

III-10- Genética

© J. L. Sánchez Guillén

ÍNDICE



1- Índice



2- Conceptos básicos de genética mendeliana



3- Herencia de un carácter



4- Herencia de dos caracteres



5- Ligamiento y recombinación



6- Otros casos de herencia no mendeliana



7- Genética humana



8- ¿Cómo resolver los problemas de genética?

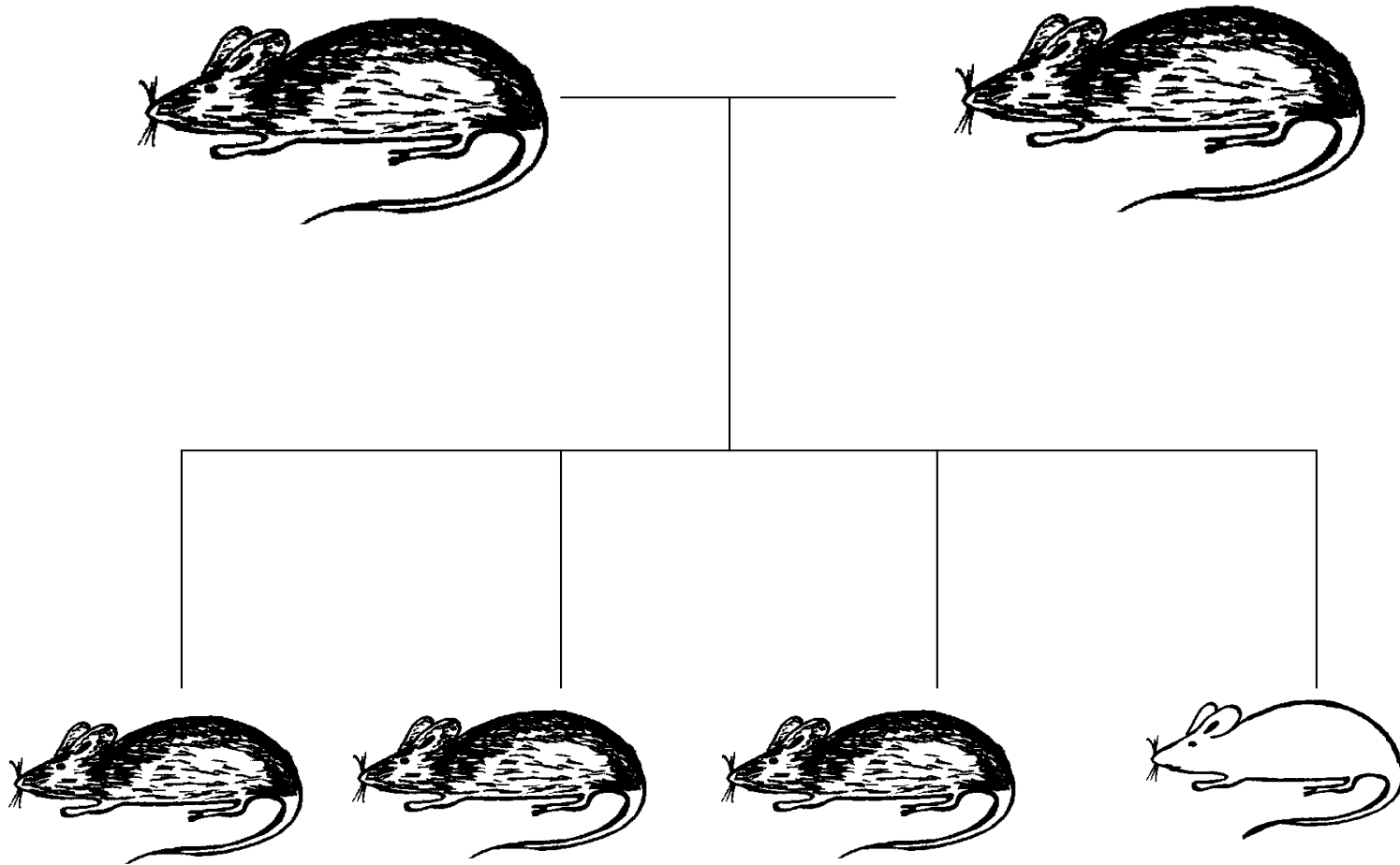


9- Los árboles genealógicos y los pedigrís



10- Las leyes de Mendel

¿Por qué del cruce entre ratones negros puede salir de vez en cuando algún ratón blanco?



ÍNDICE



1- Índice



2- Conceptos básicos de genética mendeliana



3- Herencia de un carácter



4- Herencia de dos caracteres



5- Ligamiento y recombinación



6- Otros casos de herencia no mendeliana



7- Genética humana



8- ¿Cómo resolver los problemas de genética?



9- Los árboles genealógicos y los pedigrís



10- Las leyes de Mendel

1) ¿Qué es la genética?

La **Genética** es la ciencia que estudia la **herencia biológica**. Esto es, estudia como se transmiten los **caracteres genéticos** de los ascendientes a los descendientes y las **leyes** que regulan esta transmisión.

Como ejemplos de carácter genético tenemos: la miopía hereditaria, los grupos sanguíneos (AB0), el factor RH, el color de la piel de los guisantes, etc.

2) ¿Qué son los genes?

Sabemos que en los cromosomas se encuentra la información genética y que esta información está codificada en la secuencia de nucleótidos del ADN.

Un **gen** es una parte del cromosoma que contiene información para un **carácter**.

Así, por ejemplo, en la especie humana, en la pareja de cromosomas nº8, se encuentra el gen responsable de los grupos sanguíneos (AB0).

3) ¿Qué son los alelos?

Tomemos el ejemplo del factor RH. No todos tenemos el mismo factor RH. Esto es debido a que este gen tiene dos variantes o **alelos**.

el A RH positivo
el a RH negativo

Por lo tanto diremos que los alelos son las diferentes variantes que puede tener un gen.

4) ¿Cuántos genes tenemos para cada carácter?

Nuestro padre nos aporta en el espermatozoide la mitad de los cromosomas y la otra mitad es aportada por nuestra madre.

Así, por ejemplo, nuestro padre nos habrá legado en uno de los cromosomas un gen para el factor Rh y nuestra madre en el cromosoma homólogo otro. Por lo tanto, para este carácter, tendremos dos genes que podrán ser iguales o distintos. Esto mismo ocurre con todos los caracteres.

5) El genotipo

El **genotipo** es el conjunto de genes que tiene un individuo.

Así, si nuestro padre y nuestra madre nos han aportado el mismo alelo para el factor RH, por ejemplo el A, nuestro genotipo será AA, seremos **homocigóticos (raza pura)**.

Pero si nuestro padre nos ha legado el gen A y nuestra madre el a seremos: Aa, **heterocigóticos o híbridos**.

6) ¿Qué sucede si somos heterocigóticos?

Si somos heterocigóticos (Aa) para un carácter, pueden suceder dos cosas:

1ª) Que sólo se manifieste uno de los genes. Diremos entonces que existe **dominancia**. El gen que se manifiesta en el heterocigótico se la llama **dominante** y el que no se manifiesta **recesivo**. Por ejemplo, el gen que determina el Rh positivo (A) siempre domina sobre el que determina el Rh negativo (a) y si somos Aa tendremos Rh positivo.

2ª) En ciertos caracteres ambos genes se manifiestan y se dice que son **codominantes**. Así, en los grupos sanguíneos, el gen para el grupo A y el del grupo B son codominantes y una persona que tenga ambos será del grupo AB.

7) El fenotipo

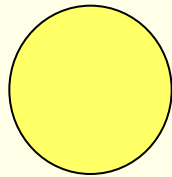
El **fenotipo** es la manifestación externa del genotipo. Así, por ejemplo, en el caso de los grupos sanguíneos, si una persona es del grupo A, este será su fenotipo. En el factor RH si es RH negativo este será su fenotipo.

NOTA IMPORTANTE

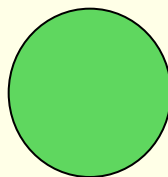
Es necesario destacar que dominante y recesivo se refiere a una relación entre los genes en el heterocigótico y no se refiere a nada más.

Muchos alumnos deducen que si un gen es dominante, eso quiere decir que se heredará preferentemente y esto es totalmente incorrecto.

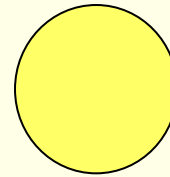
Así, en el caso de la piel de los guisantes, en la que amarillo (A) domina sobre verde (a), que el gen A (amarillo) sea dominante, lo único que quiere decir es que si un individuo es heterocigótico Aa exhibirá el fenotipo de A y será amarillo.



AA



aa



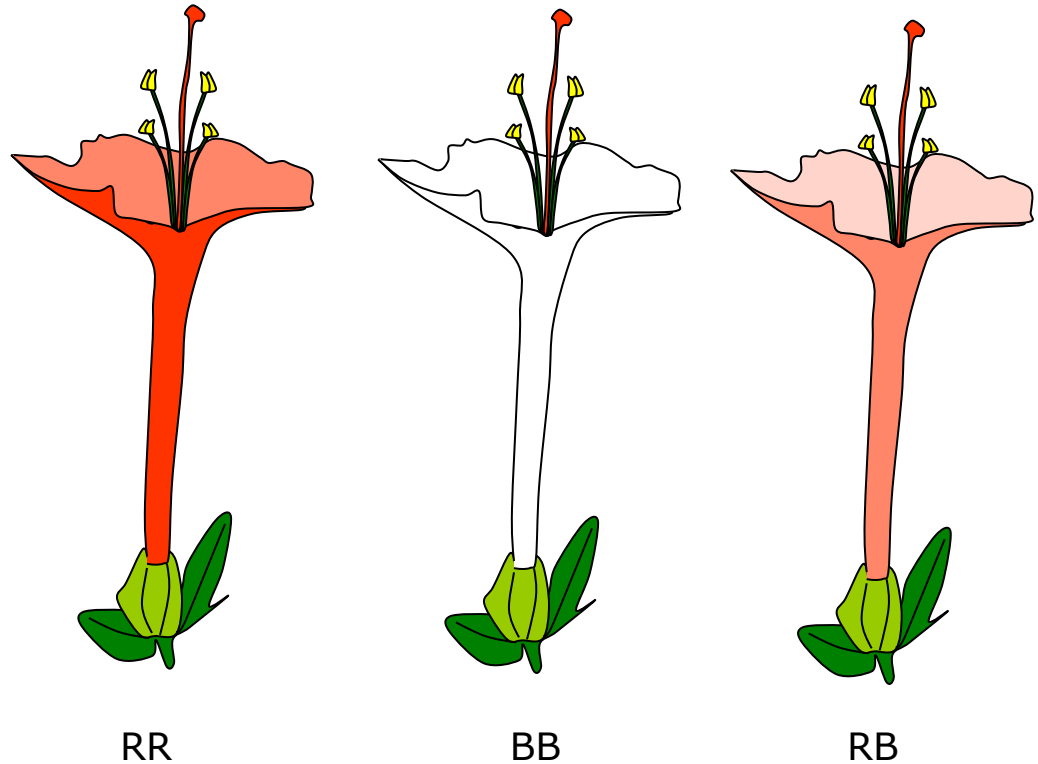
Aa

Herencia intermedia en el dondiego de noche

En el dondiego de noche hay plantas de flores rojas, rosas y blancas. Esto se debe a que en esta planta existen dos alelos para el color de la flor: R, rojo y B, blanco. Las plantas de flores rojas son RR, las de flores blancas BB y las rosas son el heterocigótico RB. Se trata de un caso de herencia intermedia, pues el heterocigótico manifiesta un fenotipo que es intermedio entre los fenotipos que presentan los homocigóticos.



Dondiego de noche



NORMAS PARA NOMBRAR LOS GENES Y REPRESENTAR EL GENOTIPO

1ª El gen dominante se representará mediante una letra del alfabeto en mayúscula (A).

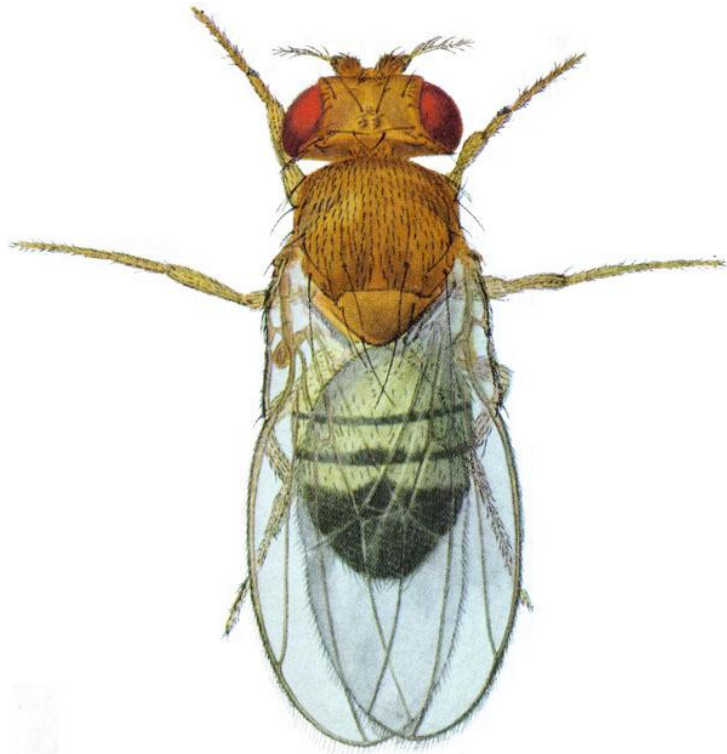
2ª El gen recesivo con la misma letra en minúscula (a).

3ª En el genotipo del heterocigótico se escribirá primero el gen dominante y después el recesivo (Aa) y nunca al revés (aA).

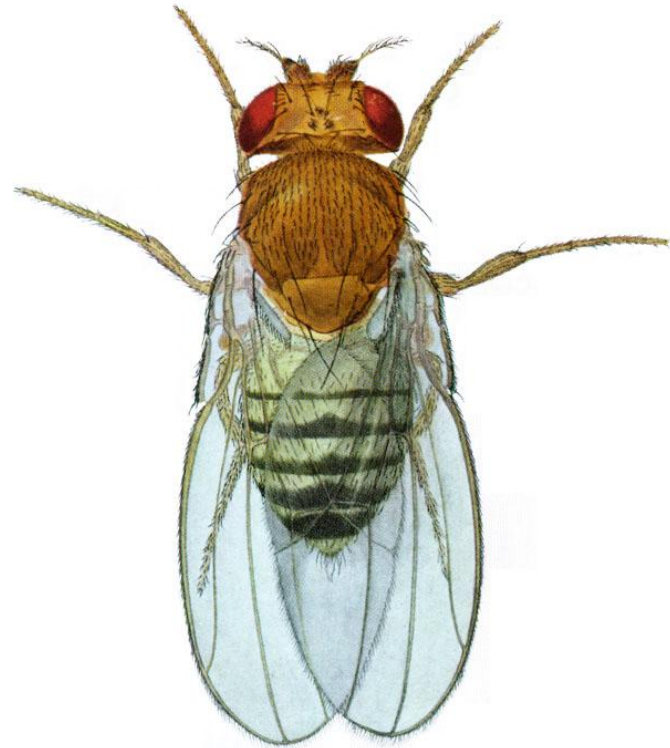
4ª Si los genes son codominantes se representarán con la misma letra en mayúscula seguida de un superíndice que los distinga. Por ejemplo: C^A (color blanco de una flor), C^B (color rojo).

En ciertos casos, como en el de la mosca *Drosophila melanogaster*, en el que se conocen cientos de genes, los genes tienen ya siglas estandarizadas. En *drosophila*, el gen dominante se representa mediante una combinación de dos letras seguidas del signo + como superíndice, el gen recesivo se indica mediante las mismas dos letras sin el signo más. Así:

Alelo dominante	Fenotipo que determina	Alelo recesivo	Fenotipo que determina
vg ⁺	Alas normales	vg	Alas vestigiales
eb ⁺	Cuerpo de color normal	eb	Cuerpo de color ébano
bw ⁺	Ojos de color normal	bw	Ojos de color pardo

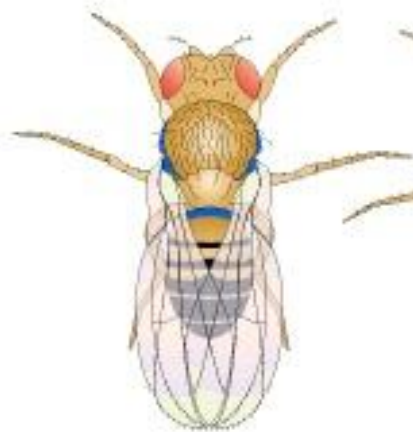


Drosophila macho

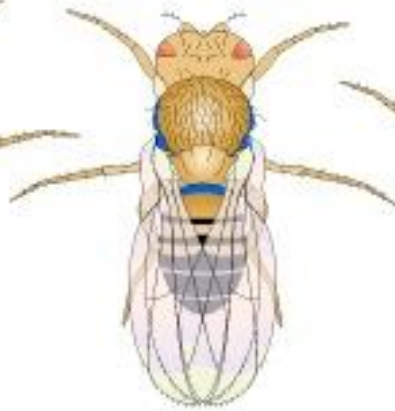


Drosophila hembra

Mutantes para diversos caracteres en *Drosophila melanogaster*



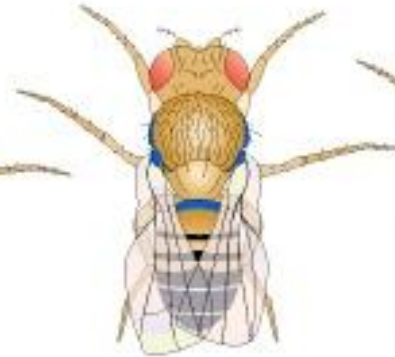
Wild type



Bar eyes



Cut wings



Rudimentary wings



Rotated abdomen



Vestigial wings



Curly wings



Bithorax



Dichaeete

LA MIOPIA HEREDITARIA:

Ciertos tipos de miopía se heredan genéticamente. Este **carácter**, está determinado por dos **genes alelos** que llamaremos **A** y **a**. El gen **A**, **dominante**, determina que la persona sea miope; mientras que el gen **a**, **recesivo**, determina el **fenotipo** normal (no miope).

CARÁCTER: Miopía hereditaria.

ALELOS: Este gen tiene dos alelos.

A miope

a normal (no miope)

Genotipos

AA (homocigótico)

aa (homocigótico)

Aa (heterocigótico)

Fenotipos

Miope

Normal (no miope)

Miope

EL COLOR DE LA PIEL DEL GUISANTE:

Este **carácter**, está determinado por dos **genes alelos** que llamaremos **A** y **a**. El gen A, **dominante**, determina color amarillo de la piel del guisante; mientras que el gen a, **recesivo**, determina el **fenotipo** color verde.

CARÁCTER: Color de la piel de los guisantes

ALELOS: Este gen tiene dos alelos

A Amarillo 

a verde 



Genotipos

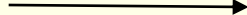

AA (homocigótico)



aa (homocigótico)

Aa (heterocigótico)

Fenotipos

Amarillo  

Verde  


Amarillo  

LA TEXTURA DE LA PIEL DEL GUISANTE:

Este **carácter**, está determinado por dos **genes alelos** que llamaremos **A** y **a**. El gen **A**, **dominante**, determina piel lisa en los guisantes; mientras que el gen **a**, **recesivo**, determina el **fenotipo** piel rugosa del guisante.

CARÁCTER: Textura de la piel de los guisantes

ALELOS: Este gen tiene dos alelos

A Lisa → 

a Rugosa → 


Genotipos


AA (homocigótico)


aa (homocigótico)

Aa (heterocigótico)

Fenotipos

Lisa → 

Rugosa → 


Lisa → 

LA TEXTURA DE LA PIEL DEL GUISANTE:

Este **carácter**, está determinado por dos **genes alelos** que llamaremos **A** y **a**. El gen **A**, **dominante**, determina piel lisa en los guisantes; mientras que el gen **a**, **recesivo**, determina el **fenotipo** piel rugosa del guisante.

CARÁCTER: Textura de la piel de los guisantes

ALELOS: Este gen tiene dos alelos

A Lisa → 

a Rugosa → 


Genotipos


AA (homocigótico)


aa (homocigótico)

Aa (heterocigótico)

Fenotipos

Lisa → 

Rugosa → 

Lisa → 

LOS GRUPOS SANGUÍNEOS:

Un ejemplo más complejo es el de los grupos sanguíneos (sistema ABO). Este **carácter** viene determinado por tres **genes alelos**: I^A , que determina el grupo A, I^B , que determina el grupo B e i , que determina el grupo O. Los genes I^A e I^B son **codominantes** y ambos son **dominantes** respecto al gen i que es **recesivo**.

Los genotipos y fenotipos posibles son:

<u>Genotipos</u>	<u>Fenotipos</u>
$I^A I^A$	Grupo A
$I^A i$	Grupo A
$I^B I^B$	Grupo B
$I^B i$	Grupo B
ii	Grupo O
$I^A I^B$	Grupo AB

Fundamento de los grupos sanguíneos: WIKIPEDIA. [Picar aquí.](#)

ÍNDICE



1- Índice



2- Conceptos básicos de genética mendeliana



3- Herencia de un carácter



4- Herencia de dos caracteres



5- Ligamiento y recombinación



6- Otros casos de herencia no mendeliana



7- Genética humana



8- ¿Cómo resolver los problemas de genética?

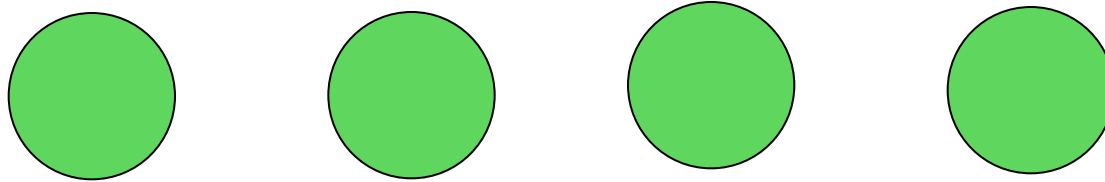
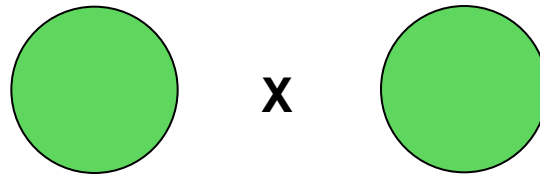


9- Los árboles genealógicos y los pedigrís



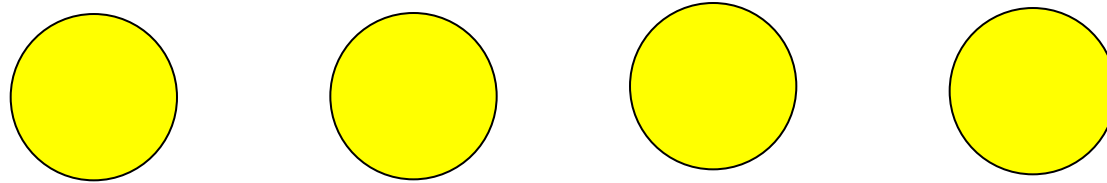
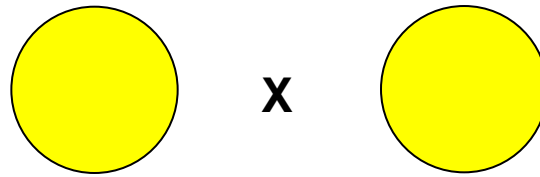
10- Las leyes de Mendel

¿Qué esperamos obtener del cruce entre guisantes de color verde?



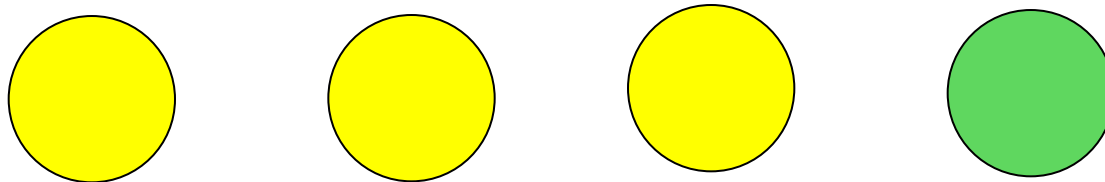
Sólo guisantes de color verde.

¿Y del cruce entre guisantes de color amarillo?



En ciertos casos sólo guisantes amarillos.

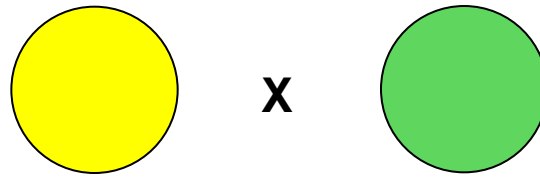
Pero en otros.....



3 amarillos por cada uno verde.

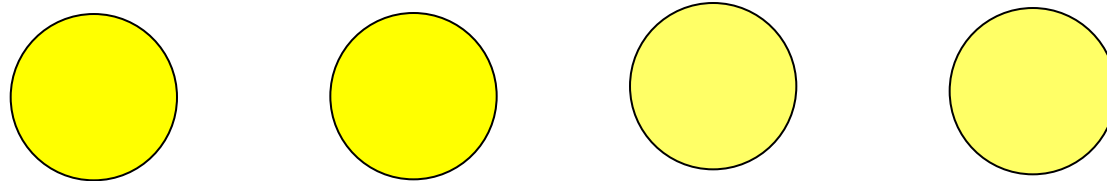
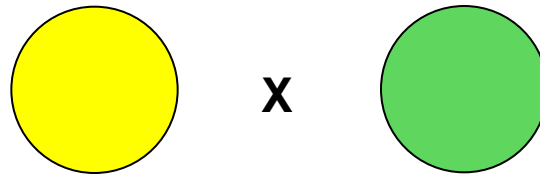
¿Por qué?

¿Y en el caso de cruzar un amarillo con uno verde?



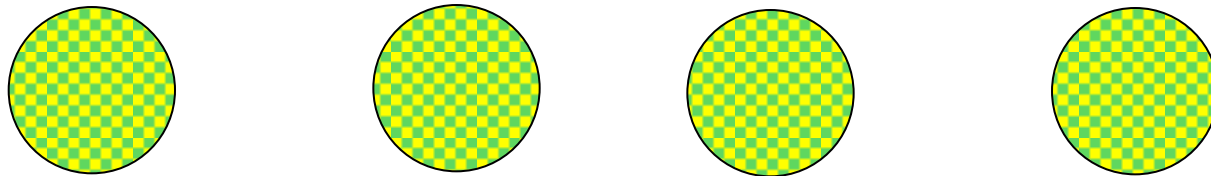
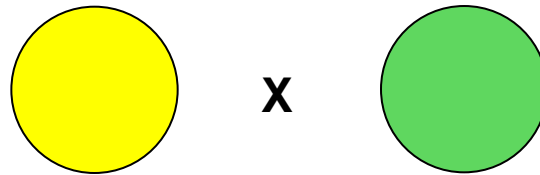
¿Esto?

¿Y en el caso de cruzar una amarillo con uno verde?



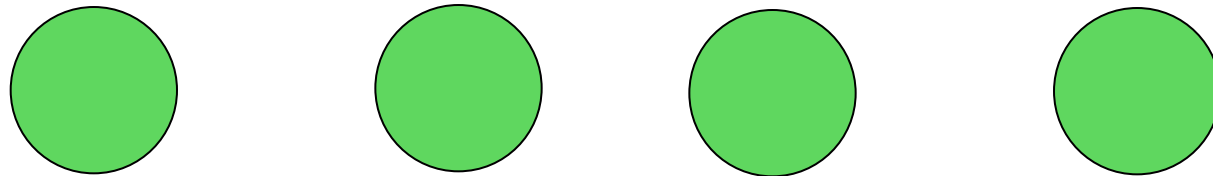
¿Esto?

¿Y en el caso de cruzar una amarillo con uno verde?



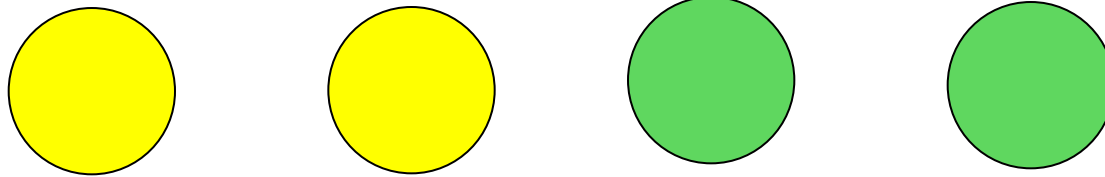
¿o esto?

¿Y en el caso de cruzar una amarillo con uno verde?



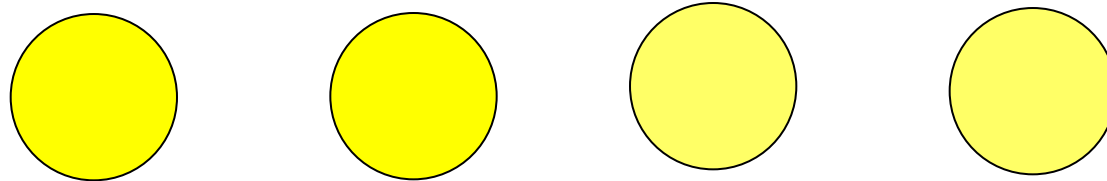
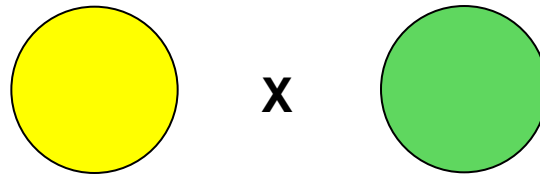
¿o esto?

¿Y en el caso de cruzar una amarillo con uno verde?



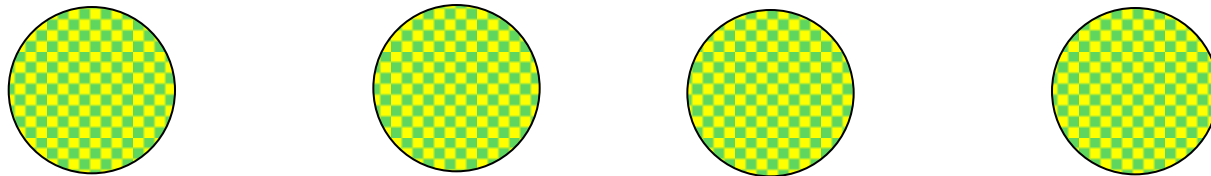
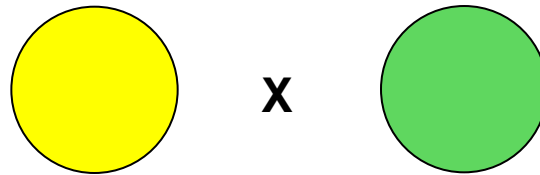
Pues..... en ciertos casos se obtiene esto.

¿Y en el caso de cruzar una amarillo con uno verde?



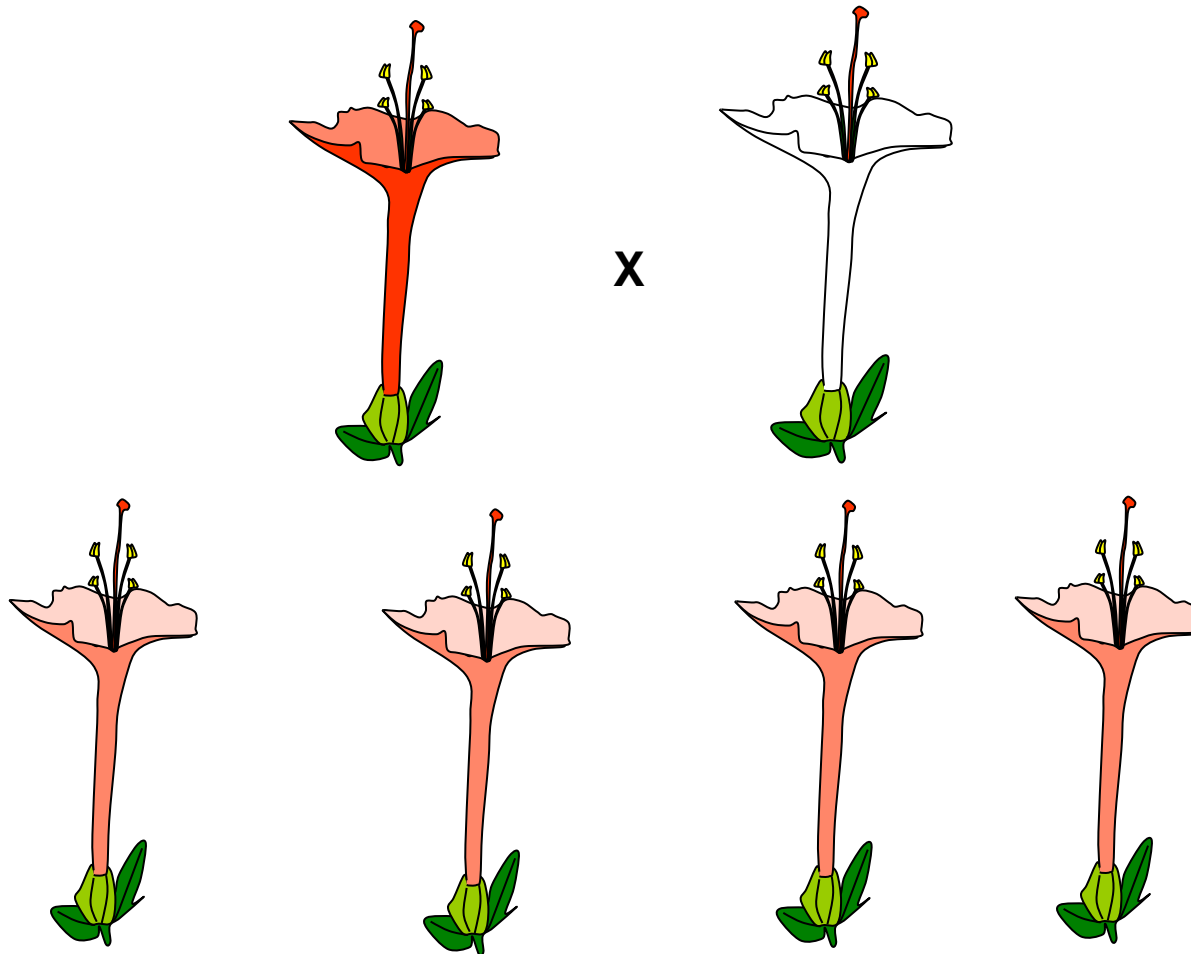
Y en otros..... esto.

¿Y en el caso de cruzar una amarillo con uno verde?

































Pero nunca..... esto.

¿Y con el dondiego de noche, pasa lo mismo?

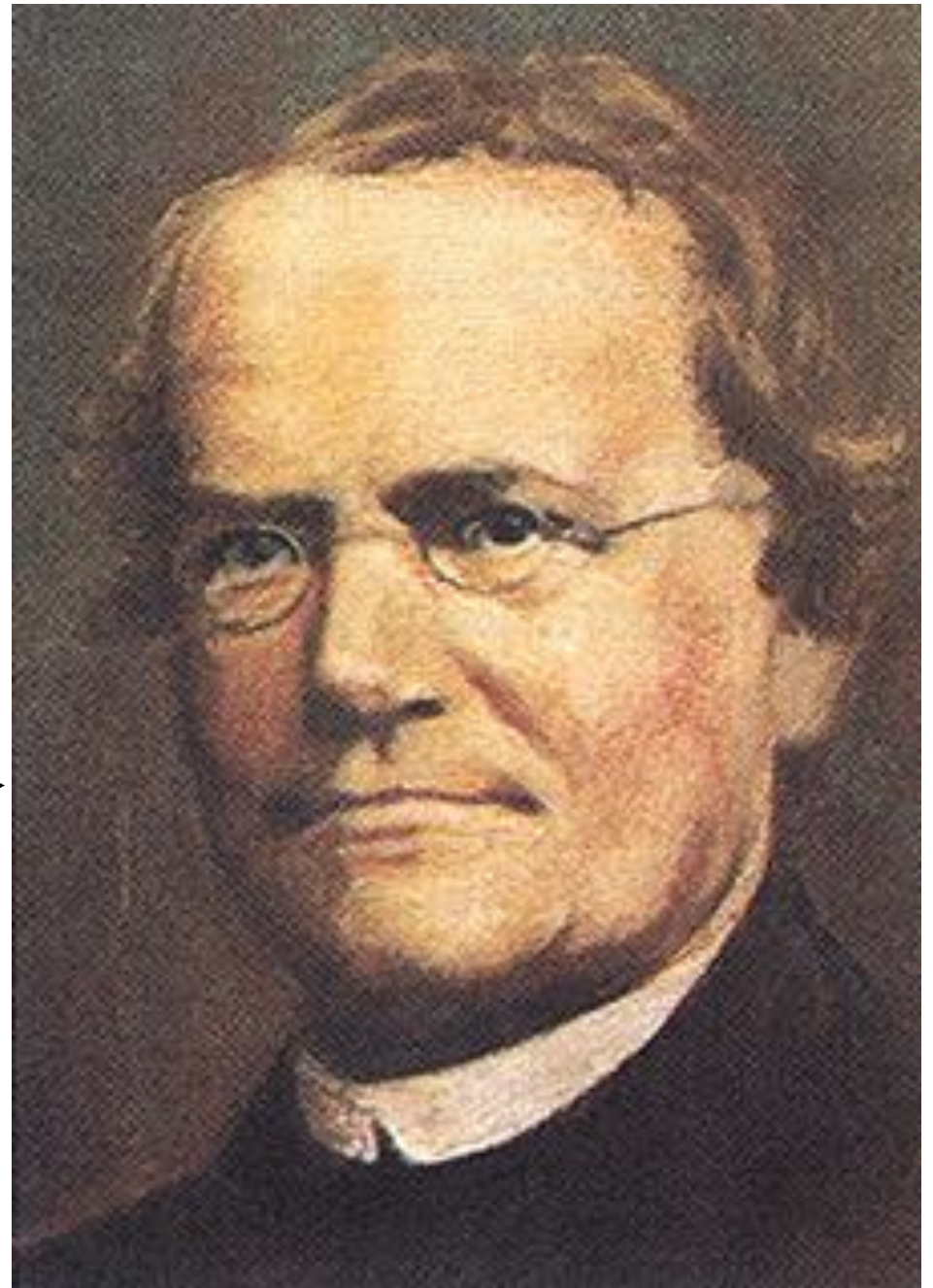


Pues no, en esta planta obtenemos híbridos.

Parentales		Descendencia			
					
					
					
					
					
Flores					
Blancas	Blancas	Blancas	Blancas	Blancas	Blancas
Rojas	Rojas	Rojas	Rojas	Rojas	Rojas
Rojas	Blancas	Rosas	Rosas	Rosas	Rosas
Rojas	Rosas	Rojas	Rojas	Rosas	Rosas
Rosas	Rosas	Rojas	Rosas	Rosas	Blancas

¿A qué se debe todo esto?

La explicación se la debemos a Mendel



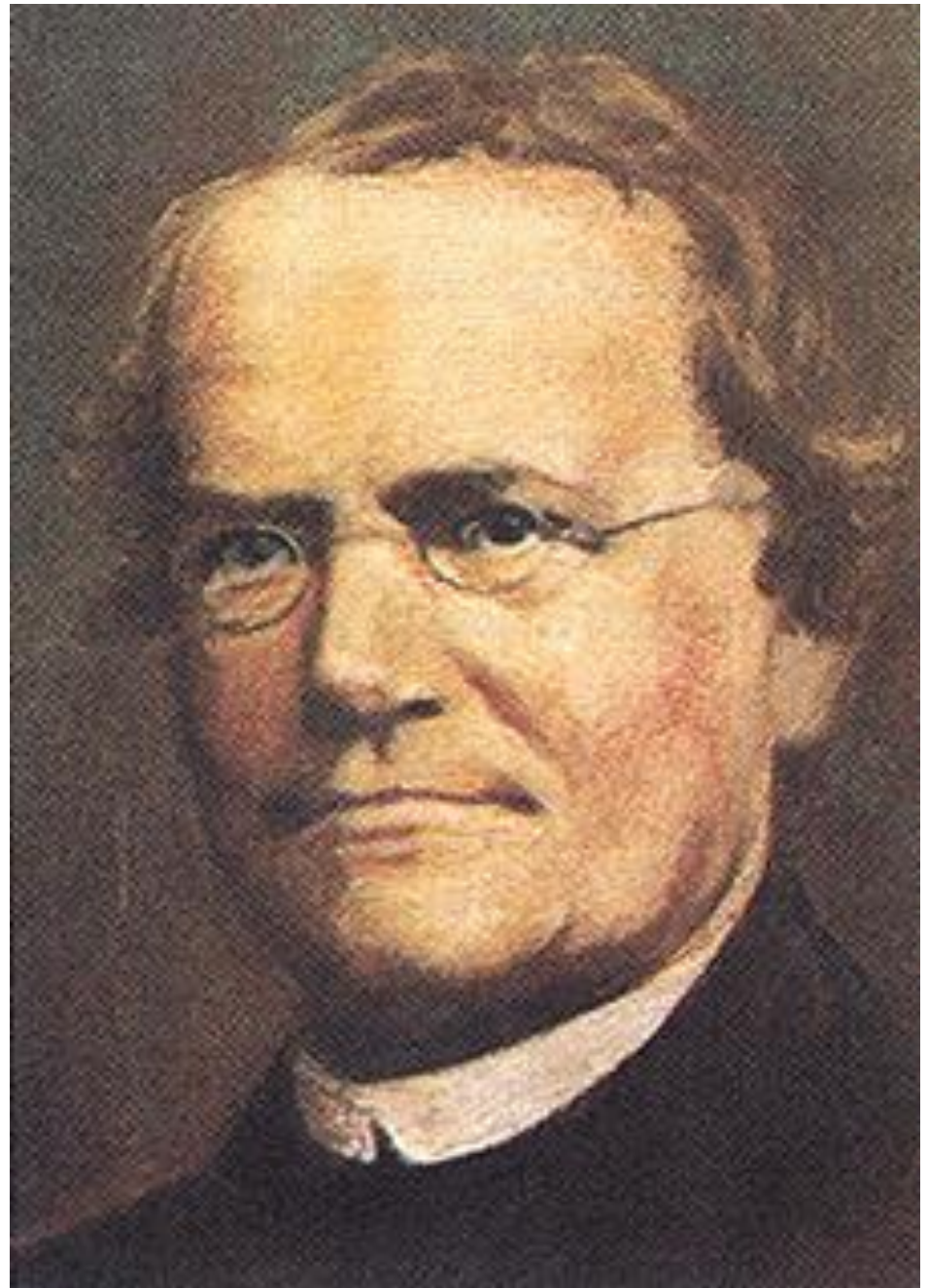
Gregor Mendel 1822-1884

Breve apunte biográfico sobre Mendel

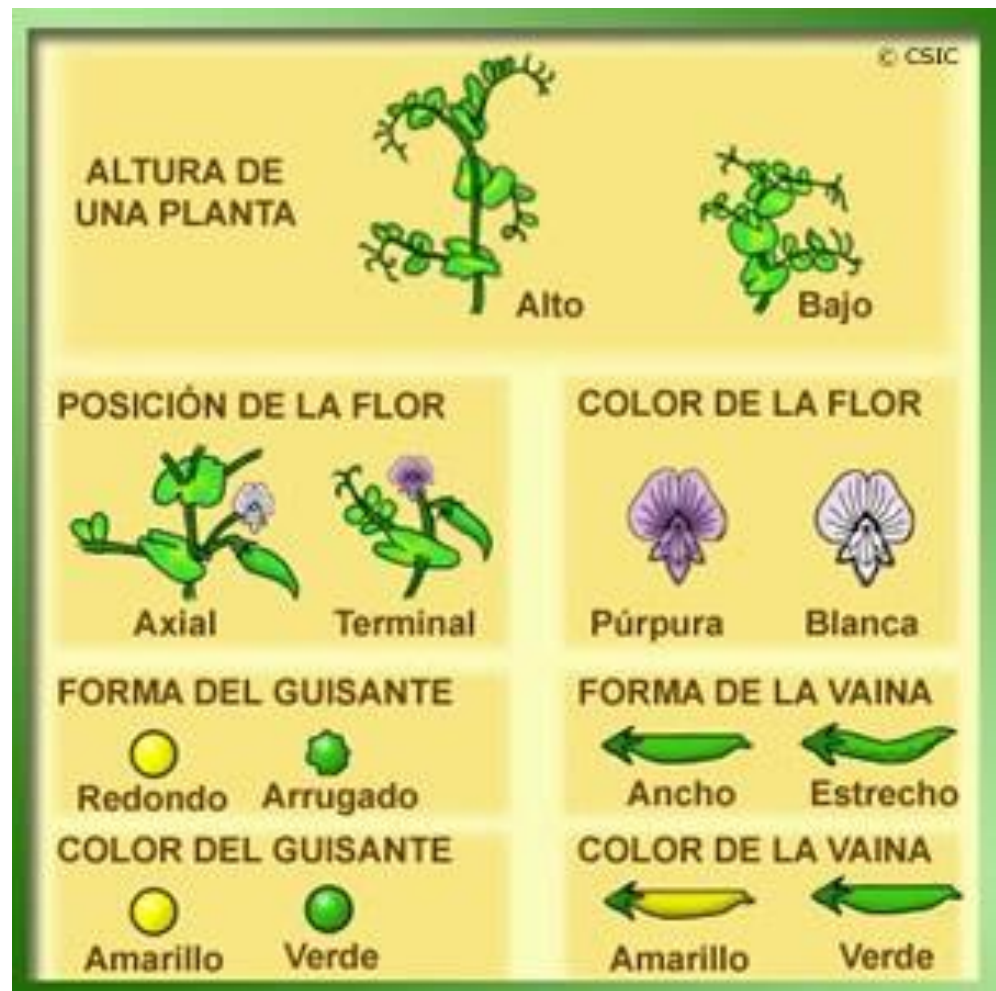
Mendel, el padre de la genética, nació el 22 de julio de 1822 en Heinzendorf (hoy Hyncice, República Checa) en el seno de una familia campesina. En 1843 ingresó en el monasterio de Brunn (hoy Rp. Checa), donde fue ordenado sacerdote en 1846. Nombrado abad, trabajó durante toda su vida estudiando cruzamientos e hibridaciones de plantas, especialmente de guisantes, en la huerta del monasterio.

En 1865 presentó sus descubrimientos ante la Sociedad de Historia Natural de Brunn que a pesar de su difusión pasaron inadvertidos. Casi cincuenta años después, a principios del siglo XX, el holandés Hugo de Vries, Correns (en Alemania), Tschermak (en Austria) y Beteson (en Inglaterra), casi simultáneamente redescubrieran la monografía de Mendel.

Falleció el 6 de enero de 1884 en Brunn.



Variedades de guisantes



Variedades en el guisante

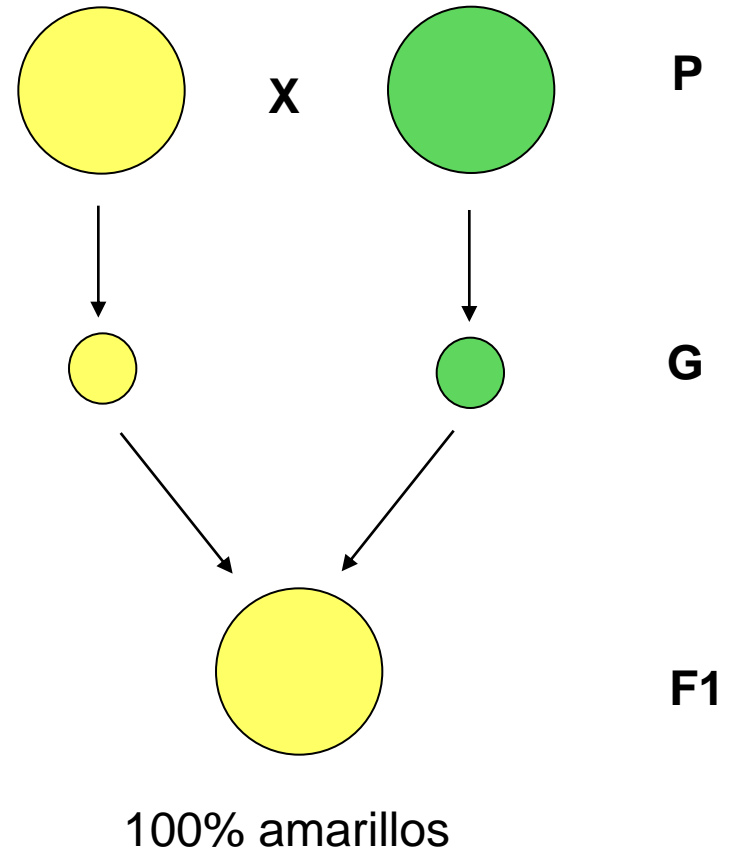
Veamos a continuación una serie de casos.

Dominancia: Cruce entre razas puras

El color de la piel del guisante está determinado por dos genes alelos:

A.... Amarillo (dominante)
a.... Verde (recesivo)

Si cruzamos guisantes amarillos con verdes, ambos homocigóticos, el parental amarillo (raza pura u homocigótico) es AA, y sólo puede producir gametos haploides (n) que llevarán el gen A. El parental verde es aa y sólo puede producir gametos a. La unión de ambos gametos dará descendientes Aa, amarillos, pues el gen A (amarillo) domina sobre el a (verde) que es recesivo.



P: Generación parental

G: Gametos

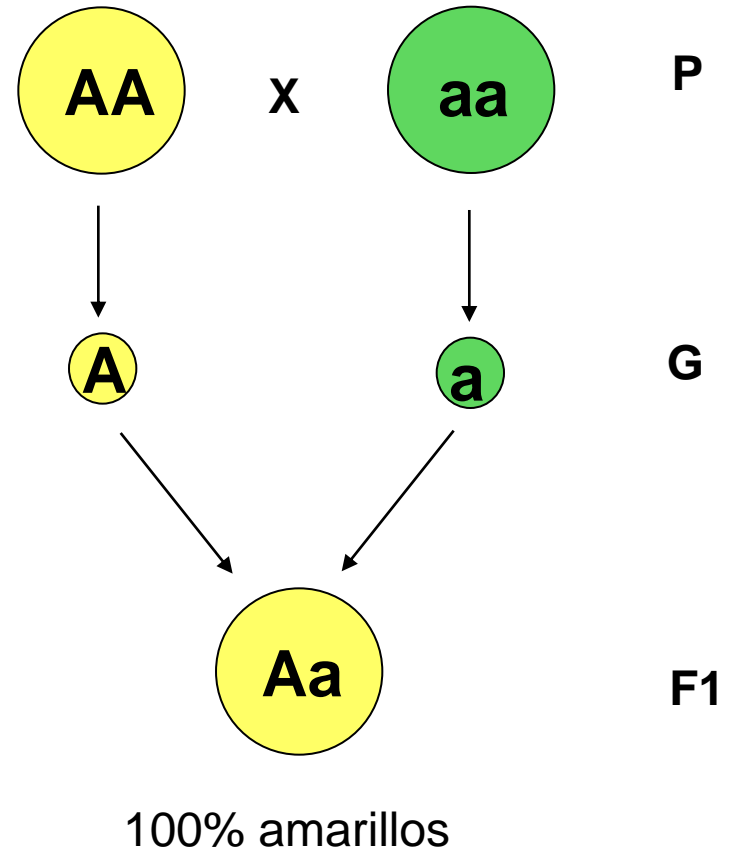
F1: Primera generación filial

Dominancia: Cruce entre razas puras

El color de la piel del guisante está determinado por dos genes alelos:

A.... Amarillo (dominante)
a.... Verde (recesivo)

Si cruzamos guisantes amarillos con verdes, ambos homocigóticos, el parental amarillo (raza pura u homocigótico) es AA, y sólo puede producir gametos haploides (n) que llevarán el gen A. El parental verde es aa y sólo puede producir gametos a. La unión de ambos gametos dará descendientes Aa, amarillos, pues el gen A (amarillo) domina sobre el a (verde) que es recesivo.



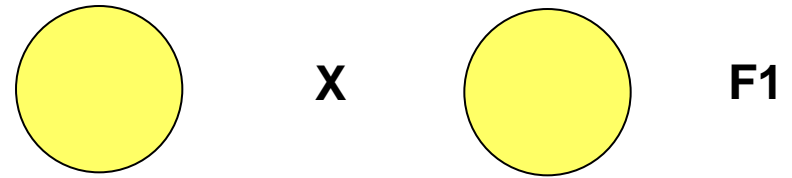
P: Generación parental
G: Gametos
F1: Primera generación filial

Dominancia: Cruce entre los híbridos Aa

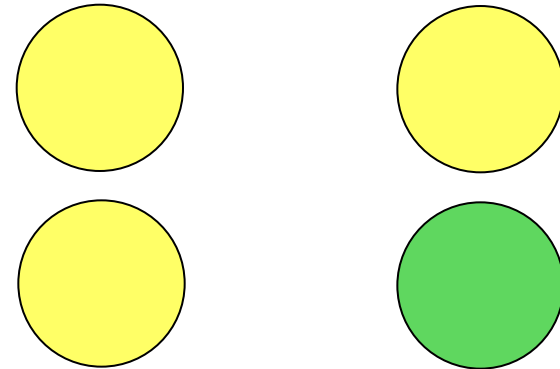
Los descendientes, F1, del cruce entre razas puras AA y aa son Aa (heterocigóticos o híbridos).

Por lo tanto, un 50% de los gametos producidos por ellos llevarán el gen A (amarillo), y otro 50% llevarán el gen a (verde).

Si cruzamos entre sí estos heterocigóticos (Aa), la unión de sus gametos producirá un 75% amarillos (AA, Aa y Aa) y un 25% verdes (aa).



Segunda Generación F2

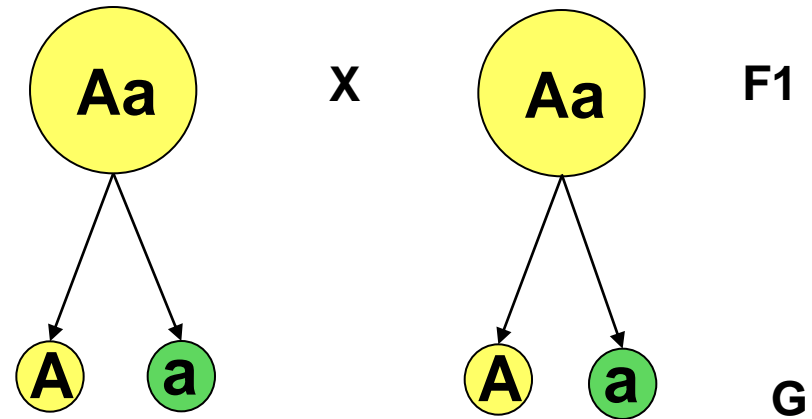


Dominancia: Cruce entre los híbridos Aa

Los descendientes, F1, del cruce entre razas puras AA y aa son Aa (heterocigóticos o híbridos).

Por lo tanto, un 50% de los gametos producidos por ellos llevarán el gen A (amarillo), y otro 50% llevarán el gen a (verde).

Si cruzamos entre sí estos heterocigóticos (Aa), la unión de sus gametos producirá un 75% amarillos (AA, Aa y Aa) y un 25% verdes (aa).



Segunda Generación F2

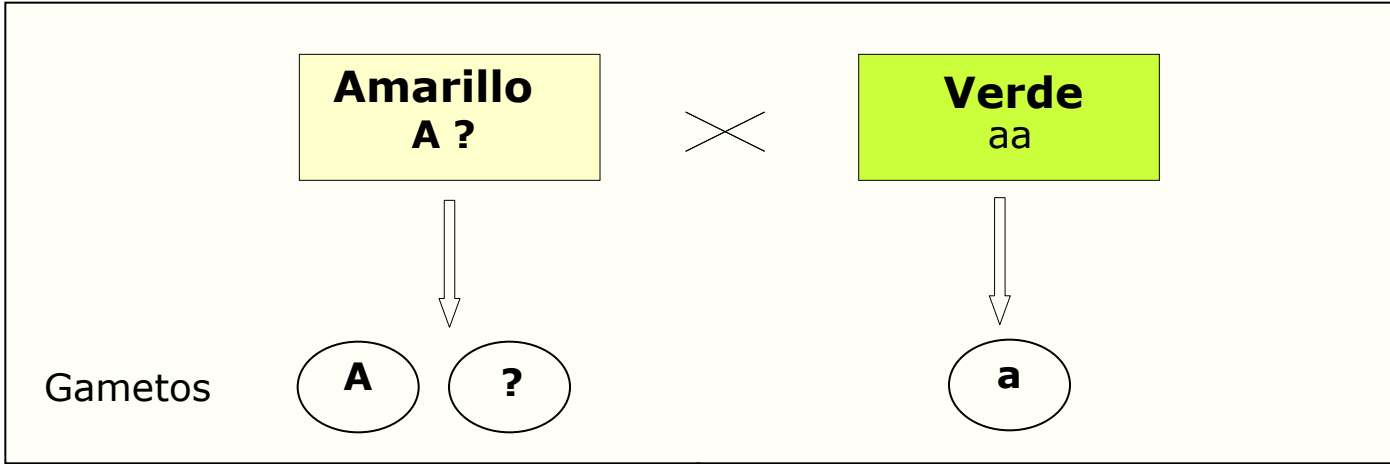
	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Tabla de cruce genético para la Segunda Generación F2. La tabla muestra la combinación de gametos A y a. Las células contienen los genotipos resultantes: AA (amarillo), Aa (amarillo) y aa (verde).

Nótese que el gen a, a pesar de ser recesivo, se hereda en un 50% igual que el A.

RETROCRUZAMIENTO

El **retrocruzamiento** permite determinar si un individuo que exhibe el fenotipo del gen dominante es homocigótico (AA) o heterocigótico (Aa). El nombre de retrocruzamiento se debe a que para saber si los descendientes de la F2 son homocigóticos o heterocigóticos se cruzan con el parental homocigótico recesivo (aa).



?= A

?= a

	a
A	Amarillo Aa
A	Amarillo Aa

	a
A	Amarillo Aa
a	Verde aa

Así, para saber si una planta de guisantes amarilla es AA o Aa, la cruzaremos con una planta verde (aa). Si los descendientes son todos amarillos, esto querrá decir que la planta problema es homocigótica (AA) y si la mitad son amarillos y la otra mitad verdes, la planta será heterocigótica (Aa).

Herencia intermedia

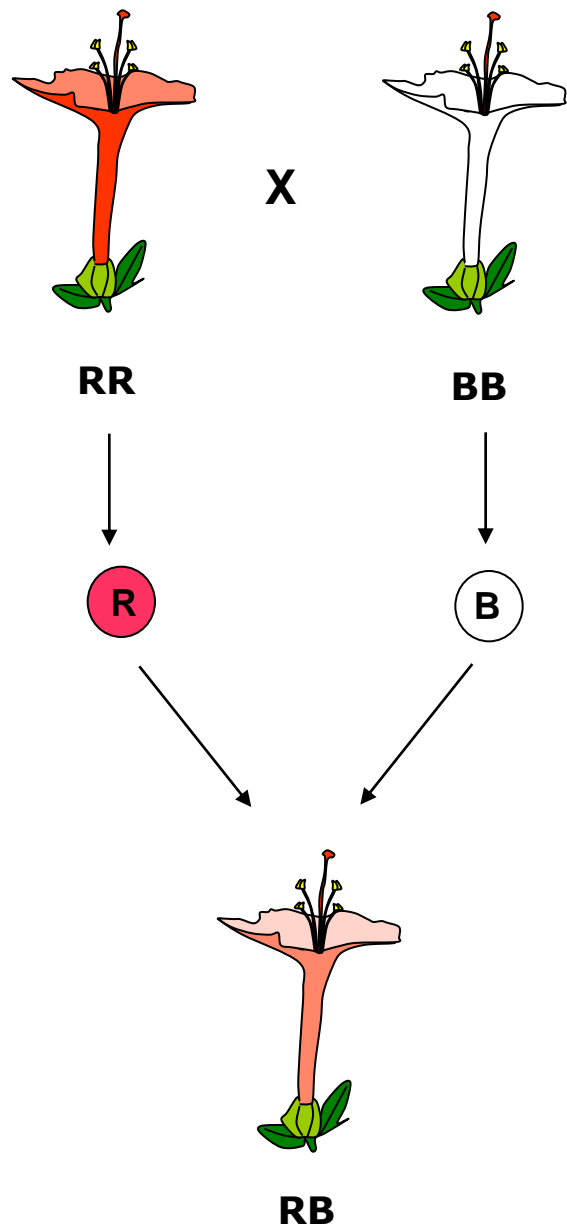
El color de la flor del dondiego de noche está determinado por dos genes alelos codominantes:

R.... Rojo

B.... Blanco

¿Cómo será el resultado del cruce entre plantas de flores rojas y blancas?

La planta de flores rojas será RR y producirá gametos con R. La de flores blancas será BB y todos sus gametos llevarán el gen B. La unión de ambos gametos sólo puede producir descendientes RB, rosas, pues rojo y blanco son codominantes.



Herencia intermedia

El color de la flor del dondiego de noche está determinado por dos genes alelos codominantes:

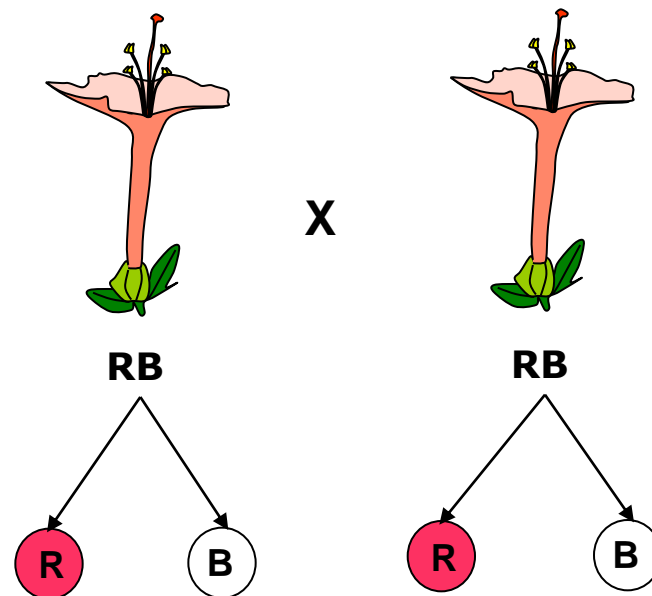
R.... Rojo

B.... Blanco

¿Cómo será el resultado del cruce entre plantas de flores rosas?

Las plantas de flores rosas serán RB y producirán un 50% de gametos con R y otro 50% con B.

La unión de estos gametos dará un 25% de plantas de flores rojas, un 25% blancas y un 50% rosas.



Cuadro gamético

	R	B
R	RR	RB
B	RB	BB

ÍNDICE



1- Índice



2- Conceptos básicos de genética mendeliana



3- Herencia de un carácter



4- Herencia de dos caracteres



5- Ligamiento y recombinación



6- Otros casos de herencia no mendeliana



7- Genética humana



8- ¿Cómo resolver los problemas de genética?



9- Los árboles genealógicos y los pedigrís



10- Las leyes de Mendel

Herencia de dos caracteres independientes

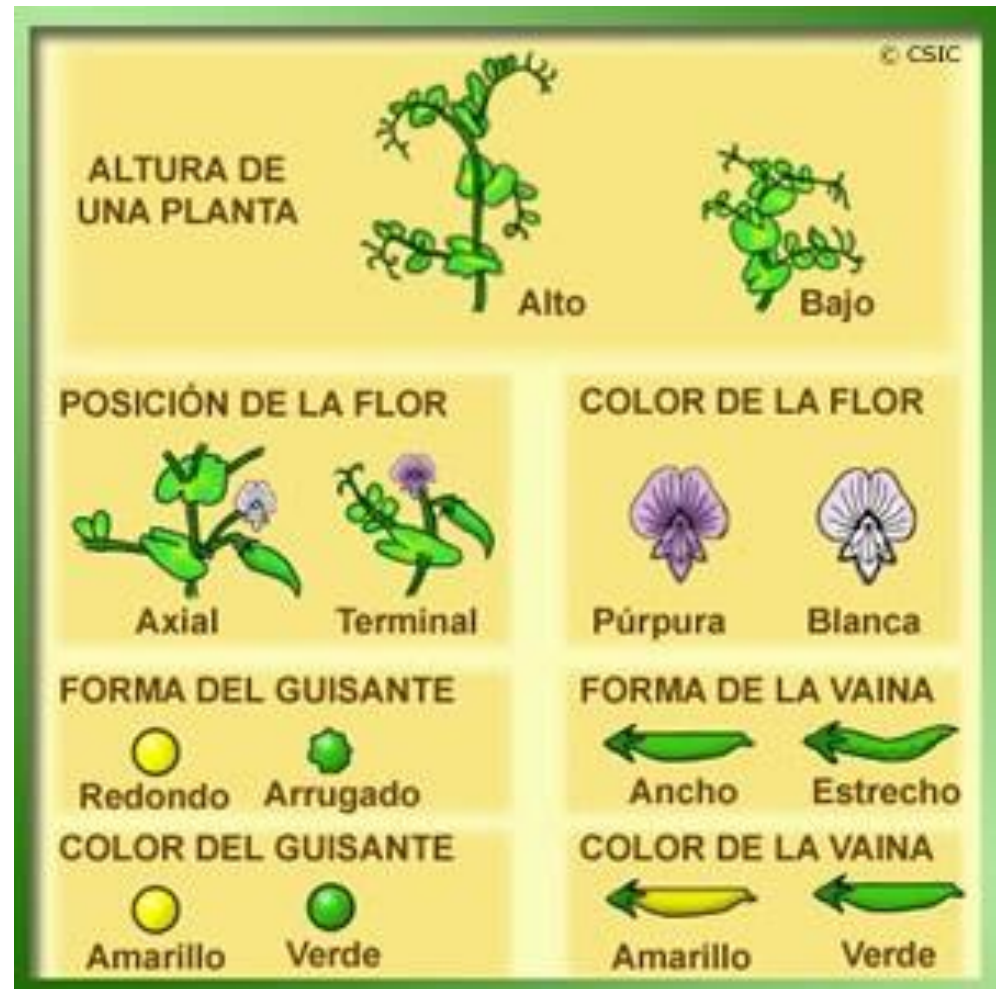
Llamaremos genes o caracteres independientes a aquellos que están situados en pares de cromosomas homólogos distintos.

En el guisante, el color de la piel (amarillo o liso) y la textura de la piel (lisa o rugosa) son independientes.

En el carácter color de la piel, el amarillo (A) domina sobre el verde (a). En la textura, el liso (B) domina sobre el rugoso (b).

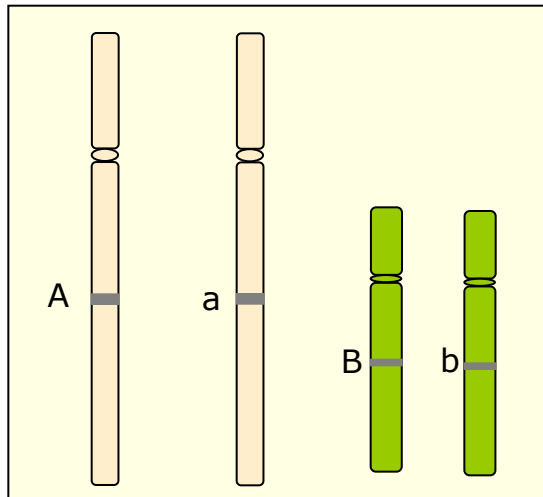
A...Amarillo a... verde

B...Liso b... rugoso

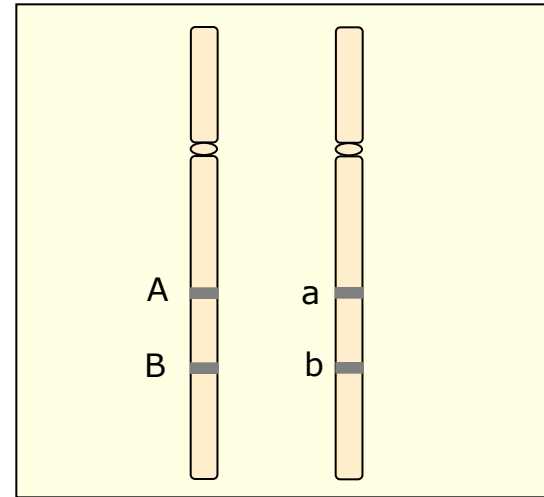


Variedades en el guisante

Genes independientes y genes ligados

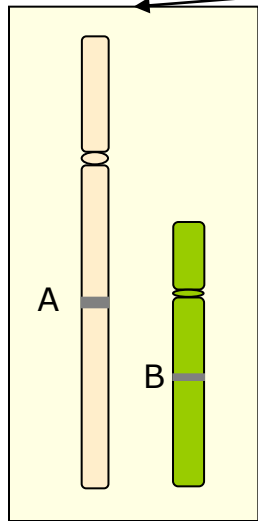
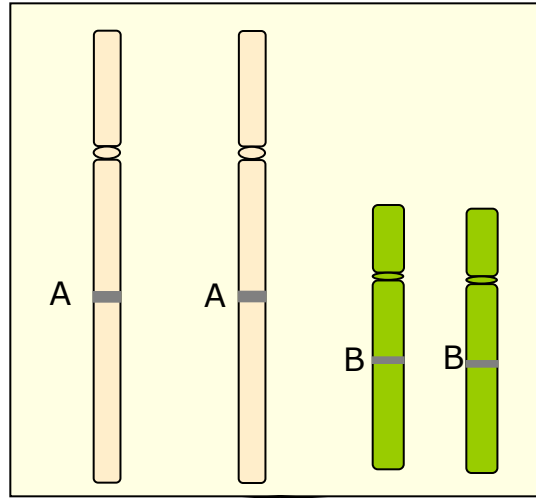


Genes independientes son aquellos situados en pares de cromosomas homólogos diferentes.

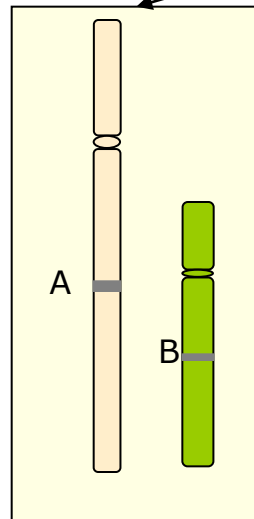


Genes ligados son aquellos situados en el mismo par de cromosomas homólogos.

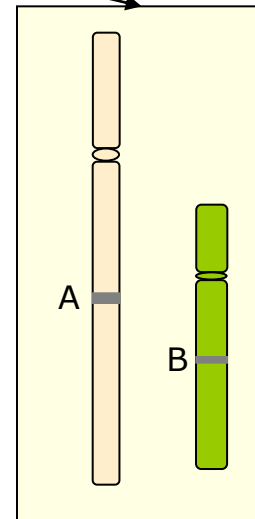
GENES INDEPENDIENTES: Gametos producidos por doble dominante



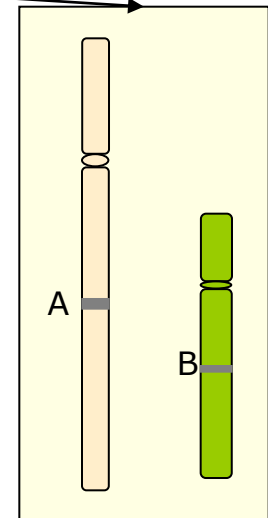
25%



25%



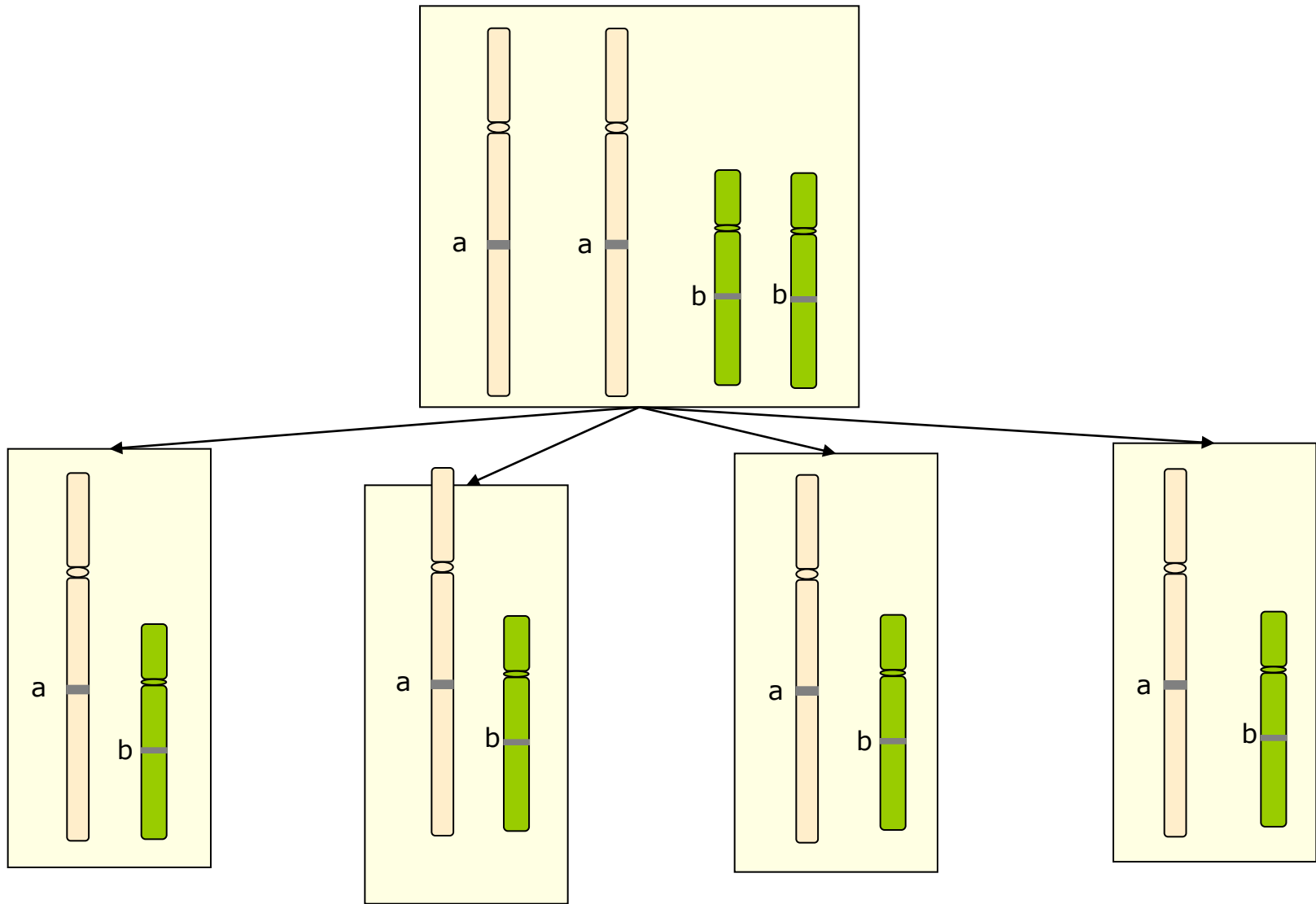
25%



25%

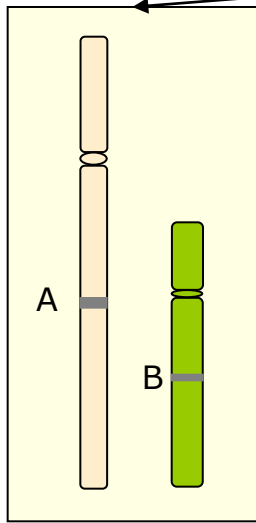
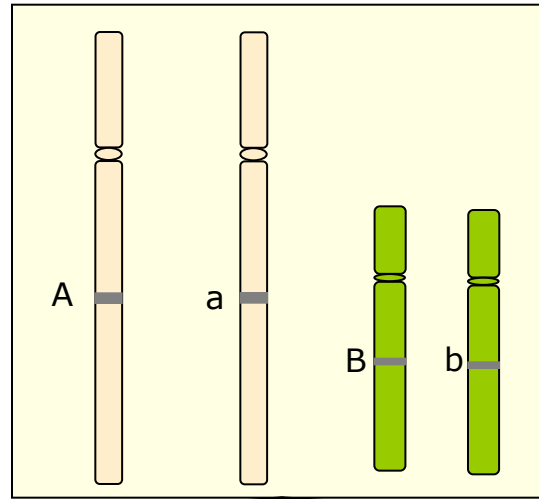
100% de los gametos serán AB.

GENES INDEPENDIENTES: Gametos producidos por doble recesivo

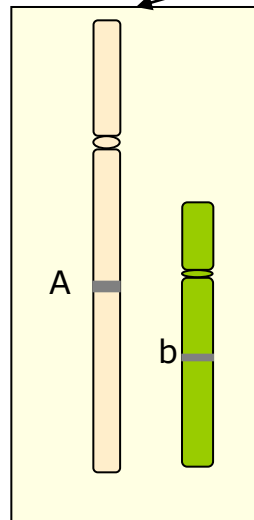


100% de los gametos serán ab

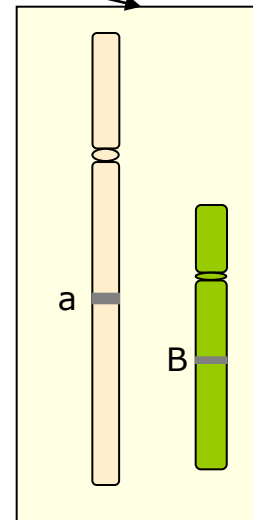
GENES INDEPENDIENTES: Gametos producidos por doble heterocigótico



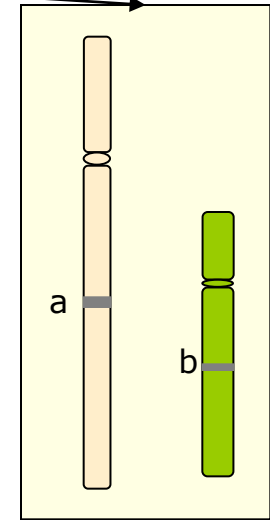
25% AB



25% Ab

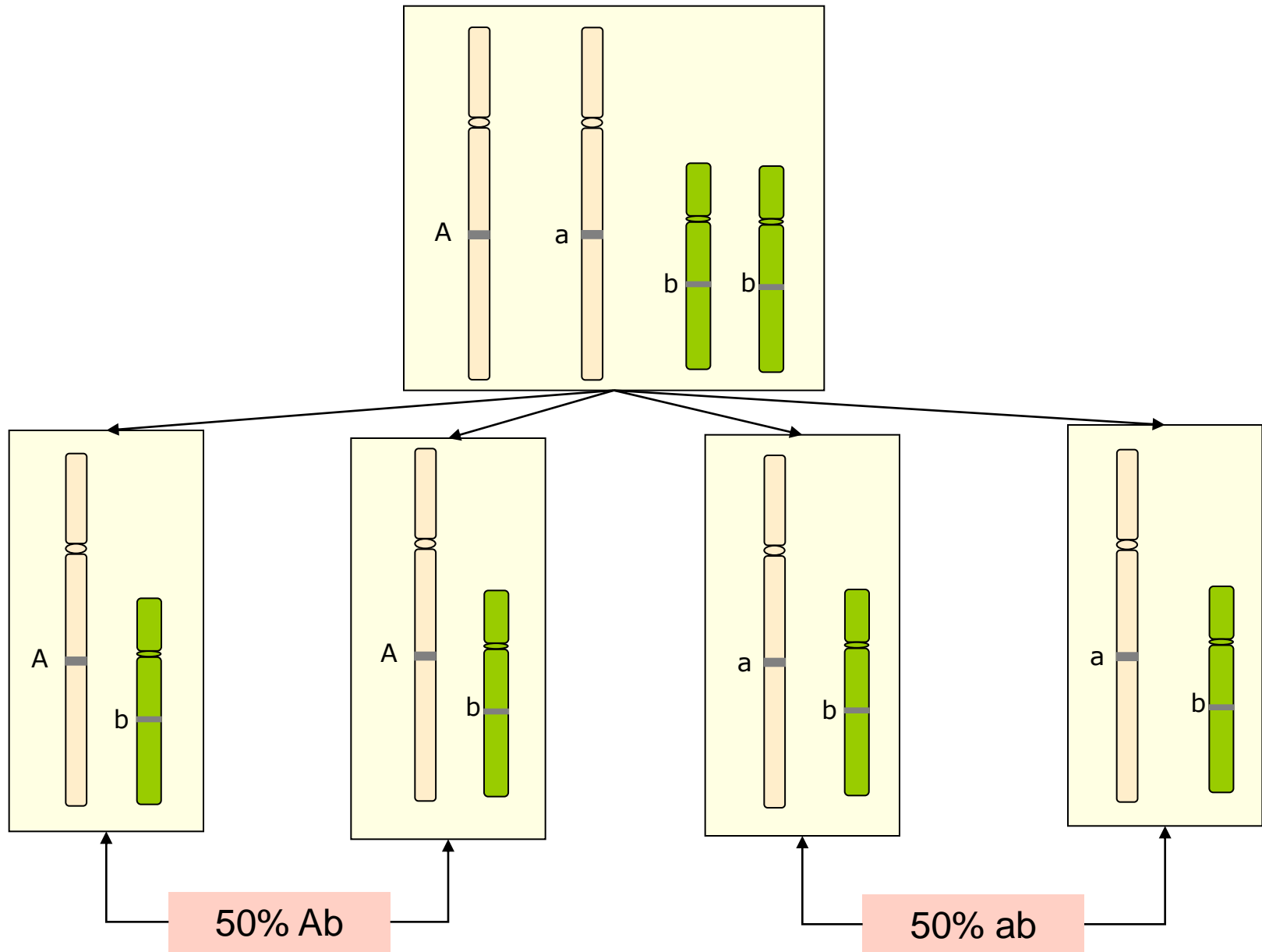


25% aB



25% ab

GENES INDEPENDIENTES: Gametos producidos por Aa,bb

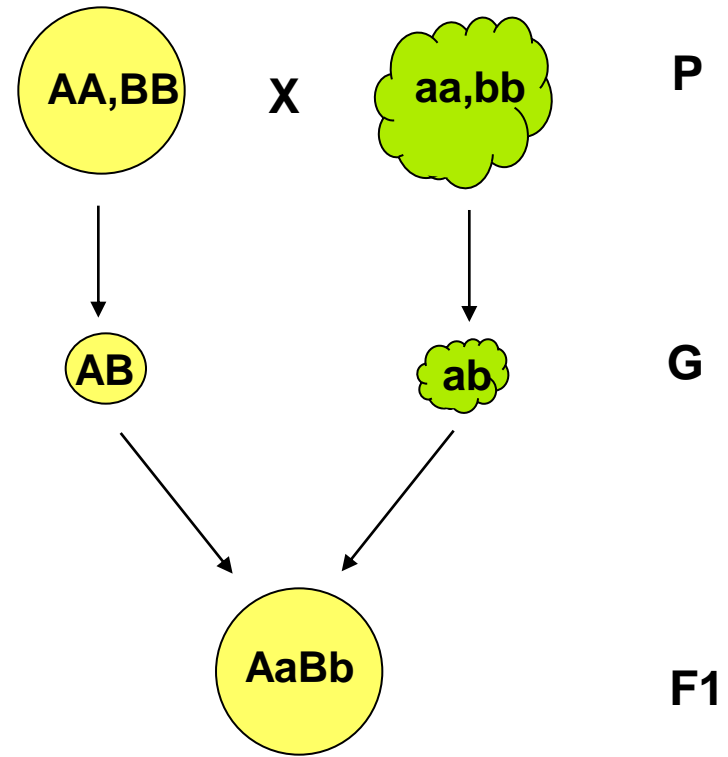


Herencia de genes independientes: Cruce entre dobles homocigóticos

Si cruzamos razas puras de guisantes amarillos, lisos (AA, BB) con razas puras de guisantes verdes rugosos (aa, bb), los guisantes amarillos lisos (AA, BB) producirán gametos A, B y los verdes rugosos (aa, bb) gametos a, b.

Al unirse ambos gametos, AB y ab, todos los descendientes (F1) serán Aa, Bb (amarillos, lisos).

Pues el amarillo domina sobre verde, y liso lo hace sobre rugoso.



P: Generación parental

G: Gametos

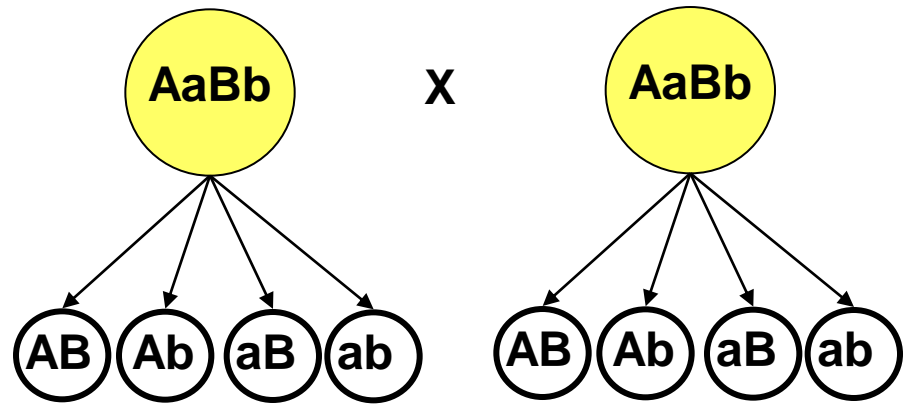
F1: Primera generación filial

Herencia de genes independientes: Cruce entre dihíbridos

El cruce entre dobles heterocigóticos o dihíbridos (Aa,Bb) producirá....

-  9 Amarillos, lisos
-  3 Verdes, lisos
-  3 Amarillos, rugosos
-  1 Verde, rugoso

Al ser ambos caracteres independientes, el dihíbrido (Aa,Bb) produce los cuatro tipos de gametos, dando una segregación como se indica en la tabla.



Cuadro gamético

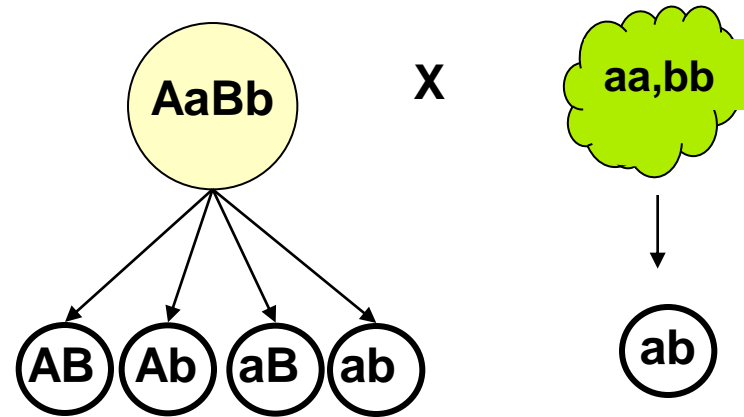
	AB	Ab	aB	ab
AB	AA,BB	AA,Bb	Aa,BB	Aa,Bb
Ab	AA,Bb	AA,bb	Aa,Bb	Aa,bb
aB	Aa,BB	Aa,Bb	aa,BB	aa,Bb
ab	Aa,Bb	Aa,bb	aa,Bb	aa,bb

Cruce entre el dihíbrido y el doble recesivo en el caso de genes independientes

Al cruzar el dihíbrido (Aa,Bb) y el doble recesivo (aa,bb). Se produce una descendencia 1:1:1:1, si ambos caracteres son independientes.

	1 Amarillo, liso
	1 Verde, liso
	1 Amarillo, rugoso
	1 Verde, rugoso

El dihíbrido (Aa,Bb) produce los cuatro tipos de gametos: AB , Ab , aB y ab , cada uno con el 25%. El doble recesivo (aa,bb) sólo produce gametos a,b .

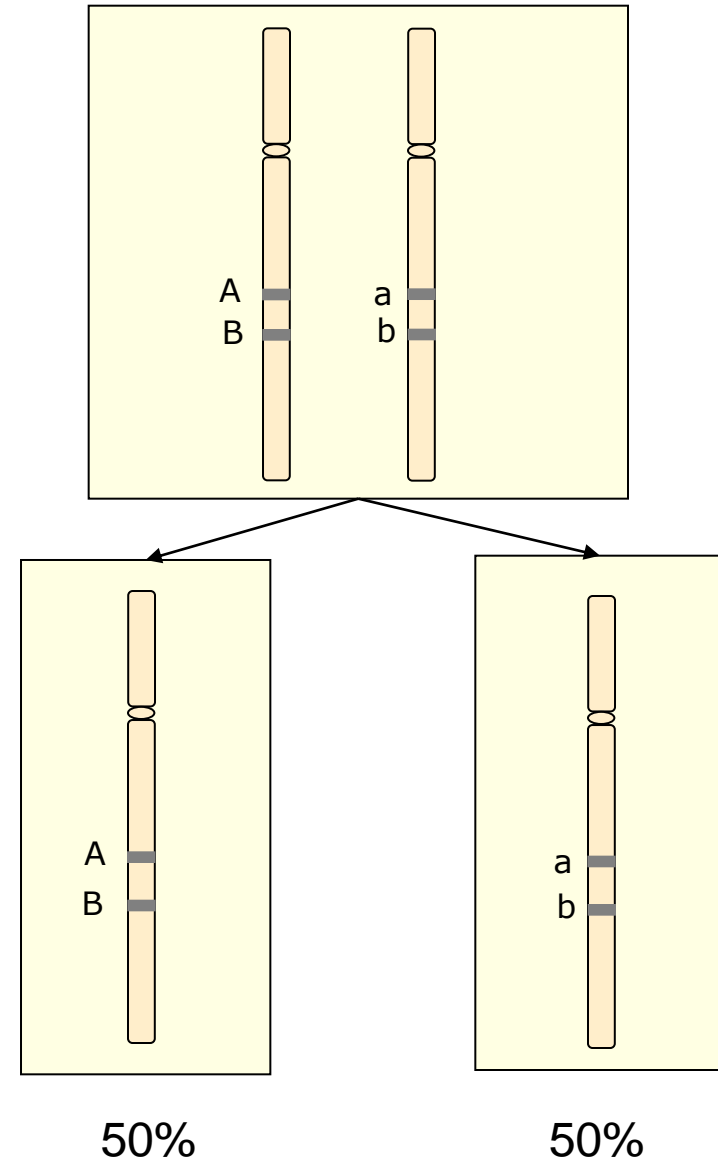


Cuadro gamético

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

GENES LIGADOS (Gametos producidos por el dihíbrido)

Si los genes están ligados (en el mismo par de cromosomas) de tal manera que A y B están en un cromosoma y a y b en el homólogo, y si no hay sobrecruzamiento, porque los genes están muy próximos entre sí en el cromosoma, el dihíbrido Aa,Bb producirá un 50% de gametos con A,B y otro 50% con a,b.



ÍNDICE



1- Índice



2- Conceptos básicos de genética mendeliana



3- Herencia de un carácter



4- Herencia de dos caracteres



5- Ligamiento y recombinación



6- Otros casos de herencia no mendeliana



7- Genética humana



8- ¿Cómo resolver los problemas de genética?

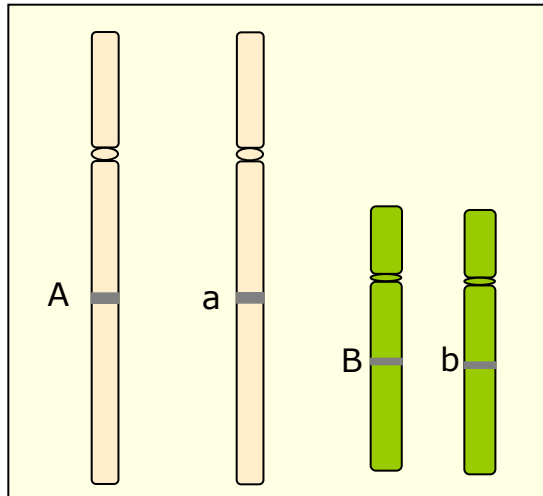


9- Los árboles genealógicos y los pedigrís

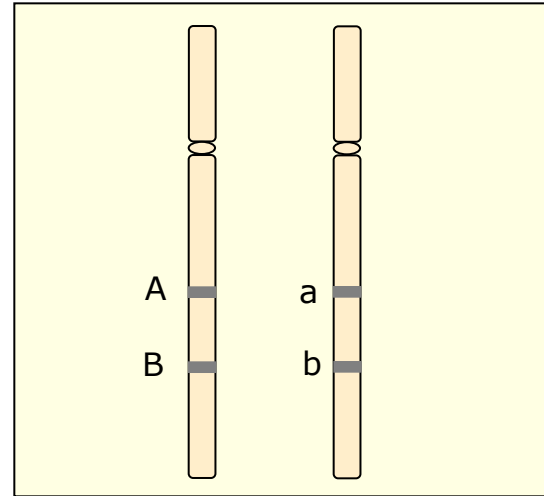


10- Las leyes de Mendel

LIGAMIENTO y RECOMBINACIÓN



Genes independientes son aquellos situados en pares de cromosomas homólogos diferentes.



Genes ligados son aquellos situados en el mismo par de cromosomas homólogos.

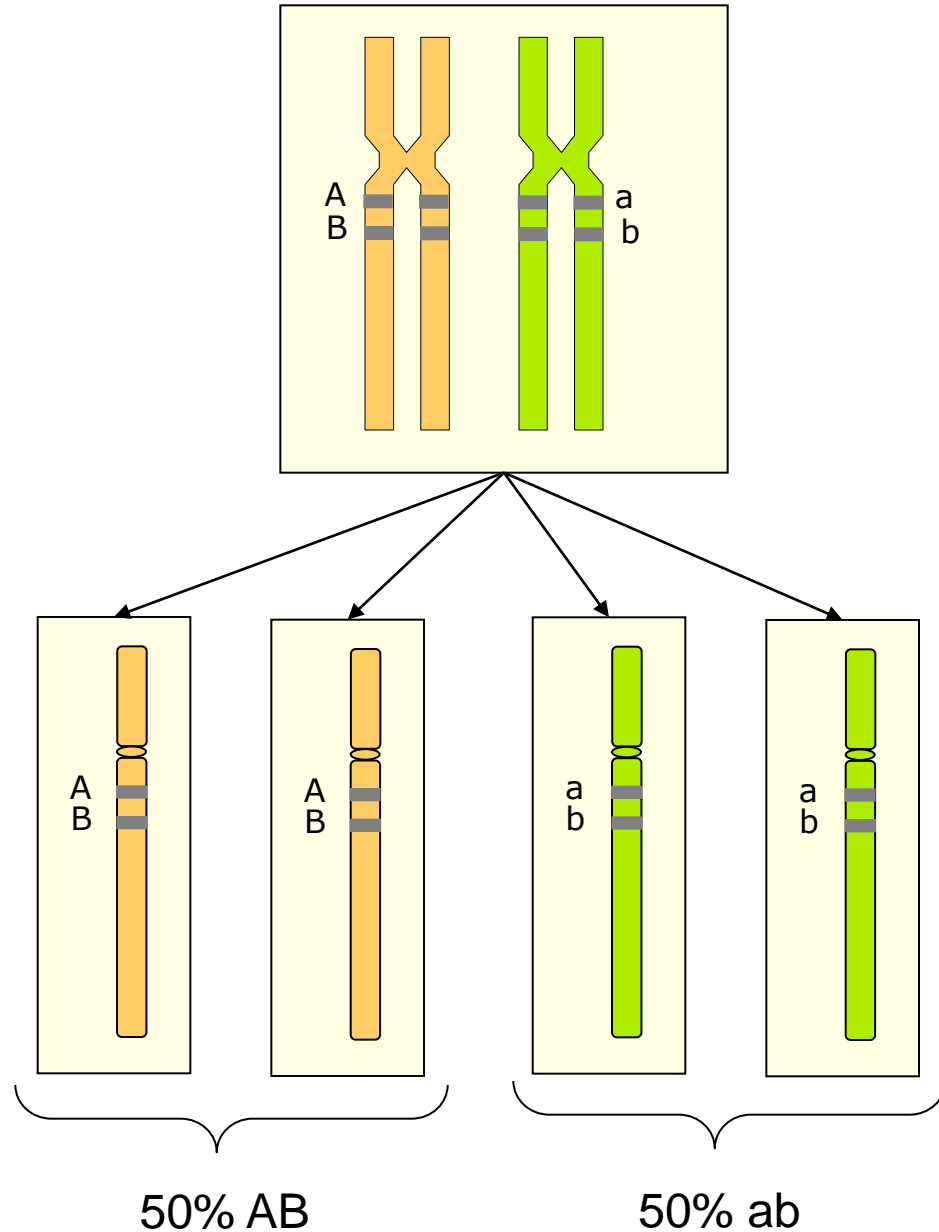
GENES LIGADOS (LIGAMIENTO ABSOLUTO)

Los genes que se encuentran en el mismo cromosoma se dice que son **genes ligados**.

Todos los genes que se encuentran en un mismo cromosoma constituyen un **grupo de ligamiento**.

Si los genes ligados están muy próximos, lo más probable será que durante la profase I de la meiosis no se produzca ningún sobrecruzamiento entre ellos y pasarán juntos a los gametos, sin separarse. Diremos que ambos genes tienen **ligamiento absoluto**.

En este caso el dihíbrido (Aa, Bb) sólo produce dos tipos de gametos: AB y ab, ambos al 50%.



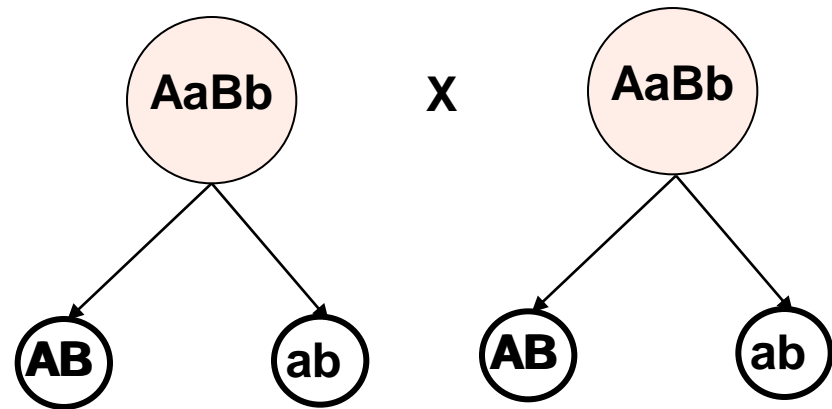
Genes ligados con ligamiento absoluto: Cruce entre dihíbridos

Supongamos dos caracteres ligados: color (rosa y azul) y forma (redonda y estrellada). Con las siguientes relaciones entre los genes:

A...rosa a... azul
 B...redonda b...estrellada

Si A y B están en un cromosoma y a y b en el homólogo, los dihíbridos (Aa,Bb), si no hay sobrecruzamiento, producirán dos tipos de gametos: AB y ab. Lo que dará la siguiente descendencia:

3 Rosas, redondos
 1 Azul, estrellado



Cuadro gamético

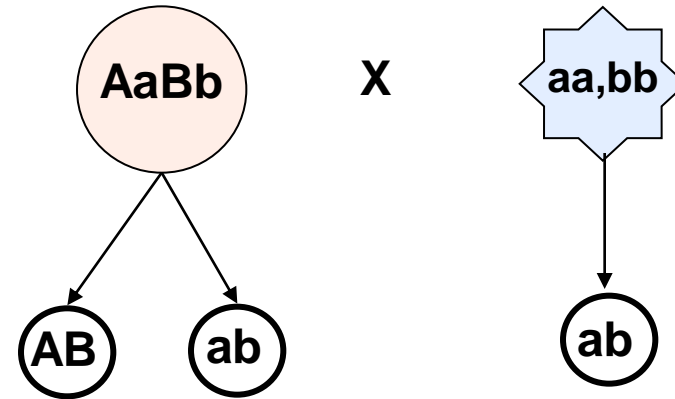
	AB	ab
AB	AA,BB	Aa,Bb
ab	Aa,Bb	aa,bb

Cruce entre el dihíbrido y el doble recesivo en el caso de genes ligados

Al cruzar el dihíbrido (Aa,Bb) y el doble recesivo (aa,bb), se producirá una descendencia 1:1, si ambos caracteres están ligados y A y B están en el mismo cromosoma y a y b en el homólogo.

1 rosa, redondo (Aa,Bb)
1 azul, estrellado (aa,bb)

Esto se debe a que el dihíbrido produce sólo dos tipos de gametos: AB y ab cada uno con un porcentaje del 50%. El doble recesivo sólo produce gametos a,b.

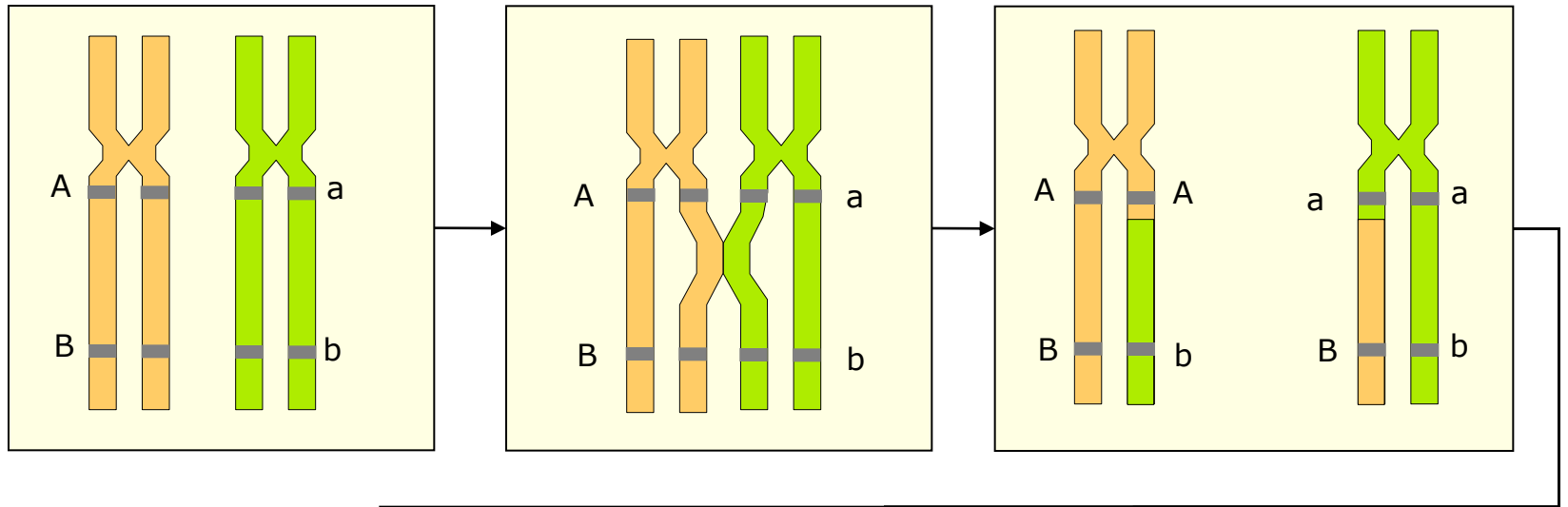


Cuadro gamético

	AB	ab
ab	Aa,Bb	aa,bb

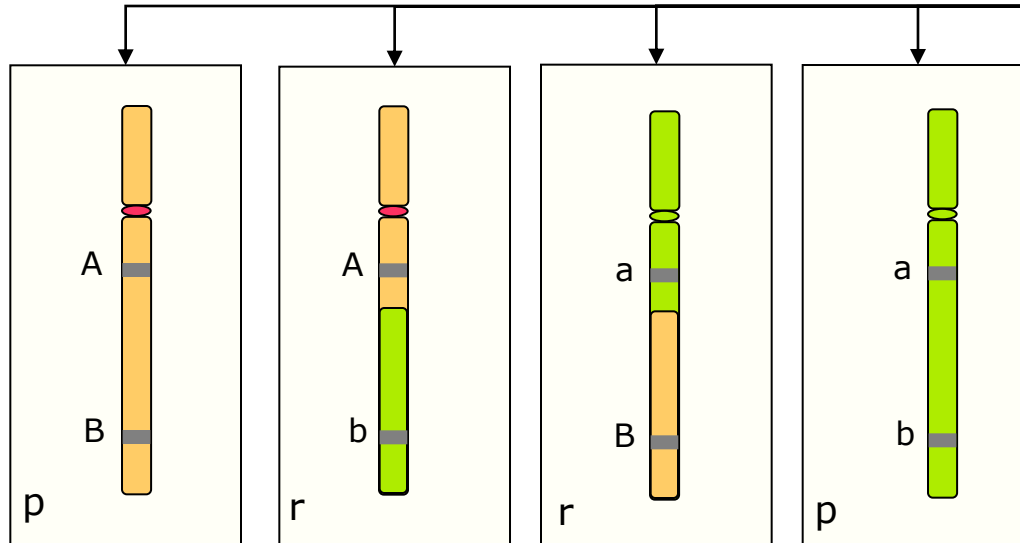
GENES LIGADOS (LIGAMIENTO RELATIVO CON SOBRECruzAMIENTO)

Si los genes ligados se encuentran lo suficientemente separados, en la profase I de la meiosis podrá producirse sobrecruzamiento entre ellos, lo que dará lugar a que se formen cuatro tipos de gametos, mientras que en otras células no se producirá, y sólo se formarán dos tipos de gametos.



Parentales (P):
son aquellos gametos que tienen los genes ligados como en los progenitores.

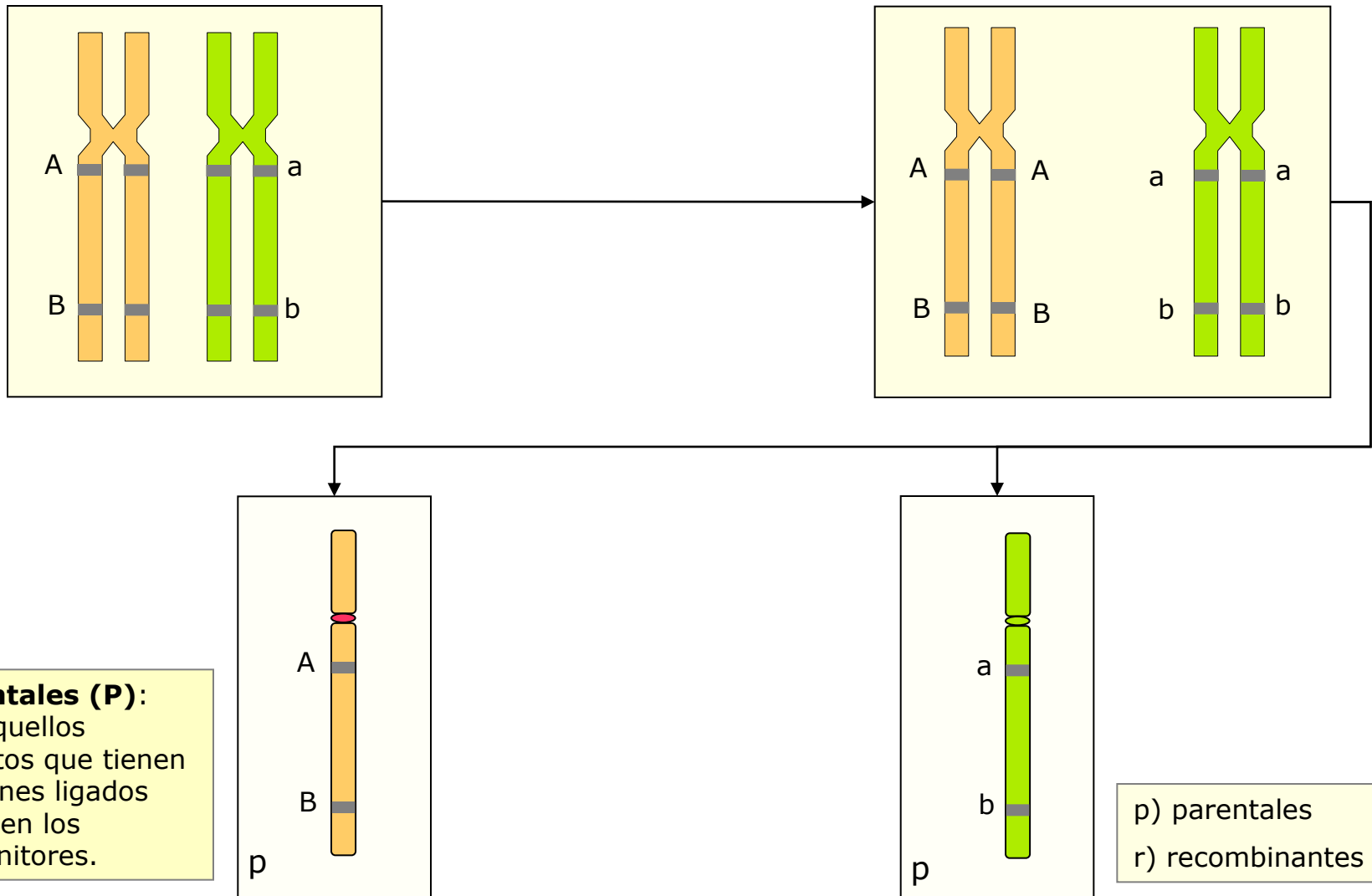
Recombinantes (r): Los producidos por recombinación.



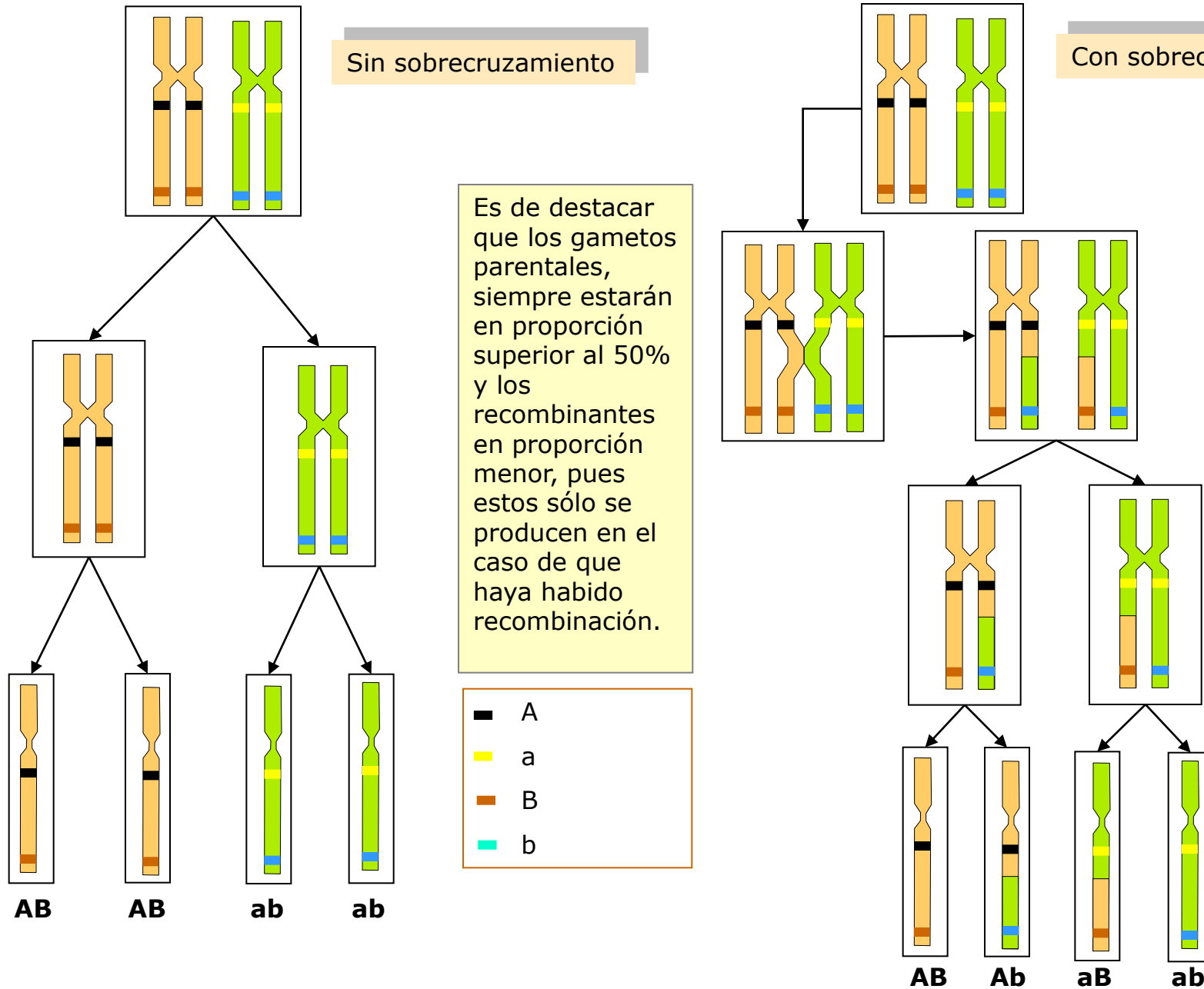
p) parentales
r) recombinantes

GENES LIGADOS (LIGAMIENTO RELATIVO SIN SOBRECruzAMIENTO)

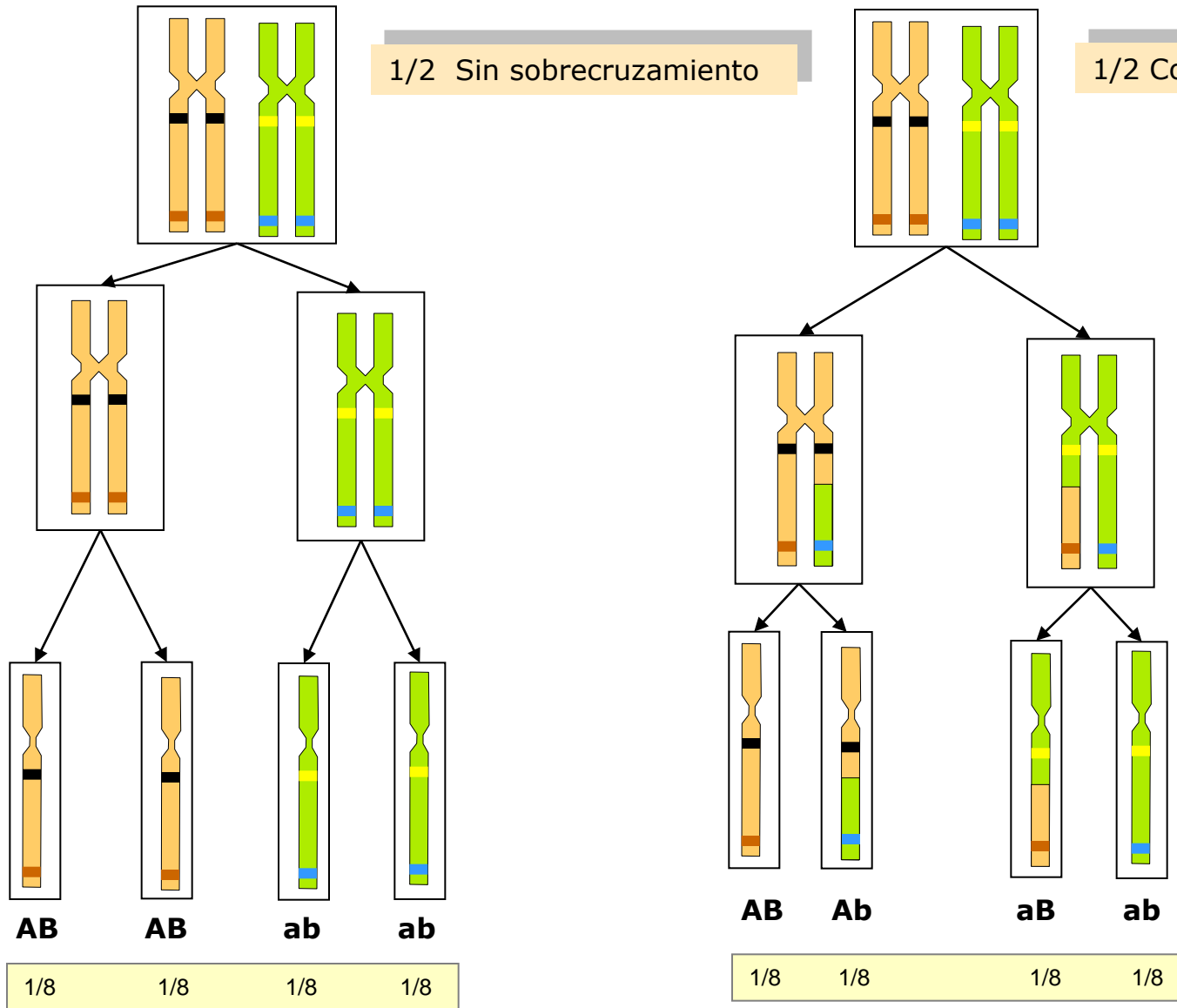
Si no se produce sobrecruzamiento, sólo se formarán dos tipos de gametos y ambos parentales.



Gametos producidos con o sin cruzamiento



Ejemplo 1: En un 50% de las células productoras de gametos hay sobrecruzamiento

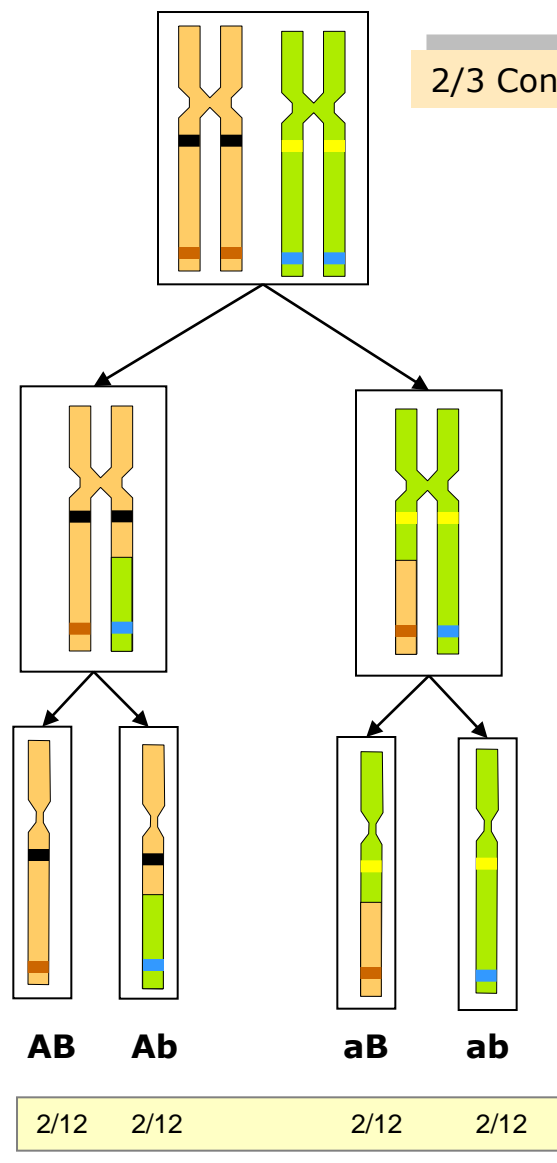
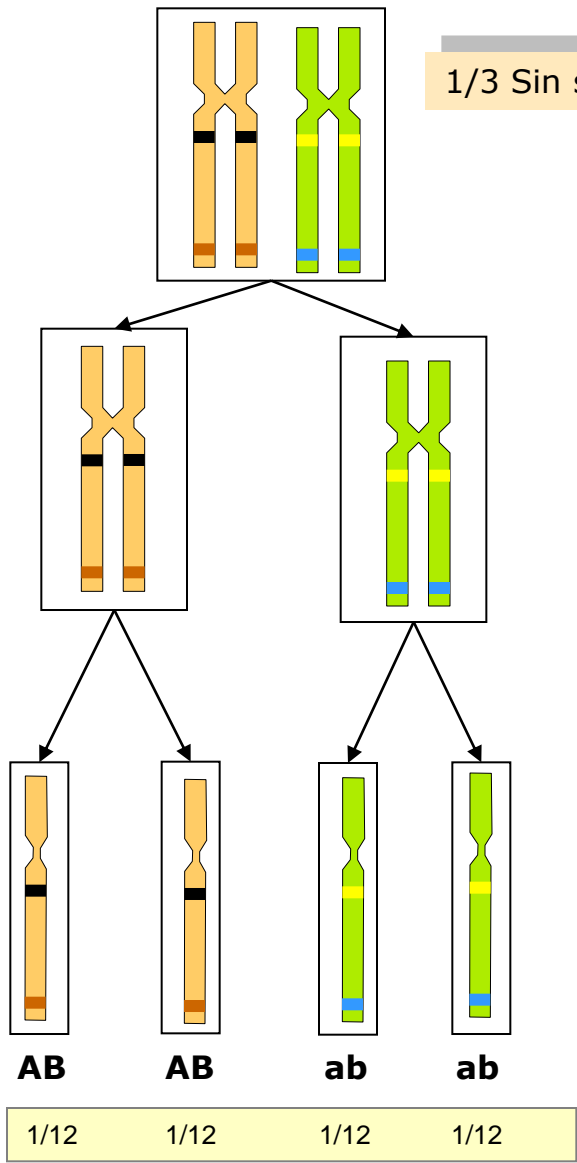


AB: 3/8 (37.5%) ... ab:3/8 (37.5%)... Ab:1/8 (12.5%)... aB:1/8 (12.5%)

Ejemplo 2: En 2/3 de las células productoras de gametos hay sobrecruzamiento

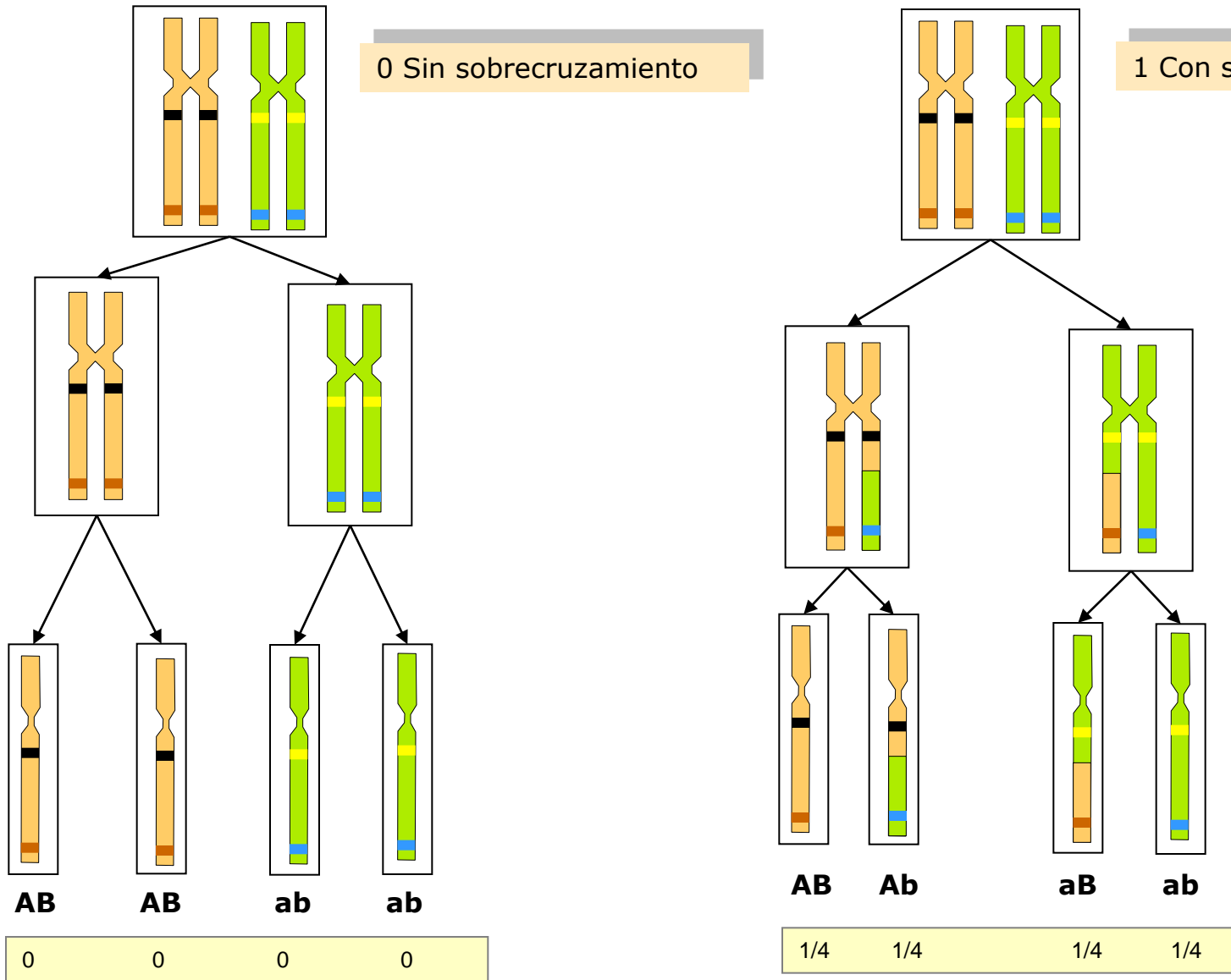
1/3 Sin sobrecruzamiento

2/3 Con sobrecruzamiento



AB: 4/12 (33.3%) ... ab:4/12 (33.3%)... Ab:2/12 (16.6%)... aB:2/12 (16.6%)

Ejemplo 2: En todas las células productoras de gametos hay sobrecruzamiento



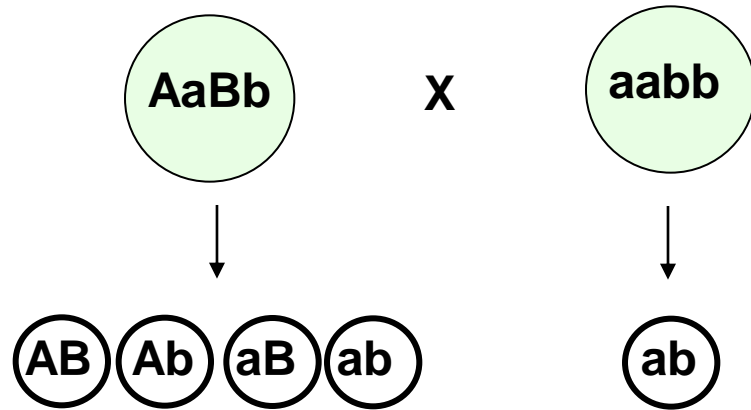
AB: 1/4(25%) ... ab:1/4 (25%)... Ab:1/4 (25%)... aB:1/4 (25%)

GENES LIGADOS o INDEPENDIENTES

Sabremos si los genes están ligados o no dependiendo de las frecuencias que obtengamos al cruzar el dihíbrido (Aa,Bb) con el doble homocigótico recesivo (aa,bb).

Si se obtienen los cuatro fenotipos posibles en proporciones del 25%, los genes probablemente serán independientes. Si se obtienen valores alejados del 25%, los genes estarán ligados.

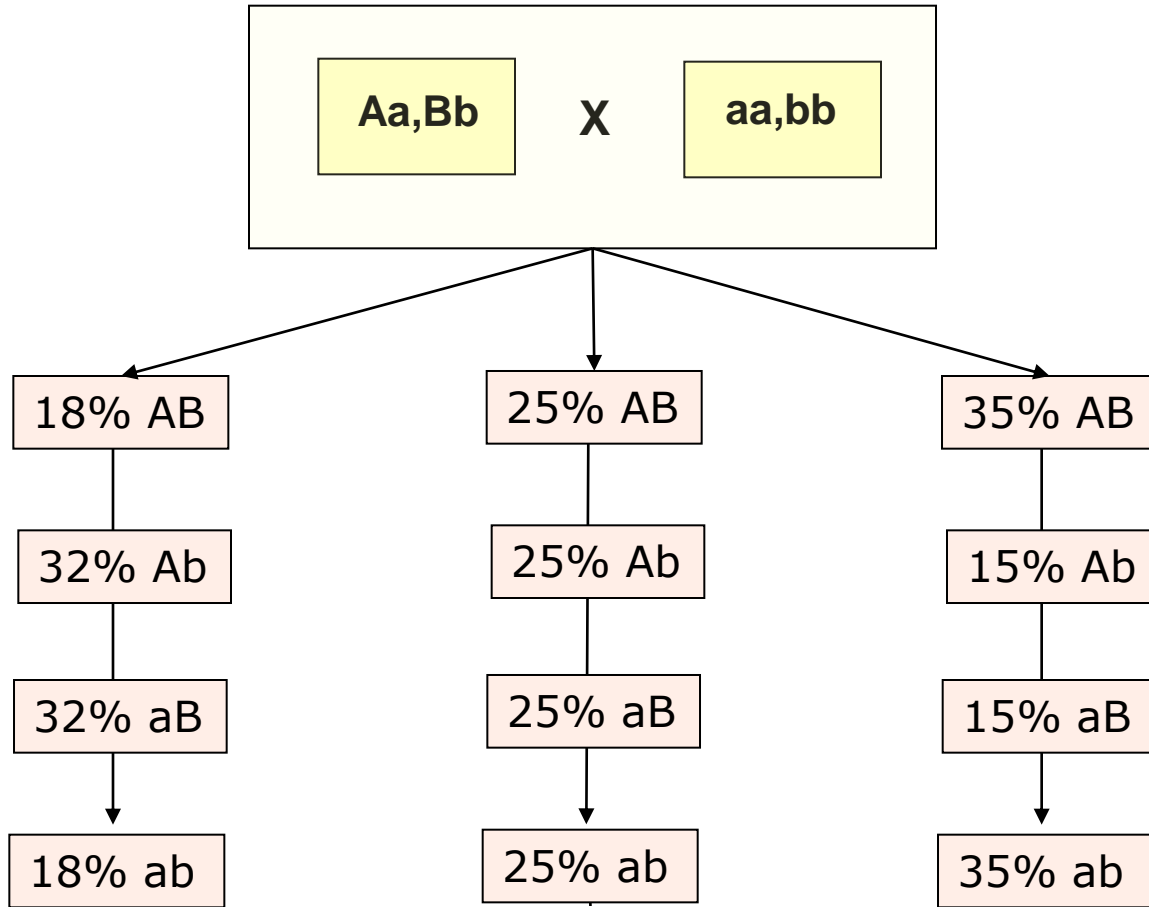
La frecuencia además nos indicará cómo están ligados los genes. Estarán en el mismo cromosoma aquellos que se encuentren en mayor porcentaje (parentales).



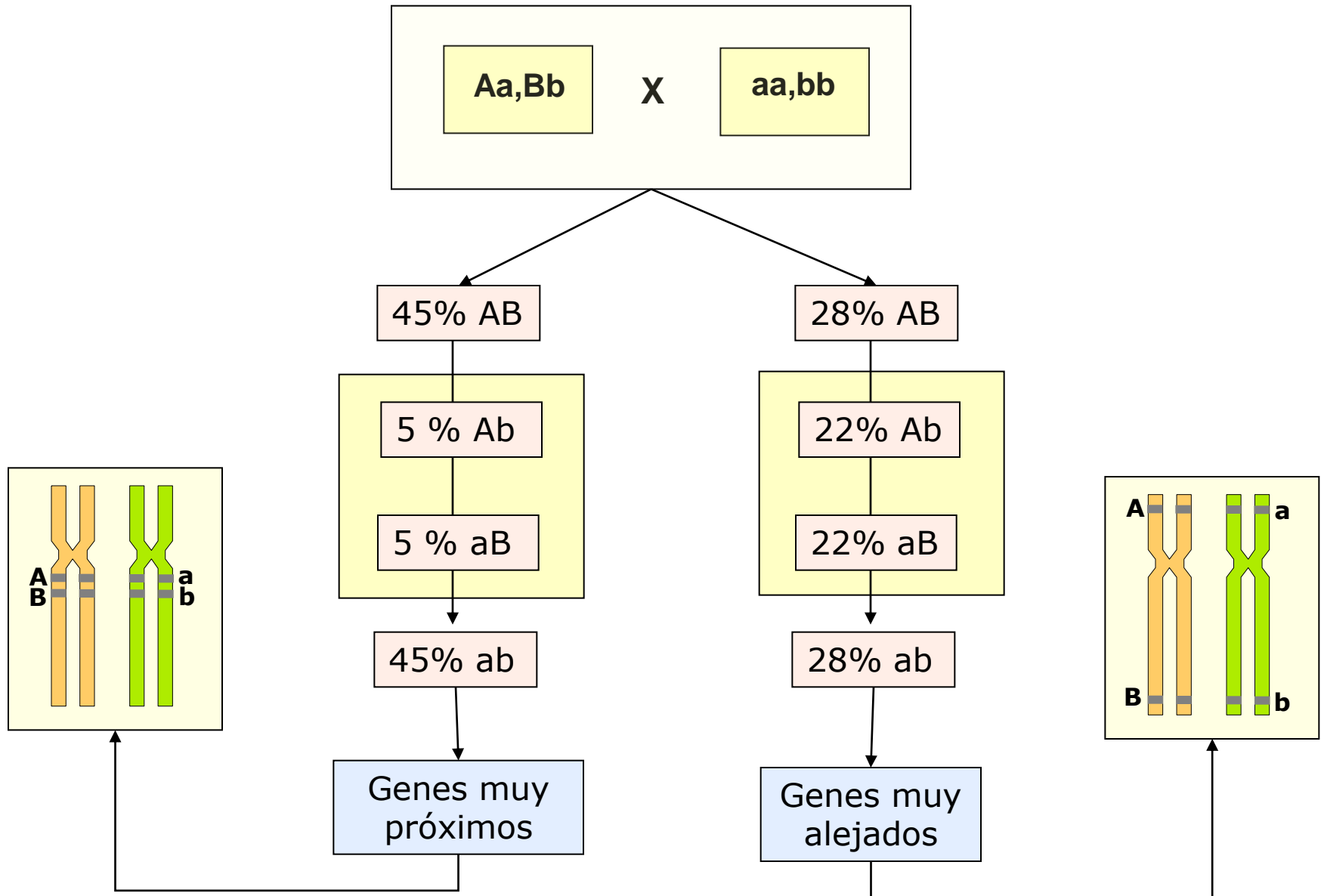
	AB	Ab	aB	ab
Genes independientes				
ab	Aa,Bb 25%	Aa,bb 25%	aa,Bb 25%	aa,bb 25%
Genes ligados				
ab	Aa,Bb 33,3%	Aa,bb 16,6%	aa,Bb 16,6%	aa,bb 33,3%

Parentales

GENES LIGADOS o INDEPENDIENTES (CONCLUSIÓN)

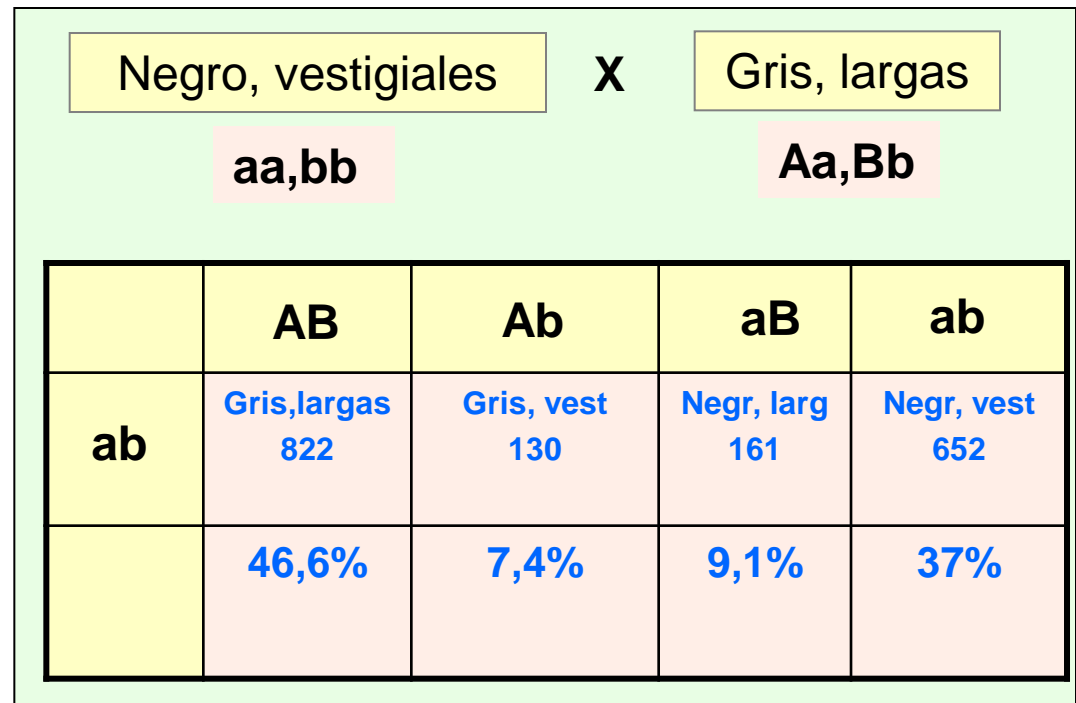
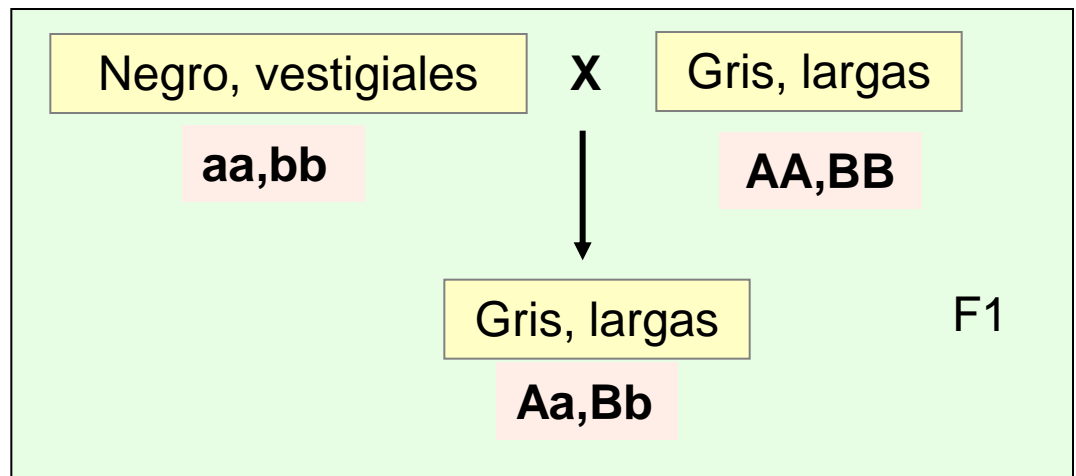


GENES LIGADOS o INDEPENDIENTES (CONCLUSIÓN)



Progenitores: moscas de color negro y alas vestigiales se cruzan con moscas de color gris y alas largas (tipo salvaje). Individuos F1: todos de color gris y alas largas. Nuevo cruzamiento de individuos F1 con moscas de color negro y alas vestigiales (se cruza una hembra F1 con un macho de las anteriores características), resultando la siguiente descendencia: 822 moscas grises y de alas largas, 130 moscas grises y de alas vestigiales, 161 moscas negras y de alas largas y 652 moscas negras y de alas vestigiales.

PAU -Junio 2008

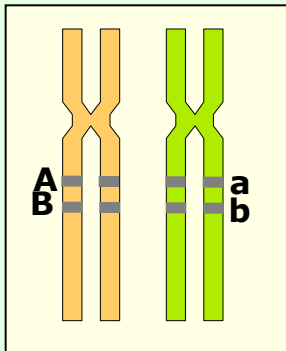


A: Gris domina sobre **a: negro**

B: Largas domina sobre **b: vestigial**

Conclusión:

Al ser porcentajes muy separados del 25%, puede concluirse que los caracteres color del cuerpo (A, a) y tamaño de las alas (B, b) están en el mismo par de cromosomas homólogos (genes ligados) y que el gen A está en el mismo cromosoma que el B y el a y el b están en el homólogo y muy próximos.



PAU -Junio 2008

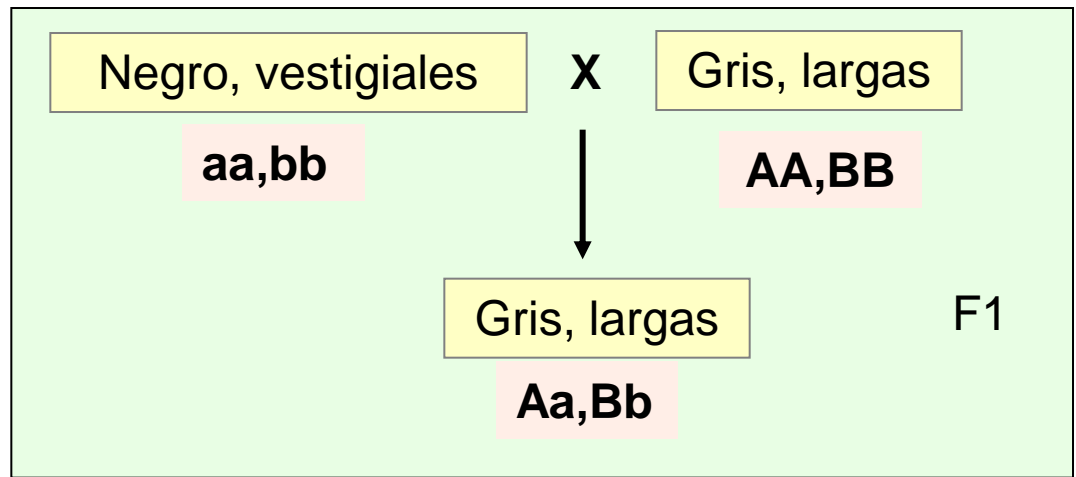


Diagrama de cruce genético:

Parentes: Negro, vestigiales (aa, bb) \times Gris, largas (Aa, Bb)

	AB	Ab	aB	ab
ab	Gris, largas 822	Gris, vest 130	Negr, larg 161	Negr, vest 652
	46,6% Parental	7,4%	9,1%	37% parental

A: Gris domina sobre **a: negro**

B: Largas domina sobre **b: vestigial**

MAPAS CROMOSÓMICOS

La probabilidad de los gametos recombinantes para un par de genes ligados es un valor constante que depende, principalmente, de la distancia a la que se encuentren los genes en el cromosoma.

Esta probabilidad recibe el nombre de **frecuencia de recombinación**. La frecuencia de recombinación entre dos genes ligados es igual a la suma de las frecuencias de los gametos recombinantes. Cuanto mayor sea este valor, más alejados estarán los genes en el cromosoma. Por lo tanto, por la frecuencia de recombinación se puede saber la distancia relativa de los genes ligados y hacer **mapas cromosómicos**.

El doble de la frecuencia de recombinación indica el tanto por ciento de células en las que se ha producido recombinación.

Distancias relativas de los genes:

- eb (cuerpo ébano); cu (alas curvadas); se (ojos color sepia).

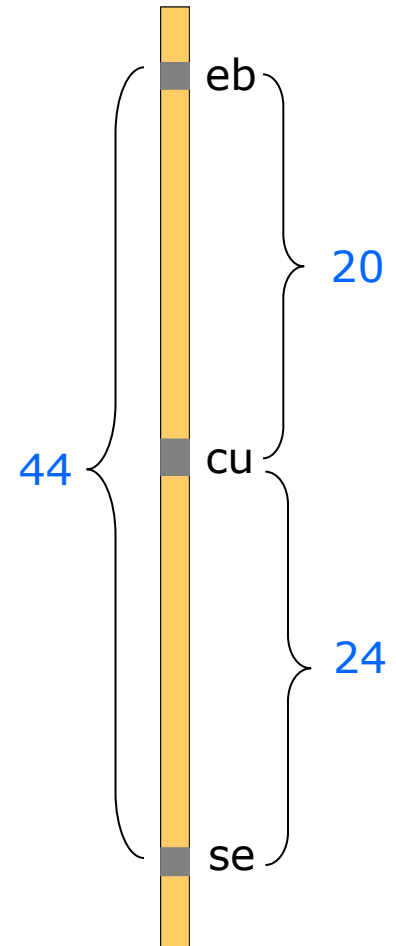
Estas distancias se han establecido en base a la frecuencia de recombinación entre estos tres genes.

eb-se..... 44% 44 δ

eb-cu..... 20% 20 δ

cu-se..... 24% 24 δ

Nota: 1 δ (centimorgan)= 1%



ÍNDICE



1- Índice



2- Conceptos básicos de genética mendeliana



3- Herencia de un carácter



4- Herencia de dos caracteres



5- Ligamiento y recombinación



6- Otros casos de herencia no mendeliana



7- Genética humana



8- ¿Cómo resolver los problemas de genética?



9- Los árboles genealógicos y los pedigrís



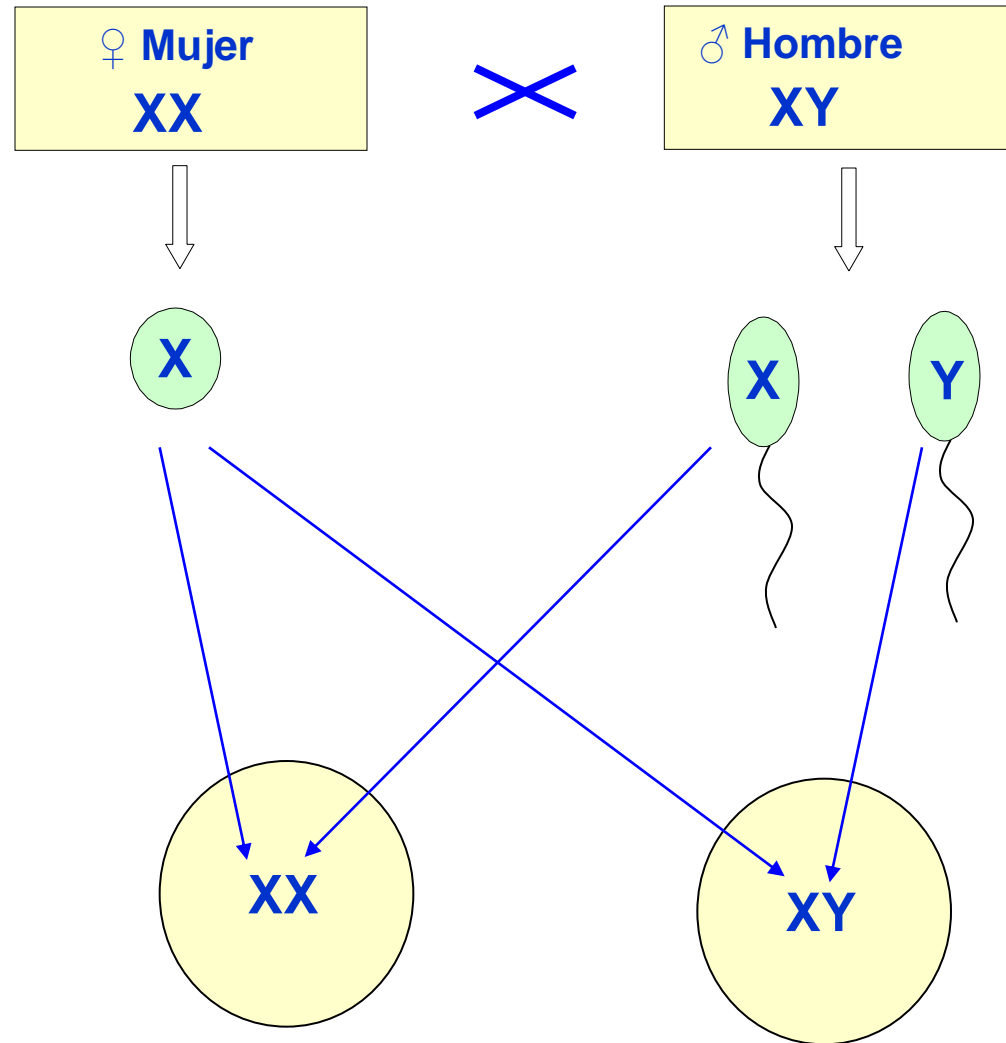
10- Las leyes de Mendel

LA HERENCIA DEL SEXO

- a) **Determinación sexual debida a un par de genes**; como ocurre, por ejemplo, en las plantas dioicas.
- b) **Determinación sexual por cromosomas sexuales**. En este caso, el sexo depende de la presencia o ausencia de determinados cromosomas. En el reino animal, los sistemas más frecuentes de determinación sexual son:
- Sistema XX-XY**. Como el del hombre y el resto de los mamíferos. En el que el sexo femenino tiene dos cromosomas iguales XX (homogamético); por lo que todos los gametos llevarán el cromosoma X. El sexo masculino posee un conjunto XY (heterogamético); por lo que dará lugar a dos tipos de gametos, la mitad con el cromosoma X y la otra mitad con el cromosoma Y.
 - Sistema ZZ-ZW**. Se da en aves, reptiles, etc. En este caso el macho es el sexo homogamético (ZZ) y la hembra el heterogamético (ZW).
 - Sistema XX-XO**. La hembra es homogamética XX y el macho heterogamético (XO) posee un sólo cromosoma X y no tiene cromosoma Y. Se da en libélulas, saltamontes...
- Sexo por haploidia**: Los huevos fecundados (diploides) dan lugar a hembra y los no fecundados (haploides) a machos. Ejemplos: las abejas.
- c) **Sexo debido a factores ambientales**. En ciertos casos, por ejemplo en ciertos cocodrilos, el sexo se determina en función de la temperatura de incubación de los huevos. Ejemplo: cocodrilos y tortugas (>32°C, hembras y <28°C salen machos).
- d) **Inversión sexual**. El sexo depende de la proporción de machos y hembras existentes en la población o de la edad. Así, ciertos peces cuando son jóvenes tienen un sexo y de adultos tienen otro.

LA HERENCIA DEL SEXO

Como ya sabemos el sexo en la especie humana está determinado por los cromosomas sexuales X e Y. Las mujeres son **homogaméticas** (XX) y los hombres **heterogaméticos** (XY). Si en el momento de la concepción se unen un óvulo X con un espermatozoide X, el cigoto dará una mujer. Si se unen un óvulo X con un espermatozoide Y, dará un hombre.



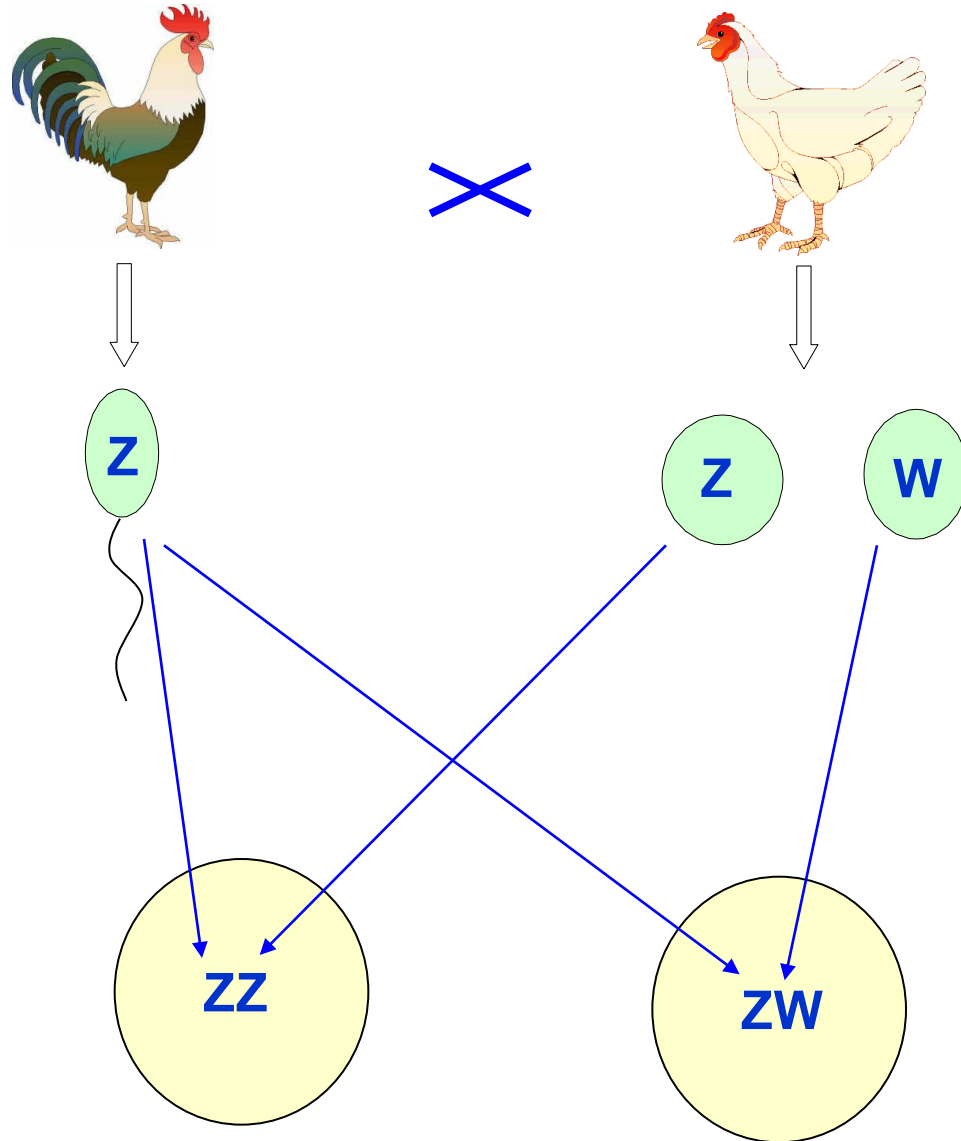
LA HERENCIA DEL SEXO

En las aves sucede al revés que en los mamíferos y que en la especie humana.

La hembra es la heterogamética (ZW) y el macho es el homogamético (ZZ).

Los espermatozoides del gallo llevan todos el cromosoma Z y los óvulos de la gallina son en un 50%, Z y otro 50%, W.

Los cromosomas Z y W son los que determinan el sexo.



LA HERENCIA LIGADA AL SEXO I

Ciertos caracteres, como la enfermedad de la **hemofilia**, se encuentran localizados en el cromosoma X, otros se encuentran en el Y. Estos caracteres no sexuales que se localizan en los cromosomas sexuales se denominan caracteres ligados al sexo.

Los caracteres ligados al sexo se heredan de una manera particular.

GENOTIPOS Y FENOTIPOS POSIBLES EN EL CASO DE LA HEMOFILIA

La **hemofilia** está determinada por un gen recesivo (h) localizado en el cromosoma X, frente al alelo normal (H). Los genotipos y fenotipos posibles son:

$X^H X^H$ Mujer normal

$X^H X^h$ Mujer portadora

$X^h X^h$ Mujer hemofílica o letal?

$X^H Y$ Hombre normal

$X^h Y$ Hombre hemofílico

LA HERENCIA LIGADA AL SEXO II

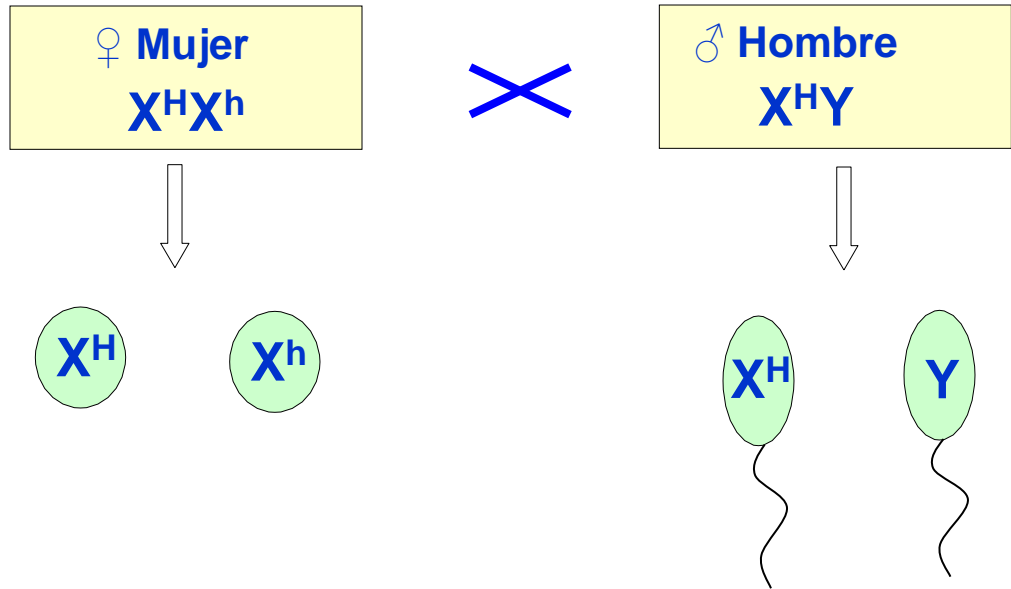
Los descendientes entre una mujer portadora y un hombre normal pueden ser:

25% mujer normal, $X^H X^H$

25% mujer portadora, $X^H X^h$

25% hombre normal, $X^H Y$

25% hombre hemofílico, $X^h Y$



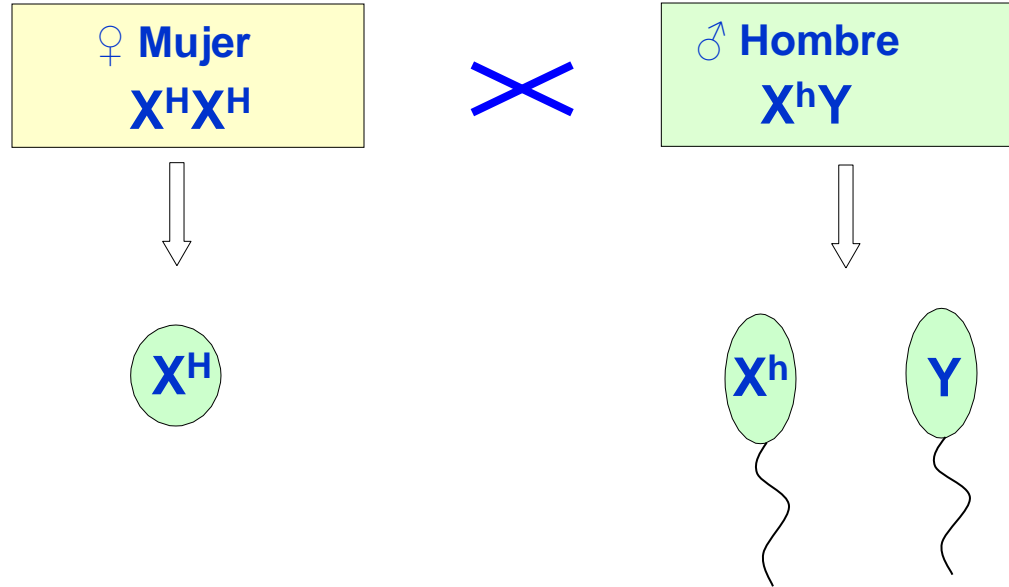
	X^H	Y
X^H	$X^H X^H$	$X^H Y$
X^h	$X^H X^h$	$X^h Y$

LA HERENCIA LIGADA AL SEXO III

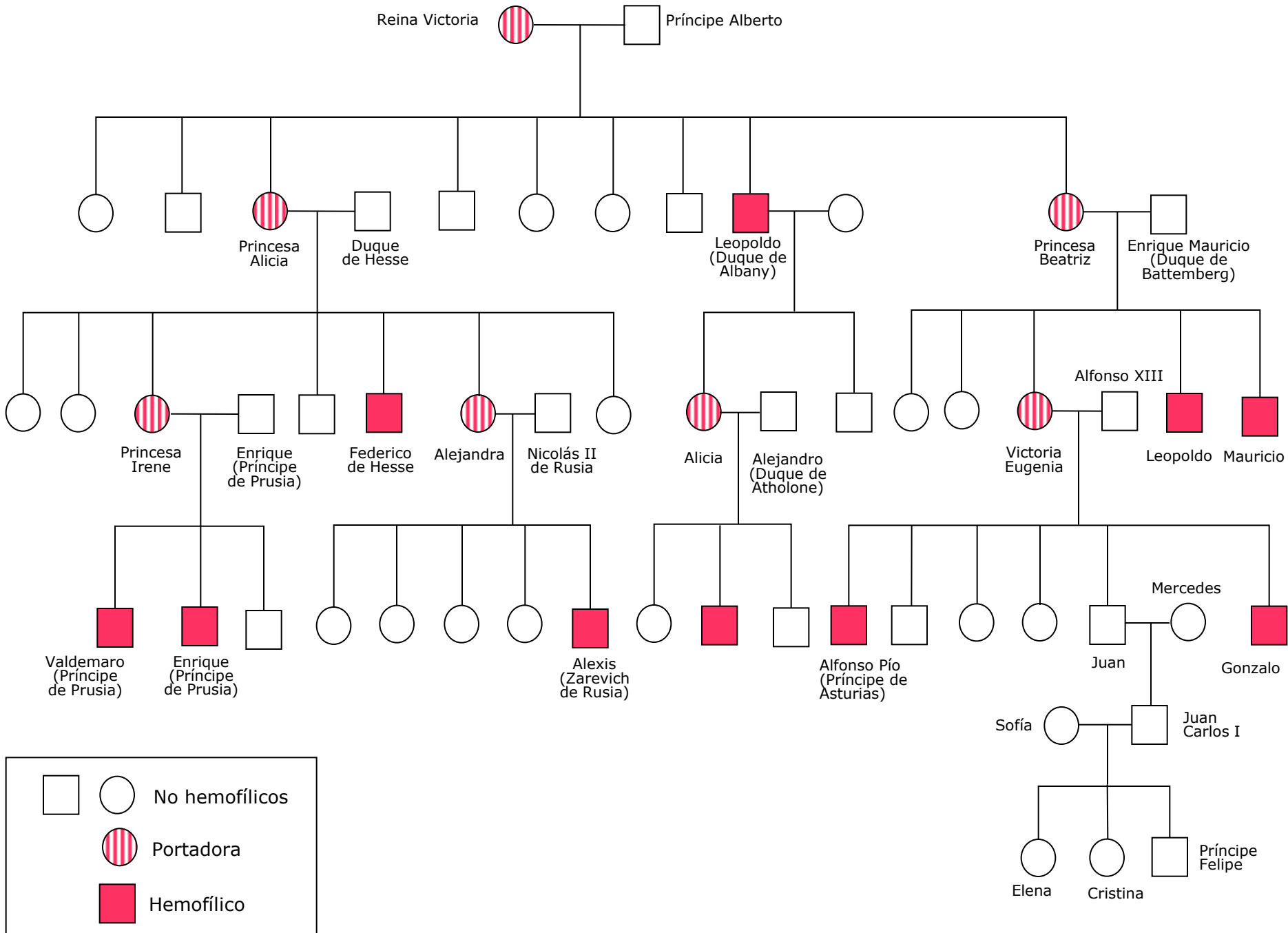
Los descendientes entre una mujer normal y un hombre hemofílico pueden ser:

50% mujer portadora, $X^H X^h$

50% hombre normal, $X^H Y$



	X^h	Y
X^H	$X^H X^h$	$X^H Y$



LA HERENCIA LIGADA AL SEXO IV (Gen ligado al Y)

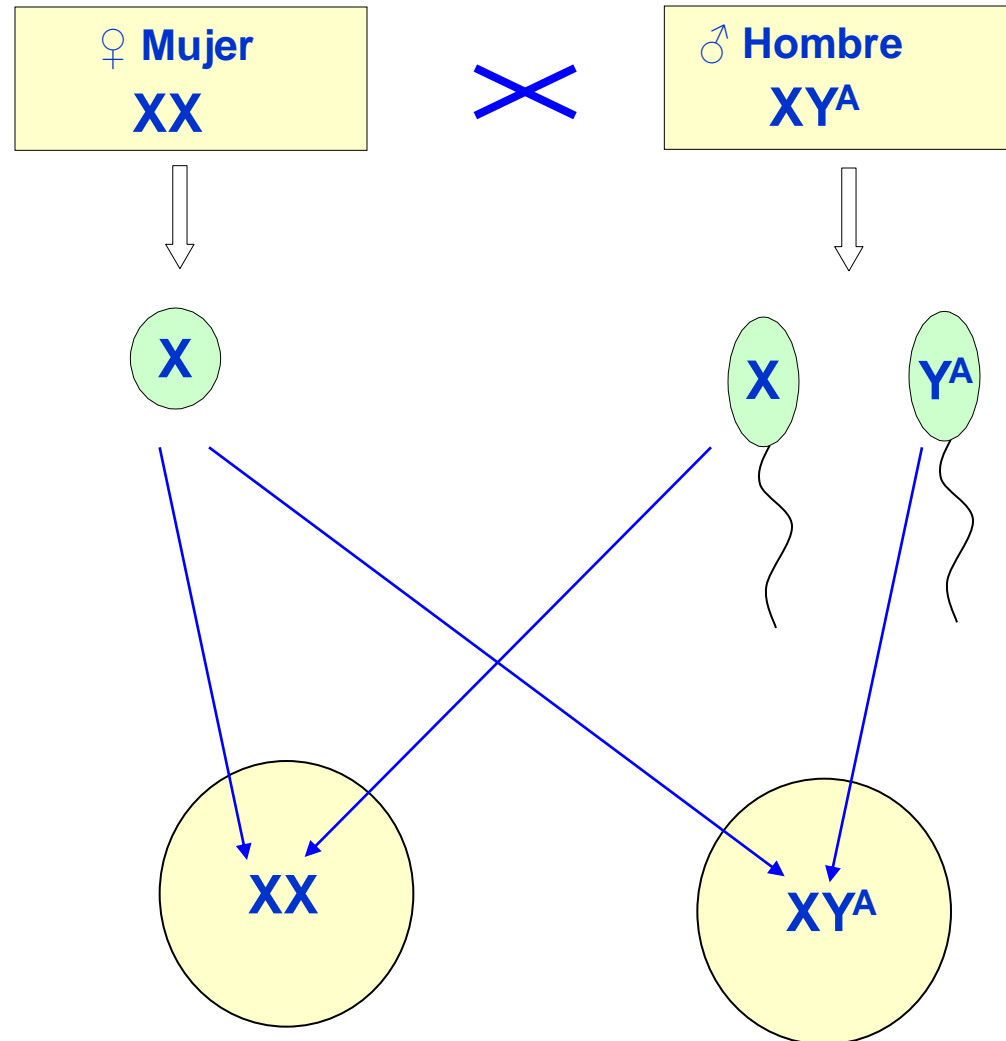
Caracteres ligados al cromosoma Y:

La herencia de este tipo de caracteres es sencilla pues sólo lo heredarán los varones.

- Si el padre no lo tiene nadie lo podrá heredar.

- Si lo tiene, lo heredarán todos sus hijos varones.

En este caso, como sólo tienen un gen, no será necesario considerar si es dominante o recesivo.



ALELOS LETALES

Un gen letal es aquel que produce la muerte antes de que el individuo alcance la edad reproductora. Los genes letales dominantes, por propia definición, no son heredables. Los genes letales recesivos producen la muerte en homocigosis.

Un ejemplo es el del color **agouti** (gris) y **amarillo** de los ratones. La herencia de este carácter se explica por la presencia de un gen **A** que en homocigosis (**AA**) produce la variedad agoutí, y un gen **A^Y** que en heterocigosis (**AA^Y**) produce la variedad amarilla y en homocigosis (**A^YA^Y**) es letal .

AARatones de color agouti

AA^YRatones de color amarillo

A^YA^Y..... Letal



agoutí



amarillo

GENES LETALES:

Resultados de los cruzamientos entre variedades agoutí y amarilla de ratones.

Cruza A

AA x AA
agouti agouti



Todos agouti
(todos sobreviven)

Ratón agouti



Cruza B

AA^Y x AA^Y
amarillo amarillo



2/3 amarillo
1/3 agouti
(sobrevivientes)

Ratón amarillo



Cruza C

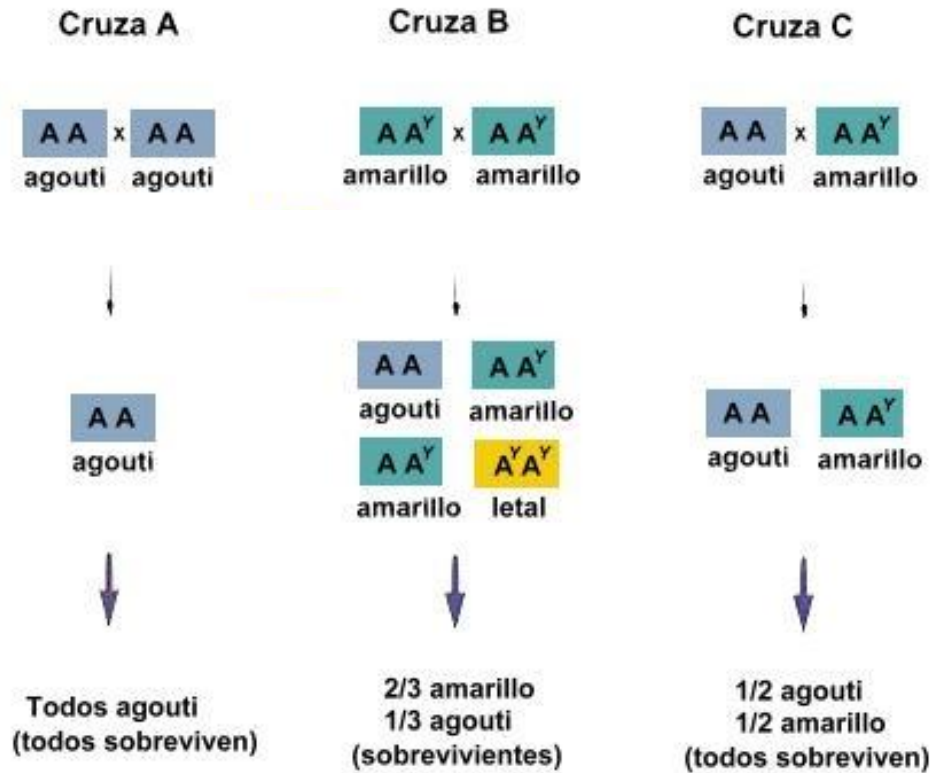
AA x AA^Y
agouti amarillo



1/2 agouti
1/2 amarillo
(todos sobreviven)

GENES LETALES:

Resultados de los cruzamientos entre variedades agoutí y amarilla de ratones.



Ratón agouti

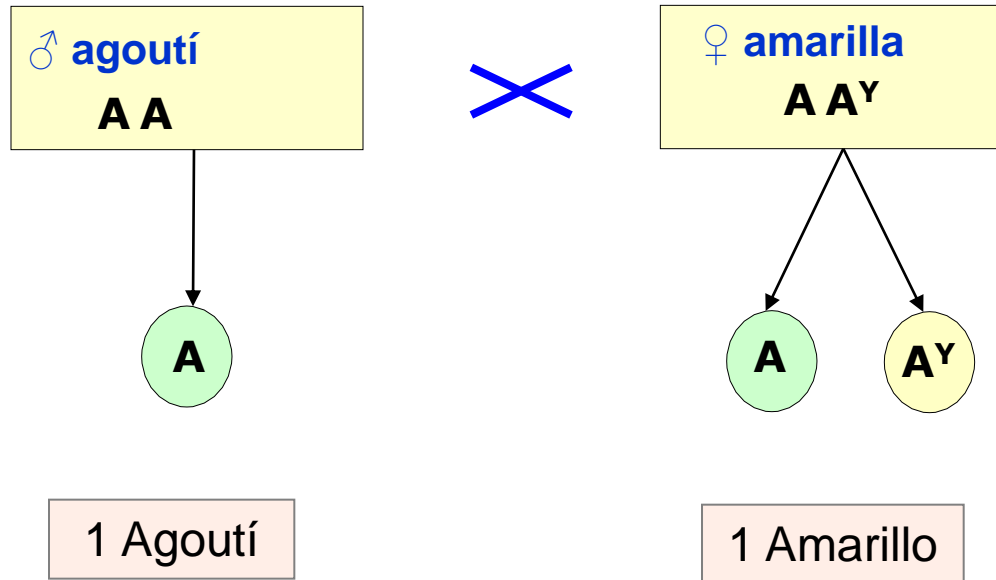


Ratón amarillo



ALELOS LETALES

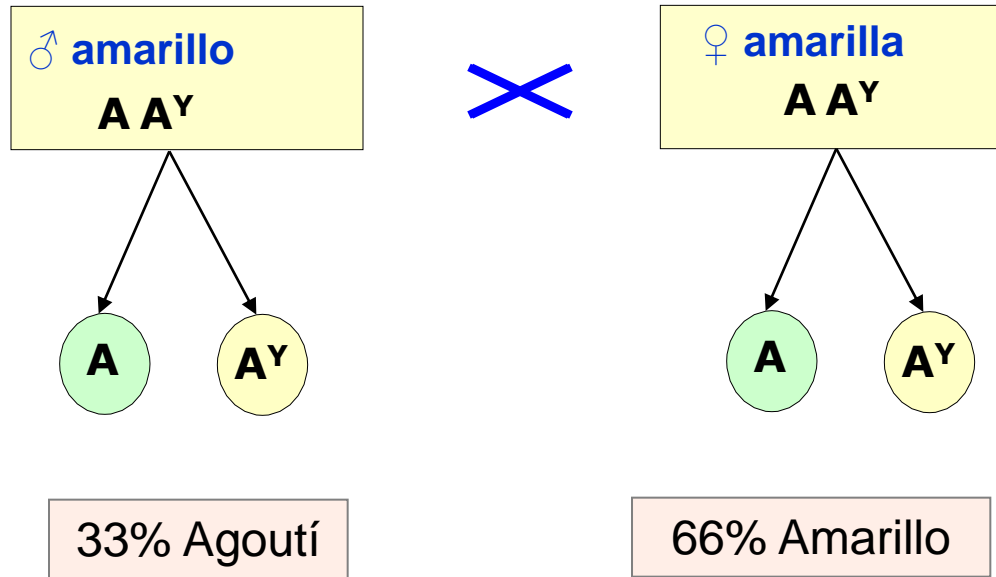
El cruce entre un ratón agoutí y una hembra amarilla produce la siguiente descendencia:



	A	A ^Y
A	agoutí AA	Amarillo AA ^Y

ALELOS LETALES

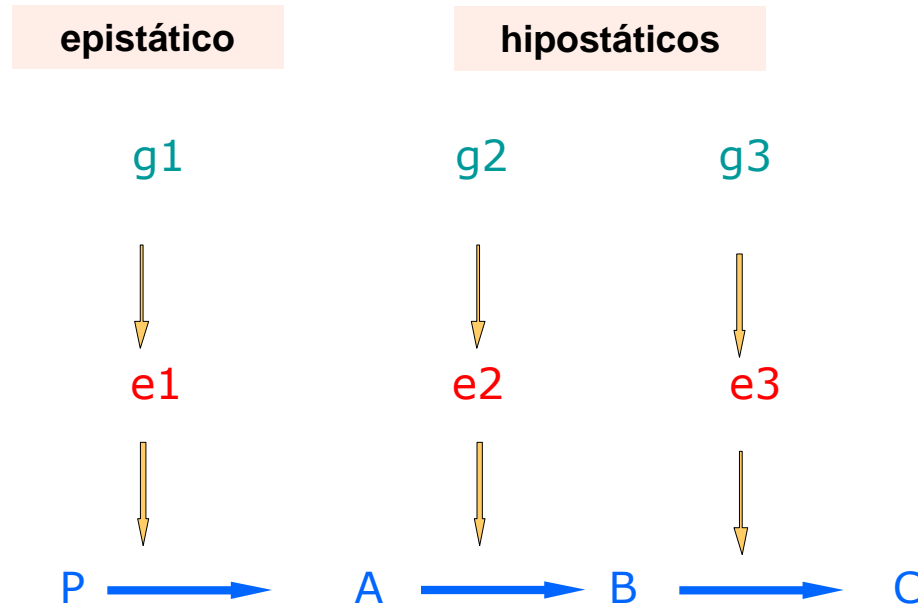
El cruce entre ratones amarillos produce un 33% de agoutí y un 66% de amarillos. Lo que sólo se puede explicar de la siguiente manera:



	A	A^Y
A	agoutí AA	amarillo AA^Y
A^Y	amarillo AA^Y	

EPISTASIA:

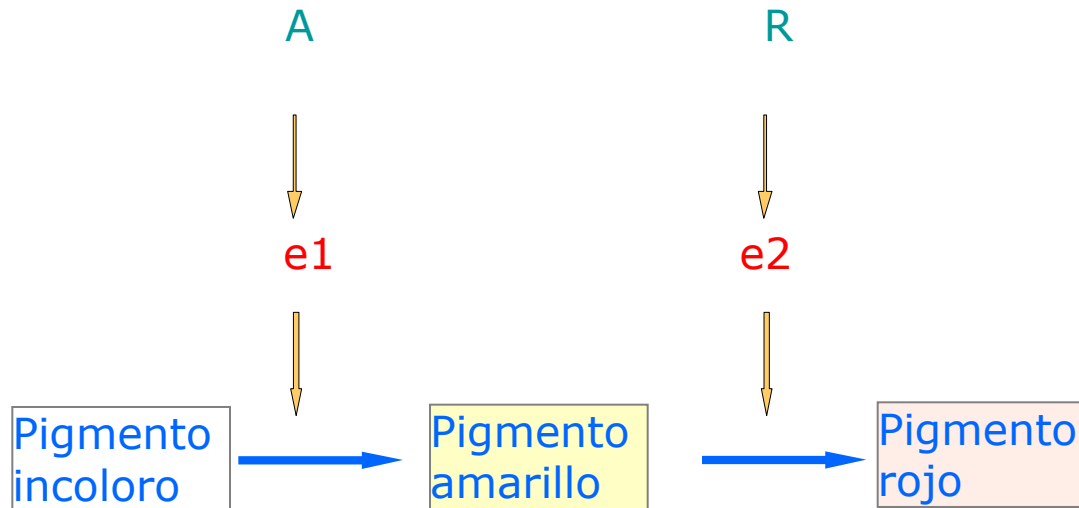
Sabemos que un gen elabora una enzima y que ésta controla una reacción metabólica. Cualquier proceso metabólico supone una cadena de reacciones cada una de ellas catalizada por una enzima diferente. Supongamos que una sustancia precursora P se transforma sucesivamente en A; ésta en B; para formar finalmente el producto C.



El gen que anula el efecto de los otros recibe el nombre de epistático y los loci suprimidos o influenciados hipostáticos

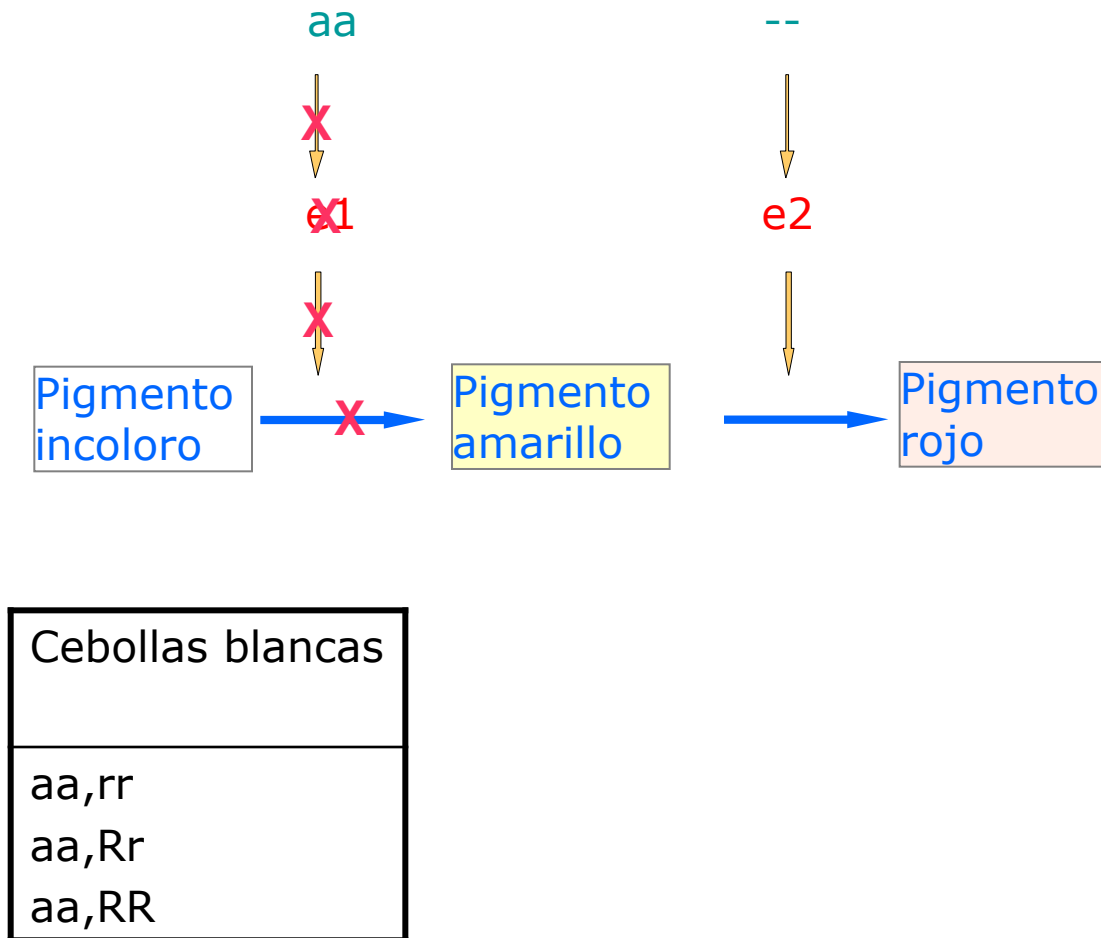
EPISTASIA EN EL COLOR DE LAS CEBOLLAS:

Los bulbos de las cebollas pueden ser blancos, amarillos o rojos. Existe un precursor incoloro que mediante una enzima que llamaremos e_1 es transformado en un pigmento amarillo, que la enzima e_2 transforma en rojo. Ambos caracteres vienen determinados por genes no alelos A: amarillo y R: rojo. Los alelos recesivos a y r en homocigosis (aa , rr) no producen las correspondientes enzimas.



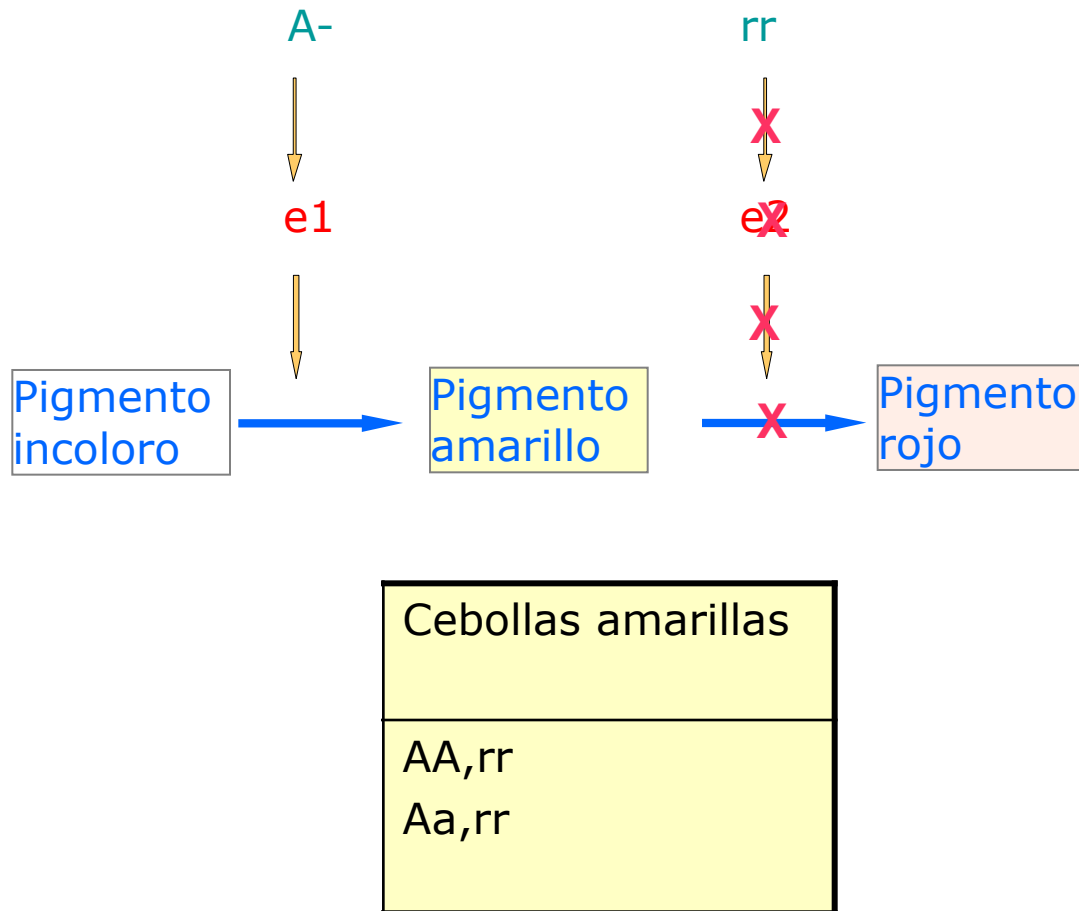
EPISTASIA EN EL COLOR DE LAS CEBOLLAS: **CEBOLLAS DE COLOR BLANCO**

Si el genotipo para el gen que determina la enzima e1 es aa, no se producirá dicha enzima y las cebollas serán blancas, independientemente de cómo sea el genotipo del gen que determina el pigmento rojo.



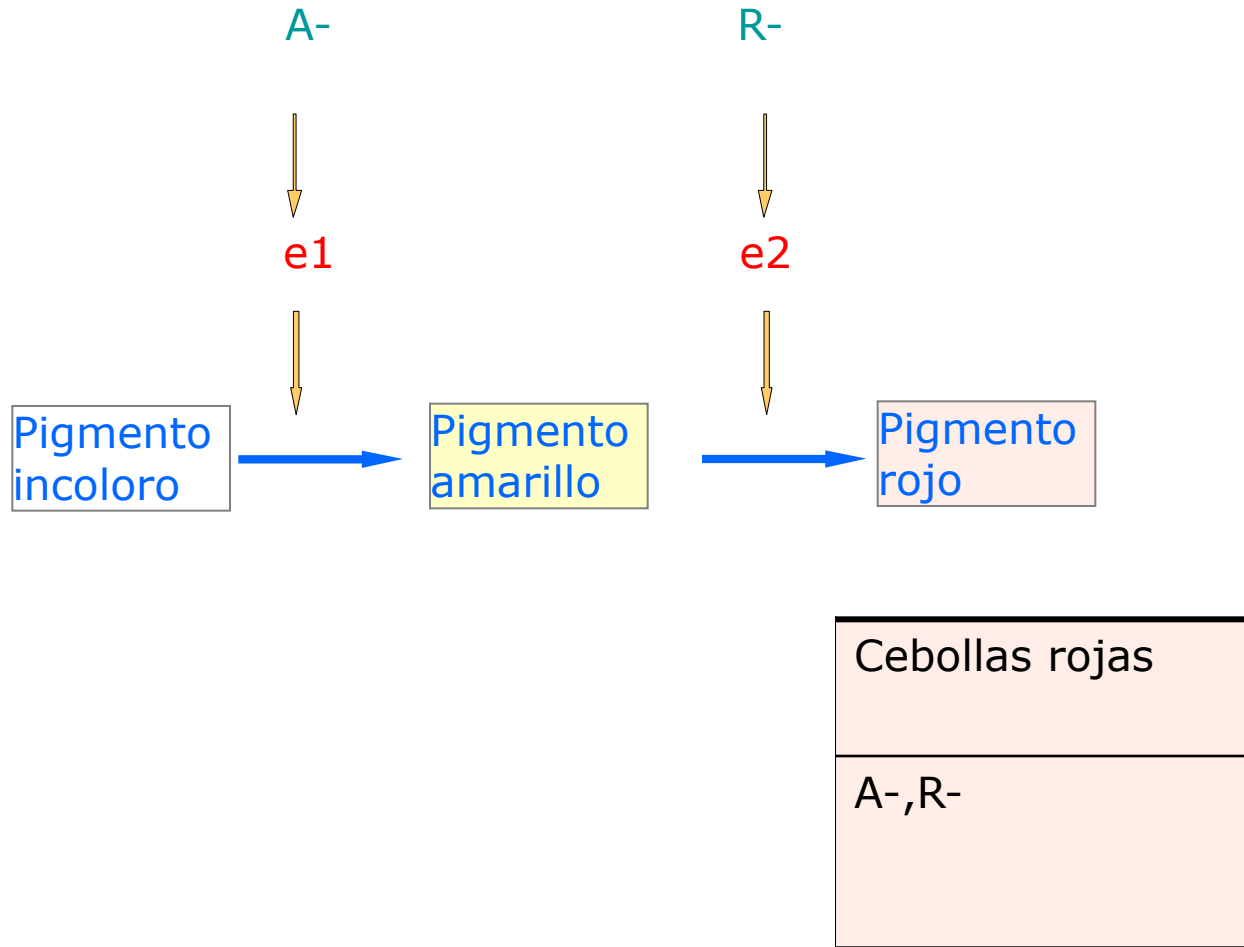
EPISTASIA EN EL COLOR DE LAS CEBOLLAS: **CEBOLLAS DE COLOR AMARILLO**

Si el genotipo para el gen que determina la enzima e1 es A- y el del gen que determina el pigmento rojo es rr. Se producirá la enzima e1 pero no la e2 y las cebollas serán amarillas.



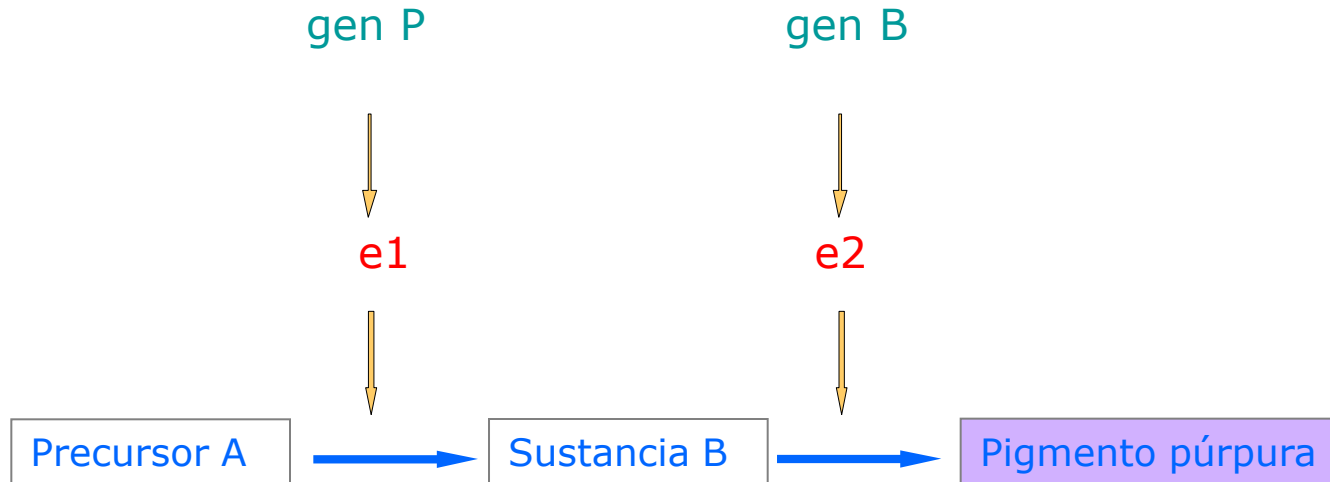
EPISTASIA EN EL COLOR DE LAS CEBOLLAS: **CEBOLLAS DE COLOR ROJO**

Las cebollas sólo serán rojas en el caso de que el genotipo del gen a sea (A-) y el del gen r sea R-. Pues sólo en estos casos se producirán las enzimas e1 y e2.



EPISTASIA EN EL COLOR DE LAS FLORES DEL GUISANTE:

Otro ejemplo podría ser el del color de las flores del guisante. El color púrpura precisa de dos genes dominantes P y B. Si cualquiera de los dos es homocigótico recesivo las flores serán de color blanco. Veamos la explicación:

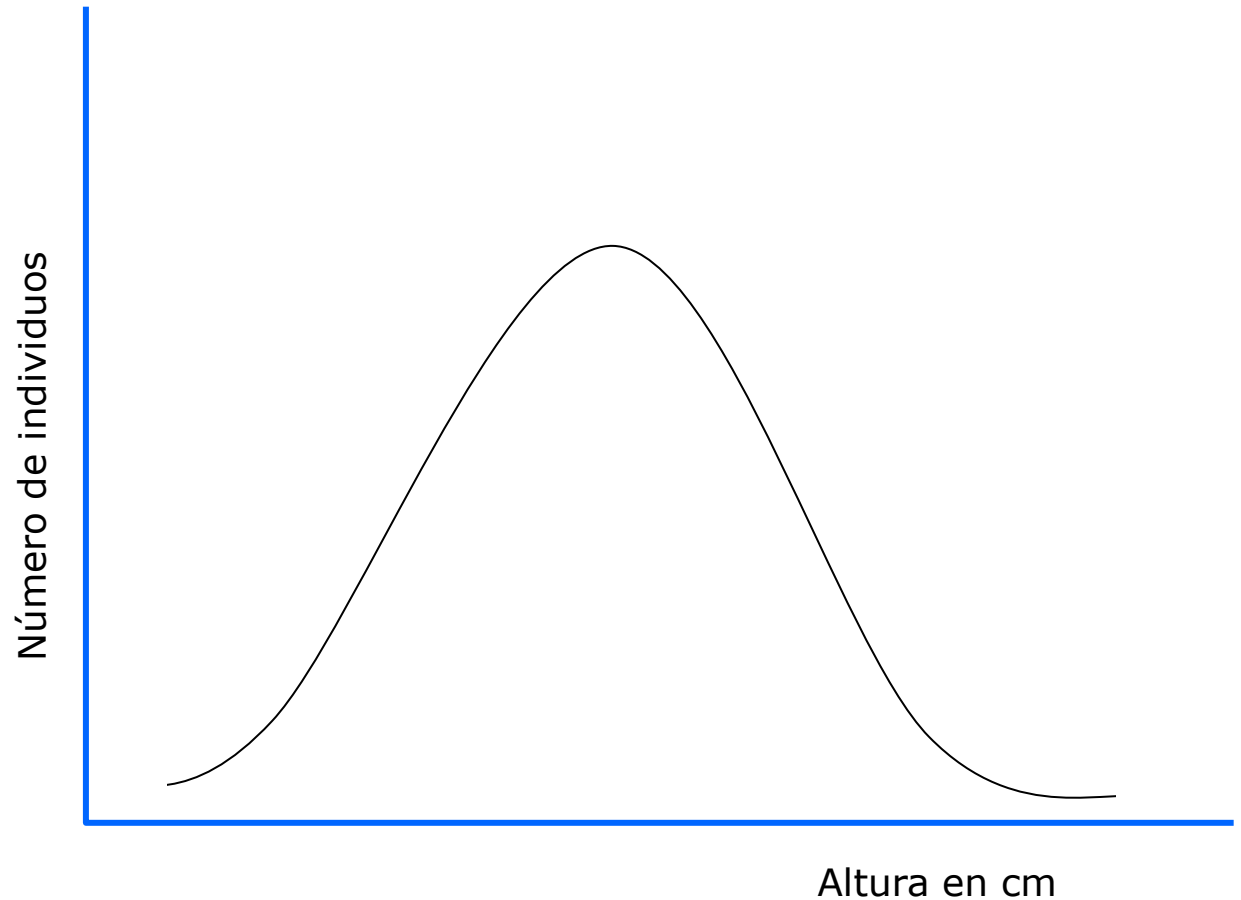


Flores blancas	Flores púrpuras
pp,-- --,bb	P-,B-

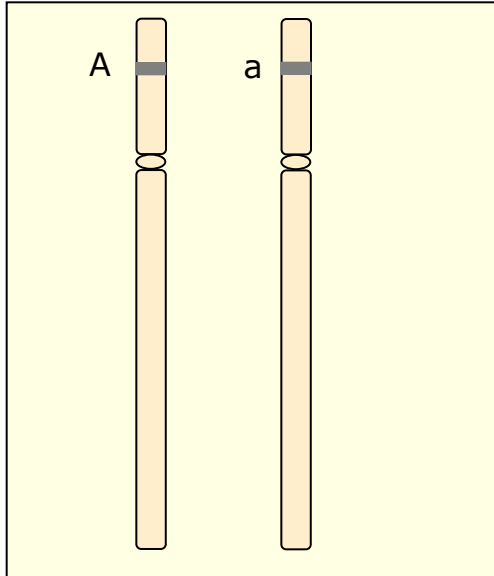
CARACTERES POLIGÉNICOS

La mayoría de los caracteres presentan una variación continua del fenotipo sin que podamos establecer grupos claramente distinguibles.

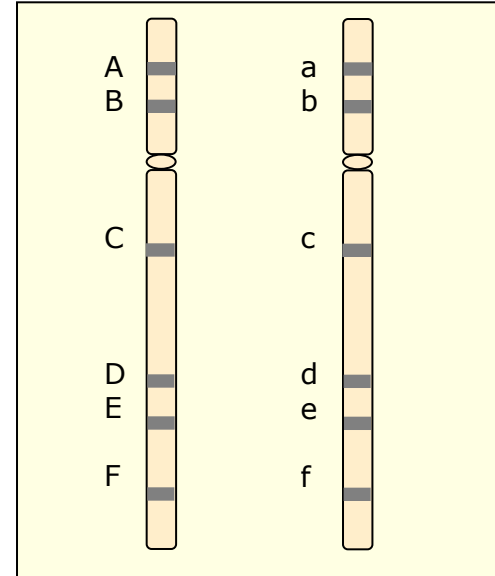
Los ejemplos son numerosos: estatura, peso, color del pelo o de los ojos, producción de leche en el ganado vacuno, etc.



CARACTERES POLIGÉNICOS



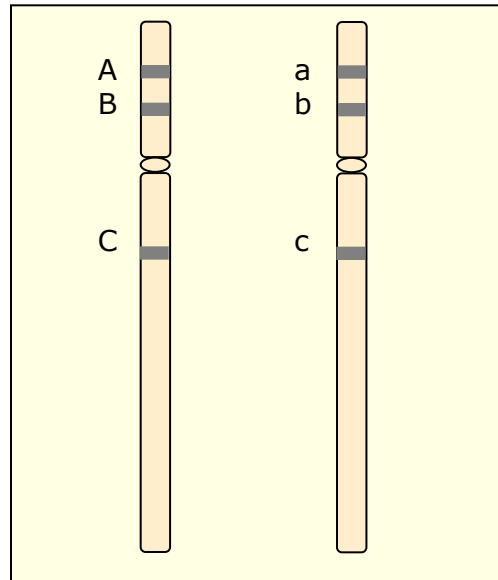
Carácter monogénico



Carácter poligénico

Esto suele ser debido a que estos caracteres, que llamaremos **métricos** o **cuantitativos**, están controlados por un gran número de genes no alelos situados en el mismo o en distinto par de cromosomas. Los caracteres controlados por varios genes no alelos se llaman **poligénicos**.

CARACTERES POLIGÉNICOS



Carácter poligénico

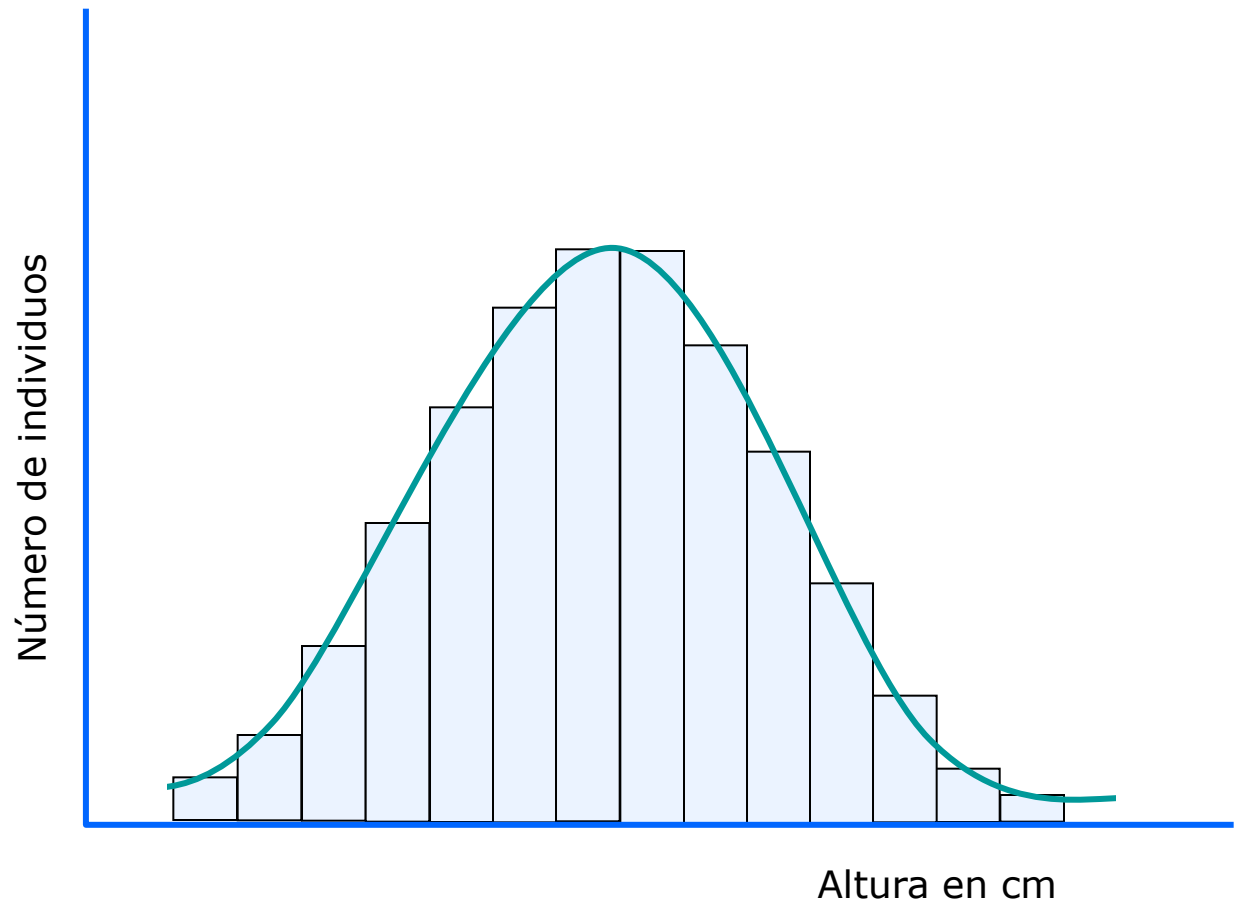
Gametos ♂	Gametos ♀
A B C	A B C
A B c	A B c
A b C	A b C
a B C	a B C
a b C	a b C
a B c	a B c
A b c	A b c
a b c	a b c

Gametos producidos por los triheterocigóticos

Un carácter poligénico determina la formación de un gran número de fenotipos. Así, por ejemplo, en el caso de que un carácter venga determinado por tres genes: A, B, C y sus correspondientes alelos recesivos: a, b, c; un individuo triheterocigótico (Aa,Bb,Cc) podrá formar 8 tipos de gametos diferentes. Si lo cruzamos con una hembra también triheterocigótica el número de genotipos posibles será de 27.

CARACTERES POLIGÉNICOS

Todos estos genotipos dan lugar a una gran cantidad de fenotipos. Ahora bien, la acción del ambiente modifica la expresión del genotipo y suaviza las discontinuidades entre los fenotipos. Debido a todo esto los caracteres que vienen determinados por varios genes no alelos presentan una distribución que sigue la forma de la **curva de Gauss**.



Curva de Gauss o campana de Gauss

ÍNDICE



1- Índice



2- Conceptos básicos de genética mendeliana



3- Herencia de un carácter



4- Herencia de dos caracteres



5- Ligamiento y recombinación



6- Otros casos de herencia no mendeliana



7- Genética humana



8- ¿Cómo resolver los problemas de genética?



9- Los árboles genealógicos y los pedigrís



10- Las leyes de Mendel

PRÁCTICA: ESTUDIO DE ALGUNOS CARACTERES GENÉTICOS EN LA ESPECIE HUMANA

La especie humana es un ser vivo más: un mamífero y en concreto un primate. Por lo tanto, los caracteres genéticos se heredan de forma similar al resto de los seres vivos.

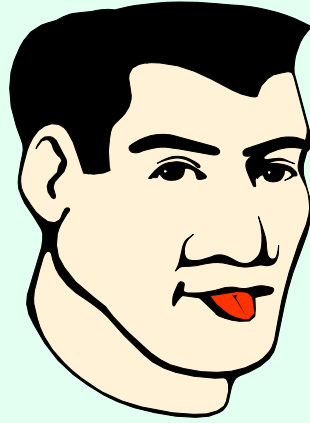
Como ya sabemos tenemos 46 cromosomas (23 parejas de homólogos) y se cree que en estos cromosomas tenemos unos 30 000 genes, aunque esto no se sabe con seguridad. Muchos de estos genes se conocen. Se conoce su posición: en qué cromosoma están, la función que tienen: lo que hacen; e incluso de muchos de ellos se conoce la secuencia de bases nitrogenadas del ADN que los codifica.

Ahora bien la herencia de los caracteres genéticos no es sencilla. Pues aunque algunos de estos caracteres están determinados por un sólo par de genes: caracteres **mendelianos**, otros, la mayoría, están codificados por muchos genes no alelos: caracteres **poligénicos** y el estudio de su herencia es mucho más complejo.

Ejemplos de caracteres genéticos mendelianos en la especie humana



A



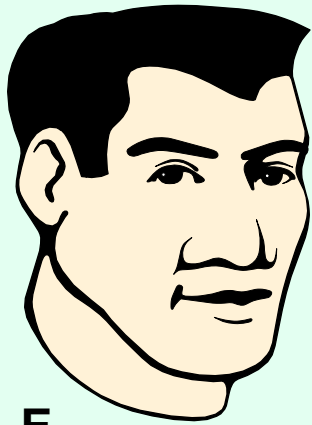
a



D



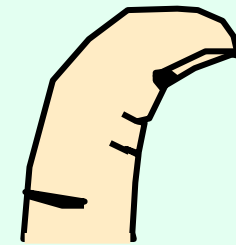
d



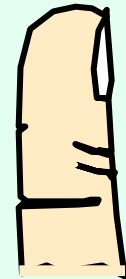
E



e



F



f

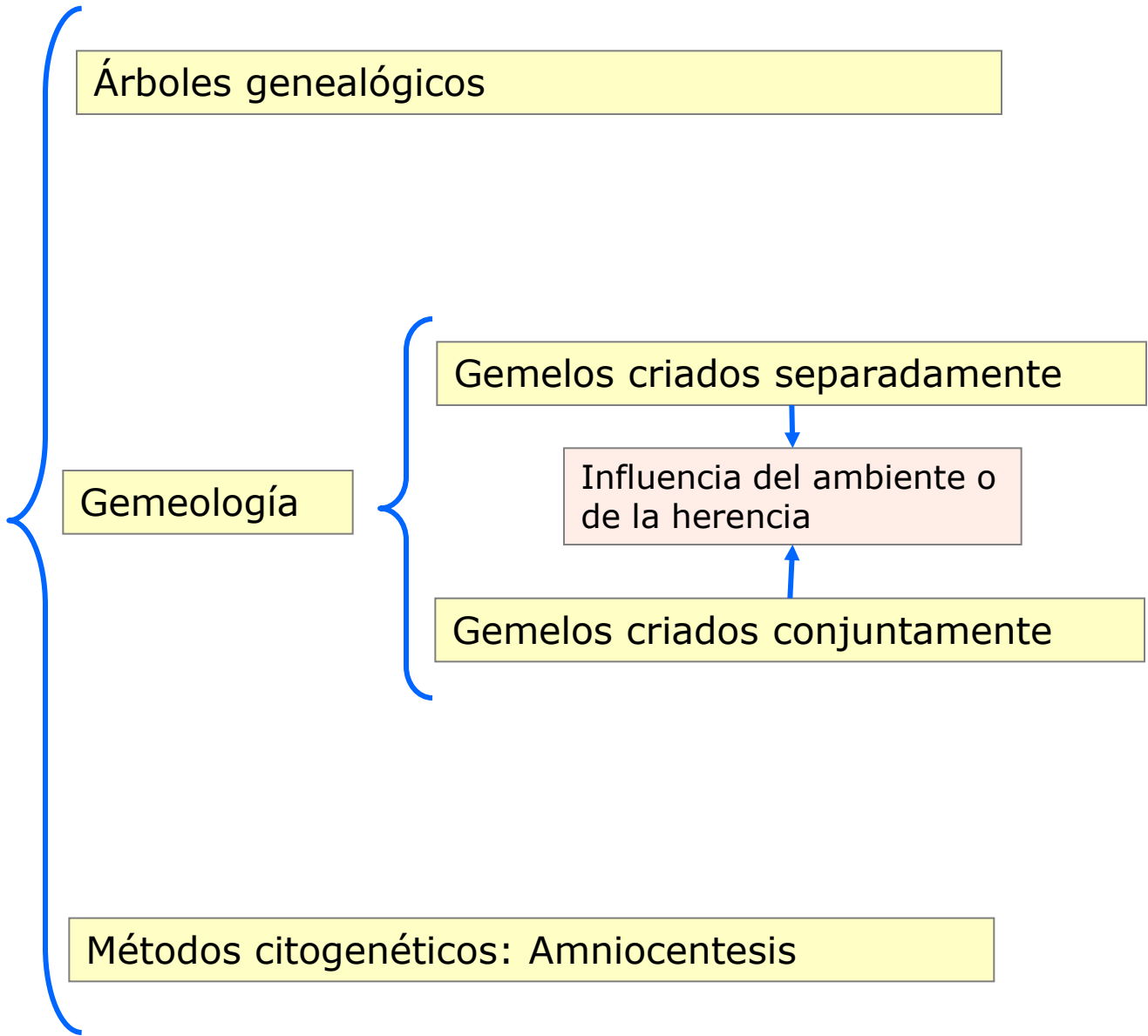
Fig. Algunos fenotipos en la especie humana. A y a) Lengua plegada y recta; D y d) lóbulo de la oreja libre y pegado; E y e) línea frontal del pelo en pico y recto; F y f) pulgar curvado y recto.

Carácter	Alelos	<i>Fenotipo</i>	<i>Genotipo</i>
1º Plegar la lengua: La lengua se puede o no doblar en sentido longitudinal	A: si se puede plegar (plegada) a: si no se puede (recta)		
2º Hoyuelo de la barbilla	B: si se tiene b: si no se tiene		
3º Forma de la coronilla	C: remolino en sentido de las agujas del reloj c: remolino en sentido contrario		
4º Lóbulo de la oreja	D: libre o separado d: pegado o unido		
5º Línea frontal del pelo	E: en pico de viuda e: recto		
6º Dedo pulgar	F: curvado f: recto		
7º Longitud de las pestañas	G: largas g: cortas		
8º Longitud relativa de los dedos índice y anular en el hombre	H: índice más corto que el anular h: índice más largo que el anular		
9º Longitud relativa de los dedos índice y anular en la mujer	H: índice más largo que el anular h: índice más corto que el anular		
9º Grupo sanguíneo	I ^A : grupo A I ^B : grupo B i: grupo 0		
10º Factor RH	Rh ⁺ : Rh positivo (+) rh: Rh negativo (-)		

Métodos para el estudio de la genética humana



Elementales normas éticas impiden hacer cruzamientos experimentales



Árboles genealógicos

Gemeología

Gemelos criados separadamente

Influencia del ambiente o de la herencia

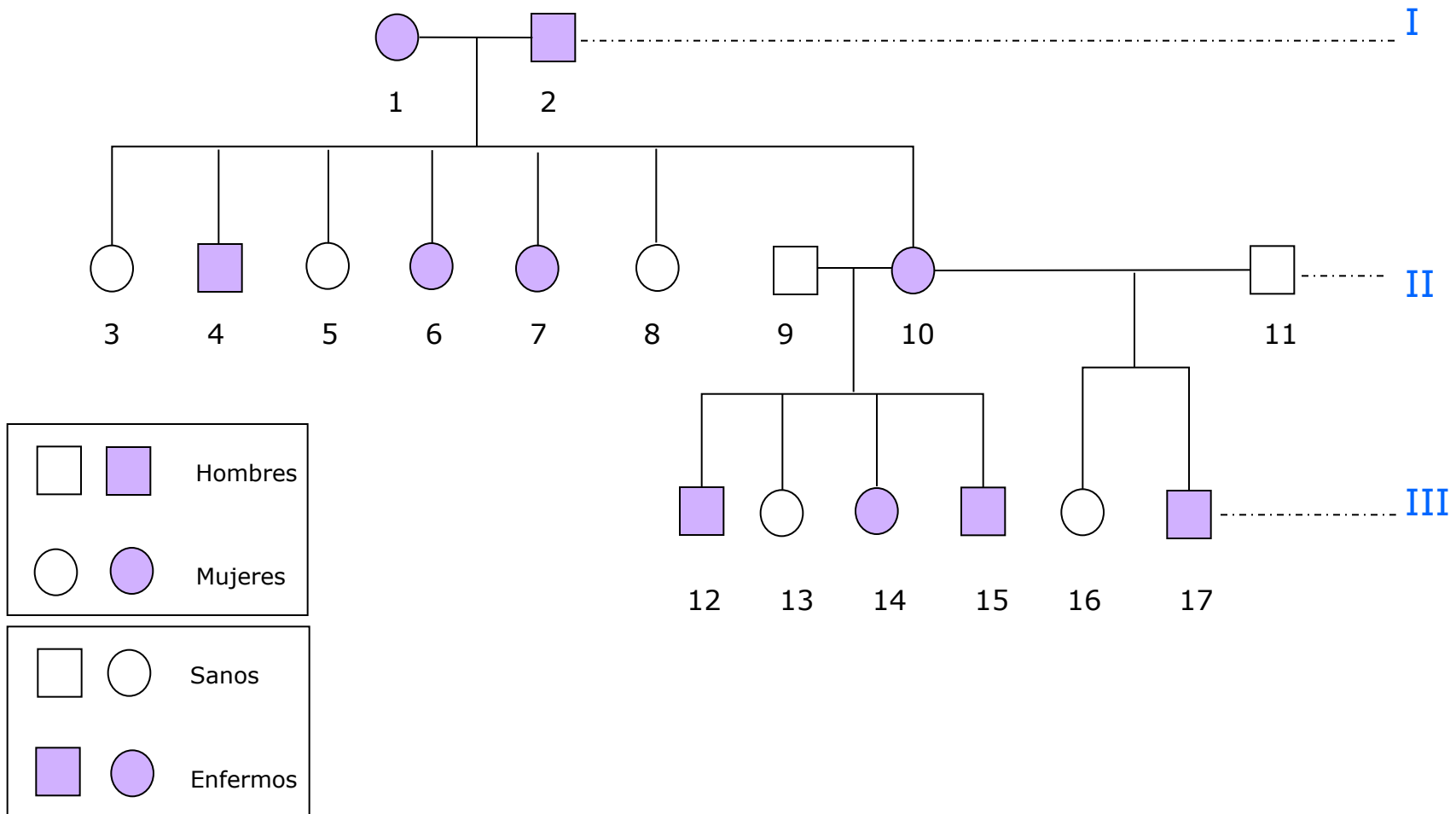
Gemelos criados conjuntamente

Métodos citogenéticos: Amniocentesis

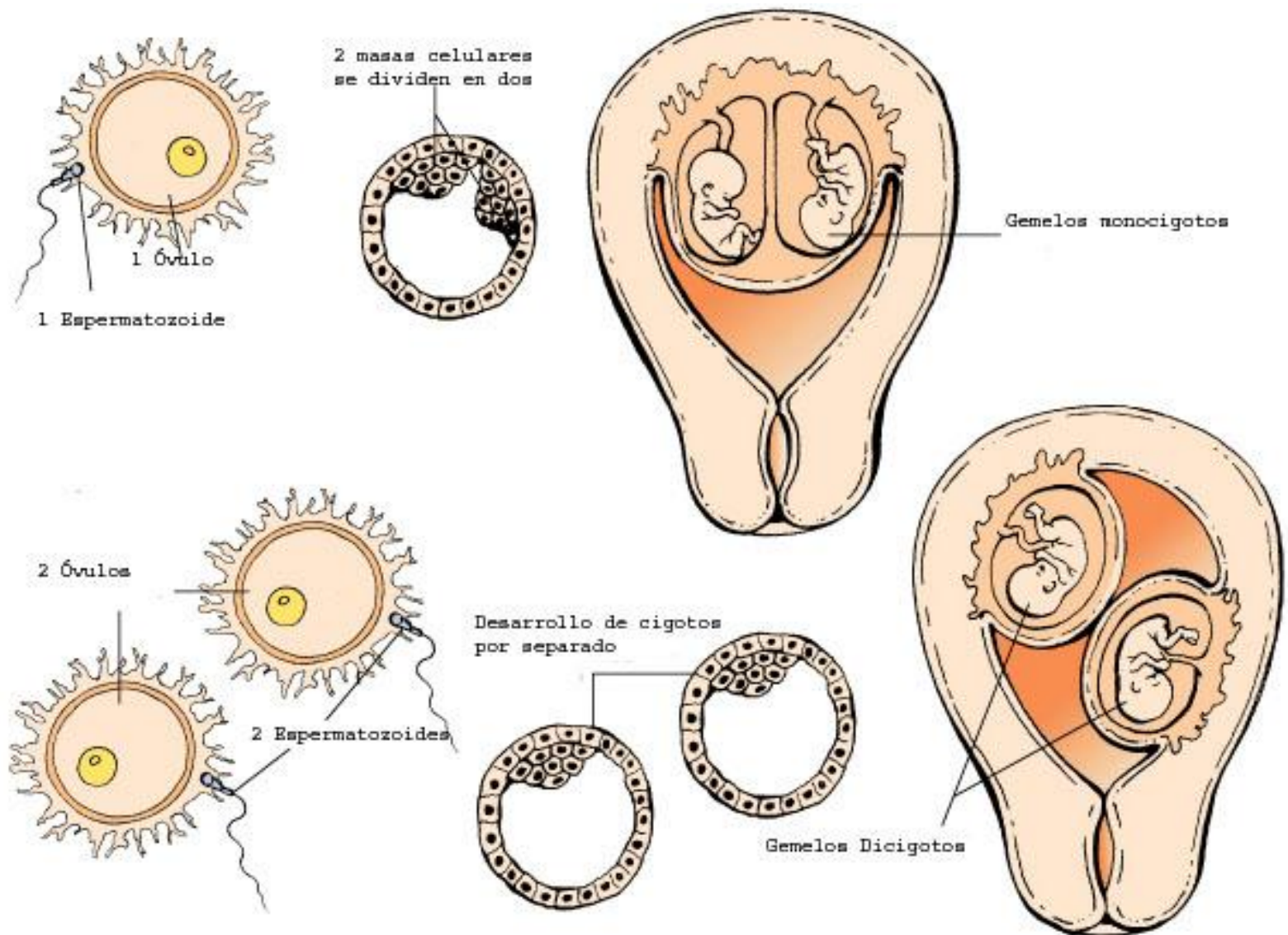
ANÁLISIS DE GENEALOGÍAS:

Como en seres humanos no es posible realizar cruces experimentales, se recurre al estudio de genealogías para la obtención de datos.

Más adelante veremos que de una genealogía pueden obtenerse muchos datos.



Gemelos y mellizos

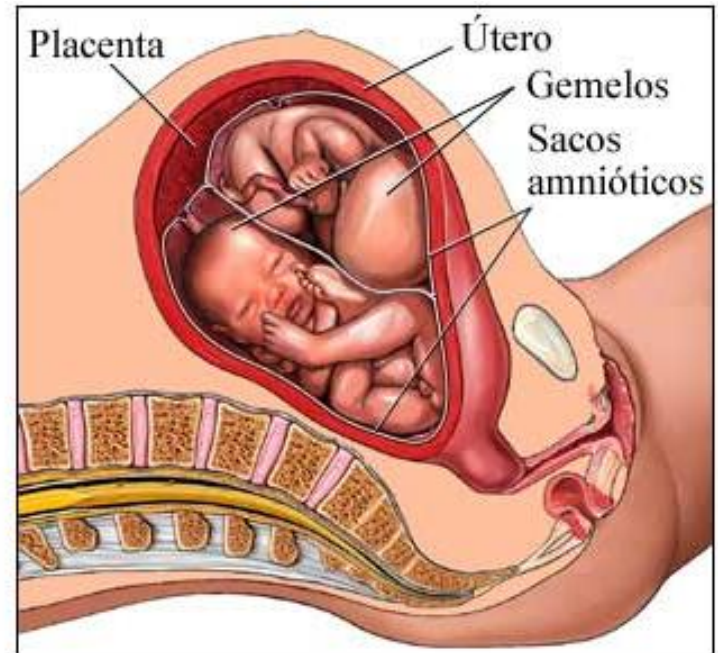


Gemeología:

Los gemelos procedentes de un mismo cigoto, gemelos univitelinos, tienen en sus cromosomas la misma información genética, son genéticamente idénticos, y si se han criado juntos, las diferencias que presenten serán debidas a factores ambientales.

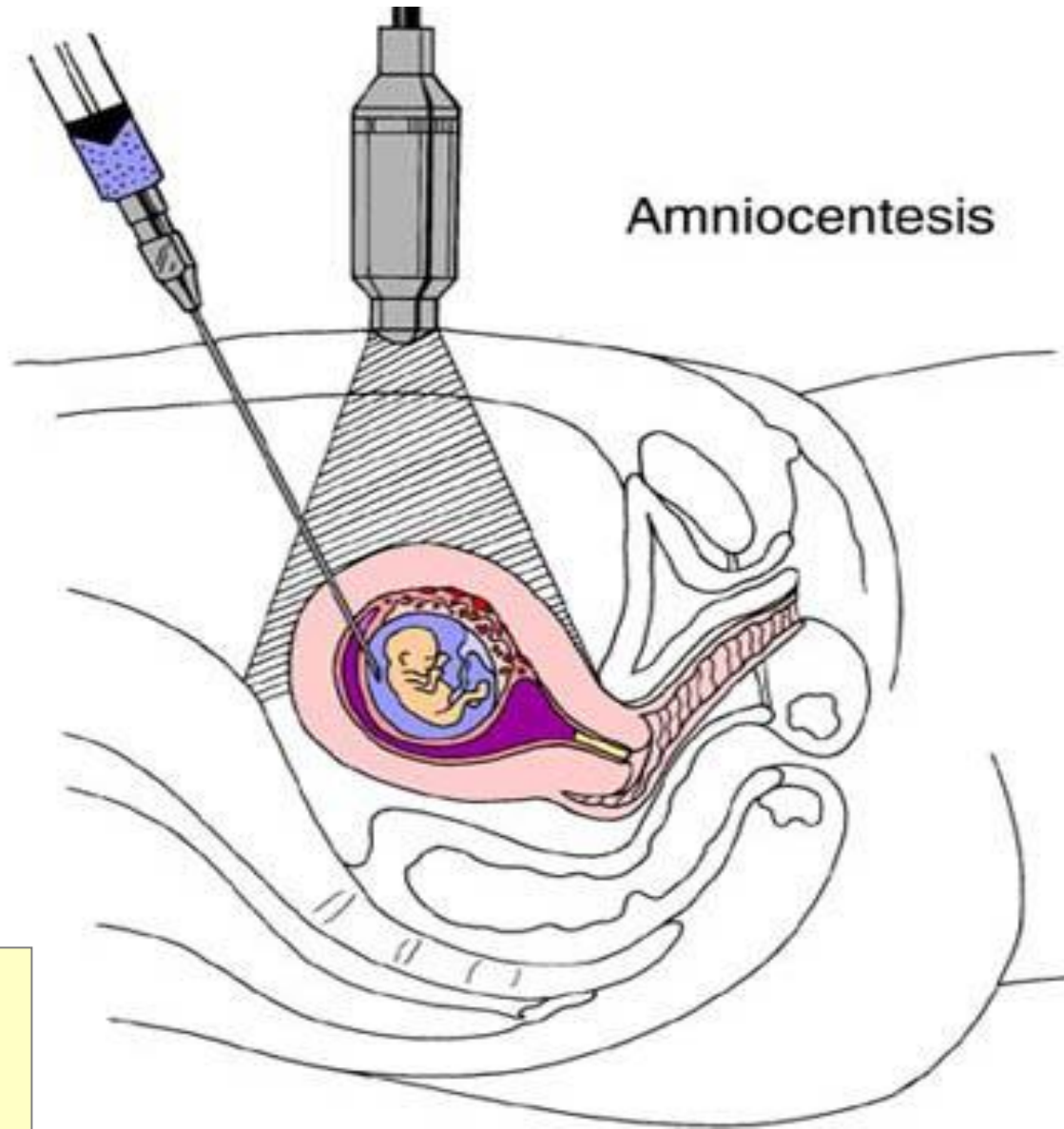
Por el contrario, si se han criado separados, las similitudes que tengan podrían ser debidas a factores genéticos.

Estos estudios son importantes, sobre todo, para aquellos rasgos psicológicos en los que es muy difícil delimitar lo que es heredable y lo que es ambiental o cultural.





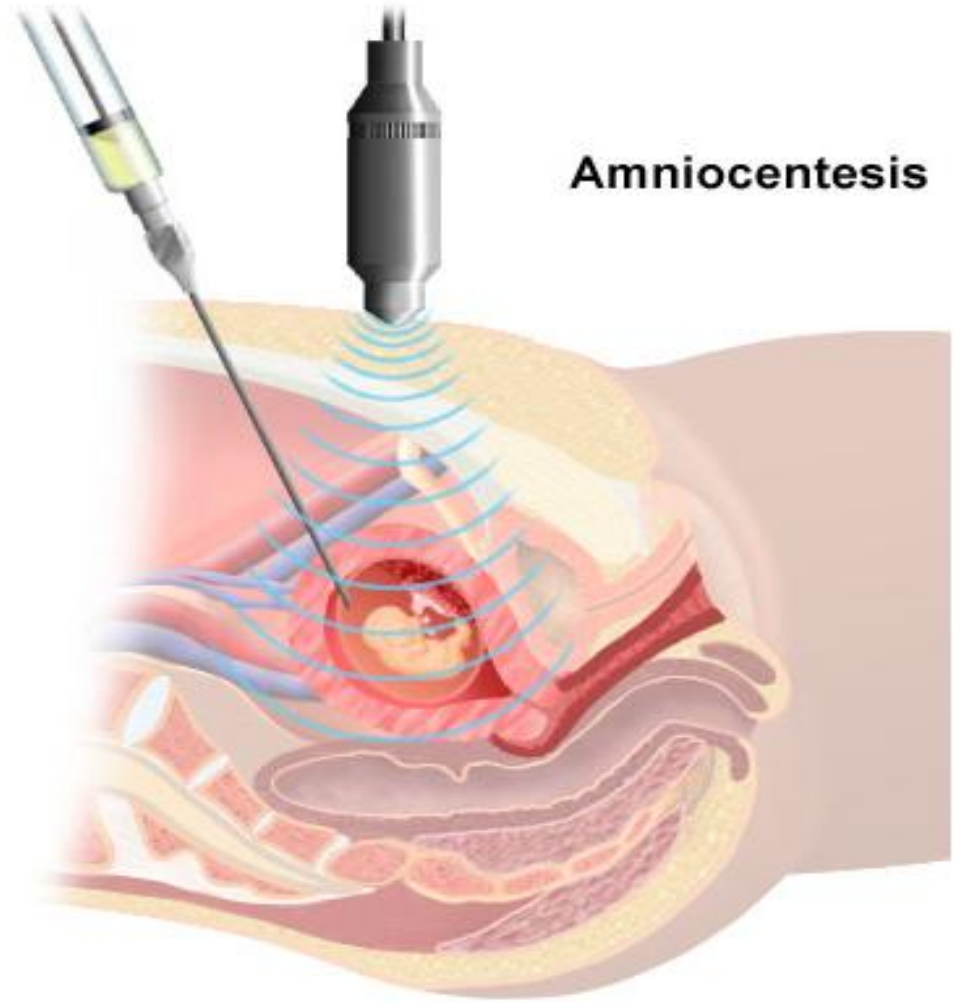
Venus MD



La amniocentesis
permite detectar
anomalías
cromosómicas.

Estudios citogenéticos para análisis de anomalías:

La **amniocentesis** consiste en una punción que se realiza durante el embarazo a través del abdomen hasta llegar al líquido amniótico. Se extrae con una jeringuilla una cierta cantidad de líquido. Éste contiene células fetales que sometidas a cultivo en un medio adecuado entran en división. El tratamiento con **colchicina** bloquea las divisiones celulares en metafase. Preparaciones microscópicas de estas células son fotografiadas y sus cariotipos analizados.



La amniocentesis permite detectar anomalías cromosómicas.

ÍNDICE



1- Índice



2- Conceptos básicos de genética mendeliana



3- Herencia de un carácter



4- Herencia de dos caracteres



5- Ligamiento y recombinación



6- Otros casos de herencia no mendeliana



7- Genética humana



8- ¿Cómo resolver los problemas de genética?



9- Los árboles genealógicos y los pedigrís



10- Las leyes de Mendel

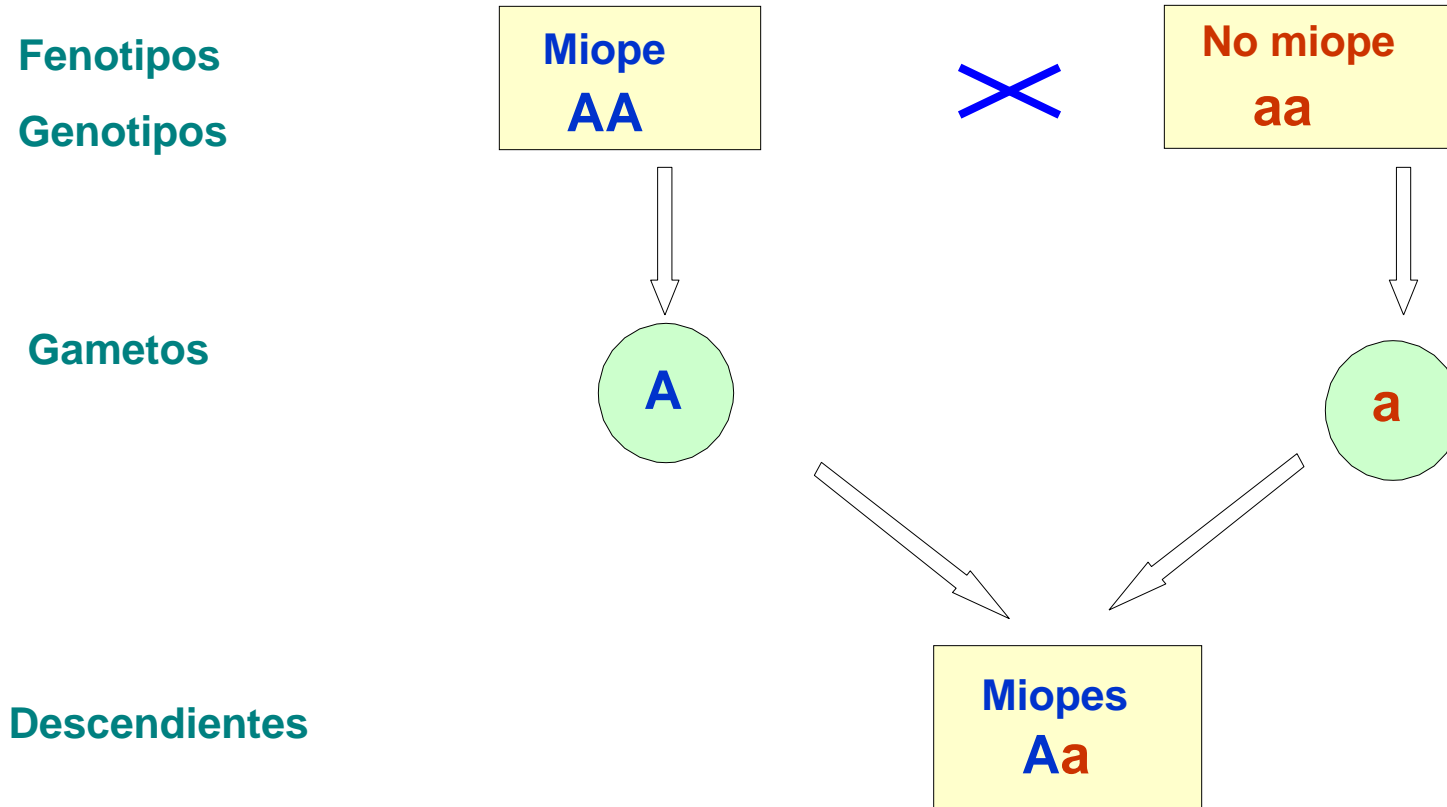
Cómo se hacen problemas de genética I

EJEMPLO 1: La miopía está determinada por un gen dominante A respecto al gen normal recesivo a ¿Cómo serán los descendientes de un padre miope y una madre "normal" ambos homocigóticos?

SOLUCIÓN: Para resolver los problemas de genética debe hacerse siempre una labor de análisis y razonamiento.

- 1) *El padre por ser miope deberá tener el gen A y por ser homocigótico deberá ser AA, ya que todos tenemos dos genes para cada carácter.*
- 2) *La madre por ser "normal" deberá tener el gen a y por ser homocigótica deberá ser aa obligatoriamente.*
- 3) *Todos los espermatozoides del padre llevarán necesariamente el gen A, ya que no tiene otro.*
- 4) *Todos los óvulos de la madre llevarán necesariamente el gen a, ya que no tiene otro.*
- 5) *La unión de ambos genes dará siempre genotipos Aa heterocigóticos.*
- 6) **Como consecuencia todos los hijos que puedan tener serán necesariamente de genotipo Aa, heterocigóticos, y de fenotipo: miopes.**

ESQUEMA DE CRUZAMIENTO I



Conclusión: Todos los descendientes serán Aa, miopes.

Cómo se hacen problemas de genética II

EJEMPLO 2 : La presencia de cuernos en el ganado vacuno está determinada por un gen recesivo (a) respecto al gen que determina la ausencia de cuernos, A dominante. ¿Cómo serán los descendientes de un toro y de una vaca ambos sin cuernos y heterocigóticos?

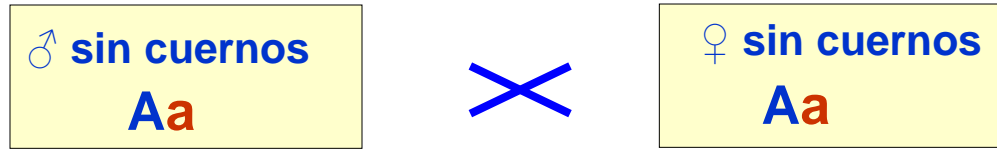
SOLUCIÓN:

- 1) Tanto el toro como la vaca deberán tener como genotipo: Aa, ya que se nos dice que son heterocigóticos. La mitad de los espermatozoides del toro llevarán el gen A y la otra mitad el gen a.
- 2) Lo mismo sucederá con los óvulos de la vaca.
- 3) Se podrán producir por lo tanto las siguientes combinaciones: 25% AA, 50% Aa y 25% aa. Pues la combinación Aa se puede originar tanto si se une un espermatozoide A con un óvulo a como a la inversa.
- 4) **Como consecuencia podrán tener en un 75% de los casos terneros sin cuernos (25% AA + 50% Aa) y en un 25% terneros con cuernos aa.**

ESQUEMA DE CRUZAMIENTO II

Fenotipos

Genotipos



Gametos



Cuadro gamético

Descendientes

	A	a
A	Sin cuernos AA	Sin cuernos Aa
a	Sin cuernos Aa	con cuernos aa

Conclusión: 75% serán sin cuernos y 25% con cuernos.

(i+3)

ÍNDICE



1- Índice



2- Conceptos básicos de genética mendeliana



3- Herencia de un carácter



4- Herencia de dos caracteres



5- Ligamiento y recombinación



6- Otros casos de herencia no mendeliana



7- Genética humana



8- ¿Cómo resolver los problemas de genética?



9- Los árboles genealógicos y los pedigrís



10- Las leyes de Mendel

LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS I

Los árboles genealógicos sirven para representar la herencia de un determinado carácter entre una serie de individuos emparentados.

En un árbol genealógico los hombres (o los machos en las especies animales o vegetales) se representan mediante cuadrados, las mujeres (o las hembras si se trata de otras especies diferentes de la especie humana) se representan mediante círculos. Los matrimonios o los cruzamientos se indican mediante una línea horizontal y los hijos o los descendientes por líneas que parten del trazo horizontal. Las diferentes generaciones se indican al margen mediante números romanos.

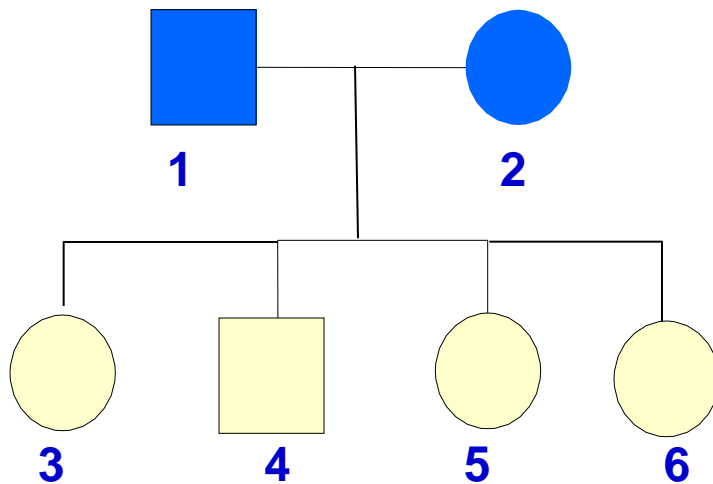
En el caso de tratarse de especies diferentes de la especie humana los llamaremos pedigrís.

El estudio de la genealogía proporciona muchos datos. Veamos a continuación los siguientes ejemplos:

EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS I

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Familia 1. Enfermedad A



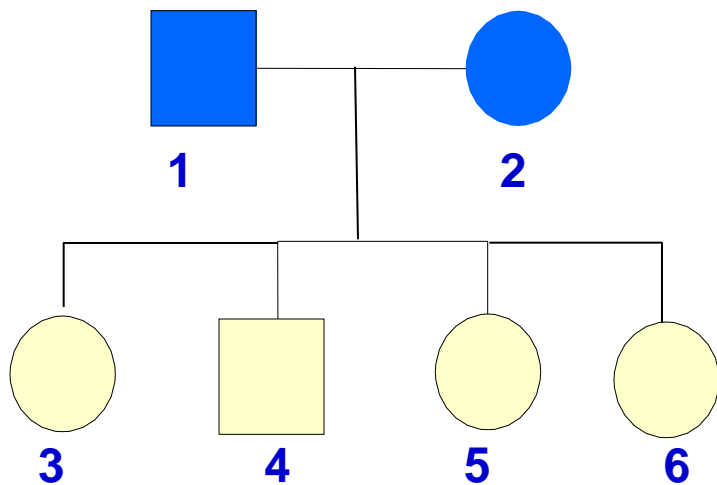
Solución. Enfermedad A

EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS I

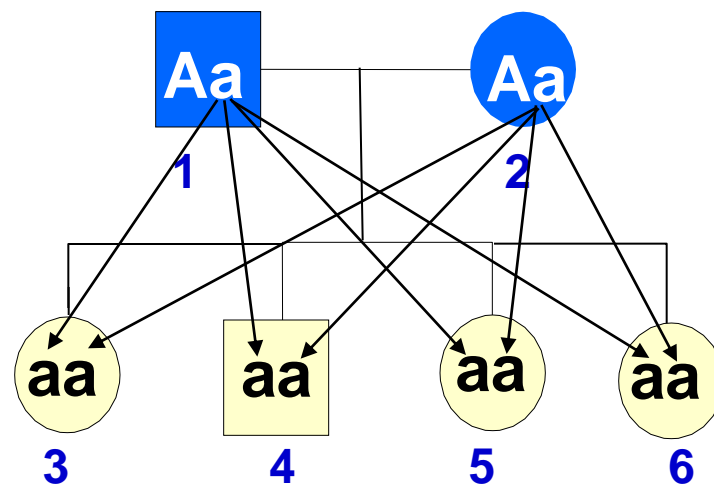
Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Solución: En este caso la enfermedad tiene que ser dominante pues si fuese recesiva los padres serían aa y por lo tanto todos los hijos serían todos enfermos aa también. Lo que no puede ser pues los hijos son sanos.

Familia 1. Enfermedad A



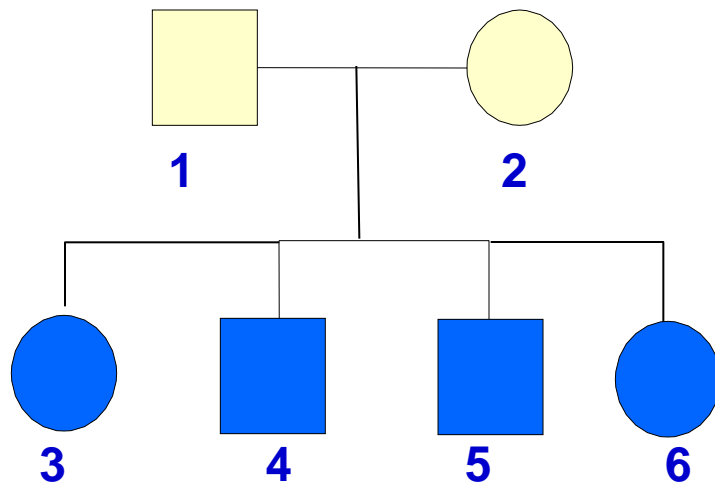
Solución. Enfermedad A



EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS II

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Familia 2. Enfermedad B



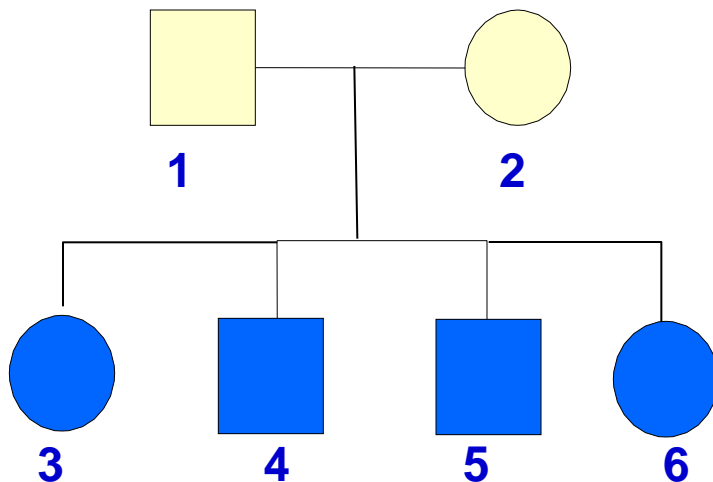
Solución. Enfermedad B

EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS II

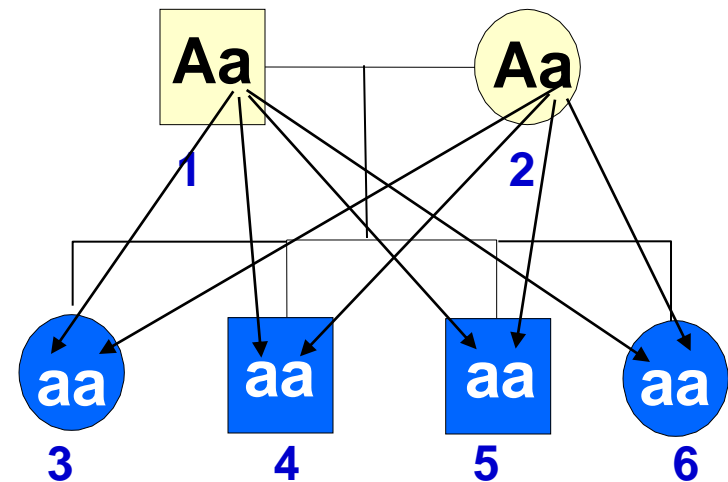
Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Solución: En este caso la enfermedad tiene que ser recesiva pues, si fuese dominante, alguno de los padres debería estar enfermo pues los hijos han recibido los genes de ellos.

Familia 2. Enfermedad B



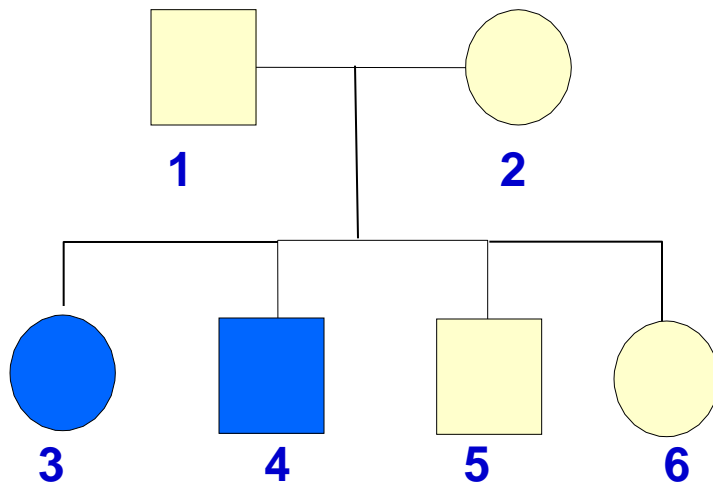
Solución. Enfermedad B



EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS III

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Familia 3. Enfermedad C



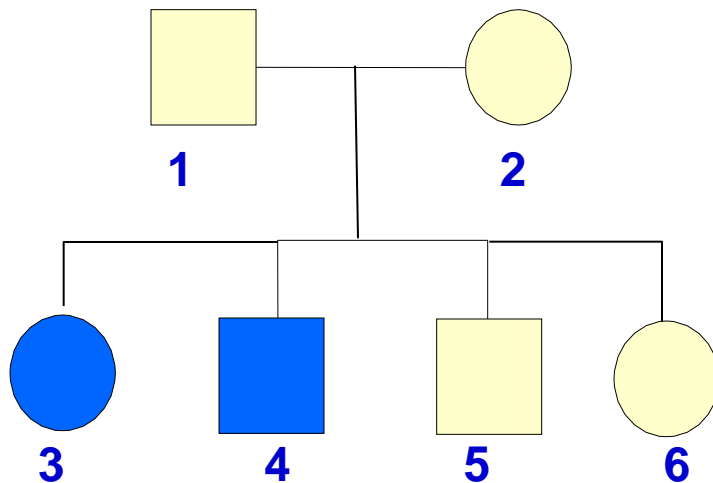
Solución. Enfermedad C

EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS III

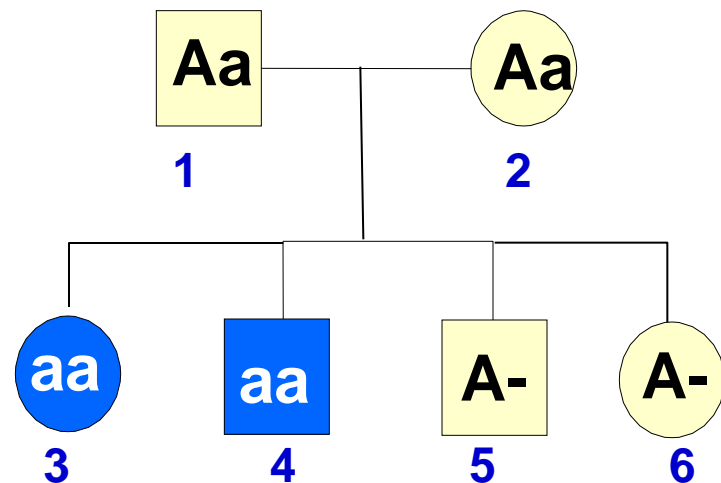
Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Solución: La enfermedad no puede ser dominante, pues en ese caso alguno de los padres tendría que estar enfermo, pues los hijos han heredado el gen de la enfermedad de ellos. La consecuencia es que la enfermedad es recesiva y ambos padres son heterocigóticos Aa.

Familia 3. Enfermedad C



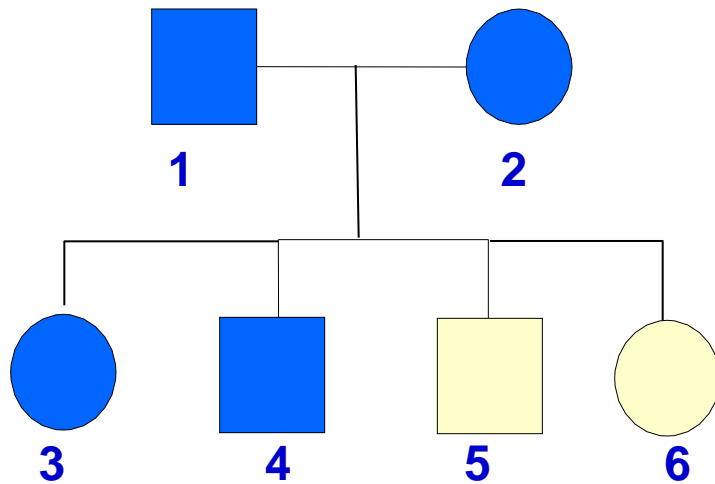
Solución. Enfermedad C



EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS IV

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Familia 4. Enfermedad D



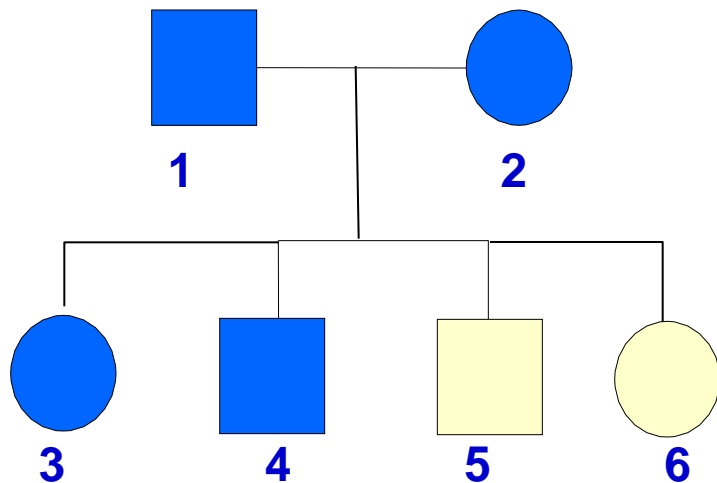
Solución. Enfermedad D

EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS IV

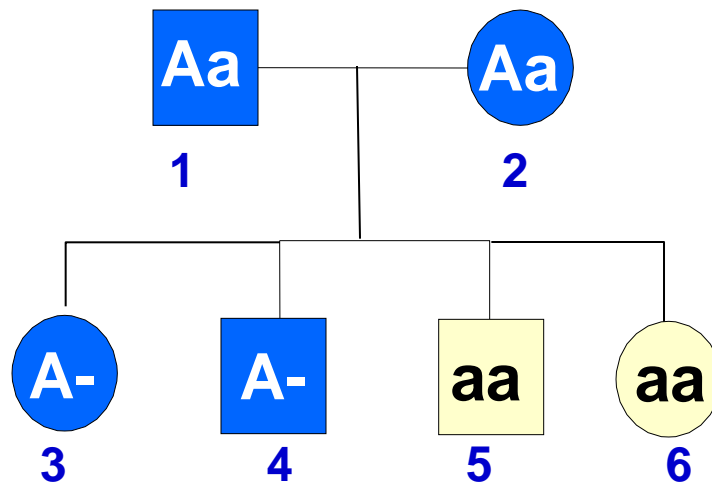
Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Solución: La enfermedad no puede ser recesiva. Pues en ese caso los padres serían aa y todos los hijos serían también aa , enfermos. Por lo tanto la enfermedad es dominante y ambos progenitores son heterocigóticos Aa .

Familia 4. Enfermedad D



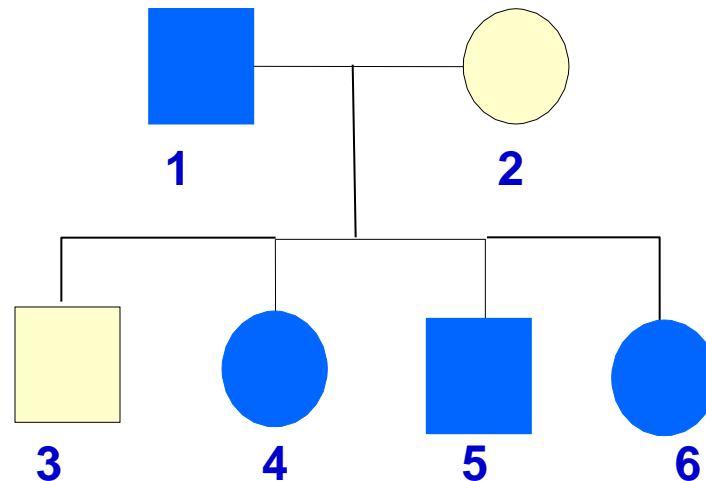
Solución. Enfermedad D



EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS V

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Familia 5. Enfermedad E



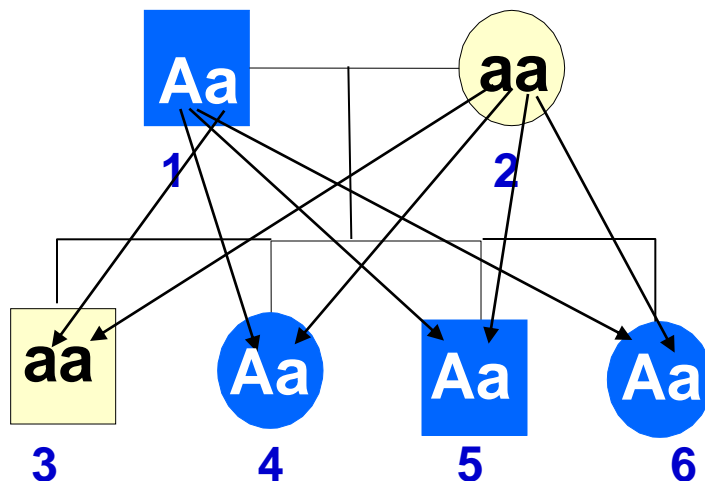
EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS V. SOLUCIONES AL CASO E:

En este caso la enfermedad puede ser tanto dominante como recesiva.

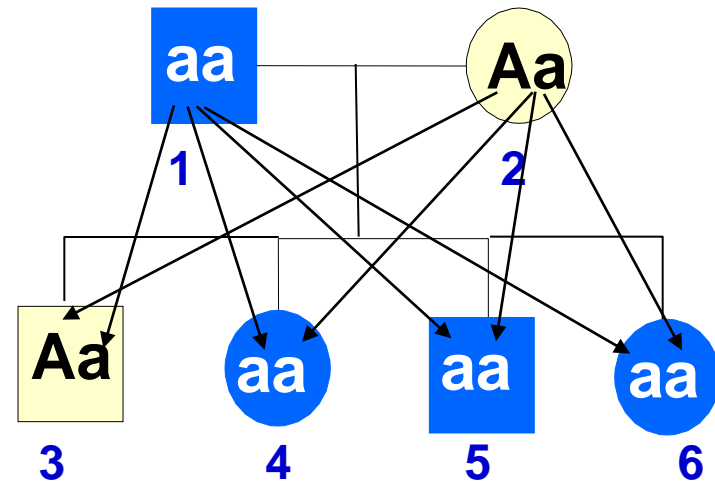
¿Qué conclusión puede sacarse entonces?

Muy sencillo: “Con estos datos no se puede saber si es dominante o recesiva”.

Familia 5. Enfermedad E
Enfermedad dominante A



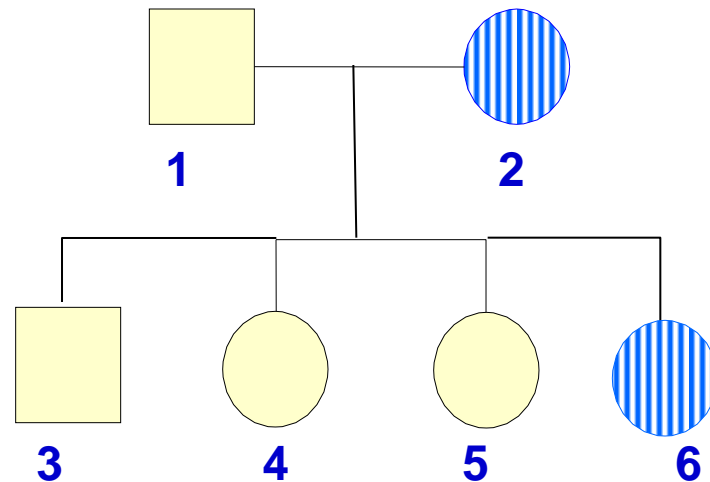
Familia 5. Enfermedad E
Enfermedad recesiva a



EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS VI

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Familia 6. Enfermedad F



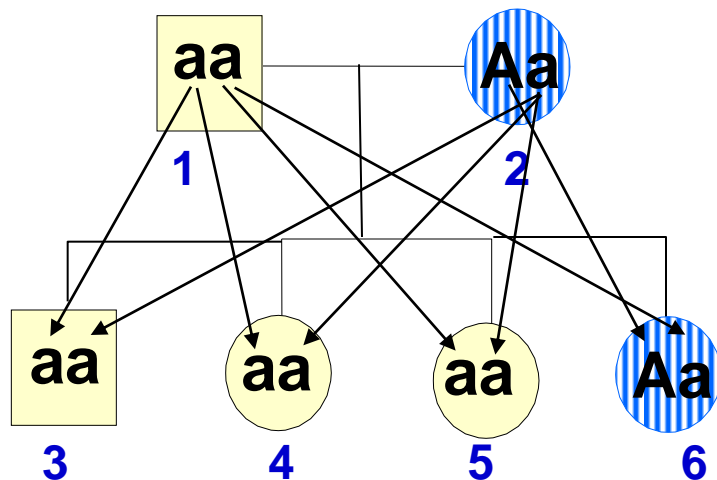
EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS VI. SOLUCIONES AL CASO F:

El caso F es similar al E y tampoco puede saberse, pues la enfermedad puede ser tanto dominante como recesiva, ambas soluciones son posibles.

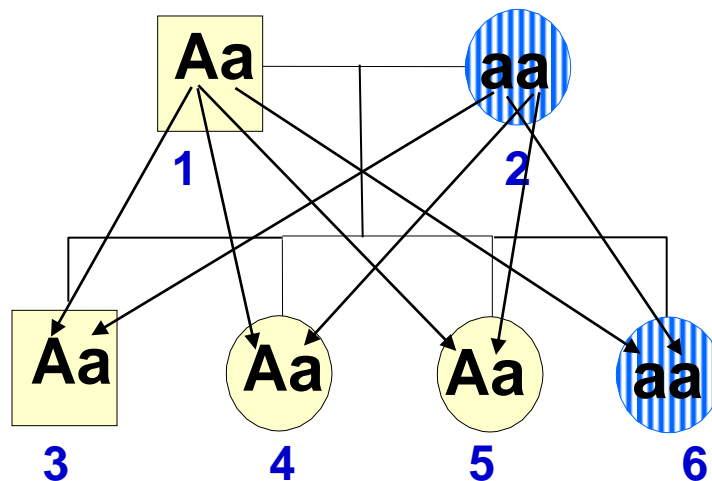
¿Si puede ser dominante y puede ser recesiva, qué conclusión puede sacarse entonces?

Muy sencillo: “Con estos datos no se puede saber si es dominante o recesiva”.

Familia 6. Enfermedad F
Enfermedad dominante: A

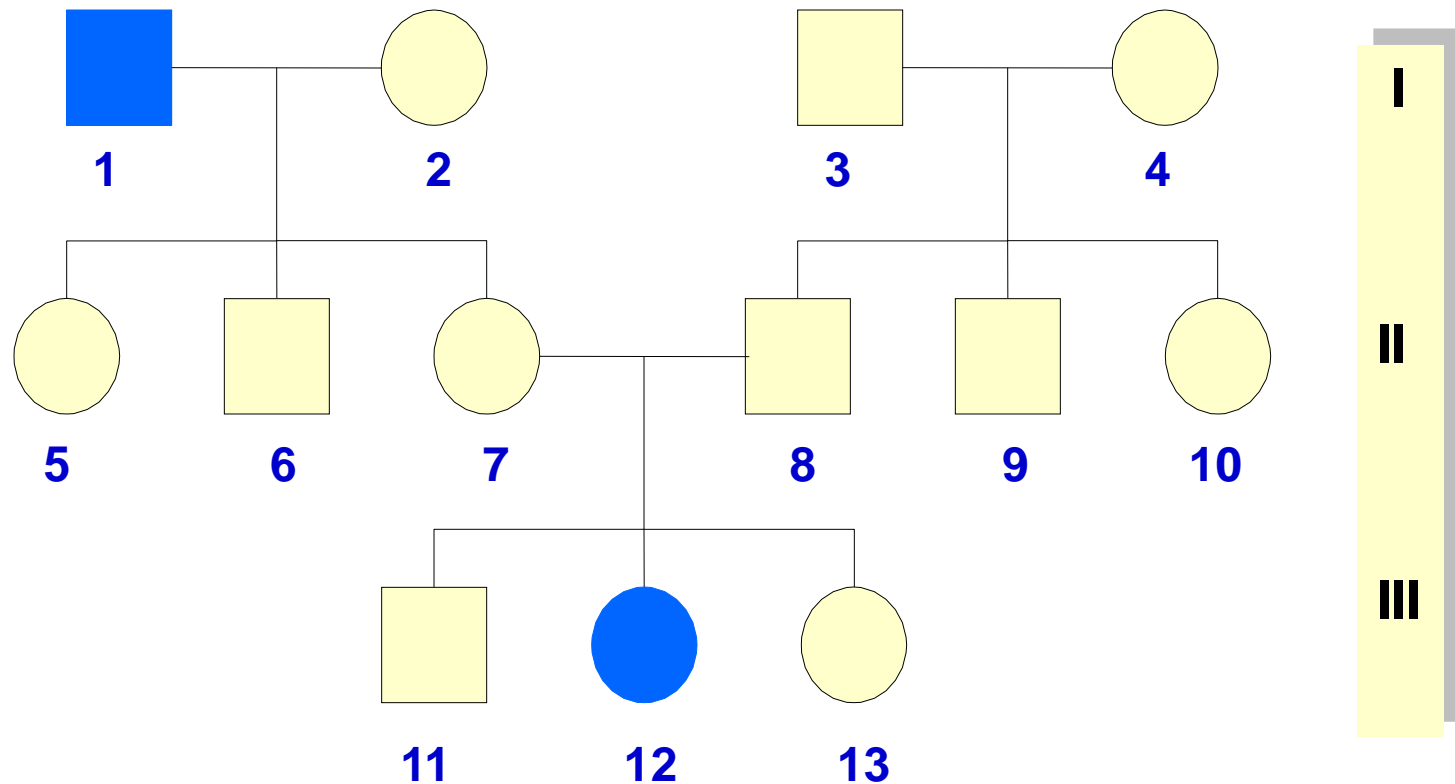


Familia 6. Enfermedad F
Enfermedad recesiva: a



LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS VII

Un matrimonio (7, 8) ha tenido una hija enferma (12) con una determinada enfermedad genética. El padre de la niña (8) le echa la culpa a la madre, pues su padre (1) abuelo de la niña también tiene la enfermedad. ¿Tiene razón? El análisis de la información proporcionada por este árbol nos va a permitir sacar las siguientes conclusiones:



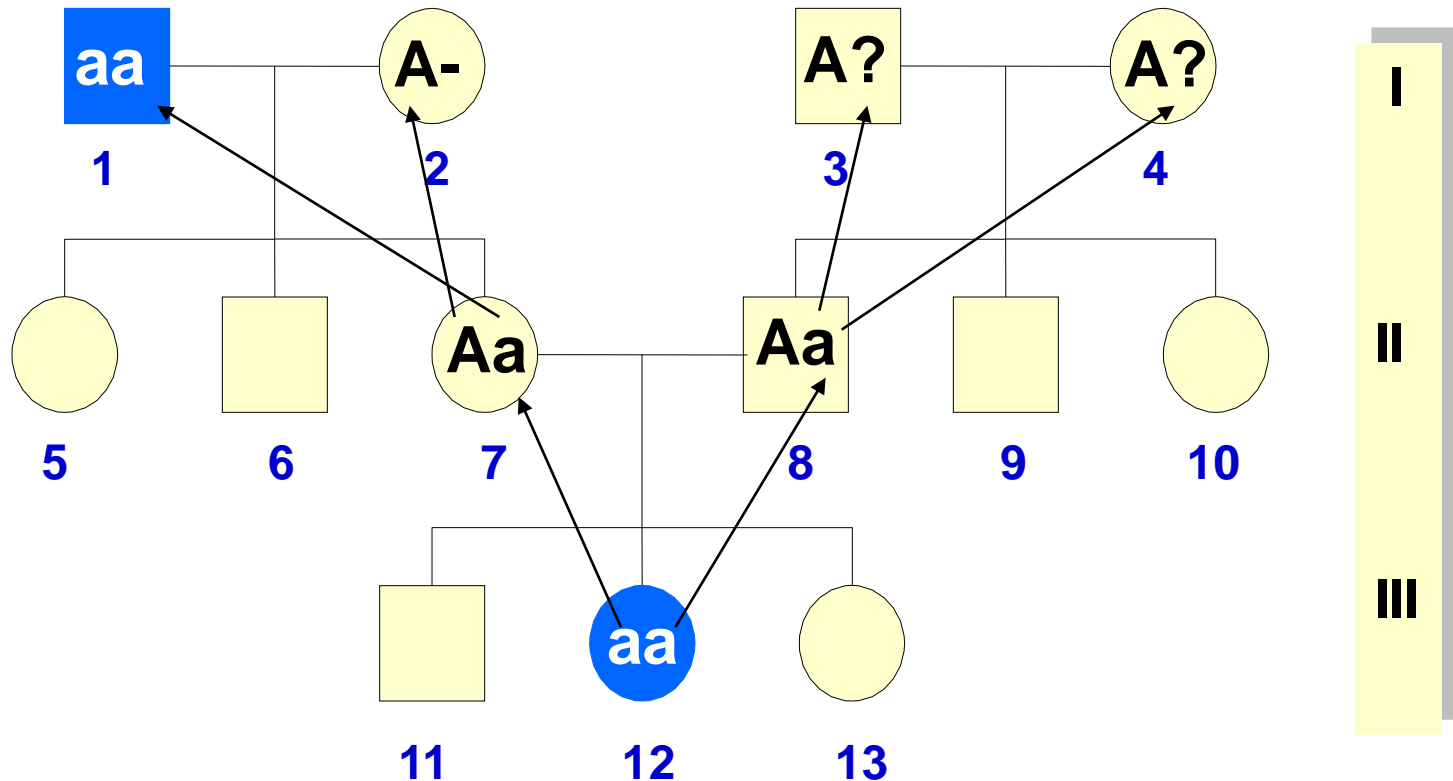
LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS VII (cont.)

1ª) El gen responsable de la enfermedad es recesivo, pues en el caso de que fuese dominante, 7 u 8 tendrían que tener la enfermedad por haber tenido una hija enferma, pues el gen de la enfermedad ha tenido que venir de uno sus padres.

2ª) Si el gen recesivo, 12 debe ser necesariamente aa, pues si fuese AA o Aa estaría sana.

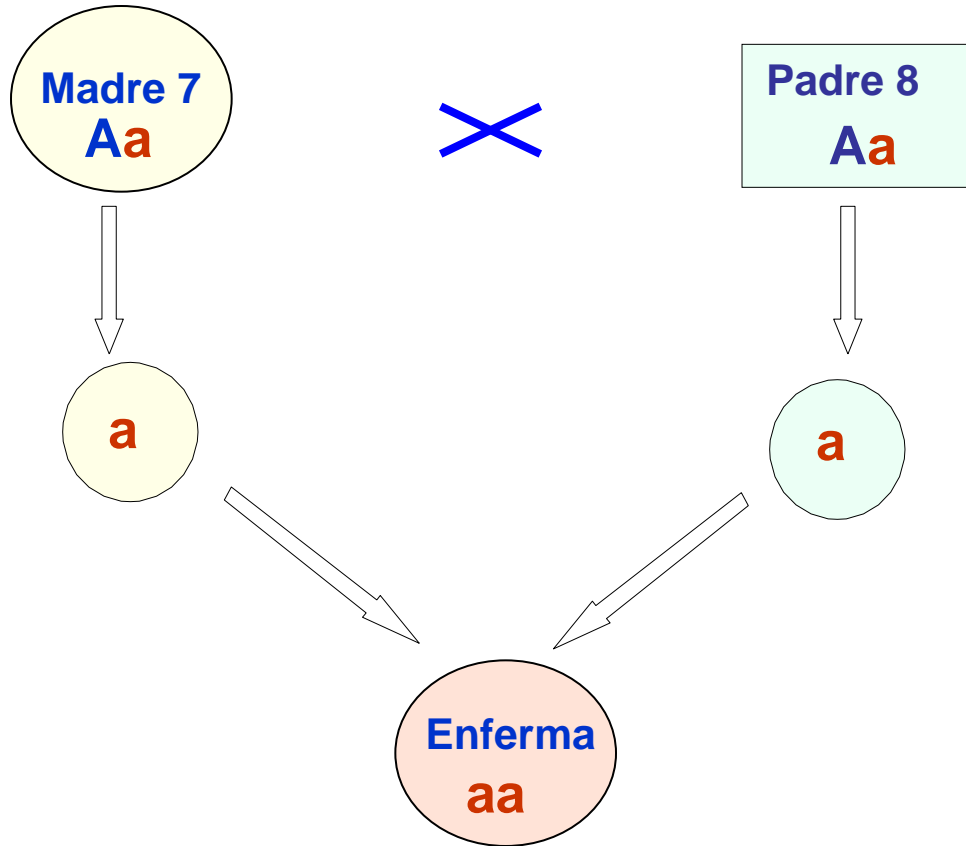
3ª) Si 12 es aa, un gen (a) tiene que venir de su madre, y el otro del padre (si se descartan las mutaciones o el adulterio).

4ª) Por lo tanto 8 no tiene razón, ya que el alelo que determina la enfermedad proviene tanto de su mujer como de él.



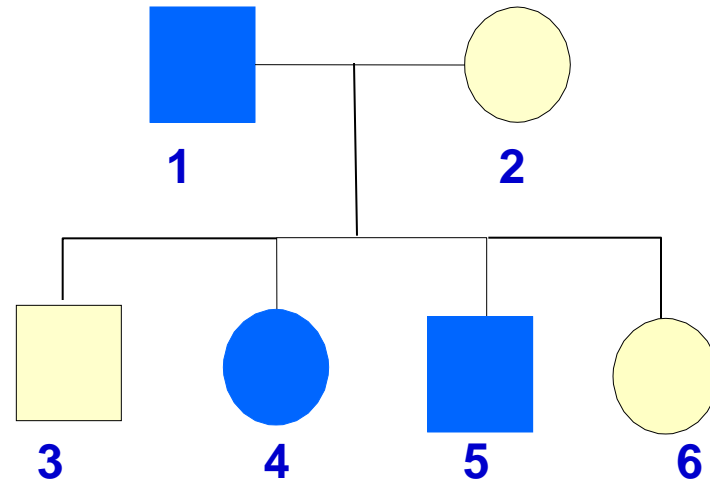
LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS VII (cont.)

El esquema de cruzamiento de la figura nos puede ayudar a entender lo que ha pasado.



Algunas normas sencillas para saber si un **gen está ligado o no al Y**.

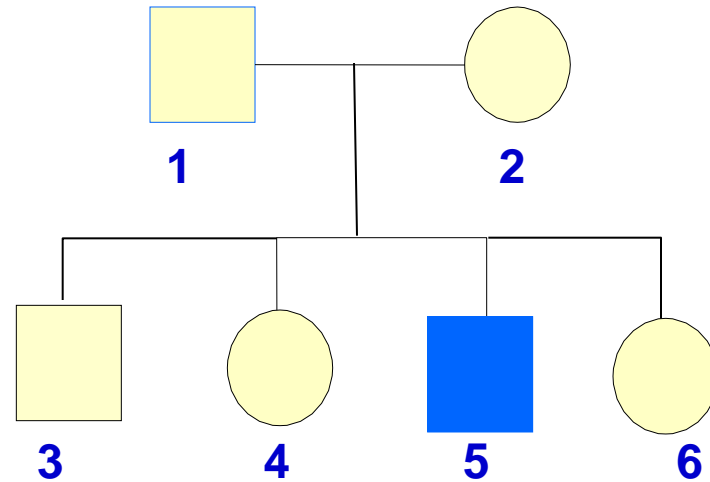
1ª) El gen no estará ligado al cromosoma Y si el carácter lo presenta por lo menos alguna mujer.



Razonamiento: Las mujeres no tienen cromosoma Y.

Algunas normas sencillas para saber si un **gen está ligado o no al Y**.

2ª) El gen no estará ligado al cromosoma Y si el carácter lo presenta un hijo varón pero no lo tiene su padre

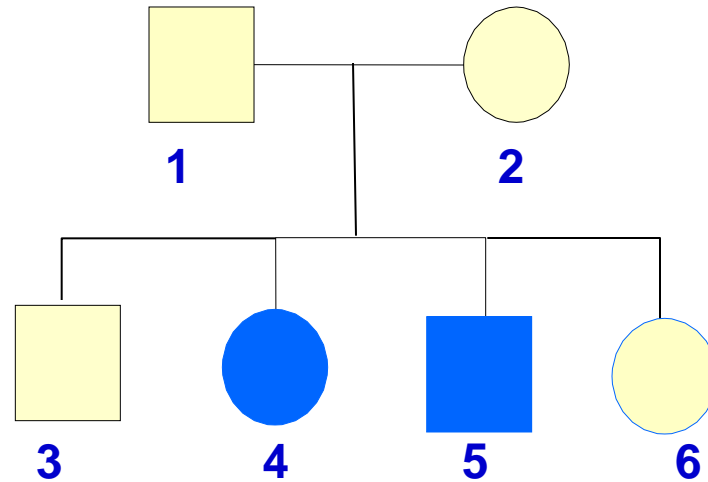


Razonamiento: A 5 el cromosoma Y le ha venido de su padre, 1, luego 1 también debería presentar el carácter.

Algunas normas sencillas para saber si **un gen está ligado o no al X**.

3ª) Si el gen es **recesivo**, no estará ligado al X, si el padre no presenta el carácter pero tiene una hija que sí lo presenta.

Genotipos posibles (considerando el carácter como autosómico recesivo)			
1	Aa	4	aa
2	Aa	5	aa
3	AA Aa	6	AA Aa

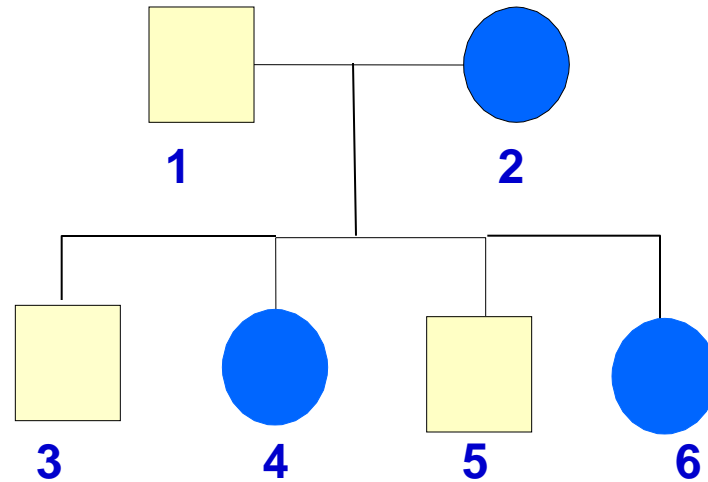


Razonamiento: Si estuviese ligado al X, 4 debería de ser X^aX^a , luego su padre, 1, debería de ser X^aY y tendría, por lo tanto, que presentar el carácter.

Algunas normas sencillas para saber si **un gen está ligado o no al X**.

4ª) Si el gen es **recesivo**, no estará ligado al X si una madre con el carácter tiene un hijo varón sin él.

Genotipos posibles (considerando el carácter como autosómico recesivo)			
1	Aa	4	aa
2	aa	5	Aa
3	Aa	6	aa

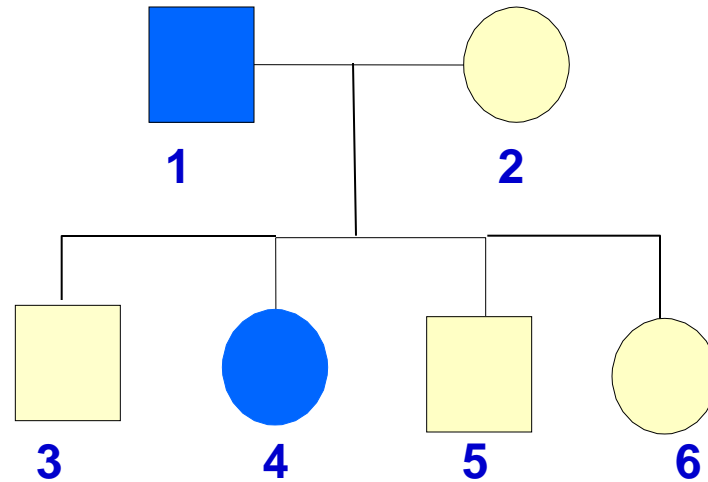


Razonamiento: Si estuviese ligado al X, 2 debería de ser X^aX^a , luego su hijo varón, 5, debería de ser X^aY y tendría que presentar el carácter, ya que los hijos heredan el cromosoma X de la madre.

Algunas normas sencillas para saber si un **gen está ligado o no al X**.

5ª) Si el gen es **dominante**, no estará ligado al X si el padre presenta el carácter y no lo presentan todas sus hijas, independientemente de cómo sea la madre.

Genotipos posibles (considerando el carácter como autosómico dominante)			
1	Aa	4	Aa
2	aa	5	aa
3	aa	6	aa

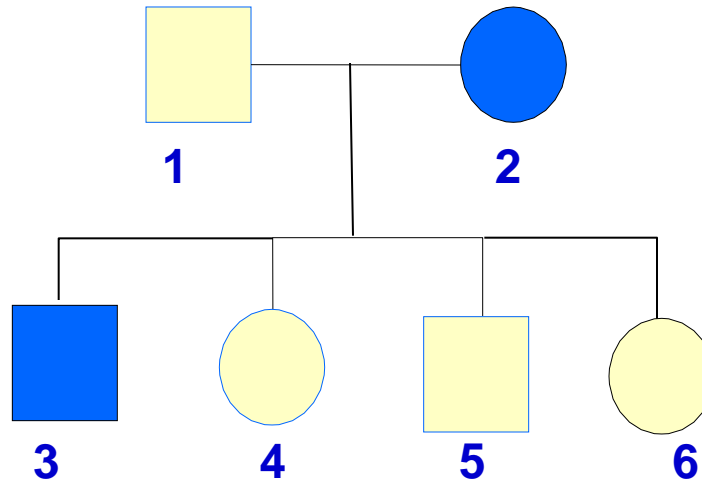


Razonamiento: Si estuviese ligado al X, 1 debería de ser $X^A Y$, luego todas sus hijas llevarán el cromosoma X^A del padre y tendrían que presentar el carácter. Como 6 no lo presenta, el carácter será autosómico.

Algunas normas sencillas para saber si un **gen ligado al cromosoma X es dominante o recesivo**.

6ª) **El gen será dominante** si lo presenta la madre pero no lo presenta ninguno de sus hijos varones. Veamos a continuación la siguiente genealogía en la que tenemos que determinar si el carácter color azul es dominante o recesivo.

Genotipos posibles (considerando el carácter color azul como ligado al X y dominante)			
1	X^aY	4	X^aX^a
2	X^AX^a	5	X^aY
3	X^AY	6	X^aX^a

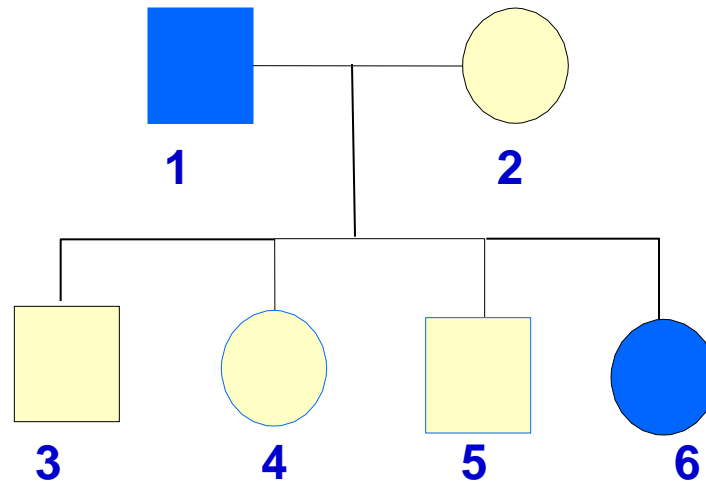


Razonamiento: Si el gen fuera recesivo, 2 sería X^aX^a ; por lo tanto 5 tendría que ser X^aY y presentar el carácter color azul, pues hereda el cromosoma X^a de la madre y el Y del padre. Como no lo presenta se deduce que el carácter es dominante.

Algunas normas sencillas para saber si un **gen ligado al cromosoma X es dominante o recesivo**.

7ª) **El gen será recesivo** si lo presenta el padre pero no lo presenta alguna de sus hijas. Veamos a continuación la siguiente genealogía en la que tenemos que determinar si el carácter color azul es dominante o recesivo.

Genotipos posibles (considerando el carácter color azul como ligado al X y recesivo)			
1	X^aY	4	X^AX^a
2	X^AX^a	5	X^aY
3	X^AY	6	X^aX^a



Razonamiento: Si el gen fuera dominante, 1 sería X^AY . Por lo tanto, todas sus hijas tendrían que llevar el cromosoma X^A del padre y presentar el carácter.

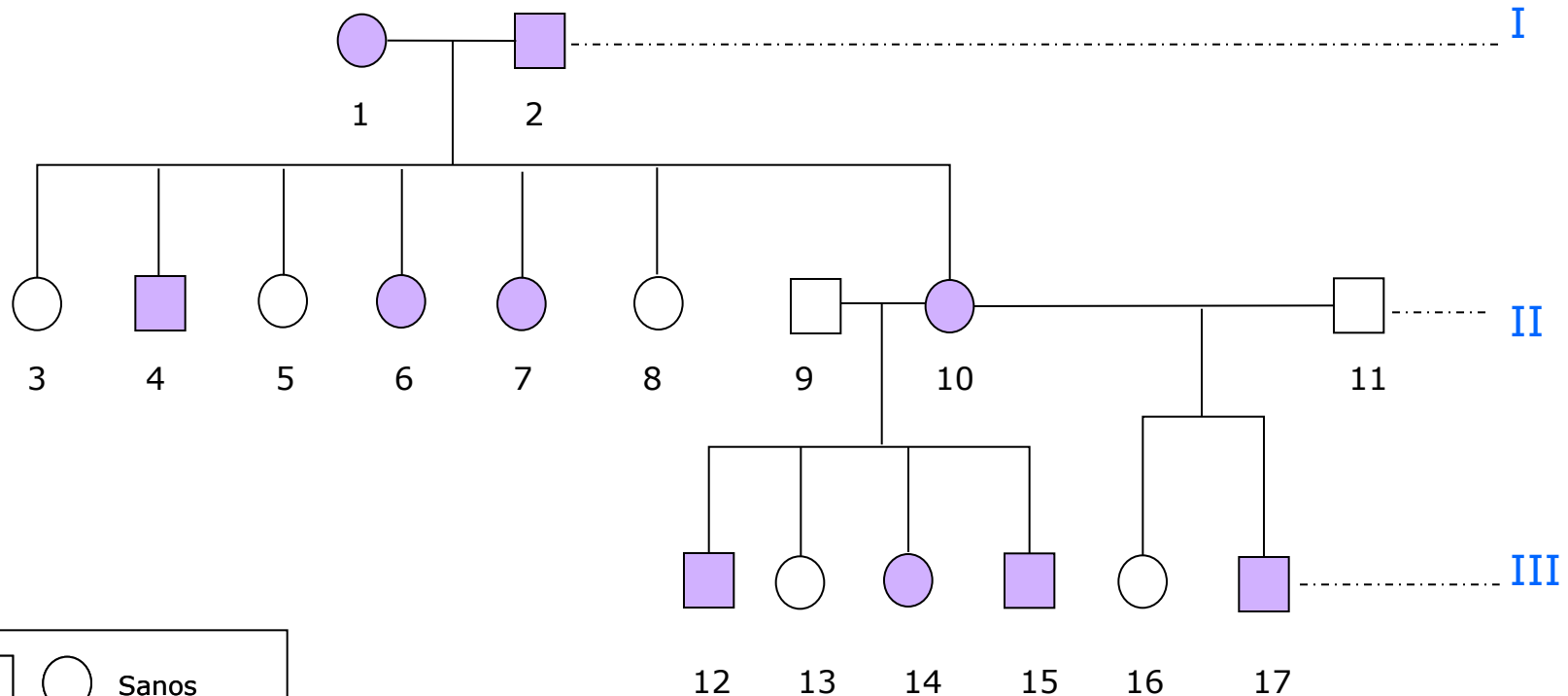
EJEMPLO DE APLICACIÓN: ¿Qué conclusiones, por ejemplo, pueden obtenerse de esta genealogía en la que los cuadrados y círculos de color representan las personas con una determinada enfermedad hereditaria?

1ª) Que el gen que determina la enfermedad es dominante.

2ª) Que no está ligado al cromosoma Y.

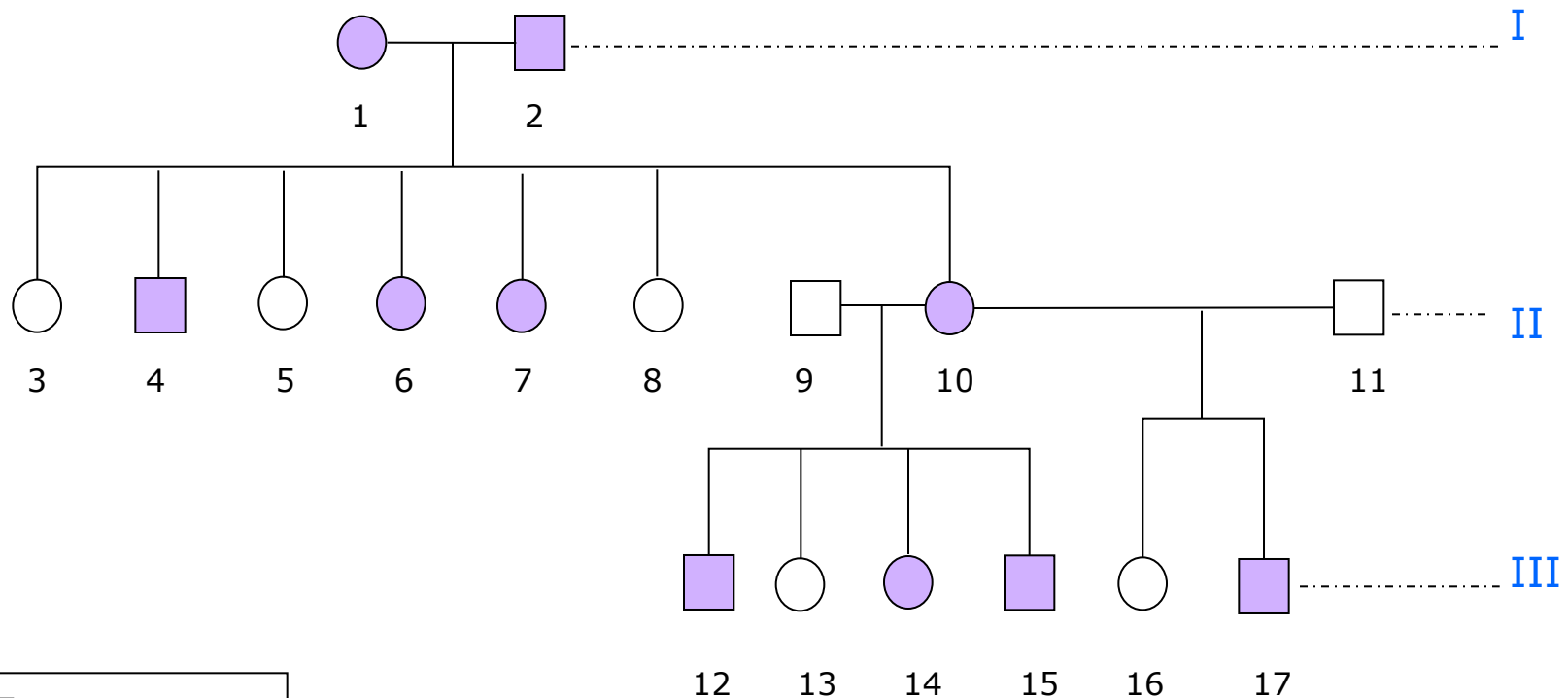
3ª) Que no está ligado al X.

4ª) Que, por lo tanto, es autosómico.



1ª) El gen que determina la enfermedad es dominante. Porque si fuese recesivo, 1 sería aa y 2 también sería aa y todos sus hijos estarían enfermos al ser aa. Lo que no es el caso.

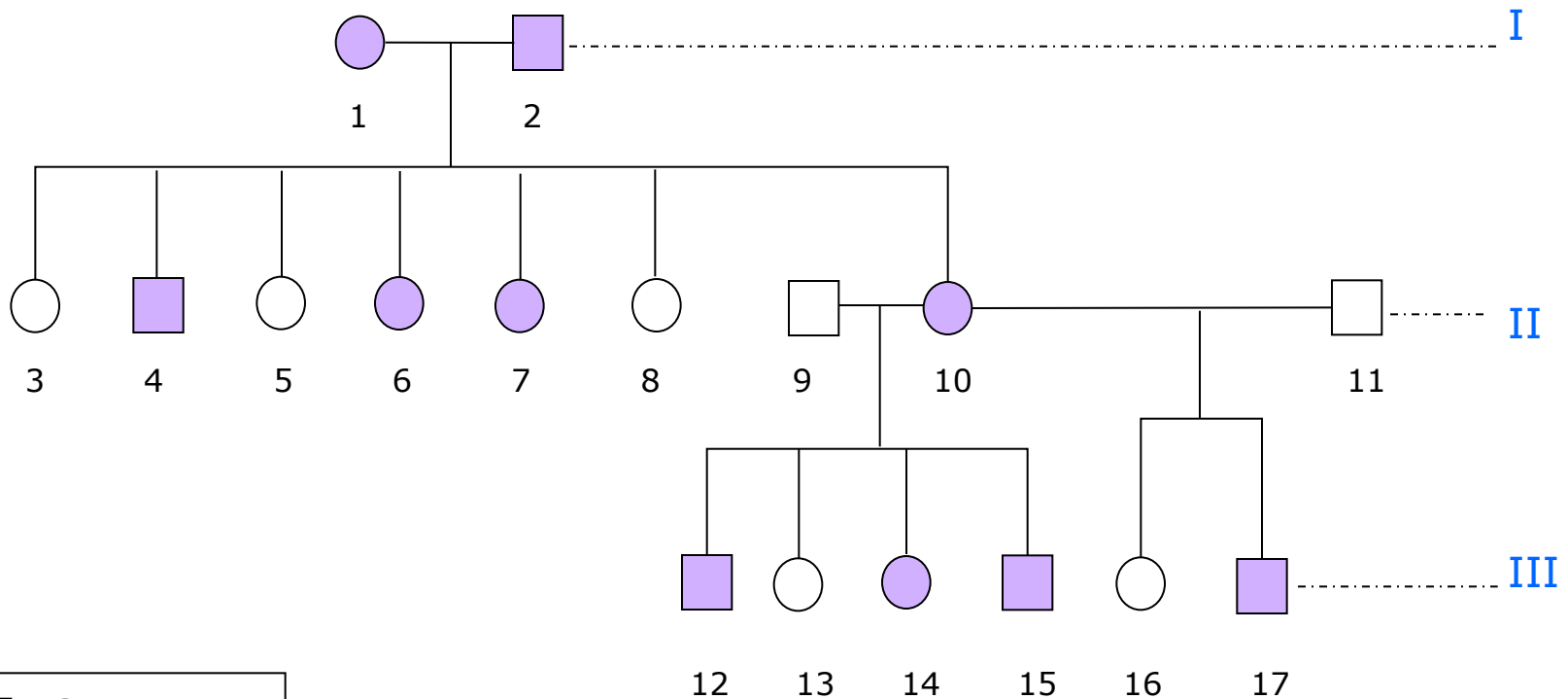
También se puede razonar diciendo que si sano fuese el dominante (A), 3, al ser sano, debería de tener el gen A y alguno de sus padres, 1 ó 2 debería de estar sano, pues el gen debería de haber venido de alguno de ellos.



□ ○ Sanos

■ ● Enfermos

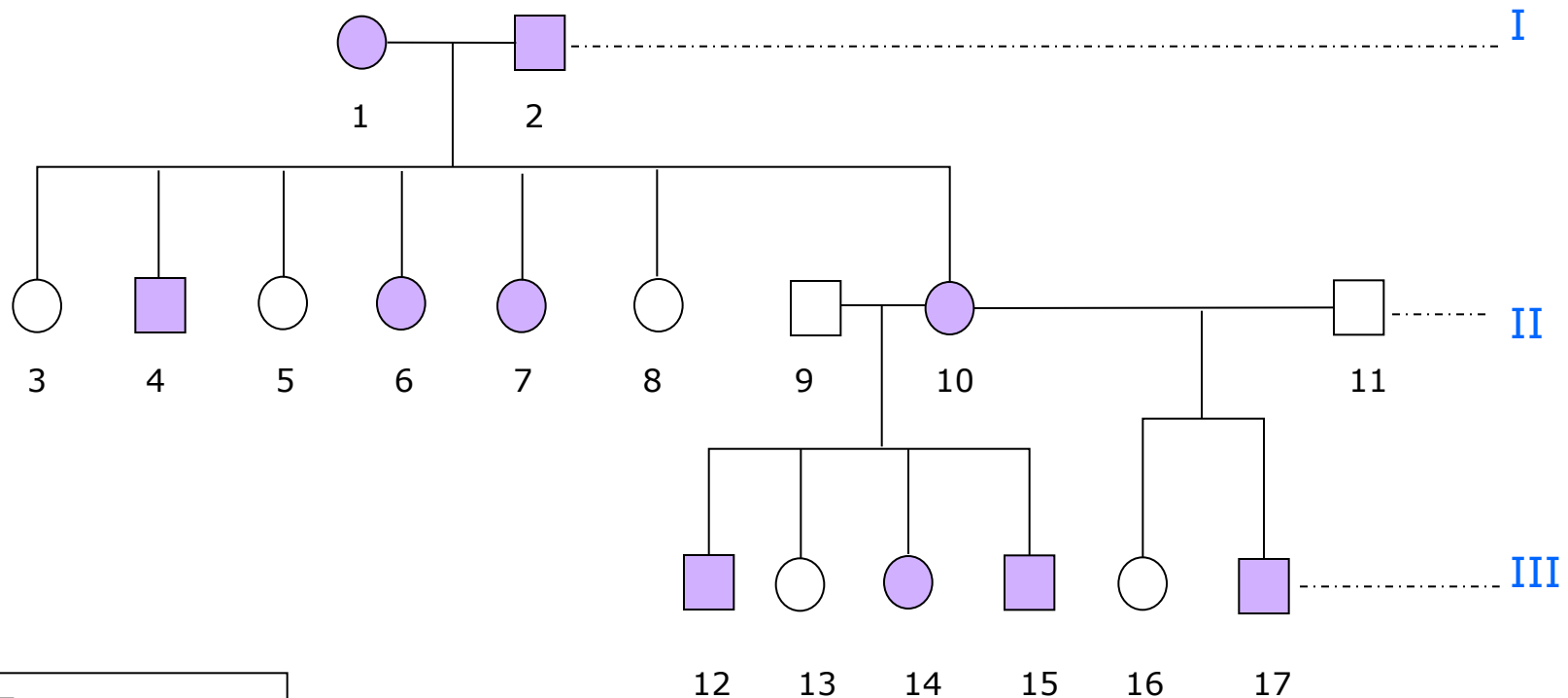
2ª) No puede estar ligado al cromosoma Y pues la enfermedad la presentan algunas mujeres (1, 6, 7....) y estas no tienen cromosoma Y.



□ ○ Sanos

■ ● Enfermos

3ª) No puede estar ligado al cromosoma X, pues en ese caso 3 tendría que ser X^aX^a . Luego su padre, 2, tendría que ser X^aY y estar sano, lo que no es el caso. No olvidemos que ya se ha demostrado que la enfermedad es dominante. También se podría decir que, siendo la enfermedad dominante, si el gen que la determina estuviese ligado al X, todas las hijas de 2 tendrían que estar enfermas, pues 2 sería X^AY , por lo que todas sus hijas debería llevar el cromosoma X^A .



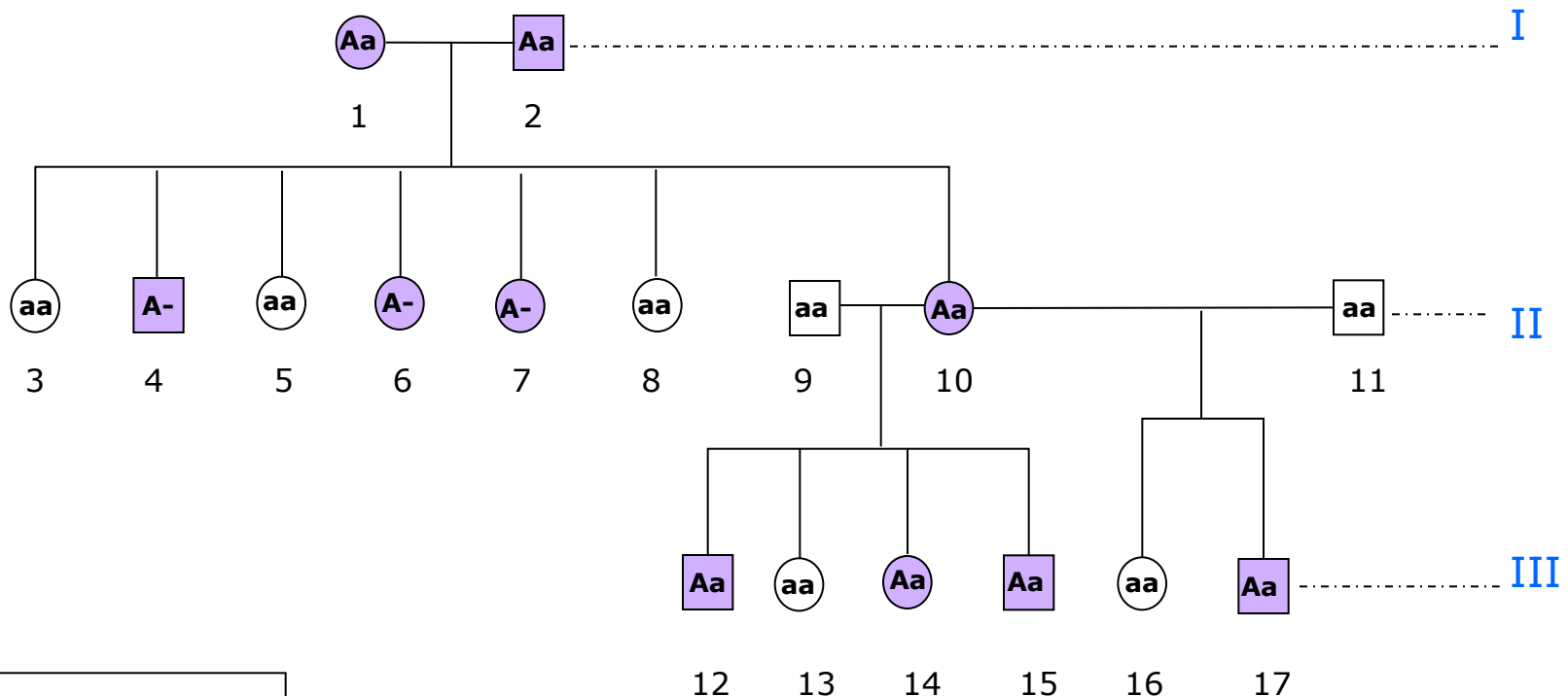
□ ○ Sanos

■ ● Enfermos

4ª) De aquí se puede concluir que la enfermedad es **dominante** y **autosómica**.

Los distintos genotipos se indican en el árbol.

Los individuos 4, 6 y 7, pueden ser tanto AA como Aa, por eso se ha indicado A-. No obstante, el genotipo más probable es Aa (50%), frente al AA (25%). En los demás los genotipos son seguros, no pueden tener otros.



□ ○ Sanos

■ ● Enfermos

ÍNDICE



1- Índice



2- Conceptos básicos de genética mendeliana



3- Herencia de un carácter



4- Herencia de dos caracteres



5- Ligamiento y recombinación



6- Otros casos de herencia no mendeliana



7- Genética humana



8- ¿Cómo resolver los problemas de genética?



9- Los árboles genealógicos y los pedigrís



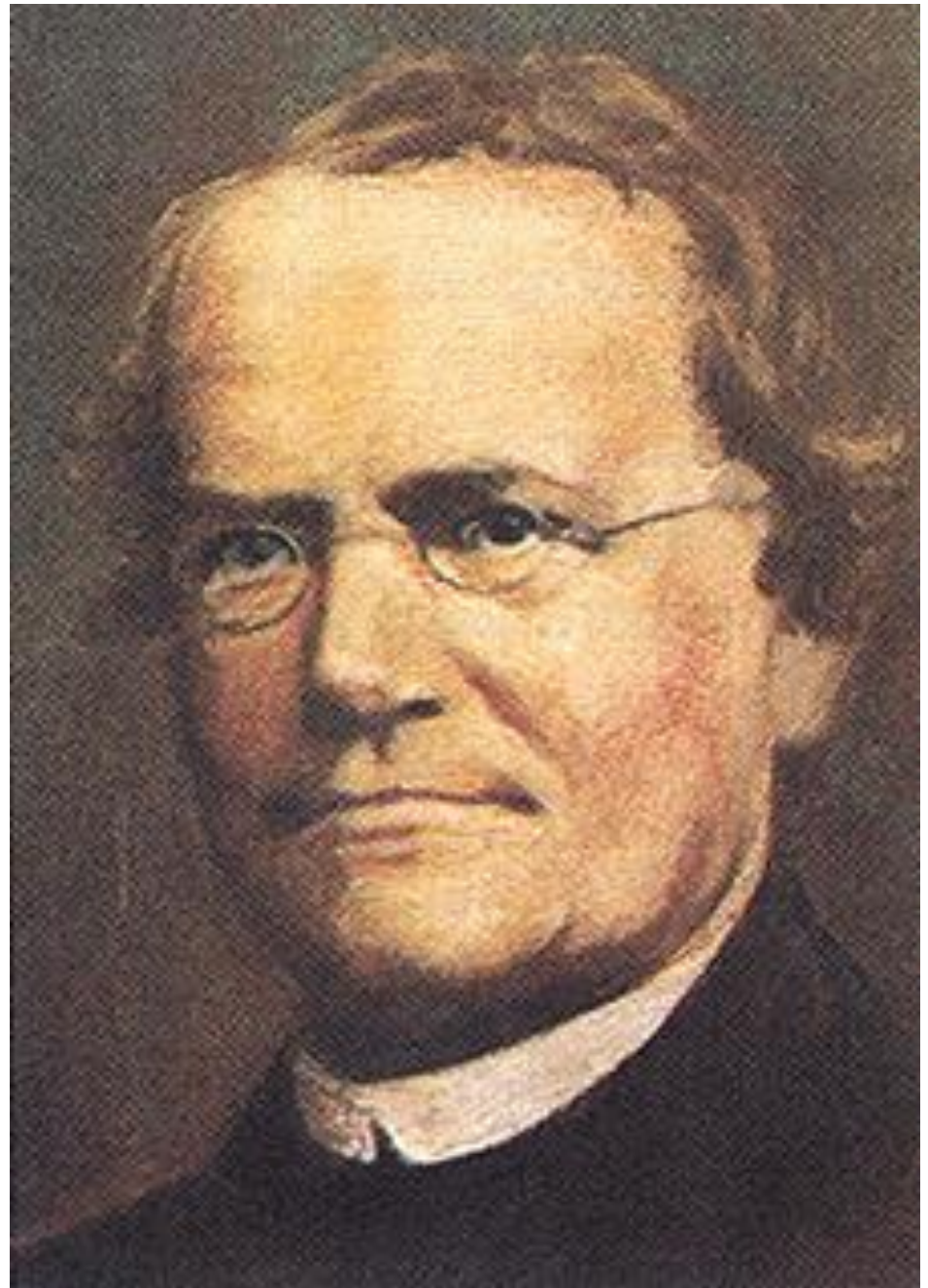
10- Las leyes de Mendel

Breve apunte biográfico sobre Mendel

Mendel, el padre de la genética, nació el 22 de julio de 1822 en Heinzendorf (hoy Hyncice, República Checa) en el seno de una familia campesina. En 1843 ingresó en el monasterio de Brünn (hoy Rp. Checa), donde fue ordenado sacerdote en 1846. Nombrado abad, trabajó durante toda su vida estudiando cruzamientos e hibridaciones de plantas, especialmente de guisantes, en la huerta del monasterio.

En 1865 presentó sus descubrimientos ante la Sociedad de Historia Natural de Brunn que a pesar de su difusión pasaron inadvertidos. Casi cincuenta años después, a principios del siglo XX, el holandés Hugo de Vries, Correns (en Alemania), Tschermak (en Austria) y Beteson (en Inglaterra), casi simultáneamente redescubrieran la monografía de Mendel.

Falleció el 6 de enero de 1884 en Brünn.

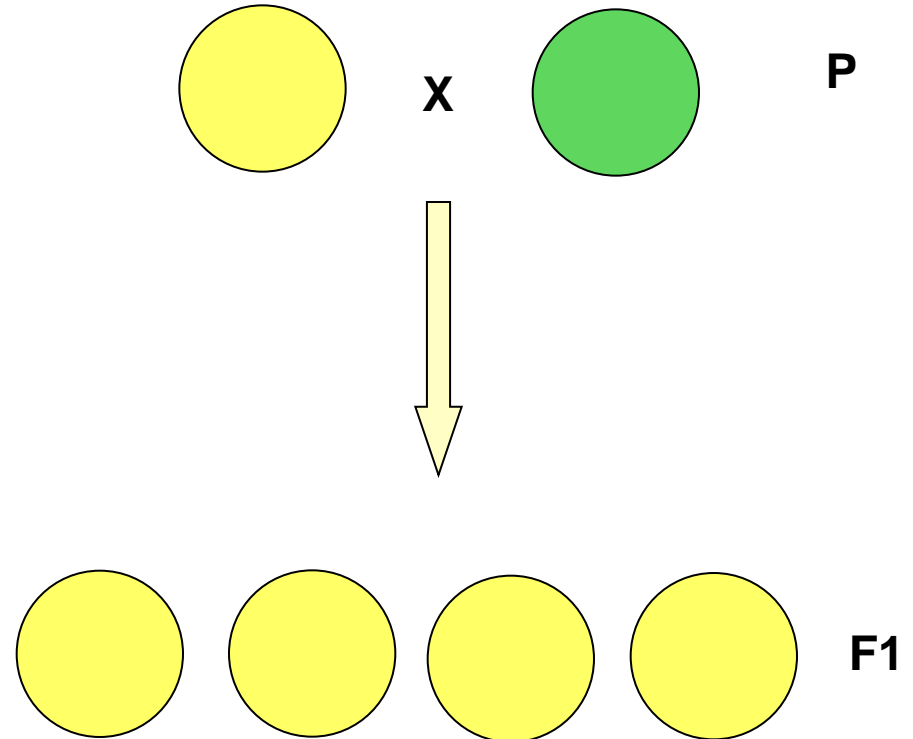


La primera ley de Mendel

Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación

Cuando se cruzan dos variedades, individuos de raza pura, ambos homocigóticos para un determinado carácter, todos los híbridos de la primera generación (F1) son iguales.

Mendel llegó a esta conclusión al cruzar variedades puras de guisantes amarillos y verdes pues siempre obtenía de este cruzamiento variedades de guisante amarillos.



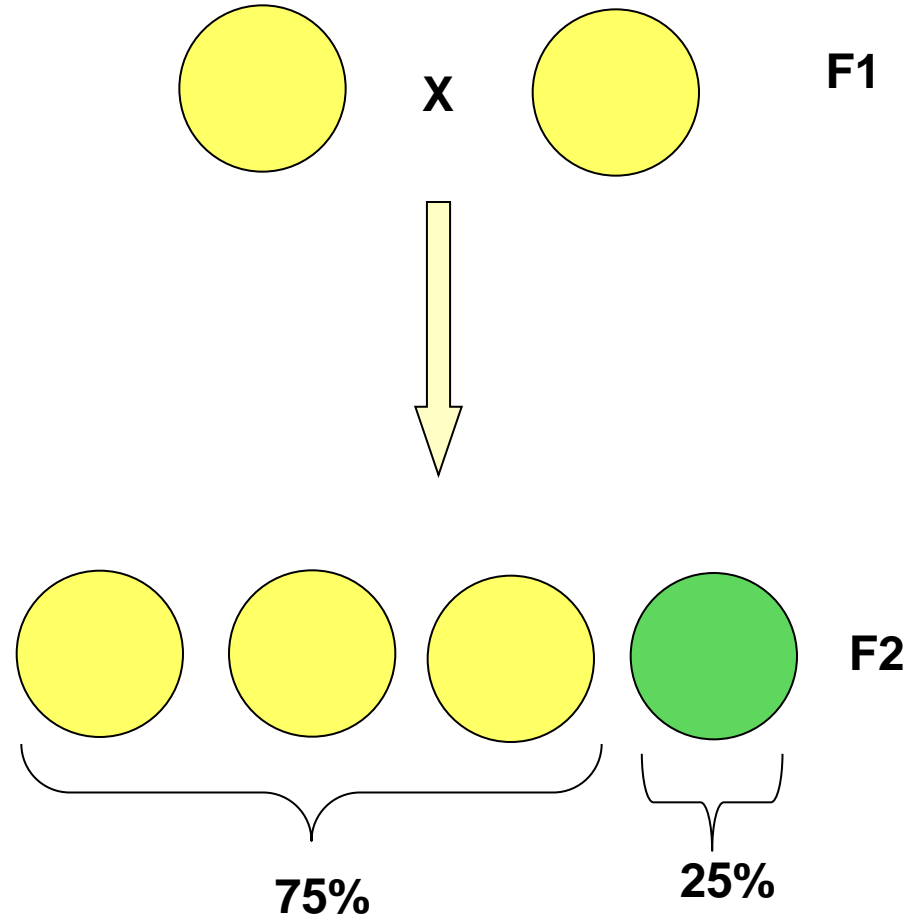
P: Generación parental

F1: Primera generación filial

La segunda ley de Mendel

Ley de la separación o disyunción de los alelos

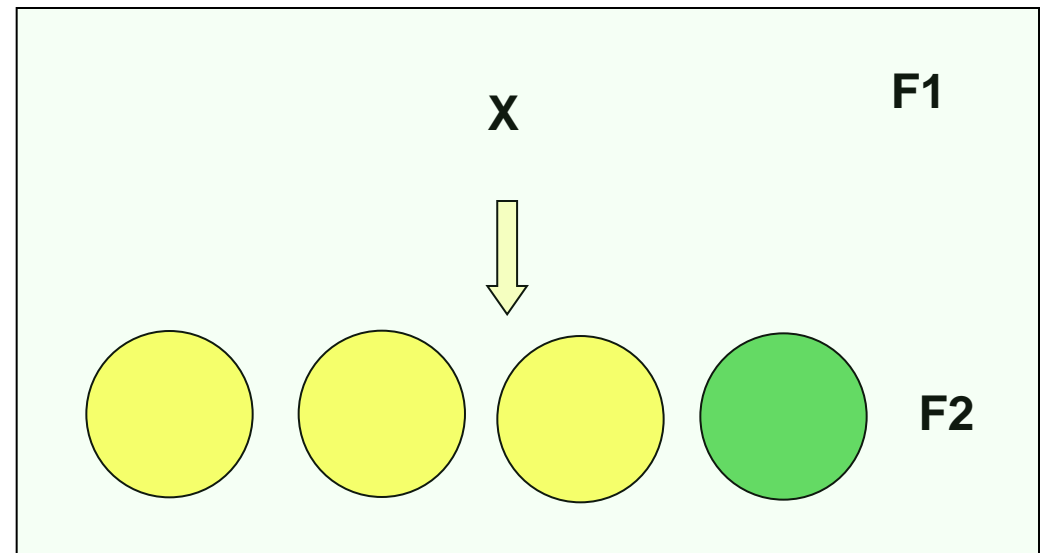
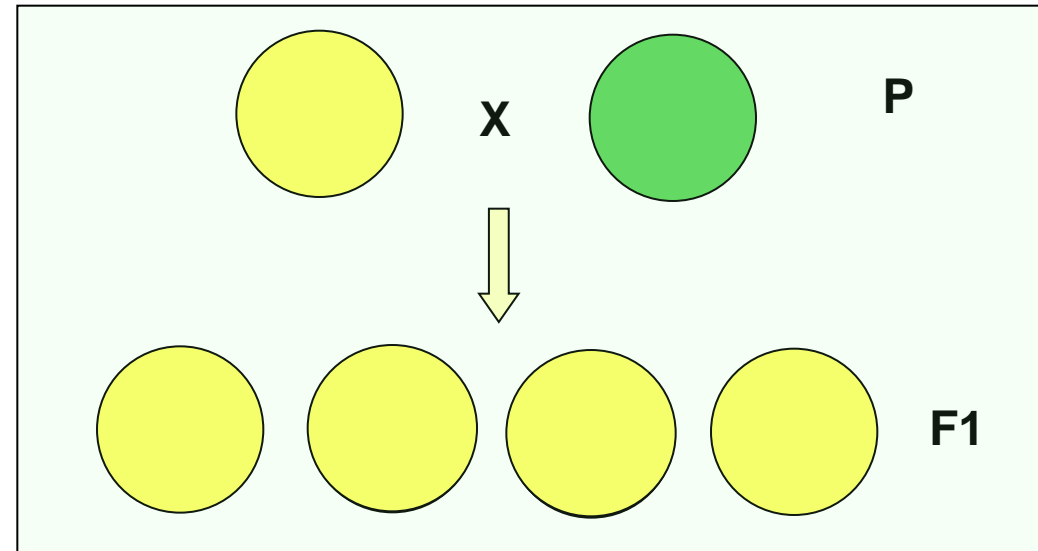
Mendel tomó plantas procedentes de las semillas de la primera generación (F1) del experimento anterior, amarillas (Aa) y las polinizó entre sí. Del cruce obtuvo semillas amarillas y verdes en la proporción 3:1 (75% amarillas y 25% verdes). Así pues, aunque el alelo que determina la coloración verde de las semillas parecía haber desaparecido en la primera generación filial (F1), vuelve a manifestarse en esta segunda generación (F2).



Más información en : <http://www.arrakis.es/~lluengo/genemende.html#GlossSegunda>

1ª y 2ª ley de Mendel

Mendel, con estas experiencias demostró que el carácter color verde de la piel del guisante no había desaparecido pues volvía a aparecer en la segunda generación. Esto es, que la herencia de un carácter no siempre era producto de la **mezcla** de los caracteres paterno y materno, como era creencia generalizada, incluso en la actualidad, y que ciertos caracteres podían permanecer ocultos en una generación y aparecer en generaciones posteriores.

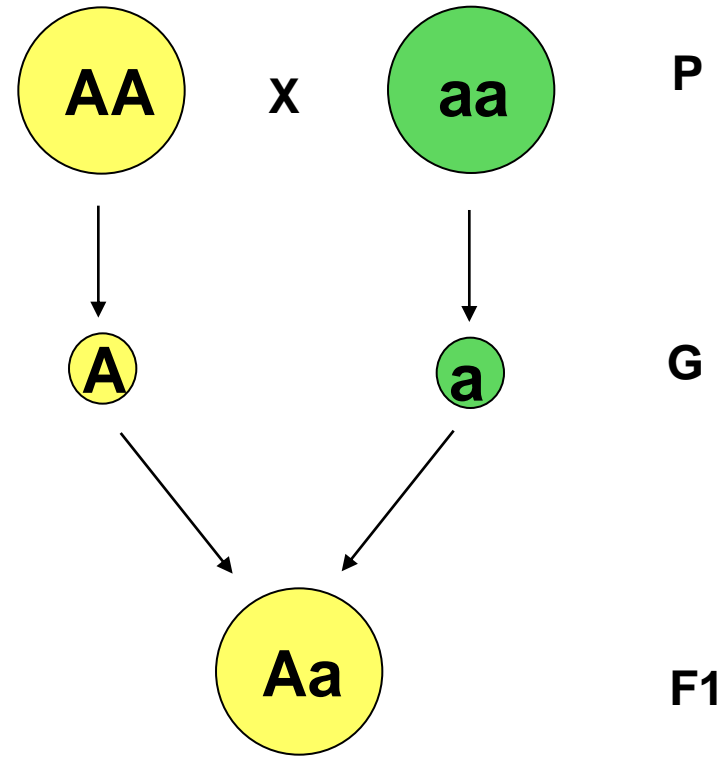


Explicación de la primera ley de Mendel: Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación.

Hoy sabemos que el color del guisante está determinado por dos genes alelos: amarillo (A) dominante y verde (a) recesivo.

El parental amarillo (raza pura) es AA, y sólo puede producir gametos haploides (n) que llevarán el gen A. El parental verde es aa y sólo puede producir gametos a.

La unión de ambos gametos sólo puede producir descendientes Aa, amarillos, pues el gen A (amarillo) domina sobre el a (verde) que es recesivo.



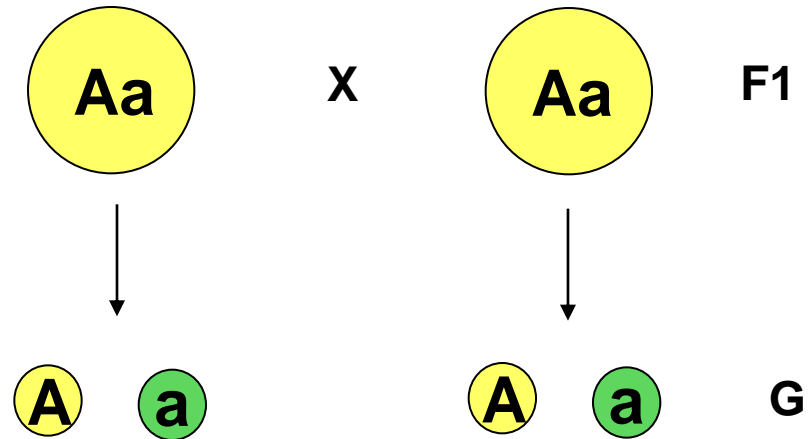
P: Generación parental
G: Gametos
F1: Primera generación filial

Explicación de la segunda ley de Mendel: Ley de la separación o disyunción de los alelos.

Este tipo de herencia se puede explicar debido a que los descendientes de la F1 son Aa (heterocigóticos o híbridos).

Por lo tanto, un 50% de los gametos (G) llevarán el gen A (amarillo), y otro 50% llevarán el gen a (verde).

La unión de estos gametos producirá un 75% amarillos (AA, Aa y Aa) y un 25% verdes (aa).



Segunda Generación F2

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Nótese que el gen a, a pesar de ser recesivo, se hereda en un 50% igual que el A.

La Tercera Ley de Mendel:

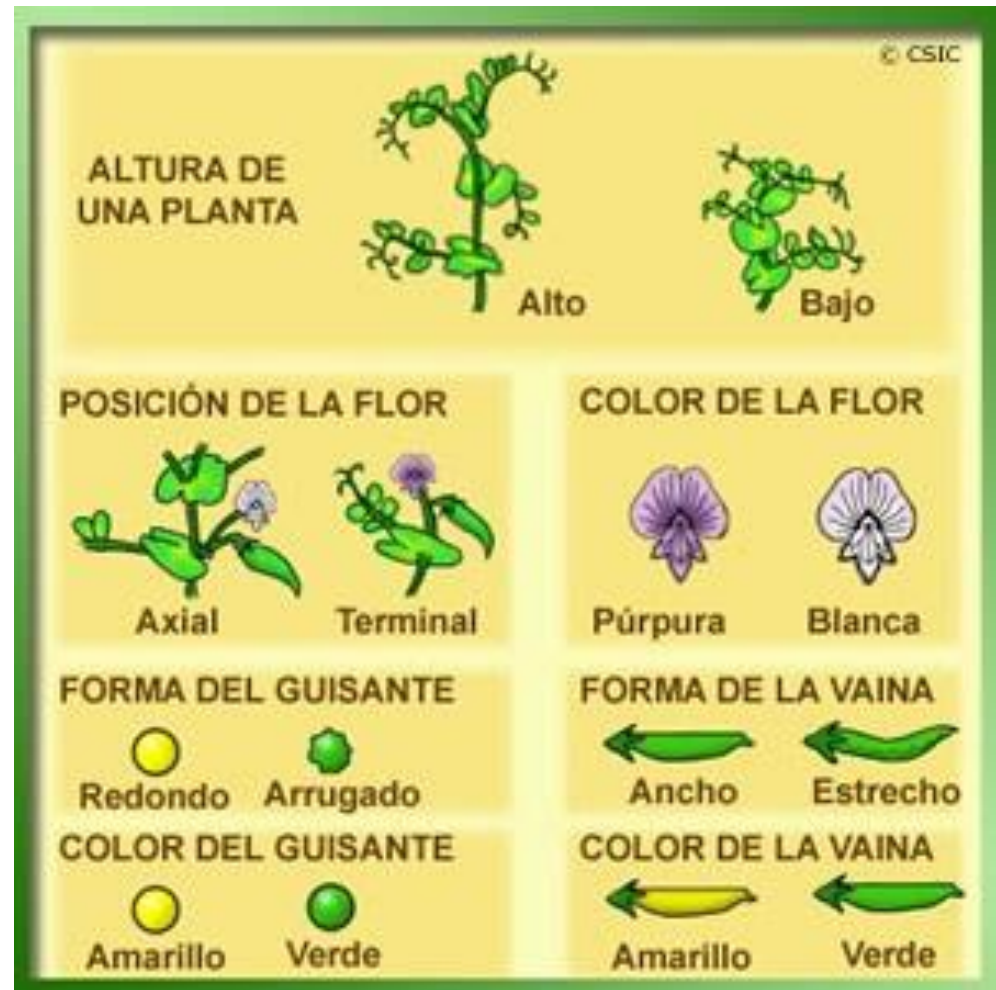
Ley de la independencia de los caracteres no antagónicos

Mendel se planteó cómo se heredarían dos caracteres conjuntamente. Si se heredarían independientemente o no.

Para ello utilizó guisantes amarillos lisos y guisantes verdes rugosos.



En el carácter color de la piel, el amarillo (A) domina sobre el verde (a). En la textura, el liso (B) domina sobre el rugoso (b).

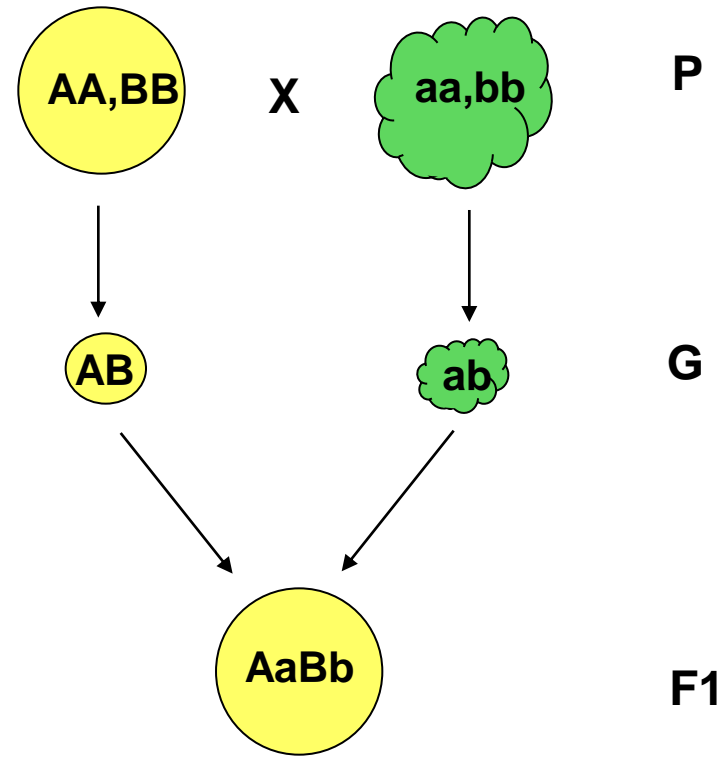


Variedades en el guisante

Tercera Ley de Mendel

Ley de la independencia de los caracteres no antagónicos

Mendel cruzó razas puras de guisantes amarillos lisos (AA, BB) con razas puras de guisantes verdes rugosos (aa, bb). Los guisantes AA, BB produjeron gametos A, B y los aa, bb, gametos a, b. Todos los descendientes (F1) fueron Aa, Bb (amarillos, lisos). Pues el amarillo domina sobre verde, y el liso lo hace sobre rugoso.



P: Generación parental

G: Gametos

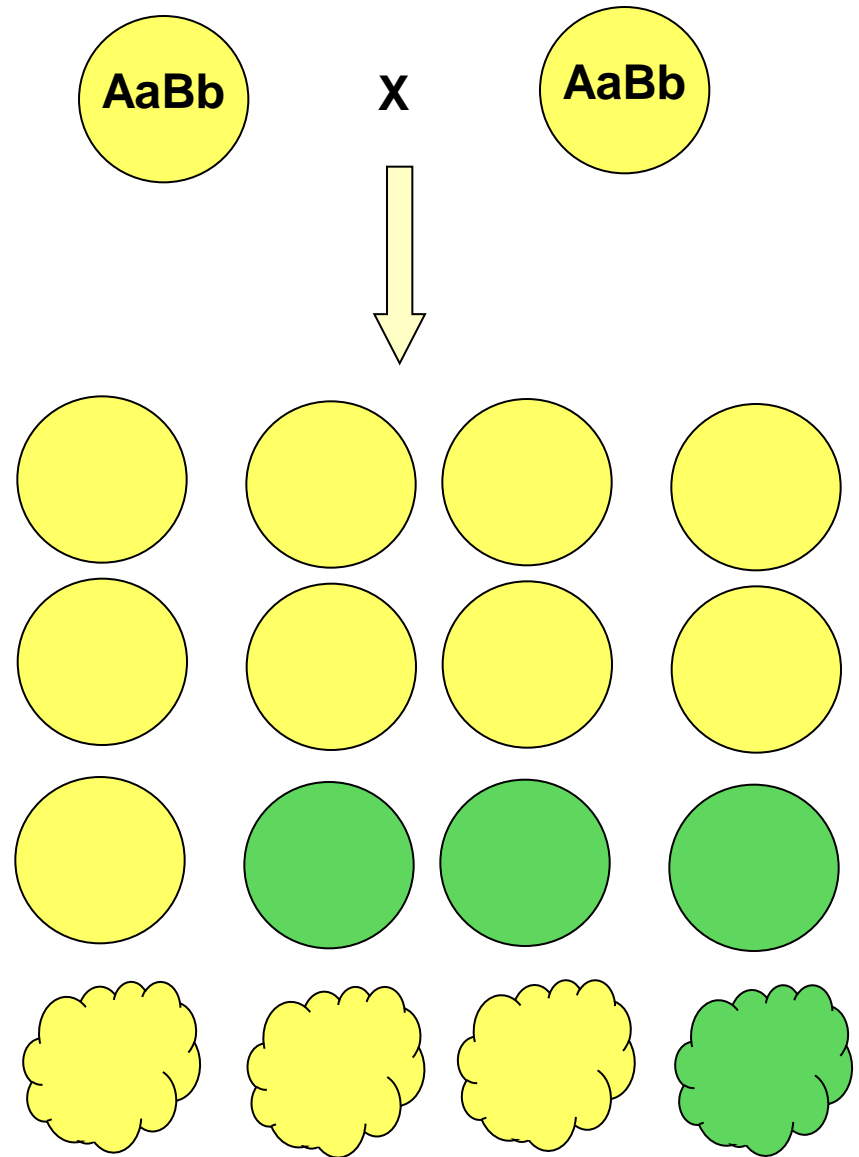
F1: Primera generación filial

La Tercera Ley de Mendel

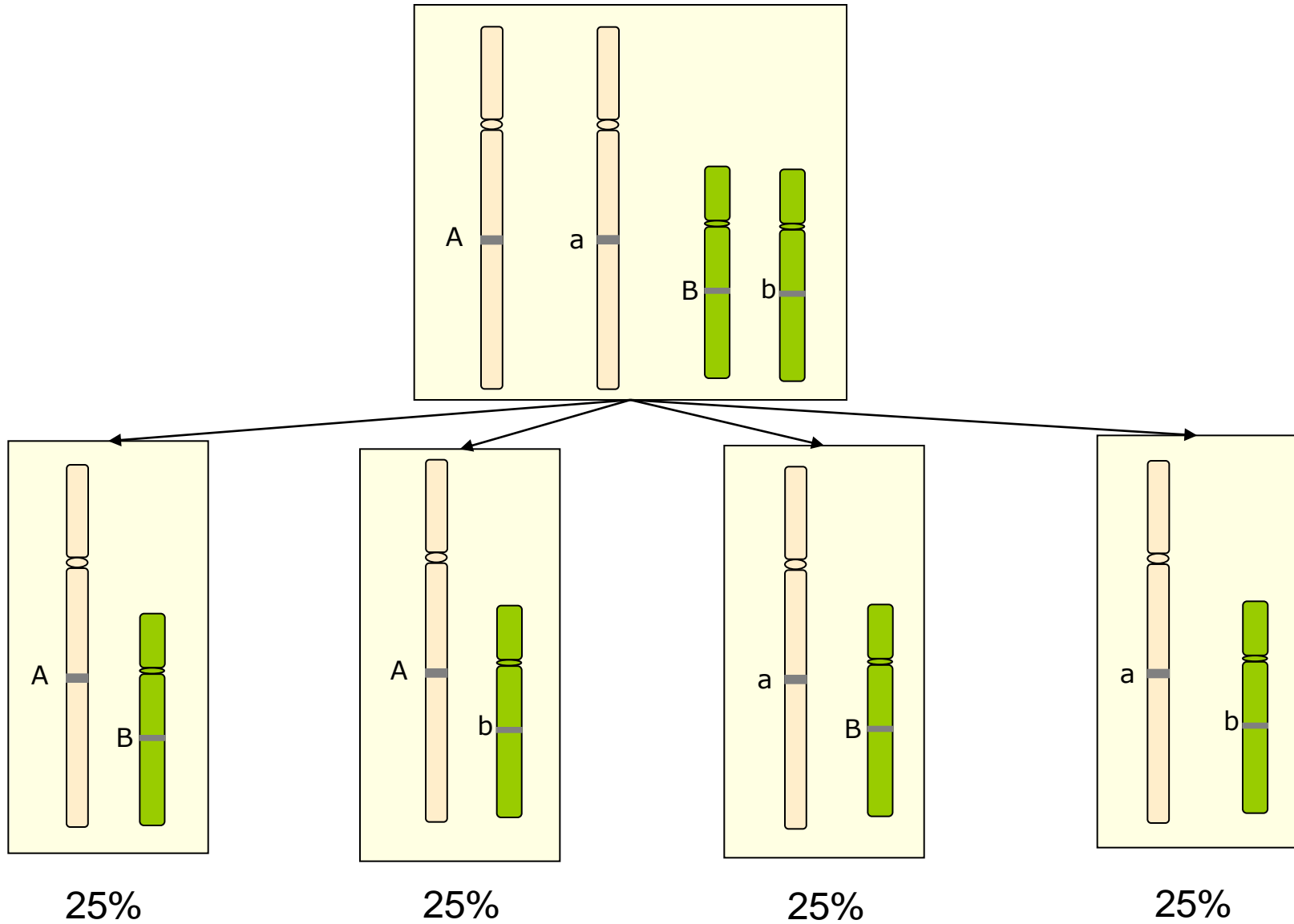
Al cruzar los descendientes de la F1 (Aa,Bb) entre sí obtuvo....

	9 Amarillos, lisos
	3 Verdes, lisos
	3 Amarillos, rugosos
	1 Verde, rugoso

Este resultado se explica hoy porque ambos caracteres están en diferente par de cromosomas y el dihíbrido Aa,Bb produce los cuatro tipos de gametos.



GENES INDEPENDIENTES: Gametos producidos por el dihíbrido

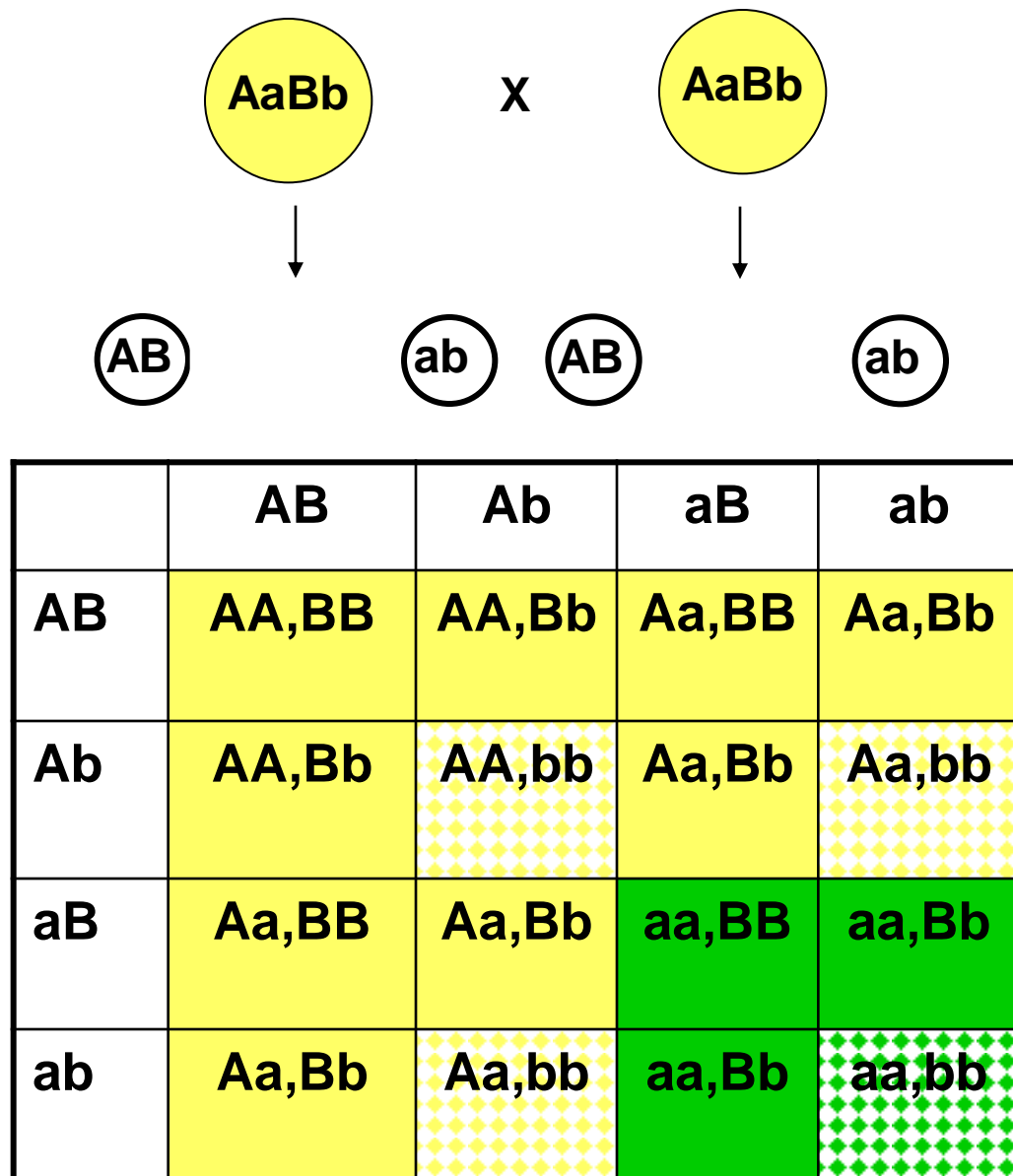


Al combinarse estos cuatro tipos de gametos se produce la descendencia:

9 amarillos lisos
 3 verdes lisos
 3 amarillos rugosos
 1 verde rugoso.

De esta manera se demostró que los caracteres color y textura eran independientes. Pues en el caso de no serlo, no se habrían producido los gametos Ab y aB y se hubiese producido la siguiente descendencia:

3 Amarillos lisos
 1 Verde rugoso

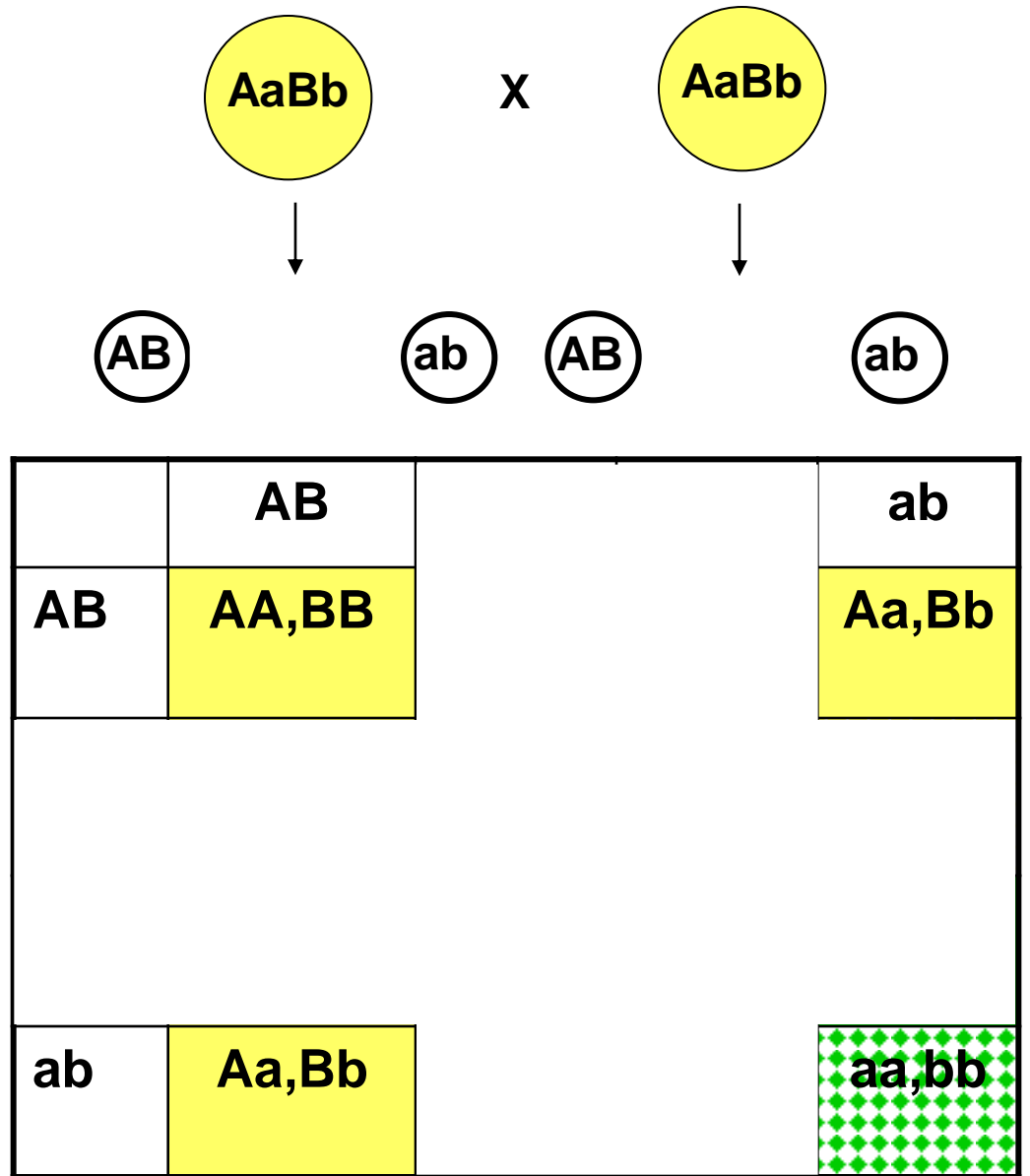


Al combinarse estos cuatro tipos de gametos se produce la descendencia:

9 amarillos lisos
 3 verdes lisos
 3 amarillos rugosos
 1 verde rugoso.

De esta manera se demostró que los caracteres color y textura eran independientes. Pues en el caso de no serlo, no se habrían producido los gametos Ab y aB y se hubiese producido la siguiente descendencia:

3 Amarillos lisos
 1 Verde rugoso



ÍNDICE



1- Índice



2- Conceptos básicos de genética mendeliana



3- Herencia de un carácter



4- Herencia de dos caracteres



5- Ligamiento y recombinación



6- Otros casos de herencia no mendeliana



7- Genética humana



8- ¿Cómo resolver los problemas de genética?



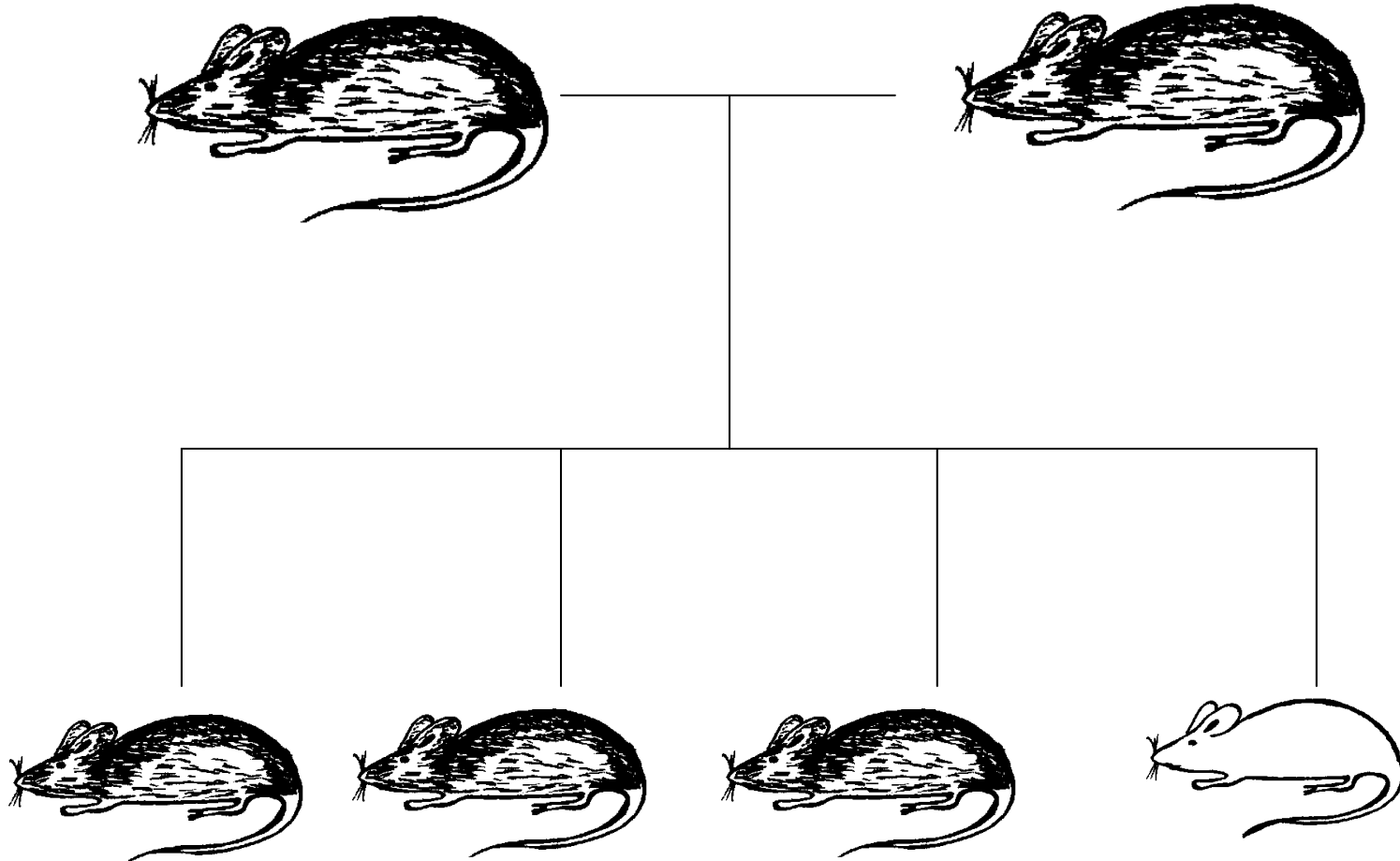
9- Los árboles genealógicos y los pedigrís



10- Las leyes de Mendel

¿Por qué del cruce entre ratones negros puede salir de vez en cuando algún ratón blanco?

Es seguro que ahora podrás responder a esta pregunta que se hacía al principio del tema.



FAN