

# **GENES, TELÓMEROS Y EPIGENÉTICA**

# **GENES, TELÓMEROS Y EPIGENÉTICA**

© Adolfo Pérez Agustí (2020-2024)

**edicionesmasters@gmail.com**

Madrid (Spain)

Prohibida su reproducción total o parcial, sin permiso expreso  
del autor.

Quien desee contactar con el autor, puede hacerlo al email arriba expresado, en la seguridad que será contestado.

# GENES, TELÓMEROS Y EPIGENÉTICA

---

**Adolfo Pérez Agustí**

Médico Docto por la Confederación Internacional de Medicinas Ancestrales.

Ha estudiado, entre otras materias, Biología, Genética y Botánica medicinal en la Universidad Complutense de Madrid (España)

*La naturaleza nos dio el hambre y nos puso la comida, nos dio los pulmones y el aire, la sed y el agua. La naturaleza nos inculcó la agresividad y nos enseñó el amor, se hizo misteriosa y nos otorgó la inteligencia, nos trajo las enfermedades y nos proporcionó los remedios. Solamente la egolatría del ser humano le ha hecho creer que tras los muros de un laboratorio médico está la solución a sus males, que se pueden evitar las enfermedades inoculando venenos, y restaurar la salud de un órgano dañando a otro. Cuando, dentro de unos años, la*

*humanidad recuerde cómo se curaba a nuestras generaciones,  
con química y procedimientos invasivos que llegan a nuestras  
entrañas, sentirán pena por nosotros.*

## Justificación

De tanto mirar en el interior, apenas prestamos atención al exterior. Pero lo que hay fuera de nosotros nos condiciona, nos empuja y transforma, con mayor contundencia que lo que ocurre dentro, pues no hay un determinismo basado en la genética, sino solamente unas características mutables.

Aunque las células realizan una serie de pasos complicados para traducir su secuencia de bloques básicos de ADN en proteínas, mediante lo cual llevarán a cabo las funciones vitales de la vida, estos cambios dependerán de la expresión genética, casi siempre dependiente de cambios cronológicos, espaciales, o bien como respuesta a las condiciones ambientales en las que se encuentra la célula o el individuo. Por otra parte, las respuestas al ambiente o los procesos de desarrollo, no se producen como consecuencia de la activación de un único gen en un momento, sitio o condición determinada, sino que suele ser necesaria la expresión coordinada de un conjunto de ellos para que tenga lugar el efecto. Por ello, todo cuanto ocurre en las cadenas de ADN es modificable, incluso a voluntad. En los telómeros y la epigenética, está la clave.

# CAPÍTULO 1

---

*No hay genes de la inteligencia, aunque la interacción de miles de ellos proporciona resultados óptimos en las diversas ramas del saber.*

## LA CÉLULA

Una célula es la unidad básica de todo ser orgánico, el elemento de menor tamaño que puede considerarse vivo y capaz de actuar de manera autónoma.

Todos los organismos vivos están formados por células, y en general se acepta que ningún organismo es un ser vivo si no consta al menos de una célula.

La célula presenta una membrana externa o plasmática que la rodea, rica en fosfolípidos, glicolípidos y proteínas, y su función es la de mantener el contenido celular controlando lo que entra y sale de ella. Todo el contenido interno de la célula limitado por la membrana se denomina *protoplasma*, y en su interior se encuentran el núcleo y el citoplasma.

El ser humano es un organismo pluricelular dotado de células *eucariotas* que poseen material genético en un solo núcleo, el cual está envuelto por dos capas lipídicas atravesadas por poros nucleares y unido al *retículo endoplasmático*. En el interior del núcleo se encuentran el ADN y el ARN.

Tenemos muchos billones de células (una cifra sin determinar) que poseen la extraordinaria propiedad de cooperar entre sí para

constituir elementos muy complejos y asegurar la supervivencia del conjunto orgánico.

Para una mejor comprensión, sintetizaremos algunos conceptos básicos:

**Cariotipo:** Conjunto de caracteres individuales (número, tamaño, aspecto, forma, posición del centrómero, etc.) de los cromosomas de una especie que permite identificarlos como propio de ella.

**Cromosomas:** Estructuras que se encuentran en el núcleo de las células que transportan fragmentos largos de ADN. También contienen proteínas que ayudan al ADN a existir en la forma apropiada.

Cada célula en el cuerpo humano tiene 23 pares de cromosomas, la mitad proviene de la madre y la otra mitad del padre. Dos de los cromosomas, el X y el Y, determinan el sexo del nacido. El cromosoma del padre determina el sexo.

**Expresión génica:** Las instrucciones proporcionadas por cada gen para formar un producto funcional, o sea, una molécula necesaria para desempeñar un trabajo en la célula. Pueden expresarse o silenciarse.

**Fenotipo:** Interacción entre el genotipo y la epigenética. Son los caracteres observables.

**Genética:** Ciencia que estudia el material hereditario bajo cualquier nivel o dimensión.

**Gen:** Cadena de ácido desoxirribonucleico (ADN) y base molecular de la herencia, que se encuentra en un orden fijo en el cromosoma. El ser humano tiene entre 20 y 25.000 genes en cada célula y forman el genoma humano.

**Genoma:** El total del material genético de un organismo que incluye los genes y también las secuencias no codificantes.

**Genómica:** Estudio y aplicación del genoma.

**Genotipo:** Información genética en forma de ADN de un organismo. Es una combinación de alelos.

**Transgénesis:** Proceso de transferir genes –información- de un organismo a otro.

## **ADN (ácido desoxirribonucleico)**

El ADN, o ácido desoxirribonucleico, es el material hereditario que se encuentra en el núcleo de todas las células en los seres humanos y otros organismos vivos, denominándose más precisamente como ADN nuclear. Sin embargo, una pequeña parte de ADN también se puede encontrar en la mitocondria (orgánulo del citoplasma que se ocupa de la respiración celular y aporta energía) y se denomina ADN mitocondrial o ADNmt. Ambos son conductores eléctricos y muy sensibles a las influencias magnéticas y las radiaciones ultravioletas.

Básicamente, el papel principal de la molécula de ADN es el almacenamiento a largo plazo de la información, lo que nos lleva a considerar que el ser humano es básicamente un organismo de información, antes que un organismo energético.

Allí se almacenan los datos o códigos que servirán para dar las instrucciones necesarias que construirán otros componentes de las células, como proteínas y las moléculas de ARN. Estos segmentos son denominados más específicamente como *genes*. Para que esta información pueda ser utilizada, debe copiarse en otras unidades diferentes llamadas ARN, que será interpretada usando el *código genético*. El conjunto de información se denomina *genoma*, mientras que el ADN que lo constituye, el *ADN genómico*, y al conjunto de toda la información que corresponde a un organismo se le denomina *genotipo* que, junto con los factores ambientales, determinan las características del organismo, es decir, su *fenotipo*.

Las moléculas de ADN especifican la secuencia mediante la cual los 20 aminoácidos del cuerpo humano forman las treinta mil proteínas necesarias.

El ADN es un polímero de nucleótidos, un compuesto formado por muchas unidades simples conectadas entre sí. Cada *nucleótido* está formado por un azúcar o pentosa (desoxirribosa), una base nitrogenada y un grupo fosfato que actúa uniendo la estructura. La unión de la base nitrogenada (citosina, adenina, guanina y timina) con la *pentosa* (desoxirribosa), forman un *nucleósido*; éste, uniéndose al ácido fosfórico, nos da un nucleótido, mientras que la unión de los nucleótidos entre sí nos da un polinucleótido, en este caso el ácido desoxirribonucleico. Estos nucleótidos están dispuestos en dos largas cadenas que forman una espiral en forma de doble hélice y que se percibe como una escalera de caracol, en donde los *pares de bases* forman los peldaños de la escalera y las moléculas de azúcar y fosfato forman los lados de la escalera.

En los organismos vivos, el ADN se presenta como una doble cadena de nucleótidos, en la que las dos hebras están unidas entre sí por unas conexiones denominadas *puentes de hidrógeno* que se comportan como fuente de atracción entre dos átomos que se unen a grupos fosfato y azúcar. Allí se deposita la información genética gracias a la disposición secuencial de las cuatro bases nitrogenadas a lo largo de la cadena. Su composición de ácidos nucleicos, Adenina (A) y Guanina (G), y de pirimidinas como la Citosina (C) y la Timina (T), les permite ser complementarias entre ellas: A se aparea con T, y C con G.

Este apareamiento se mantiene debido a la acción de los puentes de hidrógeno entre ambas bases, formando pares de bases que dan lugar a los peldaños de la escalera dirigidos hacia el centro y perpendiculares al eje de la molécula, mientras que las moléculas de azúcar y fosfato forman los lados de la escalera.

El ADN en los seres humanos contiene alrededor de 3 mil millones de bases y éstas son similares en un 99% en las personas. Estas bases son secuenciadas de forma diferente para efectuar las diferentes informaciones que necesitan ser transmitidas. Otra propiedad es que puede hacer copias de sí mismas. Así, cada nuevo ADN tiene una copia del ADN antiguo desde donde se hace la copia. También puede dar forma a estructuras metálicas del mismo modo que conforma la síntesis de proteínas.

### **El ADN mitocondrial**

Cada célula contiene en el citoplasma cientos de miles de mitocondrias que albergan pequeñas cantidades de ADN que se le conoce como *ADN mitocondrial* o ADNmt, el cual contiene

37 genes. Trece de estos genes proporcionan instrucciones para hacer las enzimas implicadas en la producción de energía mediante la fosforilación oxidativa, y se calcula que hasta el 90% de la energía celular en forma de ATP es producida de esta forma. El resto de los genes ayudan en la toma de moléculas de *ARN de transferencia* (ARNt) y *ARN ribosómico* (ARNr) que originan la síntesis de proteínas.

## **Replicación**

La replicación del ADN, que ocurre una sola vez en cada generación celular, necesita de muchas enzimas, y una gran cantidad de energía en forma de ATP (adenosintrifosfato). La iniciación de la replicación o *fase G1*, siempre acontece en un cierto grupo de nucleótidos, que requiere entre otras las enzimas *helicadas* para romper los puentes de hidrógeno y las *topoisomerasas* para aliviar la tensión, y de las proteínas de unión de cadena simple para mantener separadas las cadenas abiertas. Esta fase tiene una duración de entre 6 y 12 horas, y durante este tiempo la célula duplica su tamaño y masa debido a la continua síntesis de todos sus componentes.

Después las células pasan a una *fase G2* a fin de, entre otras cosas, recuperar energía para la siguiente fase de la división celular, y que tiene una duración entre 3 y 4 horas. Este proceso proporciona un núcleo con el doble de proteínas nucleares y permite que cada cromosoma se duplique y forme dos *cromátidas* idénticas.

La replicación del ADN en el ser humano se realiza a una velocidad de 50 nucleótidos por segundo, pero estos nucleótidos

tienen que ser armados y estar disponibles en el núcleo conjuntamente con la energía para unirlos.

Una vez que se abre la molécula, se forma un área conocida como *burbuja de replicación* en donde se encuentran las *horquillas de replicación*, la coyuntura cuando el ADN se está autoduplicando. Por acción de la ADN *polimerasa* los nuevos nucleótidos entran en la horquilla y se enlazan con el nucleótido correspondiente de la cadena de origen (A con T, C con G).

Una cadena formará una copia continua, mientras que en la otra se formarán una serie de fragmentos cortos conocidos como *fragmentos de Okazaki*. La cadena que se sintetiza de manera continua se conoce como *cadena adelantada* y, la que se sintetiza en fragmentos, *cadena atrasada*.

Para que trabaje la ADN polimerasa es necesaria la presencia, en el inicio de cada nuevo fragmento, de pequeñas unidades de ARN conocidas como *cebadores*, que permitirán que se activen otras enzimas y remuevan los fragmentos de ARN y coloquen los nucleótidos de ADN en su lugar. Finalmente, una ADN *ligasa* los unirá a la cadena en crecimiento.

## ARN

El Ácido Ribonucleico (ARN) o Adenosin Ribonucleico, fue descubierto después del ADN y no restringido al núcleo de los eucariotas, ya que se encuentra también en el citoplasma y los ribosomas. Recordemos que los ribosomas son en su 2/3 ARN, un tipo llamado *ARN ribosómico* (ARNr) y 1/3 proteínas. Una célula típica contiene 10 veces más ARN que ADN.

Se trata de una importante molécula con largas cadenas de nucleótidos (un nucleótido contiene una base nitrogenada, un azúcar ribosa, y un fosfato) y al igual que el ADN, el ARN es de vital importancia para los seres vivos, conteniendo bases de adenina, citosina, guanina y uracilo (en lugar de timina).

Mientras que el ADN se define como un ácido nucleico que contiene las instrucciones genéticas utilizadas en el desarrollo y funcionamiento de todos los organismos vivos conocidos, las moléculas de ARN están implicadas en la síntesis de proteínas y, con frecuencia, en la transmisión de la información genética. A diferencia del ADN, el ARN viene en una variedad de formas y tipos. Así, mientras que el ADN se ve como una doble hélice y una escalera de caracol, el ARN puede ser de más de un tipo, normalmente de hebra sencilla, mientras que el ADN es generalmente de doble cadena. Por otra parte, la cadena del ARN es más corta y su aspecto es como el de una banda, no como doble hélice.

El azúcar desoxirribosa en el ADN es menos reactivo a causa de enlaces de CH y es estable en condiciones alcalinas. Posee pequeñas ranuras donde la enzima perjudicial puede unirse, lo que hace que sea más difícil para la enzima atacar el ADN. El ARN, por el contrario, no es estable en condiciones alcalinas y posee grandes ranuras, lo que hace que sea más fácil de ser atacado por enzimas, aunque es más resistente a los daños por rayos ultravioletas.

Para duplicarse, el ADN necesita de otra molécula que actúe como mensajero o colaborador que copie la información, y esa molécula es el ARN, cuya función fundamental es transcribir las

órdenes del ADN y así formar las nuevas proteínas, transfiriendo el código genético desde el núcleo hasta el ribosoma.

Este proceso evita que el ADN tenga que salir del núcleo manteniéndole, junto al código genético, protegido de daños. Sin ARN, la síntesis de las proteínas nunca se podría realizar.

El ARN está formado a partir del ADN mediante un proceso denominado transcripción y que consiste en utilizar enzimas como las *polimerasas*. Existe un tipo de ARN llamado *ARN mensajero* (ARNm) que transporta la información del ADN a las estructuras llamadas ribosomas. Estos ribosomas están hechos de proteínas y de ARN ribosómico (ARNr). Todos ellos se unen y forman un complejo que puede leer los ARN mensajeros y traducir la información que llevan a la formación de proteínas. Esto requiere la ayuda de *ARN de transferencia* o ARNt.

La información fluye (con la excepción de la transcripción reversa) del ADN al ARN usando el ADN como molde, y luego a la proteína por el proceso de traducción (construcción de una secuencia de aminoácidos –polipéptido- con la información proporcionada por la molécula de ARN).

Los 20 aminoácidos están representados en el código genético. La *metionina* (en realidad la formil-metionina, f-Met) es siempre el primer aminoácido de la cadena polipeptídica, y frecuentemente se elimina al final del proceso.

Algunos ARN son enzimas y aunque anteriormente se creía que sólo las proteínas podrían ser enzimas, ahora se sabe que pueden adoptar complejas estructuras terciarias y actuar como

catalizadores biológicos. Las enzimas de ARN son conocidas como *ribozimas*, y exhiben muchas de las características de una enzima clásica, tales como un sitio activo, un sitio de unión para un sustrato y un sitio de unión para un cofactor, como un ion metálico. Una de las primeras ribozimas que se descubrió fue la ARNasa P, una *ribonucleasa* que está implicada en la generación de moléculas de ARN.

### **En concreto:**

El *Ácido Ribonucleico mensajero* (ARNm) es el molde para la construcción de la proteína.

El *Ácido Ribonucleico ribosómico* (ARNr) se encuentra en el sitio donde se construye la proteína: el ribosoma, las organelas de la célula donde se sintetizan las proteínas.

El *Ácido Ribonucleico de transferencia* (ARNt) es el transportador que coloca el aminoácido apropiado en el sitio correspondiente.

El ARN tiene el *azúcar ribosa* en vez de desoxirribosa y la base uracilo (U) reemplaza a la timina (T).

El ARN tiene una sola hebra, si bien el ARNt puede formar una estructura en forma de trébol debido a la complementariedad de sus pares de bases.

El ARNm, independientemente del organismo de donde proviene, puede iniciar la síntesis proteica.

El ARN puede sintetizar ADN puede realizar una transcripción inversa, mediante una enzima.

## **División celular**

En el ser humano cuando hablamos de mitosis nos referimos al núcleo. Durante la mitosis los cromosomas replicados se posicionan cerca de la mitad de la célula y luego se segregan de tal manera que cada célula resultante recibe una copia de cada cromosoma original.

En la división de la célula podemos distinguir varias fases difíciles de separar, ya que se trata de un proceso dinámico.

La *interfase* no es parte de la mitosis y en ella el ADN se ha replicado, pero no se ha formado la estructura condensada del cromosoma. La membrana nuclear está todavía intacta para proteger a las moléculas de ADN de la mutación. Abarca las fases G1 (crecimiento y maduración), S (copia el ADN), G2 (preparación a la división), y si esa célula ya no se va a dividir más, entra en lo que se denomina período G0. Si por el contrario, esa célula va a volver a dividirse, entra de nuevo en el período G1.

*Profase*, en donde la cromatina se vuelve visible, el nucléolo desaparece, los centriolos se mueven y se forma el huso mitótico, formándose los cromosomas. Dura de 35 a 40 minutos.

*Prometafase*, con la membrana celular disuelta y los cromosomas comenzando a moverse.

*Metafase*, con las fibras del huso alineando los cromosomas en la mitad del núcleo, se evita que exista una progresión prematura hacia la siguiente fase. Las cromátidas aún no están unidas.

*Anafase*, en donde los pares de cromosomas se mueven a lados opuestos de la célula y se forman las dos copias con la información genética original. Esta fase es muy rápida, y dura solamente tres o cuatro minutos.

*Telofase*, con los cromosomas dispersos y formándose nuevas membranas, la cromatina y el nucléolo. Ya hay dos células idénticas con sus núcleos.

*Cinosis*, en donde las células hijas ya están separadas y poseen núcleo, además de una copia completa del genoma de la célula original.

*Apoptosis*, es la muerte celular por fragmentación, pero es un proceso normal que favorece al organismo en su conjunto. Ocurre después de varias divisiones y sus restos son reutilizados por los macrófagos.

*Meiosis*, es un tipo de reproducción sexual. Es un tipo especial de división celular necesaria para la reproducción sexual en las eucariotas.

## **Repasando los genes**

Los genes son segmentos de ADN que se codifican para formar una proteína específica. Estas proteínas son las responsables de la expresión del *fenotipo*, la manifestación externa de un

conjunto de caracteres hereditarios que dependen tanto de los genes como del ambiente.

La *herencia poligénica* es el conjunto responsable de muchos caracteres como el peso, forma, altura, color y metabolismo que son gobernados por el efecto acumulativo de muchos genes. La altura en los seres humanos es un tipo de herencia poligénica.

Las anormalidades cromosómicas incluyen inversión, inserción, duplicación y pérdida de un fragmento de ADN de un cromosoma. Dado que el ADN es información, y que la misma tiene un punto de comienzo, una inversión produce una proteína inactiva o alterada. Igualmente una duplicación puede alterar el producto del gen.

Un gen no es más que un fragmento de ADN, es decir, un conjunto de nucleótidos unidos entre sí, con información para un carácter determinado, de tal manera que un cromosoma se puede considerar como un conjunto de genes. Los genes determinan las características hereditarias de cada célula u organismo, el material hereditario que se encuentra dentro del núcleo de la célula. Se estima que los seres humanos tienen genes que causan el envejecimiento, pero esto es una hipótesis.

Cada persona tiene dos copias de cada gen, uno heredado de cada progenitor. Estos son en su mayoría similares en todas las personas, pero un pequeño número de genes (menos de 1 por ciento del total) son ligeramente diferentes entre personas, determinando la paternidad.

Un gen puede contener varios miles de *codones*, cada uno de ellos codificando un aminoácido. Un codón es un triplete de

nucleótidos, la unidad básica de información en el proceso de traducción. Esta correspondencia es la base del código genético que permite traducir la secuencia de ARNm a la secuencia de aminoácidos que constituye la proteína. Hay 64 codones diferentes por combinación de los 4 nucleótidos en cada una de las 3 posiciones del triplete, pero sólo 61 codifican aminoácidos. Salvo la metionina y el triptófano que están codificados por un único codón, los aminoácidos pueden estar codificados por 2, 3, 4 ó 6 codones diferentes. Los codones que codifican un mismo aminoácido muchas veces tienen los dos primeros nucleótidos iguales, cambiando sólo el tercero.

### **Anomalías cromosómicas**

Las enfermedades de este tipo hay que considerarlas como intentos evolutivos fallidos, pues el cariotipo humano está en continua evolución. En un cromosoma pueden existir regiones o locus alterados e incluso mutaciones o cromosomopatías, alteraciones en el número de genes o en el orden de estos dentro de los cromosomas que se deben a errores durante la gametogénesis o en las primeras divisiones del cigoto.

Las anomalías cromosómicas ocurren en el 0,48% de los nacimientos humanos vivos y se producen en una o más bases. También suponen el 25-30% de los abortos espontáneos.

La *trisomía* del 21 o Síndrome de Down, ocurre globalmente en 1 cada 700 nacimientos. Esta anomalía no se transmite genéticamente, sino que se adquiere. Este trastorno sucede cuando una persona tiene 47 cromosomas en lugar de los 46 habituales. La mayoría de los casos se da cuando hay una copia extra del cromosoma 21.

En porcentaje, en las mujeres hasta 20 años la trisomía del 21 se declara en 1 cada 2000 nacimientos. En las mujeres de hasta 30 años, en 1 cada mil nacimientos. A partir de los 35 años es 1 de cada 350, y a los 45 uno cada 30.

Otras trisomías, como la del 13 y 18, no logran sobrevivir.

Las enfermedades mitocondriales se transmiten vía materna. Sabemos que las mitocondrias contienen un ADN más pequeño que el nuclear y que se encuentran en el citoplasma.

Los afectados por el *síndrome de NARD*, que se produce por mutaciones en el ADN mitocondrial, sufren debilidad muscular proximal con neuropatía sensorial, ataxia y retinitis pigmentaria.

Los afectados por el *síndrome de Leigh*, una enfermedad degenerativa cerebral progresiva, padecen lesiones del tronco cerebral y de los ganglios basales. Su prevalencia al nacer se ha estimado en 1/36.000. El inicio de los síntomas se produce típicamente antes de los 12 meses de edad pero, en casos raros, puede producirse durante la adolescencia, o incluso el inicio de la edad adulta.

La *epilepsia mioclónica*, suele estar asociada a una alteración ubicada en el cromosoma 6. Es frecuente tener episodios de fuertes sacudidas de los miembros superiores y en menor medida de los inferiores, que suelen aparecer de forma preferente tras el despertar o asociadas a la privación de sueño.

En la *deficiencia mental genética* u oligofrenia, hay reacciones anómalas ante un estímulo, con problemas en el aprendizaje, los instintos y la consciencia. Puede ser debida a traumas en el momento del parto, o afecciones cerebrales. También a sistemas

poligénicos (herencia multifactorial) o a algunas anomalías en la constitución cromosómica sexual.

La *Leucemia mieloide crónica*, es un tipo de cáncer que se inicia en ciertas células productoras de sangre de la médula ósea, ocasionado por que se forma un gen anormal llamado BCR-ABL.

Los pacientes con *progeria de Hutchinson- Gilford* presentan una mutación autosómica dominante del cromosoma 1q, produciendo una proteína tóxica denominada progerina.

La *distrofia muscular* está ligada al cromosoma X y es más común en los varones.

### **¿Hay un determinismo biológico?**

El determinismo biológico, nos habla de la creencia de que el desarrollo humano e incluso su comportamiento, están controlados por los genes de un individuo. Según esta inconsistente teoría, tanto las normas de conducta compartidas, como las diferencias sociales y fisiológicas que existen entre los grupos, básicamente diferenciadas por la raza, lugar o sexo, derivan de las características heredadas.

Las particularidades, por tanto, serían inmutables, tanto como las enfermedades genéticas, otro error fatalista que ha llevado a la resignación a millones de personas.

El determinismo genético trata de diferenciar a los individuos a partir de su estructura genética, pero olvida con demasiada frecuencia que somos cuerpo, mente y espíritu, y que todo proceso biológico es susceptible de cambiar si se dan

determinadas circunstancias o sabemos cómo. Por lo tanto, la genética debemos considerarla como un mecanismo de adaptación rápido, pero no inmutable y, por supuesto, mejorable. Es más, la evolución es una prueba de cómo las especies se han adaptado respecto a sus ancestros y han dado un salto en la escala de valoración evolutiva. Si todo estuviera determinado por las características genéticas, el ser humano sería un clon de nuestros antepasados.

Así que, una vez que hemos aclarado que no existe el *determinismo biológico estricto*, tanto en la biología como en las características psicológicas, vemos que el fenotipo es la expresión del genotipo en función de un determinado ambiente, en principio, la manifestación visible del genotipo, aunque esta explicación se queda muy corta. Por ello, el genotipo lo podemos estudiar observando el ADN, mientras que el fenotipo requiere la observación de su morfología, desarrollo, propiedades bioquímicas, fisiología y comportamiento, todo influenciado por el medio ambiente.

Como conclusión, una vez que el óvulo humano ha sido fecundado por un espermatozoide humano, hay solamente un determinismo: habrá un ser humano.



# CAPÍTULO 2

---

## **TEORÍAS DEL ENVEJECIMIENTO**

¿Por qué envejecemos? Aunque la cuestión se ha planteado desde hace cientos de años, los misterios que controlan la vida humana aún no se han descubierto. Durante las últimas décadas, se han propuesto muchas teorías para explicar el proceso de envejecimiento, pero ninguna de ellas parece ser plenamente satisfactoria. En su lugar, vemos que estas teorías interactúan entre sí y una mezcla de elementos contribuye al envejecimiento. En este libro, sin embargo, sólo hablaremos de las tres teorías principales del envejecimiento: senescencia celular, epigenética y acortamiento telomérico.

### **Senescencia celular**

Estudios recientes sugieren que la senescencia celular podría ser un modelo celular de envejecimiento organismal. Se encontraron acumulaciones de células senescentes in vivo en mamíferos con edad creciente, y en sitios de patologías relacionadas con la edad.

La senescencia celular es un estado aparente de detención irreversible del crecimiento, que fue introducido por primera vez por Hayflick y Moorhead en 1961. Encontraron que los fibroblastos humanos normales cultivados in vitro tenían un potencial replicativo limitado y dejaban de crecer -habían