

CAPITULO 6

CONCEPTOS GENETICOS BASICOS

INTRODUCCION	103
GENETICA Y MEDIO AMBIENTE.....	104
¿QUE ES LA GENETICA?.....	104
¿QUE ES EL MEDIO AMBIENTE?.....	104
MATERIAL GENETICO.....	105
GENOTIPO Y FENOTIPO.....	106
¿COMO ES TRASMITIDO EL MATERIAL GENETICO?.....	106
¿COMO SON TRANSMITIDOS LOS CROMOSOMAS?.....	107
División celular.....	107
Fertilización.....	107
¿Macho o hembra?.....	108
TRANSMISION GENETICA: VACAS HOLSTEIN BLANCAS Y ROJAS VERSUS BLANCAS Y NEGRAS....	108
Frecuencia genética.....	109
Dominancia.....	111
Co-dominancia.....	111
Interacciones entre dos genes.....	111
RASGOS CUALITATIVOS.....	111
DEFECTOS HEREDITARIOS.....	112
RASGOS CUANTITATIVOS.....	112
TRANSMISION DE LOS RASGOS CUANTITATIVOS.....	113
Reglas elementarias de probabilidad:.....	113
¿QUE HACE QUE EL GENOTIPO DE UNA VACA SEA UNICO?.....	114
Combinaciones cromosómicas.....	114
OTRAS FUENTES DE VARIACION GENETICA: CROSSING-OVER Y MUTACION.....	114
DESDE LOS GENES A LA VACA PRODUCTORA DE LECHE	115
¿QUE HACE EL ADN?.....	115
Crecimiento.....	116
Desarrollo y producción.....	117
Resumen.....	117
¿QUE HACE EL MEDIO AMBIENTE?.....	117
Medio ambiente permanente.....	117
Medio ambiente temporario.....	118
LA INTERACCION ENTRE EL MEDIO AMBIENTE Y LOS FACTORES GENETICOS.....	118
RESUMEN.....	119
APPENDICE—CALCULO DEL MERITO GENETICO POSIBLE PARA PRODUCCION DE LECHE	120
FRECUENCIA GENETICA EN UNA POBLACION.....	120
FRECUENCIA GENETICA EN MEDIOS HERMANOS DE PADRE.....	120
FRECUENCIA GENETICA PARA HERMANOS TOTALES.....	121

INTRODUCCION

La vacas pueden producir leche a partir de forraje y otras formas de alimentación no aceptables para los humanos, de todas formas, el establecimiento de la lactancia depende de la producción de un ternero. Cuando el ternero nace, el productor tiene que decidir de mantenerlo en el hato o venderlo. Un cierto número de terneros hembras deben mantenerse para producir la siguiente generación y reemplazar a las vacas que dejan el hato.

Cuando existe un alto índice de mortalidad en los terneros, el índice de descarte o expansión del hato, no hay mucho por elegir con respecto a cual ternero va a mantenerse y cual será vendido, ya que muchos de ellos son necesarios para mantener o aumentar el tamaño del hato.

De todas formas, en un hato de 20 vacas, con un intervalo entre partos de trece meses, habrá 18 terneros nacidos por año, con expectativas de nueve toros y nueve novillas. Si las vacas se quedan en el hato por cuatro lactancias esto significa que aproximadamente un cuarto de las vacas en el hato serán reemplazadas cada año. ¿De las nueve novillas producidas cada año, cuáles 5 deben mantenerse?

Debido a que todo productor lechero desea vacas buenas, necesitamos encontrar cuales de las terneras serán las mejores vacas en la próxima generación. Conocer cuales vacas son las buenas, no es tan obvio como parece. Primero, ¿qué es una vaca "buena"? Aquí hay una lista parcial que podría ayudar a definir que es una vaca buena:

- Alta producción de leche;
- Alto porcentaje de grasa y/o proteína;
- Larga vida productiva
- Problemas reproductivos mínimos;
- Conformación que reduce la incidencia de mastitis y pietín;
- Resistencia a las enfermedades;
- Eficiencia de conversión de alimentos.

Una vez que hayamos decidido que hace a una vaca buena, ¿cómo sabemos si transmitirá su aptitud a la siguiente generación? Cada característica es en parte heredada de los padres (madre y padre) pero también están influenciadas por otros factores. Por ejemplo, a pesar de buenos méritos genéticos, la vaca puede poseer una producción de leche reducida por dificultad en el parto, un corto

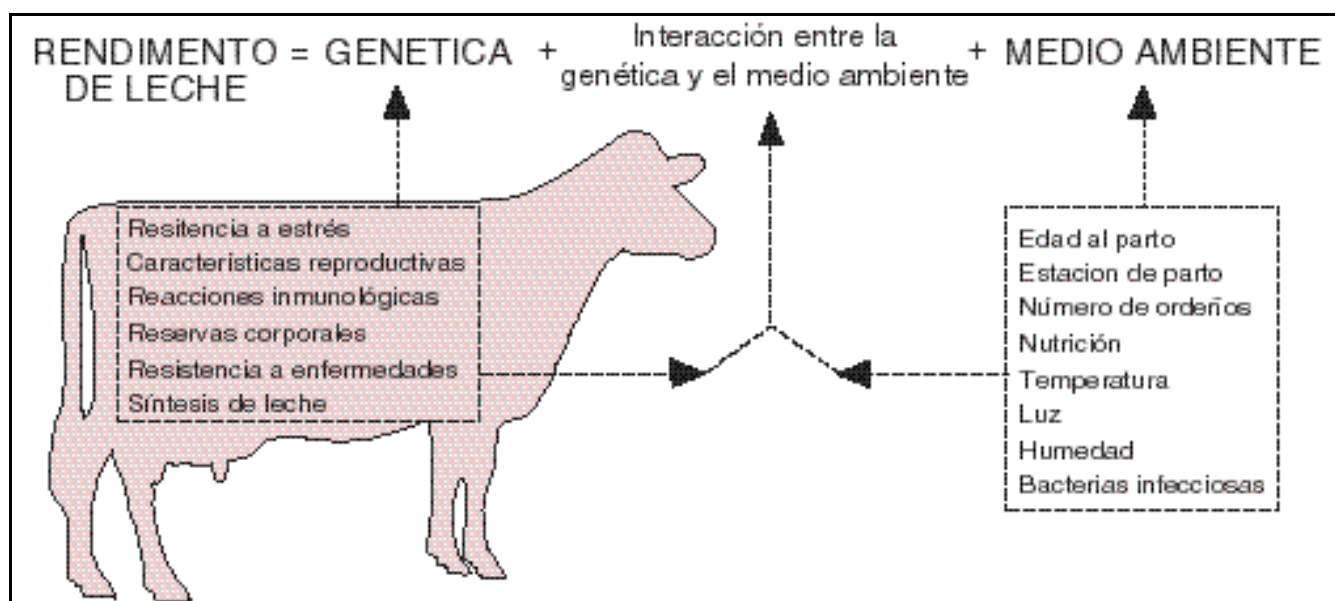


Figura 6.1: La producción de leche es la suma de los efectos de la genética de la vaca, los efectos del medio ambiente y la interacción entre la genética y el medio ambiente.

período de seca o por mastitis. De este modo, como ilustramos en la Figura 6.1, la producción de leche es influenciada por la composición genética del animal y por los efectos del medio ambiente. La genética le da a la vaca la habilidad de producir leche; el medio ambiente provee la "materia prima" para la producción de leche. Dicha producción es el resultado de la combinación de la genética con el medio ambiente, así como de la interacción entre estos dos factores.

GENETICA Y MEDIO AMBIENTE

¿QUE ES LA GENETICA?

La genética es la base de dos aspectos fundamentales de la naturaleza: la descendencia posee características o rasgos similares a sus padres, pero aún así, no son idénticos a ellos. La genética es la ciencia que estudia la variación y la transmisión de características de una generación a otra. En esta definición, la palabra "variación" se refiere a variación genética; esto es, el rango de posibles valores para una característica que es influenciada por la herencia. La herencia es la transmisión de las características desde los padres a los hijos por vía del material genético. Esta transmisión toma

lugar en el momento de la reproducción. Una nueva generación empieza cuando un espermatozoide que estaba en el semen del toro, se une con un óvulo maduro de la vaca y producen un ternero con características genéticas únicas. De esta forma, desde el punto de vista genético, una "buena" vaca es la que posee y trasmite la información genética necesaria para obtener las características deseadas.

De todas formas, con cada nuevo ternero, existe una nueva organización del material genético y cada animal es genéticamente único. Debido a que todas las vacas son genéticamente diferentes unas de otras, producirán diferentes cantidades de leche (Figura 6.2A). Solamente mellizos idénticos que provienen de un óvulo fertilizado que ha sido separado en dos embriones durante la primera fase del desarrollo tienen una genética idéntica. Las hermanas comparten el material genético de sus padres y de esta manera son más parecidas entre sí que individuos no emparentados.

¿QUE ES EL MEDIO AMBIENTE?

El medio ambiente es frecuentemente pensado como los alrededores físicos del

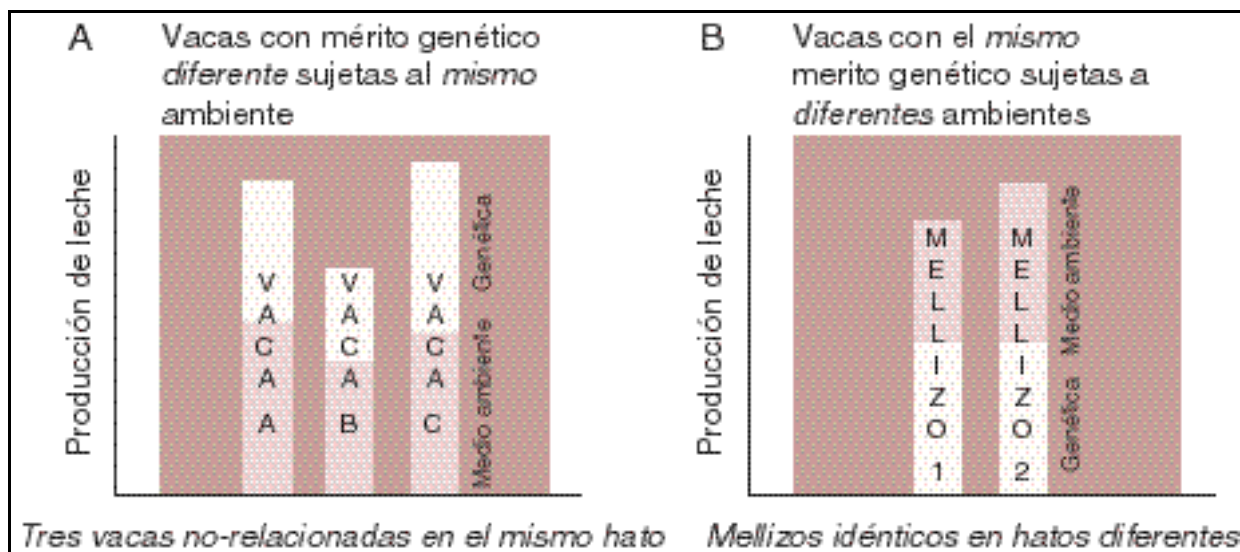


Figura 6.2: El efecto de la genética es usualmente único de cada vaca y, aún dentro del hato, algunos factores medio ambientales influyen a las vacas en forma diferente (A); solamente gemelos idénticos tienen la misma carga genética (B).

Excepto en mellizos idénticos, la composición genética que determina el potencial para producción de leche es única en cada vaca.

animal, luz, temperatura, ventilación y otros parámetros que pueden agregar al bienestar físico del animal. Sin embargo, en genética, las palabras “medio ambiente” tienen un significado más general. El medio ambiente es la combinación de todos los factores, excepto los factores genéticos, que afectan la expresión de los genes. Por ejemplo, la producción de leche de una vaca es afectada por la edad al parto, época de parto, nutrición y algunos otros factores. Es por eso que vacas con composición genética similar o aún idéntica, producirán diferentes cantidades de leche cuando están expuestas a diferentes medios. Por ejemplo, el desempeño durante la lactancia de dos miembros de un par de mellizos idénticos, variará drásticamente si son separados después del nacimiento y enviados a diferentes países.

De todas formas, la diferencia de producción de leche entre esos mellizos puede también ser grande cuando están ubicados en dos hatos separados en la misma área, cada uno teniendo niveles de manejo diferentes (Figura 6.2B).

El medio ambiente incluye todos los factores externos del animal que afectan la expresión del potencial genético para producción de leche.

MATERIAL GENETICO

Todos los animales están compuestos de una multitud de células. Aunque células de diferentes tejidos pueden parecer distintas, ellas contienen estructuras similares como una membrana plasmática, citoplasma y núcleo (Figura 6.3) El núcleo de cada célula contiene el material genético. Excepto por las células reproductivas (espermatozoides y óvulos)

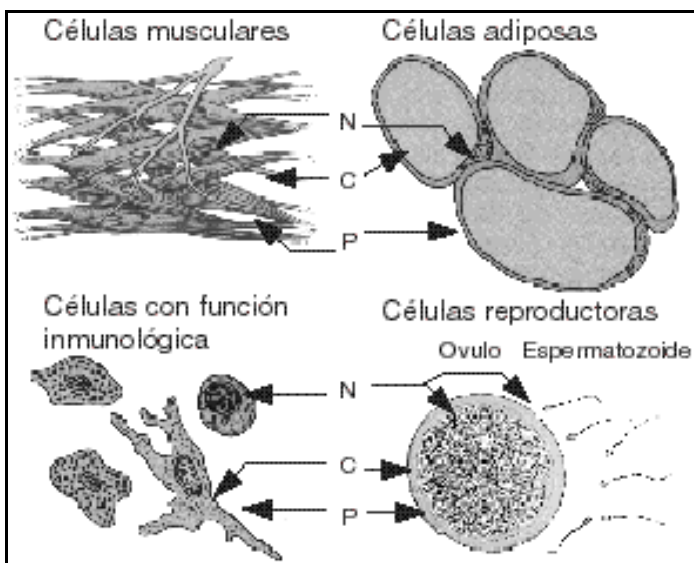


Figura 6.3: Todas las células del cuerpo (con muy pocas excepciones) tienen un núcleo (N) conteniendo el material genético, citoplasma (C) y una membrana plasmática (P).

y muy pocas otras excepciones (glóbulos rojos), las células en el cuerpo contienen dos copias del material genético de un animal. Cuando éstas se dividen, el material genético se organiza en series de estructuras alargadas en forma de fibra llamadas cromosomas (Figura 6.4). En las células del cuerpo, cada cromosoma tiene un equivalente que tiene el mismo largo y forma (excepto por los dos cromosomas que determinan el sexo) y contiene

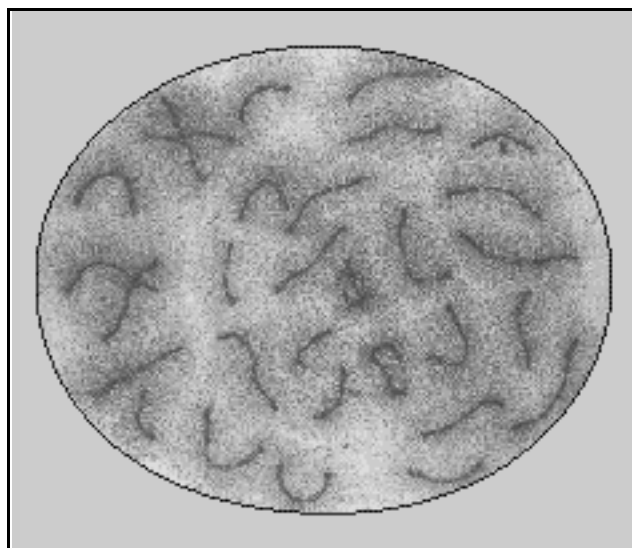


Figura 6.4: Cromosomas aumentados miles de veces

información genética para la misma característica. Esos dos cromosomas son los dos miembros de un mismo par de cromosomas, uno es derivado de la madre y el otro del padre. El número de pares de cromosomas es típico para cada especie y es usualmente abreviado como la letra "n". Por ejemplo, en humanos $n=23$, en cerdos $n=19$ y en vacas $n=30$. Por eso las células en el cuerpo de los humanos, cerdos y vacas contienen $2n=46$, 38 y 60 cromosomas respectivamente.

Los genes están ubicados a lo largo de los cromosomas. Un gen es la unidad básica funcional de la herencia; esto significa que contiene la información genética que es transmitida y resultará en la expresión de una característica en particular en la descendencia. Todo el largo del cromosoma puede dividirse en miles de esas unidades funcionales, cada una responsable de una característica en particular. El gen está compuesto por un material llamado ácido desoxiribonucleico o ADN. Este es la molécula fundamental de vida porque tiene dos propiedades únicas:

- El ADN puede servir como modelo para la producción de réplicas de sí mismo.
- El ADN puede actuar como un transportador de información: los genes contienen toda la información necesaria para producir un nuevo individuo.

GENOTIPO Y FENOTIPO

El genotipo de un animal representa el gen o el grupo de genes responsable para cada característica en particular. En un sentido más general, el genotipo describe todo el grupo de genes heredados por un individuo.

Genotipo = El gen o el grupo de genes responsable por una característica en particular.

En contraste, el fenotipo es el valor tomado por una característica; en otras palabras, es lo que puede ser observado o medido. Por ejemplo, el fenotipo puede ser la producción actual de leche de una vaca individual, el porcentaje de grasa en la leche o el grado de clasificación por conformación.

Fenotipo = el valor tomado por la característica (que es observado o medido)

Hay una diferencia importante entre genotipo y fenotipo. El genotipo es esencialmente una característica permanente del organismo; éste se mantiene constante a lo largo de la vida y es inalterable por los factores medio ambientales. Cuando solamente uno o pocos genes son responsables de una característica, el fenotipo usualmente continúa inalterable a lo largo de la vida (por ej., color del pelo). En este caso, el fenotipo da una buena indicación de la composición genética de un individuo. Aún así, para algunas características, el fenotipo cambia continuamente a lo largo de la vida de un individuo en respuesta a los factores de medio ambientales. En este caso, el fenotipo no es el indicador seguro de el genotipo. Esto usualmente ocurre cuando muchos genes están envueltos en la expresión de una característica como la producción de leche.

¿COMO ES TRASMITIDO EL MATERIAL GENETICO?

Los cimientos de la genética moderna fueron asentados por el trabajo de un monje Augustino, Gregor Mendel, que trabajó en un monasterio en Checoslovaquia a mediados del siglo XIX. El trabajó con arvejas que poseían diferentes características como pétalos blancos o púrpuras, tallos largos o cortos, vainas verdes o amarillas y semillas redondas o rugosas. Mendel cruzó arvejas

padres con diferentes características y por un simple conteo, determinó la frecuencia de los rasgos de los padres en la descendencia y la descendencia con un rasgo intermedio (pétalos rosas). El registro cuidadoso de la frecuencia de los rasgos en las generaciones filiales (F1 = primera generación, F2 = segunda generación, etc.) de dos padres genéticamente diferentes, condujo a Mendel a lo siguiente:

- Concluir la existencia de lo que es ahora llamado gen (herencia basada en la transmisión de una "partícula")
- Explicar el mecanismo de transmisión de esos genes.

¿COMO SON TRANSMITIDOS LOS CROMOSOMAS?

División celular

Durante el crecimiento de un animal, el número de células en los diferentes órganos del cuerpo se incrementa por medio de divisiones celulares. Durante este tipo de división (mitosis) el DNA se

duplica, y cada nueva célula contiene el doble par de cromosomas idénticos a las células de los padres. Como resultado, los órganos y el cuerpo entero aumentan de tamaño.

Sin embargo, para crear las células que participan en la reproducción, un tipo de división celular diferente toma lugar en los órganos reproductores. Los testículos del toro y los ovarios de la vaca producen gametos o células reproductivas por medio de una división celular especial (meiosis). Los gametos, (espermatozoides en el macho y óvulos en la hembra) contienen solamente un miembro de cada par de cromosomas. De esta forma las células en el cuerpo de la vaca y el toro contienen 60 cromosomas ($2n=60$), pero el espermatozoide en el semen y el óvulo en los ovarios contienen solamente 30 cromosomas ($n=30$, Figura 6.5).

Fertilización

Solamente uno, del billón de espermatozoides depositados en el tracto

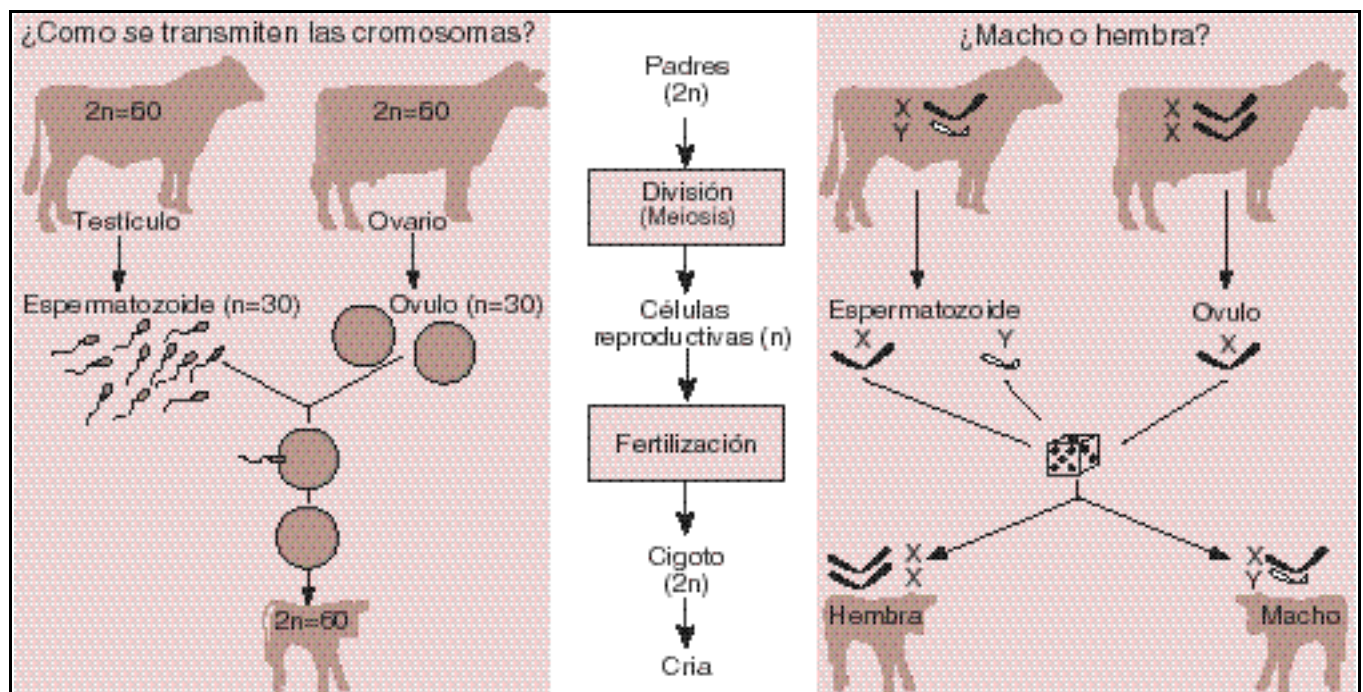


Figura 6.5: Los cromosomas son transmitidos por las células reproductoras que contienen solamente la mitad del número de cromosomas de la especie. El azar en el momento de la fertilización es el responsable de las características específicas en la descendencia (por ej., sexo).

reproductivo femenino durante el servicio (inseminación artificial o servicio natural), se unirá con un óvulo.

Durante este proceso, llamado fertilización, los cromosomas se unen en pares para reconstituir una célula genéticamente completa con $2n=60$ cromosomas. Esta célula es llamada cigoto y representa el primer estadio de desarrollo de un nuevo individuo. Mitad de los cromosomas en el cigoto provienen de la madre y mitad provienen del padre. La multitud de divisiones celulares que proseguirán para formar un embrión y eventualmente el ternero recién nacido, conservarán el número de cromosomas (mitosis) y la información genética que ellos llevan (Figura 6.5).

¿Macho o hembra?

En 29 pares de cromosomas del bovino, los dos miembros son visualmente idénticos. Sin embargo, en uno de los pares de cromosomas, un miembro es más largo; es llamado cromosoma X, y el miembro más corto es llamado cromosoma Y. Todos los óvulos tienen el cromosoma X, pero el espermatozoide puede tener el cromosoma Y o el cromosoma X. Durante la división celular para formar las células reproductivas, cada miembro del par de cromosomas va dentro de gametos separados. Como resultado, el 50% de los espermatozoides llevarán el cromosoma X y el otro 50 %, el cromosoma Y. Si por causa del azar el espermatozoide que lleva el cromosoma Y fertiliza a un óvulo, el resultado será un macho. Ahora bien, la descendencia que recibe 2 cromosomas X se desarrollará como una hembra (Figura 6.5).

Aproximadamente el 50% de la descendencia son machos y el otro 50% son hembras. Es importante comprender que el azar determina cual óvulo madura y cual espermatozoide fertiliza al óvulo maduro.

TRANSMISION GENETICA: VACAS HOLSTEIN BLANCAS Y ROJAS VERSUS BLANCAS Y NEGRAS

Cada célula posee dos pares de cromosomas, uno de cada progenitor. Por lo tanto cada célula también posee un par de cada uno de los genes. Las formas alternativas de un gen en un lugar particular del cromosoma están referidas como los alelos. Los alelos están ubicados en cada uno de los dos miembros del par de cromosomas. Los alelos para un gen pueden o no ser idénticos. En otras palabras, el hecho de que 29 de los 30 pares de cromosomas en las vacas sean visualmente idénticos no implica que los alelos de los genes que llevan sean idénticos.

Por ejemplo, algunas vacas Holstein son negras y blancas; otras son rojas y blancas. Esta diferencia en el color del pelo es determinada por un gen que tiene dos formas diferentes (dos alelos). Llamémosle a ellos "A" y "a". El alelo "A" dá como resultado un animal con pelo blanco y negro, y el alelo "a" un animal de pelo blanco y rojo. Claramente el par de cromosomas que llevan ese gen puede ser "AA", "Aa", o "aa". Cuando los dos alelos de un gen son idénticos, el animal se dice que es homocigótico ("AA" or "aa"). En contraste, animales con diferentes alelos por un gen dado son llamados heterocigóticos ("Aa"). Los animales con "AA" son blancos y negros y los que tienen "aa" son blancos y rojos (Figura 6.6). Cuando el animal es "Aa", el alelo "A" es expresado y el alelo "a" no lo es. La vaca es blanca y negra pero lleva un alelo blanco y rojo (frecuentemente llamado por los criadores "el gen del factor rojo").

Durante la formación de células reproductivas, los dos miembros del par de genes (alelos) se separan. La mitad de las células reciben un alelo y la otra mitad el otro.

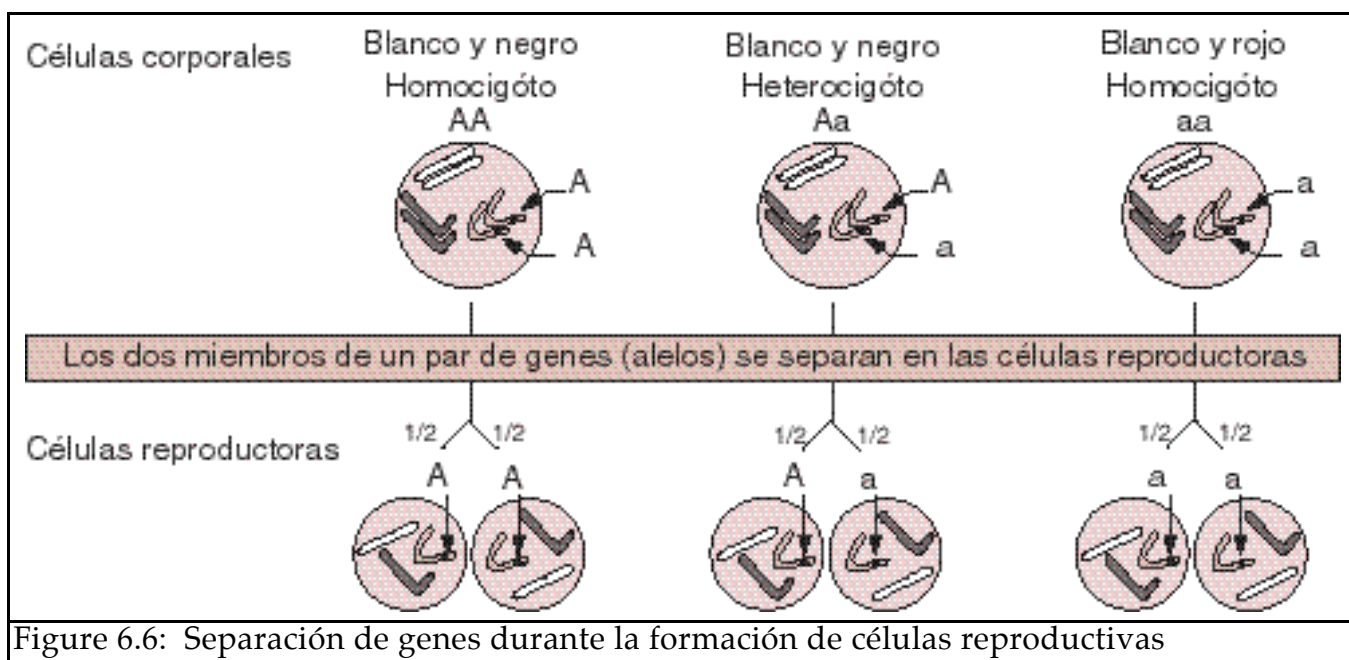


Figure 6.6: Separación de genes durante la formación de células reproductivas

Frecuencia genética

El espermatozoide y el óvulo contienen solamente un grupo de cromosomas. Por lo tanto, mitad de las células reproductivas reciben un alelo y la otra mitad recibe el otro. Animales que son "AA" pueden solamente producir células reproductivas con el alelo "A", y similarmente, animales que son "aa" pueden solamente producir células con el alelo "a". Sin embargo, animales que son "Aa" producirán células reproductivas conteniendo ya sea el alelo "a" o el "A". La mitad de las células reproductivas serán "A" y la otra mitad serán "a" (Figura 6.6).

Consideremos ahora el cruzamiento de un animal blanco y negro de genotipo "AA" con un animal blanco y rojo de genotipo "aa" (Figura 6.7). Todos los descendientes directos, referidos como "F1" (primera generación), son blancos y negros de genotipo "Aa". Note que el sexo es irrelevante; si el toro es "AA" y la vaca es "aa" o lo inverso, el resultado del cruzamiento será el mismo. Toda la F1 será negra y blanca debido a que llevan el alelo "A", pero también llevan el alelo "a". Cuando hembras y machos de la generación F1 se cruzan, la mitad de los

espermatozoides y de los óvulos reciben el alelo "A" y la otra mitad recibe el alelo "a". Por lo tanto, la segunda generación (F2) estará compuesta de 1/4 "AA", 1/2 "Aa", 1/4 "aa". Ambos animales, los "AA" y los "Aa" son blancos y negros ($1/4 + 1/2 = 3/4$) y 1/4 de los animales son blancos y rojos (Figura 6.7).

En nuestro ejemplo, la generación de padres se asumió que sea "AA" y "aa". Aún así, cuando existen dos posibles alelos para un gen, existen seis tipos posibles de cruzamiento. La Tabla 6.1 presenta la frecuencia esperada de la descendencia para cada posible cruzamiento. La palabra "esperada" es importante ya que cuando se realiza solo un número pequeño de observaciones (como resultado de solo unos pocos cruzamientos), la frecuencia real puede diferir significativamente de aquellos de la Tabla 6.1. Todos los cruzamientos son independientes entre sí.

En nuestro ejemplo anterior, la frecuencia esperada de los terneros blancos y rojos en la F2 fue 1/4; dos terneros de ocho se esperaba que fuesen blancos y rojos. Aún así, si miramos solo a los primeros ocho terneros, es posible que ninguno, uno, dos, tres, cuatro, cinco, seis, siete o los ocho sean blancos y rojos.

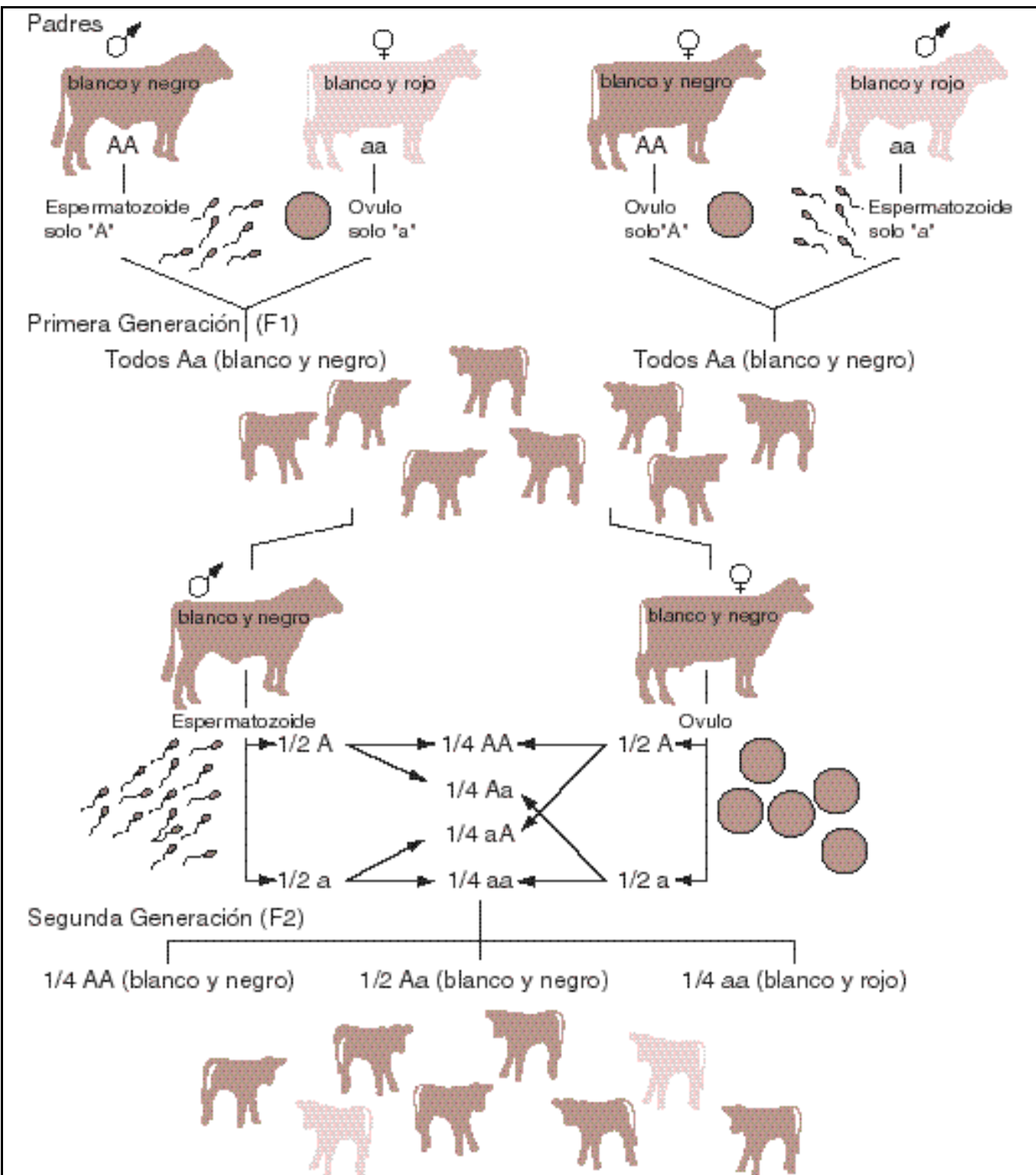


Figura 6.7: Transmisión del gen para color de pelo en Holstein (blanco y negro o blanco y rojo). La frecuencia de ciertos rasgos en la primera y segunda generaciones ayuda a determinar el genotipo de los antecesores.

Es solamente cuando miramos a un gran número de cruzamientos que observamos que las frecuencias se acercan a las esperadas. En otras palabras, si tenemos

dos o tres terneros blancos y negros consecutivamente, no cambia el 1/4 o 25% de probabilidad que el próximo ternero será blanco y rojo.

Tabla 6.1: Frecuencias genotípicas y fenotípicas de la F1 para los seis posibles cruzamientos para un gen con dos alelos

Toro	Vac a	Frecuencias	
		Genotipo	Fenotipo
1. AA	AA	Todos AA	Todos blancos y negros
2. AA	Aa	1/2 AA 1/2 Aa	Todos blancos y negros
3. AA	aa	Todos Aa	Todos blancos y negros
4. Aa	Aa	1/4 AA 1/2 Aa 1/4 aa	3/4 blancos y negros 1/4 blancos y rojos
5. Aa	aa	1/2 Aa 1/2 aa	1/2 blancos y negros 1/2 blancos y rojos
6. aa	aa	Todos aa	Todos blancos y rojos

El resultado de cada cruzamiento es el producto del azar.

Dominancia

En el ejemplo anterior, hubo tres genotipos posibles ("AA", "Aa" y "aa") y dos fenotipos posibles (pelo blanco y negro o pelo blanco y rojo). El alelo blanco y negro "A" es dominante sobre el alelo blanco y rojo "a" ya que cuando un animal es heterocigótico, el color de su pelo es blanco y negro (el color es determinado por el alelo "A"). De forma similar, el alelo "a" se llama recesivo debido a que la presencia de otro alelo enmascara su efecto. Por lo tanto, sabemos que una vaca roja y blanca debe ser homocigótica recesiva. Aún así, la composición genética de la vaca negra y blanca puede ser homocigótica dominante o heterocigótica (Tabla 6.2).

Co-dominancia

Algunas veces, el fenotipo del heterocigótica difiere del homocigótico dominante. Esta diferencia es ilustrada por el color ruano de las vacas Shorthorn. Asumamos que "P" es el alelo de blanco y "p" el alelo de rojo. Animales que son de genotipo "PP" son blancos,

animales con "pp" son rojos, pero animales "Pp" son ruanos. Ni el color blanco ni el color rojo son dominantes sobre el otro. Este tipo de acción genética es llamada co-dominancia. Los heterocigóticos tienen un cromosoma con el alelo "P" y el cromosoma par con el alelo "p". Ambos alelos se expresan con el mismo grado y el color ruano del pelo en una mezcla de blanco y rojo (Tabla 6.2).

Tabla 6.2: Ejemplo de dominancia de color blanco y negro sobre el blanco y rojo en Holstein, y la co-dominancia del pelo blanco y rojo en Shorthorn

Dominancia		Co-dominancia	
Genotipo	Fenotipo	Genotipo	Fenotipo
AA	blanco y negro	PP	blanco
Aa	blanco y negro	Pp	ruano
aa	blanco y rojo	pp	rojo

Interacciones entre dos genes

Algunas veces, la expresión de un gen puede estar influenciada por otros genes. Por ejemplo, en la raza Guernsey el color del pelo es generalmente marrón claro y blanco. Aún así, ocasionalmente, puede nacer un animal con una falta completa de pigmentación en el pelo, piel y ojos. Estos animales son llamados albinos. Esta situación resulta de un gen que posee dos alelos, uno es dominante ("C") y otro es recesivo ("c"). Cuando un animal es homocigótico recesivo (por ejm., "cc"), el gen que codifica el color marrón claro y blanco no se puede expresar y el animal nace sin pigmentación. Existen muchos ejemplos de interacción genética, pero no todos conducen a anomalías.

RASGOS CUALITATIVOS

La transmisión del color de pelo es el ejemplo más simple de un rasgo hereditario cualitativo. Un rasgo cualitativo tiende a caer en categorías discretas en lugar de ser medido en una

escala continua. Generalmente solo uno o unos pocos genes tienen un gran efecto en las pruebas cualitativas. El rol del medio ambiente, influenciando la categoría sobre la que el animal cae, es menor. En este caso, el fenotipo del animal refleja el genotipo. Los ejemplos de rasgos cualitativos en el ganado lechero son:

- Color de pelo;
- Defectos hereditarios como enanismo;
- Presencia o ausencia de cuernos;
- Tipo sanguíneo.

El medio ambiente tiene muy poco efecto sobre la expresión de algunos genes responsables por los rasgos cualitativos.

DEFECTOS HEREDITARIOS

Los defectos hereditarios que conducen a anomalías físicas son generalmente letales. El ternero muere, ya sea en un estadio temprano del desarrollo embrionario o momentos después del parto. Existen más de 40 tipos diferentes de genes que se conoce producen anomalías severas o que reducen la posibilidad de sobrevivencia en bovinos (ejm., mandíbula inferior corta, ano cerrado, piel imperfecta, etc.). La muerte embrionaria precoz es difícil de detectar y puede confundirse fácilmente por una falla de concepción de la vaca o una falla de entrar en celo.

La muerte embrionaria debida a defectos hereditarios puede confundirse con una falla de la vaca de concebir o entrar en celo.

Los defectos hereditarios se transmiten generalmente como genes recesivos. En este caso, ambos alelos se deben expresar para que el efecto letal se produzca. A pesar de que el animal afectado (homocigótico recesivo) muere generalmente antes de que se reproduzca,

la mitad de la descendencia de los heterocigóticos llevarán el gen hacia la nueva generación. Es así que muchos animales pueden ser portadores de un gen responsable por un defecto hereditario, pero solamente un porcentaje muy pequeño de la descendencia puede estar afectada. La inseminación artificial produce un número mucho más grande de descendientes que el producido por un toro en servicio natural. Los toros que llevan un gen defectuoso pueden identificarse generalmente en las compañías de inseminación artificial debido a que ellos controlan un gran número de descendientes. Además, los avances en el uso de marcadores genéticos hacen posible efectuar ensayos en un toro, utilizado en inseminación artificial, para muchos defectos. Aún así, un toro utilizado en servicio natural en el campo puede diseminar genes defectuosos en una gran porción del hato antes de que el defecto se haga aparente.

Una de las ventajas de utilizar inseminación artificial es que la observación de un gran número de descendientes generalmente permite la identificación de un toro como portador de un gen defectuoso conocido.

RASGOS CUANTITATIVOS

Los rasgos cuantitativos difieren de los cualitativos en dos formas importantes:

- 1) Están influenciados por muchos pares de genes;
- 2) La expresión fenotípica se encuentra influenciada más fuertemente por el medio ambiente que en los rasgos cualitativos.

Para un rasgo cuantitativo, el fenotipo representa la combinación de efectos del genotipo y del medio ambiente.

Muchos de los rasgos económicamente importantes en el ganado lechero son rasgos cuantitativos:

- Producción de leche;
- Composición de la leche;
- Conformación (también referida como tipo);
- Eficiencia de conversión de alimentos;
- Resistencia a enfermedades.

La producción de leche requiere de la acción de muchos genes, cada uno es responsable por un aspecto en la síntesis de la leche. Claramente, los genes son necesarios para producir las enzimas que sintetizan la grasa, las proteínas y la lactosa (azúcar de la leche). A pesar de ello, muchos genes que no se encuentran relacionados directamente con la síntesis de leche pueden tener efectos importantes sobre la producción. Una lista parcial de estos genes podría incluir los siguientes ejemplos:

- Genes responsables por la síntesis de tejido secretor en la ubre durante la pubertad;
- Genes responsables por la irrigación sanguínea de la ubre;
- Genes involucrados con la capacidad de la vaca de digerir y metabolizar los alimentos.

Además de la acción de los genes, la síntesis de leche requiere de la disponibilidad de los componentes básicos de la misma (ejm., ácido propiónico, glucosa, ácido acético, aminoácidos etc.) y vitaminas que intervienen en las reacciones de síntesis. La mayoría de la "materia prima" para la síntesis de leche proviene de la digestión y metabolismo de los alimentos. Por lo tanto la alimentación, que es parte del medio ambiente desde el punto de vista genético, influenciará también la producción de leche considerablemente.

La influencia combinada de muchos genes y los efectos del medio ambiente en

los rasgos cuantitativos hacen que el genotipo sea mucho más difícil de determinar exactamente que en los casos de la mayoría de las pruebas cualitativas. Algunas veces, el fenotipo del animal nos dice muy poco sobre su genotipo.

Un registro de lactancia solamente nos dice una fracción de la información acerca del mérito genético de la vaca para la producción de leche.

TRANSMISION DE LOS RASGOS CUANTITATIVOS

Los mismos dos principios básicos de la transmisión de rasgos cualitativos también se aplican a la transmisión de rasgos cuantitativos:

- 1) Separación de los pares de cromosomas durante la formación de las células reproductivas;
- 2) Unión del espermatozoide con el óvulo para crear una nueva célula con un grupo único de cromosomas.

En el ejemplo que se discutiera previamente, el color de pelo (rasgo cualitativo) fue determinado por un gen localizado en un cromosoma. El número posible de genotipos y la proporción de la descendencia con un genotipo en particular fue determinado fácilmente (Figura 6.7). Antes de que podamos generalizar para encontrar el número de las posibles combinaciones genéticas en el caso de los rasgos cuantitativos, necesitamos presentar algunas reglas elementarias de probabilidad.

Reglas elementarias de probabilidad:

$$\text{Probabilidad} = \frac{\text{Número de veces que se espera que un evento se produzca}}{\text{Número de oportunidades para que el evento se produzca (o el número de pruebas)}}$$

Por ejemplo, la probabilidad de sacar un cuatro al tirar un dado en un solo intento es $1/6$ debido a que el dado posee seis lados y cada lado tiene las mismas posibilidades de quedar hacia arriba. De forma similar, la probabilidad de obtener "caras" cuando se arroja una moneda al aire una sola vez es $1/2$ ya que obtener "caras" es un evento en particular y el número total de posibles eventos es dos (cara y seca). Por lo tanto, cuando arrojamus una moneda 100 veces, el número esperado de "caras" es 50 y el número esperado de "secas" es 50. Aún así, existen pocas posibilidades de obtener una cara seguida de una seca 50 veces. En realidad, podremos conseguir una gran serie de caras consecutivas, pero en promedio habrá 50 caras y 50 secas.

La probabilidad de dos eventos independientes es el producto de multiplicar cada uno de ellos por su respectiva probabilidad. Por lo tanto, la probabilidad de obtener dos caras cuando se tira una moneda dos veces o cuando se tiran dos monedas simultáneamente es $1/2 \times 1/2 = 1/4$. En otras palabras, la combinación "cara-cara" es una sobre un total de dos posibles eventos para el primer intento multiplicado por dos por el segundo intento = $2 \times 2 = 2^2 = 4$ posibles combinaciones (cara-cara; cara-seca; seca-cara y seca-seca).

¿QUE HACE QUE EL GENOTIPO DE UNA VACA SEA UNICO?

Combinaciones cromosómicas

Cuando los óvulos se forman, ellos reciben uno de los dos miembros del par de cromosomas. Por lo tanto, un cromosoma en particular en un óvulo puede ser el del primer miembro o del segundo miembro de los pares de cromosomas de los padres. Hay solamente dos tipos diferentes de óvulos para ese cromosoma en particular. Si en lugar de un par de cromosomas consideramos ahora dos, ¿cuál es ahora el número total

de óvulos diferentes? En otras palabras, ¿cuál es el número total de posibles combinaciones cromosómicas? Esta situación es similar a arrojar dos monedas al mismo tiempo. El número de posibles combinaciones es: dos posibles valores para la primera moneda multiplicado por dos posibles valores para la segunda = $2 \times 2 = 2^2 = 4$ posibilidades diferentes. El número de diferentes genotipos para un óvulo es cuatro y el probabilidad de una combinación de cromosomas en particular es $1/4$ (Figura 6.8). Esto es también verdad para el número de posibles genotipos en las células reproductoras masculinas. Por lo tanto, cuando uno de cuatro posibles espermatozoides fertiliza uno de los cuatro posibles óvulos, el número de descendencia genéticamente diferente es $4 \times 4 = 16$ (ejm., $2^2 \times 2^2$). La Figura 6.8 muestra los 16 posibles genotipos. Por lo tanto, las posibilidades para un genotipo en particular en la descendencia recién nacida es $1/16$.

Cuando los treinta pares de cromosomas de una vaca lechera se separan durante la formación de las células reproductivas y se reúnen en la fertilización, el número total de posibles combinaciones cromosómicas es $2^{30} \times 2^{30} = 1.152.900.000.000.000.000$ cada uno de ellos siendo único. Con este número de posibilidades para cada cruzamiento, es fácil darse cuenta porque dos individuos no son iguales en una población, aún teniendo los mismos padres. Un ejemplo del número de posibles combinaciones genéticas que determina el mérito genético para la producción de leche se presenta en el apéndice del Capítulo 6.

OTRAS FUENTES DE VARIACION GENETICA: CROSSING-OVER Y MUTACION

Como acabamos de ver, la redistribución de los cromosomas en el momento de la fertilización es solo uno de los factores

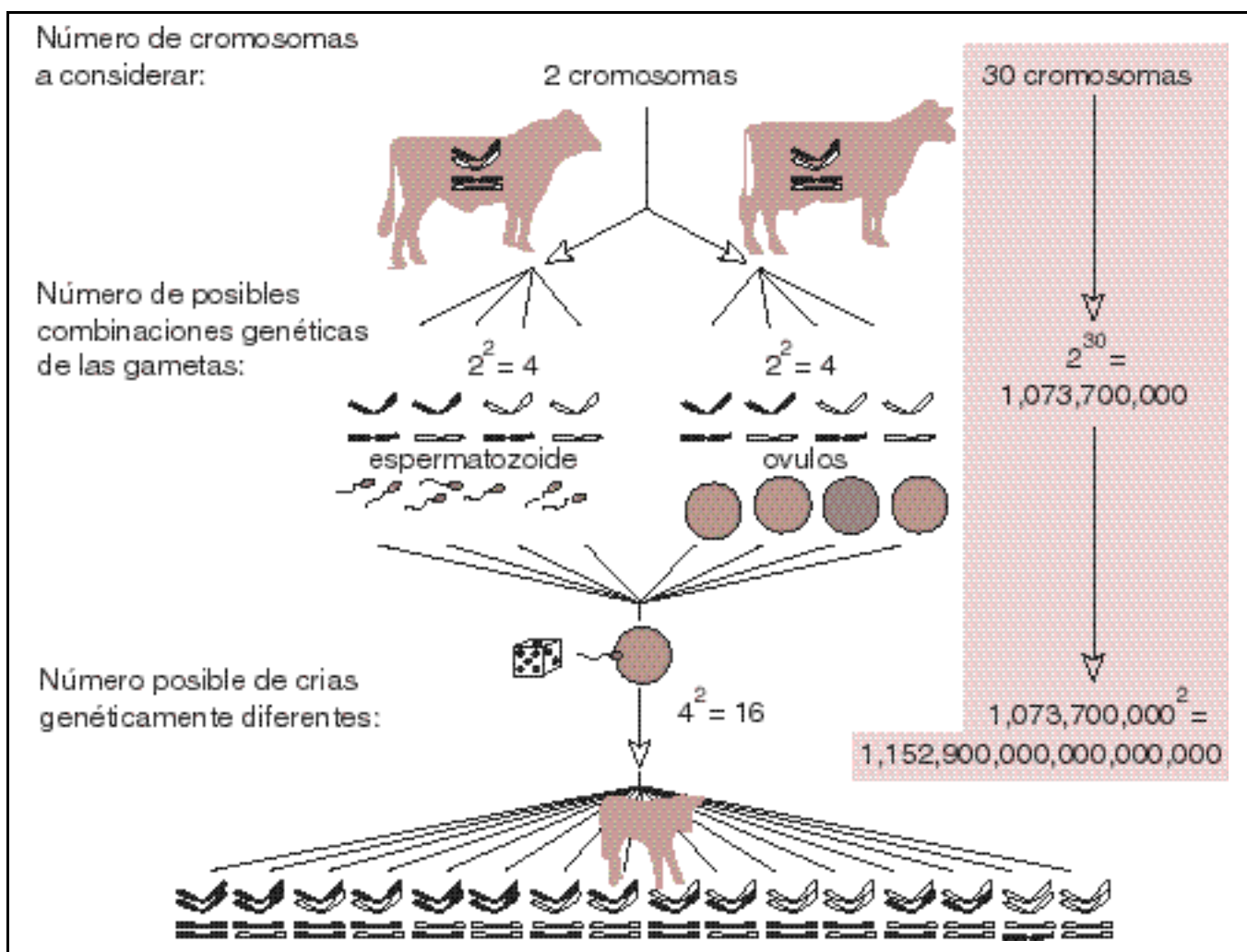


Figura 6.8: Número de posibles combinaciones genéticas cuando los genes de dos cromosomas influyen un rasgo. (El número de posibles combinaciones para todos los 30 cromosomas de la vaca se muestra en el recuadro gris.)

que influyen la carga genética del individuo. Además, la variación genética se puede incrementar debido a que grupos de genes son generalmente intercambiados entre dos miembros del par de cromosomas durante la formación de las células reproductivas. Estos intercambios son llamados *crossing-over* y se presentan con frecuencia.

Las mutaciones son también otra fuente de variación genética. La mutación es el cambio en la estructura del ADN; esto es, un cambio en la información llevada por el gen. Las mutaciones son eventos raros, pero conducen a efectos drásticos, (algunas veces letales).

DESDE LOS GENES A LA VACA PRODUCTORA DE LECHE

¿QUE HACE EL ADN?

Como se indicó previamente, los genes contienen toda la información necesaria para "reproducir" una vaca o un toro comenzando de una sola célula: el óvulo fertilizado (ejm., el cigoto). ¿Cómo puede ser esto? ¿Cómo puede una sola célula desarrollar en una vaca de 600 kg productora de leche en solamente 33 meses?¹ Esto es posible debido a dos procesos fundamentalmente diferentes:

- Crecimiento;
- Desarrollo.

¹ Nueve meses como feto y 24 meses hasta el parto.

A medida que el cigoto se transforma en una vaca, el número de células en el cuerpo se incrementa (crecimiento) y las células se especializan en diferentes funciones (desarrollo) conduciendo a la formación de los órganos en el cuerpo. El crecimiento y desarrollo toman lugar bajo la regulación del ADN.

La función básica del ADN es la de portar la información necesaria para la

síntesis de proteínas. La síntesis de proteína es un proceso que comprende dos etapas (Figura 6.9):

- 1) Durante la transcripción, el ADN es copiado a una molécula llamada ácido ribonucleico (ARN) que puede dejar el núcleo e ir hacia el citoplasma de la célula;
- 2) La traducción del ARN conduce a la formación de la proteína.

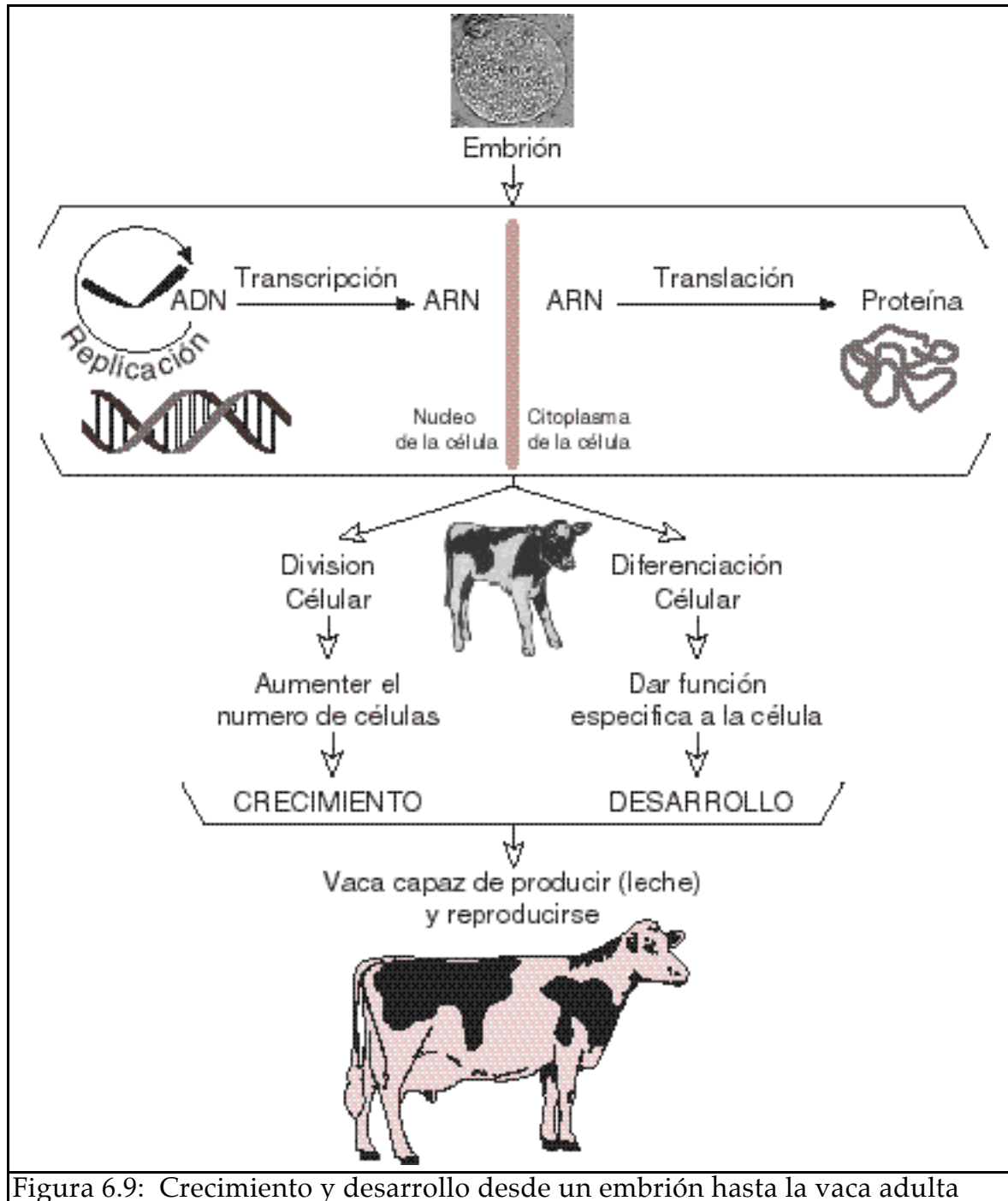


Figura 6.9: Crecimiento y desarrollo desde un embrión hasta la vaca adulta

El ADN porta la información para la síntesis de proteína; le provee la "materia prima" para el crecimiento y desarrollo (incluyendo la producción de leche).

Crecimiento

El número de células en el cuerpo se incrementa debido a la división celular. Las nuevas células que resultan del tipo de división llamada mitosis portan toda la información genética de la célula progenitora. Esto es posible debido a que la compleja molécula llamada ADN que lleva la información genética puede dividirse a sí misma por un proceso llamado replicación. Este es un proceso importante ya que permite la multiplicación de la célula o, en otras palabras, el crecimiento del animal sin la pérdida de la información genética.

Desarrollo y producción

El desarrollo o adquisición de función por la célula se llama diferenciación genética. Esto es también regulado por el código genético. A pesar de que las células del cuerpo contienen todo el material genético típico de la especie, en las células especializadas solamente el gen(es) necesario(s) para una función en particular es(son) "encendidos" y la proteína sintetizada por la célula posee una función muy específica. Por ejemplo, el gen responsable por color de pelo se expresa solamente en las células de la piel y resulta en la formación de una proteína que se extiende hacia afuera de la célula de la piel (un pelo). Similarmente, en las células secretoras de la ubre, los genes responsables por la síntesis de ciertas enzimas se "encienden" durante la lactancia. Las enzimas pueden luego utilizar los precursores de la leche abastecidos por la sangre para sintetizar azúcar (lactosa), proteína (caseína) y grasa en la leche.

Resumen

Por lo tanto, la información genética se mantiene a sí misma por medio del proceso de replicación, transcripción y translación de ADN (Figura 6.9). Estos son los procesos básicos de la vida. Ellos se presentan continuamente a lo largo de la vida para el reemplazo de viejas células y la producción de nuevas. Por ejemplo, durante el período de seca de la vaca, la glándula mamaria produce nuevas células secretoras de leche en preparación para la nueva lactancia. En algún sentido, el ADN de la vaca lechera es el "diseñador" y el "contratista" que construye la "maquinaria" biológica para producir leche.

¿QUE HACE EL MEDIO AMBIENTE?

La función básica del medio ambiente es la de proveer los factores no-genéticos necesarios para el crecimiento, desarrollo y producción de leche (alimento, agua, luz, manejo en general).

Tener vacas con un alto mérito genético es el sueño de muchos productores lecheros. A pesar de ello, como indicara anteriormente, la producción de leche no es solo un reflejo del genotipo de la vaca, es también un reflejo del medio ambiente en el que la vaca produce leche. Algunos de los efectos medio ambientales son temporarios y otros son permanentes.

El medio ambiente es como un "molde" del cual el potencial para crecimiento, desarrollo y producción (leche) puede ser expresado.

Medio ambiente permanente

El medio ambiente permanente afecta todas las lactancias de la vaca de manera similar y es único de cada vaca. Por ejemplo, durante el crecimiento prepubertal de las novillas, especialmente entre los cuatro y ocho meses de edad, una dieta rica en concentrados puede

reducir la síntesis de tejido secretor en la glándula mamaria y reemplazarlo por tejido graso. Como resultado, cuando la novilla se transforma en vaca, su producción de leche puede verse reducida durante toda su vida productiva. Otro ejemplo de un efecto permanente del medio ambiente es cuando la vaca pierde un cuarto (permanentemente) debido a mastitis. Este efecto influencia su habilidad de producción por el resto de su vida. Debido a que los efectos ambientales permanentes son comunes a todas las lactancias de la vaca, es difícil diferenciarlos en su mérito genético. Los efectos ambientales permanentes son importantes cuando se comparan diferentes hatos debido a la diferencia en regímenes de alimentación, alojamiento, técnicas de ordeño, cuidado de las novillas y vacas secas y control de las enfermedades (especialmente mastitis y problemas reproductivos).

Medio ambiente temporario

Un buen ejemplo de efecto ambiental temporario es el estrés calórico. Mellizos idénticos que tienen el mismo mérito genético pueden producir cantidades de leche muy diferentes si uno de ellos es sujeto a excesivas temperaturas ambientales. Otro ejemplo de efecto ambiental temporario es la época de parto. El desempeño de la lactancia tiende a ser más alto cuando la vaca pare en los meses más fríos del año y menor cuando la vaca pare en los meses más calurosos del año. Por lo tanto, el efecto de la época de parto es medio ambiental temporario debido a que cambia con cada nueva lactancia. Un período seco corto, parto difícil y una nutrición mediocre son otros ejemplos de efectos ambientales temporarios. Ellos afectan la producción de la vaca por un período limitado de tiempo y en formas diferentes a lo largo de la lactancia.

LA INTERACCION ENTRE EL MEDIO AMBIENTE Y LOS FACTORES GENETICOS

Una visión común acerca del medio ambiente es la de que su adaptación determina cuan cerca la vaca puede llegar a lograr su "mérito genético total" para producción de leche. La producción de leche se incrementa con un incremento de la adaptación del medio ambiente. Por ejemplo, una mejor alimentación, mejores prácticas de manejo, mejor control de las enfermedades, etc., mejorarán la producción de leche. ¿Pero qué significa realmente "mejor"? En cierto sentido, "mejor" significa armonizar el medio ambiente con el genotipo disponible. Por ejemplo, la hija de una buena vaca y un buen toro de una región del mundo de clima moderado producirá poca leche si es enviada a una zona tropical donde la falta de comida de alta digestibilidad y el estrés calórico pueden ser una carga muy pesada para que la vaca exprese su genética de producción de leche.

En un sentido más amplio, el medio ambiente y los factores genéticos no son independientes, están estrechamente ligados entre sí. El mérito genético de un animal se estima luego de remover los efectos medio ambientales que contribuyen al desempeño del animal. Determinado de esta forma, el "mejor" mérito genético permanece dependiente del grupo de factores ambientales bajo los cuales el animal se desempeña.

Los estudios muestran que los toros se ubican en forma similar cuando se prueban en diferentes países. Por lo tanto, si el toro A es superior al toro B en un país, es probable que el toro A será superior al toro B en otro país. Aún así, la mayoría de estos trabajos se han realizado en países de clima moderado. El ordenamiento de toros altamente

seleccionados puede o no permanecer igual entre regiones de clima moderado, tropical o subtropical. Además, el valor potencial de un programa de selección de

vacas realizado localmente comparado con vacas Europeas altamente seleccionadas, frecuentemente permanece desconocido.

RESUMEN

La genética es una ciencia que estudia la variación y transmisión de rasgos de una generación a la otra. La heredabilidad es la transmisión de rasgos de los padres a la descendencia por medio del material genético (genes).

Algunos rasgos (rasgos cualitativos) están influenciados por uno o solamente unos pocos genes (ejm., color de pelo, tipo sanguíneo); a pesar de ello, algunos rasgos (rasgos cuantitativos) se encuentran influenciados por muchos genes (ejm., producción de leche).

La genética y los efectos medio ambientales interactúan entre sí. Los genes portan la información y proveen la "materia prima" para la síntesis de proteína, mientras que el medio ambiente provee el "molde" por medio del cual el crecimiento, desarrollo, producción (de leche) y reproducción se expresan.

El genotipo le da a la vaca el mérito genético para producción de leche pero el fenotipo es lo que puede ser observado o medido (por ejemplo, registro de lactancia).

El medio ambiente incluye todos los factores externos al animal que afectan la expresión de un rasgo. Generalmente, el medio ambiente tiene poco efecto en los rasgos cualitativos pero un fuerte efecto en los cuantitativos. Algunos efectos medio ambientales son permanentes, otros son temporarios.

El mérito genético para producción de leche no cambia a lo largo de la vida y es único para cada vaca (exceptuando para el caso de mellizos idénticos) debido a que el azar interviene durante la reproducción para crear la posibilidad virtual de millones de posibles genotipos diferentes en la descendencia.

Un registro de lactancia dice poco acerca del mérito genético de la vaca para producción de leche debido a que, para un rasgo cuantitativo, el fenotipo representa los efectos combinados del genotipo y del medio ambiente.

CALCULO DEL MERITO GENETICO POSIBLE PARA PRODUCCION DE LECHE

Este apéndice presenta el cálculo del número posible de méritos genéticos para producción de leche bajo la suposición de que 15 pares de genes se encuentran envueltos en producción de leche. Esta suposición es arbitraria ya que en realidad no conocemos el número de genes que determinan producción de leche.

Primero consideramos la descendencia de un cruzamiento de cualquier toro con cualquier vaca no emparentada de la población. Luego vamos a considerar la frecuencia genética para la descendencia que es medio hermana (un padre en común), y totalmente hermana (ambos padres en común).

FRECUENCIA GENETICA EN UNA POBLACION

Asumamos que el número de tipos posibles de células reproductivas para cada gen es dos (por ejemplo, A y a). Por lo tanto el número de posibles genotipos para cada gen es tres (por ejm., AA, Aa y aa). El número total de diferentes combinaciones posibles es el producto del número de genotipos para cada uno de los 15 genes: $3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 = 3^{15}$, o más de 14 millones (Tabla 6.3). Cada vez que un toro es cruzado con una vaca no emparentada en la población, la descendencia tendrá un genotipo único para producción de leche. ¿Cuál de las 14 millones de tipos posibles tendrá lugar? Solamente el azar determinará el resultado.

FRECUENCIA GENETICA EN MEDIOS HERMANOS DE PADRE

En lugar de cruzar cualquier toro con cualquier vaca en una población, averiguemos el número total de descendencia genéticamente diferente cuando un padre elegido es cruzado con muchas vacas. Esto podría ser el caso de

un toro que está siendo probado por una empresa de inseminación artificial. En nuestro ejemplo, la composición genética (por ej., homocigótica u heterocigótica) del toro para los 15 genes que estamos estudiando es arbitraria.

Cuando un toro es homocigótico para un gen (por ejm., AA en la Tabla 6.3), produce solamente un solo tipo de espermatozoides (por ejm., A). Aún así, estos espermatozoides idénticos pueden fertilizar un óvulo de cualquier genotipo (ej., A o a). Como resultado, existirán dos posibles combinaciones (ejm., Aa o AA) de ese gen en particular en la descendencia. Cuando el toro es heterocigótico para un gen (ejm., Cc en la Tabla 6.3), produce dos tipos de espermatozoides (ejm., C y c) que se pueden combinar con óvulos de genotipo C o c. Como resultado, el número de posibles genotipos en la descendencia es tres (ejm., AA, Aa o aa). El número de posibles genotipos para cada gen debe ser calculado y multiplicado para obtener el número posible de genotipos en la descendencia. En este ejemplo, el número posible de descendencia podría ser:

$2 \times 3 \times 2 \times 3 \times 2 \times 3 \times 3 \times 2 \times 2 \times 2 \times 3 \times 2 \times 3 \times 2 \times 3 = 559.872$ (Tabla 6.3). Por lo tanto, si el toro en nuestro ejemplo se cruzara con numerosas vacas, podríamos esperar alrededor de 560.000 posibles genotipos. Esto es aún un número muy alto, pero substancialmente más bajo que 14 millones. Es por ello que existe menor diversidad genética entre medias hermanas paternas para un rasgo que el que existe entre individuos al azar en una población.

La diversidad genética de medios hermanos es mucho menor que la de individuos no relacionados entre sí en una población.

Tabla 6.3: Ejemplo del número de combinaciones genéticas para animales no relacionados, medio hermanos o hermanos totales para un rasgo cuantitativo hipotético (por ejemplo, producción de leche) controlado por 15 genes que tienen dos posibles alelos

Gen Número	Individuos no relacionados Cualquier toro y vaca			Medios hermanos Mismo toro pero diferente vaca				Hermanos totales Mismos toro y vaca				
	Posibles tipos de			Sire Genes	Posibles tipos de			Sire Genes	Dam Genes	Posibles tipos de		
	Esperma ¹	Ovulo	Descendencia		Esperma ¹	Ovulo	Descendencia			Esperma ¹	Ovulo	Descendencia
1	2	2	3 ^a	A A	1	2	2 ^b	A A	A A	1	1	1 ^c
2	2	2	3	B b	2	2	3	B b	B b	2	2	3
3	2	2	3	C C	1	2	2	C C	C C	1	1	1
4	2	2	3	D d	2	2	3	D d	D d	2	2	3
5	2	2	3	e e	1	2	2	e e	E e	1	2	2
6	2	2	3	F f	2	2	3	F f	F f	2	2	3
7	2	2	3	G g	2	2	3	G g	G g	2	2	3
8	2	2	3	H H	1	2	2	H H	H h	1	2	2
9	2	2	3	I I	1	2	2	I I	I I	1	1	1
10	2	2	3	J J	1	2	2	J J	J J	1	1	1
11	2	2	3	K k	2	2	3	K k	K k	2	2	3
12	2	2	3	l l	1	2	2	l l	l l	1	1	1
13	2	2	3	M m	2	2	3	M m	M M	2	1	2
14	2	2	3	N N	1	2	2	N N	N n	1	2	2
15	2	2	3	O o	2	2	3	O o	O O	2	1	2
	14.348.900				559.872				7.776			

¹ Espermatozoide

^a Los tres genotipos posibles en la descendencia para el gen número 1 son: AA, Aa y aa.

^b Los dos genotipos posibles en la descendencia para el gen número 1 son: AA y Aa.

^c El único genotipo posible en la descendencia para el gen número 1 AA.

FRECUENCIA GENETICA PARA HERMANOS TOTALES

Ahora asumamos que ambos, padre y madre, son seleccionados de una población y apareados muchas veces. Dependiendo del genotipo de los padres, el número de posibles combinaciones para cada gen en la descendencia puede ser una, dos o tres (Tabla 6.3). El número total de posibles genotipos para hermanos

totales es 7.776. Hermanos totales poseen una chance mucho mayor de lucir similares que los medios hermanos. Pero aún así, no es probable que encontremos hermanos totales que luzcan exactamente iguales.

Cuando el mismo padre y madre se aparean muchas veces, existen aún miles de méritos genéticos para los hermanos.

