

3. GENÉTICA MENDELIANA

CONTENIDOS

- 3.1. Conceptos básicos de herencia biológica.
 - 3.1.1. Genotipo y fenotipo.
- 3.2. Las leyes de Mendel.
 - 3.2.1. Primera ley de Mendel.
 - 3.2.2. Segunda ley de Mendel.
 - 3.2.3. Cruzamiento prueba o retrocruzamiento.
 - 3.2.4. Tercera ley de Mendel.
- 3.3. Ejemplos de herencia mendeliana en animales y plantas.
- 3.4. Teoría cromosómica de la herencia.
 - 3.4.1. Los genes y los cromosomas.
 - 3.4.2. La meiosis y su relación con las leyes de Mendel.
- 3.5. Determinismo del sexo y herencia ligada al sexo.

ORIENTACIONES

1. Utilizar el vocabulario básico: genoma, gen, alelo, locus, homocigótico, heterocigótico, herencia dominante, recesiva, intermedia (dominancia parcial o incompleta) y codominancia.
2. Conocer algunos mecanismos a través del estudio de las clásicas leyes de Mendel, a través de cruzamientos monohíbridos y dihíbridos con genes autosómicos y ligados al sexo mediante la realización de problemas sencillos.
3. Analizar cómo el descubrimiento de los cromosomas y los fenómenos que ocurren en la mitosis y en la meiosis dan un fundamento citológico al destino de los factores hereditarios postulados por Mendel.

3.1. Conceptos básicos de herencia biológica.

- **Carácter hereditario.** Característica morfológica, estructural o fisiológica presente en un ser vivo y transmisible a la descendencia.
- **Gen.** Unidad estructural y funcional de transmisión genética. En la actualidad, se sabe que un gen es un fragmento de ADN que lleva codificada la información para la síntesis de una determinada proteína.
- **Genotipo.** Conjunto de genes que posee un individuo. También se conoce como genotipo la dotación genética del individuo para un determinado carácter.
- **Fenotipo.** Características observables, es decir, expresión del genotipo. Es el resultado de la interacción de un genotipo con un determinado ambiente. Se denomina ambiente al medio donde se encuentra un genotipo, incluidos el citoplasma celular, otros genes y las características del medio externo (nutrientes, hormonas, etc.).
- **Alelos.** Término utilizado para indicar las distintas formas que puede presentar un determinado gen. Se encuentran en cromosomas homólogos ocupando el mismo **locus** o lugar.
- **Homocigoto** (raza pura). Individuo que posee dos alelos idénticos para el mismo carácter. Los genotipos de individuos homocigóticos para un determinado carácter serán **AA** y **aa**.
- **Heterocigótico** (híbrido). Individuo que tiene dos alelos distintos para el mismo carácter. El genotipo del heterocigótico será **Aa**.
- **Gen o alelo dominante.** Gen cuya presencia impide que se manifieste la acción de otro alelo distinto para el mismo carácter. Se representa con una letra mayúscula (**A**).
- **Gen o alelo recesivo.** Gen que sólo se manifiesta en ausencia de un alelo dominante, es decir, únicamente aparece en el fenotipo si se encuentra en homocigosis o en hemicigosis. Se le representa con una letra minúscula, correspondiente a la del dominante (**a**).
- **Herencia dominante.** Cuando el gen dominante no deja manifestarse al otro gen llamado recesivo.
- **Herencia intermedia-** Se da cuando uno de los alelos muestra una dominancia parcial. El individuo heterocigótico para ese carácter presenta un fenotipo intermedio.
- **Codominancia.** Se da cuando los dos alelos implicados en un carácter son equipolentes, es decir, poseen idéntica capacidad para expresarse. En los híbridos se manifiestan ambos genes.

3.2. Las leyes de Mendel

Es universalmente reconocido que la genética como ciencia nace con los trabajos de Gregor Mendel (1822-1884). Llevó a cabo sus experimentos con plantas de guisante que cultivaba en el huerto del convento donde vivía.

La metodología de Mendel consistió en:

- **Utilizar razas puras** de cada uno de los caracteres seleccionados, a las cuales denominó generación **parental (p)**.
- **Realizar cruces experimentales** mediante hibridación entre razas puras que diferían en un carácter, para obtener una generación de híbridos a la que llamó **primera generación filial (F₁)**.
- **Autofecundar** las plantas de la F₁ para así obtener una **segunda generación**, llamada **F₂**.
- **Repetir** las experiencias para todos y cada uno de los caracteres seleccionados, obteniendo gran cantidad de datos que fueron analizados cuantitativamente.

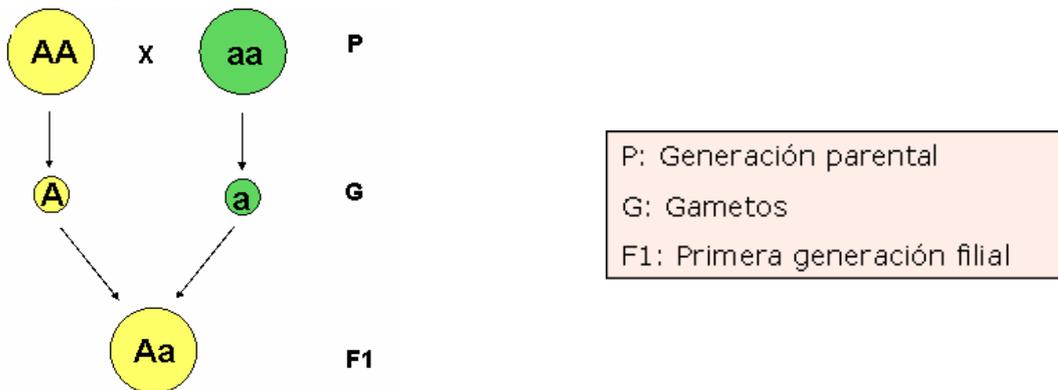
Los trabajos de Mendel fueron publicados en 1866, pero aún así sus experiencias pasaron inadvertidas, hasta que 35 años después fueron reconocidas y renombradas como **leyes de Mendel**.

3.2.1. Primera ley de Mendel: Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación filial (F1).

Al cruzar individuos distintos, ambos homocigóticos (razas puras) para un carácter, todos los descendientes de la primera generación filial son idénticos entre sí, con el mismo genotipo y fenotipo. Su fenotipo es igual al de uno de los padres (si la herencia es dominante) o intermedio entre ambos parentales (si la herencia es intermedia).

Por ejemplo, el color de la semilla del guisante está controlado por un par de genes que forman una pareja de alelos: uno (A), que determina el color amarillo, que es dominante sobre (a), que es recesivo y determina el color verde.

Los parentales son razas puras (AA o aa) y, por tanto, los gametos que formen tras la meiosis serán de un mismo tipo (A o a). Los gametos se unen en la fecundación para dar origen a los individuos integrantes de la F₁, que genéticamente serán híbridos o heterocigotos y de fenotipo amarillo.



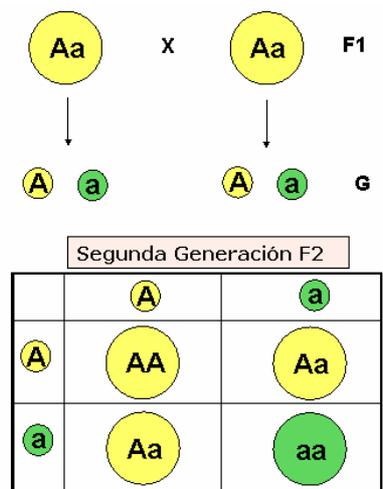
P: Generación parental
G: Gametos
F1: Primera generación filial

<http://web.educastur.princast.es/>

3.2.2. Segunda ley de Mendel: Ley de la segregación de los caracteres antagónicos en la segunda generación filial (F2).

Cuando se cruzan entre sí los individuos de la primera generación filial (o bien se autofecunda uno de ellos), se obtiene una descendencia no uniforme, debido a la separación (segregación) de los alelos implicados en el carácter estudiado, al formarse los gametos.

Como los individuos de la F₁ son heterocigóticos dan lugar a dos tipos de gametos: la mitad portan el alelo **A** y la otra mitad el **a**. La fecundación entre estos gametos, para dar origen a la F₂, se realiza al azar, de tal manera que se pueden obtener combinaciones distintas que determinen fenotipos amarillos y verdes, en proporción 3 a 1, y genotipos diferentes, AA, Aa y aa, en proporciones de 25 %, 50 % y 25 % respectivamente.



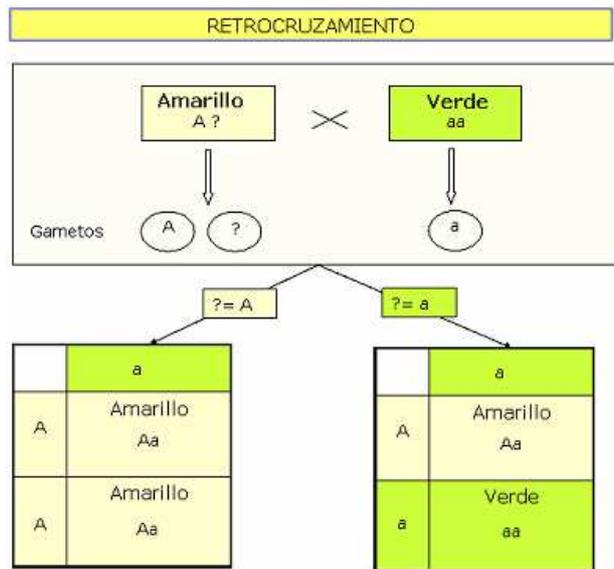
<://web.educastur.princast.es>

Cruzamiento prueba o retrocruzamiento.

Se utiliza en los casos de herencia dominante para averiguar si un individuo que presenta carácter dominante es homocigótico (AA) o heterocigótico (Aa).

Consiste en cruzar al individuo problema (el que presenta el carácter dominante) con otro individuo de genotipo **homocigótico recesivo** (aa), lo cual se denomina **retrocruzamiento**.

Si todos los descendientes presentan el fenotipo dominante, el individuo problema será probablemente homocigótico. Por el contrario, si en la descendencia aparece algún individuo con el carácter recesivo, podemos afirmar rotundamente que individuo problema es heterocigótico.



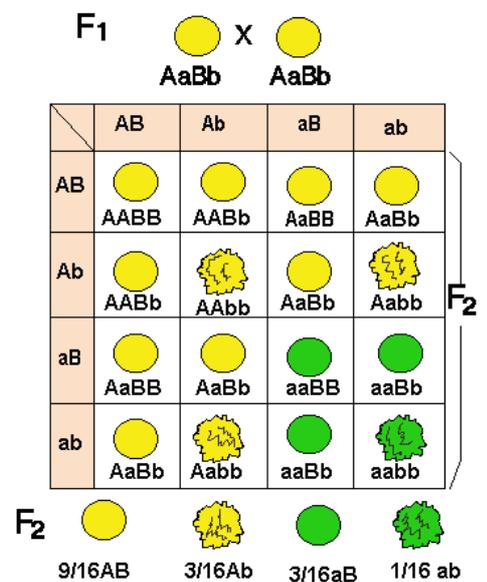
<http://web.educastur.princast.es>

3.3.3. Tercera ley de Mendel: Ley de la independencia de los factores hereditarios.

En la transmisión de más de un carácter se observa que estos se transmiten independientemente, ya que cada par de alelos se transmiten de forma independiente de los otros, y por tanto, se obtienen combinaciones nuevas, algunas de las cuales no están presentes en los parentales.

Las líneas puras (parentales) serán, en este caso, una planta con guisantes amarillos y lisos (AALL) y una con guisantes verdes y rugosos (aall). La F₁ es uniforme, pues cada progenitor de la generación P produce n solo tipo de gameto (AL) y (al).

En cambio, los individuos de la generación F₁ generan cuatro tipos de gametos diferentes: AL, Al, aL, al. Para obtener la F₂ de una forma cómoda, se hace un cuadro de doble entrada (denominado Punnett) con estos gametos.



michael-biologia.blogspot.com

Los fenotipos obtenidos en la F₂ se encuentran en la proporción: 9:3:3:1

- 9 amarillos-lisos.
- 3 amarillos-rugosos.
- 3 verdes-lisos.
- 1 verdes-rugosos.

De los resultados obtenidos en la F_2 se deduce que los caracteres amarillo y liso no permanecen siempre unidos, lo que demuestra que existe una independencia entre ellos, ya que se pueden formar combinaciones nuevas: amarillo-rugoso y verde-liso.

3.3. Ejemplos de herencia mendeliana en animales y plantas.

3.4. Teoría cromosómica de la herencia

En la época en que Mendel realizó sus experimentos, se desconocía lo que eran los genes, así como su localización en los cromosomas, y el papel de la meiosis y de los gametos en la transmisión hereditaria. Ni Mendel ni los descubridores de sus leyes pudieron encontrar un mecanismo citológico preciso que explicara correctamente los resultados obtenidos.

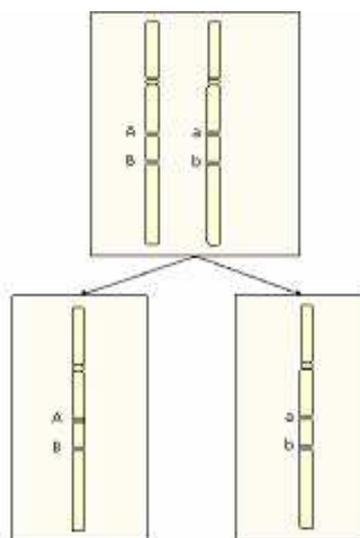
3.4.1. Los genes y los cromosomas

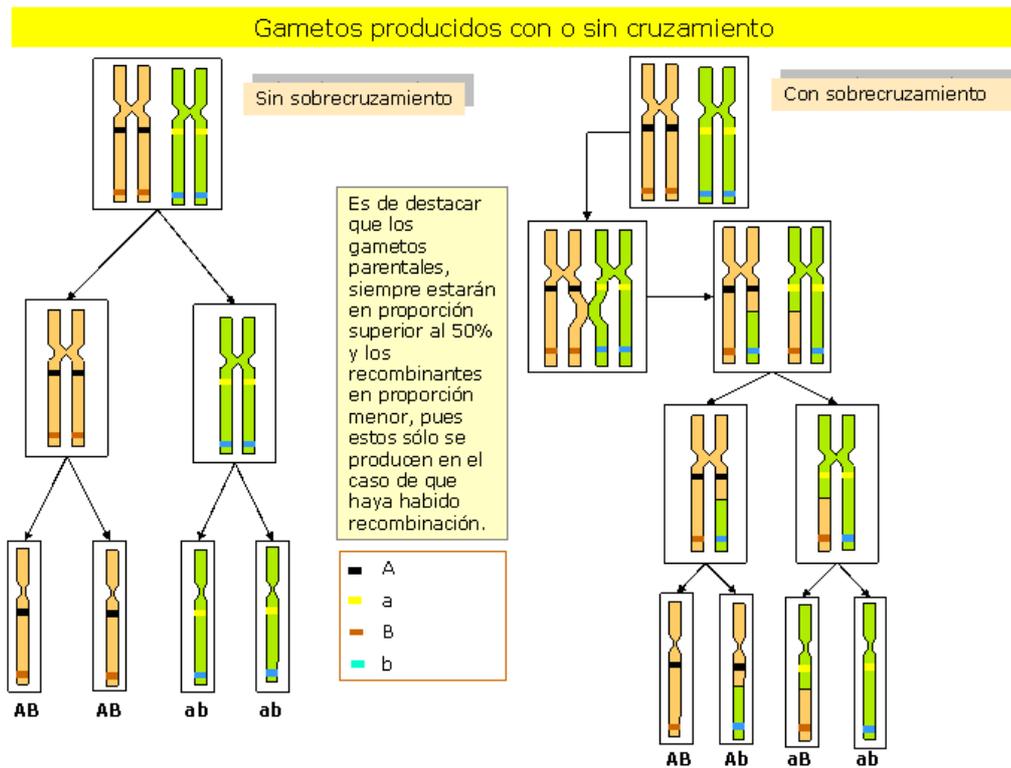
Sutton y Boveri, en 1902, propusieron que la separación de los cromosomas durante la meiosis era la base para explicar las leyes de Mendel. Tomas Morgan, en 1905, comprobó experimentalmente esta hipótesis y elaboró la denominada **teoría cromosómica de la herencia**, que consta de los siguientes puntos:

- Los factores que determinan los factores hereditarios (genes) se localizan en los cromosomas.
- Cada gen ocupa un lugar determinado en un cromosoma concreto. Este lugar se denomina **locus** (en plural **loci**).
- Los loci para los distintos genes se encuentran situados linealmente a lo largo de los cromosomas.
- Los alelos se encuentran en los loci de los cromosomas homólogos; por esta razón existe un par para cada carácter.

3.4.2. La meiosis y su relación con las leyes de Mendel

- Según la teoría cromosómica de la herencia, la **tercera ley de Mendel** no se cumpliría siempre, ya que los genes que estén localizados en el mismo cromosoma tienden a heredarse juntos y, se denominan **genes ligados**. Sin embargo, la tercera ley se cumple con más frecuencia de lo que cabría esperar, ya que los genes ligados pueden aparecer separados en la descendencia debido al **sobrecruzamiento** (intercambio de fragmentos de ADN entre cromátidas homólogas durante la profase I de la meiosis).





genmolecular.files.wordpress.com

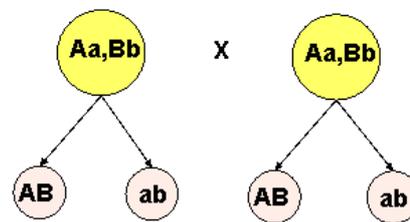
Limitaciones a la 3ª Ley de Mendel:

Ejemplo hipotético.
Suponiendo que los caracteres color de la piel y textura de la piel de los guisantes hubiesen estado ligados con ligamiento absoluto, de tal manera que A y B hubiesen estado en el mismo cromosoma y a y b en el homólogo, al cruzar los dihibridos (Aa,Bb) para ambos caracteres, Mendel hubiese obtenido:

3 amarillos, lisos
1 verde rugoso

En lugar de lo que obtuvo:

9 amarillos lisos
3 verdes lisos
3 amarillos rugosos
1 verde rugoso



	AB	ab
AB	AA, BB	Aa, Bb
ab	Aa, Bb	aa, bb

(i+2)

web.educastur.princast.es

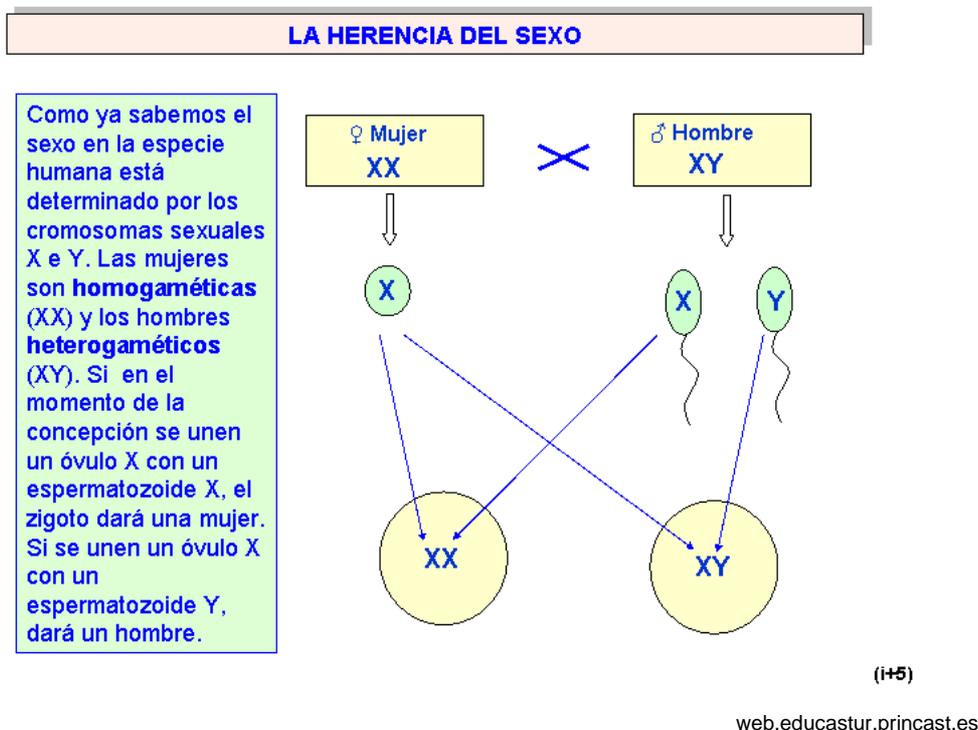
3.5. Determinismo del sexo y herencia ligada al sexo

3.5.1. Determinismo del sexo

En el ser humano y el resto de los mamíferos, los genes de determinación sexual se localizan en unos cromosomas especiales, llamados **cromosomas sexuales** o **heterocromosomas**. Al resto de cromosomas se les denomina **autosomas** o **cromosomas autonómicos**.

Las hembras, que tienen dos cromosomas X, constituyen el **sexo homogamético**, pues todos los gametos formados llevan un cromosoma X. Los machos, que poseen los cromosomas XY, constituyen el sexo heterogamético, ya que se forman dos tipos de gametos, unos con el cromosoma X y otros con el cromosoma Y.

La evolución ha conducido a una reducción progresiva de la homología entre X e Y, de modo que no experimentan sobrecruzamiento durante la meiosis.



Además del sistema XX/XY, existen otras variantes como:

- Sistema ZZ-ZW. Se da en aves, reptiles, etc. En este caso el macho es el sexo homogamético (ZZ) y la hembra el heterogamético (ZW).
- Sistema XX-XO. La hembra es homogamética XX y el macho heterogamético (XO) posee un sólo cromosoma X y no tiene cromosoma Y. Se da en libélulas, saltamontes...
- Sexo por haploidia: Los huevos fecundados (diploides) dan lugar a hembras y los no fecundados (haploides) a machos. Ejemplo: las abejas.
- Sexo debido al equilibrio genético: Drosophila posee un sistema XX-XY pero el cromosoma Y no determina el sexo masculino, aunque sea necesario para la fertilidad. La determinación sexual se encuentra en los autosomas y depende de la relación numérica entre el número de cromosomas X y el de juegos autosómicos (A).

- Sexo debido a factores ambientales. En ciertos casos, por ejemplo, en ciertas especies de cocodrilos, el sexo se determina en función de la temperatura de incubación de los huevos.
- Inversión sexual. El sexo depende de la proporción de machos y hembras existentes en la población o de la edad. Así, ciertos peces cuando son jóvenes tienen un sexo y de adultos tienen otro.

3.5.2. Herencia ligada al sexo en la especie humana

Los cromosomas sexuales, además de los genes que determinan el sexo, tienen también otros genes que no tienen nada que ver con los caracteres sexuales. Estos genes son los genes ligados al sexo.

En la especie humana, el cromosoma Y, al ser de menor tamaño, posee menos información que el cromosoma X. Esta es la razón de que la mayoría de los caracteres ligados al sexo que se conocen sean caracteres ligados al cromosoma X. Así, en el cromosoma X se han detectado hasta 150 loci, algunos de ellos portadores de ciertas anomalías.

- Herencia ligada al cromosoma Y

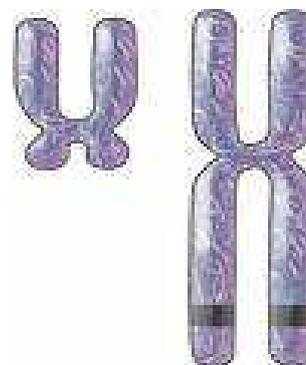
Un gen ligado al cromosoma Y se manifestará en todos los hombres que lo lleven y sólo en los hombres, independientemente de que sea dominante o recesivo. Entre los pocos casos que se conocen de anomalía hereditaria ligada al cromosoma Y tenemos la hipertrichosis del pabellón auricular. Se trata de un carácter que se manifiesta por la aparición de pelo en el pabellón de la oreja.

- Herencia ligada al cromosoma X

Los genes dominantes ligados al cromosoma X son muy poco frecuentes. Se trata de un tipo de herencia que se caracteriza porque los varones afectados transmiten el carácter a todas sus hijas y a ninguno de sus hijos. Las mujeres afectadas lo transmiten a la mitad de sus hijos y a la mitad de sus hijas. Un ejemplo de este tipo de herencia es la hipofosfatemia (raquitismo que no cede con la administración de vitamina D).

Los genes recesivos ligados al cromosoma X sólo se manifiestan en la mujer, en el caso de que estén en homocigosis, en el hombre se manifestarán siempre.

Un ejemplo típico es el de la hemofilia. Se trata de una enfermedad hereditaria caracterizada por ausencia en la sangre de las personas que la padecen de un factor necesario para su coagulación. Las personas hemofílicas, sin un tratamiento adecuado, están expuestas a graves hemorragias. Esta grave enfermedad es bien conocida debido a que la reina Victoria de Inglaterra (que era portadora del gen) lo transmitió a uno de sus hijos (muerto de una hemorragia tras una caída) y a dos de sus hijas, responsables de que la enfermedad se extendiera entre varias [casas reales europeas](#).



Los cromosomas X e Y no son totalmente homólogos.

Podemos decir que los caracteres codificados por genes que se localizan en segmentos homólogos sólo están parcialmente ligados al sexo, mientras que los que están codificados por genes situados en segmentos no homólogos (**segmentos diferenciales**) están totalmente **ligados al sexo**.

Ejemplos: Daltonismo, hemofilia, Ictiosis e hipertriosis.

- **Daltonismo.** Incapacidad de distinguir los colores, especialmente rojo y verde. Está codificado por un gen recesivo ubicado en el cromosoma X en el segmento diferencial.
- **Hemofilia.** Se caracteriza por la incapacidad de coagular la sangre. Se trata de un carácter codificado por un gen recesivo ubicado en el cromosoma X en el segmento diferencial. Se cree que en homocigosis tiene un efecto letal.
- **Ictiosis.** Consiste en un agrietamiento de la piel en forma de escamas con cerdas entre ellas. Se trata de un carácter codificado por un gen ubicado en el segmento diferencial de Y. Así, como es lógico, el carácter sólo se manifiesta en varones.
- **Hipertriosis auricular.** Consiste en la aparición de pelos largos y abundantes en las orejas. Se trata también de un carácter regido por un gen ubicado en el segmento diferencial de Y.

LA HERENCIA LIGADA AL SEXO I

Ciertos caracteres, como la enfermedad de la **hemofilia**, se encuentran localizados en el cromosoma X, otros se encuentran en el Y. Estos caracteres no sexuales que se localizan en los cromosomas sexuales se denominan caracteres ligados al sexo.

Los caracteres ligados al sexo se heredan de una manera particular.

GENOTIPOS Y FENOTIPOS POSIBLES EN EL CASO DE LA HEMOFILIA

La **hemofilia** está determinada por un gen recesivo (h) localizado en el cromosoma X, frente al alelo normal (H). Los genotipos y fenotipos posibles son:

$X^H X^H$ Mujer normal

$X^H X^h$ Mujer portadora

$X^h X^h$ Mujer hemofílica?

$X^H Y$ Hombre normal

$X^h Y$ Hombre hemofílico

HERENCIA INFLUIDA POR EL SEXO

Existen caracteres, como la calvicie en la especie humana y la presencia o ausencia de cuernos en algunas razas ovinas, que están determinados por genes situados en la parte homóloga de los cromosomas sexuales o bien en los autosomas, y cuya manifestación depende del sexo.

La calvicie hereditaria, por ejemplo, se trata de un gen que es dominante en el hombre y recesivo en la mujer.

Genotipos	Fenotipos	
	Hombres	Mujeres
CC	Normal	Normal
Cc	Calvo	Normal
cc	Calvo	Calva

LOS GRUPOS SANGUÍNEOS:

Un ejemplo más complejo es el de los grupos sanguíneos (sistema ABO). Este carácter viene determinado por tres genes alelos: I^A , que determina el grupo A, I^B , que determina el grupo B e i , que determina el grupo O. Los genes I^A e I^B son **codominantes** y ambos son **dominantes** respecto al gen i que es **recesivo**.

Los genotipos y fenotipos posibles son:

<u>Genotipos</u>	<u>Fenotipos</u>
$I^A I^A$	Grupo A
$I^A i$	Grupo A
$I^B I^B$	Grupo B
$I^B i$	Grupo B
ii	Grupo O
$I^A I^B$	Grupo AB

VOCABULARIO

- Albinismo.
- Alelo
- Carácter autosómico.
- Codominancia
- Daltonismo
- Dihíbrido
- Fenotipo
- Gen.
- Gen dominante
- Gen recesivo.
- Genoma.
- Genotipo
- Hemofilia.
- Herencia intermedia.
- Herencia ligada al sexo.
- Heterocigótico.
- Heterocromosoma.
- Homocigótico.
- Locus.
- Retrocruzamiento.

SELECTIVIDAD

- 2006 (2) nº 2
- 2006 (5) nº 3
- 2006 (7) nº 4
- 2006 (9) nº 5
- 2007 (6) nº 6
- 2007 (8) nº 5
- 2007 (11) nº 2
- 2007 (12) nº 5
- 2008 (4) nº 4
- 2005 (6) nº 2
- 2005 (7) nº 4.
- 2005 (9) nº 6