

# Evolución biológica y epigenética\*

## Algunas aplicaciones actuales en medicina

Drs. Puigbó Juan José, Andreína Bruni Puigbó

e-mail: puigboj@gmail.com

### INTRODUCCIÓN

#### Objeto de la presentación

El objeto del siguiente trabajo es desarrollar, en una primera sección, el análisis de los cambios experimentados por la teoría de la evolución darwiniana, desde su planteamiento inicial hecho por el autor hasta alcanzar la perspectiva plasmada en la denominada “síntesis moderna” o “neodarwinismo” (1-3). En la segunda sección se plantea el campo de la epigenética, el cual es un cambio revolucionario en la biología y en la genética que tiene lugar en el momento actual y que va a constituir una síntesis todavía más avanzada que el neodarwinismo molecular (gen-centrado), y por el cual se demuestra que sin producirse un cambio en la estructura del código genético (ADN), se puede transmitir información hereditaria de las células madres a las células hijas, por un sistema de herencia adicional, que es específicamente el epigenético. En esta sección se discuten las ventajas biológicas de este sistema (la rapidez, la reversibilidad y el carácter funcional), así como se hace un análisis de los mecanismos involucrados en la realización de este sistema y de algunas de sus aplicaciones en diferentes campos de la medicina contemporánea (1-4).

En nuestro medio la doctrina de Darwin fue motivo de una amplia exposición, de una sostenida discusión y de una declaración final, planteada por el doctor Luis Razetti, fundador de la Academia Nacional de Medicina en los años 1904, 1905 (5-10). La tesis fue defendida basada en los datos disponibles para esa época, que la apoyaban y expuso sus críticas a la postura

del “creacionismo”, y además mencionó que había una posición, la de los transformistas o evolucionistas moderados que no podían aceptar la invariabilidad de las especies. En nuestro país, como en todo el mundo, se asistió a un encendido debate sostenido entre el evolucionismo y el creacionismo. La posición asumida por el Dr. José Gregorio Hernández estuvo acorde con sus principios religiosos. La Academia Nacional de Medicina aprobó después de un debate muy prolongado una declaración sobre la “legitimidad científica de la doctrina de la descendencia” donde (7,8). Razetti expresó en el discurso centenario de Darwin su posición al señalar que “La religión y la ciencia tiene sus límites, cada una de ellas debe girar en su esfera”. Terminó su exposición en este discurso elogiando a los representantes del positivismo de nuestro país los insignes maestros Adolfo Ernst y Rafael Villavicencio. El tema, dada su extraordinaria trascendencia ha sido objeto de numerosos ensayos, presentados en la Academia Nacional de Medicina, que han sido publicados en la Gaceta Médica, desde esa época hasta nuestros días (11-14).

#### Charles Darwin (1809-1882)

##### Las bases de la evolución (1859)

A mediados del siglo XIX (1859) Charles Darwin expuso su monumental teoría sobre la evolución, para explicar el origen de las diversas formas de los organismos que existen o han existido en la tierra, los cuales surgieron por un proceso gradual (o de evolución) a partir de un ancestro común único por la vía de innumerables ancestros intermediarios. De esta manera, la evolución viene a ser la acumulación de los cambios hereditarios ocurridos en las

\*Recibido para publicación: 06/05/10  
Aceptadp: 04/08/10.

poblaciones en el transcurso del tiempo. La tesis de la evolución pasó a ser la piedra angular de la biología y el vínculo entre todas las ciencias de la vida y de la salud. Este proceso evolutivo se apoya en tres pilares fundamentales (1-3): 1. La variación de los organismos, que es producto del azar (accidental), que debe ser numerosa y de pequeña magnitud. 2. La selección natural que permite a los más aptos sobrevivir y así al tener descendencia, interviene el tercer elemento la herencia, la cuál completa esta trilogía y era el aspecto menos conocido en esa época. La revolución darwiniana ha sido considerada por algunos autores (14) como la mayor revolución intelectual ocurrida en la historia de la humanidad que provocó cambios en numerosas creencias, contribuyó a concebir una nueva visión del mundo y a establecer las bases de un nuevo planteamiento en el campo de la filosofía. A este respecto, Mayr señala (14) que las ideas filosóficas de Darwin fueron ignoradas, rechazadas o totalmente mal interpretadas. A Darwin cabe considerarlo en justicia, como uno de los grandes pensadores de todos los tiempos y como el gran revolucionario intelectual, que va a producir cambios fundamentales en el pensamiento occidental, así como en las ideas tradicionales imperantes para esa época (en la biología, la religión, la filosofía).

Logró paulatinamente la aceptación de “la teoría del cambio de las especies”. El criterio diagnóstico de la transformación evolucionista es “el principio del gradualismo o de la gradualidad”. Con la postulación de la posibilidad de un ancestro común ofreció una solución a la multiplicación de las especies. La diversidad evolutiva produce el fenómeno horizontal del evolucionismo, que se establece en las poblaciones. Contribuyó a destacar la importancia de la “especiación geográfica” que había sido planteada por L. von Bush (1825) y con lo cual agregó un nuevo elemento a la evolución. Como ha destacado Mayr (14) en Darwin se observó la conjunción de los atributos de una mente brillante con las de un naturalista dotado con un gran poder de observación, con los de un teórico-filósofo y de un experimentador. “Estos son los rasgos que explican la grandeza única de Darwin”. Darwin había logrado una excelente formación como naturalista, en los campos de la botánica, la zoología, la geología y además poseía el conocimiento básico que adquirió a través de la lectura de las obras de los autores de esa época, entre ellas las ideas evolucionistas sustentadas por Jean-Baptiste Lamarck. Con esa sólida formación su legendario viaje de cinco años de duración en el “Beagle” (1831-1836) le iba a permitir registrar el estudio de

los fósiles de numerosos ejemplares ya extinguidos y realizar el estudio comparativo con los ejemplares vivientes, lo cual contribuyó al desarrollo de su pensamiento acerca de la evolución. Demostraba, así, Darwin sus dotes de poseer un gran talento y de ser un observador acucioso. Como lo expuso el mismo Darwin había “esta maravillosa relación en el mismo continente entre los seres muertos y los vivos”. Para Darwin, los estudios sobre los mamíferos y las aves extinguidas, sugerían relaciones de parentesco y de sucesión entre las especies estudiadas. Después, en las Islas Galápagos, encontraría los diferentes patrones de las variaciones somáticas en las famosas aves, los pinzones, al registrar los cambios en la forma de sus picos, ya que en unos son largos, en otros cortos y en otros anchos, de modo que estos picos se adaptaban a las diversas funciones, de acuerdo con el tipo de alimentos que las aves ingerían y que a pesar de las diferencias observadas eran parientes cercanos y provenían de un ancestro común. Estas rigurosas observaciones le suministraron a Darwin la bases para la publicación de su tratado titulado “Sobre el origen de la Especies por medio de la Selección Natural” (22 de noviembre de 1859), el cual ha sido considerado como el libro científico más importante y el que ha logrado proyectar una de las mayores influencias, así como también el haber suscitado innumerables controversias. Fue, sin duda alguna, la obra dominante. Posteriormente Darwin extendería su doctrina para hacerla extensiva a los seres humanos en sus obras tituladas “La Descendencia del Hombre y la Selección en relación al sexo, la Expresión de las emociones en el hombre y los animales” (15,16).

Darwin expresaba sus dudas respecto al valor relativo que tiene la variación con respecto a la selección, en la creación de la novedad. La población de esta manera, evoluciona bajo el influjo de la selección basada en la variación genética ya que puede escoger dentro de los cambios producidos.

### **La teoría de la herencia en la época de Darwin: la pangénesis**

La herencia era muy poco conocida en los tiempos de Darwin. Para llenar ese vacío conceptual que existía en este tercer elemento, Darwin desarrolla lo que el denomina. “la hipótesis provisional de la pangénesis” (1), muy diferente a la teoría de la herencia tal como la conocemos en la actualidad. De acuerdo con esta hipótesis, las influencias de todo el cuerpo de los ancestros influenciarían a la siguiente generación al actuar sobre las células germinales (el huevo y la

esperma), mediante la acción de partículas minúsculas o gémulas que se almacenarían juntos con el huevo y la esperma. El embrión, así, recibiría los caracteres de los parientes, aun cuando de acuerdo con Darwin, podrían no ser utilizados inmediatamente, sino que ellos podrían permanecer en estado de latencia y reaparecer más tardíamente, en la vida del sujeto o en las futuras generaciones.

La pangénesis así concebida conduciría a la uniformidad. ¿Cómo podría explicarse entonces la variación? Darwin sugirió que los cambios de clima o de nutrición podrían afectar al crecimiento y alterar la proporción de las diferentes gémulas, en los órganos reproductivos o podrían despertar gémulas latentes. También podrían intervenir otros tipos de cambios u otras experiencias que provocasen modificaciones en las mismas gémulas. El uso y el desuso, podrían también modificar las gémulas y el carácter nuevo podría ser adquirido, pero no expresarse fuertemente a causa de que las gémulas modificadas se mezclarían con las que ya se encontraban en los órganos reproductivos y con aquellas provenientes de la pareja.

Si bien la teoría darwiniana, ofrece un marco general correcto para el estudio de la evolución de los organismos vivos, presentaba algunas limitaciones debidas al escaso conocimiento que se tenía sobre las disciplinas afines existentes para esa época, especialmente en el campo de la herencia y de la genética. Aun cuando, la teoría de la evolución iba a lograr una aceptación general, siempre se abrigó dudas con respecto a la exclusividad y a la primacía del mecanismo de la selección natural. Se ha definido a la evolución (14) como “un cambio en la adaptación y en la diversidad de las poblaciones de los organismos”. O también como, “la acumulación de los cambios hereditarios ocurridos en las poblaciones en el transcurso del tiempo”, e igualmente como, “la evolución es un cambio en la composición genética de las poblaciones”. A Darwin también se le debe la introducción del principio variacional.

La teoría de la selección natural para poder explicar la extraordinaria variación y complejidad de los organismos vivientes, iba a ser complementada por los mecanismos hereditarios, genéticos y epigenéticos que se han incorporado sucesivamente con el progreso científico. Como ejemplo de esas limitaciones cabe citar el caso del hallazgo de la similitud de los códigos genéticos en los fringílidos (los pinzones) de las Islas Galápagos que efectivamente descienden de un ancestro común y en los cuales el gen (proteína BMP4) (17) al activarse (expresarse) hace que el

pico del embrión sea más profundo y ancho y otros genes expresarían las otras variaciones que puede experimentar el pico.

### **El registro fósil**

Hacia el año de 1940 el registro fósil había aumentado considerablemente y se habían podido llenar algunas lagunas existentes. El registro desde luego continúa siendo incompleto, pero los hallazgos son perfectamente compatibles con las ideas darwinianas.

Representan la evidencia más sólida de la evolución humana, habiendo sido, enterrados los fósiles en antiguos estratos geológicos. Lamentablemente, todavía no se ha encontrado la documentación sobre “la ramificación” ocurrida entre los linajes del chimpancé y de los homínidos (18).

#### **A. De los simios a los homínidos**

El estudio del registro de los fósiles ha permitido una mejor comprensión del curso probable que tomó la evolución a partir de los simios hasta llegar a los homínidos. Con este término se designa a la familia de los integrantes del árbol genealógico humano a partir de la separación de los simios. Hace aproximadamente, 5 a 8 millones de años que ocurrió la hominización, es decir, el paso de algunas especies de simios, del estadio de los chimpancés al estadio de los australopithecinos y posteriormente al estadio del homo (18). Al menos 5 especies de homínidos se han encontrado desde Sur África, en el África Oriental y Central. Recientemente, los estudios sobre el genoma, es decir, aquellos que versan sobre el conjunto de instrucciones contenidas en las células y que determinan como un organismo funciona y crece, así, la evolución se puede definir como el cambio genético (o epigenético) que experimentan los seres vivos en el genoma en el transcurso de muchas generaciones, lo cual da como resultado de nuevas especies. Estos cambios han ocurrido en lapsos de millones de años. Pero solo, en los últimos 200 000 años, los humanos hemos adquirido las características morfológicas y funcionales, como la inteligencia, la capacidad del pensamiento abstracto, el simbolismo, el lenguaje oral y escrito, la creatividad y los valores éticos y morales. A esto hay que agregar las nuevas aportaciones provenientes del campo de la epigenética.

#### **El *Australopithecus africanus* (1924)**

**Los ancestros cercanos del género Homo. La cuna de la humanidad. África del Sur.**

Los fósiles más antiguos se han encontrado en África en el Sur y en el Oriente. La UNESCO bautizó con el nombre de “cuna de la humanidad” a una zona geográfica situada al nor-oeste de Johannesburg en sur África en donde se encuentran cuevas de piedras calizas ricas en yacimientos de fósiles pertenecientes al linaje humano y donde la actividad tectónica puso al descubierto sedimentos antiguos, donde los huesos de los primeros homínidos se fosilizaron. En esta localidad se habían encontrado en 1924 el llamado “Niño de Taung” por Raymond Dart, (19,20) un cráneo denominado *Australopithecus africanus*, (pithecus, del griego simio o “mono del sur”) y luego, encontró Robert Broom (21,22) fósiles “mono hombres” en 1935, que recibieron el nombre de “*Paranthropus Robustus*” (1938) con grandes mandíbulas y molares “el hombre cascanueces” que también puede ser ubicado en el género *Australopithecus* y posteriormente, identificó también al *Australopithecus africanus* en 1947, con una antigüedad calculada en cerca de 2,3 millones de años (entre 2 y 3 millones). El género *Australopithecus* fue definido Dart, como fósiles con una mayor capacidad craneana que la de los simios pero con un menor desarrollo que la del género humano. Se describieron los cambios de posición del orificio occipital. El *Australopithecus africanus*, tenía una marcha bípeda una estatura (1,50 m y un peso entre 33 y 67 kg), menores que los observados en los homínidos, con una capacidad craneana menor (alrededor de 500 cm<sup>3</sup>), versus los 1 500 cm del ser humano actual, así como una reducción del prognatismo y de los caninos. Presentaba claro dimorfismo sexual. Los dos grupos encontrados han sido denominados *Australopithecus africanus* grácil o el *Australopithecus robustus* o “robusto” y han sido considerados como dos razas distintas, lo cual constituye la posición más aceptada, aun cuando, se trataría, según otros autores, de una diferencia relacionada con el dimorfismo sexual: el grácil serían las hembras y el robustus, los machos. Los principales hallazgos se realizaron en Sterfontein, Swartkraai y Kromdraai.

Raymond Dart (1893-1988). Nació en Australia este paleontólogo, antropólogo y anatomista quien fundó la cátedra de anatomía “Witwatersrand” en Johannesburg, Sur África en 1922. Describió el denominado cráneo del Niño de Taung y en 1924 en una pequeña ciudad cuyo nombre significa el “lugar del león” Dart lo describió como el fósil intermediario entre los simios y los humanos, lo cual brindó apoyo a la teoría de Darwin y es considerado como uno de los fósiles encontrados más importantes.

La región pasó a ser considerada como “la cuna de la humanidad” y el lugar como “patrimonio de la humanidad”. El espécimen se lo ubica en la actualidad como *Australopithecus africanus*. Tenía el cerebro de un mono pero las características dentales y posturales eran cercanas a la de los humanos (posición bípeda). En 1936 Robert Broom identificó 6 fósiles de *Australopithecus* en el mismo sitio donde había trabajado Dart.

Robert Broom (1866-1951). Médico zoólogo, paleontólogo, surafricano que se formó en la Universidad de Glasgow, Inglaterra (1905). Los homínidos encontrados por Broom fueron catalogados posteriormente como *Australopithecus africanus*. También descubrió el *Paranthropus robustus*. Contribuyó con sus hallazgos a darle apoyo a la tesis de Dart sobre el “Niño de Taung” y propuso en 1946 la designación con el nombre de “*Australopithecinos*”. Encontró también fósiles que fueron catalogados posteriormente como de *Homo erectus*.

#### **El *Australopithecus afarensis* (1974)**

##### **África Oriental: Etiopía, Tanzania y Kenia**

Se describió posteriormente, en Hadar, Etiopía en 1974 por el equipo de Donald Johanson, Tim White e Ives Coppens (23-27) los restos casi completos de una criatura del sexo femenino de cerca de 25 años, de pequeña estatura (107 centímetros y peso de 28 kg), de apariencia simiesca, que tenía los brazos largos como los simios pero los huesos de la pelvis y de la pierna, revelaban su condición de bípeda, a los cuales denominaron, “Lucy” del tipo “*Australopithecus afarensis*”, (Ensis: de o proveniente de, de la depresión de Afar) de una antigüedad de alrededor de 3,2 millones de años a 3,9 millones de años. Además de su condición de bípeda, se estima que también llevaba vida arbórea. “La relación húmero-femoral” de Lucy era intermedia entre la de los chimpancés y la de los humanos. El esqueleto mostró una pequeña capacidad craneana lo cual lo acercaba a los simios y el bipedalismo era propio de los humanos y suministró la evidencia de que la estación bípeda precedió al aumento del volumen cerebral de los humanos. El *Australopithecus afarensis* es considerado por la comunidad científica como uno de los ancestros del género *Homo*. Otro de los grandes yacimientos de fósiles de homínidos se encuentran ubicados en la cuenca del Lago Turkana, en el África Oriental que es también un sitio extraordinariamente rico en fósiles de homínidos. En este yacimiento de Kanapoi, el equipo dirigido por Alan Walker (1938: paleontólogo

británico de las universidades de Cambridge y de Londres y profesor de la universidad de Pensilvania, EE.UU, 1955-1956) de la Universidad de Pensilvania EE.UU, encontraron fósiles que presentaban evidencia del bipedalismo, un rasgo fundamental que separa a los simios de los homínidos. Efectivamente los cóndilos de las tibias de los homínidos son cóncavos y el cóndilo lateral se encuentra aumentado de tamaño, para hacerle frente al aumento del peso ejercido por la estación bípeda. En cambio los cóndilos de los simios son convexos. El peroné del homínido era además más sólido que el del simio, para amortiguar el impacto provocado por el paso bípedo, pero conservando todavía la actividad prensil. Es posible que todavía conservase la vida arbórea.

Donald Johanson (1943). Este paleontólogo norteamericano nació en Chicago. Se lo consideró en su tiempo como el paleontólogo más famoso al lado de Richard Leakey. El descubrimiento más importante lo realizó en Etiopía en el llamado Triángulo de Afar, de un homínido hembra de (3-3,2 ma), catalogado en la actualidad como *Australopithecus afarensis*, el día 24 de noviembre de 1974 y que recibió, como ya se mencionó, el nombre de Lucy. El esqueleto se encontró casi completo.

Tim D. White (1950). Paleoantropólogo norteamericano. Empezó su trabajo con el equipo de Richard Leakey en 1974 en Kenia. Luego White en colaboración con J. Desmon Clark y F. Clark Howell descubrió el ancestro humano más antiguo que se conocía para ese momento en las cercanías del río Awash en Etiopía, que era un esqueleto casi completo, femenino llamado Ardi (4,4 ma) quien fue denominado posteriormente, *Ardipithecus ramidus*.

Ives Coppens (1934). Este paleontólogo francés fue uno de los descubridores de Lucy, junto con Maurice Taieb (1935), geólogo y paleontólogo tunecino, quien también fue el descubridor en la región de Afar en Etiopía, del yacimiento de fósiles de Adar en 1968. Ambos formaron parte del equipo de Donald Johanson, que descubrió los famosos fósiles de Lucy en 1974.

### ***Australopithecus anamensis* (1985)**

#### **Kenia. Etiopía**

Meave G. Leakey (1942), paleontóloga nacida en Londres, desarrolló su actividad en el yacimiento de Koobi Fora en las cercanías del lago Turkana en el África oriental. Contrajo matrimonio con Richard Leakey.

En 1985 Meave Leakey en los sitios de Allia Bay (Kenia) y también en Kanapoi, encontraron los fósiles designados con el nombre de *Australopithecus anamensis*, (de 3,9 millones de años a 4,2 millones de antigüedad) denominados así por la palabra “anan” lago por que se encontró en la cercanía de Kanapoi del Lago Turkana, porsteriormente Tim White encontró en el 2005 restos de esta especie en Etiopía (con cerca de 4 millones de antigüedad). Se encontraron otros 9 fósiles más en Kanapoi (Kenia) y 12 fósiles en Allia Bay (Kenia). El *Australopithecus anamensis*, sería el ancestro del *Australopithecus afarensis*, el cuál era, para ese momento, el *Australopithecino* más antiguo que se conocía.

Meave Leakey describió las características de los fósiles encontrados: la raíz de los caninos en posición vertical en lugar de la raíz angulada de los simios, el hueso carpiano tenía un hueso ganchoso (hamulus) doble del encontrado en los humanos, por lo cual Leakey estima que el túnel carpiano era más profundo con tendones más gruesos y manos más fuertes, de esta manera mejor adaptados a la función de trepar a los árboles. La mandíbula presentaba menos barbilla ya que, el maxilar inferior se inclina bruscamente hacia atrás, lo cual la hace más semejante a la de un simio. Sin embargo, las tibias se parecían a la de los homínidos por lo cual esto sugería que el *afarensis* era un homínido bípedo. Presentaba por consiguiente una mezcla de rasgos de chimpancés y de *A. afarensis*. Concluyó que eran restos de homínidos más antiguos, pertenecientes a una especie todavía más antigua que el Lucy, es decir, que eran sus antepasados, pero que ya habían adoptado la estación bípeda. Presentaba un evidente dimorfismo sexual. De acuerdo con Tim White, el *Australopithecus anamensis* es un descendiente del *Ardipithecus ramidus*.

El hombre de “rostro plano”: en 1991, Meave Leakey descubrió junto con su hija Louise Leakey, (28) una nueva especie de homínido en Kenia, que designaron con el nombre de *Kenyanthropus playtops* (el hombre de rostro plano), datado de una antigüedad de unos 3,5 ma, cuyo nombre se debe al hecho de tener el rostro aplanado (playtops), lo cual lo diferencia claramente del *Australopithecus afarensis* cuyo rostro es mas prominente, o sea, es más simiesco. El único homínido parecido al *K. playtops*, se conoce con el nombre de *Homo rudolfensis*, el cual es datado en 1,8 m a y es muy poco conocido. Esto demuestra la diversidad existente en esa época en que coexistían varias especies mal conocidas.

Richard Leakey (1944). Nació en Nairobi, Kenia.

Paleontólogo, arqueólogo y conservacionista. Inició sus excavaciones en el Río Omo en Etiopía y luego en el lago Turkana en donde encuentra más de 160 homínidos. Encuentra también cráneos de *Paranthropus boisei*, de *Homo habilis*, de *Homo erectus*, (1969-1972, 1975, 1976, 1978). En 1984 con Kamoya Kimeu, un miembro del equipo de Leakey encontraron un esqueleto casi completo de un niño de 9-12 años de edad y que ha recibido el nombre del “Niño de Turkana” (o Niño de Nariokotome) de una antigüedad de cerca de 1,6 millones de años clasificado como *Homo erectus* u *Homo ergaster*.

Mary Leakey (1913-1996). Nació en Londres, Inglaterra, fue una arqueóloga británica que se casó en 1926 con Louis Leakey (1903-1972), fundador de la dinastía Leakey, quién había nacido en Kenia de padres británicos. Mary Leakey inició sus trabajos en el África Oriental, en la garganta de Olduvai, Tanzania en 1931. Desenterraron instrumentos de la edad de piedra hasta de 2 millones de antigüedad. En 1946, los Leakey desenterraron el primer fósil de un cráneo de un simio, que denominaron el “*Proconsul africanus*” (29-31). En 1959 encontraron el cráneo de un *Australopithecus boisei* (*Zinjanthropus boisei* o *Paranthropus boisei*) (1,7 ma), luego de *Homo habilis* y de *Homo erectus* (1 ma). Luego M. Leakey encontró también fósiles en Tanzania del *Australopithecus afarensis* de 3,75 ma y en 1976 a 1981 de 3,6 ma. Mary Leakey entre 1976 al 1981 descubrió una vía con 54 huellas plantares, “las huellas plantares” en Laetoli en las cenizas volcánicas (de 3,6 ma) en Tanzania que constituyen la evidencia más antigua de la actividad humana y que podían ya caminar erguidos. El volcán Sadman se encuentra a 20 km de este sitio.

### El *Ardipithecus Ramidus* (1992)

#### Etiopía

Tim White, (26) paleontólogo de la Universidad de California en Berkeley EE.UU, encontró a fósiles en un yacimiento llamado Aramis en Etiopía, en la depresión de Afar, en 1992, que resultó ser todavía más antiguo y que fue fechado inicialmente en 4,4 millones de años, pero que se estima que puede alcanzar a tener 5,8 millones de antigüedad. Lo denominó *Ramidus* que deriva de la palabra Afar que significa “raíz”. Uno de los esqueletos encontrados incluía la pelvis y una tibia, lo cual, se considera como el hueso fundamental para establecer, el bipedalismo de la criatura. Sus rasgos mixtos, mostraban que además de las señales de bipedalismo, poseían un dedo gordo (hallux) grande, lo cual le permitía trepar

en la vida arbórea, es decir, funcionaba como bípedo y también como cuadrúpedo. La parte superior de la pelvis le permitía una marcha sin balanceo (como la del chimpancé), y la parte inferior de la pelvis le permitía la inserción de músculos muy desarrollados para las extremidades inferiores, lo cual le permitía el ascenso. Tenía un cerebro más pequeño (300 a 350 cm<sup>3</sup>) menor que el del *Australopithecus afarensis* o Lucy (400 a 450 cm<sup>3</sup>). Los caninos eran más reducidos y tenía mayor prognatismo como los chimpancés y a diferencia de los humanos. La disminución del tamaño de los caninos se ha relacionado con cambios en la dieta, y a un comportamiento social menos agresivo. En las colinas de Tugen un grupo de investigadores descubrieron en el año 2000 unos fragmentos de huesos de las piernas datados con 6 millones de años de antigüedad que denominaron: “*Orrorin tugenensis*”. Tim White llegó a la conclusión que la evidencia suministrada por estos fósiles justificaba ubicarlo en un nuevo género el *Ardipithecus*. En total se han encontrado alrededor de 250 fósiles procedentes de África del Sur y África Oriental (Tanzania, Kenia, Etiopía).

Un viaje irreversible. Es muy posible que los homínidos al hacerse bípedos empezaran a desplazarse realizando incursiones desde los bosques hacia las llanuras, en cuya migración, fueron acompañados por animales que habitarían también en las praderas. Estas condiciones ambientales imperaban en regiones como el valle del Rift, en el África Oriental. Los cambios ambientales van a tener una gran importancia en la historia de la humanidad. Otro evento crucial en la evolución del *Homo*, lo constituyó el dominio del fuego. Como ya se mencionó los “*Paranthropinos*” se extinguieron, pero no fueron los únicos, también corrieron la misma suerte los *Australopithecus*, el *Kenyanthropus*, el *Ardipithecus*, el *Sahelanthropus* y el *Orrorin*. En el último millón de años, el *Homo*, nuestro grupo era el único género que quedó (32).

### El *Sahelanthropus tchadensis* (2001)

#### Chad

Se trata del fósil de datación más antigua de 6-7 ma, encontrado en Chad, en el África central, lo cual lo convertiría en el ancestro humano más antiguo, cercano a la línea de separación con los chimpancés. Su descubrimiento se debió al equipo de Michel Brunet (1940) (34). Es un paleontólogo y profesor de la cátedra de paleontología humana en París y quien le dio el apodo Toumai (“esperanza de vida”). Su exacta ubicación está sujeta todavía a discusión.

La capacidad craneana era la de 320-360 cm<sup>3</sup>, que es similar a la de los chimpancés actuales. Los caninos pequeños y el foramen magnum (agujero occipital) se encuentra en posición anterior, rasgos estos que los acercan a los humanos, pero otros los separan como es la arcada dentaria en “U” y las arcadas supra-orbitarias lo acercan a los simios. La ausencia de restos de las extremidades inferiores, no permite saber si el *S. tchadensis* era bípedo. Tampoco hay consenso respecto a la posibilidad de que se trate de un ancestro común entre los humanos y los chimpancés. También se encontró otro homínido en la zona del Chad, 1990, “el *Australopithecus bahrelghazali*”, lo cual sugiere que los homínidos estaban ampliamente dispersos en el África hace millones de años (32).

### El género *Homo* (1.8-2 ma)

El *Homo habilis*. Esta es la etapa menos precisada de la evolución humana. Se considera al *H. habilis* como el miembro más antiguo del género *Homo*. Es posible que haya convivido con el *Australopithecus* y entre sus características principales se encuentran: la mayor capacidad craneana (alrededor de 650 cm hasta 1 200 cm<sup>3</sup>), el mayor tamaño y el poseer las extremidades inferiores mejor adaptadas al bipedalismo. Hay planteada la posibilidad de que algunos individuos con mayor capacidad craneana deberían ser incluidos con mayor propiedad en la categoría de *Homo erectus*. Algunos están fechados en cerca de 1,8 a 2 millones de años de antigüedad. Aun cuando la exacta filogenia de los homínidos está lejos de conocerse, algunos autores piensan que el *Homo habilis* surgió a partir del:

**El *Homo erectus* (1-1.8 ma)**. Las poblaciones del *Homo erectus* comenzaron su desplazamiento fuera de África hace aproximadamente 1 millón de años, cuando comienza el poblamiento de Eurasia. De este existen numerosas variantes. Presenta una mayor estatura que el *Homo habilis*, que es similar a la actual, posee una mayor capacidad craneana (de 750 cm<sup>3</sup> hasta 1 300 cm<sup>3</sup>), dimorfismo sexual (los varones son más robustos que las hembras). Se encuentran yacimientos de *H. erectus* en Indonesia (*Pithecanthropus*), China, África y Europa, en donde se observa la existencia de un mayor polimorfismo. En Europa (Alemania, Hungría, Yugoslavia; Grecia, Niza, Península Ibérica), los fósiles del *H. erectus* se encontraron esparcidos por todo el continente. En Georgia, Dmanisi, se han encontrado fósiles datados de 1,8 ma de antigüedad, que se han denominado “*Homo georgicus*” que atestiguan el sitio de la

migración más precoz del África. El *Homo ergaster* es un homínido extinto, que se estima apareció hace unos 2 millones de años y desapareció hace 1 millón. Los primeros restos fueron encontrados en Kenia en 1975 y 1984. El cerebro tenía 850 cm<sup>3</sup>. El *Homo ergaster* procede probablemente del *Homo habilis* y se lo considera como la variedad africana del *Homo erectus*. Para otros investigadores el *Homo ergaster* pudiera ser el ancestro directo de los seres humanos posteriores. A pesar del menor desarrollo del cráneo, tiene una constitución física parecida a la del hombre actual, es similar en estatura pero de complexión más robusta. Es posible que fuese el primer homínido capaz de haber desarrollado los primeros rudimentos de un lenguaje articulado, de establecer relaciones sociales complejas, de un mayor desarrollo de las áreas prefrontales y frontales, así como, las del lenguaje, pero sin todavía poseer una capacidad de pensamiento desarrollado, ni de pensamiento abstracto o simbólico. De acuerdo con una visión más simplificada, el *Homo erectus* podría ser considerado como la especie que alcanzó mayor difusión con numerosas subespecies.

### ***Homo erectus-erectus* (1894) (2 ma-300 000 años)**

Las investigaciones que condujeron a su descubrimiento fueron realizadas en Indonesia por: Eugene Dubois (1858-1940) (33). Médico anatomista y antropólogo holandés fue quien encontró fósiles de una bóveda craneal, dientes y un fémur, en la Isla de Java (Indonesia) parecido al hombre moderno. Dubois había viajado a Indonesia, la cual era para ese entonces una colonia holandesa, (hoy en día es un país independiente). Publicó sus hallazgos, en 1894, con el nombre de *Pithecanthropus erectus* o el “*Hombre de Java*”, el cual fue posteriormente catalogado como “*Homo erectus erectus*” (1940). Este fue el primer representante del *Homo erectus*, descubierto fuera de África o Europa. Poseía un cerebro de unos 940 cm<sup>3</sup>, que era mayor de los 600 cm<sup>3</sup> del gorila, pero menor que los 1 500 cm<sup>3</sup> del hombre moderno y tenía una estatura de 1,70 m.

### ***Homo erectus pekinensis* (1921) (2 ma-300 000 años)**

Las investigaciones fueron conducidas en China por: Davidson Black (1884-1934). Nació en Toronto Canadá, este paleontólogo y anatomista, quien se interesó en la evolución humana. En 1919, se trasladó a Peking, China como jefe del departamento de anatomía (34). Empezó sus investigaciones en “La colina del hueso del dragón” (Zhoukoudian), donde

investigaciones previas habían sido empezadas en 1921 por el geólogo sueco Gunnar Anderson. Black integró un equipo con científicos chinos y caucásicos. Las excavaciones fueron realizadas entre 1926-1928 y se encontraron fragmentos de cráneos, mandíbula inferior y luego un cráneo completo. Black catalogó los fósiles pertenecientes a una nueva especie humana y lo llamó *Sinanthropus pekinensis*, y después como *Homo erectus pekinensis* (250-500 ma) y se lo consideró en ese entonces, como el “eslabón perdido” de la evolución humana. Los fósiles desaparecieron durante la segunda guerra mundial. Solo se conservan los moldes y las descripciones que habían sido hechas y mostraban una capacidad craneana de 1 075 cm<sup>3</sup>.

#### **El *Homo heidelbergensis* (800-350 000 años)**

Los primeros fósiles fueron encontrados en Heidelberg (Alemania) de una especie extinguida que surgió hace unos 400 a 600 mil años y era un antepasado directo del hombre de Neanderthal y del *Homo sapiens* en Europa. Eran individuos altos 1,75 m y fuertes (hasta 100 kg) y con un aumento de la capacidad craneana 1360 cm<sup>3</sup>). Presenta caracteres intermedios entre el *H. erectus* y *H. sapiens*. Uno de los yacimientos más grandes del *Homo heidelbergensis* se encontró en España central, cerca de Atapuerca (37 especímenes) con 400 mil años de antigüedad. El *Homo heidelbergensis* y el que ha sido denominado *Homo antecessor* descienden probablemente del *Homo ergaster* africano. El *Homo antecessor* (Atapuerca) de una capacidad craneana menor que la del *Homo sapiens* y con dientes primitivos.

#### **El *Homo neanderthal* (230-24 000 años)**

Aparece en el paleolítico medio europeo. Los primeros restos aparecieron en Engis (Bélgica) 1828 y en 1956, en Düsseldorf, Alemania, cerca del valle Neanderthal hace unos 230 000 años hasta hace unos 27 000 años y consistían en un cráneo y otros huesos. Apareció coincidiendo con el planteamiento de las teorías evolucionista. Después aparecieron restos de este tipo en todo el continente europeo. Era de talla pequeña (1,55 m), cabeza voluminosa, tronco robusto, orificio occipital más posterior que en el hombre moderno, brazos más largos que en el hombre actual, húmero derecho más fuerte que el izquierdo, lo cual se corresponde con el cerebro, dentadura no totalmente parabólica. Cerebros promedios de 1 480 cm<sup>3</sup> hasta 1 625 cm<sup>3</sup>, cifras superiores a la actual. En el consenso actual se lo considera como una especie

diferente que se extinguió.

#### **El *Homo sapiens arcaico* (630-150 000 años)**

##### **El *Homo rhodesiensis*.**

Se conoce con el nombre de *Homo sapiens arcaico*, es decir, que son humanos modernos pero que también presentaban algunos rasgos arcaicos del *Homo erectus*, *Homo ergaster* y *Homo antecessor*, *Homo heidelbergensis* y *Homo neanderthalensis*. Apareció hace unos 630 000 mil años en el Pleistoceno medio en el Viejo Mundo. Mostraban una mayor capacidad craneana (de 1 250 cm<sup>3</sup>). El primero se encontró en 1921, en la actual Zambia (antigua Rhodesia) en África, de aquí el nombre de *Homo* de Rodesia. Son los *H. erectus* evolucionados. Se le dan los nombres de las diferentes regiones geográficas de Europa, África, Asia y su fecha de antigüedad se encuentra entre los 150 mil a 630 mil años. Recientemente en el 2005 en la depresión de Afar, en Etiopía, se han encontrado fósiles de una antigüedad de menos de 150 mil años que suministran la evidencia más antigua de la presencia del *Homo sapiens* en el planeta. La transformación de la anatomía arcaica a la moderna de *Homo sapiens-sapiens* tuvo lugar en África hace alrededor de 100 a 150 mil años.

#### **El *Homo sapiens-sapiens* (200-150 000 años)**

Se trata del ser humano actual, la especie que apareció en África en el sur de Etiopía, (hombres de kibish), por Richard Leakey, (1967) hace 200 000 años y se dispersó por todos los continentes. Inicialmente fueron “cazadores-recolectores” hasta que apareció la invención de la agricultura. Con el nombre de “Hombre de Cro-Magnon” se designa a un cierto tipo de la especie humana con las características en los fósiles del *Homo sapiens*, cuyo nombre proviene de las cuevas francesas de Cro-Magnon, en las cuales se hallaron estos restos, se lo asocia con el arte de las pinturas rupestres que fueron descubiertas por el geólogo francés Louis Lartet, 1868 y los cuales estaban provistos de una gran capacidad craneana. Entre las características del *Homo sapiens sapiens* figuran:

Modificaciones estructurales: 1. Aumento de la capacidad craneana. Aumento de la masa encefálica, de tipo globular, comparado con los primeros homínidos el cerebro del homo aumentó 4 veces en volumen, lo cual le permitió una más rápida y mejor adaptación a las condiciones en un lapso de 70 mil años. 2. Modificaciones faciales: disminución del prognatismo, se perfila el mentón y aparece la barbilla.

Se separa la nariz de la boca. La frente es recta. 3. Arcada dentaria de forma parabólica en vez de paralela. Disminución en el tamaño de los caninos. Disminución del diastema (espacio vacío entre los incisivos y los caninos). Disminución de los arcos supra-orbitarias (de las cejas). Desaparición de la cresta sagital (en la unión de los parietales) y de la cresta occipital. 4. Unión cefalo-troncular horizontal, en vez de vertical, con disminución de la masa muscular y mayor movilidad. 5. Columna vertebral de 4 curvaturas (2 cóncavas y 2 convexas), en lugar de dos curvaturas presentes en los monos. 6. Aumento de la capacidad de los huesos pelvianos para contener el feto con aumento del desarrollo horizontal, en lugar del vertical de los monos. Esto trajo como resultado un retraso en el desarrollo del recién nacido, para así evitar, el desmedido crecimiento cerebral intrauterino. 7. Modificaciones de las extremidades, acortamiento de los brazos y aumento de la flexibilidad de los hombros. La mano adquiere una mayor funcionalidad, para poder fabricar útiles. El pie pierde su capacidad prensil y se convierte en una plataforma adecuada a la estación bípeda y para el desplazamiento.

Modificaciones funcionales: El desarrollo cultural, de la capacidad cognitiva, de los valores éticos, la adquisición de la mente, la conciencia, la memoria, el lenguaje, de la capacidad creadora (domesticación y uso del fuego), de la capacidad de desarrollar la interacción social y la tecnología, la creación del arte y la cultura y el desarrollo del simbolismo, hizo posible el campo de las matemáticas y de la ciencia.

Los homínidos y los simios africanos proceden de un antepasado común cuyo aspecto se desconoce, pero que como nuestros antepasados vivientes (35,37), los chimpancés y los gorilas vivían en los bosques y llevaban una vida arbórea. Los estudios genéticos han permitido a los biólogos moleculares establecer que la desviación de los homínidos de los simios africanos ocurrió hace cinco a diez millones de años atrás. La diferencia genética del ser humano no dista mucho de los otros primates. Las secuencias de ADN muestran el 98 % de identidad con los gorilas y un 99 % con los chimpancés. Aun cuando la evidencia basada en el estudio de los fósiles ha hecho grandes progresos está todavía incompleto, el linaje humano. Pero se puede concluir que representa un buen perfil de la historia evolutiva de los humanos. Es comprensible, sin embargo, que el registro fósil encontrado solo representa una fracción de los estratos fósiles, que fueron aquellos enterrados en sedimentos o cenizas

volcánicas. Pero muchos restos no fueron fosilizados y otros fueron destruidos.

### **De la tierra al mar**

Se han encontrado formas transicionales entre los ancestros terrestres de los mamíferos ungulados o Artiodáctiles (Artiodáctilos) (de los animales con pezuña hacia las ballenas) (18) y sus descendientes, los cuales se adaptaron a la vida acuática.

### **Del mar a la tierra: de los peces a los anfibios**

El origen de las extremidades terrestres, ocurrió en el período devoniano entre 380 a 360 millones de años cuando dentro de una línea de los *Sarcopterígios* se produjo la modificación de sus aletas (en los brazos o piernas) con nuevos elementos agregados (dedos de las manos y los pies). Estos animales fueron inicialmente anfibios. Con períodos de innovación y de conservación se desarrollaron posteriormente las extremidades de los vertebrados.

### **En la tierra: de los reptiles a los mamíferos**

Uno de los ejemplos más representativos es el linaje que va de los reptiles a los mamíferos (18), con formas intermediarias que son los “Cinodontes” (o “reptiles mamiferoides”) hasta llegar hasta los primeros mamíferos.

### **De la tierra al aire: de los reptiles a las aves**

Durante los últimos años se ha venido acumulando la evidencia científica de que pequeños dinosaurios carnívoros dieron origen a las aves. Los dinosaurios mostraron grandes variaciones en el tamaño, desde pequeños hasta enormes depredadores carnívoros, eran ovíparos y la piel era escamosa pero se ha descubierto que mucho poseían plumas.

Ya en el año 1861 se había encontrado el primer espécimen de *Archaeopteryx* en las areniscas de Solnhofen en Alemania. Se trataba de un fósil transicional con sus trazos mixtos de reptiles-aves (dientes y colas largas como los reptiles, pero sus cerebros, los ojos grandes, las alas y las plumas de las aves) lo cual dio lugar a pensar en una progresión gradual de los reptiles hacia las aves y no en una macromutación desde los reptiles hacia las aves. Se trataba de un ave primitiva muy similar a un dinosaurio. A partir de 1940, fueron encontrados otros especímenes intermediarios en el linaje de reptiles-aves, muchos de los cuales fueron hallados

en la provincia de Liaoning en el noreste de la China, tal como es el caso del dinosaurio emplumado (fig), que suministra evidencia adicional de los dinosaurios y las aves.



Otro motivo de dificultad en el estudio de la evolución, surgió por el desarrollo que se efectuó por vías separadas, de varias disciplinas: la genética, la biología del desarrollo, la biología evolutiva, la biología molecular y la biología celular, lo cual hizo más

difícil su integración con el campo de la evolución.

### Jean-Baptiste Lamarck (1744-1820)

Lamarck fue un naturalista francés, el precursor de la evolución, que había nacido en Bazentin, Picardía, en Francia. A este autor se le debe el haber acuñado el término de “Biología” para designar al estudio de los seres vivos y también el de haber formulado la primera teoría sobre la evolución biológica, al proponer que la gran variedad de organismos existentes habían evolucionado a partir de formas simples, en relación con la capacidad de adaptarse al ambiente, el cual generaba modificaciones en esos organismos, las cuales serían heredables. De acuerdo con su teoría, las circunstancias que crean la necesidad y los hábitos, producen modificaciones de acuerdo con 2 leyes de la naturaleza y cuyos lineamientos fueron formulados en 1809, en su obra *Filosofía zoológica* (35). “Estas leyes son; la primera: “La del uso y del desuso” según la cual el uso frecuente y sostenido de un órgano cualquiera lo fortifica gradualmente, dándole una potencia proporcionada a la duración de este uso, mientras que, el desuso constante de tal órgano lo debilita y hasta lo hace desaparecer” y la segunda ley “la conservación mediante la generación” que reza así: “todo lo que la naturaleza hizo adquirir o perder a los individuos por las influencias de las circunstancias en que su raza se ha encontrado durante largo tiempo y consecuentemente por la influencia del empleo predominante de tal órgano o por la de su desuso, la naturaleza lo conserva por la generación, en los nuevos individuos, con tal que los cambios adquiridos sean comunes a los dos sexos o a los que han producido estos nuevos individuos”.

De esta manera, ensanchaba el proceso de adaptación al poder generar estas influencias un cambio de naturaleza hereditario. Según el punto de vista lamarckiano, la percepción del animal y la respuesta a las circunstancias estresígenas, se basa en necesidades fisiológicas o en modificaciones de la conducta. El ejemplo más conocido que suministró, fue el de la jirafa, con el alargamiento del cuello y de las patas delanteras para alcanzar las hojas de los árboles altos. La conducta de esta manera determinaría la anatomía.

Las ideas de Lamarck iban pronto a caer en descrédito y Weismann, entre otros autores, como se verá posteriormente, rechazaba categóricamente la posibilidad de que los caracteres adquiridos fuesen heredables y como ejemplos en su contra, señalaba, que el desarrollo muscular de los herreros o la circuncisión, practicada por el pueblo judío durante miles de años, no habían conducido a cambios hereditarios.

Sin embargo, a pesar de que las ideas lamarckianas fueron rechazadas por muchos de sus contemporáneos, hay que reconocer hoy en día, que además de haber sido un pionero al lanzar la teoría evolucionista, logró destacar el papel que juegan los cambios ambientales en la evolución biológica. Su tesis sobre la trasmisión de los caracteres adquiridos también fue sistemáticamente rechazada. Solo con la aparición contemporánea de la perspectiva epigenética y con la base molecular de la genética, se ha podido comprender, que se pueden provocar modificaciones con la activación o la silenciamiento de ciertos genes sin alterar la estructura del ADN. También se ha demostrado que se pueden producir cambios epigenéticos como respuesta a determinadas exposiciones a factores ambientales. Los cambios producidos podrían ser reversibles, es decir, no heredables, pero también es aceptado que los cambios epigenéticos del gen, producidos mediante modificaciones en su actividad (incrementada o disminuida) o completamente silenciada (sin pérdida en su estructura y sin mutación), producen cambios que pueden ser heredables, lo cual suministra un fundamento conceptual al lamarckismo. Estas ideas serán objeto de una exposición y un tratamiento en amplitud en la segunda sección de este trabajo, que versa específicamente sobre la epigenética.

El término neo-lamarckismo fue acuñado hacia el año 1885 y entre sus tesis principales, estaba que la adaptación podía tener lugar por medio de los efectos heredables del uso y del desuso.

## **August Weismann (1834-1914)**

### **El neo-darwinismo: la herencia cromosómica**

Al biólogo alemán August Weismann (1834-1914), se le debe la introducción conceptual de la “Teoría de la herencia cromosómica”, plenamente desarrollada dentro del marco de la evolución darwiniana, por la selección natural. También a él se le debió el haber desarrollado “la teoría del plasma germinal” de la herencia.

Weismann había recibido el grado de doctor en medicina en la reconocida Universidad de Götting (en 1856) y además de su formación médica también había realizado estudios sobre zoología y anatomía comparada en la Universidad de Freiburg y había merecido el ser postulado para regentar una cátedra de filosofía. Se dedicó inicialmente al estudio de los dípteros y después al del polimorfismo de las mariposas. Se familiarizó con la clásica obra de Darwin sobre el “Origen de las Especies” (22 de noviembre de 1859) y publicó un tratado sobre sus trabajos con el nombre de “Studien Zur Descendenz-Theorie” (1875) (36).

El modelo experimental. Weismann escogió como modelo para sus investigaciones a la medusa de agua salada y también realizó investigaciones con insectos y mamíferos para tratar de resolver una interrogante que se planteaba: ¿En donde estaban situadas las células precursoras en el embrión, las células que iban a convertirse en las espermáticas o en las de los óvulos? Estableció claramente que en la medusa estas células iniciales estaban separadas de las otras células y que era solo cuando la medusa llegaba a su estadio adulto que se producía la emigración de las células germinales hacia las gónadas. Igualmente confirmó estos hallazgos en insectos y en mamíferos. Sus investigaciones establecieron con base firme la distinción entre la línea germinal y el soma. Sobre estas bases Weismann planteó su teoría sobre la herencia basada en la inmortalidad del plasma germinal (Kleimplasma) en 1883 la “teoría de la continuidad”, frente al soma perecedero. De acuerdo con estas ideas las células germinales estarían “blindadas” a las influencias ambientales y las células somáticas serían las únicas que responderían a las situaciones estresígenas ambientales que no podrían modificar el material hereditario y de esta manera, los caracteres adquiridos no podrían ser heredables. Las ideas de Weismann se mostraron en desacuerdo en primer lugar con las leyes de Lamarck, al distinguir la adaptación fisiológica (“la primera ley”) de la variación

hereditaria (“la segunda ley”) y así plantea como poco probable que el ambiente pudiera influenciar a la línea germinal. También Weismann se mostró en desacuerdo con la pangénesis de Darwin al considerar que se trataba meramente de una especulación o de una paráfrasis (exposición descriptiva de los hechos). Pero Weismann con su distinción entre la continuidad germinal y la discontinuidad somática pasó a convertirse en el postulante de la corriente ulterior del neo-darwinismo de los biólogos evolucionistas. El plasma germinal pasaría a identificarse con el gen.

### **Los determinantes de Weismann**

De acuerdo con las ideas de Weismann que toman como base la tesis de la continuidad hereditaria por intermedio de la línea germinal, un cambio producido en el soma no afectaría a la descendencia, mientras que un cambio experimentado en la línea germinal si pasaría a las generaciones siguientes, plantea el autor la figura de los determinantes que serían partes del material nuclear que saldrían del núcleo para imponer sus características a las células hijas.

Weismann va a fundamentar, la variación requerida dentro del marco de la evolución darwiniana, en la reproducción sexual: si bien “la reducción por división” disminuye a la mitad la cantidad del plasma germinal, la parte eliminada no es la misma para cada individuo y además existe un número inmenso de combinaciones posibles (como el reparto en un juego de cartas, el juego en cada mano tiene el mismo número de cartas pero posee un reparto diferente) lo cual ofrece una inmensa posibilidad a la variación. Weismann la atribuye al proceso sexual, con la combinación de determinantes de los ancestros, el ser el causante de las diferencias hereditarias requeridas dentro del marco de la selección natural. Los cambios ambientales solo actuarían modificando los determinantes cuantitativamente y cualitativamente en la línea germinal.

### **Avances científicos en diferentes áreas (citogenética, biología)**

#### **Teoría celular, división, mitosis y meiosis**

Para los años de 1880, ya Rudolph Virchow había postulado su clásica teoría celular. Walther Flemming (1843-1905) (37) describe que las células poseen un núcleo que contiene filamentos que se denominaron cromosomas (1882) y estudia el proceso de la división celular que denominó mitosis, considerado como uno de los descubrimientos más importantes de todos los

tiempos así como de la biología celular (fundador de la citogenética). En las células la mitosis es el tipo de división celular en el que participa el núcleo y que garantiza que cada nuevo núcleo reciba el mismo número y tipos de cromosomas para transmitir la información genética y que en las células germinales se duplicaba el material cromosómico al unirse el huevo con el esperma y luego mediante el proceso de división o meiosis que es propia de los gametos, Weismann concluyó que en el caso de las células germinales se produce “una reducción por división”. Weismann planteó que con este proceso de meiosis, el material cromosómico era en verdad reducido, a la mitad. La evolución dependería de las variaciones adquiridas en las líneas ancestrales del plasma germinal. De acuerdo con Weismann el proceso de mutación al azar actuaría en los gametos (o en las células madres) y que sería la única fuente de la variación donde actuaría la selección natural. De acuerdo con la opinión de Ernst Mayr, Weismann cabe ser considerado como el pensador evolucionista más importante entre Darwin y la “síntesis moderna” y uno de los biólogos más distinguidos de todos los tiempos.

Aun cuando las ideas de Weismann fueron parcialmente rechazadas, su distinción entre la continuidad germinal y la discontinuidad somática fue aceptada y serían renovadas con el aporte de la influencia mendeliana.

### **Un paso trascendental en la biología para la evolución: la célula eucariótica**

Se denominan células eucarióticas a las que tienen que poseer un núcleo con el material hereditario fundamental (la información genética), encerrado por una membrana nuclear doble que limita al núcleo celular y forman un organismo complejo, y las células procarióticas, son aquellas que carecen del núcleo celular definido y cuyo material hereditario se encuentra ubicado en orgánulos dentro del seno del citoplasma y generalmente son unicelulares. El paso de la célula procariota a la eucariota, se considera como un paso trascendental en la evolución y que ofreció la posibilidad del desarrollo de la complejidad biológica.

### **Gregor Mendel (1822-1884)**

#### **Fundador de la genética. Genes y alelos**

La herencia o sea la transmisión genética de los progenitores a los descendientes obedece a ciertas reglas básicas las cuales fueron establecidas por Gregor Mendel un abad y naturalista, nacido en

república checa que se dedicó a cultivar y estudiar a los guisantes (*Pisum sativum*) en el jardín de un monasterio. Fue el primer científico que aplicó el método cuantitativo para el estudio de la herencia y es considerado como el fundador de la ciencia de la genética. Sus trabajos fueron dados a conocer al mundo científico en 1865, en su obra “Experimentos en hibridación vegetal” (38) pero solo obtuvieron el debido reconocimiento en 1900, cuando sus estudios fueron “redescubiertos”. De acuerdo con la teoría de Mendel los individuos tienen unidades hereditarias que determinan el desarrollo de sus caracteres. Estas unidades posteriormente recibirían la denominación de genes. Pero, el descubrimiento fundamental estribó, en que estas unidades existen en “pares” y a los fines de la herencia un miembro de cada par es heredado de un ancestro (el padre) y el otro miembro proviene del otro ancestro (la madre), de modo que ambos progenitores afectan al desarrollo de un determinado trazo o rasgo (sea el color de las semillas o el tamaño de la nariz). Las diferentes versiones de un gen se conocen con el nombre de alelos. Estos son en síntesis, formas alternativas de un gen, que se diferencian en su secuencia y que se pueden manifestar, en modificaciones concretas de la función de ese gen. La mayoría de los mamíferos son diploides, es decir, poseen dos alelos por cada gen (uno proviene del padre y otro de la madre). El par de alelos se ubican en el mismo locus o lugar del cromosoma, que son las estructuras presentes en el núcleo celular, formadas por la cromatina y que contiene los genes. La cromatina es un complejo proteico integrado por el ADN y el ARN. Al utilizar la esperma (o el polen), los huevos recibirán con un solo alelo de cada par, lo cual reduce a la mitad el material hereditario. Cuando se produce la fertilización, se restablece la carga hereditaria completa y también se restablece el número de dos alelos para cada carácter.

### **Las leyes de Mendel**

La primera ley se denomina, “el principio de la uniformidad”

En el cruce de dos líneas genéticamente puras, la primera generación tienen todos el mismo aspecto de uno de los progenitores.

La 2da ley en términos actuales se denominan “el principio de la segregación”: durante la formación de los gametos se separan los dos alelos de cada par como resultado, cada célula sexual formada (óvulo o espermatozoide) tiene un solo alelo de cada par: lo cual da como resultado que en cada célula sexual

formada (óvulo o espermatozoide) tiene un solo alelo de cada par.

La 3ra ley es “el principio de la transformación independiente”: es decir que los alelos que pertenecen a diferentes pares se separan independientemente unos de otros. Esto trae como consecuencia la recombinación o sea la producción de nuevas combinaciones de genes, es decir, de una gran cantidad de variación en los gametos. Mendel también estableció que cuando se cruzan dos cepas puras (semillas amarillas o verdes), uno de los caracteres es dominante (el amarillo, o el alto) y el otro es recesivo (el verde, o el bajo) y la primera generación del cruce será amarilla o alta (saliendo al dominante). En la segunda generación auto-fertilizada, tres cuartos de los descendientes serán amarillos o alta (carácter dominante) y un cuarto será verde o bajo (carácter recesivo). La experiencia ulterior confirmó ampliamente los resultados que habían sido registrados por Mendel. Los genes podían explicar la herencia de los caracteres (color, talla, etc.) y el hecho de estar involucrados muchos genes, hacían que cada uno de ellos tendría un pequeño efecto. Estas diferencias entre los individuos podrían suplir la variación requerida para la evolución adaptativa por medio de la selección darwiniana. El redescubrimiento de Mendel, reforzó además la opinión, de que las especies podrían surgir por medio de transformaciones súbitas o mutaciones de una generación a la siguiente, como una opción adicional a la selección natural y a la adaptación darwiniana.

### **Thomas Hunt Morgan (1866-1945)**

#### **El papel de la cromatina y de los genes. La biología experimental.**

#### **La recombinación genética. El mapeo genético**

Morgan, genetista y embriólogo norteamericano ha sido considerado como el fundador de la moderna ciencia de la genética, al evidenciar con sus descubrimientos el papel fundamental jugado por la cromatina y al establecer que los cromosomas son los portadores de los genes, con lo cual se hizo acreedor al Premio Nobel de fisiología o medicina, el cual le fue concedido en 1933. Morgan había adquirido una sólida formación en zoología e historia natural. Se dedicó a la aplicación al animal de las teorías de Gregor Mendel (39).

La transmisión del carácter “ojo blancos” en la *D. melanogaster*. Las investigaciones de Morgan como pionero de la genética, iban a producir un gran impacto,

tanto sobre la biología, como en la genética. Morgan encontró un modelo de estudio muy conveniente en la mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*). Se trata de una mosca mutante, muy particular, en que aparece un macho de “ojos blancos” en una población de moscas de ojos rojos normales. Morgan ubicó el gen para el color del ojo en el cromosoma X, que hoy conocemos que se trata de un cromosoma presente en los machos en una sola copia. En las hembras este gen tiene dos copias. Mediante el uso de esta mutación y con el apareamiento del mutante con moscas normales, pudo demostrar que los cromosomas determinan el sexo, lo cual había sido también indicado mediante la observación microscópica. Así, algunos caracteres están ligados al sexo, el gen responsable del carácter residía en el cromosoma X y además estableció que otros caracteres residían en cromosomas específicos. Este descubrimiento abrió una nueva era, al establecer los hechos fundamentales de la genética.

La recombinación genética: Morgan estudió la recombinación de los cromosomas, un proceso utilizado por las células eucarióticas para generar nuevas combinaciones de genes maternos y paternos en cada cromosoma mediante el intercambio de segmentos de los cromosomas durante el proceso de la producción de células germinales (esperma y óvulos). En su libro “*Mechanisms of Mendelian Heredity*” estableció que la recombinación genética es el mecanismo evolutivo fundamental. Posteriormente se reconoció el papel de la recombinación genética como mecanismo de reparación celular de los defectos del ADN. Morgan desde el año de 1905 desafió la tesis admitida en ese entonces, de que las células germinales eran “puras” y no se cruzaban. También era escéptico sobre el punto de vista de la exclusividad de la selección natural y mantenían la opinión de que la “naturaleza” era capaz de producir nuevas especies en forma repentina, tal como era doble observar con las mutaciones. Morgan dedicó también sus esfuerzos a la embriología experimental, dedicándose al estudio de la “Regeneración” y publicó un libro sobre el tema.

Morgan y col. introdujeron el mapeo genético para establecer el orden de los genes en los cromosomas, lo que se denominó “el arreglo lineal de los genes” en los cromosomas lo cual pasó a ser la técnica básica utilizada, para mapear los genes en las patologías humanas. El aporte de Morgan suministró las bases de la visión mendelista-morganista, la cual sería adoptada en la denominada “síntesis moderna de la evolución”. Esta perspectiva se basó en la localización de los genes exclusivamente en el núcleo, sin participación

del citoplasma circundante.

### **Wilhelm Ludwig Johannsen (1857-1927)**

#### **Genotipo y fenotipo.**

Al botánico Danes Johannsen considerado como uno de los modernos fundadores de la genética y estudioso de la fisiología de las plantas, se le debe el haber acuñado el término de gen, y este autor, desarrolló su trabajo utilizando líneas puras de plantas y pudo definir dos conceptos claves como son el genotipo y el fenotipo (40). El genotipo es el potencial hereditario del organismo (color azul de los ojos, estatura, etc.). Si este potencial hereditario pasa a convertirse en una realidad, dependería de las condiciones en que el organismo se desarrolla. En el caso de las plantas, si ésta tiene el genotipo de talla elevada, esta no tendrá lugar, si las condiciones ambientales (calidad del suelo, temperatura, suministro de agua, etc.) no son favorables. De modo que la talla real de la planta (su fenotipo) depende tanto del genotipo como de las condiciones ambientales. Los genes serían extraordinariamente estables y solo en forma ocasional un gen logra la mutación de un nuevo alelo que solo así sería heredable.

También inicialmente estuvo de acuerdo con “la teoría de la mutación” propuesta por Hugo de Vries en Holanda, quien era partidario de que la variación del genotipo, es decir, de un nuevo carácter, podía ocurrir en forma repentina espontánea e independiente de la selección natural. El cambio rápido se oponía al cambio gradual. Pero las ideas de de Vries no fueron confirmadas, ya que se encontraban solo en unas especies raras de plantas.

#### **La síntesis evolutiva moderna o neo-darwinismo**

Se entiende por síntesis evolutiva moderna la integración de la teoría de la evolución de las especies por selección natural de Charles Darwin con los aportes debidos a diversas especialidades relacionadas con la biología, las cuales permiten, una versión ampliada de la evolución, la cual, ha sido objeto de una aceptación bastante general. El término se le debió a Julian Huxley (1887-1975) biólogo inglés evolucionista en su libro “*Evolution. The Modern Synthesis*” (1942) (41). El gran mérito de la síntesis moderna fue que estableció puentes entre diversas disciplinas tales como, la biología, la genética, la citología, la botánica, la paleontología y además, el de haber recibido el apoyo de las matemáticas en los estudios poblacionales de campo. En síntesis, sus

elementos fundamentales fueron aportados por los siguientes investigadores:

- August Weismann, que establece la distinción entre la línea germinal y el soma, la fundamentación de la variación requerida, en la reproducción sexual y la reducción por división que ocurre en la meiosis propia de los gametos.
- Gregor Mendel, quien aplica el método cuantitativo para el estudio de la herencia y expone las leyes de la transmisión genética que al generarse diferencias entre los individuos estas contribuirían a la variación requerida para la adaptación, en relación con las combinaciones al azar de los alelos.
- Thomas Hunt Morgan (genetista y embriólogo), quien establece el vínculo entre la biología experimental y la genética mendeliana y además realiza el estudio de los caracteres ligados al cromosoma X, la recombinación genética, el mapeo genético y la demostración de que los genes que se encuentran ubicados en los cromosomas representan el mecanismo principal de la herencia.
- Theodosius Dobzhansky, este geneticista ruso americano en su trabajo titulado “genética y el origen de las especies” (1937-1951) (42), fue el primero en aplicar la genética y específicamente, la teoría cromosómica de Morgan a los estudios mediante la matemática aplicada a los organismos naturales, en particular, en poblaciones de *Drosophila melanogaster* y pasa a describir a la evolución “como un cambio en la composición genética de las poblaciones”.
- Wilhelm Ludwig Johannsen, botánico, es quién acuña el nombre de “gen” y define los conceptos claves de fenotipo y de genotipo. A estas contribuciones básicas, se unieron los trabajos de Ronald Fisher, Ernst Mayr, George Gaylord Simpson, G. Ledyard Stebbins, C. D. Darlington y el ya citado Julian Huxley, que permitieron establecer, los principios generales que van a modelar la visión de la síntesis moderna.

Ronald Fisher (1890-1962), biólogo evolucionista, genetista y matemático inglés, fue uno de los fundadores de la genética de las poblaciones, va a contribuir a iniciar los estudios de genética poblacional, y demuestra que ocurre una variación continua que podía ser medida por los estudios de bioestadística y que resultaban de la acción de muchos discretos loci genéticos (43). Estos resultados eran consistentes con los principios mendelianos. A Fisher se le debe la introducción de la metodología del

análisis de la variancia en estadística y del llamado “teorema de Fisher”.

Ernst Mayr (1904-2005), médico ornitólogo. Introduce un avance cardinal en el dominio de la síntesis moderna, al enfatizar la importancia de lo que él denomina “la especiación allopática” cuyo requisito es el mecanismo del aislamiento reproductivo. También establece el “concepto biológico de especies”, para definir aquellos grupos que se entrecruzan debidos al aislamiento reproductivo de otras poblaciones. Plantea también que las variaciones que ocurren entre poblaciones diferentes, se correlacionan con factores ambientales locales, tales como diferencias en el clima. El apoyo que le brindó Mayr, fue decisivo para la aceptación general de la teoría sobre la evolución, y para el desarrollo de la síntesis moderna. Mayr sostenía que la disciplina de filosofía de la biología se fundamentaba en conceptos y no en leyes como ocurre en la física (4,18,43).

George Gaylord Simpson (1902-1984) Paleontólogo y biólogo norteamericano junto con Theodosius Dobzhansky y Ernst Mayr fueron los principales soportes de la síntesis moderna (41-45). A Simpson se le deben, los estudios de los mamíferos en el Mesozoico y primer Cenozoico y también realiza estudios en la Patagonia (1930-1931, 1933-1934) para el estudio de los mamíferos del Eoceno. Simpson mostró un interés especial en el estudio de los fenómenos macro-evolutivos. Su contribución fue esencial para la síntesis moderna al vincular los estudios de paleontología del registro fósil con la genética contemporánea y en divulgar dicha teoría, así como los aportes debidos a la paleontología.

G. Ledyard Stebbins (1906-2000). Botánico y genetista norteamericano. Sus obras están dedicadas a la evolución genética de las plantas, y la más importante de ellas fue la denominada “*Variation and Evolution in Plants*”, donde el autor combina la genética con la teoría de la “selección natural” al describir “la especiación” en las plantas.

Cyril Dean Darlington (1903-1981), biólogo y genetista británico dedicó su obra y tareas de investigación al estudio de los cromosomas, de los genes, así como al proceso de la meiosis. Sus trabajos sobre los cromosomas permitieron modelar nuestro conocimiento, al establecer hasta que punto la evolución depende de los mecanismos hereditarios. En 1932 publicó un controvertido libro “*Avances recientes en citología*” (45), donde demostraba que *los mecanismos evolutivos que se actúan a nivel cromosómico crean posibilidades mucho más ricas*

*que las siguientes mutaciones que afectan a genes individuales.* La sociobiología: disciplina científica que investiga las bases biológicas de las conductas sociales de los animales como la cooperación, la agresión, la territorialidad, los sistemas sociales y la elección de la pareja. Otra disciplina en que también incursionó fue el tema de la ciencia en la política y en la aplicación de la perspectiva genética para la comprensión de la historia de la humanidad.

Sewall Green Wright (1889-1988), genetista norteamericano que realizó una contribución importante a la teoría evolucionista y lo que se denominó “el análisis de vías” (*path analysis*), quién fue el fundador junto con R. A. Fisher y J.B.S. Aldane de “la genética teórica de las poblaciones” que contribuyeron al desarrollo de la síntesis evolucionista moderna y a la incorporación de la genética al estudio de la evolución. También contribuyó en el campo de la genética de los mamíferos y de la genética bioquímica.

En resumen, como “síntesis moderna del neodarwinismo” se entiende a la teoría revisionista, establecida sobre la base de que los genes están ubicados en los cromosomas, ampliada con la introducción del análisis matemático que se realiza sobre el estudio de los diferentes alelos determinados en una población, así como sobre la base de la estimación de la tasa de mutación, la intensidad de la selección o con las modificaciones en el tamaño de la población. Sus lineamientos generales son (2,3), en síntesis:

- a. Sobre la herencia: la cual se realiza mediante los genes de la línea germinal, que son unidades discretas, localizadas en los cromosomas del núcleo. Los genes son los portadores de la información acerca de los caracteres.
- b. Sobre la variación: esta ocurre como consecuencia de las numerosas combinaciones de alelos, las cuales, son generadas por el proceso sexual y cada alelo tiene usualmente un pequeño efecto fenotípico. Las mutaciones o sea las nuevas variaciones ocurridas en los genes, son el resultado de cambios accidentales. Los genes no son afectados por el desarrollo histórico del individuo.
- c. Sobre la selección: que ocurre en el seno de los individuos, en forma gradual, a través de la selección de los individuos con fenotipos, que los hacen más adaptados a su ambiente que otros, con lo cual algunos alelos se vuelven más numerosos en ciertas poblaciones.

La comprensión de la variación hereditaria

suministrada por el aporte mendeliano fue el punto de apoyo principal de la síntesis moderna. La variación hereditaria se divide en dos partes: la variación del genotipo y la variación del fenotipo. La evolución de acuerdo con la síntesis moderna se cumpliría en tres pasos fundamentales (2,3):

1. La variación genotípica al azar: es decir la que se produce por una modificación al azar en la secuencia del ADN.
2. El cambio del genotipo es capaz de causar un cambio del fenotipo del organismo, por un mecanismo todavía no esclarecido.
3. El fenotipo modificado es seleccionado (junto con el genotipo requerido y modificado) sobre la base de la aptitud reproductiva individual o sea sobre su habilidad para contribuir con su progenie a las futuras generaciones.

### **El núcleo y el citoplasma**

La exclusividad de la transmisión de los genes nucleares o lo que se ha denominado el “monopolio nuclear” de la escuela de Morgan, empezó también a ser desafiada por los biólogos, quienes insistieron en que el citoplasma también juega un papel en la herencia y que dentro de él también se encuentran algunos factores hereditarios.

### **El neodarwinismo molecular (1950)**

El progreso rápido experimentado en los campos de la bioquímica y de la genética, llevaron a progresos fundamentales: los genes estaban involucrados en la producción de proteínas, al conocimiento de que la herencia se encuentra relacionada con una molécula bastante simple (el ADN) cuya estructura fue descifrada por Watson y Crick en 1953 (la famosa “doble hélice”) (46). Este extraordinario avance en la biología molecular ha tenido una enorme influencia en la medicina contemporánea. Se establece el dogma central de la biología molecular por Francis Crick (47) en lo que fue denominado el “Flujo unidireccional de la información” que va del ADN a las proteínas (ADN → ARN → Proteínas) de acuerdo con esta concepción las mutaciones dependerían exclusivamente de los cambios producidos al azar en la secuencias de la ADN y los cambios fenotípicos no tendrían efectos sobre el material genético.

### **La variación del ADN mitocondrial. “La Eva mitocondrial”**

Si bien, la mayoría de la información genética se encuentra “empaquetada” en los cromosomas de los núcleos celulares, un pequeño número de genes se encuentra en las mitocondrias, estructuras estas que tienen a su cargo la producción de energía. Los trabajos de Allan Wilson y de Douglas Wallace han puesto de relieve la importancia de la variación genética del ADN mitocondrial, debido a que las mitocondrias son heredadas por la vía materna, es decir, de las madres a los hijos, lo cual ofrecería la posibilidad de variaciones de los patrones del ADN mitocondrial, de importancia para establecer cuando y donde evolucionaron los humanos. Por eso se le ha dado el apodo de “la Eva mitocondrial”. En este campo se han destacado los investigadores: Allan Wilson (1934-1991), bioquímico, natural de Nueva Zelanda, el cual ha sido pionero en el estudio de la evolución humana mediante el uso del abordaje molecular y la aplicación de lo que denominó “el reloj molecular”, lo cual, posibilita la “datación” de las mutaciones genéticas acumuladas a partir de un ancestro común y la estimación del tiempo transcurrido después de cada “divergencia”. La comparación del material genético de los humanos con los chimpancés mostró igualdad en un 99 %. “La Eva mitocondrial”: también desarrolla la hipótesis denominada “la Eva mitocondrial”, demostrándose que el material genético ubicado fuera del núcleo, era transmitido a la descendencia por línea materna. Este ADN mt muta rápidamente, pudiendo establecerse los tiempos de cambio en períodos más cortos.

Douglas Wallace fue otro de los grandes científicos e investigadores, norteamericanos, en el campo de las ciencias biológicas y de la genética, también ha sido otro de los pioneros en desarrollar la teoría de “la Eva mitocondrial”. Además de sus contribuciones sobre los orígenes de la especie humana ha dirigido también sus investigaciones a esclarecer las causas de las enfermedades degenerativas, de la diabetes, del cáncer, y el envejecimiento.

Bryan Sykes, genetista inglés, profesor de genética humana de la Universidad de Oxford, investigador de las enfermedades genéticas de los huesos, y quién es considerado como una autoridad en los estudios sobre el ADN, ha realizado investigaciones sobre el ADN mt en la población europea, lo cual ha permitido agrupar a esta población en siete clanes humanos. El espermatozoide solo aporta material genético del núcleo mientras que el óvulo aporta su propio ADN mt. El ADN mt está sometido a mutaciones y el autor basándose en las diferencias

encontradas ha podido establecer un árbol femenino de las relaciones genéticas. En Europa se encuentran 7 clanes femeninos, cuyas fundadoras vivieron hace unos 45 000 años. El autor publicó un libro de divulgación muy exitoso, conocido como “las 7 hijas de Eva”.

### Una aproximación a la filosofía

Se le debe a Ernst Mayr (14,50) la introducción al estudio de la filosofía de la biología. Según este autor la biología evolutiva se fundamenta en conceptos, no en leyes, tales como, la selección natural, la lucha por la existencia, la competencia, la biopoblación, la adaptación, el éxito reproductivo, la selección de la hembra y la dominación masculina, el aislamiento poblacional y la fusión de las especies. Así postula que el concepto de ciencia debe ser ampliado para incluir no solo los principios básicos, sino también a las ciencias biológicas. Según su opinión “debe abandonarse la adhesión de la ciencia al rígido esencialismo y determinismo, a favor de procesos casuales, pluralidad de causas y efectos, la organización jerárquica en buena parte de la naturaleza y del surgimiento de propiedades no anticipados en los elevados niveles de la jerarquía, de la cohesión interna de los sistemas complejos y de muchos otros conceptos ausentes, o al menos relegados en la filosofía clásica de la ciencia”. Por esencialismo se entiende las doctrinas que se ocupan de la esencia, es decir, de lo que hace que un ser sea lo que es y el esencialismo filosófico plantea que la esencia precede a la existencia. En el determinismo filosófico se establece que todo acontecimiento físico con inclusión del pensamiento y las acciones humanas, son causalmente determinadas (relación- causa- consecuencia), oponiéndose a la intervención de sucesos aleatorios.

Si bien los procesos biológicos obedecen a las leyes físico-químicas poseen dos características “sui generis”, que las diferencian de las encontradas en los seres inanimados, como los que se encuentran en la organización de sus sistemas y en la posesión de un sistema de información genética codificado, que no tiene equivalente en la naturaleza inanimada. En síntesis, los sistemas vivientes son diferentes a los sistemas inanimados. Esto conlleva a una concepción de doble causalidad: las causas próximas que actúan en los procesos fisiológicos y en el curso del desarrollo, y las causas últimas o evolutivas, que constituyen explicaciones históricas de la presentación de esos fenómenos.

Las ideas anteriores se encuentran en concordancia con las ideas filosóficas expuestas por el gran filósofo español Don José Ortega y Gasset (1883-1955) quien acuñó una famosa expresión “Yo soy yo y mi circunstancia”. (En meditaciones del Quijote, 1914), y esta circunstancia del ser humano comprende todo lo que abarca o forma parte de nuestra vida, la realidad circundante “forma la otra mitad de mi persona”. También considera que cada ser humano vive en un espacio y en un momento histórico que le da una forma determinada de ver y pensar, considera el eximio filósofo, que en realidad los seres humanos somos entes inacabados (48).

Los equivalentes biológicos de esta concepción filosófica son la del yo como el código genético que hemos recibido como legado de nuestros ancestros y que se relaciona con el fenómeno biológico evolutivo y la circunstancia que estaría representada por la influencia de todos los fenómenos ambientales e históricos propios de cada ser humano. El concepto de ambioma ha sido definido por algunos autores, como el conjunto de elementos cambiantes no genéticos que rodean al individuo, no solo tratándose del ambiente físico y químico, si no del ambiente emocional, personal y social, existiendo una interacción permanente entre el individuo y el ambioma que puede determinar la aparición de una determinada enfermedad. Estas ideas promueven un movimiento para tender puentes entre las ciencias físicas y las humanidades, entre las que estudian el mundo inanimado y el mundo viviente dentro de una tendencia hacia la unificación.

### La unidad del conocimiento: consilience (conciliación)

La tesis de establecer lazos entre las ciencias y las humanidades ha sido desarrollada por el científico norteamericano Edward O. Wilson, uno de los más destacados científicos de la época contemporánea, filósofo, socio biólogo y entomólogo que ha plasmado en su libro “Consilience”, la teoría de que hay que buscar una síntesis entre las disciplinas de la física con la biología, las ciencias sociales, las humanidades, las artes, la religión y la filosofía y así obtener una unificación entre las diferentes ramas del saber. Se ha dicho, que la palabra “Consilience” no tiene un equivalente en lengua castellana. En este sentido, nos permitimos sugerir el uso de la palabra “conciliación” (Del lat. *conciliatio*, -ōnis) de la Real Academia Española según la cual significa *acción y efecto de conciliar: conformar 2 o más proposiciones o doctrinas al*

*parecer contrarias* (49).

### Comentarios finales

Para finalizar caben algunas reflexiones tentativas sobre la evolución:

- La teoría de la evolución de Darwin, ha experimentado transformaciones significativas a través del tiempo que la han ido moldeando hasta llevarla a la perspectiva actual.
- La naturaleza del proceso hereditario, así, el origen de la variación, del blanco de la selección y de las unidades de la evolución han cambiado en forma importante. Ha habido una importancia creciente respecto al papel asignado de los mecanismos hereditarios de la variación.
- La concepción centrada sobre el gen ha predominado por largo tiempo.  
Se ha desafiado la exclusividad y el predominio de la “selección natural”.
- Se le ha dado gran importancia al estudio de la biología poblacional y a la aplicación en esos estudios del análisis estadístico. Se ha demostrado la importancia creciente del registro fósil en apoyo a la evolución biológica.
- De que el *Homo sapiens* tendría un ancestro común todavía no identificado con los simios y presenta con ellos una proximidad genética.
- La gradualidad de los cambios morfológicos y funcionales que han ocurrido a lo largo de millones de años han sido debidamente documentados.

En esta primera sección del trabajo titulado del darwinismo a la síntesis moderna, se presenta la exposición que trata de la profunda transformación que ha experimentado desde la teoría de la evolución y de su planteamiento inicial hecho por Darwin hasta alcanzar la perspectiva vigente por un largo período de tiempo. En la segunda sección se van a presentar las innovaciones planteadas por la epigenética que será tratada en una sesión ulterior.

La epigenética constituye en forma sucinta la disciplina del estudio de las modificaciones que puede experimentar la información genética, sin producirse ningún cambio en la secuencia del ADN o código genético, pero que sí da lugar a cambios en el fenotipo, ya que suministra un sistema adicional de herencia que agrega una nueva dimensión al proceso de evolución. Además se ha demostrado que las influencias ambientales, tales como, la dieta,

las experiencias adquiridas y las influencias internas pueden actuar por intermedio de un mecanismo epigenético, al provocar modificaciones funcionales en los patrones de la actividad genética, mediante la modificación de la información contenida en el ADN y eventualmente originar una variación en el fenotipo que se transmite a la prole.

Por otra parte se ha extendido el número de enfermedades con base genética, es decir, con cambios en la secuencia del ADN, pero en las cuales, puede intervenir también mecanismos epigenéticos, lo cual destaca la extraordinaria importancia de las relaciones entre el genoma y el epigenoma.

La epigenética abre así un novedoso campo, para explicarnos la presentación y la patogenia de las afecciones neoplásicas, las enfermedades neuropsiquiátricas de ciertos trastornos metabólicos y de enfermedades cardiovasculares, entre otras patologías. Igualmente con la mirada dirigida al futuro se empiezan a ver los resultados de los cambios profundos experimentados bajo la influencia de la epigenética, tanto en el diagnóstico, pronóstico, así como en el tratamiento de numerosas enfermedades.

### REFERENCIAS

1. Darwin C. On the origin of species by means of natural selection, or the preservation of favoured races in the struggle for life London: John Murray. Fascimile Reprint, 1859 Cambridge, MA. Harvard University Press; 1964.
2. Kirschner MW, Gerhart JC. The Plausibility of life. Resolving Darwin`s Dilemma. Illustrated by John Norton. New Haven and London. Yale University Press, 2005.
3. Jablonka E, Lamb MS. Evolution in four dimensions genetic, epigenetic, behavioral, and symbolic variation in the history of life illustrated by Anna Zetigowski. The Mit Press. Cambridge, Massachusetts, Londres, 2005.
4. Allis CD, Jenuwein T, Reinber D, Caparros ML. Epigenetics Cold Spring Harbor Laboratory Press, Nueva York; 2009.
5. Razetti L. Legitimidad científica de la doctrina de la descendencia. Gac Méd Caracas, 1904;11:131-137. Gac Méd Caracas, 1904;11:143-145. Gac Méd Caracas, 1904;11:175-178.
6. Razetti L. La Doctrina de la Descendencia en la Academia Nacional de Medicina, Caracas Tipografía Universal, 1906.

7. Razetti L. Discurso de Orden. Centenario de Darwin. *Gac Méd Caracas*. 1909;16(3):21-28.
8. Carbonel D. Influencia del Darwinismo en el progreso de la medicina moderna. *Gac Méd Caracas*. 1909;16:26-30.
9. Archila R. Luis Razetti. Biografía de la Superación, Caracas, Imprenta Nacional; 1952.
10. Briceño Maaz T. Razetti y la Teoría Evolucionista de Darwin. *Gac Méd Caracas*. 1997;105(3):352-360.
11. Gómez O. La objetividad del conocimiento. *Gac Méd Caracas*. 2000;108:73-76.
12. Bustamante N. Polémica Razetti-Hernández (Evolucionismo-Creacionismo) posiciones irreconciliables de principios del siglo X, atenuadas por la tolerancia pontificia a las puertas del siglo XXI. *Gac Méd Caracas*. 1998;106:107-112.
13. Ramos de Francisco C. Bustamante Luciani N. Francisco J. *Rev Venez Hist Med*. 2009;58(1-2):34-47.
14. Mayr E. *Toward a New Philosophy of Biology. Observation of an Evolucionist*. The Belknap Press of Harvard University Press, Cambridge, Massachusetts and London, England, 1988.
15. Darwin C. *The descent of man, and selection in relation to sex*. Londres: John Murray; 1871. Fascimile Reprint.
16. Darwin C. *The variation of animals and plants under domestication*. 2 vol. Londres: John Murray, 2ª edición (1868,1883) Baltimore: John Hopkins University Press; 1998.
17. Ridley M. Los nuevos Darwin. *National Geographic*. 2009:24.
18. Mayr E. *What Evolution is?*. Basic books, Nueva York, NY; 2001.
19. Dart RA. *Australopithecus africanus the man-ape of South Africa*. *Nature*. 1923;115:195-199.
20. Dart RA, Craig D. *Adventures with the Missing Link*. Nueva York: Harper and Brothers 1969. Viking Explorer Book, 1961.
21. Dart RA. Robert Broom. *His life and work*. 1961.
22. Broom R. *Finding the missing link*. Londres: Watts and Co; 1950.
23. Johanson D, Maitland E. *Lucy the beginnings of humankind*. Nueva York: Simon and Schuster; 1990.
24. Johanson D, Wong K. *Lucy's Legacy: The Guest for Human Origins*, 2009.
25. Johanson D, Maitland E. *El primer antepasado del hombre*. Editorial Planeta, 1993.
26. White TD, Asfaw B, De Gusta D, Tilbert GD, Richards G, et al. *Leistocene homo sapiens from Ethiopia*. *Nature*. 423:242-747, 203.
27. Asfaw D, White T.D.B, Lovejoy CO, Latimer B, et al. "Asustralopithecus Garhi, a new Species of Early Hominid from Ethiopia". *Science*. 1999;284:629-635.
28. Coppens I, Pascal Picq. *Aux origins de l'humanite*. Fayard, 2002.
29. Leakey R, Lewin R. *Origins Reconsidered: In search of What makes us human*. Doublday, 1992.
30. Leakey M. *3-6 Millions Years Old: Footprints in the Ashes of Time*. *National Geographics*, 1979;155(4):446-457.
31. Leakey L. S. B. *Disclosing the Past*. Garden City. N. Y: Doubleday and Co., 1984.
32. Sloan C, Leakey M, Leakey L. *The Human Story: Our evolution from prehistoric ancestor to today*, 2004.
33. Brunet M, Guy F, Mackaye HT, Likius A, Beauvilain A, et al. *A new hominid from the Upper Miocene of Chad, Central África*. *Nature*. 2002;418:145-151.
34. Dubois E. *Pithecanthropus Erectus, eine menschen ähnliche Uebergansform aus Java, landes druckerei, Batavia 1894*.
35. Black D. *Preliminary note of the discovery of an adult Sinanthropus Skull specimen ad Chou Koutien*. *Bulletin of the Geological Society of China*. 1929;VIII(3).
36. Lamark JB. *Philosophie zoologique ou Exposition des considerations relatives as la Histoire naturelle des animaux*. Paris: Dentu; 1809.
37. Weismann A. *Studien Zur Descendez Theorie*, Leipzig, 1875.
38. Flemming W. *Beitrage zu Kenntniss der Zelle und ihrer Lebenserscheinungen*. *Arch Mikros Kop Anat*. 1878;16:302-436 y 1980;18:151-289.
39. Mendel J G. *Versuche über pflanzenhybriden. (Experimentos en hibridación vegetal)*. *Verhandlungen des naturforschenden Vereines in Brün, Bd IV für das Jahr, 1865*.
40. Morgan TH. *Mechanisms of Mendelian Heredity*, 1915.
41. Johannsen WL. *Elemente der exakten Erblchkeitslehre*, Gustav Fischer, Jena 1909.
42. Huxley JS. *The Modern Synthesis*. Allen and Unwin, Londres, 1942.
43. Dobzhansky T. *Genetics and the origin of species*. 3ª edición. Columbia University Press N.Y; 1951.
44. Fisher RA. *The Genetical Theory of Natural Selection*,

Oxford Clarendon Press, Londres; 1930.

45. Darlington CD. Recent advances in cytology. Londres: Churchill; 1932.

46. Watson JD. The Double Helix. A Personal Account of the Discovery of the Structure of DNA, Londres: Weidenfeld and Nicolson 1968.

47. Crick FHC. Central dogma of molecular biology. Nature. 1970;227:561-563.

48. Ortega Gasset J. Obras Completas. Tomo I. Revista de Occidente. Madrid, Altamira. Talleres gráficos, S.A., 1957.

49. Wilson EO. Consilience. The Unity of Knowledge. Vintage Books, New York, 1999.

---

Gac Méd Caracas 2010;118(4):292-304

## Parto pre-término. Impacto perinatal y la medicina genómica

Dr. Pedro Faneite A \*

e-mail: faneitep@cantv.net

### RESUMEN

*El parto pre-término es el mayor reto de la medicina perinatal. Nos propusimos analizarlo para conocer su repercusión en la morbimortalidad perinatal y la morbilidad materna, y finalmente conocer los alcances de la medicina genómica sobre esta entidad perinatal. Se realiza una revisión sistemática y análisis de las publicaciones que sobre esta patología se han originado en este hospital desde 1970 a abril 2010 siguiendo una línea de investigación propia de 32 años. Además se revisó la literatura mundial en las bases de datos médicos en internet desde 1982 a la actualidad para obtener la relación científica de la medicina genómica y el parto pre-término. La incidencia del parto pre-término estudiada en dos series con 636 casos en el lapso 2003-2007 reveló promedio porcentual de 4,19. La incidencia de morbi-mortalidad perinatal analizada en cuatro series de parto pre-término que totalizan 1 441 casos de 1991-2007, la morbilidad promedio fue 27,79 %, la mortalidad perinatal 38,18 %, la mortalidad fetal 21,66 % y la mortalidad neonatal 15,62 %, la patología primaria fue el síndrome de insuficiencia respiratoria. La participación*

*del parto pre-término en la mortalidad perinatal (muerte fetal y neonatal) encontrada en cuatro publicaciones con total de 1 430 muertes 1993-2002 fue de 68,65 %. El aporte del parto pre-término en la morbilidad materna evaluada por hospitalización antenatal, en muestra de 256 gestantes años 1991-1993, se asoció al 23,4 como amenaza de parto pre-término % y en una población de 1 326 gestantes hospitalizadas aportó 25,72 %. La medicina genómica se muestra como una alternativa novedosa ante el parto pre-término, con tecnología de avanzada, en los conocimientos etiogénicos, recursos diagnósticos y terapéuticos precoces y posibles acciones preventivas futurísticas. Se concluye que el parto pre-término implica elevadas cifras de morbimortalidad perinatal, aportada principalmente por deficiencias respiratorias, además incide en la morbilidad materna. La medicina genómica se avizora con esperanzas prometedoras en aspectos etiopatogénicos y conducta. Entre tanto debemos acentuar los programas preventivos y mejorar la atención neonatal.*

*Palabras clave: Parto pre-término. Parto prematuro. Morbimortalidad perinatal. Morbilidad materna. Medicina genómica.*

### SUMMARY

*The pre-term birth is the greatest challenge in perinatal medicine. We set analyzes their repercussion to perinatal morbidity and maternal morbidity, and finally to know the scope of genomic medicine perinatal about this entity. We performed*

Trabajo de Incorporación Miembro Correspondiente Nacional  
Academia Nacional de Medicina de Venezuela

Departamento de Obstetricia y Ginecología, Hospital "Dr. Adolfo  
Prince Lara", Puerto Cabello, Estado Carabobo.

Departamento Clínico Integral de la Costa, Facultad Ciencias de  
la Salud, Universidad de Carabobo

\*Jefe del Departamento.

Recibido para publicación: 10/05/10

Aceptado: 06/0810