

Elemental Watson

LA REVISTA

AGOSTO 2015

Año 6 N° 17

Registro de la propiedad intelectual N° 841211

ISSN 1853-032X

Especial

GENETICA

Enfermedades hereditarias
Evolución y ARN
La genética de las bacterias
Genes y yerba mate
Suplemento Medio Ambiente
Salud y arte
Y mas



UBA



30
AÑOS

UBA CBC
TRABAJANDO POR LA EDUCACIÓN

BIOLOGIA Cátedra Fernández Surribas- Banús
Declarada de interés institucional según resolución (D) n° 1293/10

STAFF

Elementalwatson “la” revista

Revista cuatrimestral de divulgación
Año 6, número 17

Universidad de Buenos Aires
Ciclo Básico Común (CBC)
Departamento de Biología
Cátedra F. Surribas - Banús
PB. Pabellón III, Ciudad Universitaria
Avda. Intendente Cantilo s/n
CABA, Argentina

Propietarios:

María del Carmen Banús
Carlos E. Bertrán

Editor Director:

María del Carmen Banús

Escriben en este número:

Alejandro Ayala
María del Carmen Banús
Adrián Fernández
Edgardo Hernández
Jennifer Micó
Víctor Panza

Diseño:

Guillermo Orellana

revista_elementalwatson@yahoo.com.ar
www.elementalwatson.com.
ar/larevista.html

54 011 4789-6067

Todos los derechos reservados;
reproducción parcial o total
con permiso previo del
Editor y cita de fuente.

Registro de la propiedad intelectual
N° 841211

ISSN 1853-032X

Las opiniones vertidas en los
artículos son responsabilidad
exclusiva de sus autores no
comprometiendo posición del editor

Imagen de tapa:

“Sin título”

Óleo sobre papel entelado, año 2011
María del Carmen Banús



Editorial

Desde nuestro último encuentro, varias cosas han pasado. Estuvimos presentes en Expobioargentina sustentable en abril, representando y mostrando nuestra revista. Estuvimos en la Feria de profesiones “Universitarios por mas Universitarios” en agosto, desarrollada en la nueva sede de Lugano. Y seguramente, cuando leas este número estaremos muy próximos a cumplir los 30 años del CBC!! Pensar que muchos de los que escribimos aquí, estamos desde “casi” el primer día, y vos, lector, quizás todavía no habías nacido! Pero cuando hablamos de educación, las siembras son a largo plazo. Hay un viejo proverbio chino que dice: “Si planeas para un año, siembra arroz; si planeas para diez años, planta árboles; si planeas para el resto de la vida, enseña” Y eso intentamos, como siempre desde las aulas y desde nuestra revista. Esta vez, nuestro tema convocante, es la genética (origen, del griego antiguo): es el área de estudio de la biología que busca comprender y explicar cómo se transmite la herencia biológica de generación en generación. Se trata de una de las áreas fundamentales de la biología moderna. Desde nuestro conocido y querido Mendel, pionero en la explicación de cómo somos y como serán nuestros hijos, hasta los plásmidos o la proteómica: la genética no se detiene. Y como siempre nuestros espacios: dedicado al medio ambiente y dedicado al arte. Nos volvemos a leer en diciembre con un tema muy interesante y para prestarle atención: alimentación.

Y mientras tanto, seguimos en nuestra red de comunicación:

[Twitter](#)

[Facebook](#)

y como siempre el correo revista_elementalwatson@yahoo.com.ar

María del Carmen Banús

**CORREO DE LECTORES (Comunicate con nosotros!)
revista_elementalwatson@yahoo.com.ar**

Sumario



09

01 Editorial
María del Carmen Banús

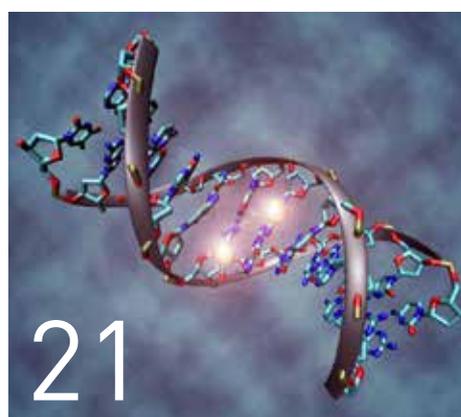
03 Dos modelos de educ.....
Jennifer Micó

09 Genética y ambiente
María del Carmen Banús

13 Genética y bacterias
Edgardo Hernández

17 Evolución y ARN
Víctor H. Panza

21 **ENFERMEDADES HEREDITARIAS**
Adrián Fernández
La herencia de las mismas está afectada por una diversidad de factores



21

27 Gregor Mendel
Alejandro Ayala

33 Genética y yerba mate
María del Carmen Banús

36 Arte y Salud
María del Carmen Banús

41 Expo Bio Sustentable
María del Carmen Banús



36



Jennifer Micó

Lic. en Letras, UBA; viajera incansable y preocupada por un mundo más verde
jennifermico@gmail.com, @delmonoambiente

Dos modelos en los que la educación académica excede el espacio del aula

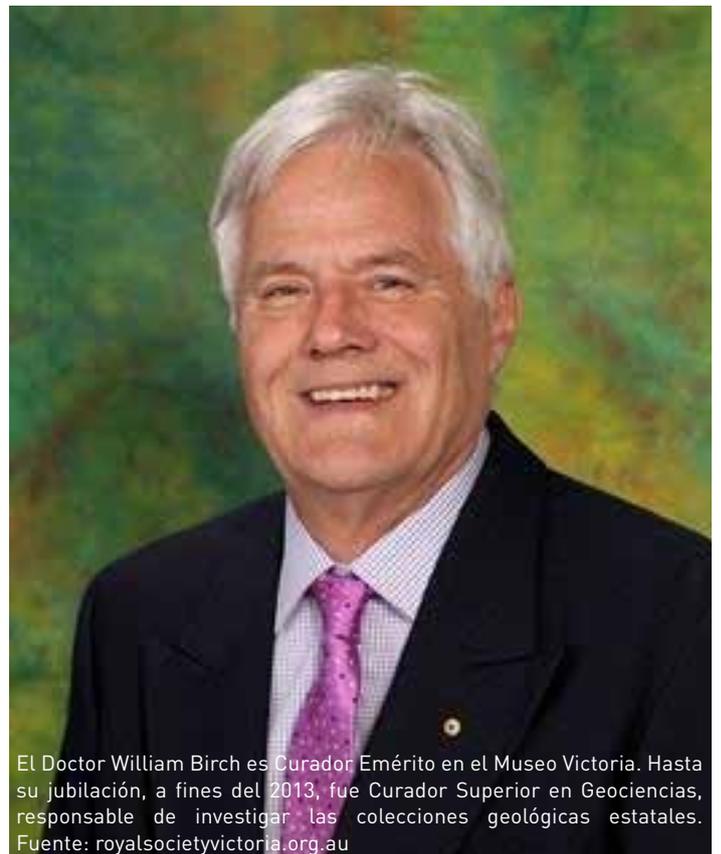
Por una parte, Bill Birch, un geólogo que recorrió varios países estudiando y descubriendo rocas y hoy ocupa el cargo de Presidente en la Royal Society of Victoria (RSV), Melbourne. Por otra parte, Daniel Raven-Ellison un geógrafo, guerrillero y periodista de National Geographic que quiere hacer de Londres un parque nacional urbano.

El Doctor William Birch es Curador Emérito en el Museo Victoria. Hasta su jubilación, a fines del 2013, fue Curador Superior en Geociencias, responsable de investigar las colecciones geológicas estatales. Fuente: royalsocietyvictoria.org.au

Usted es geólogo, ¿por qué estudió esta carrera? Siempre quise ser geólogo. Ninguno de mis padres, ni nadie en la familia, tiene esta profesión. Soy, de hecho, el primero en mi familia en haber ido a la Universidad.

¿Cuánto peso tuvo el contexto de Melbourne en su elección? Nací, me eduqué, viví y vivo en Melbourne. Victoria es EL lugar para estudiar Geología.

Tiene un Doctorado en Geología; mientras ejercía el puesto de Curador en el Museo Nacional de Victoria, las colecciones de rocas y minerales se duplicaron; describió cerca de cuarenta nuevos minerales; publicó unos 210 papers; suele dictar conferencias internacionales. En 1999, obtuvo la Medalla Selwyn, de la Geological Society of Australia; además de recorrer su país, viajó por Siberia, Pa-



El Doctor William Birch es Curador Emérito en el Museo Victoria. Hasta su jubilación, a fines del 2013, fue Curador Superior en Geociencias, responsable de investigar las colecciones geológicas estatales. Fuente: royalsocietyvictoria.org.au

kistán, Japón, Canadá... ¿Tiene pendientes en su carrera? Todo eso sucedió naturalmente. Por muchos motivos, mi ocupación actual, ser Presidente de la Royal Society of Victoria, es una de las experiencias profesionales que me da mayor orgullo. De todo, no me arrepiento de nada. Si tengo que decir qué me gustaría hacer, que no haya hecho hasta ahora, elegiría las clases en la Universidad: tener la posibilidad de enseñar allí.

Hay una faceta de su profesión que me da curiosidad, en tanto cuestiona uno de los pilares de la Lingüística, la disciplina en la que me formé. Parte del trabajo en la Mineralogía supone la nominación de cada pieza nueva hallada. Quienes estudiamos la lengua repetimos, una y otra vez, que los nombres de las palabras son aleatorios y ningún hablante en particular es responsable de ello. Dentro de la disciplina de la Mineralogía, este es un proceso que consiste en varias etapas. Primero, es necesario demostrar tu hallazgo. Eso se hace frente a un panel con personas de unos treinta países. Luego, se comprueba que el material sea realmente nuevo. Si el panel lo rechaza, por alguna razón, será necesario investigar un poco más. Finalmente, se lo nombra. La denominación puede hacerse a partir del lugar en el que fue encontrado o bien, llevar el nombre de una persona.

¿Existe la piedra Bill Birch?

¡No!

¿Nunca utilizó su propio nombre para llamar una roca?

¡No! ¡Eso no se puede!

Royal Society of Victoria

Los objetivos de la RSV son el fomento de la ciencia y de la educación científica. ¿Cuáles son las áreas principales?



Este edificio fue construido para albergar todas las actividades de la Royal Society of Victoria. Allí, continúan realizándose conferencias, encuentros y debates científicos contemporáneos. Ph: Jennifer Micó

Nuestra actividad está enfocada en la Tecnología, la Medicina y las Ciencias Aplicadas. No enseñamos, sólo promocionamos.

En el sitio web de la RSV, leemos que su objetivo es fomentar la ciencia y la educación científica para el progreso de toda la comunidad de Victoria. Esta afirmación invita a imaginar un científico que está al servicio de la sociedad, cuyo trabajo contribuye no sólo a la comunidad científica sino a la población de Victoria en general. Asimismo, la RSV tiene un edificio propio, hecho que nos habilita a suponer que la ciencia ocupa un lugar importante aquí. Me interesa conocer su opinión acerca de qué tan reconocido está el trabajo del científico en Melbourne. No creo que esté lo suficientemente reconocido. Hay muchísima gente que no tiene idea de lo que hacemos. Hacia 1860, muchas personas eran miembros de la RSV: ahora, eso cambió. Estamos “escondidos”. De hecho, tenemos derecho a permanecer en el espacio físico que ocupa el edificio sólo si cumplimos nuestra tarea de divulgación científica. Así, estamos obligados a programar charlas y simposios sobre diferentes temas, de forma permanente. Este año, nos ocuparemos de la biodiversidad y del cambio climático. El año próximo, nos dedicaremos al eucalipto.

La RSV apoya la investigación científica a través de un programa de premios, orientado a estimular el comienzo de la carrera de los científicos novicios de Victoria. ¿Qué tan efectiva es esta estrategia? Creo que funciona porque logramos dividir estos concursos por temas y niveles de los concursantes. Hay chicos que comienzan a competir desde el nivel primario o secundario. El objetivo es poder llegar a estudiantes de todos los niveles de educación. Además, cada año premiamos una disciplina diferente. El 2015 es el año de las Geociencias.

Perfil del estudiante melbouriano

Con la idea de fomentar la ciencia y su estudio, la RSV se vale de diferentes programas. ¿Cuál cree que es el más efectivo a la hora de convertir jóvenes en estudiantes de las ciencias duras? Creo que lo que mejor funciona son las charlas públicas, un espacio donde se da un intercambio entre el conferenciante, o los conferenciantes, y el público. También hacemos las transcripciones de estas charlas y las subimos al sitio web de RSV, para que la difusión sea aún mayor.

Las conferencias abordan una gran variedad de problemáticas. En este momento, las charlas incluyen temas como los cromosomas sexuales de los animales, el enriquecimiento de cereales con micronutrientes, y la primera expedición realizada en camello para transportar material paleontológico de los desiertos australianos.

El acceso a la educación es un tema delicado y tiene características diferentes en cada país. En un artículo del New York Times del año 2013, por ejemplo, se planteaba que el 70% de los estadounidenses se matriculan en carreras universitarias de 4 años de duración pero menos de las dos terceras partes llega a graduarse. ¿Existe alguna forma de evitar el abandono de una carrera científica, detectando la falta de motivación necesaria que precisa un estudiante para concluir una formación que lleva muchos años? No lo sé: los programas apuestan a estimular la mayor cantidad de chicos posible.

¿Por qué, cuando somos niños, tenemos interés o curiosidad sobre la naturaleza pero finalmente elegimos carreras más tradicionales? ¿No lo sé! Sí sé que, sin importar la profesión de uno, hay formas de mantener aquel interés por la naturaleza. Un arquitecto, un médico, un abogado, que de niños juraban serían veterinarios o biólogos marinos, pueden, de adultos, ir a museos especializados en diferentes temas o realizar actividades en la montaña, por ejemplo.

Uno de los programas de la RSV tiene como meta motivar el estudio de carreras del campo de las Matemáticas. ¿Usted cree que un alto número de matemáticos en la sociedad está correlacionado con una comunidad que vive en mejores condiciones? No, yo no veo forzosamente una relación entre el número de matemáticos y las condiciones de vida de una sociedad determinada. Las matemáticas hacen que nuestros cerebros trabajen. En mi caso, por ejemplo, 20 años después de haber dejado mis estudios, me cuesta muchísimo pensar cuál es la raíz cuadrada de un número. Sí, es cierto que los matemáticos son profesionales muy útiles para ofrecer apoyo en distintas áreas de nuestras vidas.

¿Cómo se calcula el valor futuro de las carreras? Desde el gobierno, suelen realizarse diferentes campañas, alentando el estudio de ciertas carreras, según sea la necesidad de profesionales, en un momento dado. ¿De quién es la responsabilidad si, aquella que prometía ser LA carrera del futuro, finalmente no resultó serlo y a los graduados les es difícil conseguir empleo en sus especialidades? Todos los gobiernos empujan hacia la misma dirección. Buscan aumentar el número de estudiantes de Ciencia, Tecnología, Ingeniería y Matemáticas. Sin embargo, hay matices: el Gobierno Federal, por ejemplo, no está demasiado interesado en la Ciencia y por eso tomó la decisión de reducir el presupuesto destinado a esta área.

El valor de un título universitario es bastante universal. A gran escala, y fuera de las tradiciones familiares,



Miembros de la Royal Society of Victoria. Fuente: Facebook de la RSV

¿hay un número ideal de Doctorados en la sociedad? Bueno, a nivel social también los profesionales universitarios gozan de cierto prestigio. En mi opinión, quienes completan un Doctorado aman la Ciencia pero eso no significa que sin dudas conseguirán un empleo. Hay casos en los que alguien con un Doctorado tiene un empleo no está relacionado con sus estudios.

Durante el Renacimiento, muchos aspectos de la vida sufrieron modificaciones profundas. Sorpresivamente, el sistema educativo es el permaneció relativamente inalterado. ¿Qué prácticas cambiaría usted en la Educación australiana? El currículo, principalmente en el nivel primario. Si fuera profesor, procuraría dedicar tiempo de la clase en debates con los alumnos, aunque en el caso de las Ciencias Duras la práctica del debate puede no resultar tan accesible como en la rama de las Humanidades.

A Daniel Raven-Ellison no es necesario preguntarle qué cambiaría del sistema educativo. Más que un geógrafo, es un fanático de la Geografía: “Es una disciplina increíble pero no tiene el respeto que merece”.

Daniel Raven-Ellison

Solemos pensar que exploradores eran aquellos europeos que, desde el fines del siglo XV emprendían viajes hacia lugares desconocidos, tierras de caníbales, salva-

jes y otros monstruos. Con la cantidad de información que circula en nuestros días, en forma de mapas, fotografías o textos, es fácil pensar que ya no queda nada por explorar. Sin embargo, Daniel Raven-Ellison advierte, quizá deberíamos volvernos más críticos respecto a lo que creemos conocer.

Mission: Explorer

Mission:Explore es el proyecto con el que Raven-Ellison propone diferentes tipos de tareas para estimular el espíritu aventurero de los niños de todo el Mundo. Daniel asegura que el juego está en estrecha relación con la Geografía y por eso, creó The Geography Collective, una red con maestros, académicos, exploradores y artistas. Juntos, diseñaron un sitio web y escribieron una serie de libros con cientos de desafíos que pretenden develar a los chicos el lado entretenido de esta disciplina. Mini-excursiones, exploraciones alrededor del barrio y experimentos científicos bogan por restablecer el vínculo con la naturaleza, al tiempo que potencian la expresión artística y favorecen el pensamiento analítico. Aunque muchos parezcan sencillos, lo cierto es que requieren un alto nivel intelectual. “El desarrollo de las capacidades de aprendizaje debe realizarse dentro de un marco práctico, no sólo accesible sino fundamentalmente atractivo para los chicos”.

¿Qué tipo de actividades forman parte de Mission: Explore? Una de ellas consiste en determinar qué tan amigable es la comunidad en la que vive el niño y escribir a los políticos locales una carta sugiriendo cómo mejorar esa sociedad. Otra misión requiere mínimo dos participantes: uno debe llevar los ojos cubiertos e investigar el espacio a su alrededor con la ayuda de sus otros sentidos y la guía de un amigo.

Algunas más inocentes (preparar un sándwich de Tierra, colocando una rebanada de pan sobre el suelo y pidiendo a alguien en las antípodas que haga lo mismo), otras más reveladoras (eternizar, por medio de fotografías, lugares que estén desapareciendo debido al avance industrial), todas señalan la misma idea: recordar y repetir información no es



La Universidad de Melbourne ocupó el primer puesto en el ranking académico mundial de universidades (2014). Fuente: theaustralian.com.au



Hora del almuerzo en un parque de Londres. Locales y turistas eligen hacer un picnic no sólo durante los fines de semana. Ph: Jennifer Micó

suficiente a la hora de aprender. El conocimiento de una persona debe medirse a partir de su potencial creativo, más allá de la cantidad de data que haya acumulado a lo largo de vida. Hoy en día, los chicos tienen recreos más cortos y menos libertad, lo que limita su creatividad. La falta de contacto con la naturaleza no constituye sólo una realidad de muchos niños de ciudad sino que también, los especialistas advierten, representa un problema que ya tiene nombre: Trastorno por déficit de Naturaleza. Aunque no está reconocido por ningún manual médico de desórdenes mentales, está comprobado que a una menor exposición en la naturaleza, aumentan las posibilidades de desarrollar diferentes problemas de comportamiento. Richard Louv, creador del término en 2005, explica que este trastorno no pretende conformar un diagnóstico médico sino funcionar como una reflexión sobre el costo que implica una vida alejada de espacios verdes.

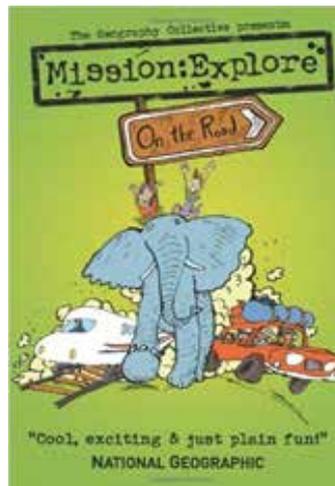
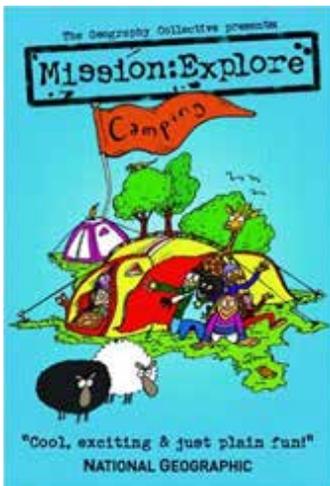
No es sorprendente el resultado de una investigación en los Estados Unidos, país donde la reducción de visitas a los parques nacionales está acompañada por un incremento en el consumo de medios electrónicos por parte de los niños.

Hacer de Londres un parque nacional urbano, una tarea difícil

Tomar conciencia del espacio que nos rodea parece ser una de las consignas detrás de la campaña que tiene a Daniel por capitán: transformar el Gran Londres en un parque nacional urbano. Entre todas las dificultades que pueda enfrentar el proyecto que comenzó en abril del 2014, Daniel cree que los millones de habitantes de la ciudad no representan un obstáculo más. Por el contrario, ve a la gente como una oportunidad. Y piensa a futuro: “Un niño de cuatro años habrá nacido en un parque nacional urbano, un lugar donde todos están conectados con la naturaleza”.

Un parque nacional urbano, ¿por qué?

Luego de visitar cada uno de los quince parques nacionales de Gran Bretaña, Daniel Raven-Ellison se dio



Camping y On the Road, dos libros de la colección Mission: Explore. Uno de ellos trae cincuenta desafíos para realizar en un campamento. El otro, propone aventuras al viajar.

cuenta de que no había ningún hábitat urbano. Considerando que el 10% del país y el 7% de Reino Unido representan espacios urbanos, Daniel se preguntó por qué no están representados dentro de la familia de parques nacionales. “Solemos ir a los parques nacionales porque sabemos que son lugares especiales donde cuidamos más la naturaleza y disfrutamos del aire libre: qué pasaría, entonces, si aplicásemos exactamente la misma idea al ambiente urbano”. El 47% de la superficie de Londres está cubierta por parques, dato que la convierte en una de las ciudades más verdes del Mundo. Es más, precisamente es en Londres donde está el bosque urbano más grande del globo.

“EMPATÍA”, esa fue la respuesta de Daniel Raven-Ellison cuando le preguntaron cuál sería la capacidad que quisiera que tenga su hijo, si sólo pudiera elegir una. “Sólo de empatía se trata la Geografía: salir de tu zona de confort y experimentar el vasto Mundo; incluso si eso significa ir a la vuelta de casa”.

¿Qué es un parque nacional urbano?

El concepto de parque nacional urbano trasciende la barrera que separa al campo de la ciudad. La visión de Raven-Ellison busca integrar espacios y proclama que el respeto que exige cualquier parque nacional tenga la misma calidad en todas partes. Tanto los parques nacionales convencionales como el parque nacional urbano tienen, para Daniel Raven-Ellison, las mismas funciones: conservar y mejorar la belleza natural, la vida salvaje y la herencia cultural del área, así como también promover las oportunidades para la comprensión y disfrute de los atributos especiales del parque por parte de los visitantes. Sin embargo, el modo en que se cumplen estas funciones en el Parque Urbano deben ser apropiadas al ambiente de la ciudad así como también a su población.

La clave está en la educación. Es necesario concientizar a la gente sobre el cuidado del espacio que habita a diario, especialmente a los niños.

Leyes de la naturaleza

Un parque nacional urbano no constituye una categoría existente en la legislación actual. En medio del revuelo que ocasionó la campaña, el alcalde de Londres, Boris Johnson, aseguró que no cuenta con el poder que requiere la creación de un parque tal como lo propone Daniel Raven-Ellison. Sin embargo, incluso sin una aprobación oficial, un parque nacional urbano podría ser protegido por activistas que creen un organismo sin fines de lucro. La petición no consiste en convertir Londres en un parque nacional tradicional. Eso implicaría devaluar la importancia de áreas más salvajes del país, que precisan un manejo diferente. Londres debe transformarse en un parque conservando la dinámica de la ciudad, tanto así como su capacidad de innovación y evolución. Sus actividades estarán orientadas a informar e inspirar, contribuir a coordinar y promover la biodiversidad de la metrópoli. Dado que las ciudades-parques nacionales no existen todavía, no hay un acuerdo internacional ni una definición legal que impida que una ciudad se convierta en un parque. “La página está en blanco y la oportunidad es enorme: sólo debemos ir por ella”.

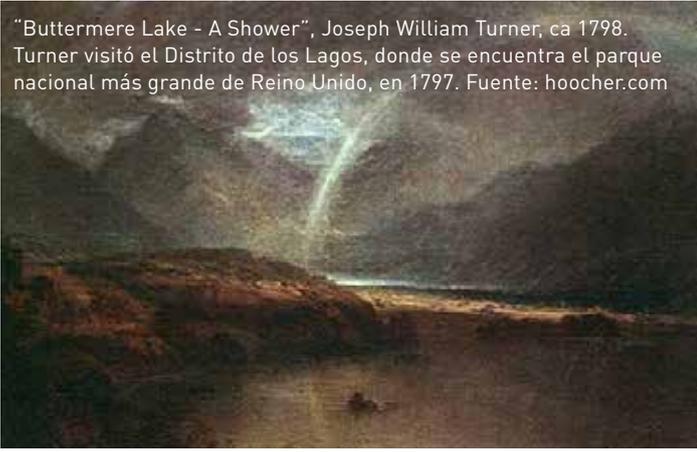
Parques y Economía nacionales

¿Cuáles son las posibilidades económicas de la creación de un parque nacional urbano? Los costos no serán tan elevados como aquellos de los parques nacionales de Reino Unido, a los que el gobierno destina más de 6 millones de dólares anuales. Se calcula que un parque nacional urbano, sólo necesitará unos 900 000 dólares cada año durante su etapa inicial. En Inglaterra, aunque cuestan menos de una libra por habitante, los parques nacionales generan una ganancia de hasta £6.3 billones anuales en la Economía del país. Así, en caso de convertirse en un parque nacional urbano, el Gran Londres representaría una gran inversión. Se calcula que, por cada libra destinada a un parque nacional, el gobierno recibe 19. El beneficio es tal que en Estados Unidos, el presidente Obama fue aconsejado por más de 100



Mujeres paseando por el pueblo de Elterwater, en la década de 1940. Fuente: lakedistrict.gov.uk

"Buttermere Lake - A Shower", Joseph William Turner, ca 1798. Turner visitó el Distrito de los Lagos, donde se encuentra el parque nacional más grande de Reino Unido, en 1797. Fuente: hoocher.com



economistas a invertir en parques nacionales, con el objetivo de promover una forma alternativa de aprendizaje. En Washington, por ejemplo, por cada dólar invertido en los servicios de los parques nacionales, la economía estadounidense recibe US\$10, provenientes de los gastos que realizan los visitantes a los más de 400 parques de este país. La calidad del aire, el cambio climático y las inundaciones representan dificultades ambientales muy costosas que se pueden controlar y reducir a partir de una estrategia que impulse un mayor número de hábitats naturales, mejore la biodiversidad y asigne un nuevo espacio para cultivar alimentos. El presupuesto dirigido a los parques nacionales no sólo favorece a la Economía del país y protege a naturaleza: también contribuye a mantener una población más saludable.

Por año, en Londres, se gastan £26 billones en salud mental. La obesidad constituye un enfermedad que absorbe £900 millones, de los cuales £7 millones son destinados a los niños que sufren de este problema. Las actividades en el exterior, como caminatas o las estaciones para hacer gimnasia en las plazas, son buenas opciones para combatir el sobrepeso que sufre uno de cada cinco niños en la ciudad.

*Una tarde, en el centro de Londres, intentaba no tropezar con las veredas (tarea difícil cuando se tiene la mirada clavada en la pantalla del celular, dedicando casi toda la atención a las indicaciones de Google Maps). La chinche roja, con la que la aplicación señala la ubicación del destino, coincidía con el círculo azul (símbolo que virtualiza los movimientos del usuario y, en definitiva, a todo su ser). El teléfono me aseguraba que ya había llegado al café donde me encontraría con mi amigo. Sin embargo, cuando tuve el valor suficiente, alcé la mirada y, de reojo, busqué algún cartel con el nombre del bar. Nada. Volví a la pantalla y, en aquel plano, colorido mundo virtual, yo ya estaba adentro del café (quizá, sentada en una mesa, esperando mi taza de té). Entré, entonces, en una crisis de desconfianza hacia mi persona. Cruzé la calle y la volví a cruzar. Di la vuelta a la manzana unas tres veces. Ingresé a una farmacia, intuyendo que encontraría el café entre la vidriera de los analgésicos y la de las muñequeras de neoprene. Nada. Decidí, entonces,

Bicicleta con tres ruedas, el hobby de las mujeres", English School, 1819 - Litografía en colores. Fuente: myartprints.co.uk



sentarme en la entrada de un edificio para ver una vez más la pantalla de mi celular, con la esperanza de encontrar el círculo azul un poco desplazado de la chinche roja, lo que significaría que debía continuar caminando hasta encontrar a mi amigo en el bar. No. La chinche roja apenas se veía, detrás del círculo azul. Aunque no era cierto, yo ya estaba ahí. Confundida, giraba el aparato, perdía por momento la imagen del mapa (las pantallas táctiles son altamente sensibles a la torpeza de los dedos), volvía a abrir la aplicación, de nuevo el círculo azul que se burlaba de mí, hasta que, de pronto, una llamada. Mi amigo. "¿Dónde estás? Aparentemente, el café donde te cité cerró la semana pasada. Bah, según me contó el farmacéutico que trabaja al lado, lo clausuraron. Te pido disculpas, me enteré recién hoy. Te espero en un local que queda a una cuadra, se llama 'Amico Bio'. Ahora te comparto en Whatsapp mi ubicación". Guardé mi celular en el bolsillo y, sin mirar el mensaje que acababa de recibir, decidí encontrar el lugar sin dispositivos. 'Amico Bio', 'Amico Bio' repetía, mientras leía los carteles de cada negocio en la cuadra.

Jennifer Micó ●

[Volver](#)

Imagen de uno de los videos a cargo de Daniel Raven-Ellison, "Mexico City Urban Earth". Fuente: thecityfix.com



**María del Carmen Banús**

Lic. En Ciencias Biológicas

Coordinadora de Biología, CBC-UBA

Genética, conservación y medio ambiente

¿Por qué tiene sentido hablar de conservación en el marco de la genética? Conservar especies, significa entre otras cosas conservar genes, que son el resultado de mecanismos evolutivos, desarrollados en la naturaleza a lo largo de millones de años. Nosotros resultamos, en parte, beneficiarios de esos procesos si sabemos manejarlos de modo sustentable; pero en realidad es la naturaleza toda y el medio ambiente quienes se benefician con la conservación de especies.

Una de las formas de conservación que se desarrollan en las zonas urbanas es la conservación ex situ, ejemplo de ello son los zoológicos y los jardines botánicos (más detalles en el N° 3 de la revista, Conservación de la Biodiversidad... los bancos de germoplasma, de Víctor Panza <http://www.elementalwatson.com.ar/Revista%201%20N%203%20%28P%29.pdf>). Esta vez, nos encontramos una muy buena noticia proveniente del Jardín Botánico Carlos Thays (JBCT), como muestra de que cuando los esfuerzos se aúnan, los resultados son mucho más productivos. Un gigante farmacéutico francés y la red de conservación de plantas más grande del mundo Botanic Gardens Conservation International (BGCI) –Reino Unido-, junto con el Jardín Botánico, trabajarán mancomunadamente para conservar y reproducir 16 especies nativas en peligro de extinción,

que poseen reconocidas propiedades medicinales. Estas plantas son utilizadas, principalmente, para tratar afecciones estomacales, enfermedades en la piel o para uso oftálmico.

El estudio y cultivo de plantas medicinales forma parte de los objetivos del Jardín Botánico desde sus inicios, en 1898; ya que por entonces fue creado como jardín de aclimatación para dife-



Jardín Botánico de la Ciudad de Buenos Aires

rentes especies y para el cultivo de variantes con valor medicinal. Un ejemplo fue el trabajo de propagación que hizo Carlos Thays con semillas de *Ilex paraguariensis*, que hoy son la base de la producción de la yerba mate (ver nota sobre ese tema en este mismo número de “la revista”)

El uso de remedios de origen vegetal se remonta a la época prehistórica, y fue una de las formas más extendidas de medicina, en virtualmente todas las culturas conocidas, muchas veces ligado a creencias sobrenaturales propias de cada una. La industria farmacéutica actual se ha basado en los conocimientos científicos modernos para la síntesis y elaboración de algunas moléculas farmacológicas análogas a las presentes en ciertas especies vegetales, y que muchas sustancias derivadas forman parte de los principios activos de medicamentos modernos, como la Aspirina. Además, el proceso de verificación científico ha ayudado a encontrar este tipo de moléculas en varias especies vegetales usadas tradicionalmente como plantas medicinales, explicando ciertas propiedades terapéuticas de éstas, junto con descubrir compuestos que pueden servir como base para el desarrollo de nuevos medicamentos para distintas aplicaciones. Muchos de los fármacos empleados hoy en día —como el opio, la quinina o la aspirina— replican sintéticamente o aíslan los principios activos de moléculas iguales presentes en remedios vegetales tradicionales usados incluso en épocas prehistóricas, aun sin conocimiento de sus principios activos. Como una de las naciones mundiales con mega-diversidad, Argentina alberga cantidad de especies medicinales: hay al menos 1500 especies, un tesoro natural nacional sobre el que se sabe poco. Los esfuerzos nacionales e internacionales resultan limitados en la promoción de acciones integradas de conservación para algunas de las especies más amenazadas y menos frecuen-

tes —y de los hábitats en los que viven. La pérdida del hábitat natural resultante de la expansión de la agricultura, la urbanización, la recolección desmedida y la sobreexplotación de los recursos naturales sumados a la contaminación ambiental son factores determinantes de la decadencia continua de los stocks de especies medicinales argentinas. La medicina con hierbas nativas es un elemento significativo en el cuidado de la salud en el país. En el área de las Sierras de Comechingones, por ejemplo, se conocen más de 150 especies recolectadas frecuentemente para la preparación de medicinas naturales, no solo para humanos sino también de aplicación veterinaria (tratamientos de afecciones dérmicas, desinfectantes, antiparasitarios, etc.) A pesar de la importancia de las plantas medicinales como fuente de ingreso para algunas áreas rurales y pueblos originarios, muy pocas son cultivadas comercialmente. La mayoría sigue extrayéndose del hábitat original, comenta Joachim Gratzfeld, Director de Programas Regionales de BGCI. Agrega que esta tendencia probablemente continúe en el futuro dado que la mayoría de las espe-

cies medicinales se comercializan local o regionalmente y que los costos de producción son altos en terrenos agrícolas normalmente usados para la producción de cultivos comestibles. Apoyar y aumentar la producción de especies como *Mintostachys verticillata*, *Hedeoma multiflorum*, *Passiflora caerulea*, *Caesalpinia paraguariensis*, podría ayudar a disminuir la presión sobre sus hábitats y asegurar la diversidad genética de las poblaciones silvestres. Sin embargo, el cultivo comercial, el manejo de hábitats naturales y la recolección sustentable de poblaciones nativas necesitan ser complementados con más medidas. Debe establecerse conservación ex situ, a través de colecciones vivas y bancos de semillas representativos de la diversidad genética de las poblaciones silvestres, como una política de reaseguro para las generaciones futuras.

La asociación de estas entidades urgentes de conservación de plantas medicinales de Argentina a través de varias vías de acción, incluyendo el fortalecimiento de colecciones científicas vivas en Jardines Botánicos, para su conservación ex situ,



Pilocarpus pennatifolius (rutáceas), medicinal nativa del noreste húmedo de Argentina, utilizada por indígenas para curar problemas gástricos y, recientemente, con aplicación oftalmológica



Maytenus ilicifolia (celastráceas), medicinal nativa del noreste argentino, Paraguay, Uruguay y sur de Brasil, utilizada en la preparación de decocciones y tisanas para curar múltiples afecciones

“ **El objetivo del proyecto es proteger a las especies y crear conciencia sobre la importancia de las plantas medicinales para el ecosistema y sus beneficios para la salud** ”

la mejora del conocimiento público a través de campañas educativas y la consolidación de redes de trabajo entre Jardines Botánicos del país. En este proyecto, 16 especies nativas serán trasladadas desde diferentes puntos del país para ser conservadas y reproducidas dentro de las instalaciones del Botánico. Actualmente existen algunas especies medicinales, pero las que se incorporan suponen una mejora ambiental ya que se trata de especies en peligro de extinción. El objetivo del proyecto, que durará unos 3 años, es proteger a las especies y crear conciencia sobre la importancia de las plantas medicinales para el ecosistema y sus beneficios para la salud. Se estima que en la Argentina existen alrededor de 1600 especies; y alrededor de la mitad se encuentra amenazada por la deforestación u otros factores de riesgo. Establecida en 1987, BGCI es la red de conservación vegetal más grande del mundo. Su misión es “movilizar a los Jardines Botánicos y comprometer a personas y organizaciones en asegurar la diversidad vegetal por el bien de la humanidad y del planeta.” Con más de 700 miembros y asociados de casi 120 países de todo el mundo, BGCI apoya programas de conservación de especies amenazadas y provee guías técnicas y políticas –además de información constante– a través de newsletters, revistas, conferencias y cursos de entrenamiento. Ya sea a través de su influencia en los decisores políticos como en el apoyo de acciones desde la base, la experiencia global de BGCI permite alcanzar objetivos estratégicos de conservación.

Medicina para el ambiente

Siguendo con la idea de la conservación, podemos plantearnos también cómo, la vegetación nati-

va puede conservar o aún mejorar el medio ambiente. En este marco, un grupo de investigadores del laboratorio Bio-Ambiental de Diseño y la Facultad de Ingeniería de la Universidad de Flores afronta la contaminación en la Cuenca Matanza - Riachuelo con un sistema innovador que permite la remediación a través del uso de especies vegetales nativas. El proyecto se desarrolla en conjunto con la Agencia de Protección Ambiental del gobierno de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, con el objetivo de desarrollar un plan de manejo y gestión de los ambientes ribereños de la cuenca baja del Matanza - Riachuelo. La Cuenca del río Matanza - Riachuelo es un área crítica en lo referente a la contaminación. Los efluentes industriales y cloacales son las principales fuentes de contaminación hídrica. En los suelos de la ribera y en los sedimentos del fondo del cauce del río, los contenidos de algunos metales pesados, junto con la alta carga orgánica, representan los principales contaminantes. Las primeras acciones del plan se realizan sobre un escenario piloto de 100 metros de la costa afectada de la cuenca. El proyecto, además, prevé la construcción de un parque demostrativo con senderos auto-guiados con señalética diseñada especialmente para esta propuesta que permita la explicación y el entendimiento de las técnicas desarrolladas, la valoración del ambiente ribereño y la concientización ambiental. La fitorremediación (del griego «phyton» = planta y del latín «remedium» = restablecer el equilibrio), es un conjunto de tecnologías que utilizan las plantas para reducir o mitigar la contaminación tanto en ambientes acuáticos como terrestres, generalmente proveniente de la actividad humana. No es un concepto nuevo, pues

desde hace 3000 años los hombres han utilizado la capacidad natural de purificación de las plantas para el tratamiento del agua. Se basa principalmente en la interacción entre las plantas, el suelo y los microorganismos. Desde la década de 1970 esta práctica ha encontrado un renovado interés, en particular para el tratamiento de plaguicidas y metales pesados. Si bien algunas plantas tolerantes están disponibles para la restauración de ambientes, existe un continuo interés en buscar plantas tolerantes nativas que se adapten a las condiciones climáticas locales y sean capaces de colonizar ambientes contaminados. La selección de las especies vegetales capaces de remediar ambientes contaminados, como los suelos y sedimentos de las riberas del Matanza-Riachuelo, requiere del conocimiento de los mecanismos intrínsecos de regulación del estrés. Además, se hace necesario evaluar las tasas de remoción de contaminantes por parte de estas especies tolerantes.



Algunos estudios que acompañan el proyecto determinaron la presencia de macrófitas tolerantes a los elevados niveles de metales pesados presentes en las riberas de la cuenca baja, siendo además, acumuladoras de cobre, zinc, cromo y plomo, fundamentalmente en la raíz en interacción con las micorrizas arbusculares. Esos contaminantes no vuelven al agua ni al suelo ni llegan a las hojas, lo que im-

Biorrollos con especies nativas



pide el riesgo de recontaminación en caso de poda. Debido a las diferencias entre las distintas especies en cuanto a la susceptibilidad a la presencia de contaminantes y a su tasa de remoción, la dinámica de contaminantes en los humedales puede depender de la composición de la comunidad de plantas. La UFLO cuenta con modelos de ensayos de bio-rollos, estructuras cilíndricas de un metro de largo por veinte centímetros de diámetro, armados en telas degradables y rellenos con materiales vegetales de poda. En los rollos se plantan las especies seleccionadas que, una vez que enraízan, son fijados en la costa. Así se garantiza los bor-

des de la ribera prosperen y se fijen de manera segura las plantas colocadas. Primero se colocarán 50 biorrollos en zonas donde el río tiene ausencia de vegetación. Las especies son el junco, el cucharero, la redondita de agua y la flor de Santa Lucía. El espacio del proyecto se despliega en una escenografía natural sobre la costa de 100 metros lineales. Tendrá una ribera apta para el desarrollo de las técnicas de fitorremediación, contará con accesibilidad desde la trama urbana de la ciudad y estará cerca de un área residencial para que pueda ser utilizado como espacio urbano recreativo de los habitantes.

Para saber más:

<https://es.wikipedia.org/wiki/Fitorremediaci%C3%B3n>

<http://www.buenosaires.gob.ar/agenciaambiental>

<http://argentinainvestiga.edu.ar/>

<http://www.buenosaires.gob.ar/espaciopublico/mantenimiento/espaciosverdes/jardinbotanico/acciones-para-conservar-la-herencia-de>

www.buenosaires.gob.ar/jardinbotanico

www.bgci.org

María del Carmen Banús ●

[Volver](#)

Junco



Redondita de agua





Edgardo A. Hernández

Lic. En Ciencias Biológicas

Docente de Biología, CBC-UBA

La Genética en las bacterias

Hace mucho nos enseñaron que las bacterias sólo podían variar si existían mutaciones, ya que su multiplicación se da por fisión binaria. Hoy sabemos que son múltiples las opciones de variación genética en bacterias. El intercambio genético por plásmidos y por recombinación, son algunos de los mecanismos que permiten la evolución bacteriana.

El genoma bacteriano

La información genética hereditaria en las bacterias se encuentra en el ADN que forma un cromosoma circular. Pero además pueden tener ADN en elementos extra-cromosomales como los plásmidos. La mayoría de las bacterias tienen un solo cromosoma circular con ADN de doble cadena. Aunque hay bacterias con ADN lineal (*Borrelia*, *Streptomyces*) y bacterias con ADN lineal y circular (*Agrobacterium*). El cromosoma es cientos de veces más largo que el diámetro de la célula, pero se acomoda al interior del citoplasma gracias al “superenrollamiento” que sufre. Hay excepciones, como el micoplasma, cuyo cromosoma es una cuarta parte del de otras bacterias. Las bacterias son haploides, sólo poseen una copia de su cromosoma. El conjunto de genes de todos los elementos conforman el genoma. El ta-

maño del genoma bacteriano es variable de una bacteria a otra aunque posee aproximadamente 4 millones de pares de bases, las que poseen mayor cantidad de genes llegan a unos 7000. La mayor parte del cromosoma bacteriano posee ADN codificante es decir con genes que codifican para la síntesis de ARN, muy poco ADN bacteriano carece de información a diferencia del ADN eucarionte. La replicación del ADN en el cromosoma bacteriano comienza en un solo sitio específico, el *oriC* (origen de replicación) y es bidireccional.

La transcripción

En bacterias, a diferencia de los eucariontes, el ARNm no se procesa después de la transcripción. El ARNm bacteriano tiene vida corta lo cual permite a la bacteria responder rápidamente a cambios ambientales y a

conservar energía. En minutos de detectar una señal ambiental, las bacterias pueden parar la transcripción (¡y ahorrar!). En bacterias, los genes pueden organizarse en operones. Un operón produce un ARNm policistrónico con información para varios polipéptidos (figura 1). La expresión de un operón puede ser regulada como un único gen. En bacterias, la traducción está acoplada a la transcripción.

Las bacterias tienen en su ARN polimerasa (ARNpol) varios tipos de factores sigma (σ) que reconocen diferentes promotores los que le indican el inicio de la transcripción de un gen, $\sigma 70$ o σA reconocen la mayoría de los genes. Los promotores tienen una secuencia consenso TATAAT (-10), llamada caja de Pribnow. Los factores sigma alternativos reconocen otras secuencias de genes involucrados en

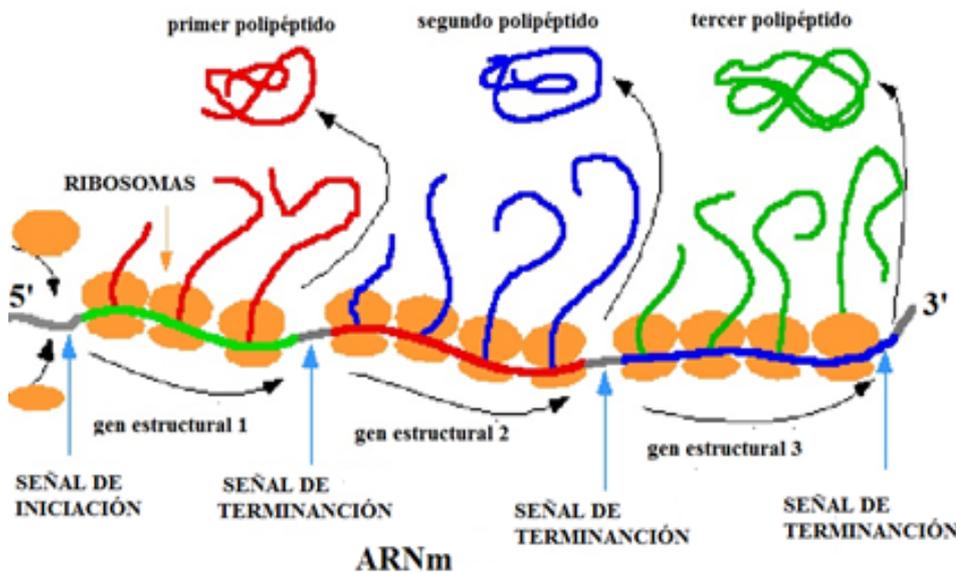


Figura 1. Traducción de un ARNm policistrónico.

respuestas a condiciones especiales como: alta temperatura, esporulación, movilidad del flagelo, respuesta al estrés, etc. La figura 2 ilustra sobre las secuencias consenso más importantes que se encuentran en los promotores bacterianos.

Regulación de la transcripción

Las bacterias se adaptan a cambios ambientales, modificando los niveles de ARNm. Lo más eficiente es el control del inicio de la transcripción, o sea, el control de la habilidad de la ARNpol para iniciarla. El control puede ser NEGATIVO o POSITIVO. El control NEGATIVO involucra un represor que se une a sitios específicos (operadores) cerca del promotor y

bloquea físicamente la transcripción. Existen dos ejemplos típicos de regulación negativa que se estudia en el curso de biología 54 del CBC (ver cuadernillo 11/12): 1) el catabolismo de lactosa (operón lac) y 2) la síntesis del triptófano (operón trp). En el operón lactosa: el represor se despega si hay lactosa que actúa como inductor de la expresión. En el operón triptófano: el represor está inactivo y sólo se activa (uniéndose al operador) cuando hay triptófano (que es un co-represor).

La regulación POSITIVA, involucra una proteína activadora. Los activadores interactúan usualmente con una secuencia río arriba del promotor. Pueden estabilizar el complejo

de la ARNpol-promotor, o ayudan a desenrollar el ADN. En este tipo de regulación actúa el Regulón: que es un conjunto de operones controlados por el mismo elemento regulatorio. Por ejemplo en el regulón maltosa, MalT estimula 4 operones (entrada y metabolismo de maltosa). MalT se activa luego de unirse a maltosa (figura 3).

La traducción

En bacterias la transcripción está acoplada a la traducción, por eso se dice que la traducción es cotranscripcional. Los ribosomas se unen al ARNm aun antes de que este termine de ser transcrito. En la figura 4 se pueden observar en una imagen de microscopía electrónica de varios ARNm transcritos y los polirribosomas asociados a los mismos sintetizando polipéptidos.

Intercambio genético (IG): Plásmidos

Existe una gran importancia del IG en la adaptabilidad y la evolución de las bacterias. Los Plásmidos, generalmente no son parte del cromosoma. Los genes en ellos no son esenciales pero ayudan a adaptarse a un determinado ambiente. Son generalmente circulares, con ADN doble cadena, pueden estar en más de una copia. Pueden ser transferidos por conjugación y Pueden ser promiscuos. Por ejemplo el plásmido R, es una

Figura 2. Principales secuencias consenso encontradas en bacterias. Tomado de Microbial Life.

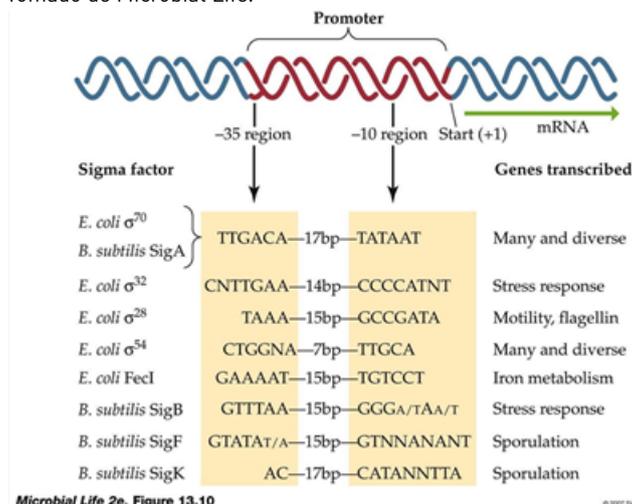
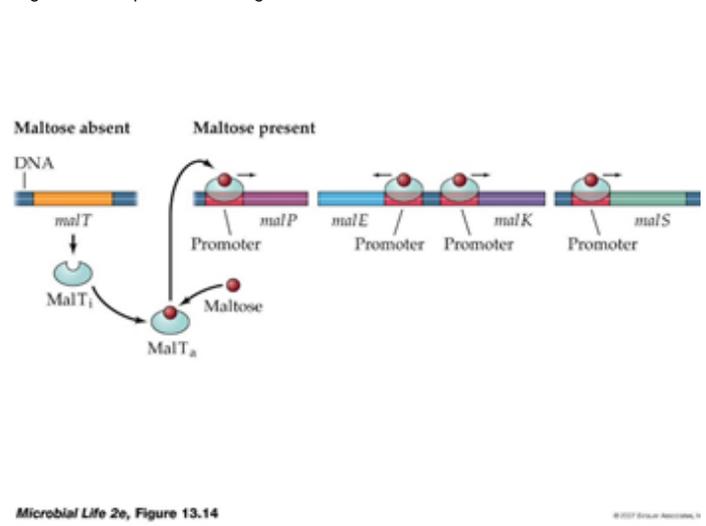
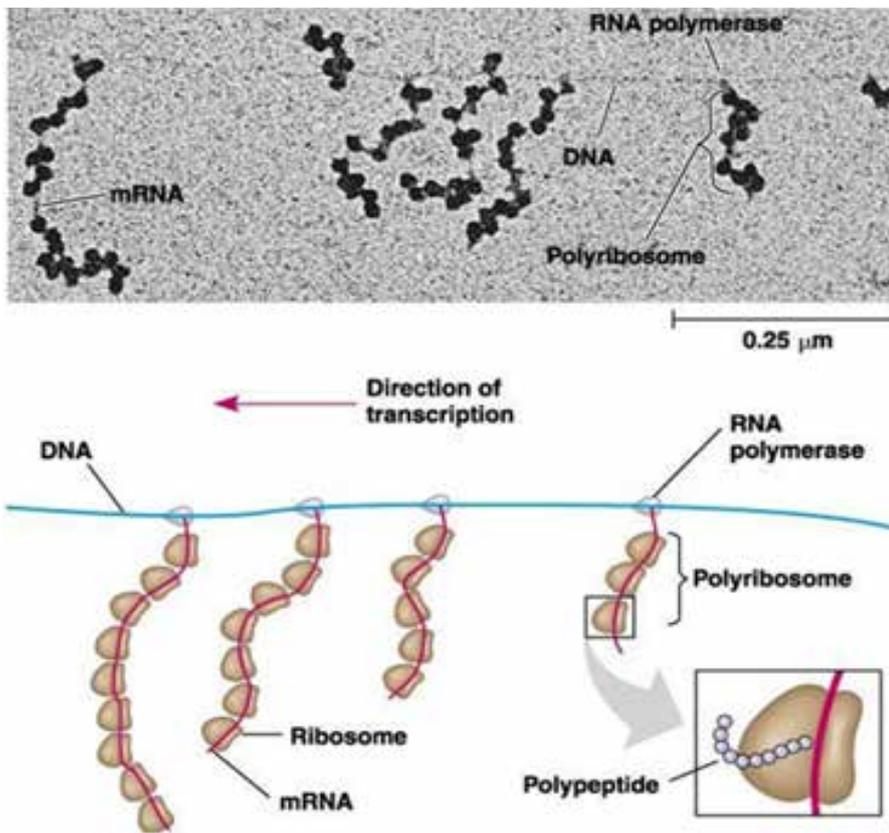


Figura 3. Esquema del regulon MalT. Tomado de Microbial Life





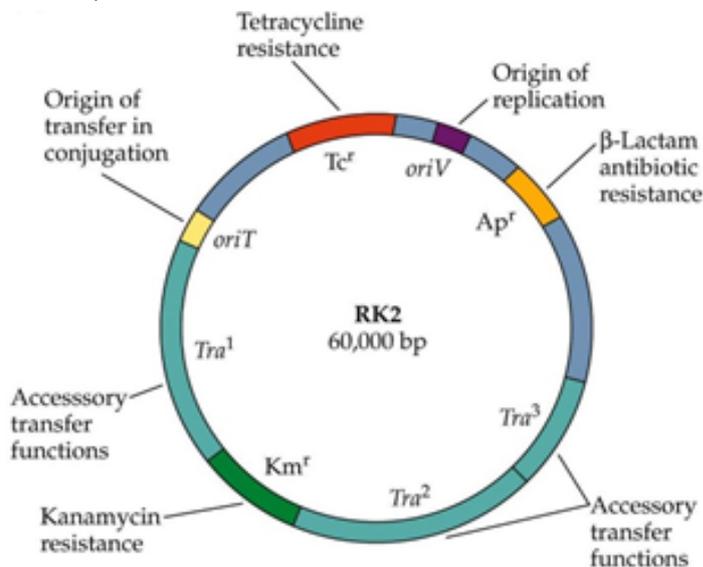
Reprinted with permission from C. L. Miller, Jr., B. A. Hamkalo, and C. A. Thomas, Jr., Science 169 (1970): 392. Copyright © 1970 American Association for the Advancement of Science. ©1999 Addison Wesley Longman, Inc.

Figura 4. Imagen de microscopía electrónica y el esquema respectivo de varios ARNm transcribiéndose y los polirribosomas asociados a los mismos sintetizando polipéptidos. Tomado de Addison Wesley Longman 1999.

fuente de gran preocupación para la medicina (figura 5). Pueden ser conjugables, transfieren genes de resistencia a antibióticos y pueden adquirir otros factores de resistencia de otros plásmidos, pueden codificar genes necesarios para la virulencia, por ejem-

plo pueden conferir patogenicidad a *E. coli* (toxinas, adhesinas, sideróforos, etc.), pueden conferir la capacidad de transformar plantas (*Agrobacterium tumefaciens*: plásmido Ti). Hay mecanismos de intercambio genético de transferencia de genes entre dis-

Figura 5. Esquema del plásmido R. Tomado de Microbial Life.



Microbial Life 2e, Figure 15.1 (Part 1)

© 2011 Sinauer Associates

tintas especies/cepas etc. Por ejemplo la conjugación de plásmidos, la transformación (entrada de ADN) y la transducción mediada por bacteriófagos. La conjugación es un mecanismo de IG mediado por plásmidos en donde hay una célula dadora y una célula aceptora. Ambas células se conectan por un pili, y al entrar en contacto a través de un poro conjugativo, una de las cadenas del plásmido entran en la célula aceptora (figura 6). Este proceso sólo se da entre una bacteria que contenga el plásmido (F+) y otra sin el plásmido (F-). El plásmido de conjugación puede integrarse al cromosoma bacteriano, lo que se conoce como Hfr ("High Frequency Recombination"). Otros plásmidos necesitan de otro plásmido (helpers) para transferirse a otra célula, pero tienen que poseer un oriT (son conjugables). Los plásmidos tipo F pueden integrarse en el cromosoma, usualmente mediado por secuencias de inserción (IS) y luego promover la transferencia a otra célula. Seguido de recombinación homóloga, son responsables de la adquisición de nuevas capacidades o características.

Intercambio genético por recombinación

Este involucra corte y re-ligación de moléculas de ADN. Hay dos tipos de recombinación, la general

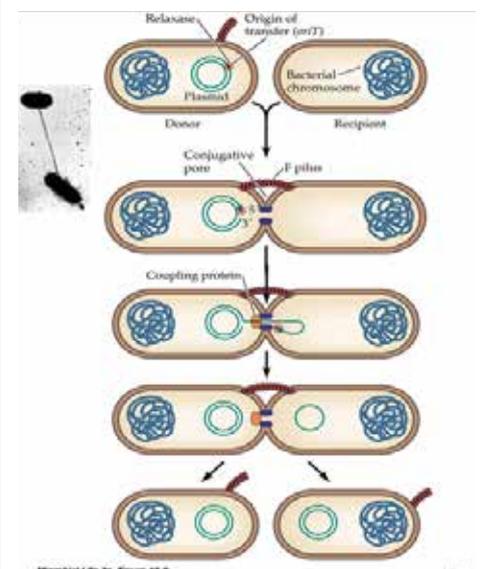


Figura 6. Conjugación entre dos células bacterianas. Tomado de Microbial Life.

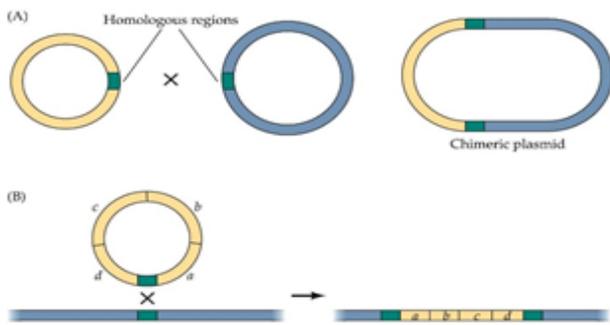


Figura 7. Recombinación homóloga entre dos plásmidos (A) y entre un plásmido y un segmento del cromosoma (B). Tomado de Microbial Life.

(homóloga) que se da entre 2 secuencias que presentan gran homología en el sitio de recombinação, y la recombinação sitio específica que se da entre secuencias cortas y requiere de recombinasas específicas. La recombinação también es un mecanismo importante de evolución bacteriana. Recombinación general (homóloga): la proteína clave está codificada por el gen *recA*. Consiste en la formación de una estructura híbrida entre 2 moléculas de ADN y la separación de las 2 moléculas. La recombinação requiere un corte en una de las moléculas catalizado por RecBCD. La figura 7 muestra cómo se produce la recombinação entre dos plásmidos (A) y entre un plásmido y un segmento del cromosoma (B). Recombinación sitio específica: se da entre sitios específicos en el ADN, requiere enzimas que reconocen los sitios y median la recombinação. Es

importante para la inserción de ADN de fagos (virus que atacan bacterias), para la transposición (explicada más abajo) y para el control de la expresión de genes.

Llamamos transposones a genes que se mueven de un lugar del cromosoma a otro o entre un plásmido y el cromosoma. Requiere recombinação sitio específica. Poseen una secuencia de inserción (IS), un gen que codifica para una transposasa, y además otros genes que en general son de resistencia. Estos transposones se integran al cromosoma como se ve en la figura 8. Los integrones son elementos genéticos que se encuentra generalmente en plásmidos cerca de transposones o secuencias de inserción. Consisten en una integrasa y un sitio de recombinação (*attI*). Un integrón puede capturar casetes (secuencias específicas de

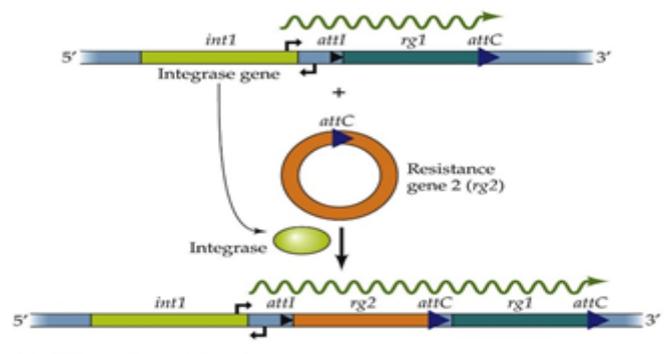


Figura 9. Integración de un integrón con un gen de resistencia al cromosoma. Tomado de Microbial Life.

ADN) de resistencia a antibióticos en forma circular que contienen un sitio *attC* de recombinação y pueden intercambiarse entre células bacterianas (figura 9).

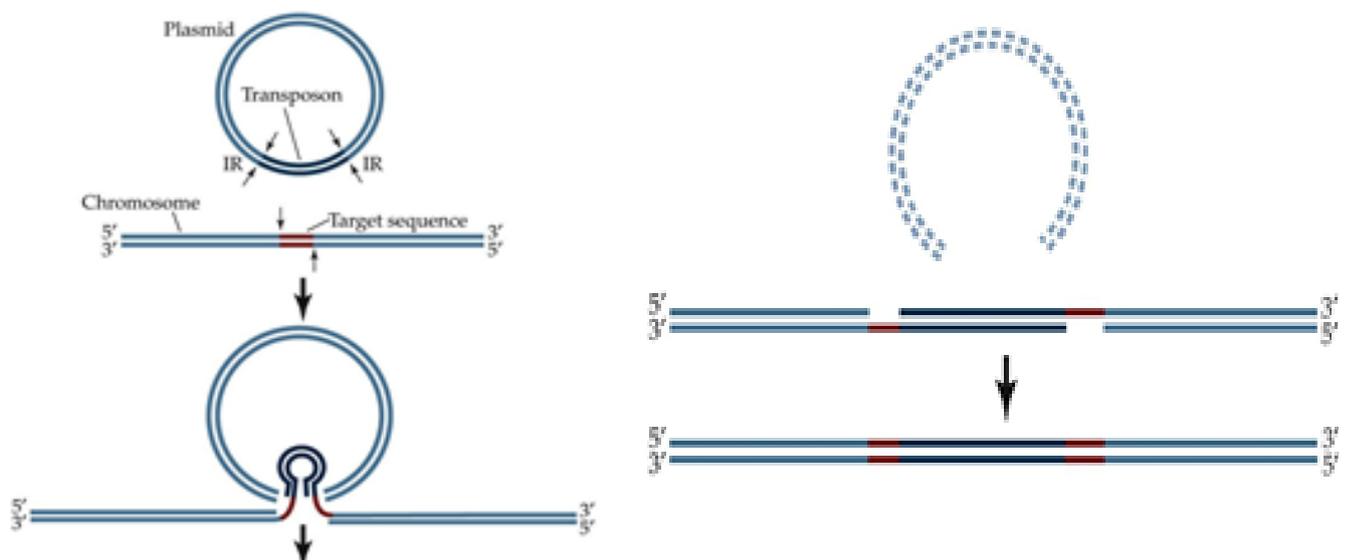
Edgardo A. Hernández ●

[Volver](#)

REFERENCIAS

- Biología e introducción a la biología celular 11/12. Organización del genoma. Editorial CCC educando. 2001
- Genética. Griffiths JA, Wessler SR, Lewontin RC. McGraw-Hill/Interamericana. 9ª edition. 2008.
- Microbial Life. James TS, Robert PG, Stephen L, Jerome JP. Sinauer Associates. 2nd edition. 2007.

Figura 8. Integración de un transposón al cromosoma bacteriano desde un plásmido. Tomado de Microbial Life



Microbial Life 2e, Figure 15.19 (Part 1)

Microbial Life 2e, Figure 15.19 (Part 2)

© 2007 Sinauer Associates, Inc.



Victor H. Panza

Lic. en Ciencias Biológicas

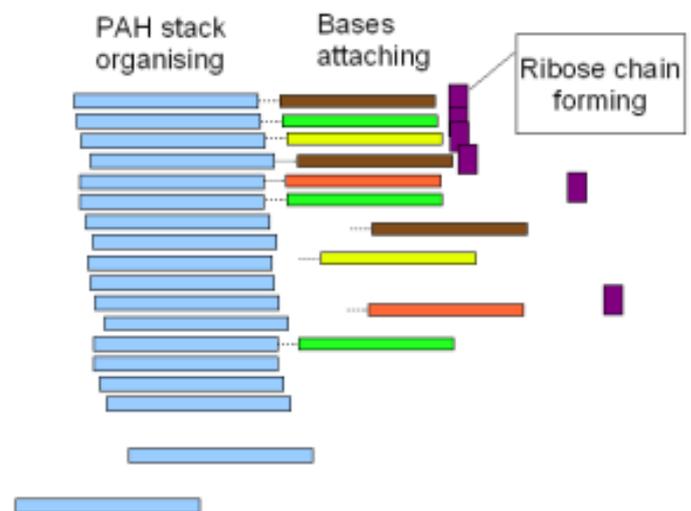
Docente de Biología, CBC-UBA

Evolución y ARN

“Pese a lo que comúnmente se supone, el ARN jugó y juega un papel fundamental en la evolución”.

Cuando se piensa en genética o en evolución, usualmente viene a la mente como la molécula fundamental, el ADN. Pero sin dejar de lado la evidente e indiscutida importancia del ADN en estos campos de la biología, y pese a lo que comúnmente se supone, el ARN jugó y juega un papel fundamental en la evolución. Tanto en el origen de la vida como en la supervivencia y evolución de los primeros seres vivos y posteriormente en la regulación de numerosos procesos genéticos. Uno de los temas más apasionantes de la evolución, es el origen de la vida. ¿Cómo surgieron los primeros seres vivos? ¿Qué componentes bioquímicos poseían? ¿Cómo catalizaban reacciones químicas? ¿Qué molécula portaba la información? Estás y otras numerosas preguntas más, desvelan a científicos de todo el mundo que, van elaborando hipótesis, para intentar responderlas. Entre las distintas hipótesis con que se cuenta en la actualidad dos se complementan para dar respuesta a estas preguntas. Son la *hipótesis del mundo de HAP* y la *hipótesis del mundo de ARN*. (Otras hipótesis pueden encontrarse en “Evolución y microbiología – El surgimiento de la vida” en el N° 7 de elementalwatson “la” revista). La hipótesis del mundo de HAP (hidrocarburos aromáticos policíclicos) propone a los HAPs como el paso intermedio que creó las bases en el pre-mundo de

ARN para el posterior surgimiento del mundo de ARN. Pero, ¿cómo se formaron las primeras moléculas de ARN? Los HAPs fueron probablemente moléculas muy abundantes en el océano primordial. En las condiciones atmosféricas primitivas los rayos ultravioleta llegaban sin ser filtra-



Esquema mostrando el ensamblaje de un apilamiento de HAPs.

- PAH stack organising: organización de apilamientos de HAP.
- Bases attaching: unión de bases.
- Ribose chain forming: formación de la cadena de ribosa.

dos hasta la superficie del planeta provocando que algunos átomos externos de H de los HAPs fueran reemplazados por oxidrilos y de esta manera se volvieran más solubles en agua. De esta manera los HAPs eran anfipáticos (con una parte hidrofílica y otra hidrofóbica) y se agrupaban en apilamientos que ocultaban del agua las porciones hidrofóbicas. En estos apilamientos está estimulada la unión de moléculas planas como las bases púricas y pirimidínicas las cuales por ser anfipáticas tienden a formar apilamientos similares. Esto forma un especie de andamiaje que favorece la formación de un esqueleto de ácido nucleico a partir del cual se habrían formado las primeras moléculas de ARN. También se propone que antes del ARN surgieron otros ácidos nucleicos diferentes denominados "pre-ARN" que luego fueron reemplazados por el ARN. Estos ácidos nucleicos se producen y polimerizan más fácilmente que el ARN bajo las condiciones prebióticas que se estima existían. Estos ácidos nucleicos hubieran podido ser el ANP (Ácido Nucleico Peptídico), el ANT (Ácido Nucleico de Treosa) y el ANG (Ácido Nucleico de Glicerol).

La hipótesis del mundo de ARN propone que los primeros seres vivos se organizaban y multiplicaban a partir de un metabolismo elemental basado en el ARN. El ADN como molécula portadora e la información y las proteínas como las moléculas encargadas de la catálisis química surgieron mucho después. Para que pudiera ocurrir esto el ARN debe ser capaz de catalizar reacciones químicas, incluida su propia autoduplicación y poseer la capacidad de almacenar información. ¿Puede el ARN realizar esto? Es bastante claro que el ARN puede almacenar información, pero ¿Puede catalizar reacciones químicas? Es más, ¿podría regular su propia expresión? Para saber esto comencemos por recordar como se almacena y expresa la información genética y el rol de los distintos ARN en la actualidad. Como es bien sabido la información genética de los seres vivos se encuentra en el ADN. Esta información está fraccionada en unidades discretas llamadas genes. Por lo tanto un gen es una secuencia o segmento de ADN que puede ser transcrito originando un ARN. Existen numerosos tipos de ARN. Entre los más conocidos están los que participan de la síntesis de proteínas. Estos son:

-*ARNm (mensajero)*, cuya función es mediar entre la macromolécula de ADN y el ribosoma. En el ARNm se copia parte de la información del ADN y luego es leído por el ribosoma, quien sintetiza las proteínas.

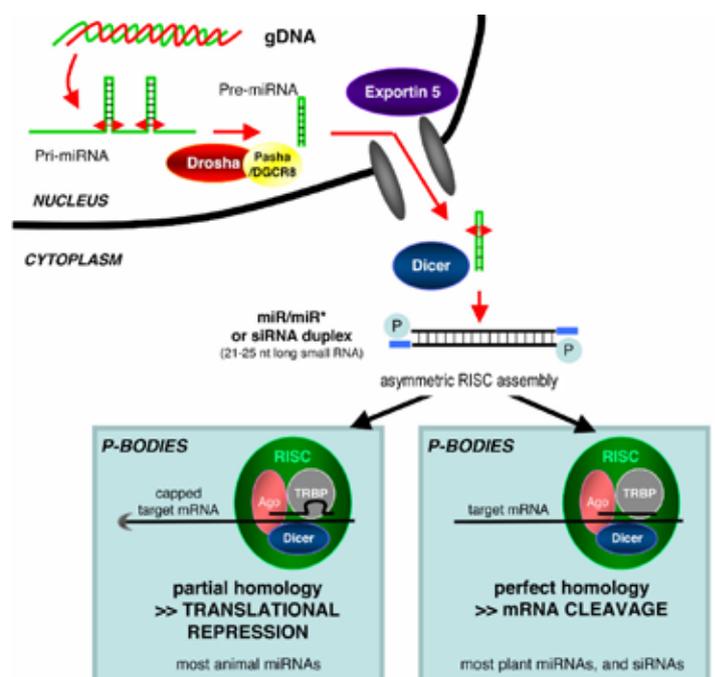
-*ARNt (de transferencia)*, cuya función es dar al ribosoma los aminoácidos necesarios para la síntesis de las proteínas.

-*ARNr (ribosomal)*, unido a proteínas forma los riboso-

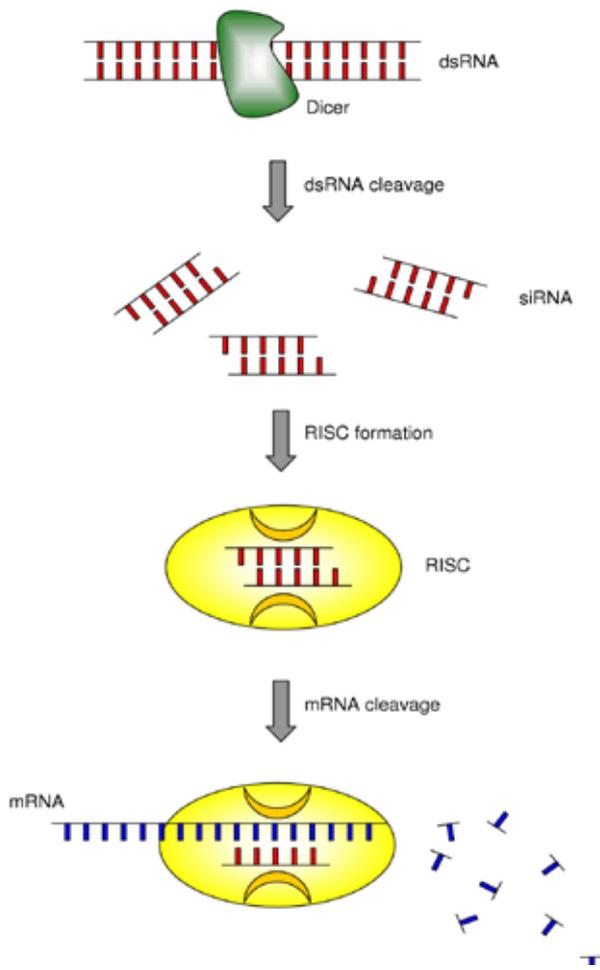
mas. Aproximadamente las 2/3 partes de un ribosoma son ARNr. Es el ARN encargado de la síntesis de las proteínas. Otros ARN poseen función reguladora. Entre estos últimos encontramos los:

-*ARNi (de interferencia)*. Tienen la capacidad de suprimir la expresión de determinados genes mediante una serie de mecanismos de regulación conocidos como ribointerferencia o interferencia por ARN. Los ARNi se pueden clasificar en tres grupos:

- 1. miARN (micro ARN)**. Son cortas cadenas de ARN (20-22 nucleótidos) que al ser transcritas se pliegan dando lugar a horquillas intramoleculares y posteriormente se unen a enzimas formando un complejo que puede bloquear la traducción de los ARNm o acelerar su degradación a través de la degradación enzimática de la cola de poli A.
- 2. ARNip (interferente pequeño)**. Son cortas cadenas de ARN (20-25 nucleótidos) que luego de ser transcritos se unen a proteínas formando un complejo proteico llamado RISC (RNA-induced silencing complex). El RISC identifica a un ARNm que sea complementario del ARNip y lo corta en dos mitades que luego son degradadas y de ese modo evita la traducción.
- 3. ARNpi (asociado a Piwi)**. Son cortas cadenas de ARN (29-30 nucleótidos) que se generarían a partir de cadenas precursoras largas y simples que son cortadas. Estos ARN se unen a proteínas llamadas Piwi. Se supone inhiben la movilidad de los transposones.



Esquema mostrando las principales diferencias entre el silenciamiento de genes entre plantas y animales. Los microARN endógenos o los ARNip son procesados por Dicer e integrados en el complejo RISC, que media el silenciamiento de genes. Tomado de: Anne Saumet and Charles-Henri Lecellier - Saumet A, Lecellier CH. (2006). Anti-viral RNA silencing: do we look like plants? *Retrovirology* 3:3.



Esquema mostrando el mecanismo de ribointerferencia mediado por ARNip. Tomado de: Simone Mocellin and Maurizio Provenzano - RNA interference: learning gene knock-down from cell physiology. doi:10.1186/1479-5876-2-39



Representación tridimensional de la proteína DICER. DICER es la enzima involucrada en la fragmentación de los ARNdc.

-ARNnc largo (ARN largo no codificante). Son largas cadenas de ARN transcritas a partir de genes que regulan la expresión génica. El más conocido es el XIST que interacciona con el cromosoma X de las hembras de mamíferos inactivándolo. Se supone que los ARNnc podrían influir en la forma de la cromatina y de esa manera regular la actividad de los cromosomas. Se estima que el genoma humano posee unos 13000 genes para ARNnc y que muchos de ellos podrían tener una función, lo cual contradice la hipótesis de que representan "ruido evolutivo" (ADN que se transcribe al azar en ARN sin una función biológica concreta).

-Riboswitch. Son una parte reguladora de un ARNm a la cual se unen pequeñas moléculas que afectan a la transcripción del propio mensajero. O sea que un ARNm que contiene un riboswitch regula su propia transcripción en función de las concentraciones de la molécula efectora. Las moléculas se unen en la región cercana al extremo 5' antes del AUG iniciador (región que no se traduce) y de esta manera, al afectar la forma tridimensional del ARNm determinan su propia transcripción. También hay moléculas que se unen a la zona (que no se traduce) que se encuentra entre el codón de terminación y el oxidrilo 3'. Que los ARNm presenten Riboswitch añade apoyo a la hipótesis del mundo de ARN. Esta hipótesis requiere que las funciones críticas realizadas por las proteínas puedan ser realizadas por el ARN.

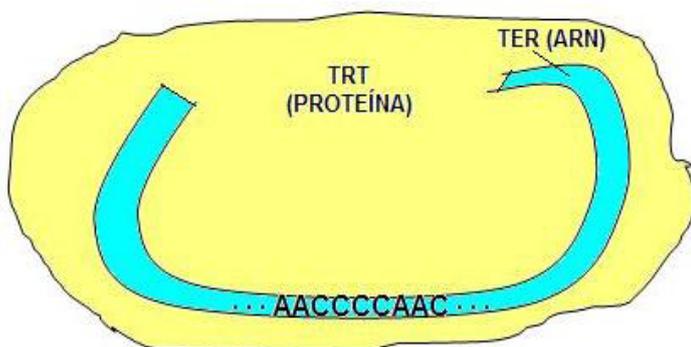
-ARN antisentido. Es la hebra complementaria (no codificante) de una hebra de ARNm (codificadora). Cumplen su función al unirse a un ARNm complementario (por apareamiento de bases) formando una molécula de doble cadena. El ARN de doble cadena no puede ser traducido y es enzimáticamente degradado.

También existe ARN con función catalítica. En este grupo podemos encontrar a las:

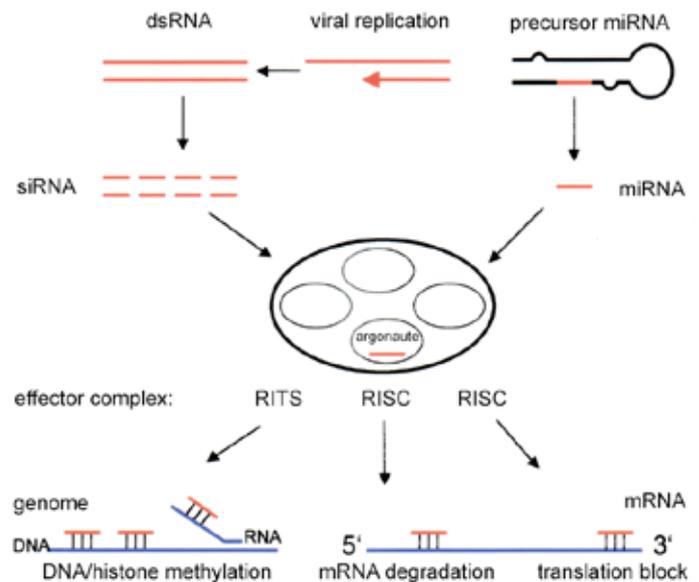
-Ribozimas. Son ARN con actividad catalítica específica, es decir, aceleran reacciones químicas específicas. Poseen un sitio activo que se une a un sustrato determinado y facilita su conversión a producto. Hay ribozimas que son ARN catalítico, como es el caso de algunos intrones que autocatalizan su ruptura y separación del ARNm (sin intervención de enzimas) y otras que son ARN catalítico asociado a proteínas. En este último caso, es el ARN y no la proteína el que actúa como catalizador. Un ejemplo es la ribonucleasa P, una enzima formada por proteína y ARN, responsable de la maduración del ARNt. La catálisis es llevada a cabo por el ARN y no por la parte proteica. Se han encontrado ribozimas en virus y en todos los tipos de seres vivos (eucariotas, bacterias y arqueas). Si bien las ribozimas son menos versátiles que las enzimas proteicas, son un fuerte apoyo a la hipóte-

sis del mundo de ARN. Con el paso del tiempo las ribozimas fueron reemplazadas por las enzimas. Finalmente encontramos ARN que unido a proteínas forma enzimas. En este caso la capacidad catalítica está dada por la proteína y el reconocimiento al sustrato por el ARN. Un ejemplo de esto es la enzima telomerasa. La telomerasa tiene como función agregar desoxirribonucleótidos a los extremos de los telómeros. Este agregado está dirigido por un ARN que sirve de molde interno por lo que podemos decir que se trata de una transcriptasa inversa.

Hoy en día los genomas de todos los seres vivos están constituidos por ADN. Sin embargo algunos virus presentan genomas compuestos exclusivamente de ARN lo cual muestra la capacidad de esta molécula para portar información. Como se puede ver el ARN puede portar información, catalizar reacciones químicas (sólo o unido a otras moléculas) y regular el flujo de información desde el ADN hasta las proteínas. Esto la convierte en una molécula apta para el inicio de la vida en el planeta y su posterior evolución. Una de las amenazas más grandes a las que se enfrentan los seres vivos son los virus. La presión selectiva que ejercen es tan grande que se postula como un posible origen a la reproducción sexual. (se puede leer más sobre coevolución en “Salud y coevolución” en el N° 5 de elementalwatson “la” revista). Seres vivos y virus coevolucionan continuamente e ininterrumpidamente a lo largo del tiempo. En esta batalla incesante entre seres vivos y virus el ARN también tiene su lugar. La ribointerferencia por ARNi es un método eficaz de defensa frente al ataque de virus. Es más, basándose en estudios filogenéticos computacionales, se supone que el ancestro común más reciente de todos los eucariotas ya poseía una ruta primitiva de ARNi demostrando la importancia de este mecanismo.



Esquema de la telomerasa.



Esquema mostrando el mecanismo de ribointerferencia de defensa frente a algunos virus. La enzima Dicer corta ARN doble hebra y genera siRNAs o miRNAs. Estos ARN pequeños se incorporan en el complejo RISC (RNA-induced silencing complex), dirigiéndolo contra el ARNm complementario, y bien lo corta (siRNAs), bien inhibe su traducción (miRNAs). Tomado de: Matzke MA, Matzke AJM (2004) Planting the Seeds of a New Paradigm. PLoS Biol 2(5): e133.

Sin embargo algunos virus han desarrollado mecanismos para suprimir la respuesta de ARNi de las células que parasitan. Esto es bastante común en los virus de plantas. Es importante aclarar que la nomenclatura científica internacional está basada en el idioma inglés y por lo tanto las siglas que se utilizan son otras. De hecho internacionalmente ARN significa “Adenosín Ribonucleótido”.

Sigla en español	Sigla en inglés	Significado
ARN	RNA	Ácido ribonucleico
ARNm	RNAm	ARN mensajero
ARNt	tRNA	ARN de transferencia
ARNr	RNAr	ARN ribosomal
ARNi	iRNA	ARN de interferencia
miARN	RNAmi	Micro ARN
ARNip	siARN	ARN interferente pequeño
ARNpi	piRNA	ARN asociado a Piwi
ARNncl	lncARN	ARN no codificante largo
ARNdc	dsRNA	ARN doble cadena

Víctor H. Panza ●

[Volver](#)

BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTARIA

- Edwards, A. L. & Batey, R. T. (2010). Riboswitches: A Common RNA Regulatory Element. Nature Education 3(9):9
- Elizabeth Pennisi. (2013). Long Noncoding RNAs May Alter Chromosome's 3D Structure Science 340: 910
- Grosshans, H. & Filipowicz, W. (2008). Molecular biology: the expanding world of small RNAs. Nature, 451(7177):414-6
- Matzke MA, Matzke AJM (2004). Planting the seeds of a new paradigm. PLoS Biology 2(5): e133
- Saumet A, Lecellier CH (2006). Anti-viral RNA silencing: do we look like plants. Retrovirology 3 (3): 3
- Sontheimer, E.J., Carthew, R.W. (2005). Silence from within: endogenous siRNAs and miRNAs. Cell 122 (1): 9-12
- Wagner, E.G., Altuvia, S., Romby, P. (2002). Antisense RNAs in bacteria and their genetic elements. Adv Genet. 46: 361-98.
- Wenqian Hu et al. (2011). Long noncoding RNA-mediated anti-apoptotic act. in murine erythroid terminal differentiation. Genes and Development.

**Adrián Fernández**

Lic. en Ciencias Biológicas

Docente de Biología, CBC-UBA



Enfermedades hereditarias

Muchas enfermedades humanas tienen base genética. La herencia de las mismas está afectada por una diversidad de factores, que incluyen la ubicación en los cromosomas del gen afectado, el tipo de dominancia y el sexo de la persona.

Dentro de la larguísima lista de enfermedades que afectan al ser humano, muchas de ellas están provocadas por un desorden genético. Esa alteración en el ADN puede ser desde una mutación puntual hasta una anomalía que involucre a uno o más cromosomas, y puede darse tanto en células somáticas como germinales. El cáncer está causado por una o varias mutaciones en el ADN de algunas células somáticas, por lo que se la clasifica como *enfermedad genética no hereditaria*. Otro ejemplo está dado por las alteraciones cromosómicas (por ejemplo, síndrome de Turner) que afectan severamente la capacidad de dejar descendientes. En cambio, las *enfermedades genéticas hereditarias* tienen que afectar a las células germinales, generándose gametas que permiten la transmisión de la afección a la descendencia. Esto requiere la ocurrencia de una alteración genética de novo (nueva) en una célula germinal de un individuo, que luego haya sido heredada por sus descendientes. En ellos, la alteración genética estará en todas sus células, incluyendo a las germinales, y por eso puede seguir siendo heredada. Algunas alteraciones cromosómicas producen enfermedades heredables, aunque con muchas restricciones (por ejemplo, síndrome de Down). Casi todas las enfermedades genéticas hereditarias están provocadas por mutaciones puntuales, y pueden ser clasi-

ficadas según el número y la ubicación de los genes afectados. La mayoría de ellas son *monogénicas*, es decir que están causadas por la alteración de un único gen. Otras son *poligénicas*, y en ellas el componente ambiental es muy importante (por ejemplo, diabetes mellitus, enfermedad de Alzheimer, o hipertensión arterial). Tanto en unas como en otras los genes involucrados suelen tener su *locus* ubicado en el ADN nuclear, pero en un pequeño número de casos, la falla se da en un gen alojado en el ADN mitocondrial, y en ese caso se habla de *enfermedades con herencia mitocondrial o materna*. El ADN nuclear está repartido en cromosomas, y según el tipo de cromosoma en el que se encuentra el gen, las enfermedades derivadas de sus alteraciones pueden ser *autosómicas*, o *ligadas al sexo*. Las primeras son las que tienen afectado un gen ubicado en alguno de los cromosomas somáticos o autosomas. Las segundas, en cambio, lo tienen ubicado en el cromosoma sexual X. A su vez, las enfermedades derivadas de fallas en genes del ADN nuclear pueden ser de distinto tipo según la dominancia, o sea la relación entre los alelos de un gen. Así es que hay *enfermedades dominantes y recesivas*. Y otras, incluso, cuyos genes presentan dominancia incompleta. Veremos las cuatro principales formas de herencia de enfermedades: mitocon-

drial o materna, autosómica recesiva, autosómica dominante, y recesiva ligada al cromosoma X.

Enfermedades con herencia mitocondrial o materna

La más notoria característica de estas enfermedades, entre las que destaca la Neuropatía óptica hereditaria de Leber, es que se heredan por línea materna. Esto se debe a que todas las mitocondrias de una persona provienen de las que proveyó su madre en el óvulo. El espermatozoide no aporta sus mitocondrias a la cigota. Sólo una mujer transmite estas enfermedades a sus hijos, y lo hace a varones y mujeres por igual, como se muestra en la *Fig. 1*.

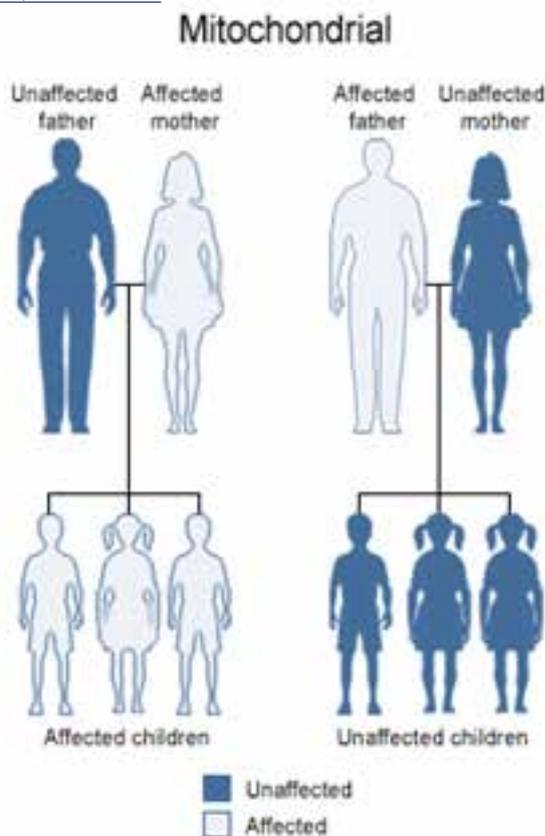
Enfermedades autosómicas recesivas

Las enfermedades autosómicas recesivas se heredan como cualquier otra característica causada por un alelo recesivo. Y como en ellas, el alelo es recesivo porque está mutado y por lo tanto no se expresa, o lo hace dando lugar a una proteína anómala, que no funciona correctamente. Son muchas las enfermedades autosómicas recesivas humanas, entre otras: fenilcetonuria, alcaptonuria, fibrosis quística, albinismo, etc. Todas ellas se caracterizan por el hecho de que las familias afectadas presentan algunos pocos individuos enfermos, la mayoría de los cuales provienen de padre y madre sanos. Además, hombres y mujeres la transmiten y

la sufren por igual.

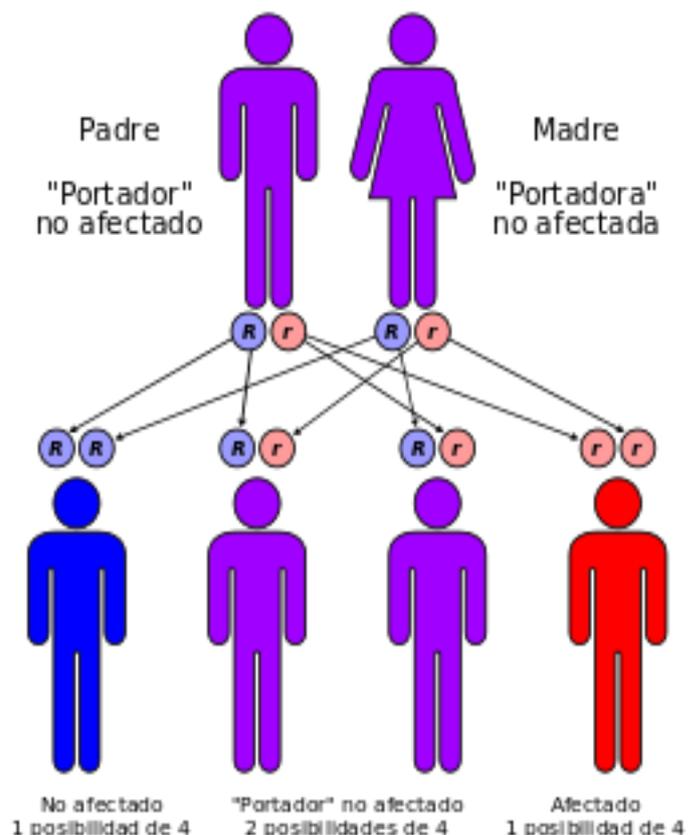
Debe recordarse que para que un alelo recesivo tenga manifestación fenotípica, debe encontrarse en *homocigosis*, es decir, los dos alelos de ese gen presentes en un individuo, deben ser recesivos. Esto necesariamente implica que esa persona ha heredado el alelo recesivo de ambos progenitores. Si una persona posee un solo alelo de la enfermedad, y por lo tanto, el otro alelo funciona normalmente, estado conocido como heterocigosis, no sufrirá la enfermedad, pero puede transmitirla a su descendencia. En el caso de un matrimonio¹ entre heterocigotas, es decir sanos aunque portadores, surge la pregunta acerca de la probabilidad de que tengan un hijo que manifieste la enfermedad. Dado que cada cónyuge tendrá la mitad de sus gametas con el alelo de la enfermedad, y dado que el encuentro de las gametas en la fecundación es al azar, habrá un 25% de probabilidad de que se encuentren el espermatozoide y el óvulo adecuados, que generarán un individuo homocigota, con los dos alelos recesivos, y que, por lo tanto, manifieste la enfermedad. Además hay un 50% de probabilidad de que se generen individuos heterocigotas, o sea sanos que lleven sólo un alelo de la enfermedad. Esto se debe a que hay una probabilidad de 25% de que a ese alelo lo aporte el padre, y otro 25%, de que lo haga la madre. Por último, sólo hay un 25% de probabilidad de que nazcan individuos sanos y que no porten el alelo de la enfermedad (Fig. 2).

Fig. 1. Patrón de herencia materna. Tomado de <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/illustrations>



U.S. National Library of Medicine

Fig. 2. Herencia de un gen, con su alelo "r" causante de una enfermedad. Tomado de <https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Autorecessive-es.svg> Autor: LordT, modificado de: Cburnett



En el caso de que una persona padezca la enfermedad, es decir, sea homocigota para el alelo recesivo, la herencia tiene otros guarismos. Si su pareja también está enferma, la probabilidad de tener hijos enfermos es 100%. Ahora, si su pareja estuviera sana, se abren dos posibilidades, ya que la persona sana no sabe (nadie lo sabe) si es portador o no del alelo recesivo. Por lo tanto, si el enfermo se casa con alguien sano heterocigota, la probabilidad de tener un hijo enfermo es del 50%. El otro 50% corresponde a hijos portadores. Si su pareja es homocigota para el alelo dominante, todos sus hijos serán sanos, aunque todos portadores del alelo de la enfermedad. Estos razonamientos implican que la persona ya conoce a su cónyuge. Pero la curiosidad puede surgir mucho antes incluso de la búsqueda de pareja. Por lo tanto, si una persona enferma se pregunta cuál es la probabilidad de que, a futuro, sus hijos hereden su enfermedad, eso depende de dos factores: la probabilidad de que su pareja porte el alelo y la probabilidad de que en la fecundación el alelo pase a un posible hijo, lo cual acabamos de analizarlo. Lo que resta es averiguar la probabilidad de que elija como pareja, sin saberlo, a un portador. Esto último depende de cuán abundante sea el alelo en la población. De tal modo que si un alelo es escaso, es muy poco probable que esta persona enferma encuentre como pareja a un portador, y mucho menos a un enfermo. Por lo tanto, la probabilidad de tener hijos enfermos es muy baja, y más baja aún si suponemos que desea no casarse con otra persona con su mismo padecimiento. Cuanto menos abundante sea el alelo de la enfermedad menor será la probabilidad de que se case con un portador, y por ende, menor la probabilidad de que tenga un hijo con la enfermedad. Pero todo esta argumentación supone que la persona enferma ha buscado pareja fuera de su familia, evitando a sus parientes, o sea, a aquellos con quien comparte un antepasado común en, al menos, las últimas tres generaciones. Esto es importante porque si entre los integrantes de la pareja hay cierto grado de parentesco aumenta la probabilidad de que compartan alelos, ya que ambos descenderían de un mismo abuelo, o bisabuelo. Esto explica por qué, cuando se casan entre parientes cercanos, suelen nacer niños con enfermedades recesivas con una probabilidad mayor que en el resto de las parejas.

Veamos algunos ejemplos numéricos. Asumamos que se trata de una persona que padece una enfermedad autosómica recesiva (homocigota, aa) y quiere saber cuál es la probabilidad de que sus futuros hijos hereden su enfermedad. Supongamos que el alelo “a” causante de la enfermedad, es escaso en la población, con una frecuencia de 0,01 (1%). En ese caso, suponiendo *panmixia*, es decir apareamiento al azar², se estima que casi un 2% (frecuencia de 0,0198) de los individuos son heterocigotas para ese gen (Aa, portadores), y un 0,01% (frecuencia de 0,0001) son ho-

mocigotas (aa, sufren la enfermedad). La probabilidad de tener un hijo enfermo (aa) por parte de esta persona enferma se calcula sumando las probabilidades de dos situaciones posibles, la de casarse con un portador, y la de hacerlo con un enfermo:

CALCULO 1

$$\text{Pr}[\text{hijo aa, siendo aa}] = \text{Pr}[\text{hijo aa, si se casa con Aa}] \times \text{Pr}[\text{de casarse con Aa}] + \text{Pr}[\text{hijo aa, si se casa con aa}] \times \text{Pr}[\text{de casarse con aa}] = 0,5 \times 0,0198 + 1 \times 0,0001 = 0,01 = 1\%$$

Es decir que la probabilidad de que esta persona enferma tenga un hijo enfermo, sin conocer aún a su cónyuge, es de 1%, igual a la frecuencia del alelo “a”. Si el alelo tuviera una frecuencia de 0,03 (3%), la probabilidad de tener un hijo enfermo sería de 0,03 (3%). La probabilidad de heredar esta enfermedad es tan baja como la frecuencia del alelo causante de la misma. Ahora supongamos que quien se hace la pregunta es sano, y de algún modo sabe que es portador (Aa, heterocigota). Esto último sería posible, por ejemplo, si ya tuvo algún hijo enfermo en un anterior matrimonio, y ahora, sin conocer aún a su futura pareja, quiere saber cuán probable es que vuelva a tener un hijo enfermo. Deben sumarse las probabilidades de los dos casamientos posibles, con un portador, o con un enfermo:

CALCULO 2

$$\text{Pr}[\text{hijo aa, siendo Aa}] = \text{Pr}[\text{hijo aa, si se casa con Aa}] \times \text{Pr}[\text{de casarse con Aa}] + \text{Pr}[\text{hijo aa, si se casa con aa}] \times \text{Pr}[\text{de casarse con aa}] = 0,25 \times 0,0198 + 0,5 \times 0,0001 = 0,005 = 0,5\%$$

Es decir que la probabilidad de que esta persona enferma tenga un hijo enfermo, sin conocer aún a su cónyuge, es de 0,5%, igual a la mitad de la frecuencia del alelo “a”. Si el alelo tuviera una frecuencia de 0,03 (3%), la probabilidad de tener un hijo enfermo sería de 0,015 (1,5%). Sigue siendo una probabilidad muy baja. Por último, si una persona sana, que no sabe si es portador o no, quiere averiguar sobre su hijo potencial, al cálculo anterior habría que agregarle, como factor, la probabilidad de que esa persona sea portador, es decir heterocigota Aa. Estrictamente deberíamos usar la “Probabilidad de ser Aa dado que sabe que es sano” (Pr[Aa, siendo sano]), que se calcula dividiendo la “Probabilidad de ser Aa” (Pr[de ser Aa]), y la “Probabilidad de ser sano” (Pr[de ser sano]), pero como esta última es prácticamente igual a 1, consideramos la “Probabilidad de ser Aa dado que es sano” igual a la “Probabilidad de ser Aa”, o sea, Pr[Aa, siendo sano] ≈ Pr[de ser Aa].

Con esta simplificación, y usando el Cálculo 2, tendremos:

CALCULO 3

$$\Pr[\text{hijo aa, siendo sano}] = \Pr[\text{hijo aa, siendo Aa}] \times \Pr[\text{de ser Aa}] = 0,005 \times 0,0198 = 0,000099 \approx 0,0001 = 0,01\%$$

Es sin duda, una probabilidad remotamente baja, ya que es de un centésimo de la frecuencia del alelo causante de la enfermedad. Incluso, podríamos hacernos una pregunta más amplia aún: ¿cuál es la probabilidad de que una persona cualquiera, sana o enferma, tomada al azar en esta población, tenga un hijo enfermo? Debemos sumar las probabilidades de tener un hijo enfermo para cada uno de los posibles genotipos de esa persona. Para ello utilizaremos el Cálculo 1 y el Cálculo 2.

CALCULO 4

$$\Pr[\text{hijo aa}] = \Pr[\text{hijo aa, siendo aa}] \times \Pr[\text{de ser aa}] + \Pr[\text{hijo aa, siendo Aa}] \times \Pr[\text{de ser Aa}] = 0,01 \times 0,0001 + 0,005 \times 0,0198 = 0,000001 + 0,000099 = 0,0001 = 0,01\%$$

Es decir que la probabilidad de cualquier persona al azar tenga un hijo enfermo, es igual a la frecuencia de personas enfermas, lo cual es lógico, y no hacía falta un cálculo para ello. Pero esto nos muestra la fuerza de la matemática. Como en toda aproximación a la realidad, aquí hay suposiciones explícitas e implícitas. Ya hemos mencionado que se supone apareamiento aleatorio, lo cual, sabemos, no es real, ya que tanto varones como (y sobre todo, las mujeres) siempre aplicamos algún tipo de selectividad a la hora de buscar pareja. Otra suposición, y que está relacionada con la anterior, es que esa selectividad no esté afectando al gen en cuestión, como en el caso de la fenilcetonuria en sociedades modernas. Esto es así porque aunque la fenilcetonuria es mortal, su detección a tiempo, junto a una dieta adecuada, permiten la sobrevivencia. Además, esas personas no manifiestan visiblemente las consecuencias de su homocigosis, por lo tanto nadie puede seleccionar positivamente ni negativamente, al menos en primera instancia, a esas personas por su condición genotípica. Distinto es el caso del albinismo, ya que las consecuencias fenotípicas de su condición homocigota son visibles, y podría haber selectividad a favor o en contra, basada en esa condición, por lo que en los cálculos habría que incluir el factor de selectividad de pareja. En el caso de la fenilcetonuria, en aquellas sociedades poco desarrolladas, donde no se detecta ni trata esa dolencia, habría que incluir

en los cálculos el factor de tasa de mortalidad de los homocigotas, es decir, se estaría considerando a la *Selección Natural*, proceso evolutivo que resulta de la supervivencia y reproducción diferenciales de los diferentes genotipos. Los fenilcetonúricos no tratados mueren en la infancia, mucho antes de poder dejar descendencia, por ello hay Selección Natural en contra del alelo de la fenilcetonuria. El desarrollo de la cultura humana ha permitido que la medicina dé a los fenilcetonúricos una vida prácticamente igual a la de los sanos, con lo cual, el efecto de la Selección Natural en contra del alelo está prácticamente anulado. De todos modos, cabe la pregunta de por qué la Selección Natural no eliminó al alelo de la fenilcetonuria, durante las decenas de miles de años en los que existió y los homocigotas se morían sin dejar descendencia. La respuesta está en que la *Selección Natural es "miope"*. Esta metáfora alude al hecho de que la Selección Natural no puede discriminar entre genotipos que presentan el mismo fenotipo. Es el caso particular de las enfermedades causadas por el alelo recesivo de un gen con dominancia completa, como el de la fenilcetonuria, en el que el heterocigota es tan sano como el homocigota dominante, por lo tanto puede alcanzar la madurez sexual y tener hijos tanto como el otro, y así, el alelo recesivo puede pasar a la descendencia, y seguir escondido del filtro de la Selección Natural. Esto explica la gran cantidad de enfermedades recesivas que afectan a la humanidad.

Otro aspecto interesante es el del parentesco entre los cónyuges. El apareamiento aleatorio implica que el individuo que resulte ser elegido como pareja puede llegar a ser pariente, o no, dependiendo de la proporción de cada uno en la población. Pero esto es válido en poblaciones grandes, ya que en grupos reducidos, en unas pocas generaciones, todos los individuos terminan casándose con personas con las que tienen algún grado de parentesco, situación llamada *endogamia*, y que conduce a una alta *consanguinidad*. Este es otro factor que debería tenerse en cuenta en los cálculos, ya que la probabilidad de tener un hijo enfermo aumenta considerablemente si el cónyuge es un pariente, como ya vimos anteriormente. En la naturaleza existen mecanismos biológicos que dificultan la reproducción entre parientes cercanos. En nuestra especie la cultura ha agregado diferentes castigos y prohibiciones a los matrimonios entre parientes, porque sus consecuencias genéticas se conocen desde la antigüedad. Sólo intereses muy poderosos han podido contrarrestar esas prohibiciones, tal el caso de los integrantes de clases privilegiadas, que han recurrido a matrimonios consanguíneos a fin de mantener la riqueza de sus familias, o ganar algún rédito político.

Caso especial: anemia falciforme

Cuando se trata de una enfermedad autosómica recesiva, con *dominancia incompleta* entre los alelos del

gen, el heterocigota también manifiesta la enfermedad, aunque en forma más leve que como la expresa el homocigota recesivo. Es el caso de la anemia falciforme, en que el homocigota recesivo sufre la enfermedad de modo severo, prácticamente mortal, y el heterocigota la sufre en modo leve. Aquí hay claramente Selección Natural en contra del alelo de la anemia falciforme ya que el homocigota recesivo muere sin dejar descendencia, y el heterocigota, aunque sobrevive, tiene una vida dificultosa. Hoy la medicina le ayuda a sobrevivir, pero en los milenios anteriores, su vida debe haber sido grandemente difícil. De nuevo la pregunta: ¿Por qué la Selección Natural no pudo eliminar el alelo de la anemia falciforme, si todos los portadores han sufrido graves consecuencias durante milenios? Aquí no podemos alegar que la Selección Natural no detecta al alelo oculto en los heterocigotas como en el caso de la fenilcetonuria. Existe otra explicación, y tiene que ver con la *pleiotropía*, es decir, con el doble efecto fenotípico del gen de la anemia falciforme: por un lado, la anemia, y por otro, la resistencia a la malaria. La Selección Natural actúa sobre este gen de dos maneras contrapuestas. Por un lado, el homocigota recesivo muere por la anemia, lo cual es una selección en contra del alelo recesivo, pero por otro, también hay selección en contra del alelo dominante ya que el homocigota dominante es susceptible de sufrir malaria. Esto implica una supervivencia diferencial de los heterocigotas ya que pueden sobrellevar su anemia leve, y a la vez, resisten a la malaria. La mayoría de los cruzamientos será entonces entre heterocigotas, que como ya vimos, generan en su descendencia 25% de homocigotas dominantes (sensibles a la malaria), 25% de homocigotas recesivos (morirán por anemia), y 50% de heterocigotas, los cuales a su vez tendrán hijos con una supervivencia diferencial de heterocigotas, y así generación tras generación. Esta doble presión de la Selección Natural explica por qué durante milenios no desapareció el alelo recesivo causante de la anemia falciforme. En los lugares en los que no existe malaria no hay selección negativa contra el homocigota dominante, por lo tanto el alelo dominante es muchísimo más abundante que en las regiones donde hay malaria. Los heterocigotas ya no presentan una ventaja. Así se comprende por qué en las regiones donde no existe la malaria³ sí es escaso el alelo de la anemia falciforme.

Enfermedades autosómicas dominantes

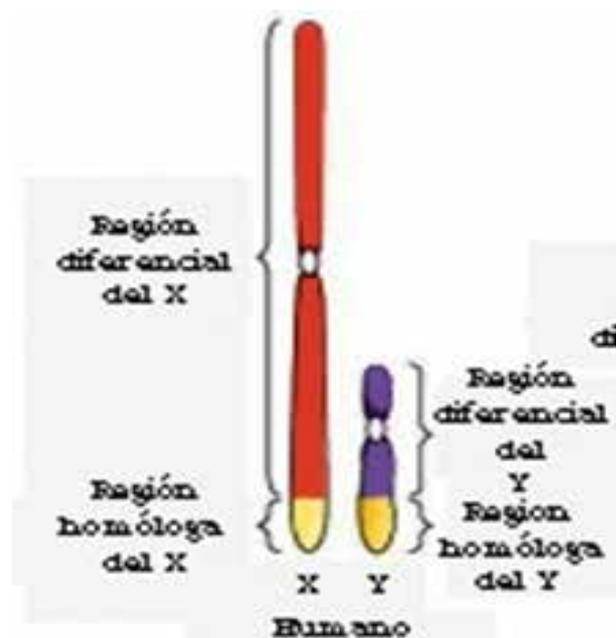
Algunas pocas enfermedades, como la acondroplasia o la corea de Huntington, están causadas por un alelo dominante, lo que implica que la presencia de sólo un alelo determina la manifestación de los síntomas de la enfermedad. Las personas heterocigotas tienen una probabilidad del 50% de transmitir a un hijo su enfermedad, teniendo un cónyuge sano, y del 75%, si su cónyuge es también heterocigota. Para una persona enferma homocigota el 100% de sus hijos heredarán la enfermedad, sin importar cómo es el

cónyuge. Este tipo de enfermedades se caracterizan por haber muchos casos en la misma familia, donde todo enfermo tiene al menos un progenitor enfermo. La corea de Huntington se manifiesta en adultos mayores, con movimientos incontrolables y demencia. Para ese momento, ya habrá tenido hijos, a los cuales es altamente probable que les haya transmitido la enfermedad.

Enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X

Un capítulo aparte lo constituyen las enfermedades cuyos genes se ubican en el cromosoma X. Aquí debemos recordar que en los mamíferos existe un par de cromosomas que determina el sexo del individuo, y que para ello presenta distinta configuración en ambos sexos: en hembras hay dos cromosomas X, y en machos hay un X y un cromosoma Y

Fig. 3 Tomado de <http://genmolecular.com/>



Como puede verse en la Fig. 3, el X es submetacéntrico, el Y es acrocéntrico y más pequeño. El X y el Y comparten una región homóloga, en la cual ocurre lo mismo que en cualquier otro par de cromosomas homólogos: tienen los mismos genes, aunque pueden diferir en los alelos. En la región heteróloga, en cambio, los cromosomas X e Y, difieren absolutamente. Justamente allí, en la región heteróloga, está lo interesante, ya que como las mujeres tienen dos cromosomas X poseen dos alelos para cada uno de los genes ubicados allí. Los hombres, por su parte, tienen sólo un alelo de cada gen, ya que tienen un solo cromosoma X. En la región heteróloga del Y tiene su locus el gen SRY, que determina el desarrollo masculino del feto. Existen varios genes ubicados en la región heteróloga del cromosoma X, cuyos alelos mutados son la causa de varias enfermedades recesivas ligadas al sexo, entre otros el del daltonismo, el de la hemofilia, y el de la adrenoleucodistrofia.

La herencia de estas enfermedades es diferente a lo que ya hemos visto, debido a que su expresión depende de si hay uno o dos X, lo que está relacionado con la condición sexual cromosómica. En las enfermedades autosómicas, no había relación entre la heredabilidad y el sexo cromosómico de la persona. Si un hombre tiene el alelo recesivo de la hemofilia, por ejemplo, sufre la enfermedad, es decir, no existen hombres portadores sanos para estas enfermedades. Si una mujer posee el alelo, es improbable que sufra la enfermedad, ya que seguramente el otro alelo es el que funciona normalmente y es dominante. Un hombre hemofílico jamás le puede transmitir la enfermedad a su hijo varón, ya que le pasa el cromosoma Y, no el X, por lo tanto es de la madre de quien hereda la dolencia (Fig. 4). Si una mujer es hemofílica, heredó el alelo mutado tanto de su padre como de su madre. Para este tipo de enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X, se dan algunas características como que hay muchísimos más casos de hombres enfermos que mujeres enfermas, que los varones enfermos tienen a su padre sano, y que las mujeres enfermas tienen a su padre enfermo.

Analizamos un caso. Es el más interesante, ya que se trata de una pareja en la que ambas personas son sanas, pero la mujer porta el alelo de la hemofilia. Como puede verse en la Fig. 4, el único hijo que padece la enfermedad es un varón que hereda el alelo mutado de la madre. Ahora analicemos la probabilidad de que este hijo nazca. Imaginemos que la pareja está embarazada y consulta con su médi-

co sobre la probabilidad de tener un hijo hemofílico. Como el embarazo es muy reciente, el profesional sólo puede decir que la probabilidad de tener un hijo (varón o nena) hemofílico es del 25%. En una visita posterior, ya con la confirmación del sexo del feto, el médico podrá dar una de estas dos respuestas: “Dado que se trata de una nena, la probabilidad de que sufra la enfermedad es cero” o “Dado que se trata de un varón, la probabilidad de que sufra la enfermedad es 50%”. Es interesante notar cómo al contar con mayor información, la respuesta del médico es más certera.

Comprender las bases genéticas de las enfermedades hereditarias humanas es fundamental para su prevención, diagnóstico y tratamiento.

Adrián Fernández ●

[Volver](#)

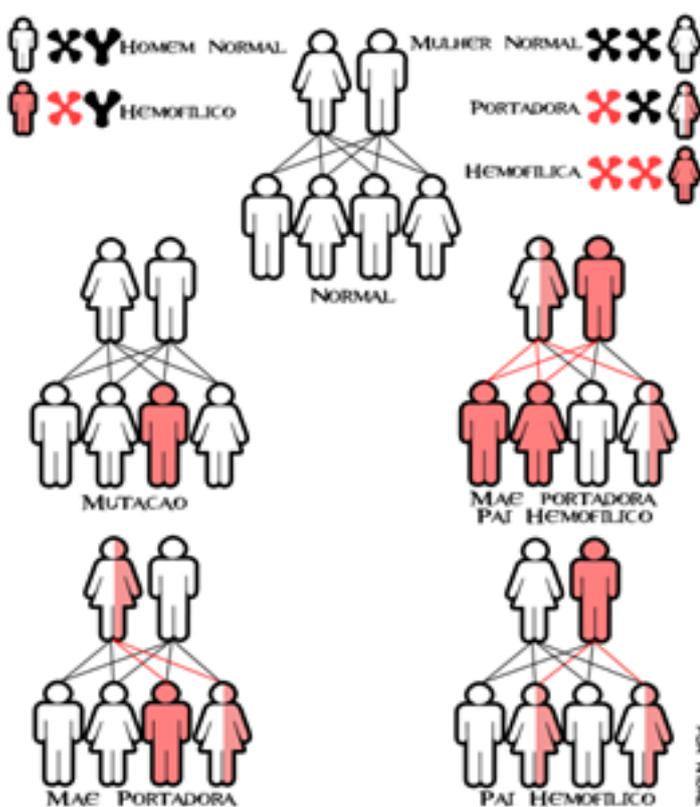


Fig. 4. Herencia del “gen de la hemofilia”. Tomado de <https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Hemifilia.png> Autor: Andrey Yanuszkiewicz

BIBLIOGRAFIA

- <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/>
- Bioestadística. Métodos y aplicaciones. Universidad de Málaga. Disponible en <http://virtual.uptc.edu.co/ova/estadistica/docs/libros/ftp.bioestadistica.uma.es/libro/>
- Genética Humana. 2011. Solari A. J. Ed. Panamericana. Buenos Aires.

REFERENCIAS

- 1 En este texto, la palabra “matrimonio” es usada con la única intención de referir a dos individuos, hombre y mujer, con la potencialidad de tener un hijo biológico entre ellos. Del mismo modo, la palabra “cónyuge” es usada únicamente para mencionar a los integrantes de ese matrimonio. La palabra “pareja” puede ser sinónimo tanto de “matrimonio” como de “cónyuge”. El uso del verbo “casarse” sólo implica la generación de la posibilidad de engendrar un hijo. Óbviese toda connotación religiosa, legal o cultural.
- 2 En la terminología de la Genética de poblaciones, la panmixia, o apareamiento aleatorio, y se define como el sistema de apareamiento en el cual todo individuo de un sexo tiene la misma probabilidad de aparearse con cualquiera del otro sexo.
- 3 Puede ser una región en la que el mosquito Anopheles (transmisor del Plasmodium, protozoo causante de la malaria o paludismo) habitualmente no prospera, o regiones en las que hubo desecamiento de pantanos, uso de insecticidas, etc., con lo cual el mosquito fue eliminado.

**Alejandro Ayala**

Lic. en Ciencias Biológicas

Docente de Biología, CBC-UBA

Gregor Mendel, el padre de la genética

El término Genética nace en Inglaterra en el año 1906 y se le atribuye al botánico William Bateson, pero la gestación de esta nueva disciplina científica comienza en realidad varias décadas antes, en un monasterio austríaco.

Desde los tiempos de Hipócrates (460 a.c.) y de Aristóteles (384 a.c.), comprender los mecanismos de la transmisión hereditaria ha sido un tema de gran interés para el hombre, no sólo para conocer mejor su propia naturaleza sino la naturaleza en general. Hubo que esperar hasta mediados del siglo XIX para que esta cuestión fuese abordada con una metodología científica, que a través de un modelo probabilístico fue capaz de proponer una visión significativamente diferente de los conceptos preexistentes. La idea de la herencia por mezcla en la cual los caracteres hereditarios se funden en la descendencia para dar origen a rasgos intermedios que luego resultarían inseparables, fue reemplazada por un nuevo concepto según el cual las distintas características de un individuo están determinadas por factores discretos, y que son precisamente estos factores discretos los responsables de su transmisión hereditaria. Semejante innovación, uno de los aportes científicos más relevantes en la historia de la Biología, la debemos a Gregor Mendel, un monje austríaco de la orden de los agustinos, quien en 1865 presentara a la comunidad científica los resultados de sus trabajos realizados con enorme paciencia y perseverancia durante más de ocho años. Hoy sabemos que tales factores discretos son los genes (con sus distintas variantes alélicas)

que conforman a los cromosomas, pero a mediados del siglo XIX se desconocía por completo la naturaleza de los cromosomas y su papel durante la división celular, lo cual hace todavía más meritorio el hallazgo de Mendel.



Johan Mendel

Monasterio agustino de Santo Tomás Apóstol en la ciudad de Brünn (en la actualidad Brno, República Checa)



Johan Mendel nació en 1822 en Heinzendorf (actualmente República Checa), una localidad perteneciente por aquel entonces al antiguo imperio Austro-Húngaro. Desde niño se destacó por su inteligencia y por su capacidad de aprendizaje, era un apasionado de las Ciencias Naturales, especialmente de la Botánica, así como también de las Matemáticas y la Filosofía. En 1843, a la edad de 21 años, ingresa al monasterio agustino de Santo Tomás Apóstol en la ciudad de Brünn (en la actualidad Brno, República Checa), donde dos años más tarde se ordenará sacerdote, adoptando el nombre de Gregor con el que hoy todos lo conocemos. El monasterio además de institución religiosa funcionaba también como centro de formación en ciencias en donde se llevaban a cabo investigaciones en temas de interés regional, como por ejemplo cuestiones ligadas al mejoramiento de la agricultura local. A tal efecto, sus jardines hacían las veces de laboratorio abierto para cultivos experimentales, los mismos jardines que en 1848 quedarían a cargo de Mendel, donde algunos años más tarde realizará sus famosos experimentos con las plantas del guisante. Mendel estaba interesado en descubrir los mecanismos intervinientes en la formación de híbridos, para lo cual diseñó

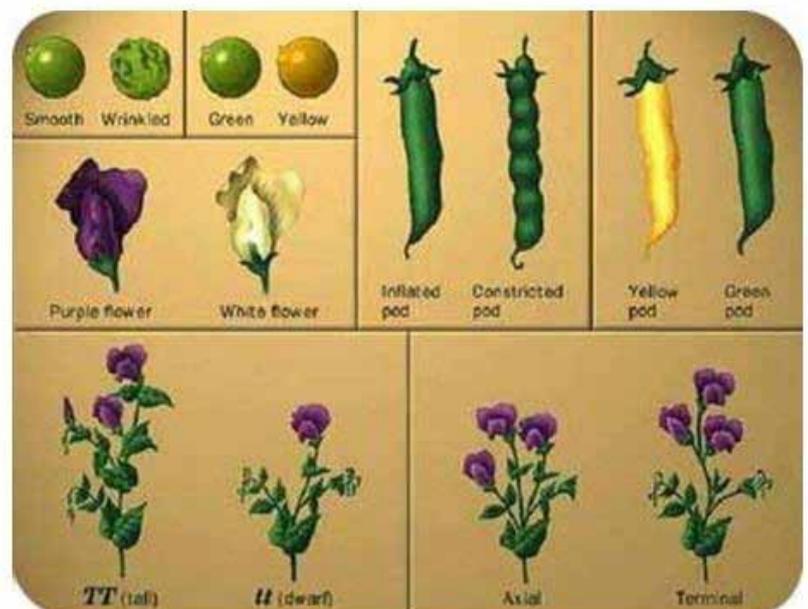
una serie de experimentos basados en cruzamientos controlados entre distintas variedades de plantas de la misma especie, es decir, mediante hibridación artificial o manipulada. Ya en aquel entonces existía una abundante bibliografía al respecto, y Mendel la conocía bien. Pero en su opinión dichos trabajos mostraban conclusiones cuestionables, pues se limitaban a una, o a lo sumo unas pocas generaciones, y por lo tanto carecían de una cantidad significativa de datos. Uno de sus grandes aciertos fue intuir que debía realizar un trabajo de largo plazo, metucioso y organizado, de tal manera que le permitiera recolectar una gran cantidad de información (contabilizó alrededor de 28.000 ejemplares), para después evaluarla mediante la aplicación de instrumentos matemáticos que había aprendido durante sus estudios anteriores. Se trataba de un enfoque absolutamente innovador para la época, era la primera vez que un problema biológico sería analizado en términos cuantitativos. Mendel sabía muy bien que la validez de sus experimentos dependería de la correcta elección del modelo de experimentación, por lo que puso especial atención en ello. A lo largo de sus estudios había adquirido una muy buena formación en fisiología y reproducción de plantas, tenía experiencia en el cultivo de frutales y en la producción de híbridos, y además era el responsable de los jardines experimentales del monasterio, por lo que no resulta extraño que se inclinara en favor de una especie vegetal. La elección recayó sobre la especie *Pisum sativum*, una planta de guisantes que ya conocía por haber trabajado antes con ella. Mendel tuvo en cuenta que esta especie reunía algunos requisitos fundamentales para el éxito de sus experimentos:

- Presenta variedades con características diferenciales constantes y fácilmente distinguibles, de las que se pueden obtener líneas puras a partir de las cuales producir híbridos.
- Posee flores hermafroditas que permiten la autofecundación y que al mismo tiempo, por presentar una ana-

Pisum sativum, una planta de guisantes



Pisum sativum



tomía particular, dificultan el ingreso de polen extraño, esto impediría los cruzamientos no controlados, una característica importante para obtener híbridos a través de la manipulación de la polinización (hibridación artificial). -Ni los híbridos ni los descendientes de los híbridos evidencian problemas de fertilidad, otra característica relevante que le permitirá a Mendel hacer un seguimiento de la transmisión hereditaria a través de numerosas generaciones. -Se trata de plantas económicas, fáciles de conseguir y de cultivar, de rápido crecimiento, con un ciclo reproductivo corto y con un alto grado de éxito en la fecundación artificial.

Una vez elegida la especie, dedicó suficiente tiempo a estudiar las diferentes variedades de *Pisum sativum*, de este modo pudo identificar al menos siete características en las que se presentaban, para cada una de ellas, dos variantes claramente diferenciables.

Característica 1) Tipo de tegumento de las semillas, con sus dos variantes: lisa o con rugosidades.

Característica 2) Color de las semillas (en realidad de sus cotiledones), con sus dos variantes: amarillas o verdes.

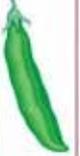
Característica 3) Color de las flores, con sus dos variantes: púrpura o blancas.

Característica 4) Posición de las flores en la planta, con sus dos variantes: axial (entre las hojas) o terminal (en el extremo de las ramas).

Característica 5) La forma de vaina que contiene las semillas, con sus dos variantes: lisa y ancha o angosta y con constricciones.

Característica 6) Color de las vainas, con sus dos variantes: verdes o amarillas.

Característica 7) Tamaño del tallo, con sus dos variantes: largos o cortos.

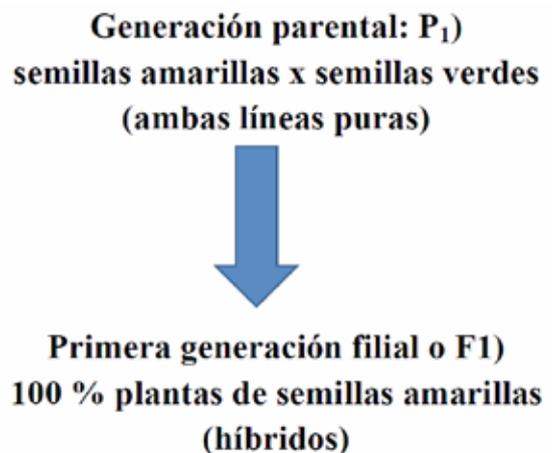
	Seed shape	Seed color	Flower color	Flower position	Pod color	Pod shape	Plant height
Dominant trait	 round	 yellow	 purple	 axial (side)	 green	 inflated	 tall
Recessive trait	 wrinkled	 green	 white	 terminal (tip)	 yellow	 constricted	 short

El siguiente paso fue preparar siete series de cruzamientos para poder estudiar la transmisión hereditaria de cada carácter por separado, en lugar de todos juntos al mismo tiempo. Como el objetivo era obtener híbridos, primero debía procurarse las líneas puras para cada una de las variantes, dichas líneas puras constituirían la primera generación

de cruzamientos o generación parental, denotada con la letra P mayúscula. Para obtener las líneas puras simplemente fue seleccionando a través de varias generaciones de plantas aquellas que presentaban de forma estable la variante deseada, y que al permitirles la autofecundación producían únicamente descendientes con la misma variante. Una vez logradas las líneas puras estaba todo listo para comenzar.

Los primeros experimentos y el principio de la segregación

En cada una de las series, Mendel cruzó plantas puras para cada variante. Así por ejemplo, en la serie correspondiente al color de la semilla, la primera generación parental o P₁ estuvo dada por el cruzamiento de plantas puras para semillas amarillas con plantas puras para semilla verdes. Como resultado de este cruzamiento la descendencia o primera generación filial, denotada como F₁, resultó conformada por un 100 % de plantas de semillas amarillas, es decir, la primera generación filial mostraba sólo una de las dos variantes, y dejaba un interrogante con respecto a la otra.



Más allá de esto, una cosa quedaba esclarecida, no había herencia por mezcla pues la variante de la F₁ era igual a la variante semillas amarillas de la generación parental. El mismo resultado se dio también en las otras series, en todos los casos la F₁ mostraba sólo una de las dos variantes paternas, y en ningún caso aparecieron caracteres intermedios. Mendel llamó “*dominante*” a la variante que aparecía en la F₁ híbrida, y para tratar de averiguar ¿qué había ocurrido con la otra variante? permitió la autofecundación de las plantas de la F₁, intuyendo acertadamente que sus descendientes, la segunda generación filial o F₂, le darían la respuesta. En esta nueva generación filial, la F₂, el 75% de los ejemplares mostraban la variante dominante semillas amarillas y el 25 % restante manifestaba la variante semillas verdes. Resulta entonces evidente que la variante semillas verdes se encontraba en los individuos de la primera generación filial, pero por algún motivo desconocido no

se manifestaba en ninguno de ellos. A tales variantes que “desaparecen” en la F1 para reaparecer en la F2, Mendel las denominó “recesivas”.

**P₂) Autofecundación de la F₁)
semillas amarillas X semillas amarillas
(híbridos)**



**F₂) plantas con semillas amarillas: 75 %
y plantas con semillas verdes: 25 %**

Las mismas proporciones se daban también en las otras series, por lo que Mendel concluyó que en la segunda generación filial, las variantes dominantes y las recesivas tendían a aparecer en una proporción aproximada de 3:1. Ahora, debía encontrar una explicación. En trabajos anteriores con plantas ornamentales Mendel había podido comprobar la inconsistencia de la herencia por mezcla, por lo que estos resultados no fueron una sorpresa. Seguramente al momento de planificar sus experimentos tenía ya en mente una hipótesis para poner a prueba. Al concluir esta fase de su investigación, elaboró una explicación que proponía que cada carácter hereditario estaría determinado por un par de factores discretos, cuya naturaleza por el momento desconocía, pero que se trataría de elementos individuales y separables que pueden interactuar entre sí pero que jamás se mezclan. Teniendo en cuenta estos primeros cruzamientos Mendel planteó que como consecuencia de la reproducción sexual cada nuevo individuo recibe dos factores hereditarios para cada característica, uno de cada progenitor. En el citado ejemplo, cada uno de los híbridos de la F1 recibió dos factores hereditarios para la característica “color de las semillas”, el factor de la variante dominante “semillas amarillas” (el único que se expresa en esa generación) aportado por uno de los progenitores y el factor de la variante recesiva “semillas verdes” aportado por el otro. *Como los factores hereditarios se transmiten a través de las gametas Mendel dedujo que durante la formación de las mismas, dichos factores debían separarse o segregarse de tal modo que cada gameta recibiera y transmitiera sólo uno de los dos. Este concepto es lo que hoy conocemos como el principio de la segregación o la primera ley de Mendel.* Pero, ¿estaba en lo cierto?.....

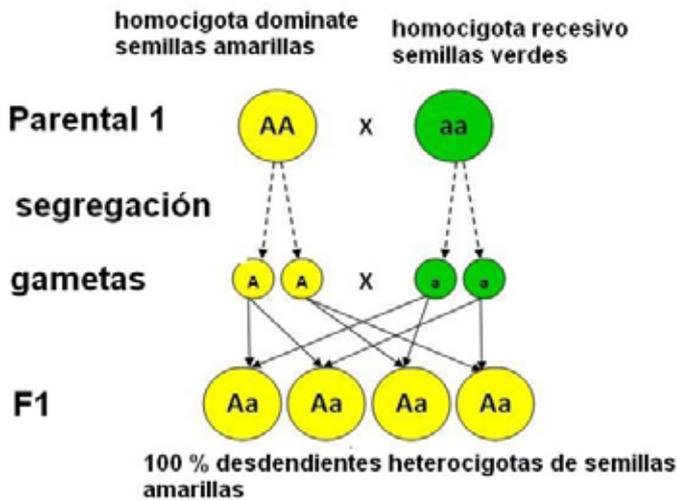
Un viaje al futuro

Para verificar la validez del principio de la segregación debemos hacer un salto hacia adelante en el tiempo, de aproximadamente 40 años después de la publicación del

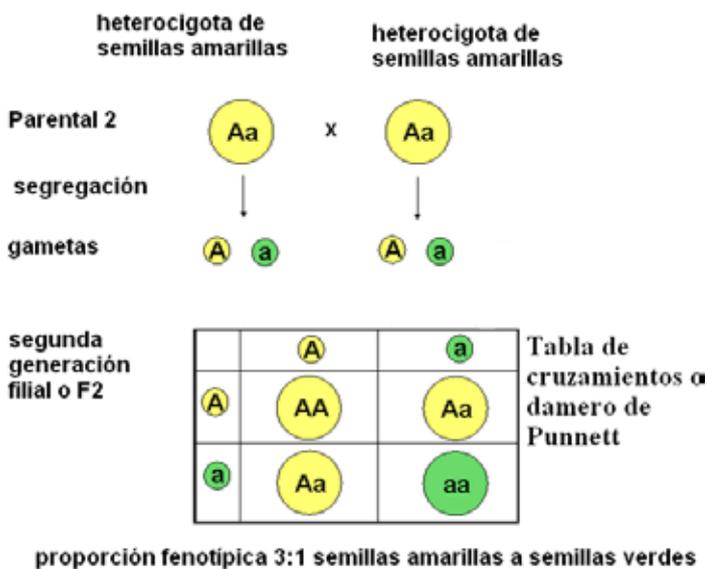
trabajo de Mendel en 1865, y trasladarnos a la época en la cual los biólogos comenzaron a comprender que los factores hereditarios mendelianos son los genes que conforman a los cromosomas, y que los genes pueden tener variantes denominadas alelos. Así por ejemplo a partir de ahora podemos decir que, en la especie *Pisum sativum* existe un gen que determina el color de las semillas, que se encuentra en una determinada posición (o locus) en uno de sus cromosomas, y que presenta dos alelos, el alelo dominante para “semillas amarillas” y el alelo recesivo para “semillas verdes”. Los individuos que llevan los dos alelos iguales para una característica dada se llaman “homocigotas” como es el caso de las líneas puras de la P1, mientras que los individuos portadores de dos alelos distintos son “heterocigotas”, como la descendencia F1. Tal como se observa en la P1 puede haber dos tipos diferentes de homocigotas, los portadores de ambos alelos dominantes u “homocigotas dominantes” y los portadores de ambos alelos recesivos u “homocigotas recesivos”. Las variantes génicas que se manifiestan tanto en condición homocigota como en condición heterocigota reciben el nombre de “alelos dominantes”, mientras que los “alelos recesivos” son las variantes de un gen que se manifiestan únicamente en condición homocigota. La manifestación de un alelo se llama “fenotipo” y se refiere a cualquier característica detectable de un organismo, sea estructural, bioquímica, fisiológica o conductual. Por otro lado, el “genotipo” se refiere a la configuración alélica (información genética) que presenta un organismo para una característica dada, es decir qué alelos heredó de sus progenitores. Por lo tanto y volviendo al ejemplo del color de las semillas, podemos definir dos clases de fenotipos, el dominante (semillas amarillas) y el recesivo (semillas verdes), mientras que con respecto a los genotipos, se pueden diferenciar tres clases: homocigota dominante, heterocigota y homocigota recesivo, los dos primeros expresan el fenotipo dominante, y el último manifiesta el fenotipo recesivo.

Para graficar en términos actuales el cruzamiento de Mendel es necesario tener en cuenta que como regla general los alelos del mismo gen se representan con la misma letra del abecedario, diferenciando al alelo dominante con la mayúscula y al recesivo con la minúscula, pues son variantes de una misma cosa. Sea “A” el alelo dominante para semillas amarillas y “a” el alelo recesivo para las semillas verdes. En la primera generación parental Mendel cruzó plantas de genotipo homocigota dominante “AA” (línea pura) para semillas amarillas con plantas de genotipo homocigota recesivo “aa” (línea pura) para semillas verdes. Al aplicar su principio de la segregación, durante la formación de las gametas el progenitor de fenotipo dominante produce únicamente gametas portadoras del alelo “A” mientras que el progenitor de fenotipo recesivo produce únicamente gametas portadoras del alelo “a”. La fecundación de dichas

gametas produce la primera generación filial o F1 y, como hay una única posibilidad, el 100 % de los descendientes son heterocigotas "Aa", es decir híbridos, y expresan el fenotipo dominante semillas amarillas. Seguidamente dejó que las plantas heterocigotas de la F1 se autopolinizaran y produjeran una segunda generación filial o F2. Como puede observarse en la figura, cada individuo produce dos tipos de gametas distintas con respecto a esta característica, la mitad de la gametas llevan el alelo dominante "A" y la otra mitad el alelo recesivo "a".



En este caso pueden producirse diferentes combinaciones de alelos durante la fecundación, y al emplear un gran número de ejemplares es esperable que se concreten todas, por lo que debemos considerar todas las alternativas, es decir, todos los posibles genotipos de la descendencia.

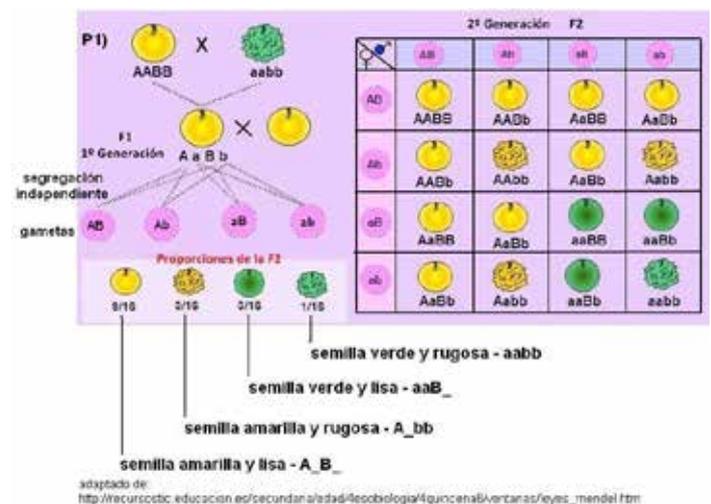


Con esquemas similares a estos más los análisis de las proporciones fenotípicas en cada generación filial, Mendel demostró la existencia de factores discretos involucrados tanto en la determinación de los caracteres como en su transmisión hereditaria, y además predijo el comportamiento de los mismos durante la formación de las gametas.

Fue un adelanto a su época pues como lo mencionamos antes, desconocía la naturaleza de los genes, de los cromosomas y de su comportamiento durante la división celular, en particular, durante la meiosis. Porque es precisamente en *la separación de los cromosomas homólogos que ocurre en anafase de la primera división meiótica (anafase I) que se cumple su principio de la segregación.*

Segunda serie de experimentos y el principio de la segregación independiente

Una vez concluida la primera fase de su investigación, Mendel quiso saber si el principio de la segregación se aplicaba igualmente a cada par de factores en condiciones de herencia simultánea de dos o más caracteres. Básicamente, se trata de estudiar la formación de plantas dihíbridas o heterocigotas para dos caracteres diferentes como el color y la textura de las semillas, o el color de la flor y la altura del tallo, y verificar si cada par de alelos segrega por separado tal como ocurrió en los cruzamientos anteriores, o existe algún tipo de influencia entre ellos en la segregación durante la formación de las gametas. El siguiente esquema resume el tipo de cruzamiento realizado a tal efecto.



Uno de los caracteres es el color de las semillas, con sus dos alelos: el dominante "A" para semillas amarillas, y el recesivo "a" para semillas verdes. El otro carácter se refiere al tipo de tegumento de las semillas, y sus dos variantes que son: "B" el alelo dominante para semillas lisas y "b" el alelo recesivo para semillas rugosas. En la primera generación parental o P1 se cruzan plantas de genotipo homocigota dominante para ambos caracteres (AABB) y de fenotipo semillas amarillas y lisas, con plantas de genotipo homocigota recesivo (aabb) para ambos caracteres y de fenotipo semillas verdes y rugosas. Como es esperable la primera generación filial o F1 esta conformada íntegramente por ejemplares dihíbridos, o sea, heterocigotas para ambos caracteres (AaBb) que expresan los dos fenotipos dominantes, semillas amarillas y lisas. Igual que en la primera serie de cruzamientos Mendel permiti-

tió la autofecundación de los individuos de la F1 para luego analizar la descendencia F2, tal como aparece en la tabla de cruzamientos o damero de Punnett del esquema. Dicha tabla mostró algunos resultados significativos:

* Aparecen todas las combinaciones fenotípicas posibles para dos caracteres diferentes:

-->Semillas amarillas/ lisas (dominante/ dominante) en proporción 9/16.

-->Semillas amarillas/rugosas (dominante/recesivo) en proporción 3/16.

-->Semillas verdes/lisas (recesivo/dominante) en proporción 3/16.

-->Semillas verdes/rugosas (recesivo/recesivo) en proporción 1/16.

* Si se considera solamente el color de las semillas, la proporción fenotípica entre semillas amarillas y verdes es de 3:1, tal como lo predice el principio de la segregación; y lo mismo vale para la proporción entre semillas lisas y rugosas, que también es de 3:1.

* La única explicación posible y certera para los resultados de la F2 es que cada *par de alelos cumple con el principio de la segregación durante la formación de las gametas, y además lo hace de manera independiente (sin afectar ni verse afectado) de otros pares de alelos. Este concepto es el llamado principio de la segregación independiente o segunda ley de Mendel.*

Nótese que la segregación independiente se aplica al momento de deducir el tipo de gametas que producirá un individuo, y esto depende de su genotipo. Tal como figura en el esquema anterior, un ejemplar heterocigoto para ambos caracteres (AaBb) como los de la F1, producirá cuatro tipos de gametas diferentes: AB, Ab, aB y ab. Esto resulta así, al combinar de todos los modos posibles los alelos dominantes y recesivos de dos caracteres distintos. Al igual que el principio de la segregación, la segunda ley de Mendel o ley de la segregación independiente tiene lugar durante la anafase de la primera división meiótica (anafase I) cuando se separan los cromosomas homólogos. Pero a diferencia de la primera ley, para la cual es suficiente con la separación de homólogos, la segunda requiere además el cumplimiento de una condición fundamental. En efecto, *la segregación independiente tendrá lugar únicamente cuando los dos o más pares de alelos considerados se encuentran en pares de cromosomas homólogos diferentes.* Si dos o más pares de alelos se ubican en el mismo par de cromosomas homólogos, entonces la segregación nunca será independiente, pues los cromosomas (grupos de ligamiento) no son otra cosa más que un conjunto de genes ligados que migran o se separan juntos porque están unidos. El único modo de separarlos es a través de un entrecruzamiento o crossing-over, pero este

fenómeno es aleatorio y nada tiene que ver con la segregación independiente.

Gregor Mendel presenta sus trabajos en la Sociedad de Historia Natural de Brünn en el año 1865 como “Experimentos sobre híbridos en plantas”, un título que ciertamente no revela el verdadero valor de su contenido. Se sabe que envió copias a varios de los más distinguidos botánicos de la época, pero pareciera que ninguno de ellos (y tal vez ni siquiera el propio Mendel) llegó a comprender que los postulados sobre los factores hereditarios y su comportamiento durante la formación de las gametas representan los fundamentos básicos de la transmisión hereditaria, que trascienden la mera formación de híbridos de la especie *Pisum sativum*. Algunos años más tarde Mendel es nombrado abad del monasterio y con sus nuevas responsabilidades se ve obligado a abandonar la mayor parte de su prolífica actividad científica. Muere en 1884 sin haber recibido jamás el justo reconocimiento por sus aportes a la biología de la herencia. Será recién a partir del año 1900, cuando los biólogos Hugo De Vries, Erich Von Tschermak y Carl Correns en forma independiente redescubren sus trabajos, que la comunidad científica le otorgará a Gregor Mendel su merecido reconocimiento como Padre de la Genética.

Hugo de Vries Carl Correns Erich von Tschermak



Redescubridores de las Leyes de Mendel en 1900

En los siguientes links podrán repasar algunos conceptos mencionados en el texto referentes a la meiosis:

<https://youtu.be/pdJUvagZjYA>

<https://youtu.be/CVErWaxXMfc>



María del Carmen Banús

Lic. En Ciencias Biológicas

Coordinadora de Biología, CBC-UBA

Genética y yerba mate

¿Qué tiene que ver la yerba mate con la genética? Todo. ¿Acaso todos los seres vivos no poseemos información genética que nos caracteriza? ¿Acaso los genes que poseen las especies vivas silvestres no son propiedad de la naturaleza toda? Y acaso esos genes ¿no llevan la información que permitirá que ese ser vivo cumpla sus funciones vitales? Entonces, conocer esta especie en profundidad desde el punto de vista genético, permitirá conocer a fondo sus propiedades nutricionales, sus efectos como antioxidante, antiedad y antiinflamatorio. Este es el trabajo que llevaron a cabo un grupo de investigadores de la Universidad Nacional de Misiones, constituyéndose en el primer paso hacia la secuenciación del genoma de una especie.

Haciendo un poco de historia

Conocida como té paraguayo o te de los jesuitas, la yerba fue consumida desde tiempo inmemorial por los pueblos guaraníes. Recogían las hojas en la selva, donde crecía en forma silvestre y las mascaban, pasando más tarde a prepararlas como infusión, costumbre que se extendió en el período de dominación hispano portuguesa. Con la llegada de la Compañía de Jesús al Paraguay a principios del 1600 y hasta 1630, se prohíben el consumo de mate y la exportación de la yerba, pues los españoles llegaron a considerar al mate como un “vicio peligroso”. Finalmente, el cultivo queda en manos de los jesuitas, quienes domesticaron las plantas silvestres, logrando extender las plantaciones y constituyendo el principal ingreso de sus “reducciones”, hasta 1767 cuando fueron expulsados. Para ese entonces, el consumo

se había extendido a Brasil y Chile. Pero la dificultad fue que al retirarse los jesuitas, junto con ellos desaparecieron las técnicas y métodos de producción a escala comercial, lo que hizo que por un período, la producción bajara y casi desapareciera. Más tarde, fue el paisajista Carlos Thays quien investigó y logró hacer germinar las semillas, sumergiéndolas prolongadamente en agua caliente. El método resultó exitoso y así, a principios del 1900, la Dirección de Agricultura y Ganadería de la Nación Argentina, divulgó en el noreste del país la metodología, pudiendo reestablecerse entonces el cultivo a escala comercial.

¿Cómo es la yerba mate?

Ilex paraguariensis, yerba mate, yerba de los jesuitas o yerba del Paraguay, es originaria de zonas altas de las cuencas de los ríos Paraná, Uru-

guay y Paraguay creciendo en forma silvestre, en los montes o formando el sotobosque. Se cultiva en Argentina (siendo su principal productor), Brasil y Paraguay. La infusión se prepara de

Planta de yerba mate en el Jardín botánico de CABA





Yerba mate con palo

sus hojas y ramas secas. Actualmente su consumo se encuentra diseminado por todo el mundo, dando lugar a estudios sobre aspectos socio-culturales, económicos, químicos y agronómicos del cultivo de esta planta, pero son escasas las investigaciones genéticas realizadas sobre esta especie, que permitan su mejoramiento. Árbol de hojas perennes llega a medir hasta 15 m de alto en estado salvaje. Dicotiledónea, posee raíz pivotante, es dioico y florece entre octubre y noviembre, dando inflorescencias de color blanco amarillento. Abejas y dípteros son los principales polinizadores, dando un fruto rojo violáceo, que contiene a la semilla que habitualmente diseminan las aves. Las semillas, que se obtienen entre febrero y abril, deben ser plantadas de inmediato, pues sino, la semilla se endurece y resulta poco viable. A veces, si los embriones dentro de la semilla resultan inmaduros, el tiempo de germinación puede alargarse enormemente. En condiciones óptimas, el tiempo oscila entre uno y dos meses. La yerba requiere temperaturas en torno a los 20° C y elevada humedad ambiente, siendo muy tolerante a la sombra. Los suelos deben ser arenosos o arcillosos, con buen drenaje, ligeramente ácidos, con altos porcentajes de potasio y ácido fosfórico. Desde el punto de vista químico, el mate contiene “mateína”, un sinónimo oficial de la cafeína; alcaloides, una mezcla de xantinas, estimulantes bien conocidos, que han demostrado tener efecto estimulante sobre el miocardio

pero relajante sobre el músculo liso. Y mientras no se consuma en exceso, no produce adicción ni insomnio.

¿Qué se descubrió en Misiones?

Leimos en Argentina Investiga, que investigadores de la Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales de la Universidad Nacional de Misiones (UNaM), del Conicet y del INTA lograron secuenciar, ensamblar y anotar el transcriptoma: la parte del ADN integrada por los genes que producen proteínas, entre ellas, las que generan la “mateína” y que permite resistir enfermedades, entre muchas otras propiedades. “Los experimentos realizados y múltiples análisis de secuencias de ARN de *Ilex paraguariensis* nos permitieron inferir por primera vez en la historia que la yerba mate contiene unos 32.355 genes y 12.551 variantes de genes”, explicaron los investigadores del equipo. Esta contribución expande profundamente el hasta ahora limitado conocimiento de los genes de este cultivo latinoamericano. Y podrá servir de marco de referencia a nivel mundial para próximos análisis a gran escala que permitan conocer y determinar las características de importancia agronómica, biológica y nutricional de la yerba mate.

El transcriptoma

A diferencia del genoma, que abarca todo el ADN que está en los cromosomas, el transcriptoma es una parte del genoma

integrada por los genes que se transcriben en moléculas de ARN -llamadas transcritos- que producen o ayudan a producir una proteína. Los investigadores identificaron y categorizaron transcritos pertenecientes a más de 100 vías metabólicas: transcritos de genes relacionados a estrés osmótico, sequía, salinidad, estrés por frío, senescencia y floración temprana, silenciamiento génico. Así como genes que estarían implicados en estrés por calor y estrés oxidativo, respuesta a patógenos, resistencia a enfermedades, respuesta a hormonas, determinación del sexo y diversos procesos del desarrollo en vegetales. Además lograron determinar la secuencia primaria y predecir la estructura tridimensional de la enzima responsable de la síntesis de la “mateína”. También generaron un borrador de los genomas transcritos de cloroplastos y mitocondrias de yerba mate y obtuvieron una colección de más de 10.800 marcadores moleculares llamados microsátelites.

Avances en la producción yerbatera

Estas investigaciones permitirán el mejoramiento genético de la yerba mate, optimizar sus cualidades organolépticas relacionadas con el sabor, los contenidos de cafeína, teobromina, glucosa y sacarosa, y el aroma, asociado con más de 40 compuestos volátiles. Asimismo, los productores yerbateros podrán tener mayor uniformidad en la densidad de ramas, tiempo de brotación, rendimiento unitario; tolerancia a plagas específicas como el psílido, taldro grande, marandová; y tolerancia a períodos de estrés hídrico, bajas temperaturas, heladas y alta insolación. El aporte de la genética también permitirá eventualmente conocer de manera temprana cuál es el sexo de la planta, característica que actualmente sólo se puede determinar al momento de la floración que ocurre recién desde los tres años de germinación. Esto permitirá seleccionar con mayor ante-



Plantación de yerba mate

lación los ejemplares a cultivar y asistirá a los futuros proyectos de trazabilidad y denominación de origen, si se desarrollan marcadores gracias a este avance científico.

Propiedades antioxidantes

La gran cantidad de información genética obtenida podrá servir de referencia a nivel mundial para próximos análisis a gran escala. Sobre este antecedente se podrán profundizar los estudios sobre propiedades nutricionales de la yerba mate y sus efectos benéficos como antioxidante, “antiedad”, antiinflamatorio, antimutagénico y sobre el metabolismo lipídico que sus-

citan gran interés en todo el mundo. Asimismo se podrá avanzar en descubrir caracteres de importancia biológica, agronómica y económica; desarrollar marcadores moleculares; realizar análisis de mapeo genético; desarrollar diversidad y cruzamientos selectivos para el mejoramiento genético. Los resultados del trabajo, iniciado en 2013, fueron publicados en la revista científica de libre acceso PlosOne (Public Library of Science) en octubre de 2014.

Los investigadores

El equipo de trabajo está integrado por Humberto J. Debat, Mau-

ro Grabiele, Patricia M. Aguilera, Rosana E. Bubillo, Mónica B. Otegui, Daniel A. Ducasse, Pedro D. Zapata y Dardo A. Marti, decano de la FCEQyN y a cargo de la coordinación del proyecto desde Misiones. En la investigación se utilizó una planta de yerba mate línea elite -Pg538- desarrollada por el INTA Estación Experimental Cerro Azul (Misiones). “Consideramos que por razones históricas, culturales, económicas, sociales y geográficas, Misiones tiene la obligación de ser el referente nacional e internacional en el estudio de esta especie”, destacó Dardo Marti, decano de la FCEQyN, coordinador del proyecto. Hoy, encabeza el proyecto “ProMateAr”, que buscará secuenciar el genoma de la yerba mate.



el equipo de investigación

María del Carmen Banús ●

[Volver](#)

REFERENCIAS

https://es.wikipedia.org/wiki/Ilex_paraguariensis
<http://argentinainvestiga.edu.ar/>



María del Carmen Banús
Lic. En Ciencias Biológicas
Coordinadora de Biología, CBC-UBA

ARTE Y SALUD: Tsé-Tsé, la mosca

Siempre sorprendidos por sus producciones artísticas, su compromiso con el arte y con la ciencia, no deja de llamarnos la atención una vez más. Por eso, volvemos a publicarlo, por eso te mostramos cómo, el vínculo entre arte y ciencia, es abordable desde muy diferentes aspectos. Ya lo conocés, te lo presentamos en números anteriores de la revista. Él es Néstor Favré Mossier y su trabajo sobre la enfermedad del sueño, transmitida por la mosca Tsé-Tsé en África

Pintor, fotógrafo, escultor y diseñador gráfico. Nació en Buenos Aires, Argentina, en 1962. Su formación en las artes visuales se inició académicamente en 1983. Participó de Talleres con consagrados artistas en Argentina y en el extranjero. Sus viajes a Italia, Holanda, Bélgica, España y Francia lo introdujeron en el estudio del arte Italiano y Flamenco. Su historia personal y diversas disciplinas de las artes visuales interactúan en sus producciones. El trabajo de referencia, "TSÉ-TSÉ, LA MOSCA", es un comprometido ensayo plástico producto de su participación como invitado por el Programa Nacional de Lucha contra la Tripanosomiasis Humana Africana, de la República del Tchad, a la Campaña de Avistaje de masa de esa enfermedad, en la región de Mondoul. Poseen obras suyas La Organización Mundial de la Salud y el Centro Mundial de Iglesias, ambos en Ginebra, Suiza. Programa Nacional de Lucha contra la Tripanosomiasis Humana Africana. República del Tchad. El Archivo General de la Nación y el CONICET, museos, establecimientos educativos y colecciones privadas, nacionales y extranjeras. Sus trabajos han sido prologados por destacados artistas de larga trayectoria de su país, como también, por el Presidente de la Academia Nacional de Bellas Artes de Argentina, en 2009. Nombrado Personalidad Destacada de la Cultura. Avellane-

da, Buenos Aires, Argentina; abril de 2015.

Dice Jorge Taverna Irigoyen (ex presidente de la Academia Nacional de Bellas Artes): "...En 2013, Favre-Mossier se desafía nuevamente ante una enfermedad terrible: la Tripanosomiasis Humana africana, llamada comúnmente Tsé-tsé por la mosca que la transmite, o enfermedad del sueño. Y viaja a Bodo, República del Tchad, distante a unos 600 kilómetros de la capital N´ Djamena, próxima a la frontera con la República Centro Africana. Allí convive con las familias naturales de la región, toma apuntes y vivencias y



se empapa socialmente del problema. Este ensayo plástico merece el apoyo y difusión de la Organización Mundial de la Salud y del Programa Nacional de Lucha contra la Tripanosomiasis, siendo exhibidas las obras en varios países y obteniendo un rédito notable de prensa y público”.

“Basada en sus vivencias en una zona afectada por la enfermedad, se suma oportunamente como una herramienta más de concientización, y hace un valioso aporte desde la inédita unión entre el Arte y la Ciencia; nos acerca a la enfermedad y al sufrimiento que ésta produce; sensibiliza, expresa una verdad y recrea el yo íntimo, en gestos concretos que representan una emoción de lo allí vivido, para hacernos pensar lo que aún queda por hacer”.

La enfermedad

La Tripanosomiasis Humana Africana (THA), también llamada Enfermedad del Sueño, es una enfermedad transmitida a los humanos por la picadura de la mosca Tsé-Tsé; la transmisión de la enfermedad se produce en áreas bien delimitadas (focos de la enfermedad) en el África subsahariana, comprendida entre el desierto del Sahara y el Kalahari, que es la zona geográfica de distribución de su vector, la mosca Tsé-Tsé. Es una enfermedad parasitaria, producida por protozoos pertenecientes al género *Tripanosoma*. Principalmente se encuentran en la vegetación costera de ríos y lagos, en bosques galería y en la sabana. Hay muchas zonas donde se encuentran las moscas pero no la enfermedad. Esto es debido a que las moscas no nacen con el tripanosoma, sino que entra en las glándulas salivales de la mosca al succionar sangre de algún humano o animal con la enfermedad. Las poblaciones rurales que habitan en regiones donde ocurre la transmisión y las cuales dependen de la agricultura, pesca, cría o caza de animales son las más expuestas a la picadura de la mosca y, en consecuencia, a la enfermedad. La enfermedad del sueño generalmente está presente en áreas rurales remotas donde los sistemas de salud son precarios o inexistentes. Los desplazamientos de población por guerras y pobreza son factores muy importantes que conducen a un aumento en la tasa de transmisión. La enfermedad progresa en áreas cuyo tamaño puede ir de una aldea a una región entera. Dentro de un área determinada, la intensidad de la enfermedad puede ser variable en diferentes aldeas. Tras la picadura de la mosca tse-tse, el tripanosoma entra en el organismo y comienza a multiplicarse para invadir los distintos sistemas corporales.

En la primera etapa de la enfermedad, conocida como fase hemolinfática, se presentan accesos de fiebre muy elevada durante varios días, separados por periodos afebriles, jaquecas, debilidad intensa, dolores de articulaciones, taquicardias, anemia, edema intenso, alteraciones circulatorias, pérdida de peso y picazón. Los primeros sistemas in-

Diferentes estadios en el desarrollo de la mosca tsé-tsé



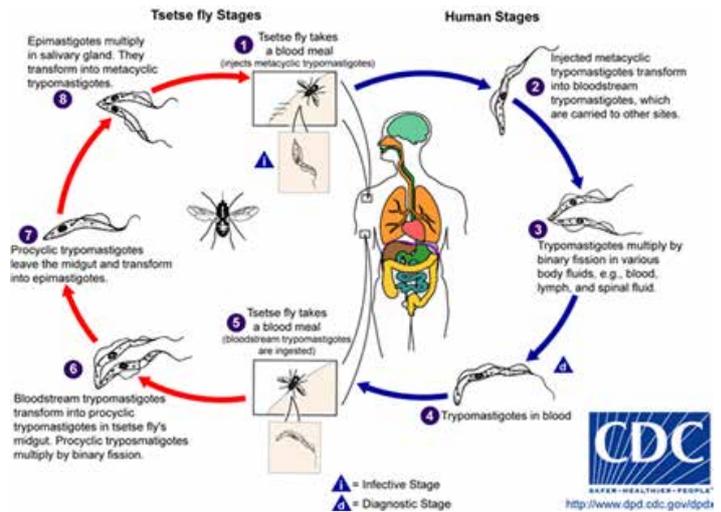
Tripanosoma en sangre



vadidos son el cardiovascular, renal y endocrino.

La segunda fase, conocida como fase neurológica, comienza cuando el parásito atraviesa la barrera hematoencefálica e invade el sistema nervioso central. En general esto ocurre cuando los signos característicos y síntomas se manifiestan: cambia el comportamiento y el carácter del individuo se muestra indiferente, con menos concentración e irritable. A medida que avanza, el humor es impredecible, pasando bruscamente de la alegría a la tristeza. Durante el día aparecen periodos de somnolencia, cada vez más frecuente y prolongados, por la noche aparece el insomnio, y cualquier mínimo esfuerzo se hace imposible. Es típico el signo de la llave, o signo de Kerandel, que supone que el enfermo no puede abrir una cerradura por el dolor que le supone doblar la muñeca. En la fase final el paciente entra en coma, proceso que le produce la muerte.

Aunque puede tener tratamiento, la enfermedad del sueño es letal y también puede ocasionar la muerte súbita. Personas infectadas pueden coexistir con el parásito durante meses sin presentar signos o síntomas mayores de enfermedad, siendo así, una fuente importante de nuevas infecciones de vectores. Ya en escritos datados del siglo XVIII y XIX, de médicos trabajando en África, se describían síndromes clínicos compatibles con lo que hoy conocemos como Enfermedad del Sueño, sin embargo, aunque los signos y síntomas clínicos eran conocidos, el origen de la enfermedad era desconocido. Con el proceso colonial iniciado hacia finales del siglo XIX, el resultado fue una rápida transmisión de la enfermedad, que avanzó diezmando las poblaciones locales. Las administraciones coloniales preocupadas por el futuro de sus explotaciones, promovieron las investigaciones clínicas y biológicas que identificaron la causa de la enfermedad y su mecanismo de transmisión. Si bien el número de nuevos casos de Enfermedad del Sueño que se declaran anualmente ha decaído por debajo de los 10.000, por primera vez desde hace 50 años, y durante el periodo 2001-2010 se ha experimentado un descenso del 75%, número de casos declarados anualmente; 70 millones de personas siguen en riesgo de contraer algunas de las dos formas de tripanosomiasis existentes (Gambiense y Rhodesiense), en los más de 300 focos de enfermedad en el continente africano. Hoy no existe una vacuna para la protección; la detección de los casos y su tratamiento sigue siendo la medida más efectiva para controlar la transmisión de la enfermedad. A pesar de resultados esperanzadores, el proceso de control de la Enfermedad del Sueño es frágil. La reducción del número de casos declarados, ha contribuido a su vez a una disminución en la concientización del peligro que representa



LA ALDEA. 2013
Óleo sobre tela, 80 x 80 cm.



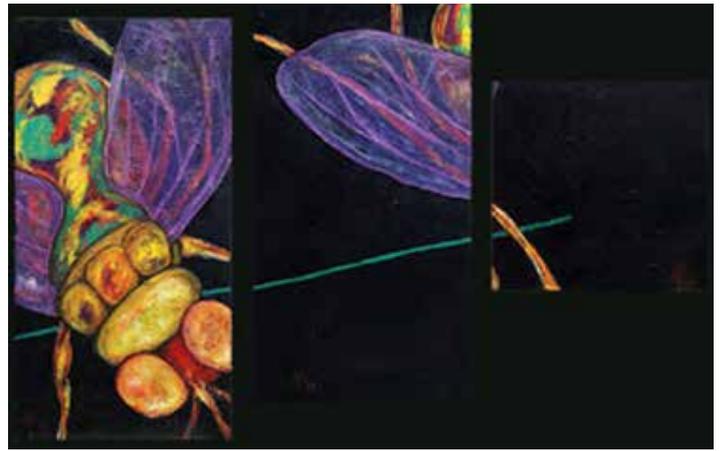
esta enfermedad para el desarrollo del África rural. Otras prioridades de salud están desplazando el interés y los fondos para el control de la Enfermedad del Sueño, existiendo el riesgo que el control y la vigilancia de la enfermedad se relajen en demasía, lo cual llevaría a un retorno de situaciones epidémicas de la enfermedad.

La obra

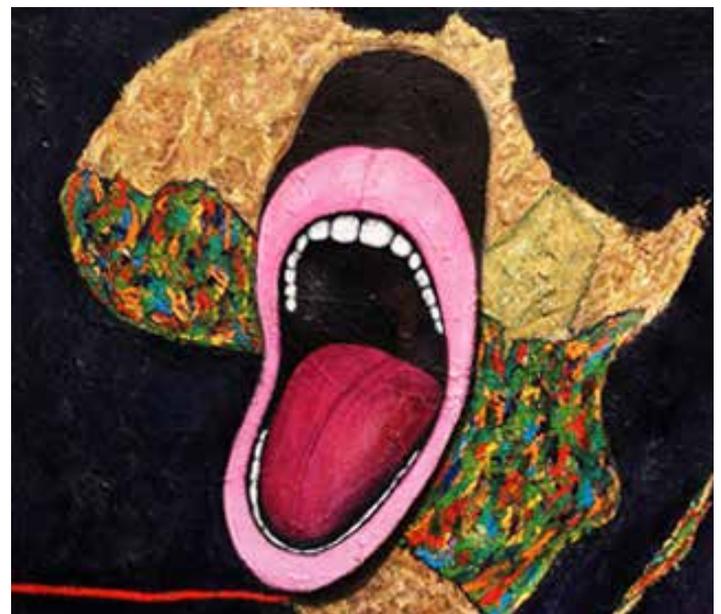
La obra pictórica comprometida de Néstor Favre-Mossier, basada en sus vivencias en una zona afectada por la enfermedad, se suma oportunamente como una herramienta más de concientización, y hace un valioso aporte desde la inédita unión entre el Arte y la Ciencia; nos acerca a la enfermedad y al sufrimiento que esta produce; sensibiliza, expresa una verdad y recrea el yo íntimo, en gestos concretos que representan una emoción de lo allí vivido, para hacernos pensar lo que aún queda por hacer. *“Como la esclavitud y el apartheid, la pobreza no es natural. Es creada por el hombre y puede superarse y erradicarse mediante acciones de los seres humanos. Y erradicar la pobreza no es un gesto de caridad. Es un acto de justicia. Se trata de proteger un derecho humano fundamental, el derecho a la dignidad y a una vida digna. Mientras haya pobreza, no habrá verdadera libertad.”* Nelson Mandela

Dice el artista

Intento ordenar mis ideas, reflexionar sobre lo visto y vivido hasta hoy en cada uno de los pequeños poblados visitados por la propensión sobre la Tripanosomiasis Humana Africana (THA), a la que fui invitado. Sensaciones angustiantes me sacudieron, las que se profundizan a medida que nos aventuramos en el terreno; de momento llegué a pensar que no habría nada peor, pero otro poblado tiraba por tierra ese pensamiento. No conozco el Tchad, apenas si estoy orejeando el sur del país cercano a la región del Bodo, distante a unos 600 kilómetros de la capital N'Djamena, próximo a la frontera con la República Centro Africana. Por lo que pude ver, podría decir que es una región enormemente rica en recursos naturales, todo está al alcance de la mano; pero para mí, como siempre pienso en estos casos: falla el Estado. La ausencia casi total de este en la región, sumerge en la miseria absoluta a sus pobladores; ningún derecho humano los asiste. Desde que llegué, no hago otra cosa que escuchar decir que el problema que tiene o sufre África, es netamente cultural. Con lo que disiento por completo. Entiendo que durante siglos aquí se cazó y pescó para sobrevivir, y que se vivió al aire libre; que nunca hubo agua potable, aunque el agua sea lo que sobre. Pero me cuesta ver a los pibes con sus panzas enormes repletas de bichos, o a la población defecar al aire libre, levantarse como si nada, e irse. O ver cómo le parten el cuello de un hachazo a una vaca en el medio de un poblado, rodeada de gente y, como si nada, desanjarla, sacarle su cuero y trozarla, también a hacha-



MOSCAS. 2013
Óleo sobre tela. 80 x 120 cm.
Tríptico.



EL BOSTEZO. 2013
Óleo sobre tela. 80 x 80 cm.

POSITIVO EN SANGRE. 2013
Óleo sobre tela. 80 x 80 cm.



zos. O ver a los Jefes de cada uno de esos poblados, sentados mirando nada; mientras que sus varias esposas, con sus tantos hijos, hacen todo comunitariamente con los dedos; dedos que luego de ser chupados vuelven en busca de más. En conclusión, creo que esta situación no es un problema cultural, sino que conviene. ¿A quién!? Al Estado, por supuesto. Pero si el Estado somos todos, escuché decir muchas veces. ¡No!, para mí el Estado es un racimo de “hombres” que viven y hacen vivir a sus familias a costilla del resto; que cambian de ideas, de partidos políticos y de ser necesario, o funcional, hasta de caras. Pero siempre a sus servicios. Sino, re-visitemos la historia de la humanidad, verán a que me refiero.

Bueno,... intentaré continuar con mi trabajo, aunque vislumbro que todo seguirá igual, o quizá peor... ¡Ah! ¿Y la mosca Tsé-Tsé? se preguntarán. ¡Déjenla tranquila!, es solo un bicho, qué culpa tiene ella.

https://es.wikipedia.org/wiki/Tripanosomiasis_africana
<http://tsetselamosca-nestorfavremossier.blogspot.com.ar>

María del Carmen Banús ●

[Volver](#)

POR LA GALERÍA. 2013
 Óleo sobre tela. 80 x 80 cm.



EL GANGLIO. 2013.
 Óleo sobre tela. 80 x 80 cm.

Nagana. 2013 Oleo sobre tela 80x80 cm.



STAFF

Elementalwatson "la" revista

Revista cuatrimestral de divulgación
Año 6, número 17

Universidad de Buenos Aires
Ciclo Básico Común (CBC)
Departamento de Biología
Cátedra F. Surribas - Banús
PB. Pabellón III, Ciudad Universitaria
Avda. Intendente Cantilo s/n
CABA, Argentina

Propietarios:

María del Carmen Banús
Carlos E. Bertrán

Editor Director:

María del Carmen Banús

Escriben en este número:

Alejandro Ayala
María del Carmen Banús
Adrián Fernández
Edgardo Hernández
Jennifer Micó
Víctor Panza

Diseño:

Guillermo Orellana

revista_elementalwatson@yahoo.com.ar
www.elementalwatson.com.
ar/larevista.html

54 011 4789-6067

Todos los derechos reservados;
reproducción parcial o total
con permiso previo del
Editor y cita de fuente.

Registro de la propiedad intelectual
Nº 841211

ISSN 1853-032X

Las opiniones vertidas en los
artículos son responsabilidad
exclusiva de sus autores no
comprometiendo posición del editor

Imagen de tapa:

"Sin título"

Óleo sobre papel entelado, año 2011
María del Carmen Banús

EXPO BIO ARGENTINA SUSTENTABLE

Y si, te habíamos contado que estaríamos en Expo Bio Argentina Sustentable. Aquí algunas imágenes del evento y links a algunos videitos

<https://youtu.be/kM1BAeKgjVU>

<https://youtu.be/wN8lKY6qzfk>

<https://youtu.be/A8s3umDW5o0>

<https://youtu.be/AoWfUJSh3bk>

[https://www.youtube.com/watch?v=D-](https://www.youtube.com/watch?v=D-yR_vwKtTeQ)

[yR_vwKtTeQ](https://www.youtube.com/watch?v=D-yR_vwKtTeQ)



El gran Tattersall de San Isidro, también contó con la presencia de Escuelas Verdes de CABA, innovaciones en movilidad eléctrica, huerta orgánica, energías renovables, arte sustentable! entre otros. Toda una experiencia enriquecedora, que tenemos ganas de repetir!!!!



NOS VEMOS EN DICIEMBRE!!

María del Carmen Banús

CORREO DE LECTORES (Comunicate con nosotros!)
revista_elementalwatson@yahoo.com.ar

Elemental Watson LA REVISTA

AGOSTO 2015



<http://www.elementalwatson.com.ar/larevista.html>