

MEDICINA Y GENÉTICA

Carlos Alberto Cañas Dávila - Internista Reumatólogo
Fundación Valle del Lili



EDITORIAL

El 28 de febrero de 1953 James Watson y Francis Crick anunciaron el hecho más importante y significativo del siglo XX en el campo de la biología y la medicina, el descubrimiento de “la doble hélice”. “Hemos descubierto el secreto de la vida”, manifestaron al informar en un bar de Londres sobre su hazaña (Inglaterra). Sin embargo, la trascendencia de este hecho era mucho mayor y sólo sería entendida con el paso de los años.

El ADN constituye en términos simples “las instrucciones” para formar un nuevo organismo a imagen y semejanza de sus progenitores. Es igualmente el encargado de regular todo el proceso de síntesis de proteínas a través de los procesos de transcripción (formación de ARN a partir de ADN) y traducción (formación de proteínas a partir de ARN), que finalmente culminan en la fabricación de tejidos, la reparación de los mismos y la definición de las funciones especializadas de los diferentes órganos.

Contiene además la información que predispone a una persona a desarrollar ciertas enfermedades o a protegerla de ellas. En él se encuentran “impresas” todas las características propias del individuo, incluso determina aspectos de la personalidad y el carácter.

La molécula de ADN cabe enrollada en el núcleo de una célula, la cuál es imperceptible para el ojo humano. Sin embargo, si pudiéramos desenrollarla alcanzaría una longitud aproximada de dos metros debido a que contiene una secuencia ininterrumpida de 3.000 millones de “fichas” llamadas bases nitrogenadas (ver texto).

Si definiéramos la genética como la “ciencia que trata de la reproducción, la herencia, la variación y el conjunto

de fenómenos y problemas relativos a la descendencia” podríamos decir que ésta se resume en tres letras: ADN. En la presente Carta de la Salud se hace una revisión sencilla y práctica sobre la genética y sus aplicaciones actuales. Cabe anotar que el entendimiento de esta ciencia apenas comienza y aunque hoy en día se tienen las bases y el conocimiento para el desarrollo de adelantos científicos relevantes, sus implicaciones futuras pueden resultar sencillamente inimaginables.

Carlos Serrano Reyes
Internista-Alergólogo

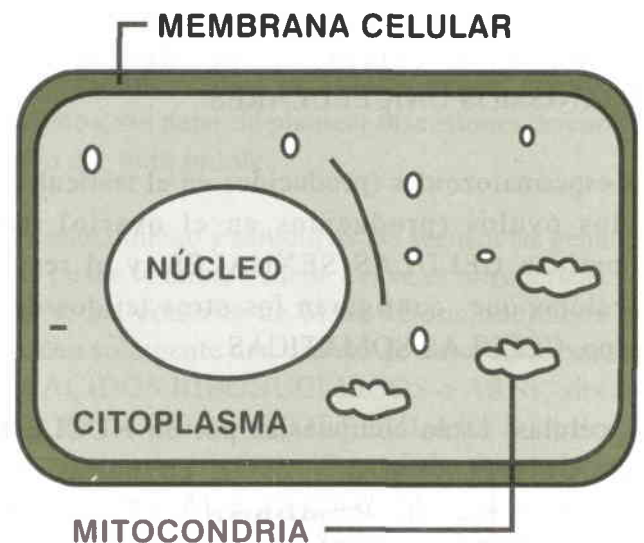


FIGURA 1.

Esquema de una célula somática, donde se aprecia el núcleo, el citoplasma con sus organelas, entre las que se encuentran las mitocondrias, y la membrana celular que las envuelve.

La Fundación Valle del Lili es una institución privada sin ánimo de lucro que pertenece a la comunidad; organizada para ofrecer servicios de salud de alta tecnología a todas las personas sin distinción de su condición socio-económica.

INTRODUCCIÓN

El cuerpo humano está compuesto de varios SISTEMAS como el nervioso, el digestivo, el respiratorio, el cardiovascular, el genitourinario, el endocrinológico o el musculoesquelético, cada uno de los cuales cumplen funciones diversas. Cada sistema está compuesto de ÓRGANOS; así por ejemplo el sistema endocrinológico lo está por los que producen diferentes tipos de hormonas, como son la hipófisis, la tiroides, la paratiroides, las suprarrenales, el páncreas, entre otros. A su vez los órganos están compuestos por TEJIDOS, que se componen de CÉLULAS especializadas las cuales se sostienen por una red de estructuras complejas que le sirven de soporte y de medio de comunicación entre ellas.

Las células son la unidad viviente más simple. Nosotros al igual que los animales superiores y las plantas estamos compuestos por múltiples células, y nos llamamos ORGANISMOS MULTICELULARES. Otras especies como las amebas, o el Plasmodium (microorganismo que ocasiona el paludismo), están compuestas de una sola célula, y se denominan ORGANISMOS UNICELULARES.

Los espermatozoides (producidos en el testículo), y los óvulos (producidos en el ovario), se denominan CÉLULAS SEXUALES, y el resto de células que configuran los otros tejidos del cuerpo, CÉLULAS SOMÁTICAS.

Las células están compuestas por un NÚCLEO y un CITOPLASMA, y están envueltas en una membrana, la MEMBRANA CELULAR (ver FIGURA 1). El citoplasma es un gran laboratorio, donde se fabrican múltiples sustancias, y se trasmite información que viene desde el núcleo hasta la membrana celular que a su vez la expresa y trasmite a otras células, o información que llega a la membrana celular procedente del medio exterior, como puede ser de otras células.

ADN, GENES Y GENOMA

En el núcleo se encuentran los llamados ÁCIDOS NUCLEICOS, uno de los cuales llamado ÁCIDO DESOXIRRIBONUCLEICO (ADN), está compuesto por dos tiras muy largas de componentes nitrogenados, llamados BASES NITRÓGENAS (guanina, adenina, timina y citosina) que se sitúan una tras otra en un orden o SECUENCIA específica que determina, al igual que los "bites" en un sistema digital, la información de cómo deben estructurarse cada una de las proteínas que componen el organismo (ver FIGURA 2). Una secuencia de bases nitrogenadas específica que guarda la información de una proteína en particular se le denomina un GEN. El ADN humano está compuesto de 3.000 millones de bases nitrogenadas que contienen la información genética de 30.000 genes. Esta información también se denomina CÓDIGO GENÉTICO, cuya secuenciación fue lograda a través del PROYECTO GENOMA HUMANO, donde intervinieron varios laboratorios especializados del mundo.

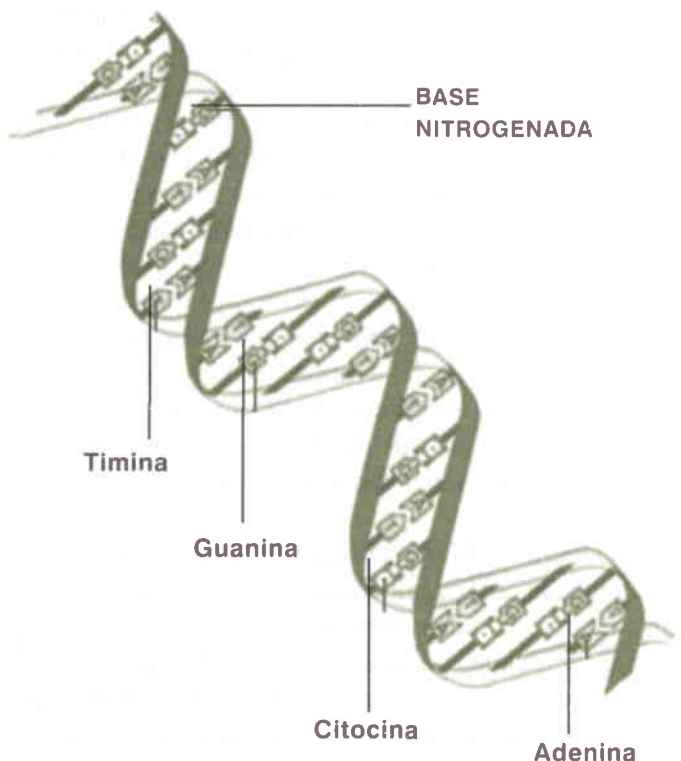


FIGURA 2.

Estructura del ADN, donde se aprecian las bases nitrogenadas distribuidas en una doble cadena con una complementación definida: Timina (T) con Adenina (A) y Guanina (G) con Citocina (C).

APLICACIONES ACTUALES DE LA GENÉTICA

El genoma contiene la información necesaria para el desarrollo embrionario, el crecimiento, las diferentes funciones de los sistemas, la reproducción, hasta información de enfermedades como el cáncer y el envejecimiento. Esa gran tira de ADN, se divide y se compacta en estructuras llamadas CROMOSOMAS. En las células somáticas los cromosomas vienen en "pares". En el caso del humano las células somáticas poseen 23 pares de cromosomas, es decir 46 cromosomas. Cuando se estudian los cromosomas de una célula, estos se separan en el laboratorio y se distribuyen según su tamaño configurándose lo que se llama un CARIOTIPO (ver FIGURA 3). Hay enfermedades donde se altera en forma característica el cariotipo, como por ejemplo en el SÍNDROME DE DOWN, donde el individuo tiene 47 cromosomas porque el cromosoma 21 se presenta tres veces.

Las células sexuales (óvulo o espermatozoide) poseen solamente 23 cromosomas. De este modo, cuando se unen mediante la fecundación, se forma una célula somática con 23 pares de cromosomas. Esta nueva célula o HUEVO, que posee información genética recombinada mitad del padre y mitad de la madre, se divide ininidad de veces, y dada la información genética, en cada división se va especializando o diferenciando hasta formar los diferentes tejidos y órganos con sus respectivas funciones.

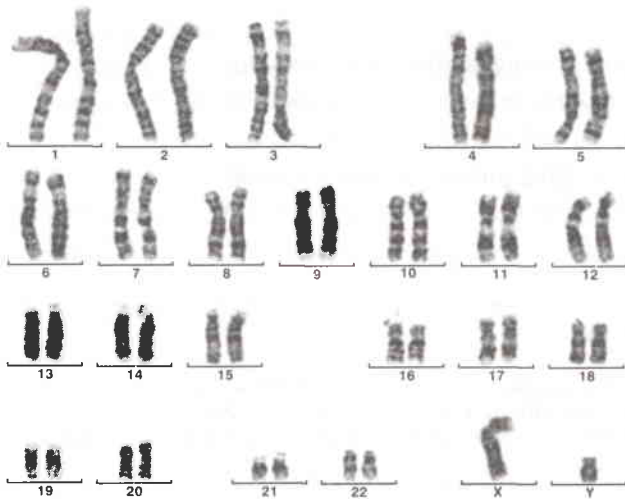


FIGURA 3. Cariotipo humano, donde se aprecian 23 pares de cromosomas. Note que el par 23 está configurado por un cromosoma grande denominado "X" y otro pequeño denominado "Y". Esta es la forma de un cariotipo de hombre. En la mujer el par 23 está formado por dos "X". Así se dice que el hombre es XY y la mujer XX.

Parte de la revolución científica del momento es la posibilidad de cultivar las células primitivas o embrionarias, las cuales son PLURIPOTENCIALES, es decir, están en potencia de diferenciarse a cualquier tipo de célula. También se llaman CÉLULAS MADRE PLURIPOTENCIALES, las cuales se pueden modificar genéticamente (¡incluyéndole o inactivándole diversos genes!), y generando células nuevas con una información diferente. Se podría en esta forma manipular células embrionarias en un laboratorio para corregir un defecto genético, es decir el cambio de una base nitrogenada o de un gen, que altera a su vez la información para la síntesis de alguna sustancia necesaria en el organismo, y cuya expresión en el individuo se denomina ENFERMEDAD O TRASTORNO GENÉTICO. Luego de corregido el defecto en dicha célula, ésta en forma de huevo o ya de EMBRIÓN (compuesto de varias células que se han dividido en el laboratorio), se implanta en el útero materno, para que se desarrolle un individuo normal. También se podrían cultivar células con características específicas de un órgano, las cuales serían útiles para reemplazar tejidos dañados. Todo esto hace parte de la llamada INGENIERÍA GENÉTICA, que traerá en el futuro seguramente muchas soluciones a problemas médicos, sin dejar de plantear discusiones de carácter ético de toda índole.

El conocimiento y estudio de las secuencias genéticas que posee la doble cadena de bases nitrogenadas del ADN, así como la de otros ácidos nucleicos que poseen solamente una cadena de bases nitrogenadas, los ÁCIDOS RIBONUCLEICOS o ARNs, sirven a los BIÓLOGOS MOLECULARES, para el diagnóstico de diversas enfermedades como el cáncer, infecciones, trastornos genéticos o inmunológicos, entre otras.

Si observamos la FIGURA 4, donde se esquematiza un óvulo y un espermatozoide, podemos ver que el óvulo es grande y que posee un citoplasma abundante, en cuyo interior hay diversas estructuras llamadas ORGANELAS, que tienen diferentes funciones necesarias para la vida. Unas de dichas organelas se llaman MITOCONDRIAS, estructuras

muy complejas que tienen que ver con el desarrollo y consumo de energía y que poseen una forma de ADN propio, diferente al del núcleo, llamado ADN MITOCONDRIAL. Los espermatozoides tienen un citoplasma muy pequeño y no poseen mitocondrias dentro de él, por lo tanto, en el momento de unirse al óvulo no aportan la información genética mitocondrial del padre. Así, el ADN mitocondrial sólo es aportado por la madre, teniendo unas secuencias de bases nitrogenadas específicas, útiles para la identificación de patrones familiares o raciales. Recientemente vimos como se dilucidó con facilidad el linaje familiar de Emmanuel, hijo de Clara Rojas a través de esta técnica.

El ADN nuclear también es útil para el estudio de paternidad o de la identificación de delincuentes o cadáveres, estudiándose algunas secuencias específicas propias de cada individuo. Estos aspectos los estudian los GENETISTAS FORENSES.

Como puede verse la GENÉTICA, es decir la ciencia que estudia los genes y la base de la herencia, tiene múltiples aplicaciones en la medicina, su desarrollo es vertiginoso, y hace parte de la forma cómo evoluciona y evolucionará la civilización humana.

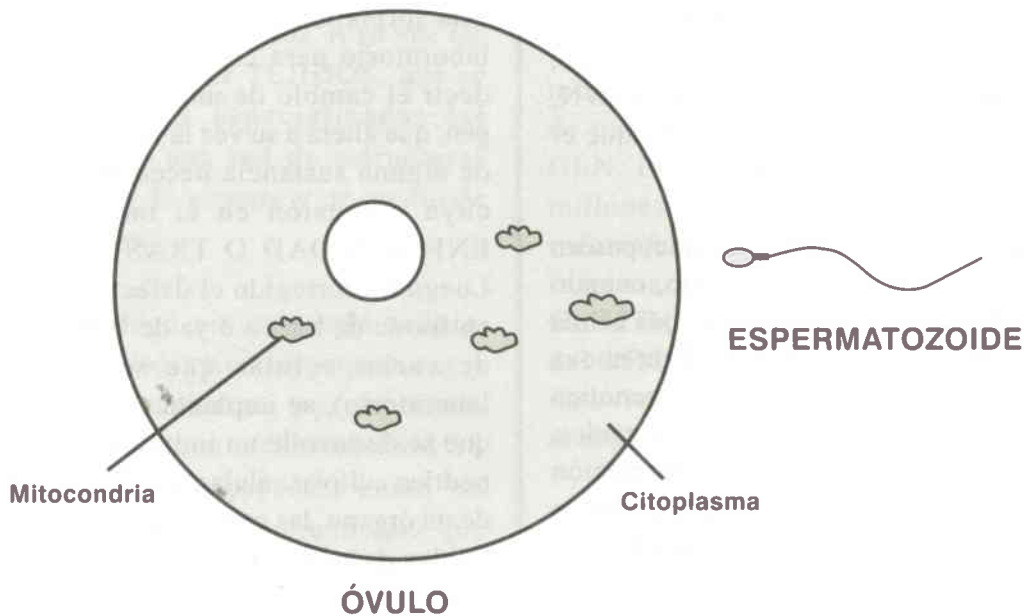


FIGURA 4.

Aprecie el tamaño del óvulo comparado con el espermatozoide. El óvulo posee un citoplasma abundante donde se encuentran las mitocondrias. Los espermatozoides no tienen mitocondrias en su cabeza (que es la parte que penetra en el óvulo). Así, solamente las madres les pueden transmitir a sus hijos el ADN mitocondrial.

Comité Editorial:

- | | | | |
|-------------------------|-------------------------|----------------------------|--------------------------------|
| • Dr. Martín Wartenberg | • Dr. Paulo José Llinás | • Dra. Marisol Badiel | • Dra. Sonia Jiménez Suárez |
| • Dra. Yuri Takeuchi | • Dr. Jaime Orrego | • Dr. Carlos Alberto Cañas | • Dra. Karen Feriz |
| • Dra. Diana Prieto | • Dr. Alfredo Sánchez | • Dr. Carlos Serrano Reyes | • Enfermera Ma. Elena Mosquera |

Los conceptos y opiniones contenidos en los artículos de la Carta de la Salud, corresponden únicamente al de los autores y editorialistas. Esta publicación pretende mejorar su información en temas de la salud en general. Las inquietudes que se relacionen con su salud personal, deben ser consultadas y resueltas con su médico.

Dirección: Carta de la Salud - Fundación Valle del Lili - Cr. 98 # 18-49 - Tel.: 331 9090 - Fax: 331 7499 - Santiago de Cali
e-mail: cartadelasalud@fvvl.org