

CAPÍTULO IV

GLOSARIO DE TÉRMINOS Y CONCEPTOS GENÉTICOS.

Javier Cañón. Universidad Complutense

jcanon@ucm.es

www.ucm.es/genetvet

Julio Fernández. UCTL

libro@toroslidia.com

www.toroslidia.com

Abril 2012

ADN.- Acrónimo de *Ácido Desoxirribo Nucleico*, contiene la información genética por la que se regula la vida de un organismo, y su estructura consiste en una doble hélice formada por dos cadenas de unos elementos denominados *nucleótidos*.

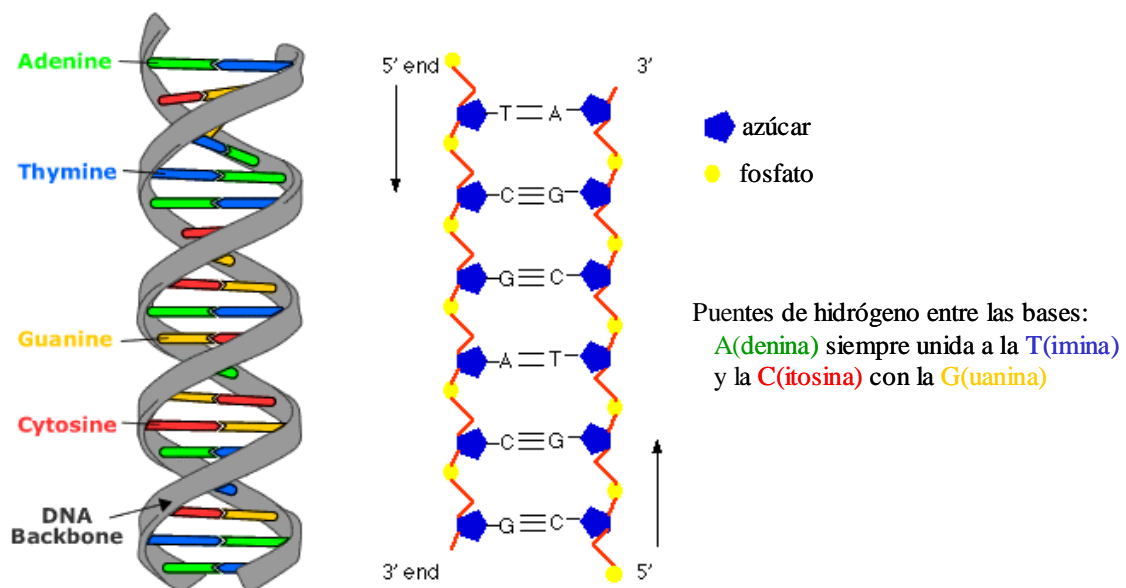
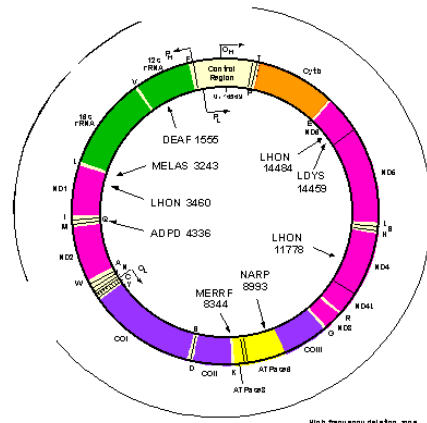


Imagen de doble hélice del ADN

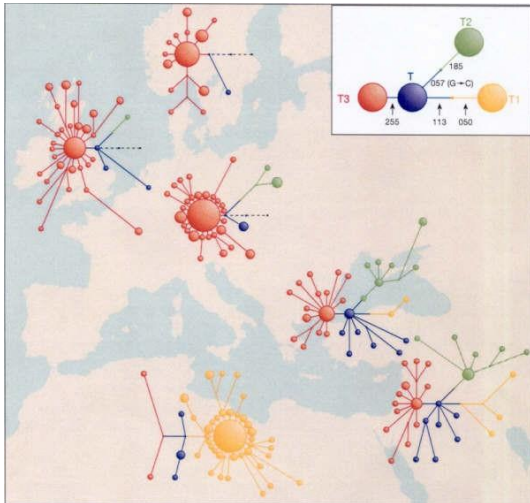
Estos nucleótidos se suelen representar mediante cuatro letras *A*, *T*, *C*, *G* que se corresponden con los cuatro diferentes nucleótidos denominados respectivamente *Adenina*, *Timina*, *Citosina* y *Guanina*. Estos nucleótidos interactúan de forma que sólo existen dos tipos de pares de nucleótidos en las cadenas de ADN: *A-T* y *G-C*.

ADN genómico o nuclear.- Nos referimos al ADN que está dentro del núcleo de cada célula de nuestro organismo (excepto las células rojas de la sangre que no tienen núcleo). Este ADN es el que está contenido en los cromosomas. Todas las células de un animal, excepto las sexuales (óvulos y espermatozoides) contienen dos juegos de cromosomas, uno lo ha recibido de la madre y el otro del padre, y prácticamente la misma información genética.



ADN mitocondrial (ADNmt).- Es el ADN

contenido en la mitocondria y que se transmite de madres a hijos. Es una molécula circular cuyas características, elevada tasa de mutación y herencia por vía materna, le ha hecho especialmente útil en estudios evolutivos, forenses o de diversidad genética. Este ADN, igual que parte del ADN del cromosoma Y, tienen una propiedad adicional que les hace especialmente útiles para conocer dónde y cuándo se separan las diferentes poblaciones durante su historia evolutiva y es la ausencia de recombinación cuando el ADN del toro y de la vaca se mezclan para dar lugar a un descendiente.

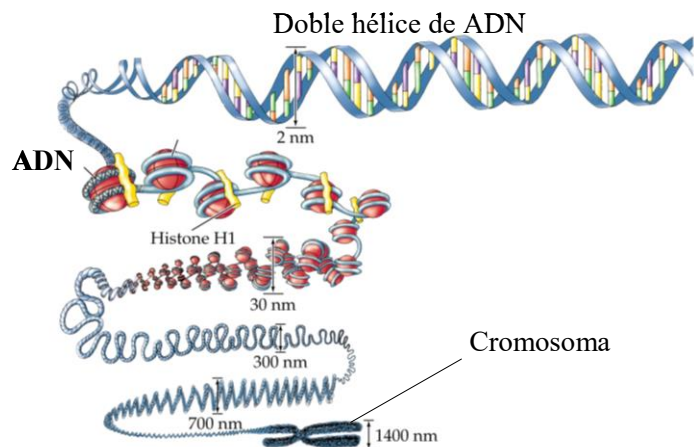


En la especie bovina se han identificado cuatro líneas maternas o haplotipos, el mayoritario en las razas europeas actuales, denominado T3 (en color rojo en la figura), otros dos llamados T (en azul) y T2 (en verde) presentes en gran parte de las razas europeas pero en una frecuencia muy baja, y un cuarto haplotipo o línea materna denominado T1 (en amarillo) característico de razas africanas y presente en aquellas razas europeas, todas ellas de la Península Ibérica, en cuya formación ha influido ganado procedente de África. En la figura se muestra la distribución geográfica de los

diferentes haplotipos. Se ha descrito un quinto haplotipo, denominado criollo por haber sido identificado por primera vez en razas criollas de Iberoamérica, originado a partir del haplotipo africano al que se han añadido nuevas mutaciones.

Alelo.- Cada una de las diferentes variantes que presenta un gen se denomina alelo.

Cromosoma.- El ADN del núcleo de las células no está constituido por un único filamento sino por varios distribuidos entre un número variable de cromosomas. Cada cromosoma contiene una única molécula de ADN fuertemente empaquetada. Una célula puede tener dos metros de ADN, un metro por cada serie de cromosomas, por lo que teniendo en cuenta el número de células que constituye un animal, la longitud de su ADN podría extenderse desde la Tierra hasta el Sol (150 millones de kilómetros) y volver 100 veces. En la especie *Bos taurus* el número total de cromosomas que contiene una célula diploide es de 60, de ellos, 58 son autosomas y dos son cromosomas sexuales.



Cuello de botella.- Se refiere a la situación que se crea después de una drástica reducción del número de reproductores en una población, y las consecuencias son las

comentadas en el apartado sobre la deriva genética: distanciamiento genético de otras poblaciones y aumento de la frecuencia de los homocigotos.

Deriva genética.- Es un fenómeno genético que surge como consecuencia del azar en la transmisión de genes de padres a hijos y, por lo tanto, se debe al hecho de que las poblaciones tienen, con mucha frecuencia, un número de reproductores estadísticamente reducido. Imaginemos una moneda que tiene cara y cruz, supongamos que la cara equivale al gen *A* y la cruz al gen *a*. Imaginemos ahora que generar un descendiente equivale a tirar la moneda al aire dos veces, de tal manera que si salen 2 caras el nuevo descendiente será *AA* (homocigoto para el gen *A*; los dos *alelos** de este gen son iguales), si salen 2 cruces el nuevo descendiente será *aa* (homocigoto para el gen *a*) y si sale una vez cara y otra cruz el descendiente será *Aa* (heterocigoto para ese gen). Si suponemos que lanzáramos la moneda un número infinito de veces (en la práctica varios miles de veces) y analizamos el porcentaje de veces que hemos obtenido caras y cruces observaríamos que ese porcentaje no estará muy lejos del 50 %, por lo que la nueva generación de descendientes estará constituida por término medio por un 50 % de genes *A* y otro 50 % de genes *a*. Imaginemos ahora que esa misma moneda es lanzada al aire sólo unas pocas veces, por ejemplo 6 veces, pero por muchas personas diferentes (cada persona diferente equivale a una ganadería que deja 3 sementales para reproducción y no olvidemos que antes de tirar la moneda todas las ganaderías son genéticamente iguales, todas tienen un 50 % de caras, es decir de genes *A* y un 50 % de cruces, es decir, de genes *a*). ¿Cuál será el resultado?. Habrá personas que por azar pueden obtener 6 caras por lo que la nueva generación (esos 3 sementales) serán todos *AA*, es decir, en esa ganadería los sementales no tienen ya la posibilidad de transmitir el gen *a*. Otras persona podrán haber tenido 5 caras y una cruz, es decir, el 66 % de los sementales serán *AA* y el otro 33 % serán *Aa*, así sucesivamente, habrá algunas personas que obtengan sólo cruces por lo que esto equivale a que sus sementales sólo transmitan el gen *a*. Podemos darnos cuenta de que partiendo todos de una misma situación, 50 % de *A* y 50 % de *a*, en una sola generación obtenemos muy diferente composición genética de los sementales, consecuencia exclusivamente del azar, aquí no ha intervenido ningún otro fenómeno genético. Si imaginamos ahora que estas nuevas ganaderías están separadas unas de otras de tal manera que ya no se mezclan entre sí, podemos imaginar que después de unas cuantas generaciones sólo habrá ganaderías que tengan una composición genética *AA* y otras *aa*. El azar en poblaciones pequeñas ha tenido dos consecuencias: el distanciamiento genético entre ellas, y el aumento de la homocigosis hasta llegar a la situación extrema en la que todos los individuos son homocigotos para todos los genes.

Distancia genética entre dos razas.- La distancia genética entre dos poblaciones pretende reflejar en que medida existen diferencias entre los genes de ambas poblaciones o entre sus frecuencias. Las medidas que se utilizan para conocer las diferencias genéticas entre poblaciones pueden ser muy diferentes en función de la importancia relativa que se asigne a las diferentes fuerzas genéticas que pueden actuar, por ejemplo, a los fenómenos de mutación (genes nuevos que pueden estar presentes en una población y no en otra) o fenómenos de deriva genética. Cuando estamos tratando con razas, el fenómeno genético que mayor impacto tiene sobre el distanciamiento genético entre dos poblaciones es el de la deriva genética. Bajo un modelo basado estrictamente en este fenómeno de deriva, la distancia genética entre dos poblaciones depende sólo del incremento en endogamia en esas poblaciones desde que se separaron. Las distancias genéticas entre un conjunto de poblaciones se presentan en forma de

matriz o tabla de doble entrada y su representación gráfica se puede realizar mediante diferentes algoritmos en forma de dendrogramas o redes.

Fenotipo.- Constituye la expresión o manifestación del genotipo. El fenotipo puede referirse a una característica morfológica (longitud de los cuernos), productiva (peso del animal al destete), de comportamiento (querencia), fisiológica (niveles de estradiol en sangre), etc. y siempre será el resultado de la expresión de los genes de que es portador un individuo (genotipo) moldeada por multitud de factores ambientales.

Gen.- Es una secuencia lineal de nucleótidos de ADN que constituye una unidad de información. Cada gen ocupa dentro del cromosoma una posición determinada que recibe el nombre de *locus*. El plural de *locus* es *loci*.

Genotipo.- Es la constitución genética de un individuo o el conjunto de los genes existentes en cada uno de los núcleos celulares.

Haploide y Diploide.- Todo mamífero tiene básicamente dos tipos de células: las que se denominan *somáticas*, constituyen prácticamente todo el organismo y en su núcleo tienen 2 juegos de cromosomas, uno recibido de su padre y el otro de su madre, y se dice que son células diploides (2 dotaciones de cromosomas); y las que se denominan células sexuales (gametos), son los espermatozoides producidos en los machos y los óvulos en las hembras, y son portadores de un único juego de cromosomas, son células haploides.

Haplotipo.- Es la contracción entre *haploide* y *genotipo*. Se utiliza para referirse a una combinación genética concreta en uno de los cromosomas. Por ejemplo, imaginemos que estamos trabajando con dos genes, que representaremos con tetras diferentes, situados en el cromosoma 3, cada uno de estos genes tienen dos variantes, de manera que las dos variantes del primer gen las representamos mediante las letras *A* y *a*, y las dos variantes del otro gene mediante las letras *B* y *b*. Una célula diploide de un animal (todas sus células tendrían la misma composición genética) podría tener la constitución genética *AABb*, ese animal sería homocigoto para el primer gen y heterocigoto para el segundo, otro animal, diferente genéticamente del anterior, podría tener un genotipo *AaBb*, es decir, es heterocigoto para ambos genes. En este caso existen dos posibles combinaciones haplotípicas ya que los dos juegos cromosómicos en las células de este animal pueden tener una composición diferente. Así, por ejemplo, puede ocurrir que las variantes *A* y *B* estén en un cromosoma (haplotipo *AB*), mientras que las *a* y *b* están en el otro (haplotipo *ab*), o bien que en uno de los cromosomas estén las variantes *A* y *b*, (haplotipo *aB*) mientras que en el otro sean *a* y *B* las variantes que encontremos (haplotipo *Ab*). En ambos caso el resultado es que el genotipo del animal será el mismo, *AaBb*, pero los dos animales pueden transmitir a su descendencia combinaciones de genes (haplotipos) diferentes. La combinación de genes que encontramos en un cromosoma es lo que se llama haplotipo.

Homocigoto y heterocigoto.- Se dice que un animal es homocigoto para un determinado gen cuando en los dos cromosomas de sus células diploides está presente la misma variante de ese gen. Imaginemos que un determinado gen presenta dos variantes que denominamos *A* y *a*, un animal será homocigoto para ese gen si su genotipo es *AA* ó si es *aa*. En el primer caso el animal sólo puede transmitir a su descendencia la variante *A* del gen y en el segundo sólo la variante *a*. El porcentaje de genes que encontramos en un animal o en una población en estado homocigoto se denomina homocigosis. Por el

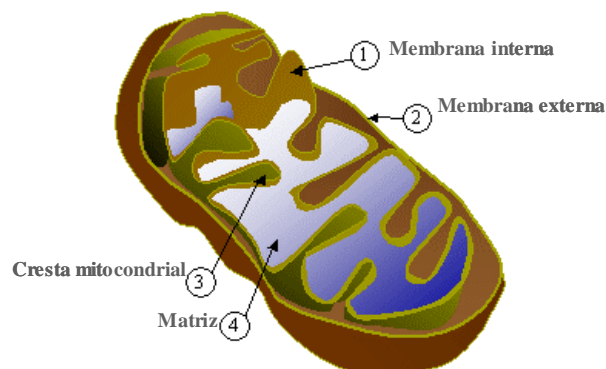
contrario se dice que un animal es heterocigoto para un determinado gen cuando en los dos cromosomas de sus células diploides están presentes dos variantes diferentes de ese gen. En el ejemplo puesto un animal heterocigoto sería el que muestra el genotipo *Aa*. En este caso el animal puede transmitir a su descendencia tanto la variante *A* como la *a* con igual probabilidad. Al porcentaje de genes que encontramos en un animal o en una población en estado heterocigoto se denomina heterocigosis.

Marcador de ADN.- Es un fragmento o secuencia de ADN que puede ser identificado en el laboratorio y al que se puede seguir el rastro a través de las generaciones. Para que una secuencia o fragmento de ADN pueda ser denominado marcador debe cumplir dos propiedades: a) que se transmita de padres a hijos de una forma conocida, por ejemplo, cualquier animal, toro o vaca, va a recibir la mitad de su ADN del padre y la otra mitad de la madre; b) que se puedan detectar de ese fragmento o secuencia de ADN diversas variantes. Por ejemplo, en una región del ADN se ha detectado en un animal la secuencia ATGGT (cada letra representa lo que se denomina nucleótido, A= adenina, T=Timina, G=Guanina, C=Citosina, que son los elementos que conforman la secuencia de ADN), mientras que en otro animal, en la misma posición lo que se detecta es ATGGG, se decir una secuencia diferente, la última T del primer animal es una G en este otro. Estos dos animales transmitirán a sus hijos una secuencia de ADN diferente.

Marcador neutro.- Se dice que un marcador de ADN es neutro cuando las frecuencias de sus diferentes variantes no se ven afectadas por la selección natural o artificial. De esta forma, en poblaciones que se han separado y mantenidas aisladas desde hace relativamente poco tiempo, y en las que, por lo tanto, los fenómenos de mutación carecen de importancia, la única fuerza que puede modificar las frecuencias de los marcadores es la deriva genética.

Microsatélites.- Es un tipo de marcador molecular que se localiza en el ADN. En el ADN del núcleo existen grandes fragmentos constituidos o porciones constituidos por secuencias en las que una determinada combinación de nucleótidos se repite un número variable de veces. Por ejemplo, la combinación *AT* puede aparecer repetida tres veces: *AT AT AT* o cinco veces *AT AT AT AT AT*. Es de interés señalar que la secuencia de ADN que está situada en ambos flancos de estas repeticiones es muy constante, está muy conservada dentro de una misma especie, por lo que puede ser utilizada para leer que es lo que hay en medio de esas secuencias flanqueantes. Los animales pueden diferenciarse unos de otros por llevar diferentes repeticiones. Existen descritos microsatélites que pueden presentar más de 30 formas o variantes diferentes. Estos marcadores se heredan de forma mendeliana, es decir, que cualquier animal habrá recibido un microsatélite de su padre y el otro de su madre, por lo que pueden ser utilizados, entre otras aplicaciones, para control de paternidad.

Mitocondria.- Es un orgánulo situado en lo que se denomina citoplasma de la célula que es un medio que rodea al núcleo de la célula. La mitocondria es el equivalente al motor de un vehículo, es el motor de la célula, es la que transforma los alimentos (azúcares, grasas..) en energía. Las mitocondrias son aportadas por la madre a través del óvulo y como tienen su



propio ADN, es decir, su propio genoma, este se transmite siempre por vía materna.

Mutación.- Son básicamente consecuencia de fallos en la reparación del ADN. Las células de cualquier organismo están en un permanente proceso de renovación, para lo cual tienen que dividirse continuamente. En este proceso de división se produce el fenómeno de la replicación (copia) del ADN durante el cual son frecuentes los errores o fallos en el proceso de “copiado”, la mayoría de los cuales son inmediatamente reparados. Aquellos errores de copiado que no son reparados constituyen modificaciones respecto del ADN original, lo que se conoce con el nombre de mutación. Una mutación puede afectar al cambio de un nucleótido por otro en una determinada posición de la cadena de ADN o implicar a varios nucleótidos que desaparecen (delección) o se incorporan (inserción). Cuando las células que se ven afectadas por estos procesos de mutación son las somáticas estas mutaciones no se transmiten a la descendencia, pero cuando aparecen en las células sexuales (óvulos o espermatozoides) pueden ser transmitidas a la descendencia. Los fenómenos de mutación ocurren, dependiendo del tipo de gen, con muy baja frecuencia, por ejemplo, podemos hablar de que para un determinado gen esa frecuencia puede estar entre 1 en 10.000 y 1 en 10.000.000, es decir, en una generación determinada 1 animal de cada 10.000 o 10.000.000 presentará una nueva mutación en ese gen que no existía en la generación anterior. Podemos entender, por lo tanto, que los fenómenos de mutación pueden tener trascendencia cuando hablamos de procesos en los que están implicados un elevado número de generaciones, por ejemplo, 500 o 1.000, lo que en ganado bovino supondría entre 2.500 y 5.000 años.

Censo efectivo y tamaño real de una ganadería, línea o encaste.- El censo efectivo es un concepto genético que tiene relación con el número de reproductores, machos y hembras, que dejan descendencia en una ganadería o, en general, en una población cerrada. Una población puede estar constituida por miles o millones de animales pero si sólo unos pocos tienen hijos, desde el punto de vista genético, esa población tendrá un reducido tamaño. Conocer el censo efectivo de una población tiene gran interés porque nos permite saber cuanto va a aumentar la consanguinidad en dicha población cada año que pasa. Supongamos que cada año entran en la ganadería como reproductores t toros y v vacas y que la edad media de los padres a los que van a sustituir estos reproductores tienen l años, el censo efectivo se calcularía de la siguiente forma: $N_e = \frac{4tv l}{t+v}$ y la

relación que hay entre este censo efectivo (N_e) y el incremento en consanguinidad (ΔF) se expresa mediante la fórmula: $\Delta F = \frac{1}{2N_e}$ expresión que, en el supuesto de que el

número de toros que se utilicen sea muy inferior al de vacas, se aproxima a: $\Delta F = \frac{1}{8tl^2}$.

Estas expresiones nos permiten el cálculo del incremento en endogamia por año. Podemos efectuar estos cálculos para obtener el incremento por generación. Supongamos que T y V representan el número de toros y de vacas que actúan en la ganadería cada generación, entonces el censo efectivo se calcularía mediante la expresión: $N_e = \frac{4TV}{T+V}$ y en el supuesto de que utilizáramos 4 sementales y 100 vacas

como reproductores el incremento en consanguinidad por generación ($\Delta F = \frac{1}{8T}$) sería

de un 3 por 100 aproximadamente. Es importante señalar que estas expresiones son válidas cuando los animales se eligen y aparean al azar. En el caso de que exista

selección el valor del censo efectivo será, en la mayoría de las ocasiones, inferior al que se obtendría aplicando las fórmulas anteriores.