

HERENCIA MENDELIANA

Las actuales teorías sobre la herencia fueron elaboradas por primera vez por el monje austríaco Gregor Mendel, quien desde 1858 a 1866 trabajó en el jardín de su monasterio, en la ciudad de Brünn (Austria), llevando a cabo experimentos con guisantes, realizando apareamientos y examinando las características de los descendientes obtenidos a través de tales cruzamientos.

La decisión de Mendel de trabajar con guisantes de jardín fue excelente. La planta es resistente, crece rápidamente, permite la fertilización cruzada y presenta de manera contundente muchas variedades diferenciadas unas de otras. Se producen semillas rugosas; semillas lisas; semillas con cotiledones verdes; semillas con cotiledones amarillos; algunas producen vainas verdes y otras vainas amarillas; algunas flores blancas y otras flores rojizas.

Las características de las plantas que diferían, por ejemplo, en el tamaño de la hoja y en el de la flor fueron ignoradas sabiamente en sus estudios simplemente por cuanto no eran susceptibles de clasificarse en pocas clases sino que presentaban un amplio rango de variaciones y no existía la posibilidad de colocarlos en una u otra categoría distinta, limitando de esta manera el objetivo de sus experimentos.

Para explicar los resultados obtenidos en sus experimentos, formuló una serie de suposiciones o hipótesis, y ...

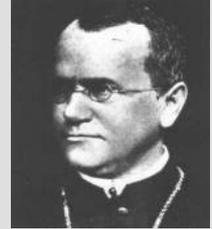
¿hasta qué punto explicaron estas hipótesis los hechos observados?

Las hipótesis de Mendel lograron explicar el mecanismo de la herencia y condujeron a la predicción de hechos hasta entonces no conocidos. Cuando se pusieron en evidencia estos hechos, sus hipótesis se fortalecieron considerablemente y finalmente se convirtieron en Ley.

SUMARIO

Temas	Página
1. Primera Ley de Mendel	3
2. Segunda Ley de Mendel	7
3. Tercera Ley de Mendel	9
❖ Problemas Resueltos	12
❖ Problemas Suplementarios	16

En su momento los trabajos de Mendel no tuvieron aceptación. Cualquiera que fuesen las razones, lo cierto es que así sucedió. Ciertamente parece irónico que el desarrollo actual de la genética comenzara en el año 1900 y no en 1866. El trabajo brillante de Mendel no pudo formar parte del pensamiento científico de su época. Cuando los científicos estuvieron en condiciones de continuar más allá de los hallazgos de Mendel, no hicieron más que redescubrirlos por sí mismos.



¿Cuál es la situación actual de las leyes de Mendel? Aunque desde 1900 a la actualidad se han descubierto importantes excepciones, todavía continúan siendo el fundamento sobre el cual descansa la genética.



Una hipótesis que explica todos los hechos conocidos en un momento dado y predice con éxito nuevos hechos, se convierte en una teoría. Si una teoría continúa cumpliendo su papel explicativo y predictivo se convierte en ley.

1

Primera Ley de Mendel

PRINCIPIO DE LA UNIFORMIDAD

Cuando se aparean líneas puras diferentes para una característica la descendencia presenta en forma uniforme el fenotipo del progenitor que posee el fenotipo dominante, independientemente de si éste es macho o hembra; es decir, de la dirección del apareamiento.

definición

Los rasgos detectables de un organismo a simple vista o por pruebas de laboratorio constituyen el **fenotipo**, el que generalmente se relaciona por una palabra descriptiva o frase. **Carácter, característica o rasgo** se definen como una propiedad específica de un organismo.

fenotipo - rasgo

Ejemplo 1: color del pelaje en cobayos

<u>Carácter</u>	<u>Fenotipo</u>
Color de pelaje	negro o blanco

La constitución genética de un individuo se denomina **genotipo**. Se emplea el término **alelo** para referirse a aquellos genes alternativos que afectan el mismo carácter y se segregan (se separan) durante la meiosis en las células reproductoras. Se simbolizan con letras u otros símbolos apropiados.

genotipo - alelo

Si en una célula somática se encuentran dos alelos idénticos, el genotipo se denomina **homocigota** o **puro**, si los alelos son diferentes el genotipo se denomina **heterocigota, híbrido** o **portador** ya que posee un alelo recesivo en su genotipo que no se expresa en el fenotipo.

*homocigota
y
heterocigota*

Al alelo capaz de expresarse fenotípicamente, tanto en el heterocigota como en el homocigota, se denomina **alelo dominante**. Aquél que sólo se expresa en condiciones de homocigosis se denomina **alelo recesivo**.

*alelo dominante
y
alelo recesivo*

Ejemplo 2: Genotipos y fenotipos posibles con dos alelos, (N) y (n).

Alelos	Genotipos	Fenotipos
N (Dominante)	NN Homocigota dominante	Negro
	Nn Heterocigota	
n (Recesivo)	nn Homocigota recesivo	Blanco

Hay dos maneras de simbolizar los alelos:

a) **simbología dominante-recesivo:** se emplean letras mayúsculas o minúsculas para designar los alelos dominantes y recesivos, respectivamente. El símbolo genético corresponde a la primera letra del nombre del carácter anormal.

simbología génica

simbología dominante-recesivo

Ejemplo 3:

La falta de pigmento en el organismo de muchos animales es un carácter recesivo anormal denominado "albinismo". Empleando la letra (A) para representar el alelo dominante (normal) y la letra (a) para simbolizar el alelo recesivo (albino) es posible tener tres genotipos y dos fenotipos:

Genotipos	Fenotipos
AA Homocigoto dominante	Normal (pigmento)
Aa heterocigota	Normal (pigmento)
aa homocigota recesivo	Albino (sin pigmento)

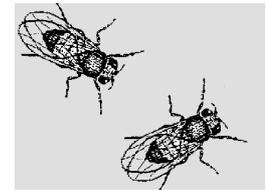
b) **simbología "tipo silvestre o común":** se utiliza fundamentalmente en *Drosophila*. En esta forma de notación, al fenotipo claramente más frecuente en la población se lo denomina "**tipo silvestre**"; al que se observa en raras ocasiones se denomina "**tipo mutante**". En este sistema, el símbolo (+) se utiliza, sobre la letra base, para indicar el alelo normal para el fenotipo tipo silvestre.

simbología tipo salvaje o tipo común

Si el carácter mutante es dominante, el símbolo base es una letra mayúscula sin exponente, y su alelo recesivo puede tener la misma letra mayúscula con un símbolo (+) como exponente

Ejemplo 4:

El color negro del cuerpo en la *Drosophila* es codificado por un gen recesivo (b), y el tipo silvestre (cuerpo gris) por su alelo dominante (b⁺).



drosophilas

Ejemplo 5:

2.-Los ojos lobulados de la *Drosophila* son codificados por un gen dominante (L) y el tipo silvestre (ojos ovalados) por su alelo recesivo (L⁺).

Para ejemplificar el principio de la Uniformidad se parte de progenitores provenientes de dos "**variedades puras**" distintas o "**líneas puras**", entendiéndose por líneas puras a un grupo de individuos con información genética similar (homocigota) al que a menudo se le da el nombre de linaje, cepa, línea, variedad o raza.

línea pura

A este tipo de apareamientos se los denomina **apareamientos monohíbridos**, es decir el apareamiento entre progenitores que difieren para un par simple de genes (NN x nn).

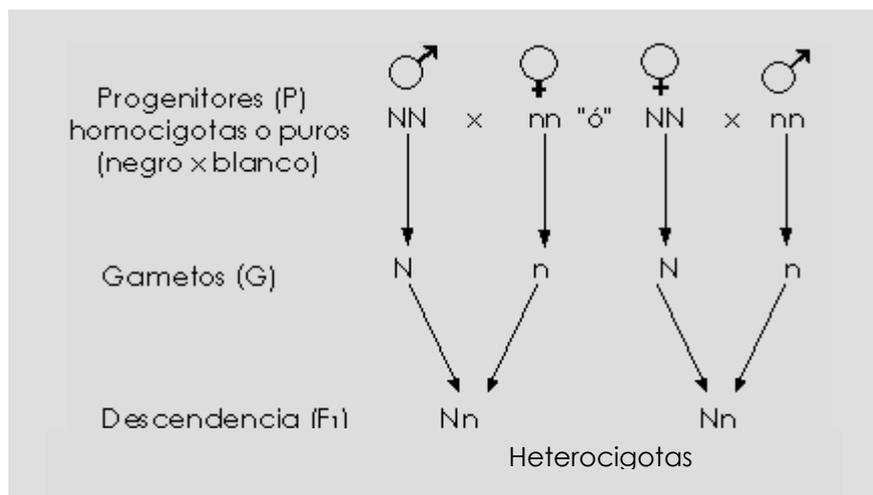
apareamiento monohíbrido

**Monohíbrido o Heterocigota es el descendiente de dos progenitores que son homocigotas para las formas alternativas o alelos de un gen.
Un apareamiento monohíbrido no es un apareamiento entre dos monohíbridos.**

recordar!!

Ejemplo 6:

Un gen con dos alelos controla el color de pelaje en los cobayos. El alelo (N) es responsable del color negro y el alelo (n) del color blanco.



1. En cada organismo existe un par de factores que regulan la aparición de una cierta característica. (Actualmente estos factores se denominan genes.)

2. El organismo obtiene tales factores de sus padres a través de las gametas. Cada gameta porta solamente un miembro del par génico, por lo tanto en cada individuo existe un factor por cada progenitor.

3. Los progenitores (líneas puras u homocigotas) poseen dos genes idénticos respecto de dos rasgos alternativos para una determinada característica, por lo que al formarse los gametos cada progenitor homocigota formará un solo tipo de gametas respecto de su par génico.

4. Los cigotos o F_1 resultante de un apareamiento de dos líneas puras alternativas son de un solo tipo y contienen los dos alelos alternativos. Son heterocigotas.

5. Un alelo es responsable del fenotipo dominante y uno del fenotipo recesivo. Estos dos alelos conforman el nuevo par génico.

6. El alelo dominante se expresa fenotípicamente y excluye totalmente en la condición heterocigota al recesivo.

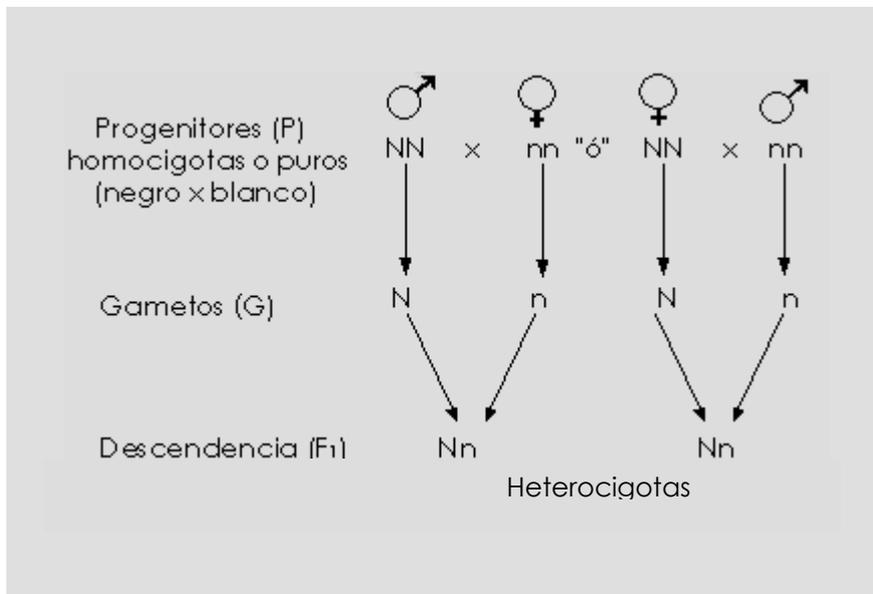
2

Segunda Ley de Mendel

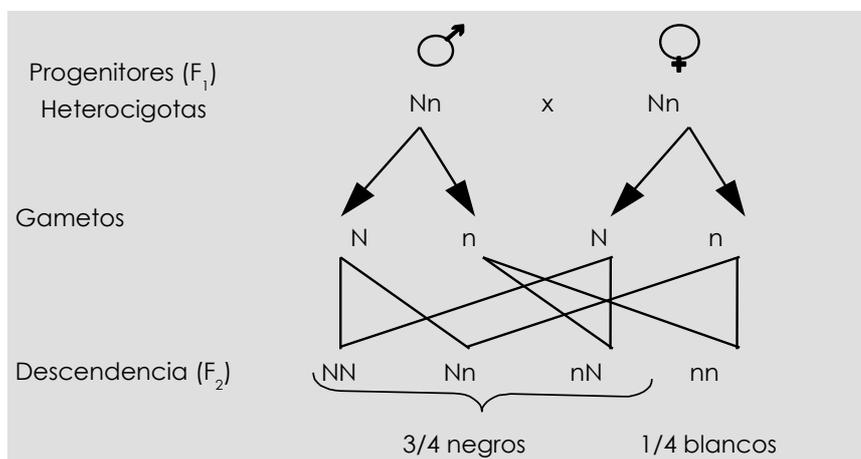
LEY DE LA SEGREGACIÓN

Los dos miembros de una pareja génica se distribuyen separadamente entre los gametos (segregan), de modo que cada miembro de la pareja génica es portado por la mitad de los gametos. *definición*

Si volvemos al ejemplo 6:



y apareamos entre sí animales F₁ para obtener la segunda generación filial o F₂ veremos que el rasgo que se había "escondido" o desaparecido en la F₁ reaparece en la F₂.



Los individuos de la F_2 pueden ser: idénticos a uno de los progenitores o idénticos a la F_1 ; y por lo tanto procederán de la fusión de gametos que serán del mismo tipo de los que originaron a la generación F_1 .

Por lo tanto, la F_1 tiene que ser capaz de producir gametos idénticos a los producidos por ambos progenitores puros, gametos que al combinarse al azar darán origen a los tres fenotipos de la filial F_2 .

1. La segregación de los factores alternativos o alelos se realiza durante la meiosis.

2. El vehículo de transmisión de cada alelo ubicado en los cromosomas es el gameto.

3. Cada miembro del par génico migra a una gameta, cada gameta porta solamente un miembro del par génico.

4. Los individuos que llevan un solo tipo de alelo, tales como los de la generación P, los individuos de fenotipo y por lo tanto de genotipo recesivo y los individuos que siendo de fenotipo dominante producen un solo tipo de gameta se llaman homocigotos y se dicen homocigóticos respecto al par de alelos en cuestión.

5. Los individuos de la generación P difieren en un par de factores o alelos.

6. Los individuos que llevan los dos tipos de alelos se dicen heterocigotos o heterocigóticos respecto al carácter de que se trate.

Conclusiones

3

Tercera Ley de Mendel

LEY DE LA DISTRIBUCION INDEPENDIENTE

definición

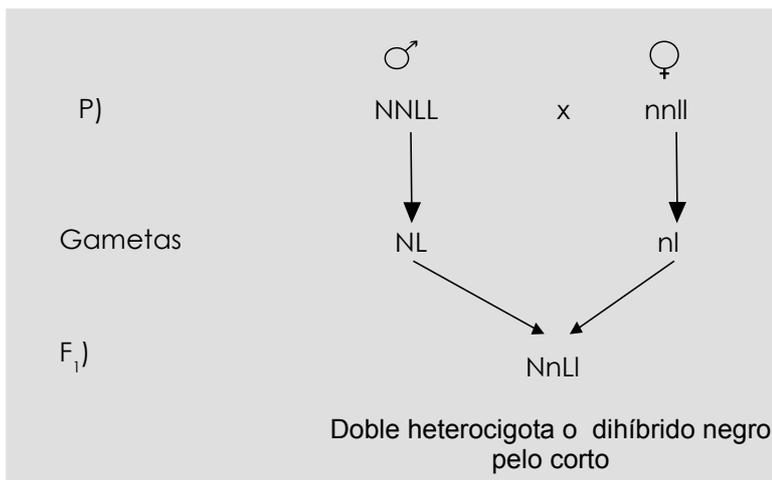
Durante la formación de los gametos, la segregación de los alelos de un gen se produce de forma independiente de la segregación de los alelos del otro gen.

Una vez comprendido el mecanismo hereditario con una característica es fácil de entender el mecanismo hereditario cuando los progenitores difieren en más de un par de alelos.

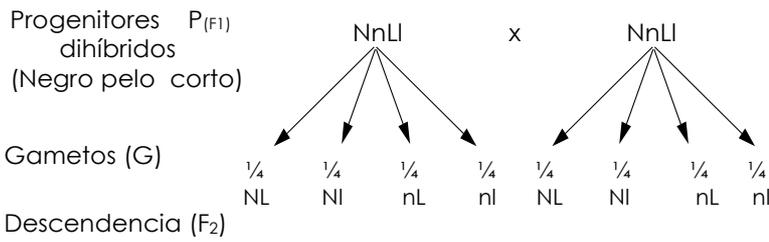
El principio de la segregación es válido para los cromosomas homólogos. Cuando se consideran dos caracteres que se encuentran en pares distintos de cromosomas homólogos, los alelos que están situados en cromosomas no homólogos sufren una distribución independiente durante la meiosis.

Ejemplo 7:

El color de pelaje en los cobayos está controlado por un gen con dos alelos, el alelo (N) es responsable del color negro y el alelo (n) del color blanco. El largo de pelo está regido por dos alelos (L) pelo corto y (l) pelo largo.



Al continuar la experiencia de manera similar a lo realizado para explicar la Ley de la Segregación se aparea la F₁ entre sí y se observa lo siguiente:



al aparear individuos puros negros, de pelo corto con individuos blancos de pelo largo, la F₁ es fenotípicamente toda negra de pelo corto.

	$\frac{1}{4}$ NL	$\frac{1}{4}$ nL	$\frac{1}{4}$ Nl	$\frac{1}{4}$ nl	
$\frac{1}{4}$ NL	$\frac{1}{16}$ NNLL	$\frac{1}{16}$ NNlL	$\frac{1}{16}$ NnLL	$\frac{1}{16}$ NnlL	← ●
$\frac{1}{4}$ nL	$\frac{1}{16}$ NnLL	$\frac{1}{16}$ nnLL	$\frac{1}{16}$ NnlL	$\frac{1}{16}$ nnlL	
$\frac{1}{4}$ Nl	$\frac{1}{16}$ NNlL	$\frac{1}{16}$ NnlL	$\frac{1}{16}$ Nnll	$\frac{1}{16}$ Nnll	
$\frac{1}{4}$ nl	$\frac{1}{16}$ NnlL	$\frac{1}{16}$ nnll	$\frac{1}{16}$ nnll	$\frac{1}{16}$ nnll	
	Proporción genotípica F ₂				Proporción Fenotípica F ₂

tablero de Punnet: permite describir apropiadamente los apareamientos y sus proporciones.

- $\frac{1}{16}$ NNLL
 - $\frac{2}{16}$ NNlL
 - $\frac{2}{16}$ NnLL
 - $\frac{4}{16}$ NnlL
 - $\frac{2}{16}$ Nnll
 - $\frac{1}{16}$ NNll
 - $\frac{2}{16}$ nnll
 - $\frac{1}{16}$ nnLL
 - $\frac{1}{16}$ nnll
- $\frac{9}{16}$ negros pelo corto
 $\frac{3}{16}$ negros pelo largo
 $\frac{3}{16}$ blancos pelo corto
 $\frac{1}{16}$ blancos pelo largo

relación genotípica F₂
1:2:1:2:4:2:1:2:1

relación fenotípica F₂
9:3:3:1

Observe que en la F₂ aparecen combinaciones fenotípicas diferentes a la de los progenitores, estando involucrados los caracteres recesivos blanco y pelo largo que no aparecieron en la F₁.

Este fenómeno se conoce como segunda Ley de Mendel o Ley de la distribución o transmisión independiente de genes.

Los cruzamientos dihíbridos consideran dos características simultáneamente. Mendel sabía, a partir de sus estudios monohíbridos, que cada característica estaba controlada por dos factores. Por esta razón, en cruzamientos dihíbridos el genotipo de cada planta considera cuatro factores o dos pares de genes alelos.

Conclusiones

1. Los gametos producidos por un dihíbrido contienen un alelo de cada par que presenta el progenitor.

2. La probabilidad de que un individuo herede un determinado carácter es independiente de la probabilidad de que herede otro distinto.

El comportamiento de los cromosomas en la meiosis y la segregación de pares alélicos hacia los gametos es el fundamento concreto de las Leyes de Mendel.

Los puntos destacables de este paralelismo son:

- ❖ Los bivalentes meióticos están formados por dos cromosomas homólogos, de los cuales uno es de origen paterno y el otro de origen materno. Paralelamente, cada integrante de los pares génicos son uno de origen materno y el otro de origen paterno
- ❖ Los cromosomas de cada bivalente se separan en anafase y los productos de la separación se incluyen en los gametos, al igual que la pareja alélica.
- ❖ La orientación de los centrómeros de cada bivalente es independiente, en general de la de otros bivalentes, con lo que cada gameto puede llevar cualquier combinación de cromosomas paternos y maternos. Por lo tanto cada gameto puede llevar cualquier combinación de factores mendelianos paternos y maternos.

Las leyes de Mendel constituyen la base de la genética moderna y representan un modelo de razonamiento lógico y de rigurosidad científica que todo investigador debe tener en cuenta.

2) El pelaje negro en los cobayos es un rasgo dominante y el blanco es el rasgo recesivo alternativo. Cuando un cobayo puro negro se aparea con uno blanco, ¿ qué fracción de la F₂ negra se espera que sea heterocigota?

Datos:

N: negro
n: blanco

Planteo:

P) ♂ negro puro x ♀ blanca

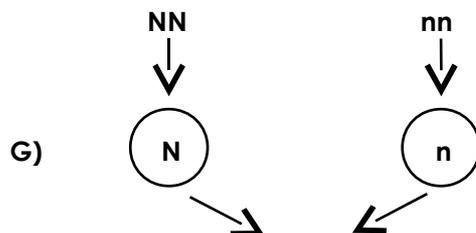
F₁ x F₁

F₂) Cuantos serán negros heterocigotas?*

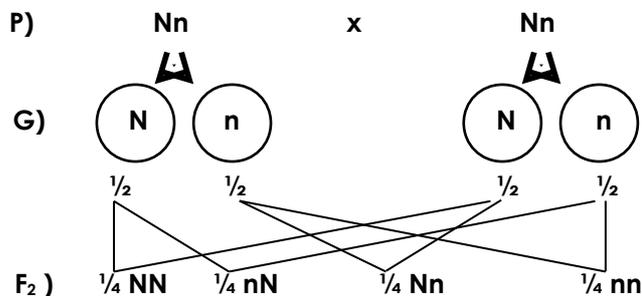
Quando a partir del planteo de los progenitores se pide información sobre la F₂, implica que se debe aparear F₁ entre sí.

SOLUCIÓN:

P) ♂ negro puro x ♀ blanca



F₁) ♂ ♀ $\boxed{\text{Nn}}$ Prop. Fenotípica F₁ : 100% negros
 Prop. Genotípica F₁ : 100% heterocigotas



O también:

♂	♂+	$\frac{1}{2} N$	$\frac{1}{2} n$
$\frac{1}{2} N$		$\frac{1}{4} NN$	$\frac{1}{4} Nn$
$\frac{1}{2} n$		$\frac{1}{4} Nn$	$\frac{1}{4} nn$

Prop. genotípica F₂:

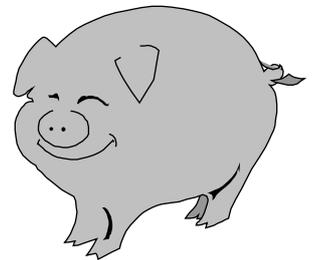
$\frac{1}{4}$ o 25% Homocigota Dominante: $\frac{1}{2}$ o 50% Heterocigota (Nn):
 $\frac{1}{4}$ o 25% Homocigota recesivo (nn)

Prop. fenotípica F₂:

$\frac{3}{4}$ o 75% Negros : $\frac{1}{4}$ o 25% blancos

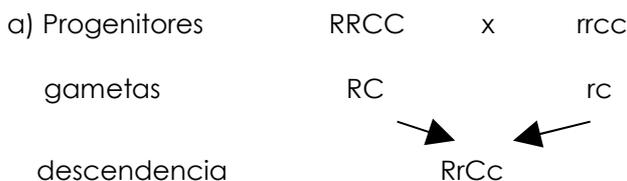
RESPUESTA: de los negros F₂, $\frac{1}{2}$ o el 50% serán heterocigotas.

3) En ciertos cerdos, el carácter "cola enortijada o rizada" se debe a un gen dominante (R); el gen recesivo (r) determina que la cola no sea rizada. Otro par de genes diferente rige la posición de las orejas: el gen dominante (C) da como resultado orejas caídas y el gen recesivo (c) orejas levantadas. Si se desea averiguar el genotipo del cerdo de la ilustración ... ¿cuál sería el cruzamiento de prueba adecuado y cuales serían los resultados de éste?

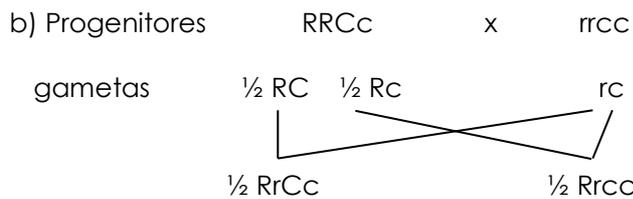


SOLUCIÓN:

El cerdo de la ilustración presenta cola rizada y orejas caídas por lo tanto de su genotipo sólo podemos decir que es **R-C-**. El concepto de cruce de prueba es el visto anteriormente, entonces el apareamiento adecuado es con un cerdo genotípicamente doble homocigota **rrcc** y fenotípicamente de orejas levantadas y cola no rizada. Los genotipos posibles son: **RRCC, RRcc, RrCC y RrCc**

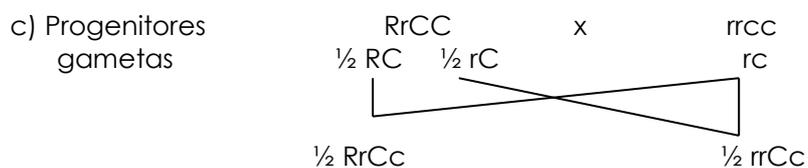


100% dihíbridos y fenotípicamente **todos** orejas caídas, cola rizada



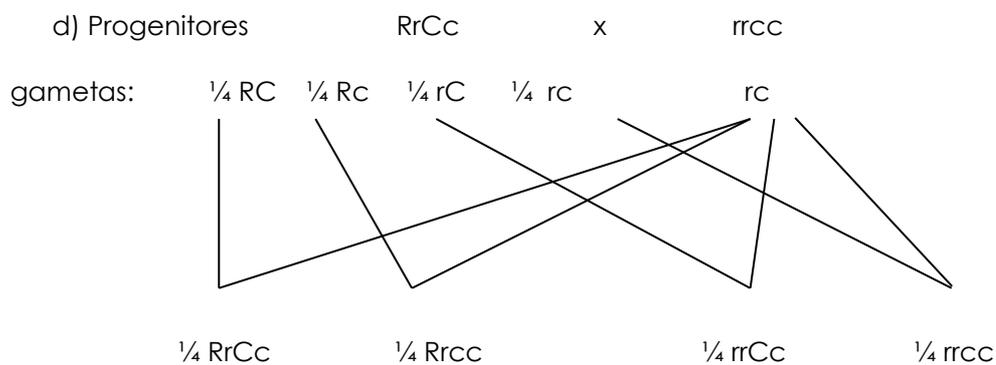
descendencia:

genotípicamente $\frac{1}{2} RrCc$: $\frac{1}{2} Rrcc$
 fenotípicamente 50% cola rizada, orejas caídas : 50% cola rizada, orejas erectas



descendencia:

genotípicamente $\frac{1}{2} RrCc$: $\frac{1}{2} rrCc$
 fenotípicamente 50% cola rizada, orejas caídas : 50% cola no rizada, orejas caídas



descendencia:

$\frac{1}{4} RrCc$ 25%	cola rizada, orejas caídas
$\frac{1}{4} Rrcc$ 25%	cola rizada, orejas erectas
$\frac{1}{4} rrCc$ 25%	cola no rizada, orejas caídas
$\frac{1}{4} rrcc$ 25%	cola no rizada, orejas erectas
