

La Genética en 100 preguntas

Matteo Berretti



Colección: 100 preguntas esenciales
www.100Preguntas.com
www.nowtilus.com

Título: *La Genética en 100 preguntas*

Autor: © Matteo Berretti

Traducción de © Jaione Pozuelo Echegaray

Director de la colección: Luis E. Íñigo Fernández

Copyright de la presente edición: © 2017 Ediciones Nowtilus, S.L.
Doña Juana I de Castilla 44, 3º C, 28027 Madrid
www.nowtilus.com

Elaboración de textos: Santos Rodríguez

Diseño de cubierta: eXpresio estudio creativo

Imagen de portada: X- & Y-Chromosome Bildquelle: <http://www.learner.org/channel/courses/biology>

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley. Diríjase a CEDRO (Centro Español de Derechos Reprográficos) si necesita fotocopiar o escanear algún fragmento de esta obra (www.conlicencia.com; 91 702 19 70 / 93 272 04 47).

ISBN Papel: 978-84-9967-865-8

ISBN Impresión bajo demanda: 978-84-9967-866-5

ISBN Digital: 978-84-9967-867-2

Fecha de publicación: octubre 2017

Impreso en España

Imprime: Servicepoint

Depósito legal: M-25058-2017

A mis dos madres

Índice

I. Bases de la genética

1. ¿Cuál es la pieza fundamental de la herencia? 15
2. En el descubrimiento de la molécula de ADN,
¿por qué solo se hicieron famosos Watson y Crick? ... 19
3. ¿Cómo pueden caber más
de dos metros de ADN en cada célula? 24
4. ¿Qué son los cromosomas? 27
5. ¿En qué nos diferenciamos de otras especies? 30
6. ¿Cuál es la especie con más genes? 33
7. ¿Por qué la secuenciación del genoma
humano ha cambiado el mundo? 36

II. Transmisión de la herencia

8. ¿Cómo transmito mi ADN sin perderlo? 41
9. ¿Es cierto que algunos rasgos,
como los ojos azules, pasan de abuelos a nietos? 44

10.	¿Podría deducir mi grupo sanguíneo sabiendo el de mis padres?	48
11.	¿Por qué solo los hombres pueden tener pelo en las orejas?	51
12.	¿De qué depende nuestro tono de piel?	55
13.	¿Podemos tener un ojo de cada color?	58
14.	¿Es posible saber si me voy a quedar calvo?	61
15.	¿Cómo se hace un mapa genético?	63
16.	Dos hermanos gemelos, ¿tienen la misma huella digital?	67
17.	¿Te pareces más a mamá o a papá?	70
18.	El mismo gen, ¿puede tener un efecto distinto si proviene de la madre o del padre?	74
19.	¿Se heredan los malos hábitos?	77
20.	¿Cómo se construye un organismo a partir del ADN?	80
21.	¿Qué diferencia existe entre ARN y ADN?	84
22.	¿El ADN se «corta y pega»?	87
23.	¿Está encriptado el ADN?	90
24.	¿Cómo se fabrican las proteínas?	94
25.	¿Es el núcleo el «cerebro» de la célula?	97
26.	La personalidad, ¿está escrita en nuestros genes?	100

III. Variabilidad genética

27.	¿Por qué tenemos sexo?	103
28.	Si cada mitad de nuestro ADN proviene de uno de nuestros padres, ¿por qué a veces somos tan distintos a ellos?	107
29.	¿Tienen sexo las bacterias?	110
30.	¿Qué pasa cuando nos infecta un virus?	113
31.	¿Es cierto que todas las abejas son hembras?	117

32.	¿Pueden las condiciones ambientales determinar el sexo del bebé?	120
33.	¿Por qué los gatos de tres colores son siempre hembras?	124
34.	Superman, ¿existe de verdad?	127
35.	Una mutación, ¿puede curar otra mutación?	130
36.	¿Se pueden crear mutantes?	132
37.	¿Es verdad que la carne roja es cancerígena?	136
38.	¿Se repara el ADN?	139
39.	¿El ADN se mueve?	142
40.	¿Cómo funciona el virus del VIH?	145
41.	¿Existe el ADN extraterrestre?	149
42.	¿Existe el gen de la felicidad?	151
43.	¿Está relacionada la genialidad con la locura?	154
44.	¿Existe el gen de la inmortalidad?	157
45.	¿Nos parecemos genéticamente a nuestros amigos?	160

IV. Ingeniería genética

46.	¿Se puede modificar el ADN?	163
47.	¿Cómo se clona un gen?	166
48.	¿Puedo identificar a un asesino con una gota de sangre?	169
49.	¿Cómo se realiza un test de paternidad?	172
50.	¿Qué son los OMG?	175
51.	¿Se pueden fabricar medicamentos transgénicos?	178
52.	¿Cómo se crea una planta transgénica?	181
53.	¿Se puede hacer frente al hambre con la ingeniería genética?	184
54.	¿Quién fue la oveja Dolly?	187

55.	¿Podría existir el pez con tres ojos que sale en <i>Los Simpson</i> ?	190
56.	¿Se pueden crear organismos de forma artificial?	194
57.	¿Se pueden tener tres progenitores biológicos?	197
58.	¿Existen los genes correctores?	200
59.	Los mamuts, ¿podrían volver a la vida?	203
60.	¿Cómo se crean las bibliotecas de genes?	207
61.	¿Para qué sirven los biochips?	210
62.	¿Alguien puede patentar tus genes?	212
63.	¿Existe un Google de genes?	215

V. Alteraciones genéticas

64.	¿Por qué los albinos tienen el pelo blanco?	219
65.	La hemofilia, una enfermedad real, ¿por qué afecta solo a los hombres?	223
66.	¿Podemos tener ADN de más?	226
67.	¿Cómo se hereda el síndrome de Down?	229
68.	Carlos II de España solo tenía cuatro bisabuelos, ¿cómo es posible?	233
69.	¿Pueden dos gemelos tener distinto sexo?	236
70.	¿Es hereditario el alzhéimer?	239
71.	Y el párkinson, ¿se hereda?	242
72.	¿Sabes hacer tu árbol genealógico?	245
73.	El cáncer, ¿puede ser genético?	247
74.	¿Cómo podemos saber si tenemos una enfermedad genética?	251
75.	¿Qué es una dieta genética?	254

VI. Evolución

76.	¿Qué fue antes: el huevo o la gallina?	259
77.	Según Lamarck, ¿por qué hemos desarrollado el pulgar oponible?	262
78.	¿Y según Darwin?	265
79.	¿Qué hubiera pasado si Darwin supiera de genética?	268
80.	¿Se extinguirán las personas pelirrojas?	271
81.	¿La evolución nos hará perfectos?	274
82.	¿Existen los genes egoístas?	276
83.	¿Qué es un reloj molecular?	279
84.	¿Qué relación hay entre evolución y biodiversidad?	283
85.	¿Es cierto que padecer anemia te protege de la malaria?	286
86.	Intolerancia a la lactosa, ¿cuestión de genética?	290
87.	¿Procedemos todos los humanos de Eva?	293
88.	¿Podríamos reproducirnos con neandertales?	296
89.	¿Por qué solo los seres humanos podemos hablar?	299
90.	La sonrisa, ¿genética o cultural?	302
91.	¿Somos genéticamente buenos o malos?	306

VII. Genética de poblaciones

92.	¿Qué entendemos por especie biológica?	309
93.	¿Cómo se crea una especie nueva?	312
94.	¿Pueden reproducirse dos especies distintas?	316
95.	¿Existen personas de color con el pelo rubio?	319
96.	¿Por qué en las islas hay especies tan singulares?	321

97.	¿Se extinguieron todos los dinosaurios?	325
98.	¿Es cierto que todas las anguilas de Europa forman una población única?	328
99.	Con tantos movimientos migratorios, ¿acabaremos siendo una raza única?	331
100.	¿Se extinguirá el género humano?	335
	Bibliografía recomendada	339
	Bibliografía consultada	343

I

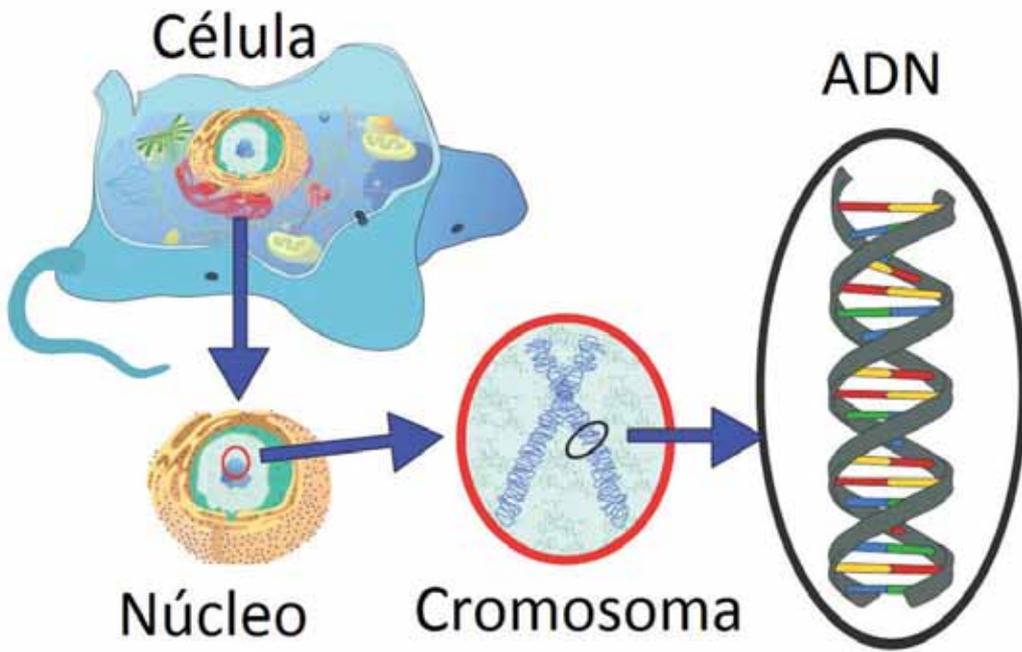
BASES DE LA GENÉTICA

1

¿CUÁL ES LA PIEZA FUNDAMENTAL DE LA HERENCIA?

¿Cuántas veces has escuchado decir «eres idéntico a tu padre», «tienes la misma sonrisa que tu madre», «tienes los ojos de tu abuela», etc.? ¿Cuántas veces? Imagino que una infinidad. Pero ¿a quién nos parecemos realmente? ¿Cómo es posible que las características de nuestros padres y antepasados se transmitan a nosotros y se conserven a lo largo de las generaciones?

La genética es la rama de la ciencia que estudia la transmisión de aquello que llamamos caracteres hereditarios (la sonrisa de tu madre, los ojos de tu abuela...) a las generaciones futuras. No es casualidad que la etimología de la palabra «genética» derive del adjetivo griego *genetikós*, 'que origina o genera'. Aunque la acepción moderna tiene algo más de cien años, es indiscutible que desde el inicio de las civilizaciones el ser humano ya conocía la influencia de la herencia de los caracteres de padres a hijos, y ya aprovechaba estos principios genéticos para mejorar la producción de las cosechas o las características de los animales, mediante la selección de los individuos con los caracteres deseados.



El material genético dentro de una célula.

La figura muestra los cromosomas en el núcleo de una célula. Los cromosomas están formados por ADN empaquetado gracias a la acción de proteínas estructurales. Cada gen ocupa una posición específica dentro de su cromosoma (un *locus*) y porta las instrucciones para cada característica y función del cuerpo humano. Foto adaptada de Radio89, Wikimedia Commons.

depende de varios factores: la interacción con otros genes, la influencia del ambiente y otros eventos casuales que pueden ocurrir. Por ejemplo, la estatura de una persona está controlada por numerosos genes, cuya expresión puede ser modificada considerablemente por diversos factores (el tipo de alimentación, el efecto de las hormonas durante la pubertad, etc.). La afirmación «esta chica es alta como su padre» no tiene una explicación genética simple, en tanto que sus hábitos alimenticios interactúan con su potencial genético relativo a la altura.

Hoy sabemos que la molécula de ADN es un código que puede ser copiado, descifrado y traducido en una proteína usada para la construcción de las características de los individuos (caracteres). A la luz del descubrimiento del ADN, hoy entendemos un gen como un fragmento de ADN, identificable en el genoma, que codifica para crear una proteína, y que puede existir bajo formas ligeramente diversas llamadas alelos.

2

EN EL DESCUBRIMIENTO DE LA MOLÉCULA DE ADN, ¿POR QUÉ SOLO SE HICIERON FAMOSOS WATSON Y CRICK?

Hace algunos años James Watson, ya mayor, se vio obligado a vender la medalla del Nobel obtenido junto a su colega Francis Crick y Maurice Wilkins en 1963. Subastada por 4,1 millones de dólares, esta medalla serviría como salida al oscuro túnel económico en que Watson se había visto encerrado tras haber declarado al *Sunday Times* en 2007 que las personas negras «no son tan inteligentes como las blancas». Estas declaraciones le costaron la repulsa social y la pérdida de todos sus cargos. De hecho, no era el primer patinazo del científico, que en el pasado había sido acusado de sexismo por algunas declaraciones acerca de la inferioridad de las mujeres en la investigación científica.

Curiosamente algunos años antes la familia de su colega Crick también había subastado su medalla. Y la cuestión es: ¿de verdad se merecían esa medalla? Paradójicamente, hoy sabemos que la obtuvieron gracias a la contribución fundamental de una mujer, Rosalind Franklin, por muchos años olvidada. Pero ¿cómo llegaron Watson y Crick a recibir ese Nobel?

El haber comprendido que los genes determinan la estructura de las proteínas ha representado una importante piedra angular para el desarrollo de la genética. Sin embargo, este descubrimiento no tuvo una consecuencia inmediata. Hasta que no se conoció la estructura molecular de los genes no había manera de formular hipótesis constructivas sobre las relaciones entre genes y proteínas. De hecho, hasta hace relativamente poco (1950), no existía un acuerdo general sobre cuál era la clase de molécula a la que pertenecían los genes.

Mucho antes de que se confirmara que el ADN es el portador de la información genética, los genetistas ya sabían que esta función la debía cumplir una molécula que (1) debía poseer, de forma estable, la información concerniente a la estructura, función, desarrollo y reproducción de las células de un organismo, (2) debía poder replicarse, de modo que las células de la descendencia tuvieran la misma información genética que la



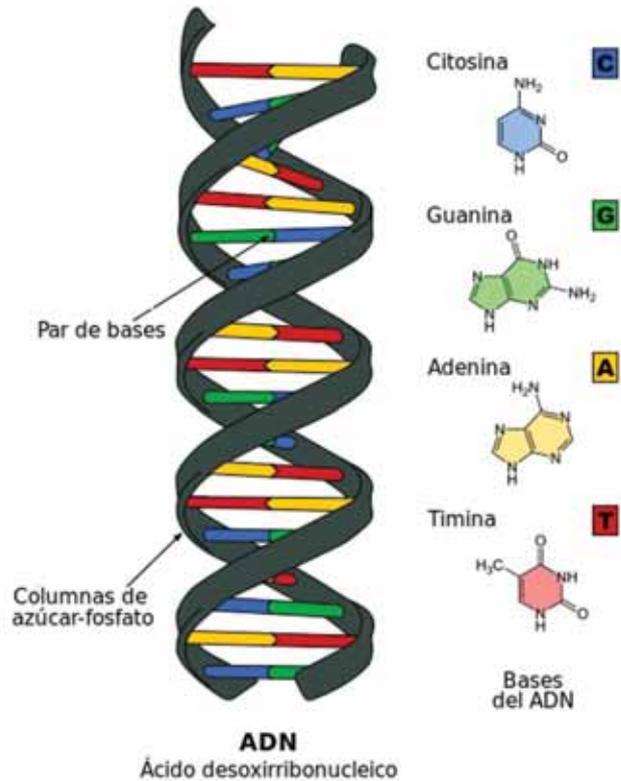
La figura muestra la famosa foto del biólogo Watson (a la derecha) indicando un modelo de la doble hélice del ADN al joven físico Crick (izquierda), despeinado y con la mirada ausente. Pero ¿fue realmente todo mérito suyo? ¿O falta alguien más en la foto?

de los progenitores, y (3) debía poder mantenerse sin cambios, permitiendo cierta variabilidad imprescindible para la adaptación de los organismos.

Desde su descubrimiento en 1896 por el científico suizo Friedrich Miescher, el ADN era considerado el constituyente principal del núcleo, de ahí el nombre de ácido nucleico. De hecho, sabemos que en esa época era imposible obtener cromosomas puros, los intentos de purificar los cromosomas casi siempre terminaban purificando dos componentes principales: el ácido desoxirribonucleico y una clase de proteínas pequeñas llamadas histonas. La mayoría de los químicos no centraron su atención en el ADN porque prevalecía la opinión de que tal molécula no era tan altamente específica como las proteínas, de las que se sabía que se podía construir un número ilimitado, alineando diversas combinaciones de veinte aminoácidos. La convicción general era que el material genético verdadero estaba constituido por algunos componentes proteicos presentes en el cromosoma.

El ADN comenzó a llamar la atención de los científicos de forma seria como posible candidato como molécula clave

Según el modelo de Watson y Crick, la molécula de ADN está formada por dos cadenas de polinucleótidos unidas por las parejas de bases A/T y G/T, formando una doble hélice. Imagen adaptada de Sponk, Wikimedia Commons.

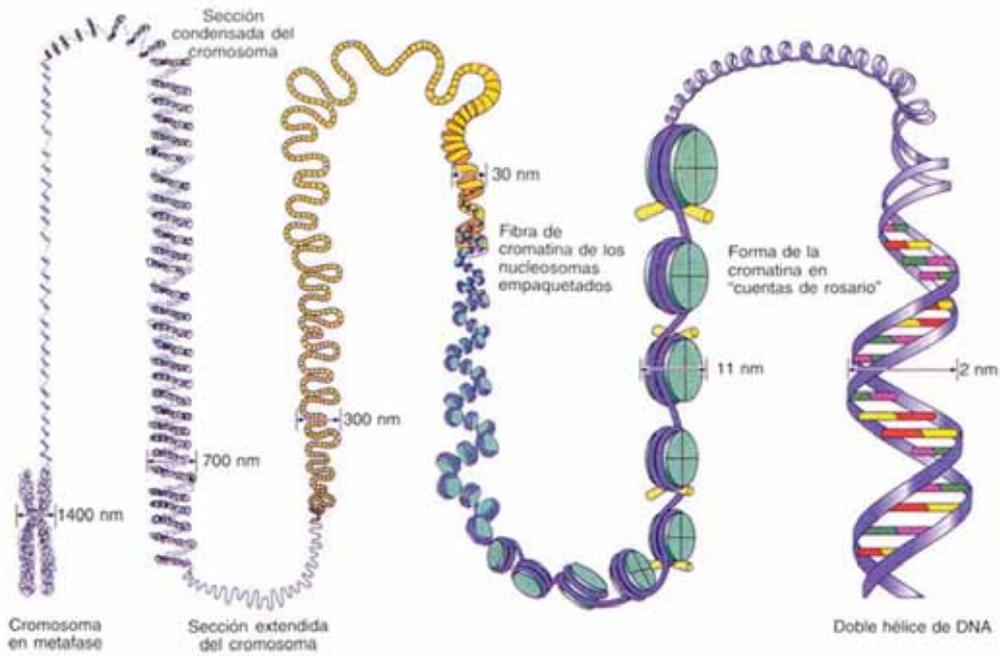


de independencia y su indiscutible inteligencia le permitieron imponerse de igual manera en la historia de la ciencia y llegar hasta nosotros, que le debemos una revaloración histórica de su trabajo.

Franklin tenía 33 años en febrero de 1953, cuando en su cuaderno de notas escribió que «el ADN está formado por dos cadenas distintas»; dos semanas después, en el laboratorio de Cavendish de Cambridge, Crick y Watson construían su modelo. Para ello, como vimos, estos científicos habían considerado los descubrimientos de Franklin, pero estos nunca fueron publicados oficialmente. ¿Cómo los conocieron?

La razón se halla en Maurice Wilkins, que trabajaba con Franklin en el King's College de Londres. Wilkins, sin permiso de la científica, había mostrado a Crick y Watson en enero de 1953 una fotografía del ADN hecha por Franklin. Lo que Wilkins no imaginaba era que esta información sería vital para que los dos científicos dedujeran la estructura del ADN.

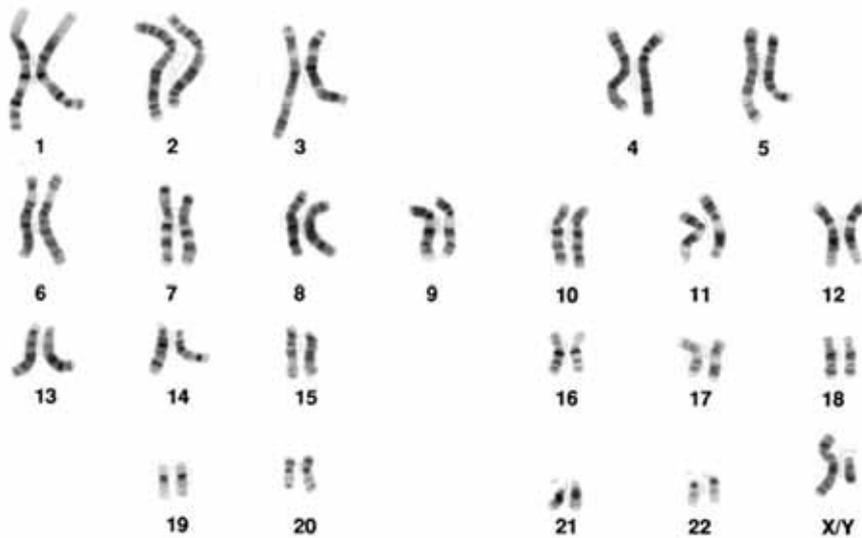
Las dificultades a las que Franklin se enfrentó, unidas a una prematura muerte que no le permitió recibir el reconocimiento justo, la han convertido en un icono del movimiento feminista en el campo de la ciencia.



Para caber dentro del núcleo de una célula, la doble hélice del ADN se enrolla con la ayuda de unas proteínas llamadas histonas, y forma así algo parecido a un collar de perlas. Este collar se compacta de nuevo formando solenoides, que a su vez se pliegan en lazos que formarán el cromosoma. Si una célula tuviera la dimensión de una moneda de un euro, el filamento de ADN en ella contenida tendría ¡cerca de trescientos metros! Es casi como hacer entrar un elefante en un coche pequeño. Foto: DNAdude, Wikimedia Commons.

Además, debemos considerar que no todo el ADN es codificante, es decir, contenedor de información genética —de hecho, se piensa que en el ser humano menos de un 5 % lo es— y que a lo largo del filamento de ADN se alternan zonas codificantes y no codificantes. Por todo ello, no es difícil imaginar que el ADN debe ser una estructura altamente compleja y dinámica, que para funcionar debe ser capaz de adoptar formas diversas.

De igual manera que una cuerda girada sobre sí misma, la doble hélice de ADN, en su fase de empaquetamiento máximo, tendrá un grado de tensión que debe ser aminorado para permitir que las dos cadenas se abran y den acceso a las moléculas encargadas de la transcripción. Esta labor viene desempeñada por una clase de enzimas llamadas ADN topoisomerasas, que tienen expresamente la función de eliminar las tensiones que se crean en la doble hélice de ADN a causa de la transcripción.

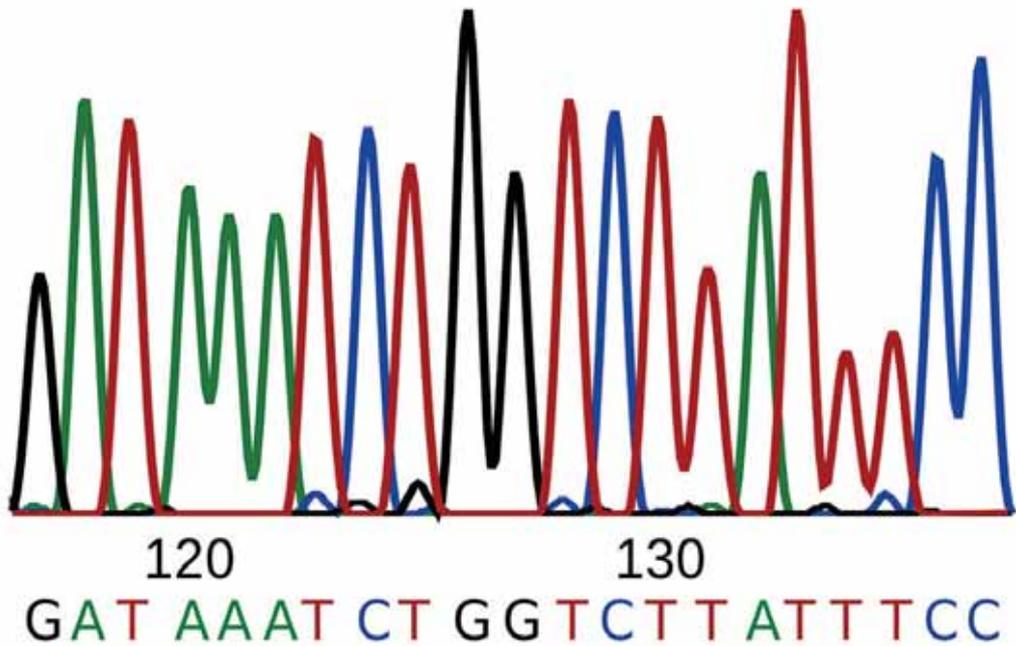


La representación gráfica, obtenida a partir de una fotografía, de los cromosomas humanos se denomina cariotipo. El cariotipo es específico para cada especie, en él los cromosomas se representan en parejas de homólogos (uno de origen paterno, otro de origen materno) alineados de mayor a menor. El análisis del cariotipo permite identificar las alteraciones en el número y características morfológicas de los cromosomas. Imagen adaptada de National Cancer Institute, Wikimedia Commons.

Es importante considerar que los dos cromosomas homólogos no son idénticos, porque uno será de origen materno y otro paterno. De hecho, el motivo por el cual tenemos un set duplicado de cromosomas es porque cada célula de nuestro cuerpo se ha originado a partir de una única célula (el cigoto), formada a partir de la unión de un espermatozoide y un óvulo.

Los espermatozoides y ovocitos son en origen también diploides, pero se convierten en haploides a través de un proceso de división denominado meiosis, que descubriremos en preguntas posteriores.

Normalmente, en una célula somática tenemos parejas de cromosomas (por lo tanto, diploidía), pero, cuando la célula va a dividirse, cada cromosoma replica su ADN y llega, por tanto, a una situación temporal en que tenemos noventa y dos copias de cada gen. Esa copia exacta generada se denomina cromátida hermana, por lo que después de la replicación tendremos veintitrés parejas de cromosomas homólogos, cada uno formado por dos cromátidas hermanas, con la misma información genética.



El Proyecto Genoma Humano ha supuesto el análisis del genoma mediante la técnica de secuenciación del ADN, consistente en identificar y ordenar todos los nucleótidos que forman nuestro patrimonio genético. Los nucleótidos son las moléculas básicas que conforman el ADN; existen cuatro tipos, en función de la base nitrogenada que contengan: adenina (A), timina (T), guanina (G) y citosina (C). Secuenciar significa leer el orden en que estos nucleótidos están dispuestos a lo largo del ADN.

Imagen de Sjef, Wikimedia Commons.

de juego a aquellas personas que se han esforzado en camuflar su xenofobia con explicaciones sobre la superioridad genética, todas ellas sin ningún fundamento real. Naturalmente, esto no ha puesto fin al racismo, pero al menos ha despojado de argumentos pseudocientíficos a sus defensores. Del mismo modo, ha puesto fin —desde un punto de vista científico— a las absurdas ideas creacionistas que sostienen que el ser humano ha sido creado separadamente de otras especies. Hoy en día, está ampliamente demostrado que no somos criaturas particulares: el Proyecto Genoma Humano prueba definitivamente que compartimos genes con otras especies, que los genes arcaicos ayudaron a hacer de nosotros lo que somos, y que esto existía ya desde el comienzo de los tiempos (de hecho, una pequeña parte de este patrimonio común se remonta hasta organismos tan sencillos como las bacterias).

II

TRANSMISIÓN DE LA HERENCIA

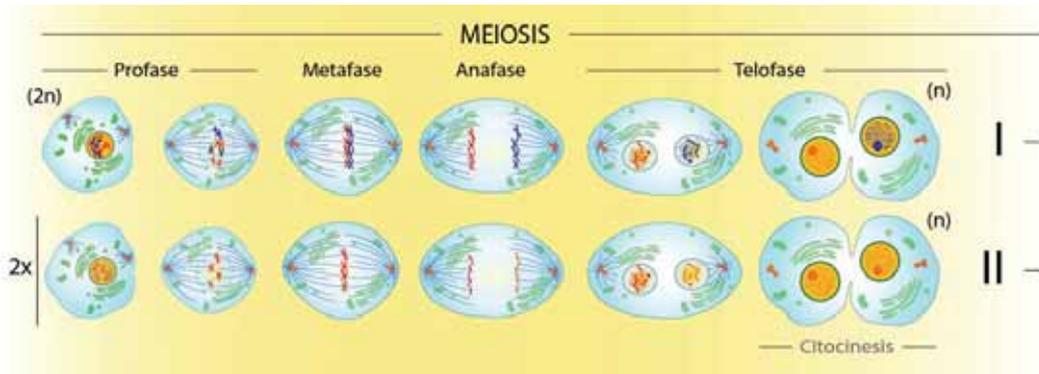
8

¿CÓMO TRANSMITO MI ADN SIN PERDERLO?

Cuando los padres transmiten material genético a los hijos, ¿hay cambios en su propio ADN? El ADN que transmitimos, ¿lo perdemos? ¿Cómo es posible traspasarlo sin perderlo? Y si somos fruto de la unión de los gametos de nuestra madre y nuestro padre —el óvulo y el espermatozoide— cada uno con su ADN, ¿por qué no tenemos el doble de genes que tenían ellos?

Ya hemos visto que los factores hereditarios son los genes, y que dichos genes se localizan en los cromosomas: esto representa la teoría cromosómica de la herencia. Para comprender en qué forma y en qué proporciones se transmiten los genes de nuestros progenitores, debemos detenernos un momento en el comportamiento de los cromosomas, analizando su transmisión de una generación a la siguiente mediante dos procesos de división celular: la mitosis y la meiosis.

Ya sabemos que nuestro material genético está repartido en distintas cromosomas, y que en el núcleo de nuestras células



La meiosis es el proceso de división celular típico de las células de la línea germinal, y presenta dos mecanismos particulares en el tratamiento de la información: divide en dos la cantidad de material genético y genera nuevas secuencias cromosómicas respecto a las presentes en la célula de origen. La unión de los gametos formados, cuya dotación cromosómica es haploide, reconstituye la dotación diploide típica de las células somáticas.

Foto: Xtabay, Wikimedia Commons.

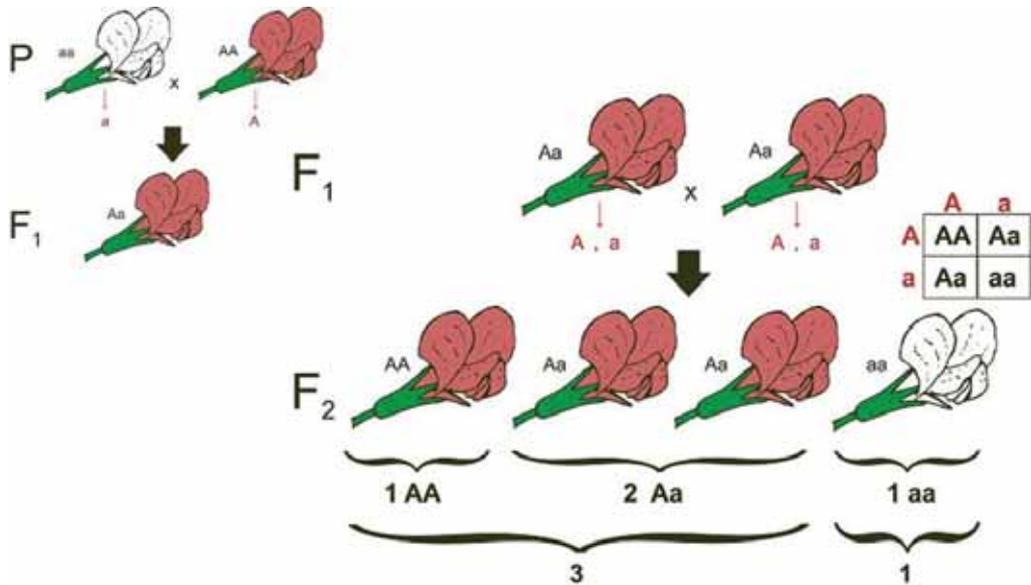
un proceso de separación totalmente aleatorio. Así, cada núcleo formado contendrá una combinación aleatoria de cromosomas de origen materno y paterno, garantizando la diversidad en la dotación genética.

9

¿ES CIERTO QUE ALGUNOS RASGOS, COMO LOS OJOS AZULES, PASAN DE ABUELOS A NIETOS?

Cuando nace un bebé, todos estamos curiosos por saber cuál será el color de sus ojos, el color de su pelo, si tendrá la nariz de su padre o los labios de su madre... Tantas cuestiones y una única respuesta: todos los rasgos son hereditarios.

Los genes se combinan entre ellos de modo diverso y aleatorio, y por esto un hijo podrá tener cualquier característica similar a sus progenitores, pero nunca será igual a estos. Si uno de sus padres tiene los ojos marrones y el otro tiene los ojos azules, es muy probable que el hijo nazca con ojos marrones, porque este color prevalece sobre el otro. Sin embargo, como vamos a ver,

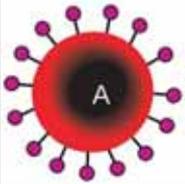
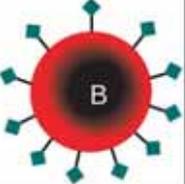
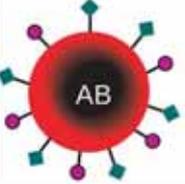
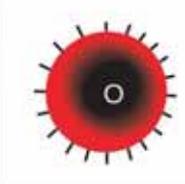


A pesar de ser genéticamente heterocigótica, la progenie híbrida (F₁) obtenida de las dos líneas puras (homocigóticas) presenta el mismo fenotipo, determinado por el carácter dominante (color rojo). La generación sucesiva (F₂), obtenida a partir del cruzamiento de los individuos heterocigóticos de la F₁, puede producir individuos homocigóticos para el carácter recesivo, que manifiestan en el fenotipo dicho rasgo (color blanco). Foto: Wikimedia Commons.

El carácter que se muestra (en este caso, el color rojo) constituye el fenotipo de la planta, que puede ser diferente al genotipo (el tipo de alelos que ha heredado). El genotipo de las líneas puras lo llamamos homocigótico (cuenta con dos alelos iguales para un gen), y el genotipo de los híbridos contiene alelos distintos, por lo que se denomina heterocigótico.

Un carácter recesivo se puede manifestar solo cuando el genotipo es homocigótico para esa característica (*aa*, en nuestro ejemplo), porque de otra manera, por ejemplo en un ejemplar *Aa*, se expresará el carácter dominante.

En el segundo cruzamiento que Mendel realiza, se autofecundan los híbridos (*Aa*) obtenidos en la primera generación (*Aa* x *Aa*). Cada alelo de un progenitor se combina con un alelo del otro progenitor, por lo que las combinaciones posibles son: *AA*, *Aa*, *aA* y *aa*. Las tres primeras muestran en el fenotipo el carácter dominante (color rojo), y la tercera el recesivo (color blanco). De ahí que se obtenga la relación 3:1 antes

	Grupo A	Grupo B	Grupo AB	Grupo O
Eritrocito				
Anticuerpos en plasma sanguíneo	 Anti-B	 Anti-A	Ninguno	 Anti-A y Anti-B
Antígenos en los eritrocitos	 Antígeno A	 Antígeno B	 Antígenos A y B	Ninguno

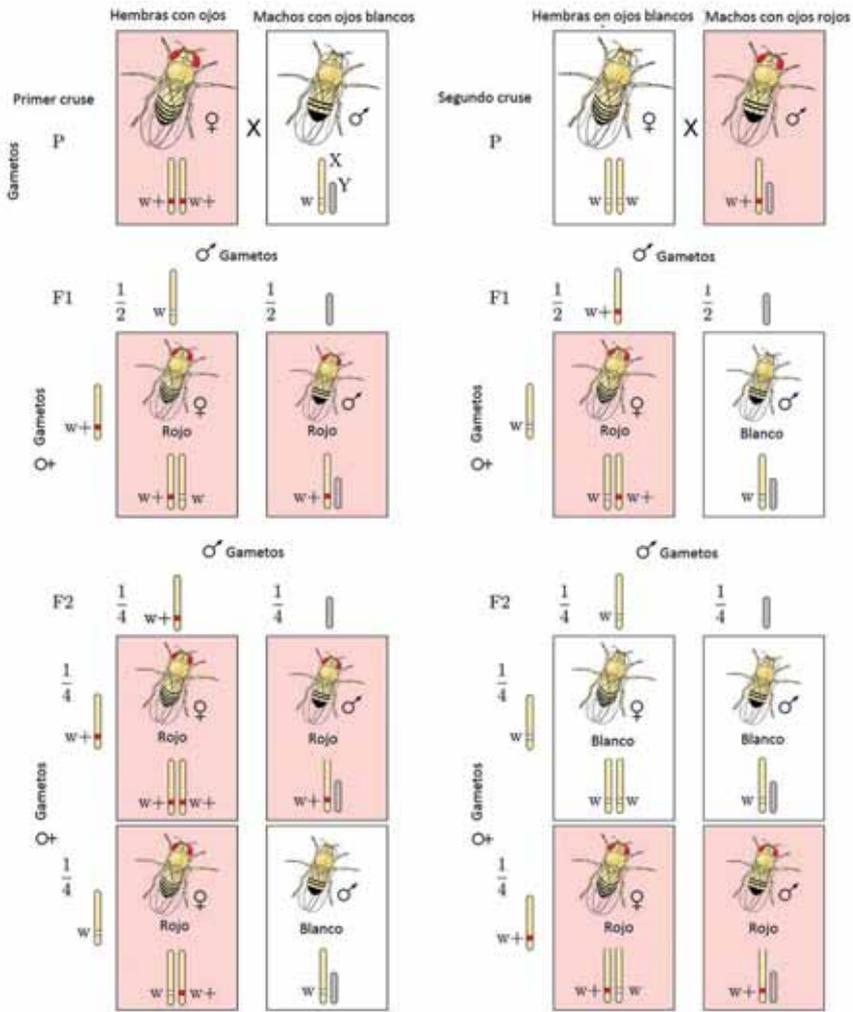
Los glóbulos rojos pueden presentar diferentes antígenos y en la sangre poseemos anticuerpos contra los antígenos extraños. Este es el motivo por el que rechazamos la sangre de un grupo no compatible, ya que nuestros anticuerpos reaccionan intentando destruir las células con antígenos diferentes a los nuestros. Foto: InvictaHOG, Wikimedia Commons.

ambos padres 0 (ii x ii), ambos A con genotipo $I^A i$ ($I^A i$ x $I^A i$), ambos B con genotipo $I^B i$ ($I^B i$ x $I^B i$), uno A y otro B ($I^A i$ x $I^B i$), uno A y otro 0 ($I^A i$ x ii), y uno B y otro 0 ($I^B i$ x ii). Dicho de forma más sencilla, cada padre podría ser homocigótico para i o heterocigótico, teniendo por lo menos un alelo i.

En el caso de una persona de grupo A, al menos uno de los padres debe portar el alelo I^A , y el otro, o bien ser homocigótico recesivo (ii), o heterocigótico que porte un alelo I^A . Algo similar ocurre con alguien de grupo B, en este caso con el alelo I^B .

Por último, un individuo de grupo AB puede tener dos progenitores AB ($I^A I^B$ x $I^A I^B$), uno AB y otro 0 ($I^A I^B$ x ii), o un progenitor A y otro B (I^A x I^B).

A la vista de estos datos, podemos observar que es casi siempre imposible deducir el grupo sanguíneo propio conociendo el de los progenitores, salvo en el caso de dos progenitores de grupo 0, que siempre tendrán hijos 0. Lo que seguramente es más sencillo es el procedimiento inverso: utilizar un análisis genético para excluir la posible paternidad de un hijo. Por ejemplo, un

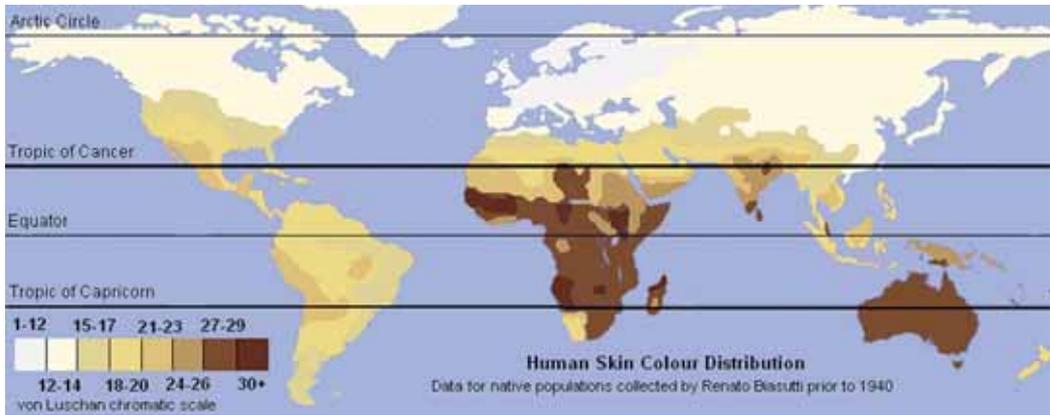


Los experimentos de Morgan explicaron por primera vez la herencia de los caracteres genéticos presentes en los cromosomas sexuales. Los genes que codifican para el carácter dominante «ojos rojos» en *Drosophila* se localizan en el cromosoma X y no cumplen las leyes de segregación mendelianas. La descendencia masculina siempre hereda el cromosoma X de la madre y el cromosoma Y del padre. La descendencia femenina, por otro lado, tendrá un cromosoma X de origen materno y otro paterno.

Figura modificada de YassineMrabet, Wikimedia Commons.

toda la descendencia, masculina y femenina, tenía los ojos rojos. Esto era así porque todos habían heredado el cromosoma X de tipo selvático de la madre, y porque el rojo es dominante sobre el blanco.

En un cruzamiento inverso, en el que una hembra de ojos blancos se cruzaba con un macho de ojos rojos, todos los hijos machos tenían los ojos blancos, mientras que las hijas hembras



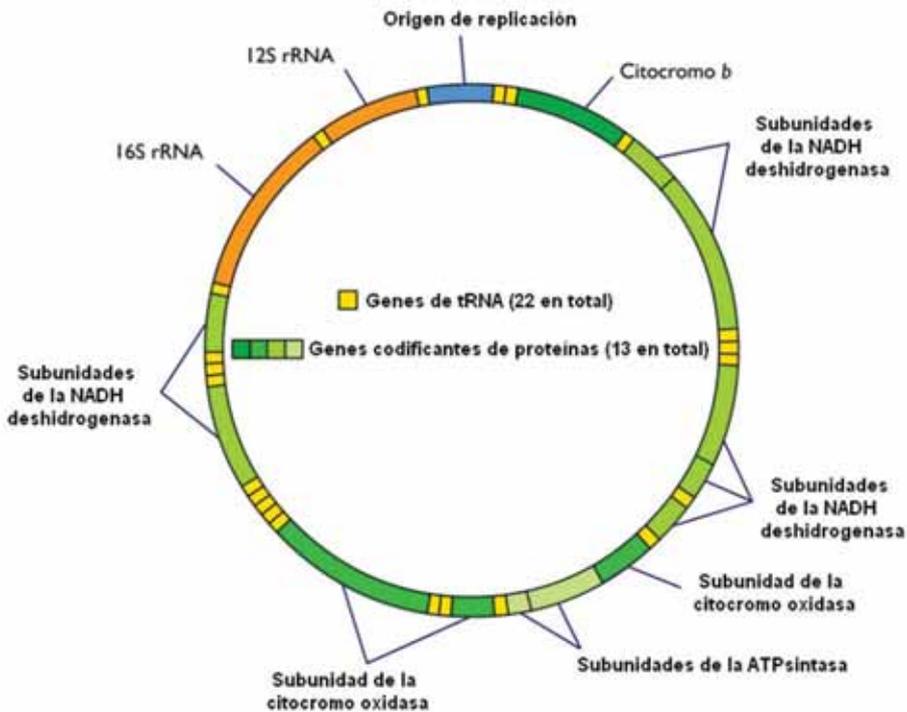
La escala cromática de Von Luschan (o Escala Luschan) es una metodología de clasificación de la piel basada en su color. En las regiones con mayor cantidad de radiación solar la piel se oscurece, dado que la mayor producción de melanina protege la piel de los niveles bajos de ácido fólico (destruido por las radiaciones ultravioletas). En las regiones con menos rayos ultravioleta predomina la piel clara, que favorece la absorción de la vitamina D. Foto: The Ogre, Wikimedia Commons.

intermedia. Las características fenotípicas regidas por una herencia poligénica, por el contrario, presentan opciones intermedias. Piensa en el color de la piel: existen muchísimos tonos, resultado de la interacción de varios genes.

Los caracteres que presentan patrones de herencia poligénica se denominan caracteres cuantitativos: en ellos, el efecto cooperativo de diversos genes es el que determina la intensidad del carácter fenotípico. El color de la piel depende al menos de tres genes, y su combinación determina la amplia gama de colores presente en la especie humana.

En todos los caracteres poligénicos hay dos categorías de alelos, llamados factores. Los factores positivos (+) empujan la manifestación del carácter hacia el extremo más alto, y los factores negativos (-) lo empujan hacia el otro extremo. La expresión del carácter dependerá por tanto de la combinación particular de factores positivos y negativos.

La piel humana es un ejemplo de variación continua. Este tipo de caracteres presenta en la población una distribución de frecuencia en forma de curva o campana de Gauss. Si representáramos la altura de la población humana frente a la frecuencia con que los individuos de una determinada altura aparecen en la población, obtendríamos una distribución

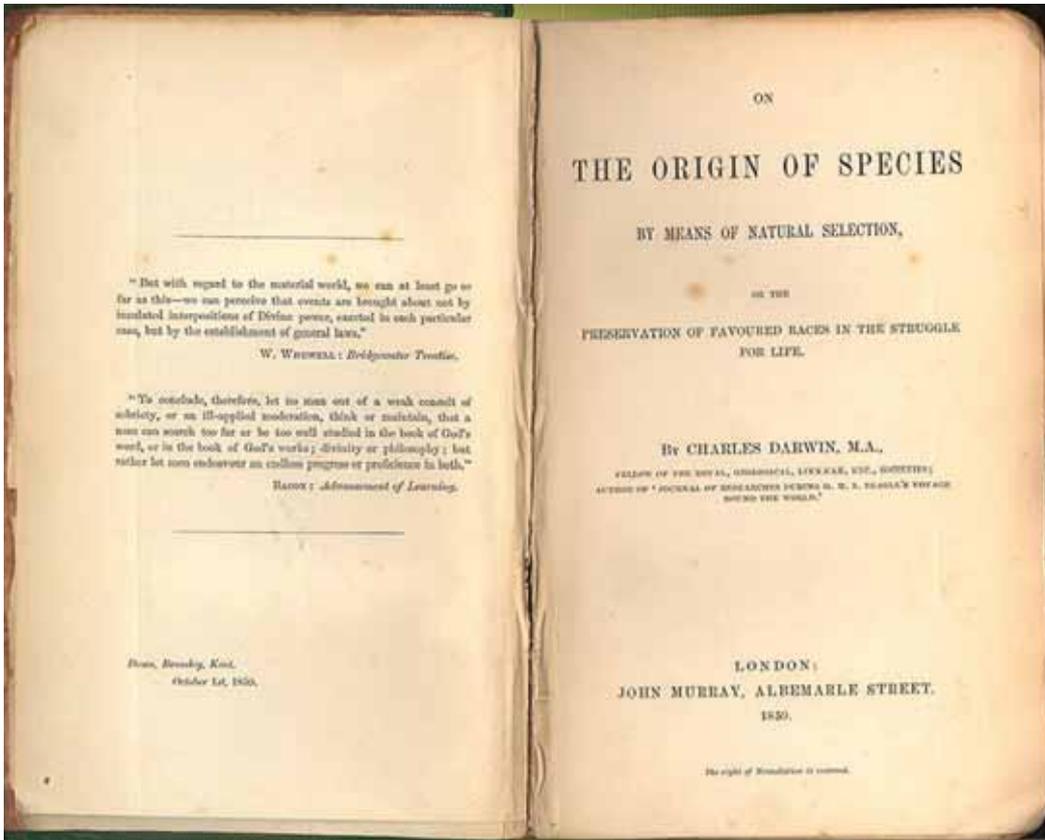


El ADN mitocondrial, o ADNmt, es el ácido desoxirribonucleico que reside en el interior de las mitocondrias, los orgánulos encargados de la respiración celular. Este ácido nucleico presenta algunas peculiaridades, tanto estructurales como funcionales, que lo hacen único. Entre ellas, la estructura circular de su cadena de nucleótidos, el contenido de genes (formado solo por treinta y siete elementos) y la ausencia casi total de secuencias no codificantes.

Imagen de Nosce-commonswiki, Wikimedia Commons.

esperadas según Mendel, y no pueden ser mapeados en los cromosomas nucleares que conocemos.

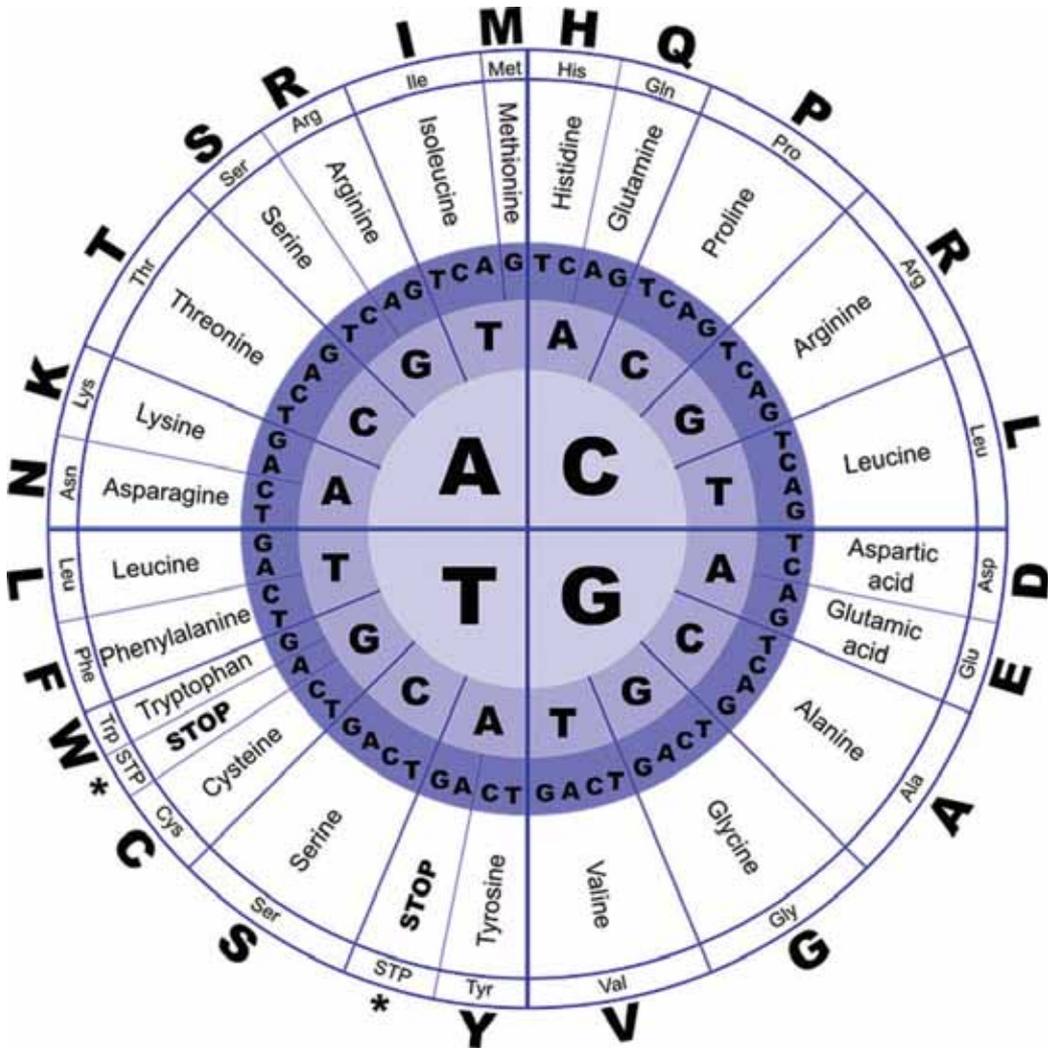
Un ejemplo típico de herencia materna es la transmisión del carácter variegado en las hojas de *Mirabilis jalapa*, una planta llamada dama de noche porque sus flores se abren cuando se pone el sol. En esta planta se produce una alternancia entre zonas verdes y zonas blancas o más pálidas de lo normal (variegación). Estas plantas no siguen las reglas típicas de segregación mendeliana, ya que pueden poseer ramas verdes, blancas o variegadas; las flores de las ramas verdes darán lugar a semillas verdes, las flores de las ramas blancas solo producirán progenie blanca (que muere bastante rápido), mientras que las flores de las ramas variegadas dan lugar a semillas verdes, variegadas o blancas, sin unas proporciones fijas. Cuanto más grandes son las zonas verdes, más numerosa la progenie de este color, y así con los demás tipos.



Esta es la primera edición del famoso libro *El origen de las especies*, de Charles Darwin. Obviamente, este ejemplar es tremendamente valioso, y costoso. ¿Le dejaría el lector esta copia a su hijo para estudiar genética? Imaginamos que no. Lo mismo hacen nuestras células, que protegen su precioso ADN dentro del núcleo, una biblioteca segura, y usan copias económicas en forma de ARN para su uso diario. Foto de Wikimedia Commons.

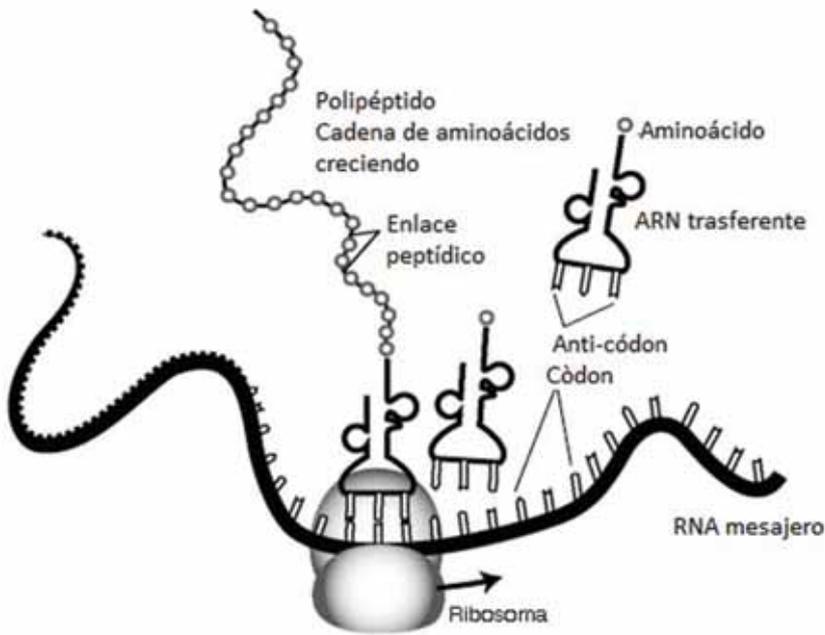
contener el mensaje del ADN, la información clave para fabricar proteínas. Existen, así mismo, otros tipos de ARN que no serán convertidos en proteínas: por ejemplo, el ARN ribosómico, que formará parte de la estructura de los ribosomas (orgánulos encargados de la síntesis proteica) o el ARN transferente, utilizado en la traducción de ARNm a proteínas.

En conclusión, se puede decir que el ADN es una copia «preciosa» de la vida, un libro conservado bajo llave en la caja de seguridad de la célula (el núcleo), mientras las moléculas de ARN son las copias «de batalla», las hojas donde se copia el mensaje. Un mensaje que debe volar de una parte a otra de la célula para poder ser usado de manera cotidiana.



La figura representa las relaciones existentes entre las secuencias de bases nitrogenadas del ADN de un gen y las secuencias de aminoácidos de una proteína. El ADN contiene cuatro nucleótidos distintos, que deben codificar para los veinte aminoácidos que componen nuestras proteínas. Esto es posible porque los aminoácidos vienen determinados por triplete de nucleótidos, llamados codones. No todos los codones codifican para aminoácidos, algunos son señales de inicio y terminación. Fuente: Pixabay.

La relación exacta que vincula los sesenta y cuatro codones con los veinte aminoácidos fue determinada gracias a unos experimentos llevados a cabo principalmente en los laboratorios de Marshall Nirenberg y Gobind Khorana, para los que resultó esencial el uso de sistemas de síntesis *in vitro* de proteínas llamados *cell-free* (sin células), que contenían ribosomas, ARNt unidos a aminoácidos, y todos los factores proteicos necesarios para la síntesis de polipéptidos, componentes aislados y



En la traducción, el ARN mensajero funciona como molde para la síntesis proteica. Los codones del mensajero codifican para los aminoácidos, siendo reconocidos por los anticodones complementarios del ARN transferente, capaz de unirse al aminoácido codificado por cada triplete. El ribosoma se coloca sobre el filamento de ARN mensajero a partir de un sitio de inicio (codón AUG) y lo recorre mientras se sintetiza la cadena de polipéptidos, hasta llegar a un codón de terminación (UAA, UAG o UGA). Figura modificada de Wikimedia Commons.

ribosoma. Los ARN ribosómicos tienen funciones estructurales, y forman parte de las subunidades del ribosoma, donde generan una especie de andamios sobre los que se ensamblan las proteínas.

La síntesis de todas las proteínas se inicia siempre con el aminoácido metionina, codificado por el codón AUG. Esta metionina se carga sobre un ARNt particular, el ARNt de inicio, distinto del ARNt utilizado para las metioninas que se integrarán en el interior de la secuencia aminoacídica. Aunque la traducción se inicia siempre con una metionina, esta suele ser eliminada posteriormente, de manera que no todas las proteínas de todos los organismos vivos tienen metionina como primer aminoácido. El codón AUG funciona sencillamente como señal de inicio de traducción.

Para ello, la subunidad menor del ribosoma «camina» sobre el ADN, escaneándolo y buscando esta secuencia, fundamental para comenzar la lectura del resto de tripletes. Una vez se localiza

III

VARIABILIDAD GENÉTICA

27

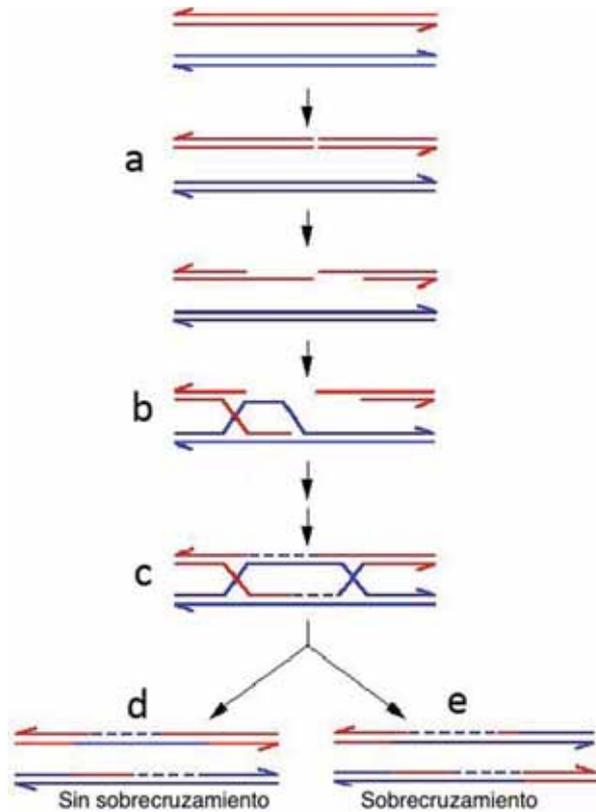
¿POR QUÉ TENEMOS SEXO?

Es inútil negarlo, al hablar de reproducción lo primero que pensamos es en sexo.

En realidad, muchos de los lectores probablemente estuvieran pensando en el sexo de todos modos; según un estudio desarrollado por un grupo de investigadores de la Universidad de Ohio, los hombres pensarían en este tema diecinueve veces al día, y las mujeres le dedicarían diez pensamientos diarios. No se trata de perversión... ¡es genética! También les pasa a los gusanos, y a todos los animales que se reproducen de forma sexual. Y ocurre sobre todo a los machos de estas especies. La obsesión por copular es, en cierta medida, muy natural.

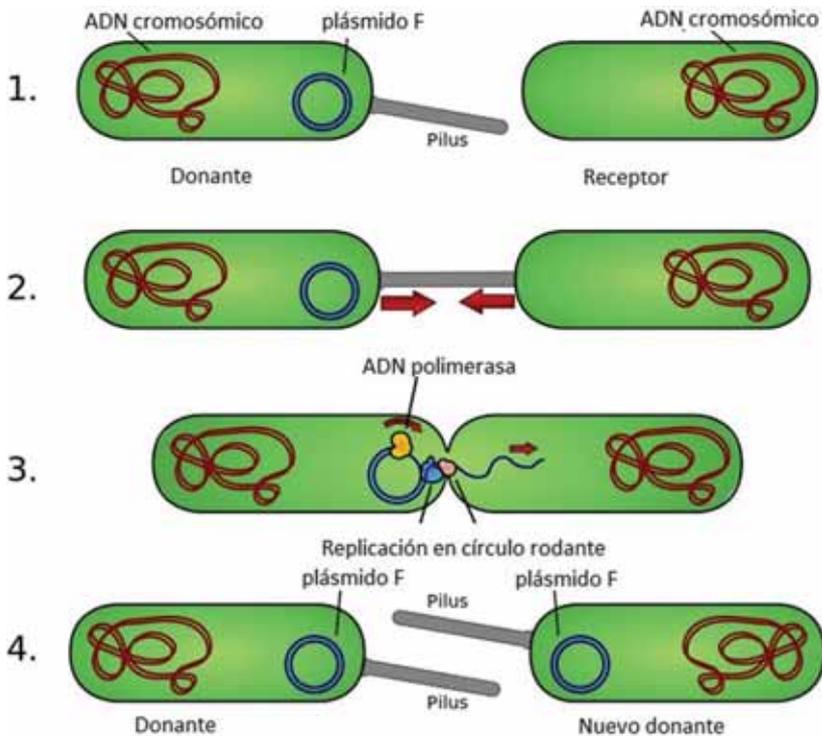
Una investigación publicada recientemente en la revista *Nature* ha explicado algunos de los mecanismos que yacen en la base de estas conductas. En particular, se ha identificado un grupo de neuronas presentes solo en los cerebros masculinos con la tarea específica de recordar constantemente el imperativo biológico de la reproducción, incluso a expensas de algo no menos importante como es la alimentación.

El primer paso en la recombinación homóloga es la ruptura de una o dos cadenas de ADN de uno de los cromosomas homólogos (a), tras lo cual esa cadena invade la región complementaria del cromosoma homólogo (b). Se forma así una estructura Holliday (c), que puede resolverse en una recombinación homóloga de los genes (e) o en la formación de regiones no complementarias (d) cerca del lugar donde se formó la estructura Holliday. Imagen modificada de <http://atlasgeneticsoncology.org>.



Hay dos formas en que una estructura Holliday se puede romper y unir. Si se corta en un plano, las dos moléculas de ADN producidas experimentarán sobrecruzamiento o *crossing over*, esto es, el ADN cromosómico que se encuentre más allá del punto donde se corta la molécula se intercambiará completamente entre los dos cromosomas. Si, por el contrario, la estructura Holliday se corta en el otro plano, no se produce *crossing over*, sino que la molécula de ADN mostrará una región no complementaria cerca del sitio donde se formó la estructura Holliday. ¿Y qué ocurre con esas regiones no complementarias? Si permanecen intactas, las divisiones mitóticas sucesivas separarán las cadenas de ADN no complementarias y cada una servirá como molde para la síntesis de nuevas cadenas complementarias. El resultado final serán dos nuevas moléculas de ADN con diferentes secuencias de bases y por tanto dos células que contienen genes ligeramente diversos (alelos distintos) en las regiones afectadas.

La elección de los sitios en los que se puede producir la recombinación homóloga es en principio aleatoria, aunque se han descubierto algunos *hot spots* (puntos calientes), regiones donde es más probable que esto ocurra.



La conjugación bacteriana es uno de los mecanismos sexuales mediante los que los procariontos pueden recombinar su material genético. 1) La célula donante produce un *pilus*; 2) El *pilus* se une a la célula receptora formando un puente de conjugación; 3) A partir de una hebra de la doble hélice se corta el plásmido sexual F y se transfiere a la célula receptora por un mecanismo de círculo rodante; 4) El plásmido integrado se enrolla de nuevo y se sintetiza la cadena complementaria; a partir de ahora será capaz de producir *pilus*, por lo que se ha convertido en un donante potencial.

Imagen modificada de Adenosine, Wikimedia Commons.

fertilidad o factor F, que codifica para las proteínas que componen el *pilus* de conjugación. Este plásmido, dotado de replicación autónoma, posee los genes que le permiten replicarse y transferirse de una bacteria F⁺ a otra (F⁻). Cuando una bacteria F⁺ se encuentra con una bacteria F⁻ se forma un puente de unión. En ese momento el plásmido comienza a replicarse con un mecanismo de *rolling circle* o círculo rodante (en dirección 5'-3'), durante el cual una de las dos cadenas pasa a través del *pilus*. Al final de la replicación y la transferencia, tendríamos dos bacterias F⁺, ya que la primera mantiene la copia del plásmido, mientras que la segunda recibe una cadena, que se duplica y forma un plásmido nuevo en su interior (capaz de codificar para las proteínas que forman el *pilus* de conjugación).

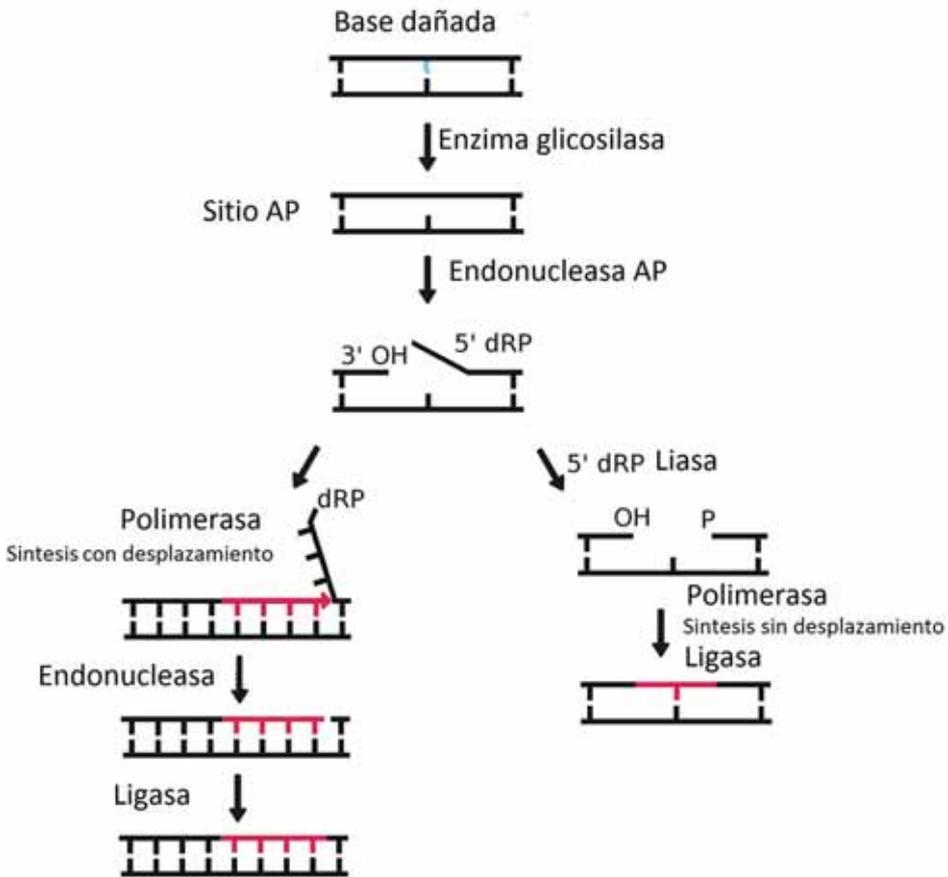


El *maneki neko* es el clásico gato japonés de la buena suerte: si levanta la pata izquierda, su propósito es el de atraer clientes; si levanta la derecha, está emanando buena suerte. Cuenta la leyenda que este gato habría salvado a un viajero, mostrándole el camino para refugiarse de una tormenta y de esta manera alejándole de un árbol, que sería tumbado por un rayo instantes después. Se dice que este legendario gato japonés era un macho de tres colores, una verdadera rareza. Tal vez debido a esto, a este gato se le considera tan excepcional. Fuente: Wikimedia Commons.

más grupos diferentes de genes dentro de un mismo individuo, que se expresan de forma simultánea.

Y es esto exactamente lo que sucede en la coloración en manchas de algunas gatas, generada por la inactivación aleatoria de uno de sus genes (situados en el cromosoma X silenciado) responsables del cambio en el color del pelo.

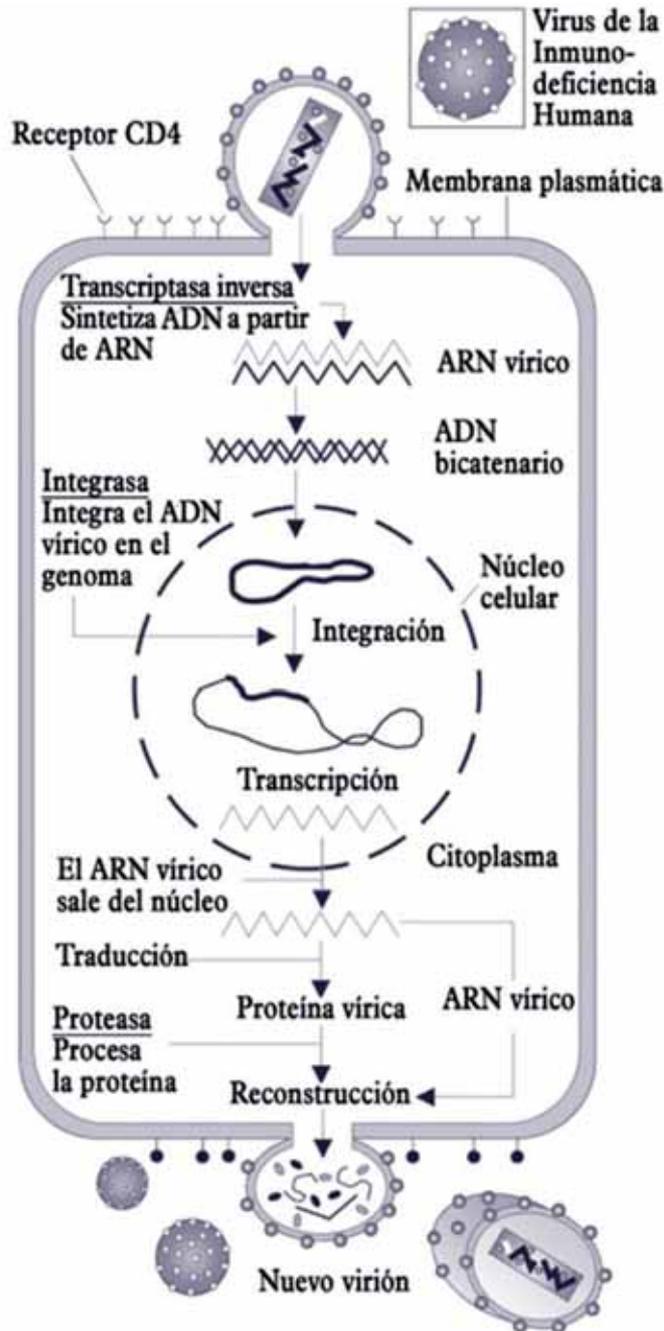
En los gatos, el gen que controla el color rojo del pelo (*orange gene*) domina sobre la variante alélica que determina el color negro, y está presente solo en el cromosoma X, por lo que solo la madre lo puede transmitir. El único color más dominante que el rojo es el blanco, codificado por un gen localizado fuera de los cromosomas sexuales. Por ello, la única forma posible de expresar los tres colores en un gato (gatos a manchas rojas, blancas y negras) sería la expresión de ambos alelos, para el rojo y el negro,



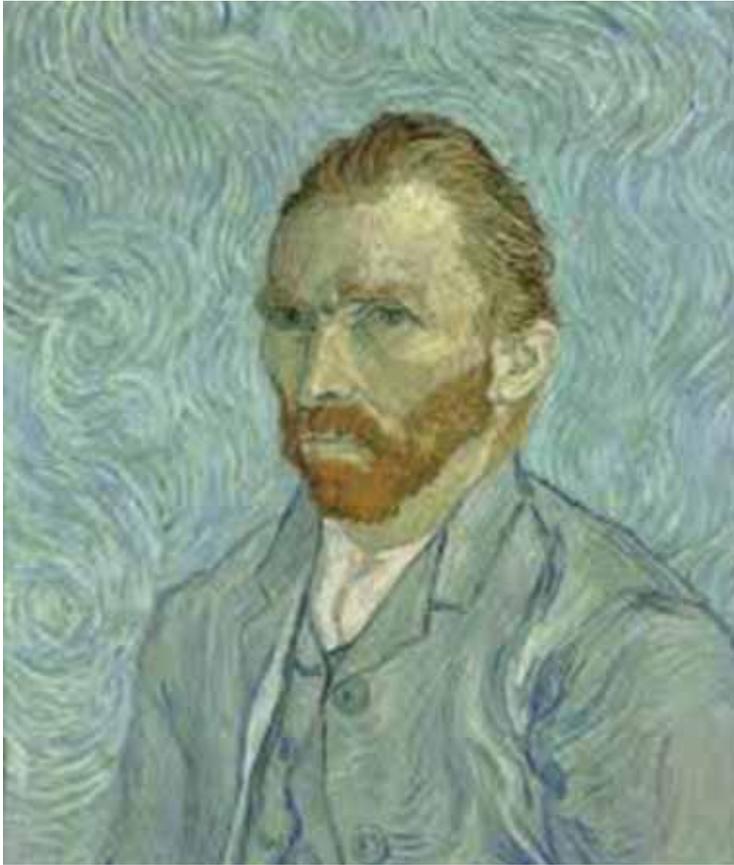
La enzima glicosilasa reconoce la base dañada y corta el enlace entre esta y el azúcar, liberando la base. A continuación, la endonucleasa AP corta el enlace cercano a la base dañada. La reparación en este punto puede seguir dos vías: 1) La ADN polimerasa repara la región utilizando como molde la hebra complementaria, mientras una endonucleasa elimina la hebra dañada; 2) La enzima liasa cataliza la rotura de la hebra que contiene el error y la polimerasa usa la hebra sana como molde para la reparación. En ambos casos el ADN se suelda finalmente gracias a la acción de la enzima ligasa. Imagen modificada de Amazinglarry (talk), Wikimedia Commons.

tumoral de una célula; por ello, los sistemas de reparación del ADN son uno de los mejores bastiones de la resistencia celular contra el cáncer.

En algunas enfermedades genéticas uno de los genes implicados en la reparación del ADN es modificado (por lo que no funciona, o funciona mal). Las personas afectadas por estas enfermedades tienen una alta probabilidad de desarrollar ciertos tipos de cáncer. Una de las enfermedades más conocidas debidas a mutaciones en los genes involucrados en la reparación



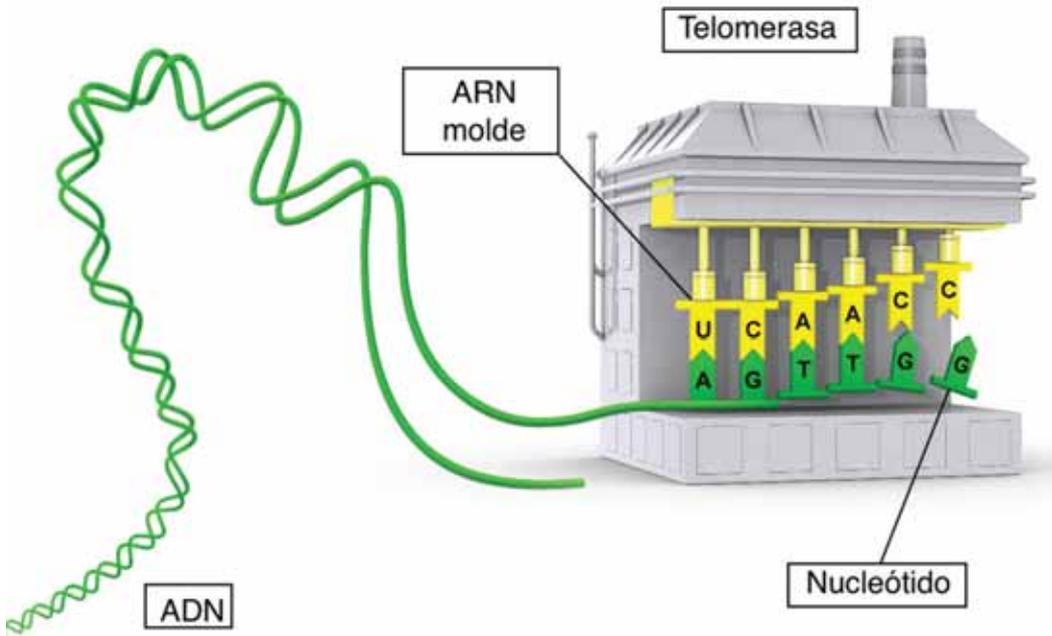
La infección comienza cuando un virus VIH encuentra una célula que posee sobre su superficie un receptor llamado CD4. Tras entrar en la célula, el virus descarga su material genético (ARN) en el citoplasma, donde la enzima transcriptasa inversa lo convierte en ADN vírico. El ADN vírico se inserta en el núcleo celular y se integra en el ADN huésped. De este modo, el provirus puede permanecer inactivo por muchos años, produciendo copias del virus. Cuando la célula huésped recibe la señal de activación, el provirus aprovecha las estructuras celulares para transcribir su propio ARN y traducir sus proteínas, reconstituyendo el virus. Figura de Daniel Beyer, adaptado por Luis Fernández García, Wikimedia Commons.



Vincent van Gogh (1853-1890) es hoy en día considerado «el artista maldito» por excelencia. La naturaleza de su enfermedad, que se manifestó antes de que cumpliera treinta años, ha sido objeto de innumerables reconstrucciones e interpretaciones diagnósticas, basadas principalmente en las numerosas cartas que Van Gogh escribió a su hermano Theo. Sus crisis se caracterizaban principalmente por alucinaciones y ataques epilépticos, hasta que el artista cayó en un estado de depresión profunda, ansiedad y confusión mental, tan intenso que le impidió totalmente seguir trabajando. Pero ¿está la locura realmente relacionada, en términos genéticos, con la genialidad? Imagen: cuadro *Autorretrato* en Google Art Project.

A pesar de estos descubrimientos, el tipo de relación entre los trastornos psicóticos y la creatividad, así como las causas de esta mutación, aún no se han especificado. Todavía no se conoce cómo actúa la Neuregulina¹. Las personas que participaron en el experimento y resultaron ser creativas no presentaban los síntomas clásicos asociados a la esquizofrenia.

En esta línea, recientemente un grupo de científicos islandeses, dirigidos por el doctor Kári Stefánsson, ha confirmado que las personas dedicadas a profesiones creativas, como los



La telomerasa es un complejo de ribonucleoproteína. Una pequeña región de sus componentes es ARN, la región molde, complementaria a la secuencia telomérica. Esta región permite el emparejamiento entre los extremos teloméricos de un cromosoma y el sitio catalítico del complejo, y guía la síntesis de la secuencia correcta de ADN telomérico.

La telomerasa es, por tanto, una transcriptasa inversa, o una ADN polimerasa-ARN dependiente, capaz de copiar repetidamente el dominio molde presente en su componente ARN sin disociarse de la cadena de ADN apenas alargada. Este alargamiento se produce por la unión de desoxirribonucleótidos trifosfato, en repetidos ciclos de elongación.

Imagen adaptada de Sierra Sciences, Wikimedia Commons.

En las células sanas, estas «tapas» (telómeros) disminuyen con el tiempo hasta casi desaparecer, causando un daño irreparable a los cromosomas, lo que provoca la muerte celular. Las células cancerosas evitan esta muerte celular programada manteniendo estas enzimas activas, reconstruyendo continuamente los telómeros. Este mecanismo supone la «gasolina» de los tumores. No es su causa, pero permite que las células tumorales proliferen. Si la longevidad aportada por la reactivación de la telomerasa no estuviese asociada al inevitable desarrollo de tumores, como ahora parece que ocurre, la esperanza de vida podría aumentar hasta los doscientos años.

IV

INGENIERÍA GENÉTICA

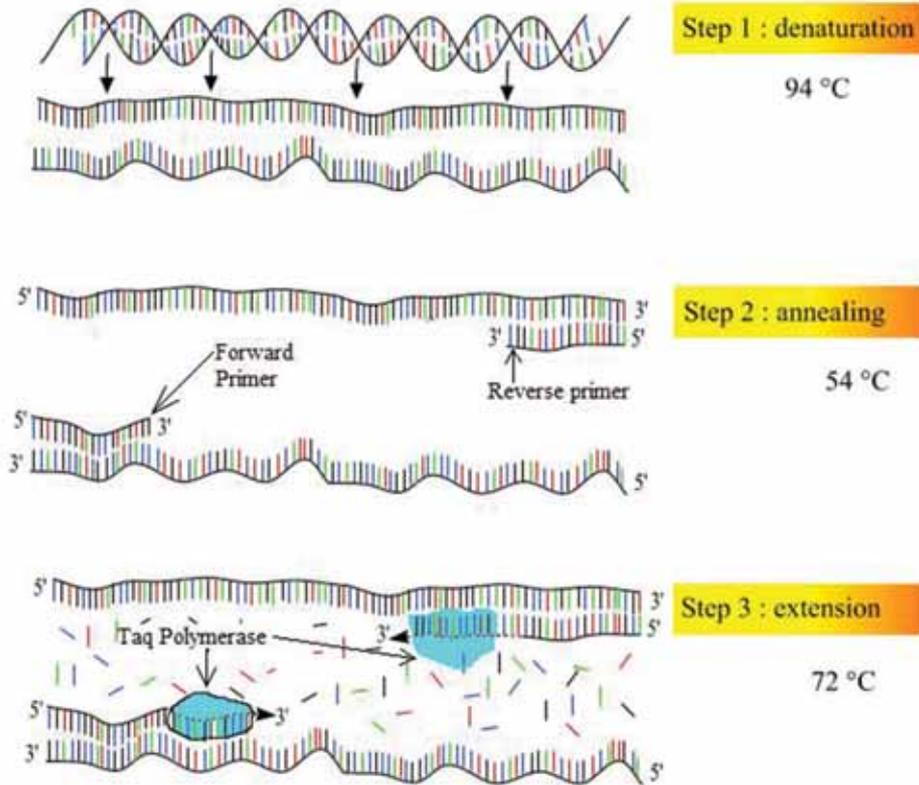
46

¿SE PUEDE MODIFICAR EL ADN?

A partir de los años setenta, los avances en biología molecular nos han conducido a tener la capacidad de modificar el ADN, allanando el camino a la biotecnología moderna. Este sector está experimentando una gran expansión, ya que los campos en los que se puede aplicar son muy numerosos. Modificar el ADN nos permite crear bacterias que eliminen la contaminación, o producir fármacos con mayor seguridad. La biotecnología tiene aplicaciones en la agricultura y en la medicina, ayuda a la policía en sus investigaciones, y a los historiadores en su labor de reconstrucción de épocas pasadas. Estas son solo algunas de las muchas aplicaciones, existentes actualmente o que se esperan en un futuro próximo.

El desarrollo de la biotecnología moderna está estrechamente ligado al de la ingeniería genética, esto es, a la capacidad de manipular deliberadamente el ADN. En 1972, el bioquímico estadounidense Paul Berg, de la Universidad de Stanford, comprobó que, aprovechando algunas proteínas de las bacterias (llamadas enzimas de restricción), el ADN podía cortarse en puntos

PCR : Polymerase Chain Reaction



Desde que se pudo replicar el ADN en el laboratorio, es posible hacer múltiples copias de una secuencia de este material genético. La reacción en cadena de la polimerasa (PCR en sus siglas inglesas) es una técnica que automatiza este proceso de amplificación. Lo hace en ciclos: 1) los filamentos de ADN en doble hélice, sometidos a calor, se separan (desnaturalización); 2) se añade a la solución un *primer* o cebador, sintetizado artificialmente, junto a los desoxirribonucleótidos trifosfato y la enzima ADN polimerasa; 3) la ADN polimerasa cataliza la producción de nuevos filamentos complementarios. En pocos minutos, la cantidad de ADN se duplica; y en varias repeticiones del ciclo, crece exponencialmente.

momento utilizada exclusivamente en ensayos experimentales en el laboratorio, pasase a ser usada en el trabajo sobre el terreno.

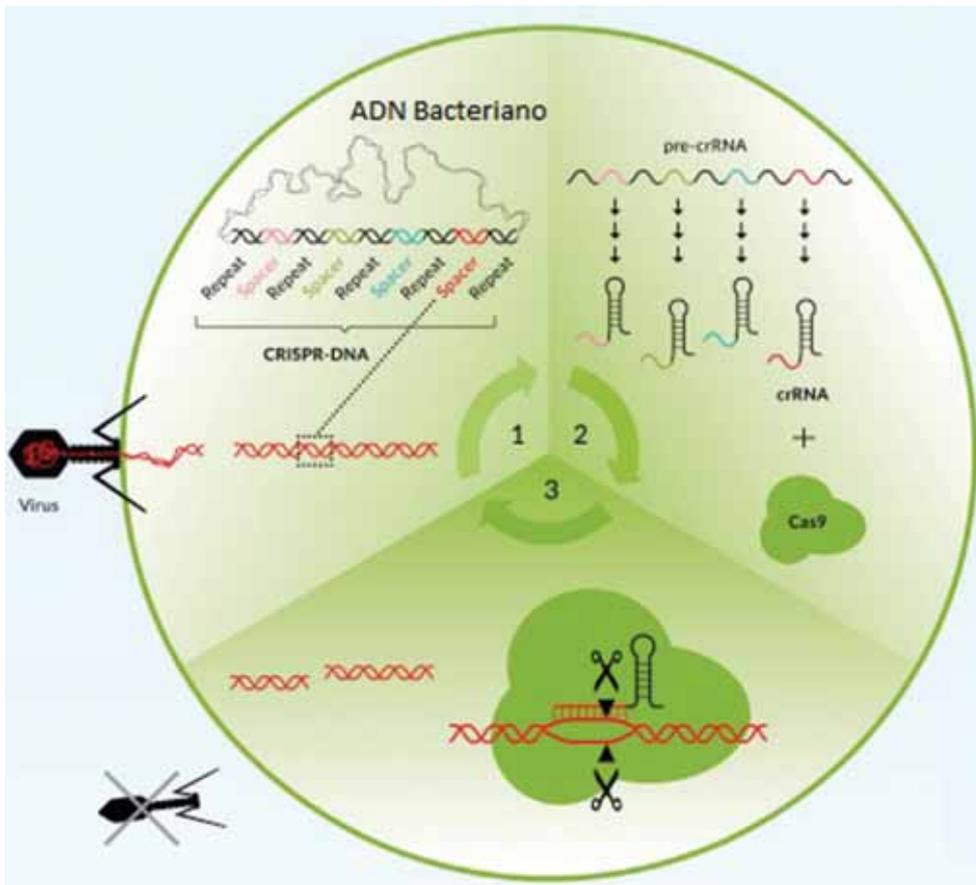
Su debut en genética forense se remonta a 1986, y curiosamente no fue usado para inculpar a un presunto culpable, sino para exonerar a Richard Buckland, un joven inglés que se había autodeclarado autor de dos violaciones, con dos años



El arroz que se muestra en la foto en color amarillo intenso (respecto al arroz blanco tradicional) es el llamado *golden rice* (arroz dorado), uno de los OMG más famosos del mundo. Para darle el color dorado, se le suministró provitamina A, que nuestro cuerpo luego transforma en vitamina A, un nutriente esencial que debemos ingerir con la dieta. En Europa y Estados Unidos la necesidad de vitamina A de la población está satisfecha, pero en otras partes del mundo es la causa de graves problemas de salud, desde la ceguera hasta la muerte. El arroz dorado se obtuvo insertando en *Oryza sativa* dos genes (PSY y CRT1) provenientes del narciso, y la bacteria *Erwinia uredovora*. Foto de International Rice Research Institute (IRRI), Wikimedia Commons.

ejemplos el lector ya podrá hacerse una idea de qué son los OMG.

La situación mundial respecto a los OMG está dividida entre América, Europa, Asia y África. Los Estados Unidos de América y Canadá se han mostrado siempre a favor de estas nuevas tecnologías, ya que se conciben como métodos para lograr una ganancia a nivel cualitativo y cuantitativo. También los asiáticos cultivan OMG, aunque aquí se ha impuesto una política de ahorro prevalentemente en términos de calidad, que conduce a una ganancia en términos de cantidad. Los europeos, por su lado, han adoptado principios de precaución hasta que no se sepa con certeza que los OMG no hacen daño a la salud. Esta política no siempre convence, ya que muchos OMG se venden, están correctamente etiquetados, los consumidores los usan y se sienten cómodos con ello.



En este esquema se sintetiza el mecanismo de funcionamiento del sistema CRISPR/Cas9. Fase 1: el virus (bacteriófago) infecta a la célula bacteriana e inserta el ADN viral en su interior. Fase 2: La bacteria, a partir de la secuencia CRISPR, transcribe el ARNcr, complementario a la secuencia viral, que es usado como molde (Fase 3) por la enzima endonucleasa Cas9, para cortar y destruir el ADN del virus. Foto modificada de Pflanzenforschung.de, Wikimedia Commons.

nuestros días), la verdadera esperanza del sistema CRISPR/Cas9 la encontramos en sus posibles aplicaciones en el campo de la terapia génica.

Para cumplir con su función, la CRISPR usa el ARN como guía: este ácido, complementario al fragmento de ADN (gen) que se desea eliminar, reconoce este fragmento. En este momento, puede entrar en acción la enzima Cas9, que corta, con la precisión de un bisturí, el ADN seleccionado.

Pensad por ejemplo en virus como el VIH (causante del SIDA) o el VHC (responsable de la hepatitis C). Cuando estos virus infectan células humanas, parte de su ARN termina en el



Lo que proponemos al lector es un simpático y sencillo juego bioinformático. ¿Sabían que en el famoso libro *El mundo perdido* —del que se obtuvo la secuela de Parque Jurásico— está escrita la hipotética secuencia de ADN de dinosaurio? Es posible recuperar esa secuencia en la página web del NCBI (<ftp://ftp.ncbi.nih.gov/pub/FieldGuide/lostworld.txt>). Si el lector prueba a copiarla y usarla para hacer un BLAST (<http://ncbi.nlm.nih.gov/blast>), descubrirá que los dos organismos principales usados para crear esta secuencia fueron el gallo doméstico (*Gallus gallus*) y la rana africana de uñas (*Xenopus laevis*).

parejas, triplete o pequeñas subsecuencias cada vez, para pasar después a analizar alineamientos más largos, siendo así más razonable y veloz, lo cual permite que toda la comunidad científica pueda usarlo a la vez. Por supuesto que el uso de estos trucos implica pequeños inconvenientes: los resultados obtenidos pueden no ser exactamente los mejores posibles, o pueden estar en el orden equivocado. Pero lo obtenido siempre son resultados satisfactorios.

Del mismo modo que se pueden usar motores de búsqueda de muchas maneras diversas, también BLAST puede ser utilizado para hacer distintas cosas. Por ejemplo, imaginemos que tenemos la secuencia de un gen humano: si la comparamos con el genoma de otro organismo —como un ratón— podríamos encontrar una posible secuencia ortóloga (secuencia que presenta homología con la estudiada, indicativo de un origen común).

También se pueden comparar dos secuencias entre sí, en lugar de contrastar una con la base de datos, una práctica muy útil en

V

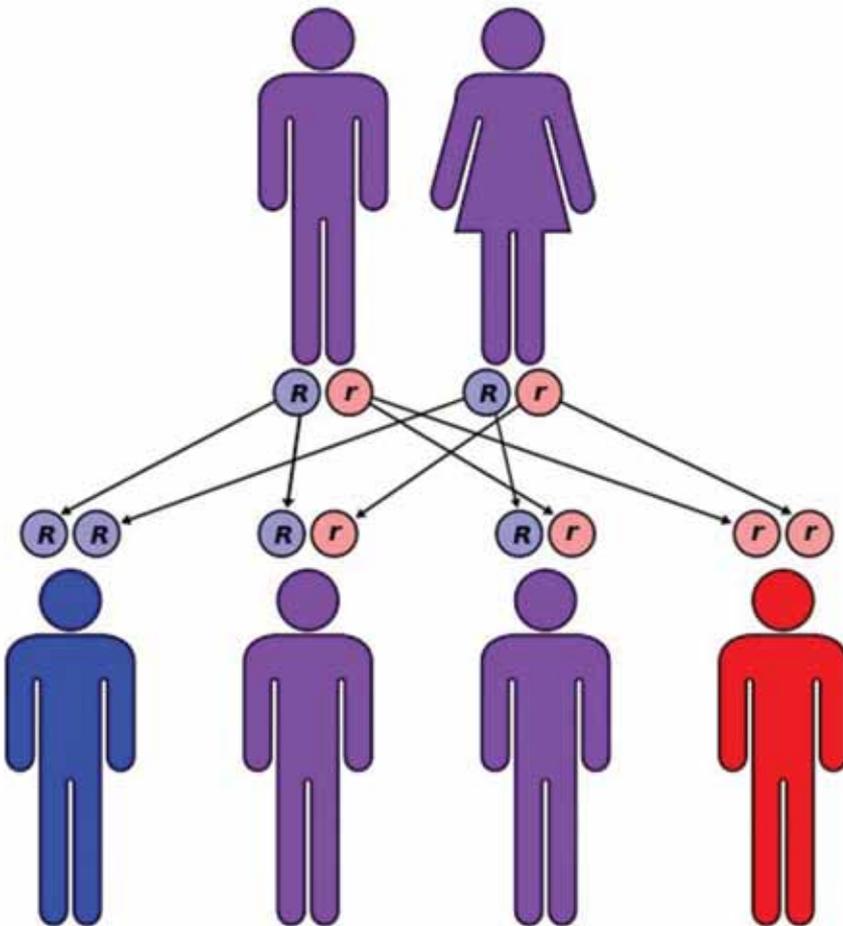
ALTERACIONES GENÉTICAS

64

¿POR QUÉ LOS ALBINOS TIENEN EL PELO BLANCO?

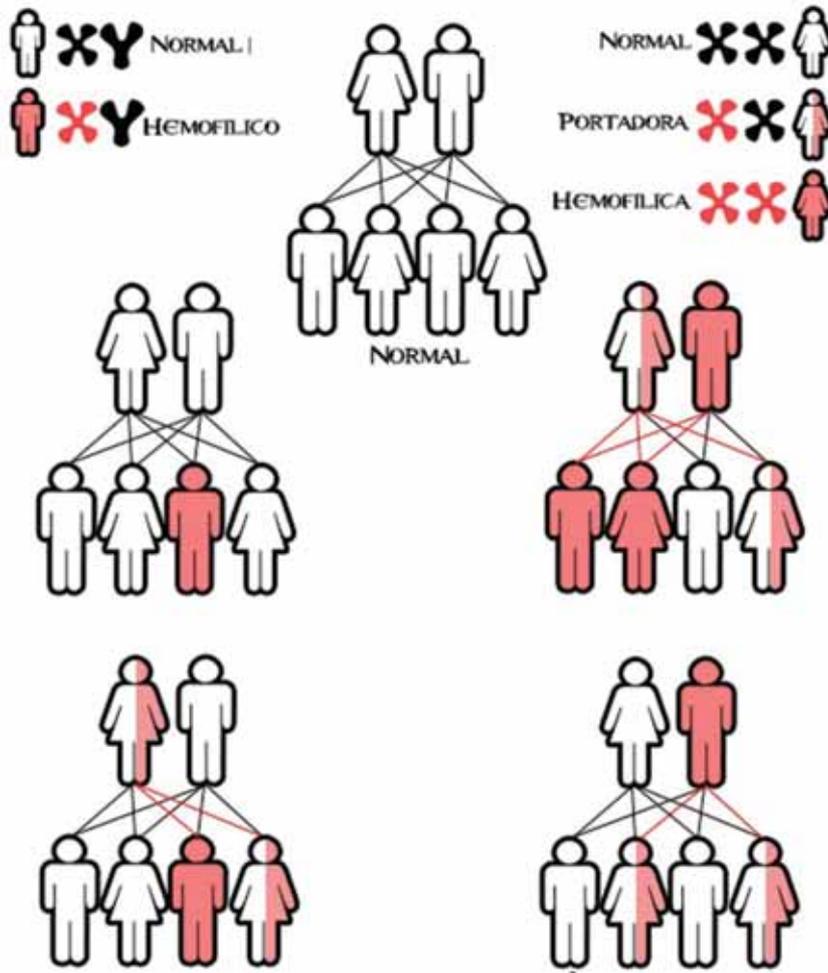
Piel pálida como la leche, cabellos blancos y ojos tan claros que les cuesta adaptarse a la luz del sol. Alrededor del mundo, los albinos muchas veces son víctimas de prejuicios, superstición, marginación social o discriminación. En África, son los «negros blancos» y a menudo son, literalmente, perseguidos. En origen, el término ‘albino’ se utilizaba para señalar a los negros de África occidental que mostraban una pigmentación blanca, pero actualmente se utiliza para aquellos individuos que padecen una anomalía genética hereditaria (el albinismo), que consiste en la falta total o parcial del pigmento de la piel, el pelo o el iris del ojo.

La piel pálida, el cabello rubio, casi blanco, y los ojos azules muy enrojados son peculiaridades del albinismo debido a un déficit en la producción de la enzima tirosinasa, responsable de la síntesis de la melanina, nuestro principal filtro solar natural. Las personas albinas son incapaces de transformar la tirosina en melanina, debido a la ausencia de la enzima tirosinasa, lo que provoca el bloqueo de esa ruta metabólica. A pesar de estas



En las enfermedades autosómicas recesivas se debe heredar de ambos padres un gen mutado responsable de la enfermedad para que esta se manifieste. Por tanto, solo los individuos homocigóticos pueden estar afectados por estas patologías, dado que la expresión de un solo gen no mutado sería suficiente para el funcionamiento normal del organismo. Como se muestra en la figura, dos progenitores completamente sanos pero portadores del gen mutado (heterocigóticos Rr) pueden, con una probabilidad del 25 %, generar un individuo enfermo, homocigótico para ambos alelos recesivos (rr), o completamente sano, homocigótico para los alelos dominantes (RR). A su vez, tienen un 50 % de probabilidades de tener un hijo sano pero portador del gen mutado (Rr). Imagen de Radio89, Wikimedia Commons.

(y, por tanto, ser afectado por la patología). Hay dos posibilidades entre cuatro (50 %) de que el bebé herede un alelo mutado de un progenitor y un alelo sano del otro (en este caso, el hijo será portador sano de la enfermedad); y, por último, hay una probabilidad entre cuatro (25 %) de que el hijo herede ambos alelos no mutados (en este caso, ni padecerá ni será portador de la enfermedad).

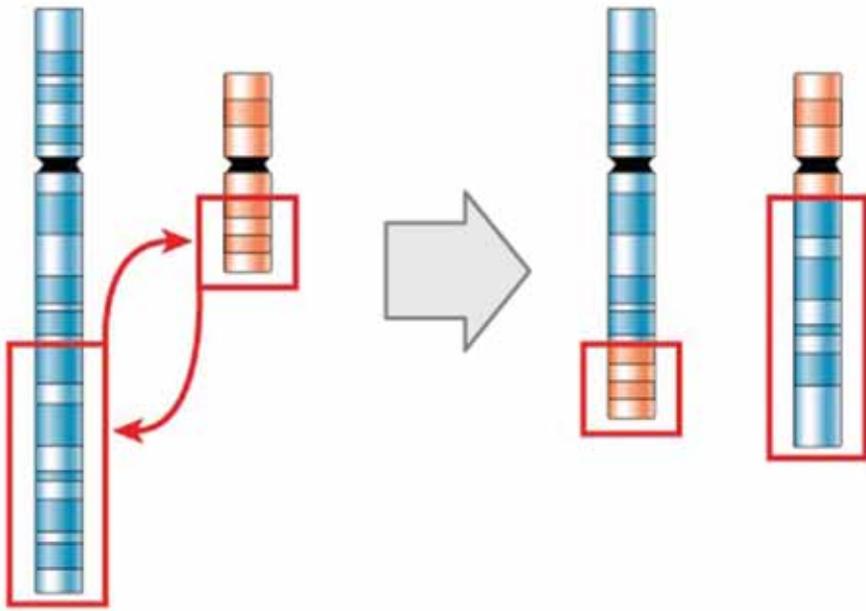


La hemofilia es el ejemplo típico de trastorno genético que afecta casi exclusivamente a los hombres. En realidad, es una enfermedad hemorrágica hereditaria cuya transmisión es recesiva y ligada al cromosoma X, razón por la cual se manifiesta generalmente en hombres (transmisión diagénica). Sin embargo, las mujeres implicadas, salvo en raras ocasiones, no manifiestan la enfermedad pero pueden ser portadoras sanas y transmitirla a sus hijos. La única forma de que una mujer herede la enfermedad es que sea descendiente de una portadora sana y un individuo enfermo, y aun así solo tendría un 50 % de posibilidades de enfermar.

Imagen de Andrey Yanuszkiewicz, Wikimedia Commons.

último caso, el defecto coagulativo se asocia con otras anomalías de tipo hormonal, del desarrollo sexual y el crecimiento (es el llamado síndrome de Turner).

En el caso en que el padre sea hemofílico y la madre sana, los hijos varones serán todos sanos (al recibir siempre un cromosoma X materno sano), mientras que las hijas mujeres serán todas

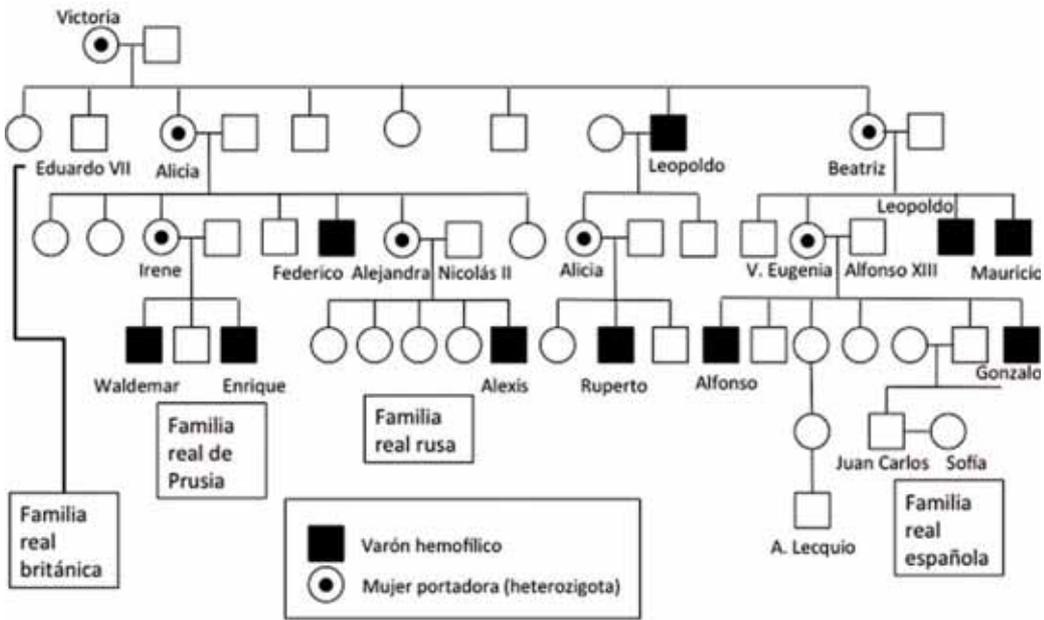


Una translocación cromosómica significa que hay un cambio inusual en la forma de los cromosomas, debido al desplazamiento de una pieza de un cromosoma al otro. Esto puede suceder después de un cambio repentino durante la formación del óvulo o el espermatozoide, o porque el cromosoma se ha heredado ya alterado de la madre o el padre. Existen dos tipos principales de translocación: la translocación recíproca y la translocación de Robertson. La primera se produce cuando dos cromosomas se rompen en fragmentos y se vuelven a conectar cambiando de posición (como el ejemplo mostrado en la figura), mientras que una translocación de Robertson sucede cuando un cromosoma entero se une a otro. Imagen de CNX OpenStax, Wikimedia Commons.

de aquellos que tienen una trisomía 21 libre o simple. Sin embargo, los progenitores de niños con trisomía 21 libre tienen un riesgo relativamente bajo de dar a luz a otro niño con la misma trisomía, mientras que los portadores de la translocación equilibrada 21-21, cuentan con un riesgo del 100 %.

Alrededor del 3 % de los casos de síndrome de Down se deben a una translocación, y estos desplazamientos son hereditarios solo en un tercio de los casos (por lo que en poco más del 1 % de los nacidos con síndrome de Down), siendo no hereditarias (*de novo*) en las otras dos terceras partes (un 2-3 % de los nacidos con síndrome de Down).

En otras palabras, aproximadamente, solo uno entre 75.000 nacimientos tiene síndrome de Down heredado de los padres.



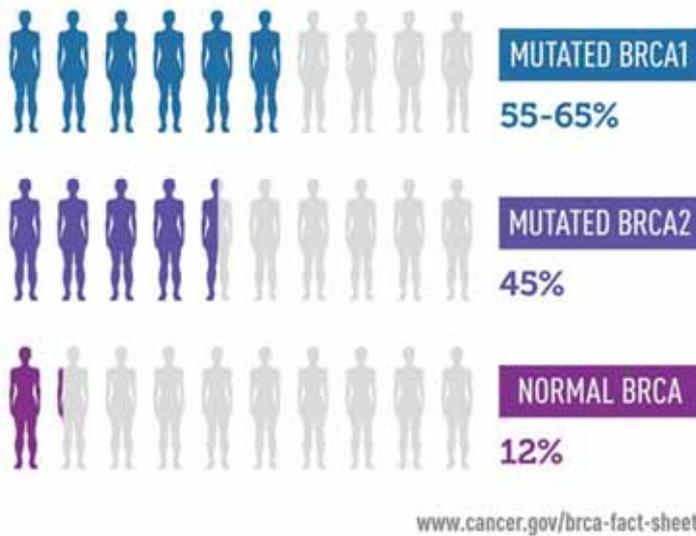
Este es uno de los árboles genealógicos más famosos del mundo, el que muestra la descendencia de la reina Victoria de Inglaterra y el modo de transmisión de la «enfermedad real»: la hemofilia. El estudio de este árbol evidencia como la hemofilia en la familia real se ha transmitido siempre a través de mujeres portadoras sanas, y ha afectado solo a varones. Estas son dos características propias de una transmisión recesiva ligada a un gen localizado en el cromosoma X (ver pregunta 65 para más detalles).

Imagen de Basilio, Wikimedia Commons.

generación y el que le corresponde dentro de la generación a la que pertenezca.

El genetista construye un árbol genealógico comenzando por un individuo de la familia. El individuo «afectado», a partir del que se reconstruye el árbol, es el punto de partida, y es sometido a una serie de preguntas sobre su salud y la de sus parientes: sus padres, hermanos, hermanas, nietos, abuelos, y así sucesivamente. Cuanto más numerosas sean las informaciones, mayores serán las probabilidades de sacar conclusiones sobre el mecanismo de herencia del gen (o genes) responsable del rasgo que se va a analizar. El número de familiares incluidos en el árbol genealógico depende del tipo de enfermedad que se quiera estudiar y de su modelo de transmisión. En general, se intenta rastrear al menos tres generaciones.

Con el desarrollo de las redes sociales, cada vez es más sencillo encontrar información y cruzar datos. Un ejemplo de ello es



Muchos de los lectores recordarán el clamor mediático suscitado por el caso de la famosa actriz americana Angelina Jolie, quien decidió someterse a una mastectomía preventiva al enterarse de que era portadora del gen defectuoso BRCA1 (responsable de una elevada incidencia de tumores y de la muerte de una tía, su abuela y su madre). El cáncer de mama es una de las pocas formas tumorales con una clara transmisión hereditaria. Para ser más precisos, más que hablar de heredabilidad de la enfermedad, debemos decir heredabilidad del riesgo a padecerla. Los portadores de los genes BRCA1 y BRCA2 mutados tienen un porcentaje mayor de probabilidades de desarrollar este tipo de tumores, como se muestra en la imagen. Fuente: www.cancer.gov

Hoy en día, a diferencia de lo que ocurría hace unas pocas décadas, es posible saber de antemano si somos portadores de una mutación genética que predispone para el desarrollo de tumores. Existen pruebas genéticas que se utilizan para definir el diagnóstico molecular y establecer pautas para mejorar el tratamiento de las personas con un elevado riesgo. Es un tema muy delicado, porque la respuesta puede condicionar la existencia entera de personas, a menudo muy jóvenes; porque solo en los últimos años se ha intentado abordar de una forma sistémica y porque a menudo se propagan noticias alarmistas o difusas.

La familiaridad, o lo que es lo mismo, la recurrencia de la misma patología entre personas emparentadas, es la primera señal de alarma para ponerse en contacto con un especialista, quien evaluará si es adecuado o no efectuar un test genético para detectar posibles mutaciones. Ante todo, no debemos asustarnos. Como hemos dicho, ser portador de una mutación no equivale a una «condena» automática. ¡El conocimiento es poder!

VI

EVOLUCIÓN

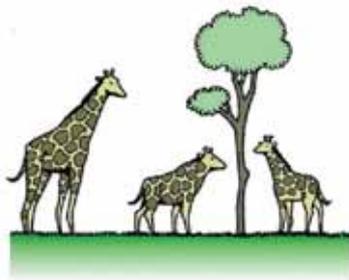
76

¿QUÉ FUE ANTES: EL HUEVO O LA GALLINA?

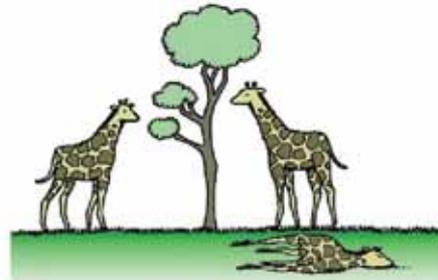
¡No podía faltar esta pregunta!

Preguntarse si ha nacido antes el huevo o la gallina no es tan absurdo como parece, es una cuestión antigua y, sobre todo, tiene una respuesta definitiva. Desde hace mucho tiempo, son muchos los que se lo han preguntado en la religión, la filosofía, incluso desde el punto de vista de la ciencia. El del huevo y la gallina es el típico razonamiento circular. Las gallinas ponen huevos, por lo que un huevo no puede existir sin una gallina. Pero a su vez, las gallinas nacen de un huevo, por lo que no puede existir una gallina sin un huevo previo. Y de ahí volvemos al principio, en un regreso infinito en el que las conclusiones nos llevan al punto de partida y el punto de partida a las conclusiones. Y siempre se llega a la aparente imposibilidad de dar una respuesta, dado que ni el huevo ni la gallina pueden existir el uno sin el otro.

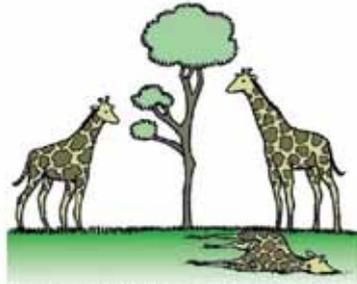
Varios filósofos y científicos de la Antigüedad han estudiado el problema, porque suponía un aspecto serio para la historia de las ideas y el pensamiento. Según las Sagradas Escrituras, lo primero fue la gallina. El libro del Génesis explica que la luz fue



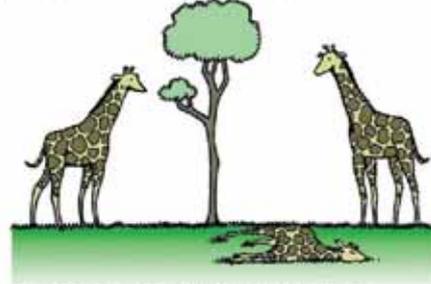
Las jirafas primigenias poseen cuellos de distintos tamaños y distintas complexiones.



La vegetación no se encuentra al alcance de las jirafas con cuellos muy cortos. No sobreviven.



Las jirafas que sobreviven se reproducen y heredan sus características a las siguientes generaciones.



El proceso se repite durante generaciones hasta dar lugar a las jirafas modernas.

Según la teoría de la selección natural de Darwin, en la originaria y primitiva población de jirafas existían ejemplares con cuello normal y otros con el cuello y las patas más largas. Evidentemente, los ejemplares con el cuello más largo tenían ventaja frente a los normales, ya que eran capaces de llegar a las hojas más altas de los árboles. Por ello, prosperaban mejor y tenían más probabilidades de reproducirse, generando hijos también altos. Por el contrario, las jirafas de cuello corto estaban inevitablemente destinadas a sucumbir por su incapacidad de adaptarse al ambiente. Imagen de Unknownwikidata: Q4233718, Wikimedia Commons.

para poder sobrevivir, sino de la lucha entre individuos de un mismo sexo por conseguir aparearse con individuos del sexo contrario.

En esta lucha, la victoria suele estar ligada a la fuerza del macho, aunque algunos de ellos cuentan con unas armas especiales, como la cornamenta del ciervo. La selección sexual asegura que los machos más vigorosos y mejor adaptados puedan dejar el mayor número de descendientes. Si machos y hembras, con similares hábitos de vida, presentan diferencias (en los colores, adornos, etc.), se puede afirmar que estas diferencias se deben principalmente a la selección sexual, que ha favorecido a los machos que poseían ciertas características, transmitiendo a sus descendientes de sexo masculino estas «armas vencedoras».



Las abejas son el típico ejemplo de animal con un comportamiento altruista, dispuestas a dar su vida para proteger la colmena. Pero hay muchos otros ejemplos de altruismo en el mundo animal. Especies como la marmota cuentan con centinelas que avisan cuando se acerca un peligro, volviéndose así más vulnerables ellos mismos. En las hienas, los lémures y algunos primates, cuando una cría pierde a la madre, otra hembra adulta lo adopta y lo cuida como a un hijo. Pero ¿por qué lo hacen? Y ¿cómo se concilia el altruismo con las duras leyes de la selección natural? Foto: Bob Peterson, Wikimedia Commons.

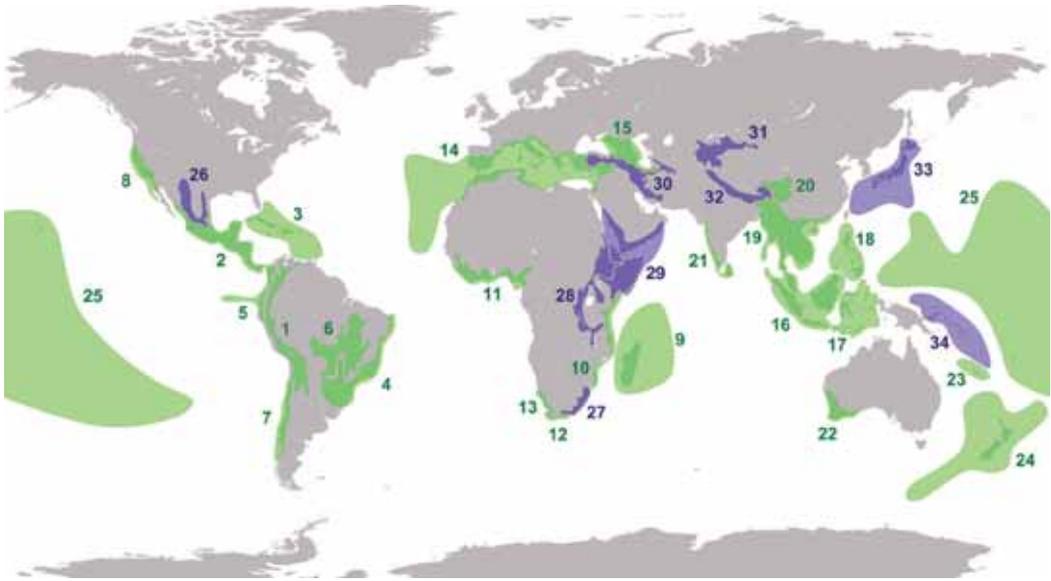
Se parte de la suposición de que cada carácter somático particular o actitud comportamental del individuo se corresponde con un gen o combinación de genes concretos. Un solo carácter de la persona puede resultar más o menos ventajoso para la replicación de sus genes a través de sus descendientes: de esto se deriva una mayor o menor difusión de tales genes en las generaciones sucesivas. Según Dawkins, no son tanto los individuos como los genes los que luchan por la supervivencia, que consiste en asegurar tantas replicas como sea posible. Los genes programan la construcción de los organismos, que son las «máquinas de supervivencia» de las que se sirven para aumentar la probabilidad de reproducirse invariablemente en el tiempo, manteniendo así la estabilidad. Este cambio de perspectiva en la teoría de la evolución, del individuo al gen, permite, según Dawkins, explicar algunos fenómenos observados en el mundo animal, que parecen ir contra la ley de la supervivencia del más apto.



Más pequeños que una mano, con forma aplanada o cilíndrica pero, sobre todo, con mucho color, los nudibranchios (*Nudibranchia*) son moluscos de cuerpo blando y flexible, pertenecientes a la familia de los caracoles de mar; son muchos y tienen las formas más variadas. Se estima que hay más de tres mil especies conocidas, pero se identifican individuos nuevos casi cada día. Son conocidos como los «payasos» de las profundidades: sus colores brillantes, a menudo combinados con una cierta toxicidad, sirven para defenderse de sus depredadores, advirtiéndolos del posible peligro. Ahora bien, ¿cuánto tenemos en común con estas extrañas criaturas? Foto: Minette Layne, Wikimedia Commons.

genética). Kimura no solo se limitó a formular este principio, también mostró que si la mutación es real y totalmente neutral, la tasa con la que se fija en la población es exactamente idéntica a la tasa de mutación.

Esto fue un descubrimiento épico para aquellos que quieren saber cuándo se produjo la bifurcación entre seres humanos y, por ejemplo, nudibranchios. Para ello, se toma un gen presente en ambas especies, se cuenta la cantidad de bases nitrogenadas (letras) diferentes, y se calcula que, de forma aproximada, la mitad de las mutaciones se fijaron en el último antepasado común hacia los seres humanos y la otra mitad en el último antepasado común hacia los nudibranchios. El número de diferencias que obtenemos es el número de tics del reloj molecular. Basta saber cada cuánto tiempo hace tic el reloj, multiplicarlo por el número de tics, y el cálculo está hecho.

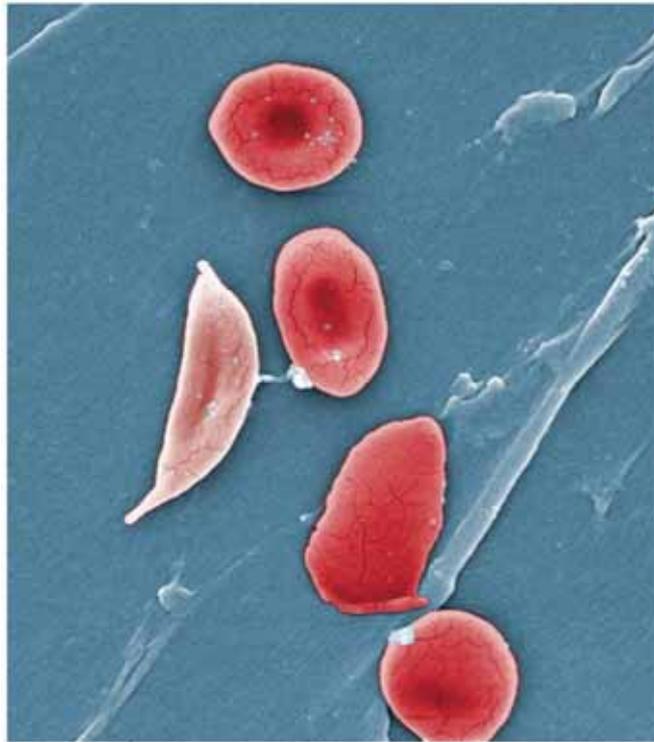


Los *hotspots* de biodiversidad son aquellos maravillosos lugares de la Tierra en los que la cantidad de biodiversidad de las especies animales y vegetales alcanza niveles extraordinarios. Los ambientalistas sostienen que estos puntos son lugares críticos que deben ser defendidos de las amenazas del desarrollo humano y el cambio climático. Aunque la palabra «*hotspot*» significa ‘punto caliente’, esto no implica que en estas áreas la temperatura sea elevada. Sin embargo, las proyecciones indican que el aumento de temperatura debido al cambio climático será más intenso justo donde los *hotspots* alcanzan su máxima concentración. Imagen de Ninjatacoshell, Wikimedia Commons.

En primer lugar, debemos profundizar, evitando quedarnos solo en la simple longitud de la molécula de ADN, que sería como quedarse en la cantidad bruta de nuestro salario. ¿Cuántos genes hay? ¿Cuántas porciones codificantes para proteínas funcionales hay dentro de dos genomas aparentemente de la misma longitud? Los genes efectivos presentes en los seres vivos les confieren estructuras fenotípicas distintas a sus células, y representan de este modo ejemplos de diversidad biológica.

Pero, en realidad, en nuestro salario también cuentan las tasas, sobre todo si son muchas.

Es por esto por lo que también la parte de ADN no codificante merece una consideración y estudio. Y esto resulta aún más importante si pensamos que generalmente la gran mayoría de cualquier genoma es en realidad no codificante: en el ser humano, por ejemplo, aproximadamente solo un 2 % del ADN está formado por genes codificantes. Las secuencias nucleotídicas que

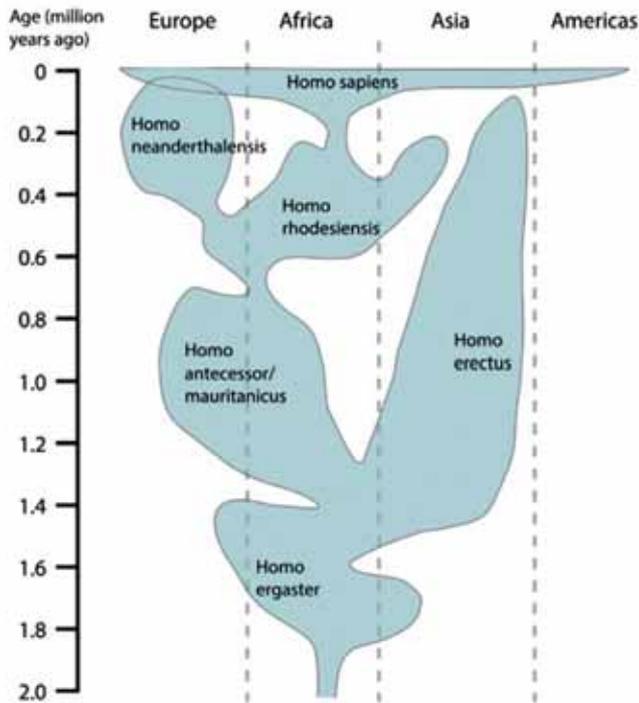


La anemia falciforme es una forma de talasemia debida a una mutación genética en el gen que codifica para la hemoglobina. Cuando la mutación está presente en forma homocigótica, provoca una anemia muy grave que puede ser incluso letal. Sin embargo, en forma heterocigótica puede representar un factor útil de defensa contra la malaria. De hecho, cuando un individuo portador de la mutación para la anemia falciforme se infecta de *Plasmodium* (el patógeno de la malaria), los glóbulos rojos mutados toman forma de hoz y son eliminados por el sistema inmunitario, que los reconoce como anómalos. Esto impide al *Plasmodium* replicarse con eficacia y causar daños al organismo. Foto de OpenStax College, Wikimedia Commons.

La malaria es el ejemplo perfecto de evolución y selección.

El azar ha introducido un defecto potencialmente letal (la mutación de la hemoglobina) que se ha conservado y propagado solo porque es útil para combatir una infección aún más letal (la malaria). Esta mutación es tan beneficiosa que se ha «inventado» de forma independiente en cinco lugares y momentos distintos.

De esta manera, en los países donde la malaria es todavía un problema y no hay una atención adecuada, poseer la mutación sigue siendo una ventaja; mientras que en los países donde la malaria no es un problema frecuente, la mutación falciforme es tan solo un defecto genético, destinado probablemente a desaparecer.



En esta figura se describe la posible historia de la evolución de la especie humana, basada en el registro fósil. Otras interpretaciones difieren en la taxonomía y la distribución geográfica de las especies de homínidos. Como se desprende de la figura, la separación que llevó al linaje de *Homo sapiens* y *Homo neanderthalensis* se generó hace quinientos millones de años, para después reencontrarse (área de superposición) mucho más tarde (hace cincuenta mil años). Imagen de Reed DL, Smith VS, Hammond SL y Rogers AR, Wikimedia Commons.

de especie se tambalea. Al menos, tal y como la propuso Ernst Mayr (ver pregunta 92, «¿Qué entendemos por especie biológica?»). Según Mayr, una especie consiste en un grupo o población natural de individuos, que pueden cruzarse entre sí, pero están reproductivamente aislados de otros grupos.

De esta manera, los chimpancés y los bonobos son especies diferentes, ya que forman grupos reproductivamente aislados: no son capaces de aparearse entre sí y producir descendencia fértil. Burros y caballos también son especies diferentes, ya que, si bien se aparean y producen descendencia (mulas), estas son estériles. De acuerdo con la definición de Mayr, por lo tanto, los sapiens y neandertales no deberían ser consideradas especies diferentes, ya que se han apareado y han generado una descendencia fértil que ha sobrevivido hasta nuestros días.



La sonrisa es un lenguaje universal, la gente de todo el mundo expresa alegría sonriendo, y este simple gesto está en la base de la conducta social de toda la especie humana. Esta expresión es innata en el ser humano, es decir, está escrita en nuestros genes. Pero ¿por qué es tan importante sonreír y, sobre todo, por qué los seres humanos han aprendido a hacerlo?

Foto de Lauraelataimer0. Fuente: <https://pixabay.com>

Los primeros homínidos pertenecen al género *Australopithecus*, y sus restos fósiles se han encontrado en Tanzania y Etiopía. Al ser bípedo, el australopiteco no tenía ninguna necesidad de utilizar sus extremidades superiores para la locomoción, por lo que estas pudieron mejorarse para la manipulación y el agarre de objetos. Los *Australopithecus* aparecieron hace cerca de 4,4 millones de años con la especie *Australopithecus ramidus*, de la que conservamos solo algunos dientes. En 1974 se descubrió el esqueleto casi completo de una hembra de otra especie, *Australopithecus afarensis*, que fue bautizada como Lucy por sus descubridores.

Hace aproximadamente dos millones de años, a partir de alguna población de otra especie (*Australopithecus africanus*), se originó el *Homo habilis*, capaz de construir herramientas rudimentarias de piedra tallada.

Del *Homo habilis* derivó el *Homo erectus* (hace 1,8 millones de años), más avanzado en la fabricación de herramientas. El *Homo erectus* se desplazó de sus tierras africanas originales hacia Eurasia, aprendió a usar el fuego para mantener el calor, cocinar, cazar animales grandes, e instalarse en campamentos, desarrolló el lenguaje, lo que facilitó la organización de los humanos en tribus.

Hace unos doscientos mil años, el *Homo erectus* fue sustituido gradualmente por el *Homo sapiens*.

Y todo esto se produjo gracias a una sonrisa.

VII

GENÉTICA DE POBLACIONES

92

¿QUÉ ENTENDEMOS POR ESPECIE BIOLÓGICA?

Todos nosotros somos capaces de distinguir la cantidad de especies distintas que nos rodean y apreciar su diversidad. Pero ¿qué es exactamente una especie biológica?

La pregunta parece trivial, pero no lo es en absoluto. De hecho, la definición de especie ha cambiado mucho a lo largo de los años. Se han propuesto muchas descripciones diferentes, lo que pone de manifiesto el hecho de que incluir la extraordinaria diversidad de casos en una sola definición no es fácil en absoluto.

Partimos del padre de la clasificación, Carlos Linneo (1707-1778), botánico sueco que en 1735 publica *Sistema Naturae*. Hoy sabemos que la clasificación refleja el grado de parentesco entre las especies, pero, para Linneo, esta disciplina reflejaba el orden dado por Dios al mundo: las especies son muchas, todas ellas creadas desde el principio de los tiempos, y se multiplican según las leyes de la reproducción, pero siempre manteniéndose similares. El enfoque de Linneo era que existía un «tipo ideal», presente como modelo en la mente de Dios, del que la realidad podía diferir solo ligeramente.

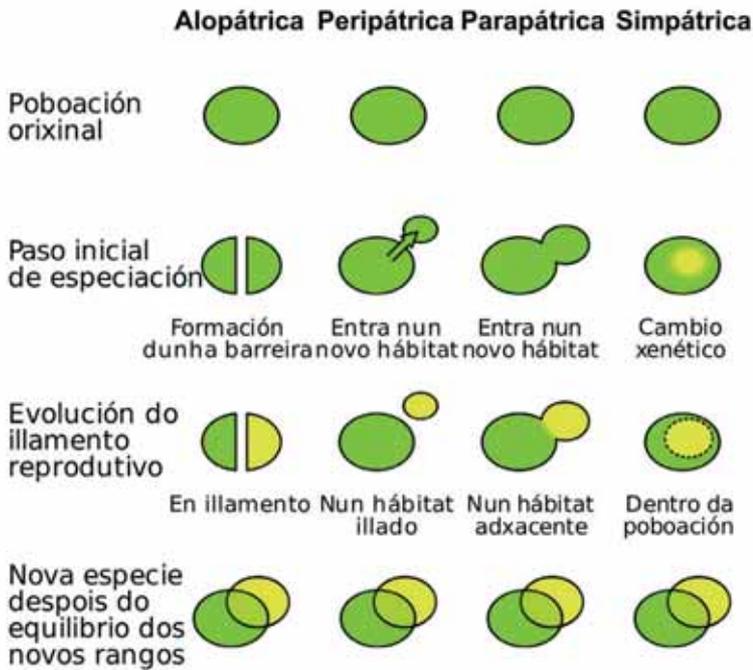


Las gaviotas del género *Larus* son el mejor ejemplo conocido de especies con distribución en forma de anillo. Observando la distribución geográfica de estas gaviotas alrededor del círculo polar, originada tras sucesivas migraciones, se ha percibido que, al movernos alrededor del círculo polar, las gaviotas tienden a ser ligeramente diferentes a las que les preceden o siguen. Las especies cercanas se cruzan entre sí (se puede hibridar), ya que son muy parecidas. Las dos gaviotas de la foto son *Larus argentatus* y *Larus fuscus*, dos especies tan distintas que no pueden reproducirse entre sí, pero cuentan con toda una serie de especies intermedias que sí lo hacen.

Foto: Tomasz Sienicki, Wikimedia Commons.

de las dos muestras y ver cómo interactúan. Un ejemplo así ya ocurre con el ciervo rojo (*Cervus elaphus*) y el ciervo del padre David (*Elaphurus davidianus*): dos especies pertenecientes a diferentes géneros. En la naturaleza, estas dos especies tienen áreas de distribución no solapante (la primera es una especie europea, y la segunda asiática) por lo que nunca se encuentran, pero en cautiverio se pueden cruzar y producen descendencia fértil.

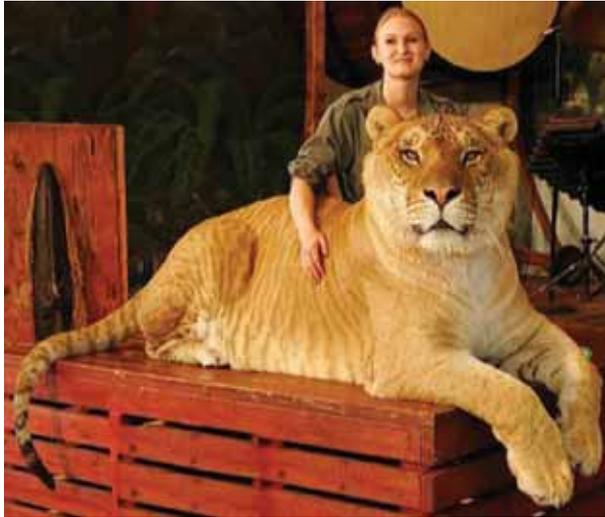
Un ejemplo más que demuestra cómo nuestro concepto de especie puede ser lábil: las especies con distribución en forma de anillo. Se trata de poblaciones distribuidas alrededor de una barrera ambiental infranqueable. Las poblaciones adyacentes presentan unas diferencias muy pequeñas, por lo que pueden reproducirse entre sí. Muchas de estas especies son en realidad razas o subespecies, morfológicamente distintas, pero que pueden cruzarse entre sí, mientras que las especies de los extremos opuestos del anillo pueden haber acumulado tanta variabilidad que ya no pueden cruzarse. Dos poblaciones se definen como



En la base de todos los modelos de especiación está el aislamiento reproductivo. Los diferentes modelos varían en función de la forma en que se produzca este aislamiento: la alopatría implica una barrera geográfica que separa dos poblaciones; mientras que el aislamiento reproductivo peripátrico se produce por el «efecto fundador», esto es, la migración de un pequeño grupo de la población a un territorio aislado. En la especiación parapátrica y simpátrica, la separación geográfica no es completa (parapátrica), o no existe (simpátrica), y el aislamiento genético se produce por la reducción del flujo de genes en las regiones donde las especies pueden cruzarse, o por eventos drásticos de poliploidías en el genoma. Imagen de Ilmari Karonen, Wikimedia Commons.

La especiación parapátrica (del griego *pará*, ‘cerca’, y del latín *patria*, ‘la tierra de los padres’) puede ocurrir cuando los miembros de una especie están solo parcialmente separados. Por ejemplo, una cadena montañosa puede dividir una especie en dos poblaciones, pero a su vez presentar interrupciones a través de las cuales los dos grupos están conectados físicamente. En estas zonas de contacto, los miembros de las dos poblaciones pueden cruzarse entre sí, aunque esto solo ocurre en raras ocasiones.

La especiación parapátrica puede suceder también en ausencia de aislamiento geográfico, simplemente porque algunos organismos son tan sedentarios que tan solo cien o mil metros son suficientes para limitar el cruce entre grupos vecinos (pensemos,



El ligre es un cruce entre un león macho y una hembra de tigre. Estos cruces se han documentado solo en cautividad. De hecho, los leones y los tigres normalmente no comparten territorio y, por tanto, no son susceptibles de aparearse entre sí. Actualmente, solo existen casos de coexistencia entre ambas especies en el bosque de Gir, en India. Antiguamente coexistieron también en Persia y China. Los hábitos de las dos especies son muy diferentes, lo que también hace poco probable cualquier cruce de forma natural. El ligre es el felino más grande del mundo por tamaño; algunos ejemplares macho pueden alcanzar los 3,65 metros de longitud y cuatrocientos cincuenta kilogramos de peso. Se cree que esto sucede porque el tigre hembra no transmite ningún gen inhibidor del crecimiento, como ocurre en las leonas, y al no tener este gen, los ligres tienen una tasa de crecimiento mucho más alta.

Foto: Maxitup16, Wikimedia Commons.

Cuando el intercambio de cartas tiene lugar entre genomas de dos animales de la misma especie, estos se intercambian genes que se ocupan de las mismas funciones: por ejemplo, la carta que contiene los genes del color del pelo procedente de la madre se intercambia con la del padre; lo mismo con las que contienen los genes del color de los ojos, el tamaño de las piernas, y así sucesivamente.

En las células de los animales híbridos, como la mula, las dos barajas de cartas no son idénticas, y las cartas no están en el mismo orden, ya que provienen de animales distintos. Por lo tanto, durante la meiosis, una carta que contiene los genes para el color de los ojos se puede intercambiar con una que contiene los genes de las dimensiones de las piernas, o los genes para la formación de huesos con genes para la formación de los riñones.



Australia es considerado el reino de los marsupiales, ya que constituyen la mayor parte de las especies de mamíferos del país. Esto se atribuye principalmente al hecho de que, como resultado de la deriva de los continentes, Australia se aisló muy pronto del resto de tierra emergida, y en consecuencia las especies fueron «atrapadas», evolucionando independientemente. La presencia de unas pocas especies de mamíferos placentarios carnívoros, como el dingo, permitió a los marsupiales sobrevivir y prosperar. A partir de los antiguos ancestros de los marsupiales australianos se han desarrollado muchas formas distintas, ocupando diferentes hábitats. Es un fenómeno típico de radiación adaptativa.

Foto: Erik Veland, Wikimedia Commons.

lagartos, y recogieron muestras de tejido para su análisis genético. Todas las nuevas poblaciones sobrevivieron y crecieron un promedio de trece veces en los dos primeros años, antes de estabilizarse. Así pues, se observó un efecto fundador un año después del inicio del experimento, que había provocado algunas diferencias entre los lagartos en las siete islas.

Dado que la estructura de la vegetación en las islas era diferente de la de la isla de origen, los científicos habían predicho que la selección natural llevaría a los lagartos a desarrollar extremidades más cortas. En los siguientes cuatro años, los lagartos en todas las islas tuvieron una disminución en la longitud de las patas, que podía atribuirse a la selección natural. Y esta disminución

se produjo de forma gradual, de manera que los lagartos que originariamente tenían las patas más largas seguían conservando las patas más largas que el resto. Esto demostraba que, tanto el efecto fundador como la selección natural estaban contribuyendo a crear estas diferencias.

El de Kolbe fue el primer estudio en observar este proceso de forma experimental en un entorno natural, y fue capaz de explicar los mecanismos evolutivos que suceden con el tiempo. El siguiente paso de la investigación será determinar por cuánto tiempo persiste el efecto fundador antes de ser eliminado por otros factores.

97

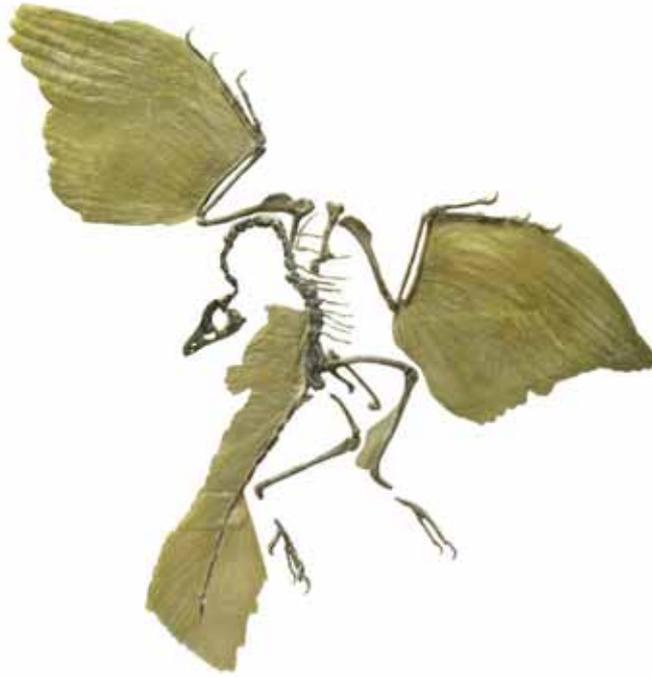
¿SE EXTINGUIERON TODOS LOS DINOSAURIOS?

¿Cuántas especies de dinosaurios existen?

Bueno, depende... si contamos solo las especies extintas serían unas mil conocidas actualmente, pero, contando los dinosaurios reales, hay alrededor de nueve mil más, así que se podría decir que diez mil en total. Probablemente el lector se esté preguntando qué queremos decir al hablar de dinosaurios actuales, pero si lo matizamos como «dinosaurios avianos» tal vez más de uno ya se habrá dado cuenta de que nos estamos refiriendo... a las aves.

¡Porque es así! El registro fósil y los estudios genéticos de las aves modernas convergen hoy en una sola dirección, y no es tanto que las aves sean descendientes de los dinosaurios, sino que ellas mismas han de considerarse como el único grupo de dinosaurios que ha sido capaz de superar la gran extinción ocurrida hace unos sesenta y seis millones de años, al final del período Cretácico.

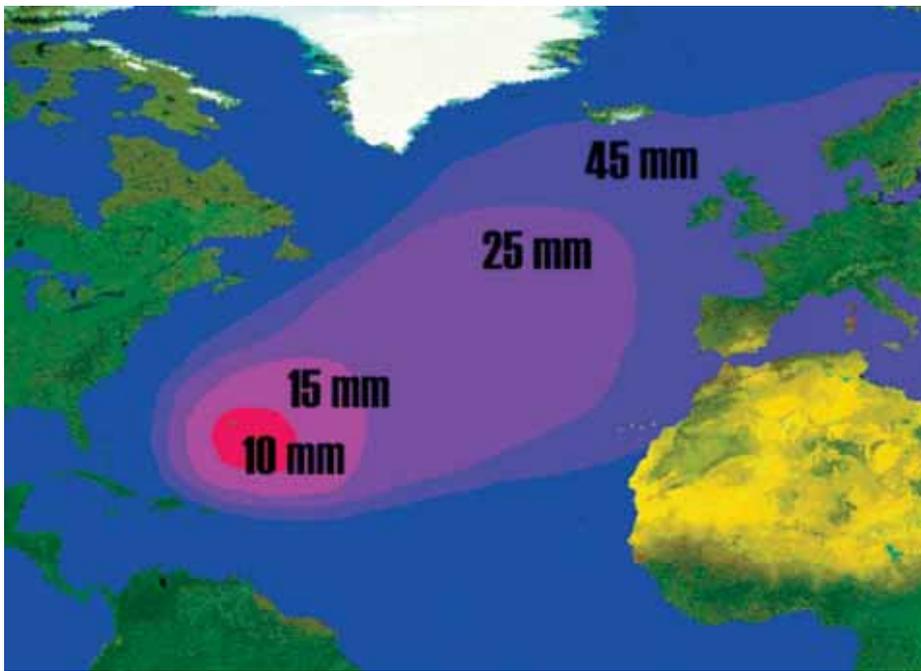
Las aves evolucionaron a partir de los dinosaurios poco a poco, a lo largo de decenas de millones de años, para finalmente tomar vuelo hace unos ciento cincuenta millones de años: así lo confirma un estudio publicado en la revista *Current Biology*, que establece que los antepasados de las aves comenzaron a desarrollar rasgos aviarios hace doscientos treinta millones de años, casi contemporáneamente a la aparición de los propios dinosaurios.



Las características anatómicas de *Archaeopteryx*, cuyo primer fósil fue encontrado en 1860 y datado de hace ciento cincuenta millones de años, han llevado a los paleontólogos a considerarlo el ave más antigua y primitiva, es decir, perteneciente al clado *Avialae*. El reciente descubrimiento de varios fósiles con características similares ha conducido a la hipótesis de que todas estas familias de dinosaurios con plumas deberían ser colocados en el clado *Deinonychosauria* ('lagartos de garras terribles'). La transición evolutiva de los dinosaurios a las aves fue acompañado de la expansión del cerebro: el tamaño y la estructura del cerebro de *Archaeopteryx* son intermedios, lo que indica que esta especie ocupa un punto pequeño en este largo camino filogenético. Imagen de Daderot, Wikimedia Commons.

drástico en las condiciones climáticas debido a las continuas emisiones de CO_2 a la atmósfera.

Todo esto sucedió aproximadamente un millón de años antes del impacto del meteorito (o meteoritos, porque al parecer en diferentes latitudes se han descubierto también otros cráteres). Es como si la Tierra se hubiera cansado de dinosaurios, pterosaurios, etc., y hubiera ideado un plan mortal para acabar con ellos sin ceremonias; un cambio drástico que, según algunos expertos, habría comenzado incluso antes de estos impresionantes fenómenos geológicos y climáticos. De hecho, muchos científicos sostienen que los dinosaurios (no avianos) ya habían entrado en



Esta figura muestra la variación del tamaño de las anguilas europeas durante su migración desde América a Europa. Todas las anguilas europeas, de hecho, nacen en el mar de los Sargazos, al sur de las Bermudas, como pequeñas larvas de tan solo diez milímetros. Las larvas se irradian por toda Europa gracias a las corrientes del Atlántico, y durante este largo viaje aumentan gradualmente de tamaño, al alimentarse de plancton. Una vez en los mares europeos, se establecen en ríos y lagos de agua dulce. Al alcanzar la madurez sexual, las anguilas (que pueden llegar a medir un metro y medio) se enfrentan al mismo viaje, esta vez contra la corriente, para volver al mar de los Sargazos, reproducirse y, exhaustas, morir. Imagen de Uwe Kils, Wikimedia Commons.

misma ruta tomada por sus madres para volver a Europa, necesitando unos tres años para completarla.

La anguila europea tiene, como se puede ver, una vida extraordinaria. Lleva a cabo una de las mayores migraciones que existen, un viaje contracorriente hecho por «amor», capaz de cruzar dos continentes. Un viaje todavía envuelto en misterio, ya que sigue siendo difícil explicar cómo hacen para no confundir direcciones y corrientes. Y este pez representa un caso muy raro en genética: una especie formada a partir de una única población.

Desde un punto de vista biológico, una población es un grupo de organismos de la misma especie que ocupan un área geográfica determinada, en la que pueden interactuar y aparearse libremente.



Esta escultura moderna se encuentra en Trujillo, Extremadura, y está dedicada a Francisca Pizarro Yupanqui, hija del gran líder Pizarro, nativo también de Trujillo. Francisca Pizarro Yupanqui es considerada la primera mestiza de España; Pizarro la tuvo durante sus hazañas en Perú. De esta forma, el monumento está dedicado a los mestizos, personas de sangre mixta que mezclan los genes de dos o más razas. El mundo está cambiando, los matrimonios mixtos ya no son una rareza, y los hijos mestizos aumentan cada día. Muchas personas todavía tienen miedo de los cruces, las fusiones de los grupos étnicos, pero no deberían: el patrimonio genético se pierde antes si se queda en el pequeño círculo de la etnia. La hibridación, por el contrario, aumenta la cantidad de repartos genéticos, incrementa las probabilidades de heredar una dotación diversa, con menos repeticiones, haciéndonos más fuertes y más resistentes a las enfermedades.

observado en perros, monos, etc.). De hecho, en el ser humano se observa exactamente lo contrario: estudiando el patrimonio genético de personas que pertenecen a diferentes poblaciones, los biólogos han descubierto que cada uno de nosotros es diferente a los demás solo en una milésima parte de su ADN. Y, lo que es más importante, esta diminuta parte presenta más diferencias, por ejemplo, entre dos personas blancas o entre dos personas negras, que entre un individuo blanco y uno negro.

Por supuesto que existen diferencias, debido a la adaptación al ambiente y, sobre todo, hay muchas diferencias culturales. Pero estas diferencias son bastante similares a las que encontramos

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

Se refieren a continuación una serie de obras bibliográficas que se han utilizado como referencia a la hora de escribir este libro. Todas ellas son libros de autores reconocidos en el mundo de la genética, que pueden servir al lector como fuente de información adicional y ampliación de conocimientos en este campo. Muchos de estos libros podrán resolver las dudas del lector más curioso. Y todos ellos se recomiendan a aquellos que quieran profundizar en el estudio de la genética en todas sus dimensiones.

BERG, P. y SINGER, M. (1992). *Dealing with Genes: The Language of Heredity*, University Science Book.

Este libro tiene como objetivo transmitir a los no especialistas la emoción y el significado de los recientes descubrimientos científicos relacionados con los genes, y las implicaciones innovadoras que se derivan de estos avances. Los capítulos introductorios trazan la trayectoria histórica y presentan distintos puntos de vista sobre la herencia, introduciendo el concepto de gen, cómo se transmiten los genes de una generación a la siguiente, de qué manera se determinan los rasgos en todos los organismos vivos, y cómo las alteraciones en los genes influyen en estos rasgos, causando enfermedades.

BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA

Además de los libros señalados previamente, para la redacción de esta obra se ha hecho uso de una serie de referencias bibliográficas, tanto libros como revistas científicas, que se detallan en las páginas siguientes.

AMADOR-MEDINA, L. F. y VARGAS-RUÍZ, A. G. «Hemophilia». En: *Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 2013; n.º 51 (6): 638-643.

ANDERSON, K. G. (2017), «Establishment of Legal Paternity for Children of Unmarried American Women: Trade-Offs in Male Commitment to Paternal Investment». En: *Human Nature*, 2017; n.º 28 (2): 168-200.

ANTONARAKIS, S. E. «Chromosome 21: from sequence to applications». En: *Current Opinion in Genetics and Development*, 2001; n.º 3 (11): 241-246.

ANTONARAKIS, S. E., LYLE, R., DERMITZAKIS, E. T. *et al.* «Chromosome 21 and down syndrome: from genomics to pathophysiology». En: *Nature Reviews Genetics*, 2004; n.º 10 (5): 725-38.

ANTONARAKIS, S. E., LYLE, R., DEUTSCH, S. *et al.* «Chromosome 21: a small land of fascinating disorders with