

## Evolución y herencia genética

cuando se empleaba un procedimiento de condicionamiento clásico el proceso subyacente de aprendizaje era distinto al que tenía lugar cuando se empleaba un procedimiento de condicionamiento operante o instrumental (Kimble, 1985).

De este modo, se pensaba que el condicionamiento clásico y operante no eran solamente dos procedimientos distintos, sino que eran dos procesos diferentes de aprendizaje, con lo que se cometió uno de los errores conceptuales señalados anteriormente: confundir al criterio de logro con un proceso subyacente que permite que se realice un desempeño que cumple con dicho logro. Los errores conceptuales de las teorías del aprendizaje no se limitaron solamente a esta confusión entre procedimiento y proceso, sino que también plantearon que lo que se aprendía como resultado era distinto e iba más allá de lo que se media en el procedimiento: lo que se aprendía de una manera u otra transformaba o modificaba al propio organismo como un cambio interno. Así, por ejemplo, dado que en el condicionamiento clásico se presentaban dos estímulos asociados, se supuso que el organismo aprendía "asociaciones" entre estímulos, o que como en el condicionamiento operante un "reforzador" sigue a un determinado criterio de conducta, se pensaba que el aprendizaje se limitaba a la relación entre la forma de la respuesta que producía el reforzador y las características de dicho estímulo. En estos ejemplos, se atribuyó al organismo el aprendizaje de las operaciones que estipulaba como criterio el investigador.

El análisis histórico de cómo surgieron y se emplearon los conceptos científicos —en este caso, el concepto de "aprendizaje" y todos los términos que cada teoría estructura en relación con él—, constituye una herramienta de inigualable valor para dilucidar muchos de los problemas teóricos y de investigación que se plantean en una u otra disciplina. En cuanto a la psicología, este análisis es de especial relevancia dado el nivel de confusión conceptual que existe. Una porción considerable de los problemas sometidos a investigación experimental no pueden ser resueltos por esta vía, por constituir problemas mal planteados. Un problema mal planteado no tiene solución, y el papel principal del análisis histórico-conceptual es auspiciar un examen cuidadoso de los términos y su uso, a fin de evitar errores conceptuales en el planteamiento de los problemas científicos.

## INTRODUCCIÓN

**E**s la inteligencia innata o adquirida? Los grandes músicos, ¿nacen o se hacen? ¿Es la conducta criminal determinada por lo genético o por lo ambiental? ¿Son los llamados 'trastornos mentales' heredados? ¿Qué significa que 'el arte se lleva en la sangre'? Estas preguntas y otras del mismo tenor plantean el problema de las distinciones entre lo *heredado* y lo *aprendido*, *natura* y *nurtura*, lo *innato* y lo *adquirido*. El objetivo principal del presente capítulo y el siguiente, es examinar críticamente estas distinciones e intentar formularlas de manera más clara y precisa, desde la perspectiva de la ciencia actual.

Tal objetivo surge del hecho de que en muchas discusiones (tanto cotidianas como académicas), esas y otras distinciones tienden a ser planteadas de manera ambigua. Ello se debe a que en esas distinciones (y en muchas otras) se suele usar los *términos* (las *palabras* o *vocablos*) con ligereza, sin preguntarse hasta qué punto tal uso es consistente. Usar un mismo término en diferentes sentidos, sin declararlos explícitamente, es la forma más segura de incomunicación y, por tanto, de desacuerdo. Por supuesto, este problema no es exclusivo de la distinción entre lo heredado y lo adquirido, encontrándose frecuentemente en muchas otras distinciones. El problema es particularmente agudo en la Psicología, respecto a términos como 'mente', 'personalidad', 'inteligencia', 'motivación', 'emoción', 'percepción', 'conducta', 'actitud', y 'cognición', entre muchos otros.

Aclarar los significados de las palabras que se usan resulta imprescindible para llegar a *acuerdos intersubjetivos* sobre cualquier tema. Ciertamente, el peligro de estancarse en tal reflexión es muy real, por lo cual es preciso estar siempre en guardia al respecto.

\* Agradezco a Felipe Cabrera González, Gerardo Ortiz Rueda, María Antonia Padilla Vargas, François Tonneau y Carlos Torres Ceja por sus comentarios a versiones previas de este capítulo.

Obviamente, no se trata de vivir reflexionando acerca de las palabras y sus significados. La idea, más bien, es invertir un esfuerzo y tiempo *razonables* en aclarar a qué se hace referencia con ciertas palabras, antes de utilizarlas para emitir cualquier juicio o hacer cualquier afirmación. Después de todo, las palabras son, por así decirlo, la 'materia prima' del lenguaje. Lo que se exponga será tan claro y preciso como los significados de las palabras que se utilicen. Si éstas se usan de manera oscura e imprecisa, lo que se diga y la comunicación resultante serán igualmente oscuras e imprecisas, lo cual resultará en profundos desacuerdos.

Estas consideraciones se aplican a las distinciones entre herencia y aprendizaje, lo innato y lo adquirido, lo genético y lo ambiental. Tales distinciones causan perplejidad en gran parte porque las palabras que las constituyen poseen múltiples significados. En este capítulo se utilizarán los significados *científicos*, con el fin de demarcar o *delimitar conceptualmente* las distinciones en cuestión. No se pretende que estos sean los únicos significados aceptables. Más bien, son los significados más precisos y claros disponibles. Por supuesto, el lenguaje científico no garantiza nada, ya que no es totalmente inmune a la ambigüedad. Sin embargo, los científicos tienden a preocuparse mucho más por el significado de sus palabras que el individuo no especializado, lo cual ha resultado en un vocabulario considerablemente más preciso que el del lenguaje cotidiano. Una vez armados con conceptos más precisos, estaremos en condiciones de formular más claramente las distinciones en cuestión y, en esa medida, responder el tipo de preguntas planteadas al inicio.

Desde una perspectiva científica, tales distinciones se relacionan íntimamente con dos hechos. Primero, las especies actuales (incluida *Homo sapiens sapiens*) son el resultado de un *proceso de evolución*, el cual es descrito y explicado en términos de la *teoría de la evolución por selección* y la *teoría de la herencia genética*. Estas dos teorías serán el tema del presente capítulo. Segundo, en aquellas especies en las cuales tiene sentido hablar de aprendizaje y conducta, existe una relación íntima entre estos fenómenos y el *sistema nervioso* de los organismos. Este hecho será el tema del capítulo 3.

## LA TEORÍA DE LA EVOLUCIÓN POR SELECCIÓN

Esta teoría fue ideada de modo simultáneo e independiente por Charles R. Darwin (1809-1882) y Alfred R. Wallace (1823-1913). La versión más conocida proviene del famoso libro de Darwin, *El origen de las especies por medio de la selección natural* (1859), y es la que se examinará aquí.

La contribución principal de Darwin no fue la idea de la evolución, puesto que esta idea ya era conocida en su tiempo. Su contribución fue la idea de la *selección natural* como el *mecanismo* de la evolución. Aquí es muy importante entender que los términos 'evolución' y 'selección' denotan conceptos muy diferentes, aunque íntimamente ligados en la teoría darwiniana. Más adelante se aborda el significado del término 'evolución' en la teoría darwiniana. Por el momento basta con decir que, en contra del uso cotidiano, este término *no* debe interpretarse en esta teoría para referirse a un progreso

dirección hacia algo 'superior' (lo que sea que este término signifique). La selección fue una *explicación* de ese hecho. Una vez aceptada la evolución como un hecho, Darwin se preguntó *cómo* pudo haber ocurrido.

Su respuesta fue extremadamente poderosa y simple, basándose en una analogía con los criadores de aves de su época. En efecto, la estrategia básica del criador (ya sea de aves, perros, caballos o gatos) es *seleccionar*, a partir de un grupo de especímenes en cautiverio, aquellos que posean ciertos rasgos de interés (cierto color, pelaje, forma, tamaño, etc.), con el objeto de que se *reproduzcan* (es decir, para que se *apareen* y tengan *descendencia*). Los especímenes que no posean dichos rasgos mueren sin reproducirse. La aplicación de este procedimiento por varias *generaciones* (poblaciones sucesivas de *progenitores* y *descendientes*) resulta en una *cepa* o *raza* de especímenes que, en su mayoría, poseen los rasgos de interés.<sup>1</sup>

En la actualidad, el conjunto de todos los rasgos de un organismo (excepto su 'carga genética'; véase más adelante), tanto *estructurales* (tamaño, forma, el número de extremidades, color de piel, pelo, ojos, tipos de órganos, sistemas, células, tejidos y proteínas) como *funcionales* (el *funcionamiento* de sus distintos sistemas, órganos y células), se denomina técnicamente '*fenotipo*'. En particular, la *actividad* o *movimiento*, como un aspecto del funcionamiento del *sistema nervioso* de un organismo, también forma parte de su fenotipo, idea que será el tema del capítulo 3.

El procedimiento de selección no depende sólo de que los especímenes posean o no ciertos rasgos. Aunque la presencia de tales rasgos es necesaria, no es suficiente. También es necesaria la acción selectiva del criador. El que los especímenes se reproduzcan o no, entonces, depende *tanto* de sus rasgos fenotípicos *como* de las acciones del criador. Si un espécimen no posee los rasgos de interés, entonces no será seleccionado para reproducirse. De igual modo, si el criador no actúa, si no realiza la selección, tampoco habrá reproducción. Y puesto que las acciones del criador son *externas* a los especímenes, es posible afirmar que aquellas forman parte del *ambiente* de éstos. Entonces, la selección artificial depende de una cierta *relación* entre un organismo que posee ciertos rasgos y su ambiente.

La idea revolucionaria de Darwin fue suponer que en la naturaleza ocurría algo similar, con tres diferencias principales. Primero, bajo el concepto de selección natural, el ambiente no incluye la intervención humana, por lo cual no puede decirse que aquélla

<sup>1</sup> Es importante distinguir entre razas y especies, aunque no es posible hacerlo de manera unívoca, ya que no hay un concepto universalmente aceptado de especie en biología. El concepto más conocido se basa en la idea de que una especie es una población de individuos muy semejantes entre sí en ciertos rasgos o *características* consideradas como propias (*específicas*) de esa población. Según otro concepto ampliamente aceptado, propuesto explícitamente a principios del decenio de 1940-49 por el ornitólogo alemán Ernst Mayr (y anticipado por Darwin), una especie *animal* es una *población o comunidad de individuos reproductivamente aislados*, es decir, individuos que tienden a reproducirse *sólo* entre ellos. Bajo este concepto, resulta extremadamente difícil obtener *especies nuevas* de *animales multicelulares* a través de la selección artificial por parte de criadores individuales, puesto que ello requeriría de condiciones ambientales muy particulares mantenidas por tiempos muy prolongados (mucho más prolongados de lo que cualquier criador individual podría sobrevivir). Ni siquiera unas cuantas generaciones de criadores basta



tiene propósito, objetivo o intención alguna, al menos en el sentido cotidiano de estos términos. Por ello se dice, metafóricamente, que la selección natural es 'ciega' o 'no dirigida'. Segundo, los intervalos de tiempo durante los cuales ha transcurrido la evolución por selección natural son formidablemente más prolongados (millones de años) que aquellos durante los cuales ha transcurrido la selección artificial (unos 10 000 años que, según se ha estimado, abarcan la historia de la selección a través de la domesticación y la crianza por parte de miembros de la especie humana, la cual ha resultado en nuevas especies de animales multicelulares; ver Nota 1). Asimismo, la selección natural supuestamente ha ocurrido en áreas geográficas mucho más extensas que las que se observan en la selección artificial. Tercero, el ambiente en la selección natural es mucho más complejo y diverso que en la selección artificial, y el número de individuos involucrados es considerablemente mayor.

Según la teoría de Darwin, entonces, la evolución de las especies salvajes ha ocurrido gracias a la selección natural. Ahora bien, para que la selección como tal sea posible, deben cumplirse por lo menos dos condiciones, a saber, *variación* y *reproducción diferencial*.

## VARIACIÓN

La variación se refiere a la presencia de *diferencias fenotípicas* entre los individuos que constituyen una población particular. Considérese, por ejemplo, a un criador interesado en obtener una cepa inexistente de perros con ojos violeta, pelo lacio y orejas caídas. Sólo aquellos machos y hembras que posean tales rasgos (o, más frecuentemente, rasgos que se *aproximan* a los deseados) serán seleccionados para que se reproduzcan. Esto supone, de entrada, que ciertos especímenes se aproximan *más* que otros a los rasgos deseados. Si no existieran tales diferencias, el criador no podría aplicar su criterio de selección y, por tanto, no podría seleccionar espécimen alguno sobre la base de dichos rasgos. De esta manera, la variación es la *materia prima*, la *condición inicial necesaria* para la selección. Es decir, sin variación en la manera en la cual ocurren ciertos rasgos en una población de individuos es imposible que haya selección artificial que dependa de tales rasgos. Lo mismo se aplica a la selección natural, salvando las diferencias antes mencionadas.

El concepto de variación, entonces, posee un carácter *poblacional*, en el sentido de que se refiere a *grupos* de individuos.<sup>2</sup> La estadística proporciona herramientas para describir cuantitativamente el grado de variación de un cierto rasgo en cualquier grupo, muestra o población de interés. Hay varias medidas estadísticas de variación que no viene al caso discutir aquí (al respecto, se recomienda al lector que examine los primeros capítulos de cualquier texto introductorio de estadística). La idea central es que el concepto de variación es crucial para la teoría de la evolución por selección y que se refiere a la manera en la cual ciertos rasgos varían en una *población* particular de interés.

Por ejemplo, supóngase que se está interesado en determinar cómo el rasgo fenotípico llamado 'estatura' varía en un grupo de cinco individuos (p. ej., perros).

Para ello, se debe medir la estatura de cada individuo. Supóngase que se obtiene lo siguiente:

Individuo	Estatura (cm)
A	60
B	75
C	40
D	85
E	100

A simple vista se observa que los especímenes tienen diferentes estaturas, sobre la base de lo cual es posible afirmar que este rasgo fenotípico varía en esa población. Supóngase ahora que se mide la estatura de otros cinco individuos, con los siguientes resultados:

Individuo	Estatura (cm)
F	55
G	57
H	60
I	59
J	61

En este grupo, la estatura también varía, aunque en menor grado que en el primero grupo.<sup>3</sup>

Supóngase ahora que se juntan estos dos grupos en uno solo y que un criador desea obtener, a partir del grupo resultante, especímenes de baja estatura. Para ello, el procedimiento típico consistiría en esperar hasta la época de celo, seleccionar el macho y la hembra de menor estatura, y colocarlos en un mismo hábitculo para que se apareen. Esto podrá realizarse en la medida en que haya diferencias observables en la estatura de los especímenes disponibles. En el caso extremo de ausencia total de variación, *todos* los individuos del grupo tendrían *exactamente la misma estatura*, lo cual haría imposible la aplicación del criterio de selección de 'ser el más bajo', ya que no habría individuos más bajos que otros. Quizá haya variación en *otros* rasgos, lo que permitiría, al menos en principio, una selección basada en cualquiera de ellos. Una selección basada en un rasgo cualquiera sería imposible si *todos* los individuos disponibles fueran idénticos en *todos* sus rasgos. Sin embargo, por razones que se examinarán después, ésta es una situación prácticamente imposible de obtener, sobre todo en la naturaleza. Es razonable suponer, entonces, que siempre habrá alguna variación, por muy pequeña que sea, disponible para la selección. En el caso de la selección artificial, claro está, las diferencias deben ser observables por el criador, o de lo contrario, éste será incapaz de llevar a cabo su trabajo.

Si los dos individuos seleccionados se reproducen exitosamente, el criador obtendrá un nuevo grupo de individuos y aplicará nuevamente el procedimiento. Y así sucesivamente por varias generaciones, hasta que se obtenga un grupo de individuos que satisfaga las expectativas del criador. En cada generación, debe haber diferencias observables (por muy pequeñas que sean) en la estatura de los individuos disponibles. De lo contrario, el criador no podrá seleccionar especímenes según sus estaturas. La misma idea vale para la selección natural, con las salvedades antes mencionadas. Para que cualquier condición o característica ambiental en la naturaleza logre desempeñar algún papel selectivo respecto a cualquier rasgo fenotípico, éste debe variar en alguna medida entre los individuos que lo poseen. De lo contrario, no habrá selección natural que dependa de ese rasgo.

La variación, entonces, es necesaria (aunque no suficiente, como se verá más adelante) para que ocurra la selección, sea natural o artificial. No obstante, es bien sabido por los criadores que la aplicación repetida del procedimiento de selección a lo largo de varias generaciones tiende a reducir las diferencias individuales de una generación a otra, sobre todo en aquellos rasgos que fueron utilizados como criterios de selección. En efecto, si bien el punto de partida del criador es un grupo de especímenes que muestran diferencias notables en los rasgos de interés, la aplicación del procedimiento de selección por varias generaciones tiende a resultar en un grupo de individuos fenotípicamente *más semejantes* entre sí de lo que lo eran los individuos del grupo inicial, especialmente en aquellos rasgos.

En la naturaleza también se observa que los miembros de una *misma especie* tienden a ser semejantes entre sí. Tanto, que la semejanza fenotípica es un criterio aún muy utilizado para decidir si dos especímenes son miembros de una misma especie o de diferentes (véase Nota 1). Por analogía con lo que se observa en la crianza artificial, la teoría darwiniana supone que las semejanzas observadas entre los miembros de cualquier especie actual son el resultado de la ocurrencia repetida de la selección natural a lo largo de millones de años en grupos de millones de individuos.

La teoría entonces supone que dicha ocurrencia a lo largo de cientos de miles generaciones ha reducido la variación disponible para la selección.<sup>4</sup> Para entender la razón de esta reducción, se debe examinar la segunda condición necesaria para que la selección sea posible, a saber, *la reproducción diferencial*.

## REPRODUCCIÓN DIFERENCIAL

En el ejemplo anterior, el criterio de selección era tal que mientras menor fuera la estatura de un espécimen, mayor era la *probabilidad* de que fuera seleccionado por el criador para su reproducción. Esto conduce a la segunda condición para que pueda haber selección, a saber, *la reproducción diferencial*. Para que la selección sea posible, la probabilidad de

<sup>4</sup> Aquí surgen dos implicaciones que merecen ser mencionadas. Primero, la teoría debe suponer que las diferencias fenotípicas entre individuos que vivieron hace millones de años fueron considerablemente mayores que las que se observan entre individuos actuales. Esta implicación ha sido apoyada por evidencia basada en *fósiles*. Segundo, asumir que siempre habrá alguna variación disponible para la selección obliga a pensar que una reducción en la variación, debido a la

reproducción de aquellos individuos que posean los rasgos relevantes debe ser mayor que la de aquellos que no los posean (o los posean en menor grado). Ello significa que si la selección depende de ciertos rasgos fenotípicos, entonces aquellos individuos que los posean tenderán a reproducirse *más frecuentemente* que quienes carezcan de ellos.

El concepto de reproducción diferencial alude no sólo a la presencia de rasgos fenotípicos que aumentan la probabilidad de reproducción, sino también a la presencia de aquellos que la disminuyen. Los individuos que posean los últimos rasgos se reproducirán *menos* frecuentemente que los demás.

En la selección artificial, la reproducción diferencial viene dada por el objetivo mismo de la crianza. Al estipular que se reproducirán sólo aquellos especímenes que posean tales o cuales rasgos en mayor (o menor) grado, el criador aumenta su probabilidad de reproducción. En la naturaleza, los factores de los cuales depende que dos organismos salvajes logren aparearse y reproducirse son numerosos y muy diversos. En general, cualquier factor que afecte (ya sea positiva o negativamente) la *supervivencia* de un organismo, afectará (en el mismo sentido) sus posibilidades de aparearse. Obviamente, en condiciones naturales, se requiere estar vivo para reproducirse; sin embargo, la supervivencia por sí misma no es suficiente.

Por ejemplo, la reproducción sexual requiere de una cantidad considerable de energía, por lo cual, un organismo debe alimentarse más de lo que necesita mínimamente para sobrevivir. Un organismo, entonces, puede estar vivo pero carecer de la energía necesaria para buscar pareja y aparearse. De esta manera, procurarse suficiente alimento para satisfacer las demandas energéticas de la búsqueda de pareja y del apareamiento sexual es otro requisito para aparearse adecuadamente. Además, un organismo requiere de energía para la búsqueda misma de alimento. Un organismo también necesita protegerse de posibles *depredadores*. Asimismo, existe la posibilidad de que ocurran desastres naturales (sequías, inundaciones, incendios, tormentas eléctricas, derrumbes y terremotos) que un organismo debe ser capaz de sobrevivir si ha de reproducirse con éxito.

En fin, para poder reproducirse exitosamente, los organismos en la naturaleza deben enfrentar numerosos obstáculos impuestos por su ambiente. En situaciones extremas, las condiciones ambientales pueden ser tan drásticas que absolutamente ningún individuo en la población logra reproducirse. Ello resultará en la *extinción* de esa población, es decir, en la muerte de todos sus miembros sin dejar descendencia alguna.

Al postular la reproducción diferencial como condición necesaria para la selección, la teoría darwiniana obliga a considerar la supervivencia sin reproducción como evolutivamente irrelevante.<sup>5</sup> Es la reproducción *exitosa* lo que en esta teoría hace la diferencia más importante entre organismos *aptos* y organismos *no aptos*. Por ejemplo, un organismo que viva un año y se reproduzca es considerado como evolutivamente más apto que uno que viva cinco años (o 10 o 100) sin reproducirse. De hecho, un organismo que viva cinco años y se reproduzca una vez por año es considerado como más apto que un organismo que viva cinco años y se reproduzca sólo una vez cada tres años. Aun cuando

<sup>5</sup> Esta afirmación (como muchas que se hacen en los capítulos 2 y 3) tiene sus excepciones. Por ejemplo, un organismo que sobreviva y no se reproduzca, pero que cuide (alimente y proteja) a alguno de sus familiares cercanos (p. ej., un hermano o hermana) aumentará la probabilidad de



es frecuente asociar la teoría darwiniana con la idea de 'la supervivencia del más apto', esta idea alude al hecho de que la supervivencia es condición *necesaria* para la reproducción exitosa. Sin embargo, tal condición no es suficiente. Incluso, el adjetivo 'apto' en este contexto significa 'reproductivamente exitoso', no más grande o más fuerte.

Aquellos organismos que logran superar todos los obstáculos impuestos por el ambiente, al punto de reproducirse con éxito, deben poseer *ciertos* rasgos, características o atributos que, en interacción con el medio ambiente, permitieron tal hazaña. Se hace énfasis sobre 'ciertos' dado que es poco probable que la selección dependa del fenotipo *total* de un individuo. El mismo Darwin reconoció esta posibilidad. Por lo general, se supone que la selección (sea natural o artificial) depende sólo de *algunos* rasgos fenotípicos. Así como el criador (como parte del ambiente de los especímenes) determina cuáles rasgos son necesarios para que los especímenes puedan reproducirse, el ambiente en la naturaleza determina (de nuevo, sin intención o propósito consciente alguno) cuáles son los rasgos necesarios para la reproducción exitosa.

En principio, el concepto de reproducción dependiente de una relación entre fenotipo y ambiente se aplica a organismos individuales, por cuanto es el organismo individual el que, en última instancia, se reproduce. Sin embargo, el concepto de *éxito reproductivo* es *comparativo*, como lo son los *usos comparativos* de los conceptos de longitud, duración y velocidad. ¿Es larga o corta una longitud de un metro? ¿Es breve o prolongado el lapso de un año? ¿Es alta o baja una velocidad de 100 km/h? Respuestas a estas preguntas y a otras semejantes dependen de los puntos de comparación o referencia respectivos. Un metro es una longitud muy corta en comparación con la distancia que recorre la luz en un año, pero muy larga en comparación, por ejemplo, con el diámetro de un átomo. Del mismo modo, un intervalo de un año es muy breve en relación con la edad de la Tierra, pero enorme si el punto de referencia es la vida de ciertas partículas subatómicas (algunas de las cuales viven sólo milésimas de segundo). Y una velocidad de 100 km/h es baja ante la velocidad de la luz, pero alta si se le contrasta con la de una persona caminando.

Lo mismo se aplica al concepto de éxito reproductivo. Supóngase que un individuo tiene una descendencia de 10 vástagos. ¿Es reproductivamente exitoso o no? Pues es *más* exitoso que un individuo sin descendencia o con una descendencia de cinco crías, pero *menos* que otro con una descendencia de 20 vástagos. Este carácter comparativo, y el hecho de que en la naturaleza los organismos tienden a vivir y a reproducirse en el contexto de poblaciones, hacen que el concepto de éxito reproductivo, al igual que el de variación, posea un carácter estadístico.

Sobre la base del concepto de éxito reproductivo, Darwin intentó explicar el porqué los miembros de las especies actuales poseen ciertos rasgos fenotípicos. Según su explicación, ello se debe a que esos rasgos incrementaron el éxito reproductivo de sus *ancestros*. Esta explicación, aunada a la suposición de que la selección depende sólo de algunos rasgos fenotípicos, lleva a una distinción entre dos tipos de rasgos, a saber, rasgos que son *adaptativos* y rasgos que son *adaptaciones*.

Un rasgo es considerado como adaptativo si su presencia incrementa el éxito reproductivo de aquellos individuos que lo poseen, independientemente de que haya o no incrementado el de sus ancestros. Un rasgo fenotípico, por su parte, califica como una adaptación si su presencia en ciertos individuos se debe a que incrementó el éxito

Para que un rasgo observado en un individuo cualquiera califique como una adaptación, debe necesariamente haber sido adaptativo para los ancestros de ese individuo. Es en este sentido que estos dos tipos de rasgos se relacionan íntimamente entre sí. Sin embargo, es posible que un rasgo que haya sido adaptativo para ciertos individuos deje de serlo para sus descendientes, si el ambiente cambia de tal manera que el rasgo en cuestión se torna neutral (o incluso desventajoso) para los segundos. Cuando esto sucede, la presencia de ese rasgo en los descendientes calificará como una adaptación, a pesar de que no sea adaptativo para estos individuos. También es posible que un rasgo que haya sido neutral (es decir, que no haya favorecido ni desfavorecido el éxito reproductivo) para un individuo llegue a ser adaptativo para sus descendientes, si el ambiente cambia de tal manera que el rasgo en cuestión aumenta el éxito reproductivo de los segundos. En esta situación, el rasgo en cuestión no calificará como una adaptación, aun cuando califique como adaptativo.

Una tercera posibilidad es que un rasgo sea adaptativo para ciertos individuos y que el ambiente permanezca lo suficientemente constante como para que también sea adaptativo para sus descendientes. En este caso, el rasgo en cuestión calificará como una adaptación y como adaptativo.<sup>6</sup> Darwin reconoció estas tres posibilidades, aunque su explicación se concentra principalmente sobre la primera.

La distinción entre ambos tipos de rasgos supone una distinción entre progenitores (o ancestros) y descendientes. Esta distinción, aunada al concepto de reproducción, remite a la condición principal para que la *evolución* por selección sea posible, a saber, el hecho de que los rasgos de los cuales dependa la selección deben ser *heredables*. En términos muy generales, esto significa que la presencia de tales características en los progenitores debe hacer muy probable su presencia en los descendientes. Sólo así un rasgo cualquiera podrá calificar al menos como una adaptación.<sup>7</sup>

Ahora se abordará la segunda parte de esta historia, a saber, los conceptos de herencia y heredabilidad. El resto del capítulo se dedicará a un análisis más detallado de estos dos conceptos desde el punto de vista de lo que actualmente se conoce como 'genética', la disciplina encargada de estudiar científicamente los aspectos estructurales y funcionales de la transmisión hereditaria.

<sup>6</sup> Un rasgo puede haber sido adaptativo para los progenitores y seguir siéndolo para los descendientes por la misma razón o de la misma manera particular. Sin embargo, un rasgo que ha sido adaptativo para los progenitores por ciertas razones, puede seguir siendo adaptativo para los descendientes, pero por razones diferentes. Un rasgo que permanece como adaptativo, pero que cambia en la manera particular en la cual lo es, se denomina 'adaptación'. Por ejemplo, la evidencia fósil sugiere que las alas de las aves prehistóricas eran demasiado pequeñas en relación con sus cuerpos, lo cual sugiere que estas aves eran incapaces de volar. Sin embargo, poseían plumas. Se cree entonces que el plumaje de esas aves fue adaptativo por razones inicialmente ligadas a la termorregulación pero que, con la disminución del tamaño corporal (y el aumento del tamaño de las alas), se fue haciendo paulatinamente adaptativa en la manera más familiar para nosotros actualmente (relacionada con la posibilidad de volar). Igualmente, se cree que la anatomía particular de la lengua y garganta humanas fue inicialmente adaptativa por razones relacionadas con una mayor eficiencia en la deglución de alimentos y en la respiración, pero que a la larga se hizo adaptativa para permitir un lenguaje articulado.

## HERENCIA Y HEREDABILIDAD

Como la gran mayoría de los términos, 'herencia' y 'heredable' son términos que poseen múltiples significados. Por ejemplo, algunas veces se dice que una persona 'heredó una fortuna de su padre', con lo cual se quiere decir que dicha persona ha recibido, en virtud de cierto tipo de documento (un testamento), ciertos bienes que solían pertenecer a su padre fallecido. Más relacionado con el significado que aquí se desarrolla, se dice que alguien heredó 'los ojos del padre', 'la nariz de la madre' o 'la boca del abuelo', o quizá la 'honestidad del padre' o 'la inteligencia de la madre'. Un objetivo específico de este capítulo es aclarar estos y otros usos relacionados. Sin embargo, tales usos ya contienen un primer elemento definitorio del concepto científico de herencia, a saber, una relación de *semejanza fenotípica* entre progenitores y descendientes.

En efecto, cuando en biología se dice que cierto individuo ha heredado tales o cuales rasgos de sus progenitores, se quiere decir, antes que nada, que el primero se *asemeja* a los segundos en esos rasgos. Bajo este primer aspecto del concepto de herencia, entonces, resulta perfectamente legítimo decir que una persona 'heredó la honestidad de su padre', pero sólo en el sentido de que ciertos comportamientos identificados con 'ser honesto' (p. ej., decir la verdad, no robar, etc.) y que han sido observados en el padre, *también* son observados en el hijo. Igualmente, cuando se dice que una persona 'heredó la inteligencia de su madre' se afirma, antes que nada, que dicha persona ejecuta cierto tipo de comportamiento al que se identifica como 'inteligentes' (p. ej., resolver ciertos problemas de manera eficaz y eficiente; véase el capítulo 8) y que también han sido observados en la madre.

Al decir que algunos individuos *han* heredado ciertos rasgos de sus progenitores, se habla de *ocurrencias concretas*. Cuando tales ocurrencias se observan de manera regular a lo largo de varias generaciones y en la mayoría de los miembros de una especie, se habla de *tendencias*, lo cual conduce al concepto de *heredabilidad*. Se dice, entonces, que un rasgo fenotípico es heredable si (y sólo si) se ha observado que los miembros de una cierta especie *tienden* a parecerse a sus progenitores en ese rasgo, *a lo largo de varias generaciones*. La heredabilidad pues, es un concepto tanto disposicional (por cuanto se refiere a tendencias) como poblacional (dado que alude a poblaciones sucesivas de individuos). Esto significa que el hecho de que un cierto rasgo haya sido heredado no necesariamente significa que sea heredable. Para decir que un rasgo es 'heredable' debe haber sido observado con cierta regularidad a lo largo de varias generaciones y en la mayoría de los miembros de la especie de interés.

El concepto general de heredabilidad permite explicar la reducción de la variación fenotípica como resultado de la selección. Si el éxito reproductivo depende de ciertos

rasgos y éstos son heredables, entonces la selección a lo largo de varias generaciones con el tiempo resultará en una población de individuos que poseen esos rasgos (además, por supuesto, de cualesquiera rasgos que estén altamente correlacionados con tales adaptaciones; véase Nota 7). Aquellos rasgos que sean desventajosos para la reproducción y que también sean heredables, tenderán a desaparecer. El resultado neto es una reducción en la variación fenotípica. Tómese de nuevo el ejemplo antes mencionado del criador que selecciona los especímenes de menor estatura. Si en la población inicial se observa una variación sustancial en la altura de los individuos, si el criador selecciona sólo los especímenes más bajos y, además, si la altura es un rasgo heredable, luego de varias generaciones el criador obtendrá una cepa de organismos que, en su *mayoría*, serán bajos.

La semejanza fenotípica es necesaria pero no suficiente para definir adecuadamente el concepto de herencia. Los hermanos gemelos son muy parecidos entre sí pero no por eso uno 'heredó' los rasgos del otro; más bien, se considera que ambos heredaron sus rasgos de sus progenitores. Es necesario también especificar el *mecanismo* gracias al cual un organismo tiende a parecerse a sus progenitores. Un aspecto crítico de ese mecanismo tiene que ver con la *transmisión de cierto material* de progenitores a descendientes, *vía* la reproducción.

Darwin estaba tan convencido de la necesidad de una teoría de la herencia por reproducción que propuso su propia teoría denominándola '*pangénesis*'. Según esta teoría, todos los rasgos fenotípicos de un organismo están de alguna manera 'codificados' o 'representados' en partículas diminutas llamadas '*gémulas*'. Las gémulas supuestamente se encuentran repartidas por todo el cuerpo del organismo y pueden ser modificadas por la interacción de éste con su ambiente. Tales modificaciones resultan en rasgos *adquiridos* por el organismo a lo largo de su vida. Las gémulas migran de las distintas partes del cuerpo hacia las células sexuales o *gametos*, desde donde son transmitidas a los descendientes en el momento de la reproducción. Así, las modificaciones sufridas por las gémulas, como resultado de la interacción del organismo con su ambiente, son literalmente *transmitidas* a sus descendientes.

Las tres condiciones para que ocurra la evolución por selección natural (variación, reproducción diferencial y herencia) constituyen el núcleo de la teoría darwiniana, a la cual Darwin resumió en la frase '*descendencia con modificación*'. Vista de esta forma, la evolución consiste en *cambios* ocurridos en rasgos fenotípicos heredables, como resultado de la selección a lo largo de múltiples generaciones de organismos. Una implicación de esto es que las especies actuales (incluido el humano) descienden de especies ancestrales, muchas de ellas ya extintas. Así, la teoría darwiniana admite la posibilidad de que miembros de distintas especies actuales posean *ancestros comunes* y, en esa medida, compartan una porción sustancial de sus historias evolutivas. Ello permite explicar ciertas *semejanzas biológicas* que se observan entre los miembros de distintas especies actuales. Tales semejanzas proveen una base para generalizar ciertas observaciones realizadas en los miembros de ciertas especies a los miembros de especies diferentes.<sup>8</sup>

<sup>8</sup> Ésta es la base principal sobre la cual resultados de experimentos realizados con organismos no humanos son generalizados a humanos. Por supuesto, existen diferencias importantes entre miembros de diferentes especies, por lo cual este tipo de generalización debe hacerse con mucho cuidado. Las generalizaciones deben estar justificadas en términos de *semejanzas relevantes bien establecidas*.



Es muy importante aclarar el sentido preciso del término 'evolución' en este contexto, por cuanto su uso común puede llevar a interpretaciones erróneas. En efecto, se tiende a usar este término cotidianamente para referirse a cualquier proceso que involucre una mejora, un progreso, un cambio de peor a mejor. Sin embargo, este no es el sentido del término en la teoría de la evolución, aunque ciertamente dicho sentido admite la posibilidad de progreso. Bajo esta teoría, "evolución" significa, antes que nada, *cambio*, independientemente de su dirección particular. Lo que cambia son rasgos fenotípicos heredables, como resultado de la selección.

En la biología actual se considera que la idea de la selección natural como el mecanismo de la evolución es fundamentalmente correcta (aunque todavía se encuentra bajo elaboración y aclaración). No puede decirse lo mismo de la teoría de la pangenesis, aunque se debe reconocer que iba en la dirección correcta respecto a la idea de que los rasgos de un organismo están de alguna manera 'codificados' o 'representados' en cierto tipo de 'partículas'. Ese concepto es la base de la teoría genética.

## LA TEORÍA GENÉTICA (I): LA TEORÍA MENDELIANA

Paradójicamente, las bases de esta teoría fueron sentadas por un sacerdote agustino contemporáneo de Darwin, llamado Gregor Mendel (1822-1884), nacido en lo que actualmente se conoce como Checoslovaquia. Darwin, así como la mayoría de los biólogos de su época, desconocía el trabajo de Mendel, el cual había sido publicado en 1865 (apenas seis años después de *El origen de las especies*), en una revista poco conocida de historia natural. De hecho, las profundas implicaciones de este artículo no fueron reconocidas sino hasta 1900, cuando fue redescubierto, reinterpretado y extendido por Hugo de Vries, Carl Correns y Erik von Tschermak.

Mendel realizó experimentos de *fertilización artificial* con la planta del guisante de jardín (*Pisum sativum*) durante más de 15 años. En estos experimentos, Mendel cruzaba sistemáticamente especímenes de plantas para determinar cuáles de sus rasgos se transmitían de una generación a otra y en qué medida. En este sentido, Mendel jugó al criador de plantas, con el objeto de estudiar las características mismas de la herencia. Los detalles de estos experimentos son muy numerosos como para examinarlos todos aquí. Más bien, se resumen los resultados principales y el tipo de controles experimentales realizados.

Mendel intentaba responder dos preguntas básicas: 1) ¿cuántos tipos diferentes de *descendientes* resultaban de cruzar dos tipos diferentes de plantas? 2) ¿cuántas instancias de cada tipo se producían? Para responder estas preguntas cabalmente, los especímenes debían cumplir ciertas condiciones de *simplicidad fenotípica*, lo cual representó un aspecto clave de estos experimentos.<sup>9</sup> El uso de plantas en lugar de animales es parte de la simplificación, ya que las plantas tienden a ser considerablemente más

<sup>9</sup> De hecho, esta es la piedra angular de la experimentación como forma de conocimiento, ya sea en física, biología o psicología. Experimentar significa, antes que nada, *simplificar*. La realidad, tal y como se nos presenta en la naturaleza, es extremadamente compleja. Un aspecto de lo que se conoce como la 'actitud científica' consiste, precisamente, en reconocer ese hecho. Tal comple-

simples que los animales. Mendel utilizó la planta del guisante de jardín porque cumplía con estas condiciones. En particular, el fenotipo de los especímenes debía consistir de unos pocos rasgos que fueran *mutuamente excluyentes* (es decir, que no pudieran aparecer simultáneamente en un mismo espécimen), *claramente distinguibles a simple vista*, y *relativamente estables de una generación a otra*.

Mendel estudió siete variables, cada una con sólo dos valores (o *instancias o realidades posibles*). Una variable puede ser vista como un rasgo *genético*, mientras que un valor puede ser visto como una *forma posible* de ese rasgo. Entre las variables se encuentran la longitud del tallo, la textura y color de las semillas, y el color de las flores. Cada una de estas variables podía adquirir dos formas posibles. Así, los tallos podían ser largos o cortos, las semillas rugosas o lisas, amarillas o verdes, y las flores blancas o púrpura.

Una forma posible de cada variable podía coincidir en un mismo espécimen (p. ej., tener el tallo alto, la flor púrpura, y las semillas lisas y amarillas). Por el contrario, es imposible que formas diferentes de *una misma variable* coincidan en un mismo espécimen. Una misma planta, entonces, *no* puede tener el tallo largo y corto a la vez, ni la flor blanca y púrpura a la vez, ni las semillas lisas y rugosas a la vez. El tallo de una planta es o largo o corto, su flor es o blanca o púrpura, sus semillas son o lisas o rugosas.

Otro aspecto importante de estos experimentos es la distinción entre *interfertilización e intrafertilización*. En la *interfertilización* se cruzan los gametos masculino y femenino provenientes de especímenes *diferentes*, mientras que en la *intrafertilización* se cruzan los gametos masculinos y femeninos provenientes del *mismo* espécimen. La idea de que un mismo espécimen pueda contener tanto gametos masculinos como femeninos puede parecer extraña, pero es común en las plantas.

En su experimento básico, Mendel estudió la herencia de cada par de formas diferentes de cada rasgo genético, interfertilizando plantas que mostraban formas diferentes del *mismo rasgo genético*. Para ello, utilizó, como condiciones iniciales, poblaciones puras de plantas, es decir, plantas que al ser *intrafertilizadas* tuvieran solamente descendientes con el rasgo de interés (p. ej., plantas que tuvieran el tallo largo y produjeran sólo descendientes con tallo largo). Así, el experimento comenzó con poblaciones puras de plantas para cada forma posible de cada rasgo (p. ej., una población de plantas puramente de tallo largo, una población de plantas puramente de tallo corto, etc.).

Luego, Mendel interfertilizó plantas que diferían sólo en la longitud del tallo (plantas de tallo largo con otras de tallo corto). En otra condición, interfertilizó plantas que diferían sólo en el color de la flor (plantas de flor blanca con otras de flor púrpura), y así sucesivamente. A través de este tipo de manipulación, Mendel observó que consistentemente una de las dos formas era *dominante*, mientras que la otra era *recesiva*. Por ejemplo, observó que si interfertilizaba una planta de tallo largo con una de tallo corto, *todas* las plantas descendientes de las dos originales tenían el tallo largo. Sobre esta

idad dificulta mucho la tarea de determinar exactamente cuáles fenómenos, procesos, eventos u objetos están relacionados entre sí y cómo. Una contribución importante de Mendel (tan importante como sus descubrimientos) fue demostrar que la herencia podía ser estudiada de manera experimental. El presente libro se basa sobre la idea de que el aprendizaje y la conducta también pueden (y deben) ser estudiados de manera experimental. Otra contribución importante de Mendel fue la adopción de una aproximación *cuantitativa* al estudio de la herencia.

base, consideró que el tallo largo era un rasgo dominante. Lo mismo observó con respecto al color verde y la textura lisa de las semillas, y al color púrpura de las flores.

Ante tal resultado, uno pensaría que lo que causó el rasgo recesivo, había desaparecido junto con éste en esa primera generación de plantas. Sin embargo, cuando Mendel intrafertilizó las plantas de tallo largo de esta primera generación, obtuvo una segunda generación de plantas que poseían el rasgo dominante y plantas con el recesivo, en una proporción de aproximadamente 3:1.

Mendel realizó otros experimentos más complejos. Por ejemplo, trabajó con *dos* factores (p. ej., color y textura de las semillas) simultáneamente, en lugar de uno, para determinar si se heredaban juntos o separados, y en qué proporción. Pero el experimento ya descrito será suficiente para el propósito introductorio de este capítulo.

El resultado clave del experimento en cuestión fue la desaparición de la forma recesiva en la primera generación (luego de interfertilizar plantas que poseían el rasgo dominante con otras que poseían el rasgo recesivo) y su reaparición en la segunda (luego de intrafertilizar las plantas de la primera generación), según una proporción de aproximadamente 3:1. Para explicar este fenómeno, Mendel adoptó una serie de supuestos que constituyen lo que actualmente se conoce como 'Teoría mendeliana de la Herencia'. A continuación se listan dichos supuestos:

- Cada rasgo observado en un espécimen está determinado por *unidades discretas microscópicas*, denominadas 'factores' (el término utilizado por Mendel). Se supone que los factores están contenidos en *todas* las células de un individuo, incluyendo sus gametos.
- La presencia de la forma dominante de un factor es *suficiente* para determinar la forma dominante del rasgo correspondiente, aun cuando la forma recesiva del factor también esté presente. Ello significa que un espécimen mostrará la forma recesiva del rasgo sólo en caso de que sus células posean la forma recesiva del factor.
- Los factores deben, de alguna manera, ser *transmitidos* de progenitores a descendientes en el momento de la reproducción. Ello significa que cada rasgo de cada descendiente está determinado por una *combinación* de los factores transmitidos por un progenitor con los del otro. Entonces, los factores deben ocurrir *en pares* en todas las células de un organismo.
- Los gametos son la excepción y, por tanto, deben contener *sólo una* forma posible de cualquier factor. Sobre la base de este supuesto se piensa que algunos especímenes son *factorialmente puros*, en el sentido de que *todos* sus gametos contienen sólo una de las dos posibles formas del factor en cuestión (la dominante o la recesiva). En otros especímenes, se cree que la mitad de los gametos contiene la forma dominante y la otra mitad posee la forma recesiva de dicho factor. En terminología actual, los primeros especímenes son llamados '*homocigóticos*' y los segundos '*heterocigóticos*' términos, ambos, que están en relación con el factor en cuestión.

Los dos últimos supuestos implican que, de alguna manera, los factores se *separan* o *segregan* cuando se forman los gametos por división celular durante el desarrollo embrionario. Mendel supuso que como resultado de esta segregación, los factores provenientes de los progenitores se repartían equitativamente entre los distintos gametos del individuo descendiente, lo cual se conoce como su '*Ley de la Segregación*'. El proceso de división celular que resulta en tal segregación de factores se conoce como '*meiosis*'.

A partir de estos supuestos, Mendel explicó sus resultados utilizando letras para representar factores. Utilizó una misma letra para representar cada factor, utilizando la letra mayúscula para la forma dominante y la minúscula para la forma recesiva del rasgo. Por ejemplo, se denomina 'T' al factor que determina el tallo largo y 't' al que determina el tallo corto. Los resultados del experimento descrito arriba pueden explicarse en términos de la teoría mendeliana mediante una tabla conocida como *Cuadro de Punnett* (nombrada así en honor del geneticista de aves británico R. C. Punnett, quien utilizó este método por primera vez a principios de 1900).

Un Cuadro de Punnett es una tabla de dos filas y dos columnas. Ello se debe a que, bajo la teoría mendeliana, un factor puede adquirir una de *dos formas teóricamente posibles*. Las filas representan las formas *teóricamente transmisibles* por un progenitor y las columnas indican las del otro. Se catalogan como 'teóricamente transmisibles' (en lugar de 'realmente transmitidas') porque, por una parte, los factores son unidades hipotéticas (como el mismo Mendel lo reconoció explícitamente) y, por otra, el cuadro representa una *tabla de probabilidades*.

En este sentido, la herencia es concebida bajo esta teoría como un *fenómeno estadístico*, en el sentido de que las regularidades empíricas emergen sólo en forma de frecuencias, razones y proporciones calculadas a partir de la observación de grandes números de especímenes (Mendel observó miles de plantas en sus experimentos, describió y explicó sus resultados en términos de frecuencias, razones y proporciones). Esta manera de concebir la herencia influyó en desarrollos teórico-matemáticos posteriores a Mendel, a cargo de investigadores como Ronald A. Fisher (1890-1962),<sup>10</sup> Sewall Wright (1889-1988), y J. B. S. Haldane (1892-1964), y permanece actualmente en gran parte de la genética (véase más adelante).

Para representar *teóricamente* mediante un Cuadro de Punnett el experimento descrito arriba, se necesitan dos tablas, una para la primera y otra para la segunda generación. La tabla para la primera generación sería:

	t	t
T	Tt	Tt
T	Tt	Tt

Las filas representan los factores supuestamente contenidos en los gametos de un tipo de progenitor (las plantas de tallo largo), mientras que las columnas representan los de otro progenitor (las de tallo corto). Las filas y columnas, pues, representan lo que la teoría nos dice acerca de la supuesta *composición factorial* de los gametos al inicio del experimento. Según la teoría, las plantas de estas dos poblaciones eran *factorialmente puras*. Específicamente, 100% de los gametos de todo integrante de una población tenían la forma dominante (T) y 100% de la otra poseían la forma recesiva (t) del factor que determinaba la longitud del tallo.

<sup>10</sup> Fisher es famoso en la psicología por ser el inventor del *análisis de varianzas*, herramienta estadística de amplio uso en esa disciplina. La razón principal de dicha invención fue, precisamente, el carácter estadístico, poblacional de la herencia.



Puesto que estas plantas iniciales eran factorialmente puras, dividir cualquiera de sus gametos en dos partes iguales no hace diferencia respecto a las condiciones iniciales. Sin embargo, tal y como lo muestran las celdas de la tabla, dicha división hace una diferencia importante con respecto a la explicación de los resultados. Nótese que el par de letras que llena cualquiera de las celdas resulta de combinar una letra de una fila con una letra de una columna y que siempre se obtiene el par  $Tt$ . Los pares obtenidos representan las formas contenidas en las células no sexuales de los descendientes. Entonces, 100% de los descendientes de estas plantas supuestamente poseían (en sus células no sexuales) *ambas* formas del factor que determinaba la longitud del tallo. Ello explica por qué 100% de los descendientes poseían el tallo largo (véase el segundo supuesto de la teoría).

Según Mendel, entonces, todos los especímenes de la primera generación mostraban tallo largo porque todos poseían la forma dominante del factor que determinaba la longitud del tallo. Al infertilizar estas plantas, Mendel obtuvo una segunda generación de plantas, tales que de cada cuatro, tres tenían tallo largo y una tallo corto. El Cuadro de Punnett para esta segunda generación muestra por qué:

	T	t
T	TT	Tt
t	Tt	tt

En este caso la división de los gametos en dos tipos (el dominante y el recesivo) sí hace una diferencia importante respecto de los progenitores. Según Mendel, aproximadamente 25% de las plantas de la segunda generación poseía (en sus células no sexuales) sólo la forma recesiva del factor que determinaba la longitud del tallo, por lo cual tenían el tallo corto, mientras que 75% poseía la forma dominante de dicho factor, ya fuera de manera pura (par  $TT$ ) o en combinación con la forma recesiva (par  $Tt$ ). Ello fue suficiente para que estas plantas tuvieran el tallo largo.

Puesto que estos resultados hacen referencia a proporciones, pueden ser expresados en términos de *probabilidades*. Sea  $p(T)$  la probabilidad de que un gameto de un espécimen progenitor cualquiera contenga la forma dominante y  $p(t)$  la probabilidad de que un gameto de ese mismo espécimen contenga la forma recesiva del factor que determina la longitud del tallo. En la primera tabla,  $p(T) = 1$  para los especímenes de una población y  $p(t) = 1$  para los especímenes de la otra población de progenitores (se debe recordar que una probabilidad es un número entre 0 y 1). La probabilidad de que un gameto masculino de un tipo particular (dominante o recesivo) fertilice a un gameto femenino de un tipo particular (dominante o recesivo), resultado en la combinación de los factores de cada gameto, está determinada por la Ley de Multiplicación de Probabilidades. Según ésta, la probabilidad de que dos eventos independientes coincidan en tiempo y espacio es igual a la multiplicación de las probabilidades de que dichos eventos ocurran por separado. Sea  $p(Tt)$  la probabilidad de que las células (no sexuales) de un espécimen cualquiera de la primera generación contenga la combinación de los factores  $T$  y  $t$  transmitidos por sus progenitores. Sobre esta base se puede decir que  $p(Tt) = p(T) \times p(t) = 1$ , lo cual es consistente con el hecho de que todos los especímenes de la primera generación tenían

En el caso de la segunda tabla, los miembros de la primera generación fueron los progenitores de la segunda generación. Con base en la Ley Mendeliana de Segregación, y para cualquier progenitor, se asume que  $p(T) = p(t) = 1/2$ .<sup>11</sup> Así, se pueden calcular las probabilidades de las tres combinaciones posibles de factores, a saber,  $TT$ ,  $Tt$ , y  $tt$ :

$$\begin{aligned} p(TT) &= p(T) \times p(T) = 0.5 \times 0.5 = 1/4 \\ p(Tt) &= p(T) \times p(t) = 2 \times 0.5 \times 0.5 = 2/4 \\ p(tt) &= p(t) \times p(t) = 0.5 \times 0.5 = 1/4 \end{aligned}$$

En la segunda línea, se multiplica por 2 dado que hay dos celdas con la combinación  $Tt$ . Estas probabilidades pueden ahora ser utilizadas para *estimar* cuántos especímenes de la segunda generación poseen cuáles combinaciones posibles de factores. Supóngase que la segunda generación consistió de 100 plantas. Entonces, el número de plantas con cada combinación posible de factores vendría dada por:

$$\begin{aligned} p(TT) \times 100 &= 1/4 \times 100 = 25 \\ p(Tt) \times 100 &= 2/4 \times 100 = 50 \\ p(tt) \times 100 &= 1/4 \times 100 = 25 \end{aligned}$$

Estos cálculos resultan en una razón 3:1 de especímenes con la forma dominante y plantas con el rasgo recesivo, la cual se aproxima muy bien a la razón observada por Mendel en la segunda generación.

No se emplea el término 'gen' en este resumen de la teoría mendeliana simplemente porque Mendel tampoco lo utilizó. El término no fue acuñado sino hasta 1909 por Wilhelm Johannsen, para referirse a la *unidad* de la herencia biológica, sin implicación teórica alguna respecto a su estructura particular. En general, lo que Mendel llamó 'factor' se conoce como 'gen', y lo que denominó 'forma del factor' es referida como 'alelo'. También, los biólogos han introducido el término 'genotipo' para referirse a la *totalidad* del material genético de un individuo, y 'genoma' cuando se alude al material genético total de una especie.<sup>12</sup>

La distinción entre fenotipo y genotipo es fundamental en la teoría de la herencia genética (tanto mendeliana como molecular) y permite un tratamiento más sistemático, claro y preciso de la distinción entre lo heredado, lo innato y lo adquirido. En el fondo, esta distinción puede ser vista en términos de la *relación* entre fenotipo y genotipo; tal interpretación, por supuesto, será útil en la medida en que los términos 'fenotipo' y 'genotipo' se definan de manera más clara y precisa. Hasta ahora, esos términos han adquirido un sentido intuitivo. Sin embargo, un entendimiento intuitivo no es suficiente.

<sup>11</sup> El hecho de que un gameto contenga una forma *excluye* que contenga la otra. En el lenguaje de probabilidades, esto se expresa diciendo que  $p(T) = 1 - p(t)$  y  $p(t) = 1 - p(T)$ , por lo cual  $p(T) + p(t) = 1$ .

<sup>12</sup> Los biólogos no usan estos términos de manera uniforme. Por ejemplo, algunos autores utilizan 'gen' y 'alelo' como si fueran sinónimos, y hacen lo mismo con 'genotipo' y 'genoma'. Así que no hay un acuerdo universal respecto al significado de estos cuatro términos, aun dentro de la biología. Sin embargo, no se debe olvidar que ni siquiera el lenguaje científico es inmune a la ambigüedad. Afortunadamente, no resulta crítico para el propósito del presente capítulo resolver estas ambigüedades. Aun así, es útil definir los términos de la manera más específica posible, manteniendo

Para mostrar qué es lo que hay que aclarar, lo primero sería examinar una implicación importante del segundo Cuadro de Punnett (véase antes), en términos de la distinción entre fenotipo y genotipo. Este cuadro muestra que puede haber *diferencias genotípicas* entre los miembros de una misma especie, inclusive entre individuos fenotípicamente muy semejantes entre sí. Entonces, el hecho de que dos individuos posean fenotipos muy semejantes no implica que también posean genotipos semejantes.

El ejemplo que se presenta a continuación, como de costumbre, representará una simplificación considerable con respecto a la realidad. La idea es señalar exactamente cuáles aspectos de la distinción entre fenotipo y genotipo serán aclarados en el resto del capítulo. Considérese una especie hipotética tal que todos sus miembros poseen sólo cuatro rasgos fenotípicos genéricos, y que (siguiendo la teoría mendeliana) cada uno de ellos puede adquirir dos formas particulares (una recesiva y otra dominante). Se obtiene así un total de ocho rasgos particulares posibles. Aquí surge una primera pregunta: ¿exactamente qué son esos rasgos y sus formas alternativas?

En secciones anteriores se han utilizado ejemplos relativamente obvios, donde un rasgo fenotípico era una característica o atributo observable a simple vista (la longitud del tallo de una planta, el color de su flor, etc.). Sin embargo, esto necesita ser aclarado, puesto que hay rasgos fenotípicos que no son tan fáciles de observar. Entonces, la observabilidad a simple vista *no* es definitoria del concepto de rasgo fenotípico, aun cuando haya sido un requisito metodológico impuesto por Mendel para sus experimentos. Lo mismo se aplica a la distinción entre sólo dos formas alternativas. Más adelante se verá que prácticamente todo rasgo fenotípico puede adquirir más de dos formas, por lo cual el concepto de rasgo fenotípico es más complejo de lo que parece a partir de los experimentos de Mendel.<sup>13</sup>

Supóngase también que cada rasgo está determinado por un par de genes. Ello significa que el genotipo de los miembros de esta especie estará constituido por cuatro pares de genes, para un total de ocho genes. Aquí surge una segunda pregunta: ¿exactamente en qué consiste la determinación genética de un rasgo fenotípico? Esta cuestión sólo puede ser respondida sobre la base de la respuesta a la primera pregunta y, además, en función a una tercera pregunta: ¿exactamente qué es un gen? El resto del capítulo responderá estas tres preguntas; por el momento, se examinará la anunciada implicación del segundo Cuadro de Punnett, para lo cual un entendimiento mendeliano de los conceptos de fenotipo y genotipo será suficiente.

La implicación en cuestión es que, bajo la teoría mendeliana, dos individuos pueden poseer genotipos diferentes, aun con fenotipos semejantes. Considérense dos miembros de la especie hipotética, en los que el genotipo de uno viene dado por el conjunto  $\{Aa, Bb, cc, Dd\}$  y el del otro por  $\{AA, BB, cc, Dd\}$ . Estos dos individuos serán fenotípicamente idénticos, a pesar de ser genotípicamente diferentes. Por tanto, el fenotipo no representa una fuente absolutamente confiable de inferencias acerca del genotipo, al menos bajo la teoría mendeliana.

El hecho de que dos individuos sean fenotípicamente idénticos no necesariamente significa que lo sean también en términos genotípicos. Claro está, la identidad fenotípica absoluta es una imposibilidad empírica, en el sentido de que no se observa en la realidad; tal identidad es sólo una posibilidad teórica de la aproximación mendeliana. Pero esta posibilidad ofrece una base de reflexión a partir de la cual es posible obtener respuestas más claras y precisas a las preguntas planteadas. Con frecuencia, los científicos contemplan lo que es teóricamente posible, aun cuando sea imposible desde un punto de vista empírico, como medio para entender lo que podría ser posible empíricamente.

Mendel mostró que la herencia podía estudiarse experimentalmente (de manera sistemática y rigurosa) y caracterizarse en términos cuantitativos, al punto de permitir la formulación de una teoría que le permitía hacer predicciones que se cumplían con asombrosa precisión. Este logro, de nuevo, se debe en gran parte a la simplicidad de la situación estudiada por Mendel. Por supuesto, la realidad es mucho más compleja. Los organismos por lo general muestran una gran variedad de rasgos fenotípicos capaces de adquirir múltiples formas. A pesar de la relativa simplicidad de su trabajo (o, quizá, debido a ella), los logros de Mendel ejercieron una poderosa influencia sobre la investigación biológica y la condujeron a lo que actualmente se conoce como *'genética'*. Un pionero en esta área fue el estadounidense Thomas Hunt Morgan (1866-1945), quien realizó estudios con la mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*); otros investigadores utilizaron ratones. Todos estos estudios ampliaron considerablemente las observaciones de Mendel e introdujeron muchas de las técnicas que después se convirtieron en métodos estándar de análisis genético.

Actualmente, existen dos áreas complementarias que llevan el nombre de *'genética'*: a saber, *poblacional y molecular*. La genética poblacional es el estudio teórico-formal de variaciones estadísticas en las distribuciones de ciertos genes en poblaciones tanto hipotéticas como reales, donde un gen es visto como una unidad funcional de herencia, cuya *estructura química* particular es ignorada como un recurso conveniente de simplificación. Por su parte, la genética molecular es el estudio experimental de dicha estructura y de la función que desempeña en los organismos. En ambas ramas la evolución es considerada como un conjunto de cambios en las frecuencias de ciertos genes en poblaciones sucesivas de individuos, mientras que la herencia es considerada como la transmisión de genes de progenitores a descendientes, por vía de la reproducción.

Aun cuando Mendel supuso que los factores eran estructuras físicas microscópicas dentro de las células, la química de su época no estaba lo suficientemente avanzada como para permitirle vislumbrar la estructura molecular de los mismos. En la siguiente sección, se responderán, desde la perspectiva de la genética molecular, las tres cuestiones planteadas. El énfasis sobre esta perspectiva proviene del hecho de que permite las respuestas más claras y precisas disponibles a tales preguntas.

## TEORÍA DE LA HERENCIA GENÉTICA (II): LA TEORÍA MOLECULAR

<sup>13</sup> Este reconocimiento no contradice la máxima de que la simplificación es el sendero hacia la claridad. En esta máxima, la simplificación es vista como un *medio*, no un fin en sí mismo. La teoría mendeliana representó un excelente punto de partida para el estudio científico de la herencia, precisamente debido a su simplicidad; sin embargo, no representa la teoría final ni



en la biología. Como bien se sabe, los genes están hechos de ácido desoxirribonucleico, o ADN. En concreto, y según la teoría molecular, un gen es un segmento de ADN que 'codifica' la información necesaria para la síntesis de proteínas.

Se debe recordar que tanto las proteínas como el ADN son moléculas, es decir, colecciones de átomos de distintos tipos (carbono, oxígeno, hidrógeno, etc.), relacionados entre sí formando una cierta configuración espacial. Se sabe que las moléculas son la materia prima química de la estructura y funcionamiento de toda célula, y que las células constituyen tejidos, que los tejidos constituyen órganos, y que éstos constituyen sistemas. La estructura y funcionamiento de un organismo, por tanto, se organizan de manera jerárquica. Ello permite una formulación un poco más clara (y, a la vez, más elaborada) del concepto de rasgo fenotípico. En efecto, no sólo las características observables a simple vista califican como rasgos fenotípicos; todas las estructuras y funciones genéticas presentes en cada uno de los niveles de esta jerarquía califican como rasgos fenotípicos, aun las que se encuentran en los niveles celular y molecular.

También debe entenderse que el funcionamiento de un organismo depende de su ambiente. El funcionamiento del sistema digestivo de un organismo, por ejemplo, depende de la disponibilidad de alimento, lo cual es una condición ambiental y, por tanto, externa al organismo. Asimismo, el funcionamiento de los sistemas circulatorio y respiratorio depende críticamente de la disponibilidad de oxígeno, lo cual también es, en última instancia, una condición del ambiente. Del mismo modo, el funcionamiento del sistema inmunitario depende de la presencia de microorganismos (como virus y bacterias) que son considerados como 'extraños', en el sentido de que son externos al organismo.

Por lo general, las relaciones entre un organismo y su ambiente, por lo general, son bidireccionales, en el sentido de que el funcionamiento del primero usualmente afecta al segundo. Por ejemplo, un organismo hambriento buscará alimento en su ambiente. Al hallar alimento y consumirlo, el organismo afecta la distribución de alimento en ese ambiente. De la misma manera, un organismo que consume oxígeno disminuye la concentración local de este elemento en ese entorno en particular. También, el fortalecimiento del sistema inmunitario de un organismo puede modificar el número y tipo de microorganismos en el ambiente, ya que éstos pueden adaptarse a tal fortalecimiento (la evolución por selección puede ocurrir incluso al nivel de los microorganismos).

También es importante entender que la relación entre un organismo y su ambiente ocurre en todo nivel de organización, incluyendo el nivel molecular. Ello significa que aun cuando fuera posible afirmar que el funcionamiento de un órgano depende del funcionamiento de sus células constituyentes y que el funcionamiento de cada una de éstas depende, a su vez, de las moléculas que las constituyen, es imprescindible reconocer que el funcionamiento de las moléculas mismas depende de moléculas que provienen del ambiente externo. Por ejemplo, el funcionamiento de la pepsina (una de las enzimas que participan en la digestión) depende de la presencia de ciertas moléculas (proteínas) que han sido ingeridas por el organismo y que, por tanto, provienen del ambiente externo. El funcionamiento de la hemoglobina, por su parte, depende de la presencia de átomos de oxígeno, cuyo origen es también el ambiente externo. Lo mismo sucede con el funcionamiento de las inmunoglobulinas (también llamadas 'anticuerpos'), el cual depende de la presencia de moléculas que constituyen ciertos tipos de microorganismos (p. ej., virus), también externos.

No se afirma con esto que el funcionamiento de un organismo depende exclusivamente de su ambiente. Más bien, dicho funcionamiento en el nivel molecular emerge

como una relación entre la microestructura del organismo (las moléculas que constituyen sus células) y la microestructura físico-química de su ambiente. La relación organismo-ambiente, entonces, se observa aun en los micro-niveles de organización de una y otra parte de la misma.

La división entre los distintos sistemas biológicos (digestivo, respiratorio, circulatorio, muscular, linfático, urinario, nervioso) emerge como una distinción estructural y funcional entre tipos de células. En el presente contexto, 'funcional' significa 'dependiente de' o 'modificable por' el ambiente. Los glóbulos rojos, glóbulos blancos, células epiteliales que constituyen la piel, fibroblastos (células que constituyen el tejido de los tendones), células renales, células gástricas y células hepáticas, son tipos de células que se diferencian funcionalmente en el sentido de que su funcionamiento depende de y es modificable por el ambiente del organismo.

A pesar de sus diferencias, también existen semejanzas fundamentales entre las células (los científicos se interesan tanto por las semejanzas como por las diferencias). La semejanza que aquí interesa es que el funcionamiento de cualquier tipo de célula en cualquier organismo (desde bacterias hasta humanos) depende en gran medida de proteínas. Ejemplos de proteínas son el colágeno (la proteína más abundante en el cuerpo humano y que constituye el sustrato molecular de la resistencia del tejido conjuntivo, como los tendones), la pepsina (y el resto de las enzimas), la hemoglobina, los anticuerpos, y algunas hormonas (como insulina y glucagón).

A pesar de la diversidad morfológica y funcional que existe entre las células, se encuentra una semejanza profunda entre ellas, a saber, las proteínas como las moléculas de las cuales depende la mayor parte de su funcionamiento. Se estima que hay aproximadamente 100 mil millones de tipos diferentes de proteínas en todos los seres vivos actuales. Sin embargo, todos esos tipos constituyen una gran clase de moléculas, en el sentido de que son semejantes en su estructura química básica. Ciertamente, hay algunos aspectos de las células que no dependen de las proteínas (p. ej., la membrana de las células está constituida por lípidos), pero éstas son responsables de la gran mayoría de las funciones celulares. De hecho, el término 'proteína' proviene de la palabra griega para 'primario' o 'primero'.

Es frecuente decir que las proteínas son cadenas de aminoácidos, aunque es más preciso decir que son cadenas de péptidos (o polipéptidos), donde un péptido es una cadena de dos aminoácidos unidos por un enlace peptídico. Un aminoácido es una molécula constituida por un átomo de hidrógeno, un grupo carboxilo, un grupo amino y un grupo R diferente para cada aminoácido. Hay un total de 20 aminoácidos, como 'alanina', 'glicina', 'arginina', 'ácido glutámico', 'lisina', 'fenilalanina', etc., los cuales son suficientes para sintetizar todas las proteínas necesarias para el funcionamiento de las células de cualquier organismo.

Las proteínas de las cuales depende el funcionamiento de una célula son sintetizadas (o 'ensambladas') en la misma célula a través de un proceso que depende de la estructura química del ADN, del 'ácido ribonucleico' (ARN) y de una estructura intracelular denominada 'ribosoma'. El ADN y el ARN son largas cadenas de moléculas más pequeñas llamadas 'nucleótidos' las cuales, a su vez, consisten de tres moléculas aún más pequeñas. Una de éstas, llamada 'base', es la que difiere de un nucleótido a otro. Los nucleótidos que constituyen el ADN son 'adenina' (A), 'citosina' (C), 'guanina' (G) y 'timina' (T); no confundir con la 'tiamina', otro nombre para la vitamina B1, ni tampoco con la letra T usada anteriormente para hablar del factor de tallo largo). Una molécula de ARN está constituida por los mismos nucleótidos, con la diferencia de que T es reemplazado por uracilo (U).

La síntesis de proteínas es, fundamentalmente, un proceso de dos etapas. Primero, *secuencias de nucleótidos* son transferidas del ADN a un tipo de ARN llamado 'mensajero' (ARNm). La transferencia de ADN a ARNm es un proceso de copia de secuencias de nucleótidos de ADN en secuencias de nucleótidos de ARN, donde *T* es sustituido por *U*. Segundo, las secuencias de nucleótidos copiadas en el ARNm son transformadas en secuencias de aminoácidos por otros dos tipos de ARN, a saber, *ribosómico* (ARNr) y *transferencia* (ARNt).

Esta transformación se lleva a cabo en los ribosomas, los cuales se encuentran fuera del núcleo de la célula. La función principal del ARNm es transportar las secuencias de nucleótidos del ADN del núcleo y llevarlas a los ribosomas, donde son transformadas en cadenas de aminoácidos por el ARNr y el ARNt, con la ayuda de ciertas enzimas especiales.<sup>14</sup>

La síntesis directa de proteínas a partir de ADN ha sido obtenida artificialmente bajo condiciones muy particulares, pero es poco probable que ocurra de manera natural. Por otra parte, se ha observado que en algunos casos la transferencia de ADN a ARNm es reversible.<sup>15</sup> Sin embargo, en los cientos de miles de casos de síntesis de proteínas que han sido estudiados, jamás se ha observado que una proteína, una vez sintetizada, sea reconvertida en ARNm. Sobre esta base, la biología molecular actual supone que la transferencia de ARNm a proteínas es *irreversible*. Ello implica que las proteínas sintetizadas durante la vida de un organismo no son transmisibles genéticamente a sus descendientes, ni siquiera aquellas proteínas sintetizadas en los gametos (mucho menos las sintetizadas en otras células). Ésta es la base molecular del rechazo que muestra la biología molecular contemporánea hacia cualquier teoría de la herencia *genética* de caracteres adquiridos.<sup>16</sup>

El conjunto de transferencias que la biología molecular actual supone como posibles, constituye lo que Crick denominó el '*Dogma Central de la Biología Molecular*'.<sup>17</sup> La figura 2-1 resume este dogma, en esa figura las flechas representan las transferencias que se aceptan como posibles en la biología molecular actual.

La secuencia de nucleótidos mínima significativa para la síntesis de proteínas es el *codón*, una secuencia de tres nucleótidos adyacentes. El término clave aquí es '*secuencia*', el cual se refiere a la *posición espacial* de nucleótidos a lo largo del ADN y el ARNm.<sup>18</sup> Los distintos aminoácidos están codificados en secuencias específicas, en las cuales los

<sup>14</sup> Si las enzimas constituyen un tipo de proteína, entonces aquellas enzimas que participan en la síntesis de proteínas deben a su vez ser sintetizadas a través del mismo proceso de síntesis en el que ellas mismas participan. La síntesis de proteínas, entonces, necesita de sí misma para poder ocurrir.

<sup>15</sup> Esta reversibilidad es utilizada por los llamados 'retrovirus de ARN', de los cuales el virus que causa el SIDA es un ejemplo.

<sup>16</sup> La teoría de Sigmund Freud (1856-1939), tan popular en la psicología y la psiquiatría, supone, entre otras cosas, una teoría de la herencia genética de caracteres adquiridos. En este sentido, la teoría de Freud es fundamentalmente inconsistente con la biología molecular contemporánea.

<sup>17</sup> El sentido del término 'dogma' en esta denominación no es el de 'creencia religiosa indiscutible' sino el de su etimología griega de 'creencia'.

<sup>18</sup> Se debe recordar que cualquier molécula es una colección de átomos en una cierta *configuración espacial*. La idea de *secuencia espacial* es también crítica en el caso de las proteínas, donde distintas secuencias de aminoácidos determinan distintas proteínas.

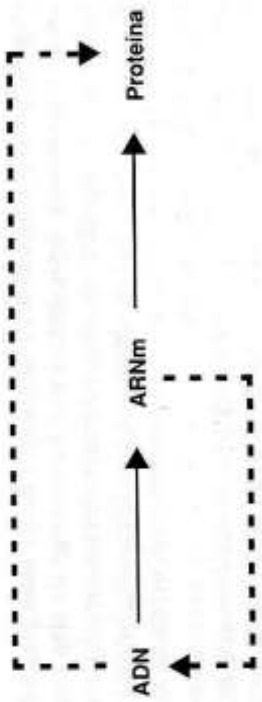


Figura 2-1. Representación esquemática del Dogma Central de la Biología Molecular, el cual especifica las transferencias que son consideradas como posibles entre ADN, ARNm y proteínas. Las flechas continuas representan las transferencias más comunes y las discontinuas representan las transferencias raras. El hecho de que ninguna flecha se origine en la etiqueta 'proteína' significa que la transferencia de ARNm (o de ADN) a proteínas es considerada, bajo este dogma, como irreversible.

nucleótidos ocurren a lo largo del ADN y el ARNm. Por ejemplo, el aminoácido fenilalanina está codificado por los codones UUU y UUC, mientras que el aminoácido triptófano está codificado por el codón UGG.<sup>19</sup> El llamado '*código genético*' es una *tabla de correspondencia* o '*diccionario*' que especifica cuáles codones *codifican* cuáles aminoácidos. El código es relativamente uniforme para todas las plantas y animales superiores conocidos hasta ahora.<sup>20</sup>

Todos los aminoácidos comunes son biosintetizados en plantas y microorganismos, con la ayuda de ciertas proteínas. Sin embargo, organismos más complejos, incluyendo a los humanos, sintetizan sólo algunos aminoácidos. El resto de los aminoácidos en estas especies debe ser adquirido a través de la ingestión de alimentos. Un aspecto de la digestión consiste, precisamente, en la descomposición de las proteínas contenidas en ciertos tipos de alimentos, en sus aminoácidos constituyentes. Entonces, los aminoácidos ingeridos en los alimentos ya se encuentran presentes en la célula, por lo cual es incorrecto decir que son '*sintetizados*' directamente a partir del material genético. De hecho, aquellos aminoácidos que son biosintetizados por el organismo no se sintetizan a partir del material genético, sino de proteínas que han sido sintetizadas a partir de dicho material. *Lo único que se sintetiza a partir del material genético son proteínas.* ¿Qué significa entonces que un aminoácido sea '*codificado*' en un codón? La siguiente analogía intenta responder esta pregunta.

Imagine que alguien desea elaborar cierto platillo siguiendo una receta. El platillo sería análogo a una proteína particular, mientras que los ingredientes lo serían a los aminoácidos. Es obvio que se debe contar con los ingredientes necesarios *antes* de hacer el platillo, así que se requiere una *lista* de ingredientes. El código genético sería análogo

<sup>19</sup> El triptófano y la metionina son los únicos aminoácidos que están codificados por un solo codón; el resto está codificado por dos o más codones.

<sup>20</sup> El código genético, como tal —al contrario del ADN, los aminoácidos y las proteínas—, no se encuentra físicamente presente en parte alguna de la célula. El código es simplemente una *abstracción* que ha sido construida por los biólogos moleculares para resumir las relaciones entre codones y aminoácidos.



a dicha lista (ver Nota 20). La idea crucial subyacente a esta analogía es que la lista de ingredientes es un conjunto de *representaciones lingüísticas* de (los nombres que se utilizan para hablar de) los ingredientes, no los ingredientes mismos. El nombre 'huevo' es diferente de aquello que nombra (un objeto con ciertas características), en el mismo sentido en que un individuo es diferente de su nombre (el nombre de alguien es una *representación lingüística* de esa persona).

La distinción fundamental entre la representación (o codificación) y lo representado (o codificado) también se aplica al código genético, el cual es una lista de correspondencias entre *nombres* de codones ('UUU', 'UUC', 'UGG', etc.) y de aminoácidos ('fenilalanina', 'triptófano', etc.), de allí su carácter abstracto (ver Nota 20). Estos nombres representan (lingüísticamente) estructuras químicamente diferentes. Un codón, a su vez, es una *representación química* de un aminoácido, y es en este sentido que se dice que un codón 'codifica' un aminoácido.<sup>21</sup> Nótese que se han considerado dos tipos diferentes de representaciones o codificaciones, a saber, lingüísticas y químicas. Una representación lingüística adquiere la forma de secuencias de signos o símbolos que poseen un cierto significado para ciertas personas, mientras que la representación química adquiere la forma de un codón.

Para continuar con la analogía, el ADN y los tres tipos de ARN serían análogos a la *receta*, en el sentido de que todos especifican *qué hacer* con cuáles 'ingredientes'. Así como es posible elaborar muchos platillos diferentes con exactamente los mismos ingredientes, también es posible sintetizar muchas proteínas diferentes a partir de exactamente los mismos aminoácidos. Y así como un platillo se elabora utilizando determinados ingredientes (representados lingüísticamente en una lista) según cierta receta, una proteína se ensambla utilizando aminoácidos, según las secuencias de codones especificadas en el ADN (y en los tres tipos de ARN).

Cuando una proteína particular es sintetizada según las 'instrucciones' especificadas por un gen particular, se habla de la '*expresión fenotípica*' de ese gen. Ello significa, entre otras cosas, que los rasgos fenotípicos de un organismo dependen de la síntesis de proteínas (y, en esa medida, del genotipo). De hecho, tal y como ya se mencionó, el fenotipo de un organismo también puede ser analizado en niveles de organización, por lo cual es legítimo hablar de rasgos fenotípicos aun en el nivel *molecular*. En este sentido, las proteínas

<sup>21</sup> Aparte de las diferencias obvias entre una lista de ingredientes de una receta y el código genético (p. ej., que una involucra representaciones lingüísticas y el otro moleculares), una diferencia conceptual importante es que en el código genético se especifica tanto el codón como aquello que éste representa, mientras que en la lista de ingredientes se especifica sólo el nombre (la representación). Para que una lista de ingredientes se parezca un poco más (conceptualmente) al código genético, debería también ser una tabla de correspondencia en la cual se especificara no sólo el nombre de los ingredientes sino también alguna otra representación (p. ej., fotos) de los ingredientes nombrados por esos nombres. Otra característica del código genético es que la mayoría de los aminoácidos (con excepción del triptófano y la metionina; ver Nota 19) tienen varios 'nombres' moleculares, puesto que están codificados por dos o más codones. Por eso se dice que el código genético es altamente *redundante* (o, como lo expresan los biólogos moleculares, 'degenerativo'). En el caso de una lista de ingredientes sería muy confuso especificar diferentes nombres para un mismo ingrediente, por lo cual es típico que cada nombre ('huevo', 'harina',

sintetizadas en las células de un organismo también pueden considerarse como rasgos fenotípicos, sólo que ocurren en el nivel molecular. Por supuesto, también es posible hablar de rasgos fenotípicos en niveles más inclusivos de organización (células, tejidos y órganos). Por ejemplo, los glóbulos rojos constituyen un rasgo fenotípico que se define en el nivel celular, la sangre en el nivel de tejidos y el corazón al nivel de los órganos.

Se examinará ahora el concepto de herencia en la teoría molecular; en ella, la herencia consiste en la *transmisión del material genético* de los progenitores a los descendientes, a través de la reproducción. Dicha transmisión es un proceso complejo, cuyos detalles trascienden los límites de un capítulo introductorio. En lo fundamental, se sabe que en la reproducción tiene lugar, antes que nada, la fusión de una pequeña sección de la membrana de un gameto masculino con la membrana de uno femenino. El contacto exitoso es la *fertilización*, en la cual el primero 'activa' al segundo. La fertilización involucra, entre otras cosas, la *combinación* del ADN de cada gameto. Inmediatamente se desencadena lo que se conoce como *desarrollo embrionario*, cuyo mecanismo básico es la *división celular*, proceso mediante el cual se multiplican o proliferan las células que más adelante conformarán al organismo adulto. Un aspecto de este proceso es la *replicación* del ADN original contenido en los gametos de los progenitores, fundamentalmente, la *producción de copias* de ese ADN, las cuales constituirán el ADN contenido en el núcleo de cada célula del organismo adulto.

Cabe preguntar cómo la replicación del ADN original contenido en los gametos de un organismo cualquiera puede resultar en la gran diversidad (tanto estructural como funcional) que se observa en las células de sus descendientes, dado que ese ADN es, en sí mismo, considerablemente menos diverso. Ésta es la gran pregunta que se hacen los investigadores dedicados al estudio del desarrollo embrionario y aún permanece sin respuesta final. La idea generalmente aceptada es que todas las células que constituyen un organismo contienen el mismo material genético. Sin embargo, durante el proceso de división celular también ocurre un proceso de *diferenciación* celular, en el cual los distintos tipos de células adquieren la *identidad* estructural y funcional que muestran en el organismo adulto. Esta identidad consiste fundamentalmente en utilizar de maneras diferentes el material genético, de tal modo que ciertos tipos de células terminan sintetizando ciertos tipos de proteínas, justamente aquellas de las cuales depende su funcionamiento particular. Aún no se conoce completamente el mecanismo a través del cual esto ocurre, pero se piensa que es el resultado de una compleja interacción entre factores ambientales y genéticos.

La replicación de ADN no es un proceso absolutamente perfecto. En raras ocasiones ocurren errores de copia. A estos últimos se les conoce comúnmente como *mutaciones*. Una mutación es una alteración en la secuencia original de nucleótidos de una molécula de ADN, debida a un error en el proceso de copia. Una gran parte de las mutaciones son espontáneas o *aleatorias*, en el sentido de que ocurren en virtud de un error intrínseco al proceso de copia. Se ha estimado, por ejemplo, que en una célula bacteriana ocurre *espontáneamente* una mutación por cada  $10^8$  divisiones celulares. En organismos más complejos, como los humanos, la tasa de mutación *espontánea* parece ser sustancialmente más alta. La tasa de mutación, sin embargo, puede incrementarse debido a ciertos factores ambientales, denominados '*mutagénicos*', entre los cuales se encuentran el calor y los

Las mutaciones representan una fuente de variación genética, la cual mantiene un cierto grado de variación fenotípica disponible para la selección. Sin embargo, ésta es una fuente relativamente débil y en la mayoría de las ocasiones desventajosa para el éxito reproductivo del organismo. Una fuente sustancialmente más poderosa y menos perjudicial es la *recombinación genética*, una de cuyas formas resulta del *entrecruzamiento* de segmentos de ADN provenientes de ambos progenitores. Gracias al entrecruzamiento genético, la variación fenotípica disponible para la selección es bastante mayor y más adaptativa.

En suma, desde el punto de vista *genético*, lo único que un individuo hereda de sus progenitores es ADN. Gracias al ADN, las células que constituyen un organismo pueden sintetizar las proteínas necesarias para su funcionamiento, tanto durante el desarrollo embrionario como en la vida adulta. Un individuo se asemeja a sus progenitores biológicamente en el sentido de que las células del primero realizan funciones semejantes a las de las células de los segundos. Sobre esta base, se puede decir que tal funcionamiento es 'heredable', en el sentido general de que tiende a ser semejante en progenitores y descendientes; sin embargo, no es *genéticamente* heredable, por cuanto las proteínas no están hechas de ADN.

Si las proteínas mismas no se heredan genéticamente, mucho menos lo será su funcionamiento. Se debe recordar que el ambiente desempeña una función central en la manera en la cual funcionan los distintos sistemas que constituyen un organismo, aun en sus niveles molecular y celular. De modo que la semejanza en el funcionamiento biológico entre progenitores y descendientes no sólo se debe a una semejanza en el tipo de moléculas que son sintetizadas a partir del material genético, sino también a una semejanza en el ambiente en el cual habitan progenitores y descendientes.

Sobre esta base, se introduce ahora el concepto de *herencia ambiental*, distinguiéndolo con suma claridad (aunque relacionándolo estrechamente con) herencia genética. Por herencia ambiental aquí se alude a una semejanza entre el *ambiente* de los progenitores y el de los descendientes. Si el funcionamiento de un organismo, *aun en el nivel molecular* de la síntesis de proteínas, depende del ambiente en el cual habita, entonces se obtiene una relación indisoluble entre herencia genética y herencia ambiental. Un organismo será fenotípicamente semejante a sus progenitores no sólo en la medida en que el primero herede el material genético de los segundos, sino también en la medida en que el ambiente del primero sea lo suficientemente semejante al de los segundos. Sólo en ambientes semejantes las proteínas sintetizadas a partir del genotipo cumplirán funciones parecidas.

## LO INNATO, LO ADQUIRIDO Y LO GENÉTICAMENTE HEREDADO

Ahora es posible formular de manera más precisa una distinción *general* entre lo innato y lo adquirido, y aclarar cómo esta distinción se relaciona con lo genéticamente heredado. En su acepción más común, lo innato es aquello que se encuentra presente en un organismo recién nacido, lo cual plantea el problema de especificar exactamente qué significa 'recién nacido'. ¿Durante cuánto tiempo después de nacer debe considerarse a un organismo como 'recién nacido'? ¿Un minuto? ¿Una hora? ¿Un día? ¿Un mes? La res-

puesta deberá ser relativa a la vida esperada de los otros miembros de la misma especie a la cual pertenece el organismo de interés, por lo cual deberá darse en términos de porcentaje de vida transcurrida desde el momento de nacer. Sobre esta base, podría calificarse de 'recién nacido' a un organismo que ha vivido, desde el momento de nacer, un porcentaje menor de su vida esperada (podría ser un 0.1%, un 1%, un 5% o un 10%; siempre que se ejerza cuidado con la unidad de medida de tiempo utilizada). Lo importante es que para obtener intervalos de tiempo que no desafíen demasiado el sentido intuitivo del término 'recién nacido', ese porcentaje debe ser mayor que cero, donde un porcentaje de cero define el 'momento' o 'instante' del nacimiento. También, ese porcentaje debe ser sustancialmente menor que 100, donde 100% representaría el tiempo total de vida esperada para los miembros de la especie de interés.

Por ejemplo, si el tiempo de vida esperado para un humano es de aproximadamente 28 800 días (80 años de vida estimada, por 12 meses por 30 días), 0.1% de ese total sería cercano a 29 días. Sobre esta base, un miembro de la especie humana se considerará como recién nacido si tiene menos de un mes de vida. Sobre esta base, todo lo que se observe durante el primer mes de vida será considerado como 'innato'. Si el investigador considera que eso es demasiado tiempo, es factible escoger un porcentaje más bajo para obtener un intervalo que se adecue más a su intuición de lo que significa ser 'recién nacido'. El porcentaje particular no es importante. Lo importante es que ser recién nacido es necesariamente una condición *extendida en el tiempo*, no un momento o instante puntual.

El calificativo de 'innato', entonces, es aplicable a todo aquello que se encuentra en un organismo durante un *intervalo* relativamente arbitrario de tiempo posterior al nacimiento, no importa cuán corto (o largo) sea. A partir de esta definición de lo innato, es posible considerar lo adquirido como todo lo que no es innato o, para expresarlo de otro modo, todo aquello que es producido, sintetizado u originado en el organismo *después* del periodo designado como 'de recién nacido'.

Lo heredado genéticamente, por su parte, es todo aquello que está constituido por el material genético transmitido por los progenitores, el cual consiste no sólo del material original contenido en sus gametos sino también, en su mayoría, por *copias* de ese material que son producidas durante el desarrollo biológico del organismo mediante la división celular. Indudablemente, una parte de ese material está presente en el organismo recién nacido, por lo cual califica como innata. Sin embargo, la replicación de ADN continúa ocurriendo durante el desarrollo biológico posterior al periodo de recién nacido. Por consiguiente, una parte sustancial del genotipo de un organismo se origina después de ese periodo. En este sentido, esa parte del genotipo califica como adquirida, a pesar de que es heredada genéticamente.

De acuerdo con lo anterior, decir que algo es innato no implica que es heredado genéticamente. Esta conclusión resulta evidente si se toma en cuenta que algunas proteínas, células y tejidos también se encuentran presentes en el organismo recién nacido, por lo que califican como rasgos innatos. Sin embargo, no puede decirse que tales rasgos sean genéticamente heredados, ya que no están constituidos por el material genético transmitido por los progenitores. Es muy importante, entonces, no confundir lo innato con lo heredado genéticamente; sólo una pequeña parte de esto último es innata, en tanto lo heredado genéticamente es 'recién nacido'. No todo lo innato es heredado genéticamente, pues no está constituido por el material genético transmitido por los progenitores (proteínas, células y tejidos), aun cuando esté presente en el organismo recién nacido.



Lo único que un organismo hereda genéticamente es su genotipo, es decir, el material genético transmitido por sus progenitores.

También se debe distinguir entre el concepto *general* de herencia y el *específico* de herencia genética. El primero se refiere a una relación de semejanza (usualmente fenotípica, a menos que se trate de una semejanza ambiental) entre un organismo y sus progenitores, mientras que el segundo se refiere al mecanismo mediante el cual dicha semejanza es *en parte* posible. Entonces, decir que algo se hereda no necesariamente significa decir que se hereda genéticamente. Por esta razón, siempre que se utilice el término 'herencia' debe declararse explícitamente si se está empleando en su sentido general de semejanza (ya sea fenotípica o ambiental) entre progenitores y descendientes, o en su sentido más específico de transmisión genética.

Lo anterior también aplica a la conducta, entendida como el conjunto de relaciones entre la actividad y el ambiente de un organismo. Ciertos tipos de relaciones, conocidas como 'reflejos', por ejemplo, son observadas en organismos recién nacidos. En este sentido, tales relaciones califican como innatas. Sin embargo, resulta obvio que esas relaciones no califican como genéticamente heredadas, puesto que no están constituidas por el genotipo del organismo, aun cuando puedan calificarse como heredadas en el sentido general del término (es decir, como semejantes a las observadas en los progenitores). Por supuesto, ese tipo de relaciones (así como otros más complejos examinados a lo largo del presente libro) depende del genotipo, en la medida en que dependa de la síntesis de proteínas. Pero, de nuevo, ello no significa que tales relaciones sean en sí mismas heredadas genéticamente y que no dependan, de manera igualmente crítica, del ambiente.

La conducta de un organismo, entonces, depende *tanto* de su genotipo *como* de su ambiente. Con frecuencia, se plantea la posibilidad de que ciertas conductas (p. ej., los reflejos) dependen *más* del genotipo y *menos* del ambiente que otras (p. ej., escribir un libro o tocar un instrumento musical). El capítulo 3 demostrará que tal posibilidad carece por completo de sentido, y que *cualquier* conducta —sin importar cuán compleja sea, o si es innata o adquirida— depende *igualmente* del genotipo y del ambiente. A fin de lograr ese objetivo, se analizará exactamente qué significa que la conducta (y, en esa medida, el aprendizaje) depende del genotipo, examinando la función que cumplen las proteínas en el sistema nervioso de un organismo.

José E. Burgos Triano\*

## Herencia genética, sistema nervioso y conducta

### INTRODUCCIÓN

Es importante comenzar este capítulo con un resumen de cuatro ideas centrales del capítulo 2:

1. El concepto general de herencia (el cual se refiere a una *semejanza fenotípica* entre progenitores y descendientes) debe distinguirse claramente del concepto específico de herencia *genética* (el cual se refiere a la *transmisión del ADN* contenido en el núcleo de los gametos de los progenitores a los descendientes, por vía de la reproducción). Al hablar de herencia, entonces, siempre debe especificarse el concepto que se está utilizando; de lo contrario, habrá confusión.
2. En la gran mayoría de las especies (excepto ciertos tipos de virus), lo único que un individuo hereda *genéticamente* de sus progenitores es ADN, cuya función es la *síntesis de proteínas*.
3. La función de una proteína depende tanto de su estructura molecular como del medio ambiente. Un organismo funcionará en el nivel molecular de manera semejante a sus progenitores en la medida en que sintetice el mismo tipo de proteínas y se encuentre inmerso en un ambiente semejante. La idea de herencia genética, pues, debe ser complementada con la de herencia ambiental.
4. Lo innato *no* es *coextensivo* con lo heredado genéticamente, es decir, no todo lo innato es heredado genéticamente ni viceversa, aun cuando *parte* de lo heredado así