

UNIVERSIDAD DE BUENOS AIRES

FACULTAD DE PSICOLOGÍA

BIOLOGÍA DEL COMPORTAMIENTO - 090

Profesor Asociado Regular Dr. Rubén N. Muzio

TRABAJO PRÁCTICO

“Genética del Comportamiento. Modelo de los caminos”

2011

BIOLOGÍA DEL COMPORTAMIENTO

Trabajo Práctico – Genética del comportamiento. Modelo de los caminos

Introducción

En este trabajo práctico se analizará un modelo teórico sobre la transmisión de rasgos comportamentales. Los objetivos principales de esta práctica son que el alumno se familiarice con:

- a) el concepto de **Heredabilidad**, y su potencial aplicación.
- b) el uso de **modelos teóricos** como herramientas de la investigación, y las ventajas de los mismos.

MODELO DE LOS CAMINOS

(Basado en el libro "Genes and Environment in Personality Development". John Loehlin. SAGE Publications. 1992).

Este modelo, desarrollado por psicólogos de la Universidad de Texas, tiene por objetivo el estudio de la contribución de los factores genéticos y ambientales a las diferencias entre individuos en cuanto a características que hacen a la personalidad y al temperamento. Como ejemplo concreto lo aplicaremos a una dimensión de la personalidad como es el grado de INTROVERSIÓN-EXTRAVERSIÓN.

Ya sabemos que el proceso completo de desarrollo es una serie extremadamente compleja de interacciones entre los genes y el ambiente. Sin embargo, no es necesario conocer el proceso de desarrollo en todos sus detalles para poder reconocer las causas que originan las diferencias entre individuos, y esto se debe básicamente a dos cosas:

- 1) Las diferencias en el comportamiento de sistemas complejos a veces pueden deberse a causas bastante simples. (Por ejemplo, el hecho que el sujeto A esté en un determinado momento mucho más activo que el sujeto B puede aclararse con el conocimiento del hecho que el sujeto A pisó una chinche un momento antes).

- 2) Es posible atribuir correctamente causas a una categoría amplia sin

conocer todos los detalles finos. (El hecho que una Ferrari pueda correr más rápido que un Fíat 600 es probable que se deba más a diferencias en el diseño que al tipo de nafta que usen, y las diferencias del diseño relevantes es más probable que sean del motor o de la transmisión que de las luces delanteras o del espejo retrovisor).

Antes de analizar el modelo en sí debemos comprender algunos conceptos:

A) Heredabilidad: se refiere a la contribución de los genes a **las diferencias** entre los individuos de una población determinada, en cuanto a algún rasgo particular. Es un **concepto poblacional**, no individual (uno no habla de heredabilidad de un rasgo en un individuo). El término es usado en dos sentidos: en un sentido amplio se refiere a la proporción total de la variación del rasgo que es debida a los genes, y en un sentido más acotado se refiere sólo a la parte de variación genética que se transmite entre generaciones. Para algunos efectos genéticos, los genes actúan individualmente. Esos efectos son llamados *aditivos*, porque los efectos de genes individuales se van sumando en su efecto sobre el rasgo. Otros efectos genéticos, conocidos como dominancia y epistasis, o, colectivamente, como efectos de genética no aditiva, dependen de la configuración particular de genes que están presentes: dominancia, depende de la combinación de genes presentes en un locus cromosómico, y epistasis, de las configuraciones entre loci. A causa del reordenamiento de genes que ocurre durante el proceso reproductivo humano, estos últimos efectos no son transmitidos como tales de padres a hijos, aunque contribuyen a la variación genética dentro de una generación dada. La heredabilidad en su sentido amplio incluye ambos tipos de efectos genéticos, los aditivos y los no aditivos; en su sentido reducido incluye sólo a los efectos aditivos. Un criador de animales que trata de cambiar algunas características de una raza por selección de las parejas a aparearse estará interesado en la heredabilidad en su sentido reducido. Un psicólogo que trata de comprender las fuentes de las diferencias individuales frecuentemente estará más interesado en la heredabilidad en su sentido amplio, en el efecto total de los genes sobre el rasgo.

El punto importante, que es lo que debe quedar bien claro, es que los rasgos basados en genética aditiva se transmiten a los descendientes, mientras que los basados en genética no aditiva no (o tienen una muy baja probabilidad de transmitirse). Esto es así porque los rasgos basados en genética no aditiva se deben a combinaciones particulares de genes que se dan en un individuo, que no necesariamente tienen que repetirse en sus descendientes.

B) Correlación gen-ambiente: Se da cuando las influencias genéticas y ambientales de un rasgo no son independientes. Por ejemplo, padres emocionalmente inestables pueden pasarle a sus hijos genes que los predispongan a ser emocionalmente inestables, pero también les proveen un ambiente que conduce al mismo resultado.

C) 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.

EL MODELO DE LOS CAMINOS:

Se aplica para estimar la influencia relativa de genes y ambiente sobre las **diferencias individuales** en una característica humana (Este es un concepto que debe quedar muy claro: el modelo no intenta explicar cuánto de innato y cuánto de aprendido hay en un determinado rasgo comportamental de un individuo determinado. Lo que hace el modelo es tomar distintos individuos y, una vez evaluadas las diferencias entre ellos con respecto a un determinado rasgo, estimar la influencia de los genes y del ambiente **sobre esas diferencias**). Como ejemplo de rasgo tomaremos el grado de extraversión, para medir el cual existen varios inventarios multiescala de la personalidad. Los términos extraversión e introversión se refieren a la dimensión de la personalidad relacionada con el interés,- la facilidad y la eficiencia para establecer relaciones sociales; una dimensión que va desde un extremo activo, sociable y extrovertido, hasta el otro extremo quieto, tímido, reservado e introvertido. Lo usual es que la

mayoría de las personas se ubiquen en un sector intermedio de esta escala, y una pequeña proporción lo haga en los extremos. Por conveniencia, nos referiremos a este rasgo simplemente como Extraversión, quedando implícita la dimensión bipolar.

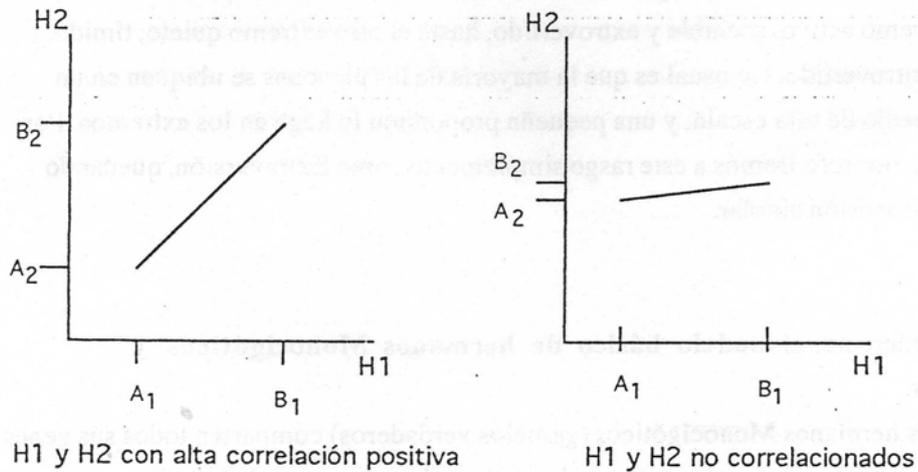
Consideremos el **modelo básico de hermanos Monocigóticos y Dicigóticos**:

1) Los hermanos Monocigóticos (gemelos verdaderos) comparten todos sus genes (pues provienen de la misma cigota formada por las mismas gametas).

2) Los hermanos Dicigóticos (hermanos mellizos) comparten entre sí, *en promedio*, la mitad de sus genes (pues provienen de cigotas diferentes cada una formada por gametas diferentes).

Entonces, de 1 y 2 surge que **la diferencia entre el parecido entre hermanos monocigotas entre sí y el parecido entre hermanos dicigotas entre sí, para un rasgo particular, expresa la mitad del efecto de los genes sobre la variación de ese rasgo.** (Este concepto es clave para entender el fundamento del modelo; recomendamos captarlo en su totalidad para poder entender el desarrollo que sigue).

Comencemos por ver cómo podemos estimar el parecido entre dos hermanos. Una forma muy usual, por lo práctica que resulta, es a través de un coeficiente de correlación (el más usado es el coeficiente de correlación de Pearson (r)). Un coeficiente de correlación describe el grado en el que dos variables están asociadas, o varían conjuntamente. Dos variables están positivamente correlacionadas si valores altos de una de ellas están asociados con valores altos de la otra. Contrariamente, si valores altos de una de ellas están asociados con bajos valores de la otra, entonces esas dos variables están negativamente correlacionadas. La fuerza de la asociación está indicada por el tamaño del coeficiente de correlación, el cual es un número que varía entre -1.0 y +1.0. Una correlación de 1 (positiva o negativa) indica una asociación perfecta, mientras que una correlación de 0 significa que no hay asociación lineal entre las dos variables. En nuestro caso de los hermanos, una correlación alta significa que, si el hermano 1 tiene un valor de A_1 para el rasgo A , la probabilidad de que el hermano 2 tenga un valor similar al del hermano 1 para ese rasgo es alta. Esto lo podemos ver gráficamente:



Ahora podemos seguir con el razonamiento. Habíamos dicho que la diferencia entre el parecido entre hermanos monocigotas entre sí y el parecido entre hermanos dicigotas entre sí, para un rasgo particular, expresa la mitad del efecto de los genes sobre la variación de ese rasgo. 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 para ese rasgo es una estimación de la influencia de los genes sobre 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. Si estuviéramos comparando un par de gemelos idénticos versus dos individuos con cero de semejanza genética entre sí, entonces las diferencias en los coeficientes de correlación nos estarían dando el 100% del efecto de los genes. Pero, en nuestro caso, expresan sólo la mitad. Por lo tanto:

$$\Delta F_G - \Delta F_M = 1/2 \Delta G$$

$$2(\Delta F_G - \Delta F_M) = \Delta G$$

$$2(r_G - r_M) = \Delta G$$

Concretando, en nuestro ejemplo particular, medimos el grado de extraversión en hermanos gemelos y calculamos la correlación entre ellos, hacemos lo mismo con hermanos mellizos, y a la diferencia entre los coeficientes de correlación entre gemelos y mellizos la multiplicamos por 2. Este valor sería una estimación de cuánto influyen los genes sobre las diferencias en extraversión entre gemelos y mellizos.

Consideremos algunos **ejemplos hipotéticos** para entender más estos conceptos:

- supongamos que una pareja de hermanos gemelos y una de mellizos se crían en un mismo ambiente. Para un cierto rasgo se encuentra que los gemelos tienen entre sí una correlación del 80% ($r_G = 0.8$), mientras que la correlación de los mellizos es del 40% ($r_M = 0.4$). Entonces, $\Delta r = r_G - r_M = 0.8 - 0.4 = 0.4$

$$2 \Delta r = 0.8$$

Por lo tanto, bajo un mismo ambiente, el 80% de la variación de ese rasgo es debida a los genes.

- en el mismo ejemplo, para otro rasgo se encuentra un $r_G = 0.8$ y un $r_M = 0.7$

Entonces, $\Delta r = 0.1$

$$2 \Delta r = 0.2$$

Por lo tanto, para este rasgo la influencia genética es baja pues es sólo del 20%.

- siguiendo con el ejemplo, para otro rasgo se encuentra un $r_G = 0.8$ y un $r_M = 0.2$. Entonces, $\Delta r = 0.6$

$$2\Delta r = 1.2$$

Este resultado es incoherente, pues la influencia genética no puede ser mayor que el 100%. Quiere decir que hay algo más que está actuando y no está siendo considerado (por ejemplo, un efecto interactivo de los genes con el ambiente).

Por lo tanto, para comenzar por el caso más simple, el modelo asume inicialmente que se cumplen determinados **supuestos**:

- 1) la correlación gen-ambiente y la interacción gen-ambiente tienen efectos despreciables sobre el rasgo.

2) los padres de los niños no están correlacionados para ese rasgo (esto se daría, por ejemplo, si sujetos extravertidos hubiesen elegido como pareja a sujetos extra vertidos). Si los padres estuvieran correlacionados positiva o negativamente, los dicigotas tendrían más o menos, respectivamente, del 50 % de los genes en común.

3) Los efectos de la genética no aditiva son despreciables. (De no serlo, contribuirían desproporcionadamente al parecido entre monocigotas).

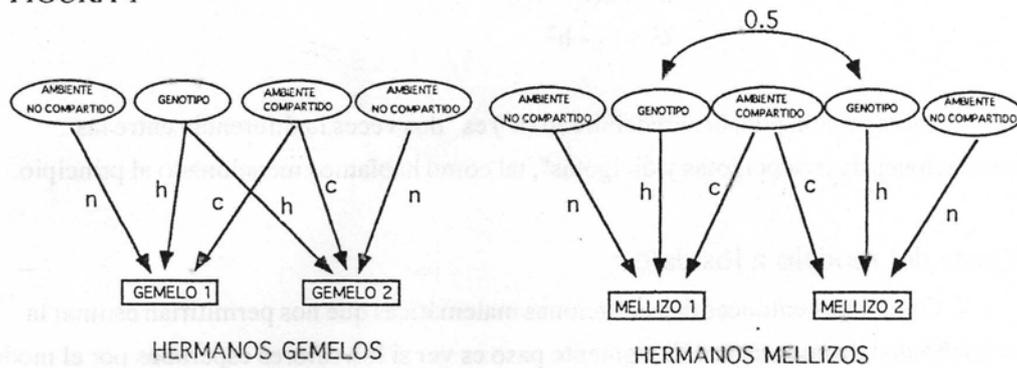
4) El efecto del ambiente sobre ese rasgo es el mismo para monocigotas que para dicigotas.

5) Los gemelos y mellizos son iguales que el resto de la población a la que se quiere generalizarlas conclusiones.

La idea básica, en una forma muy grosera, es que se parte de estos supuestos, y se ve cómo funciona el modelo. Si los resultados son incoherentes quiere decir que por lo menos uno de los supuestos que asumimos es incorrecto, por lo que se corrige el modelo y se prueba nuevamente, y así hasta que los resultados que arroja el modelo se ajustan con los resultados observados en la realidad. Esto lo entenderemos mejor con un ejemplo.

En la Figura 1 se muestra el diagrama del modelo de caminos para las correlaciones entre hermanos monocigotas (gemelos) y dicigotas (mellizos). Los cuadrados indican variables observadas o manifiestas, los óvalos representan variables no observadas o latentes, las flechas rectas indican relaciones causales, las flechas curvas con dos puntas indican correlaciones entre variables, y las letras en minúscula indican efectos de cada variable sobre el rasgo en cuestión.

FIGURA 1



Seguindo ciertas reglas, se pueden escribir expresiones para la correlación entre 2 variables: **la correlación entre dos puntos del diagrama es la suma de todas las vías que los conectan.**

Como regla, el modelo impone que no se puede ir primero a favor del sentido de una flecha y luego en contra; sí se puede ir primero en contra y después a favor. El sentido de esta regla es no conectar variables que en la realidad no están correlacionadas.

Otras reglas son que no se pueden hacer vueltas, y no pasar por flechas curvas más de una vez por camino (casos que no aparecen en los diagramas tomados como ejemplos). Estas reglas cobran más sentido cuando se consideran casos más complejos que los ejemplificados.

Seguindo el caso de la Figura 1, para monocigotas la correlación entre los hermanos es la suma de todos los caminos que los conectan:

$$r_G = h.h + c.c = h^2 + c^2$$

Para los dicigotas, la correlación es:

$$r_M = h.0,5.h + c.c = 1/2 h^2 + c^2$$

Estas expresiones se pueden resolver algebraicamente para h^2 y c^2 , que son las variables que queremos estimar (heredabilidad e influencia ambiental):

$$h^2 = 2(r_G - r_M)$$

$$c^2 = r_G - h^2$$

La expresión para la heredabilidad (h^2) es "dos veces la diferencia entre las correlaciones de monocigotas y dicigotas", tal como habíamos mencionado al principio.

Ajuste del modelo a los datos:

Obtuvimos entonces dos ecuaciones matemáticas que nos permitirían estimar la heredabilidad de un carácter. El siguiente paso es ver si los valores esperados por el modelo se corresponden con los datos obtenidos en la realidad (en otras palabras, comprobar si el modelo propuesto es correcto o no). Para esto usaremos los resultados de una serie de estudios realizados en las últimas décadas comparando gemelos y mellizos para medidas de coeficiente intelectual (Tabla1) y extraversión (Tabla 2).

El primer estudio seleccionado compara el parecido entre gemelos y mellizos en un test de inteligencia general y en algunas de sus diferentes dimensiones. En la Tabla 1 pueden observarse las correlaciones (es decir, los coeficientes de correlación r) halladas entre pares de monocigotas (Gemelos) y dicigotas (Mellizos) en sus puntuaciones de CI (coeficiente intelectual) y en algunas de las facetas o aptitudes que integran a la inteligencia.

Tabla 1

	CI (Coeficiente intelectual total) r	Aptitud Verbal r	Aptitud Numérica r	Aptitud Perceptiva r
Gemelos	.94	.76	.71	.55
Mellizos	.59	.47	.54	.45

Podríamos preguntarnos a partir de estos datos, por ejemplo, si la influencia genética y ambiental es la misma para diferentes aptitudes del CI. Si aplicamos las formulas descritas anteriormente para la aptitud verbal y luego para la aptitud perceptiva obtendremos los siguientes resultados:

Aptitud verbal

$$h^2 = 2(.76 - .47) = .58$$

$$c^2 = (.76 - .58) = .13$$

Aptitud perceptiva

$$h^2 = 2(.55 - .45) = .20$$

$$c^2 = (.55 - .20) = .35$$

Si comparamos ambas aptitudes podremos ver que la influencia genética tiene mayor peso que la ambiental para el desarrollo de la aptitud verbal. El resultado muestra ser inverso en el caso de la aptitud perceptiva, donde el efecto del ambiente compartido supera al del factor genético. Esto, sin embargo, no significa que en la aptitud verbal no haya un componente ambiental, ni que en la aptitud perceptiva no se produzca ninguna influencia genética. Como se menciona anteriormente, estos resultados deben interpretarse en términos de una mayor o menor influencia relativa de ambas sobre el rasgo investigado.

En el segundo estudio seleccionado, se realizaron en distintos países medidas de la extraversión en gemelos y mellizos (Tabla 2). En esta tabla se muestran los valores del coeficiente de correlación (r) obtenido en cada país entre pares de gemelos y mellizos, diferenciados en varones y mujeres; también se indican los valores de h^2 y c^2 obtenidos con las fórmulas anteriores.

Tabla 2

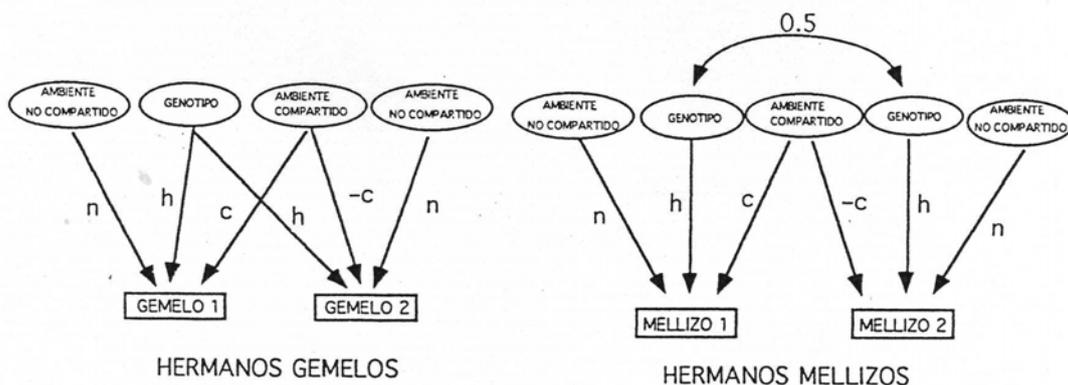
	Inglaterra		EEUU		Suecia		Australia		Finlandia	
	r	Pares	r	Pares	r	Pares	r	Pares	r	Pares
Varones										
Gemelos	.65	70	.57	197	.47	2274	.50	566	.46	1027
Mellizos	.25	47	.20	122	.20	3660	.13	351	.15	2304
h^2	.80		.74		.54		.74		.62	
c^2	-.15		-.17		-.07		-.24		-.16	
Mujeres										
Gemelos	.46	233	.62	284	.54	2713	.53	1233	.49	1293
Mellizos	.18	125	.28	190	.21	4130	.19	751	.14	2520
h^2	.56		.68		.66		.68		.70	
c^2	-.10		-.06		-.12		-.15		-.21	

De la tabla surgen dos cosas: 1) los resultados parecen ser regulares entre sexos y poblaciones, y 2) hay inconsistencias con el modelo de la Figura 1, ya que la varianza del ambiente compartido (c^2) por ser una varianza no puede ser negativa. Es decir, el modelo es incorrecto, ya que a partir de él se obtienen resultados incoherentes. Esto implica que uno o más supuestos de los asumidos al principio es falso para este carácter. Por lo tanto, deberían probarse modelos alternativos hasta encontrar el que mejor ajusta a los datos observados (por ejemplo, modificando los supuestos iniciales).

Modelos alternativos:

Uno de los supuestos asumidos en el modelo previo es que el efecto del ambiente compartido sobre la extraversión (debido a tener los mismos padres, la misma edad, amigos y parientes en común, etc.) es el mismo para ambos hermanos. Pero supóngase que esto no sea así. Por ejemplo, supóngase que los padres permanentemente están diciendo: "Juancito es muy extravertido pero Pedrito es muy introvertido". Podemos representar esta situación en la Figura 2, que es igual a la Figura 1, sólo que ahora las influencias del ambiente compartido para cada hermano tienen signos opuestos.

FIGURA 2



Entonces, ahora las ecuaciones son: $r_G = h^2 - c^2$ y $r_M = 1/2 h^2 - c^2$.

Si se lleva adelante el modelo usando los datos de la tabla anterior, los valores de c^2 ahora toman valores positivos, tal como corresponde a una varianza. En vista de esto, se puede decir que el ambiente compartido de los hermanos tiene un efecto sobre la dimensión extraversión-introversión, pero éste

es un efecto llamado de contraste: empuja a los dos hermanos en direcciones opuestas.

Para situaciones y modelos más complejos se utilizan programas de computación iterativos (repetitivos), los cuales buscan la solución a través de ciclos progresivos de ensayo y error. Uno le provee al programa el modelo deseado, ya sea como un juego de ecuaciones o como un modelo de caminos en alguna representación apropiada, y el programa ajusta repetidamente los valores ensayo de las variables desconocidas (h^2 y c^2 en nuestro ejemplo) hasta que se logra un ajuste tan bueno como sea posible entre las correlaciones realmente observadas y las correlaciones implicadas por el modelo. Dicho ajuste usualmente se estima a través de un test de bondad de ajuste de la ji-cuadrado (X^2), a un nivel de significación puesto por el investigador. Si dicho test da significativo implica que el modelo debe ser rechazado, ya que los valores observados difieren significativamente de los esperados por dicho modelo.

A manera ilustrativa, se muestran dos modelos de caminos para situaciones más complejas que la considerada en el ejemplo, tales como estudios de familias biológicas y adoptivas (Figura 2.5), y estudios de familias de gemelos (Figura 2.6).

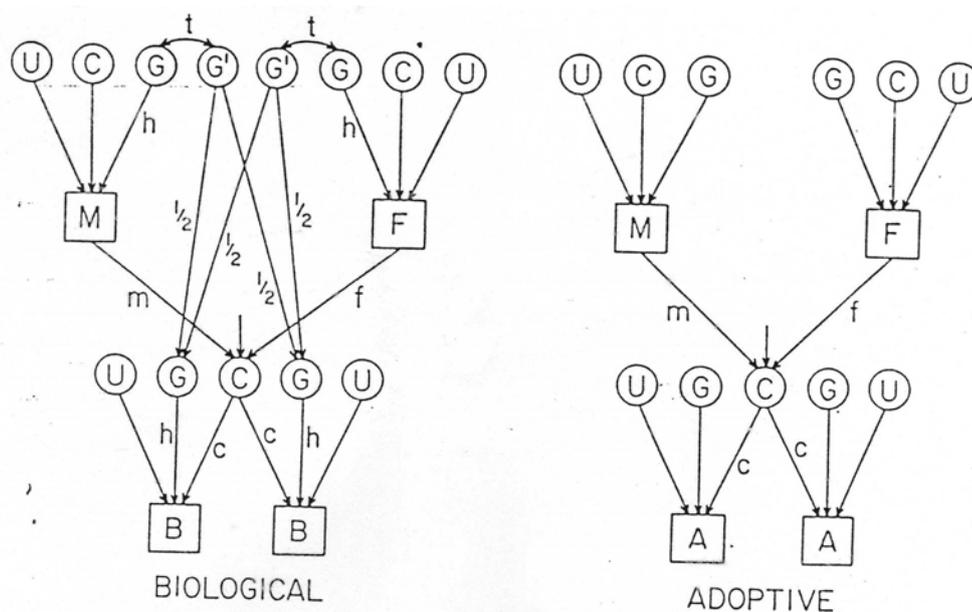


Figure 2.5. Path Model of Biological Family (Left) and Adoptive Family (Right)

M, F = mother, father, B, A = biological, adoptive child. G = genotype, C = common environment, U = unshared environment, G' = parent's genotype in childhood. Paths h , c = effects of G, C on trait, m , f = effects of mother's and father's trait on shared environment of children, t = correlation between childhood and adult genotype.

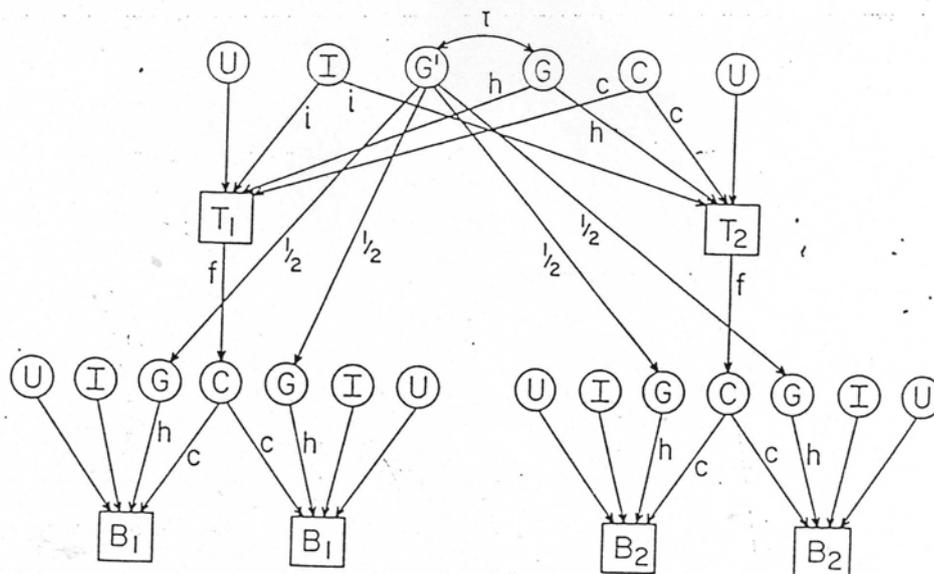


Figure 2.6. Path Model for a Twin-Family Study

T_1, T_2 = two married male MZ twins. B_1, B_2 = biological children of T_1 and T_2 . Spouses of T_1 and T_2 not shown—they enter into same-family sibling correlations as in Figure 2.5 and Table 2.5. Nonadditive genetic effects assumed due to multiple-gene epistasis (l, d). Other symbols as in Figure 2.5. For female twins, replace f by m .