

La Genética en 100 preguntas

Matteo Berretti





Colección: 100 preguntas esenciales
www.100Preguntas.com
www.nowtilus.com

Título: *La Genética en 100 preguntas*
Autor: © Matteo Berretti
Traducción de © Jaione Pozuelo Echegaray

Copyright de la presente edición: © 2023 Ediciones Nowtilus, S.L.
Camino de los Vinateros 40, local 90, 28030 Madrid
www.nowtilus.com

Elaboración de textos: Santos Rodríguez

Diseño de cubierta: NEMO Edición y Comunicación
Imagen de portada: X- & Y-Chromosome Bildquelle: <http://www.learner.org/channel/courses/biology>

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley. Diríjase a CEDRO (Centro Español de Derechos Reprográficos) si necesita fotocopiar o escanear algún fragmento de esta obra (www.conlicencia.com; 91 702 19 70 / 93 272 04 47).

ISBN Papel: 978-84-1305-311-0
Fecha de publicación: enero 2023

Impreso en España
Imprime: Podiprint
Depósito legal: M-26838-2022



Índice

I. Bases de la genética

1. ¿Cuál es la pieza fundamental de la herencia? 15
2. En el descubrimiento de la molécula de ADN,
¿por qué solo se hicieron famosos Watson y Crick? ... 19
3. ¿Cómo pueden caber más
de dos metros de ADN en cada célula? 24
4. ¿Qué son los cromosomas? 27
5. ¿En qué nos diferenciamos de otras especies? 30
6. ¿Cuál es la especie con más genes? 33
7. ¿Por qué la secuenciación del genoma
humano ha cambiado el mundo? 36

II. Transmisión de la herencia

8. ¿Cómo transmito mi ADN sin perderlo? 41
9. ¿Es cierto que algunos rasgos,
como los ojos azules, pasan de abuelos a nietos? 44

10.	¿Podría deducir mi grupo sanguíneo sabiendo el de mis padres?	48
11.	¿Por qué solo los hombres pueden tener pelo en las orejas?	51
12.	¿De qué depende nuestro tono de piel?	55
13.	¿Podemos tener un ojo de cada color?	58
14.	¿Es posible saber si me voy a quedar calvo?	61
15.	¿Cómo se hace un mapa genético?	63
16.	Dos hermanos gemelos, ¿tienen la misma huella digital?	67
17.	¿Te pareces más a mamá o a papá?	70
18.	El mismo gen, ¿puede tener un efecto distinto si proviene de la madre o del padre?	74
19.	¿Se heredan los malos hábitos?	77
20.	¿Cómo se construye un organismo a partir del ADN?	80
21.	¿Qué diferencia existe entre ARN y ADN?	84
22.	¿El ADN se «corta y pega»?	87
23.	¿Está encriptado el ADN?	90
24.	¿Cómo se fabrican las proteínas?	94
25.	¿Es el núcleo el «cerebro» de la célula?	97
26.	La personalidad, ¿está escrita en nuestros genes?	100

III. Variabilidad genética

27.	¿Por qué tenemos sexo?	103
28.	Si cada mitad de nuestro ADN proviene de uno de nuestros padres, ¿por qué a veces somos tan distintos a ellos?	107
29.	¿Tienen sexo las bacterias?	110
30.	¿Qué pasa cuando nos infecta un virus?	113
31.	¿Es cierto que todas las abejas son hembras?	117

32.	¿Pueden las condiciones ambientales determinar el sexo del bebé?	120
33.	¿Por qué los gatos de tres colores son siempre hembras?	124
34.	Superman, ¿existe de verdad?	127
35.	Una mutación, ¿puede curar otra mutación?	130
36.	¿Se pueden crear mutantes?	132
37.	¿Es verdad que la carne roja es cancerígena?	136
38.	¿Se repara el ADN?	139
39.	¿El ADN se mueve?	142
40.	¿Cómo funciona el virus del VIH?	145
41.	¿Existe el ADN extraterrestre?	149
42.	¿Existe el gen de la felicidad?	151
43.	¿Está relacionada la genialidad con la locura?	154
44.	¿Existe el gen de la inmortalidad?	157
45.	¿Nos parecemos genéticamente a nuestros amigos?	160

IV. Ingeniería genética

46.	¿Se puede modificar el ADN?	163
47.	¿Cómo se clona un gen?	166
48.	¿Puedo identificar a un asesino con una gota de sangre?	169
49.	¿Cómo se realiza un test de paternidad?	172
50.	¿Qué son los OMG?	175
51.	¿Se pueden fabricar medicamentos transgénicos?	178
52.	¿Cómo se crea una planta transgénica?	181
53.	¿Se puede hacer frente al hambre con la ingeniería genética?	184
54.	¿Quién fue la oveja Dolly?	187

55.	¿Podría existir el pez con tres ojos que sale en <i>Los Simpson</i> ?	190
56.	¿Se pueden crear organismos de forma artificial?	194
57.	¿Se pueden tener tres progenitores biológicos?	197
58.	¿Existen los genes correctores?	200
59.	Los mamuts, ¿podrían volver a la vida?	203
60.	¿Cómo se crean las bibliotecas de genes?	207
61.	¿Para qué sirven los biochips?	210
62.	¿Alguien puede patentar tus genes?	212
63.	¿Existe un Google de genes?	215

V. Alteraciones genéticas

64.	¿Por qué los albinos tienen el pelo blanco?	219
65.	La hemofilia, una enfermedad real, ¿por qué afecta solo a los hombres?	223
66.	¿Podemos tener ADN de más?	226
67.	¿Cómo se hereda el síndrome de Down?	229
68.	Carlos II de España solo tenía cuatro bisabuelos, ¿cómo es posible?	233
69.	¿Pueden dos gemelos tener distinto sexo?	236
70.	¿Es hereditario el alzhéimer?	239
71.	Y el párkinson, ¿se hereda?	242
72.	¿Sabes hacer tu árbol genealógico?	245
73.	El cáncer, ¿puede ser genético?	247
74.	¿Cómo podemos saber si tenemos una enfermedad genética?	251
75.	¿Qué es una dieta genética?	254



VI. Evolución

76.	¿Qué fue antes: el huevo o la gallina?	259
77.	Según Lamarck, ¿por qué hemos desarrollado el pulgar oponible?	262
78.	¿Y según Darwin?	265
79.	¿Qué hubiera pasado si Darwin supiera de genética?	268
80.	¿Se extinguirán las personas pelirrojas?	271
81.	¿La evolución nos hará perfectos?	274
82.	¿Existen los genes egoístas?	276
83.	¿Qué es un reloj molecular?	279
84.	¿Qué relación hay entre evolución y biodiversidad?	283
85.	¿Es cierto que padecer anemia te protege de la malaria?	286
86.	Intolerancia a la lactosa, ¿cuestión de genética?	290
87.	¿Procedemos todos los humanos de Eva?	293
88.	¿Podríamos reproducirnos con neandertales?	296
89.	¿Por qué solo los seres humanos podemos hablar?	299
90.	La sonrisa, ¿genética o cultural?	302
91.	¿Somos genéticamente buenos o malos?	306

VII. Genética de poblaciones

92.	¿Qué entendemos por especie biológica?	309
93.	¿Cómo se crea una especie nueva?	312
94.	¿Pueden reproducirse dos especies distintas?	316
95.	¿Existen personas de color con el pelo rubio?	319
96.	¿Por qué en las islas hay especies tan singulares?	321



97.	¿Se extinguieron todos los dinosaurios?	325
98.	¿Es cierto que todas las anguilas de Europa forman una población única?	328
99.	Con tantos movimientos migratorios, ¿acabaremos siendo una raza única?	331
100.	¿Se extinguirá el género humano?	335
	Bibliografía recomendada	339
	Bibliografía consultada	343



I

BASES DE LA GENÉTICA

1

¿CUÁL ES LA PIEZA FUNDAMENTAL DE LA HERENCIA?

¿Cuántas veces has escuchado decir «eres idéntico a tu padre», «tienes la misma sonrisa que tu madre», «tienes los ojos de tu abuela», etc.? ¿Cuántas veces? Imagino que una infinidad. Pero ¿a quién nos parecemos realmente? ¿Cómo es posible que las características de nuestros padres y antepasados se transmitan a nosotros y se conserven a lo largo de las generaciones?

La genética es la rama de la ciencia que estudia la transmisión de aquello que llamamos caracteres hereditarios (la sonrisa de tu madre, los ojos de tu abuela...) a las generaciones futuras. No es casualidad que la etimología de la palabra «genética» derive del adjetivo griego *genetikós*, 'que origina o genera'. Aunque la acepción moderna tiene algo más de cien años, es indiscutible que desde el inicio de las civilizaciones el ser humano ya conocía la influencia de la herencia de los caracteres de padres a hijos, y ya aprovechaba estos principios genéticos para mejorar la producción de las cosechas o las características de los animales, mediante la selección de los individuos con los caracteres deseados.



Por ejemplo, una tablilla babilónica de más de seis mil años ya mostraba el pedigrí de los caballos de la época e indicaba las posibles características genéticas. Hace más de cuatro mil años, asirios y babilónicos eran capaces de obtener muchas variedades distintas de palmeras datileras, con diferentes sabores, colores, dimensiones y tiempos de maduración. Ya existían por tanto «ingenieros genéticos», y ya elaboraban teorías sobre los mecanismos de funcionamiento de la herencia. Hipócrates en el año 400 a. C. creía en la transmisión de las características adquiridas, mientras que Aristóteles estaba convencido de que la sangre jugaba un papel fundamental en la transmisión hereditaria, tanto que todavía hoy usamos expresiones como «pura sangre» o «consanguíneo» para indicar la afinidad y la pureza genética.

Aunque los procesos genéticos permanecerían siendo un misterio hasta finales del siglo XIX, cuando Charles Darwin en 1859 publica *El origen de las especies* y Gregor Mendel en 1869 publica sus famosos estudios sobre algunos caracteres hereditarios de la planta del guisante, iniciando con ello la genética experimental.

La palabra genética fue empleada por primera vez en 1906 por el biólogo inglés William Bateson (1861-1926), fundador de la genética moderna, en una conferencia sobre la hibridación celebrada en la Royal Horticultural Society (Real Sociedad de Horticultura) de Londres para referirse a la ciencia «de la herencia y de las variaciones», es decir, el estudio científico de los factores responsables de la semejanza y de las variaciones observables entre individuos emparentados. Con sus primeras investigaciones, los genetistas del siglo XIX llegaron a establecer que la apariencia de un individuo en cuanto a las características heredadas de sus progenitores estaba controlada por unidades discretas que llamaron genes; que las manifestaciones de formas diferentes de un carácter son debidas directamente a las formas alternativas de los genes, llamadas alelos; y, además, que, respecto a un determinado carácter, un individuo puede ser homocigótico (si sus células contienen dos copias iguales de un gen) o heterocigótico (si las copias son distintas). A partir de estos y otros descubrimientos, sencillos pero fundamentales, la genética se desarrolla a un ritmo abrumador, particularmente en la segunda mitad de siglo. Desvelando también los mecanismos de la evolución biológica, la genética se posiciona al frente de las investigaciones biológicas del siglo XIX.

La historia de esta ciencia se puede dividir en dos fases: una previa y otra posterior al año 1953, momento en que se descubre la estructura del ADN, la molécula de la vida. En la primera mitad del siglo se establecen las bases de la genética clásica, mientras que en la segunda mitad aparece la genética molecular, que consigue resultados a menudo inesperados, y que culmina con el conocimiento anatómico del genoma de nuestra especie. Junto a los biólogos, en esta hazaña han participado y participan científicos con formaciones diversas: mujeres y hombres provenientes de las matemáticas, de la física, la química y la medicina.

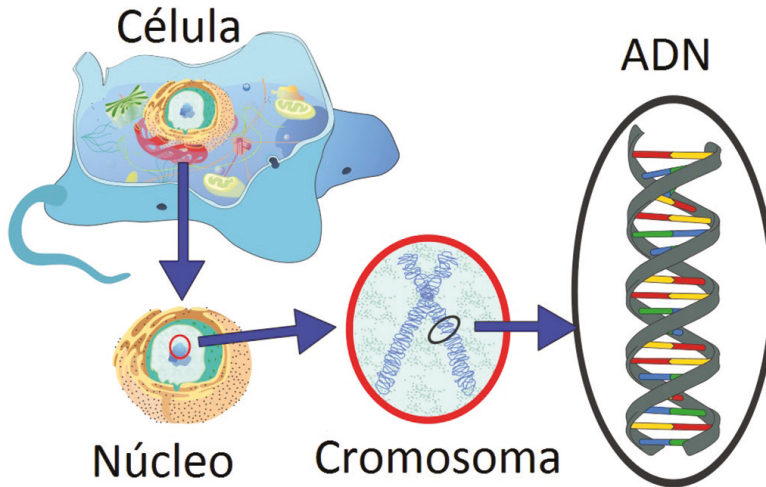
El gen es, por tanto, la unidad fundamental de la herencia en los organismos vivos. Pero ¿qué es exactamente un gen y de qué está compuesto? Hoy sabemos que la información genética está contenida en una larga molécula llamada ADN, que se copia y transmite a través de las generaciones. El ADN se encuentra en el centro (núcleo) de cada una de las células. Los rasgos, así como todas las instrucciones para construir y hacer funcionar a un organismo, están contenidos en el ADN. Estas instrucciones se encuentran en segmentos de ADN llamados genes.

Considerado el padre de la genética, Gregor Mendel, en el año 1869, define el gen como un determinante específico responsable de un fenotipo, una característica observable y medible en un organismo. Si bien sus conclusiones eran acertadas, Mendel no tenía aún idea de que los genes fueran fragmentos de ADN, molécula que se descubriría años más tarde.

Todos los organismos tienen muchos genes correspondientes a sus diferentes características biológicas, algunas de las cuales son inmediatamente visibles, como el color de los ojos o el número de dedos, y algunas no lo son, como el riesgo de padecer determinadas afecciones como la diabetes o las enfermedades cardiovasculares.

Por lo tanto, las características que un individuo transmite de una generación a otra son llamadas «caracteres», y dichas características están bajo el control de fragmentos de ADN llamados genes. La constitución genética de un organismo se denomina genotipo, y las características visibles del mismo, determinadas por el genotipo en interacción con el ambiente, forman el fenotipo.

Los genes que cada individuo posee determinan solo la posibilidad de presentar una característica fenotípica particular; el modo en que esta capacidad potencial se manifiesta finalmente



El material genético dentro de una célula.

La figura muestra los cromosomas en el núcleo de una célula. Los cromosomas están formados por ADN empaquetado gracias a la acción de proteínas estructurales. Cada gen ocupa una posición específica dentro de su cromosoma (un *locus*) y porta las instrucciones para cada característica y función del cuerpo humano. Foto adaptada de Radio89, Wikimedia Commons.

depende de varios factores: la interacción con otros genes, la influencia del ambiente y otros eventos casuales que pueden ocurrir. Por ejemplo, la estatura de una persona está controlada por numerosos genes, cuya expresión puede ser modificada considerablemente por diversos factores (el tipo de alimentación, el efecto de las hormonas durante la pubertad, etc.). La afirmación «esta chica es alta como su padre» no tiene una explicación genética simple, en tanto que sus hábitos alimenticios interactúan con su potencial genético relativo a la altura.

Hoy sabemos que la molécula de ADN es un código que puede ser copiado, descifrado y traducido en una proteína usada para la construcción de las características de los individuos (caracteres). A la luz del descubrimiento del ADN, hoy entendemos un gen como un fragmento de ADN, identificable en el genoma, que codifica para crear una proteína, y que puede existir bajo formas ligeramente diversas llamadas alelos.

2

**EN EL DESCUBRIMIENTO DE LA MOLÉCULA DE ADN,
¿POR QUÉ SOLO SE HICIERON FAMOSOS WATSON Y
CRICK?**

Hace algunos años James Watson, ya mayor, se vio obligado a vender la medalla del Nobel obtenido junto a su colega Francis Crick y Maurice Wilkins en 1963. Subastada por 4,1 millones de dólares, esta medalla serviría como salida al oscuro túnel económico en que Watson se había visto encerrado tras haber declarado al *Sunday Times* en 2007 que las personas negras «no son tan inteligentes como las blancas». Estas declaraciones le costaron la repulsa social y la pérdida de todos sus cargos. De hecho, no era el primer patinazo del científico, que en el pasado había sido acusado de sexismo por algunas declaraciones acerca de la inferioridad de las mujeres en la investigación científica.

Curiosamente algunos años antes la familia de su colega Crick también había subastado su medalla. Y la cuestión es: ¿de verdad se merecían esa medalla? Paradójicamente, hoy sabemos que la obtuvieron gracias a la contribución fundamental de una mujer, Rosalind Franklin, por muchos años olvidada. Pero ¿cómo llegaron Watson y Crick a recibir ese Nobel?

El haber comprendido que los genes determinan la estructura de las proteínas ha representado una importante piedra angular para el desarrollo de la genética. Sin embargo, este descubrimiento no tuvo una consecuencia inmediata. Hasta que no se conoció la estructura molecular de los genes no había manera de formular hipótesis constructivas sobre las relaciones entre genes y proteínas. De hecho, hasta hace relativamente poco (1950), no existía un acuerdo general sobre cuál era la clase de molécula a la que pertenecían los genes.

Mucho antes de que se confirmara que el ADN es el portador de la información genética, los genetistas ya sabían que esta función la debía cumplir una molécula que (1) debía poseer, de forma estable, la información concerniente a la estructura, función, desarrollo y reproducción de las células de un organismo, (2) debía poder replicarse, de modo que las células de la descendencia tuvieran la misma información genética que la



La figura muestra la famosa foto del biólogo Watson (a la derecha) indicando un modelo de la doble hélice del ADN al joven físico Crick (izquierda), despeinado y con la mirada ausente. Pero ¿fue realmente todo mérito suyo? ¿O falta alguien más en la foto?

de los progenitores, y (3) debía poder mantenerse sin cambios, permitiendo cierta variabilidad imprescindible para la adaptación de los organismos.

Desde su descubrimiento en 1896 por el científico suizo Friedrich Miescher, el ADN era considerado el constituyente principal del núcleo, de ahí el nombre de ácido nucleico. De hecho, sabemos que en esa época era imposible obtener cromosomas puros, los intentos de purificar los cromosomas casi siempre terminaban purificando dos componentes principales: el ácido desoxirribonucleico y una clase de proteínas pequeñas llamadas histonas. La mayoría de los químicos no centraron su atención en el ADN porque prevalecía la opinión de que tal molécula no era tan altamente específica como las proteínas, de las que se sabía que se podía construir un número ilimitado, alineando diversas combinaciones de veinte aminoácidos. La convicción general era que el material genético verdadero estaba constituido por algunos componentes proteicos presentes en el cromosoma.

El ADN comenzó a llamar la atención de los científicos de forma seria como posible candidato como molécula clave

de la información genética gracias a un descubrimiento casual sucedido en 1928. El microbiólogo inglés Frederick Griffith, estudiando a las bacterias *Diplococcus pneumoniae* —causantes de la neumonía—, observó que algunas cepas bacterianas eran patógenas (podían provocar la enfermedad) mientras que otras no lo eran. Además, observó que la patogenicidad de las bacterias se debía a la presencia de algunos polisacáridos (azúcares) presentes en la pared bacteriana externa. Griffith observó algo inesperado: algunas bacterias patógenas muertas por calor, cuando se mezclaban con células vivas de bacterias no patógenas y se inyectaban en animales, eran capaces de transformar un pequeño porcentaje de células no patógenas en patógenas. De esta manera, las células no virulentas adquirían los polisacáridos en la pared celular y se volvían virulentas.

Este hecho llevó a Griffith a descubrir la existencia de una sustancia activa (¿de naturaleza genética?) que permanecía sin daños tras la exposición letal de las células al calor, y que era capaz de infectar a otras células no patógenas, induciendo su patogenicidad.

Un par de décadas más tarde, Oswald Avery identificaría este «factor transformante» como el ADN, cuando demostró que el factor activo podía ser extraído de las bacterias muertas por calor y que la actividad transformante desaparecía cuando actuaban sobre las células las enzimas ADNasas —moléculas que destruyen específicamente el ADN— pero no desaparecía al dejar actuar enzimas que destruían las proteínas. Los experimentos de Avery en 1944 revelaron por primera vez que el ADN era el material genético capaz de transformar una célula.

El ADN es una macromolécula (una molécula de grandes dimensiones) constituida por unidades más pequeñas llamadas nucleótidos. Cada nucleótido está compuesto por una pentosa (un azúcar de cinco átomos de carbono), una base nitrogenada y un grupo fosfato. Las bases nitrogenadas se dividen a su vez en dos clases: las púricas (adenina y guanina) y las pirimidínicas (timina y citosina).

En 1953, James D. Watson y Francis C. Crick publicaron el modelo para describir la estructura química y física de la molécula de ADN. Según este modelo, el ADN está formado por dos cadenas de polinucleótidos que se enrollan entre sí en una hélice dextrógira (que gira en sentido horario).

Para elaborar su modelo, Watson y Crick utilizaron tres evidencias fundamentales:

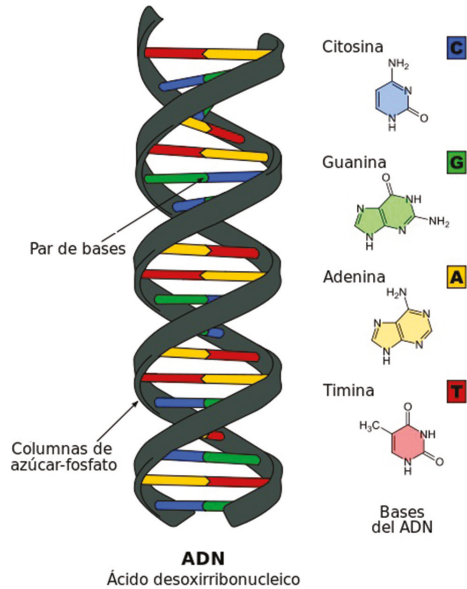
1. Se sabía que la molécula de ADN estaba compuesta por bases, azúcares y grupos fosfato, unidos en una cadena polinucleotídica.
2. Mediante tratamiento químico, Erwin Chargaff había hidrolizado el ADN de numerosos organismos, cuantificando la cantidad de purinas y pirimidinas presentes. Sus estudios revelaron que el número de purinas era igual al número de pirimidinas, que la cantidad de adenina (A) era igual a la de timina (T), y la cantidad de guanina (G) igual a la de citosina (C). El estudio de diversos organismos vivos siempre daba iguales cantidades de A/T y G/C.
3. Rosalind Franklin, trabajando con Maurice H. F. Wilkins, había aplicado técnicas de difracción de rayos X sobre fibras aisladas de ADN, obteniendo información relevante sobre la estructura atómica de esta molécula. Franklin interpretó el modelo de difracción indicando que el ADN tenía una estructura helicoidal, y presentaba dos periodicidades distintas a lo largo del eje de la molécula.

Valiéndose de las evidencias anteriores, Watson y Crick desarrollaron el famoso modelo de la doble hélice según el cual el ADN está formado por dos cadenas antiparalelas, enrolladas en sentido horario. El esqueleto exterior estaría formado por azúcares (pentosas) y fosfatos, y las bases nitrogenadas quedarían en la parte central, unidas con las bases de la cadena opuesta gracias a enlaces débiles (puentes de hidrógeno), por lo que eran posibles solo dos tipos de uniones: A/T y G/C. Esta especificidad en el agrupamiento hace que la secuencia de nucleótidos de una cadena establezca a la secuencia de la otra.

Indudablemente, en 1963, en el podio para la entrega del Premio Nobel por el descubrimiento de la estructura del ADN faltaba Rosalind Franklin. Fallecida prematuramente a la edad de 37 años debido a un tumor de ovarios, esta científica había conducido todos los experimentos que permitieron fotografiar con rayos X la estructura del ADN, cuya interpretación permitió deducir la estructura tridimensional del mismo.

Rosalind Franklin se tuvo que enfrentar a un ambiente hostil para las mujeres, que supuso un obstáculo para emerger en el panorama internacional como científica, pero su fuerte espíritu

Según el modelo de Watson y Crick, la molécula de ADN está formada por dos cadenas de polinucleótidos unidas por las parejas de bases A/T y G/T, formando una doble hélice. Imagen adaptada de Sponk, Wikimedia Commons.



de independencia y su indiscutible inteligencia le permitieron imponerse de igual manera en la historia de la ciencia y llegar hasta nosotros, que le debemos una revaloración histórica de su trabajo.

Franklin tenía 33 años en febrero de 1953, cuando en su cuaderno de notas escribió que «el ADN está formado por dos cadenas distintas»; dos semanas después, en el laboratorio de Cavendish de Cambridge, Crick y Watson construían su modelo. Para ello, como vimos, estos científicos habían considerado los descubrimientos de Franklin, pero estos nunca fueron publicados oficialmente. ¿Cómo los conocieron?

La razón se halla en Maurice Wilkins, que trabajaba con Franklin en el King's College de Londres. Wilkins, sin permiso de la científica, había mostrado a Crick y Watson en enero de 1953 una fotografía del ADN hecha por Franklin. Lo que Wilkins no imaginaba era que esta información sería vital para que los dos científicos dedujeran la estructura del ADN.

Las dificultades a las que Franklin se enfrentó, unidas a una prematura muerte que no le permitió recibir el reconocimiento justo, la han convertido en un icono del movimiento feminista en el campo de la ciencia.

3

**¿CÓMO PUEDEN CABER MÁS DE DOS METROS DE
ADN EN CADA CÉLULA?**

Ahora que conocemos tanto la estructura como el contenido de la información genética vamos a descubrir el modo en que la célula alberga físicamente esta información.

Imaginemos que tenemos en las manos un papel largo, de varias decenas de metros, y queremos meterlo dentro de una caja muy pequeña. Empujarlo desordenadamente no será una estrategia muy eficaz, porque además arruinaremos el contenido del documento; la estrategia mejor será aquella que lo pliegue con cuidado sobre sí mismo, de modo que, aunque sea muy largo, entre fácilmente dentro de nuestra caja.

La célula debe hacer frente exactamente al mismo problema. En el interior de cada una de nuestras células hay una cantidad total de ADN enorme, comparado con las dimensiones de la propia célula. En el ser humano, el genoma está formado por alrededor de tres mil millones de nucleótidos; dado que la distancia media entre dos nucleótidos sucesivos es del orden de 0,2 nanómetros (recordemos que un metro son 10^9 nanómetros), el ADN contenido en cada célula tiene una longitud aproximada de dos metros. Para poder introducirse en una célula —cuyo diámetro es quinientos millones de veces más pequeño que esos dos metros de ADN—, este larguísimo filamento debe necesariamente replegarse sobre sí mismo y formar una estructura de complejidad creciente que pueda mantenerlo compactado.

Si imagináramos una célula grande como una persona, el filamento de ADN rondaría los ciento setenta kilómetros. La célula hace exactamente como el papel para meterse en la caja, para superar el problema de la excesiva longitud del ADN, lo pliega repetidamente en torno a una estructura proteica. El resultado de este empaquetamiento es un cromosoma.

Ya hemos visto como la estructura del ADN está formada por dos cadenas, cada una de ellas compuesta por secuencias de nucleótidos, que se enrollan una en torno a la otra a lo largo de un eje vertical, tomando la forma de una doble hélice.

Esta doble hélice, a su vez, se enrolla alrededor de una serie de proteínas especiales llamadas histonas, que tienen una función similar a la de una bobina de hilo. Las histonas, en cada vuelta, forman estructuras más grandes denominadas nucleosomas. La formación del nucleosoma representa el primer paso en el proceso de empaquetamiento del ADN.

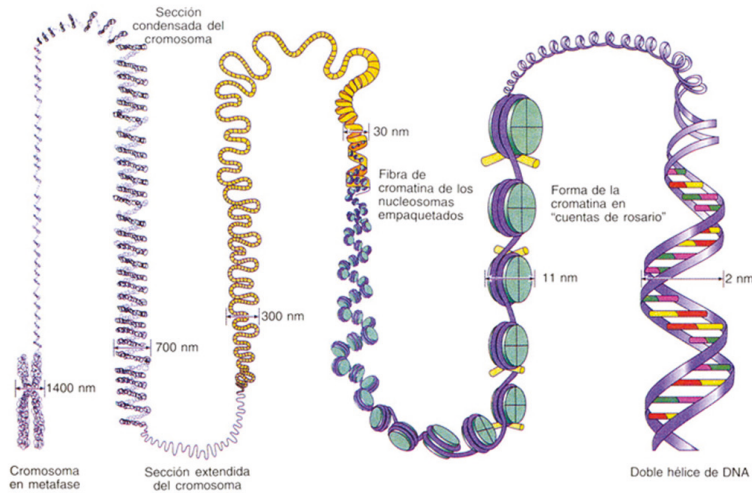
Cada nucleosoma contiene una partícula central (núcleo) formada por 146 pares de bases de ADN superenrollado que gira en torno a un complejo de ocho moléculas de histonas que forman un cilindro. Los nucleosomas están conectados entre sí por un segmento de ADN de sesenta pares de bases, el *ADN linker*, a los que se asocia una histona H1, originando una estructura similar a un collar de perlas.

Este collar de perlas, con un diámetro aproximado de diez nanómetros, se enrolla de nuevo en forma de hélice en una estructura de solenoide para formar una fibra de treinta nanómetros. La formación de esta fibra de treinta nanómetros es posible gracias a la interacción entre las histonas H1 de los nucleosomas vecinos, de modo que cada vuelta estará formada por seis nucleosomas. Esta fibra de treinta nanómetros representa la estructura de base de la cromatina interfásica (la fase previa a la división celular) y del cromosoma mitótico (el presente durante la división celular). Esta fibra, a su vez, puede ser plegada de nuevo en «lazos» unidos a proteínas de la matriz celular.

El ADN, empaquetado en estas superestructuras, puede comportarse de manera similar a una cuerda enrollada sobre sí misma bloqueando los cabos, torciéndose y creando tensiones; de este modo, la distancia que separa a los nucleótidos puede aumentar o disminuir, así como aumenta o disminuye la distancia entre las fibras de la cuerda dependiendo de que esta se gire en un sentido u otro.

Este fenómeno se llama «superenrollamiento». El ADN es un gran contorsionista, que puede asumir diversos estados de empaquetamiento, entre ellos un particular estado de superenrollamiento definido como su topología.

El conjunto de genes que una persona posee está contenido en la secuencia de nucleótidos presente en el ADN, y todos los procesos de síntesis presentes en la célula se inician con la lectura (transcripción) de estas secuencias. Para que esta lectura sea posible es necesario separar las dos cadenas de ADN de modo que se pueda leer la información contenida en el mismo.



Para caber dentro del núcleo de una célula, la doble hélice del ADN se enrolla con la ayuda de unas proteínas llamadas histonas, y forma así algo parecido a un collar de perlas. Este collar se compacta de nuevo formando solenoides, que a su vez se pliegan en lazos que formarán el cromosoma. Si una célula tuviera la dimensión de una moneda de un euro, el filamento de ADN en ella contenida tendría ¡cerca de trescientos metros! Es casi como hacer entrar un elefante en un coche pequeño. Foto: DNAdude, Wikimedia Commons.

Además, debemos considerar que no todo el ADN es codificante, es decir, contenedor de información genética —de hecho, se piensa que en el ser humano menos de un 5 % lo es— y que a lo largo del filamento de ADN se alternan zonas codificantes y no codificantes. Por todo ello, no es difícil imaginar que el ADN debe ser una estructura altamente compleja y dinámica, que para funcionar debe ser capaz de adoptar formas diversas.

De igual manera que una cuerda girada sobre sí misma, la doble hélice de ADN, en su fase de empaquetamiento máximo, tendrá un grado de tensión que debe ser aminorado para permitir que las dos cadenas se abran y den acceso a las moléculas encargadas de la transcripción. Esta labor viene desempeñada por una clase de enzimas llamadas ADN topoisomerasas, que tienen expresamente la función de eliminar las tensiones que se crean en la doble hélice de ADN a causa de la transcripción.

Las topoisomerasas se consideran de clase I si son capaces de romper una sola cadena de las dos que forman la doble hélice; en este caso, la relajación del ADN sigue a la rotación de la cadena rota en torno a la cadena intacta. La reacción termina con la soldadura del filamento roto, llevada a cabo gracias a la energía de torsión liberada cuando se rompe la cadena. Las enzimas de clase II son capaces de interrumpir ambos filamentos del ADN para desenrollarlo. Las topoisomerasas se comportan, por tanto, como pinzas capaces de cerrarse y abrirse alrededor de la doble hélice durante el proceso de desenrollamiento del ADN.

Este complicado conjunto de superenrollamiento y compactación permite la increíble hazaña de almacenar dos metros de ADN en el núcleo de una célula de unas pocas micras.

4

¿QUÉ SON LOS CROMOSOMAS?

¿Cuántas son las diferencias entre hombre y mujeres? Muchas, y no solo anatómicamente hablando. En genética todas estas diferencias se pueden resumir en una, sustancial, ligada a los cromosomas. La mayoría de las células de hombres y mujeres poseen veintitrés parejas de cromosomas, y entre ambos sexos solo existe una diferencia: en una de esas parejas, la mujer tiene dos cromosomas X, mientras que el hombre tiene un cromosoma X y uno Y. Esta pareja de cromosomas —llamados cromosomas sexuales— determinan, como su nombre indica, el sexo del individuo.

Pero ¿qué son exactamente los cromosomas? ¿Qué son estas estructuras minúsculas con forma de varilla que están presentes en todas las células de cualquier organismo (virus, bacterias, plantas, animales)?

Los cromosomas contienen el ácido nucleico y son encargados de la transmisión de la información genética. Su número, forma y tamaño son constantes y característicos para cada especie. Ya sabemos que toda la información hereditaria está contenida en los genes, y que los genes son fragmentos de ADN. Los cromosomas, por tanto, son las unidades en las que se organiza el ADN

en el interior del núcleo celular. En la práctica, no son ni más ni menos que filamentos de doble hélice de ADN superenrollados.

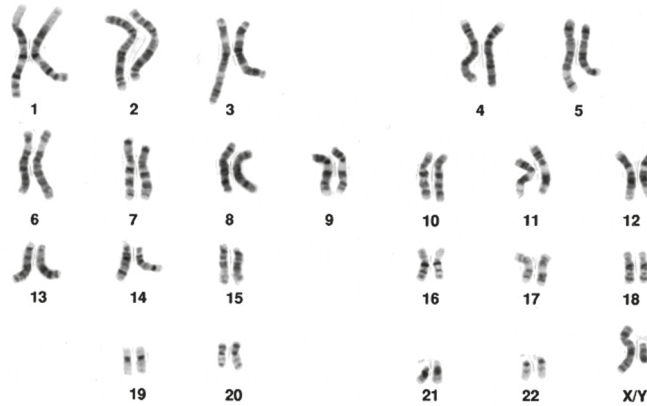
Los cromosomas contienen los genes que proporcionan al embrión las instrucciones químicas necesarias para transformarse y convertirse en un bebé. Los genes pueden por tanto ser considerados una especie de manual de instrucciones que describe paso a paso cómo llegar a construir la estructura interna del cuerpo entero a partir de unas pocas células.

Como hemos visto, en la especie humana tenemos veintitrés parejas de cromosomas en cada célula, formando un total de cuarenta y seis cromosomas. Los dos componentes de cada pareja cromosómica contienen exactamente los mismos genes, y son denominados cromosomas homólogos. Heredamos un cromosoma homólogo de cada progenitor, la última pareja determina nuestro sexo, masculino (XY) o femenino (XX).

El conjunto de los cuarenta y seis cromosomas, es decir, el patrimonio genético completo de la célula, se conoce como el genoma. Los cromosomas no se mueven al azar por la célula, sino que están recogidos en un compartimento específico: el núcleo. Se puede decir que cada célula de nuestro cuerpo contiene en una biblioteca (núcleo) una colección de libros (genoma) formada por veintitrés parejas de libros (cromosomas), divididos en capítulos (genes) y escritos en una lengua encriptada (el ADN).

En los animales con reproducción sexual todas las células tienen una dotación cromosómica diploide (contienen dos copias de cada cromosoma), con la excepción de las células germinales (óvulo y espermatozoide) maduras, que poseen una dotación cromosómica haploide (contienen una sola copia de cada cromosoma). Los cromosomas que determinan el sexo se denominan heterocromosomas o cromosomas sexuales, los restantes se llaman autosomas. En el ser humano, por tanto, tenemos veintidós parejas de autosomas, iguales en ambos sexos, y una pareja de heterocromosomas.

Los cromosomas homólogos son, como hemos dicho, dos copias de un mismo cromosoma, y portan el mismo tipo de genes. Por ejemplo, sabemos que el gen que codifica para la cadena beta de la hemoglobina se encuentra en el cromosoma 11, esto significa que cada persona tiene dos genes para la cadena beta de la hemoglobina, cada uno en un cromosoma 11.



La representación gráfica, obtenida a partir de una fotografía, de los cromosomas humanos se denomina cariotipo. El cariotipo es específico para cada especie, en él los cromosomas se representan en parejas de homólogos (uno de origen paterno, otro de origen materno) alineados de mayor a menor. El análisis del cariotipo permite identificar las alteraciones en el número y características morfológicas de los cromosomas. Imagen adaptada de National Cancer Institute, Wikimedia Commons.

Es importante considerar que los dos cromosomas homólogos no son idénticos, porque uno será de origen materno y otro paterno. De hecho, el motivo por el cual tenemos un set duplicado de cromosomas es porque cada célula de nuestro cuerpo se ha originado a partir de una única célula (el cigoto), formada a partir de la unión de un espermatozoide y un óvulo.

Los espermatozoides y ovocitos son en origen también diploides, pero se convierten en haploides a través de un proceso de división denominado meiosis, que descubriremos en preguntas posteriores.

Normalmente, en una célula somática tenemos parejas de cromosomas (por lo tanto, diploidía), pero, cuando la célula va a dividirse, cada cromosoma replica su ADN y llega, por tanto, a una situación temporal en que tenemos noventa y dos copias de cada gen. Esa copia exacta generada se denomina cromátida hermana, por lo que después de la replicación tendremos veintitrés parejas de cromosomas homólogos, cada uno formado por dos cromátidas hermanas, con la misma información genética.

5

¿EN QUÉ NOS DIFERENCIAMOS DE OTRAS ESPECIES?

Hasta hace unos años, todo lo que sabíamos sobre el origen del hombre se podía contar con los dedos de una mano. En solo cincuenta años hemos desvelado nuestros últimos doscientos mil años de historia, de forma que hoy sabemos bastante bien cuándo aparecimos sobre la Tierra y de dónde venimos; en definitiva, quiénes somos. Sabemos que el ser humano moderno tiene algo más de cien mil años, viene del África oriental y pertenece a una única especie.

Cuando en 2001 se descifró el genoma humano, descubrimos que todos somos iguales y también diferentes: el ADN de dos personas se diferencia como media en solo un 0,2 %. Tenemos, por lo general, más afinidad con las poblaciones más cercanas, pero puede suceder también que entre una persona blanca y una negra existan menos diferencias que entre dos personas blancas. De hecho, no existen razas humanas, no existe tampoco la raza humana, existe la especie humana. El descubrimiento de la igualdad de nuestro patrimonio genético es el descubrimiento social, quizá incluso político, más increíblemente importante de la ciencia. Una verdadera revolución, lejos aún de ser metabolizada en un continente desarrollado como es Europa. La genética ha demostrado que no existen razas, pero las noticias cotidianas demuestran que sí existe el racismo.

Cada uno de nosotros tiene un patrimonio genético único en el mundo, diferente al de sus progenitores, al de sus hermanos y al de todos los seres humanos presentes y pasados. Somos personas muy diversas, incluso sabiendo que, por pertenecer a la misma especie, tenemos los mismos genes.

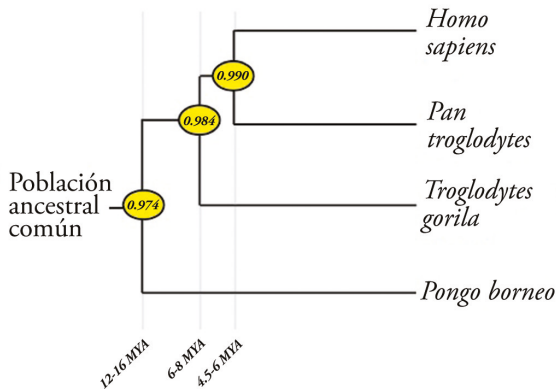
Y la situación no cambia mucho cuando nos comparamos con otras especies, sobre todo con aquellas más cercanas a nosotros. Si comparamos la secuencia de ADN del genoma humano con la del chimpancé, descubriremos que somos idénticos al 98,5 %. Prácticamente las dos especies tienen los mismos genes, derivados de un antecesor común. No existen genes «típicos» del ser humano o de los monos, simplemente pequeñas diferencias en las secuencias nucleotídicas. Tenemos genes con secuencias muy parecidas, que dan lugar a proteínas similares que, presumiblemente,

tienen la misma actividad molecular y función biológica. Pero entonces, ¿por qué somos diferentes de un chimpancé?

Las diferencias, morfológicas y comportamentales, dependen de la combinación de alelos diversos de los mismos genes que conforman el genoma de las dos especies. En la práctica, una persona es distinta a un chimpancé por la misma razón que dos personas son distintas entre sí: por la distinta combinación de las variantes alélicas de sus genes. Es decir, las diferencias individuales y entre especies filogenéticamente cercanas se producen debido a que un mismo gen puede existir en distintas variantes (llamadas alelos), que tienen pequeñas diferencias en el ADN. Los alelos, aun codificando para la misma función fisiológica, pueden tener diferencias y determinar características distintas. Un mismo gen puede existir en decenas de variantes distintas, de las que portaremos una (si somos homocigóticos) o como máximo dos (heterocigóticos). La diferencia, por tanto, se crea por las combinaciones de los alelos, y esto explica el que dos hijos de los mismos padres sean distintos físicamente.

Contamos, de esta manera, con un mecanismo de mezcla de genes, que introduce variabilidad genética y que produce un número de posibles combinaciones prácticamente infinito. Esta mezcla se lleva a cabo gracias a la meiosis, un proceso de división celular encaminado a formar los gametos (óvulo y espermatozoide). Durante la meiosis, existen dos mecanismos que introducen variabilidad en los genes, por un lado, se produce una mezcla molecular llamada sobrecruzamiento en la que los cromosomas homólogos intercambian segmentos de ADN. Esto implica que un cromosoma heredado de nuestra madre tendrá uno o más segmentos de ADN de nuestro abuelo, y lo mismo pasaría con un cromosoma heredado de nuestro padre. Además del sobrecruzamiento, en la meiosis se produce un reparto aleatorio de los cromosomas en los gametos generados.

En la especie humana existen cerca de veinticuatro mil genes, y muchos de ellos cuentan con diversas variantes. La variabilidad producida por la meiosis hace que la probabilidad de tener dos hijos —no gemelos— genéticamente idénticos sea de 1 cada 6×10^{43} , ¡un número de individuos mayor al número de personas nacidas hasta hoy desde que apareció el género humano! En la práctica, como vemos, la formación de nuestro peculiar patrimonio genético es una gran lotería genética.



En el diagrama se muestra la filogenia de los primates actuales. Los números rodeados por círculos indican el porcentaje de ADN idéntico entre especies (excluyendo las mutaciones por deleciones o inserciones de bases). Los seres humanos modernos comparten casi el 99 % de ADN con los chimpancés (*Pan troglodytes*), de los que nos separamos hace cuatro y medio a seis millones de años. Es difícil creer que, a pesar de compartir casi el total del material genético, seamos seres tan diferentes.

Obviamente, las diferencias genéticas se agrandan poco a poco cuando nos comparamos con animales filogenéticamente distantes, porque no derivamos de ancestros comunes. La distancia genética se define como la medida de la diferencia genética existente entre dos especies, y viene expresada como probabilidad de compartir un mismo gen. Hay una gran distancia génica entre la especie humana y una bacteria, menos distancia con un reptil, menos aún con un mamífero, y casi nada con los primates.

La distancia genética entre las tres especies *Homo sapiens* (el ser humano), *Pan troglodytes* (el chimpancé) y *Pan paniscus* (el bonobo) es tan limitada que algunos investigadores sostienen que deberían estar todas en el mismo género (*Homo*, el primero que Linneo describió). De hecho, las reglas de clasificación biológica imponían que dos especies que tienen el mismo antepasado común se debían poner en el mismo género. Y este es el caso del ser humano y estas dos especies de primates, que comparten un antepasado común que vivió en el planeta hace seis millones de años, y que es distinto al que originó al orangután y al gorila.

¿Y si los chimpancés fueran «hombres»...? O tal vez al contrario.

6

¿CUÁL ES LA ESPECIE CON MÁS GENES?

¿El tamaño importa? Si hablamos de las dimensiones del genoma, la respuesta es no: tener más genes no significa necesariamente ser una especie particularmente evolucionada. El genoma de la especie humana está formado por unos tres mil millones de pares de bases, un número enorme, aunque antes de celebrarlo, debemos saber que existen numerosas especies con genomas mucho más grandes que el nuestro.

Entre los vertebrados, el récord en tamaño del genoma lo ostenta un pez africano perteneciente a la clase *Sarcopterygii*, el *Protopterus aethiopicus*, con un genoma estimado en unos 130.000 millones de pares de bases. Recordemos que el ADN de cada una de nuestras células extendido mide alrededor de dos metros, el de este pez alcanza una longitud de ¡casi noventa metros!

Lo que el lector probablemente no se haya imaginado nunca es que el organismo viviente con el genoma más grande ni siquiera es un animal. De hecho, el campeón del mundo en esta categoría es un representante del mundo vegetal: la rara flor japonesa *Paris japonica*. Unos investigadores holandeses —cuyo conocimiento sobre plantas no se puede poner en duda— han descubierto que esta especie tiene un genoma de 149.000 millones de pares de bases. De todos modos, este título de récord mundial puede durarle poco a la flor japonesa, ya que es muy probable que existan organismos vivos con genomas aún más grandes que el suyo. Algunas estimaciones hacen pensar que la *Amoeba dubia* (sí, una ameba) pueda tener un genoma de hasta 670.000 millones de pares de bases, pero los métodos utilizados para determinar sus dimensiones no son considerados suficientemente precisos por la comunidad científica.

De hecho, para la pequeña flor japonesa, esta enorme dimensión del genoma es más un inconveniente que una ventaja. Para replicar esta colosal cantidad de ADN hace falta gastar mucha energía, que podría ser utilizada en otras funciones celulares. Y si por casualidad el lector está pensando en plantar una *Paris japonica* en la terraza de casa, quizá sea recomendable escoger otra planta: esta especie no duraría mucho más de un día, dado que



La rara flor japonesa *Paris japonica* es, por el momento, el organismo vivo con el genoma más grande. Con un ADN celular formado por 149.000 millones de pares de bases, si fuese posible apilarlo en vertical, tendríamos una torre más alta que el Big Ben. Foto: Apsdake, Wikimedia Commons.

es extremadamente sensible al estrés ambiental, por ejemplo el causado por la contaminación o el cambio climático. Además, imaginando que se tuviera un don especial para la jardinería y lograrse que sobreviviera, la planta tardaría mucho en crecer, dado que necesita mucho tiempo para duplicar su enorme dotación cromosómica. Como puede verse, el ADN es metabólicamente caro.

Por lo que hemos visto hasta ahora, los genomas de los organismos vivos tienen dimensiones que difieren en varios órdenes de magnitud, y lo más curioso es que no existe una razón aparente. En genética se usan tres paradojas para describir este concepto:

1. La paradoja del valor K (siendo K el número de cromosomas): la complejidad de un organismo no se correlaciona con el número de cromosomas (el ser humano tiene cuarenta y seis cromosomas, mientras que algunos insectos llegan a los doscientos cincuenta).
2. La paradoja del valor C (cantidad de ADN contenido en el núcleo de una célula haploide de un organismo):

la complejidad no correlaciona con el tamaño del genoma (de otra manera, seríamos menos complejos que una ameba).

3. La paradoja del valor N (siendo N el número de genes): el número de genes y la complejidad de los organismos no están relacionados.

Llegados a este punto conviene hacer una matización: tener un genoma más grande no significa necesariamente tener un mayor número de genes, sencillamente podría deberse a contener un mayor número de copias del mismo gen. La mencionada *Paris japonica*, por ejemplo, es octaploide ($8n$), por lo que posee ocho copias de cada cromosoma.

Un organismo monoploide o haploide tiene un solo juego de cromosomas (una copia de cada cromosoma). Por otro lado, la poliploidía es la condición por la cual un organismo o una célula poseen un número de juegos cromosómicos superior al normal (como ocurría en *Paris japonica*), una condición bastante común entre las plantas.

A la vista de toda esta variabilidad pueden surgir algunas dudas: ¿por qué el genoma de algunas especies es tan pequeño, comparado con otras cuyo tamaño es enorme? ¿Existe alguna razón evolutiva como base para toda esta variabilidad? Como hemos descrito, la dimensión del genoma no se correlaciona con la complejidad del organismo, por lo que la explicación no parece ser evolutiva. Entonces, ¿cuáles son los mecanismos por los que un organismo puede cambiar la dimensión de su genoma?

El primer «truco» para agrandar el genoma es la poliploidización. Detrás de este término casi impronunciable se esconde un mecanismo muy sencillo: se trata básicamente de un gran «copia y pega» en el que el genoma entero viene duplicado, triplicado, y así sucesivamente. Otro mecanismo para aumentar la dimensión del genoma es la duplicación de secuencias repetidas, activadas por los retrotransposones con LTR, unos fragmentos de ADN capaces de copiarse a sí mismos en otros puntos del genoma, pudiendo crear decenas de copias en una sola generación.

El quid de la cuestión, por tanto, es que los genomas muy grandes no lo son por poseer muchos genes, sino que contienen cantidades desorbitadas de ADN no codificante. Y ¿para qué sirve todo este material genético que no codifica para formar proteínas? Para dar respuesta a esto, los científicos rusos Patrushev

y Minkevich han elaborado la teoría del ADN altruista, que perfecciona una teoría nacida en los años setenta. De acuerdo con esta hipótesis, el ADN no codificante serviría como protección contra mutaciones en las regiones codificantes. Se estima que en nuestras células se producen aproximadamente veinte mil mutaciones diarias. Por suerte, contamos con mecanismos de reparación del ADN, que arreglan en la medida de lo posible los cambios no deseados. Pero si por alguna razón los agentes mutagénicos son realmente fuertes, se desata el siguiente mecanismo de defensa, propuesto por Patrushev y Minkevich.

En situaciones extremas, la célula lanzaría su comando multiplicador y ordenaría a los retrotransposones con LTR que despertasen de su letargo y comenzasen a copiarse y pegarse en varias zonas del cromosoma, con la intención de aumentar la cantidad de ADN no codificante. De esta manera se reducirían las mutaciones en las regiones codificantes por una sencilla razón estadística. El ADN no codificante sería por tanto un ADN altruista que se sacrifica a sí mismo, exponiéndose a las mutaciones que de otra manera afectarían al ADN codificante.

Todavía, no obstante, faltan algunos datos más para verificar esta hipótesis. Lo que sí está comprobado es que los elefantes raramente sufren tumores, y se ha descubierto que son una de las especies superiores que presenta más duplicaciones en su genoma. En este contexto, la expresión «sano como un roble» podría ser sustituida por «sano como un elefante», que tiene una mayor base científica.

7

¿POR QUÉ LA SECUENCIACIÓN DEL GENOMA HUMANO HA CAMBIADO EL MUNDO?

Existen descubrimientos científicos que indudablemente suponen un cambio radical, un antes y un después. La publicación de los resultados del Proyecto Genoma Humano ha sido seguramente uno de estos saltos hacia delante. Hasta ese momento, solo podíamos mirar por el ojo de la cerradura, ¡ahora la puerta está abierta!

La envergadura de este proyecto era asombrosa: cerca de dos mil investigadores de todo el mundo trabajando para lograr la secuenciación del genoma humano al completo, un trabajo con unas conclusiones sorprendentes. El desciframiento de los genes que componen nuestro ADN supondría unas implicaciones médicas y farmacéuticas enormes: gracias a la identificación de los genes responsables de enfermedades, la medicina podría prever la probabilidad de un organismo de desarrollar enfermedades de origen genético para después lograr la síntesis *ad hoc* de fármacos específicos.

Uno de los resultados más sorprendentes fue el número de genes encontrados: alrededor de 35.000–40.000 genes. Los textos científicos siempre habían imaginado un número mucho más alto: la longitud del genoma humano es tal (cerca de 3.200 millones de pares de bases) que se esperaba estuviera constituido por, al menos, 50.000–150.000 genes. También se esperaban más genes al contrastarnos con organismos más simples, como las moscas de la fruta. Se creía que, si la humilde mosca de la fruta *Drosophila melanogaster* poseía trece mil genes, un organismo mucho más grande y complejo como el ser humano debía tener muchas más veces esa cantidad, con lo que la estimación de 150.000 genes parecía razonable. En realidad, solo tenemos el doble de genes que esta mosca, y la misma cantidad que algunos cereales. Piensa en esto la próxima vez que desayunes.

El reducido número de genes humanos encontrados supuso un dilema para la ciencia. Cuando este dato se hizo evidente, los investigadores se vieron obligados a buscar otra razón para explicar nuestra enorme complejidad. Si el ser humano está tan evolucionado, ¿cómo es posible que el contenido de sus genes no sea muy diferente al de una hierba o un gusano? Y si, como parece, el genoma del chimpancé es en efecto el más parecido al nuestro, también queda por explicar cómo una especie ha llegado a colonizar el mundo en los últimos ciento cincuenta mil años mientras la otra vive todavía entre los árboles, y a esta pregunta no se puede responder solo en términos genéticos.

La gran ventaja de los recientes descubrimientos es que nos alejan de la idea de que todo puede ser explicado con base en genes individuales. El Proyecto Genoma Humano ha refutado finalmente la idea de que los genes constituyen en buena parte la materia prima a partir de la que se desarrolla

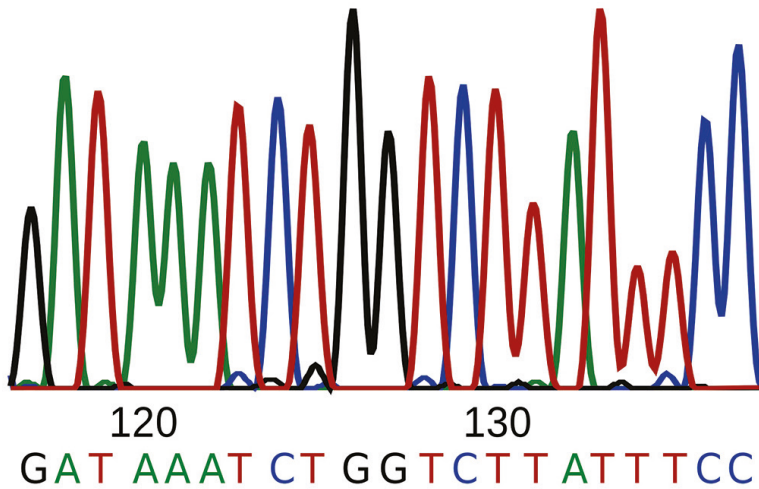
un individuo, demostrando en cambio que se trata de un solo elemento en una ecuación mucho más compleja.

En la misma historia del ser humano hay quien ha intentado presentar los genes como los únicos agentes responsables del desarrollo de la conducta, y esto ha comportado terribles consecuencias (piensa, por ejemplo, en el mito de la raza aria creado por el nazismo). El número relativamente escaso de genes encontrados elimina la posibilidad de que sean ellos los responsables de la aparición de modelos de comportamiento como la criminalidad o la orientación sexual, y quedan totalmente desacreditadas posiciones como la de Dean Hammer, que sostenía haber aislado en el cromosoma X un gen cuya presencia predisponía al individuo a la homosexualidad. Afirmaciones similares se han hecho para muchos tipos de características, desde la habilidad para correr o el sentido artístico ¡hasta las tendencias políticas! La secuenciación del genoma humano contradice claramente todas las incongruencias que por muchos años se han propuesto como verdades irrefutables.

La ciencia ha borrado de golpe todas las posibilidades del llamado «determinismo biogenético»: no tenemos suficientes genes en nuestro ADN para que esta idea pueda ser correcta. La maravillosa diversidad de la especie humana no está fija en nuestro código genético, sino que el ambiente es determinante: solo observando el modo en que estos genes se activan o inactivan los investigadores han podido ver la diferencia significativa entre las distintas especies de mamíferos.

El Proyecto Genoma Humano ha determinado también otro factor importantísimo a nivel social: la homogeneidad en la diversidad humana. Esto destruye completamente el mito de la superioridad racial pues, desde un punto de vista biológico, la humanidad es esencialmente igual. La «raza» no tiene significado para la ciencia, ya que todas las personas somos iguales al 99,9%. Fundamentalmente, todos somos la misma cosa; solo diferimos en 3 de los 3.000 millones de pares de bases de nuestro genoma, lo cual imposibilita que distinciones como la racial tengan alguna base científica. Las diferencias étnicas y culturales que indudablemente existen entre grupos humanos no tienen, por tanto, ningún significado a nivel genético, donde la humanidad es ciertamente una, más allá del color de la piel.

Las ideas racistas ya no pueden ser justificadas y razonadas con argumentos genéticos. El Proyecto Genoma Humano deja fuera



El Proyecto Genoma Humano ha supuesto el análisis del genoma mediante la técnica de secuenciación del ADN, consistente en identificar y ordenar todos los nucleótidos que forman nuestro patrimonio genético. Los nucleótidos son las moléculas básicas que conforman el ADN; existen cuatro tipos, en función de la base nitrogenada que contengan: adenina (A), timina (T), guanina (G) y citosina (C). Secuenciar significa leer el orden en que estos nucleótidos están dispuestos a lo largo del ADN.
 Imagen de Sjef, Wikimedia Commons.

de juego a aquellas personas que se han esforzado en camuflar su xenofobia con explicaciones sobre la superioridad genética, todas ellas sin ningún fundamento real. Naturalmente, esto no ha puesto fin al racismo, pero al menos ha despojado de argumentos pseudocientíficos a sus defensores. Del mismo modo, ha puesto fin —desde un punto de vista científico— a las absurdas ideas creacionistas que sostienen que el ser humano ha sido creado separadamente de otras especies. Hoy en día, está ampliamente demostrado que no somos criaturas particulares: el Proyecto Genoma Humano prueba definitivamente que compartimos genes con otras especies, que los genes arcaicos ayudaron a hacer de nosotros lo que somos, y que esto existía ya desde el comienzo de los tiempos (de hecho, una pequeña parte de este patrimonio común se remonta hasta organismos tan sencillos como las bacterias).

BASES DE LA GENÉTICA

Los investigadores del Proyecto Genoma Humano han denominado el mapa del código genético «un regalo para la humanidad», destinado a aumentar el conocimiento diagnóstico y a desarrollar nuevas terapias. Un regalo que tal vez nos haya hecho, por fin, a todos iguales.