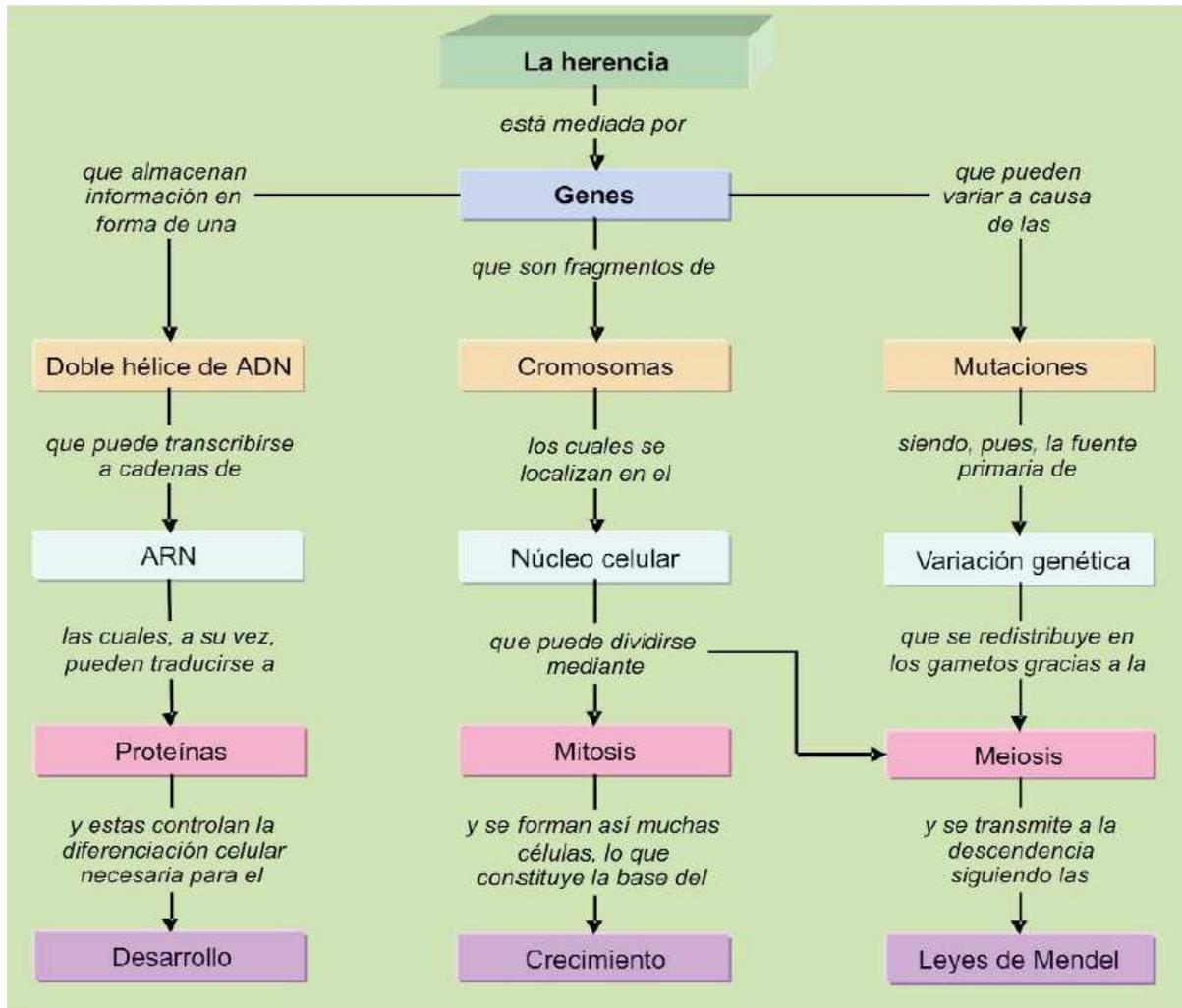


2 RESUMEN. HERENCIA Y VARIACIÓN DE LOS SERES VIVOS



GAMETO:

Célula reproductora que, en los organismos con reproducción sexual, se une generalmente por fecundación a otra célula reproductora y origina un cigoto. Ejemplos de gametos son los espermatozoides y óvulos (en animales) o los anterozoides y oosferas (en plantas).

GÓNADAS

Órgano productor de gametos en un animal y también de hormonas que controlan sus caracteres sexuales secundarios. Las gónadas masculinas son los testículos, que producen espermatozoides y hormonas como la testosterona, en tanto que las gónadas femeninas u ovarios producen óvulos y hormonas como la progesterona.

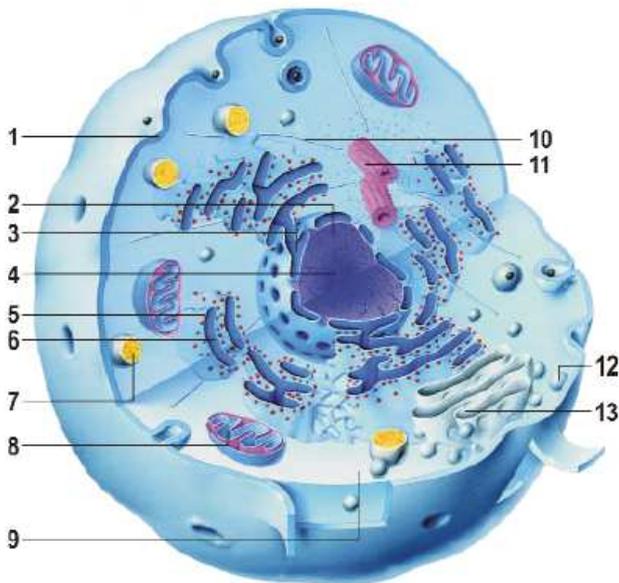
TEORIA CELULAR

- Todos los tejidos, tanto animales como vegetales, están formados por **células** o por sus productos de secreción. La célula es la menor entidad que se puede considerar como un ser vivo, y muchos organismos constan de una sola célula.
- Las actividades propias de un ser vivo, como el **metabolismo**, ocurren en las células (o en su entorno inmediato, pero controladas por sustancias que ellas secretan).
- Todas las células proceden de células preexistentes, por **división** de éstas.

CIGOTO:

Célula resultante de la unión de dos gametos, que cuenta con la constitución genética completa necesaria para formar un individuo mediante divisiones celulares sucesivas.

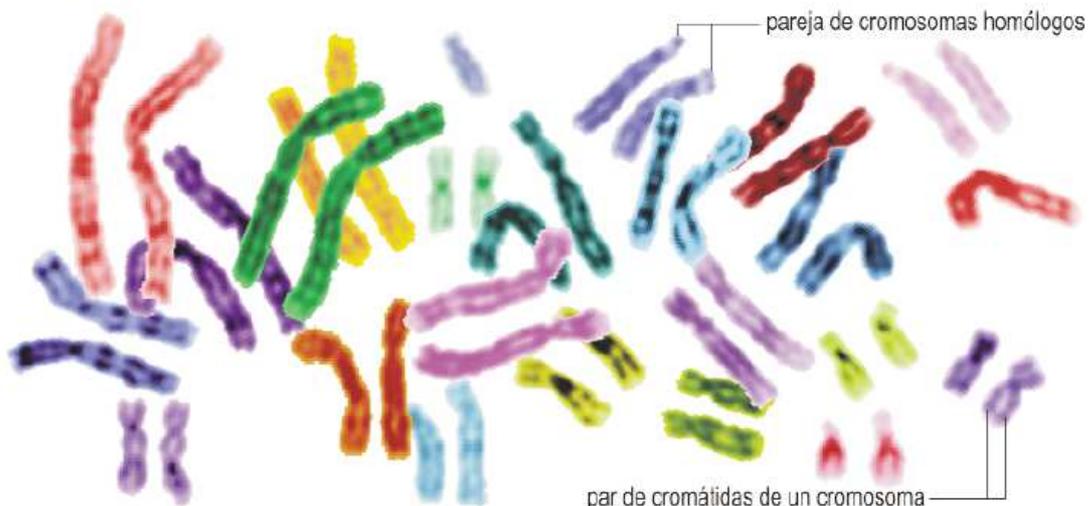
En efecto, en una primera etapa el núcleo del cigoto se divide en dos mediante un proceso llamado **mitosis**, seguido del reparto de los dos núcleos hijos en sendas células hijas (proceso conocido como **citocinesis**). Posteriormente, cada célula hija se divide en otras dos, luego en cuatro, ocho, dieciséis..., **diferenciándose** y reordenándose simultáneamente para formar los órganos del animal. El crecimiento quedaba reducido, así, a una secuencia de reproducciones celulares.



- 1 **Membrana plasmática:** protege a la célula y regula sus intercambios con el exterior
- 2 **Núcleo:** contiene el material genético
- 3 **Envoltura nuclear:** separa el núcleo del citoplasma y facilita el intercambio entre ellos
- 4 **Nucléolo:** ensambla los ribosomas
- 5 **Ribosoma:** fábrica de proteínas
- 6 **Reticulo endoplásmico (RE):** modifica y pliega las proteínas recién formadas
- 7 **Lisosoma:** "digiere" moléculas grandes y las convierte en nutrientes o en desechos
- 8 **Mitocondria:** "quema" nutrientes para producir energía (respiración celular)
- 9 **Citosol:** disolución acuosa de moléculas
- 10 **Microtúbulos:** forman parte del esqueleto celular y dirigen los movimientos internos
- 11 **Centriolos:** intervienen en la división celular
- 12 **Vesícula de transporte:** de proteínas
- 13 **Aparato de Golgi:** clasifica proteínas recién formadas y las envía a su destino

Esquema de una célula generalizada de un animal. Las células de las plantas poseen, además, una **pared celular** rígida que las envuelve y, a menudo, **cloroplastos** (orgánulos que captan energía solar y realizan la fotosíntesis), pero carecen de centriolos. En ambos casos se trata de **células eucariotas**, porque el material genético se halla separado del resto de la célula por una **envoltura nuclear** repleta de poros. (Wikimedia Commons. Dominio público)

- Los gametos tienen un número de cromosomas característico de cada especie, llamado **número haploide** y designado por n . Así, en el clavel $n = 15$, en el ser humano $n = 23$ y en el caballo $n = 32$. Tras la fecundación, el cigoto y las células que derivan de él por mitosis tendrán el doble de cromosomas (**número diploide** o $2n$), ya que cada cromosoma aparecerá por duplicado (véase la ilustración inferior).



Cariotipo humano. Un cariotipo es una fotografía de los cromosomas de una célula cualquiera de un organismo, ordenados por su forma y tamaño. Cada especie tiene un número característico de cromosomas. En la especie humana cada célula tiene 46 cromosomas, la mitad de los cuales proceden del padre y la otra mitad de la madre; forman, así, 23 parejas de cromosomas, llamadas parejas de **homólogos**. Cada pareja de cromosomas homólogos está marcada en la fotografía con un color distintivo. (Jane Ades, NHGRI. Dominio público)

Los genes son fragmentos de cromosomas ubicados en posiciones fijas (llamadas *loci*, plural de *locus*), capaces de duplicarse y transmitirse de generación en generación.

➔ Recuerda

- ✓ En el siglo XVIII competían dos escuelas opuestas por explicar el desarrollo embrionario:
 - Los **preformistas** sostenían que los gametos contenían preformadas las distintas partes del adulto, y el desarrollo era un crecimiento y redistribución de dichas partes.
 - Los **epigenetistas** pensaban que se desarrolla un organismo completamente nuevo partiendo de materia informe, gracias a alguna fuerza exterior capaz de organizarla.
- ✓ En el siglo XIX se desarrolló la **teoría celular**, que imponía una estructura mínima a todo ser vivo —la célula—, refutando así tanto el preformismo como la epigénesis.
- ✓ El **núcleo** posee una sustancia, la **cromatina**, en la que se sitúan los **genes** que controlan la actividad y el desarrollo de la célula y, por tanto, transmiten los caracteres hereditarios.
- ✓ En las células eucariotas la división del núcleo ocurre mediante **mitosis**, proceso en el que las fibras de cromatina, previamente duplicadas en la **interfase** y condensadas en forma de **cromosomas**, se reparten entre los dos núcleos hijos.

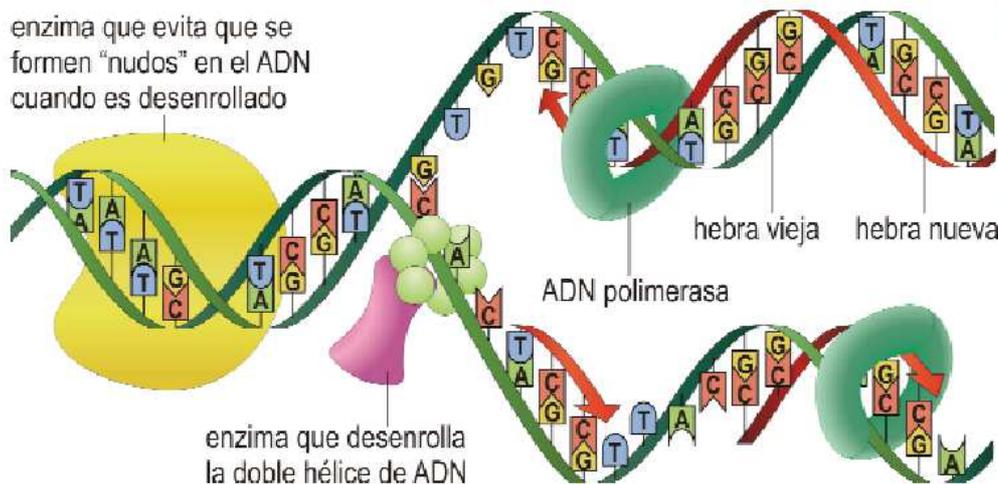
Los genes son fragmentos de cromosomas ubicados en posiciones fijas (llamadas *loci*, plural de *locus*), capaces de duplicarse y transmitirse de generación en generación.

Cada **gen** contiene la información necesaria para fabricar una **proteína** específica.

Fenotipo. Es cualquier rasgo detectable en un organismo mediante observación directa o usando el instrumental adecuado, como su morfología, su fisiología, su comportamiento o incluso el producto de su comportamiento (por ejemplo, el nido de un ave).

Genotipo. Es la composición genética de un individuo, esto es, la combinación de alelos que posee en aquellos genes relacionados con un determinado rasgo.

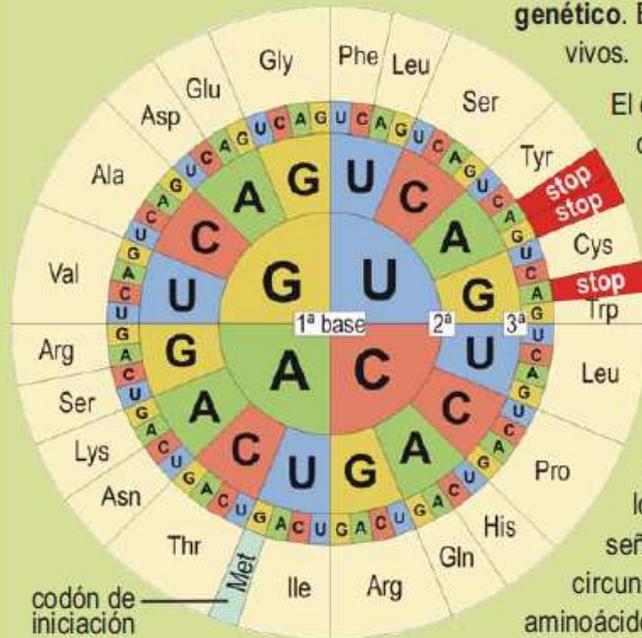
enzima que evita que se formen "nudos" en el ADN cuando es desenrollado



Esquema de la **replicación** del ADN. Obsérvese que a partir de una molécula de ADN (hebras de color verde) se obtiene dos moléculas idénticas, cada una de las cuales posee una hebra antigua (verde) y una nueva (roja) que contiene nucleótidos complementarios. El proceso está catalizado por numerosas enzimas. La **ADN polimerasa** añade los nucleótidos a la hebra que está creciendo, utilizando la otra como molde. (M. L. B.)

El código genético

El "diccionario" que traduce codones a aminoácidos se llama **código genético**. Es el mismo para casi la totalidad de los organismos vivos.



El esquema adjunto permite identificar el aminoácido que corresponde a cada codón. Así, para traducir el codón UGG se lee la primera base (U) en el círculo central, y las siguientes (G y G) en los anillos que le rodean; el anillo exterior indica el aminoácido buscado (Trp).

Son posibles 64 codones en el ARNm, pero solo hay 21 aminoácidos (22 en ciertas bacterias). Por tanto, un mismo aminoácido será cifrado por varios codones. Tres codones (UAA, UAG y UGA) carecen en general de traducción, y cuando el ribosoma los lee acaba la síntesis de proteínas (por eso están señalizados con un *stop*). No obstante, en determinadas circunstancias los codones UAG y UGA pueden cifrar dos aminoácidos simbolizados por Pyl y Sec, respectivamente.



Actividades

- Periódicamente aparecen noticias anunciando que se ha descubierto el "gen de la homosexualidad", el "gen de la religiosidad" o el "gen de la creatividad". Por regla general, ¿tienen algún fundamento este tipo de afirmaciones?
- ¿Es posible, al menos en teoría, programar un ordenador para que lea el ADN de un cigoto y, con esta información, construya un modelo del organismo resultante?
- En la ilustración que describe la transcripción de un gen, cuenta el número de bases (A, G, C, T) del ADN y comprueba que se cumplen las reglas de Chargaff.
- Al analizar el ADN de una planta se observa que el 20 % de las bases nitrogenadas corresponde a timina (T). ¿Qué porcentaje habrá de A, G y C?
- La secuencia ...T-A-C-C-A-C-G-T-G-G-A-C-T-G-A... se localiza en una de las hebras del gen *HBB* de la hemoglobina. ¿Cómo será la hebra de ADN complementaria? ¿Cómo será el ARNm formado por transcripción de la citada secuencia?
- ¿Qué fragmento de proteína se formará a partir del ARNm obtenido en la actividad 12? Para responder consulta el recuadro "El código genético".
- Observa de nuevo la ilustración que representa un esquema de la transcripción de un gen. ¿Qué proteína se obtendrá a partir del ARNm formado?
- Un codón consta de tres nucleótidos. ¿Por qué no podría haber tenido solo dos?
- Una mutación puntual en el gen *HBB* cambia la secuencia de ADN de la actividad 12 por esta otra: ...T-A-C-C-A-C-G-T-A-G-A-C-T-G-A... (el cambio efectuado aparece resaltado). ¿Qué efectos tendrá sobre la proteína cifrada? ¿Y si la mutación hubiera cambiado la secuencia por esta: ...T-A-C-C-A-C-G-T-C-G-A-C-T-G-A...?



Recuerda

- Los **genes** contienen la información necesaria para sintetizar proteínas específicas y están formados por fragmentos de **ácidos nucleicos**, en concreto del **ácido desoxirribonucleico** o ADN. En el citoplasma hay otro ácido nucleico: el **ácido ribonucleico** (ARN).
- Los ácidos nucleicos están formados por cadenas de **nucleótidos**. Cada nucleótido consta de un azúcar, un fosfato y una **base nitrogenada** (A, G, T, C y, en el caso del ARN, U).
- Watson y Crick describieron en 1953 un modelo del ADN, que representaba a esta molécula mediante una **doble hélice** estabilizada gracias a los enlaces de hidrógeno que se establecen entre los pares de bases A-T y G-C (pares de bases **complementarias**).
- La **replicación del ADN** tiene lugar cuando se separan las dos hebras de la doble hélice y cada una sirve de molde para la síntesis de su complementaria. Si se comete un error en la replicación se produce una **mutación**, que también puede deberse a agentes mutagénicos.
- Los mensajes genéticos se transmiten a través del **ARN mensajero** (ARNm) generado en la **transcripción** hasta los **ribosomas**, donde son **traducidos** a proteínas.

GENÉTICA HUMANA

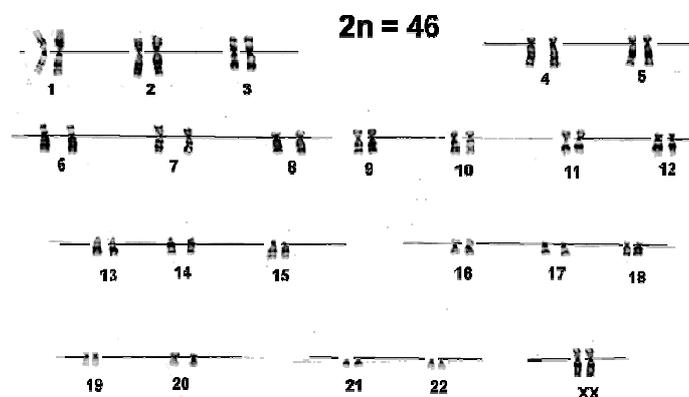
El **siglo XXI puede ser considerado como el siglo de la Ingeniería Genética**, pues podremos ver cómo lo que fueron los inicios en las postrimerías del siglo XX, la **clonación genética**, la **secuenciación de ADN**, la **manipulación genética**, se convertirá en la llave de nuestra vida gracias a la cual venceremos a muchas enfermedades que hoy nos preocupan, como el cáncer o la enfermedad de Alzheimer, podremos alimentar a la humanidad que se avecina, obtener fármacos y todo tipo de sustancias químicas que utilizamos en nuestra vida, o, por qué no, prolongar nuestra vida o envejecer más tarde.

Estamos asistiendo al nacimiento de una nueva era con unas posibilidades que nunca antes habíamos alcanzado: hemos construido mapas completos de nuestros cromosomas, habremos fabricado animales cuyos órganos tendrán características humanas, bacterias que fabriquen nuestras medicinas por nosotros, animales y plantas que nos den de comer, habremos enseñado a nuestro cuerpo a luchar contra muchas enfermedades que hoy nos vencen y, en definitiva, habremos conseguido un poder que nunca antes habíamos tenido.

Este enorme poder tendrá que ser utilizado con enormes dosis de sentido común y control porque las posibilidades en sentido negativo son tantas como en sentido positivo; por esta razón asistimos hoy en día a un debate, a nivel mundial, sobre cómo se debe utilizar ese poder, sobre las cuestiones éticas de manipular a los seres vivos, y sobre las consecuencias de esa alteración de la naturaleza que aún no somos capaces ni siquiera de imaginar.

El estudio de los cromosomas humanos

En la especie humana existen un total de 46 cromosomas en cada una de nuestras células, **44 autosomas** y **2 cromosomas sexuales**; el conjunto de los 46 cromosomas constituye lo que denominamos el Genoma Humano. Como somos una **especie diploide**, nuestro genoma está formado en realidad por dos juegos de **23 cromosomas homólogos**, uno que viene de nuestra madre a través del óvulo, y otro que viene de nuestro padre a través del espermatozoide. Para estudiar los cromosomas se recurre a unas representaciones denominadas **CARIOTIPOS**, en los que se colocan los cromosomas homólogos ordenados por pares y por tamaño, desde el par más grande, el 1, hasta el más pequeño, el 21, más los cromosomas sexuales.



El Genoma Humano está formado por unos **3.000 millones de pares de bases** que constituyen los 46 cromosomas; estos pares de bases se agrupan en una cantidad estimada entre 30.000 y 50.000 genes, existiendo, además, una gran cantidad de fragmentos de ADN que no poseen ninguna información: se calcula que **sólo el 3 % del ADN celular tiene "sentido"**, es decir, información para fabricar nuestras proteínas; **el 97 % restante es una incógnita.**

Existe una **cuestión ética** muy importante que afecta, no a la realización de los mapas cromosómicos, sino a la utilización que se va a hacer de la información, porque igual que se puede prevenir una enfermedad sabiendo que una persona tiene el gen, y por tanto cierta predisposición a desarrollarla, también se puede negar, por ejemplo, un seguro o un trabajo a otra persona que tenga otro gen para cierta enfermedad:

¿Es lícito que a una persona se le pueda exigir un análisis genético para trabajar, hacerse un seguro o pedir un crédito? Este es el dilema que ya se empieza a plantear, y que habrá que resolver en un futuro no muy lejano.

Las mutaciones

Las mutaciones son alteraciones en la información genética que pueden deberse a multitud de agentes (= agentes mutagénicos), tales como radiaciones, sustancias químicas, etc. Las alteraciones pueden ser muy puntuales y no producir efectos, o afectar a gran cantidad de información y producir grandes modificaciones en los caracteres, llegando incluso a ser letales (= producen la muerte); constituyen la principal fuente de variabilidad genética, ya que son las responsables de la aparición de **ALELOS** en los genes, y por tanto, de la aparición de fenotipos nuevos. Pueden ser:

- **Génicas:** Afectan sólo a un gen, son cambios en bases nitrogenadas sueltas que se sustituyen unas por otras, o se pierde o se gana alguna.
- **Cromosómicas:** Afectan a fragmentos de cromosomas que llevan varios genes, bien porque se pierde parte de un cromosoma, porque se da la vuelta, se intercambian fragmentos con otros cromosomas, etc.
- **Genómicas:** Afectan a cromosomas enteros, alterando el número de cromosomas (= genoma) del individuo, normalmente porque se pierde o se gana algún cromosoma entero.

Algunas enfermedades genéticas frecuentes:

- **Cáncer:** Enfermedad cuyas causas no pueden ser atribuidas a una sola razón, pero parte de los variados tipos de cáncer tiene su origen en ciertos genes llamados ONCOGENES, que desencadenan la independización de algunas células que empiezan a dividirse y a utilizar recursos y espacios de células sanas, llegando a destruir los órganos que afectan, pudiendo, además, extenderse a otros órganos (**METÁSTASIS**).
- **Enfermedad de Alzheimer:** Provoca la degeneración del sistema nervioso central a nivel del encéfalo, lo cual origina la pérdida de diversas capacidades humanas, desde la memoria, hasta las funciones motoras y sensitivas.
- **Distrofia de Duchenne:** Enfermedad progresiva que provoca la degeneración de la musculatura esquelética.
- **Hipercolesterolemia:** Aumento de los niveles de colesterol en sangre, responsable de la formación de placas arteriales, trombos, etc.
- **Enfermedad de Tay-Sachs:** Enfermedad metabólica que impide el desarrollo del sistema nervioso.
- **Trisomía del 21:** Conocida como **Síndrome de Down o mongolismo**, se caracteriza por serios problemas físicos, incluyendo trastornos cardíacos y retraso mental.
- **Hemofilia:** Incapacidad de coagular la sangre.

Biotecnología e Ingeniería Genética

La **BIOTECNOLOGÍA** consiste en la utilización de seres vivos sencillos (bacterias y levaduras), y células eucariotas en cultivo, cuyo metabolismo y capacidad de biosíntesis se utilizan para la fabricación de sustancias específicas aprovechables por el hombre. La biotecnología permite, gracias a la aplicación

integrada de los conocimientos y técnicas de la bioquímica, la microbiología, la ingeniería química, y, sobre todo, la ingeniería genética, aprovechar en el plano tecnológico las propiedades de los microorganismos y los cultivos celulares. Permiten producir a partir de recursos renovables y disponibles en abundancia gran número de sustancias y compuestos.

La **INGENIERÍA GENÉTICA** es una parte de la biotecnología que se basa en la manipulación de genes para obtener esas sustancias específicas aprovechables por el hombre: se trata de aislar el gen que produce la sustancia, e introducirlo en otro ser vivo que sea más sencillo -y barato- de manipular; lo que se consigue es modificar las características hereditarias de un organismo de una forma dirigida por el hombre, alterando su material genético.

Manipulación genética. Clonación de genes

La **clonación de genes** es una técnica mediante la cual se selecciona un gen que interesa por alguna razón, generalmente porque produce alguna proteína de interés para el hombre (antibióticos, vacunas, proteínas terapéuticas, hormonas, etc.), se introduce en una célula sencilla, normalmente bacteriana o de algún protista sencillo, como las levaduras, y se hace que esa célula se divida muchas veces y que fabrique la proteína que nos interesa; luego se purifica la proteína y se puede distribuir para su uso. Las fases del proceso son las siguientes:

- Obtener del fragmento de ADN que contiene el gen que se quiere clonar
- Insertar dicho gen en otra molécula de ADN que sirva de transportador (vector), generalmente ADN de virus y bacterias
- Introducir el vector de clonación con el gen que nos interesa en una célula de otro organismo (célula hospedadora); la célula hospedadora suele ser una célula bacteriana por su sencillez y rapidez de multiplicación
- Multiplicar la célula hospedadora para obtener muchas copias del gen

Hoy en día existe una técnica para clonar genes que es la **PCR (Polymerase Chain Reaction)**, en la que a partir de un fragmento de ADN cualquiera, se obtienen muchas copias por la acción de la enzima ADN polimerasa, responsable de la replicación del ADN.

Los productos transgénicos

Son productos de origen animal o vegetal obtenidos a partir de individuos cuya información genética ha sido manipulada por el hombre a fin de modificar alguna de sus características gracias a que poseen determinados genes introducidos por el hombre mediante ingeniería genética; así por ejemplo existen variedades de cereales que soportan plagas y sequías, frutos que tardan más en madurar o en pudrirse, animales con órganos de características parecidas a los humanos, etc.

Para sus defensores representan el final de algunos problemas de la humanidad, como son la carencia de órganos para transplantes o la erradicación del hambre en el mundo, para sus detractores suponen un riesgo para la salud humana no calculado, por el hecho de que acumulan insecticidas, pierden sus cualidades nutritivas, o pueden transmitir al hombre enfermedades de otros seres vivos.

Aplicaciones de la ingeniería genética

1. Obtención de proteínas de interés médico y económico

- * Antibióticos
- * Enzimas
- * Hormonas: insulina, hormona del crecimiento, eritropoyetina
- * Vacunas
- * Proteínas sanguíneas: seroalbúmina, factores de coagulación
- * Interferón

2. Mejora genética de animales y vegetales para obtener una mayor producción y mejor calidad nutricional.

3. Obtención de plantas clónicas para cultivos

4. Obtención de "bioinsecticidas", animales y plantas capaces de destruir a otros seres vivos que se alimentan de los cultivos.

5. Obtención de animales y vegetales transgénicos :

Animales

- Obtención de órganos animales (cerdos) con genes humanos para no ser rechazados en trasplantes
- Animales con carnes y huevos con menos colesterol y grasas
- Pollos sin plumas

Vegetales

- Resistentes a insectos: maíz y algodón con un gen que produce una toxina para orugas y escarabajos
- A herbicidas: soja, algodón, maíz, resisten a altas concentraciones de herbicidas que se echan en los campos para erradicar malas hierbas
- A condiciones ambientales: frío, sequía, alta salinidad, etc.

CULTIVOS TRANSGÉNICOS			
Alfalfa	Espárrago	Maíz	Soja
Algodón	Fresa	Manzana	Tabaco
Arroz	Girasol	Melón	Tomate
Berenjena	Guisante	Patata	Trigo
Centeno	Lechuga	Pepino	Uva
Ciruela	Lino	Pimiento	Zanahoria

6. Biodegradación de residuos

Clonación de genes bacterianos productores de enzimas que degradan sustancias tóxicas o contaminantes (tratamiento de aguas residuales, transformación de desechos domésticos, degradación de residuos peligrosos y fabricación de compuestos biodegradables...), regeneran suelos y aguas contaminadas, etc.

7. Secuenciación de ADN

Secuenciar ADNs es analizar la composición de un fragmento de ADN para saber qué genes tiene y qué producen esos genes; esto es lo que se está haciendo en el Proyecto Genoma Humano

8. Terapias génicas

Consisten en manipular genéticamente células enfermas para que ellas mismas puedan producir las proteínas cuya falta o mal funcionamiento provoca la enfermedad: con la ayuda de un vector adecuado se introduce el gen correcto y se integra en el ADN de la célula enferma.

Una de las principales vías de investigación actuales es la de marcar genéticamente a las células tumorales de un cáncer para que el organismo las reconozca como extrañas y pueda luchar contra ellas.

- Cáncer: melanoma, riñón, ovario, colon, leucemia, pulmón, hígado, próstata...
- Fibrosis quística
- Hipercolesterolemia
- Hemofilia
- Artritis reumática
- Diabetes
- SIDA

Riesgos de la Ingeniería Genética

- Productos de consumo humano poco experimentados sobre sus posibles consecuencias para nuestra salud
- Manipulación de otros seres vivos, lo que plantea cuestiones de tipo ético
- Monopolización de la información con la intervención de grandes multinacionales farmacéuticas y químicas que invierten enormes cantidades de dinero con la esperanza de obtener mayores beneficios
- Explotación de recursos del tercer mundo sin que a cambio les lleguen las ventajas de esta tecnología del siglo XXI
- Peligro de manipular virus y bacterias patógenos creando seres vivos incontrolados que pueden llegar a afectar a nuestra propia especie.

