

## Actividad 3. Rol del ambiente en la expresión de patologías

### PROPÓSITO

Se espera que los estudiantes analicen el rol del ambiente en el desarrollo de patologías y su influencia en la expresión genética.

### OBJETIVOS DE APRENDIZAJE

OA 2. Explicar cómo la interacción entre genoma y ambiente determina patologías y condiciones de la salud humana.

OA e. Construir, usar y comunicar argumentos científicos.

OA h. Evaluar la validez de información proveniente de diversas fuentes, distinguiendo entre evidencia científica e interpretación, y analizar sus alcances y limitaciones.

### ACTITUDES

Trabajar con responsabilidad y liderazgo en la realización de las tareas colaborativas y en función del logro de metas comunes.

### DURACIÓN

12 horas

### DESARROLLO

#### I. Fenotipo, genes y ambiente

- Los alumnos reflexionan acerca de la relación entre fenotipo, genotipo y ambiente mediante preguntas como las siguientes:
  - ¿Qué factores están implicados en la determinación de la estatura de los seres humanos?
  - ¿Por qué nos resfriamos? ¿Existe una causa genética implicada?
- Analizan información basada en investigaciones científicas, donde se aborda la relación del fenotipo con el genotipo y el ambiente, con textos como el siguiente:

#### DIFERENCIAS GENÉTICAS PODRÍAN EXPLICAR LA RESISTENCIA A ALGUNAS INFECCIONES GASTROINTESTINALES

*Es algo común que, cuando una persona sufre una infección intestinal, la contagie rápidamente al resto de la familia o habitantes de la casa. Sin embargo, hay algunas personas que permanecen inmunes a la enfermedad o la presentan de forma mucho más leve. Un reciente estudio de la Universidad de*

*Pennsylvania acaba de concluir que ciertas diferencias genéticas podrían contribuir a esta resistencia a algunas infecciones.*

*Ephraim Tsalik, director del trabajo publicado en The Journal of Infectious Diseases y padre de tres niños, conoce de primera mano cómo diferentes personas reaccionan de diferente forma ante la exposición a un agente infeccioso. “Tienes un experimento natural en ese ambiente. Nuestra casa al completo se ve expuesta”, comenta, refiriéndose a los resfriados o infecciones gastrointestinales que sus hijos suelen llevar a casa. “Yo tiendo a no enfermarme y, si lo hago, es de forma leve y dura como mucho un día. Sin embargo, mi mujer coge resfriado tras otro. Estamos descubriendo que, entre los factores que juegan un papel en la resistencia a la infección, incluyendo el ambiente, los niveles de estrés y las bacterias, existe probablemente una explicación biológica innata también”.*

*El objetivo inicial de los investigadores era caracterizar la respuesta humana a la infección con una cepa enterotóxica de la bacteria escherichia coli (ETEC), frecuente responsable de causar diarrea. Para ello, llevaron a cabo un experimento en el que, simulando la situación real, expusieron a adultos sanos a la bacteria enterotóxica y evaluaron los patrones de expresión génica en sangre antes y a lo largo de la exposición y manifestación de síntomas. Al comparar la expresión génica entre los participantes sintomáticos y los que no mostraron reacción a la exposición a la bacteria, el equipo encontró diferencias en 406 genes relacionados con la respuesta inmune aumentada y la síntesis de proteínas. Además, los investigadores detectaron 29 genes cuya expresión difería en los participantes sintomáticos y asintomáticos antes de la exposición a la bacteria, lo que apunta hacia una resistencia natural a la infección, mediada por los genes.*

*El trabajo es el primero en evaluar los cambios de expresión génica tras la infección con ETEC e identificar diferencias entre aquellos que desarrollan la enfermedad y aquellos que no resultan afectados, lo que apoya la existencia de perfiles de expresión asociados a la resistencia natural a algunas infecciones, concretamente a las infecciones gastrointestinales. Además, los resultados obtenidos sientan las bases para estudios futuros, tanto destinados a mejorar el conocimiento sobre los mecanismos que intervienen en la susceptibilidad a las infecciones como a identificar nuevas dianas terapéuticas y de tipo pronóstico. “Hemos encontrado un conjunto de genes relacionados con el sistema inmune en los que enfocarnos,” comenta Ephraim Tsalik. “Ahora, si podemos entender cómo la expresión de estos genes confiere esta resistencia y susceptibilidad, podríamos ser capaces de encontrar nuevas formas de activar el sistema inmune para protegerlo frente a infecciones prevalentes como E. coli o predecir mejor quién está en un mayor riesgo de coger una infección”.*

(Fuente: [https://www.curriculumnacional.cl/link/https://genotipia.com/genetica\\_medica\\_news/influencia-genetica-resistencia-infecciones-gastrointestinales/](https://www.curriculumnacional.cl/link/https://genotipia.com/genetica_medica_news/influencia-genetica-resistencia-infecciones-gastrointestinales/))

Conexión  
interdisciplinar:  
**Lengua y  
Literatura  
3° Medio.**  
OA 3

- Utilizando como base las respuestas dadas al inicio de la actividad y el análisis del texto anterior, definen los conceptos de fenotipo, genotipo y ambiente y proponen otros ejemplos donde se relacionan dichos conceptos.

## II. Los gemelos univitelinos y el estudio de las influencias genéticas y ambientales

- Se les propone el desafío de plantear hipotéticamente las condiciones y variables necesarias para estudiar la influencia del ambiente y los genes sobre el fenotipo. Evalúan en conjunto la factibilidad de sus propuestas de investigación.
- Analizan casos de gemelos univitelinos utilizados para estudios sobre el fenotipo, usando un video como el siguiente:

Conexión  
interdisciplinar:  
**Artes**  
**Módulo Artes**  
**visuales.**  
**3° o 4° Medio.**  
OA 6

NASA confirma descubrimientos preliminares en estudio de gemelos  
<https://www.curriculumnacional.cl/link/https://www.youtube.com/watch?v=kvNodGek7aM>  
 (Fuente: El Economista TV)

### Orientaciones para el docente

Se recomienda recordar o profundizar el origen de los gemelos univitelinos o monocigóticos y su diferencia con los mellizos o gemelos dicigóticos, debido a las semejanzas y diferencias genéticas y ambientales que presentan y sus implicancias en el estudio del fenotipo.

Hay una sugerencia al respecto en

<https://www.curriculumnacional.cl/link/https://www.institutobernabeu.com/foro/gemelos-o-mellizos/>

- Modifican y mejoran sus propuestas de investigación, considerando los estudios con gemelos univitelinos.
- Profundizan sobre investigaciones donde se utilizó gemelos univitelinos en el desarrollo de diabetes mellitus tipo 2, analizando una noticia como la siguiente y contestando las preguntas asociadas:

#### ESTUDIO DE GEMELOS IDÉNTICOS REVELA INDICIOS DE DIABETES TIPO 2

*Mediante el estudio de gemelos idénticos, los investigadores de la Universidad de Lund en Suecia han identificado los mecanismos que podrían estar detrás del desarrollo de la diabetes tipo 2. Esto puede explicar los casos en que un gemelo idéntico desarrolla diabetes tipo 2, mientras el otro permanece sano.*

*En el estudio participaron 14 parejas de gemelos idénticos en Suecia y Dinamarca. Uno de los gemelos tenía diabetes tipo 2 y el otro estaba sano.*

*“Los gemelos son un buen modelo para la búsqueda de mecanismos, pero los resultados son aplicables a todos”, dijo Emma Nilsson, quien llevó a cabo el estudio con Charlotte Ling.*

*Sabemos que el tejido graso puede liberar hormonas y regular el metabolismo en diferentes órganos en el cuerpo. La pregunta que los investigadores plantearon fue si cambios epigenéticos en el ADN producen cambios en el tejido graso, que a su vez puede conducir al desarrollo de la diabetes tipo 2.*

*Los investigadores analizaron la metilación del ADN en 480.000 puntos en el ADN y analizaron cómo afectó la expresión de los genes en los gemelos idénticos. Encontraron que los genes que están implicados en la inflamación y que los genes implicados en el metabolismo de las grasas y la glucosa estaban atenuados en los individuos que tenían diabetes.*

*“Esto significa que no son capaces de procesar la grasa así, lo que conduce a niveles elevados de grasa en la sangre y la absorción de las grasas por otros órganos en su lugar, como los músculos, el hígado o el páncreas. Esto provoca resistencia a la insulina, lo que conduce a la diabetes tipo 2”, dijo Emma Nilsson.*

*También encontraron que los pares de gemelos tenían metilación del ADN muy similar, lo que sugiere fuertemente herencia. Los investigadores también compararon los gemelos no idénticos con gemelos idénticos y encontraron que las similitudes eran mayores en gemelos idénticos.*

*“Gemelos no idénticos comparten generalmente el 50 por ciento de su ADN y, por lo general, se dice que los gemelos idénticos comparten el 100 por ciento del de ellos. A pesar de esto, encontramos 1.400 lugares en el ADN de los gemelos idénticos donde había una diferencia en la metilación del ADN entre los diabéticos y los no diabéticos. Se cree que estas diferencias se deben a las diferencias en el estilo de vida y esto confirma la hipótesis de que la diabetes tipo 2 está estrechamente vinculada al estilo de vida”.*

#### *Epigenética y la metilación del ADN*

*Los cambios epigenéticos se producen como resultado de factores ambientales y de estilo de vida, y afectan a la función de los genes. Las células del cuerpo contienen nuestra composición genética (ADN), que contiene genes. Nuestros genes se heredan y no se pueden alterar. En los genes pueden haber ‘grupos metilo’ que afectan a la expresión del gen; es decir, los “encienden” cuando no están metilados o “apagan” cuando se metilan. La adición o remoción de los grupos metilo pueden ser influenciadas de diversas formas; por ejemplo, mediante el ejercicio, la dieta y el estilo de vida.*

(Adaptado de: <https://www.curriculumnacional.cl/link/https://www.medicalpress.es/estudio-de-gemelos-identicos-revela-indicios-de-diabetes-tipo-2/>)

- Responden preguntas como las siguientes, utilizando vocabulario científico:
  - ¿Cuáles son las principales conclusiones que produjo la investigación presentada en el texto?
  - La diabetes tipo 2, ¿puede clasificarse como una enfermedad hereditaria? ¿Qué evidencias aporta la investigación al respecto?
  - ¿Qué relación tiene la epigenética con el fenotipo, el genotipo y el ambiente?
  - ¿Cómo mejoraría o profundizaría la investigación presentada en el texto?

#### **Orientaciones para el docente**

La actividad constituye un momento oportuno para plantearles la diferencia entre enfermedad genética y hereditaria. Puede apoyar conceptualmente su explicación con la información de la página <https://www.curriculumnacional.cl/link/https://portal.alemana.cl/wps/wcm/connect/Internet/Home/blog-de-noticias/Ano+2012/08/Enfermedades+geneticas+hereditarias+y+congenitas+cual+es+la+diferencia+y+con+las+referencias+entregadas+para+esta+actividad.>

- Investigan en grupos pequeños (2 a 3 personas) casos de gemelos discordantes y relacionan los resultados con la influencia ambiental y genética sobre el fenotipo. Presentan sus resultados en formato de noticia de divulgación científica.

#### **Orientaciones para el docente**

Los gemelos discordantes constituyen otro caso aplicado interesante para analizar el efecto del ambiente sobre el genotipo; hay diferencias notables entre gemelos univitelinos. Así, la investigación de los alumnos ayuda a que superen la idea del determinismo genético; es decir, que la presencia de genes determina y condicionan casi exclusivamente lo que somos, idea que ha cambiado con los estudios de proteómica y la epigenética. Puede profundizar al respecto en la siguiente página:

<https://www.curriculumnacional.cl/link/https://www.um.es/acc/seres-humanos-y-determinismo-genetico/>

Si necesitan orientaciones sobre cómo escribir un texto de divulgación científica, puede utilizar las recomendaciones disponibles en:

<https://www.curriculumnacional.cl/link/http://www.cienciamx.com/index.php/ciencia/humanidades/5803-compartir-el-conocimiento-cientifico-a-traves-de-la-divulgacion>

Los jóvenes pueden compartir sus trabajos en redes sociales o en una página web con formato de blog.

### III. ¿Cómo influye la nutrición en la generación de patologías?

- Investigan en grupos pequeños (2 a 3 personas) el rol de la nutrición en trastornos y patologías como aterosclerosis, obesidad, osteoporosis, hipertensión arterial, anemia, enfermedad celíaca, entre otras, y los síntomas y tratamientos involucrados en el trastorno o patología investigada.
- Elaboran un póster científico con los resultados de su investigación y lo divulgan en su comunidad escolar.

Conexión interdisciplinar:

**Ciencias para la Ciudadanía**  
**Módulo Bienestar y Salud**

**3° o 4° Medio.**

OA 1

Conexión interdisciplinar:

**Artes**  
**Módulo Artes Visuales.**

**3° o 4° Medio.**

OA 7

#### Orientaciones para el docente

Para la investigación, deben considerar:

- Lenguaje y vocabulario científico apropiado.
- Citar al menos tres fuentes confiables con autor, mediante formato APA.
- Si tienen los medios, usar TIC para elaborar el póster.
- Definir el formato y diseño del afiche.

Algunos indicadores para evaluar formativamente esta actividad pueden ser

- Explican los mecanismos que regulan la expresión génica y analizan las relaciones entre factores ambientales de riesgo y el origen de patologías o condiciones genéticas hereditarias.
- Describen la relación entre epigenética, fenotipo, genotipo y ambiente.

## Recursos y sitios web

### Artículo sobre genes, ambiente y enfermedad

- [https://www.curriculumnacional.cl/link/http://www.ujaen.es/investiga/inmunoge/gmo/articulos\\_espanol/genes\\_ambiente\\_sociedad.pdf](https://www.curriculumnacional.cl/link/http://www.ujaen.es/investiga/inmunoge/gmo/articulos_espanol/genes_ambiente_sociedad.pdf)

### Artículo sobre gripe y herencia genética

- <https://www.curriculumnacional.cl/link/https://www.infosalus.com/salud-investigacion/noticia-gravedad-gripe-depende-herencia-genetica-20150327090036.html>

### Recurso TIC sobre genotipo, fenotipo y medio ambiente

- [https://www.curriculumnacional.cl/link/http://recursostic.educacion.es/secundaria/edad/4esobiologia/4quincena7/4quincena7\\_contenidos\\_4a.htm](https://www.curriculumnacional.cl/link/http://recursostic.educacion.es/secundaria/edad/4esobiologia/4quincena7/4quincena7_contenidos_4a.htm)

### Artículo sobre gemelos univitelinos

- <https://www.curriculumnacional.cl/link/https://www.lifeder.com/gemelos-univitelinos/>

### Artículo sobre diabetes tipo 2

- <https://www.curriculumnacional.cl/link/https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/type-2-diabetes/symptoms-causes/syc-20351193>

### Artículo sobre enfermedad genética, hereditaria y congénita

- <https://www.curriculumnacional.cl/link/https://www.salud.mapfre.es/enfermedades/reportajes-enfermedades/diferencia-enfermedad-genetica-hereditaria-y-congenita/>

### Artículo sobre gemelos discordantes, genes y ambiente

- <https://www.curriculumnacional.cl/link/https://www.elperiodico.com/es/sociedad/20081208/los-gemelos-discordantes-revelan-que-el-ambiente-cambia-los-genes-51259>

