

TEMA 2: GENÉTICA BÁSICA

1- CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA

- **Herencia biológica:** proceso de transmisión de las características biológicas de los organismos a su descendencia.
- **Genética:** ciencia biológica que estudia los mecanismos de la herencia biológica.
- **Gen:** porción del ADN que contiene la información para determinar un carácter hereditario (cada una de las particularidades morfológicas, fisiológicas o moleculares reconocibles en un individuo).
- **Alelo:** diferentes formas o variedades que puede tener un gen.
- **Locus** (*Loci* en plural): lugar que ocupa un gen en el cromosoma.
- **Cromosomas homólogos:** pareja de cromosomas que contienen los mismos genes responsables de los mismos caracteres. Cada cromosoma de la pareja procede de cada uno de los progenitores.
- Individuo **homocigótico** o raza pura para un determinado carácter es aquel que tiene los dos alelos iguales (AA, aa).
- Individuo **heterocigótico** o híbrido (Aa), es aquel con ambos alelos distintos para un determinado carácter. Si se consideran dos caracteres, se denominan dihíbridos (AaBb).
- **Alelo dominante:** aquel que se manifiesta en homocigosis y en heterocigosis.
- **Alelo recesivo:** aquel que se manifiesta sólo en homocigosis.
- **Genotipo:** conjunto de genes de un individuo.
- **Fenotipo:** conjunto de caracteres que manifiesta un individuo.

2- LAS LEYES DE MENDEL

El monje agustino Gregor J. Mendel (1822-1884) utilizó en sus investigaciones el **guisante** (*Pisum sativum*) para obtener los numerosos datos que usó como base para enunciar sus conocidas leyes. Esta especie presenta las siguientes ventajas:

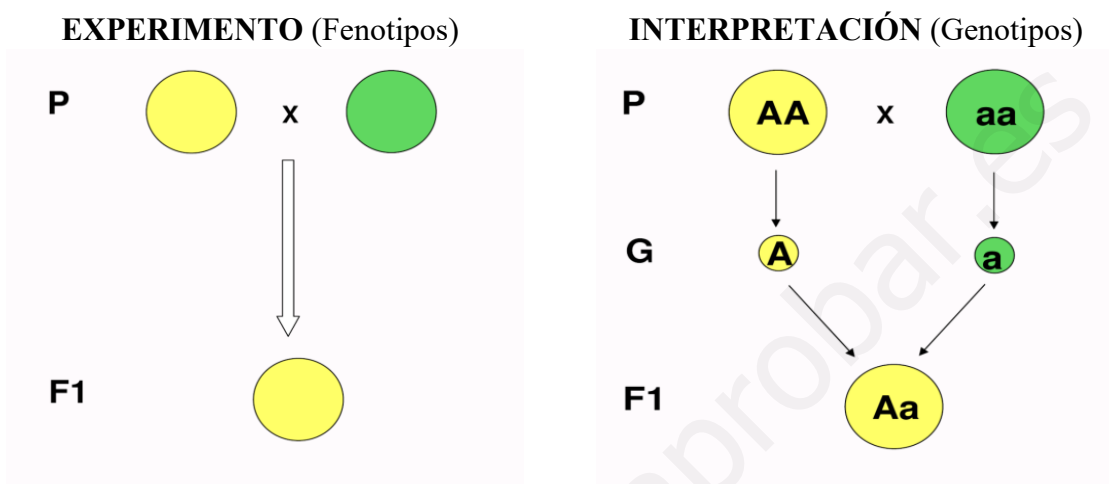
- Es fácil de cultivar y de crecimiento rápido. Esto permite obtener bastantes generaciones en poco tiempo.
- Las características son fácilmente observables y presentan dos formas cada una de ellas.
- Se autopolinizan y se pueden polinizar artificialmente.

Metodología de los experimentos de Mendel:

1. Se seleccionan **7 caracteres:** textura de la semilla (*lisa/rugosa*), color de la semilla (*amarilla/verde*), forma de la vaina (*hinchada/constreñida*), color de la vaina (*verde/amarilla*), color de la flor (*rosa/blanco*), posición de las flores (*axial/terminal*) y longitud del tallo (*alto/bajo*). Mendel denominó **factor hereditario** a aquella información que tiene el organismo para generar un carácter.
2. Se obtienen **líneas puras**, que son aquellas cuya descendencia siempre es igual. Para ello se realizan cruces durante numerosas generaciones y se asegura que la descendencia siempre presenta el mismo carácter.

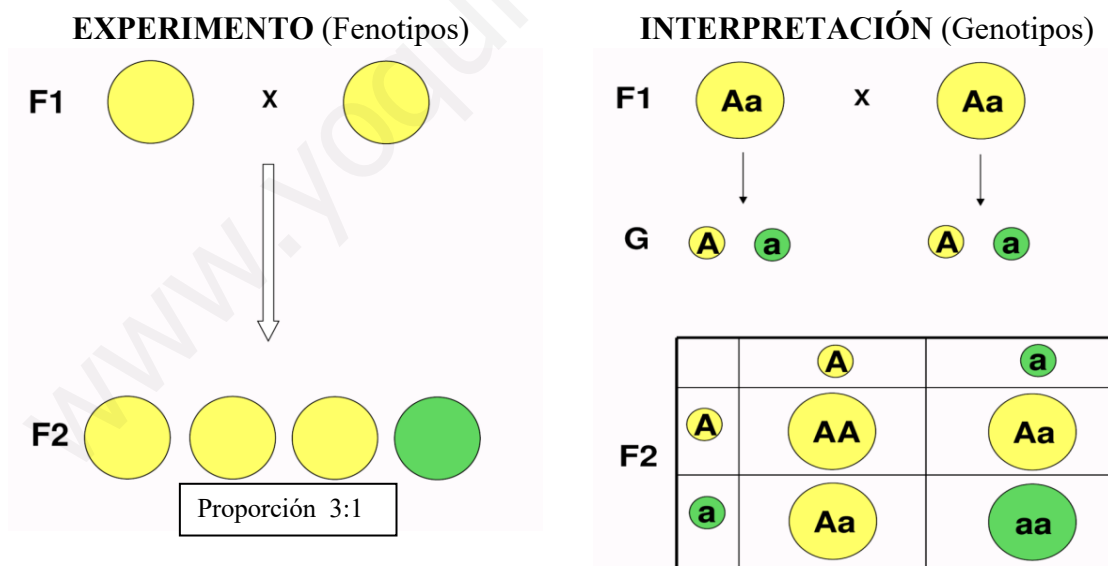
3. Luego se cruzan **líneas puras** que difieren en un solo carácter.
4. Se observa la descendencia a través de varias **generaciones**: la parental (P), la primera generación filial (F₁) y la segunda generación filial (F₂).
5. Se repiten los experimentos para dos o tres caracteres simultáneos.
6. Se realiza un completo estudio estadístico, a partir del cual se obtienen proporciones numéricas que permiten deducir las **leyes de Mendel**.

Primera Ley de Mendel:



Ley de la uniformidad de los híbridos de la F₁: cuando se cruzan individuos de dos líneas puras para un determinado carácter, todos los descendientes son iguales entre sí, tanto en genotipo como fenotipo.

Segunda Ley de Mendel:



Ley de la segregación de los caracteres en la F₂: cuando se cruzan dos híbridos, los alelos se separan (segregan) y se reparten de forma independiente en gametos distintos. Esto permite que reaparezcan los caracteres recesivos de los parentales que quedan enmascarados en la F₁.

Tercera Ley de Mendel:

EXPERIMENTO (Fenotipos)

P: amarillas y lisas x verdes y rugosas

F₁: 100% lisas y amarillas.

F₂: proporción **9:3:3:1**.

9 amarillas y lisas
3 amarillas y rugosas
3 verdes y lisas
1 verde y rugosa

INTERPRETACIÓN (Genotipos)

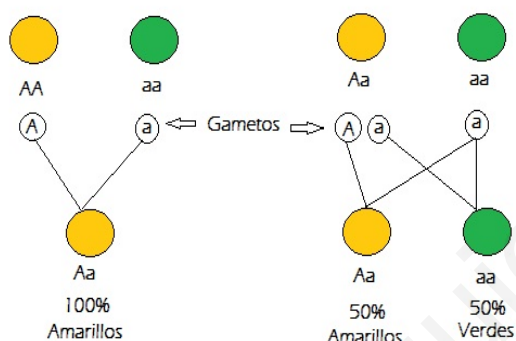
$\text{AaBb} \times \text{AaBb}$

$\text{AB} \quad \text{Ab} \quad \text{aB} \quad \text{ab} \quad \text{AB} \quad \text{Ab} \quad \text{aB} \quad \text{ab}$

	AB	Ab	aB	ab
AB	AA,BB	AA,Bb	Aa,BB	Aa,Bb
Ab	AA,Bb	AA,bb	Aa,Bb	Aa,bb
aB	Aa,BB	Aa,Bb	aa,BB	aa,Bb
ab	Aa,Bb	Aa,bb	aa,Bb	aa,bb

Ley de la independencia de los caracteres: los distintos alelos de cada carácter se heredan independientemente unos de otros y se combinan al azar en la descendencia.

Cruzamiento prueba:

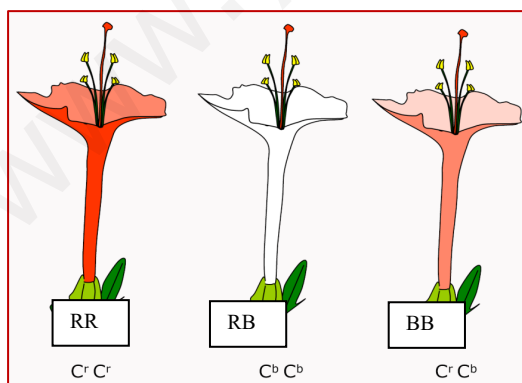


Para determinar si un individuo con fenotipo dominante es homocigótico dominante o heterocigótico, se le cruza con un homocigótico recesivo, que puede ser un progenitor (retrocruzamiento).

- Si la descendencia es 100 % de fenotipo dominante, el parental es homocigótico dominante.
- Si en la descendencia hay un 50 % del fenotipo recesivo, el parental es heterocigótico.

Excepciones a las leyes de Mendel:

- **Codominancia:** parejas de alelos que se expresan por igual. Los organismos heterocigóticos manifestarán simultáneamente los fenotipos de los dos alelos.



En el dondiego de noche aparece un caso particular de codominancia, que es la **herencia intermedia**. En ella aparece un fenotipo intermedio en los organismos heterocigóticos.

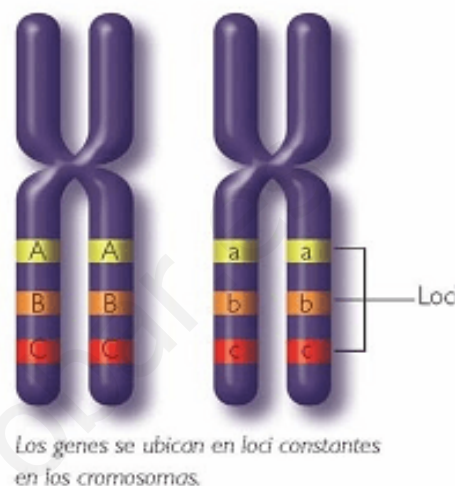
Se cumple la primera ley, pues en la F₁ todos los individuos son iguales (RB, rosas). En la F₂ se obtienen los tres fenotipos en proporción 1:2:1 (RR, RB y BB respectivamente)

- **Alelismo múltiple:** existen más de dos alelos posibles para un mismo gen. Esto ocurre, por ejemplo, en el sistema AB0 de los grupos sanguíneos en el ser humano.
- **Genes ligados:** aquellos que se encuentran en el mismo cromosoma, por lo que tienden a transmitirse de forma conjunta (excepción a la tercera ley).

3- LA TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

Los biólogos Walter Sutton y Theodor Boveri, de forma independiente, observaron un paralelismo entre los factores hereditarios de Medel y el comportamiento de los cromosomas durante la meiosis y la fecundación. De este modo, ambos concluyen que los factores mendelianos se corresponden con los cromosomas, o bien están contenidos en ellos, tal como establece la **teoría cromosómica de la herencia**:

1. Los factores hereditarios (ya denominados genes a partir de 1909) están situados en los cromosomas.
2. Los genes están ordenados linealmente en los cromosomas, ocupando un lugar llamado **locus** (*loci* en plural). Los genes que se encuentran en el mismo cromosoma tienden a heredarse de forma conjunta (excepción a la tercera ley de Mendel), razón por la cual se denominan **genes ligados**.
3. La recombinación de los genes se corresponde con el intercambio de segmentos cromosómicos que se produce en el sobrecruzamiento de la profase I de la meiosis. Mediante este proceso, los genes ligados pueden heredarse por separado.

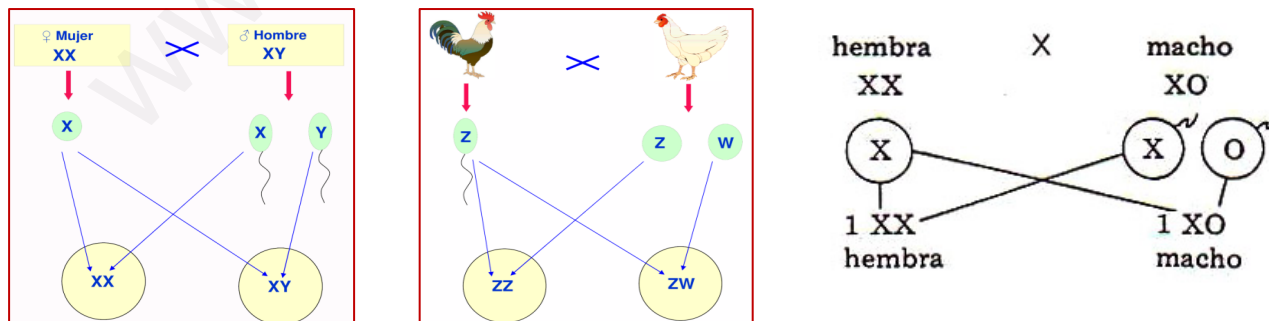


4- LA GENÉTICA DEL SEXO

Determinación del carácter sexo:

1. **Cromosómica**, a través de los heterocromosomas o cromosomas sexuales. Se define un sexo homogamético y otro heterogamético. Existen varios sistemas:
 - El sistema XX-XY, en que los machos constituyen el sexo heterogamético y la hembra es el sexo homogamético. Propio de mamíferos, equinodermos y muchos artrópodos.
 - Por el contrario, en el sistema ZZ-ZW, el macho es homogamético y la hembra heterogamética. Tiene lugar en aves, reptiles, anfibios, peces, lepidópteros.
 - El sistema XX-X0 se produce en algunos dípteros y en ortópteros, en la que los machos poseen un cromosoma X de menos.

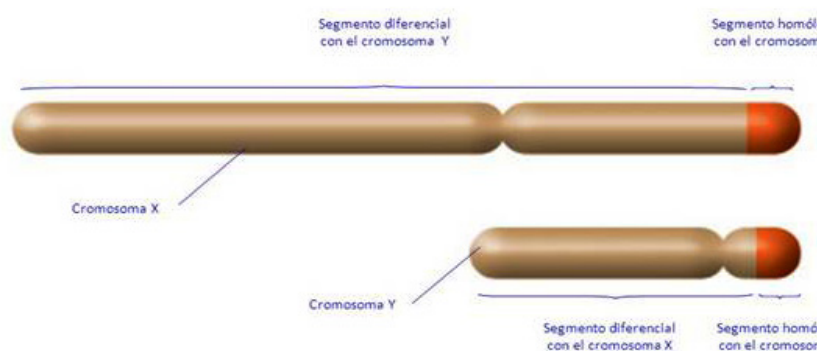
La herencia del carácter sexo se produce de la siguiente manera en cada uno de los tres sistemas:



2. **Génica**, mediante genes con varios alelos. *Plantas dioicas*.
3. **Cariotípica**, mediante la dotación cromosómica. Los huevos fecundados (2n) generan hembras y los no fecundados (n) machos por partenogénesis. Es el caso de himenópteros como las abejas.

4. **Ambiental**, por factores del medio como la temperatura de incubación. *Cocodrilos y caimanes*.
5. **Inversión sexual**. Los individuos cambian de sexo en función de la edad o de la proporción de sexos en la población, como pasa en algunos peces.

La **herencia ligada al sexo** se produce en aquellos caracteres presentes en los cromosomas sexuales, por lo que se transmiten conjuntamente con el carácter sexo. En cada heterocromosoma se definen dos segmentos:



- **Segmento homólogo**, con genes comunes a los dos cromosomas.
- **Segmento diferencial**, correspondiente a regiones no homólogas con genes exclusivos del cromosoma X o del cromosoma Y. Estos genes están completamente ligados al sexo al no poder existir sobrecruzamiento en estas regiones.

En el caso de la **herencia influida por el sexo**, se trata de genes situados en autosomas cuya expresión depende de la influencia de las hormonas sexuales, existiendo alelos que se comportan como dominantes en un sexo y como recesivos en el sexo contrario.

5- GENÉTICA HUMANA

La genética humana presenta una serie de dificultades en su estudio como la prohibición de hacer cruces experimentales, la poca descendencia y el ciclo vital largo (mucho tiempo entre generaciones). Por ello la metodología de esta práctica se reduce al estudio de árboles genealógicos de algunas familias, el estudio de gemelos y la genética molecular.

Herencia autosómica de caracteres que siguen la genética mendeliana en el ser humano:

A. dominante	A. recesivo	A. dominante	A. recesivo
Pelo rizado	Pelo liso	Ojos oscuros	Ojos claros
Pelo oscuro	Pelo rubio	Labios gruesos	Labios finos
Pestañas largas	Pestañas cortas	Lóbulo de la oreja libre	Lóbulo de la oreja pegado
Pico de viuda	Sin pico de viuda	Lengua enrollable en U	Lengua no enrollable
Hoyuelo de la barbilla	Sin hoyuelo	Índice más corto que el anular (hombres)	Índice más largo que el anular (hombres)

Herencia autosómica de caracteres patológicos (aquellos que provocan trastornos genéticos):

1. **Herencia dominante**: el alelo alterado es dominante sobre el normal, por lo que la enfermedad se manifiesta tanto en homocigosis como en heterocigosis. Ejemplos: *polidactilia, sindactilia, pies planos, astigmatismo, acondroplasia e hipercolesterolemia familiar*.
2. **Herencia recesiva**: menos frecuente porque el alelo alterado es recesivo y la enfermedad sólo se manifiesta en homocigosis. Ejemplos: *albinismo, anemia falciforme, fibrosis quística, sordera congénita o fenilcetonuria*.

Alelismo múltiple; sistema AB0 de grupos sanguíneos:

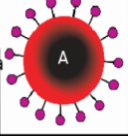
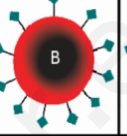
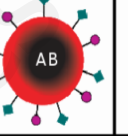
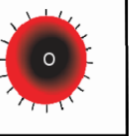
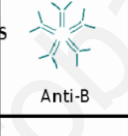
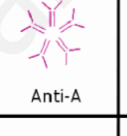
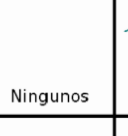
- Tres alelos: I^A , I^B , i . Los dos primeros codominantes, y dominantes ambos sobre el tercero.
- Seis genotipos posibles: $I^A I^A$, $I^A I^B$, $I^B I^B$, $I^A i$, $I^B i$ e ii .
- Cuatro fenotipos: gr. A (con antígeno A en los eritrocitos), gr. B (con antígeno B en los eritrocitos), gr. AB (con antígenos A y B en los eritrocitos) y gr. 0 (sin antígenos en los eritrocitos).

Correspondencia entre genotipos y fenotipos:

Genotipo	$I^A I^A$	$I^A i$	$I^B I^B$	$I^B i$	$I^A I^B$	ii
Fenotipo	A		B		AB	0

Factor Rh:

- Dos alelos: positivo (R) y negativo (r).
- Tres genotipos (RR, Rr, rr)
- dos fenotipos (Rh+ y Rh-)

	Grupo A	Grupo B	Grupo AB	Grupo O
Sangre roja célula				
Anticuerpos	 Anti-B	 Anti-A	Ningunos	 Anti-A y Anti-B
Antígenos	A antígeno	B antígeno	A y B antígeno	No antígenos

Herencia ligada al sexo:

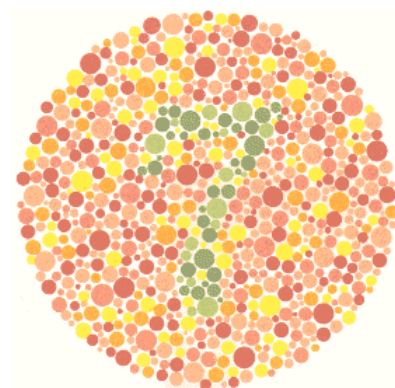
- El **Daltonismo** es un trastorno hereditario ligado al cromosoma X que consiste en la dificultad de distinguir los colores, fundamentalmente el rojo y el verde.

Los hombres, al tener un solo cromosoma X o son sanos o sufren la enfermedad. Les basta entonces una sola copia del alelo para ser daltónicos.

Las mujeres heterocigóticas serán portadoras de la enfermedad: no la sufren, pero la pueden transmitir a sus descendientes varones.

- La **hemofilia**, caracterizada por dificultades o incapacidad en la coagulación de la sangre, es causada por un gen recesivo h localizada en el cromosoma X, frente al alelo normal H.

$X^H X^H$		Mujer normal
$X^H X^h$		Mujer portadora
$X^h X^h$		Mujer hemofílica?
$X^H Y$		Hombre normal
$X^h Y$		Hombre hemofílico



♀ Mujer $X^H X^h$	×	♂ Hombre $X^H Y$
X^H		X^H
X^h		Y
X^H	$X^H X^H$	$X^H Y$
X^h	$X^H X^h$	$X^h Y$