

## ATS 11 143

Hola, buenas noches. A partir de hoy y ya todos los martes del curso, pasadas las nueve de la noche, hablaremos de salud en la programación de la UNED. Vida y salud es un espacio de información y educación sanitarias que elaboran los profesores del curso de nivelación de ATS.

En estos 15 minutos semanales plantearemos los aspectos sanitarios que ofrecen hoy mayor interés general, aspectos médicos, sociológicos, psicológicos o de actualidad sobre los últimos avances en materia de salud. De todo ello hablaremos en vida y salud con la ayuda fundamental de los profesores del curso de nivelación de ATS y de otros especialistas que participarán en nuestro programa a lo largo del curso. Y ya para comenzar vamos a dar paso a Socorro Calvo, profesora de bioquímica, coordinadora de vida y salud por parte del curso de nivelación y de sobra conocida ya por todos nuestros oyentes habituales.

Buenas noches. En el programa de hoy vamos a comenzar una serie de temas relacionados genéricamente con la vida y la salud. El programa de hoy va a dedicarse fundamentalmente a tratar los aspectos genéticos de la reproducción humana en el mundo actual.

Será un programa preliminar en el que intentaremos abarcar los conceptos y los términos más importantes para poder comprender los seis programas restantes que intentaremos hacer lo más grato posible mis compañeros y yo. Compañeros que como ustedes saben pertenecemos al curso de nivelación de ATS. Nos vamos a remontar para empezar el programa de hoy referido fundamentalmente a aspectos genéticos a Mendel.

A Mendel allá por los años 1865. Los notables trabajos de este monje Mendel que se conoce como el fundador de la genética datan, como he dicho hace un momento, de 1865. En esa época realmente fueron unos trabajos que pasaron totalmente desapercibidos y permanecieron así casi latentes hasta el año 1900, hasta principios de este siglo.

Realmente él básicamente hablaba de las leyes de hibridación que tomaron el nombre posteriormente de leyes de Mendel. El carácter unidad pasó a convertirse a ser un denominado carácter mendeliano y la ciencia de los cruzamientos se denomina genéricamente mendelismo y que todos en un momento hemos escuchado. Posteriormente ya en los años 1906, Watkinson creó el término que hoy nos ocupa y es el término genética para designar fundamentalmente la nueva ciencia de la herencia.

Las leyes de Mendel sin embargo tenían muchas reticencias y fueron comprobadas en gran número de plantas y animales. Entre ellos un grupo de investigadores en los Estados Unidos, sobre todo dirigidos por el profesor Morgan, escogió un material de experimentación muy interesante, que concretamente era la mosca del vinagre, la *drosophila melanogaster*, y ahí con este material realmente importante en la experimentación descubrieron la localización cromosómica de los genes y lo que sería la edificación de lo que se llamaría la genética moderna, la genética actual. Pero muy rápidamente aparecieron los primeros problemas que

surgieron, eran concretamente los de la naturaleza y la localización de esos factores que determinaban los caracteres hereditarios.

Ese fue el primer problema que se planteó. En 1902, dos años más tarde, la escuela americana de otro profesor importante de Wilson advirtió que el comportamiento de los factores hereditarios correspondían al comportamiento de los cromosomas. Poco a poco se fue precisando una teoría cromosómica de la herencia que afirma algo que es fundamental, que los genes están contenidos en los cromosomas y además ocupándonos lugares muy concretos, unos lugares fijos denominados loci y dispuestos a lo largo del cromosoma de una forma absolutamente lineal.

Algunos genes, por otro lado, se manifiestan siempre, mientras que otros son inconstantes en su frecuencia de manifestación y en su grado de expresión. Por otro lado, también me gustaría mencionar que el aparato cromosómico es susceptible de cambios bruscos, hereditarios, llamadas mutaciones, que se traducen en modificaciones morfológicas, anatómicas y fisiológicas. Se distinguen entre mutaciones génicas y cromosómicas, etc.

De todo esto hablaremos más adelante. El hombre, por otro lado, y parece lógico pensarlo, constituye un difícil material de estudio, por muchos motivos que apuntaremos más adelante, pues por el elevado número de cromosomas, por la ausencia de cromosomas gigantes, que era el caso contrario de la mosca del vinagre, por la imposibilidad real de experimentar con él y, sobre todo, de dirigir los cruzamientos. Realmente, en la especie humana esto es bastante importante.

Sin embargo, sí que me gustaría resaltar que las leyes de Mendel tienen un importante alcance, un alcance general, y estos hechos que realmente las leyes establecieron en los animales permiten comprender también, extrapolando los fenómenos humanos. En el programa de hoy ya habíamos dicho que era un programa de tipo introductorio. Todos hemos oído hablar de manipulaciones genéticas, de niños probeta, bueno, pues extraer el útero de un ratón, de un huevo fecundado, introducirle genes extraños, volver a colocar el embrión manipulado en la cavidad cetrina y obtener semanas más tarde un ratón, pues es ya una realidad experimental.

De todas formas, sí que queremos dejar, intentaremos hacerlo a lo largo de estos minutos, que nos queda muy clara esa diferencia entre lo que es la genética, entre lo que es lo innato, y aquello que todos hablamos y que leemos en la prensa, en la prensa casi diaria, de estas manipulaciones a las que he hecho mención hace un momento. No me quiero extender más, simplemente quiero reiterar que de todos estos temas, con mucho más detalle, hablaremos a lo largo de los seis programas. Y ahora para definir y marcar un poco lo que van a ser los términos utilizados en estos programas de este bloque de reproducción humana en el mundo actual, está conmigo mi compañero Enrique Sandoval, profesor de biofísica del curso de nivelación, y va a ser él quien nos introduzca en estos términos fijando claramente cada uno de ellos para poder comprender mejor los restantes programas.

Buenas noches, Enrique. Buenas noches. Si te parece, vamos a empezar porque yo he hecho

una introducción muy genérica y a lo mejor un poco lisa, lo cual hace confundir a lo mejor a nuestros oyentes.

Que sería interesante, por ejemplo, que nos definieras, aunque yo lo he dicho muy por encima, ¿qué se entiende por genética? Pues con precisión y estrictamente la genética lo único que estudia es la forma de transmisión de los caracteres de padres a hijos, es decir, las leyes que rigen la herencia. La genética se basa, como tú has dicho bien, fundamentalmente en las tres leyes de Mendel, la primera ley de la uniformidad, la segunda ley de la disyunción y la tercera ley de la independencia de los genes. Pero en el hombre, aunque la base de la genética sea la ley de Mendel, en el hombre es difícil encontrar ejemplos claros de transmisión de caracteres según la herencia mendeliana.

Porque en el hombre la herencia es mucho más compleja, generalmente es una herencia de tipo multifactorial, que quiere decir que intervienen varios genes. Y además la información que proporcionan estos genes está muy modificada por el medio ambiente. Quiere esto decir que de hecho el hombre es de alguna forma lo que sus genes indican, pero los genes lo que están indicando es una potencialidad que se va a desarrollar en más o en menos dependiendo de las condiciones ambientales.

A este respecto son bien conocidos diversos experimentos hechos con individuos gemelos que, criados en condiciones ambientales distintas, han manifestado distintas estructuras aún poseyendo la misma información genética, con lo cual tendrían que ser individuos idénticos. Mira, aunque ya he hecho referencia antes, a primera vista el hombre es un sujeto desfavorable para el estudio genético. Háblanos un poco del hombre como sujeto de experimentación.

Bueno, la genética fundamentalmente ha avanzado por experimentación en especies animales inferiores, debido a razones obvias, quizá la primera de las cuales es una razón ética, puesto que nosotros no podemos dirigir la forma en que los seres humanos se pueden cruzar, mientras que sí lo podemos hacer con animales de experimentación. Además hay otras razones prácticas, por ejemplo podemos decir un ratón completa una generación en aproximadamente dos meses, la mosca de la fruta en unas dos semanas, hay microorganismos que lo hacen en 20 minutos y sin embargo en el hombre una generación se completa cada 20 o 25 años, lo cual quiere decir que en el tiempo de vida de un experimentador no podría apreciar más de dos generaciones de una misma familia. Además, como ya hemos dicho, no podemos planificar los cruzamientos y esto es importantísimo para estudiar la forma en que se transmiten los caracteres.

Por esto la genética humana fundamentalmente ha avanzado a partir de estudios de gemelos, es decir, digamos de genética estadística, genética cuantitativa, y mediante técnicas de citogenética. Estas son las razones principales de la dificultad del hombre como objeto de estudio genético. Si te parece, Enrique, vamos a pasar a definir aquellos conceptos y términos que utilizaremos a lo largo de las entrevistas y de los programas siguientes sobre reproducción humana.

Vamos a definir cromosoma. Los cromosomas son las estructuras físicas donde se encuentra contenida toda la información genética. Están formados por ADN o DNA, según sean las siglas en castellano o en inglés, que es el ácido esorribonucleico, y unas proteínas denominadas histonas.

De estas dos sustancias la que lleva la información genética, la que se llegó tras muchos estudios y no pocas controversias, es el ADN, que mediante unas determinadas bases, denominadas bases nucleotídicas, son las que mediante una combinación al azar dan el código genético de cada persona que es diferente para cada una de las que existen y las que ya han existido durante toda la historia de la humanidad. Definemos o distinguemos autosomas de cromosomas sexuales, porque probablemente hablaremos de ello también. Todos los seres superiores tienen una dotación que se denomina dotación diploide, entonces el hombre tiene una constitución de 46 cromosomas.

Estos 46 cromosomas existen par a par, es decir, existen 22 pares de cromosomas autosomas, que quieren decir que únicamente llevan información para la transmisión de caracteres físicos, desde el color del pelo hasta la estatura, pasando incluso por el cociente intelectual que va a tener, es decir, datos físicos que observamos en el exterior, y existe un par de cromosomas que son lo que se denominan cromosomas sexuales. En el caso de las mujeres, los dos cromosomas sexuales son dos cromosomas iguales y se denominan cromosomas X, mientras que en el caso del hombre existe un cromosoma X y otro cromosoma Y. Definemos rápidamente lo que es un gen. Los genes son porciones del ADN que van a codificar un carácter determinado, es decir, es una zona del cromosoma en el cual está localizada la información que posteriormente se va a desarrollar para dar lugar a un carácter determinado que podemos observar, por ejemplo, el color de los ojos.

Y ya por último, Enrique, porque no tenemos mucho tiempo, definemos qué es genotipo y fenotipo. Establecer la diferencia. Todo el conjunto de genes que posee un individuo es lo que se conoce como genotipo.

Por su parte, dentro de los genes, creo que antes lo has comentado tú, existen algunos que son dominantes y otros que son recesivos. Esto qué quiere decir? Los genes dominantes quiere decir que en simple dosis se manifiestan al exterior. Como hemos dicho antes, los cromosomas se presentan en pares.

Un cromosoma procede de la madre y otro procede del padre. Entonces, con que un gen de estos esté presente en uno de los dos cromosomas, su información se va a manifestar al exterior. Mientras que en el caso de los genes recesivos, tienen que estar presentes en los dos cromosomas homólogos para que esta información se manifieste.

Pues bien, la diferencia entre fenotipo y genotipo es esta. El fenotipo es lo que nosotros observamos al exterior. La estructura que tiene un individuo o que tiene un ser.

Mientras que el genotipo es, si pudiéramos hacer una lista, todo el catálogo de genes que

posee ese individuo. Y ya por último y muy brevemente, que hablaremos seguramente con nuestras invitadas de Consejo Genético al hablar del Consejo Genético. ¿Qué es un cariotipo? El cariotipo es el conjunto de los 46 cromosomas que posee una persona.

Va a ser muy importante el observar el cariotipo porque mediante su estudio podemos observar si los cromosomas están completos, tienen una estructura perfecta o si el individuo posee alguna anomalía. Y prevenir en este caso algún tipo de enfermedades hereditarias. Que puede manifestarse al exterior de forma grave generalmente.

Bueno, pues agradezco muchísimo tu colaboración en este primer programa y esperemos haber despertado el interés de nuestros oyentes y poder contar con ustedes en los sucesivos. Muchas gracias y buenas noches. Socorro Calvo, profesora de bioquímica en la UNED y Enrique Sandoval, profesor de biofísica, nos han introducido hoy en algunos conceptos básicos sobre genética.

El martes que viene a las 9 de la noche aproximadamente estarán de nuevo aquí para seguir con otras cuestiones relativas a la herencia y a la transmisión genética. Y ya nada más por parte de vida y salud os dejamos ahora en la programación de la UNED con nuestro compañero Francisco Alemán en otro de nuestros espacios La Voz de la Pizarra.