

La heredabilidad en las ciencias del deporte - Entendidos y malentendidos - Segunda parte

DR. CARLOS MAGALLANES

Doctor en Educación Física por la Universidad Gama Filho - UFG (Brasil). Post-doc en el Departamento de Medicina del Deporte de la Universidad de Mainz - Alemania.
Contacto: magallan@uni-mainz.de

Resumen: La heredabilidad es un parámetro estadístico poblacional que nos indica en qué medida las diferencias fenotípicas que presentan los individuos pueden ser explicadas por sus diferencias genéticas. La misma siempre hace referencia a una característica fenotípica concreta, en una población particular, en un momento determinado. Debido a la importancia que la heredabilidad tiene para la investigación en genética – incluyendo la vinculada a la aptitud y actividad física – y en función de las constantes confusiones que se generan en torno a su interpretación, nos proponemos aclarar su concepto, limitaciones y frecuentes malentendidos.

Palabras clave: Heredabilidad. Genética de la actividad física. Genética del rendimiento físico. Genética de la aptitud física.

HERITABILITY IN THE SPORT SCIENCES - UNDERSTANDINGS AND MISUNDERSTANDINGS - SECOND PART

Abstract: Heritability is a statistical population parameter which allows us to know the proportion of phenotypic variation in a population that is attributable to genetic variation between individuals. It always refers to a specific phenotypic trait in a given population at a given time. Because of the importance heritability has to the research in genetics – including the one related to fitness and physical activity – and due to the permanent confusion the interpretation of this parameter generates, our purpose is to clarify its concept, limitations and frequent misunderstandings.

Keywords: Heritability. Genetics of physical activity. Genetics of physical performance. Genetic of fitness.

INTRODUCCIÓN

En la primera parte del artículo – publicada en la edición anterior de la Revista – presentamos brevemente los fundamentos metodológicos de los estudios en genética y analizamos el concepto de heredabilidad. Dijimos que la heredabilidad de una determinada característica fenotípica es un parámetro estadístico poblacional que se define formalmente como un cociente de varianzas; específicamente como la proporción de las diferencias fenotípicas (varianza fenotípica) que presentan los individuos de una determinada población, en un momento dado, que puede ser atribuida a sus diferencias genéticas (varianza

genética) totales o de efectos aditivos – la primera denominada heredabilidad en sentido amplio (H^2) y la segunda heredabilidad en sentido estrecho o restringido (h^2). A manera de fórmula: $H^2 = \text{Sigma}_G^2 / \text{Sigma}_F^2$; $h^2 = \text{Sigma}_{Ad}^2 / \text{Sigma}_F^2$

Finalizamos mencionando que la gran mayoría de valores de heredabilidad de características de la aptitud física que existen publicados son estimativas de h^2 , lo cual implica – por la propia definición de h^2 – que se asumen como despreciables los efectos de interacción y correlación entre genotipo y ambiente, los efectos genéticos epistáticos y de dominancia, a su vez, se asume que los individuos se aparean de forma aleatoria para el fenotipo en cuestión.

En esta segunda parte del artículo comenzaremos discutiendo las limitaciones que se derivan de asumir estos presupuestos, así como otras limitaciones metodológicas que poseen los estudios de heredabilidad en general. A seguir, pasaremos a mencionar e intentar aclarar las confusiones más frecuentes que existen respecto a la interpretación de este parámetro estadístico.

LIMITACIONES METODOLÓGICAS DE LA ESTIMATIVA DE LA HEREDABILIDAD

Todo parámetro estadístico posee limitaciones y la heredabilidad no resulta la excepción. No obstante, los estudios y el cálculo de la heredabilidad presentan dificultades metodológicas que le son particulares y que en cierta medida, comprometen aun más la validez, confiabilidad y sensibilidad de su medida.

Para mayor claridad expositiva, diferenciaremos las consideraciones críticas respecto a los problemas metodológicos que enfrenta la estimativa de este parámetro en tres apartados: 1) problemas comunes a todo estudio estadístico poblacional; 2) problemas particulares de la estimativa de la heredabilidad; 3) problemas derivados de los presupuestos asumidos.

1) Problemas comunes a todo estudio estadístico poblacional

Existe variada literatura que cuestiona o mismo critica duramente, la metodología y conclusiones de los estudios de corte epidemiológico. También nosotros en ocasión anterior discutimos el tema (MAGALLANES, 2000) y expusimos varias críticas a dicha *epidemiología de los factores de riesgo*. Por lo tanto, aquí apenas nos limitamos a mencionar que, además de los obstáculos técnicos comunes a toda investigación (tamaño y representatividad de la muestra, precisión y exactitud de la medida realizada, medición directa vs. indirecta, variables intervinientes que confunden los resultados, etc.); existen limitaciones propias del dispositivo estadístico-epidemiológico que se derivan de los supuestos teóricos asumidos, o en ocasiones, de extrapolar indebidamente los resultados del nivel poblacional al individual o de confundir correlación con causalidad, etc.

2) Problemas particulares de la estimativa de la heredabilidad

También sobre este asunto existe suficiente bibliografía, por lo que solamente señalaremos un par de aspectos que afectan particularmente a las estimativas de heredabilidad estrecha obtenidas de estudios de abordaje de arriba hacia abajo con hermanos gemelos. Esto se debe a que una importante parte – y la totalidad hasta la década de 1990 – de las estimativas de heredabilidad de fenotipos de la aptitud física han sido efectuadas de esta manera (SPURWAY; WACKERHAGE, 2006).

Si bien los estudios con gemelos constituyen un recurso muy útil para estudiar las influencias genéticas y ambientales sobre los caracteres fenotípicos, los mismos presentan importantes limitaciones.

La primera de ellas que deseamos destacar – en cierta medida vinculada con el ítem anterior, donde aludimos a las limitaciones técnicas – se debe a los problemas de representatividad y tamaño de la muestra que suelen afectar a los estudios de gemelos. Por un lado, los hermanos gemelos – idénticos y no idénticos – comparten, además de los genes, el ambiente prenatal y postnatal de manera particular, lo cual puede levantar cuestiones sobre la pertinencia de extrapolar los resultados a la población general. Por otro lado, el número de individuos que incluyen estos estudios suele ser pequeño, lo que compromete la exactitud de la medida. Como mencionan Visscher *et al.* (2008, p. 4):

La exactitud de la estimativa de la heredabilidad depende del error de la muestra, el cual está en función del tamaño de la misma, de la estructura del pedigrí y de los errores provenientes de factores confundidores [...] Por lo tanto, cientos de observaciones se requieren para obtener un error estándar menor que 0,1, y miles son necesarias para alcanzar estimativas muy precisas.¹

¹ “The accuracy of a heritability estimate depends on its sampling error, which is a function of the sample size and pedigree structure, and on bias, which can come from confounding. [...] Therefore, hundreds of observations are needed to obtain a standard error less than 0.1, and thousands are needed to attain very precise estimates (VISSCHER *et al.*, 2008, p. 4).

Vale agregar que si el tamaño de la muestra es pequeño será muy difícil ajustar las medidas con respecto a variables como edad, sexo, etc., y de no realizarse esto, la varianza fenotípica entre los individuos será mayor y por lo tanto la estimativa de heredabilidad menor (recordemos que la varianza fenotípica es el denominador de la ecuación). Como los autores arriba mencionados ejemplifican, si la diferencia promedio de altura entre hombres y mujeres no se tiene en cuenta, la estimativa de la heredabilidad se reduciría a 0,6, en comparación con el valor 0,8 que se obtiene cuando la diferencia de altura es considerada (VISSCHER *et al.*, 2008).

Otra importante limitación que poseen las estimativas de heredabilidad obtenidas a través de estudios con gemelos está vinculada a los supuestos que dichos estudios asumen. No pretendemos, como ya señalamos, extendernos en este asunto, por lo que apenas y a modo ilustrativo, nos limitamos al siguiente comentario: una asunción crucial en los estudios realizados con gemelos es que las varianzas entre los gemelos idénticos y no idénticos debida a factores ambientales son despreciables. Y esto es cuestionable. La simple experiencia y observación nos muestra que, de manera general, los gemelos idénticos suelen compartir un ambiente más similar que los gemelos no idénticos. Obviamente, esto no necesariamente afectará las estimativas de heredabilidad de fenotipos de la aptitud física. Muy probablemente el hecho que dos niñas gemelas idénticas sean vestidas de igual manera no va a repercutir sobre sus porcentajes grasos, pero si el ambiente más parecido está vinculado a la práctica de actividad física o alimentación, muy posiblemente sí. Y de esto último ocurrir, se estaría sobreestimando la heredabilidad de dicha característica (ya que una cuota parte de la similitud fenotípica de los gemelos idénticos sería atribuida a su mayor similitud genética cuando en realidad, sería debida a su mayor similitud ambiental).

De ahí y de los menores valores de heredabilidad que consistentemente muestran los estudios que incluyen un pedigrí más amplio, sería prudente considerar las estimativas derivadas de estudios de gemelos, más que como una medida promedio como un límite superior.

Más aun, si tenemos en cuenta la dificultad de distinguir claramente los efectos ambientales de

los efectos genéticos – especialmente manifiesta en los estudios de gemelos, volvemos a reiterar – quizás también sería prudente considerar la estrategia utilizada por aquellos autores que en lugar de fraccionar la varianza fenotípica en un componente genético y otro ambiental, la fraccionan en un componente transmisible y otro no transmisible. El componente transmisible incluye tanto los efectos de los genes (herencia biológica) como los efectos del ambiente familiar compartido (herencia cultural). Una alta heredabilidad indicaría, por tanto, una fuerte influencia familiar, pero no necesariamente genética.

Un último punto problemático que nos gustaría mencionar – aunque de menor importancia comparado con los dos anteriores – está relacionado a las fórmulas utilizadas. Existen varias ecuaciones para calcular la heredabilidad (Newman, 1930; Clark, 1956; Falconer, 1989, entre otras). Algunas han sido desarrolladas para estimar la heredabilidad en sentido amplio (H^2), otras la heredabilidad en sentido estrecho (h^2) y todas ellas asumen supuestos y simplificaciones específicas. Según los datos disponibles y diseños metodológicos de cada estudio y según, en muchas ocasiones la preferencia del autor, se escogerá la fórmula a utilizar. Además de las limitaciones inherentes a las propias ecuaciones y del hecho que el resultado obtenido varía – al menos en cierto grado – en función de la fórmula utilizada, este es otro aspecto a tener en cuenta al momento de analizar los valores de heredabilidad publicados.

3) Problemas derivados de los presupuestos asumidos

Tanto para estimar la heredabilidad en sentido amplio (H^2) como estrecho (h^2) resulta necesario partir de ciertos supuestos acerca de las causas – genéticas, ambientales o mixtas – de las similitudes y diferencias fenotípicas entre los individuos, en general de una misma familia. Algunos de estos supuestos resultan evidentes y/o pueden ser testeados, pero otros no.

A continuación pasamos a realizar algunas breves consideraciones críticas sobre ciertos presupuestos que requiere el cálculo de la heredabilidad estrecha (recordamos que son



valores de h^2 los que más se encuentran en la literatura del campo de las ciencias del ejercicio). Dichos supuestos ya fueron mencionados previamente y son: a) que no existe interacción entre genes y ambiente; b) que no existe correlación entre genes y ambiente; c) que los efectos genéticos son solamente aditivos y d) que los individuos se aparean en forma aleatoria para el fenotipo en cuestión.

a) Presupuesto de la no existencia de interacción entre genes y ambiente

En lo que respecta a las características fenotípicas de la aptitud física, este es a nuestro entender, un presupuesto no apenas cuestionable sino directamente falso, en la medida que implica que todos los genotipos reaccionan de igual manera frente a un determinado ambiente (léase aquí, estímulo o proceso de entrenamiento, intervención nutricional, etc.). Como bien señala Bouchard *et al.* (1997), si el genotipo tiene algún papel en la entrenabilidad, esta es una interacción Genotipo*Ambiente en el sentido formal. La existencia de considerables diferencias individuales en las respuestas y adaptaciones, ya sean a intervenciones de entrenamiento o nutricionales y la evidencia de que estas diferencias se deben parcialmente al genotipo, sugieren fuertemente que la interacción entre genotipo y ambiente es la regla más que la excepción (BOUCHARD *et al.*, 1997; SPURWAY; WACKERHAGE, 2006, entre otras muchas publicaciones).

b) Presupuesto de la no existencia de correlación entre genes y ambiente

Ya dijimos que el concepto de correlación entre genotipo y ambiente es especialmente destacado por la genética de la conducta – no así por los estudios biológicos – para aludir a la manera en que los factores genéticos influyen sobre las experiencias y ambientes a los que un individuo se verá expuesto. Un simple ejemplo hipotético en el que ocurriría este tipo de correlación sería el de niños que, por el hecho de ser naturalmente más inquietos y vivaces, recibiesen mayores estímulos de actividad física – proporcionados por sus padres o por ellos mismos – que otros niños

que a diferencia de los primeros, se mostrasen más tranquilos.

c) Presupuesto de que los efectos genéticos son solamente aditivos

En la literatura revisada no encontramos ninguna referencia respecto a fenotipos de la aptitud física para los cuales se hubieran detectado significativos efectos de epistasia o dominancia entre los genes – alelos – que afectan el fenotipo en cuestión. Los distintos fenotipos de la aptitud física parecen ser altamente poligénicos; esto podría implicar que si bien, por un lado, resulte poco probable que no ocurran interacciones entre genes, por otro lado, también torna poco probable que dichas interacciones, cuando consideradas de manera individual, puedan generar un efecto de magnitud considerable a nivel del fenotipo. En suma, la asunción de este supuesto no sería causa de mayores errores en la estimativa de la heredabilidad.

d) Presupuesto de que los individuos se aparean de forma aleatoria para el fenotipo en cuestión (assortative mating)

Aunque quizás esta asunción no sea fuente importante de error en lo que a la estimativa de la heredabilidad se refiere – carecemos de datos –, el mismo resulta poco creíble. Los seres humanos tienden a elegir pareja en función de ciertas características físicas y de carácter que consideran atractivas. Al mismo tiempo, una persona que disfruta de la práctica de actividad física probablemente tienda a elegir una pareja que comparta dicho placer. Si estas características – ya sean las típicamente fenotípicas o la disposición a la práctica de actividad física – están influidas por genes, este apareamiento no aleatorio afectará la estimativa de heredabilidad.

Como vimos, muchas e importantes son las limitaciones que presentan los estudios y cálculos de heredabilidad. Quizás sea esta la razón por la cual muy pocos son los estudios que publican sus estimativas acompañadas de intervalos de confianza. Quizás también sea esta una razón para pensar si acaso no sería más adecuado expresar los valores de heredabilidad no en cifras numéricas

sino a través de categorías (por ejemplo: baja, moderada y alta)².

Sin haber pretendido agotar el tema, pensamos que las consideraciones críticas expuestas han sido suficientes para afirmar que las estimativas de este parámetro estadístico deben ser, como mínimo, interpretadas con precaución.

Frecuentes malentendidos sobre la interpretación de la heredabilidad

Al finalizar la primera parte del artículo en que presentamos el concepto y estimativa de la heredabilidad, destacamos cuatro aspectos contenidos en la definición del término. Dijimos que la heredabilidad de una característica fenotípica:

1. consiste en un cociente de varianzas, alude por tanto, no a una característica sino a su varianza;
2. es un parámetro estadístico poblacional, no se refiere a ningún individuo en particular;
3. es una estimativa probabilística, no implica determinismo;
4. es una medida contextual; específica de una población, ambiente y momento determinado.

Las consideraciones que se exponen a continuación, no hacen más que comentar esas cuatro afirmaciones.

² Tal vez sea por influencia o pretensión científica, por simple descuido o por las tres cosas (esta es nuestra opinión), nos parece que existe en el campo de la Educación Física y las Ciencias del Ejercicio una tendencia cuantificadora que no sólo procura ponerle número a todo sino que expresa las mediciones con grados de precisión que suelen ser mentira. Tomemos, a modo de ejemplo, la estimativa de la composición corporal a través de la antropometría, técnica doblemente indirecta, que asume ciertos presupuestos sabidamente incorrectos, con importantes errores de medición, etc. Expresar las masas de los distintos compartimentos con precisiones de gramos no apenas carece de sentido sino que puede generar consecuencias hasta riesgosas. Imaginemos que le repetimos la antropometría a una persona y nos encontramos que su peso es el mismo, pero que sus componentes graso y no graso se modificaron 100 o 200 gramos; si no tenemos en cuenta que esta diferencia probablemente se debió a errores de medición, es muy posible que acabemos realizando una recomendación inapropiada.

1. Como fuera parcialmente mencionado en la introducción, quizás el mayor y más grave malentendido sea pensar que si la heredabilidad de una dada característica fenotípica es X%, eso significa que X% de la característica es determinada por los genes y el resto por el ambiente. Expresado en forma de negación, si la heredabilidad del peso corporal fuera de 0,6 (valor hipotético, apenas para el ejemplo), eso no significa que el 60% del peso de una persona sea determinado por los genes que le pasaron sus padres – y por tanto imposible de modificar – y apenas el 40% restante pueda ser manipulado comiendo un poco menos o ejercitándose un poco más. Como Lewontin (1993) señala: “carecería de completo sentido decir que de los 182 cm de altura de una persona, 157 cm son resultado de sus genes y los 25 cm restantes son producto de los alimentos que comió” (LEWONTIN, 1993).³

Que los genes influyen sobre los caracteres fenotípicos no está en discusión. Sin genes no hay característica fenotípica – ni individuo – eso es obvio. Lo que la heredabilidad nos indica es hasta qué punto la varianza genética de los individuos es responsable por la varianza fenotípica que presenta la característica en cuestión dentro de una población. En otras palabras, la heredabilidad nos dice que proporción de la varianza, no de la característica, se debe al efecto de los genes (más precisamente, a los efectos de la diferencia genética entre los individuos).⁴

Quizás el siguiente ejemplo hipotético pueda ayudar a interpretar el valor de la heredabilidad de una manera un poco más tangible: supongamos que el promedio del VO₂ máx. de una determinada población es de 50 ml/kg.min. y la varianza de 10 ml/kg.min. Se realiza un estudio con esta población para estimar la heredabilidad del VO₂ máx. y el mismo arroja un valor de 0,6. ¿Cómo leer este valor?

³ “It would make no sense at all to say that of someone’s height of five feet eleven and a half inches, five feet two were the result of her genes and the other nine and half inches were put there by the food she ate” (LEWONTIN, 1993).

⁴ Notemos que podría darse el caso de una característica fenotípica que estuviera fuertemente determinada por factores genéticos, pero que las variaciones existentes entre los individuos se debiesen exclusivamente a factores ambientales.



Lo que el valor nos dice es que el 60% de la varianza del VO₂ máx. (es decir, 6 ml/kg.min.) que existe entre los individuos de esa población en ese momento determinado, se debe a factores genéticos – a sus diferencias genotípicas – y los restantes 4 ml/kg.min. a factores ambientales (estilo de vida, etc.).

De los 50 ml/kg.min. la heredabilidad no nos dice absolutamente nada.

Exploremos el ejemplo un poco más.

Supongamos ahora que un cierto sujeto de esta población posee un VO₂ máx. de 70 ml/kg.min. ¿Conocer qué el valor de heredabilidad del VO₂ máx. es 0,6 nos informa algo al respecto?

A rigor debiéramos responder que no, puesto que la heredabilidad es un estadístico poblacional y no se aplica a individuos concretos. No obstante, nos estaría sugiriendo que probablemente el 60% de los 20 ml/kg.min (es decir, 12 ml/kg.min) que separan a este sujeto del promedio se deban a sus particularidades genéticas y los 8 ml/kg.min restantes a influencias ambientales (actividad física, etc.).

II. Otra frecuente confusión que genera la inadecuada interpretación de la heredabilidad es pensar que un alto valor de este parámetro implica una especie de determinismo genético.

Quando se realizan predicciones acerca del fenotipo de la descendencia en función del fenotipo de los progenitores, suele implicarse un determinismo genético. Lo que esto no tiene en cuenta es la segregación de genes que ocurre dentro de las familias (VISSCHER *et al.*, 2008, p. 3).⁵

Es importante comprender que lo que pasan los padres a sus hijos no son fenotipos sino genes. Los rasgos fenotípicos son caracteres emergentes a nivel del organismo, y a excepción de algunas pocas características *mendelianas*, en las que el efecto de un único gen – combinaciones de dos alelos – determina su fenotipo (anemia falciforme, por ejemplo), la gran mayoría de características fenotípicas – y todas las vinculadas a la aptitud física

– dependen de muchos genes y de influencias del ambiente⁶.

III. También es común creer que a medida que aumenta la heredabilidad es más difícil influir sobre la característica en cuestión a través del ambiente. O dicho de otra manera, que un elevado valor de heredabilidad significa rigidez o escasa posibilidad de modificar el rasgo.

Lo que un alto valor de heredabilidad nos dice, reiteramos, es que gran parte de la variación de la característica fenotípica en cuestión, que observamos entre los individuos de esa población en ese momento, son debidas a sus diferencias genotípicas. O lo que significa lo mismo, que las influencias ambientales actuales no parecen afectar de manera significativa dicha característica. Pero no dice nada respecto a que el ambiente no pueda influir.

Adaptemos un ejemplo de Hebb (1979) para ilustrar este punto. Imaginemos que un grupo de niños son criados en habitaciones pequeñas en las que no pueden ejercitarse, hasta que tienen 12 años. Cuando los niños salgan de su encierro, es de esperar que todos tengan una aptitud aeróbica – apenas para tomar una característica fenotípica como ejemplo – por debajo de lo normal. Sin embargo, la varianza ambiental

6 Pedimos disculpas por este comentario que se aparta un poco del tema, pero no resistimos la tentación de manifestar que varias y frecuentes son las confusiones que se generan de no delimitar los conceptos o propiedades a su respectivo nivel de organización. Así como no son los genes sino los ojos los que poseen color (el color es un carácter emergente a nivel del organismo) y no son los individuos sino los grupos poblacionales los que presentan densidad poblacional (la densidad poblacional es un carácter emergente a nivel de la población), de la misma manera, muchos de los parámetros epidemiológicos – como el concepto factor de riesgo, por ejemplo – resultan nociones definidas a nivel de la población que no siempre pueden extrapolarse al nivel individual. De hecho, el propio concepto factor de riesgo es controvertido. Pero para evitar abordar dicha cuestión, mencionamos un simple ejemplo: supongamos que un estudio epidemiológico concluye que el sedentarismo aumenta el riesgo de hipertensión arterial en un X%, y Juancito lo más activo que hace es apretar los botones del control remoto de su televisor, ¿puedo decir que Juancito tiene un riesgo de hipertensión de X%? No, el concepto de riesgo refiere a la población, no al caso individual. ¿Y si le mido la presión arterial a Juancito y esta es normal, puedo decir, acaso – cosa que algunos suelen hacer – que igualmente Juancito tiene un X% de riesgo potencial de llegar a desarrollar hipertensión arterial? Absolutamente no. Si bien el tema merecería mucha más discusión, no es momento ni lugar para tratarlo, por lo que simplemente invitamos a la reflexión.

5 “Genetic determination is sometimes implied when making predictions about the phenotype of offspring given the parental phenotypes for traits with a high heritability. What this ignores is the segregation of genes within families” (VISSCHER *et al.*, 2008, p. 3).



será muy reducida ya que todos estos niños han crecido en habitaciones idénticas. Por lo tanto, las diferencias de aptitud aeróbica encontradas entre unos y otros serán debidas exclusivamente a sus diferencias genéticas. En este caso, los factores genéticos darían cuenta del 100% de las diferencias de aptitud aeróbica encontradas, siendo la heredabilidad igual a 1.

Si en lugar de haber sido criados en habitaciones pequeñas, estos niños hubieran sido diariamente sometidos al mismo e intenso régimen de entrenamiento, el razonamiento sería el mismo (quizás hubiera sido mejor haber tomado ratones y no niños como ejemplo). Al cumplir los 12 años todos los niños manifestarían una muy buena aptitud aeróbica y las diferencias entre ellos serían debidas a sus genes. También aquí los factores genéticos explicarían el 100% de las diferencias de aptitud aeróbica y la heredabilidad de la misma sería 1.

A pesar de ello, sería absurdo afirmar que el ambiente (las habitaciones pequeñas en el primer caso, el entrenamiento sistemático en el segundo) no influyeron sobre la aptitud aeróbica de estos niños.

En estos ejemplos se percibe claramente que aunque la heredabilidad sea alta, la característica en cuestión puede ser influida por el ambiente. Una elevada heredabilidad puede estar indicando apenas una gran homogeneidad de ambiente.

O sea, a pesar que las circunstancias ambientales no influyan en las diferencias entre los sujetos, sí pueden determinar el valor medio de un rasgo entre los miembros de una población.

IV. De manera similar, pero en dirección contraria, valores bajos de heredabilidad no necesariamente indican una baja influencia genética en la característica fenotípica en cuestión.

Una baja heredabilidad puede estar indicando una gran heterogeneidad de ambientes. Si los niveles de actividad física de los individuos de una población son extremadamente diferentes, la heredabilidad de la aptitud aeróbica – volvamos a tomar este fenotipo como ejemplo – será menor que si los niveles de actividad física fueran más similares (esto es una simple deducción de los ejemplos señalados en el punto anterior).

Otro factor que también hará disminuir la

medida de heredabilidad es la similitud genética. Clark (1956) lo explica de la siguiente manera:

Si todos los factores genéticos responsables por un carácter fueran idénticos en cada uno de los individuos de una población, el componente genético de la variancia sería cero – mismo si dicho carácter estuviese casi completamente determinado por factores genéticos (CLARK, 1956, p. 53).⁷

Volver a tomar niños para ejemplificar sería de muy mal gusto, por lo que preferimos recurrir al campo de la agricultura o cría de ganado. Supongamos que hacemos un experimento de selección direccional – cultivo o cría selectiva – a lo largo de varias generaciones, durante el cual vamos seleccionando y descartando individuos en función de una característica fenotípica deseada (el tamaño, por ejemplo). De esta manera, con el paso del tiempo iremos reduciendo la variancia genética de dicha población y en consecuencia también la heredabilidad. No obstante, el tamaño (del grano, del animal, etc.) es una característica fenotípica fuertemente dependiente de los genes.

Más aun. Supongamos que luego de un largo proceso selectivo conseguimos una población de individuos bastante homogénea para el fenotipo de interés, y se nos ocurre continuar con un segundo experimento. Tomamos la población de individuos – o una muestra de los mismos – y las colocamos, una de ellas en un ambiente controlado y homogéneo (invernadero o corral) y otra en un ambiente libre. Con el paso de las generaciones, es seguro que la heredabilidad de ambos grupos se modificará.

Los ejemplos arriba presentados (tanto el de los niños como el del cultivo o cría selectiva) tuvieron el propósito de mostrar como, a través de la modificación de la variancia ambiental o de la variancia genética, es posible alterar los valores de heredabilidad. En ambientes homogéneos, la fracción de la variación fenotípica que le corresponde al ambiente va a disminuir y en consecuencia la heredabilidad aumentará. En ambientes heterogéneos ocurre lo contrario, la fracción de la variación fenotípica que le

⁷ "If all of the genetic factors responsible for a character are identical in every individual in some population, the genetic component of the variance will be zero in that population – even if the genetic factors almost completely determine the character"(CLARK, 1956, p. 53).



corresponde al ambiente va a aumentar y en consecuencia la heredabilidad disminuirá. Recordemos además, que las interacciones y correlaciones entre genes y ambientes también afectan la heredabilidad.

En suma, la heredabilidad no es una cuota fija de aporte genético al fenotipo sino que la misma está sujeta a influencias ambientales. O en otras palabras, el genotipo no determina el fenotipo sino apenas el potencial para su expresión (la del fenotipo) en relación con el ambiente.

Evidentemente, estos ejemplos son hipotéticos y extremos. En poblaciones humanas – afortunadamente – no puedo manipular las variaciones ambientales y genéticas a tal magnitud. Por lo tanto, de manera general y siempre que los estudios hayan tenido un diseño apropiado, es posible admitir lo siguiente: valores elevados de heredabilidad suelen indicar un fuerte efecto genético sobre la característica fenotípica en cuestión y una posibilidad no más que moderada de influir sobre la misma mediante el ambiente. Pero no puede afirmarse que valores bajos de heredabilidad impliquen una escasa influencia genética, ya que muchos son los factores – ambientales, especialmente – que pueden hacer que las estimativas de heredabilidad arrojen valores reducidos.

V. También es frecuente la confusión o error de creer que los valores de heredabilidad obtenidos en una población pueden ser extrapolados para otra población.

En el punto anterior mostramos cómo la modificación de los factores ambientales y/o genéticos influyen sobre la estimativa de heredabilidad. A su vez, tanto los modos de vida – varianza ambiental – como el pool y frecuencia de alelos – varianza genética – pueden variar entre las poblaciones⁸. Se desprende, por tanto,

como corolario, que la heredabilidad de una determinada característica fenotípica es población dependiente.

VI. Vinculado al punto anterior, está la falsa creencia de que si la heredabilidad de una determinada característica fenotípica es elevada y existen grupos cuyos valores promedio de la característica en cuestión difieren considerablemente, eso se debe a sus diferencias genéticas.

Además de las controversias respecto al concepto y utilización del Coeficiente Intelectual (CI) – especialmente las relativas a la pretensión de medir la inteligencia mediante una serie de tests de habilidades mentales, lo que implica afirmar que *inteligencia* es lo que miden los *tests de inteligencia* – fue esta falsa creencia, como mostró Gould (1996), que llevó a Arthur Jensen a concluir que las diferencias de CI entre negros y blancos por él encontradas en sus trabajos, se debían a factores genéticos.

La falacia de esta creencia radica en pensar que la heredabilidad nos informa acerca de la naturaleza – ambiental o genética – de las diferencias fenotípicas existentes entre grupos poblacionales. Y como ya mostramos en los puntos anteriores, esto es un error pues no tiene en cuenta que la heredabilidad es un parámetro que refiere a una población, ambiente y momento determinado.

Un aspecto no menor que agrega dificultades al intento de realizar comparaciones entre grupos, radica en la diversidad de diseños metodológicos que suelen tener los estudios. Este asunto ya fue abordado, por lo que no lo volveremos a desarrollar.

Dicho esto, es digno precisar que las estimativas de heredabilidad obtenidas mediante estudios bien diseñados suelen mostrar resultados muy semejantes a lo largo de las diferentes poblaciones de una misma especie, e incluso, entre diferentes especies (VISSCHER *et al.*, 2008).

Antes de pasar al próximo punto, quizás valga la pena una aclaración. No queremos decir que la heredabilidad no pueda presentar ninguna utilidad para comparar grupos de individuos. De hecho, conocer y comparar la heredabilidad – influencia genética y ambiental – de dos plantaciones de cereales, evidentemente

⁸ Para evitar malentendidos que pueden llevar a conclusiones desvirtuadas, nos parece importante destacar que las variaciones genéticas entre los seres humanos son ínfimas. Aproximadamente 99,9% de la totalidad del genoma (compuesta por 3,2 billones de pares de bases) es común a todos los seres humanos del planeta. Muy por encima de lo que comparten nuestro pariente más cercano, el chimpancé. Si tomamos dos chimpancés de África, sus genomas diferirán alrededor del doble de lo que difieren los genomas de dos seres humanos cualesquiera. Nosotros decimos que todos los chimpancés son iguales, seguramente ellos digan lo mismo de nosotros y tendrían fundamento.

le podría ser de mucha utilidad a un agricultor para orientar sus intervenciones, ya sea mediante la manipulación del ambiente (riego, fertilizantes, etc.) como genética (selección y descarte, introducción de nuevas semillas, etc.).

VII. Debido a que el genotipo de un individuo no cambia durante su vida y a que el genoma de una especie tampoco cambia de manera significativa a lo largo de las generaciones, resulta habitual creer que la heredabilidad es una medida estática que no se modifica con el tiempo.

El hecho que la heredabilidad sea un parámetro poblacional dependiente como ya fue mostrado, implica que no sea ni constante de un grupo a otro, ni inmodificable con el tiempo. Por el contrario, los modos de vida y el pool y frecuencia de alelos (mediante procesos de migración y mutación) van cambiando con el transcurso del tiempo, dichos cambios modifican las varianzas ambiental y genética – y posiblemente las interacciones y correlaciones entre genes y ambiente – y, como consecuencia, los valores de heredabilidad.

Por otro lado, mismo que los genes de un individuo no cambien durante su vida, la heredabilidad de una determinada característica fenotípica sí puede cambiar a lo largo de su tiempo de vida (recordemos que la heredabilidad es un parámetro poblacional, no individual). Incluso si se realizara un estudio longitudinal en el que la heredabilidad de un dado rasgo fenotípico se determinara utilizando los mismos individuos en varios momentos de sus vidas – descartando así efectos producidos por un eventual cambio en la frecuencia de alelos –, veríamos que los valores de este estadístico se irían modificando. Los modos de vida – ambiente – cambian con la edad, por ende la varianza ambiental, por ende la fracción de la varianza fenotípica que le corresponde al ambiente y, como consecuencia, la medida de heredabilidad. Los efectos de interacción y correlación entre genes y ambiente, y los efectos epigenéticos⁹, posiblemente también jueguen un papel importante en las diferencias de

heredabilidad que se manifiestan en grupos de distintas edades.

Sintetizando, la heredabilidad de una determinada característica fenotípica es un parámetro estadístico que nos informa qué proporción de la varianza fenotípica de los individuos de una población puede ser explicada por la varianza genética. La heredabilidad hace referencia a una población, a un ambiente y a un momento determinado, por lo que puede variar de una población a otra, de un ambiente a otro y de un momento a otro. Su medida no nos dice nada sobre un individuo concreto, ni puede explicar las diferencias existentes entre grupos de individuos (hombres vs. mujeres, blancos vs. negros, niños vs. adultos, etc.). El que una característica fenotípica posea una heredabilidad alta no significa ni determinismo genético ni que no pueda ser modificada a través del ambiente.

A MODO DE CONCLUSIÓN

Los avances tecnológicos en biología molecular y la disponibilidad de computadores cada vez más poderosos para el tratamiento de datos, han revolucionado las estrategias de investigación en el campo de la genética, la biología y la medicina. El procesamiento y análisis de información – contenida en el genoma, proteoma, metaboloma, transcriptoma, epigenoma, etc. – se ha tornado el foco central de los estudios biológicos y dentro de este contexto, la estimativa de la heredabilidad desempeña un papel de relevancia; más aun cuando los desarrollos tecnológicos mencionados posibilitan incluir datos de pedigrí más amplios, estudiar las relaciones Genotipo*Ambiente, investigar la existencia de efectos genéticos no aditivos, o incluso proveer indicaciones sobre la acción de genes de efecto mayor (ROTH; THOMIS, 2011).

En definitiva, la heredabilidad es y continuará siendo un parámetro de gran valor en el campo de la genética. Su estimativa fue, es y lo será aun más en el futuro – cuando se disponga de mayor cantidad y calidad de datos – de gran utilidad en la agricultura y cría de animales, en los estudios de biología evolutiva y también en el área de la medicina y genética humana; incluyendo dentro de esta última lo que concierne a la actividad y aptitud física y deportiva.

⁹ Los efectos epigenéticos constituyen modificaciones químicas del genoma que, sin modificar la secuencia de nucleótidos del ADN, pueden alterar la expresión del mismo.



Precisamente por la importancia que la heredabilidad posee y por las constantes controversias y confusiones que genera, es que nos parece de extrema relevancia comprender su significado y alcance real. Las consideraciones críticas presentadas en este artículo tuvieron ese propósito.

REFERENCIAS

- BOUCHARD, Claude; MALINA, Robert; PÉRUSSE, Louis. **Genetics of Fitness and Physical Performance**. Champaign IL: Human Kinetics, 1997. 408 p.
- CLARK, Philip. The heritability of certain anthropometric characters as ascertained from measurements of twins. **American Journal of Human Genetics**, USA, v. 8, n. 1, p. 49-54, mar., 1956.
- GOULD, Stephen. **The mismeasure of the man**. New York: Norton & Company, 1996. 448 p.
- HEBB, Donald. A return to Jensen and his social critics. **American Psychologist**, USA, v. 25, n. 6, p. 568-587, junio, 1970.
- LEWONTIN, Richard. **The Doctrine of DNA: biology as ideology**. London: Penguin Books Ltd., 1993. 144 p.
- MAGALLANES, Carlos. **O declínio de um paradigma**: ensaio crítico sobre a relação de causalidade entre exercício físico e saúde. 2000. 203 p. Tesis de Doctorado (Doctorado en Educación Física). Universidade Gama Filho, UGF, Rio de Janeiro, 2000.
- ROTH, Stephen; THOMIS, Martine. Fundamental concepts in exercise genomics. In: PESCATELLO, Linda; ROTH, Stephen (Eds.). **Exercise genomics**. New York: Humana Press, 2011. cap. 1. p. 1-22.
- SPURWAY, Neil; WACKERHAGE, Henning. **Genetics and Molecular Biology of Muscle Adaptation**. USA: Churchill Livingstone Elsevier, 2006. 273 p.
- VISSCHER, Peter; HILL, William W.; WRAY, Naomi. Heritability in the genomics era – concepts and misconceptions. **Nature Reviews / Genetics**. USA: Nature Publishing Grup, v. 9, p. 255-266, abril, 2008.

Recibido: 29.07.2011

Aprobado: 10.08.2012