

## La Genética en nuestras vidas

Si detuviéramos el tiempo en este instante e intentáramos revisar que avances científicos han impactado radicalmente en nuestras vidas en estos últimos 20 años cómo consecuencia de los enormes progresos tecnológicos, veríamos que existe una larga lista, pero tal vez solo dos han adquirido y continuarán adquiriendo una impensada representatividad en nuestros actos cotidianos. Sin duda alguna uno de ellos es y será *la informática*, mientras que el otro es la más importante rama de la Biología, *la Genética*. Paradójicamente, tanto uno como el otro se basan en la interpretación, utilización y administración de la información.

Nuestro interés por la comprensión de la información genética que caracteriza a nuestra especie y aquella contenida en cada uno de los individuos que la componen, ha transformado a la genética en el *instrumento biológico* de mayor repercusión social conocido hasta la actualidad. La razón que determina esta revolución intelectual y tecnológica reside en un sin número de aplicaciones, como son; el potencial discriminatorio del ADN (para identificación de personas y vínculos de parentesco) en el ámbito de la Justicia Penal y Civil, la capacidad de prevenir enfermedades al detectarlas en etapas presintomáticas (como el cáncer y el Alzheimer) y principalmente, la enorme sensibilidad de los nuevos *análisis genéticos* aplicados en el momento de definir un diagnóstico y diseñar un tratamiento, transformándose así en una de las herramientas más objetivas de la Medicina Moderna.

### Un poco de historia

Nuestro conocimiento actual sobre la genética se debe en gran medida al trabajo de un monje austríaco llamado Gregor Mendel quien, en 1865, presentó los resultados de sus experimentos de cruzamientos con porotos a la Asociación de Ciencias Naturales de Brunn (ahora Brno en Moravia). En esencia el trabajo de Mendel se puede considerar como el descubrimiento de los genes y su herencia.

No fue hasta el año 1953 en que Watson y Crick (ambos, futuros Premios Nobeles) determinaron la estructura del ADN y con ella las propiedades químicas y físicas que permitieron comprender el código genético (el lenguaje de la molécula de la vida).

Hoy nadie duda de que el ADN es la molécula que contiene toda la información para la vida; el ADN contiene la clave para que cada persona sea única.

El ADN transporta la información genética usando diferentes combinaciones de cuatro elementos mínimos, llamados nucleótidos (Adenina, Timina, Guanina y Citocina). Cada individuo presenta variaciones en el patrón de ordenamiento (secuencia) de estas unidades básicas. Por lo tanto, semejante a las huellas digitales, nuestro ADN nos identifica como individuos diferentes. El conocimiento de este intrincado código puede definir que información (genes) hemos heredado de nuestros padres y cual posiblemente transmitiremos a nuestro hijos.

En los humanos, todo el ADN está empaquetado, como señalo arriba, en 46 moléculas separadas (cromosomas), 23 de ellos hemos recibido de nuestro padre, a través de su espermatozoide y los 23 restantes de nuestra madre, a través de su óvulo. Algunos trastornos genéticos pueden ser causados por el exceso o defecto de uno o más de estos cromosomas. Este es el caso del Síndrome de Down, donde estos individuos han heredado un cromosoma extra llamado 21, mientras las personas normales presentan dos cromosomas 21 (el heredado del padre y el heredado de la madre) los niños Down poseen un tercero cuyo origen puede ser de cualquier progenitor.

Finalmente, existen enfermedades genéticas causadas por la herencia de múltiples genes alterados, que generalmente son responsables de síndromes complejos y de difícil diagnóstico.

La detección precoz de muchos de estos trastornos puede prevenir en algunos casos hasta la ausencia completa de síntomas, y en otros, mejorar sustancialmente la calidad de vida del enfermo.

**Gestar Directora Médica  
Dra. Pía Zgrablich**