

# GENETICA : Conceptos básicos, definiciones y leyes de Mendel

## Antecedentes

### Hipócrates (460 a.C. al 377 a.C.)

Herencia de padre a hijo. Dijo: «El calvo tendrá hijos que serán calvos».

### Aristóteles (384 a.C. al 322 a.C.)

Rechaza ideas de Hipócrates. Dijo: «El semen tendrá ingredientes de generaciones anteriores».



## Definición

Es la ciencia que estudia la variabilidad y la transmisión de las características hereditarias de una generación a otra «es decir estudia a los genes».

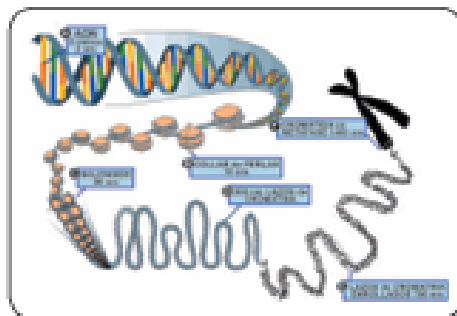
## Conceptos básicos:

### 1. Herencia

Gen + Medio ambiente = Herencia  
Interacción con su producto

### 2. Cromatina (forma los cromosomas)

Estructura filamentososa formada por: ADN, ARN, proteínas.



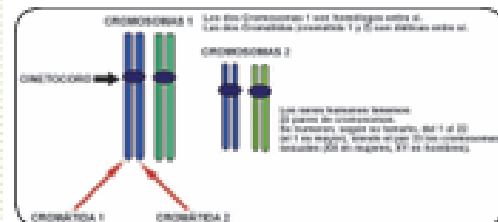
### 3. Cromosomas: (contiene a los genes)

Es resultado de la duplicación y condensación de la cromatina durante la Interfase. Formada por proteínas y ADN.



### 4. Cromosomas homólogos: (par de cromosomas)

- Uno es de origen paterno y el otro materno.
- Morfológicamente son iguales
- Genéticamente son similares.



### 5. Gen = Cistrón (unidad de la herencia)

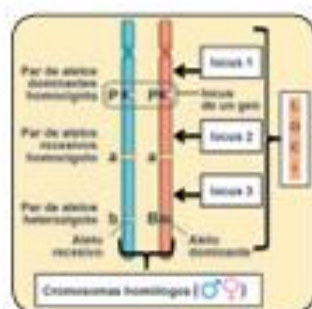
Es el segmento de ADN que controla un determinado carácter.

### 6. Locus

Es el espacio físico donde encontramos a un determinado gen en el cromosoma. Loci es un conjunto de locus (plural).

## Advertencia pre

- Con respecto al gen:
- Mendel los llama factores de la herencia.
  - Benzer llama Cistrón al gen, que se conoce como funcional.



### 7. Alelo (se representa con una letra)

Son las «alternativas» o variaciones de un gen determinado (carácter). Ej: el gen que controla el carácter del color de la semilla de la arveja puede ser alelo del color verde o alelo del color amarillo. Pueden ser:

- a) Alelo dominante (gen dominante - se expresa en homocigosis y heterocigosis).

Es muy expresivo, se representa con letras mayúsculas A, B, C, D, etc. Ej: Semilla amarilla.

- b) Alelo recesivo (gen recesivo - se expresa en homocigosis).

Es poco o nada expresivo, se representa con letras minúsculas, a, b, c, d etc. Ej: Semilla verde.

### 8. Alelomorfos o alelos

- Par de genes uno paterno y el otro materno.
- Ubicados en cromosomas homólogos.
- Ocupan el mismo locus.
- Son responsables de un mismo carácter (rasgo).

### 9. Genotipo

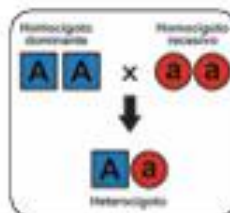
Es el conjunto de genes que constituye a un organismo, heredado de sus progenitores.

- a) Homocigoto (alelos iguales - línea pura)

1. Homocigoto dominante: Ambos genes son dominantes: AA, BB, CC etc.

2. Homocigoto recesivo: Ambos genes son recesivos: aa, bb, cc, etc.

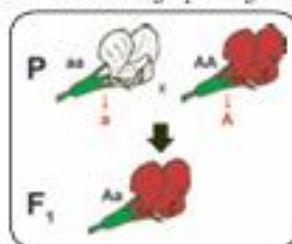
- b) Heterocigoto (alelos diferentes - híbridos) Presenta uno dominante y otro recesivo: Aa, Bb, Cc etc.



### 10. Fenotipo:

Es la expresión del genotipo:

- a) Externas: Son fácilmente observables como el color de ojos, la estatura etc.
- b) Internas: Como el grupo sanguíneo etc.



### Gregorio Mendel «El padre de la genética»

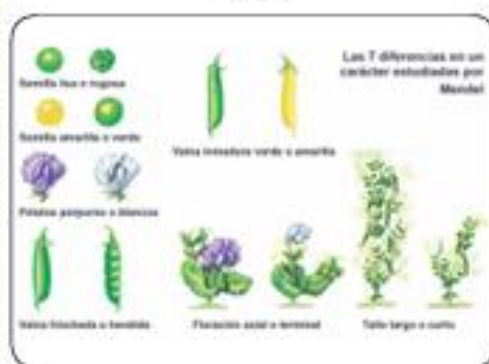
(1822 - 1884)

Johann Mendel, nació en Austria, al ingresar como monje agustino adopta el nombre de Gregorio. Mendel experimenta diferentes variedades de guisantes



(arveja o chicharo) *Pisum sativum* debido a la facilidad de cultivo y a sus grandes cantidades de descendientes en corto tiempo. Luego de ochos años de experimentación en 1865 publica "Hibridación en plantas" expone sus Principios conocidos actualmente como Leyes de Mendel (en una revista de poca divulgación). En 1900 redescubren las investigaciones de Mendel, Hugo de Vries (Holanda), Karl Correns (Alemania) y Erick Von Tschermak (Austria) llegando a las mismas conclusiones que los trabajos de Mendel.

Las siete características estudiadas por Mendel en la arveja.



## Trabajando en clase

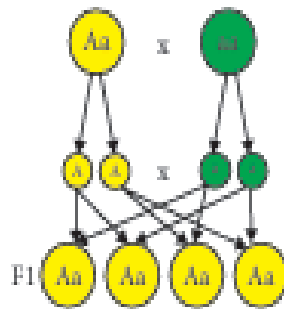
### Leyes de Mendel

#### Primera ley "Ley de la segregación o monohibridismo" (disyunción)

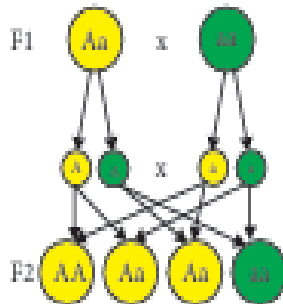
Es un cruce monohibrido porque solo participa un carácter, durante la formación de los gametos en la meiosis los genes alelos se separan o segregan de manera que los gametos solo llevan a uno de los alelos.

La ley sostiene: "Al cruzar dos líneas puras que poseen variación de un mismo carácter en la primera generación todos los descendientes adquieren el carácter dominante y al cruzar los híbridos filial 1 (F1) entre sí, el carácter dominante se presentara en relación de 3 a 1 con respecto al carácter recesivo".

Ejemplo: Trabajemos con el color de la arveja (amarillo dominante sobre el verde)



Luego cruzó entre F<sub>1</sub>; Parentales (F<sub>1</sub> x F<sub>1</sub>)



Genotipo { Homocigoto dominante (AA)  
Heterocigoto (Aa)  
Homocigoto recesivo (aa)

Expresa

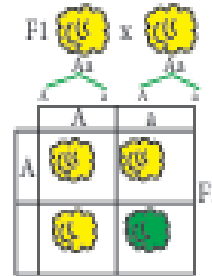
Fenotipo { Semilla color amarillo (AA, Aa)  
Semilla color verde (aa)

Genotipo: ..... (Aa) → 100%

Expresa

Fenotipo: Semilla color amarillo →

Completa la tabla de Punnet:



Fenotipo 3:1

Relación	Probabilidad	Proporción	Porcentaje (%)
_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____

**Segunda ley "Ley de la segregación independiente o herencia dihibrida" (distribución de la libre combinación de factores hereditarios)** Participan simultáneamente dos o más caracteres, por lo que se le denomina herencia dihibrida o polihibridismo.

La ley sostiene: "Al cruzar dos individuos que difieren en dos o más caracteres, estos se transmiten como si estuvieran aislados unos de otros, de manera que en la segunda generación los genes se recombinan en todas las formas posibles". Ejemplo: En las semillas de arvejas se sabe que el color amarillo es dominante sobre el verde y la forma lisa sobre la forma rugosa. Halla el F2 del cruzamiento de dos plantas homocigotas, una con semilla amarilla lisa y la otra verde rugosa.

Luego se cruza entre las F1:

		AaBb			
		AB	Ab	aB	ab
AaBb	AB				
	Ab				
	aB				
	ab				

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

Luego se cruza entre las F<sub>2</sub>:

AaBb X AaBb

1. Genotipo  
Dihibrido (AaBb) → 100%  
Heterocigoto para ambos caracteres.

2. Fenotipo  
\_\_\_\_\_ → 100%

Completa:  
Proporción fenotípica:

	Relación	- Probabilidad
Amarillos lisos	_____	: _____
Amarillos rugosos	_____	: _____
Verdes lisos	_____	: _____
Verdes rugosos	_____	: _____

Responde las siguientes preguntas:

1. ¿Cómo se llama la planta con la que trabajo Mendel y cual es su nombre científico?

\_\_\_\_\_

2. ¿Qué es Dthibridismo?

\_\_\_\_\_

3. ¿Cómo se llama la primera ley de Mendel?

\_\_\_\_\_

4. ¿Cómo se llama la segunda Ley de Mendel?

\_\_\_\_\_

# Los trabajos de Mendel

Se postularon como conclusiones de un laborioso trabajo llevado a cabo con líneas puras de **33 variedades de la planta del guisante**.

Una línea pura es aquella que es homocigoto para todos sus caracteres. ¿Y qué quiere decir eso de que sea **homocigoto**? Para un mismo gen tenemos dos posibilidades (alelos). Si estos **alelos son iguales en una misma persona o planta** diremos que ese individuo es homocigoto. En caso de presentar dos **alelos diferentes**, el individuo será **heterocigoto**.

Mendel, para asegurarse de que trabajaba con **líneas puras**, sometió a todas sus variedades de guisante a autofecundación durante dos años (dos generaciones sucesivas).

Las distintas variantes de plantas diferían en las siguientes **características** (Ilustración 1):

Las distintas variantes de plantas diferían en las siguientes **características** (Ilustración 1):















Semilla		Flor	Vaina		Tallo	
Forma	Cotiledones	Color	Forma	Color	Lugar	Tamaño
 Gris y Redondo	 Amarillo	 Blanco	 Lleno	 Amarillo	 Vainas axiales. Las flores crecen a los lados.	 Largo (~3m)
 Blanco y Anugado	 Verde	 Violeta	 Constreñido	 Verde	 Vainas terminales. Las flores crecen en la cuspide.	 Corto (~30cm)
1	2	3	4	5	6	7

Ilustración 1. Características estudiadas por Mendel

1. Forma de las semillas: lisas vs rugosas
2. Color de las semillas: verde vs amarillo
3. Tono de la flor: blanco vs púrpura
4. Color de la vaina: verde vs amarillo
5. Forma de la vaina: lleno vs constreñido
6. Lugar de las vainas: axiales vs terminales

Y por qué **guisantes**? ¿Era un fanático de ellos y los comía a todas horas? Podría haber sido un buen motivo, pero no fue el caso. Los guisantes son baratos, la planta ocupa poco espacio, tienen un tiempo generacional relativamente corto, produce muchos descendientes, **presentan variabilidad genética** (variedades diferentes que difieren en diversas características) y es una planta que se autofecunda y en caso de querer hacer **cruces es fácil de controlar** (cortas las anteras de un parental (P1) y con un pincel recoges el polen del otro parental (P2)). Empezó con **cruces sencillos**, observaba la descendencia (F1) resultante de dos parentales que **diferían** únicamente en **una** de las **características** mencionadas anteriormente.

Una vez que conocía la transmisión de cada carácter por separado (explicado en "patrones de herencia mendeliana"), empezó a realizar cruces entre parentales que **diferían** en **dos características**.

## ¿Cuáles son los patrones de Herencia Mendeliana?

Los patrones de herencia mendeliana explican **cómo se hereda un carácter** y qué determina el fenotipo que adquieren.

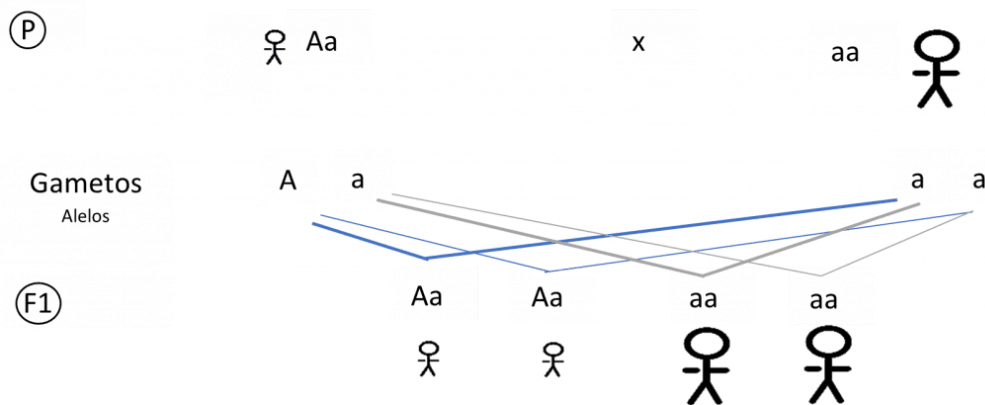
Como veremos en la sección de “excepciones de las leyes de Mendel”, estos patrones no son aplicables para todos los locus del genoma.

### 1. Herencia dominante autosómica (AD)

Este tipo de herencia **afecta a los cromosomas autosomales**, es decir, a todos aquellos que no son ni el cromosoma X ni el cromosoma Y. El fenotipo estará determinado por el alelo dominante. Un alelo dominante es aquel que predomina ante el resto de alelos tengamos una copia (heterocigoto) o dos (homocigoto dominante).

Un ejemplo de la herencia AD es la acondroplasia, forma más frecuente del **enanismo** (Figura 1).

ADNTRÓ



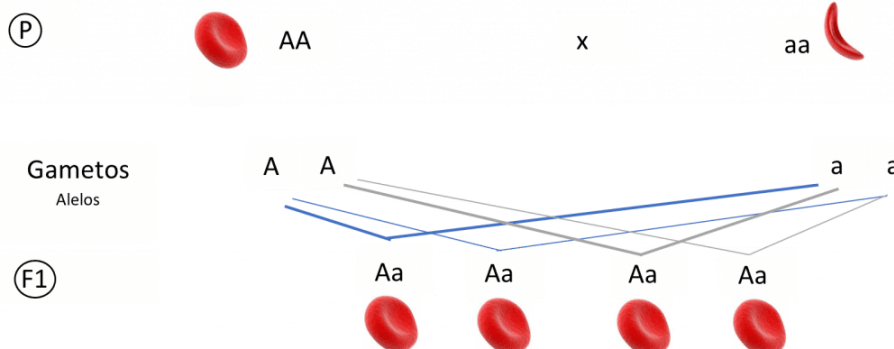
**Figura 1. Cruce con un patrón de herencia AD.** El alelo A (enanismo) domina sobre el alelo a (no enanismo), por lo que siempre que haya una copia del alelo A, el individuo presentará un fenotipo enano. Para que el individuo no manifieste la enfermedad, deberá poseer dos copias del alelo recesivo.

### 2. Herencia recesiva autosómica (AR)

Este tipo de herencia afecta a los **cromosomas autosomales**. En este caso, necesitaremos dos copias del alelo asociado a la enfermedad para que el individuo la manifieste.

Un ejemplo de enfermedad que se rige por este patrón es la **anemia falciforme** – alteración de los glóbulos rojos (Figura 2).

ADNTRÓ



**Figura 2. Cruce con un patrón de herencia AR.** El alelo A (eritrocitos normales) predomina sobre el alelo a (anemia falciforme) lo que significa que para que un individuo manifieste la enfermedad necesitará tener dos copias del alelo a. En este ejemplo, ninguno de los descendientes lo manifiesta, sin embargo, todos los individuos son portadores de la enfermedad y podrán transmitirlo a sus descendientes.

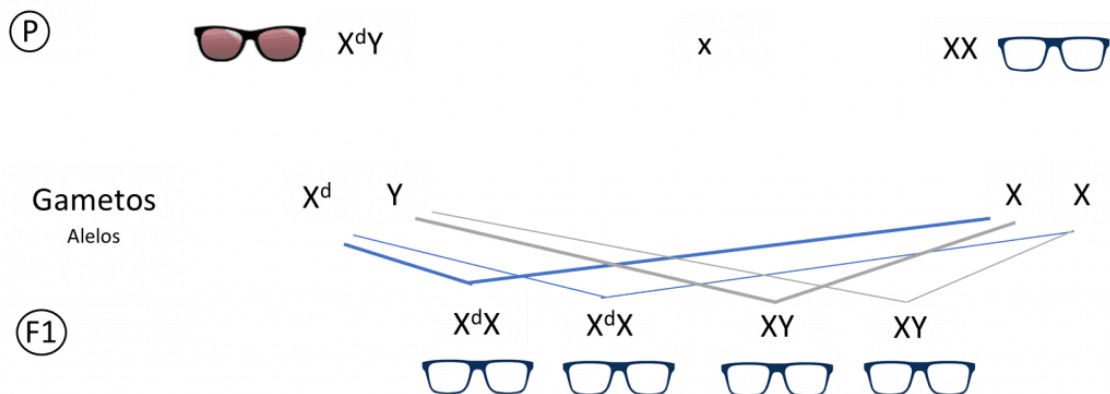
### 3. Herencia ligada al cromosoma X

Este tipo de herencia es un poco más compleja. Los alelos se heredan únicamente a través del cromosoma X. **Las mujeres poseen dos copias del cromosoma X (XX), mientras que los hombres solo poseen una (XY).** Dentro de la herencia ligada al cromosoma X nos podemos encontrar con la dominante (una única copia basta) o recesivo (necesitamos dos copias del alelo defectuoso).

Para este último tipo de herencia ligada al cromosoma X, encontraremos diferencias en función del género. En el caso de las mujeres, necesitaremos dos copias del alelo recesivo para que manifiesten la enfermedad.

Sin embargo, para los hombres una única copia es suficiente para manifestar la enfermedad ya que solo poseen un cromosoma X y no hay otro que "compense" ese alelo defectuoso). Veamos el ejemplo del **daltonismo** (herencia recesiva ligada al cromosoma X, Figura 3).

ADNTRON



**Figura 3. Cruce con un patrón de herencia recesiva ligado al cromosoma X.** El daltonismo se transmite con el cromosoma X (X<sup>d</sup>). Ninguno de los individuos de la descendencia será daltónico, pero las dos mujeres serán portadoras de daltonismo y podrán tener descendencia daltónica (25% de probabilidades).

## Las 3 Leyes de Mendel

Gracias a toda la información que obtuvo de sus experimentos postuló **tres importantes leyes que nos ayudan a entender la genética.**

Sin embargo, este reconocimiento lo obtuvo muy posterior a publicar su trabajo en 1858 ya que, a pesar de que realizó copias escritas a mano para todos los científicos reconocidos de la zona, nadie supo valorar sus leyes y Mendel, **el padre**

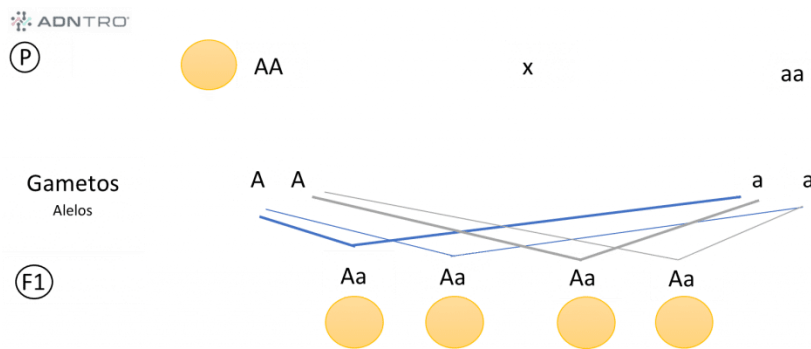
**de la genética**, se murió sin saber la gran aportación que había hecho a la ciencia en general y a la genética en particular.

Fue en 1900 cuando se redescubrió su trabajo y se pusieron en valor sus leyes:

### 1. Primera Ley de Mendel o principio de la uniformidad

Si se cruzan dos líneas puras, los descendientes de la primera generación serán iguales entre sí tanto a nivel fenotípico (apariencia) como a nivel genotípico (alelos). Asimismo, todos los descendientes serán iguales en apariencia (fenotipo) a uno de los progenitores. El fenotipo estará determinado por el alelo dominante.

El alelo dominante se representa en mayúscula y el recesivo en minúscula. Veamos un ejemplo para el carácter color ( $A > a$ ; el alelo "A" (amarillo) domina sobre el alelo "a" (verde)). En la figura 4 podemos ver la explicación representada de forma visual.



**Figura 4. Cruce de líneas puras permite postular el principio de la uniformidad.**

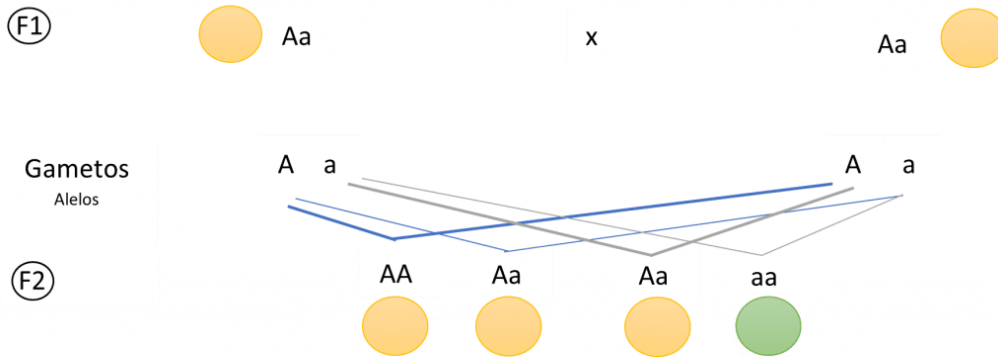
Al cruzar un parental homocigoto dominante (planta de guisante amarillo) con un homocigoto recesivo (planta de guisante verde) obtenemos una primera generación (F1) homogénea. Todos los descendientes son heterocigotos y presentan el fenotipo dominante (amarillo). En la línea de los gametos podemos ver los distintos alelos que presentan los parentales. Al combinarlos obtenemos los genotipos heterocigotos.

### 2. Segunda ley de Mendel o principio de la segregación

Defiende que los alelos del mismo locus segregan (se separan) dando lugar dos clases de gametos en igual proporción, mitad de los gametos con el alelo dominante (A) y mitad con alelo recesivo (a).

Esta conclusión la obtuvo al autofecundar la F1 (heterocigotos) procedente del cruce de dos parentales de líneas puras que difieren en un carácter (Figura 1) y obtener una segunda generación de descendientes (F2) de los cuales  $\frac{3}{4}$  de los fenotipos coinciden con el fenotipo del parental homocigoto dominante (amarillo) y  $\frac{1}{4}$  lo hace con el fenotipo del parental homocigoto recesivo (verde).

La segregación de los alelos en la producción de los gametos asegura variación genética en la descendencia. En la figura 5 podemos ver la explicación representada de forma visual.



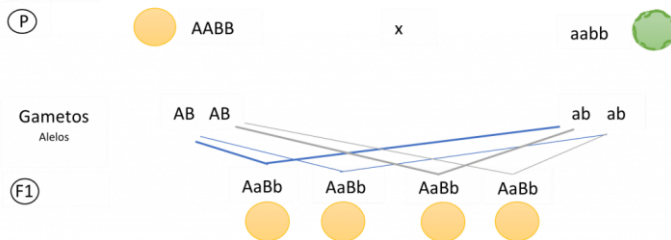
**Figura 5. Cruce entre la primera generación permite postular el principio de la segregación.** Al cruzar un parental heterocigoto (planta de guisante amarillo) con otro heterocigoto (planta de guisante amarillo) obtenemos una segunda generación (F2) heterogénea.  $\frac{3}{4}$  de los descendientes presenta el fenotipo dominante (amarillo) y  $\frac{1}{4}$  de los descendientes presentan el fenotipo recesivo (verde). En la línea de los gametos podemos ver los distintos alelos que presentan los parentales. Al combinarlos obtenemos  $\frac{1}{4}$  de homocigotos dominantes,  $\frac{1}{2}$  de heterocigotos y  $\frac{1}{4}$  de homocigotos recesivos.

### 3. Tercera Ley de Mendel o principio de la combinación independiente

Esta ley la propuso realizando cruces entre parentales que diferían en dos caracteres. Mendel concluyó que diferentes rasgos son heredados independientemente unos de otros, no existe relación entre ellos, lo que significa que el patrón de herencia de un rasgo no afectará al patrón de herencia de otro (siempre y cuando los genes no estén ligados).

Para comprobar el principio de la segregación realizó retrocruzamientos o cruzamientos de prueba. Esto consiste en cruzar los heterocigotos de la F1 (AaBb) con el parental recesivo (aabb).

Mediante este cruce se puede comprobar el tipo y la proporción de gametos que producen los heterocigotos ya que el fenotipo de los descendientes de este cruce coincide con los gametos producidos por el heterocigoto de la F1 dado que el parental recesivo únicamente produce gametos de tipo recesivo. Visualicemos esta ley cruzando plantas que difieren en el color (A = amarillo; a = verde) y la forma del guisante (B = liso; b = rugoso) (Figura 6).



**Figura 6. Cruce líneas puras que difieren en dos caracteres permite postular el principio de la combinación independiente.** Al cruzar un parental homocigoto dominante (planta de guisante amarillo liso) con un homocigoto recesivo (planta de guisante verde rugoso) obtenemos una primera generación (F1) homogénea. Todos

*los descendientes son heterocigotos y presentan el fenotipo dominante (amarillo liso). En la línea de los gametos podemos ver los distintos alelos que presentan los parentales. Al combinarlos obtenemos los genotipos heterocigotos.*