

Evolución

“CUANDO LA NATURALEZA SE EQUIVOCA”

Texto: Bioq. María Fernanda Simoniello



Nicolás, oriundo de la ciudad de Santa Fe, comparte al igual que todos los seres humanos más del 95 % de su material genético con los orangutanes. Pequeñas mutaciones o “errores” acontecidos en células germinales del grupo ancestral posibilitaron, hace alrededor de 4 millones de años en África, la separación del linaje que daría origen al hombre. (N. de R.: Agradecemos al Sr. Nicolás Musté su permiso otorgado para publicar esta foto).

Un poco de biología...

La constitución biológica de nuestro cuerpo humano está forjada por miles de millones de células, derivadas todas de la única célula que nos dio origen, formada por la fecundación de una célula sexual de cada uno de nuestros padres, el óvulo y el espermatozoide. A raíz de esta unión, la célula original tiene información procedente de nuestros dos padres, es capaz de reproducirse para dar origen a todas las células del cuerpo, las cuales también poseen en su núcleo toda la información que describe cómo somos y las instrucciones necesarias para crearnos, tanto los planos de la construcción, como qué hay que hacer para construirnos y ponernos en funcionamiento.

La genética estudia la herencia en todas sus manifestaciones, desde la distribución de los caracteres en un

árbol genealógico, hasta la bioquímica del material genético, el Ácido Desoxirribonucleico, frecuentemente abreviado como ADN.

El ADN es un tipo de ácido nucleico, una macromolécula que forma parte de todas las células. Contiene la información genética usada en el desarrollo y el funcionamiento de los organismos vivos conocidos y de algunos virus, siendo el responsable de su transmisión hereditaria. La estructura del ADN es una doble cadena espiralada formada por una sucesión de nucleótidos cuyas bases (Adenina, Timina, Citosina y Guanina) se unen por medio de puentes de hidrógeno, en forma complementaria de tal manera que la Adenina lo hace con la Timina y viceversa. La Citosina lo hace con la Guanina y viceversa (Figura 1, adaptado de Dale y Von Schantz, 2002). Estas bases enfrentadas vendrían a constituir los peldaños de una escalera y estos peldaños se

forman gracias al enfrentamiento de bases complementarias unidas con puentes de hidrógeno, un tipo de unión muy resistente entre moléculas. Las dos cadenas se enrollan alrededor de un eje central formando un par de hélices derechas. Éstas le otorgan al ADN una estructura helicoidal, que podemos asemejar a una escalera caracol. Lo asombroso es que posee 4 tipos distintos de peldaños, y que la codificación de todo lo que somos responde únicamente al orden en que se disponen esos 4 tipos diferentes de peldaños, que se llaman nucleótidos. Son 4 “letras” que ordenadas de formas diferentes permiten leer distintas “palabras”. Hay secuencias o palabras que no tienen significado, o al menos su significado no ha sido hallado aún. Las palabras son lo que denominamos genes y son capaces de ser el molde que servirá para construir cada célula y hacerla funcionar coordinadamente

con el resto de las células de todo el organismo. A su vez, los genes se agrupan en “paquetes” denominados cromosomas. Toda la información genética de un individuo, la sumatoria de todos sus genes constituye su genoma.

Todos los seres vivos, para perpetuarse, tienen la capacidad de duplicarse. La información básica que les permite hacerlo está en el ADN. El crecimiento de un organismo multicelular requiere el incremento del número de células. Este requerimiento está satisfecho mediante el proceso de división celular (mitosis), el cual asegura que, en cada ciclo de división, cada célula contendrá el mismo número de cromosomas. Si el proceso se desarrolla de forma errónea, las consecuencias para las células son catastróficas: muerte, anomalías severas y/o cáncer.

Este proceso se lleva a cabo en todas las células somáticas (del cuerpo) del organismo. Primero se duplica el ADN de la célula madre y luego ésta se divide en dos células hijas, cuya información genética será igual a la de la célula madre. La necesidad de que la información genética (contenida en los cromosomas y los genes) que pasa a las células hijas sea la correcta implica un estricto proceso de control. Son controles de calidad que aseguran que la célula puede seguir adelante en su proceso de división sin que se produzcan errores.

Las células somáticas de un organismo individual se multiplican por mitosis y son diploides (doble número de cromosomas). Las únicas células haploides (una sola copia de cada cromosoma) de un organismo son los gametos o células sexuales. La reproducción sexual (meiosis) se caracteriza por la fusión de dos células sexuales haploides para formar un cigoto o huevo diploide, por lo que se deduce, en un ciclo vital sexual. En animales y otros pocos organismos la meiosis precede de manera inmediata a la formación de gametos. La meiosis consigue mantener constante el número de cromosomas de las células de la especie para mantener la información genética. Esta reducción en el número de cromosomas es esencial si los descendientes que surgen de dos

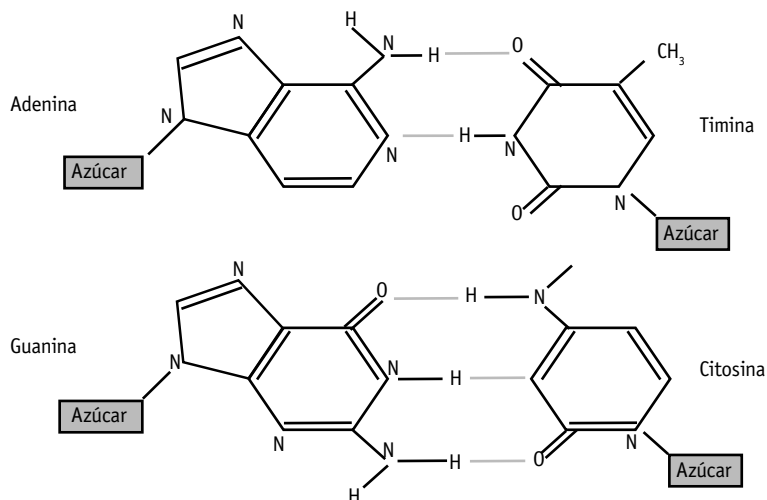


Fig1: Forma de unión de los pares de base en la cadena de ADN

gametos tienen que mantener el número constante de cromosomas característico de sus padres y de otros miembros de su especie. Pero la meiosis no siempre es un proceso preciso, a veces los errores en la meiosis son responsables de las principales anomalías cromosómicas.

¿Qué es una mutación genética?

La mutación puede definirse como el cambio permanente en la secuencia nucleotídica o reordenamientos en el material hereditario (ADN), producto de un daño mal (o no) reparado y que se propaga a través de las sucesivas generaciones, tanto en células aisladas como en organismos complejos.

Según sea la causa que produce el cambio, las mutaciones pueden ser espontáneas, producto de la actividad metabólica, o inducidas por diversos agentes físicos o químicos.

En términos generales, todo tipo de cambio heredable en el ADN puede ser generado por una mutación.

La principal fuente de mutaciones son los errores producidos durante la replicación, reparación y recombinación del ADN. La incorporación de bases incorrectas en la molécula de ADN puede provenir de errores en la selección de nucleótidos, o deficiencias en los mecanismos correctores de errores. Se ha estimado que el proceso de replicación del ADN mantiene una alta fidelidad ya que la tasa de error es de sólo 1 en 10 millones de pares de bases. Además de la desaminación y la

tautomerización, otra fuente importante de producción de daño endógeno son las especies reactivas del oxígeno generadas durante el metabolismo respiratorio normal. En las células vivas, la producción de estas especies reactivas del oxígeno es atenuada por mecanismos de defensa intracelular, en los cuales se incluyen enzimas y diversas moléculas encargadas de bloquear las oxidaciones o secuestrar radicales. Sin embargo, la eliminación de estos radicales no siempre es efectiva y muchas de estas especies reactivas del oxígeno escapan a esta defensa celular, produciendo diferentes tipos de lesiones en el ADN.

El daño exógeno corresponde a lesiones en el ADN producto del efecto de diversos agentes físico o químicos ambientales, como son las radiaciones ionizantes, los agentes alquilantes, los hidrocarburos policíclicos, etc. Gran parte del daño endógeno o exógeno que afecta al ADN puede ser eliminado a través de complejos mecanismos de reparación. La gran variedad de lesiones que pueden afectar al ADN requiere de la existencia de diferentes mecanismos encargados de su identificación y eliminación. Las mutaciones tienen una amplia gama de efectos sobre los organismos, dependiendo del tipo de cambio nucleotídico y de su localización en el gen y en el genoma. Entre los cambios que pueden producirse es la inserción o la delección de uno o más nucleótidos

en cualquier lugar del gen. La figura 2, extraída de Klug y col, 2006, muestra como la pérdida o la adición de una sola letra provoca el cambio de todas las palabras de tres letras posteriores.

“Frase” original:

QUE FEO SIN ESA LUZ

Cambio de una letra: Sustitución

QUE FEA SIN ESA LUZ

FUE FEO SIN ESA LUZ

QUE VEO SIN ESA LUZ

Pérdida de una letra: Delección

QUE EOS INE SAL UZ

(Perdió la F)

Ganancia de una letra: Inserción

QUE FME OSI NES ALU Z

(Se insertó una M)

FIG. 2

¿Por qué son importantes las mutaciones?

Las mutaciones introducen nuevas variaciones genéticas, siendo la principal fuente de evolución. La mutación tiene el papel de generar diversidad genética sobre la cual actúa la selección natural, y también la deriva. Antes se pensaba que las mutaciones dirigían la evolución, pero en la actualidad se cree que la principal fuerza directora de la evolución es la selección natural, no las mutaciones. No obstante, **sin mutaciones las especies no evolucionarían.**

Las mutaciones que afectan a la eficacia biológica del portador, y por tanto son objeto de la selección natural, pueden ser deletéreas (negativas) o beneficiosas. Las mutaciones beneficiosas son las menos frecuentes, aunque se conocen muchos ejemplos que afectan a rasgos variadísimos, como la resistencia a enfermedades o a estrés, la longevidad, el tamaño, la capacidad para metabolizar nuevas sustancias, una cicatrización eficiente de las heridas, etc. La mayor parte de las mutaciones son mutaciones neutras, que no afectan las oportunidades de supervivencia y reproducción de los organismos, y se acumulan con el tiempo a una velocidad más o menos constante.

La mayoría de los biólogos creen que la adaptación ocurre fundamentalmente por etapas, mediante la acumulación por selección natural de variaciones genéticas ventajosas de efecto relati-

vamente pequeño. La selección natural actúa para incrementar la frecuencia de las mutaciones ventajosas, que es como se produce el cambio evolutivo, ya que esos organismos con mutaciones ventajosas tienen más posibilidades de sobrevivir, reproducirse y transmitir las mutaciones a su descendencia.

Las macromutaciones, por el contrario, producen efectos drásticos, fuera del rango de variación normal de la especie. Se ha propuesto que quizá hayan sido responsables de ciertos rasgos adaptativos o de la aparición de novedades evolutivas, aunque, dado que las mutaciones suelen tener efectos muy nocivos o letales, esta vía se considera actualmente poco frecuente. La selección natural actúa para eliminar las mutaciones desventajosas; por tanto, está actuando continuamente para proteger a la especie de la decadencia mutacional. Sin embargo, la mutación desventajosa surge a la misma velocidad a la que la selección natural la elimina, por lo que las poblaciones nunca están completamente limpias de formas mutantes desventajosas de los genes. Esas mutaciones que no resultan ventajosas pueden ser el origen de enfermedades genéticas que pueden transmitirse a la siguiente generación.

La estructura genética de las poblaciones cambia a lo largo del espacio y del tiempo. **Generalmente se denomina evolución a cualquier proceso de cambio en el tiempo.** En el contexto de las Ciencias de la vida, la evolución es un cambio en el perfil genético de una población de individuos, que puede llevar a la aparición de nuevas especies, a la adaptación a distintos ambientes o a la aparición de novedades evolutivas. La evolución se puede producir por transformación, desdoblamiento o fusión de conjuntos de genes, como ha sido el caso de los homínidos que originaron finalmente la línea genealógica del hombre al fusionarse dos de sus cromosomas en uno.

Charles Darwin (1859) y Alfred Russel Wallace propusieron la selección natural como principal mecanismo de la evolución. Actualmente, la teoría de la evolución combina las propuestas de Darwin y Wallace con las leyes de Mendel y otros avances genéticos posteriores, por eso es llamada Síntesis Moderna o Teoría Sintética. En el seno de esta teoría, la

evolución se define como un cambio en la frecuencia de los alelos (distintas formas de expresión de un gen) en una población a lo largo de las generaciones. Este cambio puede ser causado por una cantidad de mecanismos diferentes: selección natural, deriva genética, mutación, migración (flujo genético). La Teoría Sintética recibe una aceptación general en la comunidad científica, aunque también ciertas críticas. Ha sido enriquecida desde su formulación, en torno a 1940, por avances en otras disciplinas relacionadas, como la biología molecular, la genética del desarrollo o la paleontología.

La evolución biológica es un fenómeno natural real, observable y comprobable empíricamente. La llamada Síntesis Evolutiva Moderna es una robusta teoría que actualmente proporciona explicaciones y modelos matemáticos sobre los mecanismos generales de la evolución o los fenómenos evolutivos, como la adaptación o la especiación. Como cualquier teoría científica, sus hipótesis están sujetas a constante crítica y comprobación experimental.

Bibliografía Consultada:

- Ayala, F.J. y Valentine, J.W. 1983. La evolución en acción. Teoría y procesos de la evolución orgánica. Editorial Alhambra
- Castrodeza, C. 1988. Teoría Histórica de la Selección Natural. Editorial Alhambra, S.A. Exedra.
- Dale J.W. y Von Schantz M. From Genes to Genomes. John Wiley & Sons, Ltd. 2002.
- Dobzhansky, Th., Ayala, F.J., Stebbins, G.L. y Valentine, J.W. 1979. Evolución. Ediciones Omega, S.A. Barcelona
- De Robertis E. Biología Celular y Molecular. El Ateneo 10° Edición.
- Griffiths A. et al Genética Moderna. Mc Graw-Hill. Interamericana. 2000
- Karp G. Biología celular y molecular. Ed. Mc Graw-Hill. Interamericana.
- Klug W.S., Cummings M.R. y Spencer C.A. Conceptos de Genética. 2006. Prentice Hall Ed. 8° Edición.
- Lewin B. Lewin's, Genes VII. Oxford: Oxford University, Ed Marban. 2000
- Mudry, M. y Carballo, M.A. 2006. Indicadores y Marcadores Biológicos. En Genética Toxicológica. Ed. De los Cuatro Vientos, Buenos Aires, Argentina.
- Mueller R. y Young I. Emery's, Genética Médica. Ed Marban 10° Edición.
- Solari A.J. Genética humana : Fundamentos y aplicaciones en medicina. 3a.ed. 1a.reimp Buenos Aires: Médica Panamericana, 2007.