

la intensidad de la irradiación cósmica y su composición. Incluso, puede juzgarse sobre la anterior forma de los meteoritos, puesto que la inducción radiactiva penetra y provoca reacciones nucleares a escasa profundidad.

Unas palabras sobre los llamados meteoritos carbonados. Se conocen un par de decenas, pero interesan mucho. Una de las causas de esto consiste en que en ellos fueron encontrados diamantes. Esto sirvió de pauta para considerar que ellos se hallaban dentro de un cuerpo cósmico del tamaño de la Luna y que allí la alta presión y temperatura crearon las condiciones para la formación de diamantes. Sin embargo, ahora se ha aclarado que los pequeños diamantes se forman de grafito como resultado de la presión del choque, a veces hasta durante el choque con la Tierra. En los meteoritos se encuentra siempre grafito, pero más en los carbónicos. En estos últimos se ha descubierto un pequeño porcentaje de sustancia orgánica semejante al betún. También se encontraron compuestos orgánicos complejos: aminoáci-

dos, carbohidratos e hidrocarburos. Existe la suposición de que son productos de la actividad vital de algunos seres. Pero más tarde se demostró que eran de sustancias relativamente simples: metano, ácido carbónico, amoníaco y agua, al ser irradiadas sus mezclas con protones, neutrones o electrones, pueden obtenerse sustancias orgánicas complejas. Por último, en los meteoritos fueron encontradas formaciones semejantes a esporos y algas. Sin embargo, en un estudio más detallado resultó que durante el contacto con la humedad sobre la Tierra, el cloruro de hierro que contenían los meteoritos carbónicos se diluye en rosetas sui géneris, que por sus formas se asemejan a células vivas.

Yo confío en que la química cósmica en el tiempo más próximo, aportará numerosos datos nuevos sobre los meteoritos, lo que permitirá restablecer la emocionante historia del Sol y de sus planetas.

Agencia (de Prensa (Novosti)

IMPORTANTES HALLAZGOS EN INVESTIGACION DE LA HERENCIA

por el prof. ARTHUR STERN

De la Universidad de Jerusalén

Es bien sabido que el cuerpo animal se compone de células que proceden genéticamente de la fecundación de un óvulo celular femenino por la esperma masculina, desarrollándose por división y renovada división. Como de especial importancia se han revelado en investigaciones muy recientes las modificaciones que atañen al número, las variaciones y la configuración de los cromosomas, es decir, de los vehículos de la herencia en cada célula. Aquí es donde comienzan los revolucionarios descubrimientos de los últimos años.

Se inician con el hallazgo del modificado número de cromosomas (algo de predisposición natural, por lo tanto), en la enfermedad conocida con el nombre de mongolismo (aunque la enfermedad, excepto en la configuración oblicua de los ojos, nada absolutamente tiene que ver con la raza mongólica) que se observa en individuos de muy precisas fallas intelectuales y corporales congénitas, correspondiendo al 0,1 a 0,2% de la población. (Se procura substituir el nombre de mongolismo por el de síndrome de Down, por el investigador que primero describió la enfermedad).

Todavía hasta hace bien pocos años no estaban acordes los expertos sobre si en los mongoloides se trata de enfermedad presente ya en el germen, es decir, de naturaleza hereditaria, o de modificaciones patológicas su-

fridas más tarde por el embrión, debidas a influjos inflamatorios o de parecida índole en el claustro materno. Daba que pensar el hecho de que los mongoloides procedan frecuentemente de madres entradas en años y muy rara vez de madres jóvenes. (Se aconseja a las madres de mongoloides evitar nuevos embarazos allende los 40 años de edad).

En mi informe de 1958, relativo a mis propias experiencias "Sobre el mongolismo y el problema de su naturaleza hereditaria", pude referirme a la comprobación (acorde en esto con el genético inglés Penrose) de que en familiares de mongoloides, por lo demás perfectamente sanos, se observan "microsíntomas", es decir, insignificantes señales submongoloides, infiriendo de ello que todo (incluso en la investigación sobre mellizos —de que trataremos más adelante— que si son de un solo óvulo son siempre ambos mongoloides) es clara indicación de un factor hereditario, careciendo de fundamento toda otra presunción. El año 1959 trajo el decisivo esclarecimiento a favor de lo hereditario con nuevas investigaciones sobre los cromosomas de más avanzada calidad técnica. Revelaron que el mongoloido no tenía los 46 cromosomas normales, sino 47 (Lejune), debido a una triplicación de la tasa cromosómica en determinado punto (21) del esquema.

Sobre la base de este descubrimiento, pronto confirmamos dondequiera (incluso nipones y chinos registraron el hallazgo), que comprobó de una vez para siempre el carácter hereditario del mongolismo, se desplegó una impresionante literatura científica. Vinieron nuevas observaciones en gran cantidad, que se extendieron a determinado número de perturbaciones del desarrollo y enfermedades humanas, iniciándose una nueva época, que puede decirse que apenas ha empezado, de las investigaciones sobre la herencia. El asesoramiento biológico-hereditario (por ejemplo: de las madres que han tenido ya un hijo mongoloides, sobre las consecuencias de nuevos alumbramientos), se basa hoy ya en muy firmes fundamentos científicos.

Toda una serie de fenómenos híbridos (desviaciones sexuales como el síndrome Klinefelter-Turner, entre otros muchos casos), fueron literalmente puestos bajo la lupa del microscopio y comprobados desde el punto de vista de su desviación del esquema normal cromosómico. Observaciones cada día más extensas trajeron nuevos y mayores esclarecimientos sobre determinadas enfermedades hereditarias: sobre atrofia muscular, hemofilia, y muchas otras enfermedades, siempre con la tendencia de comprobar, valiéndose de métodos de investigación técnicamente perfeccionados, lo que, por la disposición genética determinada, hemos de considerar hereditario o no, es decir, lo que aquí es "nature or nurture", disposición patológica congénita por un lado, o "nurture", influencias del medio, por otro. (Véase sobre esto el estudio publicado en "Universitas"-1956, por el genético Nachtsheim).

En toda información sobre los avances de la genética debe figurar en primer término también cuanto atañe a las observaciones de la investigación sobre mellizos. Para la diferenciación entre los mellizos idénticos —los de un solo óvulo siempre del mismo sexo— y los mellizos de dos óvulos, al método de semejanza se han añadido otros indicios de gran exactitud: huellas dactilares iguales, igualdad de las líneas de la mano, de los grupos sanguíneos, y últimamente el electroencefalograma, siempre idéntico en los mellizos de un solo óvulo.

Para el problema que hemos planteado (carácter hereditario o no), ha de ser de decisiva importancia, naturalmente, si un indicio o una enfermedad se dan en ambos mellizos de un óvulo, si es, pues, concordante, y en qué porcentaje se da, es decir: si la disposición se atribuye mayor importancia que los influjos exteriores. Aquí mantiene aún su vigencia la regla fundamental sobre patología de los mellizos establecida en 1924 por el genético Siemens. Dice así: el hecho de la condición hereditaria de una señal o una enfermedad queda probado cuando en los mellizos de un solo óvulo se da una clara coincidencia (la llamada concordancia más frecuente que entre los mellizos de dos óvulos).

Impresionantes —y a fe que instructivos— fueron los estudios de Lange sobre mellizos delincuentes (publicados bajo el título "Crímen y destino") que tan comprensible sensación suscitaron. Lange demostró —lo que fue comprobado luego por numerosos investigadores— que en los mellizos de un óvulo la criminalidad es concordante en la criminalidad la herencia representa un papel considerablemente más importante que la influencia del medio. La semejanza criminal de estos mellizos delincuentes no se limitó a la criminalidad como tal: se evidenció igualmente en la manera, en el estilo del crimen, en el tipo del mismo, en la técnica, en el comportamiento ante los tribunales de justicia, etc. Un par de mellizos, por ejemplo, se dedicó especialmente a los atracos, otra pareja a las estafas, etc. El crimen se engendra, pues, en virtud de una ley congénita: el influjo exterior, el medio, representan un papel insignificante. El influjo de uno de los mellizos sobre el otro (inducción recíproca, "folie à deux") representa un modesto papel. Pues, a pesar de temprana separación, se manifiesta en los mellizos criminales —y según también sabemos en los mellizos enfermos mentales (Elsässer, Newman-Freiman-Holzinger)— la misma tendencia hereditaria patológica. En los mellizos enfermos mentales no sólo se comprobó la misma forma de enfermedad: los mellizos enfermos de psicosis incluso evidenciaron una amplia coincidencia en los detalles de su cuadro clínico y el curso de la enfermedad. Los esquizofrénicos de un solo óvulo fueron concordantes en esta psicosis hasta en un 86%, los de dos óvulos sólo en un 14 a 15%.

Si con la investigación sobre los mellizos hemos aprendido y seguimos aprendiendo más cada día el importantísimo papel que la herencia representa en la vida, en el desarrollo del individuo, en la génesis de los rasgos del carácter, y en las enfermedades finalmente, tenemos buenas razones para someter a revisión determinados criterios y puntos de vista psicológicos y de ciencias afines y ponerlos bajo la lupa. Si hemos visto y estamos viendo lo que en la psique humana es disposición, es condicionado por la herencia, no podrá aceptarse sin más indagación que las aberraciones traen su origen de claros mecanismos psicológicos externos, de deterioros, lesiones o traumatismos de la infancia (el llamado "trauma infantil", por ejemplo).

La justificada objeción de que si es tanto lo basado en la disposición y la herencia, habrá que inclinarse a defender un nihilismo terapéutico y deberán fallar los puntos de nuestra intervención terapéutica, es insostenible. En primer lugar la ciencia, como disciplina pura, no pregunta lo que es bueno o no es bueno para nosotros, sino cuáles son los hechos reales. Y en segundo lugar, no

por ser hereditarias las aberraciones necesitan ser terapéuticamente inaccesibles. Ciertas formas de imbecilidad congénita y determinadas perturbaciones del metabolismo químico de naturaleza hereditaria (fenilketonuria-perturbaciones en el azúcar embrionaria, por ejemplo), pueden tratarse terapéuticamente con dietas adecuadas. ¿Y cómo podríamos saber hoy si ciertas perturbaciones psíquicas y nerviosas enraizadas en el germen no podrán ser localizadas y atacadas terapéuticamente en el genes mismo?

Es bien sabido que toda la ciencia de la herencia es hoy, cada día más, de orientación química, bioquímica. Los ácidos nucleicos se revelan más cada vez, como la clave de información genética que preside toda la vida, incluso la de la célula más insignificante. Los descubrimientos y avances en este terreno —a cuya complicación apenas puedo referirme al pasar— son tan revolucionarios que no es milagro que los Premios Nobel de los últimos años, de Medicina, Física y Química, hayan sido concedidos por descubrimientos en la esfera de la genética (Linus Pauling, 1954, Lederberg, 1958, Beadle y Tatum, 1958; Kornberg, 1959; Ochoa, 1959; Watson y Crick, 1962).

Quisiera añadir aún que también la edad, la perspectiva de duración de la vida humana, parece estar preterminada, en gran medida, por la disposición natural, según se desprende de lo observado en los mellizos de un solo óvulo —claro que abstracción hecha de los casos de influjos externos como accidentes, infecciones, etc.—, en los que las perspectivas de duración de la vida se asemejan grandemente, lo que no ocurre con los mellizos de dos óvulos. (La diferencia es de unos 35 meses en los primeros y unos 78 meses en los segundos).

Hablamos de mutaciones en el genes, el factor hereditario, que traen consigo modificaciones genéticas inexistentes en los padres, pero que a su vez pueden ser hereditariamente transmitidas a la descendencia. A estas mutaciones en la substancia hereditaria está expuesto también el cuerpo: a) espontáneamente por irradiación cósmica o irradiación física natural; b) por el conocido y nocivo influjo de procedimientos médicos (radium-rayos Röntgen).

Es indudable que la radiactividad del aire provocada por las pruebas de bombas atómicas, así como los Rayos Röntgen, ejercen un cierto influjo. Son cosas aún en fase de observación e investigación y son ya indicación que aconseja la cautela máxima, aunque hasta ahora los datos no sean precisamente alarmantes. En todo caso, no debe desdenarse el peligro del daño de la irradiación como cosa inofensiva, pues todo sobrelastre significa un riesgo para la substancia hereditaria. También el aumento de la hemofilia maligna y la leucemia provocadas por la radiactividad tiene el valor de una señal de alarma que no debe ignorarse. En lo que se re-

fiere al nocivo influjo de los rayos Röntgen, será necesario ponderar sin miedo, sin pánico, el posible daño ocasionado con la exploración por rayos y por la irradiación, mas también, el daño a la salud que significa prescindir de tan valiosa ayuda para el descubrimiento de casos de tuberculosis, tumores y otras enfermedades.

Los progresos no se logran sin tropiezos, ni accidentes desgraciados. El desdichado caso de la thalidomida debe considerarse, por su irreparable daño a la vida en germinación, como una de las mayores catástrofes de la medicina. Conocíamos ya el daño hereditario que en la descendencia puede provocar el sarampión de las mujeres encinta en determinados meses del primer período de gravidez. Conocemos hace mucho tiempo el daño hereditario provocado por la intoxicación alcohólica, por la infección sífilítica. Pero que un sedante que se suponía inofensivo, que, entre otras cosas, había sido probado con éxito contra los vómitos del embarazo, podría dañar a la substancia hereditaria (del fruto en germinación, mientras la madre permanecía por completo inmune, fue una de las más funestas experiencias tanto para madres y médicos como para la medicina científica.

Se siguieron de aquí las sensacionales consecuencias forenses, tan comentadas por la prensa, sobre el derecho de la madre al aborto, incluso al sacrificio. En Suecia (tras dificultades en los Estados Unidos) fue permitido un aborto terapéutico a una desdichada madre. (Como los pequeños privados de miembros tienen ya en algún caso de 3 a 4 años, se plantea la cuestión, aún no esclarecida, de si su deformidad tendrá carácter hereditario). No podemos dejar nuestro tema sin alguna consideración sobre la eugenesia, es decir, sobre aquellas medidas que deben garantizar una descendencia lo más sana posible. Las prescripciones primitivas, desde luego, de la Biblia, se adelantaron con el buen ejemplo. Algo sabían ya de endogamia y enfermedades hereditarias. Estaba prohibido el matrimonio de epilépticos y leprosos, por ejemplo. Estaba vedado igualmente, en forma estricta, dentro de determinados grados de parentesco. El matrimonio entre primos se permitía. (Por razones que no son aquí del caso; el matrimonio entre primos en primer grado ha disminuido en forma sorprendente en los países europeos, mientras en la India y el Japón florece la endogamia, llegando al 30% el matrimonio entre primos en primer grado).

En lo que respecta a la significación que para la eugenesia tiene la prohibición del matrimonio dentro de determinados grados de parentesco, desde el punto de vista médico puede decirse que la endogamia como tal no es necesariamente nociva en casos individuales. Dinastías reales, los antiguos egipcios, por ejemplo, practicaron la endogamia, como es sabido, incluso el matrimonio entre hermanos, con el designio de conservar las reales virtu-

des, y ciertamente... el tesoro de la Corona. La aversión popular y bíblica contra los matrimonios dentro de grados de parentesco demasiado próximos, tiene justificación cuando en la misma familia predominan determinadas disposiciones patológicas, cualidades y defectos hereditarios que por la unión de dos portadores de idéntica disposición se suman o multiplican, aumentando enormemente la probabilidad de la secuela patológica. (En el matrimonio entre dos portadores de factores hereditarios de esquizofrenia, por ejemplo, puede contarse con un alto porcentaje de enfermos en la descendencia). Ahora bien, en el matrimonio entre consanguíneos de una familia archisana no es de esperar, necesariamente, daño hereditario. (Entre los Rothschild, evidentemente con el propósito de conservar la fortuna y las inversiones dentro de la familia, la endogamia llegó sencillamente a convertirse en principio familiar, sin que se advierta daño hereditario, por tratarse de una casta de muy sana disposición y constitución, no sólo de muy saludables dotes técnico-financieras de máxima magnitud).

Los principios de la dominante y la recesividad fueron la médula de las Leyes de Mendel que imperan en la ciencia de la herencia desde comienzos de siglo. La herencia dominante es un mecanismo directamente visible de un portador a la generación próxima (ciertas deformaciones, los grupos sanguíneos, la locura maníaco-depresiva, p. ej.). Recesivo es el mecanismo cuando el daño hereditario existe, ciertamente, en una generación, pero reprimido y velado. El daño no es visible por lo pronto, aunque el individuo sea "conductor" de una disposición hereditaria, que, dadas determinadas premisas, puede manifestarse en una generación próxima. Un individuo puede ser, por lo tanto, portador de un genes enfermo sin que ello se evidencie. (Vale esto en cierto sentido para la esquizofrenia, la más frecuente enfermedad mental, que integra del 80 al 85% de la población de nuestros sanatorios).

Toda una serie de desviaciones hereditarias, por ejemplo: la hemofilia, el daltonismo, determinados grupos

sanguíneos, están sexualmente vinculados, es decir, no se localizan en los cromosomas corrientes, sino en los llamados cromosomas sexuales XX, XY, y desde aquí ejercen influjo, ya dominante, es decir, directamente hereditario en la generación siguiente, o ya recesivo, es decir, a través de un velado portador de la herencia. Así, por ejemplo, un padre daltonista puede transmitir su daltonismo a sus nietos a través de una hija que distingue perfectamente de colores. Este mecanismo ha quedado ampliamente aclarado por la investigación de la herencia; sabemos también que el daltonismo se da con mucha mayor frecuencia en el portador masculino (8% de la población) que en el femenino (0,5% aproximadamente).

La sordomudez congénita tiene, a su vez, un especial proceso hereditario. La investigación de la epilepsia ha aprendido mucho con las observaciones realizadas en mellizos de un solo óvulo. Se ha comprobado que los mellizos de un solo óvulo son concordantes en un 60-70% para la auténtica epilepsia congénita (no se toman aquí en cuenta, naturalmente, fenómenos epilépticos secundarios por infección, traumatismo, etc.), mientras los mellizos de dos óvulos sólo en un 3,1% son concordantes.

La imbecilidad representa un 2% de la población, aproximadamente. El hecho de que los mellizos de un óvulo participen con el 84% y los de dos óvulos con el 16%, subraya claramente la índole hereditaria de la imbecilidad.

La heredabilidad, especialmente interesante de la hemofilia, ha podido estudiarse bien en la familia real inglesa: un hijo de la Reina Victoria, del que procedía la disposición hereditaria, murió, joven, de hemofilia, mientras su hijo Eduardo VII y sus descendientes, incluso su nieto, el Emperador Guillermo II y sus hijos y nietos, en cuanto se sabe, quedaron inmunes. Pero como por enlace de sus hijas la Reina Victoria emparentó con la mayoría de las cortes europeas, transmitió la hemofilia a la familia imperial rusa y a la familia real española.