

HERENCIA DE LOS SERES VIVOS (GENÉTICA MENDELIANA)

1. - Conceptos básicos.

2. - Herencia mendeliana.

2.1 - Primera ley.

2.2 - Segunda ley.

2.3 - Retrocruzamiento.

2.4 - Tercera ley.

3. Teoría cromosómica de la herencia

4. - La herencia y el sexo.

4.1 - La herencia del sexo.

4.2 - Herencia influida por el sexo.

4.3 - Herencia ligada al sexo.

5. - Genética humana.

1. Conceptos básicos.

Un **gen** es un fragmento de ADN que contiene un mensaje genético completo para la codificación de una proteína. Está formado por una secuencia de nucleótidos.

Cada gen dirige una serie de reacciones metabólicas (debido a la producción de ciertas enzimas), capaces de hacer que aparezca un determinado carácter en el individuo.

No todos los caracteres están determinados por los genes; otros están determinados por el medio ambiente, y por lo tanto no se heredan (amputación de un brazo). La mayoría de los caracteres tienen un componente genético y otro ambiental, pero sólo se hereda el componente genético.

El conjunto de genes que posee un individuo es su **genotipo**, y lo posee por haberlo recibido de sus padres (es heredable). Sin embargo no todos los genes se manifiestan en el individuo. El aspecto observable de un individuo, como consecuencia de la manifestación de los genes y de la acción del medio ambiente, es el **fenotipo**.

El genotipo es estable durante toda la vida del individuo; en cambio el fenotipo varía.

Cada gen ocupa un lugar concreto del cromosoma, llamado **locus** (plural **loci**). Todas las células de un individuo tienen dos juegos de cromosomas iguales, uno aportado por el gameto masculino y otro por el femenino, por lo que cualquier carácter está determinado por dos genes, uno de procedencia paterna y otro de procedencia materna, localizados en cromosomas homólogos. Cada uno de estos genes se llama **alelo**, y se representa por una letra del alfabeto.

Si los dos alelos son idénticos (es decir, si manifiestan un carácter de la misma forma), se dice que el individuo es **homocigótico** (o **raza pura**) para ese carácter. En este caso ambas letras serán mayúsculas o minúsculas.

Si los dos alelos son distintos, manifestando el mismo carácter de distinta forma (o sea, si un alelo es "ojos azules" y otro es "ojos pardos") el individuo es **heterocigótico** o **híbrido** para ese carácter. Se representan con una letra minúscula y otra mayúscula.

En los heterocigóticos puede ocurrir:

a) Que los dos alelos se manifiesten con la misma intensidad, de forma que el carácter sea una mezcla de ambos. En este caso hay **herencia intermedia**.

b) Que sólo se manifieste uno de ellos (llamado **dominante**) y el otro permanezca oculto (llamado **recesivo**). En este caso hay **herencia dominante**. La letra mayúscula aquí representa al gen dominante, y la minúscula al recesivo. Los genes recesivos sólo pueden manifestarse cuando están en homocigosis.

2. Herencia mendeliana.

Durante mucho tiempo los intentos de encontrar las leyes que rigen la transmisión de los caracteres fracasaron porque se estudiaban todos los caracteres que presentaban los individuos a la vez.

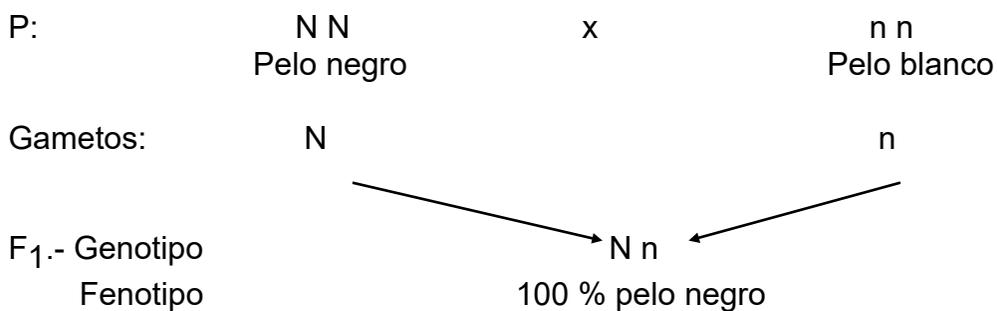
G. Mendel, religioso agustino, tuvo la idea de limitar el estudio a un sólo carácter. Utilizó para su estudio plantas de la misma especie que se distinguieran por algún carácter muy claramente, y sin prestar atención a los otros caracteres. Partió en su estudio de individuos homocigóticos, a los que llamó **generación parental (P)**. Los descendientes de este primer cruzamiento forman la **primera generación filial (F₁)**, y serán todos híbridos. Cruzando estos híbridos entre sí se obtiene la **segunda generación filial (F₂)**. Obrando de esta forma obtuvo unos resultados que le permitieron redactar unas leyes que se conocen como **leyes de Mendel**.

2.1 Primera ley.

Al cruzar dos individuos homocigóticos todos los híbridos de la primera generación filial son iguales.

EJEMPLO 1:

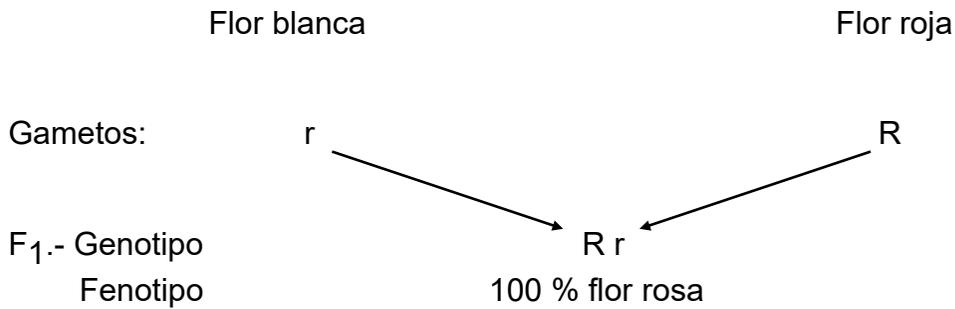
Cruzamos un ratón macho homocigótico de pelo negro (N) con un ratón hembra homocigótico de pelo blanco (n). En este caso hay herencia dominante: N > n.



EJEMPLO 2:

Herencia intermedia. Fecundamos flores de "Dondiego de noche" homocigótico de flor blanca con polen de un homocigótico de flor roja: R = r.

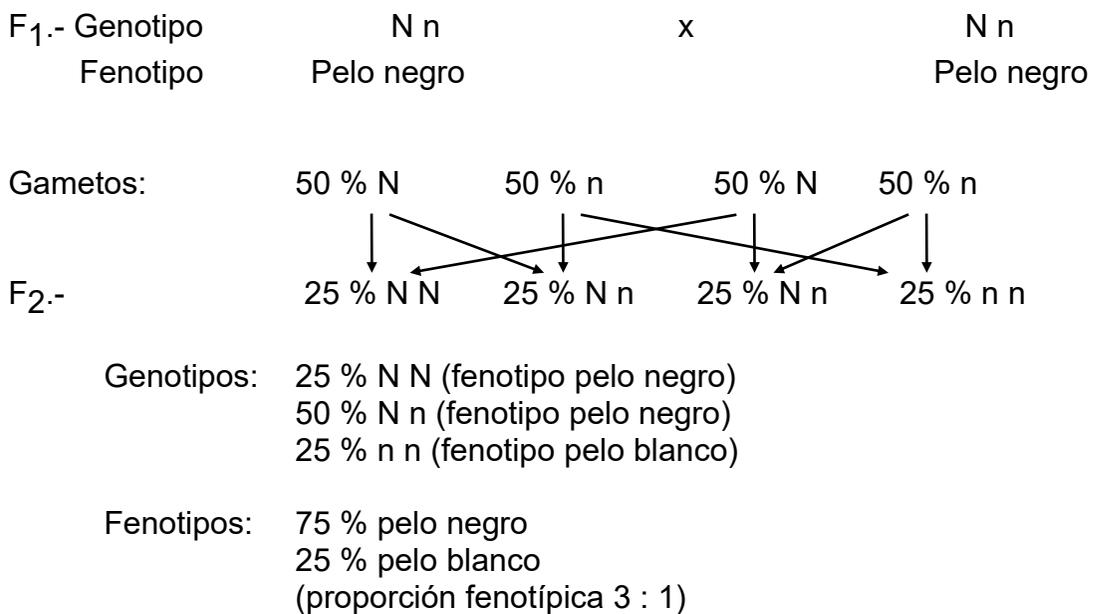




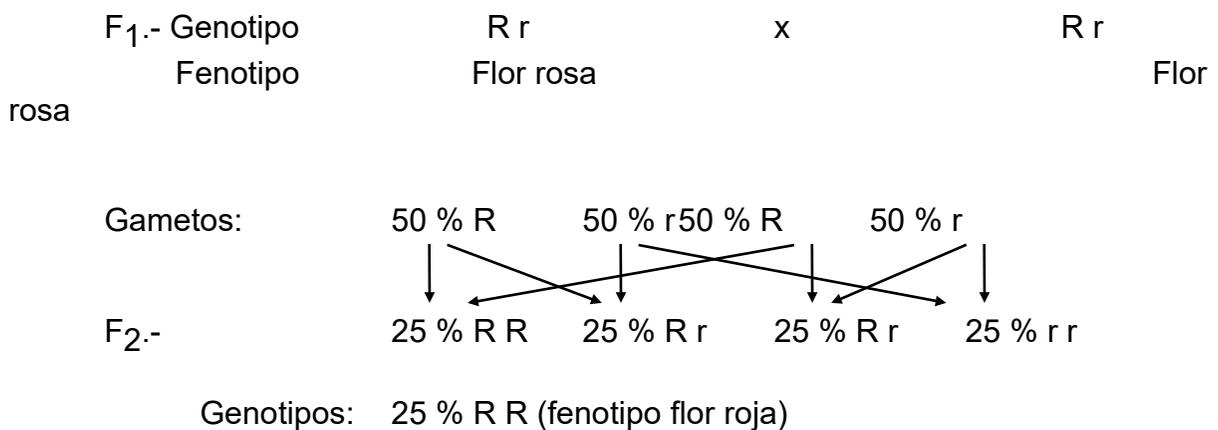
2.2 Segunda ley.

La pareja de alelos de la F₁ se vuelve a separar en la F₂, dando lugar a otros genotipos.

EJEMPLO 1 (CONT.):



EJEMPLO 2 (CONT.):



50 % R r (fenotipo flor rosa)
 25 % r r (fenotipo flor blanca)

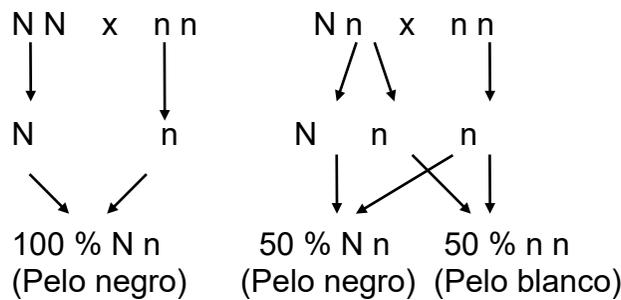
Fenotipos: 25 % flor roja
 50 % flor rosa
 25 % flor blanca
 (proporción fenotípica 1 : 2 : 1)

2.3 Retrocruzamiento.

En el ejemplo 1, de herencia dominante, los F₂ de genotipo N N y los de genotipo N n tienen el mismo fenotipo (pelo negro). Para saber cuál es el genotipo de un ratón de fenotipo negro se puede recurrir al cruzamiento con un homocigótico recesivo, del que sí estamos seguros de cuál es al ser de pelo blanco. se llama "retrocruzamiento" porque equivale a cruzar un individuo de la generación F₂ con un individuo de la generación P (es decir, con uno de sus abuelos).

Si como resultado del cruzamiento obtenemos todos los descendientes iguales, su genotipo es homocigótico (como ocurría en la primera ley), y si son 50 % de un fenotipo y 50 % de otro, su genotipo es heterocigótico. Así pues, el retrocruzamiento permite descubrir a los individuos de raza pura.

EJEMPLO 1 (CONT.):



2.4 Tercera ley.

Cada uno de los caracteres hereditarios se transmite a la descendencia independientemente de los demás. Así, por ejemplo, el carácter "nariz grande" y el carácter "orejas en punta" se transmiten de forma independiente, aunque los dos se encontraran juntos en el progenitor (es decir, en la descendencia se podrían encontrar individuos con "nariz grande" y "orejas normales", y viceversa).

Mendel estudió la herencia de dos caracteres en plantas de guisante: El color de la semilla, que puede ser amarillo o verde, y la superficie de ésta, lisa o rugosa; Los alelos **amarillo** y **liso** son dominantes sobre los otros dos, **verde** y **rugoso**.

Partió de dos razas puras, una amarilla y lisa y otra verde y rugosa (generación P), y obtuvo las dos siguientes generaciones, F₁ y F₂. Comprobó que los caracteres que en la generación P estaban unidos, en la F₂ ya no lo están.

P: AA LL (amarillo liso) x aa ll (verde rugoso)

Gametos: AL a l
 F₁: Aa Ll (100 % amarillos lisos)

F₂:

	AL	Al	aL	al
AL	AALL	AALl	AaLL	AaLl
Al	AALl	AAll	AaLl	Aall
aL	AaLL	AaLl	aaLL	aaLl
al	AaLl	Aall	aaLl	aall

Proporción genotípica: AA LL 1/16
 AA ll 1/16
 aa LL 1/16
 aa ll 1/16
 Aa Ll 2/16
 Aa LL 2/16
 Aa ll 2/16
 aa Ll 2/16
 Aa L 14/16

Proporción fenotípica: Amarillos lisos 9/16
 Amarillos rugosos 3/16
 Verdes lisos 3/16
 Verdes rugosos 1/16

(9 : 3 : 3 : 1)

Excepciones a la tercera ley:

- Todos los genes que se encuentran en el mismo cromosoma se transmiten **ligados**; es decir, pasan juntos a la descendencia.

- Es frecuente que durante la meiosis, al formarse los gametos, los cromosomas homólogos intercambien parte de sus cromátidas, de forma que genes que estaban ligados pueden dejar de estarlo, y viceversa.

3. Teoría cromosómica de la herencia

Mendel no conocía la naturaleza de los factores que pasan a la descendencia (hereditarios); hoy sabemos que estos factores son los genes, presentes en los cromosomas. Cada cromosoma está formado por muchos genes; todos los genes que están en el mismo cromosoma se heredan juntos o **ligados**. Esta es una de las razones por las que la tercera ley de Mendel no siempre se cumple: sólo es válida para genes que se encuentran en cromosomas distintos. Si dos genes se encuentran en el mismo cromosoma se transmiten juntos a la descendencia.

Como ya sabemos, en interfase, el ADN forma una maraña de filamentos, sin estructura visible, llamada **cromatina**. Esta cromatina se enrolla sobre sí misma formando ovillos muy apretados, tanto como moléculas de ADN, llamados **cromosomas**. En metafase se observan como bastones dobles, formados por dos cromátidas unidas por un punto llamado centrómero. Las dos cromátidas son exactamente iguales y llevan la misma información genética; en anafase se separan estas cromátidas y van a las futuras células hijas, donde constituirán cromosomas.

El número de cromosomas es constante y diferente para cada especie; puesto que tenemos dos copias de cada cromosoma, una aportada por el gameto masculino y otra por el femenino, este número siempre es par y se llama **número diploide**. Los gametos tienen la mitad de este número y se llama **número haploide**. El conjunto de cromosomas de una especie es su **cariotipo**.

En la meiosis, de cada par de cromosomas homólogos, sólo uno de ellos va a parar a un gameto.

nº pares de cromosomas	nº gametos distintos
2	4
4	16
...	...
n	2 ⁿ
...	...
23	8388608

Así pues, el número de combinaciones de cromosomas que pueden darse en un individuo humano formado por dos gametos será $2^{23} \times 2^{23}$, aproximadamente 70 billones. A mayor número de cromosomas, mayor diversidad en la descendencia.

Pero además este número puede aumentar gracias a la recombinación genética producida por **entrecruzamiento** producido en la meiosis. Consiste en el intercambio de fragmentos entre cromosomas homólogos antes de separarse. Los puntos de intercambio se llaman **quiasmas**. Este proceso hace que genes que normalmente se encuentran ligados puedan

heredarse de forma independiente, dando lugar a nuevas combinaciones. La frecuencia depende de la distancia entre los genes: genes muy próximos tienen una frecuencia de recombinación más pequeña. Así pues, la frecuencia de recombinación permite conocer las posiciones relativas de los genes y establecer un **mapa genético**.

4. La herencia y el sexo.

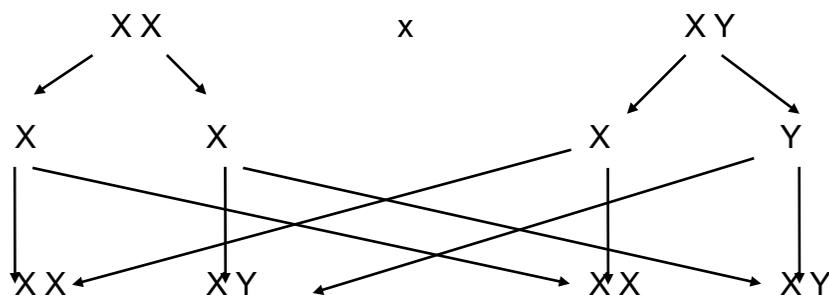
4.1 La herencia del sexo.

En todas las células existen dos series de cromosomas que forman parejas de homólogos; se ha visto que una de esas parejas es diferente en el sexo masculino que en el femenino, por lo que se llaman **cromosomas sexuales**, mientras que las otras parejas se llaman **cromosomas somáticos** o **autosomas**. En las hembras de los mamíferos los cromosomas sexuales son iguales y se les llama **cromosomas X**, pero en los machos la pareja de cromosomas sexuales está formada por un cromosoma X como los de las hembras, y por otro mucho más pequeño llamado **cromosoma Y**. Así, las dotaciones cromosómicas en la especie humana son:

- Mujer: 22 parejas de cromosomas somáticos + XX
- Varón: 22 parejas de cromosomas somáticos + XY

En otros animales (aves) el sexo que tiene los dos cromosomas iguales es el masculino.

En los gametos de cualquier individuo irá siempre uno de estos dos cromosomas sexuales; en las hembras éste siempre será X, y en los machos la mitad de los gametos llevarán X y la otra mitad Y. En la fecundación, un óvulo (con cromosoma X) podrá ser fecundado por un espermatozoide con cromosoma X, dando un individuo hembra de dotación X X, o por un espermatozoide con cromosoma Y, dando lugar a un individuo macho de dotación X Y.



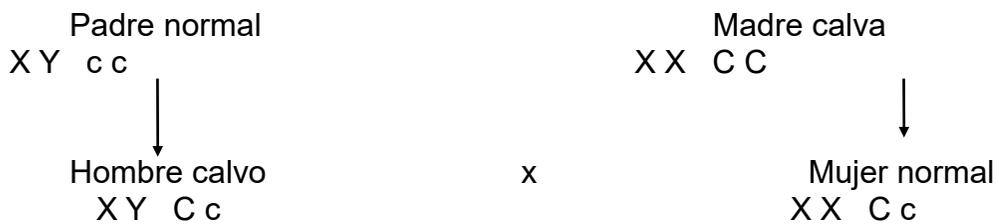
4.2 Herencia influida por el sexo.

Puede ocurrir que un carácter tenga una herencia distinta según se trate de machos o de hembras; así, hay alelos que en los machos se comportan como dominantes y en las hembras como recesivos, o que en los machos presenten

herencia dominante y en las hembras herencia recesiva (o viceversa). En este caso se dice que hay herencia influida por el sexo. Para resolver este tipo de herencia debe considerarse el sexo como un carácter, y actuar como si se tratara de herencia de dos caracteres (como en la tercera ley de Mendel).

EJEMPLO: Un hombre calvo cuyo padre no lo era, se casó con una mujer normal cuya madre era calva. Sabiendo que la calvicie es dominante en los hombres y recesiva en las mujeres, explicar cómo serán los genotipos del marido y de la mujer, y tipos de hijos que podrán tener respecto del carácter en cuestión

Calvicie: C Varones: C > c
 Normal: c Mujeres: c < C



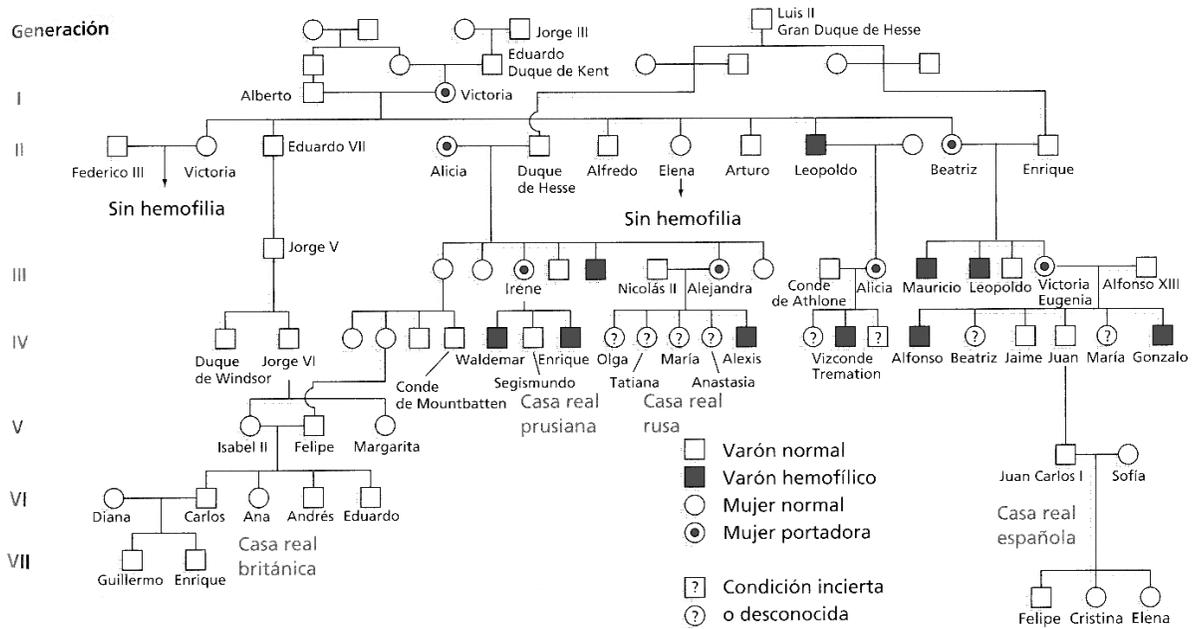
	XC	Xc	YC	Yc
XC	XX CC	XX Cc	XY CC	XY Cc
Xc	XX Cc	XX cc	XY Cc	XY cc

Proporción fenotípica:

Hembras calvas	1/8
Hembras sanas portadoras	2/8
Hembras sanas no portadoras	1/8
Varones calvos	3/8
Varones sanos	1/8

4.3 - Herencia ligada al sexo.

Además de determinar el sexo, los cromosomas X también llevan genes; en cambio, los cromosomas Y son mucho más pequeños y no parecen desempeñar un papel importante en la herencia. Los genes recesivos que se encuentran en el cromosoma X no se comportarán igual en machos que en hembras, porque en las hembras el otro cromosoma X puede llevar el alelo normal, dominante, que impide que ése alelo se manifieste, pero en los machos el carácter recesivo se manifestará porque carecen del alelo normal, ya que sólo tienen un cromosoma X.



Uno de los caracteres ligados al sexo más conocidos es el de la hemofilia, enfermedad que impide la coagulación de la sangre, y que padecen principalmente los varones aunque la transmiten las mujeres. Esta enfermedad está presente en bastantes miembros de las casas reales europeas, como puede verse en la figura. Veamos algunos casos: el gen de la hemofilia, ligado al cromosoma X, lo vamos a representar como X_h , recesivo frente al normal, X. En la línea I de la figura, el matrimonio formado por Albert y Victoria sería:

$X Y$	x	$X_h X$
25 %		$X_h X$ hembra normal portadora.
25 %		$X X$ hembra normal
25 %		$X_h Y$ varón hemofílico
25 %		$X Y$ varón normal.

En la línea II de la misma figura, el varón afectado, Leopold, se casó con una mujer normal, con la siguiente proporción fenotípica en la descendencia:

$X_h Y$	x	$X X$
50 %		$X_h X$ hembra normal portadora.
50 %		$X Y$ varón normal

Por último, supongamos el caso de una mujer portadora de la enfermedad que se casa con un varón hemofílico:

$X_h Y$	x	$X_h X$
0 %		$X_h X_h$ combinación letal.

1/3	X _h Xhembra normal portadora.
1/3	X _h Yvarón hemofílico.
1/3	X Yvarón normal.

La combinación homocigótica de genes de la hemofilia hace que el embrión que la lleva no llegue a término, por lo que se alteran las proporciones: 2/3 de la descendencia serán varones y 1/3 serán mujeres.

5. Genética humana.

Comportamiento hereditario de algunos caracteres normales o patológicos en la especie humana:

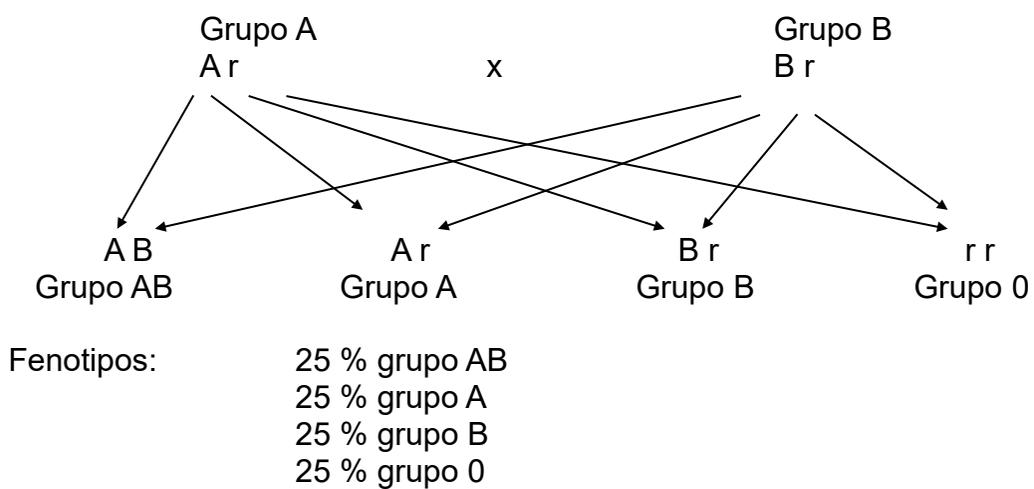
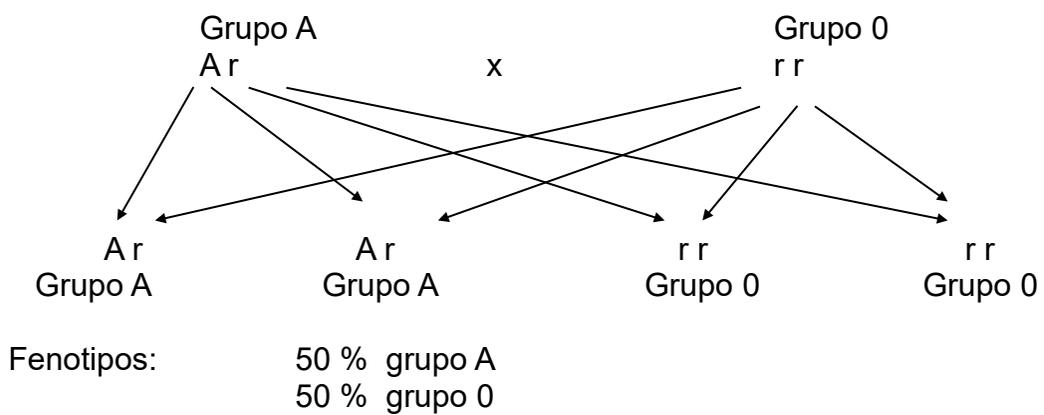
<u>DOMINANTE</u>	<u>RECESIVO</u>
Cabello oscuro	Cabello rubio
Cabello rizado	Cabello lacio
Ojos castaños	Ojos azules
Ojos sesgados de orientales	Ojos no sesgados
Ventanas nasales anchas	Ventanas nasales estrechas
Pestañas largas	Pestañas cortas
Labios gruesos	Labios finos
Miopía	Visión normal
Hipermetropía	Visión normal
Polidactilia	Dedos normales
Sindactilia	Dedos normales
Normal	Sordomudez
Normal	Albinismo
Normal	Epilepsia esencial
Normal	Daltonismo (*)
Normal	Hemofilia (*)

(*) Presentan herencia ligada al sexo.

Ejemplo de genética humana: Herencia de los grupos sanguíneos. Está regida por tres alelos, llamados A, B y r, de forma que los dos primeros son dominantes y el último es recesivo. Así, los grupos sanguíneos que pueden presentarse son:

- Grupo A:* Se presenta cuando se poseen los genotipos AA o Ar.
- Grupo B:* Se presenta cuando se poseen los genotipos BB o BR.
- Grupo AB:* Se presenta cuando se posee el genotipo AB.
- Grupo 0:* Se presenta al poseer el genotipo rr.

Veamos algunos ejemplos:



Apéndice I: Problemas de genética.

1. Un cobaya de pelo blanco, cuyos padres son de pelo negro, se cruza con otro de pelo negro, cuyos padres son uno de pelo negro y otro de pelo blanco. ¿Cómo serán los genotipos de los cobayas que se cruzan y de su descendencia?
2. La forma de los rábanos puede ser alargada, redondeada y ovalada. Cruzando plantas alargadas con redondas se obtienen todas las plantas ovals. Cruzando alargadas con ovals se obtienen 159 plantas alargadas y 159 plantas ovals. Cruzando ovals con redondas se obtienen 203 ovals y 203 redondas. Razonar los tres cruzamientos indicando cómo son los genotipos de todas las plantas.
3. El cabello oscuro en el hombre es dominante del cabello rojo. El color pardo de los ojos domina sobre el azul. Un hombre de ojos pardos y cabello oscuro se casó con una mujer también de cabello oscuro, pero de ojos azules. Tuvieron dos hijos, uno de ojos pardos y pelo rojo y otro de ojos azules y pelo oscuro. Darse los genotipos de los padres y de los hijos razonando la respuesta. ¿Cuál es la probabilidad de obtener cada uno de ellos?
4. Un hombre calvo cuyo padre no lo era, se casó con una mujer normal cuya madre era calva. Sabiendo que la calvicie es dominante en los hombres y recesiva en las mujeres, explicar cómo serán los genotipos del marido y de la mujer, y tipos de hijos que podrán tener respecto del carácter en cuestión.
5. El daltonismo depende de un gen recesivo situado en el cromosoma X. Una muchacha de visión normal, cuyo padre era daltónico, se casa con un varón de visión normal, cuyo padre también era daltónico. ¿Qué tipo de visión cabe esperar en la descendencia?
6. El albinismo lo produce un gen recesivo frente al gen normal de color moreno. La hemofilia es producida por un gen recesivo ligado al cromosoma X. Un hombre albino y sano se casa con una mujer morena cuyo padre era hemofílico y cuya madre era albina. ¿Qué clase de hijos pueden tener y en qué proporción?
7. La aniridia (ceguera) en el hombre se debe a un factor dominante A. La jaqueca es debida a otro gen también dominante J. Un hombre que padecía aniridia y cuya madre no era ciega, se casó con una mujer que sufría jaqueca, pero cuyo padre no la sufría. ¿Qué proporción de hijos sufrirán ambos males?
8. La cresta en guisante de las gallinas domina sobre la cresta sencilla. Un gallo de cresta en guisante se cruza con dos gallinas. Con una de ellas, que tiene cresta también en guisante, todos los polluelos que nacen tienen cresta también en guisante. Con la otra gallina que tiene cresta sencilla, también los polluelos que nacen tienen cresta en guisante. La gallina con cresta en guisante se cruza ahora con un gallo de cresta sencilla y da también todos los polluelos de cresta en guisante. Explicar los cruzamientos razonando los genotipos de los dos gallos, de las dos gallinas y de los polluelos.

9. En la mosca *Drosophila* las alas vestigiales (v) son recesivas respecto al carácter normal (V), y el gen para este carácter no se halla en el cromosoma sexual. En el mismo insecto el color blanco de los ojos es producido por un gen recesivo situado en el cromosoma X (X_b), respecto del color rojo dominante. Si una hembra homocigótica de ojos blancos y alas normales se cruza con un macho de ojos rojos y alas normales, descendiente de otro con alas vestigiales, ¿cómo será la descendencia?
10. Si una mujer con visión normal tiene el padre daltónico, ¿cuál es la probabilidad de que sus hijos sean también daltónicos si se casa con un hombre con visión normal? ¿Qué genotipos son posibles entre los varones y las hembras de su progenie? ¿Cuál es la probabilidad de que tenga un hijo daltónico si se casa con un hombre daltónico? ¿Esta probabilidad es distinta según sea el hijo varón o hembra?
11. Ni el zar Nicolás II ni su esposa, la emperatriz Alejandra, ni su hija la princesa Anastasia, presentaban la enfermedad de la hemofilia. No obstante, su hijo, el zarevich Alexis la presentó. ¿Podemos suponer automáticamente que Anastasia era portadora?
12. Se presentó ante los tribunales el siguiente caso: Una familia X reclama que cierto niño Y, que les dieron en la maternidad, no les pertenece y que, en cambio, el niño Z, que tiene la familia W, es el suyo. La familia W niega este hecho, y el Tribunal manda hacer examinar los grupos sanguíneos de niños y padres, con los siguientes resultados: ¿Qué familia tenía razón?

	MADRE	PADRE	NIÑO
FAMILIA X/Y	AB	O	A
FAMILIA W/Z	A	O	O

13. Un perro de pelo negro, cuyo padre era de pelo blanco, se cruza con una perra de pelo gris, cuya madre era negra. Sabiendo que el color negro del pelaje domina sobre el blanco en los machos, y que en las hembras negro y blanco presenta herencia intermedia, explicar cómo serán los genotipos de los perros que se cruzan y tipos de hijos que pueden tener respecto del carácter considerado.
14. El color gris del cuerpo de la mosca *Drosophila* domina sobre el color negro. Una mosca de cuerpo gris se cruza con otra de cuerpo también gris, la cual a su vez tenía uno de sus padres con cuerpo negro. Del cruzamiento se obtiene una descendencia de moscas todas grises. Razonar cómo serán los genotipos de las dos moscas que se cruzan y de la posible descendencia.
15. Supongamos que en la especie vacuna el pelo colorado domina sobre el berrendo en negro (blanco y negro). Un toro de pelo colorado, se cruza con una vaca de pelo también colorado, pero cuya padre era berrendo. Del cruzamiento se obtiene un ternero berrendo y otro colorado. Razonar cómo serán los genotipos del toro, de la vaca y de los dos terneros.

16. Un hombre de ojos azules se casa con una mujer de ojos pardos. La madre de la mujer era de ojos azules, el padre de ojos pardos y tenía un hermano de ojos azules. Del matrimonio nació un hijo de ojos pardos. Razona el genotipo de todos ellos, sabiendo que el color pardo domina sobre el azul.
17. El albinismo (ausencia de pigmentos en piel, pelo y ojos) es producido por un gen recesivo **a** frente al gen normal de color moreno **A**. La jaqueca (dolor de cabeza) es debida a un gen dominante **J** frente al gen normal **j**. Una mujer que padece jaqueca y cuya madre es albina y no padece jaqueca, se casa con un hombre sano para ambos caracteres cuyo padre es albino. ¿Qué proporción de su descendencia cabe esperar que sean: A) albinos y con jaqueca? B) sanos para ambos caracteres? C) varones?
18. Si un matrimonio tiene cuatro hijos, dos varones hemofílicos y dos mujeres, una normal y otra hemofílica, A) ¿Cómo serán los genotipos probables de los padres? B) ¿Cuál es el genotipo de la hija normal?