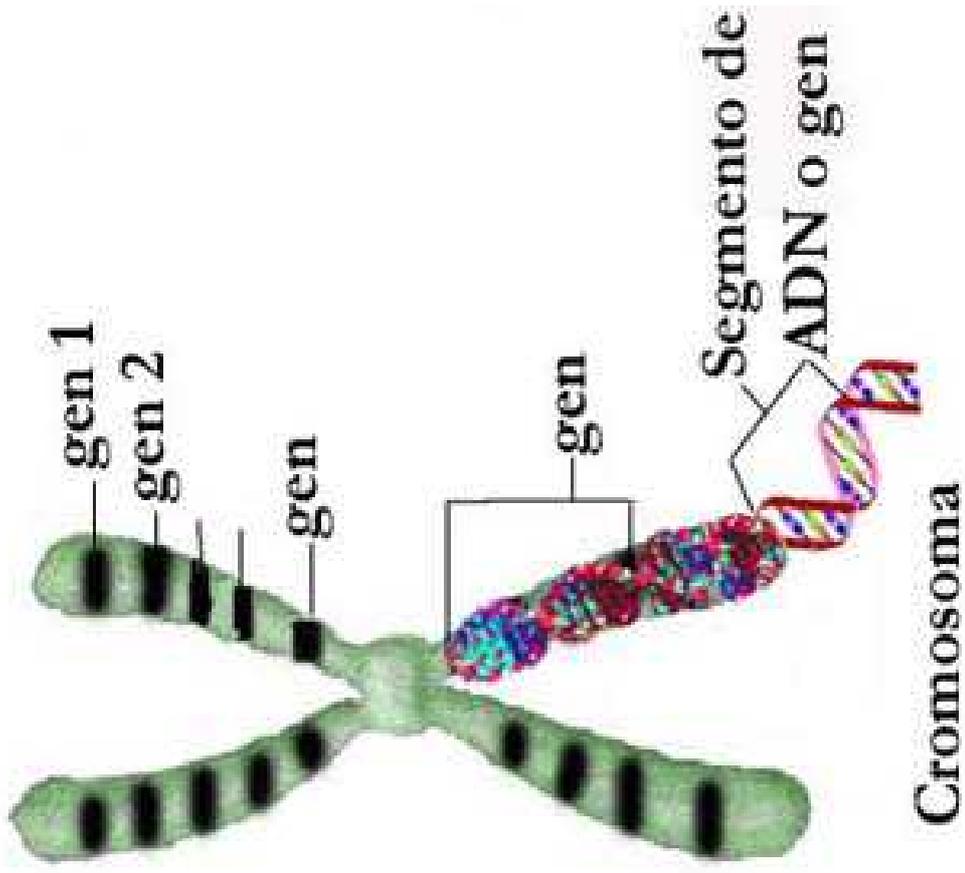


CONCEPTOS BÁSICOS

DEFINICIONES

- **Carácter**: cada una de las particularidades morfológicas, fisiológicas o moleculares que se pueden reconocer en un individuo.
- **Factor hereditario** (Mendel): gen
- **Gen**: Segmento de ADN que contiene información para determinar un carácter biológico.





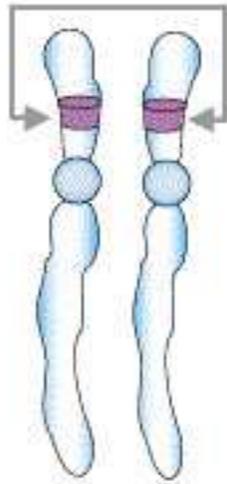
- **Locus**: lugar que ocupa un gen en un cromosoma.

Gen: unidad hereditaria



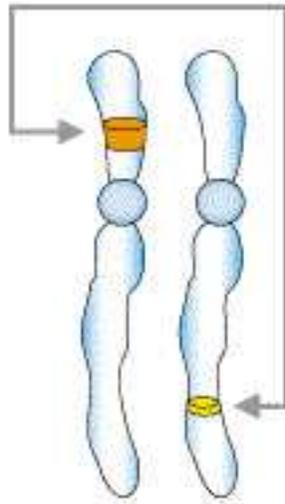
Locus: lugar ocupado por el gen en los cromosomas homólogos





Alleles

(code for same trait,
same location on
chromosome)



Genes, but *not* alleles

(code for different trait,
different locations on
chromosome)

Alelo: Cada una de las diferentes variedades que puede presentar un gen.



- **Haploide**: en cuya dotación genética existe un solo gen para cada carácter. Dotación cromosómica “n”. Ejemplo: los gametos humanos son haploides, tienen 23 cromosomas por lo que $n = 23$.
- **Diploide**: que posee dos genes para cada carácter en su dotación genética. Son “2n”. Ejemplo: las células somáticas humanas son diploides, tienen 23 pares de cromosomas, por lo que $n = 46$.

****nota:** Las **células somáticas** son aquellas que conforman el crecimiento de los tejidos y órganos de un ser vivo pluricelular, las cuales proceden de células madre originadas durante el desarrollo embrionario y que sufren un proceso de proliferación celular y apoptosis. Son las que constituyen la mayoría de las células del cuerpo de un organismo pluricelular.

Las células que no son somáticas son células germinales, y son de las cuales se forman los gametos (espermatozoides y óvulos).¹



- **Cromosomas homólogos**: pareja de cromosomas que contienen los genes que regulan un mismo grupo de caracteres. Cada miembro de la pareja procede de uno de los progenitores.
- **Genes homólogos**: Son los que controlan un mismo carácter y ocupan el mismo locus en los cromosomas homólogos.
- **Genotipo**: Conjunto de alelos presentes en un organismo.
- **Fenotipo**: Conjunto de manifestaciones de caracteres de un organismo. Depende del genotipo y de la acción ambiental.



- **Homocigoto o raza pura**: en organismos diploides, aquel que para un carácter posee ambos alelos iguales. Puede ser homocigoto dominante o recesivo.
- **Heterocigoto o híbrido**: en organismos diploides, aquel que, para un carácter, posee ambos alelos diferentes.
- **Generación Parental (P)**: Son los progenitores que se cruzan para obtener las siguientes generaciones ("Padres").
- **Primera Generación Filial (F1)**: Descendientes resultado del cruce de individuos de la generación Parental ("Hijos").
- **Segunda Generación Filial (F2)**: Descendientes resultado del cruce de individuos de la primera generación filial ("Nietos").

EJEMPLAR DE PELO
LARGO



HOMOCIGÓTICO
para el carácter
"largo del pelo"

EJEMPLAR DE PELO
CORTO



HETEROCIGOTO
para el carácter
"largo del pelo"

EJEMPLAR DE PELO
CORTO



HOMOCIGÓTICO
para el carácter
"largo del pelo"

 Gen pelo largo (L) recesivo

 Gen pelo corto (l) dominante



- **Herencia dominante**: herencia en la que hay alelos dominantes y alelos recesivos. Los alelos dominantes se expresan aunque estén en heterocigosis. Los recesivos solo se expresan cuando están en homocigosis.
- **Herencia intermedia**: herencia en la cual los alelos no presentan una dominancia completa de forma que los híbridos muestran un fenotipo intermedio entre las dos razas puras.
- **Herencia codominante**: herencia en la cual los alelos se expresan con la misma dominancia, de forma que los híbridos presentan las características de las dos razas puras a la vez.



- **Retrocruzamiento o cruzamiento prueba**: es el cruce de un individuo problema con un individuo homocigótico recesivo. Se utiliza en los casos de herencia dominante para averiguar si un individuo es homocigoto o heterocigoto.





GENÉTICA MENDELIANA

Gregor Mendel inició una serie de experimentos en 1856 con la planta del guisante (*Pisum sativa*) para intentar descubrir cómo se transmitían los caracteres entre una generación y otra. Para ello, escogió dos razas puras, es decir, dos variedades en las que los descendientes siempre eran idénticos a los progenitores y con ellas realizó miles de cruces.



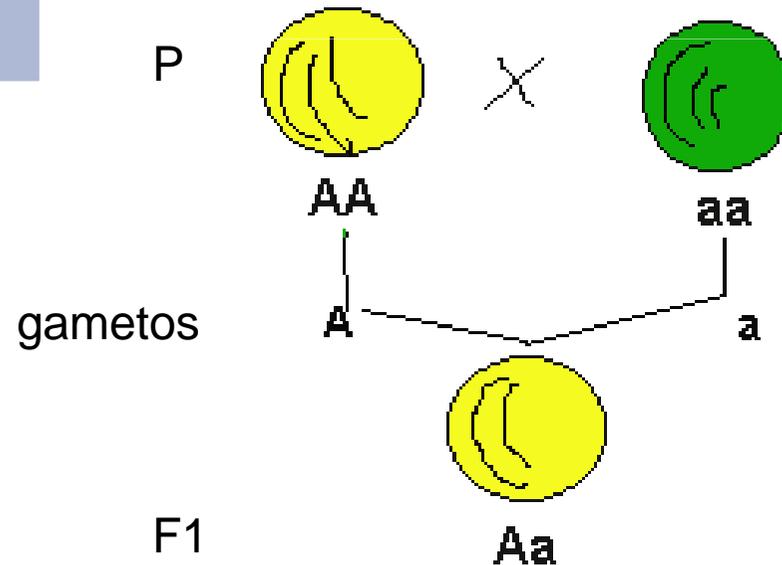
LEYES DE MENDEL



PRIMERA LEY DE MENDEL: LEY DE LA UNIFORMIDAD DE LOS HÍBRIDOS DE LA F1.

- Mendel cruzó razas puras de plantas de semillas lisas con razas puras de semillas rugosas y obtuvo una primera generación filial (F1)

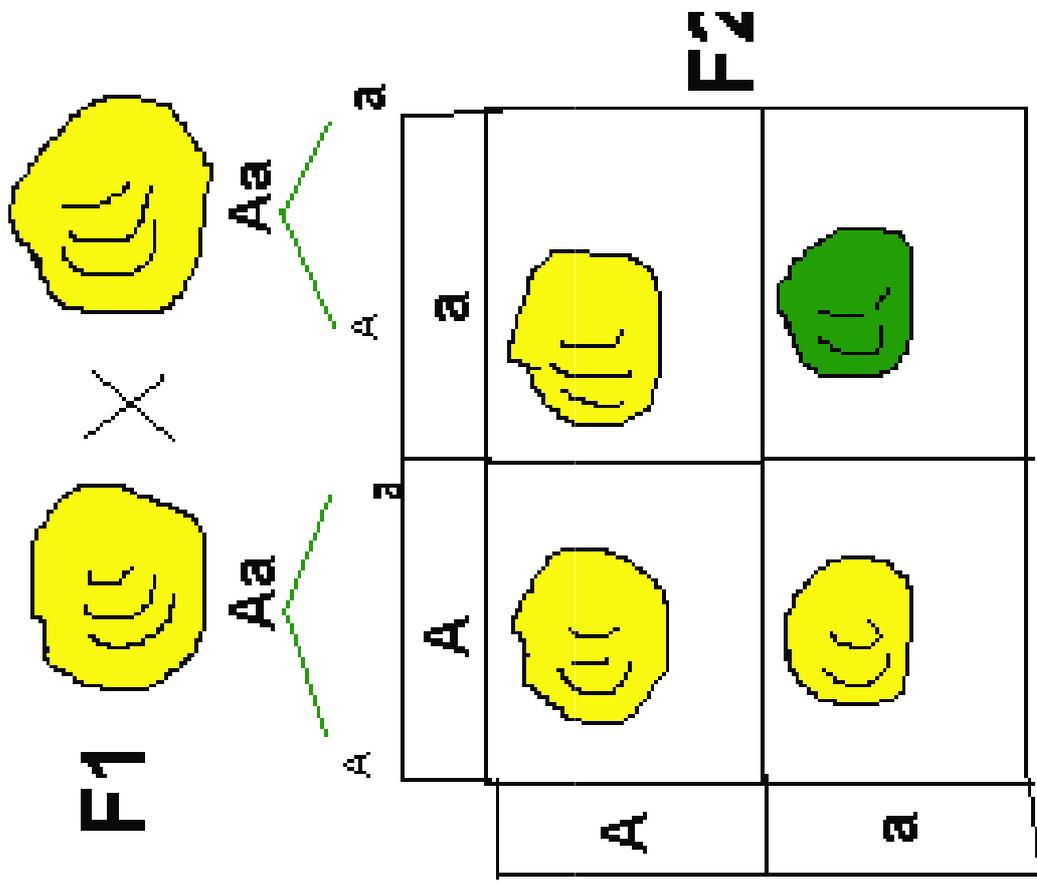
A: Liso
a: rugoso



SEGUNDA LEY DE MENDEL: LEY DE LA SEGRAGACIÓN DE LOS CARACTERES EN LA SEGUNDA GENERACIÓN.

- Posteriormente cruzó entre sí las plantas de la F1 y obtuvo una segunda generación filial (F2) con individuos de semillas lisas ($3/4$) e individuos de semillas rugosas ($1/4$). De este experimento, dedujo que el factor hereditario que controlaba ese carácter se encontraba por duplicado, y que cada organismo poseía dos factores hereditarios para cada uno de sus caracteres, uno heredado de un progenitor y otro del otro. Así las plantas de la F1 tendrían ambos factores distintos, aunque solo se expresaba uno de ellos. Según esto, existirían dos categorías de factores: los **dominantes**, que se manifestaban siempre, y los **recesivos**, que solo lo hacían en ausencia del dominante. En el cruce de individuos de la F1 entre sí, cada progenitor produciría la mitad de los gametos con el factor dominante (L) y la otra mitad con el factor recesivo (l). El resultado de la fecundación serán todas las combinaciones posibles entre estos gametos: LL, Ll y ll.





Fenotipo: 3:1



TERCERA LEY DE MENDEL: LEY DE LA INDEPENDENCIA DE LOS CARACTERES HEREDITARIOS

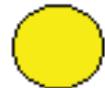
- Tras estudiar la herencia de un carácter, Mendel estudió lo que sucedía para dos caracteres, la forma y el color de la semilla. Para ello, escogió dos razas puras, una con semillas lisas de color amarillo y otra con semillas rugosas de color verde.

Al cruzarlas, obtuvo una primera generación filial (F1) uniforme, con semillas lisas de color amarillo, y dedujo que el factor amarillo era dominante sobre el factor verde. Al cruzar las plantas de la F1 entre sí, obtuvo una segunda generación filial (F2) con 566 semillas, de las cuales 315 eran lisas y amarillas, 108 lisas y verdes, 101 rugosas y amarillas y 32 rugosas y verdes. Dividiendo todos los resultados por el menor obtuvo una proporción de 9:3:3:1



F₁  X 
 AaBb AaBb

A: liso
 a: rugoso
 B: Amarillas
 b: verdes

	AB	Ab	aB	ab
AB	 AABB	 AABb	 AaBB	 AaBb
Ab	 AABb	 AAbb	 AaBb	 Aabb
aB	 AaBB	 AaBb	 aaBB	 aaBb
ab	 AaBb	 Aabb	 aaBb	 aabb

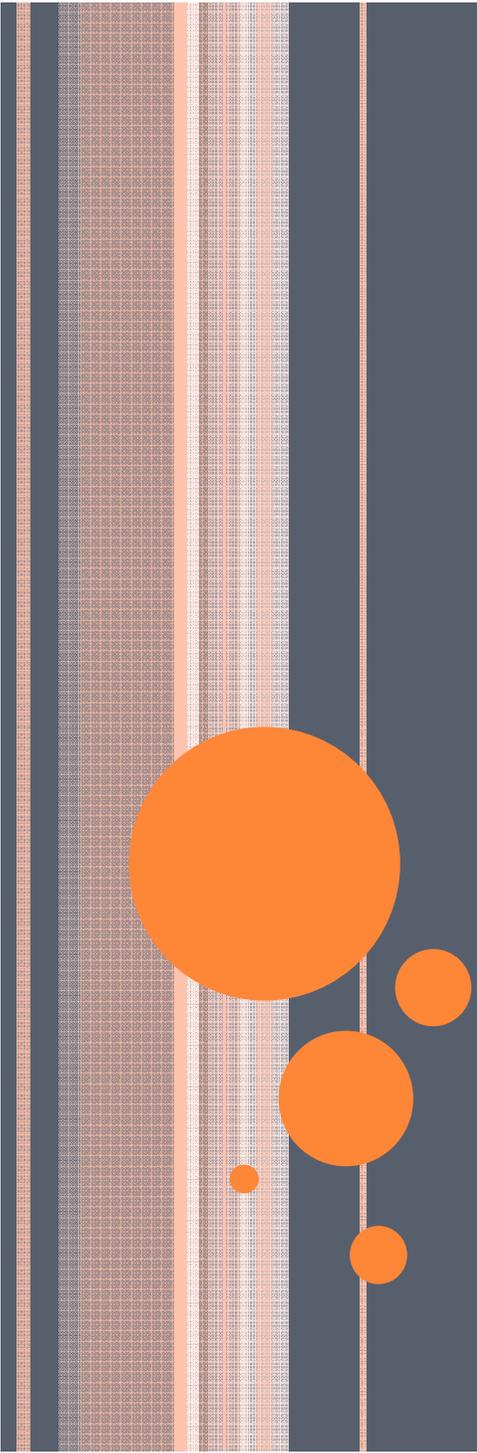
F₂    
 9/16AB 3/16Ab 3/16aB 1/16 ab



Resumiendo, ¿Qué dice cada una de las leyes de Mendel?

- ❑ Primera ley de Mendel: Cuando se cruzan dos razas puras para un carácter, todos los descendientes son iguales entre sí respecto a ese carácter.
- ❑ Segunda ley de Mendel: Los dos factores hereditarios de un mismo carácter no se fusionan o mezclan, sino que permanecen diferenciados durante toda la vida del individuo y se separan y reparten en el momento de la formación de los gametos.
- ❑ Tercera ley de Mendel: los factores hereditarios no antagónicos mantienen su independencia a través de las generaciones, agrupándose al azar en la descendencia.





ÁRBOLES GENEALÓGICOS

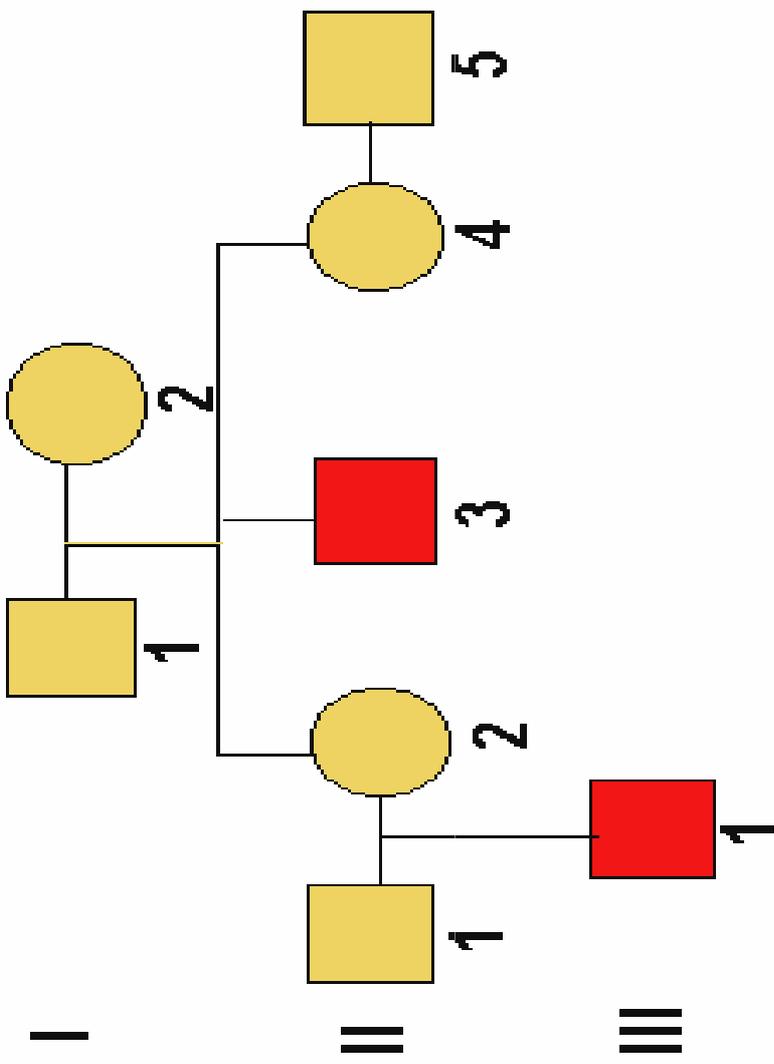
Para el estudio de la herencia de los caracteres humanos se utilizan árboles genealógicos o pedigríes.

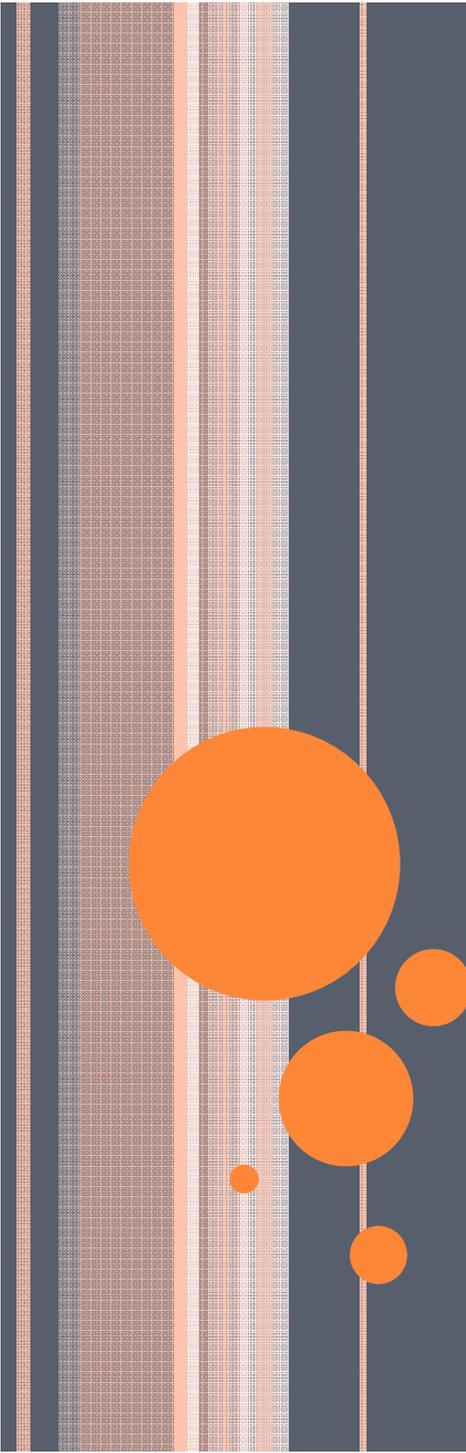
Éstos permiten estudiar la transmisión de un determinado carácter a través de varias generaciones de individuos emparentados entre sí. Con ellos, se puede determinar, entre otras cosas, si ciertas enfermedades que aparecen en algunas familias son de carácter hereditario, y si el alelo que las produce es dominante o recesivo. También se puede saber si los descendientes de una pareja pueden llegar a padecer ciertas enfermedades hereditarias.



- Los círculos representan mujeres, los cuadrados hombres y los rombos abortos. Los matrimonios se indican mediante una línea horizontal que une un cuadrado y un círculo, y las líneas que parten del trazo horizontal representan los hijos. Los gemelos parten de una línea que se bifurca directamente a partir de la línea horizontal que conecta los hermanos. Los números romanos representan las diferentes generaciones y los sombreados personas que presentan un carácter.







TEORIA CROMOSOMICA DE LA HERENCIA

¿Dónde se encuentra el ADN?

REDESCUBRIMIENTO DE LA LEYES DE MENDEL

Mendel publicó sus descubrimientos en 1866, sin embargo, su trabajo, que fue ignorado en aquel momento por la comunidad científica por falta de formación e información, fue reconocido en 1900 cuando los investigadores **De Vries, Correns y Tschermak** descubrieron los trabajos de Mendel que hasta ese momento no habían sido reconocidos. A partir de entonces, Mendel obtuvo el reconocimiento de la comunidad científica. Esto supuso la base de la teoría cromosómica de la herencia.



TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA (1910-MORGAN)

- Cuando Mendel realizó sus experimentos, no se conocía la existencia de la molécula de ADN ni, por tanto, que esta se encontrara en los cromosomas.
- Los investigadores de finales del siglo pasado y principios del actual elaboraron la teoría cromosómica de la herencia mendeliana, según la cual los genes residen en los cromosomas.
- En 1902, **Sutton**, en EEUU, y **Boveri**, en Alemania, observaron que había un paralelismo entre la herencia de los factores hereditarios y el comportamiento de los cromosomas durante la meiosis y la fecundación, por lo que dedujeron que los factores hereditarios residían en los cromosomas.

Esta afirmación sirvió de base para la formulación de la teoría cromosómica de la herencia unos años más tarde.



- En 1909, **Johannsen** designó “el factor hereditario” de Mendel con el término gen.
- En 1910, **Morgan**, observó en sus experimentos con la mosca del vinagre, que los machos de esta especie tenían tres pares de cromosomas homólogos, llamados autosomas, y un par de cromosomas parecidos, pero no idénticos, a los que designó con las letras X e Y y denominó heterocromosomas o cromosomas sexuales, ya que son los responsables del sexo.

Más tarde, Morgan descubrió que muchos caracteres hereditarios se transmiten juntos, como por ejemplo, el color del cuerpo de la mosca, el color de los ojos, el tamaño de las alas, etc. Después de efectuar numerosos cruces comprobó que había cuatro grupos de genes que se heredaban ligados.

Se llegó a la conclusión de que los genes estaban en los cromosomas y que estos se encontraban en el mismo cromosoma y tendían a heredarse juntos, por los que se denominó genes ligados.

Posteriormente, Morgan determinó que los genes se localizan sobre los cromosomas de forma lineal, uno detrás de otro, y que el intercambio de fragmentos de cromosomas se corresponde con el fenómeno de la recombinación. También afirmó que los cromosomas conservan la información genética y la transmiten de generación mediante la mitosis.

Todas estas observaciones permitieron a Morgan elaborar la teoría cromosómica de la herencia.

- En la actualidad sabemos muchas cosas que desconocían los genetistas de principio de siglo sobre todo que los genes son porciones concretas de ADN. Por ello, hoy nos parece evidente que los genes estén en los cromosomas, ordenados linealmente.