaborado y las respuestas posibles relativamente amplias.

5. Cada organismo tiene un ciclo de vida que incluye el crecimiento, el desarrollo, la reproducción de la especie y su decadencia. Este libro analizará las características básicas del desarrollo del ciclo de la vida humana.

## LA UNIDAD DE TODAS LAS COSAS VIVIENTES

Por tanto, los bebés tienen ciertas capacidades intrínsecas ("de fábrica", podríamos decir), por participar de las propiedades de todos los organismos. Los bebés seguramente participarán en el intercambio incesante entre lo interno y lo externo, entre el yo y el ambiente. Cada lactante normal, naturalmente, estará dotado para desarrollar las funciones fisiológicas básicas asociadas a la alimentación, utilización de nutrientes, y la eliminación de productos de de-

secho. Cada pequeño ser también mantendrá otras constantes internas importantes. Grandes porciones del ambiente externo están a disposición de los órganos sensoriales del bebé y de sus capacidades de respuesta. Podemos esperar que un bebé crezca, se desarrolle (a través de un largo periodo de dependencia de otros), tal vez a la larga se reproduzca, se convierta en anciano y, ciertamente, muera.

Esta base biológica une al bebé humano con la ameba y crea la unidad esencial entre los seres vivientes. Las capacidades básicas del organismo son, en las formas simples de vida, las predecesoras biológicas de mucho de lo que se convierte en psicológico en los organismos superiores. Para cada organismo, las formas en que ejerce estas capacidades, (manteniendo constancia en las condiciones internas, ejecutando funciones fisiológicas, sintiendo y respondiendo), así como los detalles de su ciclo de vida particular y su morfología citoplásmica especial, implican grandes diferencias.

Las cualidades individuales de cada organismo se pasan de una generación a otra. Una ameba es muy parecida a otra, un águila tiene las características que son comunes a otras águilas, y los humanos comparten sus atributos con toda la humanidad. Para comprender los medios por los cuales los seres humanos cumplen y recrean el potencial de su propio organismo, es necesario dar una mirada a la herencia humana.

## HERENCIA HUMANA

La sección anterior describe el parentesco de los seres humanos con los organismos vivos. Ahora examinemos la similitud de los seres humanos entre sí y, además, la similitud especial individual con sus ancestros.

La vida humana se inicia con la unión de dos células germinales, el espermatozoide del padre y el óvulo de la madre. La nueva célula que se forma se llama *cigoto*. Al momento de la concepción, la herencia del individuo que se desarrollará del cigoto queda fija para siempre. En adelante, toda célula del cuerpo del individuo llevará la herencia particular y única (excepto en el caso de gemelos idénticos) en la forma de 23 pares de cromosomas localizados en el núcleo de la célula. La forma en que esto sucede será analizada en breve.

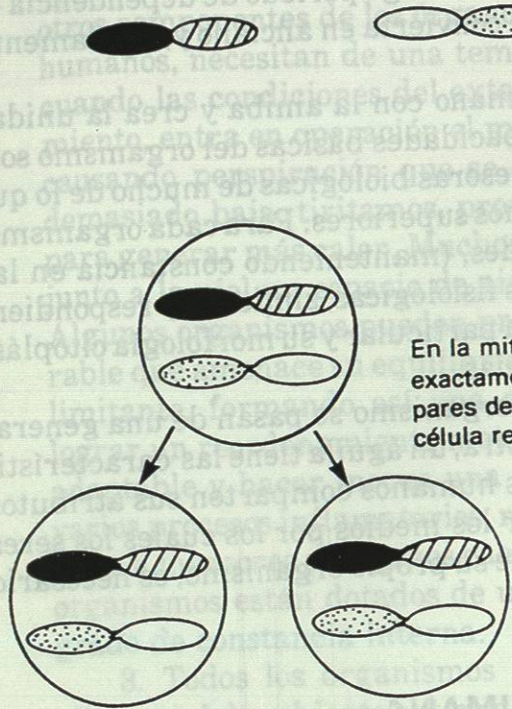
## Reducción-división

Ordinariamente, las células del cuerpo son reemplazadas cuando están gastadas o dañadas, y aumentan en número mediante un proceso de división celular llamado *mitosis* (fig. 2-1A). Esto comprende la reproducción exacta de la célula madre, incluyendo sus cromosomas, de forma tal que cada célula resultante es precisamente como la que se dividió para producirla, y lleva los mismos 23 pares de cromosomas.

Las células germinales (espermatozoide del macho y óvulo de la hembra), conocidas técnicamente como *gametos*, sufren un proceso especial de división celular conocido como *meiosis* o *reducción-división* (fig. 2-1B). Las células germinales comienzan, como toda otra célula en el cuerpo, con un complemento total de 23 pares de cromosomas. Sin embargo, al madurar las células germinales durante la meiosis, los pares de cromosomas se separan, al parecer al azar, y un miembro de cada par pasa a cada nueva célula. Así, las nuevas



En este diagrama, la célula contiene cuatro cromosomas unidos en dos partes



En la mitosis, la célula se duplica exactamente a sí misma, incluyendo sus pares de cromosomas, de modo que cada célula resultante es idéntica a la madre.

En la meiosis, o reducción-división, los cromosomas apareados se separan en una forma que parece aleatoria; luego, un miembro de cada par va a cada célula germinal. Esto simplemente representa una posibilidad para esta célula con dos pares de cromosomas. ¿Fueé veise alguna otra posibilidad?

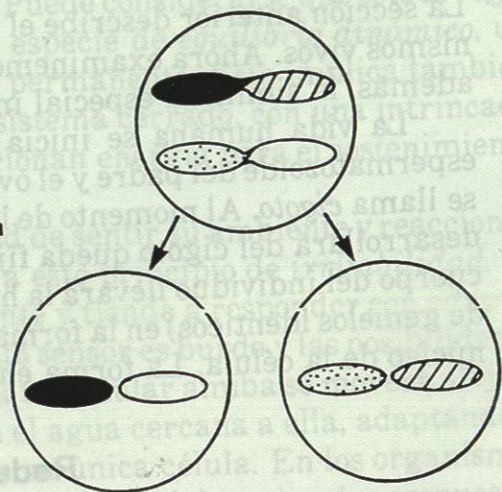


Fig. 2-1. Mitosis y meiosis.

células maduras reciben únicamente la mitad de los cromosomas originales. En lugar de 23 pares, cada célula germinal lleva 23 miembros únicos de lo que alguna vez fueron pares de cromosomas. Por tanto, la reducción-división se refiere al proceso mediante el cual se dividen los pares originales de cromosomas y el número total de éstos se reduce para cada nueva célula germinal madura. La fecundación, la unión de dos gametos, produce un conjunto totalmente nuevo de cromosomas, 23 de la célula germinal masculina apareándose con 23 de la célula femenina, para crear el cigoto. Cuando el cigoto se divide y redivide en las células del organismo en desarrollo, lo hace mediante el proceso de mitosis, y cada célula se convierte en un duplicado del cigoto original. Es por esto que la herencia del individuo depende de una combinación particular de 23 cromosomas de la célula germinal del padre y 23 cromosomas de la madre.

En vista de que durante la reducción-división los cromosomas se unieron al azar, es posible sugerir que hay  $2^{23}$  o más de 8 millones de distintas distribuciones cromosómicas que podrían ocurrir por cada espermatozoide y cada óvulo. Esto significa que cada padre y cada madre tiene más de 8 millones de posibles combinaciones diferentes de características que pasan a sus hijos. La herencia de un individuo se obtiene de una fuente de unos 150 billones de combinaciones cromosómicas posibles, que resultan, en primer lugar de la unión al azar de esas dos células en particular. Dicha unión cromosómica que ocurre para cada célula germinal durante su maduración, ayuda a explicar por qué los niños que tienen los mismos padres y son educados en ambientes similares, pueden diferir tanto en aspecto y en otras características.

Cromosomas y genes

Por tanto, se justifica hacer hincapie en la individualidad de cada recién nacido. La herencia del bebé es una combinación única de factores, una mitad del padre y la otra de la madre. Sin embargo, debe hacerse notar que los cromosomas particulares del padre y de la madre constituyen una "fuente" de la cual derivan todos los cromosomas de su descendencia, así, hermanos y hermanas probablemente se semejen unos a otros, habiendo tomado sus cromosomas de la misma "fuente", debido a que tienen la misma madre y el mismo padre.

Los cromosomas humanos tienen estructuras pareadas tan diminutas que contarlos había sido sumamente difícil hasta que se inventó una técnica para extender la materia celular en una capa lo suficientemente delgada para que los cromosomas no se encimaran. Después, con los métodos avanzados de iluminación y fotomicrografía, fue posible determinar la cuenta de 46 cromosomas (23 pares) para los seres humanos. La estructura exacta y su número son diferentes y distintos en cada especie, yendo desde sólo dos hasta 127 pares (Sinnot y cols., 1958).

Los cromosomas son portadores de factores hereditarios reales llamados genes. Como resultado de los esfuerzos de Watson y Crick, que les hicieron merecedores del Premio Nobel en 1953, se sabe que el gen está compuesto de una sustancia compleja llamada ácido desoxirribonucleico (DNA). El patrón molecular de este complejo parece tener la forma de una escalera de doble espiral, en la que las dos espirales están unidas por secuencias bioquímicas específicas, semejantes a peldaños de una escalera. El orden exacto de estos

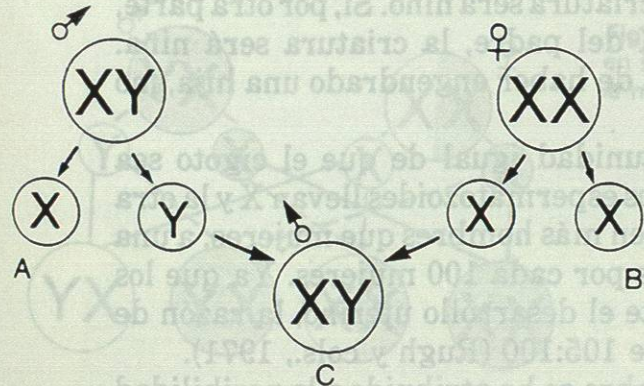


Fig. 2-2. (A) En el organismo masculino, la reducción-división da como resultado células germinales, la mitad de las cuales lleva un cromosoma X y la otra un cromosoma Y. (B) En el organismo femenino, la reducción-división da como resultado células germinales, cada una de las cuales lleva un cromosoma X. (C) El sexo de la criatura depende de si uno de los gametos de cromosoma X o Y del padre llega a fecundar al óvulo. En este ejemplo la criatura será del sexo masculino.