

## Enfermedades genéticas para las que ya hay pruebas de diagnóstico:

- ALD adrenoleucodistrofia: enfermedad neurológica.
- Amiloidosis: acumulación de una proteína fibrilar insoluble en los tejidos.
- Anemia drepanocítica: anemia crónica.
- Ataxia espinocerebelar: destruye las neuronas del cerebro y la médula que permiten el control muscular.
- Cáncer de colon familiar: una de cada 200 personas tiene este gen y un 65% de ellas desarrollará la enfermedad.
- Cánceres de mama, pulmón, estómago, piel y páncreas: forma defectuosa del gen ATM (asimismo, produce deterioro neurológico, debilitamiento del sistema inmune y lesiones en la piel).
- Síndrome de inmunodeficiencia crónica (o deficiencia de ADA): grave susceptibilidad a infecciones.
- Distrofia miotónica: forma de distrofia muscular adulta.
- Distrofia muscular tipo Duchenne y Becker: deterioro progresivo de los músculos.
- Enfermedad de Gaucher: deficiencia enzimática crónica.
- Enfermedad de Huntington: trastorno neurodegenerativo.
- Enfermedad de Tay-Sachs: trastorno mortal que afecta el metabolismo de los lípidos.
- Esclerosis lateral amiotrófica: enfermedad degenerativa mortal.
- Fenilcetonuria: error metabólico que con frecuencia genera retraso mental.
- Fibrosis quística: acumulación de mucosidad en los pulmones que interfiere con la respiración.
- Hemocromatosis: absorción anormal del hierro contenido en los alimentos.
- Hemofilia: defecto en el control de las hemorragias.
- Hipercolesterolemia familiar: niveles de colesterol extremadamente altos.

- Melanoma maligno: tumores que se originan en la piel.
- Mucoviscidosis: viscosidad excesiva de las secreciones de las mucosas que invaden los pulmones y producen asfixia.
- Neoplasia endocrina múltiple tipo II: tumores en glándulas endocrinas y otros tejidos.
- Neurofibromatosis tipo II: tumores de los nervios auditivos y de los tejidos que rodean al cerebro.
- Pólipos de colon familiares: crecimiento anormal de los tejidos que con frecuencia conducen al cáncer.
- Retinitis pigmentosa: degradación progresiva de las retinas.
- Retinoblastoma: tumor ocular.
- Síndrome de Down: deficiencia mental y rasgos somáticos mongoloides.

Fuente: Pizzorno, Rodrigo, "Proyecto Genoma Humano. Pruebas genéticas: su aplicación y consecuencias en el ámbito laboral", en *Cuadernos de Bioética*, N° 0, Ed. Ad Hoc, Buenos Aires, 1996.

## VI. Bibliografía y mesografía

Winchester, A.M., *Genética. Un estudio de los principios de la herencia*, C.E.C.S.A. México, pp. 274-279.

[http://www.prodiversitas.bioetica.org/nota66-bis.htm#\\_Toc27142078](http://www.prodiversitas.bioetica.org/nota66-bis.htm#_Toc27142078)

[www.unad.edu.co/curso\\_biologia/imagenes/Punnet2.jpg](http://www.unad.edu.co/curso_biologia/imagenes/Punnet2.jpg)

[http://fai.unne.edu.ar/biologia/genetica/genet3\\_archivos/punnet.gif](http://fai.unne.edu.ar/biologia/genetica/genet3_archivos/punnet.gif)

<http://www.biologia.arizona.edu/mendel/sets/di/graphics/13punnet.gif>

Los profesores pueden copiar esta guía para su uso en clase. Para cualquier otro uso es necesaria la autorización por escrito del editor de la revista.

# Kate Moss, *Drosophila* y otras supermodelos

De: Vivette García Deister  
(No. 114, p. 22)

## Maestros:

Esta guía se ha diseñado para que un artículo de cada número de *¿Cómo ves?* pueda trabajarse en clase con los alumnos, como un complemento a los programas de ciencias naturales y a los objetivos generales de estas disciplinas a nivel bachillerato. Esperamos que la información y las actividades propuestas sean un atractivo punto de partida o un novedoso "broche de oro" para dar un ingrediente de motivación adicional a sus cursos.

## I. Relación con los temarios del Bachillerato UNAM

El artículo se relaciona con el temario de biología del segundo año de bachillerato, concretamente con los temas de genética. Hace referencia al papel preponderante que desempeñan los modelos biológicos para entender cómo funcionan los genes. Este conocimiento repercute particularmente en el ámbito de la salud, en relación con el diagnóstico y tratamiento de enfermedades de origen genético y con el funcionamiento de nuestro cuerpo.

## II. Cromosomas gigantes

Durante mucho tiempo los investigadores han utilizado la mosca de la fruta, *Drosophila melanogaster*, como modelo para numerosos experimentos de genética. Esto

se debe a un asombroso descubrimiento que hicieron en los años 30: los cromosomas de las glándulas salivales de las larvas de estas moscas son de los más grandes que existen. Miden aproximadamente medio milímetro, que es más de 100 veces la longitud de los cromosomas de las células somáticas de una mosca adulta. Otra peculiaridad de estos cromosomas es que tienen bandas que varían en ancho y estructura; es posible reconocer diferentes regiones del cromosoma por el patrón de esas bandas, lo que tuvo gran valor para establecer los primeros mapas genéticos. Hoy en día se conocen las secuencias genéticas de 12 especies de moscas de la fruta, y la comparación de dichas secuencias ha permitido identificar nuevos genes y otros elementos funcionales del genoma, datos que podrán usarse para entender otros genomas, incluyendo el humano. A pesar de que el genoma de la mosca de la fruta es 25 veces más pequeño que el nuestro, muchos de sus genes controlan las mismas funciones biológicas. Ello ha permitido realizar descubrimientos relacionados con la biología molecular, la biología celular, la neurobiología, el origen de varias enfermedades genéticas y los ciclos circadianos, entre otros.

Debido a la velocidad de reproducción de estas moscas (de huevo a adulto en 10 días, a 25 °C), es posible seguir el efecto de las mutaciones a través de varias generaciones y

se pueden encontrar varios tipos de moscas mutantes.

### III. Cuadros de Punnett

R. Punnett desarrolló un método para diagramar los cruzamientos genéticos y predecir las proporciones de los diferentes tipos de descendencia que cabe esperar en cada cruce. Estos diagramas se conocen como cuadros de Punnett. Para hacer el diagrama de una cruce se anotan los gametos masculinos (A,a) a un lado de un cuadro dividido en cuatro compartimentos, y del otro lado los gametos femeninos (a,a). Luego se llenan los cuadros de los compartimentos con los símbolos de los genes para los cigotos, tomando el gen del gameto en la línea horizontal (A) y el del gameto en la línea vertical (a). Posteriormente se sacan las proporciones esperadas. En este caso el 100% de la descendencia será de genotipo Aa y de fenotipo A, pues es el carácter dominante. Este diagrama es muy útil para resolver problemas de genética mendeliana. Sugerimos usarlo en algunas de las actividades propuestas.

### IV. El Proyecto Genoma Humano: genética y ética

El Proyecto Genoma Humano se inició en el año 1990, con el propósito de establecer la secuencia de nucleótidos de cada uno de los 30,000 genes humanos. Gracias a la cooperación internacional entre científicos y a los

		Cuadro de Punnett para el cruzamiento de líneas puras	
femenino masculino		a	a
	A	Aa	Aa
	A	Aa	Aa

avances en las técnicas de secuenciación, en el año 2003 se anunció el primer "borrador" de la secuencia completa del ADN humano. La secuencia incluye un 5% de genes que codifican proteínas y genes reguladores, pero también amplias zonas (25%) de material genético aparentemente sin sentido, es decir, sin función de codificación, y un 35% de secuencias repetidas, lo que se denomina "ADN basura". Conocer el genoma humano es importante en el desarrollo de la genética clínica para aplicar terapias génicas, detectar y tratar padecimientos de origen genético o multifactorial como el cáncer, la diabetes o la enfermedad de Alzheimer.

Paralelamente al propósito de secuenciar el genoma humano, se estableció la necesidad de disponer de una amplia base de datos sobre las secuencias de ADN de otros organismos, como el ratón (su genoma es del

mismo tamaño que el nuestro) y otros cuyos genomas son mucho más pequeños (bacterias, levaduras, moscas de la fruta, nemátodos), pues no es posible realizar experimentos de genética humana modificando deliberadamente la secuencia de bases para ver qué pasa. En 1998, la inves-

		AaBb X AaBb					
			AB	Ab	aB	ab	
AB	AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb	9 agoutis	
	Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb	3 negros	
	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb	4 albinos	
	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb		

tigación recibió un nuevo impulso cuando se introdujeron computadoras diseñadas para analizar las secuencias de bases. Estas computadoras funcionaban 24 horas al día para descifrar el código genético. Así se descubrió que el ser humano tiene sólo el doble de genes que la mosca de la fruta y que su ADN es idéntico en un 98% al de los chimpancés y otros primates.

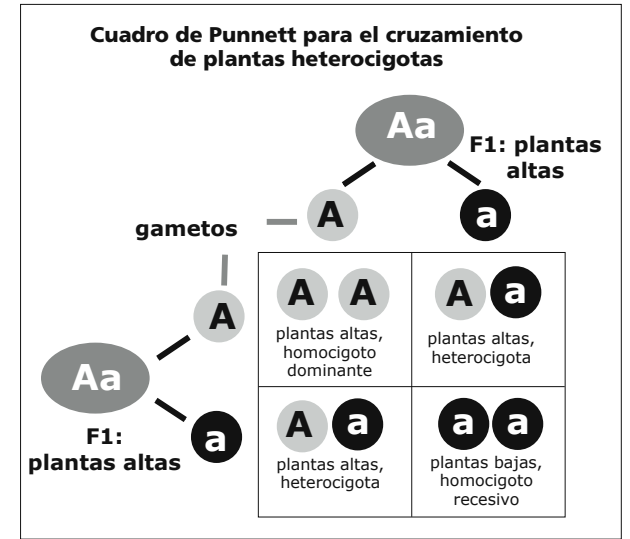
Uno de los equipos que trabajó en la secuenciación del genoma humano utilizó muestras de ADN de tres mujeres y dos hombres (de origen afroamericano, asiático, caucásico, chino e hispanomexicano) y encontraron que sus genomas sólo difieren en 0.01%, de modo que sólo 1250 bases —o "letras" del alfabeto genético— distinguen a una persona de otra.

Entre los problemas éticos que plantea el Proyecto Genoma Humano se encuentra la posibilidad de diagnosticar enfermedades genéticas antes de que se produzcan los síntomas. Aunque pueda pensarse que sin lugar a dudas es un conocimiento benéfico, puede no serlo en tanto no exista una cura o tratamiento para esas enfermedades. Además, tanto los empleadores como las compañías de seguros podrían comenzar a discriminar a las personas enfermas o portadoras de enfermedades genéticas. Existe pues el riesgo de marcar a las personas, discriminando, afectar su autoestima, invadiendo un terreno íntimo, en el que cada quien debería ser libre de decidir si desea o no saber que dentro de unos años desarrollará tal o cual enfermedad.

### V. Actividades para el aula

Los maestros pueden solicitar a los alumnos que:

1. Lean el artículo detenidamente y anoten qué características debe tener un



organismo para servir como modelo biológico. Reflexionen también acerca de las diferencias entre lo que ocurre en el modelo y en la realidad, en el caso de nuestra especie, por ejemplo.

2. Elaboren por equipos los cuadros de Punnett para explicar la herencia del color de los ojos en la mosca de la fruta, tomando en cuenta que se trata de un gen ligado al sexo. Hagan el cuadro para la primera generación filial (F1) y luego para la segunda (F2).
3. Utilicen los cuadros de Punnett para resolver problemas de genética mendeliana, propuestos por su profesor o profesora.
4. Realicen una investigación acerca del Proyecto Genoma Humano y organicen un debate, tomando en consideración que aunque implica un valioso conocimiento de los procesos biológicos (tanto moleculares como evolutivos), no está exento de profundas implicaciones éticas, legales y sociales.
5. De acuerdo con la descripción que se hace en el artículo, expliquen por medio de un esquema la técnica del ADN recombinante utilizada, entre otras cosas, para producir insulina humana fabricada por la bacteria *Escherichia coli*.