

El organismo pluricelular como una unidad

Introducción

La Biología tiene como objetivo estudiar los seres vivos. Se puede considerar como organismo vivo desde una bacteria que está formada por una sola célula hasta una ballena, conformada por cientos de millones de ellas. En un organismo unicelular, la célula individual debe efectuar todas las actividades necesarias para su propia vida. En un organismo pluricelular formado por muchas células, cada tipo de célula desempeña una tarea específica.

Los animales, plantas y muchos hongos son pluricelulares, sus células están especializadas para realizar ciertas funciones permitiendo así una división eficiente del trabajo, lo que hace al organismo más independiente de los cambios del medio en donde viven. Generalmente los científicos elaboran modelos con los componentes de una estructura a fin de comprender y visualizar las relaciones y los procesos que se establecen.

En la actualidad se plantean tres grandes modelos para explicar la complejidad de la vida en la Tierra, éstos son:

- Modelo Celular de Organización
- Modelo Pluricelular de Organización
- Modelo Ecosistémico de Organización

Esta visión global del individuo permitirá obtener explicaciones acerca del funcionamiento de su propio organismo y comprender cómo hay situaciones que pueden alterar el equilibrio y mantenimiento de los sistemas que lo conforman.

¿Qué es un organismo pluricelular?

Con relación a la definición de lo que es un organismo pluricelular, Vanegas (1989), plantea lo siguiente: *"Lo que caracteriza a los organismos pluricelulares, mas que la presencia de muchas células, es la presencia de muchos sistemas especializados (transporte de líquidos y gases, digestivo, excretorio, nervioso, hormonal, orientación con respecto a la luz, o a campos gravitacionales, de sostén, de movimiento, inmunológico, termorregulador, otros). Cada sistema confiere al organismo una mayor habilidad para ciertas funciones. La presencia de múltiples sistemas exige necesariamente una interdependencia entre ellos en el medio interno, en forma tal que las funciones desempeñadas contribuyen de manera integrada al desempeño del individuo y a su interacción con el medio externo".*

"El individuo pluricelular funciona como una unidad, la cual posee coherencia interna gracias a la interacción entre sus diversos sistemas, y es afectada en forma global por el medio externo y así mismo actúa sobre éste de manera integrada"

Concepto de sistema

¿Qué es un sistema? ¿Cómo funciona? ¿Todo lo que está alrededor es un sistema? Usted generalmente ha escuchado términos que se refieren a este concepto, tales como sistema digestivo, sistema nervioso, sistema solar, sistema métrico decimal y otros.

Este término generalmente se ha utilizado al referirse al estudio y funcionamiento de los seres vivos, específicamente en el estudio de los sistemas respiratorio, circulatorio, digestivo, nervioso y otros. En esta oportunidad se analizará el concepto de sistema por ser básico para comprender el concepto de organismo pluricelular.

Para Bunge (1980) , un sistema es un objeto complejo cuyas partes o componentes están relacionados de tal modo, que el objeto se comporta como una unidad y no como un conjunto.

De acuerdo a Bertalanffy (1976) un sistema es un conjunto de elementos que interactúan.

Para Johansen (1982), un sistema es "un conjunto de partes coordinadas y en interacción para alcanzar objetivos, estas partes forman un todo que se encuentran bajo la influencia de fuerzas en relación definidas".

A continuación se describirán algunos de los aspectos que caracterizan a un sistema:

- **Relaciones:** Entre los componentes de un sistema existen relaciones estructurales y funcionales.
- **Sinergia:** El sistema se debe estudiar en forma global . Para poder hacerlo es necesario analizar las partes que lo constituyen, establecer sus relaciones y así determinar su funcionamiento. Esta Propiedad denominada sinergia se expresa generalmente con la frase:"El todo es más que la suma de las partes".
- **Subsistemas:** Un sistema puede formar parte de otro mayor, de tal manera que sus componentes pueden ser verdaderos subsistemas de cromosomas. Ejemplo de ello es el sistema digestivo, que se considera un subsistema del organismo.
- **Ámbito:** Cada sistema existe en un cierto espacio, este entorno del sistema es lo que se conoce como ámbito
- **Intercambio:** El hecho de existir un ámbito y diversos sistemas que forman parte de sistemas de mayor jerarquía, da lugar a que cada sistema establezca relaciones de intercambio con el ámbito y con los otros sistemas.
- **Equilibrio:** Los sistemas tienen la tendencia a mantener una cierta estabilidad o equilibrio entre sus componentes, pues ellos poseen una cierta capacidad para adaptarse a las perturbaciones de aquél. Es evidente, que los sistemas tienen

una capacidad limitada para mantener esta armonía y en el caso de que las perturbaciones sean de mayor intensidad a la soportada, se producirá entonces una ruptura del equilibrio del sistema.

Sistema Biológico

Un sistema biológico es más que una asociación de células que cumplen, en su conjunto una función básica del organismo, es la presencia de muchos sistemas especializados. La función de cada sistema es el producto de las propiedades básicas de las células que lo forman. Algunas de estas propiedades son: conducción de estímulos, contractilidad, soporte, muerte, transporte de sustancias y otras.

¿ Por qué existen diversos sistemas?

Un organismo pluricelular es más complejo en la medida que posea mayor número de cromosomas de células especializadas, es decir, células que difieran de otras en estructura y función y que realizan de manera especial ciertas funciones, además de las actividades básicas que debe efectuar para sobrevivir, como es absorber nutrientes, respirar y sintetizar. Por ejemplo: existen células sensitivas altamente especializadas que pueden captar estímulos muy tenues. Inclusive existen, en muchos organismos pluricelulares, varias clases de células sensitivas, algunas especializadas para reaccionar ante estímulos luminosos, otras para los estímulos sonoros, otras para los estímulos mecánicos y así sucesivamente.

Como consecuencia de esta especialización se logra una división eficiente del trabajo entre los distintos grupos de células, se evita así la duplicación de esfuerzos, y el organismo poseerá un mayor número de cromosomas de sistemas. Este hecho, a su vez trae como consecuencia que el individuo sea menos dependiente de los cambios del ambiente en el que habita. Por ejemplo los musgos no poseen un sistema de vasos que permiten el transporte de agua y sales minerales al resto de la planta, por, lo que llegan a crecer pocos milímetros del suelo, no están provistos de una cutícula protectora lo cual sólo les permite vivir en sitios muy húmedos para evitar la desecación.

En algunos organismos animales, como por ejemplo la planaria que no posee un sistema respiratorio, realiza el intercambio de gases en toda la superficie del cuerpo, mediante difusión directa a través de su cubierta protectora; y debe vivir en sitios húmedos para evitar la desecación, por ser su cubierta protectora delgada.

Principales sistemas en animales y plantas

Entre los sistemas que poseen los animales más complejos, incluyendo al hombre, cabe mencionar:

- El Sistema Tegumentario: comprende la piel y las estructuras derivadas de ellas y sirve de cubierta protectora para todo el organismo.
- Los Sistemas Esqueléticos y Muscular: proporcionan sostén, protección y los medios la locomoción, también mantienen la forma y posición del cuerpo.
- El Sistema Digestivo: transforma los alimentos en sustancias útiles para el organismo

- El Sistema Respiratorio: lleva oxígeno al interior del organismo y elimina los gases de desecho de la respiración, hacia el exterior.
- El Sistema Excretor: asegura la retención de las sustancias necesarias para la existencia del organismo y elimina las sustancias de desecho.
- El Sistema Circulatorio: tiene la función del transporte de las sustancias nutritivas a todas las células y recoge de estas las sustancias de desecho que serán expulsadas.
- El Sistema Reproductor: cumple la función del mantenimiento de la especie.
- El Sistema Nervioso y Endocrino: coordina las actividades de todas las partes del cuerpo y la adaptación animal a situaciones ambientales particulares.

Igualmente, las plantas llevan a cabo los procesos básicos que las mantienen vivas y ello requiere de sistemas como:

- El Sistema de Transporte: como su nombre lo indica permite el transporte de agua y sales minerales a través del xilema y el transporte de nutrientes, mediante los vasos conductores del floema
- El Sistema de Nutrición comprende dos procesos, la síntesis de la materia orgánica, a partir de CO₂ y agua a nivel del estoma y la incorporación de sustancias minerales a través de raíces
- El Sistema de Reproducción: comprende las estructuras relacionadas con el desarrollo de semillas y otras formas de reproducción
- El Sistema de Soporte: representado por todas las estructuras que intervienen en el transporte y protección de la desecación de la planta

La teoría celular



La célula es la unidad básica de estructura y función en un organismo multicelular

El desarrollo de la teoría celular es una ilustración de la interacción entre hechos e ideas. Los avances técnicos han permitido ir descifrando poco a poco los más intrincados problemas biológicos, hasta llegar a facilitar en nuestros días una visión precisa y de gran complejidad de los organismos vivos y en particular de la célula.

Si retrocedemos al menos unos trecientos años, **Robert Hooke**, al describir las "células", y **Antonie van Leeuwenhoek**, al observar por vez primera los microorganismos y otras formas celulares, con sus microscópios rudimentarios, ponían al alcance del hombre valiosos medios de observación que al ser perfeccionados más tarde, servirían para dar pasos de gigante en el asentamiento de los conocimientos de la célula

Durante el período inicial de desarrollo de la teoría celular, los científicos acumularon hechos relativos a las células, con la ayuda de microscópios simples. El período medio de desarrollo de la teoría celular comprendió no solo la observación, sino también los intentos de los científicos para llegar a generalizaciones a partir de sus descubrimientos.

En 1839 ocurrieron dos hechos sobresalientes en conexión con este tema: **Purkinje**, en Bohemia, acuña el término "protoplasma" para significar el contenido vivo de la célula, y los alemanes **Schleiden y Schwann** presentan la idea de que todos los seres vivos están formados por células, provocando así el nacimiento de lo que más tarde habría de llamarse "**teoría celular**", en la que se define un hecho trascendental: la célula es la unidad fundamental no solo por lo que respecta a su función, sino también en cuanto a su estructura.

Este período terminó con el enunciado de la teoría celular cuyos postulados pueden resumirse:

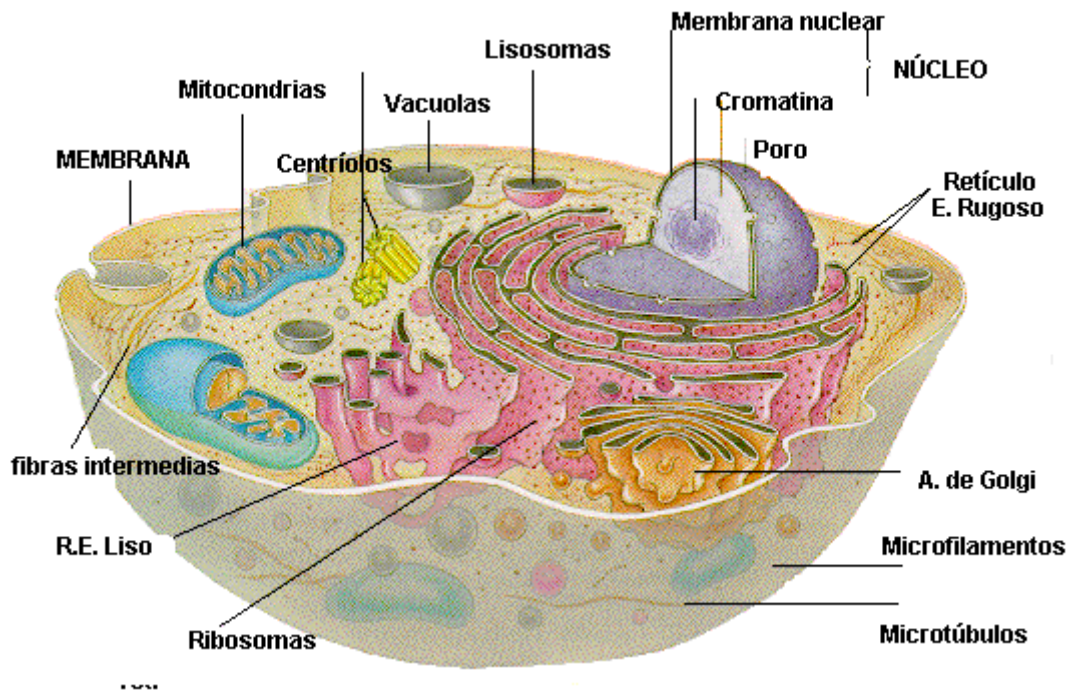
- Todos los animales y vegetales están constituidos por células.
- La célula es la unidad básica de estructura y función en un organismo multicelular.
- La división celular da origen a la continuidad genética entre células progenitoras y sus descendientes.
- La vida del organismo depende del funcionamiento y control de todas sus células.

La teoría celular, que inicialmente se acogió con bastantes reservas, produjo un marco apropiado para el progreso posterior de la biología celular, al presentar a los biólogos algo uniforme y coherente en donde fundamentar sus estudios de la célula aislados y comparativos. Ofreció una esperanzadora seguridad de que las variaciones sugeridas por la teoría de la evolución, tenían un tronco común y que este estaba constituido por la organización celular de los sistemas vivos.

Desde entonces la teoría celular se ha ido desarrollando y expandiendo, dando una explicación lógica sobre cómo pueden haber evolucionado los organismos multicelulares a partir de formas unicelulares.

Los procesos de fermentación, respiración, fotosíntesis y duplicación de cromosomas son actividades que tienen lugar en el interior de las células, estos se llevan a cabo tanto en células de organismos unicelulares o multicelulares. Con la teoría de la evolución y la teoría genética, la teoría celular forma parte de la estructura conceptual de todas las Ciencias Biológicas.

La Célula



Estructura de una célula procariótica.

La célula es la unidad fundamental de la cual están constituidos todos los seres vivos. Todos los organismos vivos están formados por células, y en general se acepta que, ningún organismo es un ser vivo si no consta al menos de una célula. Algunos organismos microscópicos, como bacterias y protozoos, son células únicas, mientras que los animales y plantas están formados por muchos millones de células organizadas en tejidos y órganos.

Aunque los virus y los extractos acelulares realizan muchas de las funciones propias de la célula viva, carecen de vida independiente, capacidad de crecimiento y reproducción, propios de las células y, por tanto, no se consideran seres vivos.

Estructura de una célula

Las células, aunque muy pequeñas son muy complejas, y están formadas por diversas estructuras que le permiten llevar a cabo funciones como obtener energía para el crecimiento y la reproducción. La biología estudia las células en función de su constitución molecular y la forma en que cooperan entre sí para constituir organismos muy complejos, como el ser humano.

Para poder comprender cómo funciona el cuerpo humano sano, cómo se desarrolla envejece y qué falla en caso de enfermedad, es imprescindible conocer las células que lo constituyen. Los biólogos celulares, equipados con microscopios cada vez más potentes, procedieron a estudiar la anatomía microscópica de la célula y observaron que está formada por las siguientes estructuras:

Pared celular: es una delgada cubierta de materiales no vivos que recubre la célula. En las plantas esta se denomina celulosa se caracteriza por ser rígida, en los animales esta cubierta es más flexible.

Membrana celular: sigue a la pared celular, esta consta de tres capas, una media formada por grasas (lípidos) y dos de proteínas. Esta estructura permite seleccionar que elementos pueden entrar o salir de la célula.

El citoplasma comprende todo el volumen de la célula, salvo el núcleo. Engloba numerosas estructuras especializadas y orgánulos, que se describirá más adelante. La solución acuosa concentrada en la que están suspendidos los orgánulos se llama citosol; en este se producen muchas de las funciones más importantes de mantenimiento celular, como la respiración, la síntesis de proteínas y la fotosíntesis. En el citoplasma se encuentran los siguientes orgánulos:

Las Mitocondrias: son los centros de actividad respiratoria, pueden descomponer los compuestos orgánicos en anhídrido carbónico y agua, que se exhalan al respirar; cuando esto ocurre se libera energía en forma de ATP. Son partículas de 0.2 a 0.3 micras, formadas por una membrana externa y otra interna con muchos pliegues denominados crestas, que aumentan la superficie interna en donde se realiza la producción de ATP. Las mitocondrias son abundantes en las regiones celulares en la que se requiere más actividad metabólica o energía como en las células musculares o en las células hepáticas.

Cloroplastos: son las partículas más grandes de las células, se han encontrado solo en plantas y en algunos protistas. Al igual que las mitocondrias presentan numerosas membranas internas. En estas se efectúa la fotosíntesis, puesto que aquí se almacena un pigmento denominado clorofila.

Complejo de Golgi: está formado por un grupo de membranas aplanadas, en forma de sacos, que se encuentran cerca del núcleo. Se cree que interviene en la excreción y el transporte de partículas hacia adentro y fuera de la célula.

Lisosomas estas partículas son más pequeñas que las mitocondrias y contienen enzimas encerradas en una membrana, que actúan como catalizadores en el rompimiento de grandes moléculas de grasas, proteínas y ácidos nucleicos en moléculas más pequeñas; que pueden ser utilizadas como fuentes de energía.

Retículo endoplasmático es un sistema membranoso que se conecta con la membrana nuclear, por lo que posiblemente intervenga en funciones de transporte interno de la célula.

Ribosomas: son partículas diminutas y numerosas, de 0.02 micras de diámetro, adheridas al retículo endoplasmático, o libres en el citoplasma. En esta se realiza la síntesis de proteínas .

Centríolos, son estructuras en forma de bastón, situadas en la proximidad del núcleo de las células animales. Intervienen en la división celular.

El Núcleo: es la estructura de mayor tamaño e importancia en casi todas las células animales y vegetales ; es esférico y mide unas 5 µm de diámetro, .En el núcleo se llevan a cabo diversas funciones:

- es responsable de la reproducción o continuidad celular ,
- en este se lleva a cabo la síntesis de ácidos nucleicos (ADN y ARN).
- el ARN sintetizado pasa al citoplasma , desempeñando el papel de mensajero y transfiriendo la información genética del ADN.

El núcleo esta formado por las siguientes estructuras:

La membrana nuclear, rodea al núcleo y separa su contenido del citoplasma; esta presenta poros a través de los cuales se produce el intercambio de sustancias entre el núcleo y el citoplasma

Los cromosomas, se observan como gránulos esparcidos por el núcleo son difíciles de identificar por separado; pero justo antes de que la célula se divida, se condensan y adquieren grosor suficiente para ser detectables como estructuras independientes, suelen aparecer dispuestos en pares idénticos. El nucleolo es una estructura redondeada, constituida de ARN, que desaparece durante la división celular. En el nucleolo se sintetizan ARN y proteínas, que migran al citoplasma a través de los poros nucleares, a continuación se modifican para transformarse en ribosomas.

La teoría celular.

El desarrollo de la teoría celular es una ilustración de la interacción entre hechos e ideas. Por medio de esta puede relacionarse la vida de un organismo multicelular con la vida de la célula.

Durante el período inicial de desarrollo de la teoría celular, los científicos acumularon hechos relativos a las células, con la ayuda de microscopios simples. El período medio de desarrollo de la teoría celular comprendió no solo la observación, sino también los intentos de los científicos para llegar a generalizaciones a partir de sus descubrimientos. Este período terminó con el trabajo de Schleiden y Schwann (1839) y con el enunciado de la teoría celular:

Todos los animales y vegetales están constituidos por células.

La célula es la unidad básica de estructura y función en un organismo multicelular.

La división celular da origen a la continuidad genética entre células progenitoras y sus descendientes.

La vida del organismo depende del funcionamiento y control de todas sus células.

Desde entonces la teoría celular se ha ido desarrollando y expandiendo, dando una explicación lógica sobre cómo pueden haber evolucionado los organismos multicelulares a partir de formas unicelulares.

Los procesos de fermentación, respiración, fotosíntesis y duplicación de cromosomas son actividades que tienen lugar en el interior de las células, estos se llevan a cabo tanto en células de organismos unicelulares o multicelulares. Con la teoría de la evolución y la teoría genética, la teoría celular forma parte de la estructura conceptual de todas las Ciencias Biológicas.

La célula como un biosistema

El concepto de organismo se presenta aun hasta nuestros días como una intersección entre la ciencia y la filosofía. Siendo así, cualquier explicación resulta una mera explicación acerca de la vida misma. En este sentido Lwoff define al organismo vivo como un sistema integrado de estructuras macromoleculares y de funciones capaz de reproducirse".

En cualquiera circunstancia biólogos y filósofos han acordado que los organismos vivos constituyen una clase especial de sistemas concretos. De allí, y para subrayar este carácter integrativo se le denomina biosistema (*Bunge, 1980*).

La Biología indica que todo biosistema es un sistema químico "especial", es decir, cualquier organismo es algo más que un simple sistema químico inanimado como el aire, la madera o la complicadísima molécula del ADN. Un biosistema es un sistema por cuanto está estructurado en un conjunto de partes o componentes relacionados entre sí y que funciona como una unidad. Más correctamente, un biosistema actúa como un quimiosistema, en otras palabras, un sistema reactivo cuyos componentes son átomos y moléculas que interactúan entre sí. Pero además, es también un sistema abierto, por cuanto sus componentes intercambian materia y energía con su medio externo, y más aún, dicho intercambio es selectivo ya que los biosistemas están dotados de "paredes" (*membranas*) que limitan dicho intercambio.

Los biosistemas son también sistemas autocontrolados por cuanto regulan y controlan a sí mismo las reacciones químicas y los productos de dichas reacciones a través de la inhibición o estimulación de las mismas. Una peculiaridad importante de todos los biosistemas es que son capaces de sintetizar sus componentes más complejos a partir de otros más simples, como por ejemplo la síntesis de proteínas a partir de aminoácidos, y esto a través de una maquinaria más compleja de control de tal proceso, como lo es el ADN.

Este material incluye el estudio de los organismos vivos como biosistemas y, más concretamente, como quimiosistemas cuyos componentes reaccionan entre sí, actúan como una unidad y toman de su medio circundante materia y energía; son capaces de controlarse a sí mismos, reproducirse, mutar y evolucionar.

Debido a que las células satisfacen esta caracterización del organismo, se dice que las mismas son biosistemas, con mayor razón las colonias de células y los organismos multicelulares, que además de las propiedades básicas señaladas poseen otras aún más complejas. La información la desarrollaremos en los siguientes temas:

1. Lípidos y membranas.
2. Modelos propuestos para membranas biológicas.
3. Transporte a través de membranas.
4. Exocitosis y endocitosis.
5. Compartimentación celular.

6. Flujo energético: fotosíntesis y respiración.

7. Metabolismo celular.

Ciclo celular

Introducción

El crecimiento y el desarrollo de los organismos vivientes dependen del crecimiento y la multiplicación de sus células. En los organismos unicelulares, la división celular implica una verdadera reproducción y por este proceso, a partir de la célula primitiva, se originan dos o más individuos. Por el contrario, los organismos multicelulares provienen de una sola célula, el cigoto, y la repetida multiplicación de esta y de sus descendientes, determina el desarrollo y el crecimiento del individuo.

El tamaño de la mayoría de los organismos está determinado por el número de elementos celulares que los componen y no por el volumen de las células individuales. Cada clase de célula tiene una uniformidad general de volumen, que puede diferir acentuadamente en células de distinto tipo. En muchos casos, la célula parece crecer hasta cierto límite, antes que se produzca una división.

En el curso de su vida, todas las células pasan fundamentalmente por dos períodos: uno de interfase << o de no división> durante el cual se duplica el material genético, y otro de división, por medio del cual se producen dos células hijas. Todo este proceso es lo que constituye un **ciclo celular** completo, ver figura N° 1.

Fases del Ciclo Celular

Interfase

Es el período de tiempo que transcurre entre dos mitosis, y que comprende los períodos G1, S, y G2. Durante la interfase se produce la duplicación de todos los componentes fundamentales de la célula, es decir ADN, ARN y proteínas.

El período G1, llamado primera fase de crecimiento, se inicia con una célula hija que proviene de la división de la célula madre. La célula aumenta de tamaño, se sintetiza nuevo material citoplásmico, sobre todo proteínas y ARN.

El período S o de síntesis, en el que tiene lugar la duplicación del ADN. Cuando acaba este período, el núcleo contiene el doble de proteínas nucleares y de ADN que al principio.

El período G2, ADN se sigue sintetizando ARN y proteínas; el final de este período queda marcado por la aparición de cambios en la estructura celular, que se hacen visibles con el microscopio y que nos indican el principio de la mitosis o división celular.

División Celular o Mitosis

Mitosis es el proceso celular por el cual el núcleo de la célula se transforma en dos, duplicándose la información genética contenida en los cromosomas, que pasa de esta manera a las sucesivas células a que la mitosis va a dar origen.

Cuando se produce la división celular, el núcleo experimenta una reorganización completa. El proceso consta de varias operaciones sucesivas que pueden separarse en varias etapas:

1. **Profase** En ella se hacen patentes un cierto número de filamentos dobles: los cromosomas. Cada cromosoma constituido por dos cromátidas, que se mantienen unidas por un estrangulamiento que es el centrómero. Cada cromátida corresponde a una larga cadena de ADN. Al final de la profase ha desaparecido la membrana nuclear y el nucléolo.
2. **Metafase** Se inicia con la aparición del huso, donde se insertan los cromosomas y se van desplazando hasta situarse en el ecuador del huso, formando la placa metafásica o ecuatorial.
3. **Anafase** En ella el centrómero se divide y cada cromosoma se separa en sus dos cromátidas. Los centrómeros emigran a lo largo de las fibras del huso en direcciones opuestas, arrastrando cada uno en su desplazamiento a una cromátida. La anafase constituye la fase crucial de la mitosis, porque en ella se realiza la distribución de las dos copias de la información genética original.
4. **Telofase** Los dos grupos de cromátidas, comienzan a descondensarse, se reconstruye la membrana nuclear, alrededor de cada conjunto cromosómico, lo cual definirá los nuevos núcleos hijos. A continuación tiene lugar la división del citoplasma.

Origen de la ciencia genética

Genética es la ciencia que estudia las leyes de la transmisión de los caracteres hereditarios de los organismos.

La ciencia de la genética fue fundada hacia 1870 por Gregor Mendel, que descubrió las leyes empíricas de la herencia biológica, y se ha desarrollado sobre todo en el siglo XX, a partir del descubrimiento de las mutaciones por el holandés Hugo de Vries en el año 1900, de los experimentos realizados por Morgan con las moscas de las frutas (*Drosophila melanogaster*) y de las experiencias de otros investigadores como Severo Ochoa.

La base de estudio de la genética es el gen, o unidad de información para un carácter de un ser vivo contenida en los cromosomas de las células. El gen codifica la síntesis de las proteínas de acuerdo con un sistema, llamado código genético, descubierto en la década de 1960.

Gregor Mendel, considerado el padre de la genética, descubrió en el siglo XIX las leyes que rigen las características de los descendientes en función de los genes de los progenitores: la primera ley establece que si se cruzan dos razas puras para un determinado carácter, los descendientes de la primera generación serán todos iguales entre sí e iguales a uno de sus progenitores; la segunda señala que los caracteres recesivos que quedan ocultos en la primera generación, tras el cruce de dos razas puras, reaparecerán en la segunda generación en proporción de 1 a 3 respecto a los caracteres dominantes.

El bioquímico alemán Albrecht Kossel, descubrió los ácidos nucleicos y algunas de las bases nitrogenadas que forman parte de los nucleótidos. En 1910 le fue otorgado el premio Nobel de fisiología y medicina.

En 1933 el estadounidense Thomas Morgan, obtuvo premio nobel en medicina por su descubrimiento del rol desempeñado por los cromosomas en la herencia.

En 1959 los estadounidenses Arthur Kornberg y Severo Ochoa, obtuvieron premio nobel en medicina por su descubrimiento de los mecanismos en la síntesis biológica del ácido ribonucleico y ácido desoxiribonucleico.

La estructura del ADN fue descubierta por los investigadores Francis H. C. Crick, James D. Watson y Maurice H. Wilkins, que recibieron por ello el premio Nobel de fisiología y medicina por el descubrimiento de la estructura en doble hélice del ADN en 1962. Esto permitió el desentrañamiento del código genético en la década de los sesenta y la aparición de la ingeniería genética, que aplica las técnicas de la biología molecular para fabricar numerosas sustancias químicas por medios biológicos.

El médico y biólogo francés Jacques Monod, director del servicio de bioquímica celular del instituto Pasteur de París, investigó los procesos de la herencia genética, demostrando la existencia del ARN mensajero. Recibió el premio Nobel de medicina en 1965. Expuso su teoría de la causalidad biológica en "*El azar y la necesidad*" (1970).

El bioquímico francés Luis Federico Leloir recibió en 1970 el premio Nobel de química por sus estudios sobre los azúcares nucleótidos y el papel de éstos en la biosíntesis de los hidratos de carbono.

A partir de los años setenta ha experimentado un enorme desarrollo la genética molecular, que se está convirtiendo en una rama de la técnica y que permite a los investigadores modificar la información genética de los seres vivos, trasplantando genes de unos individuos a otros y de unas especies a otras. De esta manera se consigue que ciertas bacterias fabriquen grandes cantidades de proteínas, como la insulina humana y el interferón, necesarias para el tratamiento de ciertas enfermedades. De igual forma se mejoran ciertos cultivos trasplantando a una especie vegetal un gen de otra especie para que le proporcione protección contra ciertas enfermedades o alguna otra característica favorable. También es posible, aunque por el momento está en fase de investigación, la curación de algunas dolencias hereditarias utilizando estos métodos

Proyecto Genoma

En 1985 Charles Delisi, quien trabajaba en el departamento de Energía de Estados Unidos, estudiaba los efectos biológicos de la radiación. Notó que la biología iba a paso lento en el tema de decodificar el genoma humano. De inmediato alertó a otros colegas y esa inquietud se convirtió en tema de discusión en las altas esferas del gobierno. En 1990 el proyecto genoma humano se convirtió en una realidad gracias al presupuesto del gobierno estadounidense y a donaciones del Wellcome Trust de Gran Bretaña.

A principios de los años noventa, los Institutos Nacionales de la Salud de Estados Unidos, principales financiadores oficiales del Proyecto Genoma Humano plantearon la idea de patentar los genes humanos que sus científicos iban descubriendo. Uno de los promotores de esta iniciativa fue precisamente Craig Venter, que por entonces era la joya de la corona en la plantilla del proyecto público.

El director de ese proyecto, y su principal impulsor, era uno de los grandes mitos científicos del siglo XX: James Watson, uno de los investigadores que en 1953 descubrieron la doble hélice del ADN.

Watson sumamente molesto y contrariado ante la intención de los Institutos Nacionales de la Salud de patentar los genes. Proclamó que eso no era ni investigación ni innovación, que se trataba de un mero trabajo rutinario y que la información genética era un patrimonio de la humanidad sobre el que no cabían patentes ni registros. Abandonó la dirección del proyecto en 1992.

La iniciativa de patentar los genes en crudo no salió adelante, en gran parte gracias a la oposición radical de Watson.

Otra consecuencia de la crisis fue que en 1998 Craig Venter, uno de los científicos que formaba parte del proyecto gubernamental, abandonó a su equipo para formar una compañía privada mientras aseguraba que podía tener el trabajo completo antes de 2001.

Las iniciativas empresariales de Venter culminaron, en la creación de la compañía Celera Genomics, una filial de la poderosa multinacional biotecnológica PE Corporation.

El jueves 6 de abril de 2000, el brillante y polémico científico Craig Venter, presidente de la empresa PE Celera Genomics, sorprendió al mundo con el anuncio de haber completado la secuencia, primera fase de todo el proyecto.

En sólo siete meses, Venter ha tomado la delantera a diez años de trabajo del gigantesco proyecto público y ha logrado una lectura completa de los 3.000 millones de letras químicas que contienen las instrucciones para fabricar una persona: el genoma humano, el mayor esfuerzo coordinado de la historia de la biología, e inauguraba una nueva era en el conocimiento del ser humano que abre unas enormes perspectivas para la medicina. Y también un negocio de incalculables proporciones para la industria biomédica.

Venter parece cansado de que la mina de oro de sus ideas acabe siendo explotada comercialmente por otros, y ha decidido constituir sus propias empresas. La parte buena de esta tendencia es que ha estimulado la competencia entre grupos de investigación. La parte mala es que la genética está mirando cada vez más a los proyectos que pueden producir beneficios a corto plazo, en detrimento de las investigaciones de largo alcance.

No se puede decir aún que el proyecto haya culminado, porque esa secuencia está por el momento dividida en unos 50 millones de pedazos desordenados, como un libro al que se han arrancado todas sus hojas. Sin embargo, Venter asegura que el poder informático de PE Celera Genomics, que con el más potente computador del mundo, será capaz de montar ese gigantesco rompecabezas en un plazo de tres a seis semanas.

Craig Venter asegura que hasta dentro de 100 años no se conocerán todos los genes humanos, su función y su interacción con otros factores genéticos o ambientales y que hasta entonces no se podrá empezar a pensar en modificar la herencia, en inmiscuirse en el proceso natural de la evolución en marcha desde hace miles de millones de años.

Venter no está dedicado en exclusiva al genoma humano. Sus poderosos equipos para secuenciar ADN y su magnífico computador han desentrañado también los genomas de varios otros organismos, entre ellos algunas bacterias causantes de enfermedades. Su penúltimo hito fue la descripción completa del genoma de la mosca. Ahora va a poner sus máquinas a la tarea de resolver el genoma del ratón. Las comparaciones entre unas y otras especies serán de una gran utilidad para esclarecer el funcionamiento de cada gen humano, y para obtener indicios esenciales sobre los mecanismos que sustentan la evolución biológica.

Durante el último año, Venter también ha publicado algunos trabajos de investigación básica de gran calidad e interés. En uno de ellos, se preguntó cuántos genes son necesarios para mantener la vida de forma autónoma, y demostró que tan sólo 350 genes son suficientes. Esta investigación pone al alcance de la mano la sacrílega perspectiva de generar vida a partir de la materia inerte.

Principios de Mendel

Gregorio Mendel, al estudiar los cruzamientos de las arvejas (*Pisum sativum*), descubrió en 1865 las leyes que rigen la transmisión hereditaria. Mendel seleccionó diversas variedades de arvejas con características diferentes o contrastantes. El uso del guisante de jardín *Pisum sativum*, como material experimental fue el resultado de una serie de características que facilitaban el estudio:

- La polinización podía ser controlada con facilidad, además de esto la planta se autofecunda lo cual facilitaba los experimentos. Era fácil cultivar las plantas del guisante, y el tiempo entre una generación y la siguiente solo comprendía una estación de cultivo.
- Los guisantes presentaban características hereditarias bien definidas que habían sido recolectadas por los cultivadores en forma de variedades individuales.
- Entre dichas variedades, Mendel escogió siete caracteres <<unitarios>> distintos, para seguir su herencia en los experimentos, caracteres que iban desde el tamaño del tallo hasta la forma de la semilla.
- Cada carácter utilizado presentaba dos aspectos alternativos o características, así tallos altos o cortos, semillas lisas o rugosas, amarillas o verdes etc.

Para facilitar la notación, el cruzamiento inicial entre dos variedades se llama generación paterna, o P1, y su descendencia, ya fuese para la forma de las semillas o para las plantas, se llama primera generación filial, o F1. Las generaciones sucesivas a partir de este cruzamiento se denominan F2 y así sucesivamente.

Primera Ley de Mendel

Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación (F1).

Cuando se cruzan dos variedades de individuos de raza pura, cada uno con un determinado carácter, todos los híbridos de la primera generación presentan uno de los caracteres estudiados. Mendel llegó a esta conclusión trabajando con una variedad pura de plantas de guisantes que producían semillas amarillas y con una variedad que producía semillas verdes; al cruzar estas plantas, observó los híbridos resultantes en la primera generación P1, siempre plantas con semillas amarillas y por lo tanto la característica de solo uno de los padres, figura 1..

Interpretación del experimento

El polen de la planta progenitora aporta a la descendencia un alelo para el color de la semilla, y el óvulo de la otra planta progenitora aporta el otro alelo para el color de la semilla; de los dos alelos, solamente se manifiesta aquél que es dominante (A), mientras que el recesivo (a) permanece oculto. Otro ejemplo para la primera ley es el caso del color de las flores del "dondiego de noche" (*Mirabilis jalapa*), al cruzar las plantas de la variedad de flor blanca con plantas de la variedad de flor roja, se obtienen plantas de flores rosas. En este caso en un determinado gen da lugar a una herencia intermedia y no dominante, solamente varía la manera de expresarse los distintos alelos.

Segunda Ley de Mendel

La separación o disyunción de los alelos.

Mendel sostuvo que el color de las semillas era controlado por un factor que se transmitía a la descendencia por medio de los gametos. Este factor es conocido ahora como gen, podía transmitirse sin mezclarse con otros genes. Mendel enunció que el gen era susceptible de separarse en el híbrido para entrar en gametos diferentes y distribuirse en la descendencia de los híbridos. Mendel tomó plantas procedentes de las semillas de la primera generación P1 del experimento anterior y cruzó los híbridos resultantes de este experimento entre sí y estudió el resultado en la segunda generación filial F2, en este segundo cruce, las plantas presentaban las características de sus antepasados en la proporción 3:1 el aspecto que había desaparecido o se hallaba escondido reaparecía en la siguiente generación pero con una frecuencia de 1/4; figura 2.

Este fenómeno por el cual un carácter se manifiesta y el otro no, estando presentes ambos factores, se llama dominancia, el carácter que se visualiza; en este caso el factor para la semilla amarilla se considera dominante respecto al factor para semilla verde, y es recesivo el carácter que permanece oculto. Utilizaremos como nomenclatura letras mayúsculas para factores dominantes y minúsculas para factores recesivos Interpretación del experimento. Los dos alelos distintos para el color de la semilla presentes en los individuos de la primera generación filial, no se han mezclado ni han desaparecido, simplemente ocurría que se manifestaba sólo uno de los dos. Cuando el individuo de fenotipo amarillo y genotipo Aa, forme los gametos, se separan los alelos, de tal forma que en cada gameto sólo habrá uno de los alelos y así puede explicarse los resultados obtenidos.

Otro ejemplo para la segunda ley es el caso de los genes que presentan herencia intermedia.

Si tomamos dos plantas de flores rosas de la primera generación filial (F1) del cruce que se observa en la figura 2 y las cruzamos entre sí, se obtienen plantas con flores blancas, rosas y rojas, en la proporción que se indica en el esquema de la figura 4. También en este caso se manifiestan los alelos para el color rojo y blanco, que permanecieron ocultos en la primera generación filial. Retrocruzamiento de prueba Consiste en cruzar el fenotipo dominante con la variedad homocigota recesiva (aa), sirve para diferenciar el individuo homocigótico del heterocigótico. En el caso de los genes que manifiestan herencia dominante, no existe ninguna diferencia aparente entre los individuos heterocigóticos (Aa) y los homocigóticos (AA), pues ambos individuos presentarían un fenotipo amarillo. Si es homocigótico, toda la descendencia será igual, en este caso se cumple la primera Ley de Mendel.(figura 5). Si es heterocigótico, en la descendencia volverá a aparecer el carácter recesivo en una proporción del 50%. (figura 6).

Tercera Ley de Mendel

La herencia independiente de caracteres

El principio de herencia independiente se aplica al comportamiento simultáneo de dos o más pares de genes localizados en diferentes pares de cromosomas. Los genes que están en cromosomas separados se distribuyen independientemente durante la mitosis. Al caso de que se contemplen dos caracteres distintos, cada uno de ellos se transmite con independencia de la presencia del otro carácter. Mendel cruzó plantas de guisantes de semilla amarilla y lisa con plantas de semilla verde y rugosa, homocigóticas ambas para los dos caracteres.(Figura 7). Las semillas obtenidas en este cruzamiento eran todas amarillas y lisas, cumpliéndose así la primera ley para cada uno de los caracteres considerados, y revelándonos también que los alelos dominantes para esos caracteres son los que determinan el color amarillo y la forma lisa. Las plantas obtenidas y que constituyen la F1 son dihíbridas (AaBb).

Estas plantas de la F1 se cruzan entre sí, teniendo en cuenta los gametos que formarán cada una de las plantas y que pueden verse en la figura 8.

En el cuadro de la figura 9 se ven las semillas que aparecen y en las proporciones que se indica. Se puede apreciar que los alelos de los distintos genes se transmiten con independencia unos de otros, ya que en la segunda generación filial F2 aparecen guisantes amarillos y rugosos y otros que son verdes y lisos, combinaciones que no se habían dado ni en la generación parental (P), ni en la filial primera (F1). Asimismo, los resultados obtenidos para cada uno de los caracteres considerados por separado, responden a la segunda ley.

Interpretación del experimento

Los resultados refuerzan el concepto de que los genes ubicados en cromosomas distintos son independientes entre sí, no se mezclan ni desaparecen generación tras generación. Esta ley no se cumple cuando los dos genes considerados se encuentran en un mismo cromosoma, es el caso de los genes ligados.

Herencia ligada al sexo

Antecedentes

Los genetistas se interesaron en la mosca de la fruta, *Drosophila melanogaster* para estudiar las bases cromosómicas de la herencia. Este pequeño insecto tiene un ciclo de vida corto, aproximadamente dos semanas y se puede criar fácilmente en el laboratorio. Además de esto posee cuatro pares de cromosomas que se puede distinguir de los demás y por último presenta una serie de características hereditarias que son variables.

Morgan (1910), presentó pruebas de que un carácter específico de Dm, ojos blancos, se hallaba ligado a la herencia del sexo y probablemente asociado a un determinado cromosoma determinado el cromosoma X.

En la mosca macho, hay un par de cromosomas que es marcadamente diferente de los otros tres pares de genes. Este par está formado por un cromosoma de apariencia normal, el cromosoma X, y por uno corto y retorcido llamado Y; en la hembra se encuentran dos cromosomas X que hacen pareja.

En un cultivo normal de moscas de ojos rojos había aparecido un macho de ojos blancos, que entonces fue cruzado con sus hermanas de ojos rojos. Todos los individuos de la F1 presentaban ojos rojos excepto tres machos de ojos blancos

F1:

Hembra ojos rojos	X	X
Macho ojos blancos		
x'	x'X	x'X
Y	YX	XY

F1 produce:

x'X hembra ojos rojos (2)

YX macho de ojos rojos (2)

Al cruzar entre sí las moscas de ojos rojos de la F1 de dicho cruzamiento daban lugar a machos con ojos rojos y con ojos blancos, así como a hembras con ojos rojos, pero no daban lugar a hembras con ojos blancos.

F2:

Hembra ojos rojos	x'	X
Macho ojos blancos		
X	x'X	XX
Y	Yx'	XY

F2 produce:

**x'X hembra ojos rojos (2)
heterocigota**

YX macho de ojos rojos (2)

Yx' macho ojos blancos (1)

**XX hembra de ojos rojos
homocigota**

Sin embargo aparecían hembras con ojos blancos al efectuar el cruzamiento retrógrado de las hembras con ojos rojos de la F1 con el progenitor masculino de ojos blancos. Estos resultados se explicaron dado que las hembras que se produjeron en F1 eran heterocigóticas para el carácter ojos blancos, que era recesivo; por lo que la aparición de hembras de ojos blancos podía darse en hembras homocigóticas para el gene ojos blancos.

Morgan realizó experimentalmente todos estos cruzamientos y los resultados apoyaron claramente la hipótesis de la herencia ligada al sexo para el gene ojos blancos.

Gracias a estos hallazgos, el modo de herencia ligada al sexo de algunos caracteres humanos fue pues rápidamente explicado.

Determinación del sexo

El hecho comunmente observado de que los individuos del sexo masculino y del femenino se encuentran en proporciones mas o menos iguales fué el punto de partida para pensar que la determinación sexual esta relacionada con la herencia. Este estudio demostró que la femineidad y la masculinidad se transmiten de una generación a la otra del mismo modo que cualquier otro carácter hereditario.

Hoy se sabe que la determinación del sexo ocurre tan pronto como el óvulo es fecundado para formar el huevo o cigoto y que aquella depende de los gametos. Como prueba fisiológica el hecho de que los gemelos que nacen de un solo huevo, univitelinos, son del mismo sexo.

Entre las evidencias citológicas obtenidas por McClung con la demostración de que el cariotipo de una célula, además de los cromosomas ordinarios o autosomas, presenta uno o varios cromosomas que se distinguen de los demás por su comportamiento y morfología especial. A estos se les denominó cromosomas accesorios o sexuales.

La representación gráfica de todos los cromosomas de un individuo en cuanto al número, tamaño y forma constituye el cariotipo.

Cromosomas sexuales

En todas las células de un individuo, excepto en los gametos, existen dos series de cromosomas, que forman parejas de homólogos, es decir su dotación cromosómica, que representamos por $2n$.

Al agrupar estas parejas de homólogos existe un par de cromosomas que es diferente según estemos estudiando una hembra o un macho.

Estos dos cromosomas que pueden ser identificados por su forma y tamaño, como pertenecientes a uno de los dos sexos, se denominan **cromosomas sexuales**, mientras que los restantes pares de cromosomas homólogos, que son iguales en tamaño y forma para ambos sexos de una misma especie, se denominan **autosomas**.

Los cromosomas sexuales se han denominado X e Y. En los mamíferos, las células de los individuos machos contienen un par XY y las células de las hembras por un par XX. En la especie humana, cuya dotación cromosómica es de 46 cromosomas, cada célula somática contiene 22 pares de autosomas más un par XX si se trata de una mujer y 22 pares de autosomas y un par XY si se trata de un varón.

Determinación cromosómica del sexo

La determinación sexual queda marcada en el momento de la fecundación y viene fijada por el tipo de gametos que se unen. Las mujeres sólo producirán un tipo de óvulo con 22 autosomas y un cromosoma sexual X, mientras que los varones formarán dos tipos de espermatozoides, el 50% portadores de un cromosoma X y el 50% portadores de un cromosoma Y.

Al ser la fecundación producto del azar, un óvulo puede unirse a cualquiera de los tipos de espermatozoides que se han producido, por lo que en la mitad de los casos se formarán hembras y en otro 50% se formarán machos.

En la especie humana los cromosomas X e Y presentan diferencias morfológicas y tienen distinto contenido génico. Están compuestos por un segmento homólogo donde se localizan genes que regulan los mismos caracteres y otro segmento diferencial, en este último se encuentran tanto los genes exclusivos del X, caracteres ginándricos, como los del cromosoma Y, caracteres holándricos.

La herencia ligada al sexo

Aquellos genes que se hallan en los cromosomas sexuales, aparte de los que intervienen en la determinación sexual, son los caracteres que se heredan, como daltonismo, hemofilia, ictiosis. Hay tres tipos de herencia ligada al sexo:

- Genes ligados al cromosoma X, localizados en la sección homóloga del X y que por lo tanto no tiene alelos correspondientes en el Y
- Genes ligados al cromosoma Y, o sea localizados en la sección no homóloga del Y, que no tiene alelos correspondientes en el X
- Genes localizados en un segmento cromosómico, que es homólogo en los cromosomas X e Y.

Genes ligados al cromosoma X

Daltonismo consiste en la incapacidad de distinguir determinados colores, especialmente el rojo y el verde. Es un carácter regulado por un gen recesivo localizado en el segmento diferencial del cromosoma X. En el hombre existen genes que determinan el daltonismo, alrededor del 8 por ciento de todos los hombres blancos padecen de este, mientras que solo el 0,5 % de las mujeres están afectadas.

Los genotipos y fenotipos posibles son:

Mujer	Hombre
XDXD: visión normal	XD Y: visión normal
XDXd: normal /portadora	Xd Y : daltónico
XdXd: daltónica	

Hemofilia se caracteriza por la incapacidad de coagular la sangre, debido a la mutación de uno de los factores proteicos. La hemofilia se hereda como carácter recesivo ligado al sexo y afecta fundamentalmente a los varones ya que las posibles mujeres hemofílicas Xh Xh no llegan a nacer, pues esta combinación homocigótica recesiva es letal en el estado embrionario.

Los genotipos y fenotipos posibles son:

Mujer	Hombre
XHXH: normal	XH Y: normal
XHXh: normal /portadora	Xd Y : hemofílico
XhXh: hemofílica (no nace)	

Herencia influida por el sexo

Algunos genes situados en los autosomas, o en las zonas homólogas de los cromosomas sexuales, se expresan de manera distinta según se presenten en los machos o en las hembras. Generalmente este distinto comportamiento se debe a la acción de las hormonas sexuales masculinas. Como ejemplo de estos caracteres, podemos citar en los hombres la calvicie, un mechón de pelo blanco, y la longitud del dedo índice.

Si llamamos "A" al gen de pelo normal y "a" al gen de la calvicie. El gen "a" es dominante en hombres y recesivo en mujeres. Según esto tendremos los siguientes genotipos y fenotipos para el pelo.

Genotipo	Hombre	Mujer
AA	normal	normal
Aa	calvo	normal
aa	calvo	calva