CAPITULO 5

ALGUNOS ASPECTOS BASICOS SOBRE GENETICA.

INTRODUCCION.

La esencia del proceso reproductor estriba en producir una nueva generación de vástagos que se parezcan a sus progenitores, proceso que implica en forma obligada la transferencia de información biológica al nuevo organismo siguiendo la vía óvulo y espermatozoo. El hombre sabe desde hace siglos que "lo semejante engendra lo semejante"; en otrs palabras: que los hijos se parecen a los padres, y una de las características originales de los seres vivos es la de reproducir su especie. Esta tendencia de los individuos a parecerse a sus progenitores se llama herencia. Aunque el parecido entre padres e hijos sea acusado, no puede decirse que resulte exacto. Los hermanos difieren entre sí y con el respecto a los padres en varios aspectos y en grado diverso. Estas diferencias, llamadas precisamente variaciones, son también características de los seres vivos. Algunas variaciones son heredadas, o sea motivadas por la segregación de factores hereditarios entre la descendencia. Otras no tienen este carácter, sino que debidas a los efectos de temperatura, alimentación, humedad, iluminación solar y otros factores del ambiente sobre el desarrollo del individuo. Así resulta que los caracteres hereditarios pueden ser modificados en gran medida por el medio en el cual crece el sujeto. La rama de la biología que se ocupa de los fenómenos de herencia y variación, y estudia las leyes que rigen las semejanzas y diferencias entre individuos con ascendientes comunes se llama genética. Desde su comienzo a principios del presente siglo, la ciencia de la génetica ha progresado con rapidez y actualmente continúa con ritmo acelerado.

En los siglos XVIII Y XIX se hicieron varios intentos de descubrir cómo se transmiten caracteres específicos de una generación a la siguiente. Un importante descubrimiento lo hizo en 1760 el bótanico alemán Kolreuter al cruzar dos especies de tabaco colocando polen de una especie en los estigmas de la otra. Las plantas producto de las semillas resultantes tenían caracteres intermedios entre los de las dos plantas progenitoras. Kolreuter hizo la inferencia lógica de que los caracteres de los padres se transmiten por el polen (espermatozoo) y el óvulo. Sin embargo, el y sus contemmporáneos criadores de plantas y animales fueron incapaces de descubrir la naturaleza del mecanismo hereditario. en parte por que la parte citológica era desconocida, pero principalmente porque trataron de estudiar la herencia de todos los caracteres de la planta o animal al mismo tiempo.

Gregor Mendel, abad austriaco que crió guisantes en el huerto de su monasterio en Brno, logró descubrir las leyes básicas de la genética donde hibridadores anteriores habían fracasado. Estudió la herencia de los caracteres contrastantes; contó y registró los padres descendientes de cada uno de sus cruzamientos. Su conocimiento de los principios de las matemáticas le permitieron interpretar sus datos y le indujeron a formular la hipótesis de que cada rasgo es determinado por dos factores genéticos.

Mendel tenía varios tipos de plantas de guisantes en su huerto y llevó registros de la herencia de siete pares de rasgos claramente contrastantes, como semillas amarillas frente a semillas verdes, semillas redondas frente a semillas arrugadas, vainas verdes frente a vainas amarillas etc. Cruzando y contando los tipos de descendencia. pudo Mendel descubrir regularidades en el patrón de herencia que habían escapado a criadores anteriores. Cuando cruzó plantas con dos caracteres diferentes como semillas amarillas y verdes, las plantas de la siguiente generación; la generación F1 fueron parecidas a uno de los dos padres. La segunda generación o generación F2 contenía individuos de ambos tipos progenitores. Cuando contó estos halló que los dos tipos de individuos estaban presentes en la generación F2 en una razón de aproximadamente 3:1. Por ejemplo cuando cruzó plantas altas con plantas bajas, todos los miembros de la generación F1 fueron altos. Cuando se cruzaron dos de estas plantas altas de la primera generación, la generación F2 contenía algunas plantas altas y otras bajas (787 altas y 277 bajas). Sin duda, en la primera generación el factor genético (gen) de la poca altura estaba oculto o había sido anulado por el gen de la gran altura. Mendel denominó a este gen de la gran altura "dominante" y al gran gen de la poca altura "recesivo".

Al descubrir que el cruce de dos plantas de la primera generación producía descendencia en la segunda generación en una razón de tres con el carácter dominante a una con el carácter recesivo, se le ocurrió a Mendel que cada planta debe tener dos factores genéticos, mientras que cada óvulo y espermatozoo sólo tiene uno. La primer generación de plantas altas tenía también dos factores genéticos- uno para las plantas altas y uno para las plantas bajas-, pero el gen alto era "dominante" y estas plantas eran altas. No obstante, cuando estas plantas F1 formaron óvulos o espermatozoos, el gen de la gran altura se separaba del gen de la poca altura, por lo que la mitad de los óvulos y la mitad de los espermatozoos contenían un gen "alto" y la mitad un "bajo". (Los genes no son altos o bajos pero hacen que las plantas crezcan con diferentes alturas) La fecundación al azar de óvulos por espermatozoos condujo a cuatro posibles combinaciones de genes: una con dos altos, TT; una con dos bajos tt, y dos con un o alto u uno bajo, Tt y tT. El gen alto(T) es dominante del bajo (t) y, por consiguiente, tres de las cuatro clases de descendencia fueron plantas altas y sólo una fue baja. Se conviene ahora en usar letras mayúsculas para los genes dominantes y minúsculas para los genes recesivos, es decir, T para el gen de las plantas altas y t para el gen de las plantas bajas.

Los conocimientos matemáticios de Mendel le permitieron reconocer que una razón de 3:1 sería de esperar entre la descendencia si cada planta tuviera dos factores de cualquier carácter dado, en vez de uno solo. Este brillante razonamiento fue confirmado cuando los cromosomas fueron observados y se conocieron los detalles de la mitosis, la meiosis y la fecundación.

Mendel informó de sus hallazgos en una reunión de la Sociedad para el Estudio de las Ciencias Naturales, en Brno, y publicó sus resultados en las actas de dicha sociedad. La importancia de sus hallazgos no fue apreciadad por otros biólogos de su época, y fueron despreciados por espacio de casi 35 años.

En 1900, Hugo de Vries en Holanda, Karl Correns en Alemania y Erich von Tschermak en Austria, redescubrieron las leyes de la herencia descritas por Mendel. Al encontrarse un trabajo de Mendel en el que se expresaban claramente estas leyes 35 años antes, dieron crédito a Mendel por su descubrimiento, confiriendo su nombre a dos de las leyes fundamentales de la herencia.

En la primera década del siglo actual, experimentos con una gran variedad de plantas y animales, junto con observaciones de la herencia humana, demostraon que estos mismos principios básicos rigen la herencia en todos estos organismos. W.S. Sutton en Estados Unidos y Theodore Boveri en Alemania demostraon que los genes descritos por Mendel estaban situados en el cromosoma del núcleo. Algunos investigadores estudiaron la herencia en ratones, conejos, vacas y pollos, pero el tema favorito de los estudios genéticos fue la mosca de la fruta, Drosophila. Estos pequeños insectos tienen un corto ciclo vital de 10 a 14 días, son criados fácilmente en el laboratorio y tienen cuatro pares de cromosomas. En algunos de sus tejidos los cromosomas son muy grandes y los detalles de su estructura pueden estudiarse en el microscopio. Centenares de variaciones heredadas relativas al color de los ojos, forma de las alas y tipos de las cerdas fueron descubiertos y estudiados. Finalmente, fue posible localizar cada gen en un cromosoma específico. T.H. Morgan y sus colaboradores realizaron extensos experimentos que revelaron la base genética de la determinación del sexo y ofrecieron una explicación de cierto tipos extraños de herencia en los que un rasgo está ligado al sexo del individuo, los llamados rasgos ligados al sexo.

Un progreso aún mayor se realizóen 1927, cuando H.J. Muller demostró que los genes podían ser cambiados, o sea podían sufrir mutaciones, cuando las moscas de la fruta y otros organismos eran expuestos a los rayos X. Esto proporcionó muchos nuevos genes mutantes con los cuales estudiar la herencia. La naturaleza de las mutaciones dio indicio de la naturaleza y estructura de los genes mismos. Estos estudios fueron seguidos en la década de los cuarentas por experimentos para estudiar la relación de los genes y las enzimas. Los investigadores dirigieron su atención al moho del pan Neurospora, en el que podían producirse artificialmente algunos mutantes bioquímicos carentes de alguna enzima específica. En las dos últimas décadas los organismos más utilizados para estudios genéticos han sido la bacteria intestinal Escherichia coli y algunos virus bacterianos o bacteriófagos que infectan a esa bacteria. Desde comienzos del siglo actual se ha suscitado un continuo interés por determinar la herencia de rasgos específicos en el hombre y determinar la herencia de rasgos deseables e indeseables en animales domésticos y plantas.

Armados de los recientes conocimientos acerca de los principios de la genética, los genetistas han podido criar casi por encargo ganado vacuno que puede sobrevivir en climas cálidos, vacas que producen gran cantidad de leche con elevado contenido de grasa, gallinas que ponen huevos grandes con cáscara delgada, plantas de maíz y trigo muy resistentes a enfermedades específicas etcétera.

1020121495

CROMOSOMAS Y GENES

Cuando se examina una célula en trance de división con el microscopio de contraste de fase, e incluso si se observa con el microscopio ordinario después de fijada y teñida, podrán distinguirse en el núcleo unos cuerpos alargados teñidos de obscuro llamados cromosomas. Cada cromosoma consta de un filamento central, el cromonema, al que acompañan, a lo largo, una sucesión de gránulos a los que se ha dado el nombre de cromómeros. Cada cromosoma posee, en un punto fijo a lo largo de su trayecto, una pequeña zona circular clara llamada centrómero, el cual regula el movimiento de los cromosomas durante la división celular. A medida que el cromosoma se acorta y engruesa, inmediatamente antes de la división de la célula, la región del centrómero se acentúa y aparece como una constricción. Los cromosomas sólo son claramente visibles con microscopios de luz en el momento de la división celular. En otras ocasiones solo son visibles como largos filamentos delgados y finos, con un tinte obscuro, llamados cromatina. Aunque en la mayor parte de oraganismos no son visibles con el microscopio de luz, hay cromosomas en forma de estructuras muy extendidas pero estructural y funcionalmente distintas que se transmiten entre divisiones celulares sucesivas.

Cada célula de cualquier organismo de todas las especies contiene un número carasterístico de cromosomas. Cada célula del hombre posee exactamente 46 cromosomas. Hay muchas otras especies de animales y vegetales cuyas células van también provistas de 46 cromosomas. Pero no es su número lo que diferencia a las diversas especies animales, sino la naturaleza de los factores hereditarios dentro de los cromosomas. Ciertas especies de lombrices cilíndricas únicamente tienen dos cromosomas en cada célula, en tanto ciertos cangrejos albergan más de 200. La cantidad más considerable encontrada a sido en un radiolario un protista marino, en el que se han contado 1600. Las cantidades más corrientes en animales y vegetales están entre 10 y 50, pues los inferiores y superiores son excepcionales.

Los cromosomas se presentan siempre emparejados, de modo que invariablemente se les ve de dos en dos de la misma clase en las células somáticas de animales y vegetales superiores. Así, los 46 que corresponden a la especie humana, consisten realmente en 23 pares distintos. La diferencia consiste en la longuitud, forma y ocurrencia de nudos y muescas; en casi todas las especies las variaciones de estos caracteres morfológicos suelen ser suficientes para que los citólogos identifiquen plenamente los diferentes pares.

ENDOGAMIA Y EXOGAMIA

Se acepta corrientemente que la endogamia (cruce de dos individuos emparentados, como hermano y hermana), es nociva, productora de monstruos e idiotas. En ciertos países está incluso prohibido por la ley la unión de primo hermanos. Sin embargo, no hay nada dañoso en la endogamia por si misma, e incluso recurren constantemente a la misma los expertos que desean mejorar las razas de ganado, maíz, y melones. No sería tampoco un procedimiento perjudicial en la especie humana si no fuera que aumentan las posibilidades de los genes recesivos de hacerse homonocigotos y por lo mismo tomar expresión fenotípica. Todos los organismos son heterocigotos con respecto a muchos caracteres.

Algunos de los genes recesivos ocultos podrían dar lugar a cualidades favorables, aunque también es cierto que otros podrían dar lugar a otras perjudiciales. Si una estirpe es heterocigota para varios caracteres recesivos deseables, la endogamia podrá mejorarla, pero si los mismos son indeseables seguramente los cruces entre parientes harán que aparezcan fenotípicamente. La endogamia humana aumenta la frecuencia de defectos presentes al nacer, denominados anomalías congénitas.

El apareamiento de ejemplares completamente ajenos, conocidos como exogamia, con frecuencia produce un linaje mucho mejor que el de los ascendientes, fenómeno denominado vigor híbrido. La mula animal híbrido que resulta del cruce del caballo con la burra, es una bestia fuerte y resistente, mejor adaptada para ciertos trabajos que cualquiera de los dos procreadores. La mayor parte del maíz cultivado en los Estados Unidos es de variedades híbridas especiales obtenidas por su Departamento de Agricultura de cuatro razas diferentes. Cada año la semilla para lograr uniformemente dicho maíz tiene que ser obtenida con los mismos cruces, pues el híbrido, por su caracter heterocigoto, daría lugar a gran variedad de formas, ninguna de las cuales igualaría las condicioes favorables del híbrido original.

ALGUNAS ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS EN EL HOMBRE

Anomalía	Caracteres Genéticos	Aspectos clínicos
Síndrome de Tuner (disgenesia gonadal)	XO	Estatura breve, ovarios estriados, genitales, femeninos juveniles, mamas poco desarrolladas.
Síndrome de Klinefelter	XXY	Ginecomastia, testículos pequeños. Hay dos "cuerpos de "barr".
Hembras triple X	XXX	hembras bastante normales, pero características sexuales secundarias quizá muy poco desarrolladas.
Síndrome de Down	Trisomía 21	Pliegues de epicanto, lengua en protrusión, hipotonía retraso mental
Trisomía 18	Trisomía 18	Retraso mental, malformaciones congénitas múltiples.
Trisomía D	Trisomía 15	Retraso mental, anomalías graves múltiples, paladar hendido, polidactilia, defectos del sistema nervioso central, defectos oculares.
Translocación de mongolismo	Translocación de 15/21,21/22 ó 21/21	Mongolismo clínicamente similar a la trisomía 21.
Comosoma de Filadelfia	Supresión de un brazo del cromosoma 21	Leucemia granulocítica crónica.
Síndrome orofaciodigital	Translocación de parte del cromosoma 6 a 1	Defectos del labio superior, paladar y boca, dedos de los pies gruesos con uñas cortas.
Síndrome de crí du char	Desaparición del brazo derecho del cromosoma	Retraso mental, anomalías faciales.