

15 GENÉTICA MENDELIANA

I. CONCEPTOS BÁSICOS

A. Genética, gen, carácter

La genética es la ciencia que estudia la herencia biológica, es decir, la transmisión de caracteres morfológicos y fisiológicos de un individuo a su descendencia.

Se llama gen a un fragmento de ADN que lleva la información para un carácter.

Los caracteres son cada una de las particularidades morfológicas o fisiológicas de un ser vivo.

B. Genotipo y fenotipo

El genotipo es el conjunto de los genes presentes en un organismo.

El fenotipo es el conjunto de caracteres observables en un organismo y que se deben a la interacción entre el genotipo y el ambiente.

C. Locus

Es el lugar que ocupa un gen en un cromosoma. Cada gen tiene una posición definida y constante en un cromosoma. El plural es *loci*.

D. Alelo, alelismo múltiple

Los alelos son cada una de las formas alternativas que puede presentar un gen. Frecuentemente un gen tiene sólo dos formas alternativas, pero en algunos casos

E. Combinaciones alélicas:

1. Homocigosis (líneas puras)

Se llama homocigoto o raza pura al individuo que posee los alelos correspondientes a un carácter iguales.

2. Heterocigosis (híbridos)

Se denomina heterocigoto o híbrido al individuo que posee alelos diferentes para un carácter. Los individuos heterocigotos para dos caracteres se denominan dihíbridos o dobles heterocigotos.

F. Relaciones alélicas

1. Dominancia-recesividad

Se llama dominante al alelo que se manifiesta en un heterocigoto.

Es recesivo el alelo que solo se manifiesta en homocigosis. Su expresión queda oculta por la del dominante en el heterocigoto.

2. Codominancia

Cuando en un heterocigoto el fenotipo no corresponde a ninguno de los alelos sino que es una mezcla de ambos, se dice que los alelos son codominantes.

3. Herencia intermedia

Cuando en un heterocigoto manifiesta un carácter intermedio entre los fenotipos de los homocigotos.

G. Retrocruzamiento o cruce prueba

Cruzamiento de un individuo que manifiesta el fenotipo dominante con un homocigoto recesivo para distinguir (dependiendo de las proporciones fenotípicas en la descendencia) si se trata de una raza pura o de un híbrido.

II. HERENCIA MENDELIANA

A. Primera ley - Ley de la uniformidad de la primera generación filial:

Cuando se cruzan dos razas puras -homocigóticas- de una misma especie, la generación híbrida resultante (F_1) es uniforme, esto es, todos sus individuos son iguales genotípicamente y fenotípicamente.

La explicación de este hecho es bastante evidente si pensamos que, al ser homocigóticos, los gametos que formará cada uno de los individuos serán todos iguales atendiendo al gen o los genes considerados.

B. Segunda ley - Ley de la disyunción de los factores antagónicos en la gametogénesis de los híbridos (Ley de la disyunción) o Ley de la pureza de los gametos:

Los factores antagónicos de la generación parental unidos en los híbridos de la primera generación se separan cada uno de su correspondiente alelo y se reparten en gametos diferentes.

Este es el fenómeno fundamental de la herencia mendeliana y de él se deduce que los factores antagónicos poseen una individualidad propia que se mantiene dentro del individuo híbrido y a través de las generacio-

nes. No debe confundirse este principio con la separación de los caracteres que se indica en la tercera ley (aquí se hace referencia a la separación del par de alelos de cada gen y en el otro a la separación de los distintos genes). En realidad, actualmente, conociendo la meiosis como un proceso fundamental en la formación de los gametos, esta ley debe resultar evidente.

C. Tercera ley - Ley de la independencia de los caracteres y de su combinación libre en la segunda generación filial:

Al realizar cruzamientos entre individuos de la misma especie que difieren en dos rasgos, cada uno determinado por un gen, sus formas alélicas se distribuyen independientemente unas de otras en los gametos.

Pongamos un ejemplo para aclarar este enunciado: al cruzar dos líneas puras que difieren en dos caracteres de fenotipos AB y ab , se obtiene una primera generación uniforme de fenotipo AB pero que genotípicamente es $AaBb$. Si cruzamos dos individuos de esta generación, la F_2 resultante está formada por individuos que presentan todas las combinaciones posibles de esos dos caracteres AB , Ab , aB y ab y no se limitaría a las combinaciones AB y ab de la generación parental como cabría esperar si los genes estuviesen ligados.

Estas tres leyes deducidas por Mendel presentan una aplicación limitada. Los genes no independientes (genes ligados) no se ajustan del todo a estos principios, al igual que otros genes en los que intervienen otros condicionantes como los caracteres influidos por el sexo entre otros.

III. TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

Cuando Mendel realizó sus experiencias, se desconocía la naturaleza de los genes.

En los últimos años del siglo XIX se produjo un gran auge en el desarrollo de la citología. Esto condujo a establecer un paralelismo entre el comportamiento de los factores hereditarios mendelianos y los cromosomas durante la meiosis. Este hecho, observado por Sutton (1902), fue comprobado experimentalmente por Morgan y sus colaboradores (1915) y se conoce como teoría cromosómica de la herencia.

El principio de Mendel de la segregación de los alelos podría explicarse por la segregación de los cromosomas homólogos durante la meiosis. La distribución independiente propuesta en la tercera ley de Mendel también puede explicarse si los genes están dispuestos en distintos pares de cromosomas.

IV. HERENCIA DE GENES LIGADOS

El desarrollo de la genética durante las primeras décadas del siglo XX se debió fundamentalmente a los experimentos realizados por T.H.Morgan con *Drosophila* (moscas pequeñas, producen una nueva generación cada tres semanas, depositan centenares de huevos a la vez y tienen sólo cuatro cromosomas).

A. Grupos de ligamiento

La tercera ley de Mendel sólo se cumple si los genes son independientes (se encuentran en diferentes cromosomas). Cuando dos genes están en un mismo cromosoma se dice que están ligados y el conjunto de todos los genes presentes en un cromosoma se conoce como grupo de ligamiento.

Cuando se estudia la segregación de genes ligados se observa que las frecuencias fenotípicas no corresponden a las deducidas por Mendel en sus experimentos. En el laboratorio de Morgan se detectaron cuatro grupos de ligamiento en *Drosophila*, lo cual coincidía con los cuatro cromosomas que podían observarse en sus células (demostración experimental de la hipótesis de Sutton).

Considerando dos genes ligados, en un híbrido podemos encontrar dos genotipos diferentes: AB/ab (acoplamiento) y Ab/aB (repulsión).

B. Recombinación

Al realizar cruces considerando dos genes que se sabía que estaban en un mismo cromosoma se pudo observar que, en muchos casos, el ligamiento no era total. Aparecían las combinaciones que se podrían esperar si la distribución de los genes fuese independiente, pero en unas proporciones muy diferentes a las previstas en la tercera ley de Mendel.

Esta recombinación de los genes se relacionó con el sobrecruzamiento de los cromosomas homólogos observado durante la meiosis.

C. Mapeo del cromosoma

El porcentaje de recombinantes está relacionada con distancia que existe entre los genes considerados en el cromosoma. Cuanto mayor es este porcentaje, mayor es la distancia que separa dichos genes en el cromosoma. Este hecho se utilizó para establecer mapas en los que se indicaba la secuencia lineal de los genes presentes en un cromosoma.

V. HERENCIA SEXUAL

A. Determinación del sexo

1. Determinación génica

Se debe a la combinación alélica que presenta un gen determinado, denominado gen sexual.

Se da, por ejemplo, en la avispa *Bracon hebetor*. El gen tiene 9 alelos. Las hembras son diploides y heterocigotas para este gen. Los machos son haploides o, si son diploides, homocigotos.

2. Determinación cromosómica

Existen dos tipos de cromosomas: autosomas (no intervienen en la determinación del sexo) y heterocromosomas (cromosomas sexuales).

Existe un sexo homogamético y otro heterogamético.

- Sistema XX-XY: XX: hembra; XY: macho.

- Sistema ZZ-ZW: El sexo homogamético es el macho.

- Sistema XX-X0: El sexo heterogamético tiene un único cromosoma sexual.

- Equilibrio génico: En *Drosophila* los machos deben poseer un cromosoma Y, pero lo que determina realmente el sexo es la proporción existente entre el número de cromosomas X y el número de juegos de autosomas. Si $X/A=0,5$ es supermacho; si $X/A=0,5$ es macho; si está entre 0,5 y 1 es intersexo; si es 1 es una hembra; y si es superior a 1 es una superhembra.

3. Determinación por haplodiploidía

Las hembras se originan a partir de huevos fecundados (son diploides), mientras que los machos se originan por partenogénesis a partir de huevos no fecundados. Ocurre en la abeja.

4. Determinación fenotípica

El sexo no está determinado genéticamente, sino por factores ambientales. El individuo tiene información genética de sus progenitores para desarrollarse como macho o como hembra, pero son las condiciones ambientales las que "deciden" que fenotipo se manifiesta.

En *Bonellia viridis* solo se desarrollan como machos las larvas que van a parar a las trompas de una hembra.

En los animales hermafroditas no hay determinación cromosómica ni génica del sexo de los individuos. Los genes que determinan la aparición de ambas gónadas se heredan con el resto del genotipo.

En las plantas no se conoce bien. En las monoicas, igual que los animales hermafroditas, no hay diferenciación. En las plantas dioicas la determinación depende generalmente de un par de genes, o de un solo gen con varios alelos. También se conoce en algunos casos la existencia de cromosomas sexuales.

B. Diferenciación sexual

Es la expresión fenotípica de los caracteres sexuales.

- Diferenciación individual: cada célula se diferencia de manera independiente y en función de su dotación génica.

- Diferenciación hormonal: es típica de los vertebrados. Depende de la acción de los andrógenos y estrógenos.

C. Herencia ligada al sexo

Es la herencia de genes que se encuentran en los cromosomas sexuales.

En los heterocromosomas existen zonas homólogas y zonas diferenciales. Los genes que se sitúan en las regiones homólogas se heredan como cualquier otro gen situado en los autosomas.

Genes que aparecen en la región diferencial del cromosoma X: Hemofilia (recesivo), daltonismo (recesivo).

Genes que aparecen en la región diferencial del cromosoma Y: Ictiosis (afección de la piel caracterizada por la aparición de escamas y pelos muy duros), síndrome de la oreja peluda (borde auricular peludo). Estos genes se manifiestan en hemicingosis.

D. Caracteres influidos por el sexo

Son genes autosómicos cuya manifestación depende del individuo del sexo que los porta. Es el caso de la calvicie en el hombre, que es dominante en el sexo masculino y recesiva en el femenino, o la producción de leche en los toros (solo se manifiesta en las hembras).