

Genética ... su historia

Autor:

Celín Hervás López. *

* Estudiante de 2do año de Tecnología de la Salud. Perfil de Gestión de la Información en Salud.

Introducción

La Genética es una de las ramas más modernas de las ciencias biológicas, con apenas un siglo de existencia, pero con un desarrollo vertiginoso que la ubica como la ciencia más destacada del siglo XX. Su objeto de estudio es la herencia y la variación, es decir, la forma en que se transmiten las características de una generación a otra y los aspectos que intervienen en este proceso. Debe su nombre al vocablo "gen", proveniente éste de la palabra griega γένος cuyo significado es "raza, generación". La Genética se divide en varias ramas, entre las que se encuentran la Genética Clásica (también denominada mendeliana) que se dedica al estudio general de los genes y la herencia; la Genética Molecular, cuyo campo es el ácido desoxirribonucleico (ADN) y la función de los genes desde el punto de vista molecular; la Genética Cuantitativa, que evalúa el impacto a pequeña escala de los genes sobre el fenotipo; la Genética de Poblaciones, que como su nombre lo indica, se encarga del comportamiento de los genes a nivel de grupos y poblaciones, aspectos claves en el proceso evolutivo de los organismos; así como la Ingeniería Genética, dedicada a la manipulación de los genes mediante la aplicación de la tecnología.(1)

El fenotipo o apariencia física de todos los organismos es producto de la conjunción entre su información genética y los factores ambientales, lo que pone de manifiesto la importancia del estudio de esta ciencia, para lo cual es corriente dividirla en tres períodos: la época clásica (primer tercio del siglo XX), la época de los descubrimientos moleculares (1940-1970) y la época contemporánea, denominada era de la genómica.

El objetivo de este artículo es identificar los descubrimientos más significativos en cada una de las etapas del desarrollo de la Genética, así como apuntar sus aplicaciones y las implicaciones éticas legadas por esta ciencia a la época actual.

Desarrollo

Durante gran parte de su historia, el hombre desconoció los mecanismos de la herencia, sin embargo, aplicó algunos aspectos relacionados con ella en la domesticación y mejora de plantas y animales, empleando su intuición. En la Grecia Clásica, Hipócrates (460?- 377? a.C.) especuló que las "semillas" se producían en diferentes partes del cuerpo y se transmitían a los hijos al momento de la concepción, mientras que Aristóteles pensaba que el semen masculino y el flujo menstrual femenino se mezclaban en la concepción y se diferenciaban después de forma progresiva en los distintos órganos, lo que se conoce como teoría epigenética. Sin embargo, la mayoría suponía que los organismos simples nacían por generación espontánea. Durante el siglo XVIII, gracias a la invención del microscopio, el holandés Anton van Leeuwenhoek (1632-1723), descubre los espermatozoides (denominados entonces "animálculos") en el esperma humano y de otros animales, lo que provocó el auge de la teoría preformacionista, según la cual el desarrollo de un embrión no es más que el crecimiento de un organismo que estaba ya preformado (homúnculo).

Mendel y el nacimiento de la Genética Clásica

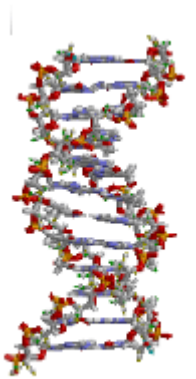
En el año 1865, un monje austriaco, Gregorio Mendel, publica el artículo “Experimentos en la hibridación de plantas”, donde desarrolla los principios fundamentales de la genética y expone los resultados de sus estudios con guisantes. Mendel demostró que las características hereditarias están contenidas en unidades que se heredan por separado en cada generación (él las denominaría factores o elementos, hoy conocidos como genes) lo que constituye la Primera Ley de Mendel o Principio de Segregación. Sin embargo, estos trascendentales descubrimientos permanecieron en el olvido durante 4 décadas, hasta que fueron retomados en 1900 por los botánicos Hugo de Vries, Carl Correns y Eric Von Tschermak; tres años después Walter Sutton descubre la implicación de los cromosomas en la herencia y en 1906 el biólogo británico William Bateson (2) propone el término "Genética" para denominar a la nueva ciencia que nacía. Al final de esa década Thomas Hunt Morgan demuestra que los genes residen en los cromosomas y más adelante, en 1923, se descubre la disposición lineal de los mismos gracias a los mapas genéticos.



Gregorio Johann Mendel

La década del 30 del siglo pasado comienza con la identificación del entrecruzamiento como la causa de la recombinación génica y en 1941 Edward Lawrie Tatum y George Wells Beadle demuestran que los genes codifican las proteínas.

La era del ADN



Estructura del ADN

No fue hasta el año 1944 que se logra aislar el ADN como material genético por los científicos Oswald Theodore Avery, Colin McLeod y Maclyn McCarty (3), los que lo denominaron entonces “principio transformante”. Posteriormente, en 1952 el experimento de Hershey y Chase demuestra que la información genética de los fagos (y de todos los organismos) reside en el ADN. Un año después, James D. Watson y Francis Crick (4) sorprenden al mundo con uno de los descubrimientos más trascendentales en el plano científico: la estructura en doble hélice del ADN. Más tarde, en 1958, el experimento Meselson-Stahl demuestra que el ADN se replica de modo semiconservador, y en 1961, se descubre su ordenamiento en tripletas denominadas codones. En esta época, Gross, Jacob y Monod explican el funcionamiento del ARN mensajero (5), lo que permitió formular el “dogma central de la Biología”, que no es más que el mecanismo que permite la biosíntesis de

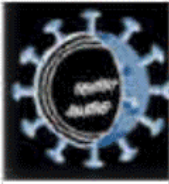
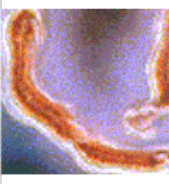






proteínas a partir del ADN. Finalmente, en 1970 se descubren las enzimas de transcripción, lo que permitió a los científicos manipular el ADN.

La era de la Genómica

En 1972 Walter Fiers y su equipo del Laboratorio de biología molecular de la Universidad de Ghent en Bélgica (6-7) determinaron por primera vez la secuencia de un gen: el que codifica la proteína del pelo del bacteriógrafo MS2 y años después la secuencia completa del ARN de este virus. La primera secuenciación del ADN fue realizada por Fred Sanger, Walter Gilbert, y Allan Maxam en 1977 (8). Un descubrimiento significativo que permitió amplificar el ADN fue el de la reacción en cadena de la polimerasa, realizado por Kary Banks Mullis en 1983. Los procesos de secuenciación genómica continuaron durante los años 80 y 90. En 1989 Francis Collins y Lap-Chee Tsui secuencian por primera vez un gen humano, el que codifica la proteína CFTR; en 1995 se secuencian el genoma completo de un organismo vivo (*Haemophilus influenzae*); en 1996 se realiza la secuenciación del genoma de un eucariota (la levadura *Saccharomyces cerevisiae*); en 1998 la de un multicelular (el gusano

Caenorhabditis elegans); y culmina con la primera secuenciación completa del genoma humano con un 99.99% de fidelidad realizada por el Proyecto Genoma Humano en el año 2003. Por otra parte, es en este período que se dan los primeros pasos en la clonación, hasta lograrse la del primer organismo superior, la oveja Dolly, en 1996, a partir de la cual se inician las investigaciones con Células Madres.

Número de genes de algunos organismos

Número de genes de algunos organismos							
Virus de la gripe	<i>Mycoplasma genitalium</i>	<i>Escherichia coli</i>	<i>Drosophila melanogaster</i>	<i>Caenorhabditis elegans</i>	<i>Arabidopsis thaliana</i>	<i>Oriza sativa</i>	<i>Homo sapiens</i>
~1.800	~500	~4.000	~13.000	~18.000	~25.500	~50.000	30.000 o ¿40.000?
							

La aplicación de las técnicas utilizadas por la Ingeniería Genética ha permitido elevar la calidad de vida del ser humano. En la actualidad es posible intervenir en el genoma humano y modificarlo (terapia génica), diagnosticar y prevenir defectos congénitos y enfermedades genéticas, incluso antes de la concepción, identificar infecciones virales y bacterianas, producir medicamentos de origen génico. También se están produciendo avances en el área de las enfermedades por interacción genético-ambiental. Sin embargo, todo no se limita al área de la salud. La Ingeniería Genética se ha empleado en la producción y conservación de alimentos, en el mejoramiento del medio ambiente, en procedimientos judiciales, entre otros.

Como se observa, la potencialidad de la Genética es enorme, lo que ha originado preguntas cuyas respuestas se salen del marco meramente científico: ¿todo lo que se puede hacer técnicamente tiene amparo ético?, ¿hasta donde debe llegar la libertad de investigación? Además, existen aspectos bien polémicos como los diagnósticos genéticos, las decisiones reproductivas, la confidencialidad de la información genética, el empleo selectivo de los adelantos tecnológicos alcanzados por esta ciencia en detrimento de grandes sectores poblacionales, la fabricación de armamento genético.

Desde hace tiempo, la sociedad ha llegado a la conclusión de que las decisiones en este campo no deben ser tomadas solamente por los científicos, sino que deben ser consecuencia de un diálogo con todos los sectores sociales implicados, como filósofos, juristas, sociólogos, psicólogos, políticos, etc.

Por estos motivos, el 11 de Noviembre de 1997, fue aprobada la “Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos” por parte de la UNESCO (9), donde se precisa que “nadie debe ser objeto de discriminaciones basadas en sus características genéticas, que tendrían por finalidad o por efecto atentar contra sus derechos individuales”. (Artículo 6). En este documento se señala la necesidad de educar a la sociedad en Bioética, concienciar a los individuos y a la sociedad de su responsabilidad en la defensa de la dignidad humana en temas relacionados con la Biología, la Genética y la Medicina, así como permitir el debate abierto, con la participación de disímiles corrientes del pensamiento.

Conclusiones

La Genética nace como ciencia cuando son redescubiertos los trabajos de Mendel a inicios del siglo pasado y desde entonces no han cesado los descubrimientos trascendentales. En la Etapa Clásica, sobresalen la demostración de que los cromosomas son el lugar de residencia de los genes y de que estos últimos son responsables de la codificación de las proteínas. En la era del ADN, se produce una verdadera revolución con el aislamiento de esta molécula y el posterior descubrimiento de su estructura espacial, conjuntamente con el del papel del ARN mensajero en la biosíntesis de proteínas. La era de la Genómica se destaca por la secuenciación genética, incluyendo la del Hombre con el Proyecto Genoma Humano, las clonaciones de diversos organismos y las investigaciones con células madres. Estos descubrimientos han posibilitado el desarrollo de la Ingeniería Genética, la que ha sido aplicada con grandes éxitos en la práctica médica y otros campos como la industria y la alimentación. Sin embargo, el propio auge de la Genética ha generado una serie de polémicas de carácter ético, que solo pueden enfrentarse con la conjunción de todos y el debate abierto.

Bibliografía

1. Cruz-Coke R. Cincuentenario de la genética clásica del Profesor Noé. Rev Méd Chile 1993; 121; 581-7.
2. Bateson W. Wilks, W. (editor): The Progress of Genetic Research. London: Royal Horticultural Society. 1907.
3. Avery OT, MacLeod C, McCarty M. Studies on the Chemical Nature of the Substance Inducing Transformation of Pneumococcal Types: Induction of Transformation by a Desoxyribonucleic Acid Fraction Isolated from Pneumococcus Type III. Journal of Experimental Medicine. 1944. 79 (1): 137-58
4. Watson JD, Crick FH, Molecular structure of nucleic acids; a structure for deoxyribose nucleic acid, Nature. 1953 Apr 25;171(4356):737-8.
5. Monod J, Bornek E . Of Microbes and Life, Columbia University Press, June 1971, ISBN 0-231-03431-8.
6. Min Jou W, Haegeman G, Ysebaert M, Fiers W., Nucleotide sequence of the gene coding for the bacteriophage MS2 coat protein, Nature. 1972 May 12;237(5350):82-8.
7. Fiers W et al., Complete nucleotide-sequence of bacteriophage MS2-RNA - primary and secondary structure of replicase gene, Nature, 1976. 260, 500-507,
8. Sanger F, Air GM, Barrell BG, Brown NL, Coulson AR, Fiddes CA, Hutchison CA, Slocombe PM, Smith M., Nucleotide sequence of bacteriophage phi X174 DNA, Nature. 1977 Feb 24;265(5596):687-95.
9. La cadena ,J.R.. Unesco, genoma humano y derechos humanos. Vida Nueva, 1997. 2115: 8-10.