

Herencia del Comportamiento Humano

Heredabilidad y efectos ambientales sobre la variación del Comportamiento humano.

Errores conceptuales en la aplicación del concepto de herencia.

Lic. Fabian Gabelli
Cátedra de Biología del Comportamiento
Facultad de Psicología
UBA
2018



Fotografía de carátula con la imagen de 2 gemelos idénticos.

Aclaración:

El presente texto fue adaptado para que pueda ser leído por programas para personas con visión disminuida, las figuras están detalladas en textos adjuntos para su interpretación correcta por parte de dichos programas y posibilitar así la correspondiente lectura. En las últimas páginas se agregan algunas preguntas para ejercitarse. El texto cuenta con 3 boxes que no son de lectura complementaria (no obligatoria).

A) El concepto de Herencia de Comportamiento como herramienta fundamental en la comprensión del efecto del Ambiente en las diferencias entre individuos y el rol del Psicólogo

Quién puede dudar de que existe un fenómeno que habitualmente llamamos **Herencia**, el cual podemos constatar de manera muy simple a través del parecido entre padres e hijos, entre hermanos y, en especial, entre hermanos gemelos.

Al comparar la altura de padres e hijos observamos que si el padre es alto las chances de que el hijo también lo sea son elevadas y viceversa, como puede apreciarse en la figura 1.

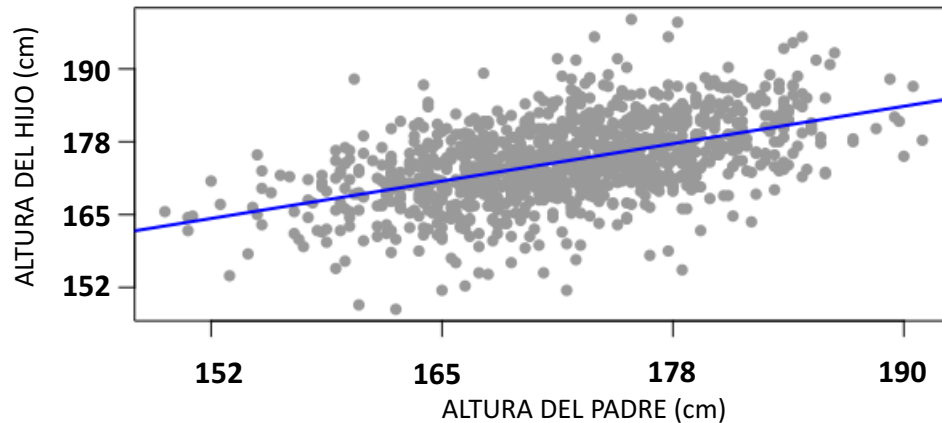


Figura 1: representación en 2 dimensiones de la estatura del hijo (eje “y” ordenadas medida en cm.) en relación a la estatura del padre (eje “x” abscisas medida en cm.)

Pero los efectos de la herencia pueden hacerse evidentes mediante observaciones más cercanas al interés del psicólogo, como por ejemplo si la presencia de un cuadro esquizofrénico estará relacionada con el grado de parentesco de los individuos.

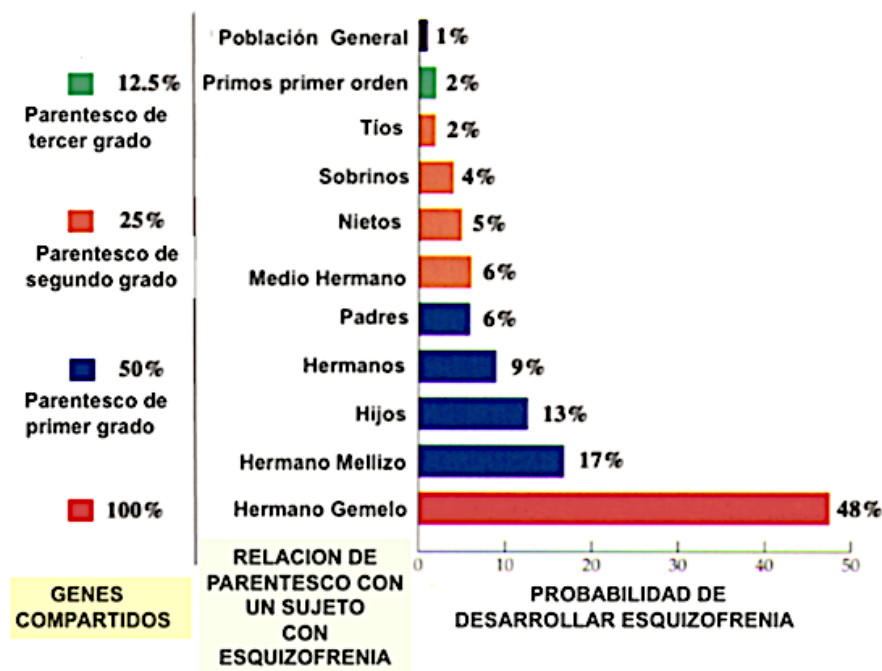


Figura 2: representación de histogramas que muestran la probabilidad de que un sujeto padezca esquizofrenia dado que otro con distinto grado de parentesco también la padezca. Los valores se muestran para población general, primos, tíos, sobrinos, nietos, medio-hermanos, padres hermanos, hijos, mellizos (gemelos dicigóticos) o gemelos (gemelos monocigóticos). Los valores están detallados en el texto contiguo. (Tomado de Gottesman, 1991)

Una evaluación poblacional de la probabilidad de que un sujeto presente un cuadro esquizofrénico debido a que otro sujeto es esquizofrénico, muestra resultados interesantes si al realizar las comparaciones se tiene en consideración el grado de parentesco de los sujetos bajo estudio. Si un sujeto cualquiera de las poblaciones occidentales estudiadas es esquizofrénico, la probabilidad de que otro sujeto, tomado al azar de la misma población, también lo sea es del 1% (lo cual se conoce como riesgo promedio poblacional). Si al sujeto esquizofrénico lo comparo con un primo, la probabilidad de que éste lo sea es de un 2%, al igual que si lo comparo con un tío. Al comparar con un sobrino es de 4%, nieto un 5%, medio hermano o padre la probabilidad de que este lo sea es del 6%, en el caso de un hermano completo es el 9 %, el de un hijo un 13%, el de un mellizo un 17% y si tuviera un gemelo un 48 %.

Aun desconociendo los efectos de los genes sobre la expresión de la esquizofrenia, resulta evidente que el grado de parentesco condiciona la expresión de esta patología. ¿Qué necesitamos saber para poder entender cabalmente la herencia de la esquizofrenia?, ¿será imprescindible conocer los genes que intervienen?, ¿cómo distintas variables ambientales intervienen en el proceso de expresión de los distintos genes?

Los procesos del desarrollo responsables del surgimiento de cualquier rasgo, por ejemplo, un cuadro esquizofrénico, implican una increíblemente compleja serie de interacciones entre genes y la secuencia de ambientes en la cual el organismo se desarrolla. Los genes se activan y desactivan temporalmente y los productos de determinados genes condicionan el ambiente en el cual se expresarán otros genes o ellos mismos. Partes tempranas de la secuencia condicionan o afectan estados posteriores del desarrollo (Merikangas y Risch, 2003).

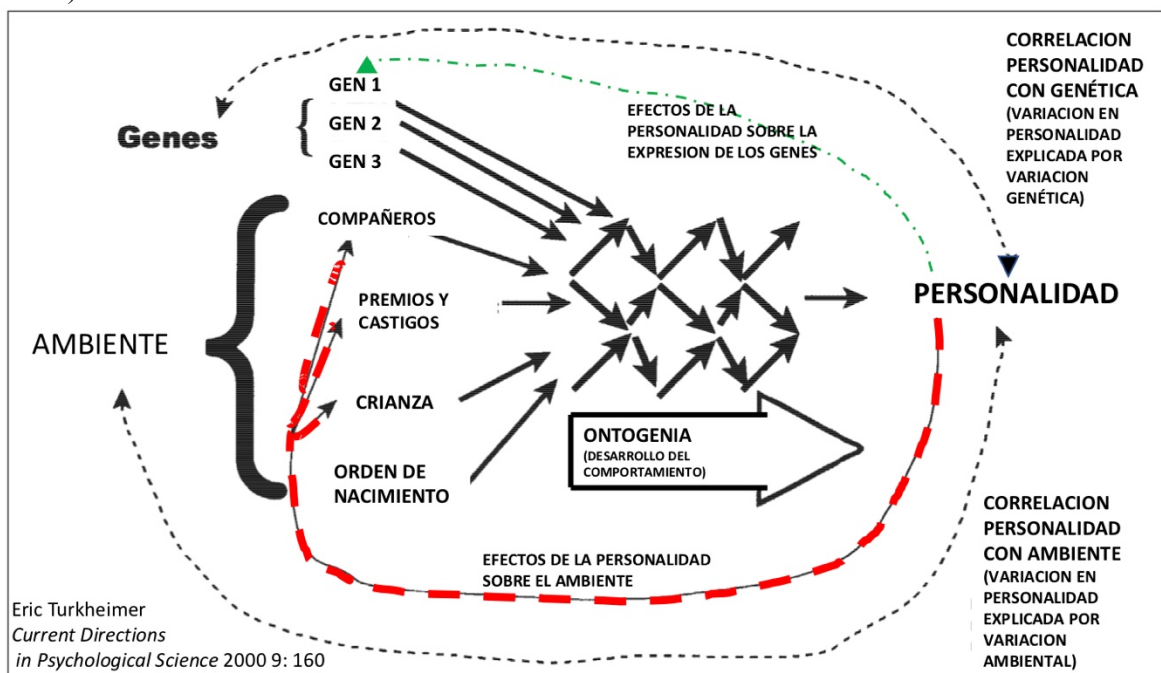


Figura 3: E. Turkheimer (2000) imagina el proceso de desarrollo de un rasgo complejo, como por ejemplo *la personalidad*, a través de un diagrama como el que muestra la figura.

Las flechas negras de una sola punta relacionan causas con efectos, que como puede fácilmente apreciarse las causas nunca son únicas sino producto de interacciones varias siempre entre genes y ambiente. Por otro lado, las flechas punteadas de color y de una sola punta representan los efectos inversos del propio fenotipo, personalidad en nuestro ejemplo, para con las fuentes de variación tanto genes como ambiente. Los efectos de un rasgo de personalidad sobre variables ambientales (flecha gruesa inferior punteada roja de una sola punta) son fáciles de entender debido a que podemos elegir y moldear los ambientes. Los efectos del propio fenotipo sobre los genes (flecha delgada superior punteada verde de una sola punta) están siendo estudiados en detalle en las últimas décadas arrojando resultados asombrosos como que un evento traumático (ej: bullying a edad temprana) puede establecer cambios permanentes en el genoma que modifican el tipo de respuesta del ejemplar a mayor edad por ejemplo a estímulos estresantes (Ouellet-Morin et. al. 2013). Por último, las flechas punteadas de doble punta representan las relaciones que puede un investigador establecer entre variables genéticas, ambientales y el/los rasgos (fenotipo) bajo análisis.

A lo largo del desarrollo (ontogenia) del sujeto, el comportamiento emerge de manera compleja donde genotipo y ambiente interactúan de forma permanente a través de procesos no lineales. La Figura 3 sugiere la forma de dicho proceso, su complejidad y dinamismo, los genes 1, 2 y 3 y sus ambientes (lo cual incluye a otros genes y sus expresiones) interactúan iniciando un complejo proceso de desarrollo que modula la personalidad del sujeto. Si hay una característica que identifica al diagrama, y al proceso en sí, es que todo es INTERACTIVO, no hay flechas que procedan ininterrumpidamente de causa a efecto, ningún gen, ni ambiente individual es responsable de un efecto por sí solo.

Con una complejidad tan elevada resulta más que temeroso poder relativizar los efectos que genes y ambiente poseen sobre un rasgo comportamental particular.

Por ende, si los efectos directos de genes y ambientes están tan alejados de las posibilidades de intervención de un psicólogo:

¿porque preocuparnos por entender la herencia?

¿Cuál sería la importancia de tratar de entender el rol de la herencia en la expresión de los rasgos conductuales de humanos?

La principal razón deriva de que el control de las variables ambientales es sumamente difícil de lograr, y por ende de entender sus efectos sobre la variación de los fenotipos. En cambio, la variación genética a través de diseños experimentales específicos nos permite discriminar efectos en la variación de un rasgo. Una vez calculados los efectos de la herencia y comprendidos sus alcances podremos avanzar en los aspectos relacionados con el ambiente, sin que esto implique que los efectos ambientales sean menos importantes.

Entender los efectos de la herencia y su magnitud en el comportamiento es solo el primer paso para comprender las razones de las diferencias entre sujetos para un rasgo específico, A NO CONFUNDIRSE, ES SOLO EL PRIMER PASO, el que abre las puertas para entender la real dimensión de los EFECTOS AMBIENTALES, objetivo final del estudio del psicólogo.

Así, quien procure entender y modelar las diferencias entre sujetos, debido a los efectos específicos del ambiente, deberá en primer lugar manejar una interpretación correcta de lo que implica la HERENCIA, de tal forma que aquellas diferencias entre sujetos que no podamos interpretar por variaciones genéticas serán la base de estudio del psicólogo.

De hecho, entre los investigadores y educadores más prestigiosos, en el área de la herencia de la conducta a nivel mundial, se destacan los psicólogos, como, por ejemplo:

Dr. *R. Plomin* (Centro de Psiquiatría Social y Genética del Instituto de Psiquiatría de Londres, UK).

Dr. *J. C. Loehlin*, quien fuera presidente de la Asociación Americana de genética del Comportamiento, y uno crítico de la visión reduccionista de la Herencia.

Dr. *T. J. Bouchard Jr* es profesor y director emérito del centro de investigación sobre gemelos y adopción de la Universidad de Minnesota (USA), y responsable del reconocido programa MISTRA (Minnesota Study of Reared Apart).

La clave para aprender el concepto de **herencia** está centrada en reconocer que el principal objetivo de su estudio es entender el **origen de las diferencias entre los sujetos de una población**, y **NO** cual es la contribución de los genes en la expresión de un rasgo, error generalizado de una mirada reduccionista y determinista del problema.

Cuando nos preguntamos sobre el estado esquizofrénico de Don Juan, es porque debe de existir otro estado que no lo sea y por lo tanto estamos comparando. Un grupo de rasgos serán categorizados como normal y otros como patológicos (esquizofrénico) y nuestra estrategia para entender la herencia de la patología es comparar entre sujetos. Si consideramos que hay sujetos que son extrovertidos es porque los habrá introvertidos, y así con cada rasgo que intentemos evaluar. Debido a ello **la población**, es **la unidad de estudio** de la **herencia** y no los sujetos aislados. En la figura 2, resulta claro que parte de la variación en la expresión de la esquizofrenia está asociada a diferencias genéticas entre los sujetos, pero no menos importante, podemos también deducir que parte de la variación se deberá a aspectos relacionados con el ambiente, solo así podremos explicar que dos hermanos gemelos con un genoma idéntico posean solo un 50% de probabilidades de compartir la patología.

Un **error muy frecuente** ante resultados como los de la figura 2 es considerar, basándonos por ejemplo en el dato de los gemelos, que si un 50% de la esquizofrenia de un sujeto es genética y el resto será ambiental. **Todo rasgo** sea este fisiológico, anatómico, comportamental, etc., **será siempre producto de la interacción de genes y ambiente** y resulta imposible identificar responsabilidades proporcionalmente distintas de uno u otro componente cuando estamos evaluando a **un sujeto**.

La habitual sentencia de que “un porcentaje del Fenotipo de un sujeto es causado por la genética y otro por el ambiente” es un grave error **de interpretación de la Herencia**



Figura 4: La Herencia de la altura en poblaciones estudiadas es aproximadamente del (80%). Vemos, a la izquierda de esta figura, un diagrama con una interpretación incorrecta de esta afirmación que implica suponer que el 80% del rasgo del sujeto es debido a los genes y el 20 % al ambiente (imagen de un joven donde se marca una parte de su cuerpo con un rotulo de 80% y el resto con un rotulo de 20%). La interpretación correcta está a la derecha de la figura, representada por 6 jóvenes de distintas alturas con una leyenda que dice “80% de la variación en altura se explica por variación genética entre los sujetos”

A1) Interpretación correcta de la variación entre fenotipos y la analogía de los rectángulos

Una analogía interesante para entender el concepto central que subyace a una interpretación correcta de la Herencia, se puede mostrar a través de la variación en la superficie de distintos rectángulos como muestra la Figura 5. La superficie de un rectángulo particular por ejemplo (a) (un rectángulo de base 2 y altura 3) es producto de base por altura, asimismo el fenotipo de un sujeto particular por ejemplo “índice de Extroversión” o “altura” será producto de la interacción de genes y ambiente. Así, como **no hay forma** de entender la superficie de un rectángulo exclusivamente como producto de su altura o de su base por separado, nunca podemos definir un fenotipo de un sujeto como producto de los genes o del ambiente.

La conclusión de esta simple analogía es que:

“LOS FENOTIPOS NO SON CAUSADOS POR LOS GENES”.

El término **DETERMINACIÓN GENÉTICA** es una noción informal e intuitiva que no posee definición científica concreta, justamente porque parte del error conceptual de creer que un fenotipo puede ser causado por un genotipo.

Ante tan categórica afirmación, cabe preguntarse entonces, ¿cómo podemos relacionar las características genéticas con la herencia?

Siguiendo con nuestra analogía, así como la variación entre las superficies de los rectángulos de la figura 5 (b) (5 rectángulos, todos con base 1, uno de ellos con altura 1, 2 con altura 2 y 2 con altura 3) se deben solo a variaciones en la altura, las variaciones entre fenotipos de una población humana podrían deberse principalmente a variaciones genéticas de los sujetos que la componen. Así entonces: las

**“DIFERENCIAS FENOTÍPICAS PUEDEN SER CAUSADAS
POR DIFERENCIAS GENOTÍPICAS”**

y siendo esto cierto existirán grupos donde las diferencias se puedan explicar por diferencias en sus bases como el ejemplo (c) (cinco rectángulos, todos con altura 3, dos poseen base 1, dos poseen base 2 y uno posee base 3) por lo cual **EXISTIRÁN GRUPOS DONDE LAS DIFERENCIAS FENOTÍPICAS PODRÁN SERÁN CAUSADAS POR DIFERENCIAS EN VARIABLES AMBIENTALES.**

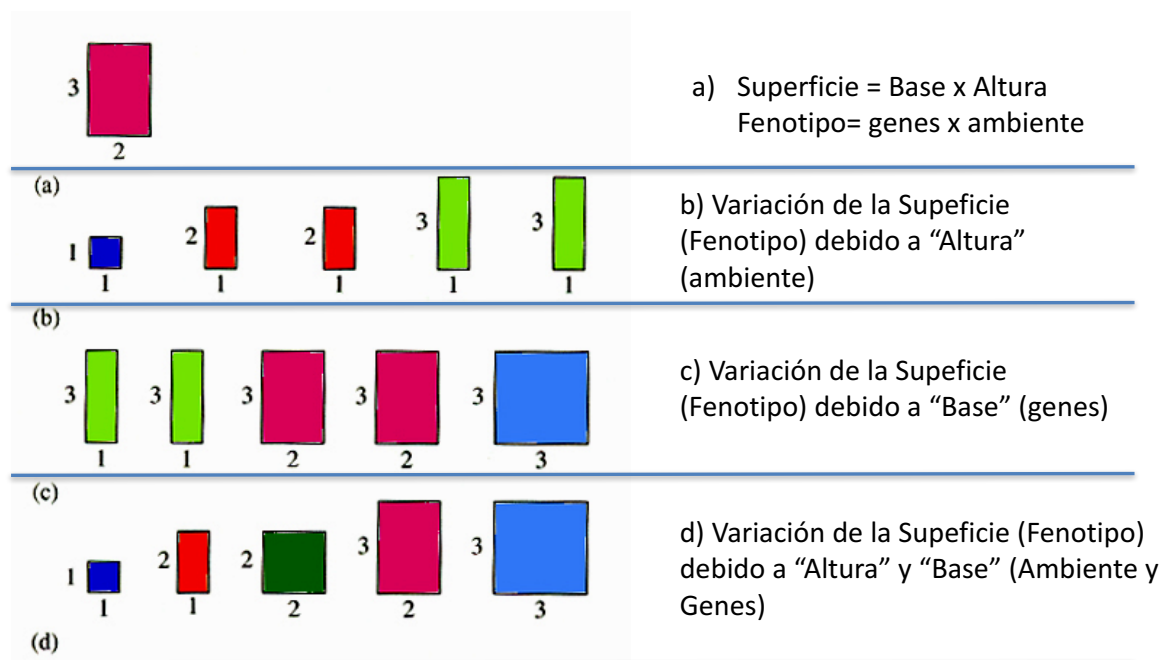


Figura 5: Un rectángulo de base 2 y altura 3 tendrá una superficie de valor 6, análogamente la Fenotipo = superficie será igual a base x altura. Se muestran 3 poblaciones de rectángulos distintos, población b) 5 rectángulos con igual base de valor 1, de los cuales uno de ellos tiene una altura también de 1, dos de ellos altura con valor 2 y dos de ellos altura con valor 3. Análogamente podremos decir que para esta población la variación del Fenotipo=superficie es debida a variaciones en la altura. Población c) 5 rectángulos con igual altura de valor 3, de los cuales uno de ellos tiene una base de valor 1, dos de ellos base con valor 2 y uno de ellos base con valor 3. Análogamente podremos decir que para esta población la variación del Fenotipo=superficie es debida a variaciones en la base. Por

último, la población d) donde tanto las bases como las alturas cambian, hay 5 rectángulos nuevamente, uno de ellos de base y altura de valor 1, uno de base 1 y altura 2, uno de base y altura valor 2, uno de base 2 y altura 3 y uno de base y altura 3. Análogamente podremos concluir que la variación de Fenotipo=superficie es debida a variaciones tanto en la base como en la altura.

CONCLUSIÓN: El efecto de cualquier aspirante que quiera ser considerado la CAUSA de un FENOTIPO, tiene sentido solo desde el punto de vista de una COMPARACIÓN.

“Si decimos que un sujeto es alto es porque hay otros bajos” y nadie se preocupa si proponemos que la herencia explica *parte de las diferencias* en la altura entre sujetos.

“Si decimos que un sujeto es agresivo es en función de la existencia de otros sujetos que son tranquilos”. Y será complicado lograr consenso en que *parte de la variación* entre ser violento o tranquilo se deba a la herencia, ya sea porque se tiene una visión reduccionista de la misma, esto es si nuestra preocupación está centrada en buscar el supuesto gen o genes de la violencia, o porque se adopte una posición ambientalista extrema (fundamentalistas ambientales).

¿Que sucederá entonces si afirmamos que una parte considerable de la variación entre sujetos para la dimensión Extroversión - Introversión es debida a diferencias genéticas? Si consideramos la complejidad del rasgo es muy probable que ante la imposibilidad de imaginar siquiera un proceso ontogenético que pueda explicarlo, tanto genetistas como partidarios de teorías ambientalistas desconfíen firmemente de nuestra afirmación.

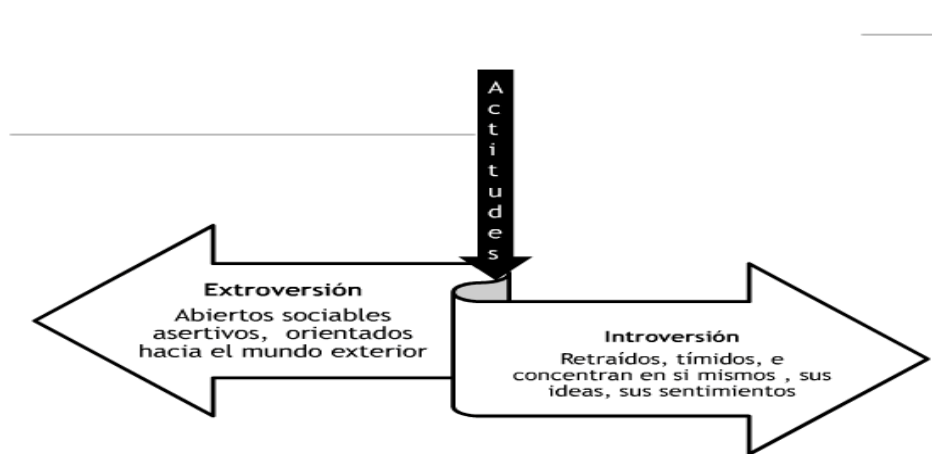


Figura 6: Diagrama esquemático de la dimensión Extroversión – Introversión según el Modelo PEN de Hans Eysenk. Flecha a izquierda con inscripción: Extroversión. Abiertos sociables asertivos, orientados hacia el mundo exterior. Flecha a derecha con inscripción: Introversión. Retraídos, tímidos, se concentran en sí mismos, sus ideas, sus sentimientos. Para formalizar el estudio de la herencia y por consiguiente su complemento, esto es, los efectos ambientales sobre las diferencias entre sujetos debemos comprender el concepto de

HEREDABILIDAD, definida en términos generales como *la proporción de la variación fenotípica en una población en un momento y lugar determinado que es atribuible a la variación genotípica entre los individuos que la componen*.

S. Wright y R. Fisher a principios de 1900 definieron el concepto de heredabilidad, aunque J.L. Lush en 1940, fue el primero en utilizar el término de manera formal tal cual hoy lo conocemos. (Visscher, et al, 2008).

Douglas Falconer, genetista inglés, en 1960 con su ya clásica publicación “introducción a la genética cuantitativa” sentó las bases para una comprensión adecuada de la idea de herencia de los rasgos cuantitativos (la gran mayoría de los que conocemos en humanos: rasgos de personalidad, habilidades cognitivas, etc.) y en especial los efectos de la selección artificial sobre la modificación de dichos rasgos.

BOX 1 (lectura complementaria) el apunte continúa luego de finalizado el box:

FORMULAS Y DEFINICIONES: (este ítem es solo a los efectos de que los alumnos cuenten con una descripción detallada que les permita entender cualquier trabajo sobre herencia, ya sea bajo modelos de gemelos y mellizos).

La **Heredabilidad**, como estadístico, al hacer referencia a variaciones es definida formalmente en términos de varianzas.

Los **fenotipos** observados (**F**) de un rasgo bajo estudio pueden ser particionados de acuerdo al modelo epigenético en un modelo estadístico que representa la contribución del **Genotipo (G)** y factores **Ambientales (A)**

$$\text{Fenotipo} = \text{Genotipo} + \text{Ambiente}$$

La Varianza de los Fenotipos observables (**Var_F**) puede ser expresada entonces como la suma de las Variancias genéticas (**Var_G**) y ambientales (**Var_A**) respectivamente.

$$\text{Var}_F = \text{Var}_G + \text{Var}_A (*)$$

La **Heredabilidad** se formula entonces como la relación entre Varianzas, la cual expresa la porción de la Varianza Fenotípica que puede atribuirse a la Varianza Genética.

$$H^2 = \text{Var}_G / \text{Var}_F \text{ (Heredabilidad en el sentido amplio, ver abajo)}$$

La Varianza Genética (**Var_G**) puede ser descompuesta en distintos componentes:

La **Varianza Genética Aditiva** (que hace referencia a los genes cuyos efectos se transmiten a la descendencia sin efectos adicionales, como por ejemplo la dominancia entre alelos, esto es un gen se transmite de padre a hijo y su expresión será igual en padre e hijo, ya que no dependerá de los efectos de otros alelos o genes presentes en el genoma del hijo; los genes por ende actúan individualmente y sus efectos individuales se suman unos a otros en un efecto general).

Por otro lado, hay dos efectos adicionales denominados **NO ADITIVOS** los cuales contribuyen a la variación genética en una población dada en cada generación, pero debido a la re-disposición de los genes, durante la reproducción no se transmiten de padres a hijos, estos son:

La **Varianza Genética de Dominancia** (que hace referencia a los efectos de interacción de distintos alelos para un mismo locus)

La **Varianza Genética Epistática** (que hace referencia a la interacción de alelos de distintos locus).

La heredabilidad, considerando el origen de los distintos efectos suele utilizarse en dos sentidos.

En un sentido **amplio** se refiere a la proporción de variación que es debida a los genes (incluye la Varianza de Aditiva, de Dominancia y Epistática) y en un sentido **estricto**, se refiere sólo a aquella parte de la variación genética que se transmite a través de las generaciones identificada con la **Varianza Aditiva**.

Por ende, la formulación para el cálculo de la heredabilidad dependiendo del tipo de varianza genética considerada queda expresado de la siguiente forma.

La heredabilidad (H^2) en el sentido **amplio**, como se describió más arriba, incluye ambos tipos de efectos

$$H^2 = \text{Var}_G / \text{Var}_F \text{ (Heredabilidad en el sentido amplio, ver abajo)}$$

Mientras que la heredabilidad (h^2) en el sentido estricto, será estimada como:

$$h^2 = \text{Var}_{G_{\text{aditiva}}} / \text{Var}_F \text{ (Heredabilidad en el sentido estricto)}$$

El rango de valores que muestra la h^2 es: $0 \leq h^2 \leq 1$, donde “1” implica que la totalidad de la variación que se registra es debida a variación genética de los sujetos que componen la población.

Así como la Varianza Genética se disgrega en sus distintos efectos, lo mismo ocurre con la **Varianza Ambiental**. Un primer término está asociado al **Componente Ambiental Compartido**, que representan los potencial efectos que generarían similitud entre los ejemplares, como por ejemplo ingresos familiares, estrategias paternas de crianza, estimulación intelectual de los hijos. Por otro lado, el **Componente Ambiental No Compartido**, que representa efectos particulares como accidentes, trato diferencial de los padres y que por ende podrían ser fuente de diversidad entre los sujetos.

$$\text{Var}_A = \text{Var}_{A \text{ Compartido}} + \text{Var}_{A \text{ No Compartido}}$$

Aunque las tradiciones tanto teóricas como empíricas sobre el desarrollo psicológico han enfatizado los efectos del ambiente compartido ($\text{Var}_{A \text{ Compartido}}$) los estudios sobre herencia del comportamiento muestran de manera consistente que los factores ambientales que más afectan la diversidad de los comportamientos son del tipo No compartidos ($\text{Var}_{A \text{ No Compartido}}$).

Por ejemplo, en distintos estudios que comparan semejanza en rasgos de personalidad entre pares de Gemelos Monocigotas, criados juntos vs criados aparte, no han mostrado diferencias significativas, esto es, los criados juntos no mostraron ser significativamente más parecidos que los criados separados. (M. McGue y T. J. Bouchard, 1998)

Es común que los estudios de herencia, se refieran a los efectos de la Varianza genética en un sentido amplio, varios de los resultados que se muestran más abajo son de este tipo. Sin embargo, hay publicaciones, donde lograr disgregar los efectos de la herencia entre aquellos aditivos y no aditivos. Por ejemplo, Bezdjian y otros en 2011, realizaron un meta-

análisis de los estudios sobre herencia de la **impulsividad**. Los meta-análisis consisten en hacer una revisión completa de lo publicado sobre el tema, identificar aquellos trabajos que comparten una misma metodología y procesamiento de los datos. Luego los autores proceden a hacer un análisis global de todos los resultados con el objetivo de encontrar resultados comunes y diferencias, entre ellos, que permitan sacar conclusiones más generales. La impulsividad es un rasgo al cual la psicología clínica presta atención, debido a que es de importancia clave en el área de la psicopatología; incluyendo conductas antisociales y agresivas, ludopatías y desorden de déficit de atención e hiperactividad. De la revisión de 41 estudios lograron resumir para 4 clases etarias los efectos de la varianza genética aditiva, no aditiva y los efectos de la varianza ambiental única (no compartida) , usando gemelos, integrantes de familias y casos de adopción (ver Figura 7)

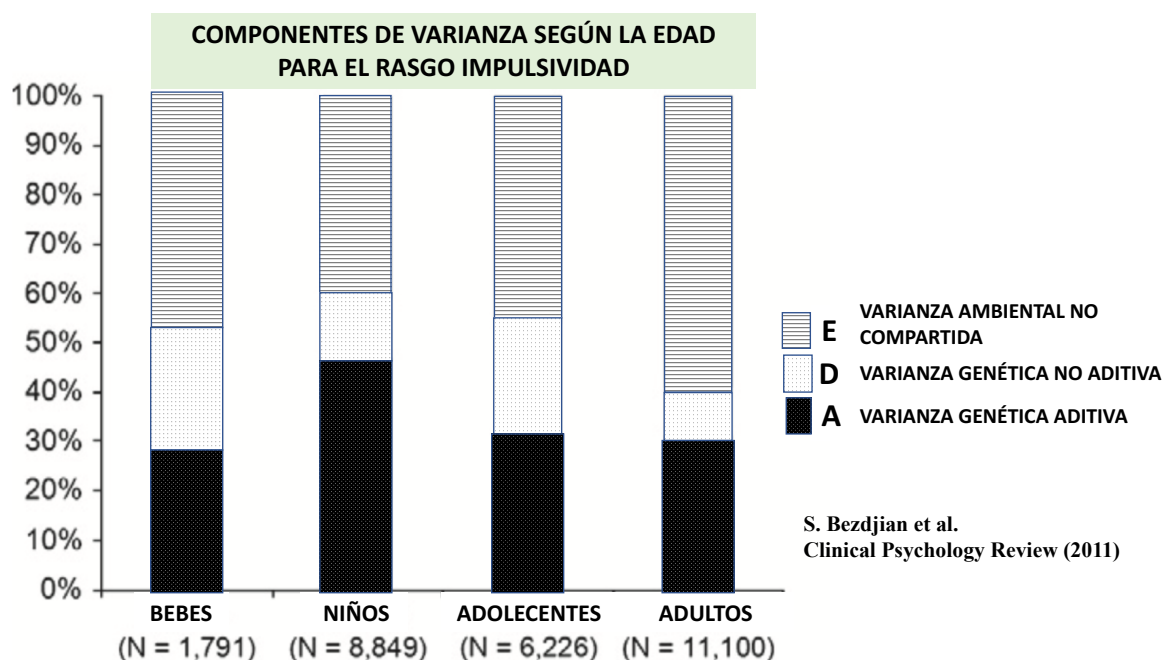


Figura 7: Cambios en los efectos de la varianza genética aditiva, no aditiva y varianza ambiental no compartida, para el rasgo impulsividad, según Bezdjian y colaboradores 2011. En el eje “y” ordenadas se representa el % de la varianza del rasgo impulsividad, en el eje “x” abscisas las 4 condiciones etarias, Bebes, Niños, Adolescentes y Adultos. Cada condición etaria se representa con una barra y la fuente de cada varianza con 3 colores distintos (varianza ambiental No compartida en gris) (Varianza genética No aditiva en gris claro) (Varianza genética Aditiva en negro). Debajo de cada condición etaria figura el número de sujetos comprometidos. En total más de 27.000 sujetos o pares según el caso.

Para el caso de la impulsividad, los efectos, de la varianza genética en sentido amplio y la varianza ambiental no compartida son equivalentes y en promedio de un 50%. La genética aditiva arrojó un valor de 38% y la no aditiva de 12%. Los efectos del ambiente común no permiten explicar diferencias en la impulsividad, pero los efectos de Ambiente No Compartido, explican en promedio el restante 50% de la variación observada para el rasgo. Los efectos totales de la herencia (varianza genética en el sentido amplio) están presentes

para todas las categorías etarias, pero parece tener un efecto más importante en los niños.

FIN BOX 1

A2) Estimación de la herencia, formulación y conceptos

Los modelos de genética cuantitativa desarrollados por genetistas de poblaciones, más allá de ser complejos, estaban basados en una estrategia de selección artificial de rasgos mediante apareamientos selectivos. A través de manipular la conformación de parejas, diferenciadas estas para uno o más rasgos particulares se pueden conocer tanto las diferencias genéticas como fenotípicas entre los sujetos que componen la población bajo estudio (ver figura 21 ratas listas vs ratas torpes). Resulta obvio que dichas manipulaciones no son posibles en humanos.

Sin embargo, en las sociedades humanas existen experimentos naturales ya que la semejanza genética entre sujetos se presenta en distintas dosis (gemelos, mellizos, padre-hijo, etc.) así como los ambientes en distintas categorías (crianza compartida, adopción, etc.). Los usos de los modelos teóricos asociados al estudio de la herencia en humanos parten de aprovechar dichas variantes y mediante el uso del denominado **modelo de los caminos (Path Analysis)**, y evaluar los efectos de los componentes de Varianza Genética y Ambiental.

Lo que hace el modelo es tomar distintos individuos de una población particular y, una vez evaluadas las diferencias entre ellos con respecto al fenotipo (por ej., inteligencia, depresión, hipertensión, etc.) estimar las diferencias genéticas que nos permitirían explicar las variaciones fenotípicas observadas.

El grupo representante de la población utilizado en la mayoría de los estudios son **pares de gemelos y mellizos** para los cuales conocemos su semejanza genética y su historia de ambiente compartido.

El eje de nuestra evaluación será tratar de entender, cuanto de las diferencias encontradas entre pares de gemelos y pares de mellizos se deben a diferencia genéticas y cuanto a ambientales. Para ello, comparamos varios *pares de gemelos* y cuantificamos el grado de semejanza entre los componentes del par (cuan diferentes son dentro de cada par, no entre pares) y luego comparamos *pares de mellizos* y estimamos el grado de semejanza. Si el grado de semejanza para gemelos y mellizos difiere tenemos tres fuentes principales para explicarlo: debido a diferencia genéticas, debido a efectos diferenciales del ambiente o una particular combinación de ambos.

Si factores genéticos son responsables de la variación del rasgo bajo análisis, los gemelos, que comparten el 100% de su genoma, deberían ser más similares, que los mellizos, quienes comparten solo el 50% de su genoma. En un diseño clásico de estudio de heredabilidad, la diferencia entre el parecido entre hermanos monocigotas entre sí (gemelos) y el parecido entre hermanos dicigotas entre sí (mellizos), para un rasgo particular, expresa la mitad del efecto de los genes sobre la variación de ese rasgo.

La idea es que estamos comparando individuos idénticos entre sí versus individuos que son la mitad de parecidos entre sí, por lo tanto, las diferencias entre las semejanzas internas de

cada grupo (Δ Fenotipo Gemelos - Δ Fenotipo Mellizos) sólo nos da la mitad del efecto de los genes sobre esas diferencias

La proporción de varianza fenotípica que se explicaría por la variación genética subyacente, se estima duplicando las diferencias en los valores de semejanza fenotípica al pasar de comparar gemelos a mellizos, semejanza que se obtiene mediante correlaciones u otro índice posible (ver abajo, figura 8).

Como la correlación entre hermanos es una medida de cuánto se parecen entre sí, entonces dos veces la diferencia entre las correlaciones entre monocigotas y dicigotas, de una población específica, para un rasgo particular, es una estimación de la influencia de los genes sobre la variación del rasgo bajo estudio. Por lo tanto:

$\Delta F_{\text{Gem}} - \Delta F_{\text{Mell}} = 1/2 \Delta G$ (ΔF_{Gem} es la Variación o semejanza Fenotípica de gemelos y ΔF_{Mell} la de mellizos y ΔG la variación genética o caída en semejanza genética al pasar de comparar gemelos a comparar mellizos.)

$$2(\Delta F_{\text{Gem}} - \Delta F_{\text{Mell}}) = \Delta G$$

$2(r_{\text{Gem}} - r_{\text{Mell}}) = \Delta G = h^2$ = heredabilidad (Falconer, 1960). (donde **rGem** es la correlación o índice de concordancia de gemelos y **rMell** el de mellizos.)

Además el diagrama básico del Modelo de los caminos para gemelos y mellizos propone que:

$$\Delta F_{\text{Gem}} = h^2 + c_{\text{comp}}^2$$

por lo cual la contribución de factores ambientales compartidos (c^2) se estima restando la heredabilidad calculada al índice de semejanza estimado para los Gemelos

$$c_{\text{comp}}^2 = \Delta F_{\text{Gem}} - h^2$$

o si no contamos con la h^2 como:

$$c_{\text{comp}}^2 = 2 \Delta F_{\text{Mell}} - \Delta F_{\text{Gem}}$$

El hecho de poder identificar que existe un efecto de ambiente común no implica tener resuelto cual es el agente real que genera la semejanza entre los sujetos. Por ejemplo, es posible identificar que la variación en la presión sanguínea está afectada por factores ambientales compartidos (c_{comp}^2), pero no será inmediato demostrar que la variable ambiental saliente en dicho fenómeno es la dieta rica en sodio, costumbre compartida por los integrantes de la familia.

Los efectos de Factores Ambientales no compartidos y errores de medición, se calculan restando índice de semejanza estimado para los Gemelos de 1.0.

$$C_{\text{no comp}}^2 = 1 - \Delta F_{\text{Gem}}$$

Esta última conclusión matemática, tal vez sea la más intuitiva, ya que al ser lo Gemelos, idénticos genéticamente, cualquier diferencia que surja entre ellos deberemos adjudicársela a los efectos de los ambientes no compartidos.

Veamos un ejemplo Hipotético:

Supongamos que medimos un rasgo de personalidad y los valores que obtenemos son: correlación Gemelos (AFGem) = 0,64 y la correlación de Mellizos (AFMell) = 0,44.

Aplicando el modelo podremos sugerir que para la población de la cual obtuvimos las muestras la $h^2 = 2(r_{\text{Gem}} - r_{\text{Mell}}) = \Delta G = 0,4$. Esto quiere decir que un 40 % de la variación observada en la población de la cual sacamos la muestra y para el rasgo en cuestión se deberá a variación genética (aditiva).

El efecto ambiental o familiar compartido será responsable de un 24%, $c^2_{\text{comp}} = 2 \Delta F_{\text{Mell}} - \Delta F_{\text{Gem}} = 0,88 - 0,64 = 0,24$.

Por último, los efectos del ambiente no compartido serán responsables del 36% de la variación fenotípica $C^2_{\text{no comp.}} = 1 - \Delta F_{\text{Gem}} = 1 - 0,64 = 0,36$.

Un diagrama de este razonamiento se puede ver a continuación.

ESTIMACIÓN DE HEREDABILIDAD Y EFECTO AMBIENTAL MEDIANTE
MODELO SIMPLE DE GEMELOS Y MELLIZOS (LOEHLIN 1992)

COMPARO UN RASGO ENTRE HERMANOS GEMELOS
(ΔF_{Gem}) Y MELLIZOS (ΔF_{Mell}) puedo usar Correlaciones o
Índices de Concordancia entre hermanos

Gemelo A vs Gemelo B

Mellizo A vs Mellizo B

ΔF_{Gem} = Semejanza
Fenotípica de gemelos
Ej: 0,48 Figura 2 Esquiz.

ΔF_{Mell} = Semejanza
Fenotípica de Mellizos
Ej: 0,17 Figura 2 Esquiz

¿QUE FACTORES PUEDEN SER RESPONSABLES DE LA CAIDA DE SEMEJANZA FENOTIPICA
AL PASAR DE COMPARA GEMELOS A COMPARAR MELLIZOS?

A: VARIACION DEBIDA AL EFECTO DEL AMBIENTE

Si los efectos en la semejanza fenotípica por percepción diferencial
del ambiente son de igual magnitud tanto para gemelos como para
mellizos cualquier variación en la semejanza entre gemelos vs
mellizos no podrá ser explicada por el ambiente .

$$\Delta A_c \text{ Gemelos} - \Delta A_c \text{ Mellizos} = 0$$

G: VARIACION DEBIDA AL EFECTO DEL GENOMA

ΔG Gemelos Semejanza
Genotípica de gemelos = 1

ΔG Mellizos Semejanza
Genotípica de Mellizos = 1/2

$$\Delta F_{\text{gem}} - \Delta F_{\text{Mell}} = (\Delta A_c \text{ Gemelos} - \Delta A_c \text{ Mellizos}) - (\Delta G \text{ Gemelos} - \Delta G \text{ Mellizos})$$

$$\Delta F_{\text{gem}} - \Delta F_{\text{Mell}} = (\Delta G \text{ Gemelos} - \Delta G \text{ Mellizos}) = 1 - \frac{1}{2} \Delta G$$

$$2 (\Delta F_{\text{gem}} - \Delta F_{\text{Mell}}) = \Delta G = h^2 = \text{heredabilidad}$$

$$\text{Ej: Tabla 1 Esquiz} = 2 (0,48 - 0,17) = 0.62 = h^2$$

Figura 8: Esquema que resume el contenido explicativo del modelo de los caminos
mediante el uso de gemelos y mellizos.

A lo largo de planeta, talvez unos 800.000 pares de gemelos y mellizos han sido estudiados en más de 50 diferentes muestras de estudio. (Johnson y col. 2009). Estas estimaciones, pueden cambiar con el tiempo, variar con culturas e incluso con sexos y edades, sin embargo, han probado ser de gran utilidad para caracterizar el origen de las diferencias entre sujetos en especial para rasgos psicológicos, (Neisser y col. 1996). El simple modelo de Gemelos y Mellizos se ha ido haciendo cada vez más complejo e intensivo (Neale y Cardon, 1992) permitiéndonos estimaciones cada vez más estables y confiables. (Plomin y col. 1990b).

Premisa de Igualdad en similitud ambiental (punto A de la figura 8):

Cuando decimos que el Efecto de Ambiente Común afecta por igual a Gemelos y Mellizos **NO** estamos diciendo que los hermanos de cada par perciben el ambiente de igual forma (Bouchard & McGue, 2003). La consideración de que el ambiente los afecta por igual es inaceptable tanto teórica como empíricamente, nunca 2 sujetos pueden percibir el ambiente en igual forma.

En cuanto al ambiente, los pares de gemelos y mellizos podemos asumir que son los pares de sujetos que poseen más ambiente en común, pero **eso no implica que el ambiente los afecte por igual a cada componente del par**. El ambiente los puede tender a diferenciar al par de gemelos o al par de mellizos, pero hasta el momento y por los estudios realizados no hay evidencias de que a uno u otro tipo de hermanos el ambiente los afecte diferencialmente (Kendler y col, 1993; Derks y col. 2006). Esto es, si los gemelos se diferencian en un 25 % debido a que los componentes del par perciben diferencialmente al ambiente y si los mellizos también tienden a ser un 25% más diferentes debido a que no perciben el ambiente de igual forma; entonces como los efectos diferenciadores son de igual magnitud cualquier variación en la semejanza entre gemelos vs mellizos no podrá ser explicada por el ambiente. Cabe resaltar que esos son los efectos de ambiente compartido, si por ejemplo tomamos a 20 pares de mellizos y les teñimos el pelo con colores al azar y con los gemelos no hacemos ninguna manipulación, es evidente que el ambiente será el principal responsable de la caída en semejanza en el color de cabellos al comparar entre gemelos vs mellizos.

BOX 2 (lectura complementaria) el apunte continúa luego de finalizado el box:

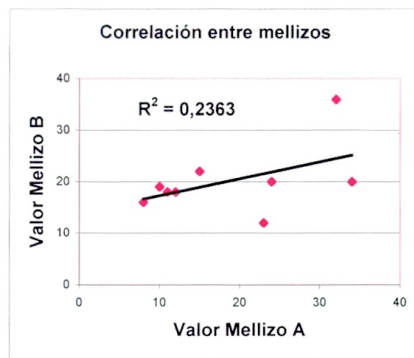
COMO ESTIMAR LA SEMEJANZA FENOTIPICA ENTRE PARES DE SUJETOS:

(este ítem es solo a los efectos de que los alumnos cuenten con una descripción detallada de cuáles son los índices de semejanza utilizados en la bibliografía y la forma de calcularlos)

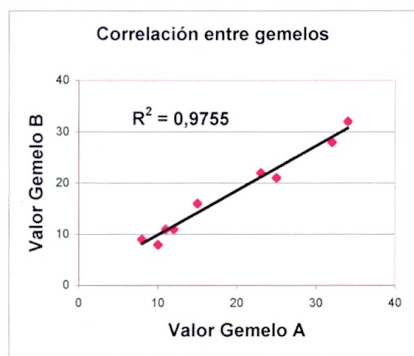
Cuando hablamos de semejanza en el fenotipo de distintos sujetos en realidad nos estamos refiriendo a distintos indicadores que nos permiten representar numéricamente el grado de parecido entre ellos.

Dependiendo del tipo de rasgo que este bajo análisis, cambiará el estadístico a utilizar.

Así cuando estamos evaluando un rasgo que es mensurable se suele usar **la correlación**, una **regresión** o incluso **análisis multivariados**, cuando se quieren evaluar más de un rasgo en un mismo estudio.



Mellizo A	Mellizo B
12	18
23	12
10	19
24	20
32	36
11	18
15	22
8	16
34	20



Gemelo A	Gemelo B
12	11
23	22
10	8
25	21
32	28
11	11
15	16
8	9
34	32

Figura 9: Ejemplo hipotético de estimación de correlaciones para pares de mellizos y gemelos. Se muestran para Mellizos a izquierda un gráfico donde en el eje de abscisas “x” se representa el valor de un rasgo hipotético con rango de 0 a 40 para el que llamaremos **Mellizo A** y lo mismo sobre el eje de ordenadas “y” para el **mellizo B**, la correlación para los 9 puntos ingresados fue de 0,2363. La tabla a partir de la cual se construyó el gráfico está a la derecha del mismo, con 9 pares de datos pertenecientes a los 9 pares de medidas obtenidas de los 9 pares de Mellizos. Debajo de la representación para Mellizos hay un gráfico y Tabla con idénticas características, pero para Gemelos donde la correlación observada es de 0,9755.

El procedimiento más utilizado en la bibliografía para la estimación de semejanza entre pares de sujetos, para un rasgo mensurable, es la Correlación de Pearson; los valores más cercanos a 1 indican mayor semejanza entre los pares que comparamos. En el ejemplo hipotético de la Figura 9, los componentes de cada par de gemelo son más parecidos entre sí que cuando se están comparando sujetos integrantes de pares de mellizos (0,97 vs 0,23). Cabe resaltar que solo nos interesa saber cuán parecidos son los integrantes de cada par, no se condiciona el rango de expresión, esto es, los pares pueden cubrir un extenso rango de valores, no es necesario que los distintos pares sean parecidos, concentramos la evaluación a lo que sucede dentro de cada par.

Cuando se trata de evaluar la ocurrencia del mismo rasgo en ambos miembros de un par bajo estudio se utilizan **índices de concordancia**; por ejemplo, cuando coinciden 2 sujetos en la condición de ser fumadores o en padecer un cuadro esquizofrénico.

Suelen utilizarse distintos estadísticos que representan el grado de concordancia entre muestras, por ejemplo dos muy comúnmente utilizados son el Índice de **Concordancia de**

a pares (la probabilidad de que ambos sujetos posean un rasgo dado que al menos uno lo posee) y el Índice de **Concordancia de casos** (la probabilidad de que un sujeto posea el rasgo dado que el otro lo posee), ambas son probabilidades condicionales cuya diferencia está en la forma en que se estima la condicionalidad (ver ejemplos hipotéticos en Figura 10 y 11 al comparar gemelos)

ESTIMACION DE CONCORDANCIA

		GEMELO A	
	ESQUIZO	NO-ESQUIZO	TOTAL
GEMELO B			
ESQUIZO	600	380	980
NO-ESQUIZO	420	98600	99020
TOTAL	1020	98980	100000

PROBABILIDADES CONDICIONALES

TASA DE CONCORDANCIA DE A PARES (PAIRWISE CONCORDANCE RATE)=
 PROBABILIDAD DE QUE LOS DOS GEMELOS SEAN ESQUIZOFRENICOS DADO QUE
 UNO LO ES
 $600/1400 = 0,429$

PARES CON AMBOS GEMELOS ESQUIZOS = 600 CASOS

PARES CON AL MENOS 1 ESQUIZO $(980 + 1020) - (600) = 1400$ CASOS

Figura 10: Tabla de doble entrada por un lado gemelo **A** y por otro gemelo **B** (con tres columnas y filas), donde se muestran el número de casos donde ambos presentan un cuadro esquizofrénico (600), donde uno lo presenta y el otro no (Gemelo **A** positivo **B** negativo = 420) (Gemelo **A** negativo **B** positivo = 380) y donde ambos no lo presentan (98600), en total son 4 celdas con los parciales, y hay 4 celdas con los totales por caso por gemelo (esquizofrenia (1020) o no esquizofrenia (98980) para gemelo **A** y esquizofrenia (980) o no esquizofrenia (99020) para el **B**) hay una celda final con el número total de casos (100.000). En la figura se muestra la Tasa de Concordancia de a Pares (Pairwise Concordance Rate) = Probabilidad de que los dos gemelos sean Esquizofrénicos dado que uno lo es, estimada como $600/1400 = 0,429$ donde Pares con ambos gemelos esquizofrénicos = 600 casos, pares con al menos 1 esquizofrénico $(980 + 1020) - (600) = 1400$ casos.

ESTIMACION DE CONCORDANCIA

		GEMELO A	
	ESQUIZO	NO-ESQUIZO	TOTAL
GEMELO B			
ESQUIZO	600	380	980
NO-ESQUIZO	420	98600	99020
TOTAL	1020	98980	100000

PROBABILIDADES CONDICIONALES

TASA DE CONCORDANCIA DE A CASOS (CASEWISE CONCORDANCE RATE)=

PROBABILIDAD DE QUE UN GEMELO ESTE AFECTADO DADO QUE SU GEMELO TAMBIEN LO ESTA

QUE EL GEMELO **B** ESTE AFECTADO DADO QUE **A** LO ESTA $600/1020 = 0,588$

QUE EL GEMELO **A** ESTE AFECTADO DADO QUE **B** LO ESTA $600/980 = 0,612$

LAS PROBABILIDADES GLOBALES SE OBTIENEN CONDICIONANDO LAS ANTERIORES A LAS PROBABILIDAD GLOBAL DE QUE EL GEMELO **A** SE VEA AFECTADO Y A QUE EL **B** SE VEA AFECTADO $(600 + 600)/(1020 + 980) = 0,6$

Figura 11 Tabla de doble entrada por un lado gemelo **A** y por otro gemelo **B** (con tres columnas y filas), donde se muestran el número de casos donde ambos presentan un cuadro esquizofrénico (600), donde uno lo presenta y el otro no (Gemelo **A** positivo **B** negativo = 420) (Gemelo **A** negativo **B** positivo = 380) y donde ambos no lo presentan (98.600), en total son 4 celdas con los parciales, y hay 4 celdas con los totales por caso por gemelo (esquizofrenia (1.020) o no esquizofrenia (98.980) para gemelo **A** y esquizofrenia (980) o no esquizofrenia (99020) para el **B**) hay una celda final con el número total de casos (100.000). La descripción del procedimiento del cálculo condicional se detalla en el texto.

Para el caso de la estimación de la Concordancia de a casos, se evalúa la probabilidad de que un sujeto posea un rasgo dado que otro sujeto lo posea. Para estimar esta probabilidad condicional, necesitamos contrapesar 2 probabilidades. Primero la probabilidad condicional de que el sujeto **B** posea el rasgo dado que el sujeto **A** lo posee, para nuestro caso $600/1,020 = 0.588$. y en segundo lugar la probabilidad que el sujeto **A** posea el rasgo dado que el sujeto **B** lo posee $600/980 = 0.612$.

La probabilidad condicional global se obtiene pesando estas dos probabilidades de acuerdo con la probabilidad de que el sujeto **A** tenga el rasgo, así como la probabilidad de que el sujeto **B** lo posea, respectivamente. Esto es la probabilidad condicional de que un sujeto lo tenga dando que el otro sujeto lo posee también $(600/1,020) \times (1,020/100,000) + (600/980) \times (980/100,000)$ dividido por $(1,020/100,000) + (980/100,000)$ donde cancelando términos llegamos a $(600+600) / (1,020+980) = 0.600$.

Quienes por ejemplo estudian psicopatologías están interesados en predecir el riesgo a nivel de individuo más que a nivel del par de individuos. Por ejemplo, en el caso de asesorar sobre posibles terapias, lo que necesitaremos es conocer el riesgo de que un individuo pueda verse afectado dado que su pariente este afectado. Así, en el caso hipotético arriba descrito este riesgo se obtiene de la **probabilidad condicional de caso** de 0,6 y no de la **tasa para el par** que es de 0,42. Más importante aún, ya que las probabilidades condicionales de caso se estiman teniendo en cuenta las probabilidades globales (en este

caso se dividía por los 100.000 casos) nos permitirá estimar **tasas de riesgo con prevalencias poblacionales**.

Cuando se trabaja con bases de datos de gemelos, por ejemplo, para el caso de desórdenes psiquiátricos, solo se trabaja con el subset, donde al menos uno de los gemelos posee la patología. Así el esquema de verificación implica identificar aquellos sujetos que poseen la patología y que además cumplan con pertenecer a la categoría “gemelos”. Cada gemelo con la patología, identificado independientemente (esto es, no lo buscamos porque sabíamos que su gemelo tenía la patología) es denominado en la bibliografía como **proband o caso índice** (McGue 1992). En la comunidad biomédica se usa usualmente el término **proband** para el primer sujeto que se detecta con una patología en una familia y que puede ser **la punta del ovillo** del estudio de herencia de dicho rasgo.

Debido a ello, para el caso de gemelos puede ocurrir que en la verificación de la patología ocurra que, o uno de los gemelos orientó la constatación (esto es uno de los sujetos es **proband** y el otro no) o que ambos cumplieron con la condición de **proband**. A partir de esta discriminación surge un índice llamado “**probandwise rate**” que a diferencia de la tasa de concordancia de a casos que contabiliza dos veces a cada par concordante, la **probandwise** solo contabiliza dos veces a los casos donde ambos casos cumplen con la condición de proband. El índice de Probandwise muestra sistemáticamente valores intermedios entre los que se obtienen mediante la Concordancia de a pares y la concordancia de casos y debido a su estabilidad es uno de los más utilizados y el más recomendado por lo cual es muy frecuentemente observado en los estudios modernos que evalúan la heredabilidad de patologías y desórdenes psicológicos ((McGue 1992) (Cruz Miranda y col. 2013)

Relaciones de magnitudes estimadas usando los 3 posibles índices arriba detallados:

concordancia de casos > concordancia caso índice > concordancia de a pares
Twin casewise concordance rate > twin probandwise concordance rate > twin pairwise concordance rate

La figura 13, más abajo, muestra los valores de semejanza entre gemelos y mellizos a través de la concordancia de caso índice (**probandwise concordance rate**). Es importante resaltar un echo clave en la interpretación de la heredabilidad en base a este procedimiento. Aunque las diferencias entre la concordancia de gemelos y mellizos sugieren la magnitud del efecto de la herencia ($h^2 = 2 (r_{\text{Gem}} - r_{\text{Mell}})$), ya que la concordancia se calcula a partir de una base de datos dicotómica (por ejemplo: es o no es esquizofrénico, posee o no hipertensión) a diferencias de los parámetros con distribución continua y normal (altura, CI, etc.) presenta ciertos problemas estadísticos al momento de la estimación de la heredabilidad. Debido a ello los autores sugieren convertir los índices de concordancia en **correlaciones de susceptibilidad o propensión**, asumiendo que una distribución continua (no dicotómica) subyace a la característica dicotómica de los datos. Este nuevo estadístico, se llama en forma genérica **Coefficiente de correlación tetracórica** la cual inferirá una correlación de Pearson a partir de la tabla de 2x2 (por ejemplo, las que se muestran arriba (figuras 10 y 11)) asumiendo una distribución normal bi-variante. El problema es que las estimaciones de Heredabilidad basadas en correlaciones de susceptibilidad, estima los efectos genéticos sobre una hipotética distribución **continua** para la variable de predisposición o susceptibilidad del rasgo, basado en realidad en un diagnostico que es dicotómico (si reúne tales síntomas es esquizofrénico sino no, si su presión es mayor a

135/85 mm Hg es hipertenso sino no); no es la heredabilidad del rasgo como es diagnosticado. Estas estimaciones de heredabilidad arrojan muy frecuentemente valores mayores que lo que los datos de concordancia de gemelos y mellizos sugieren. Por ejemplo: En el caso de la hipertensión los valores correspondientes de concordancia de caso índice, de gemelos fue 25,9 y mellizos 10,8; así, la h^2 estimada sería de $2 \cdot (25,9 - 10,8) = 30,2\%$. Al efectuar la corrección por correlación de susceptibilidad, el valor cambia de tal manera que la Correlación de gemelos es de 0,55 y de mellizos 0,24 siendo la estimación de $h^2 = 2 \cdot (55 - 24) = 62\%$ que es el valor sugerido finalmente por los autores (Kendler, et. al, 1983). El valor de h^2 es el doble cuando se corrige por susceptibilidad. Tengamos presente entonces que los valores de h^2 serán sobrestimados mediante estas aproximaciones.

FIN BOX 2.

B) Gemelos, Mellizos y Ejemplos de estimaciones de heredabilidad

Si sabemos que la heredabilidad de la esquizofrenia muestra valores en promedio cercanos al 60 %, el resto de la variación que vemos entre ser normal y ser esquizofrénico será debido a variables ambientales intervinientes. Será función del psicólogo encontrar cuales son la o las variables que podrían modificarse para homogeneizar el fenotipo de los sujetos, hacia un rasgo de tipo normal. Si, por el contrario, la heredabilidad fuese muy elevada, por ejemplo 90%, entonces, podríamos confirmar que, con las características ambientales en juego, en los rangos de valores observados, difícilmente podremos modificar las variaciones en el fenotipo de los sujetos. Debemos buscar combinaciones ambientales novedosas para ver cómo se expresa la variación del rasgo.

Evidencias de efectos de la herencia han sido encontradas en la mayoría de los rasgos complejos de la conducta, desde distintas habilidades cognitivas específicas, desordenes afectivos, psicopatologías del desarrollo, hasta rasgos de personalidad (ver Figura 13 y 14) Algunas estimaciones de semejanza entre Gemelos, Mellizos y cálculos de heredabilidad, arrojan, en lo inmediato, observaciones muy interesantes como que rasgos o patologías clásicamente consideradas “somáticas” poseen valores de heredabilidad equivalentes o menores que aquellas que consideramos comportamientos complejos y difíciles de asociar a características genéticas.

Por ejemplo, en la figura 13, el caso 2 de la imagen de la derecha muestra la concordancia entre gemelas y mellizas, para el cáncer de mama. No solo los gemelos son muy poco concordantes, sino que los mellizos poseen valores semejantes, con lo cual la aplicación del modelo daría un estimado de heredabilidad bajo.

S. Möller y colaboradores publicaron en 2016, un completo estudio usando una base de datos de más de 50.000 pares de gemelos (“Nordic Twin Study of Cancer”; con 21,054 gemelas y 30,939 mellizas) en una ventana temporal que abarco desde 1945 hasta 2010, donde casi 4.000 gemelas fueron diagnosticadas con cáncer de mama. El riesgo acumulado promedio de padecer cáncer a lo largo de la vida fue de 8,1% tanto para gemelas como mellizas, mientras que el riesgo acumulado para una gemela dado que su gemela padeció la patología fue del 28% y del 20% para el caso de mellizas. Los autores estimaron tanto la heredabilidad como los efectos del ambiente común, siendo del 31% y 16 %

respectivamente, los cuales pueden verse en la Figura 12. junto a sus intervalos de confianza del 95%. “El Fantasma” de la **historia familiar**, es presentado por muchos autores como un factor importante para establecer los riesgos de padecer cáncer de mama. Sin embargo, aunque se han identificados factores genéticos específicos (por ejemplo, los genes BRCA ½) tanto los efectos de h², como los de Ambiente común, arrojan valores tan moderados, que no estamos aún en condiciones de entender hasta donde el “riesgo familiar” puede ser atribuido a aspectos genéticos o de ambiente compartido, Los autores lograron explicar por “Efectos de Familia” solo el 50 % de la variación en la susceptibilidad al cáncer de mama lo cual deja otro 50 % a los efectos del Ambiente NO Compartido o al producto de la interrelación gen-ambiente (ver ítem siguiente)

Edad de diagnóstico	Riesgo de Cáncer de mama, Concordancia de casos + (intervalo de confianza 95%)		Estimaciones + Intervalo de confianza 95%	
	GEMELOS	MELLIZOS	h ² heredabilidad	C ² Ambiente común
Cualquier edad	28 % (23 % - 33 %)	20 % (17 % - 24 %)	31 % (10 % - 52 %)	16 % (10 % - 32 %)
< 50 años	10 % (5 % - 17 %)	6 % (3 % - 10 %)	27 % (0 % - 62 %)	12 % (0 % - 39 %)
>= 53 años	21 % (16 % - 27 %)	16 % (13 % - 20 %)	22 % (0 % - 46 %)	16 % (0 % - 34 %)

Möller et al.; (2016); Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention

Figura 12 muestra el riesgo de cáncer de mama a través de índice de concordancia de casos, con los intervalos de confianza al 95% y las estimaciones de heredabilidad y efecto de ambiente común mediante Möller et al. (2016).

Hoy sabemos que, en ciertos rasgos, como por ejemplo el Autismo, la herencia juega un rol central en la variación de expresión, aunque en los años 70 se clasificaban como puramente de variación ambiental. Y, otros que se consideraban heredables, como el alcoholismo, muestran valores moderados de heredabilidad y solo en Hombres ya que en mujeres su valor es menor aún. (ver columnas 1, 2 y 5 del histograma de la izquierda, en la figura 13).

Al comparar rasgos de constitución compleja, como los desórdenes afectivos mayores (cuadros maniaco-depresivo y depresión mayor), los cuales no pueden asociarse a una única causa, presentan correlaciones elevadas para Gemelos y valores significativamente menores para Mellizos, lo cual implica un valor significativo de la heredabilidad. (ver columna 6 del histograma de la izquierda, en la figura 13).

HERENCIA DE RASGOS COMPLEJOS EN HUMANOS

Plomin R. ; M. Owen & P. McGuffin Science 1994

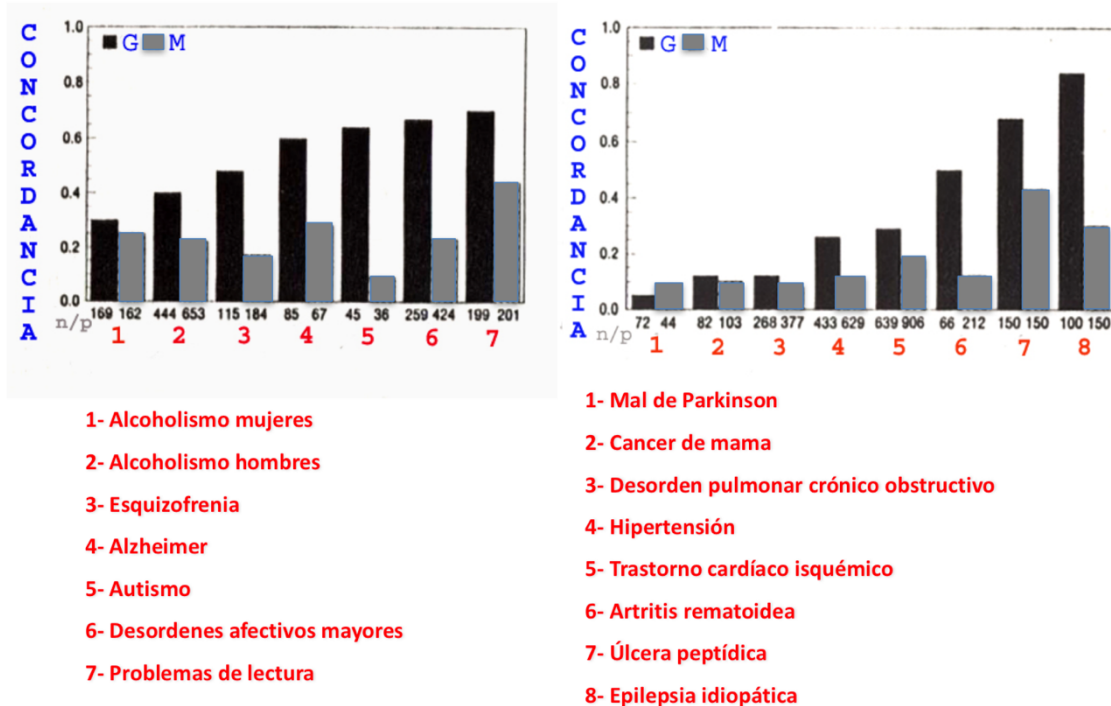
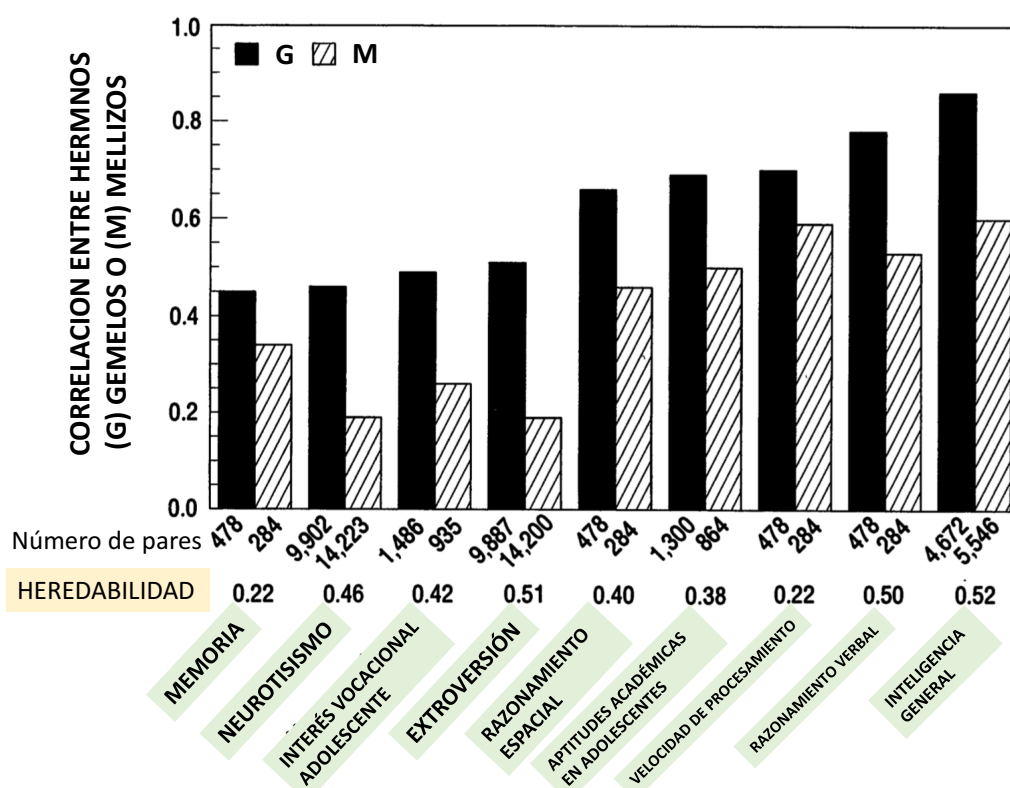


Figura 13: Representación en dos diagramas de barras de los valores de concordancia de caso índice (probandwise concordance rate) medidos en pares de gemelos (barras negras) y mellizos (barras grises) para diferentes fenotipos evaluados. Los números en negro debajo de cada barra es el tamaño de la muestra para cada categoría. Los números rojos debajo de cada par de barras identifican a cada rasgo.

La figura 13, también muestra un hecho importante a tener en cuenta. Como el cálculo de la heredabilidad refleja **las diferencias totales del fenotipo**, estas diferencias **se deben ajustar por efectos fijos conocidos tales como el sexo, la edad o la cohorte**. Si estos factores se desconocen entonces la estimación de las diferencias del fenotipo será mayor (y la heredabilidad estimada menor). Por ejemplo, si la diferencia media de altura de 15 cm entre hombres y mujeres se desconociera, la estimación de la h^2 se reduciría de 80% al 60%. Para la figura de arriba los índices de coincidencia para alcoholismo de mujeres y hombres es distinto, si no discrimináramos por sexo los cálculos de heredabilidad darían valores menores. (ver columnas 1 y 2 del histograma de la izquierda, en la figura 13)

Cuando realizamos una estimación de heredabilidad de un rasgo específico ya sea mediante correlaciones o índices de concordancia, no debemos perder de vista que en muchos casos estamos suponiendo la existencia de relaciones causales donde en realidad no existen. Ya que la existencia de correlación no implica causalidad, las diferencias que observemos entre correlaciones de Gemelos vs las de Mellizos, no nos permitirán estimar una relación causal entre variación genética y la variación del rasgo. Por ejemplo, **el Divorcio** es un

rasgo que mostró una heredabilidad moderada (McGue and Lykken, 1992) aunque su efecto aparenta ser parcialmente mediado por la herencia de factores de personalidad. Por ende, si bien podemos descartar la noción de que el Divorcio está codificado en nuestro ADN, debemos reconocer que variaciones en el genoma entre individuos explican las variaciones en rasgos de personalidad, estando la personalidad relacionada con la probabilidad de Divorciarse (Bouchard & McGue, 2003). Algo similar podría suceder con la Hipertensión (columna 4 del histograma derecho de la figura 13), cuya heredabilidad varía sensiblemente entre estudios con valores cuyos extremos van entre 22% y 63%. Parte de esta variación se debe a cómo se eligen los grupos bajo estudio, ya que cuando se reduce la muestra a sujetos con presión normal la “ h^2 ” disminuye (en ciertos estudios se evita incluir a sujetos medicados con hipotensores). Un factor importante, es el llamado “efecto de la bata blanca” esto es un aumento de la presión debido al registro de la misma en un contexto médico. Este efecto, por sí solo, sugiere un rol importante de la personalidad. (Kupper et. al, 2004)



La figura 14, muestra los valores de correlaciones y las estimaciones de heredabilidad para rasgos conductuales complejos. Plomin et al Science 1994.

La totalidad de los rasgos conductuales evaluados en la figura 14 poseen una elevada complejidad, a tal punto que nos vemos tentados a sugerir que la herencia tendría poco que ver con muchos de ellos. Sin embargo, como se ve debajo de cada columna, los valores de heredabilidad son moderados ($.22 < h^2 < 0.52$); siendo los rasgos de personalidad, Extroversión y neurotismo, los que sobresalen por tener los valores más altos. Aquellos investigadores comprometidos en entender los efectos de la genética, en la variación del comportamiento humano, se han concentrado en los rasgos de personalidad ya

que estos siempre han sido, para los psicólogos, el ámbito de estudio de la variación normal de las diferencias entre personas.

En 2015, T. Vukasović y D. Bratko, publicaron en el Boletín de Psicología (Asociación Americana de Psicología), una revisión y un meta-análisis. Los autores estudiaron todo lo publicado hasta el momento sobre herencia y personalidad. Evaluaron un total de 134 publicaciones las cuales fueron clasificadas y de ellas, un total de 62 estimaciones cumplían con criterios que permitían compararlas entre sí. Los resultados fueron producto de estudios en 12 países, USA, Australia, UK, Holanda, Croacia, Suiza, Finlandia, Noruega, Alemania, Canadá, Sur Corea y Rusia. Las clasificaciones consideradas se habían realizado mediante el uso de 3 modelos de personalidad posibles: Modelo de personalidad de Tellegen; de Eysenck; y el FFM (modelo de 5 factores). Los resultados pueden verse en la figura 15, un promedio general de los efectos de la herencia arroja un valor de heredabilidad del 40 %, valor estimado a partir de más de 100.000 participantes, lo cual le da robustez al resultado.

Modelo de Personalidad	H2 Heredabilidad	Error Standard	95% Intervalo de confianza
Modelo Eysenk			
Neurotismo	.39	.025	[.34, .43]
Extroversión	.42	.030	[.37, .48]
Psicoticismo	.30	.044	[.21, .38]
Modelo Tellegen			
Emocionalidad Negativa	.47	.021	[.43, .51]
Emocionalidad Positiva	.51	.036	[.44, .58]
Represión	.51	.035	[.44, .58]
Modelo 5 Factores			
Neurotismo	.37	.047	[.28, .47]
Extroversión	.36	.043	[.28, .45]
Apertura	.41	.051	[.31, .51]
Agradabilidad	.35	.035	[.28, .42]
Escrupulosidad	.31	.045	[.22, .40]

Figura 15: Estimación de heredabilidad, error estándar e intervalo de Confianza para los 3 modelos de clasificación de Personalidad. (Vukasović y Bratko, 2015)

Hay evaluaciones de la semejanza entre los pares de gemelos y de mellizos, para desordenes de la conducta tanto en Adultos como en juveniles e infantes. Ver Figura 16 a continuación.

	G		M		Referencia
	C	N	C	N	
Desordenes de Adultos					
Esquizofrenia	.48	115	.17	184	Gottesman 1991 ^b
Desordenes afectivos	.65	146	.14	278	Berrettini 1997 ^b
Alcoholismo en hombres	.41	413	.22	617	McGue 1995 ^b
Alcoholismo en mujeres	.34	155	.31	154	McGue 1995 ^b
Convicción criminal	.52	229	.23	316	Gottesman & Goldsmith 1994 ^b
Ataques de pánico	.24	67	.11	55	Kendler et al 1993a ^c
Bulimia nerviosa	.23	35	.09	23	Kendler et al 1991 ^c
Desordenes en la Infancia					
Déficit de atención/ hiperactividad	.58	69	.31	32	Sherman et al 1997 ^c
Síndrome de Tourette	.53	30	.08	13	Price et al 1985 ^c
Autismo	.64	45	.09	36	Smalley et al 1988 ^b
Delincuencia juvenil	.91	55	.73	30	Gottesman & Goldsmith 1994 ^b
Alteraciones en la lectura	.68	186	.38	138	DeFries & Alarcón 1996 ^c

Figura 16: La figura muestra los valores de concordancia (C) y el tamaño de muestra (N) para Gemelos (G) y Mellizos (M), más la referencia bibliográfica de cada caso.

Tomemos de la figura 16 el caso de la Esquizofrenia, una aproximación simplista para el cálculo de heredabilidad sería aplicar la formulación más simple, restando la concordancia de gemelos y mellizos y duplicar el valor. Esto es, $2 \times (.48 - .17) = 0,62$, esto es la h^2 sería cercana al 60%. ¿Es este valor constante de estudio en estudio? ¿Porque podría variar? Patric Sullivan y colaboradores revisaron las investigaciones sobre la herencia de la esquizofrenia y realizaron un meta-análisis, doce de los trabajos, cumplían los requisitos necesarios para ser comparados. La figura 17 muestra los resultados para la heredabilidad y el efecto de ambiente común. Claramente hay una importante variación en los valores de h^2 **para la Esquizofrenia**, pero 10 de los 12 estudios muestran valores superiores al 50% para h^2 y **una media de 81%**. Asimismo, mostraron gran variación en los efectos del Ambiente común, pero con un efecto mucho menor (11%), aunque significativo. El resto (8%) de la variación se explica por efectos únicos o no comunes del ambiente

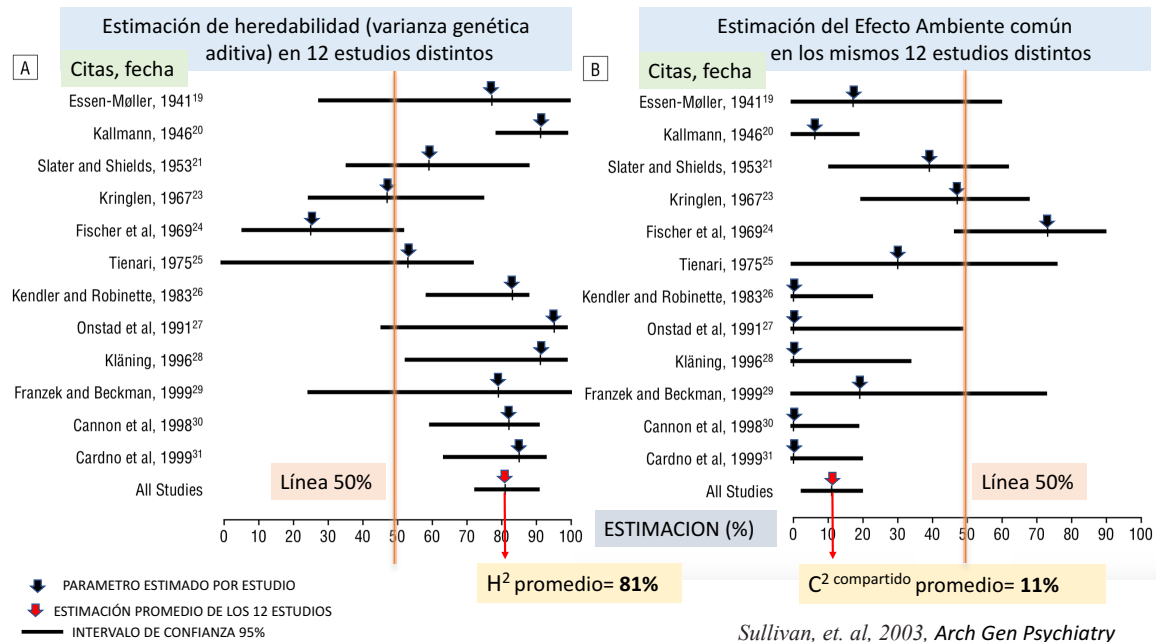


Figura 17: Descripción gráfica de los componentes de varianza estimados en 12 estudios con gemelos para el rasgo esquizofrenia. Además, se muestra un promedio producto de los 12 estudios (figura como All Studies en la última fila). El diagrama (A) a la izquierda, muestra los resultados para la Varianza Genética Aditiva, en el diagrama (B) a derecha, se muestran las estimaciones para la Variancia de Ambiente común. Las estimaciones y sus intervalos de confianza del 95% fueron calculados mediante Mx (software de modelación estadística) contabilizando la probabilidad de verificación.

No es clara aun la razón del porque son tan disimiles los resultados entre publicaciones dedicadas a estimar la heredabilidad de la esquizofrenia. Parte se explica por cambios puntuales en las verificaciones que son mucho más exigentes en los trabajos recientes, también debe considerarse las consecuencias del uso de correlaciones de susceptibilidad, para poder normalizar un rasgo que se evalúa de forma dicotómica como es la esquizofrenia (ver sobrestimación de h^2 al final del BOX 1). Como sea, y considerando todos los estudios realizados, podemos resaltar que la heredabilidad de la Esquizofrenia es sustancial y varía entre 60 y 80%. (Pepper y Cardno, (2014))

Parte de la variación general entre los estudios de heredabilidad, se deben a errores de diseño experimental, de interpretación, y hasta intencionalidad basados en posturas Ambientalistas o Genetisistas. Lo cierto es que la principal causa se debe al desconocimiento de la forma en que se interrelacionan la genética y el ambiente. El siguiente punto trata de mostrar dicha interrelación y las condiciones a tener en cuenta para un diseño e interpretación correcta de los resultados

C) Interrelación entre genes y ambiente, la falta de independencia, diseños experimentales mal pensados y problemas metodológicos asociados.

Las teorías ambientalistas, en especial desde Freud en adelante, tratan de explicar cómo el ambiente condiciona el desarrollo de la conducta. Para ello asumen que los hijos se parecen a los padres debido a que estos generan un ambiente familiar que los condiciona, lo cual hace, además, que sus hijos sean muy parecidos entre sí debido a que lo comparten durante la crianza. Esto implica, en términos de modelos, en especial en psiquiatría epidemiológica, asumir que la relación entre individuos y su ambiente es unidireccional, desde el ambiente a la persona.

Puesto en términos formales, si la asociación entre individuo y ambiente solo toma la forma de:

AMBIENTE → SUJETO

Los genes no deberían tener influencia alguna en la exposición al ambiente (debe existir independencia entre ambos) y por ende la heredabilidad de la experiencia ambiental debería ser **cero** (Kendler et. al, 2007).

Sin embargo, los resultados de estudios realizados en las últimas 2 décadas, con gemelos y mellizos criados juntos o separados al nacer, han cuestionado esta premisa, en gran parte debido a serios problemas metodológicos en la visión ambientalista que no repara en que puede **no existir independencia** de variables en sus experiencias o evaluaciones. (ver abajo figura 19).

Debido a ello, las que suele considerarse medidas “ambientales” se describen mejor como Factores externos que pueden ser controlados parcialmente por la genética (Vinkhuyzen, et. al, 2010) y la asociación entre individuo y ambiente toma la forma compleja e intrincada que se muestra a continuación:

AMBIENTE ↔ SUJETO

Bajo esta forma de entender la relación, y luego de revisar 55 estudios independientes publicados, Kendler et. al en 2007, identificaron a los “efectos ambientales” a través de 5 categorías: *comportamiento paterno, ambiente familiar, interacción con pares, contención social y eventos traumáticos*, (un total de 35 variables). Al estimar la posible relación entre estos y la herencia, encontraron que la heredabilidad promedio fue de 27%, con un rango de 7% a 39% donde los valores más frecuentes fueron de entre 15% and 35%.

¿Como podemos entender que a pesar de esta evidencia se siga pensando en términos de independencia entre herencia y ambiente?

Hay dos grandes errores en la interpretación de los efectos del ambiente, debidos a ignorar los alcances reales de la herencia.

1- Pensar que debido a que un rasgo, ya sea una psicopatología o incluso una virtud (musical, etc.), puede verse asociada a una familia es debido a que el rasgo está bajo el control del ambiente. Como veremos en los puntos siguientes es principalmente la variación genética la que permite explicar la presencia del rasgo en sujetos emparentados. Más aún, si hay una participación del ambiente en la variación del rasgo, esta es debido a los efectos del ambiente NO COMPARTIDO, que permiten explicar las diferencias más que las semejanzas entre componentes de la familia. Por ejemplo, cuáles son las experiencias NO compartidas que hacen que 2 gemelos idénticos criados en una misma familia sean frecuentemente discordantes en cuanto a la Esquizofrenia (uno es y el otro gemelo no) es una pregunta clave para entender los efectos del ambiente en la expresión de dicha patología. Dichas experiencias no necesariamente tendrán que estar vinculadas a factores socializadores familiares (clásica interpretación ambientalista) ya que no serán menos importantes factores ambientales como (enfermedades padecidas, eventos estresantes pre o post natales, condiciones de nutrición, por dar algunos ejemplos)

2- Un segundo punto para resaltar es que la supuesta independencia del ambiente en relación a la genética no es tal. ver ejemplos específicos abajo. Diversos estudios con diseños que comprometen a gemelos y adopción, han mostrado efectos de la genética en: Crianza (los padres no se comportan igual dependiendo de por ejemplo la personalidad del hijo), accidentes cuando niños (hay niños que por su personalidad aumentan las chances de un accidente), preferencias en TV, ambiente escolar, amistades, ambiente de trabajo, divorcio, exposición a drogas, estatus socioeconómico, etc. La idea principal parece paradójal, pero hasta cierto punto, los sujetos crean sus propias experiencias por razones genéticas. Los sujetos que poseen valores elevados en test de personalidad para el rasgo “Buscador de sensaciones” tienen, en promedio más chances de asociarse a ambientes más riesgosos, que aquellas personas con bajos valores para dicha variable, lo cual potencia la expresión del rasgo. (Bouchard & McGue, 2003).

En síntesis, quienes cometen estos errores ignoran los efectos de la interrelación genética-ambiente.

La interrelación entre la genética y el ambiente, se clasifica en 2 formas. La **correlación o covarianza gen-ambiente** y la **interacción gen-ambiente**. Ver figura 18.

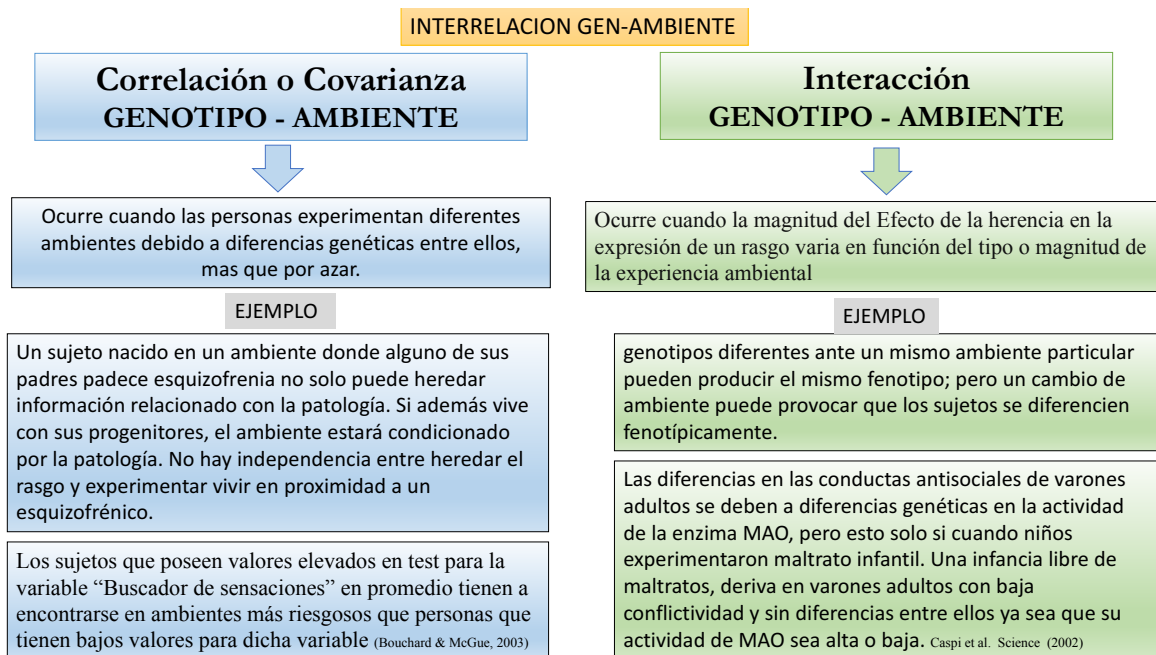


Figura 18: Clasificación de las formas de interrelación entre genes y ambiente y sus efectos en las estimaciones de heredabilidad y Ambiente.

Los efectos del ambiente Común (ver Box 1 **C² com**) se refieren a la influencia NO genética que hace a los miembros de una familia similares entre ellos. Aquí podemos incluir la educación paterna, violencia familiar, vecindario de cohabitación, etc. Estos factores generan influencias ambientales compartidas si y solo si derivan en una mayor semejanza entre los individuos que comparten ese ambiente familiar y si no varía con la semejanza genética.

Una forma de evaluar este efecto surge de los estudios de semejanza de gemelos idénticos criados separados. Esta categoría de gemelos, comparte ambientes prenatales y perinatales, pero excepto efectos ambientales muy particulares, como por ejemplo el síndrome de alcoholismo fetal (exposición intensa al alcohol por parte de madres alcohólicas), existe poca evidencia de que el ambiente compartido temprano contribuya significativamente a la variación en los rasgos psicológicos. **Los gemelos son con seguridad vulnerables a traumas prenatales y perinatales, pero estos efectos es más probable que disminuyan más que incrementar la semejanza entre pares.**

Una recopilación de las correlaciones entre pares de gemelos criados juntos (GemCJ) vs criados separados (GemCS) arroja resultados interesantes. Se compararon las correlaciones de GemCJ y GemCS mediante una tasa ($r_{\text{GemCJ}}/r_{\text{GemCS}}$) para distintos rasgos psicológicos (12) (procesamiento de información, Ci, test de habilidades mentales especiales, rasgos de personalidad, interés vocacional, actitudes sociales (religiosidad, etc)). De estas 12 tasas ninguna mostró un valor menor a 0.72, siendo la media de 0.92 con un desvío estándar bajo de 0.14. Esto muestra claramente que hay una gran semejanza entre el parecido de gemelos criados juntos o separados, para rasgos psicológicos varios. (Bouchard, T. J., Jr. et. al, 1990). Si bien los gemelos criados separados pueden variar en el nivel de interacción post nacimiento, no parece este modificar ciertos rasgos como por

ejemplo la capacidad de respuesta a test de CI. La Figura 19 muestra que en promedio los gemelos idénticos criados separados cuando adultos presentan diferencia en test de CI que, independiente de si existió o no contacto luego de separados y de la intensidad de esa experiencia, los valores permanecen constantes y son similares a las discrepancias esperadas para 2 test tomados a la misma persona. Este resultado más la tasa $r_{\text{GemCJ}}/r_{\text{GemCS}}=0,78$ para el rasgo CI (test WAIS escala completa), permiten sugerir que el ambiente común y más aún, la frecuencia de contacto social entre los gemelos (en los casos en que se criaron separados, pero con mucha interacción) parece no afectar su similitud en la performance en test de CI ya sea que los gemelos se hayan criados juntos o separados.

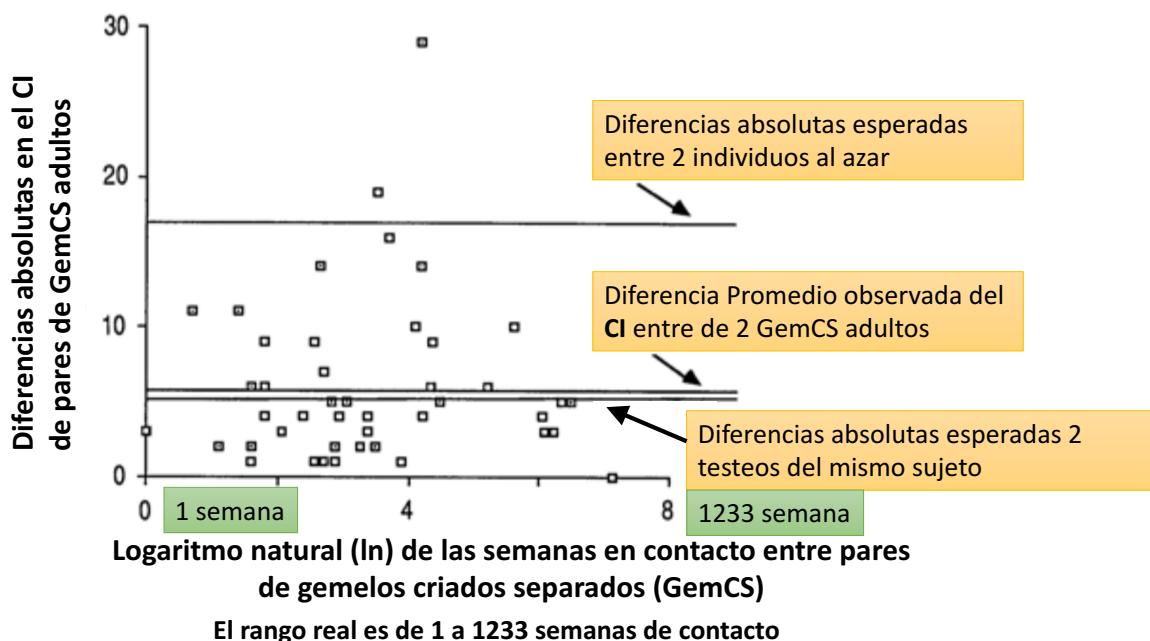


Figura 19: La diferencia en el valor absoluto de los test de CI, **entre gemelos evaluados cuando adultos**, de pares Criados separados, en función del tiempo de contacto debido haberse vinculado con distinta frecuencia a lo largo de la vida. El eje de las abscisas muestra el logaritmo natural de la cantidad de semanas compartidas entre ambos gemelos criados separados y va desde 1 semana ($\ln 1 = 0$) hasta 1233 semanas ($\ln 1233 = 7,1$). La línea horizontal superior muestra el valor esperado de diferencias absolutas en CI para 2 individuos tomados al azar. La línea inferior horizontal muestra el valor esperado de dos tests de CI independientes del mismo sujeto. (modificado de Bouchard, T. J., Jr. et. al, 1990).

CI: La Covarianza Genotipo-Ambiente

Al disgregar la varianza fenotípica en $\text{Var}_F = \text{Var}_G + \text{Var}_A (*)$ (ver BOX 1), estamos asumiendo que no existe covarianza o correlación genotipo – ambiente. La Covarianza o Correlación gen-ambiente se da cuando las influencias genéticas y ambientales de un rasgo no son independientes. Por ejemplo, padres emocionalmente inestables pueden pasarles a sus hijos genes que posean información para dicho rasgo, pero también les proveen un ambiente que conduce al mismo resultado. Incluso la asociación puede darse de forma que

individuos con cierta constitución genética busque ambientes específicos que magnifiquen la expresión del rasgo bajo estudio. Los sujetos que poseen valores elevados en test para la variable “Buscador de sensaciones” en promedio tienen a encontrarse en ambientes más riesgosos que personas que tienen bajos valores para dicha variable (Bouchard & McGue, 2003) .

Este punto posee implicancias metodológicas muy importantes ya que las correlaciones medidas entre parientes, por ejemplo las correlaciones en los resultados de test de CI (cociente intelectual) entre hermanos o padres e hijos, criados juntos son etiológicamente ambiguos, ya que las variables de semejanza tanto genética como ambiental están superpuestas (comparten genes y ambientes) por lo cual, *solo un buen diseño experimental* con control de variables nos permitirá obtener conclusiones válidas.

Mientras que los Genetistas del Comportamiento reconocen que “**Familiar** no es equivalente a **Genético**”, los analistas de las ciencias sociales no son tan proclives a reconocer que el complemento también es cierto “**Familiar** no es equivalente a **Ambiental**”. Las correlaciones entre padres-hijos tanto para rasgos psicológicos como de cualquier otro tipo, son completamente confusas, cuando son evaluadas en familias biológicas convencionales, ya que reflejan tanto los efectos diferenciales de factores genéticos como ambientales.

Así las correlaciones entre medidas específicas de un efecto ambiental Parental (por ejemplo, estilo particular de crianza) y las características del niño (por ejemplo, personalidad) **no** se pueden interpretar con sujetos parientes criados juntos. Para ejemplificar dicho error metodológico veamos el siguiente estudio. Para ellos el mejor predictor del talento verbal de un niño es la frecuencia con que sus padres se dedican a hablarles a sus hijos. En su estudio siguieron a 42 familias con un niño cada una durante 2,5 años, con una observación mensual en cada hogar. La variable dependiente fue el incremento en el vocabulario de niño y la independiente fue la producción verbal de sus padres. El tamaño del vocabulario de los niños, así como su CI (cociente Intelectual) estuvo fuertemente asociado con el tamaño del vocabulario paterno ($r=0,77$).

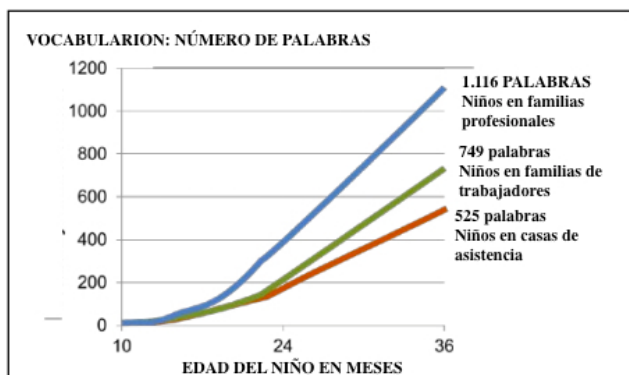


Figura 20: Gráfico que muestra en el eje “X” de abscisas la edad de niños en meses (10 a 36) y en el eje “Y” de las ordenadas el vocabulario medido como el número de palabras que utilizan los niños. Hay 3 trazados distintos, los tres parten de valores similares (el niño que no usa palabras) pero se van separando con la edad según la familia donde se crían. A los 36 meses se diferencian significativamente con 1116 palabras los hijos de padres profesionales, 749 palabras los hijos de trabajadores sin formación profesional y por último

con 525 palabras los niños criados en casas de asistencia. Las estimaciones de palabras promedio escuchadas por los niños de familias profesionales fue de 2.153 palabras por hora, los de familias de trabajadores no profesionales 1.251 palabras por hora y los de casas de asistencia solo 616 palabras por hora. Figura Modificada de <http://www.strategiesforchildren.org/>

Sorprendentemente en su interpretación los autores no reconocen la posibilidad de que los padres no solo tengan efecto a través de un ambiente de hiper-estimulación verbal sino también de características genéticas vinculadas con logros intelectuales. Ya que no estamos separando ambos efectos no es posible concluir nada sobre la importancia del ambiente salvo que cambiemos el diseño experimental. (Bouchard & McGue, 2003)

C2: Interacción gen-ambiente:

Combinaciones particulares de genes y ambientes pueden conducir a consecuencias no predecibles a partir de ambos factores considerados en forma separada. Por ejemplo, dos genotipos pueden desarrollarse bien en ambientes normales, pero diferir radicalmente en su respuesta a un ambiente estresante. (Caspi et al., 2003).

El ejemplo más citado sobre los efectos de la interacción es el trabajo de Cooper y Zubek de 1958, quienes seleccionaron cepas de ratas listas y torpes, al lograr la selección por medio de apareamientos selectivos mostraron que el rasgo era heredable, de lo contrario hubiera sido imposible lograrlo.

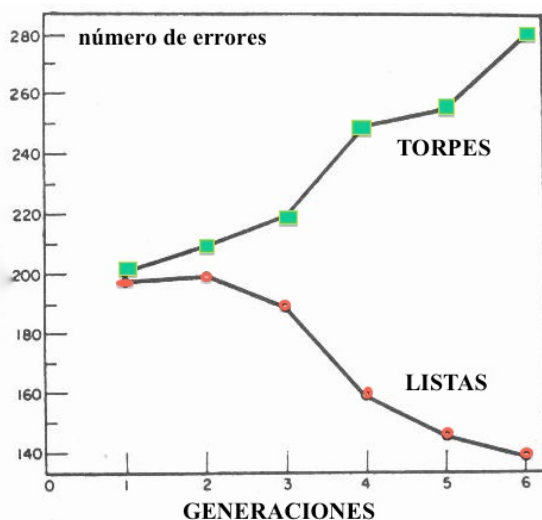


Figura 21: Selección artificial por apareamiento selectivo de líneas de ratas listas y torpes según el número de errores que cometen al recorrer un laberinto. El gráfico muestra en el eje “X” de abscisas las generaciones de ratas evaluadas con rango desde 0 a 6. En el eje “Y” de las ordenadas el número de errores cometidos con rango de valores entre 140 y 180. Hay 2 trazados distintos, ambos parten de valores similares (aproximadamente 200 errores) pero se van separando con las generaciones de selección artificial, una curva decrece en errores hasta llegar a 140 en la sexta generación de crianza selectiva (ratas Listas), mientras que para la otra los valores suben hasta los 280 errores en la sexta generación de selección (ratas Torpes).

Dicha selección se logró en un ambiente de crianza particular (NORMAL), si modificamos el ambiente y criamos a las ratas en condiciones de estimulación incrementada, entonces las diferencias entre listas y torpes desaparece (ENRIQUECIDO). ¿Es que los genes se modificaron o algo por el estilo? NO!! Los cálculos de heredabilidad sirven solo para un momento particular y un ambiente o conjunto de ambientes en particular. La modificación del ambiente hace que desaparezcan las diferencias y que la heredabilidad caiga, pero para lograrlo debimos cambiar las condiciones ambientales, de lo contrario no se hubiera dado el cambio. Es importante resaltar que la manipulación complementaria también es efectiva, por lo cual un empobrecimiento en las condiciones de crianza lleva a un empeoramiento en la performance general de los individuos perdiendo toda posibilidad de diferenciar a hijas de listas de hijas de torpes.

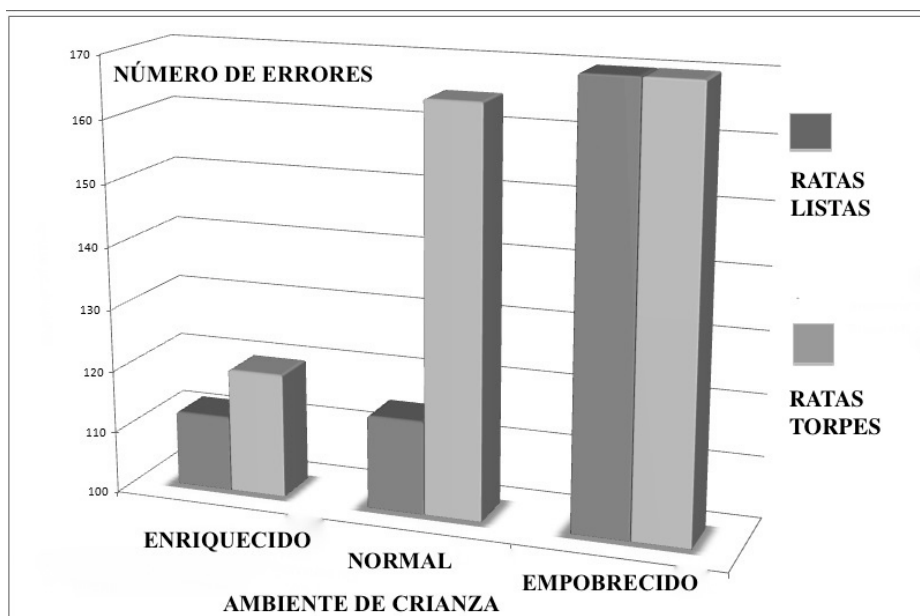


Figura 22: Diagrama de Barras que muestra los cambios de performance de las ratas en función de su ambiente de crianza. En el eje “X” de abscisas se representan 3 categorías de ambientes de crianza (enriquecido, normal y empobrecido) en el eje “Y” de ordenadas se representan el número de errores al recorrer un laberinto con rango entre 100 y 170. Cada categoría de ambiente tiene 2 columnas una con los resultados de las ratas de la línea de crianza Lista y otra con los de las ratas de la línea Torpes. Se muestra que ambas líneas muestran valores bajos de errores bajo la condición de crianza enriquecida. Presentan altos valores de errores sin diferenciarse para crianza empobrecida y solo se diferencian cuando son criados bajo condiciones normales (condición en la cual las líneas fueron desarrolladas)

Una representación esquemática usando la analogía de los rectángulos nos permite pensar a la interacción de la siguiente manera.

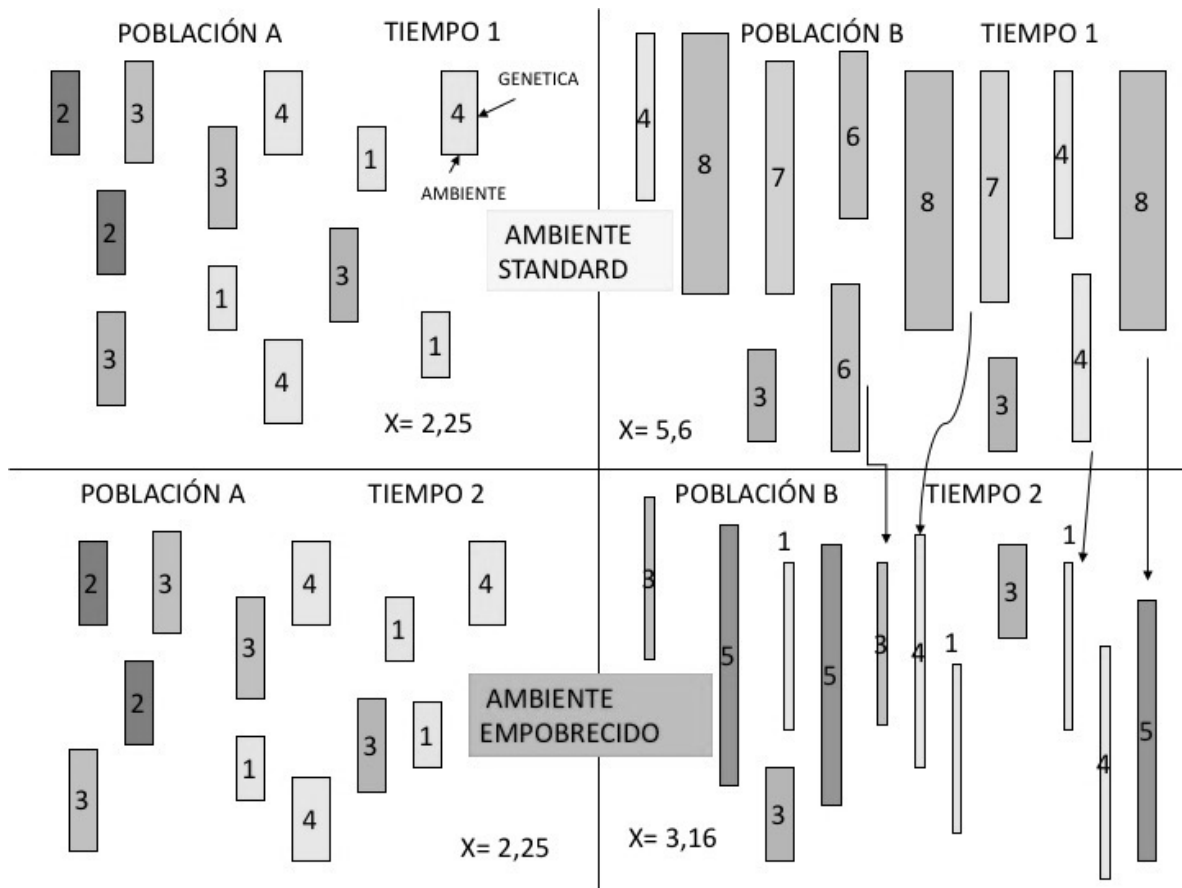


Figura 23: Se muestran 4 cuadrantes de igual dimensión como si fueran 4 espacios donde se desarrollan poblaciones. En el de arriba a la izquierda hay una población A de 12 rectángulos con distintas superficies el valor promedio de las superficies es de $X = 2,25$ y representa el fenotipo promedio de esa población en un ambiente estándar. A la derecha tenemos la población B de rectángulos con distintas superficies y un valor promedio de $X = 5,6$, esta población también está en un ambiente estándar. En el cuadrante inferior izquierdo tenemos nuevamente los mismos 12 rectángulos representantes de la Población A del cuadrante izquierdo superior pero ahora en un ambiente empobrecido pero manteniendo sus características con un valor promedio de $X = 2,25$. En el cuadrante inferior derecho tenemos nuevamente la Población B de 12 rectángulos pero a diferencia de la Población A, el cambio de ambiente modificó las superficies (fenotipos) de algunos de los sujetos que la componen, ahora el promedio es de $X = 3,16$.

Las Poblaciones A y B de la figura 23, poseen diferencias fenotípicas marcadas ($X = 2,25$ vs $X = 5,6$) a partir de la expresión del rasgo (superficie) de sus 12 integrantes medidas al TIEMPO 1. Al TIEMPO 2 un cambio en las condiciones ambientales hace que mientras los ejemplares de la Población 1 mantengan la misma expresión que al TIEMPO 1, los de la Población 2 cambien la expresión del rasgo mostrando un valor medio menor que para TIEMPO 1 ($X = 2,25$ vs $X = 3,16$), dicho cambio se explica como un fenómeno de interacción donde mientras ciertos fenotipos no cambian ante estos dos ambientes, hay otros que responden en forma diferencial ante distintos ambientes.

Ejemplos de interacción genotipo ambiente en humanos.

El maltrato infantil ya sea a través del abuso físico, sexual o emocional ha sido relacionado con la presencia de comportamiento antisocial en la adolescencia y adultez (Horwitz et al. 2001). Si bien el maltrato infantil incrementa el riesgo de una posterior criminalidad en aproximadamente un 50 %, muchos niños maltratados no se convierten en delincuentes o criminales cuando adultos (Widom, C. S. ,1997). La causa de esta respuesta diferencial no se conoce en detalle, pero se supone que factores heredables pueden dar cuenta de ellos. Debido a ello Caspi y colaboradores (2002) realizaron un estudio que evaluó el comportamiento antisocial en adultos humanos dependiendo de la experiencia de maltrato infantil experimentada por el sujeto y su configuración genética a nivel del polimorfo funcional en el gen para la Monoamino Oxidasa A. El gen de la monoaminaoxidasa A (MAOA) ha generado gran interés ya que codifica para la enzima Monoaminaoxidasa A, la cual juega un rol importante en el metabolismo de las aminas biógenas (principalmente en su degradación), incluyendo los neurotransmisores dopamina, noradrenalina y serotonina; todos comprometidos en el desarrollo y modulación de la respuesta emocional en humanos. Sujetos con variantes genéticas de baja actividad de la MAOA han mostrado una mayor frecuencia de comportamientos agresivos no solo en humanos sino también en otros mamíferos estudiados como por ejemplo ratones (Rowe, D. C., 2001). En varones humanos, debido a que el gen de la MAOA está presente solo en el cromosoma X, hay solo un alelo presente bajo 2 formas (esto es, puede heredar de la madre dos formas posibles que al no tener cromosoma homólogo se expresa como tal). Hay 2 polimorfos uno de baja actividad (S/SS), y otro de alta actividad (L/LL), ambos evaluados por Caspi et. al. en este trabajo. Como muestra la figura 24 (ver abajo) niños con nula experiencia de maltrato infantil, cuando adultos mostraron bajos niveles de conductas antisociales, independientemente de poseer el gen de baja o alta actividad de la MAOA. Sin embargo, ante condiciones severas de maltrato infantil, los adultos mostraron significativamente más conductas antisociales si poseían la forma de baja actividad de MAOA vs los de alta actividad. Como conclusión, Caspi y colaboradores mostraron que niños maltratados, con genotipos que implicaban altos niveles de expresión de MAOA, mostraron una menor chance de desarrollar conductas antisociales.

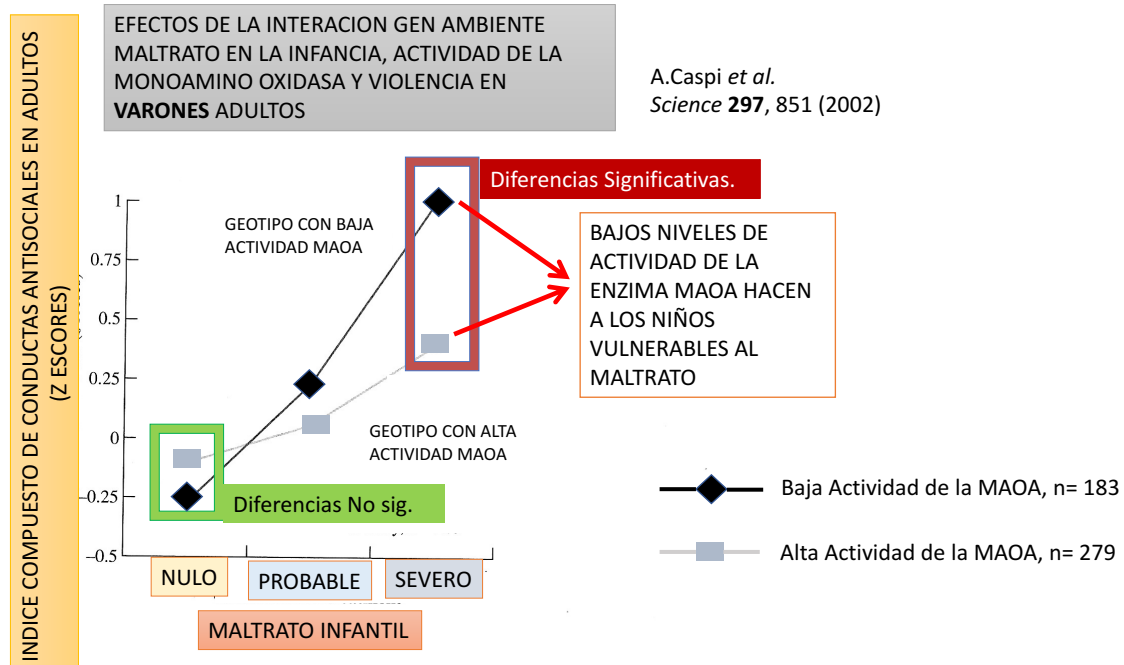


Figura 24: Efectos de la interacción gen-ambiente, maltrato infantil, actividad de la monoamino oxidasa A y violencia en adultos varones. Los efectos de la expresión del gen de la Monoamino oxidasa A sobre el comportamiento antisocial adulto dependen del maltrato infantil percibido cuando niños. La figura muestra el Promedios del índice compuesto de comportamientos antisociales en función de la actividad de la MAOA y la historia de maltrato infantil. La actividad de la MAOA es producto del nivel de expresión del gen asociado a las variantes alélicas del polimorfismo funcional del gen promotor, agrupado en baja y alta actividad. El maltrato infantil en agrupado en 3 categorías de severidad creciente. El comportamiento antisocial se representa estandarizado con Media = 0 y Desvio estándar = 1. (A. Caspi et al., 2002))

BOX 3 (lectura complementaria) el apunte continúa luego de finalizado el box:

Diferencias entre sexos e interacción genotipo-ambiente

Si bien la relación entre el tipo de genoma y la expresión de comportamientos antisociales se mostró claramente dependiente de la experiencia de maltrato infantil, eso solo parece cierto para el caso de varones. C. Aslund y colaboradores (2011) investigaron la posible interacción entre el polimorfo funcional del gen promotor de la MAOA y el maltrato infantil como predictor de la delincuencia adolescente en mujeres y varones. El estudio fue realizado en Suecia con 1825 alumnos de entre 17 y 18 años (943 varones y 882 mujeres) provenientes de 22 escuelas diferentes. Se les realizó una encuesta con preguntas autorreferenciales, 9 para definir **maltrato o abuso** (*Ej: alguna vez te han maltratado*

psicológicamente (¿por ejemplo, burlado o ridiculizado por alguno de tus padres? Nunca o rara vez (0), al menos 1 vez al año (1))) y 21 preguntas sobre **delincuencia** (Ej. ¿Cuan frecuentemente has: 1- tomado algo de un negocio, quiosco sin pagar? 2- deliberadamente roto vidrios, luces de la calle, bancos de plaza o algún otro bien público? 3- tomar dinero de tu casa que no te pertenecía?). Se definió un índice de maltrato infantil (0-9) y establecieron 4 índices identificando el comportamiento violento de los jóvenes, 3 de base: índices de vandalismo, robo y violencia y con la combinación de los tres se calculó un Índice de delincuencia. Asimismo, a través de muestras de saliva se estableció la forma genética de cada sujeto. La figura 25 muestra los cambios en los índices de Violencia según las distintas formas genéticas, el sexo y la auto-percepción de maltrato infantil. Se repiten los resultados para varones donde la variante genética más activa (L/LL) muestra índices de violencia significativamente menores que las menos activas (S/SS). Pero en el caso de las mujeres los resultados se invierten, genotipos femeninos con baja actividad MAOA (LS y L/LL) mostraron menores índices de violencia que los de mayor actividad (L/LL). Independiente de la explicación funcional de dicha diferencia entre hombres y mujeres, sigue existiendo una marcada interacción genotipo-ambiente (fenómeno que nos preocupa en este ítem) donde el fenotipo final (índice de Violencia) muestra valores significativamente diferentes bajo una condición de crianza (maltrato) pero no bajo otra (sin Maltrato).

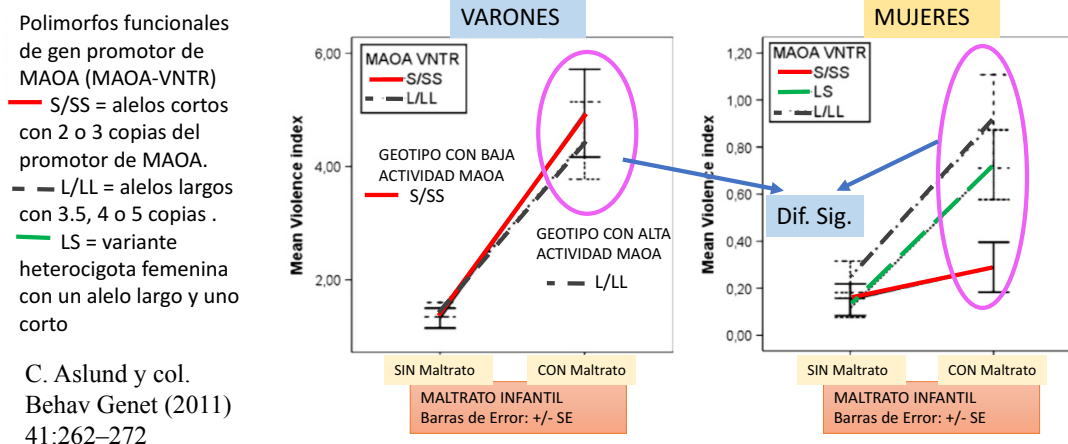


Figura 25: Las conductas relacionadas con violencia mostraron diferencias según el genotipo, la percepción de maltrato infantil y en particular con el sexo. Solo cuando hay maltrato infantil, en varones variantes con alelos cortos (SS) mostraron estar vinculados a comportamientos delictivos; mientras que, en mujeres, la presencia de uno o dos alelos largos (LS y LL) poseen mayores escores delictivos. Hay interacción genotipo-ambiente ya que solo hay diferentes fenotipos para una condición de crianza, pero no para la otra independientemente de que los resultados estén invertidos en mujeres vs varones. Nótese que las mujeres muestran índices de violencia considerable menores que los varones (rango de índice para varones entre 0 y 6, mientras que las mujeres raquearon entre 0 y 1,2.)

Diferencias Ambientales y efectos diferenciales de la herencia sobre un rasgo de personalidad según el sexo.

En un estudio de Boomsma y Col de 1999 se investigó la posible influencia de la religión sobre un número de rasgos de personalidad en poblaciones de adolescentes y jóvenes alemanes. La asociación entre religión y personalidad mostró resultados interesantes para la escala de **Desinhibición** del Cuestionario de Búsqueda de Sensaciones (Sensation Seeking Questionnaire), donde la Desinhibición representa actividades “fuera de Control” como el deseo de desinhibición social y sexual, expresada en consumo elevado de bebidas en contexto social, fiestas, y variedad de parejas sexuales.

SEMEJANZA PARA GEMELOS (MZ) Y MELLIZOS (DZ) (CORRELACIONES) PARA EL RASGO DE PERSONALIDAD DESINHIBICION EN FUNCION DE PRESENCIA O NO DE FORMACION RELIGIOSA	GV	MV	GM	MM	MMV
	GEMELOS VARONES	MELLIZOS VARONES	GEMELOS MUJERES	MELLIZOS MUJERES	MELLIZOS MUJER-VARON
CON Formación Religiosa	0.62 ^{h2=0}	0.62	0.61	0.50	0.38
SIN Formación Religiosa	0.62	0.35	0.58	0.35	0.30

CON Formación Religiosa : GV = 149, MV = 124, GM = 227, MM = 169, MMV = 259 pares

SIN Formación Religiosa. : GV = 143, MV = 123, GM = 188, MM = 151, MMV = 214 pares

Figura 26: muestra las correlaciones, para el rasgo personalidad desinhibición, entre pares de gemelos y de mellizos de distintos tipos y según la formación religiosa. El patrón de correlación entre gemelos y mellizos varones **con formación religiosa**, ambos con el mismo valor de 0,62, ya sugiere que los efectos del ambiente común dentro de la familia tendrán un rol clave en explicar las diferencias individuales en los escores de desinhibición y que la heredabilidad era nula o muy baja (circulo púrpura). Sin embargo, la clave del efecto de la interacción genética-ambiente depende de si los valores se mantienen para el caso de los sujetos sin formación religiosa.

Las estimaciones de los efectos de la varianza Aditiva (h^2), Ambiente compartido y ambiente único, representados en la figura 27 muestran claramente la existencia de dicha interacción.

Mientras que, tanto en mujeres como en varones sin formación religiosa, una parte importante de la diversidad en el rasgo desinhibición se explica por **variancia Genética Aditiva** (mujeres 61%, varones 49 %), en los casos donde existe formación religiosa los efectos de la **variancia genética aditiva** desaparecen para los varones (0%) mientras que baja significativamente para las mujeres (37). En varones con formación Religiosa, la mayor parte de las diferencias en Desinhibición se explican por efectos del **ambiente común** (62%).

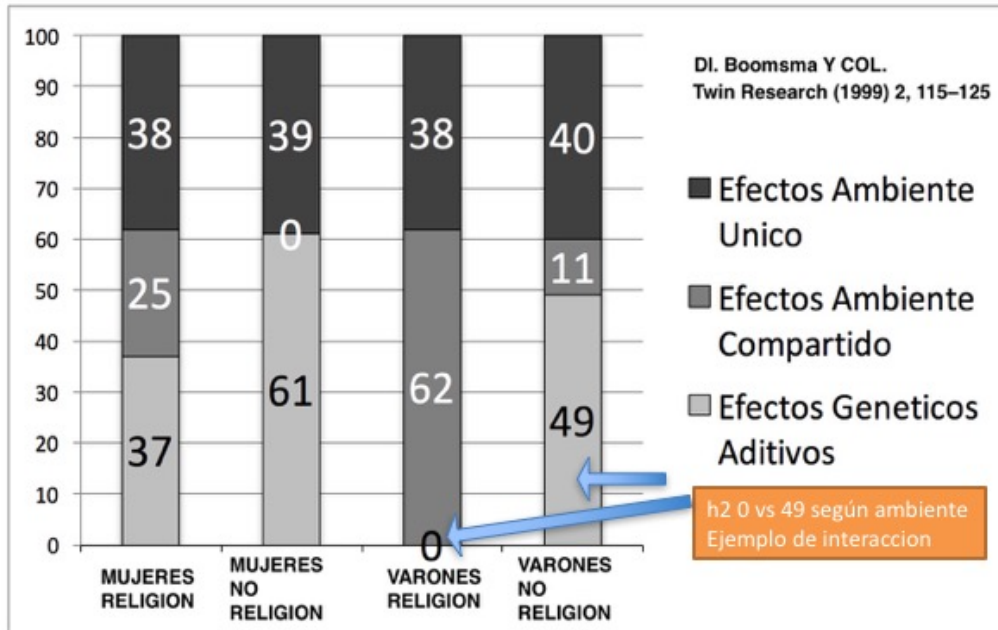


Figura 27: Porcentaje de Variación en variable “Desinhibición” explicada por Factores **Genéticos Aditivos** (*gris claro*), los Factores ambientales fueron separados en influencias por **ambiente compartido** (*gris intermedio*) las cuales generan semejanza entre familiares e influencias **ambientales únicas** (*gris oscuro*) que generan diferencias entre los pares (en este ítem quedan incluidos los errores de mediciones). Boomsma, *et al.* (1999)

Hasta aquí detallamos las propiedades, estimaciones y condiciones para una evaluación correcta de la heredabilidad.

¿Es posible que luego de este análisis quede alguna duda de porque debería ser importante conocer la heredabilidad para un Psicólogo?

Irónicamente, los estudios de heredabilidad por medio del estudio de gemelos-mellizos una vez que nos permiten sospechar sobre la importancia de los efectos de la variación genética sobre los rasgos comportamentales, su mayor virtud esta en generar expectativas concretas sobre los efectos ambientales sobre la variación fenotípica en humanos (Johnson, et. al 2009)

FIN BOX 3

D) Errores de Interpretación del concepto de heredabilidad.

El ejemplo clásico es que, básicamente, toda la diferencia en el número de ojos que existe entre los seres humanos se debe a factores ambientales. Esto es así porque existen poquísimos cambios genéticos que modifiquen el número de ojos debido a que existe una elevada selección en su contra, pero las personas pierden ojos debido a causas ambientales, tales como accidentes y enfermedades. La heredabilidad de estas cifras es cercana a cero, pero el control genético del rasgo (tener 2 ojos) es prácticamente absoluto.

D1) Cociente Intelectual (CI), Heredabilidad y discriminación:

Poblaciones blancas y negras, distintos CI promedios y alta heredabilidad.

La distribución teórica del indicador CI está relacionado con diferentes habilidades cognitivas demostrado en una batería de tests y posee una distribución como se muestra en la figura 28.

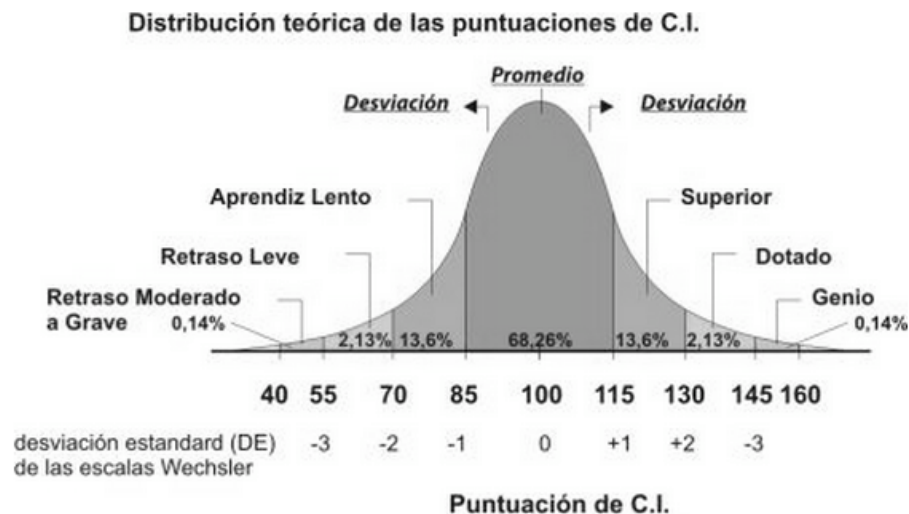


Figura 28: Distribución teórica de las puntuaciones de CI, adaptado de “Psicología del desarrollo: infancia y adolescencia” Berger, 2007.

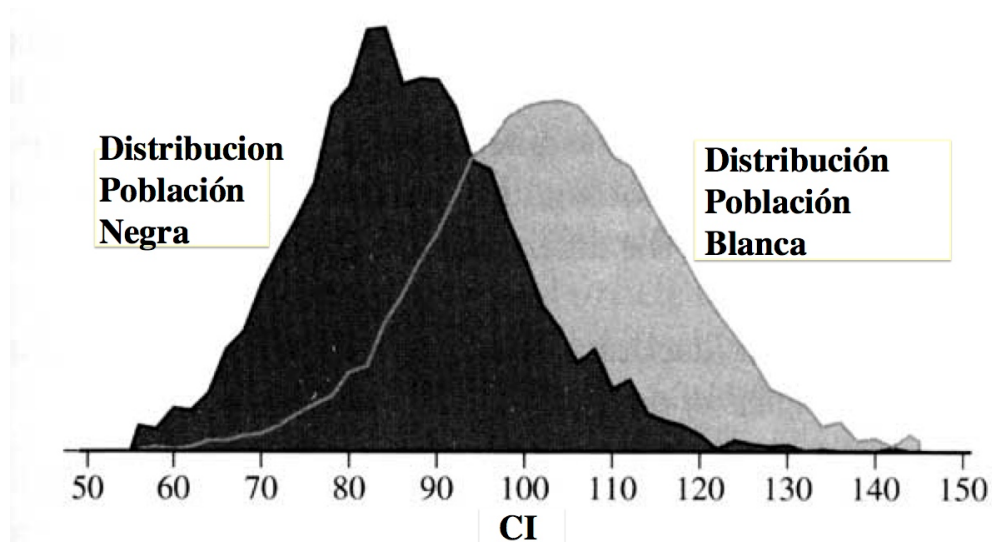


Figura 29: Distribución del CI en poblaciones Blancas y Negras para la base de datos NLSY (USA). Esta figura aparecida en el libro “The Bell Curve” en el capítulo de diferencias étnicas en el CI (Herrnstein y Murray, 1994) tal vez sea una de las representaciones que mayor discusión haya generado sobre el concepto de heredabilidad y sus consecuencias nefastas en políticas de discriminación.

La figura 29, muestra como el valor promedio del CI evaluado en poblaciones negras y blancas en USA arroja diferencias significativas entre los dos grupos. Si a este dato se suma que la heredabilidad del rasgo es cercana al 80 % para ambas poblaciones, la conclusión utilizada por aquellos que intentan manipular los resultados con una clara intencionalidad de discriminación, es ni más ni menos que una de las principales falacias en el uso del concepto de herencia.

La base de datos del NLSY (siglas en ingles de National Longitudinal Survey of Youth, encuesta nacional longitudinal de jóvenes) fue estructurada a fines de 1970 y a principios de los 80 incorpora como evaluador de habilidades cognitivas generales la AFQT (siglas en ingles de *Armed Forces Qualification Test*, Teste de Calificación de las Fuerzas Armadas). La escala de CI esta modificada para estandarizarla con una media de 100 y un desvío estándar de 15, a los fines de su mejor interpretación.

Estos resultados han sido criticados desde los más diversos puntos de vista. S. J. Gould, por ejemplo, dedicó una nueva versión de su clásico “La falsa medida del Hombre” (originalmente publicada en 1981 y revisada exclusivamente para criticar a “La curva campana” (The bell Curve) en su versión de 1996), para desacreditar desde aspectos estadísticos hasta la misma concepción de la representación lineal de un rasgo tan complejo como la inteligencia. Otros autores como Block (1995) terminan desacreditando incluso el concepto de heredabilidad debido a que las consecuencias de su mal uso implican una mal-interpretación de la idea de raza.

Más allá de las distintas críticas hacia la tendenciosa obra de Herrnstein y Murray y sin salirnos de la correcta interpretación de heredabilidad hay un echo conceptual fundamental que se viola en este estudio y es que los cálculos de heredabilidad son de expresa validez dentro de una población (para la cual se estimaron) y es más que notorio que la población de blancos y negros son dos poblaciones que viven realidades distintas, aunque bajo un mismo estado. Comparar medias diferentes de dos poblaciones distintas ES UN

PROCEDIMIENTO INCORRECTO si la heredabilidad será utilizada para sacar conclusiones. Más allá de que podemos ser críticos sobre el significado del estadístico CI, sea los que el estadístico CI mida en cuanto a habilidades cognitivas de los sujetos, es un dato real que el promedio de ambas poblaciones es significativamente distinto, pero eso **no nos dice nada sobre la imposibilidad de cambiar los valores promedios de las poblaciones**, pudiendo llegar a superponer sus curvas de distribución.

Incluso en el caso hipotético de que el CI fuera totalmente heredable y explicara en su totalidad las diferencias entre los componentes de una población, las diferencias entre grupos podrían explicarse simplemente por efectos ambientales. Por ejemplo, las diferencias en el CI promedio entre un grupo de niños expuestos intrauterinamente a elevados efectos del alcohol vs un grupo control sin este efecto, podría explicarse fácilmente debido al ambiente (la exposición al alcohol), más allá de cuan heredable sea el rasgo en cada uno de los grupos.

UN CONCEPTO CENTRAL DEL CALCULO DE LA HEREDABILIDAD ES QUE
SOLO NOS DICE **COMO ES** LA VARIACION GENETICA DETRAS DE LA
VARIACION FENOTIPICA BAJO ANALISIS
NO NOS PERMITE DECIR NADA SOBRE **COMO SERA** BAJO OTRAS
CONDICIONES AMBIENTALES, O INCLUSO BANDAS ETARIAS O PARA
DISTINTOS SEXOS.

Al error de procedimiento de comparar poblaciones distintas se suma **la falacia**, una de las más comunes, que consiste en asumir que **la estimación de la heredabilidad proporciona un índice de la eficacia de la intervención ambiental sobre un rasgo**. Bajo esta falacia se afirma erróneamente que cuando un rasgo posee elevada heredabilidad resulta poco útil tratar de modificarlo a partir de intervenciones sobre el ambiente. Para este caso, como el C.I. muestra una elevada heredabilidad (80%) no tiene sentido invertir en la educación de los grupos con menores puntuaciones de CI.

El dato más concreto para demostrar el error esta en comparar los valores de las estimaciones de CI para las mismas poblaciones de negros y blancos para diferentes períodos. Es así que, como Howard Gardner, profesor de Educación en la Universidad de Harvard, resaltó en 1997, cada quince años, la inteligencia de todo el mundo aumenta un poco. Si se toma el cociente promedio de inteligencia (CI), la diferencia entre negros y blancos en los Estados Unidos es más o menos de 15 puntos. Hacia 1955, el IQ de los blancos era más o menos el mismo que el IQ de los negros en 1995 en USA. Este cambio es conocido como efecto Flynn (1987) y en una evaluación global para 14 naciones muestra un cambio significativo como puede verse en la figura 30. El gran problema es que la brecha de negros y blancos no se achica y no por razones genéticas sino por una estrategia de inversión donde la distribución de los recursos es asimétrica entre poblaciones con consecuencias marcadas en su formación cognitiva general.

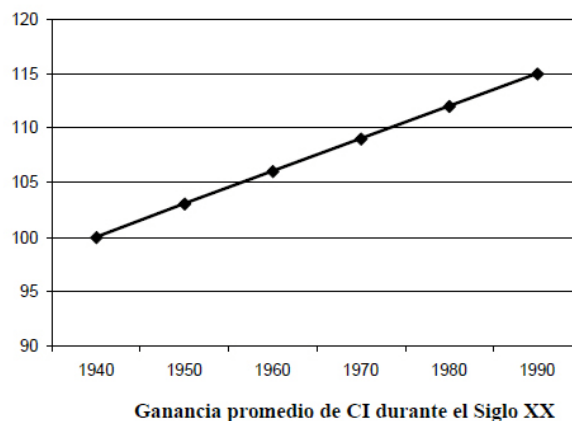


Figura 30: EFECTO FLYNN, ganancias promedio en puntos del CI durante el siglo XX. La figura muestra en el eje de las “X” décadas del siglo XX desde 1940 a 1990 y en el eje “Y” el CI promedio desde 90 a 120 puntos.

Vuelvo a resaltar aquí que, aunque tengamos una estimación correcta de heredabilidad para el CI, supongamos del 80%, siempre estamos hablando de una identificación poblacional, nunca estamos hablando de un individuo, no hay forma de particionar el CI de un individuo en el 80 % debido a la genética y el 20 % al ambiente, el 100 % del rasgo, sea lo que el CI represente, es producto de la interacción del genoma individual bajo un ambiente de desarrollo específico.

La heredabilidad dependerá entonces del set de ambientes en el cual se mida, Si cambiamos el ambiente, la heredabilidad puede cambiar de manera impredecible, así como la expresión de variación de los fenotipos.

Por ende:

NO ES CIERTO QUE UNA HEREDABILIDAD ALTA IMPLIQUE QUE NO PUEDE CAMBIAR EL RASGO PARA UNA POBLACIÓN,

cuanto mayor sea la heredabilidad es probable que debamos ejercer un cambio de condiciones ambientales mayor, aunque incluso ante pequeños cambios el resultado podría ser importante.

NUNCA PODEMOS DECIR EN BASE A LA HEREDABILIDAD SI UN RASGO VA A CAMBIAR O NO EN RESPUESTA A UNA MANIPULACIÓN AMBIENTAL.

Solo podemos confirmar que, si las estimaciones están bien hechas y el valor de h^2 es alto, es muy probable que la distribución de rasgos no cambie. Por ende, para el caso del CI mejoras en apoyo y entrenamiento de la educación, suplementos alimenticios a las madres embarazadas, formas alternativas de enseñanza, podrían mejorar significativamente el desempeño cognitivo de una población.

Por ejemplo, Wahlsten (1995) evaluó estudios que muestran los efectos ambientales sobre las puntuaciones promedios del CI de niños que experimentaron cambios en su condición socioeconómica. Por un lado, en dos estudios, niños de hogares con bajo acceso a recurso

educacional y económico (en su mayoría afroamericanos), fueron distribuidos en dos grupos uno control y uno experimental al cual le dieron previa escolarización (administrados a azar a grupos de niños de hogares de bajo recursos financieros y educativos) . El CI promedio, en los grupos de niños de 4 años de edad, fue de 13,7 y 13,1 puntos mayores en los dos grupos donde los niños recibieron recursos educacionales adicionales. Esa magnitud de cambio es equivalente a los 15 puntos que separa las medias del CI de grupos de origen caucásicos y Afroamericanos en USA (Devlin et al. 1997b). Por ende, proveer oportunidades educacionales de calidad puede significar el salto y la desaparición de las renombradas diferencias.

Asimismo, estudios de adopción realizados en Francia, mostraron que el cambio de ambiente desde una familia con bajo estatus socioeconómico (ESE) a una donde los padres poseían un alto ESE mejoro el CI de los niños entre 12 y 16 puntos (cerca de un desvío standard) lo cual es un efecto de tamaño importante en cualquier investigación psicológica (Wahlsten 1995) ver figura 31.

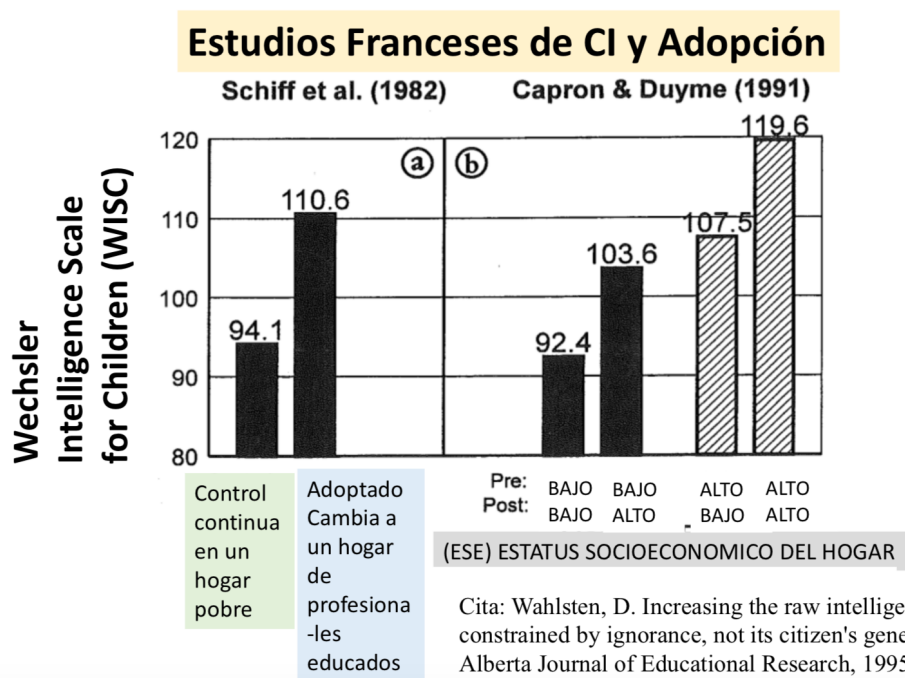


Figura 31: Cambios en el CI de niños, luego de un proceso de adopción acompañado de una mejora o empeoramiento del Estatus socioeconómico del hogar que lo recibía con respecto al de origen. Modificado de Wahlsten 1995.

D2) Cociente Intelectual (CI), y cambios de la Heredabilidad del rasgo con la edad:

El caso del CI constituye además un modelo más que interesante para demostrar otra de las particularidades de la estimación de heredabilidad, ya que como se mencionó arriba este se define, para muchos rasgos, para una franja etaria específica. Estudios varios han mostrado los cambios en le h^2 con la edad.

Wilson en 1983, mostró que al comparar la semejanza (correlación) de gemelos y de mellizos en cuanto a habilidades mentales para niños de entre 3 y 6 meses no encontró diferencias significativas (correlación de cerca del .68) pero encontró diferencias marcadas en la correlación de CI de jóvenes a partir de los 15 años (correlación de .86 para gemelos y

0.54 para mellizos). Este patrón al evaluar CI se extiende en adultos a valores de 0.83 para gemelos y 0.39 para mellizos. (McGue and Bouchard, Jr, 1998). Ver figuras 32 y 33

Estimación de Heredabilidad, efectos de ambiente común y diferencias por sexo
Para el rasgo Inteligencia medido a través de CI

Edad Años	Heredabilidad sentido amplio	Efecto genética No aditiva	Efecto Ambiente Compartido	Diferencias sexuales en h2
5	.22	NO	.54	NO
7	.40	NO	.29	NO
10	.54	NO	.26	NO
12	.85	NO	NO	NO
16	.62	NO	NO	NO
18	.82	NO	NO	NO
26	.88	NO	NO	NO
50	.85	NO	NO	NO

Adaptado de Thomas J. Bouchard, Jr 2004
CURRENT DIRECTIONS IN PSYCHOLOGICAL SCIENCE

Figura 32: Variación con la edad de los valores de heredabilidad en sentido amplio, efecto de genética No aditiva, Efecto de Ambiente Compartido y diferencias Sexuales, Las categorías de edad son: 5, 7, 10, 12, 16, 18, 26 y 50 años. Modificado de Thomas J. Bouchard, Jr. 2004.

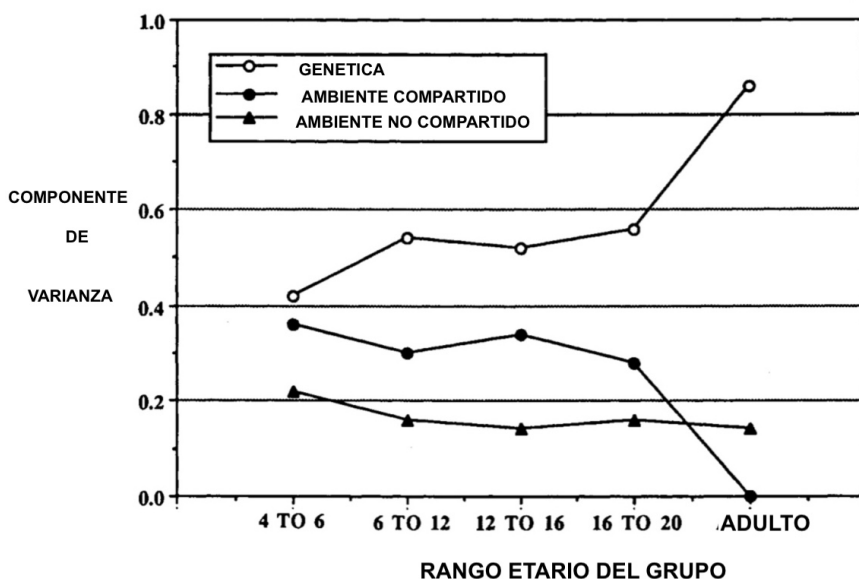


Figura 33: Aumento del valor de la heredabilidad del CI en función de la edad en humanos (simbolizado con el círculo blanco). La Figura muestra en el eje de las abscisas “x” categorías etarias y en el eje de las ordenadas “y”, el componente de varianza Genética, de ambiente compartido y No compartido, donde se ve el cambio de cada componente con la edad. (Bouchard, Jr , 1997)

Así la tendencia a pensar que la estimación de la heredabilidad es consistente (por ejemplo, para la inteligencia en adultos (CI) del 50%, la personalidad del 40% y la altura el 80%) en realidad son promedios que se repiten en distintas publicaciones. En realidad, el CI estimador de la inteligencia general en adultos mostro un rango entre 50 y 80%, la personalidad entre 20 y 50% y la altura entre 70 y 95%. Estos rangos puedes observarse al interior de las muestras.

Recién en los últimos 10 años, estamos entendiendo el rol que las inexactitudes en las mediciones, la diversidad genética para el rasgo y las circunstancias particulares del ambiente tienen en la comprensión real de estos rangos o inconsistencias en la estimación de la heredabilidad. Rasgos altamente heredables pueden ser manipulados por cambios ambientales, por lo que la heredabilidad no tiene gran relación con la estabilidad. Por ejemplo, la altura posee una heredabilidad mayor al 80 %, sin embargo, norcoreanos y surcoreanos, quienes poseen el mismo origen genético, difieren en la actualidad en más de 15 cm en promedio. (Pak, 2004; Schwekendiek, 2008).

Es importante resaltar que el ambiente cultural – como viven, que cosas valoran, a que se dedican, puede tener efectos importantes en habilidades cognitivas de los individuos. Granjeros del arroz en Liberia son excelentes en estimar cantidades de arroz, (Gay & Cole, 1967); niños en Botswana, acostumbrados al relato de historia por vía oral, poseen excelente memoria para cuentos.

D3) Alta Heredabilidad, falso destino fatalista y el ejemplo de la Fenilcetonuria:

Vuelvo a insistir que Altos valores de heridabilidad no son un indicador de inmutabilidad. Bajo cambios ambientales importantes, la heredabilidad puede cambiar, o puede mantenerse sin modificación mientras que la media poblacional de rasgo bajo estudio cambia.

Por ejemplo, en su momento la tuberculosis mostraba una alta heredabilidad, la principal razón estaba relacionada con que el bacilo de la tuberculosis estaba generalizado en las poblaciones urbanas, a tal grado que el principal factor condicionante de que un individuo contrajera tuberculosis no era la probabilidad de exposición al bacilo, sino la resistencia individual al mismo por parte de distintos fenotipos heredables.

Actualmente con una circulación de bacilo controlada y de presencia escasa, las diferencias en la exposición al mismo, más que las características físicas de los sujetos, son condicionantes en la probabilidad de contraer la patología. A. R. Jensen. 1969.

La **fenilcetonuria** (del inglés phenylketonuria = PKU) es un trastorno del metabolismo; el cuerpo no metaboliza adecuadamente un aminoácido, la fenilalanina, por la deficiencia o ausencia de una enzima llamada fenilalanina hidroxilasa. Como consecuencia, la fenilalanina se acumula y resulta tóxica para el sistema nervioso central, ocasionando daño cerebral.

(Metabolismo correcto de la fenilalanina)

FENILALANINA $\longrightarrow$ **TIROSINA**

Metabolismo incorrecto de la fenilalanina; fenilcetonuria o PKU)

FENILALANINA $\nrightarrow$ **TIROSINA (deficiente)**

↓

Productos de la fenilalanina: -Fenilpiruvato
(todos ellos tóxicos) -Fenilactato
-Fenilacetato

Figura 34: Metabolismo de la Fenilalanina. Esquema de los cambios químicos que ocurren con la fenilalanina en presencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa o en su ausencia.

La alteración está controlada por un solo gen mutante (hay cerca de 500 mutantes detectados) y cualquiera estaría tentado a sentenciar que los severos trastornos cognitivos producto de este mal son genéticos. Sin embargo, los actuales procedimientos para evaluar en los recién nacidos la presencia de la PKU (Robert Guthrie, 1957) no se realizan a fin de condenar a aquellos que poseen elevados niveles de fenilalanina, sino por el contrario, será la forma de condicionar su ambiente desde pequeño para evitar los efectos de la falta de la enzima correcta. Uno podría suponer que la terapia a utilizar será exclusividad de genetista que logren modificar y corregir la normal expresión de la enzima deficiente. Pero en realidad solo se trata de brindar una dieta deficiente en fenilalanina. Descartar alimentos con altos niveles de fenilalanina (pescado, carne, lácteos, trigo, huevos, nueces, etc.) y incrementar los que poseen bajos niveles de fenilalanina (verduras, frutas, azúcares, etc.). Todo es cuestión de el tipo de pregunta que nos hacemos y la experiencia que nos ayude a responderla (ver figura 35)

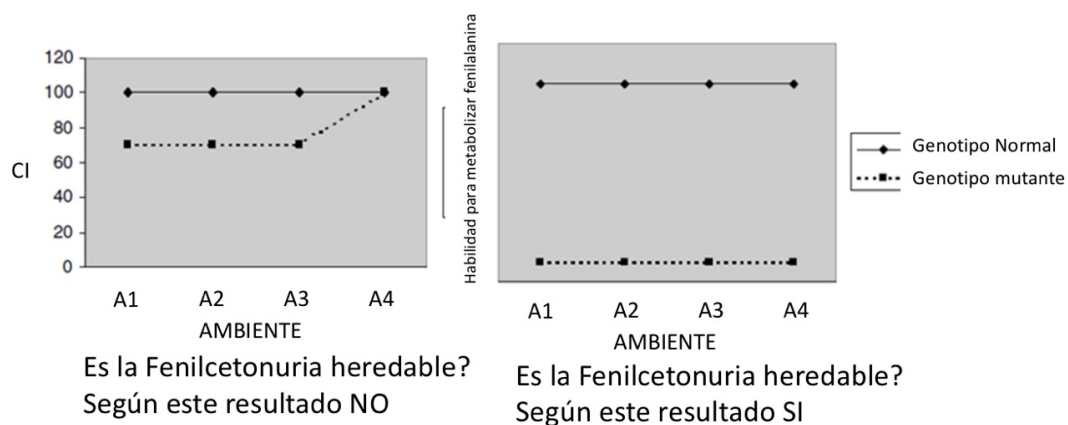


Figura 35: Depende que rasgo evaluamos podremos llegar a conclusiones muy disimiles, como que la patología es altamente heredable o puramente ambiental. En realidad, el Ambiente 4 que equipara el fenotipo cognitivo de los sujetos a un standard NORMAL no es más que una dieta basada en el capitán PKU.



Figura 36: Logo de los suplementos dietarios usados para compensar la alimentación de los niños con variantes enzimáticas de la fenilalanina hidroxilasa.

E) Conclusiones.

Volvemos a insistir en que **la heredabilidad** no nos habla del control genético del rasgo sino de la **contribución relativa de genes y ambientes** a su aparición. Un tercio de los estadounidenses son obesos. Que la obesidad en EEUU tenga una heredabilidad estimada del 70% significa que el 70% de la variación en el rasgo obesidad se deben a causas genéticas. Evidentemente, si modifico radicalmente el ambiente (una hambruna producto de una guerra) la obesidad podría desaparecer.

La heredabilidad no define un **destino fatalista** de los trastornos mentales o físicos, **NO** puede ser tomado por los gobiernos como excusa de desinversión o inversión discriminadora en áreas de la educación, salud, etc. La definición de valores elevados de Heredabilidad **No** permite que preguntas como: “¿Para que invertir? si los ignorantes seguirán siendo ignorantes (debido al elevado valor de h^2 para el CI) y los obesos no cambiarán”. Generar condiciones de educación dignas para los grupos sociales menos beneficiados o fustigar a las Casas de Comida Rápida, son obligaciones de los Gobiernos que no pueden ocultarse tras la falsa interpretación de la Herencia. Peor aún, la consideración fatalista de la herencia promueve la industria de los laboratorios farmacológicos, en lugar de potenciar el desarrollo de los grupos de psicólogos y estudiosos del comportamiento humano orientados a entender los efectos del ambiente y en especial orientar la evaluación de ambientes alternativos para rasgos con alta heredabilidad.

Por ejemplo, el incremento de la media del C.I a lo largo de las últimas décadas, a pesar de la elevada h^2 del rasgo (80%), es un perfecto ejemplo de que los cambios son posibles, aunque la h^2 sea alta, ya que no existe relación entre imposibilidad de cambiar un rasgo y h^2 , salvo que las variables ambientales no se mantengan invariantes. Para el caso un mejor

ejemplo es el de los cambios en la h^2 del C.I con la edad. La h^2 del C.I de preadolescentes es muy baja, con lo cual ningún político reaccionario podría adivinar el color de piel de un niño en base a su CI. Justamente la época de educación mejor aprovechada bajo las condiciones estándares de enseñanza en la pre-adolescencia. Los C.I de los niños pueden aumentarse e igualarse usando los sistemas clásicos de educación. Homogeneizar un grupo de humanos adultos con grandes diferencias en el C.I no puede descartarse, pero seguramente serán necesarios sistemas de enseñanza alternativos.

Resulta obvio que hablar de diferencias entre grupos humanos o sexos está intrínsecamente comprometido no solo con decisiones políticas sino más aun con aspectos morales. El problema, como ocurre con muchas preocupaciones relacionadas con la moral, consiste en que el esfuerzo por entender que es lo que ocurre, se lo ha apropiado el esfuerzo por legislar la respuesta correcta (Pinker, 2003). En este caso la respuesta correcta es que una elevada Heredabilidad para el CI con diferencias promedio marcadas entre grupos no implica que los valores poblacionales sean inamovibles. Afortunadamente hay coincidencia entre el correcto saber sobre Herencia de la Conducta y la respuesta éticamente correcta. Pero no siempre es este el caso y no deberíamos afectar nuestro esfuerzo por entender ciertos temas, aunque estos no avalen académicamente un acuerdo ético. Las decisiones que la Sociedad moderna tiene por temas como la violencia o la discriminación no deben estar necesariamente basados en consideraciones académicas. Demostrar que la variabilidad genética asociada a una piel blanca o negra están presentes tanto en África como en otras poblaciones del mundo, y que por ende la piel blanca tiene un origen africano y que la genética refuta la noción de raza, no debería contribuir a un mayor trato igualitario entre grupos ya que la decisión Moral está por encima de dichos resultados científicos (N. G. Crawford, et. al; 2017)

Un ejemplo al respecto es el de la Violencia, donde la respuesta correcta es que esta nada tiene que ver con la Naturaleza Humana, sino que es una patología causada por elementos malignos externos a nosotros. Ha habido un esfuerzo sistemático por concluir que La violencia es una conducta que la cultura enseña, o una enfermedad infecciosa endémica de ciertos ambientes (Pinker, 2003). Sabemos que esto no es así y eso no implica que estemos avalando la Violencia, debemos esforzarnos por no perder de vista nuestras metas Morales independientemente del avance de ciertas áreas críticas del estudio de la conducta humana como es el caso de la herencia.

En resumen, resulta obvio que el uso de la h^2 como un simple indicador de imposibilidad de cambiar rasgos, o de supuestos determinismos genéticos, podría ser descartado como marco de estudio del comportamiento humano, coincidiendo en esos casos con autores ambientalistas como Lewontin o Rose, quienes consideran desde hace años a **la heredabilidad como una "cuantificación inútil"** que desplaza la atención del propósito de comprender la relación entre gen, genoma y fenotipo hacia un formalismo estadístico, **la varianza de la media** de los fenotipos (Lewontin 1974)

Lamentablemente estos defensores del ambientalismo no han logrado entender que una de los principales logros del estudio de la Herencia de rasgos conductuales es incrementar nuestro conocimiento sobre los efectos ambientales sobre la expresión de

las diferencias interindividuales. Por ejemplo, la genética del comportamiento, a través de estudios de Heredabilidad han encontrado modestos efectos de efectos de ambiente común, dando origen a toda una línea de investigación sobre los efectos del ambiente NO COMPARTIDO (Plomin et. al, 2013)

Sin embargo, estas visiones antagonistas están cediendo a una mirada más interesante donde la psicología se nutra del estudio de la herencia. Como *Martin Richards (2001) del Centro para la Investigación de la Familia de la University of Cambridge resalta: Muchos de los autores como Plomin, pioneros en el aérea, siguen machacando sobre los efectos de la herencia en la diferenciación del comportamiento humano, pero en palabras de Richards “Es necesario empujar tan fuerte una puerta que ya está abierta?”*

Afortunadamente la psicología ha reconocido que el estudio de la herencia y los efectos ambientales, son mucho más que simples frases reaccionarias, constituyen una herramienta central en el desarrollo de las estrategias con las cuales las ciencias sociales entiendan la evolución de los comportamientos humanos, su naturaleza y su diversidad. Solo quienes entiendan la herencia en su correcto significado tendrán la llave para manejar el entorno para beneficio de los seres humanos.

Bibliografía:

Gottesman, I.I. (1991). Schizophreniagenesis: The origins of madness. New York: Freeman

Merikangas KR, Risch N. (2003) Will the genomics revolution revolutionize psychiatry? *Am J Psychiatry*;160(4):625–635.

Eric Turkheimer. 2000. Three Laws of Behavior Genetics and What They Mean. *Current Directions in Psychological Science* 9: 160

Ouellet-Morin, C. C. Y. Wong, A. Danese, C. M. Pariante, A. S. Papadopoulos, J. Milll and L. Arseneault. Bullying, Metilacion del Gen transportador de serotonina (SERT) y respuesta al estrés posterior. *Psychological Medicine* (2013), 43, 1813–1823.

P. M. Visscher, W. G. Hill and N. R. Wray (2008) “Heritability in the genomics era — concepts and misconceptions “ *Nature Reviews, Genetics*, Volume 9, 255-266.

M. McGue and T. J. Bouchard, Jr, Genetic and environmental influences on human behavioral differences *Annu. Rev. Neurosci.* 1998. 21:1–24

S. Bezdjian, L. A. Baker, C. Tuvblad. (2011) Genetic and environmental influences on impulsivity: A meta-analysis of twin, family and adoption studies .*Clinical Psychology Review* 31 1209–1223

Falconer, D. S.: Introduction to Quantitative Genetics. Oliver and Boyd, Edinburgh and London 1960

- Loehlin, J. C. (1992). Sage series on individual differences and development, Vol. 2. Genes and environment in personality development. Thousand Oaks, CA, US: Sage Publications, Inc.
- W. Johnson, E. Turkheimer, I. I. Gottesman, and T. J. Bouchard, Jr. (2009). Beyond Heritability ,Twin Studies in Behavioral Research , Twin Studies, 18, 4, 217-220.
- Neisser, U., Boodoo, G., Bouchard, T. J., Jr., Boykin, A. W., Brody, N., Ceci, S. J., Urbina, S. (1996). Intelligence: Knowns and unknowns. American Psychologist, 51, 77–101.
- Neale MC, Cardon LR eds .(1992): Methodology for genetic studies of twins and families. Dordrecht: Kluwer Academic Publishers BV
- Plomin R, DeFries JC, McClearn GE. (1990). Behavioral Genetics: A Primer. New York: Freeman. 455 pp. 2nd ed.
- Bouchard, T. J. Jr., M. McGue (2003) “Genetic and Environmental Influences on Human Psychological Differences “, Wiley InterScience (www.interscience.wiley.com)
- Kendler, K.S., M.C. Neale, R.C. Kessler, A. C. Heath, and L. J. Eaves (1993) “A test of the Equal-Environment assumption In twin Studies of Psychiatric Illness.” Behavior Genetics, 23 (1) 21-27.
- M. McGue. (1992) “When Assessing Twin Concordance, Use the Probandwise Not the Pairwise Rate” Schizophrenia Bulletin (1992) 18 (2): 171-176.
- Cruz Miranda A. E., R. Menéndez García, D. L. Otero, Y. Falcón Fonte, N. Cabrera Rodríguez. (2013) “Estudio de agregación familiar en gemelos afectados por trastornos mentales en el municipio Pinar del Río, provincia Pinar del Río, año 2009” Revista Cubana de Genética Comunitaria; 7(1):23-30
- Kendler, K. S and C. D. Robinette, 1983. Schizophrenia in the National Academy of Sciences-National Research Council Twin Registry: a 16-Year Update. Am. Journal of Psychiatry 140:12.
- S. Möller, L. A. Mucci, J. R. Harris, T. Scheike, K. Holst, U. Halekoh, H. Adami, K. Czene, K. Christensen, N. Holm, E. Pukkala, A. Skytthe, J. Kaprio, and J. B. Hjelmborg (2016) The Heritability of Breast Cancer among Women in the Nordic Twin Study of Cancer . Cancer Epidemiol Biomarkers Prev; 25(1)
- R Plomin, M.J Owen, P McGuffin (1994) “The genetic basis of complex human behaviors”. Science, 264: 1733-1739
- McGue M, Lykken DT. (1992) “Genetic influence on risk of divorce”. Psychological

Science.;3(6):368–373

Kupper, N. ; G. Willemsen, H. Riese, D. Posthuma, D. I. Boomsma, E. J.C. de Geus
Heritability of Ambulatory Blood Pressure, Hypertension. 2005;45:80-85.

T. Vukasović y D. Bratko, 2015, Heritability of Personality: A Meta-Analysis of Behavior
Genetic Studies , Psychological Bulletin, Vol 141(4), , 769-785

Sullivan P.F, Kendler KS, Neale MC. Schizophrenia as a complex trait: evidence from a
meta-analysis of twin studies. Arch Gen Psychiatry 2003; 60: 1187–92

Pepper, E and Cardno, AG (2014) Genetics of schizophrenia and other psychotic disorders.
Current Psychiatry Reviews, 10 (2). 133 - 142. ISSN 1573-4005

Kendler,1 K. S., and J. H. Baker. 2007. Genetic influences on measures of the
environment: a systematic review . Psychological Medicine, 37, 615–626

Vinkhuyzen, A. A. E., S. van der Sluis, E. J. C. de Geus, D. I. Boomsma and D. Posthuma.
(2010). Genetic influences on ‘environmental’ factors Genes, Brain and Behavior 9: 276–
287

Bouchard, T. J., Jr., Lykken, D. T., McGue, M. Segal, N. L., & Tellegen, A. (1990).
Sources of human psychological differences: The Minnesota Study of Twins Reared
Apart. Science, 250, 223—228.

Caspi A, Sugden K, Moffitt TE, Taylor A, Craig IW, Harrington H, McClay J, Mill
J, Martin J, Braithwaite A, Poulton R. (2003) “Influence of life stress on depression:
moderation by a polymorphism in the 5-HTT gene” Science. Jul 18;301(5631):386-9.

Cooper, R. M., & Zubek, J. P. (1958). Effects of enriched and restricted early
environments on the learning ability of bright and dull rats. Canadian Journal of
Psychology/Revue canadienne de psychologie, 12(3), 159-164.

Horwitz AV1, Widom CS, McLaughlin J, White HR. The impact of childhood abuse and
neglect on adult mental health: a prospective study. Health Soc Behav. 2001
Jun;42(2):184-201.

C. S. Widom, in Handbook of Antisocial Behavior, D. M. Stoff, J. Breiling, J. D. Maser,
Eds. (Wiley, New York, 1997).

A. Caspi, J. McClay, T. E. Moffitt, J. Mill, J. Martin, I. W. Craig, A. Taylor, R. Poulton.
Role of Genotype in the Cycle of Violence in Maltreated Children. Science, Vol. 297,
No. 5582 (Aug. 2, 2002), pp. 851-854

D. C. Rowe, Biology and Crime (Roxbury, Los Angeles, 2001)

C. Aslund, N. Nordquist, E. Comasco, J. Leppert, L. Oreland, K. W. Nilsson

Maltreatment, MAOA, and Delinquency: Sex Differences in Gene–Environment Interaction in a Large Population-Based Cohort of Adolescents . *Behav Genet* (2011) 41:262–272

DI Boomsma, EJC de Geus, GCM van Baal and JR Koopmans . A religious upbringing reduces the influence of genetic factors on disinhibition: Evidence for interaction between genotype and environment on personality . *Twin Research* (1999) 2, 115–125

W. Johnson, E. Turkheimer, I. I. Gottesman, and T. J. Bouchard, Jr. (2009). Beyond Heritability , *Twin Studies in Behavioral Research* , *Twin Studies*, 18, 4, 217-220.

Kathleen Stassen Berger (2007). “Psicología del desarrollo: infancia y adolescencia” Ed. Médica Panamericana

R. J. Herntein and Ch. Murray, *The Bell Curve: Intelligence and Class Structure in American Life*, 2010, Eds. A Free press paperback books, Simon & Shuster, NY

Gould, S. J. (2007). “La Flasa Medida del Hombre”, *Drakontos bolsilo*.

Block, Ned. (1995). “How heretability misleads about race”. *Cognition* 56: 99-128.

Flynn, J. (1987). “Massive IQ gains in 14 nations: What IQ tests really measure”. *Psychological bulletin*, 101,171-191.

Wahlsten, D. Increasing the raw intelligence of a nation is constrained by ignorance, not its citizen's genes. *Alberta Journal of Educational Research*, 1995, 41(3), 257-264.

Devlin, B & Daniels, Michael & Roeder, Kathryn. (1997). The heritability of IQ. *Nature*. 388. 468-71.

E. M. Derks, C.V. Dolan, and D.I. Boomsma. A Test of the Equal Environment Assumption (EEA) in Multivariate Twin Studies . *Twin Research and Human Genetics* (2006) Volume 9 Number 3 pp. 403–411

Matt McGue and Thomas J. Bouchard, Jr, genetic and environmental influences on human behavioral differences. *Annu. Rev. Neurosci.* 1998. 21:1–24.

Thomas J. Bouchard, Jr *New Aspects of Human Ethology*, edited by Schmitt et al. Plenum Press, New York, 1997

Thomas J. Bouchard, Jr. Genetic Influence on Human Psychological Traits. *current directions in psychological science*, vol 13, n4. (2004)

Pak S. The biological standard of living in the two Koreas. *Economics and Human Biology*. 2004; 2:511–521

Schwekendiek D. Height and weight differences between North and South Korea. Journal of Biosocial Sciences. 2008; 41:51–55.

J. Gay and M. Cole. The new mathematics and an old culture, case studies in education and culture. Holt, Rinehart and Winston Eds., 1967, NY.

Arthur R. Jensen. 1969. How Much Can We Boost IQ and Scholastic Achievement? Harvard Educational Review, Vol. 39, No. 1, Winter 1969.

Steven Pinker 2003. La tabla rasa: la negación moderna de la naturaleza humana. Colección Paidós transiciones. Barcelona

Nicholas G. Crawford, D. E. Kelly, M. E. B. Hansen, M. H. Beltrame, S. Fan, S. L. Bowman, E. Jewett, A. Ranciaro, S. Thompson, Y. Lo, S. P. Pfeifer, J. D. Jensen, M. C. Campbell, W. Beggs, F. Hormozdiari, S. W. Mpoloka, G. G. Mokone, T. Nyambo, D. W. Meskel, G. Belay, J. Haut, NISC Comparative Sequencing Program, H. Rothschild, L. Zon, Y. Zhou, M. A. Kovacs, M. Xu, T. Zhang, K. Bishop, J. Sinclair, C. Rivas, E. Elliot, J. Choi, S. A. Li, B. Hicks, S. Burgess, C. Abnet, D. E. Watkins-Chow, E. Oceana, Y. S. Song, E. Eskin, K. M. Brown, M. S. Marks, S. K. Loftus, W. J. Pavan, M. Yeager, S. Chanock, S. A. Tishkoff. “Loci associated with skin pigmentation identified in African populations” Science 12 Oct 2017:

R. C. Lewontin 1974, The genetic basis of evolutionary change. Columbia University Press. USA.

R. Plomin , J. C. DeFries , V. S. Knopik , J. M. Neiderhiser , 2013, Behavioral Genetics, sixth edition, Worth Publishers, NY.

Martin Richards, 2001, Pushing at an open door? Genetics peer commentary. The Psychologist, Vol 14 No 3

Caspi A, Sugden K, Moffitt TE, Taylor A, Craig IW, Harrington H, McClay J, Mill J, Martin J, Braithwaite A, Poulton R. (2003) “Influence of life stress on depression: moderation by a polymorphism in the 5-HTT gene” Science. Jul 18;301(5631):386-9.

ALGUNAS PREGUNTAS PARA EJERCITARSE. SON UNA MUESTRA DE LAS UTILIZADAS EN EL PARCIAL:

- 1: La probabilidad de que un sujeto emparentado a un esquizofrénico, también posea la patología, cambia dependiendo del grado de parentesco. Así, si es primo la probabilidad es del 2%, si es hijo del 13%, si es hermano 9%, si es mellizo 17% y si es gemelo 48%. La justificación de este fenómeno está basada en:

- A: Hay un gen de la esquizofrenia y la probabilidad de compartirlo cambia con el grado de parentesco.
- B: La esquizofrenia es una patología puramente ambiental y los porcentajes reflejan el grado de ambiente compartido de los pares estudiados.
- C: La esquizofrenia es un rasgo heredable. La variación genética detrás de la variación de la expresión del rasgo explica porque cuánto más similares genéticamente sean los sujetos, más elevadas serán las probabilidades de coincidencia en presentar la patología.
- D: El cambio en las probabilidades es simplemente una combinación de dos efectos, por un lado, el problema de muestreo y por otro, el ambiente compartido.

2: Si conocemos exactamente cuál es el gen específico que codifica para una enzima particular sin la cual se presenta una patología, podemos considerar que dicha patología está genéticamente determinada.

- A: No existen rasgos genéticamente determinados, por lo cual la afirmación es falsa.
- B: Los genes no codifican para enzimas sino para proteínas, por lo tanto, la afirmación es incorrecta
- C: Si la asociación gen-patología está probada científicamente entonces la afirmación es verdadera.
- D: Ninguna es correcta.

3: V F La heredabilidad es un indicador de cuán determinado genéticamente está un rasgo.

4: V F La heredabilidad de patologías somáticas (ej: hipertensión) siempre es mayor que la de patologías complejas del comportamiento (ej: Alcoholismo)

5: V F Un comportamiento complejo como los rasgos de personalidad no puede tener valores de heredabilidad más altos que el cáncer de mama; patología para la cual se han identificado los genes mutados responsables de la misma.

6: Una heredabilidad del IQ (cociente intelectual) del 80% implica que las habilidades cognitivas están determinadas genéticamente.

- A: La afirmación es correcta y por ende, dos gemelos monocigotas presentarán idénticos resultados en un test de inteligencia.

- B: La afirmación es correcta pero incluso dos gemelos idénticos no presentarán resultados idénticos en tests de inteligencia.
- C: La afirmación es incorrecta, ya que una heredabilidad del 80% sólo nos dice que para la población estudiada hay mucha variación genética detrás de la variación del rasgo, sin que eso implique determinismo alguno.
- D: La afirmación es correcta y por lo tanto no se podrán diferenciar mediante cambios ambientales a individuos emparentados.

7: La variación en los fenotipos comportamentales son causados por diferencias genéticas, diferencias ambientales y la interacción entre ambas.

- A: La afirmación es correcta pero sólo para fenotipos comportamentales.
- B: La afirmación es correcta y es la concepción moderna de la herencia, diferencias genéticas pueden causar diferencias fenotípicas mientras parte de las diferencias se explicaran por otros efectos (ambiente e interacción)
- C: Sólo en la etapa embrionaria.
- D: La afirmación es incorrecta ya que los fenotipos comportamentales son de tal complejidad que su expresión está únicamente determinada por el ambiente.

8: V F Como el ambiente nunca afecta por igual a cada par de gemelos o mellizos entonces la estimación de la heredabilidad no es confiable.

9: El cálculo de la heredabilidad a través del modelo de los caminos, carece de veracidad debido a que nunca el ambiente afecta homogéneamente a gemelos y mellizos.

- A: Falso, ya que dos personas pueden percibir al ambiente de idéntica forma y especialmente los gemelos.
- B: Los cálculos de heredabilidad no tienen como premisa un efecto idéntico del ambiente sobre el par de gemelos o mellizos.
- C: El modelo de los caminos tiene por premisa que el efecto de percepción diferencial del ambiente de cada par de gemelos no sea diferente del de cada par de mellizos.
- D: La opción B y C son correctas
- E: Ninguna es correcta.

- 10: V F Ciertos estudios muestran que la esquizofrenia tiene una heredabilidad de 0.80. Esto significa que un sujeto esquizofrénico tiene un 80% de probabilidades de tener un hijo con esa patología

Respuestas correctas:

- 1) C
- 2) A
- 3) F
- 4) F
- 5) F
- 6) C
- 7) B
- 8) F
- 9) D
- 10) F