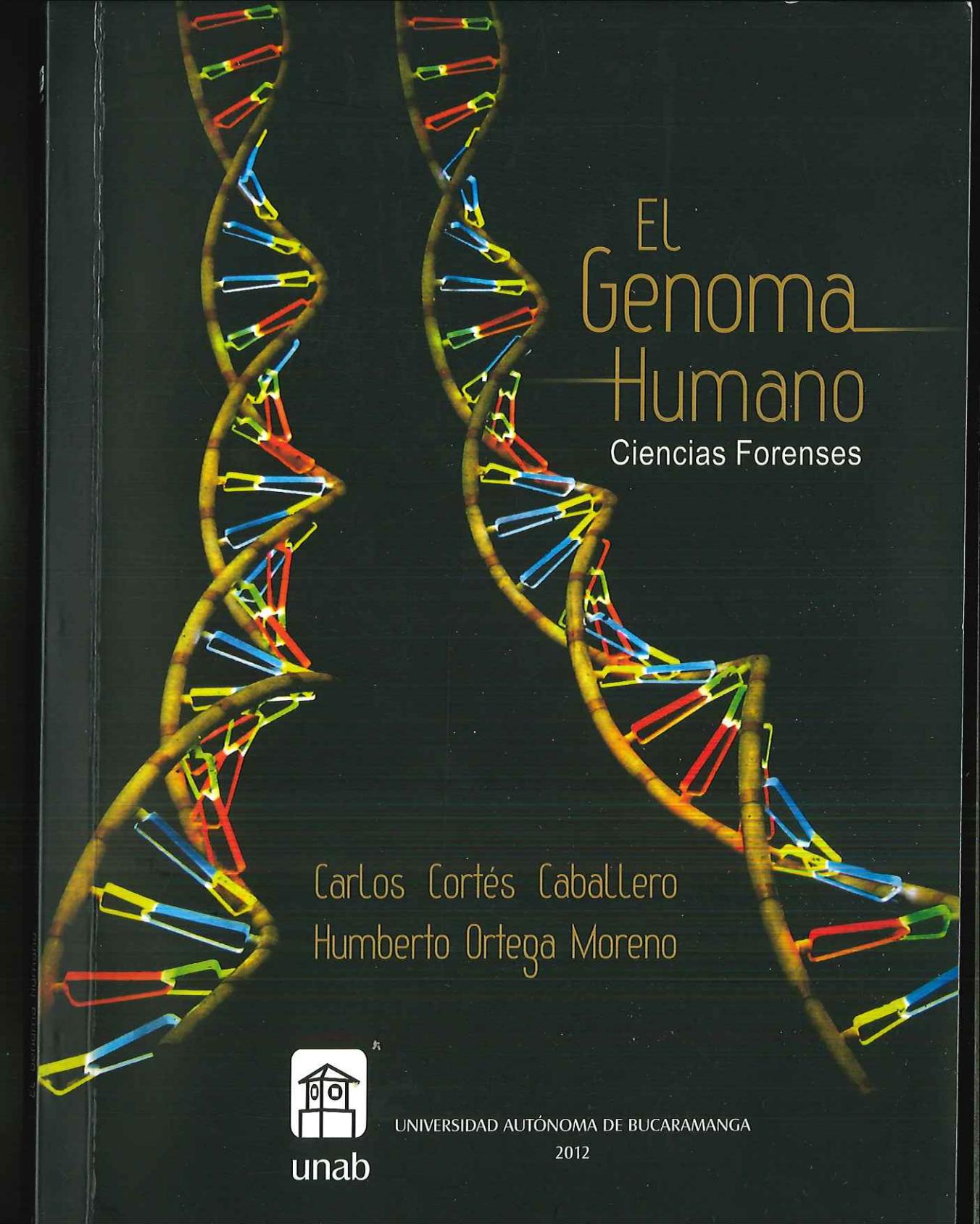
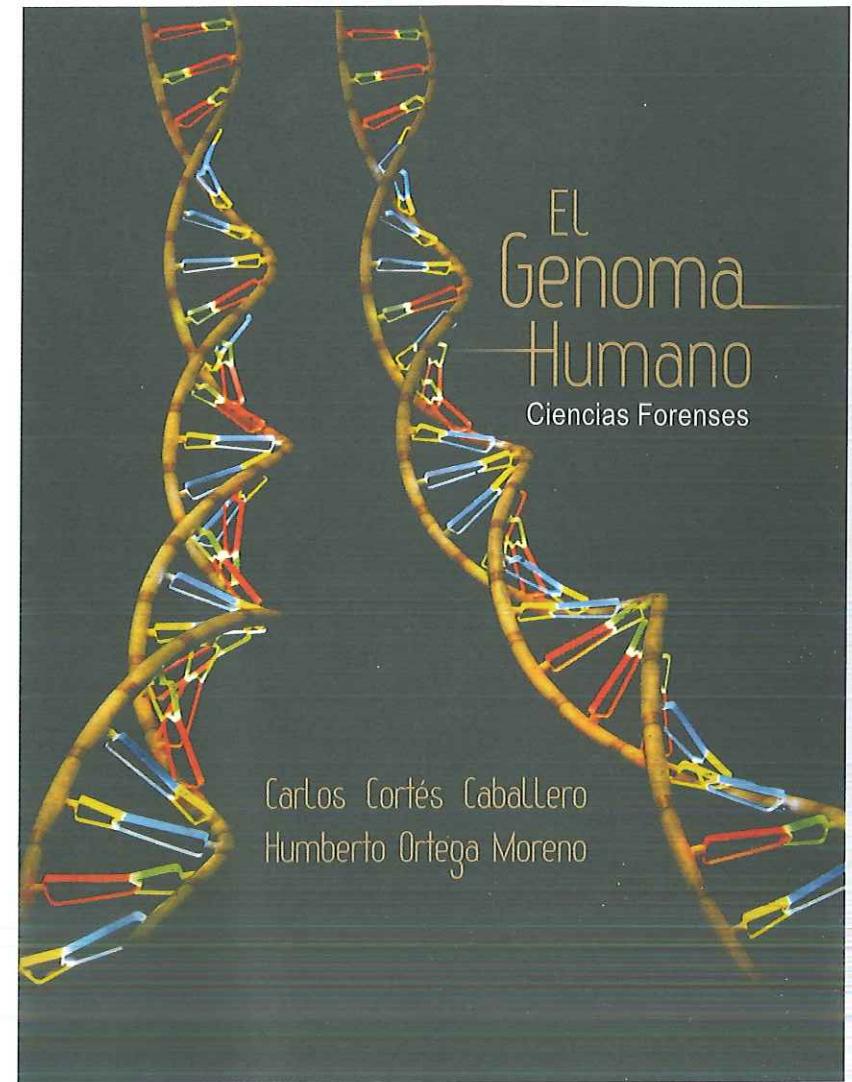




unab

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE BUCARAMANGA
2012





unab

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE BUCARAMANGA

2012

EL GENOMA HUMANO
ISBN 978-958-8166-57-5

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE BUCARAMANGA
AVENIDA 42 No. 48-11
Bucaramanga, Colombia
Todos los derechos reservados,
Primera Edición 2012

La reproducción parcial o total de esta obra sólo se puede hacer previa
autorización de Publicaciones UNAB

EDICIÓN Y PRODUCCIÓN
Publicaciones UNAB

DISEÑO Y DIAGRAMACIÓN
Ideas Comunicación

Impreso y Hecho en Colombia
Print and made in Colombia

*Contra el hombre malvado
debe salir el bueno bien armado.
No habla verdad la lengua cuantas veces
el corazón procede con dobleces*

Pitaco (natural de Mitilene e Hijo de Irradio)

A quienes nos dieron la vida
y nos mostraron el camino digno de la existencia

CARLOS J. CORTÉS
ANA DEL CARMEN CABALLERO

JESÚS A. ORTEGA
ANSELMA MORENO



Los autores

Tabla de Contenido

LOS AUTORES	9
PRÓLOGO	11
INTRODUCCIÓN	13
JUAN GREGORIO MENDEL Biografía – Experimentación – Leyes Mendelianas – 1 ^a Ley. Principio de la Uniformidad – 2 ^a Ley. Principio de la Segregación – 3 ^a Ley. Principio de la Independencia y Recombinación – El redescubrimiento.	21
QUÍMICA ELEMENTAL Carbohidratos o glúcidos – Concepto – Monosacáridos – Azúcares – Clasificación de monosacáridos por su número de carbonos – Estructura química lineal y anular del azúcar ribosa y desoxiribosa	29
ÁCIDO DESOXIRIBONUCLÉICO – ADN Historia – Conformación del ADN. Bases del ADN. Mutación. Deleción. Esquema de un nucleótido – ADN doble cadena de nucleótidos – Espiral de Watson-Crick – Autocatálisis (copia) del ADN – Partes generales de un cromosoma – Partes del brazo de un cromosoma (principio de fórmulas) – Cromosomas humanos según sus brazos – Ideograma de todos los cromosomas humanos – Cromosomas por ganancia o pérdida en sus pares alelos – Algunas anomalías en el cromosoma X. Alteraciones cromosómicas estructurales.	33
ÁCIDO RIBONUCLÉICO -ARN Formación – Bases que lo componen – Clasificación del ARN (ARNm – ARNr – ARNt) - Transcripción del ADN al ARN _m – Formación de una proteína – Clasificación: 1. Por su estructura. 2. Según su composición. 3. Según su conformación. 4. Según su función. 5. Por su función estructural. 6. Otras funciones.	49
DESCIFRANDO UN ENIGMA Tesis refutada - Tesis científica. Tres tipos de reacciones químicas. 1. Polimerización. 2. Condensación. 3. Oxidación – Reducción. Resolución	57

AMINOÁCIDOS

Concepto- Fórmula estructural – Clasificación: 1. Segundo las propiedades de su cadena lateral. 2. Segundo su obtención.- Aminoácidos codificados en el genoma – Aminoácidos modificados – Algunas funciones específicas de los aminoácidos.

63

GENOMA MITOCONDRIAL

Concepto – Mitocondrias – Fotosíntesis – Fase luminosa – Fase oscura – Proceso de Krebs – Enzimas – Energía luminosa – Energía química – Genoma mitocondrial – Heredabilidad – Enfermedades – Eva mitocondrial – Caracteres específicos y comparativos – Genoma nuclear y mitocondrial.

69

GENOMA HUMANO

Concepto – Mutaciones – Deleción – Proyecto Internacional HapMAP.

75

ANOMALÍAS – ENFERMEDADES

Genes dominantes y recesivos – Genotipo y Fenotipo – Anomalías y enfermedades – Importancia – Causas – Algunos casos variados.

79

TUMORES

Concepto – Neoplasias (benignos) – Cancerígenos (malignos) Metástasis.

85

GÉNESIS DE LA HUMANIDAD

1.- Teoría de la evolución orgánica.
2.- Una presentación filosófica.
3.- Aparición de la vida animal sobre la tierra.
4.- Cronología geológica
5.- El hombre en la serie zoológica.
5.1. Grupo de los primates.
5.2. Los hombres del Paleolítico Superior de Europa.
5.3. Los hombres del Paleolítico Superior de África.
5.4. Los hombres fósiles de Asia y Australia.
5.6 Conclusión.
6.- Un asomo a la Sociología.

89

Bibliografía

99

LOS AUTORES



CARLOS CORTÉS CABALLERO

Médico Cirujano, Universidad de Antioquia (1959) – Board Americano en Patología Anatómica y Clínica EE.UU. (1967) – Coordinador de la Escuela de Laboratorio Clínico Universidad Industrial de Santander (1968) – Decano Ciencias de la Salud Universidad Industrial de Santander (1969) - Profesor de Patología Universidad Industrial de Santander (1970) – Jefe de Laboratorio Clínico, Hospital González Valencia (1971) – Jefe Seccional de Medicina Legal Bucaramanga (1972) – Asistente de Cancerología, Tokio, Japón (1974) – Profesor de Medicina Legal de las Universidades, Autónoma (UNAB) y Santo Tomás, de Bucaramanga.

Asociaciones a las que pertenece: Asociación Americana de Patólogos Clínicos – Colegio Americano de Patólogos – Sociedad Colombiana de Patología – Sociedad Colombiana de Ciencias Médico Forenses (fundador)

Expresidente del Colegio Médico de Santander.

“Caring physcyans of the world”. Asociación Médica Mundial. 2005.

Miembro de número de la Academia Nacional de Medicina de Colombia.

Miembro correspondiente de la Academia de Historia de Santander.

Distinguido con las condecoraciones Cruz de Esculapio y Paul Harris Fellow.

Autor del libro de Ciencias Forenses “JURISTAS Y MEDICINA”, con la coautoría del abogado Humberto Ortega Moreno.

H UMBERTO ORTEGA MORENO

H Maestro Superior, Licenciado en Educación, con especialidad en Humanismo y Ciencias Políticas, y Abogado.

Como autodidacta hace pacientemente estudios y trabajos, contrarios a sus especialidades, pero con verdadero interés científico, logrando profundidad cognoscitiva, y así aparece un biólogo intitulado, experto en biología vegetal, animal, químico y bioquímico elemental, y con conocimientos de anatomía y fisiología humana.

Para poder entender la reproducción del apíario que tenía su padre en solar de casa estudia la partenogénesis; sobre el mismo tema hace estudios de las hormigas santandereanas.

Luego empieza a estudiar el ADN y el ARNm, para poder diagramar la reproducción celular mitósica y meiótica y de paso la producción de proteínas.

Con preparación académica sobre el método, y con habilidades para el dibujo, aprovecha de ellos, para planear, organizar, dar orden y diagramar sus trabajos y libros.

En 1968 escribe un libro de “Biología Animal”, para presentarlo a un concurso de obras didácticas, concurso que fue retirado de la propuesta por su oferente. Escribe, como tesis de grado (1980) para optar el título de abogado, un compendio sobre “Hematología Forense”; este trabajo fue el principio de la idea que luego se cristalizó en el libro “Juristas y Medicina”, ya por la cuarta edición, con la coautoría del doctor Carlos Cortés Caballero.

También se interesa por hacer estudios sobre los reflejos incondicionado y condicionado (Pavlov), para escribir sobre los principios de la “Higiene Mental”.

Tuvo que aplicarse a estudios de nemotecnia, para dictar y aplicar en conferencias.

También, a través del Instituto Jungla de España, hace estudios para ejercitarse en la taxidermia.

Recientemente se ha dedicado a refrescar conocimientos y ahondar el estudio de la química y bioquímica elemental, para desentrañar y poder escribir sobre “El Genoma Humano”.

PRÓLOGO

A

bogados y jueces, han de tener claro conocimiento de las Ciencias Forenses, más cuando la prueba científica tiene una gran prevalencia.

La interpretación, que unos y otros han de hacer a los peritajes del Instituto de Medicina Legal, por ley la única aceptable para los casos específicos, hace que los primeros deban tener precisión en sus análisis y sustentaciones, y de los otros la sana crítica.

En principio las Ciencias Forenses solo estaban orientadas únicamente hacia el campo penal, “Criminología”, pero luego se desbordan hacia el derecho de familia y laboral. La Jurisprudencia y la Doctrina, han tenido que echar mano de ellas para actualizar el derecho probatorio.

No se puede desdeñar la búsqueda de fosas comunes producto de la violencia o de las dictaduras. Las madres de la Plaza de Mayo en la Argentina, o las fosas comunes de los Llanos Orientales en Colombia, son una muestra de la importancia del conocimiento del ADN nuclear y del ADN mitocondrial.

El conocimiento del GENOMA HUMANO hace luces en el campo laboral, para tener más claridad, en las enfermedades profesionales o naturales.

En consecuencia, hablar del GENOMA HUMANO, no es definir simplemente un término, es tener concepción plena de su esencia en el espacio y tiempo; ello implica entonces conocer de sus leyes (Mendelianas), poder significar

términos y fórmulas químicas, y tener amplitud de conocimiento en la heredabilidad.

Mendel - Química elemental - ADN - ARNm – Proteínas – Aminoácidos. GENOMA MITOCONDRIAL – Mitochondrias. Finalizando con mutaciones, enfermedades (adquisición y causas), y heredabilidad, son la ocupación de este trabajo, elaborado por los mismos autores del texto **“Juristas y Medicina”** tratado de Medicina Forense que ya anda por su cuarta edición.

La síntesis, o fusión, entre las CIENCIAS FORENSES y el DERECHO APLICADO, hacen del ejercicio de las mismas, los actualizados litigantes y los prudentes y acertados operadores de justicia.

INTRODUCCIÓN



BOGADOS y JURISTAS. El doctor Marcel Orestes Posada, ex magistrado de la Corte Suprema de Justicia, al preguntársele por la diferencia entre abogado y jurista, dijo, *abogado es el que procura en el ámbito judicial, la procuración es el oficio; el abogado ejerce la profesión en representación de intereses de personas naturales o jurídicas. Pero la concepción debe ir más allá, el ejercicio del derecho es de una jerarquía mayor a la posición de un simple abogado.* Y remata diciendo: *el jurista amén de ser abogado, es además, una persona de altos méritos académicos, que escribe, y emite opiniones jurídico-científicas, con alto grado de calidad intelectual.*

HUMANISMO. El abogado o el jurista, debe ser humanista. (lat. *humanus*, humano), pero no en la acepción del Humanismo del Renacimiento (siglos. XIV – XVI) donde la ideología – cultura – era apoderada por las clases burguesas en contra del feudalismo y hacían su imperativo político en crear condiciones sociales favorables para el hombre; que muchos años después desembocarían en la lucha del proletariado,

Tomaremos el *humanismo*, como el quehacer contemporáneo, siempre presente, en las motivaciones del hombre hacia el futuro.

Entonces hilando lo uno con lo otro, el trabajo de los investigadores del genoma humano – científicos interesados en lo humano – por necesidad de abarcar todo el concepto y la formación de un juicio irrefutable, en principio tienen que remontarse a recapitular el trabajo de Mendel, representado en

sus leyes genéticas presentadas a la academia en 1866; y los aportes de Miescher cuando en 1869, al estudiar desechos purulentos, puso el principio de la conformación del ADN; para luego, paso a paso históricamente, lograr desentrañar los nucleótidos, sus enlaces, precisar el concepto del código genético, y más tarde voltear la idea que en el ADN siempre reposaban de manera precisa las órdenes hereditarias, los cistrones (genes) – aclarando que - eran solo códigos, que se complementaban luego en el ARNm, y que finalmente formaban las proteínas (estructurales o funcionales); el principio de la vida se ha dicho.

Nada vago, por el contrario, despertar de asombro, al conocer las fórmulas que precisaban la localización de anomalías y enfermedades en ubicación precisa en cada cromosoma humano, de los 23 pares homólogos. Este conocimiento a escala infinitamente pequeña, ha determinado el avance científico más grande de los últimos tiempos.

Se ha llegado a lo más íntimo en las entrañas de las células, el asombroso trabajo – función - de las partes de las mismas.

No podemos quedar expectantes ante el genoma humano sin siquiera tener noción de su contenido y formulaciones elementales.

El método científico, trabaja teorías desarrolladas para ser verificadas experimentalmente, y por ser una amalgama de todos los métodos, es de paciencia, de perseverancia, de cuidadosa observación, de estadísticas, solo se necesita aplicarlo para tener éxito.... Pero todo ha de tener principio.

La preparación académica del abogado en los claustros, en las más de las veces, no tiene cabida para estos temas, entonces aflora el interés personal.

DEL ORIGEN DE LA VIDA. Mucho se ha especulado por el principio vital, quienes sostienen que la vida proviene de otras dimensiones diferentes a la terrestre, han dicho que los meteoritos han aportado sustancias químicas (¿acaso aminoácidos?) para el inicio de la vida.

De oídas o leídas, quizá recuerden el IRIDIO, sustancia que no se encuentra en la tierra, y que acabó con la existencia de los dinosaurios.

No es de este tratado, ahondar en “el origen de la vida”, ni tratar “el origen de las especies”. (Véase adelante el capítulo “Descifrando un enigma”)

Tampoco, considerar las diferentes teorías, leyes e hipótesis. Empero, soslayemos algunas ideas al respecto.

Tomaremos la encarnizada lucha ideológica entre Idealismo y Materialismo. Los Idealistas siempre han considerado y continúan considerando la vida como una revelación de un principio espiritual supremo, inmaterial, al que denominan alma, razón divina. En tanto que el Materialismo aborda el tema, según el cual la vida como todo lo demás en el mundo, es de naturaleza material, y no necesita para ser explicado, el reconocimiento de ningún principio espiritual.

Platón consideró que tanto la vida vegetal, como la animal, por sí solas carecen de vida, y solo pueden vivificarse cuando el alma inmortal (la psique) penetre en ellas.

Aristóteles consideraba que los seres vivos, además de todos los objetos concretos, se formaban de una “conjugación” de determinado principio pasivo (la materia) y un principio activo (la forma); esta última sería en los seres vivos, la entelequia del cuerpo, es decir: el alma.

Plotino, de la escuela de los Neoplatónicos, afirmaba que los seres vivos habían surgido en el pasado, y surgían todavía, cuando la materia era animada por el espíritu vivificador.

Demetrio dijo que Noé no había metido en el Arca ninguno de los animales que nacen en el cieno y de la podredumbre (ratones, sapos, cucarachas, mosquitos, etc.) seres vivos que murieron con el diluvio, y que después renacieron de las mismas substancias.

En el capítulo final de este libro, “Génesis de la Humanidad”, hacemos presentaciones del pensamiento filosófico de los Presocráticos, y de sus preocupaciones por el “Arjé” como principio primordial, la causa de todas las cosas; del “Nous” como mente ordenadora que organiza el universo; y el “Demiurgo” un ordenador que puede ser identificado con Dios.

DEL ORIGEN EXTRATERRESTRE. Dentro de las hipótesis de un origen extraterrestre de la vida (PANSPERMIA) la suponen de hace unos 13.000 millones de años de evolución del universo tras el Big Bang.

Y entonces se busca el “genoma mínimo”, las sustancias simples, para desembocar en los llamados “monómeros”, que son compuestos de bajo peso molecular, serían mono-moleculares que pueden unirse a otras moléculas pequeñas, para formar poli-moleculares llamadas “polímeros”. De tal manera que los *polímeros* son macromoléculas (generalmente orgánicas) formadas por la unión de moléculas más pequeñas llamadas monómeros.

El almidón, la celulosa, la seda y el ADN son ejemplos de polímeros naturales; y entre los polímeros sintéticos tenemos: el nailon, el polietileno y la baquelita.

Sin que discutamos los pasos, mecanismos y técnicas de las tres reacciones químicas (condensación, polimerización y oxidación-reducción), lo cierto es, que dichas reacciones químicas encadenadas las una con las otras, formarán sustancias orgánicas e inorgánicas. La teoría toma forma en el pensamiento de los científicos actuales.

En el siglo XIX, se rebate la generación espontánea, y se comprueba, que nuestro planeta no había estado poblado siempre por los animales y plantas que actualmente nos rodean; y que muy por el contrario las plantas y animales superiores, comprendido el hombre, no surgieron de pronto y al mismo tiempo en la tierra, sino en épocas posteriores, y a consecuencia del desarrollo progresivo.

Pero como planeamos, nuestro propósito no es presentar tesis, sobre lo sobrenatural y lo material de nuestro mundo.

Cuando hablamos de la DELECIÓN (desaparición) o MUTACIONES (variaciones en los fragmentos, que producen alteraciones) en el ADN, dijimos, que a través de los siglos y de muchísimas generaciones, se operaron - y se operarán - cambios de unas a otras personas, aunque fueran y sean de la misma raza, tribu o familia. Añadimos, que los procesos biológicos de los seres vivos, plantas o animales, incluido el hombre, están determinados, o regidos, por las leyes de la física y la química.

Cuando se llegue al tema de *proteínas* y *aminoácidos*, en especial de estos últimos, se verá como el organismo toma alimentos, los desdobra y toma aminoácidos que se hallan codificados en los *codones*, para volver a formar proteínas, proceso que se ejecuta en los *ribosomas*. No hay círculo vicioso, las proteínas adquiridas con el alimento no son las mismas que necesita-

determinado organismo humano; necesita formar las propias, ya para formar *estructura* o regular su *fisiología*, éstas son diferentes y se hallan codificadas en el genoma, y han de formarse con aminoácidos ya tomados de los alimentos ingeridos, y sintetizados por el mismo organismo humano.

ALEXANDER IVÁNOVICH OPARIN (1894 – 1980)

Fue biólogo y químico graduado en 1917 en la Universidad de Moscú. Oparin tenía bases como para saber que en la atmósfera del Sol, de Júpiter y otros cuerpos celestes, existían gases como el metano, hidrógeno y amoníaco. Estos gases ofrecen a su vez carbono, hidrógeno y nitrógeno; además hay que considerar el oxígeno presente en baja concentración en la atmósfera primitiva y abundante en el agua; todos ellos, materiales de base para la evolución de la vida.

Oparín expuso su teoría en un desarrollo constante de la evolución química de moléculas de carbono en el caldo primitivo. Imaginó que la temperatura del planeta, la actuación de los rayos ultravioleta y las descargas eléctricas en la atmósfera, podrían haber provocado reacciones químicas entre los elementos, reacciones que habrían dado origen a los aminoácidos.

Concluyó que los aminoácidos que eran depositados por las lluvias, no regresaban a la atmósfera con el vapor del agua, sino que permanecían sobre las rocas calientes.

Supuso también que las moléculas de *aminoácidos*, con el estímulo del calor, se podían combinar mediante enlaces peptídicos.

Las moléculas se combinaban y se rompían, y nuevamente volvían a combinarse en una nueva disposición. Esto para afirmar que las proteínas se multiplicaban cuantitativa y cualitativamente.

A quienes tengan interés en “el origen de las moléculas orgánicas” bien pueden consultar:

- Los experimentos de Miller
- Los experimentos de Fox
- Los experimentos de Joan Oró
- Hipótesis de Eigen
- Hipótesis de Wächtershäuser

- Teoría de la playa radioactiva
- Homoquiralidad
- Autoorganización y replicación.

CLONACIÓN. Dentro del tema “origen de la vida” no tiene cabida. Veamos: el término en sí, derivado del griego significa retoño. Y científicamente su objetivo es obtener una copia, nunca su propósito fue crear un organismo nuevo. Los organismos nuevos han salido deformes, no han tenido larga vida, o han envejecido prematuramente. En 1996 fue clonada la oveja Dolly, fue el primer mamífero clonado a partir del ADN de un adulto; pero fueron necesarios 277 embriones para producir este nacimiento.

La dificultad, como para decir que se crea vida, se encuentra en que la clonación “parte de la existencia de un ser vivo” del cual se quiere obtener una copia.

La clonación significa una reproducción “asexual.” En el mundo de los seres unicelulares – ej: protozoarios – existe la reproducción asexual, de un protozoo que copia, crea a otro protozoo 100% igual.

Dejamos para quienes se ocupen de este tema, el del “origen de la vida”, que se devanen los sesos, con la teoría de la generación espontánea, que está a un paso del Idealismo, y que por la vía de la filosofía, estudien a Aristóteles, Platón y Tomás de Aquino, a quienes erróneamente la iglesia consideró como precursores de Cristo en los problemas de las ciencias naturales.

IMPORTANCIA EN EL DERECHO. Resaltamos la importancia para cualquier ejercitante de la ciencia del *derecho* de conocer los factores o caracteres, que son sellos – marcas - en cada persona, y entonces el abogado podrá científicamente (prueba irrefutable) señalar o descartar individuos, o por árbol genealógico, aprobar o desaprobar ascendencias o descendencias, recomendar uniones, planificar descendencia. Campo para penalistas, civilistas en derecho de familia, y laboralistas.

No hay que descartar que la prueba científica la sienta y avala el Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses; pero el litigante con *diligencia y eficacia* - como lo pide el Consejo Superior de la Judicatura - con conocimiento científico para sustentar (donde pone a prueba la *eficacia*), puede pedir con precisión la determinación de *caracteres* dentro del peritaje.

En un texto de Medicina Forense se leyó lo anecdótico del homicidio cometido en un lenocinio, en el cual las hetairas, para encubrir y colaborar con el homicida, lavaron el piso donde se suscitó el hecho. Dijo el anecdotista, que un acucioso investigador levantó los adoquines, extrajo muestras de sangre y pudo desentrañar el crimen por estas muestras. Qué lejos de la realidad científica si hubieran sabido que el agua destruye los glóbulos rojos (para evitarlo se debe usar solución con su mismo pH) ¿Acaso no interesa este conocimiento al penalista?

En el IV Congreso de Medicina Legal y Ciencias Forenses, celebrado en Bucaramanga en 1984, causó hilaridad el comentario que hacían los legistas, del tema que llamaron el “candado violado”. Se pedía a Medicina Legal, decir o precisar cuántas veces un candado había sido “violado”.

Pero los tamaños despropósitos no terminaron allí, se dijo de otra solicitud, referente a dictaminar si una mujer era virgen o no, y en caso de no serlo, decir, cuántas veces había sido cohabitada a mañana o tarde.

El conocimiento de los temas avenientes a Medicina Forense, por simples que parezcan, son de suma importancia, para no ser, o aparecer, como tontos litigantes o burdos operadores de justicia.

Llegar a la infinita pequeñez de los factores o caracteres hereditarios, por línea pura o híbrida, es tener fundamento, como para poder afirmar y defender la idea, que línea pura es solo un predicamento, pero que en la realidad existen muchas posibilidades de no existir.

El mestizaje demostró, que fracasaron los esfuerzos de la Corona y la Iglesia, por mantener la pureza racial española en sus colonias americanas.

En la Nueva Granada en comparación con otras regiones de las colonias españolas, tuvo un proceso de mestizaje mucho más rápido, según el censo de 1776, de 825.000 a 830.000 habitantes, en aproximaciones, 277.000 eran blancos, 368.000 mestizos, 136.000 indígenas, y 45.000 negros

Español + india = mestiza
Español + negra = mulato
Español + española = castizo
Mulato + española = morisco

Español + morisca = albino
Mestiza + india = cholo
Negro + india = zambo
Negro + zamba = zambo prieto

Abogados penalistas, civilistas, especialistas en derecho de familia, o laboralistas, con el dominio de estos cruces y las leyes de la dominancia o recesividad de caracteres, estarán más documentados en la prueba científica, que es la más valedera en la materia de sus lides.

El estudio de la genética, vista hacia atrás y hacia adelante, es campo fértil donde los ejercitantes del *derecho* no pueden desestimar la aplicabilidad de la amplia gama del conocer científico del *genoma humano*.

Solo aconsejamos, leer y asimilar todo el contenido del presente trabajo, en la forma progresiva en que se presenta.

Tratamos de no hacerlo pesado con tecnicismos, definimos términos para ilustración, simplificamos, graficamos, tuvimos cuidado en el método, y pusimos nuestra experiencia al servicio del texto.

Los señalamientos específicos de su aplicabilidad para el uso por especialización de cada abogado en las ramas del *derecho*, serían antipáticos, vistos como clara tautología y además romperían con la unidad y propósito de este libro.

JUAN GREGORIO MENDEL

“El infierno son los ojos de los otros en mirarnos”

Sartre



JUAN GREGORIO MENDEL

1822 – 1884

Biografía – Experimentación – Leyes Mendelianas ((1^a Principio de la Uniformidad) (2^a Principio de la Segregación) (3^a Principio de la Independencia y Combinación) – El redescubrimiento.

BIOGRAFÍA.

Mendel nace en Heinzendorf pueblo perteneciente al imperio austro-húngaro (hoy Hynéce) en el norte de Moravia, república Checa.

Sus padres fueron labriegos católicos, gente sencilla, entregada al duro y silencioso trabajo.

A los doce años termina la escuela elemental; inicia estudios medios en Troppau, los cuales se vieron interrumpidos por enfermedad.

A los diecisiete años se inscribe en Olmütz en un curso de filosofía para futuros sacerdotes, contribuyendo en gastos dando clases privadas; y en el momento de faltarle el subsidio del padre que quedó inválido, fue su hermana Teresa quien se encargó de ayudarlo renunciando a la parte de herencia que le correspondía.

Siendo su situación económica muy precaria, en 1843 decide entrar como novicio en el monasterio de Brünn, y en 1847 recibe las órdenes sacerdotales.

En 1850 inicia en Viena sus estudios universitarios en ciencias matemáticas y físico-naturales.

Mendel fallece el 6 de enero de 1884, a los 61 años, por una nefritis crónica.

EXPERIMENTACIÓN.

De regreso al monasterio, amén de haberse dedicado a la enseñanza, dueño de conocimientos de la naturaleza heredados de su padre, se dedica a hacer cruces de variados guisantes (*Pisum sativum*), para obtener en principio variados colores; pero impresionado por la sorprendente regularidad con que siempre se repetían.

Cotiledones amarillos o verdes.
Semillas, lisas o rugosas.
Envoltura de las semillas, gris o verde.
Vainas, enteras o con restricciones.
Vainas sin madurar, verdes o amarillas.
Flores, axiales o terminales.
Tallo, con eje largo o corto.

Tres factores que rara vez se presentan juntos, hacen que Mendel tenga éxito:

1. Idea nueva: que tiene como base unidades discretas, tomar una parte, y no un todo. El no hacerlo llevaba a la confusión inicial que confundía el genotipo con el fenotipo.
2. Del método: donde se destacarán dos puntos: la elección del material, y la valoración cuantitativa (estadística)
3. Suerte: porque Mendel no tropezó con genes que estuvieran ligados a otros caracteres.

LEYES MENDELIANAS.

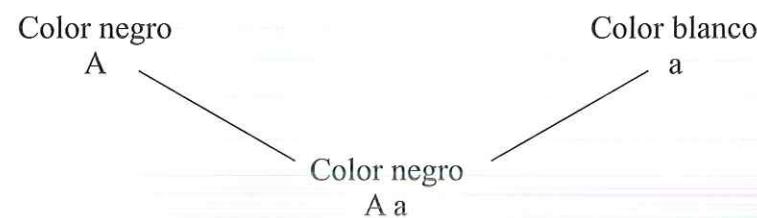
Hemos de precisar algunos términos.

Línea pura, (también llamada homocigoto). Cuando se mezclan, por ejemplo dos caracteres del mismo color (llamaremos carácter, al único detalle), darán como resultado descendientes del mismo carácter.



Línea híbrida, (también llamada heterocigoto) Cuando se mezclan dos caracteres diferentes, aparece uno que es el *dominante*, y el otro se lleva oculto, se llama *recesivo*, no desaparece y puede volver a aparecer más adelante en otra generación.

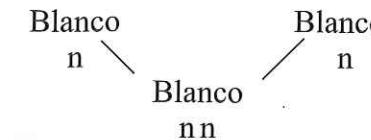
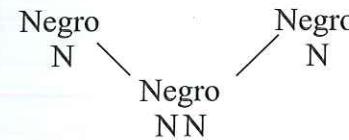
Para el manejo, la biología determina al *dominante* con letra mayúscula y al *recesivo* con la misma letra pero minúscula. (Ambos determinan el mismo carácter, color)



Carácter – gen- Al tipificar solo una característica que se transmite de unos a otros, Mendel la llamó *carácter*. Pero en 1909 el biólogo danés Wilhem Ludwig Johannsen la apellidó *gen*.

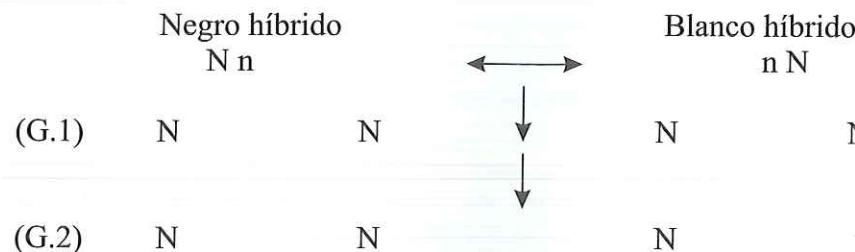
PRIMERA LEY – PRINCIPIO DE UNIFORMIDAD

Cuando se cruzan dos individuos del mismo carácter, línea pura, los resultantes son todos iguales (individuos homocigotos)



SEGUNDA LEY – PRINCIPIO DE LA SEGREGACIÓN.

Cuando se mezclan dos individuos de diferente carácter - gen, o sea híbridos (digamos color) en la primera generación todos son uniformes en el *gen dominante*, pero en la segunda generación reaparece aunque en menor proporción el *gen recesivo*



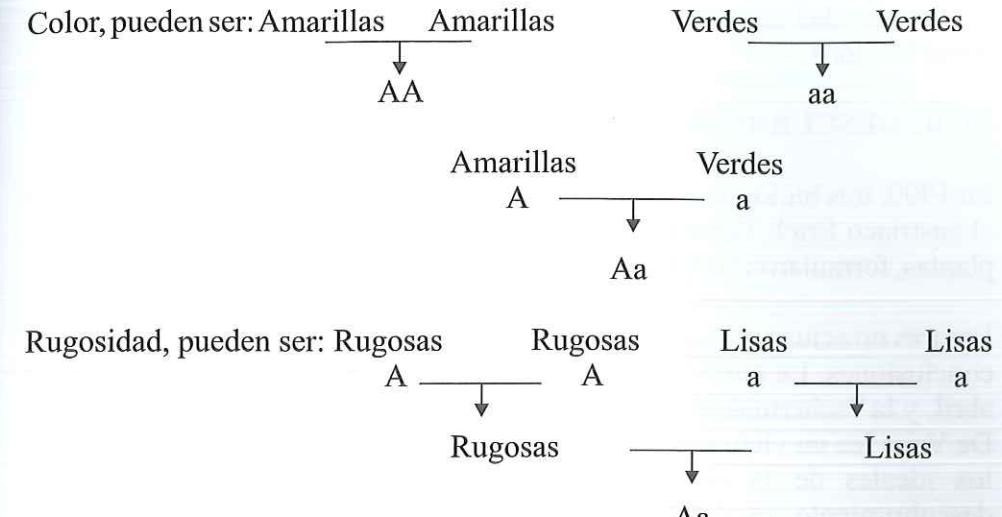
Mendel inició sus experimentos eligiendo dos plantas de guisantes que diferían en un solo carácter, cruzó una variedad de planta que producía *semillas amarillas* con otra que producía *semillas verdes*. Como resultado de este cruce se produjeron plantas nada más que amarillas (porque el amarillo es dominante sobre el verde)

Mendel dejó que se autofecundaran las plantas de la G.1. y obtuvo una G.2, compuesta por plantas que producían semillas amarillas y plantas que producían semillas verdes, pero en una proporción de 3:1 (3 de semillas amarillas y 1 de semillas verdes)

TERCERA LEY. PRINCIPIO DE LA INDEPENDENCIA Y COMBINACIÓN.

Para este caso hay que tomar dos o más caracteres.

Mendel trabajó este cruce en guisantes, en los cuales la característica que él observaba era el color de la semilla y la rugosidad de su superficie.



Mezcla de dos caracteres:

Amarillas ----- Amarillas

Verdes ----- Verdes

Amarillas ----- Verdes

Rugosas ----- Rugosas

Lisas ----- Lisas

Rugosas ----- Lisas

Amarillas ----- Rugosas

Amarillas ----- Lisas

Verdes ----- Rugosas

Verdes ----- Lisas

La complejidad aumenta si se toma cada uno de ellos, ya como puros o como híbridos.

EL REDESCUBRIMIENTO.

En 1900, tres biólogos, el holandés Hugo De Vries, el alemán Karl Correns y el austriaco Erich Tschermak, basados en experimentos de cruzamientos de plantas, formularon las leyes de transmisión de caracteres hereditarios.

Los tres no actuaron al unísono, por caminos diferentes llegaron a las mismas conclusiones. La publicación De Vries aparece en marzo, la de Correns en abril, y la Tschermak en junio. Pero la sorpresa clamorosa se suscita cuando De Vries lee un viejo libro donde se consignan las leyes de Mendel. Fieles a los ideales de la ciencia admiten los tres, que el suyo no era un descubrimiento, sino más bien un redescubrimiento. Las reglas que rigen la herencia, por consiguiente fueron llamadas Leyes de Mendel.

Queda sentada la hipótesis de que el material fundamental de la herencia se identificase como “factores” que, sacados de las células germinales, se combinan con la fecundación y se separan de nuevo en las generaciones sucesivas. Se mezcla este concepto con la reproducción celular mitósica (somática) y la meyótica. (gametos).

Más adelante, el norteamericano Thomas Hunt Morgan, premio Nobel de medicina en 1933, descubrió en investigaciones con el mosquito del vinagre (*Drosophila Melanogaster*), que cada cromosoma contiene a su vez millares de elementos, “genes”, partículas constituidas por moléculas proteicas; a cada una de las cuales va ligado un carácter hereditario.

El mismo Morgan en su discurso al ingreso a la Academia Pontificia en 1936, dijo que el monje agustino en su monasterio, en materia de biología, había hecho el descubrimiento más grande de los últimos quinientos años.

En verdad puede decirse que aquí empieza la historia del Genoma Humano.

QUÍMICA ELEMENTAL

“No contemos el dinero que hemos ganado, ya es demasiado el tiempo que perdemos ganándolo”.

Bernad Shaw

C ARBOHIDRATOS O GLÚCIDOS

Concepto. Monosacáridos. Azúcares. Clasificación de monosacáridos por el número de carbonos. ARN (Ácido Ribonucléico). ADN. Estructura lineal y anular. Ribosa. Desoxirribosa.

CONCEPTO.

Los carbohidratos están formados por carbono (C) hidrógeno (H) y oxígeno (O); con una fórmula general $(CH_2O)_n$.

Desde 1996 el Comité Conjunto de la Unión Internacional de Química Pura y Aplicada y la Unión Internacional de Bioquímica y Biología Molecular, recomendaron el término *carbohidratos*, para no decir *hidratos de carbono*.

Los carbohidratos incluyen azúcares, almidones, celulosa, grasas, aceites y otros compuestos que se encuentran en los organismos vivos.

Los carbohidratos simples se denominan *monosacáridos*, los carbohidratos con dos azúcares se denominan *disacáridos*; los de tres a diez azúcares *oligosacáridos*, y los que tienen un número mayor *polisacáridos*.

MONOSACÁRIDOS. Son azúcares simples.

AZÚCARES. Los azúcares son carbohidratos, generalmente blancos, cristalinos, solubles en agua y sabor dulce.

CLASIFICACIÓN DE MONOSACÁRIDOS POR EL NÚMERO DE CARBONOS

Número de Carbonos	Categorías	Ejemplos
4	Tetrosa	Eritrosa – Treosa
5	Pentosa	Arabinosa – RIBOSA – Xilosa – Lixosa
6	Hexosa	Alosa – Astrosa – Fructuosa – Galactosa - Glucosa – Idosa – Manosa- Sorbosa – Talosa – Tagatosa
7	Heptosa	Sedoheptulosa

A D N

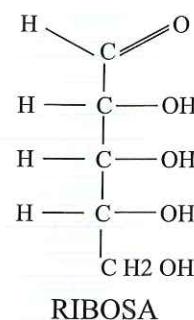
(Ácido Desoxi-ribo-nucléico)

A R N

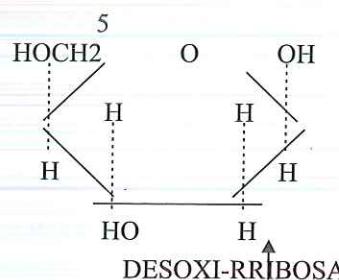
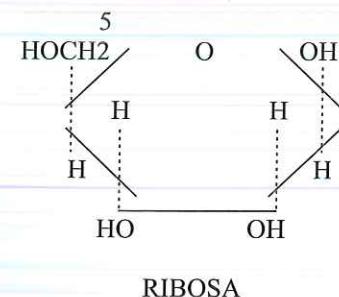
(Ácido Ribonucléico)

ESTRUCTURA.

En forma *lineal*:



En forma *anular*:



La *desoxirribosa* se distingue de la *ribosa*, por no tener un oxígeno en la posición 2

ÁCIDO DESOXIRIBONUCLÉICO

*“Yo no os aconsejo el trabajo, sino la lucha.
Yo no os aconsejo la paz, sino la victoria”.*

Nietzsche



F

riedrich Miescher

ÁCIDO DESOXIRIBONUCLÉICO ADN

Historia. Conformación del ADN. Esquema de un nucleótido. ADN doble cadena de nucleótidos. Espiral de Watson-Crick. Auto copia del ADN. Partes generales de un cromosoma. Partes de un brazo de cromosoma. Interpretación de una fórmula. Denominación de cromosomas según sus brazos. Cromosomas humanos según sus brazos. Ideograma de todos los cromosomas humanos a nivel de 400 bandas. Cromosomas. Ganancia o pérdida. Anomalías del cromosoma X.

HISTORIA.

El ADN fue aislado por primera vez en 1869 por el médico suizo FRIEDRICH MIESCHER, cuando investigaba los

contenidos de pus en vendas de cirugía desechables, y en esperma de salmón, en donde notó precipitados, que caracterizó químicamente más tarde, a los que llamó NUCLEÍNA debido al hecho de encontrarlos en núcleos celulares.

Posteriormente RICHARD ALTMANN le dio el nombre de ácido nucléico.

La función biológica del ADN comenzó a dilucidarse en 1928, con experimentos realizados por FREDERICK GRIFFITH, trabajando con cepas de la bacteria *Streptococcus pneumoniae*.

En 1914 ROBERT FELGEN describió un método para revelar por tinción el ADN, basado en el colorante fucsina.

Durante los años 20 PHOEBUS A. LEVENE, analizó los componentes del ADN, y encontró: a) que contenía cuatro bases nitrogenadas: citosina y timina (pirimidinas), adenina y guanina (purinas), b) azúcar desoxirribosa, y c) un grupo de fosfatos.

También demostró que se encontraban unidas en el orden fosfato-azúcar-base, formando lo que denominó un *NUCLEÓTIDO*. Y que a su vez los nucleótidos se encontraban unidos por fosfatos, todo formando el ADN.

En 1937 WILLIAM ASTBURY produjo el primer patrón que mostraba al ADN con una estructura regular.

En 1952 ALFRED HERSHEY y MARTHA CHASE, realizaron experimentos destinados a dilucidar si el ADN o las proteínas eran el material genético, marcando el ADN y las proteínas con isótopos radiactivos en un cultivo de virus.

En 1962 JAMES WATSON y FRANCIS CRICK, develaron la estructura de la doble hélice de la molécula del ADN, y formularon los principios del almacenamiento y transmisión de la información genética.

Entre 1879 y 1882, WAKLHER FLEMMING y ROBERT FEULGEN, independientemente, hicieron las primeras observaciones de la división celular MITÓSICA.

En 1902 WALTER SUTTON y THEODOR BOVERI, proponen, que los "factores" de Mendel, eran unidades físicas que se ubicaban en los cromosomas.

En 1910, THOMAS HUNT MORGAN realizó experimentos, sobre los rasgos genéticos ligados al sexo.

En 1915, quedaron fijadas las bases fundamentales de la herencia, cuando aparece el libro "El mecanismo de la herencia mendeliana", escrito por THOMAS H. MORGAN, ALFRED STRURTEVANT, HERMANN MULLER y CALVIN BRIDGES.

CONFORMACIÓN DEL ADN

El ADN es un polímero de nucleótidos.

Un polímero es un compuesto formado de muchas unidades simples conectadas entre sí.

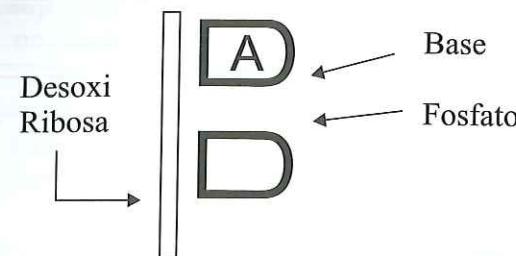
El ADN se presenta como una doble cadena de *nucleótidos*, en las que las dos hebras están unidas entre sí por unas conexiones denominadas "puentes de hidrógeno".

El ADN está compuesto por bases que entre ellas deben ser compatibles: Adenina con Timina; Guanina con Citosina.

Existen variaciones que no significan nada, como el cambio de una base (letra) por otra, pero sin implicar un cambio funcional. Pero si la variación significa un cambio funcional se denomina MUTACIÓN.

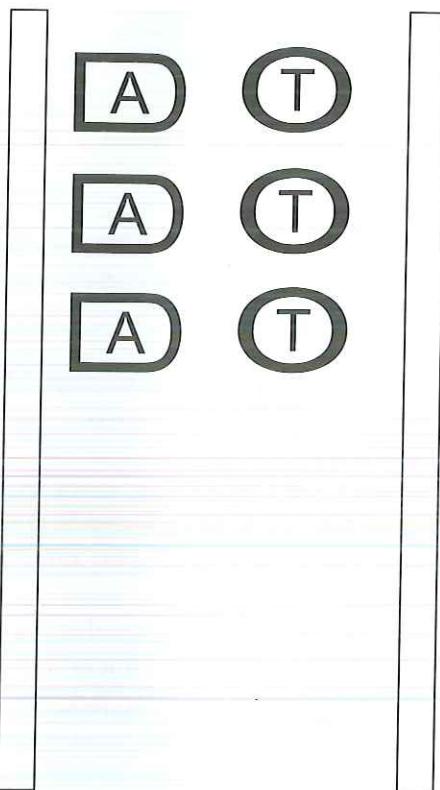
Dentro del GENOMA, se tienen diferencias, ya sea en la compatibilidad de bases al formar la doble cadena de nucleótidos, o repeticiones de trozos completos que están ligados a enfermedades, En el caso del ALZHEIMER hay más número de copias repetidas,

Existe tanto el exceso de información, como el defecto. La desaparición de un trozo de información genética se llama DELECIÓN.

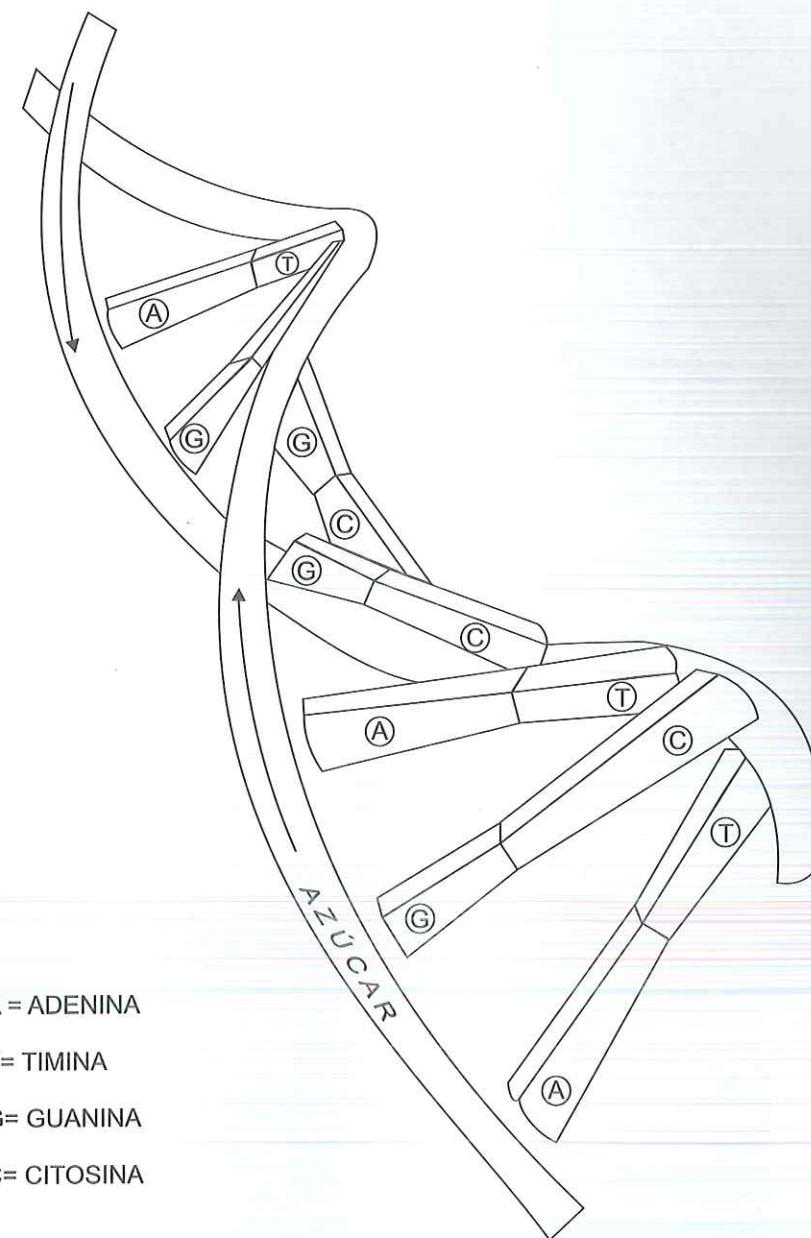


ADENINA - TIMINA
GUANINA - CITOSINA

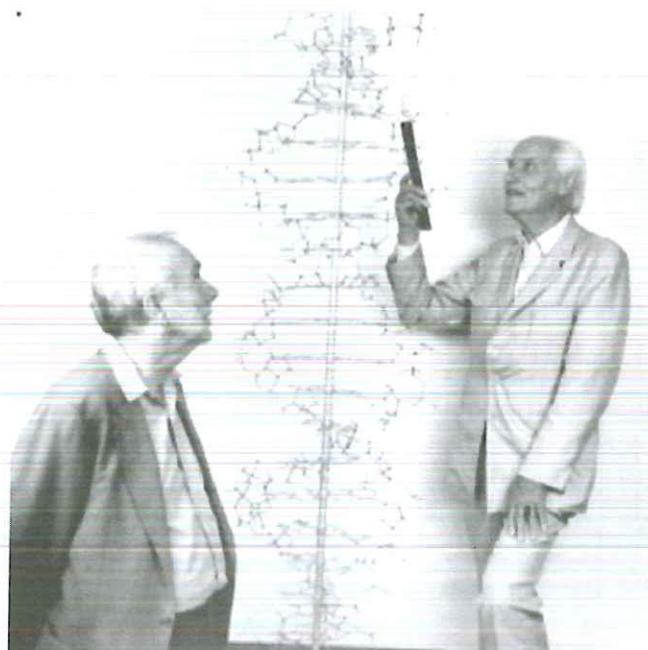
ESQUEMA DE UN NUCLEOTIDO



ADN = DOBLE CADENA DE NUCLEÓTIDOS



ESPIRAL DE WATSON-CRICK



James Watson y Francis Crick
1962

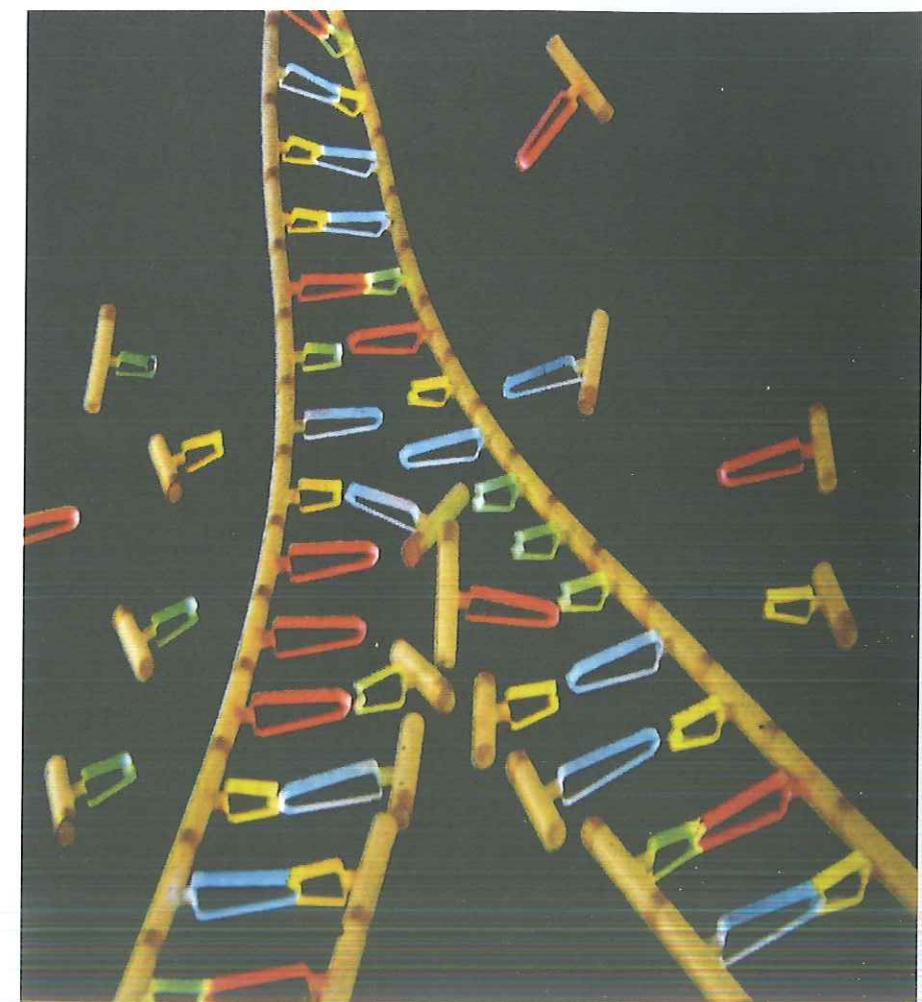
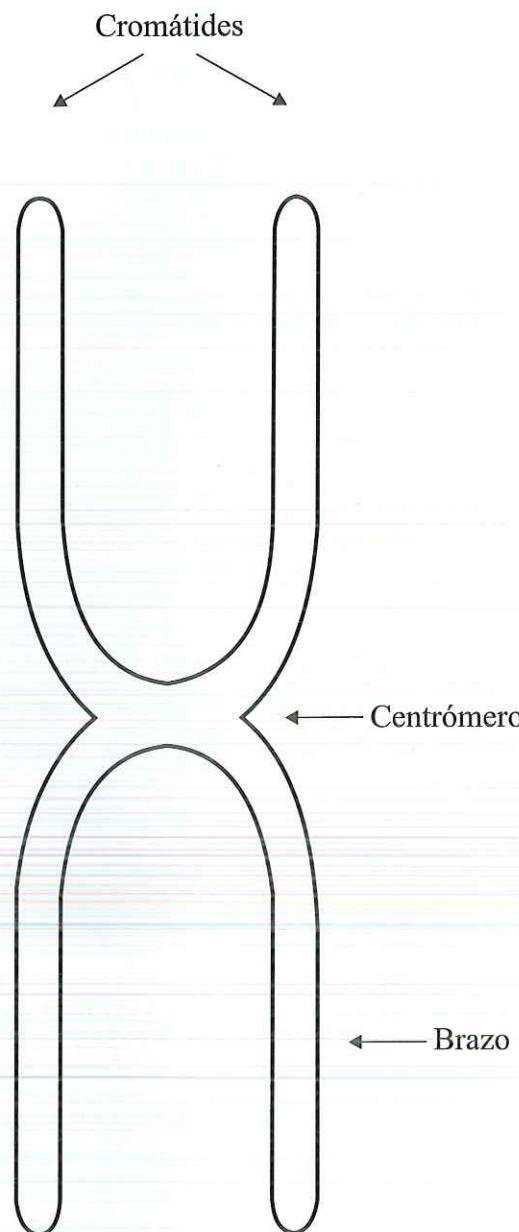


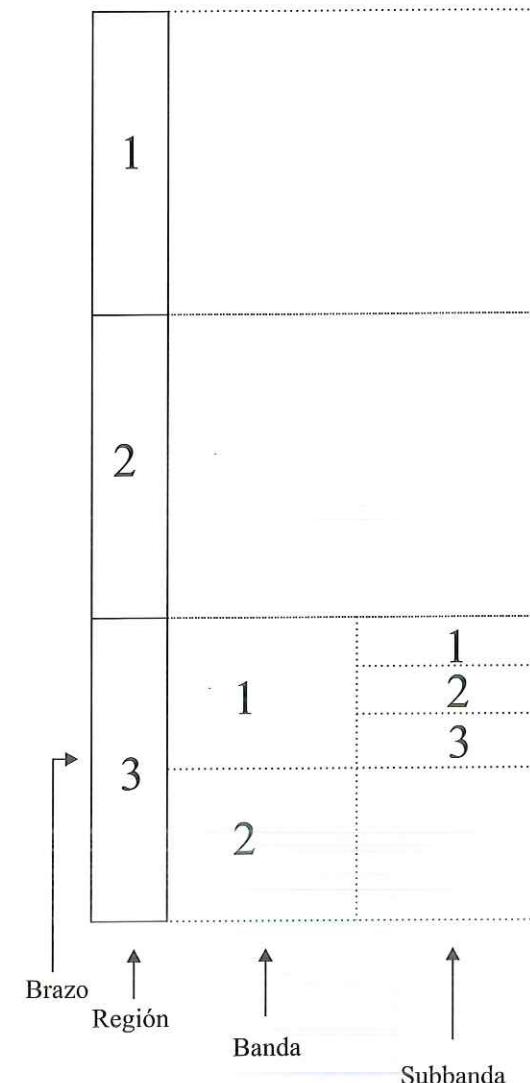
Fig. tomada de COLECCIÓN CIENTÍFICA DE LIFE EN ESPAÑOL
LA CÉLULA. N° 1332 - 1967

AUTOCATÁLISIS DEL ADN

(Proceso mediante el cual un compuesto químico induce y controla una reacción química sobre sí mismo)



PARTES GENERALES DE UN CROMOSOMA

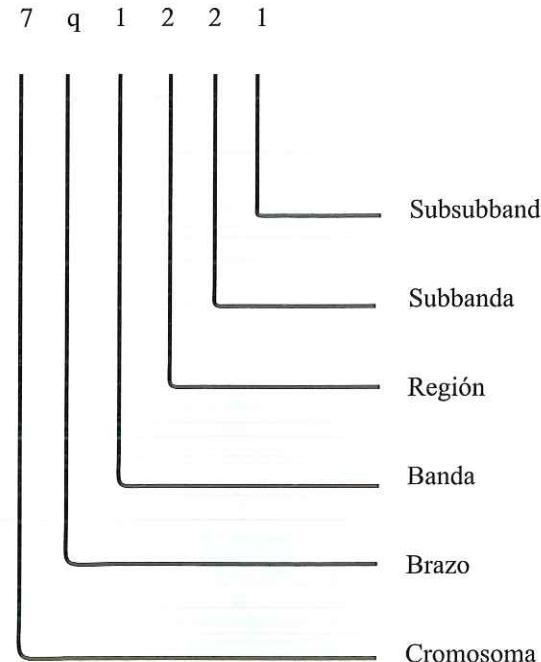


PARTES DE UN BRAZO DE CROMOSOMA
PRINCIPIO DE FORMULACIONES

Brazo largo = p

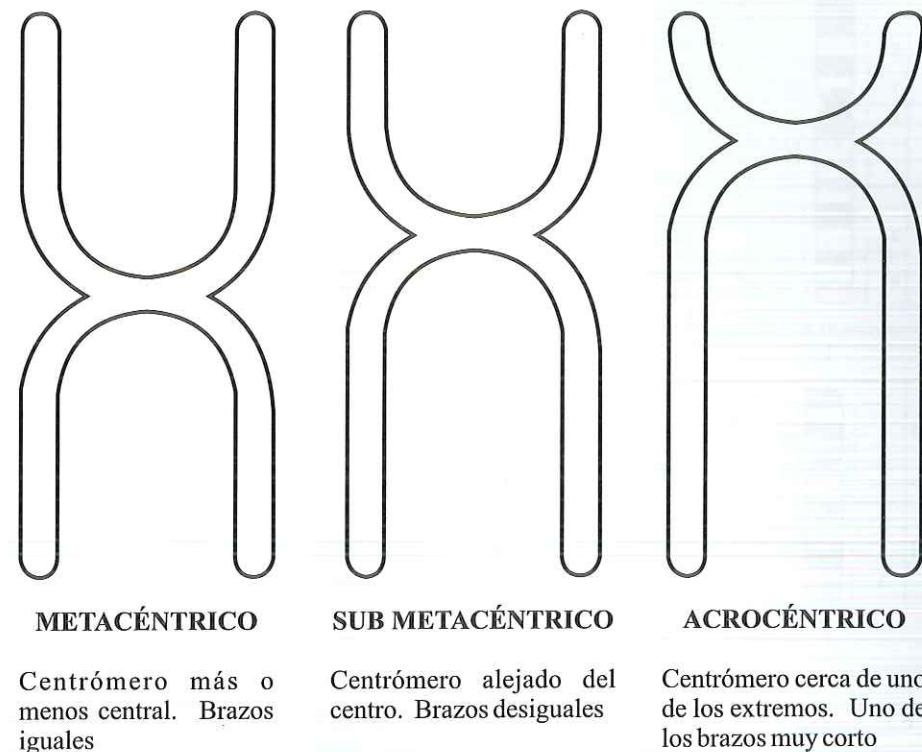
Brazo corto = q

Importante para la formulación
ubicación de anomalías y
enfermedades genéticas



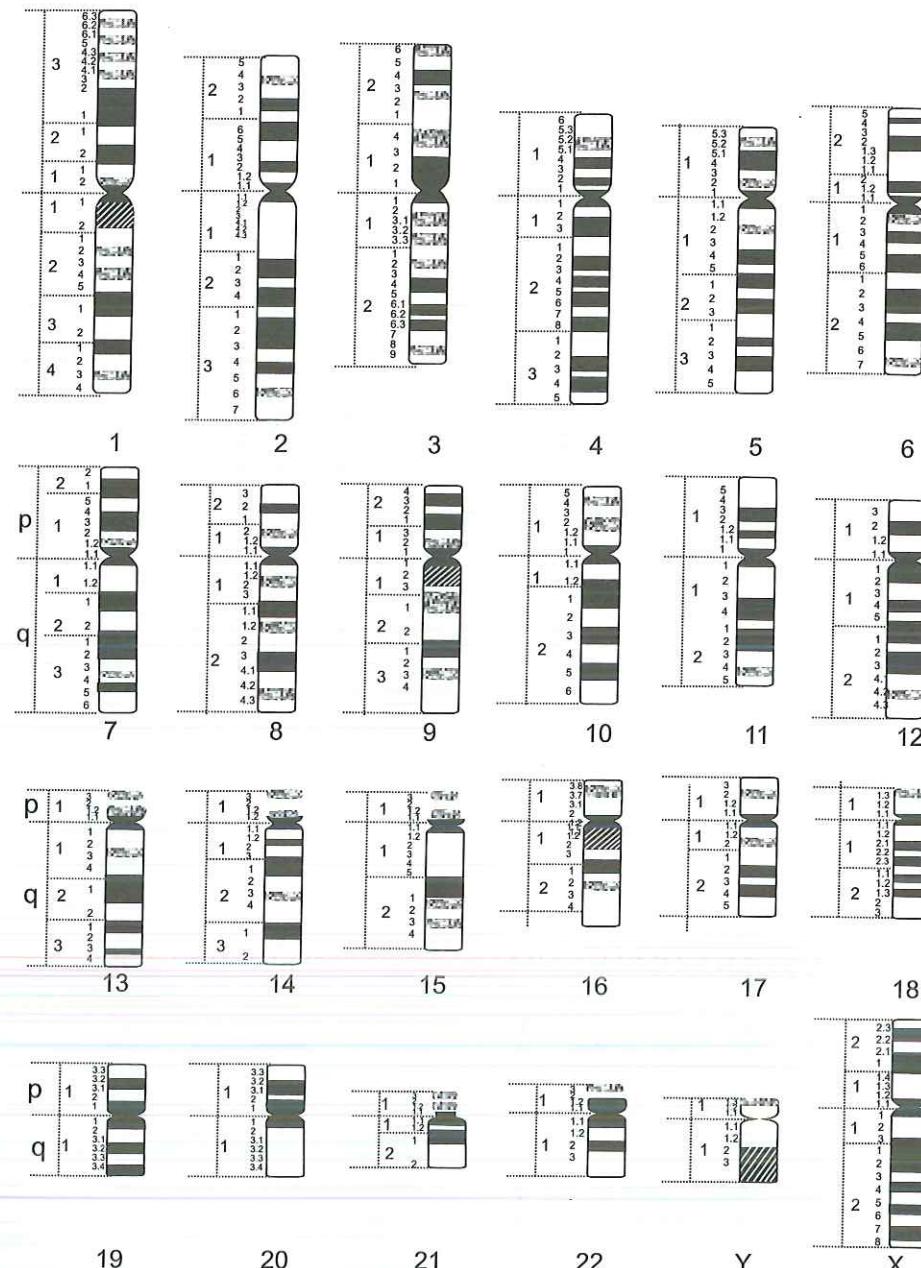
INTERPRETACIÓN DE UNA FÓRMULA

DENOMINACIÓN DE CROMOSOMAS SEGÚN SUS BRAZOS



CROMOSOMAS HUMANOS SEGÚN SUS BRAZOS

Grupos	Cromosomas	Morfología
A	1, 2, 3	Metacéntricos grandes
B	4, 5	Submetacéntricos grandes
C	6 a 12	Submetacéntricos medianos
D	13, 14, 15	Acrocéntricos grandes
E	16, 17, 18	Submetacéntricos pequeños
F	19, 20	Metracéntricos pequeños
G	21, 22, Y	Acrocéntricos pequeños



IDEOGRAMA DE TODOS LOS CROMOSOMAS HUMANOS

(Tomado de la revista Human Pathology, V 12, 6:495 (1981)

W. B. Saunders Company

CROMOSOMAS

GANANCIA O PÉRDIDA EN ALGUNOS DE SUS PARES

GANANCIA (TRISOMÍA)

PÉRDIDA (MONOSOMÍA)

SEXO	PARES ALELOS	TOTAL CROMOSOMAS	ENFERMEDAD
XX	21	47	Síndrome de Down
XY	18	47	Síndrome de Edwards
X	-23	45	Síndrome de Turner
XYY	23	47	Síndrome de Klinefelter

ALGUNAS ANOMALÍAS EN EL CROMOSOMA X

GEN	LOCUS	ENFERMEDAD
Distrofina	Xp 21.2	Distrofia muscular de Duchenne
Factor VIII	X q 28	Hemofilia
PHEX	Xp 28	Raquitismo hipofosfatémico
NEMO	Xp 28	Incontinencia pigmento
FRAXA	Xq 27.3	Síndrome de fragilidad del X
OPNILW	Xq 28	Daltonismo
ARSE	Xp 22.3	Condrodisplasia punctata
NYX	Xp 11.4	Ceguera nocturna congénita
OAI	Xp 22.3	Albinismo ocular tipo 1
FGDI	Xp 11.21	Síndrome de Aarskogg

Otras:

Adrenoleucodistrofia (ALD.)

Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (XLA).

Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X.

Deficiencia de la Glucose-6-fostato deshidrogenasa.

Deficiencia de la Ornitina transcarbamila.

Distrofia muscular de Becker.

Distrofia muscular de Duchenne.

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

Enfermedad de Fabry.

Enfermedad de Menkes.

Enfermedad de Norrie.
Inmunodeficiencia severa combinada ligada al cromosoma.
Miopatía centronuclear incluyéndose la miopatía miotubular.
Síndrome de Aarskog-Scott.
Síndrome de Alport.
Síndrome de Bloch-Sulzberger.
Síndrome de Coffin-Lowry.
Síndrome de Cornelia de Lange – una de las formas leves .
Síndrome de Hunter.
Síndrome de insensibilidad a Andrógenos.
Síndrome de Lesch Nyhan.
Síndrome de Rett.
Síndrome de X frágil.
Síndrome IPEX.

ALTERACIONES CROMOSÓMICAS ESTRUCTURALES

DELECCIONES: eliminación de una parte del genoma. Ej.: delección parcial del brazo corto del cromosoma 4 (4p) conocido como Síndrome de Wolf-Hirschhorn; o el Síndrome de Kacobsen, delección 11q terminal.

DUPLICACIONES: una región considerable de un cromosoma se duplica. Ej.: enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1AA (en el cromosoma 17)

TRANSLOCACIONES: cuando una porción del cromosoma se transfiere a otro cromosoma

INVERSIONES: una parte del genoma se rompe y se reorienta en dirección opuesta antes de reasociarse.

CROMOSOMAS EN ANILLOS: una porción del genoma se rompe y forma un anillo.

ISO-CROMOSOMAS: cromosomas simétricos. Con sus dos brazos idénticos por delección de uno de los brazos y duplicación del otro. Ej.: el iso-cromosoma X (se pierde el brazo corto del cromosoma X) Ej.: Síndrome de Turner

ÁCIDO RIBONUCLÉICO - ARN

*“Todavía la fuerza bruta puede tolerarse;
pero de ninguna manera la razón bruta”*

Oscar Wilde

ÁCIDO RIBONUCLÉICO - ARN

ARN m (ARN mensajero)

PROTEÍNAS

ADN. ARNm (ARN mensajero). Bases. Ribosomas.
Formación de una proteína.

E

1 ADN está formado por renglones; cada renglón tiene *bases, fosfatos y azúcar* (ver formación de un nucleótido).

Las *bases* de un renglón tienen que ser compatibles químicamente con el renglón acompañante. Adenina con Timina; Guanina con Citosina.

ADN	ARN
Adenina	Timina
Guanina	Citosina

El ADN puede contener información genética = cistrones (genes); como también puede contener información para fabricar una proteína específica. Entonces se dice que el ADN genera el ARN mensajero (ARNm) y ARNt (de transferencia).

Las proteínas se forman en los RIBOSOMAS, que se hallan en el CITOPLASMA.

Los RIBOSOMAS, son estructuras globulares, carentes de membrana. Pueden encontrarse libres en el citoplasma o adheridos a la membrana del retículo.

Su función consiste únicamente en ser el orgánulo lector del ARN mensajero (ARNm), con órdenes de ensamblar los aminoácidos – ya determinados - que forman una proteína.

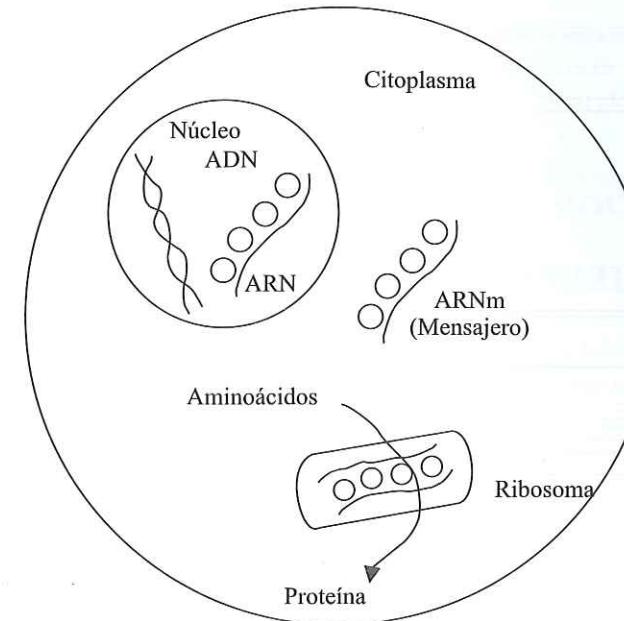
A pesar de que existen muchos aminoácidos, se sabe que el ARNm, solo utiliza unos veinte o veintiuno de ellos.

En este proceso puede haber falla, en el sentido de la malformación de la proteína, trayendo como consecuencia que dicha falla afecte el código de la estructura o la función para la que era creada la proteína.

ARN – CLASIFICACIÓN

Existen tres clases de ARN:

1. ARN mensajero (ARN m) es el ácido ribonucléico que contiene la información genética (código) procedente del ADN para utilizar de manera determinada los aminoácidos en la formación de las proteínas.
2. ARN de transferencia (ARNt) es un tipo de ácido ribonucléico encargado de transportar los aminoácidos a los ribosomas para incorporarlos a las futuras proteínas.
3. ARN ribosomal (ARNr): el ARNr 23S, a veces abreviado como ARNr23S, o simplemente 23S, es un componente de la subunidad 50S de los ribosomas de procariotas. En él radica la actividad peptidil transferasa del ribosoma, esencial en la biosíntesis de la proteína.



TRANSCRIPCIÓN DEL ADN AL ARNm
FORMACIÓN DE UNA PROTEÍNA

PROTEÍNAS

CONCEPTO. Las proteínas son compuestos químicos muy complejos, generalmente se las denomina “alimentos cuaternarios” porque en todas se encuentra un alto porcentaje de: nitrógeno, oxígeno, hidrógeno y carbono. Pero tal nombre no es muy adecuado, porque en la mayor parte de ellas existen también azufre, fósforo y hierro.

Recordemos que su materia prima son los “aminoácidos”, que los vegetales (clorofílicos) sintetizan a partir de los nitratos y sales amoniacales del suelo.

Las proteínas de origen animal son de mayor valor nutritivo, puesto que las proteínas indispensables para la vida se encuentran en ellos en mayor cantidad, no así en las vegetales.

La “proteína de referencia”, es una proteína teórica, definida por la FAO*, que tiene la composición necesaria para satisfacer plenamente las necesidades proteicas.

CLASIFICACIÓN

1. POR SU ESTRUCTURA

Estructura PRIMARIA. Es la secuencia de bases, en los codones. La función de cada proteína depende de su secuencia.

Estructura SECUNDARIA. Es la disposición de la secuencia de aminoácidos en el espacio.

Estructura TERCIARIA. Es la disposición de la estructura secundaria de un polipéptido** al plegarse sobre sí misma, originando una conformación globular.

Estructura CUATERNARIA. Informa de la unión, mediante enlaces débiles, de varias cadenas polipeptídicas*.

2. SEGÚN SU COMPOSICIÓN

SIMPLES. Aquellas que al hidrolizarse producen únicamente aminoácidos.

CONJUGADAS. Aquellas que al hidrolizarse, producen, además de aminoácidos, otros componentes orgánicos o inorgánicos.

3. SEGÚN SU CONFORMACIÓN

Proteínas FIBROSAS. Se constituyen por cadenas polipeptídicas* alineadas en forma paralela.

Proteínas GLOBULARES. Son conformaciones de cadenas polipeptídicas

*FAO. Principal organismo de las Naciones Unidas, encargado de dirigir las actividades internacionales de lucha contra el hambre.

que se enrollan sobre sí mismas, en forma intrincada, como un nudillo de hilo.

4. SEGÚN SU FUNCIÓN *

La diversidad de funciones en el organismo, quizá sea la más extensa de las bio-moléculas.

ENZIMAS. Su función es la de catalizar las reacciones químicas. Su poder catalítico es extraordinario, aumentan la velocidad de una reacción al menos en un millón de veces.

DE TRANSPORTE. Muchos iones** y moléculas específicas son transportados por proteínas también específicas. Ej.: la *hemoglobina* transporta el oxígeno y una porción de gas carbónico, hacia y desde los pulmones.

DE MOVIMIENTO COORDINADO. El músculo está compuesto por una variedad de proteínas, que tienen la capacidad de modificar su estructura en relación con cambios en el ambiente, y producir un efecto en la contracción muscular.

Existen dos proteínas – entre otras – ligadas a este proceso, la *actina* y la *miosina*, ninguna de las cuales es capaz de contraerse por sí misma; sin embargo, si se mezclan en un tubo de ensayo y se agrega potasio y ATP, se produce la contracción.

Este experimento realizado por el Dr. Albert Szent György es uno de los más revolucionarios en el campo de la bioquímica.

ESTRUCTURALES O DE SOPORTE. Las proteínas fibrosas como el colágeno y las a-queratinas (sic) constituyen la estructura de muchos tejidos soporte del organismo como los tendones y los huesos.

ANTICUERPOS. Son proteínas altamente capacitadas para identificar sustancias extrañas, tales como virus, bacterias y células de otros organismos.

** Polipéptidos. Consisten de dos o más aminoácidos. Los polipéptidos y las proteínas son cadenas de más de diez (10) aminoácidos, pero los péptidos que contienen más de cincuenta (50) aminoácidos se clasifican como proteínas.

*Consultamos a ANITA TERFLOTH. Proteínas. Composición química. Monografías. INTERNET.

** ION. Átomo, o grupo, que llevan carga eléctrica, debido a la pérdida o ganancia de algún electrón

PROTEORECEPTORES. Son proteínas que participan en la recepción de los impulsos nerviosos, como la rodapsina, presente en los bastoncillos de la retina del ojo.

HORMONAS Y PROTEÍNAS REPRESORAS. Son proteínas que participan en la regulación de los procesos metabólicos. Estas primeras hormonas son elaboradas específicamente en las glándulas internas. Las proteínas represoras son importantes dentro del proceso de transmisión de la información genética en la síntesis de otras moléculas.

5. OTRAS FUNCIONES.

Función **HORMONAL**. Algunas hormonas son de naturaleza proteica, como la *insulina* y el *glucagón* (del páncreas), que regulan los niveles de azúcar en la sangre. O la *adrenocorticotrópica* segregada por la hipófisis y encargada de regular el crecimiento. (Consúltese tratado de endocrinología).

Función **REGULADORA**. Algunas proteínas regulan la expresión de ciertos cistrones (genes), y otras regulan la división celular.

Función **HOMEOSTÁTICA**. Algunas proteínas mantienen el equilibrio osmótico, y otras mantienen constante el pH interno.

Función **DEFENSIVA**. Las *inmunoglobulinas* actúan como anticuerpos frente a posibles antígenos.

La *trombina* y el *fibrinógeno* intervienen en la formación del coágulo.

Función de **TRANSPORTE**. La *hemoglobina* transporta oxígeno. La *hemocianina* transporta oxígeno en los invertebrados. Las *lipoproteínas* transportan lípidos por la sangre. Los *citocromos* transportan electrones.

Función de **RESERVA**. La *ovoalbúmina* en la clara de huevo. La *gliadina* en el grano de trigo. La *hordeina* en la cebada. La *lactoalbúmina* en la leche.

DESCIFRANDO UN ENIGMA

“Quien habla solo, espera hablar a Dios un día...”

Antonio Machado

DESCIFRANDO UN ENIGMA

T

ESIS REFUTADA. Por mucho tiempo se sostuvo que las sustancias orgánicas que conforman los seres vivos (proteínas, grasas, azúcares, etc.) solo provenían de seres vivos. Y que su organización solo era posible gracias a una “fuerza vital”.

Pero a finales del siglo XIX y principios del XX, con el desarrollo de la química orgánica, los científicos, utilizando los HIDROCARBUROS y sus derivados más simples pudieron por vía química obtener sustancias tan propias de los organismos, como los azúcares, grasas, pigmentos vegetales como la *alizarina* y el *índigo*, sustancias que dan a las flores: olor y sabor.

TESIS CIENTÍFICA. La diversidad de sustancias en los seres vivos (animales y vegetales) hizo pensar que los fenómenos químicos que se producían a su interior eran infinitos. A pesar de la enorme cantidad de sustancias las reacciones químicas realmente son muy simples y muy parecidas. La química orgánica llegó a la conclusión que las sustancias orgánicas *en la célula viva* tienen por base fundamental tres tipos de reacciones:

1. *LA POLIMERIZACIÓN*: es una reacción química en la que los **MONÓMEROS**, que son pequeñas moléculas con unidades estructurales repetitivas, se unen para formar una larga molécula en forma de cadena: un **POLÍMERO**.

Cada polímero típico consta de mil o más de estos monómeros (que son como los ladrillos de una edificación).

Ej.: en la reproducción de una célula, la copia exacta de su ADN es necesaria para la conservación de las características de la especie.

Cuando la célula se divide, las dos cadenas de la hélice de ADN se separan (véase formación de ADN, nucleótidos) y cada larguero de la hélice sirve de molde para iguales cadenas (véase ADN autocatálisis). De tal manera que si tenemos, vía ej., una cadena de: (Bases) A – T – C – A – sobre una de las dos cadenas de la hélice, entonces en la otra (formando la doble hélice) deberá formarse esta secuencia: T – A – G – T; para respetar la afinidad de las bases del ADN.

Entonces hay *POLIMERIZACIÓN* de los nucleótidos (monómeros) para dar ácidos nucléicos (polímeros): ADN – ARN m (ARN mensajero) – ARN r (ARN ribosomal) – ARN_t (ARN de transferencia)

2. *LA CONDENSACIÓN*: este proceso es un cambio de fase de una sustancia del estado gaseoso (vapor) al estado líquido. Este cambio de fase genera una cierta cantidad de energía que se llama “calor latente”. Pero en estos cambios de fase hay que tener en cuenta otros factores: presión temperatura.

3. *OXIDACIÓN y ligada a ella LA REDUCCIÓN*: esta reacción se denomina *reducción-oxidación*, ó *óxido-reducción*, o simplemente “*reducción redox*”. Y es toda reacción química en la cual existe una transferencia electrónica entre los reactivos, dando lugar a un cambio en los estados de oxidación de los mismos con respecto a los productos.

Cuando un elemento químico cede electrones al medio, se convierte en un elemento oxidado. Y por el contrario, cuando un elemento químico capta electrones del medio se convierte en un elemento reducido.

En los procesos metabólicos de todos los seres vivos, los procesos redox involucran una cadena de reacciones químicas, ej.: *la fotosíntesis*, *la*

respiración aeróbica. En estos procesos se ceden (oxidan) y aceptan (se reducen) pares de electrones, de una manera secuencial, de tal manera que el primero cede electrones al segundo, el segundo al tercero y así sucesivamente hasta un aceptor definitivo. Durante su viaje los electrones van liberando energía que se aprovecha para sintetizar enlaces de alta energía en forma de ATP (Trifosfato de Adenosina)

Pero tomemos un punto final: si como dijimos, en todos los procesos químicos de los seres orgánicos o inorgánicos, solo operan y únicamente las tres reacciones antes enunciadas, hay que suponer qué sucedería en ellas según el orden en que vayan apareciendo, ej. primero una *condensación*, luego una *oxidación*, seguidamente otra *condensación*, entonces resulta un cuerpo químico producto de una transformación. Y si otro camino tomamos: a una *condensación* le sigue una *polimerización* y a ésta una *oxidación* o una *reducción*, no cabe duda que se obtendrá una sustancia química muy diferente a la primeramente expuesta.

Pero si somos acuciosos, notaremos que muchas de estas reacciones poseen un rasgo característico común, se producen con la participación de los elementos del agua. Estos elementos se combinan con los átomos de *carbono* de la molécula de la sustancia orgánica, o bien se desprenden separándose de ella. Esta reacción entre los elementos del agua y los cuerpos orgánicos constituye la base fundamental de todo proceso vital.

RESOLUCIÓN: se han preguntado si las proteínas son el origen de la vida, o si lo son los aminoácidos (considerados como los ladrillos de las proteínas). Pero lo importante es tener idea de cómo han surgido por vía natural las sustancias orgánicas.

En 1953, en un experimento realizado con este fin, de una mezcla de metano, vapor de agua e hidrógeno, se obtuvieron varios aminoácidos, en unas condiciones muy parecidas a las que existieron en la atmósfera hace millones de años.

Pero ha de saberse que para la unión de dichos aminoácidos para formar moléculas de sustancias proteicas se precisa un enorme gasto de energía (calorías*)

*Caloría: cantidad de energía calorífica necesaria para elevar un grado Celsius la temperatura de un gramo de agua pura, desde 14.5° C a 15.5° C, a una presión normal de una atmósfera.

El científico S. Brésler (en Leningrado) trabajando con aminoácidos y otros productos de la desintegración proteínica, pudo sintetizar cuerpos proteinoides, bajo presiones de varios miles de atmósferas**, en los que los diferentes aminoácidos aparecían unidos entre sí formando polipéptidos. Estos experimentos nos demuestran la posibilidad de sintetizar proteínas o sustancias proteinoides bajo el concurso de altas presiones. ¿Por qué no pensar en las “presiones” a grandes profundidades de los océanos?

Por tanto la química moderna nos está demostrando, que en época remota de la tierra, en su capa acuosa pudieron y debieron formarse sustancias proteinoides.

Nos queda por dilucidar, si dichas sustancias proteinoides eran iguales a las actuales, aunque todo parece indicar que eran diferentes, y tal diferencia está marcada por tener los mismos aminoácidos, solo que la disposición de los mismos en la cadena proteica era diferente.

Finalmente hay que aclarar, que en este proceso, solo se indica cómo se formó la materia prima, que más adelante con la evolución y otros procesos químicos, darían la estructura y organización de todos los seres vivos.

AMINOÁCIDOS

*“No hay soledad ni hombre solo
si sabe aprovecharse del alma de su cuerpo
y del cuerpo de su alma”*

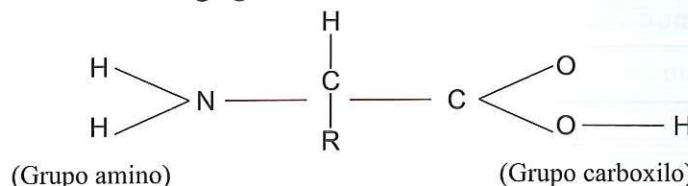
Quevedo

** Atmósfera: unidad de presión que ejerce la atmósfera terrestre al nivel del mar. Es utilizada para medir presiones elevadas como los gases comprimidos. No tiene símbolo, se abrevia como: atm.

Los aminoácidos son moléculas, proteicas, orgánicas

Todos los aminoácidos están compuestos por: un carbono alfa (C), un grupo amino (-NH₂), un grupo carboxilo (-COOH), un hidrógeno (H) y una cadena llamada radical (R) que determina la identidad de cada aminoácido.

Existen cientos de cadenas R por lo que se conocen cientos de aminoácidos diferentes, pero solo 20 forman parte de las proteínas que tienen codones* específicos con el código genético.



CLASIFICACIÓN.

1. SEGÚN LAS PROPIEDADES DE SU CADENA LATERAL

Neutros polares, polares o hidrófilos.	Serina – Treonina – Cisteína – Asparagina – Glutamina y Tirosina.
Neutros no polares, apolares o hidrófobos.	Glisina – Alanina – Valina – Leucina – Isoleucina – Metionina – Prolina – Fenilalanina y Triptófano.
Con carga negativa, o ácidos.	Ácido Aspártico y Ácido Glutámico .
Con carga positiva, o básicos.	Lisina – Arginina – e Histidina.
Aromáticos.	Fenilalanina – Tirosina – y Triptófano ya incluídos en los neutros polares y neutros apolares.

1. SEGÚN SU OBTENCIÓN

Aminoácidos ESENCIALES	Aminoácidos NO ESENCIALES
Necesitan ser ingeridos por el cuerpo	Que pueden ser sintetizados por el cuerpo
El organismo toma proteínas de los	
alimentos y las desdobra	
1. Valina 2. Treonina 3. Triptófano 4. Fenilalanina 5. Argina 6. Leucina 7. Lisina 8. Histidina 9- Isoleucina 10. Metionina	1. Alanina 2. Glicina 3. Cisteína 4. Tirosina 5. Ácido aspártico 6. Prolina 7. Serina 8. Asparagina 9. Glutamina 10. Ácido glutámico

* Cada codón es un triplete de nucleótidos. Es la unidad básica de información en el proceso de traducción. Está encargado de codificar un aminoácido.

Aminoácidos codificados en el genoma

Los aminoácidos proteicos - canónicos o naturales - son aquellos que se hallan codificados en el genoma; para la mayoría de los seres vivos, son 20.

Alanina - Arginina - Asparagina - Aspartato - Cisteína - Fenilalanina - Glicina - Glutamato - Glutamina - Histidina - Isoleucina - Leucina - Lisina - Metionina - Prolina - Serina - Tirosina - Treonina - Triptófano y Valina.

Aminoácidos modificados

La postraducción de los 20 aminoácidos codificados genéticamente conduce a la formación de 100 o más derivados de los aminoácidos, estas modificaciones de los aminoácidos juegan papel importante en la correcta funcionalidad de las proteínas.

Algunas funciones específicas de los aminoácidos*

A manera de ilustración, y no incluyen todas sus funciones

HISTIDINA	Se encuentra en abundancia en la hemoglobina. Se utiliza en la artritis reumatoide, alergias, úlceras y anemia. Es importante en el crecimiento y reparación de los tejidos. Importante para el mantenimiento de las vainas de mielina que protegen el tejido nervioso. Importante en la producción de glóbulos rojos y blancos de la sangre. Protege al organismo de la radiación. Reduce presión arterial. Ayuda a la excitación sexual.
ISOLEUCINA	Necesaria para la producción de la hemoglobina. Estabiliza y regula el azúcar en la sangre. Ayuda en la curación de los tejidos (útil para los deportistas).
LEUCINA	Interactúa con otros aminoácidos para la cicatrización de tejidos musculares, piel y huesos. Reduce los niveles de azúcar en la sangre. Ayuda a aumentar la hormona de crecimiento. Garantiza la absorción de calcio. Mantiene el equilibrio de nitrógeno en los adultos.
LISINA	Ayuda a formar el colágeno, que constituye el cartílago y tejido conectivo. Ayuda a la producción de anticuerpos contra el herpes labial. Ayuda a reducir los niveles de triglicéridos en el suero.
METIONINA	Antioxidante y buena fuente de azufre. Ayuda en los trastornos del cabello, piel y uñas. Ayuda a la eliminación de grasas, por lo que es importante en prevenir la grasa en las arterias, que pueden obstruir el flujo sanguíneo al cerebro, corazón y otros órganos. Reduce la histamina, que puede causar que el cerebro transmita mensajes equivocados. Importante para los que sufren esquizofrenia.

FENILALANINA	Útil en el cerebro para producir la noradrenalina, sustancia que transmite señales nerviosas en el cerebro, esta sustancia eleva el ánimo, disminuye el dolor, ayuda a la memoria y aprendizaje. Se utiliza para tratar Parkinson y esquizofrenia.
TREONINA	Ayuda a mantener la cantidad adecuada de proteínas en el cuerpo. Importante para la formación de colágeno, elastina, y esmalte de los dientes. Previene la acumulación de grasa en el hígado, su metabolismo y asimilación.
TRIPTÓFANO	Es un relajante natural. Ayuda a aliviar el insomnio induciendo al sueño normal. Reduce la ansiedad, la depresión. Estabiliza el estado de ánimo. Ayuda al tratamiento de la migraña. Ayuda a que el sistema inmunológico funcione correctamente. Actúa en el crecimiento corporal. Ayuda a controlar la hiperactividad de los niños.
VALINA	Necesaria para el metabolismo muscular y su coordinación. Necesaria para el mantenimiento adecuado del nitrógeno en el cuerpo (que se utiliza como energía por el tejido muscular). Útil para el tratamiento de enfermedades del hígado. Promueve el vigor mental y las emociones tranquilas.
ALANINA	De importancia en la transferencia de nitrógeno de los tejidos periféricos hacia el hígado. Ayuda en el metabolismo de la glucosa. Previene la acumulación de sustancias tóxicas que se liberan en las células. Fortalece el sistema inmunológico mediante la producción de anticuerpos.
ARGININA	Conocido como "el viagra natural" (aumenta el flujo sanguíneo hacia el pene). Retrasa el crecimiento de tumores y el cáncer mediante el refuerzo del sistema inmunológico. Ayuda a la desintoxicación del hígado neutralizando el amoníaco. Reduce los efectos tóxicos crónicos del alcohol que se utiliza en el tratamiento de la esterilidad en los hombres
ÁCIDO ASPÁRTICO	Aumenta la resistencia y es bueno para la fatiga crónica y la depresión. Rejuvenece la actividad celular. Protege al hígado con la expulsión de amoníaco. Se combina con otros aminoácidos para formar moléculas que absorben las toxinas y las sacan de la circulación sanguínea. Ayuda a la función del ADN y ARN.
CISTEÍNA	Funciona como antioxidante en la desintoxicación de toxinas. Protege al cuerpo contra el daño de radiación. Protege al cerebro de los daños por alcohol, drogas y compuestos tóxicos que se encuentran en el humo del cigarrillo. Promueve la recuperación de quemaduras graves. Retrasa el proceso de envejecimiento.
ÁCIDO GLUTÁMICO	Actúa como neurotransmisor excitatorio del sistema nervioso central, y médula espinal. Importante para el metabolismo de los azúcares y grasas. Ayuda al transporte del potasio en el líquido cefalorraquídeo. Actúa como combustible para el cerebro. Ayuda a corregir los trastornos de personalidad. Utilizado en el tratamiento de la epilepsia, retraso mental, distrofia muscular y úlceras.

GLUTAMINA	Es el aminoácido más abundante en los músculos. Ayuda a construir y mantener el tejido muscular. Ayuda a prevenir el desgaste muscular promovido por el reposo prolongado en cama por enfermedades como el cáncer y el sida. Buen combustible del cerebro. Reduce el tiempo de curación de úlceras. Alivia la fatiga. La depresión y la impotencia. Disminuye los antojos por azúcar y alcohol. Se usa en el tratamiento de la esquizofrenia y la demencia.
GLICINA	Retarda la degeneración muscular. Interviene en el almacenamiento de glucógeno. Ayuda a mantener un buen sistema nervioso e inmunológico. Útil para la reparación de tejidos dañados.
ORNITINA	Ayuda a pedir la hormona del crecimiento. Ayuda al metabolismo de la grasa corporal. Es necesario para el sistema inmunológico. Desintoxica al amoníaco. Estimula la secreción de insulina.
PROLINA	Mejora la textura de la piel. Ayuda a la producción de colágeno y reduce su pérdida a través del proceso de envejecimiento. Ayuda a la cicatrización de cartílagos y fortalecimiento de articulaciones, los tendones y músculos del corazón. Trabaja con la vitamina C para ayudar a mantener sanos los tejidos conectivos.
SERINA	Necesario para el correcto metabolismo de las grasas y ácidos grasos, el crecimiento del músculo y mantenimiento del sistema inmunológico. Forma parte de las vainas de mielina protectora que cubre las fibras nerviosas. Importante en el funcionamiento del ADN y ARN. Ayuda en la producción de inmunoglobulinas y anticuerpos.
TAURINA	Fortalece el músculo cardíaco. Mejora la visión. Ayuda a prevenir la degeneración de la mácula. Componente clave de la bilis. Ayuda a prevenir arritmias cardíacas. Se utiliza en el tratamiento de ansiedad, epilepsia, hiperactividad, mal funcionamiento cerebral, convulsiones.
TIROSINA	Importante en el metabolismo general. Precursor de la adrenalina y dopamina. Actúa como elevador del ánimo. Suprime el apetito. Ayuda a reducir la grasa corporal. Ayuda a la producción de melanina (pigmento de la piel). Ayuda en la función de las glándulas suprarrenales, tiroides y pituitaria. Se utiliza para la fatiga crónica, narcolepsia, ansiedad, depresión, bajo impulso sexual, alergias y dolores de cabeza.

*Tomado, parcialmente, de Wikipedia. La Enciclopedia Libre (30/06/11) Aminoácidos.

GENOMA MITOCONDRIAL

“El infinito es una circunferencia que tiene el centro en todas partes”

Pascal



mitocondrias – Fotosíntesis – Fase luminosa – Fase oscura – Glucólisis – Proceso de Krebs – Enzimas – Energía luminosa – Energía química – Genoma mitocondrial – Heredabilidad – Enfermedades – Eva mitocondrial – Características específicas y comparativas – Genoma nuclear y mitocondrial.

MITOCONDRIAS.

La morfología de las *mitocondrias* no es fácil de describir, pues son estructuras muy plásticas, que se deforman, se dividen y fusionan.

Su número es variable según el tipo de ser y tejido. Algunas células carecen de mitocondrias, o poseen solo una, mientras que otros seres pueden contener miles de ellas.

Su gran importancia radica, en que en ellos se acumula energía –ATP (Trifosfato de Adenosina) – y junto con los *aminoácidos* fabrican *proteínas*.

Pero además de energía, la *mitocondria* está implicada en otros procesos: la señalización celular, diferenciación celular, isostasis del calcio, control del ciclo celular y el crecimiento celular.

Todas las células y, por tanto, los tejidos y luego los órganos y sistemas, necesitan energía para mantener su organizada estructura y realizar los trabajos mecánicos-eléctricos-químicos, que constituyen sus procesos vitales.

FOTOSÍNTESIS.

Ciertas células vegetales – cloroplastos – utilizan la luz solar, para transformar el anhídrido carbónico y el agua, en

sustancias químicas aptas para el mantenimiento de la vida, se denomina *fotosíntesis*.

En la antigüedad se creía que las plantas sacaban el alimento directamente del suelo, pero fue Johann van Helmont, médico flamenco, quien controvirtió la idea, (1630).

Actualmente se sabe que en el proceso de la *fotosíntesis* tienen lugar dos etapas, una *luminosa* y otra *oscura*. El *proceso de luz*, se realiza únicamente con apoyo de la luz solar y únicamente por las plantas que tengan clorofila.

El *proceso oscuro*, se realiza tanto en células vegetales y animales, sería simplemente la reversión del otro proceso, se llama el *ciclo de Krebs*, en memoria del biólogo alemán que lo sugirió (1937).

La molécula de clorofila constituida por átomos de carbono, hidrógeno, nitrógeno y oxígeno (C₅₅H₇₂O₅N₄Mg) Asociada a esta molécula de clorofila existen en cantidad electrones en sus órbitas, cargados negativamente. Cuando el rayo luminoso (sol) incide sobre los cloroplastos, uno de dichos electrones puede absorber una partícula (un fotón o un quantum) de energía luminosa, y en consecuencia, saltar a un nivel más alto de energía.

Mientras los electrones están cargados (hay quienes dicen “excitados”) intervienen en el proceso fotosíntesis, llamado *glucólisis*. Obsérvese que la energía luminosa se ha transformado en energía química. (la energía liberada por los electrones del cloroplasto tienen ahora que pasar a formar parte de un compuesto químico).

En resumen, este proceso de repartición de energía, es la formación de un compuesto químico llamado ATP (Trifosfato de Adenosina). Y en estos saltos, trabajan y se consumen *enzimas* específicas, para acelerar las reacciones que constituyen las etapas del proceso conjunto.

La síntesis del ATP, es de suma importancia, puesto que la energía en sus moléculas es la potencia necesaria para impulsar “todos” los procesos en la gran variada gama de la actividad de los seres vivos.

GENOMA MITOCONDRIAL

El genoma mitocondrial, también llamado ADN mitocondrial (ADN mt) es el material genético de las mitocondrias. Fue descubierto por MARGIT M. K. NASS y SYLVAN NASS.

El ADN mitocondrial no se recomienda en la fecundación, y sus únicos cambios que haya podido realizar se deben a mutaciones a través de muchos años. Cálculos hechos por científicos han llevado a decir que en mamíferos, una mutación mitocondrial puede hacerse cada 10.000 años.

HEREDABILIDAD.

El ADN mitocondrial humano se hereda únicamente a través de la madre; ello se debe a que cuando el espermatozoide fecunda al óvulo, penetra su núcleo dejando al citoplasma (parte de su cola) por fuera, que es donde están las mitocondrias. Por tanto, en el posterior desarrollo del cigoto, solo intervienen las mitocondrias de la madre.

Este concepto es de gran importancia en el estudio para desentrañar el origen, por familias – filogenia – de ciertas personas, tribus y demás. El ADN mitocondrial humano, no sirve para identificar personas, pero sí para identificar grupos de individuos. (Sirve por ejemplo, para identificar personas perdidas en el tiempo, o restos no identificados).

Los científicos encuentran en su estudio la facilidad del material, ya que una célula posee muchas mitocondrias.

ENFERMEDADES.

Dada la herencia, entonces por línea materna, es de gran importancia su estudio, para la etiología de ciertas enfermedades, y desde luego, después de su localización su tratamiento.

Se sabe de cierta clase de obesidad (tesis sostenida por españoles), el Parkinson, distonías, y otras.

EVA MITOCONDRIAL.

Tomando la herencia, tendríamos que aceptar, según la genética humana, y la evolución humana, que nuestro ancestro *materno* más reciente (*Homo sapiens*) habría de ser una *mujer africana*, hace unos 100.000 o 200.000 años. Pues si tomamos la línea de la ascendencia-descendencia, y retrocediendo en el tiempo, todas las madres tendrán una madre hasta converger en un mismo punto en que todas hijas compartirían una misma madre. Por seguimientos, los científicos han llegado a concluir que las ramas más antiguas comprueban una ascendencia africana. Pero todavía no se ha podido confirmar, sobre el mismo tema, qué teoría opera para razas humanas más antiguas, como el *Homo habilis*, *Neandertal*, y *Homo erectus*.

Dejemos dicho, que la hipótesis es apoyada hoy en día por unos pocos científicos.

CARACTERÍSTICAS ESPECÍFICAS Y COMPARATIVAS

GENOMA NUCLEAR	GENOMA MITOCONDRIAL
3,200 millones de pares de bases 20.000 a 25.000 cistrones (genes)	Circular cerrada. Sin extremos. 16.569 pares de bases. Cistrones 372 (1.369). Cada célula contiene muchas mitocondrias. Cada mitocondria contiene entre 2 a 10 copias de la molécula de ADN. Se clasifican así: 2 ARN ribosómicos. 22 ARN de transferencia. 13 proteínas (que participan en la fosforilación oxidativa). No se recomienda. Inalterable por mucho tiempo. Cada 10.000 años puede haber una mutación. No sirve para identificar individuos, pero sí para grupos filogenéticos. Tipos de enfermedades: obesidad, Parkinson. Se hereda por vía materna. <i>Homo sapiens</i> (200.000 años).

GENOMA HUMANO (*HOMO SAPIENS*)

“En nuestra vanidad deseamos hacer pasar por difíciles, las cosas que hacemos más fácilmente”

Nietzsche

GENOMA HUMANO (*Homo sapiens*)

CONCEPTO

G

enoma, del griego *ge-o*, que genera, y *ma, acción*. Es el ADN, contenido en 23 pares de cromosomas en el núcleo de cada célula.

Las células somáticas tiene 46 cromosomas, la mitad, 23, son diferentes entre sí; pero en los otros 23 siempre habrá uno igual a cada uno de los anteriores 23, para formar pares iguales.

Las células reproductivas (gametos) solo tienen la mitad del número total de cromosomas propios de la especie y se llamarán *haploides*, en tanto que las somáticas se llamarán *diploides*.

El ADN – o genoma haploide – (es decir, una sola representación de la espiral) tiene una longitud aproximada de 3.200 millones de pares de bases del ADN (3.200 Mb), y contienen de 20.000 a 25.000 genes.

Si tomamos el ADN de una determinada persona, sin importar sexo, raza, región, origen, y lo comparamos con otra diferente persona, veremos que existen variaciones; ello se debe a que ciertos fragmentos de la hélice de ADN se comportan de extraña manera.

Existen variaciones, que no significan nada, no afectan, como el cambio de una base por otra al formar un nucleótido; algunos llamaron a esta parte del código epígrafe de ADN “basura”; pero hay otras variaciones en los fragmentos que sí producen alteraciones, son **MUTACIONES**.

Pero también, dentro del genoma humano, existen variaciones de una sola base, o repeticiones de fragmentos

de ADN, o repeticiones de fragmentos completos que están ligados a enfermedades. En el caso del ALZHEIMER, hay más número de copias.

Existe el exceso de información, como su defecto, **la desaparición de un trozo de información se denomina DELECIÓN.**

En forma didáctica: si hay una frase que se repite cada tanto en ciertos párrafos, al leer en forma ordenada, al encontrar las repeticiones operaría el mecanismo del salto; pero en ese salto se equivoca a veces y a veces se salta de una a otra, o se deja de leer un párrafo, o poner otro. Hay párrafos muy largos que se repiten del tamaño de 2 mega bases; 2 millones de bases; que sería como repetir varias páginas o volúmenes de un libro.

Utilizando la tecnología de chips de ADN, se puede interrogar la totalidad del genoma, cuántas copias existen de cada una de las regiones.

El estudio del genoma humano es **EL PROYECTO INTERNACIONAL HapMAP**, que es un catálogo de variaciones genéticas de la especie humana, tomado del análisis de individuos de Nigeria, Tokio, Japón, Pekín, EE. UU. y parte de europeos.

Toda la diversidad humana ha tenido un origen común, que ha de interpretarse a través del ADN, que al final del cualquier concepto, es la molécula de la vida.

Nacimos de una célula que tenía en su interior una molécula de ADN, con la capacidad de copiarse a sí misma. Aquella molécula original era muy distinta al actual ADN, en el transcurso del tiempo, se ha copiado enésimas veces, y en algún momento de replicación, sin dudarlo, hubo errores y la molécula resultante difería en unos pocos átomos. Cada vez que se cometía un error en el proceso de copiado del ADN, el error se incorporaba a la molécula haciéndola más compleja, con nuevas propiedades, o desapareciendo algunas de ellas.

ANOMALÍAS - ENFERMEDADES

“La realidad es el ideal venido a menos”

Goethe

ANOMALÍAS – ENFERMEDADES

G

en=Cistrón. Genes dominantes y recesivos. Genotipo y fenotipo. Anomalías y enfermedades. Importancia. Causas: adquiridas o heredadas. Algunos casos.

Genes dominantes y recesivos – Genotipo y fenotipo.

GEN, actualmente se denomina CISTRÓN.

En las *leyes mendelianas*, se ilustra sobre los caracteres que aparecen son *dominantes* y los que sin desaparecer están latentes para aparecer en futuras hipotéticas generaciones son los *recesivos* (se supone que hasta la cuarta G, si no aparecen tienen la posibilidad de que no vuelvan a aparecer).

El gen que está en lo profundo, en la intimidad del ADN de las células, formará el GENOTIPO, y el gen que aparece manifestándose será el FENOTIPO.

Anomalías y enfermedades

La *anomalía*, será un defecto que apareciendo no progresa en agresividad ni en lo somático. Generalmente algunas pueden ser saneadas con cirugía, como el caso de la polidactilia. Y en su mayoría son *dominantes*.

La *enfermedad*, por el contrario, es galopante, agresiva, y se trata ya con medicamentos o con cirugías.

Importancia.

Es de tener en cuenta; si en un cruce, uno de los padres porta el gen de lo anómalo o enfermedad, existen posibilidades de que algunos de los hijos porten la anomalía o enfermedad. Si ambos padres portan el gen de la anomalía o enfermedad, existe doble posibilidad de que los hijos porten la anomalía o enfermedad. Todo en la posibilidad de los genes *dominantes* o *recesivos*, de sustancias

bioquímicas, del medio ambiente, u otras causantes estudiadas científicamente.

Otro problema se presenta, con los gemelos y los mellizos, o partos múltiples.

Cruces entre consanguíneos, darán mayores posibilidades. El estudio del árbol genealógico asoma aquí con gran importancia en el Derecho de Familia.

Causas

1^a ADQUIRIDAS

Las *mutaciones*, pueden ser adquiridas o hereditarias.

2^a HEREDABILIDAD.

Muchas se transmiten por el esquema mendeliano, recesivo y dominante, otros ligados al sexo.

Ya en la formación de nucleótidos (azúcar, base y fosfato), pueden darse equívocos.

Ora, en la formación de la doble cadena de nucleótidos –ADN, y escogencia de bases compatibles químicamente ADN = (A-T) (G-C) o ADNm = (A-T) (G-U).

También cuando el ADNm, (transformado en ARNm) toma los aminoácidos, para la formación de proteínas (estructurales o funcionales), al tomar nucleótidos no afines a la formación de la proteína específica, la proteína no es satisfactoriamente estructural (sómatica) o funcional (fisiológica).

También ha de estudiarse, el ADN mt (ADN mitocondrial) pues allí se encuentran fundamentalmente enfermedades.

En resumen, todo depende, en su estudio, de la pericia con que se maneje el “Genoma Humano”.

ALGUNOS CASOS VARIADOS. (Ya como dominantes o recesivos):

- **Polidactilia**, en grado máximo, un dedo supernumerario (en manos o pies); o hasta en manos y pies.
- **Braquidactilia**, cortedad en la falange media de los dedos.

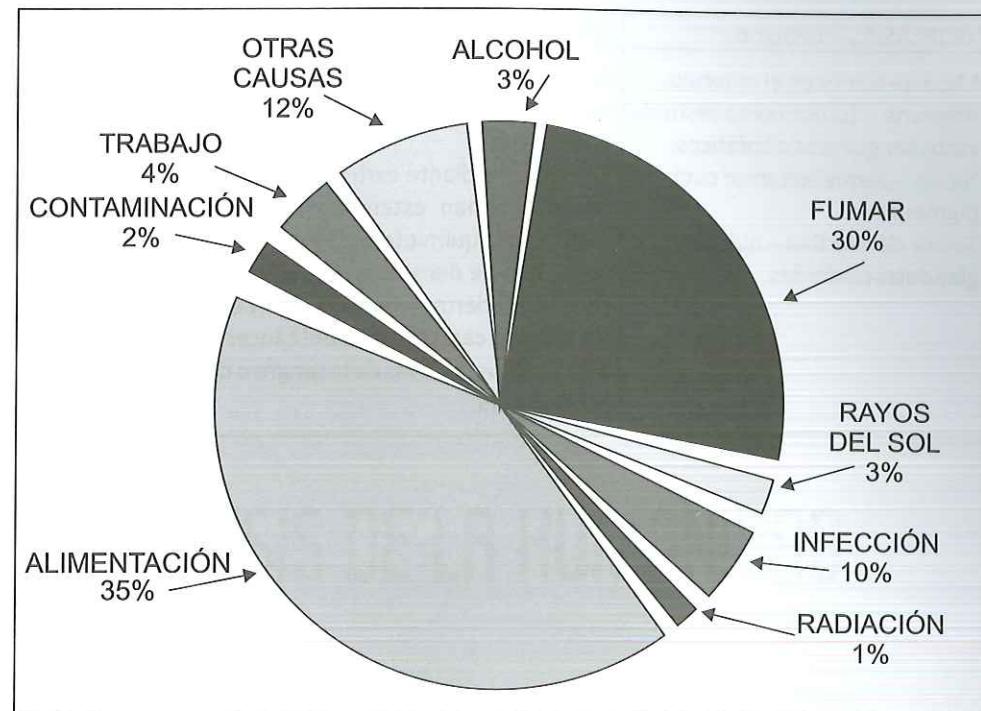
- **Sinfalangia**, fusión de falanges.
- **Ectrodactilia**, falta de varios dedos, mano en forma de pinza.
- **Aqueirotopodia**, ausencia de manos o pies.
- **Albinismo**, ausencia de pigmento en piel, pelo e iris del ojo.
- **Epidermolisis ampollar**, predisposición de la piel a formar ampollas.
- **Xeroderma pigmentoso**, excesiva sensibilidad de la piel a la luz solar.
- **Ictiosis congénita**, el hombre “puerco espín”
- **Falta absoluta de dientes**.
- **Sordomudez**.
- **Daltonismo**, no distinguir color verde del rojo.
- **Acromatopsia**, ceguera total para los colores.
- **Hemeralopía**, incapacidad para ver en la penumbra.
- **Catarata congénita**, opacidad del cristalino (ojo)
- **Hemofilia**, coagulación deficiente de la sangre.
- **Ictericia hemofílica familiar**, glóbulos anormales, sufren una ictericia grave.
- **Anomalía de Pelger**, anormalidad en los glóbulos blancos (leucocitos o neutrófilos) en individuos normales el núcleo de los leucocitos comienza a tener una forma redondeada, luego cuando la célula alcanza su madurez, se divide en varios lóbulos unidos por delgados filamentos de cromatina.
- **Alcaptonuria**, se manifiesta en la coloración roja oscura de la orina.
- **Xantoma tuberosum**, se caracteriza por formación de nódulos en las articulaciones.
- **Idiozeta fenil-pirúvica**, considerable cantidad de ácido fenil-pirúvico (C₆H₅CH₂CO.CO₂H), que da una coloración verdosa a la orina. Además la orina se hace aromática.
- **Corea de Huntington**, afección grave, se manifiesta por movimientos involuntarios y desordenados.
- **Esquizofrenia**.
- **Maníaco-depresivos**. (Trastorno bipolar).
- **Infección sifilitica**. (Recordar treponema pálido) (Fracastoro de Verona escribe su Sifilo).
- **Displasia ectodérmica anhidrótica**, falta de glándulas sudoríparas.
- **Pecas**.
- **Vellosidad abundante**.
- **Calvicie precoz**.
- **Astigmatismo**, defecto de la refracción ocular.
- **Párpados caídos**.

- **Glaucoma**, afección del ojo, provocada por el aumento de la tensión endoocular.
- **Retinitis pigmentaria**.
- **Prognatismo**, hueso, mandíbula inferior alargado, desproporcionado.
- **Tórax en embudo**.
- **Luxación congénita de cadera**.
- **Predisposición de várices**.
- **Edema hereditario de las piernas**.
- **Resistencia a la tuberculosis**.
- **Diabetes**, la hay insípida o de azúcar.

TUMORES

*“Óptimo quien aprende oyendo al sabio
y bueno quien por sí lo aprende todo”*

Hesíodo



Porcentajes causalidad del cáncer
(Tomado de: Monografías. CÁNCER. Enviado por jvillalva. Anuncios Google)

TUMOR, es cualquier alteración “en el crecimiento” de un tejido, que produce aumento de volumen o pérdida (caso cáncer).

Los tumores se clasifican en *benignos (NEOPLASIAS)* y *malignos (CANCERÍGENOS)*

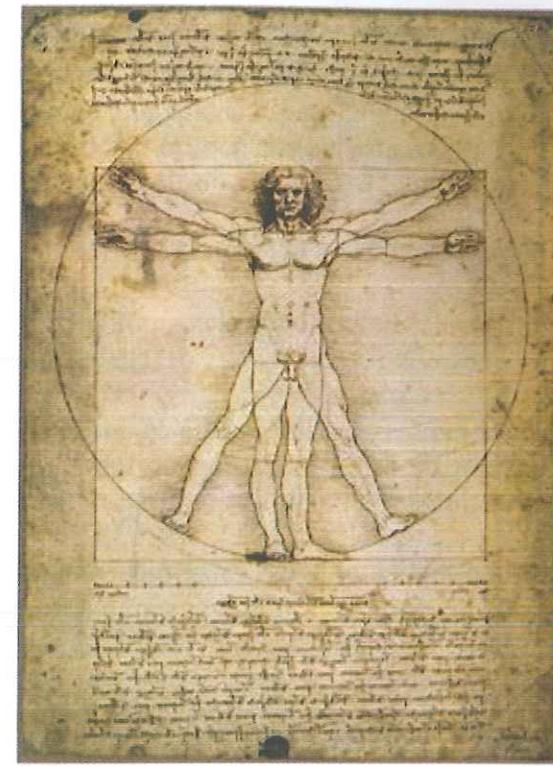
NEOPLASIAS – benignos	MALIGNOS – cancerígenos
Papiloma- masa protuberante en la piel (ej.: quiste).	Carcinoma-cánceres en el epitelio (recubrimiento de las células de un órgano). Comunes en la boca, pulmón, senos, estómago, colon, útero.
Adenoma – tumor que se origina en las glándulas o entorno a ellas.	Sarcoma – cánceres en el tejido conectivo y de sostén.
Lipoma – tumor derivado de tejido adiposo (graso).	Teratoma inmaduro- de origen embrionario.
Osteoma – tumor en el hueso.	El teratoma puede ser benigno o maligno, en caso maligno se llama inmaduro.

NEOPLASIAS – benignos	MALIGNOS – cancerígenos
Mioma – tumor en el músculo.	El teratoma inmaduro, es con mucho, un tumor ovárico, de afectación a las mujeres en edad de procreación.
Angioma – tumor compuesto de vasos sanguíneos o linfáticos.	Se curan mediante extirpación quirúrgica del ovario; cuando se han extendido más allá del ovario, se recomienda quimioterapia y extirpación.
Nevus – pequeño tumor cutáneo pigmentado.	Provienen de derivados normales del embrión, de las capas endodermo- mesodermo - y ectodermo.
Tumor de Warthin – quiste en las glándulas parótidas.	Un aspecto característico del cáncer es la propagación a otros sitios, a través de la sangre o de la linfa, se llama METÁSTASIS.

GÉNESIS DE LA HUMANIDAD

“Donde hay poca justicia es grave peligro tener razón”

Quevedo



(El hombre de Vitruvio)
Leonardo da Vinci

GÉNESIS DE LA HUMANIDAD

1. TEORÍA DE LA EVOLUCIÓN ORGÁNICA.

En biología este concepto es uno de los temas más generalizados. Descartando la *generación espontánea*, nadie pone en tela de juicio que los seres orgánicos descienden de otros ya preexistentes.

Algunos, apuntalando comentarios a este libro, querían que entre todos los temas hubiera uno que abordara “el origen de la vida”. Quienes así piensan olvidan, que aún en las distintas ciencias que ocupan el intelecto humano, no se ha podido dilucidar cuál fue el catalizador (chispa) que incendió o insufló la vida. Quien allí se acerque con certeza científica ganará un Nobel, por ello consideramos el tema, “insoluble”, desde hace mucho tiempo.

2. UNA PRESENTACIÓN FILOSÓFICA.

El primer problema abordado fue el cosmológico. ¿Cuándo y de qué manera comenzó este cosmos que nos rodea y del cual formamos parte?

En el libro “Apuntes de Historia de la Filosofía”, de Humberto Ortega Moreno, coautor de este libro, tomando los “Presocráticos”, menciona de ellos la concepción de elementos primordiales, simples y fantásticos.

Tales de Mileto invoca el agua. Anaxímenes el aire. Anaximandro un algo indeterminado “el ápeiron”. Pitágoras explicaba el arjé en *el número* (todas las cosas son relaciones y proporciones que se expresan en números); también los Pitagóricos sostuvieron la doctrina de la trasmigración (después de esta vida, el premio es la felicidad, el castigo en trasmigrar en seres inferiores). Parménides y Heráclito (Eleáticos) que el arjé estaba en el ser, (el agua es, el aire es, todo es) (niegan cualquier mutación entre los seres) (el no ser es igual a la nada), Anaxágoras, dice que el mundo microscópico está constituido por un sinnúmero de partículas simples (después se llamarían átomos) indestructibles, eternas, inmutables llamadas “homeomerías”, Anaxágoras entrevió que hace falta un ordenar, una mente, un “nous”. Protágoras de Abdera dice que el hombre es la medida de todas las cosas, las cosas son lo que el hombre dice de ellas al conocerlas.

Con todo, la teoría solo atrajo el interés hasta cuando Charles Darwin en 1859 publicó su libro “Origen de las especies”. Con evidencias detalladas y casos convincentes, demostró que la evolución orgánica se había producido. Y que operando “la selección natural”, se iba ganando de los seres inferiores a los superiores; o dentro de la misma especie con el perfeccionamiento de ciertos órganos. Pero ligada a la “evolución” viene la “adaptación”, que en verdad no es el tema central de este capítulo.

Presentamos la siguiente sinopsis, para ubicación en el capítulo:

3. APARICIÓN DE LA VIDA ANIMAL SOBRE LA TIERRA.

1	ARQUEOZOICA	No existen fósiles reconocibles, que evidencien directamente seres vivos sobre la tierra.
2	PROTEROZOICA	Varios protozoarios marinos. Hacia el final, moluscos, gusanos, y otros invertebrados marinos.
3	CÁMBRICO	Trilobites, branquiópodos. Se establecen las mayorías de los filum modernos.
4	ORDOVICIO	Primeros peces (posiblemente de agua dulce), corales, trilobites abundantes, moluscos diversificados.
5	SILÚRICO	Dominan los arácnidos marinos, primeros insectos (artrópodos – ápteros), aparecen los peces.
6	DENÓNICO	Primeros anfibios, peces con pulmones, tiburones.
7	MISISÍPICO	Cumbre de los crinoideos, difusión de tiburones primitivos.
8	PENSILVÁNICO	Primeros reptiles, insectos comunes (artrópodos), difusión de los anfibios primitivos.
9	PÉRMICO	Extinción de muchos animales primitivos, surgen insectos modernos, aparecen los quelonios.
10	TRIÁSICO	Primeros dinosaurios, pterosaurios, mamíferos ovíparos, extinción de anfibios primitivos.

4. CRONOLOGÍA GEOLÓGICA

ERAS	PERÍODOS	APARICIÓN DE GRUPOS	ANTIGÜEDAD EN MILLONES DE AÑOS
CUATERNARIA	HOLOCENO PLEISTOCENO	HOMBRE	0.8 a 1
TERCIARIA	PLIOCENO MIOCENO OLIGOCENO EOCENO	PRIMATES	40 a 50
SECUNDARIA	CRETÁCICO JURÁSICO TRIÁSICO	AVES MAMÍFEROS	200 a 600
PRIMARIA	ANTRACOLÍTICO DEVÓNICO SILÚRICO CÁMBRICO	REPTILES ANFIBIOS PECES INVERTEBRADOS	1.200 a 1.800
PRECÁMBRICA	PRECÁMBRICO ARCAICO	INVERTEBRADOS TRAZAS ORGÁNICAS	2.000

(Según Camille Arambourg. La Génesis de la Humanidad. EUDEBA. Pág. 8)

5. EL HOMBRE EN LA SERIE ZOOLÓGICA

Antes que todo, debemos ratificarnos, que el hombre, cualquiera que sea, siempre pertenece a una misma especie, el *Homo sapiens*. Y QUE NUNCA, O CASI NUNCA, el conjunto de caracteres que se asigna a una raza determinada se encuentra reunido en un mismo individuo; y que un solo hombre no es suficiente para caracterizar a una raza.

Aceptamos que las clasificaciones (desde Linneo) solo sirven como ejercicio, o puntos de referencia, pero desecharmos aún la general clasificación de negros, blancos y amarillos. Científicamente aceptamos, mutaciones a lo largo de muchos años, o adaptaciones en el mismo tiempo. Por ello desecharmos la poligenesia y nos unimos a los monogenésicos. En tal razón la siguiente presentación la hacemos a manera de ilustración.

5.1. GRUPO DE LOS PRIMATES

1. HOMÍNIDOS (hombre)
2. MONOS o SIMIOS...
 - 2.1 Platirrinos
 - 2.2. Catarrinos...
 - 2.2.1. Simios (Cinoformos)
 - 2.2.2. Antropomorfos o Antropoides
 3. LEMÚRIDOS o PROSIMIOS

5.2. LOS HOMBRES DEL PALEOLÍTICO SUPERIOR – EN EUROPA

* El tipo de Cro-Magnon (su nombre por el sitio donde fueron hallados los cinco esqueletos humanos, en los alrededores de Eyzies.) Por las características de sus medidas craneales, aquí pertenecen los DOLICOCÉFALOS – el contorno horizontal subpentagonoide u ovoide) (Adelante se presenta en el acápite de “Yerros de la Sociología”).

Se caracterizaban por su alta estatura, robustos, cabeza grande, cara ortognata. Denotan un desarrollo cerebral. Miembros largos y robustos. Miembros superiores más largos que los inferiores.

* El tipo de Chancelade.

Su esqueleto descubierto en 1888 en Chancelade (localidad próxima a Périgueux, en Dordogne). Su talla es pequeña, no pasan de 1.55 m. Miembros robustos con fuertes crestas para la inserción muscular. Su cráneo voluminoso, dolicocéfalo. La cara alta y ancha. La nariz larga y estrecha. Pómulos prominentes. Mandíbula fuerte, con mentón prominente.

* El tipo de Grimaldi.

Se trata de los restos de una mujer de edad y de un hombre de unos quince años. Se encontraron en la misma sepultura De talla menor (1.60 m.). Con cabeza hiperdolicocéfala. Cara baja. Frente recta. Bóveda craneana elevada. Abertura nasal ancha (platirrina). Toda la contextura los acerca al tipo negroide.

5.3. LOS HOMBRES DEL PALEOLÍTICO SUPERIOR - DE ÁFRICA

* El esqueleto de Asselar.

Esqueleto descubierto en 1927 a unos 400 km. del afluente del Niger. Según sus características se aproximan a los negroides de Grimaldi y del Cro-Magnon. Dolicocéfalos, Anchos de nariz. Prognatismo acentuado.

* Hombres fósiles de África austral.

Aunque presentan muchos tipos diferentes, sus caracteres recuerdan a los hombres de Cro-Magnon y a los negroides sudafricanos, algunos los relaciona con los Bosquimanos.

* Hombres fósiles de África oriental.

En unas grutas se descubrieron fósiles humanos que diferían de los negroides. Estatura de unos 1.80 m. Cabeza grande. Muy dolicocéfalos. Cara estrecha y larga. Órbitas angulosas y altas. Nariz estrecha. Presentan parecido a los hombres del Nilo.

5.4. LOS HOMBRES FÓSILES DE ASIA Y AUSTRALIA

* Los hombres de Pekín.

Se encontraron restos de cuatro adultos, un adolescente y dos niñas. Son dolicocéfalos. Hay desarmonía en la cara corta y ancha. Órbitas

rectangulares. Abertura nasal ancha. Ligero prognatismo subnasal. Presentan características del *Homo sapiens* fossilis.

* Los hombres de Wadjar (Java).

Se encontraron dos cráneos, uno completo y el otro fragmentado. Uno de ellos con desarmonía cráneo-facial, con marcada prominencia glabelar

5.5. CONCLUSIÓN.

La impresión general es que todos los tipos señalados marcan unas similitudes regulares, y a pesar de sus diferencias (muy individuales) hay entre todos un aire “de familia”, lo que hace pensar que el *Homo sapiens* en sus comienzos tuvo un conjunto de caracteres comunes, para deducir la “monogenesia” que hemos venido sosteniendo.

La segregación a través de los años, a partir de un original común, no hace más que señalar pequeños cambios en muchísimos años, y adaptaciones ambientales en los mismos. Pero en todo caso, se concluye, de la misma cepa.

6. UN ASOMO A LA SOCIOLOGÍA

Durante el siglo XIX surgieron algunas doctrinas racistas (raza, término no muy aceptado por los biólogos) que trataron de justificar el “orden” existente.

Aparecen entrelazados los MALTHUSIANOS y los SOCIAL-DARWINISTAS.

El francés VACHER LAPOUGE, tejió la más absurda de las tesis, en el Congreso Mundial de Eugenesia, celebrado en EE. UU. en 1921, propuso aniquilar lo que llamó la raza inferior, los “braquicéfalos”, defendiendo una raza superior “los dolicocéfalos”.

BRAQUICÉFALOS. Cráneo corto en el sentido antero-posterior. La cabeza redondeada o tendiendo a cuadrada, en vez ser ovalada. Diámetro antero-posterior igual al lateral. Raza llamada a la extinción.

DOLICOCÉFALOS. Cráneo con diámetro antero-posterior superior al transverso. Serían los hombres superiores.

OTTO AMMON acomoda la teoría Darwinista al desarrollo social. Identifica el plano social, con el fenómeno biológico. Aplica en el plano social, las leyes de la herencia.

LAPOUGE y AMMON, trabajaron en común diferentes temas y estudiaron promoviendo tesis que querían elevar a leyes. LAPOUGE llegó a proponer la explotación y sometimiento de unos hombres por otros (y hasta naciones) (Explotación del hombre por el hombre).

El desarrollo de la humanidad, decían, se debe al choque de dolicocéfalos y braquicéfalos. El dominio de la raza, que más tarde defendió Hitler en su concepción de la raza aria. ¿Recuerdan a GOBINAU y CHAMBERLAIN?

Hasta que el filósofo MARCOS BASKIN los aplastó diciendo “Las concepciones racistas son un enmascaramiento para el pillaje colonial...”

(De los apuntes “Conferencias de Sociología General” Dr. Hernan Motta Motta. Facultad de Derecho. UNAB. 1976).

BIBLIOGRAFÍA

GOOGLE Anuncios. Monografías. CÁNCER. Jvillalva.

MOTTA MOTTA, Hernán. Conferencias de Sociología General. Facultad de Derecho. Universidad Autónoma de Bucaramanga – UNAB – 1976.

ORTEGA MORENO, Humberto. Historia de la Filosofía. 1998

PFEIFFER John y redactores de LIFE. Colección Científica de LIFE en Español – LA CÉLULA.

ROOSTAND Jean. EUDEBA. Editorial Universitaria de Buenos Aires.

TERFLOTH, Anita. Proteínas. Composición química. Monografías. INTERNET.

WIKIPEDIA. Enciclopedia Libre. GENOMA HUMANO.

WIKIPEDIA. Enciclopedia Libre (30/06/11) Aminoácidos