

TEMA 34

Genética Mendeliana

34.1.- Introducción.

Genoma: conjunto de la información genética contenida en las células de una especie. Ej.: genoma humano, genoma de drosophila...

Genotipo: es la constitución genética de un individuo dado. Puede referirse a un gen, a varios genes, o a todos los genes del individuo.

Fenotipo: es la manifestación externa o aparente del genotipo: color de piel, altura, grupo sanguíneo... Características que no se pueden ver a la vista también son fenotipo. Se dice también, que el fenotipo es el resultado de la acción del ambiente sobre el genotipo.

Locus: es el lugar que ocupa un gen en el cromosoma. Al haber dos cromosomas homólogos hay dos genes que se sitúan en un *loci* (locus en plural).

Alelos: son las formas alternativas que pueden presentar los genes. Cada persona tenemos dos alelos para cada gen. Si estos dos alelos son iguales se dice que el individuo es homocigoto, y si esos dos alelos son diferentes se dice que el individuo es heterocigoto.

34.2.- Leyes de Mendel.

Gregor Johann Mendel fue un religioso que trabajaba con plantas, que fue el primero en sentar las bases de la genética. Nació en Heinzendorf (República Checa) e ingresó en la Orden de los Agustinos en 1843. Sus experimentos los realizó en los jardines del convento de Brünn (hoy Brno), del mismo país.

Mendel se interesó en mejorar las plantas mediante cruces en organismos que eran diferentes en una o más características heredadas. Este interés lo llevó a descubrir principios básicos que explican cómo se heredan las características en los seres vivos.

Por aquellos años no se sabía de la presencia de los genes. Fue el primero que intuyó qué eran los genes.

Durante más de 20 años estuvo mirando las plantas, antes de escribir, es decir, se aseguró de que genes cumplieran sus postulados. Mendel decía que los caracteres (el fenotipo) estaban codificados por “factores” (que actualmente se conocen como genes). Decía que estaban en los gametos y que al unirse en la fecundación cada individuo heredaba un factor del padre y de la madre. Estos factores, según él, no podían mezclarse, es decir, que permanecían independientes por lo que pueden separarse al formarse nuevos gametos.

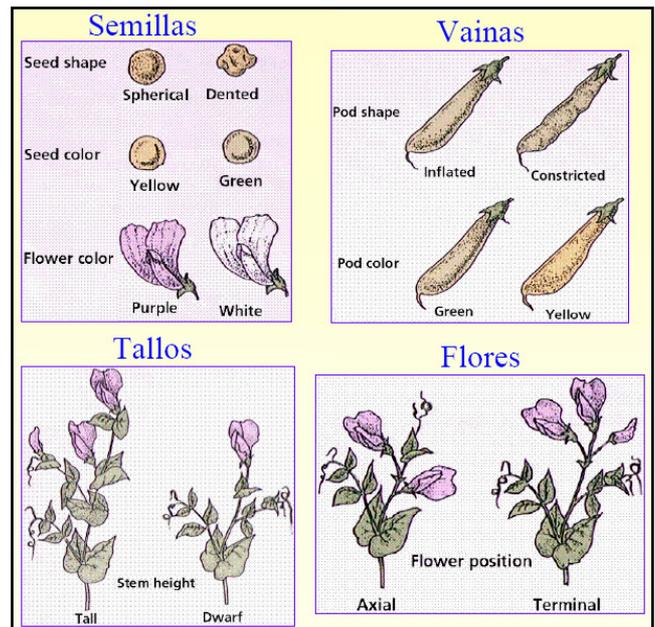


TEMA 34: Genética Mendeliana

Mendel publicó sus descubrimientos en 1886, en una revista de poca difusión de Brno y en un momento en que el interés científico estaba muy polarizado hacia la controversia entre las teorías evolucionistas del francés Jean Baptiste de Lamarck y el inglés Charles Darwin. La constancia de los factores del Mendel no parecía compatible con la evolución de las especies y lo que en realidad constituía su explicación científica fue ignorado. Se ha dicho siempre que los trabajos de Mendel no fueron conocidos por la comunidad científica, algo que no es cierto, ya que hay cartas de Darwin acerca de sus teorías sobre la genética.

Pasados 34 años, en una de las coincidencias más sorprendentes de la investigación científica, tres autores, por separado, el holandés De Vries, el alemán Correns y el austríaco Tschermak, redescubrieron en el mismo año (1900) los hallazgos de Mendel.

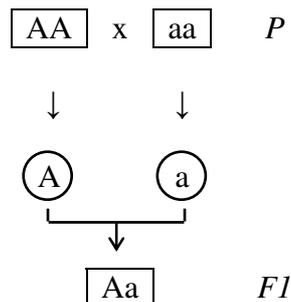
En 1884 muere en Brno, a los 62 años de edad.



1ª Ley de Mendel

Para el primer cruzamiento es necesario utilizar razas puras para un carácter, es decir, homocigóticas.

En un primer cruzamiento con la generación progenitora (P) cuyos genotipos son AA y aa se obtienen gametos A y a, respectivamente, y cuando se produce la fecundación se obtienen todos los nuevos individuos (F1) iguales (Aa).



De aquí ya se obtiene una de las leyes de Mendel:



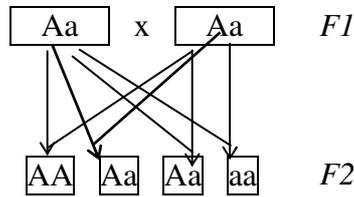
1ª Ley: Uniformidad de los híbridos de la primera generación:

“Si se cruzan dos razas puras para un solo carácter, todos los descendientes de la primera generación tienen el mismo genotipo y fenotipo”.

TEMA 34: Genética Mendeliana

2ª Ley de Mendel

La siguiente etapa del experimento consiste en cruzar dos de esos nuevos individuos de F1.



Si A (rojo) fuese dominante y a (blanco) recesivo, el fenotipo de estas plantas sería:

- 75% rojo.
- 25% blanco.

Si por el contrario, A y a fuesen genes codominantes, se produciría el siguiente fenotipo:

- 25% rojo.
 - 50% rosa.
 - 25% blanco.
- } Es decir, en el caso de que los genes fueran codominantes, el 50% de los nuevos individuos (F2) presentarían el fenotipo parental, y el otro 50% tendrían un fenotipo recombinante.

Con estos resultados ya podemos enunciar la Segunda Ley de Mendel:

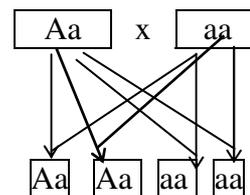
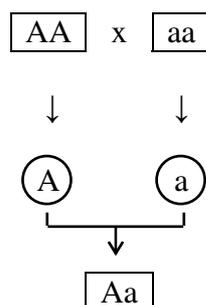


2ª Ley: De la separación o disyunción de los genes que forman la pareja de alelos:

“Al cruzar entre sí híbridos F1, en la generación F2 se obtienen individuos que presentan el fenotipo F1 e individuos que presentan los fenotipos de la generación parental, en un porcentaje determinado”.

Si se trata de genes dominantes y recesivos, y vemos una planta de fenotipo flores de color rojo, no sabemos si tiene un genotipo AA ó Aa. Para demostrar cual es su genotipo podemos realizar la técnica del *retrocruzamiento*, que se realiza cruzando la planta problema con una homocigótica recesiva, es decir:

- AA x aa: si la planta problema es homocigoto, dará todos los individuos iguales.
- Aa x aa: si es heterocigoto, dará diferentes individuos.



TEMA 34: Genética Mendeliana

3ª Ley de Mendel

Se dice que hay una tercera ley de Mendel, aunque en realidad solo son dos. Pero vamos también a desarrollarla.

El primer paso consiste en demostrar si se cumplen las leyes de Mendel si trabajo con dos características a la vez.

R= liso (dominante); r= rugoso (recesivo).
Y= amarillo (dominante); y=verde (recesivo).

Partimos de individuos homocigoto $[R/R, Y/Y]$ y $[r/r, y/y]$ (P). Sus gametos serán (R/Y) y (r/y). Al fecundarse esos gametos se obtendrán individuos $[R/r, Y/y]$ (F1), que a su vez cruzaremos mediante los siguientes gametos: (R/Y), (R/y), (r/Y) y (r/y). El resultado será el que aparece en el cuadro (F2):

- 9 plantas lisas y amarillas.
- 3 plantas lisas y verdes.
- 3 plantas rugosas y amarillas.
- 1 planta rugosa y verde.

Se vio que el alelo amarillo y el alelo liso aparecían el 75% de las veces (dominantes), es decir, cumplían la 2ª Ley.

Para la enunciación de esta tercera ley se introdujo el concepto de segregación independiente de los caracteres.

		♂ gametos			
		R Y $\frac{1}{4}$	R y $\frac{1}{4}$	r Y $\frac{1}{4}$	r y $\frac{1}{4}$
♀ gametos	R Y $\frac{1}{4}$	RR YY $\frac{1}{16}$ 	RR Yy $\frac{1}{16}$ 	Rr Yy $\frac{1}{16}$ 	Rr YY $\frac{1}{16}$ 
	R y $\frac{1}{4}$	RR Yy $\frac{1}{16}$ 	RR yy $\frac{1}{16}$ 	Rr yy $\frac{1}{16}$ 	Rr Yy $\frac{1}{16}$ 
	r Y $\frac{1}{4}$	Rr Yy $\frac{1}{16}$ 	Rr yy $\frac{1}{16}$ 	rr yy $\frac{1}{16}$ 	rr Yy $\frac{1}{16}$ 
	r y $\frac{1}{4}$	Rr YY $\frac{1}{16}$ 	Rr Yy $\frac{1}{16}$ 	rr Yy $\frac{1}{16}$ 	rr YY $\frac{1}{16}$ 
		9  : 3  : 3  : 1 			
		 Lisas y amarillas		 Rugosas y amarillas	
		 Lisas y verdes		 Rugosas y verdes	



3ª Ley: Segregación independiente de los caracteres:

“Si se cruzan individuos que difieren en dos o más caracteres, éstos se separan independientemente en las generaciones siguientes y se asocian en la F2 como si se hubieran distribuido al azar”.

Las leyes de Mendel cayeron en el olvido hasta que en 1900 fueron redescubiertas simultáneamente por 3 investigadores.

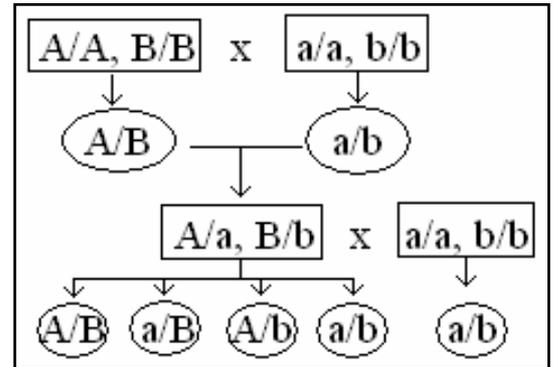
Cuando se retomaron los estudios sobre genética, ya en el S. XX, se realizaron sobre la mosca del vinagre *Drosophila melanogaster*, en la que se observaron 2 características:

TEMA 34: Genética Mendeliana

- Color del cuerpo.
- Fenotipo de los ojos.

Si partimos de unos seres dihíbridos $A/A, B/B$ y $a/a, b/b$, donde A es el color del cuerpo y B el fenotipo de los ojos, y tras realizar los cruzamientos de la imagen, cruzamos además los 5 gametos obtenidos, obtendremos los siguientes resultados:

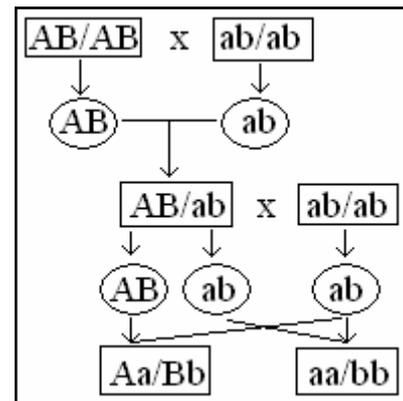
- $AaBb \rightarrow AB$
- $aaBb \rightarrow aB$
- $Aabb \rightarrow Ab$
- $aabb \rightarrow ab$



El resultado, según las leyes de Mendel, debería de ser de 50% fenotipo parental, y 50% fenotipo recombinante; sin embargo, los investigadores obtuvieron unos resultados de 92% fenotipo parental y 8% fenotipo recombinante.

La explicación que los investigadores dieron a este hecho es que los genes con los que ellos estaban experimentando se encontraban en el mismo cromosoma, mientras que las leyes de Mendel estaban basadas en estudios sobre genes de diferentes cromosomas.

Para demostrar esta teoría realizaron otro experimento. A partir de organismos AB/AB y ab/ab realizaron un cruzamiento, teniendo en cuenta, que A y B, y a y b eran del mismo cromosoma. A la generación F1 se le cruzó con un organismo de genotipo recesivo, y el resultado fue un 100% de fenotipo parental (A,B y a,b). Pero a veces ocurren fenómenos de recombinación, por lo que el resultado suele ser de 92% de fenotipo parental y 8% de fenotipo recombinante. ¿Y porque siempre se producen esos porcentajes: 92 y 8%? Porque la recombinación se produce según la distancia de los genes, por lo que como la distancia siempre es la misma, se produce siempre la recombinación por los mismos puntos.



Es más, de alguna manera, la tasa de recombinación nos indica la distancia entre los genes. Tanto es así, que los discípulos de Morgan pusieron unidad a esta magnitud, el *centimorgan (cM)*, que es la unidad de ligamiento de los genes y por tanto, hace referencia a la distancia entre dos loci determinada por la frecuencia con que se produce la recombinación entre ellos. Se dice que dos loci están a un centimorgan de distancia si se observa recombinación entre ellos en el 1% de las meiosis.

Con todos estos avances en el estudio de la genética se pudo realizar los mapas genéticos de las moscas.

34.3.- Teoría cromosómica de la herencia.

Después de varios años de experimentación con *Drosophila melanogaster* (la mosca de la fruta o del vinagre) el científico estadounidense Thomas Hunt Morgan, junto con tres alumnos, ayudó a establecer lo que se conoce como la “*Teoría Cromosómica de la Herencia*”. El grupo de Morgan propuso que los factores

TEMA 34: Genética Mendeliana

mendelianos se disponían de forma lineal sobre los cromosomas, estableciendo de este modo la realidad física de los genes como partículas distintas. Los conceptos nuevos que introdujo Morgan fueron los siguientes:

- Locus, que se define como el lugar físico que ocupa el gen dentro del cromosoma.
- Alelos, que hace referencia al valor de los caracteres o al estado de los genes, es decir, las diferentes posibilidades que puede presentar un gen.

En esta teoría queda establecido que los genes se unen en la fecundación y que se separan por meiosis para formar los gametos del individuo.

34.4.- Limitaciones a las leyes de Mendel.

Mendel en sus investigaciones pensaba que los factores eran individuales, es decir, que no estaban nunca juntos. Él no sabía de la presencia de los cromosomas, ni de la organización de los genes, por lo que hay algunos conceptos que están erróneos en las leyes de Mendel, como por ejemplo, que ciertos caracteres aparecen siempre juntos en algunos cruzamientos polihíbridos.

Ligamiento:

Se conoce como **genes ligados** a la agrupación de genes que se disponen linealmente en un mismo cromosoma y que se transcriben conjuntamente.

Recombinación:

A veces se pueden producir roturas en los genes ligados, durante los procesos de recombinación de la meiosis. Por tanto, llamamos recombinación a las variaciones en el ligamiento de los genes a lo largo de las generaciones sucesivas.