

de gemelos. En este caso, el cuerpo de la mujer libera dos óvulos con un breve intervalo entre uno y otro, ambos son fertilizados y así se conciben dos bebés. Estos dos bebés serán conocidos como gemelos fraternos, digigóticos o gemelos bivulvares. Como son producto de diferentes óvulos y diferentes espermatozoides, así sean del mismo o diferente sexo no se parecerán en estructura genética más que cualquier otro par de hermanos. El óvulo ocurre mediante la división de un solo óvulo después de que ha sido fecundado por un solo espermatozoide. Los bebés que resultan de esta división celular se llaman idénticos, monogigóticos o gemelos monoovulares, tienen exactamente la misma herencia genética y cualquier diferencia que presenten más tarde, será debida a las influencias del medio ambiente (incluyendo el prenatal). Por supuesto, siempre son del mismo sexo.

Otros nacimientos múltiples, trillizos, cuádruples, quintuples, etc. son el resultado de uno de estos dos procesos o de la combinación de ambos. ¿Cómo pueden saber los padres si los gemelos son fraternos o idénticos? Si los bebés son de diferente sexo, por supuesto son fraternos; si son del mismo sexo, sería difícil decirlo. Para determinarlos, los técnicos pueden examinar la placenta (el órgano que recibe, contiene y proporciona alimento y oxígeno al feto en desarrollo y elimina sus desechos), comparar las características físicas como la forma de las orejas y la circunferencia de la cabeza, tomar huellas dactilares muy detalladas o llevar a cabo un ensayo de trasplante de tejido de un bebé al otro; si el trasplante se asimila, los bebés son idénticos.

Los gemelos idénticos parecen originarse en un accidente de la vida prenatal. La ocurrencia de gemelos idénticos es casi la misma en todos los grupos étnicos. Por otro lado, los gemelos fraternos son más comunes en algunos grupos étnicos y en determinadas circunstancias. En los últimos años han nacido más debido al aumento del uso de las drogas para la fertilidad, las cuales estimulan la ovulación y con frecuencia originan la liberación de más de un óvulo. Estas drogas también han sido la causa de una oleada de nacimientos de dos y tres bebés a la vez. Además es más probable que los gemelos fraternos nazcan del tercer embarazo y de los posteriores de mujeres mayores, en familias con historias de gemelos fraternos y en familias en determinados grupos étnicos (Vaughan, McKay, & Behrman, 1979). Los gemelos fraternos son más comunes entre la gente negra, los malayos y los blancos del norte de Europa, son menos comunes entre los asiáticos. (véase cuadro 2-1). Los distintos porcentajes pueden deberse a diferencias hormonales heredadas por las mujeres en los diversos grupos que hacen que en alguna forma se liberen dos óvulos al mismo tiempo.

Gemelos digigóticos: dos personas que se conciben y desarrollan aproximadamente al mismo tiempo, como resultado de la fecundación de dos óvulos; gemelos fraternos. Gemelos monogigóticos: dos personas con genes idénticos que surgen de la formación de un cigoto por división; gemelos idénticos.

CUADRO 2-1
FRECUENCIA DE NACIMIENTOS DE GEMELOS
FRATERNOS EN DIFERENTES GRUPOS
ÉTNICOS

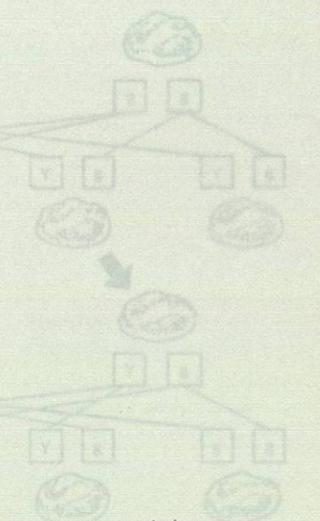
GRUPO	FRECUENCIA
Belgas	1 de cada 26 nacimientos
Portorriqueños negros	1 de cada 20 nacimientos
Italianos	1 de cada 26 nacimientos
Portorriqueños blancos	1 de cada 86 nacimientos
Griegos	1 de cada 130 nacimientos
Japoneses	1 de cada 181 nacimientos
Chinos	1 de cada 300 nacimientos

NOTA: Estas cifras no reflejan los efectos de las drogas para la fertilidad.
Fuente: Vaughan, McKay, & Behrman, 1979.

Genética

PATRONES DE TRANSMISION GENETICA

¿Puedes enrollar tu lengua completamente? Puede que nunca hayas pensado o tratado de hacerlo, pero continúa leyendo para que veas cómo se relaciona esta dudosa habilidad con otras muchas características que has heredado de tus antepasados. Al mirarte al espejo, además de ver tu lengua, verás algunas de las características más obvias que te han llegado a través de los genes, el color de tus ojos, la forma de tu nariz, la longitud de tus piernas... Los mismos procesos hereditarios también afectan una amplia gama de características que no puedes ver. Estas incluyen tu salud, intelecto y personalidad.



Rasgo: característica hereditaria, como la pequeñez o la altura.

Leyes mendelianas

Gregor Mendel, un monje austriaco cuyo trabajo fue ignorado durante su vida, llevó a cabo experimentos, durante la década de 1860, que desentrañaron la mayoría del misterio con respecto a la herencia ya que se aplican a todas las formas de vida. Injertó selectivamente algunos de los guisantes que crecían en el monasterio y produjo cepas para una diversidad de rasgos o características hereditarias tales como bajo o alto, verde o amarillo, arrugado o liso. (Las especies puras siempre produjeron plantas de la misma especie: "si injertas guisante verde con guisante verde, el fruto siempre será guisante verde"). Entonces, injertó estas especies en una diversidad de formas. Finalmente, utilizando técnicas estadísticas, que eran originales para su época, analizó los descubrimientos.

Entre los importantes hallazgos de Mendel, se encuentran los siguientes, que fueron comprobados más tarde mediante la investigación.

Aparición de rasgos. Los rasgos aparecen en una de dos formas posibles: Mendel notó que una planta no tenía semillas verdes y amarillas, o semillas arrugadas y lisas al mismo tiempo, sino una u otra. Ahora sabemos que:

- Los genes ocurren en pares; a cada miembro de un par de genes se le llama **alelo**.
- Todo ser viviente recibe un par de alelos para cada rasgo.
- Un alelo para cada rasgo viene de la madre y el otro del padre.
- Cada gene ocupa una determinada posición fija, en un cromosoma determinado.

Alelo: uno de un par de genes que afecta un rasgo; los genes pueden ser idénticos o diferentes.

Ley de la segregación independiente. Los rasgos individuales (como estatura, color y textura de las plantas de guisante) eran transmitidos por separado; Mendel llamó a ésta la ley de la **segregación independiente**.

- Los rasgos independientes no se mezclan unos con otros sino conservan su naturaleza independiente a medida que se transmiten de generación en generación.
- Los rasgos se transmiten como unidades separadas.

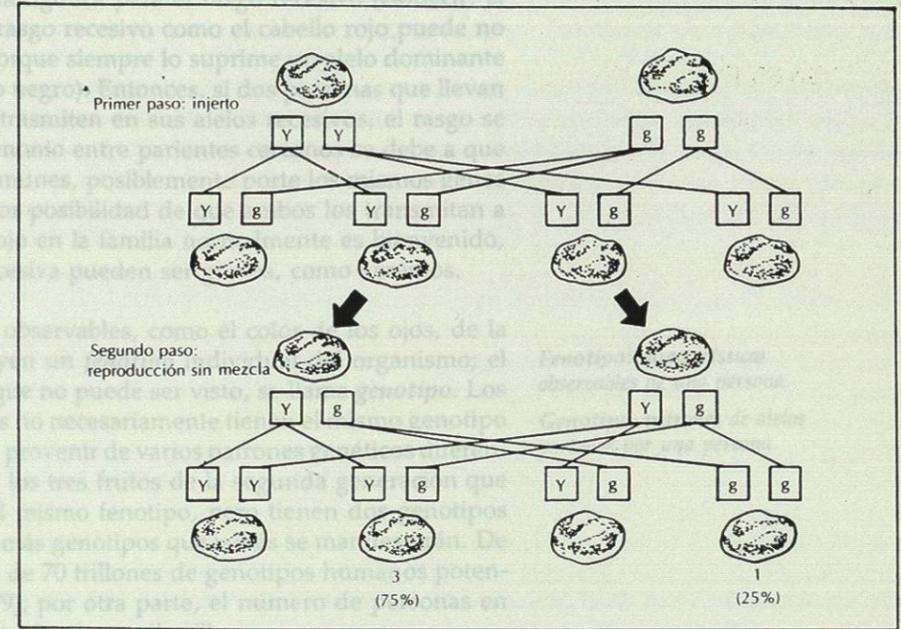
Segregación independiente: ley de Mendel según la cual los rasgos individuales se transmiten por separado.

Ley de la herencia dominante. Cuando un animal o una planta heredan rasgos rivales (por ejemplo semillas verdes y amarillas) el alelo dominante expresará uno de esos rasgos a través de lo que Mendel denominó la Ley de la **herencia dominante**.

Ley de la herencia recesiva. El rasgo que no es expresado, o sea el recesivo, puede surgir en generaciones futuras, a través de la ley de la **herencia recesiva**.

FIGURA 2-5

Los experimentos de Mendel con los colores de las semillas de guisante. Los experimentos de Mendel con los guisantes establecieron el patrón de la herencia dominante. Cuando las plantas se injertan, se manifiesta la característica dominante (semillas amarillas). Cuando el fruto se reproduce, las características dominantes y recesivas aparecen en una proporción de 3:1. Debido a la herencia dominante, el mismo tipo de fenotipo observable (en este caso, las semillas amarillas) puede producirse de dos genotipos diferentes (amarillo-amarillo y amarillo-verde). Sin embargo, un fenotipo que manifiesta una característica recesiva (como las semillas verdes) pueden tener solo un genotipo (verde-verde).



Tipos de herencia

Aunque Mendel puso las bases para la gran mayoría de lo que ahora conocemos acerca de la herencia, los investigadores posteriores han encontrado que los rasgos se transmiten en más formas y que la herencia es más compleja de lo que se cree. Veamos las distintas formas a través de las cuales se heredan esas características.

Herencia dominante y recesiva. Cuando Mendel injertó guisantes amarillos puros con guisantes puros, observó que *todas* las "hijas" que resultaron de esta combinación, tenían semillas amarillas. Entonces injertó las hijas. Esta vez sólo 75% de las hijas de la segunda generación tenían semillas amarillas. El resto —25%— tenía semillas verdes (véase figura 2-5).

Mendel explicó este fenómeno a través de su ley de la **herencia dominante**: cuando un fruto recibe genes para transmitir distintos rasgos, (como los colores verde y amarillo), solamente uno de los rasgos, el **dominante** aparecerá. Como notamos, los genes que gobiernan las expresiones diferentes del mismo rasgo (como el color de las semillas), se llaman **alelos**. Los genes ocurren en pares y, por tanto, una planta de guisante puede posiblemente tener dos alelos para amarillo (AA), dos para verde (VV) o uno para verde y uno para amarillo (Av). En estos casos, el amarillo es el alelo dominante y, por tanto, se representa con letra mayúscula (A); el alelo recesivo para verde se representa con minúscula (v).

Alelos homocigóticos y heterocigóticos. En la herencia dominante, si el alelo dominante se halla en una de las posiciones del gene, la característica expresada por ese gene aparecerá siempre en el fruto. Es decir, un cruce entre un amarillo dominante (A) y un verde recesivo (v) siempre producirá un guisante amarillo. Cuando ambos alelos son iguales, la planta es **homocigótica**, debido a ese rasgo; cuando son diferentes, la planta es **heterocigótica**.

En una célula heterocigótica, un alelo es dominante, es decir, el rasgo que porta es el que será expresado (A), y el otro es recesivo, lo cual significa que el rasgo (v) no se manifestará. La **herencia recesiva** ocurre sólo si una persona

Herencia dominante: ley de Mendel según la cual cuando un fruto recibe genes para rasgos contradictorios, solamente uno de los rasgos, el dominante, será transmitido.

Homocigoto: que posee idénticos alelos para un rasgo.

Heterocigoto: que posee diferentes alelos para un rasgo.

Herencia recesiva: ocurre sólo si una persona (animal o planta) es homocigótica para el rasgo recesivo (tiene dos alelos portándolo).

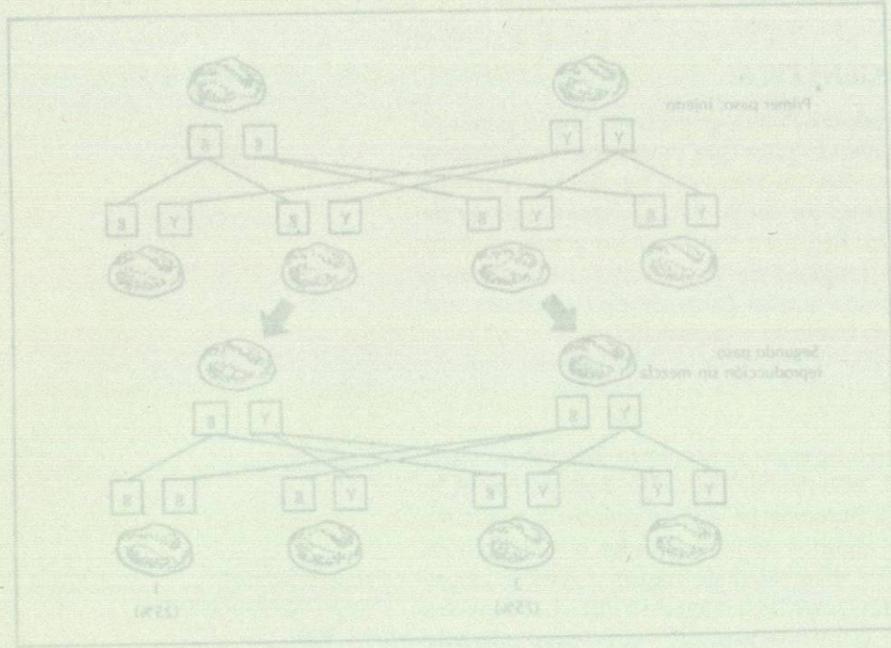


FIGURA 2-5
Los experimentos de Mendel con los colores de las semillas de guisante. Los experimentos de Mendel con los guisantes establecieron el patrón de la herencia dominante. Cuando las plantas se cruzan, se manifiesta la característica dominante (semillas amarillas). Cuando el fruto se reproduce, las características dominantes y recesivas aparecen en una proporción de 3:1. Debido a la herencia dominante el mismo tipo de fenotipo observable (en este caso, las semillas amarillas) puede producirse de dos genotipos diferentes (semillas amarillas y amarillos-verdes). Sin embargo, un fenotipo que manifiesta una característica recesiva (como las semillas verdes) pueden tener solo un genotipo (verde-verde).

Tipos de herencia

Aunque Mendel puso las bases para la gran mayoría de lo que ahora conocemos acerca de la herencia, los investigadores posteriores han encontrado que los rasgos se transmiten en más formas y que la herencia es más compleja de lo que se cree. Veamos las distintas formas a través de las cuales se heredan esas características.

Herencia dominante y recesiva. Cuando Mendel injertó guisantes amarillos puros con guisantes verdes, observó que todas las "hijas" que resultaron de esta combinación, tenían semillas amarillas. Entonces injertó las hijas. Esta vez sólo 25% de las hijas de la segunda generación tenían semillas amarillas. El resto —25%— tenía semillas verdes (véase figura 2-5).

Mendel explicó este fenómeno a través de su ley de la herencia dominante: cuando un fruto recibe genes para transmitir distintos rasgos, (como los colores verde y amarillo), solamente uno de los rasgos, el dominante aparecerá. Como notamos, los genes que gobiernan las expresiones diferentes del mismo rasgo (como el color de las semillas), se llaman alelos. Los genes ocurren en pares. Y por tanto, una planta de guisante puede poseer alelos para el color de las semillas (AA), dos para verde (VV) o uno para verde y uno para amarillo (Av). En estos casos, el amarillo es el alelo dominante y, por tanto, se representa con letra mayúscula (A); el alelo recesivo para verde se representa con minúscula (v).

Alelos homocigóticos y heterocigóticos. En la herencia dominante, si el alelo dominante se halla en una de las posiciones del gen, la característica expresada por ese gen aparecerá siempre en el fruto. Es decir, un cruce entre un amarillo (A) y un verde recesivo (v) siempre producirá un guisante amarillo. Cuando ambos alelos son iguales, la planta es homocigótica; debido a ese rasgo cuando son diferentes, la planta es heterocigótica.

En una célula heterocigótica, un alelo es dominante, es decir, el rasgo que porta es el que será expresado (A), y el otro es recesivo, lo cual significa que el rasgo (v) no se manifestará. La herencia recesiva ocurre solamente si una persona

Herencia dominante: ley de Mendel según la cual cuando un fruto recibe genes para rasgos contrastantes, solamente uno de los rasgos, el dominante, será transmitido.

Homocigoto: que posee idénticos alelos para un rasgo.

Heterocigoto: que posee diferentes alelos para un rasgo.

(un animal, o una planta) es homocigótica para el rasgo recesivo (es decir, si tiene dos alelos portándolo). Un rasgo recesivo como el cabello rojo, puede no aparecer en varias generaciones porque siempre lo suprime un alelo dominante (por ejemplo, un alelo para cabello negro). Entonces, si dos personas que llevan el rasgo recesivo se aparean y lo transmiten en sus alelos recesivos, el rasgo se expresará. El tabú contra el matrimonio entre parientes cercanos se debe a que la gente que tiene antepasados comunes, posiblemente porte los mismos genes recesivos y por lo tanto, hay mayor posibilidad de que ambos los transmitan a sus hijos. Mientras que un pelirrojo en la familia normalmente es bienvenido, otros resultados de la herencia recesiva pueden ser graves, como veremos.

Fenotipos y genotipos. Los rasgos observables, como el color de los ojos, de la piel y el tipo de sangre, constituyen un **fenotipo** individual del organismo; el patrón genético que lo subyace y que no puede ser visto, se llama **genotipo**. Los organismos con fenotipos idénticos no necesariamente tienen el mismo genotipo ya que los rasgos idénticos pueden provenir de varios patrones genéticos diferentes. En la figura 2-5, por ejemplo, los tres frutos de la segunda generación que parecen amarillos, tienen todos el mismo fenotipo, pero tienen dos genotipos distintos (AA y Av). Hay muchos más genotipos que jamás se manifestarán. De acuerdo con un cálculo, hay cerca de 70 trillones de genotipos humanos potenciales (Hetherington & Parke, 1979); por otra parte, el número de personas en el mundo hoy en día, es solamente de cinco mil millones.

Los genotipos pueden modificarse a través de la experiencia; así, incluso si Jason tiene un genotipo que lo haría alto, podría resultar siendo más pequeño de lo que su programa genético dice si sufre de desnutrición o de alguna enfermedad.

Mendel demostró que, como se ve en la figura 2-5, el alelo para semillas amarillas es dominante sobre el de las semillas verdes. La proporción de 3 a 1 que él encontró en el color de las plantas, es el patrón básico de la herencia dominante. Aunque este patrón es el mismo para muchos rasgos a través de la naturaleza, no se aplica a todos ellos y se queda corto al explicar la complicada genética de la herencia humana. En efecto, el único rasgo humano normal que se hereda claramente a través de la simple transmisión dominante es la habilidad de enrollar la lengua en toda su longitud. (Si tu puedes hacerlo, por lo menos uno de tus padres puede también). Las herencias dominante y recesiva se ven más claramente en los patrones de enfermedades y defectos heredados, como explicaremos en breve.

Otras formas de herencia. Los rasgos hereditarios se pueden transmitir en otras formas también. Miremos algunas de éstas, a través de las cuales heredamos miles de características.

Dominancia incompleta. Algunas veces un rasgo combina las características de ambos alelos, es decir, la interacción entre alelos no siempre produce efectos dominantes completos. Algunos genes, como los grupos de sangre, existen en tres o más estados alélicos y se conocen como **alelos múltiples**. Así, alguien que tenga alelos para dos grupos de sangre A y B, puede resultar teniendo sangre tipo AB. O en el caso de injertar bocas de dragón rojas y blancas, ningún color domina: resultan flores rosadas.

Herencia unida al sexo. En la **herencia unida al sexo**, determinados rasgos recesivos se heredan en forma diferente por los niños y por las niñas. El cromosoma Y, presente solamente en los varones, es el más pequeño de todos los cromosomas y hasta donde se sabe, no porta genes importantes aparte de aquel que determina el sexo. Por tanto, los rasgos unidos al sexo, son aquellos que portan los genes

Fenotipo: características observables de una persona.

Genotipo: patrones de alelos portados por una persona.

Alelos múltiples: genes que existen en tres o más estados alélicos.

Herencia unida al sexo: proceso mediante el cual ciertos genes recesivos se transmiten en diferente forma a hombres y mujeres.

UNIVERSIDAD DE CALIFORNIA

Herencia unida al sexo. En la herencia unida al sexo, determinados rasgos re-
civos se heredan en forma diferente por los niños y por las niñas. El cromosoma
presente solamente en los varones, es el más pequeño de todos los cromosomas
cristalinos en forma de X. En los genes importantes aparte de aquel que determina
la forma y número de cromosomas y número de cromosomas.

Algunos rasgos re-
civos se heredan en forma de X y Y. En la herencia unida al sexo, determinados rasgos re-
civos se heredan en forma diferente por los niños y por las niñas. El cromosoma
presente solamente en los varones, es el más pequeño de todos los cromosomas
cristalinos en forma de X. En los genes importantes aparte de aquel que determina
la forma y número de cromosomas y número de cromosomas.

Mendel demostró que, como se ve en la figura 2-2, el alelo para semillas
verdes es dominante sobre el de las semillas amarillas. La proporción de 3 a 1
que él encontró en el color de las plantas, es el patrón básico de la herencia
dominante. Aunque este patrón es el mismo para muchos rasgos a través de la
naturaleza, no se aplica a todos ellos y se queda corto al explicar la complejidad
de la herencia humana. En efecto, el único rasgo humano normal que
se hereda claramente a través de la simple transmisión dominante es la habilidad
de enrollar la lengua en toda su longitud. (Si tu puedes hacerlo, por lo menos
uno de tus padres puede también). Las herencias dominante y recesiva se ven
claramente en los patrones de enfermedades y defectos heredados, como
aplicaremos en breve.

Los rasgos re-
civos se heredan en forma de X y Y. En la herencia unida al sexo, determinados rasgos re-
civos se heredan en forma diferente por los niños y por las niñas. El cromosoma
presente solamente en los varones, es el más pequeño de todos los cromosomas
cristalinos en forma de X. En los genes importantes aparte de aquel que determina
la forma y número de cromosomas y número de cromosomas.

En la herencia unida al sexo, determinados rasgos re-
civos se heredan en forma diferente por los niños y por las niñas. El cromosoma
presente solamente en los varones, es el más pequeño de todos los cromosomas
cristalinos en forma de X. En los genes importantes aparte de aquel que determina
la forma y número de cromosomas y número de cromosomas.

en el cromosoma X. La mayoría de estos genes unidos al sexo son recesivos; de esta forma, si una mujer ha recibido un gene dominante en un cromosoma X, de uno de sus padres y un gene recesivo en el otro cromosoma X, el rasgo no se manifestará en ella. No obstante, puede transmitirlo a sus hijos y puesto que los genes en el cromosoma X no tienen alelos conocidos en el cromosoma Y, cualquier alelo en un cromosoma X de un hombre se manifestará, ya sea recesivo o no en la madre. La forma más común de transmisión de los rasgos unidos al sexo es, entonces, de madre a hijo. Normalmente, el daltonismo se transmite en esta forma.

Herencia poligénica. Muchos rasgos parecen heredarse en forma más complicada, aquellos que son el resultado de la interacción de un número de genes diferentes se dice que se transmiten por **herencia poligénica**. El color de la piel se hereda en esta forma, a través de la interacción de tres o más grupos separados de genes en tres cromosomas diferentes. Estos genes trabajan juntos para producir cantidades de pigmentos marrón en la piel, los cuales dan como resultado un número infinito de tonos.

Herencia multifactorial. Algunas otras características físicas (como la estatura; y características mentales y psicológicas (como la inteligencia, los rasgos de personalidad y la esquizofrenia) se transmiten a través de la **herencia multifactorial**, la cual abarca la interacción de factores genéticos y ambientales. Como señalamos anteriormente, si Jason sufriera enfermedades prolongadas o desnutrición, sería más pequeño de lo que sus genes predicen. No obstante, sería aún más alto que otro muchacho que sufriera las mismas privaciones pero que heredara genes de pequeñez. A través de este libro hablaremos de cómo el medio ambiente interactúa con las predisposiciones genéticas para afectar diversos aspectos del desarrollo físico, intelectual y de la personalidad.

posibilidades de heredar el gene anormal del padre y de tener el mismo defecto que él tiene (véase figura 2-6)

Transmisión de anomalías genéticas

Cerca del 95% de todos los bebés nacidos en los Estados Unidos son saludables y normales. Sin embargo, cada año más de 250.000 infantes nacen con impedimentos físicos o mentales de diverso grado (March of Dimes Birth Defects Foundation, 1983b). Estos bebés forman 5% de los nacimientos totales y al menos 20% de los que mueren en la infancia (National Institutes of Health, NIH, 1979). Casi la mitad de las malformaciones incluyen el sistema nervioso central. (Véase cuadro 2-2).

En tanto que el panorama en general es promisorio y los defectos de nacimiento son escasos, algunos son devastadores. Por otra parte, la distribución de los defectos es desigual, pues algunas personas y familias parecen estar más que otras, en el desafortunado 5%.

Muchos de nosotros portamos genes con efectos potencialmente perjudiciales. Sin embargo, la mayor parte del tiempo, estos no se dejan sentir, ya que muchos genes son recesivos y se manifiestan solamente cuando dos personas transmiten el mismo gene recesivo al cigoto. Ahora veamos cómo se transmiten algunos defectos de nacimiento.

Defectos transmitidos por la herencia dominante. La mayor parte del tiempo, los genes normales predominan sobre aquellos que portan rasgos anormales. No obstante, a veces esta situación se invierte y un gene porta un rasgo anormal.

Cuando uno de los progenitores, por ejemplo el padre, tiene un gene normal (r = recesivo) y un gene anormal (D = dominante) y el otro progenitor, la madre, tiene dos genes normales (rr), cada uno de los niños tendrá 50% - 50% de

Herencia poligénica:
interacción de un número de genes diferentes para producir ciertos rasgos.

Herencia multifactorial:
interacción de los factores tanto genéticos como ambientales para producir ciertos rasgos.

