

¿QUÉ ES LA GENÉTICA?

La Genética es la rama de la Biología que trata de la herencia y de su variación. La herencia se refiere a que la descendencia tiende a asemejarse a sus padres, basándonos en el hecho de que nuestro aspecto y función biológica, es decir, nuestro **fenotipo**, viene determinado en gran medida por nuestra constitución genética, es decir, nuestro **genotipo**.

No obstante, hemos de tener en cuenta que la expresión de numerosos genes, y con ello, la manifestación de los fenotipos correspondientes, está condicionada por factores ambientales.

Esta disciplina abarca el estudio de las células, los individuos, sus descendientes, y las poblaciones en las que viven los organismos. Los genéticos investigan todas las formas de variación hereditaria así como las bases moleculares subyacentes de tales características. Así pues la Genética se ha dividido en tres grandes ramas: **Genética clásica** (también llamada genética mendeliana o de la transmisión), **Genética molecular** y **Genética de poblaciones**.

¿Cuál es el centro de la herencia en la célula?

Los organismos eucariotas se caracterizan por la presencia de un **núcleo** en el que se encuentra el material genético. En los procariotas, como las bacterias, el material genético se encuentra en un área no limitada, pero reconocible, de la célula denominada **nucleoide**. En los virus, el material genético está enfundado en una cubierta proteica denominada cabeza o cápsula viral.

¿Qué es el material genético?

Tanto en eucariotas como en procariotas el **DNA (ácido desoxirribonucleico)** es la molécula que almacena la información genética. El **RNA (ácido ribonucleico)** constituye el material genético de algunos virus. Éstos son los dos tipos de ácidos nucleicos que se encuentran en los organismos. Los ácidos nucleicos, juntamente con hidratos de carbono, lípidos y proteínas, forman las cuatro clases principales de biomoléculas orgánicas que caracteriza la vida en nuestro planeta.

¿Qué es un gen?

En términos sencillos, el gen es la **unidad funcional** de la herencia. En términos químicos es una cadena lineal de nucleótidos (los bloques químicos que constituyen el DNA y el RNA). Una definición más conceptual es considerarlo como una unidad de almacenamiento de información capaz de sufrir replicación, mutación y expresión.

¿Qué es un cromosoma?

El material genético se encuentra empaquetado en **unidades discretas**, denominadas cromosomas. Aunque algunos virus poseen varios cromosomas, la mayoría presentan sólo uno, constituido por una molécula única de DNA o RNA. Según el tipo de virus, la molécula puede ser unicatenaria o bicatenaria, lineal o circular. El cromosoma bacteriano consiste en una estructura integrada por una molécula circular y bicatenaria de DNA asociada a proteínas y RNA. Algunas bacterias poseen elementos genéticos adicionales denominados **plásmidos**, de pequeño tamaño y también de DNA bicatenario y circular.

En las células eucariotas, cada cromosoma consiste en una molécula de DNA bicatenario asociada con proteínas básicas denominadas histonas, y con otras proteínas no histónicas. La función de las histonas es la de constituir el soporte estructural del DNA en una fibra de estructura compleja, la **cromatina**, cuyasubunidad básica es el **nucleosoma**.

¿Cuándo y como puede visualizarse un cromosoma?

En eucariotas, los cromosomas son visualizables más fácilmente con el microscopio óptico cuando están en mitosis o en meiosis. Después de la división, este material, llamado cromatina, se desespiraliza en la interfase y se puede estudiar más fácilmente con el microscopio electrónico.

¿Cuántos cromosomas tiene un organismo?

Aunque hay muchas excepciones, los miembros de muchas especies tienen un número específico de cromosomas, denominado **número diploide (2n)**, presentes en cada célula somática. Mediante un cuidadoso análisis, se ve que estos cromosomas están en parejas y cada miembro del par, cuando son visibles en la división celular, comparte casi la misma apariencia. Los miembros de cada par, denominados **cromosomas homólogos**, son idénticos en cuanto a su longitud y a la localización del centrómero, el punto en el que se unen las fibras del huso en la división. También tienen la misma secuencia de lugares génicos o **loci** y se aparean en la meiosis.

El número de tipos diferentes de cromosomas de cualquier especie diploide es igual a la mitad del número diploide, que se denomina el **número haploide (n)**. Otros organismos, especialmente muchos vegetales, se caracterizan por ser **poliploides**, en este caso, el número de tipos diferentes de cromosomas se llama **número monoploide (n)**.

¿Qué se consigue durante los procesos de mitosis y meiosis?

En células eucariotas existe un **ciclo celular**, dividido en dos fases: **interfase** y **mitosis**. La interfase se compone a su vez de tres fases: G1, S, G2. La replicación del DNA de los cromosomas tiene lugar durante la fase S al término de la cual cada célula presenta 2n cromosomas y 4n cromátidas. La mitosis (fase M) o división celular se compone a su vez de cuatro fases: profase (durante la cual los cromosomas se hacen visibles como estructuras con dos cromátidas); metafase (durante la cual los cromosomas se disponen en el plano ecuatorial de la célula unidos al huso acromático); anafase (durante la cual tiene lugar la separación de cromátidas); telofase (fase de reconstitución del núcleo). Al final de la mitosis cada célula hija presenta 2n cromosomas y 2n cromátidas.

La **meiosis** es un proceso especial de división celular que da lugar a la aparición de cuatro gametos haploides, los cuales, reciben uno de los miembros de cada una de las parejas de cromosomas homólogos, a partir de una célula diploide. Este proceso consta de dos mitosis sucesivas, denominadas primera y segunda división meióticas. Durante la primera profase tiene lugar el apareamiento de cromosomas homólogos y el intercambio de material genético (entrecruzamiento). Durante la primera anafase cada cromosoma homólogo migra hacia un polo (n cromosomas, 2n cromátidas) y durante la segunda anafase tiene lugar la separación de cromátidas (n cromosomas, n cromátidas). Al final de la meiosis cada célula hija presenta n cromosomas y n cromátidas.

¿Cuáles son las causas de la variación genética?

Hay dos causas de variación genética: las alteraciones cromosómicas **estructurales** y alteraciones cromosómicas **numéricas**. Entre las primeras, también llamadas **aberraciones cromosómicas**, se encuentran la duplicación, la delección y la reordenación de segmentos de cromosomas (inversiones, translocaciones, fusiones y fisiones o cambios robertsonianos). Las formas alternativas de un gen, que se producen como consecuencia de la mutación, se denominan **alelos**. Frecuentemente, aunque no siempre, la variación genética da lugar al cambio de alguna característica del organismo. Una vez que forma parte del repertorio genético del organismo, tal variante puede extenderse por toda la población mediante diversos mecanismos reproductivos.

Las alteraciones en el número de cromosomas que afectan solo a uno o varios cromosomas reciben el nombre de **aneuploidías** (nulismía, monosomía, trisomía, tetrasomía...). Estos fenómenos se deben a la ocurrencia de no disyunción meiótica o de un retraso anafásico durante la primera o segunda división meiótica. Las monosomías y trisomías pueden afectar tanto a los autosomas como a los cromosomas sexuales, y originan síndromes muy diversos en el hombre, así como anomalías en las segregaciones meióticas. No obstante, las plantas son más tolerantes a las aneuploidías.

Las variaciones consistentes en presentar un número de cromosomas múltiplo del complemento haploide normal de una especie se denominan **euploidías**. Dependiendo del número de dotaciones cromosómicas de los organismos que las presentan, éstos se clasifican en monoploides, diploides, triploides, tetraploides, etc. Dependiendo del origen de las múltiples series cromosómicas que presentan, los individuos poliploides reciben el nombre de **autopoliploides** (cromosomas homólogos de una misma especie) o **alopoliploides** (cromosomas homólogos de dos o más especies que han hibridado entre sí). Las plantas autotriploides y autotetraploides presentan propiedades que les confieren mayor valor comercial (por ejemplo, mayor tamaño).

¿Cómo se almacena la información genética en el DNA?

La secuenciación de nucleótidos de un fragmento de DNA que constituye un gen está presente en forma de un **código genético**. Este código especifica la naturaleza química de las proteínas (la composición de los aminoácidos) que son el producto final de la expresión génica. Se producen mutaciones cuando se altera la secuencia de nucleótidos. En el DNA hay cuatro nucleótidos distintos, diferenciándose entre sí por uno de sus componentes, la base nitrogenada. El código genético es un triplete, por consiguiente, cada combinación de tres nucleótidos constituye una palabra del código. Casi todos los posibles tripletes especifican uno de los 20 aminoácidos (unidades químicas que forman las proteínas).

¿Cómo se expresa el código genético?

La información codificada en el DNA se transfiere primero en el proceso de **transcripción** a la molécula de **RNA mensajero (mRNA)**. Posteriormente, el mRNA se asocia con un orgánulo celular, el ribosoma, en donde se **traduce** en una molécula proteica.

¿Hay excepciones en donde las proteínas no son el producto final de un gen?

Sí. Por ejemplo, los genes que codifican el **RNA ribosómico (rRNA)**, que forma parte del ribosoma, y los del **RNA transferente (tRNA)**, que actúan en el proceso de traducción, se transcriben pero no se traducen. Por consiguiente, a veces, el RNA es el producto final de la información genética almacenada.

¿Por qué las proteínas que constituyen el producto final de la gran mayoría de los genes son tan importantes para los seres vivos?

Muchas proteínas son catalizadores biológicos, altamente específicos (**enzimas**). El papel de estas proteínas es controlar el metabolismo celular, determinando qué carbohidratos, lípidos, ácidos nucleicos u otras proteínas se encuentran en la célula. Muchas otras proteínas llevan a cabo misiones no enzimáticas. Por ejemplo, la hemoglobina transporta oxígeno, el colágeno proporciona soporte estructural y flexibilidad a muchos tejidos, las inmunoglobulinas son la base de la respuesta inmunitaria y la insulina es una hormona.

¿Por qué las enzimas son necesarias para los seres vivos?

Las enzimas, como catalizadores biológicos, disminuyen la **energía de activación** necesaria para muchas reacciones bioquímicas y aceleran la consecución del equilibrio. De otro modo, estas reacciones se darían tan lentamente que no tendrían efecto en los seres vivos en las condiciones de nuestro planeta.

La aventura del monje Mendel

Es en este ambiente, en el que se conjugaba el interés por los híbridos con cierta confusión sobre el mecanismo de la fecundación vegetal, es en el que el monje agustino Gregor Johann Mendel (1822-1884) iba a llevar a cabo sus trascendentales experimentos sobre hibridación en plantas. Reconocido hoy en día como uno de los investigadores más sagaces de la historia, Mendel fue en su época un modesto docente que no superó en ninguna de las dos ocasiones en que lo intentó, los exámenes que le habilitaran como profesor titular. Además, la aceptación en 1868 del cargo de abad del monasterio agustiniano de Brün (ahora Brno, Checoslovaquia) hizo que fuera abandonando, cada vez más, las tareas docentes e investigadoras.

Fue en 1853, al regresar al monasterio después de haber estudiado física durante dos años en la Universidad de Viena, cuando Mendel, que era conocedor de la abundante bibliografía que sobre experimentos realizados con híbridos se había publicado en los últimos años, resolvió dedicarse al estudio de la transmisión de caracteres en plantas de jardín. En su opinión, ninguno de los experimentos hechos hasta ese momento, lo había sido con una extensión suficientemente grande como para que, a partir de él, fuera posible determinar el número diferente de formas que cabría esperar en la descendencia de los híbridos.

Mendel proyectó un plan, que sabía que le iba a ocupar durante bastantes años, y que se dispuso llevar a cabo en el pequeño huerto del monasterio agustiniano de Brno de dimensiones próximas a los 35 x 7 metros. Su

primer objetivo consistió en seleccionar el tipo de plantas a las que iba a someter a experimentación: Mendel reunió 34 cepas de plantas de guisantes de viveros de toda Europa y durante varios años afinó cuidadosamente sus selecciones hasta que obtuvo verdaderas plantas reproductoras que diferían entre sí en siete pares de rasgos (1. forma de la semilla madura, 2. color de los cotiledones, 3. color del tegumento seminal, 4. forma de la legumbre madura (vaina), 5. color de la legumbre no madura (vaina), 6. posición de las flores, 7. longitud del tallo).

Mendel fue el primer biólogo matemático ya que aplicó un enfoque cuantitativo y extrajo una explicación mecanicista de las leyes de la herencia. En 1850 él estaba literalmente en las fronteras de la ciencia con muy poco de lo cual depender excepto de su propio sentido innato de la lógica rigurosa y la creatividad. En una cruce entre plantas surgidas de semillas verdes y otras surgidas de semillas amarillas, los descendientes no mostraron una mezcla de esos colores sino que eran todas amarillas. El rasgo verde había desaparecido aparentemente. Mendel cruzó entonces miembros de esta primera generación de semillas entre sí. Las semillas verdes reaparecieron junto con las amarillas. Pero eso no era todo. Las plantas de semillas amarillas y verdes se formaron en una relación específica de 3 a 1. Mendel sabía que el análisis estadístico era imposible sin un número adecuado de plantas. En un experimento típico como el recién descrito, leemos en los registros de Mendel que había cultivado y comparado 8.023 híbridos, de éstos, 6.022 tenían semillas amarillas y 2.001 eran verdes.

Denominó al rasgo amarillo que aparecía en la primera generación **dominante** y al rasgo verde que estaba enmascarado por él, **recesivo**. El rasgo recesivo verde no se había perdido, sino que reapareció en lo que resultó ser un número predecible y repetible en la generación siguiente. El análisis de Mendel era el siguiente. Cada rasgo, como el color de la semilla, debía estar controlado por factores invisibles, o en su término original, "factores". Cada planta tendría dos de estos factores, habiendo recibido uno de cada padre. Había dos factores posibles, uno dominante que simbolizó por A y uno recesivo, caracterizado por a. El factor dominante A siempre se expresaría como rasgo visible, en este caso el color amarillo de la semilla, presente en el par AA o Aa. El a recesivo sólo se expresaría cuando está en combinación con otro igual, en la combinación aa.

En esta instancia específica, la planta madre verdaderamente reproductora con semillas amarillas contendría dos factores dominantes, o AA, mientras que la de semillas verdes contendría dos recesivos, aa. Ahora vino el paso crítico. Propuso que en la formación de las células reproductoras (más tarde llamadas gametos) el grano de polen recibiría sólo uno de esos factores y el óvulo femenino también recibiría sólo uno. Cuál recibirían sería por entero al azar: en el caso de una planta verdaderamente reproductora tal como AA o aa, sólo gametos con A o a son posibles. Si el polen que contiene un factor A se cruza con óvulos que contienen un factor a, las semillas resultantes contendrían una combinación de factores Aa y serían amarillas. El cruzamiento de los gametos de las plantas con A o a en el polen y los óvulos dan AA, Aa o aa. Debido a la naturaleza dominante del factor A esto resultaría en una proporción de amarillo a verde 3 a 1.

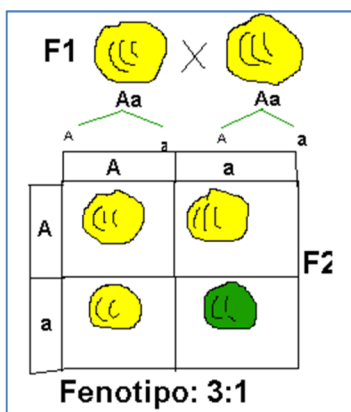
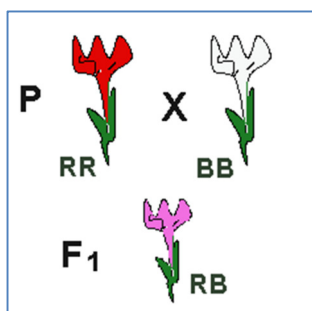
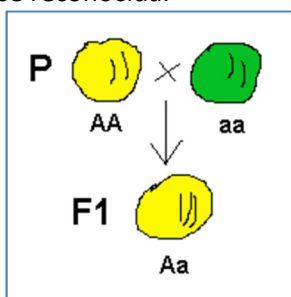
El paso siguiente de Mendel fue considerar dos características a la vez. Cruzó plantas verdaderamente reproductoras que tenían semillas amarillas redondas con otras que producían semillas verdes arrugadas. Las semillas de la primera generación eran todas redondas y amarillas, es decir, BBAA x bbaa que produjeron BbAa. La segunda generación que surgió del cruzamiento de BbAa con BbAa dio semillas redondas amarillas, redondas verdes, arrugadas amarillas y arrugadas verdes en una proporción 9:3:3:1. Mendel extrajo correctamente varias conclusiones a partir de estos y muchos otros experimentos, llamándolas "leyes descubiertas para los guisantes":

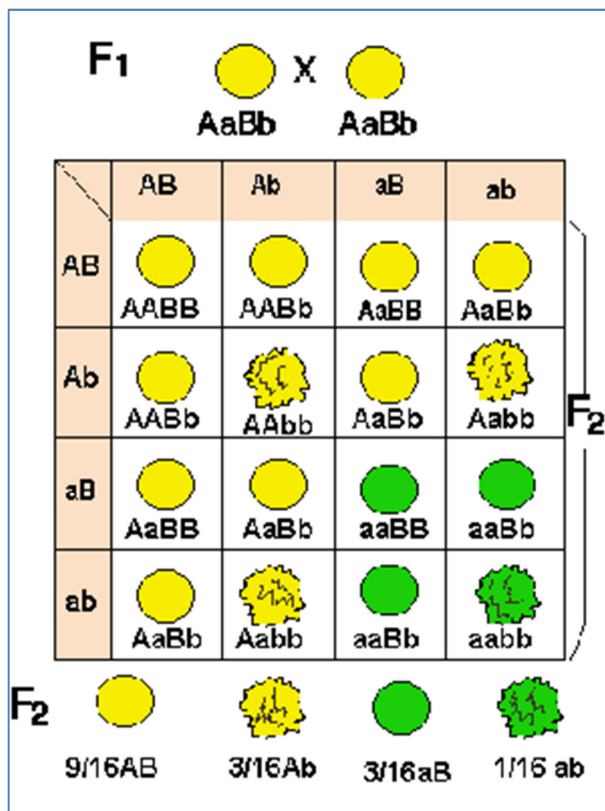
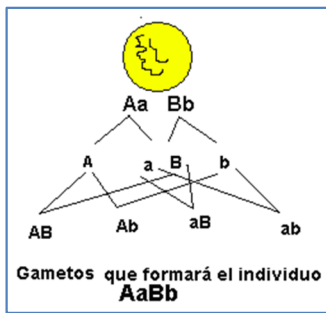
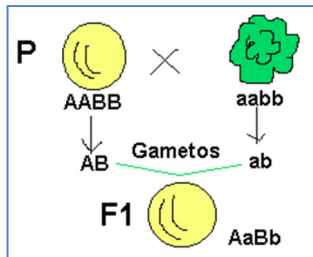
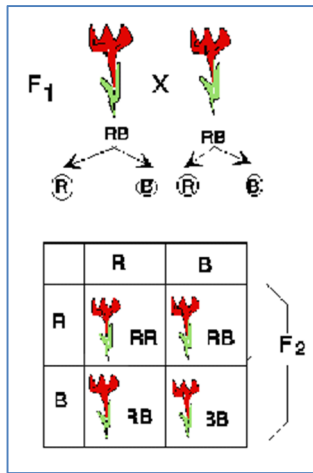
- **1ª ley de Mendel o principio de la uniformidad** (cuando se cruzan dos líneas puras que difieren para un carácter, la descendencia es uniforme, presentando toda ella el carácter dominante).
- **2ª ley de Mendel o principio de segregación** (los caracteres recesivos, latentes en la primera generación filial (F_1), reaparecen en la segunda (F_2), en la proporción 3 dominantes por 1 recesivo).
- **3ª ley de Mendel o principio de segregación independiente** (los miembros de parejas alélicas diferentes se combinan de modo independiente cuando forman los gametos de un individuo híbrido para los caracteres correspondientes).

En 1865 Mendel presentó los resultados de ocho años de investigación en una reunión de la Sociedad de Ciencia Natural de Brün a una audiencia de entusiastas científicos locales. Las minutas de la reunión, es decir, el borrador de los temas tratados en la misma que sorprendentemente todavía existen, registran que no se hizo ni una pregunta (en las palabras de L.C. Dunn, “uno de los más extraños silencios en la historia de la Biología”). Los oyentes rápidamente se enfrascaron en una discusión del tema “caliente” del día: *Sobre el origen de las especies*, de Darwin, que había sido publicado seis años antes. El artículo de Mendel se publicó en la revista de la Sociedad al año siguiente.

Mendel envió su artículo a muchos científicos bien conocidos. Sólo el afamado botánico alemán Karl von Naegeli respondió. Le sugirió que intentase sus técnicas de reproducción con orejas de ratón, una de las plantas experimentales favoritas de Naegeli, para ver si la reproducción de esa planta común confirmaba los resultados obtenidos con los guisantes. Mendel humildemente siguió el consejo del eminente Naegeli. Empleó cinco frustrantes años, que lo distrajeron de sus otros estudios, y arruinó su vista. Las orejas de ratón mostraron “una conducta exactamente opuesta a la de los guisantes”. No se supo hasta 45 años después que esta hierba intratable con frecuencia produce semillas por **apogamia**, esto es, producción de un embrión sin fecundación a partir de cualquiera de las células del saco embrionario distinta de la ovocélula, de modo que a veces se forman descendientes por cruzamiento, pero no siempre.

Esta profunda desilusión presagió el fin del trabajo científico de Mendel. En 1868 fue elegido abad de su monasterio. Sus crecientes responsabilidades administrativas hasta la muerte, en 1884, pusieron fin a sus experimentos. Su insistencia, paradójicamente fortuita pero novedosa, en el análisis matemático, combinada con su modestia innata y reticencia, contribuyó a que no fuese reconocido. Su meta era ver si había “una ley aplicable en forma general que rigiese la formación del desarrollo de híbridos”. Así lo hizo, pero pasarían más de treinta años antes de que la significación de su trabajo fuese reconocida.

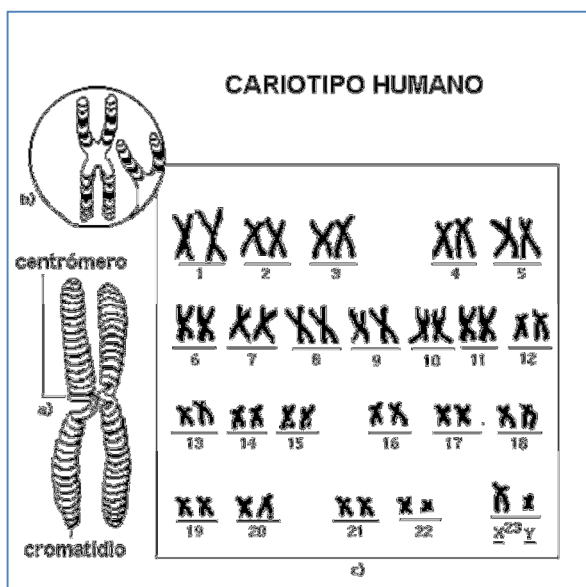
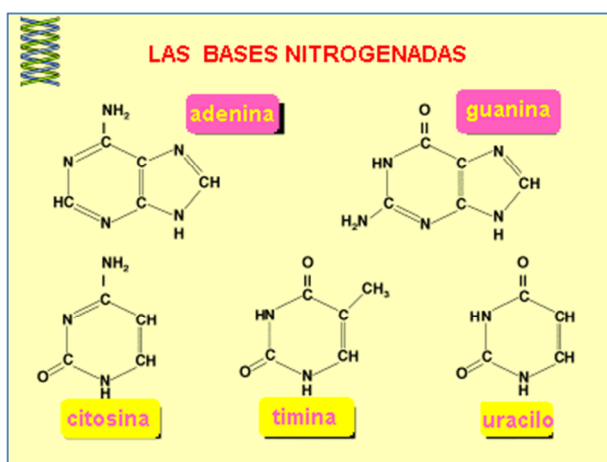


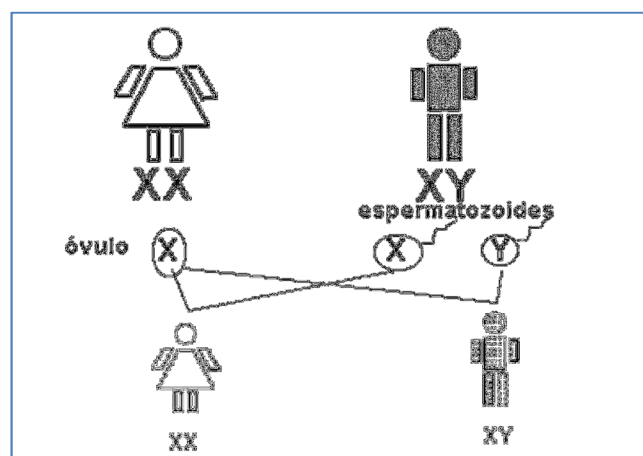
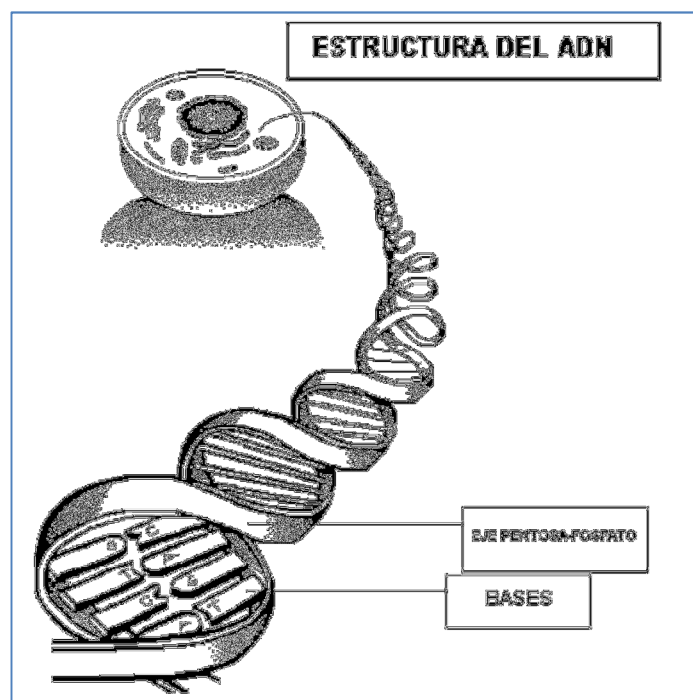
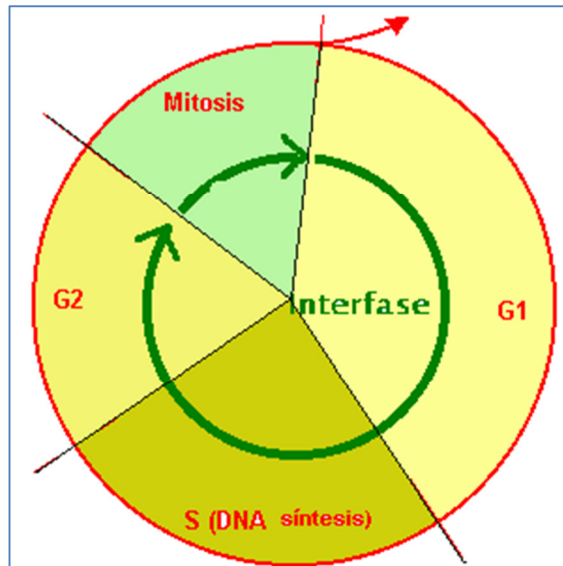


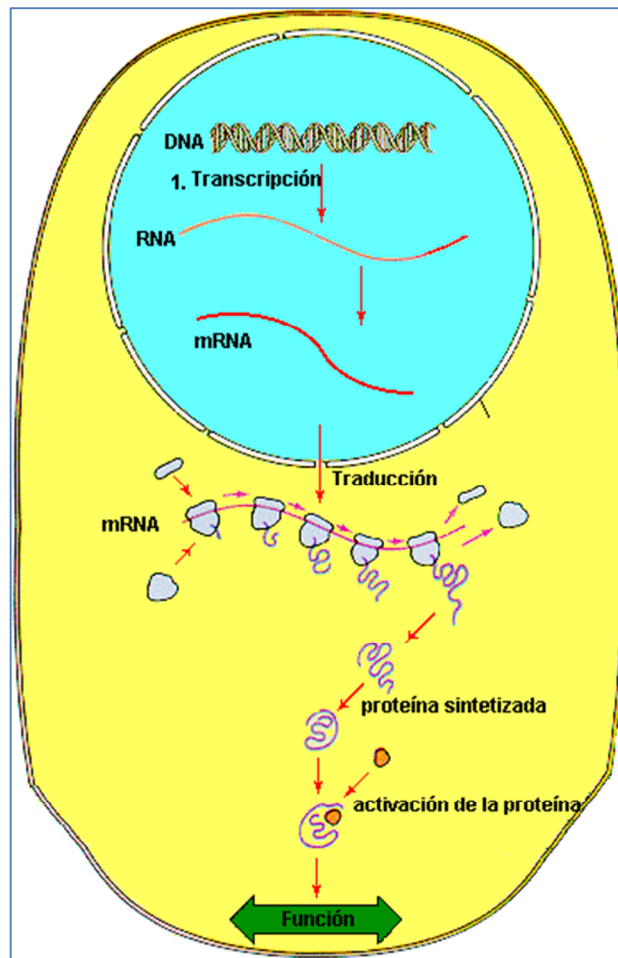
ANEUPLOIDÍAS

SÍNDROME	TIPO DE MUTACIÓN	Características y síntomas de la mutación
Síndrome de Down	Trisomía 21	Retraso mental, ojos oblicuos, piel rugosa, crecimiento retardado
Síndrome de Edwards	Trisomía 18	Anomalías en la forma de la cabeza, boca pequeña, mentón huido, lesiones cardíacas.
Síndrome de Patau	Trisomía 13 ó 15	Labio leporino, lesiones cardíacas, polidactilia.

Síndrome de Klinefelter	44 autosomas + XXY	Escaso desarrollo de las gónadas, aspecto eunocoide.
Síndrome del duplo Y	44 autosomas + XYY	Elevada estatura, personalidad infantil, bajo coeficiente intelectual, tendencia a la agresividad y al comportamiento antisocial.
Síndrome de Turner	44 autosomas + X	Aspecto hombruno, atrofia de ovarios, enanismo.
Síndrome de Triple X	44 autosomas + XXX	Infantilismo y escaso desarrollo de las mamas y los genitales externos.







LEE Y RESUME

1).- VISITA CON GUÍA AL CENTRO DEL ARSENAL BACTERIANO

La resistencia de las bacterias a los antibióticos puede ser natural, provenir de mutaciones y también de transferencias de genes. Cuando todas las cepas pertenecientes a la misma especie son resistentes a un antibiótico, se habla de resistencia natural. Pero, desde luego, éste no es el caso general. Cuando la resistencia bacteriana sólo aparece en algunas cepas de una especie normalmente sensible, se habla de resistencia adquirida. Es el resultado de la mutación o de la adquisición de uno o varios genes.

Contrariamente a una idea corrientemente extendida, la resistencia por mutación sólo afecta a un pequeño porcentaje (10 al 20%) de las cepas patógenas aisladas en clínica. El antibiótico no es mutágeno, pero selecciona los raros mutantes existentes en la población bacteriana sensible.

La probabilidad de obtener por mutación bacterias resistentes a dos antibióticos (doble mutante) es igual al producto de la probabilidad de aparición de cada una de las mutaciones consideradas independientemente. Dada la rareza de estos acontecimientos, la utilización de una combinación de antibióticos en bi o triantibioterapia parecía poder prevenir la emergencia de mutantes resistentes. Lamentablemente, algunas mutaciones cromosómicas pueden conferir una resistencia simultánea a varios antibióticos pertenecientes a familias diferentes y hacer inútil esta táctica.

En algunos raros casos, la emergencia de un nuevo tipo de resistencia es la consecuencia de una o varias mutaciones puntuales que modifican un gen de resistencia ya conocido y amplían el campo de sus capacidades. No obstante, la gran mayoría de los casos de resistencia bacteriana aislados en clínica (alrededor del 80%) provienen de la adquisición de información genética exógena.

Los nuevos genes codifican la mayoría de las veces para enzimas cuya actividad permitirá que la célula se defienda del antibiótico, y hacen posible el establecimiento de cuatro estrategias principales: **Interferencia** (la bacteria sintetiza una enzima que modifica el antibiótico y lo hace inofensivo), **camuflaje** (la bacteria modifica el blanco del antibiótico para hacerlo insensible a su acción), **blindaje** (la bacteria sintetiza una bomba membranal que arroja el antibiótico fuera de la bacteria) y **esquiva** (la bacteria sustituye en el blanco una molécula por otra no vulnerable).

Las transferencias de genes entre bacterias permiten una difusión rápida y extensa de las informaciones genéticas. Observadas tanto en las bacterias Gram positivo como Gram negativo se califican de horizontales ya que se producen al margen de todo mecanismo de reproducción. Tres mecanismos diferentes permiten esta transferencia horizontal: **transducción** (en este caso, las partículas defectivas son los vectores), **transformación** (adquisición e incorporación de DNA exógeno desnudo), y **conjugación** (el DNA se transfiere de una bacteria donante a una bacteria receptora por medio de un mecanismo que requiere un estrecho contacto celular).

Cualquiera que sea el proceso implicado, la transferencia de un gen de resistencia entre dos gérmenes patógenos será más eficaz cuanto menor sea la distancia genética entre las bacterias implicadas. Sin embargo, los límites hasta los que bacterias filogenéticamente distantes pueden intercambiar información genética en condiciones naturales han sido ampliados por la demostración de transferencias horizontales de genes de resistencia entre bacterias Gram positivo a las Gram negativo.

La mayoría de las veces, los genes de resistencia a los antibióticos están situados en estructuras genéticas móviles, los **plásmidos** (moléculas de DNA circular que se replican independientemente del cromosoma bacteriano) y los **transposones** o elementos transponibles (cuando los plásmidos de resistencia son susceptibles de evolucionar de forma modular, es decir, de adquirir sucesivamente diferentes genes de resistencia).

La mayoría de los antibióticos naturales son producidos por las bacterias del suelo, llamadas telúricas, pertenecientes al género *Streptomyces*; otros provienen de hongos, como la penicilina. Ambos tipos, desempeñan una importante función en la fertilización de los suelos y, además, no son patógenos. Sin embargo, han de protegerse contra su propio veneno, como todos los organismos productores de sustancias tóxicas. Para hacerlo, utilizan mecanismos de resistencia similares a los que se encuentran en las bacterias patógenas. Esta observación ha llevado a diferentes autores a sugerir que los genes de resistencia presentes en las bacterias patógenas podrían haber surgido de los microorganismos productores de antibióticos.

Otra hipótesis, no excluyente, es que los genes de resistencia derivan de algunos genes del metabolismo, después de la duplicación de un gen ancestral. En este caso, una copia del gen conservaría la función inicial, mientras que la otra evolucionaría a gen de resistencia.

2).- DEAN HAMER: DEL GEN "GAY" AL GEN DE LA ALEGRÍA

Dean Hamer es un hombre feliz. Incluso en un día no muy afortunado, Hamer se declara más feliz que muchas personas que sí tienen un buen día. Y, según él, esto se debe a sus genes. Los psicólogos, explica, han descubierto que cada ser humano jamás se aleja mucho de cierto nivel de felicidad que le es propio, y que "este nivel de felicidad es esencialmente una cuestión de herencia".

"Estoy persuadido de que descubriremos algo importante sobre el comportamiento humano estudiando sus fundamentos genéticos", dice Hamer. "Infinidad de estudios sobre familias y gemelos", prosigue, "demuestran que la herencia explica entre el 30% y el 70% de las diferencias de personalidad entre las personas". Evidentemente, esto carga sobre el entorno entre el 70% y el 30% de la responsabilidad de nuestro carácter.

Su descubrimiento más controvertido es la relación que ha establecido entre la homosexualidad masculina y ciertos genes presentes en el cromosoma X. Por otra parte, ha iniciado uno de los proyectos más ambiciosos de la ciencia actual. Partiendo de perfiles psicológicos y de muestras de DNA de ciertos sujetos, estudia actualmente el genoma humano, cromosoma a cromosoma, a fin de descubrir cualquier gen que tenga un efecto notable sobre la personalidad.

Al principio se lanzó a una empresa mucho más especulativa: la búsqueda de los genes relacionados con la homosexualidad. Varios estudios demostraban que la homosexualidad es un carácter parcialmente heredable (por ejemplo, los resultados indican que el 50% de gemelos verdaderos de padres homosexuales son, a su vez, homosexuales) y era legítimo creer en la existencia de estos genes. Hamer había establecido que la homosexualidad masculina es transmisible por la madre. Empezó entonces su investigación centrandose su atención en el cromosoma X, que los varones reciben únicamente de su madre.

En cada sujeto, aisló e identificó un mismo conjunto de 22 marcadores, una especie de segmentos de DNA fácilmente reconocibles, diferentes en cada individuo. Si dos hermanos poseían un mismo marcador, había grandes probabilidades de que los genes situados en las proximidades de este marcador fueran comunes a ambos. Hamer descubrió que en una región cromosómica llamada Xq28, 33 de los 40 pares de hermanos tenían en común un mismo conjunto de cinco marcadores. ¿Qué ha pasado con el gen "gay"? Parece que, desde que publicó estos resultados en 1993, está resistiendo: Hamer ha conseguido reproducir sus resultados y hasta el momento, ningún resultado lo ha contradicho. Sin embargo, no siempre ha podido ser localizado, y su verdadera función sigue ignorándose.

En la misma época, su curiosidad le encaminó a un problema que estudiaba uno de sus colegas de los NIH, Jonathan Benjamin. Años de investigaciones, la mayoría realizadas con falsos gemelos y verdaderos, muestran que aproximadamente la mitad de las diferencias de puntuaciones que daban las personas sometidas a tests sobre la extraversión, la conciencia, etc., se explicaban por las particularidades del patrimonio genético.

Antes de abandonar Israel para ir a los NIH, Benjamin oyó decir a sus colegas que habían establecido una relación entre la búsqueda de la novedad y un gen que proporcionaba sus instrucciones a los receptores de dopamina. Poco después, Hamer salió a la caza de otro gen. En un seminario en los NIH, oyó a Klaus-Peter Lesch, de la Universidad de Wurtzburg (Alemania), describir el descubrimiento de diferencias que afectan la zona reguladora del gen que codifica el vector de serotonina. Este descubrimiento intrigó a Hamer, ya que se sabía no sólo que la serotonina del tejido cerebral es un regulador del estado psicológico, sino también que el gen en cuestión tiene un papel clave en el transporte de la serotonina. Hamer descubrió una relación entre el estado psicológico y la regulación del vector de serotonina.

Los futuros descubrimientos probablemente nos explicarán no el gen en sí mismo, sino su regulación. "Estoy persuadido de que muchísimas diferencias comportamentales se interpretarán en términos de índices de proteínas más que en términos de estructuras proteicas". No obstante, la mayoría de los genes considerados uno por uno sólo pueden explicar una pequeña parte del temperamento de una persona.

"Estoy convencido de que los aspectos positivos vencerán finalmente sobre los negativos", dice. "El conocimiento de los genes que subyacen en nuestra personalidad debería, por ejemplo, llevarnos a la invención de medicamentos más complejos para tratar las enfermedades mentales y al descubrimiento de métodos nuevos para ayudar a las personas a superar sus dependencias de ciertos productos. Pero lo más importante es que tendremos conocimientos más firmes sobre nosotros mismos y sobre los demás. La comprensión de nuestro patrimonio genético es la clave que nos permitirá descubrir quiénes somos. Es un instrumento de liberación, una ventana que la ciencia abre sobre el alma humana".

3).- LA SOCIEDAD MODERNA DEPENDE DE LA GENÉTICA

Echa un vistazo a la ropa que llevas. El algodón de tu camisa y de tus pantalones procede de plantas de algodón que difieren de sus ancestros naturales por haber sufrido un intenso programa de mejora, consistente en la aplicación metódica de postulados genéticos estándares. Lo mismo podría decirse de tu comida más reciente: el arroz, el trigo, el pollo, la ternera, el cerdo y el resto de los principales organismos que sirven de alimento a los seres humanos en este planeta han sido especialmente seleccionados por mejoradotes de plantas y animales.

La llamada **Revolución Verde**, que incrementó dramáticamente el rendimiento de las cosechas a escala global es en realidad la historia de un éxito genético, la historia de la obtención, mediante cruzamientos controlados, de variedades enormemente productivas de algunas de las especies de plantas cultivables de mayor consumo. Para optimizar su cosecha, un agricultor puede plantar una gran extensión de tierra con semillas de la misma constitución genética (monocultivo). No obstante, las plantas cultivables son atacadas por organismos patógenos, en cuyas poblaciones, ocurren constantemente cambios genéticos aleatorios, y tales cambios confieren a veces, nuevas capacidades patógenas, con lo cual, ello pone en peligro a todo el monocultivo, ya que los genes de resistencia de estas plantas tienen una efectividad limitada por el tiempo. De ahí que los genéticos de plantas deban estar siempre más adelantados que los patógenos y prevenir epidemias masivas que podrían tener efectos devastadores sobre el suministro de alimentos.

Hongos y bacterias han sido también genéticamente seleccionados para cubrir necesidades humanas. Un ejemplo es la levadura, que constituye la base de industrias multimillonarias que fabrican productos de panadería, bebidas alcohólicas y combustible a base de alcohol. Son hongos los que suministran el antibiótico penicilina, la ciclosporina, un fármaco inmunopresor que impide el rechazo de órganos transplantados, y todo un conjunto de compuestos de interés industrial, como el ácido cítrico y la amilasa. Las bacterias ofrecen a la ciencia médica antibióticos como la

estreptomycin. La mayoría de las industrias que utilizan hongos y bacterias se han beneficiado de la aplicación de postulados clásicos de mejora genética. Pero estamos ahora en una nueva era, en la que es posible manipular directamente el DNA para obtener en el tubo de ensayo nuevas cepas de microbios, diseñadas específicamente para cubrir nuestras necesidades. Esta técnica de manipulación se conoce como **ingeniería genética molecular**. Como ejemplo, contamos hoy día con cepas bacterianas que producen sustancias de mamíferos, tales como la insulina que se utiliza en el tratamiento de la diabetes y la hormona de crecimiento empleada para tratar el enanismo pituitario.

En ingeniería genética molecular, se modifica la constitución genética de las células exponiéndolas a fragmentos de DNA foráneo, normalmente de otra especie distinta, que contienen los genes que determinan las proteínas deseadas. Las células toman ese DNA, que se inserta luego en sus propios cromosomas. Las células modificadas de esa manera se denominan **transgénicas**. De una célula transgénica puede obtenerse un organismo transgénico. Empleando esta técnica puede generarse un amplio rango de organismos modificados de valor comercial. La aplicación comercial de la ingeniería genética molecular recibe el nombre genérico de **Biotecnología**. Se prevé que esta industria biotecnológica basada en la Genética se convierta en las próximas décadas en una de las industrias más rentables.

4).- **LA GENÉTICA ES UNA FACETA CRUCIAL DE LA MEDICINA**

Un buen número de enfermedades humanas se deben a causas genéticas. Por ejemplo, se estima que el 30% de los ingresos pediátricos en los hospitales se deben a causas genéticas directas. Sin embargo, las investigaciones actuales están revelando un número cada vez mayor de predisposiciones genéticas a padecer enfermedades, tanto graves como leves, así que con toda seguridad la cifra citada es una estimación a la baja.

Muchas enfermedades genéticas heredables (como la fibrosis quística, la fenilcetonuria y la distrofia muscular) se deben a formas anormales, **mutaciones**, de genes únicos que se transmiten a través de los gametos (óvulos y espermatozoides). Muchos genes se han aislado y estudiado a nivel molecular. Algunos de los que se han aislado más recientemente son los responsables de las formas hereditarias de la enfermedad de Alzheimer y del cáncer de mama. En ambos casos, la comprensión de cómo provocan los genes esas raras formas familiares de una u otra enfermedad llevará, sin duda, a comprender sus formas no familiares más frecuentes y a descubrir terapias efectivas.

La determinación de algunas enfermedades humanas es muy compleja, ya que se deben al conjunto de varios genes, sobre los que inciden, además, factores ambientales. Ejemplos de estas formas de herencia complejas son la diabetes y ciertas enfermedades cardíacas. Las técnicas genéticas moleculares han abierto nuevas vías para identificar y aislar esos genes de interacción múltiple.

La Genética ha demostrado que la raíz de un gran número de enfermedades están en los genes, pero la Genética puede también aliviar los sufrimientos que provocan muchas enfermedades. Se utilizan ya sondas moleculares para detectar genes defectuosos en futuros padres. Además, se están aislando los propios genes defectuosos y caracterizándolos mediante técnicas genéticas moleculares. En última instancia, tenemos la esperanza de aplicar una **terapia génica** directa para aliviar muchas enfermedades genéticas. Esta terapia consiste en insertar transgénicamente una copia del gen normal en células portadoras de la correspondiente versión defectuosa.

También trabajan genéticos en los estudios sobre el virus de la inmunodeficiencia adquirida (HIV). Como parte normal de su reproducción, los virus del grupo al que pertenece HIV insertan copias de su material genético en los cromosomas de los individuos infectados. Así pues, el sida es también, en cierto sentido, una enfermedad genética, y la comprensión de cómo se integran y actúan tales genes virales sería un paso importante para vencer la enfermedad.

La culminación del **Proyecto Genoma Humano** con la secuenciación de los millones de pares de bases que constituyen el DNA y sus aproximadamente 30.000 genes, abre una nueva época no sólo en la Genética sino también en la historia de la humanidad. Es la era postgenómica, con el DNA como protagonista indiscutible de la investigación biológica. Este proyecto constituye un esfuerzo de colaboración internacional en el que participan muchos laboratorios, dedicados cada uno de ellos a una región cromosómica concreta. Actualmente, el DNA, la molécula de la herencia, además de guardar en sus arcanos los misterios de nuestra especie y de la evolución

humana, resulta que es un material susceptible de explotación económica, que se quiere rentabilizar hasta sus últimas consecuencias. ¿Será el infierno, o será, en cambio, el paraíso como sería de desear? Probablemente ni lo uno ni lo otro. Conviene por tanto, estar informados para tener una opinión propia de lo que se avecina y que tanto va a influir en nuestras vidas.

La Genética afecta a nuestra propia visión del mundo

Algunos de los temas de interés social más importantes y acuciantes tienen que ver con la Genética. Por ejemplo, algunos problemas graves de prejuicios y sufrimientos sociales se centran en diferencias de conducta entre razas y sexos. ¿Hay correlación entre el coeficiente de inteligencia y la raza? ¿Tienen hombres y mujeres distinta predisposición genética a la agresividad? La Genética ofrece una forma de analizar y pensar sobre estos temas complejos y todavía sin resolver.

Una de las mayores preocupaciones globales de los biólogos es la alarmante rapidez con la que estamos destruyendo los hábitats naturales, especialmente en los trópicos, que acogen reservas de vida animal y vegetal. Aquí el asunto del que tratamos es el de la conservación de la diversidad genética; es preciso saber cuáles son los niveles mínimos de diversidad que requieren las poblaciones para mantenerse “sanas” y el tamaño de las mismas que puede garantizar esos niveles.

La Revolución Verde, por ejemplo, es un éxito en términos de productividad, pero la elevada cantidad de fertilizantes y pesticidas que requieren las nuevas variedades de plantas han provocado una seria preocupación por la contaminación de las aguas o por la capacidad de adquirir fertilizantes caros de los agricultores de los países pobres.

La habilidad para crear, mediante experimentación, ovejas genéticamente idénticas ha encendido un ardiente debate sobre la bondad ética de aplicar la misma técnica a los seres humanos. También el acceso a información sobre la constitución genética de los individuos crea problemas en áreas relacionadas con los seguros de enfermedad. Ya hay informes verosímiles publicados sobre genes concretos que predisponen a las personas a formas de conducta agresivas o a la homosexualidad. Saber la presencia de esos genes en alguna persona ¿podría tener alguna repercusión sobre sus derechos individuales? Afirmar que éstos no son problemas de los científicos, sino de la sociedad, sería demasiado ingenuo; los científicos deben compartir la responsabilidad del impacto social de sus hallazgos.