

# 3 Genética clásica y molecular

## 1. INTRODUCCIÓN

---

La herencia genética ha cautivado el interés del hombre a lo largo del tiempo. ¿Por qué los hijos se parecen a sus padres o a sus abuelos? ¿Dónde se almacena la información hereditaria? ¿Cuáles son los mecanismos por los que se transmiten características, como el color de los ojos, de la piel o del pelo?

Las respuestas a estas y a otras preguntas son el resultado del esfuerzo de hombres y mujeres que, motivados por el deseo de investigar dieron los primeros pasos para descifrar un asombroso código molecular que controle cada una de las estructuras y funciones de los seres vivos.

### a) Clonación:

Un profundo escalofrío recorre en estos tiempos la inteligencia y la sensibilidad del mundo. ¿Los humanos jugando a ser dioses?

La clonada oveja Dolly, nos estremece no sólo porque implica una revolución de la naturaleza y de la vida, sino porque abre un abismo insondable hacia el futuro. ¿Estaremos a las puertas de la clonación humana?

Después de la revelación del laboratorio escocés de su perturbador experimento, se han oído un sinfín de opiniones, de reglamentaciones, de leyes y un sinfín de opiniones expresadas desde distintos sectores y países de la tierra.

Autoridades estatales, médicos, líderes religiosos y sociales, instituciones diversas, han levantado voces de alerta y manifestado mayoritariamente su rechazo a la clonación humana.

El Vaticano pidió a los gobiernos del mundo que elaboren leyes que la prohíban ya que deshumanizar al hombre es contribuir a su propia clonación. El rabino presidente de la Comisión de Bioética de la Unión de Congregaciones Judías Norteamericanas admitió, al pronunciarse sobre las nuevas tecnologías de clonación, que: "es difícil pensar en algo más cercano al mecanismo bíblico de la creación del hombre, hecho por Dios a su imagen y semejanza".

Llama la atención, sin embargo, lo expresado por un guía espiritual de musulmanes chitas, Mohammad Hussein Falallah: "La clonación no es un sacrilegio. Los hombres no han establecido nuevas reglas, sólo han descubierto nuevas leyes de funcionamiento del organismo, como habían descubierto las leyes de la fecundación in vitro y del injerto de órganos...Si han hecho esos descubrimientos es porque Dios lo ha permitido".

La clonación es la fabricación artificial de un ser (o de un individuo) sin necesidad de fecundación, obtenida implantando en el óvulo una célula viva provista por el código genético ADN del ser clonado.

Pero la oveja Dolly sólo reveló uno de los tantos secretos de la ingeniería genética. ¿Cuántos nuevos descubrimientos ya se han hecho o están a punto de hacerse?

La Organización Mundial de la Salud (OMS), declaró que la clonación humana es éticamente inaceptable, aunque agrega que no debe llevar a una prohibición indiscriminada de todas las formas de clonación y de investigación.

Algunos piensan que no sólo debe ser prohibida la clonación humana en todo el planeta, sino también los experimentos científicos concernientes a la clonación, porque si se sigue adelante por este camino es absurdo pensar que pudiera detenerse. La procreación dejará de ser un hecho privado y se transformará en un hecho confiado al mercado, a las instituciones y a las reglas de quienes las presiden.

Científicos, por su parte, se preguntan si las formas evolutivas desarrolladas hasta ahora por nuestra especie son necesariamente las únicas, las mejores, un paradigma adquirido para la eternidad. La naturaleza no tiene modelos eternos, vive transformándose. No es lógico creer que un determinado modelo evolutivo no pueda ser cambiado. Durante millones de años creímos que las condiciones biológicas de nuestra existencia no era posible intervenirlas.

Los verdaderos poderes del mundo de hoy están en quienes manejan las nuevas tecnologías y estas nuevas leyes de la vida. Habrán constituciones, leyes, dogmas, acuerdos internacionales que prohibirán estos experimentos, pero puede ser demasiado tarde.

Son infinitas las preguntas que surgen y tantas las que por ahora no tendrán respuesta. Sucesos como estos hacen necesario debates profundos que apelan a la ciencia, el derecho, la política y la ética.

## 2. VISIÓN HISTÓRICA

---

Desde la época de Aristóteles, los hombres han sentido curiosidad de saber por qué los hijos son parecidos a los padres y a los abuelos. También se ha preguntado por qué una planta que produce frutos pequeños origina otra planta que produce frutos similares. Estas interrogantes marcaron el inicio del conocimiento sobre la herencia y de la ciencia que, más tarde, sería conocida como la Genética.

La genética nace como una rama de la biología a partir de los primeros experimentos en cruzamientos de plantas realizados por un monje agustino llamado Gregor Mendel, entre los años 1.854 y 1.868.

Con anterioridad a los trabajos de Mendel, aparecieron algunas explicaciones en torno a los mecanismos de la herencia biológica. Estas explicaciones se conocen como postulados premendelianos de la herencia.

### a) Postulados premendelianos de la herencia:

Todas las explicaciones en torno a los mecanismos de la herencia biológica hechos con anterioridad a Mendel resultaron aproximaciones a la verdad, sin pasar del terreno de las suposiciones, ya que carecía de la rigurosidad que debe acompañar a un planteamiento científico. Pero fueron un aporte porque permitieron hilar una secuencia lógica de pensamientos que condujeron finalmente a la elaboración de principios y pensamientos en torno a la herencia biológica; después de una posible explicación, esta era sometida a verificación por los científicos de la época para determinar su grado de veracidad. Así, surgen teorías tales como: el preformismo, la epigénesis, la pangénesis, la herencia de los caracteres adquiridos y el plasma germinal.

El preformismo surge en 1.694 y es producto de un observador con una imaginación muy viva y un microscopio defectuoso. Postulaba que en el interior del espermatozoide existía un pequeño hombrerito preformado al que se le llamó homúnculo, el cual después de la fecundación sólo debía crecer.

Otro grupo de científicos de la época que se hacían llamar ovistas, sostenían que el homúnculo se encontraba en el interior del óvulo, el cual le aportaba todo los nutrientes para su desarrollo posterior. Este pensamiento fue recogido por Swammerdam y Bonet, quienes postularon que en el óvulo estaba encapsulada toda la información de la descendencia de la mujer, una dentro de otra, al igual que una caja dentro de otra caja.

Esta teoría fue aceptada incluso por filósofos de la época quienes añadieron que Dios lo había preformado desde el comienzo de las cosas.

Con el avance y perfeccionamiento de los microscopios se comprobó que lo que parecía un hombrerito es hoy lo que se denomina acrosoma, es decir, una estructura que contiene enzimas, las cuales facilitan la fecundación.

El preformismo dio paso a una nueva teoría: la epigénesis.

1.- Epigénesis: las observaciones realizadas por C. F. Wolff (1.733-1.794) y K. E. Von Baer (1.792 – 1.876), mostraban que en el interior de óvulo y del espermatozoide existía sólo un fluido, lo que les permitió postular que después de la fecundación debía ocurrir una serie de transformaciones de las cuales se formaban los órganos y el embrión.

Von Baer fue el primero en observar un embrión de perro y en descubrir el desarrollo embrionario de un pollo, con lo cual llegó a postular que después de la fecundación, el huevo ya posee una organización compleja que sólo experimenta reordenamientos y que éstos conducen a la formación de un embrión y después de un feto.

2.- Pangénesis: esta hipótesis fue postulado inicialmente por Aristóteles y muchos siglos más tarde adoptada por Charles Darwin como una herramienta que le permitiría explicar las similitudes entre padres e hijos y el proceso de la evolución, por medio de la selección natural.

Darwin sabía que los postulados preformistas eran falsos y trató de explicar la similitud que los padres tienen con sus hijos por medio de una simple especulación que no se basaba en ningún hecho científico, razón por la cual la llamó hipótesis provisional de la pangénesis. Esta hipótesis sostenía que cada órgano y estructura del cuerpo producía pequeños rudimentos o gémulas de ambos progenitores, lo que explicaría la similitud que existe entre padres e hijos.

Posteriormente, experimentos realizados por otros científicos, invalidaron la hipótesis provisional de la pangénesis poco tiempo después de haber sido postulada por Darwin. Estos científicos realizaron transfusiones de sangre entre conejos blancos y negros. Si la hipótesis de la pangénesis era verdad, entonces los conejos que nacieran debían ser manchados negro con blanco. Sin embargo, lo que realmente ocurrió fue que nacieron conejos de un solo color: negros, grises o blancos. Estos resultados permitirán sostener que la hipótesis de la pangénesis era falsa.

Aun cuando se demostró que la hipótesis de la pangénesis era falsa, algunos científicos la adoptaron como parte de la teoría de la herencia de los caracteres adquiridos.

3.- Herencia de los caracteres adquiridos: esta teoría fue postulada por el biólogo francés Jean B. Lamarck y se basa en dos hechos importantes:

- El uso constante de un músculo provoca un mayor desarrollo del mismo, así como la práctica de una cierta actividad refuerza el órgano o estructura que la realiza.
- Existe una tendencia a que los hijos se parezcan a sus padres.

A partir de estos dos hechos es fácil pensar que los cambios ocasionados por el ambiente en el organismo o los caracteres adquiridos se heredan de padres a hijos, incluso si el ambiente no es el mismo que provocó el cambio en los progenitores.

Este biólogo fue el primero en postular una teoría seria sobre la evolución que se conoció como Lamarckismo. Según esta teoría, el cuello de las jirafas se iba alargando a través de las generaciones debido a que trataban de coger las hojas de los árboles que se encontraban más altas. Este alargamiento del cuello, (carácter adquirido) se transmitía a las generaciones siguientes.

4.- Plasma germinal: esta teoría fue postulado por August Weisman quien puso en duda la teoría de tenencia de los caracteres adquiridos.

Este biólogo llama plasma germinal o germinoplasma a las células sexuales o gametos, y somatoplasma al resto de las células del cuerpo o a las células del embrión que originará cada sistema del organismo.

Los cambios que sufre el germinoplasma son estables, mientras que los cambios experimentados por el somatoplasma no lo son.

Con esta teoría Weisman, demostró que el plasma germinal se perpetúa así mismo y que a la vez origina el cuerpo del organismo. Según este postulado, el plasma germinal sería el vehículo que utiliza el somatoplasma para pasar de una generación a otra.

### 3. HERENCIA Y MENDELISMO.

---

La genética maneja hoy conceptos relativos a la herencia que se deben al aporte de las investigaciones realizadas por Gregor Mendel. Sin embargo, en el desarrollo de los principios básicos de la ley de la herencia han contribuido otros muchos científicos que generalizaron y ampliaron los planteamientos mendelianos a un gran número de organismos vivos.

Gregor Mendel nace en 1822 en el pueblo de Heinzendorf, una localidad austriaca que luego formó parte de la ex Checoslovaquia. Sus padres, agricultores, lo acercaron desde pequeño al trabajo con siembras y cultivos.

En 1843, a la edad de 21 años, ingresa al monasterio agustino de Santo Tomás de Brunn en Austria. En dicho monasterio existía un estatuto particular según el cual los monjes debían enseñar ciencias en los establecimientos de enseñanza superior de la ciudad. Por este motivo, la mayor parte de los monjes realizaban experimentos científicos.

Como parte de su formación en ciencias, Mendel fue enviado a estudiar a la universidad de Viena donde tuvo eminentes profesores, entre los cuales se destaca el físico Christian Doppler. Sus estudios en matemáticas y ciencias naturales se extendieron dos años, entre 1851 y 1853.

A su regreso al monasterio, en 1854, inicia una serie de trabajos en plantas. Quería llegar a conocer los principios que regían la transmisión de características de los progenitores a sus descendientes. Estudió una gran variedad de plantas ornamentales y

de árboles frutales en el monasterio; pero sus trabajos más importantes para la genética actual los hizo con la planta de arveja común (*Pisum Sativum*).

Realizó sus estudios en un jardín de 7 m de ancho y 35 m de largo. Cultivó alrededor de 27.000 plantas de 34 variedades distintas, examinó 12.000 descendientes obtenidos de cuyos cruzamientos dirigidos y conservó unas 300.000 semillas.

En 1.865 Mendel terminó su trabajo y se dispuso acrecentar los resultados de sus investigaciones en la sociedad de historia natural de Brunn, entre los días 8 de febrero y 8 de marzo. Sin embargo, sus conclusiones despertaron la curiosidad entre la escasa concurrencia, formada principalmente por astrónomos, botánicos y matemáticos.

El resumen de la conferencia dictada por Mendel se publicó en 1.866, en los anales de la sociedad de historia natural de Brunn. Los ejemplares de la revista fueron enviados a Londres, Berlín, Viena y Estados Unidos.

Dos años más tarde Mendel debía asumir obligaciones que involucraban un cargo superior dentro de la Iglesia, por lo que debió abandonar sus investigaciones. En los cruzamientos realizados por Mendel se aplica toda una simbología que permite entender la transmisión de características desde los progenitores a los descendientes y se sienta las bases para la definición de conceptos clave en la genética clásica.

Aunque los resultados obtenidos por este gran biólogo no despertaron el interés de los científicos de su época; sólo treinta años más tarde, en 1.900, otros biólogos de distintos países redescubrieron en forma independiente los principios mendelianos de la herencia biológica.

#### **a) La simbología Mendeliana:**

Mendel ideó una simbología que le permitió representar y entender los mecanismos que hacen posible la transmisión de las características hereditarias de padres a hijos. Los rasgos estudiados por Mendel tenían siempre dos posibles expresiones fácilmente distinguibles. También usaba dos letras para representar los factores que controla cada característica estudiada. En el tamaño de la planta, "A" representa el gen para tallo alto y "a" el gen que produce un caso enano. La característica dominante se denota siempre con letra mayúscula, la recesiva con la misma letra pero minúscula.

La genética actual, a partir del trabajo de Mendel, ha desarrollado algunos conceptos que son clave para entender los mecanismos de la herencia: fenotipo, genes alelos y genotipo.

1.- Fenotipo: es la apariencia de un organismo. Todo lo que podemos observar y que es la expresión de la información genética.

2.- Genes Alelos: son segmentos específicos del ADN que determinan una característica hereditaria. Cada gen se ubica en uno de los cromosomas que forman el par homólogo, lo que permite su separación en diferentes gametos durante la meiosis.

En los estudios de Mendel, los factores "A" y "a" son alelos porque ambos codifican para la misma característica (tamaño en la planta), aunque con expresiones distintas (alta y enana respectivamente). Además cada gen se ubica en un cromosoma de par homólogo, y están a la misma altura, en un lugar que se conoce como locus.

3.- Genotipo: es la constitución genética de un ser vivo que determina su fenotipo. El genotipo no es observable directamente, aunque sí se puede inferir a partir del análisis de las proporciones fenotípicas. Cuando un organismo tiene genes alelos iguales, se dice que el genotipo es homocigoto (homo = igual). Existen dos tipos de homocigotos: dominantes y recesivos. El primero tiene sólo genes alelos dominantes (AA); el segundo lleva sólo genes alelos recesivos (aa). Cuando el individuo porta genes alelos distintos (Aa), se dice que su genotipo es heterocigoto.

### **b) Primera Ley de Mendel:**

En la época de Mendel, los cruzamientos dirigidos eran una práctica usual para estudiar la herencia. Muchos investigadores no lograron llegar a las mismas conclusiones que Mendel, ya que no utilizaron ni el material idóneo ni la metodología apropiada.

Mendel trabajó con la arveja de jardín (*Pisum Sativum*), una leguminosa que tiene muchas ventajas en los estudios genéticos: produce varias generaciones por año, su estructura floral permite la autofecundación, es lo suficientemente simple como para permitir su manipulación y presenta rasgos claramente observables.

En sus trabajos, Mendel centró su atención en un sólo rasgo cada vez y no en todas las características de la planta, como hicieron otros genetistas de su época. Además, seleccionó siete características de la planta de arveja que se distinguían fácilmente.

Otro aspecto importante en el trabajo de Mendel es que utilizó líneas puras. Obtuvo plantas de arveja con una característica que le interesaba estudiar, por ejemplo, el tamaño del tallo, que puede ser alto o bajo, y las cultivó durante dos años hasta asegurarse de que todos los descendientes tenían la característica analizada.

Luego cruzó dos variedades puras de arveja para la característica elegida, plantas de tallo alto con plantas de tallo enano, y canalizó a la descendencia. Las plantas obtenidas corresponden a lo que Mendel denominó primera generación filial o F1.

Los cruzamientos dirigidos a obtener una característica se denominaron cruzamientos monohíbridos o simplemente monohibridismo, y los individuos de la primera generación se denominan híbridos mendelianos, porque son producto del cruzamiento de dos líneas puras.

Durante los primeros cruzamientos con variedades puras, Mendel se dio cuenta que en la primera generación los híbridos presentaban siempre una sola de las características de sus progenitores; al parecer la otra no se expresaba.

Mendel llamó carácter dominante al rasgo expresado en todos los híbridos de la primera generación filial o F1, y carácter recesivo al que no se manifiesta en la F1.

Después permitió que las plantas de F1 se autofecundaran y analizó la descendencia de la segunda generación filial o F2, con los siguientes resultados: el 75% de los descendientes presentaron el carácter dominante (tallo alto) y el 25% el carácter recesivo (tallo enano), lo que corresponde a una proporción fenotípica de 3:1 en relación a dominantes y recesivos.

Mendel interpretó los resultados de la siguiente manera: si en los cruzamientos de dos líneas puras, en la F1, aparte de ser sólo una de las dos características, se podría inferir que un progenitor transmitió un factor a la descendencia a través de los gametos. Esto explicaría por qué los híbridos se parecían a un sólo progenitor.

Sin embargo, cuando se autofecundan los individuos de F1, aparecen en la F2 las dos características en una proporción 3:1 de lo que se puede deducir que el carácter recesivo también se transmite a la descendencia a través de los gametos, y que durante esta transmisión no hay mezclas.

El análisis de estos resultados permitieron a Mendel postular el principio de la segregación: al cruzarse entre sí los híbridos contenidos en la primera generación, los caracteres antagónicos que poseen se separan y se reparten sin mezclarse entre los distintos gametos, apareciendo luego en la descendencia.

### c) Segunda Ley de Mendel:

Después de analizar cada característica por separado, Mendel realizó cruzamientos que consideraban la herencia de dos características simultáneamente o dihibridismo. Los individuos que se obtienen al cruzar líneas puras para dos características se denominan dihíbridos.

Estos cruzamientos tenían como finalidad determinar si una característica interfería en la manifestación de otra característica. Por ejemplo, ¿la herencia de semillas lisas o rugosas se ve afectada por la herencia del tamaño del tallo de la planta?

Para comprobarlo se cruzaron plantas que producía semillas lisas y de color amarillo con otras que producían semillas rugosas y verdes. En la F1 los descendientes producían semillas lisas y amarillas; es decir, en la F1 igual que en el monohibridismo, sólo aparecen los caracteres dominantes.

Los individuos de F1 se autofecundaron y se obtuvo la F2. De un total de 566 individuos obtenidos en la segunda generación, 315 de ellos producían semillas lisas y amarillas, 101 tuvieron semillas lisas y verdes, 108 dieron semillas rugosas y amarillas, y solamente 32 fueron de semillas rugosas y verdes. Al expresar en proporciones estos resultados se obtiene lo siguiente: 9 : 3 : 3 : 1.



Esta proporción se obtiene sólo si no existen interferencias de ningún tipo en la transmisión de los factores que controlan cada característica observable o fenotípica. En cambio, si el factor que ocasiona semillas lisas se transmitiera junto con el factor que determina el color amarillo, o de igual manera, con el factor que produce semillas rugosas y que determina el color verde, se deberían obtener en la descendencia proporciones cercanas a 3 : 1, lo que significa que el 75% de las plantas producirán semillas lisas y amarillas y el 25% restante serán plantas que produzcan semillas rugosas y verdes. Estas proporciones no se observaron en ninguno de los experimentos realizados por Mendel.

Basandose en sus resultados, este biólogo deduce que los factores hereditarios antagónicos mantienen su independencia a través de las generaciones, distribuyendose al azar en los descendientes.

Esta conclusión se conoce como segunda ley de Mendel e involucra dos aspectos clave:

- Primero, nada determina que los dos factores, dominantes o recesivos, se transmitan juntos a la descendencia.
- Segundo, la combinación de ellos en los individuos F<sub>2</sub>, es al azar.

Mendel, también logró descifrar lo que sus experimentos le decían, gracias a que aplicó las reglas estadísticas en sus estudios. Calculó porcentajes y proporciones que le permitieron comparar resultados y plantear finalmente dos importantes leyes de la genética clásica.

En la actualidad se sabe que esta segunda ley, también llamada ley de la transmisión independiente, no es universal, es decir, no se cumple en todos los organismos y para que ocurra deben darse dos condiciones:

- Los factores mendelianos (los genes) se encuentran en cromosomas distintos.
- Si se encuentran en el mismo cromosoma, deben estar separados por una distancia suficiente para que durante la meiosis se separen en el entrecruzamiento.

Las dos primeras leyes de Mendel constituyen la base de la genética moderna y representan un modelo de razonamiento lógico y de rigurosidad científica que todo investigador debe tener en cuenta. Por esta razón, Mendel es considerado uno de los padres de la genética.

#### **d) Cruzamiento dihíbrido:**

Los cruzamientos dihíbridos consideran dos características simultáneamente. Mendel sabía, a partir de sus estudios monohíbridos, que cada característica estaba controlada

por dos factores. Por esta razón, en cruzamientos dihíbridos el genotipo de cada planta considera cuatro factores o dos pares de genes alelos.

Mendel cruzó plantas de semillas lisas y amarillas (homocigoto dominante) con otras que producían semillas rugosas y verdes (homocigoto recesivo). A partir de estos resultados y de otros cruzamientos dihíbridos, Mendel llegó a deducir que los cuatro factores que determinan dos características, se distribuye en los gametos de manera independiente.

## 4. **LIGAMIENTO**

---

Si pensamos en la gran cantidad de genes que determinan las características hereditarias de los seres vivos y en el número de cromosomas que hay en cada una de sus células, nos daremos cuenta que hay más genes que cromosomas.

En la especie humana se estima que existen unos 100.000 genes que se encuentran ubicados en cuarenta y seis cromosomas. Frente a esto surge una pregunta: ¿Cómo se distribuyen tantos genes en tan pocos cromosomas?

La respuesta es clara: cada cromosoma porta más de un gen, formando los llamados grupos de ligamiento que se transmiten juntos durante la formación de los gametos.

Estos grupos no cumplen la segunda ley de Mendel: no hay transmisión independiente de factores mendelianos o genes.

### **a) Concepto de ligamiento:**

Las primeras evidencias de grupos de ligamiento fueron aportadas en 1906 por Bateson y Punnet, quienes estudiaron la herencia de dos características en la planta de abejas. En este organismo, el color de las flores puede ser púrpura o rojo, y la forma del grano de polen puede ser alargada o redonda.

Estos investigadores hicieron un cruzamiento entre plantas dihíbridas de flores color púrpura y grano de polen alargado, con plantas de flores rojas y grano de polen redondo. Si se cumple la segunda ley de Mendel, en la descendencia deberían aparecer cuatro fenotipos: plantas con flores purpúreas y grano de polen alargado, plantas con flores purpúreas y grano redondo, plantas de flores rojas y grano alargado, y plantas con flores rojas y grano redondo en una proporción de 9:3:3:1 respectivamente.

Sin embargo, esta predicción no se cumplió y al obtenerse los resultados se dieron gran cantidad de plantas con las características de ambos progenitores, y los otros dos fenotipos aparecieron en baja cantidad. Estos resultados permitieron deducir que los genes que controlan las dos características estudiadas se encontraban en el mismo cromosoma, ya que aparecían en mayor cantidad las formas parentales. Además, se puede deducir

que los otros dos fenotipos son producto de entrecruzamiento entre los genes durante la formación de gametos.

En la mayoría de las especies de reproducción sexual, el ligamiento no es completo: los genes tienen la posibilidad de separarse a través del entrecruzamiento. Esto fue demostrado por primera vez por T. Morgan al trabajar cepas dihíbridas *Drosophila Melanogaster*.

En la mosca del vinagre, los genes normales o silvestres que determinan dos características se encuentran en el mismo cromosoma, se dice entonces, que están en acoplamiento y se representan ++/ a b. Si en cada cromosoma homólogo hay un gen silvestre y un gen recesivo, se dice que están en repulsión. Esta situación es representada por +a /+b.

El entrecruzamiento explica la separación de los genes dominantes que se encuentran en acoplamiento y la aparición de formas recombinantes. La intensidad de la recombinación dependerá de la distancia a la que se encuentran los genes dentro del mismo cromosoma. Si los genes están muy juntos, se transmitirán ligados; si se encuentran muy separados, se transmitirán independientemente.

#### **b) Elaboración de mapas cromosómicos:**

A partir de los resultados obtenidos por Morgan, los científicos se interesaron por saber cuál era el lugar exacto en el que se encontraban los genes dentro de los cromosomas.

A través de la elaboración de los mapas genéticos se puede establecer la ubicación exacta de los genes en los cromosomas. Estos mapas tienen como objetivo representar gráficamente las distancias a las que se encuentran los genes en cada cromosoma.

En eucariontes, la distancia entre los genes se puede determinar a través de cruzamientos experimentales, calculando el porcentaje de individuos que se originan como producto del entrecruzamiento en la meiosis, es decir, por el porcentaje de recombinantes. Así las distancias entre los genes se expresan en porcentajes de recombinación.

Un valor de 1 % de recombinación o entrecruzamiento significa que los genes están ubicados a una distancia expresada en una unidad llamada centimorgan o una unidad de mapa del mismo cromosoma.

Un método común para elaborar mapas genéticos en eucariontes, es medir la frecuencia de recombinación entre tres pares de genes que intervengan en un sólo cruzamiento. Este tipo de cruzamiento recibe el nombre de entrecruzamiento de tres puntos.

En un cruzamiento de tres puntos, los genes pueden sufrir más de un entrecruzamiento por la posición que tienen en el cromosoma.

Como regla general, cuando participan tres pares de genes se deberían producir ocho recombinaciones, (23 es igual a ocho combinaciones). Si ocurre un sólo entrecruzamiento, se origina un simple recombinante; si hay dos entrecruzamientos, se denomina un doble entrecruzamiento y de esta forma se separa al gen que se encuentra en el medio.

Se ha observado que la frecuencia de dobles entrecruzamientos es baja, porque resulta muy difícil separar al gen que se encuentra en el medio de los otros dos genes. Por esta razón, los dobles entrecruzamientos se producen en menor proporción que la esperada.

uller designa como coeficiente de coincidencia (C) a la relación existente entre la frecuencia observada y la frecuencia esperada de dobles recombinantes. Se calcula con la siguiente fórmula:

Al de la ocurrencia de un doble entrecruzamiento interfiere en la producción de otros dobles entrecruzamientos en un lugar muy cercano, lo que se denomina interferencia (I). Debido a que se trata de frecuencias, el valor máximo que puede tener es la unidad (1).

La coincidencia y la interferencia son fenómenos complementarios, lo que se expresa en la siguiente ecuación:

$$C + I = 1$$

Si se desea calcular la interferencia, se despeja de la fórmula y se obtiene:

$$I = 1 - C$$

$$C = \frac{\text{frecuencia de entrecruzamientos observados}}{\text{frecuencia de entrecruzamientos esperados}}$$

### c) Un mapa del genoma humano:

El sueño de muchos genetistas ha sido conocer la secuencia de nucleótidos del ADN y diseñar mapas que permitan ubicar los genes en los cromosomas. Ésto con la esperanza de identificar la ubicación de genes defectuosos en los cromosomas y poder aplicar terapias que apunten a reemplazarlos o modificarlos. Esta tarea determinó el comienzo de un gran trabajo llamado proyecto genoma humano, en el cual fueron involucrados científicos de todo el mundo.

Es importante considerar que esta metodología de trabajo nos permite estudiar las bases moleculares de determinan la esencia de un ser humano, de manera que los cambios y alteraciones que se produzcan en el ADN se transmitirán a las generaciones futuras. Por esta razón, es imprescindible que las investigaciones acerca del material hereditario se realicen en un marco de estrictas normas éticas y morales, y respeto a los planteamientos de la Iglesia, porque existe la posibilidad de causar un daño que sería mayor a los beneficios obtenidos.

## 5. DETERMINACIÓN DEL SEXO.

---

En el inicio del siglo XX, y como resultado del descubrimiento de algunos mecanismos que explicaban la continuidad de la vida, surge una nueva interrogante: ¿qué determina en un nuevo ser vivo que sea macho o sea hembra?

Los primeros estudios asociaron el sexo de un individuo a la presencia de un par cromosómico específico que formaba parte del set completo. Las investigaciones posteriores establecieron que este par corresponde a los cromosomas sexuales. El resto de los cromosomas se conocen como autosomas o cromosomas somáticos y no se relacionan directamente con determinación del sexo.

En los machos de un gran número de especies, los dos miembros de los cromosomas sexuales son de diferente forma y se definen con las letras XY. En las hembras, los miembros del par homólogo son iguales y se denotan como XX. Cuando un organismo presenta el par sexual XY es heterogamético, ya que produce dos tipos de gametos: unos que portan sólo el cromosoma X y otros que llevan sólo el cromosoma Y.

### a) Determinación del sexo en especies:

Después de ser identificados los cromosomas sexuales, los investigadores centraron sus esfuerzos en esclarecer el mecanismo por el cual este par homólogo determina el sexo de algunas especies.

### b) Determinación del sexo en *Drosophila melanogaster*:

En esta especie, el macho tiene los cromosomas X e Y y la hembra tiene cromosomas X.

La presencia de cromosoma Y sólo determina fertilidad: el fenotipo sexual está controlado por el equilibrio entre el número de cromosomas X y el número de juegos de autosomas, lo que se expresa a través de la siguiente relación:

Cuando esta relación es igual a 1, el individuo es hembra; si el coeficiente es 0,5, es macho. Cuando oscila entre 0,5 y 1, el individuo es de intersexo. Si el valor es superior a 1, el individuo es una metahembra ; y cuando es inferior a 0,5, es metamacho. En estos dos últimos casos, los individuos son estériles.

### c) Determinación del sexo en una especie humana:

Las mujeres poseen dos cromosomas X y los varones un cromosoma X y un cromosoma Y.

A diferencia de *Drosophila melanogaster*, el cromosoma Y en la especie humana determina masculinidad y es necesario para el desarrollo del fenotipo normal del hombre.

En la actualidad se ha descubierto la presencia de un gen en el cromosoma Y que inicia la determinación del sexo masculino y que recibe el nombre de factor diferenciador del testículo o gen TDF.

### d) Determinación del sexo en aves, mariposas y polillas:

$$\text{Fenotipo sexual} = \frac{X}{Y}$$

En estas especies el macho es homogamético (XX) y las hembras son heterogaméticas (XY o XO). En el estudio de estos organismos se utiliza también el llamado sistema Abraxas que señala al macho como ZZ y a la hembra como ZW o ZO.

### e) Determinación del sexo en abejas y hormigas:

En estas especies, el mecanismo de determinación del sexo recibe el nombre de haplodiploidía, ya que los individuos diploides son hembras y los individuos haploides son machos. Los machos se desarrollan en óvulos no fecundados; las hembras lo hacen en óvulos fecundados.

## 6. HERENCIA LIGADA AL SEXO.

---

Existen características determinadas por genes que se encuentran en cualquiera de los dos cromosomas sexuales: X o Y. Por esta razón, las proporciones que se obtienen en la descendencia, así como los mecanismos por los cuales se heredan, cambian respecto de los genes que encuentran en los cromosomas somáticos o no sexuales. Este tipo de herencia se denomina herencia ligada al sexo y ha sido estudiada ampliamente en varios organismos como la mosca del vinagre (*Drosophila melanogaster*) y en el hombre.

### a) Herencia ligada al sexo en *Drosophila melanogaster*:

El descubrimiento de los genes ligados al sexo en *Drosophila melanogaster* fue hecho por T. H. Morgan en 1.910.

La metodología experimental utilizada por este biólogo revela la rigurosidad científica y la capacidad de interpretación de los resultados obtenidos que debe poseer un investigador. Durante sus investigaciones seleccionó y crió moscas de ojos rojos. Dentro de ésta cepa encontró una variedad con ojos blancos, las que aisló y crió hasta obtener una cepa pura para el color de ojos blancos, es decir, una cepa donde sólo existen genes para este color de ojos.

La forma clásica antes de investigar cómo se hereda una característica, en este caso el color de ojos de las moscas, es hacer cruzamientos dirigidos y analizar el número y tipo de descendientes.

En sus trabajos, Morgan realizó cruzamientos entre machos de ojos blancos con hembras de ojos rojos. En la primera generación filial o F1, todos los individuos de ambos sexos tenían ojos rojos. Cuando las moscas de F1 de ojos rojos se cruzan entre sí, el 25% de los descendientes de la generación filial o F2 presenta ojos blancos y el 75% restante ojos rojos. Estos resultados permite inferir que la característica de color de ojos está controlada por dos genes alelos, en donde el gen que determina el color rojo es dominante sobre el gen que determina el color blanco.

Si se analiza el sexo y color de ojos de los individuos de la F2, se puede comprobar que todas las hembras son de ojos con coloración roja, mientras que sólo la mitad de los machos es de ojos color rojo y la otra mitad de color blanco.

Cuando se hace el crecimiento recíproco, es decir, cuando se cruzan machos de ojos rojos con hembras de ojos blancos, las proporciones en F1 cambian: todas las hembras son de ojos rojos y todos los machos de ojos blancos. Al cruzar alguno de los machos de F1 de ojos blancos con alguna de las hembras F1 de ojos rojos, se obtiene la F2. En esta generación, la mitad de las hembras es de ojos rojos y la mitad de ojos blancos. En los machos de esta generación la distribución del color de ojos es igual a la obtenida en las hembras.

Las moscas de ojos blancos tienen genes puros para ese carácter, ya que generan solamente descendencia con ojos blancos. En cambio, las moscas hembras de ojos rojos pueden tener genes para ojos rojos o blancos, ya que la descendencia obtenida de ellas presenta las dos características.

La herencia ligada al sexo en la *Drosophila melanogaster* sigue una herencia cruzada, ya que las proporciones varían según el sexo del individuo que porta el gen. Así, los caracteres parecen alternarse o cruzarse de un sexo al otro al pasar de una generación a la siguiente. Éste es el modo de transición seguido por el cromosoma X, ya que sólo las hijas reciben un cromosoma X del padre; la madre transmite un cromosoma X a los hijos

e hijas en igual proporción. Esta distribución explica los resultados obtenidos por Morgan durante sus experimentos.

#### 1.- Los trabajos de Morgan con *Drosophila melanogaster*

La mosca del vinagre, denominada científicamente como *Drosophila melanogaster*, es una mosca pequeña y cosmopolita, es decir, está ampliamente distribuida en diferentes lugares.

El desarrollo de dicha mosca tiene un período de embriogénesis y una sucesión de estados navales que da lugar a la mosca adulta. El ciclo completo desde el huevo al adulto demora entre nueve y diez días, a 25° C y un 60% de humedad.

Estas moscas poseen características externas claramente observables. Una de ellas es el color de ojos. El color natural o silvestre es rojo, pero hay una serie de variantes en esta característica hereditaria.

En 1910 Morgan estudió esta característica y observó que algunas moscas tenían ojos de color blanco. A través de sus investigaciones logró determinar que ese rasgo estaba ligado al cromosoma X.

#### **b) Herencia ligada a los cromosomas sexuales en el hombre:**

La herencia ligada al sexo se debe a que los genes se ubican en cualquiera de los dos cromosomas sexuales: X o Y. En el hombre se distinguen rasgos hereditarios ligados al cromosoma X y rasgos ligados al cromosoma Y. Las proporciones obtenidas en la descendencia variarán si el gen en cuestión se ubica en uno o en otro cromosoma sexual.

#### 1.- Herencia de genes ligados al cromosoma X

En el hombre se han definido más de doscientos rasgos cuyos genes se ubican en el cromosoma X. Algunos ejemplos de anomalías hereditarias son: atrofia óptica o degeneración del nervio óptico, glaucoma juvenil, estenosis mitral del corazón, discromatopsia, hemofilia, y algunas formas de retardo mental.

#### 1.1.- Discromatopsia o daltonismo

Es una alteración en la percepción de los colores que consiste en la incapacidad de distinguir el rojo del verde. La perfección de los colores está a cargo de un grupo de células nerviosas ubicadas en la retina llamadas conos. Existen tres clases de conos que contienen distintos pigmentos, de origen proteico, los cuales absorben la luz de distinto color. Hay conos que absorben la luz azul, la roja y la verde. Los genes para los pigmentos que absorben la luz roja y verde se encuentran en el cromosoma X, por lo que su herencia está ligada al sexo del individuo. Los genes de los pigmentos que absorben la luz azul se encuentran en el cromosoma número siete, por lo que su herencia es autosómica o no ligada al sexo.



Un hombre incapaz de distinguir el rojo del verde, porta un gen recesivo alterado en el cromosoma X que transmitirá a sus hijas. Debido a que el gen es recesivo, las mujeres que llevan un cromosoma X con el gen alterado no presentan daltonismo, pero son portadoras. Ellas lo transmitirán a la mitad de sus hijas que serán portadoras y a la mitad de sus hijos que serán daltónicos.

### 1.2.- Hemofilia

Es una enfermedad que se caracteriza por la incapacidad de la persona para coagular la sangre, lo que causa hemorragias frecuentes frente a cualquier herida.

A nivel molecular, la hemofilia es una alteración de las reacciones que conducen a la formación de fibrina que, junto a los elementos figurados en de la sangre, forma un tapón en la herida. Durante estas reacciones interviene en factores proteicos que participan en la transformación de un precursor en otro. Los hemofílicos no fabrican el factor VIII y IX de la coagulación, con lo que la serie de reacciones no se completa ni sintetiza fibrina.

La ausencia de estos factores proteicos se debe a la acción de un gen recesivo ligado al cromosoma X. El mecanismo de su herencia es similar al del daltonismo.

### 2.- Herencia de genes ligados al cromosoma Y

Existen otros genes ligados al cromosoma Y, por lo que se presentan exclusivamente en el grupo masculino. Estos genes y los rasgos hereditarios que determinan se denominan holándricos.

Algunos ejemplos son, los genes que controlan la pilosidad de las orejas, y el factor de diferenciación testicular (TDF).

### 3.- Variaciones de la herencia ligada al sexo.

Los cromosomas sexuales X que sí tienen distintas características: forma, tamaño y zonas de aparcamiento. Por el hecho de que se aparean durante la meiosis, se deduce que poseen zonas homólogas. Los genes que se encuentran en estas regiones se denominan rasgos influidos por el sexo. Si la expresión del gen es cero en un sexto, se dice que es un rasgo limitado por el sexo.

## 7. INTERACCIONES GÉNICAS.

---

Después que los principios de la herencia fueron redescubiertos en el año 1.900, se realizaron diversos experimentos con el fin de probar su validez. Con estos estudios se comprobó que los genes que se encontraban en el mismo locus, en un par de cromosomas homólogos (genes alelos) o en locus distintos (genes no alelos), podrían influir en la herencia de un rasgo. Estas interacciones se denominan interacciones génicas y pueden ser de dos tipos: alélicas y no alélicas.

### a) Interacciones alélicas:

Los genes alelos, es decir, aquellos que se encuentran en el mismo locus en los cromosomas homólogos, pueden interactuar de diversas maneras y generar distintos mecanismos de herencia con dominancia, recesividad, herencia intermedia, codominancia y series alélicas.

1.- Dominancia: Es un tipo de interacción alélica en dónde uno de los genes presente en alguno de los dos cromosomas homólogos se expresa y, a la vez, enmascara al gen que se encuentra en el mismo locus del otro cromosoma homólogo. El gen que enmascara se llama gen dominante y el enmascarado gen recesivo. En los experimentos de Mendel, al cruzar dos líneas puras, los híbridos obtenidos expresaban uno de los rasgos de sus progenitores que correspondía a la expresión del gen dominante.

2.- Recesividad: Mendel siguió haciendo cruzamientos con líneas puras y observó que una de las características consideradas desaparecía en la F1, o se veía enmascarada, para luego desaparecer en un 25% de la descendencia de F2. En este caso se dice que tanto la característica heredada como el factor o gen que controla, son recesivos.

3.- Herencia intermedia: Experimentos posteriores realizados en la planta *Mirabilis Jalapa*, dieron resultados diferentes a los obtenidos por Mendel. Al cruzar una planta de la línea pura, que produce flores rojas, con una planta de línea pura que produce flores blancas, se obtiene en la primera generación plantas de flores rosadas, es decir, un rasgo intermedio al de los dos progenitores puros. Cuando las plantas de flores rosadas se cruzan entre sí, la F2 resultante produce un 25% de plantas de flores rojas, un 50% de flores rosadas y un 25% de flores blancas, con lo que se obtiene una proporción del color de las flores. Estos resultados se producen si uno de los miembros del par alelo para el color de las flores ejerce una dominancia incompleta sobre el otro miembro del par alelo. Otros rasgos con dominancia incompleta son la braquidactilia y la anemia falciforme.

4.- Codominancia: Este tipo de interacción se dilucidó estudiando la herencia de los grupos sanguíneos en el hombre. En la especie humana se distinguen cuatro grupos sanguíneos: A, B, AB y O. Cuando uno de los progenitores es del grupo A y el otro del grupo B, el hijo puede ser del grupo AB, ya que los genes que determinan los grupos sanguíneos A y B se expresan de igual manera en el nuevo individuo, lo que se conoce como codominancia.

5.- Series alélicas: La mayoría de los genes alelos se pueden presentar en más de dos formas alternativas constituyendo las llamadas series alélicas. En ellas existen muchas variantes dentro del mismo par de genes, aunque un organismo diploide sólo puede presentar dos variantes de los genes que componen la serie alélica. Un ejemplo, es el color del pelaje de los conejos, entre otros.

## b) Interacciones entre genes no alelos:

Las interacciones entre estos genes pueden darse en distintos niveles, distinguiéndose por ello fenómenos de epistasia, pleiotropía, genes modificadores y elementos genéticos transponibles.

1.- Epistasia: Es un tipo de interacción a nivel del producto de los genes no alelos. En una vía metabólica donde intervienen distintas enzimas, cada una de ellas transforma un sustrato en un producto, de manera que el compuesto final se obtiene por acción de varias enzimas. Cada una de estas está determinada al menos por un gen. Si uno de los genes que codificada para alguna de las enzimas sufre una mutación y cambia, producirá una enzima defectuosa y el producto final no se obtendrá. El efecto enmascarador sobre el fenotipo que tiene un gen sobre otro gen no alelo se denomina epistasia. En ésta son los genes: epistático uno y otro hipostático. El gen epistático, es el que enmascara el efecto del otro gen. Se distinguen distintos tipos de epistasia: dominante, recesiva, doble dominante y doble recesiva, y en cada uno de ellos, las proporciones clásicas se ven alteradas.

1.1.- Epistasia dominante: Se produce cuando el gen dominante es epistático sobre otro gen no alelo a él. En esta interacción las proporciones mendelianas para un dihibridismo de 9: 3: 3:1 se alteran y se obtienen 12: 3: 1. Un ejemplo clásico de este tipo de interacción ocurre al cruzar dos variedades puras de gallinas de plumaje blanco: Leghorn y Wyandotte.

1.2.- Epistasia recesivo: En este tipo de interacción un gen recesivo actúa como gen epistático sobre otro gen no alelo, a tal punto que la proporción 9:3:3:1 se ve alterada y reemplazada por 9:3:4. Un ejemplo típico es el color del pelaje del ratón.

1.3.- Epistasia doble dominante: En esta interacción, los genes presentes en los dos locus que intervienen en la característica, serán epistáticos en condición dominante. La proporción mendeliana es reemplazada por 15:1.

1.4.- Epistasia doble recesiva: Para que se produzca, los genes que actúan como genes epistáticos deben estar en condiciones recesivas. La proporción clásica está cambiada por 9:7.

2.- Pleiotropía: Es un tipo de interacción entre genes no alelos, que ocurre cuando la acción o cambio de un sólo gen provoca la aparición de muchos fenotipos distintos. Ejemplo de ello es la anemia falciforme y la fenilcetonuria.

3.- Genes modificadores: Son los que afectan expresión de un gen diferente o no alelo. Un ejemplo de este tipo de interacción se observa en el color y distribución del manchado de los ratones.

4.- Elementos genéticos transponibles: Hasta 1.960, se pensaba que los genes ubicados en los cromosomas eran estables e inmóviles, ya que se podían hacer mapas de

su ubicación. Sin embargo, en 1.947, B. Mc Clintock identificó un grupo de genes que llamó elementos genéticos controladores. En la actualidad se le denomina transponibles, elementos genéticos transponibles o genes saltarines. Uno de estos genes es un fragmento de ADN que puede moverse por todo el material hereditario de un organismo contenido en una célula. Este movimiento ocasiona cambios en el material hereditario que se traduce en la síntesis de distintos polipéptidos, lo que a su vez genera distintos fenotipos.

## 8. HERENCIA POLIGÉNICA.

---

Existen muchas características que están controladas por más de un gen, es decir, su fenotipo se debe a un efecto aditivo de los genes que determinan la característica. El término poligen (poli = varios) fue acuñado por primera vez por Mather en 1.954 para referirse a este tipo de genes.

Muchos científicos contribuyeron al conocimiento de esta herencia, entre los que se encuentran Hermann Nilsson-Ehl y Davenport.

En la herencia poligénica, cuanto más genes estén involucrados en una característica, con mayor claridad se expresará el rasgo en cuestión. En este tipo de herencia los rasgos tienden a expresarse de acuerdo a la distribución normal. Muy pocos individuos presentan algunas de las dos características paternas y una gran cantidad poseen características intermedias, las que pueden mostrar todo el abanico de posibilidades fenotípicas.

La variación que un rasgo presenta en este tipo de herencia es continua.

a) Variación continua:

En esta forma de variación, los organismos exhiben fenotipos que cambian dentro de ciertos límites. En la estatura, por ejemplo, la mayoría de las personas miden entre 1,45 m y 1,85 m, con intervalos de diferencia de 5 cm de estatura.

La hembra *Drosophila melanogaster* puede depositar desde unos pocos hasta varios cientos de huevos y la mazorca de maíz puede tener desde pocos a muchos cientos de semillas. Los rasgos que muestran variación continua son llamados también caracteres cuantitativos o métricos, ya que las diferencias entre los organismos se pueden medir y son de pequeña magnitud.

Los rasgos de variación continua se distribuyen según una curva en forma de campana llamada distribución normal, en donde se encuentran individuos con características extremas y una gran cantidad en el centro, con características intermedias entre los dos progenitores.

A principios del siglo XX, los genetistas de la época se preguntaron si los caracteres de variación continua eran hereditarios y, caso de serlo, si se regirán por las leyes de la herencia postuladas por Mendel. La solución a este interrogante llegó con los experimentos de W. Johannsen en 1.903, G. Udny Yule en 1.906, H Nilsson-Ehle y M. East en 1.909.

os estudios demostraron que los rasgos estudiados por Mendel son de variación discontinua, ya que se observa sólo una de las dos clases de fenotípicos claramente distinguibles. En el hombre, los grupos sanguíneos A, B y O presentan esta distribución.

b) Comparación entre herencia poligenética y monogenética:

Se pueden establecer varias diferencias entre estos dos tipos de herencia. En la herencia poligenética, los rasgos son de variación continua, en cambio, en la herencia monogenética o mendeliana, los rasgos son de variación discontinua.

En herencia poligenética, intervienen varios genes (poligenes) o más de un locus génico; en cambio, en la herencia monogenética intervienen dos genes alelos o un sólo locus.

Las investigaciones revelan que en herencia poligenética el ambiente juega un papel importante; en cambio en la herencia monogénica el ambiente no es importante.

El estudio de los rasgos controlados por poligenes necesita un análisis estadístico, en tanto que los rasgos de variación discontinua se interpretan usando solamente proporciones.

## 9. HERENCIA Y VARIACIÓN.

---

Es innegable que un animal bien alimentado frente a otro desnutrido tendrá una mayor talla corporal; o que un niño que recibió durante su niñez mayor estimulación, posee un coeficiente intelectual mayor al de un niño que durante la misma etapa de desarrollo no la recibió. Estos ejemplos dejan de manifiesto el importante papel del ambiente en la expresión de las características hereditarias.

También hay un componente genético que determina nuestro genotipo. Ninguna forma de vida puede ser más de lo que su patrimonio genético le permite. La adecuada alimentación y estimulación, en el caso del niño, sólo lograrán desarrollar al máximo las potencialidades genéticas que cada individuo posee.

a) Genotipo y Fenotipo:

W. Johassen que utilizó en sus trabajos judías verdes, las separó en dos grupos: los livianos, cuyo peso variaba alrededor de quince cg y los pesados, con noventa cg. Permitted que ocurriera la autopolinización entre los miembros de cada grupo, con el fin de asegurarse de que eran líneas puras para cada característica. Después las separó en dos grupos: las plantas que producían semillas livianas y las que producían semillas pesadas.

En cada grupo, durante una serie de generaciones, permitió la autopolinización, después pesó las semillas obtenidas. Los resultados revelaban que había pequeñas diferencias dentro de cada grupo (intragrupales) y grandes diferencias entre grupos (intergrupales). Esto le llevó a deducir que las diferencias intragrupo se debían al ambiente, ya que todos

los individuos tenían la misma constitución genética. En cambio, las diferencias intergrupo se debían a las diferencias en la información genética.

A partir de esta información, W. Johassen acuñó los términos genotipo y fenotipo.

El genotipo es la constitución genética de un organismo representada por todos los genes que posee como miembro de una especie particular.

El fenotipo es una característica observable, identificable e individualizable del organismo, que expresa un genotipo en un ambiente determinado.

Las características fenotípicas de un organismo no están determinadas sólo por la información genética o genotipo, también influye el ambiente. Esta conclusión se representa en la siguiente ecuación:

$$\text{Fenotipo} = \text{genotipo} + \text{ambiente}$$

Con esta simple relación se puede explicar las diferencias observables entre los gemelos. Debido a que tienen el mismo genotipo, el único factor que puede causar diferencias es el ambiente.

b) Norma de reacción:

Es la capacidad que tiene un genotipo de dar fenotipos distintos en ambientes diferentes.

Un ejemplo se observa en la planta acuática *Ranunculus aquatilis* que crece en las orillas de algunas lagunas. Cuando está sobre la superficie de la tierra, sus hojas son enteras. Si esta misma planta se sumerge en el agua, pierde las hojas enteras y las reemplaza por otras filamentosas que le permiten captar mejor la luz solar. Este fenómeno se denomina norma de reacción o plasticidad fenotípica, y es de gran importancia para la adaptación de las especies.

## 10. PENETRACIÓN Y EXPRESIVIDAD.

---

En la naturaleza, muchos organismos que tienen un genotipo no expresan el fenotipo esperado, o lo hacen en grados diferentes en los individuos de la población. Estos fenómenos se conocen como penetración y expresividad de un gen en la población.

La penetración de un gen es el porcentaje de individuos de la población que muestran el fenotipo esperado, de acuerdo al genotipo que poseen.

La expresividad de un gen es el grado en que se manifiesta el fenotipo en los individuos de la población.

Ejemplo típico de penetración y expresividad es la mutación dominante llamada Lobe (L) en *Drosophila melanogaster*. Esta mutación provoca una reducción en el tamaño de la mosca. La penetración del gen es del 75%.

Existen genes que tienen penetración y expresividad completa. Mendel estudió estos factores en su arveja, y vio que todos los individuos de la población que portan un genotipo determinado muestran el fenotipo respectivo. La expresión es completa porque no existen gradaciones de ese fenotipo.

## 11. HERENCIA CITOPLASMÁTICA.

---

Los principios de la herencia postulados por Mendel han sido aplicados en todos los organismos: procariontes y eucariontes. En estos últimos, los eucariontes, se han construido mapas genéticos que muestran la ubicación de los genes en los cromosomas.

Las investigaciones demuestran, sin embargo, que no todos los genes están ubicados en el núcleo. También hay información hereditaria en el citoplasma, la que se denomina información extra nuclear o citoplasmática. En estos casos, la descendencia presenta cambios de expresión en la proporción esperada.

Un biólogo realizó estudios polinizando flores, con el polen obtenido de otras plantas de la misma especie y observó que la descendencia siempre presentaba el rasgo de la planta que recibía el polen. Este resultado le permitió inferir un efecto materno en la herencia de caracteres. La explicación posible para esta situación es que la ovocélula, el gameto femenino, puede transmitir a su descendencia características controladas por material hereditario ubicado en el citoplasma; de ahí el nombre de este tipo de herencia.

## 12. GLOSARIO

---

- ADN (ácido desoxirribonucleico) Un ácido nucleico compuesto de dos cadenas polinucleotídicas que se disponen alrededor de un eje central formando una doble hélice, capaz de autorreplicarse y codificar la síntesis de ARN. Lugar donde esta "depositada" la información genética. Ácido nucleico que funciona como soporte físico de la herencia en el 99% de las especies. La molécula, bicatenaria, esta formada por dos cadenas antiparalelas y complementarias entre si. Su unidad básica, el nucleótido, consiste en una molécula del azúcar desoxirribosa, un grupo fosfato, y una de estas cuatro bases nitrogenadas: adenina, timina, citosina y guanina.

- Alelo (del griego allelon = "el uno al otro", recíprocamente): Formas alternativas de un gen, se hereda separadamente de cada padre (p. ej. en el locus para el color de ojos puede haber un alelo para ojos azules o uno para ojos negros). Uno o más estados alternativos de un gen.
- Antígenos (del griego anti = contra; genos = origen): Moléculas, generalmente extrañas al organismo receptor, que inician la producción de anticuerpos, generalmente son proteínas o combinaciones de proteínas con polisacáridos.
- Autosoma (auto forma prefijada del griego autos = uno mismo; soma = cuerpo): Cromosoma que no interviene en la determinación del sexo. El genoma humano diploide consiste en 46 cromosomas compuestos de 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales (X e Y).
- Braquidactilia (del griego brakhys = corto; dactylos = dedos): Característica producida por un alelo de tipo dominante cuya presencia determina que la segunda y tercera falange de los dedos sean más cortas y por consiguiente los dedos son anormalmente cortos.
- Centimorgan (cM, en honor de Morgan por sus trabajos en genética) Unidad de medida de la frecuencia de recombinación. Un centimorgan es igual al 1% de probabilidad que un marcador ubicado en un locus se separe, por crossing over, de otro marcador que se encuentra en un segundo locus en una generación. En seres humanos un centimorgan equivale a un promedio de un millón de pares de bases.
- Código genético: Las secuencias de nucleótidos (tripletes) que representan a los aminoácidos a introducir en una molécula durante la síntesis proteica. La secuencia de nucleótidos del ADN puede utilizarse para predecir la secuencia del ARNm y por ende la secuencia de aminoácidos.
- Clon (del griego klon = retoño): Grupo de células o individuos originados de un solo progenitor, por reproducción asexual o por manipulación biotecnológica. Uno de los miembros de dicho origen.
- Clonación: En la tecnología de ADN recombinante, los procedimientos para la manipulación del ADN que permiten la producción de múltiples copias de un gen o segmento de ADN se conocen como "clonación del ADN". El proceso de producción asexual de un grupo de células u organismos (clones), genéticamente idénticos.
- Cromosomas (del griego khroma = color; soma = cuerpo): Estructuras del núcleo de la célula eucariota que consiste en moléculas de ADN (que contienen los genes) y proteínas (principalmente histonas).



- Cromosomas sexuales: Los cromosomas que determinan el sexo de un organismo. En humanos, la mujer tiene dos cromosomas X y el hombre un cromosoma X y otro Y más pequeño.
- Diploide (del griego di= doble; ploion= nave): organismo o fase nuclear que tiene los dos juegos de cromosomas. Numero cigótico de cromosomas (2n), por oposición al número gamético (n) o haploide.
- Doble hélice: La forma que toman las dos hebras de ADN cuando se encuentran unidas.
- Dominante: Término aplicado a un carácter (alelo) que se expresa sin tener en cuenta el segundo carácter (alelo).
- Expresión: En genética, proceso por el cual la información codificada en los genes se convierte en estructuras operacionales presentes en la célula.
- Fenotipo (del griego phaineim = mostrar, typos = imprimir, estampar): Características observables de un individuo. La expresión de la composición alélica para un determinado carácter bajo estudio (Lo que se ve).
- Gameto (del griego gamos = "unión de los sexos", esposa): Célula reproductora haploide (n) que cuando su núcleo se fusiona con otro gameto (n) del sexo opuesto origina un cigoto (2n), que por mitosis desarrolla un individuo con células somáticas diploides (2n), en algunos hongos y protistas puede, por meiosis, producir células somáticas haploides (n).
- Genes (del griego genos = nacimiento, raza; del latín genus = raza, origen): segmentos específicos de ADN que controlan las estructuras y funciones celulares; la unidad funcional de la herencia. Secuencia de bases de ADN que usualmente codifican para una secuencia polipéptica de aminoácidos.
- Genoma: Todo el material genético de los cromosomas de un organismo en particular, su tamaño se da generalmente como el número total de bases apareadas.
- Genotipo: La totalidad de los alelos de un organismo.
- Haploide (del griego haploos = simple, ploion = nave): Célula que contiene solo un miembro de cada cromosoma homólogo (número haploide = n). En la fecundación, dos gametos haploides se fusionan para formar una sola célula con un número diploide (por oposición, 2n) de cromosomas.
- Hemofilia (del griego haima, haimatos = sangre; philos = amigo): desorden genético humano recesivo, ligado al sexo, resultante de la ausencia de determinados factores que intervienen en la coagulación de la sangre, generalmente Factor VIII. Los hemofílicos tienen dificultades en la coagulación de su sangre.

- Herencia poligénica: ocurre cuando una característica es controlada por varios pares de genes, generalmente resulta en una variación continua de la característica.
- Heterocigoto (del griego heteros = otro, zygon = par) La presencia de alelos diferentes en el mismo locus de cromosomas homólogos. Cuando los dos alelos son diferentes, el alelo dominante es el que se expresa.
- Heterogamético (del griego heteros = otro): El sexo que posee dos cromosomas sexuales diferentes, como los machos en el caso humano y de la *Drosophila*.
- Herencia ligada al sexo: Condición en la cual la herencia de un cromosoma sexual se acopla con un determinado gen; p.ej. los casos de ceguera al color rojo (daltonismo) y hemofilia en humanos.
- Homocigoto (del griego homos = mismo o similar, zygon = par): Cuando los dos alelos son iguales.
- Homólogos: Un par de cromosomas en cual un miembro del par tiene origen materno y el otro paterno; se los encuentra en células diploides.
- Ligamiento (del inglés linkage): La proximidad de dos o más (genes) marcadores en un cromosoma; cuanto más próximos se encuentren los marcadores menores son las posibilidades que se separen durante los procesos de división celular y por lo tanto mayor.
- Locus (del latín: lugar, plural loci): Posición que ocupa un determinado gen en un cromosoma.
- Marcador (del inglés marker; pob. del italiano marcare = "señalar una cosa para que se distinga de otra"): Una posición física identificable en un cromosoma cuya herencia puede seguirse (p.ej. un gen o un sitio que corta una enzima de restricción). Los marcadores pueden ser una región del ADN que se expresa (gen) o un segmento de ADN que no se conoce que codifica pero que se puede seguir su manera de heredarse ( ver RFLP iniciales del inglés Restriction Fragment Length Polymorphism).
- Meiosis (del griego meio = menor; meiosis = reducción): División celular en la cual la copia gametos resultantes recibe la mitad del número de cromosomas (número haploide) de la célula original.
- Mutación (del latín mutare = cambiar): El cambio de un gen de una forma alélica a otra, cambio que resulta heredable.
- Pleiotropía (del griego pleios= más; trope= girar): La capacidad de un gen para afectar varias características fenotípicas diferentes.
- Proyecto Genoma Humano: Nombre que abarca una serie de proyectos iniciados en 1986 por la DOE y apoyados, entre otros, por la NIH para 1) crear

un registro de segmentos de ADN de localizaciones cromosómicas conocidas  
2) Desarrollar métodos informáticos para analizar el mapa genético y los datos de las secuencias de ADN y 3) Desarrollar nuevas técnicas e instrumentos para analizar y detectar ADN. Tema ampliado.

- Recessivo: Término que se aplica a un carácter (alelo) que solo se expresa cuando el segundo carácter (alelo) es igual.
- Recombinación: El proceso por el cual se produce en la progenie una combinación de genes diferentes a los de los padres. En los organismos superiores por el proceso de entrecruzamiento (crossing over).
- RFLP: (del inglés restriction-fragment-length polymorphisms; polimorfismo de longitud de los fragmentos de restricción): Bajo esta sigla se reconoce las variaciones entre individuos de la longitud de los fragmentos de ADN cortados por enzimas de restricción. Este hecho generalmente es causado por mutaciones en el sitio de corte.
- Somático (del griego soma = cuerpo): Relacionado al tejido no-gonadal de un organismo.
- Variación discontinua: ocurre cuando los fenotipos de una característica controlada por un solo gen pueden ser clasificados claramente en dos expresiones fenotípicas distintas (ej. flores rojas o blancas).

