



Anexo Mendel a la Carta (Nº1)

Diversidad y variabilidad

Genes y cromosomas responsables

La **diversidad fenotípica**, tanto en los aspectos que se pueden ver directamente (antenas, ojos, brazos...) como también los que no se ven pero que se puede analizar (grupo sanguíneo, propensión a enfermedades, previsible longevidad...), es consecuencia de la diversidad genotípica que encontramos en la población de los extraterrestres, de los genes del individuo, de su ADN.

La totalidad del ADN (**genoma**), en el caso de la especie extraterrestre, se encuentra envasado en los **cromosomas** (*Ver anexo: el envasado de los genes*) y los genes (**genotipo**) responsables de cada característica fenotípica (**fenotipo**) se encuentran localizados, en todos los miembros de la población, en el mismo lugar (llamado **locus**) del envase cromosómico.

El conjunto de sus cromosomas ($2n=14$ en total, ya que como especie **diploide** cuentan con un homólogo para cada cromosoma) contiene todo el material genético de la especie para el correcto funcionamiento del extraterrestre. No obstante, algunas hembras para vivir, no necesitan un genoma diploide ($2n$), sino que, excepcionalmente, pueden tener una dotación **haploide** (n) de 7 cromosomas.

Nosotros, para los extraterrestres, hemos considerado sólo 8 genes que se encuentran en sus correspondientes *loci* (*plural de locus*), de sus correspondientes cromosomas, pero en un cromosoma no solo están esos, sino que podemos encontrar muchos más *loci* para otros genes responsables de otras características, como por ejemplo, aquellos que intervendrían en su metabolismo, en su inmunidad, en sus posibles enfermedades, etc...

Además, cada gen puede tener diferentes variantes a las que llamamos **alelos**, que se traducen en diferentes fenotipos para una determinada característica (tamaño de los ojos, por ejemplo).

Así, si el gen que puede provocar que los extraterrestres tenga un determinado tamaño de ojos se encuentra en el cromosoma 3, en el brazo pequeño y cerca del telómero (extremo cromosómico); en ese mismo *locus* del cromosoma 3 de cualquier extraterrestre existirá un tramo del ADN regulando el tamaño de los ojos. Ese *locus* puede estar ocupado por un alelo para ojos pequeños, o por un alelo para ojos grandes.

En resumen: UN CROMOSOMA CONCRETO ALMACENA MILES DE TRAMOS DE ADN, LOS GENES RESPONSABLES DE MILES DE CARACTERÍSTICAS DISTINTAS DE LA ESPECIE, YA QUE PRESENTAN DIFERENTES VARIANTES (ALELOS) PARA UN GEN DETERMINADO. TODAS LOS GENES QUE POSEE UN INDIVIDUO DE ESA ESPECIE SE ENCUENTRAN EN UN LUGAR CONCRETO (LOCUS) DE ALGUNO DE SUS CROMOSOMAS.

Mismo Envase, diferente contenido

Cada cromosoma de cualquier par de homólogos podríamos decir que tiene un contenido único, ya que difícilmente encontraremos dos de ellos que contengan justo los mismos alelos para cada uno de los miles de genes que envasan. Hay una variabilidad cromosómica (variabilidad en la combinación alélica del cromosoma) que podemos calcular. Veamos un ejemplo:

Supongamos que el cromosoma nº 5 tiene 1327 genes y cada uno de ellos puede tener 2 alelos, el número de cromosomas diferentes será 2^{1327} . Podrían existir todo ese número de variantes cromosómicas posibles presentes en la población de extraterrestres. Un número que podemos decir que es casi infinito.

Eso sólo en un cromosoma. Si hacemos el cálculo con el número de alelos posibles de un par de cromosomas homólogos, la cantidad de combinaciones posibles es de $2^{1327} \times 2^{1327} = 2^{2654}$. Una de estas 2^{2654} , y sólo una, estaría presente en un individuo concreto de la especie en el par de cromosomas nº 5. Es un número de combinaciones de alelos tan grande que es imposible que la población actual de extraterrestres las pueda cubrir todas a la vez. Y eso que sólo estamos considerando la variabilidad de un solo par cromosómico. Nos quedan 6 pares más.

Pensemos por un momento en la especie humana, con $2n = 46$. Supongamos que cada cromosoma tiene un número de genes por cromosoma similar al considerado en la **Tabla 1**, y sólo dos alelos para cada gen... ¿Te animas a hacer el cálculo? (no te lo recomiendo).

Cromosoma	Número de genes	Número de pares de bases
1	4.420	247.199.719 pb = 247,2 Mb
2	1.491	242.751.149 pb = 242,7 Mb
3	1.550	199.446.827 pb = 199,4 Mb
4	446	191.263.063 pb = 191,3 Mb
5	609	180.837.866 pb = 180,8 Mb
6	2.281	170.896.993 pb = 170,9 Mb
7	2.135	158.821.424 pb = 158,8 Mb
8	1.106	146.274.826 pb = 146,3 Mb
9	1.920	140.442.298 pb = 140,4 Mb
10	1.793	135.374.737 pb = 135,4 Mb
11	379	134.452.384 pb = 134,4 Mb
12	1.430	132.289.534 pb = 132,3 Mb
13	924	114.127.980 pb = 114,1 Mb
14	1.347	106.360.585 pb = 106, 4 Mb
15	921	100.338.915 pb = 100,3 Mb
16	909	88.822.254 pb = 88,8 Mb
17	1.672	78.654.742 pb = 78.6 Mb

18	519	76.117.153 pb = 76,1 Mb
19	1.555	63.806.651 pb = 63,8 Mb
20	1.008	62.435.965 pb = 62,4 Mb
21	578	46.944.323 pb = 46,9 Mb
22	1.092	49.528.953 pb = 49,5 Mb
X	1.846	154.913.754 pb = 154,9 Mb
Y	454	57.741.652 pb = 57,7 Mb
Total	32.185 genes	3.079.843.747 pb= 3.079 Mb

Tabla 1 con datos tomados de Wikipedia

No ha habido suficiente nº de personas en toda la historia de la especie humana y de los que vendrán en un millón de años para que todos sus cromosomas sean exactamente iguales. Puede decirse que cada persona o individuo, del pasado, presente o futuro es único y exclusivo biológicamente hablando. La excepción está en los gemelos monovitelinos que sí son coincidentes al 100 x 100 en sus genes, de los que se habla en el post del Blog de DNA didactic: (www.dnadidactic.com/noticias : “Mellizos y gemelos”).

¿Por qué nosotros sólo trabajamos con 2, 3 o a lo sumo, 4 variantes alélicas de cada gen, dejando el resto de genes del cromosoma sin atender? Sencillamente, por lo que habéis leído: son millones de combinaciones que habría que tener en cuenta y el juego de Mendel a la Carta se haría engorroso e imposible.

Variabilidad Cromosómica, genotípica y fenotípica

Veamos con un ejemplo de la especie lo que es variabilidad cromosómica, genotípica y fenotípica.

<i>Varón</i>	<i>Al_v</i>	<i>Ac_v</i>
<i>Hembra</i>		
<i>Al_h</i>	<i>Al_hAl_v</i>	<i>Al_hAc_v</i>
<i>Ac_h</i>	<i>Ac_hAl_v</i>	<i>Ac_hAc_v</i>

Tabla 2: cuadrado de Punnett para que muestra la probabilidad de los genotipos posibles en la descendencia de dos extraterrestres heterocigóticos (poseen dos alelos para la característica longitud de antenas con distinta información; *Al*, antenas largas; *Ac*, Antenas cortas).

La **Tabla 2**, que simula un cuadrado de Punnett, donde se ven la posibles combinación de gametos de las hembras y varones extraterrestres en los descendientes, nos aporta un ejemplo completo para mostrar la **variabilidad** en cuanto a combinaciones de **cromosomas** (teniendo presente que cada alelo va obligatoriamente dentro de un cromosoma), **genotipos y fenotipos**, sabiendo que los alelos utilizados que codifican para la longitud de las antenas muestran una relación de dominancia (*Al*) - recesividad (*Ac*) (**Tabla 3**).

Variabilidad Cromosómica	Variabilidad Genotípica	Variabilidad Fenotípica
$Al_h Al_v$ $Ac_h Al_v$ $Al_h Ac_v$ $Ac_h Ac_v$ 4 combinaciones cromosómicas \neq (*)	$Al Al$ $Al Ac (= Ac Al)$ $Ac Ac$ 3 combinaciones genotípicas \neq	Antenas largas ($Al Al = Al Ac$) Antenas cortas ($Ac Ac$) 2 fenotipos \neq

Tabla 3: Variabilidad cromosómica, genotípica y fenotípica que se puede obtener en un extraterrestre diploide atendiendo sólo a la característica longitud de las antenas; () $Al Ac$ y $Ac Al$ no son intercambiables desde el punto de vista cromosómico. Uno y otro pueden provenir tanto del padre como de la madre, como se puede ver en el cuadrado de Punnett*

Es conveniente, por tanto, distinguir o aclarar qué tipos de variabilidad hablamos en cada caso sobre todo a efectos cuantitativos. Variabilidad cromosómica, genotípica y fenotípica no tienen por qué tener el mismo valor.

¿De dónde surge la variabilidad cromosómica y, por tanto, genética?

La variabilidad cromosómica se produce a nivel molecular fundamentalmente mediante dos tipos de procesos. Uno, que podríamos denominar y nosotros llamaremos “combinatorio” y otro “renovatorio”.

El primero de ellos hace que surjan cromosomas nuevos distintos a los originales por mezcla entre ellos (siempre que pertenezcan al mismo par), haciendo que las variantes de los genes que porten uno y otro se mezclen. Se denomina **recombinación** (ver anexo *Genes ligados y recombinación*), y es un proceso que tiene lugar en la **meiosis** (Ver anexo: *Mitosis vs. meiosis*), cuando se forman las células reproductoras (gametos). Así se recombina el cromosoma paterno del individuo con el que recibió de su madre, creando un cromosoma nuevo, una nueva variante cromosómica para su posible transmisión a sus hijos, ya que se intercambia ADN de cromosomas homólogos.

El proceso de recombinación es aleatorio y en cada meiosis puede producirse o no, puede que afecte a todos, parte, o sólo a algún par concreto, y puede que la amplitud o extensión de la región de homología mezclada afecte a un número de *locus* muy amplio o muy corto. Podemos afirmar, por tanto, que cada célula sexual que produce un individuo es única, diferente de todas las demás, en cuanto a variantes cromosómicas se refiere, y por lo tanto, también en el conjunto de variantes alélicas de los genes que transmite.

El proceso “renovatorio” produce nuevos alelos que anteriormente no existían, al modificarse la **secuencia** del tramo de ADN correspondiente a un gen. Este cambio en el ADN se denomina **mutación** (ver anexo *Mutaciones*). La especie se enriquece con nuevos genotipos, que pueden o no dar lugar a nuevos fenotipos ya que hay que decir que no todas las mutaciones son

admitidas por el organismo (no son compatibles con la vida), otras pasan desapercibidas, algunas resultan en un momento dado una ventaja, y otras, aunque aceptadas, pueden traer alguna consecuencia negativa para el individuo.

Por ejemplo, supongamos una mutación viable en el gen que determina el tamaño de los ojos en la especie. Esa mutación produce que el ojo adopte un tamaño de ojos todavía más grandes. Esto haría que además de ojos grandes o pequeños apareciese un tercer fenotipo posible con ojos muy grandes. De esta forma se introduciría un nuevo fenotipo que enriquecería la variabilidad y diversidad de esta especie.

Las causas que se atribuyen a las mutaciones son variadas. Se acostumbra a clasificarlas en (errores, por ejemplo, en el proceso de copiado del ADN) e inducidas (factores ambientales que alteran la secuencia del ADN. Por ejemplo: radiaciones de alta energía).

Recombinación y mutación son las causas principales de la generación de variabilidad procesos motores de la variabilidad, y por tanto de la diversidad intra e interespecífica (en una misma especie y entre diferentes especies, respectivamente).

Aún podemos hablar de una tercera causa de variabilidad, aunque ésta solo afecta a la variabilidad fenotípica (las dos anteriores afectaban a la variabilidad genotípica). No introduce ningún mecanismo en la variabilidad cromosómica ni tampoco, lógicamente genotípica, pero sí en la expresión de sus genes. Se trata de la causa **epigenética** en la que se investiga mucho en estos tiempos. Cromosomas con las mismas variantes (mismas secuencias de ADN) se manifiestan fenotípicamente diferentes. Mismo ADN, distinta manifestación. Su causa parece estar relacionada en el marcaje bioquímico de determinados tramos del ADN que hace a esos tramos funcionales y otros no funcionales. Estos tramos “marcados” pueden, asimismo, tener causa internas o externas. Las marcas epigenéticas generalmente son transitorias, aunque ciertos estudios se ha comprobado que algunas son persistentes y pueden incluso ser transmitidas a los hijos (al menos en 3 o 4 generaciones).

¿POR QUÉ LOS CROMOSOMAS TIENEN FORMA DE “X”?

Realmente un cromosoma tiene forma de Palote o palote doblado , entendiendo que el cromosoma es un envase de ADN de la célula.

Cuando tiene forma de X ó H es porque en cada parte (mitad longitudinal) de la X ó H, existen 2 ADNs envasados idénticos, fruto de la replicación previa del ADN. Por eso reciben el nombre de cromátidas hermanas (más adecuado sería llamarlas gemelas). El punto central de la X o el palote transversal de la H nos sirve para indicar que cada ADN está pegado puntualmente a su ADN gemelo idéntico para así repartirse mejor y sin errores a las 2 células hijas. Por tanto, podemos decir que en esta conformación (X ó H) no es el cromosoma de una célula sino de 2 células.

¿Qué pasaría si ambos ADN idénticos no estuvieran previamente envasados y unidos puntualmente?.

Si no estuviesen envasados estarían muy estirados y, aunque estuviesen unidos por un pequeño puente, al repartirse a las dos células y tener que moverse, se romperían con relativa facilidad los hilos de ADN, que se desgajaría, y habría un reparto de más o menos trozos de ADN por célula.

Si no estuviesen unidos por un pequeño puente (si estuviesen libres y sueltos), aunque estuviesen envasados, resultaría más difícil realizar un reparto idóneo ya que ambos se podrían marchar a la misma célula hija y quedarse la otra sin nada.

Si estuviesen unidos a todo lo largo de su extensión, resultaría difícil separarlos, a las células les costaría más esfuerzo energético, y además con el riesgo de que al tirar de ellos por todos los puntos y con más fuerza, se pudieran romper en fragmentos.

Así que ya sabes por qué los cromosomas tienen ese aspecto de X o H. Para que el proceso de división celular reparta eficaz y eficientemente el ADN, previamente replicado (ó duplicado).

Otra razón de presentar los cromosomas con forma de X ó H se debe a que el envasado de los ADNs duplicados no termina de producirse (ya que el ADN se duplica cuando todavía está estirado) hasta esa fase en que el envasado está más comprimido y por tanto, más visibles (al microscopio y, por tanto, fácilmente teñibles y fotografiarlos) porque es ADN enrollado y por tanto más gordo. Unos momentos antes o unos momentos después son menos visibles. Además, en esa fase en que adquieren forma de X ó H nítida (metafase) están distribuidos de forma tal (más separados unos de otros) que es más fácil individualizarlos.

Por tanto, un cromosoma en X ó H (cromosoma metafásico), es ADN doble en proceso de reparto para que cada célula se quede con el palote correspondiente. Y ése finalmente es su ADN: 1 palote de la X ó de la H para cada célula.

