

Biología

Unidad 5

Herencia y variación genética

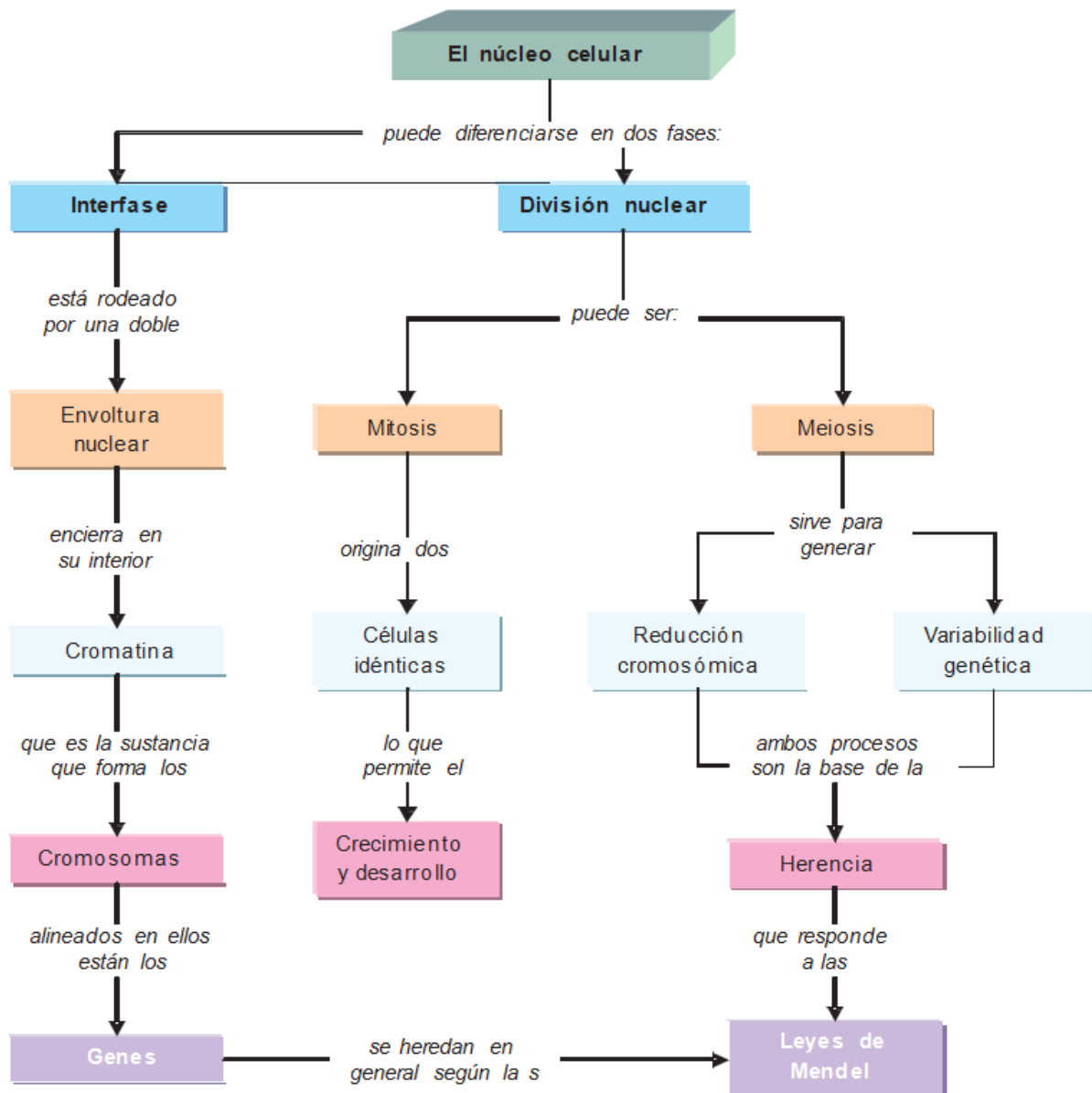


Ilustración 5.1. Variantes del color, tamaño y número de “puntos” en la mariquita *Harmonia axyridis* (Fuente: <http://www.entomart.be>).

En esta primera Unidad dedicada a la genética abordaremos los aspectos más concretos y accesibles de la misma, centrados en el organismo completo; apenas descenderemos más allá del plano celular, dejando el análisis a escala molecular y sus asombrosas repercusiones prácticas para las dos unidades siguientes. Como tendremos oportunidad de ver, la genética y la teoría celular han llegado a converger en la conocida como teoría cromosómica de la herencia. Y la **teoría cromosómica de la herencia**, a su vez, ha sentado las bases para esa otra gran teoría sin la cual, como aseguraba el gran genetista ucraniano Theodosius Grigorievich Dobzhansky (1900-1975), “*nada tiene sentido en Biología*”: la teoría sintética de la evolución.

Índice

1. El núcleo celular	184
1.1. El núcleo interfásico	184
1.2. La mitosis y la citocinesis	188
Actividades	193
Recuerda	193
2. Teorías de la herencia y teorías de la evolución	194
2.1. Herencia y variación en la teoría de Darwin	194
2.2. Herencia “dura” frente a herencia “blanda”	195
2.3. De los pangenes a los genes	197
2.4. Genes, cromosomas y meiosis	201
Actividades	206
Recuerda	207
3. Genética de los polimorfismos simples	208
3.1. El gen como unidad de función	208
3.2. Fenotipo, genotipo y ambiente	210
3.3. Las leyes de Mendel	214
Actividades	220
Recuerda	221
Solucionario	222
Glosario	225
Bibliografía	226



Con el estudio de esta Unidad nos proponemos alcanzar los siguientes objetivos:

1. Describir las estructuras del núcleo celular y relacionarlas con su función.
2. Identificar, describir y representar de forma esquemática las etapas de la mitosis y de meiosis, tanto en células animales como en vegetales, reconociendo las diferencias y analogías entre ambos procesos de división nuclear.
3. Explicar la importancia y el significado biológico de los procesos mitótico y meiótico, identificando los tipos de organismos y de células en que tienen lugar.
4. Utilizar apropiadamente la terminología genética básica: caracteres heredables y no heredables, gameto, gen, alelo, haploide, diploide, homocigoto, heterocigoto...
5. Enunciar, interpretar y utilizar las leyes de Mendel.
6. Relacionar las observaciones empíricas y las inferencias lógicas que condujeron a la teoría cromosómica de la herencia.
7. Resolver ejercicios prácticos relativos a la herencia de uno o dos caracteres, al retrocruzamiento con monohíbridos y a la herencia ligada al sexo.

1. El núcleo celular

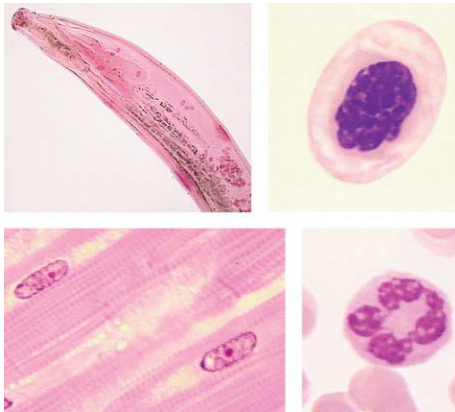


Ilustración 5.2. Fotografías de núcleos celulares. De izquierda a derecha y de arriba abajo: sincitio (masa de protoplasma en el que coexisten muchos núcleos individuales) de la piel de un gusano acantocéfalo; glóbulo rojo de un anfibio; célula muscular cardíaca de mono; leucocito neutrófilo de un gato (Fuente: <http://biodidac.bio.uottawa.ca/>).

Como explicábamos en la Unidad 1, la teoría celular no adquirió carta de naturaleza hasta que se prestó atención al “grumo” detectado por Brown en 1831, el **núcleo** de las células eucariotas. Schwann lo percibió como el principal hito en la vida de la célula, pero su misma presencia era cuestionada en algunos casos (por ejemplo, en los gametos o células reproductoras), mientras que parecía difuminarse en los tejidos que se dividían activamente (como los huevos en **segmentación** o el **endospermo** de las semillas).

Estas observaciones hicieron pensar en un principio que el núcleo desaparecía durante la división celular, originándose *de novo* dos núcleos. Sin embargo, múltiples trabajos mostraron que el núcleo no desaparece, sino que se divide originando dos núcleos hijos, siendo esta división nuclear propia de todos los animales y plantas. Así, en 1882, el anatomista alemán Walther Flemming (1843-1905) pudo extender el famoso aforismo de Virchow citado en la Unidad 1 (*omnis cellula e cellula*) al propio núcleo (*omnis nucleus e nucleo*), dejando constancia de que el núcleo celular podía pasar por dos etapas claramente diferenciadas:

- El momento culminante en la vida de la célula se corresponde con la división del núcleo, proceso al que el propio Flemming denominaría **mitosis**.
- Pero durante buena parte del tiempo (en muchas células, en realidad, durante toda la vida) el núcleo permanece sin dividirse, etapa para la que se acuñó el término **interfase**.

1.1. El núcleo interfásico

Aunque todos los núcleos en interfase contienen los mismos componentes pueden diferir notablemente en tamaño y forma, y hasta en número, de una célula a otra. Habitualmente hay un solo núcleo por célula, aunque los eritrocitos (glóbulos rojos) de los mamíferos no tienen ninguno, los protozoos cilióforos poseen dos o más (el *macronúcleo* y al menos un *micronúcleo*, siendo este último el involucrado en la reproducción sexual), las células del músculo esquelético contienen varios y la ameba gigante *Pelomyxa palustris* puede incluir hasta 20 000. Su rango de tamaños abarca desde menos de 1 μm en los piceoeucariotas hasta más de 20 μm .

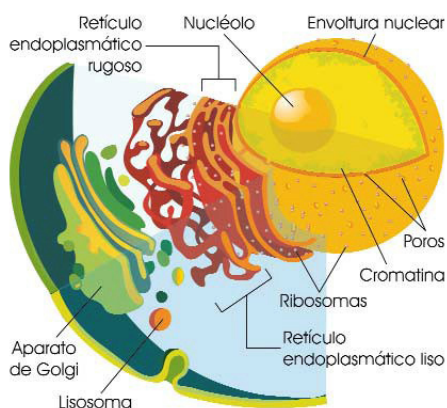


Ilustración 5.3. El núcleo interfásico en relación con otras estructuras celulares (<http://commons.wikimedia.org/>).

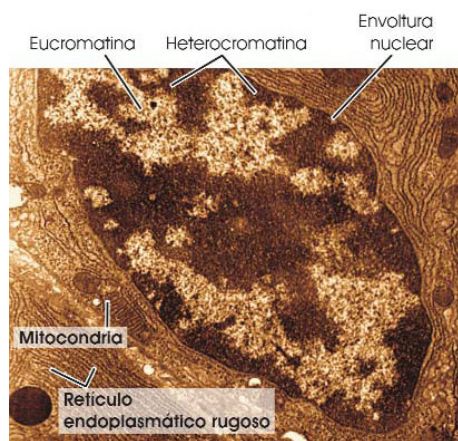


Ilustración 5.4. Imagen tomada con el MET del núcleo de una célula pancreática de mamífero (Fuentes: <http://remf.dartmouth.edu>).

Observado al microscopio óptico el núcleo suele presentar una forma esférica u ovalada; pero a veces es alargado y, en ocasiones, con escotaduras, de modo que guarda semejanza con una sarta de cuentas, como el del neutrófilo de la ilustración 5.2.

Los núcleos celulares guardan una estrecha similitud en cuanto a su organización, como se comprueba al examinarlos con buena resolución. Suelen presentar las siguientes estructuras [véanse las ilustraciones 5.3 y 5.4]:

1. Envoltura nuclear. Las técnicas microscópicas disponibles desde el siglo XIX —por ejemplo, la tinción con hematoxilina y eosina [véase la ilustración 1.8]— revelaban que el núcleo se halla revestido por una fina cubierta que lo separa del citoplasma. Pero hasta 1953, tras la llegada del microscopio electrónico, no se pudo apreciar que, en realidad, se trata de dos membranas concéntricas (cada una con su bicapa lipídica y sus proteínas) separadas por un **espacio perinuclear** de entre 20 y 100 nm. Por esta razón, es incorrecto el nombre de “membrana nuclear” que a menudo se le aplica, siendo preferible el de **envoltura nuclear**; a veces se usan como sinónimos los vocablos *carioteca* o *nucleolema*.

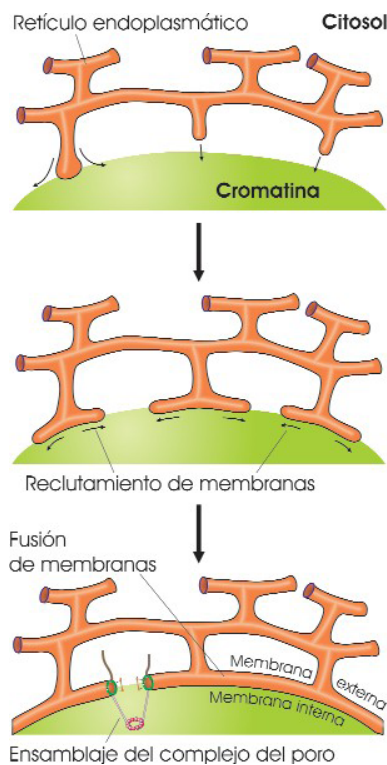


Ilustración 5.5. Formación de la envoltura nuclear a partir del retículo endoplasmático rugoso (Fuente: ASH).

La más externa de las dos membranas está tachonada de ribosomas, igual que el retículo endoplasmático rugoso (RER). En su conjunto, la envoltura nuclear recuerda a una enorme cisterna del RER y, de hecho, en 1955 se descubrió la continuidad entre el espacio perinuclear y el lumen del RER [véase la ilustración 5.5]. También se averiguó que cuando las cisternas del RER se fusionan para originar la envoltura nuclear dejan unas pequeñas oquedades que comunican el interior del núcleo con el citosol: los **poros nucleares**.

El espacio delimitado por la envoltura nuclear contiene un líquido viscoso, el jugo nuclear o **nucleoplasma**, que presenta las enzimas y demás moléculas necesarias para la actividad nuclear.

2. Complejo del poro nuclear. Un poro no es una simple abertura, sino una estructura compleja formada por 30 tipos distintos de proteínas a las que se conoce colectivamente como **nucleoporinas**; se trata del mayor complejo proteínico de la célula, con una masa entre 16 y 30 veces superior a la de un ribosoma. La envoltura nuclear de una célula animal típica contiene entre 3000 y 4000 complejos del poro, que regulan el intercambio de materiales entre el núcleo y el citoplasma —por ejemplo, los ribosomas fabricados en el núcleo deben exportarse al citoplasma, y muchos glúcidos, lípidos y proteínas que se sintetizan en el citoplasma se necesitan en el núcleo—. Las moléculas pequeñas atraviesan el poro por simple

difusión, pero los cuerpos de mayor tamaño lo hacen solo si poseen una secuencia específica de aminoácidos llamada *señal de localización nuclear*; en tal caso, son reconocidos por proteínas transportadoras (**exportinas** o **importinas**) que les conducen a través del poro mediante un proceso activo que consume GTP.

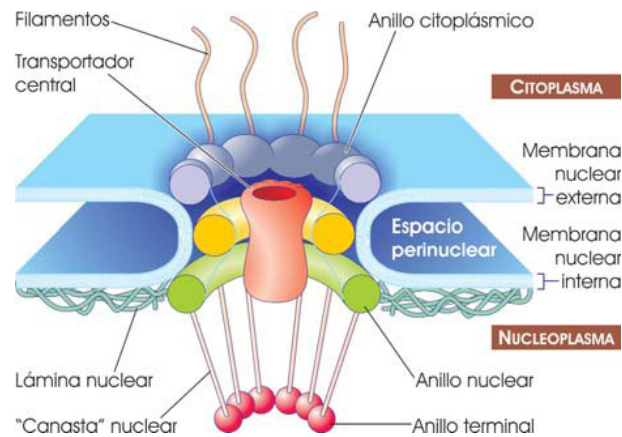


Ilustración 5.6. Esquema del corte transversal de un complejo del poro nuclear, mostrando los principales componentes (Fuente: ASH).

3. Nucléolos. Ya las primeras observaciones microscópicas dejaron patente que el interior del núcleo no es una masa homogénea. Así, en 1836, el fisiólogo alemán Gabriel Gustav Valentin (1810-1883) identificó “una especie de núcleo secundario” al que denominó **nucléolo**.

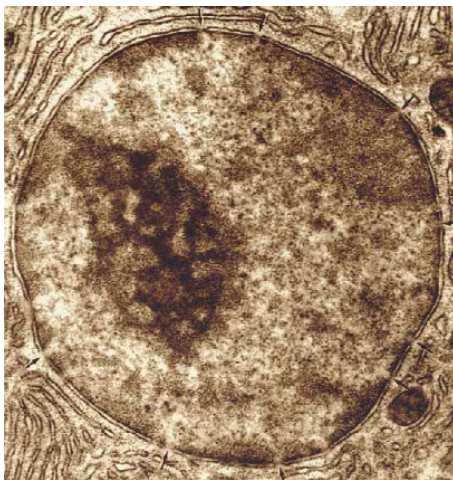


Ilustración 5.7. Microfotografía electrónica del núcleo de una célula eucariota, a la izquierda se puede apreciar el nucleolo. Las flechas señalan los poros nucleares (Fuente: <http://recursos.cnice.mec.es>).

Debido a su alta densidad y refringencia, el nucleolo fue la primera estructura nuclear profusamente estudiada por los microscopistas. Su número es variable, desde uno a unos pocos por núcleo en la mayoría de las células hasta centenares en oocitos (células germinales que dan lugar a los óvulos). El microscopio electrónico reveló que no es una masa sólida, sino una tupida red de material libre —sin membrana circundante— integrada por:

- **Centros fibrilares**, de aspecto típicamente globular y de tamaño y número variables, formados por fibrillas finas (entre 4 y 5 nm de grosor).
- **Componentes fibrilares densos**, también constituidos por fibras muy finas (de 3 a 5 nm) pero densamente empaquetadas, que rodean a los centros fibrilares.
- **Componentes granulares**, formados por gránulos de unos 15 nm de diámetro que rodean y se entremezclan con los otros componentes.

El nucleolo es, fundamentalmente, una *factoría de ribosomas*: es ahí donde se sintetiza el ARN que los forma y donde se ensambla con proteínas importadas desde el citosol (de

hecho, los componentes granulares y fibrilares del nucléolo son agregados de proteínas y ARN de los ribosomas en distintos estadios de maduración). Recientemente se ha destacado que los nucléolos actúan también “secuestrando” proteínas relacionadas con la división celular o con la supresión de tumores, impidiendo así su interacción con otros componentes celulares hasta llegado el momento apropiado.

- 4. Cromatina.** El segundo componente principal del interior del núcleo interfásico se identificó en 1882 usando colorantes de anilina. Se trata de la **cromatina** (del griego *khromato*, “color”, e *ina*, “sustancia”), que puede presentarse en dos estados [véase la ilustración 5.4]: unos grumos dispersos por el nucleoplasma o asociados al nucléolo, aunque menores que este último, que se tiñen intensamente (**heterocromatina** o **cromatina condensada**), y unas masas dispersas que se tiñen débilmente (**euromatina** o **cromatina extendida**). La euromatina refleja el estado funcionalmente activo de la cromatina —averiguaremos más adelante en qué consiste tal actividad—, y de ahí el prefijo *eu* (“bien”), mientras que la condensación de la heterocromatina (*hetero* significa “distinto”) dificulta el acceso a ciertas enzimas que no podrían actuar sobre ella, lo que justificaría su inactividad.

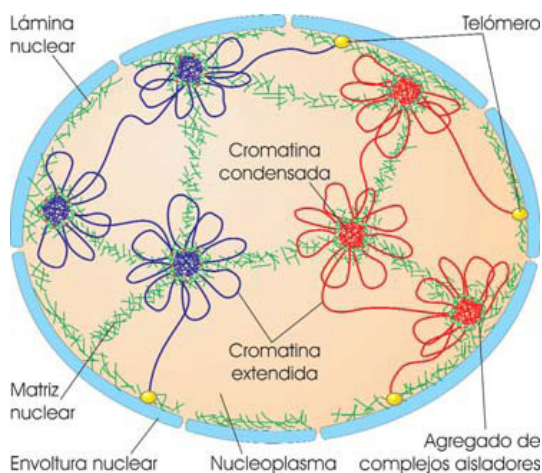


Ilustración 5.8. Distribución hipotética en compartimentos de la cromatina, anclada a la periferia nuclear por interacción de cuerpos aisladores con la lámina (Fuente: ASH).

El microscopio electrónico reveló que la cromatina consiste en fibras de 30 nm de grosor que, alineadas, pueden alcanzar en total unos 10 cm de longitud; empaquetarlas en el núcleo celular equivale a meter un alambre de 5 km de largo en una caja de zapatos. ¿Cómo se organiza la cromatina para lograr semejante hazaña? Trataremos de responder a esta pregunta en la Unidad 6.

- 5. Nucleoesqueleto.** El “andamiaje nuclear” que da consistencia al núcleo está constituido por los filamentos del citoesqueleto en la vertiente citosólica de la envoltura nuclear; y, por el lado interno, por un conjunto de proteínas conocido colectivamente como **nucleoesqueleto** o **matriz nuclear**.

La región mejor estudiada del nucleoesqueleto es la **lámina nuclear** [véase la ilustración 5.8], una red de filamentos entrelazados situada en la superficie interna de la envoltura nuclear. Sus integrantes principales son proteínas análogas a filamentos intermedios del citoesqueleto llamadas **laminas** (sin acento en la a). Las laminas confieren estabilidad a la envoltura nuclear y están involucradas en su ensamblaje. También se han localizado laminas en el nucleoplasma, así como moléculas de **actina** y otras proteínas que podrían participar en la organización de la cromatina. Algunos modelos sugieren que unos complejos proteínicos llamados **cuerpos aisladores** separan las fibras de cromatina en lazos o dominios, componiendo estructuras parecidas a rosetas; estas podrían unirse

a la lámina, que actuaría como bastidor para mantener la organización nuclear.

Las laminas no solo colaboran en el ensamblaje de la envoltura nuclear, sino también en el proceso inverso. En cierto momento se fosforilan, desensamblándose y provocando la ruptura de la envoltura nuclear; comienza así la **mitosis**.

1.2. La mitosis y la citocinesis

La palabra **mitosis** deriva del griego *mito*, “hilo”, y *osis*, “proceso”, en alusión al aspecto filamentoso que adquiere la cromatina cuando se inicia la división nuclear. Las fibras de 30 nm se pliegan en una serie de bucles que se asocian con **armazones** proteínicos flexibles; estos, a su vez, se arrollan en forma de hélice y se empaquetan más aún, formando fragmentos con el aspecto de macarrones cocidos de 700 nm de grosor denominados **cromosomas** (literalmente, “cuerpos coloreados”). El proceso de condensación de la cromatina se esquematiza en la ilustración 5.9 y se estudia en detalle en la Unidad 6.

Cromosomas

Antes de la mitosis, durante la interfase, cada fibra de cromatina se duplica, formando una copia de sí misma. Las dos copias, llamadas **cromátidas hermanas**, permanecen inicialmente unidas en una región especializada conocida como **centrómero**; el conjunto se considera un único cromosoma. Tras la separación, sin embargo, las cromátidas adquieren el estatus de cromosomas completos, pasando a llamarse **cromosomas hermanos**.

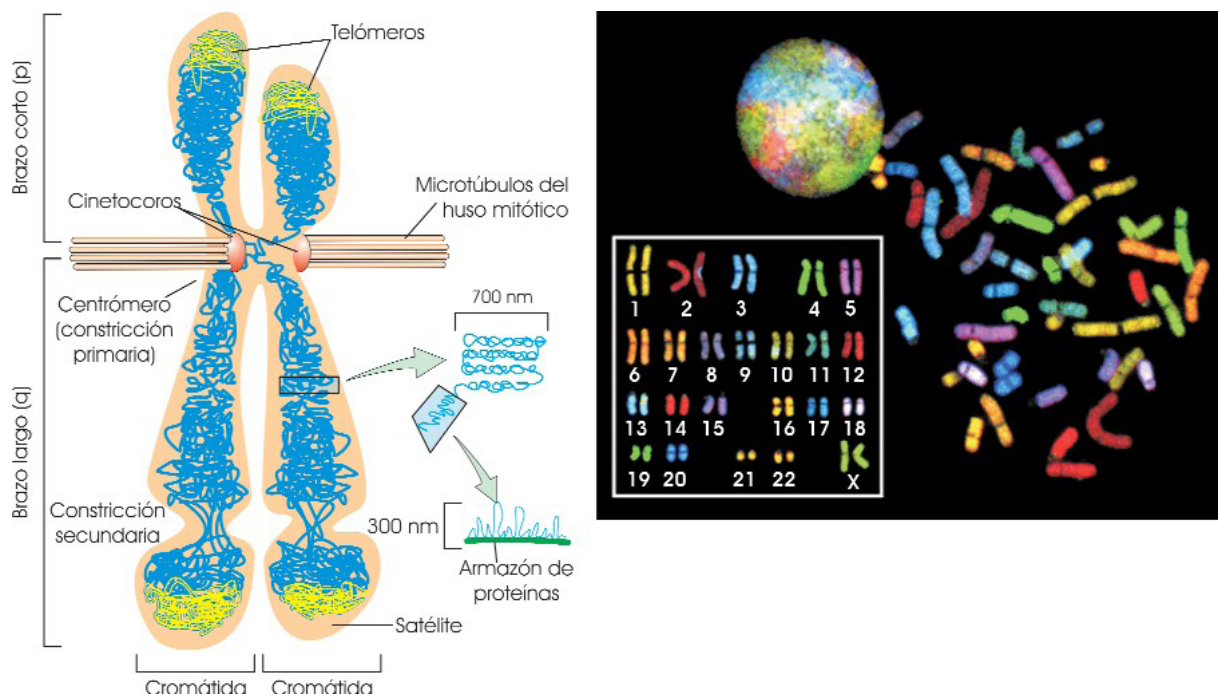


Ilustración 5.9. Izquierda: Modelo de empaquetamiento de la cromatina y del armazón de los cromosomas, mostrando las estructuras de estos. Superior: cariotipo espectral humano, en el que cada cromosoma está marcado con un color distintivo (Fuente: ASH y <http://es.wikipedia.org/>).

El centrómero o *constricción primaria* divide al cromosoma en dos **brazos**; si son de diferente tamaño, el menor de ellos se designa como **brazo p** (por la inicial de “pequeño”), y el mayor como **brazo q** (por ser la q la letra que sigue a la p en el alfabeto latino). En función de su longitud relativa se habla de cromosomas **metacéntricos** (si ambos brazos tienen igual tamaño), **submetacéntricos** (si la longitud del brazo q es a lo sumo tres veces mayor que la del brazo p), **acrocéntricos** (cuando dicha relación de longitudes es superior a tres) o **telocéntricos** (si solo hay un brazo, porque el centrómero ocupa uno de los extremos, o telómeros, del cromosoma). A veces hay *constricciones secundarias* que, si están próximas al telómero, dan lugar a un corto segmento llamado **satélite** [véase la ilustración 5.9].

Etapas de la mitosis

En 1884, el botánico alemán Edward Adolf Strasburger (1844-1912) describió ordenadamente las etapas de la división nuclear, asignándoles los nombres con los que se conocen hoy en día [véase la ilustración 5.12], excepto el de la última de ellas, la telofase. Las fases de la mitosis son:

1. Profase. En esta etapa la cromatina se condensa, haciéndose visibles al microscopio óptico las dos cromátidas de cada cromosoma. Los nucléolos, por contra, desaparecen. Pero lo más interesante ocurre *fuera* del núcleo. Allí, durante la interfase, se había producido la duplicación de un **centrosoma** —con su correspondiente par de **centríolos** en las células animales— a través de mecanismos poco conocidos [véase la ilustración 5.10]. Ahora, en la profase, ambos centrosomas actúan como **centros organizadores de microtúbulos** (MTOC), que irradian en todas las direcciones:

- Unos microtúbulos se extienden entre ambos centrosomas que, así, se “empujan” mutuamente hacia polos opuestos de la célula. Conocidos como *microtúbulos polares*, acabarán formando una especie de jaula llamada **huso mitótico** [véase la ilustración 5.11].
- Otro microtúbulos, más cortos, coronan los dos polos y se proyectan hacia la periferia celular, contribuyendo a ubicar el huso mitótico. Por recordar los rayos de un astro se denominaron *microtúbulos astrales*, y su conjunto, **áster**.

2. Prometáfase. En esta etapa, a menudo considerada como un estadio tardío de la profase, se produce la fragmentación de la envoltura nuclear y, en consecuencia, el nucleoplasma y el citoplasma se mezclan. Los cromosomas, en cambio, permanecen “enjaulados” dentro del huso mitótico, desarrollando en la región del centrómero (que no se debe confundir con el centrosoma) dos complejos, uno por cada cromátida, de más de 45 proteínas llamados **cinetocoros** [véanse las ilustraciones 5.9 y 5.11]. Los cinetocoros son el blanco de una tercera oleada de

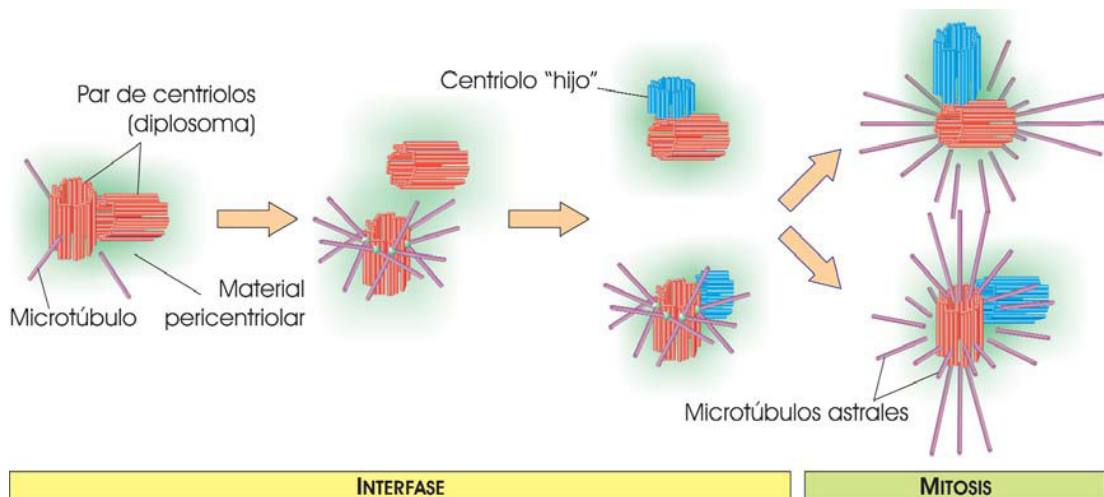


Ilustración 5.10. Separación de los centriolos progenitores (rojo), crecimiento de los centriolos hijos (azul) y migración de los dos centrosomas así formados a los polos de la célula durante la mitosis (Fuente: ASH).

microtúbulos, calificados de cinetocóricos, que irradian desde los polos. Cada cromosoma acaba uniéndose a dos microtúbulos *cinetocóricos* opuestos que lo arrastran hacia atrás y hacia delante de forma errática. Por esta razón, la prometafase llegó a ser conocida como la danza de los *cromosomas*.

3. Metafase. Tras el “tira y afloja” de la prometafase, los centrómeros de los cromosomas acaban alineándose en un plano equidistante de ambos polos que recibe el nombre de **placa ecuatorial**, de suerte tal que las cromátidas de cada cromosoma quedan mirando hacia polos opuestos. La notable simetría de esta disposición se debe a la presencia en los cinetocoros de *proteínas motoras* que “tiran” de los cromosomas hacia los polos, mientras que los microtúbulos polares los empujan hacia el ecuador; estas fuerzas opuestas se equilibran cuando el cromosoma se halla en el ecuador del huso, por lo que permanece estacionario allí.

4. Anafase. Esta etapa comienza repentinamente cuando se escinden las proteínas que mantenían unidas a las cromátidas hermanas. Convertidas ahora en cromosomas hermanos, se arrastran hacia los polos del huso gracias al desensamblaje de los microtúbulos en el extremo próximo a los cinetocoros: a medida que los microtúbulos se acortan, los cinetocoros se enganchan inmediatamente a sus nuevos extremos, cada vez más alejados del plano del ecuador.

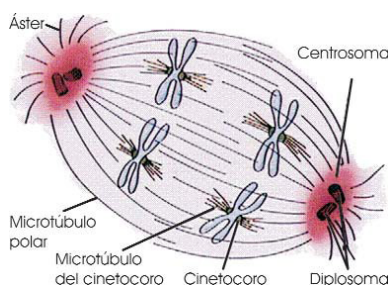


Ilustración 5.11. Esquema del huso mitótico y los distintos tipos de microtúbulos (Fuente <http://fai.unne.edu.ar>).

Tras el *acortamiento* de los microtúbulos cinetocóricos se da el *alargamiento* de los microtúbulos polares, que empujan a los centrosomas (junto a los cromosomas asociados a ellos) hacia extremos opuestos de la célula; y unas proteínas motoras próximas a la superficie celular tiran de los microtúbulos astrales y arrastran aún más a los centrosomas hacia lo que serán dos células hijas.

5. Telofase. La telofase revierte los “efectos secundarios” producidos en la profase y en la prometafase: alrededor de los dos conjuntos de cromosomas se reconstruyen, por mediación de las laminas, nuevas envolturas nucleares, reaparecen los nucléolos y comienza a dispersarse la cromatina, dejando de distinguirse los cromosomas. Los microtúbulos polares se aproximan y forman haces entre los núcleos hijos (microtúbulos *interzonales*) que alojan multitud de proteínas necesarias para el acto final que suele suponer la culminación de la mitosis: la **citocinesis**.

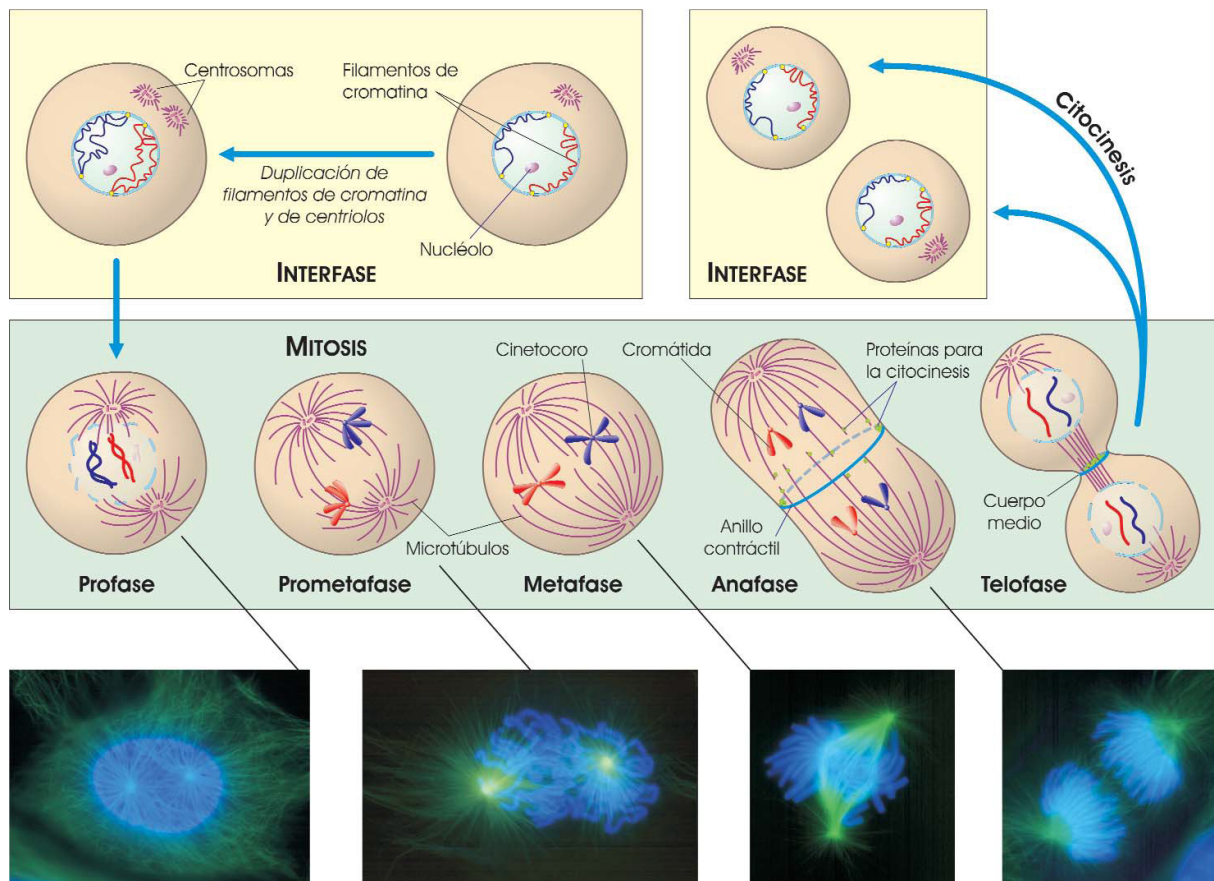


Ilustración 5.12. Esquema de la mitosis de una célula animal (arriba) y micrografías de inmunofluorescencia de células en mitosis (abajo); los microtúbulos aparecen en verde, y la cromatina en azul (Fuentes: ASH, <http://www.wadsworth.org/bms> y <http://en.wikipedia.org/wiki>).

**Variantes de la mitosis:
astrales y anastrales, abiertas y cerradas**

Los procesos mitóticos suelen ser similares en todas los tipos de células eucariotas, aunque se aprecian variaciones en los detalles. Las diferencias más acusadas conciernen a la presencia o no de centrosomas y a la longitud o el número de los microtúbulos astrales. Las plantas angiospermas carecen de centrosomas o de cualquier estructura análoga en tamaño, función u organización, pero poseen numerosos MTOC, sin centríolos ni ásteres, desde los que irradian los microtúbulos del huso [véase la *ilustración 5.13*]; por eso se habla de una **mitosis anastral**, para diferenciarla de la **mitosis astral** clásica.

También es anastral la mitosis de las levaduras: en lugar de centrosoma tienen una estructura trilaminar —el **cuerpo polar del huso**— localizada en la envoltura nuclear. Dicha envoltura nuclear no se degrada durante la mitosis y, por esta razón, la mitosis de las levaduras se califica de **cerrada**, en contraposición con la mitosis **abierta** propia de animales y plantas.

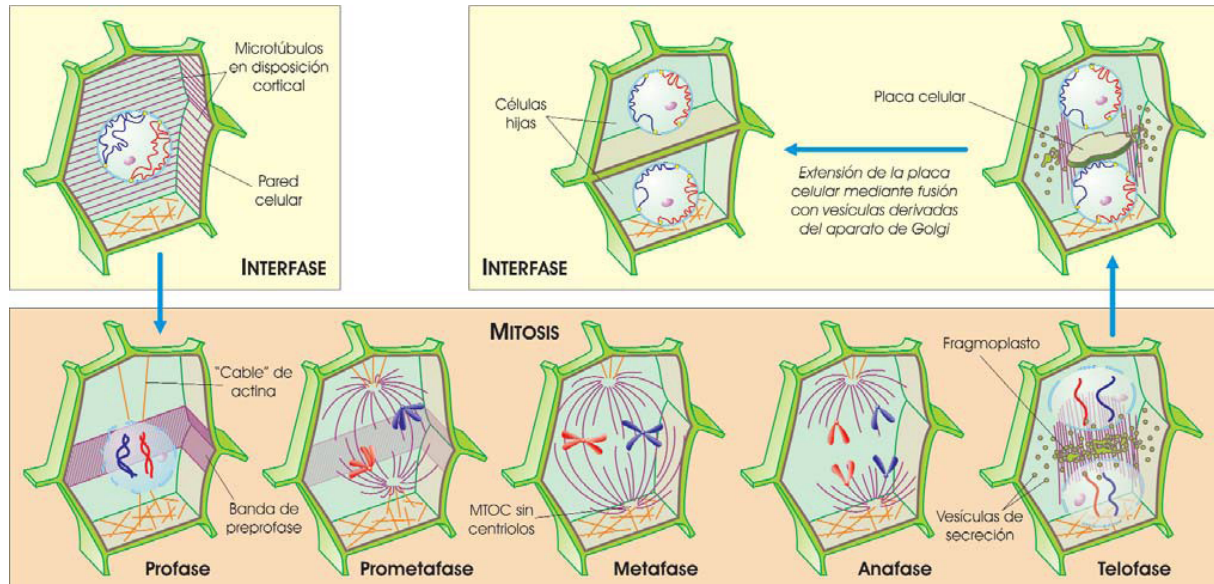


Ilustración 5.13. Esquema de la mitosis y de la citocinesis de una célula vegetal (Fuente: ASH).

Citocinesis

Al contrario que la mitosis o división nuclear, la **citocinesis** o división del citoplasma varía notablemente de un grupo a otro. A veces la mitosis no va acompañada de la citocinesis, y entonces se origina un **sincitio**, esto es, una masa de protoplasma en la que coexisten varios núcleos [véase la ilustración 5.2]; pero, frecuentemente, la citocinesis se inicia hacia el final de la anafase, y se completa poco después de la telofase. En ese momento, el problema principal de la célula es asegurar que su partición se produzca por un plano tal que las dos células hijas reciban un conjunto completo de cromosomas:

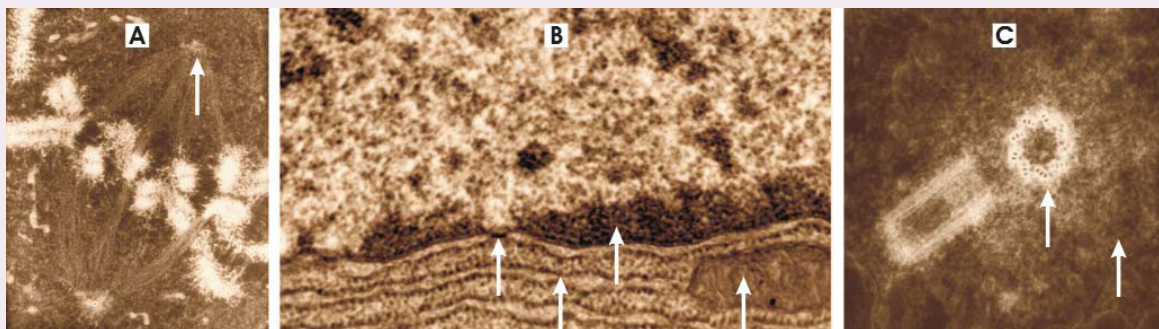
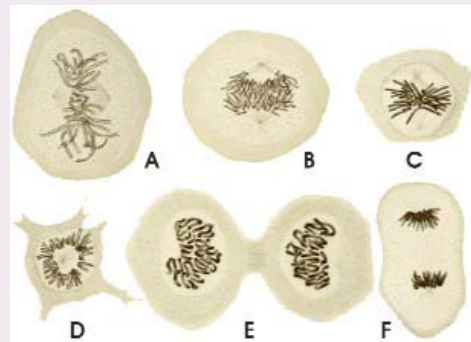
- En las células animales el plano de división queda determinado por el huso mitótico. Según parece, los microtúbulos astrales “marcan” una zona de la periferia celular situada a medio camino entre los dos ásteres; en dicha zona, justo por debajo de la membrana plasmática, se ensambla un **anillo contráctil** formado esencialmente por filamentos de actina y miosina. Al estrecharse, el anillo tira de la membrana plasmática hacia el centro celular, originándose un **surco de segmentación** que acaba por toparse con los microtúbulos interzonales. El resultado [véase la ilustración 5.12] es la formación del **cuerpo medio**, en el que se dan cita numerosas proteínas que contribuyen al estrangulamiento completo y a la separación de las células hijas.
- El plano de división de las células vegetales depende de una banda circular de filamentos de actina y microtúbulos que ro-

deja a la célula en su parte interna; como se forma antes de que comience la mitosis, se llama **banda de preprofase** [véase la ilustración 5.13]. La banda desaparece tras la profase, pero deja una “señal” que orientará el desarrollo de una nueva pared celular entre los núcleos hijos.

En efecto, al empezar la telofase, los microtúbulos polares que aún se mantienen forman una estructura llamada **fragma-plasto** que transporta vesículas derivadas del aparato de Golgi hacia el centro del huso. Allí, las vesículas (que contienen componentes de la pared celular, como hemicelulosas y pectinas) se fusionan entre sí, generando una estructura discoidal rodeada de membrana conocida como **placa celular**. La placa crece hacia la periferia al añadirse nuevas vesículas, hasta que su membrana se fusiona con la membrana plasmática de la célula madre en la zona antes ocupada por la banda de preprofase; su contenido, con la ulterior adición de celulosa, formará la **pared celular primaria** que separará las dos células hijas.

Actividades

1. La ilustración adjunta reproduce unos dibujos elaborados por Flemming en 1882 a partir de sus observaciones de células en diferentes etapas de la mitosis. ¿Podrías reconocerlas?
2. ¿Por qué las sustancias que interfieren en la formación de los microtúbulos paralizan la división celular?
3. Identifica las estructuras visibles en las micrográficas adjuntas obtenidas con el MET, en especial las que se han señalado mediante flechas.



Recuerda

- El núcleo celular, rodeado en **interfase** por una doble envoltura derivada del retículo endoplasmático y dotada de numerosos **complejos del poro**, encierra filamentos de **cromatina**, que gozan de la propiedad de poder hacer duplicados de sí mismos.
- Los filamentos y sus réplicas (cromátidas hermanas) se reparten en dos núcleos hijos durante la mitosis, con la ayuda de un entramado de microtúbulos. La mitosis puede seguirse de una citocinesis, que distribuye los núcleos en dos células hijas.

2. Teorías de la herencia y teorías de la evolución

En 1875 se estableció la universalidad de la mitosis como proceso de división celular en plantas y en animales. Los recuentos de cromosomas permitieron constatar que su número permanece invariable a lo largo de las sucesivas divisiones que originan al individuo adulto a partir de la célula inicial o **cigoto**. En consecuencia, todas las células de un organismo debían tener el mismo número de cromosomas: 14 en el trigo silvestre, 20 en el maíz, 38 en el gato, 46 en el ser humano (aunque hasta 1955 se creyó que eran 48, como en el chimpancé) y 78 en el perro, por citar algunos ejemplos.

Surgió entonces una dificultad: durante la **fecundación** el núcleo del espermatozoide penetra en el óvulo y se fusiona con el núcleo de este; el núcleo del cigoto así formado comienza entonces a dividirse, iniciándose el desarrollo embrionario. Pero si los gametos tienen el mismo número de cromosomas que las demás células, ¿cada hijo debería poseer el doble de cromosomas que sus padres!

La solución a la paradoja, por supuesto, estribaba en que, de alguna manera, la formación de gametos a partir de células de los órganos sexuales debería de ir antecedida de un proceso de **reducción cromosómica**, de modo que cada gameto solo tuviera la mitad del número de cromosomas típico de la especie; la fecundación restauraría dicho número en el cigoto.

Científicos como Strasburger intuyeron que este proceso podría explicar por qué un hijo se parece a su padre y a su madre: bastaba con aceptar que cada gameto transmitía al descendiente parte de los rasgos hereditarios del respectivo progenitor. Desarrollar estas ideas permitiría, pues, construir algo que hasta entonces había recibido escasa atención: una *teoría de la herencia*.

2.1. Herencia y variación en la teoría de Darwin

Durante la primera mitad del siglo XIX la herencia era un problema reservado a criadores y horticultores, que prestaban atención, sobre todo, a la forma en que dos individuos de una especie originan un hijo casi idéntico; las **variaciones** que pudiese presentar se consideraban algo accidental, debido quizás a influencias ambientales (por ejemplo, a la nutrición), que no despertaba mayor interés.

El panorama cambió con la teoría de la evolución de Darwin: la selección natural se fundamentaba en la existencia en el interior de una población de *variaciones heredables* que conllevan diferente **eficacia biológica** —esto es, diferente probabilidad de dejar descendientes—; así pues, se hacía necesario explicar los mecanismos responsables de la aparición de dichas variaciones. Como se detalla en la Unidad 1 [véase en particular la ilustración 1.35], Darwin postuló que la variación sustentadora del cambio evolutivo debería ser de escasa magnitud; es decir, no podrían aparecer de golpe rasgos importantes, como las alas o los ojos, y mucho menos especies nuevas.

Sin embargo, muchos críticos argumentaron que la selección natural no podría “ver” las pequeñas variaciones:

¿qué ventaja reportaría al antepasado de un ave desarrollar el dos por ciento de un ala? Aunque Darwin dio una respuesta *seleccionista* a este tipo de objeciones, también se apoyó en otros procesos evolutivos subsidiarios de la selección natural. Por ejemplo, según Darwin el largo cuello de las jirafas resultaría de la labor conjunta de dos fuerzas: no solo de la **selección natural** (las jirafas que nacen con el cuello algo mayor alcanzan las hojas altas de las acacias, comen mejor y se reproducen más), sino *también* de la conocida como **herencia de los caracteres adquiridos** (el cuello de un individuo acaba agrandándose si lo estira reiteradamente, y su descendencia heredará esa ganancia).

Darwin, por lo tanto, tenía que recurrir a una teoría de la herencia compatible con la transmisión a los hijos de las variaciones adquiridas por los padres. En 1868 formuló la hipótesis de la **pangénesis** (del griego *pân*, “todo”, y *gen*, “generación”), según la cual todas las células emiten unas partículas, las *gémulas*, que viajan por la sangre hasta los órganos sexuales. Allí se congregan componiendo una especie de “mapa” de la totalidad del organismo: cada una de sus células tendría un “voto” en la constitución del vástago, que recibiría una mezcla de las gémulas de sus progenitores.

2.2. Herencia “dura” frente a herencia “blanda”

Aunque Darwin concedía una importancia capital a la selección natural daba cabida, como acabamos de ver, a otros mecanismos. Pero el biólogo alemán Friedrich Leopold August Weismann (1834-1914) reivindicaba con vehemencia la *exclusividad* de la selección natural como agente del cambio evolutivo, lo que le valió ser calificado de **neodarwinista**. Este rechazo a la herencia de los caracteres adquiridos se asentaba en su más influyente aportación, la **teoría de la continuidad del plasma germinal**.

Weismann postuló que los cromosomas del cigoto contenían gran número de unidades discretas a las que llamó *determinantes*, cada una de las cuales sería necesaria para construir una parte del cuerpo. Durante el desarrollo embrionario, los determinantes de una célula que entrara en mitosis se repartirían entre sus células hijas. Al final, cada célula se quedaría sólo con algunos determinantes; por ejemplo, los del intestino, y se transformaría en una célula intestinal. A estas células que se diferencian originando los tejidos corporales las llamó **células somáticas** (del griego *sôma*, “cuerpo”).

Ahora bien, siempre tendría que quedar una “reserva” de células con el núcleo inalterado, con todos los determinantes, para podérselos transmitir a los hijos a través de los gametos. Weismann llamó **células germinales** a estas células formadoras de gametos, y conjeturó que el linaje formado por tales células —la **línea germinal**— quedaría aislado del resto en una etapa muy temprana del desarrollo: el núcleo de sus células —el llamado **plasma germinal**— se hallaría “blindado” frente a toda influencia somática, de modo que los cambios corporales no afectarían a los gametos ni, por lo tanto, a la descendencia. Esto hacía imposible la herencia de los caracteres adquiridos, más adelante calificada de herencia blanda en contraposición con la herencia *dura* o blindada preconizada por Weismann.

Weismann enfatizaba así la diferencia entre la **reproducción asexual** de muchos seres unicelulares y la **reproducción sexual** típica, aunque no exclusiva, de los pluricelulares [véase el recuadro “Reproducción asexual y reproducción sexual”]. Los seres unicelulares se multiplican por simple división y son potencialmente inmortales. Pero el “soma” pluricelular es perecedero, y solo la línea germinal se transmite de generación en generación; de ahí la expresión *continuidad del plasma germinal*.

Pero si el plasma germinal no se modifica, siquiera imperceptiblemente, por influencias externas, ¿cómo se genera la variación hereditaria que precisa la selección natural? Weismann supuso que aunque *no* se heredasen las variaciones adquiridas por las células somáticas sí lo harían las adquiridas por el plasma germinal, que se corresponderían con lo que hoy llamamos **mutaciones**. Estas variaciones germinales podrían reorganizarse y amplificarse durante el proceso de formación de los gametos, de modo que cada óvulo o espermatozoide generado por un individuo tuviese una mezcla distinta e irrepetible de los determinantes de sus progenitores; simultáneamente, se debería producir la reducción cromosómica a la que aludíamos más arriba. A tan peculiar proceso, que para Weismann era la principal fuente de variación hereditaria en las poblaciones, le dio el nombre de **división reduccional**.

Reproducción asexual y reproducción sexual

Gracias a la reproducción asexual una población puede crecer exponencialmente y extenderse con rapidez. En cambio, una población que se reproduce sexualmente origina solo la mitad de descendientes, ya que los machos no intervienen directamente en la tarea; además, cada hijo solo lleva el 50 por ciento de los cromosomas de la madre, forzada a invertir la mitad de su presupuesto reproductivo en propagar los cromosomas de un competidor —el padre— que aporta el otro 50 por ciento. Este problema se ha dado en llamar el **doblo coste del sexo**.

Weismann sugirió que la generación de variabilidad que alimenta la selección natural compensaría el coste del sexo, ya que la población sexual podría evolucionar más rápidamente para afrontar un entorno cambiante. Hoy el argumento convence menos: ¿qué ganan reproduciéndose solo sexualmente las muchas especies que habitan medios estables? La persistencia del sexo ha pasado a ser, de hecho, uno de los grandes problemas no resueltos de la Biología.

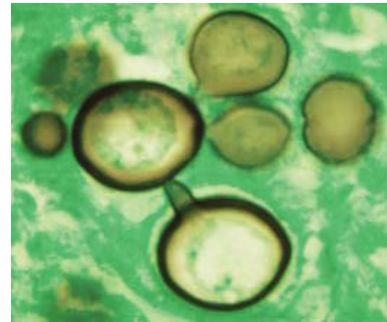


Ilustración 5.14. Gemación en células de la levadura *Paracoccidioides brasiliensis* (Fuente: www.wikipedia.org).

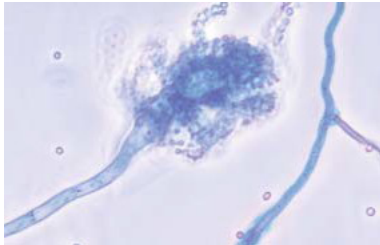


Ilustración 5.15. Conidios sobre conidióforos de *Aspergillus fumigatus* (Fuente: <http://hawaii-mold.com>).

No obstante, lo cierto es que hay organismos capaces de reproducirse asexualmente cuando los factores ambientales son propicios, y sexualmente cuando la supervivencia corre peligro (por ejemplo, al agotarse los recursos). Así, las levaduras se pueden reproducir asexualmente por **gemación**, o sea, mediante la división del citoplasma en dos partes desiguales, una de las cuales (la menor o “yema”) inicialmente carece de núcleo; antes de separarse, el núcleo de la mayor se alarga, dividiéndose por mitosis y repartiéndose entre ambas. También se reproducen sexualmente: dos células se fusionan y la célula resultante se divide reduccionalmente, originando **esporas** que, por estar en un saco o **asca**, se llaman **ascosporas**.

Algunos mohos como *Rhizopus* se reproducen también sexualmente mediante **zigosporas**, resultantes de la fusión de gametos. Pero la mayoría solo producen esporas asexuales llamadas **conidios**, por constricción (mitosis) del extremo de una hifa especializada o **conidióforo**.

2.3. De los pangenes a los genes

Al contrario que Weismann, el botánico holandés Hugo Marie de Vries (1848-1935) no rechazó la hipótesis de la pangénesis de Darwin, sino que introdujo en la misma las revisiones pertinentes para eludir la herencia de los caracteres adquiridos. Para De Vries, las gémulas —a las que llamó **pangenes** en homenaje a Darwin— se situaban en los cromosomas y contenían instrucciones que especificaban cada rasgo concreto (el color de la flor, por ejemplo), no determinantes de cada parte del cuerpo; aventuró además que el núcleo de cada célula incluiría todos los pangenes, aunque solo algunos se expresarían. Para que los pangenes “activos” hicieran su efecto, la información que portaban debía migrar del núcleo al citoplasma, donde induciría los procesos de diferenciación celular, pero nunca podría abandonar las células. Por esta razón, en 1889 llamó a su teoría **pangénesis intracelular**.

De Vries estudió experimentalmente cómo se heredan los pangenés mediante un programa de **hibridación** controlada, esto es, de cruzamiento de plantas que solo diferían en un carácter. En 1900 publicó un artículo en el que daba a conocer sus resultados; el botánico alemán Carl Erich Franz Joseph Correns (1864-1933) lo leyó... y comprendió que le habían tomado la delantera, puesto que él mismo estaba a punto de comunicar los hallazgos de sus propias investigaciones, coincidentes con los de De Vries. Pero, en lugar de conceder a De Vries la primacía, Correns se la atribuyó a un monje austriaco ya fallecido, cuyos trabajos, publicados en 1866, obraban en su poder. De Vries acabó por consignar la prioridad del religioso, pero jamás reconoció que el trabajo de este había iluminado el suyo propio (y existen fuertes sospechas al respecto). El monje no era otro que Gregor Johann Mendel (1822-1884).

Habitualmente se atribuye a De Vries y Correns el mérito de haber llegado de forma independiente a las mismas conclusiones que Mendel. Sin embargo, como acabamos de ver, dicho “redescubrimiento” fue primariamente el resultado de una disputa de prioridad entre De Vries y Correns, y es posible que no hubieran comprendido sus propios resultados sin haber leído con anterioridad los escritos de Mendel. A menudo se incluye también al agrónomo austriaco Erich von Tschermak-Seysenegg (1871-1962), nieto de un profesor de botánica de Mendel, en el trío de “redescubridores” de este último; pero la validez de dicha adscripción es discutible, porque von Tschermak no llegó a entender la importancia del trabajo de Mendel ni la naturaleza de los conceptos que introdujo.

Semilla		Flor	Legumbre		Tallo	
Forma	Cotiledones	Color	Forma	Color	Posición flores	Tamaño
Lisa	Amarillo	Blanco	Hinchadas	Amarillo	Axiales	Largo (180-210 cm)
Rugosa	Verde	Violeta	Constreñidas	Verde	Terminales	Corto (23-38 cm)
1	2	3	4	5	6	7

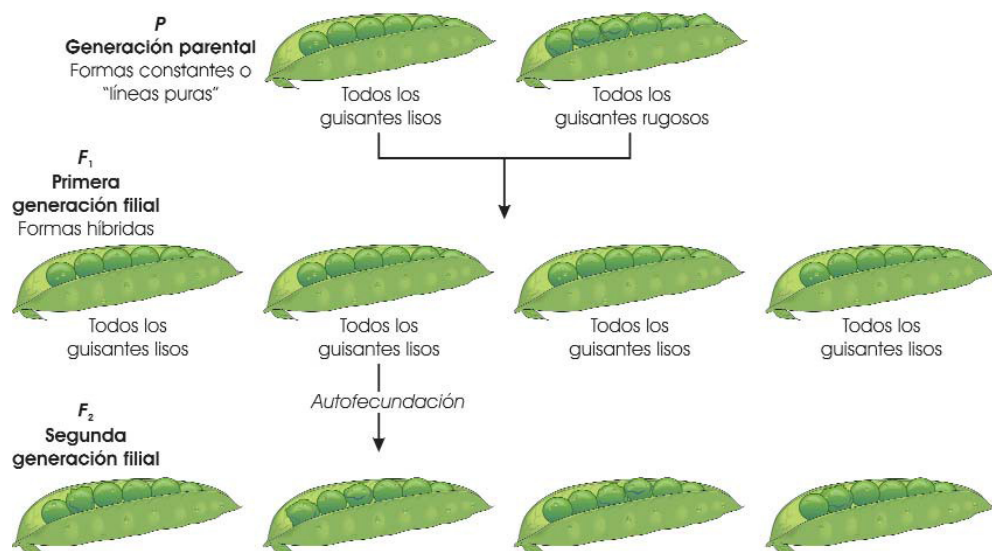
Ilustración 5.16. Las siete pares de caracteres estudiados por Mendel en el guisante.

(Fuente: <http://es.wikipedia.org/wiki>).

Aportaciones de Mendel y características metodológicas de su trabajo

Mendel figura mercedamente en el panteón de los científicos de primera fila por su cuidadosa elaboración de hipótesis, el diseño de experimentos controlados para corroborarlas y la combinación de modelos matemáticos con observaciones efectuadas sobre series estadísticas, procedimiento este que demostró ser muy superior al empleado habitualmente por los biólogos de la época. No obstante, su trabajo no constituye una anomalía incomprendida o ignorada por sus coetáneos, como aseguran muchos libros de texto. De hecho, obtuvo amplio reconocimiento considerando que se trataba de una investigación encaminada a encontrar “las leyes que gobiernan la formación y el desarrollo de los híbridos”, no las leyes de la herencia (término que nunca mencionó en sus escritos).

Mendel consideraba a los organismos como un mosaico de caracteres hereditarios que se transmiten independientemente unos de otros. Para analizarlos se aseguró de trabajar con “líneas puras” del guisante (*Pisum sativum*), esto es, con variedades que se habían reproducido sin cambios durante al menos dos años. Seleccionó en ellas siete caracteres de fácil identificación [véase la ilustración 5.16] y procedió a cruzarlas. Los híbridos de la primera generación exhibían siempre uno de los dos caracteres contrapuestos [véase la ilustración 5.17], al que Mendel calificó de **dominante**; el otro, designado como **recesivo**, no se había desvanecido, sino que permanecía “oculto” o “latente” en los híbridos y reaparecía cuando estos se reproducían por **autofecundación** (método habitual en las angiospermas, que suelen ser



Guisantes lisos y rugosos en la misma vaina, aunque con predominio de los lisos (5 474 lisos y 1 850 rugosos)

Ilustración 5.17. Mendel cortó los estambres de plantas que solo producían guisantes lisos y las fecundó con el polen procedente de plantas de guisantes rugosos. También realizó el cruzamiento recíproco, usando polen de plantas de guisantes lisos para fertilizar plantas de guisantes rugosos. Permite entonces que los descendientes —que en ambos casos siempre producían guisantes lisos— se autofecundaran para originar una segunda generación de híbridos (Fuente: ASH).

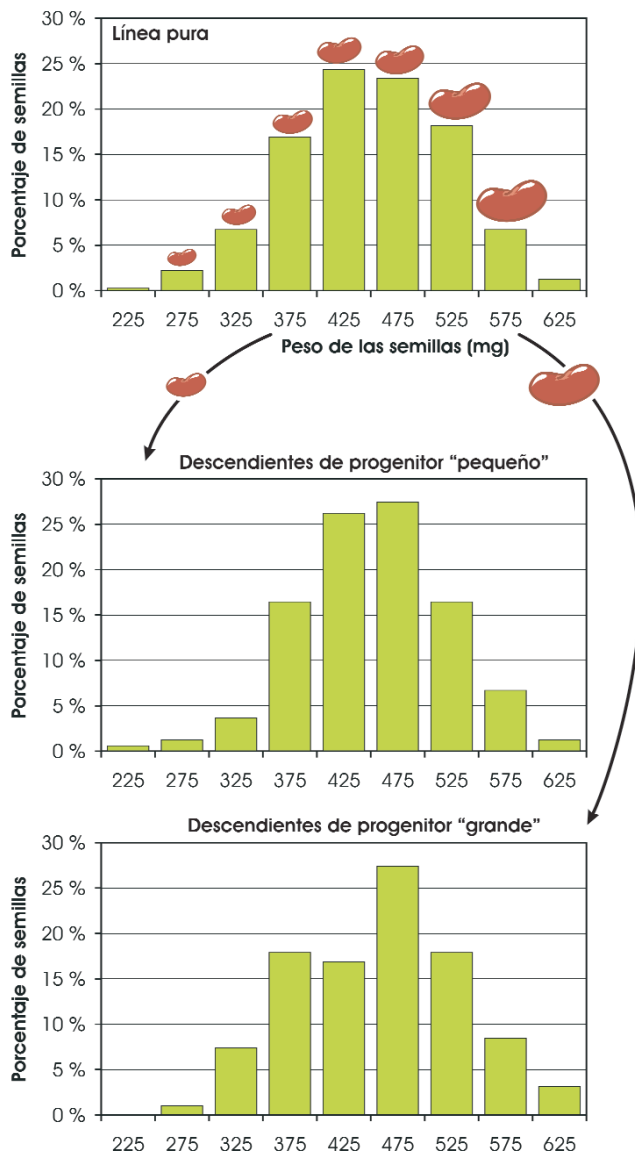


Ilustración 5.18. Por autofecundación durante varias generaciones Johannsen obtuvo una línea pura de judías, en la que, sin embargo, podían hallarse ejemplares de diferentes tamaños (arriba). Tras seleccionar y sembrar progenitores de tamaños distintos comprobó que la distribución de tamaños en la progenie era en todos los casos la misma (Fuente: ASH).

hermafroditas) en una proporción invariable: tres individuos con el rasgo dominante por cada uno con el rasgo recesivo (proporción 3:1).

Mendel no se detuvo en la segunda generación de híbridos, sino que llegó a estudiar hasta la séptima, trabajando con un total de 27 000 plantas. Tampoco se limitó al análisis de cruzamientos entre plantas que diferían en un par de caracteres (**monohibridismo**), sino que bregó con dos y hasta tres pares de caracteres simultáneamente (**dihibridismo** y **trihibridismo**, respectivamente). Por último, confirmó sus resultados con los híbridos de otras especies, como la judía (*Phaseolus vulgaris*). Pero cuando estudió híbridos entre especies distintas del género *Hieracium* (y no entre variedades de una misma especie, como hasta entonces) obtuvo resultados confusos, lo que le desanimó a proseguir sus investigaciones.

Desarrollo del mendelismo

El “redescubrimiento” de la obra de Mendel en 1900 impulsó a muchos biólogos a “releer” sus investigaciones en el nuevo contexto abierto por la teoría de Weismann, que ya no era el del estudio de las leyes de la hibridación, sino de las leyes de la herencia. El biólogo inglés William Bateson (1861-1926) se convirtió en el principal defensor del mendelismo, enriqueciéndolo

con un legado terminológico que incluía vocablos como *aleomorfo* (hoy abreviado a alelo), *homocigoto* o *heterocigoto*, cuyo significado conoceremos más adelante. También introdujo en 1905 el término **genética** (del griego *gennetikós*, “que genera”) para designar el estudio de la herencia y la variación.

Otro impulsor del mendelismo fue el botánico danés Wilhelm Ludvig Johannsen (1857-1927), quien rescató el término *pangén* de De Vries, pero lo abrevió a **gen**. Los genes serían, por tanto, unidades que determinarían los diferentes caracteres hereditarios. Johannsen observó rasgos que diferían de un individuo a otro aún cuando tenían los mismos genes; esta variación se debería a **factores ambientales** (por ejemplo, diferencias en la nutrición) y la selección natural no podría actuar sobre ella. Así, había que distinguir entre el conjunto de genes de un organismo, o **genotipo**, y la totalidad de sus rasgos observables o **fenotipo**, cuya expresión dependerá del genotipo y del ambiente. Heredamos nuestros genotipos, pero *somos* nuestros fenotipos.

2.4. Genes, cromosomas y meiosis

Pese a ser fervientes defensores del mendelismo, tanto Bateson como Johannsen consideraban que los genes eran entidades ficticias, convenientes para calcular las proporciones de los híbridos pero sin base material alguna. La existencia de los genes como entidades “reales” sería confirmada por los citólogos, obstinados en aclarar el papel preciso de los cromosomas durante la división celular. Tres nombres sobresalen en el empeño: el del alemán Theodor Heinrich Boveri (1862-1915) y los de los estadounidenses Walter Stanborough Sutton (1877-1916) y Thomas Hunt Morgan (1866-1945).

La hipótesis de Sutton-Boveri

En 1902 Boveri experimentó con huevos de erizo de mar en los que indujo la aparición de un número variable de cromosomas, y concluyó que cada uno de ellos juega un papel cualitativamente diferente a los demás en el desarrollo del organismo. Este es el llamado **principio de individualidad de los cromosomas**, que fue confirmado por Sutton al descubrir cromosomas de distinta morfología, y que más adelante (a partir de 1922) permitiría identificarlos en fotografías y ordenarlos por tamaños y formas, asignándoles un número. Dicha disposición ordenada se llama **cariotipo**, y se apoya habitualmente en el hecho de que ciertos colorantes no tiñen homogéneamente a los cromosomas, sino que cada uno de ellos adquiere un patrón de **bandas** característico que ayuda a reconocerlo. Modernamente se ha descubierto que cada cromosoma se asocia a una combinación específica de moléculas fluorescentes, y adquiere así un color distintivo que le identifica en un **cariotipo espectral** [véase la ilustración 5.9].

El análisis del cariotipo de las células somáticas de casi cualquier especie muestra que cada cromosoma, con su patrón de bandas o su color espectral exclusivo, está repetido (es decir, hay dos cromosomas número 1, dos número 2...). Se habla así de parejas de **cromosomas homólogos**. En 1905, Strasburger calificaría de **diploide** (del griego *di*, “dos”, *plo*, “multiplicado por”, y *eidés*, “que tiene aspecto de”) al número de cromosomas de las células somáticas, y de **haploide** (de *haplo*, “sencillo”) al número de cromosomas de los gametos. Si representamos por n al número haploide, el número diploide será $2n$. En la especie humana, por ejemplo, $n = 23$ y $2n = 46$.

No obstante, las investigaciones efectuadas en 1904 y 1905 por dos estadounidenses, la genetista Nettie Maria Stevens (1861-1912) y el zoólogo Edmund Beecher Wilson (1856-1939), revelaron que, en la especie humana — y, por extensión, en los demás mamíferos—, había un par de cromosomas que, realmente, eran homólogos solo en las hembras: mientras que estas poseían dos cromosomas denominados **X** por su forma, los machos tenían un cromosoma **X** y otro diferente llamado **Y**. A estos dos cromosomas se les conoció como **cromosomas sexuales**, deno-

minándose al resto **autosomas**. En otros grupos, como las aves, los cromosomas sexuales se etiquetaron **Z** y **W**, siendo el macho el que tenía dos cromosomas iguales (ZZ) y la hembra diferentes (ZW) [véase la ilustración 5.33]. A veces se “pierde” el cromosoma W o el Y, y el correspondiente sexo solo tiene un cromosoma sexual (hembras ZO, o machos XO, como el del saltamontes).

Los genes se hallan en los cromosomas, de modo que cada cromosoma tiene un conjunto particular de genes que define su individualidad.

En todo caso, era obvio que en la división reduccional de Weismann los $2n$ cromosomas no se podían repartir de cualquier forma, sino que a cada gameto le había de tocar exactamente *un miembro de cada pareja de homólogos* (un cromosoma número 1, un número 2...). En la fecundación, cada gameto aportaría un “juego” completo de n cromosomas, de modo que el cigoto recibiría dos cromosomas de cada tipo (en total, $2n$). Este comportamiento de los cromosomas armonizaba con las reglas de la transmisión de los caracteres hereditarios, lo que condujo a Sutton a formular en 1903 una importante hipótesis⁴:

La meiosis

¿Qué mecanismo podría ser responsable del reparto de los cromosomas homólogos en la división reduccional? Sutton observó que la estrategia seguida por la célula consistía en juntar los cromosomas por parejas de homólogos (lo que se conoce como **sinapsis**) y enviar al azar un miembro de cada pareja a cada célula hija [véase la ilustración 5.19]. Además, este acercamiento permitiría que los cromosomas homólogos intercambiasen fragmentos (proceso llamado **sobrecruzamiento**) y, por tanto, que en los gametos generados por un individuo hubiese un reordenamiento de los genes de sus progenitores (**recombinación**).

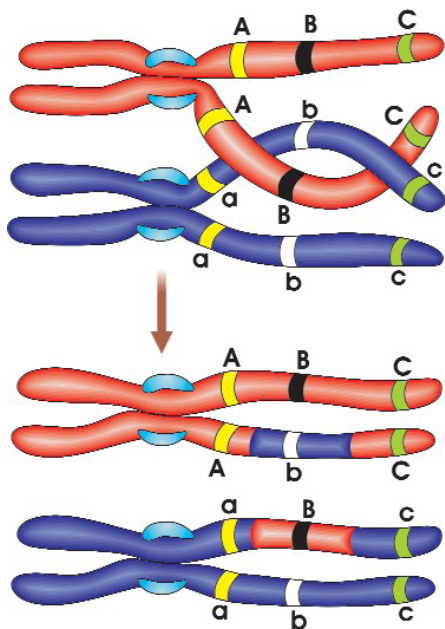


Ilustración 5.19. El sobrecruzamiento de dos cromosomas homólogos se traduce en la recombinación genética por intercambio de fragmentos del cromosoma. Las letras indican distintos genes (Fuente: ASH).

La ilustración 5.20 muestra cómo se podrían conseguir estos efectos de forma sencilla, mediante una mitosis levemente modificada: bastaría con evitar que durante la interfase previa se duplicaran las fibras de cromatina [compárese con la ilustración 5.12]; los cromosomas homólogos, que tendrían solo una cromátida, se aparearían (sinapsis) e intercambiarían material (sobrecruzamiento), repartiéndose luego entre los dos gametos.

Quizá ciertos protozoos posean este mecanismo, pero, para la mayoría de los eucariotas, la situación es más compleja: por razones que entran de lleno en el terreno de la especulación, el proceso destinado a reducir a la mitad el número de cromosomas comienza, paradójicamente, *duplicándolo*, por lo que se requieren dos divisiones consecu-

⁴ La hipótesis fue propuesta por Sutton, pero Boveri aseguró en 1904 que él había llegado a las mismas conclusiones que aquél (y al mismo tiempo). Wilson —el codescubridor de los cromosomas sexuales—, que era amigo suyo, le creyó, y popularizó la expresión “hipótesis de Sutton-Boveri”.

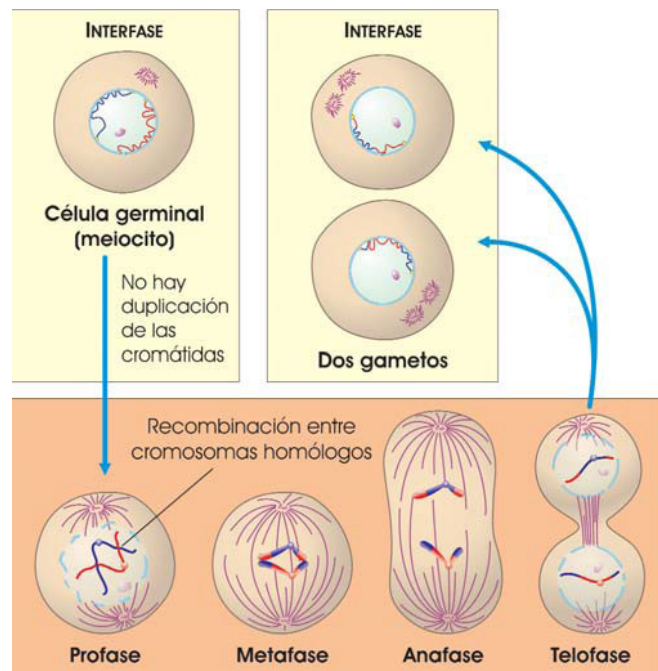


Ilustración 5.20. Hipotética meiosis mediante una división única en un organismo cuyo número diploide es $2n = 2$. Por simplicidad se ha omitido la prometafase. Los cromosomas paternos se representan en color rojo, y los maternos en azul (Fuente: ASH).

tivas para producir células haploides [véase la ilustración 5.21]. El proceso, llamado **meiosis** (del griego *meiosis*, “disminución”) consta de las siguientes etapas:

1. Meiosis I o primera división meiótica. Es la **división reduccional** propiamente dicha. En ella, una célula llamada **meiocito** con $2n$ cromosomas (cada uno con dos cromátidas, ya que estas se han duplicado en la interfase previa) termina originando dos células con n cromosomas (con dos cromátidas también). Se divide en fases (profase I, metafase I...) algo diferentes a las de la mitosis:

- En la **profase I** los $2n$ cromosomas no son independientes: las parejas de homólogos se aparean a lo largo de las *cromátidas no hermanas*, y se forman estructuras constituidas por cuatro cromátidas llamadas **bivalentes** o **tétradas** [véase la ilustración 5.19]. En esta etapa es cuando ocurre el sobrecruzamiento. La ilustración 5.22 esquematiza los procesos que tienen lugar durante la profase I.
- La **metafase I** se distingue de la metafase mitótica porque se disponen n bivalentes en la placa ecuatorial, en lugar de $2n$ cromosomas. Los microtúbulos cinetocóricos de las dos cromátidas hermanas de cada cromosoma no se dirigen a polos opuestos del huso, sino al mismo polo.
- En lugar de separarse $2n$ cromosomas de una cromátida, durante la **anafase I** se separan n cromosomas de dos cromátidas a cada polo.

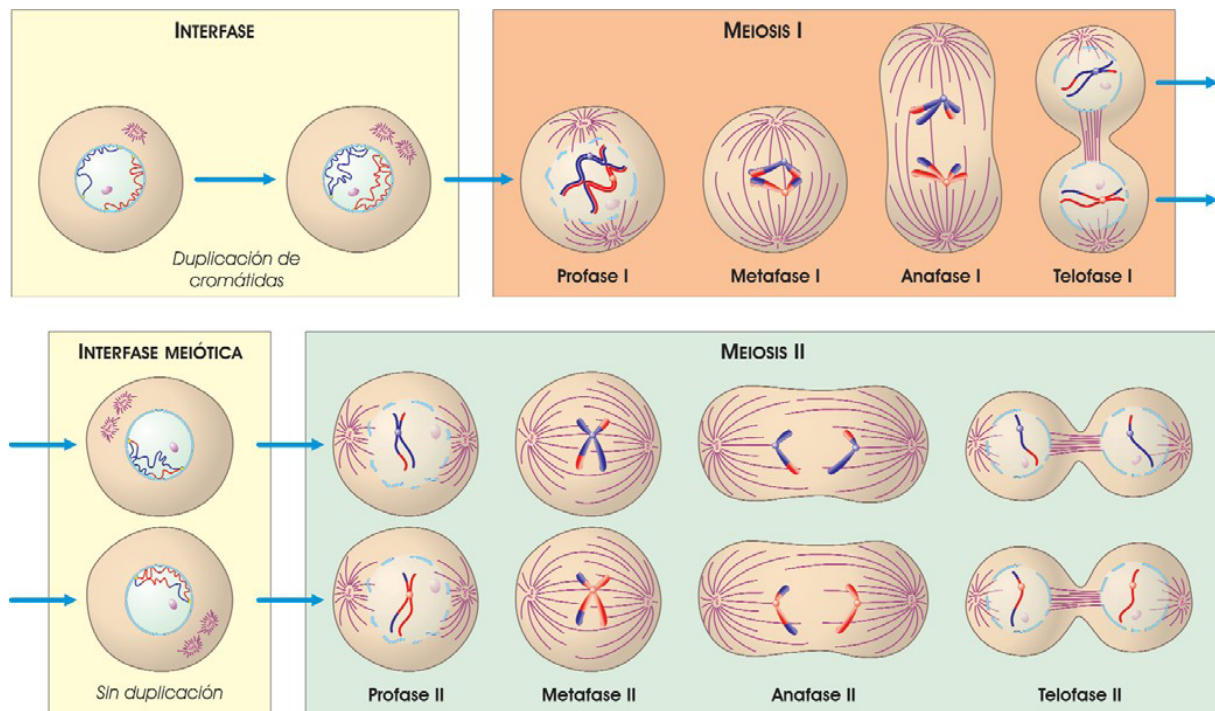


Ilustración 5.21. Meiosis real de una célula con $2n = 2$. Tras la telofase II se obtienen cuatro células haploides (Fuente: ASH).

2. **Interfase meiótica** o **intercinesis**, en la que no se duplican las cromátidas, puesto que cada cromosoma ya tiene dos. A veces se omite esta fase: los cromosomas no se desvanecen durante la telofase I e inician directamente la meiosis II.
3. **Meiosis II** o segunda división meiótica. Se trata de una **división ecuacional**, así llamada porque las células hijas poseen el mismo número de cromosomas que la célula madre. Es como una mitosis ordinaria que produce células con n cromosomas de una cromátida, en lugar de $2n$.

En las plantas, los productos de la meiosis forman esporas (las **meiosporas**) que, por mitosis, dan individuos haploides. En cambio, en los animales sufren un proceso (**gametogénesis**) que los transforma en **gametos**; estos, tras la fecundación, originan cigotos diploides. La gametogénesis masculina o **espermatogénesis** da por resultado la formación de cuatro espermatozoides por cada meiocito. Pero en la gametogénesis femenina u **ovogénesis** una de las cuatro células acumula la mayor parte del citoplasma (y los nutrientes que lleva), por lo que solo se genera un óvulo.

La teoría cromosómica de la herencia

La relación entre genes y cromosomas fue demostrada definitivamente por Morgan y su equipo al trabajar con la mosca del vinagre, *Drosophila melanogaster*. Morgan identificó ciertos rasgos, como el color de los ojos o la longitud de las alas, cuya

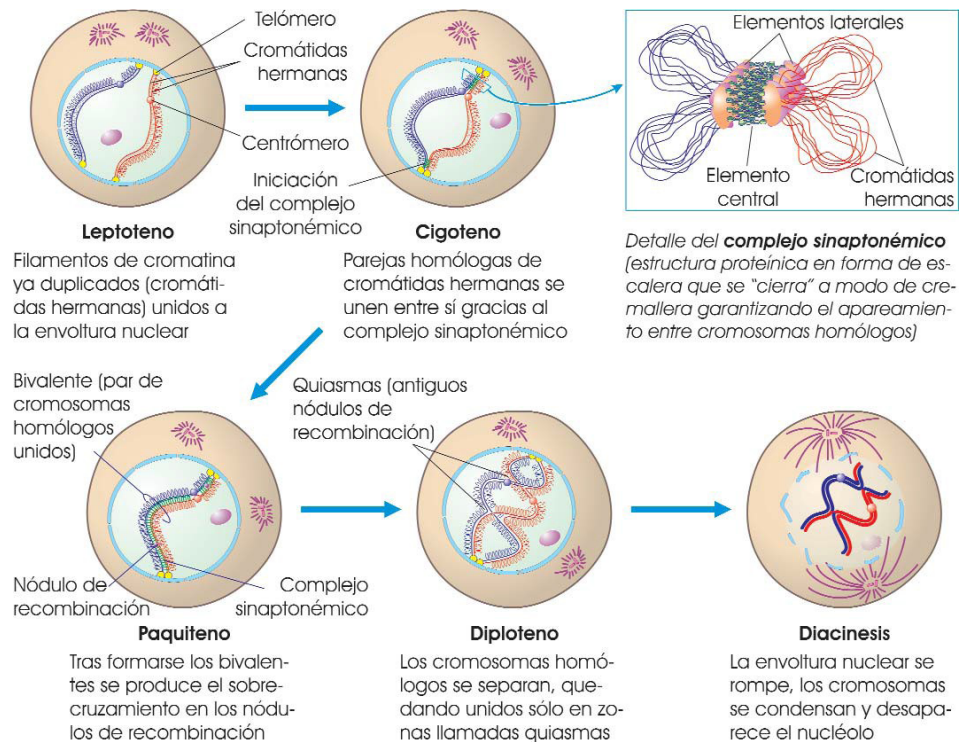


Ilustración 5.22. *Detalle de los procesos que ocurren en la profase I de un organismo con $2n = 2$ (Fuente: ASH).*

expresión dependía del sexo del individuo, y dedujo que los genes responsables de los mismos se localizaban en el cromosoma X. Se dice que dos genes están **ligados**, o que entre ambos hay **ligamiento**, cuando se ubican en el mismo cromosoma (como los genes A/a, B/b y C/c de la ilustración 5.19). Lógicamente, los genes ligados deberían transmitirse en bloque a la descendencia: un óvulo recibiría, bien el cromosoma X que tiene los genes paternos, bien el que posee los genes maternos. Pero a veces se producían gametos en los que los genes paternos y maternos aparecían recombinados en el mismo cromosoma. Morgan relacionó este hecho con un fenómeno identificado en la profase I [véase la ilustración 5.22]: la formación de **quiasmas**, o "cruces" entre cromátidas de cromosomas homólogos, que vendrían a ser las huellas que deja el **sobrecruzamiento**.

Todas estas observaciones condujeron a Morgan y sus colaboradores a proponer en 1915 la denominada **teoría cromosómica de la herencia**, con la que daría comienzo la era de la **genética clásica**.

La **teoría cromosómica de la herencia** concibe los genes como fragmentos de cromosomas ubicados en posiciones fijas (llamadas *loci*, plural de locus), capaces de duplicarse, recombinarse y transmitirse de generación en generación.

Actividades

4. ¿Cómo podría explicarse la herencia de los caracteres adquiridos mediante la hipótesis de la pangénesis? ¿Y la existencia de **atavismos**?
5. ¿Podrías sugerir alguna explicación al problema del origen de las alas de las aves sin apelar a la herencia de los caracteres adquiridos (actualmente no admitida)?
6. La separación de la línea germinal es obvia en los animales: dichas células se hallan protegidas en las gónadas. ¿Ocurre algo similar en las plantas con flores?
7. Sabemos que, contrariamente a lo que pensaba Weismann, cada célula somática posee todos los determinantes (hoy llamados genes), aunque muchos hayan sido “desactivados”. ¿Qué sentido tiene entonces la separación de la línea germinal?
8. Interpreta el experimento de Johanssen mostrado en la ilustración 5.18.
9. ¿Cómo se podrían explicar, utilizando la hipótesis de Sutton, los resultados obtenidos por Mendel (esquematisados en la ilustración 5.17)?
10. Incluso si no hubiese sobrecruzamiento, ¿cuántos gametos diferentes podría generar un organismo con número haploide $n = 2$? ¿Y una persona ($n = 23$)?
11. ¿Por qué los híbridos entre especies distintas suelen ser estériles?
12. *Parascaris equorum* es un nemátodo parásito del caballo con $2n = 4$ cromosomas. Representa mediante dibujos cómo se vería al microscopio una célula de este animal en anafase mitótica, otra en anafase I y una tercera en anafase II.
13. ¿Quién es el “culpable” del sexo de un bebé: su padre o su madre? Razónalo.
14. En una fotografía de una célula se observan cinco cromosomas, de dos cromátidas cada uno, en la placa ecuatorial. ¿En qué fase de la división celular se encuentra? Razona la respuesta.
15. Si el núcleo de un espermatozoide posee 0,7 picogramos de cromatina, ¿qué cantidad tendrá el de una célula en telofase I? ¿Y en la metafase y telofase mitóticas?
16. Repasemos lo que aprendiste en cursos anteriores. Si la meiosis de las plantas no origina gametos, ¿cómo se forman estos? ¿Y en especies con ciclos haplontes?



Recuerda

- Los caracteres hereditarios están determinados por fragmentos de cromosomas llamados **genes**.
- Al hallarse los cromosomas por duplicado (**homólogos**), un individuo portará dos copias de cada gen, una procedente de su padre y otra de su madre.
- Los genes se transmiten a la descendencia a través de los **gametos**, formados (directa o indirectamente) mediante la **meiosis**. Este proceso tiene un triple efecto:
 - ▶ Reduce el número de cromosomas a la mitad, formando células haploides.
 - ▶ Recombina los genes por sobrecruzamiento de cromosomas homólogos, de modo que ningún hijo herede un cromosoma íntegro de uno de sus abuelos.
 - ▶ Distribuye aleatoriamente los cromosomas maternos y paternos, contribuyendo a incrementar la variabilidad genética de la que depende la selección natural.

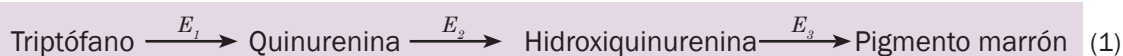
3. Genética de los polimorfismos simples

Un aspecto crucial de la teoría cromosómica de la herencia es la capacidad de los genes para experimentar **mutación**. El término fue acuñado por De Vries cuando, tras cultivar ejemplares de hierba de asno (*Oenothera lamarckiana*), obtuvo plantas tan distintas entre sí y de sus progenitores que podían considerarse especies totalmente nuevas. Llamó **mutaciones** a estas variaciones de gran calibre surgidas súbitamente —sin necesidad de la acumulación gradual de pequeñas variaciones por selección natural— y, en su opinión, únicas artífices de la aparición de nuevas especies².

Inicialmente, Morgan intentó reproducir en *Drosophila* las mutaciones que De Vries creyó hallar en *Oenothera*. Pero pronto constató que se limitaban a cambios más bien poco espectaculares, y no a drásticas reorganizaciones del organismo; por ejemplo, a la aparición de un individuo con ojos blancos en una población de moscas con ojos rojos. La *unidad de mutación*, pues, no residía en el individuo como un todo, sino en cada gen (en este caso, en el responsable del color del ojo), que podía sufrir cambios capaces de alterar su expresión fenotípica. En 1919 se confirmó esta idea al observar la aparición de mutaciones (que se heredaban como cualquier otro rasgo) en los descendientes de moscas expuestas a los rayos X. La principal dificultad para aceptarla se resumía en una pregunta: ¿cómo un cambio *microscópico* en un fragmento de cromosoma podía traducirse en una alteración a escala *macroscópica*?

3.1. El gen como unidad de función

Dos genetistas, el estadounidense George Wells Beadle (1903-1989) y el ruso Boris Ephrussi (1901-1979), se propusieron en 1935 contestar al interrogante. Desarrollaron una técnica que permitía trasplantar un ojo embrionario desde una larva de *Drosophila* mutante, cuya constitución genética la haría desarrollar ojos de color bermellón (un color rojo muy vivo), hasta una larva con genotipo “salvaje” (el más habitual en la naturaleza, que induce un color rojo más apagado): el color del ojo trasplantado resultó ser el salvaje, no el bermellón. Concluyeron que el mutante tenía bloqueado algún paso de la ruta que conduce a la biosíntesis de un pigmento marrón, que atenúa la viveza del color rojo:



y que la larva receptora había suministrado los intermediarios metabólicos que le faltaban al ojo trasplantado. Experimentos

² Más tarde se advirtió que *Oenothera* tiene un sistema genético poco corriente, cuyos 14 cromosomas forman un anillo y se separan originando dos tipos diferentes de gametos; así pues, De Vries pretendió generalizar lo que, en realidad, es una rareza. Las mutaciones de De Vries se llaman hoy macromutaciones y no son, ni de lejos, la fuente usual de variaciones y, menos aún, el origen de nuevas especies.

posteriores mostraron que el mutante bermellón era incapaz de sintetizar quinurenina a partir de triptófano, y en 1939 atribuyeron la deficiencia a un defecto en la enzima E_1 de la ruta metabólica (1), que es la que cataliza dicha reacción. Repitieron la experiencia con una mutación en un gen diferente, de la que resultaban moscas con los ojos de color cinabrio: también se debía a una enzima alterada, en este caso la E_2 . Todo parecía indicar que **cada gen controla la síntesis de una enzima específica, y una mutación supone una modificación del gen que origina una enzima alterada.**

Beadle quiso ratificar esta conclusión llevando a cabo una experiencia en cierto modo inversa: en lugar de seleccionar unos genes conocidos y averiguar qué reacciones metabólicas controlan, partiría de las reacciones y trataría de ver qué genes había tras ellas. Se asoció con su compatriota Edward Lawrie Tatum (1909-1975), y escogieron como material de trabajo un organismo más sencillo que *Drosophila*, el moho del pan *Neurospora crassa*. El procedimiento descrito en la ilustración 5.23 les permitió aislar mutantes incapaces de sintetizar algún compuesto esencial para su crecimiento; el cruzamiento con la cepa salvaje posibilitó la identificación del gen involucrado.

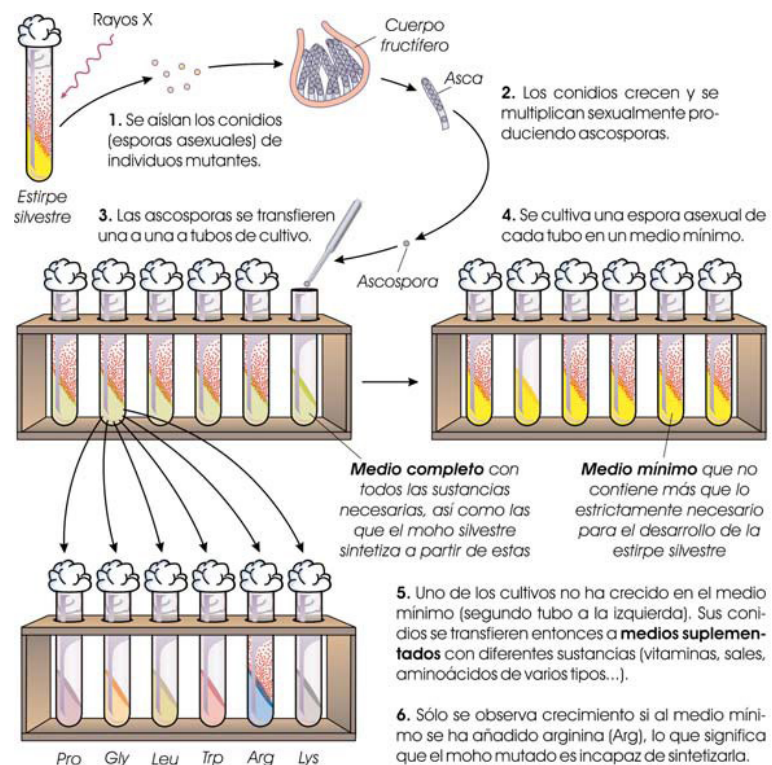


Ilustración 5.23. Experiencia de Beadle y Tatum con el moho del pan, que les llevó a identificar a mutantes con alteraciones metabólicas muy concretas (Fuente: ASH).

A raíz de estos trabajos, Beadle y Tatum formularon en 1945 la conocida como “hipótesis de **un gen, una enzima**”, enunciada más arriba. El gen se concebía así como la *unidad de función*. Sin embargo, pronto perdería el estatus de *unidad de mutación*,

al acumularse pruebas de que se podían producir mutaciones en varios sitios de un único gen. Por ejemplo, una misma enzima podía ser afectada por mutaciones ocurridas en distintos segmentos cromosómicos, incluso en cromosomas diferentes. La razón es que una enzima o, en general, una proteína, puede constar de varias cadenas polipeptídicas; la síntesis de cada una de ellas estará controlada por un determinado fragmento de cromosoma al que se denominó **cistrón**, puesto que se detectaba al efectuar una prueba genética llamada *ensayo de cis-trans*. La hipótesis de Beadle y Tatum habría de ser reemplazada, pues, por el principio de “un cistrón, un polipéptido”, que se podía enunciar “**un gen, un polipéptido**” si se aceptaba la equivalencia entre gen y cistrón³.

3.2. Fenotipo, genotipo y ambiente

La sencillez de la anterior locución no debe inducir a error. La expresión de un rasgo determinado rara vez depende de un único gen. En realidad, el efecto aislado de un gen se observa solo en experimentos controlados como los descritos, o cuando una mutación de dicho gen es de tal calibre que afecta al carácter sobremedida, enmascarando la acción de otros genes que influyen en dicho rasgo.

Lo habitual es que sean muchos los genes que contribuyan a un carácter, incluso a uno tan aparentemente sencillo como el color de los ojos de *Drosophila*. Dicho rasgo depende de dos clases de pigmentos, marrón y rojo. La ecuación (2) resume la ruta metabólica de la síntesis de este último:



Igual que ocurría con la síntesis del pigmento marrón (ecuación 1), cada paso está catalizado por una enzima controlada, a su vez, por un gen. Se conocen, además, tres genes implicados en la síntesis de proteínas que transportan hasta el ojo las moléculas precursoras de los pigmentos. Otros genes cifran proteínas que regulan la actividad de las enzimas, mediante mecanismos como los que estudiaremos en la Unidad 6. Y un conjunto diferente de genes dan lugar a proteínas que inducen o inhiben la expresión de los otros genes, esto es, la producción de sus correspondientes enzimas.

Más aún, la expresión de un carácter (el **fenotipo**) casi siempre estará influida por factores que no tienen que ver con los genes (el **genotipo**), sino con variables como la temperatura, el aporte de nutrientes o las hormonas segregadas en respuesta a estímulos externos; en definitiva, con toda la gama de **ambientes** por los que el organismo pasa y por los que ha pasado a lo largo de su desarrollo.

³ Al Se ha propuesto permutar los términos del aforismo, que pasaría a expresarse como “un polipéptido, un gen”. Con ello se quiere indicar que la síntesis de todo polipéptido está controlada por un gen, pero la recíproca no es cierta: como veremos en las unidades 6 y 7, hay genes que contienen información para sintetizar varias proteínas y otros, en cambio, no cifran ninguna.

La norma de reacción

Averiguar cómo depende el fenotipo de todas esas circunstancias genéticas y ambientales puede ser una tarea formidable. Para comprobarlo, fijémonos en tan solo uno de los genes involucrados en una ruta metabólica. Sus distintas variantes, surgidas por mutación, se conocen como **alelos**, y conducen en general a enzimas que difieren en sus niveles de **actividad**, es decir, en la velocidad con que transforman el sustrato en producto. La actividad puede variar de forma continua, desde enzimas con una actividad “óptima” hasta enzimas no funcionales.

Cabría suponer que el producto final de la ruta metabólica —y el rasgo fenotípico que depende de él, como la longitud de un ala o el color de una flor— tendrá un valor tanto más alto cuanto mayor sea la actividad de la enzima. Pero a menudo no es este el caso. Podría ocurrir, por ejemplo, que incrementar la eficacia de la enzima acarrearla la acumulación de un metabolito capaz de inhibir otra etapa de la ruta, de modo que la velocidad global de la misma disminuyese; en definitiva, una mutación en el gen puede tener un efecto no lineal. Si se diesen cambios genéticos en dos o más enzimas de la ruta, el resultado de la mutación en un gen podría llegar a depender de los alelos presentes en los otros genes. Y si los factores ambientales afectaran a la expresión del rasgo, será necesario conocer, para cada genotipo dado, cómo variará el fenotipo correspondiente en respuesta a los cambios ambientales. La relación entre fenotipos y ambientes se puede describir mediante un gráfico llamado **norma de reacción**.

Se discute con frecuencia acerca del grado en que el ambiente o los genes influyen en un rasgo concreto como pueda ser la orientación sexual, o sobre si tal persona presenta “tendencia genética” a engordar. La esterilidad de tales debates se pone

de manifiesto si se analiza la norma de reacción adecuadamente. En la ilustración 5.24, por ejemplo, se observa que las vacas X producen menos leche que las vacas Z sea cual sea la calidad del pienso, y que son más sensibles a los cambios de dieta; no faltaríamos a la verdad diciendo que el genotipo de X mengua el rendimiento lechero. Sin embargo, el genotipo de Y tiene una norma de reacción que cruza a la de Z cuando la calidad es alta. Aquí no podemos decir qué genotipo es el de mayor rendimiento: según sea la calidad del pienso, Z producirá más leche que Y, menos o lo mismo. No pueden compararse los genotipos afirmando que “determinan” rendimientos distintos, ni que uno “tiende” a producir más leche que el otro; la única manera correcta de caracterizar las diferencias entre los genotipos es dar sus normas de reacción.

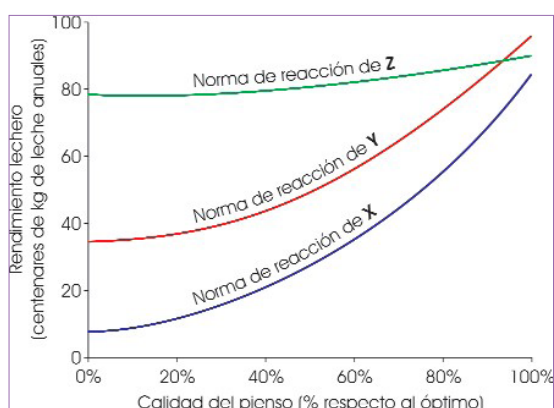


Ilustración 5.24. Normas de reacción. Se ha representado la producción de leche (fenotipo) de vacas que poseen tres genotipos distintos (X, Y y Z) en relación con la calidad del pienso (variable ambiental). (Fuente: ASH).

Polimorfismos simples

El análisis genético de los caracteres no siempre es tan complejo como acabamos de describir. Afortunadamente, existen rasgos “cómodos” cuyas peculiaridades facilitan su estudio, y a ellos dirigiremos en lo sucesivo nuestra atención. Estos rasgos presentan las siguientes características:

- Se trata de rasgos relativamente insensibles a las alteraciones ambientales. Esto es, sus normas de reacción son líneas rectas horizontales o casi horizontales.
- Su variación es *cualitativa*, no *cuantitativa*. Dicho en otros términos, los individuos se pueden encuadrar inequívocamente en una categoría discreta, entre varias, sin que exista una gama continua de valores (como ocurre, por ejemplo, con la estatura o el peso).
- Su origen depende de la existencia de formas alternativas de una enzima (**aloenzimas**) o de alguna otra proteína, distinguibles por su secuencia de aminoácidos; secuencia que, a su vez, está controlada por los diferentes alelos de un único gen.

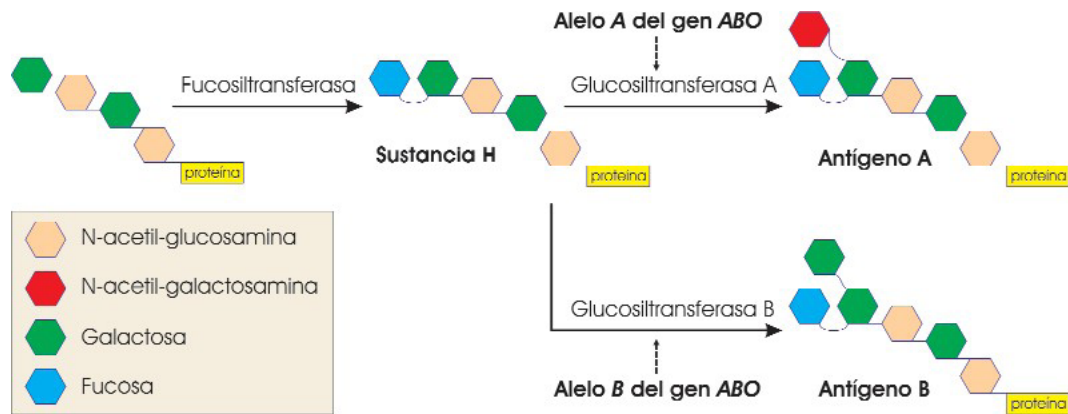
Este tipo de variación recibe el nombre de **polimorfismo simple**. Para revelar su existencia en una población se recurre a técnicas como la **electroforesis** [véase la ilustración 1.14], pues el cambio de un aminoácido puede alterar la carga eléctrica de la proteína. También puede alterar su forma de plegarse, y ello facilita su detección por el sistema inmunitario de los mamíferos: así se descubrió el polimorfismo en los tipos sanguíneos humanos [véase la ilustración 5.25].

¿Cómo se nombran los genes?

Cada gen tiene un **nombre** (en inglés) y un **símbolo**, ambos escritos en *cursiva*. Existen diversas reglas de nomenclatura y criterios para nombrar genes; algunos de los más usuales son:

- A menudo el nombre describe el fenotipo del primer mutante identificado. Por ejemplo, el gen *white* (de símbolo *w*) es responsable del color blanco de los ojos de *Drosophila*.
- El producto de un gen, si se conoce, puede servir para nombrar al propio gen. Así, *Aqp4* es el símbolo del gen *aquaporin 4*, cuyo producto es una molécula de acuaporina del ratón.

Los alelos de un gen se identifican frecuentemente añadiendo superíndices a su símbolo (w^a , w^e); el superíndice + señala el alelo “salvaje” (w^+). En otras ocasiones se usan letras diferentes para distinguir alelos (mayúscula para el alelo dominante y minúscula para el recesivo).



Tipo sanguíneo	A	B	AB	O
Antígenos en la membrana plasmática de los glóbulos rojos	Antígeno A	Antígeno B	Antígenos A y B	Ningún antígeno H
Anticuerpos (inmunoglobulinas) en el plasma sanguíneo	Anticuerpos anti B	Anticuerpos anti A	Ningún anticuerpo	Anticuerpos anti A y anti B
Genotipos posibles (gen ABO en el cromosoma 9)	A A, A O	B B, B O	A B	O O

Ilustración 5.25. La diversidad de tipos sanguíneos del sistema ABO depende de la presencia en la membrana de los glóbulos rojos de un oligosacárido llamado sustancia H. Éste se puede transformar en antígeno A o B gracias a sendas aloenzimas de la glucosiltransferasa, cifradas respectivamente por los alelos A y B del gen ABO. Un tercer alelo, O, produce una enzima deteriorada incapaz de modificar la sustancia H. Para la inmensa mayoría de las personas la sustancia H carece de propiedades antigénicas; en cambio, los antígenos A y B inducen la presencia de anticuerpos (anti A y anti B, respectivamente) en el plasma de las personas que no los poseen (Fuente: ASH).

A veces las variaciones en la estructura de una enzima se correlacionan con cambios observables en algún carácter fenotípico. Mendel, por intento o por suerte, estudió precisamente rasgos que gozaban de esta propiedad, lo que le permitió derivar las leyes de la herencia.

Por ejemplo, la síntesis de almidón en las semillas del guisante depende de cuatro genes; uno de ellos, el gen *SBEI*, produce la enzima I ramificadora de almidón (**S**tarch **B**ranching **E**nzyme **I**), que convierte la amilosa (la forma no ramificada del almidón que muestra la ilustración 2.13) en amilopectina. Si se halla presente el alelo “salvaje” de *SBEI* (simbolizado por *R*), la semilla contendrá amilopectina, capaz de retener agua, y será lisa; pero si solo posee el alelo *r*, que cifra una enzima defectuosa, no habrá más que amilosa, que retiene poca agua, y la semilla se arrugará. Los otros tres genes carecen de alelos tan deteriorados como para bloquear la ruta metabólica, por lo que la presencia de uno u otro

será irrelevante frente a la aparición de los diferentes alelos del gen *SBEI*. De esta manera, la variación del carácter “forma de la semilla del guisante”, que se presenta en la ilustración 5.16, dependerá de las variaciones en un único gen (el *SBEI*).

3.3. Las leyes de Mendel

Puesto que la planta del guisante es un organismo diploide, las semillas poseerán dos copias del gen *SBEI* (una en cada cromosoma homólogo). Puede ocurrir que ambas correspondan al mismo alelo (*R* o *r*), en cuyo caso se dice que su portador es **homocigoto** (sus genotipos se representarán por *RR* o *rr*, respectivamente); si son alelos distintos, el individuo

es un **heterocigoto** (*Rr*). Las semillas heterocigóticas producirán la mitad de enzima, y la mitad de amilopectina, que el homocigoto *RR*; pero esa cantidad basta para “alisar” la semilla, por lo que los genotipos *RR* y *Rr* mostrarán el mismo fenotipo. Por tal razón el alelo *R* será **dominante** y el *r* será **recesivo** (lo que se denota $R > r$ o $r < R$).



Ilustración 5.26. Ejemplares de dondiego de noche (Fuente: <http://flickr.com>).

Análogamente, si una persona posee en sus dos cromosomas 9 el alelo *A* del gen *ABO* (genotipo *AA*) producirá solo antígeno A [véase la ilustración 5.25]; lo que les ocurrirá también a las personas con genotipo *AO*, ya que, aunque tengan un gen defectuoso (*O*), tienen al menos uno funcional (*A*). Así pues, $A > O$. Por la misma razón, los individuos con genotipos *BB* y *BO* serán del tipo *B*, con lo que $B > O$.

A veces, en cambio, el fenotipo del heterocigoto presenta un valor intermedio entre los fenotipos de ambos homocigotos. Si el alelo C^R determina una enzima que cataliza la producción de pigmento rojo en la flor del dondiego de noche (*Mirabilis jalapa*) a partir de un precursor incoloro, y el alelo C^W produce una enzima inactiva, los genotipos homocigóticos $C^R C^R$ y $C^W C^W$ originarán respectivamente flores rojas y blancas; pero las flores del heterocigoto $C^R C^W$, al producir poco pigmento, serán rosas. Hablamos entonces de **dominancia intermedia** entre los alelos C^R y C^W . Otras veces el heterocigoto expresa los dos alelos sin “mezclarse”; así, el tipo sanguíneo *AB* presenta ambos antígenos simultáneamente, no un antígeno intermedio, y se dice que los alelos *A* y *B* son **codominantes** (en símbolos, $A = B$).

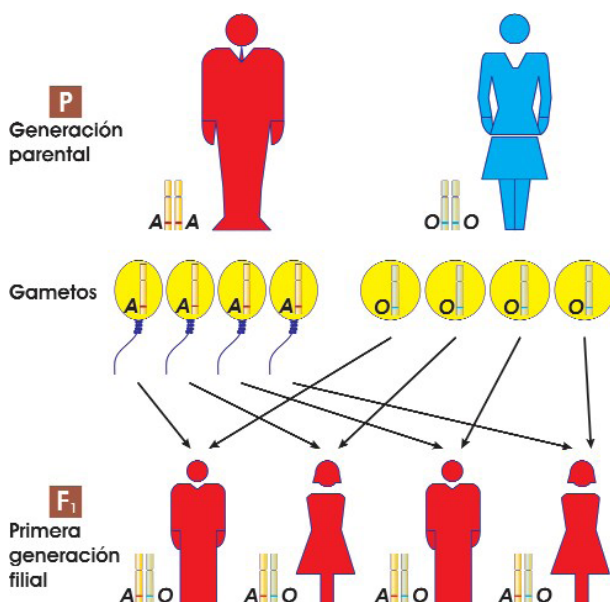


Ilustración 5.27. Esquema de la primera ley de Mendel aplicada a los tipos sanguíneos ABO: toda la descendencia de dos homocigotos, *AA* y *OO*, tendrá por genotipo *AO* (cada barra representa un cromosoma 9 de una sola cromátida). (Fuente: ASH).

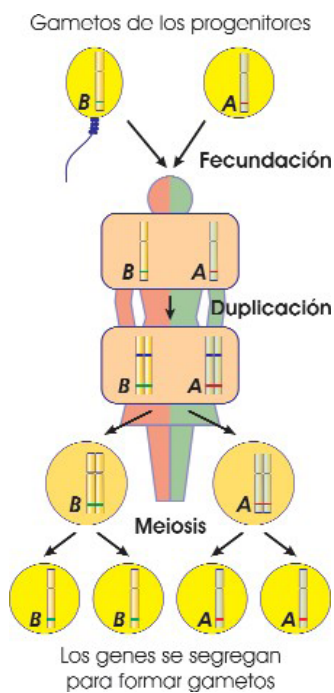


Ilustración 5.28. En los organismos diploides, los dos genes *A* y *B* que determinan un rasgo simple se unen tras la fecundación, de modo que se hallan juntos en el cigoto y, por lo tanto, en todas las células somáticas. Dichos genes se separan de nuevo (se segregan) durante la meiosis (Fuente: ASH).

Primera ley, o principio de uniformidad

Como muestra la ilustración 5.17, la primera observación de Mendel se refería a la hibridación de dos líneas puras o, en términos actuales, a la descendencia de dos individuos homocigóticos (la llamada **generación parental**), por ejemplo *RR* y *rr*. Todos los gametos haploides que cada uno de ellos formará a lo largo de su vida portarán el mismo gen (*R* y *r*, respectivamente). Por tanto, la **F₁** o **primera generación filial** —los hijos— será uniforme, con idénticos genotipo (*Rr*) y fenotipo (semillas lisas). De igual modo, al cruzar una planta de dondiego de noche de flores rojas con otra de flores blancas solo se obtendrán plantas de flores rosas. La ilustración 5.27 ofrece un tercer ejemplo, indicativo de que:

Todos los descendientes del cruce entre dos homocigotos son iguales entre sí.

Segunda ley, o principio de segregación

La segunda ley de Mendel permite explicar la famosa proporción 3:1 entre semillas lisas y rugosas observada en la **F₂** (segunda generación filial) tras autofecundar plantas de la **F₁**.

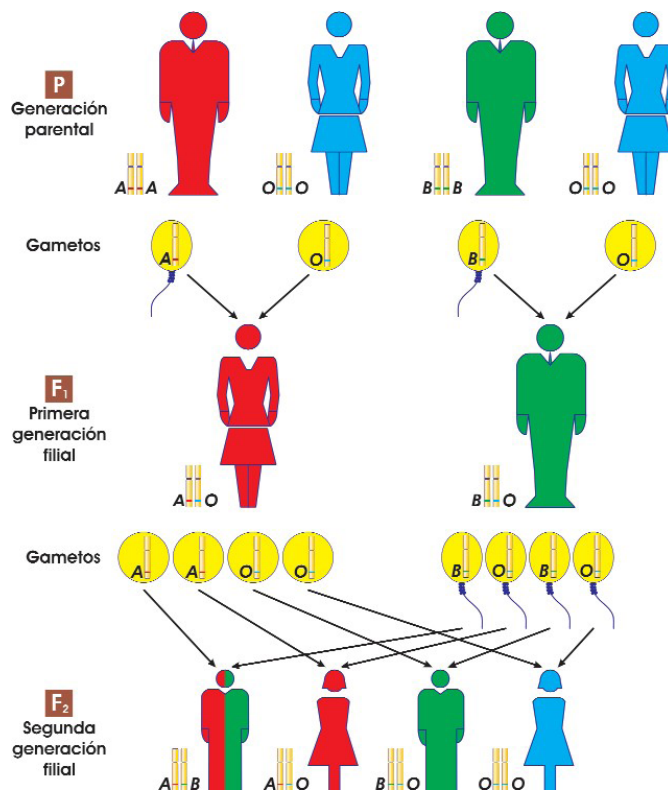


Ilustración 5.29. Entre los hijos de dos heterocigotos pueden reaparecer fenotipos que existían en los abuelos, y algunos novedosos (como *AB*), con independencia del sexo (Fuente: ASH).

En esta segunda ley de Mendel, el punto esencial es [véase la ilustración 5.28]:

Durante la meiosis se separan (o se segregan) las dos copias de un gen, de manera que cada gameto puede contener una u otra copia con la misma probabilidad.

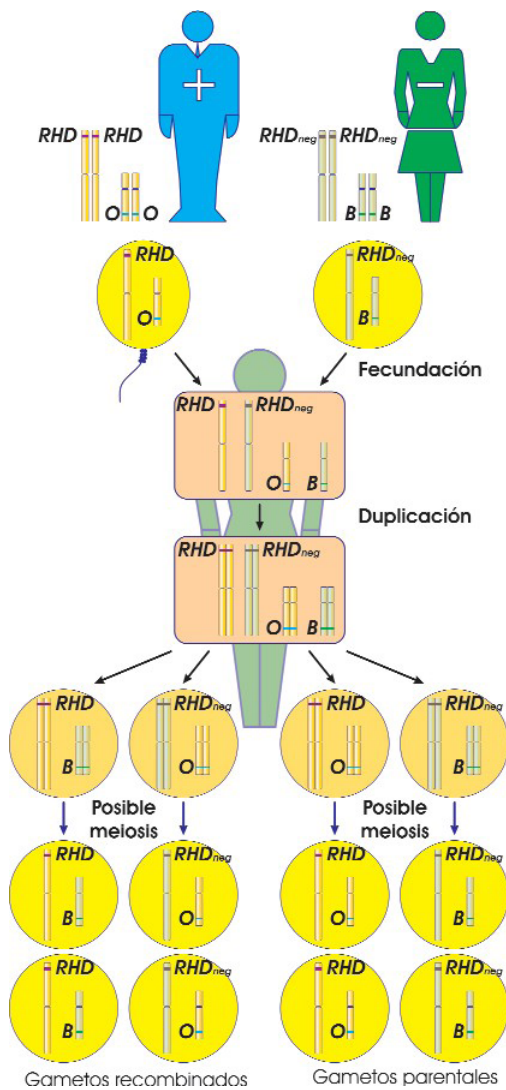


Ilustración 5.30. El AB0 no es el único sistema de tipos sanguíneos. Otro polimorfismo común depende de un gen cuyo alelo RHD produce el llamado antígeno Rh, mientras que el alelo recesivo RHDneg es inactivo. Los individuos con antígeno Rh son Rh-positivos (Rh+), y los que carecen de él Rh-negativos (Rh-). Al estar los genes AB0 y RHD situados en cromosomas distintos (9 y 1, respectivamente) se heredarán independientemente, según la tercera ley de Mendel (Fuente: ASH).

Considerando que la unión de gametos en la fecundación es cuestión de puro azar, entenderemos la consecuencia más importante del principio de segregación: al cruzar dos heterocigotos Rr , entre la descendencia se obtendrán no solo heterocigotos (un 50 por ciento, aproximadamente), sino también homocigotos RR y rr (un 25 por ciento de cada tipo). Las proporciones diferirán si el gen posee tres o más alelos y los heterocigotos que se cruzan no son iguales (por ejemplo, AO y BO), así como en los casos en que exista dominancia intermedia o codominancia [véase la ilustración 5.29].

Tercera ley, o principio de combinación independiente

Durante la meiosis los miembros de una pareja de cromosomas homólogos se separan en células distintas sin atender a lo que pase con los miembros de las restantes parejas. De este modo, cada gameto recibirá cromosomas heredados del padre y otros heredados de la madre (es decir, contendrá combinaciones cromosómicas inexistentes en los gametos que se unieron originalmente). Si los genes de dos rasgos simples se ubican en cromosomas diferentes (no homólogos), esto se traduce en que:

La segregación de uno de los pares de alelos será independiente de la segregación del otro par, de manera que los genes se combinarán al azar en la descendencia.

Esto es, un individuo **diheterocigoto** (un heterocigoto para dos genes distintos) formará gametos de cuatro tipos con la misma frecuencia [véase la ilustración 5.30]: dos como los producidos por sus padres (gametos **parentales**) y dos gametos **recombinados**. Al cruzar dos diheterocigotos, cada tipo de gameto masculino se puede unir durante la fecundación a cada uno de los cuatro tipos de gametos femeninos, lo que da lugar a 16 combinaciones posibles, todas ellas igualmente probables. Podemos anotarlas en un **tablero de Punnett**, como el que muestra la ilustración 5.31 para ejemplificar la segregación de dos de los rasgos observados por Mendel: como puede verse, la proporción entre los cuatro fenotipos es de 9:3:3:1.

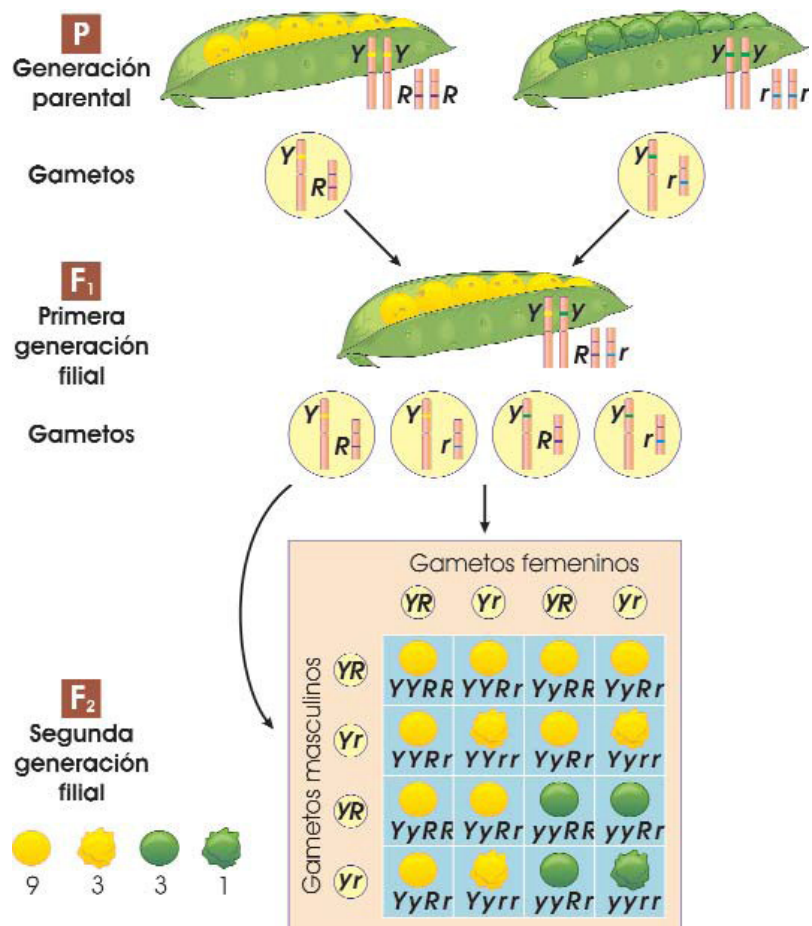


Ilustración 5.31. Los genes para la forma de la semilla del guisante (R y r) y para el color del cotiledón ($Y =$ amarillo y $y =$ verde, con $Y > y$) están en cromosomas diferentes (7 y 1, respectivamente), por lo que se les aplica la tercera ley de Mendel (Fuente: ASH).

Cruzamiento prueba o retrocruzamiento

Como hemos visto, la Genética puede predecir el genotipo y el fenotipo de la descendencia si se conocen los genotipos de los padres. Pero también es capaz de averiguar el genotipo de los progenitores, si se conoce el fenotipo de los hijos. Supongamos, por ejemplo, que nos facilitan una planta que produce guisantes amarillos; esto significa que su genotipo es, bien YY , bien Yy (siguiendo la simbología de la ilustración 5.31), pero ¿cuál? La ilustración 5.32 muestra cómo contestar a esta pregunta: cruzando la planta con otra que produzca semillas verdes, que siempre originará gametos y (ya que su genotipo es yy). Si todos los descendientes producen guisantes amarillos, podemos estar bastante seguros de que la planta problema es YY ; si resulta que el 50 % produce guisantes verdes, el genotipo será Yy .

Este tipo de cruzamiento con el homocigoto recesivo se conoce como **cruzamiento prueba** o **retrocruzamiento**, y también se puede efectuar cuando se trabaja con dos caracteres simples controlados por genes situados en distintos cromosomas.

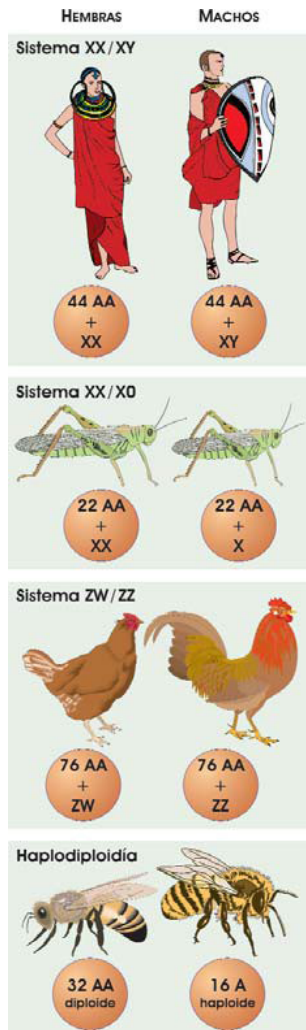


Ilustración 5.33. Ejemplos de determinación del sexo. En las abejas y hormigas el sexo depende de si el individuo es haploide o diploide (A representa una dotación haploide de autosomas, y AA la dotación diploide). Hay otros sistemas de determinación sexual más exóticos; por ejemplo, en algunos reptiles el sexo depende de la temperatura a la que se ha incubado el huevo (Fuente: ASH).

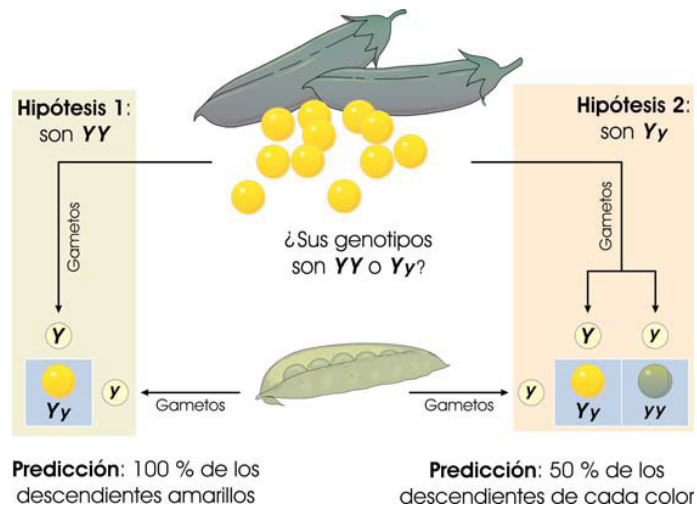


Ilustración 5.32. Cruzamiento prueba para determinar si una planta es homocigota o heterocigota (Fuente: ASH).

Modificaciones en el modelo de Mendel

Desde el “redescubrimiento” de las leyes de Mendel muchos científicos han intentado validar sus resultados en muchas especies. Pero a menudo han tropezado con dificultades a la hora de obtener las proporciones mendelianas clásicas, incluso en rasgos polimórficos simples (es decir, sin necesidad de apelar a efectos ambientales o a múltiples genes). Algunas de las razones son:

1. Muchos genes están **ligados**, esto es, situados en un mismo cromosoma. En tales circunstancias no se cumple la tercera ley de Mendel: los gametos parentales y los recombinados no se obtendrán en la misma proporción, sino que esta dependerá de la probabilidad de que se de sobrecruzamiento entre los dos genes (si, por ejemplo, este no se produjese solo se obtendrían gametos parentales).
2. La relación 9:3:3:1 que teóricamente se obtiene en el cruce entre dos diheterocigotos puede variar, pese a que los dos genes estén encromosomas distintos y presenten alelos dominantes, como los estudiados por Mendel. Ocurre cuando uno de los genes, al expresarse, suprime el fenotipo correspondiente al otro gen. El fenómeno, del que la actividad 24 ofrece un ejemplo, se llama **epistasia**.
3. Como ya descubriera Morgan, existen genes situados sobre los cromosomas sexuales, esto es, sobre los cromosomas que generalmente fijan el sexo del individuo [véase la ilustración 5.33]. Ciñéndonos a especies como *Drosophila* o los mamíferos, que poseen cromosomas X e Y, se detectan genes ligados a uno de ellos y que no se hallan en el otro. Se conocen como **genes ligados al sexo** [véase la ilustración 5.34]. La mayoría de ellos están ligados al cromosoma X y algunos (pocos) están ligados al cromosoma Y, por lo que estos últimos nunca aparecerán en las hembras.

Un ejemplo bien estudiado de gen ligado al cromosoma X es *F8*, responsable de la síntesis de una proteína que interviene en el proceso de coagulación de la sangre en el ser humano llamada **factor VIII**. El alelo mutante *Inv22* es defectuoso y no produce un factor VIII normal, aunque si una mujer solo tiene una copia del mismo, el alelo normal situado en el otro cromosoma X permitirá la síntesis del factor VIII. En cambio, un varón que posea el alelo mutante en su único cromosoma X padecerá **hemofilia A**, que puede ser fatal al no producirse la cicatrización de cualquier herida.

El alelo *Inv22* se hereda como el alelo *w* de *Drosophila*, incapaz de llevar hasta el ojo los precursores de la síntesis de pigmentos y responsable de su color blanco [véase la ilustración 5.35]. Se aprecia el mismo tipo de herencia en los genes *OPN1MW* y *OPN1LW*, próximos al *F8*, responsables de la síntesis de pigmentos de la retina sensibles a la luz de la banda espectral rojo-amarillo-verde; su deficiencia origina varias formas de **daltonismo** (incapacidad de distinguir dichos colores).

4. La relación de dominancia entre pares de alelos de ciertos genes autosómicos cambia con el sexo, debido al influjo de las hormonas sexuales en la expresión del rasgo. Así, el alelo del gen *hairless* (“calvo”) responsable de un tipo de calvicie es dominante en los varones y recesivo en las mujeres.
5. Por último, la presencia de genes que provocan la muerte del individuo (**letales**) también varía las proporciones genotípicas y fenotípicas esperadas. Un gen se llama **deletéreo** cuando produce trastornos más o menos graves.

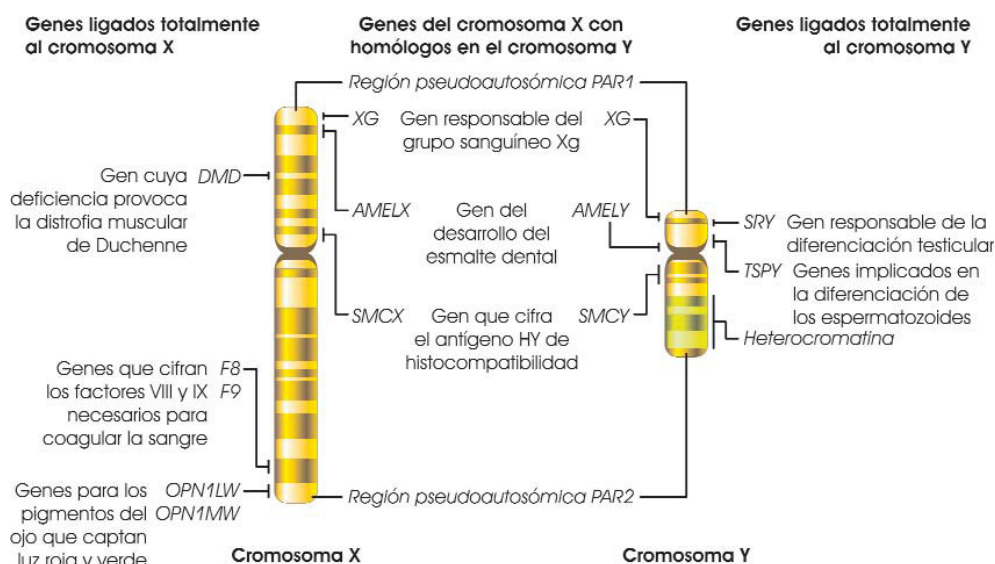


Ilustración 5.34. Algunos genes ligados a los cromosomas sexuales (X e Y) de la especie humana. Ambos cromosomas incluyen dos pequeñas regiones homólogas (pseudoautosómicas) que delimitan una extensa región que no se recombina, aunque algunos de los genes que contiene poseen sus homólogos en el otro cromosoma. El gen *SRY* induce a las gónadas embrionarias indiferenciadas a transformarse en testículos (Fuente: ASH).

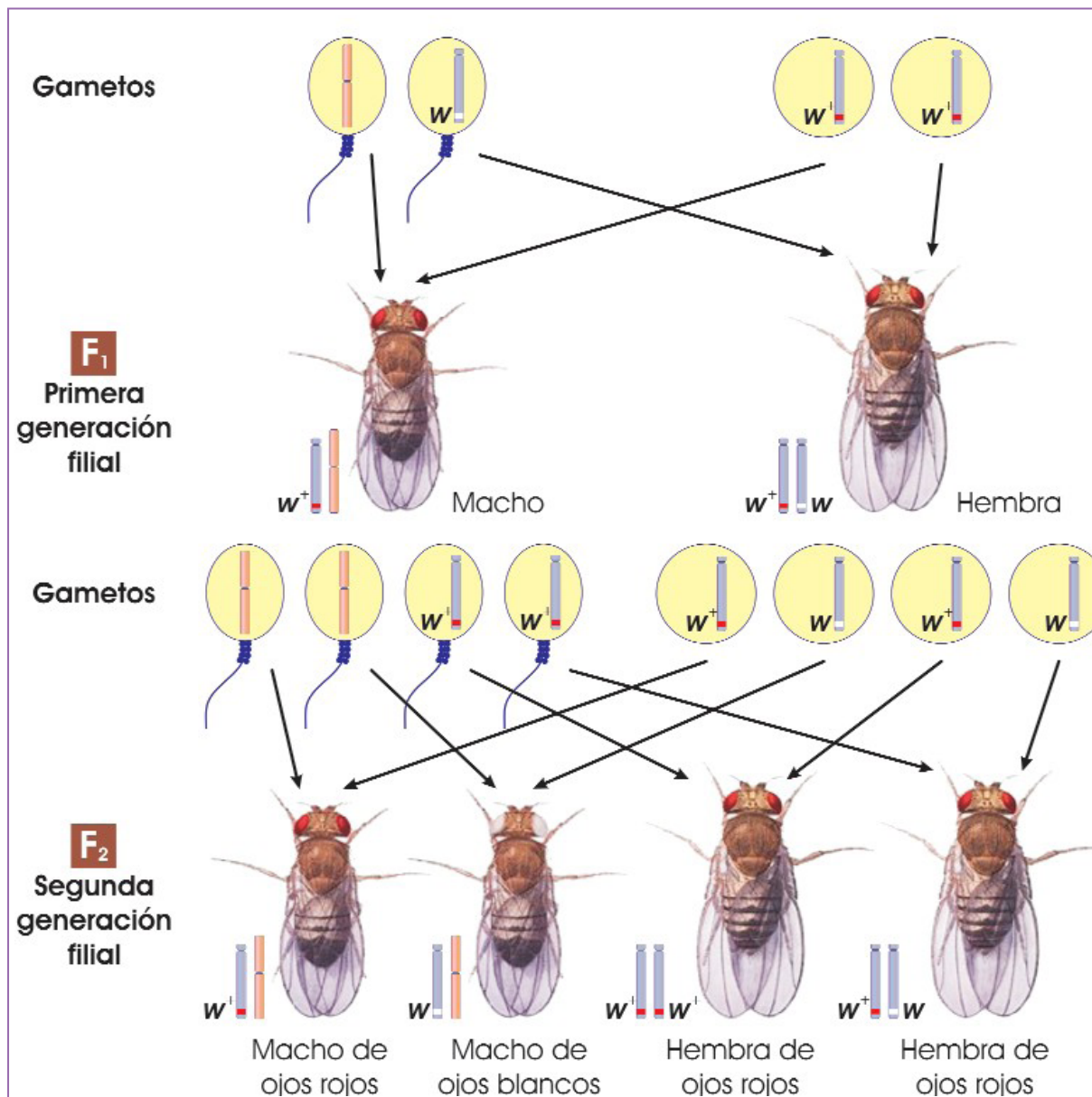


Ilustración 5.35. Morgan demostró que el gen *white*, que produce ojos blancos en *Drosophila*, está ligado al cromosoma X. Era la única manera de explicar que en la F₂ solo los machos presentaran ojos blancos (Fuente: ASH).

Actividades

17. Al cruzar plantas de dondiego de noche que tenían flores rosas se obtuvieron 5.000 descendientes. ¿Cuántos esperaríamos que tuviesen flores rojas, rosas o blancas?
18. Un gen *bw+* produce la enzima E₄ de la ruta (2); su alelo mutante *bw* cifra una enzima inactiva. Si las enzimas de la ruta (1) fuesen totalmente funcionales, ¿qué fenotipos poseerán las moscas con genotipos *bw+ bw+*, *bw+ bw* y *bw bw*? ¿Cómo será la descendencia del cruce de dos heterocigotos?
19. Una pareja, de tipos sanguíneos A y B, tiene tres hijos. Si las abuelas eran del tipo O, calcula la probabilidad de que ningún hijo tenga el mismo tipo que sus padres.

- 20.** El gen *agouti* del ratón incluye los alelos A y A^y (letal). Los ratones con genotipo AA poseen pelaje de color normal, los AA^y presentan pelaje amarillo, obesidad y diabetes, y los cigotos A^yA^y mueren durante la etapa embrionaria. ¿Cómo será la descendencia del cruce entre dos ratones amarillos?
- 21.** Juan es de los tipos sanguíneos A y $Rh+$; su madre era O y $Rh-$. Pepa es de los tipos AB y $Rh-$. ¿Qué hijos podrían tener Juan y Pepa, y con qué probabilidad?
- 22.** El gen **Le** del cromosoma 4 del guisante controla la síntesis de giberelinas, hormonas inductoras del crecimiento en altura de la planta; su alelo **le** origina una enzima defectuosa. Al autofecundar una planta alta productora de semillas lisas (obtenida con el polen de una planta enana con semillas rugosas), ¿cómo será la descendencia?
- 23.** Boris sabe que es de los tipos A y $Rh+$, pero ignora si su genotipo es $AADD$, $AADd$, $AODD$ o $AODd$ (se ha representado por D el alelo RHD , y por d el RHD_{neg}). ¿Podría su matrimonio con Ana (de tipos O y $Rh-$) ayudarle a averiguarlo?
- 24.** El color púrpura del maíz depende de dos genes: el gen A convierte un precursor incoloro en un intermediario también incoloro, al que el gen B transforma en un pigmento púrpura; los alelos recesivos a y b son inactivos. ¿Qué descendencia producirá la autofecundación de una planta $AaBb$?
- 25.** El alelo $p+$ del gen $OPN1LW$ induce la síntesis del pigmento que permite captar luz roja; el alelo p no es funcional. ¿Cómo serán los hijos de una mujer que tiene visión normal (pero cuyo padre era daltónico) y de un hombre daltónico?
- 26.** Se ha dicho que la hemofilia la transmiten las mujeres, pero solo la padecen los varones. ¿Es eso cierto? ¿En qué circunstancias podría ser hemofílica una mujer?



Recuerda

La expresión de un carácter hereditario depende generalmente de muchos genes y de factores ambientales. Los polimorfismos simples, en cambio, solo varían si lo hacen los alelos de un único gen, que se hereda conforme a las leyes de Mendel:

- La F_1 del cruce entre dos organismos homocigotos es uniforme.
- Los dos alelos de un gen se segregan durante la formación de los gametos.
- La segregación de diferentes parejas de alelos es independiente.
- Existen numerosas excepciones a las leyes de Mendel, incluso para rasgos simples. Son ejemplos la existencia de ligamiento, la epistasia o la relación con el sexo.

Solucionario

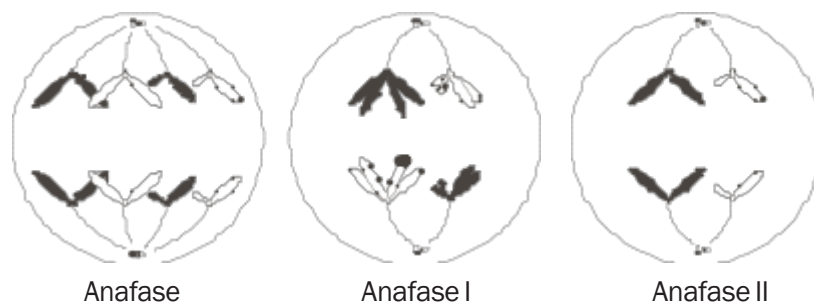
1. A: Metafase. B: Anafase temprana. C: Prometáfase. D: Metafase vista desde un polo del huso. E: Telofase. F: Anafase tardía.
2. Porque los microtúbulos están implicados en la separación exacta de los cromosomas, ya que permiten que cada célula hija reciba un juego completo de cromosomas.
3. A. Es una célula en metafase, en la que se identifican los polos (flecha) y los microtúbulos del huso, así como los cromosomas en la placa ecuatorial (color claro).

B. Las flechas señalan, de izquierda a derecha: un poro nuclear, masas de heterocromatina, el retículo endoplasmático rugoso con sus ribosomas y una mitocondria. Pueden apreciarse claramente la doble membrana de la envoltura nuclear y los ribosomas de la membrana externa. Las áreas claras y oscuras en el interior del núcleo se corresponden, respectivamente, con eucromatina y heterocromatina.

C. Es un centrosoma, formado por un diplosoma (dos centriolos dispuestos perpendicularmente, uno de los cuales está señalado por la flecha de la izquierda) rodeados de un material pericentriolar (flecha de la derecha).
4. La herencia de los caracteres adquiridos se explicaría porque, al modificarse las células de un organismo a lo largo de su vida (por ejemplo, al hacer deporte se refuerzan células musculares) emitirían gémulas asimismo modificadas, que “compondrían” un organismo en el que ya existirían esos rasgos (un bebé más fuerte). En cuanto a los atavismos, se deberían según Darwin al despertar accidental de gémulas que habrían permanecido “dormidas” o inactivas durante larguísimos períodos de tiempo.
5. Una posible explicación, en la que insistió el propio Darwin, reconoce para empezar que el 2 % de un ala no ofrece ningún beneficio aerodinámico y, por lo tanto, no podría haberse formado ni convertido en un ala funcional si la selección natural hubiese actuado generación tras generación para favorecer a los individuos que vuelan mejor. Pero la evolución sólo requiere continuidad a lo largo de las generaciones en la eficacia biológica (éxito reproductivo), no continuidad en una función única. Un 2 % de un ala podría haber proporcionado algún beneficio no relacionado inicialmente con el vuelo. Por ejemplo, las plumas primordiales podrían haber servido para regular la temperatura corporal (un ave con más plumas tendría más esperanza de sobrevivir a una bajada de temperaturas y, por tanto, más probabilidad de reproducirse) o para defenderse (las plumas primitivas tenían forma de púas); a base de crecer, llegaría un momento en que el ave “descubriría” que también son útiles para el vuelo.
6. Se ha descartado la separación entre las líneas somática y germinal en las plantas, ya que no hay modo alguno de que las células germinales puedan desplazarse desde una gónada central hasta las flores, que es donde tiene lugar la fecundación. Las células destinadas a transformarse en gametos se originan a partir de tejidos somáticos, concretamente meristemos del tallo, bajo la inducción de ciertas moléculas reguladoras del crecimiento.
7. No, desde luego, el sentido que le daba Weismann, puesto que todas las células contienen la totalidad de los genes. Ahora bien, si para que una célula somática se diferencie en, digamos, una célula epitelial, es necesario desactivar un buen número de genes, para que se forme un gameto a partir de la célula epitelial sería necesario reactivar esos mismos genes. No hay

razón para que esto no pueda ocurrir, como lo demuestra el caso de las plantas. Pero si los gametos se forman a partir de células que permanecen indiferenciadas desde el desarrollo embrionario —como las de la línea germinal— no hay necesidad de reactivar genes, lo que conlleva menor gasto y menor posibilidad de cometer errores.

8. Todos los individuos de la línea pura inicial tenían el mismo genotipo, y las diferencias entre ellos se debían a factores ambientales que no se heredan.
9. Los híbridos de la primera generación habrían heredado de uno de sus progenitores un cromosoma con el gen responsable de la textura lisa de la semilla; el cromosoma homólogo, heredado del otro progenitor, contendría el gen responsable de la semilla rugosa. Al estar juntos ambos genes sólo se manifiesta el dominante, y por ello todos los individuos producen guisantes lisos. Al separarse los cromosomas durante la formación de los gametos, el 50 % de éstos llevaría el cromosoma con el gen para la semilla lisa, y el otro 50 % el de la semilla rugosa. La única posibilidad de que en la segunda generación aparezcan guisantes rugosos es que se fecunden dos gametos con ese gen, lo cual ocurre en un 25 % de las ocasiones (igual que si tiramos dos monedas al aire y pretendemos obtener dos “caras”). Las predicciones se cumplen: de las 7324 semillas obtenidas por Mendel 1850 eran rugosas, lo que supone el 25,3 %.
10. Si $n = 2$ habrá dos pares de cromosomas homólogos. Llamemos 1p y 1m a los cromosomas número 1 procedentes del padre y de la madre, respectivamente, y 2p y 2m a la correspondiente pareja de cromosomas número 2. Un gameto ha de tener un cromosoma de cada pareja, pero es cuestión de azar que en cada caso lleve el cromosoma paterno o el materno. Por lo tanto, los posibles gametos son: 1p2p, 1p2m, 1m2p y 1m2m; es decir, 4 en total, lo que corresponde a $2n$ con $n = 2$. En el caso de la especie humana, con $n = 23$, el número total de combinaciones posibles asciende a $2^{23} = 8\ 388\ 608$.
11. La efectividad del proceso de reducción cromosómica depende críticamente del emparejamiento de homólogos. Pero en un híbrido procedente de dos especies distintas (por ejemplo una mula, cuyo padre es un burro y su madre una yegua) los cromosomas son demasiado diferentes como para emparejarse, y no se forman gametos viables.
12. Los cromosomas paternos se representan en negro, y en blanco los maternos. Si se hubiesen recombinado, en las anafases I y II deberían aparecer “mezclados” el blanco y el negro.



13. Exclusivamente el padre: al tener la madre dos cromosomas X (se dice que es XX), solo producirá gametos con un cromosoma X; en cambio, el padre (XY) producirá gametos con el cromosoma X y gametos con el cromosoma Y (un 50 % de cada tipo). Si un espermatozoide X fecunda a un óvulo (siempre X), nacerá una niña; si es un espermatozoide Y el que alcanza el óvulo, nacerá un niño.

- 14.** Los cromosomas están en la placa ecuatorial, así que se trata de una metafase. Puede ser una metafase mitótica, una metafase I o una metafase II (ambas meióticas). En una metafase mitótica tiene que haber $2n$ cromosomas en la placa ecuatorial; pero sea cual sea el valor de n , nunca podrá ser $2n$ igual a 5. Tampoco puede ser una metafase I, porque tendrían que observarse n bivalentes (no cromosomas “sueños”). Se trata, por tanto, de una metafase II, correspondiente a una célula con $n = 5$ (originalmente, pues, tendría 10 cromosomas).
- 15.** El núcleo de un espermatozoide, resultante de la meiosis, tiene n cromosomas de 1 cromátida cada uno, lo que hace un total de n cromátidas, que pesan 0,7 pg. En la **metafase mitótica** hay $2n$ cromosomas de 2 cromátidas cada uno; en total $4n$ cromátidas, que pesarán $4 \times 0,7 = 2,8$ pg. En la **telofase mitótica** cada núcleo hijo ha recibido $2n$ cromosomas de 1 cromátida, lo que supone $2n$ cromátidas ($2 \times 0,7 = 1,4$ pg). En la **telofase I** cada núcleo hijo contiene n cromosomas de 2 cromátidas, es decir, $2n$ cromátidas con un peso de 1,4 pg.
- 16.** En las plantas, las meiosporas forman un individuo haploide llamado **gametofito**. En plantas como los musgos y los helechos, sobre el gametofito se forman unas estructuras reproductoras (anteridios y arquegonios) que, por simple mitosis, generan los gametos; en las angiospermas el gametofito está reducido a unas pocas células (tres células en el grano de polen y ocho en el óvulo), pero también originan gametos por mitosis (ya que son células haploides). Tras la fecundación los gametos forman un embrión diploide que se desarrolla dando el **esporofito**; es aquí donde tiene lugar la meiosis, originando las meiosporas.

Los ciclos haplontes son característicos de ciertos protozoos y de la mayoría de los hongos. En ellos la meiosis tampoco origina gametos, sino esporas que se reproducen por mitosis originando un individuo a veces pluricelular; éste, por mitosis, produce gametos, los cuales forman (tras la fecundación) un cigoto en el que inmediatamente ocurre la meiosis, cerrando así el ciclo.

- 17.** Se trata de un cruzamiento de dos heterocigotos ($C^R C^W \times C^R C^W$), por lo que los gametos formados por cada una de las plantas son CR y CW en una proporción del 50 %, respectivamente. Si cruzamos estos gametos en un tablero de Punnett, comprobamos que obtenemos un 25 % de plantas $C^R C^R$ con flores rojas (en total, 1250 plantas), un 50 % (2500) con flores rosas ($C^R C^W$) y un 25 % (1250) con flores blancas ($C^W C^W$).
- 18.** $bw^+ bw^+$: ojos rojos; $bw^+ bw$: ojos rojos; $bwbw$: ojos marrones. Al cruzar dos individuos de genotipo $bw^+ bw$ se obtendrán hijos con los ojos rojos y marrones en proporción 3:1 (segunda ley de Mendel).
- 19.** Tanto el hombre como la mujer han recibido de sus respectivas madres el alelo O ; por tanto, uno será AO y el otro BO . El individuo AO formará un 50 % de gametos con el alelo A y otro 50 % con el O ; el individuo BO tendrá un 50 % de gametos con el alelo B y otro 50 % con el O . Si realizamos el cruzamiento entre los distintos tipos de gametos de uno y de otro (tablero de Punnett) obtenemos que un 25 % ($1/4$) de los hijos puede ser de genotipo OO y otro 25 % puede ser AB ; en total, un 50 % ($1/2$). Como son tres los hijos de la pareja, podemos concluir que hay una probabilidad de $(1/2)^3 = 1/8$ de que ninguno tenga el mismo tipo sanguíneo que sus padres.
- 20.** Al cruzar dos individuos AA^y $1/3$ de la descendencia tendrá pelaje normal, y los $2/3$ pelaje amarillo (los que mueren antes de nacer no se incluyen en el recuento). En este caso, resolvemos el problema como en el caso anterior pero tenemos que tener en cuenta que la combinación $A^y A^y$ (teóricamente un 25 % de la posible descendencia) mueren antes de nacer por lo que no han de ser estimados en el resultado final.

- 21.** Se trata de dos caracteres: grupo sanguíneo del sistema ABO y grupo sanguíneo del sistema Rh. En el caso del padre nos indica que es A y Rh+; el dato de que la madre era O y Rh- nos permite deducir que este hombre es heterocigoto para ambos caracteres. El genotipo de la madre está claro ($ABdd$), habiéndose representado por D el alelo RHD , y por d el RHD_{neg} . Realizamos el cruzamiento de la forma descrita en la ilustración 5.30. Los resultados son: hijos A y Rh+: 1/4.; hijos A y Rh-: 1/4; hijos AB y Rh+: 1/8; hijos AB y Rh-: 1/8; hijos B y Rh+: 1/8; hijos B y Rh-: 1/8.
- 22.** El cruce es de una planta $LeleRr$ consigo misma. Realizamos el cruzamiento tal como se describe en la ilustración 5.30. Se obtienen 9/16 de plantas altas y con semillas lisas, 3/16 de plantas altas y con semillas rugosas, 3/16 de plantas enanas con semillas lisas y 1/16 de plantas enanas y con semillas rugosas.
- 23.** Si fuese $AADD$, el 100 % de los hijos serían de los tipos A y Rh+. Si fuese $AADd$, el 50 % de los hijos serían de los tipos A y Rh+ y el 50 % A y Rh-. Si fuese $AODD$, el 50 % serían de los tipos A y Rh+ y el 50 % O y Rh+. Y si fuese $AODd$, el 25 % de los hijos serían de los tipos A y Rh+, el 25 % A y Rh-, el 25 % O y Rh+ y el 25 % O y Rh-.
- 24.** 9/16 plantas coloreadas (púrpura) y 7/16 plantas incoloras.
- 25.** El 50 % de los varones y el 50 % de las mujeres padecerían daltonismo.
- 26.** Para que una mujer sea hemofílica ($X_{Inv22} X_{Inv22}$) debe ser hija de un padre hemofílico ($X_{Inv22} Y$) y de una madre portadora ($X_{Inv22} + X_{Inv22}$); solo el 25 % de la descendencia corresponderá a mujeres hemofílicas. Además, el alelo $Inv22$ es muy raro en la población, por lo que ya tiene que ser casualidad que una mujer portadora procrea con un varón hemofílico (cuyas posibilidades de llegar a la madurez sexual son, además, pequeñas). Por estas razones se conocen muy pocos casos de mujeres hemofílicas (no obstante, existen).

Glosario

Atavismo

Aparición inesperada de rasgos que estaban presentes en cierto linaje en un remoto pasado, pero que están ausentes en las generaciones actuales.

Por ejemplo, a veces los caballos presentan dedos extra en sus patas, similares a los que poseían sus antecesores.

Endospermo

Tejido que rodea al embrión de las plantas con semilla (espermatofitas) y le sirve de nutrimento.

Está compuesto principalmente por almidón, aunque también incluye aceites y proteínas.

Segmentación

Conjunto de divisiones celulares por las que una célula fecundada (cigoto) se desarrolla originando un cuerpo con forma de balón pinchado, la blástula, formada por unas 128 células que rodean una cavidad central llena de líquido (*blastocela*).

Bibliografía

ASIMOV, I.: Fotosíntesis. Barcelona, Plaza & Janés, 1992.

Uno de los más conocidos divulgadores científicos, y también afamado escritor de ciencia-ficción, nos muestra con estilo claro y ameno el proceso del que depende la vida. Aunque se trata de un libro antiguo (fue escrito en 1968), su principal atractivo es que, partiendo de preguntas casi triviales (¿por qué no se agotan la comida ni el oxígeno?), logra introducirnos en la comprensión de los esfuerzos de tantos científicos por desentrañar el mecanismo de la fotosíntesis.

CAIRNS-SMITH, A. G.: Siete pistas sobre el origen de la vida. Madrid, Alianza, 1990.

El autor, emulando a Sherlock Holmes, va buscando “pistas” entre los seres vivos actuales para intentar averiguar su origen, lo que le permite explorar la estructura y funcionamiento de las células desde una perspectiva sorprendente, prescindiendo de tecnicismos.

DE DUVE, C.: La célula viva (2 tomos). Barcelona, Prensa Científica, 1988.

En este libro, su autor, premio Nobel de Medicina, nos introduce en un maravilloso viaje por el interior de una célula eucariótica viva, reduciéndonos con la imaginación al tamaño de bacterias y permitiéndonos nadar a nuestro gusto por su interior. Combina magistralmente la amenidad y el rigor científico, y constituye la mejor forma de adentrarse en los contenidos de la asignatura.

MAYNARD SMITH, J., Y SZATHMÁRY, E.: Ocho hitos de la evolución. Barcelona, Tusquets, 2001.

Obra que recorre de forma panorámica la evolución de los seres vivos, desde el origen de la vida hasta la aparición del lenguaje, jalonándola de una serie de “transiciones principales” (la aparición de las células, el surgimiento del sexo, la emergencia de la pluricelularidad...). Dirigido a un público no especializado, hace hincapié en los principales problemas que deben resolver los biólogos y trata muchos de los aspectos de la asignatura desde una perspectiva evolutiva.

SCHRÖDINGER, E.: ¿Qué es la vida? Barcelona, Tusquets, 1983.

Es uno de los textos más influyentes en la historia de la Biología, escrito en 1944 por uno de los físicos más prestigiosos. Schrödinger, presentándose a sí mismo como un “físico ingenuo”, intenta dilucidar —con prosa clara y argumentos persuasivos— los problemas de la herencia y la organización celular; parte únicamente de consideraciones físicas y predice la estructura de los genes antes del descubrimiento de la doble hélice.

SOL, C. Y OTROS: Selectividad Biología: pruebas de 2006. Madrid, Anaya, 2007.

Es un libro bastante económico en el que se plantean y se resuelven las cuestiones formuladas en pruebas de acceso a la Universidad de toda España.

TEIXIDÓ, F.: Biología. Schaum. Madrid, McGraw-Hill/Interamericana, 2005.

Adaptado al currículo vigente de segundo curso de bachillerato, en cada uno de sus capítulos se resumen de forma concisa los principales conceptos de Biología, se aportan instrucciones y consejos para no cometer errores en los exámenes y se proponen y resuelven multitud de ejercicios y problemas. Útil para preparar las pruebas de acceso a la Universidad.

VOGEL, G. Y ANGERMANN, H.: Atlas de biología. Barcelona, Omega, 1987.

Se trata de un libro que conserva plena vigencia en la presentación de los contenidos básicos de la Biología de forma esquemática y asociada siempre a ilustraciones claras y detalladas.

WATSON, J.: La doble hélice. Barcelona, Salvat, 1987.

Best-seller internacional desde su publicación, en 1968, narra de forma autobiográfica los acontecimientos que desembocaron en el descubrimiento de la estructura del ADN. Constituye una interesante descripción del modo en que trabajan los científicos, de sus anhelos y sus mezquindades; en suma, un relato de la naturaleza del éxito.

Aviso legal

El contenido de esta unidad es adaptación del existente en el libro de Biología para 2º de Bachillerato a distancia (NIPD: 660-09-096-2).

Adaptación: César Martínez Martínez
Asesor Técnico Docente Biología y Geología. CIDEAD, 2016.

La utilización de recursos de terceros se ha realizado respetando las licencias de distribución que son de aplicación, acogiéndonos igualmente a los artículos 32.3 y 32.4 de la Ley 21/2014 por la que se modifica el Texto Refundido de la Ley de Propiedad Intelectual. Si en algún momento existiera en los materiales algún elemento cuya utilización y difusión no estuviera permitida en los términos que aquí se hace, es debido a un error, omisión o cambio de licencia original.

Si el usuario detectara algún elemento en esta situación podrá comunicarlo al CIDEAD para que tal circunstancia sea corregida de manera inmediata.

En estos materiales se facilitan enlaces a páginas externas sobre las que el CIDEAD no tiene control alguno, y respecto de las cuales declinamos toda responsabilidad.



DIRECCIÓN GENERAL DE
FORMACIÓN PROFESIONAL

