Boletín de la Real Sociedad Española de Historia Natural

Real Sociedad Española
HN
HISTORIA NATURAL

Actas

Tomo 109, Núms. 1-4, Año 2012

ISSN: 0583-7499

Boletín de la Real Sociedad Española de Historia Natural

Revista publicada por la Real Sociedad Española de Historia Natural, dedicada al estudio y difusión de las Ciencias Naturales en España. Se edita en dos secciones (Sección de Biología y Sección de Geología) y un fascículo de Actas. Los trabajos están disponibles en la página web de la Sociedad (www.historianatural.org) y periódicamente se conjuntan en un tomo impreso.

Editor

Antonio Perejón Rincón

Editores adjuntos

Sección Biológica

Raimundo Outerelo Domínguez
Facultad de Ciencias Biológicas UCM

Carlos Morla Juaristi
ETS Ingenieros de Montes. Madrid

Sección Geológica

María José Comas Rengifo
Facultad de Ciencias Geológicas UCM

Luis Carcavilla Urquí
Instituto Geológico y Minero de España

Consejo de redación

Pedro del Estal Padillo
ETS Ingenieros Agrónomos

Ignacio Martínez Mendizábal
Universidad de Alcalá

Ángel Ramos Núñez
Facultad de Ciencias Biológicas UCM

José Luís Viejo Montesinos
Universidad Autónoma de Madrid

Rosa María Carrasco González
Universidad de Castilla La Mancha

José Francisco García-Hidalgo Pallarés
Universidad de Alcalá

Mª Victoria López Acevedo
Facultad de Ciencias Geológicas UCM

Agustín P. Pieren Pidal
Facultad de Ciencias Geológicas UCM

Coordinación editorial

Alfredo Baratas Díaz
Facultad de Ciencias Biológicas UCM

José María Hernández de Miguel
Facultad de Ciencias Biológicas UCM

Consejo Asesor

Luís Alcalá Martínez
Fundación Conjunto Paleontológico Teruel

Eumenio Ancochea Soto
Facultad de Ciencias Geológicas UCM

Valentín Buencuerpo Arcas
Facultad de Ciencias Biológicas UCM

Rosario Calderón Fernández
Facultad de Ciencias Biológicas UCM

Ramón Capote del Villar
Facultad de Ciencias Geológicas UCM

Benjamín Fernández Ruiz
Facultad de Ciencias Biológicas UCM

Antonio M. García Carrascosa
Facultad de *Biología Univ. de Valencia*

Juan Manuel García Ruiz
Lab. de Estudios Cristalográficos Granada

Raúl Gío Argáez
Universidad Nacional Autónoma México

Juan José Gómez Fernández
Facultad de Ciencias Geológicas UCM

Alberto Gomis Blanco
Universidad de Alcalá

Eladio Liñán Guijarro
Facultad de Ciencias Univ. de Zaragoza

José F. Martín Duque
Facultad de Ciencias Geológicas UCM

Carmen Monge García-Moreno
IES Palomeras-Vallecas

María Dolores Ochando González
Facultad de Ciencias Biológicas UCM

Mercedes Peinado Moreno
Facultad de Ciencias Univ. de Salamanca

Cecilio Quesada Ochoa
Instituto Geológico y Minero de España

Rolf Schroeder
Senckenberg Forschunsinstitut und Naturmuseum. Frankfurt am Main. Alemania

José Luís Tellería Jorge
Facultad de Ciencias Biológicas UCM

Mauricio Velayos Rodríguez
Real Jardín Botánico de Madrid

Jane Willembring
Pennsylnania University. USA

Fotografía de cubierta:
Tachina canariensis (Macquart, 1839). Fotografía y texto: Juan José Bacallado Aránega.
Retoque fotográfico digital: Andrés Delgado Izquierdo
Primera cita del bivalvo exótico invasor *Corbicula fluminea* (Müller, 1774) (Bivalvia, Corbiculidae) en la cuenca del río Júcar (Este de la Península Ibérica). Fotografía y texto: Juan Rueda *et al*.

Correspondencia:
Boletín de la Real Sociedad Española de Historia Natural.
Facultades de Biología y Geología
Universidad Complutense de Madrid
28040 Madrid
rsehno@bio.ucm.es
www.historianatural.org

Los artículos aparecidos en el Boletín están recogidos en las siguientes bases de datos: BIOSIS, CAS, FAO, GEO ABSTRACT, GEOBASE, GEOLINE, GEOREF, ICYT, PASCAL, RZ.

© Real Sociedad Española de Historia Natural

ISSN: 0366-3272

Depósito Legal: S. 580-1988

Fecha de publicación: 1 de abril de 2012

Impresión: Gráficas Varona, S.A. Polígono El Montalvo, parcela 49. 37008 Salamanca

Boletín

de la

Real Sociedad Española de Historia Natural

Tomo 109 **Año 2012**

BOLETÍN

DE LA

REAL SOCIEDAD ESPAÑOLA

DE

HISTORIA NATURAL

FUNDADA EL 15 DE MARZO DE 1871

ACTAS

Facultades de Ciencias Biológicas y Geológicas
Ciudad Universitaria
28040 MADRID
2012

BOLETÍN DE LA REAL SOCIEDAD ESPAÑOLA DE HISTORIA NATURAL

Editor: D. Antonio Perejón Rincón

Editores adjuntos:
Sección Biológica:
Raimundo Outerelo Domínguez
Carlos Morla Juaristi
Sección Geológica
María José Comas Rengifo
Luís Carcavilla Urquí

Coordinación editorial:
José María Hernández de Miguel
Alfredo Baratas Díaz

Revista publicada por la Real Sociedad Española de Historia Natural, dedicada al fomento y difusión de las Ciencias Naturales en España. Se edita en tres secciones: Actas, Sección Biológica y Sección Geológica. Los trabajos están disponibles en la página web de la Sociedad (www.historianatural.org) y periódicamente se conjuntan en un tomo impreso.

Las referencias bibliográficas de trabajos aparecidos en este *Boletín, Actas*, deben hacerse con la sigla siguiente: *Bol. R. Soc. Esp. Hist. Nat. Actas.*

Fecha de publicación: 1 de abril de 2012

ISSN: 0583-7499 Depósito legal: S.580-1988

Impresión: Gráficas Varona, S.A. Polígono El Montalvo, parcela 49. 37008 Salamanca

Información institucional de la Sociedad

La Real Sociedad Española de Historia Natural, RSEHN, se constituyó en 1871 bajo la denominación de Sociedad Española de Historia Natural, SEHN. Siendo la decana entre las sociedades científicas privadas de España.

Tiene como fines el fomento de la investigación y el estudio de la naturaleza en todos sus campos, la difusión de estos conocimientos, la defensa del patrimonio natural y contribuir a la formación del profesorado a todos sus niveles, en lo que a estas materias concierne.

Desde 1872 ha editado diversas publicaciones científicas: *Anales de la Sociedad Española de Historia Natural* entre 1872 y 1900; el *Boletín*, que en 1903 pasó a denominarse *Boletín de la Real Sociedad*; ese año de 1903 comenzó la publicación de las *Memorias*, de carácter no periódico; en 1926 se inició la edición de las *Conferencias y Reseñas científicas* y en 1932 apareció la *Revista Española de Biología*, fruto de la integración en la Sociedad de la antigua Sociedad Española de Biología.

La Real Sociedad Española de Historia Natural tuvo su época de esplendor en los años previos a la Guerra Civil, cuando la práctica totalidad de los naturalistas españoles estaban vinculados a ella. Tras la contienda la Sociedad sufrió considerablemente por el exilio de muchos de sus miembros más notables, las penurias económicas y las dificultades derivadas del sistema científico del momento. En estos años la diversidad editorial de la Sociedad se redujo a mínimos con la continuación de un único título, el *Boletín*, que en 1950 se desglosaría en tres secciones: *Actas, Sección Biológica* y *Sección Geológica*.

En 1971, coincidiendo con los actos de celebración del Primer Centenario de su fundación, la Sociedad se estableció en los locales de las actuales facultades de Ciencias Biológicas y Geológicas de la Universidad Complutense de Madrid; en la biblioteca de esta última se depositó, años más tarde, la rica hemeroteca de la Sociedad. Desde entonces, la Sociedad ha vivido una lenta recuperación de su actividad científica y editorial, manteniendo su clásica publicación, el *Boletín* y recuperando, bajo una nueva etapa, las *Memorias*. En estos años, también, ha consolidado sus encuentros Bienales, que se han celebrado en diversas ciudades.

Socios fundadores

José Argumosa
Ignacio Bolívar y Urrutia
Cristina Brunetti de Lasala, Duquesa de Mandas
Francisco Cala
Miguel Colmeiro y Penido
Antonio Cipriano Costa
Cesáreo Fernández Losada
Saturnino Fernández de Salas
Manuel María José de Galdo
Joaquín González Hidalgo
Pedro González de Velasco
Angel Guirao y Navarro
Amalia de Heredia, Marquesa Viuda de Casa Loring
Joaquín Hyssern
Marcos Jiménez de la Espada
Josefa Lacerda y Palafoz, Condesa de Oñate
Rafael Martínez Molina
Francisco de Paula Martínez y Sáez
Manuel Mir y Navarro
Patricio María Paz y Membiela
Sandalio Pereda y Martínez
Laureano Pérez Arcas
José María Solano y Eulate
Serafín de Uhagón y Vedia
Juan Vilanova y Piera
Bernardo Zapater y Marconell

Trabajos de síntesis

¿Cómo transmiten sus genes los organismos con reproducción sexual?

Mónica Pradillo[1], Julio Sánchez Rufas[2] y Juan Luis Santos[1]

1. Departamento de Genética, Facultad de Biología, Universidad Complutense de Madrid, 28040 Madrid. pradillo@bio.ucm.es 2. Departamento de Biología, Edificio de Biológicas, Universidad Autónoma de Madrid, 28049 Madrid

Recibido: 21-diciembre-2011. Aceptado: 27-febrero-2012

La reproducción sexual es una estrategia de supervivencia que permite a los organismos eucariotas la posibilidad de variar la composición genética de su descendencia. Esta estrategia está íntimamente vinculada a la meiosis, un proceso de división especial a través del cual se generan los gametos.

Estamos seguros de que muchos de ustedes han escuchado, o participado, en conversaciones relacionadas con temas tales como: "este bebé - el lector puede imaginar las variaciones en edad que considere oportunas - tiene los ojos de su padre pero la nariz y el hoyuelo de la barbilla son de su madre". Pueden existir otras variaciones, por ejemplo: "no encuentro ningún parecido con sus padres pero percibo claros rasgos de su abuelo materno". Cuando los niños van creciendo y se hacen patentes otros rasgos, es muy común hacer referencia a otro tipo de caracteres como "tiene la misma facilidad para resolver juegos matemáticos que su padre o tiene la misma sensibilidad artística que su madre". ¿Qué características comunes subyacen a estas situaciones? En primer lugar los caracteres o habilidades mencionados anteriormente son heredables, es decir, tienen una base genética, aunque el ambiente pueda ejercer, según los casos, una cierta influencia. En segundo lugar, se explican por la existencia de un tipo especial de división celular que ocurre en la línea germinal, denominado **meiosis**. Esta división está íntimamente relacionada con la reproducción sexual, una estrategia de supervivencia que permite a los organismos eucariotas la posibilidad de variar la composición genética de su descendencia.

Antes de centrarnos en el proceso **meiótico** conviene introducir una serie de conceptos genéticos básicos, absolutamente necesarios para entender esta historia. En los eucariotas, el material hereditario, está organizado formando unas estructuras muy complejas denominadas **cromosomas** en donde, además del **DNA,** se encuentra una pléyade de proteínas, entre ellas las histonas, que son necesarias para que el cromosoma mantenga su integridad y estabilidad a lo largo de las divisiones celulares, tanto en la línea somática como en la línea germinal. En un lenguaje coloquial diríamos que los cromosomas son los autobuses que transportan a su destino, de una manera segura, a las unidades hereditarias o genes de un organismo. Se denominan **genes ligados** a aquéllos que se localizan en el mismo cromosoma. Los cromosomas pueden aparecer en estado de una cromátida o de dos cromátidas, dependiendo si se encuentran en un estadio previo o posterior a la replicación del DNA. Cada **cromátida** (también denominada **cromatidio**) contiene una molécula de DNA, por tanto, las dos cromátidas de un cromosoma contienen exactamente la misma información genética, denominándose cromátidas hermanas.

El conjunto de los genes de un organismo constituye su **genotipo**, denominándose **fenotipo** a la manifestación física de los productos génicos. Las definiciones de genotipo y fenotipo también se pueden referir a un determinado carácter (una enfermedad, un grupo sanguíneo, una variante proteica o cualquier atributo determinado por observación), controlado por un ***locus*** (región del cromosoma donde se localiza el gen) o por varios *loci.* Por otro lado, en un individuo los cromosomas se pueden agrupar en parejas de **cromosomas homólogos**, donde uno de los cromosomas es de origen materno y el otro de origen paterno. Las diferentes posibilidades de información genética en un locus se denominan **alelos**. En el caso de un locus dialélico existen tres posibles genotipos: dos **homocigóticos** (con dos copias iguales para cada uno de los alelos) y uno **heterocigótico**, con una copia de cada alelo. El alelo cuyo fenotipo se manifiesta en el heterocigoto se dice que es **dominante**, y el que no se muestra se dice que es **recesivo**. Si ambos alelos se manifiestan en el heterocigoto se denominan **codominantes**, situación que ocurre en los individuos de nuestra especie que tienen, por ejemplo, los grupos sanguíneos AB o MN. En la Figura 1 se esquematizan algunos de los conceptos genéticos expuestos hasta ahora. Dos estructuras cromosómicas son particularmente relevantes en este contexto: el **centrómero** necesario para que

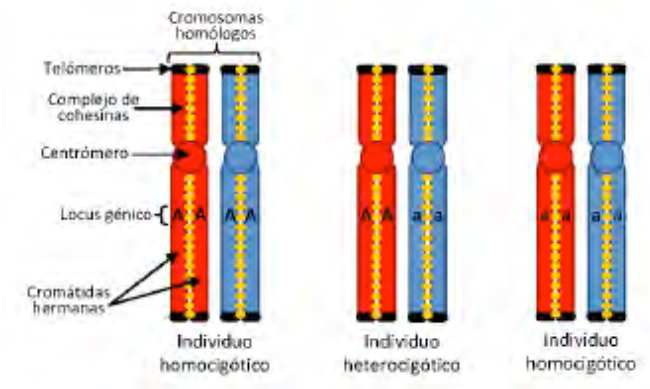

Fig. 1. En los organismos diploides (con dos copias de cada cromosoma: cromosomas homólogos) hay tres posibles genotipos con respecto a dos alelos (A, a) en cualquier locus: individuos homocigóticos para el alelo A, heterocigóticos (A, a; con información diferente en cada cromosoma homólogo) y homocigóticos para el alelo a. En el caso de una relación de dominancia (A > a) existirán dos posibles fenotipos, de manera que los individuos heterocigóticos serán indistinguibles de los homocigóticos dominantes. En la figura se ha representado un par de cromosomas homólogos en metafase mitótica, con el máximo grado de compactación. En ellos pueden distinguirse: i) las dos cromátidas hermanas, genéticamente idénticas como consecuencia de la síntesis precedente de DNA, unidas a lo largo de toda su longitud por el complejo de cohesinas, ii) el centrómero o constricción primaria, al que acompañan una serie de proteínas cinetocóricas que permiten la unión con el huso y la segregación correcta de las cromátidas en anafase y iii) los telómeros, estructuras especializadas que protegen los extremos de los cromosomas.

tenga lugar una correcta segregación cromosómica en las divisiones celulares y los **telómeros**, extremos terminales necesarios para preservar su integridad.

La meiosis

El término meiosis, procedente de la palabra griega *meion* que significa reducción, hace referencia a un proceso evolutivamente conservado y fundamental en el ciclo de vida de todos los organismos eucariotas con reproducción sexual. Tiene lugar en las células germinales y consiste en una ronda simple de replicación del DNA seguida de dos divisiones celulares consecutivas, originando los gametos haploides. El contenido en DNA de cada gameto se denomina valor C. Tras la fecundación y posterior duplicación del DNA, el número cromosómico de una especie (contenido 4C de DNA) se mantiene constante a lo largo de las distintas generaciones. Las dos divisiones que tienen lugar en la meiosis se subdividen en una serie de estadios: profase, prometafase, metafase, anafase y telofase, I o II, dependiendo de la división meiótica a la que nos refiramos. Durante la primera división meiótica, los cromosomas homólogos forman asociaciones estables denominadas **bivalentes**, lo que, en la mayoría de los organismos, implica el **apareamiento** (reconocimiento y alineamiento de los homólogos), la **sinapsis** (formación del complejo sinaptonémico) y el **intercambio recíproco de información mediante la recombinación homóloga**. Como consecuencia de este intercambio se producen nuevas combinaciones genéticas en cada par de cromosomas homólogos. Las conexiones físicas que se establecen entre ellos como consecuencia de los fenómenos de recombinación recíproca, **sobrecruzamientos** (que se manifiestan citológicamente como unas estructuras denominadas **quiasmas**), junto con la **cohesión de cromátidas hermanas**, son fenómenos esenciales para garantizar una correcta orientación y segregación de los cromosomas homólogos en anafase I. El término quiasma se refiere a dos hebras que se cruzan formando una cruz de San Andrés o, alternativamente, una cruz griega. Es decir, la misma estructura puede asumir dos formas topológicas alternativas (Fig. 2).

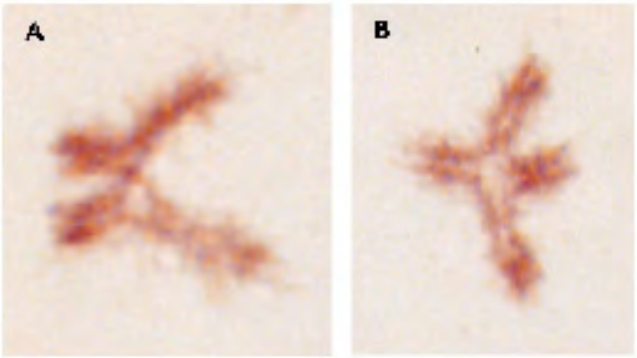

Fig. 2. Bivalentes en diplotena de la especie de saltamontes *Locusta migratoria* (L. 1758). Formas topológicas alternativas de un quiasma en una pareja de cromosomas telocéntricos. (A) Cruz de San Andrés. (B) Cruz griega.

Por otro lado, en anafase I, cada homólogo tiene la misma probabilidad de ir hacia cada uno de los polos del huso meiótico. Es decir, los centrómeros maternos y paternos orientan aleatoriamente. Esto significa que cada uno de los gametos formados por los humanos, que poseen 23 pares de cromosomas, tiene 2^{23} (más de ocho millones) de posibles combinaciones como resultado de esta segregación al azar. Este proceso no genera nuevas versiones de genes pero garantiza la producción de descendencia con nuevas combinaciones de cromosomas. Tras la telofase I se forman dos células que contienen **n cromosomas** con diferente información genética

en ambas cromátidas. En anafase II se separan las cromátidas hermanas de cada cromosoma. Por tanto, partiendo de un meiocito con una constitución cromosómica diploide, **2n**, se obtienen al final del proceso cuatro productos meióticos haploides que contienen **n cromátidas** cada uno. Cada uno de estos productos, que posteriormente serán los gametos, serán portadores de nuevas combinaciones genéticas para genes de un mismo cromosoma (resultantes de los mecanismos de recombinación recíproca) y para genes de cromosomas distintos (resultantes de la segregación al azar de los homólogos). Estas nuevas combinaciones genéticas serán las responsables de la variación de la información genética de la descendencia. Es decir, de que nos parezcamos un poco a mamá y un poco a papá o bien a los abuelos, siendo a su vez únicos.

Teniendo en cuenta lo anteriormente expuesto, se puede concluir que la importancia del conocimiento de la meiosis reside en su posterior aplicación en investigaciones sobre reproducción, fertilidad y mejora genética. Hay que tener en cuenta que fallos en el proceso meiótico o en su regulación, pueden dar lugar a aneuploidías (número erróneo de cromosomas), responsables por ejemplo del síndrome de Down (tres dosis del cromosoma 21 en humanos), y a otras anomalías cromosómicas que pueden producir desde la esterilidad del individuo hasta malformaciones en el embrión si se llega a culminar la fecundación. En la figura 3 se muestra un esquema simplificado de los principales hitos que tienen lugar en la meiosis.

Estadios de la meiosis

La profase I es la etapa más crucial y probablemente más compleja de la meiosis. Se subdivide en cinco estadios diferentes a lo largo de los cuales progresa la condensación cromosómica: leptotena, cigotena, paquitena, diplotena y diacinesis (Fig. 3).

1) **Leptotena**. En esta fase cada cromosoma, con sus dos cromátidas, forma un eje proteico al que se anclan las dos moléculas hermanas de DNA que, tras la replicación, recorren toda la longitud del cromosoma. Este eje se denomina elemento axial (EA), y es el precursor del elemento lateral que aparece en cigotena (ver más adelante). Los cromosomas homólogos están anclados a la envoltura nuclear por los telómeros, aquí los componentes de los EA se engrosan dando lugar a las placas de asociación. En la mayoría de los organismos los telómeros quedan polarizados en la región más cercana al centrosoma (centro de organización de microtúbulos), constituyendo lo que se conoce como organización en "*bouquet*" o ramillete. El "*bouquet*", dependiendo de la especie analizada, podría facilitar el reconocimiento de los cromosomas homólogos.

2) **Cigotena**. Se produce la asociación de

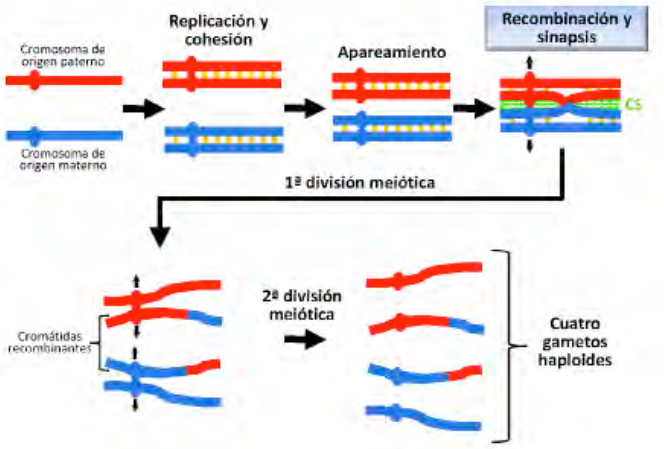

Fig. 3. Principales hitos en el proceso meiótico. Antes de entrar en meiosis tiene lugar la replicación premeiótica del DNA y el establecimiento de la cohesión entre las cromátidas hermanas. Durante la primera división meiótica, los cromosomas homólogos (uno de origen paterno y otro materno) se reconocen (apareamiento), se asocian (por medio del complejo sinaptonémico, CS) e intercambian información por medio de la recombinación homóloga. En anafase I, los cromosomas homólogos, constituidos por cromátidas con distinta información genética, migran a polos opuestos. Tras la segunda división meiótica, se generan los gametos, portadores de nuevas combinaciones genéticas.

cada par de cromosomas homólogos mediante una estructura tripartita de naturaleza proteica denominada complejo sinaptonémico (CS). El CS se compone de dos elementos laterales (EL), uno por cromosoma homólogo, y un elemento central (EC) unidos por filamentos transversos (FT) (Fig. 4). La formación del CS, sinapsis, es un proceso progresivo que acontece tal y como si fuera una cremallera que va cerrando los homólogos a partir de uno o varios puntos de inicio, según la especie. La estructura del CS está evolutivamente bien conservada, estando presente desde protistas hasta humanos.

3) **Paquitena**. En este estadio se completa la sinapsis. En la mayoría de las especies, esta situación comprende la formación de CS a lo largo de toda la longitud de los cromosomas homólogos. Aunque hay que hacer constar que, por ejemplo en mamíferos, entre los cromosomas XY el CS sólo se forma en la región donde los cromosomas comparten homología (región pseudoautosómica) (Fig. 5).

4) En **diplotena**. El CS se desensambla gradualmente (desinapsis). En mamíferos es típico observar burbujas u horquillas desinápticas en las que se siguen detectando componentes de los EL, pero no proteínas del EC y los FT. Por el contrario, en saltamontes se ha observado que el CS se fragmenta en diferentes puntos a lo largo de la longitud de los cromosomas homólogos.

5) Una vez completado el desensamblaje

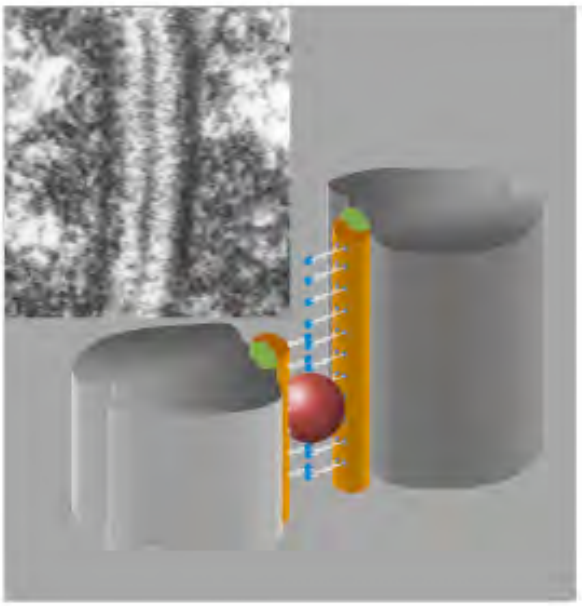

Fig. 4. El complejo sinaptonémico. Corte longitudinal de un complejo sinaptonémico visualizado al microscopio electrónico de transmisión (cortesía de Ricardo Benavente, Universidad de Würzburg, Alemania). Se distinguen el elemento central y los dos elementos laterales. En el esquema se representan la cromatina de los dos cromosomas homólogos (bloques grises) y los ejes de cohesina a los que se anclan los elementos laterales (de color naranja). Estos elementos se interconectan mediante los filamentos transversos (de color blanco), cuya superposición constituye el elemento central (de color azul). Asociados al complejo sinaptonémico pueden existir los denominados nódulos de recombinación. Los nódulos tempranos de recombinación que aparecen en cigotena reflejarían la suma de todos los fenómenos de recombinación (sobrecruzamientos y no sobrecruzamientos), mientras que los nódulos tardíos observados en paquitena se corresponderían con las interacciones que van a dar lugar a sobrecruzamiento.

del CS, la célula entra en el estadio de **diacinesis**. Los cromosomas homólogos permanecen unidos gracias a los quiasmas y a la cohesión entre las cromátidas hermanas. En esta etapa se produce la recondensación de la cromatina y finalmente la rotura de la envoltura nuclear, lo que permite el anclaje de los microtúbulos (órganos estructurales que participan en la división celular, ensamblados como un andamiaje a partir de subunidades proteicas) a los cinetocoros (estructuras cromosómicas proteicas presentes en las regiones centroméricas). A partir de este momento y hasta que los bivalentes se alinean en la placa metafásica se dice que los cromosomas están en una etapa intermedia denominada **prometafase I**.

Se considera que la célula está en **metafase I** cuando todos los bivalentes quedan alineados en la placa ecuatorial, con los centrómeros homólogos orientados a polos opuestos. En este estadio la compactación de la cromatina es máxima y los dos cinetocoros hermanos actúan como si fueran uno, estando orientados al mismo polo (orientación sintélica), lo que favorece la biorientación del bivalente. Para asegurar que cada pareja de homólogos actúe como una unidad, debe haberse formado al menos un quiasma entre ellos: **quiasma obligatorio**. Una vez que el alineamiento de los bivalentes en metafase I es correcto, se activan los mecanismos de segregación cromosómica y en **anafase I** los cromosomas homólogos migran a polos opuestos. El éxito de la segregación cromosómica depende de un mecanismo de control denominado **punto de control de anclaje al huso** que inhibe la actividad del complejo promotor de anafase (CPA), el cual desencadena la degradación de las proteínas que mantienen unidos a los cromosomas homólogos. Una vez los cromosomas homólogos han migrado completamente a polos celulares opuestos, se considera que la célula está en **telofase I**. Posteriormente tiene lugar un proceso de descondensación de la cromatina y

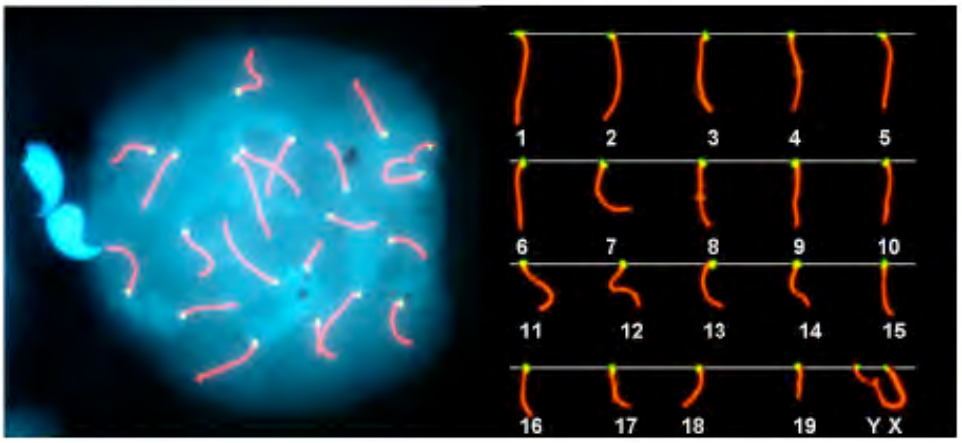

Fig. 5. Esparcido de un espermatocito de ratón en paquitena y su correspondiente cariotipo meiótico. Se observan los 19 bivalentes autosómicos con los cromosomas homólogos íntimamente asociados, visualizados mediante la inmunodetección de la proteína del elemento lateral del complejo sinaptonémico SYCP3 (en rojo). Los centrómeros se detectan mediante la inmunolocalización de un suero anti-centrómero revelado en verde. En el par sexual la sinapsis únicamente tiene lugar en la región pseudoautosómica.

la reconstitución de la envoltura nuclear en cada una de las células hijas. Estas células entran en una etapa denominada **intercinesis** en la que no habrá una nueva replicación de DNA. En algunas especies la intercinesis es tan rápida que los cromosomas pasan directamente de telofase I a la segunda división meiótica. En este estadio cada una de las células hijas tiene la mitad del complemento cromosómico de la especie, por lo tanto será haploide. No obstante, cada uno de los cromosomas de estas células estará compuesto por dos cromátidas, si bien éstas estarán recombinadas. Tras la intercinesis existe un periodo durante el cual la cromatina vuelve a condensarse: **profase II**. Es muy probable que en esta etapa ocurran procesos que afecten a la reorganización, tanto de las proteínas como de la estructura del cromosoma, con objeto de poder afrontar la siguiente segregación cromosómica. Una vez se produce la ruptura de la envoltura nuclear, al final de la profase II, los cromosomas entran en contacto con los microtúbulos del huso en la **prometafase II.** La alineación de los cromosomas en placa, con los cinetocoros hermanos orientados a polos opuestos (orientación anfitélica), define el estadio de **metafase II**. En **anafase II** se separan las cromátidas hermanas y en **telofase II** se completa la migración de las cromátidas a polos opuestos. Asimismo, se descondensa la cromatina y se reconstituye la envoltura nuclear, formándose cuatro células haploides que darán lugar a gametos funcionales. Una secuencia de los distintos estadios de la meiosis en una especie animal (el saltamontes *Locusta migratoria* Linnaeus, 1758) y una vegetal (*Arabidopsis thaliana* (L.), Heynh, organismo modelo para el estudio de la biología de plantas) se muestran en las Figuras 6 y 7, respectivamente. La meiosis en *Arabidopsis* sigue el patrón convencional observado en otras especies vegetales como tomate, maíz y centeno. Las diferencias fundamentales son la ausencia de un verdadero *bouquet* y la de una citocinesis (división del citoplasma) después de la primera división. Los telómeros adquieren una disposición semipolarizada durante cigotena, situándose en un hemisferio celular pero sin llegar a constituir un verdadero *bouquet*.

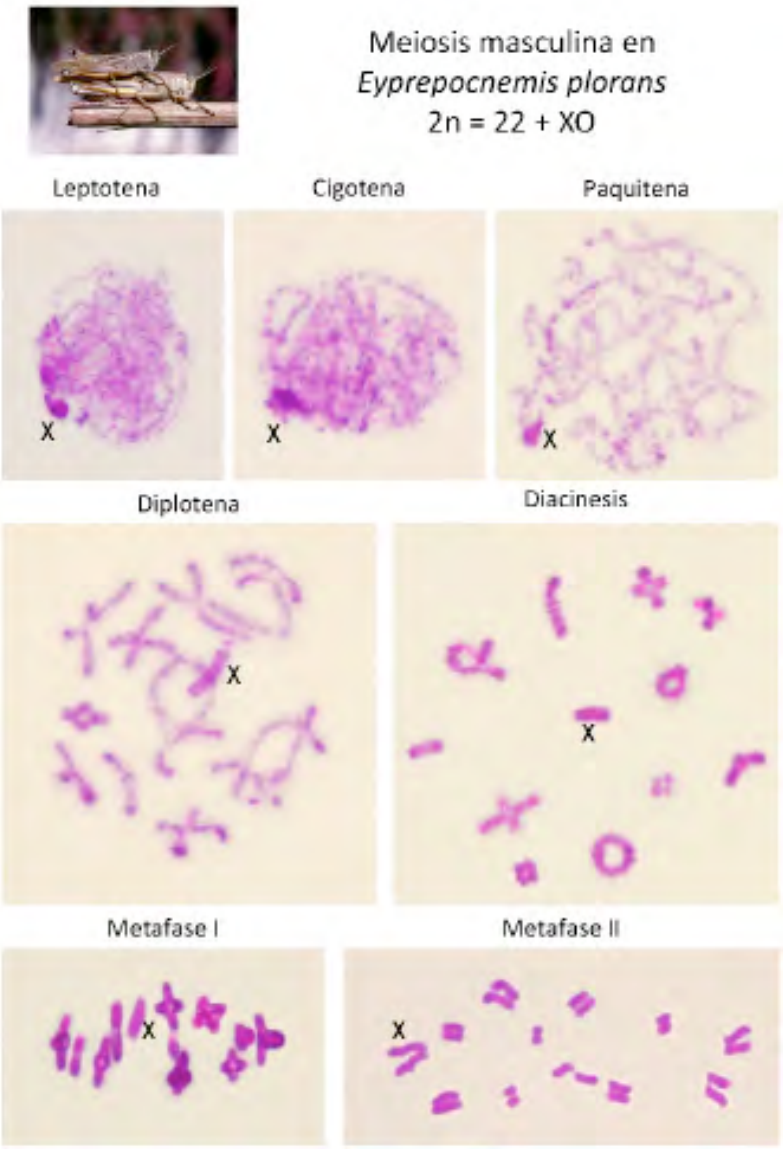

Fig. 6. Secuencia de meiosis en espermatocitos del saltamontes *Eyprepocnemis plorans* (Charpentier, 1825). Tinción con la técnica de Feulgen citoquímica que tiñe diferencialmente el DNA. Esta especie tiene un determinismo sexual del tipo XX para las hembras y XO para los machos, por lo que este cromosoma (X) se presenta como univalente durante toda la profase meiótica. Asimismo migra completo a uno de los polos, por esta razón en las metafases II puede estar presente (como el caso de la figura mostrada) o ausente.

La recombinación

La recombinación es la llave del comportamiento de los cromosomas en profase I. La recombinación meiótica es muy similar al mecanismo de reparación de dobles roturas de DNA (DR), producidas en la replicación o como consecuencia de fenómenos ambientales, que tiene lugar en las células somáticas. Sin embargo, existen dos diferencias fundamentales: i) en los meiocitos las DR se producen de forma programada mediante la acción de una proteína

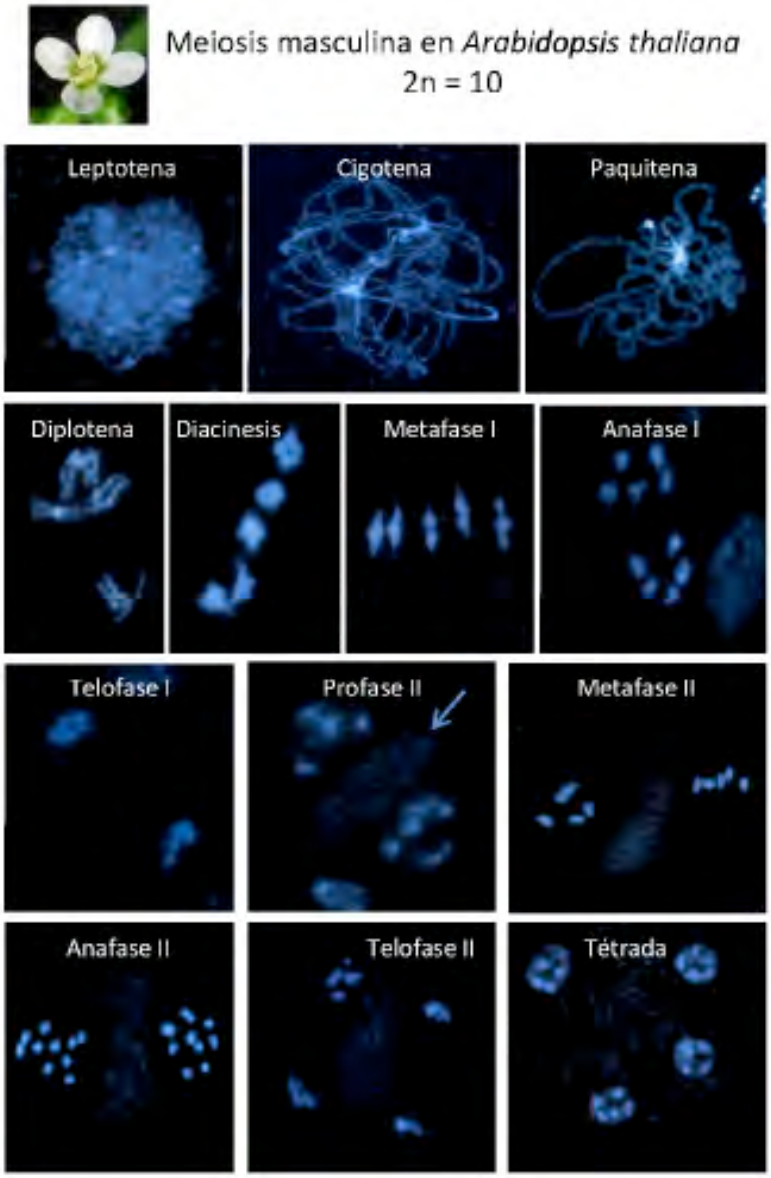

Fig. 7. Secuencia de meiosis en las células madre del polen en la especie modelo para el estudio de la biología de plantas *Arabidopsis thaliana.* Tinción con DAPI (4'-6-diamidino-2-fenilindol), molécula que forma complejos fluorescentes con DNA de doble hélice y muestra especificidad por pares de bases AT. En esta especie no hay citocinesis tras la primera división meiótica, pero entre las células hijas se forma una barrera de orgánulos citoplásmicos (flecha).

especializada denominada SPO11, y ii) mientras que la reparación de las DR en las células somáticas se realiza utilizando la correspondiente secuencia de DNA de la cromátida hermana como molde, en los meiocitos se utiliza preferentemente el cromosoma homólogo.

En *Saccharomyces cerevisiae* Meyen ex E.C. Hansen (levadura de gemación), ratón, *Arabidopsis* y posiblemente en saltamontes, el inicio de la recombinación es un prerrequisito para que ocurra la sinapsis. Este proceso se inicia en leptotena mediante la producción de DR catalizadas por SPO11. Esta proteína tiene homología con la subunidad A de la topoisomerasa VI de arqueobacterias, que pertenece a las topoisomerasas de clase II. Procesos como el apareamiento de los homólogos y la formación del CS también requieren la presencia de esta proteína. Es conveniente mencionar que en organismos como la mosca del vinagre, *Drosophila melanogaster* Meier, 1830, y el nematodo *Caenorhabditis elegans* Maupas, 1900, la recombinación meiótica se elimina en ausencia de SPO11, sin embargo, el CS se forma normalmente entre los homólogos. Esto significa que en estas especies la recombinación o su inicio no es un prerrequisito para la sinapsis. En la Figura 8 se representan las etapas fundamentales del proceso de la recombinación a nivel molecular. Brevemente: tras la formación de las DR, los extremos 5´, producidos por la rotura en el DNA, son objeto de un procesamiento nucleolítico que genera extremos 3´ de hebra sencilla. Llegados a este punto, permítanos mencionar unos datos que demuestran la complejidad de lo que se avecina. Cada DR genera alrededor de una kilobase (1.000 nucleótidos) de DNA de hélice sencilla y su secuencia homóloga debe ser localizada y atraída (unas líneas más abajo veremos cómo). En la levadura de gemación, esto equivaldría a buscar en un intervalo de 10 km, imaginemos por ejemplo una cuerda, una región concreta de 20 cm de longitud. Sin embargo, en humanos el mismo proceso supondría que esos 20 cm deberían ser buscados en una longitud de 2.500 km (la distancia existente entre Londres y Moscú). La formación de extremos de DNA monocatenarios proporciona un sustrato para el ensamblaje de filamentos nucleoproteicos que incluyen a las proteínas RAD51, DMC1 y otros factores extrínsecos. RAD51 es homóloga de la proteína bacteriana RecA y está implicada en la reparación mitótica del DNA y en la recombinación, donde la invasión de hebra del DNA ocurre fundamentalmente entre cromátidas hermanas del mismo cromosoma. RAD51, junto con su ortólogo específico de meiosis DMC1, también promueve la recombinación entre homólogos durante la meiosis. Una característica importante de la recombinación meiótica es que la invasión inicial de una cadena sencilla de DNA de una cromátida sobre la doble hélice de la cromátida homóloga está mediada por uno de

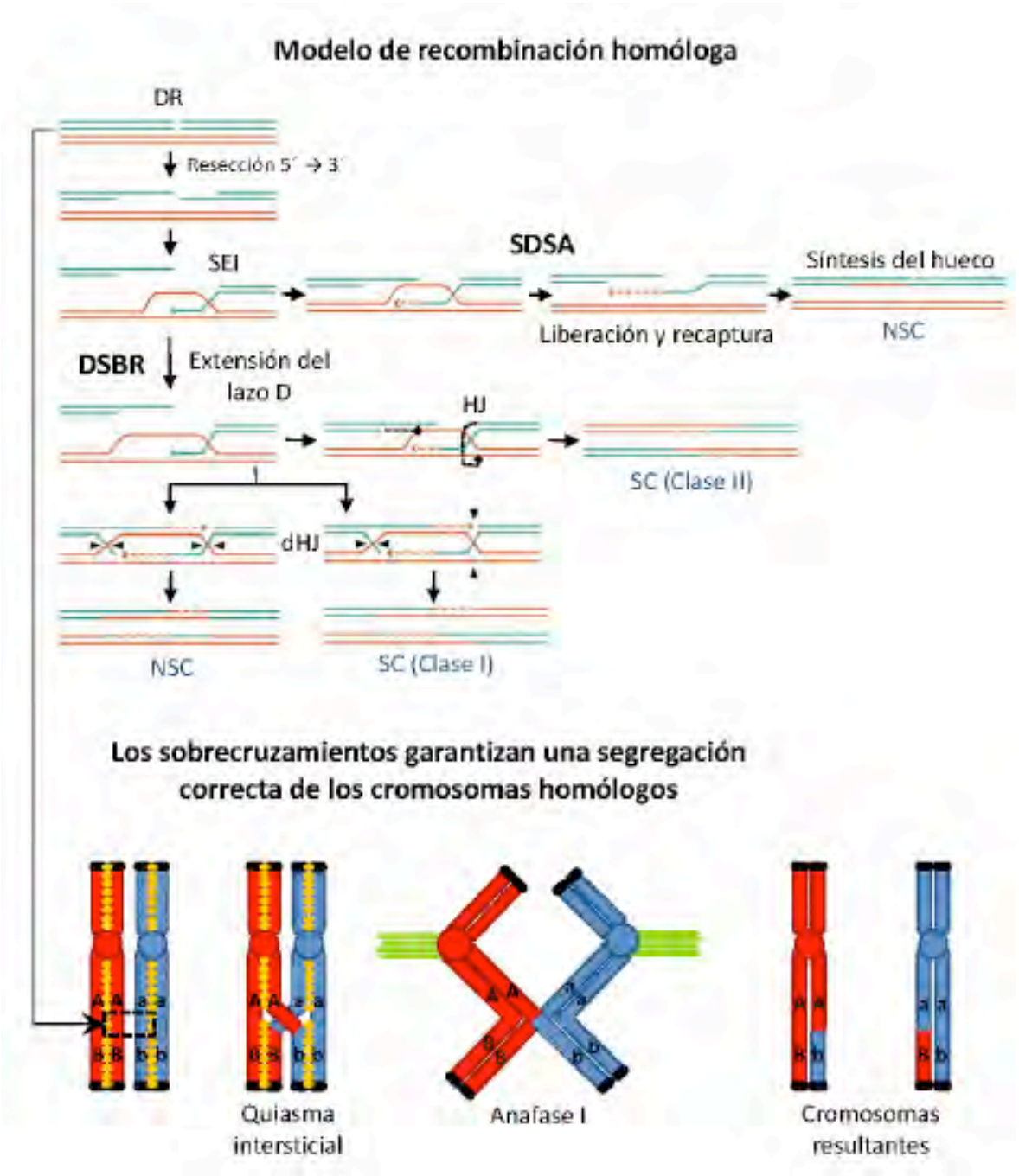

Figura 8. Modelo de recombinación meiótica. Las líneas sencillas simbolizan DNA de cadena simple, mientras que las líneas discontinuas representan DNA de nueva síntesis. Para simplificar en el modelo de la parte superior solo se ha esquematizado una cromátida por cromosoma. La orientación de la secuencia de DNA (5´ a 3´) se indica mediante una punta de flecha. Las dobles roturas (DR) producidas por SPO11 son sometidas a un procesamiento que genera extremos 3´ de cadena sencilla. Estos extremos invaden la secuencia homóloga en la cromátida del cromosoma homólogo (SEI, de *single end invasion*), formando un heterodúplex de DNA. En este punto los intermediarios pueden seguir la ruta canónica (DSBR, de *double strand break repair*) o bien seguir la ruta SDSA (*synthesis dependant strand annealing*), que sólo produce intercambios no recíprocos que pueden derivar en eventos de conversión génica (no sobrecruzamientos, NSC). En la ruta canónica, la hebra desplazada forma un lazo D, que se amplía y simultáneamente permite la recaptura del otro extremo de la DR. El intermediario formado (HJ, *Holliday junction*) puede ser resuelto como sobrecruzamiento (SC) de clase II (insensible al fenómeno de interferencia) o bien producir un nuevo intermediario (dHJ, *double Holliday junction*). En función de cómo tenga lugar la rotura de las cadenas, la dHJ puede derivar en un NSC o en un SC de clase I (sensible a interferencia). En la parte inferior de la figura se ha esquematizado la visualización citológica de un intercambio recíproco (SC) entre dos loci en un individuo diheterocigótico. Tras la primera división meiótica y como resultado del proceso de recombinación, se formarán dos células hijas haploides con cromosomas constituidos por cromátidas genéticamente distintas.

los dos extremos procesados de DNA. Estudios recientes sugieren que DMC1 y RAD51 podrían interactuar asimétricamente con los dos extremos producidos por la DR, lo que proporcionaría la base para la asimetría en el paso de invasión de hebra, puesto que una cadena se ocupa de la invasión inicial mientras que la otra se recaptura posteriormente. Además de su papel durante la recombinación, en el proceso de invasión de hebra, RAD51 podría estar implicada en el reconocimiento de homología entre secuencias de DNA. Asimismo, existen evidencias que indican que DMC1 juega un importante papel en la meiosis de la mayoría de los organismos. Sin embargo, esta proteína desapareció en el linaje de los Dípteros y de los Nematodos mientras que en otros linajes adquirió capacidad para conducir la recombinación entre homólogos. Por ejemplo, en *Arabidopsis* es imprescindible para la formación de bivalentes.

El filamento nucleoproteico que contiene DMC1 y/o RAD51 inicia la búsqueda de una secuencia de DNA complementaria localizada en una de las cromátidas no hermanas del cromosoma homólogo y entonces se produce el intercambio de hebra. En la actualidad se piensa que en torno a esta fase acontece la decisión para que el intermediario de recombinación dé o no lugar a sobrecruzamiento. Las interacciones que se designen como sobrecruzamientos forman dos intermediarios secuenciales. El primero es un intermediario estable de invasión de hebra sencilla (SEI, de *single end invasion*), en el que la hebra invasora desplaza a la hebra complementaria, para formar una estructura en lazo D (HJ, *Holliday junction*). En la ruta canónica (DSBR, de *double strand break repair*), la hebra invasora crece mediante la síntesis de DNA, de modo que la hebra desplazada es capaz de hibridar con el segundo extremo 3´ protuberante procedente del procesamiento de la DR. Tras la captura del segundo extremo tiene lugar una nueva síntesis de DNA para rellenar la secuencia que se había perdido debido al procesamiento de los extremos. Finalmente, los extremos del DNA se religan para formar el llamado **"doble intermediario de Holliday"** (dHJ, *double Holliday junction*). La recombinación se completa cuando este intermediario se resuelve para dar lugar a dos dúplex de cromátidas intactas. Dependiendo del modo en que se resuelva esta estructura se producen, desde el punto de vista genético, tanto no sobrecruzamientos (NSC) como sobrecruzamientos (SC). La mayoría de los SC (**Clase I**) se caracteriza por presentar **interferencia** positiva, fenómeno a través del cual la existencia de un SC impide la formación de otro en su proximidad. Se ha propuesto que la señal de interferencia podría transmitirse a lo largo de los ejes cromosómicos (EA), bloqueando los sobrecruzamientos próximos. La segunda clase de SC, denominados de **Clase II**, es insensible a la interferencia. Es importante destacar que los distintos organismos son dependientes de ambas vías de SC de forma variada. Por ejemplo, mientras que en *Caenorhabditis elegans* todos los SC presentan interferencia positiva, en *Schizosaccharomyces pombe* Lindner (levadura de fisión) todos los SC pertenecen a la Clase II. Una situación intermedia tiene lugar en *Arabidopsis*, en donde se ha descrito la existencia de los dos tipos de SC. Después de lo expuesto, es evidente que el proceso de recombinación es extremadamente laborioso y de larga duración, ya que en todos los organismos analizados finaliza al final de paquitena, en el seno del CS.

Una última cuestión sobre la recombinación hace referencia al hecho de que en general el número de sobrecruzamientos que se produce es pequeño, de 1 a 3 por par cromosómico (homólogos), pero el número de DR que se forma inicialmente es mucho mayor. Esto implica que la mayoría de las DR se convierten en productos de recombinación no recíproca (NSC) y que se resuelven por la vía de hibridación dependiente de síntesis de hebra (SDSA de *synthesis dependant strand annealing*). No vamos a entrar a analizar este tipo de recombinación porque escapa a la intención de este trabajo. Volviendo a los SC, en mamíferos la mayoría de ellos están localizados en regiones cromosómicas muy limitadas, denominadas **puntos calientes de recombinación**. Se supone que estas regiones son los sitios preferidos de iniciación de las DR. En este contexto, se ha identificado recientemente una proteína, PRDM9, que se une específicamente a secuencias diana de DNA localizadas en dichos puntos calientes. Estas regiones se caracterizan por ser variables entre individuos de una misma especie.

Cohesión de cromátidas hermanas y segregación

En cualquier división de una célula somática o germinal, tras la duplicación del genoma, se establece la cohesión entre las cromátidas hermanas de tal forma que éstas se mantienen unidas en toda su longitud hasta su correcta separación en anafase. Por razones que comentaremos a continuación, hay que distinguir entre la cohesión que se establece en la región de los centrómeros (**cohesión centromérica**) y en los brazos cromosómicos (**cohesión braquial**).

La cohesión entre cromátidas hermanas, tanto en mitosis como en meiosis, se establece durante la replicación del DNA a través de un complejo multiproteico conocido como **complejo de cohesina**. Dicho complejo está formado por cuatro subunidades, dos de ellas son proteínas de la familia SMC (*Structural Maintenance of Chromosome*, mantenimiento de la estructura del cromosoma): SMC1 y SMC3, las cuales forman un heterodímero. A este heterodímero se le une una proteína α-kleisina, SCC1, y una subunidad SCC3 (*Sister Chromatid Cohesión 1 or 3*). A pesar de que la mayoría de los componentes del complejo

de cohesina están bien conservados desde levaduras hasta humanos, en la literatura han sido nombrados de manera diferente dependiendo de la especie. Así por ejemplo, la subunidad SCC1, que fue descrita en mitosis en *S. cerevisiae,* es denominada RAD21 en mamíferos. Las proteínas SMC parecen ser las más conservadas desde un punto de vista evolutivo, siendo el heterodímero de las subunidades SMC el eje central del complejo de cohesina en plantas y animales. Pero aunque la naturaleza básica del complejo de cohesina es similar en mitosis y meiosis, existen variantes meióticas específicas de algunas de estas proteínas. Por ejemplo, REC8 es la variante meiótica de RAD21, aunque ambas proteínas coexisten en la meiosis de mamífero.

En la Figura 9 se muestra un esquema de la organización del complejo de cohesina. El heterodímero formado por las dos subunidades SMC forma una estructura en forma de horquilla. Cada subunidad se dobla sobre sí misma dando lugar a enrollamientos antiparalelos del tipo "*coiled-coil*", creando un dominio de unión a ATP en un extremo y un dominio bisagra en el otro. La subunidad SCC1 une las cabezas de las proteínas SMC1 y SMC3 para generar lo que se conoce como anillo de cohesina, siendo la subunidad SCC1 clave en la regulación del mismo. La asociación de SCC1 al heterodímero es dependiente de ATP. A la subunidad SCC1 se le une la subunidad SCC3. Actualmente se desconoce el modo exacto de interacción de los anillos de cohesina con la molécula de DNA.

La liberación de la cohesión es diferente durante mitosis y meiosis. En anafase mitótica se separan las cromátidas hermanas, migrando cada una de ellas a polos opuestos, por tanto la cohesión no es necesaria más allá de metafase. Por el contrario, en anafase I se libera la cohesión a nivel de brazo cromosómico, pero las cromátidas hermanas permanecen unidas por el centrómero. En anafase II desaparece la cohesión centromérica y se separan las dos cromátidas hermanas. Una proteasa denominada **separasa** es la responsable de la ruptura de la subunidad SCC1, produciéndose la apertura del anillo de cohesina. La separasa permanece inactiva hasta la transición metafase-anafase I mediante la unión a su inhibidor específico, la **securina.** El complejo CPA (Complejo Promotor de la Anafase) guía la ubiquitinación (se llama así al marcaje para la destrucción de proteínas mediado por la ubiquitina) de la securina, inhibiendo su actividad represora y activando así a la separasa. El mantenimiento de la cohesión centromérica hasta la segunda división meiótica es proporcionado por las proteínas shugoshina 1 y shugoshina 2 (SGO1 y SGO2), los "ángeles guardianes" (traducción del japonés) del centrómero. Estas proteínas protegen a la cohesina SCC1 de la acción de la separasa mediante el reclutamiento de la proteína fosfatasa 2A (PP2A), una enzima capaz de desfosforilar ciertos residuos de proteínas. En la segunda división meiótica, las

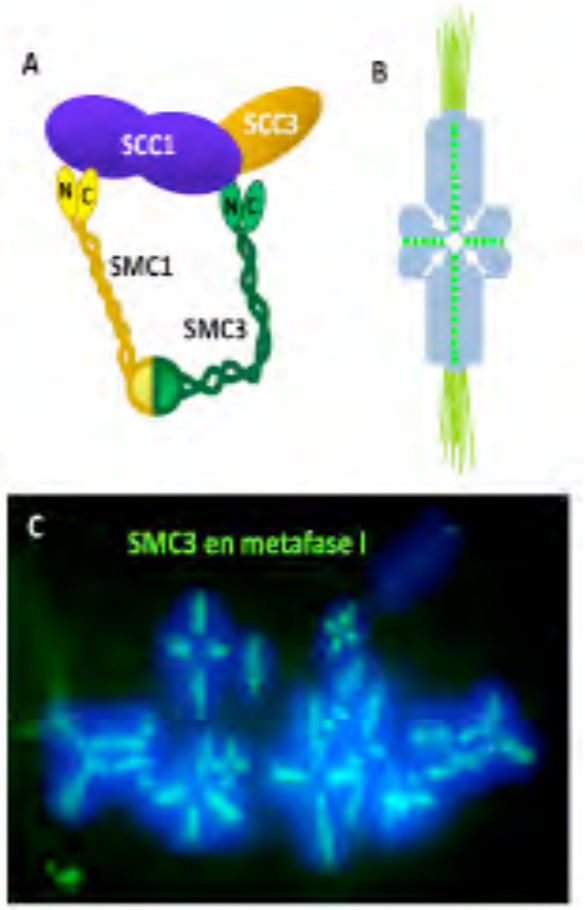

Figura 9. Importancia de las cohesinas en meiosis. (A) Estructura del anillo de cohesinas. El anillo de cohesinas está constituido por un heterodímero de proteínas SMC (SMC1 y SMC3). Las cadenas polipeptídicas de estas proteínas constan de un dominio central que actúa como bisagra, seguido de una estructura trenzada antiparalela, al final de la cual se localizan los extremos amino y carboxilo terminales, donde se encuentra la actividad ATPasa. Una kleisina denominada SCC1 cierra el anillo uniendo las cabezas con actividad ATPasa de las proteínas SMC1 y SMC3. SCC1 se asocia con la cuarta subunidad del complejo de cohesinas denominada estromalina (SCC3). (B) Esquema de un bivalente (constituido por cromosomas telocéntricos) en metafase I. Las flechas indican el punto de intercambio cromosómico (quiasma). La presencia del complejo de cohesinas (círculos verdes), tanto a nivel braquial como centromérico, permite el mantenimiento de la estructura del bivalente. Los haces de líneas representan los microtúbulos unidos a los cinetocoros. (C) Metafase I de la especie *Locusta migratoria* (especie con cromosomas telocéntricos) en la que se ha llevado a cabo la inmunolocalización de la cohesina SMC3 (detectada en color verde).

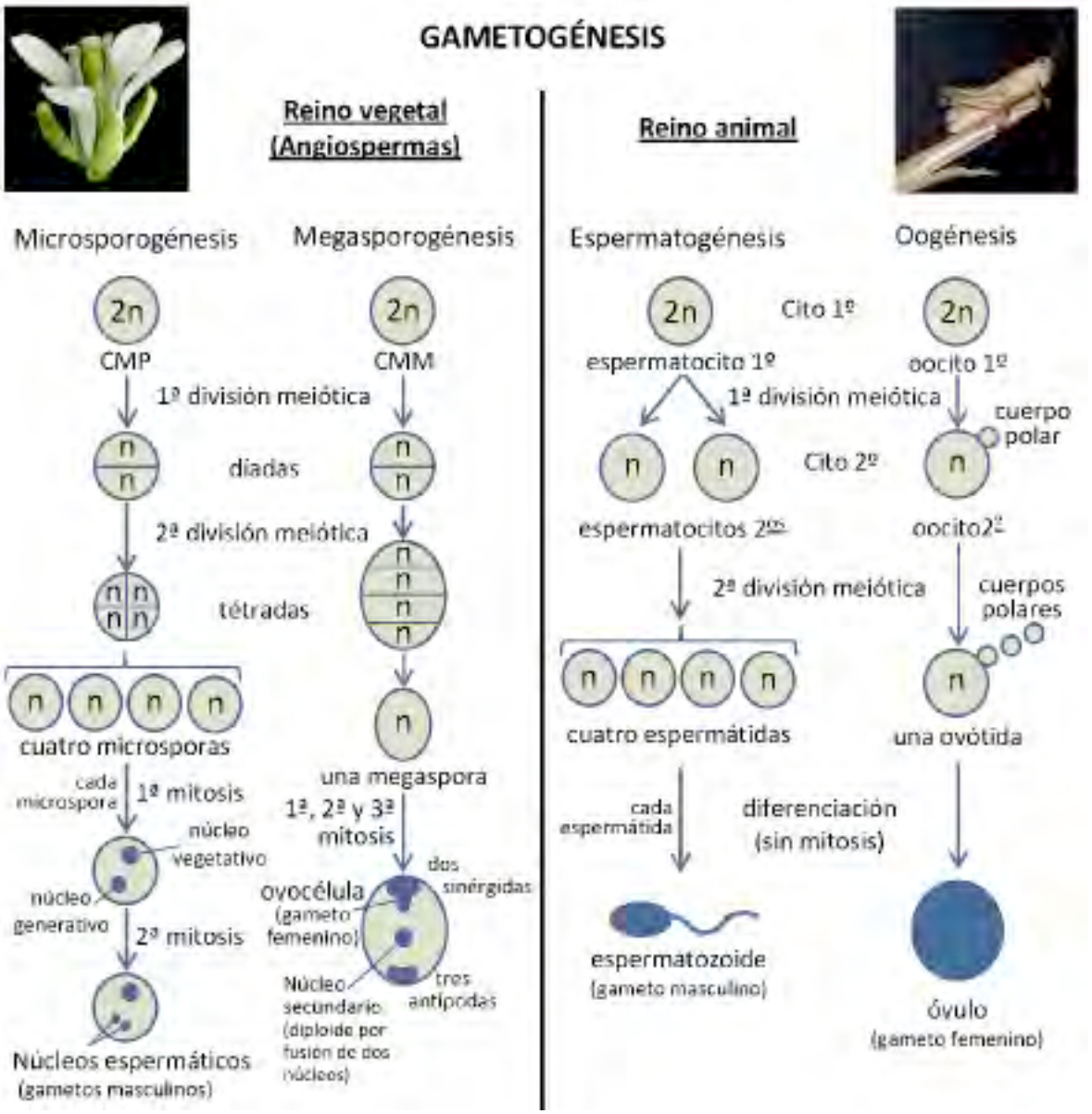

Fig. 10. **Esquema comparativo de la gametogénesis de plantas y animales.** Tanto en la microsporogénesis como en la espermatogénesis cada meiosis da lugar a cuatro productos funcionales (microsporas y espermátidas, respectivamente), mientras que en la megasporogénesis y en la oogénesis se origina un único producto meiótico funcional (megaspora y ovótida, respectivamente). En el reino animal la formación de los gametos tiene lugar por diferenciación de los productos meióticos, mientras que en las Angiospermas las esporas sexuales sufren una serie de divisiones mitóticas para formar los gametofitos en los que están contenidos los gametos. (CMP: célula madre del polen; CMM: célula madre de la megaspora). Adaptado de Lacadena (1996).

shugoshinas ya no ejercen la función de protección de cohesión centromérica y tras la activación del CPA, la separasa degrada la subunidad SCC1 de los complejos de cohesina anclados a la región centromérica de las cromátidas hermanas, promoviendo la segregación de las mismas a polos opuestos.

La meosis no es igual en ambos sexos

La meiosis no es exactamente igual en ambos sexos. Hombres y mujeres, machos y hembras, presentan algunas características diferenciales que intentaremos resumir aquí. En la Figura 10 se presenta un esquema comparativo de la gametogénesis vegetal y animal. Tanto en las Angiospermas (plantas con flores) como en los animales superiores cada uno de los cuatro productos meióticos dará lugar a un gameto por el lado masculino, mientras que por el lado femenino cada meiosis sólo producirá un gameto: en las plantas porque de las cuatro megasporas formadas tres degeneran y en los animales porque en cada división meiótica el huso es asimétrico y se forman los cuerpos polares. La formación de los gametos

en los animales se realiza mediante un proceso de transformación (diferenciación). Es decir, las espermátidas y las ovótidas se transforman directamente en los gametos respectivos, **espermatozoides** y **óvulos**. En cambio en las Angiospermas los productos meióticos o esporas sexuales (microspora y megaspora) sufren divisiones mitóticas adicionales para formar el grano de polen y el saco embrionario, en donde están contenidos los verdaderos gametos: **núcleo espermático** y **ovocélula**, respectivamente. La fecundación de los gametos haploides (n) originará el cigoto diploide (2n). En las Angiospermas el proceso de fecundación es doble, por un lado un núcleo espermático fecunda a la ovocélula para dar lugar al cigoto diploide, mientras que el otro núcleo espermático (n) fecunda al núcleo secundario (2n) para formar el endospermo triploide (3n).

Hagamos mayor hincapié en la gametogénesis humana. Cuando el varón llega a la pubertad, las células precursoras espermatogoniales sufren ocho divisiones mitóticas antes de comenzar la meiosis. Estas divisiones son inusuales en el sentido de que las células resultantes permanecen unidas por puentes intercelulares. Al cabo de un mes se forman los espermatocitos primarios, los estadios de leptotena y cigotena duran alrededor de una semana, la paquitena se completa en dos semanas, mientras que las restantes fases de la división transcurren en un día. La transformación de espermátidas en espermatozoides dura aproximadamente tres semanas. En las mujeres adultas cada ovario contiene alrededor de 200.000 folículos primordiales. Los oocitos primarios inician la meiosis hacia la novena semana de edad fetal gestacional y las primeras paquitenas se observan a partir de la semana 11, siendo este estadio el predominante entre las 18 y 20 semanas. La diplotena se alcanza dos semanas después, pudiéndose decir que a partir de los de los cuatro meses de vida fetal todos los oocitos se encuentran en este estadio, que no abandonarán hasta el momento de la ovulación. La diplotena humana adquiere una configuración característica que supone una cierta desorganización de la estructura cromosómica transformándose en el denominado estadio de **dictiotena**, que es el equivalente al estadio difuso descrito en otras especies. Por tanto, cada oocito primario puede permanecer en este estadio de 11 a 50 o más años, según los casos. Cuando llega la pubertad un número pequeño de oocitos se activa y crece cada mes. Uno de estos oocitos madura completamente, los otros sufren muerte celular programada y degeneran mediante un proceso conocido como atresia. En cada ciclo menstrual se produce la maduración del óvulo, que reanuda la primera división meiótica en diacinesis. Una vez formado, el oocito secundario cae en la trompa de Falopio, donde se detiene en metafase II hasta que es fecundado por el espermatozoide. En la rana *Xenopus laevis* Daudin, 1802 se descubrió que un denominado **factor citostático** es el reponsable de esta parada celular. La actividad meiótica de dicho factor comienza en metafase II y desaparece en la fecundación. Ante la presencia del espermatozoide se reanuda la meiosis femenina para originar el pronúcleo, que, junto con el pronúcleo aportado por el espermatozoide, da lugar al cigoto. Si a algún lector le ha parecido inusual la duración del estadio de dictiotena podemos indicar que, aunque en menor magnitud, en algunas coníferas la meiosis se inicia en otoño y se detiene durante el invierno en estado difuso, continuando el proceso meiótico en la primavera.

Tan iguales, tan distintos

Considerando todo lo expuesto, estamos en condiciones de retomar la conversación sobre los parecidos fenotípicos entre hijos, padres, abuelos y demás familia. Las bases genéticas que subyacen a dichos parecidos son la existencia de relaciones de dominancia entre alelos del mismo locus (sólo estamos refiriéndonos a rasgos con herencia monogénica, con leve influencia ambiental), y que en la meiosis se producen nuevas combinaciones genéticas a partir de dos sucesos independientes:

i) En primer lugar la segregación de los cromosomas al azar en anafase I constituye la base tanto de los factores mendelianos como de su combinación independiente cuando se consideran conjuntamente al menos dos parejas alélicas. Imaginemos, por ejemplo, un individuo con 2n=4 formado a partir de un gameto paterno Ab y otro materno aB, estando estas parejas alélicas localizadas en cromosomas diferentes. Cuando segreguen los cromosomas en anafase I los cromosomas con a y B pueden orientarse hacia el mismo polo, por lo que obligatoriamente irán al otro polo los cromosomas con A y b. Con la misma probabilidad podrán ir a un polo los cromosomas con a y b, con lo que en el polo opuesto estarían los portadores de A y B. Los distintos tipos de gametos que se formarían serían AB, aB, Ab y ab con una probabilidad teórica de un 25% cada uno.

ii) Por el contrario, el comportamiento de genes ligados implica la formación de nuevas combinaciones entre genes del mismo cromosoma. Supongamos una célula con 2n=4, en la que existen dos pares de alelos localizados en un mismo par de cromosomas y que hubiera heredado de un progenitor el cromosoma con la información AB y del otro progenitor el cromosoma portador de los alelos a y b. Si en paquitena se da un sobrecruzamiento entre dichos loci, en metafase I uno de los cromosomas homólogos llevará una cromátida con la información AB y otra con Ab, mientras que en el otro cromosoma las cromátidas portarán la información aB y ab. Por tanto, se formarán cuatro tipos de gametos dependiendo de las combinaciones genéticas que contengan, dos procedentes de las cromátidas no implicadas en el sobrecruzamiento, AB y ab (gametos parentales), y otras dos resultantes del sobrecruzamiento, Ab y aB (gametos recombinantes). En este caso, aunque se forman los mismos tipos de gametos que anteriormente, sus probabilidades teóricas

serían diferentes en función de la frecuencia de sobrecruzamiento que tiene lugar entre los dos loci considerados.

Resumiendo, podemos considerar que según las especies habrá varios cromosomas y varios quiasmas por bivalente, y que en cada meiocito el número y posición de los quiasmas, así como la segregación en anafase I, también serán diferentes. Por tanto, la variación genética producida tras la meiosis es, obviamente, de gran magnitud.

Epigenética

Sin embargo, no sólo hay que transmitir los genes a la descendencia sino que estos genes se tienen que expresar de forma correcta para no ocasionar ningún tipo de disfunción. El ser humano, cualquier organismo en general, es una mezcla de genes y ambiente. Factores como la dieta, el tabaco, el alcohol, las radiaciones o incluso el cariño familiar acaban teniendo un peso específico en el desarrollo de un individuo. Estos factores ambientales actúan sobre los genes e influyen en su funcionamiento. Se atribuye a Conrad Waddington (1905-1975) la acuñación del término "**epigenética**" como "la rama de la biología que estudia las interacciones causales entre los genes y sus productos que dan lugar al fenotipo" (1942). En el siglo XXI, la definición más comúnmente aceptada del término epigenética es: "el estudio de los cambios heredables en la función génica que se producen sin un cambio en la secuencia del DNA". Manel Esteller (Laboratorio de Epigenética del Cáncer, CNIO, Madrid), uno de los científicos más relevantes en este campo, define la epigenética como "lo que está por encima de la genética y regula nuestros genes. Si el genoma es el libro de la vida, el epigenoma es la ortografía y la gramática. El genoma realmente te ofrece las palabras seguidas pero faltan los signos de puntuación, la separación…, todo esto lo proporciona la epigenética". El DNA de la larva de un escarabajo no es el mismo que el del adulto, lo que cambia son multitud de alteraciones epigenéticas. El cigoto contiene ya "marcas" bioquímicas que no son genéticas pero que determinan su desarrollo. Nuestra epigenética cambia desde que nacemos hasta que morimos, mientras que nuestro genoma es más o menos el mismo. Las alteraciones epigenéticas más importantes son:

i) La metilación o desmetilación del DNA (concretamente de las citosinas en los dinucleótidos CG) está relacionada con la regulación de la expresión génica.

ii) Las modificaciones químicas de las histonas, las proteínas que ayudan a empaquetar el DNA en la célula, también influyen en la expresión de los genes, de hecho, muchas modificaciones de este tipo están también asociadas al cáncer.

iii) Los RNA son generalmente moléculas que constituyen el nexo de unión entre la información contenida en el DNA y las proteínas cuya síntesis ordenan los genes. Sin embargo, existen otros RNA de pequeño tamaño, no codificantes para proteínas, que intervienen en procesos de regulación génica y también están relacionados con cambios epigenéticos.

Coda

En las páginas anteriores hemos intentado delimitar el perímetro de un puzzle que sería la contestación a la pregunta con la que comenzaba este artículo. No obstante, muchas piezas del interior de este puzzle, y quizá del perímetro deberán ser colocadas en el futuro para obtener una mejor comprensión de la transmisión de los caracteres hereditarios en los distintos organismos. Existe un dicho popular que hace referencia a que un bebé siempre llega a este mundo con un pan debajo del brazo. No seremos nosotros quienes pongamos en duda semejante aseveración, lo que si podemos decir es que el bebé llega con un hatillo conteniendo genes de sus antepasados combinados de una forma única. Ésa es la verdadera herencia, aunque nuestra epigenética cambie luego a lo largo de nuestra vida, en muchos casos dependiendo de decisiones individuales. Por ejemplo, el tabaco muta los genes pero también induce metilación de genes. Ustedes deciden…

Agradecimientos

Queremos agradecer a Adela Calvente sus sugerencias que han contribuido a mejorar la comprensión de este trabajo. Financiaciones del Ministerio de Ciencia e Innovación de España, proyectos: BFU2008-00459/BMC, BFU2008-00300/BMC y BFU2009-10987/BMC, y del Séptimo Programa Marco (FP7) de la Unión Europea (Meiosys-KBBE-2009-222883) han posibilitado su realización.

Lecturas recomendadas

Bishop, D.K. & Zickler, D. 2004. Early decision: meiotic crossover interference prior to stable strand exchange and synapsis. *Cell,* **117**: 9-15.

Hunter, N. 2006. Meiotic recombination. *In:* A. Aguilera & R Rothstein, Eds. *Molecular Genetics of Homologous Recombination*, págs. 381-442. Springer-Verlag, Heidelberg.

Lacadena, J, R. 1996. *Citogenética* (Caps. 8, 9). Editorial Complutense, Madrid.

Page, S.L .& Hawley, R.S. 2004. The genetics and molecular biology of the synaptonemal complex. *The Annual Review of Cell and Developmental Biology,* **20**: 525-58.

Suja, J.A. & Barbero, J.L. 2009. Cohesin complexes and sister chromatid cohesion in mammalian meiosis. *Genome Dynamics,* **5**: 94-116.

Zickler, D. & Kleckner, N. 1999. Meiotic chromosomes: integrating structure and function. *Annual Review of Genetic,* **33**: 603-754.

Boletín de la
Real Sociedad Española de Historia Natural
Actas
Tomo 109, Núms. 1-4, Año 2012

Indice / Index

Información institucional de la Sociedad. 5-7

Fotografía de la Naturaleza. 8-9
Fotografía y texto: Juan José Bacallado Aránega

Actas de las asambleas de la Sociedad celebradas en 2011. 11-15

Títulos nuevos de publicaciones seriadas recibidas en el año 2011. 15

Monografías recibidas y catalogadas en el año 2011 15-19

J. Rueda; E. Gómez; J.M. Benavent; F. Collado; C. Peña; J.M. Rabasa; V. Sanz y A. Sebastián. Primera cita del bivalvo exótico invasor *Corbicula fluminea* (Müller, 1774) (Bivalvia, Corbiculidae) en la cuenca del río Júcar (Este de la Península Ibérica). 21-22

A. Perejón. Reflejos de España, animales domésticos españoles y naturalistas hispanos, en la obra de Charles Darwin *El origen del hombre y la selección en relación al sexo* (1871). 23-26

M. Pradillo; J. Sánchez Rufas y J.L. Santos. ¿Cómo transmiten sus genes los organismos con reproducción sexual? 27-38

Notas necrológicas

R. Tejero López y A. Perejón. Rosa Blanca Babin Vich. 1947-2011. 39-42

E. Galán Huertos, E. García Romero y E. Ancochea Soto. Mercedes Doval Montoya. Albacete 1947- Madrid 2011. 43-46

L. Serra Camó. Antonio Prevosti Pelegrín. Barcelona 1919 - Barcelona 2011. Pionero de la Genética de poblaciones naturales en España y estudioso de la Evolución. 47-55

Recensiones bibliográficas 57-60

Real Sociedad Española de Historia Natural
Facultades de Biología y Geología
Universidad Complutense de Madrid
28040 Madrid

rsehno@bio.ucm.es
www.historianatural.org