

Diapositiva 1: ¿Qué nos enseña esto sobre evolución y selección natural?

Texto guía (para explicar):

"Cuando estudiamos ciertas enfermedades genéticas, como la anemia falciforme, nos damos cuenta de que no todas las mutaciones son solo errores. Algunas han sido útiles para la supervivencia. Este es el caso cuando una mutación protege contra una enfermedad común, como la malaria. Eso es selección natural: las personas con esa mutación sobreviven más, tienen más hijos y esa mutación se transmite. Entonces, la genética nos muestra cómo el entorno ha influido en los genes que se conservan en la población."

Diapositiva 2: Casos reales de evolución en humanos

Texto guía:

"Existen mutaciones que nos muestran claramente cómo hemos evolucionado. Por ejemplo, la anemia falciforme en África protege parcialmente contra la malaria. Otra mutación, llamada CCR5-Δ32, presente en Europa, da resistencia al VIH. Y la persistencia de la lactosa en adultos surgió en poblaciones que domesticaban animales, lo que les permitió alimentarse mejor. Estos son ejemplos de cómo el entorno y las enfermedades han actuado como filtros que favorecen ciertas características genéticas."

Diapositiva 3: Aplicaciones en medicina

Texto guía:

"Gracias a la genética podemos entender por qué algunas personas desarrollan enfermedades y otras no. Hoy en día, hacemos pruebas genéticas para detectar riesgos hereditarios y ofrecer asesoramiento. También usamos la información genética para personalizar tratamientos: por ejemplo, saber si un paciente metaboliza bien un fármaco. Así se puede evitar efectos secundarios y hacer que la medicina sea más precisa y efectiva."

Diapositiva 4: Aplicaciones en biotecnología

Texto guía:

"En biotecnología, usamos la genética como herramienta. Una de las más revolucionarias es CRISPR, que permite editar genes de forma precisa, casi como si usáramos unas tijeras moleculares. Esto permite corregir mutaciones responsables de enfermedades genéticas. Además, se están creando fármacos basados en adaptaciones genéticas humanas, como proteínas que bloquean virus o ayudan al cuerpo a resistir infecciones."

✓ Diapositiva 5: Conclusión – Lo que nos enseña la genética sobre evolución y salud

Texto guía:

"En resumen, la genética no solo nos habla de enfermedades, sino de cómo la especie humana ha sobrevivido. Muchas mutaciones que hoy causan problemas, antes fueron soluciones frente a desafíos como infecciones o cambios en la dieta. Comprender esto no solo nos da una visión del pasado, sino que nos ayuda a enfrentar mejor el futuro: desde cómo prevenimos enfermedades, hasta cómo usamos la biotecnología para mejorar la salud."

La **anemia falciforme** es una enfermedad genética de la sangre que afecta a los glóbulos rojos. En lugar de tener su forma redonda y flexible normal, los glóbulos rojos se vuelven **duros, pegajosos y con forma de media luna o "hoz"** (de ahí el nombre "falciforme").

□ ¿Qué causa la anemia falciforme?

Está causada por una **mutación en el gen que produce la hemoglobina**, una proteína dentro de los glóbulos rojos que transporta oxígeno. La variante defectuosa se llama **hemoglobina S**.

Cuando una persona hereda **dos copias del gen mutado** (una de cada padre), presenta la enfermedad. Si solo hereda una copia, es **portador sano** y puede tener algunas ventajas biológicas, como resistencia a la malaria.

🔍 ¿Qué pasa en el cuerpo?

- Los glóbulos en forma de hoz no se mueven bien por los vasos sanguíneos.
 - Se bloquea el flujo de sangre y oxígeno a los órganos.
 - Estos glóbulos también se rompen más fácilmente, lo que causa **anemia** (falta de glóbulos rojos sanos).
-

😊 Síntomas comunes:

- Fatiga crónica
- Dolor (llamadas "crisis falciformes")
- Problemas de crecimiento
- Infecciones frecuentes

- Daño en órganos como el bazo, hígado o riñones
-

🌐 Dato evolutivo interesante:

En zonas donde la malaria es común (como partes de África), las personas con **un solo gen de anemia falciforme** (portadores) tienen más resistencia a la malaria. Por eso, esta mutación se mantuvo en la población por selección natural.

¿Quieres un resumen visual tipo infografía, o una comparación con otras anemias?

📖 ¿Qué es la malaria?

La **malaria** es una **enfermedad infecciosa grave** causada por un parásito llamado *Plasmodium*, que se transmite al ser humano por la **picadura de mosquitos infectados del género Anopheles**.

Una vez en el cuerpo, el parásito viaja al hígado, se multiplica y luego infecta los glóbulos rojos. Es común en regiones tropicales como África, Asia y América del Sur.

Síntomas típicos:

- Fiebre alta
 - Escalofríos
 - Sudoración
 - Dolor muscular
 - En casos graves: anemia severa, coma o incluso la muerte
-

🛡️ ¿Qué significa que tienen más resistencia a la malaria?

Significa que **las personas con un solo gen de la anemia falciforme (portadores)** tienen menos probabilidades de enfermarse gravemente si se infectan con malaria. Su cuerpo **resiste mejor al parásito**, porque los glóbulos rojos con hemoglobina anormal son **menos hospitalarios para el *Plasmodium***:

- El parásito no se puede reproducir fácilmente dentro de esos glóbulos deformes.
 - Esos glóbulos se eliminan más rápido del cuerpo, lo que interrumpe el ciclo del parásito.
-

📦 Ejemplo de evolución:

Esta es una de las pruebas más claras de cómo una **mutación que puede ser peligrosa (anemia falciforme)** se mantuvo en ciertas poblaciones porque **ofrecía una ventaja frente a una enfermedad mortal (la malaria)**.

¿Te gustaría ver esto en un diagrama visual sencillo, o con una comparación entre portadores y enfermos?

🔄 ¿Qué significa que una mutación “se mantiene en ciertas poblaciones”?

No es que las personas decidan conservarla. Es un proceso natural que ocurre a través de **la selección natural**, uno de los mecanismos de la evolución propuestos por Darwin.

Cuando una mutación **brinda una ventaja para sobrevivir**, las personas que la tienen **tienen más probabilidades de vivir y reproducirse**. Como resultado, esa mutación **se transmite con más frecuencia a las siguientes generaciones**. Con el tiempo, **aumenta su presencia en la población**.

☐ En el caso de la anemia falciforme:

- En regiones como **África subsahariana**, donde la **malaria es muy común y peligrosa**, muchas personas morían por esta enfermedad.
 - Pero las personas **portadoras del gen de la anemia falciforme (solo un alelo mutado)** sobrevivían más, porque su cuerpo **resistía mejor la malaria**.
 - Estas personas **vivían lo suficiente para tener hijos**, y les pasaban esa mutación.
 - Con el tiempo, **la frecuencia del gen aumentó en esas poblaciones**, porque ofrecía una **ventaja de supervivencia**.
-

☐ Entonces, ¿por qué no desaparece aunque cause enfermedad?

Porque ser **portador (heterocigoto) da una ventaja**, y solo cuando una persona hereda **dos copias del gen (homocigoto)** es que desarrolla la enfermedad grave.

La selección natural **favorece la ventaja del portador**, aunque ocasionalmente eso signifique que algunos hijos nazcan con la enfermedad.

Esto es un ejemplo clásico de lo que se llama **ventaja heterocigota**.

¿Quieres una línea de tiempo evolutiva visual, o un ejemplo similar con otra enfermedad?

¡Exactamente! Estás entendiendo muy bien el proceso, y eso que preguntas es **uno de los grandes dilemas de la genética evolutiva**. Vamos a desglosarlo paso a paso:

☐ Sí, la selección natural favorece el alelo mutado en heterocigotos (AS)...

En regiones con malaria, las personas **AS (portadoras)** tienen una **ventaja evolutiva**: resisten mejor a la malaria. Por eso, tienen más probabilidad de **sobrevivir, reproducirse y pasar ese alelo S a sus hijos**.

✚ Pero al aumentar los portadores en la población...

... también **aumenta la probabilidad de que dos portadores tengan hijos entre sí**.

Y si eso ocurre, según las leyes de Mendel:

☐ *Cruce de dos portadores (AS x AS):*

- 25% de hijos → AA (sanos)
 - 50% de hijos → AS (portadores, resistentes a la malaria)
 - **25% de hijos → SS (enfermos de anemia falciforme)**
-

☐ Entonces sí:

Aumentar la frecuencia del alelo S como ventaja en portadores (AS) tiene como consecuencia **aumentar los casos de enfermedad (SS)** en la población. Es un **equilibrio evolutivo**: se acepta cierto costo (nacimientos con enfermedad) porque la ventaja general (resistencia a la malaria) **favorece la supervivencia del grupo**.

Esto se llama “**equilibrio de selección**”:

La selección natural **no elimina el alelo malo**, porque en una forma específica (heterocigota) **es útil**.

🔍 En resumen:

- La selección natural no es "moral", solo favorece **lo que mejora la supervivencia y reproducción**.
- Aunque causa algunos nacimientos con enfermedad (SS), **la población como grupo tiene más chances de sobrevivir a la malaria**.
- Este fenómeno es la base del concepto de **ventaja heterocigota**.

🔗 ¿Qué es CCR5?

CCR5 es una **proteína receptora** que se encuentra en la superficie de ciertas células del sistema inmunológico (como los linfocitos T). El VIH usa esta proteína como "puerta de entrada" para infectar las células.

📦 ¿Qué pasa con la mutación $\Delta 32$?

La mutación **CCR5- $\Delta 32$** implica una **delección** (Δ) de 32 pares de bases en el gen CCR5. Esta delección produce una **versión defectuosa del receptor CCR5**, que **no se expresa en la membrana celular**.

🛡️ ¿Cómo da resistencia al VIH?

El VIH necesita el CCR5 para entrar a las células. Si una persona **tiene dos copias mutadas del gen CCR5- $\Delta 32$** (es decir, es **homocigota**), sus células **no tienen el receptor funcional**, y el VIH **no puede infectarlas** eficazmente. Estas personas son **altamente resistentes** al VIH.

Si una persona tiene **una sola copia** de CCR5- $\Delta 32$ (es **heterocigota**), tiene **cierta protección**, ya que el virus tiene más dificultad para infectar las células, y el progreso de la enfermedad es más lento si se infecta.

🌍 ¿Dónde se encuentra esta mutación?

- Es más común en personas de **ascendencia europea** (hasta un 10% son portadores).
 - Es **muy rara o casi inexistente** en poblaciones africanas, asiáticas o indígenas americanas.
-

📄 ¿Tiene aplicaciones?

Sí. Se están desarrollando **terapias génicas** para **inactivar CCR5 en pacientes infectados** con VIH, imitando esta mutación. Incluso hay casos documentados de curación del VIH tras trasplantes de médula ósea de donantes con CCR5- $\Delta 32$.

¿Quieres un esquema visual de la mutación y su efecto o un ejemplo de terapia genética basada en CCR5-Δ32?

📌 En el caso de CCR5-Δ32:

La "Δ32" indica una **delección** de **32 pares de bases** en el gen **CCR5**, lo que hace que el receptor CCR5 **no funcione**, impidiendo la entrada del VIH.

Una **delección** es un tipo de **mutación genética** en la que se **pierde una parte del ADN**. Es como si borráramos una o varias letras en una palabra: el mensaje puede cambiar completamente.

🔗 Ejemplo sencillo:

Imagina esta secuencia de ADN:

ATG-CGA-TTA (que podría ser una instrucción para crear una proteína).

Si hay una **delección** y se pierde "CGA", la secuencia queda:

ATG---TTA

Esto puede tener varios efectos:

- Que la proteína resultante sea diferente.
- Que no se forme ninguna proteína.
- O que no haya efectos visibles (si la delección es pequeña y no afecta partes importantes).

```
*****
*****
*****
*****+
```

📌 ¿Qué es la persistencia de lactosa?

La mayoría de los mamíferos (incluidos los humanos) **pierden la capacidad de digerir la lactosa** (el azúcar de la leche) después de la infancia, porque el gen que produce la enzima **lactasa** (que descompone la lactosa) se "apaga".

Sin embargo, algunas poblaciones humanas **mantienen activo ese gen durante toda la vida**: a eso se le llama **persistencia de la lactasa**.

□ ¿Por qué ocurre?

Hace unos 10.000 años, con el desarrollo de la **ganadería y el consumo regular de leche**, ciertos grupos humanos (como los del norte de Europa y algunas poblaciones africanas) desarrollaron **mutaciones genéticas** que **permitían seguir produciendo lactasa en la adultez**.

Las personas con esta mutación podían **digerir leche sin problemas** y, por tanto, tenían una ventaja evolutiva en esos entornos.

✦ ¿Por qué es una adaptación alimentaria?

Porque muestra cómo **un cambio cultural (el consumo de leche)** ejerció una **presión selectiva** que favoreció a quienes podían digerirla, lo que llevó a una **adaptación genética** en solo unas pocas generaciones.

---.....

☞ Diagnóstico y prevención de enfermedades hereditarias

Conociendo mutaciones como CCR5-Δ32 o la persistencia de lactasa, los médicos pueden identificar si una persona tiene predisposición a ciertas condiciones genéticas y así anticiparse a posibles enfermedades, incluso antes de que aparezcan los síntomas.

☞ Terapias personalizadas según el genoma del paciente

La genética permite adaptar tratamientos a cada persona. Por ejemplo, si un paciente tiene una mutación que afecta cómo responde a un medicamento, se puede ajustar la dosis o cambiar el fármaco para mayor eficacia y seguridad.

☞ Asesoría genética para familias con antecedentes

Cuando hay historial familiar de enfermedades hereditarias, se puede analizar el ADN para ver si otros miembros portan las mismas mutaciones. Esto ayuda a tomar decisiones informadas sobre salud, hijos y estilo de vida.

---.....

:

🔧 Edición genética

Gracias a herramientas como CRISPR-Cas9, ahora podemos modificar genes con precisión. Esto abre la posibilidad de **corregir mutaciones causantes de enfermedades**, mejorar cultivos y hasta diseñar terapias que solo afectan células específicas, como en el cáncer.

🔧 Creación de fármacos inspirados en adaptaciones humanas

Al estudiar adaptaciones como la **mutación CCR5-Δ32**, los científicos desarrollan medicamentos que imitan esos efectos naturales. Por ejemplo, existen fármacos que bloquean el receptor CCR5 para tratar pacientes con VIH, basados en esta mutación.

🔧 Terapias génicas

La terapia génica consiste en **introducir genes funcionales en células del paciente** para reemplazar o corregir genes defectuosos. Ya se usa en enfermedades raras como la atrofia muscular espinal, y tiene un enorme potencial para enfermedades genéticas más comunes.

🔗 **CRISPR-Cas9** es una herramienta de **edición genética** revolucionaria que permite **modificar el ADN de forma precisa, rápida y económica**.

❑ ¿Qué significa CRISPR-Cas9?

- **CRISPR**: Son secuencias de ADN que funcionan como una "memoria inmunológica" en bacterias, para defenderse de virus.
 - **Cas9**: Es una enzima que actúa como "**tijeras moleculares**", cortando el ADN en el lugar exacto que se desea modificar.
-

🔧 ¿Cómo funciona?

1. **Guía genética**: Se diseña una cadena de ARN guía que reconoce una parte específica del ADN que se quiere modificar.
2. **Corte preciso**: Cas9 corta el ADN en ese punto.
3. **Reparación o edición**: El ADN se puede reparar para **inactivar un gen, corregir una mutación o insertar un nuevo fragmento**.

¿Cómo se aplica CRISPR-Cas9 en la práctica?

1. **Enfermedades de la sangre (como anemia falciforme)**
Solo se editan las **células madre de la médula ósea**, que luego producirán células sanguíneas corregidas.

2. **Enfermedades del ojo (como la amaurosis congénita)**

Se inyecta directamente en el **tejido ocular afectado**, sin necesidad de editar todo el cuerpo.

3. **Enfermedades hepáticas o musculares**

Se diseñan vectores (como virus modificados) para llevar la edición **solo a órganos específicos**, como el hígado o los músculos.

En teoría, **sí se podrían modificar genes para influir en rasgos como la altura o ciertas capacidades físicas**, pero **en la práctica, eso todavía no es posible ni éticamente aceptado**. Te explico por qué:

□ **1. Rasgos complejos, no un solo gen**

Características como la **altura, inteligencia o fuerza muscular** dependen de **muchos genes diferentes** (a veces cientos), además de factores ambientales (nutrición, ejercicio, salud general).

Modificar uno o dos genes no bastaría para lograr un cambio significativo.

⚠ **2. Riesgos y efectos secundarios**

Alterar genes sin entender completamente cómo interactúan puede causar **efectos no deseados**: por ejemplo, aumentar la altura podría afectar el corazón, las articulaciones u otros sistemas.

□ ⚠ **3. Límites éticos**

Modificar genes con fines **no terapéuticos (como mejoras estéticas o deportivas)** se considera **ética y legalmente inaceptable** en casi todos los países. Se teme que esto cree desigualdades sociales o una “ingeniería de humanos”.