



**GENÉTICA**  
Grado 9°

*Juan Carlos López (COMPILADOR)*

# GENÉTICA

UUID: e874415a-bc32-11e4-9d00-9df0ffa51115

This ebook was created with BackTypo (<http://backtypo.com>)  
by Simplicissimus Book Farm

# Índice

Genética MedLine Plus

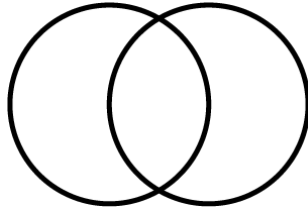
El modelo de la doble hélice del DNA Una respuesta al Profesor Cerdá-Olmedo

¿Podemos leer el libro de la vida?

Agradecimientos

# GENÉTICA

*MedLine Plus*



## GENÉTICA

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/002048.htm>

La genética es el estudio de la herencia, el proceso en el cual un padre le transmite ciertos genes a sus hijos. La apariencia de una persona (estatura, color del cabello, de piel y de los ojos) está determinada por los genes. Otras características afectadas por la herencia son:

- Probabilidad de contraer ciertas enfermedades
- Capacidades mentales
- Talentos naturales

Un rasgo anormal (anomalía) que se transmite de padres a hijos (heredado) puede:

- No tener ningún efecto en la salud ni en el bienestar de la persona (por ejemplo, el rasgo podría simplemente ser un mechón de cabello blanco o el lóbulo de la oreja más largo de lo normal).
- Tener sólo un efecto menor (por ejemplo, daltonismo).
- Tener un mayor efecto en la calidad o duración de la vida.

Para la mayoría de los trastornos genéticos, se recomienda asesoría

genética. Es posible que muchas parejas también quieran buscar diagnóstico prenatal si uno de ellos tiene un trastorno genético.

## **INFORMACIÓN**

Los seres humanos tienen células con 46 cromosomas: dos cromosomas que determinan su sexo (cromosomas X y Y) y 22 pares de cromosomas no sexuales (autosómicos). Los hombres tienen "46, XY" y la mujeres "46, XX". Los cromosomas se componen de hebras de información genética, llamadas ADN. Cada cromosoma contiene secciones de ADN llamadas genes, los cuales transportan la información necesaria para que su cuerpo produzca ciertas proteínas.

Cada par de cromosomas autosómicos contiene un cromosoma de la madre y uno del padre. Cada cromosoma en un par porta básicamente la misma información, es decir, cada par tiene los mismos genes. Algunas veces, hay ligeras variaciones de estos genes. Estas variaciones se presentan en menos del 1% de la secuencia de ADN. Los genes que tienen estas variaciones se denominan alelos.

Algunas de estas variaciones pueden provocar un gen que es anormal. Un gen anormal puede conducir a una proteína anormal o a una cantidad anormal de una proteína normal. En un par de cromosomas autosómicos, hay dos copias de cada gen, uno de cada padre. Si uno de estos genes es anormal, el otro puede producir suficiente proteína para que no se desarrolle ninguna enfermedad. Cuando esto sucede, el gen anormal se denomina recesivo y el otro gen en el par se denomina dominante. Se dice que los genes recesivos se heredan en un patrón autosómico recesivo.

Sin embargo, si únicamente se necesita un gen anormal para producir la enfermedad, esto lleva a que se presente un trastorno hereditario dominante. En el caso de un trastorno dominante, si un gen anormal se hereda del padre o de la madre, el niño probablemente manifestará la enfermedad.

A una persona con un gen anormal se la denomina heterocigoto para ese gen. Si un niño recibe un gen anormal para enfermedad recesiva de ambos padres, manifestará la enfermedad y será homocigoto para ese gen.

## **TRASTORNOS GENÉTICOS**

Casi todas las enfermedades tienen un componente genético, pero la importancia de ese componente varía. Los trastornos en los cuales los genes

juegan un papel importante (enfermedades genéticas) se pueden clasificar como:

- Defectos monogenéticos
- Trastornos cromosómicos
- Multifactoriales

Un trastorno monogenético, también llamado trastorno mendeliano, es causado por un defecto en un gen particular. Los trastornos monogenéticos son poco comunes, pero dado que hay cerca de 4,000 trastornos monogenéticos conocidos, su impacto combinado es considerable.

Los trastornos monogenéticos se caracterizan por la forma como se transmiten en familias. Hay cinco patrones básicos de herencia monogenética:

- Autosómico dominante
- Autosómico recesivo
- Dominante ligado al cromosoma X
- Recesivo ligado al cromosoma X
- Herencia ligada al cromosoma Y
- Herencia materna (mitocondrial)

El efecto observado de un gen (la apariencia de un trastorno) se denomina el fenotipo.

En la herencia autosómica dominante, la anomalía o anomalías generalmente aparecen en cada generación. Cada vez que una mujer afectada tenga un niño, ese niño tendrá un 50% de probabilidad de heredar la enfermedad.

Las personas con una copia del gen para enfermedad recesiva se denominan portadores y normalmente no manifiestan síntomas para la enfermedad. Sin embargo, el gen a menudo puede encontrarse por medio de pruebas de laboratorio sensibles.

En la herencia autosómica recesiva, es posible que los padres de una persona afectada pueden manifiesten la enfermedad (son portadores). En promedio, la probabilidad de que los padres portadores pudieran tener niños que desarrollen la enfermedad es del 25% con cada embarazo. Los niños y las niñas tienen las mismas probabilidades de resultar afectados. Para que un niño tenga los síntomas de un trastorno autosómico recesivo,

debe recibir el gen anormal de ambos padres. Debido a que la mayoría de los trastornos recesivos son raros, un niño tiene mayor riesgo de una enfermedad recesiva si los padres tienen lazos de consanguinidad. Los parientes tienen una probabilidad más alta de haber heredado el mismo gen raro de un ancestro común.

En la herencia recesiva ligada al cromosoma X, la probabilidad de contraer la enfermedad es mucho mayor en los hombres que en las mujeres y, debido a que el gen anormal lo porta el cromosoma X, los hombres no lo transmiten a sus hijos varones (que recibirán el cromosoma Y de sus padres). Sin embargo, sí lo transmiten a sus hijas. En las mujeres, la presencia de un cromosoma X normal enmascara los efectos del cromosoma X con el gen anormal. De esta manera, casi todas las hijas de un hombre afectado por la enfermedad parecen normales, pero todas son portadoras del gen anormal y cada vez que tengan un hijo, hay un 50% de probabilidades de que reciba el gen anormal.

En la herencia dominante ligada al cromosoma X, el gen anormal aparece en las mujeres, incluso así también haya un cromosoma X normal presente. Dado que los hombres le pasan el cromosoma Y a sus hijos varones, los hombres afectados no tendrán hijos varones afectados, pero todas sus hijas sí resultarán afectadas. Los hijos o hijas de mujeres afectadas tendrán un 50% de probabilidades de contraer la enfermedad.

## **EJEMPLOS DE TRASTORNOS MONOGENÉTICOS**

Autosómico recesivo:

- Deficiencia de ADA (a veces denominado "enfermedad del niño en una burbuja")
- Deficiencia de alfa-1-antitripsina (AAT)
- Fibrosis quística (FQ)
- Fenilcetonuria (FC)
- Anemia drepanocítica

Recesivo ligado al cromosoma X:

- Distrofia muscular de Duchenne
- Hemofilia A
- Autosómico dominante:
- Hipercolesterolemia familiar



- Enfermedad de Huntington

Dominante ligado al cromosoma X:

Solamente muy pocas y muy raras enfermedades son dominantes ligadas al cromosoma X. Una de ellas es el raquitismo hipofosfatémico, también denominado raquitismo resistente a la vitamina D.

## **TRASTORNOS CROMOSÓMICOS**

En los trastornos cromosómicos, el defecto se debe a un exceso o falta de genes contenidos en todo un cromosoma o en un segmento de un cromosoma.

Los trastornos cromosómicos abarcan:

- Síndrome de Down
- Síndrome de Klinefelter
- Síndrome de Turner

## **TRASTORNOS MULTIFACTORIALES**

Muchas de las enfermedades más comunes son causadas por interacciones de algunos genes y factores en el ambiente (por ejemplo, enfermedades en la madre y medicamentos). Éstas abarcan:

- Cáncer
- Cardiopatía coronaria
- Hipertensión
- Accidente cerebrovascular

## **TRASTORNOS MITOCONDRIALES LIGADOS AL ADN**

Las mitocondrias son pequeños organismos presentes en la mayoría de las células del cuerpo y son responsables de la producción de energía dentro de éstas. Las mitocondrias contienen su propio ADN privado.

En los últimos años, se ha demostrado que más de 60 trastornos hereditarios resultan de cambios (mutaciones) en el ADN mitocondrial. Dado que las mitocondrias provienen sólo del óvulo femenino, la mayoría de los trastornos relacionados con el ADN mitocondriales se transmiten de la madre.

Los trastornos relacionados con el ADN mitocondriales pueden

aparecer a cualquier edad y tienen una amplia variedad de síntomas y signos. Estos trastornos pueden causar:

- Ceguera
- Retraso en el desarrollo
- Problemas gastrointestinales
- Hipoacusia
- Problemas del ritmo cardíaco
- Alteraciones metabólicas
- Baja estatura

Algunos otros trastornos también se conocen como trastornos mitocondriales, pero no implican mutaciones en el ADN mitocondrial. Estos trastornos suelen ser defectos de un solo gen y que siguen el mismo patrón de herencia como otros trastornos de un único gen.

### **NOMBRES ALTERNATIVOS**

Homocigoto; Herencia; Heterocigoto; Patrones de herencia; Herencia y enfermedad; Hereditario; Marcadores monogénico

### **REFERENCIAS**

Feero WG, Zazove P, Stevens NG. Clinical genetics (genomics). In: Rakel RE, ed. Textbook of Family Medicine. 8th ed. Philadelphia, PA: Elsevier Saunders; 2011:chap 44.

### **ACTUALIZADO: 5/5/2014**

Versión en inglés revisada por: Chad Haldeman-Englert, MD, FACMG, Wake Forest School of Medicine, Department of Pediatrics, Section on Medical Genetics, Winston-Salem, NC. Review provided by VeriMed Healthcare Network. Also reviewed by David Zieve, MD, MHA, Isla Ogilvie, PhD, and the A.D.A.M. Editorial team.

Traducción y localización realizada por: DrTango, Inc.

A.D.A.M., Inc. está acreditada por la URAC, también conocido como American Accreditation HealthCare Commission ([www.urac.org](http://www.urac.org)). La acreditación de la URAC es un comité auditor independiente para verificar que A.D.A.M. cumple los rigurosos estándares de calidad e integridad. A.D.A.M. es una de las primeras empresas en alcanzar esta tan importante distinción en servicios de salud en la red. Conozca más sobre la política editorial, el proceso editorial y la

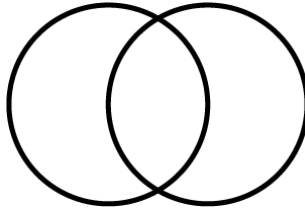
poliza de privacidad de A.D.A.M. A.D.A.M. es también uno de los miembros fundadores de la Junta Ética de Salud en Internet (Health Internet Ethics, o Hi-Ethics) y cumple con los principios de la Fundación de Salud en la Red (Health on the Net Foundation: [www.hon.ch](http://www.hon.ch)).

La información aquí contenida no debe utilizarse durante ninguna emergencia médica, ni para el diagnóstico o tratamiento de alguna condición médica. Debe consultarse a un médico con licencia para el diagnóstico y tratamiento de todas y cada una de las condiciones médicas. En caso de una emergencia médica, llame al 911. Los enlaces a otros sitios se proporcionan sólo con fines de información, no significa que se les apruebe. © 1997-2015 A.D.A.M., Inc. La duplicación para uso comercial debe ser autorizada por escrito por ADAM Health Solutions.

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/002048.htm>

# EL MODELO DE LA DOBLE HÉLICE DEL DNA

## *Una respuesta al Profesor Cerdá-Olmedo*



por JAUME BAGUÑA

Departament de Genètica, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona

<http://segenetica.es/varios.php?request=12>

En su erudito, barroco y provocador artículo de opinión “La historia del ADN: Watson y Crick, ¿juego de niños?” el Profesor Enrique Cerdá-Olmedo elabora una de las clásicas variantes de la historia-ficción, esta vez aplicada a la “historia” del DNA y al “descubrimiento” (los entrecomillados son míos) del famoso modelo de la doble hélice. Dicha variante resulta de aplicar a la historia de la ciencia el dictum que las victorias tienen muchos padres, las derrotas, sólo uno.

Su metodología, por no decir “filosofía”, consiste en trazar los antecedentes de un hecho clave (en este caso el modelo de la doble hélice de Watson-Crick de 1953), por nimios, intrascendentes u olvidados (aunque importantes) que fueran, y argumentar que todo estaba allí para que el primero que pasara desarrollara el modelo. Ergo, lo que hicieron Watson y Crick fue, quitando ya los interrogantes de su título, un juego de niños. Sinceramente, esta manera de contar la historia, hecha supongo con la mejor de las intenciones (es decir, recordarnos que antes de la doble hélice se había descubierto el DNA, y honrar a figuras señeras como Avery y otros), no es clarificadora ni pedagógica. Por ello, permítanseme dos

reflexiones.

## 1. INTUICIONES, ANTECEDENTES, OPORTUNIDADES Y REALIDADES.

Es bien sabido que cualquier gran idea, teoría o modelo ha tenido antecedentes o intuiciones previas que, por razones varias, no cristalizaron. En general, ello no menoscabó la genialidad o la intuición de quien sugirió, propuso o demostró la idea, teoría o modelo finalmente correctos (hasta que no se demuestre lo contrario). Sirvan como ejemplo algunas intuiciones de Poincaré (1904) respecto a la relatividad de Einstein (1905), la propuesta de un mecanismo de “selección natural” por Patrick Matthew en 1831 justo cuando Darwin embarcaba en el Beagle y casi 30 años antes que expusiera su teoría (Darwin, 1859), o las especulaciones de Morgan (1934) sobre regulación génica bastante antes del modelo del operón de Jacob-Monod (1959). A ellos, podríamos añadir las curiosas intuiciones combinatoriales sobre “unidades independientes “ o “genes” de Augustin Sageret (1826), 40 años antes que Mendel y 75 años antes que de Vries, Correns y Tschermak (1901). En todos estos casos, las intuiciones previas palidecen ante el resultado final.

Si nos atenemos a los antecedentes previos a la doble hélice reseñados en el artículo de Enrique Cerdá-Olmedo, y lógicamente dejando aparte el propio descubrimiento del DNA, nos encontramos que la complementariedad fue una idea de Pauling y Delbrück (1940), que Astbury (1947) sabía que la estructura del DNA es helicoidal y simétrica, que Gulland (1947) dedujo que los fosfatos estaban en posición externa y las bases en el interior, que Chargaff (1950-51) supo (pero no dedujo nada más) que el número de A=T y el de C=G, y que Donoghue y Cochran conocían las formas tautoméricas adecuadas para deducir las distancias entre los átomos de hidrógeno que forman los puentes entre las bases. A ello habría que añadir la sorprendente revelación de que en 1947 y en 1952-53, respectivamente, Boivin y Vendrely y Dounce habían ya propuesto que la información va del DNA al RNA y de éste a las proteínas a través de una clave de tripletes. Finalmente, dejo aparte, por manido, el tema de las fotos de Wilkins y Franklin y el descubrimiento de la estructura primaria del DNA por Todd y colaboradores.

Llegados a este punto, no es de extrañar que desde la primera página Enrique Cerdá-Olmedo despache al modelo de Watson y Crick señalando

que (las negritas son mías) “cualquiera que hubiera reunido la información disponible en 1953 sobre el DNA hubiera compuesto el modelo en doble hélice sin dificultad”. Es decir, fue un juego de niños. En consecuencia, su descubrimiento carece “de la relevancia histórica de los investigadores que, abordando en solitario temas importantes, aportaron conocimientos inesperados que hubieran seguido ocultos mucho tiempo”. Y añade que Watson y Crick no hicieron trabajo experimental, aplicaron métodos de moralidad muy dudosa, hablaron y tomaron café con muchas personas, y que su conducta es un ejemplo brillante de la “cultura del pelotazo”. Sorprende ver a la ciencia y al fútbol emparejados en los señeros nombres de los Premios Nobel de Medicina en 1962, Watson y Crick.

No hacer trabajo experimental y hablar y tomar café con muchas personas no me parecen actitudes criticables; más bien todo lo contrario. No entro en las apreciaciones sobre moralidad dudosa y “pelotazos” que atribuye Enrique Cerdá-Olmedo a Watson y Crick. Mucho se ha escrito y dicho sobre lo primero, y lo segundo podría ser tema de una enjundiosa tesis doctoral. Sin embargo, sorprende a estas alturas la actitud romántica de Enrique Cerdá-Olmedo sobre la actividad científica: individualidad, soledad, incompreensión, conocimientos ocultos, descubrimiento inesperado... Sinceramente, creo que antes y ahora, la innovación científica, y la doble hélice no es una excepción, depende esencialmente de un adecuado sumatorio de factores: un buen cerebro (inteligencia e imaginación), dosis adecuadas de información (lo que requiere ver, hablar y oír; o sea, tomar café), trabajo duro (experimental o no) y, muy especialmente, estar en el lugar y momento adecuados (otros le llaman suerte). Todo ello da a mentes preparadas la oportunidad de formular o llegar al modelo o teoría precisos y convertirlos en realidad. Ha habido, hay y habrá montones de intuiciones, presentimientos y premoniciones, pero tan solo una soledad de realidades (perdón por la licencia poética).

## **2. EL MODELO DE LA DOBLE HÉLICE: INTUICIÓN GENIAL, SÍ; JUEGO DE LEGO, NO.**

Soy de la opinión que cuanto más simple, elegante, comprensible y explicativo es un modelo o teoría, más discutido y contestado es. La razón es muy sencilla: la envidia humana, o para ser más precisos, la envidia (sana o no) de los demás científicos. En Biología, el ejemplo más señero es la teoría de la selección natural de Darwin, o para ser más justos de Darwin y

Wallace. Es sabido que al publicarla, su íntimo amigo Huxley comentó: y cómo no se me ocurrió a mí? Aparte de traducir su admiración por la teoría, tal frase trasluce claramente la convicción de que al ser tan irritantemente sencilla no entendía que él mismo (que intelectualmente no debía considerarse inferior a Darwin) no hubiese llegado antes. Esta irritante sencillez es lo que le ha atraído durante casi 150 años, y sigue atrayendo, las iras y críticas de científicos y no científicos.

El modelo de la doble hélice es también irritantemente simple, elegante, comprensible y explicativo. Ante él, sin embargo, no cabe la reacción antidarwiniana. Al poco se probó correcto y ha demostrado ser válido por activa y por pasiva. En su contra, una de las pocas reacciones posibles es descalificar su gestación y a sus autores como un “juego de niños”. En otras palabras, aparte de tomar café (que no es propio de niños), Watson y Crick jugaron al LEGO y les salió la doble hélice (para los profanos, el LEGO es un juego para niños compuesto de piezas ensamblables de distintos colores con el que se pueden hacer desde objetos simples hasta muy complejos). Como dirían muchos: ¡los hay con suerte!

A mi entender, la realidad fue distinta. La principal dificultad para llegar al modelo final de la estructura del DNA no fue técnica sino conceptual. Aunque el DNA iba siendo aceptado como el material hereditario, la necesidad de que especificara estructuras tridimensionales (desde el lejano fenotipo hasta las cercanas proteínas), llevaba a menudo a suponer que el propio DNA debería contener información tridimensional. Esta información, además, debía replicarse fielmente multitud de veces durante el desarrollo y de generación en generación. Frente a ello, Watson y Crick operaban con dos ideas o conceptos clave en Biología: paridad y complementariedad, que sus competidores no consideraron o apreciaron. En otras palabras, la naturaleza opera en pares (una célula se divide en dos, no en tres; los cromosomas se aparean y seguidamente se duplican y no se triplican; en la naturaleza hay multitud de bifurcaciones, y no trifurcaciones). Al tiempo, la complementariedad había de ser distinta a las ideas habituales de llave-cerradura o escultura-molde de aquellos tiempos y debía contener la idea de información. A partir de imágenes de difracción del DNA con rayos X, Crick fue el primero en deducir que el DNA tenía simetría doble, lo que implicaba dos cadenas antiparalelas. Además, la intuición de Watson de emparejar las bases de nucleótidos mediante modelos (proceder derivado por cierto de Linus Pauling y por el que

Rosalind Franklin no tenía querencia alguna) hizo el resto. La complementariedad de las dos cadenas era la clave de la herencia ya que cada cadena sencilla actuaba durante la replicación como molde para la otra, y viceversa, formando dos cadenas dobles idénticas mientras que la información estaba en la secuencia de bases (estructura primaria).

La grandeza del modelo de la doble hélice reside en que aunó de golpe los conceptos de Herencia, Reproducción, y Desarrollo y suministró un sustrato molecular para analizar y entender la Evolución. Además, introdujo con claridad y por vez primera el concepto de información en Biología. En este punto discrepo también de Enrique Cerdá-Olmedo cuando dice (y cito) “El concepto de información, aplicado precisamente a la información genética, aparece claramente en Aristóteles...”. Si seguimos así, concluiremos que Adán y Eva ya demostraron, con la ayuda de Dios, el concepto de replicación (por aquello de la costilla) y, quien sabe si ya postularon la doble hélice. Por razones similares, dejo aparte el aserto que Augustin Sageret introdujera en la Biología del lejano 1826, a partir de sencillos cruzamientos de variedades de melones, la idea de información genética organizada en unidades independientes, la idea de combinatoria de unidades para explicar el fenotipo, y la de tipo y molde. No creo que Mendel, ya olvidado en vida, merezca ser ahora empequeñecido por unos precedentes cuanto menos pintorescos.

Como señala Maynard Smith (1999), la idea de información entra en la Biología cuando hay una distinción clara entre genotipo y fenotipo; en otras palabras, una división del trabajo entre DNA y proteínas, unidas por el código genético. Y esta idea surge con el modelo de la doble hélice de Watson y Crick y el subsiguiente código genético de Crick, Brenner y muchos otros. Retrotraernos a Aristóteles y Sageret sirve solo para confundir.

## RESUMEN

Honrar la memoria de aquellos descubrimientos (el DNA como material hereditario) y de aquellas personas que los realizaron (Avery y colaboradores), a quienes los avatares de la vida (Avery murió en 1955), la historia (publicó su trabajo clave en 1944, meses antes del día D), y la incomprensión (cuando no la envidia) humana alejaron de un justo y mayor reconocimiento, es una tarea honorable. Éste, creo, fue el objetivo del artículo de Enrique Cerdá-Olmedo, lo que a todas luces le honra.



Sin embargo, llevar a cabo esta tarea a costa de minusvalorar logros tan o más importantes (yo creo que bastante más) llevados a cabo por otros (en este caso Watson y Crick y su famoso modelo) me parece poco pedagógico a la par que futil. Aunque del escrito de Enrique Cerdá-Olmedo se diría que el modelo de la doble hélice tuvo, como las victorias, muchos padres, la realidad es que tuvo solo dos padres (o padre y madre, si se quiere ver así). Eso sí, asistieron al parto bastantes comadronas y, por qué no decirlo, también hubo perdedores; unos cuantos, y no uno como sugiere el dictum.

#### **BIBLIOGRAFÍA ADICIONAL (para saber un poco más)**

BBC. 1987. Life Story.

Fuller, W. 2003. Who said 'helix'?. *Nature* 424: 876-878.

García-Bellido, A. 1978. Evolución de los conceptos biológicos. *Bol. Inform. Fundac. March.* 67: 3-14.

Maynard Smith, J. 1999. The idea of information in Biology. *The Quart.rev.Biol.* 74:4; 395-400.

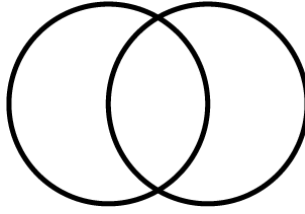
Morgan, T.H. 1934. *Embryology and Genetics*. Columbia Univ Press, New York.

Watson, J.D. 1968. *The Double Helix: A personal Account of the Discovery of the Structure of DNA*. Atheneum, New York.

última actualización: 19/12/2014 11:39:43. por Miguel Burgos © Sociedad Española de Genética

<http://segenetica.es/varios.php?request=12>

# ¿PODEMOS LEER EL LIBRO DE LA VIDA?



## GENÉTICA HUMANA

<http://www.educ.ar/sitios/educar/recursos/ver?id=90116>

Esta exposición presenta las distintas técnicas de secuenciación del ADN y explica los aspectos fundamentales del Proyecto Genoma Humano y su impacto en todas las áreas del conocimiento. También permite comprender algunos de los puntos más polémicos que desató este avance científico.

### INTRODUCCIÓN

La ciencia ha llegado finalmente a realizar una gran hazaña: leer el mapa genético. Para sorpresa de muchos, los biólogos han encontrado que las instrucciones que llevamos dentro no son tan diferentes de las de otros organismos. Algunos incluso han llegado a proponer que separar la genética humana de la otros organismos no tiene sentido. Pero la genética humana bien vale un apartado separado, aun cuando para su estudio se parte de muchos otros organismos menos evolucionados.

Para entender un poco cómo se lee este libro de la vida, explicaremos primero uno de los métodos más usados para secuenciar y luego hablaremos del proyecto más controvertido de la biología actual: el Proyecto Genoma Humano.

### SECUENCIACIÓN

Existen diferentes técnicas de secuenciación, pero sin ninguna duda la

desarrollada en la década de 1970 por Frederick Sanger, un bioquímico inglés, fue la que permitió la secuenciación a gran escala. Sanger, quien logró la secuencia completa de la molécula de insulina y demostró que las proteínas tienen una estructura específica, desarrolló un método de secuenciación en 1975 (que le valió un segundo Premio Nobel en 1980).

La secuenciación de ADN utilizando el "método dideoxi" de Sanger emplea nucleótidos modificados (dideoxinucleótidos), que no poseen el hidroxilo (OH) en el extremo 3'. El ADN se sintetiza *in vitro* utilizando un molde de la cadena que se desee secuenciar, un exceso de sustratos nucleótidos desoxi, una pequeña cantidad de dideoxi específico (A, T, C o G), un cebador o primer y polimerasa.

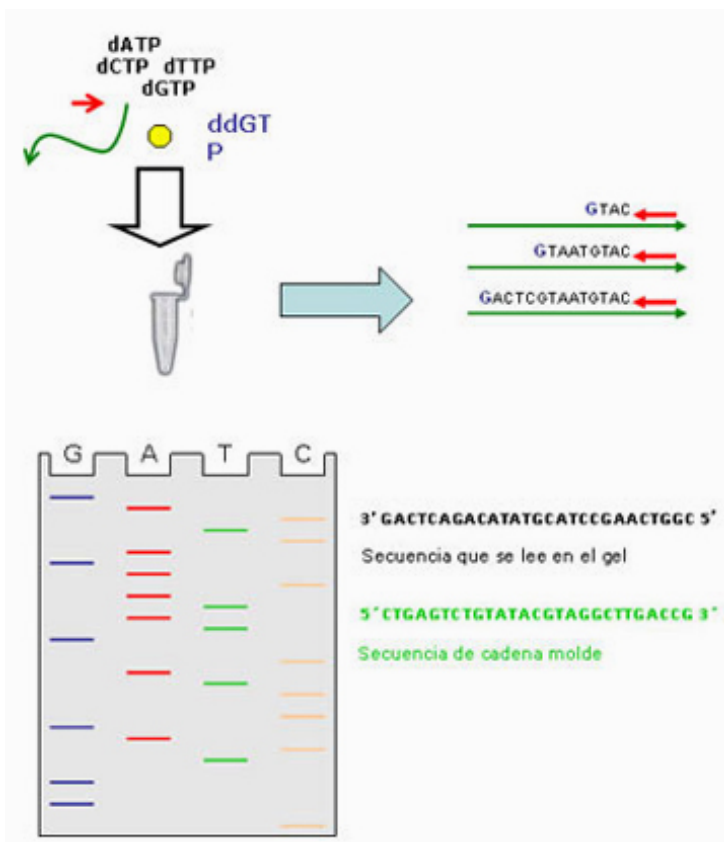


Imagen 1.

Imagen 1. Secuenciación. Para realizar la secuenciación se coloca en un tubo los cuatro desoxinucleótidos (negro) más un dideoxinucleótido (azul), además del primer, el molde y la ADN polimerasa (círculo amarillo). El resultado de la reacción de síntesis son cadenas de distinta longitud. La incorporación de

un nucleótido didesoxi hará que termine el proceso de síntesis. Esto se debe a que la polimerasa necesita un grupo hidroxilo en la posición 3' para poder agregar el siguiente nucleótido (si este grupo no está presente, la polimerasa no puede continuar con la síntesis). Una vez sintetizado el ADN, se realiza una corrida en gel sembrando los productos de las reacciones correspondientes al agregado de cada uno de los nucleótidos didesoxi. De esta manera, se pueden ver distintas bandas correspondientes a tamaños diferentes. Si leemos las calles de abajo arriba (es decir, de menor a mayor tamaño), tendremos la secuencia del ADN elegido (en orientación 5' a 3').

## PROYECTO GENOMA HUMANO

La magnitud del Proyecto Genoma Humano promete revolucionar el futuro de una manera tan profunda que algunos han comenzado a nombrar a este siglo como el "siglo de la biología". Los beneficios abarcan áreas tan diversas como la medicina, la ecología, la agricultura, la evolución y la antropología. Y entre las áreas donde más impacto tiene en la investigación básica se encuentran la ingeniería, la computación, la matemática, la sociología, la ética, el derecho, la educación, la medicina nuclear, la farmacéutica e incluso la educación.

Los objetivos perseguidos con el Proyecto Genoma Humano son múltiples:

- Identificar los aproximadamente 30.000 genes en el ADN humano,
- determinar la secuencia de los tres billones de bases,
- guardar la información generada en bases de datos,
- mejorar las herramientas de análisis de datos,
- transferir tecnologías al sector privado,
- analizar los aspectos éticos, legales, y sociales aparejados al proyecto,

Los dos últimos objetivos distinguen el Proyecto Genoma Humano del resto de las investigaciones científicas. En efecto, ninguno despertó como este tanto interés en la población por la gran controversia generada en torno a si se puede patentar el genoma o no, si es un patrimonio de la humanidad o si pertenece al que lo secuenció primero.

La disputa no es trivial. De hecho, fue una de las más grandes peleas que se generaron entre el consorcio privado encarnado en Craig Venter, un

biólogo y empresario estadounidense (presidente de Celera Genomics) y Francis Collins, quien era el director del Proyecto Genoma Humano, financiado por los gobiernos y fundaciones. Dicha pelea terminó cuando los gobernantes de los dos países más fuertes (Estados Unidos y el Reino Unido) se pusieron de acuerdo en definir al genoma humano como de dominio público.

En junio de 2000, Francis Collins, Venter, Bill Clinton (el entonces presidente de los Estados Unidos) y Tony Blair (el entonces primer ministro británico) se reunieron para anunciar que ya se contaba con un primer borrador del genoma. El Proyecto Genoma Humano concluyó en abril de 2003, dos años antes de lo esperado, justo a tiempo para la celebración de los 50 años del descubrimiento de la estructura del ADN.

Luego de concluido el análisis de todo el genoma, en 2005, la cifra final de genes resultó de alrededor 28.000, muy cercana a la de muchos organismos inferiores (y muy inferior a la cifra que se suponía en un comienzo).

Los conocimientos generados a partir del genoma humano y el uso de las herramientas del ADN recombinante permitirían desarrollar técnicas de diagnóstico prematuro para diferentes enfermedades, así como la predicción de posibles síndromes relacionados con predisposiciones genéticas. Esto provee una herramienta eficaz para la cura o el tratamiento dirigido específicamente a la causa de la enfermedad. El descubrimiento de los diferentes genomas permitirá, en un futuro, diseñar fármacos a medida, no sólo para enfermedades específicas, sino para enfermos específicos ya que tal vez se logre diseñar drogas que reconozcan epitopes (las mínimas unidades de antígenos). La biotecnología dejará de optimizar procesos, y de rediseñar rutas de obtención de proteínas, para pasar al diseño de novo de enzimas, proteínas, o fármacos.

Aun cuando los pronósticos son sumamente alentadores, hay también un lado oscuro. La información generada podría ser usada para la discriminación de seres humanos por tener en sus genes predisposición a alguna enfermedad. El aspecto ético es sólo uno de entre muchos otros que trae aparejado el Proyecto Genoma Humano. Así como el microscopio que descrito al comienzo reveló un mundo desconocido para la gente del siglo XVII, el Proyecto Genoma Humano abre nuevas ramas del conocimiento y genera una multitud de preguntas que, por su complejidad, tal vez ni nuestros alumnos ni sus hijos puedan llegar a contestar.

**FUENTE:**

© educ.ar. Todos los derechos reservados - Educ.ar S.E. - Av. Comodoro Rivadavia 1151 - Ciudad Autónoma de Buenos Aires CP 1429 - Tel / Fax: 54-11-4704-4000 (rot.) – Argentina

<http://www.educ.ar/sitios/educar/recursos/ver?id=90116>

## AGRADECIMIENTOS

## CRÉDITOS

*La imagen de la portada fue tomada del blog [Nature.com](http://blogs.nature.com/spoonful/files/DNA_Double_Helix.jpg) ([http://blogs.nature.com/spoonful/files/DNA\\_Double\\_Helix.jpg](http://blogs.nature.com/spoonful/files/DNA_Double_Helix.jpg)).*

*Tanto las imágenes como los textos incluidos en el presente libro se reproducen con fines estrictamente académicos y es para uso exclusivo de los estudiantes de grado 9° de cualquier Institución Educativa de Bolivia, Colombia, Ecuador y Perú (Comunidad Andina de Naciones). Lo anterior, de acuerdo con el Artículo 22 de la [Decisión 351](#) de la Comisión del Acuerdo de Cartagena.*

***Artículo 22 - Ilustración de la enseñanza:** Sin perjuicio de lo dispuesto en el Capítulo V y en el Artículo anterior, será lícito realizar, sin la autorización del autor y sin el pago de remuneración alguna, los siguientes actos: literal b) Reproducir por medios reprográficos para la enseñanza o para la realización de exámenes en instituciones educativas, en la medida justificada por el fin que se persiga, artículos lícitamente publicados en periódicos o colecciones periódicas, o breves extractos de obras lícitamente publicadas, a condición que tal utilización se haga conforme a los usos honrados y que la misma no sea objeto de venta u otra transacción a título oneroso, ni tenga directa o indirectamente fines de lucro.*

*Recomendamos ver el documento de Eduteka "[LIMITACIONES O EXCEPCIONES AL DERECHO DE AUTOR](#)".*

*Se prohíbe expresamente el uso comercial de este documento.*