

alelo – allele

Authored by
memjavad

October 23, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *alelo – allele*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=1282>

Alelo

Primary Disciplinary Field(s): Genética, Biología Molecular, Evolución

1. Definición Central

El **alelo** (del griego *allos*, que significa 'mutuo' o 'recíproco') es una de las formas alternativas de un gen que ocupa una posición específica o **locus** en un cromosoma. En organismos diploides, como los humanos, que heredan un conjunto de cromosomas de cada progenitor, cada individuo posee dos alelos para cada locus genético, aunque a nivel poblacional puede existir una multiplicidad de alelos para un gen dado. Estos alelos son responsables de las variaciones hereditarias en las características o fenotipos observables, ya que codifican, o regulan la codificación, de diferentes versiones de una proteína o ARN funcional. La combinación particular de estos dos alelos en un individuo constituye su **genotipo** para ese rasgo específico.

La existencia de alelos es fundamental para la variabilidad genética y la evolución, ya que las diferencias en la secuencia de nucleótidos entre alelos resultan de mutaciones que han ocurrido a lo largo del tiempo evolutivo. Si bien la mayoría de los alelos se encuentran en el mismo locus homólogo en cromosomas emparejados, sus efectos pueden variar drásticamente, desde la manifestación de un rasgo visible (como el color de los ojos) hasta la determinación de la susceptibilidad a ciertas enfermedades. La comprensión de cómo interactúan los alelos, particularmente en términos de dominancia y recesividad, es la piedra angular de la genética mendeliana clásica y un requisito indispensable para el estudio de la herencia compleja.

En el contexto de la genética de poblaciones, el concepto de alelo se extiende para describir la frecuencia con la que una forma particular de un gen se presenta en una reserva genética o **pool genético**. La dinámica de estas frecuencias alélicas, influenciada por factores como la selección natural, la deriva genética y el flujo génico, es el motor principal del cambio evolutivo. Por lo tanto, el alelo no es solo una unidad de herencia, sino también una unidad clave en el análisis de la biodiversidad y la adaptación biológica.

2. Etimología y Desarrollo Histórico

El concepto de alelo, aunque no el término en sí, tiene sus raíces en el trabajo fundacional de [Gregor Mendel](#) a mediados del siglo XIX. Mendel, a través de sus experimentos con guisantes, postuló la existencia de "factores hereditarios" discretos que determinaban los rasgos. Él observó que estos factores existían en pares y que se separaban durante la formación de los gametos, de modo que cada gameto recibía solo uno de ellos. Estos "factores" de Mendel son lo que hoy conocemos como genes, y sus diferentes versiones son los alelos. La reintroducción y validación de las leyes de Mendel a principios del siglo XX marcó el inicio de la genética moderna.

El término **alelo** fue acuñado formalmente a principios del siglo XX por el genetista británico [William Bateson](#), quien fue uno de los principales defensores y divulgadores de la obra de Mendel. Bateson introdujo la palabra como una abreviatura de la frase griega *allelomorph* (alelomorfo), que significa 'otra forma'. Este término se utilizaba inicialmente para describir las formas contrastantes de un carácter hereditario, como alto versus bajo o verde versus amarillo. La adopción de este término ayudó a formalizar la distinción conceptual entre el gen (la unidad de herencia) y el alelo (la variante específica de esa unidad).

A medida que la genética avanzó hacia la biología molecular a mediados del siglo XX, la definición del alelo se refinó. De ser simplemente una "forma alternativa" de un factor mendeliano, pasó a ser entendido como una secuencia de ADN específica ubicada en un locus cromosómico, cuya variación se debe a una o más mutaciones puntuales o inserciones/deleciones. Esta comprensión molecular permitió a los científicos mapear genes con precisión y comprender cómo las diferencias sutiles en la secuencia de nucleótidos se traducen en diferencias funcionales a nivel de proteínas, consolidando el alelo como una entidad física y funcional.

3. Tipos de Alelos y Relaciones de Dominancia

La interacción entre los dos alelos presentes en un organismo diploide determina la expresión fenotípica del rasgo, y esta interacción se clasifica típicamente según las relaciones de dominancia. La relación más simple es la **dominancia completa**, donde el alelo dominante (generalmente representado por una letra mayúscula) enmascara completamente la expresión del alelo recesivo (minúscula) en el heterocigoto. Un organismo solo expresará el rasgo recesivo si es homocigoto recesivo (posee dos copias del alelo recesivo).

Sin embargo, no todas las interacciones alélicas siguen este patrón estricto. En la **codominancia**, ambos alelos se expresan completamente y por separado en el fenotipo del heterocigoto. Un ejemplo clásico es el sistema de grupos sanguíneos ABO en humanos, donde los alelos A y B son codominantes, y un individuo con genotipo AB expresa ambos tipos de antígenos en la superficie de sus glóbulos rojos. Otra variación es la **dominancia incompleta**, donde el fenotipo del heterocigoto es una mezcla o un intermedio entre los fenotipos de los dos homocigotos, como ocurre con el color de ciertas flores donde el cruce de rojo y blanco produce descendencia rosa.

Además de estas interacciones directas, existen alelos letales, que son mutaciones que resultan en la muerte del organismo. Los alelos letales pueden ser dominantes o recesivos, aunque los alelos letales recesivos son más comunes, ya que pueden ser portados silenciosamente por heterocigotos. La complejidad de las interacciones alélicas subraya que la relación entre genotipo y fenotipo rara vez es simple y a menudo está sujeta a la influencia de otros genes (epistasia) y factores ambientales.

4. Alelos Múltiples y Polimorfismo

Aunque un individuo diploide solo puede portar dos alelos para un gen específico (uno en cada cromosoma homólogo), a nivel de población, puede haber una serie de tres o más alelos diferentes para ese mismo locus. Este fenómeno se conoce como **alelos múltiples**. El sistema ABO de grupos sanguíneos es el ejemplo prototípico, donde los alelos IA, IB e i (o IO) determinan los cuatro fenotipos posibles (A, B, AB y O). La existencia de alelos múltiples incrementa significativamente la diversidad genotípica y fenotípica dentro de una especie.

El concepto de alelos múltiples se relaciona estrechamente con el **polimorfismo genético**, que se define como la existencia de dos o más alelos para un gen en una población, donde el alelo menos frecuente ocurre a una tasa superior al 1% (una frecuencia que no puede ser explicada solo por mutación reciente). El polimorfismo es ubicuo en los genomas y es crucial para la adaptabilidad de una especie, ya que proporciona la materia prima sobre la que opera la selección natural. Los polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs, por sus siglas en inglés) representan la forma más común de polimorfismo alélico en el genoma humano.

Un área de particular importancia donde se manifiesta el polimorfismo alélico extremo es en el [Complejo Mayor de Histocompatibilidad \(CMH\)](#), conocido como HLA en humanos. El CMH codifica proteínas cruciales para el reconocimiento inmunológico. La enorme cantidad de alelos diferentes presentes en los loci HLA (siendo algunos de los genes más polimórficos conocidos) asegura que la población humana posea una amplia gama de respuestas inmunes, lo que es vital para la defensa contra patógenos en constante evolución. Esta variabilidad alélica es la razón por la que encontrar donantes de órganos compatibles es un desafío médico significativo.

5. Nivel Molecular: Localización y Función

A escala molecular, un alelo es una secuencia específica de ADN. Se localiza en un lugar fijo en el cromosoma llamado **locus** (plural: loci). La variación entre alelos es el resultado de diferencias en la secuencia de nucleótidos. Estas diferencias pueden ser tan simples como un cambio de una sola base (un SNP) o tan complejas como inserciones, deleciones o duplicaciones de grandes segmentos de ADN. Si la diferencia de secuencia ocurre dentro de la región codificante de un gen, puede alterar la secuencia de aminoácidos de la proteína resultante, afectando su estructura tridimensional y, por ende, su función biológica.

Es fundamental distinguir entre alelos que codifican proteínas funcionales y aquellos que son nulos o hipomórficos. Un alelo "tipo silvestre" (*wild type*) es aquel que se encuentra más comúnmente en la población y generalmente produce una proteína funcional normal. Los alelos mutantes, en cambio, pueden ser variantes que resultan en una proteína con función reducida (hipomorfos), función alterada (neomorfos) o ninguna función (alelos nulos o [alelos de pérdida de función](#)). La naturaleza de esta alteración funcional es lo que determina si el alelo será dominante

o recesivo en su expresión fenotípica.

Además de las variaciones en la secuencia codificante, las diferencias alélicas también pueden residir en las regiones reguladoras del gen (promotores, potenciadores). En estos casos, la secuencia de la proteína puede ser idéntica entre los alelos, pero la variación en las regiones reguladoras afecta la tasa, el momento o el lugar de la transcripción del gen. Un alelo puede, por ejemplo, tener un promotor más eficiente, lo que resulta en una mayor producción de la proteína, un concepto conocido como variación en la expresión génica dependiente del alelo (AVE). Esta variación reguladora es crucial para la complejidad fenotípica y es objeto de intensa investigación en la genética del desarrollo.

6. Importancia Genética y Evolutiva

La variabilidad alélica es el sustrato esencial de la evolución darwiniana. Sin la existencia de alelos alternativos, no habría variación fenotípica en la que la [selección natural](#) pudiera actuar. Los alelos que confieren una ventaja de aptitud (*fitness*) en un entorno dado tienden a aumentar su frecuencia en la población a lo largo de las generaciones, mientras que los alelos deletéreos tienden a disminuir. Este cambio continuo en las frecuencias alélicas es la definición fundamental de la microevolución.

Un fenómeno evolutivo importante que involucra la dinámica alélica es el **equilibrio de Hardy-Weinberg**, un principio matemático que describe cómo las frecuencias alélicas y genotípicas permanecen constantes de generación en generación en ausencia de fuerzas evolutivas (mutación, migración, selección, deriva genética y apareamiento no aleatorio). La desviación de este equilibrio permite a los genetistas identificar si una población está evolucionando y qué fuerzas están actuando sobre ella. La medición de las frecuencias alélicas se convierte así en una herramienta poderosa para el estudio de la dinámica poblacional.

Además, la existencia de alelos recesivos deletéreos, aunque perjudiciales en homocigosis, a menudo se mantiene en la población a bajas frecuencias porque los heterocigotos portadores están protegidos. En algunos casos, el heterocigoto puede incluso tener una ventaja selectiva sobre ambos homocigotos, un fenómeno conocido como **ventaja del heterocigoto**. El ejemplo más famoso es el alelo de la anemia falciforme, que en heterocigosis confiere resistencia a la malaria, manteniendo el alelo deletéreo en áreas donde la enfermedad es endémica. Esta compleja dinámica ilustra cómo los alelos interactúan con el medio ambiente para moldear la estructura genética de las especies.

7. Aplicaciones en la Genética Moderna

El análisis de los alelos es central en casi todas las disciplinas de la genética aplicada. En la medicina, la identificación de alelos patogénicos es crucial para el diagnóstico y la predicción de

riesgo de enfermedades hereditarias. El análisis de genotipos, especialmente mediante tecnologías de secuenciación de alto rendimiento, permite a los médicos identificar alelos de riesgo para condiciones complejas como el cáncer, la diabetes o las enfermedades cardiovasculares, abriendo camino a la medicina personalizada. La farmacogenética, por ejemplo, utiliza el análisis alélico para determinar cómo un individuo metabolizará ciertos fármacos, ajustando las dosis para optimizar la eficacia y minimizar los efectos secundarios.

En la ciencia forense, el análisis de alelos polimórficos, particularmente aquellos encontrados en regiones de ADN no codificante altamente variables (como los STRs o repeticiones cortas en tándem), es la base de la identificación de individuos. Los perfiles genéticos se construyen midiendo el número de repeticiones alélicas en múltiples loci; la probabilidad de que dos individuos no relacionados compartan un perfil alélico idéntico es extremadamente baja, lo que proporciona una herramienta de identificación robusta en investigaciones criminales y pruebas de paternidad.

Finalmente, en la agricultura y la mejora genética, la manipulación de alelos es fundamental. Los programas de fitomejoramiento buscan identificar y seleccionar alelos deseables que confieran resistencia a enfermedades, mayor rendimiento o mejor calidad nutricional en cultivos y ganado. Técnicas avanzadas de edición genética, como CRISPR-Cas9, permiten a los científicos modificar alelos específicos con una precisión sin precedentes, corrigiendo mutaciones deletéreas o introduciendo alelos ventajosos de manera dirigida, revolucionando la biotecnología agrícola y médica.

8. Debates y Desafíos Conceptuales

A pesar de ser un concepto fundamental, la definición de "alelo" enfrenta desafíos conceptuales en la era de la genómica. Tradicionalmente, un alelo se asocia a un gen bien definido. Sin embargo, con el descubrimiento de que gran parte del genoma se transcribe y regula de maneras complejas, y que las regiones reguladoras pueden estar muy alejadas de los genes que controlan, la idea de un locus discreto y un par de alelos simples se vuelve insuficiente. El debate se centra en cómo clasificar las variaciones en las regiones reguladoras distales: ¿son estas variaciones alelos de un gen regulador, o simplemente variantes genómicas que influyen en la expresión de un gen distante?

Otro desafío surge con las variaciones en el número de copias (CNVs) y las duplicaciones de genes. Si un individuo tiene más de dos copias de un gen debido a una duplicación, ¿cuántos alelos tiene? Esta complejidad requiere que la genética moderna amplíe su marco conceptual más allá del modelo mendeliano simple, donde solo existen dos alelos por locus. Los estudios de genómica han revelado que la variación estructural del ADN es mucho más significativa de lo que se pensaba, obligando a reevaluar cómo se heredan y expresan estas formas de variación.

Finalmente, el concepto de alelo se entrelaza con la definición de mutación. Aunque toda diferencia alélica se origina en una mutación, en el lenguaje de la genética de poblaciones, una variante solo se considera un alelo si su frecuencia es apreciable en la población, mientras que las mutaciones raras y recientes a menudo se tratan por separado. Mantener esta distinción operativa es crucial en la investigación clínica, donde es necesario diferenciar entre variantes raras patogénicas y polimorfismos comunes benignos. Estos debates reflejan el esfuerzo continuo de la biología por adaptar la terminología clásica a la complejidad molecular del genoma.

Lecturas Adicionales

[Alelo \(Wikipedia en español\)](#)

[National Human Genome Research Institute: Allele](#)

[Genética Mendeliana](#)

[Complejo Mayor de Histocompatibilidad \(CMH\)](#)

ARABPSYCHOLOGY.COM