

Introducción

Una primera pregunta que nos debemos hacer es la de por qué estudiamos la genética. Esta disciplina científica relativamente joven ocupa un papel crucial en el estudio de cualquier ser viviente (planta, animal o microbio) y en el desarrollo de la sociedad actual.

Ahora vamos a tratar de explicar o definir lo que es la genética, pero antes hablaré algo de un gran personaje de esta ciencia, Gregor Mendel. Nacido el 22 de julio de 1822, en el seno de una familia campesina de Heinzendorf (hoy Hynrice, República Checa), ingresó en el monasterio de agustinos de Brunn (hoy Brno, República Checa), reputado centro de estudio y trabajo científico. Más adelante trabajaría como profesor suplente en la Escuela Técnica de Brunn. Allí, Mendel se dedicó de forma activa a investigar la variedad, herencia y evolución de las plantas en un jardín del monasterio destinado a los experimentos. Entre 1856 y 1863 cultivó y estudió al menos 28.000 plantas de guisante o chícharo, analizando con detalle siete pares de características de la semilla y la planta. Sus exhaustivos experimentos tuvieron como resultado el enunciado de dos principios que más tarde serían conocidos como leyes de la herencia. Sus observaciones le llevaron también a acuñar dos términos que siguen empleándose en la genética de nuestros días: dominante y recesivo.

El redescubrimiento en 1900 de los escritos de Mendel del año 1866 sobre los patrones de la herencia en la planta del guisante, supuso una fuente importante de conceptos nuevos sobre la herencia. De su estudio sobre el cruzamiento de este tipo de plantas, Mendel llegó a dos generalizaciones. La primera fue la ley de la segregación: en la formación de células germinales, los dos factores (alelos) para cualquier característica están siempre separados entre sí y van a diferentes óvulos o espermatozoides. La segunda generalización, que con posterioridad se denominó la ley de la herencia independiente, afirmaba que los factores maternos y paternos para cualquier grupo de características se separaban de forma independiente de aquellos que pertenecían a otro grupo de características.

Una de las distinciones más importantes que ayudaron al desarrollo de los estudios sobre la herencia en general, y a los principios mendelianos en particular, fue la separación entre genotipo y fenotipo que estableció el botánico danés Wilhelm Johannsen en 1911. El genotipo se refiere a los genes que el organismo tiene y es capaz de transmitir a la siguiente generación. El fenotipo se refiere a la apariencia (en términos de caracteres) que muestra un organismo. Algunas veces, aunque no siempre, los fenotipos reflejan el genotipo, como en el caso de genes recesivos duplicados; pero si un organismo posee un gen dominante y uno recesivo, el fenotipo corresponderá a aquel cuya característica sea dominante, enmascarando la presencia del gen recesivo. La importancia de esta distinción subyace en su insistencia sobre el hecho de que la única forma de determinar el genotipo es a través de experimentos de reproducción, no simplemente mediante el examen del fenotipo de un organismo.

Morgan contribuyó también a los estudios genéticos cuando en 1910 observó diferencias sexuales en la herencia de caracteres, un patrón que se conoce como herencia ligada al sexo.

El sexo está determinado por la acción de una pareja de cromosomas. Las anomalías del sistema endocrino u otros trastornos pueden alterar la expresión de los caracteres sexuales secundarios, aunque casi nunca invierten totalmente el sexo. Por ejemplo, una mujer tiene 23 pares de cromosomas, y los componentes de cada par son muy similares. Sin embargo, un varón tiene 22 pares iguales de cromosomas y uno con dos cromosomas diferentes en tamaño y estructura. Los 22 pares de cromosomas semejantes en mujeres y en hombres se llaman autosomas. El resto de los cromosomas se denomina, en ambos sexos, cromosomas sexuales. En las mujeres los dos cromosomas sexuales idénticos se llaman cromosomas X. En el hombre, uno de los cromosomas sexuales es también un cromosoma X, pero el otro, más pequeño, recibe el nombre de

cromosoma Y. Cuando se forman los gametos, cada óvulo producido por la mujer contiene un cromosoma X, pero el espermatozoide generado por el hombre puede contener o un cromosoma X o uno Y. La unión de un óvulo, que siempre contiene un cromosoma X, con un espermatozoide que también tiene un cromosoma X, origina un cigoto con dos X: un descendiente femenino. La unión de un óvulo con un espermatozoide con un cromosoma Y da lugar a un descendiente masculino. Este mecanismo sufre modificaciones en diversas plantas y animales.

La longitud aproximada del cromosoma Y es un tercio de la del X, y aparte de su papel en la determinación del sexo masculino, parece que es genéticamente inactivo. Por ello, la mayor parte de los genes en el X carecen de su pareja en el Y. Se dice que estos genes están ligados al sexo, y tienen un patrón hereditario característico. Por ejemplo, la enfermedad denominada hemofilia, está producida por un gen recesivo (*h*) ligado al sexo. Una mujer con *HH* o *Hh* es normal; una mujer con *hh* tiene hemofilia. Un hombre nunca es heterocigótico para este gen porque hereda sólo el gen que existe en el cromosoma X. Un varón con *H* es normal; con *h* padecerá hemofilia. Cuando un hombre normal (*H*) y una mujer heterocigótica (*Hh*) tienen descendencia, las niñas son normales, aunque la mitad de ellas tendrán el gen *h* es decir, ninguna de ellas es *hh*, pero la mitad tendrán el genotipo *Hh*. Los niños heredan sólo el *H* o el *h*; por lo tanto, la mitad de ellos serán hemofílicos. Por esta razón, en condiciones normales, una mujer portadora transmitirá la enfermedad a la mitad de sus hijos, y el gen recesivo *h* a la mitad de sus hijas, quienes a su vez se convierten en portadoras de hemofilia. Se han identificado otras muchas situaciones en los seres humanos incluyendo la ceguera para los colores rojo y verde, la miopía hereditaria, la ceguera nocturna y la ictiosis (una enfermedad cutánea) como caracteres ligados al sexo.

Las segregaciones son la manera en que se distribuyen los caracteres en la descendencia y pueden ser de muy diverso tipo según las características de los alelos de los genes.

El objetivo de este trabajo es el de comprobar y contrastar los resultados obtenidos del cruzamiento de la F 1 dada con unas mutaciones y tratar de averiguar su genotipo.

En mi caso, las mutaciones a analizar fueron las siguientes:

- Generación parental: machos de cuerpo amarillo y hembras de ojos blancos.
- 1ª generación filial: machos de ojos blancos y hembras de cuerpo amarillo.

Cariotipo humano:

Cariotipo de la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*

Cromosomas de la mosca de la fruta

Los cromosomas de la mosca de la fruta o del vinagre, *Drosophila melanogaster*, se prestan a la experimentación genética. Son sólo 4 pares (frente a los 23 pares de la dotación genética humana), uno de ellos, marcado aquí con las letras X e Y, determina el sexo de la mosca; además, son muy grandes. Thomas Hunt Morgan y sus colaboradores basaron su teoría de la herencia en estudios realizados con *Drosophila*. Observaron que los cromosomas pasaban de los progenitores a los descendientes según el mecanismo atribuido por Gregor Mendel a los caracteres heredados. Propusieron que los genes ocupan lugares específicos dentro de los cromosomas.

Material y métodos

Para obtener la F 2 crucé 20 machos de ojos blancos y de cuerpo amarillo respectivamente.

Los machos suelen ser más pequeños y con el abdomen más oscuro debido a que poseen las bandas negras sin

tanta separación. Lo que les diferenciaba era el color de sus ojos.

Las hembras son más grandes y en su abdomen se distinguen las bandas negras y amarillas, en este caso. Sus ojos son normales, es decir, rojos de fenotipo silvestre.

Para comprender mejor el trabajo aquí voy a hablar un poco de las mutaciones. Aunque la replicación del ADN es muy precisa, no es perfecta. Muy rara vez se producen errores, y el ADN nuevo contiene uno o más nucleótidos cambiados. Un error de este tipo, que recibe el nombre de mutación, puede tener lugar en cualquier zona del ADN. En 1929 el biólogo estadounidense Hermann Joseph Muller observó que la tasa de mutaciones aumentaba mucho con los rayos X. Más tarde, se vio que otras formas de radiación, así como las temperaturas elevadas y varios compuestos químicos, podían inducir mutaciones. La tasa también se incrementa por la presencia de alelos específicos de ciertos genes, conocidos como genes mutadores, algunos de los cuales parece que produce defectos en los mecanismos responsables de la fidelidad de la replicación de ADN. Otros pueden ser elementos que se transponen.

Por lo general las mutaciones son recesivas, sus efectos perjudiciales no se expresan a menos que dos de ellos coincidan para dar lugar a una situación homocigótica. Esto es más probable en la procreación consanguínea, en el apareamiento de organismos muy relacionados que pueden haber heredado el mismo gen mutante recesivo de un antecesor común. Por esta razón, las enfermedades hereditarias son más frecuentes entre los niños cuyos padres son primos que en el resto de la población.

La sustitución de un nucleótido por otro no es el único tipo posible de mutación. Algunas veces se puede ganar o perder por completo un nucleótido. Además, es posible que se produzcan modificaciones más obvias o graves, o que se altere la propia forma y el número de los cromosomas. Una parte del cromosoma se puede separar, invertir y después unirse de nuevo al cromosoma en el mismo lugar. A esto se le llama inversión. Si el fragmento separado se une a un cromosoma distinto, o a un fragmento diferente del cromosoma original, el fenómeno se denomina translocación. Algunas veces se pierde un fragmento de un cromosoma que forma parte de una pareja de cromosomas homólogos, y este fragmento es adquirido por el otro. Entonces, se dice que uno presenta una deficiencia y el otro una duplicación. Por lo general los déficits son letales en la condición homocigótica, y con frecuencia las duplicaciones también lo son.

Otro tipo de mutaciones se producen cuando en la meiosis fracasa la separación de una pareja de cromosomas homólogos. Esto puede originar gametos y por lo tanto cigotos con cromosomas de más, y otros donde faltan uno o más cromosomas. Los individuos con un cromosoma de más se denominan trisómicos, y aquellos en los que falta uno, monosómicos. Ambas situaciones tienden a producir incapacidades graves. Por ejemplo, las personas con síndrome de Down son trisómicas, con tres copias del cromosoma 21.

La especie con la que se ha hecho el experimento es la *Drosophila melanogaster*. **Clasificación científica:** las moscas de la fruta pertenecen al orden *Diptera*. Las verdaderas moscas de la fruta componen la familia *Tephritidae*. Las moscas del vinagre forman la familia *Drosophilidae*. El nombre científico de la mosca del gusano de la manzana es *Rhagoletis pomonella*, los de la mosca de la cereza son *Rhagoletis cingulata* y *Rhagoletis fausta*, la mosca de la grosella es *Dacus cucurbitae*, la del olivo es *Dacus oleae* y la mosca de la fruta del Mediterráneo es *Ceratitis capitata*. El nombre científico de la mosca de ojos rojos es *Drosophila melanogaster*.

La papilla que alimenta a las moscas está compuesta de 300g de levadura litro, 300g de azúcar, una cucharada de sal y 14 g de agar (todo ello por cada litro de papilla).

Para trabajar con las moscas necesitan estar dormidas, por eso las anestesiaremos con CO₂. El procedimiento es muy simple, golpeamos el frasco donde están las moscas para que se caigan y no se escapen. A continuación las introducimos en una especie de probeta de plástico agujereada por la que entra el gas. Así conseguimos que se duerman momentáneamente, para contarlas debemos tenerlas más tiempo fuera del que dura el efecto

del gas. Por eso las depositamos en otra placa agujereada por la que sale CO₂.

Una línea pura es aquella que tiene los alelos homocigóticos (ya sea dominante o recesivo). Los heterocigóticos son el resultado del cruce entre dos líneas puras.

El ciclo vital de la *D. Melanogaster*:

Resultados y discusión

Generación parental:

&cuerpo amarillo x &ojos blancos

Para el gen A,a (ojo normal–blanco)

Como obtenemos distinto número de hembras que de machos para este gen en la F₂ , suponemos que estará ligado al sexo. Los parentales son líneas puras; por lo tanto nunca segregan.

A= silvestre ; a= ojos blancos A > a

P normal x &ojo blanco

XAY XaXa

!

F₁ &ojo blanco x &ojo normal

XaY XAXa

!

F₂ &1/2 XAY normal &1/2 XAXa normal

1/2 XaY blanco 1/2 XaXa blanco

Comprobamos con los datos experimentales :

	Normal	Blanco	Total
Machos width="25.00%"> 46	44	90	
Hembras width="25.00%"> 50	46	96	

Realizamos el chi–cuadrado para los dos sexos:

&

Aceptamos para machos y hembras la hipótesis nula.

Para el gen B,b (cuerpo normal-amarillo)

Ya que obtenemos datos distintos, en número, para machos y hembras en la F2, suponemos que está ligado al sexo.

B = normal; b = amarillo B > b

P &cuerpo amarillo x &normal

XbY XBXB

!

F1 &cuerpo normal x &normal

XB Y XB Xb

!

F2 &1/2 XB Y normal &1/2 XB XB

1/2 Xb Y amarillo 1/2 XB Xb

Contrastamos los datos esperados con los experimentales y a continuación realizamos la prueba del chi-cuadrado para ambos sexos:

	Normal	Amarillo	Total
Machos width="25.00%"> 44	46	90	
Hembras width="25.00%"> 96	0	96	

Al estar situados ambos genes en el mismo cromosoma, podemos pensar en que hay sobrecruzamientos (crossing-over's).

Debemos comprobar primero si los genes están ligados:

P &XAb Y ojo normal-cuerpo claro x &XaBXaB blanco-claro

!

F1 &XaBY blanco-normal x &XAbXaB normal-normal

!

F2 $\frac{1}{2}$ XAbY normal–claro $\frac{1}{2}$ XAbXaB normal–normal

$\frac{1}{2}$ XaBY blanco–normal $\frac{1}{2}$ XaBXaB blanco–normal

	Normal–claro	Blanco–normal	Normal–normal	Blanco–claro	Total
MACHOS	42	40	4	4	90
HEMBRAS	0	46	50	0	96

Podemos observar que de machos no vamos a obtener $\frac{1}{2}$ XAbY ni $\frac{1}{2}$ XaBY. Sabemos que los genes están ligados y que xx individuos de ojo normal y cuerpo normal ,y otros de ojo blanco y cuerpo claro son los recombinantes.

También vemos que aparecen muy pocos individuos no previstos.

Procedemos a realizar unas tablas de contingencia en las que explicamos los fenotipos obtenidos para cada gen.

Para los **machos** del gen A,a

	A	a	Segregación para el carácter B,b
B	4	40	TB 44
b	42	4	Tb 46
Segregación para el carácter A,a	TA 46	Ta 44	total 90

Para las hembras del gen A,a

	A	a	Segregación para el carácter B,b
B	50	46	TB 96
b	0	0	Tb 0
Segregación para el carácter A,a	TA 50	Ta 46	total 96

Para &

	A	a	Segregación para el carácter B,b
B	Esp. 50 Obt. 50	Esp. 46 Obt. 46	TB 96
b	Esp. Obt. 0	Esp. Obt. 0	Tb 0
Segregación para el carácter A,a	TA 50	Ta 46	Total 96

Para width="100.00%" border="1" cols="4" rows="4">

A

a

Segregación para el carácter B,b

B

Esp. 22.5

Obt. 4

Esp. 21.5

Obt. 40

TB 44

b

Esp. 23.5

Obt. 42

Esp. 22.5

Obt. 4

Tb 46

Segregación para el carácter A,a

TA 46

Ta 44

Total 90

Realizamos un chi-cuadrado de contingencia puesto que los datos TA, Ta, TB y Tb son distintos de cero:

Aceptamos la hipótesis nula.

Cálculo de la fracción de recombinación (p):

Análisis genético de dos caracteres en *Drosophila melanogaster*

Genética

$$\chi^2 = \frac{(\text{observados} - \text{esperados})^2}{\text{esperados}} = \frac{(46 - 45)^2}{45} + \frac{(44 - 45)^2}{45} = 0,022 + 0,022 = 0,044 \quad 3,85$$

$$\chi^2 = \frac{(\text{observados} - \text{esperados})^2}{\text{esperados}} = \frac{(46 - 48)^2}{48} + \frac{(50 - 48)^2}{48} = 0,083 + 0,083 = 0,166 \quad 3,85$$

$$\chi^2 = \frac{(\text{observados} - \text{esperados})^2}{\text{esperados}} = \frac{(44 - 45)^2}{45} + \frac{(46 - 45)^2}{45} = 0,022 + 0,022 = 0,044 \quad 3,85$$

$$\chi^2 = \frac{(\text{observados} - \text{esperados})^2}{\text{esperados}} = \frac{(96 - 96)^2}{96} = 0 \quad 3,85$$

$$\chi^2 = \frac{(\text{observados} - \text{esperados})^2}{\text{esperados}} = \frac{(\quad)^2}{\quad} =$$

$$\chi^2 = \frac{(\text{observados} - \text{esperados})^2}{\text{esperados}} = \frac{(\quad)^2}{\quad} =$$