



- ◆ 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)

CAPÍTULO 4

GENÉTICA: EL CONTEXTO BIOLÓGICO DEL DESARROLLO

Mecanismos de la herencia

- División celular
- El interior del cromosoma
- Los experimentos de Mendel

Alteraciones genéticas

- Alteraciones hereditarias
- Tema de actualidad* (cuadro 4.1). Proyecto Genoma Humano
- Defectos estructurales en el cromosoma

Modelos de interacción gen-entorno

- Modelo de colocación de límites de Gottesman
- Modelo de elección de lugar de Scarr
- Modelo de genética del entorno de Plomin
- Modelo bioecológico de Brofenbrenner y Ceci

Estudio del efecto de los genes en la conducta

- Estudios de familias
- Estudios sobre adopciones
- Estudios con gemelos
- Combinación de las aproximaciones al estudio de gemelos y al estudio de adopciones

Conclusión

En febrero de 1997, los periódicos de todo el mundo informaron del nacimiento en Edimburgo, Escocia, de una oveja llamada Dolly. Tal acontecimiento no hubiera tenido resonancia en la prensa habitualmente, e incluso el hecho de que Dolly tuviera un gemelo idéntico (aunque en realidad algo más viejo) no habría añadido normalmente mucho interés a la historia. Pero el acontecimiento fue realmente un momento fundamental para la ciencia porque este cordero no nació de la forma habitual. Dolly fue el primer mamífero clonado. En vez de ser el producto de un esperma y un óvulo procedente de sus padres, Dolly llegó al mundo cuando el material genético de una oveja adulta fue transplantado en una célula que se desarrolló como copia exacta, o clon, de la oveja.

Las implicaciones de este logro son asombrosas, tanto científica como éticamente. Por el momento, la mayoría de los científicos hablan sobre aplicaciones relativamente no controvertidas de la tecnología, tal como clonar vacas que son especialmente

buenas productoras de leche, pero las posibilidades referentes a los seres humanos no pueden ignorarse. En enero de 1998, un científico en Chicago anunció que comenzaría a experimentar con la clonación humana, provocando que el presidente Clinton urgiera al Congreso la aprobación de una ley que prohibiera tal experimentación. En el plazo de unos días, 19 naciones europeas habían firmado un acuerdo que prohibía la clonación humana en sus países. Pero indudablemente es sólo cuestión de tiempo que esté disponible la tecnología para crear copias de otros humanos a partir del ADN en el núcleo de una sola célula. ¿Que significará esto?

Por una parte, consideremos los beneficios potenciales para la sociedad. Podríamos hacer copias perfectas (pero más jóvenes) de brillantes científicos, cirujanos o incluso cocineros. Las parejas estériles podrían recibir ayuda para tener niños, y las enfermedades genéticas podrían quizás curarse o prevenirse manipulando la estructura de los genes que las causan.

Pero hay otro aspecto de este potencial. Imagínese un equipo de baloncesto en que cada jugador sea Michael Jordan, o cualquier combinación de jugadores que los propietarios elijan. O imagínese a personas que deciden crear clones de sí mismas de tal forma que, en cierto sentido, puedan vivir indefinidamente. Las posibilidades de la clonación humana quedan limitadas únicamente por la propia imaginación, y muchas de ellas plantean serias cuestiones éticas.

Por el momento poco hay que temer. Costó unos 400 intentos crear a Dolly y aún no hay laboratorios que hayan replicado este hecho. Pero la ciencia ficción se está convirtiendo rápidamente en realidad. Y el extraordinario nacimiento de la oveja Dolly sirve como adecuada introducción al mundo relativamente nuevo y fascinante de la genética humana, el tema de este capítulo.

Ahora que hemos sentado las bases históricas, teóricas y metodológicas de la ciencia de la psicología infantil, podemos comenzar a examinar el desarrollo del niño en particular. Pero ¿por dónde empezamos? Las personas suelen considerar el nacimiento como el inicio del desarrollo. Sin embargo, veremos en el próximo capítulo que, mientras el feto se encuentra en el seno materno, tienen lugar aspectos esenciales del desarrollo. Quizá es la concepción, pues, el punto de partida adecuado. Pero la concepción es también una continuación más que un inicio del proceso de desarrollo. Incluso antes de que el espermatozoides del padre fertilice el óvulo de la madre, se han realizado, en ambos padres, procesos genéticos importantes, que tendrán gran influencia sobre el niño. Para entender el desarrollo del niño, entonces, hemos de empezar con sus padres y cómo transmiten su herencia a la siguiente generación.

Pero este punto de partida es exactamente eso. Nuestros genes guían, regulan e influyen en el desarrollo a lo largo de toda nuestra vida. En qué forma exacta lo hacen y exactamente cuánto de nuestra conducta resulta influida por nuestros genes son dos temas interesantes y controvertidos de la psicología infantil moderna.

Al contrario que la mayoría de los temas de este libro, la genética nos llevará en breve a los campos de la biología y la bioquímica. Pero nuestro interés principal sigue estando en la perspectiva psicológica y en la forma en que nuestra conducta resulta influida por los procesos genéticos. En primer lugar, comentamos los conceptos básicos referentes a los genes y sus funciones. Después comentamos las alteraciones genéticas y el porqué de su aparición. En tercer lugar presentamos diversos modelos

que intentan explicar cómo interaccionan los genes y el entorno para producir la conducta. Finalmente, examinamos los métodos que utilizan los psicólogos para estudiar las interacciones genes-entorno, y algo de lo que sobre ello han aprendido.

Mecanismos de la herencia

¿Cómo hereda un bebé las características de sus padres? ¿Piel blanca o negra, pelo rojizo o castaño? ¿Cómo sabe desarrollarse un óvulo humano fertilizado en una persona en vez de en un chimpancé? ¿Cómo puede una simple célula dar lugar a trillones de otras células que se convierten en diferentes partes del cuerpo: dedos, corazón, cerebro, etc.? Tales cuestiones subyacen en el centro del rompecabezas de la herencia, un misterio que los científicos comienzan ahora a resolver lentamente.

DIVISIÓN CELULAR

Todos los seres vivos están compuestos de células. Los humanos adultos, como promedio, poseen unos diez trillones de ellas. Las células tienen tres grandes subdivisiones, mostradas en la figura 4.1: el núcleo; el citoplasma, que rodea el núcleo, y la membrana celular, que rodea la célula.

Dentro del núcleo se encuentra el material genético del cuerpo, el ADN, organizado en cadenas químicas llamadas **chromosomas**. En los humanos, cada núcleo celular contiene 23 pares de cromosomas, 46 en total. Por cada par, un cromosoma proviene del padre, el otro de la madre. Veintidós de los pares se llaman **autosomas**. Los miembros de estos pares son similares entre sí y llevan los mismos genes en las mis-

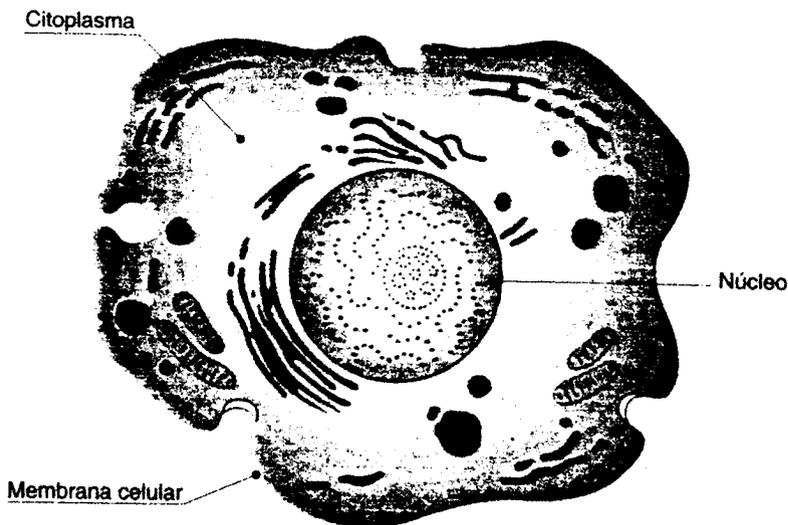


FIG. 4.1. *Grandes subdivisiones de la célula.*

mas localizaciones. El par veintitrés comprende los **cromosomas sexuales** que presentan dos variedades. El cromosoma X, de un tamaño promedio, y que lleva una buena parte del material genético, mientras que el cromosoma Y es mucho más pequeño y tiene muchos genes más pequeños. Cuando el par está formado por dos cromosomas X (XX), la persona es hembra; cuando está formado por uno de cada tipo (XY), la persona es varón; comentaremos el papel de los cromosomas del sexo con más detalle en el capítulo 15.

Aunque hay muchas células especializadas, pueden considerarse divididas en dos grandes grupos —células corporales y células germinales—. Estas células se distinguen principalmente por la forma en que se reproducen y por los papeles que juegan en la transmisión hereditaria.

Las células se reproducen constantemente; su reproducción es probablemente el principal proceso genético que tiene lugar en nuestro cuerpo. En el tiempo que se necesita para leer esta frase, más de 100 millones de células de su cuerpo se habrán reproducido. Las células corporales, la categoría más amplia con mucho, se reproducen por medio de un proceso llamado mitosis, mientras que las células germinales se reproducen por un proceso llamado meiosis.

En la **mitosis**, que aparece en el diagrama de la izquierda de la figura 4.2 (con sólo dos pares de cromosomas, por simplicidad), cada célula parental produce dos células hijas idénticas, a través de una serie de tres fases. En la primera fase (4.2a), cada uno de los 46 cromosomas de la célula se duplica, produciendo dos cadenas idénticas conectadas cerca de sus centros, como una X. A continuación estas cadenas unidas se alinean en la línea media de la célula (4.2b). Cada X se separa y las dos cadenas cromosómicas iguales se mueven hacia lados opuestos de la célula, alrededor de cada conjunto de cromosomas se forma un núcleo, y la propia célula se divide en dos (4.2c). Cuando se ha terminado la mitosis, cada nueva célula contiene 46 cromosomas y es genéticamente idéntica a la célula parental.

En la **meiosis**, el proceso por el que se reproducen las células germinales, se producen cuatro células hijas todas ellas diferentes entre sí y que contienen sólo 23 cromosomas cada una. Estas células hijas, llamadas gametos, son el espermatozoide o el óvulo que se combinarán en la concepción para formar un nuevo individuo con la suma total de 46 cromosomas. La meiosis, cuyo diagrama aparece en la parte derecha de la figura 4.2, requiere varias fases adicionales. Los 46 cromosomas de la célula, se duplican a sí mismos de forma similar en dos cadenas idénticas que permanecen unidas como una X (4.2a). A continuación tiene lugar un nuevo e importante proceso. Los cromosomas con forma de X se emparejan con su compañero (recuérdese que los 46 cromosomas están organizados en 23 pares) y las cadenas de una X intercambian piezas con las cadenas de su compañero X (4.2d). Este proceso, llamado **entrecruzamiento**, implica que las dos cadenas que forman cada X ya no son idénticas. (La figura 4.3 ofrece una representación muy simplificada de uno de tales intercambios). Las X se alinean entonces en la línea media de la célula. Una X de cada par se mueve hacia un extremo de la célula, se forma un núcleo alrededor de cada mitad, y la célula se divide (4.2e). Este proceso se repite entonces (4.2f y 4.2g). Así, cuando la meiosis se completa, los cuatro gametos resultantes poseen 23 cromosomas cada uno y son genéticamente únicos. (En los varones, los cuatro gametos se convertirán en espermatozoides; en las mujeres, tres de los gametos se desintegran y sólo se produce un óvulo.)

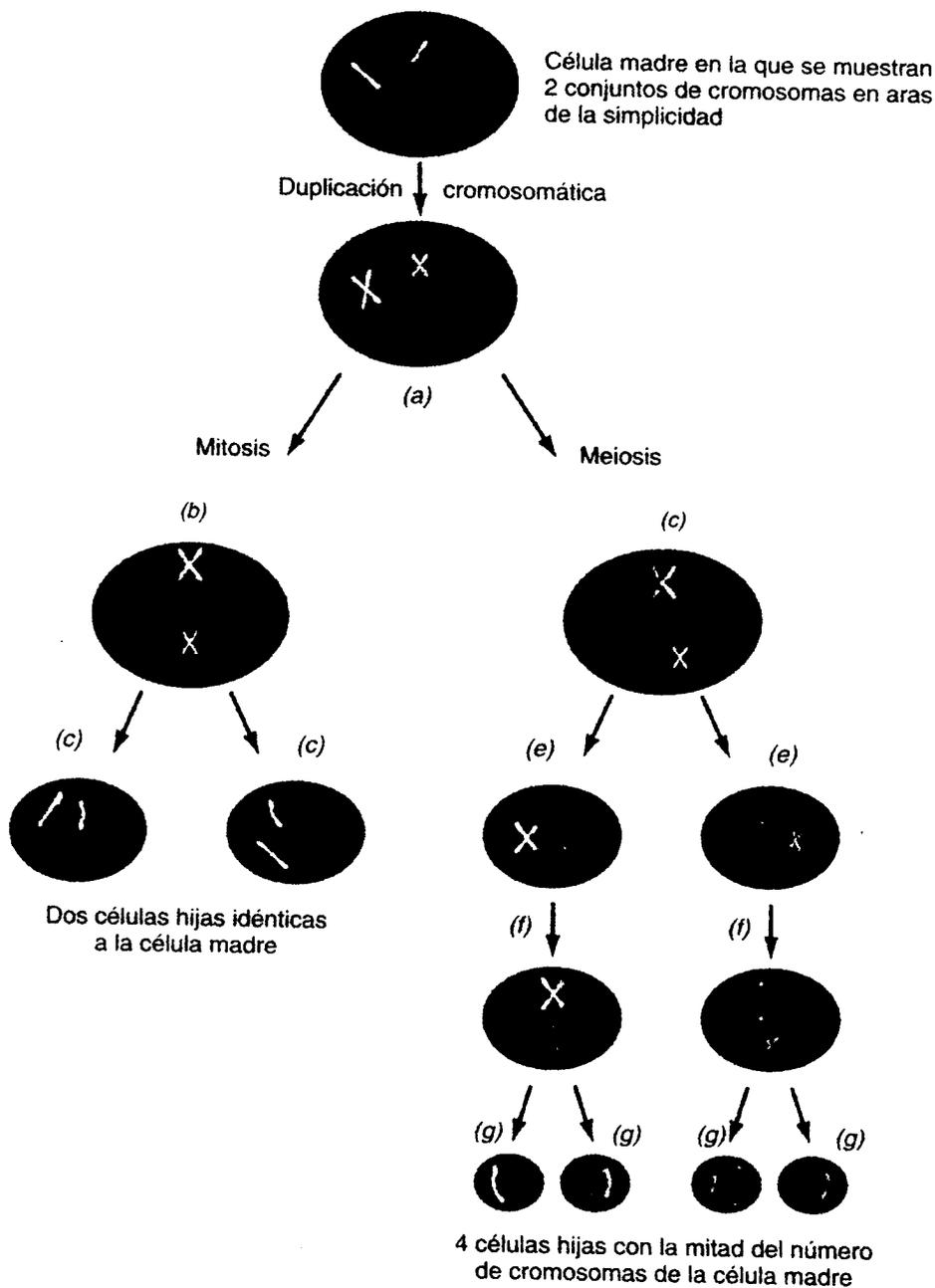


FIG. 4.2. *Mitosis y meiosis. La mitosis da lugar a dos células idénticas a la célula madre y entre sí (izquierda). La meiosis da lugar a cuatro células diferentes de la célula madre y entre sí (derecha). Adaptado de Biology: Exploring Life (p. 152), de G. D. Brum y L. K. McKane (1989), John Wiley & Sons, Nueva York. Copyright 1989 de John Wiley & Sons, Inc. Adaptado con permiso de John Wiley & Sons, Inc.*

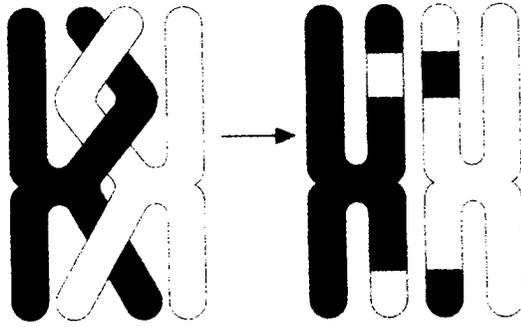


FIG. 4.3. El entrecruzamiento da lugar al intercambio de material genético. Después del entrecruzamiento los cuatro filamentos o hebras son diferentes. Adaptado de *Biology: Exploring Life* (p. 44), por G. D. Brum y L. K. McKane, 1989, Nueva York, John Wiley & Sons. Copyright 1989 de John Wiley & Sons, Inc. Adaptado con permiso de John Wiley & Sons, Inc.

Si consideramos que cada uno de los 23 cromosomas de un gameto representan ahora una combinación única de material genético y que estos 23 cromosomas deben combinarse con otro conjunto de cromosomas originales de un gameto del otro progenitor, quedará claro por qué hay personas de tan variados tamaños, colores y formas. El entrecruzamiento asegura virtualmente que no haya dos personas que sean exactamente iguales (excepto los gemelos idénticos producidos del mismo óvulo fertilizado).

EL INTERIOR DEL CROMOSOMA

La idea de que la herencia implica genes en los cromosomas fue generalmente aceptada a principios de los años 1940, aunque nadie había visto aún un **gen** o tuviera idea de cómo funcionaba. El gran salto se dio en 1953, cuando James Watson y Francis Crick informaron de que habían descubierto la estructura de una molécula larga y compleja llamada **ácido desoxirribonucleico (ADN)** que era la portadora de la información genética (Watson y Crick, 1953). La historia de su descubrimiento es una de los relatos detectivescos más interesantes de la ciencia moderna (Watson, 1968), y el descubrimiento les valió el Premio Nobel en 1962. Y lo que es más importante, su hallazgo abrió la puerta a la comprensión de la base de la propia vida.

Watson y Crick descubrieron que la molécula del ADN tenía la estructura de una hélice doble, bastante similar a una escalera de caracol unida por peldaños, como se muestra en la parte superior de la figura 4.4. Estos peldaños están compuestos de cuatro bases: adenina (A), tiamina (T), guanina (G) y citosina (C). Cada peldaño se llama *nucleótido* y está formado por un par de esas bases unidas. Sólo se dan dos tipos de emparejamientos —pares de adenina con tiamina y pares de citosina con guanina— así que los únicos peldaños que aparecen son A-T y C-G. La *secuencia* de estos pares base (peldaños) determina la información codificada contenida en los genes.

Como cada nucleótido base puede unirse sólo con otra base, cada medio peldaño de la molécula del ADN puede servir como una huella para la otra mitad. En consecuencia, durante la división celular, el cromosoma «abre la cremallera» escaleras abajo,

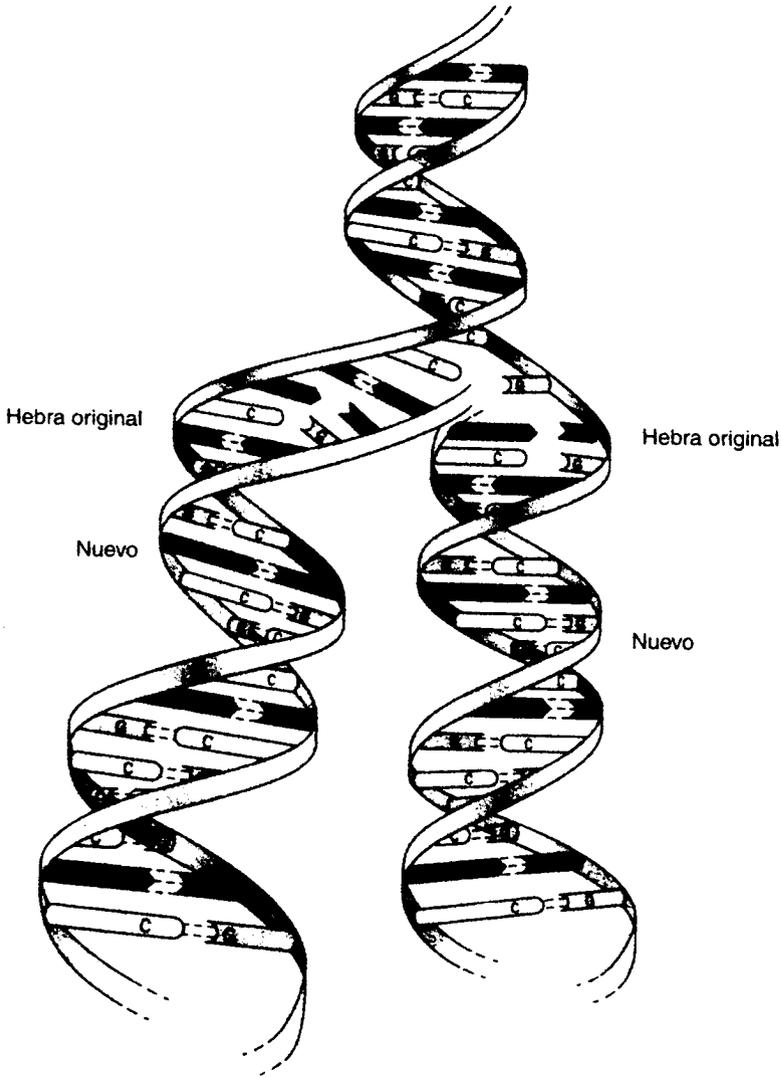


FIG. 4.4. *Estructura y replicación del ADN.*

rompiendo los vínculos que conectan las bases de la mitad de cada peldaño. Los medios peldaños entonces se emparejan, base a base, con el nuevo material para formar dos copias nuevas idénticas de la secuencia original del ADN, como se muestra en la parte inferior de la figura 4.4.

¿Qué es pues un gen? Un gen es una parte de la cadena del ADN que contiene algunos elementos de estos peldaños nucleótidos. Como promedio, un gen contiene unos 1.000 nucleótidos, aunque algunos contienen hasta dos millones. Una vez más, cuando consideramos que los cromosomas de una célula del cuerpo humano con-

tienen juntos unos 100.000 genes, y que cada cromosoma sufre un proceso de entrecruzamiento durante la meiosis, resulta fácil comprender por qué cada persona individual es realmente única.

La secuencia precisa de los nucleótidos en un gen es extremadamente importante. Por ejemplo, 450 pares de base forman un gen que controla una característica de las células rojas de la sangre. Sólo un par base de esos 450 diferencia una persona que tiene la sangre normal de una que sufre la devastadora enfermedad de la sangre llamada anemia falciforme. En algunos genes, la secuencia de nucleótidos está tan rígidamente especificada que es, en esencia, una «huella familiar». Las llamadas huellas del ADN se utilizan cada vez más como prueba forense (como en el juicio de O. J. Simpson) para condenar asesinos y violadores —a veces para liberar inocentes— y como ayuda para determinar quién es el padre de un niño (Jeffreys, Brookfield y Semeonoff, 1992). El número y la secuencia exacta de nucleótidos en los genes también proporcionan la respuesta a la pregunta mencionada anteriormente referente a cómo «sabe» la célula desarrollarse en ser humano en vez de en chimpancé. La secuencia es especialmente esencial porque aproximadamente el 98 % del ADN humano se encuentra también en el ADN de un chimpancé («Biological Systems», 1988).

La localización de los genes en el cromosoma es realmente muy importante. En cada par de cromosomas, los genes del mismo rasgo (color de los ojos o forma de la nariz) se encuentran en igual localización y se llaman **alelos**. Veremos brevemente que ambos genes están implicados en cómo se expresa el rasgo, pero como los dos alelos no son siempre los mismos, pueden resultar muchas combinaciones diferentes de características. El hecho de que estén situados en el mismo lugar en el cromosoma también hace posible el proceso de entrecruzamiento comentado anteriormente. De esta forma, las variaciones de un rasgo se intercambian entre cromosomas, pero el propio rasgo continúa siendo una parte de cada uno y así se transmite durante la reproducción. Finalmente, los científicos han comenzado a establecer las localizaciones precisas de varios genes en los cromosomas humanos, lo que proporcionará una imagen más clara del genoma humano (véase cuadro 4.1.) además de hacer posible alterar el código hereditario de una persona a través de la ingeniería genética (comentado en el capítulo 5).

¿Cómo afectan los genes a la conducta? La respuesta a tal pregunta es compleja y aún no comprendida del todo. Comienza con el hecho de que existen dos tipos de genes: genes estructurales y genes reguladores. La tarea de los genes estructurales es guiar la producción de proteínas, que sirven a muchas funciones diferentes en diversas partes del cuerpo. La tarea de los genes reguladores es controlar las actividades de los genes estructurales. Los genes reguladores pueden, pues, suprimir selectivamente la producción de proteína de tal forma que las células de un órgano en particular, como el corazón, hígado, o cerebro, produzcan sólo las proteínas adecuadas a dicho órgano. Los genes regulares también ponen en marcha o paran el funcionamiento de los genes estructurales en diferentes puntos del desarrollo; por ejemplo, inician y controlan los muchos cambios que tienen lugar durante la pubertad. Apparentemente lo hacen en respuesta a lo que sucede en su entorno —las células que los rodean— demostrando que incluso en este nivel molecular, herencia y entorno siempre trabajan juntos.

A través de estos procesos, aún no muy bien comprendidos, nuestros genes pueden influir en nuestras capacidades sensoriales, nuestro sistema nervioso, nuestros múscu-

los y huesos, etc., influyendo así en nuestra conducta y desarrollo en una forma razonablemente directa. Posteriormente, a lo largo del capítulo veremos cómo los genes también parecen influir en la conducta humana a través de procesos más indirectos.

LOS EXPERIMENTOS DE MENDEL

El conocimiento científico de los procesos genéticos se ha basado en los últimos años en el desarrollo de técnicas de investigación avanzadas y potentes instrumentos de laboratorio. Sin embargo, algunos de los principios fundamentales de la herencia se han comprendido desde mediados de los años 1800, cuando fueron descubiertos y descritos por un monje austriaco llamado Gregor Mendel (1822-1884). Mendel trabajó sólo en su jardín y utilizó plantas de guisantes, observaciones cuidadosas y una lógica brillante para desarrollar una teoría de la herencia que aún hoy en día sigue siendo correcta en gran parte.

Mendel estaba intrigado por el proceso de la transmisión hereditaria. Se preguntaba cómo las plantas de guisantes transmitían características tales como el color de las flores a la generación siguiente. Para estudiar el proceso, Mendel unió plantas de flores púrpura con plantas de flores blancas. La gente creía en aquella época que cuando un padre y una madre tenían rasgos diferentes, los rasgos se mezclaban en el hijo. Pero Mendel pensaba que el proceso debía de funcionar de otra forma. Sabía que las plantas parentales de flores púrpura y blancas no producían descendientes con flores violeta. En realidad, los descendientes de las plantas de flores blancas y púrpura que había mezclado tenían flores púrpura. ¿Había desaparecido totalmente el rasgo blanco? Aparentemente no, porque cuando Mendel a continuación mezcló las nuevas plantas de flores púrpura entre sí, uno de cada cuatro descendientes de la segunda generación era blanco.

A través de muchos experimentos referentes al color y otras características, Mendel desarrolló una teoría para explicar sus observaciones. Dedujo, correctamente, que cada rasgo observable, como el color, necesita dos elementos, que ahora conocemos como un par de genes (alelos), uno heredado de cada uno de los padres. Hoy en día llamamos al rasgo expreso u observable **fenotipo** y a los genes subyacentes **genotipo**.

Principios de la transmisión genética

La teoría de Mendel implicaba varios principios nuevos, el más importante de los cuales era el *principio de dominancia*. Los alelos de un rasgo (gen de flores púrpura y gen de flores blancas) no son iguales, y generalmente uno domina al otro. Como se ve, en las plantas de guisantes el gen de las flores púrpura es *dominante* y el de las flores blancas *recesivo*. Mendel descubrió que cuando un gen es dominante, esa característica es expresada; sólo cuando ambos genes son recesivos aparece expresa la otra característica. Por ejemplo, si pensamos en el rasgo del color en la planta del guisante como implicando genes púrpura (P) y genes blancos (b), entonces las plantas con el genotipo PP, Pb, o bP tendrán las flores púrpura, y sólo aquellas con el genotipo bb tendrán flores blancas. Las plantas pueden, pues, tener el mismo fenotipo (flores púrpura) pero diferentes genotipos (PP, Pb, o bP).

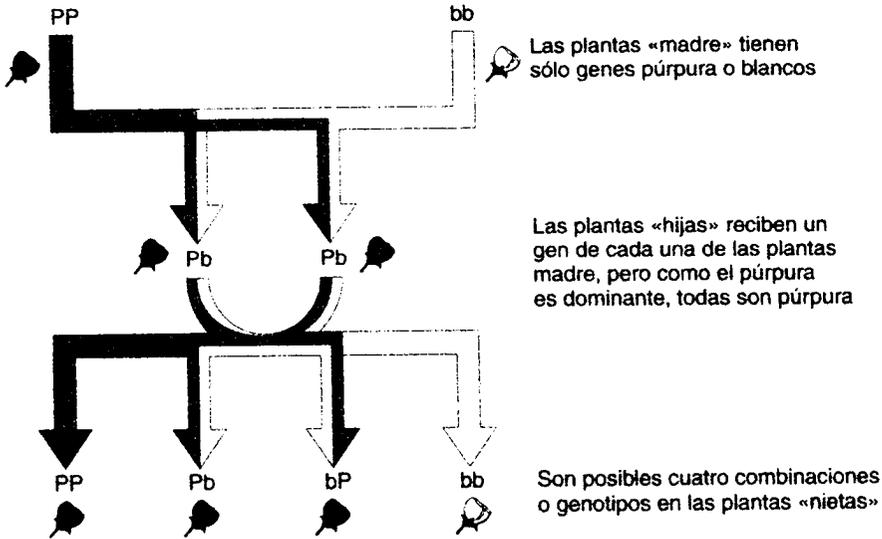


FIG. 4.5. Las cuatro combinaciones de genes que pueden resultar después de dos generaciones, cuando el cruce original se da entre una planta con dos genes dominantes de color y una planta con dos genes recesivos de color.

Obsérvese cómo este principio explica lo que Mendel descubrió cuando mezcló las plantas anteriormente descritas. Como se indica en diagrama en la figura 4.5, los genotipos de las plantas parentales originales deben haber sido PP o bb. Cuando se mezclaron, cada planta hija tenía un gen de flor púrpura y uno de flor blanca, uno de cada planta padre. Pero como el gen de la flor púrpura es dominante, el fenotipo de toda la primera generación fue púrpura. De la siguiente mezcla, sin embargo, podrían tener lugar cuatro combinaciones: púrpura de ambos padres; púrpura del padre 1 y blanco del padre 2; blanco del padre 1 y púrpura del padre 2; blanco de ambos padres. Teóricamente, como cada una de estas combinaciones tiene una posibilidad igual de tener lugar, y dado que el gen púrpura domina cuando está presente, tres cuartos de las nuevas plantas serían púrpura, y un cuarto blancas. Esto es exactamente lo que Mendel observó.

La teoría de Mendel incluía otros principios diversos. El *principio de segregación* asevera que cada rasgo heredable se transmite a la descendencia como una unidad independiente (los alelos que producen el color de las flores son diferentes uno de otro y se transmiten así, que es por lo que la idea de la mezcla en el color era incorrecta). El *principio de variedad independiente* asegura que los rasgos se transmiten con independencia unos de otros (por ejemplo, qué rasgo referente al color de las flores se transmite no mantiene relación con el rasgo transmitido referente a la longitud del tallo).

Los principios de Mendel se han mostrado sorprendentemente exactos, no sólo para las plantas de guisantes, sino a través de una gran variedad de formas de vida.

TABLA 4.1. *Algunos rasgos comunes dominantes y recesivos*

<i>Dominantes</i>	<i>Recesivos</i>
Ojos castaños	Ojos azules, grises o verdes
Pelo normal	Calvicie (en los hombres)
Pelo oscuro	Pelo rubio
Visión normal del color	Ceguera del color
Pecas	Sin pecas
Hoyuelos	Sin hoyuelos
Lóbulos de la oreja separados	Lóbulos de la oreja unidos
Pulgares con doble unión	Ligamentos apretados de los pulgares

Más aún, su descubrimiento de rasgos dominantes y recesivos se aplican a muchas de las características humanas, como muestra la tabla 4.1. Un ejemplo habitualmente citado es el color de los ojos; el gen del color castaño es dominante, mientras que el azul es recesivo. En consecuencia, una madre y un padre que ambos posean combinaciones de genes castaño-azul, tendrán ellos mismos los ojos castaños y tienen una probabilidad tres veces mayor de tener un hijo de ojos castaños que azules.

Revisión de los principios de Mendel

Años de investigación han apoyado las ideas básicas de Mendel, pero también han descubierto otros procesos implicados en la transmisión de la herencia. Por ejemplo, los rasgos simples a veces son producto de más de un par de genes, proceso conocido como **herencia poligénica**. En los seres humanos, la inteligencia y el color de la piel son rasgos influidos por un cierto número de genes. Además, algunos rasgos resultan de genes que muestran una **dominancia incompleta**, es decir, no son ni enteramente dominantes ni enteramente recesivos. Por ejemplo, la anemia falciforme se transmite a través de un gen recesivo. Sin embargo, la sangre de las personas que tienen este gen recesivo junto con un gen dominante normal presentarán algunas características suavizadas de la enfermedad (esto difiere de la idea primitiva de mezcla, sin embargo, porque los dos genes siguen separados y así se transmiten a las generaciones futuras).

Un tercer punto añadido a los principios de Mendel se refiere a la **codominancia**, en la que ambos genes de un rasgo son dominantes y así ambas características aparecen expresadas totalmente. Por ejemplo, los genes del tipo de sangre A y B son codominantes, así pues, una persona que herede uno de cada uno de sus padres tendrá sangre tipo AB.

Los principios de Mendel deben también revisarse en otra forma importante. Los científicos saben ahora que el entorno puede jugar un papel fundamental en la expresión de los genes. Simplemente un ejemplo: el color de la piel del zorro ártico cambia con la temperatura del blanco del invierno al marrón del verano. Así, el zorro se camufla tanto en la nieve del invierno como en el marrón del sotobosque en verano. Tal interacción gen-entorno influye en las características del fenotipo de muchas especies, cuyo alcance estamos ahora empezando a apreciar.

Recapitulación

Los genes transmiten la información hereditaria de una generación a la siguiente. También guían la reproducción de las células y la producción de proteínas durante toda la vida.

Las células se reproducen por mitosis en las células corporales y meiosis en las germinales. La mitosis da lugar a dos células idénticas con 46 cromosomas cada una, mientras que la meiosis produce cuatro células germinales diferentes cada una con 23 cromosomas. Los gametos son el espermatozoide y el óvulo que se combinan para formar una nueva célula con el total de 46 cromosomas.

La base de la vida es el ADN, una molécula con forma de doble hélice en el núcleo celular que contiene billones de nucleótidos. Los nucleótidos que hay en un cromosoma están subdivididos en genes. Los alelos son pares de genes en los cromosomas que determinan un rasgo. El orden preciso de nucleótidos es importante en el funcionamiento de los genes y también puede servir como huella molecular para propósitos forenses. La localización fijada de los genes en los cromosomas permite el proceso de entrecruzamiento y también ha propiciado que los científicos intenten hacer el mapa del genoma humano y variar su estructura.

Los genes estructurales dirigen la producción de proteínas. Los genes reguladores controlan la actividad de los genes estructurales y también los ponen en marcha o los paran, cuando es necesario a lo largo del desarrollo.

Las investigaciones de Mendel con plantas de guisantes condujo a la primera teoría de la herencia, basada en el concepto de genes dominantes y genes recesivos. Sus leyes de segregación y variación independiente se aceptan generalmente hoy en día, aunque han sido matizadas por algunas excepciones importantes: los rasgos simples pueden ser influidos por más de un gen; los genes pueden no ser completamente dominantes o completamente recesivos; el entorno puede influir en las características fenotípicas, y los genes de un mismo cromosoma pueden no variar de forma independiente.

Alteraciones genéticas

Aunque en la inmensa mayoría de los casos, la composición genética de una persona produce un desarrollo normal, los genes pueden ser ocasionalmente una fuente de problemas. Algunas alteraciones en los seres humanos son totalmente hereditarias y se transmiten a través de generaciones según las mismas leyes de la herencia que determinan el color de los ojos o la forma de la nariz.

Otras alteraciones genéticas no son hereditarias y pueden provenir de errores durante la división de la célula germinal en la meiosis. Los cromosomas y los genes que portan pueden también convertirse en anormales debido a radiaciones, drogas, virus, productos químicos, y quizás incluso por el propio proceso de envejecimiento.

En esta sección examinamos los diversos tipos de alteraciones genéticas y algunos ejemplos comunes de cada una de ellas. Limitaremos nuestro comentario a los errores genéticos en los 22 pares de autosomas. Los problemas relacionados con los cromosomas sexuales se describen en el capítulo 15.

ALTERACIONES HEREDITARIAS

Los genes anormales se transmiten generalmente a la descendencia según las leyes de Mendel. Que los genes defectivos se expresen en el fenotipo depende de si son dominantes o recesivos. Si un gen defectivo heredado de un padre es recesivo, el alelo dominante (generalmente normal) procedente del otro padre puede evitar el problema. Naturalmente, el gen problemático aún existe en el genotipo y se transmitirá a la mitad de la descendencia de la persona.

Rasgos dominantes

Los genes dominantes que causan graves problemas desaparecen, generalmente, de las especies porque los afectados no viven como para reproducirse. En unos pocos casos, sin embargo, genes dominantes que producen graves incapacidades se transmiten, porque no se activan hasta relativamente tarde en la vida de los individuos afectados. Estas personas pueden reproducirse antes de saber que han heredado una enfermedad.

Un ejemplo es la **corea de Huntington**. La edad de aparición de esta enfermedad varía, pero generalmente ataca a las personas entre los 30 y los 40 años de edad. Repentinamente, el sistema nervioso comienza a deteriorarse, dando lugar a un movimiento muscular incontrolable y alteraciones en la función cerebral. En el siglo XVII, llegaron a Estados Unidos procedentes de Inglaterra tres hermanos, los cuales llevaban el gen anormal de la corea de Huntington. En 1965, más de mil individuos afectados pueden rastrear sus orígenes directamente de esa familia. La enfermedad se hizo más conocida para el público cuando el cantante folk americano Woody Guthrie murió de ella. Hasta hace poco, los hijos de una persona afectada por esta enfermedad no tenían forma de saber si ellos eran también portadores del gen y podrían transmitirlo a sus descendientes. Posteriormente, en 1983, los científicos descubrieron qué cromosoma lleva el gen de la corea de Huntington, y diez años más tarde localizaron el gen exacto responsable de la enfermedad y consiguieron distinguir si una persona lo había heredado (Morell, 1993).

Rasgos recesivos

Como las flores púrpura de Mendel, que no mostraban efectos del gen de color blanco que transportaban, los padres transmiten genes recesivos problemáticos que no presentan efectos en ellos. Si ambos padres son portadores de tal gen, estos genes pueden combinarse en la descendencia y producir la enfermedad, igual que dos padres con ojos castaños pueden tener un hijo de ojos azules. Se ha estimado que, como promedio, cada uno de nosotros lleva cuatro genes potencialmente letales como rasgo recesivo (Scarr y Kidd, 1983). Pero como la mayoría de estos genes letales son escasos, es poco probable que nos emparejemos con alguien que tenga un gen recesivo igual. Incluso así, la probabilidad de que un niño reciba ambos genes recesivos es de 1 entre 4.

Algunas enfermedades transmitidas por genes recesivos producen errores de metabolismo, que pueden ocasionar que el cuerpo administre mal los azúcares, grasas, proteínas e hidratos de carbono. En la **enfermedad de Tay-Sachs**, el sistema nervioso

se desintegra por falta de una enzima que disuelve las grasas en las células cerebrales. La enfermedad de Tay-Sachs es poco frecuente en la población en general, dándose en 1 de cada 300.000 nacimientos. Sin embargo, entre los judíos askenazi, que son más del 90 % de la población judía de Estados Unidos, se da en uno de cada 3.600 nacimientos. Los niños afectados por la enfermedad parecen normales en el momento del nacimiento y durante su primer medio año de vida. Aproximadamente a los 8 meses, se vuelven extremadamente inactivos, y hacia finales del primer año se quedan ciegos. La mayoría mueren hacia los 6 años de edad. Hasta ahora no hay tratamiento para esta alteración.

Podemos referir una historia que produce mejor estado de ánimo, referente a la fenilcetonuria (**PKU, phenylketonuria**). Una enfermedad que se produce cuando el cuerpo deja de producir una enzima que desintegra la fenilalanina, un aminoácido. Como consecuencia, cantidades anormales de esta sustancia se acumulan en la sangre y dañan las células del desarrollo cerebral. Los niños que la padecen son saludables al nacer, pero, si no se les trata, comienzan un deterioro a los pocos meses de vida al aumentar los niveles de fenilalanina en la sangre. Se producen entonces convulsiones periódicas y ataques cardíacos, y las víctimas sufren, generalmente, graves retrasos.

Nuestra comprensión de cómo funciona la fenilcetonuria, perturbando el metabolismo normal, ha permitido una de las escasas victorias de la ciencia sobre las alteraciones genéticas. Una vez que se descubrió el mecanismo de la enfermedad, se desarrollaron dietas especiales bajas en fenilalanina y que en consecuencia previenen su acumulación en la corriente sanguínea. Los niños que siguen estas dietas especiales desde poco después del nacimiento pueden desarrollarse normalmente. Dados los asombrosos resultados de una intervención a largo plazo en esta enfermedad, se somete a los recién nacidos, de forma rutinaria, a una prueba relativa a la fenilcetonuria por medio de un simple análisis de orina. La lección que debe extraerse de la historia de la **fenilcetonuria** es que los genes no marcan necesariamente el destino; que la influencia de un gen tenga lugar o cómo se realiza depende de interacciones con el entorno.

Una anomalía genética recesiva que no implica al metabolismo es la anemia falciforme. Las personas que han heredado un gen de este rasgo recesivo procedente de ambos padres presentan hematíes que no contienen hemoglobina normal, una proteína que transporta el oxígeno a todo el cuerpo. En su lugar, contienen una hemoglobina anormal que hace que los hematíes adopten forma de «hoz», como se ve en la figura 4.6. Estas células falciformes tienden a obstruir los vasos pequeños en lugar de pasar fácilmente por ellos como harían normalmente, impidiendo así que la sangre llegue a algunas partes del cuerpo. Una demanda de oxígeno inusual, quizá causada por un ejercicio físico, puede causar en la persona afectada un fuerte dolor, daños en los tejidos e incluso la muerte por aporte insuficiente de oxígeno. Como hemos indicado anteriormente, el gen que causa esta enfermedad no es totalmente recesivo (dominancia incompleta), y las personas que portan un solo gen de la anemia falciforme pueden mostrar características de tal condición.

Aproximadamente el 9 % de los americanos de origen africano son portadores del gen recesivo de la anemia falciforme. Entre los bamba, una tribu africana, se ha informado que la incidencia llega al 39 %. Un porcentaje tan alto parece sorprendente desde una perspectiva darwiniana, según la cual los rasgos que no se adaptan

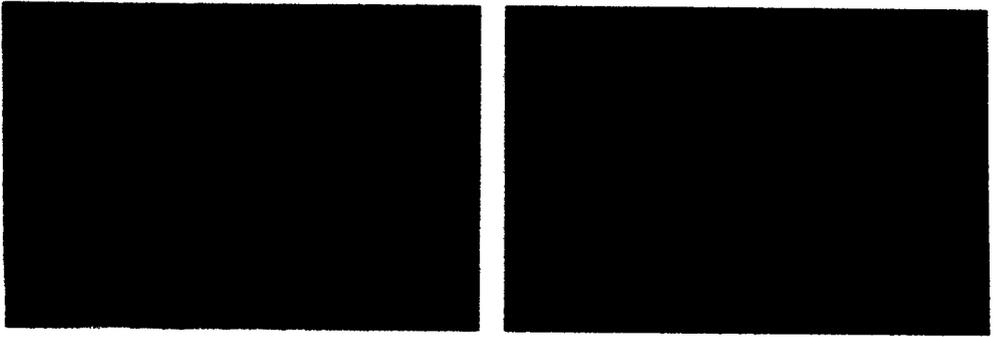


FIG. 4.6. *Microrrepresentación por electroescáner de células rojas de la sangre de individuos normales (izquierda) y de individuos con anemia falciforme (derecha).*

son eliminados por la selección natural, porque los individuos que tienen dos genes productores de esta anemia frecuentemente mueren jóvenes y tienen en consecuencia pocos hijos. ¿Cómo, pues, puede esta característica haberse preservado a través de la evolución? La respuesta revela un ejemplo extraño en el que un gen se adapta mal para un propósito pero bien para otro. Los científicos han observado que los bamba viven en áreas en que el índice de malaria es alto, pero los niños bamba que son portadores del gen de la anemia falciforme tienen aproximadamente la mitad de probabilidades de tener parásitos de la malaria que los demás (Allison, 1954). Aunque no está claro cómo ofrece resistencia a la malaria este gen, su presencia parece permitir que más portadores crezcan y tengan niños, aunque 1 de cada 4 presente dicha anemia. Aparentemente, los efectos negativos de los parásitos de la malaria en la reproducción son mayores que los de ser portador del gen de la anemia falciforme.

Es probable que muchos nuevos hallazgos se encuentren en el horizonte de la investigación genética. En los últimos años, los investigadores han descubierto el gen para un tipo de la enfermedad de Alzheimer que aparece en algunas familias. También han localizado los genes de la fibrosis quística y de la esclerosis lateral amiotrófica, también conocida como enfermedad de Lou Gehrig. El *locus* genético de otras muchas enfermedades puede descubrirse pronto como parte del Proyecto Genoma Humano, que se comenta en el cuadro 4.1.

El descubrimiento de las localizaciones exactas de los genes que producen alteraciones físicas ha suscitado esperanzas de que podrían localizarse genes que se refieran a las alteraciones de conducta. Por ejemplo, ha habido diversos informes en los últimos años referentes a descubrimientos de localizaciones cromosómicas del alcoholismo, agresividad, trastornos maníaco-depresivos, esquizofrenia e hiperactividad. Además, los científicos informan haber identificado un gen de la homosexualidad en el cromosoma X (Hamer *et al.*, 1993). Pero hemos de tener precaución en este tema. Muchos científicos creen que nunca se encontrará un gen único responsable de una conducta compleja, y no todos los informes primitivos han recibido el apoyo de investigaciones posteriores (Horan, 1993; Plomin, 1995b).

CUADRO 4.1. **Tema de actualidad. Proyecto Genoma Humano**

Si los científicos supieran dónde están cada uno de los 100.000 genes en los 46 cromosomas humanos estarían en mejores condiciones para saber lo que cada uno de esos genes hace. Los beneficios potenciales serían enormes. Los científicos poseerían, por ejemplo, los instrumentos necesarios para identificar los genes que producen miles de enfermedades hereditarias. En muchos casos esos defectos podrían detectarse incluso antes de que las personas sufrieran los efectos, y podría hacerse un tratamiento preventivo. *Hacer un mapa del genoma* es localizar los genes en los cromosomas.

Pero el hacer este mapa es sólo un paso adelante hacia la comprensión. Si los científicos supieran la secuencia exacta de los nucleótidos en cada gen, serían capaces de especificar qué gen es defectuoso. Establecer la secuencia de los 3 billones de nucleótidos que hay en la molécula del ADN se denomina *hacer la secuencia del genoma*.

En 1989, Estados Unidos inició el Proyecto Genoma Humano, dirigido por James Watson, uno de los descubridores de la molécula ADN (Cooper, 1994). El propósito de la investigación es descubrir el mapa y la secuencia del ADN humano. Este proyecto se ha comparado al Proyecto Manhattan, que produjo la bomba atómica, y al programa Apollo que situó al primer hombre en la luna (Watson, 1990). Un funcionario exclamó: «Va a contarnos todo. Evolución, enfermedad, todo estará basado en lo que hay en esa cinta maravillosa llamada ADN» (Jaroff, 1989, p. 63).

La tarea es no sólo excitante sino abrumadora. Hacia mediados de 1993, aproximadamente un millón de los tres mil millones de nucleótidos habían sido ya secuenciados, y la capacidad de secuenciación había alcanzado el millón al año. A este ritmo, se necesitarán 3.000 años para secuenciar el genoma completo (National Institute of Health, 1993).

Pero se tiene la esperanza de que nuevas tecnologías hagan posible completar el trabajo de hacer el mapa, y la secuencia del genoma, dentro de unos 15 años, con un coste, para el gobierno de Estados Unidos, de 3.000 millones de dólares. Se están desarrollando secuenciadores automáticos que pueden secuenciar entre 100.000 y un millón de nucleótidos al día. Aún más, científicos del área de San Francisco informaron, en 1989, de que habían tomado la primera fotografía clara del ADN (figura 4.7) por medio de una técnica revolucionaria. Es posible que en el futuro los científicos puedan leer el «código de la vida» a partir de fotografías de este tipo (Beebe *et al.*, 1989).



FIG. 4.7. *Primera fotografía de alta resolución publicada de un filamento de ADN, tomada con un microscopio de perforación de escáner. De «Direct Observation of Native DNA Structures with the Scanning Tunneling Microscope», por T. P. Beebe, 1989, Science, 243, p. 371. Copyright 1989 de la AAAS. Reproducido con permiso.*

DEFECTOS ESTRUCTURALES EN EL CROMOSOMA

Las alteraciones genéticas que hemos venido comentando hasta ahora se transmitían según las leyes regulares de la herencia. Sin embargo, las alteraciones de base genética pueden provenir también de alteraciones físicas en los cromosomas. Estos «errores» tienen lugar, frecuentemente, durante la meiosis en uno de los padres, y pueden referirse a cualquiera de los 22 autosomas o los cromosomas sexuales. Como ya hemos mencionado, el azar ambiental puede también dañar los cromosomas.

Uno de los efectos de alteración estructural observada con más frecuencia es el síndrome de Down, llamado así en referencia a John Langdon H. Down, el primer médico que lo describió. En el síndrome de Down, uno de los pares de cromosomas tienen un tercer miembro. Los niños afectados con este desorden sufren un retraso entre moderado y grave y comparten una apariencia distintiva que incluye una faz plana y pliegues en los párpados. Tienden igualmente a tener un tono muscular bajo, y problemas con el lenguaje expresivo. La causa de este síndrome se identificó en 1957, y fue la primera vez que una enfermedad humana se vinculó directamente a una anomalía cromosómica.

La probabilidad de que una pareja tenga un hijo con el síndrome de Down aumenta de forma drástica con la edad de la madre. Menos del 1 por 1.000 de hijos de madres con menos de 30 años tienen síndrome de Down, mientras que la incidencia es 74 veces mayor para mujeres entre 45 y 49 años. (Sin embargo, sólo una pequeña proporción de nacimientos en estas madres mayores implica el síndrome de Down.) La edad del padre no es tan importante, pero el padre aporta el cromosoma extra en un 20 a un 30 % de casos (Behrman y Vaughan, 1987).

La falta de material en un cromosoma puede producir también graves problemas. Por ejemplo, la falta de una pequeña cantidad de material genético del cromosoma 15 produce el síndrome *cri du chat* («llanto de gato»). Los niños afectados, que tienen un llanto similar al sonido de los gatos, sufren retraso mental y problemas neuromusculares. Otro ejemplo es el tumor de Wilms. Los niños con esta anomalía carecen de iris, la parte coloreada del ojo, y tienen mayores probabilidades de sufrir cáncer de riñón siendo bebés o en la infancia.

Dados los miles de millones de espermatozoides generados por el varón y los 2 millones de óvulos aproximadamente generados por la mujer, no debe sorprendernos la aparición de imperfecciones genéticas. Más aún, tales variaciones, o *mutaciones*, son la fuerza conductora de la evolución.

Cuando los «errores» son susceptibles de adaptación, causan una mejoría en la especie o la creación de una nueva especie. La inmensa mayoría de las mutaciones, sin embargo, no son adaptativas. Por medio de un proceso de criba natural, alrededor del 90 % de todas las alteraciones genéticas terminan en un aborto en vez de en un nacimiento. Así, aunque se han identificado algo más de 5.000 alteraciones de un gen simple en los seres humanos (McKusich, 1992), sólo un 1 % aproximadamente de todos los bebés tienen alteraciones cromosómicas detectables.

Una importante aplicación de la acumulación rápida de conocimiento referente a las alteraciones genéticas supone el consejo genético a parejas con perspectivas matrimoniales y de paternidad. Hablaremos de este tema en el capítulo 5.

Recapitulación

Ciertas alteraciones se transmiten genéticamente en los autosomas según los principios de Mendel. La corea de Huntington está producida por un gen que se expresa en todos los portadores, mientras que la enfermedad Tay-Sachs, la fenilcetonuria y la anemia falciforme las causan genes recesivos que se manifiestan sólo cuando el individuo hereda el gen defectuoso de ambos padres. Otras enfermedades genéticas, como el síndrome de Down, son debidas a defectos estructurales en los cromosomas, que pueden tener lugar durante la meiosis en uno de los padres.

Modelos de interacción gen-entorno

Hemos visto qué es un gen y cómo determinan ciertas características físicas tales como el color de los ojos o del pelo. Los genes también pueden causar anomalías físicas y déficit intelectuales, como en el síndrome de Down. Pero los psicólogos se han interesado más por la cuestión de cómo y hasta qué punto los genes influyen en la conducta y el desarrollo humano.

Al pensar en el papel de los genes en el desarrollo, debemos tener en cuenta una importante distinción que hemos comentado en el capítulo 1. Hemos de recordar que algunos psicólogos se centran en el desarrollo normativo; se interesan por las formas en que los humanos son semejantes. Otros psicólogos están más interesados en los procesos ideográficos; se centran en lo que nos hace diferentes unos de otros. Podemos mirar esta cuestión de otra forma. Los humanos son diferentes de otras especies, que a su vez son diferentes unas de otras. Lo que otorga a la especie su identidad son las características que todos los miembros comparten, es decir, aquello en que son semejantes. Y no hay duda de que los genes son responsables de hacer única cada especie. Los psicólogos que estudian el desarrollo normativo intentan realmente aprender en consecuencia sobre los seres humanos como una especie. Pero los humanos (y todos los demás animales) también difieren entre ellos, no sólo en sus características físicas sino también en su conducta y en su desarrollo. Éstas son las diferencias individuales que interesan a los psicólogos que estudian una aproximación idiográfica. ¿Qué papel juegan los genes en estos tipos de diferencias? Ésta es la cuestión principal que se plantean los investigadores en el campo de la **genética de la conducta** y, en esencia, forma la base del moderno debate herencia-medio (Scarr, 1992).

Todos los psicólogos contemporáneos creen que los genes (herencia) y el entorno (medio) interaccionan para determinar la conducta humana, pero difieren en cuanto a qué factor consideran que tiene mayor influencia. Una cuestión relacionada con ello y quizás más útil se refiere a *cómo* los genes y el entorno ejercen su influencia, es decir, por medio de qué procesos operan estos factores y cómo interaccionan unos con otros.

En esta sección examinamos cuatro modelos teóricos que intentan explicar cómo trabajan juntos los genes y el entorno para determinar la conducta y desarrollo de cualquier niño. Como los modelos son complejos, presentaremos sólo sus ideas fundamentales. Pero ilustran el papel creciente que los psicólogos parecen ir adscribiendo a los procesos genéticos, a medida que se comprende mejor esta parte. En la sección final examinamos los métodos por los que los investigadores han comprobado sus modelos y algunas de las pruebas que han descubierto.

MODELO DE COLOCACIÓN DE LÍMITES DE GOTTESMAN

Un modelo primitivo propuesto por Irving Gottesman (1974) sugería que los genes interaccionan con el entorno situando unos límites superiores e inferiores de nuestro desarrollo. Nuestro entorno y experiencias presumiblemente determinan, pues, dónde terminamos dentro de este **margen de reacción**.

La figura 4.8 ilustra este modelo mostrando los márgenes de posible habilidad para el baloncesto que podría darse en grupos de niños nacidos con diferentes genotipos, que representan diferentes alturas. El grupo A está formado por niños portadores de un gen que los hace inusualmente bajos. Los grupos B y C representan respectivamente chicos y chicas típicos, que tienen una altura habitual para su género. El grupo D lo forman chicos que han heredado genes que los hacen inusualmente altos. Obsérvese que el margen de reacción (MR) de los grupos varía; los individuos más altos tienen el margen potencial de capacidades para el baloncesto más amplio y los más bajos tienen el más estrecho. El gráfico incluye también 3 niveles de entorno: restringido (donde quizás el niño no ha tenido en absoluto contacto con el baloncesto), natural (el entorno de los jóvenes que crecen en un pueblo típico de Estados Unidos) y enriquecido (cuando, por ejemplo, el padre del chico es entrenador de baloncesto).

Obsérvese cómo interaccionan en este modelo los genes y el entorno. Los genes han dispuesto los límites de las potenciales habilidades para el baloncesto de forma tal que los más bajitos (grupo A) no destacarán en estas habilidades independientemente de su entorno, mientras que los niños muy altos (grupo D) tienen las mayores oportunidades de beneficiarse de un entorno que les proporcione mayor apoyo. Pero es importante observar también que los márgenes de reacción se solapan. Esto quiere decir que unos genes pobres o un entorno pobre pueden superarse de alguna forma por

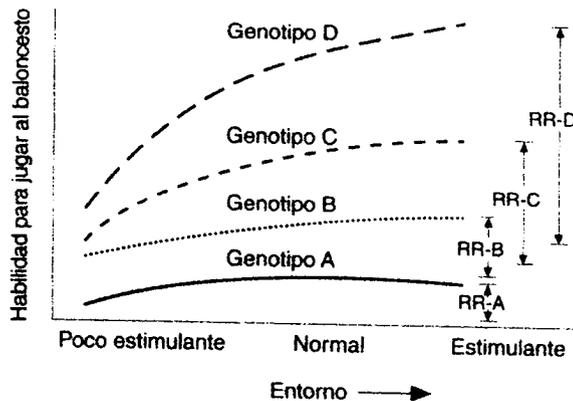


FIG. 4.8. El concepto margen de reacción muestra la influencia simultánea de los genes y el entorno. Adaptado de «Developmental Genetics and Ontogenetic Psychology: Overdue Détente and Propositions from a Matchmaker», por I. I. Gottesman, 1974, en A. D. Pick (ed.), *Minnesota Symposia on Child Psychology*. vol. 8, p. 60. Copyright 1974 de la University of Minnesota Press. Adaptado previo permiso.

la fortaleza del otro. Este modelo evidentemente puede aplicarse a muchas otras conductas o capacidades, como la actuación en matemáticas, habilidad musical o cualquier tipo de característica o habilidad.

En el modelo de Gottesman, los genes juegan, en consecuencia, un papel relativamente pasivo en el desarrollo humano estableciendo nuestros márgenes de reacción y ninguna otra influencia posterior. Los nuevos modelos de interacción gen-entorno ven las cosas de forma muy diferente.

MODELO DE ELECCIÓN DE LUGAR DE SCARR

En el modelo presentado por Sandra Scarr, los genes juegan un papel mucho más activo en el desarrollo que el de simplemente marcar los límites (Scarr, 1992; 1993; Scarr y McCartney, 1983). Podría incluso pensarse que se hacen cargo por completo del desarrollo del niño, incluyendo el tipo de entorno que el niño experimenta.

El punto de vista tradicional en la psicología ha sido que diferentes entornos familiares causan que los niños se desarrollen en formas distintas. Por ejemplo, sabemos que niños cuyos padres les proporcionan libros, actividades educativas y les animan a salir adelante tienden a funcionar bien en la escuela, y los niños cuyos padres son duros y les castigan tienen más posibilidades de ser agresivos y presentar otros problemas de conducta. Se asumía, pues, que el resultado del desarrollo del niño resultaba directamente determinado por el entorno familiar del niño.

Scarr no está de acuerdo con este punto de vista. Su modelo invoca una idea importante comentada en el capítulo 2, la de que los niños juegan un papel en la producción de su propio entorno. Esto, dice, ocurre a través de genes. Consideremos de nuevo el ejemplo de la familia. Aunque los padres sí proporcionan a los niños un entorno familiar, también les proporcionan sus genes. Los genes del niño, a su vez, funcionan en tres formas diferentes, que Scarr cree que cambian cuando el niño crece y pasa de la infancia a la adolescencia, para influir en el entorno familiar.

Durante la infancia los genes ejercen su influencia principalmente en una forma pasiva. El entorno del bebé resulta casi totalmente dictado por los padres, pero como los padres y el bebé comparten tantos genes iguales, el entorno que ellos crean generalmente es muy adecuado y consistente con el genotipo del bebé. Por ejemplo, los padres con inclinación musical probablemente tendrán bebés con inclinaciones musicales y les proporcionarán un entorno hogareño musical.

Al crecer los niños, sus genes operan a través de un proceso más evocativo. Los niños ahora hacen cosas que provocan ciertas respuestas de sus padres y otras personas (recuérdese la noción de Bronfenbrenner de conductas generadoras del desarrollo y conductas desorganizadoras del desarrollo, presentadas en el capítulo 2). Por ejemplo, un niño que habla y lee desde temprana edad —conductas que probablemente tienen alguna base genética— puede impulsar a sus padres a proporcionarle un entorno de lenguaje rico, que incluya libros, contar historias, y juegos educativos. De esta forma los genes del niño ayudan a crear un entorno con el que son compatibles y que sirve para conseguir sus objetivos.

Finalmente, cuando los niños consiguen una mayor independencia, sus genes pueden operar en una manera más activa para producir un entorno que les sea adecuado. Los niños, por su cuenta, pueden buscar un entorno específico, o *lugares* que

encajen mejor con sus intereses y talentos, como la biblioteca, el gimnasio o un concierto de rock.

El modelo de interacción gen-entorno de Scarr no ignora la importancia del entorno familiar del niño pero lo considera menos como una causa directa del desarrollo del niño y más como un vehículo que permite a los genes guiar al niño por una senda específica del desarrollo. Scarr sostiene que la influencia genética realmente se hace más fuerte con la edad, según los niños llegan a ser más capaces activamente de buscar el entorno que sus genes demandan. Esta predicción es contraria al punto de vista tradicional de que nuestros genes nos colocan en una dirección particular y entonces el entorno nos lleva más o menos adelante. Examinaremos las pruebas de este y otros aspectos del modelo en la próxima sección.

MODELO DE GENÉTICA DEL ENTORNO DE PLOMIN

Un tercer modelo de interacción gen-entorno ha sido presentado por Robert Plomin (1994; 1995b; Plomin, DeFries, 1997). Su modelo comparte muchas de las ideas del modelo de Scarr. Cree que el resultado del desarrollo de los niños está relacionado con los entornos familiares por dos razones: (1) los niños comparten muchos genes con sus padres, quienes, a su vez, proporcionan el entorno a sus hijos; y (2) los niños provocan de sus padres los tipos de respuestas y entornos que son adecuados para sus genes.

Plomin ha ido tan lejos como para referirse a su trabajo como *genética del entorno*, que significa el estudio de cómo nuestros genes influyen en nuestro entorno para conseguir lo que quieren. Más aún, su modelo no se limita a las interacciones padre-hijo, sino que también se extiende a otros miembros de la familia (Plomin *et al.*, 1994).

La aportación más importante en el modelo de Plomin es el concepto de **entorno no compartido** (Hetherington, Reiss, y Plomin, 1994). Esta idea es más fácil de comprender en términos de hermanos. Sabemos que los niños que crecen en una misma familia presentan muchas similitudes. Los psicólogos no se han sorprendido al encontrar que la inteligencia, las capacidades físicas, la personalidad y otras características son generalmente más similares entre hermanos y hermanas que entre niños que no mantienen relación. Siempre se ha asumido que estas similitudes resultan de que los hermanos comparten muchos genes (50 %) y el mismo entorno familiar. Dadas estas dos grandes fuentes de similitud, surge la cuestión más interesante de por qué muchos hermanos se comportan y se desarrollan de forma tan diferente unos de otros.

La respuesta de Plomin es que aunque esos niños viven en la misma familia no necesariamente experimentan el mismo entorno. Más aún, los padres con frecuencia tratan de forma diferente a un niño o a otro; y los niños frecuentemente reaccionen ante los mismos hechos o experiencias familiares de formas diferentes. Plomin cree que la fuente de estas diferencias es genética. Su argumento es que aunque el 50 % de los genes de los hermanos son iguales, también el 50 % son diferentes. Plomin mantiene que esos genes diferentes llevan a los hermanos a provocar tratos distintos por parte de sus padres y a responder de forma diferente ante los mismos hechos. Dicho brevemente, los aspectos del entorno familiar que experimentan

de forma diferente —los aspectos no compartidos— son lo que hace distintos a unos hermanos de otros.

¿Y qué pasa con las similitudes entre hermanos? Quizás el aspecto más controvertido del modelo es que, al igual que Scarr y otros geneticistas de la conducta, Plomin cree que las similitudes que vemos en los hermanos provienen mayoritariamente de su similitud genética (el 50 % de genes que comparten). El entorno familiar común, por contraste, se cree que contribuye muy poco para explicar el porqué son similares. De nuevo, examinaremos estas investigaciones sobre este punto más adelante.

MODELO BIOECOLÓGICO DE BROFENBRENNER Y CECI

El más reciente y quizás más complejo de los modelos que consideraremos es el de Urie Bronfenbrenner y Stephen Ceci (Bronfenbrenner y Ceci, 1994; Bronfenbrenner y Morris, 1998). Este modelo deriva del modelo ecológico de Bronfenbrenner descrito en el capítulo 2, y está muy influido por el concepto de desarrollo en contexto. Veremos brevemente por qué le han llamado *modelo bioecológico*.

Bronfenbrenner y Ceci asignan mucha más importancia al entorno que los psicólogos de la genética de la conducta. Están de acuerdo con la idea de que los genes de los niños influyen en su desarrollo y que lo hacen, en cierto modo, dirigiendo el entorno hacia la dirección adecuada. Pero el modelo biológico añade a esta imagen una descripción más explícita de cómo y cuándo ocurre esto.

Según este análisis, los genes sólo pueden ejercer su influencia cuando ciertas experiencias los activan. Estas experiencias, llamadas **procesos proximales**, son la interacción entre el niño y el mundo con el que el niño tiene contacto directo (microsistema) —padres, hermanos, juguetes, libros, animales de compañía y cualquier otra cosa de importancia en el entorno inmediato del niño— que tenga un efecto positivo en el funcionamiento psicológico del niño. Tales interacciones pueden implicar, por ejemplo, el juego con los hermanos, actividades sociales con amigos, la lectura, la resolución de problemas con los padres, y otros tipos de experiencias estimulantes. Un requerimiento adicional es que estas interacciones deben tener lugar de forma bastante continua y deben continuar durante un cierto tiempo. Cuando estos requerimientos se dan, los genes del niño pueden usar las experiencias para conseguir su fin y, como consecuencia, el niño alcanza su máximo potencial genético. Pero si los procesos proximales son pobres o faltan en la vida del niño, los genes no pueden expresarse de forma completa y, por lo tanto, el desarrollo del niño quedará por debajo del que hubiera podido ser.

Bronfenbrenner y Ceci también creen que los procesos proximales son válidos para el niño tanto en entornos de baja como de alta calidad. Cuando el entorno es estable y rico en recursos —como es el caso en muchos hogares de clase media— estas interacciones tienen la mejor oportunidad de ayudar al niño a desarrollar al máximo sus capacidades (como en el ejemplo del talento musical descrito anteriormente). Cuando el entorno del niño es desorganizado y desventajoso —como sucede en muchos barrios pobres— los procesos proximales pueden ayudar a prevenir resultados genéticos no deseables que podrían haber tenido lugar de otra manera (como agresión, violencia, u otras conductas problemáticas hacia la cual los genes podrían haber pre-dispuesto al niño).

Obsérvese que la biología del niño (genes) y la ecología (entorno inmediato) contribuyen de forma más igualada y con mayor interacción en este modelo que en los modelos más marcadamente genéticos o más marcadamente referidos al entorno. Quizás por esta razón Bronfenbrenner y Ceci utilizan el termo bioecológico para describirlo.

Recapitulación

Cuatro modelos intentan explicar cómo los genes y el entorno interaccionan para producir el desarrollo humano. En el modelo de situación de límites de Gottesman los genes juegan un papel pasivo situando los límites entre los cuales los efectos del entorno pueden ser observados. Los genes desempeñan un papel más activo en el modelo de Scarr de elección del lugar, controlando el entorno del niño por medio de procesos que van desde pasivos (en los bebés) a evocativos o provocadores (en la primera infancia) y a activos (en la infancia posterior). El modelo de Plomin añade el concepto de entorno no compartido, en el que las diferencias en la conducta de los hermanos se consideran resultado de aquellos aspectos del entorno que experimentan de forma diferente. El modelo bioecológico de Bronfenbrenner y Ceci propone que los genes ejercen su influencia en el entorno por medio de procesos proximales —interacciones estimulantes entre el nicho y aspectos del microsistema— que deben ser frecuentes y continuados en la vida del niño.

Estudio del efecto de los genes en la conducta

¿Cómo estudian los investigadores las influencias de los genes en la conducta para determinar cuales de dichos modelos es más acertado? No es fácil. Las personas no son plantas de guisantes; los científicos no tienen libertad para emparejar seres humanos para ver cómo será su descendencia. En consecuencia, han de depender de la observación, experimentos de la naturaleza y cuidadosos análisis de sus datos. Afortunadamente, los métodos estadísticos de los científicos y su acceso a grandes números de participantes en las investigaciones han recorrido un largo camino desde la época de Mendel.

Los efectos de los genes en la conducta y el desarrollo humano se han estudiado ampliamente a lo largo de los años sobre tres áreas principales: capacidades intelectuales, trastornos psiquiátricos (que incluyen niños con problemas de conducta) y aspectos de la personalidad (incluyendo el temperamento infantil). En esta sección presentamos parte de lo que los psicólogos han aprendido sobre la contribución genética a estas áreas al examinar los cuatro grandes métodos que han sido utilizados por los investigadores en sus trabajos: estudios de familia, estudios de adopción, estudios de gemelos y combinaciones de estos estudios.

ESTUDIOS DE FAMILIAS

Dado que los niños heredan el 50 % de su constitución genética de cada uno de sus padres, las similitudes entre los miembros de la familia no han de sorprendernos.

La aproximación al estudio de las familias busca tales similitudes a través de las generaciones en rasgos que se supone tienen una base genética.

Uno de los primeros informes que pretendieran demostrar una base genética para la inteligencia fue el estudio de Henry Goddard de la familia Kallikak, publicado en 1912. Durante la guerra revolucionaria, un soldado a quien Goddard llamó Martin Kallikak (un seudónimo), tuvo un hijo ilegítimo con una dependiente de taberna retrasada mental. Más tarde, Kallikak se casó con una mujer de inteligencia normal de una familia respetable. Goddard estudió a cinco generaciones de la descendencia de Kallikak de esas dos líneas. De los 480 descendientes, más o menos, de la dependiente de taberna, identifica a muchos de ellos como delincuentes, alcohólicos, o «inmorales» y al 25 % como retrasados mentales. En contraste, los 496 descendientes del matrimonio de Kallikak eran todos intelectualmente normales, según Goddard, y la mayoría ocupaban posiciones respetables en su comunidad. Como Kallikak fue el padre de ambas líneas familiares, Goddard llegó a la conclusión de que las diferencias entre ellos debían provenir de las diferencias genéticas de sus dos compañeras. Naturalmente esta conclusión no tuvo en cuenta las grandes diferencias de entorno y crianza de las dos líneas de descendientes. Distinguir entre influencias debidas a la herencia y al medio es una gran limitación del método de estudio de familias. Tal como han indicado los científicos, muchas cosas se pasan en las familias: nombres, creencias religiosas y recetas de pasteles, por ejemplo. No todas ellas están determinadas por los genes.

Los estudios de familias pueden ser, sin embargo, muy válidos. A veces señalan características que podrían tener un componente genético, lo que fomenta una investigación más definitiva con métodos más rigurosos, que comentamos próximamente. Por ejemplo, los estudios de la familia han mostrado que niños de madres que tienen esquizofrenia —una alteración que produce confusión en el pensamiento y el lenguaje, alucinaciones, y acciones imprevisibles— tienen una probabilidad diez veces mayor de desarrollar la esquizofrenia que los hijos de madres normales. Además, las personas que padecen esquizofrenia tienen 8 veces más probabilidades de tener un familiar próximo con tal alteración que las que no la padecen (Gottesman y Shields, 1982). ¿Apoyan estas estadísticas una interpretación referente a la herencia o al medio? La investigación con métodos más sofisticados ha proporcionado algunas respuestas.

ESTUDIOS SOBRE ADOPCIONES

Los niños suelen parecerse a sus padres en una serie de aspectos importantes o no tan importantes. ¿Cuál es el origen de esta semejanza? Hemos comprobado que los padres comparten muchos genes con sus hijos y también un entorno parecido. Pero nuestros modelos teóricos sugieren contribuciones diferentes por parte de la herencia y el entorno. ¿Cuál de ellas en definitiva influye más? ¿O su contribución es equiparable?

El método de estudio sobre la adopción se ha diseñado para tratar esta cuestión. Los niños que viven en hogares adoptivos se comparan con sus padres biológicos (que proveen sus genes, pero no su entorno) y con sus padres adoptivos (que proveen su entorno, pero no sus genes). Si la correlación con una de las parejas de padres es más fuerte que con la otra, tenemos una buena idea sobre qué factor juega el papel más importante en el comportamiento o en el rasgo que estamos midiendo.

A veces el método implica la existencia de hermanos, en cuanto muchas familias adoptan un segundo hijo. Estos dos niños comparten entonces el mismo entorno (por más que tal vez no lo hagan en su totalidad), pero no sus genes. Su semejanza en cualquiera de los comportamientos que escojamos para estudiar puede así compararse con la semejanza entre hermanos biológicos en las familias que se utilicen para esta comparación. De nuevo, las diferencias de correlación entre los dos grupos de hermanos podría aclarar si influyen más el entorno o la herencia sobre los comportamientos en cuestión.

Un estudio esencial que ha empleado este método es el Proyecto sobre Adopción de Colorado. Esta investigación, que comenzó en 1975, es un estudio longitudinal sobre unas 250 familias que adoptaron niños y, por comparación, otras tantas con hijos biológicos. Los niños fueron estudiados en la infancia y en edad preescolar, y se mantuvo el seguimiento desde entonces (De Fries, Plomin, y Fulker, 1994; Plomin y De Fries, 1985).

Uno de los objetivos a tratar en este proyecto era la inteligencia (se discuten métodos para el estudio de la inteligencia de nuevo en el capítulo 10). Los niños eran sometidos a examen utilizando una variedad de instrumentos diferentes respecto a la capacidad intelectual general y la habilidad cognoscitiva específica (como memoria, vocabulario, relaciones espaciales, y otros). Los resultados apoyan con claridad el papel de los procesos genéticos. Se hallaron correlaciones más estrechas entre los resultados de los hermanos biológicos que entre los de los adoptivos, y entre los niños y sus padres biológicos más que entre aquéllos y los padres adoptivos. Estos resultados indican que, al menos en cierto grado, los niños heredan sus capacidades intelectuales (Cardon, 1994; Cherny y Cardon, 1994).

Pero, ¿qué hay del papel del entorno en la inteligencia? ¿Opera con total independencia del modo de ser genético del niño? Un tema adicional que propone el proyecto es el si Plomin tiene razón en su creencia de que los genes del niño contribuyen a configurar su entorno. Un estudio examinó un método llamado HOME (*Home Observation for Measurement of Environment*, «Observación del hogar para la medición del entorno»), diseñado para apreciar la calidad de los entornos familiares del niño, incluyendo la importancia y los tipos de estimulación que provee la madre. En estas mediciones se ha encontrado repetidamente que los resultados se correlacionan bien con la medida del CI del niño. Ello parece indicar que la calidad del primer entorno afecta directamente el desarrollo intelectual del niño. Según el método de hermanos adoptivos, sin embargo, los investigadores del proyecto hallaron que los hermanos biológicos se parecían más en sus valoraciones HOME que los hermanos adoptivos (Braungart, Fulker, y Plomin, 1992; Saudino y Plomin, 1997). Estos hallazgos pueden interpretarse como un apoyo a la idea de que los genes del niño juegan a menudo un rol pasivo en la producción de su entorno familiar —en este caso porque los genes de la madre han tenido influencia a la vez sobre la inteligencia de los hijos biológicos y sobre el entorno que les provee—. Las conexiones que se encontraron previamente entre el HOME y la inteligencia de los niños pueden entonces implicar más que un simple efecto del entorno.

Los estudios sobre la adopción han tratado también el tema de la esquizofrenia, descrita precozmente. Los hijos de madre esquizofrénica asignados a hogares adoptivos son unas diez veces más propensos a desarrollar la esquizofrenia de lo que lo son tanto los hijos biológicos de los padres adoptivos como los hijos adoptivos de una ma-

dre normal (Plomin *et al.*, 1997). Estos descubrimientos sugieren un papel mayor de la herencia en el desarrollo de la enfermedad y son congruentes con otras investigaciones que muestran que las alteraciones psicológicas pueden ser hereditarias (Rutter *et al.*, 1990).

Cabe plantearse de nuevo la cuestión de si ¿puede el proceso genético estar implicado en lo que parecen ser influencias del entorno en los problemas psicológicos? Las pruebas procedentes de los estudios sobre la adopción sugieren que puede estarlo. Un estudio reciente intentó explicar las conductas hostiles y antisociales de un grupo de adolescentes que fueron adoptados al nacer. Los investigadores partieron de la hipótesis de que estas conductas podrían estar relacionadas tanto con los padres biológicos como con los adoptivos, pero que una y otra relación implicaba a los genes de los niños. Los investigadores mostraron en primer lugar que estos adolescentes eran más propensos a tener padres biológicos con trastornos psiquiátricos que un grupo de comparación de adolescentes adoptados, que no mostraban problemas semejantes. El resultado demuestra simplemente que algunas conductas problemáticas pueden ser heredadas (Rutter y Caesar, 1991). Los investigadores demostraron a continuación que los adolescentes con problemas eran también más propensos a tener padres adoptivos que les sometían a castigos duros e improcedentes. Esta aparente influencia del entorno también se ha encontrado muchas veces anteriormente (Patterson, Reid, y Dishion, 1992).

Lo que convierte el estudio en importante es que, por medio de métodos estadísticos sofisticados, los investigadores pudieron relacionar las prácticas disciplinarias de los padres adoptivos con el historial de problemas psiquiátricos de los padres biológicos, pero sólo en aquellos chicos que mostraban problemas de conducta. Dado que la única conexión entre las series de padres era el niño, los resultados podrían necesitar, al parecer, una explicación de genética conductista. Concretamente, los investigadores especularon sobre si (1) los niños heredaban inicialmente los problemas de conducta de sus padres biológicos; (2) si estos problemas provocaban entonces respuestas (dura disciplina) de sus padres adoptivos; y (3) entonces las prácticas disciplinarias de los padres servían para mantener las conductas problemáticas de los hijos. Así, los genes relacionaban las conductas antisociales de los hijos a los padres biológicos mediante un proceso pasivo y los relacionaban con los padres adoptivos mediante un proceso evocador (Ge *et al.*, 1996).

Por fin los estudios sobre la adopción han producido dos descubrimientos adicionales de importancia para los estudiosos de la genética de la conducta: (1) los hermanos adoptivos (no emparentados) se parecen más el uno al otro en los primeros años que en la adolescencia, y (2) los rasgos psicológicos de un niño adoptado devienen, con la edad, progresivamente similares a los de la madre biológica y menos a los de la madre adoptiva. El primero de los descubrimientos puede explicarse mediante el concepto de entorno no compartido; las influencias de familia sirven para diferenciar a los hermanos más que para hacerlos semejantes (Dunn y McGuire, 1994). El segundo descubrimiento parece apoyar la opinión de que los genes juegan un papel más importante en el desarrollo según el niño se hace mayor. Esto puede darse porque los padres suelen controlar el entorno de los niños en su edad temprana, pero, según se hacen mayores, son cada vez más capaces de escoger su propio entorno y sus experiencias, lo que, en consecuencia, permite a los genes operar de forma más activa para influir en su conducta (McGie, 1993; Plomin, Fulker, *et al.* 1997).

ESTUDIOS CON GEMELOS

Aproximadamente uno de cada 85 nacimientos es de gemelos, lo cual proporciona a los investigadores una oportunidad interesante para estudiar el papel de la similitud genética. Hay dos tipos de gemelos. Los **gemelos idénticos** que se desarrollan de un mismo óvulo fertilizado y se conocen como **gemelos monozigóticos** (*mono*, «uno»; *zigoto*, «óvulo fertilizado»), tienen exactamente la misma composición genética. Los **gemelos fraternales**, que proceden de dos óvulos diferentes, se conocen como **gemelos dizigóticos** (*di*, «dos»). Su composición genética no presenta mayor similitud que la habitual entre hermanos; como promedio, el 50 % de los genes de los gemelos dizigóticos son los mismos.

La lógica del modelo de estudio sobre gemelos comienza con la asunción de que los gemelos fraternales comparten un entorno que es similar al entorno compartido por gemelos idénticos. Los investigadores se fijan entonces en un rasgo particular o una conducta desarrollada por un conjunto de gemelos. Si el rasgo es más similar en gemelos idénticos que en fraternales, podríamos concluir que una mayor similitud debe resultar de la mayor similitud de sus genes.

Muchos estudios sobre gemelos tienen por objeto específico la inteligencia y su herencia. Como se muestra en la tabla 4.2, se han realizado cientos de estudios, y prácticamente todos han encontrado una mayor correlación entre las valoraciones del CI de los gemelos MZ (monozigóticos) que entre las de los DZ (dizigóticos) (Bouchard y McGuire *et al.*, 1981; McGue *et al.*, 1993). En definitiva, la inteligencia —por lo menos cuando se mide según las pruebas de CI— tiene un componente genético. En

TABLA 4.2. *Porcentaje de correlaciones extraídas de diversos estudios sobre las habilidades de hermanos gemelos*

Rasgo	Número de estudios	Promedio de correlación	
		Gemelos idénticos	Gemelos fraternales
<i>Habilidad</i>			
Inteligencia general	30	0,82	0,59
Comprensión verbal	27	0,78	0,59
Números y matemáticas	27	0,78	0,59
Visualización espacial	31	0,65	0,41
Memoria	16	0,52	0,36
Razonamiento	16	0,74	0,50
Velocidad y precisión de copiado	15	0,70	0,47
Fluidez verbal	12	0,67	0,52
Pensamiento divergente	10	0,61	0,50
Facilidad en lenguaje	28	0,81	0,58
Facilidad en estudios sociales	7	0,85	0,61
Facilidad en ciencias naturales	14	0,79	0,64
Total de habilidades	211	0,74	0,54

Fuente: Adaptado de «Heredity and Environment: Major Findings from Twin Studies of Ability, Personality and Interests», de R. C. Nichols. 1978. *Homo*, 29, tabla 1, p. 163. Adaptada previo permiso.

un trabajo reciente con niños, cuya inteligencia se examinó con instrumentos que atienden menos al lenguaje y a la capacidad verbal y más a las simples respuestas motoras y perceptivas (comentamos estas diferencias con más detalle en el capítulo 10), los gemelos MZ mostraron también mayor relación que los DZ (Cherny, Fulker, Emde *et al.*, 1994).

Los estudios sobre gemelos se han utilizado para tratar una serie de cuestiones de personalidad. Muchos estudios de estas características se han desarrollado con adultos y han producido algunos resultados imprevistos. Por ejemplo, si un gemelo idéntico se divorcia, la probabilidad de que se divorcie el otro es seis veces mayor que la del resto de la población; la probabilidad decae a dos veces la media de la población para los gemelos fraternales. Por descontado que no hay nada que se parezca a un gen del divorcio; la progresión en el riesgo de divorcio está probablemente relacionada con aspectos de la personalidad influidos por la herencia genética (McGue y Lykken, 1992).

Un área de personalidad importante en los niños atañe a su temperamento. Los bebés vienen al mundo con un particular estilo de respuesta. Unos son irritables y lloran con frecuencia; otros son de fácil trato y sonríen mucho; unos son activos; otros abrazan; y así sucesivamente. Ciertos aspectos del temperamento persisten a veces hasta bien empezados los primeros años escolares y pueden finalmente formar la base de la personalidad adulta (volveremos a tratar este tema en el capítulo 12). ¿Ejercen influencia los genes sobre el temperamento? Aparentemente sí, al menos en cierto modo. Ya a los tres meses de edad, y a lo largo de los primeros años de vida, los gemelos idénticos se parecen más que los fraternales en una serie variada de cuestiones como atención, actividad e implicación en las pruebas (Braungart *et al.*, 1992; Ende *et al.*, 1992) Un estudio observó al rasgo de la timidez, examinando niños a los 14 y los 20 meses tanto en el laboratorio como en casa. Se comprobó que los genes estaban fuertemente implicados en este aspecto del temperamento en las dos edades y en ambas localizaciones (Cherny, Fulker, Corley *et al.*, 1994).

Los estudios sobre gemelos también se han utilizado para observar cuestiones de desarrollo en niños mayores y adolescentes, incluyendo las relaciones padre-hijo. Por ejemplo, un reciente estudio pidió a chicos MZ y DZ, de 11 y 17 años de edad,

TABLA 4.3. *Porcentaje de correlaciones de evaluaciones de los niños de la relación padre-hijo*

Factor de relación	11 años de edad		17 años de edad	
	MZ	DZ	MZ	DZ
Enfrentamiento con el padre	0,44	0,36	0,62	0,01
Implicación con el padre	0,46	0,28	0,64	0,39
Respeto del hijo hacia el padre	0,32	0,32	0,58	0,24
Respeto del padre hacia el hijo	0,34	0,35	0,53	0,14
Estructura proporcionada por el padre	0,27	0,46	0,43	0,35
Apoyo proporcionado por el padre	0,45	0,31	0,64	0,15

Fuente: Adaptado de «Genetic and Environmental Influences on Parent-Son Relationship: Evidence for Increasing Genetic Influence during Adolescence», de I. J. Elkins, M. McGue y W. G. Iacono, 1997, *Developmental Psychology*, 33, 351-363. Adaptado con permiso.

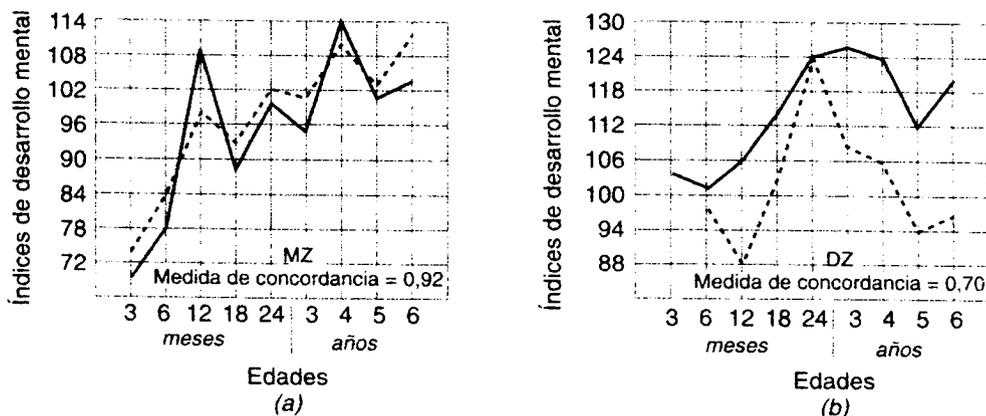


FIG. 4.9. La concordancia del CI (coeficiente intelectual) cambia en (a) gemelos idénticos, o monozigóticos (MZ) y (b) gemelos fraternales o dizigóticos desde los 3 a los 6 meses de edad. Las escalas son diferentes para poder acomodar conjuntos de puntuaciones diferentes. La idea fundamental es que los cambios en la actuación tienen mayor similitud en los gemelos monozigóticos. Adaptado de «The Louisville Twin Study: Developmental Synchronies in Behavior», por R. S. Wilson, 1983, *Child Development*, 54, p. 301. Copyright 1983 de The Society for Research in Child Development, Inc. Adaptado previo permiso.

que evaluaran la calidad de sus relaciones con sus padres y sus madres. Se hicieron dos descubrimientos particularmente claros sobre la evaluación de los padres, según se ve en la tabla 4.3. La mayor correlación entre gemelos idénticos demuestra que los genes deben haber contribuido a esas relaciones entre padres e hijos. Y la mayor correlación entre gemelos MZ mayores proporciona de nuevo pruebas a la idea de que los efectos de los genes se hacen más fuertes en el curso del desarrollo (Elkins *et al.*, 1997).

Por último, los psicólogos de la genética de la conducta se han valido de gemelos para examinar si la influencias genéticas subyacen en ciertos cambios que observamos en el desarrollo y conducta de los niños. El desarrollo físico como la estatura o el peso tiende a ocurrir en aceleraciones y mesetas. El ritmo de estos acontecimientos vitales se llama **velocidad de crecimiento**. Los psicólogos asumen que la velocidad de crecimiento se guía por genes reguladores, que conectan y desconectan los genes estructurales en diferentes momentos del desarrollo y en consecuencia controlan la producción de proteínas. Pero ¿qué pasa con tipos similares de cambios en los rasgos de conducta, como las capacidades intelectuales? ¿También están controladas por nuestros genes? Una manera de enfocar esta cuestión es observar si los gemelos idénticos muestran mayor concordancia (similitud) en sus cambios que los gemelos fraternales. Las pruebas sugieren que sí. La figura 4.9 muestra los resultados de un estudio que compara el desarrollo intelectual de casi 500 parejas de gemelos idénticos y fraternales, seguidos a partir de la edad de tres meses a quince años. Los gemelos MZ muestran con gran claridad una mayor concordancia en sus cambios de actuación que los DZ, lo que apoya la noción de que los genes dirigen el desarrollo de sus capacidades (Wilson, 1983; 1986).

COMBINACIÓN DE LAS APROXIMACIONES AL ESTUDIO DE GEMELOS
Y AL ESTUDIO DE ADOPCIONES

Hay un problema importante en la aproximación al estudio de los gemelos: ¿cómo podemos estar seguros de que una familia trata a un conjunto de gemelos fraternales de forma similar a un conjunto de gemelos idénticos? Dado que los gemelos idénticos son más parecidos entre sí, y quizás porque saben que son idénticos, los padres y otras personas podrían esperar de ellos un comportamiento más similar. Estas expectativas podrían influir en la forma en que las personas se comportan con los niños y, en consecuencia, influir en cómo los propios niños se comportan. Un método que evita estos problemas es estudiar gemelos que han sido separados a edad temprana y han crecido en hogares diferentes. Si los genes no tienen ningún papel en la creación de las diferencias individuales de conducta, los gemelos idénticos que se han criado separados no serían más iguales que los gemelos fraternales criados aparte. Aunque esta aproximación combinada es la mejor, es también la más difícil de conseguir, porque son muy pocos los gemelos que se crían separados.

El proyecto de investigación de esta clase más conocido es el «Estudio Minnesota sobre Gemelos criados separados» (*Minnesota Study of Twins Reared Apart*) (Bouchard *et al.*, 1990). El estudio implica a 58 gemelos MZ y a 46 DZ, que ahora andan por los cuarenta. Apoyando el papel de la genética en los rasgos de personalidad, se descubrió que los gemelos idénticos eran más parecidos en sus intereses religiosos, actitudes y valores, que los fraternales (Waller *et al.*, 1990).

Para estudiar cuestiones relativas al desarrollo temprano, el proyecto se servía de una aproximación retrospectiva mediante la cual se pedía a los gemelos que recordaran y describieran su entorno familiar cuando eran niños. Los gemelos idénticos se parecían más que los fraternales en su informe sobre el apoyo familiar, que incluía la aceptación o el rechazo por parte de las madres o los padres e igualmente el apoyo que los miembros de la familia se ofrecían unos a otros. Estos resultados puede considerarse que significan que los gemelos idénticos eran tratados de forma más parecida porque sus genotipos idénticos provocaban la misma clase de respuestas de los demás miembros de la familia. Pero no todos los recuerdos mostraban este modelo. En cuestiones relativas a la organización de la familia y sus actividades, los gemelos MZ y DZ no difieren (Hur y Bouchard, 1995). Una vez más, parece que los genes y el entorno ejercen probablemente su influencia en diferentes aspectos de la conducta.

Recapitulación

Los psicólogos han utilizado cuatro estrategias de investigación para estudiar la influencia de la herencia en la conducta: estudios de familias, estudios de adopciones, estudios de gemelos y una combinación de los estudios de gemelos y de adopciones. En tres áreas en concreto —ciertas alteraciones psiquiátricas, el rendimiento intelectual, y la personalidad— los procesos genéticos juegan un papel importante.

Las pruebas reunidas utilizando los diferentes métodos apoyan la creencia de los psicólogos genéticos de que los genes no sólo transmiten rasgos de padres a hijos en forma pasiva, sino que también operan en formas más evocadoras y activas

para hacer compatible el entorno de los niños con sus genotipos. Esta investigación también encuentra apoyo para la hipótesis de que los genes ejercen mayor influencia cuando los niños se hacen mayores y para la idea de que los entornos no compartidos hacen a los hermanos adoptivos más diferenciados con la edad.

Conclusión

La mayoría de lo que hemos presentado en este capítulo es muy nuevo. Los psicólogos apenas comienzan a entender las diversas formas en que los genes influyen en el desarrollo, en parte porque sólo últimamente se han desarrollado métodos para estudiar la influencia genética. Pero quedan pocas dudas respecto a que en los próximos años se dará un rápido progreso en este área. ¿Que significará esto en el campo del desarrollo psicológico?

Primero, los investigadores pueden descubrir que los procesos genéticos intervienen en más áreas de desarrollo de lo que ahora sospechamos. Como hemos visto, los genes hacen más que transmitir la herencia genética de nuestros antepasados a nuestros hijos; también continúan guiando y regulando la conducta a lo largo de toda nuestra vida. Indudablemente esta segunda función es la que promete proporcionar más sorpresas y descubrimientos apasionantes al comprobar los geneticistas de la conducta los límites de las fuerzas genéticas.

Por otro lado, los genes nunca lo significarán todo. El puro volumen de material incluido en este capítulo sobre procesos genéticos puede dar la falsa impresión de que los factores ambientales finalmente quedarán reducidos a papeles mínimos en la vida humana. Ciertamente no creemos que sea así. En los capítulos siguientes veremos que las influencias ambientales son cruciales para entender cómo nuestro desarrollo tiene lugar. De hecho, se está mostrando que tales influencias igualmente ejercen efectos en áreas que solíamos asumir que eran gobernadas exclusivamente por la biología.

Quizás lo más importante que los investigadores del desarrollo tienen en mente es que ningún proceso genético tiene lugar sin un contexto ambiental. Más que estudiar las dos fuentes de influencias de forma aislada, parece pues importante aplicar la idea del desarrollo en contexto y centrarse en cómo la naturaleza y el medio se combinan para determinar el desarrollo humano. Este consejo también sirve para los estudiantes de psicología del desarrollo. Si hay un mensaje que hayan de extraer de este curso, es éste: en cada punto del desarrollo, los genes y el entorno funcionan al unísono para determinar cada uno de los aspectos de nuestra conducta. Con esto en mente, nos dirigimos a poner nuestra mirada en los puntos básicos y las complejidades del niño en desarrollo.

RESUMEN VISUAL DEL CAPÍTULO 4 GENÉTICA: EL CONTEXTO BIOLÓGICO DEL DESARROLLO

Mecanismos de herencia

División celular

Tipo de célula	Proceso	Resultado
Célula corporal	➔ Mitosis	➔ Dos células idénticas, cada una con 46 cromosomas.
Célula germinal	➔ Meiosis	➔ Cuatro gametos diferentes, cada uno con 23 cromosomas.

Dentro del cromosoma

ADN:	➔	Una molécula en forma de doble hélice que contiene cientos de millones de nucleótidos.
Gen:	➔	Un segmento del ADN en el cromosoma. Unidad básica de la herencia.
Alelos:	➔	Par de genes en los cromosomas que determinan un rasgo.
Genes estructurales:	➔	Genes que dirigen la producción de proteínas.
Genes reguladores:	➔	Genes que controlan la actividad de los genes estructurales, poniéndolos en funcionamiento o parando su acción según se requiera a lo largo del desarrollo.

Principios de transmisión genética según los estudios de Mendel

Principio de dominancia:	➔	Cuando un alelo es dominante y el otro recesivo, sólo las características asociadas con el alelo dominante aparecen expresas.
Principio de segregación:	➔	Cada rasgo heredable se transmite a la descendencia como una unidad independiente.
Principio de variación independiente:	➔	Los rasgos se transmiten a la descendencia independientemente unos de otros.

Revisión de los principios de Mendel

Herencia poligénica:	➔	Los rasgos simples son a veces productos de más de un par de genes.
Dominancia incompleta:	➔	Algunos genes no son ni totalmente dominantes ni totalmente recesivos.
Codominancia:	➔	En algunos rasgos, los dos miembros del par de genes son dominantes.

Alteraciones genéticas

Causa de la alteración	Explicación	Ejemplos
Rasgos dominantes:	Causados por un gen dominante y en consecuencia presentes en todos los portadores.	Corea de Huntington.
Rasgos recesivos:	Causados por un gen recesivo y en consecuencia presentes sólo cuando el gen defectivo se hereda de ambos padres.	Enfermedad de Tay-Sachs, fenilcetonuria (PKU), anemia falciforme.
Alteración en el cromosoma:	Causados por un defecto estructural en el cromosoma que puede haber ocurrido durante la meiosis en uno de los padres	Síndrome de Down

Modelos de interacción gen-entorno

Modelo	Explicación
Modelo de colocación de límites de Gottesman:	Los genes sitúan los límites superior e inferior del desarrollo: las influencias ambientales determinan el desarrollo dentro de ese ámbito de reacción.
Modelo de elección de lugar de Scarr:	Los genes controlan el entorno del nicho por medio de procesos que van desde pasivos (en la época de bebés) a evocadores o provocadores (en la primera infancia) y activos (en la infancia posterior).
Modelo de genética del entorno de Plomin:	Las diferencias en la conducta de los hermanos proviene de aquellos aspectos del entorno que experimentan de forma diferente (entorno no compartido).
Modelo bioecológico de Bronfenbrenner y Ceci:	Los genes ejercen su influencia en el entorno por medio de interacciones estimulantes de procesos proximales entre el niño y aspectos del microsistema que deben ser frecuentes y continuos en la vida del niño.

Estudio de los efectos de los genes en la conducta

Estudios de familias:

Busca las similitudes a través de las generaciones de una familia en rasgos que se supone que tienen una base genética.

Las similitudes entre miembros de una familia se supone que son resultado de la herencia.

Limitación: Puede ser muy difícil distinguir entre influencias de la herencia y del entorno en estudios sobre familias.

Estudios sobre adopciones:

Los niños adoptados se comparan tanto con sus padres biológicos como con sus padres adoptivos; también pueden compararse con sus hermanos en el hogar adoptivo.

Si la correlación con los padres biológicos es mayor, se supone que los factores genéticos juegan un papel más importante; si la correlación con los padres adoptivos es mayor, los factores ambientales juegan el papel más importante.

Estudios con gemelos:

Los gemelos monozigóticos y dizigóticos se comparan en términos de su similitud en rasgos que se supone que tienen una base genética.

Si la correlación es mayor entre gemelos monozigóticos que entre gemelos dizigóticos, se supone que los factores genéticos juegan el papel más importante.

Limitación: Los gemelos monozigóticos pueden tener un entorno más similar que los gemelos dizigóticos.

Estudios combinados de gemelos y adopciones:

Compara gemelos separados a edad muy temprana y que han crecido en hogares adoptivos diferentes.

Controla la limitación de un entorno similar de los estudios de gemelos. Si los gemelos monozigóticos resultan más similares que los dizigóticos, incluso cuando se han criado separados, la mayor similitud se supone resultado de factores genéticos.