

Título: Relaciona las mutaciones con la variabilidad biológica

Reconoce el carácter inacabado de los conocimientos científicos y tecnológicos entorno a la manipulación genética

Enfermedades producidas por mutaciones de variabilidad biológica...

■ **Síndrome de Klinefelter**

El síndrome de Klinefelter es un grupo de trastornos que afectan la salud de los varones que nacen con por lo menos un cromosoma X adicional. Los cromosomas se encuentran en todas las células del cuerpo y contienen genes. Los genes dan instrucciones específicas para las características y funciones del cuerpo. Por ejemplo, algunos genes determinan la estatura y el color del cabello. Otros genes influyen en las aptitudes lingüísticas y funciones reproductivas. Generalmente, cada persona tiene 23 pares de cromosomas. Uno de estos pares (los cromosomas sexuales) determina el género de la persona. Los bebés con dos cromosomas X (XX) son de sexo femenino. Los bebés con un cromosoma X y un cromosoma Y (XY) son de sexo masculino.

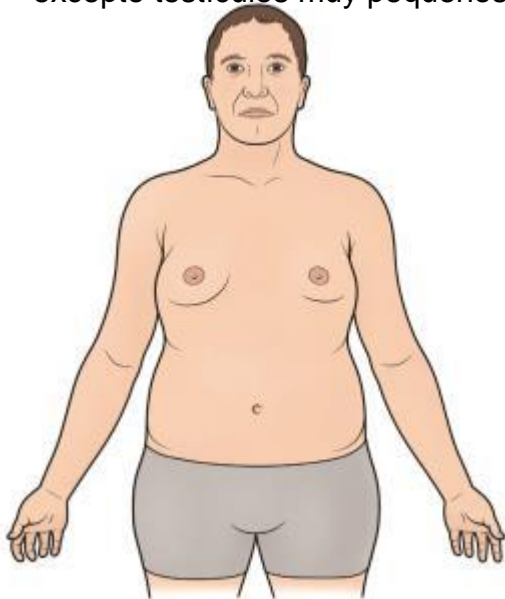
La mayoría de los varones con el síndrome de Klinefelter, también llamados varones XXY, tienen dos cromosomas X en vez de uno. El cromosoma X adicional usualmente está presente en todas las células del cuerpo. A veces, sólo está presente en algunas células, lo que resulta en casos menos severos del síndrome (denominado síndrome de Klinefelter mosaico). En ocasiones, se presentan casos más severos y poco comunes en los que hay dos o más cromosomas X adicionales.

- ¿Qué causa el síndrome de Klinefelter?

La presencia de cromosomas adicionales parece ocurrir por casualidad. El síndrome no se hereda de los padres. El cromosoma adicional parece surgir en el espermatozoides, el óvulo o después de la concepción.

- ¿Cuáles son los indicios y síntomas del síndrome de Klinefelter?

Los indicios y síntomas pueden variar. Algunos varones no tienen síntomas, pero un médico puede notar indicios físicos sutiles del síndrome. Muchos varones no reciben un diagnóstico hasta que alcanzan la pubertad o edad adulta. Hasta dos tercios de los hombres con el síndrome nunca recibirán un diagnóstico al respecto. Muchos hombres con síndrome de Klinefelter mosaico tienen pocos indicios obvios, excepto testículos muy pequeños. (hormone.org).



ndiendo
ología

¿SABÍA USTED?

El síndrome de Klinefelter es la anomalía más común de los cromosomas sexuales y afecta a uno de cada 500 a 700 hombres.

Pero esta enfermedad no sólo se presenta en hombres, también en mujeres aunque de diferente forma:

- **Síndrome de Turner**

El síndrome de Turner se define como un trastorno genético causado por una alteración (por la falta total o parcial) del cromosoma X. Los seres humanos tenemos 46 cromosomas, que son pequeñas estructuras en forma de bastón que contienen la información genética o ADN que se encuentran presentes en el núcleo de todas las células vegetales y animales. De estos 46 cromosomas hay dos que determinan el sexo de los individuos: el X y el Y. Las mujeres poseen dos cromosomas X, uno heredado del padre y el otro de la madre. Por su parte, los hombres tienen un cromosoma X heredado de la madre y un cromosoma Y heredado del padre.

Por todo ello, esta enfermedad genética sólo afecta a las niñas, ya que en los niños, al tener sólo un cromosoma X, la ausencia total o parcial del mismo sería incompatible con la vida.

La causa exacta por la cual se produce este trastorno cromosómico no se conoce bien, aunque se apuntan dos posibilidades. Por un lado, podría deberse a un error en la división de las células sexuales (meiosis), ocurrido en el momento de formarse el óvulo o los espermatozoides, que haga que uno de los dos no porte el cromosoma X. Por otro lado, también se baraja la opción de que la pérdida del cromosoma se produzca más adelante, en la división del óvulo ya fecundado (mitosis), inmediatamente después de la concepción. La frecuencia con la que este síndrome se presenta en la población es de 1 entre 2.500 recién nacidos vivos del sexo femenino.

El Síndrome de Turner debe su nombre al Dr. Henry Turner **Fig.1.1.**, médico que lo describió por vez primera en el año 1938. Este trastorno también es conocido como Síndrome 45, X; Síndrome Bonnevie-Ulrich; Síndrome Morgagni-Turner-Albright o Monosomía X, entre otros tantos.

Estas son las características clínicas típicas de un caso de un paciente con Síndrome de Turner:

- Talla baja, por lo general menor de 1,60 metros.
- Formación defectuosa de ovarios y órganos femeninos internos, así como ausencia de óvulos (disgenesia gonadal e infertilidad).
- Aspecto infantil de los genitales externos y en algunos casos malformaciones en los mismos.
- Tórax con forma de escudo.
- Malformaciones cardíacas y renales.
- Pliegues flácidos en la parte posterior del cuello, lo que se conoce como "cuello alado" o pterigium colli.
- Alteración en la alineación de los huesos del antebrazo. Lo que produce un cúbito valgo o desplazamiento del antebrazo hacia fuera.
- Implantación baja de cabello.
- Aumento de volumen o edema de manos y pies.

(Webconsultas).



Fig.1.1 Henry H . Turner (1892 - 1970).

Reconocimiento del carácter inacabado de los conocimientos científicos y tecnológicos entorno a la manipulación genética

Introducción

Una de las disciplinas del conocimiento humano que ha tenido mayores avances en los últimos años ha sido la genética. Los avances han llegado al grado que se ha modificado el material genético de algunos seres vivos. **Fig.1.2** ¿Qué beneficios tiene que se modifique la información genética del individuo? ¿Existen riesgos?

Fig.1.2 En el ADN de las células se encuentra la información genética de cada especie. En 1973, el estadounidense Stanly Cohen **Fig.1.3.** Manipuló por primera vez material genético.



Fig.1.3 (Nueva York, 1922) Bioquímico estadounidense.

La manipulación genética

Cada organismo tiene un conjunto de genes que definen sus características. Con los avances tecnológicos es posible introducir en un organismo nuevos genes que en forma natural no posee, es decir, **manipula** genéticamente, por lo que los nuevos genes se incorporan a los propios.

En el siglo XX se desarrollaron diversos avances en el campo de la genética, los cuales permitieron conocer no sólo el material genético, sino la información que éste contenía. Dichos descubrimientos abrieron la puerta a una nueva disciplina llamada **biotecnología**, ya que, en condiciones de laboratorio, podían producirse modificaciones en la información hereditaria de algunos organismos.

Lo anterior, con el propósito de elaborar proteínas específicas (como la insulina, la cual se emplea en el tratamiento de la diabetes). Es decir, que se manipula la información de un individuo diferente a nuestra especie, para que produjera una proteína de utilidad para el ser humano.

En la última década del siglo XX se iniciaron investigaciones enfocadas a manipular genes, con el fin de reparar los errores genéticos que portan información sobre enfermedades como artritis, asma, algunos tipos de cáncer y diabetes. Por medio de estas **terapias genéticas** se trata de reemplazar genes que contienen información de estas enfermedades, con otros genes que no poseen esta información. **(Cota, E. 2012).**

Si quieres aprender
enseña.

Glosario

Terapia genética. Métodos de curación de enfermedades mediante el uso de genes.

Aplicaciones de la manipulación genética

En el campo de agricultura, los avances de la manipulación de la información genética han permitido mejorar las características de diversos cultivos como maíz, arroz, chile, pepino, jitomate, lechuga, tabaco, fresa y papa.



En ellos se ha introducido genes provenientes de otras especies para, por ejemplo, permitir la tolerancia a herbicidas, retardar su maduración, tener mayor tamaño, mejorar su color o incrementar su contenido de proteínas o aceites, entre otros.

Estos cultivos se han denominado **transgénicos** y han dado como resultado la aparición en el mercado de nuevas variedades de plantas. En el sector pecuario se ha logrado inseminar de forma artificial el ganado, controlando así las características deseadas en la descendencia. **Fig.1.4**

Fig.1.4. la inseminación artificial permite favorecer determinadas características, como la talla del ganado.



Un avance muy importante en la manipulación de la información genética se dio en 1997, cuando un grupo de investigadores irlandeses Ian Wilmut **Fig.1.5.** y Keith Campbell **Fig.1.6.**, dieron a conocer que se había logrado la clonación, en forma artificial, de una oveja llamada Dolly. **Fig.1.7.** este hecho abrió la posibilidad de clonar organismos de otras especies, como ratones, vacas y cebras. En dichos casos existe el interés de clonar organismos cuyas características fenotípicas se desea conservar. En el caso de especies extintas (como el mamut o el tigre de Tasmania), el interés es clonarlos y “revivirlos”, aunque a la fecha no se haya tenido éxito en ese esfuerzo.

Fig.1.5. Ian Wilmut, 7 de julio de 1944.





Fig.1.6. Keith Campbell (23 Mayo 1954 – 5 Octubre 2012)



Fig.1.7 La oveja Dolly fue el primer organismo clonado de manera artificial. A partir de entonces se han obtenido clones de diferentes especies, como rana, ratón, macaco, cerdo, gato y conejo.

El desarrollo científico y tecnológico de la manipulación genética ha contribuido a la cura de algunas enfermedades y a la producción de alimentos genéticamente modificados. Los cultivos transgénicos producen un mayor porcentaje de nutrimentos, son resistentes a plagas o enfermedades bacterianas y virales; también producen que tardan mucho tiempo en descomponerse. La inserción de genes extraños a las plantas lleva inestabilidad a sus genes que podrían propiciar la aparición de mutaciones, cuyo efecto todavía no se conoce.

Respecto a la clonación terapéutica, garantizaría que personas con diversas enfermedades recibirían el tratamiento especializado; en cuanto a la clonación reproductiva, es posible que esta área de investigación se detenga ya que no produce beneficios al ser humano. Por lo que en 1998 la UNESCO propuso un acuerdo que prohíbe las investigaciones de clonación reproductiva en el ser humano y que firmaron 30 países, incluidos México.

Por tanto, los avances en ingeniería genética y existen tanto problemas como beneficios, hay que considerar que el objetivo primordial es beneficiar a la humanidad y a la naturaleza.

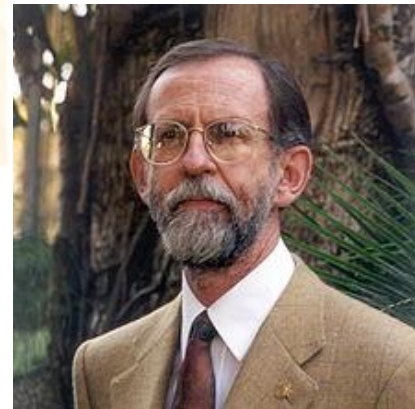
Pero también ha existido el interés de mexicanos relacionados con este tema...

Francisco Gonzalo Bolívar Zapata **Fig.1.8.** (Ciudad de México, 1948) es un bioquímico, investigador, académico y profesor universitario mexicano.

Nacido en marzo de 1948 en la Ciudad de México. Doctorado en Ciencias Químicas por la Facultad de Química de la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM), donde después entró a formar parte del Centro de Investigación de Ingeniería Genética y Biotecnología (actualmente Instituto de Biotecnología).

Sus estudios en las áreas de la Biología Molecular y Biotecnología han contribuido de forma muy significativa al diseño, construcción y caracterización de vehículos moleculares para la clonación y expresión del Ácido Desoxirribonucleico (ADN). En 1977 participa en la producción mediante técnicas de ingeniería genética de proteínas humanas en bacterias, como la insulina y la somatostatina. Es uno de los investigadores más destacados y citados en estas áreas.

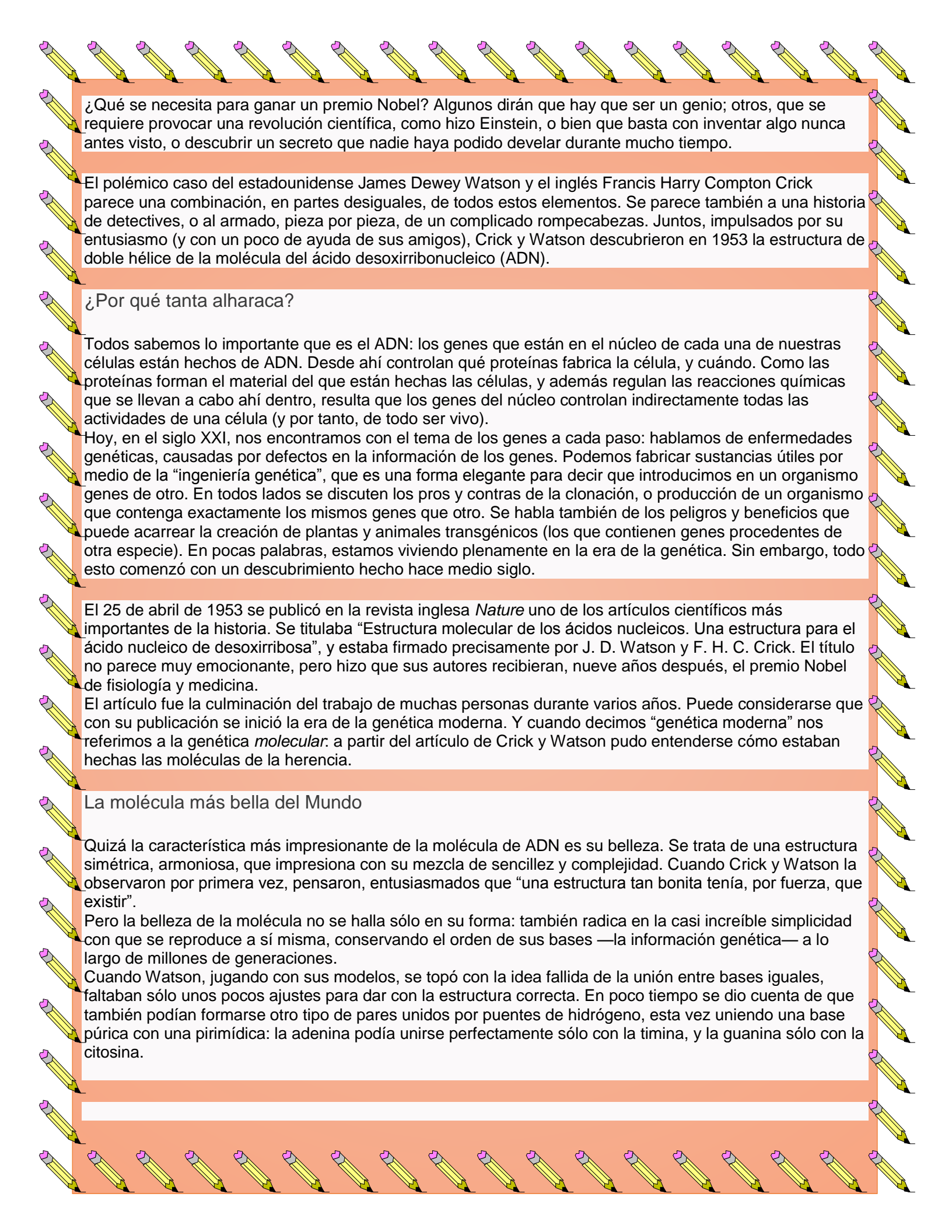
Fig.1.8. Francisco Gonzalo Bolívar Zapata (1948).



ARTÍCULOS RELACIONADOS CON LA GENÉTICA

50 años de la doble hélice, la molécula más bella del mundo

Esa mañana de 1953, luego de largas semanas de tratar infructuosamente de resolver el problema de la estructura del ácido desoxirribonucleico, James Watson miró casualmente una escalera de caracol, en ese momento tuvo un chispazo genial. —¡Lo tengo, Francis! —exclamó—, ¡el ADN es una doble hélice en forma de escalera de caracol! —Tienes razón —confirmó, entusiasmado, su colega Francis Crick—, ¡son dos cadenas enrolladas una alrededor de la otra! Suena bonito, ¿verdad? Pero no fue así como se descubrió la estructura de la molécula más famosa del mundo. En ciencia las cosas son siempre un poco más complicadas, aunque también más interesantes.



¿Qué se necesita para ganar un premio Nobel? Algunos dirán que hay que ser un genio; otros, que se requiere provocar una revolución científica, como hizo Einstein, o bien que basta con inventar algo nunca antes visto, o descubrir un secreto que nadie haya podido develar durante mucho tiempo.

El polémico caso del estadounidense James Dewey Watson y el inglés Francis Harry Compton Crick parece una combinación, en partes desiguales, de todos estos elementos. Se parece también a una historia de detectives, o al armado, pieza por pieza, de un complicado rompecabezas. Juntos, impulsados por su entusiasmo (y con un poco de ayuda de sus amigos), Crick y Watson descubrieron en 1953 la estructura de doble hélice de la molécula del ácido desoxirribonucleico (ADN).

¿Por qué tanta alharaca?

Todos sabemos lo importante que es el ADN: los genes que están en el núcleo de cada una de nuestras células están hechos de ADN. Desde ahí controlan qué proteínas fabrica la célula, y cuándo. Como las proteínas forman el material del que están hechas las células, y además regulan las reacciones químicas que se llevan a cabo ahí dentro, resulta que los genes del núcleo controlan indirectamente todas las actividades de una célula (y por tanto, de todo ser vivo).

Hoy, en el siglo XXI, nos encontramos con el tema de los genes a cada paso: hablamos de enfermedades genéticas, causadas por defectos en la información de los genes. Podemos fabricar sustancias útiles por medio de la “ingeniería genética”, que es una forma elegante para decir que introducimos en un organismo genes de otro. En todos lados se discuten los pros y contras de la clonación, o producción de un organismo que contenga exactamente los mismos genes que otro. Se habla también de los peligros y beneficios que puede acarrear la creación de plantas y animales transgénicos (los que contienen genes procedentes de otra especie). En pocas palabras, estamos viviendo plenamente en la era de la genética. Sin embargo, todo esto comenzó con un descubrimiento hecho hace medio siglo.

El 25 de abril de 1953 se publicó en la revista inglesa *Nature* uno de los artículos científicos más importantes de la historia. Se titulaba “Estructura molecular de los ácidos nucleicos. Una estructura para el ácido nucleico de desoxirribosa”, y estaba firmado precisamente por J. D. Watson y F. H. C. Crick. El título no parece muy emocionante, pero hizo que sus autores recibieran, nueve años después, el premio Nobel de fisiología y medicina.

El artículo fue la culminación del trabajo de muchas personas durante varios años. Puede considerarse que con su publicación se inició la era de la genética moderna. Y cuando decimos “genética moderna” nos referimos a la genética *molecular*: a partir del artículo de Crick y Watson pudo entenderse cómo estaban hechas las moléculas de la herencia.

La molécula más bella del Mundo

Quizá la característica más impresionante de la molécula de ADN es su belleza. Se trata de una estructura simétrica, armoniosa, que impresiona con su mezcla de sencillez y complejidad. Cuando Crick y Watson la observaron por primera vez, pensaron, entusiasmados que “una estructura tan bonita tenía, por fuerza, que existir”.

Pero la belleza de la molécula no se halla sólo en su forma: también radica en la casi increíble simplicidad con que se reproduce a sí misma, conservando el orden de sus bases —la información genética— a lo largo de millones de generaciones.

Cuando Watson, jugando con sus modelos, se topó con la idea fallida de la unión entre bases iguales, faltaban sólo unos pocos ajustes para dar con la estructura correcta. En poco tiempo se dio cuenta de que también podían formarse otro tipo de pares unidos por puentes de hidrógeno, esta vez uniendo una base púrica con una pirimidica: la adenina podía unirse perfectamente sólo con la timina, y la guanina sólo con la citosina.

Inmediatamente se lo comunicó a Crick, quien verificó que con los nuevos pares de bases podía construirse una hélice estable. También se dieron cuenta de que esta nueva configuración resolvía el problema del ancho de la molécula (ahora todos los "escalones" de la escalera de caracol eran del mismo ancho, formados por una base grande y otra pequeña). Y por si fuera poco, seguía permitiendo que una cadena sirviera como molde para construir la otra. Sólo que ahora, en vez de que el orden de las bases fuera idéntico, las dos cadenas eran complementarias

Pero había algo más importante todavía: la nueva estructura explicaba, en forma totalmente natural, las extrañas reglas de Chargaff: ahora estaba claro por qué la cantidad de adenina en cualquier molécula de ADN *tenía* que ser igual a la de timina, y la de guanina a la de citosina. Las piezas sobrantes del rompecabezas finalmente habían caído en su lugar. A partir de ese momento, la ruta fue directa. El modelo de la doble hélice fue comprobado ampliamente en los años siguientes, y abrió nuevas y prometedoras vías de investigación. Nueve años después, en 1962, James Watson, Francis Crick y Maurice Wilkins recibieron el premio Nobel de fisiología o medicina por su descubrimiento. Rosalind Franklin había muerto en 1958.

(Olivera, 2003).

Aprendiendo Biología

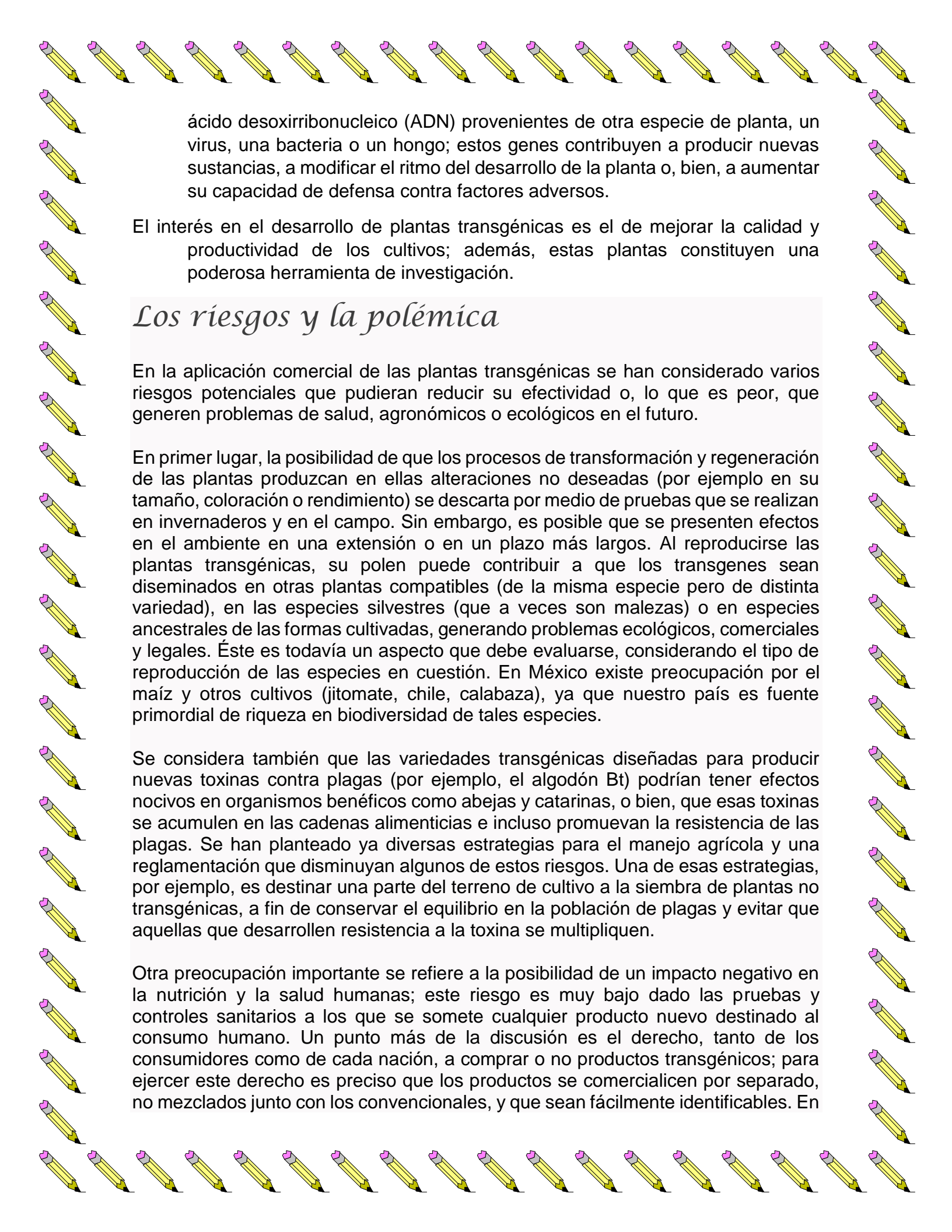
Las plantas transgénicas

¿Panacea o amenaza?

Cultivos que producen su propio insecticida, jitomates que conservan su frescura y sabor durante varias semanas, capullos donde crece algodón de colores, son algunos ejemplos de lo que la biotecnología ha logrado a través de las llamadas plantas transgénicas, un campo de investigación y desarrollo tan fascinante como polémico.

Las plantas transgénicas forman parte del grupo de los llamados organismos modificados genéticamente y son el resultado del avance de las técnicas de la biología experimental, así como de la búsqueda de soluciones a diversos problemas de la producción agroindustrial. Muchos de los conceptos y procedimientos necesarios para obtenerlas se desarrollaron durante los últimos veinte años; sin embargo, sus aplicaciones comerciales sólo pudieron ser financiadas por las grandes compañías que hoy dominan el mercado de la agrobiotecnología.

Lo que distingue a las plantas transgénicas es que poseen una o más características que no fueron heredadas de sus antecesores. En cada una de sus células llevan genes "añadidos" artificialmente, es decir, fragmentos adicionales de



ácido desoxirribonucleico (ADN) provenientes de otra especie de planta, un virus, una bacteria o un hongo; estos genes contribuyen a producir nuevas sustancias, a modificar el ritmo del desarrollo de la planta o, bien, a aumentar su capacidad de defensa contra factores adversos.

El interés en el desarrollo de plantas transgénicas es el de mejorar la calidad y productividad de los cultivos; además, estas plantas constituyen una poderosa herramienta de investigación.

Los riesgos y la polémica

En la aplicación comercial de las plantas transgénicas se han considerado varios riesgos potenciales que pudieran reducir su efectividad o, lo que es peor, que generen problemas de salud, agronómicos o ecológicos en el futuro.

En primer lugar, la posibilidad de que los procesos de transformación y regeneración de las plantas produzcan en ellas alteraciones no deseadas (por ejemplo en su tamaño, coloración o rendimiento) se descarta por medio de pruebas que se realizan en invernaderos y en el campo. Sin embargo, es posible que se presenten efectos en el ambiente en una extensión o en un plazo más largos. Al reproducirse las plantas transgénicas, su polen puede contribuir a que los transgenes sean diseminados en otras plantas compatibles (de la misma especie pero de distinta variedad), en las especies silvestres (que a veces son malezas) o en especies ancestrales de las formas cultivadas, generando problemas ecológicos, comerciales y legales. Éste es todavía un aspecto que debe evaluarse, considerando el tipo de reproducción de las especies en cuestión. En México existe preocupación por el maíz y otros cultivos (jitomate, chile, calabaza), ya que nuestro país es fuente primordial de riqueza en biodiversidad de tales especies.

Se considera también que las variedades transgénicas diseñadas para producir nuevas toxinas contra plagas (por ejemplo, el algodón Bt) podrían tener efectos nocivos en organismos benéficos como abejas y catarinas, o bien, que esas toxinas se acumulen en las cadenas alimenticias e incluso promuevan la resistencia de las plagas. Se han planteado ya diversas estrategias para el manejo agrícola y una reglamentación que disminuyan algunos de estos riesgos. Una de esas estrategias, por ejemplo, es destinar una parte del terreno de cultivo a la siembra de plantas no transgénicas, a fin de conservar el equilibrio en la población de plagas y evitar que aquellas que desarrollen resistencia a la toxina se multipliquen.

Otra preocupación importante se refiere a la posibilidad de un impacto negativo en la nutrición y la salud humanas; este riesgo es muy bajo dado las pruebas y controles sanitarios a los que se somete cualquier producto nuevo destinado al consumo humano. Un punto más de la discusión es el derecho, tanto de los consumidores como de cada nación, a comprar o no productos transgénicos; para ejercer este derecho es preciso que los productos se comercialicen por separado, no mezclados junto con los convencionales, y que sean fácilmente identificables. En

este sentido, hay posturas encontradas entre los Estados Unidos, que se oponen a etiquetar sus productos, y sus socios de la Unión Europea, que exigen el etiquetado. **(Padilla, J.2014).**

FUENTES DE CONSULTA

Cibergrafía:

- <http://www.hormone.org/audiencias/pacientes-y-cuidadores/preguntas-y-respuestas/2012/sindrome-de-kliefelter>
- <http://www.webconsultas.com/salud-al-dia/sindrome-de-turner/sintomas-del-sindrome-de-turner-7020>

Bibliografía:

- Cota, E.2012. Ciencias I Biología, Trillas, México, D.F.
- Prado, A. 2010. Ingreso a bachillerato, Trillas, México, D.F.

Hemerografía:

- Padilla, J.2014 “Las plantas transgénicas”, ¿Cómo ves? No.7 México, D.F.
- Oliver, M. 2003 “50 años de la doble hélice, la molécula más bella del mundo” ¿Cómo ves? # 53, UNAM, México, D.F.