

9

GENÉTICA Y HERENCIA

Caracteres hereditarios y adquiridos

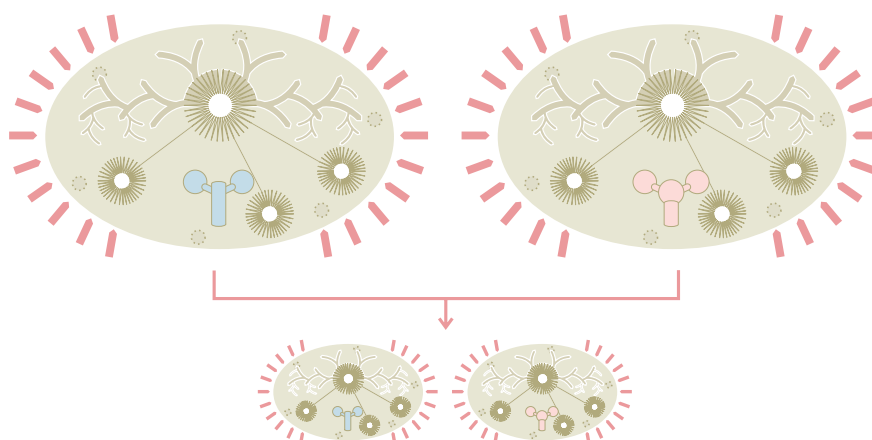
La **herencia** es un proceso a través del cual los seres vivos transmiten determinadas características de padres a hijos. Los procesos que posibilitan la herencia y la expresión de la información heredada son objeto de estudio de la rama de la Biología llamada **Genética**.

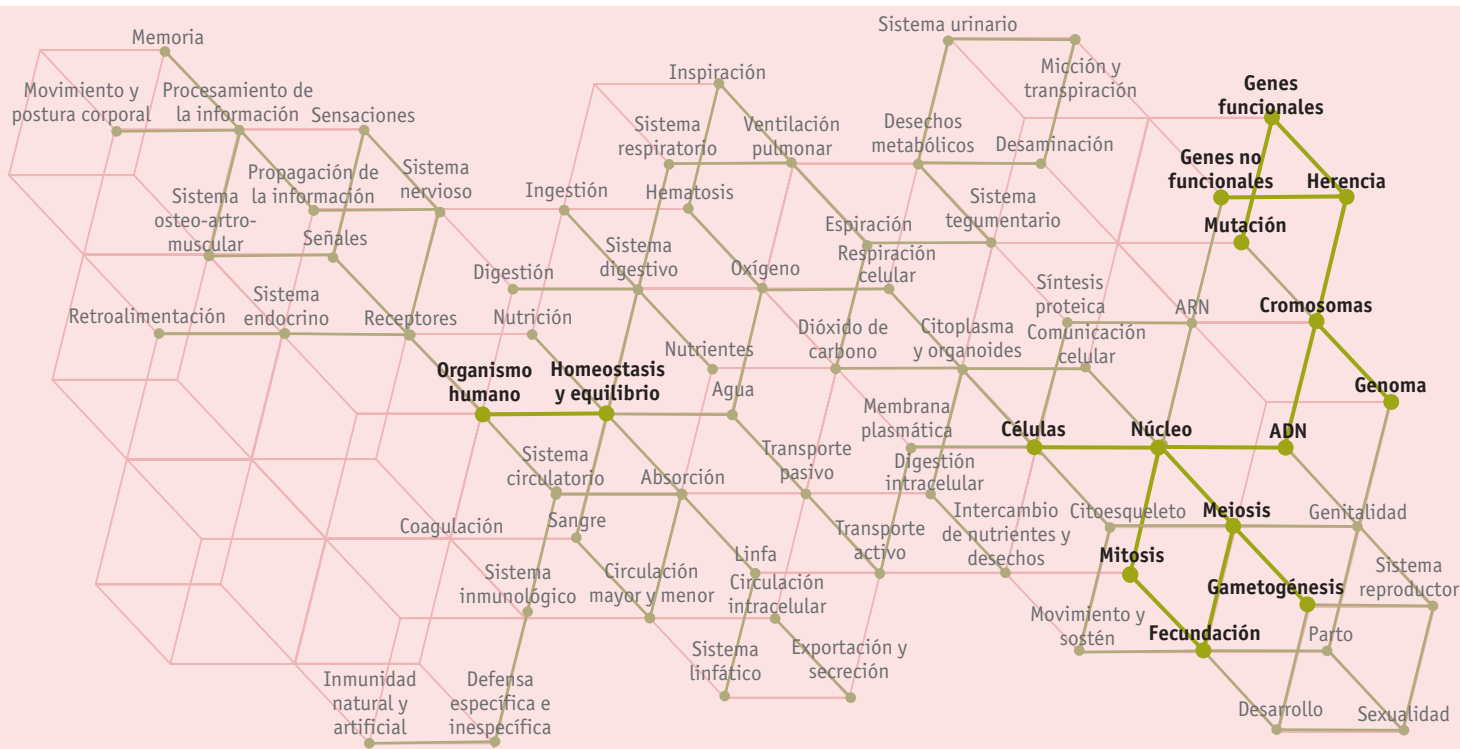
A lo largo de la historia, a la humanidad le llevó mucho tiempo llegar a comprender la naturaleza de dicho proceso. Actualmente, se sabe que la información hereditaria está contenida en el ADN. El organismo humano recibe una copia del ADN de cada uno de sus padres en el momento de la fecundación, ya que tanto el óvulo como el espermatozoide contienen información genética en sus núcleos.

Las características transmitidas a través de las células sexuales se denominan **caracteres hereditarios**.

Además de los caracteres hereditarios, el organismo adquiere otras características a lo largo de su vida, las que se denominan **caracteres adquiridos**.

El desarrollo muscular en las personas que practican deportes no genera modificaciones en el ADN de las células sexuales, no se transmite a los hijos: es un carácter adquirido.





Genes, cromosomas y genoma

El **ADN** contiene la información genética organizada en unidades denominadas genes. Un **gen** es un segmento de ADN que informa para la síntesis de una proteína, de un polipéptido o de una molécula de ARN.

Además de los genes que portan información hereditaria (**genes funcionales**), un importante porcentaje de ADN no la lleva ni tiene función aparente en el organismo.

Entonces, en cada molécula de ADN está contenida una determinada cantidad de genes, los que codifican la síntesis de variadas proteínas y diversos polipéptidos que se expresan como características particulares en cada organismo.

Cada molécula de ADN está dentro del **núcleo** de las células en distintos grados de enrollamiento, dependiendo de la etapa del ciclo celular en que se encuentre cada una. Cuando la molécula de ADN está en su grado máximo de enrollamiento, se denomina **cromosoma**.

En las células que conforman el cuerpo del organismo humano (**células somáticas**) hay 46 moléculas de ADN. Cada una de ellas, al enrollarse, conforma un cromosoma antes de cada división celular. A diferencia de las células somáticas, como las **células sexuales** se originan por meiosis, tienen 23 cromosomas.

El ADN de cada cromosoma posee una secuencia de nucleótidos particular, es decir, una serie de genes específicos. Cada uno de esos genes tiene una ubicación precisa en la molécula de ADN, llamada **locus**.

Todo el ADN, funcional o no, que constituye el conjunto de genes contenidos en los cromosomas de un organismo, recibe el nombre de **genoma**.



1. Elaboren un cuadro para comparar la estructura y la composición química de los cromosomas, los genes y el genoma.
2. Escriban un texto donde establezcan similitudes y diferencias entre los conceptos: herencia y genética.

Orígenes del estudio de los genes

TODOS LOS CONOCIMIENTOS ACERCA DE LA HERENCIA Y LA TRANSMISIÓN GENÉTICA QUE SE ACEPTAN EN LA ACTUALIDAD SE FUERON CONSTRUYENDO A LO LARGO DEL TIEMPO, GRACIAS A OBSERVACIONES DE LA VIDA COTIDIANA, EXPERIMENTOS, ESTUDIOS, DISCUSIONES, APORTES Y CONTRIBUCIONES DE FILÓSOFOS, NATURALISTAS, MÉDICOS Y HASTA PERSONAS DEDICADAS A LA CRÍA DE GANADO Y EL CULTIVO DE PLANTAS.



Gregor Mendel fue un monje austriaco que interpretó los principios de la herencia biológica destacándose, además, por sus procedimientos científicos.

La historia de la genética comienza hace mucho tiempo, cuando los humanos comenzaron a dedicarse a la agricultura y la ganadería, y se enfrentaron con cuestiones relacionadas con el origen y la herencia de los seres vivos.

Los primeros ganaderos y agricultores aplicaban cierta información sobre la herencia obtenida a través de la experiencia cotidiana. Desde el punto de vista científico, el estudio de la herencia estuvo ligado a los intereses por definir el concepto de especie, las variaciones que se observaban en los individuos y la manera en que el medio influye sobre dichas variaciones.

De las cruza que realizaban, frecuentemente los agricultores y ganaderos obtenían plantas o animales con características diferentes a los que les habían dado origen. Con el objetivo de encontrar causas que explicaran dicha variabilidad, surgieron los primeros **híbridos**, y a comienzos del siglo XIX ya existía la noción de que solo el cruzamiento de individuos emparentados era capaz de producir descendencia fértil. También la falta de

conocimientos y las controversias acerca de la reproducción sexual de las plantas eran motivo para que varias asociaciones y academias científicas de la época plantearan concursos que premiaban a quienes resolvieran esa problemática.

Joseph Kölreuter (1733-1806) fue uno de los primeros híbridos que realizó cruza sistemáticas y demostró que los híbridos de la primera generación son muy semejantes entre sí y con características intermedias entre los padres; generando, sobre la base de estos resultados la idea de **herencia mezcladora**. Para esta época, las ideas con respecto a la herencia se dividían entre los que sostenían la **segregación de los caracteres**, y los que, como Kölreuter, pensaban que había **mezcla de características** en los descendientes.

Gregor Mendel (1822-1884) es considerado, sin dudas, el responsable del descubrimiento de los procesos de la herencia. No solo contaba con la experiencia de los híbridos, sino también con conocimientos matemáticos y una manera particular de llevar a cabo investigaciones científicas,

lo cual le permitió elegir con minuciosidad el objeto de estudio y las condiciones de trabajo, así como sus hipótesis y un análisis matemático pormenorizado de los resultados.

Su objetivo era poder realizar experimentos controlados sobre la herencia en las plantas. Para ello, a mediados del siglo XIX, eligió variedades que tuvieran rasgos contrastantes, que por las características de sus flores se pudieran proteger de la fecundación del polen de otras plantas de la misma especie, y que los híbridos no tuvieran ninguna disminución de su fertilidad.

A partir de esos análisis previos, decidió trabajar con 22 especies diferentes de arvejas (*Pisum sativum*). Durante varios años realizó cruza hasta que logró líneas puras formadas por plantas que presentaban siempre las mismas características a través de sucesivas generaciones. Luego procedió a cruzar individuos de líneas puras diferentes entre sí. La cantidad de cruza y de descendientes obtenidos fue suficiente como para que los resultados pudieran ser analizados estadísticamente.







Sus trabajos tuvieron una gran importancia metodológica porque simplificó las cuestiones, no tomó en cuenta resultados que aparecían casualmente, trabajó modificando variables y realizó numerosos experimentos de comprobación. Además, el hecho de elegir determinadas características contrastantes le permitió analizar la manera en se transmite la información hereditaria observando, en primer lugar, la transmisión de una única característica y luego la de varias simultáneamente. Uno de los experimentos que realizó Mendel consistió en cruzar plantas de semillas lisas y semillas rugosas entre sí. De esas cruza se originaron nuevas plantas cuyas semillas eran todas lisas. Posteriormente, tomó algunas de esas plantas resultantes de la primera cruce y las cruzó entre sí. La mayoría de las nuevas plantas tenían semillas lisas, pero, sorprendentemente, también obtuvo algunas de semillas rugosas. Mendel explicó esta situación con las siguientes palabras:





Los experimentos con plantas han dado prueba de que los híbrdos, por lo general, no son intermedios entre las especies paternas. En algunos caracteres, como la forma o el tamaño de las hojas, sí se presentan formas intermedias; pero en otros casos uno de los dos caracteres paternos





*predomina tanto que resulta difícil o imposible detectar el otro en el híbrido. En cada uno de los siete cruzamientos que se analizan en el presente trabajo, el carácter de los híbrdos se parece tan estrechamente a una de las formas paternas que el otro, o bien escapa totalmente a la observación, o no puede detectarse con certidumbre. En esta comunicación los caracteres que se transmiten completos o sin cambio en la hibridación se llaman **dominantes**, y los que quedan latentes **recesivos**. Se ha seleccionado el término “recesivo” porque los caracteres así designados desaparecen completamente en los híbrdos de la primera generación, pero reaparecen sin cambios en su descendencia, como se verá más adelante. En todos los experimentos se demostró que el carácter dominante se expresa tanto si pertenece al progenitor que da la semilla como al que aporta el polen.*

En la segunda generación reaparecen, junto con los caracteres dominantes, los recesivos, y esto ocurre en una proporción completamente definida de tres a uno, de manera que cada cuatro plantas de esta generación tres presentan

el carácter dominante y una el recesivo. Esto es válido para los siete caracteres que se investigaron en los experimentos. En ningún experimento se pudieron observar formas que correspondieran a mezclas de los caracteres alternos. El número que se obtuvo de cada par de caracteres fue el siguiente:

Plantas de semillas rugosas	X	Plantas de semillas lisas	Plantas de semillas amarillas	X	Plantas de semillas verdes
	X			X	
Primera generación: 100% plantas de semillas lisas			Primera generación: 100% plantas de semillas amarillas		
					

Plantas de semillas lisas de la primera generación	X	Plantas de semillas lisas de la primera generación
	X	
Segunda generación: 75% plantas de semillas lisas		Segunda generación: 25% plantas de semillas rugosas
		

Plantas de semillas amarillas de la primera generación	X	Plantas de semillas amarillas de la primera generación
	X	
Segunda generación: 75% plantas de semillas amarillas		Segunda generación: 25% plantas de semillas verdes
		

CARÁCTER	DOMINANTE	RECESIVO	PROPORCIÓN DE DOMINANTES A RECESIVOS
Forma de la semilla	5474 lisas	1850 rugosas	2,96:1
Color de la semilla	6022 amarillas	2001 verdes	3,01:1
Color de la flor	705 rojas	224 blancas	3,15:1
Forma de la vaina	882 hinchadas	299 rugosas	2,95:1
Color de la vaina	428 verdes	152 amarillas	2,81:1
Posición de las flores	651 axiales	207 terminales	3,14:1
Longitud del tallo	787 largos	277 cortos	2,84:1

Si se reúnen los resultados de todos los experimentos se encuentra, para los caracteres dominantes y recesivos, una proporción media de 2,98 a 1, o sea de 3 a 1.

Los experimentos diseñados permitieron a Mendel afirmar que la herencia de caracteres no se producía por la mezcla de los que presentaban los padres sino que, mientras algunos se manifestaban, otros quedaban ocultos. Como escribe en su trabajo, llamó **dominante** aquella característica o carácter que aparecía siempre en la **primera generación o primera filial (F_1)** al cruzar plantas

de líneas puras; y **recesiva**, aquella característica que no

aparecía en la F_1 pero que reaparecía (aunque en menor proporción) en la **segunda generación o segunda filial (F_2)**, resultado de la cruce de individuos de la F_1 .

Cuando Mendel realizó un análisis matemático de lo ocurrido en ambas cruces y lo comparó con el análisis de otras características, formuló su **primera ley de la herencia o ley de la segregación**:

■ cuando se cruzan plantas de líneas puras, de dos caracteres contrastantes, todas las plantas resultantes solo manifiestan el carácter dominante.

■ cuando se cruzan plantas resultantes de la primera filial, las $3/4$ partes tienen carácter dominante, mientras que el $1/4$ restante presenta el carácter recesivo. Por lo cual, se dice que la relación entre ellas es de tres a uno (3:1).

En sus resultados fue muy importante que contara la totalidad de las semillas y repitiera las cruces, analizando los datos desde el punto de vista

cuantitativo y no solamente desde lo cualitativo, que era la forma de análisis más utilizada por los hibridadores. Otros aspectos importantes de su trabajo fueron el que tomara en cuenta solo algunos caracteres de manera aislada y la verificación de que la herencia no se produce por la mezcla de caracteres, sino por una separación o **segregación** de los caracteres.

Los experimentos anteriores permiten explicar cómo se hereda una característica. Mendel también investigó cuáles serían los resultados si estudiaba más de una característica simultáneamente. Describe los resultados en el siguiente texto:

En los experimentos descritos hasta ahora se emplearon plantas que diferían solamente en un carácter esencial. Enseguida se examinó si la ley descubierta en estos híbridos era aplicable cuando se toma en cuenta un par de caracteres diferenciales. En estos casos los experimentos demostraron que los híbridos se



aproximan más al progenitor que tiene mayor número de caracteres dominantes. Así, por ejemplo, si la planta productora de las semillas tiene tallo corto, flores terminales blancas y vainas hinchadas, y la planta productora de polen tiene tallo largo, flores rojas axiales y vainas rugosas, el híbrido se parecería al progenitor productor de la semilla solo en que presentaría vainas hinchadas, mientras que en los otros caracteres se asemejaría al progenitor

productor del polen. Para facilitar el análisis de los datos de estos experimentos los caracteres dominantes se indicarán con letras mayúsculas *A*, *B*, *C*, y los recesivos por *a*, *b*, *c*; las formas híbridas serán *Aa*, *Bb* y *Cc*. En el primer experimento, el progenitor con los caracteres dominantes era (*AB*), porque sus semillas eran amarillas (*A*) y lisas (*B*), mientras que el otro progenitor con caracteres recesivos (*ab*) tenía semillas verdes (*a*) y rugosas (*b*). Las

semillas fecundadas resultaron lisas y amarillas, como las del progenitor dominante. Las desarrolladas después produjeron semillas de cuatro clases.

A partir de los resultados de estos experimentos Mendel formuló su **segunda ley de la herencia** o **ley de la segregación independiente**:

■ cada pareja de caracteres diferenciales se segrega o separa independientemente de los otros caracteres que presentan los progenitores originales.

Plantas de semillas amarillas y lisas	X	Plantas de semillas verdes y rugosas
AB	X	ab
	X	
Primera generación: 100% plantas de semillas amarillas y lisas		
AaBb		
		

Plantas de semillas amarillas y lisas de la primera generación		X	Plantas de semillas amarillas y lisas de la primera generación	
AaBb		X	AaBb	
		X		
315 plantas de semillas amarillas y lisas	101 plantas de semillas amarillas y rugosas		108 plantas de semillas verdes y lisas	32 plantas de semillas verdes y rugosas
AB	Ab		aB	ab
				

1. La elección del material a utilizar como modelo de estudio en una investigación es crucial para cualquier científico o grupo de investigadores, ya que de ella depende en parte el éxito de la misma. Analicen en cada caso, qué ventajas/desventajas habría encontrado Mendel si hubiera utilizado como material de estudio los siguientes organismos: perros, robles, bacterias y huemules.

2. Investiguen qué organismos se utilizan actualmente en las investigaciones genéticas y por qué se los elige como modelos de estudio.

3. Un antecesor de los experimentos de Mendel, fue el agrónomo Agustín Sageret, cuyo objetivo no era conocer

los mecanismos de la herencia, sino comprender el concepto de especie. Para ello utilizó una especie de melón (*Camelias melo*), seleccionando cinco características contrastantes:

- color de la pulpa del fruto: amarilla o blanca
- color de las semillas: amarillas o blancas
- aspecto de la cáscara del fruto: bordado o liso
- forma de las acanaladuras del fruto: muy pronunciadas o poco pronunciadas
- sabor del fruto: dulce o ácido.

De la cruce de plantas con dichas características, Sageret esperaba

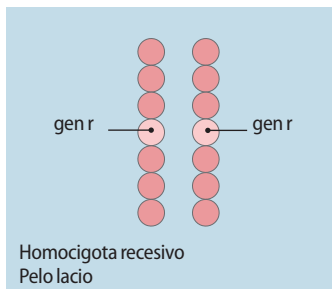
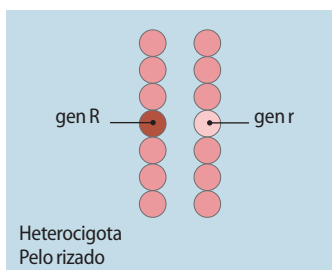
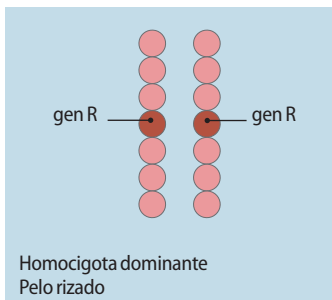
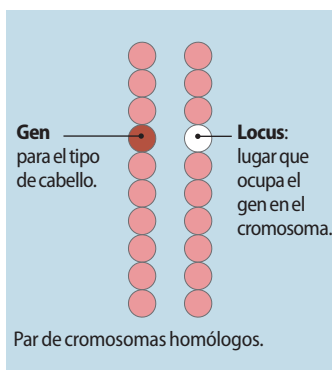
obtener híbridos que presentaran características intermedias entre ambos caracteres. Pero, para su sorpresa, obtuvo plantas con frutos de pulpa amarilla, semillas blancas, cáscara de aspecto bordado, acanaladuras muy pronunciadas y sabor ácido.

a. ¿Qué diferencias pueden deducir entre el problema que motivó el trabajo de Sageret y el de Mendel?

b. ¿Qué hipótesis implícita tenía Sageret acerca de la herencia?

c. ¿A qué atribuyen la hipótesis de Sageret?

d. A partir de las leyes de Mendel, ¿cómo podrían explicar los resultados de Sageret?



Alternativas de herencia para el par de genes que informan sobre el tipo de cabello.

Además del tipo de pelo, se conocen otros ejemplos de rasgos humanos cuya herencia depende de un par de alelos. Si bien los fenotipos ejemplificados son todas variantes que pueden observarse directamente, hay otros que no lo son, como el grupo sanguíneo o la capacidad para producir una enzima específica.

Herencia mendeliana

Actualmente, con el conocimiento que se tiene acerca de los genes y los procesos hereditarios, es posible dar nuevas y más adecuadas interpretaciones a los resultados obtenidos y las leyes formuladas por Mendel.

Hoy se sabe que al unirse las dos células sexuales o gametas, la cigota resultante hereda los cromosomas del óvulo, portadores de los genes maternos, y los cromosomas del espermatozoide, portadores de los genes paternos.

Si se considera una característica hereditaria, como por ejemplo el *tipo de cabello*, todo individuo **diploide** recibe dos genes para ese rasgo: uno de origen materno y otro de origen paterno.

Se denominan **alelos** los genes que codifican para variantes de un mismo rasgo; en este ejemplo: *tipo de cabello*. Los alelos ocupan el mismo lugar o **locus** en el par de cromosomas homólogos.

El par de genes para un mismo rasgo (alelos) no necesariamente informan para la misma variante. Por ejemplo, el alelo de un progenitor puede portar la información para *pelo rizado*, y el alelo del otro progenitor informar para *pelo lacio*.

Si un individuo recibe un alelo distinto de cada progenitor, en general solo se expresa uno de ellos, mientras que el otro queda enmascarado. El gen que se expresa se llama **alelo dominante**, y se le asigna por convención una letra mayúscula de imprenta. El gen enmascarado por los efectos del otro se denomina **alelo recesivo**, y se le asigna la misma letra, en minúscula.

En los humanos, la característica *pelo rizado* es dominante (R) y la variante *pelo lacio* es recesiva (r). Teniendo en cuenta el tipo de alelo heredado, un individuo puede resultar:

GENOTIPOS	FENOTIPOS
homocigota dominante RR	pelo rizado
heterocigota Rr	pelo rizado
homocigota recesivo rr	pelo lacio

Alternativas de genotipos y fenotipos para el par de genes que informan sobre el tipo de cabello.

■ **homocigota dominante:** cuando recibe los dos alelos dominantes (**RR**). Esta combinación genética se expresará en el individuo como *pelo rizado*;

■ **heterocigota:** cuando recibe un alelo dominante y otro recesivo (**Rr**). El individuo que hereda esta combinación genética tendrá el *pelo rizado*; u

■ **homocigota recesivo:** cuando recibe los dos alelos recesivos (**rr**). Dicha combinación se expresará en el individuo como *pelo lacio*.

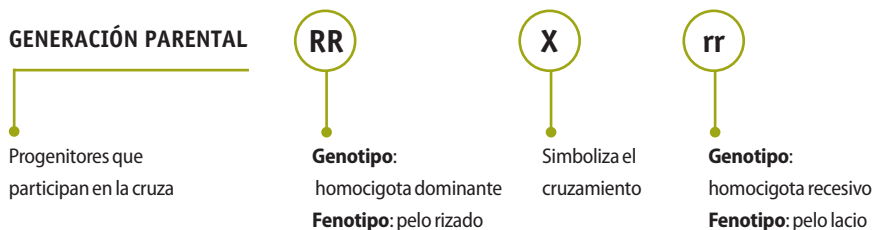
La constitución genética recibida por el individuo se denomina **genotipo**, mientras que el carácter manifestado por esta combinación de alelos se llama **fenotipo**.

La manifestación de un rasgo no solo depende del genotipo, sino también de la influencia del ambiente: si a dos individuos genéticamente idénticos (clones o gemelos) se los somete a dietas diferentes, es probable que desarrollen tallas y contexturas físicas distintas.

CARACTERÍSTICA	VARIEDAD DOMINANTE	VARIEDAD RECESIVA
Tipo de pelo	rizado	lacio
Pulgar del pie	curvo	recto
Lóbulo de la oreja	libre	pegado
Nacimiento del pelo	en pico	recto
Plegamiento de la lengua	capacidad para plegarla	incapacidad para plegarla
Pecas	presencia	ausencia
Vello en la segunda falange de los dedos de las manos	presencia	ausencia
Visión	miopía	normal

HERENCIA DE UN PAR DE ALELOS

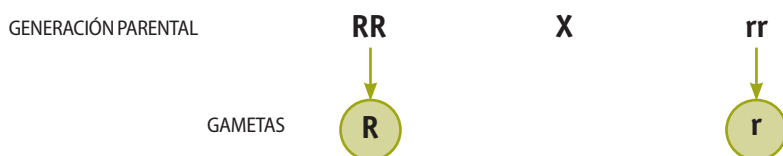
Los especialistas en Genética han desarrollado una metodología para analizar y resolver cruzamientos de individuos. Si se continúa con el ejemplo de la característica *tipo de cabello*, su herencia se registra de la siguiente manera:



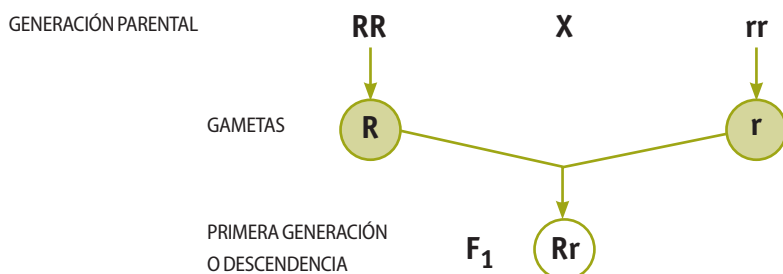
Registrada la generación parental, luego se representan las probables gametas de cada progenitor que interviene en la cruce. Para ello se debe recordar que:

- las gametas se generan por meiosis;
- los alelos ubicados en un par de homólogos se separan en la anafase I; y
- un solo alelo del par integrará la gameta de cada progenitor.

Si bien por cada célula que inicia la meiosis se obtienen cuatro células hijas, se indicará solamente el tipo de gameta obtenida y no la cantidad.



Una vez indicadas las gametas posibles, se representa su fecundación al azar, estableciéndose todas las combinaciones de alelos posibles en la primera descendencia o **filial 1 (F₁)**:



Finalmente, se analizan los resultados de la F₁. En este caso, cada hijo presenta:

GENOTIPO	FENOTIPO
100% de probabilidades de ser heterocigota.	100% de probabilidades de tener pelo rizado.

CON-CIENCIA EN LOS DATOS

■ Los humanos somos genéticamente idénticos en un 99,9 %.

■ Solo el 30% del genoma humano está compuesto por genes.

■ Las levaduras tienen 6000 genes; la mosca de la fruta 14 000; y los humanos y los ratones alrededor de 30 000.

■ La diferencia entre el genoma de un humano y un chimpancé es de 2 %.

■ Una persona de piel blanca puede compartir mucho más ADN con un africano de color, que con otra persona del mismo color de piel.

1. Lean la información de la tabla de la página anterior y averigüen cuántos de sus compañeros tienen cada una de las variedades citadas. Registren los datos en una tabla, calculen los porcentajes sobre el total de compañeros del curso.

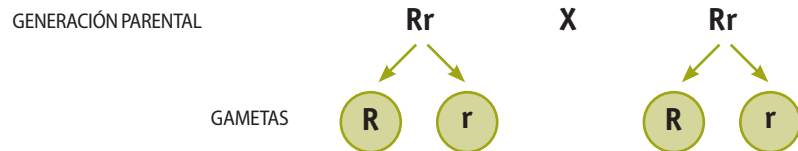
2. Una pareja tiene un hijo albino, pero no se explica cómo puede haber sucedido esto si ambos padres tienen pigmentación normal. Expliquen este hecho teniendo en cuenta que el gen que determina el albinismo es recesivo. ¿Es posible que la misma pareja tenga en el futuro hijos de pigmentación normal?



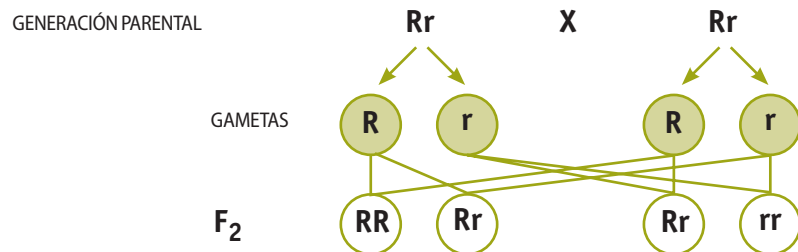
¿Cómo resultará la herencia para el mismo rasgo cuando se cruzan dos individuos de la F_1 ?

GENERACIÓN PARENTAL Rr X Rr

Si bien los dos alelos se separan durante la meiosis, a las gametas resultantes puede migrar el alelo R o el alelo r. Por lo tanto, cada progenitor genera dos tipos de gametas.



Cualquier espermatozoide del padre puede fecundar un óvulo de la madre. Por lo tanto, deben representarse todas las posibles combinaciones de alelos en supuestas cigotas.



Se analizan los genotipos y fenotipos resultantes de la segunda generación o **filial 2** (F_2). Las probabilidades para cada combinación genética son:

GENOTIPOS	25% de probabilidades de ser homocigota dominante	Relación 1:2:1
	50% de probabilidades de ser heterocigota	
	25% de probabilidades de ser homocigota recesivo	
FENOTIPOS	75% de probabilidades de expresar pelo rizado	Relación 3:1
	25% de probabilidades de expresar pelo lacio	

Si un individuo tiene *pelo lacio*, se puede predecir su genotipo, ya que éste solo se manifiesta si el individuo es homocigota recesivo (**rr**). En cambio, si un individuo tiene *pelo rizado*, no puede predecirse con certeza su genotipo, ya que éste puede ser homocigota dominante (**RR**) o heterocigota (**Rr**).

Para determinar cuál es la combinación de alelos de un genotipo incógnita, se realiza el **cruzamiento de prueba**, que consiste en reproducir el individuo con fenotipo dominante (genotipo desconocido), con un individuo homocigota recesivo (genotipo conocido).

Si el 100% de la descendencia expresa el fenotipo correspondiente al alelo dominante (pelo rizado), es muy probable que el individuo incógnita sea homocigota dominante. Si, por el contrario, aparece descendencia que expresa el fenotipo correspondiente al alelo recesivo (pelo lacio), se puede asegurar que el individuo incógnita es heterocigota para ese rasgo.

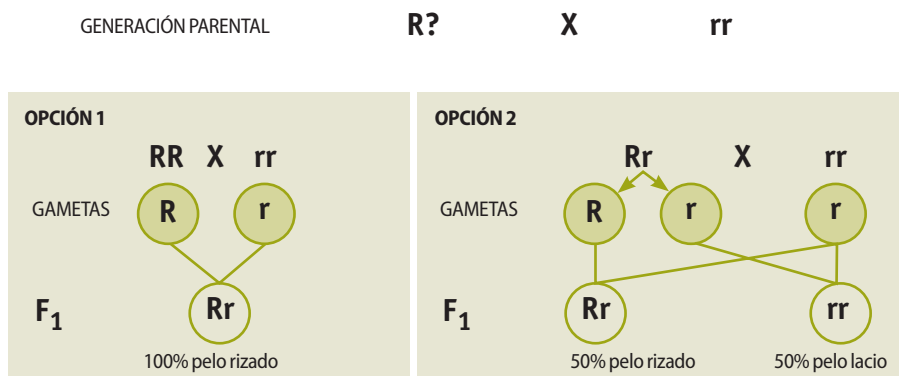


1. La raza Holstein de ganado vacuno tiene pelaje de color negro y blanco. Un macho de esta raza, llamado Charlie y usado como semental, costó unos 100 000 dólares a los ganaderos. Toda la descendencia de Charlie mostró un aspecto similar al padre, pero cuando se cruzaron algunas parejas de esta descendencia, alrededor del 25% de los descendientes fueron rojos y blancos. A partir de estos resultados, el toro Charlie fue eliminado del libro de inscripciones de la raza Holstein. Expliquen y justifiquen la decisión.

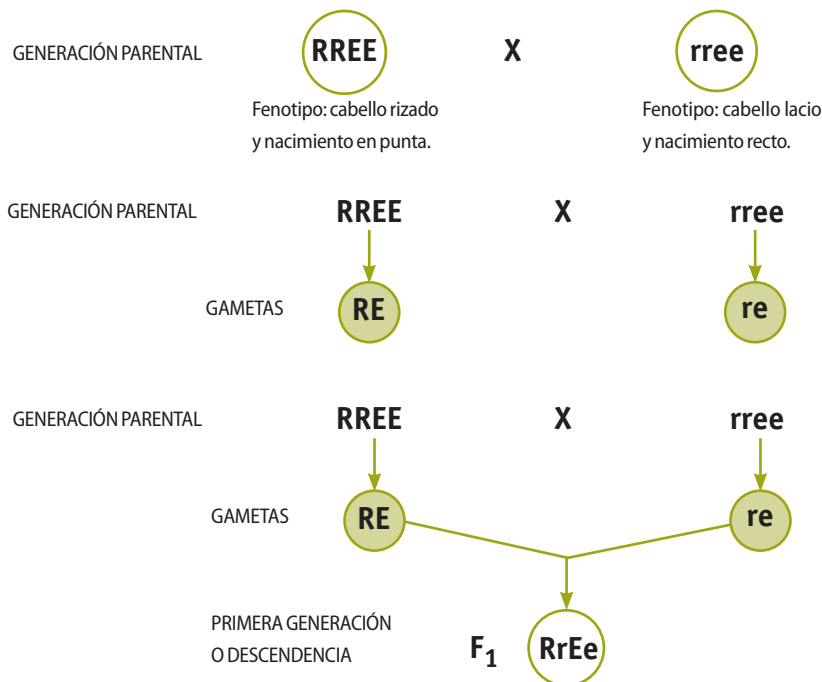
La primera ley de Mendel hoy
A partir de los datos obtenidos por Mendel y de los conocimientos actuales, la Genética ha reinterpretado y reformulado su **ley o principio de la segregación**:

“Cuando un individuo origina gametas, los alelos se separan o **segregan** independientemente, de manera tal que cada célula sexual recibe uno solo del par de genes.”

La **retrocruza** es un cruzamiento de prueba entre un híbrido F_1 y el individuo homocigota recesivo de la generación parental.



HERENCIA DE DOS O MÁS PARES DE ALELOS Un individuo no hereda un único par de alelos: la herencia es simultánea para todo el genoma. Cuando se analiza la herencia de dos caracteres codificados por pares de genes diferentes entre sí, debe tenerse en cuenta si dichos alelos se ubican en el mismo o en distintos pares de cromosomas homólogos. Si dos pares de genes se encuentran situados en pares de cromosomas homólogos diferentes entre sí, como es el caso de los caracteres *tipo de cabello* y *nacimiento del cabello*, la herencia de los mismos se plantea de la siguiente manera:



Se analizan los genotipos y fenotipos de la cruce o F_1 . Cada hijo tiene las siguientes probabilidades:

GENOTIPOS	FENOTIPOS
100% de probabilidades de ser heterocigota para ambos rasgos.	100% de probabilidades de tener pelo rizado y nacimiento del cabello en punta.

Para establecer el tipo de gameta que cada progenitor puede generar, debe recordarse que:

- las gametas se generan por meiosis;
- los alelos ubicados en todos los pares de homólogos se separan en la anafase I; y
- la gameta está integrada por un solo alelo de cada par. En este ejemplo, un alelo que codifica el tipo de cabello y otro que codifica su forma de nacimiento. Si bien por cada célula que inicia la meiosis se obtienen cuatro células hijas, se indicará solamente el tipo de gameta obtenida y no la cantidad.

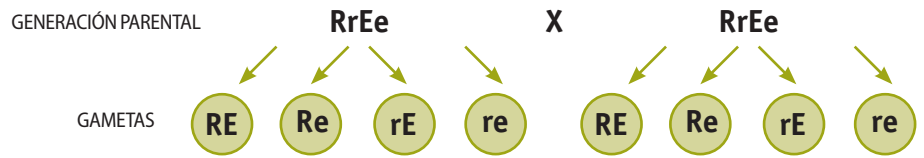
1. Un par de alelos informa para la característica *tipo de pulgar*. *Pulgar curvo* es dominante (F) y *pulgar recto* es recesivo (f). Indiquen las proporciones fenotípicas y genotípicas de la F_1 y la F_2 del cruzamiento de un hombre de *pulgar recto* con una mujer homocigota de *pulgar curvo*.

2. En los humanos la piel pecosa es codificada por un alelo dominante (P). El alelo recesivo (p) informa para ausencia de pecas. Otro par de alelos informa para el lóbulo de la oreja libre (D) y pegado (d). Indiquen las proporciones fenotípicas y genotípicas de la descendencia entre dos padres pecosos con lóbulo libre, uno homocigota dominante y el otro heterocigota para ambos caracteres.

3. La miopía es una disfunción visual codificada por un alelo dominante (M), el alelo recesivo (m) informa para visión normal. Una pareja miope tienen un hijo de visión normal. Indiquen el genotipo de los padres y del niño.



¿Cómo resultará la herencia para los mismos rasgos entre dos individuos de la F_1 ?



La segunda ley de Mendel hoy

A partir de los datos obtenidos por Mendel y de los conocimientos actuales, la Genética ha reinterpretado y reformulado su **ley o principio de segregación independiente**:

“Durante la meiosis, los dos alelos de un gen determinado se distribuyen o segregan de manera independiente de los dos alelos de otro gen. Este fenómeno ocurre solo si los dos genes se encuentran en cromosomas diferentes.”

Durante la meiosis, los cromosomas homólogos portadores de los genes para el tipo de cabello se ubican en el plano ecuatorial y migran hacia polos opuestos de manera independiente de como lo hacen los cromosomas homólogos que portan los genes para el nacimiento del cabello. Este comportamiento independiente de los cromosomas homólogos determina que un individuo heterocigoto para ambos rasgos pueda generar cuatro clases de gametas diferentes, ya que la combinación de alelos es azarosa.

Una forma práctica de representar las posibles fecundaciones es el **cuadrado de Punnett**. Al cruzar las gametas femeninas y masculinas aparecen en las intersecciones los probables descendientes de esta cruce:

Gametas	RE	Re	rE	re
RE	RREE	RREe	RrEE	RrEe
Re	RREe	RRee	RrEe	Rree
rE	RrEE	RrEe	rrEE	rrEe
re	RrEe	Rree	rrEe	rree

Se analizan los genotipos y fenotipos resultantes de la F_2 . Cada hijo presenta las siguientes probabilidades:

FENOTIPOS	<p>9/16 probabilidades de expresar pelo rizado y nacimiento en punta.</p> <p>3/16 probabilidades de expresar pelo rizado y nacimiento recto.</p> <p>3/16 probabilidades de expresar pelo lacio y nacimiento en punta.</p> <p>1/16 probabilidades de expresar pelo lacio y nacimiento recto.</p>
Relación 9:3:3:1	

GENOTIPOS	<p>1/16 probabilidades de ser RREE</p> <p>2/16 probabilidades de ser RREe</p> <p>1/16 probabilidades de ser RrEE</p> <p>2/16 probabilidades de ser RrEe</p> <p>4/16 probabilidades de ser RRee</p> <p>2/16 probabilidades de ser Rree</p> <p>1/16 probabilidades de ser rrEE</p> <p>2/16 probabilidades de ser rrEe</p> <p>1/16 probabilidades de ser rree</p>
-----------	--



1. Una pareja está preocupada porque padece enfermedades de origen genético y se entera de que las mismas pueden ser transmitidas a sus hijos. El hombre tiene cataratas (pero su padre tenía

ojos normales) y la mujer tiene huesos excesivamente frágiles (aunque su padre tenía huesos normales). Ambas afecciones parecen depender de genes dominantes, ubicados en cromosomas diferentes.

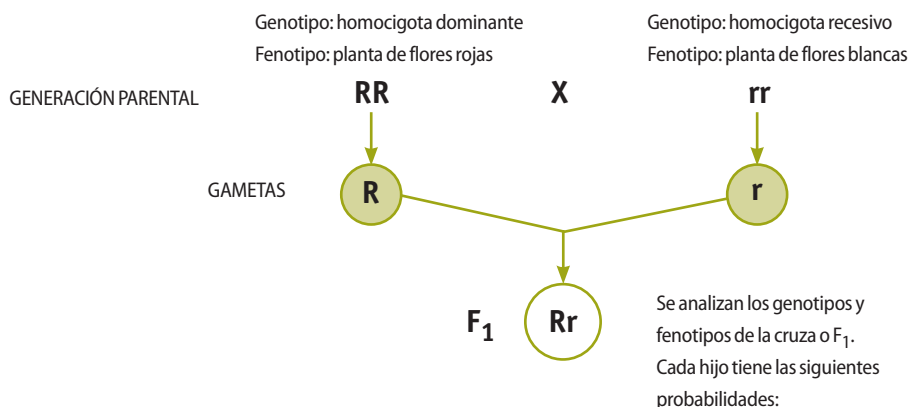
- ¿Hay probabilidades de que sus hijos padezcan alguna de esas enfermedades?
- ¿Es posible que alguno de sus hijos tenga ambas enfermedades?

Herencia no mendeliana

Cuando se definieron las características de individuos homocigotas dominantes y heterocigotas para la misma característica, se afirmó que su genotipo es diferente, pero que tienen fenotipos idénticos. Sin embargo, hay excepciones a esta regla. Cuando esto sucede, las proporciones fenotípicas señaladas (3:1 para los cruzamientos de un carácter; 9:3:3:1 para los de dos características) no son las mismas; por ello a estos casos se los clasifica como **herencia no mendeliana**.

DOMINANCIA INCOMPLETA

En algunos caracteres determinados por un par de alelos, el fenotipo de los individuos heterocigotas es un intermedio entre los fenotipos dominante y recesivo. El alelo dominante ejerce una **dominancia incompleta** sobre el alelo recesivo. Este fenómeno puede observarse en las plantas llamadas “don Diego de noche” (*Mirabilis jalapa*), cuyas flores presentan tres fenotipos para el color, rojo (RR), rosado (Rr) y blanco (rr).



GENOTIPO	FENOTIPO
100% de probabilidades de ser heterocigota	100% de probabilidades de ser planta de flores rosadas

Es importante señalar que este tipo de herencia no ocurre por “mezcla” de alelos; la segregación de los mismos es siempre independiente. Sin embargo, en muchos casos, el tener los dos alelos dominantes implica la producción de mayor cantidad de proteína que al tener solo uno, y por lo tanto, en el caso de los heterocigotas, el fenotipo dominante se atenua, dando como resultado uno intermedio, entre el dominante y el recesivo. En este caso, las proporciones fenotípicas y genotípicas son iguales.

CODOMINANCIA

En otras ocasiones, ambos alelos tienen la capacidad de producir proteínas, aunque diferentes. Por esta razón, no es posible hablar de alelos dominantes y recesivos, ya que en el fenotipo del heterocigota se expresan ambos alelos, tanto el dominante como el recesivo, son **codominantes**. Es decir, producen tanto la proteína codificada por el alelo dominante, como la del alelo recesivo, determinando un fenotipo heterocigota de características diferentes a los fenotipos dominante y recesivo. En este caso, también las proporciones fenotípicas coinciden con las proporciones genotípicas.

Un ejemplo de este tipo de herencia ocurre con el color del pelaje del ganado raza Shorthorn. El genotipo **C^RC^R** produce color rojo; el genotipo **C^rC^r**, color blanco; y el heterocigota **C^RC^r**, fenotipo roano (mezcla de rojo y blanco).

En este caso, la simbología es diferente a la utilizada en los casos anteriores, debido a que no hay alelos dominantes y recesivos. Por ello, se coloca una letra imprenta mayúscula (C) con distintos superíndices para cada alelo (C^RC^r).

1. En una especie de planta el color de las flores puede ser azul, celeste o blanco. El fenotipo azul está determinado por un gen de dominancia incompleta. Lo mismo ocurre con el borde de sus hojas, en las que el fenotipo dominante es liso, el recesivo es rugoso y en las plantas heterocigotas se observa un borde intermedio.

■ ¿Qué resultados se obtendrán si se cruza una planta de flores azules y borde intermedio con una blanca de borde liso?

■ ¿Y si se cruza una de flores celestes y borde liso con una blanca de bordes rugosos?



ALELOS MÚLTIPLES





En una población, no siempre un rasgo está codificado por un par de alelos: existen casos de **alelos múltiples**.

En los humanos la herencia del *grupo sanguíneo* depende de tres alelos presentes en la población, aunque cada individuo diploide solo herede una combinación de dos de ellos:

- Alelo I^A = dominante;
- Alelo I^B = dominante; y
- Alelo i = recesivo.

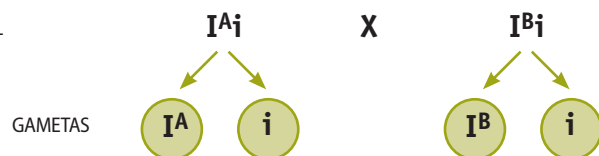
Los alelos I^A / I^B que codifican para grupos sanguíneos **A** y **B**, respectivamente, son **codominantes**: si un individuo hereda ambos alelos, ambos se expresan.

La expresión de estos genes se manifiesta por la presencia de antígenos distintos: A y B, en las membranas de los glóbulos rojos. Ambos antígenos aparecen en los glóbulos del tipo sanguíneo AB. El alelo i determina la ausencia de estas moléculas. Esto último caracteriza al tipo sanguíneo conocido como "cero".

FENOTIPOS			
			
Grupo sanguíneo A	Grupo sanguíneo B	Grupo sanguíneo AB	Grupo sanguíneo O No se expresan los antígenos A y B
GENOTIPOS			
$I^A I^A$	$I^B I^B$	$I^A I^B$	ii
$I^A i$	$I^B i$		

¿Qué grupo sanguíneo podría heredar la descendencia de una cruce entre un padre de grupo A y una madre de grupo B, ambos heterocigotas para el rasgo?

GENERACIÓN PARENTAL



♀ ♂	I^A	i
I^B	$I^A I^B$	$I^B i$
i	$I^A i$	ii

Representación de las posibles combinaciones de gametas en el cuadrado de Punnett.

FENOTIPOS	1/4 o 25% de probabilidades de heredar grupo sanguíneo AB
	1/4 o 25% de probabilidades de heredar grupo sanguíneo A
	1/4 o 25% de probabilidades de heredar grupo sanguíneo B
	1/4 o 25% de probabilidades de heredar grupo sanguíneo O

Si se analizan los resultados de la cruce, estos serían los probables fenotipos de cada hijo.



1. Si el grupo sanguíneo de un padre es O... ¿puede tener un hijo de grupo A? Justifiquen su respuesta indicando posibles genotipos de cada uno.
2. Suponiendo que el hijo tuviera un accidente y necesitara dadores de sangre, su padre ¿podría ser donador? ¿Por qué?
3. ¿Qué grupo sanguíneo podrían heredar los hijos de una pareja cuyo padre es $I^A I^A$ y cuya madre es $I^A I^B$?
 - grupos A y B.
 - grupos A y AB.
 - grupos A y O.
 - grupos B y O.

HERENCIA DE LOS GENES LIGADOS E INDEPENDIENTES

Como se explicó en el capítulo anterior, cada cromosoma está constituido por una gran número de genes. Aquellos que ocupan diferentes lugares o **loci** (plural de locus) del mismo cromosoma se denominan **genes ligados**.

Los genes ligados se heredan en forma conjunta porque durante la meiosis, los cromosomas homólogos se separan y se dirigen como unidades hacia los polos opuestos. Entonces, todos los genes que constituyen uno de los cromosomas del par homólogo quedan en una gameta, y los del otro homólogo quedan en una gameta diferente.

La transmisión de genes que no están en el mismo cromosoma se denomina **herencia independiente**.

De la herencia de genes ligados y de genes independientes se obtienen proporciones genotípicas y fenotípicas diferentes entre sí.

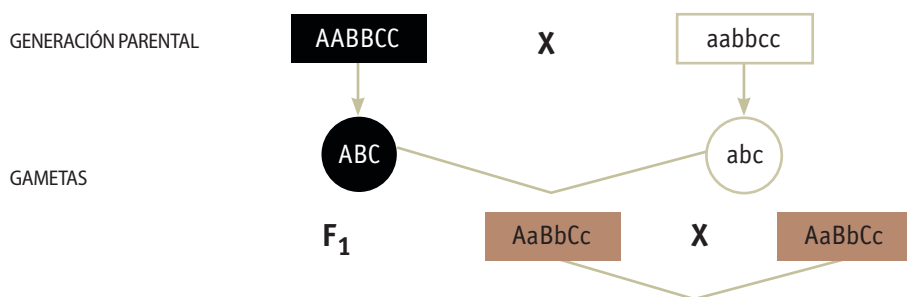
HERENCIA POLIGÉNICA En la herencia de algunos rasgos, varios pares de genes independientes actúan aditivamente, es decir, suman sus efectos. La **herencia poligénica** es característica en la transmisión de muchos caracteres humanos como el peso, la forma corporal, la altura, el color de la piel.

Si se supone que el color de la piel está codificado por tres genes independientes, la primera generación de una cruce de un individuo de piel muy oscura (AABBCC) con otro de piel muy clara (aabbcc) tendría un color intermedio (AaBbCc) porque esos alelos tienen efecto aditivo.

La cruce entre dos individuos de piel de color intermedio (AaBbCc) podría dar como resultado una gran variedad de gamas en la segunda generación.

Pero el color de la piel de las personas también se altera por efectos ambientales, como el bronceado por el sol. Sin embargo, estos efectos no son hereditarios.

En la página 85 pueden leer las características de la anemia falciforme.



	ABC	ABc	AbC	aBC	Abc	aBc	abC	abc
ABC	AABBCC	AABBcc	AABbCC	AaBBCC	AABbCc	AaBBCc	AaBbCC	AaBbCc
ABc	AABBcc	AABbcc	AABbCc	AaBBcc	AABbcc	AaBBcc	AaBbCc	AaBbcc
AbC	AABbCC	AABbCc	AabbCC	AaBbCC	AabbCc	AaBbCc	AabbCC	AabbCc
aBC	AaBBCC	AaBBCc	AaBbCC	aaBBCC	AaBbCc	aaBBCc	aaBbCC	aaBbCc
Abc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	AaBbCc	Aabbcc	AaBbcc	AabbCc	Aabbcc
aBc	AaBBcc	AaBbcc	AaBbCc	aaBBcc	AaBbcc	aaBBcc	aaBbCc	aaBbcc
abC	AaBbCC	AaBbCc	AabbCC	aaBbCC	AabbCc	aaBbCc	aabbCC	aabbCc
abc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	aaBbCc	Aabbcc	aaBbcc	aabbCc	aabbcc

Pleiotropía

Ciertos pares de genes pueden codificar varios rasgos simultáneamente.

Los genes que ejercen efecto sobre distintos caracteres se denominan **pleiotrópicos**.

La anemia falciforme es un ejemplo de pleiotropía en humanos. En la mayoría de los casos esta afección se manifiesta en individuos homocigotas para el alelo de la anemia falciforme.

La mayoría de las personas heterocigotas no padecen esta anemia; sin embargo, en algunos pocos casos pueden manifestarla.

Morgan y sus moscas

A PRINCIPIOS DEL SIGLO XX, CUANDO SE REDESCUBRIERON LAS LEYES DE MENDEL, YA SE CONOCÍAN LOS PROCESOS DE DIVISIÓN CELULAR Y LA FECUNDACIÓN. CON ESTOS CONOCIMIENTOS SE PUDO ESTABLECER UNA RELACIÓN ENTRE EL COMPORTAMIENTO DE LOS GENES, TAL COMO LO HABÍA DESCRITO MENDEL, Y EL DE LOS CROMOSOMAS. ASÍ, SE ESTABLECIÓ LA TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA, SEGÚN LA CUAL LOS CROMOSOMAS SON LOS PORTADORES DE LOS GENES.

En 1909, el biólogo estadounidense Thomas Hunt Morgan (1866-1945), quien descreía de los estudios de Mendel, usó la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster* como modelo de estudio. Desde entonces, este insecto ha sido uno de los modelos biológicos más usados y ha posibilitado la obtención de importantes conocimientos en el campo de la Genética.

El éxito de *Drosophila* como modelo de estudio se debe a una serie de características: es un

organismo de gran complejidad, que puede —en algunos aspectos— compararse al organismo humano; es de tamaño pequeño, lo cual permite que pueda ser manipulada con facilidad y que no requiera grandes costos de mantenimiento; su tiempo de generación es corto (unos 10 días aproximadamente); tiene solo cuatro cromosomas, con unos 13 600 genes y actualmente existe gran cantidad de mutantes registrados, desde las moscas de ojos blancos, descubiertas por Morgan, hasta moscas sin alas o

con ojos funcionales en las patas. Una de las características usadas por Morgan en sus investigaciones, fue el color de los ojos de estas moscas. Observó que muchas tenían ojos rojos, fenotipo al que denominó *normal* o *salvaje*. Pero en algunas ocasiones encontró moscas macho con ojos blancos. Para interpretar este fenómeno, Morgan realizó cruzamientos entre hembras de ojos rojos y machos de ojos blancos. Obtuvo de la cruce una F_1 compuesta por moscas de ojos rojos.



Parental



machos

X



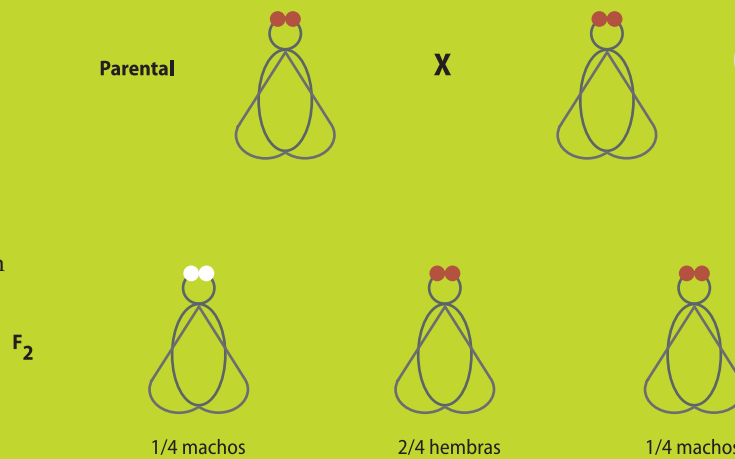
hembras

F_1

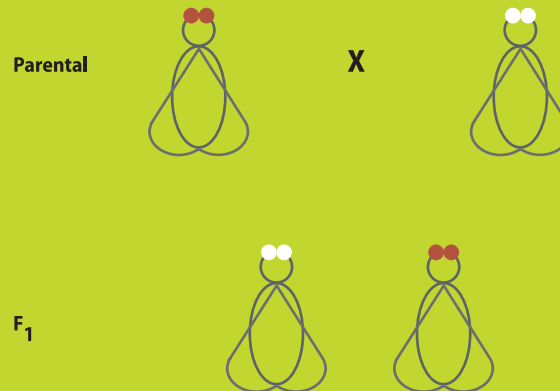


machos y hembras

Pero al realizar cruza entre machos y hembras de la F_1 , del total de las moscas nacidas, aproximadamente $1/4$ eran machos de ojos blancos y, los $3/4$ de individuos restantes tenían ojos rojos, pero $2/4$ eran hembras y $1/4$ eran machos.



En otros estudios, Morgan cruzó hembras de ojos blancos con machos de ojos rojos y obtuvo hembras de ojos rojos y machos de ojos blancos.



Estos resultados, llevaron a Morgan a replantear su postura con respecto a los estudios de Mendel y a la teoría cromosómica de la herencia, ya que, evidentemente, el color de los ojos estaba relacionado con el sexo de las moscas: en *Drosophila*, el gen del color de ojos está localizado en el cromosoma X. Morgan descubrió que había otros genes que no se comportaban según la segunda ley de Mendel. Comprendió que los genes ubicados en un mismo cromosoma se comportan como si fueran uno solo y que cuanto más cerca estén entre sí, mayores probabilidades tienen de

heredarse juntos.

De esta manera pudo establecer los principios del “ligamiento” entre genes.

Sin embargo, en algunas cruza aparecían separadas las características investigadas.

La única explicación para este fenómeno era que los cromosomas pudieran “partirse”, rompiendo el ligamiento entre los genes. Morgan había descubierto no solo el ligamiento, sino también el proceso que puede romperlo. Al intercambio de información entre cromosomas homólogos se lo denominó entrecruzamiento genético, en inglés, *crossing-over*

Por otra parte, si el entrecruzamiento tiene probabilidades de tener lugar tanto en un punto como en el otro a lo largo del cromosoma, cuanto más cerca estén los dos pares de genes tanto menor será la probabilidad de que se crucen entre ellos. Esta suposición ha permitido suponer el lugar que ocupan los genes en los cromosomas y ha sido utilizado para realizar los primeros mapeos cromosómicos. Por sus descubrimientos sobre el papel de los cromosomas en la herencia, Morgan obtuvo el Premio Nobel en 1933.

HERENCIA LIGADA AL SEXO

En los humanos, los rasgos hasta aquí analizados son codificados por genes ubicados en **autosomas**, es decir, en los 22 pares que no determinan el sexo y se encuentran tanto en los varones como en las mujeres. A continuación se explicará la herencia de genes ubicados en un determinado sector del **cromosoma sexual X**, y por esto denominada **herencia ligada al sexo**.

La **hemofilia A** es una enfermedad hereditaria recesiva ligada al sexo que se presenta como un trastorno en la coagulación sanguínea. Los individuos hemofílicos sangran excesivamente cuando se lastiman porque no heredaron el gen que regula la producción de una proteína, el **factor VIII**, que interviene en dicho proceso.

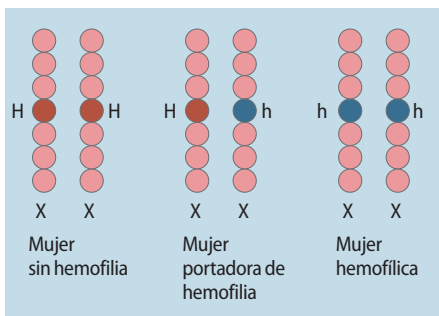
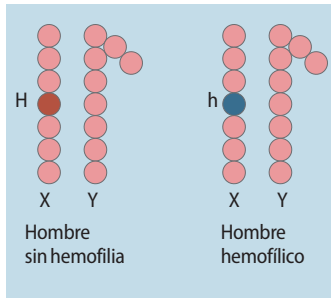
En la actualidad, a las personas con hemofilia A se les administra factor VIII de sangre humana o del obtenido por ingeniería genética.

En los varones, el alelo para coagulación se encuentra representado una sola vez porque ellos poseen un único cromosoma X. Por eso se considera que los varones son **hemicigotas** para los rasgos ligados al sexo. Si el cromosoma X lleva el alelo recesivo para hemofilia, el individuo será hemofílico.

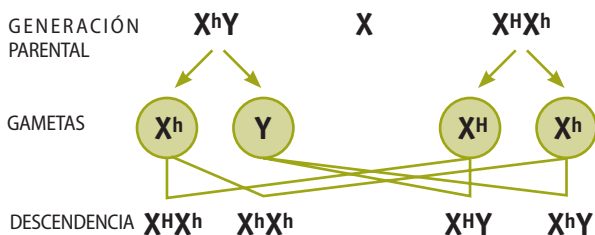
Como las mujeres tienen dos alelos (uno en cada cromosoma X), heredan una de las tres combinaciones posibles:

- dos alelos para coagulación normal;
- un alelo para coagulación normal y otro para hemofilia (en este caso no padece la enfermedad pero es portadora de la misma); o
- dos alelos para hemofilia.

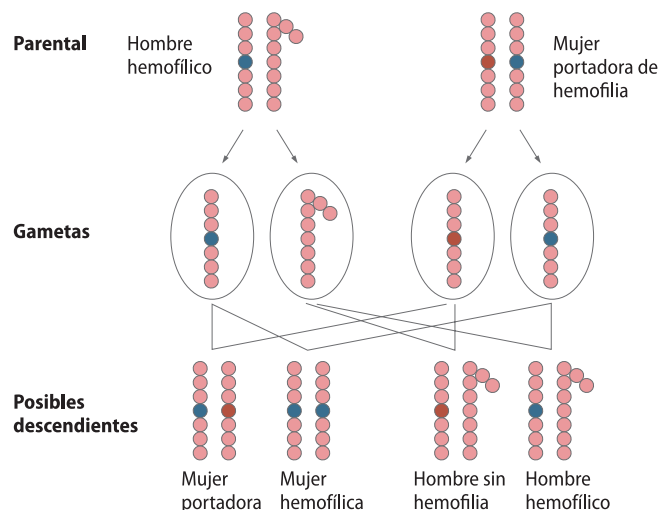
Para expresar los resultados de una cruce, por ejemplo, entre un hombre hemofílico y una mujer portadora, es conveniente representar los alelos sobre los cromosomas sexuales.



H ● Alelo para la coagulación normal
h ● Alelo para la hemofilia



Fenotipos (probabilidades)	
Mujeres (50%)	Portadoras 25%
	Hemofílicas 25%
Hombres (50%)	No hemofílicos 25%
	Hemofílicos 25%



Los resultados de la cruce expresan que si nace una niña, hay un 50% de probabilidades de que padezca hemofilia y un 50% de probabilidades de que sea portadora de la enfermedad.

Si, en cambio, nace un varón, hay un 50% de probabilidades de que sea hemofílico y otro 50% de probabilidades de que presente coagulación normal. Sin embargo, los estudios realizados hasta hoy indican que la hemofilia afecta principalmente a los varones y, en casos excepcionales, a las mujeres.

El **daltonismo** es una condición hereditaria recesiva ligada al sexo que se caracteriza por la incapacidad para percibir algunos colores. Esta afección fue descubierta por el químico inglés John Dalton (1766-1844), quien notó que tanto él como su hermano percibían los colores de una manera diferente al resto de las personas.

El tipo más común de daltonismo es la incapacidad para distinguir los colores rojo y verde y tiene un amplio rango de variabilidad, desde muy leve hasta el extremo opuesto. Al igual que para la hemofilia, el hombre puede presentar dos fenotipos: visión normal o daltónica. La mujer puede ser de visión normal, portadora o daltónica. Sin embargo, también como en el caso de la hemofilia, las investigaciones señalan que el daltonismo afecta principalmente a los varones.

Hay tres variedades de daltonismo:

- la **deuteranopia** o ceguera para el color verde, provocada por malformaciones en los conos de la retina; y

- la **protanopia** o ceguera para el color rojo, derivada de la falta de fotopigmentos en los conos.

La **distrofia muscular de Duchenne** es un trastorno hereditario ligado al cromosoma X, caracterizado por debilidad muscular en las piernas y la pelvis, que progresa rápidamente y afecta posteriormente a todo el cuerpo.

Regulación genética y diferenciación celular

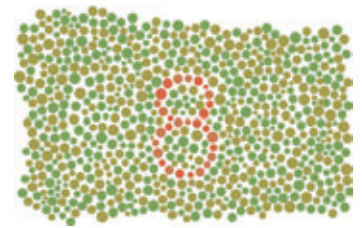
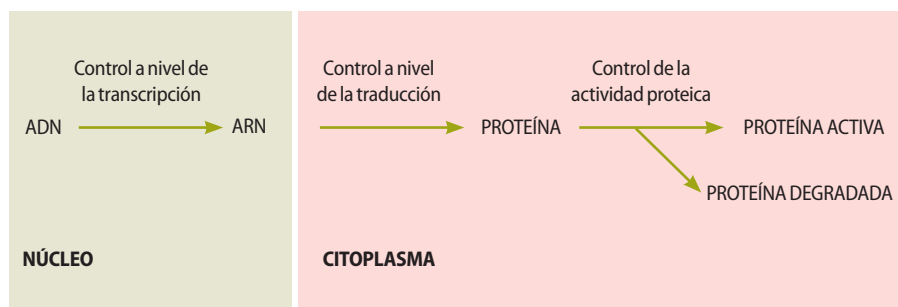
Todas las células de un individuo tienen la misma información genética. Sin embargo, existen distintos tipos celulares que se diferencian entre sí en su forma y función.

Por ejemplo, las células pancreáticas se especializan en la secreción de insulina y las células del tejido conectivo sintetizan colágeno. Ambas células portan los genes para la insulina y el colágeno pero, cada célula solo transcribe y traduce un gen particular.

Se denomina **regulación genética** a los procesos que posibilitan la expresión diferencial de los genes. Estos procesos pueden llevarse a cabo en cada uno de los pasos del flujo de información genética.

Una forma es la mediada por la presencia de proteínas denominadas “**factores de transcripción específicos**”. Cada tipo celular consta de una combinación propia de dichos factores, los cuales actúan activando o reprimiendo la transcripción de genes específicos.

También existen procesos que controlan si el ARN es traducido o no; o si la proteína resultante de la traducción es activa o es degradada.



Prueba para detectar el daltonismo. Las personas que no ven el número escondido padecen daltonismo para esos colores.



1. Una pareja constituida por un hombre hemofílico y una mujer de coagulación normal acude a un genetista para consultar qué probabilidades tiene su futuro hijo de padecer la enfermedad.

- ¿Qué le contestaría el profesional si el hijo fuera varón?

- ¿Y si fuera niña?

HALLAZGO DE CENTROS DE INVESTIGACIÓN DE INGLATERRA Y ESTADOS UNIDOS

Logran revelar los secretos del cromosoma X

Además de participar en la definición del sexo, se lo asocia a 300 trastornos, como la hemofilia y la distrofia. Esperan hallar el origen genético de esos y otros males hereditarios.

Si el genoma humano es realmente el “libro de la vida”, el de los cromosomas sexuales era hasta hace poco uno de sus capítulos más misteriosos. Tras doce años de estudio, más de 250 científicos lograron decodificar por completo la secuencia del cromosoma X, dos años después de completar la del cromosoma Y.

El estudio, en el que participaron tres de los más grandes centros de genética de Inglaterra y Estados Unidos, liderado por el instituto Sanger de Cambridge, fue publicado en la última edición de la revista científica *Nature*.

Desde hace tiempo que los genetistas están interesados en la estructura particular del cromosoma sexual X en el ser humano, porque allí aparecen con frecuencia defectos genéticos. Si bien porta apenas el 4% de los genes humanos, se le atribuyen el 10% de las enfermedades hereditarias conocidas hasta ahora, que son determinadas por un solo gen.

Más de 300 trastornos se asocian a este cromosoma, como el daltonismo, la hemofilia, la distrofia muscular y distintas formas de retardo mental. Los resultados del desciframiento de esta zona de ADN

permitirían, por tanto, explorar las bases genéticas de estos desórdenes y desarrollar técnicas adecuadas para tratarlos.

“Este análisis pormenorizado representa un logro monumental para la biología y la medicina. Es un brillante ejemplo de lo que se puede aprender a partir del complejo trabajo de secuenciación en que se centra el proyecto genoma humano”, señaló Francis S. Collins, director del Instituto de Investigación del Genoma.

En los humanos y otros mamíferos, la identidad sexual está gobernada por los cromosomas X e Y. El sexo masculino se define por la presencia de un cromosoma X y uno Y en el par 23 del genoma humano, mientras que el femenino por dos cromosomas X.

De allí se desprende que las enfermedades cuyo gen se encuentra en el cromosoma X afectan sobre todo a los hombres porque, a diferencia de las mujeres, solo poseen uno de éstos y el cromosoma Y no contiene los que compensarían estas anomalías.

“El hecho de que los hombres tengan solo una copia del cromosoma X hace que los genes mutados en esa porción

de ADN sean más fáciles de encontrar”, explicó el científico Steven Scherer, director del Centro de Secuenciación del Genoma Humano.

El cromosoma X prácticamente no contiene genes relacionados con la formación y crecimiento de tumores en general, pero sí muchos relacionados con el sexo y la reproducción. De hecho, el 10% de los genes se expresan sobre todo en los testículos y su actividad se dispara en caso de cáncer testicular o melanomas.

La importancia de las proteínas cuya fórmula de fabricación guardan estos genes radica en que pueden ser objeto de estudio para el desarrollo de vacunas contra el cáncer.

“El sistema inmunológico detecta estas proteínas cuando se produce un tumor. Su expresión la procuran los mismos mecanismos que pueden hacer que se inactive su producción”, indicó Scherer. Aun así queda mucho por estudiar ya que aún no está claro el papel que desempeña el cromosoma X en el desarrollo de cáncer”.

Incógnitas y claves del futuro

Análisis Oscar Angel Spinelli

El cromosoma X siempre estuvo en la mira de los científicos. No sólo por su carácter “sexual”, que atrae a la mayoría. Más bien porque involucra a una porción de las enfermedades hereditarias. Dicen que al 10% del total. Lo suficiente para considerar al flamante hallazgo como un nuevo hito en el conocimiento humano. Sí, el descubrimiento es clave, pero también lo son los miles de genes

de otros cromosomas. Ejemplos: el 13 y el 19, que portan genes relacionados con la diabetes y el cáncer; o el 9 y el 10, que suman 180 genes, asociados a aquellas dos enfermedades, al Alzheimer y a la esquizofrenia. Hay otros. Cuando se los decodifique a todos, se empezarán a atar los cabos sueltos. ¿El destino? No será el fin de la historia. Sí el comienzo de una ardua etapa de investigaciones

que llevarán al origen de las enfermedades. Más hacia el futuro (¿veinte años?) la medicina será otra. Los optimistas ya piensan en terapias a medida.

Ahí el cromosoma X tallará fuerte. Ahora se intuye por qué el hombre arrastra ciertos males. También podría especularse que si la mujer tiene algo silenciada una X, eso la haría inmune a varias enfermedades. Tal vez.

Desequilibrios hereditarios

A raíz de los últimos estudios del genoma humano se han catalogado más de 4000 desequilibrios genéticos.

ENFERMEDADES AUTOSÓMICAS RECESIVAS La **fibrosis quística** es una enfermedad autosómica recesiva que se caracteriza por la producción y acumulación de mucosidad excesiva en diferentes epitelios, como los de las vías respiratorias, causando dificultades respiratorias severas.

La **fenilcetonuria** también es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por una disfunción enzimática que causa retardo en el desarrollo físico y mental.

El **albinismo** es un trastorno autosómico recesivo que se caracteriza por la incapacidad de producir pigmento en piel, cabello y ojos.

ENFERMEDADES AUTOSÓMICAS DOMINANTES El **enanismo acondroplásico** es una condición autosómica dominante. El individuo homocigota dominante y el heterocigota presentan brazos y piernas cortos, mientras que la cabeza y el tronco se desarrollan normalmente.

La **enfermedad de Huntington** (durante mucho tiempo llamada *mal de San Vito*) es una patología neurológica, degenerativa, hereditaria, autosómica y dominante. Se caracteriza porque las personas que padecen esta afección tienen movimientos musculares incontrolados y pérdida de las facultades intelectuales.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO El **Diagnóstico Genético Preimplantatorio (DGP)** es una de las opciones de diagnóstico temprano para parejas que tienen alto riesgo de transmitir alguna enfermedad genética a sus hijos. Esta técnica se efectúa previamente al embarazo y comienza con la extracción de óvulos y espermatozoides de la pareja. Luego se estimula su fecundación y se colocan los futuros embriones en condiciones favorables para su desarrollo. Se realiza una biopsia en una de las células que los conforman para detectar alguna anomalía. Finalizada esta tarea, se seleccionan los que no presentan alteraciones genéticas y se los implanta en el útero de la madre.

Con este tipo de diagnóstico se puede detectar la posibilidad de heredar fibrosis quística, hemofilia, Alzheimer, enfermedad de Huntington o *mal de San Vito* e hidrocefalia, entre otras.

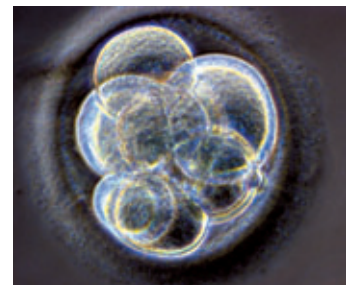
A partir de 2004, en el Reino Unido las parejas en la que alguno de sus integrantes padece cáncer de colon del tipo hereditario, tienen derecho a seleccionar embriones libres de los genes que podrían enfermar a sus hijos.

Sería la primera vez que se usa esta técnica de diagnóstico para detectar una enfermedad que no afectaría a la persona antes de los 20 años, y podría no aparecer hasta los 40.

Si bien este tipo de prueba podría erradicar definitivamente ciertas enfermedades, la autorización legal plantea nuevamente la polémica sobre los *bebés diseñados* y podría sentar un precedente que permitiría a los médicos seleccionar los embriones según otro tipo de criterio. Aquellos que se oponen, argumentan que con esta decisión se niega el derecho a la vida a embriones que tal vez no enfermarían hasta muchos años después de su nacimiento.

Los que están a favor, en cambio, afirman que con el diagnóstico se podría eliminar definitivamente el gen de la especie humana y permitir a las parejas tener hijos sin miedo a la herencia de este desequilibrio genético.

En la Argentina aún no existen leyes sobre el DGP y se practica en parejas con alto riesgo de tener descendencia con enfermedades genéticas como la hemofilia y la fibrosis quística.



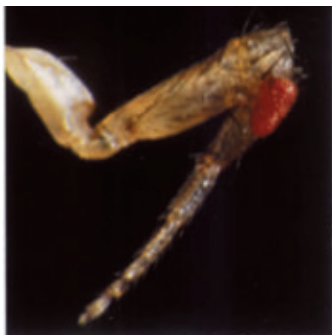
Al tercer día de la fecundación, el futuro embrión está constituido por 8 células llamadas blastómeras.

Para realizar el DGP se extrae una blastómera y se estudian sus cromosomas.

1. A partir de los siguientes ejemplos, indiquen de qué tipo de mutación se trata y justifiquen su respuesta:

■ El “Síndrome de boca de carpa” se produce por pérdida de un sector del brazo largo del cromosoma 18. Se caracteriza por la forma particular de la boca de los individuos que lo padecen y en ocasiones también se presenta microcefalia.

■ La anemia falciforme es una enfermedad que se produce por una alteración en la molécula de hemoglobina, que genera glóbulos rojos con forma de hoz, los cuales se atascan en los vasos sanguíneos pequeños o capilares y forman coágulos, dificultando la llegada de oxígeno a los tejidos. La anomalía en la hemoglobina es causada por una mutación en el triplete que codifica el aminoácido 6 (cambia GAG por GTG) y se manifiesta en individuos homocigotas recesivos para dicho alelo.



La mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*) es un insecto que muta con facilidad. En la imagen se observa un ejemplar que desarrolló ojos en sus patas.

Desequilibrios en la información genética

Una **mutación** es una modificación en la información genética. Hay una gran variedad de mutaciones, según la extensión de la molécula de ADN que modifiquen y el efecto que produzcan. Por ejemplo, algunas mutaciones solo alcanzan un codón, mientras que otras abarcan la estructura de todo un cromosoma o hasta el cariotipo completo.

Según la región del ADN comprometida, las mutaciones pueden traducirse o no en cambios observables en el funcionamiento celular. En algunos casos pasan inadvertidas. Otras veces, la simple sustitución de un nucleótido ocasiona graves enfermedades.

Las mutaciones pueden ocurrir espontáneamente, durante el proceso de duplicación del ADN o mientras se produce el *crossing-over*. Algunas mutaciones son inducidas por diversos **agentes mutágenos** que tienen la capacidad de modificar algunas bases del ADN, como la radiación ultravioleta, o de incorporarse a esta molécula, como algunas sustancias que tienen una estructura química similar a la de sus bases.

En general, las células cuentan con procesos que reparan ciertas alteraciones en el ADN, pero la eficacia de los mismos depende del tipo y de la extensión de la mutación.

Si la mutación tiene lugar en células somáticas, solo implica al individuo. En cambio, cuando la alteración ocurre en las células sexuales, la mutación es heredada por la descendencia.

La evolución biológica ha sido consecuencia, entre otros factores, de la acumulación de mutaciones heredadas generación tras generación.

Cuando las mutaciones se producen por la modificación de uno o un par de nucleótidos, se llaman **mutaciones puntuales**. Como a cada aminoácido por lo general le corresponden varios tripletes del código genético, que difieren en su última base, en muchas ocasiones las mutaciones puntuales no originan alteraciones en la secuencia de aminoácidos de la proteína. Por eso en este caso se las considera mutaciones silenciosas.

También pueden producirse **mutaciones gruesas**, que involucran a varios nucleótidos, y que pueden significar la pérdida de un sector de un cromosoma (**delección**), la transferencia e integración de un segmento cromosómico a otro cromosoma no homólogo (**translocación**) o la modificación en la posición de un sector de ADN dentro del gen o del cromosoma (**mutaciones por rearreglos**).

Apoptosis o suicidio celular

Los daños causados por las mutaciones en ocasiones pueden ser reparados. Cuando esto no es posible, las células activan su programa de autodestrucción. Este proceso, llamado **apoptosis o muerte celular programada** es diferente de la muerte necrótica o por **necrosis**, que acontece cuando una célula sufre un daño, ya sea causado por un golpe físico o por falta de oxígeno.

La célula apoptótica experimenta cambios secuenciales característicos, por ejemplo: se encoge, el núcleo se condensa y luego se fragmenta. Estos cambios son desencadenados por la activación de una familia de enzimas denominadas **caspasas**, que actúan sobre objetivos intracelulares específicos, como la membrana nuclear y el citoesqueleto. La degradación de esos sustratos conduce a la fragmentación y muerte celular. Luego, células fagocíticas se encargan de la eliminación de los cuerpos apoptóticos.

La apoptosis es imprescindible para el buen funcionamiento del organismo, porque evita la perpetuación de células que podrían resultar potencialmente malignas.

Por ejemplo, en los embriones humanos la muerte celular programada provoca la eliminación de las membranas interdigitales que posee el embrión en un comienzo.

Biotecnología e ingeniería genética

La **biotecnología** consiste en el uso de organismos para elaborar productos útiles para los humanos. La **ingeniería genética** forma parte de la biotecnología y está conformada por un conjunto de técnicas específicas que posibilitan la **manipulación genética**, es decir, que permiten aislar genes, estudiarlos, modificarlos y transferirlos desde el organismo de origen a otro ser vivo.

En la actualidad, a través de las técnicas de la ingeniería genética se logró:

- el copiado o clonación de ADN;
- la fragmentación y secuenciación de ADN; y
- la modificación genética de organismos a través de la introducción de ADN foráneo.

La tecnología empleada por la ingeniería genética en la manipulación y modificación de organismos ha sido puesta en duda por las posibles consecuencias que implicaría para la salud humana y el equilibrio del ecosistema. Por los datos conocidos hasta ahora, esta amenaza ha sido sobrestimada; sin embargo quedan todavía muchos interrogantes para responder.

La introducción de genes de una a otra bacteria se denomina **transformación**. Un ejemplo de transformación lo constituyen las bacterias que han adquirido, por inserción de ADN foráneo en su genoma, capacidades que antes no poseían, como sintetizar proteínas humanas o degradar sustancias tóxicas.

Cuando los organismos genéticamente modificados son plantas o animales la transformación se denomina **transgénesis**.

Una poderosa herramienta usada en ingeniería genética, también llamada **tecnología del ADN recombinante**, es un conjunto de enzimas denominadas **enzimas de restricción** o **restringidas**. Son como “tijeras moleculares” que cortan fragmentos específicos de la molécula de ADN, porque cada una reconoce determinadas secuencias de bases.

Las restringidas fueron descubiertas en las bacterias y llevan el nombre del organismo del cual provienen. Por ejemplo, la enzima *ECO RI* se extrajo de la bacteria *Escherichia coli*. Las tres primeras letras corresponden al nombre de la bacteria; también se le puede agregar una cuarta letra y/o un número romano.

Cuando se corta con la misma enzima moléculas de ADN, se obtienen fragmentos capaces de unirse al ADN de otra especie a través de sus extremos adhesivos. El producto resultante de la unión de ambos tramos de ADN recibe el nombre de **ADN recombinante**.

Si, por ejemplo, el fragmento de ADN insertado corresponde al gen que codifica la **insulina humana**, la bacteria puede sintetizar esta proteína y transmitir el gen a sus descendientes. Como resultado se obtiene insulina en cantidad por tecnología del ADN recombinante.

Las porciones de ADN obtenidas por los cortes que realizan las restringidas se denominan **fragmentos de restricción** y pueden ser separados por la técnica llamada **electroforesis en gel**.

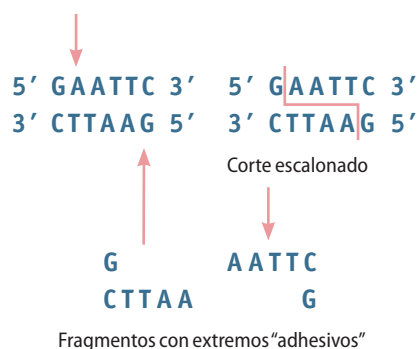
En nuestro caso, los fragmentos de restricción se transfieren a una placa rectangular de gel de agarosa (polisacárido extraído de algas marinas) conectada en cada extremo a electrodos de carga opuesta. Como los fragmentos de ADN poseen carga eléctrica negativa por la presencia de grupos fosfato en su estructura, se verán atraídos hacia el polo positivo. Se genera así un desplazamiento de fragmentos: los más pequeños se mueven más rápido que los de mayor tamaño. Para observar los fragmentos después de la separación se emplea una técnica de tinción u otra de autorradiografía. Para la tinción se utiliza un compuesto fluorescente que se fija al ADN. Cuando se iluminan los fragmentos con luz ultravioleta, se observan las bandas fluorescentes.



La electroforesis se emplea para separar macromoléculas de ácidos nucleicos y también de proteínas sobre la base de la carga eléctrica y del tamaño de la molécula.



La transgénesis en plantas pretende mejorar su resistencia a las plagas y aumentar la calidad y cantidad de alimento que estos organismos producen.



ECO RI es una enzima que corta de manera escalonada una secuencia específica del ADN.

UN TAMBO FARMACÉUTICO A POCOS KILÓMETROS DE BUENOS AIRES

Nació en el país el primer ternero macho transgénico del mundo

Pampero es hijo de una vaca clonada que tiene en su ADN la hormona de crecimiento humano. Las futuras hijas de este ternero producirán leche con esa hormona. Sirve para chicos con déficit de talla.

Silvia Naishtat

Desde principios de mes los técnicos habían preparado un equipo de oxígeno y hacían guardia con todos los elementos para una cesárea. Pero *Pampero* llegó al mundo la madrugada del 7 de diciembre, a la 1.30 exactamente, por parto natural. Es el primer ternero macho transgénico del mundo. Y su nacimiento da origen a un tambo farmacéutico, que revoluciona el método de producción de determinados medicamentos. El logro fue a pocos kilómetros de Buenos Aires y es de Biosidus, de capitales locales. De esta manera, el laboratorio argentino podrá producir hormonas de crecimiento humano a partir de la leche bovina y se lanza a conquistar ese segmento del mercado de medicamentos que mueve en el mundo 1000 millones de dólares.

A la hormona de crecimiento, que se utiliza en los niños y adolescentes con problemas de talla, le acaban de descubrir nuevos usos. En países desarrollados se la receta para casos de sida y como un antídoto en los mayores a 60 años.

En el mundo, salvo Biosidus, no existe un productor de hormona de crecimiento a partir de la leche de bovinos transgénicos. Pero se obtiene y desde hace varios años, a partir de microorganismos genéticamente modificados, como bacterias.

"Este desarrollo no es solo fruto de una firma privada. En un país con tres Premio Nobel en biología (Bernardo Houssay, Luis Leloir y César Milstein), contamos con la Universidad y el apoyo de la Secretaría de Ciencia y Técnica", dijo ayer Marcelo Argüelles, presidente de la firma.

Pampero es hijo de una vaca clonada, *Pampa Mansa*, que tiene en su ADN la hormona de crecimiento humano. *Pampa Mansa* se



cruzó con un toro calificado y así su descendencia, *Pampero*, lleva en sus genes la hormona de crecimiento que transmitirá por su semen cuando se reproduzca. Esto quiere decir que las vacas, hijas de *Pampero*, también producirán en la leche la hormona de crecimiento.

Pampa fue concebida después que le extrajeran células a un feto de raza Jersey. Tras una manipulación genética se le introdujo la hormona de crecimiento y esta vaca se convirtió en una fábrica de proteínas medicinales.

En la Argentina hay aproximadamente 1.500 niños con déficit de crecimiento y según los cálculos de los científicos "solamente con la producción de hormona que se puede obtener de la leche de una sola ternera se puede abastecer la demanda del país", dijo Marcelo Crisculo, director ejecutivo de Biosidus.

La llegada de *Pampero* permite un

cambio radical al posibilitar la reproducción natural, en vez de clonar las vacas, que lleva tiempo y mucho más dinero. "Con el esperma de una sola eyaculación de *Pampero*, podremos fecundar unas 300 vacas, de las cuales la mitad parirán hembras y de ellas la mitad, transgénicas. Es decir que pueden fabricar la hormona de crecimiento. Hacer esto a través de la clonación en el laboratorio nos demandaría años", añadió Crisculo.

La estrategia fue llegar al tambo farmacéutico para la hormona de crecimiento. Ahora se abren paso a un objetivo más ambicioso: la elaboración de insulina humana, a partir de los bovinos.

El Proyecto Genoma Humano hoy

Desde 1990, los científicos comenzaron la secuenciación completa del ADN humano. Es decir, el desciframiento y la comprensión total de las instrucciones que componen un ser humano. En 2003, se anunció públicamente el logro de este conocimiento llamado Proyecto Genoma Humano.

Alrededor de 18 instituciones de seis países participaron en esta investigación trascendental, comparada en la historia de la ciencia con el viaje del hombre a la Luna.

Uno de los principales líderes del proyecto fue el biólogo británico John Sulston (1942), premio Nobel de Medicina del año 2002. Este investigador fue director del Sanger Centre de Cambridge (Gran Bretaña), uno de los laboratorios que lideró las investigaciones del Proyecto Genoma Humano. Además, fue el impulsor de hacer pública toda la información científica del genoma, contrariamente a quienes deseaban patentar el conocimiento en beneficio de compañías privadas como la famosa empresa norteamericana Celera Genomics.

Así, el proyecto se convirtió en una competencia por lograr que no se frenaran los fondos públicos para concluir con la secuenciación, por garantizar el uso público de la información y por evitar que Celera u otra firma patentara los nuevos descubrimientos y sus futuras aplicaciones.

En su libro *El hilo común de la humanidad; una historia sobre la ciencia, la política, la ética y el genoma humano*, John Sulston relata esta carrera entre la ciencia pública y la privada, como una serie de suspense en la que, por el momento ganaron los “buenos”, pero los “malos” no desaparecieron y volverán en los próximos capítulos.

Actualmente, Sulston se jubiló anticipadamente para dedicarse a los aspectos bioéticos del genoma humano. Desde 1997, la comunidad internacional revela la necesidad de la instauración a nivel internacional de principios éticos que contribuyan a universalizar la ética frente a una ciencia que cada vez tiene menos fronteras.

En consecuencia, la UNESCO en octubre de 2005, emitió la Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos que trata “las cuestiones éticas relacionadas con la medicina, las ciencias de la vida y las tecnologías conexas aplicadas a los seres humanos, teniendo en cuenta sus dimensiones sociales, jurídicas y ambientales”. El texto de este documento proporciona un marco coherente de principios y de procedimientos que sirven de guía a los Estados en la formulación de sus políticas, legislaciones y códigos éticos.

Justamente, el cambio de orientación en la profesión de Sulston, se debe a su percepción de la injusticia y desigualdad en la distribución y uso de la información científica. Por ello, se dedicará a la política científica, ya que sostiene que esta tarea es imprescindible para que la privatización del saber no destruya a la ciencia.

El Proyecto Genoma Humano es delicado desde el punto de vista político por al menos tres razones:

- es percibido como un proyecto caro;
- el acceso a la información es de inmenso valor comercial; y
- existe una preocupación extendida entre el público acerca de la manera en que podría usarse esa información.

Además, la secuencia descifrada del genoma tiene un alcance general, pero cada ser humano presenta pequeñas variaciones genéticas que lo hacen único. El próximo objetivo es desarrollar un método para secuenciar, a bajo costo, la herencia genética de una persona particular. Esto permitiría prevenir o desarrollar medicamentos a medida, pero también trae consigo la posibilidad de utilizar ese saber para manipular, discriminar o subrayar las inequidades ya existentes.



John Sulston, Premio Nobel de Medicina en 2002.

Ciencia ficción que puede no ser de ficción

La película *Gattaca*, un experimento genético, es un filme sobre una futura sociedad, donde los niños son concebidos *in vitro* y con técnicas de selección genética. Solo los poseedores de un ADN perfecto tienen oportunidades. El protagonista es uno de los últimos niños nacidos en forma natural sin modificaciones genéticas, que tiene una deficiencia cardíaca que lo condena a ocupar los puestos menos gratos de la sociedad. Desde niño, el intérprete sueña con ir al espacio, pero su condición de “no válido” no le permite elegir y ejercer su vocación. Así, el personaje hará todo lo posible para burlar el sistema y lograr su sueño: ser piloto espacial.



HABLAR Y ESCRIBIR EN CIENCIAS

En la vida cotidiana la narración es la forma de expresión más usada para comprender el mundo, para acercarse a lo desconocido y para contar lo conocido.

Históricamente la humanidad ha recurrido a la narración para explicar sus orígenes y el del mundo en forma de mitos, leyendas, fábulas, poemas, cuentos y cantares. Pero, fundamentalmente, fue la forma en que se comunicaron los primeros naturalistas y científicos, aquellos que cruzaron mares y continentes con los conquistadores, o en expediciones que tenían por objetivo conocer la geografía, la flora, la fauna y otras riquezas de nuevas tierras.

La narración es una forma de comunicar más íntima y subjetiva que la descripción, la explicación y la justificación.

¿Dónde hay narraciones?

En los mitos, las leyendas, los poemas épicos, los cantares, las fábulas, los cuentos, las novelas, las entrevistas abundan las narraciones.

En las clases de Biología, y de las demás ciencias experimentales, algunos profesores recurren a la narración para entusiasmar y entretener a sus alumnos. Unos relatan con detalles las biografías de importantes científicos o los viajes de ciertos exploradores; otros dramatizan una serie de procesos biológicos como si fuera un cuento o una novela.

La narración y los textos narrativos

Narrar es la habilidad lingüística básica con que la humanidad transmite la cultura.

A través de las narraciones orales o escritas se obtienen datos para reconstruir valores culturales, formas de hablar o de vivir, relaciones sociales, etcétera.

Se narra al informar, chusmear, contar chistes o una película, para divertir, entretener y crear suspenso.

NARRACIÓN			
PROPÓSITO	ORIGEN	RESPONDE A	CARACTERÍSTICAS
Comprender lo desconocido y contar lo conocido.	Producir ideas ordenadas casualmente.	¿Cómo? ¿Dónde? ¿Por qué? ¿Quién? ¿Para qué?	<ul style="list-style-type: none">■ Verbos en pretérito indefinido, pretérito anterior, pluscuamperfecto, imperfecto y presente;■ conectores temporales, espaciales, causales y consecutivos;■ puede contener diálogos, descripciones, ejemplificaciones, clasificaciones y analogías.

¿Cómo reconocer un texto narrativo?

Un texto narrativo puede contener diálogos, explicaciones, argumentos y descripciones. Generalmente se narra en primera o tercera persona del singular o del plural.

Para algunos especialistas, en todo texto narrativo hay:

- una temporalidad, es decir, una secuencia de acontecimientos en un tiempo;
- un sujeto-actor, protagonista que puede ser una persona, un animal o un objeto;
- una transformación de estados, por ejemplo, de desgracia a felicidad o de pobreza a riqueza; y
- una situación final o integradora, a la que se llega después de la transformación.



1. Busquen 3 textos narrativos breves e identifiquen sus características, como se procedió en estas páginas.
2. Determinen si la narración sobre el venado de las pampas y el yaguararé es una fábula, un mito o una leyenda.
3. Busquen una fábula, un mito y una leyenda y analicenlas como se procedió en estas páginas.

El siguiente es un cuento matakó sobre el venado de las pampas y el yaguareté:

En los tiempos antiguos, cuando los animales eran como hombres, el venado fue muerto por el yaguareté. Los tres hijos, extrañados por la demora, salieron a buscarlo, llegando hasta la casa del asesino. El yaguareté dijo que la carne que estaba comiendo era de pecarí, pero uno de los hermanos halló oculta la cabeza de la víctima. Enterados los otros, planearon vengarse. Fingieron creerle y al tiempo invitaron a los hijos del yaguareté a cazar. En el monte produjeron un incendio y los quemaron. Llevaron la carne al yaguareté, diciéndole que sus hijos seguían cazando y ellos se habían adelantado para llevarle lo que habían conseguido. Mientras el yaguareté preparaba la carne, el hermano mayor se alejó y disparó una flecha clavándola en el cielo; luego arrojó otra, que se clavó en el cabo de la primera, y así sucesivamente hasta tener una especie de escalera que llegaba a la altura de la mano. Entonces clavó un círculo de estacas aguzadas alrededor y, dejando allí a sus hermanos y su madre, fue hasta donde el yaguareté comía y le gritó: “¡Abuelo, te estás comiendo la carne de tus hijos mojada en su propia grasa! ¡Parece que estaban gordos y tiernos!”, y salió huyendo. Espantado, el yaguareté arrojó el bocado, dándose cuenta de lo sucedido, y se lanzó sobre el otro para matarlo. Pero el ciervo corría rápido, acercándose a la escalera de flechas. Llegando a ésta, gritó a sus familiares que trepan y él saltó dentro del círculo de estacas. El yaguareté, ciego de furia, dio un salto sin mirar y se ensartó en las puntas, muriendo. El venado subió detrás de sus parientes y llegaron al cielo. Allí todos se transformaron en estrellas: los hermanos en las Pléyades, y su madre en la Cruz del Sur.

Fauna Argentina N° 66, *El venado de las pampas*, Centro Editor de América Latina S.A., Argentina, 1984.

Este relato es un texto narrativo porque describe una secuencia de acontecimientos; hay un sujeto-actor; está explícita la transformación de un estado (desdicha) a otro (venganza); y una situación final que integra y cierra la historia. Se pueden encontrar también otras características propias de este tipo de texto:

- verbos en pretérito indefinido, pretérito anterior, pluscuamperfecto, imperfecto y presente (eran, fue, salieron, dijo, estaba, halló, planearon, Fingieron, invitaron, produjeron, quemaron, Llevaron, habían, preparaba, alejó y disparó, clavó, llegaba, comía, gritó, salió, arrojó, lanzó, corría, saltó, dio, ensartó, subió, llegaron, transformaron);
- conectores temporales (cuando, al tiempo, mientras, luego, entonces);
- conectores espaciales (hasta, en, allí, hasta donde, sobre, dentro del, detrás);
- conectores contrastivos (pero);
- diálogos (“¡Abuelo, te estás comiendo la carne de tus hijos mojada en su propia grasa! ¡Parece que estaban gordos y tiernos!”)

Fábula

Narración cuyos personajes generalmente son animales que hablan y actúan como personas. De ellas se deduce una enseñanza.

Mito

Narración simbólica cuyos personajes representan fuerzas de la naturaleza o aspectos de la condición humana.

Leyenda

Narración de sucesos fabulosos que se transmiten por tradición, como si fuesen hechos históricos.

Poemas épicos

Poema que narra hazañas históricas.

Cuentos

Narración de hechos fantásticos.

Novela

Narración de sucesos imaginarios pero posibles, enlazados en una trama que se desarrolla desde el principio hasta el fin de la obra.