

## 11) LA HERENCIA GENÉTICA

### CONCEPTO DE GENÉTICA

Definiremos la genética como la parte de la Biología que se ocupa del estudio de la herencia biológica, intentando explicar los mecanismos y circunstancias mediante los cuales se rige la transmisión de los caracteres de generación en generación.

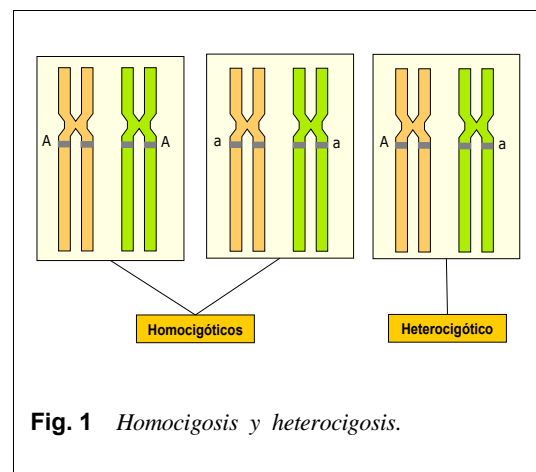
### ALELOS

Para un gen pueden existir a veces diferentes variedades que pueden dar lugar a características distintas en el individuo. Así, por ejemplo, en el guisante, el gen **A** determina que los guisantes sean de color amarillo y el gen **a** determina que sean de color verde.

Se llaman **alelos** a las **distintas variedades de un gen para un carácter**; A y a son genes alelos para el carácter que determina el color en los guisantes.

### RELACIONES ALÉLICAS: HOMOCIGOSIS Y HETEROCIGOSIS

Los individuos diploides poseen en sus células dos juegos de cromosomas homólogos, uno aportado por el gameto masculino y el otro por el gameto femenino. Dado que los genes residen en los cromosomas, resulta evidente que para cada carácter el individuo tendrá dos genes. Si en ambas cromosomas homólogos reside el mismo alelo diremos que el individuo es **homocigótico** para ese carácter. Por ejemplo, un guisante que tenga como genes para el color AA, es homocigótico, también lo es el que tenga aa. Por el contrario, si en cada homólogo hay un alelo distinto, el individuo será **heterocigótico** para ese carácter. Por ejemplo, los guisantes Aa serían heterocigóticos.



### DOMINANCIA Y RECESIVIDAD. CODOMINANCIA

Los individuos homocigóticos manifestarán el carácter externo que viene definido por sus genes. Así, los guisantes AA serán amarillos y los aa serán verdes.

Sin embargo, cuando tratamos del fenómeno de la heterocigosis se plantea la pregunta de ¿cuál será la resultante de ambos alelos? Generalmente, en los heterocigóticos sólo se manifiesta el carácter definido por uno de los dos alelos. Dicho alelo se dice que es el **dominante**, mientras que el otro, que sólo se manifiesta en homocigosis, se dice que es el alelo **recesivo**. En el caso del color de los guisantes, A, el que determina el color amarillo, es dominante sobre el alelo a, que determina el color verde. El heterocigoto Aa presenta color amarillo. Vemos que el efecto de la dominancia enmascara uno de los genes en el heterocigótico.

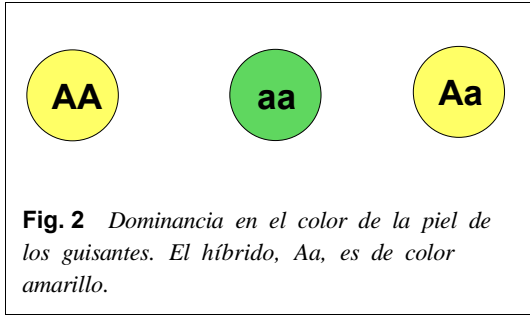
Hay algunos caso en los que ambos alelos se hacen patentes en el heterocigótico; se dice entonces que son **codominantes**. Por ejemplo, en el hombre, el alelo I<sup>A</sup> determina el grupo sanguíneo A y el alelo I<sup>B</sup> el grupo B. Un individuo I<sup>A</sup>I<sup>A</sup> pertenece al grupo A, I<sup>B</sup>I<sup>B</sup> al grupo B y el heterocigótico I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> al AB.

I<sup>A</sup>I<sup>A</sup> ..... Homocigótico ..... Grupo A  
 I<sup>B</sup>I<sup>B</sup> ..... Homocigótico ..... Grupo B  
 I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> ..... Heterocigótico ..... Grupo AB

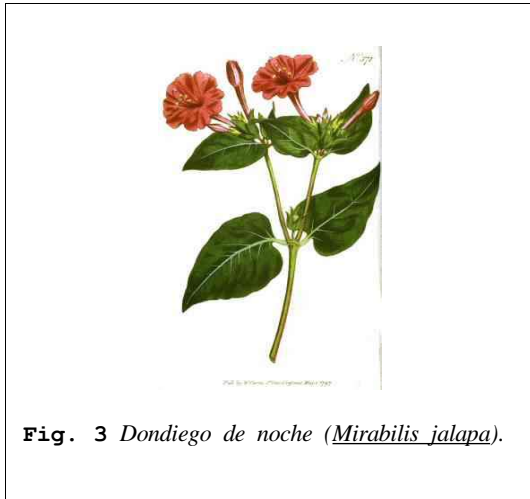
En otros casos, como en el del color de las flores del dondiego de noche (*Mirabilis jalapa*), los heterocigóticos RB (R, rojo y B, blanco) para el color de las flores, son rosas. Se dice que ambos genes presentan **herencia intermedia**, pues el heterocigótico manifiesta una mezcla de ambos genes.

**¿CÓMO SE REPRESENTAN LOS GENES?**

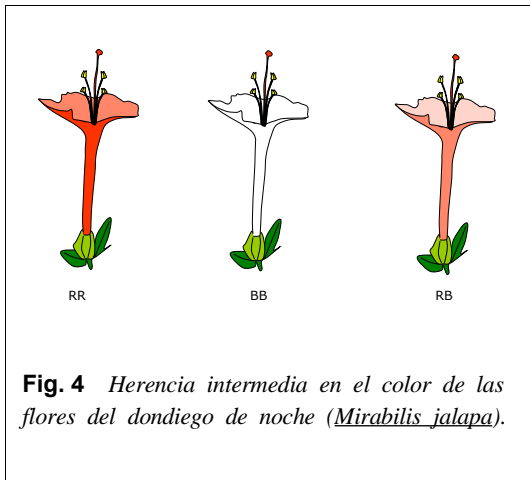
Como hemos visto, los genes se representan mediante letras. En el caso de ser sólo dos los alelos de un gen, uno dominante y otro recesivo, lo que es lo más corriente, le asignaremos una letra mayúscula al gen dominante, por ejemplo



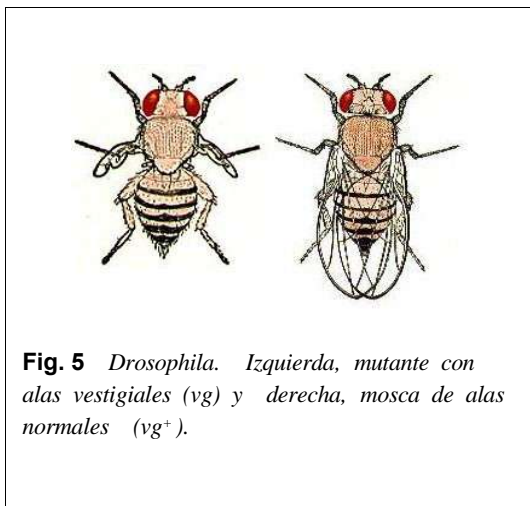
**Fig. 2** Dominancia en el color de la piel de los guisantes. El híbrido, Aa, es de color amarillo.



**Fig. 3** Dondiego de noche (*Mirabilis jalapa*).



**Fig. 4** Herencia intermedia en el color de las flores del dondiego de noche (*Mirabilis jalapa*).



**Fig. 5** *Drosophila*. Izquierda, mutante con alas vestigiales (vg) y derecha, mosca de alas normales (vg<sup>+</sup>).

(**A**), y la misma letra en minúsculas al recesivo (**a**).

Cuando los genes que se conocen en una especie son numerosos, como es el caso de la mosca del vinagre, *Drosophila*, se pueden asignar una o dos letras minúsculas seguidas del signo más (+) para el dominante (por ejemplo  $vg^{+}$  alas normales) y la misma o las mismas letras sin el signo más (+) al recesivo ( $vg$ , alas vestigiales).

En el caso de herencia intermedia, ambos genes se representan mediante la inicial en mayúsculas (R, color rojo de la flor en el dondiego y B, color blanco de la flor).

En el caso de codominancia, como es el de los grupos sanguíneos A y B, se indican mediante una letra en mayúsculas (I) para ambos y un superíndice que los distinga ( $I^A$  para el que determina el grupo A e  $I^B$  para el B).

## GENOTIPO Y FENOTIPO

Los caracteres externos que exhibe un individuo constituyen su **fenotipo** mientras que los genes que determinan ese fenotipo son su **genotipo**. En los guisantes, el color amarillo de las semillas es el fenotipo, que está determinado por el genotipo AA o el Aa, el fenotipo verde está determinado por el genotipo aa.

El fenotipo de un individuo no depende solamente de su genotipo, sino también de las circunstancias ambientales. Se puede afirmar que el fenotipo es el resultado de la acción de los genes expresada en un ambiente determinado.

$$\text{FENOTIPO} = \text{GENOTIPO} + \text{AMBIENTE}$$

Las flores de la hortensia pueden ser azules, si las plantas son cultivadas en tierra ácida, y de color rosa si la tierra es alcalina. El pH del suelo incide, en este caso, sobre el fenotipo.

Otro curioso ejemplo de la acción del ambiente lo tenemos en los conejos de la raza Himalaya. Si estos conejos son criados en su ambiente natural, frío, desarrollan un pigmento negro en la punta de la nariz y en los extremos de las orejas y de las patas. Los mismos conejos criados en una temperatura cálida pierden todo el pigmento y son totalmente blancos. Se ha demostrado que si una región del cuerpo de estos conejos es enfriada artificialmente durante algunos días aparece en ella la pigmentación. En la raza Himalaya, el gen para el color del pelo determina la presencia de una enzima que hace posible la aparición del pigmento; esta enzima es, sin embargo, muy sensible a la temperatura, siendo inactivada por las altas temperaturas, lo que conduce a la falta de pigmentación. Las partes más frías del cuerpo de estos animales son siempre las extremidades, lo que explica la curiosa distribución del pigmento.

Es de destacar que a la hora de escribir el genotipo, en el caso del heterocigótico,

siempre se indica primero el gen dominante y después el recesivo y nunca al revés (Aa, Nn o vg<sup>+</sup>vg y no aA, nN o vvg<sup>+</sup>). Cuando uno de los genes del genotipo no se conozca, lo indicaremos mediante una raya. Por ejemplo, si en los cobayas el pelo negro (N) domina sobre el blanco (n), si tenemos un cobaya de pelo negro, podrá ser, si no tenemos más datos, tanto NN como Nn. Esto es, su genotipo será N-.

**HERENCIA DE UN SOLO CARÁCTER**

**A) 1ª LEY DE MENDEL. LEY DE LA UNIFORMIDAD DE LOS HÍBRIDOS DE LA PRIMERA GENERACIÓN FILIAL.**

Cuando se cruzan dos variedades, individuos de raza pura, ambos para un determinado carácter (homocigotos), todos los híbridos de la primera generación son iguales fenotípica y genotípicamente.

Mendel llegó a esta conclusión al cruzar variedades puras (homocigóticas) de guisantes amarillos y verdes, pues siempre obtenía de este cruzamiento variedades de guisante amarillos.

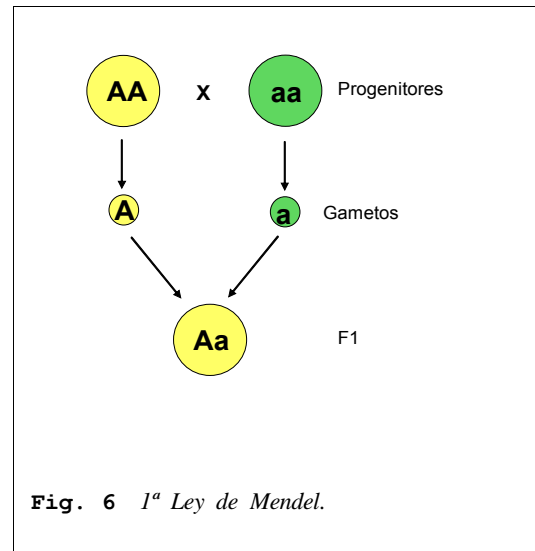


Fig. 6 1ª Ley de Mendel.

**B) 2ª LEY DE MENDEL. LEY DE LA SEGREGACIÓN DE LOS GENES QUE FORMAN LA PAREJA DE ALELOS DE LA F<sub>1</sub>.**

Mendel tomó plantas procedentes de las semillas de la primera generación (F<sub>1</sub>) del experimento anterior, amarillas, Aa, y las polinizó entre sí. Del cruce obtuvo semillas amarillas y verdes en la proporción 3:1 (75% amarillas y 25% verdes). Así pues, aunque el alelo que determina la coloración verde de las semillas parecía haber desaparecido en la primera generación filial, vuelve a manifestarse en esta segunda generación.

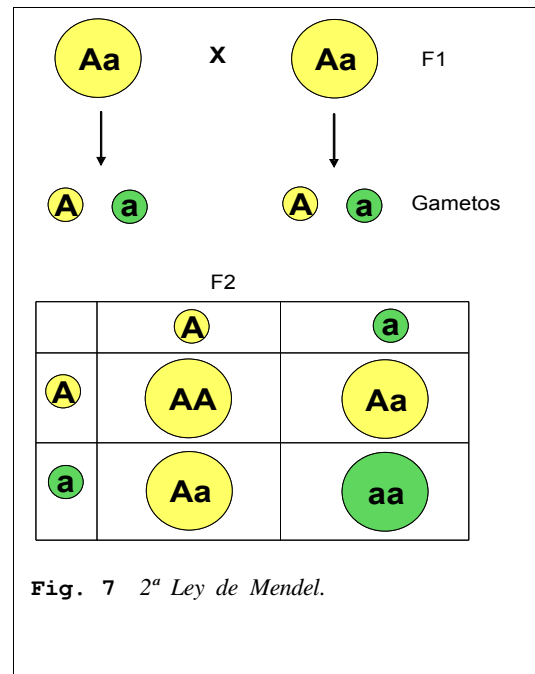


Fig. 7 2ª Ley de Mendel.

**RETROCRUZAMIENTO**

El retrocruzamiento permite determinar si un individuo que exhibe el fenotipo del gen dominante es homocigótico (AA) o heterocigótico (Aa). El nombre de retrocruzamiento

se debe a que para saber si los descendientes de la F<sub>2</sub> son homocigóticos o heterocigóticos se cruzan con el parental homocigótico recesivo (aa).

Así, para saber si una planta de guisantes amarilla es AA o Aa, la cruzaremos con una planta verde (aa). Si los descendientes son todos amarillos, esto querrá decir que la planta problema es homocigótica (AA) y si la mitad son amarillos y la otra mitad verdes, la planta será heterocigótica (Aa).

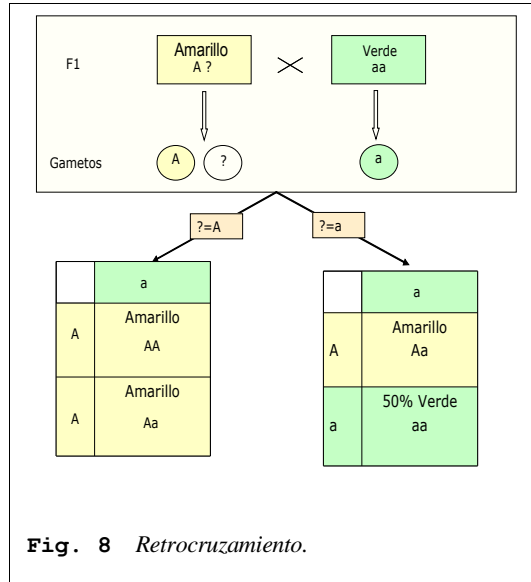


Fig. 8 Retrocruzamiento.

**HERENCIA DE DOS CARACTERES SIMULTANEAMENTE**

**A) GENES LOCALIZADOS EN PARES DE CROMOSOMAS HOMÓLOGOS DISTINTOS**

En los guisantes, los genes A y a determinan el color y los genes B y b determinan la textura de la piel (B, lisa y b, rugosa). El locus (locus= lugar, localización) para los genes que determinan estos dos caracteres se encuentra en pares de cromosomas homólogos distintos.

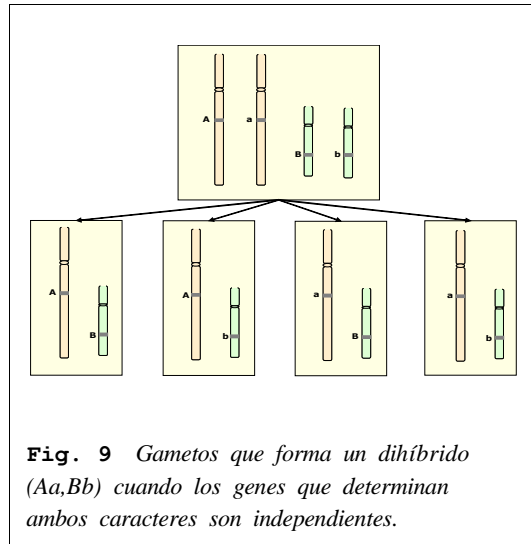


Fig. 9 Gametos que forma un dihíbrido (Aa,Bb) cuando los genes que determinan ambos caracteres son independientes.

Cuando los genes no alelos, genes que determinan dos caracteres distintos, se encuentran en pares de cromosomas homólogos diferentes, como es el caso del color y de la textura de los guisantes, se transmiten a la F<sub>2</sub> independientemente unos de otros.

A esta conclusión llegó Mendel en su 3ª Ley contabilizando los descendientes de los cruzamientos de la autopolinización de una planta amarillo, lisa, doble heterocigótica (Aa,Bb), al obtener una segregación: 9:3:3:1.

- 9, amarillos, lisos;
- 3, amarillos, rugosos;
- 3, verdes, lisos;
- 1, verde, rugoso.

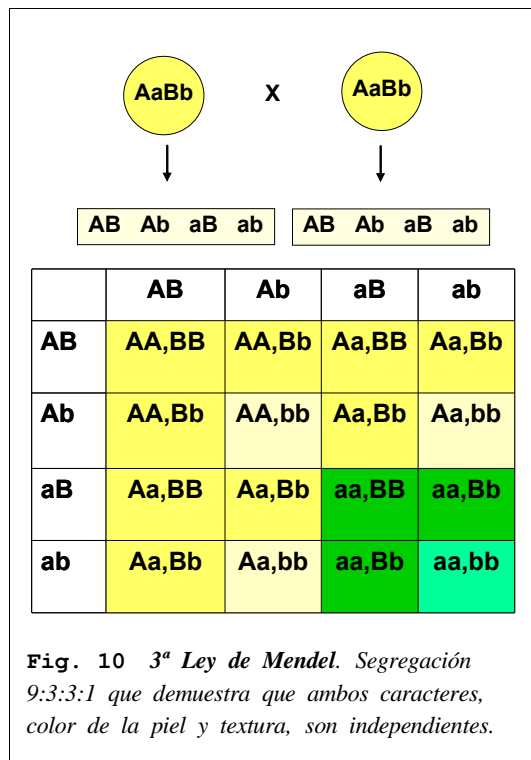
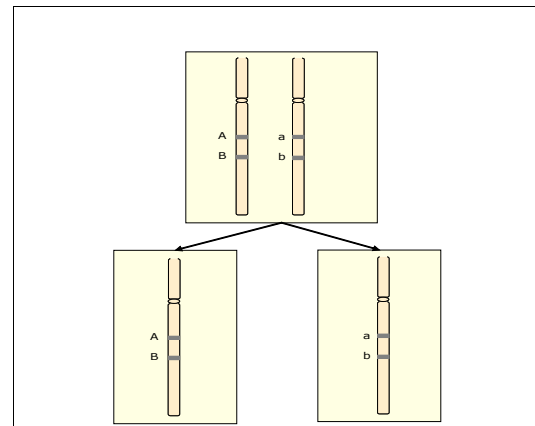


Fig. 10 3ª Ley de Mendel. Segregación 9:3:3:1 que demuestra que ambos caracteres, color de la piel y textura, son independientes.

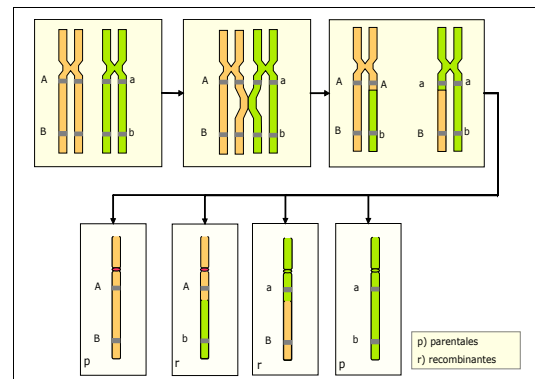
Esto hoy se entiende porque sabemos que los cromosomas emigran aleatoriamente a los polos y durante la anafase I se separan los cromosomas homólogos de cada par. Después, en la anafase II, se separan las cromátidas de cada cromosoma y se forman cuatro clases de gametos, cada uno de los cuales posee  $n$  cromosomas. Puesto que su distribución se realiza totalmente al azar, una planta que sea  $(Aa,Bb)$  podrá agrupar los genes de cuatro formas diferentes (Fig. 9) y formar cuatro tipos de gametos:  $(A,B)$ ,  $(A,b)$ ,  $(a,B)$  y  $(a,b)$ , todos ellos en el mismo porcentaje: 25%.



**Fig. 11** Gametos que forma un dihíbrido  $(Aa,Bb)$  cuando los genes que determinan ambos caracteres se encuentran ligados con ligamiento absoluto.

**B) GENES LOCALIZADOS EN EL MISMO PAR DE CROMOSOMAS HOMÓLOGOS. LIGAMIENTO Y RECOMBINACIÓN.**

Los genes que se encuentran en el mismo cromosoma se dice que son genes **ligados**. Todos los genes que se encuentran en un mismo cromosoma constituyen un **grupo de ligamiento**.

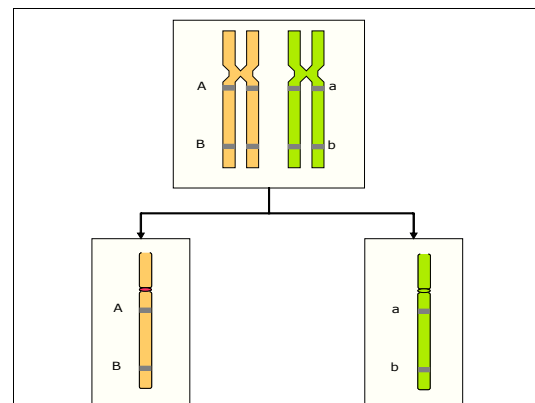


**Fig. 12** Gametos que forma un dihíbrido  $(Aa,Bb)$  cuando los genes que determinan ambos caracteres se encuentran ligados con ligamiento relativo y hay recombinación entre ellos.

**B1) LIGAMIENTO ABSOLUTO**

Si los genes ligados están muy próximos, lo más probable será que durante la profase I de la meiosis no se produzca ningún sobrecruzamiento entre ellos y pasarán juntos a los gametos sin separarse. En este caso diremos que el ligamiento es absoluto.

Así, supongamos dos genes ligados  $a$  y  $b$ , y un individuo diheterocigótico  $Aa,Bb$  en el que los genes  $A$  y  $B$  están en un cromosoma y  $a$  y  $b$  en el homólogo. Podemos representar los genes en los cromosomas como se indica en la Fig. 11. Estos genes, al estar muy próximos, lo más probable será que no haya sobrecruzamiento entre los loci  $a$  y  $b$ , los gametos recibirán o el cromosoma con  $A,B$  o el que porte  $a,b$ . Por lo tanto, se formarán sólo dos clases de gametos:  $A,B$  y  $a,b$  (ver Fig. 11 ).



**Fig. 13** Gametos que forma un dihíbrido  $(Aa,Bb)$  cuando los genes que determinan ambos caracteres se encuentran ligados con ligamiento relativo y no hay recombinación entre ellos.

## B2) LIGAMIENTO RELATIVO: ENTRECruzAMIENTO CROMOSÓMICO Y RECOMBINACIÓN

Si los loci ligados se encuentran lo suficientemente separados, en la profase I de la meiosis, podrá producirse un sobrecruzamiento entre ellos, lo que dará lugar a que se formen cuatro tipos de gametos (ver Fig. 12), mientras que en otras no se producirá, y sólo se formarán dos tipos de gametos (ver Fig. 13).

Obsérvese que, de los cuatro gametos surgidos de la meiosis con sobrecruzamiento, dos de ellos tienen los genes ligados de la misma manera que en los cromosomas de los progenitores, son los **gametos parentales (p)**, los otros dos gametos llevan las cromátidas producto del sobrecruzamiento y se les llama **gametos recombinantes (r)**.

La probabilidad de que se produzca un sobrecruzamiento entre genes ligados depende de la distancia que separa los loci en el cromosoma. Entre loci muy próximos será difícil que se produzca recombinación y la probabilidad de que los gametos lleven las cromátidas recombinantes será baja. Por el contrario, entre dos loci muy alejados el sobrecruzamiento será muy probable por lo que la cantidad de gametos recombinantes se acercará al 50% del total de los gametos producidos.

Es de destacar que en el macho de *Drosophila* no se producen sobrecruzamientos.

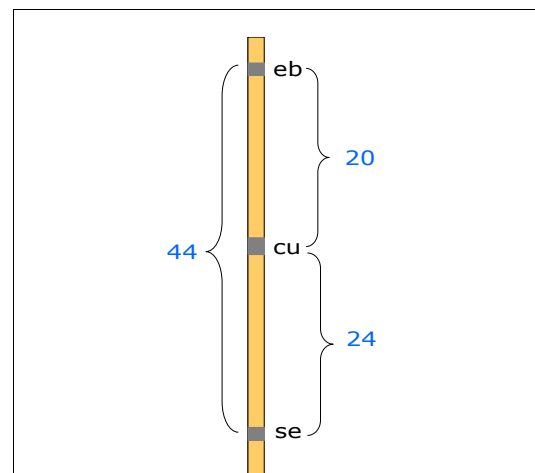
### FRECUENCIA DE RECOMBINACIÓN. MAPAS CROMOSÓMICOS

La probabilidad de los gametos recombinantes para un par de genes ligados es un valor constante que depende, principalmente, de la distancia a la que se encuentren los genes en el cromosoma. Esta probabilidad recibe el nombre de **frecuencia de recombinación**. La frecuencia de recombinación entre dos genes ligados es igual a **la suma de las frecuencias de los gametos recombinantes**. La unidad de medida de la frecuencia de recombinación es el centimorgan ( $\delta$ ).

$$1\delta = 1\% \text{ de recombinación}$$

Si dos genes ligados se encuentran alejados en un cromosoma su frecuencia de recombinación será alta, próxima al 50%, y baja si se encuentran próximos.

Veamos un ejemplo con los siguientes genes en *Drosophila*: el gen **cu**, que da lugar



**Fig. 14** Distancias relativas de los genes ligados en *Drosophila*: eb (cuerpo ébano); cu (alas curvadas); se (ojos color sepia). Estas distancias se han establecido en base a la frecuencia de recombinación entre estos tres genes.

a alas anormales curvadas, el gen **se**, que produce ojos de color sepia, frente a los normales de color rojo, y el gen **eb** que produce una coloración ébano del cuerpo. Todos ellos son genes ligados. Las frecuencias de recombinación son respectivamente:

se con cu ..... 24% ..... 24 δ  
 se con eb ..... 44% ..... 44 δ  
 cu con eb ..... 20% ..... 20 δ

Lógicamente, esto nos indica que **se** y **eb** son los más alejados entre sí y que **cu** se encuentra entre ambos (ver Fig. 14).

De acuerdo con esto podremos establecer el orden en que se encuentran estos tres genes en el cromosoma y también las distancias relativas medidas en centimorgan.

Las frecuencias de recombinación han permitido elaborar **mapas cromosómicos**. Estos mapas indican la situación y la distancia relativa a la que se encuentran los genes en el cromosoma.

**LA DETERMINACIÓN DEL SEXO**

Es sabido que en la especie humana el sexo viene determinado por la pareja cromosómica XY. Ahora bien, en la naturaleza, existen diferentes mecanismos para la determinación del sexo. Así:

a) Determinación sexual debida a un par de genes; como ocurre, por ejemplo, en las plantas dioicas.

b) Determinación sexual por cromosomas sexuales. En este caso, el sexo depende de la presencia o ausencia de determinados cromosomas. En el reino animal, los sistemas más frecuentes de determinación sexual son:

- **Sistema XX-XY**. Como el del hombre y el resto de los mamíferos. En el que el sexo femenino tiene dos cromosomas iguales XX (homogamético); por lo que todos los gametos llevarán el cromosoma X. El sexo masculino posee un conjunto XY (heterogamético); por lo que dará lugar a dos tipos de gametos, la mitad con el cromosoma X y la otra mitad con el cromosoma Y.

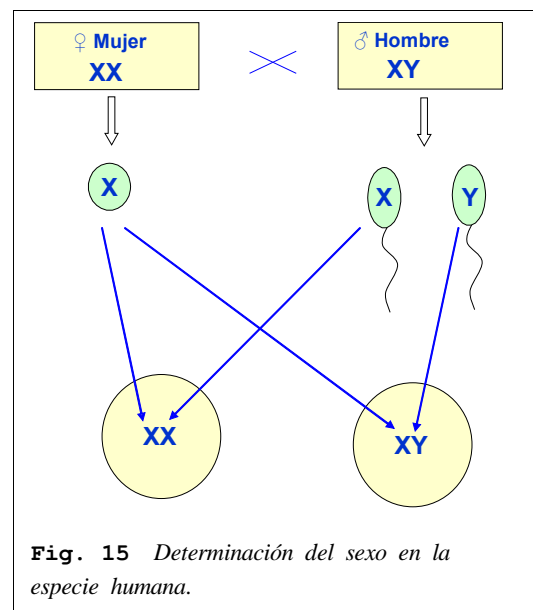


Fig. 15 Determinación del sexo en la especie humana.

- **Sistema ZZ-ZW**. Se da en aves, reptiles, etc. En este caso el macho es el sexo homogamético (ZZ) y la hembra el heterogamético (ZW).



- **Sistema XX-XO.** La hembra es homogamética XX y el macho heterogamético (XO) posee un sólo cromosoma X y no tiene cromosoma Y. Se da en libélulas, saltamontes...

c) **Sexo por haploidia:** Los huevos fecundados (diploides) dan lugar a hembras y los no fecundados (haploides) a machos. Ejemplo: las abejas.

d) **Sexo debido al equilibrio genético:** Drosophila posee un sistema XX-XY pero el cromosoma Y no determina el sexo masculino, aunque sea necesario para la fertilidad. La determinación sexual se encuentra en los autosomas y depende de la relación numérica entre el número de cromosomas X y el de juegos autosómicos (A).

$X/A < 0,5$ .....Supermacho  
 $X/A = 0,5$  .....Macho  
 $X/A$  entre 0,5 y 1.....Intersexo  
 $X/A = 1$ .....Hembra  
 $X/A > 1$ .....Superhembra

e) **Sexo debido a factores ambientales.** En ciertos casos, por ejemplo, en ciertas especies de cocodrilos, el sexo se determina en función de la temperatura de incubación de los huevos.

f) **Inversión sexual.** El sexo depende de la proporción de machos y hembras existentes en la población o de la edad. Así, ciertos peces cuando son jóvenes tienen un sexo y de adultos tienen otro.

### **LA HERENCIA LIGADA AL SEXO EN LA ESPECIE HUMANA**

Los cromosomas sexuales, además de los genes que determinan el sexo, tienen también otros genes que no tienen nada que ver con los caracteres sexuales. Estos genes son los genes ligados al sexo.

En la especie humana, el cromosoma Y, al ser de menor tamaño, posee menos información que el cromosoma X. Esta es la razón de que la mayoría de los caracteres ligados al sexo que se conocen sean caracteres ligados al cromosoma X. Así, en el cromosoma X se han detectado hasta 150 loci, algunos de ellos portadores de ciertas anomalías.

#### **- Herencia ligada al cromosoma Y**

Un gen ligado al cromosoma Y se manifestará en todos los hombres que lo lleven y sólo en los hombres, independientemente de que sea dominante o recesivo. Entre los pocos casos que se conocen de anomalía hereditaria ligada al cromosoma Y tenemos la **hipertricosis** del pabellón auricular. Se trata de un carácter cuyo gen determina la aparición de pelo en el pabellón de la oreja.

**- Herencia ligada al cromosoma X**

Los genes dominantes ligados al cromosoma X son muy poco frecuentes. Se trata de un tipo de herencia que se caracteriza por que los varones afectados transmiten el carácter a todas sus hijas y a ninguno de sus hijos. Las mujeres afectadas lo transmiten a la mitad de sus hijos y a la mitad de sus hijas. Un ejemplo de este tipo de herencia es la hipofosfatemia (raquitismo que no cede con la administración de vitamina D).

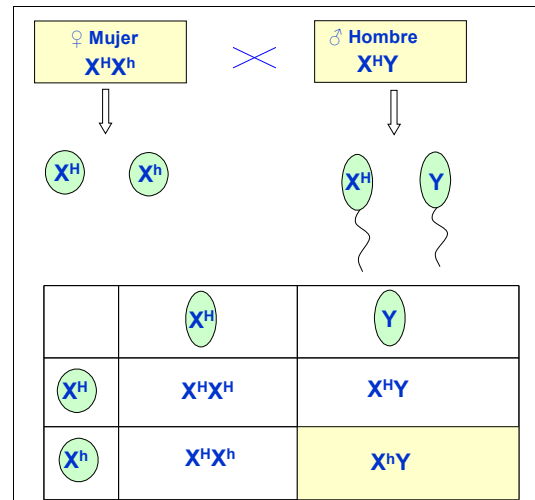
Los genes recesivos ligados al cromosoma X sólo se manifiestan en la mujer, en el caso de que estén en homocigosis, en el hombre se manifestarán siempre.

Un ejemplo típico es el de la **hemofilia**. Se trata de una enfermedad hereditaria caracterizada por ausencia en la sangre de las personas que la padecen de un factor necesario para su coagulación. Las personas hemofílicas, sin un tratamiento adecuado, están expuestas a graves hemorragias. Esta grave enfermedad es bien conocida debido a que la reina Victoria de Inglaterra (que era portadora del gen) lo transmitió a uno de sus hijos (muerto de una hemorragia tras una caída) y a dos de sus hijas, responsables de que la enfermedad se extendiera entre varias casas reales europeas.

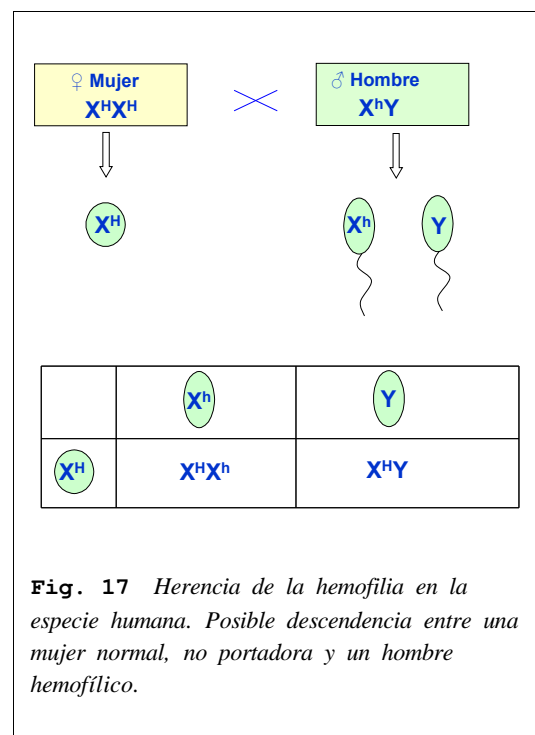
El gen de la hemofilia, que representaremos como  $X^h$ , es recesivo respecto al gen normal,  $X^H$ . Se han conocido muy pocos casos de mujeres hemofílicas, y esto por dos razones:

- En primer lugar, porque para que se produzca una mujer hemofílica es necesario que el padre sea homofílico y la madre portadora o hemofílica. El gen de la hemofilia no es muy frecuente en la población humana, lo que hace raras estas uniones.
- Por otra parte, algunos autores indican que el gen de la hemofilia podría tener efectos letales, mortales, en homocigosis. Aunque estudios recientes parecen desmentirlo.

A pesar de todo se han citado algunos caso de mujeres hemofílicas. Una de ellas



**Fig. 16** Herencia de la hemofilia en la especie humana. Posible descendencia entre una mujer portadora y un hombre no hemofílico.



**Fig. 17** Herencia de la hemofilia en la especie humana. Posible descendencia entre una mujer normal, no portadora y un hombre hemofílico.

llegó incluso a tener descendencia y sobrevivió a la hemorragia postparto. Esto se interpreta como una consecuencia de los distintos grados de expresividad (capacidad para manifestarse fenotípicamente) que puede tener un gen. El cuadro siguiente nos informa respecto a los genotipos y fenotipos posibles y en las figuras 16 y 17 tenemos dos ejemplos de herencia del carácter.

| Genotipos | Fenotipos                |
|-----------|--------------------------|
| $X^H X^H$ | Mujer normal             |
| $X^H X^h$ | Mujer portadora          |
| $X^h X^h$ | Mujer hemofílica ¿letal? |
| $X^H Y$   | Hombre normal            |
| $X^h Y$   | Hombre hemofílico        |

Otro caso conocido de herencia ligada al cromosoma X es el **daltonismo** o ceguera para los colores rojo y verde. Las personas que tienen esta anomalía se caracterizan por no poder distinguir ambos colores uno del otro. Su herencia se explica considerándolo también como un carácter que viene determinado por un gen recesivo ligado al cromosoma X. Otra grave enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X y recesiva es la distrofia muscular de Duchenne.

### HERENCIA INFLUIDA POR EL SEXO

Existen caracteres, como la calvicie en la especie humana y la presencia o ausencia de cuernos en algunas razas ovinas, que están determinados por genes situados en la parte homóloga de los cromosomas sexuales o bien en los autosomas, y cuya manifestación depende del sexo. La calvicie, por ejemplo, es dominante en el hombre y recesiva en la mujer

| Genotipos | Fenotipos |         |
|-----------|-----------|---------|
|           | Hombres   | Mujeres |
| CC        | Normal    | Normal  |
| Cc        | Calvo     | Normal  |
| cc        | Calvo     | Calva   |

### OTROS TIPOS DE HERENCIA

#### ALELISMO MÚLTIPLE (ALELOMORFOS MÚLTIPLES)

Hasta aquí sólo se ha contemplado la posibilidad de que existan dos alelos diferentes para cada gen. Pero, puesto que un gen puede ser modificado por el proceso de mutación, teóricamente es posible que en una población de individuos existan varios alelos para un gen. Este fenómeno se denomina alelismo múltiple y el conjunto de alelos pertenecientes al mismo locus constituye una serie alélica.

Un caso de alelismo múltiple bien conocido es el de los genes que determinan los grupos sanguíneos en la especie humana o sistema ABO. Se trata de tres genes alelos  $I^A$ ,  $I^B$  e  $i$ .  $I^A$  e  $I^B$  son codominantes y ambos son dominantes respecto al gen  $i$ , que es recesivo. El gen  $I^A$  da lugar al grupo sanguíneo A, el gen  $I^B$  da lugar al B y el gen  $i$ , en homocigosis, da lugar al grupo O. Si  $I^A$  e  $I^B$  están juntos en el mismo individuo, este será del grupo AB. Los diferentes fenotipos y genotipos posibles para estos tres genes alelos se encuentran en el cuadro.

CUADRO

| GENOTIPOS           | FENOTIPOS |
|---------------------|-----------|
| $I^A I^A$ , $I^A i$ | A         |
| $I^B I^B$ , $I^B i$ | B         |
| $I^A I^B$           | AB        |
| $ii$                | O         |

### ALELOS LETALES (FACTORES LETALES)

En ciertos casos las mutaciones que se producen dan lugar a genes que, por la razón que sea, hacen que el individuo no sea viable. Esto es, producen su muerte bien en el periodo prenatal o postnatal, antes de que el individuo alcance la madurez y pueda reproducirse. Estos genes se denominan **genes letales**. Un alelo letal dominante nunca será heredable porque el individuo que lo posee nunca llegará a la madurez y no podrá dejar descendencia. Los alelos letales dominantes se originan por mutación de un gen normal y son eliminados en la misma generación en la que aparecen. Por el contrario, los genes letales recesivos quedan enmascarados bajo la condición de heterocigosis y en un cruzamiento entre heterocigotos la cuarta parte de los descendientes morirán.

Por ejemplo, supongamos que del gen L, normal, existe un alelo l, letal. En un cruce entre dos individuos heterocigóticos para este gen, obtendremos el siguiente cuadro gamético:

CUADRO GAMÉTICO

| ♂ / ♀ | L            | l             |
|-------|--------------|---------------|
| L     | normal<br>LL | normal<br>Ll  |
| l     | normal<br>Ll | morirán<br>ll |

### POLIGENIA (HERENCIA MULTIFACTORIAL)

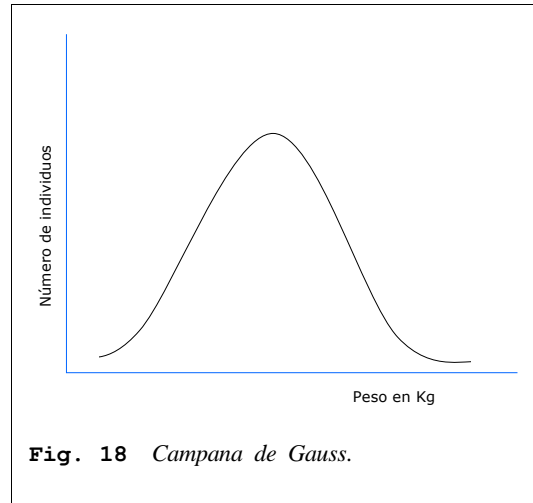
Cuando estudiamos el carácter color de la piel del guisante, vimos que sólo cabían dos fenotipos posibles: verde y amarillo. Esto es debido a que el carácter viene

determinado únicamente por un par de genes alelos.

No obstante, la mayoría de los caracteres presentan una variación continua del fenotipo sin que podamos establecer grupos claramente distinguibles. Los ejemplos son numerosos: estatura, peso, color del pelo o de los ojos, producción de leche en el ganado vacuno, etc.

Si cuantificamos estos caracteres, si ello es posible, veremos que sus valores siguen una distribución **normal**, también llamada campana de **Gauss**, con unos pocos individuos en los valores extremos y un gran número en los centrales.

Esto suele ser debido a que estos caracteres, que llamaremos métricos o cuantitativos, están controlados por un gran número de genes no alelos situados en el mismo o en distinto par de cromosomas. Los caracteres controlados por varios genes no alelos se llaman **poligénicos**.



Un ejemplo de carácter poligénico es el de la pigmentación de la piel en la especie humana que se explica por la acción de alelos con efecto acumulativo. En principio se pensó que el color de la piel era controlado por dos pares de genes.

- $N_1N_1, N_2N_2$  (piel muy oscura)

- $n_1n_1, n_2n_2$  (piel muy clara)

Otras combinaciones darían pieles intermedias. Ejemplo:  $N_1n_1, N_2n_2$ .

Un carácter poligénico determina la formación de un gran número de fenotipos. Así, por ejemplo, en el caso de que un carácter venga determinado por tres genes: A, B, C y sus correspondientes alelos recesivos: a, b, c; un individuo triheterocigótico  $Aa, Bb, Cc$  podrá formar 8 tipos de gametos diferentes. Si lo cruzamos con una hembra también triheterocigótica el número de genotipos posibles será de 27.

El número de gametos que puede producir un heterocigoto es igual a  $2^n$  siendo n el número de loci que controlan el carácter.

Por último, indicar que la acción del ambiente modifica la expresión del genotipo y suaviza las discontinuidades entre los fenotipos. Debido a todo esto los caracteres que vienen determinados por varios genes no alelos presentan una distribución que sigue la forma de la curva de Gauss.

## LA HERENCIA NO NUCLEAR

No debemos olvidar que los plastos y las mitocondrias poseen material genético. Este ADN no nuclear contiene información que también será transmitida a la descen-

dencia. Ahora bien, tanto en los animales como en los vegetales, las mitocondrias y los plastos son transmitidos únicamente por el gameto femenino, ya que del espermatozoide sólo pasan al cigoto el núcleo y en ciertos casos el citocentro. El ADN nuclear dará lugar a una herencia materna o de influencia exclusivamente materna.

Por ejemplo, en el dondiego de noche (*Mirabilis jalapa*), la distribución de la clorofila varía de una rama a otra y por lo tanto el color más verde o más blanco de las hojas. Algunas ramas tienen hojas de color blanco por no tener cloroplastos, otras son sólo verdes y otras variegadas (verdes y blancas). Si fecundamos flores de una rama verde, la descendencia será verde; independientemente de la procedencia del polen. Si fecundamos flores de ramas de hojas blancas, la descendencia será blanca. Si la rama es de hojas variegadas, saldrán plantas verdes, blancas o, la mayoría, variegadas.

La explicación se encuentra en que en los sacos embrionario que se producen en las flores de las ramas de hojas blancas no hay cloroplastos con la capacidad para fabricar clorofila. En las flores de las ramas variegadas hay dos tipos de cloroplastos: unos que fabrican clorofila y otros no. Según se repartan entre las células hijas, unas llevarán un tipo de cloroplastos, otras el otro tipo y la mayoría una mezcla de ambos. Las flores de ramas de hojas sólo verdes poseen cloroplastos con la capacidad de fabricar la clorofila y no tienen cloroplastos del otro tipo; por lo tanto, los descendientes que se produzcan a partir de flores de estas ramas tendrán hojas exclusivamente verdes.

## GENÉTICA HUMANA

### MÉTODOS DE EXAMEN GENÉTICO

La transmisión de los caracteres hereditarios en el hombre sigue las mismas leyes que las que son aplicables con carácter general al resto de los seres vivos. Algunos caracteres son dominantes, y otros recesivos; existen caracteres monogénicos y, la mayoría, poligénicos; genes letales, y alteraciones genéticas tanto génicas como cromosómicas de lo más diversas. En el hombre, no obstante, todas estas alteraciones tienen casi siempre una gran importancia por las graves consecuencias que pueden tener para la descendencia.

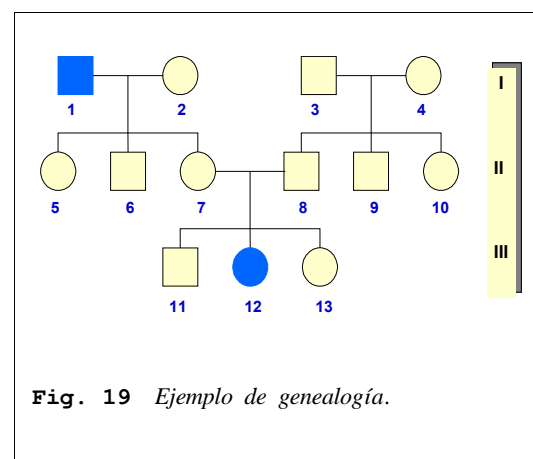


Fig. 19 Ejemplo de genealogía.

Como en el hombre no pueden hacerse experiencias como las que hizo Mendel se necesitan otras técnicas para el estudio de la genética humana. Los principales métodos son:

- **Examen del árbol genealógico:** El estudio de los ascendientes y de los descendientes de un individuo puede darnos una información muy valiosa. Se trata en particular de un método inestimable para la detección de las enfermedades hereditarias y para poder predecir su aparición en los hijos.

Veamos el siguiente caso: El **Epiteloma adenoides cysticum** es una enfermedad hereditaria que produce en el rostro pequeños nódulos coloreados, en el resto del cuerpo hay también tumores de dimensión variable. El árbol genealógico de una familia en la que varios individuos presentaban la enfermedad se representa a continuación.

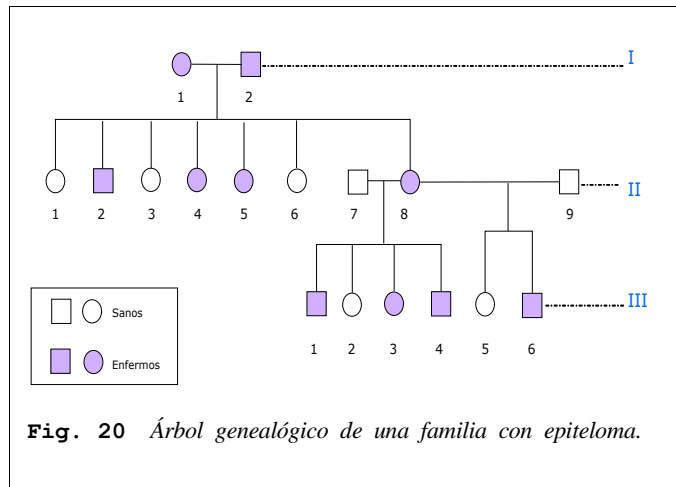


Fig. 20 Árbol genealógico de una familia con epiteloma.

El análisis de la información proporcionada por este árbol nos va a permitir sacar las siguientes conclusiones:

- 1ª) El gen responsable de la enfermedad es dominante, pues en el caso de ser recesivo, 1 y 2 tendrían que ser homocigóticos y sus descendientes serían todos enfermos.
- 2ª) Si mediante T representamos el gen que determina la enfermedad y con t el gen normal, tendremos los siguientes genotipos (G).

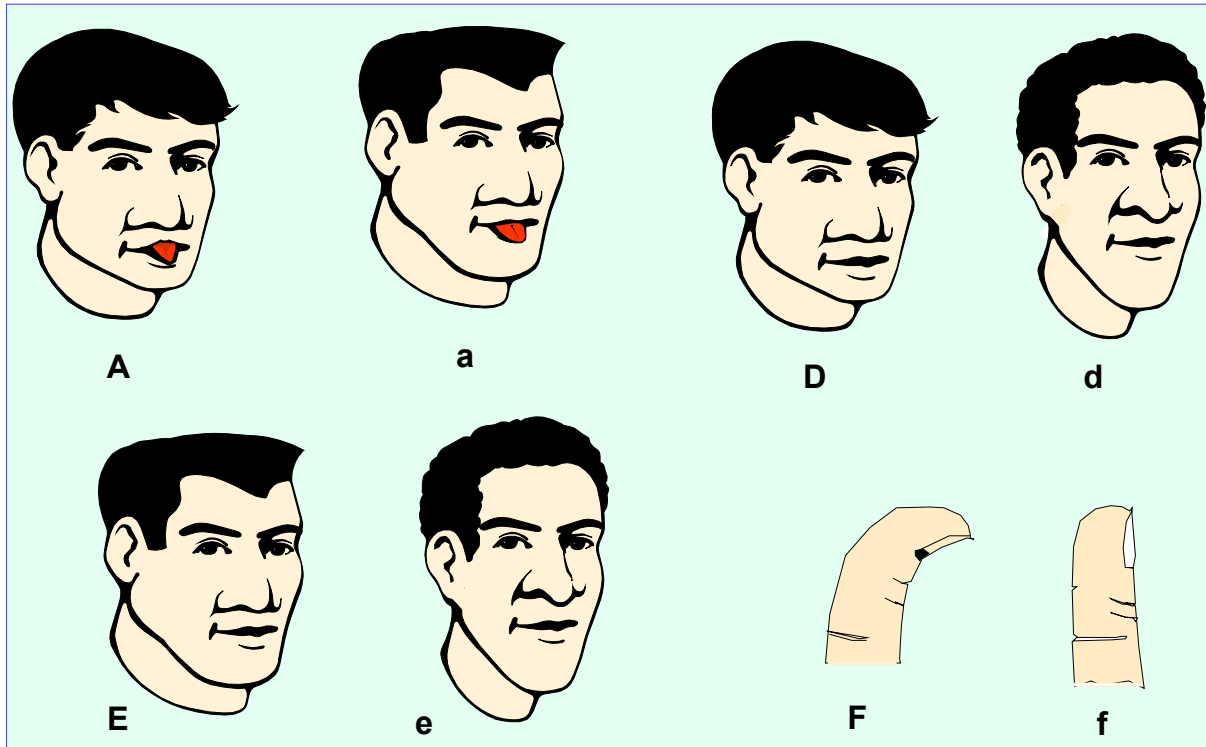
TABLA

| Generación I |    | Generación II |         | Generación III |         |
|--------------|----|---------------|---------|----------------|---------|
|              | G  |               | G       |                | G       |
| 1            | Tt | 1             | tt      | 1              | Tt o TT |
| 2            | Tt | 2             | Tt o TT | 2              | tt      |
|              |    | 3             | tt      | 3              | Tt o TT |
|              |    | 4             | Tt o TT | 4              | Tt o TT |
|              |    | 5             | Tt o TT | 5              | tt      |
|              |    | 6             | tt      | 6              | Tt o TT |
|              |    | 7             | tt      |                |         |
|              |    | 8             | Tt      |                |         |
|              |    | 9             | tt      |                |         |

En un árbol genealógico, los hombres (o los machos en las especies animales o vegetales) se representan mediante un cuadrado, las mujeres (o las hembras si se trata de otras especies diferentes de la especie humana) se representan mediante un círculo. Los cruzamientos se indican mediante una línea horizontal y los hijos por

líneas que parten del trazo horizontal. Los integrantes de cada generación se numeran correlativamente y las diferentes generaciones se indican al margen mediante números romanos.

### Ejemplos de caracteres genéticos mendelianos en la especie humana



Algunos fenotipos en la especie humana. A y a) Lengua plegada y recta; D y d) lóbulo de la oreja libre y pegado; E y e) línea frontal del pelo en pico y recto; F y f) pulgar curvado y recto.

- **Gemeología:** Los gemelos procedentes de un mismo cigoto, gemelos univitelinos, tienen en sus cromosomas la misma información genética, son genéticamente idénticos, y si se han criado juntos, las diferencias que presenten serán debidas a factores ambientales. Por el contrario, si se han criado separados, las similitudes que tengan podrían ser debidas a factores genéticos. Estos estudios son importantes, sobre todo, para aquellos rasgos psicológicos en los que es muy difícil delimitar lo que es heredable y lo que es ambiental o cultural.

- **Exámenes citogenéticos:** Están basados en el estudio del cariotipo. Estos exámenes pueden permitir la detección de anomalías cromosómicas aún antes de que se manifiesten. En particular, son fácilmente detectables las aneuploidías (síndromes de Down, Turner y Klinefelter) y las mutaciones debidas a la alteración de la estructura de los cromosomas. Estas últimas se detectan por los apareamientos anormales que se producen en la meiosis.

Sobre todo es interesante el estudio cromosómico de las células que se encuentran en las vellosidades de la placenta y en el líquido amniótico, técnica esta última que se conoce como **amniocentesis**, pues permite la detección precoz de las anomalías cromosómicas.



La amniocentesis consiste en una punción que se realiza durante el embarazo a través del abdomen hasta llegar al líquido amniótico. Se extrae con una jeringuilla una cierta cantidad de líquido. Éste contiene células fetales que, sometidas a cultivo en un medio adecuado, entran en división. El tratamiento con colchicina bloquea las divisiones celulares en metafase. Preparaciones microscópicas de estas células son fotografiadas y sus cariotipos analizados.

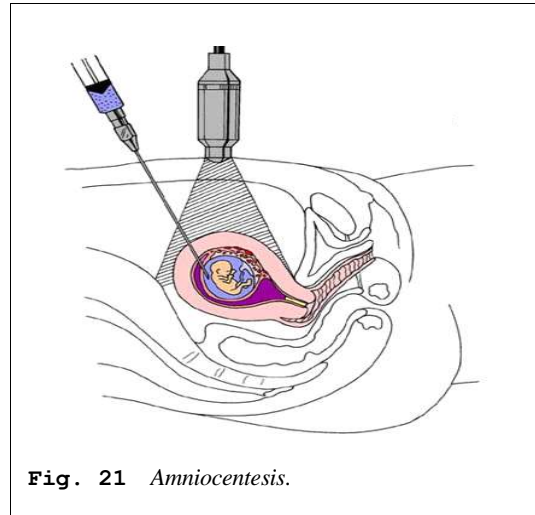


Fig. 21 Amniocentesis.