

## DATOS Y NOVEDADES

MEDICINA (Buenos Aires) 2014; 74: 344-345

### Un aminoácido y una enfermedad

Cuando los genes se replican a veces se producen errores. En ocasiones se agrega una base o se elimina otra, se agregan o se quitan segmentos enteros, todas ellas mutaciones. La fibrosis quística se debe a un defecto en la proteína *cystic fibrosis transmembrane regulator* (CFTR) provocada por unas 1 900 mutaciones en el gen localizado en el cromosoma 7, y cuando los dos alelos están afectados se manifiesta la enfermedad. La mutación más común consiste en la eliminación de tres nucleótidos que resultan en la pérdida de una fenilalanina (f) en la posición 508, en la normalidad flanqueada por una isoleucina (i) y una glicina (g) y un reemplazo silencioso de una isoleucina en 507 por otra a partir de un codón sinónimo. La fenilalanina y la isoleucina son aminoácidos apolares hidrofóbicos que participan en la estructura tridimensional de la proteína. Parece paradójico, casi una ironía, que esos mínimos cambios, como un ladrillo faltante en una pared afecten la estructura del RNA y de la proteína de modo que no pueda insertarse en la membrana plasmática y sea degradada, provocando la enfermedad.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/protein/P13569>. Lazrak A, Fu L, Bali V, et al. The silent codon change I507-ATC->ATT contributes to the severity of the  $\Delta$ F508 CFTR channel dysfunction. *FASEB J* 2013;27: 4630-45.

```

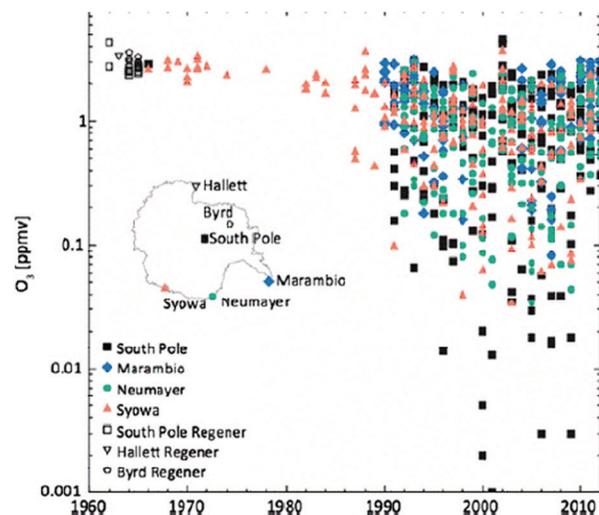
1  mqrpelekas vvsklffswt rpiirkgyrq rlelsdiyqi pvsdsadnls eklerewdre
61  laekknkpli nalrrcffwr fmfygfilyl gevtkavqpl llgrriasyd pdnkeersia
121 iylgiglccll fivrtlllhp aifglhhigm qmriamfeli ykktlklssr vldkisigql
181 vsllennlnk fdeglalahf vwiaplqval lmqliwllq asafcgqlgl ivlalfqagl
241 grmmmkyrdq ragkiserlv itsemieniq svkayweea mekmienlrq telkltkaa
301 yvryfnesaf fsgffvfl svlpyalikg iilrkiftti sfcivlrmav trqfpwvqgt
361 wydslgaink iqdfllqkqey ktleynlttt evvmenvtaf weegfgelfe kakqnnnrk
421 tsngddelff snfslgtpv lkdnfkier gqllavagst gaqktsllmv imgelepseg

481 kikhegrisf csqfswimpq tikenii fgv sydeyryrsv ikacqleedi skfaekdniv
541 lgeggitleg gqrarislar avykdadilyl ldpfgyldv ltekeifeso vcklmantr
601 ilvtkmehl kkadkililh egssyfgytf selqnlqpdf ssklmgcdsf dqfsaerrns
661 iltetlhrfs legdapvswt etkkqsfkqt gefgktrkns ilnpinsirk fsivqktplq
721 mngieedsde plerrslsvp dseggeailp risvistgpt lqarrrqvl nlmthsvnqg
781 qnhrkttas trkvslapqa nlteldiyr rlsqetglei seeineedk ecfddmesl
841 pasvtwntyl ryitvhkeli fvlwclvif laevaaslv lwlngtplq dkgnethzrn
901 nsyviitst syyvfyiyv gvadtllamg ffrgplvht litvskilhh kmhshvlpq
961 mstlntlkag gilnrfskdi ailldlplf ifdfiqilli vlgalarvav lqpyfvatv
1021 pviavaimr ayflqtesqql kqlseesegrp ifthlvtslk glwlrarfrg apyfetlffk
1081 anlntanwf lylstlrwfq mriemfvif fiavtfisil ttegegegfv g iiltlammn
1141 selgwavnes idvslmrsv srvfkfidmp tegkptkst pykngqlskv mlienshvk
1201 ddiwpsgggm tvkdlakyt egnailemi sfaiapqgv gllgrtggsgk stllsafil
1261 itepegliqd gvawdsilq gwzkafgvip qkvlifagtf rnlqdyegw edgelwkrad
1321 evglsvieq fpgkldfvlv dggevlshq kqlmlarav lskakilld epsahldpt
1381 yqiiirrlkq afadctvilc ehriaemlec qgflviesnk vrqydsiql lnerslfrqa
1441 ispsdrvklf phrnskcks kpqiaalkee teevvqdtsl

```

### La capa de ozono en el hemisferio sur

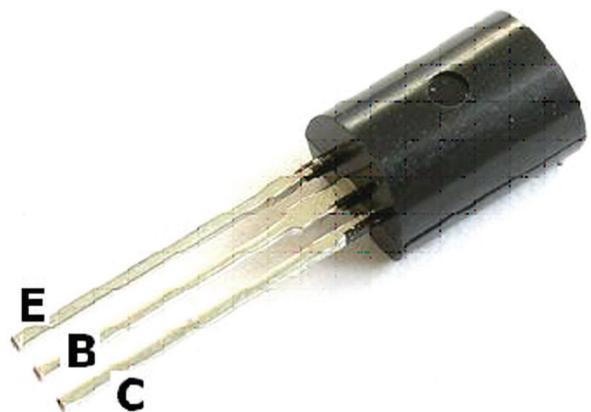
El ozono es un gas compuesto por tres átomos de oxígeno que se forma cuando los fotones de luz ultravioleta interaccionan con el oxígeno gaseoso y separa los átomos de oxígeno que se combinan con el  $O_2$  todavía sin disociar. Es un poderoso oxidante que además de estar presente en la tropósfera forma una capa a una altura de 15-40 km de altitud en la estratósfera que actúa como un filtro protector para las radiaciones UV nocivas (200-280 nm) que llegan a la Tierra, permitiendo que pasen las radiaciones ultravioletas de onda larga (320-400 nm), imprescindibles para la fotosíntesis. La radiación UV provoca quemaduras en la piel y daño directo al ADN de animales y plantas, datos corroborados con estudios epidemiológicos que marcan una relación causal entre la radiación solar con todos los tipos de cáncer de piel, al igual que con los equipos de bronceado que utilizan radiaciones UV. Australia es el continente más afectado no sólo en los humanos sino también en los peces que habitan en la Gran Barrera de Coral. La figura muestra la reducción de partículas (partes por millón) durante el mes de septiembre en la capa de ozono sobre la Antártida desde el año 1960 en adelante. Esta reducción en las partículas se traduce como un adelgazamiento estacional de la capa, el agujero de ozono, una superficie 7-8 veces la de Argentina. Los valores tomados durante el mes de marzo en el Ártico son mucho más estables. Por una serie de reacciones fotoquímicas los clorofluorocarbonos que se emplean en los refrigerantes industriales, solventes y propelentes así como los fungicidas de suelo destruyen la capa de ozono, en particular durante el retorno de la luz solar, reacciones que ocurren en las nubes estratosféricas formadas cuando las temperaturas son muy frías. La menor temperatura en el Ártico comparada con la de Antártida sería la explicación del mayor deterioro de la capa de ozono en el hemisferio sur.



Lemus-Deschamps L, Makin JK. Fifty years of changes in UV Index and implications for skin cancer in Australia. *Int J Biometeorol* 2012; 56: 727-35. Sweet M, Kirkham N, Bendall M, Currey L, Bythell J, Heupel M. Evidence of melanoma in wild marine fish populations. *PLoS One* 2012;7:e41989. doi: 10.1371/journal.pone.0041989. Epub 2012 Aug 1. Solomon S1, Haskins J, Ivy DJ, Min F. Fundamental differences between Arctic and Antarctic ozone depletion. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2014;111: 6220-5. El Ghissassi F, Bann R, Starif K, et al. A review of human carcinogens. Part D: radiation. *Lancet Oncol* 2009; 10: 751-2.

## La rueda y el transistor

Dos de las invenciones más importantes en la historia del hombre están separadas por cuatro mil años, una aparecida en el Neolítico en Europa central o en la Mesopotamia o el Cáucaso y la otra en pleno siglo XX en América del Norte: la rueda y el transistor. De la primera no sabemos quién la inventó, quizás fue la creación colectiva de un grupo de individuos a lo largo de años o quizás afloró como una chispa en la mente de un ser humano. La rueda junto al eje ha sido fundamental en el transporte de gente y mercaderías. Su ventaja se basa en la menor fricción que se genera en comparación con el arrastre de un objeto y porque la circunferencia de la rueda al ser más grande que el eje hace que la rueda gire a una velocidad mayor, recorriendo también una mayor distancia. Cada moneda tiene dos caras. Una es que la máquina rueda-eje requiere un terreno más o menos parejo para funcionar; esta ha sido la razón de su ausencia en zonas como el desierto y quizás por la falta de animales domesticados en la América Precolombina. El transistor cambió el curso de la historia de la electrónica. Lo inventaron en 1948 John Bardeen y Walter Brattain trabajando en el laboratorio de William Shockley en la compañía Bell Telephone en Nueva Jersey, EE.UU y ganaron en 1956 el Premio Nobel de Física. En 1972 Bardeen obtuvo un segundo Premio Nobel en Física por sus trabajos en superconductividad a bajas temperaturas, integrando con Marie Curie y Frederick Sanger el trío de ganadores de dos Premios Nobel en ciencias. Murió en 1991. El transistor permitió el desarrollo de la electrónica al formar parte de todos los circuitos y equipos, y su miniaturización fue central para la computación, la telefonía y los satélites espaciales. El transistor es un dispositivo compuesto por un material semiconductor (germanio, silicio) con el agregado de impurezas y que, dependiendo de las condiciones, conduce o aísla la corriente eléctrica; de esta combinación entre transmisor y resistencia surgió su nombre. Funciona como un amplificador o un *switch*, permitiendo con pocas corrientes eléctricas en la base (B) lograr una corriente mucho mayor entre el colector (C) y el emisor (E). No conocemos ejemplos de ruedas en biología; los motores moleculares se basan en otros modelos. Los canales iónicos han sido calificados como transistores biológicos donde un pequeño cambio de voltaje que censan se traduce en el movimiento de millones de iones a través de una membrana biológica, una forma muy eficiente de generar una corriente eléctrica en las células. Las invenciones pueden desaparecer como resultado del progreso científico, no es el caso de la rueda que forma parte del 10% de las invenciones previas al siglo XIX; todavía no ha pasado tiempo suficiente para el transistor. Son esfuerzos de los seres vivos para adaptarse al medio con el menor esfuerzo posible y en última instancia son una forma de la ley de la entropía: Es más fácil accionar una llave para encender una lamparita que juntar leña para hacer fuego e iluminarse.



Comentarios a [revmedbuenosaires@gmail.com](mailto:revmedbuenosaires@gmail.com), o a [Basilio A. Kotsias, kotsias@retina.ar](mailto:Basilio A. Kotsias, kotsias@retina.ar)