

**ELEMENTOS**

**DE**

**GENÉTICA**

**ECOLÓGICA**

## **EXPLICACIÓN NECESARIA:**

El presente texto Elementos de Genética Ecológica, aborda aspectos de gran interés correspondientes a la Genética, la Ecología y la Evolución, a partir del análisis integrado de los procesos que tienen lugar en el mundo vivo, en correspondencia con los temas del programa de igual nombre.

Su elaboración estuvo a cargo de un grupo de trabajo integrado por profesores del Instituto Superior Pedagógico “Félix Varela” , que asumieron la responsabilidad de compilar, seleccionar, y organizar los diferentes contenidos que aparecen en las tres partes del texto, a partir de una variada y actualizada bibliografía.

Los temas Ecosistemas y Evolución de las Organismos se presentan en forma de Sitios Web, cuya autora es la Licenciada Damaris Olivera Bacallao.

Esperamos que esta obra logre su propósito de contribuir a la autopreparación de los estudiantes, que cursan la Licenciatura en Educación Ciencias Naturales, en los aspectos fundamentales de esta asignatura.

# ELEMENTOS DE GENÉTICA ECOLÓGICA.

## PRIMERA PARTE: GENÉTICA

### CAPÍTULO 1: La Genética como ciencia

- ✚ Origen, desarrollo e importancia.
- ✚ Avances en el campo de la Genética. Aplicación de los conocimientos genéticos en diferentes ramas.

### CAPÍTULO 2: Leyes de la herencia

- ✚ 2.1. Esbozo biográfico de Johann Gregor Mendel.
- ✚ Experimentos de Mendel. Leyes de la herencia: ley de la segregación y ley de la transmisión independiente.
- ✚ Pruebas para fenotipos.
- ✚ La meiosis y su relación con los principios mendelianos.
- ✚ Interacciones alélicas o intralocus.
- ✚ Relaciones de dominancia.
- ✚ Series alélicas o alelos múltiples.

### CAPÍTULO 3: Ligamiento

- ✚ Teoría cromosómica de la herencia. Ligamiento genético.
- ✚ Mecanismos de determinación del sexo. Herencia ligada al sexo.

### CAPÍTULO 4: Variación.

- ✚ Clasificación.
- ✚ Variación ambiental. Norma de reacción.
- ✚ Variación genética. Variación continua o cuantitativa. Bases mendelianas. Variación continua y discontinua.

## SEGUNDA PARTE: ECOLOGÍA

### CAPÍTULO 5: La Ecología como ciencia

- ✚ Relación con otras ciencias. Importancia de la Ecología.

### CAPÍTULO 6: El ambiente y los organismos.

- ✚ Definición. Componentes del medio ambiente.
- ✚ Principios relativos a los factores limitantes: Ley del mínimo de Liebig y ley de la tolerancia de Shelford.
- ✚ Influencia de los factores abióticos en la vida de los organismos.
- ✚ Hábitat y nicho ecológico.
- ✚ Adaptación. Tipos de adaptación. Surgimiento de las adaptaciones.

### CAPÍTULO 7: Población

- ✚ Definición. Origen de los grupos poblacionales. Efectos de la vida en grupo. Principio de Alle.
- ✚ Atributos ecológicos de las poblaciones. Regulación del crecimiento de las poblaciones.
- ✚ Potencial biótico y resistencia ambiental.
- ✚ Relaciones intraespecíficas.
- ✚ Genética poblacional. Acervo de genes o patrimonio génico. Atributos genéticos de las poblaciones: frecuencias genotípicas y génicas. Equilibrio genético y principio de Hardy – Weinberg. Estimación de las frecuencias de equilibrio en poblaciones naturales. Ruptura del equilibrio genético.

### CAPÍTULO 8: Comunidad

- ✚ Comunidad.
- ✚ Biotopo. Límites de la comunidad. Ecotono y efecto del borde. Dominante ecológico.
- ✚ Relaciones interespecíficas.

- ✚ Estratificación de la comunidad.
- ✚ Dinámica de la comunidad: sucesión ecológica. Índices ecológicos para el estudio de las comunidades.

### **CAPÍTULO 9:** Ecosistema (ver sitio Web).

- ✚ Ecosistema. Componentes del ecosistema.
- ✚ Fisiología del ecosistema: relaciones tróficas entre los organismos, cadenas y pirámides de alimentación, flujo de energía y ciclos biogeoquímicos.
- ✚ Homeostasia del ecosistema.
- ✚ Diversidad de ecosistemas.
- ✚ Interacción entre diferentes ecosistemas. Biosfera.

### **CAPÍTULO 10:** Biosfera

## **TERCERA PARTE: EVOLUCIÓN**

### **CAPÍTULO 11:** Biología evolutiva.

- ✚ Evolución biológica. Características de la vida.
- ✚ Teorías evolutivas.

### **CAPÍTULO 12:**

- ✚ La población como unidad básica de la evolución.
- ✚ Fuerzas evolutivas: Variación genética: mutación, recombinación genética, flujo genético, selección natural, deriva genética.
- ✚ Conceptos de especie: tipológico, biológico, genético y evolutivo.
- ✚ Mecanismos de aislamiento reproductivo.
- ✚ Patrones de la evolución: microevolución, especiación y macroevolución.

### **CAPÍTULO 13:**

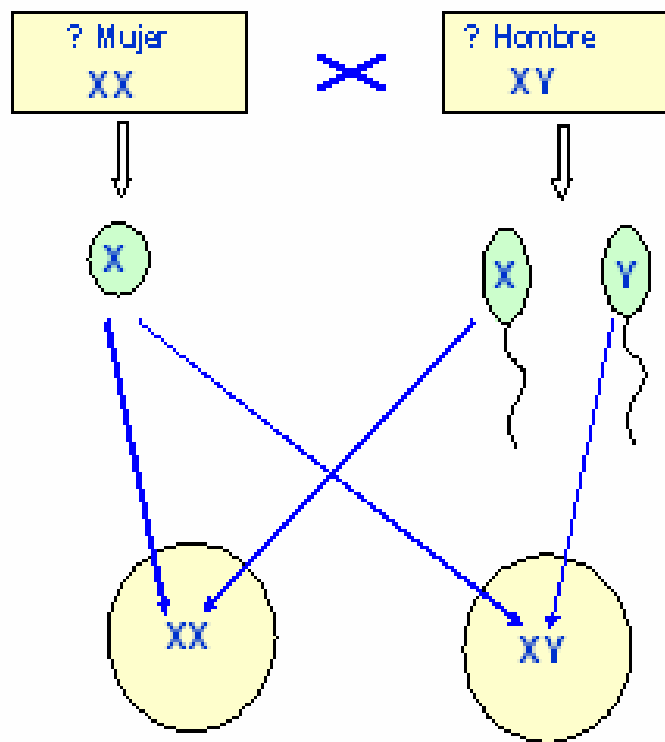
- ✚ Pruebas de la evolución.

### **CAPÍTULO 14.** Evolución del hombre (ver sitio Web).

- ✚ Orden Primate: características generales.
- ✚ Características comunes y distintivas (modelo homínido) entre el hombre y los restantes primates.
- ✚ Características de los antecesores del hombre actual.

# *Ira Parte*

# *GENÉTICA*



## INTRODUCCIÓN AL ESTUDIO DE LA GENÉTICA.

La Genética es la ciencia que estudia la herencia, es decir, la transmisión de caracteres o características de padres a hijos y estudia además el, origen de nuevas características en los hijos o progenie. Es una rama de las Ciencias Biológicas que estudia los individuos en su diversidad y a la vez lo hace a partir de la unidad del mundo vivo. Estudia la variación de esos individuos y explica el origen de esta variación y cómo la variación entre los individuos dependerá en última instancia de su información genética, entonces puede decirse que:

La Genética estudia:

Los genes de los individuos, su funcionamiento, su transmisión, sus alteraciones, sus relaciones con otros genes y su interacción con el ambiente.

Los trabajos científicos que sentaron las bases de la genética fueron realizados por Gregorio Mendel hace dos siglos. Estos trabajos fueron redescubiertos en 1900 y a partir de este redescubrimiento el desarrollo del estudio de esta Ciencia ha sido vertiginoso hasta nuestros días, ha mostrado un sinnúmero de aspectos donde los trabajos de Mendel juegan un rol fundamental y le permiten al hombre no sólo observar la variación sino también estudiarla, analizarla y producirla a voluntad en función de objetivos definidos.

La Genética se subdivide en otras ramas particulares que abordan el estudio de la herencia desde niveles de complejidad diferentes para poder comprender el fenómeno en toda su magnitud y la Genética Clásica está relacionada fundamentalmente con los trabajos de Mendel y con la forma más convencional de transmitirse los caracteres de padres a hijos. Se relaciona fundamentalmente con los caracteres y su estudio al nivel de organismo.

La Citogenética está relacionada con la conducta de las células y en especial con el comportamiento de los cromosomas, en los que están ubicados los genes.

La Genética Molecular explica los fenómenos de la herencia a nivel del funcionamiento de las moléculas biológicas responsables de este fenómeno en la célula.

La Genética del Desarrollo aborda el fenómeno de la herencia desde el punto de vista de los patrones de desarrollo que garantizan la fidelidad de la transmisión de las características de los padres a los hijos, y la estabilidad de los individuos como especie.

La Genética Poblacional se relaciona con la conducta de los genes al nivel de las poblaciones se ocupa del estudio de los individuos en su interacción con el resto de los individuos de la población de la que forma parte.

Existen además, otras ramas particulares como la Genética Animal, la Genética Vegetal, la Genética Microbiana, la Genética humana que abordan el estudio de la herencia en animales, vegetales, microorganismos y el hombre. Con el desarrollo de la Genética y los nuevos descubrimientos y adelantos de la ciencia y la tecnología surgen otras ramas nuevas de esta ciencia particular.

## **AVANCES EN EL CAMPO DE LA GENÉTICA.**

### **Obtención de plantas mejoradas genéticamente.**

Gracias a recientes avances en el campo de la Ingeniería Genética los agricultores comienzan a disponer de cultivos dotados genéticamente no solo con resistencia a los insectos, sino también a los herbicidas. Estas semillas mejoradas genéticamente tienen el potencial de mejorar la agricultura y proporcionar una calidad medioambiental, al permitir reducir el uso de pesticidas y el arado.

La aplicación de esta metodología ha permitido la obtención de plantas mejoradas que muestran resistencia a enfermedades, a factores abióticos y plantas que expresan genes de interés de uso industrial o farmacéutico.

Estas técnicas se refinan día a día, y cada vez más especies ingresan a la lista de plantas mejoradas mediante INGENIERIA GENÉTICA. La propia tecnología incrementa sus propias posibilidades, lo que demuestra el enorme alcance que presentan para el desarrollo de la agricultura y otros sectores relacionados.

### **Repercusión en la Medicina.**

La Biotecnología Moderna utiliza técnicas de ingeniería genética, y en los últimos años ha brindado a la sociedad una serie de productos verdaderamente útiles en el área farmacéutica con la obtención por esta vía de fármacos y vacunas. Un buen ejemplo es la producción de insulina recombinante, ello ha permitido poner a disposición de los pacientes diabéticos insulina exactamente igual a la hormona humana a un precio más accesible, y sobre todo, con una disponibilidad amplia, nunca antes alcanzada.

Estas aplicaciones farmacéuticas de la tecnología de ADN recombinante han tenido una amplia aceptación en la sociedad, puesto que el consumidor recibe directamente los beneficios de los nuevos productos al tener más y mejores medicamentos. Pueden destacarse:

- Utilización generalizada de los anticuerpos monoclonales en el diagnóstico clínico.
- La introducción de la vacuna contra la hepatitis.
- El empleo de proteínas obtenidas artificialmente para tratar congestiones cardiacas y fracturas.
- Utilización de anticuerpos monoclonales para aumentar las defensas del cuerpo frente al cáncer y otras enfermedades.
- El empleo del interferón para el tratamiento de determinados tipos de cáncer.

En 1996, elaboración del primer mapa del genoma humano, el cual se prevé terminar a finales del 2003 e inicios del 2004. Clonación de dos monos a partir de células embrionarias.

La información que se obtiene del estudio de las enfermedades al aplicar las técnicas de la Biología Molecular, está revolucionando el diagnóstico y la práctica de la Medicina con la posibilidad del diagnóstico molecular antes del desarrollo clínico de la enfermedad. Gran parte de los avances que se han conseguido en estos últimos años en el estudio del proceso de la formación de tumores (carcinogénesis), se deben a la introducción de la Biología Molecular,

especialmente de las técnicas del ADN recombinante y de la reacción en cadena de la polimerasa.

### **Diagnóstico genético.**

El diagnóstico de enfermedades humanas fue tal vez el problema inicial que el investigador Kary Mullis quiso resolver cuando concibió el PCR (Reacción de Cadena de la Polimerasa). El hecho de poder examinar en detalle un fragmento de una secuencia de ADN de un individuo, brinda la posibilidad de analizar aquellas regiones que son responsables de enfermedades genéticas y poder diagnosticar antes de que la persona nazca (diagnóstico prenatal) o antes de que desarrolle la enfermedad para tomar decisiones terapéuticas, que aplicadas de forma temprana pueden mejorar su salud, o incluso salvar su vida. Otra posibilidad de extrema importancia para la salud humana y animal es la detección mediante PCR de secuencias de ácidos nucleicos de virus, bacterias y otros patógenos que causan enfermedades. Entre la gran cantidad de ejemplos de sistemas de diagnóstico basados en el PCR pueden citarse el diagnóstico de enfermedades respiratorias y del virus de la Hepatitis C.

### **Medicina Legal y Ciencias Forenses.**

El hecho de que el PCR permita determinar una secuencia determinada en solo cantidades ínfimas de ADN, unido al descubrimiento de que todos los individuos tienen regiones únicas en el genoma que les permiten diferenciarse de las demás personas, ha posibilitado una revolución científica en el campo de la identificación personal. Ahora es posible detectar la presencia de una persona específica mediante un simple cabello de esta, o un diente proveniente de un enterramiento antiguo, o cualquier otro tipo de muestra biológica en cantidades ínfimas. Esto se logra mediante la amplificación mediante el PCR de ciertas regiones específicas del ADN, llamadas regiones hipervariables, que como su nombre indica, varían mucho entre individuos y son por lo tanto única para cada persona. En la actualidad se han publicado gran cantidad de artículos científicos que demuestran la utilidad del PCR para estos propósitos.

## **Terapia Génica.**

En septiembre de 1990 se aprobó el primer ensayo clínico de auténtica terapia génica a los doctores Blaese, Anderson y colaboradores. En este ensayo se trataba de introducir el gen que codifica para la enzima adenosin desaminasa (ADA) en niños que padecen una inmunodeficiencia combinada severa (SCID), son los llamados “niños burbuja”.

Poco tiempo después (febrero de 1991) se autorizó también el mismo tipo de terapia génica en Italia (Dr. Bordignon y colaboradores en el Hospital san Raffaele de Milán).

En 1995 ambos grupos de investigación publicaban los resultados de su experimentación clínica, esto mostró evidencias sobre la eficiencia de la técnica de terapia génica *ex vivo* en los “niños burbuja”.

Los avances existentes hasta el momento en terapia génica y las perspectivas de su futuro, dadas las enormes expectativas puestas en este procedimiento, constituyen, sin lugar, a dudas un foco de atención de la medicina del siglo XXI. El fundamento básico de la terapia génica es, desde un punto de vista teórico, muy simple: el procedimiento consiste en introducir el gen responsable de la producción del factor deficitario en el organismo de la persona enferma por una deficiencia genética, a fin de que pueda elaborar esta sustancia con niveles equiparables a los que se alcanzan en una persona normal.

Con esta metodología se trata de combatir la causa primordial de la enfermedad, el *defecto genético*, por cuanto con ello se lograría la curación.

Este planteamiento teórico, que hasta hace tan sólo unos años era simplemente un sueño, con el desarrollo de la Biología Molecular y la Ingeniería Genética ha comenzado a traducirse en resultados prácticos, si bien todavía queda mucho camino por recorrer. Puede ser la forma de curación de enfermedades como la diabetes, la hemofilia, entre otras.

## **Repercusión en otras áreas de la industria.**

Entre las consecuencias de la aplicación de la Ingeniería Genética en diferentes áreas de la industria se pueden destacar las siguientes:

- Empleo de hormonas del crecimiento para aumentar la producción de carne y leche en el ganado vacuno.

- Obtención de materiales para la industria del plástico a partir de microbios.
- Obtención de microbios para la extracción de petróleo del subsuelo y para combatir la contaminación por vertidos de petróleo.
- Empleo de microbios para la extracción de metales en las industrias de tratamiento de desechos.
- Creación de nuevas especies de cultivos capaces de elaborar los propios fertilizantes y de resistir la sequía y las enfermedades, ello reduce en estas áreas agrícolas la utilización de sustancias químicas.

# 2

## ESBOZO BIOGRAFICO DE JOHANN GREGOR MENDEL.

Johann Mendel (1822-1884) nació el 22 de julio de 1822 en el seno de una familia campesina. Fue nombrado Gregorio al ordenarse monje agustino del monasterio de Brünn en Austria, región que actualmente se encuentra en la república Checa. (Fig.2.1)

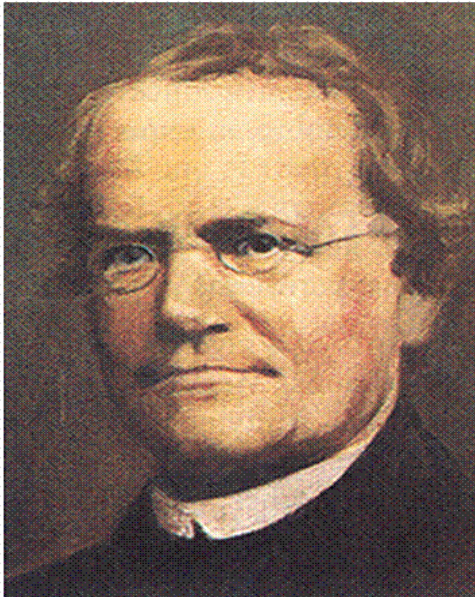


Fig. 2.1 Johann Gregor Mendel

Mendel fue profesor suplente en la Escuela Superior de Znaim, con excelente aceptación entre la población estudiantil. En 1851 ingresó a la universidad de Viena, en donde estudió Historia, Botánica, Física, Química y Matemáticas. En esta etapa de su vida estudió la herencia en las abejas y coleccionó reinas de varias razas, con las que realizaba distintos cruces.

Mendel dio pruebas de las cualidades que caracterizan a los grandes científicos por su perseverancia y entrega al trabajo.

En 1857 comenzó a estudiar las diferencias que existían entre las variedades de guisantes (chícharos) comercializadas por los vendedores de semillas. Sus principales experimentos los llevaron a cabo sobre más de 28000 plantas y realizó cruzamientos empleando estos diferentes tipos de guisantes durante 7 años.

En la primavera de 1865 presentó los resultados de sus trabajos en dos reuniones de la Sociedad de Historia Natural de Brünn. En 1866 publicó su lección sobre la regularidad matemática de los fenómenos de la herencia. Este trabajo fue publicado con el nombre de Investigaciones sobre híbridos vegetales. También aparecieron sus resultados en los Anales de la Sociedad de Historia Natural de Brünn en este mismo año y se distribuyeron a las bibliotecas de Europa y América.

Puede afirmarse que ninguno de los que escucharon el trabajo de Mendel, ni de quienes lo leyeron en el siglo XIX, supieron apreciar su significado, pues fue olvidado hasta 1900, año en que fue redescubierto casi simultáneamente por tres investigadores de países diferentes que obtuvieron resultados similares a los de Mendel. Estos tres científicos, De Vries en Holanda, Correns en Alemania y Tschermak en Austria, encontraron el olvidado trabajo de Mendel y proclamaron su importancia, lo que les contribuyó un acto de honestidad científica y una muestra de los elevados principios éticos de estos investigadores.

A partir de este descubrimiento del trabajo de Mendel, sus conclusiones comenzaron a ser confirmadas y ampliadas mediante experimentos llevados a cabo en varias partes del mundo con muchas especies de animales y plantas, y también por observaciones en humanos.

En los últimos años de su vida, Mendel reanudó sus experimentos con otras plantas y con abejas y realizó observaciones meteorológicas, pero poco a poco fue dedicando más tiempo a la administración del monasterio, del cual llegó a ser abad en 1868. Murió en 1884, mucho antes que su trabajo científico ocupara el lugar que le corresponde.

## EXPERIMENTOS DE MENDEL

Previo a los trabajos de Mendel muchos investigadores trabajaban en el cruzamiento de las plantas y en el estudio de las combinaciones que obtenían en la descendencia. A estos botánicos se les llamó hibridadores, porque combinaban características de dos individuos para obtener una progenie que se llamó híbrida. En general, no llegaron a interpretar correctamente sus experimentos porque analizaban en la descendencia obtenida todas las características de la planta a la vez.

Mendel, sin embargo, enfocó de una forma distinta sus experimentos. Él limitó su atención a un grupo de características específicas, seleccionadas previamente y fácil de detectar, y siguió el comportamiento de estos caracteres en la descendencia analizándolos primero independientemente y después combinándolos. Para facilitar su estudio él escogía un solo carácter cada vez. Por ejemplo cruzaba plantas de semillas de color diferente pero que sus flores, sus vainas y el tamaño de las plantas fueran caracteres iguales; de esta forma siempre en los hijos analizaba un solo carácter que variaba (en el ejemplo el color de las semillas).

En el jardín del monasterio por siete años desarrolló un gran número de experimentos de cruzamiento entre plantas de guisantes, *Pisum sativum* L., conocidas en Cuba como chícharos. En estos cruzamientos centró su atención en caracteres de las plantas que resultaban estables, tales como: el color de las semillas, el tamaño de las plantas, el color o aspecto de la vaina, y así hasta el número de siete caracteres diferentes que se mostraban en sus formas alternativas; es decir, semilla verde y semilla amarilla, tallo largo y tallo corto, semilla rugosa y semilla lisa, y así sucesivamente.

Mendel seleccionó adecuadamente el material biológico con el que trabajó y esto contribuyó al éxito de su trabajo. El guisante resultó ser un objeto muy bueno para estos experimentos de hibridación.

Sus flores están constituidas de manera que normalmente el polen (células sexuales masculinas) de una flor cae sobre su propio estigma hasta el óvulo (células sexuales femeninas), produciendo así la fecundación. Algunas de estas características seleccionadas fueron:

- Plantas que se autofecundan, este es un proceso natural que se produce en estas plantas que llevan los órganos femeninos y masculinos en la misma flor.
- . De fácil cultivo.
- . De ciclo de vida corto.
- . Características con solo dos alternativas de existencia. Por ejemplo, el color de las flores en el guisante solo pueden ser flores rojas o blancas.
- . Caracteres fácilmente reconocibles como el color de las semillas o su aspecto, el color y forma de las vainas o el tamaño de los tallos.

¿En qué consistieron los experimentos de Mendel?

Mendel abrió el capullo de una flor para quitar los estambres (órganos del aparato reproductor masculino de la planta que contiene los granos de polen) antes de que se hubiera producido la autofecundación. Procedió a colocar sobre la estigma (órgano del aparato reproductor femenino de la planta que conduce a través del estilo al ovario) de esta flor “castrada” el polen de la planta que deseaba emplear como progenitor en el cruce luego protegió las flores fecundadas artificialmente de la contaminación por otro polen de origen desconocido, impidiendo el acceso de insectos a ella. Después de la fecundación artificial obtuvo las semillas de estas plantas, las sembró y logró la primera generación o primeros hijos de este cruzamiento que llamó F1 o primera generación filial.

Parental 1 x Parental 2



F1

Cuando deseó observar la segunda generación filial o F2, es decir la descendencia obtenida del cruzamiento de las F1, solo tuvo que permitir que

las flores se autofecundaran naturalmente, obtener las semillas, sembrarlas y lograr la segunda generación filial o F2.

F1 x F1



F2

¿Qué observó Mendel en todos estos cruzamientos?

A continuación se analizarán de forma detallada los cruzamientos realizados por Mendel, pero antes debe enfatizarse que los caracteres estudiados por él eran para Mendel solo eso, “caracteres visibles”, pero los elementos reales que en la célula definen estos caracteres eran en aquel momento totalmente desconocidos.

Mendel centra su atención en las características de los individuos o fenotipos, es decir, en los caracteres que muestra la planta, por ejemplo: fenotipo liso, fenotipo rugoso, fenotipo alto, fenotipo bajo. Hoy se conoce que el término fenotipo no se refiere solo al conjunto de características externas de un individuo, sino que es la expresión de la constitución genética de ese individuo y comprende tanto los aspectos morfológicos o caracteres analizados por Mendel, así como los fisiológicos y conductuales.

Por otra parte, Mendel se preguntó qué pasaría si se cruzaba plantas de caracteres diferentes, o sea, cómo serían los hijos (progenie) de una planta de semillas amarillas con una planta de semillas verdes. Es decir, cómo se combinarían estos caracteres en la progenie. Observó que en la F1 uno de los caracteres alternativos aparentemente desaparecía y toda la progenie mostraba un solo carácter. Sin embargo, en la F2 este carácter reaparecía lo que indicaba que no se había perdido. Mendel además cuantificó este fenómeno y pudo determinar las proporciones numéricas en que aparecían estos caracteres.

## LEYES DE LA HERENCIA

Para una mejor comprensión de las leyes de la herencia se hace imprescindible analizar un cruzamiento:

Plantas de semillas amarillas x Plantas de semillas verdes (Fig. 2.2)

Estas plantas se denominan parentales (P) porque son los padres del cruzamiento. Los hijos de este cruzamiento o progenie constituyen la primera generación filial o de híbridos (F1) porque son la combinación de las características de ambos. Esta F1 dio todas las plantas de semillas amarillas.

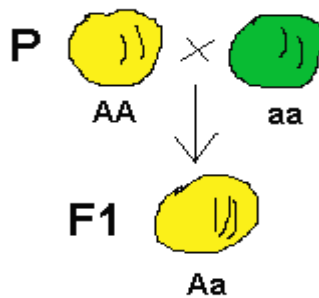


Fig. 2.2 Cruzamiento para obtener F1 en monohíbridos

Seguidamente cruzó dos de estas plantitas F1 de semillas amarillas que son ahora los parentales F1 del segundo cruzamiento (F1 x F1). Estas plantas obtenidas del cruzamiento de dos F1 son la segunda generación híbrida (F2), o para entenderlo mejor los nietos de los primeros parentales. En la F2 obtuvo plantas de semillas amarillas y plantas de semillas verdes, y además obtuvo una mayor proporción de semillas amarillas que de semillas verdes, esta proporción resultó ser fija, es decir, tres veces más plantas de semillas amarillas que de semillas verdes. (Fig. 2.3)

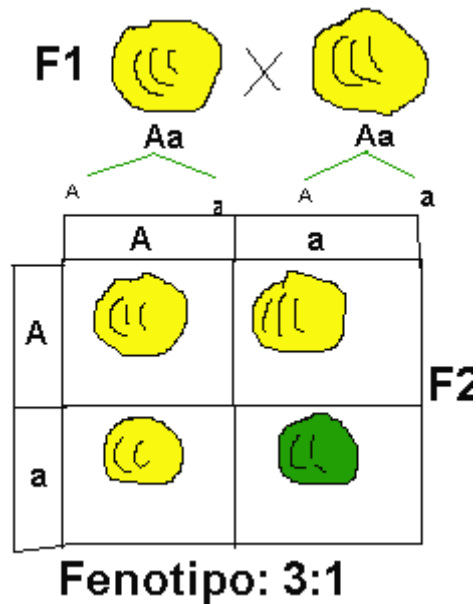


Fig. 2.3 Cruzamiento para obtener F2 en monohíbridos.

Los resultados obtenidos por Mendel fueron muy interesantes. Al observar el resultado del primer cruzamiento todos los hijos tenían semillas amarillas. Recuérdense que un parental tenía semillas verdes y otras semillas amarillas. Sin embargo, en la F2 habían crecido plantas con semillas amarillas y con semillas verdes. Esto indicaba que el carácter “ausente” (color verde) en la F1 no se perdía, sino que permanecía oculto y reaparecía en la F2.

Como se puede observar Mendel comprobó que de las dos alternativas que existían para cada carácter (semillas amarillas o semillas verdes), en la F1 solo aparecía una de ellas (semillas amarillas). Sin embargo, en la F2 reaparecía el carácter verde y siempre mantenía una relación de tres plantas del carácter de semillas amarillas por una sola de carácter semilla verde que reaparecía en esta progenie. Cuando un carácter se manifiesta él solo en la F1 Mendel lo llamó **carácter dominante**, y al que permanecía sin expresarse en la F1 y reaparecía en la F2 lo llamó **carácter recesivo**.

Entonces se entiende como **dominancia** el fenómeno por el cual un carácter se manifiesta él solo aunque estén los dos caracteres alternativos presentes en el individuo. En el ejemplo el carácter semilla amarilla coexiste con el

carácter semilla verde, pero se expresa semilla amarilla. Los dos alelos son desiguales (A) semilla amarilla y (a) semilla verde. El individuo es Aa, pero presenta semillas amarillas.

El fenómeno de la **recesividad** ocurre cuando un carácter no se expresa a pesar de estar presente en el individuo, y solo lo hace cuando los dos alelos recesivos están en el mismo individuo. Los dos alelos son iguales a semilla verde. El individuo es aa y presenta semillas verdes.

Mendel no conocía el concepto de gen, él desarrolló su trabajo, dado a conocer en 1865, basado en caracteres y factores. No fue hasta 1909 en que Wilhem Johannsen definió el término gen para describir los factores o caracteres de la herencia, y también los términos **genotipo** para describir la constitución de genes de un organismo y **fenotipo** para describir los caracteres generales del organismo como tal, términos que se utilizan en la actualidad.

Hoy se sabe que estos factores de Mendel son los genes y que ellos pueden existir en distintas formas alternativas o **alelos**. Los alelos son las formas alternativas de un gen. Por ejemplo, el alelo para semilla amarilla tiene su forma alternativa que es el alelo para semilla verde.

Mendel encontró que la proporción en que se encontraban las plantas que él llamó dominantes era tres veces mayor que la de las plantas recesivas. Cuando él contaba las plantas observaba que  $\frac{3}{4}$  eran del carácter dominante y solo  $\frac{1}{4}$  de plantas tenían el carácter recesivo. Así estableció que se cumplían leyes para la transmisión de los caracteres.

A las proporciones obtenidas se les conoce en la actualidad como **proporciones fenotípicas** y lo más interesante, es que esto se cumplió siempre para todos los caracteres que estudió.

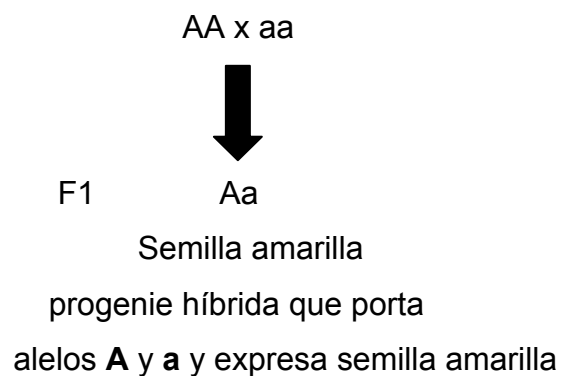
A los individuos que se obtienen en la F1 Mendel les denominó **híbridos** ya que poseen dos caracteres, factores o alelos diferentes (Aa), cada uno proveniente de cada padre. Como en estos cruzamientos se analiza un solo

carácter, Mendel lo llamó **cruzamiento monohíbrido** el carácter que se analiza es el color de la semilla que puede ser amarilla o verde.

Resulta importante definir que los individuos cuando llevan los dos factores (uno de cada parental) iguales se les denomina **homocigóticos** (de homo que quiere decir igual). Ejemplo: individuo AA y también individuo aa.

Sin embargo, se han observado otros individuos en que los factores que se combinan en el híbrido, uno de cada padre no son iguales y se les denomina **heterocigótico** (de hetero que quiere decir diferentes). Ejemplo individuos Aa. Esto Mendel lo representó con letras de la siguiente manera:

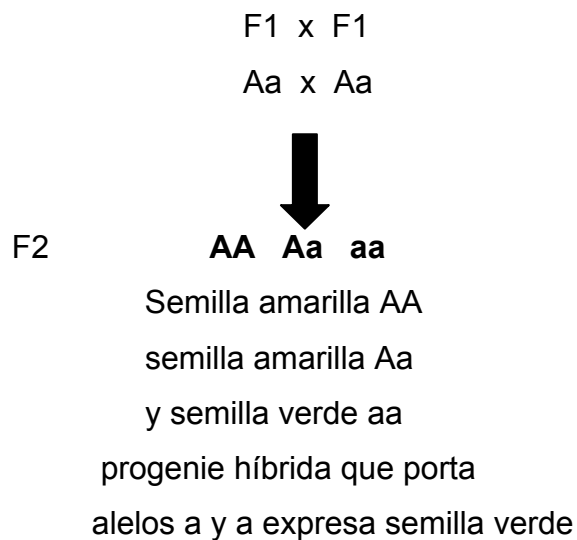
Cruce 1: Parental AA semilla amarilla pura y parental aa semilla verde pura.



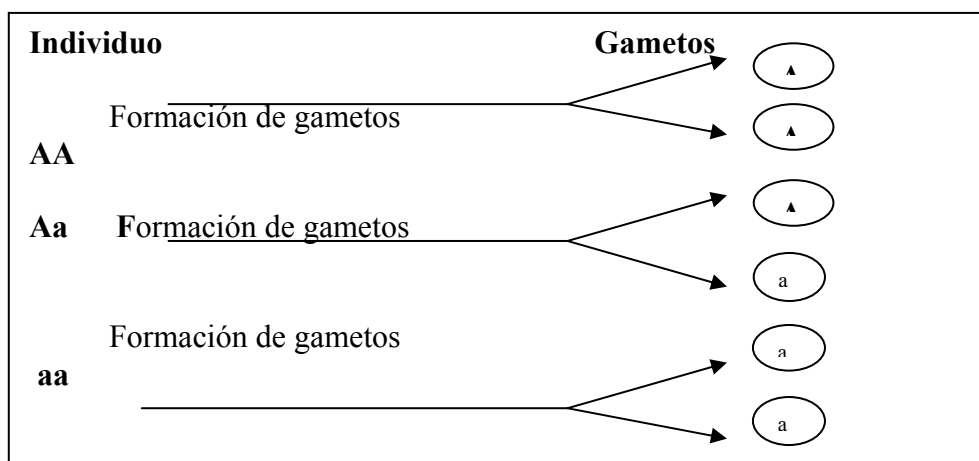
En este mismo tipo de experimento monohíbrido Mendel realizó un segundo cruce, donde los parentales son la F1 del primer cruzamiento. En este caso ambos parentales son Aa y de semilla amarilla, sin embargo en la descendencia se obtienen plantas con semillas amarillas y plantas con semillas verdes por lo que reaparece el carácter semilla verde. Mendel interpretó que el carácter semilla verde era de alguna forma portado o llevado por los parentales, y en los nuevos híbridos obtenidos reaparecía en una combinación específica.

Esto Mendel lo representó con letras de la siguiente manera:

Cruce 2: parental Aa semilla amarilla y Aa semilla amarilla.



A partir de estos resultados enunció su Primera Ley o **Ley de la Segregación**, planteando que los factores, hoy sabemos alelos de un gen para un carácter dado, se separan o segregan independientemente para formar los gametos. A cada gameto (óvulo o polen en este caso) siempre irá un solo alelo del par existente y nunca ambos.

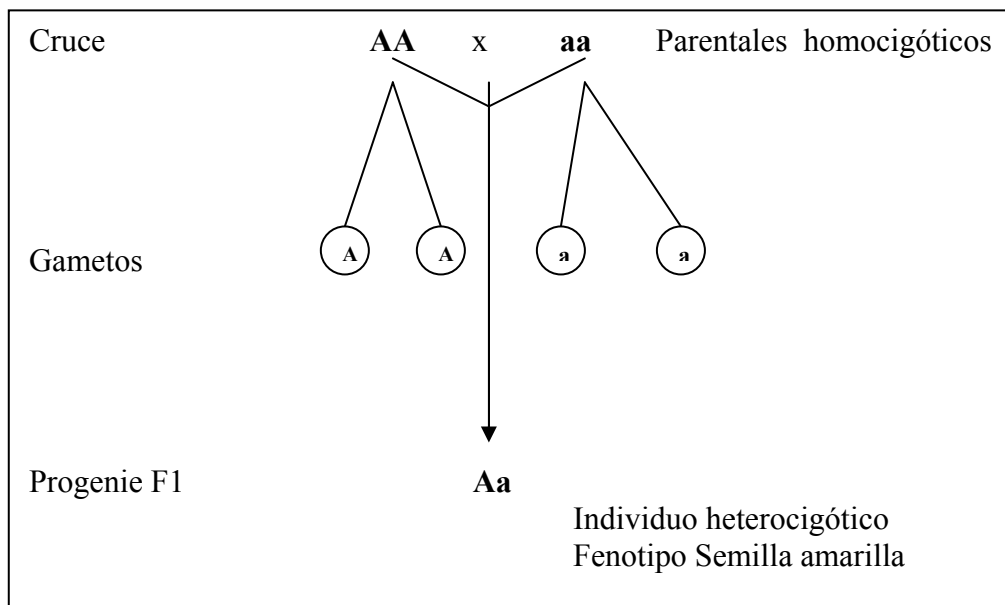


Nunca en un gameto irán los dos alelos Aa. Mendel describió esta ley textualmente así:

*La ley de combinación de diferentes caracteres, que gobierna el desarrollo de los híbridos, encuentra por tanto su explicación en el principio enunciado, que*

*los híbridos producen óvulos y polen que en números iguales, representan todas la formas constantes que resultan de la combinación de los caracteres, puestos juntos en la fertilización.*

En el cruzamiento monohíbrido Mendel observó una proporción fenotípica de 3:1, es decir 3 individuos de semillas amarillas por cada individuo de semilla verde. Sin embargo, la proporción genotípica es decir la aparición de los alelos en los gametos es diferente de la proporción fenotípica, o sea, del carácter observable y resultó de 1: 2:1, entonces resultaron un individuo **AA**, dos **Aa** y uno **aa**. Véase en un esquema esta afirmación:



En sus trabajos Mendel también consideró los resultados del cruzamiento entre progenitores que poseían dos caracteres diferentes. Por ejemplo, carácter de color de semilla y carácter de forma de la semilla. El color de la semilla es amarillo o verde y la forma de la semilla es lisa o rugosa.

En este caso, al igual que en los primeros cruzamientos, analizó los resultados de la **F1** y de la **F2**.

Esto Mendel lo representó con letras de la siguiente manera:

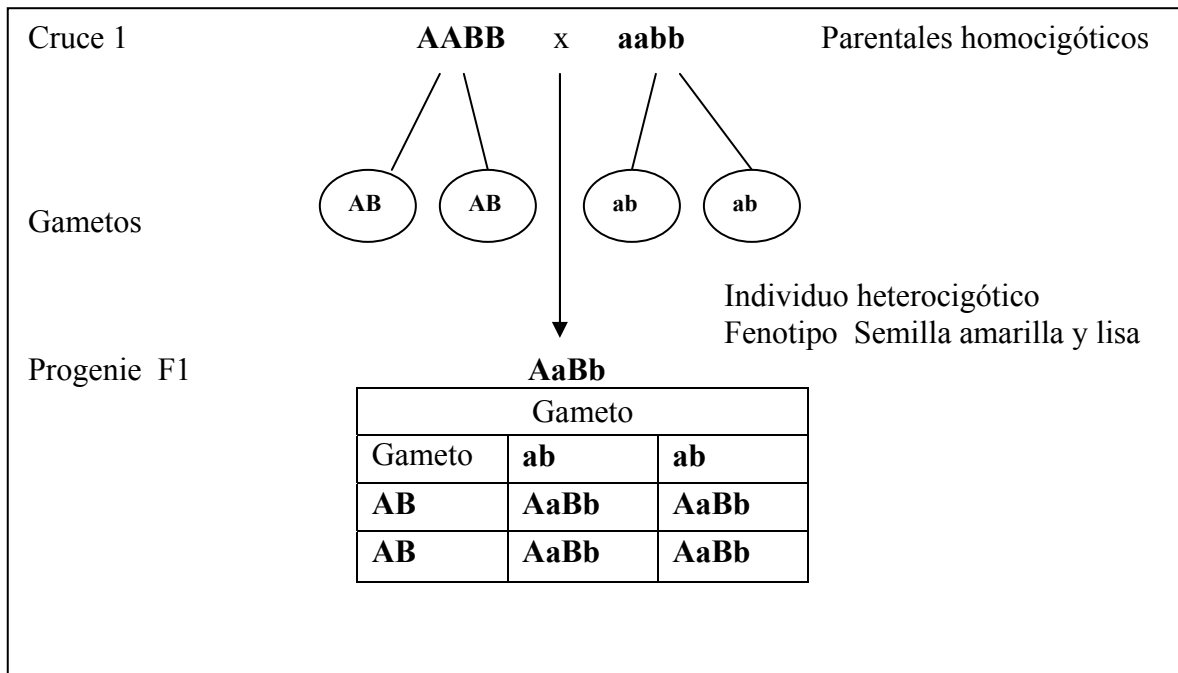
Cruce 1: Parental **AABB** semilla amarilla y lisa (pura) y parental **aabb** semilla verde y rugosa (pura)

**AA BB** x **aa bb**



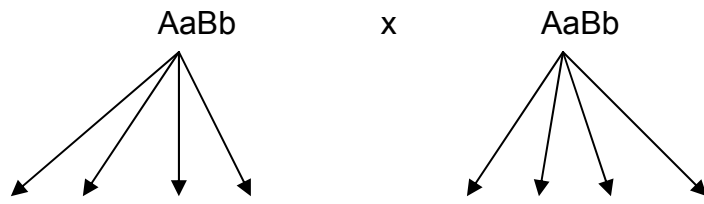
**Aa Bb**

Semilla amarilla y lisa  
progenie híbrida que porta alelos AB  
y ab y expresa semilla amarilla y lisa



Cruce 2: Parental **Aa Bb** semilla amarilla lisa y **Aa Bb** semilla amarilla lisa.

Cruce F1 x F1  
Heterocigóticos



Gametos AB Ab aB ab AB Ab aB ab

	Gametos			
Gametos	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Proporción fenotípica: 9 amarillas y lisas: 3 amarillas rugosas: 3 verdes lisas: 1 verde rugosa.

La proporción fenotípica que encontró en la F2 fue de 9:3:3:1 y se cumplía para todas las combinaciones dos a dos que probó. (Ver fig. 2.4) Los resultados son debidos a que cada par de factores (genes) se comportan independientemente, o sea, que la presencia de un par de genes no afecta la trasmisión e otro par de genes y por lo tanto no se afecta el cumplimiento de la Primera Ley de Mendel. A este cruzamiento Mendel lo denominó **cruzamiento dihíbrido**, ya que en la F1 se origina un híbrido independiente para cada carácter.

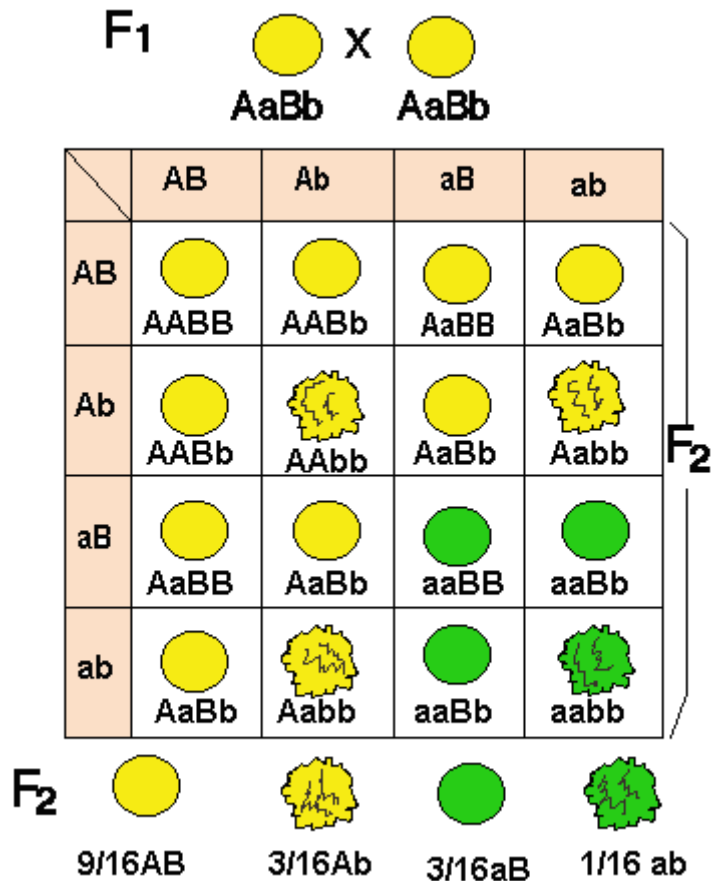


Fig. 2.4 Cruzamiento para obtener F<sub>2</sub>. En dihíbridos

En este momento Mendel postuló la Segunda Ley o Ley de la **Transmisión independiente** que dice:

*“Los miembros de diferentes pares de factores (genes diferentes) se transmiten o segregan de forma independiente”*

Esta segunda ley es resultado o consecuencia de la primera ley, en este caso teniendo en cuenta más de un carácter. A diferencia de la primera ley esta no se cumple en todos los casos, pues cuando los genes se encuentran muy próximos en un mismo cromosoma (se dice que van ligados) pueden segregarse juntos y alterarse las proporciones obtenidas.

Mendel fue la primera persona que concibió la idea de la existencia de unidades de la herencia, llamadas por él factores (caracteres hoy conocidos como genes), y aunque en su tiempo no se conocía nada de la naturaleza

física y química de estos factores, sus trabajos sentaron las bases para el desarrollo de nuestro conocimiento actual de la herencia y con ello el nacimiento de una nueva ciencia: La Genética.

### **GENES ALELOS Y ENTRECruzAMIENTO**

Los cromosomas homólogos tienen la misma morfología y contienen genes para la determinación de los mismos caracteres .

Por ejemplo, si un gen denominado P de un organismo diploide está situado en un cromosoma, en el cromosoma homólogo podemos encontrar el gen p, que es una forma mutante para el mismo carácter, al que se denomina **alelo**.

Supongamos que si el gen P significa que el tallo de una planta es alto, su alelo, en este ejemplo el gen p, significa que el tallo es bajo. En este caso el carácter es la longitud del tallo y ser alto o bajo depende de la presencia de los alelos P o p. (ver Fig. 2.5)

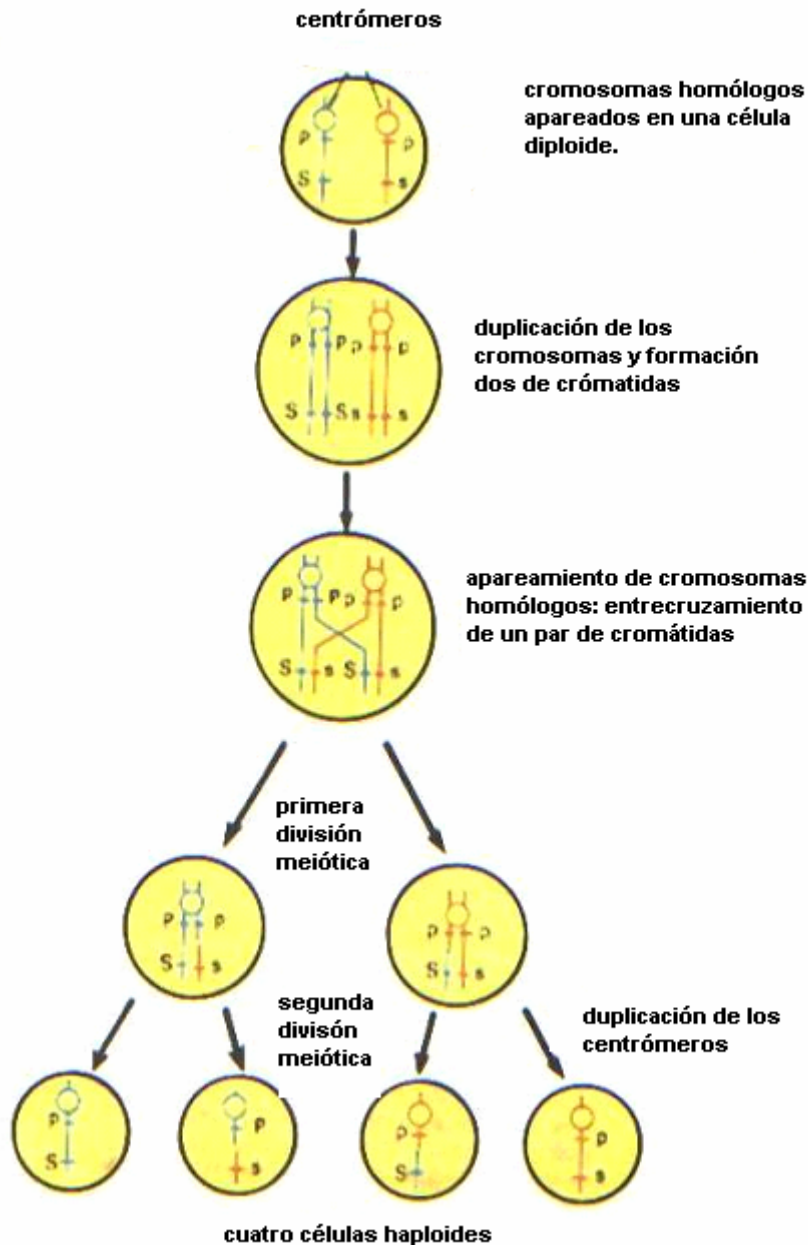


Fig. 2.5: Esquema que representa el entrecruzamiento de dos cromátidas homólogas durante la meiosis.

Es también posible que en los cromosomas homólogos, ambos genes sean P (tallo alto) o ambos sean p (tallo bajo).

Existe un mecanismo en los cromosomas de las células reproductoras que da lugar al intercambio de genes entre cromosomas homólogos. Este mecanismo se denomina **entrecruzamiento**.

Al iniciarse la meiosis, los cromosomas homólogos se aparean (sinapsis) con sus ejes longitudinales paralelos. En esta etapa cada cromosoma ya se ha duplicado y forma dos cromátidas. Las cuatro cromátidas formadas constituyen una **tétrada**, donde se entrelazan las cromátidas no hermanas de tal forma que originan dos cromátidas recombinantes; es decir, dos cromátidas en que se produjo intercambio de genes y otras dos que generalmente no se intercambian.

La base del entrecruzamiento se considera la rotura y la reunión de dobles hélices de ADN intactas.

Los estudios realizados en diferentes fagos evidencian la participación de enzimas específicas que provocan cortes en las cadenas de ADN, y otras que sellan las nuevas uniones entre las cadenas, mecanismos que facilitan el entrecruzamiento.

La frecuencia con que ocurre el entrecruzamiento varía considerablemente según las especies; en general cada vez que los cromosomas se aparean tiene lugar uno a varios entrecruzamientos.

Este fenómeno ocurre al azar a todo lo largo de muchos cromosomas, de tal forma que cuanto más apartados estén dos genes, mayor será la probabilidad de que tenga lugar entre ellos una rotura que facilite la recombinación entre los genes. Cuanto más próximos estén situados un gen del otro, será muy difícil que tenga lugar el entrecruzamiento.

El entrecruzamiento tiene gran importancia, puesto que al propiciar la recombinación genética, liga genes que originalmente se encuentran en cromosomas de origen paterno a grupos de genes de origen materno o viceversa.

Este fenómeno brinda la posibilidad de nuevas y numerosas combinaciones en las especies, lo que trae como resultado mayores posibilidades de adaptación en el proceso de desarrollo del mundo orgánico sobre la tierra.

## PRUEBAS PARA FENOTIPOS

Las características de la descendencia de los cruzamientos de Mendel pueden predecirse sabiendo qué genes son dominantes y cuáles son recesivos. Como hemos visto, los individuos  $bb$  son rugosos, los individuos  $BB$  y  $Bb$  son lisos. Se nos plantea la pregunta inversa: ¿Podemos determinar el genotipo de un individuo si conocemos su fenotipo? En algunos casos el aspecto del fenotipo recesivo, tal como semillas rugosas y semillas de color verde, indica inmediatamente que la planta presenta el genotipo homocigótico recesivo para dichos factores, es decir  $bb$  y  $aa$ . Por otra parte los genotipos que determinan la aparición del fenotipo dominante, por ejemplo, liso, puede ser tanto homocigóticos,  $BB$ , como heterocigóticos,  $Bb$ .

Mendel utilizó dos tipos de pruebas para distinguir los fenotipos dominantes homocigóticos de los heterocigóticos. La primera prueba ya ha sido descrita y consiste en la **autofecundación** de las plantas lisas. Los genotipos  $BB$  sólo producirán desde luego descendientes lisos, mientras que las plantas  $Bb$  autofecundadas producirían una descendencia lisa y rugosa en una proporción 3:1. Así pues, la aparición de descendencia rugosa a partir de plantas lisas autofecundadas o de plantas lisas cruzadas con otras plantas lisas, es una indicación de que los progenitores lisos eran heterocigóticos.

Una prueba adicional llevada a cabo por Mendel era el **retrocruzamiento o cruzamiento prueba** entre plantas lisas y la variedad rugosa. Si las plantas lisas eran homocigóticas  $BB$ , el cruzamiento,  $BB \times bb$ , daría toda la descendencia lisa  $Bb$ . Por otra parte, si las plantas lisas eran heterocigóticas, el cruzamiento sería  $Bb \times bb$ , daría  $\frac{1}{2}$  de descendencia lisa  $Bb$  y  $\frac{1}{2}$  de descendencia rugosa  $bb$ . En el cruzamiento real llevado a cabo por Mendel, este cruzó plantas lisas híbridas de la  $F_1$  ( $Bb$ ) con progenitores rugosos ( $bb$ ) y obtuvo 106 plantas lisas ( $Bb$ ) y 102 plantas rugosas ( $bb$ ) o una proporción de 1 lisa: 1 rugosa, como se esperaba.

## **CORRESPONDENCIA ENTRE LOS FACTORES MENDELIANOS Y LOS CROMOSOMAS**

La correspondencia entre los cromosomas y los factores mendelianos era sorprendente: los cromosomas se presentaban en parejas de origen materno y paterno, los factores mendelianos se presentaban en parejas de origen materno y paterno. Los cromosomas de cada pareja se separaban durante la meiosis, yendo cada uno de ellos a un gameto; lo mismo hacían los factores mendelianos. La disposición en huso de los dos cromosomas de una pareja es independiente de la disposición de las otras parejas de cromosomas y un gameto puede presentar una mezcla cualquiera de los cromosomas maternos y paternos; esta misma relación es también cierta para los factores mendelianos que se transmiten independientemente unos de otros. La fecundación restablece el número diploide de cromosomas; las plantas fecundadas muestran un “carácter doble” para cada par de factores mendelianos.

## **RELACIONES DE DOMINANCIA**

### **Dominancia incompleta**

En la dominancia sencilla o completa, el heterocigoto, aunque genéticamente distinto, tiene el mismo fenotipo que uno de los homocigotos (por ejemplo,  $Aa=AA$ ) y la presencia del gene recesivo queda funcionalmente enmascarada. En los ejemplos de Mendel, todas las diferencias génicas elegidas muestran dominancia sencilla excepto en un carácter, la época de floración.

La ausencia de dominancia hace que cada uno de los genotipos pueda distinguirse de los restantes.

Desde los tiempos de Mendel se han encontrado numerosos ejemplos de dominancia parcial o incompleta en diversos caracteres, tanto de plantas como de animales. Por ejemplo, Correns encontró que al cruzar plantas de dondiego de noche, de flores rojas, con plantas de flores blancas, obtenía heterocigotos rosas. (Fig. 2.6)

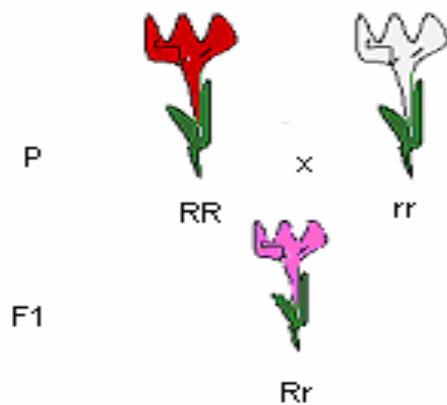


Fig. 2.6 Cruzamiento entre plantas de dondiego de noche

Al autofecundar la F1 rosa, la proporción obtenida en la F2 era 1 rojo: 2 rosas: 1 blanca. El pollo azul de la raza Andalusian procede de la combinación de genes que determinan plumas blancas y negras. Un apareamiento entre dos pollos azules da una progenie con la proporción 1 blanco: 2 azules: 1 negro.

Esto puede verse en uno de los mismos cruzamientos de Mendel, aquel entre plantas de semilla lisa y plantas de semilla rugosa. Estudios realizados por Darbishire han puesto de manifiesto que dicha diferencia fenotípica está íntimamente conectada con la forma y el aspecto de los granos de almidón de la semilla. Como las semillas lisas tienen numerosos granos de almidón grandes, pueden retener más agua y, en consecuencia, presentar un aspecto más lleno y redondo. Por otra parte, las semillas rugosas tienen más azúcar que almidón y al madurar pierden agua. Sin embargo, el híbrido entre ambas, aunque de aspecto liso, presenta granos de almidón que son intermedios tanto en tipo como en cantidad.

Por lo tanto y según sea el nivel de observación, el efecto de un gene recesivo en los heterocigóticos también puede ser considerado cuantitativamente, como en la fig. 2.7. Si el fenotipo de los heterocigóticos (por ejemplo Aa) coincide con el fenotipo de uno de los homocigóticos (por ejemplo AA), la dominancia es completa. Cualquier efecto fenotípico inferior del heterocigótico (por ejemplo hacia aa) puede pues denominarse **dominancia incompleta**.

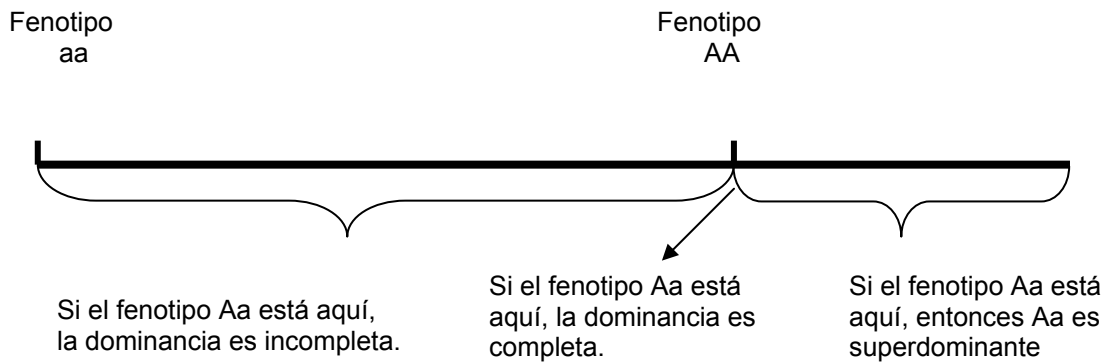


Fig. 2.7 Tipos de dominancia relacionados con los fenotipos AA y aa.

### Superdominancia

El fenotipo de un heterocigótico medido cuantitativamente no siempre es igual o intermedio al de los homocigóticos. En ocasiones, el heterocigótico puede exceder la medida fenotípica de ambos progenitores homocigóticos. Tales heterocigóticos se describen como **superdominantes**.

Si embargo en la mayoría de los casos el término superdominancia ha sido utilizado para características relacionadas con la “eficacia biológica”, tales como el tamaño, la productividad y la viabilidad. Cruzamientos entre individuos homocigóticos relativamente pobres para dichas características de la eficacia biológica han dado lugar, en muchos casos, a descendientes que parecían ser superdominantes respecto a ambos progenitores. Sin embargo, por lo general en dichos cruzamientos se hallan implicadas muchas diferencias génicas, es difícil determinar las relaciones exactas de dominancia de genes individuales en particular.

### Codominancia

Además de su expresión cuantitativa, un gene tiene también una expresión cualitativa en el sentido que generalmente afecta la producción de una sustancia en particular con una estructura o una función determinada. Digamos que si cada uno de los dos alelos de un par de genes se halla asociado con una sustancia distinta, se produce **codominancia** cuando ambas sustancias aparecen juntas en el heterocigótico. Por ejemplo, si las sustancias

fenotípicas únicas X e Y se hallan asociadas a los homocigóticos AA y aa respectivamente, el heterocigótico codominante Aa produciría ambas sustancias, X e Y, al mismo tiempo. El pollo azul de la raza Andalusian, que presenta dominancia incompleta para los genes que rigen el color blanco y negro de las plumas, es en realidad un fino mosaico de áreas blancas y negras que dan el aspecto de ser azules. Existen otros ejemplos en los que cada uno de los alelos de un par de genes produce un efecto visible, pero por lo general la detección de tales diferencias resulta difícil.

Una de las técnicas que ha alcanzado una difusión considerable en el reconocimiento de las diferencias cualitativas se basa en utilizar la sensibilidad de un organismo al material introducido procedente de distintos organismos.

Cuando un material extraño, un antígeno, penetra en el torrente sanguíneo de un organismo, a veces causará la producción por parte del huésped de sustancias llamadas anticuerpos que reaccionarán con dicho material reduciendo así sus efectos nocivos. Estos anticuerpos son específicos para un antígeno determinado y cada antígeno distinto determina la producción de un anticuerpo distinto. De este modo el torrente sanguíneo (más exactamente el suero sanguíneo) de un individuo puede contener numerosos tipos distintos de antígenos. Los glóbulos rojos humanos (eritrocitos) constituyen un tipo de material que puede utilizarse para desencadenar la producción de anticuerpos. Si se lavan dichas células y entonces se inyectan en un conejo, el suero sanguíneo del conejo pronto contendría anticuerpos que por métodos especiales podrían ser extraídos y reaccionarían con el tipo particular de glóbulos rojos. El tipo particular de reacción que se produce, es una acumulación, o aglutinación, de células en grupos. Una terminología más formal describe al antígeno como un aglutinógeno y al anticuerpo como una aglutinina.

### **Alelos múltiples**

Pueden definirse los alelos como genes que son miembros del mismo par de genes, afectando cada uno de los tipos de alelos un carácter determinado en una forma algo distinta del otro. Por definición un determinado par de genes de

un organismo diploide contiene únicamente dos alelos al mismo tiempo, uno para cada miembro de dicho par. Como hemos visto, esta condición surge de la presencia de pares de cromosomas homólogos, presentando cada uno de los dos cromosomas homólogos un alelo del par de genes. En los experimentos de Mendel habían dos tipos posibles de alelos en un par de genes, por ejemplo, liso o rugoso (B,b), amarillo o verde(A, a), etc. Un sistema tal también puede simbolizarse por A1 o A2, B1 o B2 y así sucesivamente, simbolizando cada una de las letras un par de genes distinto y cada uno de los números un alelo distinto. En realidad existen más que sólo dos tipos posibles de alelos para un par de genes; en algunos casos existen cientos de posibilidades, por ejemplo: A1, A2, A3,...An y B1, B2, B3,...Bn. El conjunto de todos los alelos distintos que pueden hallarse presentes en un par de genes se define como un sistema de **alelos múltiples**. Desde luego, los organismos haploides también pueden tener sistemas alélicos múltiples, pero en lugar de estar presentes dos al mismo tiempo como en los diploides, cada uno de los distintos alelos puede estar presente únicamente una vez en un organismo cualquiera.

En las plantas también se han encontrado sistemas alélicos múltiples, especialmente para los genes de autoesterilidad que evitan la fecundación entre individuos que se hallen íntimamente emparentados entre sí. Como estudiaron East y sus colaboradores en la planta de tabaco *Nicotiana*, un grano de polen haploide portador de un alelo de autoesterilidad, por ejemplo S<sub>1</sub>, no crecerá bien en un estilo diploide femenino portador del mismo alelo, por ejemplo S<sub>1</sub>S<sub>2</sub>, pero es capaz de fecundar con éxito una planta portadora de S<sub>2</sub>S<sub>3</sub> o de S<sub>3</sub>S<sub>4</sub>, etc. Así en estos casos las fecundaciones que tienen éxito siempre denotan la presencia en el polen de un alelo distinto a los dos alelos de la planta femenina.

Tales sistemas de autoesterilidad ofrecen una ventaja a los alelos nuevos poco frecuentes y una desventaja a los que son comunes. La razón de esto consiste en que una vez que un alelo se ha hecho común, su frecuencia se ve reducida o limitada por las numerosas combinaciones estériles a las que ahora se ve expuesto. Por otra parte, los alelos raros conseguirán un éxito en la

fecundación con casi todas las plantas femeninas con las que se encuentren, hasta que se hagan demasiado frecuentes. De esta forma pueden establecerse sistemas de autoesterilidad de números considerables de alelos, alcanzando hasta 200 alelos o más en el trébol rojo (Basterman, 1947).

### **SISTEMAS DE GRUPOS SANGUÍNEOS CON ALELOS MÚLTIPLES.**

El primer caso de alelomorfismo múltiple que se demostró en el hombre fue en realidad el de otro sistema de grupos sanguíneos, que había sido descubierto por Landsteiner y sus estudiantes a comienzos de la decena de 1900. En 1925, Bernstein puso de manifiesto que este sistema, llamado ABO, consistía en tres alelos de un gene único,  $I^A$ ,  $I^B$ , e  $i$ , que formaban cuatro grupos fenotípicos distintos: (Fig. 2.8 )

**LOS GRUPOS SANGUÍNEOS:**

Un ejemplo más complejo es el de los grupos sanguíneos (sistema ABO). Este carácter viene determinado por tres genes alelos:  $I^A$ , que determina el grupo A,  $I^B$ , que determina el grupo B e  $i$ , que determina el grupo O. Los genes  $I^A$  e  $I^B$  son **codominantes** y ambos son **dominantes** respecto al gen  $i$  que es **recesivo**.

Los genotipos y fenotipos posibles son:

<b>Genotipos</b>	<b>Fenotipos</b>
$I^A I^A$	<b>Grupo A</b>
$I^A i$	<b>Grupo A</b>
$I^B I^B$	<b>Grupo B</b>
$I^B i$	<b>Grupo B</b>
$ii$	<b>Grupo O</b>
$I^A I^B$	<b>Grupo AB</b>

Fig. 2.8 Sistemas de grupos sanguíneos

En este caso el suero sanguíneo del mismo hombre produce los anticuerpos que reaccionarían con los antígenos de las células sanguíneas de otros individuos.

Las transfusiones de sangre entre individuos de distinto tipo ABO puede dar lugar a una reacción de aglutinación, especialmente si se introducen grandes cantidades de un tipo sanguíneo distinto; ya sea que los anticuerpos del receptor aglutinen los antígenos del dador, ya sea que los anticuerpos del dador aglutinen los antígenos del receptor. Sin embargo, si se introducen pequeñas cantidades de sangre, puede considerarse segura la transfusión en tanto que el suero del receptor no contenga anticuerpos para los antígenos de las células sanguíneas del dador. En el caso de transfusiones pequeñas, incluso si el suero del dador trasmite anticuerpos para las células sanguíneas del receptor, los anticuerpos serán en general rápidamente absorbidos por otros tejidos o altamente diluidos en el torrente sanguíneo del receptor. Basándose en esto se ha descrito a la gente del tipo sanguíneo O como “dadores universales” (ausencia de antígeno A y B) y a los tipos sanguíneos AB como “receptores universales” (ausencia de anticuerpos A y B).

### Grupos sanguíneos

		ANTICUERPOS			
		A	B	AB	O
Tipo de anticuerpos		Anti-B	Anti-A	Ninguno	Anti-A y anti-B
<b>COMPATIBILIDAD ENTRE TRANSFUSIONES</b>					
Donante	Receptor				
	A	B	AB <sup>1</sup>	O	
A	Sí	No	Sí	No	
B	No	Sí	Sí	No	
AB	No	No	Sí	No	
O <sup>2</sup>	Sí	Sí	Sí	Sí	
<p><b>Sí: compatible</b></p> <p><b>No: incompatible</b></p> <p><b>1 Receptor universal</b></p> <p><b>2 Donante universal</b></p>					

Estructuralmente los antígenos A y B son mucopolisacáridos, compuestos orgánicos constituidos por una porción proteica y otra glucídica. La fracción proteica es la misma para ambos antígenos A y B; los dos antígenos difieren únicamente en su fracción glucídica. Análisis con diversos agentes químicos han sugerido a Kabat, Watkins y otros que los antígenos A y B difieren en relación a la estructura de los azúcares terminales. Estas diferencias, aunque pequeñas, son sin embargo significativas, ya que los anticuerpos son capaces de discriminar entre uno y otro antígeno. En efecto, recientemente se han encontrado alelos múltiples adicionales en el locus ABO ( $A_2$ ,  $A_3$ ,  $A_x$ ,  $A_m$ ) que probablemente difieren en aspectos más insignificantes. En el ganado y según Stormont el número de alelos distintos para un gene particular de tipo sanguíneo llamado "B" ha alcanzado por el momento la cifra superior a los 300.

### **INCOMPATIBILIDAD RH Y ABO**

La reacción de aglutinación que tiene lugar cuando los glóbulos rojos son precipitados por los anticuerpos del suero también pueden presentarse en el sistema circulatorio de un embrión de mamífero que presente un tipo sanguíneo antigénicamente distinto del de su madre. En tales casos, los antígenos embrionarios que atraviesan la barrera de la placenta causarán la formación de antisuero materno que a su vez atraviesa la placenta y reacciona con los glóbulos rojos del descendiente. El primer indicio de tal incompatibilidad se tuvo al analizar los tipos sanguíneos de los niños nacidos con una anemia seria (eritroblastosis fetal) causada por la ruptura (hemólisis) de sus glóbulos rojos normales.

Como Levine y otros determinaron, estos niños tenían un tipo sanguíneo, Rh positivo, heredado de sus padres, pero distinto antigénicamente del de sus madres Rh negativas. Este factor Rh, primeramente detectado en los glóbulos rojos de los monos Rhesus, se pensó inicialmente que estaba causado por un gene con únicamente dos alelos, R y r. Los sucesos conducentes a la eritroblastosis surgían, pues, del genotipo Rh negativo de la madre (rr) que producía antisuero contra los antígenos del hijo Rh positivo (Rr). Como el alelo R actuaba como dominante con respecto a r, los varones Rh positivos casados con hembras Rh negativas podían tener, ya todos ya la mitad de sus hijos

fenotípicamente Rh positivos, según que la constitución genética paterna fuese homocigótica (RR) o heterocigótica (Rr), respectivamente. De este modo, una vez que una madre Rh negativa hubiese tenido un hijo Rh positivo o una vez hubiese recibido transfusiones de sangre Rh positivas, quedaría inmunizada frente a los antígenos Rh positivos produciendo suero anti-Rh. Los posteriores embarazos en los que se engendrasen niños Rh positivos podrían dar lugar, pues, a serias anemias hemolíticas entre los descendientes.

Posteriores investigaciones pusieron pronto de manifiesto que el factor Rh era bastante complejo desde el punto de vista genético. Se hallaron tipos adicionales de antisueros Rh que eran capaces de distinguir distintos antígenos Rh. El suero anti-Rh', por ejemplo, reaccionaba tanto con ciertos tipos sanguíneos Rh negativos como con Rh positivos, pero no con todos. Utilizando un suero llamado anti-Rh'' podía hallarse un patrón algo distinto de diferenciación entre tipos sanguíneos Rh. Esto, en correlación con estudios genéticos, indicó a Wiener y otros la existencia de al menos ocho alelos Rh distintos para un solo par de genes. Desgraciadamente aún no puede tomarse una decisión clara respecto a si los alelos Rh son alelos múltiples de un solo par de genes o si son el resultado de diferencias en cierto número de pares de genes íntimamente asociados. Por estas razones aún continúan en uso ambos sistemas de nomenclatura.

A causa del gran número de alelos y de antisueros Rh, la producción de enfermedad hemolítica en el recién nacido no sólo se reduce a la incompatibilidad entre tipos sanguíneos Rh positivos y negativos, es decir suero anti-Rh<sub>o</sub>, sino que también puede presentarse cuando la madre produce anti-Rh' o cualquier otro antisuero para que el niño sea portador de antígenos. De este modo, una madre que era Rh positiva ( es decir R<sup>o</sup>r') produjo sin embargo suero anti-rh'', que causó anemia en un niño Rh positivo que tenía antígenos rh'' ( es decir, alelo R<sup>z</sup> ).

Un análisis completo de los tipos sanguíneos maternos y paternos presenta un valor considerable para predecir la posibilidad de anemia hemolítica en los recién nacidos. Sin duda las madres o futuras madres que reciban

transfusiones no debería recibir sangre para la que pudiesen desarrollar un alto “título” (concentración) de antisuero. Cuando no se produce anemia hemolítica como resultado de la incompatibilidad materno-fetal, debería reemplazarse la sangre del niño tan pronto como fuese posible. Un niño Rh positivo, por ejemplo, cuya sangre haya sido seriamente afectada por el suero anti-Rh de su madre, debería recibir transfusiones de sangre que no contengan más antígenos Rh positivos y que no contengan tampoco más suero anti-Rh, es decir, la sangre introducida debería proceder de un individuo Rh negativo que no hubiese estado expuesto a antígenos Rh positivos.

El grupo sanguíneo Rh es, sin embargo, sólo uno de los sistemas que puede causar incompatibilidad madre-hijo. Otros antígenos de grupo sanguíneo pueden también atravesar la placenta y producir antisueros maternos. Como regla general, sin embargo, hay muchos menos casos de anemia hemolítica en recién nacidos que los que cabría esperar ordinariamente. Se calcula, por ejemplo, que la incompatibilidad Rh se presenta en cerca de 10 por ciento de todos los embarazos, sin embargo, sólo 1/20 a 1/50 de esos descendientes resultan afectados de anemia hemolítica.

Las razones para esta incidencia disminuida de enfermedad hemolítica pueden ser de dos tipos: En primer lugar, para que una mujer desarrolle anticuerpos contra los antígenos de su hijo, las células fetales han de difundirse a través de la placenta en la circulación materna. Esta difusión no parece que se produzca con demasiada frecuencia e incluso cuando se produce la cantidad de antígeno difundido puede ser suficientemente bajo como para que la cantidad de producción materna de anticuerpos no sea muy alta. Otra causa que disminuye la frecuencia de enfermedad hemolítica Rh puede resultar de forma sorprendente de una incompatibilidad entre tipos sanguíneos ABO. Por ejemplo, cualquier glóbulo rojo embrionario A o B que se filtre a través de las membranas placentarias de una madre de tipo O puede ser rápidamente destruido por los anticuerpos anti-A o anti-B ya existentes antes de que puedan formarse anticuerpos anti-Rh. De este modo, aunque pueda existir incompatibilidad Rh entre la madre y el hijo, la incompatibilidad ABO puede prevenir la formación del suero anti-Rh. Pruebas de este aspecto se ven en los

datos de Levine, que muestran la incidencia incrementada de enfermedad hemolítica Rh cuando la madre y el hijo son incompatibles para los grupos sanguíneos ABO. Cuando son incompatibles y las células fetales que se difunden pueden ser destruidas por los anticuerpos ABO maternos, la frecuencia de enfermedad hemolítica Rh disminuye.



## TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

Dos años después de la muerte de Mendel se intensifica el estudio de los cromosomas y del núcleo mediante microscopía. Los análisis de los biólogos celulares posteriores como Edmund B. Wilson (1856-1939) y Nettie María Stevens (1861-1912) que descubren de forma independiente los cromosomas sexuales en 1905, y los que analizaban la división celular vieron que había una segregación de los cromosomas igual a la propuesta por Mendel. Ambas cosas no fueron asociadas hasta principios del siglo XX con los trabajos de Hugo de Vries, Kart Correns y Tschermak. Los grupos de investigación de estos tres científicos redescubren, independientemente, las leyes de Mendel y asociaron los factores genéticos a los cromosomas.

Cuando en 1900 De Vries, Correns y Tschermak redescubren las leyes de Mendel, los conocimientos sobre el comportamiento de los cromosomas en la mitosis brindados por Flemming entre 1879 y 1880, así como de la meiosis aportados por Boveri en 1892, estaban lo suficientemente adelantados como para comprender que los cromosomas podían constituir la base física sobre la cual se situaban los “factores hereditarios” de Mendel, que más tarde fueron nombrados genes por Johannsen en 1909.

Fue Sutton entre 1902-1903 quien trató de relacionar sus observaciones citológicas con las conclusiones derivadas del trabajo de Mendel. Sus investigaciones, junto con las de Boveri, constituyen la base citológica de la teoría genética, dando lugar a la llamada **Teoría Cromosómica de la Herencia o Hipótesis de Sutton-Boveri**, cuyos puntos esenciales son:

- 1-Los genes están situados sobre los cromosomas.
- 2-La ordenación de los genes sobre los cromosomas es lineal.
- 3-El fenómeno genético de la recombinación es consecuencia del fenómeno citológico de intercambio de segmentos cromosómicos.

## LIGAMIENTO ENTRE GENES

Cuando en 1902 Sutton propuso por primera vez la relación entre los factores mendelianos y los cromosomas, también apuntó que probablemente el número de cromosomas de todos los organismos era considerablemente inferior al número de factores mendelianos individuales. Esta conclusión es completamente obvia en organismos como *Drosophila*, que presentan tan solo unos pocos pares de cromosomas pero, que al mismo tiempo, presentan numerosos caracteres que se heredan por separado. Sutton y otros concluyeron por lo tanto que cabría esperar que algunos genes, específicamente los situados en el mismo cromosoma, se adhiriesen o “ligasen” en un grupo y que se transmitiesen como una sola unidad.

Sin embargo, muchos de los primeros estudios genéticos mostraban la transmisión independiente de los genes pero no mostraban la esperada transmisión en grupo o ligamiento. Los experimentos de Mendel, por ejemplo, mostraban la herencia de siete caracteres diferentes cada uno de los cuales se transmitían con independencia de los demás. Algunos biólogos creían por lo tanto que la ausencia de ligamiento se debía a la total descomposición de los cromosomas durante la meiosis en secciones de menor tamaño, formadas únicamente por genes individuales. Después de la transmisión al azar de dichas partículas, se volvían a agregar en cromosomas. Los cromosomas tenían pues, según esta explicación, una importancia secundaria y solo servían para unir los genes durante cortos períodos de tiempo.

La prueba de si realmente existía el ligamiento entre los genes tuvo que esperar ejemplos que demostrasen la ausencia de transmisión independiente de pares de genes y la asociación existente entre cierto número de pares de genes diferentes y un cromosoma específico. Era evidente que en tanto que los distintos pares de genes se transmitiesen independientemente, su comportamiento estaría de acuerdo con la presencia de los mismos en cromosomas separados o con la descomposición de los cromosomas durante la meiosis.

Como hemos visto antes, la transmisión independiente de dos pares de genes, cada uno de ellos con dominancia completa y afectando a caracteres distintos, daría una proporción 9:3:3:1 entre los descendientes de los heterocigóticos de los dos pares, es decir,  $AaBb \times AaBb$  daría cuatro fenotipos en una proporción 9AB:3Ab:3aB:1ab. El primer ejemplo de una desviación de esta proporción fue hallado por Bateson y Punnett en los cruzamientos entre distintas variedades del guisante de olor. Encontraron que al cruzar plantas con distinto color de la flor y distinta forma del fruto se obtenía una descendencia en la  $F_1$  y en la  $F_2$  que segregaba para dos pares de genes, por ejemplo, Aa y Bb. Sin embargo, al mismo tiempo los genes para el color de la flor (A y a) y para la forma del fruto (B y b) no se transmitían con total independencia sino que estaban ligados de modo que la  $F_2$  presentaba una proporción con demasiados individuos con los genotipos paternos originales (por ejemplo, A-B aabb) y demasiado pocos individuos de los genotipos recién combinados (por ejemplo, A--bb y aaB--). Parecía como si las variedades paternas originales en este caso (AABB y aabb) produjesen gametos en los que los genes AB y ab permaneciesen asociados de forma preferente a lo largo de las generaciones.

Para explicar este fenómeno y otros caracteres que parecían estar ligados, Bateson y Punnett propusieron la hipótesis de que, en tales casos, ciertos gametos se multiplicaban preferentemente después de la meiosis. Por ejemplo, un híbrido de la  $F_1$  que procediese de un cruzamiento entre AABB x aabb daría lugar a gametos AB, Ab, aB, y ab, pero los gametos de tipo paterno (AB y ab) se continuarían multiplicando mitóticamente. Habían serias objeciones a dicho punto de vista, entre ellas la falta de pruebas de que se produjesen esas replicaciones mitóticas una vez que se hubiesen formados los gametos. Sin embargo, en un corto período de tiempo se aclaró el verdadero significado del ligamiento gracias a los datos experimentales que comenzaron a aparecer del trabajo con *Drosophila*.

Para su mejor comprensión analicemos el siguiente ejemplo:

En el maíz, el gen C determina la formación del endospermo de color (semillas coloreadas) y su alelo c, el endospermo incoloro (semillas incoloras). El gen S controla la superficie lisa del endospermo y su alelo recesivo s controla el

endospermo rugoso. Los genes C y S están localizados en el mismo cromosoma y ligados fuertemente entre sí. (Análisis de la fig. 3.1)

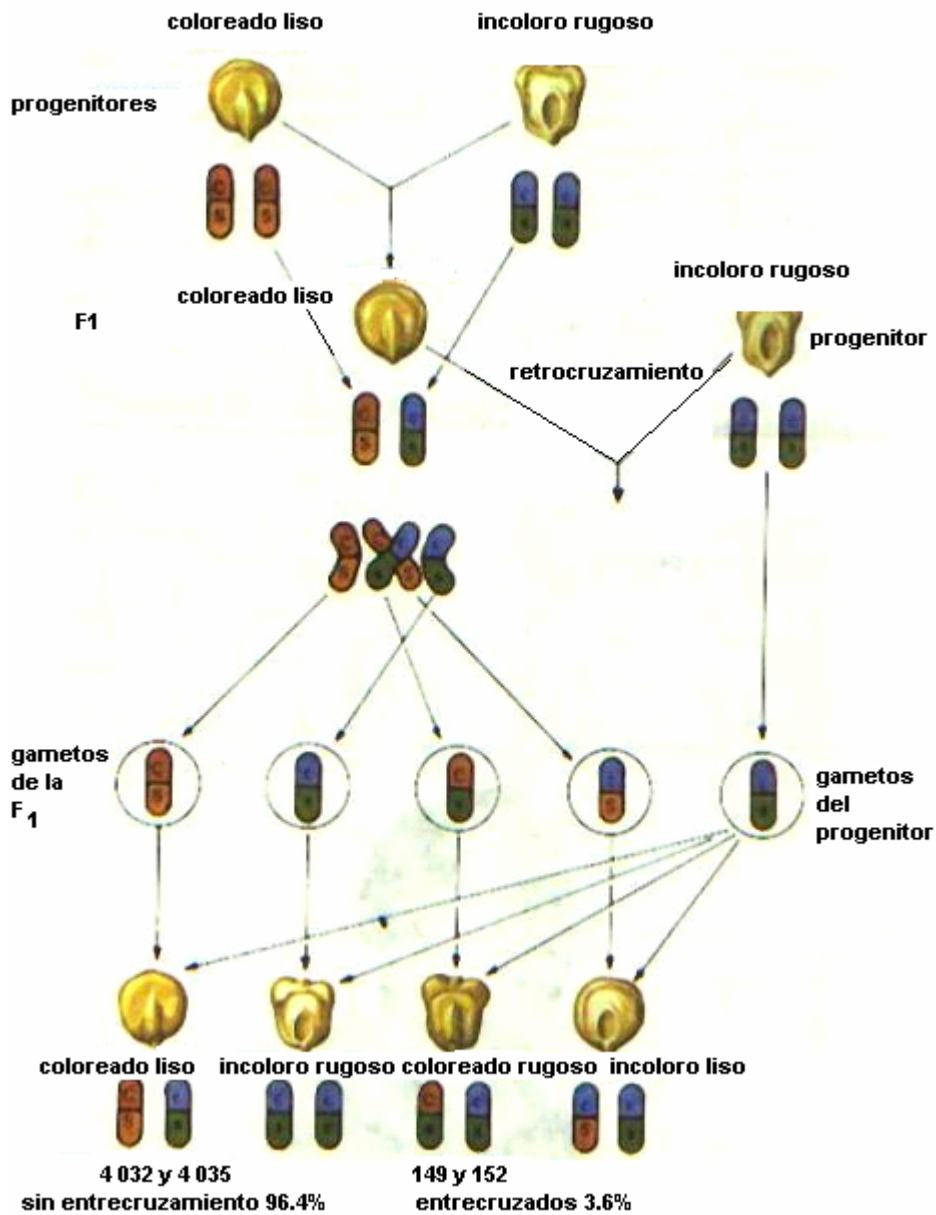


Fig. 3.1: Interpretación esquemática del ligamiento y del entrecruzamiento, lustrada por el comportamiento de los genes determinantes de la aleurona coloreada e incolora, y del endospermo liso y rugoso en el maíz. El entrecruzamiento de los genes C y S ocurre con poca frecuencia.

En una experiencia realizada se obtuvieron las conclusiones siguientes:

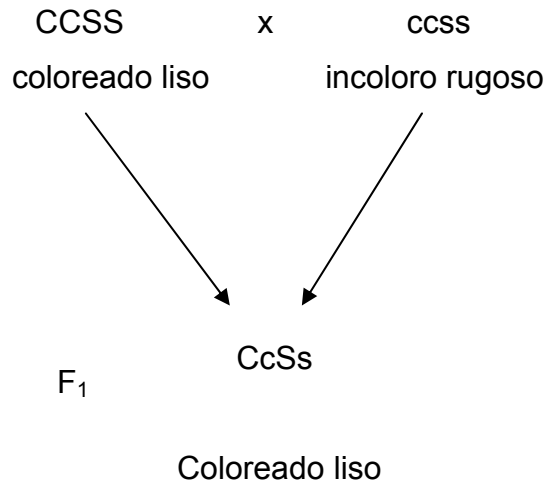
Las plantas homocigóticas con los genes dominantes CCSS fueron cruzadas con plantas homocigóticas ccss. Las plantas F<sub>1</sub> fueron cruzadas nuevamente con el progenitor recesivo.

Analicemos el cruzamiento:

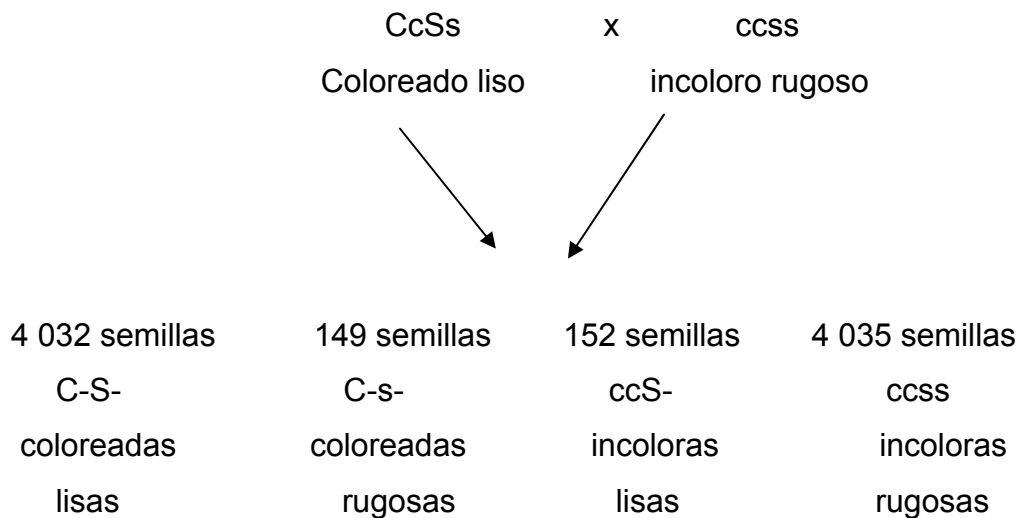
**Caracteres:** color del endospermo y superficie

**Progenitores:** CCSS y ccss

**Cruzamiento:**



**Cruzamiento de F<sub>1</sub> con el progenitor recesivo (retrocruzamiento)**



Las 149 semillas coloreadas rugosas y las 152 incoloras lisas representan el 3,6% y responden a los casos en que hubo entrecruzamiento.

Si los genes C y S se representaran situados independientemente uno del otro; por ejemplo, el gen C en un cromosoma y el S en otro, el cruzamiento analizado daría lugar a cuatro grupos de semillas representadas por una misma cantidad. Pero estos genes no se comportan así, pues están situados en un

mismo cromosoma, enlazados el uno con el otro y como consecuencia de esto, las células sexuales con los cromosomas recombinados que poseen los genes Cs y cS, sólo se forman al existir el entrecruzamiento de los genes C y S, lo cual ocurre relativamente con poca frecuencia.

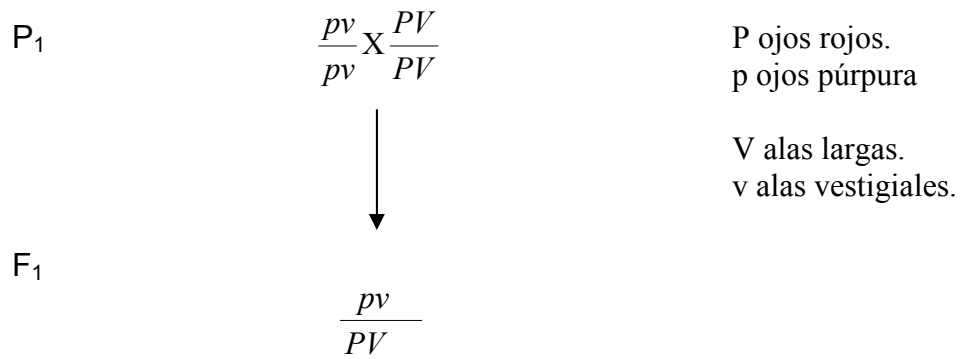
Las investigaciones realizadas con diferentes organismos demuestran que cada especie está caracterizada por un número limitado de grupos de genes ligados. Los genes que presentan ligamiento están en el mismo grupo, mientras que aquellos que se distribuyen independientemente están en grupos diferentes. Es también conocido que el número de grupos de genes ligados que tiene un organismo dado corresponde a su número de pares de cromosomas que coincide con el número haploide de cromosomas. Por ejemplo, el número de grupos de genes ligados en *Drosophila melanogaster* es cuatro y el número de pares de cromosomas también es cuatro. El maíz tiene diez grupos de genes ligados y diez pares de cromosomas.

La correspondencia entre el número de grupos de genes ligados y el número de pares de cromosomas explica la estrecha relación del comportamiento de los cromosomas en la meiosis y la transmisión del material genético.

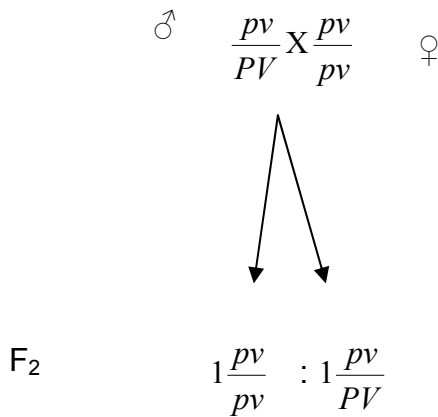
### **LIGAMIENTO COMPLETO**

Cuando los genes están tan íntimamente asociados que siempre se transmiten juntos si proceden del mismo progenitor, se considera que el ligamiento entre los mismos es completo.

Por ejemplo, se nota el ligamiento completo de todos los pares de genes de los otros grupos de ligamiento si se utilizan los machos de *Drosophila* como progenitores heterocigóticos. Por ejemplo, tanto los genes para ojos púrpura *p* como para alas vestigiales se hallan en el segundo grupo de ligamiento y son recesivos respecto a los ojos rojos normales y a las alas normales. Cuando se cruza una mosca púrpura vestigial con una mosca normal de ojos rojos y alas largas, todos los individuos de la  $F_1$  heterocigótica son normales. El cruzamiento retrógrado e un macho de la  $F_1$  con una hembra púrpura vestigial homocigótica da lugar tan sólo a dos fenotipos: el homocigótico púrpura vestigial y el heterocigótico normal, de la siguiente forma:



### Cruzamiento retrógrado



Esta ausencia total de segregación de los genes de un grupo de ligamiento parece ser una peculiaridad de los machos de *Drosophila* y del sexo heterogamético de algunas otras pocas especies (por ejemplo, la hembra del gusano de seda). De todas formas, en estos casos se produce la transmisión independiente pero de los genes de distintos grupos de ligamiento.

### LIGAMIENTO INCOMPLETO

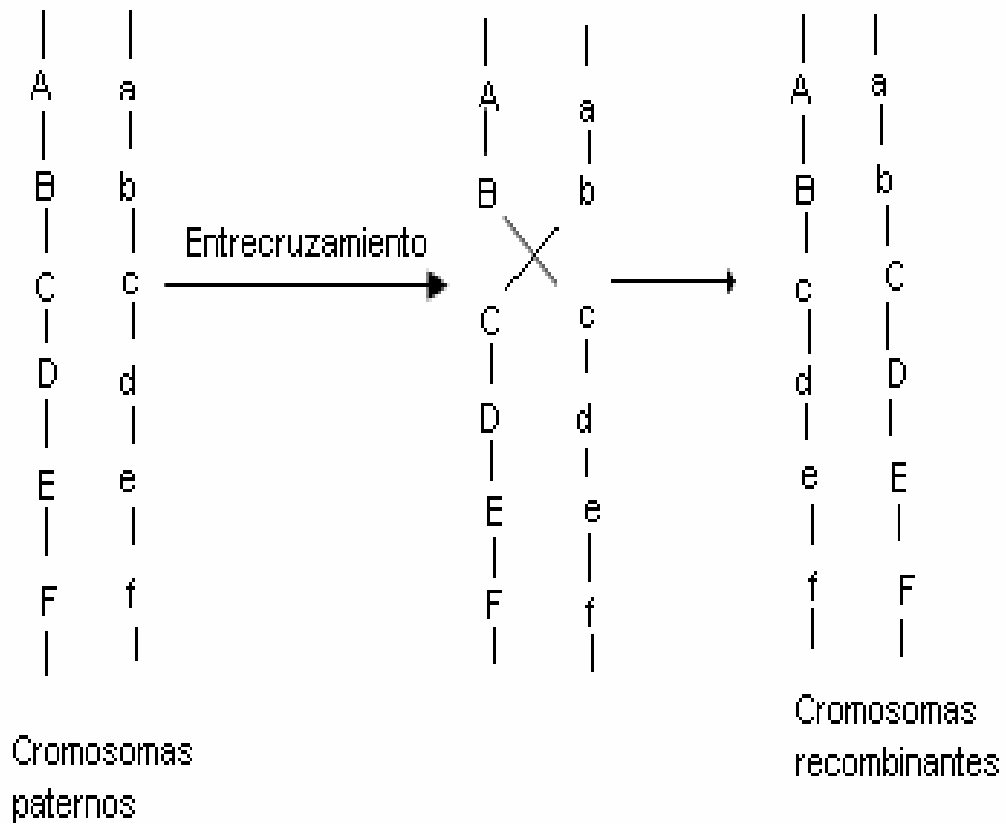
Sin embargo, el ligamiento completo de los genes del mismo cromosoma es una cosa rara en la mayoría de las especies con reproducción sexual. Como regla general el ligamiento no es completo y los pares de genes de la mayoría de grupos de ligamiento se transmiten al menos parcialmente con independencia unos de otros. Esto fue notado por primera vez con toda claridad por Morgan al cruzar cepas de *Drosophila* de ojos blancos y alas

minúsculas. Los dos pares de genes que afectan a estos caracteres se hallan ligados al sexo y presentan efectos recesivos, de modo que los machos homocigóticos con tan sólo un cromosoma manifiestan el fenotipo de uno o de los dos genes recesivos aunque estos se hallen presentes en una sola dosis. Cuando Morgan apareó un macho blanco miniatura con una hembra homocigótica normal de tipo salvaje, las hembras de la  $F_1$  eran desde luego de tipo salvaje, ya que uno de sus dos cromosomas X llevaba los alelos normales ( $w m / W M$ ), considerando W ojos rojos, M alas normales, w ojos blancos, m alas miniatura. Sin embargo la descendencia masculina tanto podía ser de tipo salvaje ( $W M$ ) como blanco miniatura ( $w m$ ), blanco ( $w M$ ) o miniatura ( $W m$ ),

Según cual fuese el cromosoma X que recibiesen de su progenitor femenino. Si la transmisión de los genes blancos y miniatura del cromosoma X fuese totalmente independiente, los machos de la  $F_2$  presentarían estos cuatro fenotipos con la misma frecuencia. Los resultados que Morgan observó en realidad en la  $F_2$  se hallaban entre el ligamiento completo y la transmisión completamente al azar de estos dos pares de genes. De 1190 machos de la  $F_2$ , el 37,6 % representan los dos nuevos tipos recombinantes, blanco y miniatura, mientras que el 62,4 % representaba los tipos paternos, ya el tipo salvaje ya el blanco miniatura.

De los experimentos de Morgan pueden sacarse dos conclusiones principales. En primer lugar, no existía una ruptura aparente de los cromosomas durante la meiosis seguida de una reagrupación al azar de los genes para formar los cromosomas nuevos. Más bien los genes ligados al sexo permanecían ligados a los cromosomas X durante todas las generaciones que se estudiaron, aunque no necesariamente al mismo cromosoma X paterno. Se encontró que para los restantes grupos de ligamiento también se cumplía esta misma constancia de la asociación cromosómica. En segundo lugar, la presencia de tipos recombinantes significaba que en las hembras de la  $F_1$  se había producido un “entrecruzamiento” entre un cromosoma paterno y su homólogo del otro progenitor. Morgan emitió la hipótesis de que los genes se disponían linealmente a lo largo del cromosoma. El ligamiento era pues una relación física

entre los genes que podía ser modificada por un entrecruzamiento físico entre los pares de genes de cromosomas homólogos.



Entrecruzamiento de pares de genes dispuestos linealmente en cromosomas homólogos que da lugar a ordenaciones recombinantes de los alelos de los mismos pares de genes.

### **HERENCIA DE LOS CARACTERES LIGADOS AL SEXO.**

El análisis genético de los hechos de la transmisión de los caracteres ligados al sexo, conllevó al descubrimiento experimental del enlace de los genes con los cromosomas. En este fenómeno fue demostrado por primera vez con evidencia que los genes están localizados en los cromosomas del núcleo celular. De esta manera, el propio concepto de sexo de los organismos y los

procesos de su transmisión obtuvieron una explicación inesperada a la luz del estudio sobre el papel de los cromosomas en los fenómenos hereditarios.

### DETERMINACIÓN CROMOSÓMICA DEL SEXO.

El número diploide de los cromosomas surge en la fecundación, cuando cada uno de los gametos fusionados lleva al cigoto su número de cromosomas. Los números haploide concuerdan tanto entre sí que cada uno de los cromosomas del cigoto aparece contenido en una pareja formada por los homólogos. Al fotografiar los cromosomas de una célula y ordenarlos según ciertos criterios obtendremos el cariotipo.

#### 1) ¿Qué es el cariotipo?

Si cuando una célula está en división se fotografían sus cromosomas y se ordenan, siguiendo determinados criterios, obtendremos un **cariotipo**.

Al observar un cariotipo podemos ver que los cromosomas están por pares de **homólogos**. Esto es, tenemos dos juegos de cromosomas (2n cromosomas). Un juego aportado por nuestra madre en el óvulo y el otro por nuestro padre en el espermatozoide.

Los cariotipos son muy útiles pues permiten detectar las mutaciones cromosómicas. Estas mutaciones pueden ser la causa de graves alteraciones.

#### 2) ¿Todos los seres vivos tienen el mismo número de cromosomas?

No. Cada especie tiene un número de cromosomas característico. Así, por ejemplo:

La especie humana.....	46
El chimpancé.....	48
El perro .....	78
Toro/vaca.....	60
Gallo/gallina.....	78
Rana.....	26
Mosca.....	12
Maíz.....	20
Trigo.....	46
Algodón.....	52

En cada pareja un homólogo se obtiene a través del organismo materno y el otro, del paterno. Sin embargo, esta regla tiene sus excepciones. Una de estas corresponde a las diferencias cromosómicas entre el sexo femenino y masculino. (Fig. 3.2)

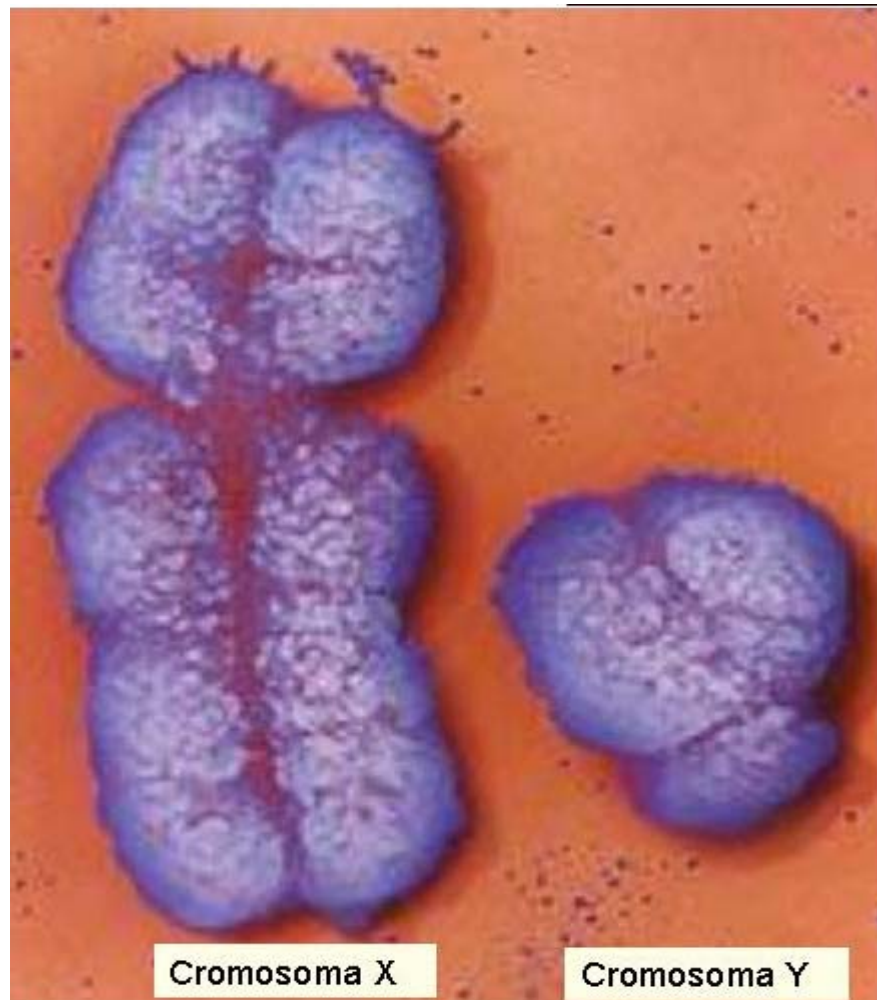


Fig. 3.2 Cromosomas X y Y.

En este caso, para uno de los sexos una pareja cromosómica, que ha denominado sexual, generalmente detecta el heteromorfismo. Estas parejas heteromórficas contienen un cromosoma X de un gameto y un cromosoma Y del otro. A diferencia de estos, los cromosomas restantes que son iguales en la hembra y el macho se representan por parejas y se denominan autosomas (A).

La investigación sobre la citología de las diferencias sexuales demostró que un sexo contiene dos cromosomas X idénticos y el otro, una pareja heteromórfica de cromosomas XY. (Ver fig. 3.3 y 3.4)

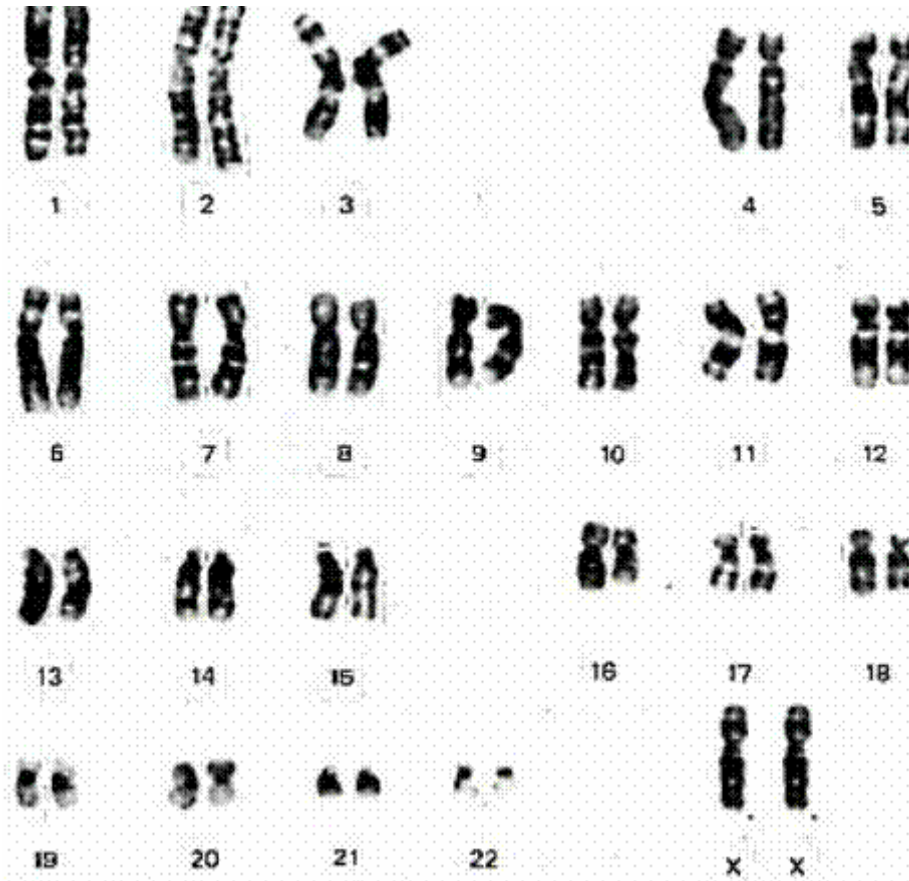


Fig. 3.3 Cariotipo de una mujer.

Podemos ver que la mujer tiene 22 pares de cromosomas. Estos cromosomas se llaman autosomas y se ubican en caracteres no sexuales, además de los dos cromosomas X que determinan el sexo femenino

El sexo que posee dos cromosomas sexuales idénticos (XX) ha recibido el nombre de homogamético, ya que produce gametos sólo de una variedad. En este caso todos los gametos después de la reducción en la pareja de los cromosomas XX poseen un cromosoma X. El sexo que contiene XY se llama heterogamético, ya que produce, en cantidades iguales, dos variedades de gametos, es decir, un 50% de éstos son cromosoma Y y con cromosomas X. El carácter de la relación heterogamética con el sexo masculino o femenino ocurre de distinta forma en las diferentes especies. Así, un amplio grupo de organismos, la hembra posee una pareja de cromosomas sexuales en forma de cromosomas idénticos XX. Esta situación es propia de las aves, mariposas, algunos peces y de otros organismos. En el ser humano, los mamíferos, insectos y en una serie de plantas se produce el cuadro contrario, es decir que el juego presentado por la pareja XY caracteriza a los machos, y el de

cromosomas XX es propio de las hembras. En varias especies, el heteromorfismo en la pareja de cromosomas sexuales se expresan por la ausencia de cromosomas Y, en otras palabras, un sexo posee un número XO, y el otro, de XX. Este tipo de determinación del sexo recibe el nombre de de Protenor, por haber sido detectada esta composición de los cromosomas sexuales en el insecto de dicho nombre. Y por último, en una serie de organismos, las formas diploides representan a las hembras y las haploides a los machos. Así, los cigotos de las abejas, de los cuales se desarrollan hembras poseen 32 cromosomas, y los de los machos solamente 16 cromosomas.

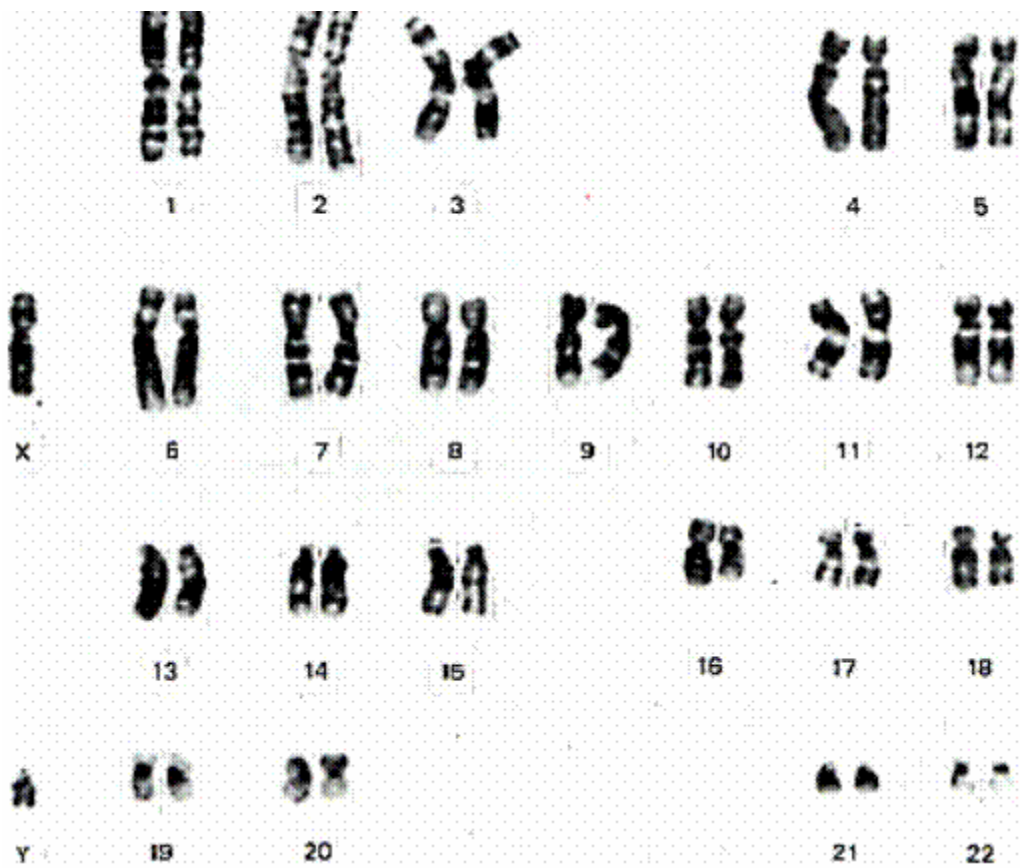


Fig. 3.4 Cariotipo de un hombre.  
El hombre tiene 22 pares de autosomas, además de la pareja XY que determinan el sexo masculino.

Al establecer el hecho de que los sexos se diferencian por la constitución de las parejas de cromosomas sexuales y sobre la base del conocimiento de la meiosis y la fecundación, la Genética esclareció el enigma de la determinación del sexo y a la vez el fenómeno sorprendente de que individuos

de sexos opuestos nacen en un promedio de cantidades iguales. La base de este fenómeno constituye la reducción de los cromosomas durante la meiosis y el restablecimiento de la diploidía de los núcleos celulares mediante la fecundación. La relación del sexo con la constitución cromosómica se hace más evidente en aquellos casos, cuando la formación de esta última se garantiza únicamente por la meiosis. Esto tiene lugar en aquellas formas, donde el gametofito es diferenciado en sentido sexual y representa una fase integral en el ciclo biológico de las plantas.

El 1917 Allen al investigar los cromosomas en el musgo hepático *Sphaerocarpus*, descubrió por primera vez la existencia de cromosomas sexuales en las plantas. Las plantas de musgos son haploide con excepción de los esporangios en cuyas células diploides fueron hallados 16 cromosomas y entre ellos una pareja de cromosomas sexuales X y Y. Durante la meiosis la mitad de gametos tiene un número cromosómico igual a  $7A + X$  y la otra mitad, de  $7A + Y$ . Del primer tipo de gametos que tienen el cromosoma X se desarrollan plantas femeninas de musgo, y del segundo, con el cromosoma Y, masculinas.

En los casos en que ambos sexos poseen ya un número de cromosomas no haploide, sino diploide, el mecanismo de determinación del sexo está ligado no solo a la reducción de los cromosomas en la meiosis, sino también a la combinación de diferentes clases de gametos que poseen distintos cromosomas sexuales durante la fecundación. Ambos tipos de gametos, aparecen en la meiosis en cantidades iguales.

Todo lo expuesto demuestra, que el sexo de los organismos vivientes es un carácter mendeliano que se hereda según el principio de cruzamiento retrógrado (analítico). El sexo heterogamético XY que se cruza con un homocigoto recesivo, representado en este caso por el sexo homogamético (XX), resulta ser heterocigoto. Como resultado, detectamos en la Naturaleza una diferenciación hereditaria de los organismos en sexo masculino y femenino y la conservación estable de la igualdad cuantitativa de estos últimos en todas las generaciones.

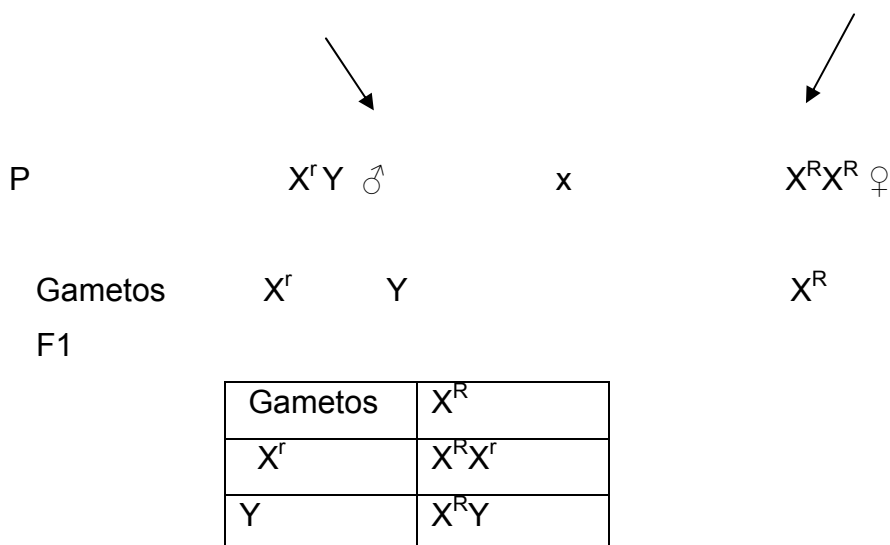
## HERENCIA DE LOS GENES LIGADOS A LOS CROMOSOMAS SEXUALES.

Al analizar el curso de una herencia de una multitud de caracteres de los organismos, resultó que algunos de ellos son transmitidos de una manera peculiar de padres a hijos, detectándose una evidente dependencia del sexo. Estos caracteres no se limitan a alguno de los sexos, si no que pueden encontrarse en ambos, Sin embargo, el proceso de la transmisión hereditaria de éstos se halla en dependencia de si los individuos corresponden al sexo homogamético (XX) o heterogamético (XY).

Al estudiar la herencia de los caracteres ligados al sexo T. H. Morgan estableció la existencia de la asociación entre determinados genes y los cromosomas sexuales en la *Drosophilla* echando con este descubrimiento los cimientos para la creación de la teoría cromosómica de la herencia. En la *Drosophilla* común cuyos ojos poseen un pigmento rojo oscuro, T. H. detectó la mutación de los ojos blancos.

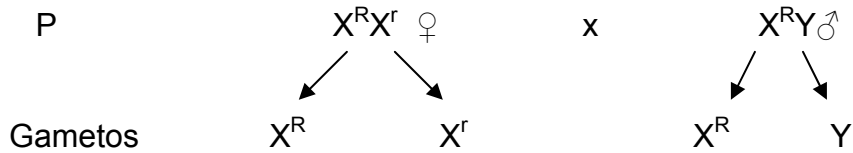
Los experimentos de cruzamiento de este mutante con individuos normales proporcionaron resultados inesperados.

Se representa el gen que determina ojos blancos:  $X^r$  y el gen que determina ojos rojos:  $X^R$ . Si un macho de ojos blancos se cruza con una hembra normal de ojos rojos, en la primera generación ( $F_1$ ) aparecen solamente moscas con ojos rojos (hembras y machos).



PF: ♀ 100% ojos rojos  
 ♂ 100% ojos rojos

En la segunda generación (F<sub>2</sub>), todas las hembras resultaron nuevamente de ojos rojos y los machos se dividieron en dos categorías: una mitad F<sub>2</sub> tuvo los ojos rojos y la otra, blancos, manifestando de esta manera las particularidades del abuelo.



F<sub>2</sub>

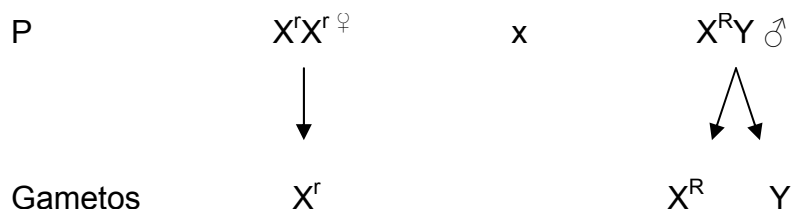
Gametos	X <sup>R</sup>	Y
X <sup>R</sup>	X <sup>R</sup> X <sup>R</sup>	X <sup>R</sup> Y
X <sup>r</sup>	X <sup>R</sup> X <sup>r</sup>	X <sup>r</sup> Y

PF: ♀ 100% ojos rojos

♂ 50% ojos rojos y 50% ojos blancos.

Si observamos el curso de la transmisión hereditaria de estos caracteres, prestando atención a la herencia de los cromosomas sexuales, podemos determinar el completo paralelismo que existen en varias series de sucesos. Sin embargo, en este análisis es necesario considerar que el gene de los ojos blancos (r) se encuentra localizado en el cromosoma X y que el Y no posee alelo de este gene.

Analicemos el caso de cruzamiento retrógrado, cuando en calidad de progenitores se toman una hembra de *Drosophila* de ojos blancos y un macho de ojos rojos.



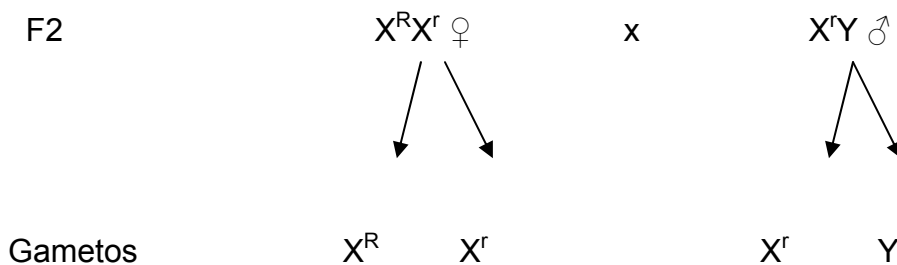
F<sub>1</sub>:

Gametos	X <sup>R</sup>	Y
X <sup>r</sup>	X <sup>R</sup> X <sup>r</sup>	X <sup>r</sup> Y

PF: ♀ 100% ojos rojos

♂ 100% ojos blancos

En este caso, ya en la primera generación ( $F_1$ ) todos los machos heredan el color de los ojos de la madre (blancos) y todas las hijas reciben el color del padre (rojos). Es evidente, que los machos al obtener su único cromosoma X a través de la madre, no pueden tener ojos rojos. Se comprende también, por qué las hembras de la primera generación tendrán los ojos rojos: éstas obtuvieron un cromosoma X a través de la madre (ojos blancos) y el otro del padre (ojos rojos) y siendo heterocigóticas ( $X^R X^r$ ) debido a la dominancia del gene R, poseen ojos de color rojo. Presenciamos un cuadro de la denominada herencia cruzada, cuando las hijas obtienen caracteres del padre y los hijos, de la madre. La segunda generación confirma por completo la hipótesis acerca de la localización del gene R en el cromosoma X.



Gametos	$X^r$	Y
$X^R$	$X^R X^r$	$X^R Y$
$X^r$	$X^r X^r$	$X^r Y$

PF: ♀ 50% ojos rojos y 50% ojos blancos

♂ 50% ojos rojos y 50% ojos blancos

El cuadro de herencia ligada al sexo en las especies en que las hembras pertenecen al sexo heterocigótico. Cuando una hembra heterocigótica tiene ojos rojos oscuros, lo que también concierne a los machos. Esta distribución de los caracteres en  $F_2$  responde completamente al curso de la transmisión hereditaria de los cromosomas sexuales.

El mismo cuadro de herencia ligada al sexo se detecta en las especies en que las hembras pertenecen al sexo heterocigótico.

En estas también se ha determinado una relación directa entre el proceso hereditario y la homogamia y heterogamia, con la particularidad de que la distribución de los caracteres, según si está ligado al sexo masculino o

femenino, presenta un cuadro inverso. El cruzamiento entre gallinas y gallos que se diferencian por el color, siendo negros (carácter recesivo) o grises (carácter dominante). El esquema del cruzamiento en principio corresponde por completo al cuadro de la herencia de los ojos blancos en la *Drosophila*. La diferencia está condicionada por el hecho de que el último caso existe una correlación inversa entre los sexos homogaméticos y heterogaméticos en comparación con al *Drosophila*. Las gallinas (hembras) poseen cromosomas sexuales XY y los gallos XX.

Plumaje gris:  $X^B$       Plumaje negro:  $X^b$

	♂ $X^B X^B$	x	♀ $X^b Y$		♂ $X^b X^b$	x	♀ $X^B Y$
gametos	$X^B$		$X^b$ Y		$X^b$		$X^B$ Y
F <sub>1</sub>	♂ $X^B X^b$		♀ $X^B Y$		♂ $X^B X^b$		♀ $X^b Y$
	♂ $X^B X^b$	x	♀ $X^B Y$		♂ $X^B X^b$	x	♀ $X^b Y$
Gametos	$X^B$ $X^b$		$X^B$ Y		$X^B$ $X^b$		$X^b$ Y
F <sub>2</sub>	♂ $X^B X^B$				♂ $X^B X^b$		
	♂ $X^B X^b$				♂ $X^b X^b$		
	♀ $X^B Y$				♀ $X^B Y$		
	♀ $X^b Y$				♀ $X^b Y$		

Herencia de un par de alelos, plumaje gris (dominante) y el plumaje negro (recesivo).

A la izquierda se observa el cruzamiento, donde el carácter proviene de la hembra heterogamética inicial. En F<sub>1</sub> toda la descendencia tiene color gris dominante. En F<sub>2</sub> aparece ¼ de individuos negros que resultan hembras. A la derecha – el sexo heterogamético (gallina) proviene el carácter de color gris. En F<sub>1</sub> se presenta un cuadro de la herencia cruzada, los gallos adquieren los caracteres maternos, y las gallinas los paternos. En F<sub>2</sub> la mitad de los gallos son grises y la otra negros, lo mismo concierne a las gallinas. En ambos casos los caracteres se transmiten paralelamente, en sentido riguroso a la herencia de los cromosomas.

## CARACTERES LIGADOS AL SEXO EN EL SER HUMANO.

La herencia de los genes ligados a los cromosomas sexuales está representada ampliamente en diferentes tipos de organismos. En el hombre, alrededor de 60 genes se heredan con relación a los cromosomas X, entre ellos la hemofilia, la ceguera para los colores (daltonismo), la distrofia muscular, etc.

La presencia de los cromosomas XX idénticos en las mujeres y una pareja de cromosomas sexuales heteromórficos XY en los hombres, garantizan que nazcan un promedio de 50% de varones y 50% de niñas. (Ver fig. 3.5)

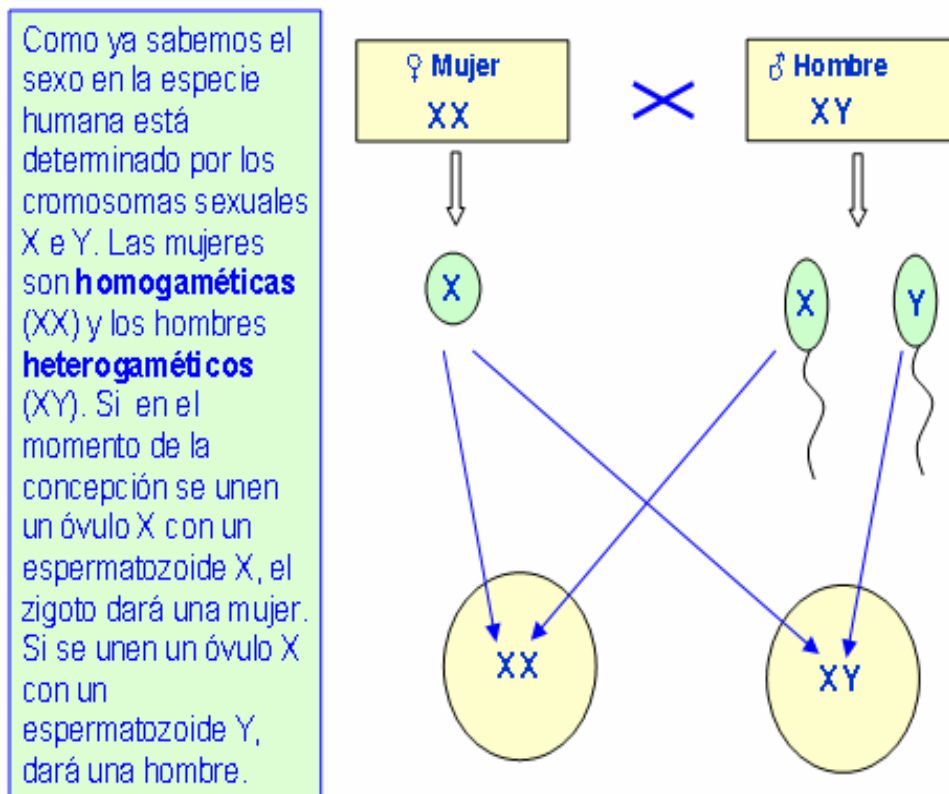


Fig. 3.5 Determinación del sexo en la especie humana.

Además de esto, es obvio que si algún gene se halla localizado en el cromosoma Y, éste puede transmitirse solamente por la línea masculina. Existe poca cantidad de estos genes. Sin embargo, fue establecido que los caracteres del hombre "mono", se transmiten solamente a los varones. Lo mismo se ha establecido para algunos casos sindactilia que se manifiesta en forma de la

síntesis membranosa del II y III dedos en el pie. La hipertrichosis del pabellón de la oreja (filas de pelos) está ligada a un gene se encuentra localizado en el cromosoma Y. En una familia, estudiada en el transcurso de cinco generaciones, este carácter se transmitió solamente por la línea masculina.

El cromosoma Y se transmite del padre al hijo pero nunca a las hijas. Un caso contrario se presenta en el cromosoma X que regularmente se transmite de un sexo a otro.

Son conocidas las alteraciones de la visión para los colores, la llamada ceguera para los colores: en la base del origen de estos defectos visuales reside la acción de una serie de genes. La ceguera para el rojo – verde comúnmente se denomina daltonismo.

El daltonismo fue descrito por primera vez por John DALTON, quien, según parece, era incapaz de distinguir el color de su toga.

John Dalton (1766-1852): químico inglés, nacido en Eaglesfield (Cumberland). Ocupa un lugar privilegiado en la historia del pensamiento científico.

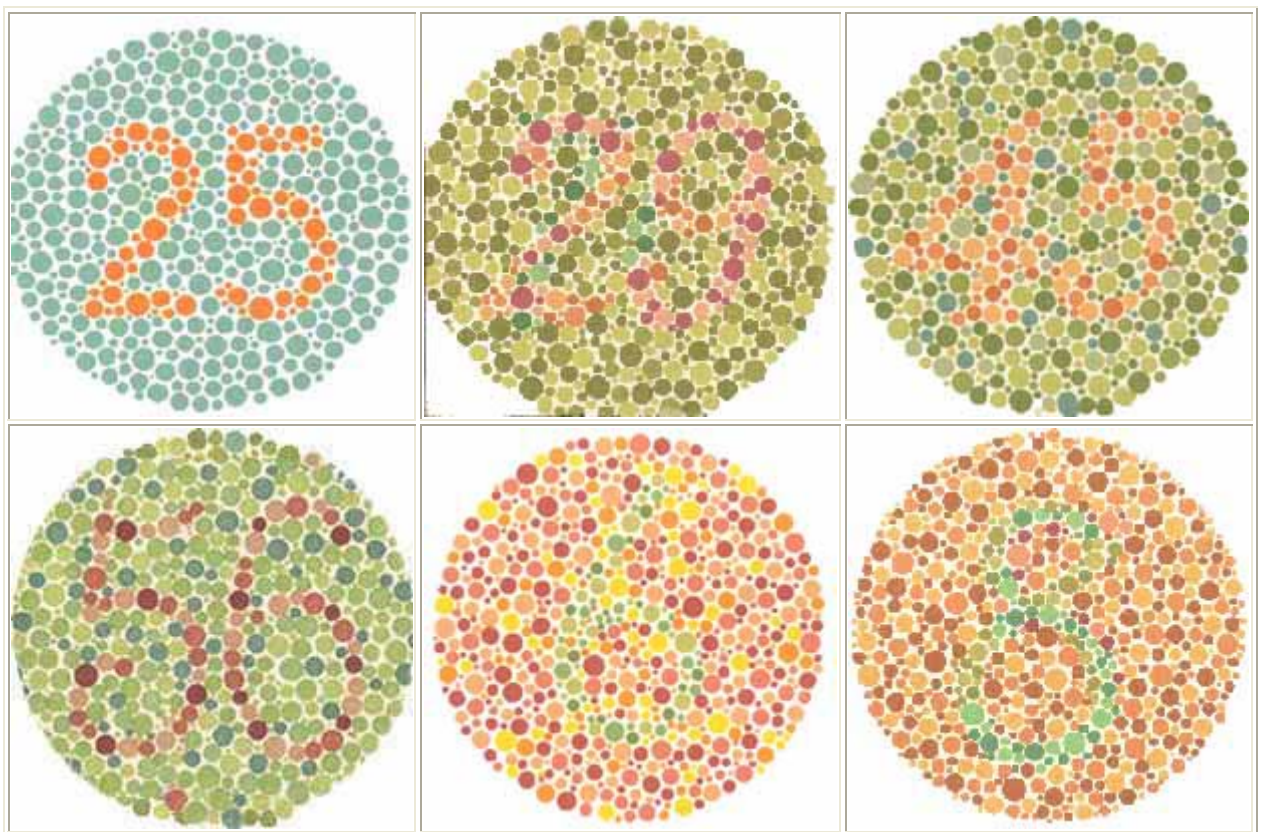
Llevó al concepto del átomo del terreno cualitativo de la filosofía al campo cuantitativo de la ciencia. Admitió que cada elemento químico poseía su propia especie de átomo con un peso característico y distinto del de los demás elementos.

Descubrió la ley de la dilatación térmica de los gases (1801), ley de las presiones parciales de mezclas de gases (1801), fue el primero en anunciar la teoría atómica sobre una base experimental (1802-1803). En 1803 dio a conocer otra teoría sobre la absorción de los gases por el agua, donde incorporó la primera lista de pesos atómicos.

Introdujo también unos sistemas de símbolos químicos bastante parecidos a los que usaban los antiguos químicos, mostraba el número de átomos de cada elemento que intervenía en la formación de la molécula de la sustancia.

Resulta curioso pensar que en la guerra de Vietnam, el ejército de los Estados Unidos empleó, con éxito, daltónicos para distinguir desde sus aviones los campamentos camuflados del Vietcong.

Mucho antes de que surgiera la Genética, a fines del siglo XVIII y el XIX, fue establecido, que la ceguera para los colores se hereda conforme a leyes regulares. Para verificar la existencia de este padecimiento se aplica un test médico (ver fig. 3.6 )



¿Ves todos los números?

- Sí: Muy bien.

- NO: También muy bien, pero eres daltónico.

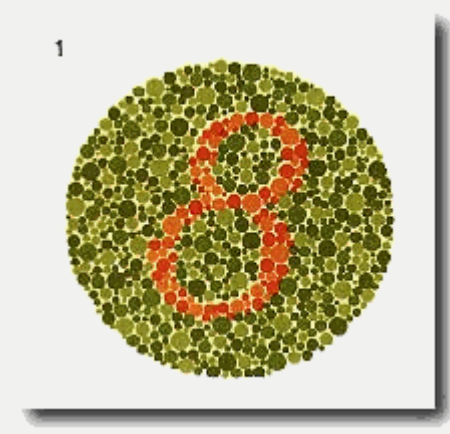
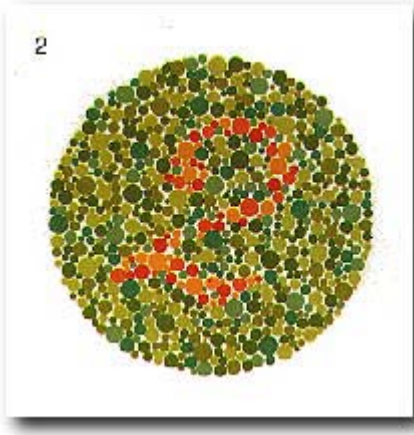
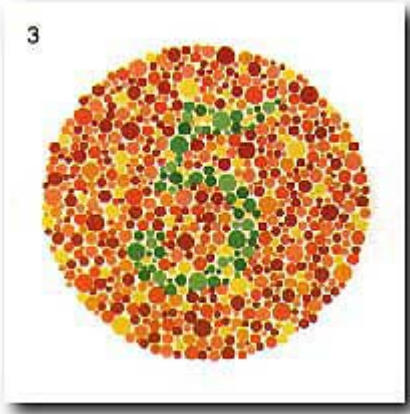
<p>1</p> 	<p>El sujeto "normal" ve el número 8  El sujeto daltónico ve el número 3  El ciego al color no verá nada</p>
<p>2</p> 	<p>El sujeto "normal" ve el número 2  El sujeto daltónico no ve nada</p>
<p>3</p> 	<p>El sujeto "normal" ve el número 5  El sujeto daltónico no ve nada</p>

Fig. 3.6 Test médico sobre daltonismo.

Así, una mujer que padece de ceguera para los colores contrae matrimonio con un hombre de visión normal, en sus hijos se observará un cuadro muy peculiar de herencia cruzada. Todas las hijas de esta pareja recibirán el

carácter del padre, o sea, tendrán la visión normal, pero todos los hijos al recibir el carácter de la madre padecerán de ceguera para los colores. En el caso cuando por el contrario el padre es el daltónico y la madre tiene la visión normal, el cuadro cambia bruscamente. Todos los hijos de ese matrimonio tienen la visión normal. En algunos casos aislados, donde la madre y el padre poseen la visión normal, la mitad de los hijos pueden resultar afectados por la ceguera para los colores. En general la difusión de la ceguera para los colores dentro de una población es diferente para los hombres que para las mujeres. En los Estados Unidos en 8% de los hombres presenta insuficiencia de la visión para los colores, y entre las mujeres está afectado solamente un 0,5%.

En un matrimonio entre una mujer afectada de ceguera para los colores y un hombre normal, todos los hijos resultan daltónicos y las hijas con visión normal. Los hijos se dotan de cromosoma X solamente de la madre. Las hijas siendo heterocigóticas, recibieron un cromosoma X paterno y otro materno, teniendo toda visión normal, ya que en gen del daltonismo es recesivo. Si una hija de esta familia contrae a su vez matrimonio con un daltónico, al igual que sucedió con su madre, entonces esta pareja tendrá la mitad de las hijas con visión normal y la otra sufrirá daltonismo,

Sin embargo, si una de estas mujeres heterocigóticas contrajera matrimonio con un hombre de visión normal, todas sus hijas tendrán la visión normal y la mitad de los hijos serán daltónicos. Por último, es muy lógico que en el matrimonio de una mujer homocigótica normal con un hombre daltónico, todos los varones nacerán normales, sin embargo, todas las hijas se convertirán en portadoras encubiertas del daltonismo transmitiéndolo a las generaciones posteriores

## INFORMACIÓN ACERCA DEL DALTONISMO:

- El ocho por ciento de los hombres padecen una alteración celular de la retina que les impide percibir los colores adecuadamente. Esta anomalía se denomina **daltonismo** y rara vez afecta a las mujeres.
- En la retina se encuentran dos tipos de células, conos y bastones, que hacen posible la visión. Los primeros son los responsables de la percepción de los colores.
- Terrace Waggoner (en su casa lo conocen...), optometrista de Florida, Estados Unidos, explica que el defecto radica en los conos. "Estas células sufren una alteración genética que impide percibir los colores en la forma convencional", indica.

### Cosa de hombres:

- Waggoner señala que el trastorno en su forma clásica se hereda como un rasgo recesivo ligado al cromosoma X. Por eso, este padecimiento es prácticamente exclusivo del género masculino.
- Los hombres sólo tienen un cromosoma X, mientras que las mujeres tienen dos. Si una mujer recibe un cromosoma X con el rasgo de daltonismo, será portadora de la enfermedad, pero no la presentará porque su otro cromosoma compensa el defecto.
- "Un hombre siempre presentará la enfermedad, ya que su cromosoma X defectuoso no puede compensarse. Para que una mujer tenga daltonismo, sus dos cromosomas X deben estar afectados y, para eso, necesita que su padre sea daltónico y su madre sea portadora o bien daltónica."
- La forma más rara de daltonismo es la llamada enfermedad de conos monocromáticos. Quienes la padecen ven el mundo en tonos de blanco y negro. Sin embargo, el daltonismo se presenta más frecuentemente como deficiencias en la percepción de los colores.

### Tipos de daltonismo:

- **Dicromáticos:** estas personas tienen dos tipos de conos en vez de tres. El padecimiento se clasifica en protanopes, individuos insensibles al rojo

intenso, que representa uno de cada cien hombres, deuteranopes, confunden las sombras de rojo, verde y amarillo y afecta a cinco de cada cien hombres, y los tritanopes, que son ciegos al color azul y confunden las sombras de verde y azul, así como las de naranja y rosa.

➤ **Tricromáticos anómalos:** es el grupo más abundante de daltónicos. Tienen tres tipos de conos, pero perciben los tonos de los colores alterados. Suelen tener defectos similares a los daltónicos dicromáticos, pero menos notables.

Los daltónicos pueden sufrir ciertas limitaciones según el tipo de trabajo que deseen desempeñar.

Por ejemplo, el daltonismo es motivo de exclusión en la selección de pilotos de aviación y también puede estorbar el trabajo de personas que necesitan percibir cambios de coloración en el control de calidad.

Por desgracia, el daltonismo es un padecimiento que no tiene cura. Sin embargo, algunos pacientes pueden beneficiarse de tratamientos con lentes que incrementan el contraste entre los colores.

Los llamados lentes ColorMax se diseñaron para incrementar la discriminación de colores que parecen iguales, son funcionales para personas con deficiencias en distinguir los colores rojo y verde, aunque, añade Waggoner, no producen efecto en los otros tipos de deficiencias.

Otro ejemplo de herencia ligada al sexo lo constituye el gene recesivo que provoca la falta de coagulación de la sangre cuando esta se expone al aire y que recibe el nombre de hemofilia. Esta enfermedad aparece casi exclusivamente en los varones. En los enfermos de hemofilia, incluso una pequeña herida en la piel puede producir una hemorragia fatal. Por regla general los hijos que padecen de hemofilia, aparecen en matrimonios donde la madre y el padre son normales. El portador de la enfermedad en estos casos es la madre, heterocigótica, para el gene recesivo de la hemofilia. El curso de

la herencia en este caso es completamente similar a la transmisión de la ceguera para los colores.

Si los hombres enfermos de hemofilia alcanzan la madurez sexual y contraen matrimonio, todas sus hijas serán heterocigóticas para el gene de la hemofilia y posteriormente transmitirán este gene a la mitad de sus hijos. En los matrimonios, citados en la literatura, donde una esposa era heterocigótica y el esposo hemofílico, todas las hijas fueron normales. De esta forma la hemofilia transmitida través de las mujeres aparecen en la mitad de sus hijos.

Un caso conocido de este tipo de herencia es la genealogía que abarcó a algunos familiares reales en Europa, descendientes de la reina Victoria de Inglaterra (ver árbol genealógico Fig. 3.7) heterocigótica para el gene de la hemofilia y lo “repartió” entre muchos hombres en una serie de familias reales. Entre los herederos de esta enfermedad congénita debido que la ascendiente era la reina Victoria, heterocigótica para el gene subletal de la hemofilia, vemos la príncipe heredero ruso Alexei, hijo del último zar de Rusia Nokolai II. Su madre la ex zarina Alexandra Fiódorovna , recibió el gene de la hemofilia a través de su abuela la reina Victoria y lo transmitió en la cuarta generación al ex heredero del trono zarista. De hemofilia murieron tres infantes españoles (Alfonso, González y Juan), hijos del rey Alfonso XIII, que recibieron el alelo de la hemofilia de Victoria Eugenia de Buttenberg y otros.

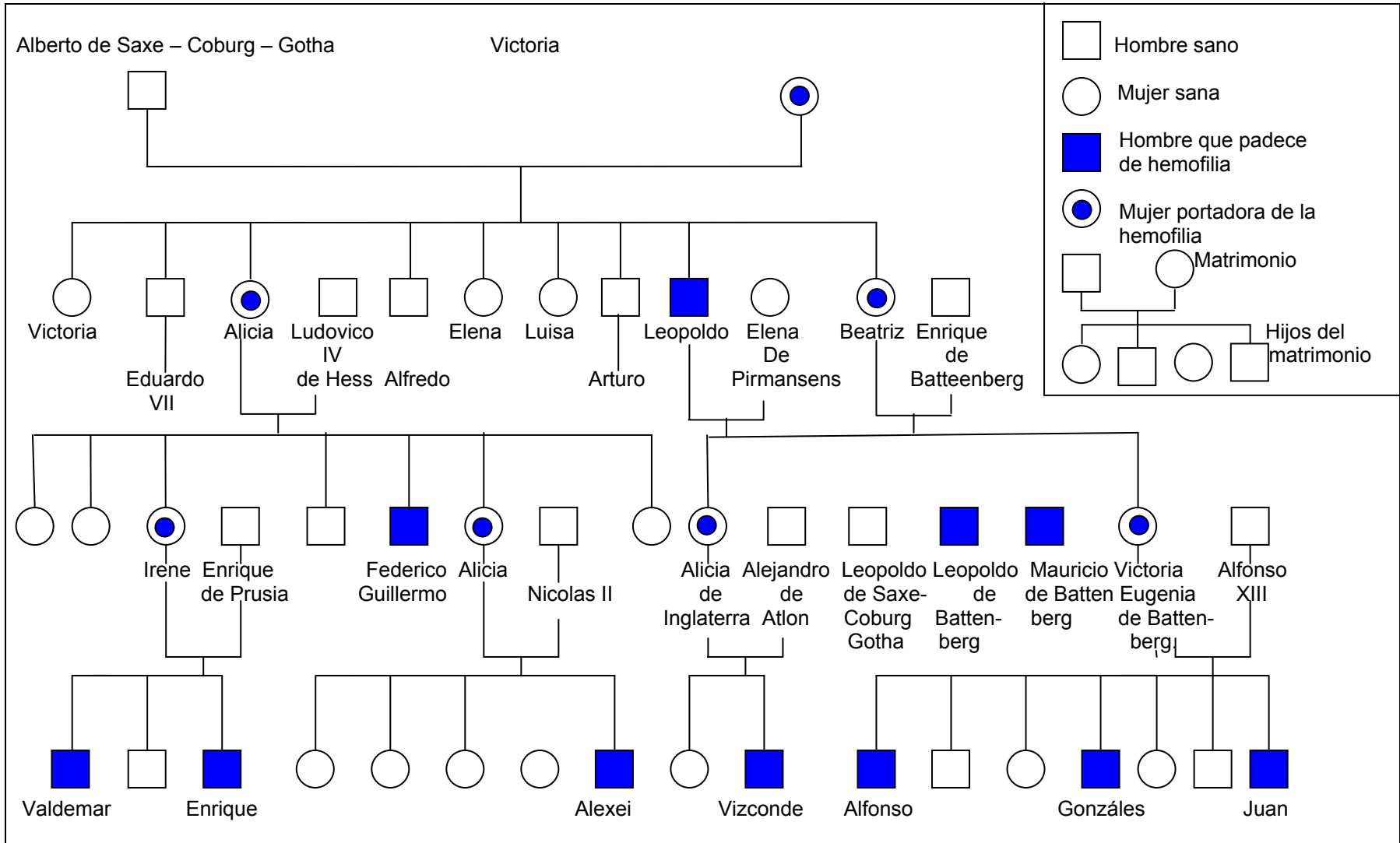


Fig. 3.7 Familia de la Reina Victoria

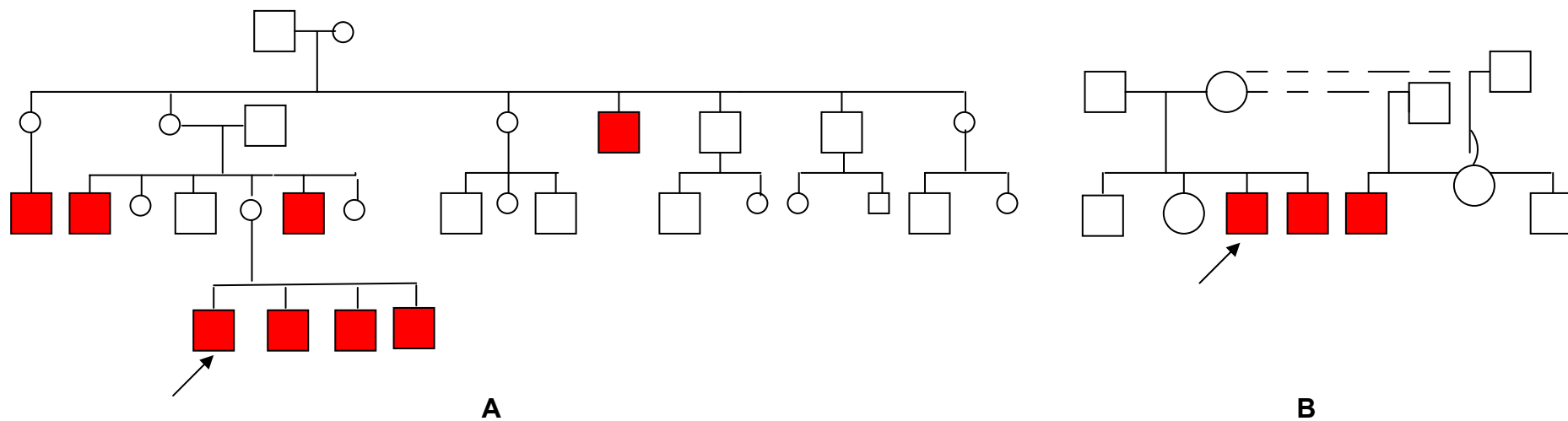


Fig. 3.8 Herencia del alelo recesivo de la distrofia muscular de Duchenn cuyo alelo está localizado en el cromosoma X.

A- genealogía en tres generaciones, donde la distrofia muscular se manifiesta sólo en los hombres (cuadrados rojos); B- genealogía combinada; se muestra el origen de tres niños enfermos de la misma madre, pero de dos padres diferentes (según Stevenson).

Uno de los genes recesivos ligados al sexo provoca un tipo singular de distrofia muscular: la distrofia muscular de Duchenne (distrofia muscular pseudohipertrófica) (ver Fig. 3.8) es una enfermedad ligada al sexo que se manifiesta en los niños pequeños. Suele iniciarse en el momento en que el niño empieza a andar, y progresa de modo inexorable, de tal forma que, alrededor de los 10 años de edad, el niño se ve obligado a usar silla de ruedas; es rara la supervivencia más allá de los 20 años. Este trastorno es genético letal, y su naturaleza impide la transmisión por los varones atacados, pero la propagan las mujeres transmisoras, las cuales, sin embargo, raras veces presentan manifestaciones de distrofia muscular.

Las mujeres heterocigóticas para el gene de esta enfermedad, son completamente normales. Entre las mutaciones dominantes ligadas al cromosoma X puede indicarse el gene que provoca la insuficiencia del fósforo en la sangre. La presencia de este gen trae como resultado el desarrollo del raquitismo, resistente a la curación mediante dosis habituales de vitamina D. En este caso el cuadro de la herencia ligada al sexo se diferencia notablemente del curso de la transmisión por generaciones que fue descrita para las enfermedades recesivas en el ejemplo de la ceguera para los colores y la hemofilia. Así, por ejemplo, en los matrimonios de nueve mujeres enfermas con hombres sanos, entre los hijos, la mitad de las niñas y la mitad de los varones heredaron el padecimiento. Aquí en correspondencia con el carácter de la herencia del gene dominante, en el cromosoma X ocurrió una segregación en una proporción de 1: 1: 1: 1, o sea, entre las niñas hubo un 50% de enfermas y un 50% de sanas y entre los varones, un 50% de afectados y un 50% de sanos.

Otro ejemplo de gen dominante localizado en el cromosoma X del ser humano, es el gene que provoca el defecto de los dientes que conlleva al oscurecimiento del esmalte.

### **CARACTERES LIMITADOS POR EL SEXO.**

Un carácter que sólo aparece en un sexo se dice que se halla **limitado por el sexo** es la pubertad precoz, en que los varones heterocigotos desarrollan los caracteres sexuales secundarios y experimentan el estirón de crecimiento

puberal a los 4 años aproximadamente de edad. Como quiera que la epífisis de los huesos largos se funde con el resto de la edad temprana, los niños afectados son mucho más altos que los demás de su edad, pero pronto interrumpen el crecimiento y acaban siendo individuos bajos. La fig.3.9 muestra una parte de un gran árbol genético de pubertad precoz, en que se muestra la transmisión de varón a varón.

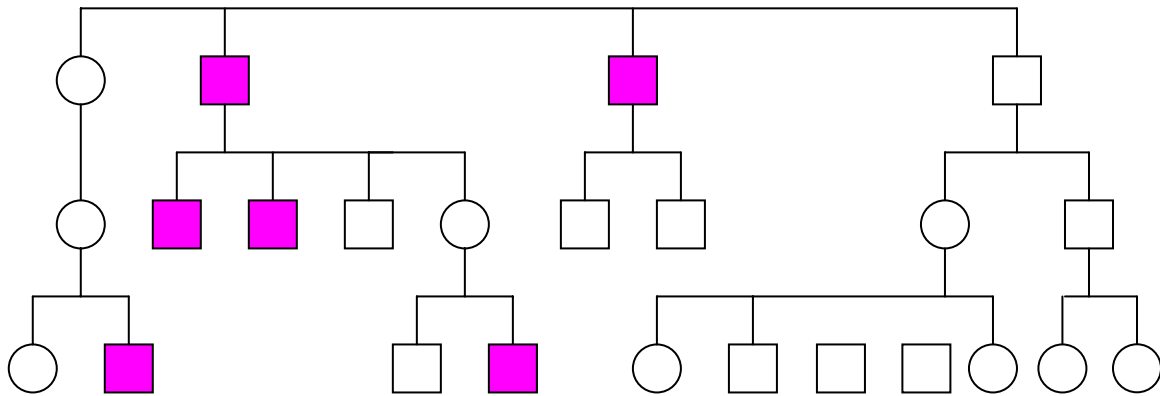


Fig. 3.9 Árbol genealógico de la pubertad precoz autónoma dominante. La alteración se expresa sólo en varones pero puede ser transmitida por las hembras. Se puede descartar el ligamento al cromosoma X por la transmisión de varón a varón.

La limitación debida al sexo plantea serios problemas cuando se intenta diferenciar este estado de la herencia recesiva ligada al sexo la cual supone la esterilidad de los varones, pues la prueba más concluyente de la herencia ligada al sexo, es decir, la ausencia de transmisión directa de varón a varón, no puede ser aportada en este caso. Hay una serie de razones bien fundadas para aprender que la distrofia muscular de Duchenne se hereda como carácter recesivo ligado al sexo, pero el caso de la feminización testicular no resulta tan evidente. En este trastorno, los varones afectados son XY y presentan testículos, pero con genitales externos femeninos y son educados como mujeres. Existe también una forma en que los varones afectos pueden tener genitales externos masculinos, ambiguos o femeninos, pero desarrollan mamas y otros caracteres secundarios femeninos en la pubertad. Se supone que la producción de andrógenos, sino por respuesta deficiente de los tejidos efectores al andrógeno (posible fallo de la enzima que convierte la testosterona en la forma activa en el seno de las células, la dihidrotestosterona).

## TABLA

### Ejemplos de fenotipos autosómicos que se expresan desigualmente en hombres y mujeres.

Fenotipo	Genética	Diferencia sexual
Calvicie.	Autosómica dominante en los varones, ¿recesiva en hembras?	Gran exceso de varones.
Hiperplasia suprarrenal congénita.	Autosómica recesiva.	Se reconoce más a menudo en hembras.
Hemocromatosis.	Dominante autosómica.	Exceso de varones; la pérdida menstrual de la sangre acaso proteja a las hembras.
Hipogonadismo masculino.	Tipos autosómicos recesivos.	Limitado a varones.
Enfermedad de Legg- Perthes.	Tipo autosómico dominante.	Exceso de varones.
Miopatía limitada a las hembras.	Autosómica dominante.	Limitada a las hembras.
Pubertad precoz.	Autosómica dominante.	Limitada a los varones.

### CARACTERES INFLUIDOS POR EL SEXO.

La tabla anterior resume los cocientes de los sexos en algunas enfermedades y defectos. Esta tabla revela que muchos genes autosómicos se expresan de modo totalmente distinto en los hombres y las mujeres.

### EDAD Y APARICIÓN DE LA ENFERMEDAD.

Muchas enfermedades genéticas no existen en el momento del nacimiento y se manifiestan más tarde, en el curso de la vida; algunas, en una edad características y otras, en edades que varían a lo largo de aquella. Las enfermedades genéticas no son, por otra parte, necesariamente congénitas ni tampoco las enfermedades congénitas son todas genéticas. Definir una

enfermedad como genética significa que los genes se hallan implicados de manera clara en su etiología, pero afirmar que una enfermedad es congénita sólo indica que ya es manifiesta al nacer.

Una enfermedad genética puede aparecer en cualquier edad durante el curso de la vida. Se han hallado aberraciones cromosómicas en muchos abortos, lo que indica que estas anomalías pueden ejercer un efecto letal durante la vida del feto. Se originan durante la diferenciación del embrión numerosos estados que se manifiestan como defectos congénitos en el recién nacido (por ejemplo, estrodactilia o defecto en pinza de langosta). Otras enfermedades genéticas se revelan cuando el niño empieza su vida independiente (por ejemplo fenilcetonuria, galactosemia).

Existen todavía otras enfermedades de causa genética que pueden aparecer en diferentes edades (por ejemplo la distrofia miotónica, la corea de Huntington y la diabetes sacarina). En la tabla siguiente se enumeran algunas enfermedades genéticas y sus edades características de aparición.

El hecho de que una enfermedad hereditaria no exista en el momento del nacimiento no debe causar sorpresa, pues muchos genes no entran en actividad hasta un determinado momento, que es específico en el curso del desarrollo. En realidad, es bien poco lo que sabe sobre los factores que gobiernan el desarrollo normal. ¿Por qué la pubertad ocurre en un momento determinado de la vida? ¿Qué es lo que origina la menopausia? ¿Por qué las personas envejecen? Estas preguntas son casi tan enigmáticas como el problema de por qué el gen de la corea de Huntington no causa efectos reconocibles durante muchos años, y luego se desarrolla y da lugar a una enfermedad progresiva y eventualmente fatal.

## TABLA

### Edades características de aparición de algunas enfermedades genéticas.

Edad típica de aparición	Estado
Letal durante la vida prenatal.	Ciertas aberraciones de los cromosomas. Ciertos defectos muy manifiestos.
Presente en el momento del nacimiento.	Defectos congénitos. Aberraciones de los cromosomas. Ciertas formas de síndrome adrenogenital Ciertas formas de sordera
Poco tiempo después del nacimiento.	Fenilcetonuria. Galactosemia. Fibrosis quística.
Durante el primer año de la vida.	Enfermedad de Tay – Sachs. Distrofia muscular de Duchenne.
Cerca de la pubertad.	Distrofia muscular rizomélica (lim-girdle).
Primeros años de la adulta.	Porfiria aguda intermitente. Glaucoma juvenil hereditario.
Edad variable de aparición.	Diabetes sacarina (0 -80 años) Distrofia muscular facioscapulohumeral (2 - 45 años). Corea de Huntington (15 – 65 años). Distrofia miotónica (desde el nacimiento hasta la vejez)

# 4

## VARIACIÓN

La variación es un fenómeno universal. Todos los organismos presentan caracteres con variación. Su definición más simple es la que afirma que la variación es un fenómeno por el cual no existen dos organismos exactamente iguales para ninguno de sus caracteres.

Se comprende que sólo al existir variaciones para la coloración, el peso y todos los demás caracteres, es que los organismos pueden cambiar, transformarse, dejar de ser una especie para convertirse en otra distinta. Por consiguiente, la variación es una condición indispensable para que ocurra el proceso de la evolución; representa la "materia prima" que es modelada por fuerzas evolutivas, todo lo cual conduce a un cambio.

### CARACTERES AFECTADOS POR LA VARIACIÓN

Un primer aspecto en el estudio de la variación, a nivel de organismo, se refiere al tipo de carácter que sufre variación. Desde este punto de vista la variación puede ser morfológica fisiológica o etológica.

La *variación morfológica*, como su nombre lo indica, afecta la morfología del organismo de este tipo las más usuales son las de forma, tamaño, color y de presencia-ausencia (fig. 4.1). En el estudio de la variación, son las más utilizadas, tanto al nivel macroscópico como microscópico por su facilidad de medición.

La *variación fisiológica* se refiere a los procesos fisiológicos que tienen lugar en los organismos. Son menos fáciles de medir, y por consiguiente, no abundan en los estudios de la variación.

A menudo se suelen separar las variaciones ecológicas de las fisiológicas. Dichas variaciones se refieren a peculiaridades del organismo que tienen que ver con su hábitat y función ecológica (nicho) en los ecosistemas.

La *variación etológica* afecta los caracteres relacionados con la conducta del organismo, la cual depende, a su vez, de las variaciones morfológicas y fisiológicas, por cuya razón son las más complejas.

## **MEDIDA DE LA VARIACIÓN**

El segundo aspecto importante en cuanto a la variación es la forma de su medición. Considerando esto se pueden distinguir las variaciones discontinuas de las continuas que dan nombre a los caracteres discontinuos y continuos.

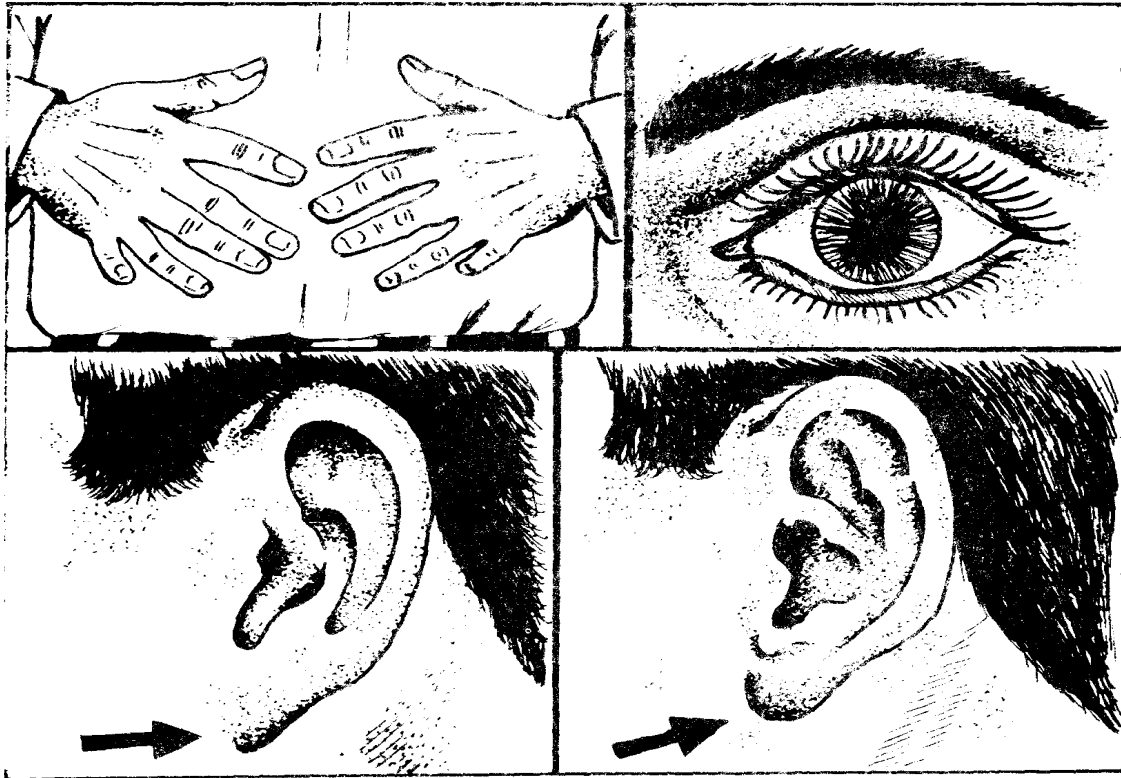
La *variación discontinua o cualitativa* es aquella que se puede medir en términos de cualidad o de un nombre y que forma clases discretas perfectamente separables, por eso a los caracteres con esta variación se les denomina discontinuos o cualitativos, entre ellos tenemos, coloraciones en diversos organismos y presencia o ausencia de estructuras.

La variación discontinua, desde el punto de vista genético, tiene las características siguientes:

1. Es muy poco influenciada por el ambiente.
2. Por lo general es producida por muy pocos genes con gran efecto fenotípico.
3. Es altamente heredable.

Las dos primeras características explican la discontinuidad tan marcada que hay entre las diferentes clases. La tercera característica también se debe a las anteriores, ya que un carácter controlado por muy pocos genes y poco

influido por el ambiente, se trasmite con una alta probabilidad sin variación a la descendencia.



**Fig.4.1** Variaciones morfológicas hereditarias en el hombre. A, polidactilia. B, pupila oblonga, C, lóbulo de la oreja libre o adherido.

Los caracteres cualitativos necesitan un análisis estadístico determinado y siguen generalmente la curva de distribución probabilística binominal o la multinominal. Generalmente, las pruebas estadísticas que se utilizan para este tipo de variación son la  $X^2$  (chi cuadrado) y otras no paramétricas.

La *variación continua o cuantitativa* es aquella que puede ser representada por un número. Atendiendo a esta definición, todas las variaciones pueden ser cuantitativas, aún las cualitativas, ya que estas también se pueden cuantificar (por ejemplo, color por *cantidad* de pigmento).

Esta variación se denomina continua porque, aunque se pueden construir clases con distintas medidas, las mismas siempre se pueden tomar con mayor precisión y el número de clases aumenta indefinidamente de forma continua. Por tanto los caracteres que presentan este tipo de variación

siguen una distribución de probabilidades continuas. Los ejemplos clásicos son los pesos y las medidas lineales de estructuras anatómicas (fig. 4.2).

Las características genéticas de esta variación son las siguientes:

1. Está grandemente influenciada por el ambiente.
2. Es producida por muchos genes (poligenes) de pequeño efecto aditivo, sustractivo o multiplicativo sobre el fenotipo.

En la mayoría de los casos, la variación continua sigue una distribución probabilística normal o curva de Gauss. Para el análisis de este tipo de variación se utilizan las llamadas pruebas estadísticas paramétricas, ya que se basan en el cálculo de determinados parámetros que caracterizan esta variación. Los mencionados parámetros son básicamente el valor promedio o media aritmética ( $\bar{X}$ ) y la varianza ( $S^2$ ) del carácter cuantitativo medido.

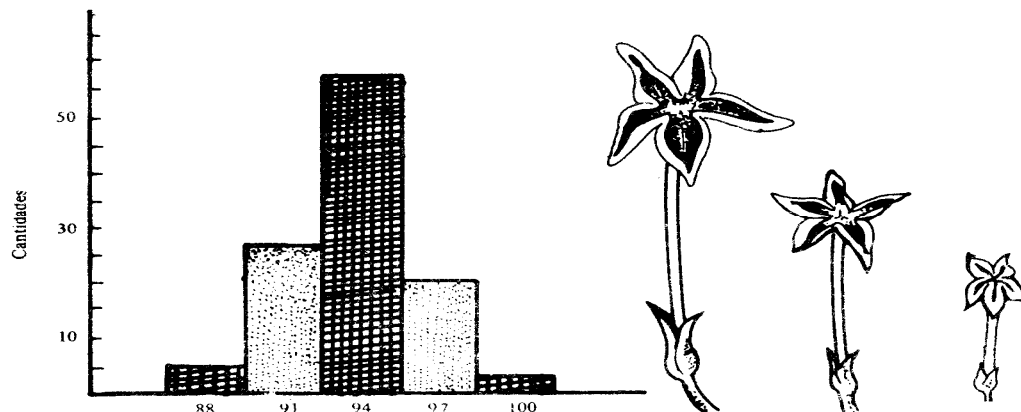
Existen también caracteres con cualidades de los dos anteriores aunque son discontinuos se representan con un número. En cuanto a su herencia, se comportan como los caracteres cuantitativos, ya que son grandemente influidos por el ambiente y producidos por poligenes. Por el hecho de parecerse más a los caracteres cuantitativos que a los cualitativos, se denomina *caracteres con variación cuasicontinua*. El número de huevos que pone un organismo, o el número de estambres de una especie de planta, son ejemplos de este tipo de carácter.

El número de huevos puestos por un ave está determinado, a su vez, por la cantidad de una determinada sustancia. En las aves sería la cantidad de hormonas reguladoras de la ovulación. De esta forma, la distribución de valores discontinuos se controla por una distribución continua de la sustancia que produce estos valores.

### **ORIGEN DE LA VARIACIÓN**

Para poder entender las causas de la variación en las poblaciones es necesario conocer el mecanismo de aparición y control de los caracteres que varían a nivel de organismo, ya que el conjunto de las variaciones

individuales, es lo que conformará las características de la variación a nivel poblacional.



**Fig. 4.2** Variación cuantitativa de la longitud de la corola en el tabaco (*Nicotiana tabacum*).

Todas las características morfológicas, fisiológicas y etológicas de un individuo constituyen su fenotipo, el cual es el resultado de la interacción de sus genes con los factores ambientales donde se desarrolló y se desarrolla dicho individuo.

El conjunto de todas las características hereditarias de un organismo, manifestadas o no en el fenotipo, y dadas por los genes cromosómicos y extracromosómicos recibidos de los progenitores, se denomina *genotipo*. Un gen es una *unidad funcional* y se corresponde con una sección de la cadena de la molécula de DNA.

El genotipo de un organismo cualquiera representa una jerarquía de unidades funcionales que va desde la unidad elemental de mutación, el *tripleto de bases o codón*, pasa por los pseudoalelos o *subgenes*, el *gen* (la unidad funcional), la familia de genes, los *sistemas de genes en series* (genes acoplados a lo largo de una reacción bioquímica), el cromosoma y el *genoma* (conjunto cromosómico), hasta llegar al genotipo (todos los genes del genoma y extracromosómicos).

El genotipo de un individuo, en su conjunto, no cambia a lo largo de toda su vida (determinados genes pueden sufrir cambios estructurales o

mutaciones), mientras que el fenotipo está continuamente cambiando durante toda la vida del individuo desde su nacimiento hasta su muerte.

Entre los genes en un extremo y el fenotipo en el otro, existe todo un conjunto de reacciones *bioquímicas* (sistema epigenético) en exceso complicado, sobre todo en las especies más altamente organizadas. Esto provoca que el genotipo no controle de manera directa al fenotipo, sino que ello quede mediado por los agentes ambientales que pueden influir en las reacciones bioquímicas antes mencionadas y que son producto de las interacciones gen-gen y gen-ambiente.

Un mismo genotipo puede producir diferentes fenotipos en diferentes condiciones ambientales a, por el contrario, producir siempre un fenotipo muy semejante bajo cualquier condición ambiental. La *norma de reacción* de un genotipo es el conjunto de todos los fenotipos posibles, que un genotipo dado puede producir, bajo todas las condiciones ambientales, favorables o desfavorables, naturales o artificiales.

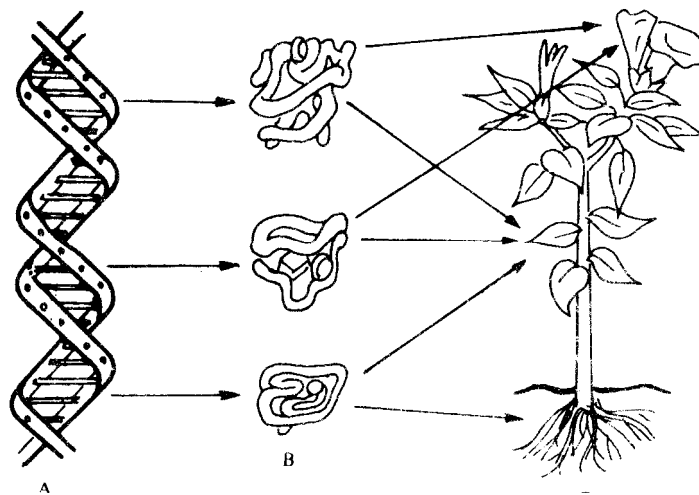
La variedad de flores rojas de la primavera del jardín (*Primula sinensis*), por ejemplo, posee el genotipo aa, que da dicho color a las flores, pero sólo bajo una temperatura menor de 28 °C. Este mismo genotipo bajo, temperaturas de 28 a 32 °C, produce un nuevo fenotipo con flores blancas. Por el contrario, la variedad de flores blancas de la misma especie, siempre produce este fenotipo bajo cualquier temperatura.

Es evidente que no es factible conocer la norma de reacción completa de ningún genotipo, ya que resulta muy difícil experimentar con todos los tipos de ambientes existentes. No obstante, es importante obtener una información, lo más completa posible respecto a la norma de reacción del genotipo de la especie con la que se trabaje.

Durante el desarrollo y en su vida adulta, el individuo está continuamente sometido a la acción perturbadora de los agentes ambientales, de tal forma que el genotipo debe neutralizar alguna manera dichos factores, lo cual le posibilitará desarrollarse de manera normal. Tales mecanismos estabilizantes de los genotipos, de naturaleza esencialmente fisiológica, se

denominan *mecanismos homeostáticos*. Estos mecanismos mantienen estables determinados procesos funcionales esenciales, a costa de la alteración de otros que hacen las veces de dispositivos de regulación. El ejemplo más sencillo lo tenemos en el carácter temperatura corporal en los animales endotermos o de sangre caliente; al mantener constante este carácter se alteran otros procesos fisiológicos relacionados, como la sudoración, el metabolismo hídrico, etcétera.

Entre genes y caracteres fenotípicos existen complejas relaciones motivadas por los conocidos fenómenos genéticos de *pleiotropía* y *poligénia*. En el primer caso, un gen afecta varios caracteres y en el segundo, varios genes afectan un mismo carácter. Si tenemos en cuenta estos hechos y el de que los genes controlan los caracteres a través de diversas reacciones bioquímicas, llegamos a la conclusión de que el fenotipo del individuo se debe al desarrollo de una gran serie de reacciones bioquímicas interrelacionadas y controladas por los genes (fig. 4.3).



**Fig. 4.3** Esquema que muestra la relación entre los genes considerados como segmentos de la molécula de DNA (A), el producto de dichos genes (B) y las características del fenotipo (C). Un gen puede controlar varios caracteres y un carácter puede estar controlado por varios genes.

Además, los genes no solo interactúan con los factores ambientales, sino que ellos también lo hacen unos con otros, de tal forma que todo carácter fenotípico está dado por un complejo *de genes*, en el cual el efecto de un gen es modificado por los efectos de otros genes. La relación simple, un gen: un carácter, de la genética de principios de siglo, ha sido reemplazada por la más elaborada, *un complejo génico: un complejo de caracteres*.

En *Drosophila*, *específicamente*, existe el gen recesivo que determina el fenotipo sin ojos. Los cruces de moscas sin ojos deben producir toda la descendencia sin ojos, lo cual en efecto ocurre en las primeras generaciones. Pero en generaciones más avanzadas comienzan a aparecer entre los descendientes algunas moscas con ojos y, finalmente, gran parte de las moscas tienen ojos. La única explicación posible a este hecho es que durante el cruzamiento de las moscas, los complejos génicos se mezclan y surgen nuevos tipos, muchos de ellos formados por los genes que determinan el carácter sin ojos y por otros genes modificados que interactúan con los primeros para neutralizar su efecto y permitir el desarrollo del ojo.

Como los individuos con este complejo génico son los que sobreviven, se perpetúan y con el tiempo casi todas las moscas lo poseerán y, por consiguiente, desarrollarán ojos.

Los experimentos de laboratorio han demostrado que los complejos génicos están coadaptados, propiedad que adquirieron durante el desarrollo evolutivo de la especie. Se entiende por coadaptación el hecho de que los genes que integran el complejo génico funcionan armoniosamente y de manera integrada.

La existencia de genes *estructurales* que sintetizan las proteínas del organismo y de *genes reguladores* que controlan el funcionamiento de los primeros, pone de manifiesto la necesidad de tal coadaptación.

Pero no solo la expresión fenotípica de un gen, sino también su grado de dominancia y sus efectos pleiotrópicos pueden ser fuertemente modificados por los otros genes que integran el complejo génico. Los casos mejor

estudiados se dan en animales domésticos y plantas cultivadas, donde un mismo carácter es dominante en una variedad o raza, y recesivo en otra que posee un complejo génico diferente a la primera; además, están los llamados caracteres influidos por el sexo, en los cuales el carácter es dominante en el complejo génico del macho y recesivo en el de la hembra, como los casos de la calvicie en el hombre y la barba en la cabra.

La acción integrada de los complejos génicos se pone de manifiesto cuando ocurren mutaciones en genes relacionados con procesos complejos, por ejemplo, con la formación de cartílagos en animales superiores, fines las alteraciones en este proceso implican cambio en la estructura de los huesos, los movimientos musculares, la respiración y muchos otros procesos. Algunos de estos cambios resultan beneficiosos y otros perjudiciales. Y si tal mutación es incorporada por evolución al complejo génico de la especie, se combinará con otras mutaciones (preexistentes o nuevas) que: contrarresten o supriman los efectos perjudiciales y dejen inalterados o refuercen los efectos beneficiosos.

Estructuras tales como cloroplastos y flagelos son controladas en su desarrollo y organización por complejas secuencias de genes. El desarrollo de los cloroplastos, por ejemplo, está controlado por unos 300 genes integrados en un complejo coordinado, de forma que cada secuencia en los procesos controlados por dichos genes, se hace de forma ordenada e integrada.

De todo lo anteriormente planteado, vemos que el fenotipo de un individuo es algo realmente complejo, y que los caracteres que lo forman también lo son. Un carácter como la forma de la flor de una planta, puede formar parte integral junto con otros caracteres tales como tamaño y número de estambres de la flor, de una unidad regida por un complejo de genes específico. Así, lo que realmente tendrá significado evolutivo para la especie será el complejo de caracteres forma-tamaño-número de estambres de la flor y no cada uno de ellos por separado.

Como el fenotipo individual es el producto del genotipo individual y del ambiente donde este se desarrolló, de la misma forma, las características

fenotípicas de la población (expresadas como frecuencias o valores promedios de determinados caracteres) también estarán dadas por el acervo de genes, genofondo o patrimonio génico de la población y por el ambiente donde se desarrolla dicha población.

El acervo de genes de una población se refiere a toda la información hereditaria manifiesta u oculta, dada por el conjunto de genes de dicha población. Es decir, el acervo de genes es la suma de todos los genotipos individuales que componen la población y, por consiguiente, contiene más información genética que cada uno de ellos por separado.

De la misma forma que un individuo posee muchos caracteres hereditarios no expresados en el fenotipo (producto de la recesividad, hipostasia o baja penetración del gen), igualmente la población posee un conjunto de caracteres hereditarios (la suma de los individuales) que tampoco están expresados en el fenotipo de la población.

Por ejemplo, muchas poblaciones humanas en las que todos sus individuos son normales, portan en su genofondos, sin embargo, los caracteres hereditarios siguientes: albinismo (no se expresa por ser recesivo), ojos azules (hipostático) y polidactilia (penetración incompleta).

Esta reserva genética posee una enorme importancia evolutiva para la especie, como veremos más adelante.

La norma de reacción de un genotipo, sus propiedades homeostáticas, su complejidad y coadaptación, también se reflejan a nivel poblacional. Podemos referirnos entonces a la norma de reacción de una determinada población (entendiéndose bien claro que esta se refiere a la; suma de las normas de reacción de los genotipos particulares), a la homeostasis de la población y a la complejidad y coadaptación del acervo de genes de la población.

En resumen, si el fenotipo individual tiene su contrapartida en los caracteres fenotípicos de la población y estos son los que presentan la variación de interés al evolucionista, dichas variaciones fenotípicas deben estar condicionadas por las variaciones genéticas que se dan entre los diferentes

genotipos del acervo de genes, y por los efectos ambientales a los que están sometidos todos los genotipos de la población. Variaciones cualesquiera, tales como las encontradas para color de los ojos, las flores o el pelaje; la estatura; el peso; la actividad enzimática; etc., siempre serán de naturaleza dual, pues tendrán un componente genético y uno ambiental.

Una variación ambiental es aquella que se produce a nivel del fenotipo por alteraciones en el producto de los genes, como respuesta directa a los cambios ambientales. Es fácil apreciar que la variación ambiental no se hereda, lo que se hereda son los genes y no su producto, y como es este el que resulta alterado por el cambio ambiental no se transmite la variación a los descendientes.

En la variación genética se produce una alteración en el genotipo, la cual no siempre se expresa directamente en el fenotipo, pero sí se transmite y se puede expresar en los descendientes. Esta alteración directa en el genotipo es lo que conocemos como *mutación*.

El genotipo que ha sufrido mutación origina un nuevo fenotipo en los descendientes, pero ello tiene lugar con independencia de que el ambiente permanezca o no inalterable. La variación genética sí se hereda porque, obviamente, es una alteración del genotipo.

Resumiendo, existe una variación ambiental producida por la modificación del producto de los genes y una variación genética producida por la mutación de los genes.

Del análisis anterior se deduce que las variaciones ambientales, también llamadas fenotípicas, dependen de los cambios del ambiente, mientras que la manifestación de las variaciones genéticas dependen de los cambios en la constitución genética o genotipo del organismo. Pero esto no significa que las variaciones ambientales sean independientes del genotipo, ni que este lo sea del ambiente. Cada fenotipo que varía es el producto de la interacción permanente entre el genotipo y el ambiente, por lo que ni los genes ni el ambiente por sí solos pueden producir ningún fenotipo.

De ahí que las variaciones ambientales están delimitadas en cuanto a sus posibilidades de realización por el genotipo, pero el resultado final de la acción de cualquier genotipo, está condicionado también por la influencia de los factores ambientales donde este se desarrolló,

## VARIACIÓN AMBIENTAL

Si la variación ambiental no es más que la producción de diferentes fenotipos con el mismo genotipo en diferentes ambientes, ello constituye la norma de reacción del genotipo en cuestión.

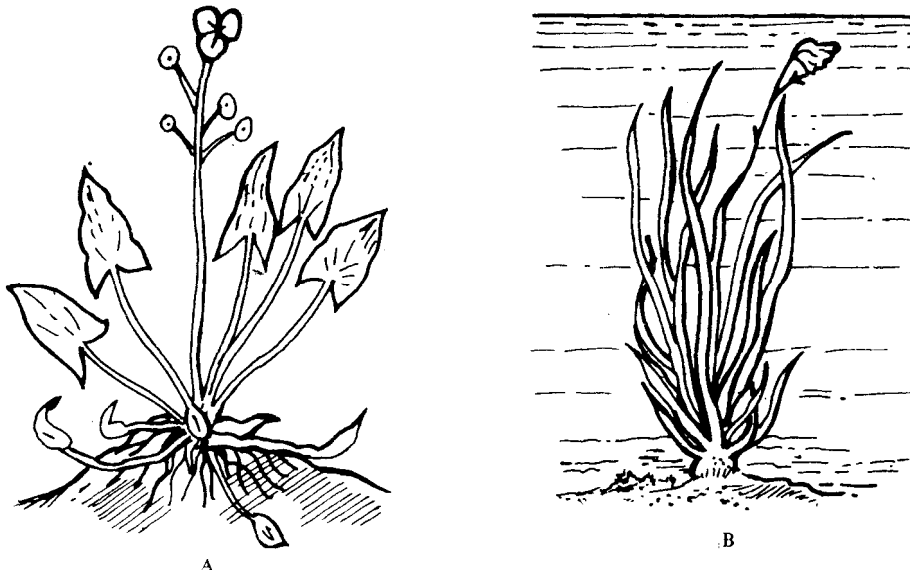
Así, la variación ambiental es el producto de la norma de reacción del genotipo. Un genotipo con una norma de reacción amplia y un desarrollo poco canalizado, posee una amplia variación ambiental y las condiciones contrarias le ocasionan poca variación de origen ambiental.

Existen dos ejemplos clásicos de variación ambiental: uno de ellos se refiere a la planta acuática *sagittaria sagitifolia*; si de ella se toman dos pedazos y se siembra uno completamente sumergido y el otro fuera del agua, el genotipo de *sagittaria*, ante estos ambientes diferentes da lugar a diferentes fenotipos, pues varían la forma y la estructura de la hoja y del sistema radicular. Las plantas sumergidas desarrollan hojas filamentosas y escaso sistema radicular, y las que se hallan en tierra desarrollan hojas lanceoladas y un gran sistema radicular (fig. 4.4).

El otro ejemplo lo constituye el número de glóbulos rojos en sangre en nuestra propia especie. En las zonas bajas poseemos un determinado fenotipo de número de glóbulos rojos, pero cuando subimos a las alturas (nuestro genotipo no cambia por ello), el fenotipo cambia pues aumenta el número de glóbulos rojos. Esto se evidencia a continuación mediante varios ejemplos en los que se considera el número de eritrocitos por milímetro cúbico de sangre, en hombres que viven a distintas alturas sobre el nivel del mar:

Altura (m)	Eritrocitos (millones)
0	4,2
1300	5,2

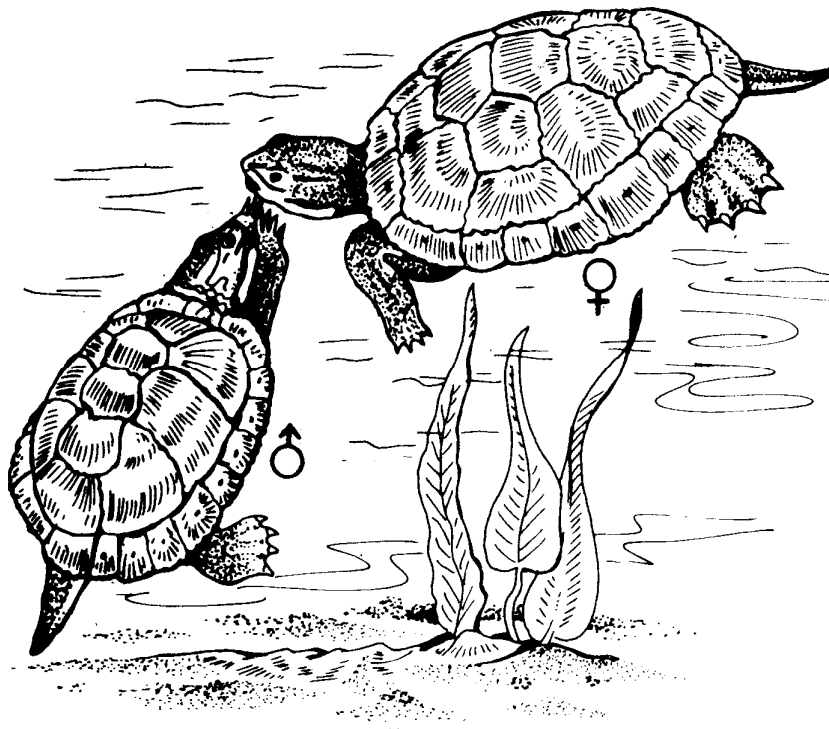
2400	6,0
3100	6,6
3700	6,8
4100	7,5
4800	7,8
5600	8,3



**Fig. 4.4** Variación ambiental en la morfología de las hojas de *sagittaria sagittifolia*, cuando crece en tierra (A) y cuando crece completamente sumergida (B).

Las causas de la variación ambiental, es decir, los agentes capaces de producir modificaciones en el producto del gen, son muy variables, entre ellos se encuentran el clima, el suelo, los alimentos y la densidad como factores externos y la edad y el sexo como factores internos (fig. 4.5).

Las variaciones ambientales pueden afectar la morfología, la fisiología y la conducta de los individuos, aunque lo más usual es que se afecte un conjunto de caracteres que involucre a algunos de estos tipos. Todos los ejemplos conocidos de variaciones ambientales afectan, básicamente, la morfología del individuo. Variaciones ambientales de naturaleza fisiológica, son el ya mencionado cambio numérico de los glóbulos rojos con la altitud, así como cambios en la actividad enzimática que se dan bajo ciertas condiciones ambientales. Las variaciones ambientales de la conducta se refieren especialmente a los cambios de patrones conductuales, bajo diferentes condiciones de crianza.



**Fig. 4.5** Forma melánica de la jicotea de Cuba (*Pseudemys decussata*). La melanización solo se produce en los machos cuando envejecen; estos machos llamados jaricos fueron considerados por algunos sistemáticos del siglo pasado como una especie distinta.

Los cambios fenotípicos motivados por la norma de reacción y que producen la variación ambiental o fenotípica, son en la mayoría de los casos *adaptativos*. Ellos ayudan al organismo a llevar a cabo un mejor ajuste al ambiente particular en donde vive. Dos ejemplos familiares de variación ambiental en la especie humana, de evidente valor adaptativo, son el desarrollo de los músculos en personas que realizan trabajos pesados y el bronceado de la piel que se adquiere durante prolongadas exposiciones a los rayos del Sol. La primera variación capacita al individuo a realizar mejor los movimientos en su trabajo diario; la segunda, lo protege de los efectos nocivos de la radiación ultravioleta solar.

La naturaleza adaptativa y los procesos fisiológicos que controlan la variación están íntimamente relacionados. Como el genotipo responde con un fenotipo adecuado al ambiente específico en que se desarrolla y varía con el ambiente hasta lograr una nueva adecuación, no cabe duda que la variación ambiental es adaptativa.

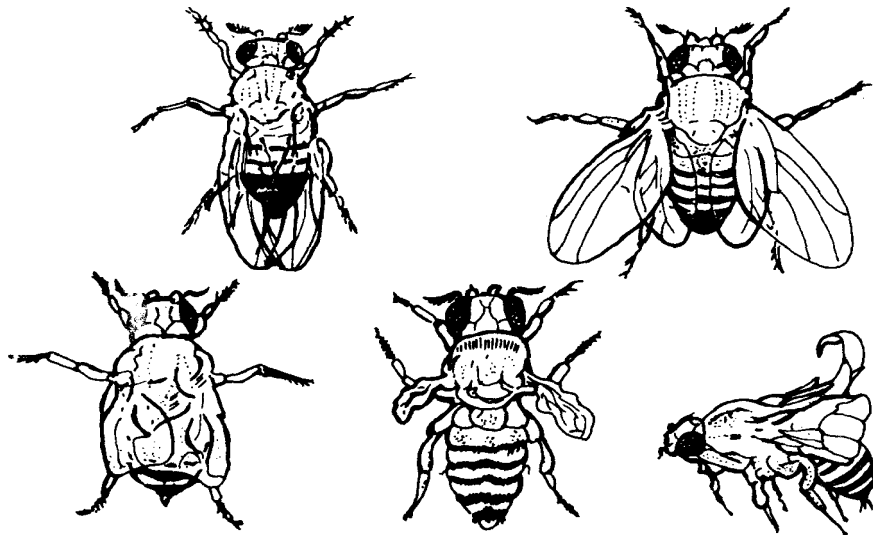
A su vez, un análisis profundo de la variación ambiental, revela que al ocurrir esta, otros procesos esenciales al organismo no se alteran y pueden así seguir sobreviviendo en las nuevas condiciones.

Ya se conoce que mecanismos de tal naturaleza, denominados mecanismos homeostáticos, son controlados por el genotipo, y son ellos precisamente los que controlan la variación ambiental. Por ejemplo, las hojas delgadas y filamentosas que se desarrollan en *Sagittaria* bajo el agua, carecen de cutícula y absorben nutrientes directamente de dicho medio; la absorción de oxígeno también se facilita por esta estructura. Todos estos cambios posibilitan que la fotosíntesis se mantenga a un nivel constante, la cual es un proceso esencial de la planta.

La naturaleza adaptativa de las variaciones ambientales indica que su función principal es precisamente esa, la de adaptar al organismo a las condiciones ambientales inmediatas y cambiantes con las que se enfrenta durante el desarrollo. Pero las variaciones ambientales no se heredan como tales, lo que se hereda es la norma de reacción. Por consiguiente, *directamente*, la variación ambiental como tal no tiene importancia en la evolución de los organismos, ya que, por ejemplo, una variación ambiental en el color, que capacite a un determinado organismo para sobrevivir y reproducirse en un ambiente húmedo, al no transmitirse a los descendientes, se perderá cuando desaparezcan las condiciones de humedad del ambiente. Sin embargo, indirectamente, la norma de reacción del genotipo sí puede afectar la historia evolutiva de la especie, puesto que determina los límites entre los que se moverá la variación ambiental.

## **VARIACIÓN GENÉTICA**

Las variaciones genéticas son producidas por las alteraciones en la estructura de los genes y, por consiguiente, sí son heredables. Dichas variaciones, al igual que las ambientales, pueden afectar la morfología, la fisiología y la conducta del organismo y, además ser de naturaleza cualitativa y cuantitativa. En la mosca *Drosophila*, por ejemplo, se ha detectado una enorme cantidad de variaciones genéticas de todos estos tipos (fig. 4.6).



**Fig. 4.6**  
 Variaciones de origen genético que afectan la morfología de las alas de la mosca del vinagre (*Drosophila melanogaster*).

Estrictamente hablando, ni la variación genética se hereda ni la variación ambiental se adquiere; lo que se hereda siempre es la capacidad para que los caracteres genéticos se desarrollen de una forma determinada, bajo ciertas condiciones ambientales. Cuando la variación consiste en diferencias entre las capacidades, se tiene la variación genética; pero cuando estas se producen dentro de una misma capacidad, está presente la variación ambiental.

Las moscas *Drosophila*, por ejemplo, heredan la potencialidad de desarrollar alas normales rectas, la que puede variar a alas curvas cuando ciertos individuos heredan la potencialidad, cambiada por mutación, de producir ese tipo anormal de alas; o sea, existen diferencias entre potencialidades, y la variación en la forma de las alas es efectivamente genética. Pero la potencialidad alas curvas, no siempre se expresa por igual en el fenotipo, ya que a una temperatura dada las alas pueden ser muy curvas, y a otra temperatura, solo curvas en las puntas; en este ejemplo la variación se da dentro de la potencialidad y es en efecto una variación ambiental.

En muchos organismos se da también la siguiente situación: en determinadas especies, un carácter fenotípico es fijo, independiente de las condiciones ambientales en que vive la especie; sin embargo, en otras especies afines, dicho carácter es sólo uno de los varios que expresa la norma de reacción de ellas.

Por ejemplo, *Rununculus omiophyllus*, tanto en el agua como en el aire, produce siempre hojas anchas trilobuladas, mientras que una especie afin, *R. aquatilis*, presenta este tipo de hojas en el ambiente aéreo, pero cuando está sumergida las hojas son filiformes. En esta última especie ambos tipos de rojas son parte de la norma de reacción del genotipo y tal parece que la potencialidad hojas anchas ha sido “fijada” en el genotipo de *R. omiophyllus*. Tales situaciones nos hacen pensar en la teoría de la herencia de los caracteres adquiridos, hace tiempo refutada por la experimentación científica. Realmente se ha demostrado que casos como el citado, en el que un fenotipo de la norma de reacción se ha incorporado como un carácter hereditario al genotipo de la especie, pueden darse en la naturaleza; pero el mecanismo que lleva a cabo esto, no se explica por la herencia de caracteres adquiridos. Este proceso se denomina *asimilación genética*.

De todo lo antes planteado se deduce que no es tarea fácil distinguir la variación ambiental de la genética únicamente por la observación. Una población del molusco gasterópodo cobo (*Strombus gigas*), por ejemplo, presenta muchas variaciones morfológicas en cuanto a tamaño, esculturación y grosor de la concha. La simple observación de estas variaciones fenotípicas no aclara si se deben a diferencias entre genotipos, o a diferencias por la norma de reacción de cada genotipo, lo que se puede determinar solamente mediante la experimentación.

Si la variación aparece únicamente cuando las condiciones ambientales cambian, pero desaparece al volver las condiciones iniciales, la variación es ambiental. En cambio, si la variación se mantiene, independiente de los cambios ambientales, en todas las generaciones de descendientes, entonces la variación es genética.

## **POLIMORFISMO**

Al hacer el estudio de varias poblaciones de una especie midiendo caracteres cualitativos y cuantitativos, de tipo morfológico, fisiológico o etológico y de naturaleza genética o ambiental, se puede encontrar la

situación siguiente: dentro de las poblaciones, los valores individuales de cada carácter medido presentan variación y, por tanto, ocurre en ellos una intrapoblacional, tal y como sería el caso, por ejemplo, de los caracteres grupo sanguíneo Rh y estatura, en una población humana. Para el primer carácter, de tipo cuantitativo, unos individuos son Rh positivos y otros Rh negativos; mientras que para el segundo, de tipo cuantitativo, determinados individuos miden 1,60; otros 1,62; otros 1,52 y algunos 1,50 m. Esta población queda caracterizada por las frecuencias de cada variante en el caso de los caracteres, cualitativos, o por el valor promedio o media aritmética en el caso de los caracteres cuantitativos, para nuestro ejemplo particular, la población posee 80 % de individuos Rh positivos, 20% de individuos Rh negativos y una estatura promedio de 1,70 m.

Al analizar las diferencias entre poblaciones, para estas frecuencias y valores promedio, se nota que también entre ellas existe variación.

La población del ejemplo posee un 20 % de individuos Rh negativos, pero otras dos poblaciones en cuanto a esta frecuencia, pues presentan valores de 8 y 35 % respectivamente. Igual situación se da para el valor promedio de la estatura; las otras dos poblaciones presentan valores de 1,55 m y 1,68 m, respectivamente.

Esta variación, por tanto, es una *variación interpoblacional* y se suele denominar con más frecuencia *variación geográfica*, pues se asume que las diferencias en frecuencias y valores promedio son provocadas por el hecho de que las poblaciones viven en distintas áreas geográficas, o, en otras palabras, ocupan ambientes distintos que al interactuar con el acervo de genes de las poblaciones producen fenotipos también distintos.

La variación de naturaleza cualitativa dentro de las poblaciones, se presenta de dos formas variantes raras y polimorfismo, atendiendo al valor de su frecuencia.

Ciertas variantes, la mayoría de ellas de origen genético y con efectos deletéreos en el organismo, ocurren en una frecuencia muy baja, menos del 1%.

Tal es el caso, por ejemplo, del albinismo en muchas poblaciones de plantas y animales; del enanismo acondroplásico en poblaciones de aves y mamíferos y de la hemofilia en poblaciones de mamíferos y humanos. Estas variantes, si son hereditarias, se designan como mutantes raros y si por sus efectos son deletéreos sobre el organismo, se eliminan automáticamente de la población; pero como la mayoría son de origen genético, vuelve a surgir de nuevo por mutación. Como este último evento tiene una baja frecuencia de ocurrencia, se comprende el porqué dichas mutaciones raras, también poseen una baja frecuencia de ocurrencia.

De forma general, los mutantes raros no tienen importancia para el desarrollo evolutivo de la especie pues ellos representan una carga genética en la población, por el hecho de que los genes siempre mutan y así pueden suplir la población con la variación necesaria para hacer frente a los cambios ambientales; pero, necesariamente, toda mutación no es ventajosa para el organismo.

Otro tipo de variación cualitativa ocurre cuando cada una de las variantes del carácter está en una frecuencia mayor del 1%. Si dichas variantes constituyen diferentes fenotipos de la norma de reacción de un genotipo, esto constituye un *polifenismo* y cada una de las variantes se designa con el nombre de *feno*; pero si dichas variantes están controladas por las formas alternativas de un gen, es decir, por diferentes alelos, el fenómeno se llama entonces *polimorfismo genético* y cada una de las variantes se denomina *morfo*.

Debe destacarse, sin embargo, la tendencia a llamar polimorfismo a cualquier tipo de variación cualitativa con alta frecuencia, independiente de que esta surja como una consecuencia de la norma de reacción o por diferentes alelos.

Algunos ejemplos de polifenismo se dieron cuando se discutió la variación ambiental y todo lo planteado para la misma es válido también para el polifenismo, ya que este no es más que la variación ambiental cuando los diferentes fenotipos ocurren con alta frecuencia.

El polimorfismo genético ha sido un fenómeno muy estudiado en poblaciones naturales pues brinda la oportunidad de analizar fenómenos evolutivos tales como: cantidad de variabilidad genética, frecuencia de mutaciones, cambios de frecuencia de las variantes por acción de las fuerzas evolutivas, etc., en caracteres relativamente simples, fáciles de medir y de bases genéticas conocidas con poca influencia del ambiente en su expresión fenotípica.

Un polimorfismo genético puede definirse de forma más exacta, como la ocurrencia de una población de variantes discontinuas de origen genético, con una frecuencia tal, que esta no puede ser explicada por la acción exclusiva de la mutación.

Como alta frecuencia de las variantes discontinuas o morfos, se toman los valores iguales o mayores que el 1 %, ya que estos son los que, de forma general, no pueden ser atribuidos a la acción exclusiva de la mutación, por ser esta un evento sumamente raro.

El polimorfismo genético se mantiene en las poblaciones por diversas *fuerzas evolutivas*. A su vez, este se mantiene por dichas fuerzas porque confiere una ventaja adaptativa a la población que lo posee.

En contraposición a una población polimórfica, donde existen varios morfos de un determinado carácter, pueden existir también poblaciones monomórficas, donde sólo existe uno de los morfos de carácter en cuestión y cuya frecuencia es del 100 %.

La ventaja adaptativa del polimorfismo genético se evidencia precisamente cuando se analiza qué sucede ante un cambio ambiental en una población polimórfica y en una monomórfica para determinados caracteres. Por ejemplo, la mariquita de Europa, *Adalio bipunctata* fig. 4.7); es una especie polimórfica para el color; presenta dos formas básicas, negra y roja.

Durante el verano los individuos negros aumentan de frecuencia y cuando llega el otoño, son más abundantes que los rojos. Pero en el invierno las

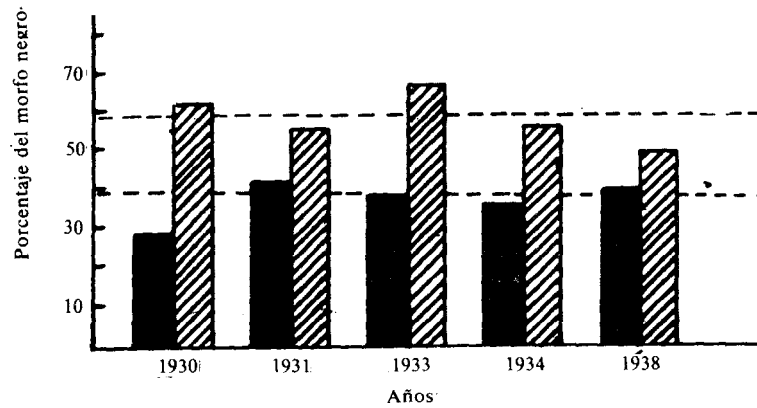
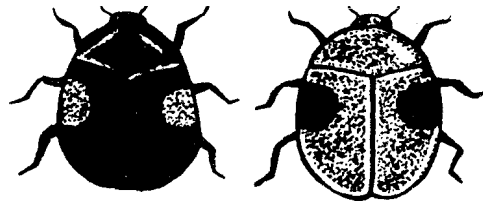
formas negras sufren una alta mortalidad, de tal manera que cuando llega la primavera, su número es mucho menor que la forma roja.

Así, las condiciones del verano favorecen al morfo negro y las del invierno al rojo. Es obvio que la existencia de ambos morfos favorece la supervivencia de la especie durante todo el año y que si esta fuera monomórfica para uno cualquiera de los dos colores, no podría sobrevivir.

Las frecuencias de los diferentes morfos pueden mantenerse más o menos constantes dentro de los lógicos errores de muestreo, o pueden cambiar con el curso de las generaciones, aumentando determinados morfos y disminuyendo otros. En el primer caso se tiene un *polimorfismo balanceado*, ya que se supone que deben existir determinadas fuerzas evolutivas, cuyos efectos, al actuar sobre los diferentes morfos, se compensen unos a otros. En el segundo caso existe un *polimorfismo transitorio*, que perdurará hasta que las fuerzas evolutivas se compensen, o un solo morfo sustituya a todos los demás, lo que trae como consecuencia que la población se haga monomórfica.

El estudio de todo polimorfismo genético, implica tres aspectos fundamentales:

1. Caracterización.
2. Causas de su mantenimiento.
3. Valor adaptativo.



**Fig. 4.7** Polimorfismo genético de la mariquita de Europa (*Adalia bipunctata*). En esta especie existen dos morfos, el negro y el rojo. La figura muestra los porcentajes del morfo negro que existieron en cada uno de los cinco años de estudio cuando las mariquitas se preparaban para invernarse; en primavera (barras negras), en otoño (barras blancas), los promedios del morfo negro en el otoño (O) y en la primavera (P). Durante el verano el morfo negro aumenta su frecuencia y es muy abundante en el otoño; pero en el invierno, por la elevada mortalidad que acompaña a la hibernación, la frecuencia de los negros disminuye, de tal manera que cuando llega la primavera su número es mucho menor que el morfo rojo.

La caracterización del polimorfismo genético conduce, a *nivel fenotípico*, a la descripción de los diferentes morfos, la determinación de sus frecuencias fenotípicas (porcentaje de cada morfo) y el análisis de su variación espacial (entre poblaciones, hábitats, etc.), temporal (entre estaciones, años, etc.) e individual (edad, sexo, etc.). A *nivel genotípico*, la caracterización del polimorfismo genético se hace sobre la base de su determinación hereditaria, llevando a cabo cruces controlados, bajo condiciones de laboratorio y seminaturales o asumiendo la existencia de determinados alelos, que se deducen de los patrones fenotípicos observados. Estos estudios han revelado cinco causas genéticas básicas de los polimorfismos:

1. Un par de alelos.
2. Una serie alélica.
3. Un grupo de genes estrechamente ligados, formando un *supergen*.
4. Ploidias o alteraciones numéricas de los cromosomas.
5. Aberraciones o alteraciones estructurales de los cromosomas.

## VARIACIÓN GEOGRÁFICA

La variación geográfica se refiere a las diferencias en frecuencias y valores promedio de determinados caracteres, entre las poblaciones de una misma especie segregadas en el espacio.

La variación geográfica ocurre prácticamente en todos los grupos de organismos, pero ha sido estudiada de manera especial en: plantas superiores, moluscos, crustáceos, insectos, peces marinos y de agua dulce, anfibios, reptiles y mamíferos.

El origen de la variación geográfica es en su mayoría genético, es decir, no se debe a la norma de reacción del genotipo. Esta característica está apoyada por las observaciones de campo, de laboratorio y por otras observaciones realizadas en zoológicos.

La variación geográfica es de naturaleza adaptativa, pues confiere plasticidad evolutiva a la especie, adecuando al ambiente local a cada una de sus poblaciones. A lo largo y ancho del área de distribución geográfica de una especie, es imposible que las condiciones ambientales sean iguales. Como dichas condiciones varían en el espacio y el tiempo, cada una de las poblaciones de una misma especie se enfrenta con un complejo de condiciones ambientales propias solamente de su localidad. Ante tal situación, cada población desarrolla, a su vez, un complejo de características fenotípicas dadas, controladas por el acervo de genes que la adaptan al ambiente local y esto permite la supervivencia y la reproducción de la población.

Muchos caracteres, con variación geográficas son evidentemente adaptativos, como las coloraciones claras y oscuras según sean las localidades muy soleadas o poco soleadas, el tamaño del pico en las aves, en relación con los diferentes tipos de alimentos que existan en los diferentes hábitat; el número de semillas por plantas según la facilidad o no de dispersión de estas en las distintas localidades y muchos otros casos bien documentados.

Pero una gran cantidad de ejemplos de variación geográfica se refiere a caracteres aparentemente triviales, que no desempeñan ningún papel importante en la adaptación de la población al ambiente local. Tal es, por ejemplo, la diferencia en determinadas coloraciones, las proporciones corporales, la frecuencia de estructuras anatómicas y la presencia o ausencia de órganos, que se dan entre poblaciones de muchas especies de plantas y animales. Para todos estos casos cabe suponer tres criterios acerca de la variación:

1. Es realmente adaptativa, pero no existen datos que lo demuestren.
2. Está asociada por ligamiento o pleiotropía, u otra variación realmente adaptativa, con la que varía conjuntamente.
3. No es adaptativa y su diferenciación entre poblaciones se debe al azar.

Precisamente por adaptar a la población al ambiente local, la variación geográfica representa una *discontinuidad parcial* entre las poblaciones de una especie. Es claro que los apareamientos más exitosos en término de armonía genética, ocurren entre los individuos de la misma población, ya que ellos comparten genotipos que en promedio son los adecuados para las condiciones de su población. Además, el hecho de que las poblaciones se encuentren segregadas en el espacio, hace más probable los apareamientos entre individuos de la misma población, que entre los de diferentes poblaciones.

Por consiguiente, las poblaciones que presentan variación genética quedan a mitad del camino entre una especie ideal, en la cual se da un continuo y total intercambio de información genética y las verdaderas especies entre las que existe una discontinuidad total, pues no tiene lugar el intercambio genético. Este hecho llevo a plantear a los primeros evolucionistas que las poblaciones con variación geográfica podían ser *especies incipientes* teniendo en cuenta que la discontinuidad parcial entre ellas podía hacerse total con el tiempo y convertirse así en auténticas especies.

La existencia de razas es un fenómeno poblacional y bien puede suceder que un individuo cualquiera de una raza X presente muy pocas características de esa raza, cuestión que no es impedimento

para incluirlo en ella. Esto enfatiza el hecho de lo estéril de una discusión referente a si un individuo pertenece o no a una raza. Más adecuado sería indagar qué proporción de características tiene de la raza a la que supuestamente pertenece, y qué proporción tiene de otras razas, puesto que no existen individuos puros racialmente, ni razas puras de forma natural, ya que estas serían homocigóticas para todas sus características genéticas y esta situación solo se ha logrado bajo condiciones controladas de laboratorio y bajo determinados sistemas de apareamiento.

Llevar a la categoría de raza o subespecie a determinados grupos de poblaciones de una especie, es un procedimiento mayormente subjetivo, dado que no existe una regla fija que indique cuándo se produce la variación geográfica suficiente para hacer tal distinción. De todos modos, tales variaciones sí existen objetivamente y, por consiguiente, aunque sea arbitrario, el reconocimiento de una diferenciación intraespecífica permite un mejor análisis del fenómeno de la especie y de su evolución.

Entre los caracteres que con mayor frecuencia varían geográficamente se encuentra coloración, estructuras externas, tamaño y proporciones de órganos, frecuencia de caracteres cualitativos, estructuras citológicas, Órganos internos, procesos metabólicos (excreción de desechos, consumo de  $O_2$ ), caracteres reproductivos y patrones conductuales (canto, cortejo, lucha, etc).

La variación geográfica existe siempre, pero va desde ligeras diferencias entre poblaciones, hasta diferencias tan marcadas que a veces se piensa que los distintos grupos pueden ser especies diferentes. Por lo general, cuando la variación geográfica es bien marcada, un sistemático competente puede subdividir el Conjunto de todas las poblaciones de la especie en grupos más o menos diferentes entre sí, formados por una o varias de dichas poblaciones, a los cuales denomina subespecies o razas.

Los entomólogos de Cuba han distinguido cinco conjuntos de poblaciones para la mariposa *Calisto Sibylla*, y han encontrado suficientes diferencias entre ellos (principalmente morfológicas) para considerarlos como subespecies. Igualmente, los botánicos han encontrado que determinados grupos de poblaciones de la palma miraguano (*Coccothrinax Marihuana*), son lo suficientemente para darles categorías subespecíficas. Sin embargo, las innumerables poblaciones de la Iguana de Cuba (*Cyclura Nubila*), si bien presenta variaciones geográficas que las adaptan a las condiciones locales donde viven, no se han diferenciado lo suficiente como para que un herpetólogo reconozca determinados grupos de poblaciones como subespecies.

Cuando una especie presenta razas bien reconocidas, se dice que es una especie politípica, como la mariposa *Calisto Sibylla*, pero cuando no posee razas o subespecies reconocidas, se denomina entonces especie monotípica, como la iguana. El politipismo se encuentra con mayor probabilidad en formas con una amplia dispersión, o que se han adaptado a diferente hábitat.