

TEMA 18: GENÉTICA MENDELIANA

1. CONCEPTOS BÁSICOS

Cromosoma: material hereditario organizado, cuya misión es la de **conservar** (con la mitosis), **transmitir** (con la meiosis) y **expresar** la información genética que contienen. Esta información se distribuye en unidades llamadas genes que se disponen a lo largo del cromosoma (material genético).

Gen: fragmento de ADN que lleva la información para la síntesis de una proteína responsable de la aparición de un carácter.

Genotipo: dotación genética del individuo para un determinado carácter / conjunto total de genes de un individuo.

Fenotipo: expresión observable determinada por el genotipo, es decir, la manifestación externa de cada carácter.

Locus: zona del cromosoma donde se encuentra un determinado gen.

Alelo: Formas alternativas que puede presentar un gen.

Alelo dominante: aquel que transmite un carácter que se manifiesta siempre. Normalmente se representa con letra mayúscula.

Alelo recesivo: aquel que transmite un carácter que solo se manifiesta si no está presente el alelo dominante. Normalmente se representa con la misma letra que el dominante pero en minúscula.

Homocigótico (de raza pura): individuo con genotipo para un determinado carácter formado por dos alelos iguales.

Heterocigótico (híbridos): individuo con genotipo para un determinado carácter formado por dos alelos distintos.

2. LEYES DE MENDEL

2.1. Ley de la uniformidad de la primera generación filial (F_1)

“Si se cruzan dos individuos de razas puras (homocigóticas), que se diferencian en un carácter, se obtiene una F_1 con todos los descendientes híbridos (heterocigóticos) iguales entre sí que presentan sólo uno de los caracteres paternos.”

Ej: herencia dominante (en el caso de los guisantes) y herencia intermedia (en el caso de flores como el dondiego de noche).

2.2. Ley de la segregación independiente de los caracteres

“Cuando se cruzan dos individuos híbridos de la primera generación, la segunda generación filial (F_2) no es homogénea, pues en ella reaparecen los fenotipos de la generación parental (y el intermedio si no hay dominancia) en proporciones determinadas.”

Ej: herencia dominante y herencia intermedia.

2.3. Ley de la distribución independiente de los caracteres hereditarios.

“Si se consideran dos caracteres simultáneamente; los factores que determinan un carácter se heredan independientemente de los que determinan el otro.”

Ej: cruzamiento en el que están implicados los caracteres: color y textura.

Nota: Esta ley **no se cumple siempre** ya que cuando los genes se encuentran en el mismo cromosoma (genes ligados), los caracteres tienden a transmitirse juntos a la descendencia.

3. MENDELISMO COMPLEJO

Son el conjunto de variaciones del modelo mendeliano pero que se basan en él.

3.1. Multiallelismo

En una población de una especie pueden existir muchos alelos que determinan un carácter, aunque en una célula diploide solo existen 1 ó 2 alelos. Al conjunto de alelos para un determinado locus de las poblaciones de una especie se llama **serie alélica**.

Ej. Herencia del color del pelo de los conejos

3.2. Genes letales

Gen **letal** es aquel cuya presencia en el genotipo provoca la muerte del individuo antes de la madurez sexual. Puede ser recesivo (están en homocigosis para producir la muerte) o dominante (su acción la producen tanto en homocigosis como en heterocigosis).

Ej. color del pelo amarillo en los ratones

4. TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

Se resume en tres puntos:

- *Los genes se encuentran en los cromosomas*

- Durante la meiosis los cromosomas se agrupan en parejas de **homólogos**
- En la estructura del cromosoma se aprecian las **cromátidas hermanas** que son copias exactas una de la otra.
- Cada gen está situado en un lugar determinado del cromosoma que se llama **locus**.
- Si un cromosoma tiene un determinado gen, su homólogo tiene el mismo gen.
- Los gametos que se forman como consecuencia de la meiosis solo llevan uno de los dos factores genéticos (alelos) del carácter.

- *La ordenación de los genes es lineal*

Esto ha permitido la realización de mapas genéticos relacionados con la estructura de la molécula de ADN.

- *Al fenómeno genético de la recombinación le corresponde un fenómeno citológico de intercambio de segmentos cromosómicos*

Gracias a los estudios que realizó Morgan con la mosca del vinagre (*Drosophila melanogaster*), se observó que la tercera ley de Mendel no se cumplía siempre. Sólo se cumple cuando las parejas de alelos para dos caracteres diferentes se encuentran en cromosomas distintos.

Se llaman **genes ligados** a aquellos que están localizados en el mismo cromosoma y, por tanto, tienden a transmitirse juntos a la descendencia.

Durante la meiosis, en el apareamiento entre cromosomas homólogos, se intercambian fragmentos de material genético entre los cromosomas (**entrecruzamiento** o crossing-over). La aparición de gametos con nuevas combinaciones génicas se llama **recombinación genética**. El punto físico donde se encuentran se llama **quiasma**.

5. HERENCIA Y DETERMINACIÓN DEL SEXO

5.1. Determinación cromosómica del sexo

La especie humana tiene 46 cromosomas, en la mayoría de las especies, los genes que determinan el sexo se localizan en unos cromosomas especiales, llamados **cromosomas sexuales o heterocromosomas** (1 par). Al resto de los cromosomas se les denomina **autosomas** (22 parejas). Los heterocromosomas están formados por un par de cromosomas: **XX** (sexo *homogamético*) o **XY** (sexo *heterogamético*). En los mamíferos, equinodermos, moluscos y muchos artrópodos, el sexo heterogamético es el macho y el homogamético la hembra.

5.2. Herencia ligada al sexo

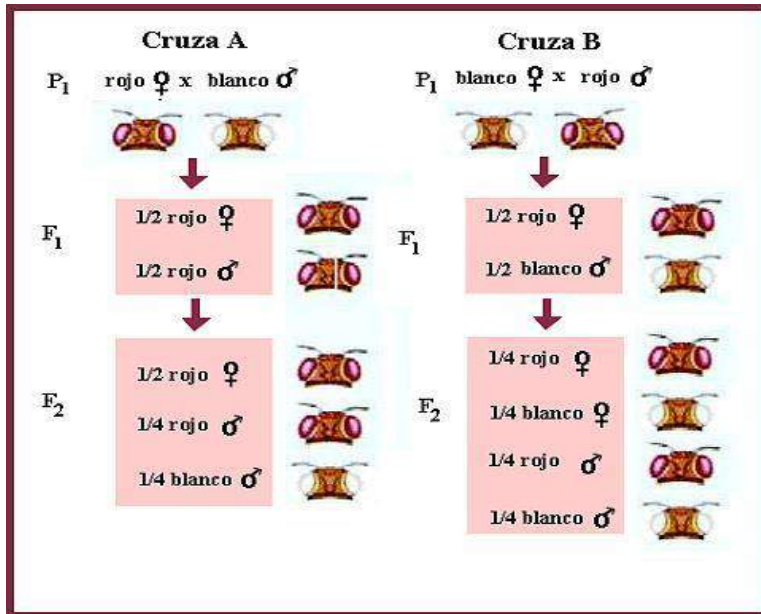
En los cromosomas sexuales, además de existir genes relacionados con el sexo, existen otros genes que afectan a caracteres que no son sexuales, cuya manifestación dependerá del sexo del individuo al ir en el cromosoma X o Y. Son los llamados **Genes ligados al sexo** y el tipo de herencia, **Herencia ligada al sexo**.

X^D Esto indica que los alelos D o d están en el cromosoma X. X^d

Los cromosomas sexuales tienen numerosos genes que afectan a caracteres que no son sexuales.

a) Herencia ligada al cromosoma X

Ejemplos: Color de ojos en *Drosophila melanogaster*; enfermedades como la **hemofilia** (incapacidad de la sangre para coagularse debido a la falta de un componente del plasma sanguíneo) o el **daltonismo** (incapacidad para distinguir los colores rojo y verde), cuya manifestación se debe a la presencia de un **alelo recesivo ligado al cromosoma X**, por lo que en varones nunca puede aparecer en homocigosis, o existe el alelo dominante, o el recesivo, desarrollándose la enfermedad, mientras que en mujeres pueden existir individuos homocigotos dominantes, normales, heterocigotos, también normales pero que llevan el alelo de la enfermedad (mujeres portadoras) y se lo podrán pasar a sus hijos varones, e individuos homocigotos recesivos, que desarrollarán la enfermedad (en el caso de la hemofilia, el alelo recesivo en homocigosis es letal y provoca la muerte, por lo que no existen mujeres hemofílicas, sólo portadoras. Existe otra teoría que dice que el alelo X^h es poco frecuente, tiene que heredarlo de ambos padres y los hombres hemofílicos no solían llegar a la edad reproductora).



DALTONISMO		HEMOFILIA	
MUJERES	VARONES	MUJERES	VARONES
$X^D X^D$ = normal	$X^D Y$ = normal	$X^H X^H$ = normal	$X^H Y$ = normal
$X^D X^d$ = normal portadora	$X^d Y$ = daltónico	$X^H X^h$ = normal portadora	$X^h Y$ = hemofílico
$X^d X^d$ = daltónica		$X^h X^h$ = letal	

b) Herencia ligada al cromosoma Y

El cromosoma Y es transmitido por el padre a todos los hijos machos y solamente a ellos. Esto se llama **Herencia holándrica**. Las características solo se manifiestan en los hombres.

Ejemplo: pelos en las orejas o ictiosis (enfermedad de la piel que se caracteriza por la formación de escamas y cerdas). Edward Lambert (1716) tenía ictiosis y tuvo 6 hijos varones con ictiosis, ninguna de sus hijas lo heredó.

5.3. Herencia polialélica

GENOTIPO	FENOTIPO
$I^A I^A$ (AA)	Grupo A
$I^A i$ (Ai)	
$I^B I^B$ (BB)	Grupo B
$I^B i$ (Bi)	
$I^A I^B$ (AB)	Grupo AB
ii	Grupo O

CUESTIONES Y PROBLEMAS

1. Une con flechas:

Gen	aa
Carácter	Color azul de ojos
Fenotipo	Fragmento de ADN
Genotipo	a
Alelo	Color de ojos

2. ¿Cualquier par de caracteres puede cumplir la tercera ley de Mendel?
 - a. Todos los caracteres la cumplen
 - b. Sólo el color y la forma de la semilla la cumplen
 - c. Todos los caracteres que están en cromosomas distintos la cumplen.
 - d. Sólo caracteres animales la cumplen.

3. ¿Cómo serán los hijos de un matrimonio en el que el varón es de vista normal y la mujer es daltónica?
4. ¿Cómo serán los genotipos de los hijos de un matrimonio si los dos son del grupo AB?
5. ¿Cómo serán los genotipos de un matrimonio en el que el padre es del grupo A y la madre del grupo B, si su hijo mayor es del grupo O?
6. En una especie animal existe un alelo recesivo (a), que es letal (produce la muerte) y está ligado al cromosoma X. Un macho normal se cruza con una hembra portadora. ¿Cómo son los genotipos y fenotipos de los descendientes?
7. Sabiendo que la hemofilia se debe a un alelo recesivo "a" localizado en el cromosoma X, estudiar la descendencia del cruce entre un varón no hemofílico y una mujer normal cuyo padre fue hemofílico.
8. Un hijo daltónico, ¿puede tener un padre normal para ese carácter?
9. Un hombre del grupo O se casa con una mujer del grupo A, y el primer hijo que tienen es del grupo O. ¿Cuáles son los genotipos del matrimonio?
10. La aniridia (tipo de ceguera hereditaria) en la especie humana, se debe a un alelo dominante (A). La jaqueca se debe también a otro alelo dominante (J). Un hombre que padecía de aniridia y cuya madre no era ciega, se casó con una mujer que sufría jaqueca, pero cuyo padre no la sufría. ¿Qué proporción de sus hijos sufrirán ambos males?
11. Una señora con sangre tipo A reclama a un torero la paternidad de su hijo de grupo sanguíneo O. El torero, cuyo grupo sanguíneo es A, dice que el niño no es suyo. Los padres del torero son ambos AB. ¿Quién tiene razón?