



Genética y herencia

La vida,
continuidad y
cambio

A través del proceso de reproducción, las características de los progenitores se transmiten a sus descendientes. Un hijo puede tener algunos rasgos similares a su madre y otros a su padre. Incluso, una característica puede “desaparecer” en una generación y “reaparecer” en la siguiente, de modo tal que el nieto resulte parecido a su abuelo.

Características hereditarias y adquiridas

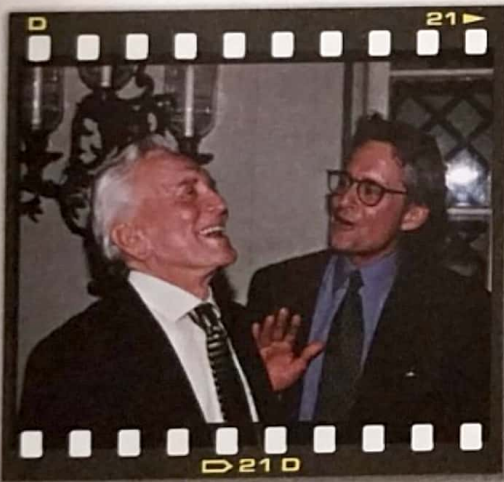
Cada especie tiene características que la identifican. Los seres humanos, por ejemplo, caminan sobre dos piernas, tienen una cabeza con dos ojos y una nariz al frente, cinco dedos en cada mano y en cada pie, etcétera. Algunas de estas características comunes a todos los seres humanos presentan variantes que permiten distinguir un individuo de otro y que son reconocibles a simple vista. Por ejemplo, el color de ojos puede ser marrón, azul, verde; el cabello puede ser lacio, ondulado, enulado; la contextura física puede ser robusta, media o menuda, etcétera. Sin embargo, existen características que no son reconocibles mediante los sentidos. Por ejemplo, el grupo sanguíneo de una persona (que puede ser A, B, AB o 0) no puede conocerse con solo observar una gota de su sangre; se requiere de una técnica particular para determinarlo. También se requieren métodos especiales para medir, por ejemplo, la agudeza visual de una persona o su facultad para detectar sonidos.

Las características (visibles o no) que identifican a una especie, y las variantes que presentan de un individuo a otro, son hereditarias, es decir que se transmiten de generación en generación.

Sin embargo, la manifestación de muchas de las características hereditarias está influenciada por el ambiente. Por ejemplo, un niño puede heredar de sus padres el potencial para ser alto, pero una mala nutrición puede afectar su capacidad de expresar ese potencial genético y limitar su altura. Del mismo modo, todas las personas heredan la capacidad del lenguaje, pero el desarrollo de esa facultad dependerá del estímulo que reciben del entorno. Si un niño, durante los primeros años de su vida, no crece en un entorno estimulante que le permita desarrollar su capacidad para el lenguaje, no hablará o lo hará con dificultades.

En suma, las potencialidades o capacidades que se heredan pueden manifestarse o no a partir de la interacción con el ambiente en el cual el individuo se desarrolla.

Existen otras características que pueden servir para identificar a una persona y que, sin embargo, son producto exclusivamente de su estilo de vida. Por ejemplo, el orificio para colocar un aro en la oreja o el cambio de la forma de la nariz por medio de una cirugía son características que algunas personas adoptan en algún momento de su vida. Estos son caracteres adquiridos, es decir que no son hereditarios.



El hoyuelo en el mentón es una característica de la familia de actores Douglas. Este rasgo, así como la capacidad de plegar la lengua hacia arriba, son características hereditarias.

Los comienzos de la genética

Los conocimientos que se tienen actualmente acerca de la estructura del ADN, de los cromosomas y del proceso de meiosis permiten dar una explicación acerca de la variabilidad que presentan los individuos de una especie y de la herencia de las características de una generación a la siguiente.

Sin embargo, nada de eso se conocía a mediados del siglo XIX.

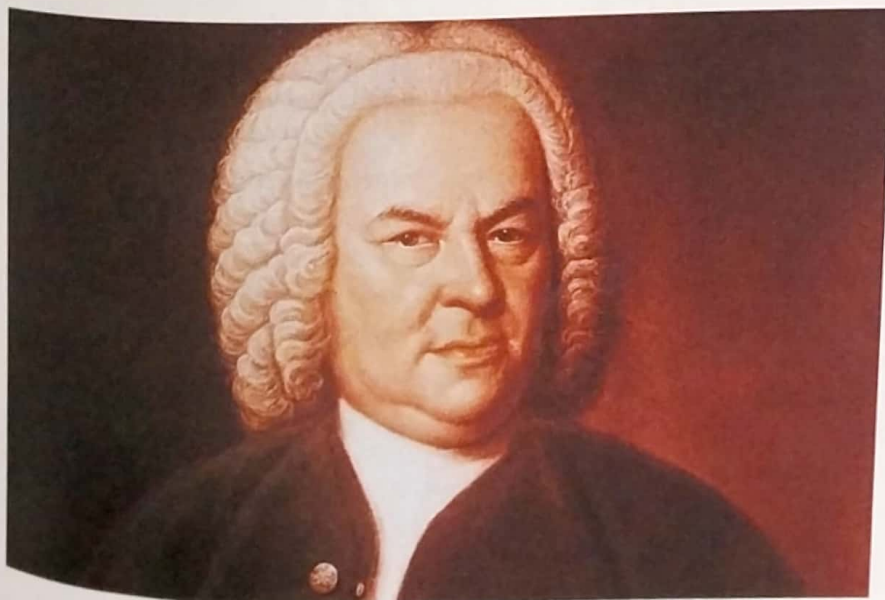
En esa época, se sabía que los seres vivos cambiaban con el tiempo y que esos cambios se transmitían de una generación a la otra de manera que los hijos eran parecidos a sus padres. Pero no se sabía cómo ocurrían esos cambios. Fue en el siglo XIX cuando el naturalista inglés Charles Darwin realizó su viaje a bordo del buque Beagle por las costas de Sudamérica. En los cinco años que duró la travesía (1831-1836), Darwin acumuló una gran cantidad de evidencias acerca de las variaciones que se observan entre individuos de una población y de la transmisión de algunas de esas variaciones de una generación a la otra. Estos datos sirvieron de base para la formulación de la teoría de la evolución que Darwin publicó en 1859 en su libro *El origen de las especies*. Aunque Darwin proponía un mecanismo por el cual podía explicar cómo ocurría la evolución de los seres vivos, no podía dar una explicación acerca de cómo se producía el mecanismo de la herencia.

En la misma época en que Darwin publicaba su teoría de la evolución, en un monasterio del Imperio Austro-Húngaro, el monje Gregor Mendel realizaba experimentos que develarían los misterios de la herencia. Hasta ese momento, era conocido el hecho de que ambos progenitores contribuyen a las características de sus hijos a través de las gametas, los óvulos y los espermatozoides. Mendel demostró que cada característica está determinada por factores independientes, que él denominó *Elemente* y que, actualmente se conocen como *genes*, que pasan de una generación a la siguiente.

Los avances logrados en la genética iniciada por Mendel permitieron dar respuesta a algunos de los interrogantes que Darwin no pudo contestar. Entre ellos: cómo se transmiten las características hereditarias de una generación a la otra; cómo es posible que una característica "desaparezca" en una generación y reaparezca en la siguiente; cómo surge la variabilidad entre individuos.



El cabello teñido o un tatuaje en la piel son características adquiridas que no se heredan de una generación a la otra.



Cada vez más se acepta en ámbitos científicos que muchas características hereditarias dependen, para su desarrollo, de la combinación de factores hereditarios y ambientales. De los 49 integrantes de la familia de Juan Sebastián Bach, 33 fueron músicos idóneos.

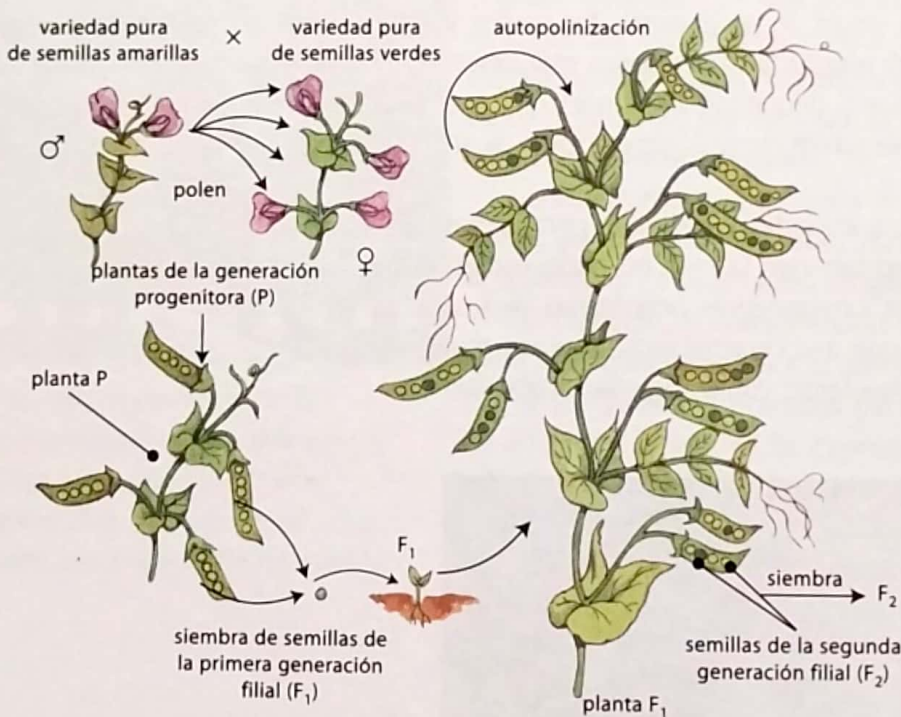
Los experimentos de Mendel

Para investigar la herencia, Mendel eligió experimentar con plantas de arvejas, ya que eran fáciles de conseguir y de cultivar, y se desarrollaban en poco tiempo, lo que le permitía estudiar una característica a lo largo de varias generaciones.

Mendel diseñó cuidadosamente sus experiencias y estudió características que fueran fácilmente medibles y que presentaran dos variantes claramente distinguibles, como el color de la semilla (verde o amarillo), su textura (lisa o rugosa), el color de la flor (lila o blanco), el largo del tallo (alto o enano), el color de la vaina (verde o amarillo) y la forma de la vaina (hinchada o comprimida).

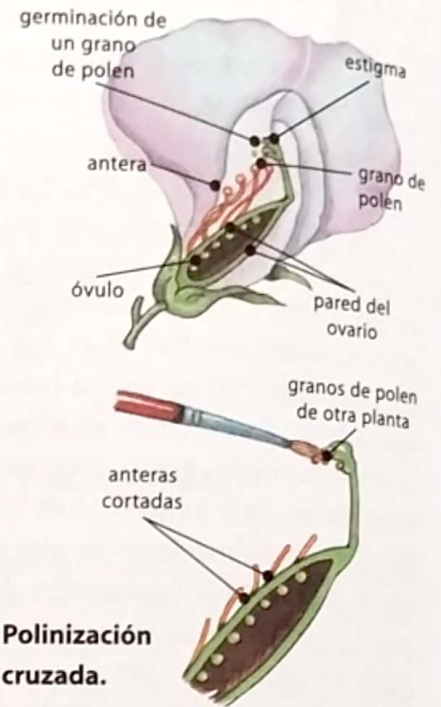
Mendel examinó cada una de estas características por separado a lo largo de varias generaciones, contó y anotó la cantidad de plantas que obtenía de cada tipo en cada generación. El análisis matemático de esos resultados le permitió predecir el modo en que una característica se transmite a lo largo de las generaciones. Debido a que Mendel utilizó una enorme cantidad de plantas y repitió sus experiencias muchas veces, pudo obtener resultados confiables. Aunque sus experimentos fueron realizados en plantas, sus conclusiones se aplican también a la herencia en el resto de los seres vivos.

La ilustración que aparece a continuación muestra cómo eran, de manera general, los experimentos que realizaba Mendel para estudiar la herencia de cada característica.



El primer paso consiste en una polinización cruzada, que se realiza colocando el polen extraído de la antera de una planta sobre el estigma en la flor de otra planta de la misma especie. Estas plantas se denominan progenitoras y se simbolizan como P. Las semillas obtenidas de la fecundación anterior se siembran y los descendientes que nacen de ellas integran la primera generación filial o F₁. El siguiente paso consiste en la autopolinización en los integrantes de la primera generación. Las semillas que se obtienen de la autofecundación se siembran y los descendientes que se obtienen integran la segunda generación filial o F₂.

Autopolinización.

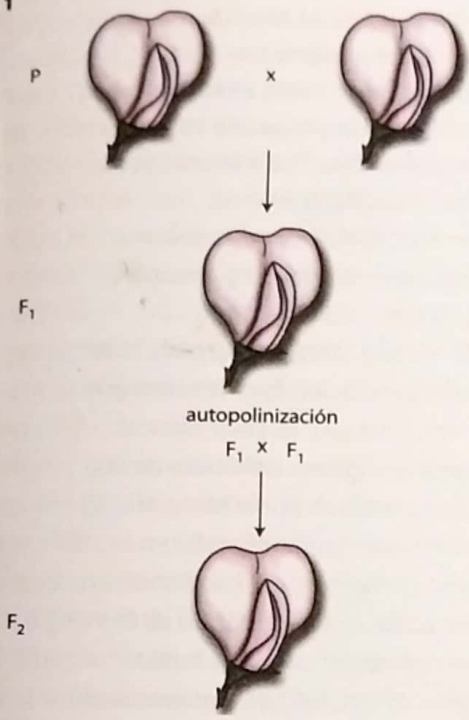


Polinización cruzada.

La flor de la planta de arvejas. En la planta de arveja, los sistemas reproductores femenino y masculino se encuentran en la misma flor encerrados por los pétalos. De esta forma, la planta puede autopolinizarse, es decir que las gametas masculinas que se encuentran en el polen de una flor fecundan los óvulos en el ovario de la misma flor. Esto es útil para la investigación ya que evita un cruzamiento accidental con otra planta, lo que haría variar los resultados. Además, este tipo de flor permite realizar de manera deliberada y controlada cruces entre plantas diferentes (polinización cruzada artificial). Para hacerlo, se abren los pétalos de la flor, se retiran los órganos del sistema reproductor masculino (para evitar la autopolinización) y se espolvorea el sistema reproductor femenino con polen de otra flor, perteneciente a una planta de la misma especie pero con una variante diferente de la característica analizada.

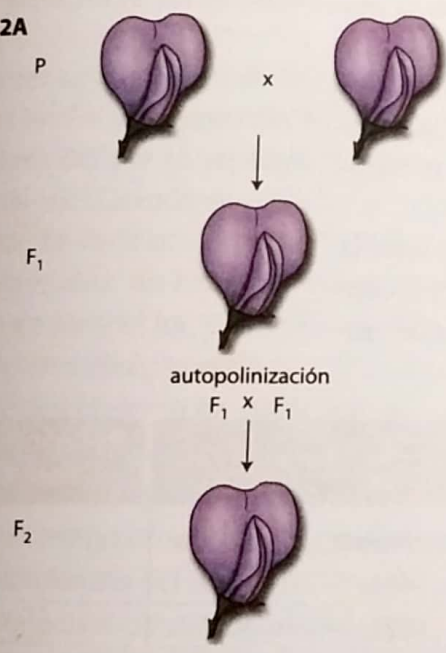
Una de las características estudiadas por Mendel fue el color de la flor, que podía presentarse en dos variantes: lila o blanco. Las experiencias realizadas por Mendel y los resultados obtenidos fueron los siguientes:

caso 1



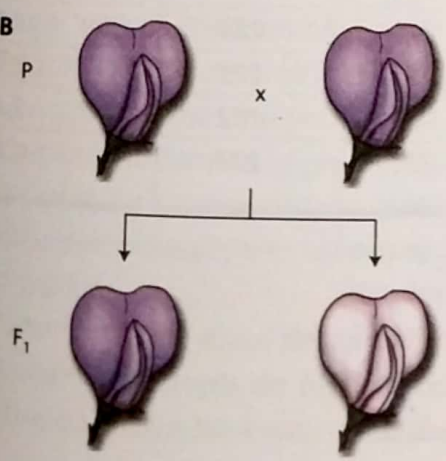
Al cruzar plantas de flores blancas, se obtenían semillas que daban origen a nuevas plantas, todas ellas de flores blancas. Si estos individuos de la generación F₁ se cruzaban entre sí, se obtenía una nueva generación (F₂), también integrada por plantas con flores blancas. Mendel comprobó que las plantas de flores blancas daban siempre origen a nuevas generaciones con la misma variante para el color de las flores. A esta forma de descendencia se la conoce como línea pura. Es decir que se denomina línea pura a una familia de individuos que muestra a lo largo de las generaciones la misma variante de una característica. Por ejemplo, en una línea pura blanca, todas las plantas a lo largo de las generaciones tendrán flores blancas y nunca flores lilas.

caso 2A



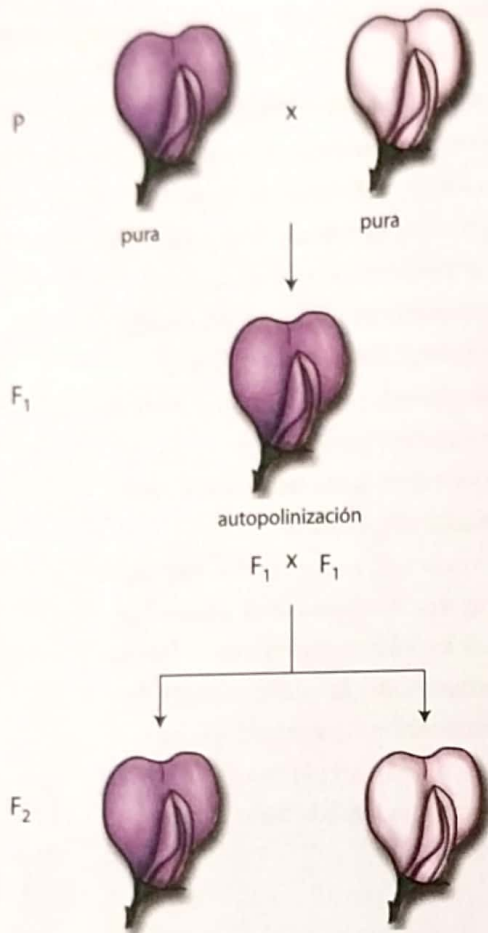
Al experimentar con plantas de flores lilas, Mendel comprobó que no siempre ocurría lo mismo que con las flores blancas. Los resultados obtenidos al cruzar plantas de flores lilas podían reunirse en dos casos: **Caso 2A:** algunas plantas con flores de color lila constituían una línea pura lila, esto es, siempre daban origen, a lo largo de sucesivas generaciones, a plantas con la misma variante para esta característica, es decir, con flores lilas.

caso 2B



Caso 2B: la cruce entre algunas plantas con flores de color lila daba origen a una primera generación F₁, en la cual algunos individuos eran de flores lilas y otros eran de flores blancas. Esta forma de descendencia se denomina línea híbrida. Por lo tanto, habría dos clases diferentes de plantas con flores lilas: aquellas que dan origen a una línea pura y aquellas que dan origen a una línea híbrida.

caso 3



Cuando Mendel cruzaba plantas de flores lila (de línea pura) con plantas de flores blancas, siempre obtenía descendientes (F_1) con flores de color lila, es decir, iguales a uno de los progenitores. Por lo tanto, en la primera generación, solo aparecía una de las dos alternativas (el color lila), mientras que la otra alternativa (color blanco) "desaparecía". A la alternativa que se manifestaba en la primera generación, Mendel la llamó dominante. Cuando Mendel cruzó entre sí plantas de la primera generación, la alternativa que había "desaparecido" (el color blanco) reaparecía en algunos individuos de la segunda generación. Por lo tanto, el color blanco que se manifestaba en la generación progenitora (P) no había "desaparecido" en los individuos de la primera generación, sino que había permanecido "oculto". A esta alternativa Mendel la llamó recesiva.

Mendel concluyó que, a pesar de que los individuos de la primera generación manifestaban en sus flores el color lila, eran portadores también de la otra alternativa (color blanco). Al estar ambas alternativas juntas, solo se manifestaba la dominante, mientras que la recesiva se ocultaba, aunque podía transmitirse a los descendientes de la generación F_2 y manifestarse en algunos de ellos.

Mendel realizó experiencias similares a la del caso 3 para examinar la herencia de cada una de las otras características. La tabla que figura a continuación resume los resultados que Mendel obtuvo al realizar miles de cruces, utilizando miles de ejemplares de plantas:

Característica	Progenitores	F_1	F_2		Relación dominante recesivo en F_1
			Dominante	Recesivo	
Forma de semilla	Lisa x Rugosa	Lisa	5474	1850	2,96 : 1
Color de semilla	Amarillo x Verde	Amarillo	6022	2001	3,01 : 1
Posición de las flores	Lateral x Apical	Lateral	651	207	3,14 : 1
Color de las flores	Lila x Blanco	Lila	705	224	3,15 : 1
Forma de la vaina	Hinchada x Comprimida	Hinchada	882	299	2,95 : 1
Color de la vaina	Verde x Amarilla	Verde	428	152	2,81 : 1
Altura	Alta x Enana	Alta	787	277	2,84 : 1

A partir de estos resultados, Mendel notó que en la generación F_2 la proporción de individuos que manifestaban la alternativa dominante en relación con aquellos que manifestaban la alternativa recesiva era de 3 a 1. Esto le permitió sacar conclusiones que fueron fundamentales para comprender cómo se transmiten las características de los progenitores a sus descendientes.

Las conclusiones de Mendel

Mendel concluyó que la "desaparición" y "reaparición" de una alternativa a lo largo de las generaciones solo puede explicarse si se considera que cada característica en un individuo está determinada por dos "factores". Por ejemplo, la planta de arvejas tiene en cada una de sus células un par de factores que determina el color de la flor, un par de factores que determina su altura, un par de factores que determina el color de la semilla, otro par que determina su forma, etcétera.

Cada factor define una de las posibles alternativas de la característica. Por ejemplo, en el caso del color de las flores, un factor determina la alternativa dominante (lila) y el otro determina la alternativa recesiva (blanca).

Mendel simbolizó cada par de factores con una letra, y utilizó la mayúscula para representar el factor que determina la alternativa dominante y la minúscula para la alternativa recesiva. Por lo tanto, cada par puede estar integrado por:

- dos factores iguales, ambos dominantes (AA);
- dos factores iguales, ambos recesivos (aa);
- un factor dominante y uno recesivo (Aa, que es lo mismo que aA).

De estas combinaciones depende cómo se manifiesta la característica en el individuo. La presencia de un factor dominante es suficiente para que se manifieste la alternativa dominante. En cambio, la alternativa recesiva solo se manifiesta si ambos factores del par son recesivos.

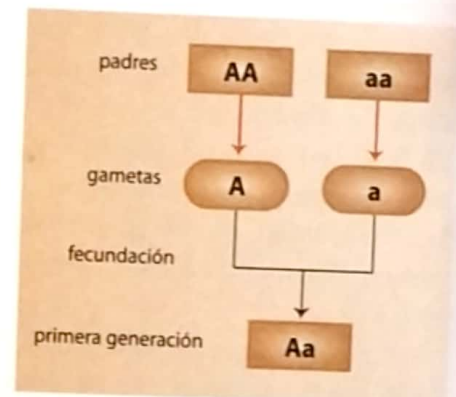
Mendel dedujo que ambos factores son independientes, es decir, que no se mezclan. Por eso, aunque en algunos casos el factor recesivo no se manifiesta, permanece en el individuo y puede transmitirse a la siguiente generación.

Los factores se transmiten de los padres a sus descendientes a través de las gametas (óvulos y espermatozoides). Durante la formación de las gametas, los factores del par se separan. Por lo tanto, cada gameta contiene un factor de cada par. Cuando se unen las gametas en la fecundación, se completa cada par. Es decir que Mendel descubrió que cada individuo tiene, para cada característica, un factor heredado del padre y otro de la madre.

El trabajo de Mendel fue publicado en 1865, pero fue ignorado durante 35 años. Durante esos años, se realizaron grandes avances en el campo de la microscopía y se descubrieron los cromosomas y sus movimientos durante la mitosis y la meiosis. Se descubrió que cada especie tiene un número característico de cromosomas, y que todas las células de un organismo tienen la misma cantidad de cromosomas, salvo las células sexuales, que tienen la mitad.

Recién a comienzos del siglo XX, después de la muerte de Mendel, ocurrida en 1884, algunos científicos redescubrieron sus experimentos y se dieron cuenta de su importancia. Uno de ellos fue el científico norteamericano Walter Sutton, que en 1902 estudiaba la espermatogénesis. Sutton descubrió que durante este proceso de meiosis los cromosomas se hallaban de a pares, que los cromosomas integrantes del par tenían un aspecto parecido, y que se separaban durante la primera fase de la meiosis. Por lo tanto, las gametas recibían un cromosoma de cada par. Al formarse la cigota, los pares se reunían nuevamente, con un cromosoma aportado por el padre y el otro por la madre.

Sutton se asombró ante estos descubrimientos ya que los cromosomas se portaban como los factores de Mendel. A partir de esto, se determinó que los genes se hallan en los cromosomas.



Este esquema representa la herencia de un único par de factores, de una generación a la siguiente. Sin embargo, cada célula contiene miles de pares, cada uno de los cuales determina una característica particular del organismo.

Genes, alelos y cromosomas

Las conclusiones a las que llegó Mendel son válidas para todos los seres vivos. Actualmente, el par de factores que determina una característica se conoce con el nombre de *gen*, y cada factor del gen se denomina *alelo*. Es decir que los alelos son las alternativas de un gen para una característica particular. En cada gen, uno de los alelos proviene del padre y el otro de la madre.

Los genes se encuentran en los cromosomas formando parte de la molécula de ADN. Cada gen es un fragmento de la molécula de ADN, por lo tanto, está formado por nucleótidos (Adenina, Timina, Citosina y Guanina).

Cada gen tiene una secuencia particular, es decir que está formado por una determinada cantidad de nucleótidos ubicados en un orden particular. Dependiendo de la secuencia de nucleótidos que lo forma, el gen será diferente y determinará una característica particular. Por lo tanto, los nucleótidos (A, C, G y T) constituyen el código en que están "escritas" las instrucciones en los genes.

A pesar de que en todos los seres vivos los genes están formados a partir de los mismos cuatro tipos de nucleótidos, la diferencia en la cantidad de genes y en

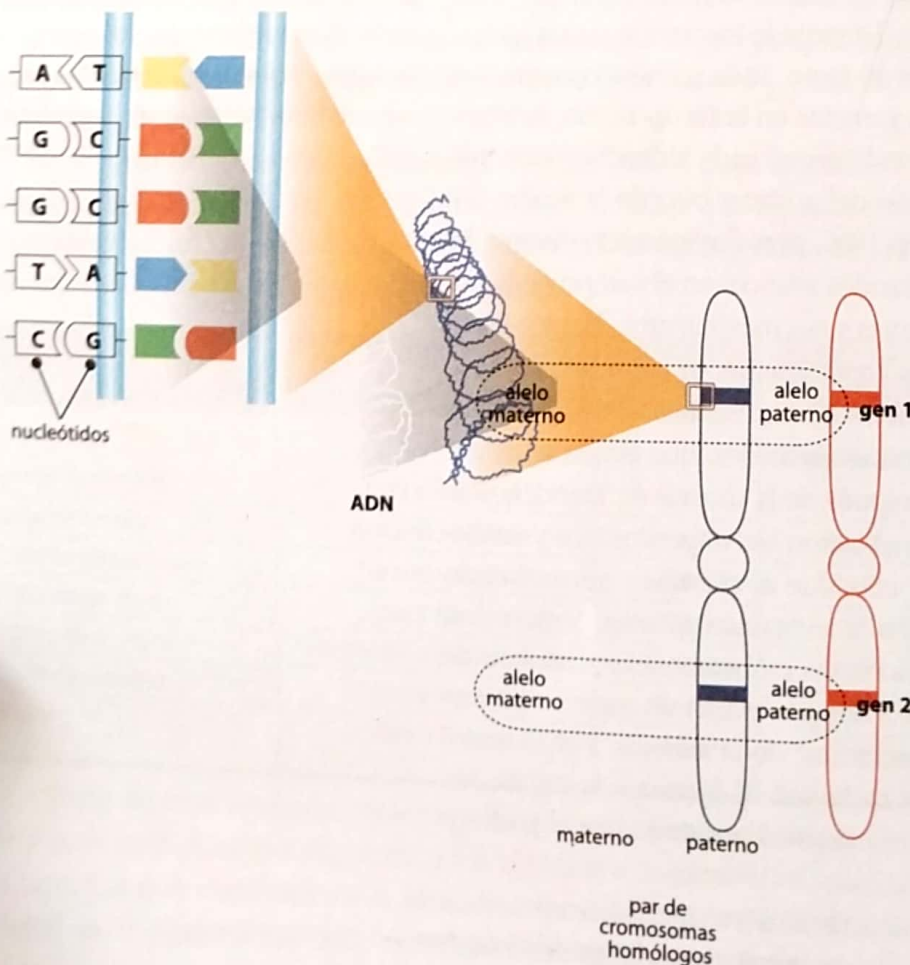
sus secuencias determina la enorme diversidad de seres vivos existentes en la Tierra.

Cada especie tiene una cantidad particular de cromosomas en sus células. La especie humana tiene 46 cromosomas en sus células somáticas (es decir, todas las células del organismo con excepción de las sexuales) y 23 cromosomas en las células sexuales. Los 46 cromosomas que se hallan en las células somáticas son, más precisamente, 23 pares. Cada par está integrado por un cromosoma de origen paterno y el otro de origen materno, que llegaron a través del espermatozoide y del óvulo. A los cromosomas del par se los denomina *homólogos*.

Los cromosomas homólogos llevan información para las mismas características. Cada cromosoma del par tiene un alelo del gen. Es decir que los alelos de un gen están ubicados en cromosomas homólogos, en la misma posición.

En la fecundación, cada progenitor aporta un cromosoma de cada par de homólogos y, por lo tanto, un alelo de cada gen.

Durante la meiosis, los cromosomas homólogos se separan. Cada gameta contiene un cromosoma del par de homólogos. En consecuencia, se separan los alelos que constituyen cada gen. Cada gameta transporta un alelo de cada gen.



Relación entre cromosomas, genes, alelos y nucleótidos. Esta ilustración representa un par de cromosomas homólogos en los cuales se muestran dos genes. Cada gen está formado por dos alelos. Cada alelo es una secuencia de nucleótidos ubicada sobre un cromosoma del par de homólogos. Los alelos ocupan las mismas posiciones en los cromosomas homólogos y determinan la misma característica. Hay probablemente cientos de genes por cromosoma.

Genotipo y fenotipo

A la combinación de alelos de un determinado gen se la denomina *genotipo*.

Como se explicó anteriormente, existen tres posibles combinaciones de alelos. Por lo tanto, para cada característica, hay tres posibles genotipos, que se denominan:

- 1 | *homocigota dominante* (AA)
- 2 | *homocigota recesivo* (aa)
- 3 | *heterocigota* (Aa).

En otras palabras, si un gen está integrado por dos alelos dominantes, se dice que el individuo es *homocigota dominante* para la característica que ese gen determina. Si los dos alelos son recesivos, el genotipo es *homocigota recesivo* para esa característica. Cuando el gen está integrado por un alelo dominante y uno recesivo, se dice que el individuo es *heterocigota* para esa característica en particular.

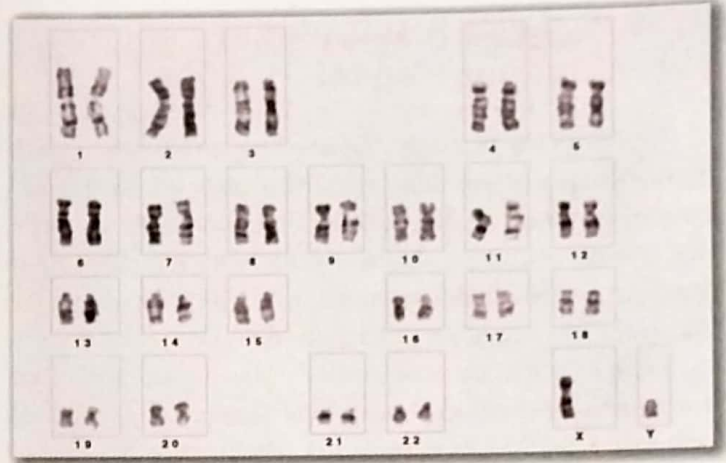
Cada individuo tiene en sus cromosomas miles de genes que determinan todas las características de su organismo. Es importante tener en cuenta que un mismo individuo puede ser homocigota dominante para algunas características, heterocigota para otras, y homocigota recesivo para otras. A la característica que se manifiesta en el individuo se la denomina *fenotipo*. Por lo tanto, el fenotipo depende del genotipo.

Si se retoma el ejemplo del color de las flores en la planta de arvejas y se designan con las letras B y b los alelos que la determinan, se puede decir que:

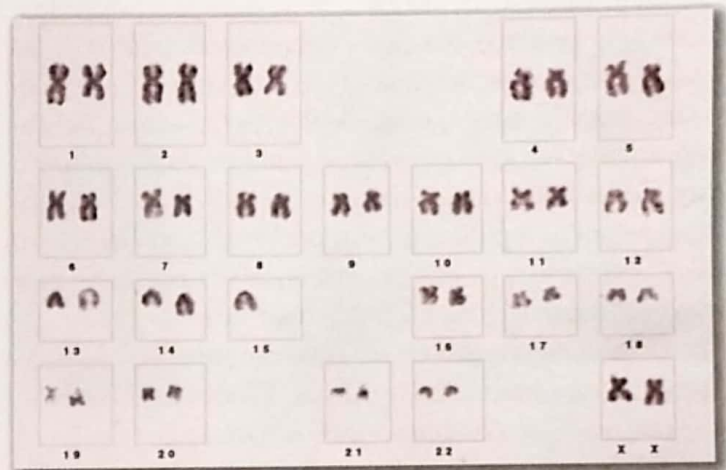
- una planta homocigota dominante para el color de flores (genotipo BB) manifiesta el fenotipo lila (dominante);
- una planta heterocigota para el color de flores (genotipo Bb) manifiesta el fenotipo lila (dominante);
- una planta homocigota recesiva para el color de flores (genotipo bb) manifiesta el fenotipo blanco (recesivo).

Como se puede apreciar, los genotipos BB y Bb expresan el mismo fenotipo. Por lo tanto, a partir del fenotipo dominante, no es posible distinguir si el genotipo es homocigota dominante o heterocigota, ya que es suficiente que haya un alelo dominante para que esa característica se manifieste. Sin embargo, se sabe que un fenotipo recesivo resulta siempre de un genotipo homocigota recesivo (bb), ya que el alelo recesivo no se manifiesta si tiene al lado un alelo dominante que lo "tapa".

Si bien se definió el fenotipo como la manifestación de una característica, esto no implica necesariamente que la característica se pueda ver. Un fenotipo como el grupo sanguíneo no se puede ver, pero se puede conocer a través de una medición o análisis particular.

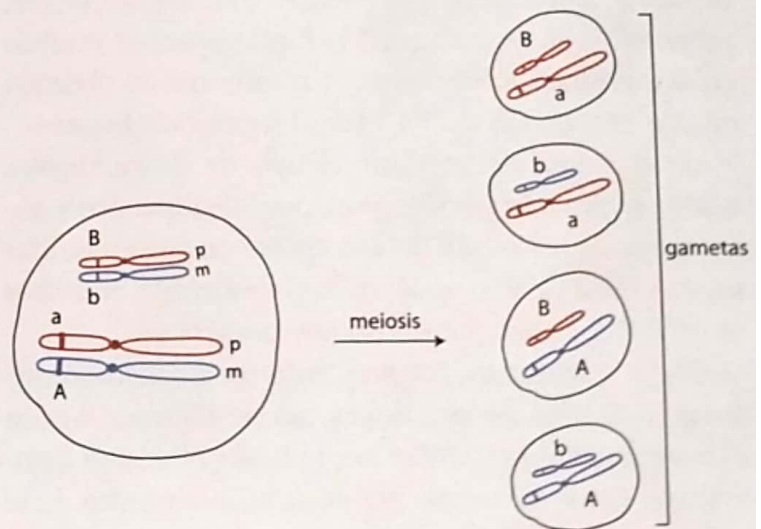


Cariotipo humano masculino.



Cariotipo humano femenino.

Cromosomas de las células de dos individuos, uno de sexo femenino y otro masculino. Los cromosomas se extraen de las células del individuo, se fotografían, se recortan de la fotografía y se ordenan según su tamaño. De esta forma, se puede conocer el cariotipo, que es la cantidad y los tipos de cromosomas que hay en la célula.



Separación de dos pares de cromosomas homólogos y de dos alelos en la meiosis.

Herencia del grupo sanguíneo

En el ejemplo anterior se presentó una característica que está determinada por un único gen, que presenta dos alelos. Pero no todas las características están determinadas de esta manera. Hay casos más complejos de herencia, en los cuales una característica está determinada por la combinación de varios genes, que pueden determinar alternativas fenotípicas variadas.

También hay genes que presentan más de dos alelos, una situación que se conoce con el nombre de *alelos múltiples*. Esto significa que en la población es posible encontrar diferentes alelos para este gen, aunque en cada individuo (con número diploide de cromosomas) solo puedan existir dos de ellos.

Un ejemplo de característica determinada por múltiples alelos es el grupo sanguíneo. Existen cuatro grupos sanguíneos: A, B, AB, 0, que están determinados por un gen que presenta en la población tres alelos: I^A , I^B , i . Las diferentes combinaciones de estos alelos en pares determinan los cuatro fenotipos sanguíneos.

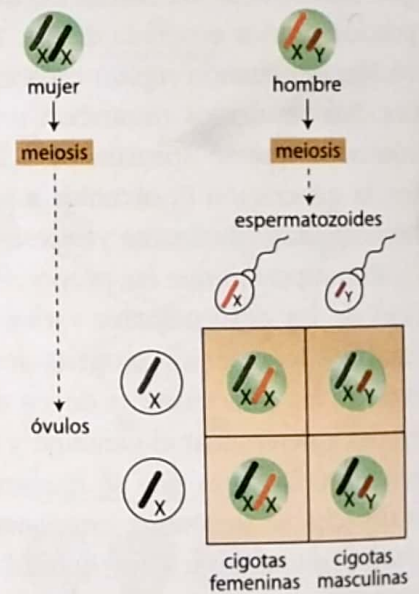
El alelo I^A determina la alternativa "grupo A", mientras que el alelo I^B determina la alternativa "grupo B". Los alelos I^A e I^B son dominantes sobre el alelo i (recesivo), que, al estar en estado homocigota (ii), determina el grupo 0.

Además de estar determinada por múltiples alelos, la herencia de grupo sanguíneo presenta otra particularidad, que se denomina *codominancia*. Esto quiere decir que hay dos alelos que, al estar juntos, dominan por igual y ambos se manifiestan. Esto es lo que sucede con los alelos I^A e I^B . Cuando se encuentran juntos, no hay uno que domine sobre el otro, sino que ambos se manifiestan y el fenotipo resultante es AB.

Al igual que en los casos analizados previamente, se puede determinar cuál es la probabilidad de que los descendientes tengan determinado grupo sanguíneo a partir de conocer el fenotipo de los padres. Por ejemplo, si una mujer de grupo sanguíneo AB tiene un hijo con un hombre de grupo sanguíneo 0, existe un 50 % de probabilidades de que sus hijos tengan grupo A, e iguales probabilidades de que su grupo sanguíneo sea B, como se muestra en el cuadro de Punnet.

Genotipo	Fenotipo (grupo sanguíneo)
$I^A I^A$ o $I^A i$	A
$I^B I^B$ o $I^B i$	B
$I^A I^B$	AB
ii	0

cruza AB x 0		gametas femeninas	
		I^A	I^B
gametas masculinas	i	$I^A i$	$I^B i$
	i	$I^A i$	$I^B i$



XX o XY. En la meiosis, las mujeres originan un único tipo de óvulos, que contienen un cromosoma X (además de otros 22 cromosomas autosomas). Los hombres originan dos tipos de espermatozoides, aquellos que transportan el cromosoma X y los que tienen el cromosoma Y. El sexo del nuevo individuo dependerá de cuál de estas gametas participe en la fecundación.

Determinación del sexo

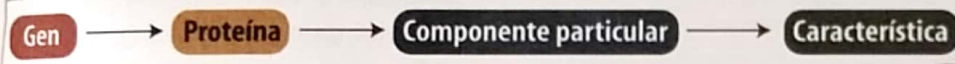
En el cariotipo humano, es posible notar que existen 22 pares de cromosomas, denominados *autosomas*, que son similares en hombres y en mujeres. Pero hay un par que es diferente en ambos sexos y que está formado por los cromosomas sexuales, denominados X e Y.

Este par de cromosomas porta muchos genes, algunos de los cuales determinan las características que definen cada sexo. Las mujeres tienen dos cromosomas X, que son similares en forma y tamaño. Los hombres, sin embargo, tienen un cromosoma X y uno Y, que son diferentes en su aspecto. Por lo tanto, el sexo femenino está determinado por la presencia del par XX y el sexo masculino por el par XY. Como se muestra en el cuadro, existen teóricamente las mismas probabilidades de que nazca un varón o una nena. Es decir que la proporción de ambos sexos sería de 1 a 1.

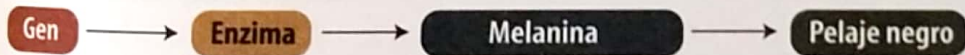
La relación entre gen y característica

Hasta ahora, se explicó que los genes están integrados por alelos, fragmentos de ADN, que contienen la información que determina las características de un individuo. Por lo tanto, el ADN sería el "libro de recetas" en el que se encuentra la información necesaria para formar un individuo completo. Cada gen es una "receta" de ese libro, a partir de la cual la célula elabora un producto que determina una característica en particular. Los nucleótidos serían las "letras" con las que se "escribe" la información genética. Según cómo están ordenadas esas "letras", la información de la "receta" será diferente y también lo será el producto que fabrique la célula y la característica que resulte de él. Es decir que la célula "lee" la información "escrita" en un código de nucleótidos (código genético) y la "traduce" en otros productos celulares.

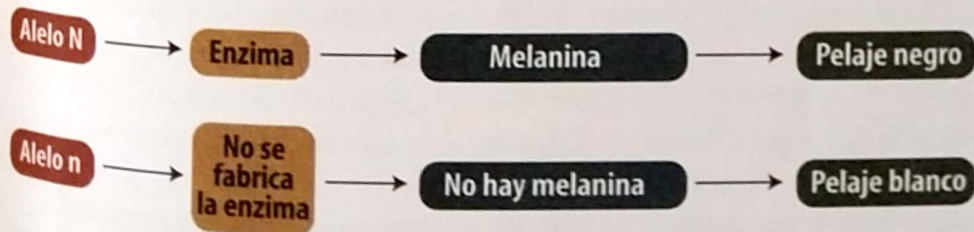
Estos productos que las células fabrican son proteínas. Es decir que la información genética se "traduce" a proteínas. Las proteínas, a su vez, pueden determinar la fabricación de otros componentes celulares (otras sustancias) que manifiestan un fenotipo particular. El siguiente esquema muestra la relación entre un gen y una característica:



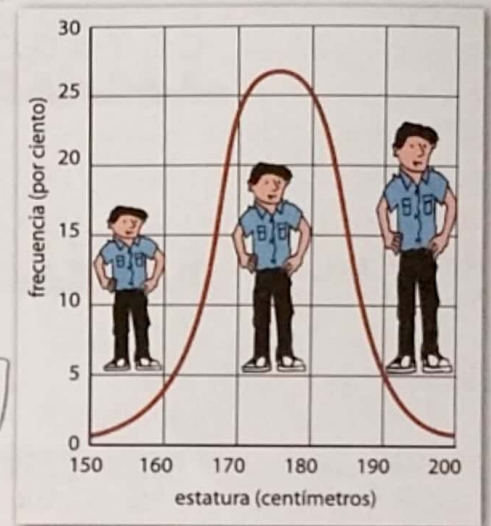
En los ratones, por ejemplo, hay un gen que determina el color del pelaje, que puede presentar el fenotipo negro (dominante) o el fenotipo blanco (recesivo). A partir de la información escrita en ese gen, la célula fabrica una enzima particular que es responsable de la producción de un pigmento, denominado *melanina*, que le da al pelaje el color negro. Como se estudió previamente, las enzimas son proteínas específicas que aceleran reacciones químicas. En este caso, la enzima acelera la reacción de fabricación de melanina. Esto se puede representar de la siguiente forma:



El alelo dominante (N) determina la aparición del color negro y el recesivo (n) determina la manifestación del color blanco. Por lo tanto, la información para la fabricación de la enzima se halla en el alelo dominante. El alelo recesivo no tiene la información genética necesaria para fabricar esta enzima. Por lo tanto, el color blanco de los ratones (genotipo nn) se debe a que en sus células no se fabrica melanina.



Un ratón heterocigota (Nn) tendrá fenotipo negro ya que fabricará melanina a partir de la información contenida en el alelo dominante. El color blanco no se manifestará ya que predominará el color negro que aporta el pigmento.



Herencia poligénica. La mayoría de los individuos se encuentran en valores de estatura medios, mientras que la minoría se encuentra en los extremos.

Algunos caracteres, como la estatura, el peso y el color de la piel en el ser humano, están determinados por el efecto acumulativo de muchos genes. En estos casos, los fenotipos no son claramente diferenciados, sino que se manifiesta una variación gradual. En una población se puede encontrar una gama de estaturas. Si estos valores se grafican, se obtiene una curva en forma de campana que representa la distribución normal de la estatura en esa población particular.

Las mutaciones: cambios en el ADN

Los trabajos de Mendel permitieron dar explicación a otro hecho que resultaba conocido para agricultores y ganaderos, así como para los investigadores que se preocupan por el fenómeno de la evolución [cada tanto surgía en una generación de individuos alguno que manifestaba una característica nueva, notablemente diferente a la de los demás integrantes] de la especie. Esta nueva variedad se transmitía a las siguientes generaciones. En el año 1900, el botánico holandés Hugo de Vries denominó *mutación* (de la palabra latina que significa "cambio") a este fenómeno.

A partir de los conocimientos adquiridos en el área de la genética y en la estructura del ADN, el término *mutación*, que de Vries utilizó para denominar un cambio fenotípico, adquirió un nuevo significado. Actualmente, se denomina *mutación* a un cambio casual en la secuencia de nucleótidos de un gen.

Algunas mutaciones son producto de la exposición del individuo a determinadas sustancias químicas nocivas o a radiaciones peligrosas. Un cambio en la secuencia de nucleótidos puede llevar a un cambio en la característica para la cual ese gen codifica. Es importante tener en cuenta que no todas las mutaciones se manifiestan en el fenotipo, y que no todos los cambios que acarrea una mutación son negativos.