

GENÉTICA MENDELIANA

CONCEPTOS BÁSICOS PARA EL ESTUDIO DE LA GENÉTICA

- En los seres superiores, la información biológica está contenida en las moléculas de ADN, el cual se encuentra en el núcleo de la célula.
- La unidad de información es un gen.
- Un gen es un segmento de ADN que codifica una proteína.
- La replicación de ADN se pueden introducir errores. Estos errores, que se heredan en la descendencia, se llaman mutaciones.
- Todos los seres vivos están compuestos por células.
- Los individuos pluricelulares proceden de una célula única, el cigoto, mediante mitosis.
- En la mayoría de los seres superiores hay reproducción sexual. En este tipo de reproducción dos células haploides llamadas gametos se unen para formar el cigoto diploide.
- Los seres diploides originan gametos haploides mediante la meiosis. Los cromosomas homólogos se reparten aleatoriamente en los gametos, produciéndose una gran variabilidad en ellos. En la meiosis se producen, además, el sobrecruzamiento, en el que se intercambia material hereditario entre cromosomas homólogos.
- Si el individuo tiene las dos copias del mismo gen iguales, es homocigoto o de raza pura para el carácter, pero si el individuo expresa dos variantes distintas para un carácter, se dice que es heterocigoto para el mismo; es este caso, el individuo puede expresar o mostrar uno de los dos caracteres parentales, o una mezcla de ambos. Se llama carácter o alelo dominante al que expresa el individuo heterocigoto, y carácter o alelo recesivo al alelo que no se expresa en el individuo heterocigoto. Se denominan alelos codominantes a aquellos en los que el individuo heterocigoto muestra un nuevo fenotipo que es mezcla de los dos parentales.
- Se llama genotipo de un individuo al contenido que posee, es decir, a la combinación de genes que ha heredado de sus progenitores. Se denomina fenotipo al carácter que muestra externamente, un hombre de ojos marrones (M) tiene un hijo con una mujer de ojos azules (m). Este hijo tiene los ojos marrones como su padre, su fenotipo será ojos marrones, en cambio, su genotipo será Mm, ya que habrá heredado el carácter M de su padre y el m de su madre.
- En algunos casos puede aparecer un heterocigoto con un fenotipo diferente de ambos parentales; por ejemplo, en el cruce de una planta de flores rojas y otra de flores blancas, puede surgir una descendencia de flores rosas. Tendremos, entonces, tres genotipos distintos que se corresponderán con los tres fenotipos: RR=rojo, Rr=rosa, rr=blanco.

LOS EXPERIMENTOS DE MENDEL

En su experimento clásico, Mendel cruzó una variedad pura de guisantes con semillas amarillas con otra variedad pura de guisantes con semillas verdes. Recogidas todas las semillas del cruzamiento, observó que todas ellas eran de color amarillo.

De este experimento se deduce que el carácter A domina sobre el carácter verde a ($A > a$)

La variedad amarilla tendrá genotipo AA.

La variedad verde tendrá genotipo aa

- ð De este experimento se deriva la primera ley de Mendel, que dice que en el cruce entre dos razas puras (P) la generación resultante, F1, es homogénea y heterocigota.

El siguiente experimento consistió en plantar los guisantes híbridos (F1) procedentes del cruzamiento anterior y analiza el resultado de su autofecundación realiza el cruzamiento Aa x Aa

Se observó que, en este caso, aparecían guisantes amarillos y verdes.

En resumen, $\frac{3}{4}$ de guisantes amarillos y $\frac{1}{4}$ de guisantes verdes.

De este experimento se deduce la segunda ley de Mendel: los alelos presentes en un heterocigoto se reparten independiente cuando se forman los gametos.

En otro grupo de experimentos, Mendel estudió los cruces entre plantas que diferían en dos caracteres independientes. Seleccionó una variedad pura de guisantes que tenían color amarillo y la superficie lisa, y los cruzó con otra variedad de guisantes de color verde y superficie rugosa. El resultado del cruzamiento de la F1 homogénea de guisantes, todos ellos amarillos y lisos.

Mendel plantó estos guisantes y cuando salieron las flores, dejó que se autopolinizaran.

De los cruzamientos se deduce la tercera ley de Mendel: los pares de alelos diferentes se combinan entre sí de manera independiente.

La tercera ley se cumple sólo cuando los genes que se consideran se localizan en cromosomas independientes. Cuando los genes están en el mismo cromosoma se dice que están ligados.

MODIFICACIONES DE LAS PROPORCIONES DE LAS LEYES DE MENDEL

Los genes con frecuencias interaccionan entre sí, o varios cooperan para producir el mismo efecto, de modo que se modifican las proporciones que se esperarían si se comportasen ateniéndose estrictamente a las leyes de Mendel.

Las modificaciones más frecuentes encontradas son la epistasia, la presencia de alelos múltiples, la interacción de los genes y el ambiente, y la herencia poligénica.

Epistasia

Con frecuencia se pueden producir interacciones entre genes diferentes que afectan a la expresión del mismo carácter: a este fenómeno se le denomina epistasia

En el guisante de olor la presencia de pétalos coloreados se debe a la interacción de dos alelos dominantes: P y C

Presencia de alelos múltiples

En algunos casos se observa más de una variante para cada gen, lo que origina las llamadas, series alélicas. Un ejemplo muy conocido es la herencia del sistema ABO de grupos sanguíneos.

En el hombre hay tres alelos diferentes para este carácter: IA, IB (ambos codominantes) y el IO, recesivo frente a los dos.

LA HERENCIA DEL SEXO

En la especie humana, el número de cromosomas de un individuo es de 46, o 23 parejas, de las cuales 22 son iguales en el hombre y la mujer. En las mujeres existen además, otra pareja de cromosomas X bastante grandes, mientras que en el varón se encuentra un cromosoma X y otro más pequeño: el cromosoma Y.

En la formación de los gametos femeninos por meiosis, todos ellos llevarán 22 autosomas y un cromosoma X. El hombre produce espermatozoides, también por meiosis, a partir de sus espermatogonias: en este caso se pueden formar dos tipos de gametos, todos con 22 cromosomas, pero unos, el 50%, con un cromosoma X, y los otros, el otro 50%, con un cromosoma Y.

Esto quiere decir que es el espermatozoide el que determina el sexo en la descendencia. Como hemos visto, existe la misma probabilidad para ambos sexos; sin embargo, las estadísticas indican que, por regla general, nacen 106 varones por cada 100 niñas.

LA HERENCIA LIGADA AL SEXO

Hay genes que no se expresan en la misma proporción en los sexos. Esto se debe a que se encuentran localizados en uno de los dos cromosomas sexuales.

LA HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA Y

Los cromosomas presentes en el cromosoma Y sólo se transmiten de varón a varón. Como el cromosoma Y es muy pequeño, este tipo de genes no es muy numeroso. Ej: el gen que determina pelos en las orejas (hipertriosis).

LA HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X

La hemofilia en el hombre se debe a un gen defectuoso recesivo localizado en el cromosoma X. En los individuos hemofílicos, la coagulación de la sangre está alterada por la ausencia del factor de coagulación VIII, una proteína, producto del gen alterado. El suministro de la proteína en dosis adecuadas a los individuos afectados les permite llevar una existencia próxima a la normalidad.

El daltonismo es un defecto visual que impide reconocer el color rojo. Depende de un gen recesivo situado en el cromosoma X. Esta condición lo mismo que la hemofilia, suele aparecer en los varones, y las mujeres, de visión generalmente normal, la transmiten a los varones de su descendencia, aunque se conocen mujeres homocigotas para el carácter y que, por tanto, también son daltónicas.

En la mujer para que se manifieste la hemofilia o el daltonismo tiene que aparecerle gen defectuoso en los dos cromosomas X. En el hombre basta con que se manifieste en el cromosoma X para que padezca la enfermedad.

CARACTERES INFLUIDOS POR EL SEXO

Ciertos caracteres tienen una expresión que depende del sexo del individuo. Generalmente, se comportan así unos caracteres influidos por el ambiente hormonal del sujeto. Por ejemplo, en el hombre, la calvicie es un carácter que se comporta como dominante en el hombre, pero como recesivo en la mujer. Por ello C (calvicie) y C+ (normal), los varones CC y CC+ serán calvos, mientras que solo las mujeres CC lo serán.

MUTACIONES

La duplicación de ADN es uno de los con mayor fidelidad de reproducción, lo que permite que las células hijas hereden perfectamente las instrucciones que reciben de sus antecesoras.

Cada célula tiene, además, unos mecanismos de reparación del ADN cuyo objeto es disminuir en lo posible las alteraciones en los nucleótidos.

Aun con todas estas protecciones, debido al gran tamaño de las moléculas de ADN, en cada célula superior suelen darse, al menos, dos o tres cambios de nucleótidos por término medio, por duplicación. Estos cambios en el ADN se llama mutaciones.

Las mutaciones son la fuente de variabilidad de las poblaciones sobre la que actúan los mecanismos de selección; son por lo tanto, imprescindibles para que se produzca la evolución.

AGENTES MUTAGÉNICOS

Las mutaciones pueden surgir espontáneamente. También puede haber mutaciones inducidas por medio de diversas sustancias (agentes mutagénicos). Ej: rayos X, rayos ultravioleta, análogos de base, agentes modificadores de bases, sustancias intercalantes en el ADN, alquitranes del tabaco, colorantes, amianto, colchicina, benceno...

TIPOS DE MUTACIONES

- **Puntuales**: son las lesiones que afectan solo a un gen.
- **Cromosómicas**: afectan a la estructura de los cromosomas, son causadas por rupturas o modificaciones en los brazos cromosómicos. Las más frecuentes son: las ***delecciones*** (rotura con pérdida de un segmento cromosómico, ej. síndrome del maullido del gato, anomalía en el cromosoma 5) y ***duplicaciones*** (duplicación de un segmento cromosómico, pueden ser beneficiosos).
- **Genómicas**: afectan al número de los cromosomas. Se producen por errores en la meiosis. Ej. ***Trisomías***: Este síndrome aparece cuando el individuo presenta tres copias del cromosoma 21, es decir, que tiene un cromosoma de más. Los individuos afectados por el síndrome de Down tienen un cuerpo de talla baja y macizo, cuello grueso, lengua grande y, frecuentemente, padecen alteraciones en el corazón o en otros órganos. Su retraso mental puede ir desde leve a grave.

Desde hace tiempo, se sabe que existe relación entre la posibilidad de aparición de este defecto y la edad de la madre.

Anomalías en el número de cromosomas sexuales:

- – 44 autosomas + X (45 cromosomas en total): Síndrome de Turner. Fenotípicamente son mujeres estériles.
- – 44 autosomas + XXY: Síndrome de Klinefelter. Su frecuencia aumenta con la edad de los padres. Los individuos que lo padecen presentan inmadurez sexual, testículos pequeños y esterilidad. Un 25% muestra retraso mental.