

GUÍA DEL MAESTRO

Tema: Herencia
Conceptos Clave: Fenotipo y genotipo
Estándar 6: La conservación y el cambio

Ideas Fundamentales:

- **El material genético de las células transmite las características hereditarias de una generación a otra.**
- **Las características hereditarias son controladas por los genes, localizados en los cromosomas.**
- **Las especies se preservan por medio de la reproducción.**

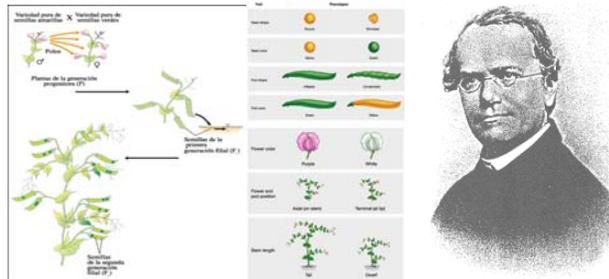
Propósito: El propósito de estas actividades es que los estudiantes comiencen a desarrollar los conceptos de fenotipo y genotipo dentro del contexto de la diversidad genética y su relación con el ambiente. En este caso los estudiantes identifican y describen características físicas de organismos que pertenecen a la misma especie y a especies diferentes, incluyendo características humanas. Se pretende que los/as estudiante comprendan que mediante la observación de rasgos físicos observables se puede predecir cuáles de las variaciones son hereditarias y cuáles no. Esta predicción estará basada en la hipótesis de que las variaciones genéticas son hereditarias porque los organismos poseen los genes necesarios para transmitir a sus descendientes las características. Junto con la comprensión de los conceptos de genotipo y fenotipo, se espera que los/as estudiantes comprendan la ecuación fundamental de la genética: relación genotipo-fenotipo como una manifestación de los genes, siendo todo fenotipo una consecuencia de una interacción entre el genotipo y el ambiente.

Introducción

La diversidad genética, se refiere a la variación hereditaria dentro y entre poblaciones de organismos, cuya base está en los cromosomas. Cada especie posee en su estructura celular la información codificada necesaria para transmitir a sus descendientes caracteres especiales, que se conocen como hereditarios, o sea, que se transmiten de generación en generación.

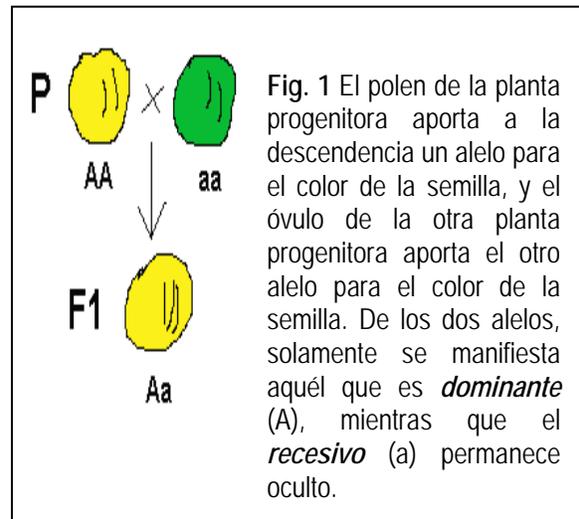
Trasfondo

Un poco de historia



La ciencia de la genética nació hacia el año 1900, cuando varios investigadores descubrieron el trabajo con plantas de guisantes realizado por el monje austriaco Gregor Mendel. Mendel propuso que en los organismos diploides las características genéticas (heredables) están controladas por dos "factores" que están presentes en cada individuo. Los "factores hereditarios" de Mendel son en esencia lo que ahora llamamos genes. El **gen** es la unidad hereditaria que controla cada característica en los seres vivos.

Basado en sus descubrimientos (Fig.1), Mendel formuló el principio de dominancia. Este principio establece que cuando los progenitores tienen rasgos o características contrastantes, en sus hijos F1 la característica de uno de los progenitores enmascara *u oculta* la característica del otro progenitor. Se dice que la característica expresada en la generación F1 (semilla amarilla en nuestro ejemplo) es **dominante** y que la característica oculta (semilla verde) es **recesiva**. Aunque en la actualidad sabemos que el principio de dominancia no siempre se aplica, el reconocimiento de que un gen puede ocultar a otro fue un importante logro intelectual de Mendel.

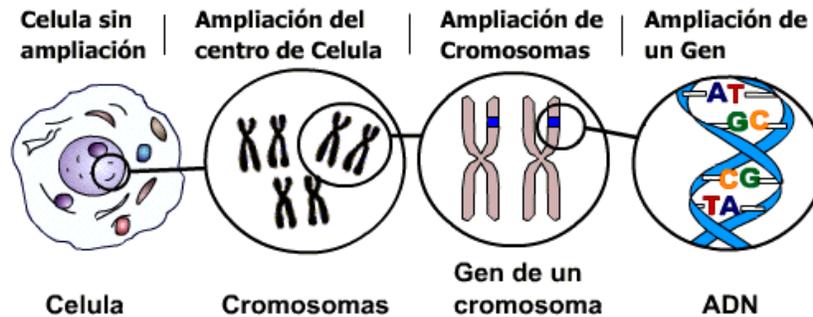


Los alelos ocupan loci correspondientes en cromosomas homólogos.

En la actualidad sabemos que cada **cromosoma** está constituido por una única molécula de ADN [ácido deoxirribonucleico] (Fig. 2). También se sabe que los **cromosomas homólogos** suelen tener genes similares localizados en posiciones equivalentes (Fig. 3). Se utiliza el término **locus** (plural: *loci*) para designar la

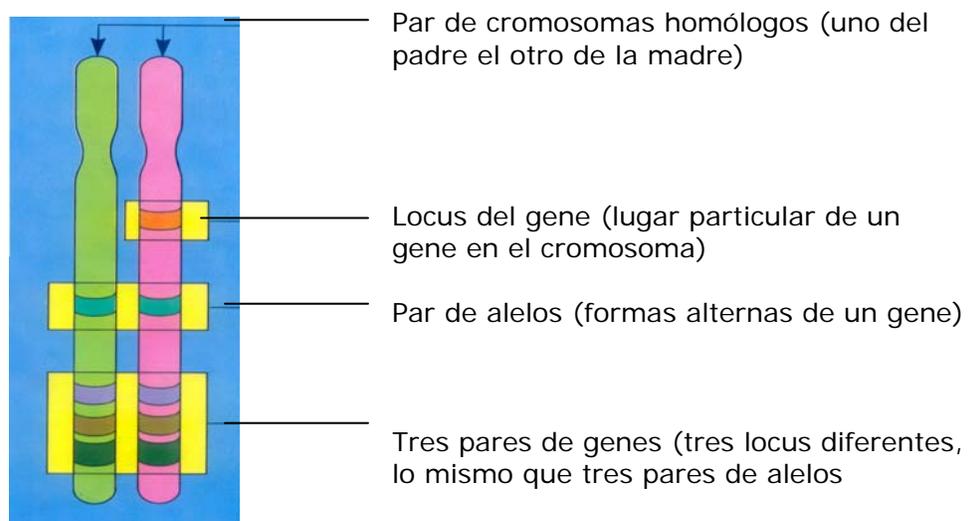
localización de un gen específico en un cromosoma. Por supuesto, en realidad nos referimos a un segmento del ADN que tiene la información requerida para controlar algún carácter del organismo.

Fig. 2: Cromosoma-Gen-ADN



Un *locus* puede determinar el color de la semilla en la planta de guisante; otro *locus* la forma de la semilla; un tercero la forma de la vaina, etc. Un *locus* específico puede identificarse (por métodos de la genética tradicional) sólo si al menos dos genes producen rasgos contrastantes, como semilla amarilla o verde. En los casos más sencillos, un individuo puede expresar uno u otro rasgo (semilla de color amarillo o verde), pero no ambos.

Fig. 3: Cromosomas homólogos



Los genes que rigen las variaciones de la misma característica y ocupan *loci* equivalentes en cromosomas homólogos se denominan **alelos**. Por ejemplo el gen

que regula el color de la semilla del guisante, presenta *dos alelos*, uno que determina color verde y otro que determina color amarillo. A cada alelo (variante) de un *locus* se asigna una sola letra (o grupo de letras) como símbolo. Si bien a menudo los genetistas utilizan formas de notación más complicadas, cuando se resuelven problemas de genética sencillos se acostumbra indicar un **alelo dominante** con una letra mayúscula y al **alelo recesivo** con la misma letra pero minúscula. Por ejemplo, el alelo dominante que rige el color amarillo de la semilla podría designarse **A** y el alelo recesivo que rige el color verde se designaría **a**. Estas características que presentan dos alternativas claras, y fáciles de observar se conocen como características cualitativas: blanco-rojo; liso-rugoso; alas largas-alas cortas; etc. Estos caracteres están regulados por un único gen que presenta dos formas alélicas (excepto en el caso de las series de alelos múltiples).

El fenotipo de un individuo no siempre revela su genotipo.

El hecho de que algunos alelos puedan ser dominantes y otros recesivos significa que no siempre es posible determinar mediante observación qué alelos porta un organismo. Se utiliza el término **fenotipo** para especificar el aspecto de un individuo en un ambiente dado con respecto a un determinado rasgo heredado. Es decir, es la manifestación externa del genotipo o la suma de los caracteres observables en un individuo (rasgos morfológicos, bioquímicos o moleculares). La constitución genética de ese organismo, más a menudo expresada en símbolos, es su **genotipo**: conjunto de genes que contiene un organismo y que es heredado de sus progenitores. En organismos **diploides**, la mitad de los genes se heredan del padre y la otra mitad de la madre.

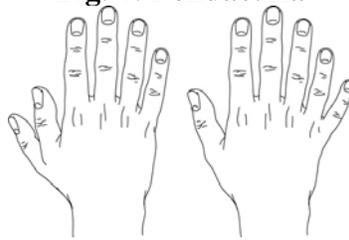
En el cruzamiento que hemos venido considerando (Fig.1), el genotipo de la planta parental con fenotipo verde es homocigoto recesivo *aa*. El genotipo del padre de la planta parental con fenotipo amarillo es homocigoto dominante *AA*. El genotipo de toda la descendencia F1 es heterocigoto *Aa* y su fenotipo es amarillo. Para evitar confusiones, el genotipo de un individuo heterocigoto siempre se indica escribiendo primero el símbolo del alelo dominante y después el del alelo recesivo (siempre *Aa*, nunca *aA*). Los términos homocigoto y heterocigoto expresan el genotipo de un organismo. Un individuo **homocigoto** para una característica es aquel que para un gen dado tiene en cada cromosoma homólogo el mismo tipo de alelo; por ejemplo,

AA o **aa**. **Heterocigoto** es el individuo que para un gen dado tiene en cada cromosoma homólogo un alelo distinto; por ejemplo, **Aa**.

Lo más abundante o frecuente no es necesariamente el fenotipo dominante para una característica.

El fenómeno de la dominancia explica en parte por qué un individuo puede parecerse más a un progenitor que al otro, aunque ambos progenitores hacen contribuciones iguales a la constitución genética de su descendencia. Sin embargo, es importante resaltar que la característica dominante no es necesariamente el rasgo más frecuente en una población. Hay varios ejemplos de desórdenes alélicos dominantes en humanos que ilustran esta situación. El **enanismo acondroplásico** es uno de los trastornos autosómicos dominante más comunes. Esta es una enfermedad caracterizada por la falta del crecimiento o detención del desarrollo en longitud de los miembros. Por otro lado la **polidactilia** (Fig. 4) es la presencia de seis dedos en manos o pies. Actualmente a menudo el dedo extra se extirpa quirúrgicamente al nacer y el individuo no conoce que es portador del carácter. Una de las mujeres de Enrique VIII tenía un dedo extra. En ciertas familias del sur de USA es más común. El dígito extra raramente es funcional y sin ninguna duda causa problemas en el momento de comprar guantes..... Tomando en consideración ambos ejemplos, podrás notar que el fenotipo recesivo para ambas características (cinco dedos en las manos y estatura normal) es el más frecuente en los humanos.

Fig. 4: Polidactilia



La relación entre genotipo y fenotipo no siempre es directa.

La relación entre genotipo y fenotipo puede ser sencilla o directa: un sólo par de alelos en un *locus* puede regular la aparición de una única característica (ej. Alto o bajo). Es decir, la característica presenta dos alternativas claras, fáciles de observar: blanco-rojo; liso-rugoso; alas largas-alas cortas; etc. Estas

características son **cualitativas** ya que están reguladas por un único gen que presenta dos formas alélicas (excepto en el caso de las series de alelos múltiples). Por ejemplo, la característica color de la semilla *del guisante* está regulado por un gen cuyas formas alélicas se pueden representar por dos letras, una mayúscula (A) y otra minúscula (a).

Sin embargo, la relación genotipo-fenotipo no siempre es directa. Alternativamente, un par de alelos en un *locus* puede participar en el control de varias características, o alelos de varios *loci* pueden cooperar para regular la aparición de una sola característica. No debe causar sorpresa que estas relaciones sean bastante comunes. Estas **características** son **cuantitativas** debido a que tienen diferentes gradaciones entre dos valores extremos. Por ejemplo, la variación de estaturas, el color de la piel; el color de ojos; la inteligencia; la complexión física. Estas características dependen de la acción acumulativa de muchos genes, cada uno de los cuales produce un efecto pequeño. En la expresión de estas características influyen mucho los factores ambientales.

Es el fenotipo, y no el genotipo, lo que se expone al ambiente. La variación genética y fenotípica es la base sobre la que actúa la selección natural.

En las poblaciones naturales se puede observar variación entre los organismos en la mayoría de sus características hereditarias. Esta variación en la apariencia de los organismos es el resultado directo de la expresión de los diferentes alelos presentes en el organismo. En adición a la información genética, el ambiente en el que viven los organismos puede afectar la variabilidad fenotípica de la población. Dependiendo de las condiciones ambientales, un fenotipo puede ser beneficioso o perjudicial para el organismo. Un ejemplo de esto es el melanismo industrial (aparición de formas oscuras) que se observa en los lepidópteros (familia de las mariposas y alevillas) y que está asociado a zonas urbanas. Desde hace mucho tiempo, los casos de melanismo industrial han sido citados como unos de los mejores ejemplos de evolución en acción. Uno de los casos mejor documentados es el de ***Biston betularia*** (Fig. 5). El ambiente en que las referidas polillas viven se vio bruscamente modificado con el inicio de la Revolución Industrial, debido al uso masivo de carbón en la industria inglesa de fines del siglo XVIII y gran parte del XIX. El hollín producido al quemar carbón de mala calidad en las fábricas, era

Fig. 5: *Biston betularia*: forma típica y forma melánica



forma típica



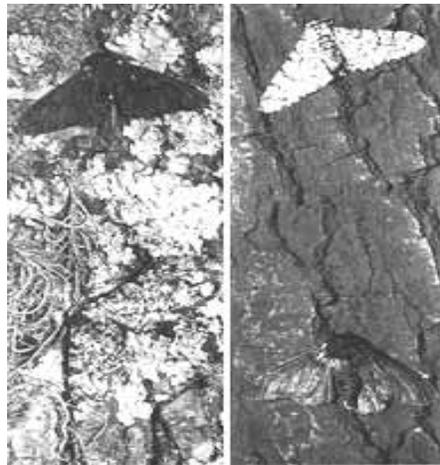
forma melánica

transportado por el viento y se depositó en todos lados: edificios, casas, praderas, árboles, ennegreciendo sus superficies. Así, los líquenes que cubrían la corteza de los árboles también se cubrieron de hollín y murieron en su mayoría. Por lo tanto la corteza de los árboles, de color claro en el pasado, empezó a oscurecerse. A mediados del siglo XVIII, las formas claras dominaban a las melánicas (oscuras) en una proporción de 99%. Hacia el final del mismo siglo la situación había cambiado drásticamente: sólo 1 o 2 % de la población era de formas blancas; las melánicas se habían vuelto claramente dominantes. ¿Qué fue lo que causó este profundo cambio en las características de esta especie de polilla en el transcurso de menos de 50 años?

Como se observa en la Figura 6, al oscurecerse la corteza de los árboles, las formas claras empezaron a ser mucho más notorias y eran capturadas mas fácilmente por sus depredadores, mientras que las formas oscuras eran capaces de confundirse cada vez mejor en ese nuevo ambiente contaminado por el hollín, con lo que aumentaba su probabilidad de escapar de la depredación de las aves.

Fig. 6: Efecto de camuflaje de la forma típica (clara) y la melánica (oscura) en árboles limpios y con líquenes, y ennegrecidos por el hollín y sin líquenes. En cada árbol están las dos formas de *Biston betularia*.

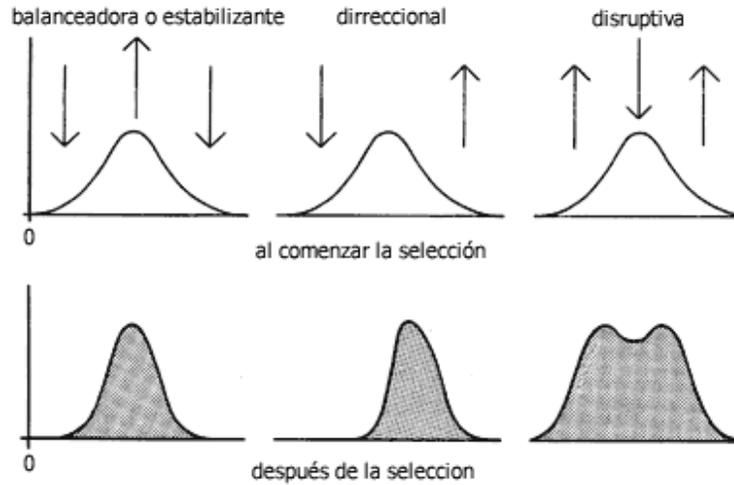
Biston betularia



Con la introducción de la energía eléctrica para remplazar al vapor, los bosques del noroeste de Inglaterra empezaron a descontaminarse, la corteza de los árboles comenzó lentamente a ser cubierta por líquenes claros y la situación regresó, poco a poco, a la de la época pre-industrial. Este cambio ambiental provocó un incremento del porcentaje de formas claras y una disminución en las oscuras. A este fenómeno se le conoce como **selección natural**, pues el ambiente favorece unas formas fenotípicas y discrimina contra otras. Este proceso, al seleccionar unos fenotipos en particular, está seleccionando el o los genotipos responsables de estos fenotipos.

Este ejemplo de selección natural en el caso del melanismo industrial no es exclusivo de la *Biston betularia*. También se ha observado en numerosas especies de otros insectos en la misma zona y en otras de Europa. El melanismo industrial, aparte de constituir un claro ejemplo del efecto del ambiente para producir una **selección direccional** sobre el contingente genético de una especie (Fig. 7), indica que la tasa de selección en cierto tipo de mutaciones, como la melánica, puede ser muy alta, ya que hay una respuesta muy sensible a los cambios del ambiente y, por lo tanto, la velocidad de cambio es grande.

Fig. 7: La selección direccional tiende a favorecer, a lo largo del tiempo, a fenotipos en un extremo de un rango de variación (es decir escasos).



En resumen, es posible evaluar el fenotipo a varios niveles: puede tratarse de una característica morfológica, como forma, tamaño o color, o puede ser una particularidad fisiológica o incluso un rasgo bioquímico, como la presencia o ausencia de una enzima específica. Además la expresión fenotípica de los genes puede ser modificada por cambios en las condiciones ambientales en que el organismo se desarrolla. Ello es así porque el fenotipo es el resultado de la interacción entre el genotipo y el ambiente. El ambiente de un gen lo constituyen los otros genes, el citoplasma celular y el medio externo donde se desarrolla el individuo De esta forma la ecuación fundamental de la genética establece que:

$$\mathbf{Fenotipo = Genotipo + Ambiente}$$

