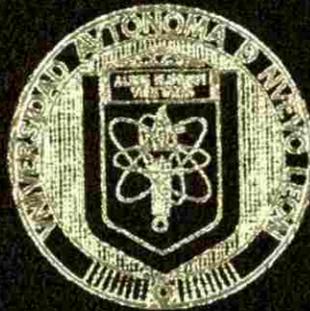


**UNIVERSIDAD AUTONOMA DE NUEVO LEON
FACULTAD DE CIENCIAS BIOLÓGICAS
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO**



**EVALUACION DE LOS MECANISMOS HEREDITARIOS
DE ALGUNOS MARCADORES GENETICOS
POR ANALISIS DE FAMILIAS DEL AREA
METROPOLITANA DE MONTERREY, NUEVO LEON.**

TESIS

**QUE EN OPCION AL GRADO DE
MAESTRO EN CIENCIAS
CON ESPECIALIDAD EN GENETICA**

PRESENTA

BIOL. ROXANA ALICIA RIVERA PRIETO

MONTERREY, N. L.

MAYO DE 1991

TM

25320

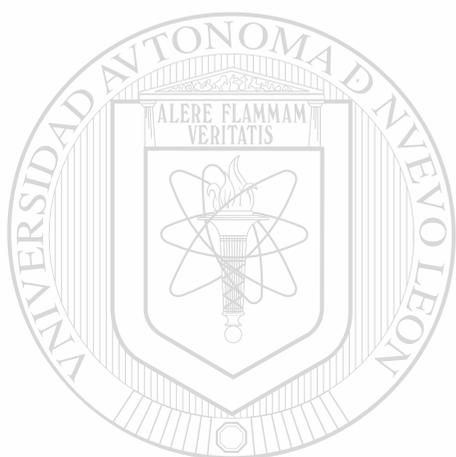
FCB

1991

R51



1020091661



UANL

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN



DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS

UNIVERSIDAD AUTONOMA DE NUEVO LEON
FACULTAD DE CIENCIAS BIOLÓGICAS
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO



EVALUACIÓN DE LOS MECANISMOS HEREDITARIOS
DE ALGUNOS MARCADORES GENÉTICOS
POR ANÁLISIS DE FAMILIAS DEL ÁREA

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN

DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS

TESIS

QUE EN OPCIÓN AL GRADO DE
MAESTRO EN CIENCIAS
CON ESPECIALIDAD EN GENÉTICA

PRESENTA

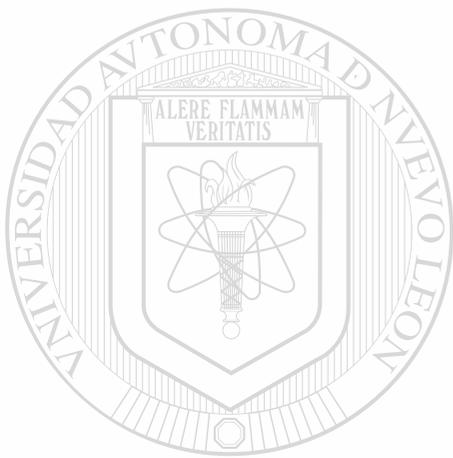
BIOL. ROXANA ALICIA RIVERA PRIETO



MONTERREY, N. L.

MAYO DE 1991

TM
Z 0
r
19
B51

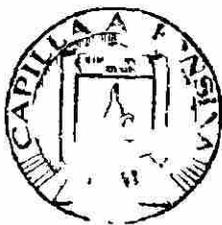


UANL

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN

®

DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS



FONDO TESIS

1636JU

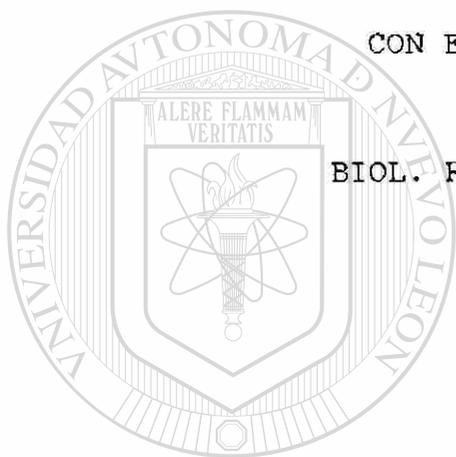
UNIVERSIDAD AUTONOMA DE NUEVO LEON
FACULTAD DE CIENCIAS BIOLÓGICAS
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

"EVALUACION DE LOS MECANISMOS HEREDITARIOS DE ALGUNOS
MARCADORES GENETICOS POR ANALISIS DE FAMILIAS DEL AREA
METROPOLITANA DE MONTERREY, NUEVO LEON."

TESIS

QUE EN OPCION AL GRADO DE
MAESTRO EN CIENCIAS
CON ESPECIALIDAD EN GENETICA
PRESENTA

BIOL. ROXANA ALICIA RIVERA PRIETO

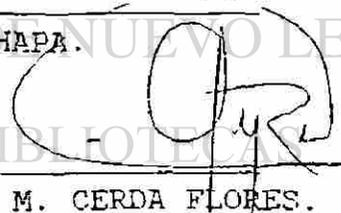


COMISION DE TESIS :

PRESIDENTE :


DR. RAUL GARZA CHAPA.

SECRETARIO :


M. EN C. RICARDO M. CERDA FLORES.

VOCAL:


M. EN C. CARLOS H. LEAL GARZA.

MONTERREY, NUEVO LEON.

MAYO DE 1991.

DEDICATORIA

A MIS PADRES: Sr. Raúl Rivera Arroyo
Sra. Victoria Prieto de Rivera

Quienes con su cariño, comprensión y apoyo hicieron posible que alcanzara una meta más en mi vida profesional.



A MI ESPOSO: Rodolfo

Por el amor, apoyo, y estímulo que siempre me ha brindado.

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN



DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS

INDICE

I.-	RESUMEN.....	i
II.-	INTRODUCCION.....	1
III.-	ANTECEDENTES.	
	1) Tipo de cerúmen	3
	2) Gustación de feniltiocarbamida	4
	3) Lengua en taquito	6
	4) Lengua en cuchara	8
	5) Lóbulo de oreja	9
	6) Vello en la falange media	11
	7) Fosos de la mejilla	13
	8) Pico de viuda	13
	9) Foso auricular	13
	10) Dislocación del pulgar	14
	11) Flexión Flexión del pulgar	15
	12) Tuberculo Tuberculo de darwin	15
	13) Movimiento de orejas	16
	14) Dedo índice largo	16
	15) Fisura Fisura del menton	17
	16) Ceguera total a los colores.....	18
IV.-	MATERIAL Y METODOS	
	A) MATERIAL	19
	B) METODOS	21
	a) Frecuencias génicas y fenotípicas	21
	b) Análisis segregacional	23
V.-	RESULTADOS Y DISCUSIONES	
	A) Frecuencias fenotípicas de los marcadores en la descendencia de acuerdo a su sexo	26
	B) Frecuencias fenotípicas de los marcadores en progenitores y su descendencia, y frecuencias génicas para el total de la muestra	27
	C) Análisis segregacional	
	1) Gustación de feniltiocarbamida	28
	2) Lengua en taquito	29

3	Tipo de cerúmen	29
4)	Lóbulo de oreja	30
5)	Ceguera total a los colores	31
6)	Flexión del pulgar	31
7)	Lengua en cuchara	32
8)	Dislocación del pulgar	33
9)	Tubérculo de darwin	33
10)	Fosos de la mejilla	34
11)	Pico de viuda	35
12)	Vello en la falange media	35
13)	Fisura del mentón	36
14)	Movimiento de orejas	37
15)	Foso auricular	37
16)	Dedo índice largo	38
VI.- CONCLUSIONES		40
VII.- CUADROS.		
CUADRO I.	FRECUENCIAS FENOTIPICAS DE LOS MARCADORES EN LA DESCENDENCIA DE ACUERDO A SU SEXO	43
CUADRO II.	FRECUENCIAS FENOTIPICAS EN PROGENITORES Y DESCENDENCIA Y FRECUENCIAS GENICAS EN EL TOTAL DE LA MUESTRA PARA ALGUNOS MARCADORES GENETICOS	45
ANALISIS SEGREGACIONAL. DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA, CON RESPECTO A:		
Cuadro III.	Gustación de feniltiocarbamida	47
Cuadro IV.	Lengua en taquito	48
Cuadro V.	Tipo de cerúmen	49
Cuadro VI.	Lóbulo de oreja	50
Cuadro VII.	Ceguera total a los colores	51
Cuadro VIII.	Flexión del pulgar	52
Cuadro IX.	Lengua en cuchara	53
Cuadro X.	Dislocación del pulgar	54
Cuadro XI.	Tubérculo de darwin	55
Cuadro XII.	Fosos de la mejilla	56
Cuadro XIII.	Pico de viuda	57
Cuadro XIV.	Vello en la falange media	58
Cuadro XV.	Fisura del mentón	59
Cuadro XVI.	Movimiento de orejas	60
Cuadro XVII.	Foso auricular	61
Cuadro XVIII.	Dedo índice largo (varones)	62
Cuadro XIX.	Dedo índice largo (mujeres)	63
VIII.- BIBLIOGRAFIA.....		64

RESUMEN

Con el propósito de conocer el mecanismo hereditario de 16 marcadores antropológicos, se analizaron 203 familias del Area Metropolitana de Monterrey, Nuevo León, mediante el método de Snyder, el cual determina herencia autosómica dominante de un marcador. Los resultados fueron los siguientes: 1) Se apoya la hipótesis de herencia autosómica dominante para los marcadores: gustación de FTC, lengua en taquito, tipo de cerúmen, y lóbulo de oreja; 2) Y de herencia autosómica recesiva para ceguera total a los colores, vello en la falange media, fisura del mentón, movimiento de orejas, y foso auricular, recomendándose para los cuatro últimos marcadores realizar posteriores análisis segregacionales, ya que estos resultados están en desacuerdo con la literatura; 3) En los siete restantes marcadores no se logró detectar con certeza herencia mendeliana simple, las razones de esto pueden ser debido a errores de apreciación en la entrevista, penetrancia incompleta, expresividad variable, herencia poligénica o a un posible mecanismo multifactorial. Dado lo anterior, se sugiere que en futuros proyectos de genética de poblaciones, sean utilizados con reserva sólo aquellos marcadores en los cuales se logró apoyar claramente una herencia mendeliana simple. Y de ser posible utilizar marcadores genéticos más confiables y precisos en los cuales influya poco o casi nada el medio ambiental (grupos sanguíneos, inmunoglobulinas, marcadores de DNA, apellidos, etc).

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN

®

DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS

INTRODUCCION

Uno de los objetivos de la Genética de Poblaciones es el conocimiento de la estructura genética de las poblaciones humanas mediante el uso marcadores genéticos, que son factores hereditarios útiles para caracterizar a las poblaciones humanas sobre la base de la variabilidad de sus frecuencias génicas en los distintos grupos humanos. Dentro de ellos encontramos a los denominados marcadores antropológicos, los que en su mayoría no requieren de técnicas de laboratorio muy sofisticadas para su identificación. Aunque estos marcadores han sido de gran utilidad para caracterizar a las poblaciones, en algunos de ellos existen dudas con respecto a su mecanismo de herencia ya que mientras unos investigadores mencionan que determinado marcador es heredado en forma autosómica dominante otros sugieren que es autosómico recesivo, o incluso para algunos rasgos se menciona herencia por medio de alelos múltiples (poligenes), habiendo también quienes sugieren que algunos de estos marcadores no son heredables sino que más bien son influenciados por el medio ambiente. Por estas razones se consideró importante evaluar el mecanismo hereditario de 16 marcadores antropológicos y así determinar si estos rasgos son realmente confiables en investigaciones de genética de poblaciones.

Con el proposito de conocer el mecanismo de segregación de 16 marcadores antropológicos se estudiaron 203 familias que residen en el Area Metropolitana de Monterrey, N. L.

La originalidad de la presente investigación, radica en que en nuestro país se han efectuado pocos estudios sobre la evaluación de los mecanismos hereditarios de marcadores antropológicos, siendo el presente el primero en realizarse en el Estado de Nuevo León.

Debido a la concentración familiar que se ha observado de estos marcadores se apoya el uso de los mismos en investigaciones de genética de poblaciones planteando la hipótesis de que los 16 marcadores antropológicos son transmitidos mediante herencia mendeliana simple.

De acuerdo a esta hipótesis se plantearon los siguientes objetivos:

- d) Estimar en la descendencia las frecuencias fenotípicas de cada uno de los 16 marcadores de acuerdo a su sexo.
- d) Estimar las frecuencias fenotípicas de cada uno de los 16 marcadores para progenitores y descendientes, así como las frecuencias génicas para el total de la muestra. ®
- c) Evaluar el mecanismo hereditario de cada uno de los 16 marcadores antropológicos mediante el método de Snyder.

ANTECEDENTES.

1.- Tipo de cerúmen (CER).

Hay dos tipos distintos de cerúmen en el humano, los cuales se clasifican en húmedo y seco. El seco, es de color amarillo grisáceo a pardo grisáceo, de consistencia quebradiza y seco, por lo que comúnmente es llamado "cerúmen de arroz". El húmedo, es de color café claro a café oscuro, de consistencia pegajosa y húmedo con apariencia amielada por lo que algunas veces es llamado "cerumen de miel". Los dos tipos de cerumen se manifiestan desde el nacimiento y no cambian en su naturaleza a través de la vida (47).

En cuanto a su mecanismo de herencia, Matsunaga informa que se han llevado a cabo estudios familiares la mayoría de los cuales apoyan la hipótesis de que el tipo de cerúmen es controlado por un par de alelos autosómicos con dominancia completa, siendo WW o ww el genotipo de cerúmen húmedo, y ww el genotipo de cerúmen seco (47). Hay un estudio realizado en México donde se utiliza al método de Snyder que apoya esta hipótesis (10).

Matsunaga no encontró diferencias en las frecuencias de este marcador entre los sexos (47). Pero sí han sido encontradas diferencias en la distribución de este marcador entre las razas humanas (4). Además se han hecho numerosos estudios sobre la frecuencia de este marcador en el mundo (47), incluyendo a los Indios Americanos (2, 43, 52, 53, 54). Se ha observado que los

Indios Americanos y los Mongoloides tienen comúnmente altas frecuencias del alelo seco, mientras que en los Caucásicos y Negros el alelo predominante es el húmedo (47, 55).

2.-Gustación de la Feniltiocarbamida (FTC).

Fox en 1932 descubrió que los cristales de feniltiocarbamida eran detectados por algunas personas como una sustancia de sabor amargo, mientras que otras no detectaban tal sabor (15). Las primeras investigaciones fueron realizadas en familias utilizando para la detección de FTC, el método de cristales, la hipótesis que se asumía era que la inhabilidad para probar FTC era heredada a través de un mecanismo autosómico recesivo simple (7, 65).

Harris y Kalmus en 1949 establecieron una prueba con la cual se mide la facultad de apreciar diferentes soluciones de FTC y encontraron un sistema con distribución bimodal del umbral de gustación, donde los "no probadores" son homocigotos para un gen autosómico recesivo, mientras que los "probadores" son heterocigotos para el gen dominante T, lo cual es una evidencia de que su mecanismo hereditario está determinado por un solo par de alelos (22). Aunque algunos estudios apoyan el modelo de un locus recesivo para la inhabilidad de probar FTC, otros han cuestionado esta conclusión, ya que usando pares de hermanos encuentran una significativa desviación del modelo recesivo de un locus (12, 23). Así Harris y Kalmus apoyaron la hipótesis de que no hay influencia genética para este marcador (23), mientras que

Dass se inclinó hacia una hipótesis genética (12), quien posteriormente trabajando con datos familiares no confirmó el mecanismo de herencia recesiva, y sugirió un modelo de herencia de dominancia incompleta con una penetrancia de cerca del 90% del gen probador (13).

Posteriormente, Martin en 1975 trabajando con pares de gemelos monocigóticos y dicigóticos apoya un origen genético de la mayoría de la variación en la habilidad para detectar FTC (45). Más recientemente Reddy y Rao, trabajando con familias y utilizando un modelo mixto reformulado por Lalouel y Morton (33) encuentran evidencia de que la habilidad en la gustación de FTC es controlada por un locus principal con dominancia incompleta al igual que por un componente multifactorial (58). Además, Olson et al. trabajando con familias y utilizando el método de disolución de Harris y Kalmus (22) y el programa de computación MENDEL (34, 35), proponen un modelo en el cual un locus controla la habilidad de detectar FTC y el otro locus controla una habilidad más general (51).

Moody menciona que las diferentes sensibilidades de las personas para saborear el FTC es más fácilmente demostrado con el uso de papel probador, con el cual un individuo es capaz de manifestar si es probador o no (49). Además, Kalmus en 1958 propuso detectar probadores Tt y TT por medio del estudio del umbral de gustación por el método de Harris y Kalmus (29).

Con respecto a diferencias en la frecuencia del marcador entre

los sexos, Scott-Emuakpor y colaboradores encontraron indicios de una diferencia significativa entre ambos sexos (63). Por otro lado también se ha señalado que la capacidad de detectar FTC no tiene relación con el sexo (13, 65, 70), aunque puede haber una ligera superioridad en la habilidad gustativa general para probar el FTC en la mujer, pero la proporción de probadores y no probadores es la misma en ambos sexos (4). El incremento en la edad de la muestra poblacional tiende a una menor sensibilidad. El fumar puede tener sólo un ligero efecto en los probadores, en cambio los rayos X en dosis terapéuticas destruyen temporalmente la percepción de saborear, incluyendo el FTC (4).

Las frecuencias para probadores y no probadores de FTC han sido determinadas en distintas poblaciones del mundo. Se menciona que aproximadamente el 70% de los Caucásicos son probadores mientras que el 30% son no probadores (9). Se han realizado también estudios de este tipo, en poblaciones Indígenas Americanas (17), Asiáticas (70), al igual que en poblaciones de Africa (63) y la India (64).

3.- Lengua en Taquito (LT).

Sturtevant en 1940 fue el primero en detectar la existencia de dos clases distintas de sujetos con respecto a la habilidad de efectuar un movimiento lingual en el que en el típico caso positivo, el individuo puede doblar hacia arriba los lados laterales de la lengua mientras el órgano se mantiene ligeramente

protunado (lengua en "taquito"). En los casos negativos no se puede efectuar este movimiento (69). Se han detectado unos pocos casos intermedios y en numerosos casos la habilidad al principio ausente se ha adquirido con la práctica sobre todo en los niños, siendo algunas veces suficiente unas cuantas horas de práctica (71).

Con respecto a su mecanismo de transmisión en un estudio familiar, el mismo Sturtevant atribuye este carácter al menos en parte, a la herencia y supone un mecanismo de herencia simple en donde la habilidad se debe a un gen dominante (69). Estudios posteriores llevados a cabo en familias apoyan esta hipótesis (71). Habiendo además quien utilizando familias y el método de Snyder, sugiere una penetrancia incompleta del gen (31). En cambio, Matlock trabajando con gemelos monocigóticos encontró discordancia en algunos casos por lo que concluye que esta

habilidad no es enteramente heredable (46). Sin embargo, posteriormente se realizó un estudio en donde se comparó la concordancia entre gemelos monocigóticos y dicigóticos cuyos resultados sugirieron que hay factores hereditarios que influyen fuertemente en el carácter (59). No obstante, Martin en 1975 excluyó una determinación genética mostrando que la frecuencia de concordancia es la misma en pares de gemelos monocigóticos y dicigóticos, concluyendo que la mayor parte de la varianza proviene de influencias ambientales y casualidades que afectan al individuo (44). En un estudio familiar efectuado en México por

Cruz y Lisker donde se utilizó el método de Snyder, no se encontró evidencia concluyente de que esta habilidad represente un ejemplo de herencia autosómica recesiva (10).

Se ha señalado que esta habilidad no tiene relación con el sexo (46, 69), aunque también se tienen referencias en donde se menciona que es más frecuente en el sexo femenino (31, 41). Además, se ha encontrado que la inhabilidad de este movimiento difiere con la edad, siendo muy alta entre los niños pequeños, decreciendo con la edad hasta alcanzar un valor medio alrededor de los 12 años (31).

Las frecuencias encontradas de lengua en "taquito" para poblaciones de los Estados Unidos de Norteamérica con ancestros Europeos, han sido del 74% (59) y del 65% (69).

4.- Lengua en Cuchara (LC).

Hsu en 1948 describió otro movimiento lingual en el cual la parte distal de la lengua se dobla hacia arriba y sobre sí misma hacia atrás sobre su cuerpo principal sin ayuda de los dientes (lengua en "cuchara"). Al efectuar un análisis familiar utilizando la fórmula propuesta por Hogben (26), encuentra que este carácter está determinado por un simple factor mendeliano, siendo los individuos con esta habilidad homocigotos para el gen recesivo, aunque también menciona que algunas personas la adquieren mediante la práctica. El mismo autor además sugiere que este gen no está ligado al sexo (27).

Con respecto a la relación entre ambos movimientos linguales, "taquito" y "cuchara", Liu y Hsu trabajando en una población China sugirieron que las dos habilidades estaban condicionadas por factores complementarios (41), esta hipótesis fue posteriormente apoyada por Gahres, al trabajar con una población Caucásica, en el sentido de que hay una interacción epistática entre los genes "rolling" (R-r) y "folding" (F-f) (16). Por otro lado, Lee estudiando una población Negra presenta resultados que revelan un alto grado de independencia entre los dos caracteres (38). Además se menciona que parece existir una diferencia racial entre la distribución de estas dos habilidades entre la población Caucásica y la China (16).

5.- Lóbulo de la Oreja (LO).

El tipo de adhesión del lóbulo de la oreja es fácilmente observable y presumiblemente no es afectado por cambios adaptativos (14). Puede ser clasificado en forma simple en dos tipos: libre en el que el lóbulo cuelga extendiéndose hacia abajo del punto al cual el oído está pegado a la mejilla y pegado en el que el punto más bajo de la oreja es el punto al cual éste se pega a la mejilla (49). Se puede detectar desde el nacimiento (4).

Se ha enfatizado en la conveniencia de utilizar este marcador en estudios poblacionales (14).

Aunque se han llevado a cabo varios estudios sobre la genética

de este carácter, su mecanismo de herencia no se ha entendido completamente (14). Hilden y otros han sugerido que el lóbulo libre es heredado como una característica dominante simple (25), mientras que Carriere (citado por Powell y Whitney), concluyó que el lóbulo libre era heredado como recesivo (56). Estudios posteriores llevados a cabo por: Powell y Whitney mediante análisis de pedigrees (56); Quelprud en un estudio familiar, citado por Lai y Walsh (32); Cruz y Lisker en un estudio familiar utilizando el método de Snyder (10); y Williams y Hughes mediante el análisis de 11 familias (74), apoyan la hipótesis de Hilden. Lai y Walsh en un estudio familiar utilizando el método de Snyder mencionan que es improbable que un efecto genético mendeliano simple sea el responsable del tipo de lóbulo, sugiriendo la posibilidad de un mecanismo genético multifactorial (32). Esto mismo había sido sugerido anteriormente por Wiener, quien trabajó con familias e hizo una clasificación de los individuos en cuatro grupos de acuerdo al grado de adhesión del lóbulo, y concluyó que no se puede proponer un mecanismo simple de herencia para este carácter, sino que muy probablemente actúe un efecto genético multifactorial o bien un par de alelos modificados por otros genes (72).

Lai y Walsh mencionan que Saldanna en 1962 encontró una mayor frecuencia del lóbulo pegado entre las mujeres que entre los hombres, y que ésto era similar a lo encontrado por Quelprud en 1934 y Riddell en 1942 (32).

Se tiene información de la frecuencia de esta característica para una población de la India (14), y para diferentes grupos étnicos (Indúes, Aborígenes Australianos, Chinos, Japoneses, Filipinos, y nativos de Nueva Guinea) (32).

6.- Vello en Falange Media (VFM).

La determinación genética de la presencia o ausencia de vellos en el dorso de la falange media fue sugerida por primera vez por Danforth en 1921, quien trabajó con 80 familias y propuso que la presencia del vello es dominante y que parece haber una pérdida de vello filogenéticamente progresiva a través de la acción de uno o más genes recesivos, o de un recesivo principal con varios factores modificadores que regulan la distribución cuando el carácter está presente (11). A partir de esta investigación se ha considerado que las personas que no tienen vellos en los segmentos medios de cualquiera de sus dedos son homocigotos para un gen recesivo, pero no hay acuerdo en cuanto a el número de genes alélicos para este gen recesivo. El problema es muy complejo ya que la gente que tiene vello puede tenerlo en uno, dos o tres de sus cuatro dedos. El concepto más simple es que hay un gen principal para la presencia de vello, y en adición genes modificadores que determinan cuales dedos tendrán vello (49). Por otro lado, Bernstein y Burks en 1942 en un estudio familiar apoyan la hipótesis de alelos múltiples. Así, postularon la presencia de cinco genes alélicos: un gen principal que

determina la ausencia de vello, otro determina que el vello estará presente sobre un dedo, otro que dos dedos tendrán vello, otro que tres dedos estarán velludos y otro que cuatro dedos tendrán vello (5). Posteriormente el mismo Bernstein en 1949 en otro estudio familiar, probó esta misma hipótesis (6).

Debido a la poca seguridad concerniente al modo de herencia del vello de la falange media, los antropólogos han enfocado su atención principalmente a la presencia o ausencia de tal característica, sin considerar cuántos o cuáles dedos tienen vello (49). Danforth en 1921 menciona que el vello en falange media puede estar definitivamente presente o ausente desde un muy temprano período de vida y que parece haber una pérdida filogenética de el vello (11).

Bernstein y Burke en 1942 mencionan que las mujeres mostraron una disminución en casos afectados después de los 21 años, por lo que personas no afectadas, pueden serlo genéticamente (5). Se ha observado que la ausencia completa de vello en la falange media es un marcador que se encuentra más comúnmente en los Negros, Japoneses e Indios Americanos que entre los Caucásicos (11).

Saldanha y Guinsburg en 1961 establecieron que la proporción de individuos que carecen de vello en la falange media en la población del Norte de Europa es del 20% al 30%, mientras que en el Mediterráneo es del 30% al 50%, y entre los Japoneses e Indios Americanos es del 60% al 90% (61). Sastry en 1975 encontró frecuencias de vello en falange media de 59.4% y 75.6% en dos

poblaciones de la India (62).

7.-Fosos en la mejilla (FM).

Los hoyuelos o fosos de las mejillas son aparentemente heredados como autosómicos dominantes pero con alguna variación en la expresividad. Se pueden presentar en una mejilla o en ambas y en algunos casos raros pueden presentarse dos hoyuelos en una mejilla (24, 48, 73).

8.- Pico de viuda (PV).

Este marcador se presenta cuando la línea del cabello sobre la frente penetra hacia abajo en la línea media, formando un punto bastante definido (49), el que comúnmente se denomina pico de viuda. Se cree que esta característica sea heredada como autosómica dominante (48, 73).

9.- Foso auricular (FA).

El foso auricular es usualmente un foso poco profundo, en embudo o cístico, que se presenta en la parte terminal superior anterior del hélix. Ocasionalmente puede extenderse uno o dos centímetros con una trayectoria sinusoidal y raramente puede comunicarse con el oído medio (4, 48). Se puede detectar desde el nacimiento (4).

Varias investigaciones llevadas a cabo en: un estudio de seis generaciones de 1 familia (8), en un análisis de pedigrées y uno

de gemelos (57), y en un análisis de pedigrees (68), mencionan que este marcador es dominante irregular con una penetrancia de aproximadamente el 52% y con expresividad ligeramente variable (68). Además Mckusick cita a Gualandri quien en 1969 elaboró arboles genealógicos en base a los cuales sugirió herencia autosómica dominante con alrededor de 85% de penetrancia (48).

Algunos investigadores mencionan que este marcador es influenciado por el sexo presentándose en las mujeres en aproximadamente el doble de la frecuencia de los varones (24).

El marcador es unilateral en alrededor del 75% y bilateral en un 25% de los casos, con igual frecuencia en el lado derecho e izquierdo (4).

La frecuencia del marcador varía entre las poblaciones, se tiene información de que se presenta en el 1% de los Caucásicos Americanos, en el 5% de los Negros Americanos, y que es muy común entre la población China (24).

10.- Dislocación del pulgar (DP).

Este marcador se expresa como una hiper movilidad de las articulaciones del pulgar de la mano y al parecer es heredada como autosómica dominante (73), con una penetrancia de 96.5% (48). Sin embargo Glass y Kistler en 1953, citados por Moody, en un estudio con familias encontraron evidencia de que el carácter parece ser determinado por un gen recesivo. Investigación adicional mostró que el gen no está ligado a X y que su herencia

no es explicable en base a genes múltiples. Sus resultados también mostraron que esta característica es común presentándose en aproximadamente una cuarta parte de la población Blanca y en una tercera parte de la Negra (49).

11.- Flexión del pulgar (FP).

Para esta característica sólo se tiene información de que aparentemente es heredable (73). Se considera como positivo cuando el individuo presenta una hiperflexibilidad de la articulación del pulgar, por lo que éste se puede flexionar hasta colocarlo en el dorso de la mano.

12.- Tubérculo de Darwin (TD).

Es un tubérculo de tamaño variable que se encuentra sobre el hélix posterosuperior de la oreja. El cartilago está reforzado en este punto, por lo que puede verse claramente. Es posible detectarlo desde el nacimiento. Se ha sugerido que este marcador es heredado en forma autosómica dominante con alta penetrancia y expresividad variable. Su expresión varía de un pequeño tubérculo a un punto más grande, con una serie de formas intermedias. Algunas personas tienen el tubérculo en una sola oreja y unas pocas portan el gen sin expresar el marcador (4, 48).

Se menciona que el marcador no es influenciado por el sexo presentándose aproximadamente en igual frecuencia en hombres y mujeres (24), aunque por otra parte hay quienes sugieren que el

sexo juega algún papel en el grado de penetrancia del gen (4).

Su frecuencia varía entre las poblaciones, presentándose en alrededor del 20% en Alemania y en alrededor del 50% en Inglaterra y Finlandia (24).

13.- Movimiento de orejas (MO).

Este marcador se describe como la habilidad de doblar el hélix y otras partes de la oreja. Se ha encontrado que la frecuencia de este marcador es más alta en los parientes e hijos de individuos afectados y se ha postulado la idea de que la habilidad para mover las orejas es heredada como un carácter autosómico dominante (48).

14.- Dedo índice largo (DIL).

Este marcador se refiere al tamaño del dedo índice en relación con el dedo anular, y se piensa que sea heredable. Es uno de los rasgos influenciados por el sexo, ya que se ha postulado que el gen que determina el dedo índice corto en el humano muestra dominancia en el hombre, pero actúa en forma recesiva en la mujer, expresándose de la siguiente manera:

Genotipos	hombres	mujeres
$D^1 D^1$	dedo índice corto	dedo índice corto
$D^1 D^2$	dedo índice corto	dedo índice largo
$D^2 D^2$	dedo índice largo	dedo índice largo

comportándose el gen D^1 como dominante en los hombres y como recesivo en las mujeres y el gen D^2 como recesivo en hombres y dominante en mujeres (67, 73).

15.- Fisura mentón (FMEN).

La fisura del mentón es una simple depresión en el tejido blando de la barbilla. Se pueden distinguir cuatro tipos diferentes de fisura. El tipo más común es una arruga perpendicular a la línea media de la barbilla (insisura mentalis) que va de una depresión superficial en el área de la boca a una arruga más pronunciada. Menos común es una escarpada fisura (sulcus mentalis) o un hoyuelo con un centro de profundidad variada (fovea mentalis), y muy rara vez se presenta una fisura en forma de Y en la mitad de la barbilla (4, 24).

Este marcador puede no presentarse al nacimiento pero aparece después de la adolescencia o en la vida adulta temprana pudiendo desaparecer después en la vida adulta tardía. Se cree que su mecanismo hereditario sea autosómico dominante. Es influenciado por el sexo, ya que tiene una penetrancia completa en los varones, pero en las mujeres se presenta aproximadamente en la mitad de la frecuencia de los varones (4, 24). Así, en una población Alemana se presenta aproximadamente en el 20% de los varones y en el 10% de las mujeres (24).

16.-Ceguera Total a los Colores (CTC).

Se refiere a la incapacidad que tienen algunas personas de percibir los colores, se menciona que es autosómico recesivo (49, 39).

Con respecto a las frecuencias génicas de algunos de los 16 marcadores mencionados anteriormente para distintas poblaciones de México, se ha publicado información a este respecto para poblaciones de áreas rurales y urbanas, nativas e inmigrantes (30, 40), para diversos grupos Mestizos e Indígenas del centro y sur del país (10, 40, 60), así como para poblaciones urbanas del Noreste de la República (1, 3, 18, 19, 20, 21, 36, 42, 44, 50).

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN

DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS

MATERIAL Y METODOS

MATERIAL

Se entrevistaron 480 familias derechohabientes de la Clínica No. 5 del I.M.S.S. de Monterrey, N. L., de las cuales sólo se analizaron 203, debido a que únicamente éstas cumplían con el requisito de contar con la información de los marcadores para ambos padres y cuando menos un hijo. Estas familias se fueron obteniendo de las personas que acudían a consulta a dicha clínica (madre, padre, hijo o hija), las que posteriormente traían a su familia mediante citatorios, o bien se visitaba el domicilio familiar del entrevistado. De esta manera se obtuvo la información completa de los padres y sus hijos. El número de familias analizadas varió para los distintos marcadores debido a que no en todos los miembros de la familia se logró tomar los datos para todos los marcadores a estudiar, y además para algunos de éstos sólo se analizó la descendencia de seis a 35 años por considerarse que en estos límites de edad se podía apreciar mejor el marcador. Por estas razones el número de familias varió de 138 a 203 y el de descendientes de 254 a 546 en los marcadores analizados.

Los únicos requisitos para incluir una familia en el estudio fueron que ambos padres participaran y que éstos tuviesen al menos un hijo.

Se utilizaron encuestas en donde se tomaron los siguientes datos de cada familia:

- a) Número de afiliación al I.M.S.S.
- b) Domicilio particular
- c) Nombres completos de los padres
- d) Lugar de nacimiento de los padres
- e) Ocupación de ambos padres
- f) Número total de hijos
- g) Sexo de cada uno de los hijos
- h) Edad de cada miembro de la familia
- i) Observación de los 16 marcadores antropológicos en cada uno de los miembros de la familia, siendo éstos los siguientes:

- 1) Tipo de cerúmen (CER)
- 2) gustación de feniltiocarbamida (FTC)
- 3) lengua en taquito (LT)
- 4) ceguera total a los colores (CTC)
- 5) lengua en cuchara (LC)
- 6) lóbulo de oreja (LO)
- 7) vello en falange media (VFM)
- 8) fosos mejilla (FM)
- 9) pico de viuda (PV)
- 10) foso auricular (FA)
- 11) dislocación del pulgar (DP)
- 12) flexión del pulgar (FP)
- 13) tubérculo de darwin (TD)
- 14) movimiento de orejas (MO)
- 15) dedo índice largo (DIL)
- 16) fisura del mentón (FMEN)

El exámen de la mayoría de los marcadores se llevó a cabo por simple observación, a excepción de:

- Ceguera total a los colores, en donde se utilizaron las Láminas de Ishihara (28).
- Degustación de FTC, para lo cual se utilizaron tiras de papel impregnados de FTC (Mac Milan Science Co).
- Tipo de cerúmen, para su clasificación se utilizó un Estereoscopio (American Optical).

Para el procesamiento de los datos y análisis estadístico se

empleo una computadora PC y el paquete estadístico SPSS Ver. 4.0.

METODOS

FRECUENCIAS GENICAS Y FENOTIPICAS.

Las frecuencias génicas, esto es, la frecuencia que tienen los alelos en un locus determinado en una población, se estimaron aplicando la fórmula de Hardy-Weinberg, la cual explica el comportamiento de los genes en las poblaciones. Esta fórmula se aplicó a cada uno de los marcadores.

Para un mejor entendimiento de esta fórmula es necesario mencionar que para marcadores heredados en forma mendeliana simple la población va a estar formada por individuos con genotipo homocigotos dominantes (AA), heterocigotos (Aa), y homocigotos recesivos (aa). En base a esto, y mediante la fórmula de Hardy-Weinberg, se pueden obtener las frecuencias fenotípicas esperadas y las frecuencias génicas en una población en equilibrio de la siguiente manera:

FORMULA DE HARDY-WEINBERG:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

donde: p^2 = homocigotos dominantes
 $2pq$ = heterocigotos
 q^2 = homocigotos recesivos

DE DONDE SE OBTIENEN LAS
FRECUENCIAS FENOTÍPICAS
ESPERADAS:

$p^2 + 2pq =$ frecuencia de individuos
con fenotipo dominante.

$q^2 =$ frecuencia de individuos
con fenotipo recesivo.

Y DE AQUÍ LAS FRECUENCIAS
GÉNICAS:

$q = \sqrt{q^2} =$ frecuencia génica
del alelo recesivo.

como: $p + q = 1$
entonces: $p = 1 - q$
siendo,

$p =$ frecuencia génica del
alelo dominante.



De esta manera se obtuvo la frecuencia génica de cada uno de los marcadores.

Además, en cada uno de los marcadores se obtuvieron las frecuencias fenotípicas observadas, tanto de la población de origen (padre y madre), como de la descendencia (hijos e hijas).

Las comparaciones de las frecuencias fenotípicas entre los distintos agrupamientos se hizo mediante pruebas de χ^2 (tablas de contingencia con corrección de Yates).

ANÁLISIS SEGREGACIONAL

Para estimar el posible mecanismo hereditario de los 16 marcadores se utilizó el método de Snyder (49, 37, 66), mediante el cual se prueba la dominancia de el marcador por la acción de un simple par de alelos. Este método consiste en el cálculo de los números absolutos esperados de individuos (descendencia) con fenotipo recesivo. El análisis se llevó a cabo de la siguiente manera:

1.- Después de examinar en las familias los 16 marcadores aquí estudiados se consideró: a) a un fenotipo como dominante y al otro como recesivo, de acuerdo a los antecedentes y b) al fenotipo que consideramos como dominante en el punto anterior se tomó como si fuese recesivo y al recesivo como si fuese dominante (ésto considerando una posibilidad alterna).

2.- Posteriormente se aplicó el método de Snyder a cada uno de los marcadores analizados. Los números esperados en la descendencia se calcularon empleando las frecuencias génicas p y q (obtenidas a partir del total de parejas de padres y descendientes) considerando todos los posibles genotipos presentes en cada uno de los tipos de parejas de padres ($AAXAA$, $AAXAa$,, $aaxaa$).

3.- En parejas donde el padre y la madre mostraron la

característica dominante (AAXAA, AaxAA, AAXAa, aaxaa), la fracción que se esperaría encontrar en la descendencia con el fenotipo recesivo se calculó con la siguiente fórmula:

$$\left[\frac{q}{1 + q} \right]^2$$

donde:

q = frecuencia génica del alelo recesivo en la población estudiada.

4.- En cambio, en familias en las cuales un progenitor mostró la característica producida por el alelo dominante y el otro la característica producida por el alelo recesivo (Aaxaa, aaxAa), la fracción que se esperaría encontrar en la descendencia con el fenotipo recesivo se calculó con la siguiente fórmula:

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN

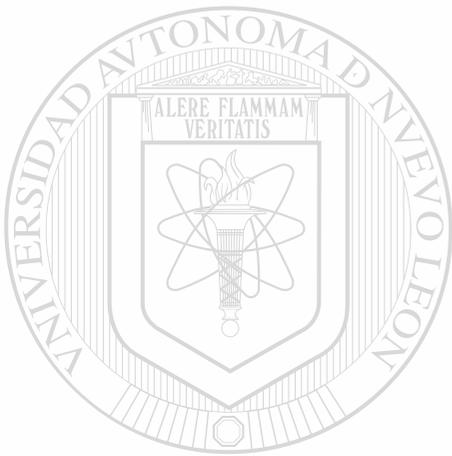
DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS

donde:

q = frecuencia génica del alelo recesivo en la población estudiada.

5.- Cuando ambos progenitores presentaron la característica determinada por el alelo recesivo (aaxaa), se esperaba que toda la progenie presentara la característica recesiva.

6.- Una vez obtenidas las frecuencias fenotípicas esperadas, la comparación entre los valores observados y esperados se efectuó mediante una prueba de χ^2 para aceptar o rechazar el mecanismo hereditario propuesto, a excepción de las parejas donde ambos padres eran recesivos para el marcador, ya que aquí la prueba no puede ser aplicada porque el número esperado de individuos dominantes es cero.



UANL

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN

®

DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS

RESULTADOS Y DISCUSIONES

FRECUENCIAS FENOTÍPICAS DE LOS MARCADORES EN LA DESCENDENCIA DE ACUERDO A SU SEXO.

En el cuadro I se muestra el análisis de las frecuencias fenotípicas en la descendencia de las familias en cada uno de los marcadores antropológicos de acuerdo a su sexo. De los 16 marcadores antropológicos sólo en lengua en taquito hubo diferencias entre los sexos ($p < 0.05$), mostrando las mujeres una mayor incidencia en cuanto a la habilidad con respecto a los hombres. Esta misma diferencia ha sido observada anteriormente por Komai (31) y Liu y Hsu (41).

Los resultados obtenidos para gustación de FTC coinciden con las investigaciones de Das (13), Snyder (65) y Than-Than-Sin (70). Lo mismo ocurre con respecto a cerúmen ya que coinciden con el trabajo de Matsunaga (47). Sin embargo, para lóbulo de oreja los resultados difieren de Lai y Walsh (32) quienes encuentran una mayor frecuencia del lóbulo pegado entre mujeres que entre hombres.

En cuanto a fisura del mentón en la literatura consultada se menciona que tiene una penetrancia completa entre los varones, mientras que en las mujeres se presenta en la mitad de la frecuencia de los varones (4, 24), tal diferencia no se pudo detectar en este estudio. Tampoco se logró detectar alguna diferencia en la frecuencia entre los sexos con respecto a foso

auricular a pesar de que en la literatura se menciona que en las mujeres se presenta en aproximadamente el doble de la frecuencia de los varones (24).

FRECUENCIAS FENOTÍPICAS DE LOS MARCADORES EN PROGENITORES Y SU DESCENDENCIA, Y FRECUENCIAS GENICAS PARA EL TOTAL DE LA MUESTRA.

En el cuadro II se presentan las frecuencias fenotípicas de los marcadores para los padres, su descendencia y el total de la muestra, además de las frecuencias genicas para el total de la muestra. Con respecto a las frecuencias genicas, "p" va a representar al alelo dominante y "q" al alelo recesivo.

En cuanto a gustación de FTC, lengua en taquito, lóbulo de oreja, ceguera total a los colores, dislocación del pulgar, fisura del mentón, movimiento de orejas, foso auricular, y dedo índice largo, no se encontraron diferencias significativas entre padres e hijos ($p > 0.05$). Mientras que en tipo de cerumen, flexión del pulgar, lengua en cuchara, tubérculo de darwin, fosos de la mejilla, pico de viuda, y vello en falange media, sí se detectaron diferencias entre las frecuencias fenotípicas de padres e hijos ($p < 0.05$). Es posible que estas diferencias se deban a que no actúa un mecanismo de herencia simple en estos marcadores.

ANÁLISIS SEGREGACIONAL.

Con respecto a el análisis segregacional de los marcadores estudiados, se obtuvieron los resultados siguientes:

1.- Gustación de feniltiocarbamida.

En el cuadro III se muestran los valores observados y esperados en la descendencia total de gustadores (AA o Aa) y no gustadores (aa) en los tres tipos de parejas de padres. Los valores esperados se calcularon asumiendo que los no probadores representaban el estado homocigótico de un gen autosómico recesivo "a" con una frecuencia de 0.27. No hubo diferencias significativas entre los fenotipos observados y esperados en la descendencia de parejas gustador x gustador, y gustador x no gustador ($p > 0.05$), esto sugiere que la gustación de feniltiocarbamida es heredada como autosómica dominante, siendo el gen gustador dominante sobre el no gustador. El único inconveniente de este resultado es que en las parejas de padres no gustador x no gustador, se esperaba que todos los ocho descendientes fueran no probadores, pero sólo seis lo fueron. Hay varias posibles explicaciones para esto, entre ellas ilegitimidad, adopciones, o errores de diagnóstico, por lo que se decidió eliminar a estos individuos. Este mismo criterio se utilizó para el resto de los marcadores.

Los resultados obtenidos coinciden con los trabajos iniciales de Blakeslee (7), Snyder (65), y Harris y Kalmus (22).

2.- Lengua en Taquito (LT).

En el cuadro IV se muestran los valores observados y esperados de descendientes totales con (AA o Aa) y sin (aa) la habilidad de hacer la lengua en "taquito" para cada uno de los tres tipos de parejas de padres. Los valores esperados se calcularon bajo la suposición de que los individuos sin esta habilidad representaban el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.51. La comparación de valores observados y esperados fueron similares tanto en parejas de padres con el fenotipo taquito x taquito, como en parejas de padres con el fenotipo taquito x no taquito ($p > 0.05$). Con estos resultados se apoya la hipótesis de que la lengua en taquito es heredada en forma autosómica dominante simple, siendo el alelo dominante el que proporciona la habilidad de doblar la lengua en forma de taquito. Estos resultados coinciden con los obtenidos en investigaciones realizadas por: Urbanowski en una población de ciudadanos Norteamericanos (71), Sturtevant en Norteamericanos con ancestros Europeos (69), y Komai en una población Japonesa (31).

3.- Cerúmen (CER).

En el cuadro V se muestran los valores observados y esperados en la descendencia total con cerúmen húmedo (AA o Aa) y seco (aa) en cada uno de los tres tipos de parejas de padres. Los valores esperados fueron calculados asumiendo que el cerúmen seco representaba el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con

una frecuencia de 0.40. La comparación de los valores observados y esperados no mostró diferencias, tanto en las parejas de padres húmedo x húmedo como en las parejas de padres húmedo x seco ($p > 0.05$), apoyando así la hipótesis postulada de que este marcador es heredado en forma autosómica dominante simple. De esta forma apoyamos los estudios realizados por Matsunaga en una población Japonesa (47), Cruz y Lisker en Indígenas del centro de México (10), y Petrakis en Indios Norteamericanos (53).

4.- Lóbulo de Oreja (LO).

En el cuadro VI se muestran los valores observados y esperados de descendientes de seis a 35 años con lóbulo libre (AA o Aa) y pegado (aa) en los tres tipos de parejas de padres. Los valores esperados fueron calculados bajo la suposición de que el lóbulo pegado representaba el estado homocigótico de un gen recesivo "a"

con una frecuencia de 0.58. La comparación de los fenotipos observados y esperados muestra que fueron similares tanto en las parejas de padres con fenotipo libre x libre, como en parejas de padres con fenotipo libre x pegado ($p > 0.05$). Por lo que es posible apoyar la hipótesis postulada de que el LO es heredado en forma autosómica dominante simple, siendo el alelo para lóbulo libre dominante sobre el alelo para lóbulo pegado. Estos resultados están de acuerdo con los obtenidos por Hilden (25), Powell en ciudadanos Norteamericanos (56), y Cruz y Lisker en Indígenas del centro de México (10). Difiriendo de los resultados

obtenidos por Carriere, citado por Powell y Whitney (56), quien menciona que el lóbulo pegado es el dominante.

5.- Ceguera Total a los Colores (CTC).

En el cuadro VII se muestran los valores observados y esperados en la descendencia total de individuos normales (AA o Aa) y ciegos totales a los colores (aa) en cada uno de los tipos de parejas de padres. Los números esperados se calcularon asumiendo que la CTC representaba el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.09. En la comparación de los valores observados y esperados no hubo diferencias en las parejas de padres normal x normal, y normal x ciego total a colores ($p > 0.05$). Lo que sugiere que la ceguera total a los colores es heredada en forma autosómica dominante simple, siendo el gen normal dominante sobre el que produce el defecto. Este resultado apoya a Levitan y Montagu (39), y Moody (49), quienes mencionan que la ceguera total a los colores es recesiva.

DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS

6.- Flexión del Pulgar (FP).

En el cuadro VIII se muestran los valores observados y esperados en la descendencia de seis a 35 años con (AA o Aa) y sin (aa) la capacidad de flexionar su pulgar para cada tipo de parejas de padres. Los valores esperados se calcularon bajo la suposición de que los individuos sin la habilidad para dislocar su pulgar representaban el estado homocigótico de un gen recesivo

"a" con una frecuencia de 0.70. La comparación de los fenotipos observados y esperados da diferencias significativas tanto en las parejas de padres FP X FP, como en las parejas FP X No FP ($p < 0.05$), lo que sugiere que la habilidad de flexionar el pulgar no es heredada como autosómica dominante. Al analizar la hipótesis alterna, esto es, que la flexión del pulgar representaba el estado homocigótico de un gen recesivo (aa), se encontraron resultados similares, lo que sugiere que el marcador no es heredado en forma mendeliana simple, estando posiblemente involucrado más de un sólo par de genes, o bien influyan más los factores ambientales que un mecanismo hereditario.

7.- Lengua en Cuchara (LC).

En el cuadro IX se muestran los valores observados y esperados en la descendencia total con (AA o Aa) y sin (aa) la habilidad de hacer la lengua en cuchara en los tres tipos de parejas de padres. Los números esperados se calcularon asumiendo que la inhabilidad para hacer la lengua en cuchara representaba el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.44. Al comparar los fenotipos observados y esperados se encontró que en las parejas de padres LC x LC no hubo diferencias ($p > 0.05$), pero en cambio en las parejas de padres LC x No LC si hubo diferencias ($p < 0.05$), por lo que sólo es posible apoyar parcialmente la hipótesis postulada de que la lengua en cuchara es recesiva, ya que sólo se cumple en las

parejas de fenotipo dominante. Estos resultados difieren de los obtenidos por Hsu en una población China, quien asume que este marcador es heredado en forma autosómica recesiva (27).

8.- Dislocación del Pulgar (DP).

En el cuadro X se muestran los valores observados y esperados de la descendencia de seis a 35 años con (AA o Aa) y sin (aa) la habilidad de dislocar su pulgar en los tres tipos de parejas de padres. Los valores esperados se calcularon bajo la suposición de que la inhabilidad de dislocar el pulgar representaba el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.84. Las comparaciones de los fenotipos observados y esperados muestra que no hubo diferencias en las parejas de padres con fenotipo DP x DP ($p > 0.05$), mientras que sí las hubo en las parejas de padres con fenotipo DP x No DP ($p < 0.05$). De esta forma sólo es posible apoyar parcialmente la suposición de que la DP es recesiva, no pudiendo dar una conclusión concreta. Con estos resultados se da un apoyo parcial a lo citado por Winchester (73) quien asume herencia monogénica autosómica dominante para este marcador.

9.- Tubérculo de Darwin (TD).

En el cuadro XI se muestran los valores observados y esperados de la descendencia total con (AA o Aa) y sin (aa) tubérculo en los tres tipos de parejas de padres. Los valores esperados se

calcularon asumiendo que la falta de tubérculo representaba el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.55. La comparación de los fenotipos observados y esperados muestra que hay diferencias en las parejas de fenotipo TD x TD ($p < 0.05$), mientras que no las hay en las parejas de fenotipo TD x No TD ($p > 0.05$), por lo que sólo se puede apoyar parcialmente la hipótesis de que el TD es recesivo. Con estos resultados es posible dar un parcial apoyo a lo citado por Bergsma (4) y Mckusick (48) quienes mencionan herencia autosómica dominante para el carácter.

10.-Fosos Mejilla (FM).

En el cuadro XII se muestran los valores observados y esperados en la descendencia total con (AA o Aa) y sin (aa) fosos en la mejilla. Los números esperados se calcularon bajo la suposición de que los individuos sin fosos representaban el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.87. La comparación de fenotipos observados y esperados en las parejas FM x FM muestra que no hay diferencias ($p > 0.05$), pero en las parejas de fenotipo FM x NO FM las proporciones son diferentes ($p < 0.05$). Con estos resultados no es posible dar una conclusión concreta ya que sólo se cumple la hipótesis de que el carácter es recesivo, en uno de los dos tipos de parejas. Por tal motivo sólo se da un apoyo parcial a lo citado por Mckusick (48), Winchester (73), y Hartl (24), quienes suponen herencia

autosómica dominante para el marcador.

11.- Pico de Viuda (PV).

En el cuadro XIII se muestran los valores observados y esperados de descendientes totales sin (AA o Aa) y con (aa) pico de viuda en cada tipo de parejas de padres. Los valores esperados se calcularon asumiendo que la presencia de pico representaba el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.72. La comparación de los fenotipos observados y esperados mostró diferencias en las parejas de padres con fenotipo NO PV x NO PV ($p < 0.05$), pero en cambio en las parejas de padres con fenotipo NO PV x PV no hubo diferencias significativas ($p > 0.05$). Con estos resultados sólo se puede dar un apoyo parcial a la hipótesis de que el pico de viuda es recesivo. Estos resultados difieren de los citados por Mckusick (48) y Winchester (73) quienes mencionan una hipótesis contraria. En lo que respecta al examen de este marcador es conveniente mencionar que se presentó cierta dificultad para detectar el marcador debido a que algunos individuos masculinos presentaban indicios de calvicie.

12.- Vello en Falange Media (VFM).

En el cuadro XIV se muestran los valores observados y esperados de la descendencia total sin (AA o Aa) y con (aa) vello en la falange media en los tres tipos de parejas de padres. Los valores esperados se calcularon bajo la suposición de que la

presencia de vello representaba el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.55. La comparación de los valores observados y esperados muestra que no hay diferencias significativas tanto en las parejas con fenotipo NO VFM x NO VFM como en las parejas de fenotipo VFM x NO VFM ($p > 0.05$) apoyando estos resultados la hipótesis establecida de que este marcador es heredado en forma autosómica recesiva simple. Este resultado está en desacuerdo con los trabajos de Danfort (11) y lo citado por Moody (49) quienes sugieren dominancia del marcador, por lo que sería necesario seguir examinando el mecanismo hereditario de este marcador.

13.- Fisura Mentón (FMEN).

En el cuadro XV se muestran los valores observados y esperados de descendientes totales sin (AA o aa) y con (aa) fisura del mentón en los tres tipos de parejas de padres. Los valores esperados se calcularon asumiendo que la presencia de fisura se debía al estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.47. La comparación de los valores observados con los esperados muestra que no hay diferencias significativas tanto en las parejas de fenotipo NO FISURA x NO FISURA, como en las parejas de fenotipo FISURA x NO FISURA ($p > 0.05$), por lo que se puede aceptar la hipótesis de que este marcador es heredado en forma autosómica recesiva simple. Estos resultados están en desacuerdo con lo citado por Bergsma (4) y Hartl (24), quienes

mencionan herencia autosómica dominante, por lo que sería necesario seguir examinando el mecanismo hereditario de este marcador.

14.- Movimiento de Orejas (MO).

En el cuadro XVI se muestran los valores observados y esperados en la descendencia total sin (AA o Aa) y con (aa) movimiento de orejas. Los valores esperados se calcularon bajo la suposición de que la capacidad de mover las orejas representaba el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.23. La comparación de valores observados y esperados muestra que son similares en las parejas de padres con fenotipo SIN MO x SIN MO y en las parejas con fenotipo SIN MO x CON MO ($p > 0.05$), por lo que es posible apoyar la hipótesis de que el movimiento de orejas es un carácter recesivo. Este resultado difiere de lo citado por Mckusick (48), quien menciona herencia autosómica dominante, por lo que sería necesario seguir examinando el mecanismo hereditario de este marcador.

15.- Foso Auricular (FA).

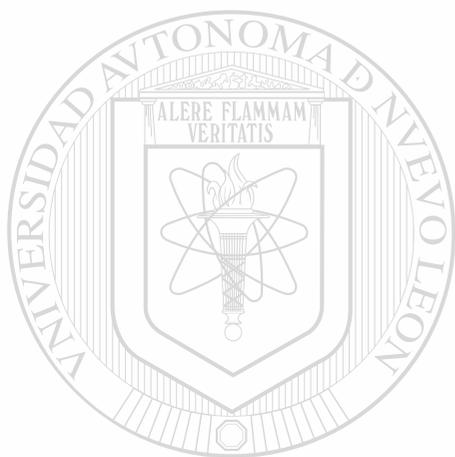
En el cuadro XVII se muestran los valores observados y esperados en la descendencia total sin (AA o Aa) y con (aa) foso auricular. Los valores esperados se calcularon asumiendo que la presencia del foso representaba el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.13. La comparación de los

valores esperados y observados muestra que no hay diferencias en las parejas de padres con fenotipo SIN FA x SIN FA, y en las parejas de fenotipo SIN FA x CON FA ($p > 0.05$), por lo que se apoya la hipótesis de que el marcador es autosómico recesivo. Este resultado está en desacuerdo con lo citado por McKusick (48) y Bergsma (4), quienes mencionan herencia autosómica dominante, por lo que sería necesario seguir examinando el mecanismo hereditario de este marcador.

16.- Dedo Índice Largo (DIL).

Este marcador es particularmente diferente a los demás, ya que en la literatura se menciona que es influenciado por el sexo actuando en forma dominante en mujeres y en forma recesiva en varones. Se probó esta hipótesis y en el cuadro XVIII se muestran los valores observados y esperados en la descendencia de varones con dedo índice largo y dedo índice corto en cada tipo de parejas de padres. Los valores esperados se calcularon suponiendo que el dedo índice largo representaba el estado homocigótico de un gen recesivo "a" con una frecuencia de 0.26. La comparación de los fenotipos observados y esperados no mostró diferencias en las parejas de padres con fenotipo DIC x DIC, y en las parejas de fenotipo DIL x DIL ($p > 0.05$), apoyando estos resultados la hipótesis de que el DIL es recesivo en varones. En cambio, en las mujeres los valores esperados se calcularon haciendo la suposición contraria con una frecuencia del gen recesivo "a" de

0.98. En el cuadro XIX se muestra que al compararse los valores observados y esperados en la descendencia se encontró que en las parejas fenotipo de DIC x DIC no hubo diferencias ($p > 0.05$), pero en cambio en las parejas de fenotipo DIL x DIL sí hubo diferencias ($p < 0.05$). Con estos resultados sólo se puede apoyar parcialmente lo citado por Winchester (73) y los resultados de Stanfield (67).



UANL

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN



DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS

CONCLUSIONES

Del análisis de los resultados obtenidos y discutidos en relación a los objetivos planteados se concluye lo siguiente:

1.- Por medio de este objetivo se observó que de los 16 marcadores analizados, 15 mostraron una proporción similar en ambos sexos en la descendencia. Lo cual descarta que éstos se encuentren ligados al sexo o que para su expresión intervenga el cromosoma X o Y. Únicamente se obtuvieron diferencias con respecto a la frecuencia entre ambos sexos en lengua en taquito, este mismo resultado ha sido encontrado por otros investigadores, por lo que es posible que este marcador pudiese estar influenciado por el sexo presentando una mayor penetrancia en las mujeres.

2.- Por medio de este objetivo se determinó si el marcador se transmitía en la misma proporción de padres a hijos. Se encontró que en siete de los 16 hubo diferencias significativas (tipo de cerúmen, flexión del pulgar, lengua en cuchara, tubérculo de Darwin, fosos en la mejilla, pico de viuda y vello en falange media), debido posiblemente a que para la expresión de estos marcadores no actúa un mecanismo hereditario simple sino más bien un mecanismo poligénico, o bien multifactorial, o tal vez a errores en la determinación del marcador.

3.- Del análisis segregacional de los marcadores se concluye lo siguiente:

a) Se apoya la hipótesis de herencia autosómica monogénica dominante de los marcadores gustación de FTC, lengua en taquito, tipo de cerúmen, y lóbulo de oreja; y de herencia autosómica monogénica recesiva para ceguera total a los colores.

b) En cuanto a vello en falange media, fisura del mentón, movimiento de orejas, y foso auricular, se apoya la hipótesis de herencia monogénica autosómica recesiva. Pero debido a que estos resultados están en desacuerdo con los obtenidos en otros estudios realizados anteriormente, se recomienda un análisis segregacional posterior para estos marcadores.

c) En los siete restantes marcadores no se logró detectar con certeza herencia mendeliana simple, las razones de esto pueden ser las siguientes:

- Errores de apreciación, debido a que es muy subjetiva la apreciación de algunos de estos rasgos.
- Influencias del medio ambiente.
- Para algunos de estos marcadores se informa de penetrancia incompleta y expresividad variable, por lo que pudo suceder que el gen en cuestión sí se encontrara en el individuo pero no se expresó, o bien sí se expresó pero de una manera muy somera haciendo difícil el

detectar su expresión.

- En alguno de los rasgos es posible que estén involucrados más de un solo par de genes, de tal forma que su mecanismo hereditario no se deba a un mecanismo hereditario simple, sino más bien a una herencia poligénica.

4.- Por todo lo mencionado anteriormente se sugiere que de preferencia en estudios de genética de poblaciones se utilicen aquellos marcadores en los cuales se logró apoyar claramente una herencia mendeliana simple. Y de ser posible, en futuros estudios utilizar marcadores antropológicos más confiables donde se pueden efectuar mediciones o detecciones más precisas y que además tengan poca influencia ambiental, como por ejemplo, grupos sanguíneos, sistema HLA, marcadores de DNA, apellidos, etc.

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN

DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS

CUADRO I.- FRECUENCIAS FENOTIPICAS DE LOS MARCADORES EN LA DESCENDENCIA DE ACUERDO A SU SEXO.

MARCADOR		DESCENDENCIA				X ²
		HOMBRES		MUJERES		
		n	%	n	%	
GUSTACION DE FTC	Probador	187	92.57	213	94.25	0.46
	No Probador	15	7.43	13	5.75	
	Total	202		226		
LENGUA EN TAQUITO	Con habilidad	152	68.78	200	81.63	10.39*
	Sin habilidad	69	31.22	45	18.37	
	Total	221		245		
CERUMEN	Húmedo	127	86.99	157	87.22	0.004
	Seco	19	13.01	23	12.78	
	Total	146		180		
LOBULO DE OREJA	Libre	181	69.62	189	68.73	0.05
	Pegado	79	30.38	86	31.27	
	Total	260		275		
CEGUERA TOTAL A LOS COLORES	Normal	190	98.45	227	100.00	3.55
	Ciego t.c.	3	1.55	0	0.00	
	Total	193		227		
FLEXION DEL PULGAR	Con habilidad	146	32.40	156	37.10	1.12
	Sin habilidad	70	67.60	92	62.90	
	Total	216		248		
LENGUA EN CUCHARA	Con habilidad	168	82.35	203	85.65	0.89
	Sin habilidad	36	17.65	34	14.35	
	Total	204		237		
DISLOC. DEL PULGAR	Con habilidad	80	37.04	76	30.65	2.11
	Sin habilidad	136	62.96	172	69.35	
	Total	216		248		

CUADRO I.- CONTINUACION.

MARCADOR		DESCENDENCIA				X ²
		HOMBRES		MUJERES		
		n	%	n	%	
TUBERCULO DE DARWIN	Presencia	156	65.82	179	67.29	0.12
	Ausencia	81	34.18	87	32.71	
	Total	237		266		
FOSOS MEJILLA	Presencia	79	29.92	91	31.93	0.26
	Ausencia	185	70.08	194	68.07	
	Total	264		285		
PICO DE VIUDA	Presencia	109	48.88	102	41.30	2.72
	Ausencia	114	51.12	145	58.70	
	Total	223		247		
VELLO EN FALANGE MEDIA	Presencia	56	25.29	72	24.44	0.007
	Ausencia	195	74.71	211	74.56	
	Total	261		283		
FISURA MENTON	Presencia	51	19.47	63	21.90	0.46
	Ausencia	211	80.53	226	78.20	
	Total	262		289		
MOVIMIENTO DE OREJAS	Con habilidad	13	5.75	7	2.71	2.81
	Sin habilidad	213	94.25	251	97.29	
	Total	226		258		
FOSO AURICULAR	Presencia	3	1.15	5	1.76	0.36
	Ausencia	259	98.85	279	98.24	
	Total	262		284		
DEDO INDICE LARGO	Dedo i. largo	20	7.78	22	7.83	0.004
	Dedo i. corto	237	92.22	259	92.17	
	Total	257		281		

* Diferencias significativas entre varones y mujeres $p < 0.05$

CUADRO II.- FRECUENCIAS FENOTIPICAS EN PROGENITORES Y DESCENDENCIA, Y FRECUENCIAS GENICAS EN EL TOTAL DE LA MUESTRA PARA ALGUNOS MARCADORES GENETICOS.

M A R C A D O R	FRECUENCIA FENOTIPICA				FRECUENCIA GENICA	
	PADRES	HIJOS	TOTAL	χ^2	p	q
GUSTACION FTC						
PROBADOR	308	400	708			
NO PROBADOR	30	28	58			
TOTAL	338	428	766	1.47	0.72	0.28
LENGUA TAQUITO						
CON HABILIDAD	261	352	613			
SIN HABILIDAD	101	114	215			
TOTAL	362	466	828	1.25	0.49	0.51
C E R U M E N						
HUMEDO	225	284	509			
SECO	57	42	99			
TOTAL	282	326	608	5.96*	0.60	0.40
LOBULO DE OREJA						
LIBRE	260	370	630			
PEGADO	146	165	311			
TOTAL	406	535	941	2.73	0.43	0.57
CEGUERA TOT. COLOR						
VISION NORMAL	327	417	744			
C. T. COLOR	3	3	6			
TOTAL	330	420	750	0.09	0.91	0.09
FLEXION PULGAR						
CON HABILIDAD	133	302	435			
SIN HABILIDAD	223	162	385			
TOTAL	356	464	820	62.18*	0.31	0.69
LENGUA EN CUCHARA						
CON HABILIDAD	225	371	596			
SIN HABILIDAD	87	70	157			
TOTAL	312	441	753	15.98*	0.54	0.46
DISLOCACION PULGAR						
CON HABILIDAD	111	156	267			
SIN HABILIDAD	247	308	555			
TOTAL	358	464	822	0.63	0.18	0.82

CUADRO II.- CONTINUACION.

M A R C A D O R	FRECUENCIA FENOTIPICA			X ²	FRECUENCIA GENICA	
	PADRES	HIJOS	TOTAL		P	q
TUBERCULO DARWIN						
PRESENCIA	284	335	619			
AUSENCIA	106	168	274			
TOTAL	390	503	893	4.00*	0.45	0.55
FOSOS MEJILLA						
PRESENCIA	99	170	269			
AUSENCIA	307	379	686			
TOTAL	406	549	955	5.00*	0.15	0.85
PICO DE VIUDA						
AUSENCIA	158	259	417			
PRESENCIA	202	211	413			
TOTAL	360	470	830	10.26*	0.29	0.71
VELLO FALANGE MED.						
AUSENCIA	264	406	670			
PRESENCIA	140	138	278			
TOTAL	404	544	948	9.65*	0.46	0.54
FISURA DEL MENTON						
AUSENCIA	314	437	751			
PRESENCIA	100	114	214			
TOTAL	414	551	965	1.64	0.53	0.47
MOVIMIENTO OREJAS						
SIN HABILIDAD	341	464	805			
CON HABILIDAD	23	20	43			
TOTAL	364	484	848	2.06	0.77	0.23
FOSO AURICULAR						
AUSENCIA	398	538	936			
PRESENCIA	8	8	16			
TOTAL	406	546	952	0.36	0.87	0.13
DEDO INDICE LARGO (HOMBRES)						
** DIC	142	237	379			
*** DIL	8	20	28			
TOTAL	150	257	407	0.89	0.73	0.27
DEDO INDICE LARGO (MUJERES)						
DIL	9	22	31			
DIC	149	259	408			
TOTAL	158	281	429	0.70	0.04	0.96

* Diferencias significativas entre padres e hijos $p < 0.05$

** Dedo índice corto

*** Dedo índice largo

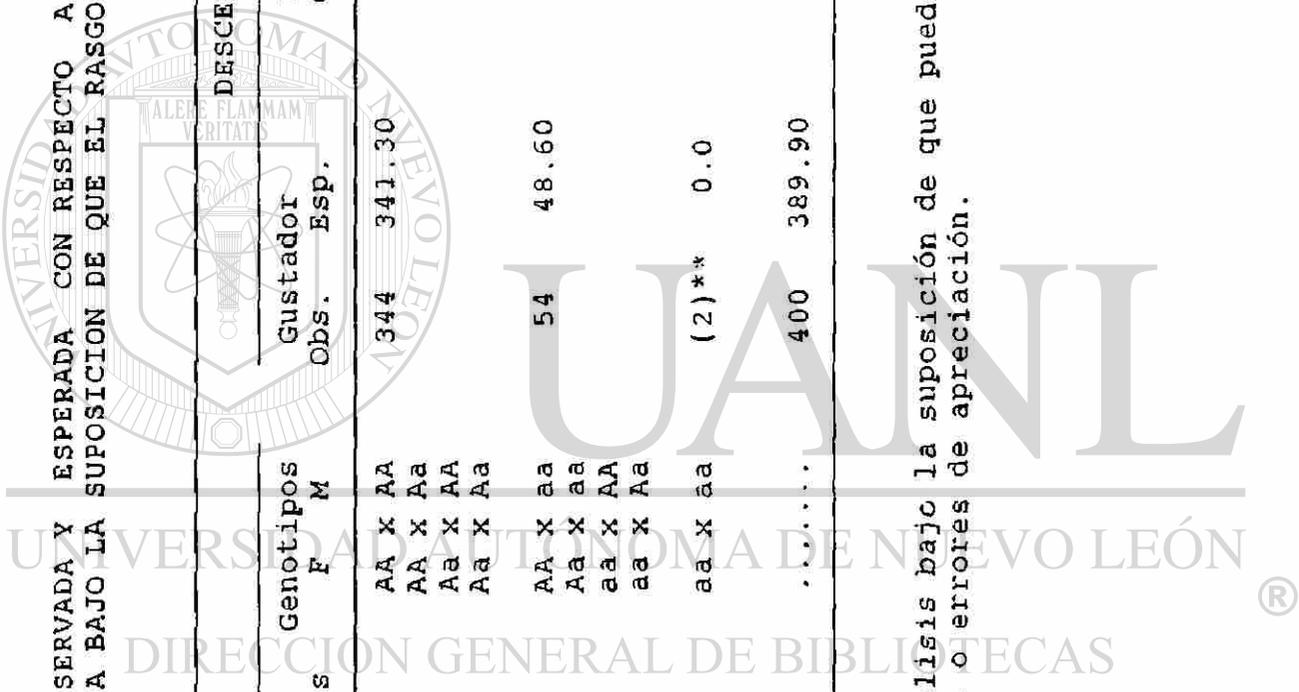
CUADRO III.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A GUSTACION DE FENILTIOCARBAMIDA BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL RASGO ES AUTOSOMICO DOMINANTE.

PROGENITORES		DESCENDENCIA			
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	Gustador Obs. Esp.	No Gustador Obs. Esp.	χ^2
Gustador x Gustador	141	AA x AA AA x Aa Aa x AA Aa x Aa	344 341.30	14 16.70	0.46
No Gustador x Gustador	26	AA x aa Aa x aa aa x AA aa x Aa	54 48.60	8 13.39	2.77
No Gustador x Gustador	2	aa x aa	(2)** 0.0	6 6.00
Total	169	400 389.90	28 36.09

p < 0.05

** fueron eliminados del análisis bajo la suposición de que pueden deberse a ilegitimidad, adopciones, o errores de apreciación.

Con un valor de q = 0.27



CUADRO IV.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A LENGUA EN TAQUITO BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL RASGO ES AUTOSOMICO DOMINANTE.

PROGENITORES			DESCENDENCIA			
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	L. Taquito		No L. Taquito	
			Obs.	Exp.	Obs.	Exp.
Taquito x Taquito	96	AA x AA AA x Aa	224	233.27	39	29.73
No Taquito x Taquito	69		115	108.86	49	55.14
No Taquito x Taquito	12	aa x aa	(13)**	0.0	26	26.00
Total	177	339	342.14	114	110.86

p < 0.05

** fueron eliminados del análisis bajo la suposición de que pueden deberse a ilegitimidad, adopciones, o errores de diagnóstico.

Con un valor de $q = 0.51$

CUADRO V.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A CERUMEN BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL ALELO HUMEDO ES DOMINANTE SOBRE EL SECO.

PROGENITORES			DESCENDENCIA				
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	Húmedo		Seco		X ²
			Obs.	Esp.	Obs.	Esp.	
Húmedo x Húmedo	90	AA x AA AA x Aa Aa x AA Aa x Aa	188	188.46	17	16.54	0.01
Húmedo x Seco	45	AA x aa Aa x aa aa x AA aa x Aa	85	76.61	22	30.39	3.23
Seco x Seco	3	aa x aa	(11)**	0.0	3	3.00
Total	138	273	265.07	42	49.93

p < 0.05

** fueron eliminados del análisis bajo la suposición de que pueden deberse a ilegitimidad, adopciones, o errores de diagnóstico.

Con un valor de $q = 0.40$

CUADRO VI.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A LOBULO DE OREJA BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL ALELO LIBRE ES DOMINANTE SOBRE EL PEGADO.

PROGENITORES		DESCENDENCIA (6-35 años)						
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F	Genotipos M	Libre Obs.	Libre Esp.	Pegado Obs.	Pegado Esp.	χ^2
Libre x Libre	66	AA x AA	AA x AA	138	134.13	17	20.87	0.83
		AA x Aa	Aa x Aa					
		Aa x AA	AA x Aa					
		Aa x Aa	Aa x Aa					
Libre x Pegado	81	AA x aa	Aa x aa	133	141.16	90	81.84	1.28
		Aa x aa	aa x AA					
		aa x Aa	Aa x Aa					
Pegado x Pegado	13	aa x aa	aa x aa	(8)**	0.0	31	31.00
Total	160	271	275.29	138	133.71

p < 0.05

** fueron eliminados del análisis, bajo la suposición de que pueden deberse a ilegitimidad, adopciones, o errores de diagnóstico.

Con un valor de $q = 0.58$

CUADRO VII.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A CEGUERA TOTAL A LOS COLORES (CTC) BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL RASGO ES AUTOSOMICO RECESIVO.

PROGENITORES			DESCENDENCIA				
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	Normal		CTC		X ²
			Obs.	Esp.	Obs.	Esp.	
Normal x Normal	162	AA x AA AA x Aa Aa x AA Aa x Aa	410	409.23	2	2.77	0.22
Normal x Ciego Total	3	AA x aa Aa x aa aa x AA aa x Aa	7	7.34	1	0.66	0.20
Ciego x Ciego Total	0	aa x aa	0	0.0	0	0.00
Total	165	417	416.57	3	3.44

p < 0.05

** fueron eliminados del análisis bajo la suposición de que pueden deberse a ilegítimidad, adopciones o errores de diagnóstico.

con un valor de q = 0.09

1020091661

CUADRO VIII.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A FLEXION DEL PULGAR (FP)
BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL RASGO ES DOMINANTE.

PROGENITORES			DESCENDENCIA (6-35 años)				
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	CON FP		SIN FP		X ²
			Obs.	Esp.	Obs.	Esp.	
FP X FP	21	AA X AA AA X Aa Aa X AA Aa X Aa	52	45.72	3	9.28	5.12*
FP X NO FP	74	AA X aa Aa X aa aa X AA aa X Aa	153	118.41	48	82.59	24.58*
NO FP X NO FP	44	aa X aa	(65)**	0.00	91	91.00
TOTAL	139	205	164.13	142	182.87	19.31*

* significativo $p < 0.05$

** fueron eliminados del análisis bajo la suposición de que provenían de adopciones, ilegitimidad o errores de diagnóstico.

con un valor de $q = 0.70$

CUADRO IX.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A LENGUA EN CUCHARA (LC)
BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL RASGO ES DOMINANTE.

PROGENITORES				DESCENDENCIA			
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos		LC		NO LC	
		F	M	Obs.	Exp.	Obs.	Exp.
LC x LC	92	AA x AA	AA x AA	226	226.39	24	23.61
		AA x Aa	AA x Aa				
		Aa x AA	Aa x AA				
		Aa x Aa	Aa x Aa				
LC x NO LC	71	AA x aa	AA x aa	135	119.83	38	53.17
		Aa x aa	Aa x aa				
		aa x AA	aa x AA				
		aa x Aa	aa x Aa				
NO LC x NO LC	5	aa x aa	aa x aa	(10)**	0.00	8	8.00
TOTAL	168	361	346.22	70	84.78

* significativo $p < 0.05$

** fueron eliminados del análisis ya que pueden deberse a ilegitimidad, adopciones, o errores de diagnóstico.

con un valor de $q = 0.44$

CUADRO X.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A DISLOCACION DEL PULGAR (DP)
BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL RASGO ES DOMINANTE.

PROGENITORES				DESCENDENCIA (6-35 años)			
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos		DP		NO DP	
		F	M	Obs.	Exp.	Obs.	Exp.
DP x DP	20	AA x AA	AA x AA	35	38.83	14	10.17
		AA x Aa	AA x Aa				
		Aa x AA	Aa x AA				
		Aa x Aa	Aa x Aa				
DP x NO DP	59	AA x aa	AA x aa	71	87.64	90	73.36
		Aa x aa	Aa x aa				
		aa x AA	aa x AA				
		aa x Aa	aa x Aa				
NO DP x NO DP	75	aa x aa	aa x aa	(41)**	0.00	167	167.00
TOTAL	154	106	126.46	271	250.54
							1.82
							6.93*
						

* significativo $p < 0.05$

** fueron eliminados del análisis ya que se cree pueden deberse a ilegitimidad, adopciones, o errores de diagnóstico.

con un valor de $q = 0.84$

CUADRO XI.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A TUBERCULO DE DARWIN (TD)
BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL RASGO ES DOMINANTE.

PROGENITORES			DESCENDENCIA				
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	TD		NO TD		X ²
			Obs.	Esp.	Obs.	Esp.	
TD x TD	103	AA x AA AA x Aa Aa x AA Aa x Aa	215	244.54	65	35.46	28.17*
TD x NO TD	78	AA x aa Aa x aa aa x AA aa x Aa	111	122.38	79	67.62	2.97
NO TD x NO TD	11	aa x aa	(9)**	0.00	24	24.00
TOTAL	192	326	366.92	168	127.07

* significativo $p < 0.05$

** fueron eliminados del análisis ya que se cree pueden deberse a ilegitimidad, adopciones, o errores de diagnóstico.

con un valor de $q = 0.55$

CUADRO XII- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A FOSOS MEJILLA (FM)
BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL RASGO ES DOMINANTE.

PROGENITORES		DESCENDENCIA (6-35 años)						
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos		CON FM		SIN FM		X ²
		F	M	Obs.	Exp.	Obs.	Exp.	
FM x FM	10	AA	X AA	15	18.77	9	5.23	3.47
		AA	X Aa					
		Aa	X AA					
		Aa	X Aa					
FM x NO FM	79	AA	X aa	92	116.77	127	102.23	11.26*
		Aa	X aa					
		aa	X AA					
		aa	X Aa					
NO FM x NO FM	109	aa	X aa	(63)**	0.00	243	243.00
TOTAL	198	107	135.54	379	350.46

* significativo $p < 0.05$

** fueron eliminados del análisis ya que se cree pueden deberse a ilegitimidad, adopciones, o errores de diagnóstico.

con un valor de $q = 0.87$

CUADRO XIII.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A PICO DE VIUDA (PV)
BAJO LA SUPOSICIÓN DE QUE EL RASGO ES RECESIVO.

PROGENITORES				DESCENDENCIA			
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	SIN PV Obs.	SIN PV Esp.	CON PV Obs.	CON PV Esp.	X ²
SIN PV x SIN PV	31	AA x AA AA x Aa Aa x AA Aa x Aa	70	62.78	6	13.21	4.77*
SIN PV x CON PV	96	AA x aa Aa x aa aa x AA aa x Aa	151	153.91	113	110.08	0.13
CON PV x CON PV	45	aa x aa	(38)**	0.00	92	92.00
TOTAL	172	221	216.70	211	215.30

* significativo $p < 0.05$

** fueron eliminados del análisis ya que se cree pueden deberse a ilegitimidad, adopciones, o errores de diagnóstico.

con un valor de $q = 0.72$

CUADRO XIV.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A VELLO EN FALANGE MEDIA (VFM) BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL RASGO ES AUTOSOMICO RECESIVO.

PROGENITORES				DESCENDENCIA			
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	SIN VFM Obs.	SIN VFM Esp.	CON VFM Obs.	CON VFM Esp.	X ²
NO VFM x NO VFM	66	AA x AA AA x Aa Aa x AA Aa x Aa	151	149.32	20	21.67	0.15
VFM x NO VFM	82	AA x aa Aa x aa aa x AA aa x Aa	146	137.80	68	76.19	1.37
VFM x VFM	15	aa x aa	(17)**	0.00	25	25.00
TOTAL	163	297	287.13	113	122.87

p < 0.05

** fueron eliminados del análisis bajo la suposición de que pueden deberse a ilegitimidad, adopciones, o errores de diagnóstico.

con un valor de q = 0.55

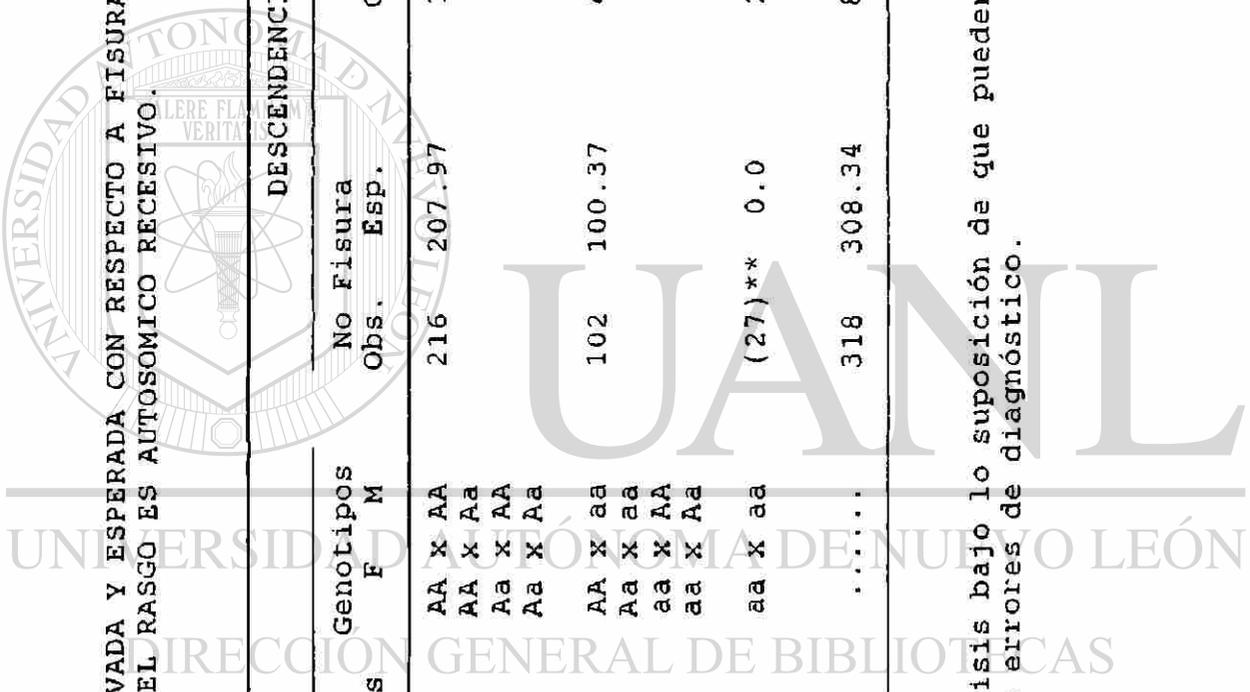
CUADRO XV.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A FISURA MENTON BAJO LA SUPUESTION DE QUE EL RASGO ES AUTOSOMICO RECESIVO.

PROGENITORES		DESCENDENCIA (6-35 años)						
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos		No Fisura		Fisura		
		F	M	Obs.	Esp.	Obs.	Esp.	
No Fisura x No Fisura	99	AA x AA		216	207.97	16	24.03	2.99
		AA x Aa						
		Aa x AA						
		Aa x Aa						
Fisura x No Fisura	55	AA x aa		102	100.37	46	47.63	0.08
		Aa x aa						
		aa x AA						
		aa x Aa						
Fisura x Fisura	11	aa x aa		(27)**	0.0	27	27.00
Total	165		318	308.34	89	98.67

p < 0.05

** fueron eliminados del análisis bajo lo suposición de que pueden deberse a ilegitimidad, adopciones o errores de diagnóstico.

con un valor de q = 0.47



CUADRO XVI.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A MOVIMIENTO DE OREJAS (MO) BAJO LA SUPOSICIÓN DE QUE EL RASGO ES AUTOSOMICO RECESIVO.

PROGENITORES			DESCENDENCIA				
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	SIN MO		CON MO		X ²
			Obs.	Esp.	Obs.	Esp.	
Sin MO x Sin MO	160	AA x AA AA x Aa Aa x AA Aa x Aa	416	415.46	14	14.54	0.02
Sin MO x Con MO	21	AA x aa Aa x aa aa x AA aa x Aa	47	41.62	4	9.37	3.78
Con MO x Con MO	1	aa x aa	(1)**	0.00	2	2.00
Total	182	463	457.08	20	25.92

p < 0.05

** fueron eliminados del análisis ya que se cree pueden deberse a ilegitimidad, adopciones o errores de diagnóstico.

con una valor de q = 0.23

CUADRO XVII.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A FOSO AURICULAR (FA) BAJO LA SUPUESTION DE QUE EL RASGO ES AUTOSOMICO RECESIVO.

PROGENITORES				DESCENDENCIA			
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	SIN FA Obs.	SIN FA Esp.	CON FA Obs.	CON FA Esp.	X ²
SIN FA X SIN FA	195	AA X AA AA X Aa Aa X AA Aa X Aa	513	514.14	8	6.86	0.19
SIN FA X CON FA	8	AA X aa Aa X aa aa X AA aa X Aa	25	22.13	0	2.86	3.24
CON FA X CON FA	0	aa X aa	0	0.0	0	0.00
TOTAL	203	538	536.27	8	9.73

p < 0.05

** fueron eliminados del análisis ya que se cree pueden deberse a ilegitimidad, adopciones, o errores de diagnóstico.

con un valor de $q = 0.13$

CUADRO XVIII.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A DEDO INDICE LARGO (DIL) EN VARONES BAJO LA SUPOSICION DE QUE EL DEDO INDICE CORTO (DIC) ES DOMINANTE SOBRE EL DEDO INDICE LARGO.

PROGENITORES			DESCENDENCIA				
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	DIC Obs.	DIC Esp.	DIL Obs.	DIL Esp.	X ²
DIC X DIC	132	AA X AA AA X Aa Aa X AA Aa X Aa	213	215.18	12	9.82	0.51
DIC X DIL	16	AA X aa Aa X aa aa X AA aa X Aa	21	21.44	6	5.56	0.04
DIL X DIL	2	aa X aa	(3)**	0.00	2	2.00
TOTAL	150	234	236.62	20	17.38

p > 0.05

** fueron eliminados del análisis ya que se cree pueden deberse a ilegitimidad, adopciones o errores de diagnóstico.

con un valor de q = 0.26

CUADRO XIX.- DESCENDENCIA OBSERVADA Y ESPERADA CON RESPECTO A DEDO INDICE LARGO (DIL) EN MUJERES BAJO LA SUPOSICION DE QUE ESTE ES DOMINANTE SOBRE EL DEDO INDICE CORTO (DIC).

PROGENITORES			DESCENDENCIA				
Parejas (Fenotipos)	No. Familias	Genotipos F M	DIL Obs.	DIL Esp.	DIC Obs.	DIC Esp.	χ^2
DIL x DIL	2	AA x AA AA x Aa Aa x AA Aa x Aa	2	1.52	0	0.48	0.63
DIL x DIC	15	AA x aa Aa x aa aa x AA aa x Aa	7	15.66	24	15.34	9.68*
DIC x DIC	138	aa x aa	(13)**	0.00	235	235.00
TOTAL	155	9	17.18	259	250.82

* significativo $p < 0.05$

** fueron eliminados del análisis ya que se cree pueden deberse a ilegitimidad, adopciones o errores de diagnóstico.

con un valor de $q = 0.98$

BIBLIOGRAFIA

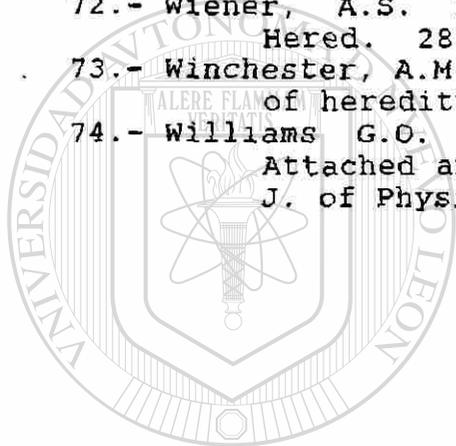
- 1.- Arriaga, R.G. 1986. Estudio del polimorfismo genético en el Municipio de Sabinas Hidalgo, Nuevo León. Tesis Biólogo, F.C.B. U.A.N.L., Monterrey, Nuevo León.
- 2.- Bass, E.J., J.F. Jackson. 1977. Cerumen types in Eskimos. *Am. J. Physic. Anthropol.* 47:209-210.
- 3.- Bautista-Peña, V.A. 1986. Estudio del polimorfismo genético en el municipio de Cerralvo, Nuevo León. Tesis Profesional. Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad Autónoma de Nuevo León.
- 4.- Bergsma, D. 1979. Birth defects compendium. Second edition, Alan R. Liss Inc. New York.
- 5.- Bernstein, M.M., B.S. Burke. 1942. The incidence and mendelian transmission of mid-digital hair in man. *J. Hered* 33:45-53.
- 6.- Bernstein, M.E. 1949. The middigital hair genes. Their inheritance and distribution among the white race. *J. Hered.* 40:127-131.
- 7.- Blakeslee, A.F. 1932. Genetics of sensory thresholds-taste for phenylthio-carbamide. *Proc. Nat. Acad. Sci., Wash.*, 18:120.
- 8.- Cannon, F.E. 1941. Inheritance of ear pits in six generations of a family. *J. Hered* 32:413-414.
- 9.- Crandall, B.F., M.A. Spence. 1974. Linkage relations of phenylthiocarbamide locus (PTC). *Human Heredity* 24:247-252.
- 10.- Cruz, G., R. Lisker. 1982. Inheritance of ear wax types, ear lobe attachment and tongue rolling ability. *Acta Anthropogenetica*, 6:247-254.
- 11.- Danforth, C.H. 1921. Distribution of hair on the digit in man. *Amer. J. Anthropol.* 4:189-204.
- 12.- Das, S.R. 1956. A contribution to the heredity of the PTC taste character based on a study of 845 sibpairs. *Ann. Hum. Genet.* 20:334-343.
- 13.- Das, S.R. 1958. Inheritance of the PTC taste character in man: an analysis of 126 Rarhi Brahmin families of West Bengal. *Ann. Hum. Genet.* 22:200-212.
- 14.- Dutta, P., P. Ganguly. 1965. Further observations on ear lobe attachment. *Acta Genet. Statist. Med.* 15:77-86.
- 15.- Fox, A.L. 1932. The relationship between chemical constitution and taste. *Proc. Nat. Acad. Sci., Walsh.* 18:115-120.
- 16.- Gahres, E.E. 1952. Tongue rolling and tongue folding and other hereditary movements of the tongue. *J. Hered.* 43:221-225

- 17.- Garruto, R.M., C. Hoff, P.T. Baker, H.J. Jacobi. 1975. Phenotypic variation in ABO and Rh blood groups, PTC tasting ability and lingual rotation among southern Peruvian Quechua Indians. *Hum. Biol.* 47/3:193-199.
- 18.- Garza-Chapa, R., C. Leal Garza, F. J. Sánchez. 1980. Genética de poblaciones del Estado de Nuevo León. México II. Frecuencia de marcadores genéticos y su posible asociación con daño cromosómico en personas expuestas al plomo. *Arch. Invest. Méd.* 11:547-559.
- 19.- Garza-Chapa, R., H. Brandt-Escamilla, R.A. Limón-Villalás, C.H. Leal-Garza. 1982a. Population genetics in state of Nuevo León. III. Incidence of ABO, Rh (D), MN and other genetic traits among patients with cancer. *Arch. Invest. Med. (Méx.)* 13:261-270.
- 20.- Garza-Chapa, R., C.H. Leal-Garza, R.M Cerda-Flores. 1982b. Population genetics in the state of Nuevo León, México. Frequencies of ABO, Rh (D), MN blood groups and other genetic traits. *Acta Anthropogen.* 6:225-245.
- 21.- Garza-Chapa, R., J. Villarreal-Garza, C.H. Leal-Garza, R.M. Cerda-Flores. 1983c. Population genetics in the state of Nuevo León, México. VI. Frequencies of ABO, Rh (D), MN and other genetic traits among normal and partially colour-blind males. *Arch. Invest. Med. (Méx.)* 14:247-257.
- 22.- Harris, H., H. Kalmus. 1949. Measurement of taste sensitivity to phenyl-thiourea (P.T.C.). *Ann. Eugen.* 15:24-31.
- 23.- Harris, H., H. Kalmus. 1951. The distribution of taste thresholds for phenylthiourea of 384 sib pairs. *Ann. Eugen.* 16:226-230.
- 24.- Hartl, D.L. 1983. *Human Genetics*. First Edition. Harper and Row Publishers.
- 25.- Hilden, K. 1922. Über die form des ohrlappchens beim menschen und ihre abhangigkeit von erblagen. *Hereditas* 3:351-357.
- 26.- Hogben, L. *Nature and Nature*. George Allen and Unwin Ltd., London. 21939.
- 27.- Hsu, T.C. 1948. Tongue upfolding. A newly reported heritable character in man. *J. Hered.* 39:189-188.
- 28.- Ishiara, S. 1978. Tests for colour-blindness. Kanechara Shuppan Co., LTD Tokyo, Japan.
- 29.- Kalmus, H. 1958. Improvements in the classification of the taster genotypes. *Ann. Hum. Genet.* 22:222-230.
- 30.- Kalmus, H., A.L. DeGaray, U. Rodarte, L. Cobo. 1964. The frequency of PTC tasting, ear wax colour blindness in urban and rural mexican populations. *Human Biol.* 36:145.
- 31.- Komai, T. 1951. Notes on lingual gymnastics. Frequency of tongue rollers and pedigrees of tied tongues in Japan. *J. Hered.* 42:293-297.

- 32.- Lai, L.Y.C., R.J. Walsh. 1966. Observations on ear lobe types. *Acta. Genet. Basel.* 16:250-257.
- 33.- Lalovel J.M., Morton N. E. 1981. Complex segregation analysis with pointers. *Hum Hered* 31:312-321.
- 34.- Lange K., Boehnke M. 1983. Extensions to pedigree analysis. V. Optimal calculation of mendelian likelihoods. *Hum Hered* 33:291-301
- 35.- Lange K, Weeks D, Boehnke M. 1988. Programs for pedigree analysis MENDEL, FISHER and dGENE. *Genet Epidemiol* 5:471-472.
- 36.- Leal, G.N. 1986. Estudio del polimorfismo genético en una población de derechohabientes del I.S.T.T.E., en Monterrey, Nuevo León México. Tesis Biólogo, F.C.B. U.A.N.L., Monterrey, Nuevo León.
- 37.- Lee, Ch.Ch. 1978. First Course of Populations Genetics. The Boxwood Press.
- 38.- Lee, J.W. 1955. Tongue folding in an american negro population sample *J. Hered.* 46:289-291.
- 39.- Levitan, M. and A. Montagu. 1977. Textbook of Human Genetics. Oxford University Press.
- 40.- Lisker, R. 1981. Estructura genética de la población mexicana. 1a. Ed. Editorial Salvat Mexicana de Ediciones, México.
- 41.- Liu, T.T., T.C. Hsu. 1949. Tongue folding and tongue rolling. In a sample of the chinese populations *J. Hered.* 40:19-21.
- 42.- Loyola-Licea, J.C. 1987. Frecuencias de algunas características genéticas y de apellidos de la población del municipio de Arteaga, Coahuila México. Tesis Profesional, Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad Autónoma de Nuevo León.
- 43.- Martin, L.M., J.F. Jackson. 1969. Cerumen types in choctaw indians. *Science* 163:677-678.
- 44.- Martin, N.G. 1975. No evidence for a genetic basis of tongue rolling or hand clasping. *Jour. Hered.* 66:179-180.
- 45.- Martin, N.G. 1975. Phenylthiocarbamide tasting in a sample of twins. *Ann. Hum. Genet., Lond.* 38:321-326.
- 46.- Matlock, P. 1952. Identical twins discordant in tongue-rolling. *J. Hered.* 43:24.
- 47.- Matsunaga, E. 1962. The dimorphism in human normal cerumen. *Hum. Genet.* 25:273-286.
- 48.- Mckusick, V.A. 1978. Mendelian inheritance in man. First Edition. Johns Hopkins Press, U.S.A.
- 49.- Moody, P.A. 1975. Genetics in man. Second Edition, W.W. Norton Company Inc. New York.
- 50.- Muñoz, C.J. 1986. Estudio sobre el polimorfismo genético en poblaciones humanas de los municipios de Bustamante y Villaldama. Tesis Biólogo, F.C.B. U.A.N.L., Monterrey, Nuevo León.

- 51.- Olson, J.M., M. Boehnke, K. Neiswanger, A.F. Roche, R.M. Siervogel. 1988. Alternative Genetic Models for the Inheritance of the Phenylthiocarbamide (PTC) Taste Deficiency. To appear in Genetic Epidemiology.
- 52.- Pawson S., F.A. Milan. 1974. Cerumen types in two Eskimo communities. *Am. J. Phys. Anthropol.* 41:431-432.
- 53.- Petrakis, N.L., K.T. Molohon, D.J. Tepper. 1967. Cerumen in American Indians: Genetic implications of sticky and dry types. *Science*, 158:1192-1193.
- 54.- Petrakis, N.L. 1969. Dry cerumen -a prevalent genetic trait among indians. *Nature* 222:1080-1081.
- 55.- Petrakis, N.L., M. Doherty, R.E. Lee, S.C. Smith, N.L. Page. 1971. Demonstration and implications of lysozyme and immunoglobulins in human wax. *Nature (Lond)* 229/5280:119-120.
- 56.- Powell, E.F., D.D. Whitney. 1937. Ear lobe inheritance. An unusual three generation photographic pedigree-chart. *J. Hered.* 28:185-186.
- 57.- Quelprud, T. 1940. Ear pit and its inheritance. Fistula auris congenita described in 1864, still a genetical and embryological puzzle. *J. Hered.* 31:379-384.
- 58.- Reddy, B.M. y Rao D.C. 1989. Phenylthiocarbamide Taste Sensitivity Revised: Completed Sorting Test Supports Residual Family Resemblance.
- 59.- Reedy, J.J., T. Szczes, T.D. Downs. 1971. Tongue rolling among twins. *J. Hered.* 62:125-127.
- 60.- Rivera, H.P. 1985. Estudio sobre algunos caracteres antropométricos en la población de Huejutla de Reyes, Hidalgo, México. Tesis Biólogo F.C.B. U.A.N.L. Monterrey, N.L., México.
-
- 61.- Saldanha, P.H., S. Guinsburg. 1961. Distribution and inheritance of middle phalangeal hair in a white population of Sao Paulo, Brazil. *Hum. Biol.* 33:237-244.
- 62.- Sastry, D.B. 1975. Middle phalangeal hair in some south indian populations. *Acta Genet. Med. Gemellol*, 24:163-164.
- 63.- Scott-Emuakpor, A.B., J.E. Uvivo, S.T. Warren. 1975. Genetic variation in Nigeria. I. The Genetics of phenylthiourea testing ability. *Hum. Hered.* 25:360-369.
- 64.- Seth, P.K., S. Seth, M.B. Rao, S.B. Mani. 1969. Gentical study of the Gujars: A1, A2 BO blood groups, P.T.C., somatometry, mid-phalangeal hair, ear lobes, hand clasping, arm folding and leg folding. *Hum. Hered.* 19:190-197.
- 65.- Snyder, L.H. 1931. Inherited taste deficiency. *Science*, 74, 151-152

- 66.- Snyder, L.H. 1934. Studies in Human Inheritance X. A table to determine the proportion of recessives to be expected in various matings involving a unit character. *Genetics*, 19:1-17.
- 67.- Stanfield, W.D. 1980. *Genetics*. Mc Graw-Hill Book, Co. U.S.A.
- 68.- Stiles, K.A. 1945. The inheritance of pitted ear. *J. Hered.* 36:53-61.
- 69.- Sturtevant, A.H. 1940. Tongue rolling. A new inherited character in man. *Proc. Nat. Acad. Sci.* 26:100-102.
- 70.- Tham Tham Sint, M. Mya Yu. 1974. Taste sensitivity to phenylthiocarbamide in Burmese populations sample. *Hum. Hered.* (Basel) 24/5-6:554-557.
- 71.- Urbanowski, A., J. Wilson. 1947. Tongue curling. *J. Hered.* 38:365-366.
- 72.- Wiener, A.S. 1937. Complications in ear genetics. *J. Hered.* 28:425-426.
- 73.- Winchester, A.M. 1972. *Genetics. A survey of the principles of heredity*, Fourth Edition, Houghton Mifflin Co.
- 74.- Williams G.O. and A.E. Hughes. 1987. Frequencies of Attached and Free Ear Lobes in Lagos (Nigeria), *Am. J. of Physical Anthropology* 72:399-401.



UANL

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN



DIRECCIÓN GENERAL DE BIBLIOTECAS

