



## VARIACIÓN

Mariana Peimbert<sup>145</sup>

En la naturaleza existen una gran diversidad de organismos; los hay de diferentes formas, tamaños, colores y estilos de vida. En una misma especie o población también encontramos individuos con distintas características. A esto se le llama variación. Es posible que la primera vez que vemos una parvada de tucanes pensemos que todos son iguales, pero después de observarlos detenidamente podremos distinguirlos, pues cada uno es diferente. En los tucanes lo más evidente serán las sutilezas del pico, mientras que en bacterias serán las diferencias metabólicas.

Charles Darwin dedica los dos primeros capítulos de *El Origen de las especies*

a describir las diferencias entre los individuos de la misma especie; tanto aquellos que han sido domesticados como aquellos que viven en vida libre. En su libro la variación es fundamental para explicar cómo las poblaciones de individuos van cambiando con el tiempo. Uno de los ejemplos más conocidos de Darwin, a pesar de no estar contemplado en *El origen de las especies*, es el caso de los pinzones de las Islas Galápagos. Los pinzones de cada isla tienen picos diferentes, los cuales están adaptados a los distintos alimentos que hay en cada isla. La explicación a esta observación es que en los pinzones había variaciones preexistentes. En cada isla los pájaros con picos mejor adaptados al ambiente particular se reprodujeron más, lo cual hizo que con el tiempo surgieran diferentes especies de pinzones en cada isla. Darwin no explica ni propone mecanismos que den lugar a las variaciones de los individuos; sin embargo, reconoce la existencia y la relevancia de la variación biológica; más aún, insinúa que hace falta un mecanismo para que la variación siga sucediendo: “Para que una especie pase por una gran cantidad de modificación, es preciso que una variedad ya formada quizás, después de un largo intervalo de tiempo, siga va-

<sup>145</sup> Departamento de Ciencias Naturales, Universidad Autónoma Metropolitana – Cuajimalpa.

riando o presentando diferencias individuales...”<sup>146</sup>

Mendel, con un diseño experimental brillante, propone un mecanismo de variación: la combinatoria de los caracteres como resultado de la reproducción sexual. Acierta al proponer las unidades de la herencia como un ente discreto, donde cada carácter (característica observable) se hereda de manera independiente a los otros, y el estado del carácter depende del componente tanto materno como paterno de manera discontinua y no mezclada. Propone la existencia de elementos recesivos que en presencia de elementos dominantes no se observan, pero sí se heredan. De ahí que surjan dos conceptos muy relevantes para la biología: el fenotipo, que son los estados de carácter que vemos, y el genotipo, que es la información (genes, genoma) que se puede heredar. En algunos casos la relación entre fenotipo y genotipo es directa, pero en casos como los caracteres recesivos, los caracteres que dependen de muchos genes o aquellos que son muy susceptibles al

ambiente, hacen que la relación genotipo-fenotipo se intrinque y deje de ser evidente.

Sin embargo, los mecanismos que explican cómo se puede seguir variando durante largos periodos de tiempo, que permitan proponer incluso el surgimiento de nuevos linajes, provienen de muchos experimentos de la biología molecular. La idea fundamental es que el ADN es la molécula de la herencia y tiene una secuencia de bases ordenada, como en *Cien años de soledad* en que las letras sólo tienen sentido por estar ordenadas en palabras, frases, párrafos, etcétera.

### ¿Cuál es el mecanismo por el cuál surge la variación?

Las mutaciones son los cambios en la secuencia del ADN. Estos cambios son relevantes cuando se heredan, pues ésta es la forma de tener nuevas variantes de manera infinita. Hay mutaciones que no se heredan, ya sea porque el organismo no se reprodujo, se reprodujo antes de la mutación o la mutación no sucedió en una célula germinal. Las mutaciones pueden ser de muchos tipos: el cambio de una base por otra, el aumento o la

<sup>146</sup> C. R. Darwin (1877). *Origen de las especies por medio de la selección natural o la conservación de las razas favorecidas en la lucha por la existencia*, traducida con autorización del autor de la sexta y última edición inglesa, por Enrique Godínez, Madrid y París: Biblioteca Perojo, p. 98.

pérdida de una secuencia de bases, el reacomodo de las secuencias de ADN, el aumento o la disminución de cromosomas o la franca duplicación de genomas completos.

La palabra *mutación* en algunos contextos puede tener una connotación moral, en el entendido de que existe lo normal, lo correcto, y aquello no normal resultado de errores en algún proceso. En algunos casos se habla de polimorfismos, ya sea por quitar la connotación moral o bien por no saber cuál forma es la preexistente y cuál es la derivada.

Las mutaciones causadas por procesos biológicos suelen estar relacionadas con algunos de los siguientes procesos altamente regulados: replicación, recombinación o segregación de cromosomas. Las mutaciones también pueden producirse por la exposición a luz ultravioleta o a rayos X, así como por sustancias químicas como el gas mostaza.

La replicación es el proceso mediante el cual se copia el ADN. La enzima ADN polimerasa es la encargada de unir los nucleótidos usando como molde el ADN existente. La ADN polimerasa se equivoca una de cada  $10^7$  nucleótidos aunque posteriormente actúa un sistema de reparación que hace que este número se reduzca mil veces más a un cambio de

cada  $10^{10}$  nucleótidos copiados. Estos errores generan mutaciones puntuales, es decir, el cambio de una base por otra. La mayoría de las mutaciones puntuales no tiene un efecto en el fenotipo; sin embargo, la mutación de una base particular puede producir la tolerancia a la lactosa, y la de otra puede causar la anemia falciforme. Durante la replicación también puede ocurrir el desplazamiento de hebra ocasionando que regiones repetidas aumenten en tamaño. Éstas dan lugar a enfermedades genéticas como la atrofia muscular espinal.

La recombinación ocurre cuando dos cromosomas intercambian información. En eucariontes la recombinación sucede durante la meiosis, los pares de cromosomas se encuentran y el cromosoma de origen materno intercambia una o varias secciones con el de origen paterno. En general, durante este proceso es como si cambiáramos la definición de árbol de un diccionario por la de otro. El intercambio de información puede ser desigual; de vez en cuando sucede una recombinación no simétrica que da lugar a que un cromosoma tenga más información que otro o que una sección del cromosoma cambie de lugar. A estas mutaciones se les llama *rearrreglos cromosómicos*. El chimpancé

tiene sólo una copia de amilasa, mientras que el ser humano posee 10 copias de ese mismo gen. Estas duplicaciones son producto de esos rearrreglos.

La segregación de cromosomas ocurre en la división celular; durante la mitosis y la meiosis los cromosomas se separan y ambas células hijas quedan con un juego de cromosomas. Sin embargo, esto no siempre es así, pues a veces una célula se queda con más cromosomas que la otra. Este tipo de mutaciones ha sido indispensable para el desarrollo de la civilización: la alta producción de granos de trigo y de maíz se debe (en parte) a un aumento del número de cromosomas.

### **Transferencia horizontal**

Otra forma de obtener variabilidad se produce a través de transferencia horizontal de genes; es decir, cuando un organismo incorpora ADN de otro organismo. Se pueden transferir pequeñas secuencias de ADN o incluso genomas completos de otras especies. Constantemente los organismos se alimentan de otras células, incluido su ADN, pero de vez en cuando, en lugar de degradar el ADN y usar las partes para rehacer nue-

vas moléculas, se incorpora al material genético y se empieza a copiar junto con el ADN propio. Un ejemplo que sucede a menudo y resulta un problema de salud pública es la transferencia de genes de resistencia a antibióticos entre dos bacterias, bacterias que pueden ser de especies totalmente diferentes. Uno de los casos más dramáticos de transferencia horizontal es el cambio ocurrido a través de la endosimbiosis de lo que ahora conocemos como la mitocondria y la célula eucariota. Esta endosimbiosis abrió las puertas a muchas opciones de formas y sus variantes que antes no podrían haber sucedido.

### **Variación independiente de la herencia: plasticidad fenotípica**

Hay muchas variaciones en los individuos que no son resultado de secuencias diferentes de ADN. Además, existen variaciones que dependen de la interacción del organismo con el medio ambiente y no son heredables, por lo cual son menos relevantes para los procesos evolutivos pero muy relevantes para los procesos fisiológicos. Un ejemplo sencillo de entender es el riesgo de una planta.

En época de lluvias una planta tendrá turgencia y un verde brillante, pero en época de secas esa misma planta se verá diferente. Algunas de estas variaciones pueden responder a cuestiones meramente físicas: la luz quema las hojas; otras variaciones responden a la regulación fisiológica: los estomas se cierran; mientras que otras dependerán de la expresión génica, que es una manera molecular de detectar y responder a las condiciones ambientales. La regulación de la expresión genética le permite a la planta controlar cuánta clorofila produce y, por lo tanto, determina qué tan verde es. La plasticidad fenotípica de los organismos constituye una gran ventaja adaptativa, depende de la regulación de la expresión génica y permite a los organismos sobrevivir en diferentes condiciones ambientales. Algunas especies y algunas variantes son más plásticas que otras. La pérdida de la plasticidad es común en organismos que han vivido durante muchas generaciones en ambientes muy estables. Es el caso de los simbioses que viven en un ambiente regulado por otro organismo.

### **Otras formas de herencia: epigenética**

En su momento se creyó que la única forma de herencia se producía través de la secuencia de las moléculas de ADN, pero actualmente también se reconocen otras formas de herencia llamadas epigenéticas. Asimismo, se hereda la estructura tridimensional de ADN: qué tan compactado está un segmento de ADN, si tiene modificaciones químicas (metilaciones), o qué tipo de proteínas y ARN hay en el óvulo. Este tipo de herencia no permanece por muchas generaciones, pero resulta necesaria para el desarrollo embrionario de los organismos multicelulares. Las células del hígado darán lugar a más células del hígado, de manera que no tenemos células de ojo en el riñón, a pesar de que las dos tengan el mismo genoma.

### **Aumento y disminución de la variación**

Cuando en una población desaparecen algunas variantes y sólo queda un estado para un carácter determinado, decimos que ese carácter se fijó en la población e implica una disminución

en la variación. Hay diferentes fuerzas evolutivas que cambian la variación en el interior de una población; dependiendo del caso estudiado, alguna de estas fuerzas puede ser más importante que la otra. Las mutaciones y la migración de individuos de otras poblaciones aumentan la variación mientras que la selección natural y la deriva génica disminuyen esa variación. Estas mismas fuerzas actúan de manera distinta si pensamos en la variación entre diferentes poblaciones. En este caso, la migración de una población A a una población B propiciará que ambas poblaciones se parezcan más entre sí; de igual manera, si los ambientes se parecen, la selección natural hará que las dos poblaciones se parezcan cada vez más (convergencia), mientras que diferentes procesos de deriva génica harán que las poblaciones se parezcan menos entre sí.

## Variación en seres humanos

Cada ser humano es diferente; en general nos reconocemos a partir de la forma de la cara o del sonido de la voz. Las huellas digitales nunca son iguales y los genomas sólo son iguales en el caso de gemelos idénticos. En el caso

del genoma humano se han observado diferencias de un solo nucleótido en el interior de los genes, pero la mayoría de las diferencias se encuentra en regiones repetidas no codificantes. La mayoría de las variaciones en el genoma no se ha podido asociar con fenotipos determinados. Actualmente se estudian los genomas de grupos de personas con alguna característica común y mediante análisis estadísticos se encuentran los genes y sus variantes asociadas. De esta manera se han descubierto muchas características poligénicas, como la altura de las personas y la diabetes tipo I, que están asociadas a decenas de genes. Este tipo de estudios ha dado lugar a la medicina personalizada y a plantear nuevas formas de diagnóstico, prevención y tratamiento de enfermedades.

\* evolución, selección natural, genotipo / fenotipo, mutación, plasticidad fenotípica

## Referencias bibliográficas

- Carlin, J. L. (2011). Mutations are the Raw Materials of Evolution. *Nature Education Knowledge* 3 (10): 10.
- Clancy, S. (2008). Genetic Mutation. *Nature Education* 1 (1): 187.
- Kingsley, D. M. (2009). Del átomo al carácter. *Investigación y Ciencia* 388: 26-33.
- Gompel, N., y Prud'homme, B. (2009). The Causes of Repeated Genetic Evolution. *Developmental Biology* 332 (1): 36-47.