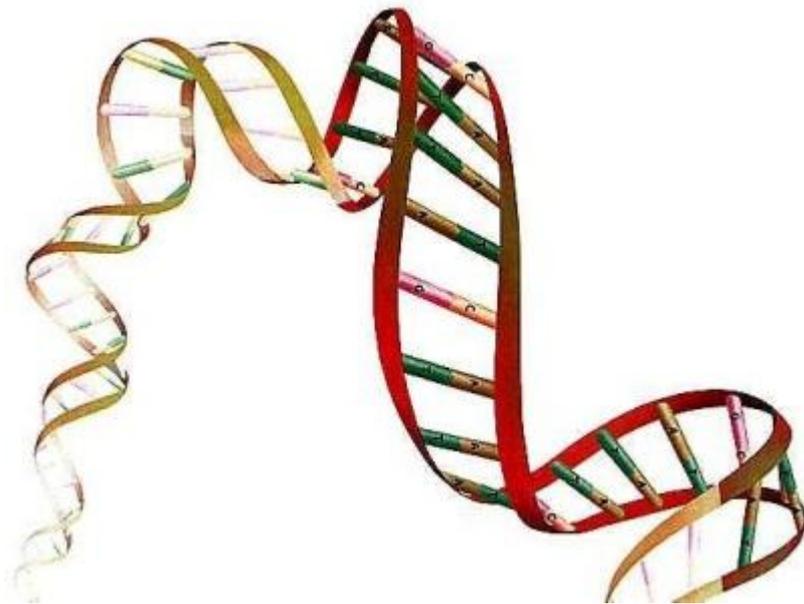


GENÉTICA

Ciencia que estudia la herencia biológica, es decir, la transmisión de los caracteres morfológicos y fisiológicos que pasan de un ser vivo a sus descendientes



CONCEPTOS BÁSICOS

GENÉTICA.- Es la ciencia que estudia la herencia biológica, es decir, la transmisión de los caracteres morfológicos y fisiológicos que pasan de un ser vivo a sus descendientes.

GENÉTICA MENDELIANA.- Es el estudio de la herencia biológica mediante experimentos de reproducción. Intenta averiguar cuál es la información biológica de los individuos a partir de las proporciones matemáticas en que se hereda cada carácter.

GEN.- Es la unidad del material hereditario. Es un fragmento de ácido nucleico, generalmente ADN (salvo en algunos virus, en los que es ARN) que lleva la información para un carácter. Corresponde a lo que Mendel llamó "factor hereditario".

CARÁCTER.- Cada una de las particularidades morfológicas o fisiológicas de un ser vivo, por ejemplo: ojos azules, pelo rizado, presencia de la enzima amilasa en la saliva...

HAPLOIDE.- Ser que para cada carácter solo posee un gen o información.

DIPLOIDE.- Ser que posee dos genes o informaciones para cada carácter. Estos genes pueden ser iguales o distintos. Puede ser que se manifiesten ambos genes o que uno impida la expresión del otro.

LOCUS.- Lugar que ocupa un gen en el cromosoma. El plural de locus es "loci".

CROMOSOMAS HOMÓLOGOS.- Son aquellos que tienen los mismos loci. Uno procede del padre y otro de la madre.

ALELO.- Es cada uno de los diferentes genes o informaciones que pueden estar en un mismo locus. Estos genes son alelos entre sí. Ejemplo: en el guisante, para el carácter "color de la semilla" hay dos tipos de alelos, el alelo A (amarillo) y el alelo a (verde).

GENES HOMÓLOGOS.- Son los genes que ocupan el mismo locus en los diferentes cromosomas homólogos.

GENOTIPO.- Conjunto de genes presentes en un organismo.

FENOTIPO.- Conjunto de genes observables en un organismo. Depende del genotipo y de la acción ambiental.

HOMOCIGOTO O RAZA PURA.- Individuo que para un carácter posee los alelos iguales (**AA o aa**).

HETEROCIGOTO O HÍBRIDO.- Individuo que posee para un carácter los alelos diferentes (**Aa**).

HERENCIA DOMINANTE.- Se da cuando un alelo, el dominante, no deja manifestarse al otro, llamado recesivo.

HERENCIA INTERMEDIA.- Cuando los híbridos tienen un fenotipo intermedio entre las dos razas puras (**RR:rojo, BB: blanco, RB:rosa**).

HERENCIA CODOMINANTE.- Se da cuando los dos alelos son equipotentes. En los híbridos se manifiestan los dos caracteres. Ejemplo: la herencia de los grupos sanguíneos **AA:** grupo sanguíneo A (presencia del antígeno A) **BB:** grupo sanguíneo B (presencia del antígeno B) **AB:** grupo sanguíneo AB (presencia de los antígenos A y B)

RETROCRUZAMIENTO O CRUZAMIENTO PRUEBA.- Se utiliza en casos de herencia dominante para averiguar si un individuo es híbrido o de raza pura. Consiste en cruzar al individuo problema con un individuo homocigótico recesivo. Si en los descendientes aparecen homocigóticos recesivos es que el individuo problema era híbrido.

GENÉTICA CLÁSICA Y GÉNÉTICA MOLECULAR

La materia objeto de estudio de la genética puede enfocarse según distintos puntos de vista, por lo que se han diferenciado dos grandes vías de aproximación a la herencia biológica:

- **GENÉTICA CLÁSICA O FORMAL:** es la vía más antigua, se inicia con las experiencias de **Mendel** y parte de los caracteres observables (*el fenotipo*), comprueba su transmisión a los descendientes y, a partir de aquí, deduce el *genotipo*, es decir el gen o los genes que determinan dichos caracteres. También estudia las leyes reguladoras de la transmisión de los caracteres y para ello realiza *cruzamientos* entre variedades distintas (por ejemplo para el color de la flor pueden existir variedades de fenotipo rojo, rosa, blanco, etc.).
- **GENÉTICA MOLECULAR:** Su método consiste en aislar fragmentos de ADN, localizar en ellos los *genes* que se quieren estudiar, establecer la secuencia de sus bases y averiguar cuáles son las secuencias codificantes (**exones**), las no codificantes (**intrones**), las reguladoras, etc. y estudia las proteínas que controlan la expresión de dichos genes. Esta vía es inversa a la anterior, pues parte del *genotipo* (busca la secuencia de bases de un gen) y deduce el *fenotipo* (secuencia de aminoácidos de una proteína con una función biológica determinada)

GENÉTICA CLÁSICA

La herencia biológica: La herencia es la transmisión de los caracteres de los ascendientes a los descendientes, siendo la genética la ciencia de la herencia que busca una respuesta a:

- ¿cuál es la naturaleza del material transmitido a los descendientes?
- ¿cómo se transfiere ese material de una generación a la siguiente?

La segunda pregunta es la que más se ha estudiado desde muy antiguo y la respuesta está en los trabajos de Mendel.

LOS EXPERIMENTOS DE MENDEL.

Juan Gregorio Mendel nació en 1822 en Austria. Fue un monje agustino interesado en la genética que estudió los resultados de los cruzamientos entre dos variedades de guisantes en los jardines del convento.

Mediante miles de cruzamientos, recogió una gran cantidad de datos sobre las frecuencias con que se transmitían cada una de las características de la planta. A partir de estos datos postuló una serie de leyes sobre la herencia de los caracteres biológicos.

Mendel publicó sus descubrimientos en 1866 en una revista de poca difusión y fueron ignorados. Pasados 34 años y en una coincidencia sorprendente, tres autores por separado, el holandés **De Vries**, el alemán **Correns** y el austriaco **Tschermak**, redescubrieron en 1900 los hallazgos de Mendel.

La extraordinaria contribución de Mendel a la genética se debe:

Al material elegido para sus experimentos:

- El guisante es fácil de encontrar
- El número de descendientes es alto
- Sus flores se pueden autofecundar
- Simplifica la tarea escogiendo caracteres aislados y bien diferenciados como el tamaño(alto-bajo), el color (rojo-blanco) y observa el resultado de los cruzamientos. Después los estudia en conjunto.
- Hace un estudio matemático de los resultados, contando el número de descendientes y viendo como se presentan en ellos los distintos caracteres, es decir reduce el fenómeno de la herencia a algo que se puede medir, lo que le permite establecer leyes estadísticas.

EXPERIMENTOS DE MENDEL.

Cultivó 34 variedades de guisante durante 2 años, de las que seleccionó 22, y prestó su atención a 7 caracteres que presentaban dos formas alternativas

CARACTER	ALTERNATIVA
color de la semilla	Amarilla – verde
forma de la vaina	Lisa – estrangulada
posición de las flores	Axial – Terminal
color de las flores	Purpúreas – blancas
longitud del tallo	Normal - corto

LEYES DE MENDEL

PRIMERA LEY DE MENDEL O LEY DE LA UNIFORMIDAD DE LA PRIMERA GENERACIÓN FILIAL

Mendel cruzó dos razas puras u homocigóticas de plantas de guisante, una con el color de la semilla amarilla (A) y otra con el color de la semilla verde (v)

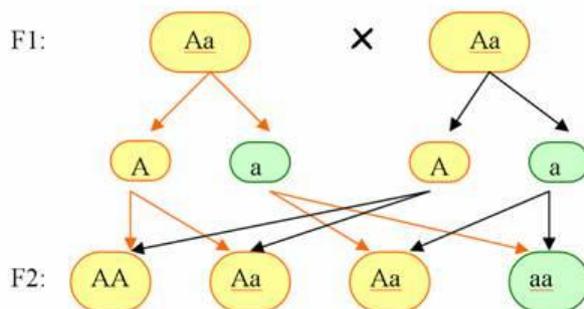
GF1 : 4/4 Aa FF1 : 4/4 amarillo

Con estos resultados enunció la primera ley:

"Si se cruzan dos razas puras diferentes para un mismo carácter, los individuos híbridos de la primera generación filial (F1) son iguales entre sí".

SEGUNDA LEY DE MENDEL O LEY DE LA SEGREGACIÓN DE LOS CARACTERES ANTAGÓNICOS EN LA SEGUNDA GENERACIÓN:

Mendel cruzó ahora dos individuos heterocigóticos o híbridos de la primera generación filial (F1):



GF2: $\frac{1}{4}$ AA, $\frac{2}{4}$ Aa, $\frac{1}{4}$ aa FF2: $\frac{3}{4}$ amarilla, $\frac{1}{4}$ verde

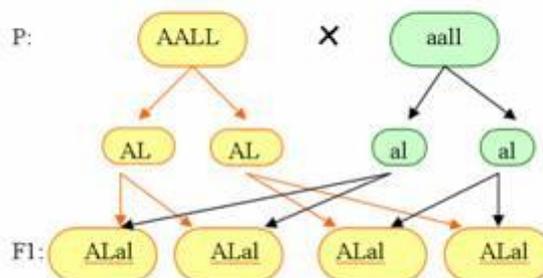
Tras obtener estos resultados formuló la segunda ley:

"Al cruzar entre sí los híbridos obtenidos en la primera generación, los caracteres antagónicos que poseen se separan y se reparten entre los distintos gametos, apareciendo así varios fenotipos en la descendencia".

TERCERA LEY DE MENDEL O LEY DE LA INDEPENDENCIA DE LOS GENES

Mendel cruzó ahora entre sí dos razas puras de plantas de guisante que se diferenciaban no en uno sino en dos caracteres: el color de la semilla y su textura.

Mendel cruzó una planta de semilla amarilla y lisa, homocigótica y dominante para ambos caracteres, con otra variedad de semilla verde y rugosa, homocigótica y recesiva:

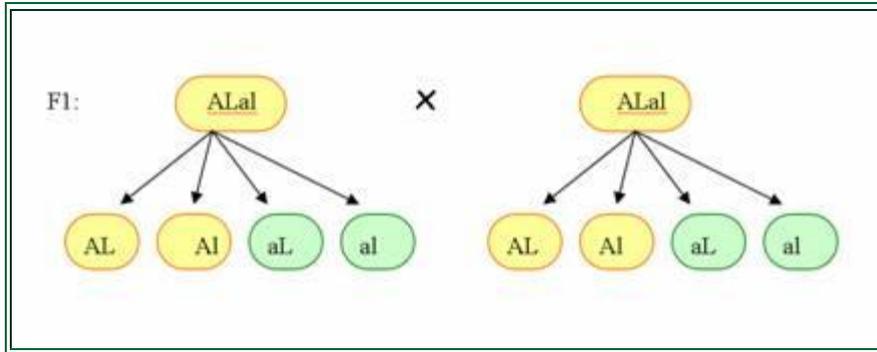


GF1: 4/4 ALal FF1: 4/4 amarillo-liso

CRITERIO

Color de la semilla	Amarillo: A	Verde: a
Textura de la semilla	Lisa: L	Rugosa: l

Cruzó agora los dos híbridos de la F1:



F2	AL	Al	aL	al
AL	ALAL 	ALAl 	ALaL 	ALal 
Al	AlAL 	AlAl 	AlaL 	Alal 
aL	aLAL 	aLAl 	aLaL 	aLal 
al	alAL 	alAl 	alaL 	alal 

GF2:
 9/16 amarillo – liso
 3/16 amarillo – rugoso
 3/16 verde – liso
 1/16 verde – rugoso

Proporción:
 9 : 3 : 3 : 1

La tercera ley de Mendel o “ley de la independencia de los genes” afirma:

“Los caracteres son independientes unos de otros y los genes responsables de los mismos se transmiten de manera independiente, combinándose libremente”

TEORIA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

Cuando Mendel realizó sus numerosos experimentos, no se conocía la existencia de la molécula de ADN ni, por tanto, que esta se encontrara en los cromosomas, por lo tanto se desconocía la naturaleza de los genes. Los descubrimientos en citología en los últimos años del siglo XIX y en el XX que dieron a conocer los aspectos fundamentales de la mitosis, la fecundación y la meiosis proporcionaron el material necesario para la búsqueda de las leyes que rigen la herencia.

A las leyes de Mendel no se les reconoció la importancia que les correspondía hasta que, en 1900, fueron redescubiertas por separado por tres investigadores: Correns, Tschermak y de Vries. Desde entonces, la Genética se ha desarrollado de forma considerable y, mientras al principio los animales y los vegetales superiores constituían el material de investigación, más tarde se han empleado principalmente bacterias (sobre todo *Escherichia coli*) y virus. Así en la historia de la genética se pueden distinguir tres períodos o etapas:

- **PRIMER PERÍODO:** corresponde a los años que siguen al redescubrimiento de las leyes de Mendel. Numerosos experimentos las confirmaron.
- **SEGUNDO PERÍODO:** Se inicia en 1902 cuando W.S. Sutton en Estados Unidos y T. Boveri en Alemania, propusieron la hipótesis de que **los factores hereditarios de Mendel se localizaban en los cromosomas**, ya que creían que la separación de los cromosomas durante la meiosis era la base para explicar las leyes de Mendel. (**Teoría cromosómica de la herencia de Sutton y Boveri**).

En 1909 **Johannsen** propuso el término “gen” como sustituto del término “factor hereditario” de Mendel

La comprobación experimental de la **teoría cromosómica de la herencia** se debe a **Morgan**. En 1911, T.H. Morgan, después de realizar numerosos experimentos con la mosca de la fruta o del vinagre (*Drosophila melanogaster*) concluyó que **los genes se localizan en los cromosomas y, por tanto, los genes que están en el mismo cromosoma tienden a heredarse juntos, y se denominan por ello genes ligados**.

Nace así la **teoría cromosómica de la herencia**, la cual ha tenido aportaciones posteriores, y hoy día puede resumirse en los siguientes postulados:

- a. **Los factores (genes) que determinan los factores hereditarios del fenotipo se localizan en los cromosomas.**

- b. Cada gen ocupa un lugar específico o locus (en plural es loci) dentro de un cromosoma concreto.
- c. Los genes (o sus loci) se encuentran dispuestos linealmente a lo largo de cada cromosoma.
- d. Los genes alelos (o factores antagónicos) se encuentran en el mismo locus de la pareja de cromosomas homólogos, por lo que en los organismos diploides cada carácter está regido por una par de genes alelos.

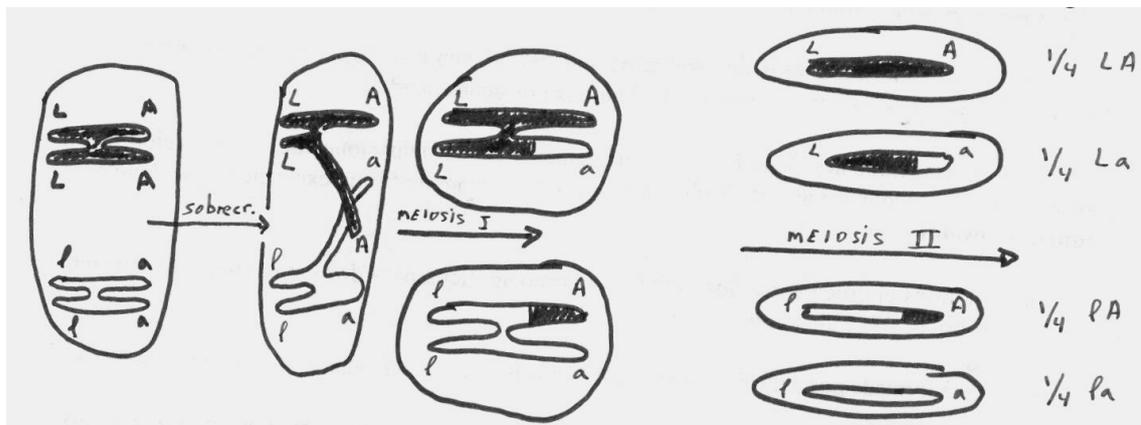
Se planteaba el dilema de por qué unas veces los genes se heredaban independientemente, como había demostrado Mendel, y otras juntos, como había encontrado Morgan y además que los genes *ligados* **no** siempre se heredaban juntos.

Años antes, en 1909, se había observado durante el diploteno de la meiosis ciertos puntos de unión a los que se denominó “quiasmas” entre las cromátidas de dos cromosomas homólogos. **Morgan** interpretó los quiasmas como la evidencia de que se habían producido *entrecruzamientos* (*crossing-over*) entre dichas cromátidas, es decir, intercambio de fragmentos y, por ello, **recombinación de genes** y esto era la causa de que los genes ligados no siempre se heredasen juntos.

En resumen, según Morgan:

“ Los genes están en los cromosomas, su disposición es lineal, uno detrás de otro, y mediante el entrecruzamiento de las cromátidas homólogas se produce la recombinación genética”

El ligamiento es la tendencia que tienen los genes situados en el mismo cromosoma a heredarse juntos. Cuanto más próximos estén mayor será esa tendencia. Cuando dos genes que generalmente se heredan juntos, los llamados “genes ligados”, se heredan por separado, **se deduce que ha habido un entrecruzamiento durante la meiosis.**



- **TERCER PERÍODO:** comienza a partir de 1953 con el descubrimiento de la estructura y propiedades del ADN, realizado por Watson y Crack. Durante esta etapa se llega a conocer la naturaleza química de los genes y nace una nueva ciencia, la Genética Molecular, que se ocupa del estudio de la estructura molecular de los ácidos nucleicos, la duplicación del ADN, el código genético, la síntesis de proteínas, etc.

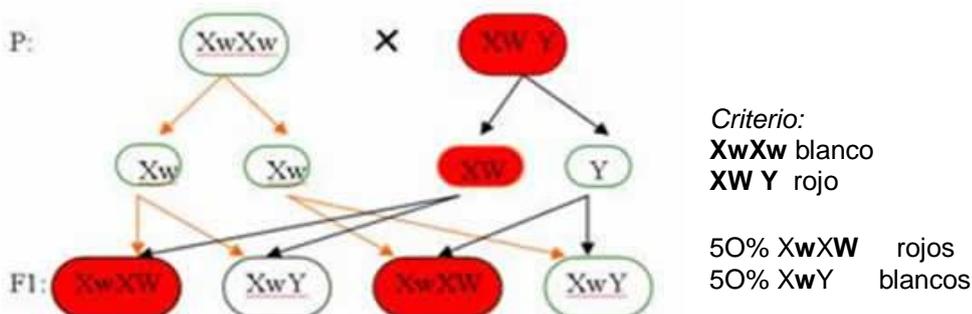
GENES LIGADOS AL SEXO

5.1 DESCUBRIMIENTOS DE MORGAN

Se entiende por "herencia ligada al sexo", el estudio de los caracteres cuyos genes residen en los cromosomas sexuales.

El descubrimiento de los genes ligados al sexo en la mosca **Drosophila** fué hecho por **MORGAN** en 1910. En el curso de unos experimentos encontró un macho con ojos blancos (los normales los tienen rojos) y obtuvo, al cruzarlo con la generación parental (retrocruzamiento), una raza pura de ojos blancos.

La observación de que todos los machos descendientes de hembras de ojos blancos, presentaban también ojos blancos le llevó a dar la interpretación siguiente: Las hembras blancas llevan 2 cromosomas **X**, y en cada uno de ellos va un gen **w** (blanco). Los machos descendientes de estas hembras reciben de ellas el único cromosoma **X** que poseen los machos de esa especie. Como en estos machos el gen **w** no encuentra su alelo correspondiente **W** que podría ocultarlo al dominar sobre él, resulta que se manifestará siempre en el fenotipo.



Ante estos resultados, MORGAN concluyó que el gen para el color de los ojos en *Drosophila* reside en el cromosoma **X**, y en el cromosoma **Y** no poseía ningún alelo para ese carácter.

La situación del gen responsable del color de los ojos en el cromosoma **X** explica el modo de como se hereda un carácter "ligado al sexo".

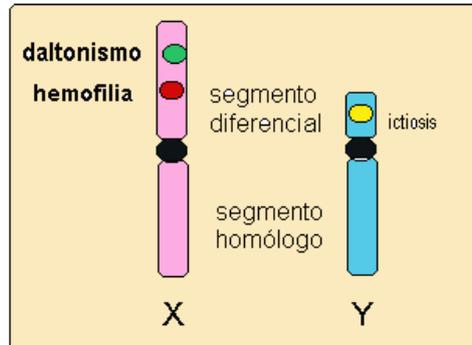
Los genes que se encuentran en el cromosoma **X** siguen un modo de peculiar de herencia ya que el cromosoma **Y** no es homólogo del **X**.

5.2 LA HERENCIA LIGADA AL SEXO EN LA ESPECIE HUMANA.

Cuando un carácter está controlado por un gen cuyo locus se encuentra en los cromosomas sexuales, hablamos de "herencia ligada al sexo".

En los heterocomasomas **X** e **Y** de los humanos se distingue un segmento homólogo y un segmento diferencial.

Los segmentos homólogos se pueden intercambiar genes; son genes parcialmente ligados al sexo. Los segmentos diferenciales no pueden intercambiarse genes entre ellos. Son genes completamente ligados al sexo.



La herencia recesiva ligada al cromosoma X se reconoce por:

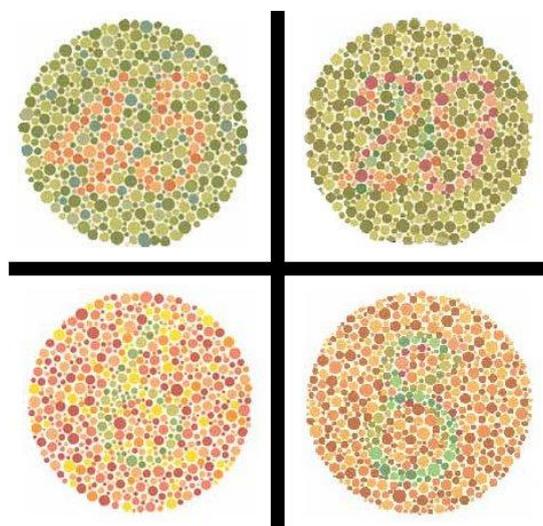
- En el hombre se manifiesta simplemente con que sea portador del gen, en la mujer el gen debe estar en homocigosis.
- Se transmite de generación en generación a través de las mujeres portadoras.
- El padre que presenta el carácter nunca lo transmite a sus hijos varones. Lo transmite a sus nietos varones a través de sus hijas, que serán portadoras del mismo.

EJEMPLOS

DALTONISMO Es la incapacidad de distinguir el color verde del rojo. Viene regido por un gen del segmento diferencial del cromosoma X que es recesivo. Para que se manifieste en la mujer, tiene que estar en homocigosis ($X_d X_d$).

HEMOFILIA Es un estado patológico caracterizado por la no coagulación de la sangre. Viene regido por un gen del segmento diferencial del cromosoma X que es recesivo. Las mujeres actúan como portadoras.

Un caso bien conocido es el de la reina Victoria de Inglaterra que era normal pero portadora e introdujo la hemofilia en la familia real y posteriormente ha ido pasando a las familias reales de otros países.



ALELISMO MÚLTIPLE (HERENCIA CODOMINANTE).-

Una falsa impresión que se puede sacar de lo visto hasta ahora es que un gen solo tiene dos alelos. En realidad un gen puede tener varios alelos: alelomorfismo múltiple.

Un ejemplo de este caso son los grupos sanguíneos ABO en el ser humano que dependen de 3 alelos que condicionan la presencia en los glóbulos rojos del antígeno A (tipo A), del antígeno B (tipo B), de los dos (tipo AB) o ausencia de antígenos (tipo O).

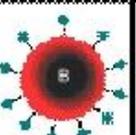
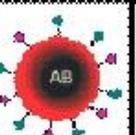
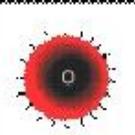
Los alelos A y B son codominantes de tal modo que un individuo AB presenta los dos antígenos, mientras que el alelo O es recesivo.

GENOTIPO AA, AO, BB, BO, AB y OO

FENOTIPO A, B, AB O

ANTÍGENOS A, B, A y B

ALELO DE LA MADRE	ALELO DEL PADRE	GENOTIPO DEL HIJO	FENOTIPO DEL HIJO
A	A	AA	A
A	B	AB	AB
A	O	AO	A
B	A	AB	AB
B	B	BB	B
B	O	BO	B
O	O	OO	O

	GRUPO A	GRUPO B	GRUPO AB	GRUPO O
SANGRE ROJA CELULA				
ANTICUERPOS	Anti A	Anti B	Ninguno	Anti A y Anti B
ANTIGENOS	A Antígeno	B Antígeno	A y B Antígenos	No Antígenos

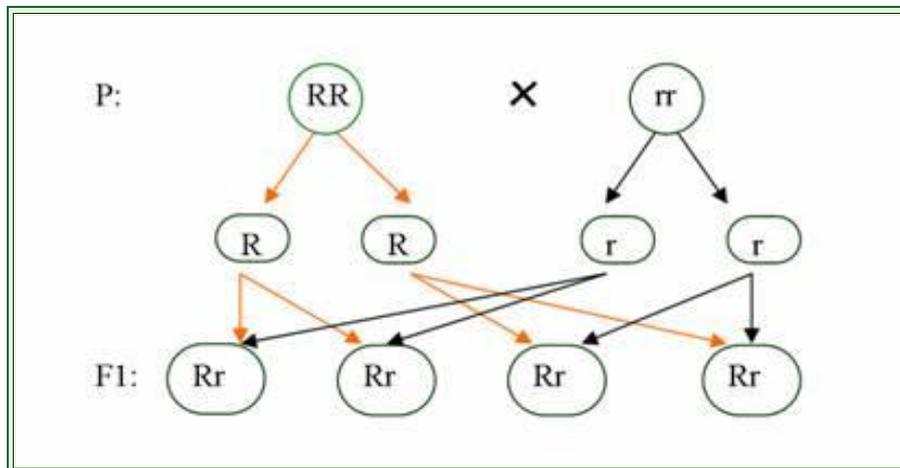
HERENCIA AUTOSÓMICA DEL FACTOR Rh.

El factor Rh es un carácter regulado por un gen con dos alelos, R y r, que manifiestan relación de dominancia $R > r$. El alelo R codifica para la síntesis de un factor proteico en la membrana del glóbulo rojo (eritrocito), mientras que el alelo r carece de esta capacidad. Existen dos fenotipos posibles:

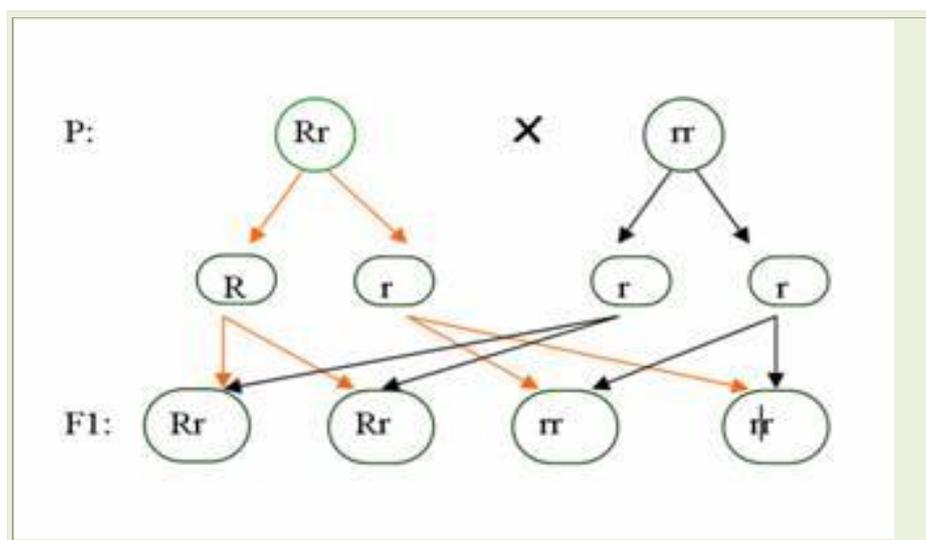
- Los individuos que presentan este factor proteico son Rh+ (su genotipo puede ser RR o Rr).
- Los que no lo poseen son Rh- (su genotipo es rr).

Si un varón Rh+ y una mujer Rh- tienen descendencia, podemos averiguar si el fenotipo Rh+ del varón corresponde al homocigótico dominante o al heterocigótico, tal como se indica a continuación:

Fenotipo: Rh+ x Rh-



100% Rh+



50% Rh+ 50% Rh-

Conclusión: Si todos los descendientes son Rh+, el padre es homocigótico dominante, si, por el contrario, unos son Rh+ y otros Rh- el padre es heterocigótico.

LA HERENCIA NO NUCLEAR

La información genética no se encuentra solo en el núcleo. Las mitocondrias y los cloroplastos poseen una molécula de ADN en su interior, lo que les confiere cierta independencia respecto de la información genética contenida en el núcleo.

Las mitocondrias y los cloroplastos replican su molécula de ADN, se dividen de forma autónoma en el citoplasma celular y sintetizan las proteínas codificadas en su ADN, utilizando para ello sus propios ribosomas. No obstante, la autonomía no es completa, ya que otras enzimas y proteínas que se sintetizan en el citoplasma celular entran a formar parte del metabolismo de estos orgánulos.

