

HERENCIA Y MEDIO AMBIENTE.*

PRINCIPIOS Y PROCESOS DE LA GENÉTICA.

Las células, cromosomas, genes, DNA y RNA son términos muy conocidos. Con todo, un breve repaso de su importancia nos servirá de mucho antes de abordar los procesos de la herencia.

Genes y cromosomas

La vida humana empieza con una célula fecundada. Pocas horas después que el espermatozoide penetra en el óvulo, el pronúcleo de este último, que contiene 23 cromosomas (literalmente, "cuerpos de colores") se desplaza lentamente hacia el centro del óvulo; allí se une al pronúcleo del espermatozoide, el cual también contiene 23 cromosomas. La célula fertilizada resultante, llamada cigoto tiene 23 *pares* de cromosomas, o sea un total de 46 cromosomas, número que se requiere para desarrollar un bebé humano normal.

Una vez que el cigoto se ha formado, se inicia el proceso de división de la célula. La primera partición, o división de la célula, produce dos células al parecer idénticas al cigoto original. A medida que tienen lugar sucesivas divisiones y diferenciaciones de la célula, cada célula subsecuente que se forma contiene exactamente el mismo número de cromosomas que cualquier otra -46-. Miles de genes se enlazan en forma de cadena en un solo cromosoma. Según estimaciones, en cada cromosoma hay varias decenas de miles de genes y cerca de un millón de ellos en los 46 cromosomas (Kelly, 1986).

Los genes se componen de DNA (**ácido desoxirribonucleico**)¹, una molécula grande formada por átomos de carbono, hidrógeno,

*Grace J. Craig. *Desarrollo psicológico* (Human Development) Trad. 6ª edición en inglés: Lourdes Asiaín. Revisión técnica: Eva Laura García González. México: Prentice Hall Hispanoamericana, S. A., 1994. Capítulo 3: 64-93.

¹ **DNA (ácido desoxirribonucleico)**. Una molécula grande y compleja que se compone de carbono, hidrógeno, oxígeno, nitrógeno y fósforo; contiene el código genético que regula el funcionamiento y desarrollo de un organismo.

oxígeno, nitrógeno y fósforo. Se ha dicho que “el cuerpo humano contiene suficiente DNA para ir y regresar a la Luna unas 20,000 veces si se colocaran las moléculas en una fila” (Rugh y Shettles, 1971: 199). La estructura del DNA (...) se asemeja a una escalera en espiral; dos cadenas largas están constituidas de fosfatos y azúcares alternantes, con nexos cruzados de cuatro bases diferentes de nitrógeno que vienen en pares. El orden en que aparecen las bases de nitrógeno apareadas parece variar, y es precisamente esta variación la que hace que un gene sea distinto de otro. Un solo gene podría ser un peldaño de esta escalera de DNA, quizá con una longitud de 2,000 escalones (Kelly, 1986).

Así pues, el DNA contiene el código genético, o “plantilla”, que sigue así el funcionamiento y desarrollo del organismo. El DNA es el “cuándo y cómo” del desarrollo, pero está encerrado en el núcleo de la célula. El **ácido ribonucleico**² (RNA) es una sustancia formada a partir del DNA y semejante a él; actúa como mensajero para el resto de la célula. El RNA determina el modo del desarrollo. Las cadenas más cortas del RNA, configuradas según las imágenes de espejo del DNA de la cadena, se mueven libremente dentro de la célula y sirven como catalizadores en la formación del nuevo tejido.

Dado que los genes contienen el potencial hereditario y las instrucciones de operación de todos los organismos, los científicos se muestran ansiosos por descubrir por qué y cómo los genes imparten órdenes a ciertas células. Los genes son muy específicos. El gene que produce la insulina está presente en todas las células del cuerpo, pero funciona sólo dentro del páncreas. ¿Qué es lo que provoca su acción o qué la inhibe? ¿Qué pasaría si se provoca mucha o muy poca insulina? ¿Qué células son detonantes para la división? En el embrión, la programación genética produce rápidas divisiones de células. Sin embargo, ¿qué sucede con el DNA y RNA cuando una célula empieza a multiplicarse en el adulto sin control, como el cáncer? Por lógica, los investigadores del cáncer estudian con detenimiento los intrincados detalles de cómo se activan, o no, las instrucciones genéticas. Los descubrimientos genéticos se están realizando a un ritmo extraordinario. Los genetistas llevan tiempo trabajando en la construcción de una

² **RNA (ácido ribonucleico)** Sustancia formada a partir del DNA y parecida a ella. Actúa como mensajero en una célula y sirve como catalizador en la formación de tejido nuevo.

molécula sintética de DNA y explorando cuestiones como el mecanismo que desencadena o reemplazamiento de genes con mal funcionamiento en células individuales (Verna, 1990).

Los cromosomas de un individuo pueden examinarse con una gráfica denominada **cariotipo**³. El cariotipo se prepara con una fotografía de los cromosomas de una célula individual (v. Figura 1). Los cromosomas se cortan de la fotografía y se disponen en pares acoplados por longitud. Esos cromosomas se numeran a continuación. Los primeros 22, llamados **autosomas**⁴, contienen genes que determinan varios rasgos físicos y mentales. El par 23 contiene los cromosomas sexuales; hay dos cromosomas X en una mujer normal (XX) y un cromosoma X y un cromosoma Y en un varón normal (XY). Esos cromosomas sexuales contienen los genes que controlan el desarrollo de las características sexuales primarias y secundarias, así como algunos rasgos ligados al sexo.

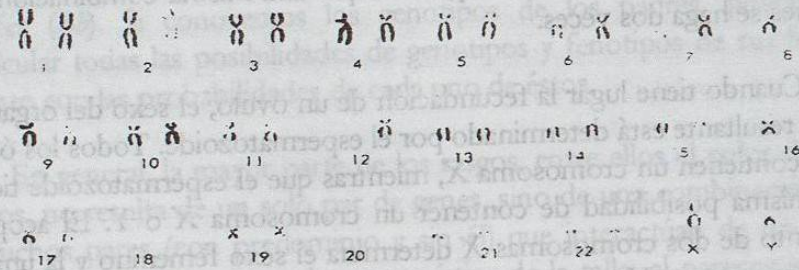


FIGURA 3-1
Un cariotipo (parte inferior) Los cromosomas de un cuerpo celular antes de arreglarse en un cariotipo (parte superior). Un cariotipo que muestra los cromosomas arreglados conforme el tipo. Nótese que hay tres cromosomas con el número 21, lo cual indica que el individuo sufre el síndrome de Down.

División celular y reproducción.

En el proceso de **mitosis**⁵, o sea la división celular ordinaria, las células se dividen y duplican a sí mismas exactamente. Este proceso se

³ **Cariotipo** Fotografía de los cromosomas de una célula, dispuestos en pares conforme a su longitud.

⁴ **Autosomas** Cromosomas de una célula, sin incluir los que determinan el sexo.

⁵ **Mitosis** Proceso de la división ordinaria de la célula, que produce dos células idénticas a la célula madre.

lleva a cabo en varias etapas. Primero, el DNA de cada célula se desdobra y se replica a sí mismo. Después cada cromosoma se divide y reproduce el arreglo cromosómico anterior de la primera célula. Así pues, se forman dos nuevas células; cada una contiene 23 pares de cromosomas exactamente iguales a los de la célula original.

El proceso de división celular que crea células reproductivas (óvulos o espermatozoides) recibe el nombre de **meiosis**⁶. Las células reproductivas constituidas durante la meiosis tienen sólo una mitad del material genético de la célula madre: 23 cromosomas. El rearrreglo de los genes y cromosomas resultantes de la meiosis se asemeja a la acción de barajar y distribuir naipes; la probabilidad de que dos hermanos reciban la misma dotación de cromosomas es de 1 en 281 billones aproximadamente. Esta cifra ni siquiera cuenta el hecho de que los genes individuales de un cromosoma a menudo efectúan un **cruzamiento**⁷ con el cromosoma contrario durante la división celular. De ahí que prácticamente sea imposible que una misma combinación de genes se haga dos veces.

Cuando tiene lugar la fecundación de un óvulo, el sexo del organismo resultante está determinado por el espermatozoide. Todos los óvulos contienen un cromosoma X, mientras que el espermatozoide tiene la misma posibilidad de contener un cromosoma X o Y. El acoplamiento de dos cromosomas X determina el sexo femenino y la unión de cromosoma X y uno Y determina el sexo masculino.

Combinaciones de genes.

Casi todos los miles de genes en una persona vienen en pares. Las formas alternas de un mismo par de genes reciben el nombre de **alelos**⁸. Un gene en un par se hereda de la madre y el otro del padre. Algunos rasgos hereditarios, como el color de los ojos, están presentes en un solo par de genes. Otros rasgos se hallan en un patrón de varios pares

⁶ **Meiosis** Proceso de división celular en las células reproductoras, que dan origen a un número infinito de arreglos de los cromosomas.

⁷ **Cruzamiento** Proceso durante la meiosis en el cual los genes individuales de un cromosoma pasan al cromosoma opuesto. Este proceso aumenta la distribución aleatoria de los genes en el hijo.

⁸ **Alelos** Par de genes, presente en los cromosomas correspondientes, que afectan al mismo rango.

de genes en interacción. Respecto al color de los ojos, un niño puede heredar un alelo para ojos cafés (*B*) del padre un alelo para ojos azules (*b*) de la madre. El **genotipo**⁹, o patrón genético, del niño para el color de los ojos será entonces *Bb*. ¿Pero cómo se combinan esos genes? ¿De qué color serán los ojos del niño? En el color de los ojos, el alelo de los ojos cafés (*B*) es **dominante**¹⁰ y el de los ojos azules (*b*) es **recesivo**¹¹. Cuando un gene es dominante, su presencia en un par de genes hará que ese rasgo particular se exprese. Por lo tanto, la persona con un genotipo *Bb* o *BB* tiene ojos cafés. El rasgo expresado, ojos cafés, recibe el nombre de **fenotipo**¹².

En otro ejemplo, supongamos que el genotipo del padre sea *Bb* (ojos cafés) y que la madre tenga ojos azules (que debe ser el genotipo *bb*). Todos los hijos de esos padres heredarán un gene recesivo para ojos azules por parte de la madre. Pero, por parte del padre, heredarán el gene dominante para los ojos cafés (*B*) o el gene recesivo para ojos azules (*b*). En consecuencia, los hijos tendrán ojos azules (*bb*) u ojos cafés (*Bb*). Si conocemos los genotipos de los padres, podremos calcular todas las posibilidades de genotipos y fenotipos de sus hijos, junto con las probabilidades de cada uno de éstos.

En general, la mayor parte de los rasgos, entre ellos el color de los ojos, no resulta de un solo par de genes, sino de una combinación de muchos pares (con predominio y sin él) que interactúan de diversas maneras. En lo tocante a la característica de la talla, al parecer varios genes o pares de genes se combinan con otros en forma aditiva para crear personas cada vez más altas o bajas, con miembros más grandes o más pequeños y otras partes. Los pares de genes también interactúan de modo tal que un par admite o inhibe la expresión de otro par. Un sistema de diversos tipos de interacción entre genes y pares de genes se llama **sistema poligénico de herencia**¹³. Tales sistemas a menudo

⁹ **Genotipo** Dotación genética de un individuo o grupo.

¹⁰ **Dominante** En genética, uno de un par de genes que hará que se exprese determinado rasgo.

¹¹ **Recesivo** En genética, designa uno de un par de genes que determina un rasgo en un individuo sólo si el otro miembro de ese par es también recesivo.

¹² **Fenotipo** En genética, los rasgos que se expresan en el individuo.

¹³ **Herencia poligénica** Rasgo ocasionado por una interacción de varios genes o pares de genes.

dan origen a fenotipos que difieren mucho de los de ambos progenitores.

ANORMALIDADES GENÉTICAS.

Defectos cromosómicos.

Sin embargo, a veces ocurren algunas anomalías notables del cromosoma y el individuo sobrevive exhibiendo entonces algunos patrones típicos. La más común de ellas es el *síndrome de Down*, o mongolismo. Estas personas tienen un cromosoma adicional, 21, que flota libremente en el núcleo de la célula o está situado en la parte superior de otro cromosoma. Causa un desarrollo físico y mental anormal.

Una variación del síndrome de Down es el síndrome de Down en "mosaico". Esta variante se produce de la siguiente manera: en algún momento de la mitosis; una célula se divide anormalmente, asignando 47 cromosomas a una nueva célula y 45 a otra. Las células que tienen sólo 45 no pueden sobrevivir, pero las que tienen 47 se desarrollan junto con las células normales de 46 cromosomas (Koch y Koch, 1974). Los niños con este genotipo tienen células normales y células con un patrón del síndrome de Down. Su deteriorada capacidad de aprendizaje y el grado de otras características mongoloides dependen del número de células anormales que se produzcan; a su vez éstas dependen del momento en que haya acaecido el error de desarrollo.

Algunas de esas personas llegan a poseer una inteligencia casi normal. Incluso aquellos niños con el clásico síndrome de Down varían en el grado de retraso mental o en los síntomas físicos que presentan (Turkington, 1987).

Varias anomalías pueden presentarse en el arreglo de los cromosomas sexuales. Una de ellas es el *síndrome de Klinefelter*, en el cual los individuos tienen un cromosoma X adicional, dando origen a un arreglo XXY. Este fenómeno suele ocasionar esterilidad, hipertrofia de los órganos sexuales externos y retraso mental.

Otra anomalía en el arreglo de los cromosomas sexuales da origen al *síndrome de Turner*. En este síndrome, un cromosoma X está ausente o inactivo, haciendo un arreglo XO. Los que sufren el síndrome suelen presentar un aspecto femenino (pues no adquieren las características

secundarias) y carecen de órganos reproductores internos. Algunas veces su talla es excesivamente pequeña y sufren retraso mental.

Desde hace una década la atención del público se ha centrado en el patrón XYY. Este patrón aparece en 1 de cada 1,000 varones, aproximadamente, dentro de la población general. Se observa en cerca de 3 ó 4 por cada 1,000 hombres en las poblaciones carcelarias y en unos 20 de cada 1,000 hombres en instituciones psiquiátricas y en prisiones especiales. Desde el punto de vista físico, los varones que presentan este patrón tienden a ser más altos que el promedio, muestran mayor incidencia de acné y anomalías esqueléticas menores. En la mayoría de los estudios, el promedio de las personas XYY tienen una inteligencia ligeramente menor que la del grupo de control XY. Se formuló la hipótesis de que los hombres con este genotipo tienen una personalidad más agresiva y se desarrollan de manera diferente que los hombres con el genotipo normal. Sin embargo, un análisis más profundo indicó que esta hipótesis era exagerada. No obstante, en promedio, estos hombres tienen un poco menos de control sobre sus impulsos y algunos son más agresivos con sus esposas o parejas sexuales; hay muy poca o ninguna diferencia entre las hembras XYY y los machos XY en un amplio rango de medidas de la agresión (Theilgaard, 1983).

Algunas veces un cromosoma se rompe y la parte rota se pierde en divisiones celulares posteriores. En otras, la parte rota se une a otro cromosoma. Algunos efectos ambientales, entre ellos las enfermedades virales o la radiación, pueden ocasionar esas roturas. La rotura de los cromosomas al inicio del desarrollo de un organismo tiene a veces un efecto notable en el crecimiento posterior del organismo. Algunas partes del cuerpo no se desarrollan.

La forma más grave del rompimiento cromosómico sucede en un síndrome hereditario llamado *X frágil*. Se le llama de esta manera porque una pequeña parte de la punta del cromosoma X parece ser susceptible de romperse bajo ciertas circunstancias. Las personas con este síndrome pueden tener anomalías en el crecimiento. Los bebés pueden tener cabezas muy largas, peso más alto que el normal al nacer, grandes orejas prominentes y caras largas. Algunos tienen raros sistemas de conducta, entre los que se incluyen aplaudir, morderse las manos, hiperactividad y pobre contacto visual. Este síndrome también