

BIOLOGÍA DEL COMPORTAMIENTO

Esperanza Sepúlveda Rojas



AREANDINA

Fundación Universitaria del Área Andina

MIEMBRO DE LA RED

ILUMNO

Biología del Comportamiento
Esperanza Sepúlveda Rojas
Bogotá D.C.

Fundación Universitaria del Área Andina. 2018

Catalogación en la fuente Fundación Universitaria del Área Andina (Bogotá).

Biología Del Comportamiento

© Fundación Universitaria del Área Andina. Bogotá, septiembre de 2018
© Esperanza Sepúlveda Rojas

ISBN (impreso): **978-958-5539-00-6**

Fundación Universitaria del Área Andina
Calle 70 No. 12-55, Bogotá, Colombia
Tel: +57 (1) 7424218 Ext. 1231
Correo electrónico: publicaciones@areandina.edu.co

Director editorial: Eduardo Mora Bejarano
Coordinador editorial: Camilo Andrés Cuéllar Mejía
Corrección de estilo y diagramación: Dirección Nacional de Operaciones Virtuales
Conversión de módulos virtuales: Katherine Medina

Todos los derechos reservados. Queda prohibida la reproducción total o parcial de esta obra y su tratamiento o transmisión por cualquier medio o método sin autorización escrita de la Fundación Universitaria del Área Andina y sus autores.

BANDERA INSTITUCIONAL

Pablo Oliveros Marmolejo †
Gustavo Eastman Vélez

Miembros Fundadores

Diego Molano Vega
Presidente del Consejo Superior y Asamblea General

José Leonardo Valencia Molano
Rector Nacional
Representante Legal

Martha Patricia Castellanos Saavedra
Vicerrectora Nacional Académica

Jorge Andrés Rubio Peña
Vicerrector Nacional de Crecimiento y Desarrollo

Tatiana Guzmán Granados
Vicerrectora Nacional de Experiencia Areandina

Edgar Orlando Cote Rojas
Rector – Seccional Pereira

Gelca Patricia Gutiérrez Barranco
Rectora – Sede Valledupar

María Angélica Pacheco Chica
Secretaria General

Eduardo Mora Bejarano
Director Nacional de Investigación

Camilo Andrés Cuéllar Mejía
Subdirector Nacional de Publicaciones



BIOLOGÍA DEL COMPORTAMIENTO

Esperanza Sepúlveda Rojas

AREANDINA

Fundación Universitaria del Área Andina

MIEMBRO DE LA RED

ILUMNO

EJE 1

Introducción	7
Desarrollo Temático	8
Bibliografía	36

EJE 2

Introducción	38
Desarrollo Temático	39
Bibliografía	60

EJE 3

Introducción	62
Desarrollo Temático	63
Bibliografía	95

EJE 4

Introducción	97
Desarrollo Temático	98
Bibliografía	121

BIOLOGÍA DEL COMPORTAMIENTO

Laura Patiño

EJE 1

Conceptualicemos

Historia del concepto de célula

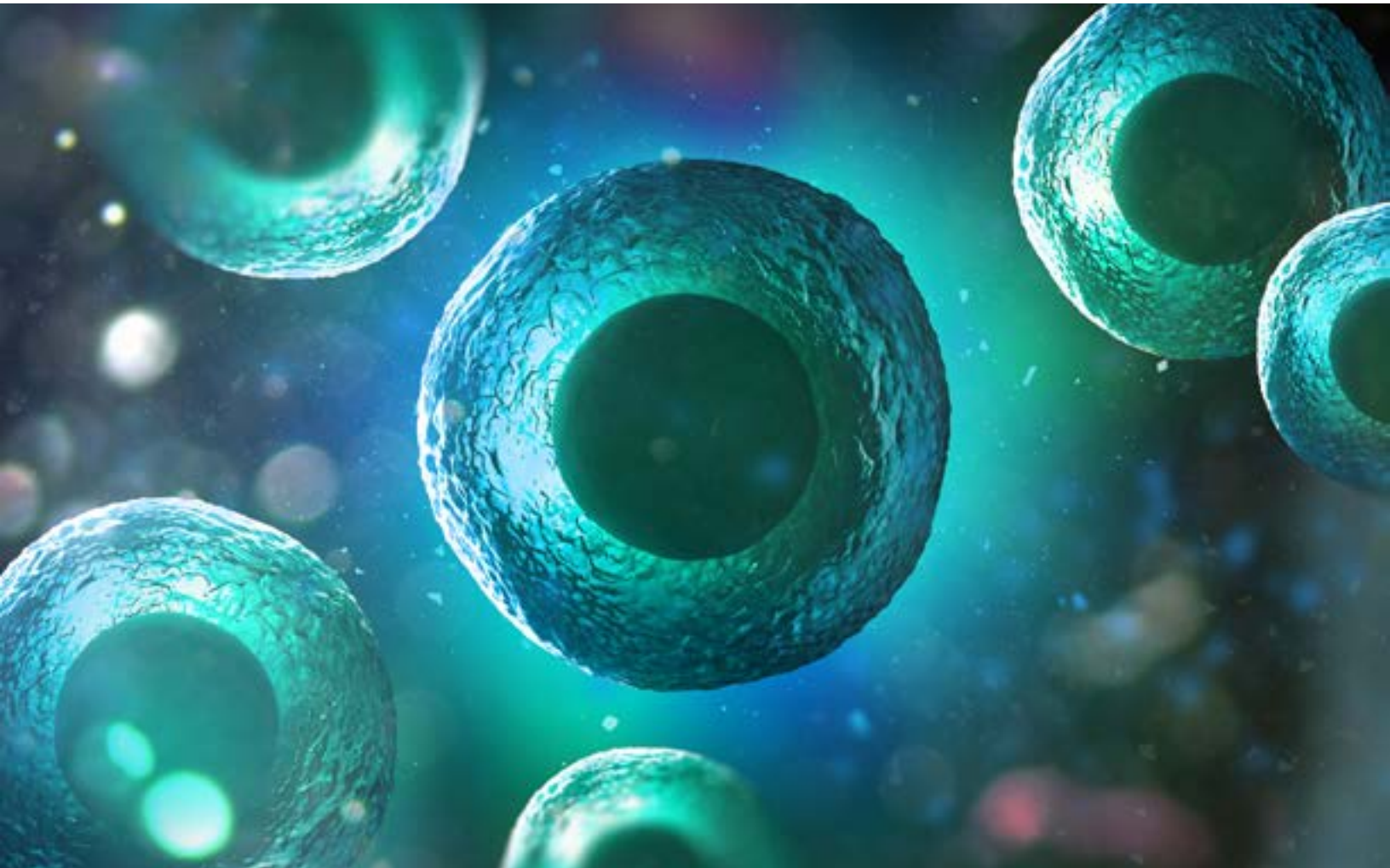


Figura 1.
Fuente: shutterstock/693135160

La célula es la unidad primordial, funcional y estructural de los sistemas vivos. Es considerada una unidad dinámica ya que tiene la capacidad de crecer, reproducirse, especializarse, responder a estímulos y adaptarse a distintos cambios ambientales.

Cabe resaltar que las comprensiones de dichos mecanismos abordados desde la psicobiología resultan fundamentales para la comprensión del comportamiento humano.

El concepto de célula ha variado a través del tiempo gracias al desarrollo científico y tecnológico que ha acompañado el estudio de los organismos, como podemos ver a continuación:

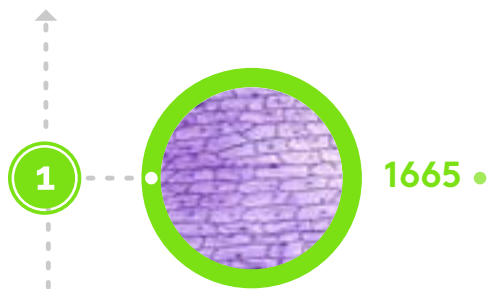


Figura 2.
Fuente: shutterstock/170232572

Robert Hooke realiza la primera descripción de la estructura celular como resultado de sus observaciones sobre cortes muy finos de corcho y otros tejidos vegetales. Hooke encontró pequeñas cavidades poliédricas que llamó "cells" (celdillas) por su semejanza con las celdillas de un panal de abejas. Aunque Hooke observó que las células vivas estaban llenas de un jugo nutritivo, no le dio mayor importancia a la sustancia encerrada en las celdillas.



Figura 3.
Fuente: shutterstock/328142072

Anton Van Leeuwenhoek al analizar una gota de agua con su microscopio de fabricación casera, descubrió la existencia de células libres y, además, observó que estas células no estaban "vacías", sino que poseían una cierta organización dentro de ellas. Todos estos conocimientos permanecieron vigentes por 200 años, porque no se conocía el verdadero papel de las células en la naturaleza. En 1831 Robert Brown cuando examinaba células vegetales, descubrió dentro de ellas la presencia de un cuerpo esférico y de tono oscuro, al cual denominó "núcleo", cuya función e importancia para la vida celular se estableció en investigaciones posteriores.

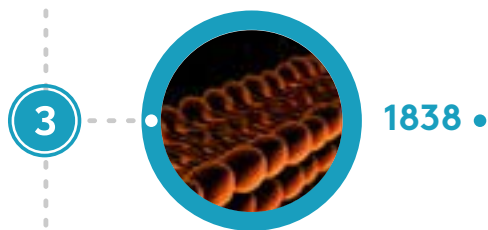


Figura 4.
Fuente: shutterstock/423813997

Purkinje utiliza por primera vez el término "protoplasma" para significar el contenido vivo de la célula. Este término sigue utilizándose actualmente y es frecuente encontrarlo en textos biológicos, así como sus derivados (protoplasto = célula; los adjetivos protoplasmático o protoplásmico).



Figura 5.
Fuente: shutterstock/114329404

Mathias Schleiden y Theodor Schwann presentan la idea de que todos los seres vivos están formados por células, provocando así el nacimiento de lo que más tarde habría de llamarse "teoría celular", en la que se define un hecho trascendental: la célula es la unidad fundamental no solo por lo que respecta a su función, sino también en cuanto a su estructura.

La teoría celular

La teoría celular fue debatida a lo largo del siglo XIX, pero fue Pasteur quien, con sus experimentos sobre la multiplicación de los microorganismos unicelulares, dio lugar a su aceptación rotunda y definitiva. Los principios de la teoría celular son los siguientes:

- Todos los organismos vivos están compuestos por una o más células.
- La célula constituye la unidad estructural y funcional de todos los seres vivos y una célula puede ser suficiente para originar un organismo.
- Todas las células se originan únicamente a partir de otra célula preexistente y su continuidad se mantiene a través de su material genético.

Esta teoría explica que todos los seres vivos están formados por células y constituyen la unidad básica estructural y funcional en organismos multicelulares. Además, permite comprender la importancia de la **división celular** al asegurar la continuidad genética entre células progenitoras y sus descendientes. De esta manera, la vida del organismo depende del funcionamiento y control de todas sus células.



División celular

Forma de reproducción de las células. Existen diferentes procesos mediante los cuales se lleva a cabo, desde la simple división del citoplasma con material genético disperso que realizan las bacterias, hasta los más elaborados procesos conocidos como mitosis y meiosis, donde existe un alto grado de organización del material genético (en forma de cromosomas) antes, durante y después de la división.



¡Datos!

La teoría celular orientó en gran medida las investigaciones hacia el terreno de la microscopía óptica, lo que permitió grandes descubrimientos de la estructura celular y posteriormente, con la invención del microscopio electrónico, se revelaron innumerables y valiosísimos detalles de la ultra estructura celular.

Cada célula es una porción de materia que presenta una composición química determinada y una organización específica que le dan vida propia. En la actualidad, los conocimientos científicos permitieron verificar similitudes en la composición y el funcionamiento de todos los organismos.

Estas similitudes comprenden los siguientes aspectos:

- Unidad química: todos los seres vivos están constituidos por los mismos elementos (bioelementos) y compuestos químicos (biomoléculas).
- Unidad anatómica: todos los seres vivos están constituidos por células, tanto en los organismos unicelulares como en los pluricelulares.
- Unidad fisiológica: en todos los seres vivos se llevan a cabo reacciones químicas y se cumplen funciones biológicas como reproducción, nutrición, sensibilidad, contractilidad, respiración, irritabilidad y absorción. Actualmente, la aplicación y desarrollo de los postulados de la teoría celular permanecen vigentes, enriqueciéndose de manera continua y dinámica con los aportes de la citología, la bioquímica y la genética.

Tipos de células

Existen dos tipos de células cuya principal diferencia es la presencia o ausencia de núcleo. Las **procariotas** que carecen de envoltura nuclear y su material genético se encuentra en una zona denominada nucleoide y las **eucariotas** que presentan como principal diferencia, un núcleo donde el material genético está separado del **citoplasma** por una doble membrana.



Citoplasma

Parte fundamental de toda célula viviente (animal o vegetal), excluyendo el núcleo; está compuesta esencialmente de proteínas y contiene gran número de corpúsculos (organelos celulares) de funciones diversas (mitocondrias, vacuolas, plastos, etcétera).

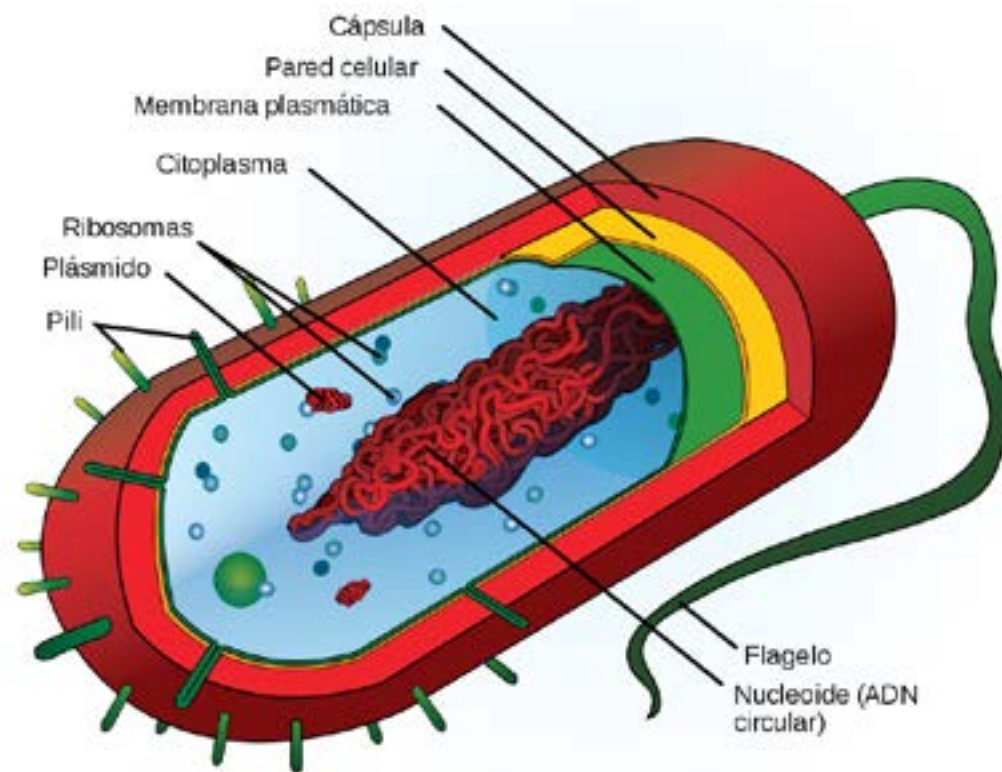


Figura 6.
Fuente: goo.gl/WohVxc

En la naturaleza los organismos que poseen células procariotas son las bacterias que son organismos unicelulares, además de ser los más antiguos y abundantes. Están presentes en casi todos los ecosistemas, acuáticos y terrestres, fríos y cálidos, ácidos, alcalinos y neutros y cumplen una función clave en los ciclos biogeoquímicos que son los determinantes de los movimientos de sustancias inorgánicas. Sin embargo, aunque comparten muchas características, los distintos tipos de bacterias no son un grupo homogéneo, razón por la cual se han agrupado en dos dominios diferentes ***Eubacteria*** y ***Archaea***.

Las células eucariotas son mucho más complejas que las procariotas; presentan un núcleo rodeado por membrana nuclear, membrana plasmática, algunas poseen pared celular, orgánulos con función específica y citoesqueleto. Entre los organismos que poseen células eucariotas se pueden citar a los hongos, vegetales y animales. Todas las células eucariotas están rodeadas de membrana plasmática que les permite la interacción con el medio que las rodea. Además, en las células vegetales y en los hongos se encuentra la pared celular con función de protección. En el caso de los vegetales compuesta principalmente por celulosa y en las células micóticas por quitina.

Anatomía de la célula animal

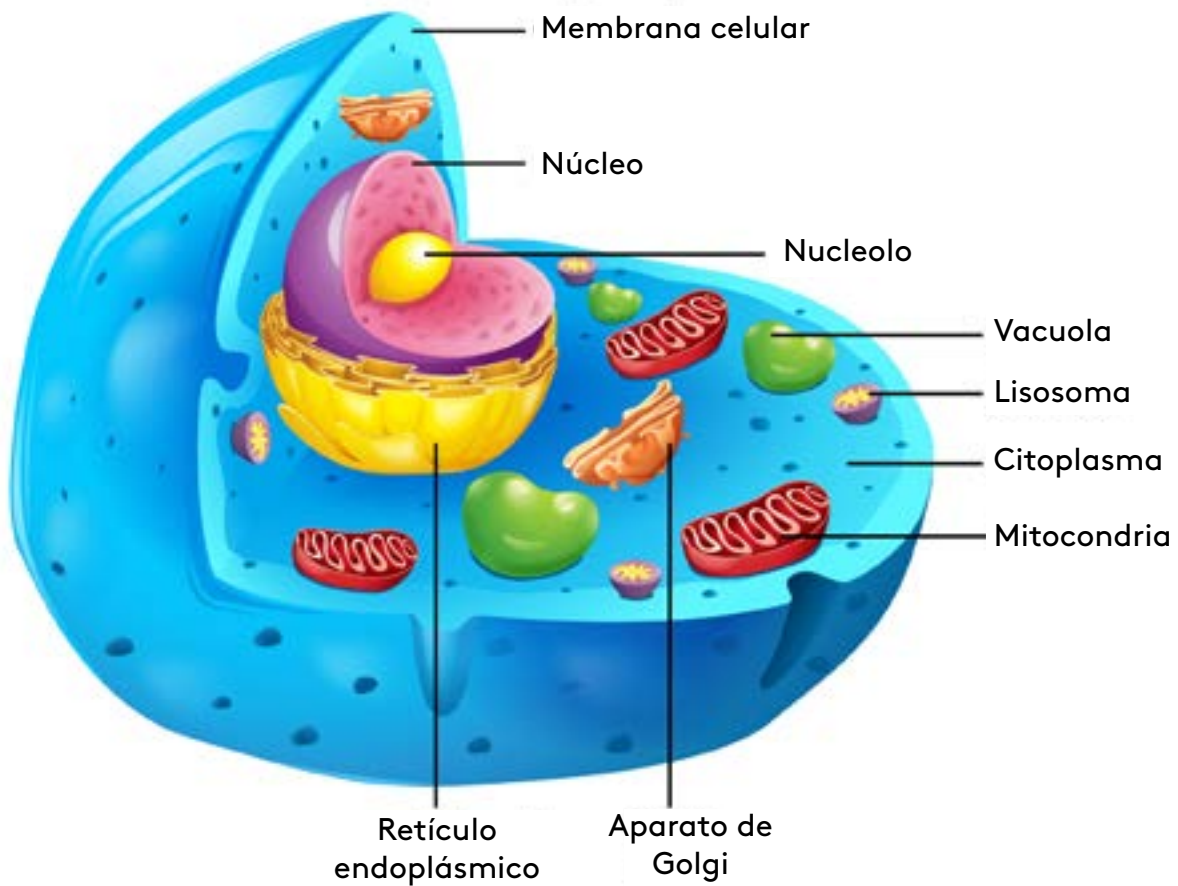


Figura 7. Célula animal
Fuente: shutterstock/141162034

Estructuras celulares

Como se ha mencionado anteriormente, la célula está compuesta por diversas estructuras, las cuales están encargadas de realizar los distintos procesos necesarios para el funcionamiento de la célula como se describe a continuación.

Se considera que el citoplasma de la célula está dividido en dos espacios, uno constituido por el interior del sistema de endomembranas (membrana nuclear, retículo endoplásmico rugoso y liso, complejo de Golgi, vesículas asociadas, lisosomas y vacuolas) y otro constituido por la matriz citoplásmica que queda fuera de estas. Dado el tamaño y características de las células eucariotas, el traslado de sustancias es un mecanismo complejo. En él participan el retículo endoplásmico y el complejo de Golgi.

El retículo es una extensa red de membranas intracelulares que se extiende desde el núcleo hasta atravesar todo el citoplasma; produce lípidos y **proteínas** que son trasladadas en vesículas hasta el aparato de Golgi. Es allí donde las sustancias son procesadas y clasificadas para el transporte, hasta sus destinos finales. Los lisosomas son compartimentos especializados en la digestión de macromoléculas. Las vacuolas, presentes en células vegetales son grandes orgánulos en los que se almacenan agua, sustancias de desecho, nutrientes y donde pueden llevarse a cabo reacciones de digestión molecular.

Por su parte, la matriz citoplásmica o citoplasma es el espacio del interior celular ubicado por fuera del núcleo y del sistema de endomembranas. En la matriz citoplásmica se encuentra el citosol, que es una sustancia semifluida, amorfa, de consistencia de gel, en donde están inmersos los orgánulos. El citosol está compuesto por agua, iones, metabolitos de bajo peso molecular y macromoléculas, entre ellas fundamentalmente proteínas. Además, contiene las principales estructuras vinculadas con la forma y el movimiento celular y es donde tienen lugar la síntesis proteica y diversas actividades metabólicas.

Fuente: goo.gl/DfS1q5



Proteínas

Macromoléculas formadas por cientos o miles de aminoácidos, diversas funciones en los seres vivos, como transportadores, catalizadores estructurales, etcétera.

Como constituyentes de las células eucariotas se destaca la presencia de las mitocondrias y los cloroplastos, que son orgánulos que participan en el metabolismo energético. Las mitocondrias presentes en todas las células eucariotas, son las responsables de generar la mayoría del ATP a partir de moléculas orgánicas mediante procesos oxidativos. Los cloroplastos son los centros donde se produce la fotosíntesis y se encuentran exclusivamente en células vegetales y algas verdes.

Anatomía de la célula vegetal

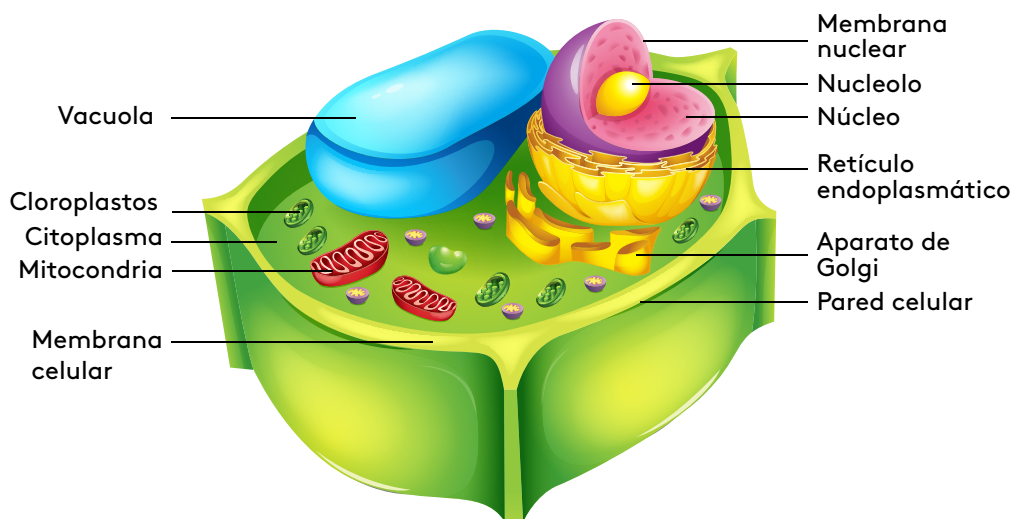


Figura 8. Célula vegetal
Fuente: shutterstock/141162655

Los ribosomas son orgánulos sin membrana con funciones vinculadas a la síntesis proteica. Mientras que, en los peroxisomas, se llevan a cabo reacciones oxidativas. Cabe destacar que las células eucariotas presentan un nivel de organización interno establecido por el citoesqueleto, constituido por una red de filamentos proteínicos que se extiende por el citoplasma. El citoesqueleto proporciona el marco estructural de la célula, determinando la forma celular y la organización general del citoplasma. Además, el citoesqueleto es responsable de ciertos movimientos celulares, el transporte intracelular y la posición de los orgánulos. El núcleo, es la estructura que contiene la información genética de la célula que en las eucariotas se encuentra organizada en forma de ADN lineal, el ADN se encuentra asociado a proteínas constituyendo la cromatina.



ADN

ADN o ácido desoxirribonucleico: Ácido presente en todas las células, es el material hereditario que contiene toda la información genética. Al enrollarse con ayuda de las proteínas llamadas histonas forma los cromosomas.

La membrana celular

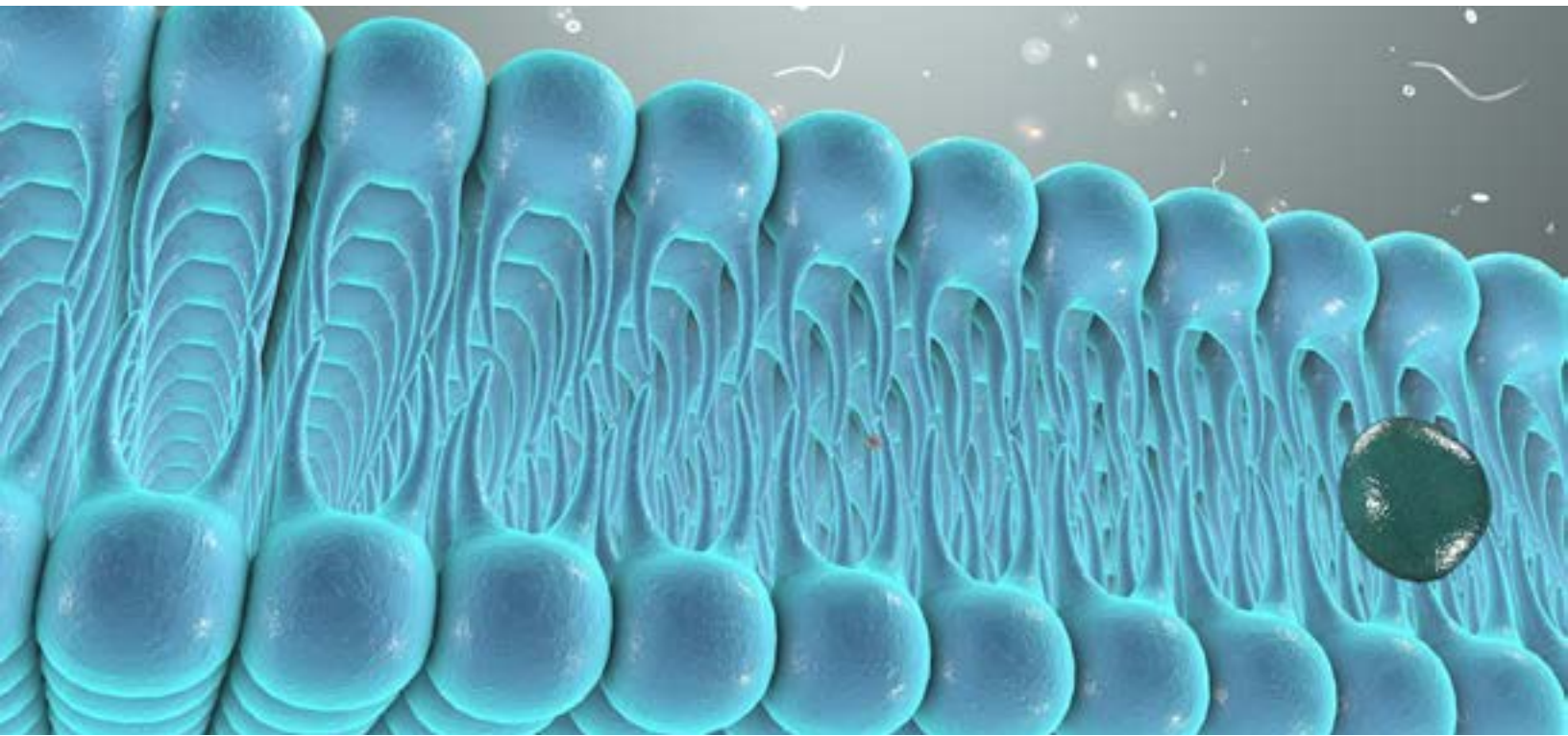


Figura 9.
Fuente: shutterstock/361402949

La membrana plasmática rodea a la célula, definiendo su extensión y manteniendo la diferencia entre el interior y el entorno. La membrana plasmática en todas las células, representa el límite entre el medio extracelular y el intracelular y actúa como una barrera selectiva al paso de las moléculas, por lo tanto, determina la composición del citosol. Esto define la identidad de la célula, por lo que se ha establecido que la membrana es una de las estructuras más importantes de la evolución celular.

El concepto actual de la disposición de los componentes de la membrana responde al modelo de Mosaico Fluido, propuesto por Singer y Nicolson, con características funcionales particulares. En este modelo, las membranas se consideran fluidos bidimensionales constituidos por bicapas de lípidos, en los que se insertan las proteínas lo que le confiere el aspecto de mosaico.



Video

Estructura de la membrana plasmática - Citología y genética
Autor: Educalatina

Entre los lípidos constituyentes de la membrana se destacan los lípidos complejos (fosfolípidos y glicolípidos) y los esteroides. Las estructuras de todos estos lípidos tienen ciertas características en común, determinantes de la funcionalidad de las membranas. **Los ácidos grasos insaturados, de menor punto de fusión respecto a los saturados, brindan fluidez a las membranas.**

Además, las moléculas de los lípidos complejos poseen una porción hidrofílica (polar, afín con el agua) y otra hidrofóbica (apolar, repele al agua) que, al estar presentes en la misma la molécula, la definen como anfipática. La zona hidrofílica de cada lípido complejo se disuelve en el agua, en uno u otro lado de la membrana, pero las zonas hidrofóbicas se ven forzadas a desplazarse hacia la parte interior de la membrana, en el interior hidrófobo los lípidos se asocian entre sí.

En las membranas plasmáticas, la distribución de los fosfolípidos en bicapa, resulta determinante de su función. Por un lado, la posición de las cadenas hidrofóbicas hacia el interior hace que las membranas sean impermeables a sustancias hidrosolubles, incluyendo iones y la mayoría de las moléculas biológicas.



¡Recordemos que!

La bicapa de fosfolípidos se encuentra en estado fluido viscoso, por lo que las largas cadenas de los ácidos grasos se mueven libremente en el interior de la membrana, por lo que esta resulta ligera y flexible, facilitando ciertos mecanismos de transporte y la actividad de las enzimas.

La membrana también cuenta con proteínas, que son elementos estructurales fundamentales y se presentan junto con los lípidos. Desde el punto de vista de su ubicación en las membranas, las proteínas pueden ser periféricas, integrales y ancladas. **Las proteínas periféricas, son aquellas que se asocian indirectamente con las membranas sin atravesar, a través de interacciones proteína-proteína.**

Estas interacciones frecuentemente implican enlaces iónicos, que se ven afectados por el pH extremo o la alta salinidad. En general se trata de proteínas globulares.



Figura 10.
Fuente: shutterstock/60972859

Las proteínas integrales, son las que tienen partes que se insertan dentro de la bicapa lipídica, por lo que solo pueden ser disociadas mediante sustancias detergentes, que alteren las interacciones hidrofóbicas. Muchas proteínas integrales son proteínas helicoidales transmembranas, que atraviesan la bicapa lipídica con partes expuestas a ambos lados de la membrana. Estructuralmente son glicoproteínas, sintetizadas en el retículo endoplásmico, donde se acomplejan con hidratos de carbono en el mismo retículo o en el complejo de Golgi, para luego ser transportadas en vesículas hasta la membrana plasmática.



¡Importante!

1. Cada tipo de proteína de membrana posee una determinada orientación en dicha estructura, asimetría que otorga características diferentes a ambas superficies de la membrana.
2. Es importante destacar que las proteínas si bien pueden rotar sobre su propio eje y moverse lateralmente, no cambian desde el dominio citosólico al externo y viceversa. Esta propiedad adquiere importancia al relacionar la función de ciertas enzimas de un lado u otro de membrana.
3. Las proteínas ancladas, se anclan a la bicapa lipídica mediante lípidos unidos covalentemente a la cadena polipeptídica y pueden encontrarse en ambos lados de la membrana.

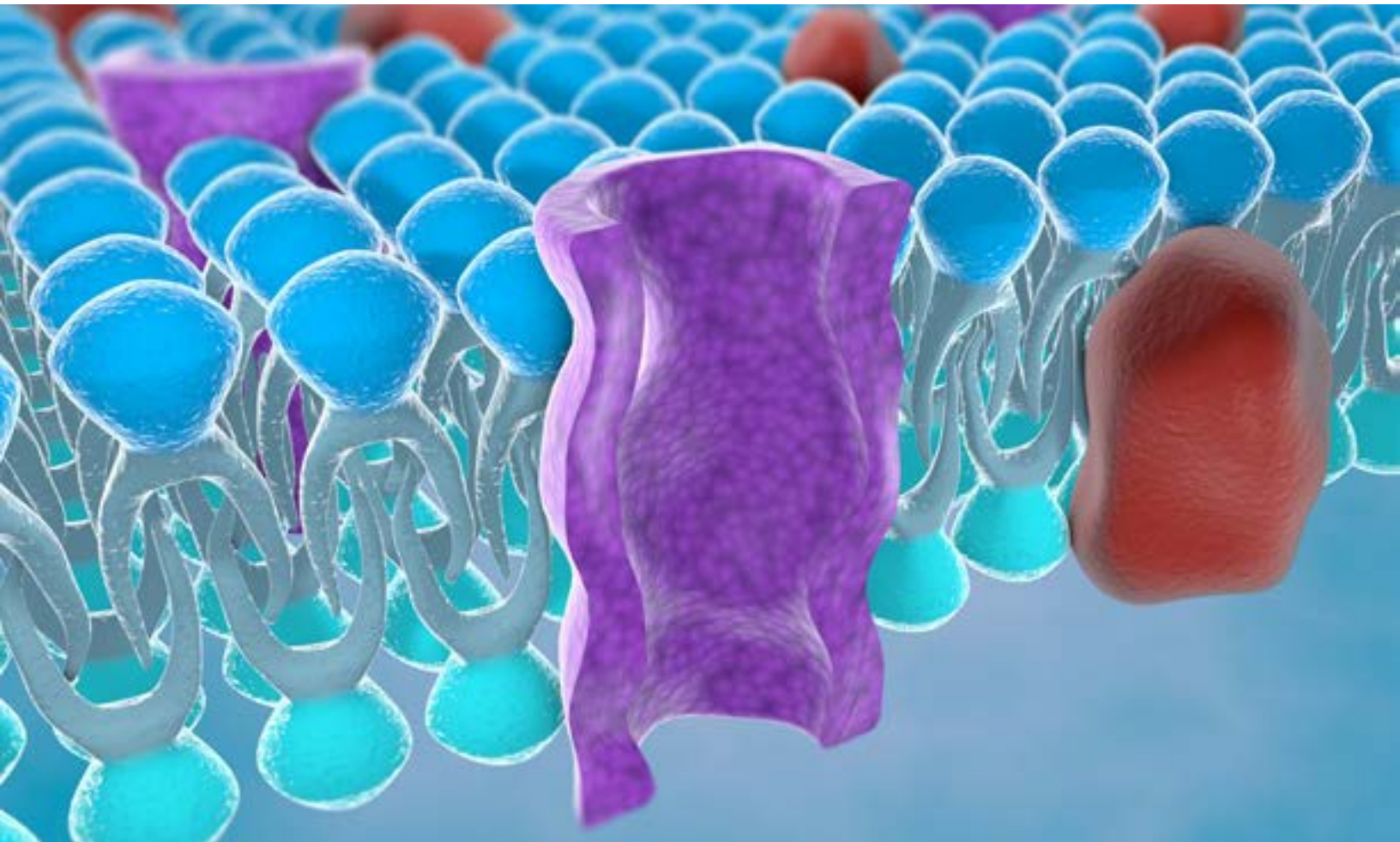


Figura 11.
Fuente: shutterstock/252399382

Funciones de la membrana celular

La membrana celular cuenta con diversas propiedades, que se describen a continuación:

Fluidez: es el desplazamiento de todos sus componentes en todas las direcciones sobre el plano de la bicapa, una propiedad biológicamente importante que les permite ser flexibles cambiando su consistencia. Algunos procesos de transporte y algunas actividades enzimáticas pueden detenerse cuando la viscosidad de las membranas supera un nivel umbral.

La fluidez depende de las características de los fosfolípidos constituyentes; así mientras más cortas e insaturadas sean las cadenas de los ácidos grasos que los forman, menor será su punto de fusión, por lo tanto, mayor fluidez.

Autoensamblaje y autosellado: la forma y naturaleza anfipática de las moléculas lipídicas es lo que determina que estas moléculas formen espontáneamente bicapas lipídicas en soluciones acuosas. Es de destacar que los compartimentos formados por estas bicapas lipídicas tienden a cerrarse de nuevo una vez rotos.

Permeabilidad selectiva: la célula mantiene su composición interna debido a que la membrana plasmática es selectivamente permeable a las moléculas pequeñas; mientras que las moléculas biológicas de mayor tamaño, son incapaces de difundir a través de la bicapa lipídica. Es claro que la permeabilidad de las membranas es fundamental para el funcionamiento de la célula y para el mantenimiento de condiciones fisiológicas intracelulares adecuadas. De esta manera se regula el ingreso de sustancias para mantener los procesos vitales y la síntesis de sustancias, el movimiento del agua y la salida de productos de desecho que deben ser eliminados.

El transporte celular

Otra de las maravillosas propiedades de la membrana celular, se relaciona con el transporte a través de ella. En este sentido, los mecanismos de transporte a través de la membrana plasmática son el transporte pasivo y el transporte activo.

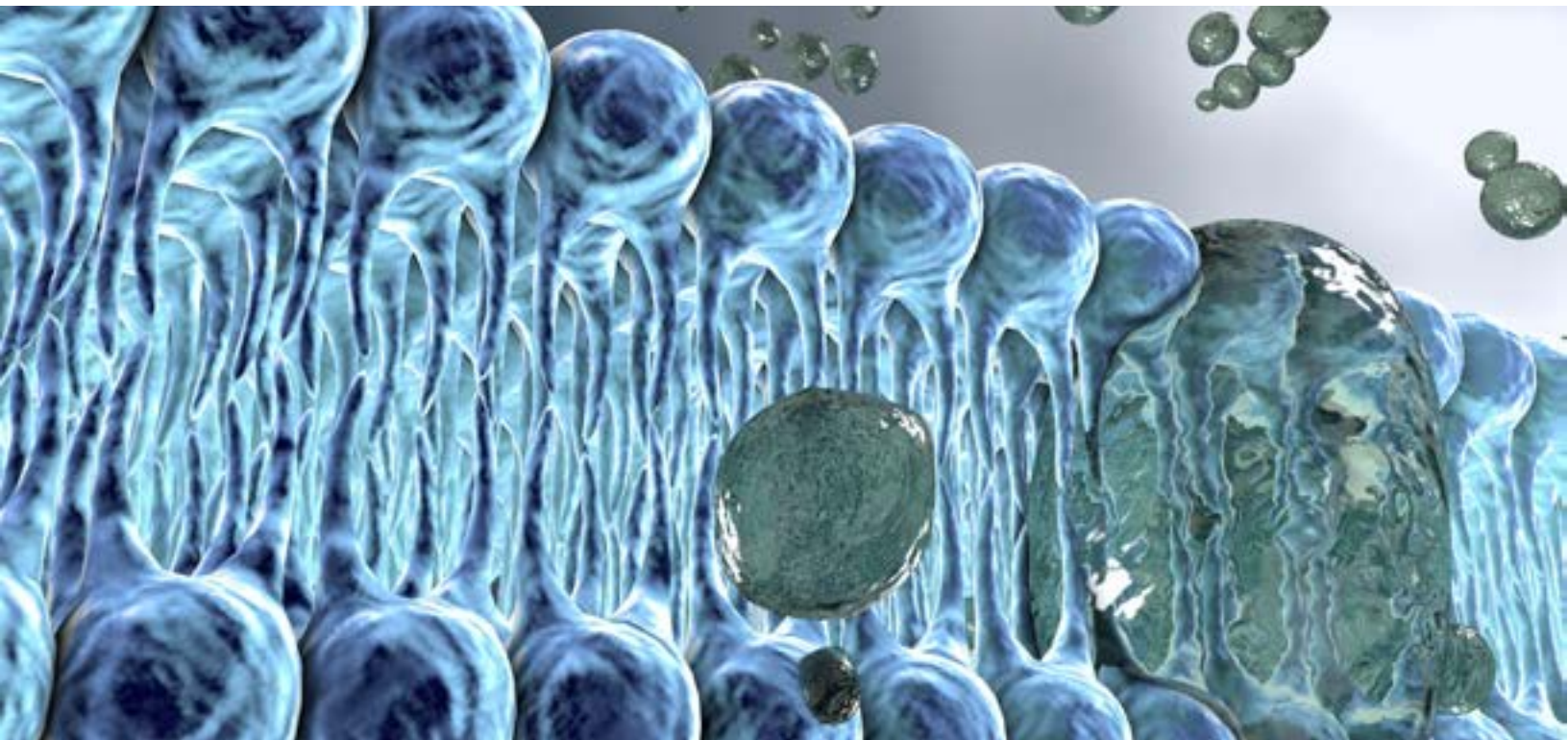
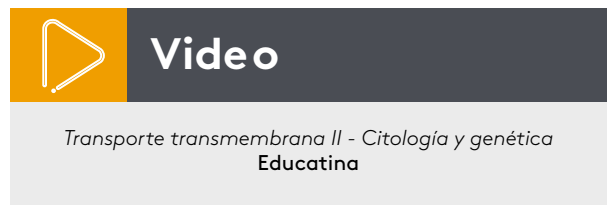


Figura 12.
Fuente: shutterstock/315809171

Transporte pasivo

Es el mecanismo por el cual las moléculas pasan a través de membranas a favor de un gradiente de concentración sin gasto de energía. Dentro de este tipo de transporte se encuentran la difusión simple y la difusión facilitada.

- **Difusión simple:** es el transporte de moléculas pequeñas como O_2 , CO_2 y N_2 . Las pequeñas moléculas no polares (hidrofóbicas) difunden rápidamente a través de las membranas ya que en general, penetran más rápidamente cuanto menor es la molécula y mayor su liposolubilidad. Pasan por difusión simple a través de la bicapa los gases, el benceno y ciertos medicamentos liposolubles. Las moléculas hidrofílicas difunden siempre que sea de pequeño tamaño y no posean carga, por ejemplo, el metanol, etanol y glicerol.
- **Difusión facilitada:** es el mecanismo de transporte que se cumple siempre a favor del gradiente electroquímico, esto implica sin gasto de energía, con la participación de proteínas transportadoras que pueden ser: canales iónicos, permeasas y acuaporinas.



Transporte activo

Los mecanismos de transporte activo se producen cuando las proteínas transportan iones o moléculas a través de la membrana, en contra de un gradiente de concentración y es necesario en dicho proceso el gasto de energía. Esta energía proviene de la respiración metabólica como consecuencia de ello, el transporte activo está acoplado a la respiración celular.

El transporte activo se lleva a cabo a través de bombas o ATPasas que utilizan el ATP como fuente de energía. Entre ellas encontramos la bomba de protones (en membrana plasmática y organoides membranosos), bomba de calcio (membrana plasmática), glucoproteína P (membrana plasmática de hepatocitos, enterocitos y células del epitelio renal), bomba de sodio-potasio. Con el accionar de esta última, la célula puede mantener su balance osmótico y estabilizar así su volumen.

La concentración de sodio es unas quince veces mayor en el líquido extracelular respecto al medio interno de la célula, contrariamente a lo que sucede con el potasio. Estas concentraciones se mantienen gracias a la bomba de sodio-potasio, co-transportando dichos iones en contra de sus gradientes. Dado que se debe hidrolizar una molécula de ATP cada tres sodios que se extraen y cada dos potasios que se introducen, para mantener las concentraciones iónicas normales, el consumo de energía es muy alto.

Fuente: goo.gl/Hr5Mct

También se da el transporte activo en masa, debido a que las macromoléculas y las partículas supramolares pueden ser introducidas o extraídas de la célula por mecanismos que implican deformación y fusión de las membranas. Estos procesos incluyen la **endocitosis** (pinocitosis y fagocitosis) cuando se incorpora material a la célula y la **exocitosis** cuando es eliminado al exterior.



Video

Transporte transmembrana III - Citología y genética
Educatina

El ciclo celular

La capacidad de crecer y reproducirse es una propiedad de los organismos vivos. El crecimiento celular viene acompañado de la síntesis de nuevas moléculas de proteínas, ácidos nucleicos, hidratos de carbono y lípidos. El incremento de esas sustancias trae como consecuencia la necesidad de la célula de dividirse, debido a que el aumento del volumen producido por el crecimiento provoca una disminución de la relación superficie / volumen y, por ende, una menor eficiencia de intercambio con el medio.



Figura 13.
Fuente: shutterstock/141329944

En los procesos de división celular se originan células hijas a partir de una célula madre. En particular, en los organismos unicelulares aumenta el número total de individuos de una población y en los pluricelulares, la división celular aumenta el número total de células, lo que produce el crecimiento por aumento de la masa tisular y el reemplazo a las células muertas.

Las nuevas células formadas reciben aproximadamente la mitad de los orgánulos y el citoplasma de la célula madre, pero lo más importante es que cada célula hija, obtiene una copia del material genético de la célula que le dio origen.



¡Recordemos que!

En las células procariotas la multiplicación celular se realiza por fisión, mientras que en la mayoría de las células eucarióticas pasan por un ciclo continuo de crecimiento y división denominado ciclo celular, el cual está formado por dos momentos que son la interfase y la división (mitosis o meiosis).

La célula en **la interfase** lleva a cabo los procesos previos a la división celular que implican duplicación de ADN, **síntesis de proteínas**, preparación de orgánulos destinados a las células hijas y ensamblaje de las estructuras necesarias para los procesos de división.

La interfase es el momento más largo del ciclo celular y se divide en tres etapas consecutivas que son **G1, S y G2**. La duración de estas fases varía considerablemente según los distintos tipos de células y es la G1 la de mayor variación. En las células de levaduras el ciclo dura 90 minutos; en las células somáticas animales 24 horas, mientras que en las nerviosas (que no se dividen) el ciclo permanece en interfase mientras vivan, denominándose en este caso G0. En la actualidad es frecuente referirse a este tipo de células como “no cíclicas” o detenidas en G1.

La mitosis

La mitosis es el proceso a través del cual una célula madre se divide dos células hijas idénticas entre sí. El objetivo de la mitosis es que el núcleo de las células hijas obtenidas reciba una copia de cada **cromosoma**, previamente duplicado (Etapa S), produciendo células genéticamente iguales. Al final del proceso, cada célula hija recibe un complemento cromosómico completo e idéntico y aproximadamente la mitad del citoplasma y demás componentes celulares de la célula madre.



Síntesis de proteínas

Proceso por el que la información genética, codificada en el ADN, es transcrita a una secuencia codificada del ARN m, presumiblemente usando un ADN como plantilla y, por ende, convertida en una cadena de polipéptidos.



cromosoma

Cromosoma: Estructura visible al microscopio que se observa antes de la duplicación celular en el núcleo de las células. Por lo general, tiene forma de bastoncillo. Está compuesto por el llamado ácido desoxirribonucleico (ADN) y algunas proteínas. El número de identificación de utilizando ello cromosomas es siempre el mismo para todos los individuos de una especie y para todas las células de un individuo, excepto para las sexuales (espermatozoides y óvulos), cuyo número se reduce a la mitad.

Mitosis

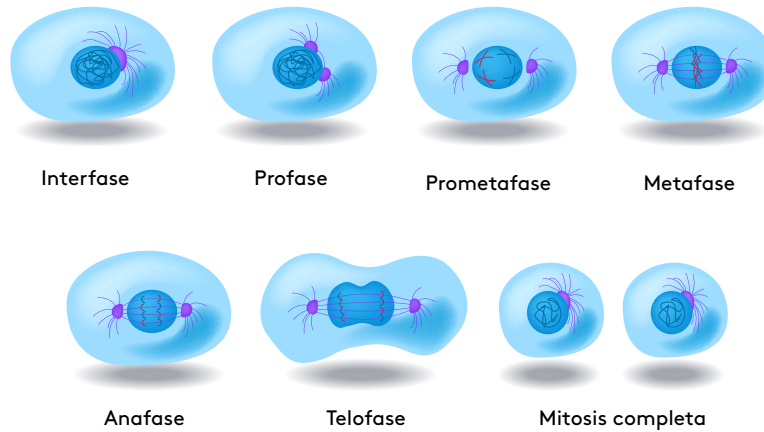


Figura 14.

Fuente: shutterstock/561300361

La mitosis solo representa una pequeña parte del total del ciclo celular, dura alrededor de una hora. Esta fase M incluye dos etapas solapadas, en las que primero se divide el núcleo (cariocinesis) y luego el citoplasma (citocinesis) para producir dos células hijas. Las etapas secuenciales en las que se divide la mitosis: **profase, metafase, anafase y telofase**. A partir de anafase se inicia la citocinesis o separación de los “territorios citoplásmicos”, que finaliza cuando termina la telofase.

La meiosis

La meiosis es el proceso de división celular por el cual una célula **diploide** se divide dando como resultado cuatro células **haploides** llamadas **gametos**, con diferentes combinaciones de **genes**. La meiosis es un proceso necesario para la reproducción sexual, ya que implica necesariamente la fecundación o fusión de dos células reproductoras (gametos).



Diploide

Célula u organismo con dos juegos de cromosomas. Ploidía significa, en griego, el número de juegos de cromosomas.

Haploide

Estado en el que cada cromosoma está representado una sola vez, en contraste con el estado diploide.



Gameto

Célula sexual, espermatozoide y óvulo, que porta cada uno la mitad del material genético (por lo que son haploides) y que al unirse conforman el cigoto o huevo fecundado, a partir del cual se genera un nuevo ser vivo.

Gen

Unidad hereditaria que determina cada alternativa (alelo) de un carácter o rasgo genético

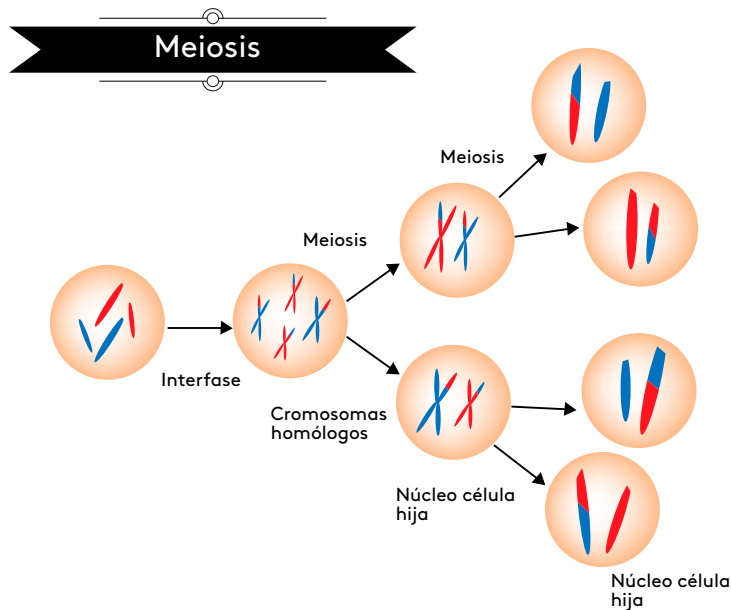


Figura 15.
Fuente: shutterstock/420959806

La meiosis tiene dos objetivos con una profunda influencia en la supervivencia y evolución de las especies: reducir del número de cromosomas y establecer reestructuraciones en los cromosomas homólogos mediante intercambios de material genético. Luego de la etapa de replicación de ADN en la etapa S del ciclo celular, en la meiosis se producen dos divisiones nucleares sucesivas denominadas meiosis I y meiosis II, que dan como resultado final cuatro células hijas. Cada célula hija (haploide) contiene la mitad del número de cromosomas presentes en la célula progenitora (diploide); esta reducción del número de cromosomas no es al azar, ya que recibe solo un miembro de cada par de cromosomas homólogos.

Durante la interfase anterior a la meiosis I, los cromosomas se replican de la misma manera que en la interfase que precede a la mitosis, por lo tanto, cada cromosoma pasa a tener dos cromátidas hermanas idénticas unidas por un centrómero. En la interfase que puede ocurrir entre la meiosis I y II el material cromosómico no se duplica, o sea no existe la etapa S entre ellas. Como se explicará al detallar el proceso, los cromosomas de cada gameta no son idénticos ni entre sí ni con respecto a los de la célula madre, en cuanto a la información genética.



Instrucciones

Lo invitamos a revisar el recurso Nube de palabras, que se encuentra dispuesto en la página de inicio del eje 1.

Las células del sistema nervioso

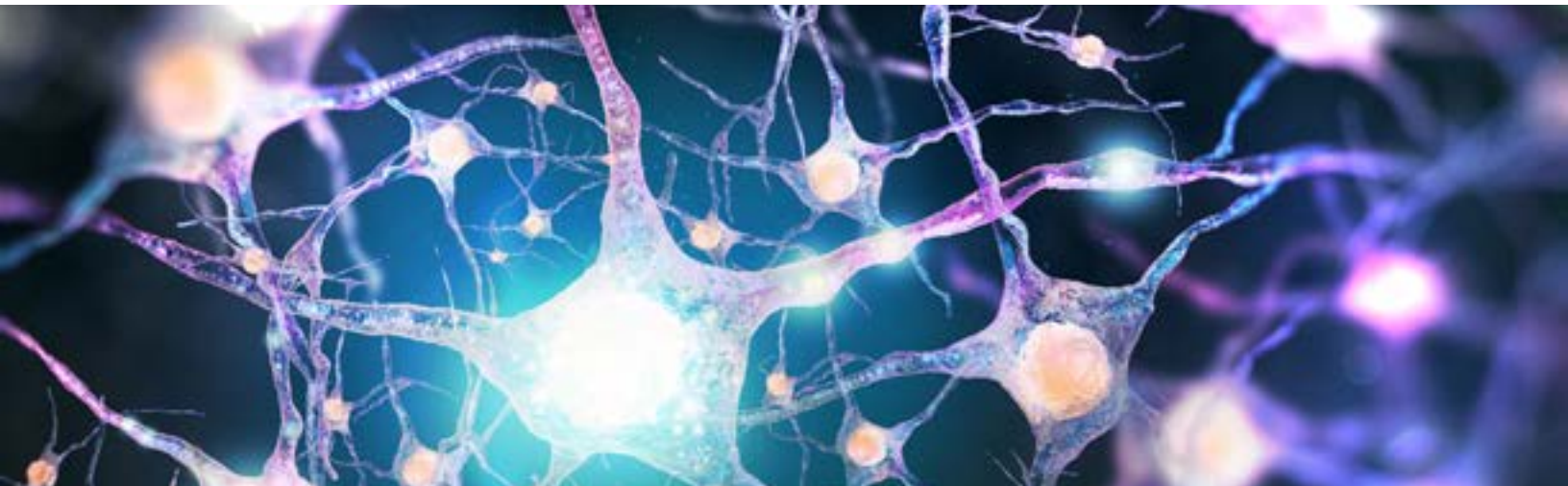


Figura 16.
Fuente: shutterstock/536377753

El sistema nervioso contiene dos tipos de células: neuronas y células gliales o de la glía. Las neuronas contienen estructuras especializadas en la transmisión de señales a otras neuronas, así como a células musculares y endocrinas. Por su parte, las células gliales, inicialmente consideradas únicamente como células de sostén, ejercen funciones muy diversas, contribuyendo de manera fundamental al funcionamiento de las neuronas.

Las neuronas constan de una región central, denominada soma o cuerpo celular, que contiene el núcleo, así como los orgánulos encargados del control metabólico, y de una serie de prolongaciones cilíndricas. Una de dichas prolongaciones se denomina axón o cilindroeje, y constituye la zona donde generalmente se inician y conducen los impulsos nerviosos. Los axones pueden estar ramificados, y en los extremos de dichas ramificaciones hay uno o varios botones sinápticos o terminales presinápticos, que permiten transmitir información a otras neuronas. Las demás prolongaciones se denominan dendritas y contienen estructuras especializadas en la recepción de información a través de las sinapsis.

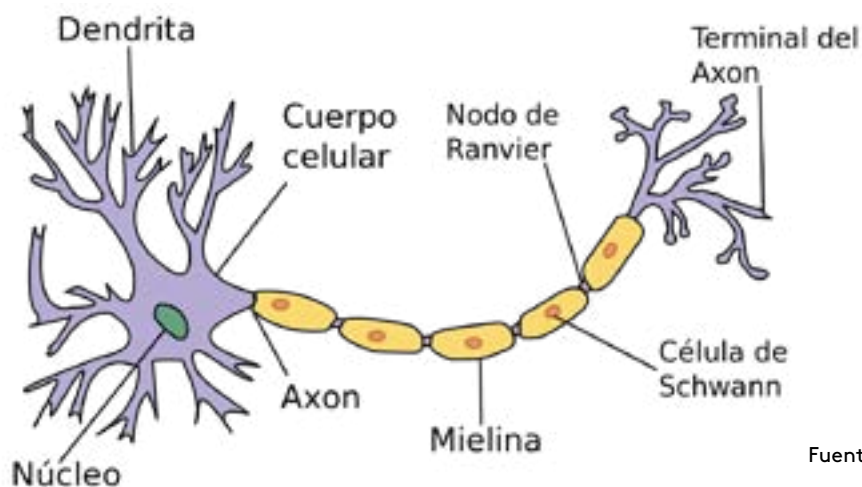


Figura 17.
Fuente: goo.gl/XCXdqG

Especialmente destacables en este aspecto son las denominadas espinas dendríticas, pequeñas proyecciones membranosas de las dendritas especializadas en la recepción de inputs sinápticos y que revisten especial interés por sustentar algunos de los mecanismos de plasticidad sináptica. Existe una gran diversidad en el tamaño y la morfología de las neuronas, estas pueden clasificarse a partir de diversos criterios, como la forma del soma, el número de prolongaciones, su localización en el sistema nervioso o su función.

En cuanto a las células gliales existen diversos tipos, las más abundantes en el cerebro son los astrocitos, denominados así por su forma estrellada. Los astrocitos desempeñan un papel fundamental en el mantenimiento del equilibrio iónico extracelular, intervienen en los procesos de síntesis, inactivación y recaptación de algunos neurotransmisores, ejercen funciones inmunitarias, y forman parte de los mecanismos de la denominada barrera hematoencefálica, que protege el cerebro, limitando de manera selectiva el paso de sustancias desde la sangre hasta el tejido neural.

Fuente: goo.gl/jMbgAU

Los oligodendrocitos, entre otras funciones, forman la mielina (una sustancia que actúa de aislante eléctrico y que, al envolver los axones, aumenta la velocidad de conducción del impulso nervioso) del Sistema Nervioso Central (SNC), mientras que la mielina del Sistema Nervioso Periférico (SNP) la forman las células de Schwann.

Las células de microglía eliminan los desechos de células en degeneración mediante fagocitosis. Su número aumenta cuando existen procesos inflamatorios o degenerativos.

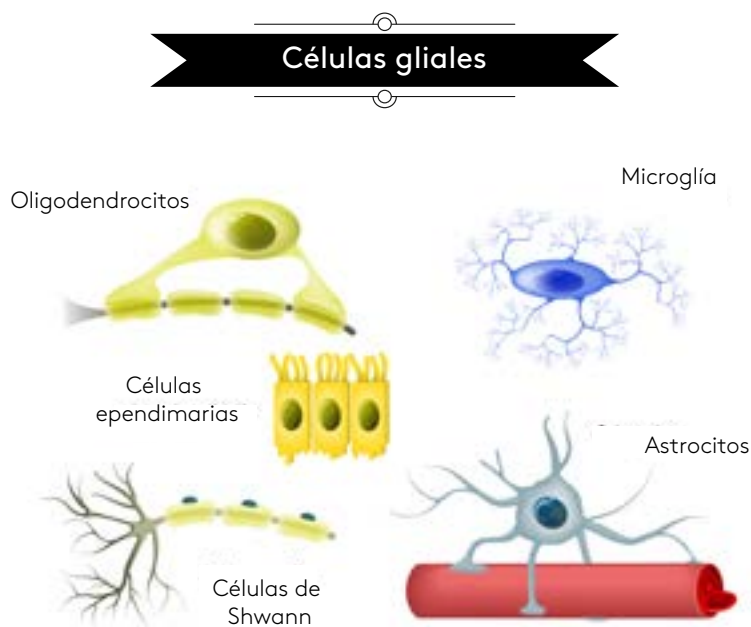


Figura 18. Células gliales
Fuente: shutterstock/238798642

Citología de las neuronas y las células gliales

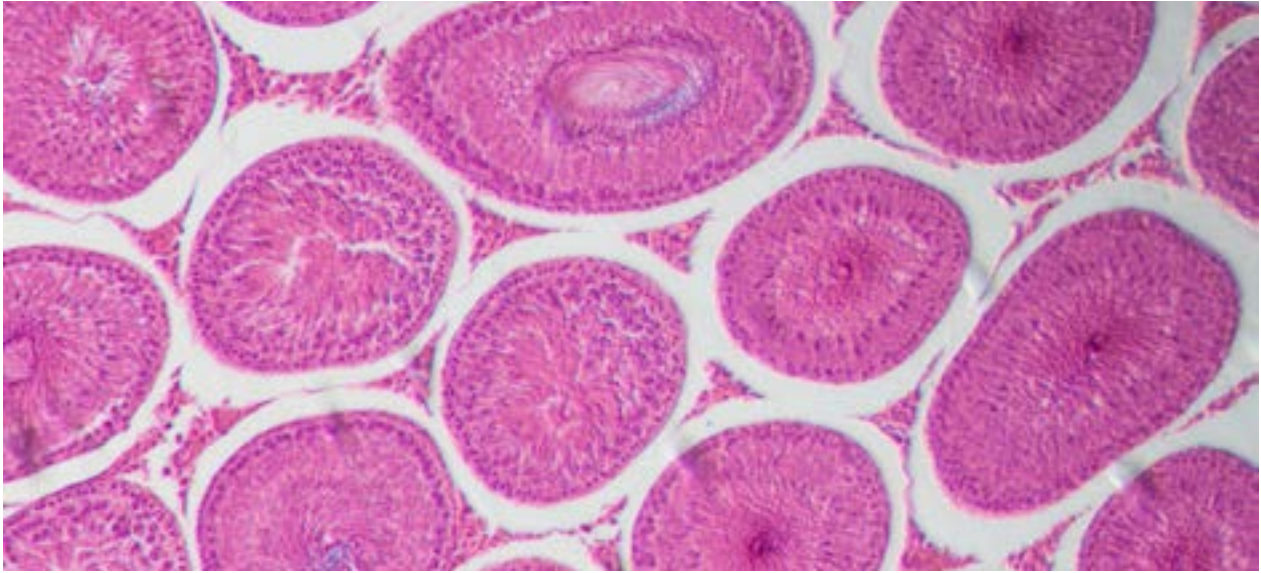


Figura 19.
Fuente: shutterstock/99330671

Como se mencionó en los anteriores apartados, todas las células vivas están separadas del entorno por unas membranas que constituyen una barrera semipermeable. Las propiedades de dichas membranas y la composición de los líquidos intra y extracelular determinan la existencia de una diferencia de potencial entre el interior y el exterior. Por convención, el signo del voltaje hace referencia al tipo de cargas predominantes en el líquido intracelular. En realidad, los líquidos intra y extracelular son casi eléctricamente neutros. El voltaje se establece porque las cargas desiguales de la neurona se alinean a lo largo de la membrana por la atracción electrostática a través de esta fina barrera. Las neuronas utilizan los cambios en el voltaje de la membrana para comunicarse. El voltaje existente en las membranas celulares en un momento dado recibe el nombre de potencial de membrana.

Las membranas contienen canales iónicos, moléculas proteicas transmembrana que permiten el paso de iones específicos. Así pues, la permeabilidad o la conductancia de la membrana para determinados iones viene determinada principalmente por la presencia en ella de canales iónicos específicos y de su estado. Algunos canales, denominados pasivos, permanecen siempre abiertos; en cambio, los denominados canales activos están cerrados cuando la neurona está en reposo, y solo se abren o bien por influencia de algunas sustancias químicas (canales activos controlados por ligando o dependientes del ligando) o bien cuando la membrana neuronal alcanza un determinado valor de voltaje (canales activos controlados por voltaje o dependientes del voltaje).



¡Importante!

1. Los líquidos intra y extracelular tienen una composición iónica diferente. Cuando existen diferencias de concentración de una sustancia entre lugares diferentes, se establece un gradiente de concentración mediante el cual las sustancias tienden a difundirse desde el lugar de máxima concentración al lugar de mínima concentración.
2. En el caso de los iones, debe tenerse en cuenta también el hecho de que la distribución desigual de cargas eléctricas genera un gradiente electrostático, de manera que los iones tienden a desplazarse atraídos por las cargas de signo contrario y repelidos por las cargas de igual signo. . Es decir, el desplazamiento de los iones viene determinado por los gradientes químico o de concentración y electrostático.



¡Lectura complementaria!

Neuronas espejo y teoría de la mente en la explicación de la empatía
Emilio García, Javier González y Fernando Maestú

El potencial de reposo

El potencial de reposo es el valor que tiene el potencial de membrana cuando la neurona está en reposo, es decir, no emite impulsos nerviosos ni está siendo sometida a estímulos que modifican el voltaje de la membrana. El potencial de reposo es siempre un voltaje muy negativo (de alrededor de -60 o -70 mV). A continuación, se esbozan los motivos por los cuales sucede esto.

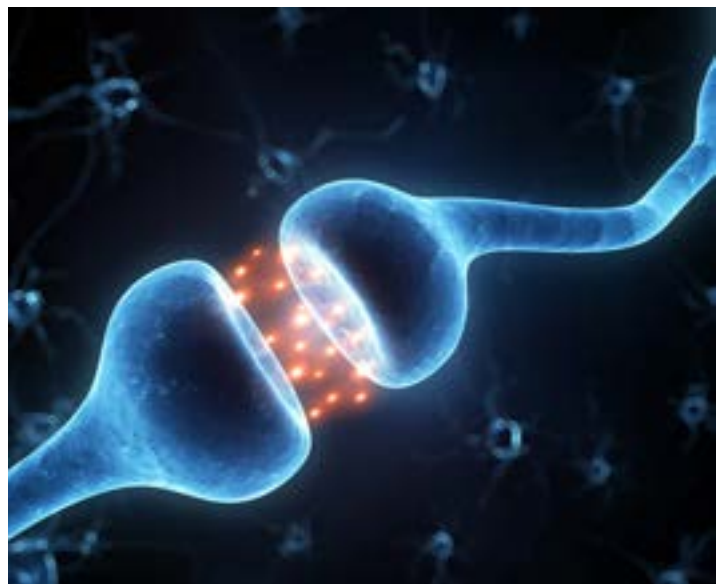


Figura 20.
Fuente: shutterstock/130088948

Concentración de iones en los líquidos intra y extracelular ya que la mayoría de las células contiene una elevada concentración de potasio en el líquido intracelular, mientras que el líquido extracelular está formado esencialmente por agua con cloruro sódico, de manera que el ion sodio (representado por el símbolo Na^+) está predominantemente concentrado en el exterior de las células. Además, el interior de la neurona contiene muchos aniones (iones con carga negativa), denominados aniones orgánicos, de gran tamaño, que no pueden atravesar la membrana.

Permeabilidad o conductividad de la membrana, dado que en reposo la permeabilidad de la membrana para los diferentes iones viene determinada por la existencia de los canales pasivos. La neurona tiene un elevado número de canales iónicos pasivos para el potasio (ion representado con el símbolo K^+). En cambio, tiene pocos canales pasivos para el sodio, y carece de canales para los aniones orgánicos. Dicho en otras palabras, la membrana neuronal en reposo muestra una elevada permeabilidad para el potasio y una baja permeabilidad para el sodio. a pesar de que hay otros iones que pueden influir en el valor del potencial de reposo, su influencia es menos importante.

El sodio, al estar muy concentrado en el líquido extracelular, está sometido a un gradiente de concentración que le impulsa a entrar en la neurona. Además, como el voltaje es negativo, tiene también tendencia a entrar en la neurona por fuerzas electrostáticas (atracción hacia las cargas negativas del interior). Sin embargo, la escasa permeabilidad de la membrana para el sodio solo permite una lenta y escasa entrada de este ion. En cambio, como se ha dicho antes, la membrana neuronal es altamente permeable al potasio (gracias a la gran cantidad de canales pasivos para este ion). El potasio está sometido a fuerzas químicas (gradiente de concentración) que le impulsan a salir; sin embargo, el elevado número de aniones orgánicos del líquido intracelular ejerce una fuerza electrostática de atracción hacia el interior.

Es decir, en condiciones de reposo, el potasio está sometido a dos fuerzas contrapuestas, el gradiente de concentración (fuerza química) y el gradiente electrostático. En situaciones como estas, el desplazamiento neto de un ion a través de la membrana se ejerce en el sentido de la fuerza de mayor intensidad hasta que las dos fuerzas contrapuestas se contrarrestan completamente. Se denomina equilibrio electroquímico de un ion a aquella situación en que las dos fuerzas contrapuestas que impulsan a dicho ion en sentido contrario se hallan contrarrestadas, de manera que no hay flujo neto del ion a través de la membrana.

Fuente:shutterstock

El voltaje (o fuerza electrostática) necesario para contrarrestar completamente al gradiente químico de signo contrario y, por tanto, colocar a un ion en estado de equilibrio electroquímico se puede calcular mediante la ecuación de Nernst. Este voltaje recibe el nombre de potencial de equilibrio (de un ion) y se representa mediante la letra E con el símbolo del ion correspondiente como subíndice. En el caso del potasio, la ecuación de Nernst indica que su potencial de equilibrio (E_{K^+}) es un poco más negativo que el potencial de reposo (aproximadamente, $-75/-80$ mV). Por ello, en reposo, el potasio tenderá a salir en pequeñas cantidades de la neurona hasta que el potencial de membrana coincida con el valor de su potencial de equilibrio.



¡Datos!

Si el potasio fuera el único ion que pudiese atravesar la membrana, el valor del potencial de reposo coincidiría exactamente con E_{K^+} . Sin embargo, no es así; ello se debe a que existe un flujo pequeño, pero constante, de otros iones (como el sodio), y a la existencia de unos transportadores activos denominados bombas de sodio-potasio.

La bomba de sodio-potasio, puesto que en reposo hay un flujo neto de potasio hacia el exterior, así como un pequeño, pero constante, flujo neto de sodio hacia el interior (a través de los escasos canales pasivos para este ion que hay en la membrana). A pesar de estos flujos iónicos, el voltaje de la membrana en reposo es un valor estable y los gradientes iónicos se mantienen. Ello se debe a la existencia de unas proteínas de transporte activo, denominadas bombas de sodio-potasio. Estos transportadores bombean continuamente sodio hacia el exterior y potasio hacia el interior (en ambos casos, en contra de los respectivos gradientes electroquímicos). Así pues, la función principal de la bomba de sodio-potasio es mantener los gradientes de concentración de los iones de sodio y potasio, y, a su vez, generar también un gradiente electrostático.

Esto resulta de gran importancia, ya que la existencia de ambos gradientes constituye la fuerza que permitirá cambios en el potencial de membrana esenciales para la comunicación neuronal. La bomba de sodio-potasio es 'electrogénica' (el desplazamiento de cargas eléctricas entre los dos lados de la membrana no es equitativo), porque, por cada tres iones de sodio que expulsa, introduce dos de potasio.

Conducción del impulso nervioso

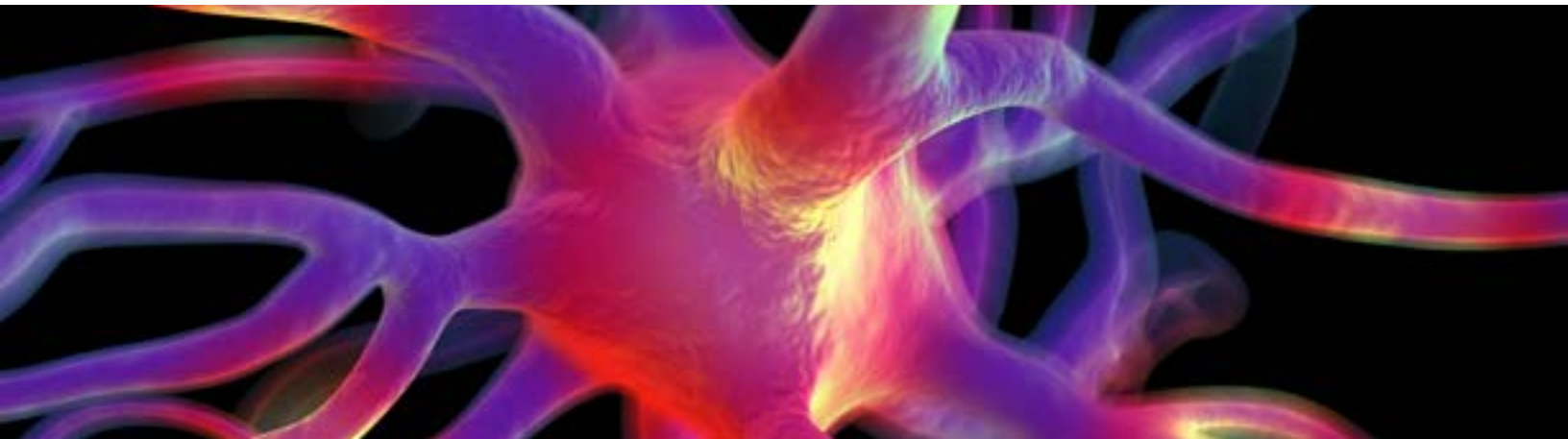


Figura 21.

Fuente: shutterstock/287218472

Una característica fundamental de las neuronas es la conductividad, consistente en el hecho de que el potencial de acción puede conducirse a lo largo de grandes distancias sin perder magnitud. Como regla general, los potenciales de acción se inician en el segmento del axón más próximo al soma, región que se denomina segmento inicial. Eso se debe al hecho de que en el segmento inicial hay muchos canales de sodio controlados por voltaje y, además, estos suelen tener un umbral de descarga más bajo que en otras zonas de la neurona debido a las características de los canales de sodio controlados por voltaje, los potenciales de acción se conducen normalmente en sentido anterógrado u ortodrómico.



¡Recordemos que!

1. La conducción de los impulsos nerviosos difiere en función de si los axones están o no mielinizados. En los axones amielínicos, los potenciales de acción deben ir conduciéndose sucesivamente por todos los puntos de la membrana del axón.
2. Eso implica que se generan potenciales de acción en todos los lugares del axón, lo cual, a su vez, requiere una gran actividad de la bomba de sodio-potasio para poder re-establecer los gradientes de concentración y electrostáticos propios del potencial de reposo.
3. Es importante tener en cuenta que los flujos iónicos que se dan a través de canales siempre se realizan a favor del gradiente electroquímico, pero los que se dan a través de bombas o proteínas de transporte activo suponen un gran gasto energético.

En cambio, los axones mielínicos están recubiertos por segmentos de mielina, que es un aislante eléctrico, separados por pequeños espacios desprovistos de mielina, los nodos de Ranvier. En estos axones, los potenciales de acción se conducen de manera 'saltatoria', de nodo de Ranvier a nodo de Ranvier. En los internodos, la corriente no se transmite en forma de potenciales de acción, sino en forma de potenciales locales, ya que la mielina dificulta los grandes flujos iónicos y, además, la membrana de los internodos no tiene muchos canales de sodio controlados por voltaje debido a la conducción saltatoria, la velocidad con que se propagan los impulsos nerviosos es mayor en las fibras mielínicas que en las amielínicas. La velocidad de conducción del potencial de acción también es directamente proporcional al diámetro del axón.



Video

Impulso nervioso

Autor: BioTK1



¡Lectura recomendada!

Neuroplasticidad: aspectos bioquímicos y neurofisiológicos

María Garcés y Juan Suárez

Biggs, A., (2012). *Biología*. (3 ed.), México D. F., México: Editorial McGraw-Hill Interamericana.

Pérez, M. A., García, S. D., y Kopp, S. (2013). *Biología celular en las ciencias agropecuarias*. Córdoba, Argentina: Editorial Brujas.

BIBLIOGRAFÍA

ELECTIVA I ERGONOMIA OCUPACIONAL

Lina Maestre

EJE 2

Analicemos la situación



Antecedentes históricos de la genética



En la segunda mitad del siglo XIX no se conocía la genética como se le conoce hoy en día, pues tuvieron que ocurrir varios hitos y sucesos históricos que la definirían como una ciencia.

Científicos como Kolreuter (1760), Knight (1779), Gaertner (1792), Naudin (1863) cruzaban organismos entre sí con el fin de analizar las descendencias, a esta práctica se le conocía como hibridología y era utilizada para estudiar la herencia. Uno de los mayores hallazgos obtenidos en este periodo, fue descubrir que no era posible cruzar individuos de especies diferentes.

Gregor Mendel (1822 - 1884) padre de la genética, llamado así gracias a los múltiples experimentos que realizó durante años de arduo trabajo, descubrió los mecanismos asociados a la herencia en la transmisión genética en los individuos. Sus experimentos se llevaron a cabo con plántulas de arveja, conocidas también como guisantes. Mendel basó sus investigaciones en los aportes previamente hechos por el científico Charles Darwin (1866), quien formuló la teoría de la evolución y el origen de las especies. En este campo, el gran aporte de Mendel fue encontrar la explicación a como se heredan las características fenotípicas y genotípicas de una generación a otra.



Figura 1. Resumen Gatiso
Fuente:<https://goo.gl/vuhmMo>

Aunque en un principio la comunidad científica no tuvo muy en cuenta los descubrimientos hechos por Mendel por falta de entendimiento y conceptualización, otros investigadores se encargaron de revisar y comprender estos valiosos aportes. Este es el caso del investigador alemán Carl Correns (1864 - 1933), quien se dio a la tarea de redescubrir a Mendel y las leyes formuladas por él, dándole la relevancia e importancia que se merecían. Para 1900 aparecen diversos trabajos que refieren a Mendel, tal es el caso del propio Correns (1900), y de los investigadores Hugo de Vries (1900) y Tschermak (1900).

Teniendo en cuenta estos antecedentes históricos, se pudo afirmar que la genética nació oficialmente en el año 1900 gracias al redescubrimiento de los postulados formulados por Mendel y sus leyes. Estos aportes marcaron un antes y un después en la manera como era concebida la herencia, ya que los científicos de la época basaron sus

investigaciones en dichas leyes. De esta manera, el mendelismo se fue expandiendo por Europa y América, permeando a la comunidad científica y sentando las bases teóricas y experimentales de lo que hoy en día conocemos como genética; estos sucesos servirían de sustento para los descubrimientos realizados por científicos en términos de la genética, la herencia y sus mecanismos asociados.

Las leyes de Mendel

Gregor Mendel, a quien le gustaba mucho el trabajo experimental y las matemáticas, adoptó la idea de un método de análisis de poblaciones en lugar de analizar a individuos particulares. Mendel seleccionó correctamente las plantas que habría de usar en sus experimentos, selección que le tomó dos años de cruzamientos controlados en las plantas de arveja *Pisum sativum*, *Pisum quadratum* y *Pisum umbellatum*, las cuales cumplían con ciertas condiciones que las hacían más prácticas que otras: flor grande, de fecundación cruzada (es decir, que una planta es normalmente polinizada por otra), y fáciles de emascular (extraer los estambres que son las partes masculinas de la planta y que contienen los granos de polen o células germinales masculinas). Así, después de dos años de trabajos de selección, escogió solamente 22 variedades de arveja.

Haciendo estos cruces durante varias

Mendel pensaba que, con el control del tipo de cruces entre los diferentes individuos, se podría rastrear la herencia de ciertas características durante varias generaciones y, con esto, establecer los principios que explican su herencia o transmisión. Mendel eligió deliberadamente características simples con formas claramente perceptibles y no intermedias, por ejemplo, el tipo de la semilla era o liso o rugoso, la planta tenía un tallo alto o enano, etcétera.



Figura 2.
Fuente: shutterstock/719876332






















	Forma de la semila	Color de la semila	Color de la flor	Posición de la flor	Color de la vaina	Forma de la vaina	Largo del tallo
P	 X 	 X 	 X 	 X 	 X 	 X 	 X 
	Lisa Rugosa	Amarilla Verde	Morada X Blanca	Terminal X Axial	Verde Amarilla	Lisa Arrugada	Alto Enano
F ₁							
	Lisa	Amarilla	Morada	Axial	Verde	Lisa	Alto

Figura 3.
Fuente: <https://goo.gl/p68kMc>

generaciones Mendel pudo explicar la forma de transmisión de los caracteres. Sus investigaciones sobre estos patrones de la herencia en las plantas de jardín lo llevaron a suponer la idea de la herencia de partes. **Mendel se dio cuenta de que, al estudiar ciertas características como el color de la flor, el tamaño del tallo, el tipo de semilla o la forma y textura de esta, las contribuciones paternas se expresaban con desigualdad. Si estos rasgos o características de cada planta se heredan como elementos o partes, entonces cada planta recibe un elemento de cada progenitor, uno del padre y otro de la madre.**

Esta herencia de partes significa que cada progenitor contribuye con un elemento, y por lo tanto que la cría tiene pares de elementos. A estos elementos Mendel los llamó caracteres diferenciadores porque, precisamente, diferenciaban a las plantas entre sí. Una de las primeras observaciones de Mendel al hacer sus cruces entre plantas fue que diferían según el **carácter**; por ejemplo, al cruzar una planta de tallo alto con una de tallo corto, los hijos, es decir, la primera generación, presentaban una de las dos características de los padres, y la otra aparentemente desaparecía.



Carácter
Característica morfológica, fisiológica o conductual de un organismo.



Video

RECURSO DE APRENDIZAJE: Videocápsula 1
Los Nucleótidos – Biología
Educatina

La teoría cromosómica

En 1915, después de años de investigación y experimentación de las teorías mendelianas en las moscas de la fruta *Drosophila melanogaster* un grupo de investigadores encabezado por Thomas Hunt Morgan (1866-1945) publicaron los resultados que dieron vida a la teoría Cromosómica, que se basa principalmente en los siguientes postulados:



Figura 3.
Fuente: shutterstock/205492363

- Se pudo establecer que los factores elementales de los que Mendel hablaba, los genes, formaban parte de los **cromosomas** (bastoncillos localizados en el núcleo de las células) y que, por lo tanto, los genes podían ser tratados como puntos específicos a lo largo de los cromosomas, y así saber, por ejemplo, su localización dentro de ellos. A esta teoría se le conoce como la teoría cromosómica de la herencia.
- Se ha dicho que la segunda ley de Mendel se refiere a la herencia independientemente de los pares de caracteres; sin embargo, en algunas ocasiones esta ley no se cumple. Cuando ciertos pares de caracteres tienden a permanecer juntos en generaciones sucesivas se dice que están ligados. El ligamiento ocurre cuando ciertos caracteres son transmitidos juntos con más frecuencia que otros y, por lo tanto, no siguen la segunda ley de Mendel. El ligamiento tiene una aplicación restringida a los casos en los cuales no hay intercambio o entrecruzamiento entre porciones enteras de los cromosomas implicados. El ligamiento y el entrecruzamiento son, por lo tanto, fenómenos correlativos y pueden expresarse con leyes numéricas bien definidas. Estos dos fenómenos forman parte del sistema de la herencia y tienen que tomarse en cuenta cuando se hacen análisis cuantitativos de los caracteres de los organismos. El ligamiento hace que dos caracteres sean transmitidos juntos, mientras que el entrecruzamiento o **recombinación** significa que pueden ser separados durante el curso de generaciones posteriores.



Cromosomas

Estructura visible al microscopio que se observa antes de la duplicación celular en el núcleo de las células. Por lo general, tiene forma de bastoncillo. Está compuesto por el llamado ácido desoxirribonucleico (ADN) y algunas proteínas. El número de e identificación de utilizando ello cromosomas es siempre el mismo para todos los individuos de una especie y para todas las células de un individuo, excepto para las sexuales (espermatozoides y óvulos), cuyo número se reduce a la mitad.

Un caso de ligamiento es lo que se conoce como herencia ligada al sexo y fue descubierta por Morgan. este descubrió que el factor que determina el color de los ojos en la mosca *Drosophila* se localiza en el cromosoma X o al menos lo acompaña en la segregación.



Recombinación

Recombinación: Intercambio de material hereditario entre cromosomas homólogos durante la meiosis.

El estudio de la recombinación fue hecho por Muller hacia 1916. Una vez establecido que los factores o genes están alineados en los cromosomas, Muller se preguntó si existe una correspondencia entre la frecuencia de la separación (recombinación) y la longitud del cromosoma. Efectivamente, si la recombinación indica intercambio de secciones enteras de cromosomas durante la meiosis, la distancia que separa a los genes es importante para poder intercambiarse. A mayor distancia, menor probabilidad de intercambio, a menor distancia, mayor probabilidad de recombinación. Con estos trabajos de Muller se estableció que los genes están alineados en los cromosomas y que la recombinación es el método de intercambio.



¡Datos!

Este descubrimiento fue muy importante pues existen características cuyos genes al estar contenidos en los cromosomas sexuales, aparecerán en correlación con la proporción de los sexos, hembra o macho. Por ello, estos experimentos demostraron también que los genes están en los cromosomas.

Distribución anómala de piezas de cromosomas, quiere decir que en algunas ocasiones una pieza de un cromosoma se desprende y se agrega a otro cromosoma, es decir, se trasloca. El número de genes no se altera, pero sí su distribución. Si la pieza que se ha traslocado se inserta junto al cromosoma normal, se dice que ha habido una duplicación. Un individuo portador de una duplicación tiene los genes por triplicado, un gen en el cromosoma normal y dos en el cromosoma donde se ha insertado la pieza traslocada.

También puede ocurrir que este trozo de cromosoma se pierda en las divisiones posteriores, entonces hablamos de una deficiencia. Estos individuos solo tendrán un juego de ciertos genes que se localizan en el cromosoma normal. Obviamente estas distribuciones anómalas de piezas de cromosomas alteran los resultados obtenidos por Mendel. Se ha observado que si las traslocaciones, duplicaciones y deficiencias son pequeñas, los individuos sobreviven, pero si estas son grandes, por regla general son letales.



Ejemplo

Algunos ejemplos de este tipo de distribuciones anómalas en el humano son el Síndrome de Down que es una duplicación cromosómica en el par 21 (el hombre tiene 23 pares de cromosomas), esta duplicación puede ser de todo el cromosoma o de solo un segmento de este. El Síndrome de Turner es otro caso de deficiencia; ocurre en las niñas que nacen con un solo cromosoma X, cuando la dotación normal es XX. Estas niñas se desarrollan casi normalmente hasta la pubertad, momento en el cual dejan de producir los caracteres sexuales secundarios.



Instrucción

Lo invitamos a que realice el recurso de aprendizaje: Infografía, que se encuentra dispuesto en la página de inicio del eje 2.

Teorías de la evolución



La evolución puede ser definida como un fenómeno que resulta de la interacción de procesos evolutivos, tales como selección natural y la **deriva génica**, y patrones evolutivos, tales como las restricciones impuestas por la historia filogenética. **Los procesos pueden ser vistos como “fuerzas innovadoras” que ocasionan novedad y cambio, mientras que los patrones filogenéticos como “fuerzas conservadoras” que proveen la materia prima para el cambio.**



Deriva génica

Fuerza por medio de la cual hay fluctuaciones impredecibles en las frecuencias alélicas de una población.

Los organismos, por lo tanto, contienen una mezcla de caracteres únicos y comunes. Los caracteres únicos permiten una clara apreciación del ajuste de la forma y función del organismo a su ambiente. La unicidad está ilustrada por la locomoción bípeda y el lenguaje, dos caracteres humanos distintivos que sugieren una adaptación a praderas abiertas y ambientes sociales, respectivamente. Los caracteres comunes permiten el trazado de filogenias, es decir, linajes de ancestros y descendientes. La mano pentadáctila es un caso de un carácter compartido por humanos y otros tetrápodos, considerado ampliamente primitivo entre los tetrápodos actuales.



Ejemplo

Por ejemplo, en la evolución de los vertebrados terrestres, incluyendo anfibios, reptiles, aves y mamíferos, una variedad impresionante de formas ha evolucionado, adaptándose a vivir bajo un amplio rango de condiciones ambientales. Pero no importa cuán diversos puedan ser estos animales, todos ellos están restringidos a un plan corporal que implica cuatro miembros, sean ellos usados para caminar, nadar, trepar, saltar o volar. De hecho, el taxón entero es conocido como tetrápodos, literalmente animales de cuatro patas.

La selección natural

Darwin señaló que las especies poseen un enorme potencial reproductivo, pero a pesar de esta posibilidad de crecimiento exponencial las poblaciones animales se mantienen relativamente constantes durante largos períodos de tiempo. Darwin sugirió que la fuerza para mantener el tamaño de una población estable era la selección natural, la supervivencia y reproducción diferencial entre individuos.

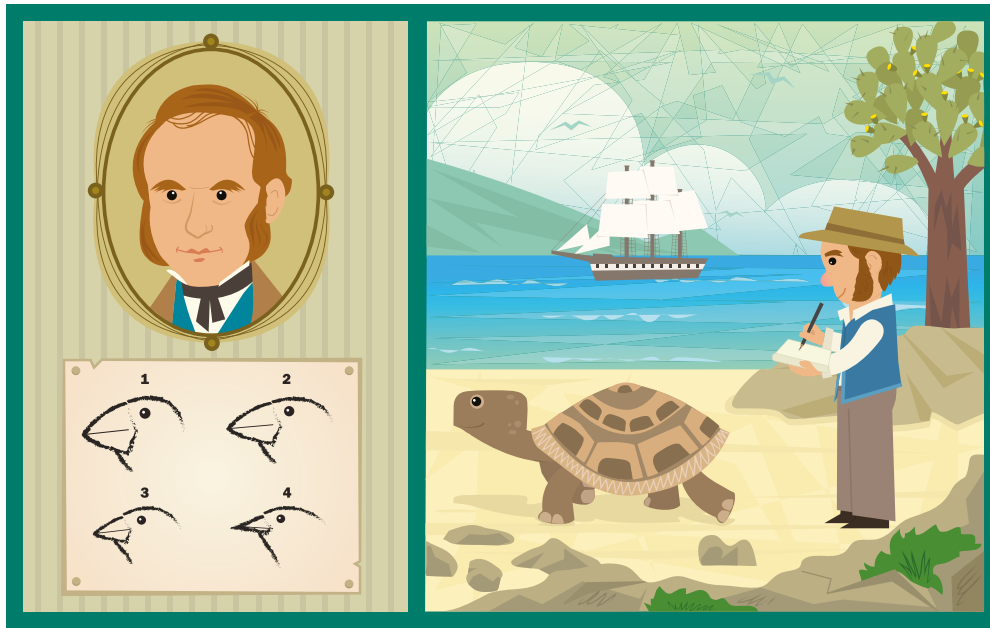


Imagen 6.
Fuente: shutterstock/348742331

La selección natural es el resultado de tres propiedades básicas de las poblaciones:

- Los individuos dentro de una población presentan variaciones fenotípicas.
- Algunos rasgos fenotípicos están relacionados con la habilidad individual para producir descendencia, se dice que estos rasgos confieren un éxito reproductivo diferencial a aquellos que los poseen.
- Existe una relación consistente entre el **fenotipo** de los padres y el de su descendencia debido a la herencia.



Fenotipo

Características morfológicas, fisiológicas y conductuales de un individuo o población.

En este sentido, estas tres propiedades básicas son necesarias y suficientes para que ocurra el proceso de selección natural.



¡Datos!

Como la selección natural actúa solo sobre rasgos que tienen base genética, el material sobre el cual actúa la evolución es la variabilidad genética disponible en una población, conocido como acervo o pool genético.

Ahora, consideraremos algunas reglas que gobiernan la selección natural. Esta fue identificada con el éxito reproductivo, la habilidad de los organismos para reproducirse y así pasar sus genes a la siguiente generación. Esto es generalmente conocido como éxito reproductivo directo o darwiniano, porque involucra la maximización de la descendencia directa. La selección natural, en este caso, no está definida en términos de valor de supervivencia, como en la famosa pero errada frase "supervivencia del más apto", acuñada por Spencer (1855).



Video

Ciencia express: Selección natural
UPV/EHUko Kultura Zientifikoko Katedra - Cátedra de Cultura Científica de la UPV/EHU

La supervivencia es ahora generalmente considerada un factor secundario en importancia para el éxito reproductivo. Sin embargo, es importante tener en cuenta que aquellos animales que viven más tienden a tener mayor cantidad de crías que los que tienen vidas más cortas. Esta suposición está basada en el hecho de que la longevidad y la fecundidad están correlacionadas positivamente en una gran variedad de especies (Stearns, 1992).



Imagen 7.
Fuente: shutterstock/41267357

Luego del trabajo de Willian D. Hamilton (1926 - 2000), se ha vuelto evidente que existen formas de transmitir genes de una generación a otra que no involucra descendencia directa (Hamilton 1964). Por ejemplo, el comportamiento de ayuda en la crianza genera un incremento del éxito reproductivo de un individuo genéticamente relacionado que puede llevar a la dispersión de los genes del ayudante, a pesar de que el éxito reproductivo directo del ayudante se ve reducido.



Ejemplo

Ejemplos bien estudiados de conducta de ayuda a familiares incluye casos de comportamientos de crianza en aves y desarrollo de estrategias antipredatorias en mamíferos. Ya que este éxito reproductivo indirecto implica cierto tipo de interacción entre conespecíficos, podría ser de importancia crítica comprender la evolución de los comportamientos antipredatorios y sociales. El éxito reproductivo de un individuo podría ser considerado como la suma de su éxito reproductivo directo (número de crías) más el indirecto (crías de familiares que sobreviven gracias al comportamiento de ayuda que desarrolla el individuo). Esto se conoce como éxito reproductivo inclusivo.

Rasgos que contribuyen a la supervivencia

Para que un organismo sano y saludable se desarrolle y sobreviva hasta la edad reproductiva deben ocurrir varios eventos en un momento determinado y en el orden apropiado. Ningún organismo multicelular puede reproducirse inmediatamente luego de la fertilización que le dará lugar o, si corresponde, luego de su nacimiento. La selección natural es "ciega" a aquellos rasgos que se desarrollan luego de que el organismo ha concluido su etapa reproductiva, pero trabajará intensamente sobre la evolución de estos que se expresen antes de esta.

Desde el punto de vista de la selección natural, la supervivencia es importante únicamente porque implica un aumento en las posibilidades de reproducción del organismo; la supervivencia no se justifica por sí misma. Un clásico ejemplo que ilustra la evolución de caracteres que contribuyen a la supervivencia involucra la coloración de protección de las polillas *Biston betularia*, en Inglaterra (Bishop y Cook, 1980). Los individuos de coloración clara predominaron hasta que la polución industrial oscureció los troncos de los árboles de ciertas regiones. Así, los individuos claros posados sobre los troncos oscuros se convirtieron en presas fáciles para los pájaros predadores.



¡Importante!

Las mutaciones y otros cambios genéticos que afecten la expresión de genes de expresión temprana en el desarrollo del organismo pueden ser fácilmente eliminadas si el resultado es un organismo no viable. Es esta supervivencia diferencial y muerte de organismos pre-reproductivos lo que ha llevado a la evolución de programas de desarrollo complejos, involucrando la acción coordinada de miles de genes e interacciones gen-ambiente que llevan al desarrollo de un individuo reproductivamente viable.



Imagen 8.
Fuente: shutterstock/681825820

Esta presión originó un cambio en la frecuencia relativa de estos dos caracteres y, presumiblemente, también en sus alelos, de manera tal que en las áreas industrializadas la variedad oscura se volvió predominante. Sin embargo, en las áreas menos industrializadas los individuos claros siguieron predominando. Cuando los niveles de polución ambiental fueron regulados legislativamente, los árboles recuperaron su coloración original y los individuos claros se volvieron a diseminar en la población.



¡Recordemos que!

Es importante notar que este ejemplo muestra cambios en la **frecuencia alélica**, no la evolución de una nueva especie. El proceso fue guiado por una presión predatoria y, quizá, no fue lo suficientemente largo en término de número de generaciones para llevar a la evolución de una nueva especie.



Frecuencia alélica

Proporción de copias de un gen en una población.

Selección natural y comportamiento

La obra de Darwin tuvo una notable influencia en el ámbito de la psicología, y muy pronto autores como Sigmund Freud y William James, entre otros, se adhirieron a los principios darwinistas. Pero la perspectiva en la que aquí nos vamos a centrar tiene sus inicios en la aproximación comparada a la que hacíamos mención al final del apartado anterior. **Los preceptos darwinianos ejercieron una decidida influencia en el estudio del comportamiento animal.** Por una parte, en el campo de la psicología, con la psicología comparada, en la que, a través de autores como George J. Romanes y Conwy L. Morgan, los psicólogos comparatistas abordaron la continuidad mental existente entre otras especies animales y la especie humana.

Por otra parte, y ya en el campo de la biología (sobre todo de la zoología), el planteamiento darwiniano influyó en otra forma de estudiar el comportamiento animal, en la que el centro de interés iban a ser las conductas propias de la especie, aquéllas que tienen un componente adaptativo y específico de la especie, como es el caso de las conductas innatas o determinadas formas de aprendizaje, como la **impronta**. Generaciones de naturalistas, como Douglas A. Spalding, Charlis O. Witman y Oscar Heinroth, contribuyeron con sus trabajos y teorías a la consolidación de una forma de abordar el estudio del comportamiento en la que la perspectiva evolucionista era una característica definitoria.

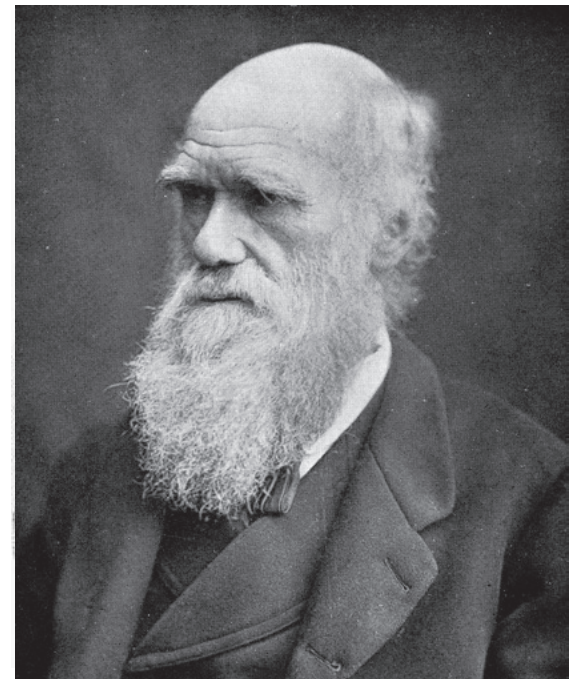


Imagen 9.

Fuente: <https://goo.gl/yrsS2W>



Impronta

Cualquier tipo de aprendizaje ocurrido en cierta fase crítica, ya sea en una edad o etapa de vida particular, que es rápido y aparentemente independiente de la importancia de la conducta.



Imagen 10.
Fuente: shutterstock/547113937

Lo que, en definitiva, defiende la teoría de la evolución es que los seres vivos proceden unos de otros y que los mecanismos evolutivos servirían para explicar la aparición tanto de nuevas especies como de las características de los sujetos (anatómicas, morfológicas, fisiológicas e incluso, en muchos casos, comportamentales). En la actualidad, se considera que los principales vectores de la mecánica evolutiva son la variabilidad genética y la selección natural. Las principales fuentes de variabilidad genética son la **mutación**, la recombinación, el flujo genético y el **polimorfismo**. Las mutaciones, errores en la replicación del **ADN**, son las únicas que producen nuevos caracteres y, por tanto, constituyen la materia prima de la evolución. También la recombinación, el proceso en el que se intercambian genes entre cromosomas homólogos, es una fuente de variabilidad, como lo es el flujo genético, por el que las poblaciones naturales suelen recibir a individuos de otras poblaciones, con lo cual se introducen nuevas variantes de los genes, lo que aumenta la variabilidad. **Todo ello implica que las poblaciones naturales presentan diversidad genética sobre la que actúa la selección natural.**



Mutación

Cambio en la información hereditaria debida al azar. Este cambio puede comprender desde un par de bases en el ADN hasta segmentos enteros de cromosomas.

Polimorfismo

Existencia dentro de una población de dos o más genotipos para una característica. Existencia de variación fenotípica dentro de una población.

ADN

Ácido presente en todas las células, es el material hereditario que contiene toda la información genética. Al enrollarse con ayuda de las proteínas llamadas histonas forma los cromosomas.



Imagen 11.
Fuente: shutterstock/639596623

La deriva genética

La deriva génica puede generar cambios genéticos rápidos y no selectivos. La importancia de la deriva génica en el proceso de especiación está actualmente en debate, pero existe consenso en afirmar que cumple un papel principal en dos casos particulares en donde las poblaciones son reducidas en número drásticamente. Un caso es aquel de una población pequeña que diverge de una población principal mayor y se aísla reproductivamente.



Ejemplo

Este es conocido como el efecto fundador ya que se genera una situación propicia para el origen de una nueva especie. Por ejemplo, un pequeño número de animales puede llegar a una isla (esto se supone que ocurrió con los ancestros de los pinzones de Galápagos; Grant, 1986) y aislarse reproductivamente debido a las barreras geográficas. Como este grupo fundacional es pequeño quizá no sea representativo de la población mayor y los **alelos** que en esta eran infrecuentes se pueden transformar en comunes por endogamia. Un segundo caso involucra una reducción drástica en el tamaño de la población, fenómeno conocido como cuello de botella poblacional. Los cuellos de botella poblacionales pueden resultar en la eliminación de algunos alelos, así como también en la dispersión de otros alelos que no eran comunes en la población original. En algunos casos, aunque el número de animales en una población puede ser alto, solo una pequeña proporción está involucrada en la reproducción.

Aquellas especies que presentan sistemas de apareamiento basados en la competencia intensa entre machos por el acceso a hembras receptoras conocido como poliginia, puede llevar a la exclusión de una gran proporción de machos del proceso reproductivo. En tales casos, un simple censo puede sobrestimar el tamaño poblacional y esconder un cuello de botella. Contar únicamente aquellos animales que participan en la reproducción sería más representativo del tamaño poblacional, número de animales conocido como población efectiva.



Alelo
Forma alternativa de un gen.

La paradoja del valor C

Debido a que los genes son los responsables de la estructura corporal, parecería perfectamente razonable que los organismos más complejos requieran un mayor número de genes. La cantidad de ADN puede ser estimada en términos de su peso molecular o en términos del número de pares de bases, llamado valor C. En términos generales, existe una relación directa entre complejidad y valor C. Por ejemplo, una bacteria procarionota como *Escherichia coli* contiene un único cromosoma (molécula de ADN) con 4,7 millones de pares de bases. Sin embargo, las algas y los hongos requieren un mínimo de 20 millones de pares de bases, y este número aumenta a 100 millones en las plantas y animales multicelulares. Para *Homo sapiens* se estima en 2,6 billones el número de pares de bases, distribuidos en 23 cromosomas.

La paradoja del valor C se hace evidente cuando se considera la cantidad de ADN solo entre los animales, y surge de la falta de una correlación clara entre la complejidad morfológica y el valor C entre diversos grupos animales. No queda claro, por ejemplo, por qué algunas especies de anfibios requerirían 100 veces más ADN que cualquier mamífero o ave, o por qué las aves y los gusanos requerirían la misma cantidad de este.

Teoría neutral de la evolución molecular

La mayoría de la **variación genética** acumulada en forma de ADN repetitivo no codificante refleja el accionar de un proceso evolutivo azaroso. La idea de que la mayor parte de la variación en la estructura del ADN es básicamente neutra y sugerida por Kimura (1983), y ha sido llamada teoría neutral de la evolución molecular.



Variación genética

Variación en el carácter de un organismo, resultado de una mutación o recombinación genética.

Ya que ahora se ha vuelto posible comparar la similitud de la secuencia de nucleótidos en prácticamente el genoma entero de diferentes especies, se puede estimar su tasa de cambio, y en muchos casos esta parece ser constante. En apariencia, lo anterior puede no tener sentido dada la irregularidad en la velocidad de los cambios morfológicos observados en los registros fósiles.

Sin embargo, como argumentó Kimura, esto es lo que precisamente se esperaría si las mutaciones neutrales, o casi neutrales, se dispersaran de manera azarosa en una población. Las variaciones en el ADN se pueden describir como selectivamente neutras si la información en este no se expresa en el fenotipo y no puede ser, entonces, sujeto a la selección natural. La evolución neutral choca con la visión darwiniana de que las variaciones en el **genotipo** son consecuencia de la selección natural, lo que ha originado una controversia seleccionista-neutralista.



Genotipo

Conjunto de la información genética que porta un individuo.

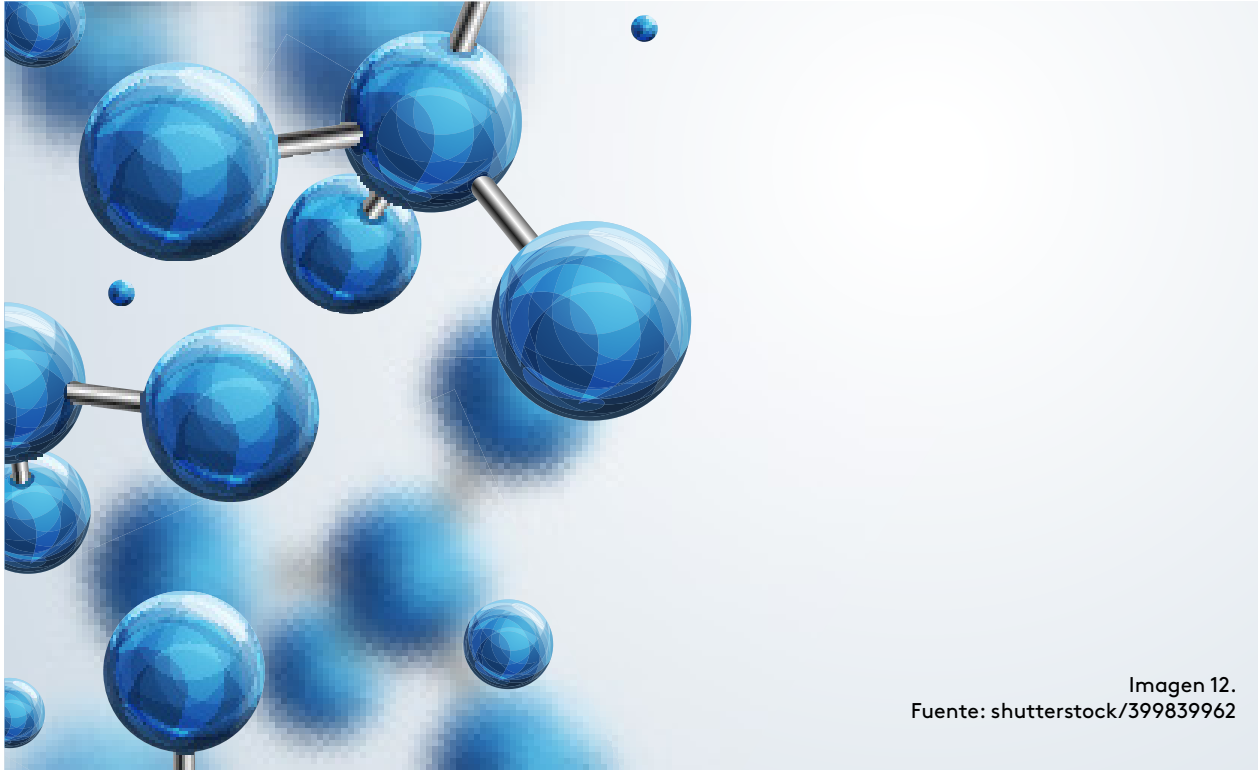


Imagen 12.
Fuente: shutterstock/399839962

La paradoja del valor C y la evolución molecular neutral sugieren que habría una vasta cantidad de información genética sin expresarse en el pool genético de la mayoría de las poblaciones animales. Esta tiene el potencial de producir importantes cambios fenotípicos si su expresión fuese de alguna manera activada. De hecho, ha sido sugerido que la selección natural podría ser la responsable de la evolución, en los comienzos de la historia de la vida, de mecanismos que permiten la acumulación de mutaciones neutras (Sibly y Ahlquist, 1990). Según este argumento, tales mecanismos construirían una reserva de preadaptaciones, genes momentáneamente silentes que podrían expresarse fenotípicamente y ser moldeados por selección natural.

Los linajes con una gran cantidad de polimorfismos genéticos silentes tenderían a incluir individuos que podrían ser capaces de afrontar un entorno cambiante y dejar descendientes, mientras que linajes pobres en esta variabilidad genética podrían extinguirse ante el desafío del cambio.



¡Lectura recomendada!

Herencia no genética, competencia lingüística, experiencia prenatal y manipulación de la conducta: aportes recientes de la neurobiología conductual y la neuropsicología a la explicación del comportamiento.
Andrés Felipe Reyes.

Fundamentos de genética





Imagen 13.

Fuente: shutterstock/631800266

En este apartado, haremos una descripción de aquellos mecanismos que intervienen en la expresión de los genes.

Cada célula de un organismo contiene el mismo material genético que es característico de la especie. **Ese material está constituido por un polímero de ADN organizado en dos cadenas de orientación opuesta y cuyas unidades son cuatro tipos de nucleótidos –adenina (A), citosina (C), guanina (G) y timina (T)–, cada uno de ellos unido a un azúcar (desoxirribosa) y un grupo fosfato.**

Las dos cadenas del polímero se mantienen unidas por puentes de hidrógeno entre pares específicos de nucleótidos: A-T y G-C. A su vez, el polímero de ADN está estructurado en torno a **proteínas** muy conservadas (**histonas**), a la vez que está cubierto por ellas. El material genético de cada célula se distribuye en unidades, visibles solo en determinadas fases del ciclo celular por su capacidad de aceptar ciertos colorantes, que se denominan cromosomas. Su número también es característico de la especie e igual en todas las células somáticas (p. ej., 46 en los humanos).

La práctica totalidad de los organismos con sistema nervioso son **diploides**, por lo que cada célula somática contiene el doble de material genético que una célula germinal, que se denomina **haploide**. Por esto, suele referirse al número de pares de cromosomas existentes en las células somáticas (p. ej., 23 en los humanos).



Proteínas

Macromoléculas formadas por cientos o miles de aminoácidos, diversas funciones en los seres vivos, como transportadores, catalizadores estructuras, etcétera.

Histonas

Proteínas ligeramente básicas solubles en agua y coagulables por el calor; presentes de manera mezclada con el ADN en casi todas las células eucarióticas. Pueden servir para enrollar ADN en los cromosomas y muy probablemente afectan la regulación de la actividad de los genes.

Diploides

Célula u organismo con dos juegos de cromosomas. Ploidía significa, en griego, el número de juegos de cromosomas.

Haploide

Estado en el que cada cromosoma está representado una sola vez, en contraste con el estado diploide.



¡Datos!

1. Excepcionalmente, algunos tipos de células neurales pueden tener varias copias de todo el material genético (y número de cromosomas), por lo que se denominan poliploides.
2. Este es el caso de algunas neuronas neurosecretoras de gran tamaño.

Cada cromosoma está formado por una sola molécula de ADN a la que se unen un elevado número de proteínas (histonas, entre otras) que le confieren una estructura (cromatina) con un grado de empaquetamiento diferente según el estado funcional de la célula (en interfase, los cromosomas están mucho más desempaquetados que en metafase) o del segmento de cromosoma (un gen en estado de transcripción requiere una estructura cromatínica local muy desempaquetada). La **transición** entre los grados de empaquetamiento está mediada por complejos multiproteicos que modifican la estructura de la cromatina mediante la acetilación de histonas, entre otras reacciones químicas. **Estos complejos intercambian componentes hasta convertirse en otros que efectúan la transcripción del segmento de ADN sobre el que se localizan.**



Transición

Mutación causada por la sustitución de una purina por otra purina o de una pirimidina por otra pirimidina en el ADN o el ARN.



Imagen 14.

Fuente: shutterstock/546500158



Para comprender la influencia del ADN en el comportamiento debemos primero conocer cómo se regula celularmente. Nuestros cromosomas están constituidos por el ADN y proteínas asociadas a este, como las denominadas histonas. De acuerdo a la administración celular, la información codificada en el ADN en forma de genes no puede expresarse directamente, sino que requiere un procesamiento que origina la producción de otro tipo de ácido nucleico análogo, el **ácido Ribonucleico (ARN)**.

Ribonucleico (ARN)

Abreviatura común del ácido ribonucleico, uno de los dos ácidos nucleicos, localizado esencialmente en los ribosomas del citoplasma celular. Ciertas clases de en la transcripción de la información genética contenida en el ADN aminoácidos a los ribosomas para su incorporación en proteínas (ARNt) ARN intervienen transportan (ARNm), y constituyen a los ribosomas (ARNr).

La síntesis o producción de ARN a partir de ADN se conoce como proceso de transcripción. La mayor parte de los genes de eucariotas utilizan la enzima ARN polimerasa II para la síntesis (transcripción o copia) de un segmento de ADN en otro de ARN. Un segmento de ADN que se transcribe corresponde al clásico concepto de gen. El ARN sirve como mensajero en las células y tampoco representa de por sí la expresión de un gen. Se requiere un próximo paso de procesamiento, ahora del ARN, que finalmente culmina en lo que conocemos como **traducción** o **síntesis de proteínas**. Los genes que se expresan en las neuronas del cerebro –las células que principalmente determinan el comportamiento– funcionan por medio de las proteínas correspondientemente codificadas, las cuales representan la consumación de la expresión génica y permiten el desarrollo, establecimiento, mantenimiento y regulación de circuitos o redes neurales. Tales circuitos neurales subyacen todos los aspectos del comportamiento y se componen de varias neuronas (como veremos más adelante), cada una de las cuales expresa un arreglo particular de genes que individualmente dirigen la producción y función de proteínas específicas.



Traducción

Fenómeno en el cual los codones o tripletes del para formar las proteínas.

Síntesis de proteína

: Proceso por el que la información genética, codificada en el ADN, es transcrita a una secuencia codificada del ARN m, presumiblemente usando un ADN como plantilla y, por ende, convertida en una cadena de polipéptidos.

La decisión de expresar o reprimir la expresión de un gen es un proceso que requiere la participación de pequeñas secuencias de ADN (unos 4-10 nucleótidos), a las que se unen cofactores de transcripción, iniciando la serie de cambios cromatínicos necesarios. Estas secuencias se denominan reguladores del gen correspondiente, no se transcriben, suelen ser numerosas, específicas para un determinado cofactor transcripcional y pueden hallarse en cualquier posición con respecto al gen que regulan. A su vez, la unión de cofactores a las secuencias reguladoras resulta de cambios previos en el estado funcional de la célula: desde señales recibidas desde el exterior y transducidas mediante una cascada de señalización, hasta la expresión de otro gen codificante de un cofactor transcripcional, lo que modifica su concentración en la célula.

La manera más realista de concebir la regulación de la expresión génica es entendiéndose como un equilibrio (represión/activación) que se desplaza a un lado u otro según el estado funcional de la célula. La especificidad que pueden tener estas secuencias reguladoras en lo que se refiere a las instrucciones sobre el gen regulado es sorprendente. Por ejemplo, determinar la expresión de ese gen en solo una neurona en un momento determinado del desarrollo. Por tanto, **es evidente que los mecanismos de control de la expresión génica son extraordinariamente diversos, de tal forma que la información genética se extiende mucho más allá del denominado 'diccionario genético', que determina la secuencia primaria (aminoácidos) de cada proteína.**



Aminoácidos

Moléculas que comparten la misma estructura básica y cada una posee un grupo químico que la distingue del resto. A partir de ellos se construyen las proteínas, que constan de cientos y miles de aminoácidos. Existen solo veinte tipos esenciales para los seres vivos, diez de ellos los sintetiza la célula, los otros diez los toma de los alimentos.

Como se ha resaltado en este eje temático, efectivamente se observa una clara relación e influencia entre los factores genéticos y el comportamiento de los seres humanos. Esta perspectiva biológica es de suma importancia para el Psicólogo en formación, ya que complementa sus saberes y fortalece el alcance de las competencias propuestas.



Video

Ciencia express: ADN

Este video explica de manera sencilla la estructura del ADN y como funciona, su relación e importancia de las proteínas.



¡Lectura recomendada!

El cerebro, las drogas y los genes

Alejandra Ruiz, Mónica Méndez, Bertha Prieto, Antonio Romano, Seraid Caynas y Óscar García.



Instrucción

Lo invitamos a realizar la actividad de repaso: Sopa de Letras, que se encuentra dispuesta en la página de inicio del eje 1.

Barahona, E. A., y Piñero, D. (2010). *Genética: la continuidad de la vida*. México, D. F., México: FCE – Fondo de Cultura Económica

Papini, M. R. (2009). *Psicología comparada: evolución y desarrollo del comportamiento*. Bogotá, Colombia: Editorial El Manual Moderno.

BIBLIOGRAFÍA

BIOLOGÍA DEL COMPORTAMIENTO

Laura Patiño

EJE 3

Pongamos en práctica

Así como toda otra forma de vida, somos el producto de varios millones de años de evolución, el resultado de la batalla por la existencia que han lidiado miles y miles de generaciones de ancestros. El resultado de sus luchas y éxitos se encuentra codificado en nuestros **genes**, las secuencias químicas de **ADN** contenidas en cada célula de nuestro cuerpo, que definen la vida y que hacen que cada uno de nosotros sea único.

Nuestros pensamientos, emociones y conductas también se han visto moldeados por estas batallas pasadas; así, es esencial una adecuada comprensión de la evolución y la genética a fin de entender la psicología. El presente eje proporciona herramientas para entender las implicaciones de la evolución y la genética para la conducta humana.



Gen

Unidad hereditaria que determina cada alternativa (alelo) de un carácter o rasgo genético.

ADN o ácido desoxirribonucleico

Ácido presente en todas las células, es el material hereditario que contiene toda la información genética. Al enrollarse con ayuda de las proteínas llamadas histonas forma los cromosomas.

La genética del comportamiento



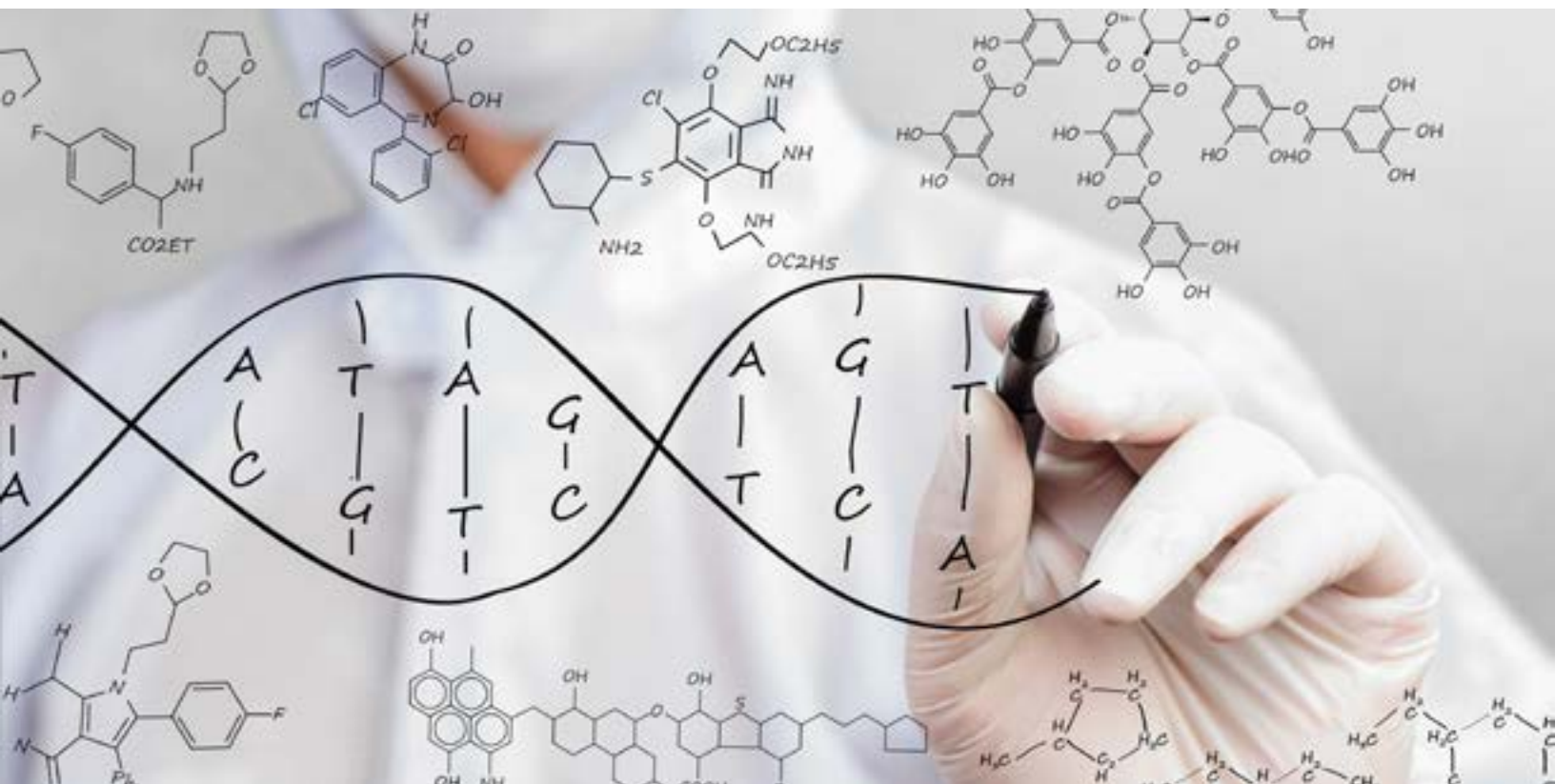


Figura 1.

Fuente: shutterstock/189666014



Cromosomas

Estructura visible al microscopio que se observa antes de la duplicación celular en el núcleo de las células. Por lo general, tiene forma de bastoncillo. Está compuesto por el llamado ácido desoxirribonucleico (ADN) y algunas proteínas. El número de e identificación de utilizando ello cromosomas es siempre el mismo para todos los individuos de una especie y para todas las células de un individuo, excepto para las sexuales (espermatozoides y óvulos), cuyo número se reduce a la mitad.

De acuerdo con lo visto en los módulos anteriores, se hace evidente que los cambios en los genes repercuten en cambios en el comportamiento. Sin embargo, debe aclararse que el comportamiento en sí no es heredado. **Lo que se hereda es la información genética almacenada en los cromosomas que se encuentran localizados en el núcleo de las células germinales (o sexuales). Es por medio de las células germinales que la información e instrucciones codificadas en el ADN cromosómico se transmiten a la progenie.**

Estas instrucciones dirigen el desarrollo de los organismos desde sus etapas embrionarias y son importantes para las funciones celulares, de tejidos, de órganos y de sistemas durante la duración completa de la vida de un individuo. De particular interés para nuestra discusión es el reconocimiento de que la información genética y su procesamiento resultan de crucial importancia para el funcionamiento del cerebro, llegando a influir –como veremos– en diversos aspectos del comportamiento. Lo sorprendente es la especificidad y la estrecha relación existente entre esos dos aspectos de la biología.



Ejemplo

Mutantes de *Drosophila* y de abeja impiden la ejecución de fases muy concretas del cortejo sexual o del cuidado de las celdas de la colmena sin alterar las demás fases. Estos hechos sugieren que lo que subjetivamente podemos considerar una pauta de comportamiento coherente y completa (en los casos anteriores, el cortejo y el cuidado de la celda, respectivamente) es, en realidad, una sucesión de componentes más elementales.

El estudio de las relaciones entre los genes y el comportamiento suele consistir en comparar un determinado comportamiento de un animal normal con el de un mutante. Alternativamente, se puede utilizar también la estrategia de seleccionar por cruzamientos sucesivos individuos con una determinada característica de comportamiento (p. ej., la agresividad) para estudiar después las diferencias genéticas que puedan existir con la estirpe normal o hipoagresiva. Finalmente, un tercer abordaje puede consistir en estudiar un determinado **carácter** de comportamiento en animales que han recombinado fragmentos conocidos de su genoma para identificar las regiones cromosómicas candidatas a poseer uno o varios genes responsables, en mayor o menor grado, de ese carácter. Esos fragmentos se conocen como QTL (*Quantitative Trait Loci*).



Mutante

Individuo en el que uno o varios caracteres hereditarios están modificados en relación con sus ascendientes, después de producirse la modificación química de un gen. Un gen modificado.



Carácter

Característica morfológica, fisiológica o conductual de un organismo.



¡Datos!

1. Con frecuencia, un determinado carácter de comportamiento puede estar determinado por varios QTL de diferentes valores o potencias.
2. Se dice, en ese caso, que ese carácter es de herencia poligénica, lo que significa que varios genes, con diferente grado de importancia, intervienen en la determinación de ese carácter.
3. Es muy importante tener un buen control de los factores ambientales cuando se efectúa un experimento de comportamiento y elegir adecuadamente los organismos con los que se quiere comparar (organismos controles o normales).
4. La fiabilidad de un determinado resultado depende de su reproducibilidad, como en cualquier otro campo de la ciencia.

Centrándonos en resultados en seres humanos, en 1993, Brunner et al comunicaron que, en una familia europea, la mitad de los varones se distinguía por poseer una serie de rasgos particulares de conducta como impulsividad, agresividad y niveles bajos de inteligencia. Estudios genético-moleculares determinaron que estos rasgos anormales de comportamiento se debían a una **mutación** en el gen, localizado en el cromosoma X, que codifica la enzima monoaminooxidasa de tipo A.



Mutación

Cambio en la información hereditaria debida al azar. Este cambio puede comprender desde un par de bases en el ADN hasta segmentos enteros de cromosomas.

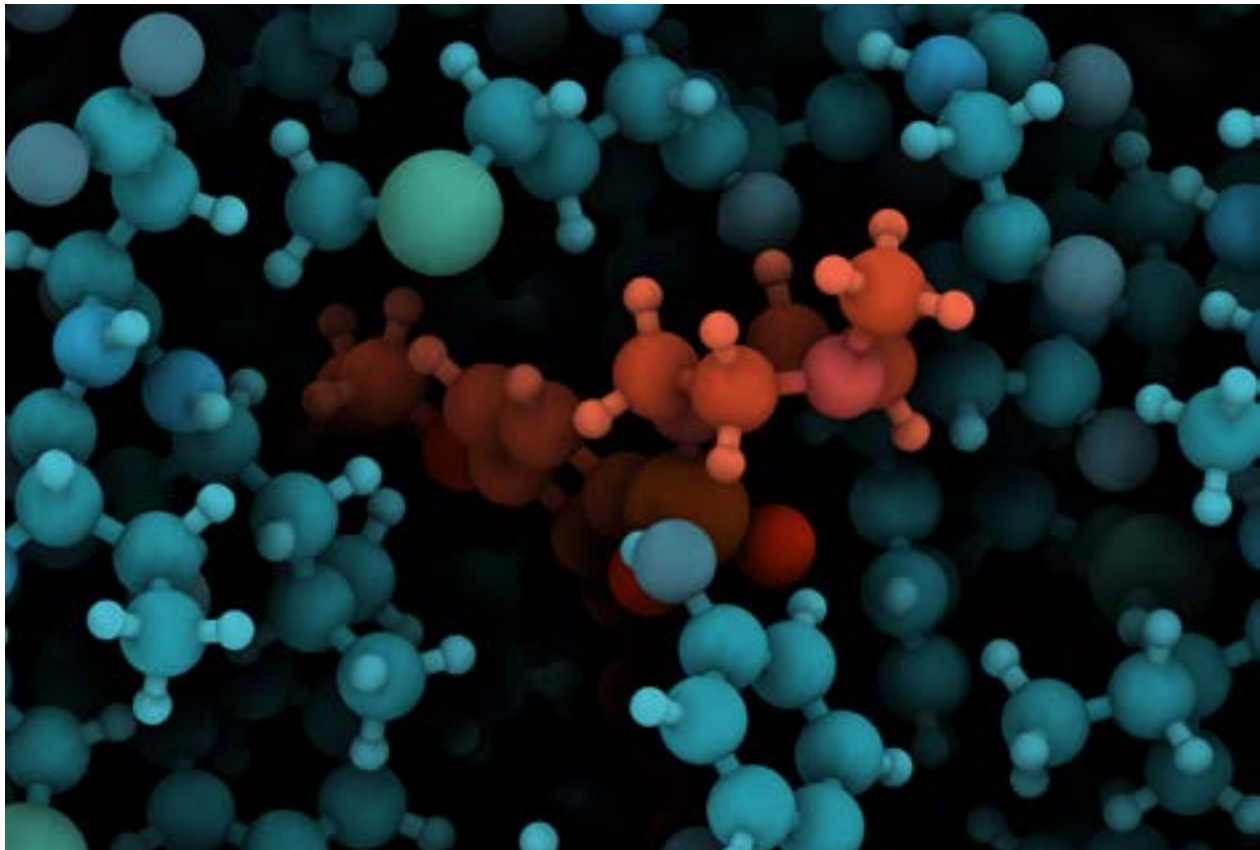


Figura 2.
Fuente: shutterstock/254632465

Esta enzima es esencial para el metabolismo de varios tipos de neurotransmisores claves para la función normal del cerebro y las actividades mentales. Más adelante se encontró que mutaciones en el promotor (la región del ADN que regula la expresión de un determinado gen) del gen codificante de una proteína que funciona como un transportador sináptico del neurotransmisor serotonina, origina altos niveles de ansiedad y comportamiento neurótico en seres humanos. En muchos casos, estos trastornos hereditarios de comportamiento son causados por la expansión de trinucleótidos, codificantes de glutamina, y muestran el fenómeno de anticipación, cuando las generaciones posteriores tienen una presentación más temprana o grave que la presentación en las generaciones anteriores.



¡Datos!

1. Estos descubrimientos no solo demuestran el impacto de variaciones en la función génica en el comportamiento, sino que también reflejan la importancia de la comprensión de procesos genético-moleculares para poder esclarecer su relevancia en el comportamiento.
2. Es importante considerar que muchas de las características de comportamientos complejos –los que se reconocen como normales y los que caracterizan varios trastornos mentales– son generalmente el resultado de la interacción e interrelación de varios genes.

La interrelación entre genes, **proteínas** y circuitos neurales subyacentes de formas de comportamiento se ha documentado por medio del estudio de varias formas de vida, desde las más sencillas hasta las más complejas. Tanto en organismos invertebrados (gusanos, moluscos y moscas) como en organismos vertebrados (roedores y aves) se han podido aplicar principios de genética molecular y genética clásica para examinar de una forma directa la influencia de genes en el comportamiento.



Proteínas

Macromoléculas formadas por cientos o miles de aminoácidos, diversas funciones en los seres vivos, como transportadores, catalizadores estructurales, etcétera.

El ADN

La molécula de ADN consiste de una secuencia de unidades; cada unidad se denomina nucleótido y está formada por un grupo de fosfatos y azúcares con una base adherida. La molécula completa de ADN consiste de dos hebras complementarias apareadas torcidas alrededor de sí mismas de manera similar a la de una escalera libre en espiral, cada hebra compuesta de una secuencia de nucleótidos. Los peldaños de la escalera están constituidos de grupos alternados de azúcares y fosfatos, químicamente unidos entre sí por pares de bases. Las dos hebras forman una doble hélice. Esta estructura de ADN tenía sentido tanto química como biológicamente lo anunciaron Watson y Crick (1953).



Figura 3.
Fuente: shutterstock/259192112

La totalidad de la molécula de ADN está formada por genes (también conocidos como cistrones) que se componen de dos partes: **intrones** que son secuencias de código activo, y **exones** que son secuencias de no codificación que pueden ser mucho más largas que las secuencias de codificación.

El principio y final de un gen están señalados por secuencias específicas de bases, mismas que proporcionan una especie de sistema de puntuación dentro del mensaje del ADN. La mayoría de las secuencias de bases del ADN no codifican para los genes, es decir, los genes codifican para secuencias de aminoácidos.

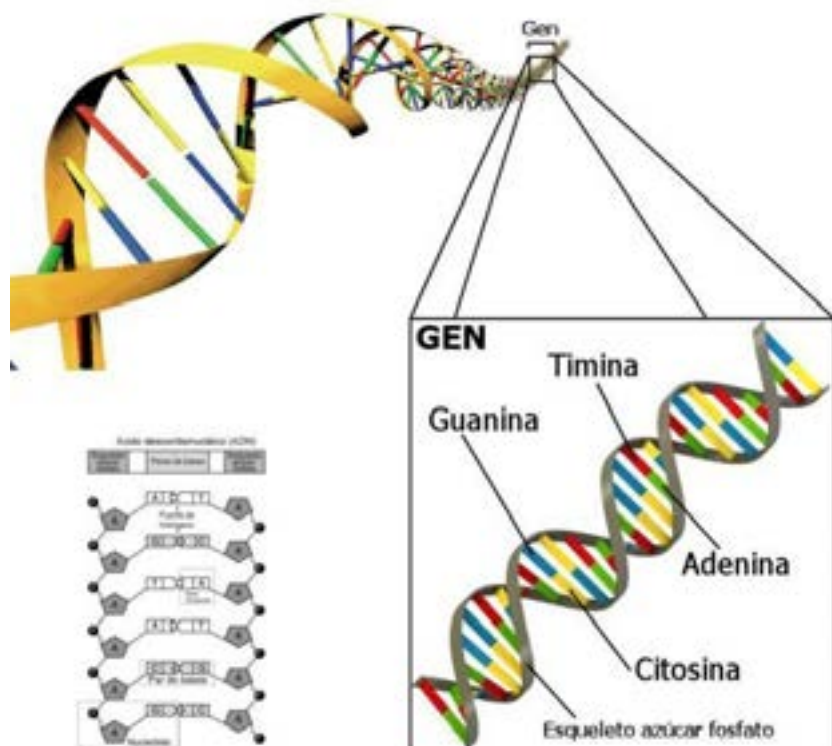


Figura 4.
Fuente: shutterstock/259192112



Intrones

Bloques de secuencias inactivas del ADN en los genes de eucariotes que se intercalan con los exones (secuencias que codifican la proteína) y se transcriben, pero no se traducen.



Exones

Bloques (fragmentos) de secuencias de ADN que constituyen a los genes y que codifican para dominios discretos de las proteínas; se intercalan con codifican (intrones) en numerosos genes de células de organismos eucariotes).



Aminoácidos

Moléculas que comparten la misma estructura básica y cada una posee un grupo químico que la distingue del resto. A partir de ellos se construyen las proteínas, que constan de cientos y miles de aminoácidos. Existen solo veinte tipos esenciales para los seres vivos, diez de ellos los sintetiza la célula, los otros diez los toma de los alimentos.

Las proteínas

Un único gen puede contener miles de pares base en la molécula de ADN; la secuencia de estos pares base codifica para la **síntesis de proteínas** específicas. Las proteínas forman la base del sistema nervioso y producen todas las demás células (la queratina forma el pelo de los mamíferos y las plumas de las aves; y el colágeno forma la estructura de nuestros huesos y dientes), además que actúan como transportadores (la hemoglobina, la proteína roja que transporta el oxígeno en la sangre) y de servir funciones importantes en los procesos metabólicos, catalizados por una gama de proteínas denominadas enzimas.



Síntesis de proteínas

Proceso por el que la información genética, codificada en el ADN, es transcrita a una secuencia codificada del ARN m, presumiblemente usando un ADN como plantilla y, por ende, convertida en una cadena de polipéptidos.



¡Importante!

Aunque el código de ADN es idéntico en cada célula del cuerpo, dentro de una célula particular solo se expresa un subconjunto de genes en la forma de síntesis proteínica. Las proteínas están hechas de secuencias de aminoácidos. Es la forma tridimensional de las secuencias de aminoácidos la que define la función de la proteína.



Figura 5.

Fuente: shutterstock/60972853

Cada aminoácido se comporta de manera específica en un sentido químico, de tal modo que las diferentes secuencias de aminoácidos producen proteínas con diferentes propiedades. Por ejemplo, la hemoglobina tiene una secuencia de 144 aminoácidos y la insulina tiene una secuencia diferente de 51 aminoácidos. El “código genético” especifica la relación entre las secuencias de pares base en la molécula de ADN y la producción de las secuencias de aminoácidos que forman las proteínas del cuerpo. Cada célula de nuestro cuerpo puede contener 10.000 diferentes tipos de proteínas.

Pares base de ADN y aminoácidos

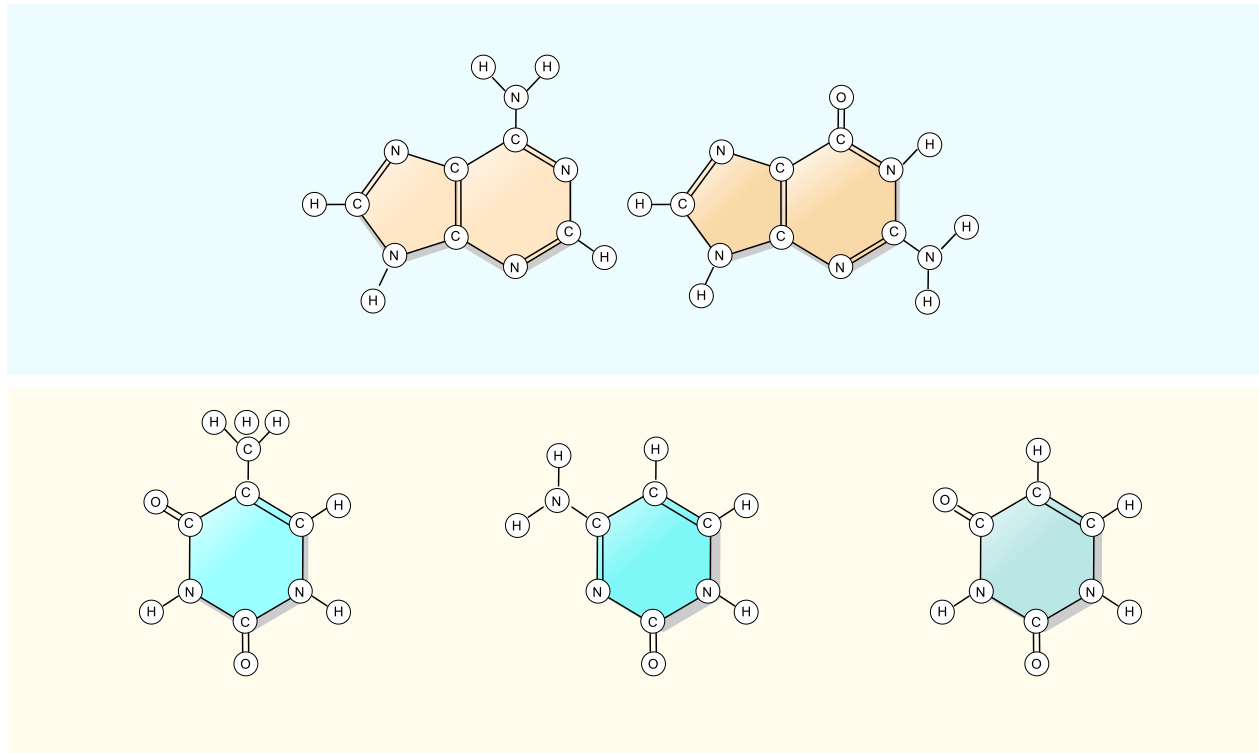


Figura 6.
Fuente: shutterstock/649901779

La secuencia de nucleótidos en un gen especifica la secuencia de aminoácidos dentro de la proteína. Existen cuatro tipos de nucleótidos en el ADN; difieren únicamente en la parte basal de la unidad del nucleótido. El grupo azúcar-fosfato es el mismo en los cuatro: adenina (A), citosina (C), guanina (G) y timina (T). A y G pertenecen al grupo químico denominado purinas; C y T son pirimidinas. Dentro de la doble hélice, la A de una hebra siempre se aparea con una T en la otra; y C y G siempre se aparean entre sí. Así, si se conocen los nucleótidos de una de las hebras, también se conocerá la secuencia de la segunda hebra. **Este apareamiento de los pares base es esencial para la replicación genética, que supone que la doble hélice se abra y se reconstruya durante la división celular.**



División celular

Forma de reproducción de las células. Existen diferentes procesos mediante los cuales se lleva a cabo, desde la simple división del citoplasma con material genético disperso que realizan las bacterias, hasta los más elaborados procesos conocidos como mitosis y meiosis, donde existe un alto grado de organización del material genético (en forma de cromosomas) antes, durante y después de la división.

Una secuencia de tres letras (llamada tripleta o **codón**) codifica para un aminoácido, pero existen 64 posibles variaciones de estos códigos triples de cuatro bases. De hecho, no hay 64 aminoácidos; solo existen 20 aminoácidos y una tripleta de "alto", por lo que solo se requieren 21 afirmaciones de codificación triple. Ya que no puede haber un código uno a uno entre tripletas y aminoácidos, la mayoría de los 64 mensajes en el código de tripletas son redundantes y varios codones tienen el mismo significado.

Transcripción y traducción del ADN

En la primera etapa, una molécula intermedia denominada ácido ribonucleico mensajero (ARNm) se transcribe a partir del ADN (este proceso se denomina transcripción). El ARNm tiene una estructura similar a la del ADN, excepto que solo contiene una hebra y se encuentra presente una base llamada uracilo (U) en lugar de la timina (T).

El código genético se expresa en términos de codones dentro del ARNm. La transcripción se lleva a cabo dentro del núcleo de la célula. Después de que la molécula de ARNm se ha formado en el gen, abandona el núcleo y viaja a una de las estructuras del **citoplasma**, llamado ribosoma.

El ribosoma es el sitio de la segunda etapa principal en la producción de proteínas, es el lugar en el que la secuencia de aminoácidos se toma de la secuencia del ARNm y donde se arma la proteína. A medida que las diferentes células se especializan para distintas funciones, se expresan diferentes segmentos de la secuencia del ADN.

La molécula del ARNm pasa a través del ribosoma de manera similar a la de una cinta (cassette) a través de la cabeza de una grabadora, este es el proceso de traducción. La molécula recién sintetizada de ARNm reproduce la secuencia completa del gen, incluyendo a los intrones y después se procesa o madura recortando los intrones y uniendo la secuencia de codificación. La traducción en sí se logra por medio de otro tipo más de **ARN**, llamado ARN de transferencia (ARNt).



Codón

Conjunto de tres nucleótidos (bases del ADN o ARN m) adyacentes que regularmente codifican un aminoácido (o la terminación de una cadena).



Citoplasma

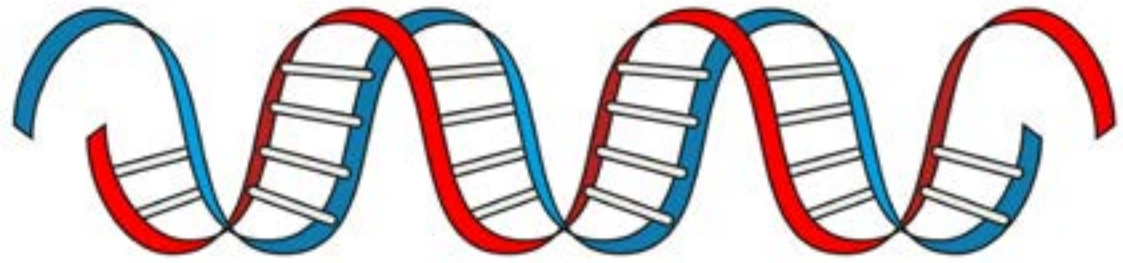
Parte fundamental de toda célula viviente (animal o vegetal), excluyendo el núcleo; está compuesta esencialmente de proteínas y contiene gran número de corpúsculos (organelos celulares) de funciones diversas (mitocondrias, vacuolas, plastos, etcétera).



ARN

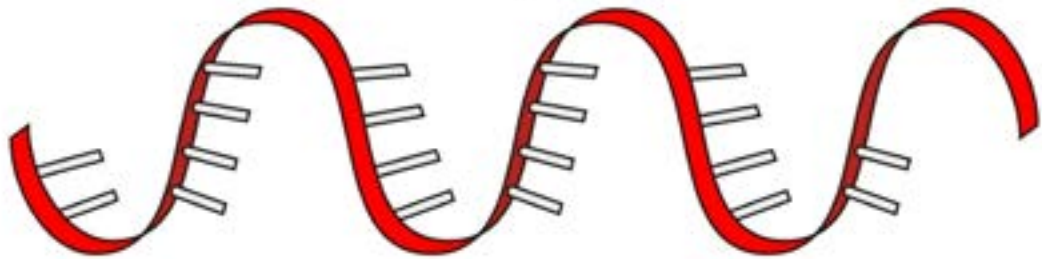
Abreviatura común del ácido ribonucleico, uno de los dos ácidos nucleicos, localizado esencialmente en los ribosomas del citoplasma celular. Ciertas clases de en la transcripción de la información genética contenida en el ADN aminoácidos a los ribosomas para su incorporación en proteínas (ARNt) ARN intervienen transportan (ARNm), y constituyen a los ribosomas (ARNr).

DNA



Transcription

mRNA



Translation

Protein



Figura 7.
Fuente: shutterstock/695774170

Estructura de aminoácidos de la proteína

Diferentes proteínas tienen diferentes números de aminoácidos (cerca de 100 a 300). Por ejemplo, la insulina tiene 51 aminoácidos. Una proteína de 300 aminoácidos necesita aproximadamente 1.000 nucleótidos base (es decir, 300 por 3, más otros 100 para la "señal promotora" que precede una secuencia genética).

Recombinación genética

La recombinación genética, es un proceso importante que conduce al intercambio de segmentos entre moléculas de ADN, se produce bajo la dirección de un grupo de enzimas.

Es una nueva combinación de genes producto del entrecruzamiento y la distribución independiente se llama recombinación genética. La posible combinación de genes debido a la distribución independiente se puede calcular mediante la fórmula $2n$, donde n es el número de pares de cromosomas.



Recombinación

Intercambio de material hereditario entre cromosomas homólogos durante la meiosis.



Ejemplo

Por ejemplo, las plantas de guisantes tienen siete pares de cromosomas. Para los siete pares de cromosomas, las posibles combinaciones son 27 o 128 combinaciones. Como cualquier **gameto** masculino posible puede fecundar cualquier gameto femenino posible, el número posible de combinaciones después de la fecundación es 16,384 (128×128).

En los humanos, el número posible de combinaciones luego de la fecundación sería 223×223 ; o sea, más de 70.000 millones. Este número no incluye la recombinación genética producida por el entrecruzamiento.



Gameto

Célula sexual, espermatozoide y óvulo, que porta cada uno la mitad del material genético (por lo que son haploides) y que al unirse conforman el cigoto o huevo fecundado, a partir del cual se genera un nuevo ser vivo.



Video

Replicación del ADN
unProfesor

https://www.youtube.com/watch?v=_vsNWjMVRbY

**Mutaciones:
genética del desarrollo y
malformaciones congénitas**



En ocasiones las células se equivocan durante la replicación. Sin embargo, estas equivocaciones son raras y la célula posee mecanismos de reparación que arreglan algunos daños, pero a veces ocurre un cambio permanente en el ADN celular llamado mutación. Como la mutación en el gen causa un cambio en la proteína que se produce, la enzima no funciona.

Tipos de mutaciones

Las mutaciones pueden abarcar desde un cambio en un solo par de bases en la secuencia codificadora del ADN hasta las eliminaciones de grandes secciones del cromosoma. **Las mutaciones puntuales comprenden un cambio químico en solo un par de bases, suficiente para causar un trastorno genético.** Una mutación puntual en donde una base se cambia por otra se denomina sustitución. La mayoría de las sustituciones son mutaciones sustitutivas, donde el código del ADN se altera de modo que codifica el aminoácido incorrecto. Otras sustituciones, llamadas mutaciones sin sentido, cambian el codón para un aminoácido por un codón de terminación.



¡Datos!

1. Las mutaciones sin sentido causan que la traducción termine antes de tiempo.
2. Casi todas las mutaciones sin sentido conducen a proteínas que no funcionan normalmente.

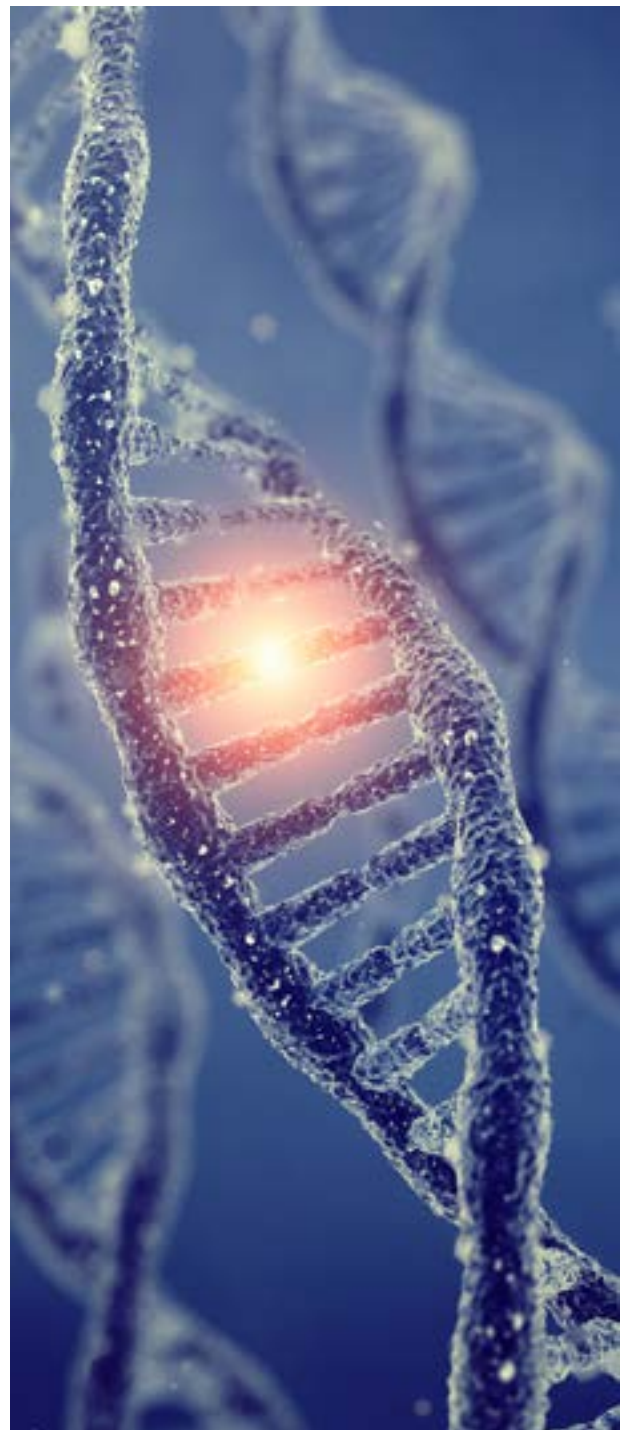


Figura 8.
Fuente: shutterstock/497282461

Otro tipo de mutación que puede ocurrir es la adición o pérdida de un nucleótido en la secuencia de ADN. Las inserciones son adiciones de un nucleótido a la secuencia del ADN y se denomina deleción a la pérdida de un nucleótido. **Ambos tipos de mutaciones cambian los múltiplos de tres codones desde el punto de inserción o eliminación y se les denomina error de trama porque ellos cambian el “marco” de la secuencia de aminoácidos.**

A veces, las mutaciones se asocian con enfermedades y trastornos, un ejemplo es la alcaptonuria. Los pacientes con este trastorno tienen una mutación en su ADN que codifica una enzima que participa en la digestión del aminoácido fenilalanina. Esta mutación resulta en el ácido homogentístico de color negro que descolora la orina. Las investigaciones muestran que en pacientes con alcaptonuria existe una alta incidencia de error de trama y mutaciones sustitutivas en una región específica de su ADN.

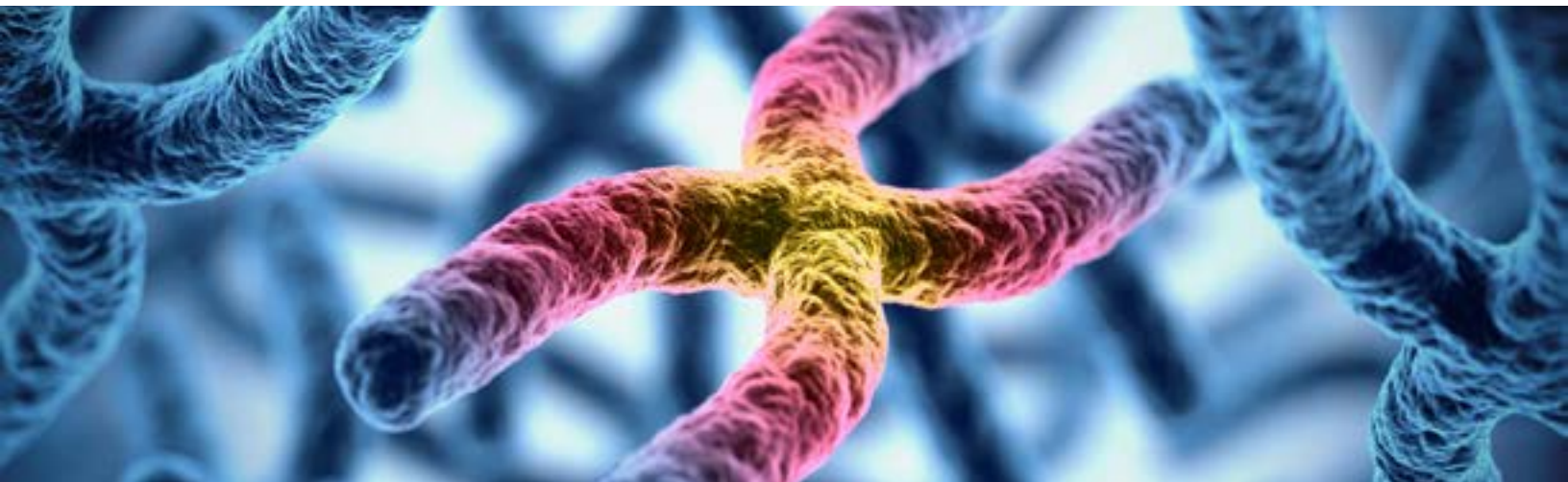


Figura 9.
Fuente: shutterstock/300433304

Grandes porciones de ADN también pueden estar presentes en una mutación. Un trozo de cromosoma individual que contiene uno o más genes se puede eliminar o mudar a otro sitio del cromosoma o incluso a otro cromosoma. Tales redistribuciones del cromosoma a menudo tienen efectos drásticos en la expresión de estos genes. Un ejemplo de un genético causado por una sola mutación puntual causa la anemia falciforme. En el caso de la anemia falciforme, el codón para el ácido glutámico (GAA) se cambió a una valina (GUA) en la proteína. Este cambio en composición cambia la estructura de la hemoglobina y es la causa de este trastorno.

Muchas otras enfermedades involucran problemas de doblez de proteínas, incluido la enfermedad de Alzheimer, la fibrosis quística, la diabetes y el cáncer.

Fuente: goo.gl/Hr5Mct



¡Lectura recomendada!

Polimorfismo Val Met de COMT y esquizofrenia: estudio de asociación en una muestra de pacientes españoles

Justo Díez, et ál.

Causas de las mutaciones

Algunas mutaciones, especialmente las puntuales, pueden ocurrir espontáneamente. Durante la replicación, el ADN polimerasa a veces añade los nucleótidos equivocados. Como el **ADN polimerasa tiene una función autocorrectora, el nucleótido equivocado se añade solo a una de cada cien mil bases; no se corrige en menos de uno en mil millones.**

Ciertos químicos y la radiación también dañan el ADN. Las sustancias que causan mutaciones se denominan mutágenos. Muchos químicos diferentes se han clasificado como mutágenos. Algunos de estos químicos afectan el ADN al cambiar la estructura química de las bases. A menudo estos cambios causan que las bases no se emparejen o se unan con la base equivocada. Otros mutágenos químicos tienen estructuras químicas tan parecidas a los nucleótidos, que pueden sustituirlos.

Una vez incorporadas estas bases impostoras al ADN, este no se puede replicar adecuadamente. Este tipo de químico resultó útil en medicina, especialmente en el tratamiento del VIH, el virus que causa el SIDA. Muchos medicamentos usados para tratar el VIH y otras infecciones virales mimetizan varios nucleótidos. Una vez incorporado el medicamento en el ADN viral, el ADN no se puede replicar adecuadamente.



Figura 10.

Fuente: shutterstock/430949605

Formas de radiación de alta energía, como los rayos X y gamma, son altamente mutagénicas. Cuando la radiación llega al ADN, los electrones absorben la energía. Los electrones pueden escapar de su átomo y dejar atrás un radical libre. Los radicales libres son átomos cargados con electrones no apareados que reaccionan violentamente con otras moléculas, incluido el ADN. La radiación ultravioleta (UV) del Sol contiene menos energía que la radiación de los rayos X y no causa la expulsión de electrones de los átomos. Sin embargo, la radiación UV puede causar que las bases de timina adyacentes se unan entre sí, lo cual interrumpe la estructura del ADN. El ADN con esta interrupción de estructura, o torcedura, no es capaz de replicarse apropiadamente, al menos que se repare.

Cuando una mutación en una célula corporal, llamada también célula somática, escapa el mecanismo de reparación, se convierte en parte de la secuencia genética en esa célula y en células hija futuras. Las mutaciones de células somáticas no pasan a la próxima generación. En algunos casos, las mutaciones no causan problemas a las células. Estas pueden ser secuencias no usadas por la célula adulta cuando ocurrió la mutación, la mutación puede haber ocurrido en un exón, o puede que no haya cambiado el aminoácido que codificaba. Estas mutaciones se llaman mutaciones neutrales; cuando la mutación resulta en la producción de una proteína anormal, la célula puede que no sea capaz de realizar su función normal y puede ocurrir la muerte celular.

Las mutaciones en las células corporales que causan irregularidades en el ciclo celular pueden conducir al cáncer. Las células del organismo contienen todos estos efectos siempre y cuando solo se afecten las células corporales. Cuando ocurren mutaciones en células sexuales, también llamadas germinales, las mutaciones pasan a la descendencia del organismo y estarán presentes en todas las células de esta. En muchos casos, estas mutaciones no afectan la función celular del organismo, aunque pueden afectar drásticamente a la descendencia. Cuando las mutaciones resultan en una proteína anormal en las células sexuales, la descendencia se afecta. Sin embargo, esta no se afecta cuando una proteína anormal se produce en una célula corporal aislada.

Fuente: goo.gl/DfS1q5

Anomalías estructurales



Figura 11.
Fuente: shutterstock/89666776

Además de las mutaciones que alteran la información contenida en un solo gen, los cromosomas pueden experimentar alteraciones mucho más extensas, las cuales ocurren con mayor frecuencia durante la división celular. Piezas de un cromosoma pueden perderse o segmentos enteros intercambiarse entre cromosomas diferentes.



¡Importante!

Puesto que estas anomalías cromosómicas son provocadas por la rotura de los cromosomas, su incidencia se incrementa por la exposición a agentes que dañan el DNA, como infecciones virales, rayos X o reactivos químicos. Aunado a lo anterior, los cromosomas de algunos individuos contienen sitios "frágiles" que son en particular susceptibles a la rotura.

Personas con ciertos trastornos hereditarios raros (como el Síndrome de Bloom, la Anemia de Fanconi y la ataxia-telangiectasia) tienen cromosomas inestables con una gran tendencia a sufrir roturas cromosómicas. Las consecuencias de una anomalía cromosómica dependen de los genes que se afectan y del tipo de célula en la que esta alteración se presenta. Si la anomalía ocurre en una célula somática (no reproductiva), las consecuencias suelen ser mínimas porque pocas células del cuerpo se afectan.

No obstante, en raras ocasiones es posible que una célula somática con una anomalía se convierta en una célula maligna, que puede desarrollar un tumor canceroso. **Las alteraciones cromosómicas que ocurren durante la meiosis (en especial como resultado de un mecanismo de entrecruzamiento anormal), pueden transmitirse a la generación siguiente. Cuando un cromosoma anormal se hereda a través de un gameto, todas las células del embrión tendrán la anomalía, lo cual suele ocasionar la muerte durante el desarrollo.**

Los diversos tipos de anomalías cromosómicas estructurales incluyen los siguientes.

Inversiones

Algunas veces un cromosoma se rompe en dos lugares y los segmentos entre las roturas se reúnen en los cromosomas con una orientación inversa. Esta anomalía se denomina inversión. Más de 1 % de los humanos porta una inversión que puede detectarse durante la determinación del cariotipo cromosómico. Un cromosoma que porta una inversión casi siempre contiene todos los genes de un cromosoma normal y, por lo tanto, el individuo no es afectado de manera adversa.

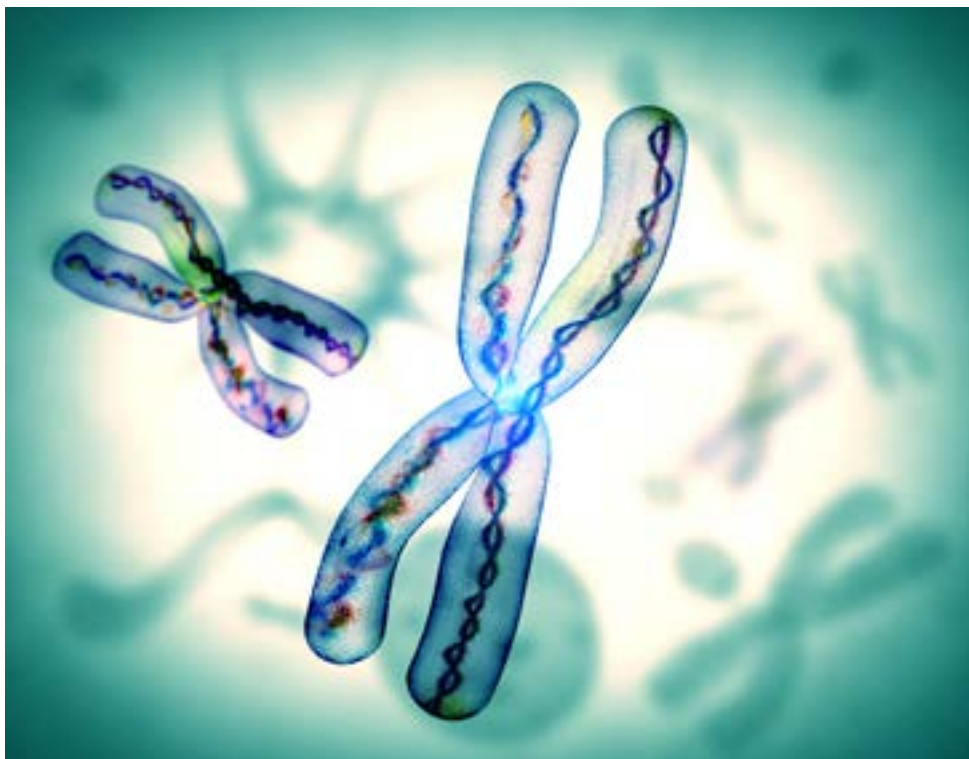


Figura 12.
Fuente: shutterstock/216321241

Sin embargo, si una célula con una inversión cromosómica entra en meiosis, el cromosoma anormal no puede aparearse de modo correcto con su pareja homóloga a causa de diferencias en el orden de sus genes. En tales casos el apareamiento cromosómico suele acompañarse de un asa. Si el entrecruzamiento ocurre dentro de esta, los gametos que se generan por meiosis pueden adquirir una copia adicional de ciertos genes (una duplicación) o perderlos (una delección). Cuando un gameto que contiene un cromosoma alterado se fusiona con un gameto normal en la fertilización, el cigoto resultante tiene un desbalance cromosómico y casi nunca es viable.

Translocaciones

Cuando un cromosoma se une a otro de manera parcial o total, la anomalía se conoce como **translocación**. De modo similar a las inversiones, por lo general una translocación que ocurre en una célula somática tiene poco efecto en la función de esta o su progenie. Sin embargo, ciertas translocaciones incrementan la probabilidad de que la célula se convierta en maligna.



Translocación

Cambio de posición de un segmento de cromosoma hacia otra parte del mismo o a otro cromosoma no homólogo, como resultado de un rompimiento.



¡Importante!

Está demostrado que las translocaciones desempeñan una función importante en la evolución al generar cambios a gran escala que pueden ser el inicio de la separación de líneas evolutivas a partir de un ancestro común.

Delecciones

Una delección ocurre cuando una porción de un cromosoma se pierde. Como se señala en el punto anterior, los cigotos que contienen delecciones cromosómicas se generan cuando uno de los gametos es el producto de una meiosis anormal. El renunciar a una porción de un cromosoma a menudo resulta en la pérdida de genes críticos y produce consecuencias graves, inclusive si el cromosoma homólogo del individuo es normal. **La mayor parte de los embriones humanos que portan una delección importante, no se desarrolla a término y si lo hace, presenta una gran variedad de malformaciones.**

Duplicaciones

Una duplicación tiene lugar cuando una porción de un cromosoma se repite. Las duplicaciones cromosómicas más sustanciales crean una alteración en la que un número de genes se presenta en tres copias en lugar de las dos normales (una condición que se conoce como trisomía parcial). Las actividades celulares son muy sensibles al número de copias de genes y las réplicas adicionales pueden tener efectos deletéreos graves.



Video

*Mutaciones cromosómicas -
Citología y genética*

Educatina

Mutaciones comportamentales

El hecho de que algunos comportamientos tienen una base mendeliana sugiere que debería ser posible encontrar mutaciones puntuales que afecten la conducta de manera relativamente específica. Las mutaciones pueden ser “espontáneas”, o pueden ser inducidas aplicando químicos, rayos X y otros mutágenos sobre células germinales. Las líneas mutantes han sido extensamente estudiadas en moscas de la fruta *Drosophila*, ratones y otros modelos animales de investigación genética.



Figura 13.
Fuente: shutterstock/14703082

La exploración comportamental es entonces utilizada para determinar la presencia de alguna anomalía en este sentido que puede ser atribuible a una mutación. Cientos de animales deben ser puestos a prueba comportamentalmente antes de poder detectar un mutante putativo. Entonces, estos animales son criados De acuerdo con un protocolo diseñado para obtener un número substancial de animales que son homocigotas para la mutación. Cruzar un mutante putativo con un animal salvaje (wild-type) debería dar descendencia heterocigota para la mutación en F1 de acuerdo con una proporción 1:4. [La endocría adicional de los mutantes homocigotas conduce a una población de mutantes comportamentales que puede ser estudiada intensamente.](#) Un procedimiento tal ha sido utilizado para encontrar la genética de los ritmos circadianos y el aprendizaje.

Genética de los ritmos circadianos

Muchos organismos, desde bacterias hasta plantas y animales, muestran regularidades temporales con base en ciclos anuales, lunares o diarios. Los ritmos circadianos son ciclos con un período de alrededor de 24 horas que sintonizan a los organismos a los obvios cambios en el ambiente en los aspectos físico y biótico que ocurren a medida que la Tierra rota sobre su eje. El estudio de los ritmos circadianos ha entrado recientemente en una fase de análisis molecular que ha permitido el descubrimiento de los mecanismos fundamentales del comportamiento.



Ejemplo

Algunos aspectos moleculares de la ritmicidad son tan generales que parecen ser compartidos por organismos tan distantemente emparentados como cianobacterias, hongos, moscas de la fruta, y ratones (Hall, 1995). Entonces, hay implicancias últimas y próximas de esta investigación.

Mutantes circadianos han sido aislados en la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*, en las cuales al menos dos genes están involucrados en la regulación de los ciclos de actividad rítmica (Dunlap 1996). Estos genes son conocidos como período (per) y eterno (tim); se conocen hasta siete **alelos** para tim, lo cual provee un estimativo de la cantidad de variabilidad genética subyacente en este rasgo. Estos genes se regulan a sí mismos, de acuerdo con un lazo de retroalimentación negativa de procesos que ocurren entre las neuronas en el sistema nervioso central de la mosca de la fruta. Las proteínas producto de estos genes se identifican como PER y TIM. PER también afecta a procesos fuera de las células en la que es sintetizada, conduciendo finalmente a una regulación de los niveles de actividad comportamentales.



Alelo

Forma alternativa de un gen.



¡Datos!

Las transcripciones de los genes *per* y *tim* tienen picos temprano por la tarde, pero es solo en las horas tempranas de la noche cuando es posible lograr suficiente acumulación de TIM como para elevar los niveles de PER en el citoplasma. La luz es percibida por fotorreceptores en los omatidios (elementos del ojo compuesto de los insectos) y a través de una serie de influencias resulta el rápido recambio de TIM.



Ejemplo

Bajo luz constante, por ejemplo, TIM no se acumula y, como resultado, PER no puede ser traducido a niveles altos; las moscas no muestran comportamientos cíclicos bajo estas condiciones.

Mecanismos similares controlan los ritmos circadianos en mamíferos. El gen reloj, por ejemplo, ha sido aislado en investigaciones con ratones tratados con la sustancia mutagénica N-etil-N-nitrosourea (Vitaterna et ál., 1994). Los ratones que son heterocigotas para la mutación en reloj muestran un ciclo con un período levemente por encima de 24 horas, lo cual resulta en un cambio gradual en los ciclos de actividad cuando se las guarda en oscuridad total. Bajo estas condiciones, los ratones mutantes muestran un período inicial de alrededor de 28 horas seguido por una interrupción de los ritmos circadianos y una distribución azarosa de los arranques de actividad.

Mutaciones del aprendizaje

Una exploración comportamental similar de animales mutantes se ha utilizado para descubrir mutantes de aprendizaje. Sin embargo, una aproximación como esta, es complicada por la naturaleza misma de los fenómenos de aprendizaje. Primero, los procesos de aprendizaje involucran varias fases distinguibles, incluyendo adquisición, almacenamiento, recuperación y expresión comportamental de la información adquirida como resultado de la experiencia. Si bien podría ser plausible esperar que las mutaciones afecten una de estas fases mientras dejan las otras relativamente normales, tal resultado sería extremadamente sorprendente.



Figura 14.
Fuente: shutterstock/479598865

A nivel molecular, algunos de los subprocesos podrían ser compartidos entre las fases del aprendizaje. Por ejemplo, la misma vía metabólica podría participar tanto en el proceso de adquisición como en el de recuperación; una mutación que afectase a una enzima crítica de dicha vía podría perturbar ambas fases del aprendizaje. Segundo, los fenómenos de aprendizaje pueden ser extremadamente variados.

Las moscas de la fruta, por ejemplo, pueden ser condicionadas aversivamente para evitar un olor luego de apareamientos olor-descarga eléctrica, para extender su proboscis ante un estímulo apareado con una solución de sacarosa o para cambiar la postura para evitar una fuente de calor, entre otras posibilidades (Dudai, 1988).

Idealmente, una mutación de aprendizaje que afecta la adquisición, por ejemplo, debería perturbar la adquisición en todas estas tareas; tal patrón de resultados no es observado comúnmente. Tercero, el desempeño comportamental en una tarea de aprendizaje puede ser afectado por una variedad de factores contextuales además de aquéllos estrictamente relacionados con el aprendizaje.

Es posible que una mutación afecte la habilidad de la mosca de la fruta de detectar los estímulos (déficit sensorial) o de controlar su comportamiento (déficit motor), dando así la impresión de que la mutación perturba algún aspecto del proceso de aprendizaje. Un problema similar se encontró previamente en el análisis genético del aprendizaje en ratones y ratas. Este problema puede ser solucionado incorporando condiciones apropiadas de control comportamental en las cuales los animales reciben una exposición a los componentes críticos de la tarea, pero en un orden diferente (Mihalek et ál., 1997).

Fuente: goo.gl/jMbgAU

Se supone que el aprendizaje asociativo ocurre como resultado de experimentar un apareamiento de dos eventos, no por examinar cada evento aislado por sí solo. La investigación con *Drosophila* ha producido varias líneas, incluyendo a ruttabag (rut), dunce (dnc) y amnesiac (amn), que se ha propuesto que tienen mutaciones genéticas que afectan algunos, pero no todos, procesos involucrados en el aprendizaje (Dudai, 1988). Sin embargo, un análisis comportamental detallado mostró varios de los problemas esbozados antes. Por ejemplo, los mutantes dnc exhiben un condicionamiento apetitivo y aversivo normal, pero olvidan más rápido de lo normal.

Aunque esto puede sugerir que la mutación dnc está involucrada en los procesos de almacenamiento, los mutantes dnc también muestran déficits de adquisición en una tarea de condicionamiento olfatorio diferente (Tully y Quinn, 1985). Para complicar aún más la situación, los mutantes dnc exhiben un olvido normal en la tarea de evitación de calor (Marita, 1985). Quizás haya todavía algo útil por aprender de estos mutantes de aprendizaje.



Ejemplo

Algunas de las mutaciones observadas en la mosca de la fruta afectan genes que codifican para proteínas involucradas en la vía del adenosín monofosfato cíclico (AMPC). Al AMPC se lo considera un segundo mensajero por sus efectos dentro de la célula (los neurotransmisores son los primeros mensajeros y su influencia es ejercida entre neuronas).

La vía del AMPC es activada en neuronas que experimentan una rápida estimulación, como ocurre durante el entrenamiento comportamental. Una consecuencia de niveles citoplasmáticos aumentados de AMPC es la inducción de enzimas AMPC-dependientes a entrar en el núcleo celular, donde se unen a proteínas que inducen la transcripción de genes específicos. Se piensa que las proteínas resultantes pueden cambiar la eficacia sináptica a largo plazo, quizás alterando la densidad de los receptores de neurotransmisores en la membrana post-sináptica (Nestler y Greengard, 1994). Resulta interesante que el AMPC sea también un componente crítico del aprendizaje en especies distantemente emparentadas, desde la babosa marina *Aplysia californica* hasta los vertebrados (Cedar et ál., 1973; Huang y Kandel, 1994), lo cual sugiere que al menos algunos componentes célula-moleculares que subyacen a los procesos de aprendizaje son comunes entre especies ampliamente divergentes.



¡Datos!

1. Los mutantes de aprendizaje han sido también producidos en el nematodo *Caenorhabditis elegans*, otro modelo animal popular en la investigación genética.
2. Los nematodos expuestos a la sustancia mutagénica etilmetanosulfonato son explorados comportamentalmente y aquellos que muestran déficits en el aprendizaje son criados selectivamente.
3. La evolución de líneas de mutantes de aprendizaje es facilitada por el hecho de que *C. Elegans* es predominantemente un animal hermafrodita. Wen y colaboradores (1997) han identificado dos mutaciones diferentes, *lrn-1* y *lrn-2*, que afectan al aprendizaje asociativo en una variedad de tareas pero que parecen dejar las funciones sensorial y motora intactas.

En una tarea de condicionamiento típica, nematodos privados de comida son colocados en un plato en el cual una solución salina (la señal) y una capa de bacterias (el refuerzo) ha sido esparcida uniformemente (un ensayo S+). En otros ensayos, los mismos nematodos son colocados en un plato que contiene una solución de cloruro, pero no comida (ensayos S-). Los nematodos se alimentan de bacterias en presencia del estímulo salado, pero no en presencia de la solución de cloruro. En la sesión de prueba crítica, los animales son transferidos al centro de un nuevo plato que contiene un gradiente con una concentración alta de la sal en un extremo y del cloruro en el otro extremo.

El aprendizaje queda demostrado si el animal se mueve hacia el S+ y lejos del S- en el ensayo de prueba. Los nematodos salvajes (wild-type) muestran una preferencia significativa de 75 % para el extremo S+ del tubo de prueba, ya sea luego de entrenamiento individual o grupal; en contraste, los mutantes *lrn-1* y *lrn-2* muestran una preferencia de 48 % y 47 %, respectivamente (p. ej., en esencia, una distribución al azar en los platos de prueba). Retrocruzas de estos animales mutantes de aprendizaje con nematodos salvajes produjeron animales F2 que no aprenden con una proporción 1:4, sugiriendo que el déficit de aprendizaje resulta de un gen individual que se comporta como un rasgo mendeliano **recesivo**.



Recesivo

Alelo o gene cuya expresión genotípica está encubierta si la forma dominante del alelo está presente.



Instrucciones

Lo invito a que revise el recurso "galería", que se encuentra dispuesto en la página de inicio del eje 3.

Genética de las enfermedades neurodegenerativas



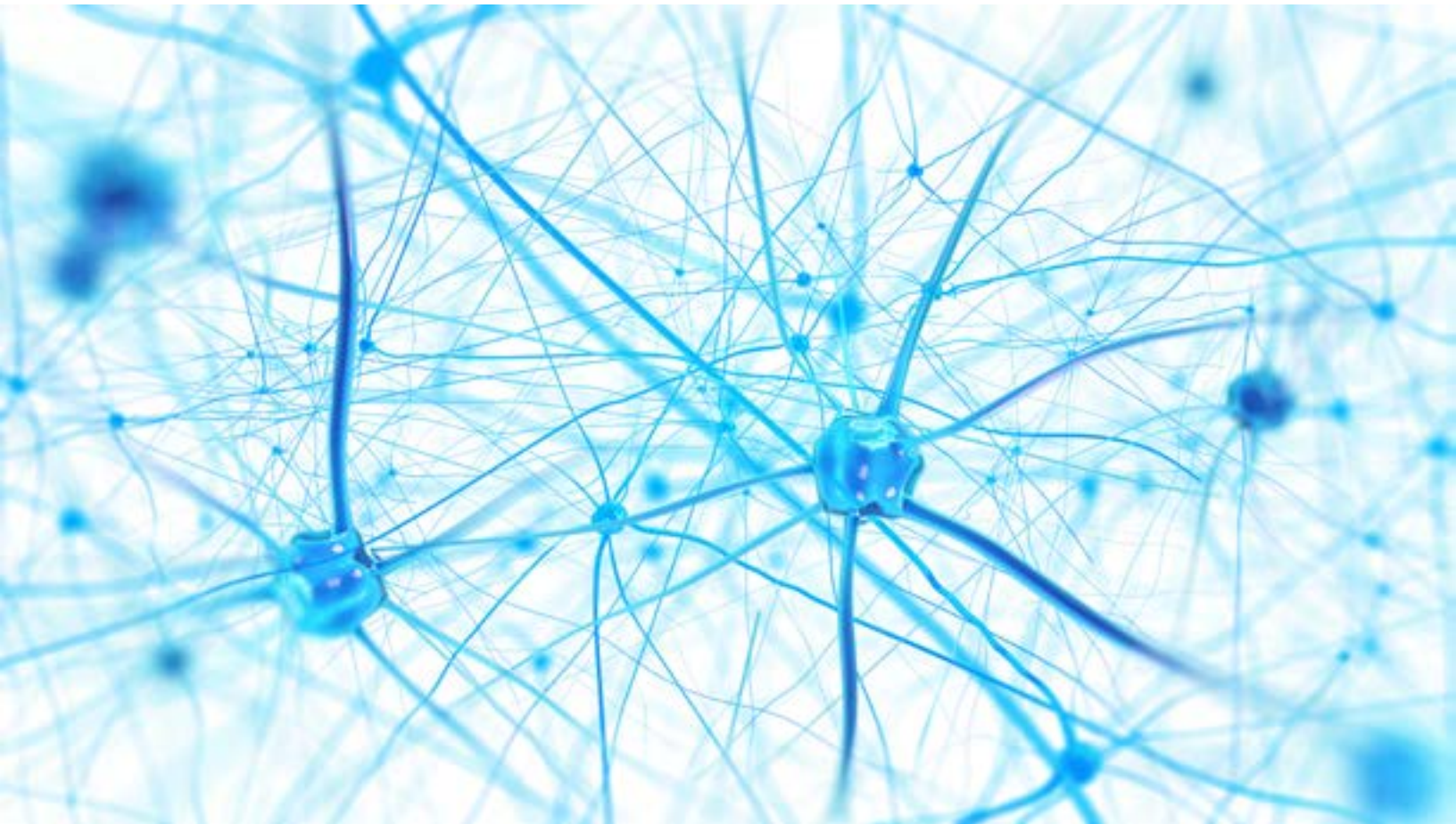


Figura 15.
Fuente: shutterstock/14703082

La Enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada clínicamente por alteraciones motoras, deterioro cognitivo y alteraciones conductuales. A nivel motor la sintomatología más frecuente son los **movimientos coreicos** que se inician distalmente en las extremidades y posteriormente afectan a musculatura craneal, faríngea y laríngea. La forma juvenil se puede iniciar con un síndrome rígido-acinético. **Los trastornos psiquiátricos o conductuales, como cambios de personalidad, depresión, manía, alucinaciones, agitación o apatía pueden ser la primera manifestación de la enfermedad.** A nivel cognitivo existe principalmente una alteración de las funciones frontales, como inatención y funciones ejecutivas. Estos signos de demencia pueden ser el principal trastorno en algunas familias mientras que en otras aparece años después de la sintomatología motora. Su prevalencia es de unos 5-10 casos por 100.000 habitantes, con una edad de comienzo entre la cuarta o quinta década de la vida, a pesar que 5-10 % tiene un inicio antes de los 20 años y 25 % por encima de los 50 años.



Movimientos coreicos

Movimientos involuntarios repetitivos, breves, irregulares y hasta cierto punto rápidos que se inician en una parte del cuerpo y pasan a otra de un modo brusco e inesperado, y a menudo de forma continua.

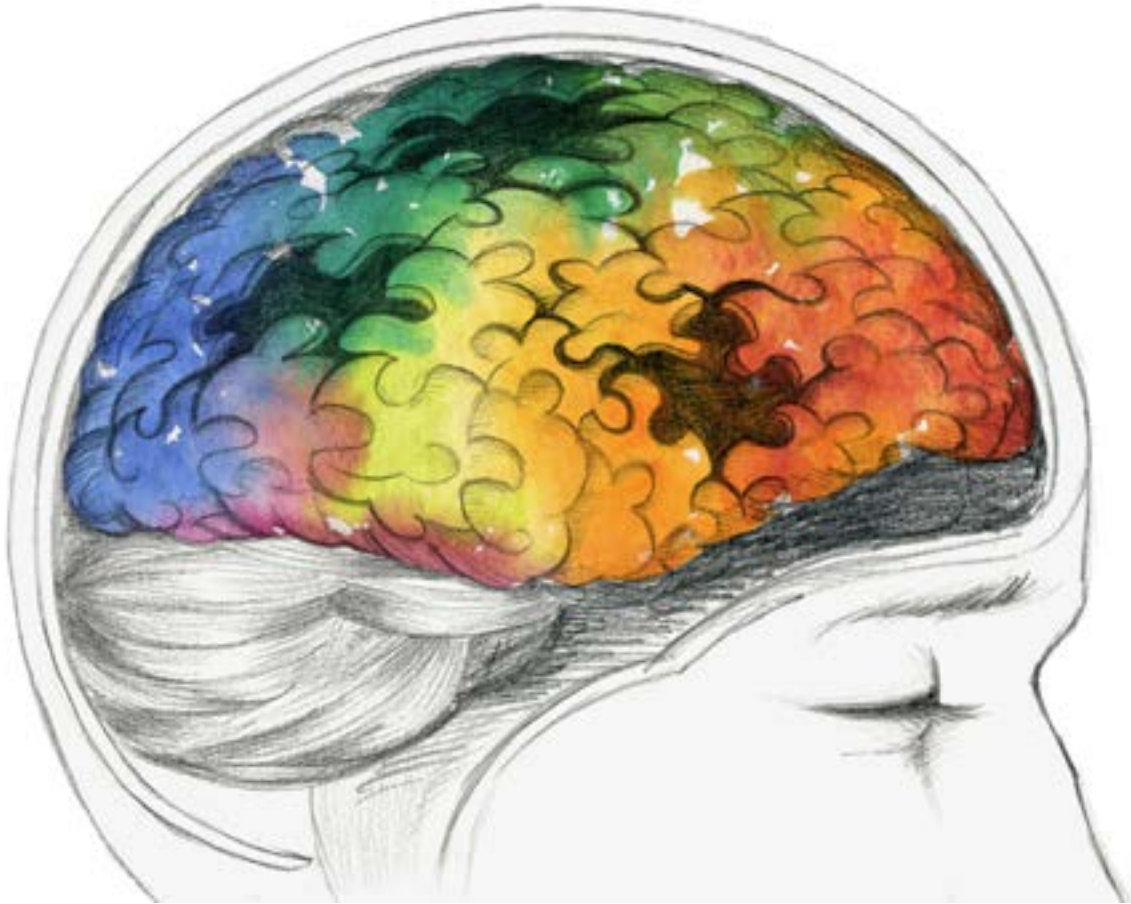


Figura 16.
Fuente: shutterstock/307043336

En 1983 se localizó el gen IT15 (cromosoma 4), como responsable de esta enfermedad. La alteración genética en este gen consiste en la expansión del triplete citosina-adenina-guanina (CAG) (Huntington's Disease Collaborative Research Group, 1993). En función del número de repeticiones del triplete CAG podemos dividir los alelos en normales (26 o menos copias), intermedios (entre 27 y 35 copias) y mutantes (36 o más copias).



¡Datos!

1. Los portadores de los alelos intermedios no presentaran la enfermedad, pero tienen riesgo de tener un hijo afecto.
2. Los portadores de alelos mutantes pueden padecer la enfermedad, considerándose una penetrancia incompleta la presencia de 36 a 40 copias y completa a partir de las 41 repeticiones.

Además, a mayor número de copias la edad de presentación de la enfermedad suele ser inferior, si bien no se ha establecido una relación con el pronóstico evolutivo de la enfermedad. La EH es una enfermedad con una herencia autosómica dominante con fenómeno de anticipación. Esta última característica es más común con la transmisión paterna, debido al aumento de la inestabilidad de las repeticiones de tripletes CAG durante la espermatogénesis. Así, las mutaciones de novo son infrecuentes, siendo más probable que el progenitor de una persona afecta presente un número de copias en el rango intermedio o en el patológico con una penetrancia reducida. La proteína codificada por el gen IT15 es la huntingtina.

La expansión de tripletes CAG en el gen conduce a un aumento de glutaminas en la cadena proteica de la huntingtina alterando su función. La función de esta proteína no es bien conocida, si bien se expresa a nivel neuronal donde parece estar asociada con los microtúbulos y las vesículas sinápticas citoplasmáticas. En la EH se observa una pérdida de neuronas en todo el cerebro, si bien esta es más marcada en los ganglios basales, especialmente en el núcleo estriado. Los ganglios basales están involucrados en la regulación de los movimientos voluntarios. La degeneración del núcleo estriado (fundamentalmente núcleo caudado) será la causa de la hiperkinesia y de los movimientos coreicos. La etiología del deterioro cognitivo se relacionaría con la pérdida de neuronas corticales o con la alteración de las conexiones entre el córtex y los ganglios basales.

Enfermedad de Alzheimer


La Enfermedad de Alzheimer (EA) es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada fundamentalmente por un deterioro cognitivo y conductual de inicio insidioso y progresivo de aparición en la edad adulta. Es la causa más frecuente de demencia neurodegenerativa en los países desarrollados afectando al 6,4 % en las personas mayores de 65 años, prevalencia que aumenta con la edad. Así, la EA afecta a un número importante de personas en nuestro país y debido al envejecimiento progresivo de nuestra población y a la ausencia de tratamiento curativo, estas cifras sufrirán un fuerte incremento en los próximos años.



Figura 17.
Fuente: shutterstock/ 655581370

Después de conmemorar el centenario de la descripción de las características clínicas y patológicas de una paciente de 51 años con demencia por el Dr. Alois Alzheimer el conocimiento fisiopatológico de la EA ha cambiado sustancialmente, a pesar de persistir numerosos interrogantes abiertos.

Así, aún desconocemos la etiología de la EA, si bien se considera una enfermedad de causa multifactorial y compleja. **Los estudios epidemiológicos han permitido determinar algunos factores que incrementan el riesgo de padecer esta enfermedad como son la edad avanzada, los antecedentes familiares de demencia, el sexo femenino, los traumatismos craneales, un nivel educativo bajo y la presencia de enfermedad cerebrovascular asociada.** Desde el punto de vista genético conocemos que el alelo 4 del gen APOE actúa como factor de riesgo para padecer EA, mientras que existen 3 genes determinantes de esta enfermedad: el gen de la proteína precursora de amiloide (APP), el gen de la presenilina 1 (PSEN1) y el gen de la presenilina 2 (PSEN2). Esto significa que ser portador del alelo 4 del gen APOE predispone a padecer la EA, si bien este no es necesario ni suficiente para causar la enfermedad. Sin embargo, los portadores de mutaciones en los genes APP, PSEN1 y PSEN2 desarrollarán la enfermedad con toda seguridad.

 **Video**

¿Qué es el ALZHEIMER?

SúperCiencia

Degeneración del lóbulo frontotemporal

La Degeneración Lobar Frontotemporal (DLFT) es un término que engloba tres síndromes clínicos diferentes: la variante frontal de la DLFT (DLFT-vf) o demencia frontotemporal, la afasia progresiva no fluente (APNF) y la demencia semántica (DS), que representan 75 %, 15 % y 10 %, respectivamente, de su forma de presentación. Se estima que entre el 10-15 % de los casos de demencia degenerativa primaria corresponden a DLFT, siendo la segunda causa de demencia neurodegenerativa en pacientes menores de 65 años.



Figura 18.
Fuente: shutterstock/ 655581370

La edad de inicio habitual de la DLFT se sitúa entre la quinta y sexta década de la vida. La DLFT se caracteriza clínicamente por una alteración conductual y/o del lenguaje. En la DLFT-vf predomina el trastorno conductual y un cambio progresivo en la personalidad que conllevan dificultades en modular el comportamiento, así como respuestas o actividades inapropiadas. Cuando predomina el trastorno del lenguaje, podemos encontrarnos ante la APNF en la que destaca la dificultad para generar un lenguaje gramaticalmente correcto con una fluencia disminuida y preservación inicial de la comprensión, o ante la DS en la que predomina la pérdida del significado de las palabras, de la comprensión de órdenes y anomia con relativa preservación de los aspectos fonológicos y sintácticos. A los síntomas cognitivo-conductuales a menudo se le añaden síntomas parkinsonianos o de enfermedad de motoneurona.



¡Datos!

Alrededor de 20 - 40 % de pacientes con DLFT tiene antecedentes familiares de dicha enfermedad, sugiriendo que en la etiología de la DLFT existe un componente genético importante. Sin embargo, la genética de la DLFT es compleja, identificándose en los últimos años 7 loci cromosómicos relacionados. Entre ellos se han identificado hasta la actualidad 4 genes causantes de DLFT: el gen Microtubule-associated protein tau (MAPT), el gen Progranulina (PGRN), el gen Charged multivesicular body protein 2B (CHMP2B) y el gen valosin-containing protein (VCP). Entre ellos las mutaciones en los genes MAPT y PGRN son las más prevalentes.

Enfermedad de Parkinson



Figura 19.
Fuente: shutterstock/573890509

La Enfermedad de Parkinson (EP) es la segunda causa más frecuente de enfermedad neurodegenerativa con una prevalencia del 3 % en personas mayores de 75 años.

Al igual que en las entidades previamente descritas el diagnóstico de la EP es clínico, si bien es necesario el estudio patológico para el diagnóstico definitivo. Las principales manifestaciones clínicas de la EP son temblor de reposo, rigidez, acinesia e inestabilidad postural. El examen neuropatológico de pacientes con EP muestra una pérdida de neuronas dopaminérgicas en la sustancia negra asociada a la formación de los Cuerpos de Lewy.

El papel de los factores ambientales y genéticos en la patogénesis de la EP ha sido motivo de controversias durante años, existiendo argumentos a favor de las diferentes hipótesis. La implicación de factores genéticos en su etiopatogenia parecía evidente al detectarse la presencia de antecedentes familiares entre un 10 % y un 24 % de los pacientes con EP. Así, en los últimos años se han descrito diferentes genes responsables de una EP monogénica (sinucleína, Parkin, UCHL-1, PINK1, DJ1 y LRRK2) (Lladó, Gaig, Molinuevo, 2006; Tan and Skipper, 2007). A pesar que la etiología genética representa un porcentaje pequeño de todos los casos de EP, estos hallazgos han contribuido a conocer mejor los mecanismos patogénicos de la EP esporádica.

Fuente: goo.gl/BAKWBL



Video

La enfermedad de Parkinson

PlusEsMas



¡Lectura complementaria!

Genética de la esquizofrenia: avances en el estudio de genes candidatos.

Adriana Pacheco y Henriette Raventós



Instrucciones

Lo invitamos a realizar la actividad de repaso: crucigrama. Disponible en la página de inicio del eje 3.

Bartrés, F. D., y Redolar, R. D. (2008). *Bases genéticas de la conducta*. Barcelona, España: Editorial UOC.

Karp, G., (2014). *Biología celular y molecular*. (7 ed.), México, D. F., México: Editorial McGraw-Hill Interamericana.

BIOLOGÍA DEL COMPORTAMIENTO

Esperanza Sepúlveda Rojas

EJE 4

Propongamos

Debate: genética
vs. ambiente





Figura 1.

Fuente: shutterstock/639596623

Las relaciones entre **genes** y ambiente son muy complejas, por un lado tenemos que el ambiente puede modular la expresión de los genes, que los genes pueden modular el impacto del ambiente durante el desarrollo y, que a la vez, los genes pueden llegar a determinar el ambiente en el cual se expresan, así pues, la relación entre genes y ambiente es bidireccional.

Genotipo y ambiente, y sus correspondientes estimadores, no son entidades estancas y sin ningún tipo de relación entre ellas, más bien al contrario, acostumbran a interrelacionarse, y normalmente de forma imbricada, lo que dificulta la tarea de investigar estas relaciones. En general, ambiente y genotipo pueden correlacionar, o bien interactuar, ahora veremos de qué se trata en cada caso.



Genes

Unidad hereditaria que determina cada alternativa (alelo) de un carácter o rasgo genético.

Genotipo

Conjunto de la información genética que porta un individuo.

Relación genotipo-ambiente

La correlación entre genes y ambiente se refiere a que un individuo con un determinado genotipo tiende a desarrollarse en aquellos ambientes que sean propensos a favorecer la expresión de este genotipo. Tradicionalmente se ha propuesto una taxonomía con tres tipos de correlaciones diferentes:



Figura 2.
Fuente: shutterstock/386048860

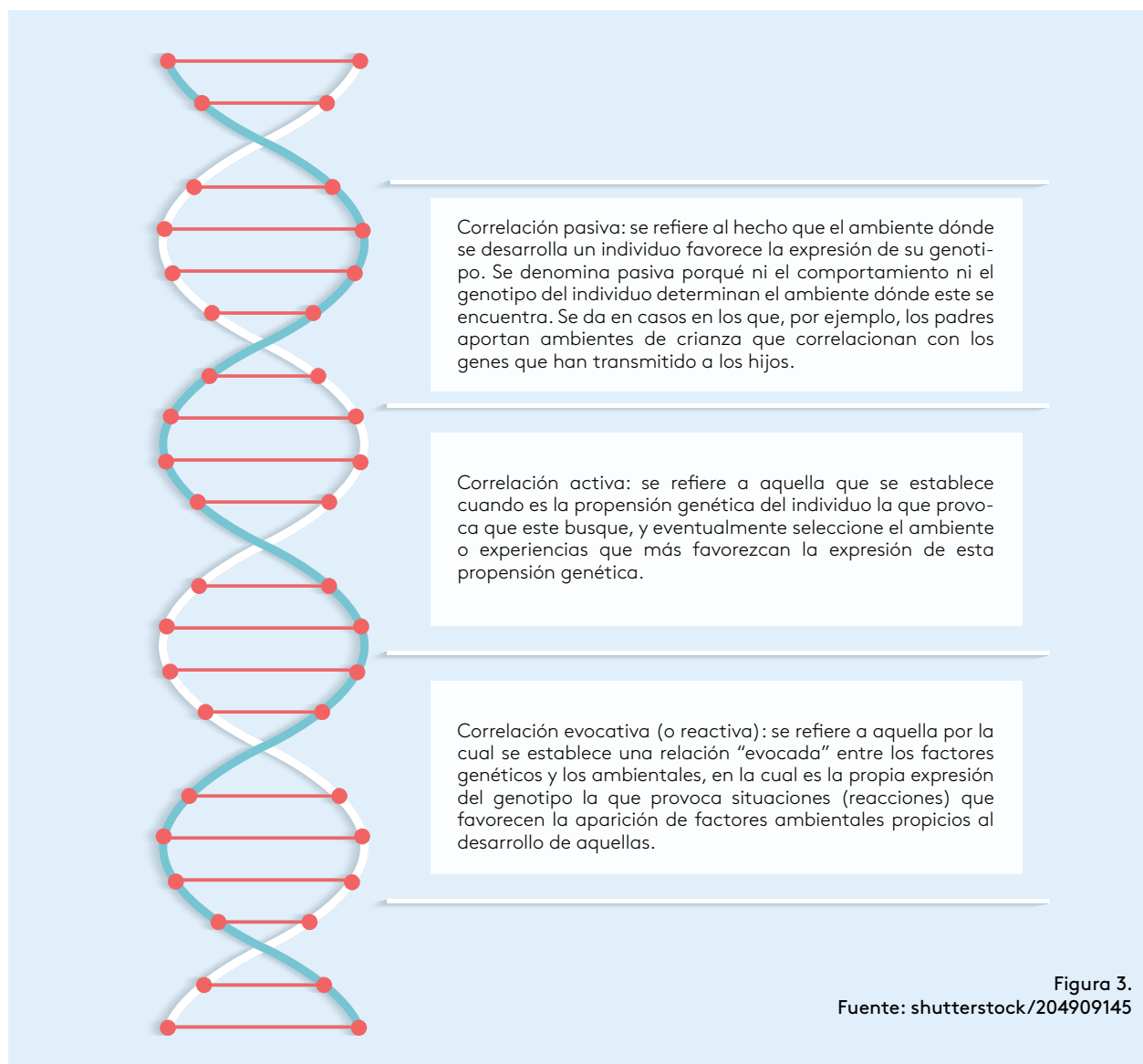


Figura 3.
Fuente: shutterstock/204909145

Interacciones genotipo-ambiente

En general, la interacción genotipo-ambiente hace referencia a la forma en que los genes y ambiente afectan al **fenotipo** conjuntamente, pudiéndose definir cómo el control genético de la sensibilidad a las diferencias ambientales. De esta forma, un mismo gen puede manifestarse de formas diferentes bajo la influencia de ambientes distintos, o bien **alelos** diferentes de un gen moderar la influencia de un mismo ambiente.



Fenotipo

Características morfológicas, fisiológicas y conductuales de un individuo o población.

Alelos

Forma alternativa de un gen.

A pesar de ser conceptos similares, el concepto de correlación se debe diferenciar claramente del de interacción. **El concepto de interacción hace referencia a como el ambiente puede regular diferencialmente la expresión de los genes, mientras que el concepto de correlación indica que el ambiente al que está expuesto un individuo tiende a estar asociado en cierta medida a su genotipo.** Es decir, no hay una distribución aleatoria de exposición a determinados ambientes, sino que algunos genotipos tienden a expresarse en determinados ambientes. Este tipo de interacciones es muy importante en las psicopatologías y también en las características de personalidad.

Quando hablamos de herencia nos estamos refiriendo a los genes que todos los seres vivos portamos en todas y cada una de nuestras células, y no solo en las células sexuales, cuando somos concebidos. Este material genético, el genoma, podemos estudiarlo desde distintas perspectivas:

1. Por una parte, está el genoma propio o específico de cada especie. En nuestro caso es el material que compartimos todos los miembros de nuestra especie sin distinción, y que nos hace miembros de la especie Homo Sapiens Sapiens, distinta de todas las demás.
2. Por otra parte, están las posibles diferencias individuales que se pueden dar entre los miembros de nuestra especie, las llamadas diferencias interindividuales, con respecto a algunos determinados genes, y que podrían contribuir a explicar las diferencias en determinadas capacidades conductuales entre los individuos.

Quando estudiamos las capacidades iniciales de los recién nacidos estamos en la perspectiva primera: no nos interesa tanto las diferencias entre los distintos individuos, que sería la perspectiva segunda, en cuanto el estudio de las características de la mente humana antes de que se pueda producir un aprendizaje del tipo que sea: perceptivo, cognitivo o lingüístico. Por tanto, una cosa es la influencia que los genes puedan tener a la hora de explicar las diferencias entre los individuos, por ejemplo, en competencia verbal, y, otra muy distinta es afirmar el **carácter** puramente innato de la capacidad lingüística.



Carácter

Característica morfológica, fisiológica o conductual de un organismo.

La epigenética

En su acepción más moderna, la epigenética sería la parte de la genética que estudia los cambios en la expresión de los genes que *no se deben a modificaciones en la secuencia primaria de bases del ADN*, pero que se pueden heredar clonalmente durante las divisiones celulares o, incluso, de unas generaciones a otras. Sin embargo, el término epigenética no se ha utilizado siempre con el mismo sentido.

La epigenética se encuentra relacionada con los fenómenos que actúan a través de la metilación del ADN, y la metilación, fosforilación y acetilación/deacetilación de las histonas, provocando cambios en la configuración de la cromatina que facilitan o impiden la expresión de los genes.

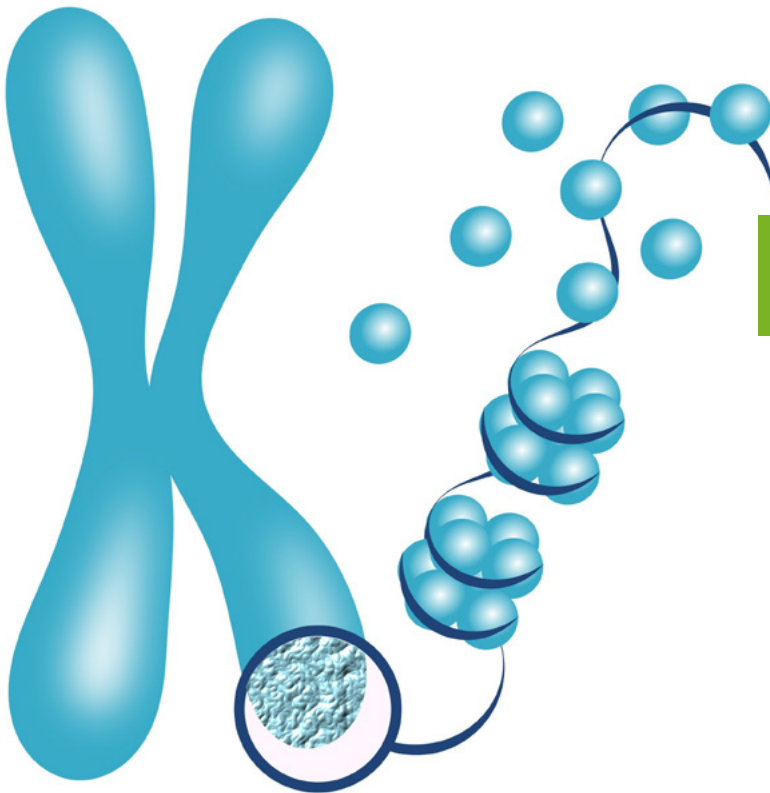


ADN

Ácido presente en todas las células, es el material hereditario que contiene toda la información genética. Al enrollarse con ayuda de las proteínas llamadas histonas forma los cromosomas.

Histonas

Proteínas ligeramente básicas solubles en agua y coagulables por el calor; presentes de manera mezclada con el ADN en casi todas las células eucarióticas. Pueden servir para enrollar ADN en los cromosomas y muy probablemente afectan la regulación de la actividad de los genes.



¡Datos!

Este tipo de fenómenos se han descrito en una amplia variedad de organismos (animales y vegetales), aunque existen excepciones tan notorias como el caso de la mosca de la fruta (*Drosophila*) cuyo genoma no tiene unos niveles significativos de metilación.

La epigénesis fue propuesta por Aristóteles como alternativa a las teorías preformacionistas de Demócrito y Leucipo. En el siglo XVII William Harvey y Casper Wolf presentaron nuevas formulaciones de la "epigénesis" para referirse a los mecanismos misteriosos que permitían la aparición de nuevas estructuras durante el desarrollo embrionario (como los órganos corporales) que no estaban presentes en el momento de la fecundación.

Figura 4.
Fuente: shutterstock/426380029



¡Datos!

1. En 1942 Waddington propuso su hipótesis “epigenética” para referirse a los cambios en los patrones de expresión génica que tendrían que producirse durante el desarrollo embrionario para explicar la formación de los distintos tipos de células y tejidos.

2. Finalmente, Wu y Morris propusieron la utilización del término “epigenética”, para referirse al estudio de los cambios en la expresión génica que se heredan a través de las mitosis o las meiosis, pero que no se pueden explicar por alteraciones en la secuencia de bases del ADN.

Las primeras evidencias sobre la existencia de este tipo de procesos epigenéticos se podían atribuir a Bárbara McClintock. Esta investigadora observó que algunos transposones del maíz experimentaban ciclos de inactividad (que ella denominó “cambios de fase”) que no se podían explicar por reordenaciones cromosómicas (“cambios de estado”). Estos “cambios de fase” eran fácilmente distinguibles porque dejaban sentir su efecto sobre la expresión de genes vecinos como los implicados en la formación de pigmentos (efectos de posición).

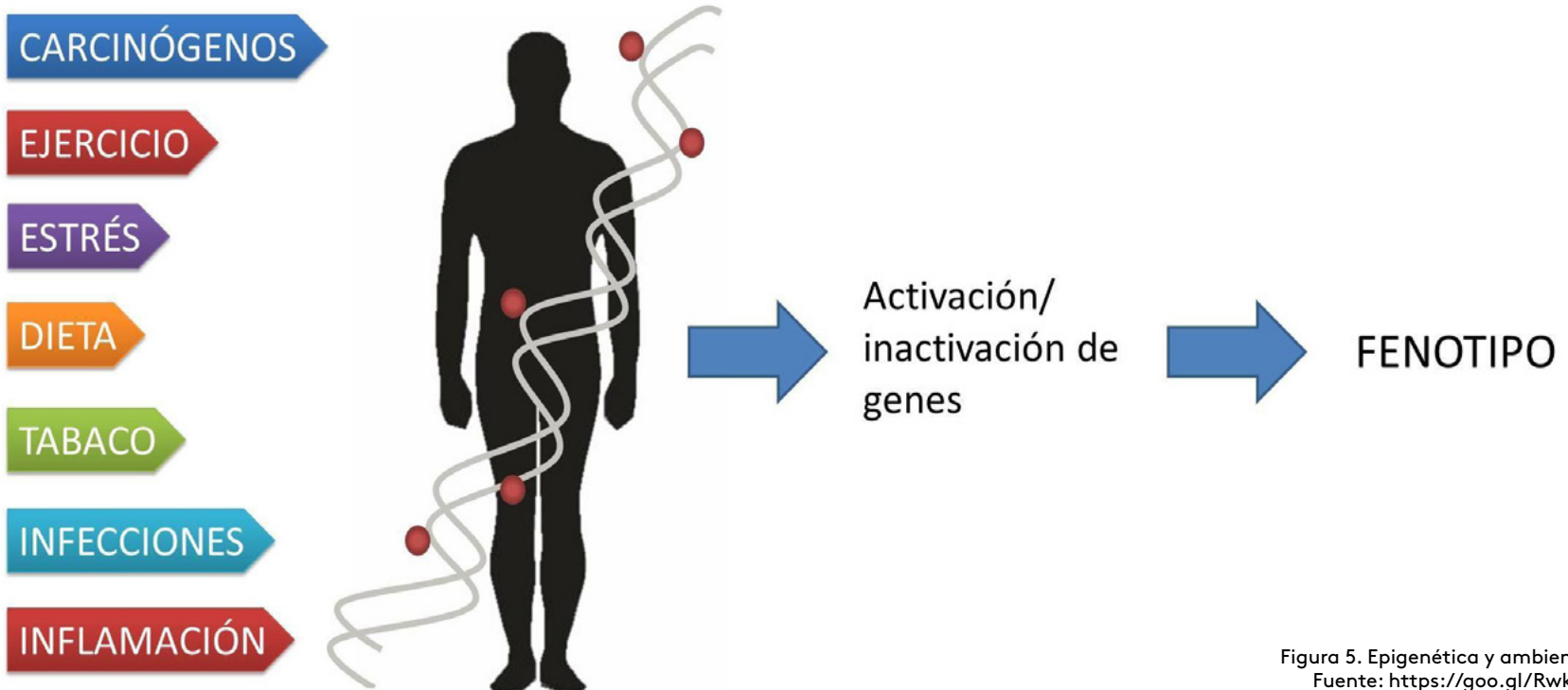


Figura 5. Epigenética y ambiente.
Fuente: <https://goo.gl/RwkEi1>

Alteraciones de los procesos epigenéticos y enfermedades humanas

Los procesos epigenéticos suceden de manera absolutamente normal y necesaria durante el desarrollo, y su alteración puede ser la causa de algunas enfermedades conocidas. **El Síndrome ICF (Immunodeficiency, Centromeric Instability, Facial Anomalies) se caracteriza por la submetilación del ADN satélite y la descondensación de regiones específicas de los cromosomas, y se debe a mutaciones en el gen de la metilasa DNMB (encargada específicamente de metilar el ADN satélite).**

El Síndrome de Rett se debe a una **mutación** en el gen de una proteína de unión a ADN metilado (MeCP2). El Síndrome de Beckwith-Wiedemann se puede atribuir a la herencia en exclusiva (ya sea por delección o por disomia unipaternal) de un cromosoma 15 materno. La delección del cromosoma 11 paterno produce el Síndrome de Prader-Willi, y la del materno el Síndrome de Angelman. Los cambios en los patrones de metilación del ADN han sido relacionados con el desarrollo de procesos neoplásicos.

Así, la hipermetilación de las secuencias promotoras parece ser la responsable de la inactivación de un buen número de genes supresores de tumores, sobre todo en cánceres esporádicos: p16/INK4a (en linfomas y muchos tumores sólidos), E-caderina (en carcinomas de mama, gástricos y de tiroides), BRCA1 (en carcinoma de mama), etc. Por otro lado, se han descrito "reactivaciones de genes marcados" (IGF2, H19 y p57/Kip2) en algunos casos de tumores de Wilms, hepatoblastomas, carcinomas uterinos, de esófago, de pulmón, de próstata, etcétera.

En cualquier caso, aunque no se alterasen los patrones normales de metilación, la metilación de las citosinas estaría siempre favoreciendo su desaminación espontánea y, por tanto, habría una clara tendencia a la producción de transiciones (C/G a T/A). Desde la obtención de la primera oveja clónica (Dolly) se ha generalizado la producción de organismos clónicos mediante trasplante nuclear a partir de células diferenciadas del adulto.



Cromosomas

Estructura visible al microscopio que se observa antes de la duplicación celular en el núcleo de las células. Por lo general, tiene forma de bastoncillo. Está compuesto por el llamado ácido desoxirribonucleico (ADN) y algunas proteínas. El número de e identificación de utilizando ello cromosomas es siempre el mismo para todos los individuos de una especie y para todas las células de un individuo, excepto para las sexuales (espermatozoides y óvulos), cuyo número se reduce a la mitad.

Mutación

Cambio en la información hereditaria debida al azar. Este cambio puede comprender desde un par de bases en el ADN hasta segmentos enteros de cromosomas.



Figura 6.
Fuente: shutterstock/73158286

Sin embargo, solo un porcentaje muy pequeño consiguen llegar a término (la mayoría no sobrepasan el estadio de blástula), y suelen presentar una gama bastante amplia de anormalidades. Incluso cuando se consigue completar el proceso de desarrollo, los organismos clónicos que se han obtenido hasta la fecha empiezan a presentar indicios de envejecimiento precoz. Habiéndose descartado otras explicaciones, como el acortamiento de los telómeros, los datos actuales apuntan que la “reprogramación epigenética incorrecta” de los núcleos somáticos trasplantados podría ser la causa principal de todos los problemas mencionados.



¡Lectura recomendada!

Contribución genética, ambiental y epigenética en la susceptibilidad a los trastornos del espectro autista

Adriana Díaz y Alejandro Díaz.

Metodología y técnicas en genética del comportamiento

La genética necesita de modelos animales para el estudio de los rasgos y procesos que serían imposibles en seres humanos, no solo por motivos éticos sino también debido a limitaciones temporales. Estos modelos animales permiten, entre otros, aislar fenotipos, cruzar sujetos consanguíneos, incluir o excluir genes del genoma de los sujetos experimentales, clonar sujetos, sobreexpresar productos biológicos, etcétera.



Ejemplo

Los estudios genéticos utilizan diversos organismos para sus estudios, entre ellos bacterias, levaduras, moscas, gusanos, peces y diversos tipos de mamíferos (roedores, conejos, ovejas,). En el caso de la psicogenética las especies más utilizadas son los roedores, tanto ratas como ratones.



Figura 7.
Fuente: shutterstock/691546582

Abordaje desde el fenotipo

La investigación en psicogenética empezó utilizando modelos animales que no implicaban ningún tipo de manipulación genética y que se basan en apareamientos programados. De esta manera, se conseguían aislar fenotipos concretos y con ello a los genes asociados a esos fenotipos, por eso se dice que este tipo de abordaje es desde el fenotipo al gen.

Cría selectiva o selección artificial

Mediante este procedimiento se persigue obtener líneas de animales extremos para una característica fenotípica. En el caso de la psicogenética, lo más interesante es criar dos líneas opuestas para un rasgo para poder comparar sus genotipos. Para ello se parte de una población heterogénea, de manera que estén representados todos los genes, la cual se evalúa para el rasgo que quiere estudiar, por ejemplo: la inteligencia. En este caso, y tratándose de roedores, se podrían utilizar un Laberinto de Tolman que es un laberinto elevado en el que el roedor es situado en un compartimiento de salida y debe encontrar la meta, en la que obtendrá un reforzador (normalmente comida).

El recorrido es el siempre el mismo, de manera que los animales deben aprenderlo y evitar entrar en los brazos del laberinto que no conducen a la meta. A partir de las puntuaciones obtenidas se escogen aquellos sujetos que tienen puntuaciones más extremas para ese rasgo y se agrupan en función de los resultados dos en dos grupos opuestos (grupo de animales más listos y grupo de animales más torpes). Una vez hechos los grupos opuestos, se aparean los animales de cada grupo entre ellos.

Con las crías nacidas se repite el mismo procedimiento durante generaciones sucesivas (unas 20), evitando apareamientos consanguíneos. Si el rasgo estudiado depende de factores genéticos, después de varias generaciones conseguimos fenotipos opuestos en las cepas seleccionadas: una línea de animales extremadamente listos contra una línea de animales extremadamente torpes. Pese a que se evitan los cruces consanguíneos, los sujetos que pertenecen a la misma línea comparten una homocigosis aproximada del 60 % de sus alelos. Así pues, la cría selectiva es una metodología basada en el fenotipo: se selecciona a los animales con puntuaciones extremas para un rasgo para crear dos líneas opuestas para ese fenotipo.

Figura 8.
Fuente: shutterstock/691546411

Cepas consanguíneas

Este tipo de cría selectiva pretende obtener sujetos homocigóticos para todos los loci con base en cruzar hermanos entre sí y así, después de sucesivas generaciones, obtener sujetos idénticos tanto genotípicamente como fenotípicamente. A las cepas consanguíneas también son denominadas cepas inbred (endogámico en inglés), que es un término que se contrapone al de outbred, que indica que los apareamientos se realizan evitando cualquier parentesco genético. Se parte de una población general y se inician los apareamientos entre hermanos, las crías de estos hermanos se aparean entre ellos, y así sucesivamente, durante aproximadamente unas 20 generaciones.

Las diferencias individuales dentro de una cepa se deben a factores ambientales. En cambio, cuando se comparan dos cepas inbred que viven bajo el mismo ambiente, las diferencias entre estas ponen de manifiesto influencias genéticas para la conducta estudiada.

Modelos con animales manipulados genéticamente: abordaje desde el genotipo



Figura 9.
Fuente: shutterstock/607718810

Las recientes técnicas de manipulación genética han permitido alterar a voluntad el genotipo de los individuos, tanto excluyendo genes, como haciendo que los genes se expresen en momentos determinados, como introduciendo genes de una especie en otras. El objetivo de estas manipulaciones es observar cómo afecta la manipulación de un gen concreto al fenotipo de los sujetos, por eso se trata de un abordaje desde el genotipo. Los animales que suelen utilizarse para este tipo de manipulaciones son los ratones (modelos murinos), ya que el genoma de esta especie está ampliamente caracterizado. **Las principales técnicas de manipulación genética utilizadas por la psicogenética son la eliminación de genes (knock-out) y la introducción de genes de una especie en otra (transgénicos).**

Bloqueo (*knock-out*) selectivo de genes

Es posible alterar el genoma de un animal manipulando genes individuales mediante el uso de una compleja secuencia de tratamientos. Células madre embrionarias (ES, del inglés **Embryonic Stem Cells**) son tomadas del blastocisto de un ratón en desarrollo, durante el estadio de mórula del desarrollo temprano. Estas células normalmente generarían un animal adulto, pero pueden ser cultivadas en un medio que impide su diferenciación, pero no su crecimiento y multiplicación. Las células ES detenidas en su desarrollo pueden entonces ser sometidas a uno de una variedad de procedimientos para insertar segmentos de ADN en lugares específicos.

Las células ES resultantes pueden ser evaluadas para determinar si portan la secuencia de ADN modificada. Por ejemplo, si el gen insertado confiere resistencia a un antibiótico específico, las células con este nuevo gen crecerán en un medio conteniendo el antibiótico. Una vez que se determinó que las células contienen el gen apropiado, son inyectadas en un blastocisto receptor, y este es implantado en una hembra receptora. El ratón resultante se describe como un animal quimérico porque es creado con fragmentos de ADN de más de dos organismos diferentes.



¡Datos!

1. Este procedimiento generalmente resulta en la perturbación de un gen particular en el animal quimérico.
2. En algunos casos, esos animales quiméricos pueden ser detectados visualmente por el patrón de su pelaje. Líneas de ratones de genes *knock-out* (bloqueados) pueden entonces ser producidas de acuerdo a protocolos de cría estándar.
3. Las técnicas de *knock-out* han sido utilizadas para producir cepas de ratones que carecen de **proteínas** receptoras de neurotransmisores particulares.
4. Los animales resultantes son, por lo tanto, deficientes en su habilidad de responder a un neurotransmisor muy específico.



Proteínas

Macromoléculas formadas por cientos o miles de aminoácidos, diversas funciones en los seres vivos, como transportadores, catalizadores estructuras, etcétera.



Ejemplo

Por ejemplo, perturbar el gen que codifica para uno de los tipos de receptores de serotonina, llamado 5-HT 1B, produce ratones deficientes en receptores de serotonina que exhiben una variedad de efectos comportamentales.

Éstos son generalmente más agresivos, desarrollan más rápidamente una adicción a la cocaína y responden más rápidamente en tareas de aprendizaje que los ratones salvajes (Brunner y Hen, 1997). Dichos resultados son consistentes con más estudios convencionales, sugiriendo que la serotonina está implicada en la regulación de los niveles generales de activación o impulsividad. Se puede argumentar que algo similar ocurre con otro neurotransmisor, la dopamina, que también tiene varios tipos de receptores en el sistema nervioso de los mamíferos. Una cepa **knock-out** deficiente en uno de estos receptores, llamado D₃, es notoria por su tendencia a entrar en espacios abiertos (Steiner et ál., 1998). La evitación de espacios abiertos de los ratones normales es parte de su repertorio de comportamiento antipredatorio.

Así, los ratones deficientes en receptores de serotonina y receptores de dopamina son más impulsivos que los salvajes de su misma especie. Nótese, sin embargo, que en estos casos el cambio genético es introducido muy temprano en el desarrollo, permitiendo así que ocurran reacciones compensatorias. **Cuando el objetivo es entender las relaciones genes-comportamiento, sería deseable tener la capacidad de activar e inhibir genes en tejidos específicos (p. ej., en un área cerebral determinada, en un momento específico).** Los knock-outs inducibles minimizarían los procesos compensatorios.

Animales transgénicos

La creación de organismos transgénicos consiste en introducir un gen de una especie (humana) en el genoma de otra especie (ratones). De esta forma se puede aislar y caracterizar la expresión de ese gen, lo que facilita el estudio de su participación en la expresión de rasgos y enfermedades, así como sus mecanismos de actuación. Además, pueden utilizarse estos animales para probar nuevos agentes terapéuticos. En este caso la inserción del gen no está dirigida como en los **knock-outs** si no que se produce de forma aleatoria. En la primera fase se aísla la secuencia de ADN que contiene el gen objeto de llamado transgen.



Figura 10.
Fuente: shutterstock/556378909

Mediante técnicas de manipulación genética se añade a secuencia un promotor propio de la especie a la que vamos a inyectar el transgen para garantizar la expresión génica. Aunque esta secuencia de ADN modificada puede introducirse en el genoma del receptor a través de la infección de células madre embrionarias (igual que en los **knock-out**), la técnica más utilizada y eficaz es inyectar la secuencia directamente en óvulos fecundados, concretamente en el pronúcleo masculino.

Así a los animales transgénicos se introduce un gen de otra especie para poder estudiar de forma controlada su expresión y poder caracterizar sus mecanismos y probar nuevos agentes terapéuticos en ellos.



Video

Ciencia express: Transgénicos

PV/EHUko Kultura Zientifikoko Katedra - Cátedra
de Cultura Científica de la UPV/EHU

Aplicaciones de la biología y genética del comportamiento



Las pautas de comportamiento se encuentran entre las características fenotípicas más complejas que pueden analizarse y esto es aún más acusado cuando se trata del ser humano.

Como ya se adelantó existen múltiples razones, no solo de índole científica, sino también social y política, que hacen de esta especialidad genética una parcela sumamente controvertida, en la que los resultados pueden ser mal interpretados y utilizados de modo sensacionalista, e incluso con otros fines. Ciñéndonos al ámbito puramente científico, en primer lugar, **las características del comportamiento humano son extremadamente elaboradas y complejas, y se encuentran muy influidas por factores ambientales, con lo que también son muy complejas las patologías que las afectan.**

No existe discusión cuando se trata de establecer el papel de los genes en un carácter que sigue un patrón de herencia mendeliana o que se asocia a anomalías cromosómicas. Sin embargo, muchas características del comportamiento, aun no entrando en el ámbito de las patologías, no muestran ese tipo de herencia, existiendo una gradación fenotípica que hace más difícil la realización de estudios genéticos (caracteres multifactoriales) y, en los casos, al estar la expresión fenotípica bajo la influencia de factores ambientales, resulta aún más difícil discernir la constitución genética del carácter a partir del análisis de los fenotipos.



Figura 11.
Fuente: shutterstock/275950052



¡Recordemos que !

Sumado a todo ello, por razones obvias, resulta impensable en nuestra especie la utilización de muchas de las técnicas habituales para otros organismos, con lo que se han tenido que desarrollar metodologías de análisis alternativas. Entre ellas destacan los estudios genealógicos, los análisis de concordancia y discordancia con gemelos mono y dicigóticos y los estudios sobre adopciones.

A partir de estos análisis se pueden realizar estimaciones de la heredabilidad, como primer paso para continuar desentrañando los componentes hereditarios en rasgos complejos de comportamiento (como, p. ej.: las tendencias sexuales, el alcoholismo o la inteligencia) y en enfermedades concretas como la psicosis maniaco-depresiva, la esquizofrenia, etcétera.



¡Datos!

Los estudios con gemelos han sido ampliamente utilizados para el análisis de características de comportamiento, aunque presentan limitaciones.

Si un carácter de comportamiento presenta mayor concordancia en gemelos monocigóticos (MZ), que son genéticamente idénticos, que en dicigóticos (DZ), que comparten solo la mitad de sus genes como cualquier pareja de hermanos, sería indicativo de la heredabilidad del carácter en cuestión, pero también es posible que la concordancia mayor en MZ pueda tener también causas ambientales. Por ejemplo, los gemelos MZ son del mismo sexo, mientras los DZ pueden ser de sexo distinto (50 % de los casos), lo que puede conllevar a diferencias en el ambiente (diferencias en el trato por parte de sus familiares, educadores y amigos, diferencias en el modo de vestir, etc.) que para ciertas características de comportamiento pueden resultar importantes. Al utilizar parejas de gemelos en el análisis de caracteres de comportamiento, hay que tener en cuenta estas circunstancias (no utilizar DZ de sexo distinto, por ejemplo).



Figura 12.
Fuente: shutterstock/375184180

Los gemelos MZ separados desde el nacimiento son un material idóneo para estudios de comportamiento (mismo genotipo, distintos ambientes). La concordancia en estos para un rasgo de comportamiento apoya fuertemente su carácter genético. El número de estas parejas, afortunadamente (pues siempre son consecuencia de guerras o dramas familiares), no es muy grande, lo que supone una limitación para su utilización (conviene tener en cuenta que los estudios de comportamiento requieren una evaluación estadística de los datos).

Los estudios sobre adopción resultan sugestivos ya que es posible seguir una característica o una patología de comportamiento desde distintas perspectivas. Así, es posible evaluar si una característica de comportamiento presente en la familia biológica se encuentra en los sujetos adoptados (genética) o evaluar si una característica presente en los padres de adopción se manifiesta en los hijos adoptivos (ambiental). También es posible localizar individuos adoptados con una determinada patología o rasgo de comportamiento y rastrear dicho carácter en las familias biológicas y adoptivas.

Las posibilidades de análisis son muchas y las únicas limitaciones son la falta de información sobre los padres biológicos (más acusada en el caso del progenitor masculino). Con estas premisas, resulta lógico que uno de los abordajes experimentales más utilizados haya sido desentrañar la acción de genes únicos sobre un rasgo de comportamiento, a partir del estudio de enfermedades de herencia mendeliana simple, generalmente recesiva, que muestren entre sus síntomas alteraciones del comportamiento.

Principalmente se trataría de aquellas que cursan con afectación del sistema nervioso y, en muchas de ellas, se ha llegado a determinar el gen responsable y la vía mediante la cual se produce la alteración conductual.



Ejemplo

Uno de los casos mejor analizados ha sido el de la Enfermedad de Huntington (HD), a la que nos hemos referido, en la que las alteraciones de comportamiento (pérdida de control sobre las funciones motoras y de coordinación, cambios de personalidad, etc.) se producen por los niveles altos de ácido quinolínico (neurotoxina) en el cerebro y se asocian a la mutación en el gen de la huntingtina.

Otro ejemplo sería el del Síndrome de Lesch-Nyhan donde la mutación en el gen que codifica a la enzima Hipoxantina-Fosforribosil Transferasa (HPRT), implicada en el metabolismo de los ácidos nucleicos, es responsable (por la acumulación de purinas y ácido úrico) de los síntomas neurológicos que producen la característica de comportamiento consistente en la automutilación compulsiva de los pacientes. Un caso interesante sería la asociación de ciertas pautas complejas y variables de comportamiento agresivo (desde violaciones hasta apuñalamientos y piromanía) y el defecto (ausencia) de actividad de la enzima Monoaminoxidasa A (MAOA) encargada del metabolismo de ciertos neurotransmisores, que se acumulan produciendo alteraciones de comportamiento.



¡Datos!

La porfiria, la Enfermedad de Menkes, la ataxia de Friedreich, el Síndrome del X frágil, y un largo etcétera de enfermedades hereditarias neurodegenerativas son otros tantos ejemplos de enfermedades de comportamiento, en las que un gen controla un carácter conductual.

De modo similar, se ha demostrado la asociación entre anomalías cromosómicas y alteraciones del comportamiento, pero entre todas destaca, por su controversia, la asociación entre varones XYY y el comportamiento antisocial violento y peligroso. Los resultados de una encuesta citogenética sobre 197 varones recluidos en instituciones penitenciarias escocesas por delitos de la índole indicada demostraron que el 4,5 % de estos reclusos eran XYY, cifra muy por encima de la frecuencia de varones XYY en la población normal (0,1 %).



Figura 13.
Fuente: shutterstock/375712951



Video

Genes, la evolución y la conducta de las personas

Educatina

Esto parecería indicar que algunas formas de comportamiento violento tendrían una predisposición genética y, de hecho, esto ha sido utilizado como argumento legal de defensa, sin éxito. Otros estudios han demostrado resultados discrepantes con los anteriores, poniendo de manifiesto que en el primer estudio podía existir un error en la elección de la muestra control. Así, al introducir dentro del grupo control, XY, únicamente a individuos altos (más de 1,84 m), para hacer las muestras más comparativas (ya que los XYY son de elevada estatura) y combinar otros parámetros educacionales, no parece evidenciarse la asociación genotípica a la criminalidad, sino más bien la combinación de una elevada talla y un bajo cociente intelectual, independientemente del cariotipo.



¡Datos!

1. Actualmente estos estudios han sido abandonados, en parte por el temor a las repercusiones sociales y a las dificultades de los procedimientos metodológicos.
2. Por otra parte, se han hecho importantes contribuciones al conocimiento de las bases genéticas de enfermedades complejas que cursan con alteraciones graves del comportamiento, como la esquizofrenia y las enfermedades maniaco-depresivas, entre otras.
3. Los estudios de gemelos y de adopción parecen apoyar la existencia de un componente genético subyacente en la maniaco-depresión.

Así, la concordancia es mayor entre MZ que entre DZ y en sujetos adoptados existe una relación entre su padecimiento y el de sus padres biológicos. Los análisis de ligamiento han resultado, hasta el momento, infructuosos (e incluso discrepantes), en el intento de localizar los asociados. Las causas pueden estar en la identificación incorrecta, en muchos casos, de los fenotipos y la posible heterogeneidad genética. Algo similar cabe decir para la esquizofrenia, la principal causa de enfermedad mental crónica, afectando al 1 % de la población.

Aparece en etapas tempranas de la vida adulta (alrededor de la adolescencia) y entre sus síntomas destacan los cambios emocionales y de personalidad con trastornos del pensamiento, trastornos de la percepción, que cursan con alucinaciones, trastornos psicóticos, con ideas delirantes y alteraciones de la conducta (agresividad/ensimismamiento, según las fases; alteraciones del movimiento, etc.). Junto a esta forma severa, se encuentran los trastornos esquizoides (aproximadamente el 3 % de la población), que serían equivalentes a manifestaciones leves de la conducta esquizofrénica, pareciendo que se trata de la misma enfermedad.



Figura 14.
Fuente: shutterstock/340548818

Los estudios de concordancia de gemelos revelan que esta es mayor para MZ que para DZ, indicando un componente genético, del mismo modo que ocurre con los estudios familiares y de adopción. Se han propuesto diversos modos de herencia (monohíbrida, dihíbrida, poligénica) y los análisis de ligamiento han implicado a **loci** de varios cromosomas, pero, hasta el momento, los resultados se muestran conflictivos, habiéndose determinado además alteraciones bioquímicas asociada a la enfermedad.

Por otro lado, debemos referirnos brevemente a las investigaciones tendientes a determinar la contribución genética en rasgos o pautas complejas de comportamiento. Las diferentes tendencias u orientaciones sexuales (heterosexualidad versus homosexualidad) constituyen un aspecto complejo del comportamiento humano. **Los estudios de gemelos y de adopción han determinado la contribución genética en el carácter.** En las distintas series analizadas, la concordancia del carácter homosexual en varones fue siempre mayor en MZ que en DZ y hermanos, habiéndose establecido unas estimaciones de heredabilidad que oscilan entre 30 y el 70 % (según las series), similares a las obtenidas en estudios de homosexualidad en mujeres. A rasgos generales, **los datos existentes hasta el momento indican que la orientación sexual es un carácter multifactorial, en el que intervienen varios genes y factores medioambientales desconocidos, pudiendo intervenir incluso el ambiente prenatal.**

El alcoholismo es un trastorno de la conducta que conlleva importantes problemas, no solo para la salud del individuo, sino de índole social y familiar, por lo que está siendo objeto de numerosos estudios tendientes a desentrañar la contribución genética a la alteración. Esto sería un paso previo necesario para el establecimiento de acciones terapéuticas ulteriores más efectivas que contribuyan a la disminución de este problema social. Todos los estudios realizados hasta el momento, tanto genealógicos como de concordancia entre gemelos y de adopción, evidencian la existencia de un componente genético en la preferencia por el alcohol y se han propuesto distintos modos de herencia.



Figura 15.
Fuente: shutterstock/284143052

Los intentos de asociar el trastorno con un alelo de un gen que codifica una proteína receptora de neurotransmisores (D2) han dado resultados contradictorios. Así, mientras los estudios de ligamiento lo descartan, otros estudios encuentran cierta correlación entre este gen y el comportamiento alcohólico. Finalmente, como rasgo paradigmático de complejidad del comportamiento humano, la inteligencia ha sido objeto de numerosos y controvertidos estudios dirigidos a determinar la importancia de la contribución genética en esta característica fundamental del hombre.

La inteligencia se define como la capacidad de entender o comprender, incluyendo entre sus rasgos característicos cualidades como la capacidad para el razonamiento abstracto, el pensamiento racional, la resolución de problemas, la expresión verbal, la creatividad, etc. El primer problema al que se enfrenta cualquier estudio genético sobre ella es la manera de “medir” esas cualidades y ahí radica una de las principales objeciones a los análisis de herencia de este rasgo de comportamiento. Alfred Binet, psicólogo francés de comienzos del siglo XX, desarrolló unas pruebas para medir esas cualidades con base en la resolución de tareas por edades, que constituyeron lo que se denomina un test de inteligencia que definía una edad mental que al ser dividida por la cronológica (y multiplicar por 100 para evitar los decimales) daba lugar a un cociente intelectual (IQ) cuyo valor, para una persona de edad mental igual a la cronológica (“una persona de inteligencia normal”), era 100.

Con modificaciones y adaptaciones, este tipo de instrumento de medida es el que continúa usándose en la actualidad. Nunca se ha podido comprobar que el IQ realmente mida las cualidades esenciales de la inteligencia humana y sus detractores indican que “los test de inteligencia solo miden la capacidad para resolver test de inteligencia”. Sin caer en extremismos, se puede decir que los valores de IQ que se obtienen mediante test de inteligencia pueden medir “ciertas” cualidades de la inteligencia y tener elementos heredables de importancia.

Los estudios de gemelos han demostrado valores de concordancia muy altos en MZ (tanto criados juntos como por separado) en relación con las restantes categorías de hermanos, habiéndose establecido valores de heredabilidad entre 0,4 y 0,6 para el IQ (según los estudios), lo que significa que entre el 40 % y el 60 % de la variabilidad observada para los IQ (la inteligencia, si se quiere) en las poblaciones es debida a causas genéticas, mientras el resto se debe a variaciones ambientales.

Con ello se comprende que es absolutamente incorrecto hacer deducciones tales como que “se hereda el 40 % de la inteligencia” al referirse a un individuo, y mucho menos sirven las estimaciones de heredabilidad como criterios comparativos para definir diferencias genéticas entre grupos (por ejemplo, entre razas). Lo que sí puede inferirse es que tanto los factores genéticos como los ambientales contribuyen a la inteligencia humana.



Video

Genética conductual y molecular
Educatina



¡Lectura recomendada!

Genética de la violencia humana

Irene Rebollo, Tinca Polderman y
Luis Moya

Corral, A., y Pardo, P. (2005). *Psicología evolutiva I: introducción al desarrollo*. Vol. I. (2012). Madrid, España: UNED - Universidad Nacional de Educación a Distancia.

Fernández, P. J., Fernández, P. A. M., y Santos, H. J. (2004). *Genética*. Madrid, España: Editorial Ariel.

Karp, G., (2014). *Biología celular y molecular*. (7 ed.), México, D. F., México: Editorial McGraw-Hill Interamericana.

BIBLIOGRAFÍA

Esta obra se terminó de editar en el mes de Septiembre 2018
Tipografía BrownStd Light, 12 puntos
Bogotá D.C,-Colombia.



AREANDINA

Fundación Universitaria del Área Andina

MIEMBRO DE LA RED

ILUMNO