

# Causa genética de la mutación Bruno en el diamante mandarín (*Taeniopygia guttata castanotis*)

Hernán Ariel Lopez

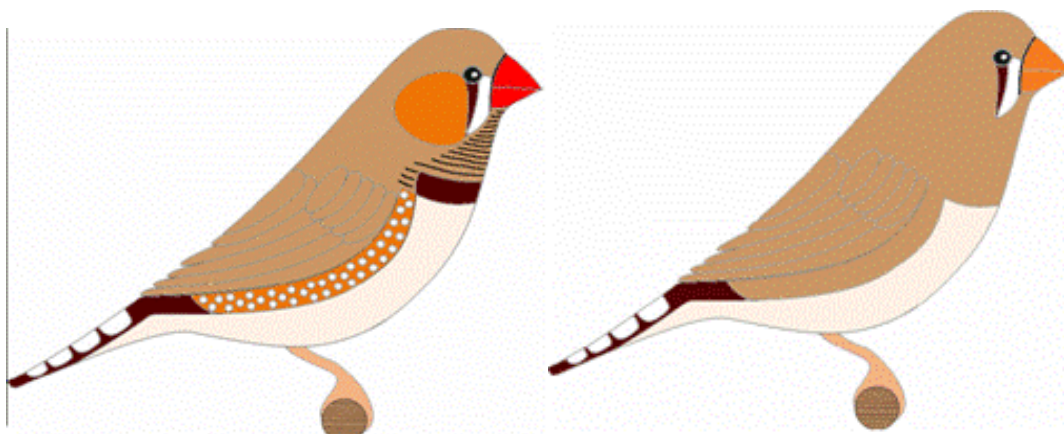
Comenzaría comentándoles que hace poco tiempo comencé con la avicultura y en la cria de este pájaro. Pronto me di cuenta que me fascinaba su plasticidad para generar tantos fenotipos diferentes. Pronto comencé, intrigado, a buscarle las posibles causas de estas variaciones. Así emprendí el laberíntico camino del conocimiento de la producción de melaninas, campo en activo estudio científico, dado las consecuencias para la salud humana (melanomas, albinismo, etc.). Pronto aprendí que estos procesos son generales a todos los animales, incluido el hombre.

Transcurrido este camino me pareció interesante compartir lo aprendido en esta revista, esperando que resulte de utilidad a los lectores que crían esta, como otras especies, dado que como he dicho, se trata de procesos generales que sucede a lo largo de distintas especies.

Si bien la causa de la mutación Bruno en el diamante mandarín aún no ha podido ser confirmada (ya que para esta tarea es menester de costosos procedimientos moleculares), mediante el análisis de investigaciones científicas en este campo en diversos organismos se presenta aquí una proposición de las causas de esta mutación en esta especie.

La mutación o el fenotipo Bruno es una de las mutaciones más comunes entre los diamantes mandarines y a sido unas de las primera en observarse. De hecho, forma parte de los dos grandes grupos de coloración que se encuentran en esta especie siendo esta la Gris y la Bruna.

En la figura N°1 se observa esquemáticamente las coloraciones de un macho y hembra bruno. En la figura N°2 se muestran fotografías de machos, hembras y pichones con su coloración característica.



**Figura N° 1:** Dibujos esquemáticos de individuos con el fenotipo bruno. A la izquierda macho, a la derecha, la hembra. Notar la coloración castaña en sus diversas tonalidades y carencia de coloración gris o negra. (Reproducido con permiso de Alkhazmi, 2008).



**Figura N<sup>o</sup> 2.** Fotos de macho, hembra y pichones (aves y fotos pertenecientes al autor). *Primera fila:* vista lateral de macho; macho bruno entre macho y hembra grises, comparar las tonalidades de las plumas. *Segunda fila;* hembra bruno con plumas algo erizadas por acicalamiento; detalle de la cabeza de hembra bruno. *Tercera Fila:* detalle de la cabeza de un pichón (hembra), frente y lateral, notar el pico carente de eumelanina.

Desde hace tiempo se conoce que este carácter presenta un patrón de herencia recesivo ligado al sexo, esto significa que el gen que determina esta característica se manifiesta en estado recesivo y se encuentra ubicado en los cromosomas sexuales. Como es sabido en el caso de las aves el macho presenta dos cromosomas sexuales iguales denominados Z (ZZ), en cambio la hembra presenta dos cromosomas diferentes (ZW). Por esta característica se denomina sexo homogamético al primero y heterogamético al segundo.. El carácter bruno se encuentra ligado (o su gen ubicado) al cromosoma Z.

Si repasamos algunos conceptos básicos de Biología, tenemos que: en el núcleo de las células se encuentra el ADN, esta molécula es un molde para producir, en la mayoría de los casos, una proteína a partir de un código genético. La proteína producida puede ser estructural o tener alguna función biológica determinada funcionando, por ejemplo, como una enzima. Una enzima es una macromolécula que favorece la ocurrencia de reacciones químicas. Variaciones en alguna pequeña parte del ADN donde está el gen de una proteína (causada por mutaciones) puede cambiar el significado de este código genético y, en consecuencia, se produce una proteína distinta que puede, entre muchas variantes, no ser funcional.

En el caso del diamante mandarín la coloración de las plumas es producida por melaninas únicamente (McGraw and Wakamatsu, 2004; López, 2009). Este tipo de pigmentos se producen a partir de células especializadas denominadas melanocitos. Estas células pueden producir dos tipos de pigmentos las eumelaninas y las feomelaninas. Estos pigmentos se producen en vesículas especializadas dentro del melanocito llamados melanosomas que luego son transferidos a las plumas a través del citoesqueleto del melanocito, dándoles el color característico. Existen eumelanosomas y feomelanosomas dependiendo si el producto que contengan es eumelaninas (color gris, negro) o feomelaninas (color castaño oscuro-naranja) respectivamente. Cada pigmento se encuentra localizado en melanocitos diferentes.

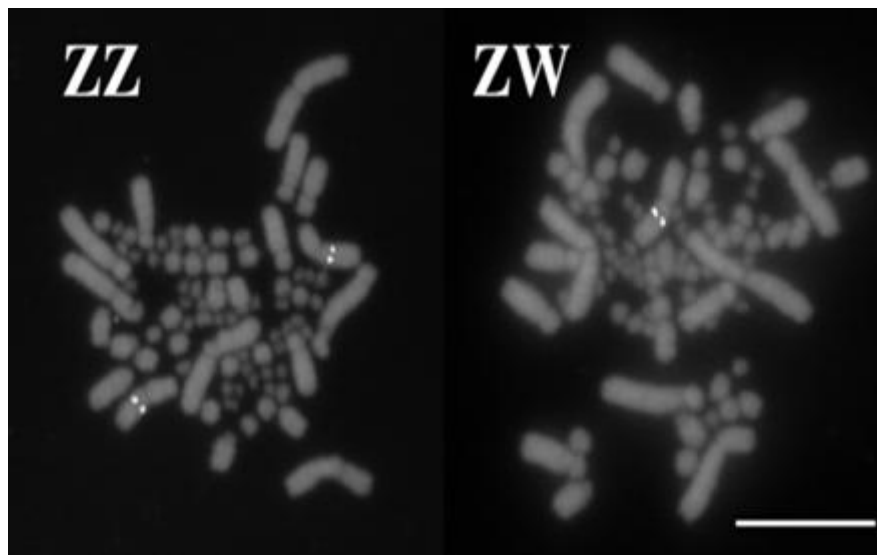
Todas las variaciones en el color encontradas en el diamante mandarín son causadas por variación en la síntesis, polimerización o deposición de estos tipos de pigmentos en las plumas. En la formación de melaninas ocurren transformaciones químicas a partir de un aminoácido denominado Tirosina. Estas transformaciones son producidas por enzimas las cuales a su vez, como hemos visto son proteínas. Existen al menos tres enzimas claves en la formación de la melanina, una de ellas es denominada "Proteína relacionada con la Tirosinasa 1" (TRP-1, sigla en inglés), esta enzima cataliza la oxidación final de un compuesto intermedio (5,6-dihidroxyindol 2-ácido carboxílico, DHICA según su sigla en inglés) para transformarlo en eumelanina y adicionalmente estabiliza la principal enzima en la síntesis de melanina llamada Tirosinasa (Kobayashi, 1998) dándole a las plumas del pájaro su coloración normal gris a negro características. La ubicación intracelular de esta enzima es en la membrana interna del eumelanosoma únicamente.

Cuando existe una mutación en el gen que codifica para la proteína TRP-1, se genera una proteína que es infuncional, este tipo de proteínas inmediatamente que es sintetizada es destruida por un mecanismo celular enzimático localizado en estructura vesiculares llamados proteosomas, de manera que el eumelanosoma de este melanocito carece de esta enzima y es incapaz de formar la eumelanina natural, por lo tanto el proceso se encuentra bloqueado

un paso antes de la formación de la eumelanina. Como consecuencia donde se debería encontrar colores grises (eumelaninas) ahora se encuentran una coloración castaña que es debida posiblemente al compuesto intermedio DHICA y algo de eumelanina marrón causada por una escasa polimerización de la melanina y que fuera sintetizada por una vía alternativa donde no actúa la enzima TRP-1. Adicionalmente como la TRP-1 estabiliza la Tirosinasa (Kobayashi, 1998), su ausencia causa el efecto de disminuir la síntesis de melaninas, principalmente las feomelaninas en cuya vía de síntesis no interviene la enzima TRP-1.

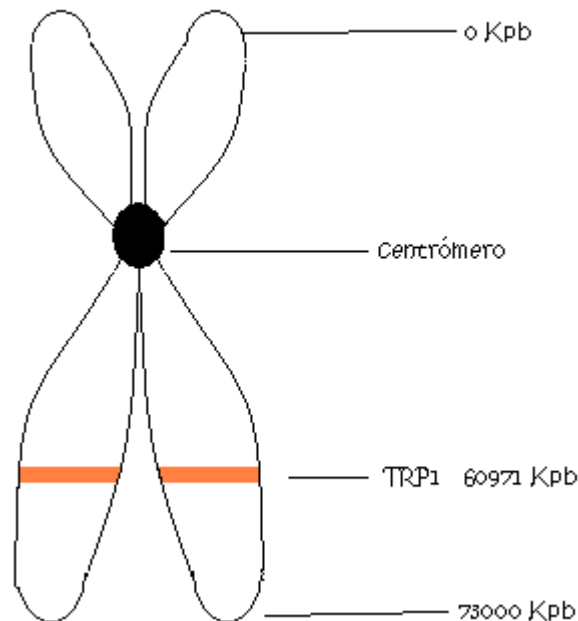
Gracias al secuenciamiento de todos los genes del genoma de un macho de diamante mandarín, recientemente realizado (NCBI, 2009), es posible mapear en los cromosomas del diamante los distintos genes que intervienen, por ejemplo, en la síntesis de las melaninas. Al realizar esta tarea se comprueba que el gen TRP-1 se encuentra ubicado en el cromosoma Z. Esto es muy relevante porque apoya las observaciones realizadas en la cría sobre el patrón de herencia ligado al sexo de este carácter y a su vez es una evidencia sobre la causa de este fenotipo. Estos datos han servido para motivarme escribir el presente artículo.

Si el gen de la TRP-1 se marcara con ciertos procedimientos moleculares se vería como en la Figura N<sup>o</sup> 3, en la cual se observa los cromosomas del diamante mandarín, macho a la izquierda (ZZ) y hembra a la derecha (ZW), en este caso se muestra un gen que se encuentra en las cercanías del gen TRP-1 tratado en este artículo. Los cromosomas se encuentran duplicados (cada cromosoma contiene dos moléculas de ADN). Los puntos blancos indican la posición del gen. En el macho se presentan dos cromosomas marcados (ZZ) en la hembra solo uno (ZW)



**Figura N<sup>o</sup> 3** Hibridación fluorescente in situ de ZF085A14 sonda BAC, que codifica el gen *trkB*, Cromosomas del diamante mandarín en metafase. La sonda de hibridación en el cromosoma Z es una sola en la hembra (derecha, ZW) y dos en los cromosomas Z del macho (izquierda, ZZ). (La barra de la escala representa 10 micras.) (de Chen *et al.*, 2005). El gen de TRP-1 se encuentra muy cercano al gen marcado esta la figura.

La posición del gen, a partir de datos moleculares (NCBI, 2009) puede verse esquemáticamente en la Figura. N° 4.



**Figura N° 4:** Posición esquemática del gén TRP-1 en cromosoma Z del diamante mandarín, basado en secuenciamiento de ADN. El gen se encuentra a una distancia de 60971 Kpb del inicio del cromosoma. El gen ha sido localizado utilizando el visor de mapas de NCBI (ver página web en bibliografía)

Como en todos organismos, cada gen en los cromosomas se encuentra de pares, localizados uno en cada cromosoma par, estos cromosomas provienen uno del padre y otro de la madre. Hay que recordar que aquellas variaciones genéticas de un gen normal o denominado silvestre causadas por mutaciones se denominan alelos. En este caso, los machos brunos presentan los dos alelos mutados, en consecuencia no se produce ninguna enzima y el pigmento normal no se produce. Las hembras por su parte, que han heredado este alelo, siempre van a manifestar este carácter, dado que solo poseen un cromosoma Z y carece de otro que produzca una enzima viable, es por ello que se dice usualmente que la hembra no puede portar la mutación bruno (o cualquiera mutación ligada al sexo) solo la manifiesta.

Cuando se cruza un macho bruno con una hembra gris o una hembra bruno con un macho gris, por ejemplo, se pueden obtener machos que poseen los dos tipos de alelos, es decir los alelos mutados (brunos) y los normales. En este caso se denominan heterocigotos y fenotípicamente son como los grises clásicos, Usualmente se dice que "portan" bruno. Estos individuos son como los normales porque poseen un gen de la TRP-1 viable por lo que pueden producir esta enzima y en consecuencia pueden terminar el proceso de fabricación de eumelanina.

En el caso de los pichones se pueden identificar un individuo bruno dado que presenta una piel más clara y rosada en comparación a la negra que usualmente se encuentra en los normales o clásicos. Esto se debe a la presencia de melanocitos en la piel que luego cederán los melanosomas a las

plumas. (en este caso carecen de eumelanina). Por otro lado, el pico en vez de ser totalmente negro (causado por deposición de eumelaninas sobre la queratina, proteína que forma el pico) como se encuentra en los normales, presenta una coloración castaña clara (Figura N°2). Asimismo, los ojos de los pichones usualmente se observan de color rubí, debido a carencia de eumelanina en la coroides del ojo, el color se debe a la transparencia en esta capa mostrando el lecho de los capilares sanguíneos. En el desarrollo el color de los ojos se va oscureciendo.

A los individuos brunos no se recomiendan que se encuentren expuestos a la luz del sol (exteriores, etc) debido a que parte de su pigmento (DHICA) al ser un intermedio de la síntesis de melanina muy inestable químicamente se degrada frente a la luz solar o a rayos UV debido a generación de radicales libres que lo destruyen (Chedekel and Zeise, 1988). Esto produce pequeñas manchas en las plumas y es un serio inconveniente en aquellos ejemplares destinados a concursar. Es por ello que estas aves deben estar protegidas de la luz solar o de rayos UV. Las manchas pueden desaparecer solo a partir de la próxima muda del ave.

En cuanto a la estructura de las plumas, frecuentemente se menciona que los brunos presentan unas plumas más algodonosas que los demás fenotipos. Las causas de esta característica no se encuentran aún determinadas, podría deberse a la ausencia de las eumelaninas, las cuales en caso de existir les da mayor rigidez a las plumas. Una consecuencia adicional a la falta de melaninas en los brunos es un desgaste mayor del plumaje en comparación a los individuos normales (Harrison, 1963).

Frecuentemente en artículos o en libros sobre el diamante mandarín se menciona que en los brunos se "oxidán las melaninas". Según lo mencionado en este artículo, pareciera que esto no sería correcto dado que la encargada de realizar esta función es la propia enzima TRP-1, que como hemos visto se encuentra ausente, de manera que no puede realizar esta función. La observación más acertada podría ser que se genera un compuesto intermedio (DHICA) en la síntesis de eumelanina.

Este esquema de producción de pigmentos es general entre los animales y dentro de las aves, en varias especies ya que es un proceso que se encuentra conservado a lo largo de la evolución.

Para finalizar, es mi deseo que el presente sea de utilidad y sirva para aportar algo más a la extensa información que conforma el mundo de este pequeño estrildido australiano.