



A INFORMACIÓN XENÉTICA



"Molécula ADN" (Erick Rumualdo Bustos Ortega, CC BY-SA 3.0)



ÍNDICE

A INFORMACIÓN XENÉTICA

1. XENÉTICA MOLECULAR E DIVISIÓN CELULAR.....	1
1.1 A teoría celular e as formas acelulares.....	1
1.2 Os ácidos nucleicos.....	2
O ADN.....	2
O ARN.....	3
1.3 Almacenamento e expresión da información xenética.....	4
1.4 O ciclo celular e a división da célula.....	6
A mitose e a citocinese.....	7
A meiose.....	8
1.5 As mutacións e o cancro.....	9
Exercicios.....	10
2. XENÉTICA MENDELIANA.....	12
2.1 Conceptos básicos.....	12
2.2 Os experimentos de Mendel.....	12
2.3 Alteracións da herdanza mendeliana.....	14
Exercicios.....	16
SOLUCIÓN.....	17

1. XENÉTICA MOLECULAR E DIVISIÓN CELULAR

1.1 A teoría celular e as formas acelulares

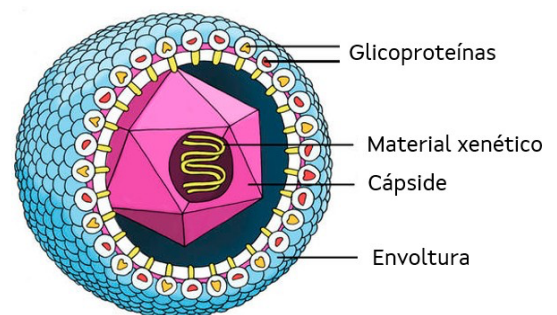
A **teoría celular** refírese á idea de que as células son as unidades estruturais básicas de todos os seres vivos. A elaboración desta teoría foi posible polas achegas de numerosos científicos, entre os que destacan o botánico **M. Schleiden** e o zoólogo **T. Schwann**, os cales constataron en 1827 que todos os vexetais e animais estaban constituídos por células. Máis tarde este concepto estendeuse aos microorganismos, establecendo que a célula é a unidade estrutural e funcional dos seres vivos. En 1855, **R. Virchow** completa a afirmación anterior dicindo que toda célula procede doutra célula. Deste xeito, queda enunciada a teoría celular definida por tres principios básicos:

- **Unidade estrutural:** todos os seres vivos están formados por unha ou máis células.
- **Unidade funcional:** todas as células son capaces de se manter vivas por si mesmas, pois están dotadas da maquinaria necesaria para realizar as funcións vitais.
- **Unidade reprodutiva:** todas as células proceden doutra célula preexistente.

A pesar de que todo ser capaz de realizar as tres funcións vitais é considerado un ser vivo e está formado por células, tamén existen **formas acelulares** capaces de multiplicarse, aínda que só dentro doutro ser vivo. Non realizan todas as funcións vitais por si mesmas, polo que non se consideran seres vivos completos. Existen tres tipos principais: os **virus**, formados por material xenético e unha cuberta de proteínas; os **viroides**, que só teñen material xenético (ARN), sen cuberta; e os **prións**, proteínas anormais que poden causar enfermidades.

Unha característica destacable no caso dos virus é a súa estrutura, formada polos seguintes compoñentes:

- **Cápside:** un tipo de envoltura proteica constituída pola unión de varias subunidades proteicas chamadas capsómeros. A súa función principal é protexer o material xenético.
- **Material xenético:** pode estar presente en forma de ADN ou ARN, tanto monocatenario como bicatenario, e pode ser lineal ou circular.
- **Envoltura membranosa:** algúns virus poden presentar ademais unha envoltura membranosa procedente das células que parasitan. Estes virus chámanse virus envoltos, en contraste cos virus sen envoltura membranosa, que son virus espidos.



"Estrutura básica dun virus" (Laura Guerin, CC BY-NC 3.0)

1.2 Os ácidos nucleicos

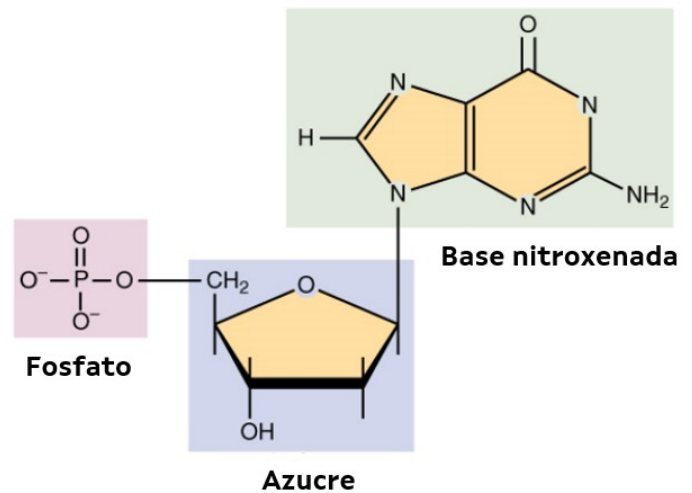
Os ácidos nucleicos son moléculas que se forman a partir de cadeas de **nucleótidos**. Cada nucleótido fórmase pola unión de tres moléculas: un azucre (glícido monosacárido), unha base nitroxenada e unha molécula de ácido fosfórico, porén, os azucres e as bases nitroxenadas poden variar.

Os nucleótidos únense entre si mediante enlaces, formando longas cadeas que se chaman **polinucleótidos**. Na orde de colocación dos nucleótidos, denominada secuencia, reside a información para o mantemento e o desenvolvemento da vida e as súas características.

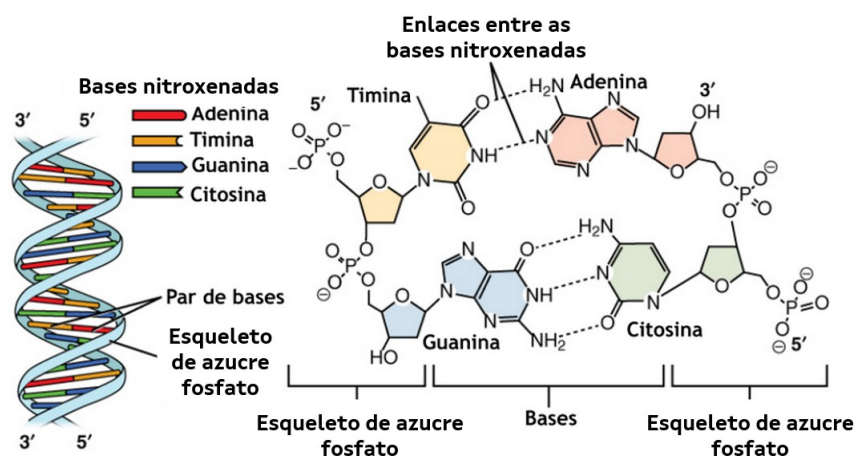
Segundo o tipo de nucleótidos e a súa estrutura, diferéncianse nos seres vivos dous tipos de ácidos nucleicos, o **ADN** e o **ARN**, e entre ambos levan a cabo a transmisión da información xenética.

O ADN

O nome completo do ADN é **ácido desoxirribonucleico**. Esta molécula é encargada de almacenar a información xenética da célula e, polo tanto, do individuo. Ten a propiedade de poder duplicarse a si mesma, transmitindo a información de xeración en xeración e, segundo a súa información, determinar as proteínas que se van sintetizar en cada momento.



"0322 DNA Nucleotides-es" (modificado de OpenStax College, CC BY-SA 4.0)



"0322 DNA Nucleotides-es" (modificado de OpenStax College, CC BY-SA 4.0)

O ADN ten unha estrutura formada por dúas cadeas de nucleótidos. Os nucleótidos que forman parte do ADN están formados por desoxirribosa (azucro), unha base nitroxenada (adenina, guanina, citosina e timina) e unha molécula de ácido fosfórico. Polo tanto, a información do ADN está codificada pola secuencia dos catro posibles nucleótidos distintos, similar a un alfabeto de unicamente catro letras: A, T, C, G.

As dúas cadeas de nucleótidos están dispostas nunha **dobre espiral**, en forma de escaleira de caracol, manténdose xuntas por unhas unións que se establecen entre as bases nitroxenadas das dúas cadeas. As dúas cadeas dispóñense de forma antiparalela, para así poderse establecer a unión entre elas. Ditas unións establécense sempre entre os pares adenina-timina e guanina-citosina.

Esta estrutura foi descrita por **James Watson** e **Francis Crick**, en 1953, baseándose nas achegas realizadas por outros investigadores, como os estudos de difracción de raios X de **Rosalind Franklin**.



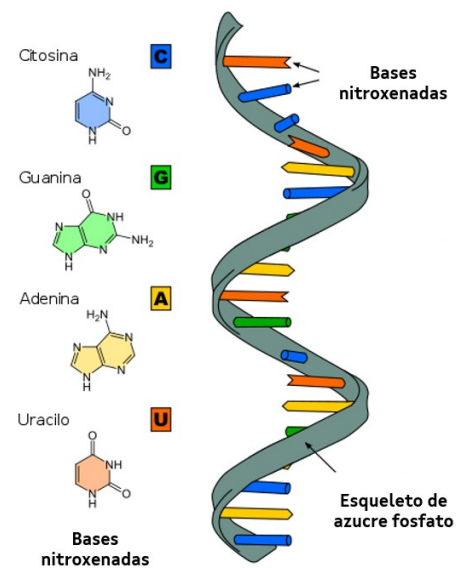
"Rosalind-franklin-in-paris" (CSHL, CC BY-SA 4.0)

O ARN

O nome completo do ARN é **ácido ribonucleico** e corresponde a outro tipo de ácido nucleico que se encontra en todos os seres vivos. Ao igual que o ADN é un polinucleótido formado pola unión de moitos nucleótidos pero, neste caso, formando unha soa cadea. Ademais, os nucleótidos que o forman posúen ribosa (en lugar de desoxirribosa), unha base nitroxenada (adenina, guanina, citosina e uracilo) e unha molécula de ácido fosfórico.

Hai diversos tipos de ARN que se diferencian polo seu tamaño e a súa función concreta no proceso de síntese de proteínas. Son os seguintes:

- **ARN mensaxeiro (ARNm):** é unha molécula lineal, que actúa como transportador da información desde o ADN ata os ribosomas, onde se traduce en proteínas.
- **ARN ribosómico (ARNr):** son moléculas de ARN que, unidas a proteínas específicas, conforman os ribosomas. Existen varios tipos de ARN ribosomais que se clasifican polo seu tamaño.
- **ARN transferente (ARNt):** son moléculas capaces de unirse a aminoácidos do citoplasma e levalos ata os ribosomas, onde se unen para formar as proteínas. Teñen unha estrutura tridimensional en forma de trevo, con zonas de dobre cadea e zonas de cadea sinxela.



"Difference DNA RNA-EN"(modificado de Sponk, CC BY-SA 3.0)

1.3 Almacenamento e expresión da información xenética

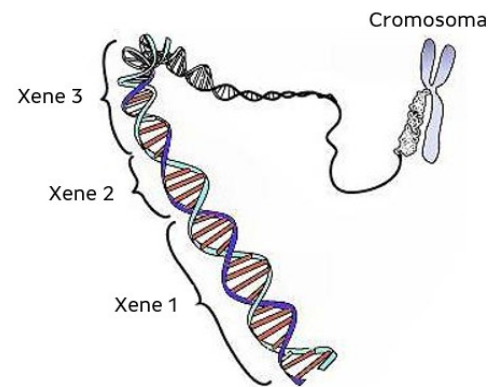
A información contida no ADN está almacenada na secuencia de nucleótidos que conforman as súas cadeas. A infinidade de combinacións que se poden producir nunha cadea de polinucleótidos é capaz de almacenar a información para os diferentes caracteres dos seres vivos, como a cor dos ollos, a cor do pelo, etc.

Nos distintos niveis de organización, os **nucleótidos** son os compoñentes principais do ADN que se combinan entre si para dar lugar a **xenes**, os cales regulan e determinan os distintos caracteres; e finalmente os xenes agrúpanse, xunto con outras secuencias reguladoras, en **chromosomas**.

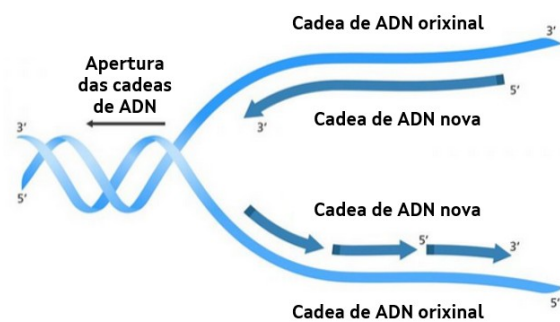
Facendo unha analogía cos libros, poderíamos dicir que os nucleótidos se corresponden coas letras, os xenes coas frases e os cromosomas cos libros.

Cando as células se dividen é necesario que o seu material xenético se replique, asegurando que as células fillas reciban unha copia idéntica do ADN da célula nai. Esta síntese de ADN realízase mediante o proceso de **replicación do ADN**, o cal ocorre da seguinte forma:

- A dobre hélice ábrese para que se separen as dúas cadeas de ADN.
- Cada cadea de ADN serve de molde para a síntese das novas cadeas complementarias. Os nucleótidos libres da célula uníranse aos nucleótidos complementarios das cadeas de ADN separadas mediante a seguinte correspondencia: as adeninas só se poden unir coas timinas, e as guaninas só se poden unir coas citosinas.
- Ao final do proceso obtéñense dúas moléculas de ADN fillas, cada unha cunha cadea de ADN da molécula orixinal.



"Gene-gl" (modificado de National Institutes of Health, CCO)



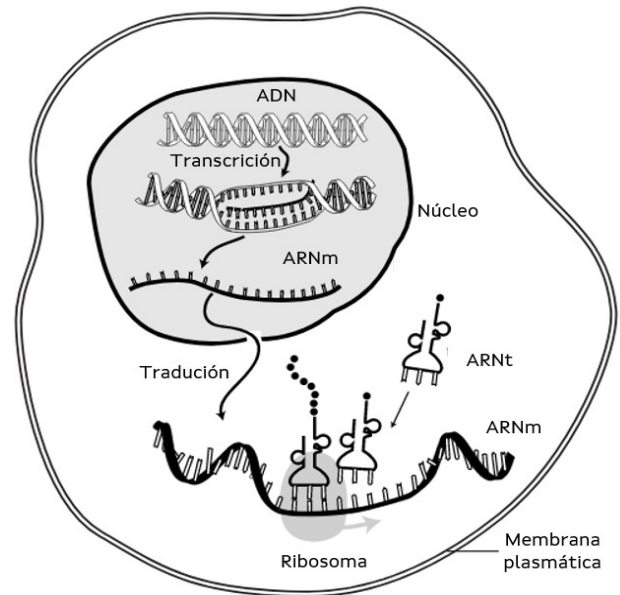
"DNA Replication" (modificado de yourgenome, CC BY-NC-SA 2.0)

A expresión final da información xenética é a síntese dunha proteína que mostre externamente un carácter (cor verde ou azul dos ollos, alto ou baixo, rubio ou moreno, etc.).

A información necesaria para producir as proteínas está no ADN, pero a partir del non se sintetizan directamente as proteínas, pois as moléculas de ADN non poden acceder directamente aos ribosomas. Para producir as proteínas, a información de cada xene é

primeiramente transcrita nunha molécula de ARN mensaxeiro, que posteriormente é dirixido aos ribosomas para traducirse en proteínas. Así pois, a descodificación e expresión final da información xenética realízase en dúas fases: a transcripción e a tradución.

- **Transcrición:** é o proceso polo cal se produce unha molécula de ARN mensaxeiro a partir dunha das cadeas do ADN. Non se transcribe toda a cadea de ADN senón soamente a porción que almacena a información do carácter que se quere expresar, e dicir, o seu xene. Unha vez producido o ARN mensaxeiro, este sae se dirixe ata os ribosomas para ser traducido a proteínas. No caso das células eucariotas, o ARN mensaxeiro ten que atravesar a envoltura nuclear ata o citoplasma para poder chegar aos ribosomas.



"mRNA-interaction" (modificado de National Human Genome Research Institute, dominio público)

- **Tradución:** é o proceso mediante o cal os ribosomas producen as proteínas a partir da unión dos aminoácidos determinados pola secuencia do ARN mensaxeiro. Para fabricalas, os ribosomas len os nucleótidos do ARN mensaxeiro en grupos de tres, tripletes ou codóns, pois é a forma na que os nucleótidos codifican os aminoácidos.

O **código xenético** é o código que permite converter a secuencia de nucleótidos dos ARN mensaxeiros na secuencia de aminoácidos das proteínas. As principais características deste código son as seguintes:

- Cada triplete de nucleótidos do ARNm determina un aminoácido. Dado que existen máis tripletes que aminoácidos, dise que o código xenético é dexenerado, pois diferentes tripletes poden codificar para un mesmo aminoácido, pero cada triplete sempre codifica un mesmo aminoácido.
- Non hai solapamentos nin espazos en branco entre tripletes, de maneira que cada nucleótido só pertence a un triplete.

		Segunda letra				
		U	C	A	G	
Primeira letra	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA Stop UAG Stop	UGU } Cys UGC } UGA Stop UGG Trp	U C A G
	C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G
	A	AUU } AUC } Ile AUA } AUG Met	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G
	G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U C A G

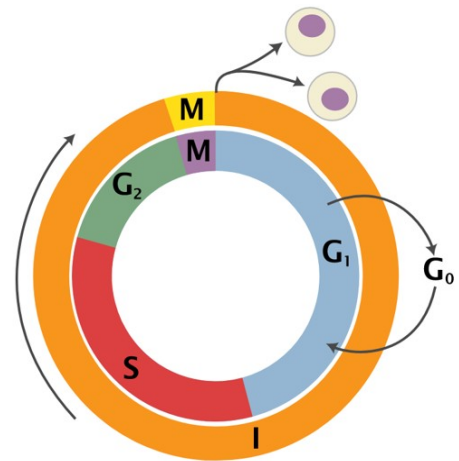
"The genetic code" (OpenStax College, Biología, CC BY 4.0)

- Existe un triplete de iniciación da tradución (AUG) e tres tripletes de terminación (UAA, UAG e UGA), os cales finalizan a síntese da proteína.
- É universal, pois o mesmo triplete codifica para o mesmo aminoácido en diferentes especies. Existen algunhas excepcións a esta universalidade, como nas mitocondrias e nalgúns protozoos.

1.4 O ciclo celular e división da célula

Podemos dicir que a vida dunha célula abrangue o tempo que transcorre desde que a célula se forma a partir doutra ata que se reproduce e orixina novas células fillas (desaparecendo a célula proxenitora como tal). Isto coñécese como **ciclo celular** e durante ese tempo a célula crece e prepárase para a próxima división. Neste ciclo diferéncianse dous períodos:

- **Interfase:** é o período máis longo do ciclo celular, no que a célula crece, aumenta o número de orgánulos e dúplícase o seu material xenético (ADN). Divídese en tres fases: **G₁** (crecemento inicial), **S** (síntese de ADN), **G₂** (crecemento final). Algunhas células poden permanecer en repouso trala división, permanecendo nunha fase denominada **G₀**.
- **División celular:** a célula divídese dando lugar ás células fillas. Comeza coa división do núcleo por **mitose**, de tal forma que, a partir dun núcleo dunha célula nai, obtéñense dous núcleos fillos co mesmo número de cromosomas que o da célula nai e finaliza coa separación do citoplasma, a **citocinese**, orixinando dúas células fillas independentes.



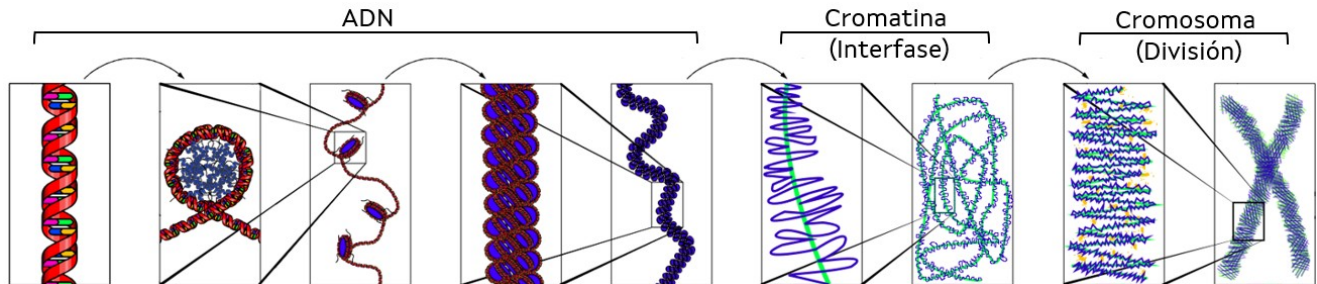
"Cell Cycle 2-2" (Zephyris, CC BY-SA 3.0)

A **duración do ciclo celular** depende do tipo de célula e, ao longo dese proceso, a célula presenta un aspecto moi diferente en función de se está no período de interfase ou no de división.

Ademais, nas células reprodutoras (gametos), en lugar do proceso de mitose, a división do núcleo lévase a cabo por outro proceso chamado **meiose**, no que o número de cromosomas das células fillas se reduce á metade da dotación cromosómica da célula nai.

Os cambios de aspecto que se producen no núcleo ao longo do ciclo celular e que podemos observar a través dun microscopio, débense á necesidade de duplicar o material xenético da célula para transmitir toda a información ás novas células fillas. Durante a interfase, o ADN do núcleo preséntase como **cromatina**, unha molécula moi fina e longa.

que ten un aspecto difuso, pero a medida que avanza a interfase e comeza a división celular, a cromatina condénsase e organízase nunha estrutura visible (ao microscopio óptico) con forma de bastonciños, constituíndo os **cromosomas**. Estes cromosomas serán logo repartidos entre as células fillas, asegurando que cada unha posúe a mesma información xenética que a célula nai da que proceden.



"Estruturas cromatina" (modificado de Asasia, dominio público)

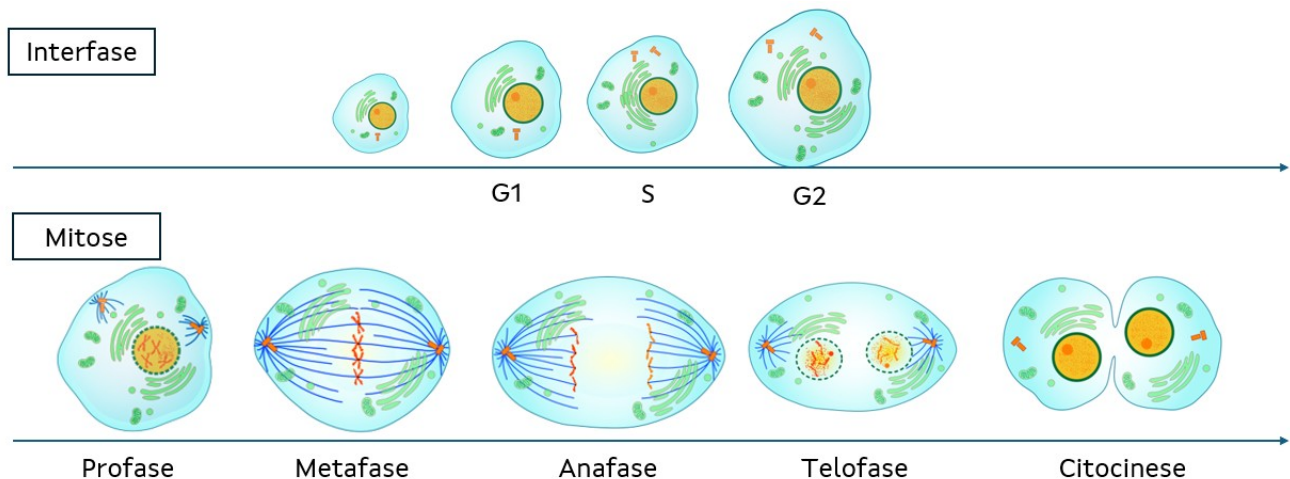
A mitose e a citocinese

A mitose é un proceso común en todas as células eucariotas mediante o que se asegura que as células fillas reciban os mesma información xenética que posúe a célula nai.

Nos organismos unicelulares, cando unha célula se divide por mitose reproducécese tamén o número de individuos. Nos organismos pluricelulares, porén, a reprodución por mitose ten como finalidade o crecemento do individuo ademais de para repoñer as células dos tecidos danados ou vellos.

O proceso da mitose é continuo, pero para o seu estudo agrúpase en catro fases:

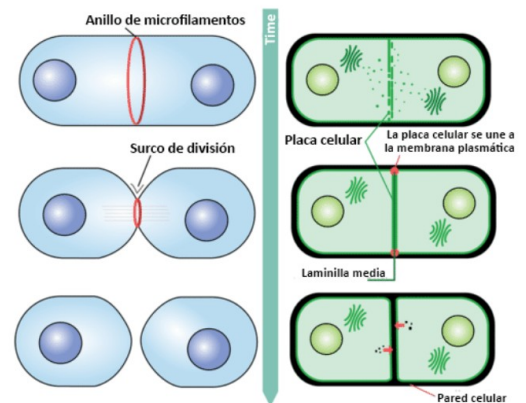
- **Profase:** a cromatina que estaba dispersa no núcleo organízase e condénsase, facéndose visibles os cromosomas. Os cromosomas nesa fase xa están duplicados, polo que se observan como estruturas dobres formados por dúas cromátides idénticas unidas por unha rexión moi estreita, o centrómero. A membrana nuclear desaparece e os cromosomas dispérsanse por toda a célula.
- **Metafase:** os cromosomas dispóñense no plano central da célula arrastrados polos fíos do fuso mitótico e formando a placa mitótica.
- **Anafase:** en cada cromosoma duplicado os centrómeros dúplícanse e as cromátides sepáranse, convertidas cada unha delas nun cromosoma sinxelo. Trala separación, cada cada cromosoma sinxelo diríxese a un polo oposto da célula, resultando o mesmo número de cromosomas en cada extremo.
- **Telofase:** fórmase unha nova membrana nuclear rodeando cada grupo de cromosomas en cada polo da célula e os cromosomas desempaquétanse para recuperar a forma de cromatina.



"Mitosis cell sequence" (modificado de LadyofHats, dominio público)

Logo de finalizada a división do núcleo por mitose, ten lugar a división do citoplasma por **citocinese**. Neste proceso o citoplasma divídese en dous, englobando cada un deles un núcleo e completando así a división celular.

O proceso é diferente nas células animais e vexetais. Nas células animais prodúcese un estrangulamento dividindo á célula nai pola metade, mentres que nas células vexetais fórmase un tabique de parede celular nova que divide á célula nai en dúas.



Citocinese" (LadyofHats, CC BY-NC 3.0)

A meiose

A meiose é o proceso de división característico e exclusivo das células reprodutoras (gametos) dos organismos con reprodución sexual.

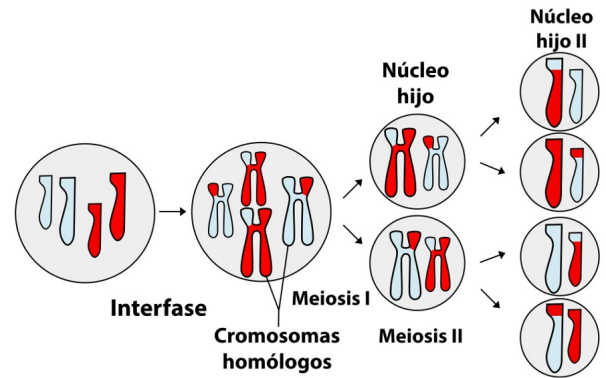
Neste tipo de división, as células fillas que se forman teñen a metade de cromosomas que a célula proxenitora. Ademais, durante o proceso pode producirse o entrecruzamento dos cromosomas, polo que as células fillas teñen diferente información xenética que a célula nai, favorecendo a variabilidade xenética.

A importancia da meiose reside na forma en que se leva a cabo a reprodución sexual. Durante a fecundación, os gametos de distinto sexo fúndense e orixinan unha nova célula denominada **cigoto**, a partir da cal se desenvolve o novo organismo. Posto que os organismos adoitan posuír dúas copias de cada cromosoma (dotación diploide), faise necesario que os gametos posúan a metade de cromosomas (dotación haploide). Desta forma, tras fusionarse os gametos, o cigoto recupera a dotación diploide orixinal.

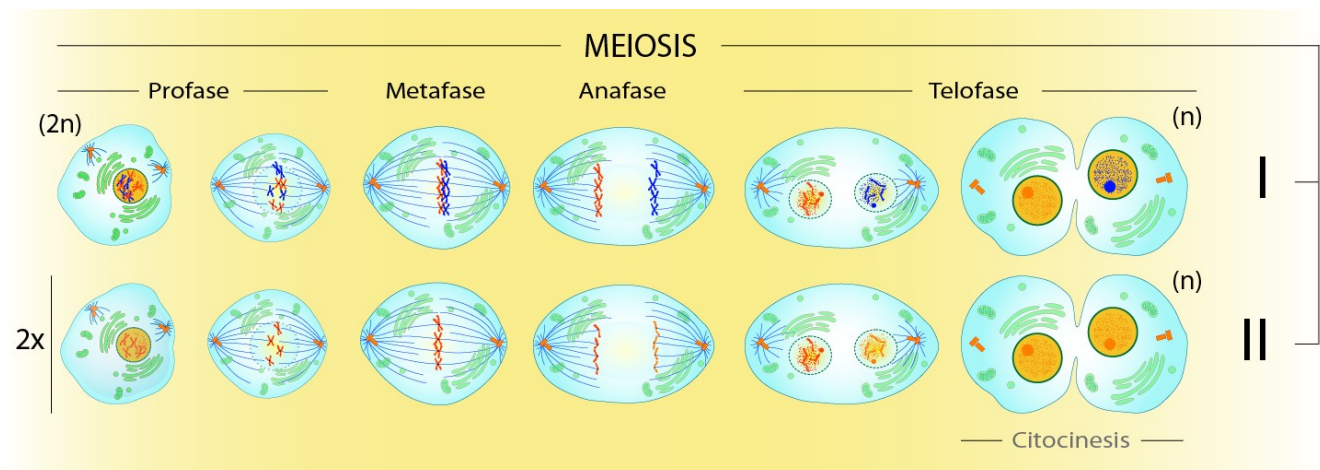
A meiose é un proceso particular de división celular no que unha célula diploide ($2n$) experimenta dúas divisións consecutivas para formar catro células haploides (n). Aínda que

se producen dúas divisiónns sucesivas, a duplicación de ADN só ten lugar nunha ocasión, na interfase, antes da primeira división. As fases son as seguintes:

- **Primeira división meiótica:** é a división máis importante, na que se produce a recombinación xenética e a redución do material xenético. A partir dunha célula nai diploide prodúcese dúas células fillas haploides.
- **Segunda división meiótica:** as dúas células fillas haploides resultantes da primeira división meiótica divídense de forma semellante á mitose, dando lugar a catro células fillas, tamén haploides.



"Meiosis overview es" (Aibdescalzo, dominio público)



"Meiosis mx" (LadyofHats, CC BY-SA 3.0)

A meiose é esencial para manter constante o número de cromosomas nas especies. Se non existise a meiose a fecundación levaría consigo a duplicación do número de cromosomas xeración tras xeración. Ademais, o proceso aumenta a variabilidade xenética das poboacións, o que explica o éxito evolutivo da reprodución sexual e a gran diversificación dos eucariotas.

1.5 As mutacións e o cancro

Nalgunhas ocasións o material xenético pode sufrir cambios de moitos tipos, desde erros ao copiarse unha parte da molécula de ADN ata variacións no número de cromosomas dunha especie. Estes cambios no material xenético dunha célula chámanse **mutacións**.

As mutacións significan cambios, que poden afectar ás características dos organismos. Existen moitos tipos e para clasificalas pode atenderse a diferentes criterios.

- **Segundo os seus efectos**, poden clasificarse en **negativas** se resultan prexudiciais para o individuo que as porta, producindo enfermidades como a anemia falciforme ou o síndrome de Down; ou a perda de control do ciclo celular, o que pode dar lugar á células cancerosas que se dividen sen control; **neutras**, se non producen beneficios nin prexuízos significativos; ou **beneficiosas** se aumentan a probabilidade de sobrevivir e reproducirse ao organismo que a porta, mellorando polo tanto a súa adaptación ao medio.
- **Segundo a súa orixe**, poden clasificarse en **espontáneas**, producidas por causas naturais, como por exemplo os erros que se poden producir ao replicarse o ADN; ou **inducidas**, causadas pola exposición a axentes mutaxénicos presentes no medio ambiente, como as radiacións, algunhas substancias químicas ou axentes biolóxicos (como determinados virus).

Os xenes que participan no control do ciclo celular expresan proteínas que regulan a proliferación celular. A súa regulación é crucial, pois a súa alteración produce a proliferación descontrolada das células dando lugar a **tumores**. Estes poden ser benignos, se o seu crecemento é limitado e non se estenden a outros tecidos, pero noutras ocasións as células tumorais invaden outros tecidos afectándoos e resultando nun **cancro**.

Diferéncianse dous tipos de xenes reguladores do ciclo celular:

- **Protooncoxenes**: codifican proteínas moi diversas, como factores de crecemento celular, receptores de factores de crecemento, factores de transcrición e proteínas responsables da activación directa do ciclo celular. Cando estes xenes experimentan mutacións converterse en **oncoxenes** que expresan proteínas anómalas que se manteñen activas con independencia dos sinais reguladores. Isto da lugar a unha proliferación descontrolada das células desenvolvendo un tumor.
- **Xenes supresores tumores**: actúan detendo a proliferación celular ou ben inducendo a morte celular (apoptose). Estes xenes codifican proteínas diversas, desde factores inhibidores do crecemento celular ou receptores para ditos factores ata proteínas que frean o ciclo celular ou regulan a apoptose. Cando se producen mutacións nestes xenes a proliferación celular deixa de estar controlada ou a morte natural da célula nunca ten lugar, polo que aparece unha proliferación excesiva que pode conducir ao cancro.



EXERCICIOS

Exercicio 1

O seguinte texto presenta catro erros. Identifícaos e corríxeos:



En 1953 dous investigadores Watson e Darwin, baseándose nos estudos de difracción de raios X Rosalind Franklin, deduciron o modelo de estrutura do ARN. Propuxeron que esta molécula estaba formada por catro cadeas de nucleótidos que formaban unha especie de escaleira en zigzag na que os pares de bases nitroxenadas formaban os chanzos e o esqueleto de azucre e fosfato formaban os pasamáns.

Exercicio 2

Relaciona os termos que aparecen na columna da esquerda coas definicións da columna da dereita:

- | | |
|--------------|--|
| a) Uracilo | 1. Azucre que forma parte do ARN |
| b) Adenosina | 2. ARN encargado de transportar aminoácidos |
| c) ARNt | 3. Base nitroxenada presente no ADN e no ARN |
| d) Ribosa | 4. Ácido nucleico de dobre cadea |
| e) ADN | 5. Base nitroxenada exclusiva do ARN |

Exercicio 3

O ADN é unha molécula de gran tamaño que non pode atravesar a membrana que separa o núcleo do citoplasma. Quen traslada a súa información ata o citoplasma? Xustifica a resposta.

Exercicio 4

Sinale se as seguintes afirmacións son verdadeiras ou falsas, corrixiúdoas en caso necesario.

- a) Unha célula ten a mesma cantidade de ADN ao inicio e ao final da interfase.
- b) Cromosomas e cromatina están formados pola mesma substancia, o ADN, pero con distinto grao de empaquetado.
- c) Cromatina e cromátide é o mesmo.
- d) As células fillas resultantes dunha meiose son idénticas entre si.
- e) A citocinese é a división do núcleo e pode realizarse mediante mitose ou meiose.

Exercicio 5

Pode alterarse a secuencia de bases dun xene sen que se vexa afectada a proteína que codifica? Xustifica a resposta.

2. XENÉTICA MENDELIANA

2.1 Conceptos básicos

A xenética mendeliana é a rama da xenética que estuda a herdanza biolóxica, é dicir, como se transmiten os caracteres dun ser vivo dunha xeración a outra.

Para a xenética mendeliana o xene é a unidade da herdanza que produce a formación dun carácter, é dicir, dunha característica observable nun ser vivo ou nos seus descendentes. Para entender mellor este enfoque compre definir previamente algúns termos:

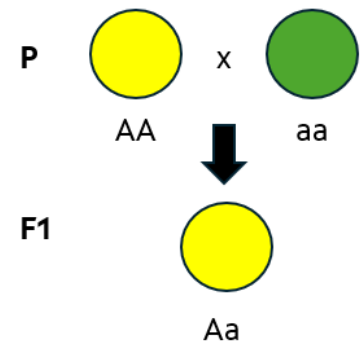
- **Carácter:** cada unha das características morfolóxicas ou fisiolóxicas dunha especie que se herda e transmite; por exemplo a cor de ollos, a cor do pelo, etc.
- **Alelo:** cada unha das variantes ou formas que pode presentar o xene. Por exemplo, para o carácter "cor da semente" dos chícharos hai dous alelos, o alelo **A** (amarelo) e o alelo **a** (verde). O alelo dominante escríbese en maiúscula.
- **Xenotipo:** constitución xenética dun organismo, é dicir, o conxunto de xenes presentes nas súas células. Segundo a combinación de alelos que teña o organismo pódense dar dous casos diferentes:
 - **Homocigoto:** un individuo é homocigoto para un determinado carácter cando presenta os dous alelos iguais. Por exemplo, para a cor da semente dos chícharos, son homocigotos os xenotipos **AA** (fenotipo amarelo) e **aa** (fenotipo verde).
 - **Heterocigoto:** un individuo é heterocigoto para un determinado carácter cando presenta os dous alelos diferentes. No caso anterior son heterocigotos os individuos con xenotipo **Aa**, onde o alelo dominante (**A**) determina a cor amarela e o alelo recesivo (**a**), a cor verde da semente.
- **Fenotipo:** é o aspecto físico dun organismo, é dicir, o conxunto dos seus caracteres observables. O fenotipo é o resultado da expresión do xenotipo nun ambiente determinado. Por exemplo, a cor da pel ven determinada polo xenotipo, pero tamén depende do grao de insolación.

2.2 Os experimentos de Mendel

Gregor Mendel, monxe e naturalista austríaco do século XIX, pretendía coñecer os mecanismos polos cales os caracteres dos proxenitores algunhas veces aparecían nos seus descendentes e outras non. Para investigar isto deseñou unha serie de experimentos empregando a planta do chícharo, nos que analizou a descendencia dos cruzamentos coidadosamente deseñados. Dos seus resultados formulou as seguintes leis, coñecidas como leis de Mendel.

Primeira lei de Mendel. Principio de uniformidade

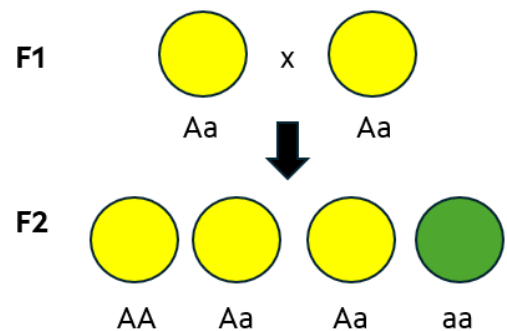
Mendel cruzou dúas variedades puras (homocigotas) para un mesmo carácter, como é a cor das sementes, que poden ser amarelas (AA) ou verdes (aa). Sempre que facía o cruzamento de semente pura amarela con semente pura verde a descendencia obtida era uniforme, sendo toda de cor amarelo. Como os proxenitores son homocigotos (AA e aa), e polo tanto sempre transmiten o mesmo alelo, todos os descendentes serán heterocigotos (Aa), tendo o mesmo xenotipo e o mesmo fenotipo. Ademais, estes cruzamentos permiten identificar o alelo dominante, sendo neste caso o alelo da cor amarela, que domina sobre o alelo de cor verde (alelo recesivo).



"Primeira lei de Mendel" (Elaboración propia)

Segunda lei de Mendel: principio de separación dos caracteres

O seguinte paso foi deixar que as plantas da primeira xeración (F1) se autofecundasen para obter unha segunda xeración (F2). Cando observou os descendentes comprobou que aparecían as dúas variantes para a cor das sementes (amarelas e verdes), nunha proporción de 3/4 o fenotipo dominante e 1/4 o fenotipo recesivo.



"Segunda lei de Mendel" (Elaboración propia)

Isto é debido a que na formación dos gametos estes só reciben un alelo por cada carácter. Así, os alelos, que estaban xuntos nos individuos heterocigotos, son independentes e sepáranse sen mesturarse, de xeito que o carácter recesivo pode aparecer na F2 aínda que os seus pais (da F1) non o manifestaran.

Terceira lei de Mendel: principio de transmisión dos caracteres independentes

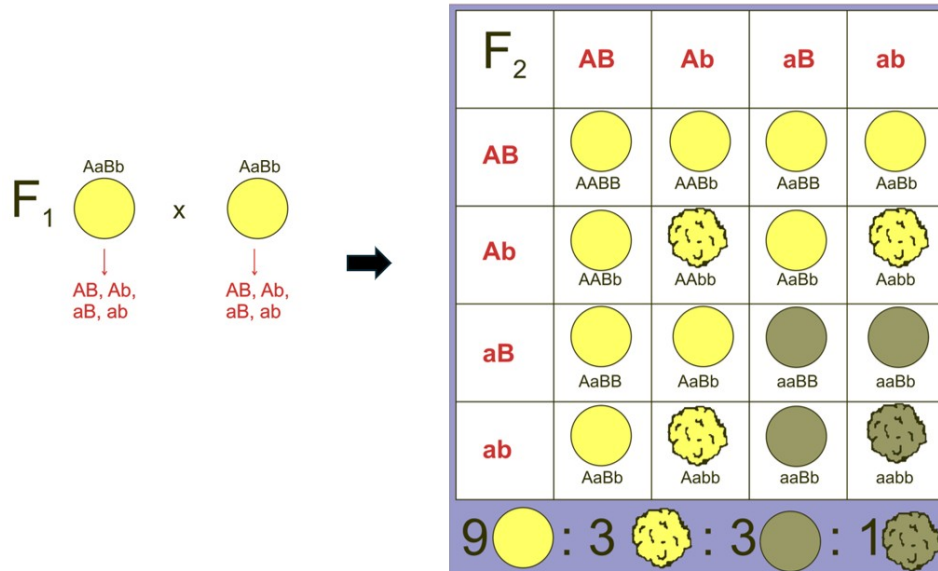
Mendel deduciu a súa terceira lei estudando a transmisión conxunta de dous caracteres e comprobou que caracteres diferentes se transmiten independentemente un do outro.

A experiencia consistiu en cruzar dúas razas puras de chícharo (xeración parental), unha de sementes amarelas e lisas e outra de sementes verdes e rugosas.

Os heterocigotos da F1 resultaron todos iguais e presentaban o fenotipo de un dos pais, sementes amarelas e lisas (caracteres dominantes), demostrando que na transmisión de dous caracteres tamén se cumpre a primeira lei mendeliana.

Para estudar a xeración F2 construíu un cadro de dobre entrada (cadro de Punnett) e comprobou que aparecían os fenotipos parentais xunto con fenotipos novos: amarelas-lisas, amarelas-rugosas, verdes-lisas e verdes-rugosas na proporción 9 : 3 : 3 : 1 respectivamente.

O feito de aparecer na xeración F₂ combinacións fenotípicas novas (amarelas-rugosas e verdes-lisas), que non existían na xeración P, demostra que os dous caracteres se herdán independentemente un do outro.



"Mendel 3b miguelferig" (modificado de Miguelferi, CC0)





2.3 Alteracións da herdanza mendeliana

Xa fose por azar ou por intuición, todos os caracteres que estudou Mendel na planta de chícharo seguían unha patrón de **herdanza dominante completa**. Este tipo de herdanza dáse cando un alelo (o dominante) non deixa que o outro alelo (o recesivo) se exprese. Por exemplo, na herdanza da cor das sementes do chícharo, os individuos de xenotipo Aa son amarelos xa que o alelo A é dominante sobre o alelo a.

Porén, existen outros mecanismos de herdanza que se afastan dos estudados por Mendel:

- **Herdanza intermedia** (dominancia incompleta): ocorre cando nos individuos heterocigotos se expresan os dous alelos e aparece un fenotipo intermedio entre o que presentan os dous homocigotos: hai mestura de ambos alelos. É o caso da herdanza do carácter cor das flores de *Mirabilis jalapa*: os individuos con xenotipo VV teñen flores vermellas, os xenotipos BB teñen flores brancas, e os xenotipos VB presentan flores rosas.
- **Herdanza codominante**: dáse cando os dous alelos se expresan con igual intensidade, é dicir, os dous alelos amosan por igual os seus efectos fenotípicos. Daquela os alelos son igual de dominantes. O heterocigoto manifesta as dúas variantes do carácter, así que o fenotipo é a suma de ambos. Por exemplo, na camelia podemos atopar flores vermellas con xenotipo VV, flores brancas con xenotipo BB, e flores con pétalos brancos e pétalos vermellos con xenotipo VB.

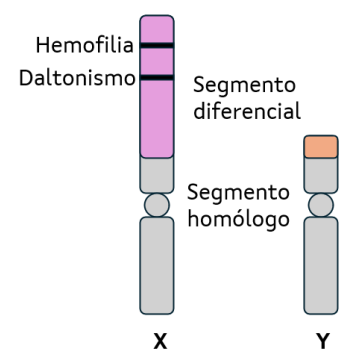
- **Herdanza con alelismo múltiple:** ocorre cando para un determinado carácter existen máis de dous alelos. Isto sucede na herdanza do sistema do grupo sanguíneo humano denominado ABO. Este carácter está rexido por un alelismo múltiple de tres alelos: I^A , I^B e i , sendo I^A e I^B codominantes entre si e dominantes sobre o alelo i .

Fenotipo	A	B	AB	O
Antíxenos				
Xenotipo	$I^A I^A$ $I^A i$	$I^B I^B$ $I^B i$	$I^A I^B$	ii

"Blood types" (modificado de Melissa Hardy, CC BY-NC 4.0)

- **Herdanza ligada ao sexo:** cando se forman os gametos, a parella de cromosomas sexuais (heterocromosomas) sepárase e só vai un cromosoma sexual a cada gameto. Nas mulleres todos os óvulos teñen un cromosoma X, mentres que nos homes a metade dos espermatozoides teñen un cromosoma X e a outra metade un cromosoma Y. Se o óvulo é fecundado por un espermatozoide que levaba un cromosoma X, orixinará unha nena (XX). Pola contra, se o óvulo é fecundado por un espermatozoide que leva un cromosoma Y, dará lugar a un neno (XY).

Posto que hai caracteres que están determinados por xenes que se encontran nos cromosomas sexuais a herdanza destes caracteres dise que está ligada ao sexo. Os caracteres recesivos ligados ao cromosoma X adoitan transmitilos as mulleres e manifestalos os homes. Isto débese a que nos homes, ao ter só un cromosoma X, a acción dos xenes situados no segmento diferencial de cada un dos cromosomas está influída só por un alelo e, polo tanto, exprésase sempre; é dicir, aínda que sexa recesivo, compórtase como dominante. Nas mulleres, como teñen dous cromosomas X, os alelos recesivos só se manifestan cando se encontran nos dous cromosomas, é dicir, se son homocigotas recesivas para este carácter. As mulleres heterocigotas para un determinado carácter chámanse portadoras, xa que levan só un dos alelos recesivos e, polo tanto, non manifestan o carácter no fenotipo.



"Cromosomas X e Y" (Elaboración propia)

Na especie humana son coñecidas algunhas doenzas ligadas ao sexo, ocasionadas por alelos recesivos que se atopan situados na rexión diferencial do cromosoma X, como son a hemofilia (X^h) e o daltonismo (X^d).



- **Herdanza influída polo sexo:** ás veces, un carácter autosómico presenta diferente dominancia dependendo do sexo do individuo de que se trate. Un exemplo moi coñecido é o da calvicie hereditaria. Esta condición depende dun alelo (C') que cando se atopa en heterocigose co alelo normal (C) compórtase de xeito dominante nos homes e de xeito recesivo nas mulleres. Isto é así debido ás diferentes hormonas sexuais que ten cada sexo.



EXERCICIOS

Exercicio 6

Crúzase unha planta de chícharo dunha liña pura de sementes amarelas e lisas con outra liña pura de sementes verdes e rugosas. Se a cor amarela é dominante sobre a verde e a textura lisa é dominante sobre a rugosa, indica: a) Como son os xenotipos paternos? b) Como será fenotípica e xenotipicamente a 1ª xeración filial (F_1)? c) Que xenotipos poden ter os gametos producidos polos individuos da F_1 ?

Exercicio 7

Nas galiñas de raza meridional a cor da plumaxe ven determinada por dous alelos, N (negra) e B (branca). Sabendo que os individuos heterocigotos NB presentan cor gris, que descendencia terá unha galiña gris se se cruza con aves a) negras; b) grises e c) brancas?

Exercicio 8

Un home de grupo sanguíneo A e unha muller do grupo B teñen un fillo do grupo O. Cales son os xenotipos destas tres persoas? Que outros xenotipos, e con que frecuencias, se poden esperar na descendencia desta parella?

Exercicio 9

A hemofilia no home depende dun alelo recesivo dun xene ligado ao sexo. Unha muller sa pero portadora deste alelo casa cun home normal. Que probabilidade hai de que os fillos sexan hemofílicos? E as fillas?

Exercicio 10

A calvicie é un carácter influído polo sexo, sendo nos varóns un carácter dominante e nas mulleres, recesivo. Unha muller calva ten un fillo varón cun home non calvo. O fillo será calvo? Xustifique a resposta.



SOLUCIÓNS

Exercicio 1

En 1953 dous investigadores Watson e **Crick**, baseándose nos estudos de difracción de raios X Rosalind Franklin, deduciron o modelo de estrutura do **ADN**. Propuxeron que esta molécula estaba formada por **dúas** cadeas de nucleótidos que formaban unha especie de escaleira en **espiral** na que os pares de bases nitroxenadas formaban os chanzos e o esqueleto de azucre e fosfato formaban os pasamáns.

Exercicio 2

a) 5, b) 3, c) 2, d) 1, e) 4

Exercicio 3

Quen transporta a información do ADN é o ARNm. Un fragmento do ADN (un xene) transcríbese a unha cadea de ARNm, que sae do núcleo a través dos poros da envoltura nuclear e chega ao citoplasma, onde se une aos ribosomas, e comeza a segunda parte do proceso, a tradución.

Exercicio 4

- a) Falso. Ao final da interfase as células teñen a cantidade de ADN duplicado.
- b) Verdadeiro
- c) Falso. A cromatina é o ADN da célula durante a interfase, e a cromátide é cada parte dun cromosoma, como resultado da duplicación do ADN.
- d) Falso. As células fillas resultantes dunha meiose son diferentes entre si debido aos procesos de recombinación xenética entre os cromosomas homólogos.
- e) Falso. A citocinese é a división do citoplasma, e pode ocorrer por estrangulamento ou por formación dun tabique de parede celular.

Exercicio 5

A mutación pode non manifestarse, sempre que se trate dunha mutación neutra na que a proteína resultante non perda a súa función.



Exercicio 6

- a) Alelos da cor: amarelo (A), verde (a)
Alelos da forma: liso (L), rugoso (l)
P: amarela e lisa (AALL), verde e rugosa (aall)
- b) P: amarela e lisa (AALL) x verde e rugosa (aall)
F1: 100% amarela e lisa (AaLl)
- c) AL, Al, aL e al.

Exercicio 7

Trátase dun caso de herdanza intermedia.

- a) P: Gris (NB) x Negra (NN)
F1: 50% Negra (NN) e 50% Gris (NB)
- b) P: Gris (NB) x Gris (NB)
F1: 25% Negra (NN), 50% Gris (NB) e 25% Branca (BB)
- c) P: Gris (NB) x Branca (BB)
F1: 50% Branca (BB) e 50% Gris (NB)

Exercicio 8

a) Datos:

- Home: o fenotipo é grupo sanguíneo A, polo que o seu xenotipo pode ser $I^A I^A$ ou $I^A i$.
- Muller: o fenotipo é grupo sanguíneo B, polo que o seu xenotipo pode ser $I^B I^B$ ou $I^B i$.
- Fillo: o fenotipo é grupo sanguíneo O, polo que o seu xenotipo é ii .

Sabendo que o fillo é do grupo sanguíneo O (ii), os pai ten que ser $I^A i$ e a nai $I^B i$.

b) Os posibles xenotipos da descendencia desta parella son os seguintes:

P: Pai ($I^A i$) x Nai ($I^B i$)

F1: $1/4 I^A I^B$, $1/4 I^A i$, $1/4 I^B i$, $1/4 ii$



Exercicio 9

Datos: muller portadora: X^dX , home: XY

P: $X^dX \times XY$

F1: $1/4 X^dX$, $1/4 X^dY$, $1/4 XX$, $1/4 XY$

- a) A metade dos fillos varóns serán hemofílicos
- b) Ningunha filla será hemofílica.

Exercicio 10

Datos: muller: $C'C'$, home: CC

P: muller ($C'C'$) x home (CC)

F1: $C'C$

O fillo ten un xenotipo $C'C$. Ao ser varón, o alelo C' compórtase como dominante, polo que o fillo será calvo. Se o descendente fose muller, o alelo C' comportaríase como recesivo e neste caso a filla non sería calva.