

Rasgos del carácter mendeliano en estudiantes de genética médica de la Universidad Autónoma de Santo Domingo, enero – diciembre 2018

Mendelian character traits in medical genetics students at the Autonomous University of Santo Domingo, January – December 2018

Pablo Mancebo¹ • Massiel Morales² • Dilenia Batista³

Elizabeth Contreras⁴ • Claudia Durán⁵

Cómo citar: Mancebo P, Morales M, Batista D, Contreras E, Durán C. Rasgos del carácter mendeliano en estudiantes de genética médica de la Universidad Autónoma de Santo Domingo, enero – diciembre 2018. ADOPA. 2024;2(3):21-36. Disponible en: <https://adopa.pediatriadominicana.org/index.php/adopa/article/view/45>

Resumen

Introducción: la herencia mendeliana es un mecanismo de transmisión hereditario propio de organismos en reproducción sexual, en el que la expresión fenotípica está determinada por un par de alelos que pueden considerarse dominante o recesivo.

Objetivo: determinar las frecuencias alélicas y fenotípicas de caracteres mendelianos comúnmente observados en nuestra población.

Metodología: estudio prospectivo, de corte transversal con una muestra de 645 estudiantes del laboratorio de Genética Médica en la Universidad Autónoma de Santo Domingo, durante

¹ Doctor en Medicina. Profesor de la Escuela de Ciencias Fisiológicas, Cátedra de Genética Médica. Universidad Autónoma de Santo Domingo (UASD). Santo Domingo, República Dominicana. ORCID: 0000-0001-6987-4118 • E-mail: profesor.pablomancebo@gmail.com

² Doctora en Medicina. Profesor de la Escuela de Ciencias Fisiológicas, Cátedra de Genética Médica. UASD. ORCID: 0009-0008-7833-1594 • E-mail: genomassiel@gmail.com

³ Doctora en Medicina. Profesor de la Escuela de Ciencias Fisiológicas, Cátedra de Genética Médica. UASD. ORCID: 0009-0006-4787-0048 • E-mail: dileniabatista@gmail.com

⁴ Doctora en Medicina. Pediatra. Hospital Infantil Dr. Robert Reid Cabral (HIRRC). ORCID: 0000-0002-2247-2653 • E-mail: econtreras@vcom.edu

⁵ Doctora en Medicina. Médico pasante del Hospital Infantil Dr. Robert Reid Cabral (HIRRC). ORCID: 0009-0009-6692-6563 • E-mail: claudiadurancaraballo@gmail.com

los semestres 2018-1 y 2018-2, en el que se estudiaron rasgos como el enrollamiento de la lengua, el pico de viuda en el pelo, el lóbulo de la oreja libre, los labios gruesos, los hoyuelos en la mejilla, la sensibilidad a la feniltiocarbamida (FTC) y entrecruzamiento de las manos.

Resultados: las características de lóbulo de la oreja libre, enrollamiento de la lengua, labios gruesos y sensibilidad a la FTC obtuvieron frecuencias alélicas mayores para el alelo dominante. El pico de viuda y los hoyuelos en las mejillas presentaron las frecuencias alélicas correspondientes al carácter recesivo.

Palabras clave: frecuencia alélica; fenotipo; herencia mendeliana; dominante; recesivo; gen.

Abstract

Introduction: Mendelian inheritance is a hereditary transmission mechanism typical of sexually reproducing organisms, in which phenotypic expression is determined by a pair of alleles that can be considered dominant or recessive.

Objective: Determine the allelic and phenotypic frequencies of Mendelian characters commonly observed in our population.

Methodology: Prospective, cross-sectional study with a sample of 645 students from the Medical Genetics laboratory at the Autonomous University of Santo Domingo, during the 2018-1 and 2018-2 semesters, in which traits such as tongue curling were studied, widow's peak in hair, free earlobe, thick lips, dimples in the cheek, sensitivity to phenylthiocarbamide (FTC) and interlocking of hands.

Results: The characteristics of free earlobe, tongue curling, thick lips and sensitivity to FTC obtained higher allele frequencies for the dominant allele. The widow's peak and the dimples on the cheeks presented the allele frequencies corresponding to the recessive character.

Keywords: Allele frequency; phenotype; Mendelian inheritance; dominant; recessive; gen.

Introducción

La herencia mendeliana se conoce como los patrones de herencia que son característicos de los organismos que se reproducen sexualmente, aludiendo a los diversos cruces realizados por el monje austríaco Gregorio Mendel¹. Una herencia se llama autosómica dominante cuando un miembro de un par alélico es capaz de expresarse con total desprecio por la presencia del otro miembro. Por otro lado, la herencia autosómica recesiva depende de la expresión de ambos miembros de un par alélico. Cuando los dos miembros de un par alélico son idénticos, se dice que son homocigotos y cuando son diferentes entre sí, la combinación se dice que es heterocigoto. Un gen dominante se expresa tanto en homocigotos como en formas heterocigotas, mientras que un gen recesivo solo se expresa en forma homocigótica².

Sin embargo, como explica Linares Valdés, el término herencia se ha ampliado para referirse al estudio genético de aquellos caracteres que están determinados por pocos pares de genes³. Dichos caracteres se pueden expresar tanto en animales como en plantas con sus respectivas frecuencias alélicas, lo que, según la organización Khan Academy, alude a qué tan a menudo aparece un alelo particular dentro de una población⁴.

Como se explica en el reporte de investigación de un grupo de maestros de la Corporación Universitaria Rafael Núñez, en el ser humano se encuentran diversos alelos expresados, como son: el enrollamiento de la lengua, el pelo rizado, los labios gruesos, las pestañas largas, el lóbulo de la oreja separada y el pico de viuda en el cabello; pudiéndose determinar dominantes o recesivos con base en las leyes de Mendel⁵.

La presencia de diferencias genéticas entre organismos de la misma especie se ha atribuido a varios factores como la genética y/o el medio ambiente, junto con la migración, la selección, el flujo genético y la deriva genética⁶. Es importante destacar que la población de la República Dominicana es conocida como un cruce de distintas razas y culturas, específicamente la africana, la taína y la española, siendo el país más diverso y mezclado en términos de etnias entre las islas del Caribe⁷; por esto siempre hemos tenido la incógnita de ver cómo a través de la evolución de nuestra sociedad se han mantenido distintas frecuencias alélicas que muestran al exterior diversas expresiones fenotípicas que confirman las leyes de Mendel, siendo así capaz de exponer rasgos dominantes

y recesivos de distintas partes de la República Dominicana y, además, conectando y llevando a la realidad las investigaciones y conclusiones del padre de la Genética Moderna, Gregor Mendel.

La relevancia de estudios como este se basa en la importancia de conocer y apreciar la herencia, además de poseer la constancia de la evolución genética de una sociedad específica.

Material y métodos

La población de estudio estuvo compuesta por los estudiantes de la Universidad Autónoma de Santo Domingo (UASD), y la muestra estuvo representada por los 645 estudiantes de Genética Médica de la carrera de medicina de los semestres 2018-1 y 2018-2 (períodos de docencia del año 2018). Dichos individuos fueron seleccionados de forma aleatoria y se excluyeron del proyecto aquellos cuyos datos estaban incompletos o marcados doblemente al momento del análisis.

Las variables del estudio incluyeron las frecuencias alélicas de seis expresiones fenotípicas: enrollamiento de la lengua, pico de viuda en el pelo, lóbulo de la oreja libre, labios gruesos, hoyuelos en la mejilla y sensibilidad a la feniltiocarbamida (FTC).

Los resultados fueron analizados a través de fórmulas estadísticas que apuntan la relevancia o influencia del alelo dentro de la muestra poblacional, como la ecuación Hardy-Weinberg; Por otra parte, se calcularon los porcentajes de cada variable para ser representadas mediante cuadros y gráficos utilizando el programa de software Microsoft Excel.

Resultados

Tabla 1. Frecuencias Alélicas y Genotípicas en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Frecuencias		Características autosómicas						
		Pico de viuda	Lóbulo de la oreja libre	Enrollamiento de la lengua	Entrecruzamiento de las manos	Labios gruesos	Sensibilidad a la FTC	Hoyuelos en las mejillas
Frecuencia alélica V		25.9%	30.1%	45.8%	38.5%	34.2%	59.7%	14.3%
Frecuencia alélica v		74.1%	69.9%	54.2%	61.5%	65.8%	40.3%	85.7%
Frecuencia genotípica VV		6.7%	9%	20.9%	14.8%	11.6%	35.6%	2%
Frecuencia genotípica Vv		38.3%	42%	49.6%	47.3%	45%	48.1%	24.5%
Frecuencia genotípica vv		55%	48.9%	29.4%	37.9%	43.4%	16.3%	73.6%

Fuente: instrumento de recolección de datos.

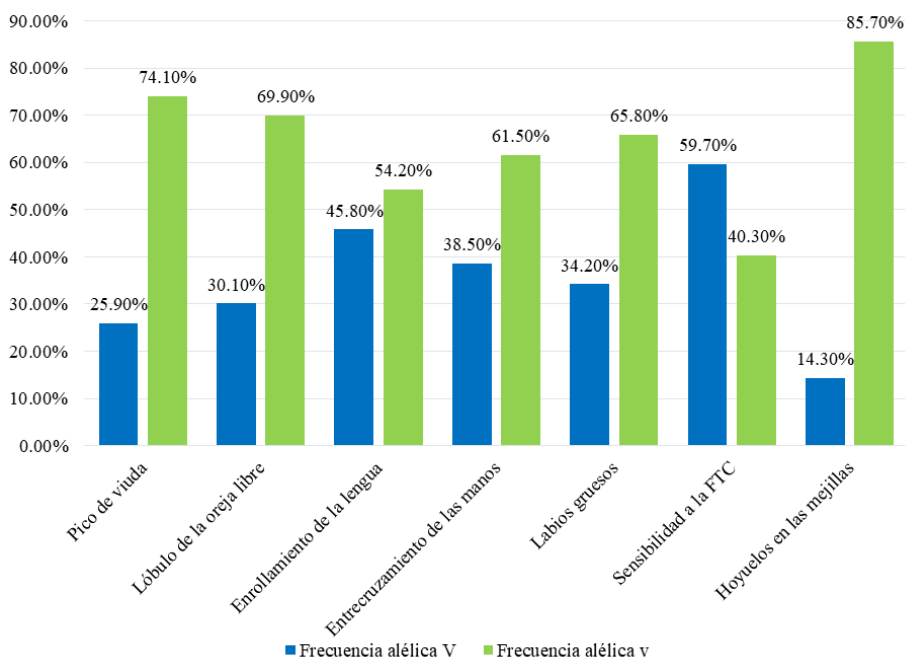


Figura 1. Frecuencias alélicas en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

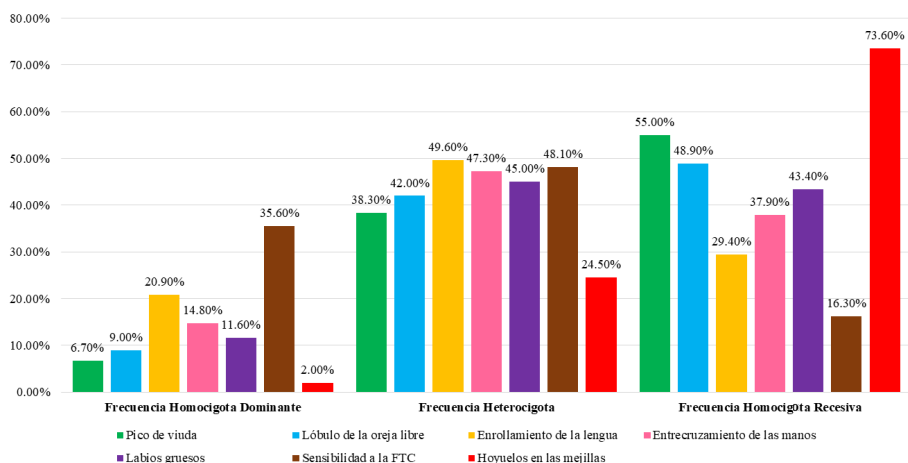


Figura 1.1. Frecuencias genotípicas en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

Tabla 2. Frecuencias de expresiones fenotípicas en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Expresiones Fenotípicas	Frecuencia
Hoyuelos en la mejilla	26.35%
Pico de viuda	44.96%
Lóbulo de la oreja libre	51.01%
Labios gruesos	56.58%
Enrollamiento de la lengua	70.54%
Sensibilidad gustativa a la FTC	83.72%
Entrecruzamiento de las manos (der.)	62.06%
Entrecruzamiento de las manos (izq.)	37.94%

Fuente: instrumento de recolección de datos.

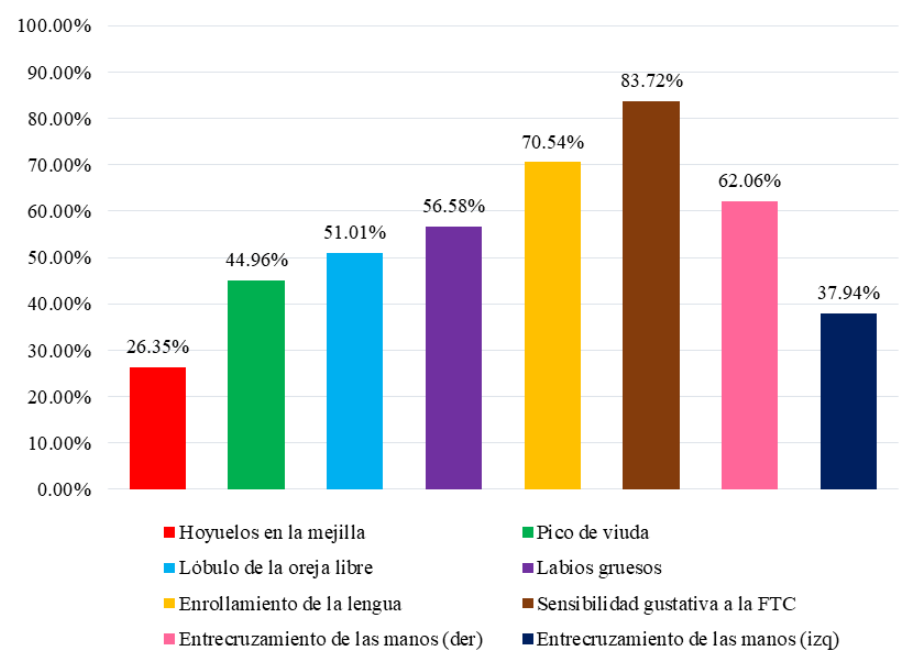


Figura 2. Frecuencias de expresiones fenotípicas en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

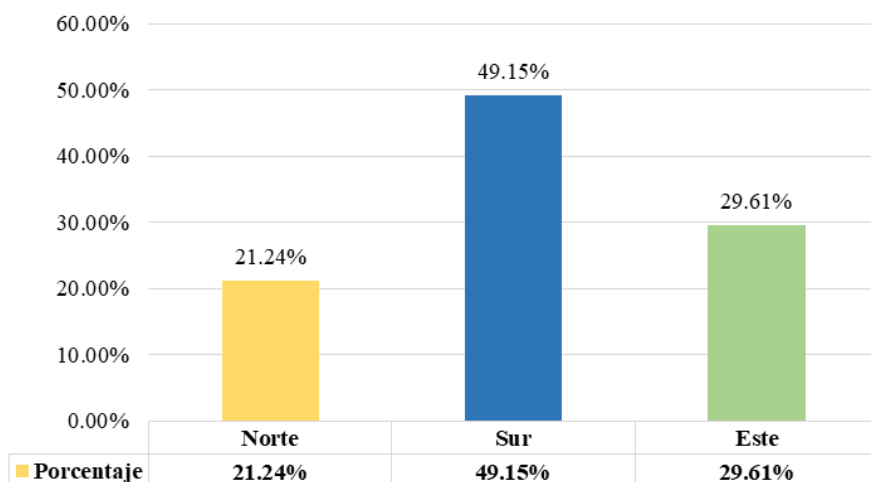


Figura 3. Distribución regional de las expresiones fenotípicas en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

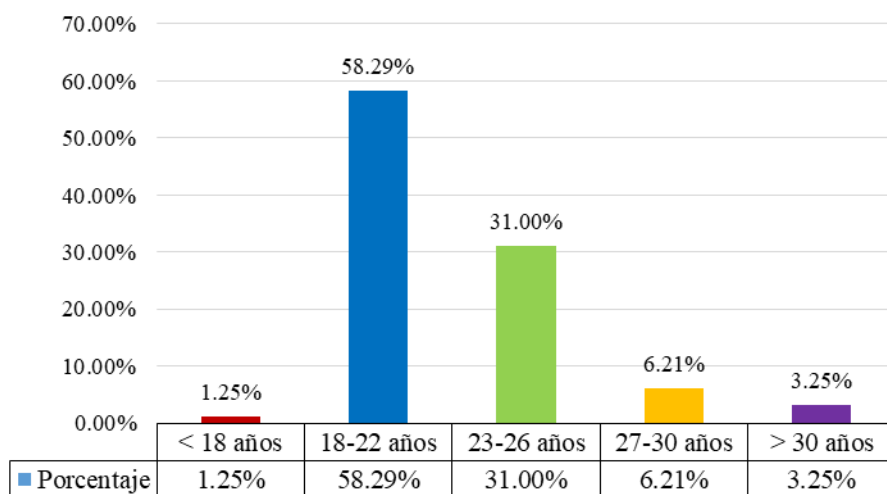


Figura 4. Distribución por edades de las expresiones fenotípicas en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

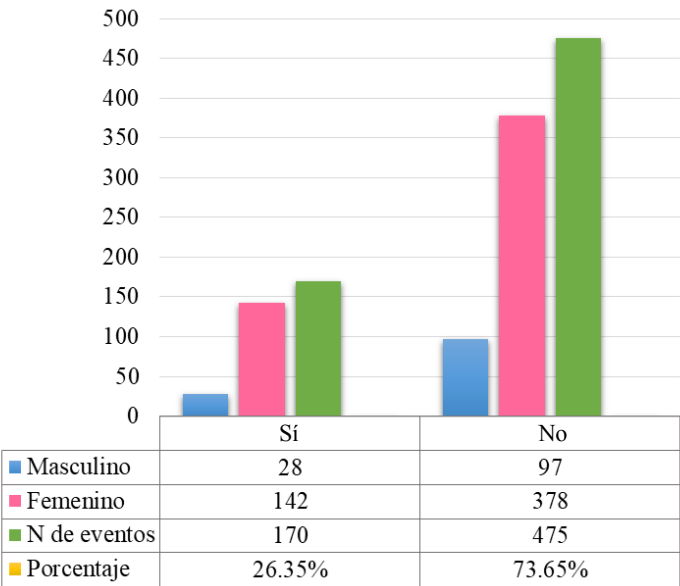


Figura 5. Frecuencia de hoyuelos en la mejilla en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

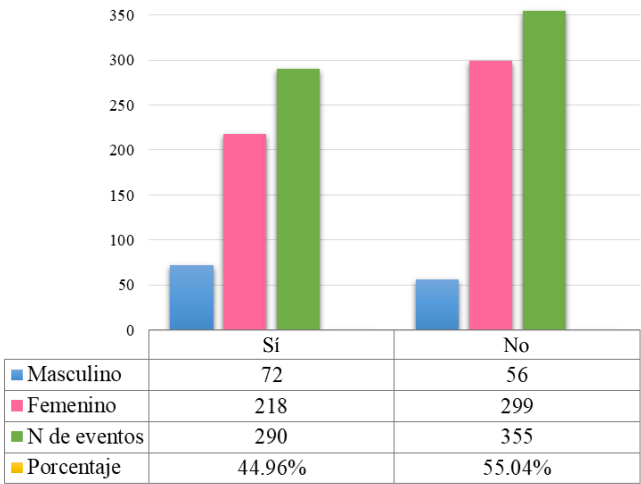


Figura 6: Frecuencia de pico de viuda en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

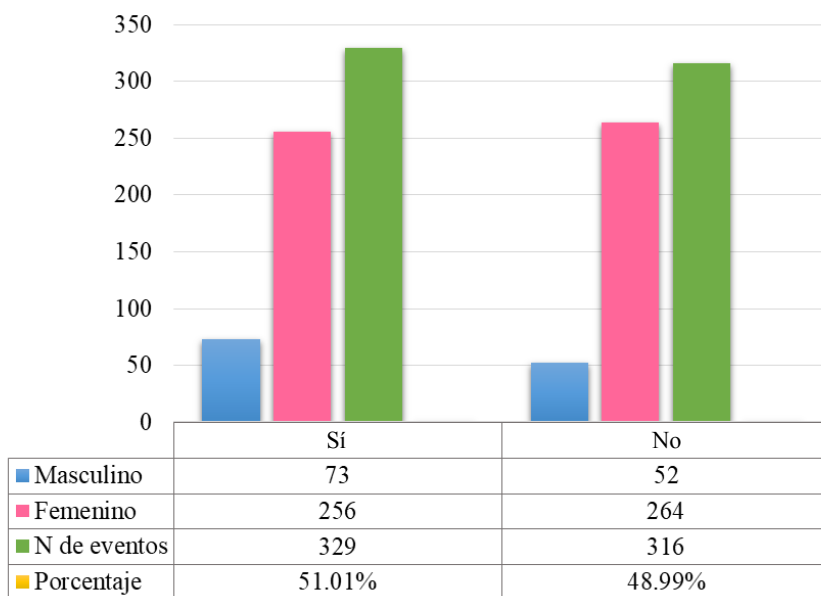


Figura 7. Frecuencia de lóbulo de la oreja libre en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

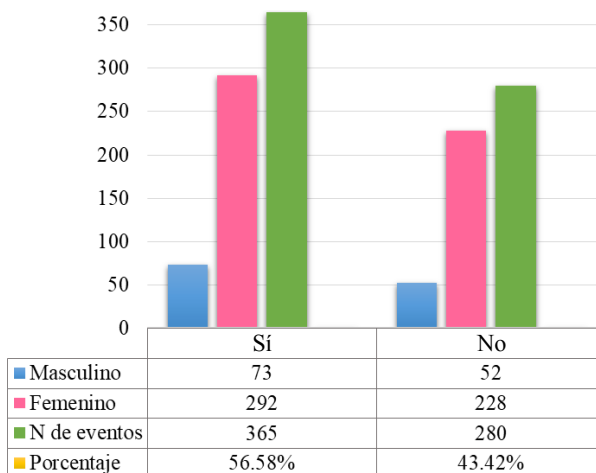


Figura 8. Frecuencia de labios gruesos en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

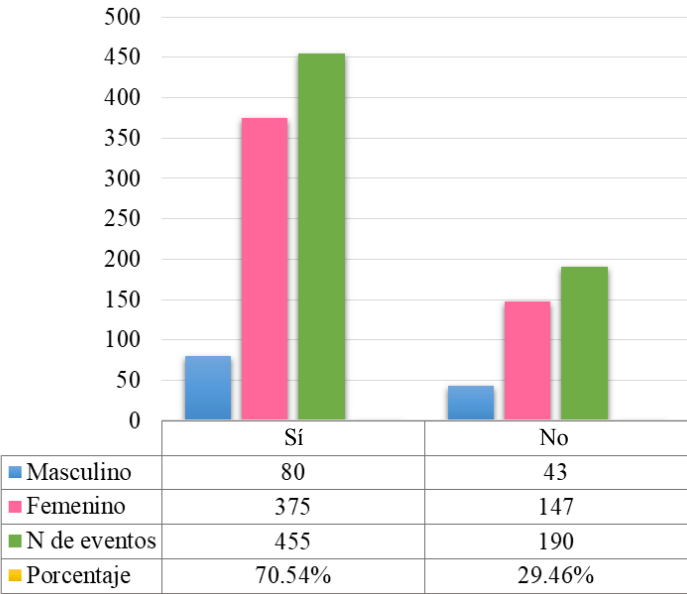


Figura 9. Frecuencia de enrollamiento de la lengua en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

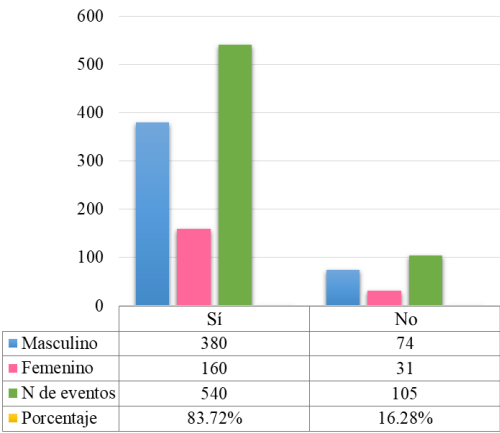


Figura 10. Frecuencia de sensibilidad a la FTC en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

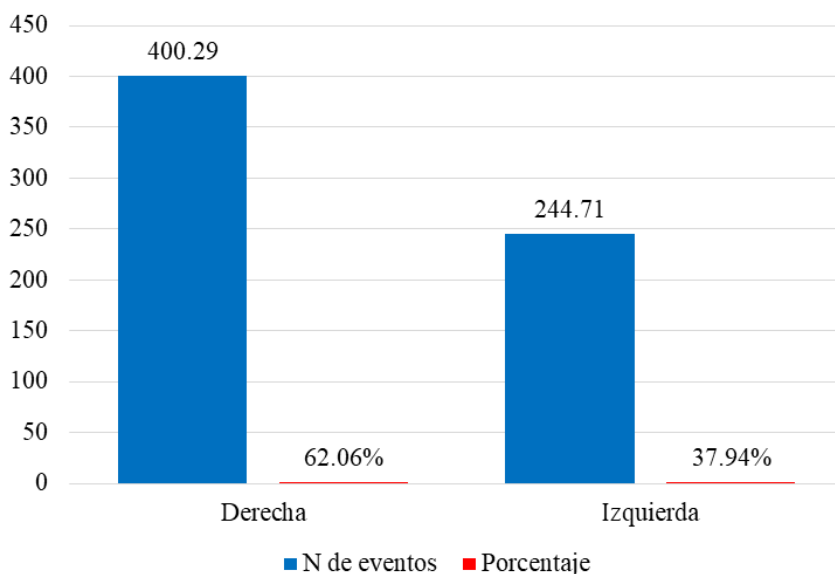


Figura 11. Frecuencia de entrecruzamiento de las manos en estudiantes de Genética de la Universidad Autónoma de Santo Domingo durante los semestres 2018-1 y 2018-2

Fuente: instrumento de recolección de datos.

Discusión

Los resultados de este estudio reportaron que el lóbulo de la oreja libre, el enrollamiento de la lengua, los labios gruesos y la sensibilidad a la FTC presentaron una mayor frecuencia fenotípica dominante; al igual que los resultados de la investigación realizada por Adekoya et al.⁶ en Nigeria (2019), en la que el movimiento de la lengua y la inserción del lóbulo de la oreja mostraron fenotipos expresados más dominantes que el fenotipo recesivo. En su estudio, la prevalencia de los rasgos evaluados entre los participantes varió de la siguiente manera: el 42,9 % de los individuos eran catadores a la FTC mientras que el 57,1 % no eran catadores; El 63,9 % de los sujetos de la muestra hacían rodar la lengua, mientras que el 36,1 % no hacían rodar la lengua. El estudio también mostró que un mayor porcentaje de participantes tenían lóbulos de las orejas libres (74,6 %), que aquellos que tenían lóbulos adheridos (25,4 %). La ausencia de hoyuelos en las mejillas fue más prevalente (78,0 %) que los hoyuelos observables (22,0 %) en la población de estudio. Estos datos presentan algunas

similitudes con los resultados de la presente investigación, ya que tuvimos porcentajes semejantes para el enrollamiento de la lengua con un 70.54 % y la presencia de hoyuelos en las mejillas con un 26.35 %, en las demás expresiones fenotípicas de esta investigación se presentaron resultados diferentes reportando menor porcentaje para el lóbulo de la oreja libre con un 51.01 % y un valor mucho más elevado en comparación al estudio de Adekoya para la sensibilidad a la FTC con un 83.72 %.

La presente investigación reportó frecuencias de hoyuelos en las mejillas de un 2 % para genotipo homocigoto dominante, un 24.5 % para genotipo heterocigoto y un 73.6 % para genotipo homocigoto recesivo; estos resultados son distintos a los publicados por Omotoso et al.⁸ (2010) donde las cifras son más elevadas para el genotipo homocigoto dominante con un 25 % de frecuencia, 44.4 % para el genotipo heterocigoto, y cifras menores para el genotipo homocigoto recesivo de un 30.6 % de frecuencia.

No encontramos otros estudios para comparar la variable de entrecruzamiento de las manos, sin embargo, nuestros resultados arrojaron que el 62.06 % de los encuestados tiene dominancia al entrecruzamiento de manos con predilección derecha, mientras que la minoría del 37.94 % tiene predilección por la izquierda.

Conclusiones

Los estudiantes con implantación del pelo en pico de viuda, que es la expresión dominante del gen fueron la minoría, del 44.96 %, donde tan solo el 33.79 % era de sexo femenino.

Para el lóbulo de la oreja libre, los que mostraron el patrón dominante corresponden al 51.01 %, su alelo recesivo comprendió el 48.99 % de los estudiantes; con relación al sexo, el masculino mostró 11.31 % el carácter dominante, mientras el mayor porcentaje para el femenino correspondió al recesivo con un 40.93 %.

El 70.54 % tienen la capacidad para enrollar la lengua, el porcentaje más alto estuvo en el sexo femenino, que representó el 58.13 % de los que tienen el rasgo dominante.

La presencia de labios gruesos como fenotipo dominante fue 56.58 %. De los cuales 11.31 % son masculinos y 45.27 % femeninas.

La población de alumnos que resultaron positivos para la sensibilidad gustativa a la FTC es de 83.72 %, entendiendo en sus genotipos cuentan con al menos un alelo dominante.

La presencia de hoyuelos en las mejillas como carácter dominante representó un 26.35 %, prevaleciendo en la expresión recesiva con un 73.65 %.

Las región sur ocupa el lugar de procedencia con el mayor número de los encuestados representando el 49.15 %; y los estudiantes con edades comprendidas entre los 18-22 años de edad ocupan la mayoría de los porcentajes, con un 58.29 %.

Referencias

1. Collins FS. Herencia mendeliana. National Human Genome Research Institute; 2016. Disponible en: <https://www.genome.gov/glossarys/index.cfm?id=122>
2. Kawadkar A, Koushik S, Dhabe S, Khedkar T. Patrón herencial y estudios de asociación de algunos rasgos mendelianos humanos entre diferentes comunidades de Nagpur, India. Rev International Journal of Researches in biosciences, agriculture and technology (IJRBAT). 2022;10(1):1-8. Disponible en: https://ijrbat.in/upload_papers/0102202203383301.%20Trupti%20Khedkar.pdf
3. Valdés AL. Aplicación de Leyes de Mendel en los Animales; 2006, junio 8. Disponible en: <https://es.slideshare.net/rosmarydelcarmen/aplicacion-de-las-leyes-de-mendel-en-los-animales>
4. KHANACADEMY. Frecuencia alélica y reserva genética; 2016. Disponible en: <https://es.khanacademy.org/science/biology/her/modal/a/allele-frequency-the-gene-pool>
5. Acevedo R, Barragán R, Briascos B, Corpas Y, Medina A. Determinación de la frecuencia de algunos genes en un grupo de estudiantes de medicina. (2015, febrero 4). Retrieved from SCRIBD: <https://es.scribd.com/document/256825904/Articulo-de-Alelos-en-Laboratorio-de-Genetica>
6. Adekoya K, Fakorede S, Ogunkanmi A, Amusa O, Sifau M, Obob B. Estudios de patrones de herencia y asociación de algunos rasgos morfogenéticos humanos entre estudiantes universitarios nigerianos. Rev Africano Científico. 2020;9:e00508. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2468227620302465?via%3Dihub>

7. Estrada J. Genética médica y la medicina genómica en la República Dominicana: Desafíos y Oportunidades; 2017, p. 2.
8. Omotoso G, Adeniyi P, Medubi L. Prevalencia de hoyuelos faciales entre los nigerianos del sudoeste: un estudio de caso de Ilorin, estado de Kwara de Nigeria. Rev International Journal of Biomedical and Health Sciences (IJBHS). 2010;6(4):241-4. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/268258174_Prevalence_of_Facial_Dimples_amongst_South-western_Nigerians_A_case_study_of_Ilorin_Kwara_State_of_Nigeria
9. Medinilla FD. Estudio Genético Poblacional de Frecuencias Alélicas para 15 marcadores STR presentes en la Población del Estado de Zacatecas Aplicado a la Práctica Forense. Retrieved from Archivos de Medicina. 2014;10(1):1-24. Disponible en: <http://www.archivosdemedicina.com/medicina-de-familia/estudio-gentico-poblacionalde-frecuencias-ali-cas-para-15marcadores-str-presentes-en-lapoblacin-del-estado-de-zacatecasaplicado-a.php?aid=501>
10. Cruz AL. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2004.
11. Guillén JL. La Herencia Genética. Biología de 2º de bachillerato Oviedo: IES PANDO; 2010, pp. 189-206.
12. Jorde LB. Herencia autosómica dominante y herencia recesiva. Genética Médica. Madrid: Harcourt; 2000, pp. 58-84.
13. Reece J. Mendel y el concepto de gen. En N. Campbell, Biología. Madrid: Gestora de Derechos Autorales, S.L.; 2007, pp. 264-265.
14. Martínez Trujillo M, Farías A. et al. Introducción a la genética mendeliana y de poblaciones. Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo; 2021. Disponible en: http://bios.biologia.umich.mx/2021/marzo/libro_introd_gen_mend_y_poblac_2021.pdf
15. Megía González R. Mitos de la genética: rasgos mendelianos que no son mendelianos. Genotipia; 2021. Disponible en: <https://genotipia.com/mitos-de-la-genetica-rasgos-mendelianos-que-no-son-mendelianos/>
16. Forero Acosta G. Genética conceptos y generalidades básicas. Bogotá: UNAD; 2021.

17. Martínez Trujillo M, Fariás A. et al. Manual de Prácticas Genética Mendeliana. Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo; 2018. Disponible en: http://bios.biologia.umich.mx/obligatorias/biol_cel_mol/manual_genetica_2018.pdf
18. Guillén-Navarro E, Ballesta-Martínez MJ. Genética y enfermedad. Concepto de genética médica. Rev. Nefrogenética. 2011;2(1):114-9. Disponible en: <https://www.revistanefrologia.com/es-genetica-enfermedad-concepto-genetica-medica-articulo-X2013757511002585>
19. Rodríguez-Porras L, Raventós-Vorst H. Identificación de genes causales y de susceptibilidad para enfermedades de herencia Mendeliana y compleja. Acta méd. Costarric; 2009;51(1):10-5. Disponible en: http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-60022009000100003&lng=en.
20. Casanueva M, Méndez D. Teoría y experimento en Genética Mendeliana: una exposición en imágenes THEORIA. Revista de Teoría, Historia y Fundamentos de la Ciencia. 2008;23(3):285-306. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/3397/339730807003.pdf>
21. Genetic Alliance. Cómo entender la genética: Una guía para pacientes y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico Medio. Washington (DC): Genetic Alliance; 2009. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132213/>
22. Copelli SB. Genética: desde la herencia a la manipulación de los genes. Buenos Aires: Fundación de Historia Natural Félix de Azara; 2010, 96 p.
23. Castañeda Sortibrán A, Rodríguez-Arnaiz R. (Coord.). Problemas de Genética. Cuaderno de ejercicios. Universidad Nacional Autónoma de México. Facultad de Ciencias ed.; 2018 Disponible en: <https://repositorio.uchile.cl/bitstream/handle/2250/173077/Tema3-Modificaciones-a-las-proporciones-mendelianas.pdf?sequence=7>