

GRANADA

CIENCIA ABIERTA



DEPARTAMENTO DE
Didáctica de las
Ciencias
Experimentales



FRANCISCO GONZÁLEZ GARCÍA

● Las relaciones entre genes y medio ambiente son a menudo muy complejas y nada fáciles de aclarar

Mendel y sus ratones: ¿de tal palo, cuál astilla?

El debate entre lo innato y lo adquirido, desde una perspectiva científica, lleva acompañándonos desde que los avances de las ciencias biológicas descubrieron la naturaleza del material o incluso desde que un monje puso las primeras bases de la ciencia genética. Antes de que entrara en juego la biología moderna, el enfrentamiento entre lo que nos daba la naturaleza (nature) desde el nacimiento y lo que venía proporcionado por el ambiente social o cultural (nurture) se debatía en posiciones filosóficas enfrentadas. Podemos recordar las posturas opuestas de Thomas Hobbes y John Locke. Hobbes populariza la idea de que “el hombre es un lobo para el hombre” y termina concluyendo que dada la naturaleza maligna del ser humano es necesario un gobierno absoluto y fuerte. Locke presenta una visión más positiva del ser humano y desarrolló toda una teoría sobre el contrato social que influyó fuertemente en la Ilustración del siglo XVIII, en particular sobre Jacques Rousseau y sus derivadas educativas. El hombre es bueno por naturaleza y la sociedad lo corrompe. En particular la sociedad en que el dinero todo lo envilece. ¿No les suena? Las visiones del siglo XIX acerca del buen salvaje o los sueños de sociedades utópicas que se organizan frente al malvado capitalismo explotador se hilvanan en esta línea.

Por casualidades de la historia, mientras los primeros socialistas utópicos (Robert Owen, Henri de Saint-Simon) escribían y discutían acerca de las bondades de estos experimentos sociales, apuntamos que en algunos casos llevados a la práctica con bastante poco éxito, en un monasterio del imperio austro-húngaro un monje ponía las bases para empezar a resolver la problemática cuestión de lo innato y lo adquirido en los seres vivos.

Me refiero, por supuesto, a nuestro conocido Gregor Mendel y sus cruces con los guisantes, cuyos resultados fueron publicados en 1866 mientras Europa se agitaba entre revueltas obreras. En la abadía de Santo Tomas de Brno, Mendel puso las bases de la Genética experimentando con plantas. La única objeción que encontró en su superior, el obis-



Anton Ernst von Schaffgotsch, obispo de Brno.

po de Brno de nombre complicado, para realizar experimentos fue que tuvo que cambiar de material experimental. Mendel inició sus trabajos sobre la transmisión de los caracteres genéticos con ratones y el resultado fue que se generaron varios cientos de roedores fruto de la promiscuidad natural de los mismos. El obispo pareció preocuparse por aquello, aunque el voto de castidad era de los monjes y no de los ratones, claro está. Cambiado el material por plantas, que aunque tengan sexo no parecía preocupar a la autoridad episcopal, el resultado ya lo conocemos: las leyes de Mendel, tan amadas por todos nuestros estudiantes de biología.

Con esas leyes, que (casi) todos hemos estudiando, pareciera que podemos prever con perfección, por el tipo de genes que heredamos de nuestros padres, las características que desarrollaremos. La Genética Clásica mendeliana fue un gran paso, el primero. Y entró de lleno en el debate que filósofos y políticos mantenían desde siglos atrás. ¿Podían los genes determinar nuestra naturaleza, nuestro comportamiento? Durante décadas hemos asis-

tido a cientos de anuncios que indicaban el hallazgo del “gen de...”, y ponga en los puntos suspensivos la característica que les apetezca.

Pero resulta que la cosa no es tan simple como Mendel y sus guisantes plantearon (quizás si hubiera seguido con los ratones...). Hay dos conceptos básicos en Genética (más allá de la simplicidad de las leyes mendelianas) que permiten compren-

La Genética mendeliana solo se estudia en la opción de Ciencias de la educación secundaria

der que la relación entre los genes y el medio no es nada simple; hablamos de la expresividad y la penetrancia. Básicamente, la penetrancia genética es la capacidad de un genotipo para manifestar un fenotipo, y la expresividad es la capacidad de que este fenotipo sea constante. Estos dos conceptos son particularmente importantes para comprender, por ejemplo, la aparición y desarro-



Gregor Mendel.

llo de muchas enfermedades hereditarias, que con la Genética simple mendeliana serían incomprendibles.

La expresividad genética podemos entenderla como la fuerza con que se manifiesta un gen. Por ejemplo, las alas de las moscas del vinagre pueden ser largas o cortas, y están determinadas por un gen. Pero dependiendo de la temperatura a la que crezca la mosca, serán más largas o más cortas. En el ser humano, hay personas que tienen más de cinco dedos en cada mano o pie, tienen polidactilia. Pero pueden tener cinco dedos y una anomalía únicamente observable en radiografía, cinco y un muñón, o más de cinco dedos. La expresividad depende del medio ambiente. El genotipo puede responder al ambiente de una forma determinada y a veces se pueden producir fenotipos que coinciden con los fenotipos debidos a otros genotipos (proceso llamado fenocopia). Así, la *Drosophila* con genotipo normal, si está en un medio con sales de plata, produce un fenotipo amarillo en vez del fenotipo rojo normal. Éste es fenocopia del amarillo genotípico, aunque el origen sea distinto.

La penetrancia genética es la proporción de individuos (dado generalmente en tanto por ciento) de una población que expresan un fenotipo patológico, entre todos los que presentan un genotipo portador de un alelo mutado. En el caso de una enfermedad, independientemente de su gravedad, cuando todos los individuos que poseen el genotipo que causa la enfermedad la expresan, entonces se dice que la penetrancia del gen es completa o del 100%, pero si la frecuencia de expresión de un fenotipo es inferior al 100% (es decir, algunos de los individuos con el gen mutado son aparentemente sanos por lo que no muestran el fenotipo correspondiente), se dice que esa mutación tiene una penetrancia reducida o incompleta. La penetrancia incompleta significa que si un individuo ha heredado un gen mutado no va a desarrollar necesariamente la enfermedad, aunque sí puede transmitirla a su descendencia.

La expresividad, en los casos de enfermedades, es la intensidad o la gravedad con la que se manifiesta un defecto genético en individuos que presentan el mismo genotipo causante de la enfermedad. Cuando las manifestaciones clínicas de la enfermedad difieren en las personas que poseen el mismo genotipo, se dice que el fenotipo muestra expresividad variable. Por tanto, el rasgo puede variar en expresión de leve a grave, incluso en la misma familia. Por ejemplo, en el caso del síndrome de Peutz-Jeghers el 100% de los individuos portadores de la mutación responsable de este desarrollan la enfermedad, por lo que la penetrancia es completa. Sin embargo, algunos pacientes solo presentan hiperpigmentación, otros solamente pólipos, y otros manifiestan tanto hiperpigmentación como pólipos intestinales, así este síndrome tiene expresividad variable.

Los ejemplos habituales en la genética clásica son de penetración y expresividad completa, pero no son en absoluto la totalidad, ni siquiera la mayoría. No estaría de más recordarlo, y quizás podrían formar parte de lo que debería aprenderse, pero si ahora ni siquiera aparecen en el currículum educativo, me temo que hasta el propio Mendel desaparezca por no ser un aprendizaje ni deseable ni imprescindible. De hecho la propia Genética mendeliana solo se estudia en la opción de Ciencias de la educación secundaria. Al resto de la población se le mantiene en la más completa ignorancia: al estilo del obispo de Brno: las plantas no tienen sexo.