

Tema 3.1: GENÉTICA MENDELIANA



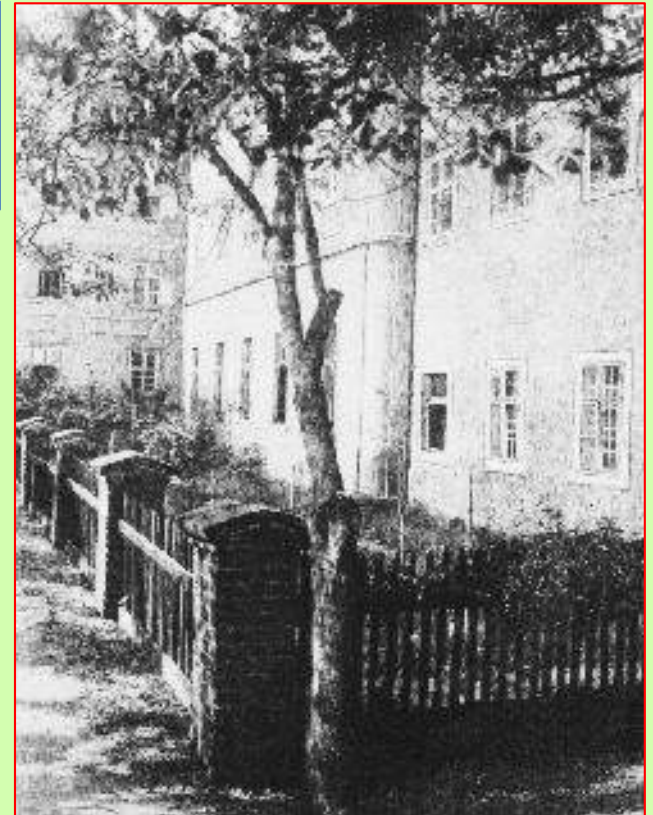
EXPERIMENTOS DE MENDEL



Utilizó en sus investigaciones el **guisante** (*Pisum sativum*):

- Fácil de cultivar y de crecimiento rápido.
- Características fácilmente observables.
- Se autopolinizan y se pueden polinizar artificialmente.

La huerta de Mendel en el convento agustino de Brno (Chequia)

















En 1920

En la actualidad



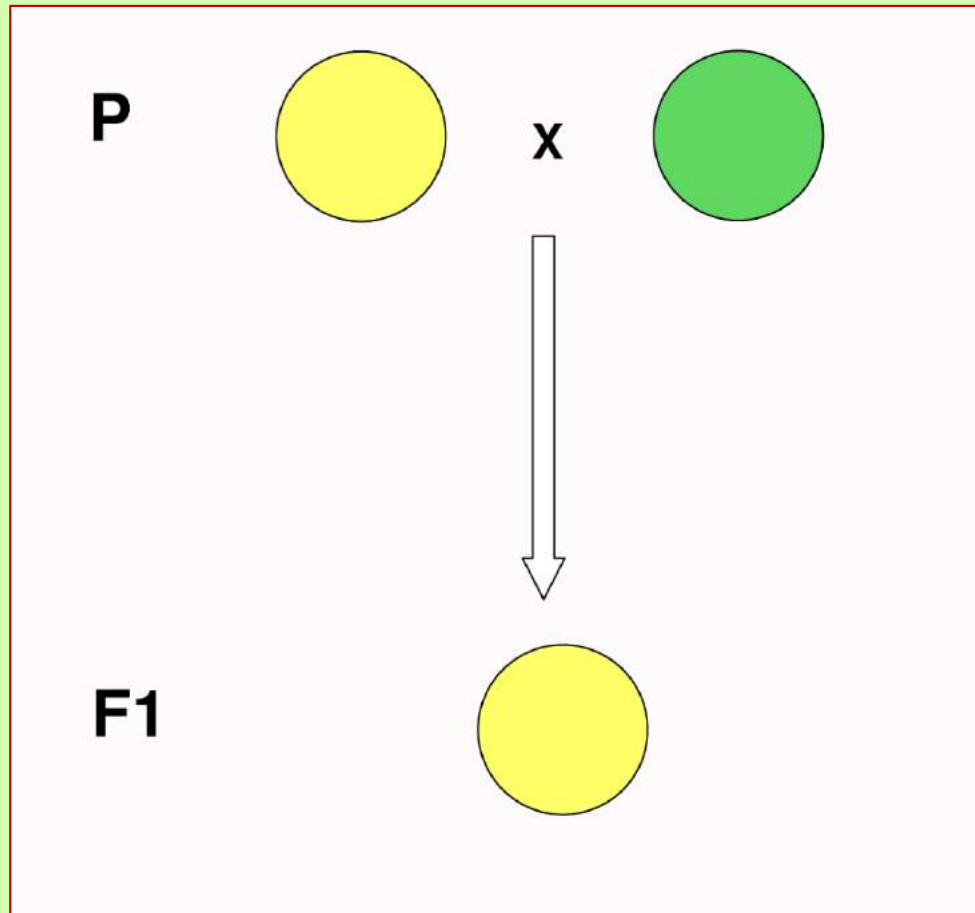
METODOLOGÍA

1. Se seleccionan **7 caracteres**.
2. Se cruzan **líneas puras** que difieren en un solo carácter.
3. Se observa la descendencia a través de varias **generaciones**.
4. Se realiza un completo estudio estadístico, a partir del cual se obtienen proporciones numéricas que permiten deducir las **leyes de Mendel**.

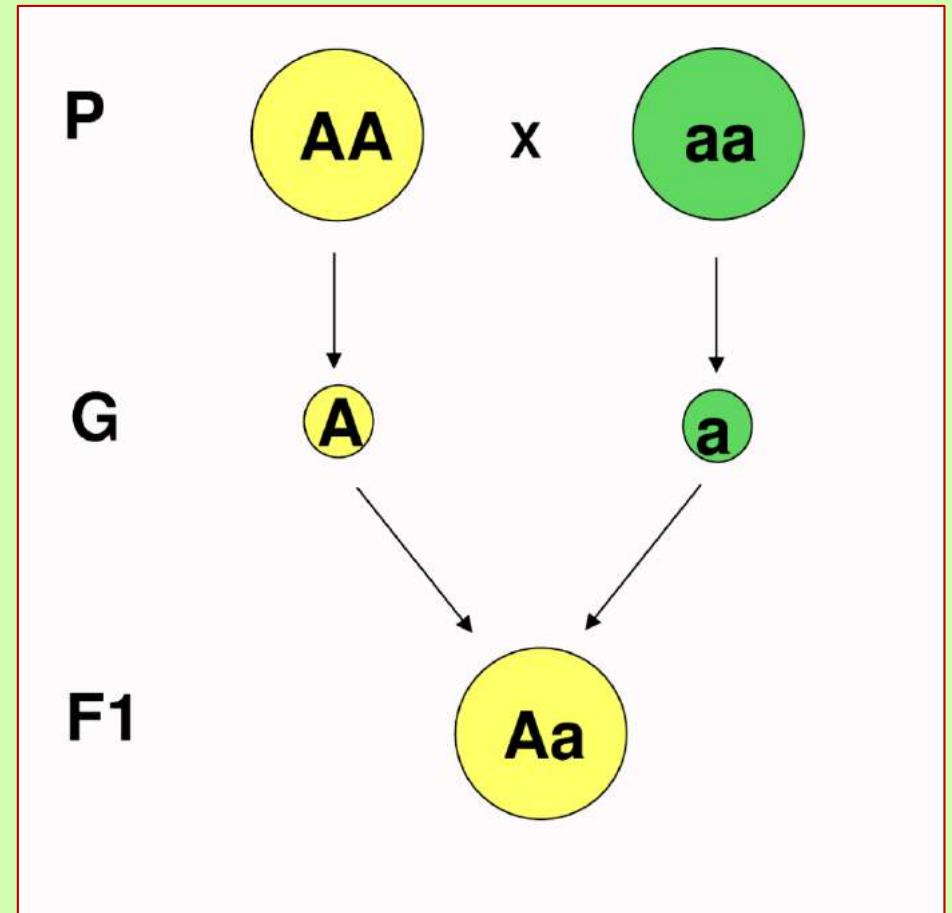
| Trait | Phenotypes | | | | |
|-----------------------|---|---|------------------------|---|--|
| Textura de la semilla |  lisa |  rugosa | Color de la flor |  rosa |  blanca |
| Color de la semilla |  amarilla |  verde | Posición de las flores |  axial |  terminal |
| Forma de la vaina |  hinchada |  constreñida | Longitud del tallo |  alto |  bajo |
| Color de la vaina |  verde |  amarilla | | | |

PRIMERA LEY DE MENDEL

EXPERIMENTO (Fenotipos)



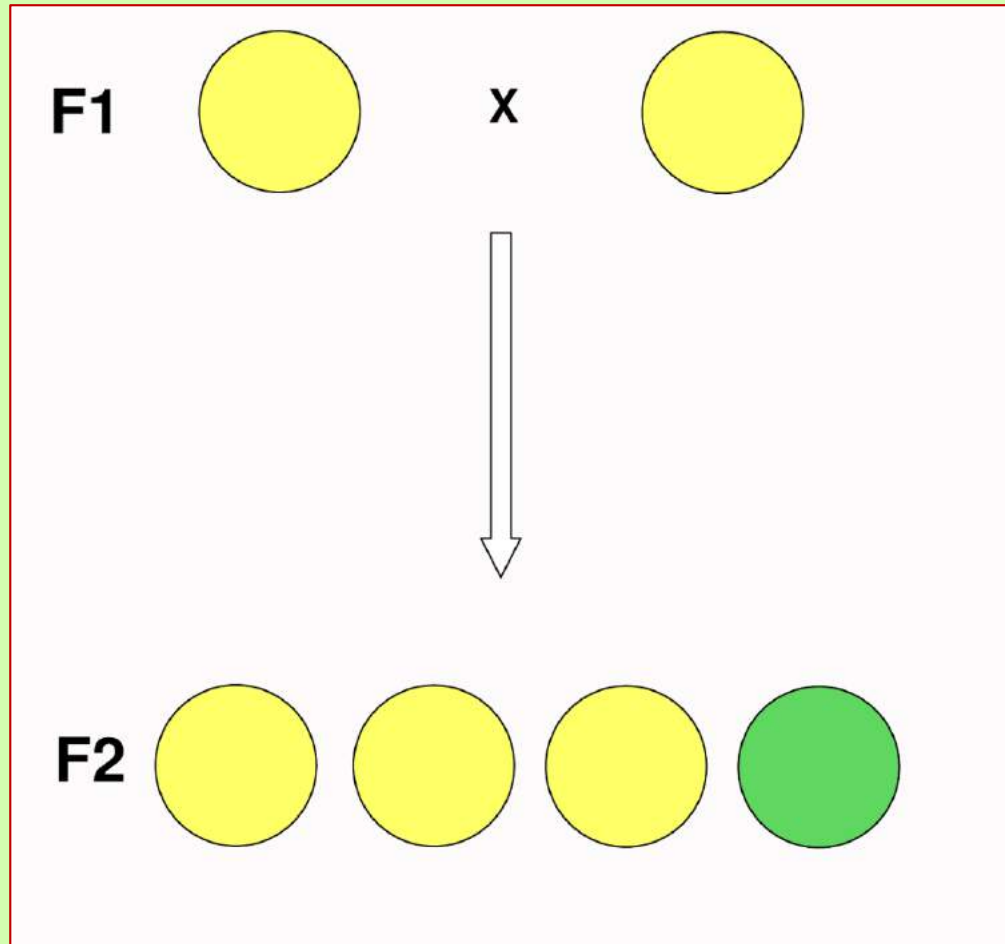
INTERPRETACIÓN (Genotipos)



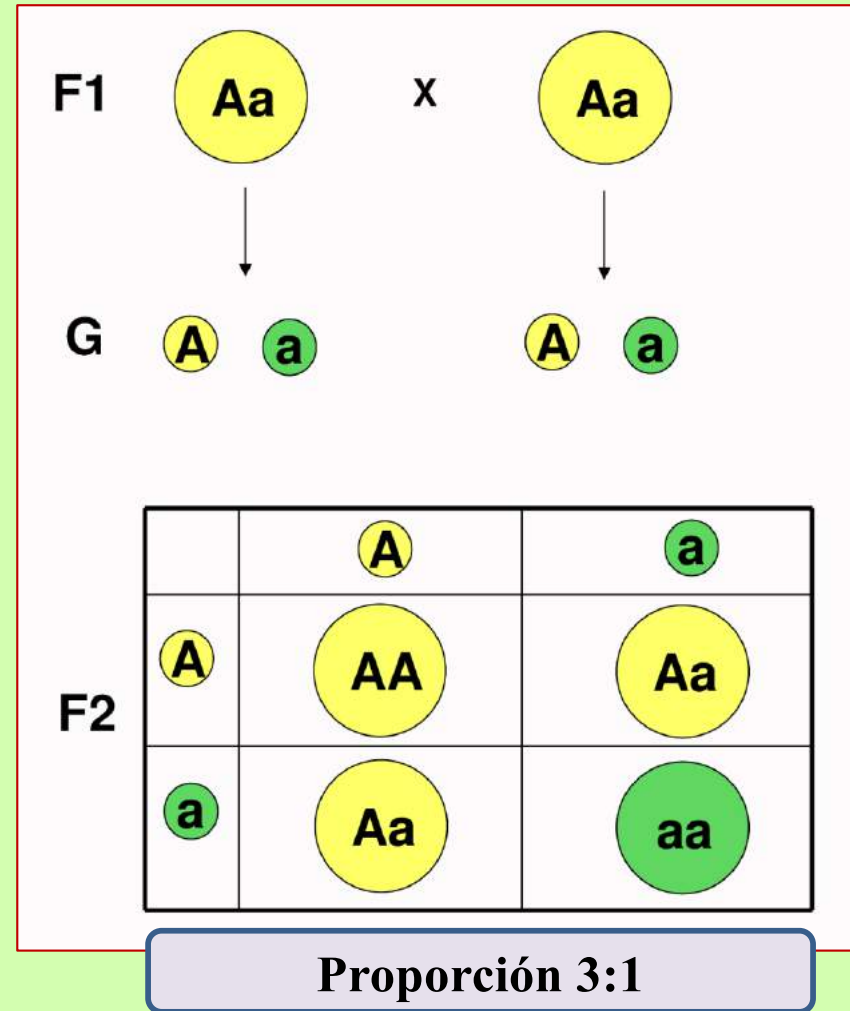
Ley de la uniformidad de los híbridos de la F_1 : cuando se cruzan dos líneas puras, todos los descendientes son iguales entre sí.

SEGUNDA LEY DE MENDEL

EXPERIMENTO (Fenotipos)



INTERPRETACIÓN (Genotipos)



Ley de la segregación de los caracteres en la F₂: cuando se cruzan dos híbridos, los alelos se separan y reparten en gametos distintos.

TERCERA LEY DE MENDEL

EXPERIMENTO (Fenotipos)

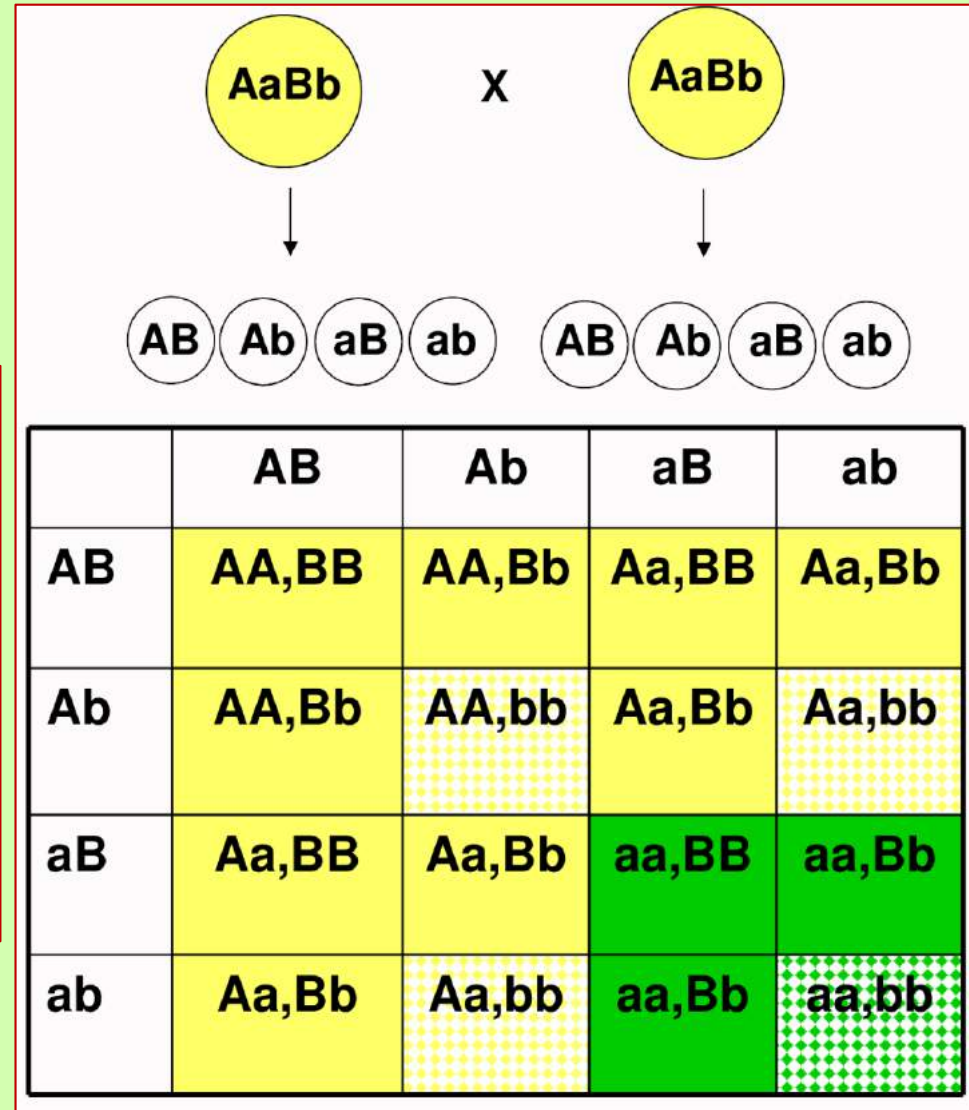
P: amarillas y lisas x verdes y rugosas

F₁: 100% lisas y amarillas.

F₂: proporción **9:3:3:1**.

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

INTERPRETACIÓN (Genotipos)



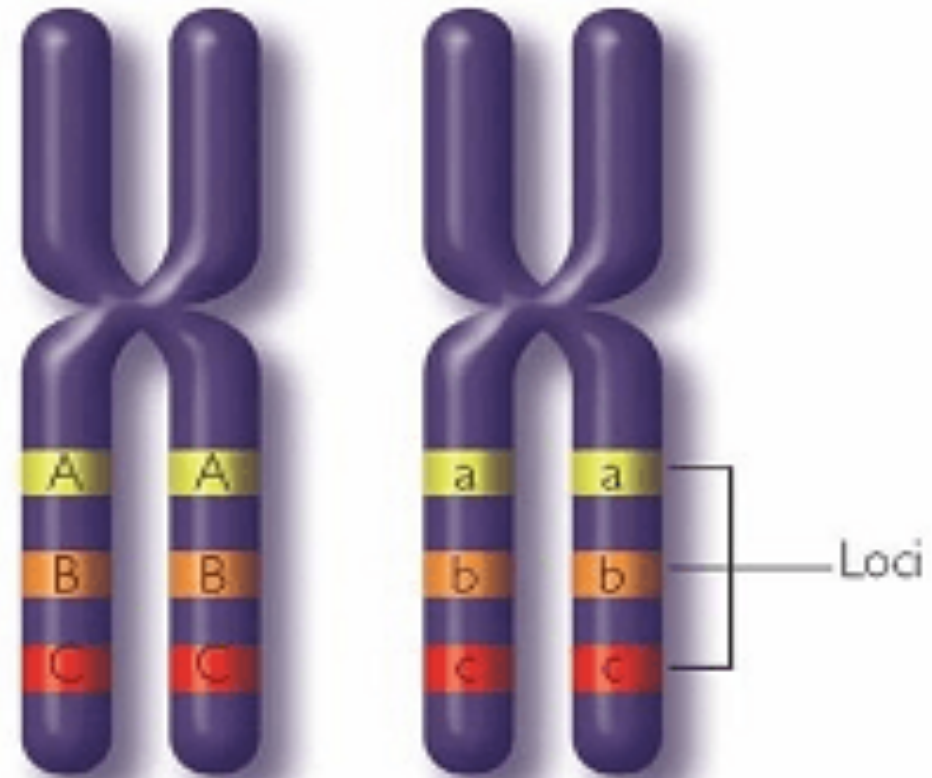
Ley de la independencia de los caracteres: los distintos alelos de cada carácter se heredan independientemente unos de otros y se combinan al azar en la descendencia .

TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

1. Los genes se encuentran en los cromosomas en lugares concretos (locus)

2. Dos genes presentes en el mismo cromosoma se heredan conjuntamente (genes ligados)

3. Los genes ligados pueden heredarse por separado en el sobrecruzamiento de la profase I de la meiosis.



Los genes se ubican en loci constantes en los cromosomas.

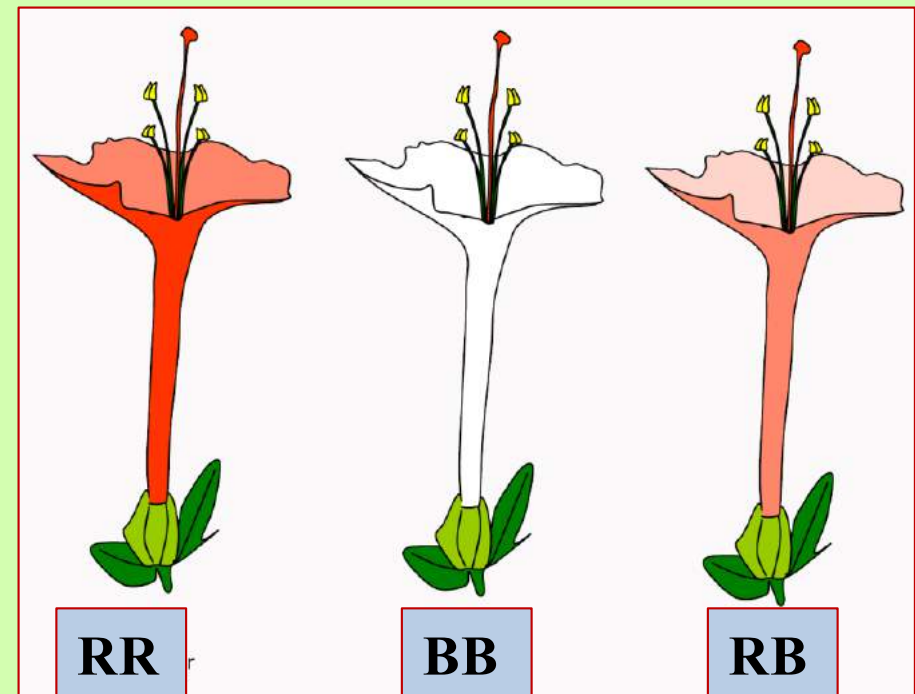
CODOMINANCIA

Parejas de alelos que se expresan por igual. Los heterocigotos presentan una mezcla de los dos fenotipos.

Se cumple la primera ley, pues en la F_1 todos los individuos son iguales (RB). En la F_2 se obtienen los tres fenotipos en proporción 1:2:1 (RR, RB y BB respectivamente)



Herencia intermedia: parejas de alelos que se expresan por igual y dan a un fenotipo intermedio en los heterocigóticos.



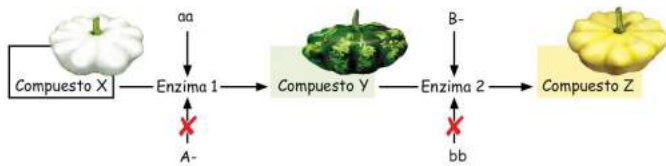
EPISTASIA

Interacción génica no recíproca en la que la expresión de un gen es modificado por otro gen no alélico.

Epistasia simple dominante (12:3:1)

F1 AaBb x AaBb
blanca x blanca

F2 9 A-B- } 12 blanca
3 A-bb }
3 aaB- } 3 amarilla
1 aabb } 1 verde



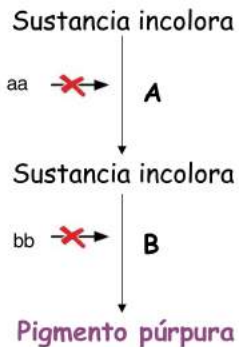
Se alteran las proporciones mendelianas 9:3:3:1 de la F₂

Epistasia doble recesiva (9:7)

P Variedad 1 x Variedad 2
blanca x blanca
AAbb x aaBB

F1 púrpura
AaBb x AaBb

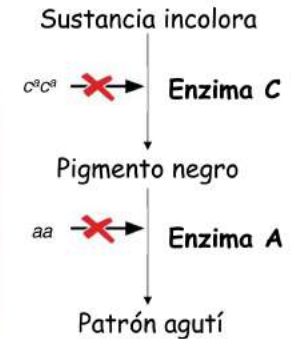
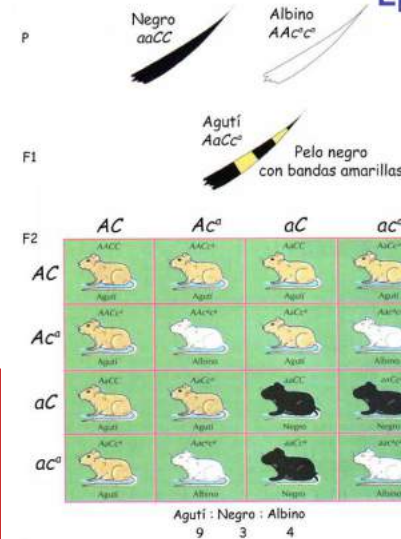
| | AB | Ab | aB | ab |
|----|------|------|------|------|
| AB | AABB | AABb | AaBB | AaBb |
| Ab | AABb | AAbb | AaBb | Aabb |
| aB | AaBB | AaBb | aaBB | aaBb |
| ab | AaBb | Aabb | aaBb | aabb |



9 púrpura : 7 blanca

Flor del guisante dulce

Epistasia simple recesiva (9:3:4)

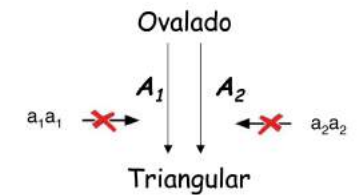


Epistasia doble dominante (15:1)

P Fruto de *Capsiella bursa-pastoris*
A₁/A₁; A₂/A₂ x a₁/a₁; a₂/a₂

F1 A₁/a₁; A₂/a₂

F2 9 A₁/-; A₂/- } 15 ovalado
3 A₁/-; a₂/a₂ }
3 a₁/a₁; A₂/- }
1 a₁/a₁; a₂/a₂ } 1 alargado



Fruto de *Capsiella bursa-pastoris*

15 ovalado : 1 alargado

SERIES ALÉLICAS (alelismo múltiple)

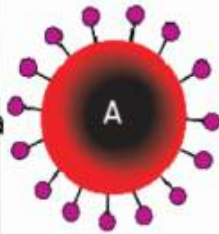
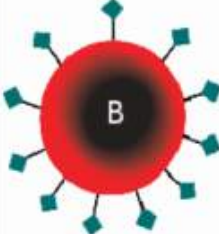
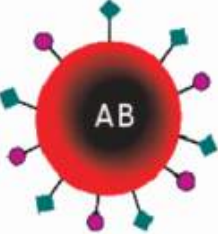
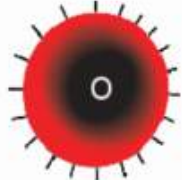






Hay más de dos formas distintas (alelos) para cada gen

Sistema ABO de la sangre humana:

Tres alelos: I^A , I^B , i . Los dos primeros codominantes ,y dominantes sobre el tercero.





Seis genotipos: $I^A I^A$, $I^A I^B$, $I^B I^B$, $I^A i$, $I^B i$ e ii .

Cuatro fenotipos: gr. A ($I^A I^A$, $I^A i$), gr. B ($I^B I^B$, $I^B i$), gr. AB ($I^A I^B$) y gr. 0 (ii)

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

LETALIDAD

- Los **genes letales** son aquellos cuya existencia en el genotipo produce la muerte antes de alcanzar la madurez sexual del individuo.
- Pueden ser dominantes o recesivos.

| | A | A ^y |
|----------------|--|---|
| A | Ratón agoutí AA  | Ratón amarillo AA ^y  |
| A ^y | Ratón amarillo AA ^y  | Ratón muerto A ^y A ^y  |

En la letalidad recesiva se alteran las proporciones mendelianas, de 3:1 a 2:1

Letales dominantes: Esclerosis tuberosa

- EE: muere por esclerosis tuberosa
- Ee: muere por esclerosis tuberosa
- ee: sobrevive (normal)

Letales dominantes: Enfermedad de Tay-Sachs

- EE: sobrevive (normal)
- Ee: sobrevive (normal)
- ee: enfermo por Tay-Sachs

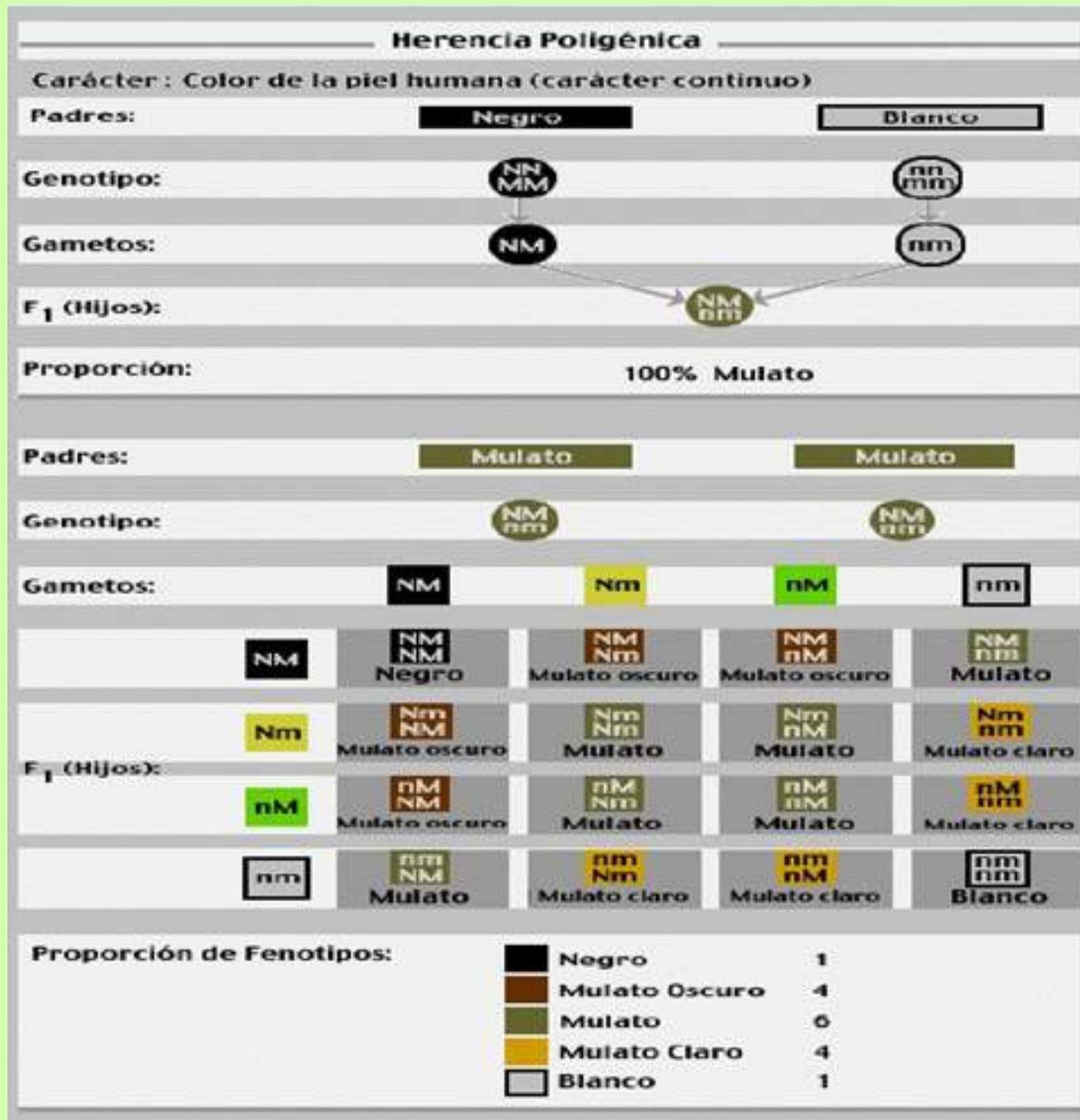
Letales dominantes con efecto letal recesivo: Acondroplasia

- AA: muere por acondroplasia letal
- Aa: sobrevive con acondroplasia
- aa: sobrevive (normal)

HERENCIA POLIGÉNICA

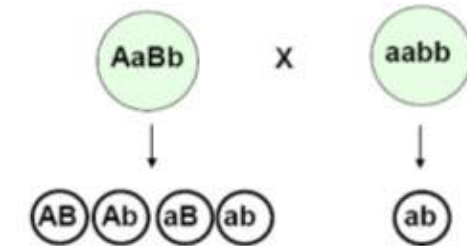
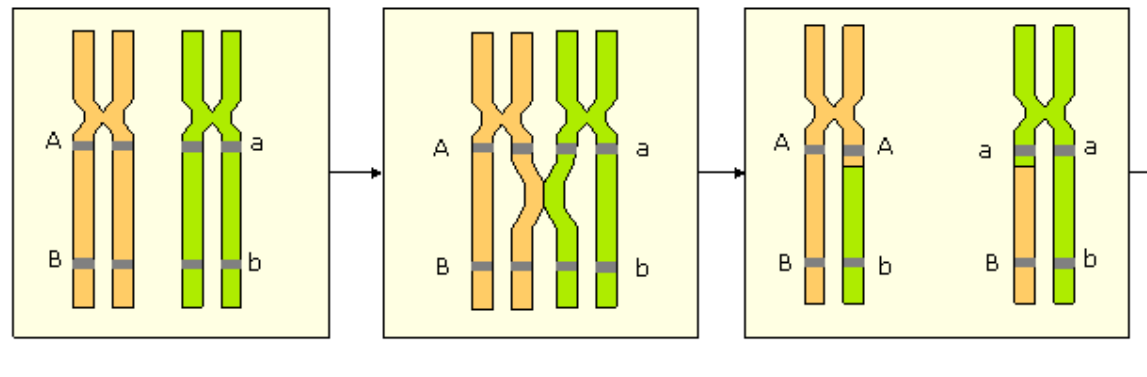
Poligenes: grupo de genes responsables de un carácter.

Caracteres cuantitativos:
Color de la piel y estatura en la especie humana



LIGAMIENTO DE GENES

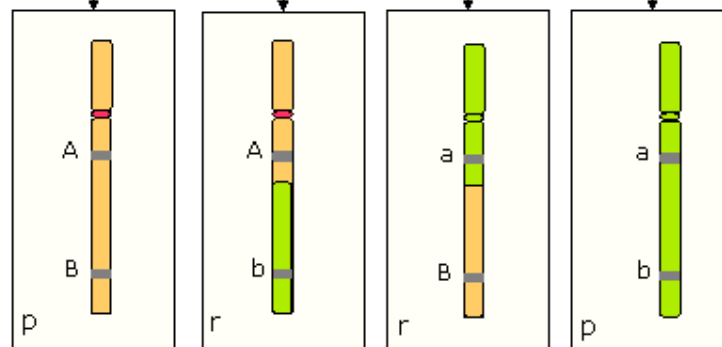
- Los genes ligados se encuentran en el mismo cromosoma, por lo que tienden a transmitirse de forma conjunta.
- En virtud de la frecuencia de recombinación (dependiente de la distancia entre los dos *loci*), se alteran las proporciones mendelianas.



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

Recombinantes (r): Los producidos por recombinación.

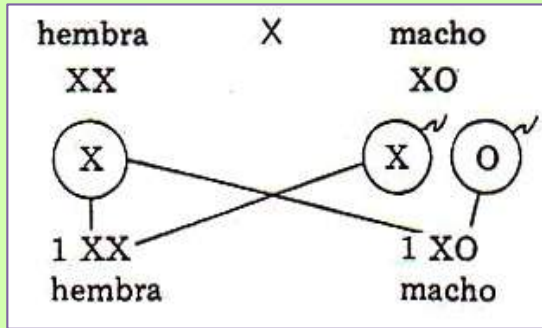


p) parentales
r) recombinantes

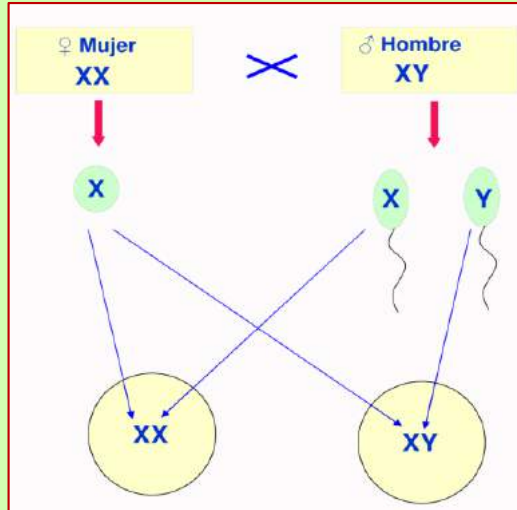
Parentales

DETERMINACIÓN DEL SEXO

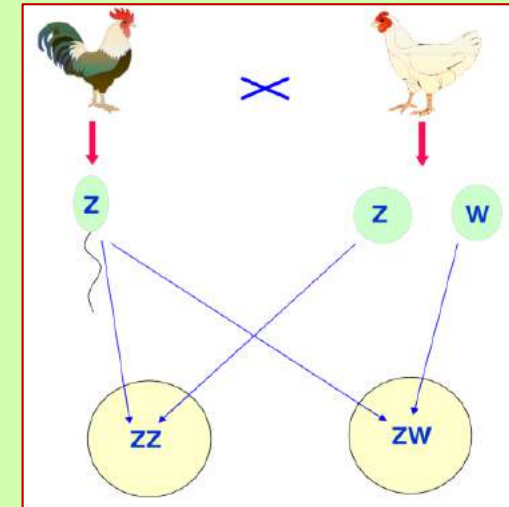
CROMOSÓMICA



Sistema XX-X0



Sistema XX-XY



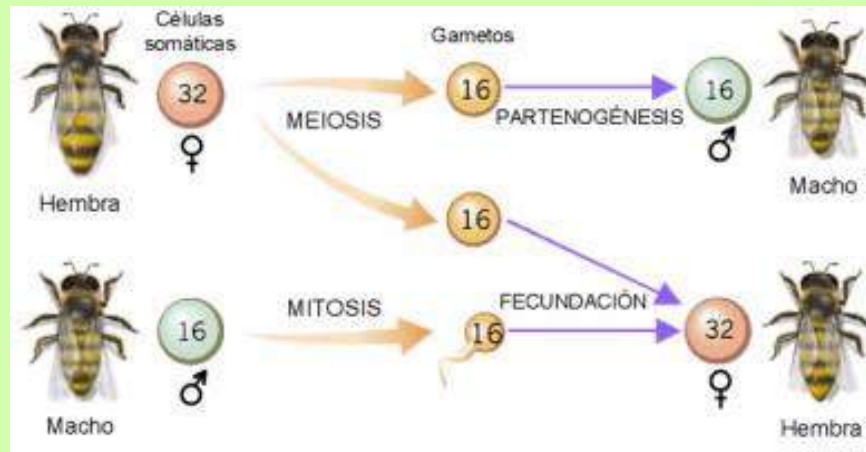
Sistema ZZ-ZW

GÉNICA

| Sexo | Genotipo |
|--------------|------------|
| Masculino | mm, mh, mf |
| Hermafrodita | Hh, hf |
| Femenino | ff |

m>h>f

CARIOTÍPICA



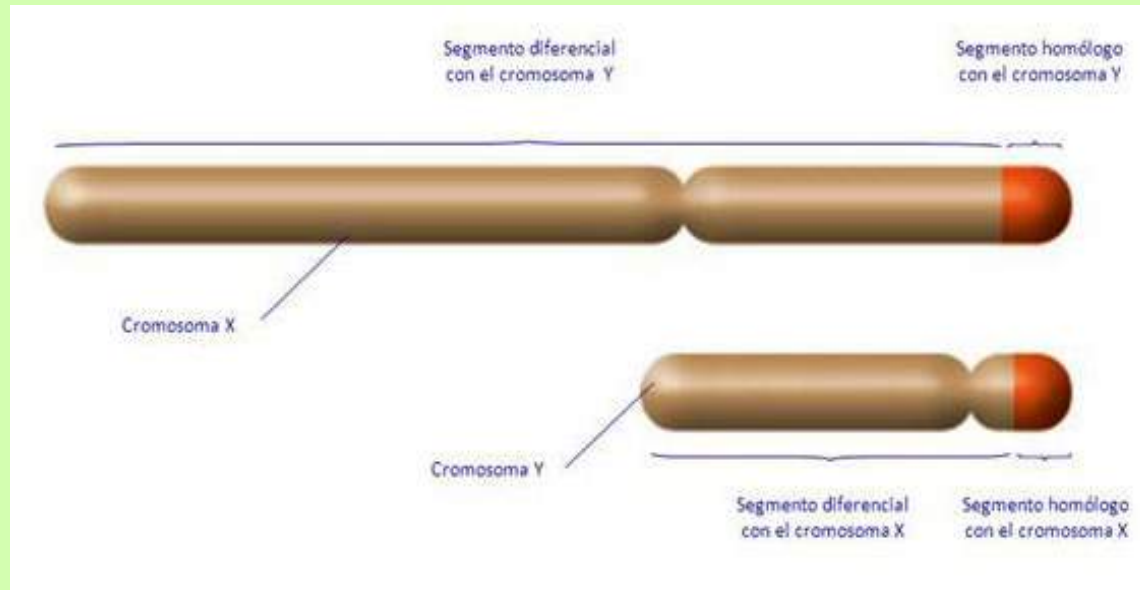
AMBIENTAL



INVERSIÓN SEXUAL

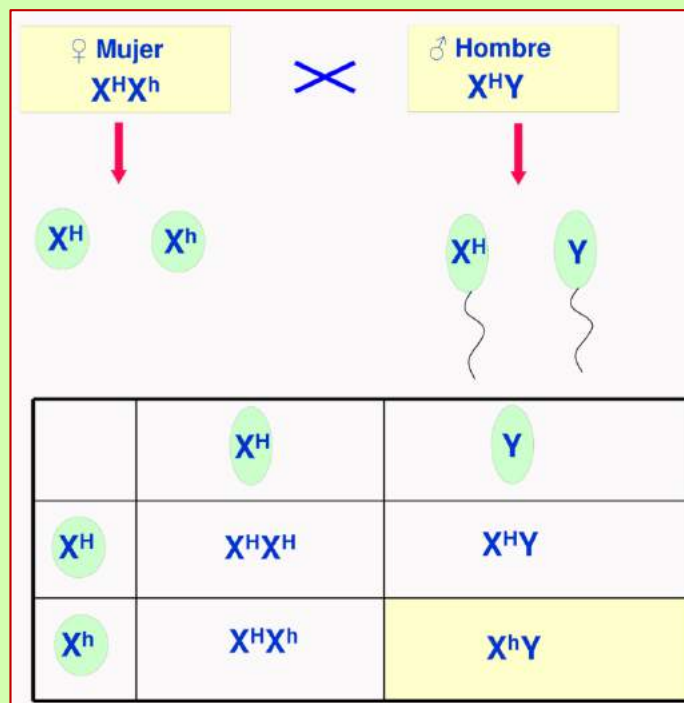
- Edad: jóvenes de un sexo y veteranos de otro.
- Proporción de sexos: cambio al sexo minoritario en la población

HERENCIA LIGADA AL SEXO

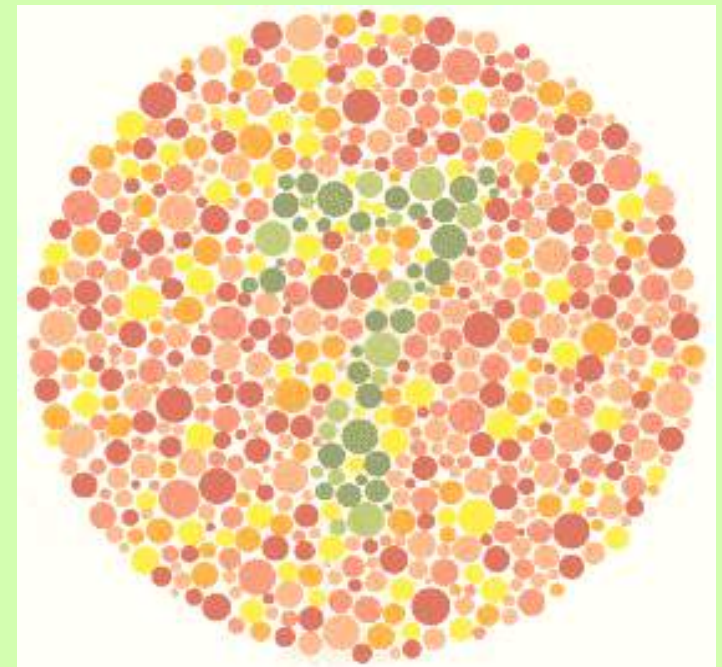


Genes presentes en heterocromosomas:

- Segmento homólogo (genes comunes).
- Segmento diferencial (ginándricos y holándricos)



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



HERENCIA INFLUENCIADA POR EL SEXO

Un carácter autosómico que presenta diferente dominancia en función del sexo del individuo

| Genotipos | Mujeres | Hombres |
|-----------|----------|----------|
| AA | Con pelo | Con pelo |
| Aa | Con pelo | Sin pelo |
| aa | Sin pelo | Sin pelo |

