



- ◆ Trabajo realizado por el equipo de la Biblioteca Digital de la Fundación Universitaria San Pablo-CEU
- ◆ Me comprometo a utilizar esta copia privada sin finalidad lucrativa, para fines de investigación y docencia, de acuerdo con el art. 37 del T.R.L.P.I. (Texto Refundido de la Ley de Propiedad Intelectual del 12 abril 1996)

# Parte dos

## Albores

**D**esde el momento de la concepción hasta su muerte, los seres humanos atraviesan complejos procesos de desarrollo. Los cambios que ocurren durante los primeros periodos del ciclo vital son más amplios y veloces que los experimentados posteriormente por cualquier persona.



Dado que los seres humanos son una unidad, todos los aspectos del desarrollo están interconectados, incluso en el útero. Al considerar el desarrollo prenatal en el capítulo 3, el desarrollo físico de los bebés en el capítulo 4, su desarrollo cognitivo en el capítulo 5 y su desarrollo psicosocial en el capítulo 6, veremos cómo desde el comienzo están entrelazados los siguientes aspectos del desarrollo:

- El crecimiento físico del cerebro antes y después del nacimiento posibilita extraordinariamente el desarrollo cognitivo y emocional. Los fetos cuyos oídos y cerebros se han desarrollado lo suficiente para escuchar los sonidos del mundo exterior parecen conservar un recuerdo de estos sonidos después del nacimiento.
- Las primeras sonrisas de los niños surgen por la actividad del sistema nervioso central y pueden reflejar más que un estado fisiológico agradable, como somnolencia y un apetito saciado. Cuando el niño es cognitivamente consciente de las cálidas respuestas de sus cuidadores y su visión se agudiza lo suficiente para reconocer una cara familiar, sus sonrisas se tornan emocionalmente más expresivas y sociales.
- Por medio de sus movimientos físicos, los bebés aprenden dónde terminan sus cuerpos y comienza todo lo demás. Cuando dejan caer los juguetes, salpican el agua y arrojan arena, sus mentes captan cómo sus cuerpos pueden cambiar su mundo y el sentido de sí mismos comienza a florecer.
- Sin las estructuras vocales y la coordinación motora para producir sonidos, los bebés no podrían hablar. Los gestos físicos preceden y a menudo acompañan los primeros intentos por formar las palabras. La adquisición del lenguaje impulsa considerablemente la comprensión cognitiva y la comunicación social.



## Capítulo 3

### Formación de una nueva vida

Ocurre la concepción.

La dotación genética interactúa con las influencias ambientales desde el principio.

Se forman los órganos y las estructuras corporales básicas.

Comienza el crecimiento cerebral.

El crecimiento físico es el más rápido del ciclo vital.

El feto oye y responde a los estímulos sensoriales; las capacidades para aprender y recordar se hallan presentes.

La vulnerabilidad a las influencias ambientales es grande.



## Capítulo 4

### Desarrollo físico durante los primeros tres años

Se escoge un método y sitio para el nacimiento del bebé y se controla la evolución del mismo.

El bebé nace e inmediatamente se valora su salud, grado de desarrollo y cualquier complicación del nacimiento.

Todos los sistemas corporales funcionan al nacer.

Todos los sentidos operan en grado variable en el momento del nacimiento.

El cerebro se hace más complejo y es muy sensible a la influencia del entorno.

El crecimiento físico y el desarrollo de las habilidades motrices son rápidos.



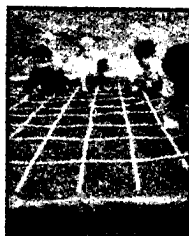
## Capítulo 5

### Desarrollo cognitivo durante los primeros tres años

Las capacidades para aprender y recordar se encuentran presentes, incluso en las primeras semanas.

El uso de símbolos y la capacidad para solucionar problemas se desarrollan al finalizar el segundo año.

La comprensión y el uso del lenguaje se desarrollan rápidamente.



## Capítulo 6

### Desarrollo psicosocial durante los primeros tres años

Se establecen relaciones afectivas con los padres y otras personas.

Se desarrolla la conciencia de sí mismo.

Ocurre el cambio de la dependencia a la autonomía.

Aumenta el interés por otros niños.

# Capítulo 3

## Formación de una nueva vida



*Si hubiera podido verte crecer como podría hacerlo una madre mágica, si hubiera podido mirar a través de mi vientre, habría estado tan preparada...*

Anne Sexton, 1966

**Enfoque:**

## **Abel Dorris y el síndrome de alcoholismo fetal**

El síndrome de alcoholismo fetal (FAS, por sus iniciales en inglés), un conjunto de anomalías que presentan los niños cuyas madres ingirieron alcohol durante el embarazo, es la principal causa de retardo mental. No obstante, en 1971 cuando el escritor Michael Dorris adoptó a un niño sioux de 3 años de edad, cuya madre había sido una bebedora empedernida, la realidad acerca del FAS aun no había sido ampliamente divulgada ni investigada científicamente. Sólo once años más tarde, según relata Dorris en *The Broken Cord* (1989), descubrió la fuente de los problemas del desarrollo de su hijo adoptivo.

El niño, cuyo nombre era Abel ("Adam" en el libro), había nacido con bajo peso cerca de siete semanas antes de la fecha prevista y había sido sometido a abuso y malnutrición antes de ser enviado a un hogar adoptivo. Su madre había fallecido a los 35 años de edad por intoxicación alcohólica. Su padre había sido golpeado hasta la muerte en un callejón tras una serie de arrestos. El niño era pequeño para su edad, no controlaba esfínteres y sólo podía decir cerca de veinte palabras. Aunque había sido diagnosticado como ligeramente retardado, Dorris estaba seguro de que en un entorno positivo el niño progresaría.

Abel no progresó. Cuando cumplió 4 años, aún utilizaba pañales y sólo pesaba 13.5 kilos. Tenía dificultades para recordar los nombres de sus compañeros. Su nivel de actividad era inusualmente grande y su perímetro cefálico era anormalmente pequeño. Sufrió severas e inexplicables convulsiones.

Con el paso del tiempo, Abel tuvo dificultades para aprender a contar, identificar los colores primarios y anudar sus zapatos. Antes de ingresar a la escuela, fue calificado como "discapacitado para el aprendizaje". Su coeficiente intelectual estaba alrededor de 60 y permaneció sin cambio. Gracias a los esfuerzos de una dedicada maestra de primer grado, Abel aprendió a leer y a escribir, aunque su comprensión era escasa. Cuando el niño terminó la escuela elemental en 1983, "aún no podía sumar, restar, contar dinero o identificar invariablemente la ciudad, el estado, el país o el planeta donde vivía" (Dorris, 1989, pp. 127-128).

Para entonces, Michael Dorris había resuelto el acertijo de lo que sucedía con su hijo. Como profesor asociado de estudios sobre indígenas norteamericanos en Dartmouth

## **CONTENIDO**

**Enfoque: Abel Dorris y el síndrome de alcoholismo fetal**

**Concepción de una nueva vida**

Cómo se produce la fertilización  
¿Cuál es la causa de los embarazos múltiples?

**Mecanismos hereditarios**

Genes y cromosomas  
¿Cómo se determina el sexo?

Patrones de transmisión genética

Anormalidades genéticas y cromosómicas

Consejería genética

**Naturaleza y educación: influencias de la herencia y el entorno**

Estudio de la herencia y el entorno

Cómo trabajan juntos la herencia y el entorno

Algunas características influenciadas por la herencia y el entorno

**Desarrollo prenatal**

Etapas del desarrollo prenatal

Influencias ambientales: el papel de la madre

Influencias ambientales: el papel del padre

Valoración e intervención prenatal

Atención prenatal

College, estaba familiarizado con las presiones culturales que hacen que el consumo de alcohol sea prevalente en tales poblaciones. En 1982, un año antes de la graduación de Abel, Michael visitó un centro de tratamiento para adolescentes químicamente dependientes en una reserva sioux en Dakota del Sur. Allí se sorprendió al ver a tres chicos que "podrían haber sido los hermanos gemelos de Abel" (Dorris, 1989, p. 137). No sólo se le parecían físicamente sino que actuaban como él.

El síndrome de alcoholismo fetal había sido identificado durante la década de 1970, mientras Abel crecía. Una vez que el alcohol ingresa al torrente sanguíneo del feto, permanece allí en concentraciones elevadas durante prolongados períodos de tiempo, ocasionando daño cerebral y lesionando otros órganos corporales. No existe cura. Según escribió un experto médico, "para el feto la resaca puede durar toda la vida" (Enloe, 1980, p. 15).

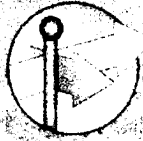
Para la familia, los efectos del FAS también pueden ser devastadores. Los años de constantes intentos por retornar a Abel a la normalidad y por aceptar el irreparable daño hecho en el útero, bien pueden haber sido un factor en los posteriores problemas conyugales de Dorris con la escritora Louise Erdrich, que culminaron en trámites de divorcio y en el suicidio de éste en 1997 a la edad de 52 años. Según Louise, Dorris sufrió depresión extrema posiblemente exacerbada por las dificultades que afrontó como padre (L. Erdrich, comunicación personal, marzo 1 de 2000).

En cuanto a Abel Dorris, a los 20 años ingresó a un programa de entrenamiento vocacional y se mudó a un hogar supervisado, llevándose consigo su colección de muñecos de peluche, muñecas de papel, tiras cómicas, fotografías familiares y viejas tarjetas de cumpleaños. A los 23 años de edad, cinco antes de la muerte de su padre, fue arrollado por un auto y murió (Lyman, 1997). ↵

La historia de Abel Dorris es un desolador recordatorio de la enorme responsabilidad que tienen los futuros padres en el desarrollo de la nueva vida que han engendrado. En primer lugar, está la dotación hereditaria que le confieren. Seguidamente, las influencias externas, comenzando por el cuerpo de la madre. Además de lo que ella hace y de lo que le sucede, existen otras influencias ambientales, desde las que afectan el espermatozoide paterno hasta el entorno tecnológico, social y cultural, las cuales pueden afectar la clase de atención recibida por una mujer durante los meses previos a dar a luz.

En este capítulo, describiremos cómo ocurre normalmente la concepción, de qué modo operan los mecanismos de herencia y cómo interactúa la herencia biológica con las influencias ambientales dentro y fuera del útero. Seguiremos el curso del desarrollo prenatal (previo al nacimiento), describiremos las influencias que lo afectan y expondremos las maneras de monitorearlo e intervenir en él. (En el capítulo 14, analizaremos las técnicas de reproducción artificialmente asistida utilizadas con frecuencia cuando uno o los dos padres potenciales son estériles.)

Después de haber leído y estudiado este capítulo, usted estará en capacidad de responder las siguientes preguntas:



1. ¿Cómo ocurre normalmente la concepción?
2. ¿Cuál es la causa de los embarazos múltiples?
3. ¿Cómo opera la herencia en la determinación del sexo y la transmisión de rasgos normales y anormales?
4. ¿Cómo estudian los científicos la relativa influencia de la herencia y el entorno y cómo trabajan juntos ambos factores?
5. ¿Qué papel desempeñan la herencia y el entorno en la salud física, la inteligencia y la personalidad?
6. ¿Cuáles son las tres etapas del desarrollo prenatal y qué sucede durante cada una de ellas?
7. ¿Qué pueden hacer los fetos?
8. ¿Qué influencias ambientales pueden afectar el desarrollo prenatal?
9. ¿Cuáles técnicas permiten valorar la salud y el bienestar de un feto y qué importancia tiene la atención prenatal?

## Concepción de una nueva vida

Quizás algún día los científicos encontrarán que es posible **clonar** (copiar genéticamente) a un ser humano. Hasta entonces, el comienzo biológico de cada individuo seguirá siendo un evento de una fracción de segundo, en el cual un único espermatozoide entre millones provenientes del padre biológico, se une a un óvulo de los varios cientos de miles producidos por el cuerpo de la madre biológica. Como veremos, el espermatozoide y el óvulo que se encuentran tienen tremendas implicaciones para la nueva persona.

### Cómo se produce la fertilización

La **fertilización** o concepción es el proceso por el cual el espermatozoide y el óvulo —los *gametos* o células sexuales masculina y femenina— se combinan para crear una única célula denominada **zigoto**, que luego se duplica una y otra vez mediante división celular hasta convertirse en un bebé. Las niñas nacen con la totalidad de los óvulos que van a tener, aproximadamente 400,000. Al nacer, estos óvulos inmaduros se encuentran en sus dos ovarios (véase figura 3-1), cada uno dentro de su propio saco o *fóliculo*.



¿Cómo ocurre normalmente la concepción?

#### clonar

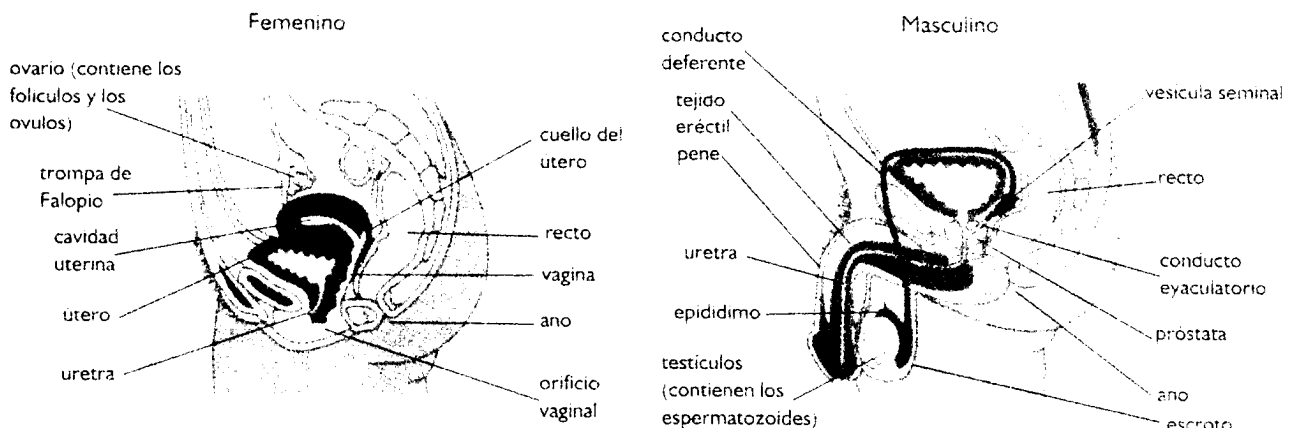
Copiar genéticamente a una persona: un clon es la copia genética de un individuo.

#### fertilización

El espermatozoide y el óvulo se unen para producir un cigoto; también se denomina *concepción*.

#### zigoto

Organismo de una sola célula resultante de la fertilización.



**Figura 3-1**  
Sistemas reproductivos humanos.

En una mujer sexualmente madura, la *ovulación* –ruptura de un folículo maduro en uno de los ovarios y expulsión de su óvulo– ocurre aproximadamente una vez cada 28 días hasta la menopausia. El óvulo es llevado a lo largo de la trompa de Falopio hasta el útero o matriz por pequeños vellos denominados *cilios*. La fertilización normalmente ocurre durante el breve tiempo en que el óvulo atraviesa la trompa de Falopio.

Los espermatozoides son producidos por los testículos o glándulas reproductoras del hombre maduro (remítase a la figura 3-1), en cantidad de varios cientos de millones diariamente y son eyaculados en el semen cuando se alcanza el clímax sexual. Los espermatozoides ingresan a la vagina y tratan de nadar a través del cuello del útero (entrada uterina) hacia las trompas de Falopio, aunque sólo una pequeña fracción llega tan lejos.

La fertilización es más factible si el coito ocurre el día de la ovulación o durante los cinco días anteriores (Wilcox, Weinberg y Baird, 1995). Si no se produce la fertilización, el óvulo y las células espermáticas que se encuentran dentro del cuerpo de la mujer fallecen. Los espermatozoides son absorbidos por sus glóbulos blancos y el óvulo pasa a través del útero y sale por la vagina.

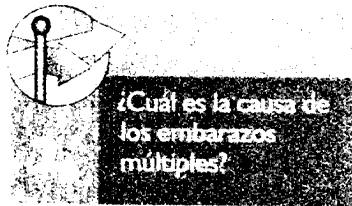
## ¿Cuál es la causa de los embarazos múltiples?

Se cree que los embarazos múltiples ocurren de dos maneras. La más frecuente es que el cuerpo de la mujer libere dos óvulos en un breve lapso (o en ocasiones un único óvulo se divide) y ambos sean fertilizados. Los bebés resultantes son **gemelos heterocigóticos (dos óvulos)**, comúnmente denominados *gemelos fraternos*. La segunda forma es que un único óvulo fertilizado se divida en dos. Los bebés que resultan de esta división celular son **gemelos homocigóticos (un óvulo)**, frecuentemente conocidos como *gemelos idénticos*. Los trillizos, los cuádruples y otros embarazos múltiples pueden ser consecuencia de cualquiera de estos procesos o de una combinación de ambos.

Los gemelos homocigóticos tienen la misma composición hereditaria y son del mismo sexo pero –en parte debido a diferencias en su experiencia prenatal y posnatal– difieren en algunos aspectos. Pueden no ser idénticos en **temperamento** (disposición o manera de abordar y reaccionar ante las situaciones). En algunas características físicas como los rizos del cabello, patrones dentales y lateralidad, pueden ser como imágenes de espejo. Uno puede ser zurdo y otro diestro. Los gemelos heterocigóticos, creados por diferentes células espermáticas y generalmente por distintos óvulos, no son más similares en su composición hereditaria que cualquier otro par de hermanos y pueden ser de igual o diferente sexo.

Los gemelos homocigóticos –aproximadamente una tercera parte del total de embarazos gemelares– parecen ser resultado de un “accidente” en el desarrollo prenatal; su incidencia es aproximadamente la misma en todos los grupos étnicos. Los gemelos heterocigóticos son más frecuentes en los afroamericanos, los blancos del norte de Europa y los oriundos del oriente de la India y son menos comunes en otros asiáticos (Behrman, 1992). Estas diferencias pueden deberse a tendencias hormonales que pueden hacer que las mujeres de ciertos grupos étnicos tengan mayor probabilidad de liberar más de un óvulo a la vez.

La incidencia de los embarazos múltiples en Estados Unidos ha aumentado vertiginosamente. Entre 1980 y 1997, los nacimientos de gemelos con vida (que en 1997 alcanzaron 94% de los embarazos múltiples) aumentaron 52%, pasando de 68,339 a 104,137 y el número de trillizos y otros embarazos múltiples se cuadruplicó, pasando de 1,337 a 6,737. Entre tanto, el número de fetos únicos sólo aumentó 6%. El incremento de embarazos múltiples se debe en parte a la maternidad tardía, puesto que tales embarazos tienen mayor probabilidad de ocurrir en mujeres mayores. La tasa de embarazos gemelares en mujeres cercanas a los 50 años de edad se ha multiplicado por mil; en 1997 estas mujeres tuvieron dos y medio veces más gemelos (444) que durante toda la década de 1980. Un factor importante en la tasa de embarazos múltiples es el creciente uso de medicamentos para la fertilidad, los



¿Cuál es la causa de los embarazos múltiples?

### gemelos heterocigóticos (dos óvulos)

Gemelos concebidos por la unión de dos óvulos diferentes (o un único óvulo que se ha dividido) con dos células espermáticas distintas en un breve periodo de tiempo; también denominados *gemelos fraternos*.

### gemelos homocigóticos (un óvulo)

Gemelos resultantes de la división de un único cigoto después de la fertilización; también conocidos como *gemelos idénticos*.

### temperamento

Disposición o estilo característico de la persona para abordar y reaccionar ante las situaciones.

## EVALUACIÓN

¿Puede usted...

- ✓ explicar cómo y cuándo tiene lugar normalmente la fertilización?
- ✓ diferenciar entre los embarazos gemelares homocigóticos y heterocigóticos y decir cómo ocurre cada uno?



cuales estimulan la ovulación, así como de técnicas como la fertilización *in vitro* (véase capítulo 14). Esto es preocupante, pues los embarazos múltiples tienen mayor probabilidad de conducir a discapacidad o muerte en la infancia (Martin y Park, 1999).

## Mecanismos hereditarios

La ciencia de la genética es el estudio de la *herencia*, es decir, los factores congénitos que afectan el desarrollo y se heredan de los padres biológicos. Cuando el óvulo y el espermatozoide se unen, dotan al bebé por nacer de una composición genética que influye ampliamente en características que abarcan desde el color de los ojos y el cabello hasta la salud, el intelecto y la personalidad.

### Genes y cromosomas

La unidad básica de herencia es el **gen**. Los genes contienen todo el material hereditario transmitido de los padres biológicos a los hijos. Se estima que cada célula del cuerpo humano contiene entre 60,000 y 100,000 genes, los cuales están compuestos por el **ácido desoxirribonucleico (ADN)**. El ADN transporta las instrucciones bioquímicas que indican a las células cómo fabricar las proteínas que les permiten llevar a cabo una función corporal específica. Según su función, cada gen parece ocupar una posición definida dentro de una estructura en forma de bastón denominada **cromosoma**.

Con excepción de las células sexuales, cada célula del cuerpo humano posee 23 pares de cromosomas, 46 en total. Mediante un complejo proceso de división celular denominado *meiosis*, cada célula sexual o gameto (espermatozoide u óvulo) termina con sólo 23 cromosomas, uno proveniente de cada par. De este modo, cuando el espermatozoide y el óvulo se unen en el momento de la concepción, producen un cigoto con 46 cromosomas, mitad de ellos aportados por el padre y mitad por la madre.

Tres cuartas partes de los genes recibidos por cada niño son idénticos a los recibidos por los demás niños; éstos se denominan *genes monomórficos* y definen las características que hacen que una persona sea reconocible como humano. La cuarta parte restante de los genes recibidos por un niño son los *genes polimórficos*, los cuales definen a cada persona como individuo. Dado que existen cerca de 20,000 o más genes polimórficos, muchos de los cuales tienen distintas variaciones y dado que la división meiótica es aleatoria, es prácticamente imposible que dos niños (con excepción de los gemelos homocigóticos) reciban exactamente la misma combinación de genes.

Por tanto, en la concepción el cigoto unicelular posee toda la información biológica necesaria para conducir su desarrollo hasta convertirse en un bebé humano. Esto ocurre a través de la *mitosis*, un proceso mediante el cual las células se dividen repetidamente en dos. Cada división crea un duplicado de la célula original con la misma información hereditaria. Cuando el desarrollo es normal, cada célula (con excepción de los gametos) sigue conteniendo 46 cromosomas idénticos a los del cigoto original.

### ¿Cómo se determina el sexo?

En algunas sociedades, la incapacidad de una mujer para procrear hijos varones es causa de divorcio. La ironía de este asunto es que es el espermatozoide del padre el que determina el sexo de un hijo.

En el momento de la concepción, los 23 cromosomas del espermatozoide y los 23 del óvulo materno forman 23 pares. Veintidós pares son **autosomas**, cromosomas que no están relacionados con la expresión sexual. El vigésimo tercer par son los **cromosomas sexuales** –uno paterno y uno materno– los cuales determinan el sexo del bebé.



¿Cómo opera la herencia en la determinación del sexo y la transmisión de rasgos normales y anormales?

#### **gen**

Unidad funcional básica de la herencia, la cual contiene todo el material hereditario transmitido de los padres biológicos a los hijos.

#### **ácido desoxirribonucleico (ADN)**

Químico del cual están compuestos los genes y que controla las funciones de las células corporales.

#### **cromosoma**

Una de las 46 estructuras en forma de bastón que transportan los genes.

#### **autosomas**

Los 22 pares de cromosomas no relacionados con la expresión sexual.

#### **cromosomas sexuales**

Par de cromosomas que determina el sexo: XX en la niña normal, XY en el varón normal.

Los cromosomas sexuales son *cromosomas X* o *Y*. El cromosoma sexual de cada óvulo es un cromosoma *X*, mientras el espermatozoide puede contener un cromosoma *X* o uno *Y*. El cromosoma *Y* contiene el gen para la masculinidad, el gen *SRY*. Cuando un óvulo (*X*) es fertilizado por un espermatozoide portador de *X*, el cigoto formado es *XX*, una niña. Cuando un óvulo (*X*) es fertilizado por un espermatozoide portador de *Y*, el cigoto resultante es *XY*, un varón (véase figura 3-2).

Inicialmente, el rudimentario sistema reproductivo del embrión es igual en ambos sexos. Cerca de 6 a 8 semanas después de la concepción, normalmente los embriones machos comienzan a producir la hormona masculina o testosterona. La exposición a niveles elevados y constantes de testosterona conduce al desarrollo de un cuerpo con órganos sexuales masculinos.

Hasta hace poco se suponía que el carácter femenino correspondía a una "condición genética por defecto" que operaría siempre a menos que se impusiera el gen de la masculinidad con la resultante exposición a las hormonas masculinas. En la actualidad, sin embargo, parece que el desarrollo de las características femeninas es controlado por una molécula señaladora denominada *Wnt-4*, una mutación de aquello que puede "masculinizar" a un feto genéticamente femenino (Vainio, Heikkila, Kispert, Chin y McMahon, 1999). Además, una copia adicional del gen *DDS* en el cromosoma *X* en un feto genéticamente masculino parece capaz de imponerse sobre el gen *SRY* en el cromosoma *Y*, el cual normalmente origina el desarrollo sexual masculino (Bardoni *et al.*, 1994). De este modo, la diferenciación celular parece ser un proceso más complejo de lo que se pensaba inicialmente.

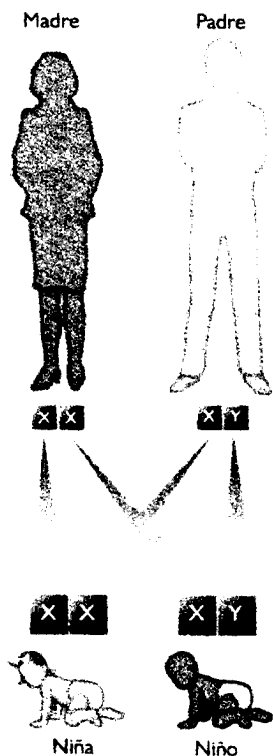
### Patrones de transmisión genética

Durante la década de 1860, Gregor Mendel, un monje austriaco, sentó los fundamentos para nuestra comprensión de los patrones de herencia. Cruzó plantas de guisantes que producían únicamente granos amarillos con plantas de guisantes que sólo producían granos verdes. Las plantas híbridas resultantes produjeron granos amarillos, lo que, según Mendel, significaba que el amarillo era *dominante* sobre el verde. Cuando cruzó los híbridos de granos amarillos entre sí, sólo 75% de su descendencia produjo granos amarillos y 25% restante, granos verdes. Esto demostró, según él mismo, que una característica hereditaria (en este caso, el color verde) puede ser *recesiva*, es decir, portada por un organismo que no la expresa o manifiesta.

Mendel también trató de cruzar dos rasgos simultáneamente. Al cruzar los guisantes que produjeron granos amarillos redondos con plantas que produjeron granos verdes rugosos, descubrió que el color y la forma eran independientes uno de otro. Mendel demostró así que los rasgos hereditarios se transmiten separadamente.

En la actualidad sabemos que el cuadro genético en los humanos es mucho más complejo de lo que Mendel imaginó. La mayoría de tales rasgos caen dentro de un espectro continuo (por ejemplo, desde la piel clara hasta la oscura). Es difícil encontrar un único rasgo normal heredado por las personas por medio de la transmisión dominante simple, con excepción de la capacidad para enroscar la lengua longitudinalmente. Observemos las diversas formas de herencia.

El padre tiene un cromosoma *X* y un cromosoma *Y*. La madre tiene dos cromosomas *X*. El bebé varón recibe un cromosoma *X* de la madre y un cromosoma *Y* del padre. El bebé de sexo femenino recibe cromosomas *X* tanto de la madre como del padre.



**Figura 3-2**

Determinación del sexo. Las mujeres tienen dos cromosomas *X*; los hombres un cromosoma *X* y uno *Y*. Dado que todos los bebés reciben de la madre un cromosoma *X*, el sexo es determinado por la recepción de un cromosoma *X* o *Y* por parte del padre.

### Herencia dominante y recesiva

Si usted puede "enroscar su lengua", entonces heredó este rasgo a través de la *herencia dominante*. Si es pelirrojo pero sus padres tienen el cabello oscuro, se produjo una *herencia recesiva*. ¿Cómo funcionan estas dos clases de herencia?

Los genes que producen expresiones alternas de una característica (como la capacidad o incapacidad de enroscar la lengua) se denominan **alelos**. Cada persona recibe un par de alelos para una característica dada, uno aportado por cada padre biológico. Cuando ambos alelos son iguales, el individuo es **homocigótico** para la característica; cuando son diferentes, es **heterocigótico**. En la **herencia dominante**, cuando un individuo es heterocigoto para un rasgo particular, gobierna el alelo dominante. En otras palabras, cuando un hijo recibe alelos para dos rasgos contradictorios, sólo se expresará uno de ellos, el dominante. La **herencia recesiva**, la expresión de un rasgo recesivo, ocurre únicamente cuando una persona recibe de ambos padres el alelo recesivo.

Si usted heredó de cada uno de sus padres un alelo para la capacidad de enroscar la lengua (véase figura 3-3), usted es homocigótico para tal capacidad y puede enroscar la lengua. En caso de que su madre le transmitiera un alelo para la misma capacidad y su padre uno carente de ésta, usted es heterocigótico. Dado que el rasgo es dominante (D) y su ausencia es recesiva (d), usted puede enroscar su lengua. Pero si recibiera de ambos padres el alelo recesivo, usted no podría enroscar la lengua.

La mayoría de rasgos parecen ser transmitidos por la interacción de diversos genes con efectos de grados variables, o **locus de rasgos cuantitativos (LRC)**. El LRC es una razón que la simple dominancia y recesividad no pueden explicar, la transmisión de rasgos humanos tan complejos como la inteligencia, los cuales pueden estar afectados por 50 o más genes. En realidad, aunque existen más de 1,000 genes raros que determinan individualmente los rasgos anormales, no existe un único gen que por sí solo sea significativamente responsable de las diferencias individuales en cualquier comportamiento normal complejo. En lugar de ello, tales comportamientos están probablemente influenciados por múltiples genes con efectos pequeños pero ocasionalmente identificables (Plomin, 1995).

Además, la **transmisión multifactorial**, una combinación de factores genéticos y ambientales, juega un papel en la expresión de la mayoría de los rasgos. Observemos cómo.

### Genotipos y fenotipos: transmisión multifactorial

Si usted puede enroscar su lengua, ese rasgo hace parte de su **fenotipo**, la disposición de las características observables a través de las cuales se expresa su **genotipo** o composición genética subyacente. Con excepción de los gemelos homocigóticos, ningún otro par de personas posee el mismo genotipo. El fenotipo es el producto del genotipo sumado a toda influencia ambiental pertinente.

Como se puede observar en la figura 3-3, las mismas características fenotípicas pueden surgir a partir de diferentes genotipos: bien sea de una combinación homocigótica de dos alelos dominantes o bien de una combinación heterocigótica de un alelo dominante y uno recesivo. Si usted es heterocigótico para enroscar la lengua y tiene cuatro hijos con una compañera que también es heterocigótica para este rasgo, la probabilidad estadística es que uno de los niños será homocigótico para el rasgo, uno será homocigótico carente de él y los dos restantes serán heterocigóticos. De este modo, tres de sus hijos tendrán fenotipos que incluyen enroscar la lengua (y serán capaces de hacerlo) aunque esta capacidad surgirá de dos patrones genotípicos diferentes (homocigoto y heterocigoto).

Aunque enroscar la lengua tiene una firme base genética, para la mayoría de los rasgos la experiencia modifica la expresión del genotipo. Digamos que Steven ha heredado un talento musical. Si toma clases de música y practica regularmente, puede deleitar a su familia con sus ejecuciones. Si a su familia le agrada y estimula la música clásica, podrá tocar preludios de Bach; si los demás niños de su vecindario influyen para que prefiera la música popular, eventualmente podrá formar un grupo de rock. No obstante, si desde su niñez temprana no es alentado ni motivado a tocar y no tiene acceso a un instrumento musical o a clases de música, su genotipo para la habilidad musical puede no expresarse (o expresarse en menor proporción) en su fenotipo. Algunas características físicas (como la estatura y el peso) y la ma-

#### **alelos**

Genes emparejados (iguales o diferentes) que afectan un rasgo particular.

#### **homocigótico**

Posesión de dos alelos idénticos para un rasgo.

#### **heterocigótico**

Posesión de dos alelos diferentes para un rasgo.

#### **herencia dominante**

Patrón hereditario en el cual, cuando un individuo recibe alelos contradictorios para un rasgo, únicamente se expresa el dominante.

#### **herencia recesiva**

Patrón hereditario en el cual un individuo recibe de ambos padres alelos recesivos idénticos, dando como resultado la expresión de un rasgo recesivo (no dominante).

#### **locus de rasgos cuantitativos (LRC)**

Interacción de múltiples genes, cada uno con efectos de diverso grado, para producir un rasgo complejo.

#### **transmisión multifactorial**

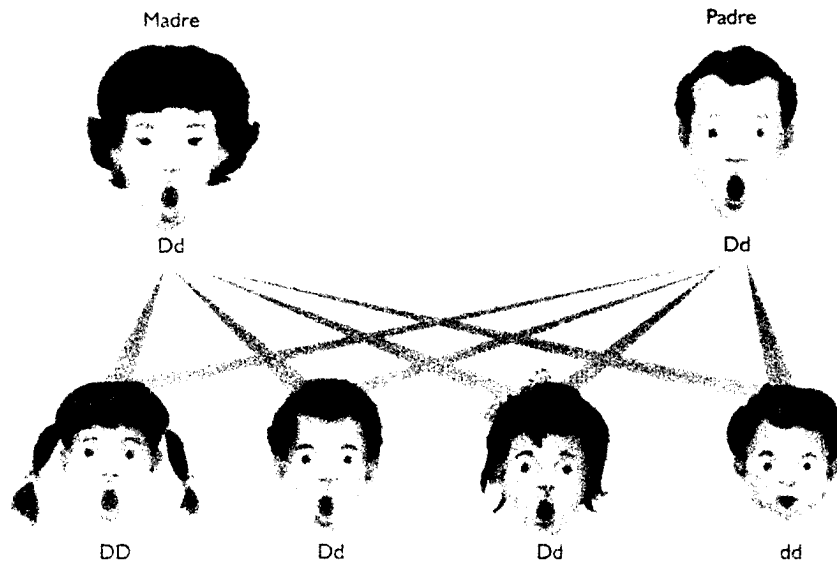
Combinación de factores genéticos y ambientales para producir ciertos rasgos complejos.

#### **fenotipo**

Características observables en una persona.

#### **genotipo**

Composición genética de una persona, que contiene tanto las características expresadas como las no expresadas.



**Figura 3-3**

Fenotipos y genotipos. Debido a la herencia dominante, el mismo fenotipo observable (en este caso, la capacidad para enroscar longitudinalmente la lengua) puede ser resultado de dos genotipos (patrones genéticos) diferentes. Los genotipos de estos padres son heterocigóticos: cada uno tiene un gen dominante (D) para el rasgo y un gen recesivo (d) carente de él. Dado que el rasgo es dominante, ambos pueden enroscar sus lenguas. Cada hijo recibe de cada uno de sus padres un gen para este rasgo. Los promedios estadísticos predicen que 3 de los 4 hijos de esta familia expresarán el rasgo en sus fenotipos (o sea, serán capaces de enroscar sus lenguas). Dos de estos 3 niños (centro) tendrán genotipos heterocigóticos (Dd), igual que sus padres; el tercer hijo (izquierda) con el mismo fenotipo tendrá un genotipo homocigótico (DD). El cuarto hijo (derecha) recibirá genes recesivos de ambos padres y será incapaz de enroscar su lengua. Un fenotipo que expresa una característica recesiva (como la imposibilidad de enroscar la lengua) debe tener un genotipo homocigótico (dd).

## EVALUACIÓN



¿Puede usted...

- ✓ explicar por qué, con excepción de los gemelos homocigóticos, dos personas no poseen la misma herencia genética?
- ✓ indicar por qué es el esperma el que determina el sexo de un bebé?
- ✓ exponer cómo funcionan la herencia dominante y la herencia recesiva y por qué la mayoría de rasgos normales no son producto de la simple transmisión dominante o recesiva?

oría de las características psicológicas (como la inteligencia y los rasgos de la personalidad, así como la aptitud musical) son producto de una transmisión multifactorial.

La diferencia entre genotipo y fenotipo ayuda a explicar por qué incluso un clon no puede ser nunca un duplicado exacto de otro ser humano (véase sección 3-1). Posteriormente en este capítulo analizaremos con mayor detalle cómo las influencias ambientales trabajan junto a la carga genética para influir sobre el desarrollo.

## Anormalidades genéticas y cromosómicas

Los trastornos congénitos fueron la causa del 22% de las muertes infantiles en 1997 (Hoyert, Kochanek y Murphy, 1999). La mayoría de malformaciones serias involucran a los sistemas circulatorio y nervioso central (véase tabla 3-1).

En los defectos y enfermedades genéticas es donde observamos más claramente cómo opera la transmisión dominante y recesiva en los humanos y una variante, la *herencia ligada al sexo*. Algunos defectos se deben a anomalías en los genes o cromosomas. Otros se deben a *mutaciones*: alteraciones permanentes en los genes o cromosomas que a menudo originan características desfavorables. Las mutaciones pueden ocurrir espontáneamente o ser inducidas por peligros ambientales como la radiación. Muchos trastornos surgen cuando una predisposición hereditaria interactúa con un factor ambiental, bien sea antes o después del nacimiento. La espina bífida (cierre incompleto del canal medular) y el paladar hendido (fisura en el techo de la boca) probablemente son resultado de una transmisión multifactorial. El trastorno del déficit de atención con hiperactividad es uno de varios desórdenes del comportamiento que puede ser transmitido en forma multifactorial.

### Defectos transmitidos por la herencia dominante

La mayoría de veces, los genes normales dominan sobre aquellos que acarrean rasgos anormales, aunque en ocasiones el gen de un rasgo anormal es el que predomi-



Ahora que los científicos han clonado exitosamente ovejas y ratones, la clonación de seres humanos parece ser el próximo paso. ¿Podremos duplicar pronto a Mozart o a Einstein? ¿Tienen los científicos el derecho de desempeñar el "papel de Dios" con la vida y la personalidad humana?

Quizá el uso más familiar de la clonación está en la horticultura: los jardineros reproducen un espécimen vegetalpreciado por su vigor o belleza efectuando cortes en la planta madura y permitiéndoles echar raíz. La clonación de seres humanos sería mucho más complicada. Resultaría indispensable extraer un óvulo del cuerpo de una mujer y colocarlo en un tubo de ensayo. Su núcleo sería remplazado por el de una célula corporal de la persona que va a ser clonada, es decir, una célula que contenga todos los pares de cromosomas presentes en un cigoto. Luego de comenzar la división celular, la blástula resultante sería implantada en el útero de una mujer quien, a su debido tiempo, daría a luz a un niño dotado con la misma composición genética que el donante del núcleo.

La capacidad de duplicar a los seres humanos ofrece posibilidades interesantes. En términos más amplios, la juiciosa selección de los individuos para clonación podría elevar el nivel genético de la especie humana. Podría ofrecer a las parejas estériles o a aquellas en las que uno de sus miembros posee un perfil genético comprometido, una opción adicional para producir un hijo genéticamente relacionado al menos con uno de ellos. O una pareja podría optar por clonar a un hijo existente, a un progenitor o un hijo fallecido o moribundo o a uno que precisa el trasplante de un tejido u órgano pero carece de un donante adecuado.

Estos usos potenciales suscitan interrogantes tan difíciles para algunas personas que el Congreso de Estados Unidos ha discutido las propuestas para prohibir la clonación humana. Los principales aspectos éticos tienen que ver con la divinidad y dignidad de la vida humana. Quienes se oponen a la clonación argumentan que ésta restaría valor a los seres humanos al privarlos de su originalidad y tratarlos como "mercancías intercambiables" (Annas, 1998, p. 123).

En realidad, un clon no es muy diferente de un gemelo "idéntico" nacido posteriormente y criado por el "gemelo" mayor y su cónyuge. Tales relaciones podrían involucrar desafíos novedosos pero se considera que éstos serían cumplidos mediante regulaciones que exijan el consentimiento informado y consejería para la pareja, ga-

rantías de los derechos y responsabilidades de los padres y –para impedir el uso comercial de la clonación– un límite en el número de clones derivados de un individuo en particular (Robertson, 1998).

Tanto los motivos potenciales para la clonación como los argumentos contra ella pueden reflejar un concepto erróneo sobre el papel de los genes en el desarrollo humano. Aunque la clonación puede producir genotipos idénticos, no sucede lo mismo con los fenotipos. Igual que los gemelos homocigóticos, los clones no tendrían el aspecto de sus donantes genéticos ni sentirían, serían o actuarían igual que ellos; de hecho, éste no sería el caso, pues se desarrollarían en diferentes entornos uterinos y crecerían en distintas circunstancias. Incluso el aspecto físico puede ser afectado por experiencias prenatales como la forma en que el feto se encuentra adherido a la placenta y las sustancias que absorbe de la sangre materna (Eisenberg, 1999). El desarrollo cerebral, tanto antes como después del nacimiento, depende enormemente de una combinación de maduración y experiencia. Además, características complejas como la inteligencia y la personalidad dependen de un enlace prácticamente inseparable entre la naturaleza y la educación.

Así las cosas, "para producir otro Wolfgang Amadeus Mozart, no sólo necesitaríamos el genoma [la composición genética] de Wolfgang sino el útero de su madre, las lecciones de música de su padre, sus amigos y los de sus progenitores, el estado de la música en Austria en el siglo XVIII, la influencia de Haydn, etcétera, etcétera... No podemos asumir que su genoma, cultivado en otro mundo y época, daría como resultado el mismo genio musical. Si una cepa particular de trigo produce diferentes cosechas bajo distintas condiciones climáticas, de suelos y de cultivo, ¿cómo podemos suponer que un genoma tan complejo como el de un ser humano produciría la deseada cosecha de óperas, sinfonías y música de cámara bajo diferentes circunstancias formativas?" (Eisenberg, 1999, p. 474).

Ciertamente, en lugar de mejorar la especie humana, la clonación extendida podría tener un efecto *negativo*. Podría limitar la adaptabilidad del banco de genes humanos al enfatizar las características (como la aptitud musical de Mozart) que han tenido éxito en entornos particulares pero podrían ser menos aplaudidas en circunstancias imprevistas. "La evolución social exige nuevos tipos de hombres y mujeres. La clonación nos condenaría a planear siempre el futuro con base en el pasado" (Eisenberg, 1999, p. 473).

na. Cuando un progenitor tiene un gen anormal dominante y un gen normal recesivo y el otro tiene dos genes normales recesivos, cada uno de sus hijos tiene 50% de probabilidad de heredar el gen anormal (véase figura 3-4). Dado que el gen anormal es dominante, cada hijo que lo reciba tendrá el defecto. (Obviamente, si uno de los progenitores posee *dos* genes anormales dominantes, es decir, si es homocigótico para la condición, *todos* los hijos estarán afectados.) Entre los 1,800 trastornos transmitidos por la herencia dominante reconocidos están la acondroplasia (una clase de enanismo) y la enfermedad de Huntington.

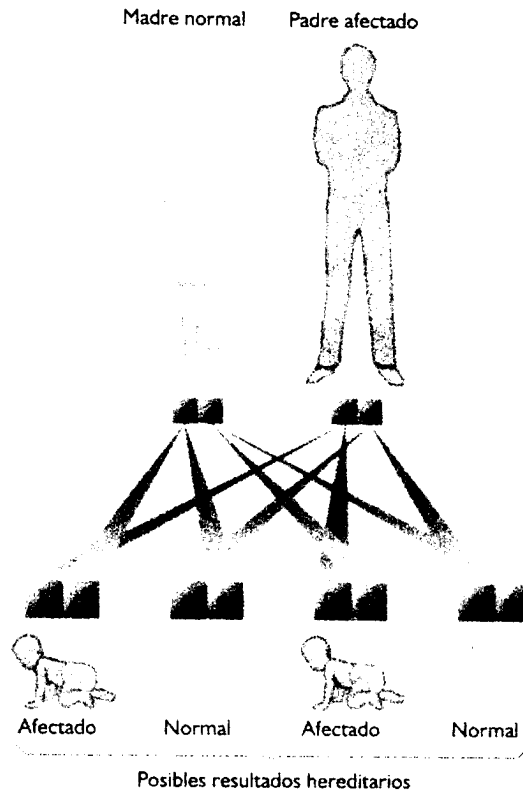
**Tabla 3-1 Algunos defectos congénitos**

Problema	Características de la condición	Quién está en riesgo	Qué puede hacerse
Deficiencia de alfa antitripsina	Deficiencia enzimática que puede conducir a cirrosis hepática en la niñez temprana y a enfisema y enfermedad pulmonar degenerativa en la adultez intermedia.	1 de cada 1,000 nacidos de raza blanca	No existe tratamiento.
Alfa talasemia	Anemia severa que reduce la capacidad de transporte del oxígeno sanguíneo; casi todos los bebés afectados nacen muertos o fallecen poco después de nacer.	Principalmente familias oriundas de Malasia, África y del sudeste asiático	Frecuentes transfusiones sanguíneas.
Beta talasemia (anemia de Cooley)	Anemia severa que produce debilidad, fatiga y enfermedad frecuente; generalmente fatal en la adolescencia o adultez temprana.	Principalmente familias de origen mediterráneo	Frecuentes transfusiones sanguíneas.
Fibrosis quística	El cuerpo produce exceso de moco, el cual se acumula en los pulmones y el tracto digestivo; los niños no crecen en forma normal y usualmente no viven más de 30 años; es el defecto hereditario <i>fatal</i> más frecuente entre las personas de raza blanca.	1 por cada 2,000 nacidos de raza blanca	Fisioterapia diaria para desprender el moco; antibióticos para las infecciones pulmonares; enzimas para mejorar la digestión; terapia genética (en fase experimental).
Distrofia muscular de Duchenne	Enfermedad fatal que generalmente afecta a los varones, caracterizada por debilidad muscular; el retardo mental leve es frecuente; la falla respiratoria y la muerte usualmente ocurren en la adultez joven.	1 por cada 3,000 a 5,000 nacidos varones	No existe tratamiento
Hemofilia	Hemorragia excesiva que generalmente afecta más a hombres que a mujeres; en su forma más severa puede conducir a artritis discapacitante en la adultez.	1 por cada 10,000 familias con antecedentes de hemofilia	Frecuentes transfusiones de sangre con factores de coagulación.
Defectos del tubo neural:			
Anencefalia	Ausencia de tejidos cerebrales; los bebés nacen muertos o fallecen poco después de nacer.	1 por cada 1,000	No existe tratamiento.  La cirugía para cerrar el canal medular previene las lesiones adicionales; la derivación colocada en el cerebro elimina el exceso de líquido y evita el retardo mental.
Espina bífida	Cierre incompleto del canal medular, dando como resultado debilidad o parálisis muscular y pérdida del control vesical e intestinal; a menudo se acompaña de hidrocefalia, una acumulación de líquido cefalorraquídeo en el cerebro que puede llevar a retardo mental	1 por cada 1,000	
Fenilcetonuria (PKU)	Trastorno metabólico que causa retardo mental.	1 por cada 10,000 a 25,000 nacimientos	La dieta especial iniciada en las primeras semanas de vida puede contrarrestar el retardo mental.
Enfermedad renal poliquística	<i>Forma infantil:</i> riñones aumentados de tamaño, lo que conduce a alteraciones respiratorias e insuficiencia cardíaca congestiva. <i>Forma adulta:</i> dolor renal; cálculos en los riñones e hipertensión secundaria a insuficiencia renal crónica.	1 por cada 1,000	Trasplante de riñón.
Anemia drepanocítica	Deformidad y fragilidad de los glóbulos rojos que pueden obstruir los vasos sanguíneos privando al cuerpo de oxígeno; los síntomas incluyen dolor severo, retardo del crecimiento, infecciones frecuentes, úlceras en las extremidades inferiores, cálculos biliares, susceptibilidad a la neumonía y apoplejía.	1 por cada 500 afroamericanos	Analgésicos, transfusiones para la anemia y para prevenir la apoplejía, antibióticos para las infecciones.
Enfermedad de Tay-Sachs	Enfermedad degenerativa del cerebro y las células nerviosas, que ocasiona la muerte antes de los 5 años de edad.	1 por cada 3,000 judíos del oriente de Europa, menos frecuente en otros grupos	No existe tratamiento.

Fuente: Adaptado del Committee on Genetics. AAP. 1996. Tisdale. 1988. pp. 68-69

Un progenitor afectado tiene un único gen anormal (D), el cual domina a su contraparte normal (d).

Cada hijo tiene una probabilidad de 50% de heredar el gen D o d del padre afectado.



**Figura 3-4**  
Transmisión dominante de un defecto congénito.

### Defectos transmitidos por la herencia recesiva

Los defectos recesivos se expresan únicamente si un niño recibe de cada padre biológico el mismo gen recesivo. Supongamos que un solo progenitor, el padre, por ejemplo, tiene un gen recesivo defectuoso. Si él es homocigótico para el rasgo (tiene dos alelos para éste), sufre el trastorno; si es heterocigótico (tiene un alelo normal y uno defectuoso), es *portador* del defecto pero no lo padece. En cualquier caso, ninguno de sus hijos lo tendrá, pues la madre no porta el gen defectuoso. No obstante, el padre puede transmitir el gen defectuoso a sus hijos y ellos tendrán 50% de probabilidad de ser portadores y transmitirlo a las futuras generaciones. Si *ambos* padres son portadores (véase figura 3-5), aunque *ellos* no están afectados, cada hijo tiene una probabilidad de 1 en 4 de heredar el gen anormal de ambos progenitores y sufrir el trastorno, así como una probabilidad de 1 en 2 de ser portador. Algunos defectos transmitidos en forma recesiva, como la enfermedad de Tay-Sachs y la anemia drepanocítica son más frecuentes en ciertos grupos étnicos que a través de la endogamia (matrimonio y reproducción dentro del grupo) han transmitido las características recesivas a sus descendientes (véase tabla 3-2).

Los defectos transmitidos por la herencia recesiva tienen mayor probabilidad de ser fatales a temprana edad que los transmitidos mediante la herencia dominante. Si una persona falleciera antes de la edad reproductiva debido a un defecto dominante, éste no podría ser transmitido a la siguiente generación y en consecuencia desaparecería pronto. Un defecto recesivo puede ser transmitido por portadores quienes no tienen el trastorno y pueden, por tanto, vivir para reproducirse.

### Defectos transmitidos mediante herencia ligada al sexo

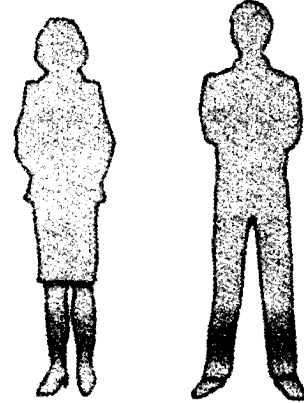
En la **herencia ligada al sexo**, ciertos trastornos recesivos unidos a los genes de los cromosomas sexuales se manifiestan en forma diferente en los niños de uno y otro

#### herencia ligada al sexo

Patrón hereditario en el cual ciertas características portadas en el cromosoma X heredado de la madre son transmitidas en forma diferente a sus hijos varones e hijas mujeres.

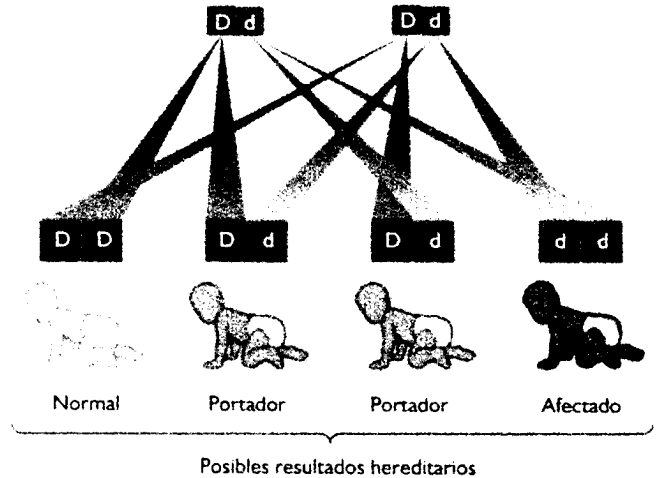
Ambos progenitores, generalmente no afectados, portan un gen normal (D), el cual domina a su contraparte anormal recesiva (d).

Madre portadora Padre portador



Las probabilidades de cada hijo son:

1. 25% de riesgo de heredar una "dosis doble" de genes d que pueden causar un defecto congénito serio
2. 25% de probabilidad de heredar dos D, resultando por tanto no afectado
3. 50% de probabilidad de ser portador como ambos progenitores



**Figura 3-5**  
Transmisión recesiva de un defecto congénito.

**Tabla 3-2 Probabilidades de trastornos genéticos en diversos grupos étnicos**

Si usted es	su probabilidad de	es de
Afroamericano	Ser portador de anemia drepanocítica	1 en 12
	Presentar intolerancia a la leche cuando sea adulto	7 en 10
Afroamericano y varón	Tener una predisposición hereditaria para desarrollar anemia hemolítica después de ingerir sulfas u otros medicamentos	1 en 10
Afroamericana y hembra	Tener una predisposición hereditaria para desarrollar anemia hemolítica después de ingerir sulfas u otros medicamentos	1 en 50
Blanco	Ser portador de fibrosis quística	1 en 25
	Ser portador de fenilcetonuria (PKU)	1 en 80
Judío (esquenazi)	Ser portador de enfermedad de Tay-Sachs	1 en 30
	Ser portador de disautonomía familiar	1 en 100
Italoamericano o griego americano	Ser portador de beta talasemia	1 en 10
Armenio o judío (sefardi)	Ser portador de fiebre familiar del mediterráneo	1 en 45
Afrikänder (sudafricano blanco)	Sufrir porfiria	1 en 330
Asiático	Tener intolerancia a la leche cuando sea adulto	casi 100%

Fuente: Adaptado de Milunsky, 1992, p. 122.



sexo. El daltonismo es una de tales condiciones. Otra es la hemofilia, una alteración en la cual la sangre no coagula debidamente.

Los rasgos recesivos ligados al sexo son portados por uno de los cromosomas X de una madre no afectada. Los trastornos ligados al sexo casi siempre aparecen únicamente en los hijos varones; en las mujeres, un gen normal dominante en el cromosoma X del padre se impone sobre el gen defectuoso del cromosoma X de la madre. Los niños son más vulnerables a estos trastornos puesto que no existe un gen opuesto dominante en el más corto cromosoma Y paterno para superar el defecto del cromosoma X de la madre.

Cada hijo varón de un hombre normal y de una mujer portadora tiene una probabilidad de 50% de heredar de la madre el gen nocivo, y el trastorno, e igual probabilidad de recibir de ella el cromosoma X normal y no estar afectado (véase figura 3-6). Las hijas tienen 50% de probabilidad de ser portadoras. Un padre afectado no puede transmitir tal gen a sus hijos varones, puesto que les aporta un cromosoma Y; pero puede pasar el gen a sus hijas, quienes entonces se convierten en portadoras.

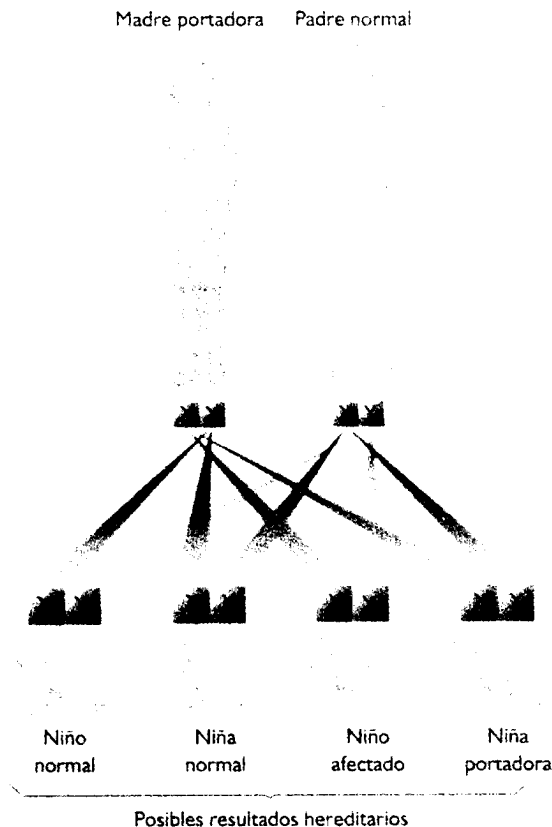
Ocasionalmente, una mujer hereda una condición ligada al sexo. Por ejemplo, si el padre es hemofílico y la madre es portadora del trastorno, la hija tiene una probabilidad de 50% de recibir de cada progenitor el cromosoma X anormal y padecer la enfermedad.

### Anormalidades cromosómicas

Se estima que aproximadamente 1 de cada 156 niños nacidos en los países occidentales posee una anomalía cromosómica (Milunsky, 1992). Algunas de estas alteraciones son hereditarias; otras son resultado de accidentes durante el desarrollo prenatal y probablemente no se repetirán en la misma familia.

En la forma más común, el cromosoma sexual femenino de la madre no afectada porta un gen anormal recesivo y un gen normal dominante (X). El padre tiene un cromosoma masculino X normal y un complemento cromosómico Y.

- Cada hijo *varón* tiene las siguientes probabilidades:
1. 50% de riesgo de heredar el cromosoma X anormal y el trastorno
  2. 50% de probabilidad de heredar los cromosomas X y Y normales
- Cada hija *mujer* tiene las siguientes probabilidades:
1. 50% de heredar un cromosoma X anormal y ser portadora como la madre
  2. 50% de no heredar los genes anormales



**Figura 3-6**

Herencia ligada al sexo de un defecto congénito.

### síndrome de Down

Trastorno cromosómico caracterizado por retardo mental moderado o severo y por signos físicos como un pliegue descendente en los ángulos internos de los ojos.



Esta niña presenta la principal característica que identifica el síndrome de Down, el pliegue epicántico en el ángulo interno del ojo. Aunque el síndrome de Down es una causa importante de retardo mental, los niños con esta anomalía cromosómica tienen grandes posibilidades de llevar vidas productivas.

Algunos trastornos cromosómicos, como el síndrome de Klinefelter, son causados por un cromosoma adicional (representado por el patrón XXY). Otros, como el síndrome de Turner, son consecuencia de un cromosoma sexual ausente (XO). Las características de las más frecuentes alteraciones de los cromosomas sexuales están contenidas en la tabla 3-3.

Otras anomalías cromosómicas tienen lugar en los autosomas. La más común de éstas, el **síndrome de Down**, es responsable de cerca de la tercera parte de todos los casos de retardo mental moderado o severo. La condición también se denomina *trisomía 21*, porque generalmente es causada por un cromosoma veintiuno adicional o por el desplazamiento de parte del cromosoma veintiuno en otro cromosoma. La característica física más obvia asociada a este trastorno es un pliegue descendente en los ángulos internos de los ojos.

Más de 90% de los casos de síndrome de Down son causados por un error en la distribución cromosómica durante el desarrollo del óvulo, el espermatozoide o el cigoto (es posible que uno de dos gemelos idénticos padezca el trastorno, puesto que tal accidente puede ocurrir en el desarrollo de uno de los fetos y no en el otro). Cuando la madre es menor de 35 años, el desorden tiene mayor probabilidad de ser hereditario. Una clave en su base genética es el descubrimiento de un gen en el cromosoma 21, responsable de una proteína cerebral que parece conducir al síndrome de Down (Allore *et al.*, 1988).

Aproximadamente 1 de cada 700 nacidos vivos tiene síndrome de Down (Hayes y Batshaw, 1993). El riesgo aumenta cuando los progenitores son mayores. Las probabilidades pasan de 1 en 2,000 en las madres de 25 años de edad a 1 en 40 en las mujeres mayores de 45 años. El riesgo también aumenta con la edad del padre, especialmente después de los 50 años (Abroms y Bennett, 1981). El análisis de ADN ha demostrado que el cromosoma adicional parece provenir del óvulo materno en 95% de los casos (Antonarakis y Down Syndrome Collaborative Group, 1991); el 5% restante de los casos parece estar relacionado con el padre.

El pronóstico de los niños con síndrome de Down es mejor de lo que se pensaba en el pasado. Muchos viven en sus hogares hasta la adultez y luego ingresan a

**Tabla 3-3 Anormalidades de los cromosomas sexuales**

Patrón/ Nombre	Características*	Incidencia	Tratamiento
XXY	Varones, talla baja, tendencia a un bajo CI, especialmente verbal.	1 de cada 1,000 varones nacidos	No existe un tratamiento especial
XXX (triple X)	Mujeres, aspecto normal, irregularidades menstruales, trastornos del aprendizaje, retardo mental.	1 de cada 1,000 niñas nacidas	Educación especial
XXY (Klinefelter)	Varones, esterilidad, insuficiente desarrollo de los caracteres sexuales secundarios, testículos pequeños, trastornos del aprendizaje.	1 de cada 1,000 varones nacidos	Terapia hormonal, educación especial
XO (Turner)	Mujeres, talla baja, cuello alado, deterioro de las capacidades espaciales, ausencia de menstruación, infertilidad, insuficiente desarrollo de los órganos sexuales y de los caracteres sexuales secundarios.	1 de cada 1,500 a 2,500 niñas nacidas	Terapia hormonal, educación especial
Frágil X	Retardo mental leve o severo; los síntomas, que son peores en los hombres, incluyen retardo del habla y del desarrollo motor, deterioro del habla e hiperactividad; es la forma hereditaria más frecuente de retardo mental.	1 de cada 1,200 varones nacidos, 1 de cada 2,000 niñas nacidas	Terapia educacional y del comportamiento en caso necesario

\*No todas las personas afectadas tienen todas las características.

hogares para pequeños grupos. Muchos pueden valerse por sí mismos; tienden a desempeñarse bien en situaciones laborales estructuradas. Más de 70% de las personas con síndrome de Down viven hasta superar los 60 años de edad, aunque tienen un riesgo especial de desarrollar la enfermedad de Alzheimer (Hayes y Batshaw, 1993).

## Impresión genómica

A través de la **impresión genómica**, algunos genes parecen estar temporalmente impresos o químicamente alterados ya sea en la madre o el padre. Estos genes, cuando son transmitidos a los hijos, tienen efectos diferentes a los de genes comparables provenientes del otro progenitor. Un gen impreso dominará al que no ha sido impreso. La impresión genómica puede explicar por qué, por ejemplo, los niños que heredan la enfermedad de Huntington de sus padres tienen mayor probabilidad de resultar afectados a una edad temprana que aquellos que heredan de sus madres el gen de Huntington (Sapienza, 1990).

Un ejemplo particularmente dramático de la impresión genómica se presentó en 80 niñas y mujeres jóvenes con síndrome de Turner, en el cual está ausente un cromosoma X (remítase a la tabla 3-3). Aquellas que recibieron de sus padres su único cromosoma X tuvieron una mejor adaptación social y mayores habilidades verbales y cognitivas que aquellas que recibieron el cromosoma X de sus madres. Esto sugiere que la competencia social está influenciada por un gen o genes impresos sobre el cromosoma X, la cual se "extingue" cuando el cromosoma proviene de la madre (Skuse *et al.*, 1997).

## Consejería genética

La **consejería genética** puede ayudar a los eventuales padres a valorar el riesgo de engendrar hijos con defectos genéticos o cromosómicos. Las personas que ya procrearon un hijo con un defecto genético, tienen antecedentes familiares de enfermedad hereditaria, sufren condiciones que se sabe o se sospecha son hereditarias o pertenecen a grupos étnicos con un riesgo mayor que el promedio de transmitir genes para ciertas enfermedades, pueden obtener información sobre su probabilidad de tener hijos afectados.

El consejero genético puede ser un pediatra, un obstetra, un médico familiar, una enfermera o un especialista en genética, quien obtiene la historia familiar y realiza el examen físico de los eventuales padres y sus hijos biológicos. Pueden practicarse pruebas de laboratorio en sangre, piel, orina o huellas dactilares. Es posible analizar y fotografiar los cromosomas de los tejidos corporales y ampliar y disponer las fotografías según el tamaño y la estructura en un cuadro denominado *cariotipo*. Este cuadro puede mostrar las anormalidades cromosómicas e indicar si una persona aparentemente normal podría transmitir defectos genéticos a un niño (véase figura 3-7). El consejero intenta ayudar a los clientes a comprender el riesgo matemático de una condición particular, explica sus implicaciones y presenta la información sobre los cursos alternativos de acción.

Los genetistas han hecho grandes contribuciones para evitar los defectos congénitos. Por ejemplo, debido a que los genes para la enfermedad de Tay-Sachs se han analizado en múltiples parejas judías, ha nacido un número considerablemente menor de bebés con esta enfermedad; de hecho, en la actualidad es mucho más probable que la enfermedad afecte a los bebés no judíos (Kaback *et al.*, 1993). De forma similar, en los países mediterráneos donde es frecuente la beta talasemia (remítase a la tabla 3-1), las pruebas para su detección y la consejería para las mujeres en edad reproductiva han dado como resultado una disminución en los nacimientos de bebés afectados y un mayor conocimiento de los riesgos de ser portador (Cao, Saba, Galanello y Rosatelli, 1997).

### **impresión genómica**

Proceso por el cual los genes que han sido químicamente alterados en forma temporal en la madre o el padre tienen diferentes efectos al ser transmitidos a los hijos.

### **consejería genética**

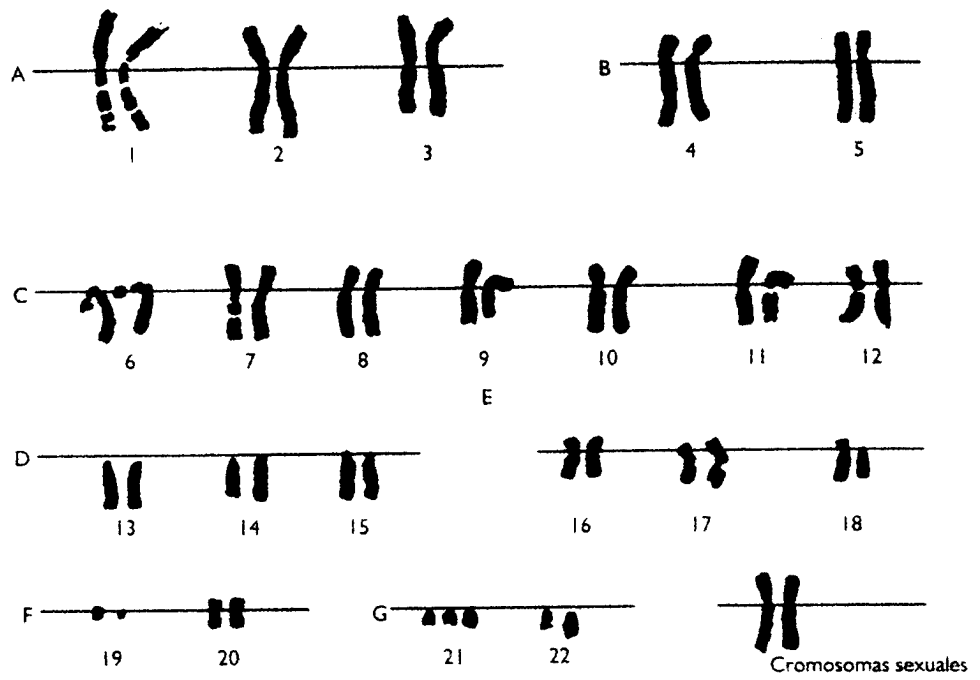
Servicio clínico que informa a las parejas sobre el posible riesgo de tener hijos con defectos hereditarios particulares.

## EVALUACIÓN

*¿Puede usted...*

- ✓ comparar la función de la herencia dominante, la herencia recesiva, la herencia ligada al sexo y la impresión genómica en la transmisión de los defectos congénitos?
- ✓ mencionar por lo menos tres formas en las cuales pueden ocurrir los trastornos cromosómicos?
- ✓ explicar los propósitos de la consejería genética?

Considere lo siguiente...



**Figura 3-7**

Un cariotipo es un cuadro que muestra los cromosomas cuando están separados y alineados para la división celular. Sabemos que éste es un cariotipo de una persona con síndrome de Down, porque existen tres cromosomas en lugar de los dos habituales sobre el cromosoma 21. Dado que el par 23 está compuesto por dos cromosomas X, sabemos que se trata del cariotipo de una mujer. Fuente: Babu y Hirschhorn, 1992; March of Dimes Birth Defects Foundation, 1987.

**prueba genética**

Procedimiento para valorar la composición genética de una persona con el fin de identificar su predisposición a enfermedades o trastornos hereditarios específicos.

Actualmente, los investigadores están identificando diligentemente los genes que contribuyen a muchas enfermedades y trastornos serios, así como aquellos que influyen los rasgos normales. Es probable que su trabajo conduzca al amplio uso de la **prueba genética** para revelar los perfiles genéticos, el cual es un programa que implica riesgos y beneficios (véase sección 3-2).

## Naturaleza y educación: influencias de la herencia y el entorno



¿Cómo estudian los científicos la relativa influencia de la herencia y el entorno y cómo trabajan juntos ambos factores?

**genética del comportamiento**

Estudio cuantitativo de las influencias hereditarias y ambientales.

**transmisibilidad**

Estimación estadística de la contribución de la herencia a las diferencias individuales en un rasgo específico dentro de una población dada.

¿Qué es más importante, la naturaleza o la educación? La respuesta es variable. Mientras ciertos trastornos físicos raros son 100% heredados, los fenotipos de la mayoría de rasgos normales complejos que tienen que ver con la salud, la inteligencia y la personalidad están sometidos a fuerzas tanto hereditarias como ambientales. Observemos cómo los científicos estudian y explican las influencias de la herencia y el entorno.

**Estudio de la herencia y el entorno**

Cuando se identifican los genes que gobiernan rasgos específicos, es posible observar y medir sus efectos (Plomin y Rutter, 1998). Entre tanto, los investigadores de la **genética del comportamiento**, estudio cuantitativo de las influencias hereditarias y ambientales relativas, se basan principalmente en tres tipos de investigación de correlación: los estudios familiares, de adopción y de gemelos.

La **transmisibilidad** es una estimación estadística de la magnitud del aporte hecho por la herencia a las diferencias individuales de un rasgo específico en un momento determinado *dentro de una población dada*. La transmisibilidad *no* se refiere a la influencia relativa de la herencia y el entorno en un individuo en particular; tales influencias pueden ser prácticamente imposibles de separar. La transmisibilidad tampoco nos dice cómo se desarrollan los rasgos. Simplemente indica la proporción estadística en la cual los genes contribuyen a uno de ellos.



¿Cuáles son sus probabilidades de desarrollar cáncer de colon, enfermedad de Alzheimer u otra condición genéticamente influenciada? La prueba genética es cada vez más común ya que los científicos encuentran los modos de identificar a las personas con riesgo genético de desarrollar diversas enfermedades y trastornos.

El Proyecto del Genoma Humano, un esfuerzo investigativo de 3 mil millones de dólares realizado conjuntamente por National Institutes of Health y U. S. Department of Energy, está diseñado para representar la localización cromosómica de todos los 60,000 a 100,000 genes humanos estimados e identificar aquellos que causan o desencadenan trastornos particulares. Se espera que el proyecto finalice en el año 2003.

La información genética obtenida de tal investigación podría salvar muchas vidas y mejorar la calidad de muchas otras al aumentar nuestra capacidad para pronosticar, controlar, tratar y curar la enfermedad. Una persona que conoce su predisposición genética al cáncer de pulmón podría motivarse a abandonar el cigarrillo. Una mujer con una tendencia genética al cáncer de mama podría ser aconsejada para someterse a exámenes de seno más tempranos y frecuentes. Ya las pruebas de detección genética de los recién nacidos está salvando vidas y evitando el retardo mental al permitir la identificación y el tratamiento de los niños con anemia drepanocítica o fenilcetonuria (Holtzman, Murphy, Watson y Barr, 1997). La información genética puede ayudar a las personas a decidir si van a tener hijos y con quién. También puede permitir un mayor tiempo para planear qué hacer en caso de enfermedad o muerte (Post, 1994).

La *terapia genética* (reparación o sustitución de los genes anormales) es ahora una opción para algunos trastornos genéticos raros y con el tiempo será posible *in utero* (Anderson, 1998). La terapia genética intrauterina podría prevenir trastornos y resultar más eficiente que el tratamiento iniciado después del nacimiento, cuando aparecen los síntomas (Zanjani y Anderson, 1999). Sin embargo, el proyecto de los experimentos de transferencia de genes humanos origina inquietudes éticas desde el punto de vista de su seguridad, el beneficio para los participantes y la dificultad para obtener un consentimiento informado significativo (Sugarmán, 1999).

La prueba genética misma suscita cuestionamientos éticos. Por una parte, las predicciones son imperfectas; un resultado falso positivo puede ocasionar ansiedad innecesaria mientras un resultado falso negativo puede tranquilizar engañosamente a la persona. ¿Qué sucede si una condición genética es incurable? ¿Sirve de algo saber que usted tiene el gen para una condición potencialmente debilitante si no puede hacer nada al respecto (Holtzman *et al.*, 1997)? Un grupo de expertos se ha pronunciado en contra de la prueba genética en caso de enfermedades para las que no existe una cura conocida (Institute of Medicine [IOM], 1993). Por otra parte, algunas personas que tienen antecedentes familiares de una enfermedad pueden sentirse aliviadas cuando conocen lo peor que les puede pasar (Wiggins *et al.*, 1992).

¿Qué puede decirse respecto a la privacidad? Aunque se supone que los datos médicos son confidenciales, es casi imposible mantener oculta esta información. ¿Tienen los padres, los hijos o los hermanos el derecho legítimo a la información de un paciente que puede afectarlos? (Plomin y Rutter, 1998; Rennie, 1994).

Una inquietud importante es el *determinismo genético*: el concepto errado de que una persona con un gen para una

enfermedad está destinada a sufrirla. Lo que la prueba genética puede indicarnos es la probabilidad de que una persona padezca alguna enfermedad. La mayoría de enfermedades involucran una compleja combinación de genes o dependen en parte del estilo de vida o de otros factores ambientales (Plomin y Rutter, 1998). ¿Es justo utilizar un perfil genético para negarle el empleo a una persona actualmente sana? La discriminación laboral y de aseguramiento con base en la información genética ya se ha presentado; aun cuando las pruebas pueden ser imprecisas y no confiables y las personas consideradas en riesgo para una enfermedad pueden no desarrollarla nunca (Lapham, Kozma y Weiss, 1996).

Algunos estados han aprobado las leyes que prohíben la discriminación laboral o de aseguramiento con base en la información genética y/o niegan a los empleadores el acceso a tal información. La Equal Employment Opportunity Commission (EEOC) federal ha señalado que la discriminación laboral fundamentada genéticamente viola el Americans With Disabilities Act. El Health Insurance Portability and Accountability Act de 1996 prohíbe a los planes de seguros de salud para grupos utilizar la información genética para establecer la elegibilidad o emplear tal información como una condición preexistente en ausencia de un diagnóstico. No obstante, las actuales leyes federales no protegen la privacidad ni restringen el acceso a la información genética (Rothenberg *et al.*, 1997).

Los aspectos específicos tienen que ver con las pruebas en los niños. ¿Quién debe tomar la decisión de analizar a un niño: los padres o el hijo? ¿Debe un niño ser analizado para beneficiar a un hermano o a alguien más? ¿Cómo afectará a un niño saber que probablemente desarrollará una enfermedad al cabo de veinte, treinta o cincuenta años? ¿Crecerá pensando que hay algo anormal en él? Los padres que saben que un hijo tiene un gen para una enfermedad incurable, ¿lo sobreprotegerán? (Wertz, Fanos y Reilly, 1994) ¿O estarán temerosos de apegarse demasiado a un niño que puede morir tempranamente (Marshall, 1993)? Si la prueba demuestra que el supuesto padre biológico no es en realidad el padre del niño, ¿debe revelarse tal información? ¿A quién y con qué consecuencias? (Plomin y Rutter, 1998; Voelker, 1993).

Una posibilidad particularmente aterradora es que los resultados de la prueba genética podrían ser erróneamente utilizados para justificar la esterilización de las personas con genes "indeseables". Los eventuales padres podrían decidir abortar un feto normal con la composición genética "errada" (Plomin y Rutter, 1998). La terapia genética, debido a sus eventuales beneficios, también tiene el potencial para el abuso. ¿Debe utilizarse tal terapia para revertir la calvicie? ¿Para hacer que un niño de talla baja sea más alto o uno obeso sea más delgado? ¿Para mejorar el aspecto o la inteligencia de un bebé que aún no ha nacido? La ruta de la corrección terapéutica de los defectos hasta la ingeniería genética con propósitos cosméticos o funcionales bien podría convertirse en una tentadora tendencia (Anderson, 1998) dando lugar a una sociedad en la cual algunos padres podrían permitirse la obtención de los "mejores" genes para sus hijos mientras otros no (Rifkin, 1998).

Durante los próximos quince años, la prueba genética y la terapia genética "casi con certeza revolucionarán la práctica de la medicina" (Anderson, 1998, p. 30). Aún no está claro si los beneficios de estas nuevas biotecnologías superarán sus riesgos.

Los investigadores buscan gemelos homocigóticos separados en el momento de su nacimiento para estudiar el impacto de los genes sobre la personalidad.



La transmisibilidad se expresa como un porcentaje que oscila entre cero y 100%; a mayor porcentaje, mayor la transmisibilidad de un rasgo. Los investigadores generalmente miden la transmisibilidad calculando la incidencia de un rasgo o el grado de similitud del mismo en los miembros de una misma familia, en los gemelos homocigóticos en comparación con los heterocigóticos o en los niños adoptados en comparación con sus hermanos o padres adoptivos y biológicos.

Tales estudios se basan en la suposición de que los parientes inmediatos son genéticamente más similares que los más distantes, los gemelos homocigóticos que los heterocigóticos y los niños adoptados genéticamente más similares a sus familias biológicas que a sus familias adoptivas. De este modo, si la herencia es una influencia importante en un rasgo en particular, los hermanos deberían ser más parecidos que los primos en cuanto a ese rasgo, los gemelos homocigóticos más parecidos que los heterocigóticos y los niños adoptivos más parecidos a sus padres biológicos que a los adoptivos. En ese mismo sentido, si un entorno compartido ejerce una influencia importante sobre un rasgo, las personas que viven juntas han de ser más similares que aquellas que *no* viven juntas.

En los *estudios de la familia*, los investigadores miden el grado en el que los parientes biológicos comparten ciertos rasgos y si la estrechez del vínculo familiar está asociada con el grado de similitud. Si la correlación es fuerte, los investigadores pueden inferir una influencia genética. Sin embargo, los estudios familiares no pueden eliminar las influencias ambientales. Un estudio familiar por sí solo no puede indicarnos si los hijos obesos de padres obesos heredaron tal tendencia o si son obesos porque su dieta es similar a la de sus padres. Por esta razón, los investigadores realizan los estudios de adopción, los cuales pueden separar los efectos de la herencia de aquellos de un entorno compartido.

Los *estudios de adopción* observan las similitudes entre los niños adoptados y sus familias adoptivas y también entre éstos y sus familias biológicas. Cuando los niños adoptados se parecen más a sus padres y hermanos biológicos en un rasgo particular (digamos, la obesidad), observamos la influencia de la herencia. Cuando se parecen más a sus familias adoptivas, vemos la influencia del entorno.

Los *estudios de gemelos* comparan las parejas de gemelos del mismo sexo, tanto homocigóticos como heterocigóticos. (Estas parejas se escogen para evitar que los efectos de género originen confusión.) Los gemelos homocigóticos tienen en promedio una similitud genética que duplica la de los gemelos heterocigóticos, quienes no son genéticamente más similares que otros dos hermanos del mismo sexo. Cuando los gemelos homocigóticos son más **concordantes** (es decir, tienen una tendencia estadísticamente mayor a exhibir el mismo rasgo) que los gemelos heterocigóticos, observamos los efectos probables de la herencia. Las tasas de con-

### Considere lo siguiente...

• **ID** *Identical twins* (gemelos homocigóticos) son gemelos que comparten el mismo ADN y el mismo entorno prenatal. Los gemelos homocigóticos pueden ser idénticos o fraternos. Los gemelos idénticos son el resultado de un solo óvulo que se divide en dos. Los gemelos fraternos son el resultado de dos óvulos que se fertilizan por separado. Los gemelos idénticos son más similares que los gemelos fraternos.

### concordante

Término que describe a los gemelos que comparten el mismo rasgo o trastorno.

cordancia, que pueden oscilar entre cero y 100%, nos indican qué porcentaje de pares de gemelos de una muestra son concordantes o similares.

Cuando los gemelos homocigóticos muestran mayor concordancia que los heterocigóticos para un rasgo, la probabilidad de un factor genético puede ser adicionalmente analizada mediante los estudios de adopción. Los estudios de gemelos homocigóticos apartados en la infancia y criados separadamente han encontrado grandes similitudes entre los gemelos. Tales hallazgos apoyan la base hereditaria para muchas características físicas y psicológicas.

Sin embargo, los efectos de las influencias genéticas, especialmente sobre los aspectos del comportamiento, rara vez son inevitables: incluso en un rasgo firmemente influenciado por la herencia, el entorno puede ejercer un impacto sustancial. Como veremos en la próxima sección, la genética del comportamiento ha arrojado una luz sobre las *clases* de factores ambientales que establecen la mayor diferencia.

Dos nuevos tipos de estudios en gemelos –estudios de *control cogemelar* y *control coriónico*– permiten a los investigadores observar la naturaleza y el momento de las influencias no genéticas en el útero (Phelps, Davis y Schartz, 1997). Los *estudios de control cogemelar* comparan el desarrollo y las experiencias prenatales (o posnatales) de un gemelo homocigótico con las del otro, quien hace las veces de “grupo control” individual. Los *estudios de control vitelino* se enfocan en las influencias prenatales comparando dos tipos de gemelos homocigóticos: 1) gemelos *univitelinos*, quienes se desarrollaron dentro del mismo saco lleno de líquido y por tanto compartieron un entorno prenatal similar, y 2) gemelos *bivitelinos*, quienes crecieron dentro de sacos separados, como ocurre en aproximadamente la tercera parte de los embarazos gemelares homocigóticos y en la totalidad de los heterocigóticos.

Los gemelos univitelinos normalmente comparten la sangre y tienen niveles hormonales similares que afectan su desarrollo cerebral. También comparten la exposición a los agentes infecciosos que llegan a través del cuerpo materno. Dado que los gemelos bivitelinos están adheridos a diferentes partes de la pared uterina, un gemelo puede estar mejor nutrido que otro y más protegido contra la infección. Los estudios gemelares que no tienen en cuenta estos factores pueden subestimar o sobrestimar las influencias genéticas. Los gemelos univitelinos tienden a ser más concordantes que los bivitelinos en cuanto al CI, ciertos patrones de la personalidad y niveles de colesterol.

## Cómo trabajan juntos la herencia y el entorno

En contraste con el argumento clásico de la naturaleza contra la educación, actualmente la mayoría de científicos del desarrollo piensan que la relación entre los factores genéticos y ambientales está esencialmente entrelazada. Consideremos varias formas en las cuales la herencia y el entorno trabajan juntos.

### Margen de reacción y canalización

Dentro de los límites genéticos, muchas características varían bajo distintas condiciones ambientales. Los conceptos de *esfera de reacción* y *canalización* pueden ayudarnos a visualizar cómo sucede esto.

La **esfera de reacción** es una variedad de expresiones potenciales para un rasgo hereditario. El tamaño corporal, por ejemplo, depende en gran parte de los procesos biológicos, los cuales son regulados genéticamente. A pesar de esto es posible que los tamaños varíen, dependiendo de las oportunidades y restricciones ambientales y del propio comportamiento de una persona. En las sociedades en las cuales la nutrición ha mejorado considerablemente, toda una generación ha superado la estatura de la generación anterior. Los niños mejor alimentados conservan los genes de sus padres pero han respondido a un mundo más sano. Sin embargo, una vez que la dieta promedio de una sociedad resulta propicia para más de una generación, los niños tienden a crecer hasta estaturas similares a las de sus padres. Finalmente, la talla tiene límites genéticos: no existen personas que sólo midan 30 centímetros ni tampoco más de 3 metros.

## EVALUACIÓN

¿Puede usted...

- ✓ enunciar la suposición básica sobre la cual se fundamentan las investigaciones de la genética del comportamiento y su aplicación a los estudios de la familia, estudios de gemelos y estudios de adopción?
- ✓ identificar dos tipos de estudios en gemelos enfocados en las influencias ambientales dentro del útero?

### esfera de reacción

Variabilidad potencial en la expresión de un rasgo hereditario, que depende de las condiciones ambientales.