

TEMA 40

Herencia Cuantitativa

40.1.- Introducción.

Los caracteres que Mendel estudió eran lo que se conocen como genes cualitativos, que marcan características fenotípicas muy diferentes según el alelo heredado (dominante y recesivo); en definitiva, aparecen características claramente definidas (verde, amarillo, rugoso...).

Hay caracteres que muestran un patrón continuo de expresión del carácter. Son los llamados genes cuantitativos, en los que no se establece una clara diferencia entre unos fenotipos y otros. Por tanto, hablamos de:

- **Herencia cuantitativa**, cuando nos referimos a la ciencia que estudia la herencia de caracteres cuantitativos o continuos.
- **Caracteres cuantitativos**: caracteres que muestran una distribución continua de fenotipos. Ejemplos de estos caracteres cuantitativos son:
 - o Estatura corporal.
 - o Longevidad.
 - o Grado de resistencia a enfermedades.
 - o Grado de pigmentación de la piel y el pelo.
 - o Metabolismo basal.
 - o Nivel de tensión sanguínea.

Se pensaba que no había influencia genética en estos caracteres, es decir, que estaban marcados o determinados por factores ambientales. Posteriormente se ha visto que sí existe un componente genético, que presenta una herencia claramente mendeliana, pero que como veremos, no marcan el fenotipo de igual forma que esos genes típicamente mendelianos.

40.2.- Experiencia de Nilsson-Ehle y East.

Las experiencias de Nilsson-Ehle (del año 1909) y de East (del año 1910), demuestran que varios genes distintos pueden influir sobre un carácter determinado. Es decir, existe una segregación y transmisión de genes distintos con efecto cuantitativo sobre el mismo carácter. En definitiva, podemos decir que varios genes codifican un mismo carácter, que depende de la suma de los genes que lo codifican.

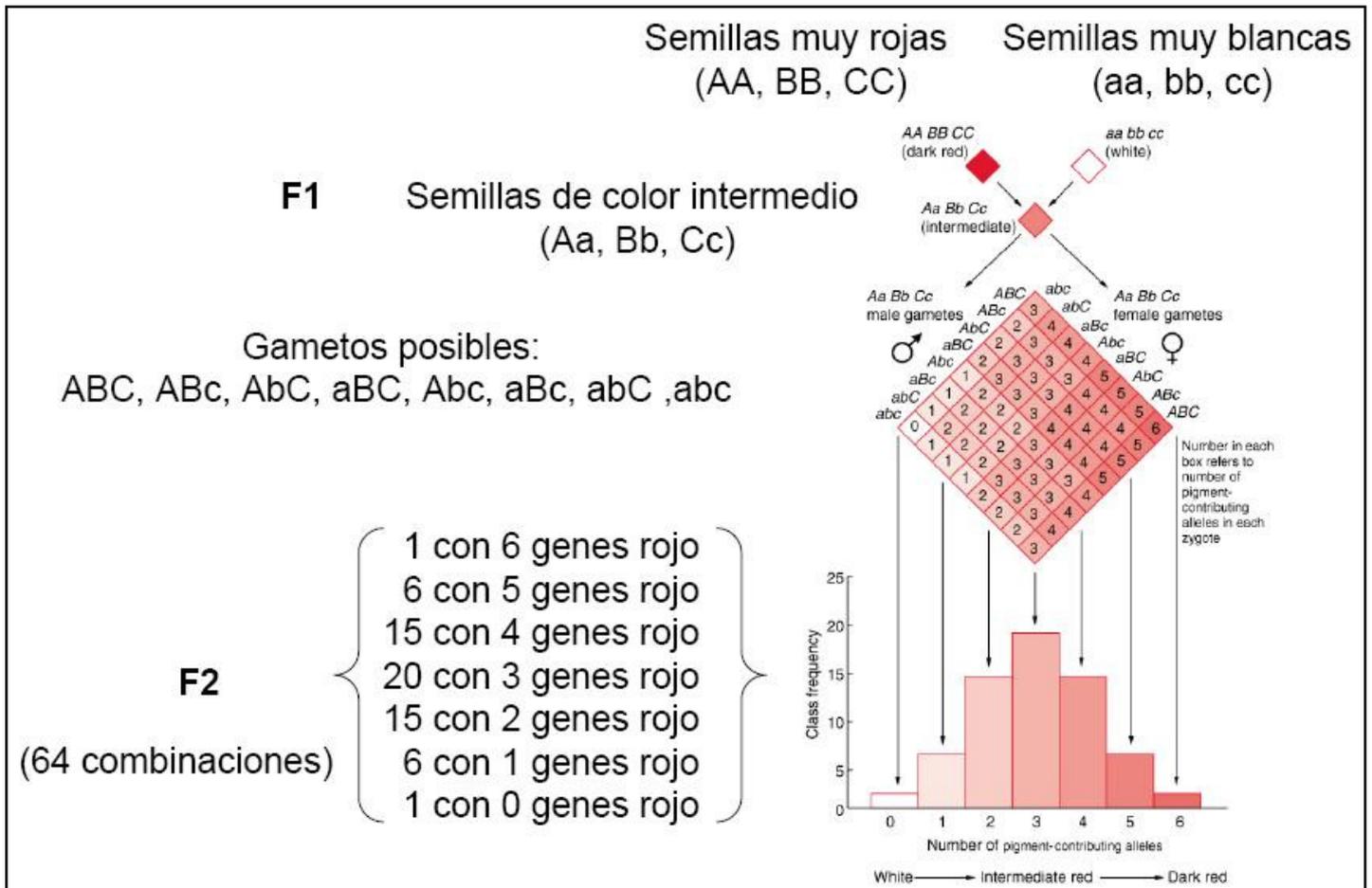
Estudiaron la pigmentación de semillas de trigo donde existía una gradación de color, desde muy rojo a blanco, de forma continua. Como hipótesis plantean que existen tres pares de genes Aa, Bb y Cc siendo los genes de color rojo (ABC) dominantes sobre los genes de color blanco (abc).

Para realizar el experimento se buscaron las semillas más rojas y las más blancas; presentaban el genotipo homocigótico dominante y homocigótico recesivo, respectivamente: (AA, BB, CC) y (aa, bb, cc). El resultado fue que toda la primera generación (F1) presentaba una coloración intermedia, es decir, todas las semillas tenían el mismo color rosa (Aa, Bb, Cc); los genes eran por tanto codominantes.

TEMA 40: Herencia Cuantitativa

Para el siguiente cruzamiento partieron de las semillas obtenidas (Aa, Bb, Cc), a partir de las cuales se podían obtener 8 (2^3) gametos diferentes: ABC, ABc, AbC, Abc, aBC, aBc, abC y abc. Se obtuvieron 64 combinaciones diferentes:

- 1 con 6 genes rojos; genotipo: AA, BB, CC.
- 6 con 5 genes rojos; genotipos: 2(AA, BB, Cc); 2(Aa, BB, CC); 2(AA, Bb, CC).
- 15 con 4 genes rojos. } Los genotipos y los fenotipos más probables son los colores intermedios (4, 3 y 2 genes rojos), aunque aparecen también semillas solamente blancas (1 de cada 64), y solamente rojas (1 de cada 64). Aparece por tanto una distribución de tipo Normal o Gaussiana.
- 20 con 3 genes rojos. }
- 15 con 2 genes rojos. }
- 6 con 1 gen rojo; genotipos: 2 (Aa, bb, cc); 2 (aa, Bb, cc); 2 (aa, bb, Cc).
- 1 con 0 genes rojos; genotipo: aa, bb, cc.

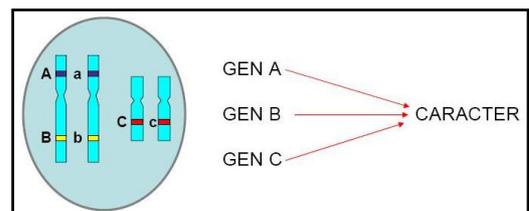


40.3.- Poligenes. Gen principal y genes modificadores. Pleiotropía.

Conjunto de genes que afectan a un carácter. Son genes que no presentan dominancia entre si, sino que muestran un efecto pequeño sobre un carácter determinado y se complementan para producir cambios cuantitativamente distintos.

Estos **poligenes** pueden localizarse en el mismo cromosoma, o estar situados en distintos cromosomas; su efecto será el mismo.

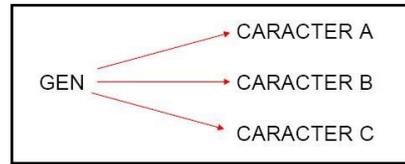
En ocasiones no todos los genes influyen de la misma manera en el carácter. Hablamos de **gen principal**, como aquel que dentro de un conjunto de poligenes, ejerce



TEMA 40: Herencia Cuantitativa

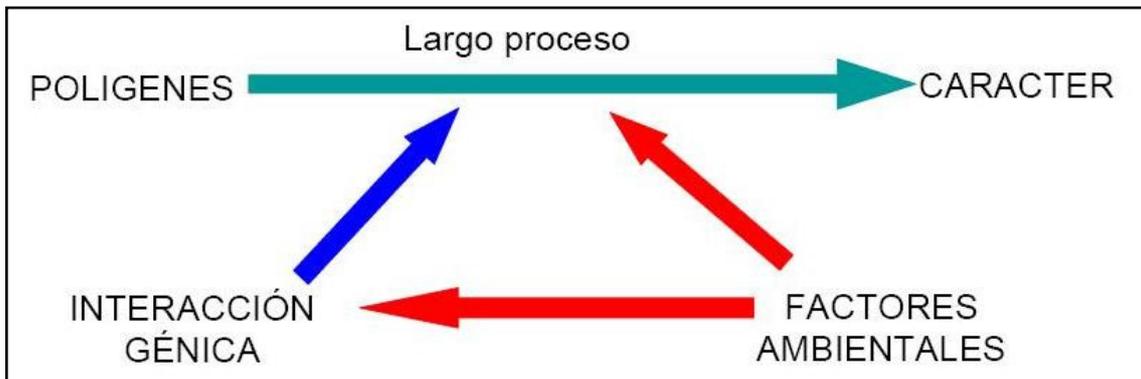
una influencia mayor que los otros sobre un carácter determinado. A los alelos de otros genes que presentan una importancia menor se les denomina **genes modificadores**.

Cuando hacemos referencia al término **pleiotropía**, estamos hablando justo del concepto contrario a poligenes, es decir, de que un mismo gen puede influir sobre varios caracteres distintos. Este hecho se ve claramente en las enfermedades monogénicas, en las que un único gen mutado da lugar a un fenotipo que se caracteriza por las alteraciones en distintos órganos. Esto es lo que se conoce como síndromes.



40.4.- Factores que modifican la herencia cuantitativa.

Sobre todo en organismos pluricelulares, entre la expresión de los poligenes y la expresión de los caracteres transcurre un largo proceso. Este hecho puede influir por ejemplo, en el desarrollo embrionario, ya que durante ese tiempo, hay una serie de factores, tanto ambientales como los que denominaremos interacción génica, que pueden hacer que el fenotipo varíe.



Factores ambientales:

Definimos factores ambientales como aquellos agentes físicos (radiación, temperatura, etc.), químicos (drogas y diferentes sustancias, etc.) o biológicos (infecciones, etc.), que actúan sobre la expresión de un carácter. A la herencia cuantitativa afectada por factores ambientales se le denomina **herencia multifactorial**.

Interacción génica:

Interacción con otros genes que influyen sobre las características fenotípicas. Un ejemplo de interacción génica sería el caso de una proteína de la propia célula que no tiene nada que ver con la expresión del carácter, pero que modifica por cualquier motivo su expresión.

Además, como aparece en el dibujo, la interacción génica también está modificada por los factores ambientales.

TEMA 40: Herencia Cuantitativa

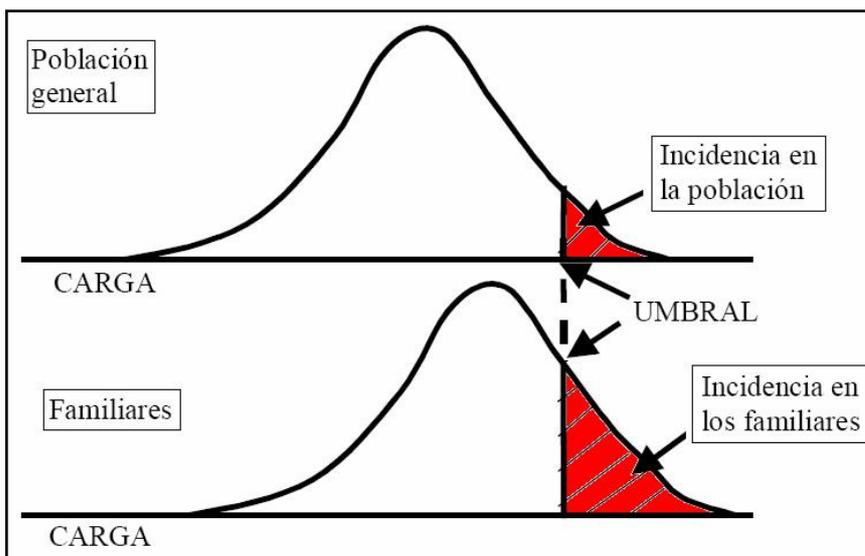
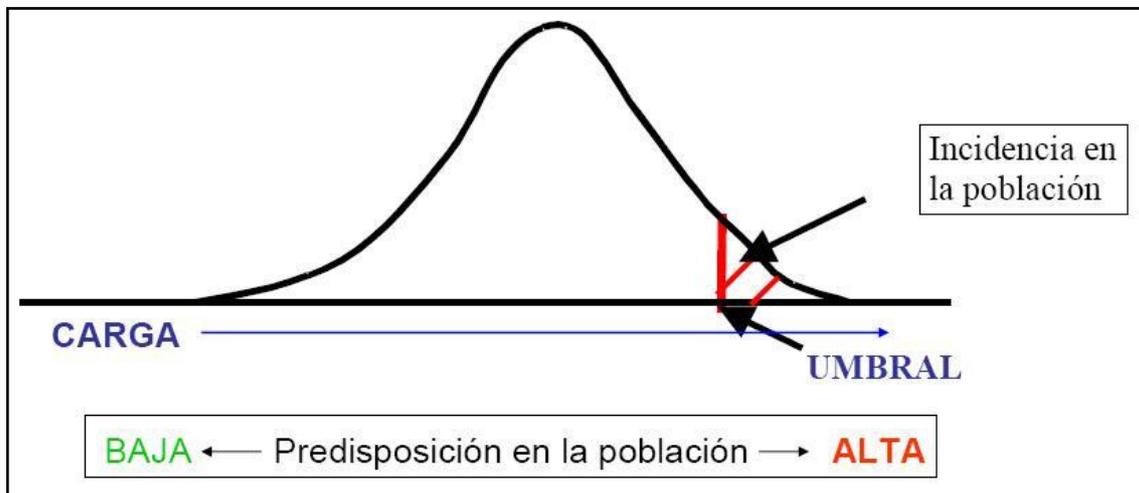
40.5.- Herencia multifactorial.

En el punto anterior decíamos que la herencia multifactorial era la suma de la herencia cuantitativa (poligenes) junto con los factores ambientales.

Muchas de las enfermedades más frecuentes (hipertensión, cáncer, diabetes, enfermedades cardiovasculares...) son de herencia multifactorial, por lo que su estudio es más dificultoso porque no presentan únicamente el componente genético.

Todos los factores, genéticos o ambientales, que influyen en un carácter se denominan **carga**. La distribución de la carga (factores ambientales + genéticos) en la población, se ha visto que también presenta una curva gaussiana.

Pero el problema es que el fenotipo no es continuo, sino discontinuo, es decir, la persona o está enferma o no lo está (no puede estar solo medio enferma). Para explicar un fenotipo discontinuo (afectado o no afectado) en la herencia multifactorial, se propone la existencia de un umbral por encima del cual se expresa el fenotipo anormal (la carga es muy elevada) y por debajo del mismo se encuentra toda la población sana.



◀ Si comparamos la distribución de la carga en la herencia multifactorial, en la población general, y en el entorno familiar, vemos como en la familia el valor del umbral es menor, es decir, la proporción de afectados en la propia familia es mayor que la proporción de afectados en la población general, debido al condicionamiento genético.

TEMA 40: Herencia Cuantitativa

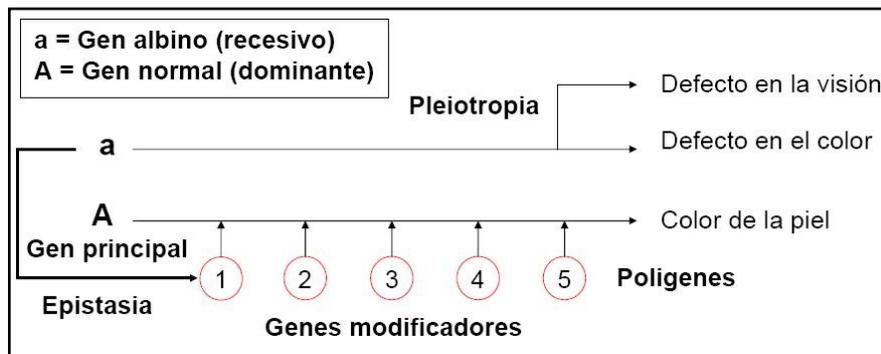
40.6.- Ejemplo: Albinismo.

El albinismo es una enfermedad que se caracteriza por la carencia de pigmentación en la piel (epidermis), cabello y ojos, y que además presenta una elevada susceptibilidad a la luz ultravioleta y a la luz visible. En este ejemplo hablaremos del albinismo oculocutáneo tipo 1A. Este tipo de albinismo se hereda a través de un proceso autosómico recesivo, es decir, que solo se manifestará la enfermedad si está presente la mutación en ambos alelos.

El albinismo se presenta cuando en el organismo hay una deficiencia en la producción de melanina a partir de tirosina, un aminoácido, o por una deficiencia en los melanosomas (orgánulos de síntesis y distribución de la melanina). Como consecuencia, además de la falta de pigmentación en la piel (epidermis, ojos...) y de la elevada susceptibilidad a distintos tipos de luz, aparezca un defecto en el desarrollo del núcleo geniculado lateral –que es el lugar principal de terminación de los impulsos dirigidos a la corteza visual–, que puede ser leve (estrabismo, falta de coordinación ocular...) o mucho más grave, según el defecto del desarrollo.

La alteración de un solo gen, como es el caso del albinismo tipo 1A, en el que aparece un defecto genético sobre la información que codifica para la enzima tirosinasa –la que es capaz de convertir la tirosina en melanina–, error que le impide llevar a cabo su función, es capaz de producir falta de pigmentación, defectos en la visión, etc. Se da por tanto un fenómeno de pleiotropía porque un solo gen interviene en la expresión de caracteres diferentes (distintos órganos): color de piel, características de la visión, etc.

Pero hay que decir que el fenotipo de la coloración viene modificado por varios genes, es decir, que los genes que intervienen en ese fenotipo son poligenes. El gen de la tirosinasa, que resulta ser una enzima reguladora (limitante) en el proceso de metabolización de la tirosina y de la melanina, será el llamado gen principal, mientras que el resto de genes que intervienen en la coloración de la piel, etc. serán los llamados genes modificadores.



40.7.- Epistasia.

Como aparece en la imagen de arriba, en el albinismo oculocutáneo tipo 1A se da también el fenómeno conocido como **epistasia**, que consiste en que la acción del alelo de un gen impide la manifestación de otros genes. A estos últimos se les denomina genes hipostáticos.

En el caso del albinismo oculocutáneo tipo 1A, la forma mutada del gen de la tirosinasa, enzima que cataliza la conversión de tirosina en DOPA (dihidroxifenilalanina), impide la acción de otras enzimas involucradas en la síntesis de melanina a partir de tirosina.