

Reproducción y Genética

I. REPRODUCCIÓN

TIPOS DE REPRODUCCIÓN

Uno de los aspectos más importantes de los seres vivos es su capacidad de autorreproducirse. A todo organismo le llega el momento en que sus capacidades de metabolismo, crecimiento e irritabilidad se vuelven insuficientes para mantener en contra de otras fuerzas su compleja organización. El ataque de depredadores, la acción de parásitos, las épocas de hambre, otros cambios dañinos del ambiente, o simplemente aquellos procesos no bien definidos que denominamos envejecimiento, llevan finalmente a la muerte del organismo. Sin embargo, la especie sobrevive por un periodo de tiempo mayor que el periodo de vida de cualquiera de sus individuos. Esto se logra mediante la producción de nuevos individuos por parte de los individuos de mayor edad antes de que estos mueran.

Muchos de los principales problemas de la biología conciernen a la capacidad de los seres vivos de producir copias de sí mismos.

En los seres vivos se presentan dos modos diferentes de producir cría. Uno de estos modos es la **reproducción sexual**; esto es, la reproducción de nuevos individuos, en los cuales se combina la información genética de las células diferentes, generalmente provenientes, a su vez, de dos padres distintos. En la mayoría de los organismos, estas células son los gametos. En el otro modo de reproducción toma parte solamente un progenitor. Se llama reproducción asexual.

" REPRODUCCIÓN ASEXUAL "

La reproducción asexual consiste en la reproducción de la cría sin necesidad de la unión de dos gametos. Es común en los microorganismos, plantas y animales de organización simple. Puede llevarse a efecto por diversos específicos.

REPRODUCCIÓN ASEXUAL EN ORGANISMOS UNICELULARES.

El método más generalizada de reproducción asexual entre los organismos unicelulares es la fisión. El organismo se divide en dos partes aproximadamente iguales. Cada una de estas crece hasta alcanzar el tamaño completo y el proceso puede renovarse. Bajo condiciones ideales, las bacterias pueden reproducirse por fisión cada veinte o treinta minutos. La amiba y la mayoría de los demás protozoos también se reproducen de esta manera.

La reproducción asexual de las células de la levadura ocurre mediante gemación. La gemación difiere de la fisión en que las dos partes producidas no son de igual tamaño. En las células de levadura se forma un abultamiento que se denomina yema en cierta porción de la pared. El núcleo de la célula progenitora se divide y uno de los núcleos hijos pasa a la yema. Bajo condiciones favorables, la yema puede producir a la vez otra yema antes de que se separe finalmente de la célula progenitora.

REPRODUCCIÓN ASEXUAL EN ORGANISMOS MULTICELULARES.

LA GEMACIÓN

El termino gemación se utiliza también para describir la reproducción asexual de muchos organismos multicelulares. Trozos de carne de cerdo deficientemente conocidos pueden contener cisticercos de la <<taenia del cerdo>>, *Taenia solium*. Los cisticercos constan de una cápsula que contiene el escolex. Cuando el hombre ingiere uno de tales cisticercos, el jugo gástrico disuelve la pared de la cápsula. El escolex da la vuelta hacia afuera y se adhiere mediante ventosos y ganchos a la pared del intestino. En seguida produce yemas en su extremo posterior que reciben el nombre de proglotis.

Estas permanecen adheridas unas con otras. Cuando maduran se desarrollan órganos de reproducción sexual. Los proglotis que alcanzan la madurez se desprenden eventualmente y son expulsados con los excrementos. Antes de que esto ocurra, la cadena puede alcanzar una longitud de seis metros y de contener más de mil proglotis. Aunque solo existen nervios en forma rudimentaria, órganos excretorios y estructuras musculares compartidas por los proglotis, estos pueden considerarse como un individuo separado.

Las plantas presentan también reproducción vegetativa. En algunas especies se forman tallos horizontales, los cuales originan nuevos individuos. Estos tallos pueden crecer por debajo del suelo (trizomas) o sobre la superficie del terreno (estolones). Las plantas de jardín bryophillum se vale de sus hojas para llevar a efecto la reproducción asexual. A lo largo de los márgenes de la hoja se forman pequeñas replicas de las plantas dotadas de raíces y tallos.

ESPORULACIÓN

En los hongos y ciertas plantas, la reproducción asexual se efectúa por la formación de esporas. Estas son cuerpos pequeños que contienen un núcleo y una pequeña porción de citoplasma. Las esporas de los organismos terrestres, son por lo general, muy livianas y poseen una pared protectora. Estos dos rasgos determinan que la esporulación sea algo más que un simple mecanismo de reproducción. Su tamaño pequeño y su peso liviano las habilita para ser transportadas a grandes distancias por medio de corrientes de aire. Así las esporas funcionan como agentes de dispersión, que hacen posible la propagación del organismo en nuevos lugares.

La cubierta resistente de la spora desempeña a menudo otra función útil. Permite que la placa se mantenga protegida en estado de vida latente a través de periodos de los cuales prevalecen condiciones desfavorables que serían fatales para el organismo en proceso de crecimiento vegetativo activo. No es sorprendente que este tipo de esporas se produzcan más rápidamente cuando las condiciones de temperatura, humedad o alimentación se tornan desfavorables.

Ciertas algas verdes y en los hongos acuáticos, las esporas no representan estados de reposo. En *Chlamydomonas* una sola célula se divide de una a tres veces, y da origen a dos u ocho pequeñas zoosporas. Cada una está dotada de su núcleo, citoplasma y dos flagelos. Después de haber sido liberado, cada zoospora crece hasta alcanzar el tamaño de la célula madre. Algunas algas sedimentarias utilizan las zoosporas no solo como mecanismo de reproducción, sino también como medio de dispersión. Con ayuda de los flagelos nadan y dispersan la especie a nuevos lugares.

Los hongos producen esporas en abundancia. Un solo micelio de *Lycoperdon* produce alrededor aproximadamente 700 millones de esporas en cada período en sus esporangios. Por medio de aviones, se han podido recoger esporas del hongo de la roya del trigo a una altura de 4300 metros. Si se deja un pedazo de pan húmedo (que no contenga sustancias inhibitorias del crecimiento del moho) en un lugar caliente, oscuro y expuesto a las corrientes del aire se desarrolla un micelio abundante y exuberante que muestra cuán amplia es la distribución de las esporas de este hongo. Los musgos, los licopodios y los helechos producen también enorme cantidad de esporas pequeñas que se dispersan por el viento y sirven para propagar la especie a nuevas localidades.

FRAGMENTACIÓN

Algunas plantas y animales llevan a cabo la reproducción sexual por fragmentación. En estas especies el cuerpo del organismo se fragmenta en varias partes; cada una de ellas puede luego regenerar todas las estructuras del organismo adulto. Una vez que el gusano completa el crecimiento, se rompe en ocho o nueve fragmentos. Cada uno de ellos desarrolla luego un gusano adulto que repite el proceso.

Por lo general, el proceso de fragmentación depende de factores externos. Las algas pardas y verdes de las costas marinas se rompen a menudo en pedazos debido a la acción de las olas. Cada fragmento puede crecer hasta alcanzar el tamaño completo. También en el agua dulce los fragmentos de las algas frecuentemente se rompen. Mediante la fisión celular cada fragmento se establece rápidamente el filamento completo.

Los jardineros se valen de manera deliberada de la fragmentación para reproducir asexualmente variedades de sedas de plantas. Esto se hace mediante estacas. Si la operación se hace con cuidado, las estacas desarrollan raíces y hojas que pueden continuar existiendo independientemente.

NATURALEZA DE LA REPRODUCCIÓN ASEXUAL

Los tres tipos de reproducción mencionados existen en la naturaleza, independientemente de que el hombre los aproveche o no para satisfacer sus propias necesidades. Por el contrario, el injerto es un método de reproducción asexual de las plantas, inventado deliberadamente por el hombre para producir más individuos de una variedad deseada. Únicamente los fruticultores reproducen de manera deliberada manzanos a partir de las semillas. Sin embargo, no lo hacen debido a los frutos que podrían producir, si no para utilizar su sistema radical vigoroso.

Después de un año de crecimiento la parte aérea de la planta es suprimida y se toma un vástago (el injerto) de un árbol maduro de la variedad deseada, que se inserta en una muesca previamente hecha en el tocon (el patrón). Mientras los cambiumes del injerto y del patrón permanezcan unidos y se tomen precauciones para prevenir infección o desacación, el injerto crecerá. Obtendrá el agua y los minerales gracias al sistema radical del patrón; sin embargo, los frutos que eventualmente produzcan serán idénticos (suponiendo que el cultivo se haga en condiciones ambientales similares) a los frutos del árbol del cual fue tomado el injerto.

La industria vinícola ilustra de manera excelente la necesidad de que los ambientes eran similares. La mayoría de los viñedos franceses provienen de parrales propagados vegetativamente a partir de variedades procedentes de California. Sin embargo, las uvas de Francia (y los vinos que de ella se obtienen) son diferentes de aquellos que se producen en California.

La manzana McIntosh es una de las muchas variedades comunes de manzanas que crecen en los Estados Unidos y el Canadá. El primer manzano McIntosh fue hallado hace más de 150 años en la granja de John McIntosh en Ontario, Canadá; había crecido a partir de una semilla. La nuera de McIntosh supo apreciar las cualidades del fruto. Además, sabía que sería inútil tratar de obtener otros árboles del mismo tipo a partir de semillas procedentes de las manzanas producidas por este árbol particular. Las semillas se desarrollan como resultado de la reproducción sexual. En su formación intervienen dos progenitores y, así, mientras uno de ellos podría ser un manzano McIntosh, el otro progenitor podría ser probablemente un árbol vecino de otra variedad. La descendencia poseería las características de ambos progenitores. Quizás producirían mejores manzanas, pero quizás acaso peores; en ningún caso sería un manzano McIntosh. Así, la única manera de obtener nuevos manzanos McIntosh disponibles para distribuir a otros cultivadores de manzanos era la reproducción **asexual**. Vástagos obtenidos del árbol original e injertados en patrones de cualquier variedad produjeron manzanos McIntosh. Todos los centenares de miles de manzanos McIntosh que existen ahora descienden de un vástago de aquel primer árbol. O, dicho en otras palabras, todos estos árboles forman un **clon**. Tales árboles poseen idéntico patrimonio genético, puesto que cada uno ha sido producido por la división continuada de las células de aquel primer árbol.

La continuidad de las características de una generación de células en la próxima generación es explotada admirablemente en la industria cervecera. El aroma de la cerveza depende de un buen número de factores, pero uno de los más importantes es la pertenencia a una determinada cepa de la levadura utilizada en el proceso de fermentación. En el caso típico, varios kilogramos de células de la levadura se colocan en una cuba llena de diversos ingredientes, inclusive carbohidratos que sirven como fuente de energía. Después de 4 ó 5 días, la cantidad de levadura en la cuba se habrá tri o cuadruplicado. Una parte de esta población de levadura se retira de la mezcla y se preserva cuidadosamente con objeto de ser utilizada para iniciar la próxima fermentación de cerveza. En todo momento tiene que vigilarse que no ocurra contaminación de la cepa de la levadura por otros microorganismos. Gracias a tales precauciones, la misma cepa de la levadura puede ser utilizada durante décadas en la producción de cerveza de calidad única.

Aun con el lento crecimiento que tiene lugar bajo las condiciones utilizadas en el proceso de fabricación de cerveza, después de unos 20 años las células que están utilizándose en el proceso son el producto de 3000 generaciones; sin embargo, los rasgos característicos de las células de la levadura originales han permanecido inmodificados.

Estos ejemplos de reproducción asexual son útiles por cuanto revelan el rasgo esencial de este método de reproducción. En todos los tipos de reproducción asexual la descendencia resulta idéntica al progenitor en todos los aspectos, mientras crezca en condiciones ambientales

similares a las de este. Si una especie dada prospera con éxito en su hábitat, toda variación heredable en la descendencia puede resultar desventajosa. La reproducción asexual permite producir nuevos individuos que probablemente no presentarán tales variaciones. O sea: que tiende a preservar el **statu quo**.

En todas las formas de reproducción asexual se producen nuevas células a partir de células viejas. Tal como demuestra el ejemplo del manzano McIntosh, estas nuevas células conservan los mismos moldes hereditarios de sus progenitores.

II.-GENETICA

LA OBRA DE MENDEL

Cuando los seres vivos se reproducen asexualmente, sus descendientes se desarrollan y se convierten en copias exactas de sus progenitores, siempre y cuando se críen bajo condiciones similares. En cambio, cuando los seres vivos se reproducen sexualmente, sus descendientes desarrollan rasgos diferentes, unos con respecto de otros y también con respecto de cada uno de sus padres. Cuando se aparean un perro pastor y un pastor alemán sus descendientes son también perros; de tal cruce no resulta una especie nueva de animal. Sin embargo, los descendientes no son claramente ni perro pastor ni pastor alemán. Mucho antes de que los biólogos descubrieran varios de los hechos de la mitosis y la meiosis, buscaban descubrir reglas que explicasen cómo las características de la descendencia se relacionaba con las de sus padres y las de los padres de sus padres.

De entre las teorías formuladas para explicar cómo se heredan las características, dos merecen especial mención. Una de ellas es la de Mendel, que proporcionó el fundamento sobre el cual se ha basado toda la investigación genética posterior. La otra, la teoría de la herencia de los caracteres adquiridos, no ha podido superar la comprobación científica; a pesar de eso, continua teniendo defensores.

LA TEORÍA DE LA HERENCIA DE LOS CARACTERES ADQUIRIDOS

Esta teoría afirma simplemente que los rasgos *adquiridos* por los padres durante su existencia pueden ser transmitidos a sus descendientes. La teoría, por lo general, suele estar asociada con el nombre de Lamarck, biólogo francés que la utilizó en el intento de explicar las numerosas y llamativas

adaptaciones al ambiente que presentan las plantas y los animales. Su ejemplo más famoso fue el de la jirafa.

Lamarck afirmaba que el cuello largo de la jirafa evolucionó como resultado de varias generaciones de jirafas que tenían que estirar sus cuellos para alimentarse de con las hojas de los árboles. Cada generación transmitió a sus descendientes el pequeño incremento en la longitud del cuello ocasionado por el continuo estiramiento.

¿Hay alguna evidencia de que un fenómeno semejante pueda ocurrir? A pesar de los intentos repetidos para probar que los cambios corpóreos adquiridos por un individuo pueden ser transmitidos a sus descendientes, todavía no se ha podido descubrir evidencia alguna. Los primeros experimentos efectuados para tratar de resolver el problema consistieron en remover quirúrgicamente alguna parte de un cuerpo; por ejemplo, la cola de un ratón. Aún después de haber efectuado tal operación a través de varias generaciones, los ratones nacían siempre con cola, la cual continuaba siendo tan larga como de costumbre.

En efecto, los experimentadores no tenían sino que observarlas para corroborar sus hallazgos. Durante innumerables generaciones los criadores de ovejas las colas de sus corderos y el proceso sigue todavía cumpliéndose en cada nueva generación. Aunque se llevaron a cabo ensayos más complicados para modificar la herencia mediante cambios del medio, nada pudo lograrse.

¿Por que no? Para que los cambios efectuados en el cuerpo de los padres pudieran ser transmitidos a las descendencias, tendrían que ser incorporados en los espermatozoos o en los óvulos, puesto que estos son el único eslabón entre los cuerpos de los progenitores y los cuerpos de los descendientes. Quizás podría lograrse tal resultado si las células especializadas del cuerpo sobre las cuales pudiera efectuarse alguna alteración, produjeran luego los gametos. Pero estas células no son las que los producen. Desde hace muchos años se sabe que en los animales las células del cuerpo que producen gametos son segregadas en las primeras etapas del desarrollo embrionario. De hecho, una niña recién nacida ya ha formado y comenzado la primera división meiótica de donde provendrán todos y cada uno de los óvulos maduros que algún día producirá.

El biólogo alemán Weismann incorporó estas ideas en su teoría de la **continuidad del germoplasma**. De acuerdo con su teoría, los organismos multicelulares están constituidos por células que producen gametos o **germoplasma** y por células que constituyen el resto del cuerpo que denominó **somatoplasma**. Weismann consideró al germoplasma inmortal. De ello habría que deducir la existencia de una cadena ininterrumpida de gametos y embriones que se remontarían hasta el comienzo de la vida. En cada generación el embrión que se desarrolla a partir del cigoto no solamente forma germoplasma para la generación siguiente, sino además las células que compondrán el cuerpo; es decir, el somatoplasma del organismo.

De acuerdo con esta teoría, el somatoplasma simplemente proporciona albergue al germoplasma, teniendo únicamente que cuidar de que el germoplasma se halle protegido, reciba alimento y transmita el germoplasma al sexo contrario, con el fin de crear la próxima generación. El viejo acertijo sobre qué fue primero, la gallina o el huevo, dejaba de ser un problema para Weismann. De acuerdo con su teoría, la gallina es simplemente un dispositivo del huevo que posibilita la postura de otro huevo.

La idea esencial de la teoría de Weismann fue demostrada admirablemente en 1909 por los científicos americanos W. E. Castle y John C. Phillips. Estos investigadores le sacaron los ovarios a una conejilla de Indias albina y los sustituyeron por los de una de color negro. Luego aparearon esta conejilla con un macho albino, pero en lugar de obtener descendientes albinos como normalmente debería esperarse, los descendientes resultaron negros. (Los apareamientos entre conejillos de Indias albinos y negros siempre producen descendientes negros). Los patrones genéticos de los óvulos no habían experimentado alteración al madurar en el cuerpo de un animal diferente.

TEORÍA DE MENDEL:

SU FUNDAMENTO

Las actuales teorías sobre la herencia fueron elaboradas por primera vez por el monje austríaco Gregor Mendel. De 1858 a 1866, Mendel trabajó en el jardín de su monasterio, en la ciudad de Brünn (ahora Brno), y se ocupó en llevar a cabo experimentos de cruce de guisante y de examinar las características de los descendientes obtenidos a través de tales cruzamientos.

La decisión de Mendel de trabajar con guisantes comunes de jardín resultó excelente. La planta es resistente y crece rápidamente. Como en muchas leguminosas, los pétalos de la flor encierran los órganos sexuales completamente. Estos son los **estambres**, que producen polen (portadores de los gametos masculinos) y el **pistilo**, que produce el gameto femenino u óvulo. Aunque ocasionalmente los insectos pueden penetrar en los órganos sexuales, la norma es la autofecundación. Mendel pudo abrir los botones florales y retirar los estambres antes de que maduraran. Fecundando luego el pistilo con polen de otra planta, Mendel pudo efectuar fertilización cruzada entre las dos plantas.

El haber escogido guisantes de jardín como objeto de estudio resultó también afortunado, dada la existencia de muchas variedades diferenciadas las unas de las otras de manera contundente. Algunas producían (después del secamiento) semillas arrugadas; otras semillas lisas y redondas; semillas con cotiledones verdes; otras semillas con cotiledones amarillos; algunas producían vainas verdes; otras vainas amarillas; algunas flores blancas; otras flores rojizas. Mendel decidió estudiar estas características apareadas (y otras tres más) por cuanto eran fácilmente identificables y por cuánto los apareamientos resultaron fértiles, generación tras generación. Es

decir, que mientras se mantuviera la polinización normal, estas variedades continuaban produciendo descendientes idénticos a sus progenitores, en lo concerniente a las características objeto de estudio.

En lo que respecta a otras características las variedades de Mendel diferían, por ejemplo, en el tamaño la hoja y en el de la flor. Mendel ignoró sabiamente estas diferencias en sus estudios simplemente por cuánto no eran susceptibles de clasificarse dentro de un esquema disyuntivo << del tipo>> o << esto o el otro>>. Los guisantes de Mendel producían o bien semillas redondas, o bien semillas arrugadas. No se presentaban tipos intermedios. De otra parte, el tamaño de las hojas y de las flores presentaba un amplio rango de variaciones. No existía la posibilidad de colocarlos en una u otra categoría distinta.

De modo que la decisión de Mendel de limitar de esta manera el objetivo de sus experimentos fue ciertamente uno de los factores importantes que los condujeron al éxito.

LOS EXPERIMENTOS DE MENDEL

En uno de los primeros experimentos, Mendel apareó una variedad de semillas redondas con una variedad de semillas arrugadas. A la generación parental la denominó generación **P**.^{El polen de los estambres de la variedad de semillas redondas fue depositado sobre el pistilo de la variedad de las semilla arrugadas. Se llevó también a efecto el cruce recíproco: el polen de los estambres de la variedad de las semillas arrugadas fue colocado en el pistilo de la variedad de semillas redondas. En ambos casos, cada una de las semillas producidas por estas flores infertilizadas, fue redonda.}

No se produjeron semillas de forma intermedia. (La forma de la semilla y el color de los cotiledones resultaron ser características que valía la pena estudiar. Su forma podía ser determinada en la misma estación en que se levaba a cabo la fertilización. Las semillas constituían la generación siguiente. La forma de la legumbre, la longitud del tallos y el color de la flor en la segunda generación no podían ser determinadas sino hasta el próximo período de crecimiento, cuando las semillas habían germinado y se habían convertido en plantas maduras.) Mendel denominó a la segunda generación **F₁**, por cuanto era producida por progenitores distintos. También es denominada la generación **F₁**.

Mendel sembró todas las semillas redondas **F₁**; 253 plantas de **F₁** crecieron hasta alcanzar la madurez y dejó que las flores **F₁** se autofecundaran, como ocurre normalmente. En realidad, con ello Mendel apareó entre sí la generación **F₁** (o híbrida). De las legumbres de estas plantas **F₁**, Mendel cosechó 7324 semillas que constituían la generación **F₂**. De éstas, 5474 resultaron redondas y 1850 arrugadas. Si se divide el número mayor por el menor, se halla la proporción 2.96 redondas a una semilla arrugada.

Luego Mendel sembró algunas semillas correspondientes a estos dos tipos de **F₂**. A partir de las semillas arrugadas, obtuvo plantas que producían (por autofecundación) una nueva cosecha de semillas (**F₃**). Estas resultaron exclusivamente del tipo arrugado. De las semillas redondas obtuvo 565 plantas, las cuales por autofecundación produjeron una nueva cosecha de semillas **F₃**. En este caso únicamente 193 plantas produjeron semillas redondas; las restantes 372 plantas produjeron tanto semillas redondas como semillas arrugadas, en la proporción 3 a 1.

¿Cómo se pueden interpretar estos hechos? Evidentemente, cuando se cruzan guisantes de semilla redonda con guisantes de semilla arrugada, los guisantes de la semilla redonda transmiten algún factor de control a la descendencia (F_1). Además, no importa que el factor que condiciona las semillas redondas provenga del gameto masculino o del óvulo; los resultados son los mismos en cualquiera de los dos casos.

La reaparición de las semillas arrugadas en la generación F_2 puede explicarse solamente suponiendo que al menos algunas de las plantas F_1 portaban también el factor determinante de la condición semillas arrugadas. Sin embargo, su presencia en la generación F_1 (por ejemplo, semillas redondas). Aquellos rasgos que se hallaban ocultos en la generación F_1 , pero que reaparecían en la generación F_2 (por ejemplo, semillas arrugadas) los llamó **recesivos**.

LA HIPOTESIS DE MENDEL

Para explicar los resultados obtenidos en sus experimentos, Mendel formuló una serie de suposiciones. Estas suposiciones se denominan hipótesis. No se trataba de observaciones ni de hechos. Se trataba simplemente de afirmaciones que, de ser verdaderas, proporcionarían una explicación de los resultados obtenidos. Las hipótesis formuladas por Mendel fueron las siguientes:

1. En cada organismo existe un par de factores que regulan la aparición de una cierta característica. (Hoy en día a estos factores los denominamos **genes**.)
2. El organismo obtiene tales factores de sus padres, un factor por cada padre.
3. Cada uno de estos factores se transmite como una unidad discreta inmodificable. (Las semillas arrugadas de la generación F_2 no eran menos arrugadas que aquellas de la generación P_1 , aunque los factores que regulen este rasgo hayan pasado a través de la generación de semillas redondas F_1 .)
4. Cuando las células reproductivas (espermatozoos u óvulos) están formadas, *los factores se separan* y se distribuyen a los gametos en forma de unidades independientes. Esta afirmación se conoce comúnmente con el nombre de **primera ley de Mendel, o ley de la segregación**.
5. Si un organismo posee dos factores diferentes para una característica dada, uno de ellos debe expresarse y excluir totalmente al otro. Hoy en día usamos el término **alelo** para describir las *formas alternativas de un gen* que controla la aparición de una característica dada. Así, en el caso que se discute, hay dos alelos (semillas redondas y semillas arrugadas) del gen que controlan la forma de la semilla.

¿Hasta qué punto explica esta hipótesis los hechos observados? De acuerdo con las hipótesis de Mendel, las plantas de semillas redondas de la generación P_1 contenían dos genes idénticos para las características semillas redondas. Podemos designar estos genes así: RR . La línea pura semillas arrugadas contenían dos genes para las características semillas arrugadas, así: rr . Hoy en día se dice que cada una de las plantas P_1 es **homocigótica** con respecto de una característica dada. En el momento de formarse los gametos, los genes se separan. Pero puesto que en este caso los genes de cada planta son iguales, todos los gametos producidos por cada planta son también iguales. Cualquier núcleo espermático o cualquier óvulo de la planta que produce semillas redondas, contendrá el alelo R . Asimismo, cualquier gameto producido por la planta de semillas arrugadas llevará el alelo r . Los cigotos formados como resultado del apareamiento de estas variedades serán de un solo tipo y contendrán los dos alelos. Hoy se dice que cada una de las plantas F_1 es **heterocigótica**.

De acuerdo con la explicación propuesta por Mendel, todas las semillas **F1** son redondas, por cuanto en la condición heterocigótica el alelo R se expresa y excluye totalmente al alelo r . En otras palabras, R es dominante sobre r . El llamado cuadrado de Punnett permite describir apropiadamente este cruzamiento.

Cuando las plantas **F1** forman gametos, los alelos se vuelven a separar y a cada gameto se transmite solamente un alelo. Esto significa que la mitad del número total de gametos formado contendrá el alelo R y la otra mitad el alelo r . Cuando tales gametos se unen al azar, aproximadamente la mitad de los cigotos serán heterocigóticos, un cuarto homocigóticos con respecto de R y un cuarto homocigóticos con respecto de r .

De este modo serían probables tres diferentes combinaciones (RR , Rr , rr) y la relación hipotética será 1:2:1. Sin embargo, debido a la dominancia de R sobre r no habrá manera de distinguir exteriormente las semillas que contengan los alelos RR de aquellas que contengan los alelos Rr . *Tanto las unas como las otras tendrán cubiertas redondas.* Hoy en día decimos que poseen el mismo **fenotipo**; es decir, la misma *aparición* con respecto de un rasgo. Sin embargo, tanto unas semillas como otras, poseen **genotipos** diferentes; es decir, un *contenido genético* diferente para ese mismo rasgo.

Esto explica los interesantes resultados obtenidos por Mendel en sus experimentos con guisantes en la generación **F3**. Todas las semillas arrugadas representan líneas puras. Un tercio (193) de las semillas redondas también representan líneas puras, con lo cual se pone en evidencia su condición de homocigótica para RR . No obstante, dos tercios (372) de las semillas redondas produjeron tanto semillas redondas como semillas arrugadas y ello en una proporción 3:1, al igual que en la generación **F2**. Por tanto, estas semillas tendrían que haber sido heterocigóticas.

Es importante notar que estas relaciones son únicamente aproximadas. Se produce mayor cantidad de polen de la que se utiliza realmente en la fertilización. Muchos óvulos nunca son fertilizados. Las probabilidades de que cuatro fertilizaciones **F1** produzcan siempre 1 RR , 2 Rr y 1 rr son iguales a las de que una moneda caiga dos veces << cara >> y dos veces << cruz >> después de ser lanzada al aire. Pero a medida que el tamaño de la muestra aumenta, las desviaciones casuísticas se minimizan y las proporciones se aproximan a la predicción teórica más y más estrechamente.

EL RETROCRUZAMIENTO: UNA PRUEBA DE LA HIPOTESIS DE MENDEL

Mendel apreció debidamente la importancia de este paso. Para probar su hipótesis, trató de obtener el resultado de un experimento de apareamiento que aún no había llevado a cabo. Cruzó sus guisantes heterocigóticos de semillas redondas (Rr) con semillas arrugadas homocigóticas (rr). Pensó que el progenitor homocigótico recesivo podría solamente producir gametos que contenían el alelo r . El padre heterocigótico produciría igual número de gametos R y gametos r . Mendel predijo además que la mitad de las semillas producidas a partir de este cruce serían redondas (Rr) y que la mitad serían arrugadas (rr).

Este tipo de apareamiento en el cual participa un progenitor identificado como recesivo, homocigótico, se denomina retrocruce o cruce de prueba. Por este medio se <<prueba>> la composición del genotipo en aquellos casos en donde dos genotipos diferentes (como RR y Rr) producen el mismo fenotipo. Nótese que para un observador casual en el jardín del monasterio de Brno, este cruce no le parecería diferente del cruce **P1** descrito antes. Guisantes de semilla redonda se cruzaban con guisantes de semilla arrugada. Pero Mendel, suponiendo que los guisantes de semillas redondas utilizados en este cruce en realidad eran heterocigóticos, predijo que se producirían tanto semillas redondas como arrugadas y en una proporción 50:50. Mendel llevó a efecto los apareamientos y cosechó 106 semillas redondas y 101 semillas arrugadas de guisantes.

La hipótesis de Mendel había explicado todos los hechos conocidos. Había conducido también a la predicción de hechos hasta entonces no conocidos. Cuando se pusieron en evidencia estos hechos, su hipótesis se fortaleció considerablemente.- Una hipótesis que explica todos los hechos conocidos en un momento dado y predice con éxito nuevos hechos, se convierte en una teoría. Si una teoría continúa cumpliendo su papel explicativo y predictivo, finalmente puede llegar a ser una ley. Dos de las suposiciones de Mendel (una de las cuales ya hemos discutido) se llama hoy en día **leyes de Mendel**.

DIHIBRIDOS: LA LEY DE LA DISTRIBUCIÓN INDEPENDIENTE

Mientras Mendel investigaba la herencia de guisantes de semillas redondas y de semillas arrugadas, simultáneamente llevaba a cabo experimentos con guisantes de variedades que diferían en otros seis aspectos definitivos. Los resultados de todos estos experimentos confirmaron también su hipótesis. Cruzó guisantes que diferían en dos características. Una variedad de guisantes de línea pura de semillas redondas y cotiledones amarillos fue polinizada con una variedad (línea pura) de semillas arrugadas y cotiledones verdes. Todas las semillas que se obtuvieron del cruce resultaron redondas y de cotiledones amarillos.

Esto confirmaba el hallazgo anterior de Mendel de que el alelo correspondiente a los cotiledones amarillos, al igual que el alelo de semillas redondas, era dominante.

(Esta generación **F₁** se dice que es *dihíbrida* por cuanto se produce mediante el cruce de padres que difieren en dos caracteres.) Luego Mendel sembró estas semillas y produjo la autopolinización de las flores resultantes. Podría esperarse cualquiera de las dos posibilidades. Los alelos correspondientes a la forma redonda y cotiledones amarillos, que habían sido heredados de uno de los progenitores, podrían ser inseparables y, por consiguiente, transmisibles como una sola unidad de la generación **F₂**. Si resultase lo mismo para el caso de los alelos arrugados-verdes.

Si, en cambio, los genes que determinan la forma de las semillas y aquellos que determinan el color de los cotiledones fuesen distribuidos independientemente a los gametos, entonces habría que esperar encontrar en la generación **F₂** algunos guisantes que poseyeran semillas redondas y cotiledones verdes y algunos otros que fuesen de forma arrugada y cotiledones amarillos, así como otros semejantes a los tipos de la generación **P₁**.

De acuerdo con esta última suposición, tendrían que producirse cuatro fenotipos en la proporción 9:3:3:1.

Mendel llevó a cabo este cruce y cosechó 315 semillas redondas de guisantes y de cotiledones amarillos, 108 semillas redondas de cotiledones verdes y 32 semillas arrugadas de cotiledones verdes. Un rasgo característico del trabajo cuidadoso de Mendel es que entonces él procedió a sembrar todas estas semillas de los guisantes y a verificar la presencia de cuatro genotipos separados entre los guisantes de semillas redondas y cotiledones amarillos y la presencia de dos genotipos separados en cada uno de los guisantes con la nueva combinación de características. Solamente los 32 guisantes de semillas arrugadas y cotiledones verdes resultaron ser de un solo genotipo. Estos resultados llevaron a Mendel a formular su última hipótesis (**segunda ley de Mendel**): la distribución de un par de factores es independiente de la distribución de otro par. Esta hipótesis se conoce con el nombre de **ley de la distribución independiente**.

TEORÍA DE MENDEL: CONSECUENCIAS

Los experimentos que se describen en este capítulo se llevaron a cabo de 1858 a 1866. En 1866 Mendel publicó los resultados obtenidos, así como el análisis de los

mismos. Escasa atención le fue concedida por otros biólogos. Ninguno trató de repetir alguno de estos experimentos o verificarlos tomando otros caracteres u organismos. El mismo Mendel pronto abandonó sus experimentos y tuvo que ocuparse, cada vez más, de la administración del monasterio.

Mendel murió en 1884. En 1900, 34 años después de haber publicado su trabajo y 16 después de su muerte, el trabajo de Mendel volvió a la luz. Tres hombres que trabajaban independientemente los unos que los otros descubrieron los mismos principios. Sólo después de terminado su trabajo supieron que hacía ya un tercio de siglo que un monje desconocido se les había anticipado.

Se han esgrimido varios argumentos para explicar por qué el trabajo de Mendel no tuvo aceptación. Cualesquiera que fuesen las razones, lo cierto es que así sucedió. Ciertamente parece irónico que el desarrollo actual de la genética arrancara en el año 1900 y no en 1866. El trabajo brillante de Mendel no pudo formar parte del pensamiento científico de su época. Cuando los científicos estuvieron en condiciones de continuar más allá de los hallazgos de Mendel, no hicieron más que redescubrirlos por sí mismos.

¿Cuál es la situación actual de las *leyes* de Mendel? Aunque desde 1900 se han descubierto importantes excepciones, todavía continúan siendo el fundamento sobre el cual descansa la ciencia de la **genética**.

GRUPOS SANGUÍNEOS

Cuando se produce una hemorragia moderada (pérdida de hasta 1 litro de sangre), en el curso de las semanas siguientes se reemplazan los glóbulos rojos, de manera que lo único que se precisa es que la dieta proporcione una ingesta adecuada de hierro. Cuando las hemorragias son mayores, de una manera especial cuando el porcentaje de hemoglobina ha descendido por debajo del 40%, está indicada la práctica de una transfusión sanguínea.

Si se transfunde sangre de un grupo incompatible, los hematíes de la sangre administrada se aglutinan, es decir, se adhieren unos a otros formando coágulos de glóbulos rojos. Esta aglutinación puede dar lugar a graves consecuencias. Los coágulos de hematíes aglutinados obstruyen los capilares y otros pequeños vasos y el paciente se queja de dolores violentos. Estos conglomerados de hematíes se hemolizan dejando en libertad una gran cantidad de hemoglobina en el plasma. Como se ha indicado anteriormente, a consecuencia de esto puede sobrevenir una anuria por insuficiencia renal.

Hasta 1900 las transfusiones de sangre humana a menudo tenían consecuencias fatales. En aquel entonces, Landsteiner introdujo el concepto de grupos sanguíneos, que constituye el fundamento de la aplicación actual de las transfusiones.

El principal sistema de grupos sanguíneos se funda en la existencia o la falta de dos mucopolisacáridos conocidos como aglutinógenos, que suelen encontrarse en relación con todos los hematíes de un individuo. Estos aglutinógenos se denominan **A** y **B**. Todo individuo que presenta el aglutinógeno **A** en todos sus hematíes se clasifica como perteneciente al grupo **A**. Los que pertenecen al aglutinógeno **B** pertenecen al grupo **B**. Los que poseen **A** y **B** a la vez pertenecen al grupo **AB**. Los que no poseen ni **A** ni **B** pertenecen al grupo **O** (pronunciado generalmente como la letra "O" más bien que por la cifra cero). Estos grupos sanguíneos se heredan a partir de los padres de acuerdo con las leyes de Mendel. **A** y **B** son dominantes, **O** es recesivo.

Cuando las células que contienen el aglutinógeno **A** se transfunden a un receptor cuyo plasma contiene las aglutininas **Anti-A**, se produce la aglutinación de dichas células. Los hematíes administrados son los que aglutinan.

El **Anti-A** se encuentra en el plasma de los individuos del grupo **O** y del grupo **B**. El **Anti-B** se encuentra en el plasma del grupo **O** y del grupo **A**. Estas aglutininas aparecen poco después del nacimiento, disminuyendo con la edad. Las aglutininas corresponden a inmunoglobulinas.

He aquí la distribución de los cuatro grupos sanguíneos entre la población:

Grupo Sanguíneo	O	A	B	AB
	46%	42%	9%	3%

Hemat ies		Agl utin óge no A	Ag lu tin óge no B	A g lu tin ó ge no s A y B
--------------	--	-----------------------------------	---------------------------------------	--------------------------------------------------------------

Plasm a	Aglut inina s Anti A y Anti B	Agl utin ina An ti- B	Ag lu tin ina A nt i- A	
------------	---------------------------------------------------------	------------------------------------------	--------------------------------------------------	--

Aglutinógeno **A** + Aglutinina **Anti-A** Aglutinación

Aglutinógeno **B** + Aglutinina **Anti-B** Aglutinación

Para evitar la aglutinación es conveniente **en toda transfusión administrar al paciente sangre de su mismo grupo**. Cuando esto no es posible, entonces se utilizará una sangre que no de lugar a una aglutinación entre las células del dador y el plasma del receptor. Así pues, las transfusiones de sangre pueden administrarse entre los grupos tal como se indica entre las flechas del siguiente esquema:

A

O AB

B

En consecuencia, cuando no puede disponerse de sangre del grupo correcto, la sangre del grupo **O** puede administrarse a cualquiera de los otros tres grupos. El grupo **O** se conoce como "El dador universal de sangre". El **A** y el **B** pueden administrarse al **AB**, pero no al **O**. La sangre **AB** solo puede utilizarse para una transfusión a un receptor del mismo grupo **AB**. Un sujeto **AB** puede recibir la sangre de cualquier grupo y se le conoce como "El receptor universal".

Cuando se practica una transfusión reducida, el efecto del plasma del dador sobre los hematíes del receptor puede pasarse por alto, pues la dilución del plasma del dador por el del receptor disminuirá la concentración (título) de aglutininas a un nivel tal que no tiene consecuencias. En otros términos, si se administra sangre del grupo **O** a un sujeto del grupo **A**, la aglutinina **Anti-A** existente en el plasma del grupo **O** no llegará a alcanzar un título suficiente en la circulación del receptor para efectuar los propios hematíes del **grupo A** del receptor.

La aglutinación de los sistemas **ABO** puede practicarse *in vitro* a la temperatura ambiente, lo cual permite determinar fácilmente el grupo sanguíneo de una sangre desconocida. Se adicionan los hematíes desconocidos a un suero que contenga las aglutininas **Anti-A** y otro que contenga las **Anti-B**.

Estos últimos se obtienen a partir de dadores de los grupos **B** y **A**, respectivamente. Agitando suavemente esta mezcla se provoca la aglutinación de los hematíes si se encuentran en presencia el aglutinógeno y las aglutininas correspondientes. Existen cuatro posibles resultados para esta prueba, uno para cada uno de los posibles grupos. He aquí cuáles son:

	Suero Anti-A	Suero Anti-B
--	--------------	--------------

Sí la sangre desconocida es:		
O	-	-
A	+	-
B	-	+
AB	+	+

FACTOR RHESUS

En 1940 se descubrió otro importante grupo sanguíneo que se denominó *factor Rhesus* o *sistema Rh*.

Además de los aglutinógenos **A** y **B**, existen otros tres aglutinógenos **C**, **D** y **E** que se presentan en relación a los hematíes. El principal de estos es el **D** y cuando existe, las células que lo poseen se dicen que son Rhesus positivas. El 85% de la población presenta el aglutinógeno **D**. El 15% restante de la población carece del aglutinógeno **D** denominándose Rhesus negativa. Pueden presentarse todas las combinaciones de los grupos **O**, **A**, **B**, **AB** tanto con Rhesus positivo como con Rhesus negativo.

A diferencia del sistema **ABO**, anteriormente expuesto, no se encuentran en el organismo aglutininas Rhesus (**Anti-D**) preformadas. Ahora bien, un sujeto Rhesus negativo, y sólo los Rhesus negativos, pueden elaborar **Anti-D** después de una sensibilización con sangre Rhesus positiva. Así pues, en el curso de una primera transfusión a un individuo Rhesus negativo con sangre Rhesus positiva, no se observan signos externos de una reacción cruzada. Las aglutininas **Anti-D** se van formando lentamente y una vez elaboradas cualquier sangre Rhesus positiva será aglutinada por el receptor Rhesus negativo, aun cuando el grupo **ABO** sea correcto. Desde entonces en adelante sólo podrá utilizarse sangre Rhesus negativa del grupo **ABO** correcto.

Los individuos Rhesus positivo no pueden formar aglutininas Rhesus, de forma que en ellos es igual que se les administre sangre Rhesus positiva o negativa.

Es decir el siguiente tipo de transfusión es posible:

Rh- Rh+

La situación que se plantea con el sistema Rhesus puede resumirse de la siguiente manera. Los sujetos con Rhesus positivo pueden recibir sangre de cualquier grupo Rhesus. Los pacientes del grupo Rhesus negativo se sensibilizarán si se les administra sangre de un grupo erróneo, a saber, Rhesus positiva. En el caso de un varón, el único efecto indeseable será el de que puede desarrollar **Anti-D**, en cuyo caso deberá utilizarse siempre sangre de su grupo correcto para ulteriores transfusiones. La situación con respecto a una mujer Rhesus negativa es muy distinta.

En toda mujer en edad genital o más joven deberá tenerse mucho cuidado en evitar la sensibilización y la formación de **Anti-D**. Esto significa que nunca se deberá administrar sangre Rhesus positiva a una mujer Rhesus negativa. El motivo de esto reside en que la formación de **Anti-D** en el plasma puede impedir a la mujer tener un hijo viable.

El factor Rhesus se hereda con carácter dominante, pudiendo un sujeto ser homocigótico Rhesus positivo D.D., o bien heterocigótico Rhesus positivo D.d. El fenotipo Rhesus negativo sólo es posible cuando falta por completo **D** (es decir, homocigótico d.d.). (d. es el gen alelomórfico que sustituye al gen portador del factor **D**).

III. SINDROMES

TRISOMIA 21

La trisomía 21 se halla en las células somáticas de pacientes con síndrome de Down (Mongoloides) y tiene como origen la no disyunción de los cromosomas durante la meiosis. Dado que la frecuencia del síndrome de Down aumenta con la edad de la madre, se cree que la no disyunción tiene lugar durante la ovogénesis y no durante espermatogénesis. En madres de menos de 25 años de edad hay una frecuencia de síndrome de Down de uno por cada 2000 nacimientos, mientras que en las madres de más de 40 años de edad es de uno por cada 100 nacimientos. Los niños con síndrome de Down presentan rasgos faciales característicos, pliegue simiano en las manos y, con frecuencia, retardo mental y malformaciones cardíacas congénitas. En ocasiones el síndrome es producido por translocación del cromosoma 21.

Aquellos pacientes que presentan esta disposición cromosómica muestran ciertas características que sugieren una entidad clínica definida, a saber: retardo mental, defectos cardíacos congénitos, orejas de implantación baja y flexión de los dedos y de las manos. Además, es frecuente que presenten micrognatia, anomalías renales, sindactilia y malformaciones del esqueleto. La frecuencia es de 0.3 por cada 1000 nacimientos, aproximadamente. Los niños suelen morir antes de los dos meses de edad.

SÍNDROME DE TURNER

Esta enfermedad, que se observa en mujeres de aspecto inconfundible femenino, se caracteriza por la falta de ovarios (*disgenesia gonadal*). Otras anomalías frecuentes son la membrana cervical, linfedema de las extremidades, deformaciones esqueléticas y retardo mental. A pesar del aspecto femenino de las pacientes, casi todas las células son cromatina sexual negativas, y además, sólo poseen 45 cromosomas con un complemento cromosómico XO . El estudio genético ha demostrado que este síndrome es ocasionado, por lo común, por la no disyunción en el gameto masculino durante la meiosis. Al igual que en los pacientes con síndrome de Klinefelter, es el síndrome de Turner se observa a veces mosaiquismo. Se calcula que en la actualidad la frecuencia de mujeres XO es de 2 por cada 3000, aproximadamente, en la población normal. La frecuencia de mujeres cromatina negativas internadas en instituciones para retardados mentales no difiere en forma significativa.

SÍNDROME DE KLINEFELTER

Los caracteres clínicos de este síndrome, que solo se observan en varones, son la esterilidad, atrofia testicular, hialinización de los túbulos seminíferos y, por lo común, ginecomastia. Las células tienen 47 cromosomas con un complemento cromosómico sexual de tipo XXY , y en el 80% de los casos se encuentra un cuerpo de cromatina sexual. Su frecuencia es de uno en cada 500 varones de la población normal, aproximadamente. Entre sujetos con deficiencia mental la frecuencia alcanza a uno de cada 100 varones. Sobre la base de datos estadísticos, se considera que la no disyunción de los homólogos XX es el fenómeno causal más corriente. Sin embargo en ocasiones los pacientes con síndrome de Klinefelter tienen 48 cromosomas, es decir, 44 cromosomas y cuatro cromosomas sexuales ($XXXY$) o diferentes configuraciones cromosómicas anormales que se denominan, mosaiquismo.

ACIDOS NUCLEICOS

¿Qué controla a la célula- Los cromosomas del núcleo o las enzimas del citoplasma? La respuesta no fue aclarada si no hasta la década de 1950. Entonces como resultado de una serie de investigaciones clave, se señaló al núcleo o más bien al **DNA** en él, como el principal centro de control celular. Posteriormente en la década de 1960 se obtuvieron unos resultados que venían a confirmar, por lo general, estas observaciones.

Sin embargo, son varios los factores del citoplasma o del exterior celular que pueden influir y regular la actividad del **DNA** que se encuentran en el núcleo.

¿Cómo puede el **DNA** la célula, si sabemos que las enzimas son las que regulan toda la actividad celular? Los trabajos de Beadle y Tatum, conocidos en 1941 guiaron a los investigadores a la resolución de este dilema. Estos investigadores demostraron una relación definida entre las enzimas y los genes (estos últimos están en los cromosomas del núcleo).

Específicamente encontraron que si un gene del núcleo era dañado un enzima desaparecería del citoplasma celular. Posteriormente cuando se descubrió que los genes estaban constituidos por **DNA**. Pudo interpretarse de la siguiente manera: "al dañar el **DNA** de un gene se destruye".

Usando el modelo de **Watson-Crick** del **DNA** se ideó un modelo para explicar como el **DNA** es, finalmente el responsable de las cadenas de polipeptidos que, al unirse forman las enzimas. Este modelo se llama **modelo de síntesis proteica**. El **DNA** se desensambla permitiendo así la formación del nucleótido **RNA**. Más tarde el **RNA** que se *desliga* transporta el mensaje para complementar, en orden, los nucleótidos del **DNA**; se llama mensajero **RNA**. El **mRNA** emigra del núcleo al citoplasma para formar cadenas sobre los ribosomas. Otras formas más pequeñas de **RNA** denominadas **RNA** transportadoras, se unen a cualquiera de los 20 diferentes aminoácidos. Cada **RNA** tiene tres nucleótidos libres que van a reunirse con una sección complementaria de una molécula del **mRNA**. Esta unión se efectúa con la ayuda de los ribosomas. Durante el proceso, los diferentes aminoácidos están ordenados de acuerdo con el orden de los nucleótidos de la molécula **mRNA**- aunque en realidad, esta especificación está dada por el **DNA** del cual fueron copiados. Luego, al romperse el **RNA** deja que la cadena de aminoácidos se unan. De esta manera, un orden de nucleótidos en las moléculas **DNA** especifica el orden de los aminoácidos del polipéptido. La secuencia de los nucleótidos, contenida en un código determinado para un polipéptido, se considera ahora que es un gene.

¿Que controla el **DNA**? No hay respuesta adecuada. El modelo operón ha ayudado a saberlo. En la década de 1960 se ha aprendido algo al respecto.

ENFERMEDADES LIGADAS AL SEXO DEL HOMBRE

Aproximadamente se conocen 20 genes del hombre que se heredan como el gene blanco o su alelo normal en *Drosophila* y, por lo tanto, se supone que se hallan en el cromosoma **X** humano.

El carácter ligado al sexo más común es la ceguera para el rojo-verde, que en los Estados Unidos la presentan aproximadamente el 8 por ciento de los varones y sólo un

0.5 por ciento de las mujeres. Debido a su peculiar modo de transmisión, ya que pasa, principalmente, de la familia de la madre a los hijos, se conocía por lo menos desde hace un centenar de años. E. B. Wilson en 1911 señaló que todos los datos referentes a la herencia de la ceguera para los colores pueden explicarse suponiendo que el gene recesivo responsable de este carácter se halla contenido en el cromosoma X y que, en el hombre, el varón es heterogámico. Estas suposiciones son las mismas que se hicieron para el gene blanco en *Drosophila*.

Es fácil comprender por qué la ceguera para los colores se presenta con mayor frecuencia en los varones, si se recuerda que el padre transmite su cromosoma X a todas sus hijas y a ninguno de sus hijos, mientras que la madre pasa uno de sus dos X a cada uno de sus descendientes. Por lo tanto, todos los hijos de una madre ciega para los colores son ciegos para los colores independientemente del tipo de visión que tenga su esposa; pero, si el esposo tiene visión normal, todas sus hijas tienen visión normal. Más, estas hijas son portadoras del gene de la ceguera para los colores, pues tienen este gen recesivo encubierto por su alelo dominante; casadas con varones de visión normal de los colores, tienen todas las niñas normales, pero de los niños, aproximadamente la mitad son normales y la otra mitad ciegos para los colores. Sólo puede nacer una hija ciega para los colores si un varón ciego para los colores se casa con una mujer portadora u homocigótica y ciega para los colores. Puesto que las mujeres portadoras o ciegas para los colores y los varones ciegos para los colores son menos frecuentes que los portadores de genes para la visión normal, estos matrimonios son bastante raros.

Similarmente, una de las formas de la enfermedad llamada **hemofilia** está limitada casi exclusivamente al varón, y tales varones enfermos son, invariablemente hijos de madres normales, pero portadoras del gene recesivo de la hemofilia. Esta hemofilia se manifiesta principalmente en que la sangre no tiene la facultad de coagular cuando se expone al aire. En las personas normales esta facultad restringe las hemorragias de las heridas, impidiendo que sean excesivas y a veces mortales. En los hemofílicos, incluso una pequeña herida en la piel puede producir la muerte por pérdida de sangre. Por lo tanto, en los hemofílicos la mortalidad es muy alta, especialmente en la infancia. Puede decirse que esta enfermedad la produce un gene ligado al sexo, recesivo y semiletal.

Los varones hemofílicos, si sobreviven y llegan a la edad reproductora, tienen hijas todas normales, pero portadoras de hemofilia, que transmiten a la mitad de sus hijos (nietos del varón hemofílico). La mitad de las hijas de una mujer portadora son, naturalmente, también conductoras heterocigóticas.

Teóricamente, pueden nacer hembras hemofílicas si una mujer conductora se casa con un varón hemofílico; solo dos de estos matrimonios se han citado en la literatura científica, pero las hijas que tuvieron fueron normales. Esto despertó la sospecha de que el gene de la hemofilia sea letal en combinación homocigótica. En cambio, este gene puede transmitirse de una conductora heterocigótica a sus hijas, nietas, etcétera, todas las cuales tendrán la sangre normal, pero producirán hijos la mitad de los cuales estarán afligidos de hemofilia. Un caso famoso de esta clase es la transmisión de la hemofilia en algunas casas reales de Europa, que puede seguirse hasta la Reina Victoria de Inglaterra y su descendencia.

MITOSIS

Robert Brown, en 1831, fue el primero en ver y bautizar a los núcleos celulares, pero su significación biológica sólo se puso de manifiesto al descubrir Strasburger (1875), Bütschli (1876) y otros que los núcleos se forman exclusivamente a partir de otros núcleos mediante un notable proceso de división al cual Fleming (1882) llamó **mitosis**. Por consiguiente, los núcleos son órganos celulares que no se pueden formar a partir de constituyentes citoplasmáticos.

Durante el período de *intercinesis*, que se presenta entre las divisiones nucleares y celulares sucesivas, los cromosomas individuales no se distinguen en el núcleo. La intercinesis se ha llamado frecuentemente fase de reposo, pero esto se refiere únicamente al hecho de que la célula no se divide activamente en este tiempo; en otro sentido es un nombre falso, ya que esta fase de la vida de la célula es probablemente el período de más intensa actividad metabólica y sintética del núcleo.

Cuando una célula se prepara para dividirse, los cromosomas se hacen claramente visibles, apareciendo como filamentos tangibles que se cortan y engruesan gradualmente, debido a que se arrollan o espiralizan. Esta fase es la **profase**. Después desaparece la membrana nuclear, y aparece una estructura fusiforme en la cual las *figuras del huso*, más densas que el citoplasma que las rodea, comunican a los cromosomas con los dos polos del huso. En los animales, estos polos vienen determinados por los *centrosomas*, que se han dividido previamente. Ahora los cromosomas están situados en un solo plano, aproximadamente a la mitad de la distancia existente entre los dos polos del huso, y forman una *placa ecuatorial*. Esta fase de la mitosis se llama **metafase**; en ellas es cuando es más fácil ver y contar los cromosomas.

En algún momento de la profase o de la metafase, cada cromosoma se escinde visiblemente, en sentido longitudinal, en dos cromosomas hijos. No existe acuerdo entre los citólogos acerca del momento preciso en que ocurre esta duplicación, la cual debe consistir en la producción de una réplica de cada gene integrante del cromosoma. Lo más probable es que esta actividad sintética se verifique durante la intercinesis. Sea como sea, al final de la metafase las mitades hijas de cada cromosoma empiezan a separarse una de otra y finalmente pasan a los polos opuestos del huso mitótico.

Esta separación de los cromosomas hijos se realizan en la **anafase**. Los detalles de los movimientos anafásicos de los cromosomas también son diferentes en diversos organismos. Casi siempre, cada cromosoma contiene, en un punto constante d su cuerpo, un pequeño orgánulo denominado **centrómero** cuya función principal es dirigir los movimientos anafásicos de los cromosomas, que por el uso van hacia los polos. En algunos insectos, la actividad centromérica se manifiesta en varios puntos o incluso a lo largo de todo el centrosoma.

De la anafase se pasa a la **telofase** durante la cual los cromosomas hijos reunidos en los polos del huso queden incluidos dentro de una nueva membrana nuclear. Los cromosomas se alargan gradualmente, se desenrollan y se hacen menos tangibles. Entre tanto, desaparece el huso mitótico y, en las plantas, se forma una nueva membrana celular en el plano ecuatorial, entre los dos núcleos; en los animales, la célula se divide en dos células hijas mediante un surco de segmentación. El ciclo se completa al llegar una nueva intercinesis.