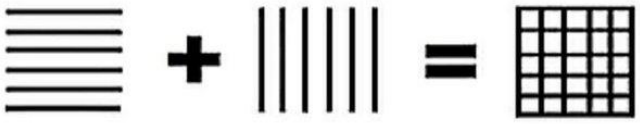
LA TRANSMISIÓN DE LOS CARACTERES

Herencia genética. Versión resumida.



Contenido

Introducción 4
1. Los caracteres y los genes 4
1.1. Caracteres, genes y alelos 4
Los genes alelos 4
1.2. Homocigóticos y heterocigóticos 4
1.3. Genes dominantes y recesivos 5
1.4. El genotipo y el fenotipo 5
1.5. La transmisión de los caracteres 5
2. Los trabajos de Mendel 5
2.1. Mendel: padre de la genética 6
2.2. Los aciertos de Mendel 6
2.3. Los experimentos de Mendel 6
2.4. La primera ley de Mendel 6
Primera ley de Mendel o de la uniformidad de la primera generación filial. 7
Cuadro de Punnet 7
2.5. La segunda ley de Mendel 8
Segunda ley de Mendel o de la segregación de los caracteres en la segunda generación filial. 8
2.6. La tercera ley de Mendel. Cruce entre variedades puras respecto a dos caracteres 9
2.7. La tercera ley de Mendel. Cruce entre variedades híbridas respecto a dos caracteres 9
Tercera ley de Mendel o de la independencia de la transmisión de caracteres. 10
3. Variaciones de la herencia mendeliana 10
3.1. Cuando no se observan los resultados de la primera ley de Mendel 10
La herencia intermedia 11
La codominancia 11
3.2. Cuando no se cumple la tercera ley de Mendel 12
Ligamiento entre genes 13
Recombinación genética 13
Los experimentos de Morgan 13
4. La herencia del sexo y la herencia ligada al sexo 14
4.1. El sexo genético y su herencia 14
Determinación cromosómica 14
Determinación ambiental 14
Determinación génica 14

Determinación cariotípica 14
4.2. La herencia ligada al sexo 15
Los cromosomas sexuales humanos 15
El daltonismo y la hemofilia 16
5. Las alteraciones genéticas 16
5.1. Las mutaciones 16
Origen de la diversidad genética 17
Mutaciones según el efecto sobre el individuo 17
Mutaciones según las células a las que afectan 17
Mutaciones según el tamaño de la mutación 17
5.3. Las enfermedades genéticas 18
5.4. El diagnóstico de las enfermedades genéticas. 18

Introducción

El cromosoma 15 es el que determina el color de los ojos. Este cromosoma contiene el gen OCA2, que produce proteína P, la que crea la melanina a través de unas células llamadas melanocitos. La melanina es responsable del color de la piel, el pelo o los ojos.

No es del todo cierto, ya que, para el color de ojos, pelo y piel, son varios los cromosomas implicados y no solo el cromosoma 15, pero sí es cierto que su papel es fundamental.

Cuando se forma un cigoto, éste lleva una copia del cromosoma 15 que procede de su padre (viene el espermatozoide) y otra copia del cromosoma 15 que procede de su madre (en el óvulo); cuando se fusionan óvulo y espermatozoide, el nuevo individuo tendrá dos cromosomas 15, uno procedente de su padre y otro de su madre. Si se da la casualidad de que la información que viene en el cromosoma 15 proveniente del padre indica color marrón de ojos, y la que viene en el cromosoma 15 procedente de la madre indica color azul de ojos ¿De qué color crees que serán los ojos del niño/a?

1. Los caracteres y los genes

Se denomina carácter a cada característica presente en un organismo que es heredable por sus descendientes.

1.1. Caracteres, genes y alelos

Cuando los científicos descubrieron en que consistían la mitosis y la meiosis, comprendieron la relación existente entre la herencia de los caracteres y la transmisión del ADN en los procesos de reproducción, y empezaron a hablar de genes.

Un gen es un fragmento de ADN que contiene información sobre un determinado carácter y que, por tanto, controla ese carácter. Se denomina alelo a las distintas alternativas que puede presentar un gen que controla un carácter determinado.

Por ejemplo, el color del guisante puede presentar dos alternativas (alelos): color verde o color amarillo.

Los genes alelos

Cada gen se localiza siempre en una posición específica, llamada locus, de un tipo de cromosoma concreto. Las células cuentan con dos cromosomas de cada tipo (cromosomas homólogos), por lo que tendrán dos alelos de cada gen.

1.2. Homocigóticos y heterocigóticos

Si los dos alelos de un determinado gen son idénticos (AA o aa), se dice que el individuo es homocigótico o puro para ese carácter.

Si los dos alelos de un determinado gen son diferentes (Aa), se dice que el individuo es heterocigótico o híbrido para ese carácter.

1.3. Genes dominantes y recesivos

Si en los individuos heterocigóticos respecto a un carácter (Aa) se manifiesta el carácter A, se dice que A es el alelo dominante, y que a es el alelo recesivo. Siempre representamos el alelo dominante con la letra en mayúsculas y el recesivo con la letra en minúsculas.

Los alelos dominantes se representan con una letra mayúscula, y los recesivos, con una letra minúscula. Los alelos recesivos solo se manifiestan si el individuo es homocigótico recesivo (aa).

1.4. El genotipo y el fenotipo

En los individuos heterocigóticos, la información contenida en los genes recesivos no se manifiesta exteriormente, es decir, no es observable. Por esta razón, distinguimos entre genotipo y fenotipo.

El genotipo es el conjunto de genes que tiene un organismo.

El fenotipo es el modo en el que se expresa un genotipo en unas condiciones ambientales concretas; es decir, el conjunto de caracteres que se manifiestan en el individuo como resultado de la interacción del ambiente y el genotipo.

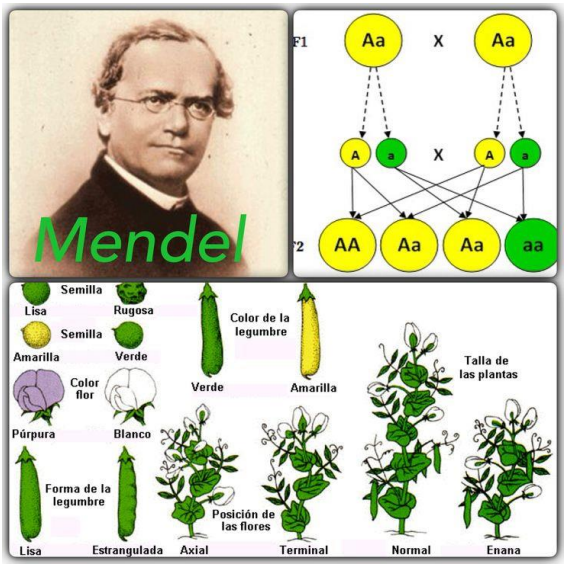
En el caso del color de los guisantes, el genotipo para guisantes de color verde sería aa y el fenotipo es el "color verde". Para el color amarillo hay dos posibles genotipos: AA y Aa, y el fenotipo es "color amarillo".

1.5. La transmisión de los caracteres

Vamos a estudiar la transmisión de caracteres en eucariotas; cada progenitor aporta genes a través de los cromosomas de sus gametos, formados durante la meiosis.

Cada progenitor transmite las combinaciones de alelos en los gametos que resultan del proceso meiótico.

2. Los trabajos de Mendel



2.1. Mendel: padre de la genética

Gregor Mendel (1822-1884) fue un monje austriaco que dedicó gran parte de su vida a realizar experimentos para observar cómo se transmitían algunos caracteres en la planta de guisante.

En su época se desconocía el ADN; no obstante, él fue capaz de intuir la existencia de los genes (a los que llamaba factores hereditarios), y, mediante el análisis matemático de los resultados de sus experimentos, formuló unas pautas para la transmisión de los caracteres que actualmente se conocen como leyes de Mendel.

Mendel murió sin saber la enorme trascendencia de su trabajo, que pasó inadvertido hasta que fue redescubierto hacia 1900.

2.2. Los aciertos de Mendel

Mendel tuvo varios aciertos importantes al plantear su investigación, lo que le llevó a obtener muy buenos resultados. Estos aciertos son:

- **Eligió una planta fácil de manipular**: la planta del guisante. Esta planta se autopoliniza, es decir, se cruza con ella misma, lo que evita el cruzamiento accidental con plantas distintas. Además, admite la polinización cruzada; para ello, basta cortar las anteras y colocar el polen de una planta sobre el estigma de otra.
- **Eligió una planta cuyas variedades mostraban unos caracteres "puros"**, es decir, que presentaban el mismo fenotipo generación tras generación, por lo que resultaban fáciles de identificar.
- **Aplicó métodos de análisis estadístico** a los miles de datos que obtuvo al realizar cruces entre las diferentes variedades de guisante.

2.3. Los experimentos de Mendel

Mendel realizó sus experimentos empleando un método para realizar cruces y seleccionar variedades de la planta del guisante.

- Seleccionó individuos de **razas puras** que diferían en uno o en dos de entre varios caracteres. Estos individuos constituían **la generación parental** o **P**. Para ello, eligió aquellas variedades de plantas de guisante que, al reproducirse por autofecundación, mantenían constante una determinada característica durante generaciones.
- Cruzó individuos de la generación P de diferente raza para obtener la generación **F1 (primera generación filial)**, a la que también denominó **híbridos (o heterocigóticos)**, por ser descendientes de dos progenitores distintos.
- Cruzó individuos de la primera generación filial (por autofecundación de la F1) para estudiar los caracteres que exhiben los descendientes de la **segunda generación filial (F2)**.

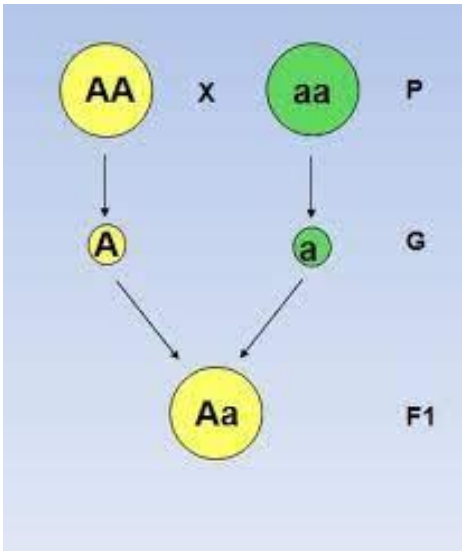
2.4. La primera ley de Mendel

En sus primeros experimentos, Mendel realizó cruzamientos, en la llamada generación parental o P, entre variedades puras que diferían solo en un carácter.

- Plantas que cruzó: Mendel cruzó plantas homocigóticas de guisantes amarillos (con dos genes dominantes AA) con plantas homocigóticas de guisantes verdes (con dos genes recesivos aa).
- Gametos formados en la meiosis: Los gametos formados por las plantas de guisantes amarillos llevan el gen dominante A para el color amarillo. Los gametos formados por las plantas de guisantes verdes llevan el gen recesivo a para el color verde.
- Observaciones que realizó: La generación filial F1 estaba formada por plantas heterocigóticas o híbridas (Aa) que tenían todas el fenotipo del progenitor dominante; es decir, color amarillo.

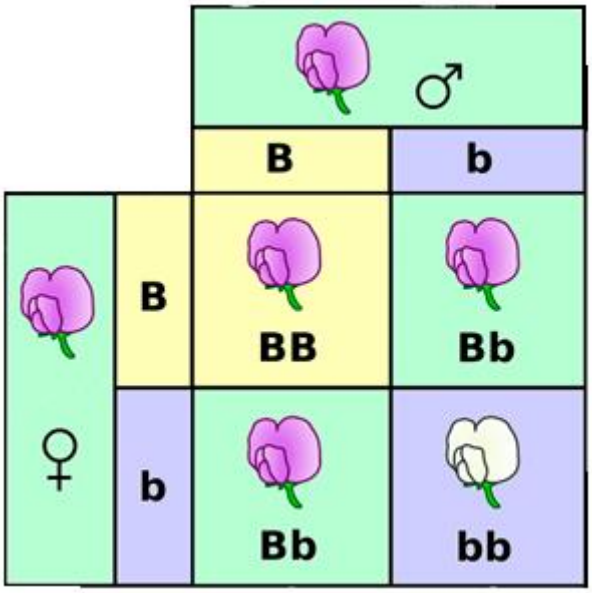
Primera ley de Mendel o de la uniformidad de la primera generación filial.

Cuando se cruzan dos razas puras que difieren en un carácter, todos los híbridos formados en la primera generación (F1) son iguales entre sí e iguales al progenitor dominante.



Cuadro de Punnet

El cuadro de Punnet es una tabla que muestra las combinaciones alélicas de los gametos. En uno de los ejes se representan los gametos de un progenitor con sus alelos y en el otro eje los del otro progenitor. De esta forma se pueden observar todos los cruzamientos posibles con sus proporciones genotípicas y fenotípicas respectivas.



2.5. La segunda ley de Mendel

Todos los individuos híbridos obtenidos de la primera generación filial F1 presentaban el carácter del progenitor dominante. Mendel se preguntó cuándo se manifestaría el carácter recesivo del segundo progenitor y realizó nuevos experimentos para comprobarlo.

Plantas que cruzó

- Autofecundó las plantas híbridas obtenidas en la primera generación F1

Gametos formados en la meiosis

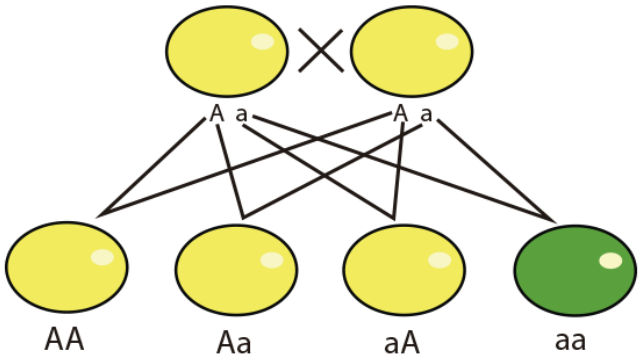
- Mendel esperaba que, al formarse los gametos, los genes alelos se separarían, de modo que cada planta daría gametos con el gen dominante A y gametos con el gen recesivo a.

Observaciones que realizó

- En la segunda generación filial F2, Mendel obtuvo guisantes con tres genotipos diferentes: AA, Aa y aa.
- En cuanto al fenotipo, volvió a observar el carácter desaparecido en la F1; es decir, el color verde. La proporción fenotípica observada es de tres guisantes amarillos y de un guisante verde (3:1).

Segunda ley de Mendel o de la segregación de los caracteres en la segunda generación filial.

Los caracteres que se encuentran juntos en los individuos heterocigóticos se segregan sin mezclarse cuando se forman los gametos.



2.6. La tercera ley de Mendel. Cruce entre variedades puras respecto a dos caracteres

- Para estudiar la transmisión de dos caracteres juntos, Mendel realizó cruces de plantas de guisantes puras para dos caracteres: el color y la forma de las semillas.

Plantas que cruzó

- Cruzó plantas homocigóticas para el color amarillo y la forma lisa, de genotipo AALL, con plantas homocigóticas para el color verde y la forma rugosa, con genotipo aall

Gametos formados en la meiosis

- Los progenitores amarillos y lisos dan gametos con un gen A y otro L; y los progenitores verdes y rugosos dan gametos con genes a y l.

Observaciones que realizó

- La F1 está formada por el 100% de híbridos o heterocigóticos con el genotipo AaLl.
- Fenotípicamente, toda la F1 es uniforme y muestra los caracteres dominantes, es decir, A (color amarillo) y L (aspecto liso).

2.7. La tercera ley de Mendel. Cruce entre variedades híbridas respecto a dos caracteres

Plantas que cruzó

- Cruzó los híbridos de la F1 del experimento anterior, es decir, plantas heterocigóticas para el color amarillo y la forma lisa, con genotipo AaLl

Gametos formados en la meiosis

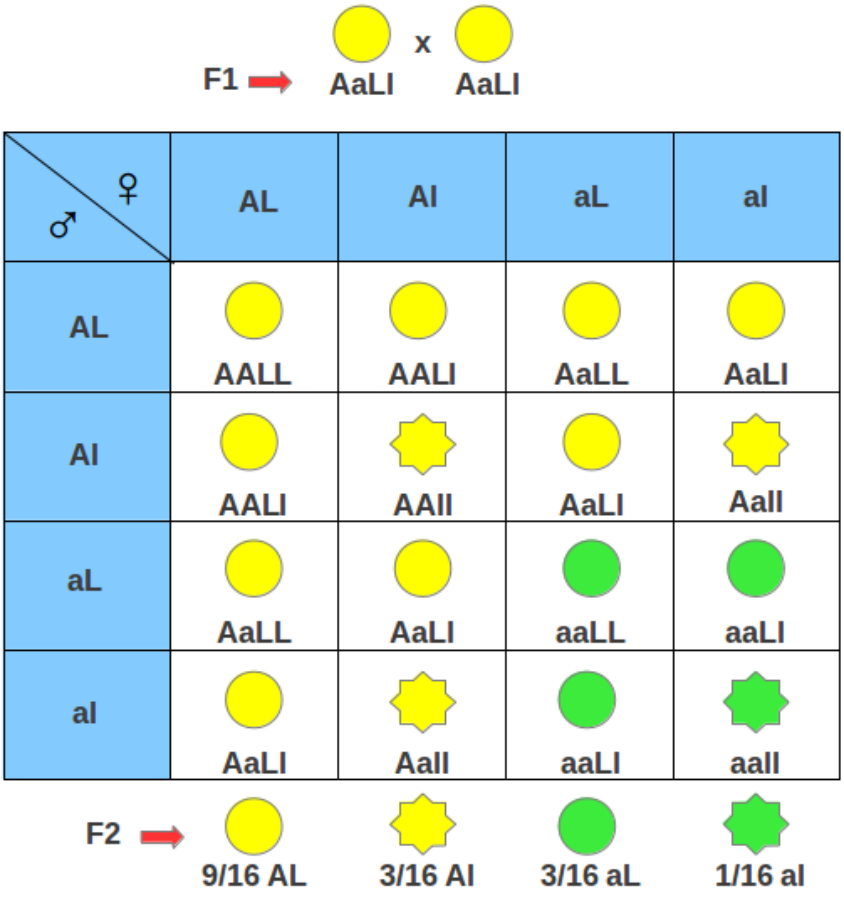
- Observó que, al formarse los gametos, los genes de los distintos caracteres se combinan al azar, de forma que cada gameto contiene un gen para el color y un gen para la forma de la semilla.

Observaciones que realizó

- En la F2 obtuvo 16 combinaciones en los genotipos y observó cuatro fenotipos diferentes. Fenotípicamente, se observan 9 semillas amarillas y lisas, tres amarillas y rugosas, tres verdes y lisas, y una verde y rugosa. Proporción 9:3:3:1

Tercera ley de Mendel o de la independencia de la transmisión de caracteres.

Los distintos caracteres se transmiten independientemente unos de otros, de modo que pueden aparecer todas las combinaciones posibles en la descendencia.



3. Variaciones de la herencia mendeliana

A partir de 1900, muchos científicos comenzaron a aplicar las técnicas de análisis utilizadas por Mendel y descubrieron que existían circunstancias en las que, al realizar los cruzamientos, no se obtenían los resultados que predecía el modelo de transmisión de herencia mendeliano.

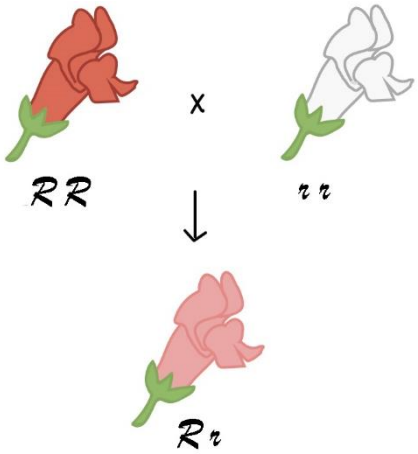
3.1. Cuando no se observan los resultados de la primera ley de Mendel

Ciertos genes no se rigen por la relación de dominancia-recesividad entre los alelos descrita por Mendel (dominancia completa), sino por otros tipos de relaciones, como son la herencia intermedia y la codominancia.

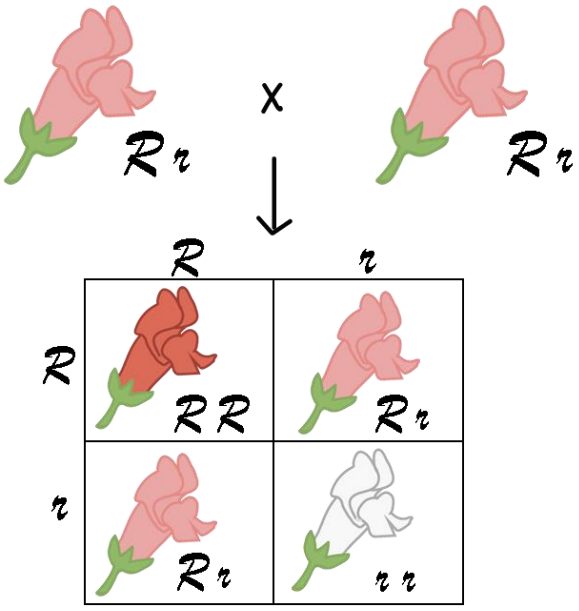
La herencia intermedia

En la herencia intermedia, el fenotipo del heterocigótico de la F1 presenta un carácter intermedio entre los dos progenitores homocigóticos, ya que ninguno de los dos es dominante frente al otro.

Un ejemplo de herencia intermedia se observa en el Don Diego de noche. En esta planta, al cruzar una variedad pura de flores de color rojo (RR) con otra de flores blancas (rr), se origina una F1 uniforme de individuos heterocigóticos o híbridos (Rr), con flores de color rosa.



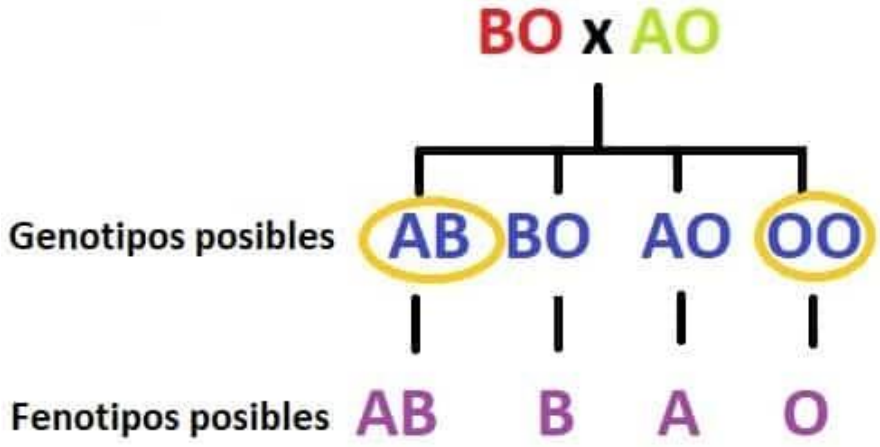
Si cruzamos dos individuos resultantes de la F1 (Rr x Rr), se obtiene una F2 de plantas de color rosa, rojo y blanco, en proporciones 2:1:1, respectivamente.

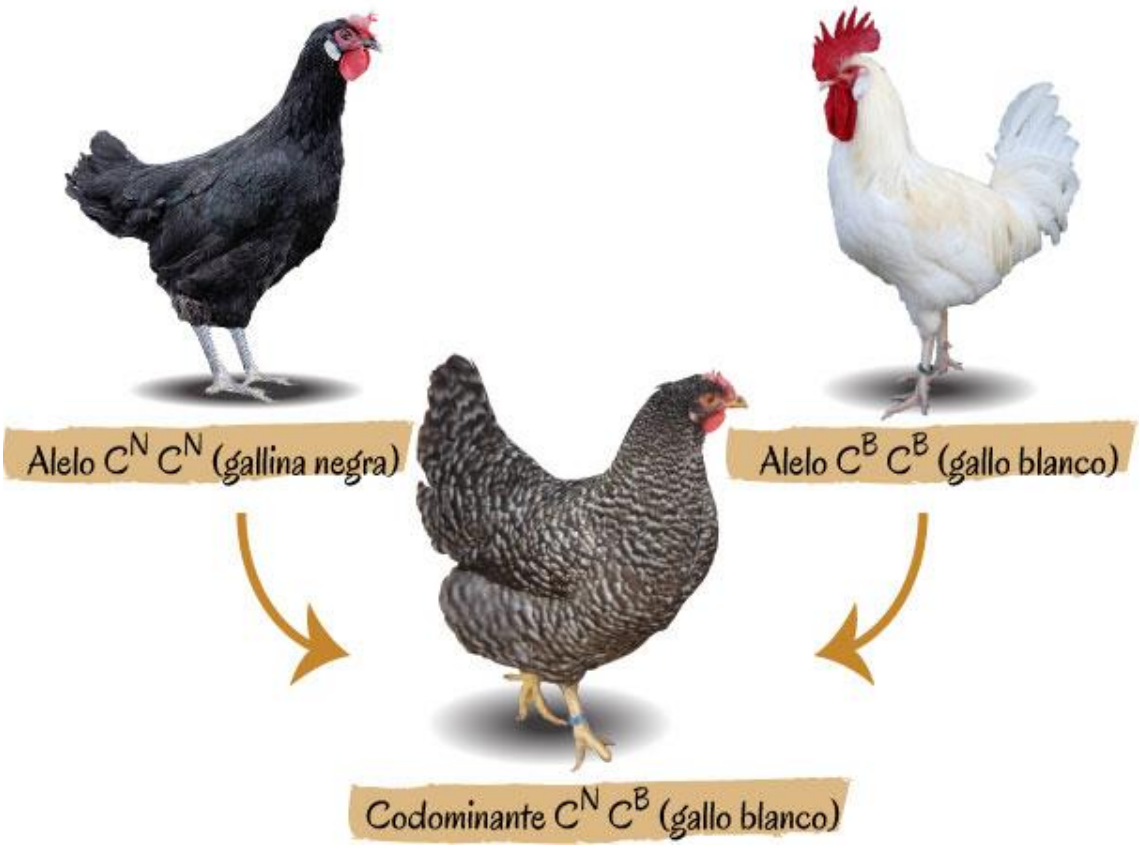


La codominancia

La codominancia sucede cuando los dos alelos se manifiestan de manera simultánea, de modo que la generación filial F1 es heterocigótica y presenta rasgos de los dos progenitores.

La codominancia se observó estudiando la herencia de los grupos sanguíneos en humanos. En esta, cuando uno de los progenitores es del grupo A y el otro es del grupo B, el hijo puede ser del grupo AB, ya que los genes que determinan los grupos sanguíneos A y B se expresan de la misma manera en el nuevo individuo.





3.2. Cuando no se cumple la tercera ley de Mendel

Mendel eligió, sin saberlo unos caracteres de la planta del guisante que estaban controlados por genes situados en cromosomas diferentes. Este tipo de genes se heredan de forma independiente.

Pero si se estudian genes situados en el mismo cromosoma, se observan excepciones a la tercera ley, debido a que estos genes están afectados por dos fenómenos, el ligamiento y la recombinación genética, que fueron deducidos por Morgan a partir de una serie de experimentos.

Ligamiento entre genes

Se dice que hay ligamiento entre dos genes o que dos genes son genes ligados cuando se encuentran en el mismo cromosoma. Este tipo de genes deben transmitirse juntos a la descendencia y no de forma independiente, lo que constituye una excepción a la tercera ley de Mendel.

Recombinación genética

La recombinación genética permite la aparición de gametos con nuevas combinaciones genéticas gracias al sobrecruzamiento entre cromosomas homólogos que tiene lugar durante la meiosis.

La recombinación genética, por tanto, introduce la posibilidad de que se creen combinaciones de genes que alteran los resultados previsibles tanto para un cruzamiento de genes independientes como para un cruzamiento de genes totalmente ligados.

Los experimentos de Morgan

El ligamiento y la recombinación genética fueron deducidos por Thomas Hunt Morgan, en la primera década del siglo XX, a partir de una serie de experimentos realizados con la mosca del vinagre (*Drosophila melanogaster*).

En los experimentos que llevó a cabo no obtuvo la distribución genotípica ni fenotípica esperada por la teoría de la transmisión independiente de Mendel. Solo pudo explicar sus resultados considerando que los genes estaban ligados y que se habían producido recombinación genética entre los cromosomas homólogos.

Cruzó dos razas puras de moscas, una de ojos rojos y alas largas (RRLL), y otra de ojos purpúreos y alas cortas (rrll).

De la generación filial F1, cruzó las hembras, todas heterocigóticas de ojos rojos y alas largas (RrLl), con un macho de raza pura de ojos purpúreos y alas cortas (rrll)

Los resultados de Morgan

Los resultados esperados, según la teoría de la transmisión independiente de Mendel, debieron haber sido el 50% de moscas de ojos rojos y alas largas, y el 50% de moscas de ojos purpúreos y alas cortas.

Los resultados observados por Morgan en la F2 no coincidieron con los esperados, ya que aparecieron moscas de ojos rojos y alas cortas, y moscas de ojos purpúreos y alas largas.

4. La herencia del sexo y la herencia ligada al sexo

4.1. El sexo genético y su herencia

En la naturaleza existen varias formas de determinación sexual, es decir, de definir que un nuevo ser vivo sea macho o sea hembra:

- Determinación cromosómica
- Determinación ambiental
- Determinación génica
- Determinación cariotípica

Determinación cromosómica

En la mayoría de las especies, la formación de aparatos reproductores masculinos o femeninos depende de la presencia de los denominados cromosomas sexuales o heterocromosomas (X e Y).

En la especie humana, la determinación del sexo depende de la pareja de cromosomas sexuales (XX = mujer; XY = hombre).

Durante la meiosis, las mujeres originan, en el 100% de los casos, óvulos con 22 autosomas y un cromosoma X; y los hombres producen un 50% de espermatozoides con 22 autosomas y el cromosoma X, y otro 50% con 22 autosomas y el cromosoma Y. Como las combinaciones se producen al azar, la fecundación dará un 50% de descendientes masculinos u otro 50% de descendientes femeninos.

Determinación ambiental

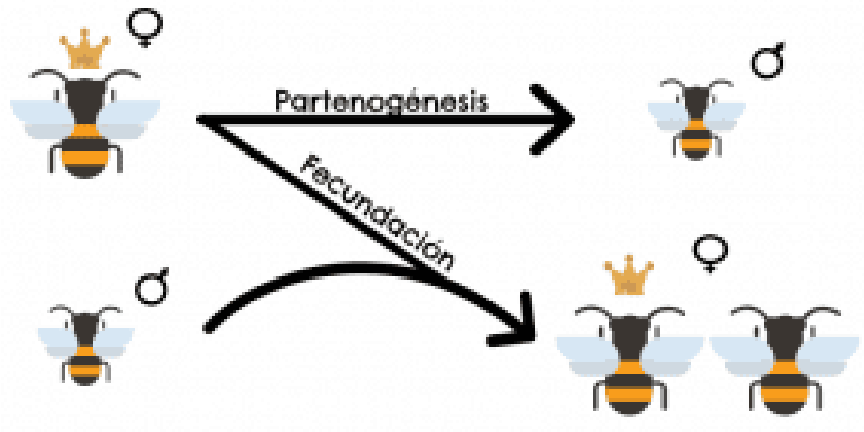
El sexo está determinado por las condiciones ambientales en muchas especies (temperatura, humedad, pH, etc.), con frecuencia en los anfibios y en los reptiles. Por ejemplo, en los cocodrilos, cuando los huevos se incuban bajo temperaturas cálidas, se desarrollan machos; sin embargo, bajo temperaturas extremas nacerán hembras.

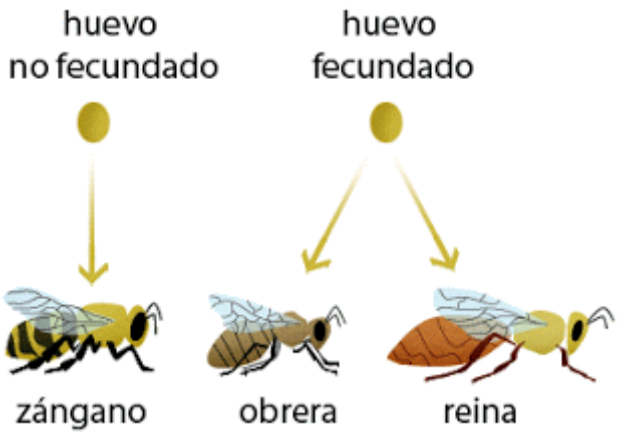
Determinación génica

En otros casos, la herencia del sexo viene determinada por un gen con varios alelos, como el caso del pepinillo del diablo. En esta planta, el sexo está determinado por el alelo a^D (que determina el sexo masculino), el alelo a+ (hermafroditismo) y el a^d (sexo femenino).

Determinación cariotípica

En algunos insectos, como las abejas, el sexo viene determinado por la dotación cromosómica. Así, los individuos diploides son hembras, y los haploides, machos. La unión de un macho (zángano) con la reina da lugar a huevos diploides de los que siempre salen hembras. La reina puede producir huevos no fecundados (haploides), de los que nacen machos.





4.2. La herencia ligada al sexo

Los caracteres ligados al sexo son aquellos que están determinados por genes que se localizan en los cromosomas sexuales.

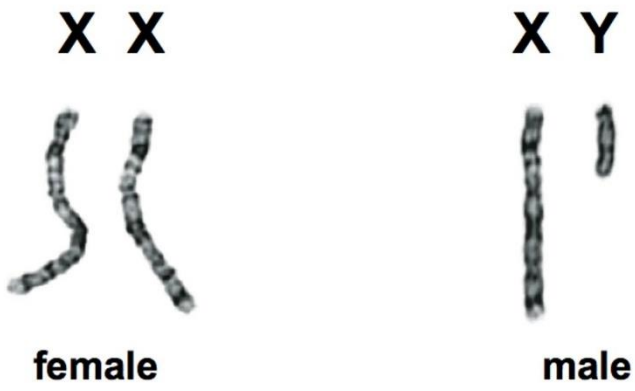
Los cromosomas sexuales también son portadores de genes que no tienen relación con el sexo.

Los cromosomas sexuales humanos

Son los cromosomas X e Y, con diferencias morfológicas y tienen distinto contenido genético. En ellos se distinguen:

Un segmento homólogo, donde hay genes que rigen los mismos caracteres.

Un segmento diferencial, donde hay genes propios del cromosoma X o del cromosoma Y



Los varones tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. La acción de los genes situados en el segmento diferencial de cada uno de los cromosomas está influida por un solo alelo y se expresa siempre.

Las mujeres tienen dos cromosomas X, y tendrán dos alelos para cada carácter, con lo cual si los alelos son recesivos solo se manifiestan si están en los dos cromosomas X. Se dice que una mujer es portadora de un carácter recesivo si es heterocigótica respecto a él, de modo que lo transmite a la descendencia, pero no lo manifiesta en su fenotipo.

El daltonismo y la hemofilia

Dos ejemplos clásicos de herencia ligada al sexo son el daltonismo (incapacidad para distinguir el rojo del verde) y la hemofilia (no coagulación de la sangre). Ambos se producen por genes recesivos situados en el cromosoma X (en la parte diferencial).

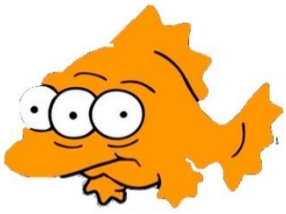
Para que un hombre sea daltónico o hemofílico, basta con que tenga el gen recesivo en el cromosoma X (en el único cromosoma X que tiene); mientras que para que una mujer padezca la enfermedad, debe recibir dichos genes tanto del padre como de la madre. Por ello son enfermedades más frecuentes en los hombres que en las mujeres. Las mujeres pueden ser normales (homocigóticas dominantes), normales y portadoras (heterocigóticas) o daltónicas o hemofílicas (homocigóticas recesivas).

5. Las alteraciones genéticas

5.1. Las mutaciones

Las mutaciones son cambios en la secuencia del ADN de una célula transmitidos a otras células que se originan a partir de ella.

La mayoría de las mutaciones ocurren al azar, de forma natural: son las llamadas mutaciones espontáneas; pero también pueden inducirse empleando los denominados agentes mutagénicos (sustancias químicas, rayos X, radiaciones ultravioleta, etc.).



Origen de la diversidad genética

No debemos pensar que las mutaciones son una consecuencia negativa de que los seres vivos seamos "imperfectos"; más bien se trata de un mecanismo excelente para poder evolucionar. Las mutaciones, junto con la recombinación genética de la meiosis, constituyen la principal fuente de variabilidad genética, es decir, la principal vía para hacer modificaciones en la información genética y producir organismos diversos (biodiversidad).

5.2. Tipos de mutaciones

Se clasifican:

- Según el efecto sobre el individuo
- Según las células a las que afectan
- Según el tamaño de la mutación

Mutaciones según el efecto sobre el individuo

Perjudiciales: afectan a estructuras básicas del individuo pudiendo provocar la muerte.

Beneficiosas: suponen un beneficio para la supervivencia del individuo. Aportan variabilidad a la población.

Neutras: No afectan ni positiva ni negativamente a la supervivencia del individuo.

Mutaciones según las células a las que afectan

Germinales: Afectan a las células germinales que originan las células sexuales. Estas mutaciones se transmiten a la descendencia.

Somáticas: Afectan a las células somáticas. No se transmiten a la descendencia.

Mutaciones según el tamaño de la mutación

Mutaciones génicas: Provocan cambios en la secuencia de nucleótidos de un gen.

Mutaciones cromosómicas: Cambios en la estructura del cromosoma (roturas, intercambios de fragmentos entre cromosomas, etc.).

Mutaciones genómicas: Se originan durante la meiosis y tienen como consecuencia una alteración en la dotación cromosómica. Pueden ser de varios tipos

Las aneuploidías, en las que puede haber un cromosoma de más (trisomía) o de menos (monosomía). Trisomías: Trisomía 8 (síndrome de Warkany 2), Trisomía 9,

Trisomía 13 (síndrome de Patau), Trisomía 18 (síndrome de Edwards), Trisomía 21 (síndrome de Down), Trisomía 22. También pueden afectar a los cromosomas sexuales: XXX (síndrome triple X), XXY (síndrome de Kinefelter), XYY (síndrome del XXY). Monosomías: La única monosomía viable en la especie humana es la del cromosoma X, que se traduce clínicamente en el síndrome de Turner.

Las euploidías, en las que aparece un número de series haploides distinto del normal. En las especies diploides hay dos tipos de euploidías: las poliploidías (3n, 4n en lugar de 2n); y las monoploidías (n).

5.3. Las enfermedades genéticas

Son todas aquellas alteraciones de la salud causadas por el mal funcionamiento de un gen determinado.

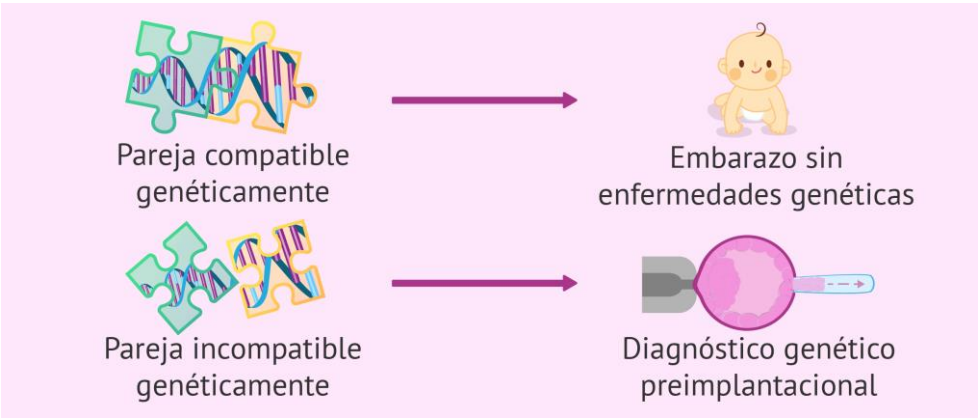
La mayoría se producen por mutaciones en los autosomas y en los cromosomas sexuales, y afectan a los genes, a fragmentos de cromosomas o a cromosomas completos.

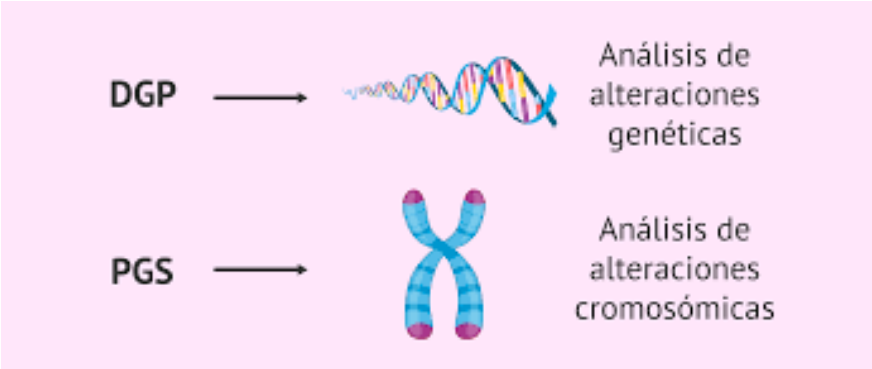
Serán hereditarias si ya se nace con ellas (ya estaban los genes modificados) o adquiridas si aparecen a lo largo de la vida del individuo.

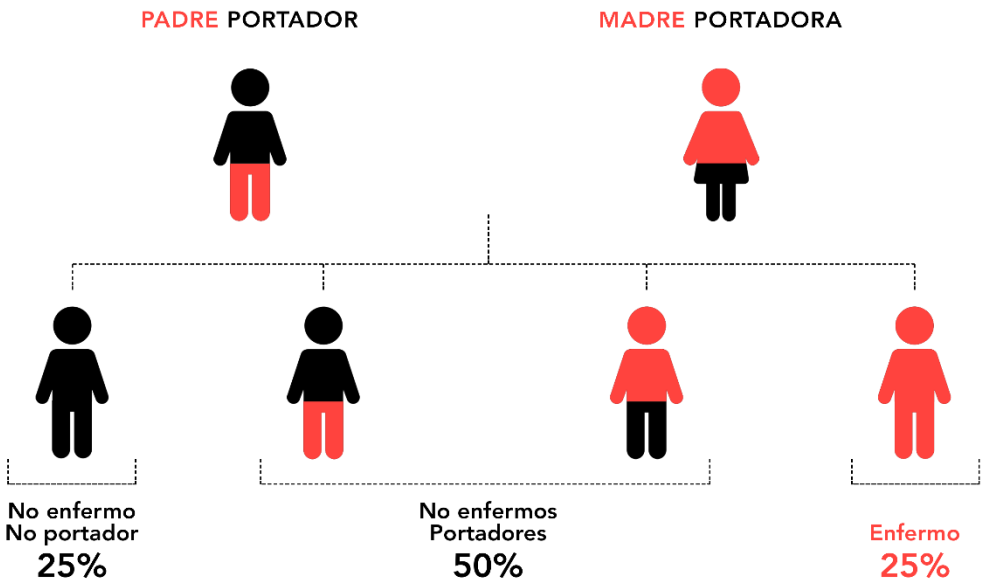
Se denomina enfermedades hereditarias a aquellas que se transmiten a un individuo y se manifiestan como consecuencia de haber heredado uno o varios genes defectuosos o alteraciones cromosómicas.

5.4. El diagnóstico de las enfermedades genéticas.

Diagnosticar las enfermedades genéticas es de enorme importancia a fin de conocer su evolución y pronóstico, su posible tratamiento, su modo de transmisión hereditaria y su riesgo de repetición.




DGP
Análisis de alteraciones genéticas
PGS
Análisis de alteraciones cromosómicas


PADRE PORTADOR
MADRE PORTADORA
No enfermo
No portador
25%
No enfermos
Portadores
50%
Enfermo
25%