
LOS AVANCES DE LA GENÉTICA

ALFONSO LEÓN DE GARAY
Instituto Nacional de Energía Nuclear.
México.

La Genética es la ciencia que estudia las características biológicas hereditarias y su mecanismo de transmisión. El estudio científico de la herencia se origina en las investigaciones del fraile agustino Johann Gregor Mendel (1822-1884), cuyos resultados dio a conocer en las sesiones del 8 de febrero y del 8 de marzo de 1865 y en las publicaciones de 1865 y 1866 de la Sociedad de Historia Natural de Brno hoy Checoslovaquia sobre sus "Experimentos de Hibridación en Plantas".

A poco más de cien años de distancia del descubrimiento de las leyes de Mendel, la genética se ha desarrollado en profundidad y en extensión, no sólo en los aspectos relativos a la investigación básica sino en sus aplicaciones a la agricultura, la medicina y la industria.

Por otra parte, la genética actual no puede considerarse sólo como una rama de la biología o de la Historia Natural, sino que debe entenderse como punto de convergencia de diversas vías de investigación seguidas por la física, la química, la biología y las matemáticas a diversos niveles, como ya lo he señalado antes (1968).

El mecanismo hereditario opera en todos los organismos y se debe a la propiedad fundamental de la materia viva, que es su capacidad de formar réplicas discontinuas de sí misma; todos los organismos vivientes aseguran la constancia de todas sus propiedades biológicas gracias al mecanismo hereditario.

Para aproximarse a una adecuada evaluación de los avances de la genética, por lo menos, pueden convencionalmente considerarse tres etapas de su desarrollo: 1) Descubrimiento y comprobación de las leyes de Mendel y desarrollo de las ideas sobre la evolución darwiniana. 2) Descubrimiento y aplicación de la ley del Equilibrio en Poblaciones de Hardy y Weinberg. 3) Desarrollo de las bases moleculares de la herencia, el modelo de la "doble hélice" y el "código genético".

1) Mendelismo y Desarrollo de la Evolución Darwiniana

Los primeros avances de la genética, comprenden por una parte las aportaciones relativas al conocimiento del mecanismo de la herencia y por otra, al proceso de la evolución.

La publicación del "Origen de las Especies" de Charles Darwin (1859) conduce a la interpretación certera de la historia de la vida y representa una generalización biológica universal, que asume el origen común de todos los seres vivientes y la evolución de los mismos, bajo el efecto de la selección natural. Sus conclusiones resultaron opuestas a la creencia comúnmente compartida en su tiempo de que cada especie había sido creada separadamente por Dios, basada en interpretaciones literales del Génesis y en los trabajos del naturalista Sueco Carolus Linneaus (1707-1778). Linneo, autor de un "Sistema Natural" fundó su taxonomía sobre el principio de la creación independiente y la inmutabilidad de las especies. Darwin no conoció las investigaciones de Mendel, sin embargo, consideró que para la interpretación adecuada de la Evolución habría que considerar a ésta, como "Una herencia con modificaciones".

Aunque Mendel nunca hubiera podido concluir de sus investigaciones que éstas conducirían finalmente a explicar la evolución Mendel, mediante el descubrimiento de sus dos leyes: la 1a. Sobre la dominancia y la segregación de los caracteres y la 2a. sobre la distribución independiente de los factores hereditarios, aportó la información cuantitativa esencial para explicar tanto la herencia de la variación, genéticamente determinada por la recombinación de los caracteres, como la persistencia de los mismos a través de las generaciones.

Los minuciosos estudios efectuados independientemente pero al mismo tiempo, por el botánico Holandés H. de Vries (1848-1935), por Carl Correns (1864-1933) y por E. Von Tschermak (1871-1962) de Viena, redescubridores de las leyes de Mendel (1900) representan la aportación experimental más consistente, destinada a aumentar la evidencia del mecanismo hereditario postulado por Mendel presente en otras especies vegetales o animales.

La contribución más importante debe acreditarse a de Vries quien en 1901, publicó el primer volumen sobre su

“Teoría de las Mutaciones” cuyo contenido es una pieza clave, para hacer consistente la evolución darwiniana con los hechos de la naturaleza. Las mutaciones responsables de los cambios sistemáticos de los seres vivos en la descendencia, constituyen la materia prima de la evolución.

Mendel no fue, como Darwin, un gran generalizador capaz de apoyarse en la masa de conocimientos disponibles en su tiempo, aún muy heterogéneos; pero fue, como Darwin, escrutador de la naturaleza y observador paciente. El genio de Mendel actuó más a profundidad que en amplitud.

El mendelismo no pudo desplazar en su tiempo a las teorías prevalentes sobre la herencia. Entre éstas debe descartarse la “Teoría de la herencia ancestral” (Gallon. F. 1897).

Paradójicamente sus seguidores. (Pearson, K. 1904) y (Fisher, R. 1918) aportaron los trabajos básicos para probar la universalidad de las leyes mendelianas.

Desde el punto de vista cuantitativo, esta etapa culmina con la comprensión de los dos principios generales formulados por Mendel, derivados de la autofertilización de las plantas:

i) asumiendo la existencia de dos alelos representados por A dominante y a recesivo la autofertilización del híbrido Aa y de todos sus descendientes poseedores de los genotipos AA , Aa y aa , da lugar a cambios distributivos de esos genotipos que pueden predecirse a partir de una primera generación con una distribución proporcional de $AA: 2Aa: aa$ para dar lugar a las proporciones definidas en la siguiente generación por la fórmula $(2^n - 1) AA: 2Aa: (2^n - 1) aa$ donde n es el número de generaciones. Esto significa que a medida que n aumenta, se registra un incremento de los homocigotos dominante y recesivo AA y aa respectivamente, mientras el heterocigoto tiende a desaparecer. Esta contribución de Mendel constituye el cimiento de los estudios posteriores relativos a las consecuencias de la consanguinidad. Fisher, R. (1949),

ii) a partir de la ley de la distribución independiente de los factores, puede desprenderse la regla que si en un individuo heterocigoto para todos sus genes, cuyo genotipo sea Aa, Bb, Cc, Dd , se produce la autofertilización el número de las distintas combinaciones de caracteres que pueden producirse es 3^n de los cuales 2^n serán homocigotos constantes. Considerando tan sólo que un individuo fuera híbrido en 20 características, su descendencia podría estar formada por (3^{20}) individuos genéticamente diferentes. Esta es precisamente la explicación mendeliana de la variabilidad de los individuos y de las especies, debida al fenómeno de la recombinación.

2) Etapa del descubrimiento y aplicación de la Ley del equilibrio de las poblaciones de Hardy y Weinberg

Esta segunda etapa puede entenderse en términos de la convergencia del conocimiento de la evolución darwiniana con las aportaciones del mendelismo sobre la herencia y es posible afirmar que se inicia con el descubrimiento de la llamada ley del equilibrio de Hardy y Weinberg, formulada simultáneamente por ambos investigadores en Inglaterra y en Alemania respectivamente (Hardy, G. H. 1908; Weinberg, W. 1908).

Convencionalmente el origen de este principio puede referirse al incidente ocurrido el 28 de febrero de 1908 en la sesión de la “Royal Society of Medicine” en Londres entre Punnett, uno de los más audaces partidarios del mendelismo y el célebre matemático Yule, quien comentó en esa sesión que de acuerdo con la exposición de Punnett (Punnett, R. C. 1908), podría asumirse, que siendo la polidactilia un carácter mendeliano dominante sobre los dedos normales y los ojos oscuros, sobre los claros, la población de Inglaterra lentamente debería haberse convertido en una población formada por individuos de ojos oscuros afectados de polidactilia hecho que ciertamente no había ocurrido.

La explicación adecuada no la produjo Punnett, sino G.H. Hardy contenida en la bien conocida fórmula $p^2 + 2pq + q^2$ donde p , $2q$ y r son las propiedades de los genotipos AA , Aa y aa asumiendo diferencias en un carácter dominante A y un recesivo a .

Hardy y Weinberg independientemente formularon esta ley cuyo enunciado es el siguiente: “Cuando en una población todos los individuos que la componen se cruzan al azar, las frecuencias génicas se mantienen constantes, y la segregación de los genotipos homocigóticos AA y aa respectivamente con respecto al heterocigoto Aa , sigue la distribución binomial: $(p+q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$ donde p y q son las frecuencias de los alelos dominante A y recesivo a respectivamente.

La introducción del principio y los experimentos e investigaciones efectuadas posteriormente en poblaciones humanas en los más diversos lugares, materializa la unión entre las investigaciones evolucionistas y los postulados de la genética mendeliana.

La convergencia como resultado de la Ley de Hardy y Weinberg, permitió comprobar mediante el más estricto tratamiento matemático la validez de las leyes de Mendel dentro de los cambios que se registran en la composición genética de las poblaciones durante su evolución.

En efecto, a partir del descubrimiento de esta ley y de las contribuciones de Pearson, Fisher, Sewall Wright, Dobzhansky y otros, la genética de poblaciones, investiga la variabilidad, midiendo los cambios que pueden apreciarse en las frecuencias de los genes y de los genotipos, debidos a la mutación, la selección natural, la deriva genética, la consanguinidad, la emigración o la inmigración, partiendo del modelo de equilibrio formulado por Hardy y Weinberg. Los cambios o la estabilidad en el equilibrio de las poblaciones sólo se cumple si las leyes que rigen a la herencia biológica, formuladas por Mendel, son válidas.

3) Desarrollo a partir del descubrimiento de las bases moleculares de la herencia

Esta etapa, se origina en los descubrimientos de las bases materiales de la vida, la composición de las macromoléculas la estructura de los virus la síntesis del ADN, del ARN y de las proteínas.

Se afirma y con razón que en la actualidad, las dos ramas de la ciencia que contienen la mayoría de los elementos básicos para la comprensión de la materia y de la vida, son: la mecánica cuántica y la biología molecular. La mecánica cuántica en efecto, unifica las ciencias físicas y la biología molecular provee a las ciencias de la vida de las bases físicas y químicas necesarias.

El mecanismo de la herencia, puede entenderse como un sistema de transmisión de mensajes biológicos contenidos en la célula capaces de determinar no sólo las estructuras materiales de las células y de los tejidos, sino su perpetuación y su variabilidad debida a mutaciones.

Desde el punto de vista químico, los genes son aspectos parciales de la molécula de ácido desoxiribonucleico ADN y contienen la clave de los procesos químicos cuya expresión final se hace visible en el fenotipo. El modelo bidimensional de la "doble hélice" propuesto por Watson y Crick (1959), demuestra que debido a las propiedades de esta macromolécula, es a nivel de los genes y de los cromosomas, donde ocurre la replicación de las formas vitales que determina el crecimiento, la reproducción y la continuidad de la materia viva.

La separación de las hélices a nivel de los enlaces de hidrógeno y la síntesis de nuevo ADN a expensas de los templetos formados por cada cadena, preside la síntesis del ARN, cuyos templetos inscritos en su estructura de cadena simple, codifican el ordenamiento de los aminoácidos que participan en la síntesis proteica en el citoplasma celular. La replicación del ADN, asegura la continuidad de la vida.

La mutación significa cambia en el ordenamiento de los nucleótidos constituidos por un sistema binario de información de bases púricas y pirimidicas, formadas por adenina, timina, guanina, citosina en el ADN. Watson, J. D. (1965).

Consecuentemente, la vida está regida tanto en su perpetuación como en la estabilidad de sus formas y su variabilidad, por el dogma genético que se enuncia en términos de que el ácido desoxiribonucleico determina la organización del ácido ribonucleico, mientras el ácido ribonucleico codifica la enzima o la proteína en cada proceso químico vital. Este dogma expresado como la teoría de "un gen una enzima" conduce a comprender los avances de la genética en términos de convergencia de la química, la física, la biología y las matemáticas, para comprender el fenómeno vital desde el nivel molecular hasta la genética de las poblaciones, acercándose cada vez más a la posibilidad de apoyarse en la biología molecular, para la comprensión clara de la genética del comportamiento.

Aspectos Particulares de los Avances de la Genética

Aunque no es posible intentar siquiera, analizar en detalle ninguno de los logros de la genética actual en sus diversos campos y ni siquiera pueden considerarse aquí los experimentos más críticos que revelan con más precisión los efectos de los procesos hereditarios sobre los individuos o sobre la evolución de las especies, conviene referirse cuando menos a ciertos hechos, especialmente significativos para la genética humana y la genética médica.

A este respecto cabe considerar, que la enfermedad hereditaria es un caso particular no sólo de la genética sino de la evolución. En efecto, los fenotipos anormales producidos por mutaciones puntuales o por aberraciones cromosómicas estructurales o numéricas (macromutaciones) pueden ser examinados según su incidencia en términos de tasa de mutaciones; según su gravedad, en función de su adaptabilidad y de acuerdo con su distribución geográfica, como efecto de la deriva genética, de las migraciones, la consanguinidad, las mutaciones recurrentes o de la selección natural.

a) *Nivel molecular.* El conocimiento de rasgos hereditarios en las plantas, los animales y el hombre, se remonta a épocas pretéritas y se aplica a la domesticación de los animales, al mejoramiento de las plantas o simplemente al reconocimiento de características raciales. La identificación de rasgos hereditarios normales o patológicos conduce con anterioridad a la elaboración de genealogías o pedigreos de los que algunos como los pedigreos de ceguera al color (daltonismo) polidactilia, sindactilia, retinitis pigmentaria o idioacia amaurotica familiar crónica se han hecho clásicos y han servido para ilustrar el mecanismo mendeliano y sus variantes para genes simples o ligados al sexo. En la actualidad Mc. Kusick (1968) ya ha podido catalogar algo más de 1,000 condiciones dominantes recesivas o ligadas al sexo y su identificación clínica empieza a generalizarse.

La investigación bioquímica iniciada por los tempranos descubrimientos de Garrod (1908) sobre “errores congénitos del metabolismo”, como la alcaptonuria o la fenilcetonuria, han dado lugar a los avances actuales que aseguran fructíferas investigaciones futuras no sólo en cuanto al diagnóstico, sino para su prevención y tratamiento. El catálogo se ha hecho extenso, y el avance en cada caso es diferente. Por ejemplo, el diagnóstico de la fenilcetonuria no ofrece dificultad y es cada vez más preciso en caso de heterocigotos portadores; su prevención está asegurada en la dieta privada de fenilalanina. Su investigación ha permitido entender el mecanismo y descubrir las carencias enzimáticas que producen la fenilcetonuria, la alcaptonuria o el albinismo. Existen por otra parte numerosos ejemplos de marcadores sanguíneos, donde las variantes genéticas cubren ya un rango escalonado de conocimientos, desde la alteración posicional de los distintos aminoácidos ocurridos en la evolución hasta las alteraciones que se hacen evidentes en el fenotipo. En el caso de la sangre la investigación molecular puede tipificarse precisamente con los defectos de las proteínas y de las enzimas mejor conocidos.

Está bien establecido que la información genética es codificada, por secuencias específicas de nucleótidos en el ADN. La unidad funcional del ADN el cistrón, determina la cadena de aminoácidos en una cadena polipeptídica a través del ADN. La codificación para un aminoácido dado, la determina la posición secuencias de tres bases púricas o pirimídicas de las que forman los nucleótidos del ADN es decir, adenina, timina, guanina o citosina. El triplete formado por la secuencia de tres bases, denominado codón representa la longitud mínima de cada cistrón capaz de codificar un aminoácido dentro de las cadenas polipeptídicas que constituyen la proteína. En la actualidad se conoce el triplete específico capaz de codificar cada aminoácido; así el triplete AGA (adenina-guanina-adenina) especifica el aminoácido ácido glutámico, mientras que el triplete TGA especifica al aminoácido valina. El cambio de una base en un triplete produce una mutación puntual y a este cambio en el codón se le denomina mutón, como unidad de mutación.

En el caso de las hemoglobinas por ejemplo, a semejanza de otras proteínas, la hemoglobina está constituida por dos tipos distintos de cadena polipeptídica requiriéndose dos cadenas de cada tipo para constituir la cadena tetramérica de la proteína. Tanto la cadena Beta como la cadena Alfa se repiten dos veces en la molécula. Es sabido además que los cistrones que determinan las cadenas Beta y Alfa de la hemoglobina deben contar por lo menos con 438 y 423 pares de bases respectivamente ya que las cadenas de aminoácidos que las constituyen, contienen 146 y 142 aminoácidos respectivamente. La especificidad de cada cadena es muy precisa, y en caso de anemia falciforme que afecta a grandes grupos de la población humana principalmente en el área Mediterránea y que es consecuencia de una anomalía en la hemoglobina normal, la alteración consiste en el cambio de un solo aminoácido de la cadena Beta en un punto donde el ácido glutámico, está substituído en su posición por valina, lo que da lugar a la formación de la llamada hemoglobina s (HBS).

Mediante el estudio de las distintas hemoglobinas y su comportamiento en diversos pedigreos, es posible observar su segregación mendeliana corroborada por las evidencias bioquímicas examinadas a nivel molecular.

b) *Nivel individual.* El ordenamiento secuencial de los codones dentro de la cadena cromosómica, contiene potencialmente la codificación de la variabilidad de todas las formas vivientes desde los seres unicelulares hasta el hombre. A nivel individual, todos los procesos biológicos comprendidos en la herencia y la evolución tienden a caracterizar las peculiaridades de los individuos en las distintas especies y en ese caso la genética se ocupa de una forma concreta como por ejemplo la genética de *Vicia faba*, genética de *Drosophila melanogaster* o la genética del *Homo sapiens*. Los procesos que individualizan las características hereditarias pueden ser comprendidos a nivel de estructuras moleculares, capaces de codificar la formación de los cloroplastos o las pteridinas de la *Drosophila* que

reflejan variaciones en los colores de los ojos o la presencia de una hemoglobina normal o anormal.

c) *Nivel celular*. La citogenética ha sido uno de los campos que más han propiciado el conocimiento material de las estructuras hereditarias y de las células y los gametos. Las segregaciones mendelianas pueden cuantificarse y observarse a través del comportamiento de los cromosomas en la mitosis o en la meiosis y la asociación entre las anomalías cromosómicas numéricas o estructurales y diversos síndromes clínicos en el hombre y en los animales está bien documentada. Los avances se suceden a gran velocidad y pronto han quedado atrás las investigaciones encaminadas sólo a descubrir nuevas aberraciones cromosómicas, para ser substituídas por experimentos tendientes a probar hipótesis más sofisticadas o a producir cambios encaminados al beneficio. La hibridación de células en cultivo de tejidos, las investigaciones enzimáticas asociadas a defectos estructurales inducidos por mutágenos químicos o por radiaciones ionizantes; el estudio de las correlaciones entre las frecuencias de aberraciones cromosómicas inducidas por irradiación con respecto a la dosis y la posibilidad de extrapolar de un parámetro a otro con el fin de producir un dosímetro biológico, sirven de ejemplo a dichos avances. La evolución clonal de células malignas en cultivos, el efecto de los virus sobre los cromosomas *in vitro* o las sustituciones de los núcleos patológicos portadores de anomalías cromosómicas por núcleos normales; la fecundación *in vitro* y su posible desarrollo normal después de su implantación, constituyen investigaciones que se hacen rutinarias en los laboratorios de nuestro tiempo.

Nivel de desarrollo. El asincronismo en la acción de los genes y su especificidad contenida dentro del dogma "un gene una enzima" que preside a la reproducción celular, al crecimiento de la materia viva o a la diferenciación de los tejidos, permite no sólo comprender sino aún intervenir en el proceso formativo durante la fertilización o durante la vida embrionaria. La genética del desarrollo ha atraído la atención de numerosos investigadores y si bien es cierto que a pesar de las perseverantes investigaciones de Waddington por ejemplo, aún es oscuro el terreno de la genética de la diferenciación de los tejidos, existen otros procesos de la embriogénesis bien aclarados, incluyendo sus consecuencias desfavorables cuando determinados factores intervienen con el desarrollo.

Existen numerosas evidencias demostrativas de los cambios genéticos producidos en las estructuras cromosómicas de la ovogonia debido a la infección viral en mujeres que han sufrido parotiditis antes del embarazo y cada vez es mayor el inventario de drogas teratógenas que producen aberraciones cromosómicas. Por el momento, la intervención del hombre sobre el desarrollo parece con mucho más desfavorable: cuando por ejemplo para fines de diagnóstico se ha sometido a una mujer portadora de un embarazo de pocas horas, quizá de unos días, a distintas dosis de radiación, y como consecuencia de estas dosis se ha inducido un daño cromosómico en las primeras células de la división del cigoto, la formación de mosaicos tisulares de células con cromosomas normales y anormales que puede traducirse en la aparición de malformaciones múltiples en el recién nacido o en el adulto, revelan la acción que el hombre puede ejercer no sólo sobre el individuo sino sobre su descendencia. Especialmente, si el daño genético ha ocurrido a nivel de las células responsables de la embriogénesis gonadal.

Por otra parte, la interferencia con la acción de un daño genético capaz de alterar el crecimiento normal del feto o del recién nacido, como ocurre con ciertos defectos metabólicos, ejemplifica también, la influencia que puede ejercerse para corregir el error "natural". Existe en la actualidad un campo muy amplio de investigación y cuando menos debe mencionarse que las investigaciones sobre la reparación del daño genético a nivel bacteriano o más precisamente a nivel de algunos virus y el descubrimiento de la acción de las enzimas como la ADN polimerasa en la reparación del daño genético excitan ya el interés de numerosos investigadores.

e) *Nivel fisiológico*. La investigación de la llamada acción génica, se ha evidenciado sobre todo en todos los hallazgos relacionados con los procesos químicos que se intercalan entre la información transmitida por el gen hasta el rasgo visible en el fenotipo del individuo normal. Desde los descubrimientos de Mendel hasta nuestros días, se ha hecho posible reconocer la presencia de genes responsables, del color de la corola, la forma de las semillas, la forma de los cotiledones, la diversidad de los grupos sanguíneos o la condición genéticamente determinada de "probadores" o "no probadores" en la población humana de una sustancia amarga, la feniltiocarbamida. El estudio de los pedigrees o las simples observaciones genealógicas, hacen obvia la heredabilidad de ciertos caracteres discretos o bien de caracteres métricos como la estatura o la inteligencia. Sin embargo, los conocimientos sobre los procesos bioquímicos involucrados en las acciones génicas son en su mayoría desconocidos. Tienden a aclararse sin embargo, parte de esos procesos en cuanto representan una alteración. A la fecha aún es más fácil distinguir cómo se interrumpe la información transmitida a una cadena química, por la ausencia de una enzima que no se forma por un defecto genético como el albinismo o la galactosemia que explica la acción pleiotrópica de un gen que determina o interviene en distintos procesos de la diferenciación sexual o como operan las internaciones génicas en dicho proceso.

f) *Nivel de poblaciones*. La investigación de genes discretos especialmente a partir del descubrimiento de los

grupos sanguíneos, las hemoglobinas, las enzimas eritrocíticas o de enfermedades hereditarias producidas por genes simples; el reconocimiento de diferencias en la estructura genética en diversos grupos étnicos; los avances de la genética molecular en cuanto al mecanismo de especificidad para las reacciones antigénicas, o para diversos defectos genéticos ha dado lugar al planteamiento de ciertas preguntas cuya aclaración acerca nuevamente a la genética mendeliana con la variabilidad de las poblaciones como expresión del efecto de las mutaciones y de la selección natural en su evolución.

La investigación genética de la evolución en poblaciones humanas se basa en la actualidad en preguntas tales como: Cuáles genes pueden ser reconocidos en las poblaciones humanas? ¿Cuáles son sus efectos? ¿Cómo se multiplicaron y cuál es su distribución? ¿Son estables las frecuencias génicas consideradas, o tienden a aumentar o a desaparecer esos alelos de la población? ¿Cómo se comportan y cómo pueden medirse los genes responsables de los caracteres cuantitativos? Penrose, L. S. (1957). Como se sabe, los arreglos de los codones en los cistrones que codifican las cadenas polipeptídicas de los aminoácidos que participan en la síntesis de las proteínas, responden o se adaptan sólo a modelos estocásticos. Es el azar el que ha determinado todas las variaciones moleculares involucradas en la codificación de todas las estructuras vivientes desde los virus hasta los vegetales más simples, los animales más complejos o el hombre. El arreglo molecular codifica la estructura y la forma de todos los seres vivos, pero es en los diversos nichos ecológicos y a nivel de las poblaciones, donde se prueban dichos arreglos para asegurar su sobrevivencia o para desaparecer cuando el nuevo mutante se encuentra en desventaja adaptativa. Es a este nivel donde debe medirse la “supervivencia de los mejor adaptados” no en términos de los más fuertes en sentido literal —como fue la interpretación que se dio al principio al concepto darwiniano sobre la selección natural y la adaptabilidad— sino a los individuos que son capaces de contribuir con mayor abundancia a la siguiente generación o más específicamente a los individuos capaces de aportar genes a las siguientes generaciones cuyas frecuencias tienden a aumentarse. Así los individuos condrodistróficos, que son el resultado de un gen dominante mendeliano, no deben perecer por ser víctimas de los individuos normales más fuertes que ellos, sino por que su fertilidad es mucho menor.

En la actualidad las investigaciones sobre genética de poblaciones saturan gran parte de la literatura antropológica e ilustran cada vez mejor, el mecanismo y las consecuencias de ciertos fenómenos como el aislamiento reproductivo, los cambios genéticos debidos a las migraciones o la concentración de homocigotos afectados de graves enfermedades como resultado del aumento de la consanguinidad producida por el aislamiento geográfico o cultural.

La investigación del efecto de la consanguinidad o la endogamia en los grupos autóctonos y aún en la población rural de nuestro país, sigue aportando informaciones útiles sobre la naturaleza genética de ciertos síndromes recesivos, cuya ocurrencia es muy rara en las poblaciones grandes donde preponderan las cruas al azar

g) *Genética del comportamiento*. Aunque hasta una fecha muy reciente apenas era posible asociar directamente, la presencia de un gen con un rasgo de la conducta como en el ejemplo clásico de los “ratones walsadores” afectados de una enfermedad hereditaria que altera la función del equilibrio, la investigación contemporánea tiende a concentrarse en el estudio de la genética del comportamiento con la idea de establecer un nuevo dogma que podría formularse en términos de “un gen, un rasgo de conducta”. Los resultados empiezan a lograrse y los hallazgos se hacen cada vez más numerosos.

De nuevo los descubrimientos más precisos se han logrado en *Drosophila* (Benzer, S. 1971). Como ejemplo, pueden hacerse referencias a algunos mutantes característicos:

Hipercinéticos: Se trata de moscas hiperactivas que consumen grandes cantidades de oxígeno y que mueren prematuramente, transmitiendo mendelianamente el rasgo a sus descendientes.

Incapacidad para el vuelo: Estos mutantes poseen alas bien desarrolladas, cuando reposan sobre el piso pueden agitarlas con normalidad, pero si se les deja caer de cierta altura se muestran incapaces de utilizarlas en el vuelo.

Incoordinación: Estos mutantes carecen de coordinación para el desplazamiento, lo que los obliga a tropezar continuamente unos con otros.

No trepadores: En condiciones normales la mosca *Drosophila* puede subir con ligereza por la pared de una botella. Estos mutantes presentan incapacidad para caminar verticalmente por una superficie. En contraposición con las moscas normales que muestran un geotactismo negativo, éstas no tienden a trepar.

Propicios al choque: Estos mutantes suscitan un gran interés ya que al recibir un choque mecánico o una simple sacudida, sufren transtornos, muy similares a una crisis epiléptica. Al recibir el choque mecánico, se mueven activamente saltan y finalmente caen sobre sus alas, agitando las patas y las alas y contrayendo el abdomen. Durante el efecto, el macho expulsa unas gotas de líquido seminal y la hembra expulsa un huevecillo. La mosca se mantiene inmóvil durante algunos minutos y consecutivamente se recupera y se desplaza en forma normal. La crisis puede producirse cuantas veces se quiera y se sabe que diversas mutaciones ligadas al sexo pueden producir este rasgo de comportamiento.

He mencionado, algunas mutaciones asociadas al comportamiento entre algunas docenas descubiertas hasta ahora, sólo para hacer énfasis en las posibilidades abiertas en la actualidad para la investigación de la genética del comportamiento.

BIBLIOGRAFÍA

- BENZER, S. (1971), *From the Gene to Behavior*, Journal of the American Medical Association. Vol. 218, 11.
- BLACKER, C. D. (1952), *Eugenics Galton and After*. Gerald Duckworth and L. T. D., London.
- DARWIN, C. (1879), *The Origin of Species*; Reprint of the Sixth Edition. Oxford University Press, London.
- DOBZHANSKY, T. (1951), *Genetic and the Origin of Species*. Columbia University Press.
- FISHER, R. A. (1918), *The Correlation Between Relatives on the Supposition of Mendelian*. Trans. Roy. Soc. Edin. 52: pp. 399-433.
- . (1965), *The Theory of Inbreeding*. Second Edition. Oliver and Boyd, Edinburgh and London.
- GALTON, F. (1897), *The Average Contribution of Each Several Ancestor to the Total Heritage of the Offspring (sic.)*. Proc. Roy. Soc., London 61: pp. 401-413.
- GARAY, A. L. de (1968), *La Genética Mendeliana: Evaluación y Proyecciones de los Descubrimientos de Mendel*. Instituto Nacional de Antropología e Historia, México.
- GARROD, A. E. (1908), "The Croonian Lecture on Inborn Errors of Metabolism" Lecture I: *Lancet II for 1908*: pp. 1-7.
- HARDY, G. H. (1908), *Mendelian Proportions in a Mixed Population*. Science 28: pp. 48-50.
- McKUSICK, V. A. (1968), *Mendelian Inheritance in Man: Catalogs of Autosomal Dominant, Autosomal Recessive, and X-Linked Phenotypes*. Second Edition. The John Hopkins Press, Baltimore.
- MENDEL, G. H. (1865) *Experimentos de Hibridación en Plantas*. Versión de Antonio Prevosti, Universidad Nacional Autónoma de México, México, 1965.
- PEARSON, K. (1904), Mathematical Contributions to the Theory of Evolution. XII. *On a Generalized Theory of Alternative Inheritance with Special Reference to Mendel's Laws*. Philos. Trans. Roy. Soc. 203A: pp. 53-86.
- PENROSE, L. S. (1959), *Natural Selection in Man: Some Basic Problems*, Symposia of the Society for the Study of Human Biology. Edited by D. F. Roberts and G. A. Harrison. Vol. II. pp. 1-10. Pergamon Press.
- PUNNET, R. C. (1908), *Mendelism in Relation to Disease*. Proc. Royal Society of Medicine and Epidemial. Sect. pp. 135-161, followed by discussion *ibid.*, pp. 161-168.
- WATSON, J. D. (1968), *The Double Helix*. Atheneum, New York.
- . (1965) *Molecular Biology of the Gene*. W. A. Benjamin, Inc.
- WEINBERG, W. (1908), *Über den Nachweis der Vererbung beim Menschen*?. Jhft. Ver. Vaterl. Naturk. Württemb. 63. pp. 369-382.
- WRIGHT, S. (1968), *Evolution and the Genetics of Populations*. The University of Chicago Press.