

Variabilidad Genética Humana

Human Genetic Variability

Mario A. Ávila-Mendoza ^a

Abstract:

One of the biggest phenomena to study by biological sciences is the origin of the species and the observable wide diversity genetic in anatomical and physiological characteristics among individuals.

Human beings belong to homo sapiens specie which originates through evolutionary processes derived of a primate order from which other families give off which to arise species such as orangutans, gorillas and chimpanzees. It is comprehensible that different anomalies happened in the evolutionary processes of genetic inheritance give origin to different evolutionary characteristics, thus modifying: the representative and expressed genomes, genotypes and phenotypes in the specie.

It is interesting to understand why individuals from same specie presents different karyotypes, we observe that as humans we contain different and particular genetic information of each ethnic group and our genetics codes can be mixed forming new genotypes and phenotypes allowing a variability of physical and even psychology characteristics.

Keywords:

Gene, genotype, phenotype, alleles, chromosomes, meiosis, haploid, diploid

Resumen:

Uno de los grandes fenómenos por estudiar en las ciencias biológicas es el origen de las especies y la amplia diversidad genética observable en las características anatómicas y fisiológicas entre los individuos.

Los seres humanos pertenecemos a la especie homo sapiens sapiens que se origina por procesos evolutivos a partir del orden primate del cual se desprenden otras familias que dan surgimiento a especies como los orangutanes, gorilas y chimpancés. Se puede comprender que distintas anomalías sucedidas en los procesos de la herencia genética dan origen a distintas características evolutivas, modificando así: los genomas, genotipos y fenotipos representativos y expresados en las especies.

Resulta interesante comprender por qué los individuos de la misma especie presentan cariotipos distintos, observamos que como humanos contenemos información genética distinta y particular de cada grupo étnico y que nuestros códigos genéticos pueden mezclarse formando así nuevos genotipos y fenotipos permitiendo una variabilidad de características físicas e incluso psicológicas. *orem ipsum dolor sit amet consectetur adipiscing elit volutpat, ultricies in primis mollis enim lobortis morbi sodales, praesent nisi nec cubilia integer congue feugiat. Quis at blandit erat nisl lacus turpis vehicula penatibus integer tristique felis taciti, natoque praesent congue morbi vel convallis posuere augue conubia primis fusce. Diam fringilla mi malesuada sagittis nisl metus pharetra justo habitant a dictum mollis, potenti proin nisi viverra ultrices libero congue dignissim laoreet nostra neque.*

Palabras Clave:

Gen, genotipo, fenotipo, alelos, cromosomas, meiosis, haploide, diploide

Reseña

La unidad funcional mínima de los seres vivos es la célula, de acuerdo con la Teoría Celular y los descubrimientos científicos, se ha podido determinar que el material genético hereditario se localiza dentro de los núcleos celulares en forma

de cromatina de ADN, a partir de las cuales se condensan los cromosomas. El ser humano cuenta con 46 cromosomas o 23 pares de cromosomas obtenidos por apareamiento de las cargas genéticas de nuestros progenitores, constituye un número diploide (2n), las células que presentan esta carga genética se les conoce

^a Autor de Correspondencia, Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, mario_avila9755@uaeh.edu.mx

como células somáticas, y son las que codifican para las características fenotípicas comunes de acuerdo a los autosomas, es decir, los códigos genéticos para las características físicas del cuerpo del individuo, como pueden ser: altura, color de piel, cabello, ojos, complexión, etcétera; mientras que las células sexuales o gametos (ovocito secundario inmaduro y espermatozoo), contienen solo la mitad de la carga genética haploide (n) y cuando ocurre la fecundación se formará un cigoto con la carga genética completa $2n$ para el desarrollo de un nuevo individuo. Por lo tanto, el humano cuenta con 22 pares de cromosomas homólogos (madre y padre) somáticos y 1 par de cromosomas sexuales que pueden ser por su combinación: XX codificando para una mujer o XY codificando para un hombre. Es interesante comentar que, durante las primeras semanas de gestación, el embrión se desarrolla con características femeninas, sin embargo, el cromosoma Y en el caso de los hombres inicia el Factor Temprano para el Desarrollo Testicular o Factor Determinante Testicular (TDF) aproximadamente a los tres meses de gestación.

Hasta ahora, podemos comprender que todos tenemos una carga genética completa de 46 cromosomas $2n$ dentro de nuestras células y que son estos los que contienen el código genético particular (cariotipo) de cada individuo, pero alguna vez te has preguntado ¿por qué dos o más hermanos son distintos, si provienen de los mismos progenitores? Esto se debe al proceso de reproducción sexual celular de la meiosis. Primeramente, todos tenemos células sexuales para nuestra reproducción y para perpetuar la especie, los gametos femeninos y masculinos, que ordinariamente se les conoce como ovulo y espermatozoide.

Como ya se mencionó, estas células solo tienen la mitad de la carga genética necesaria para un humano, pues al momento de unirse complementarán este código genético. Siendo así, es necesario comprender por qué los gametos presentan estas características y surge una nueva pregunta: ¿todos los gametos del mismo individuo contienen el mismo código genético?

Hablemos un poco de meiosis, se trata de una reproducción celular sexual, de acuerdo con Guizar-Vazquez (2003) en el libro Genética Clínica se define este proceso como “serie de divisiones, reduccional y ecuacional, de las células germinales donde la resultante formación de cuatro gametos en el hombre y uno en la mujer con la mitad del número de cromosomas”. Esta reproducción sexual inicia en las mujeres durante su desarrollo gestacional en útero donde las células germinales comienzan meiosis, pero la suspenden por el OMI (factor inhibidor de la maduración del ovocito) durante la profase de la meiosis I en una etapa conocida como dictioteno; mientras que en el caso de los varones el proceso meiótico inicia hasta la pubertad. En ambos casos ocurre una fase de apareamiento de cromosomas homólogos, debemos recordar que las células germinales espermatogonia y ovogonia son células de carácter diploide $2n$ y que al término de la meiosis formarán células haploides n ; el crossing-over o entrecruzamiento ocurre por los cromosomas de la carga genética proveniente de los progenitores madre y padre, durante este suceso los locus se intercambian dejando por resultado la formación de nuevos cromosomas apareados, de esta forma ahora los códigos genéticos de los progenitores han quedado mezclados y cuando ocurran la citocinesis las células hijas obtendrán solo la mitad de la carga genética $23n$ haploide con códigos genéticos distintos de acuerdo a los alelos recesivos y dominantes de los heterocigotos. Esto significa que los espermatozoo y ovocitos resultantes, no poseen las mismas características genotípicas o cariotipos, en consecuencia, los gametos fecundantes no son iguales, es la razón por la cual a pesar de ser hijos de los mismos progenitores no son iguales entre sí, sino que presentan similitudes fenotípicas, pero con diferencias marcadas repercutiendo en la variabilidad genética entre generaciones.

Por otra parte, no debemos olvidar las mutaciones, con frecuencia al escuchar o leer la palabra mutación tendemos a asociarla con alteraciones negativas y enfermedades congénitas, pero la realidad es que existen

consecuencias favorables como producto de la mutación. Se trata de un cambio en el código del material genético que conlleva una diferencia fenotípica del organismo, estas alteraciones son transmitidas únicamente si las células afectadas son de tipo germinal, las cuales darán origen a las células sexuales o gametos. Es importante aclarar que una mutación en una célula somática no puede heredarse a los descendientes.

“La mutación constituye un evento de primordial importancia, ya que es uno de los fenómenos de han hecho posible la evolución y, por tanto, la diversidad de las especies en peces, paltas y animales” (Guízar-Vázquez, 2003, p.97)

Contribuye a los procesos de evolución de las especies e incluso permite la diferenciación entre individuos de la misma, pueden conferir ventajas para la adaptación al medio ambiente, una mutación que resulto de gran beneficio para la naturaleza humana, es aquella que nos permitió enlaces sinápticos neuronales complejos que nos llevaron al uso del razonamiento analítico que marcó la diferencia evolutiva con respecto a nuestros antepasados, siendo así hoy la ciencia y taxonomía nos ubican como *Homo sapiens sapiens*. Sin embargo, no todo es favorable, las mutaciones también producen alteraciones con repercusiones negativas en el individuo como trastornos hereditarios.

Conclusión

Se dice que la variabilidad genética produce individuos únicos en la naturaleza. Existe una gran cantidad de códigos genéticos y las distintas combinaciones, relaciones de alelos dominantes, recesivos; así como las expresiones fenotípicas de los mismos y las expresiones de dominancia incompleta y codominancia; además de las posibles mutaciones de carácter positivo que pudieren sufrir algunos individuos, hacen que las posibilidades de intercambio genético de la especie y las mezclas étnicas sean prácticamente infinitas.

Referencias

- [1] Curtis, E., Barner, N. S., Schnek, A., & Massarini, A. (2008). *Biología* (Séptima ed.). Chile: Panamericana.
- [2] Silva G, Galeano E, Correa J. Compliance with the treatment. *Acta Médica Colombiana* 2005; 30(4): 268–73.
- [3] Guízar-Vázquez, J. (2001). *Genética Clínica: Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias* (tercera ed.). México: Manual Moderno.
- [4] Leslie, G. (s.f.). *Texto Atlas de Histología* (segunda ed.). McGraw Hill.
- [5] Cañete-Villafranca R, Guilhem D, Brito-Pérez K. Paternalismo médico. *Rev. Med. Elect.* 2013; 35(2): 144–152.
- [6] Morre, K. L., Persaud, T., & Torchia, M. G. (2013). *Embriología Clínica* (Novena ed.). Barcelona, España: ELSEVIER.
- [7] William D. Stansfield, P. (s.f.). *Teoría y problemas de genética* (tercera ed.). Mc Graw-Hill.