

I

HERENCIA,

GENÉTICA MENDELIANA

Eligiendo a los descendientes por los caracteres deseados, el hombre ha modificado muchas especies, e incluso ha creado razas nuevas, mediante la **selección artificial**.





Broccoli



Cauliflower



Collard Greens



Mostaza silvestre



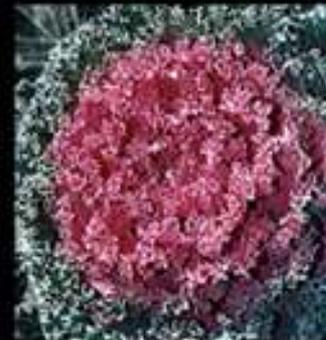
Brussel Sprouts



Kohlrabi
Col rábano



Cabbage
Repollo



Kale

Brassica oleracea

<http://asvl.la.asu.edu/plb598/kpigg/Brassica.htm>
http://www.fishing-in-wales.com/_pics/plantpic/seaspics/wildcabb.jpg

EL CANGREJO DE HEIKE



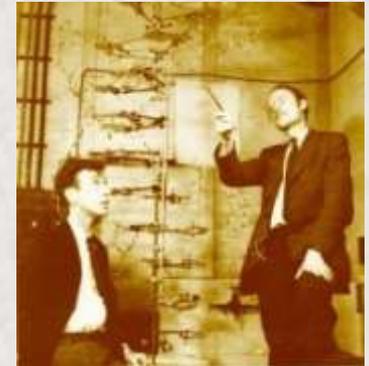
Conceptos básicos de genética

ÁREAS PRINCIPALES DE LA GENÉTICA

• Genética clásica: transmisión y localización de los genes en los cromosomas.



• Genética molecular: la estructura y el control de la expresión del material genético.

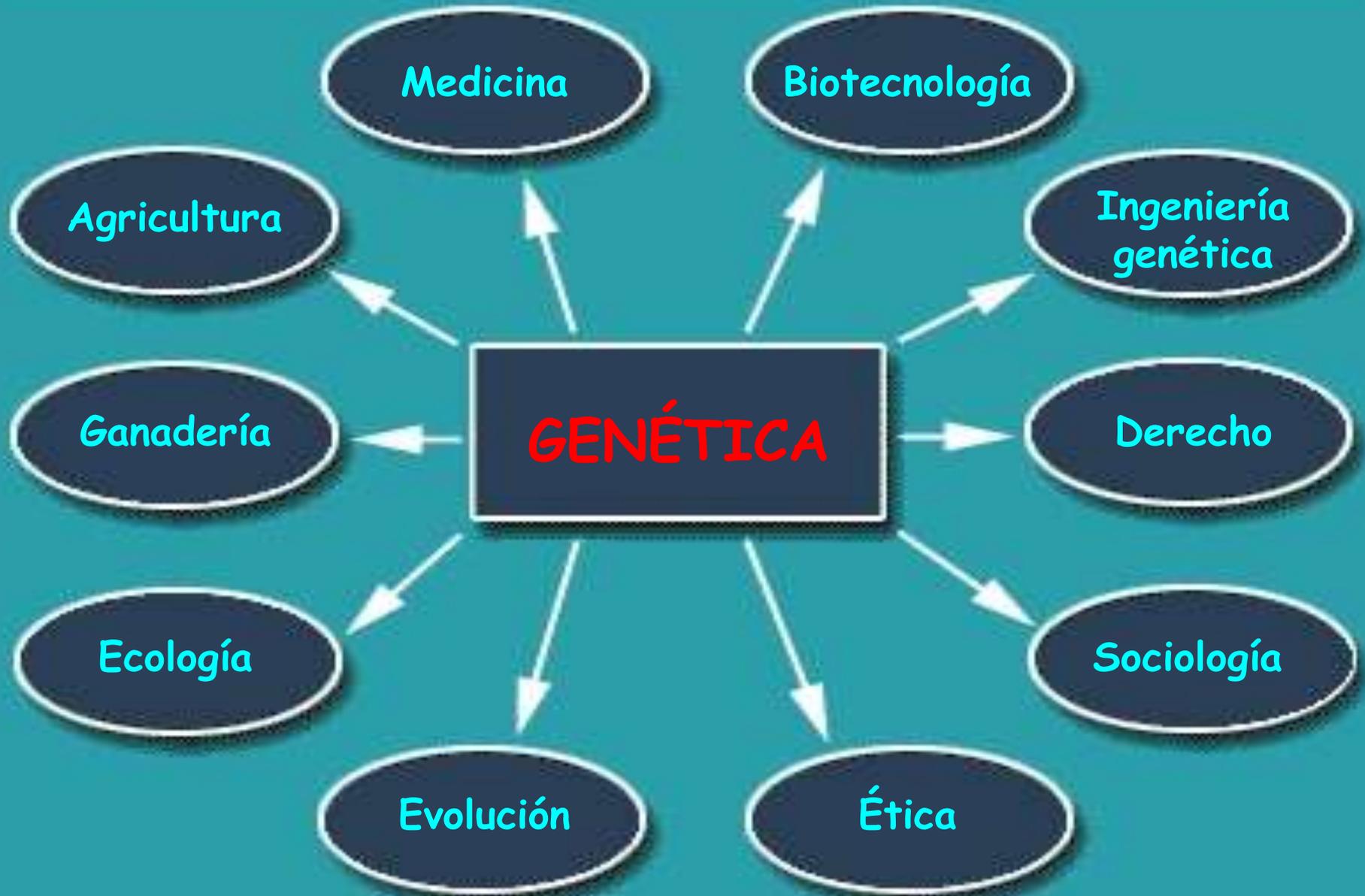


• Genética evolutiva o de poblaciones: los procesos evolutivos que cambian las frecuencias de genes en las poblaciones.

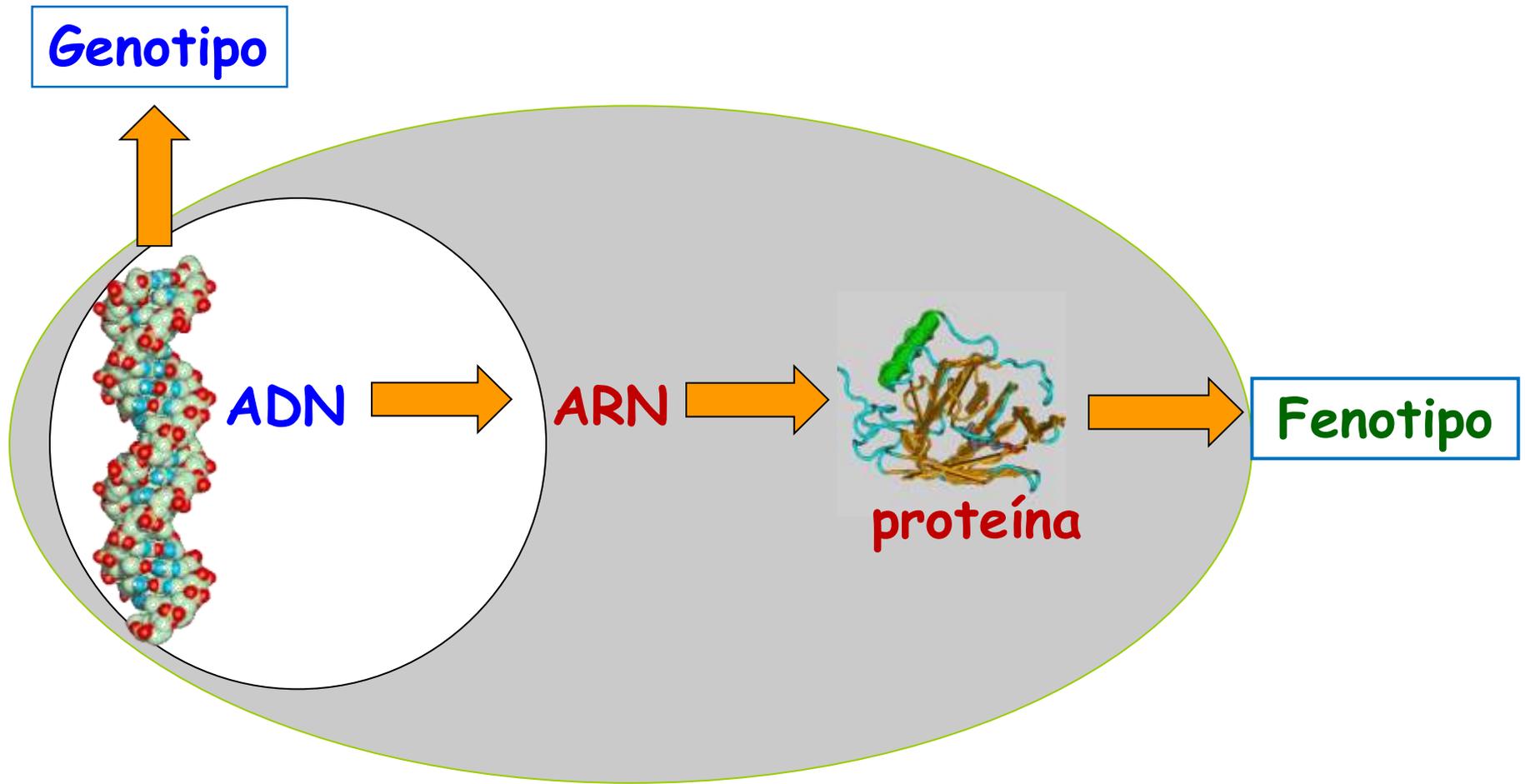


Genómica: análisis e interpretación de los genomas.

Impacto de la genética en otras áreas de la actividad humana

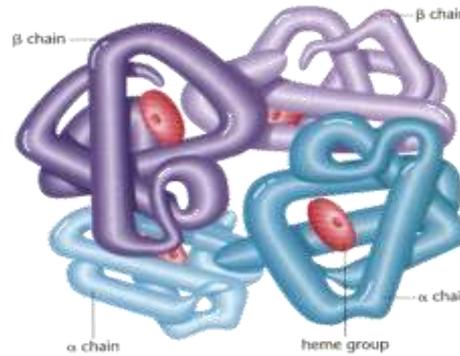


CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA



Lo único que SE TRANSMITE a la DESCENDENCIA son los GENES

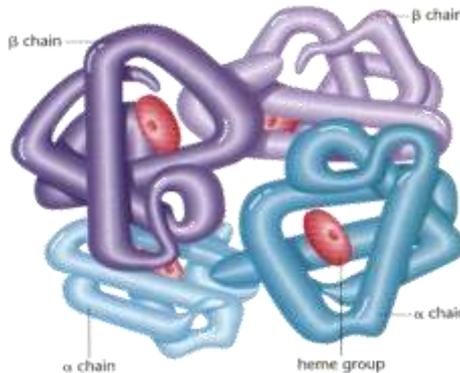
Genotipo



Fenotipo
Expresión génica, desarrollo

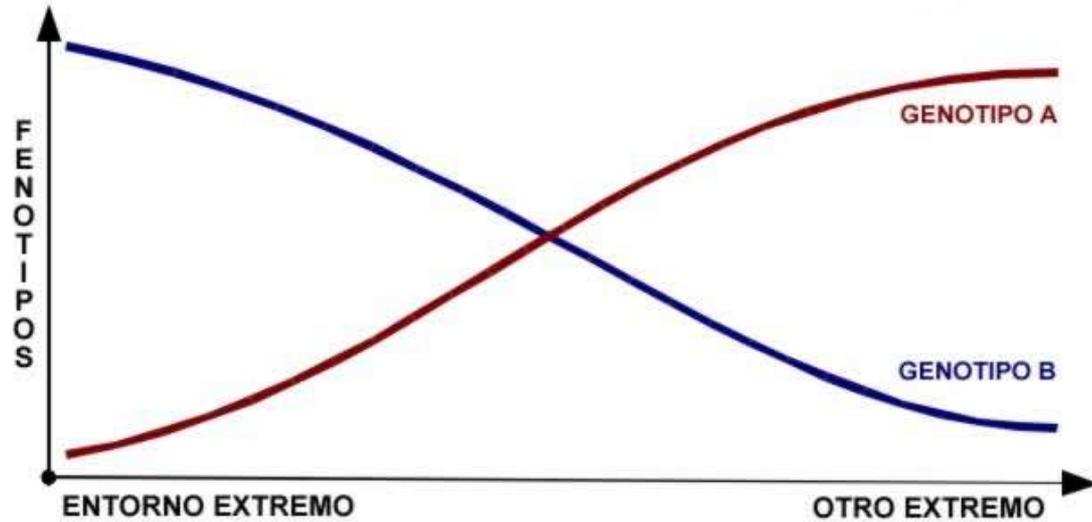
Siguiente
generación

Transmisión

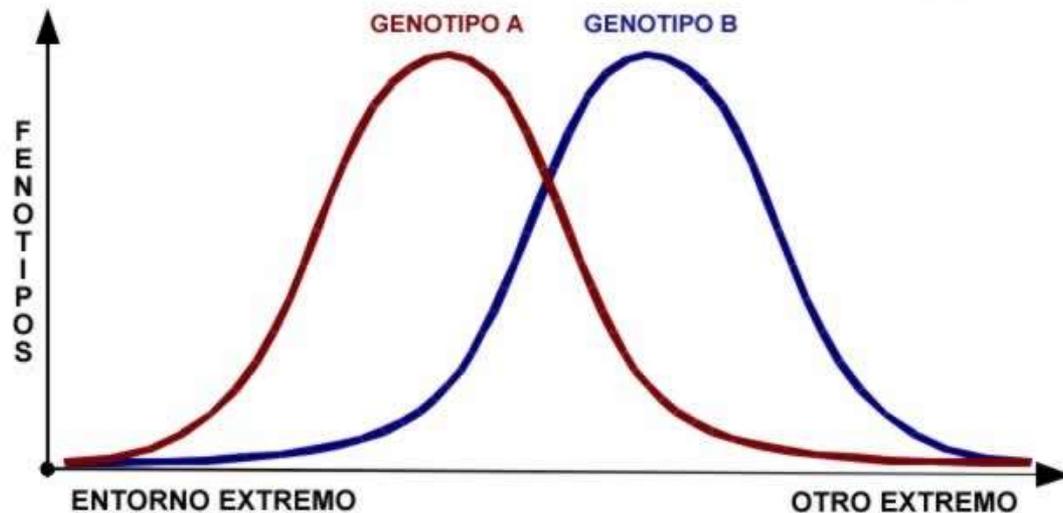


NORMA DE REACCIÓN

El conjunto de fenotipos que resultan de un genotipo dado bajo distintos ambientes.

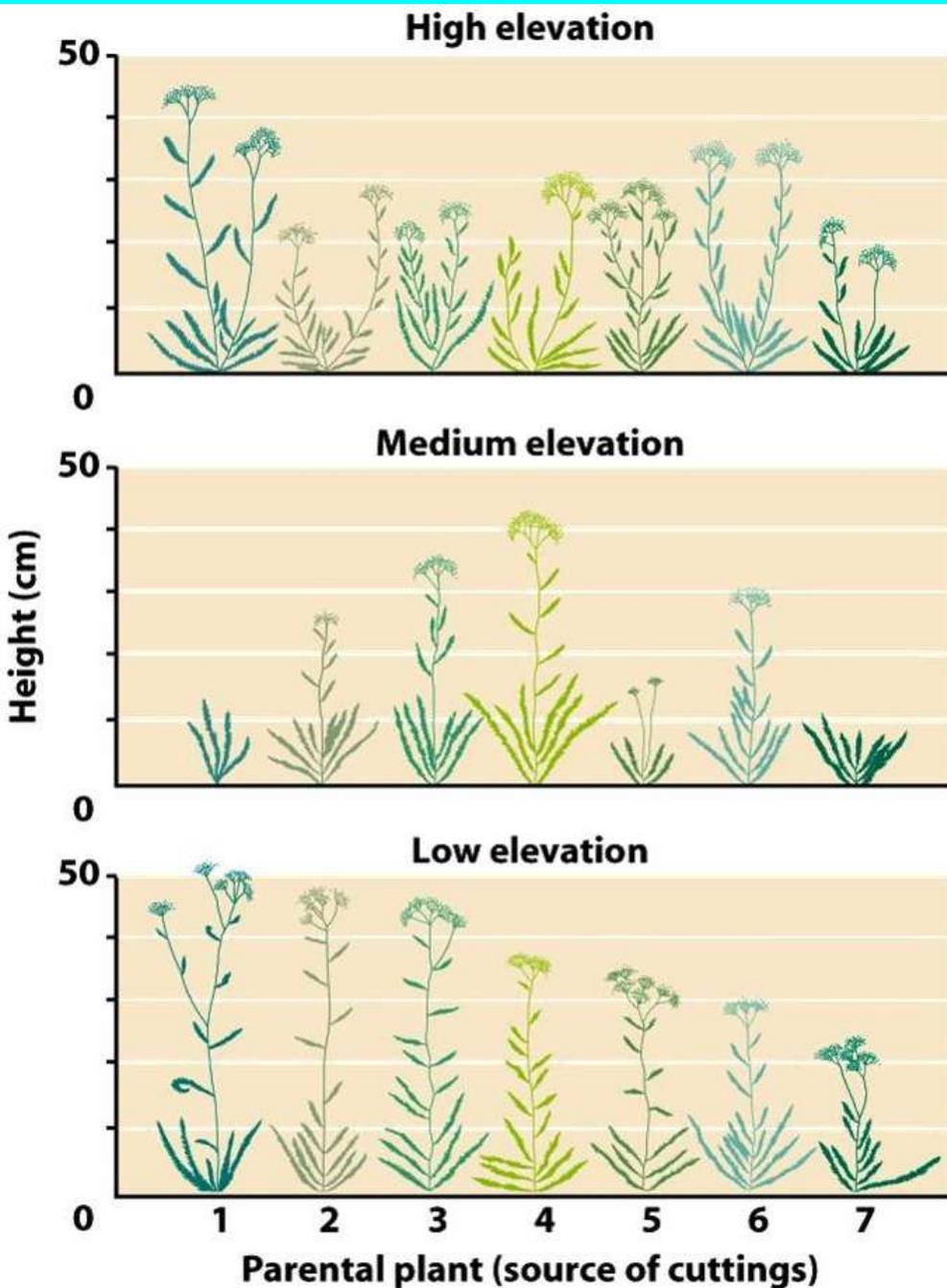


Normas de reacción lineales



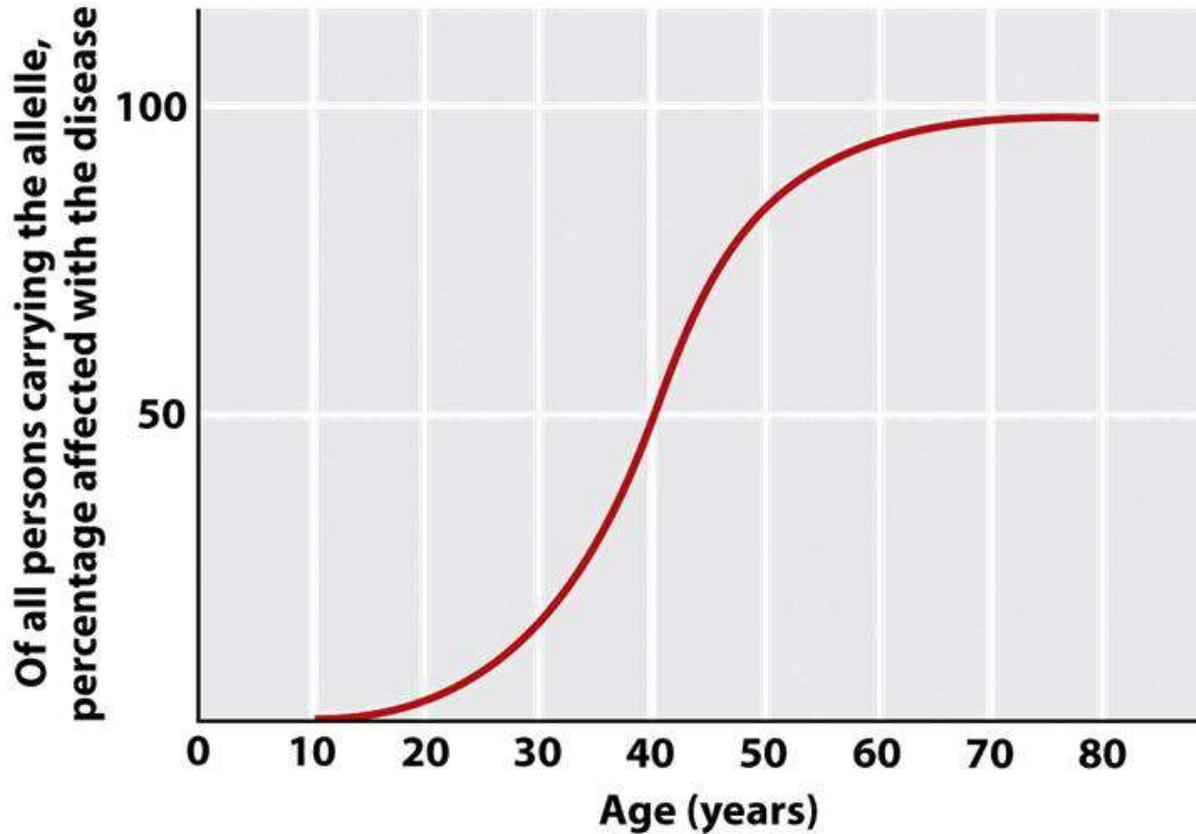
Normas de reacción en campana de Gauss

NORMA DE REACCIÓN DE LA MILENRAMA (*Achillea millefolium*)



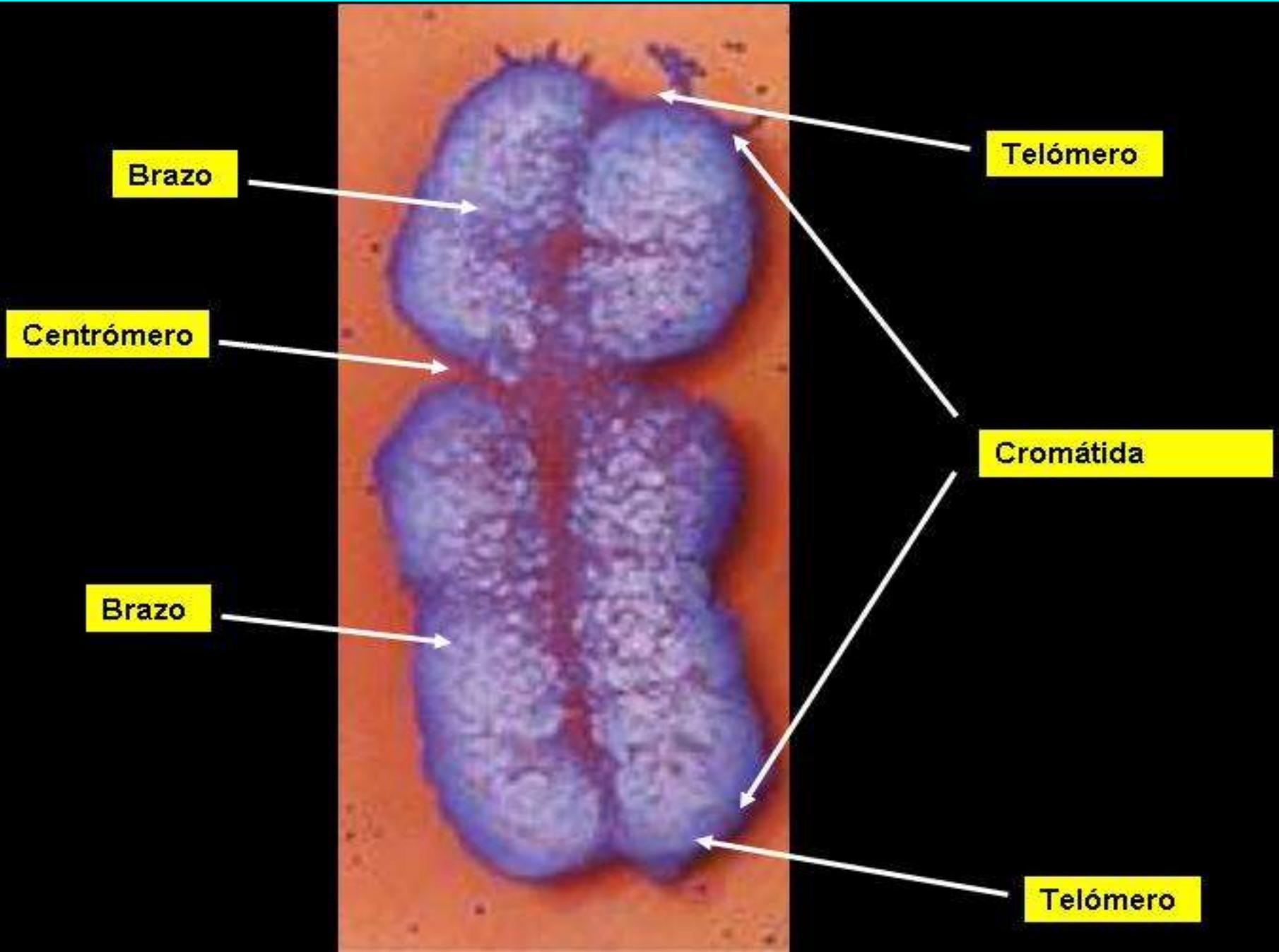
EDAD DE LA APARICIÓN DE UN FENOTIPO

Un fenotipo puede manifestarse a una edad temprana o a una edad tardía.

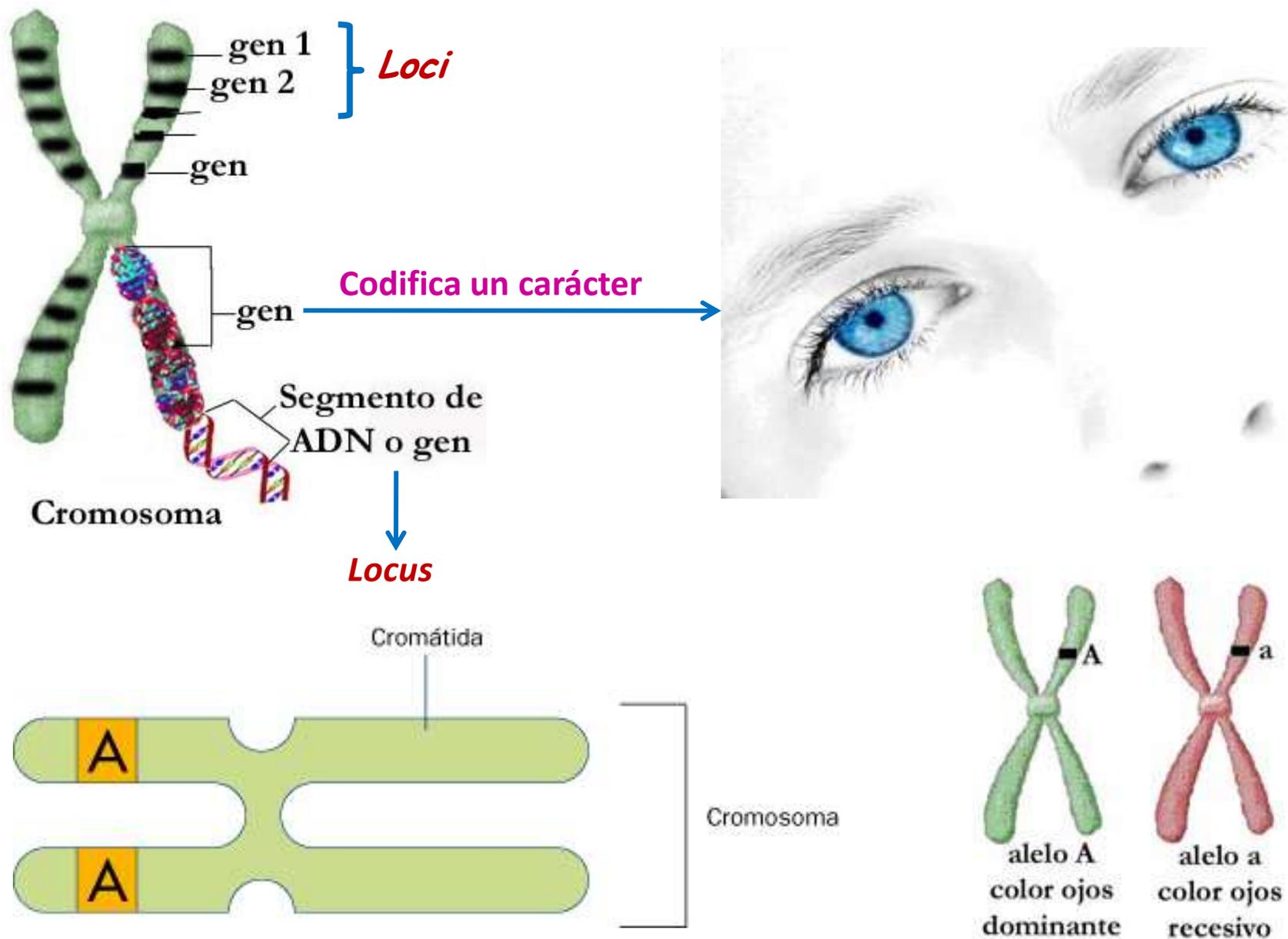


Aparición tardía de la enfermedad de Huntington

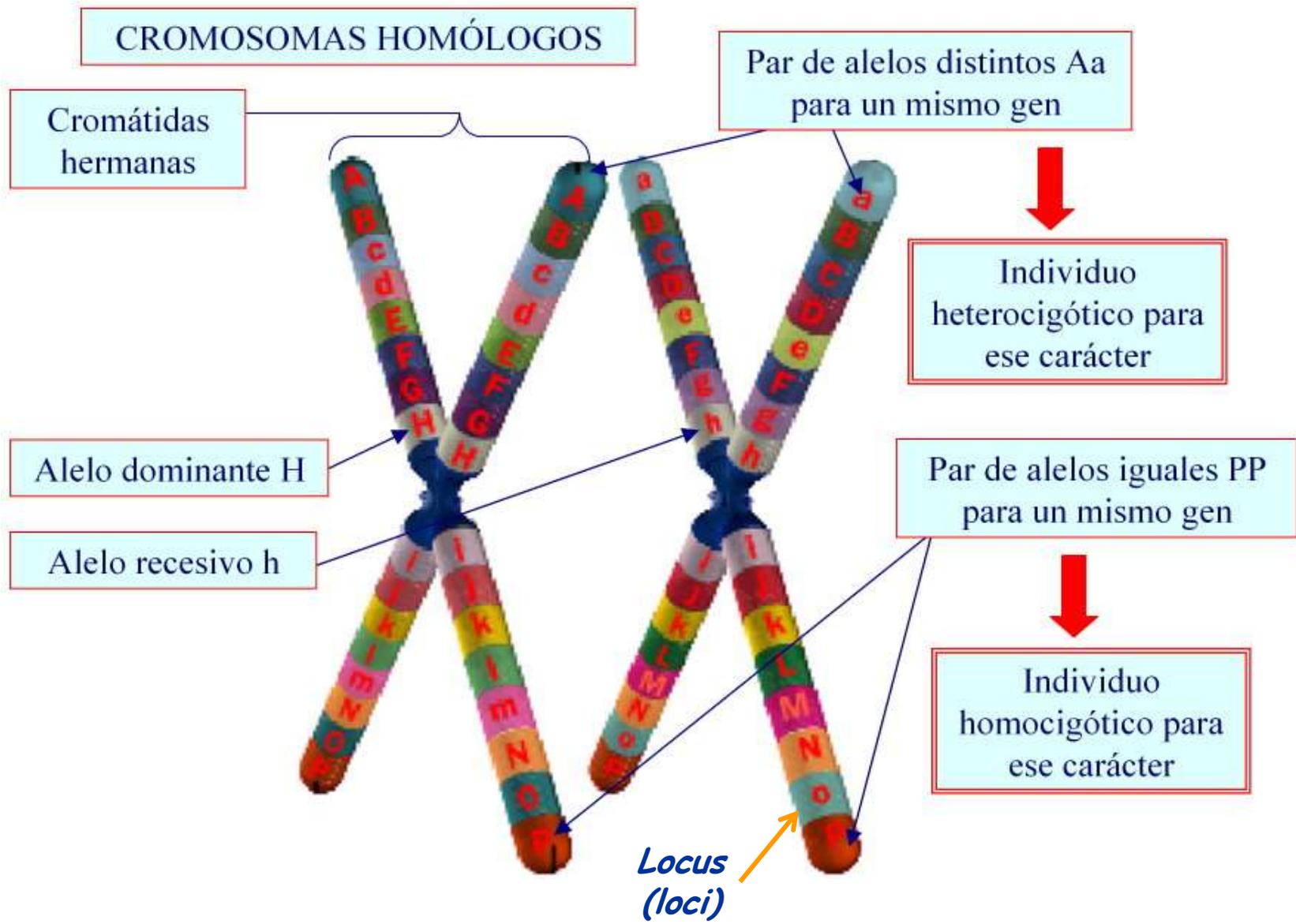
CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA



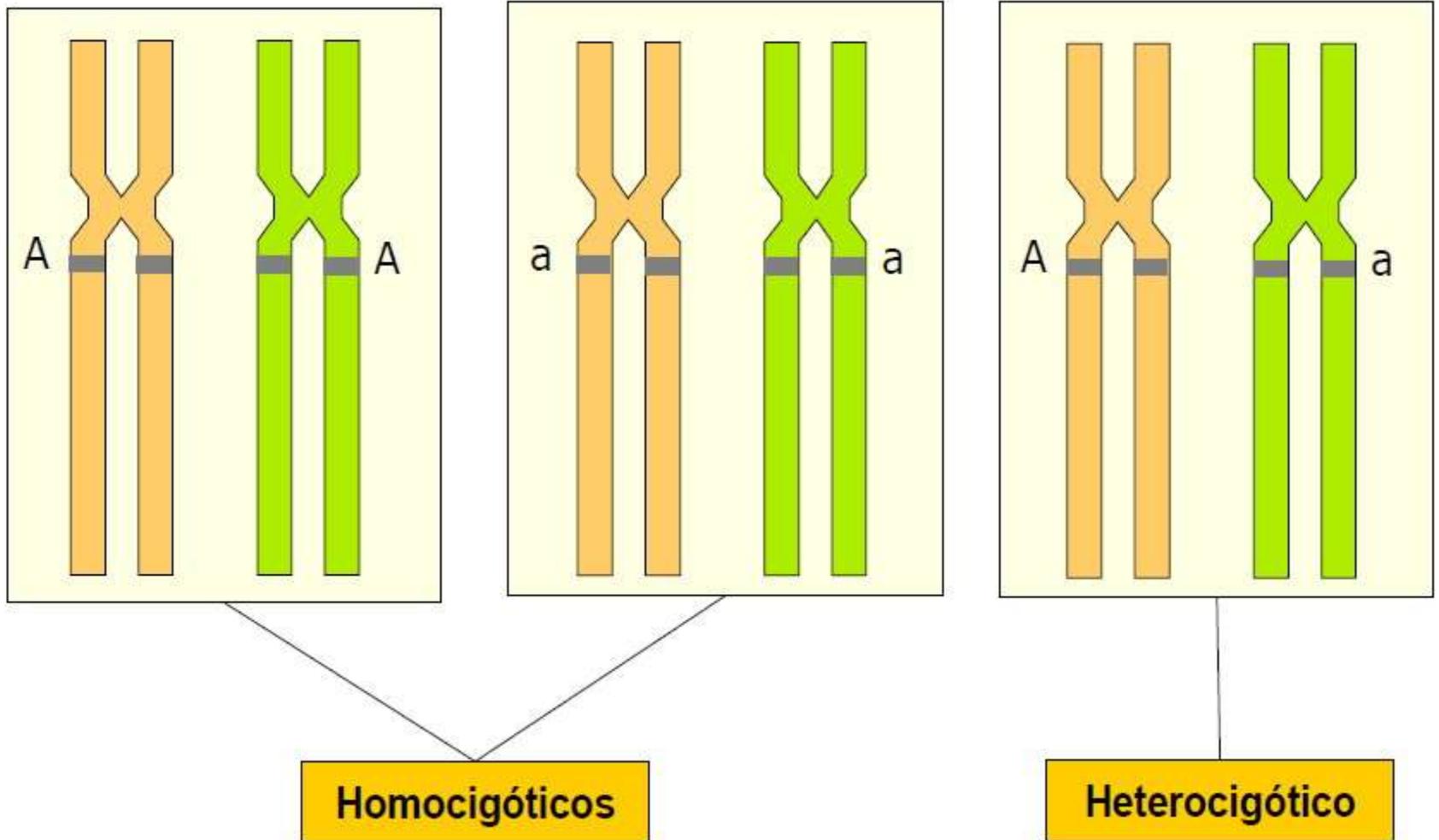
CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA



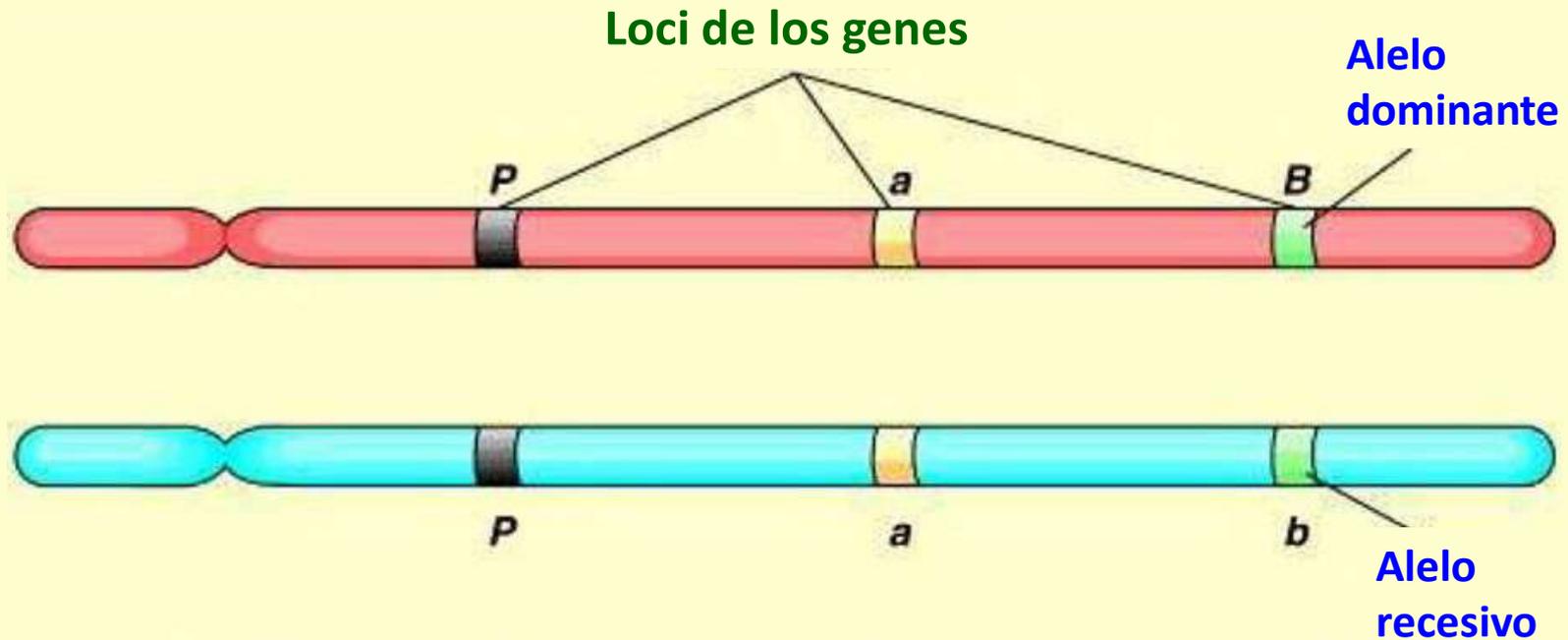
ALELOS. INDIVIDUOS HOMOCIGÓTIOS Y HETEROCIGÓTIOS



HOMOCIGOSIS Y HETEROCIGOSIS



CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA



Genotipo

PP

**Homocigótico
para el alelo
dominante**

aa

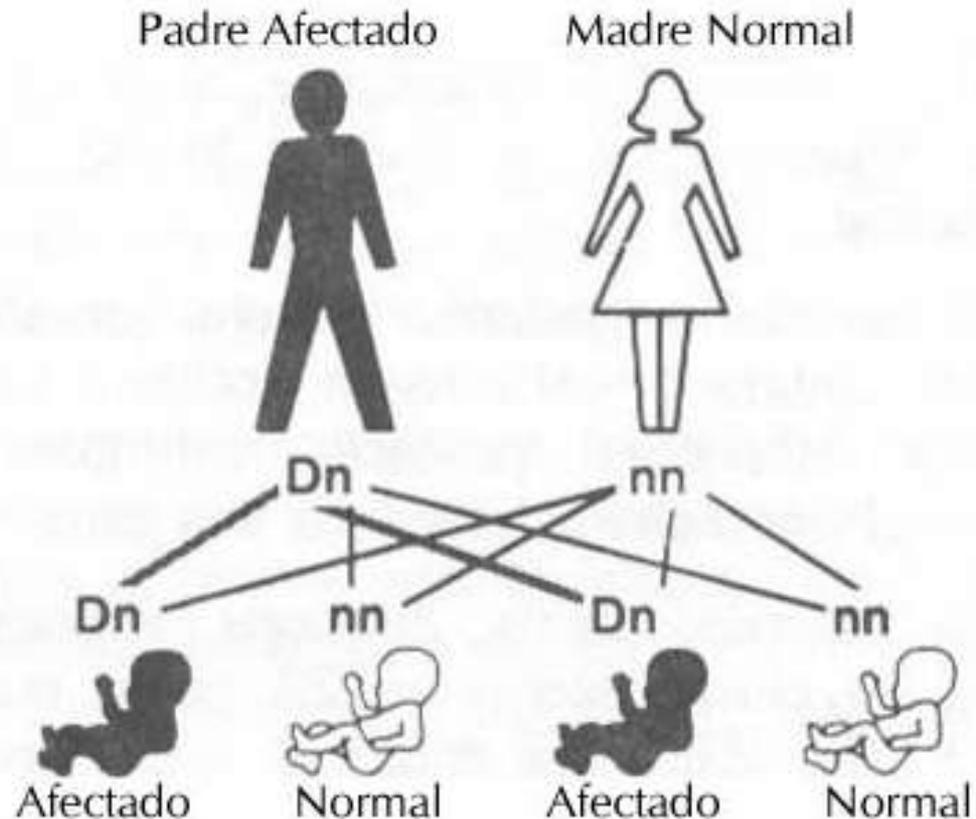
**Homocigótico
para el alelo
recesivo**

Bb

Heterocigótico

HERENCIA DOMINANTE

El padre o la madre tienen un único gen defectuoso (D), que domina sobre el efecto del correspondiente gen normal (n).



Cada hijo/a tiene un 50% de posibilidades de heredar el gen D o el N de su padre o madre.

HERENCIA CODOMINANTE

Ninguno de los dos alelos dominan sobre el otro, ambos se manifiestan por separado en fenotipo.

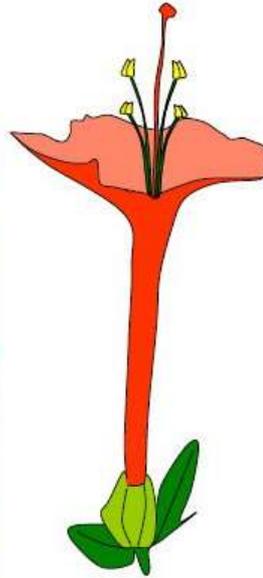
No hay dos cebras que tenga las “rayas” iguales.



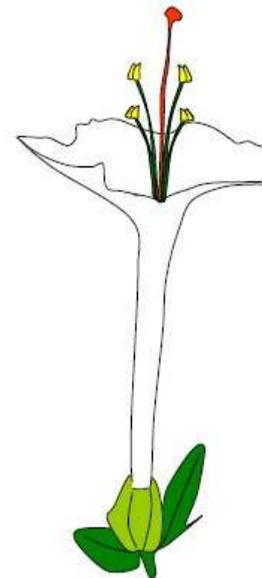
HERENCIA INTERMEDIA



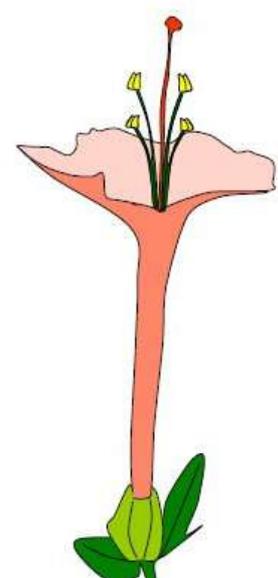
Dondiego de noche



RR

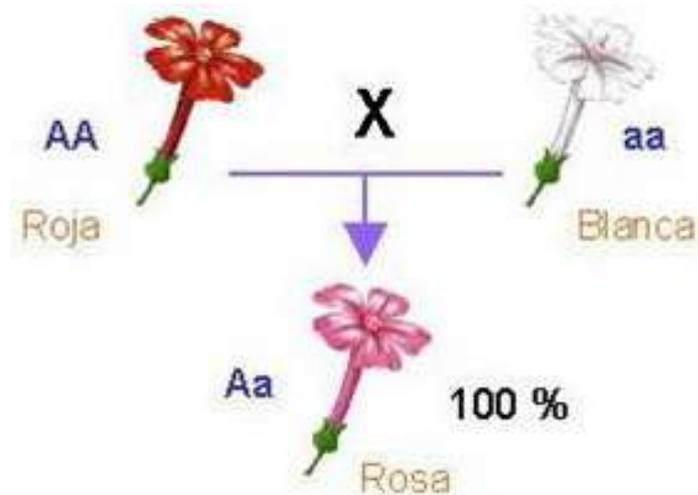


BB



RB

En el híbrido aparece un fenotipo intermedio, mezcla de ambos padres





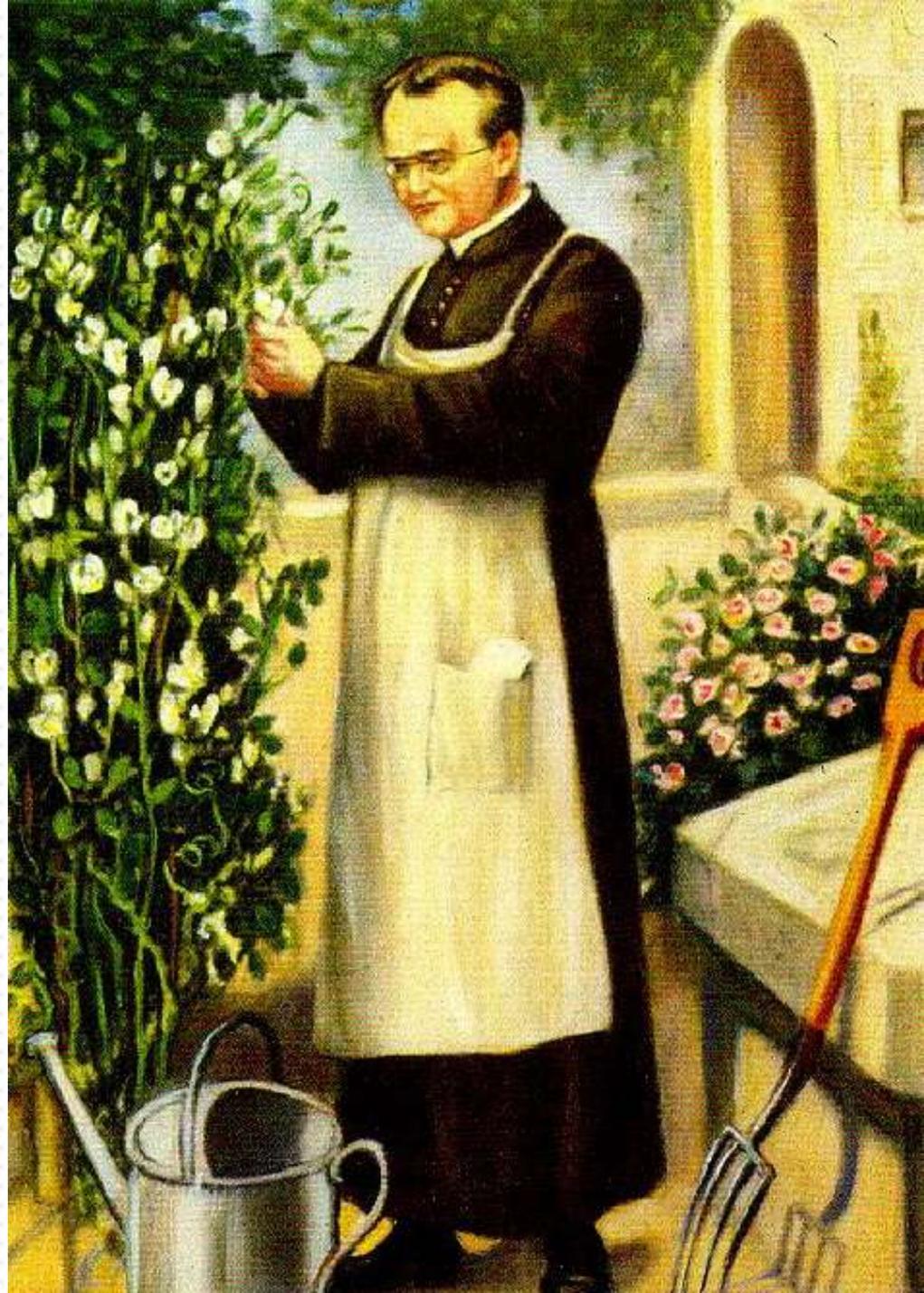
Genética Mendeliana

Breve apunte biográfico sobre Mendel

Mendel, el padre de la genética, nació el 22 de julio de 1822 en Heinzendorf (hoy Hyncice, República Checa) en el seno de una familia campesina. En 1843 ingresó en el monasterio de Brunn (hoy Rp. Checa), donde fue ordenado sacerdote en 1846. Nombrado abad, trabajó durante toda su vida estudiando cruzamientos e hibridaciones de plantas, especialmente de guisantes, en la huerta del monasterio.

En 1865 presentó sus descubrimientos ante la Sociedad de Historia Natural de Brunn que a pesar de su difusión pasaron inadvertidos. Casi cincuenta años después, a principios del siglo XX, el holandés Hugo de Vries, Correns (en Alemania), Tschermak (en Austria) y Beteson (en Inglaterra), casi simultáneamente redescubrieran la monografía de Mendel.

Falleció el 6 de enero de 1884 en Brunn.



IDEAS DE MENDEL

Antes existía el concepto de **HERENCIA MEZCLADA**:

La descendencia muestra normalmente características similares a las de ambos progenitores. Pero, para Mendel, la descendencia no siempre es una mezcla intermedia entre las características de sus parentales.

Mendel propone la teoría de la **HERENCIA PARTICULADA**:

Los caracteres están determinados por unidades genéticas discretas (**factores hereditarios**) que se transmiten de forma intacta a través de las generaciones.



IDEAS DE MENDEL

El método utilizado por Mendel

Mendel eligió la planta del guisante porque...

- Son económicos.
- La planta es hermafrodita y permite la autofecundación y la fecundación cruzada entre variedades.
- Fáciles de manejar.
- Ocupan poco espacio.
- Producen muchos descendientes.

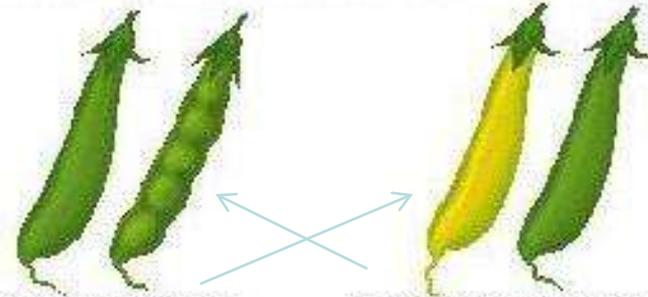
Mendel eligió caracteres fácilmente observables y con alternativas claramente diferenciables como...



Color de la semilla



Aspecto de la semilla

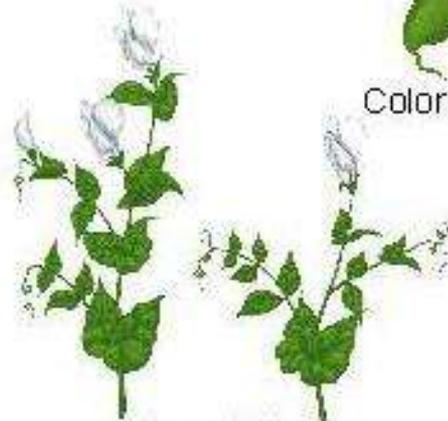


Color de la vaina

Aspecto de la vaina



Color de la flor



Altura del tallo



Posición de la flor

MÉTODO DE MENDEL



Mendel experimentó con el guisante de jardín, por sus características bien diferenciadas y su facilidad de cultivo.

ESTABLECIMIENTO DEL MÉTODO

- * En primer lugar obtener razas puras.
- * Cruzar dos razas puras (generación parental P) para obtener la primera generación filial (F_1).
- * Cruzar entre sí o provocar la autofecundación de F_1 y obtener la segunda generación filial (F_2).

Algunos caracteres seleccionados por Mendel y sus alternativas

Dominantes

Recesivos



Liso



Rugoso



Amarillo



Verde



Púrpura



Blanco

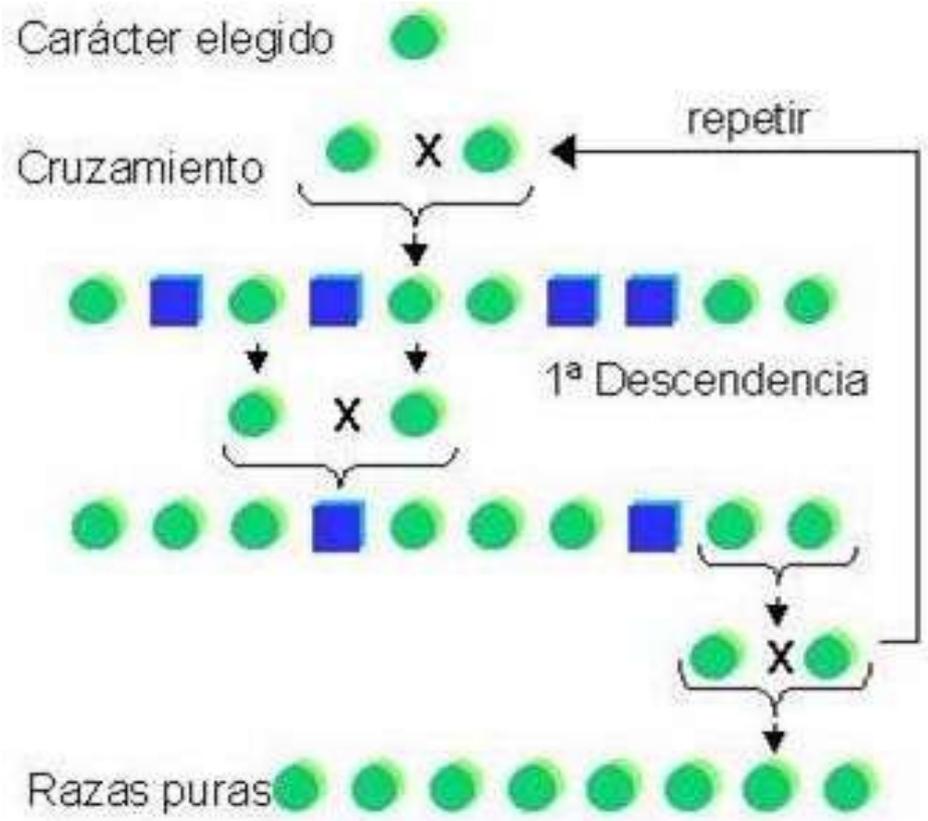


Alto



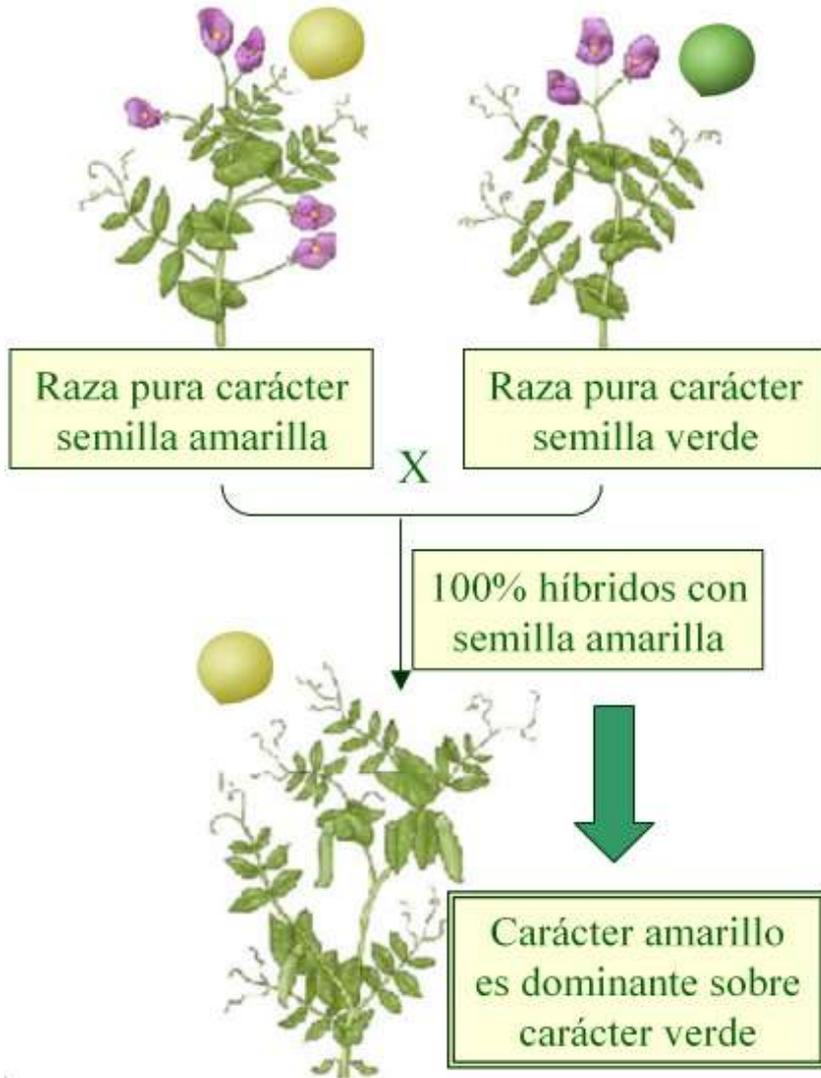
Enano

MÉTODO PARA LA OBTENCIÓN DE RAZAS PURAS

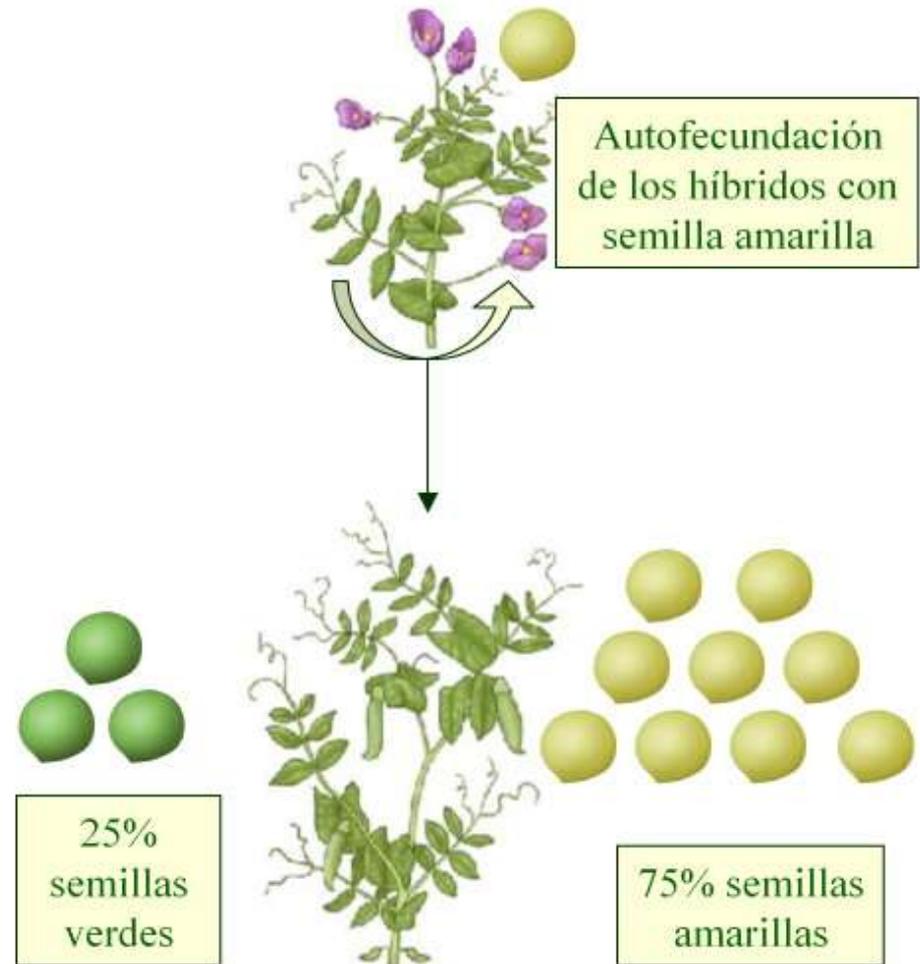


EXPERIENCIAS REALIZADAS POR MENDEL

CRUCE DE RAZAS PURAS



AUTOFECUNDACIÓN DE LOS HÍBRIDOS



Aunque el alelo que determina la coloración verde de las semillas parecía haber desaparecido en la 1ª generación filial, vuelve a manifestarse en esta 2ª generación.

EXPERIENCIAS REALIZADAS POR MENDEL

Generación parental (P)

HIBRIDACIÓN

Generación F₁
(híbrida)

Generación F₂



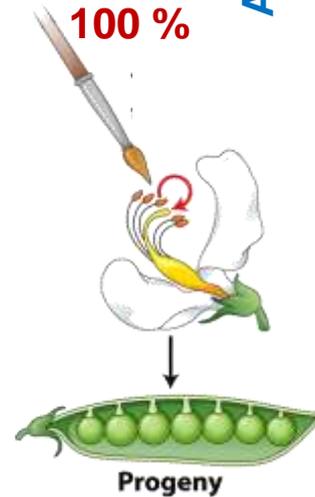
Polen de la flor púrpura



Flor blanca sin estambres



Autofecundación



100 %



75 %



25 %

EXPERIENCIAS REALIZADAS POR MENDEL

Resultados de todos los cruzamientos de Mendel en los que los parentales difieren en un solo carácter.

Fenotipo parental	Cruza	F ₁	F ₂	Relación en F ₂
Lisa	Semilla lisa x rugosa	Todas lisas	5474 lisas;1850 rugosas	2,96:1
Amarilla	Semilla amarilla x verde	Todas amarillas	6022 amarillas;2001 verdes	3,01:1
Púrpura	Pétalos púrpuras x blancos	Todos púrpuras	705 púrpuras;224 blancos	3,15:1
Hinchada	Vaina hinchada x hendida	Todas hinchadas	882 hinchadas;299 hendidas	2,95:1
Verde	Vaina verde x amarilla	Todas verdes	428 verdes;152 amarillas	2,82: 1
Axial	Flores axiales x terminales	Todas axiales	651 axiales;207 terminales	3,14: 1
Largo	Tallo largo x corto	Todos largos	787 largos;277 cortos	2,84: 1

¿Qué conclusión estadística deduces en la relación en F₂?

LAS IDEAS DE MENDEL A LA LUZ DE LA GENÉTICA ACTUAL

Una terminología más actual

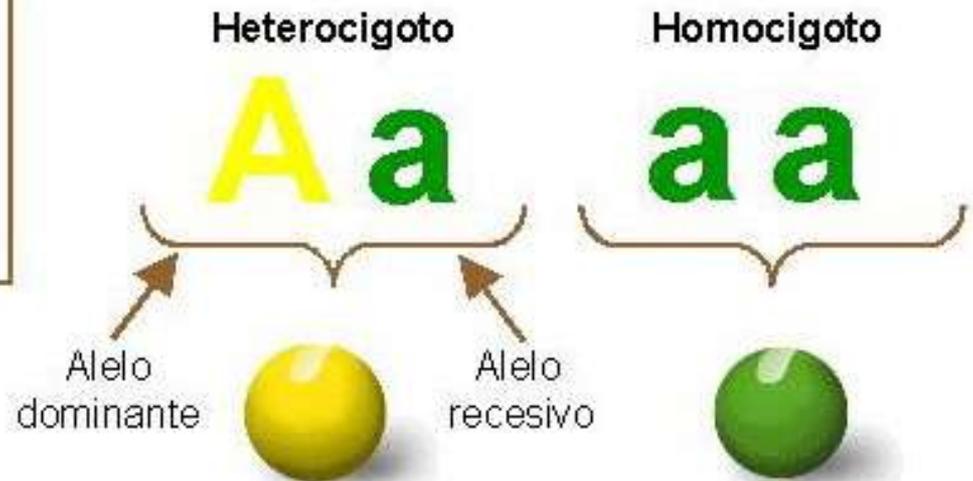
Para poder comprender la formulación actual de las llamadas Leyes de Mendel es necesario establecer un vocabulario más preciso.

Gen: factor hereditario que controla un carácter.



Alelo: formas alternativas diferentes que puede tener el gen.

Genotipo: constitución genética para un carácter. Combinación de alelos.



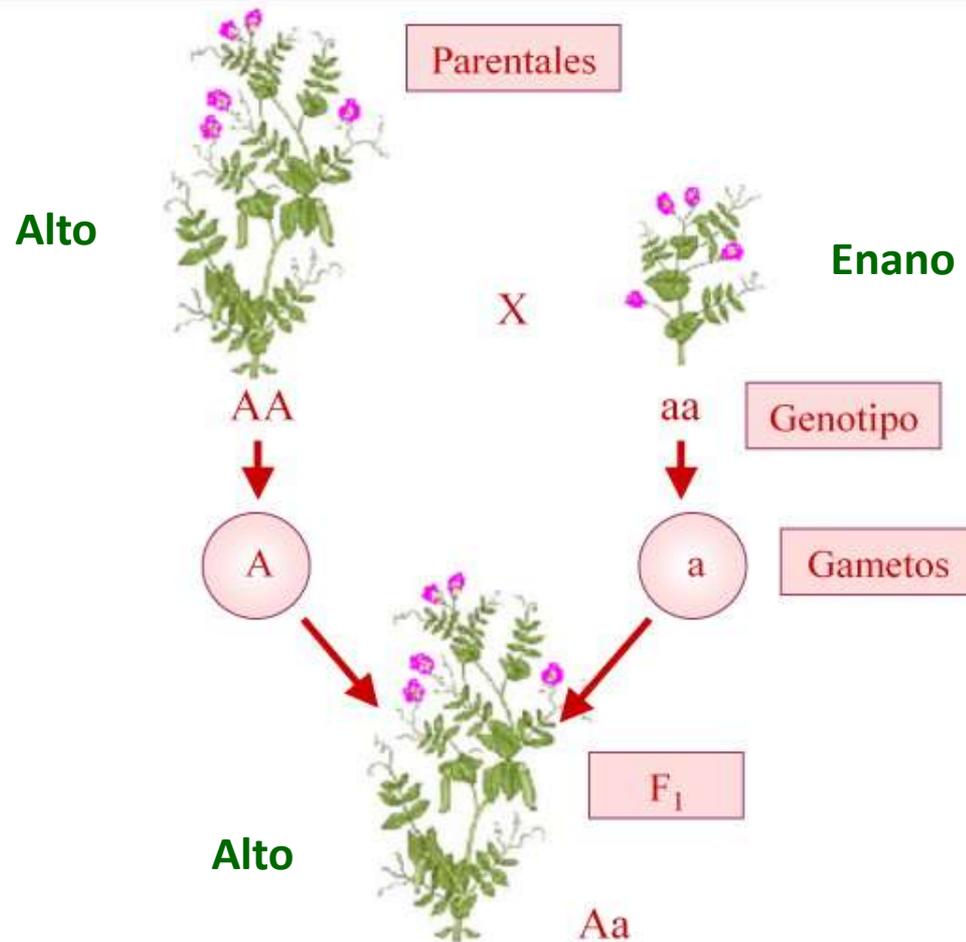
Fenotipo: manifestación externa del genotipo.

LAS LEYES DE MENDEL



1ª Ley de Mendel: LEY DE LA UNIFORMIDAD DE LOS HÍBRIDOS

Cuando se cruzan dos variedades puras que difieren en un carácter, la descendencia es uniforme, presentando toda ella el carácter dominante.

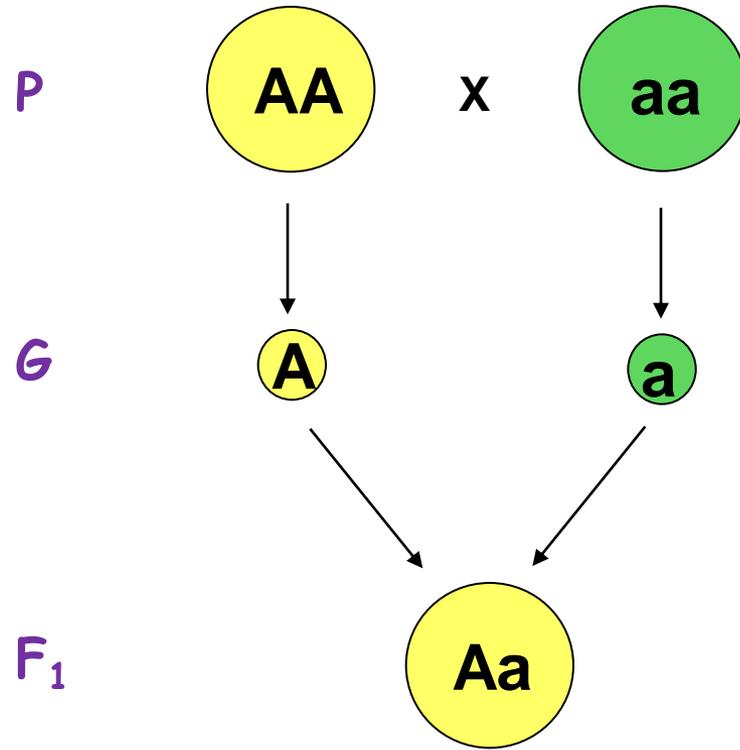


Primera ley de Mendel:

Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación:

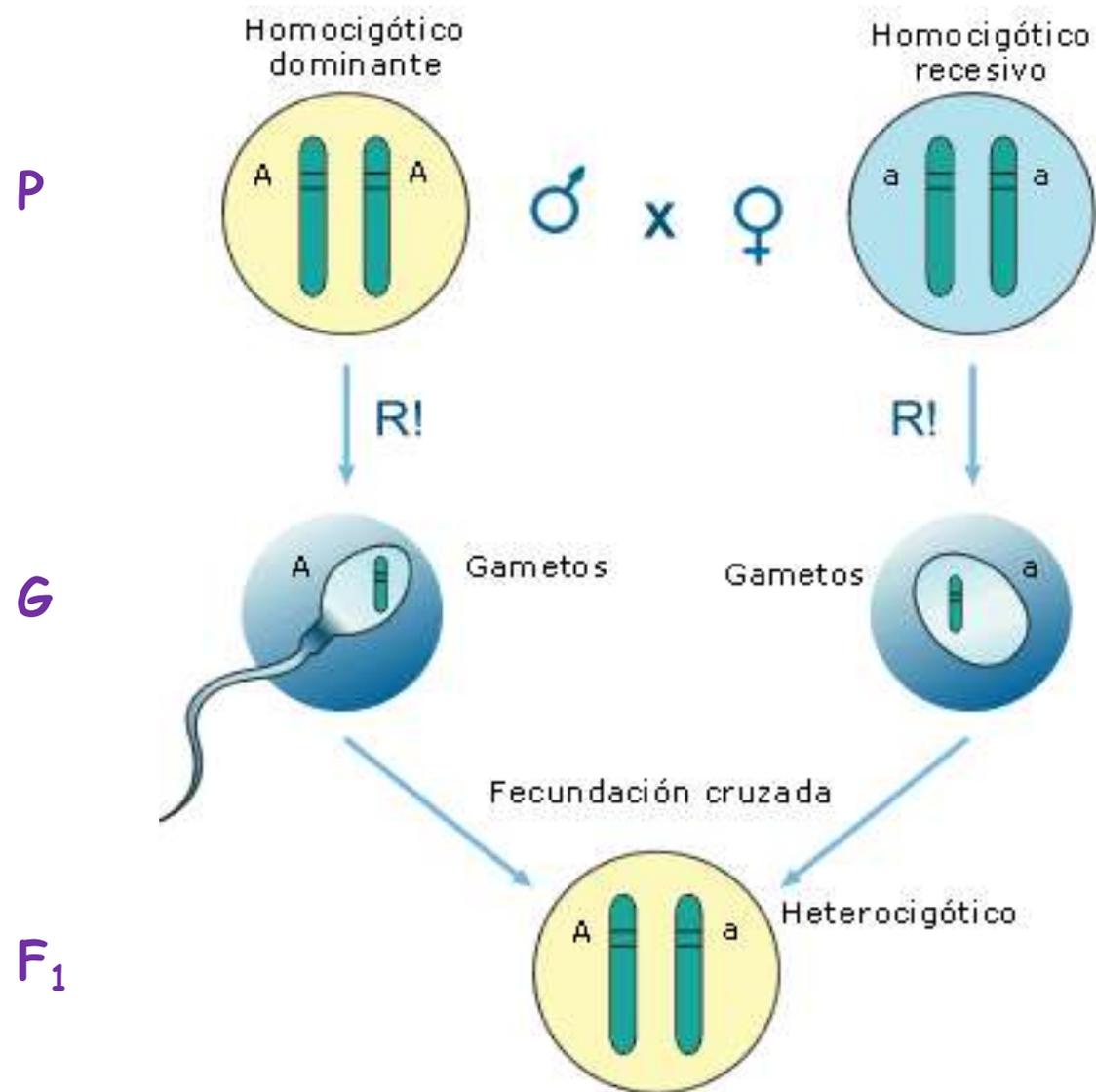
Cuando se cruzan dos variedades individuos de raza pura ambos (homocigotos) para un determinado carácter, todos los híbridos de la primera generación son iguales.

Mendel llegó a esta conclusión al cruzar variedades puras de guisantes *amarillas* y *verdes* pues siempre obtenía de este cruzamiento variedades de guisante amarillas.



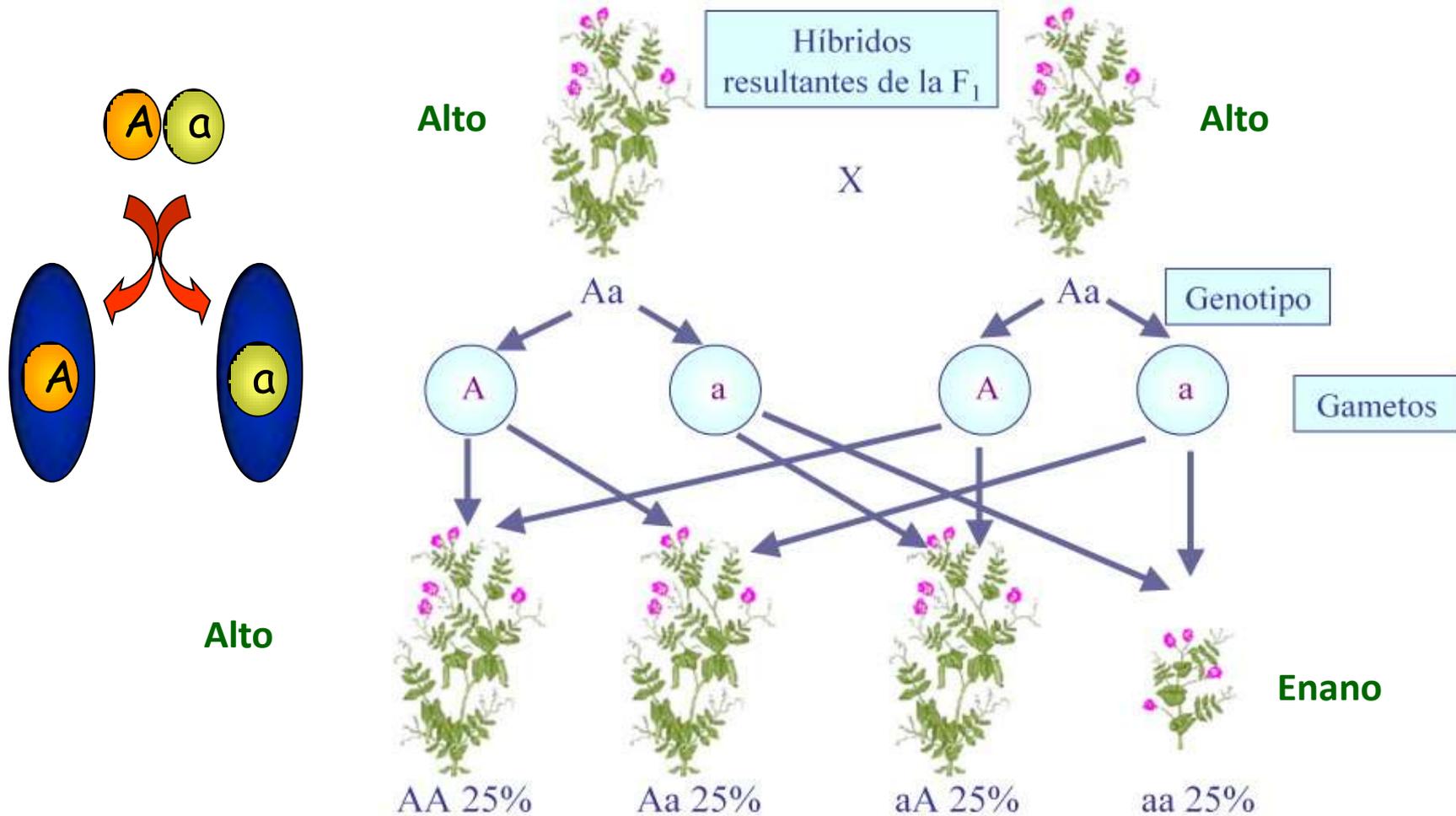
P: Generación parental
G: Clases de gametos
F₁: 1ª generación filial

INTERPRETACIÓN GENÉTICA DE LA 1ª LEY DE MENDEL

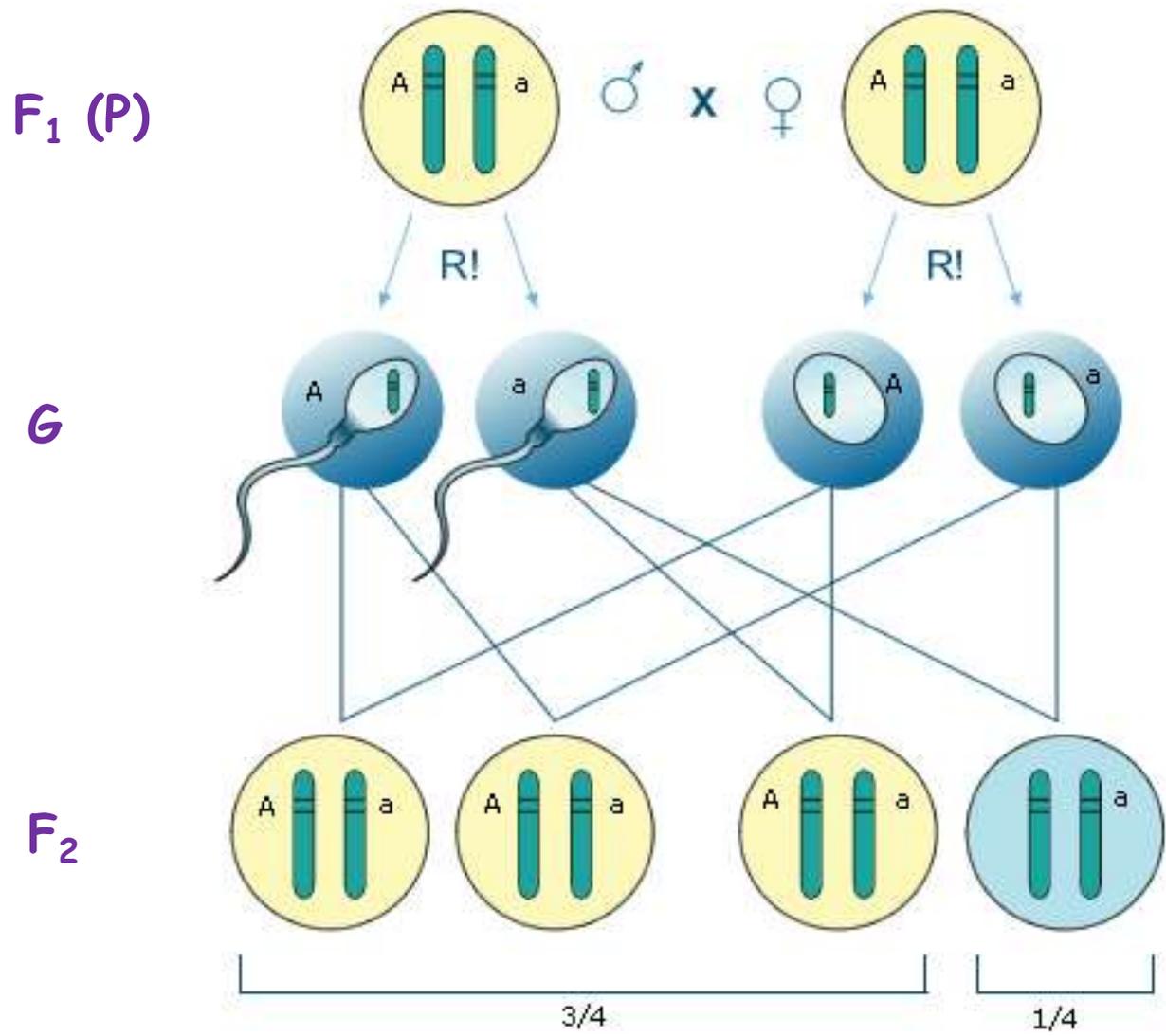


2ª Ley de Mendel: LEY DE LA SEGREGACIÓN DE LOS CARACTERES

Los caracteres recesivos que no aparecen en la primera generación filial (F_1), reaparecen en la segunda generación filial (F_2) en la proporción de tres dominantes por un recesivo (3:1).

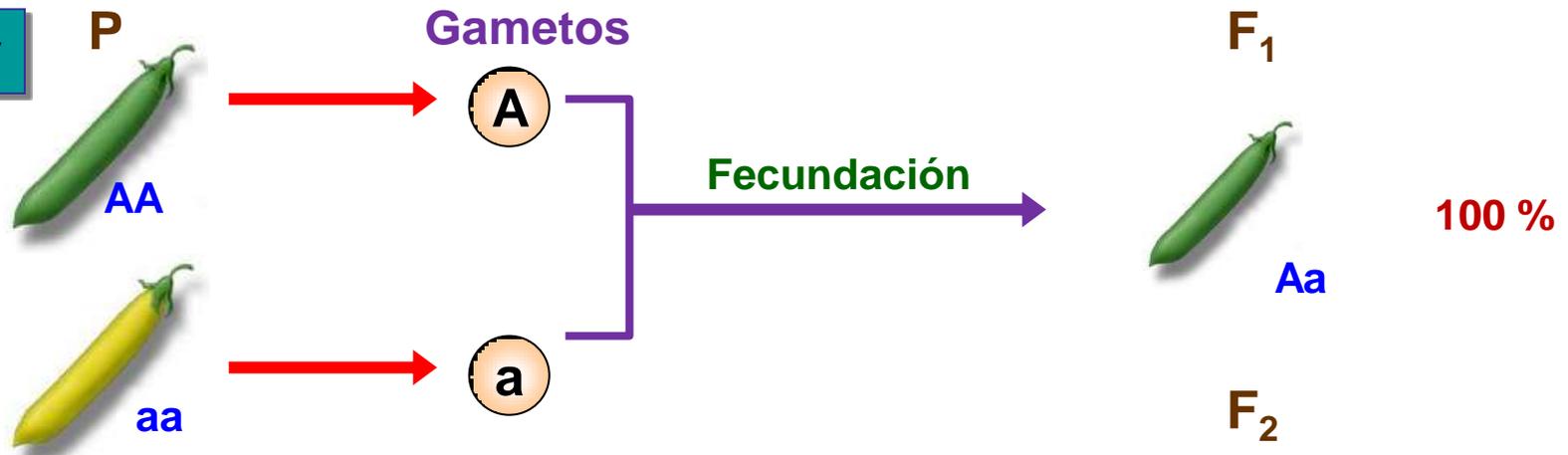


INTERPRETACIÓN GENÉTICA DE LA 2ª LEY DE MENDEL

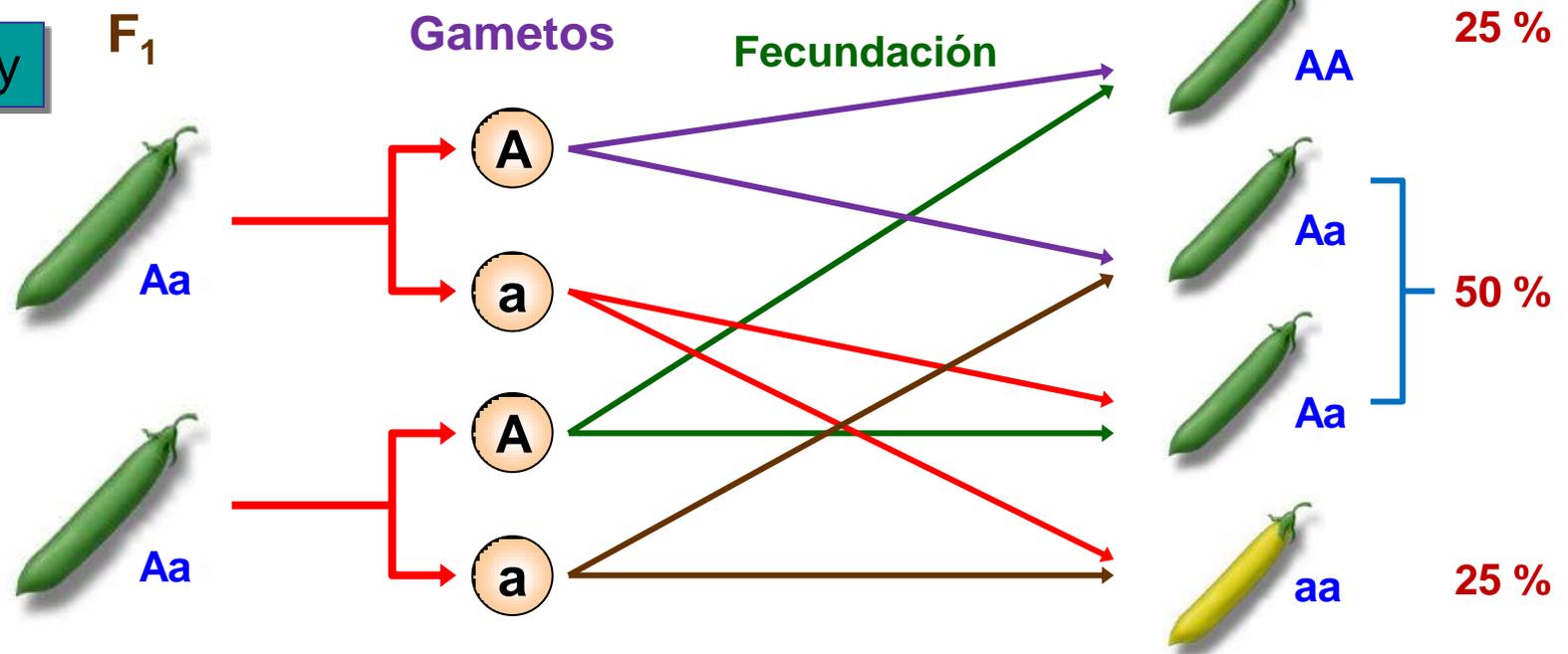


1ª Y 2ª LEYES DE MENDEL

1ª Ley



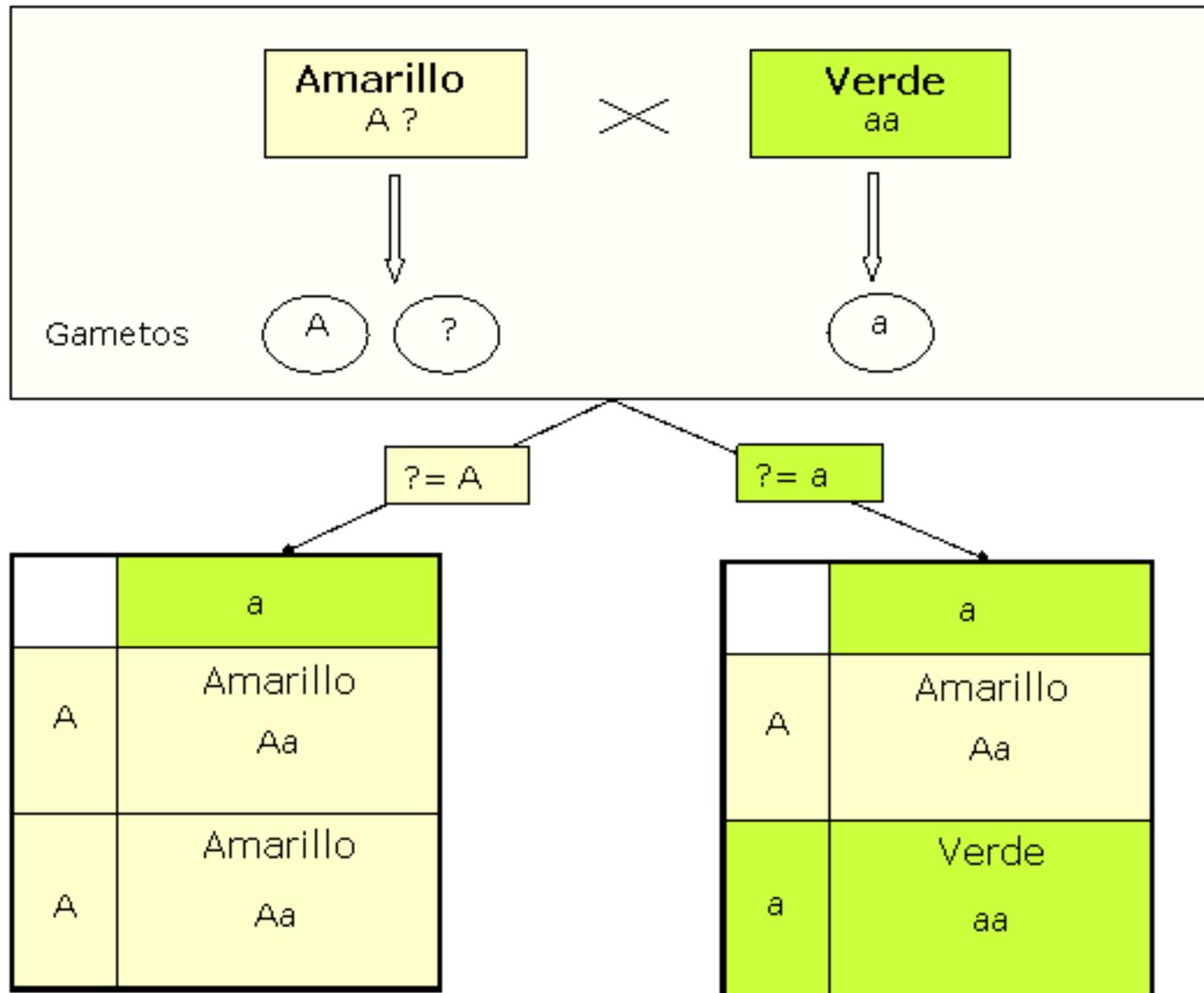
2ª Ley



RETROCRUZAMIENTO O CRUZAMIENTO PRUEBA

El **retrocruzamiento** permite determinar si un individuo que exhibe el fenotipo del gen dominante es homocigótico (AA) o heterocigótico (Aa). El nombre de retrocruzamiento se debe a que para saber si los descendientes de la F2 son homocigóticos o heterocigóticos se cruzan con el parental homocigótico recesivo (aa).

Así, para saber si una planta de guisantes amarilla es AA o Aa, la cruzaremos con una planta verde (aa). Si los descendientes son todos amarillos, esto querrá decir que la planta problema es homocigótica (AA) y si la mitad son amarillos y la otra mitad verdes, la planta será heterocigótica (Aa).



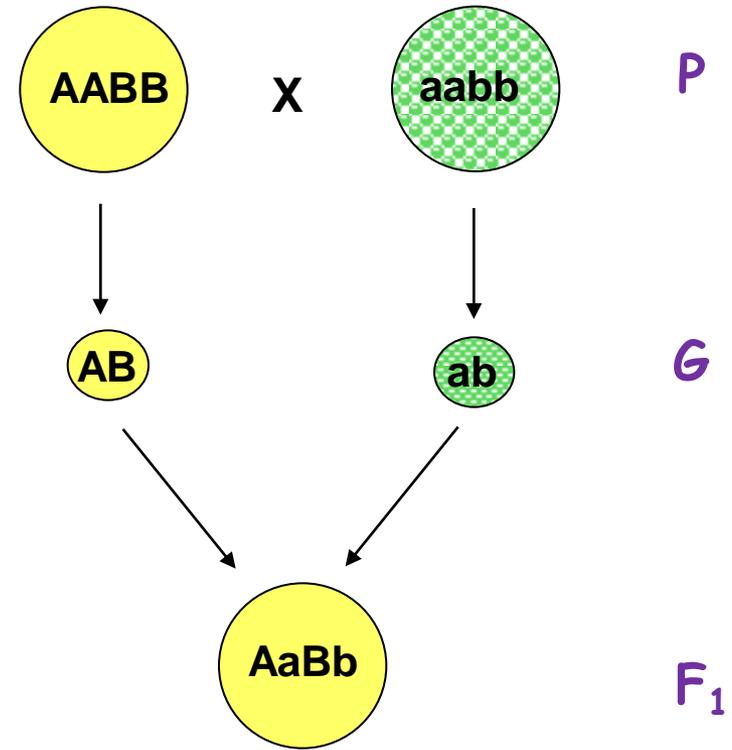
3ª Ley de Mendel: LEY de la INDEPENDENCIA de los CARACTERES

Tercera Ley de Mendel (I):

Ley de la independencia de los caracteres no antagónicos:

Mendel se planteó cómo se heredarían dos caracteres. Para ello cruzó guisantes **amarillos lisos** con guisantes **verdes rugosos**.

En la primera generación obtuvo **guisantes amarillos lisos**.

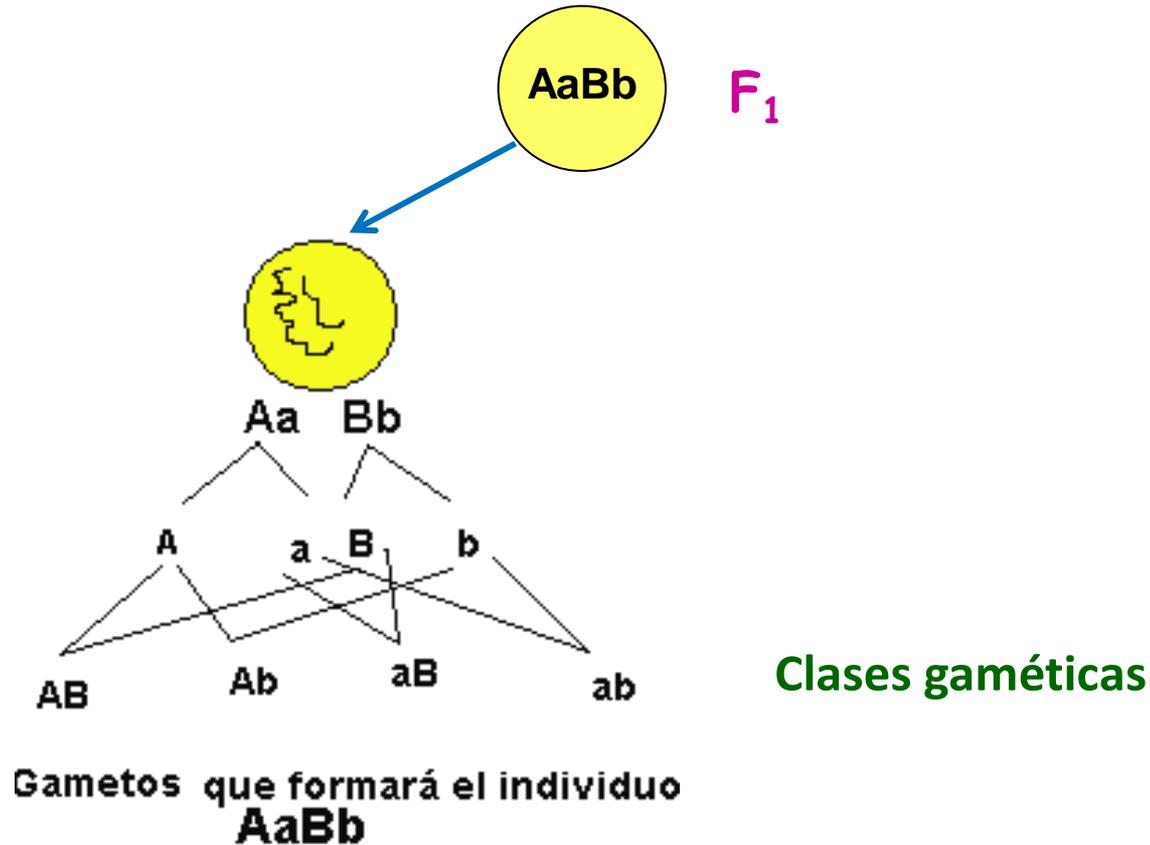


P: Generación parental

G: Gametos

F₁: 1ª generación filial

3ª Ley de Mendel: LEY de la INDEPENDENCIA de los CARACTERES



Gametos posibles para dos pares de alelos (dos caracteres), después de producirse la meiosis de los individuos de F₁.

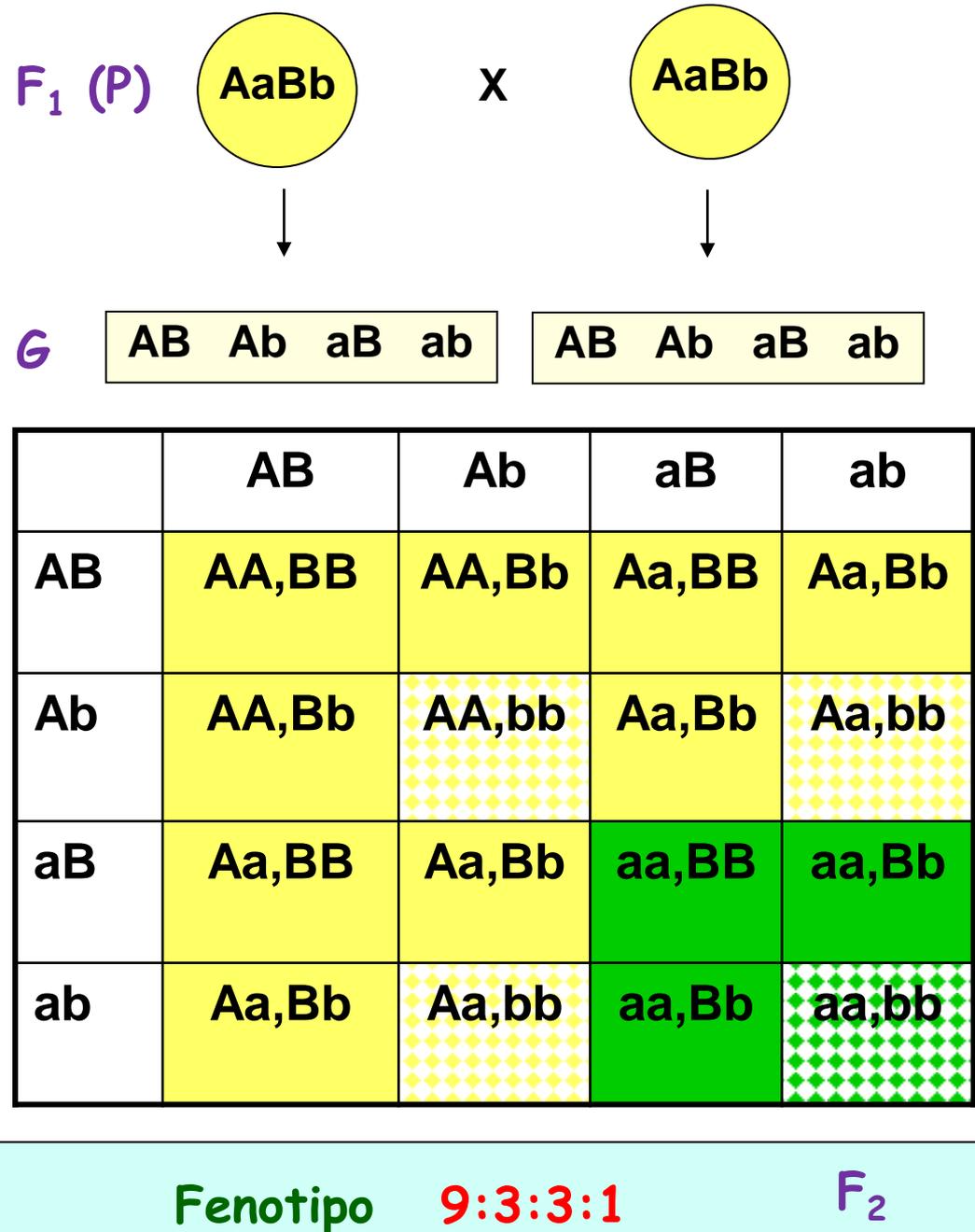
Tercera Ley de Mendel (II):

Ley de la independencia de los caracteres no antagónicos:

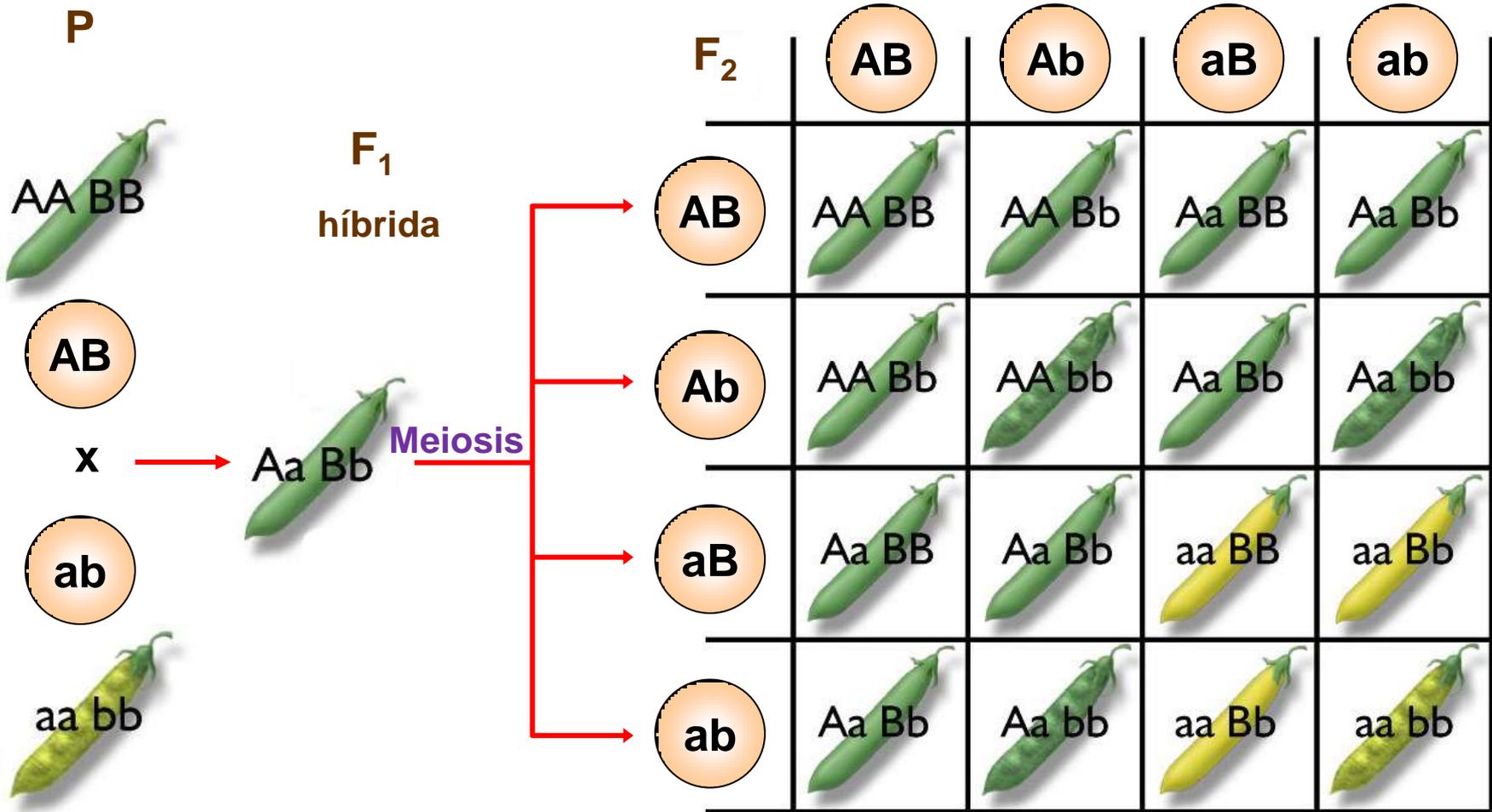
Al cruzar los guisantes *amarillos lisos* obtenidos dieron la siguiente segregación:

9 amarillos lisos
3 verdes lisos
3 amarillos rugosos
1 verde rugoso.

De esta manera demostró que **los caracteres color y textura eran independientes.**



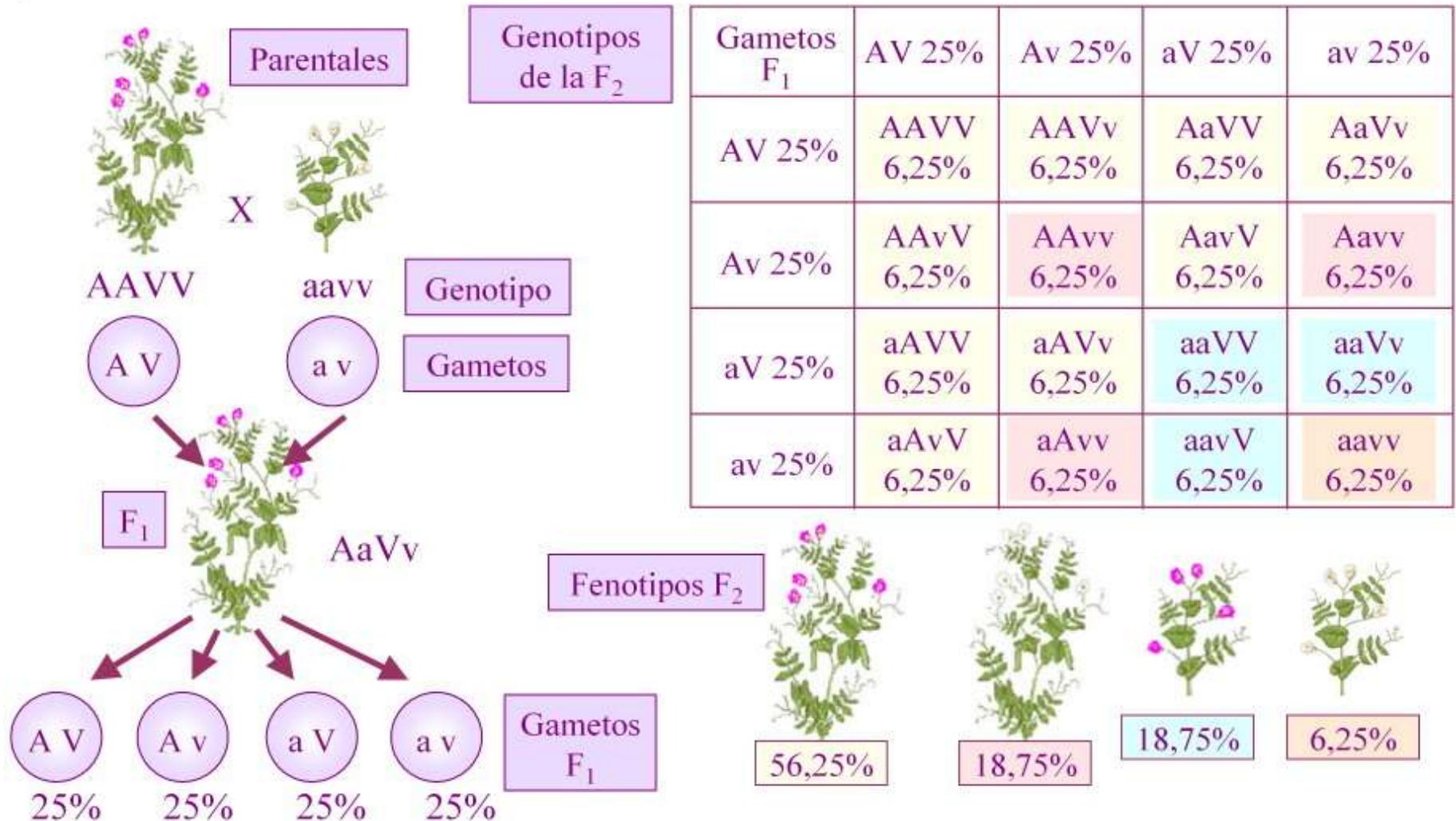
3ª Ley de Mendel: LEY de la INDEPENDENCIA de los CARACTERES



El **genotipo** es siempre el mismo, pero el **fenotipo** puede variar según se trate de un caso de herencia dominante o intermedia.

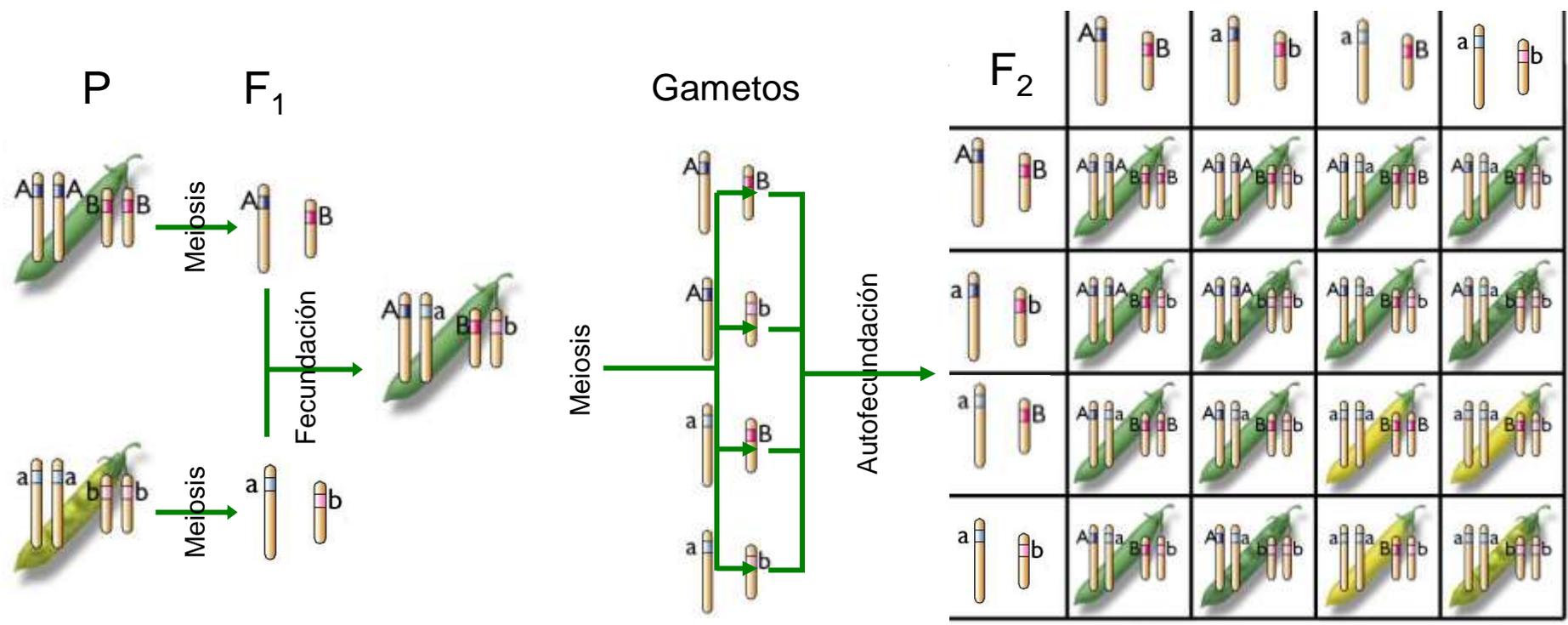
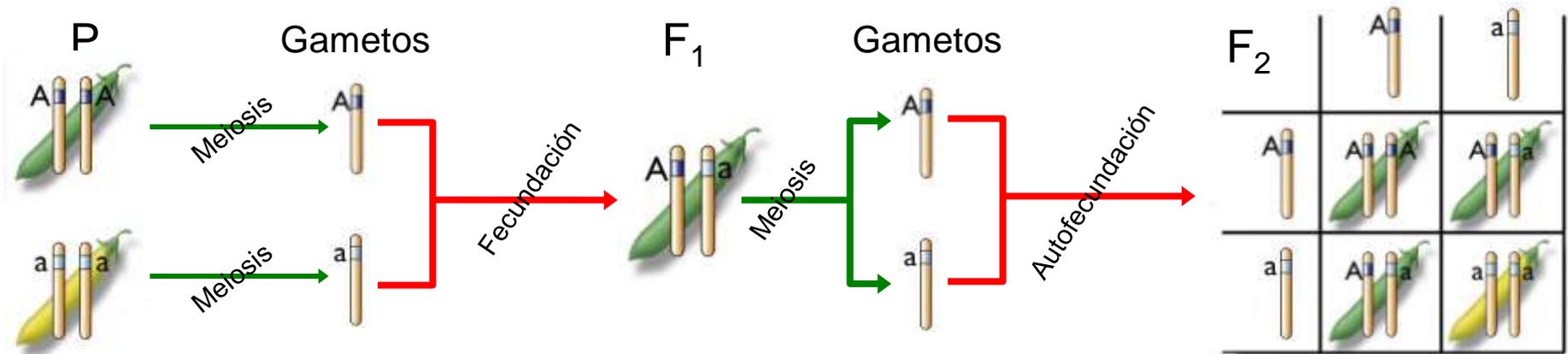
3ª Ley de Mendel: LEY de la INDEPENDENCIA de los CARACTERES

En los heterocigotos para dos o más caracteres, cada carácter se transmite a la siguiente generación filial independientemente de cualquier otro carácter.



¿Cómo obtenemos estos porcentajes?

INTERPRETACIÓN DE LAS LEYES DE MENDEL



3ª Ley de Mendel: CRUCE TRIHÍBRIDO

P AABBCc x aabbcc

F₁ AaBbCc x AaBbCc

| | ABC |
|-----|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|
| ABC | AABBCc |
| ABc | AABBCc |
| AbC | AABbCC |
| Abc | AABbCc |
| aBC | AaBBCC |
| aBc | AaBBCc |
| abC | AaBbCC |
| abc | AaBbCc |

3ª Ley de Mendel: CRUCE TRIHÍBRIDO

P AABbcc x aabbcc

F₁ AaBbCc x AaBbCc

| | ABC |
|-----|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|
| ABC | AABbcc |
| ABc | AABbCc |
| AbC | AABbCC |
| Abc | AABbCc |
| aBC | AaBbcc |
| aBc | AaBbCc |
| abC | AaBbCC |
| abc | AaBbCc |

Razón fenotípica

27	9	9	9	3	3	3	1
----	---	---	---	---	---	---	---

PROBLEMAS DE GENÉTICA. CONCEPTOS DE PROBABILIDAD

$$\text{Probabilidad} = \frac{\text{Casos favorables}}{\text{Casos totales}}$$

Suceso seguro

$$0 < p(S) < 1$$

Suceso imposible

Probabilidad de sucesos no excluyentes (ocurrentes al mismo tiempo)

Estos casos reconocen porque, en el enunciado, entre los dos sucesos favorables está la letra “y”.

Se obtiene multiplicando la probabilidad del 1^{er} suceso por la probabilidad del 2^o suceso.

Probabilidad de sucesos excluyentes (ocurrentes alternativamente)

Estos casos reconocen porque, en el enunciado, entre los dos sucesos favorables está la letra “o”.

Se obtiene sumando la probabilidad de cada suceso.

PROBLEMAS DE GENÉTICA. CONCEPTOS DE PROBABILIDAD

(i) Probabilidad de aparición de los distintos tipos de gametos, (**A**) (**a**), tras la meiosis en un híbrido (**Aa**):

$p(S_1)$ (prob. que el ind. ♂ (**Aa**) forme gametos **A** = prob. forme gametos **a**) = $1/2$

$p(S_2)$ (prob. que el ind. ♀ (**Aa**) forme gametos **A** = prob. forme gametos **a**) = $1/2$

(ii) Probabilidad de aparición de cada una de las combinaciones genotípicas (**AA**, **Aa**, **Aa**, **aa**) de los descendientes (sucesos no excluyentes):

$$p(S_1) \times p(S_2) = 1/2 \times 1/2 = 1/4$$

(iii) Probabilidad de aparición del genotipo híbrido (**Aa**) a partir del cruce de dos heretocigóticos (sucesos excluyentes):

$$1/4 \text{ (prob. del genotipo Aa)} \times 1/4 \text{ (prob. del genotipo Aa)} = 1/2$$

PROBLEMAS DE GENÉTICA

Un padre y una madre normales son portadores del gen recesivo del albinismo. ¿Qué probabilidad hay de que nazca un niño albino?

$$Aa \times Aa \rightarrow AA, 2Aa, aa \rightarrow \frac{1}{4} = 0,25 = 25 \%$$

¿Qué probabilidad hay de que el 1^{er} hijo sea albino y el 2^o normal homocigótico?

$$\frac{1}{4} (\text{prob. } aa) \times \frac{1}{4} (AA) = 1/16 = 0,0625 = 6,25 \%$$

¿Qué probabilidad hay de que de los dos hijos de la pareja, uno sea albino y el otro normal homocigótico?

Si el 1^o es albino, excluye que el 2^o lo sea, y viceversa. Ambos casos son excluyentes. Por lo tanto, la prob. pedida será:
 $\frac{1}{4}$ (prob. 1^{er} hijo "aa") \times $\frac{1}{4}$ (prob. 2^o hijo "AA") = 1/16
 $\frac{1}{4}$ (prob. 1^{er} hijo "AA") \times $\frac{1}{4}$ (prob. 2^o hijo "aa") = 1/16
Prob. final = 1/16 + 1/16 = 1/8 = 0.0125 = 1,25 %

“HERMANO MENDEL, OTRA VEZ GUI SANTES!!!!”



MUCHAS VECES, LAS LEYES DE MENDEL NO SE CUMPLEN

CAUSAS

Herencia intermedia

Genes letales

Genes pleiostrópicos

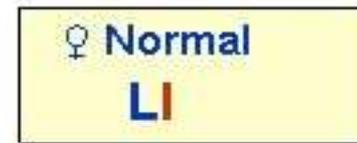
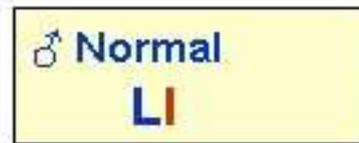
Serie de alelos múltiples

Interacciones entre genes

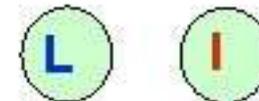
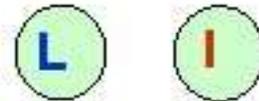
Genes ligados

ALELOS LETALES

Fenotipos
Genotipos



Gametos



Cuadro gamético

Descendientes

	L	I
L	Normal LL	Normal LI
I	Normal LI	LI

Un gen letal es aquel que produce la muerte antes de que el individuo alcance la edad reproductora. Los genes letales dominantes, por propia definición no son heredables. Los recesivos (l) producen un tipo de herencia como la del esquema. Es de destacar que la letalidad altera las proporciones mendelianas pues genera: 33% de LL y un 66% de LI.

Un gen que cuando está alterado es letal, es un gen esencial.

GENES PLEIOTRÓPICOS (PLEIOTROPÍA)

Son aquellos que manifiestan más de un fenotipo distinto.

Ejemplo: el gen "A^Y" del ratón doméstico.



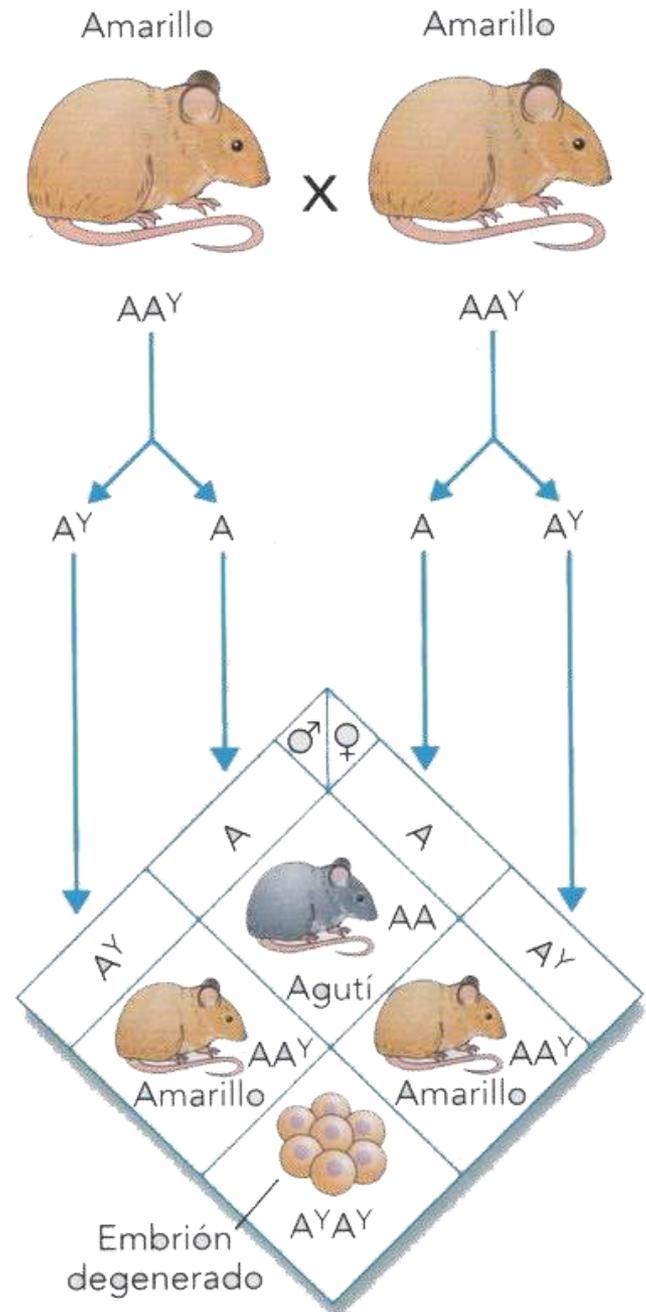
El **pelaje amarillo** está controlado por alelo dominante **A^Y**, siendo **A** el alelo recesivo para el negro. Pero el gen **A^Y** controla tb. el carácter "**supervivencia**" (en este caso es recesivo).

GENES PLEIOTRÓPICOS (PLEIOTROPÍA)

$A^Y > A$ respecto al color: el amarillo ($A A^Y$) domina sobre el pelaje negro (AA).

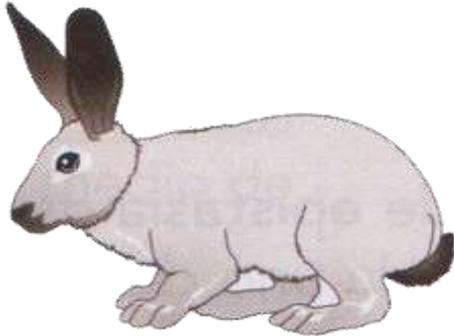
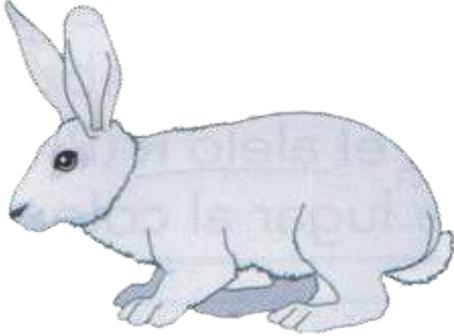
$A > A^Y$ respecto al carácter “supervivencia”: los ind. (AA) y (AA^Y) sobreviven, pero los ind. $A^Y A^Y$ mueren al nacer (el gen A^Y es letal en homocigosis).

La alteración de las proporciones mendelianas de la F_2 es 2:1



SERIES DE ALELOS MÚLTIPLES

Son el conjunto de alelos existentes en una población que controlan un mismo carácter. Estos alelos proceden de sucesivas mutaciones de un mismo gen.

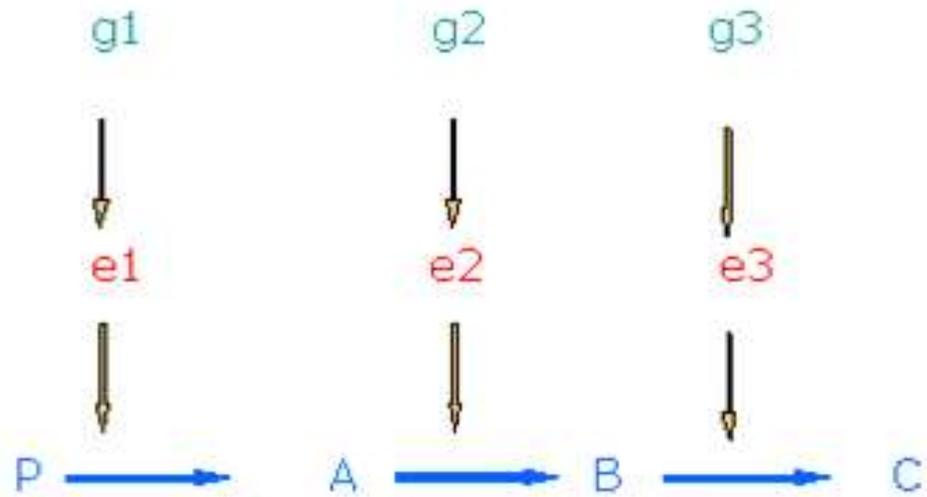
	CC Cc^{ch} Cc^h Cc^a		$c^h c^h$ $c^h c^a$
	$c^{ch} c^{ch}$ $c^{ch} c^h$ $c^{ch} c^a$		$c^a c^a$

Ej.: el color del pelaje en los conejos depende de un gen que presenta cuatro alelos diferentes, con la sig. relación de dominancia: $C > c^{ch} > c^h > c^a$.

INTERACCIONES ENTRE GENES. EPISTASIA

Un gen elabora una enzima, y ésta controla una reacción metabólica. Cualquier proceso metabólico supone una cadena de reacciones cada una de ellas catalizada por una enzima diferente.

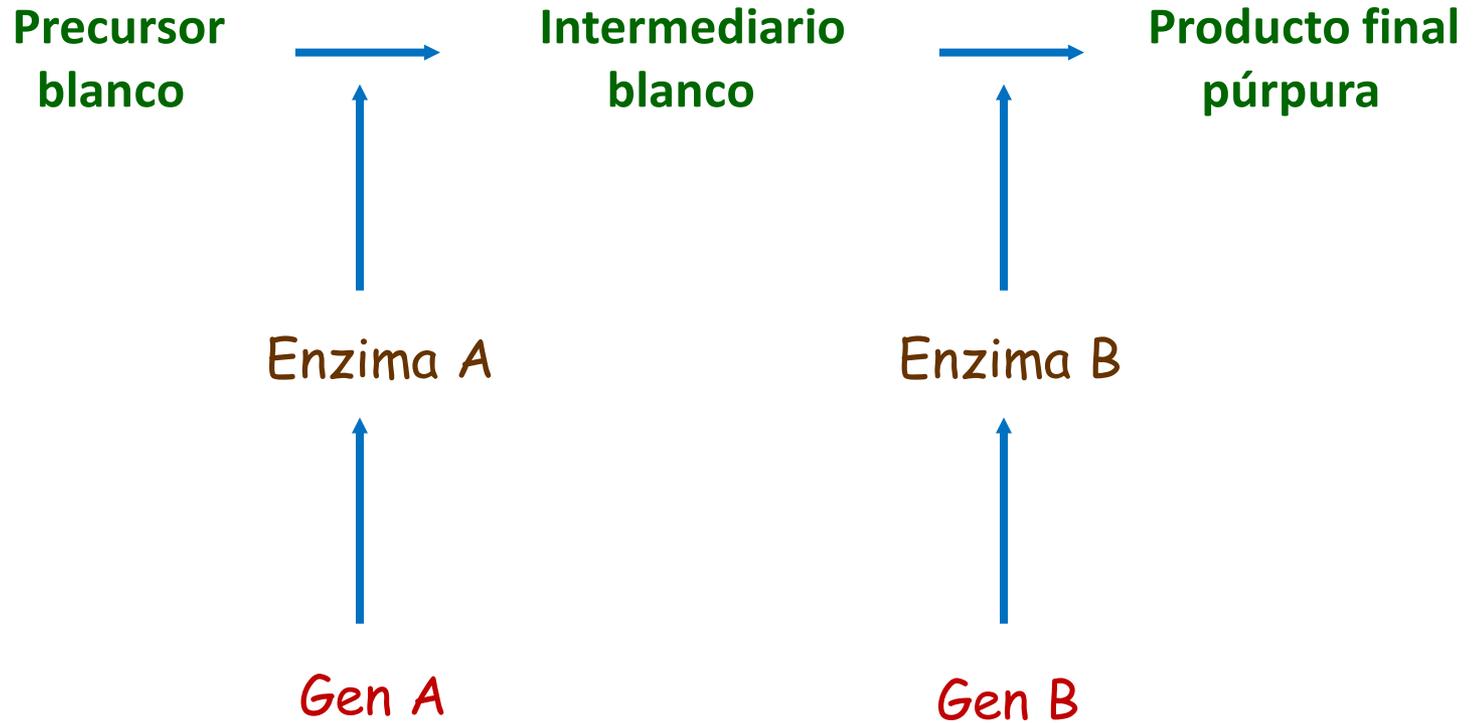
El gen que anula el efecto de los otros se llama **epistático**, y los *loci* suprimidos o influenciados, **hipostáticos**.



Una sustancia precursora P se transforma en A, ésta en B, para formar finalmente el producto C.

EPISTASIA: tipo de interacción génica en la cual un gen enmascara la expresión de otro y expresa su propio fenotipo. Generalmente ambos genes se encuentran en una misma ruta metabólica.

EPISTASIA EN EL COLOR DE LA ALEURONA DEL MAÍZ

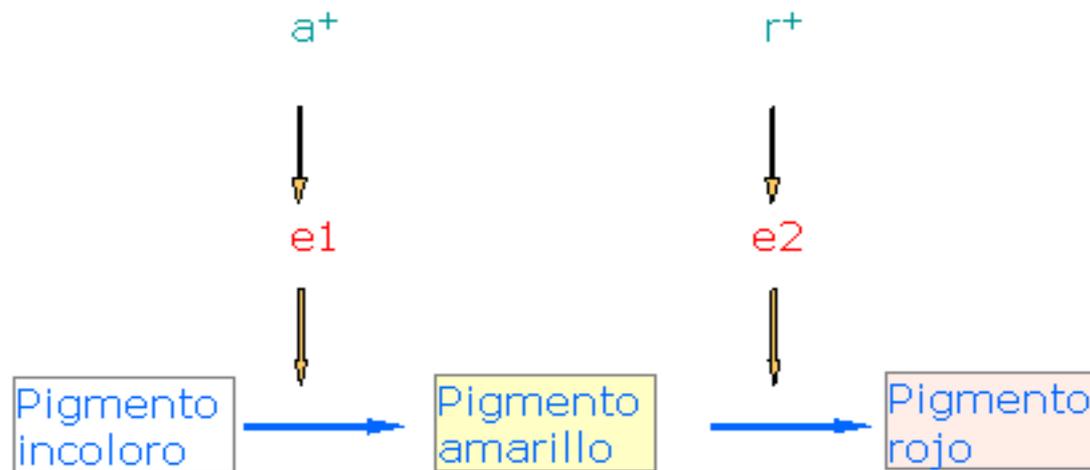


Para obtener el producto final púrpura necesitamos que tanto el gen **A** como el **B** produzcan una enzima funcional. Si uno de los dos genes falla, el producto final será blanco, ya que los alelos **a** y **b** son incapaces de transformar los compuestos correspondientes.

EPISTASIA EN EL COLOR DE LAS CEBOLLAS

EPISTASIA EN EL COLOR DE LAS CEBOLLAS:

Los bulbos de las cebollas pueden ser blancos, amarillos o rojos. Existe un precursor incoloro que mediante una enzima que llamaremos e_1 es transformado en un pigmento amarillo, que la enzima e_2 transforma en rojo. Ambos caracteres vienen determinados por genes no alelos a^+ : amarillo y r^+ : rojo.

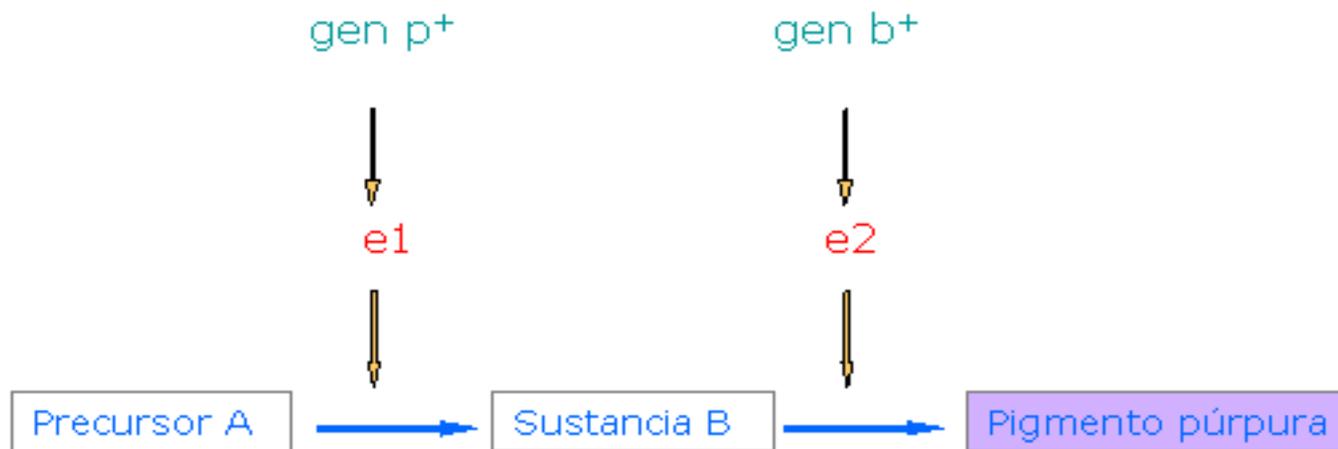


Cebollas blancas	Cebollas amarillas	Cebollas rojas
aa,rr aa,r^+r aa,r^+r^+	a^+a^+,rr a^+a,rr	a^+-,r^+-

EPISTASIA EN EL COLOR DE LAS FLORES DEL GUISANTE

EPISTASIA EN EL COLOR DE LAS FLORES DEL GUISANTE:

Otro ejemplo podría ser el del color de las flores del guisante. El color púrpura precisa de dos genes dominantes p^+ y b^+ . Si cualquiera de los dos es homocigótico recesivo las flores serán de color blanco. Veamos la explicación:



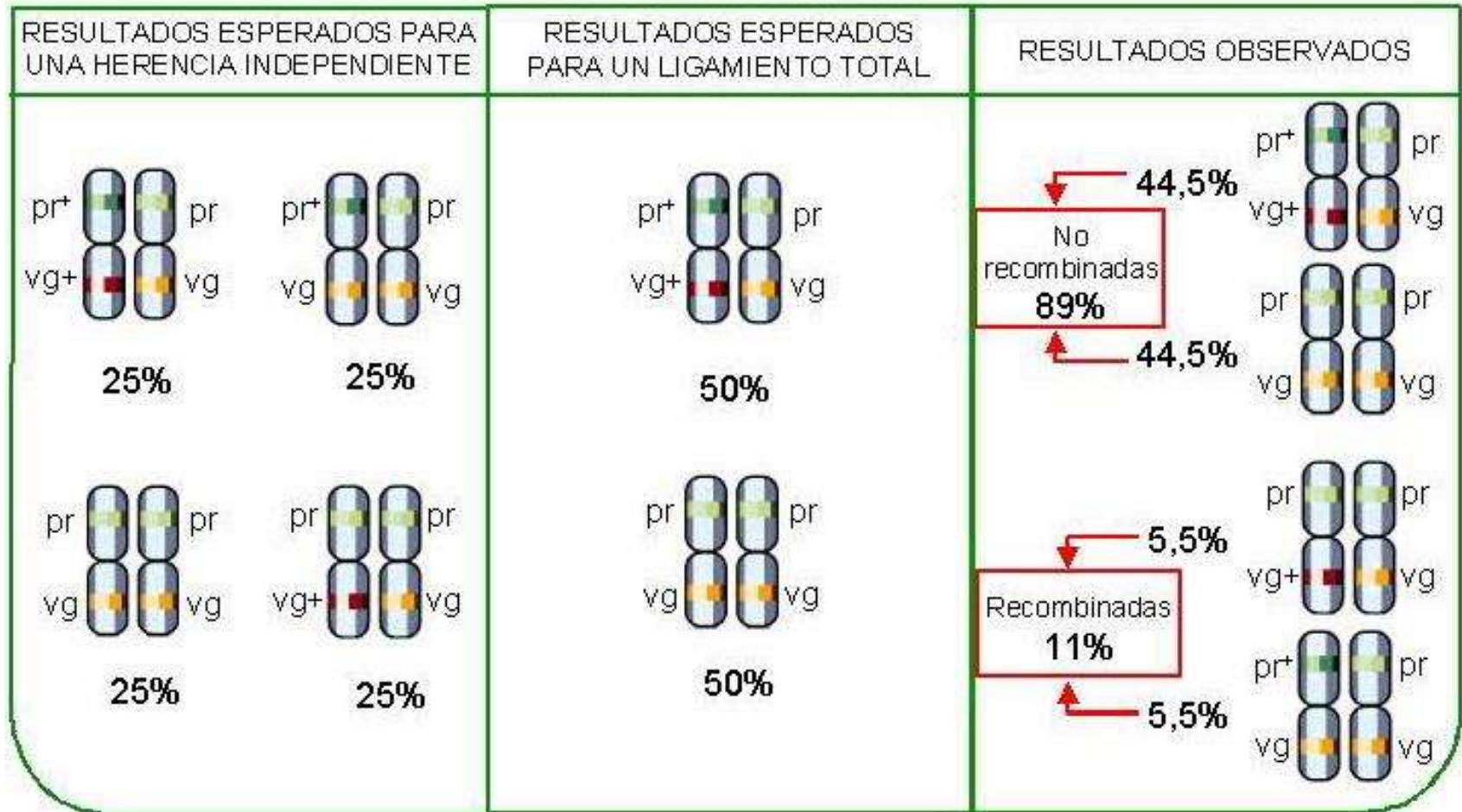
Flores blancas	Flores púrpuras
$pp, --$ $--, bb$	p^+, b^+

GENES LIGADOS

Ligamiento y recombinación

GENES LIGADOS EN LA *DROSOPHILA MELANOGASTER*

Predicciones y resultados de la experiencia de Morgan

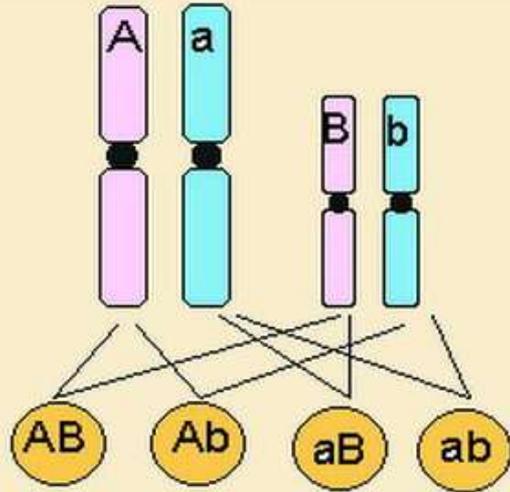


La frecuencia de gametos recombinantes (FR) debe estar entre el ligamiento total (0%) y la segregación independiente (50%):

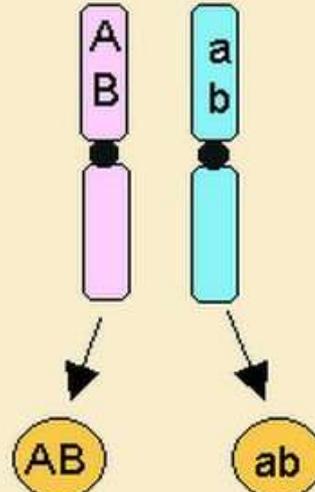
$$0\% \leq FR \leq 50\%$$

LIGAMIENTO

Es la asociación de genes en el mismo cromosoma formando grupos de ligamientos. Es una **desviación de la segregación independiente**.

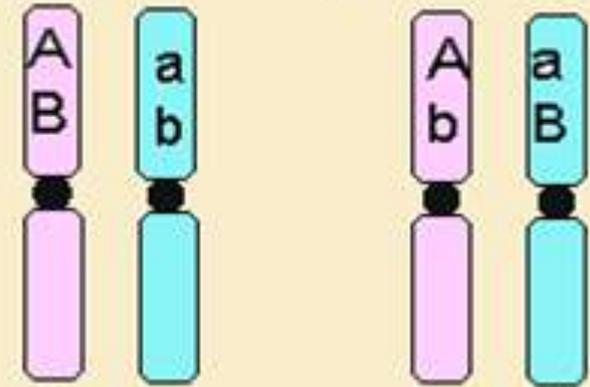


4 clases de gametos
genes independientes



2 tipos de gametos
genes ligados

Genes ligados



F. acoplamiento

F. repulsión

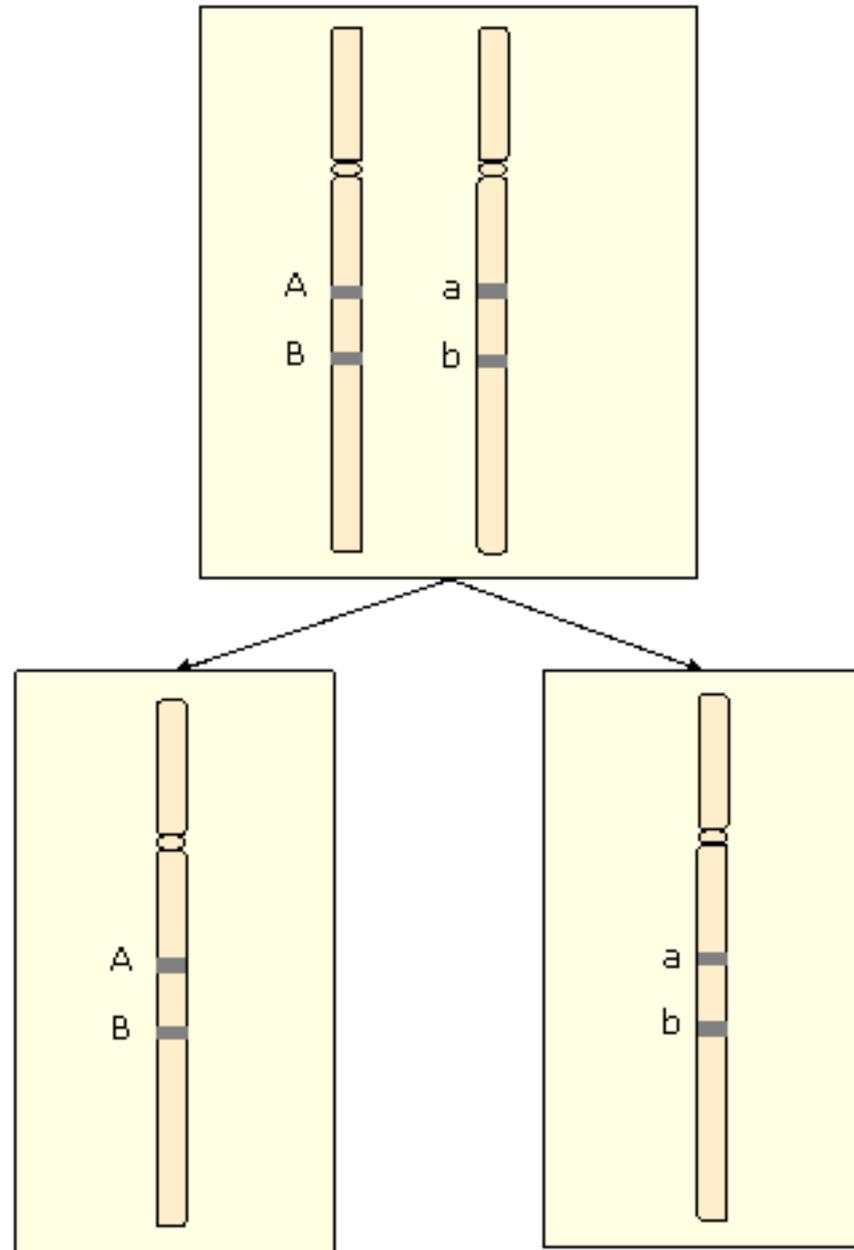
Los genes ligados pueden encontrarse en **fase de acoplamiento** (alelos dominantes en el mismo cromosoma), o en **fase de repulsión** (alelo dominante de un carácter junto al recesivo para el otro carácter).

GENES LIGADOS (LIGAMIENTO ABSOLUTO)

Los genes que se encuentran en el mismo cromosoma se dice que son **genes ligados**. Todos los genes que se encuentran en un mismo cromosoma constituyen un **grupo de ligamiento**.

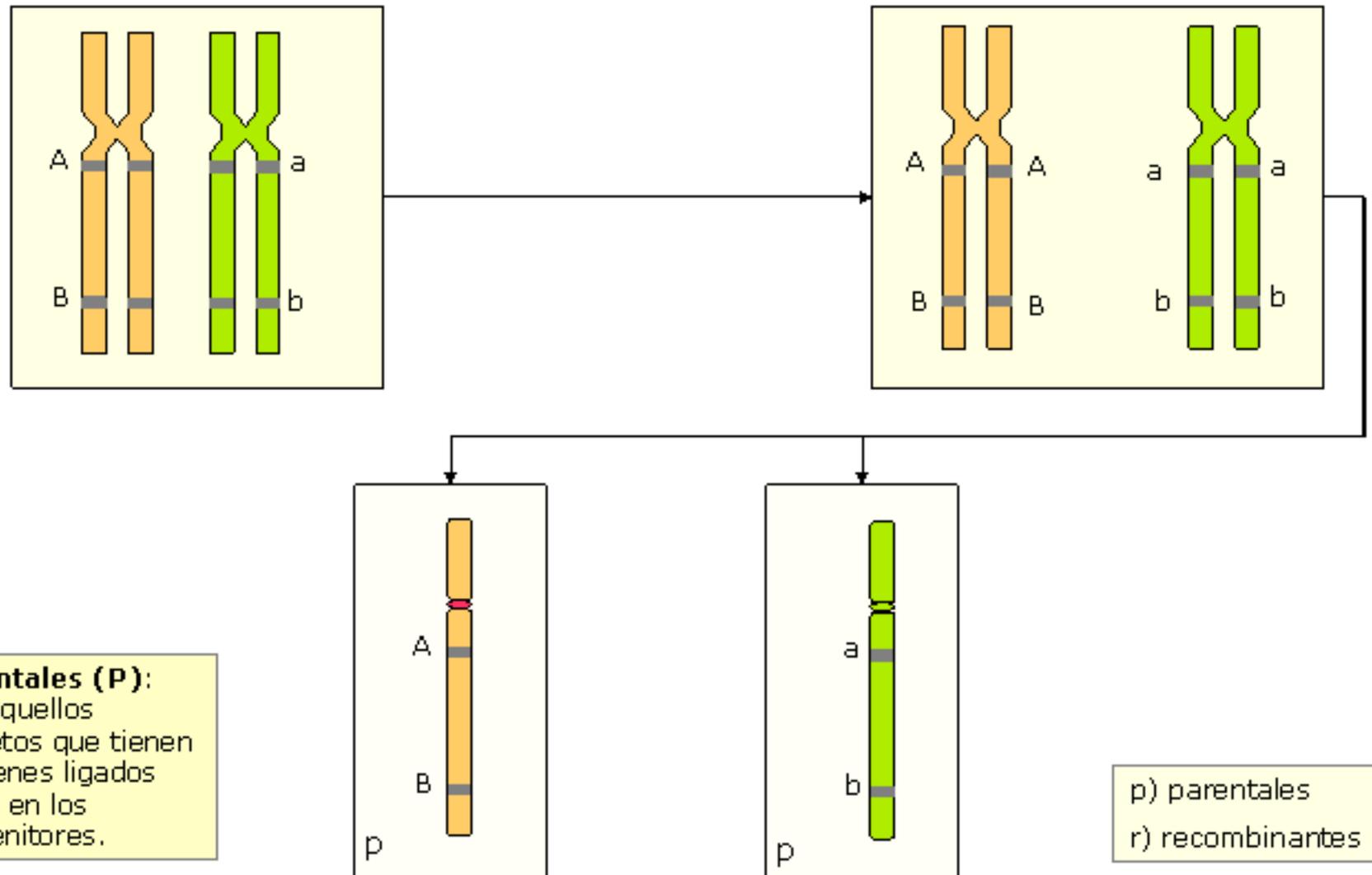
Si los genes ligados están muy próximos, lo más probable será que durante la profase I de la meiosis no se produzca ningún sobrecruzamiento entre ellos y pasarán juntos a los gametos sin separarse. En este caso diremos que el **ligamiento es absoluto**.

En este caso el dihíbrido (Aa, Bb) solo producirá dos tipos de gametos al 50%.



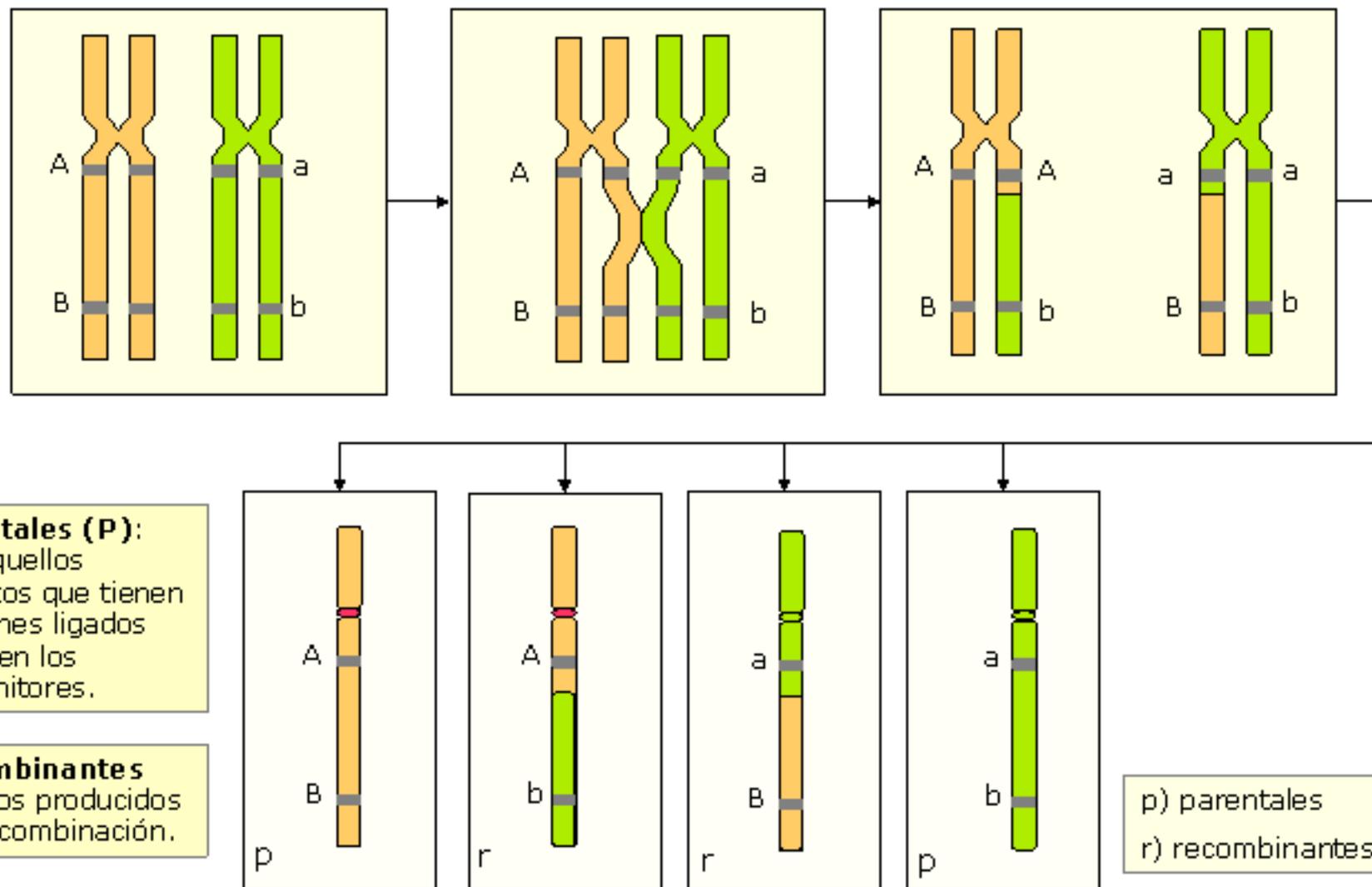
GENES LIGADOS (LIGAMIENTO RELATIVO SIN SOBRECruzAMIENTO)

Si no se produce sobrecruzamiento, sólo se formarán dos tipos de gametos y ambos parentales.



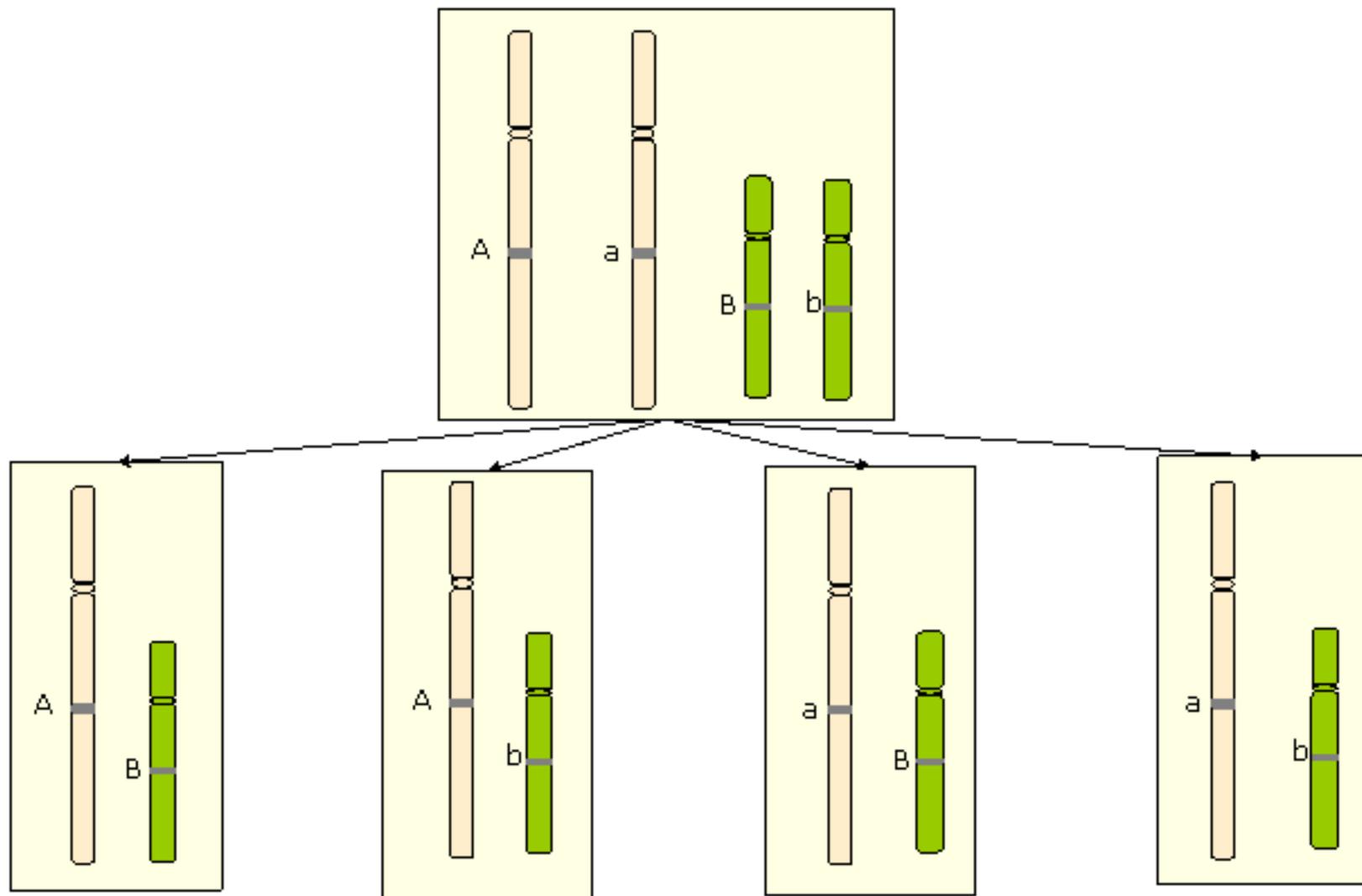
GENES LIGADOS (LIGAMIENTO RELATIVO CON SOBRECruzAMIENTO)

Si los genes ligados se encuentran lo suficientemente separados, en la profase I de la meiosis podrá producirse sobrecruzamiento entre ellos, lo que dará lugar a que se formen cuatro tipos de gametos, mientras que en otras células no se producirá, y sólo se formarán dos tipos de gametos.



EXPLICACIÓN DE LA TERCERA LEY DE Mendel (GENES NO LIGADOS)

La 3ª Ley de Mendel se cumple sólo en el caso de que los genes que determinan ambos caracteres se encuentren en cromosomas homólogos distintos (**genes independientes**). Pues sólo en este caso puede el dihíbrido (Aa,Bb) formar 4 gametos distintos al 25%. Cuando los genes que determinan ambos caracteres se encuentran en el mismo par de cromosomas, **genes ligados**, la 3ª Ley de Mendel no se puede cumplir.



Limitaciones a la 3ª Ley de Mendel:

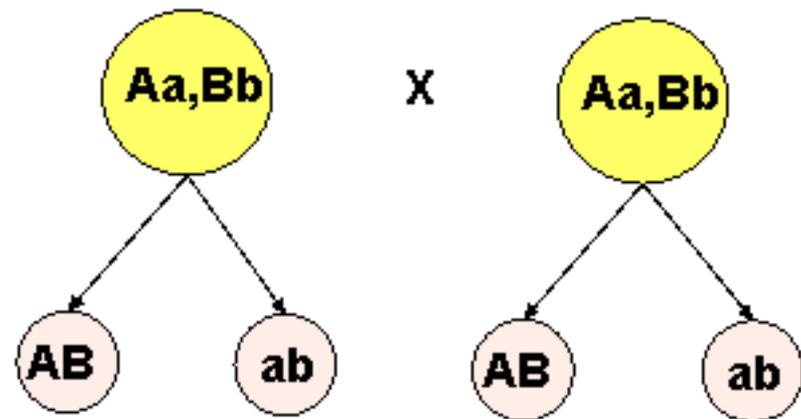
Ejemplo hipotético.

Suponiendo que los caracteres color de la piel y textura de la piel de los guisantes hubiesen estado ligados con ligamiento absoluto, de tal manera que A y B hubiesen estado en el mismo cromosoma y a y b en el homólogo, al cruzar los dihíbridos (Aa,Bb) para ambos caracteres, Mendel hubiese obtenido:

3 amarillos, lisos
1 verde rugoso

En lugar de lo que obtuvo:

9 amarillos lisos
3 verdes lisos
3 amarillos rugosos
1 verde rugoso



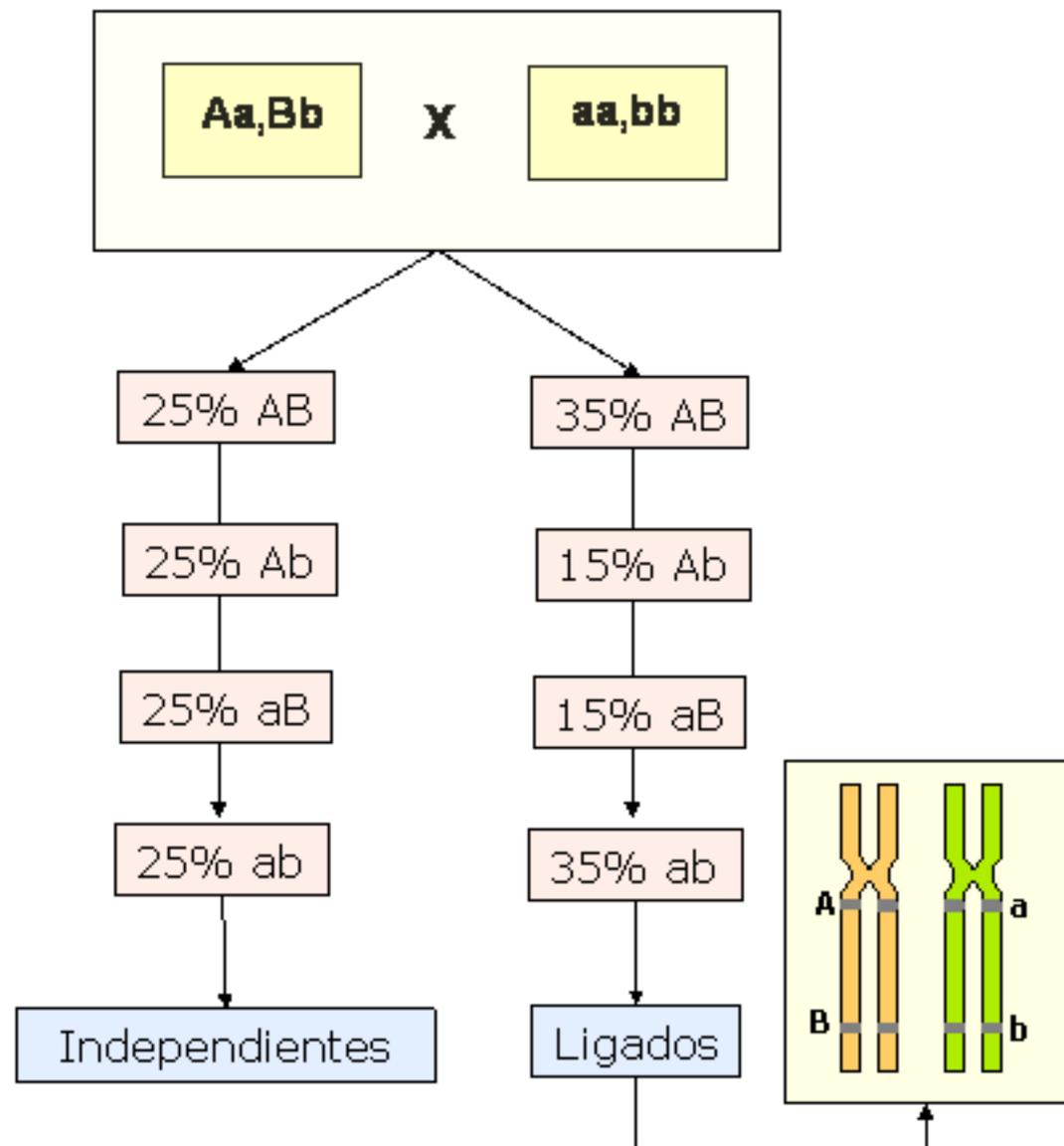
	AB	ab
AB	AA,BB	Aa,Bb
ab	Aa,Bb	aa,bb

GENES LIGADOS o INDEPENDIENTES (CONCLUSIÓN)

Por lo tanto, sabremos si los genes están ligados o no dependiendo de las frecuencias que obtengamos al cruzar el dihíbrido (Aa,Bb) con el doble homocigótico recesivo (aa,bb).

Si se obtienen los cuatro fenotipos posibles en proporciones del 25%, los genes, probablemente, serán independientes. Si se obtienen valores alejados del 25%, los genes estarán ligados.

La frecuencia nos indicará cómo estaban ligados los genes. Estarán en el mismo cromosoma, aquellos que se encuentren en mayor porcentaje. En nuestro caso A está con B y a con b .



GENÓMICA

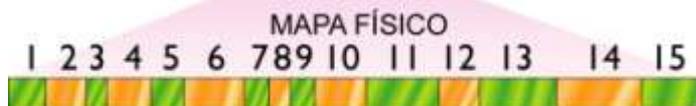
TTAGCTAAGCATCCTAATGCGGTTAGCTATCCTAATCCGTTAGCTAAGCATCCTT

CARTOGRAFÍA GENÉTICA. MAPAS CROMOSÓMICOS

La **frecuencia** con la que dos genes se recombinan está relacionada con la **distancia** que existe entre ellos. Esto permite determinar el locus de cada gen en el cromosoma.



Se define mediante unidades de frecuencia de recombinación.



Las distancias entre los *loci* se expresan en unidades de distancia en nucleótidos.

SECUENCIA DE NUCLEÓTIDOS

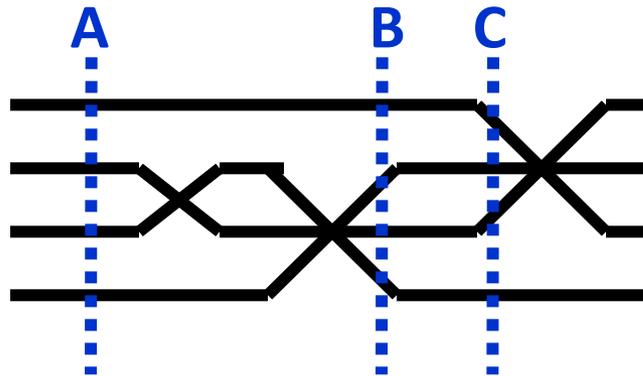
```
...AATCGTTAGAACCTCACATTAAGGCCA  
ATTGTGAATATTTAAACTCAATGTGTGCG  
CCAGTACAATTTGCGTCAATTGGTCGTA  
CAACTTTACATGAGTCAAACCGGTGTTGT
```

FUNCIÓN

CARTOGRAFÍA GENÉTICA. MAPAS GENÉTICOS

La cartografía genética asigna el lugar cromosómico de un gen (o *locus*) y su relación de distancia con otros genes (o *loci*) en un cromosoma dado.

Las frecuencias de entrecruzamiento, y por tanto la frecuencia de recombinación, depende de la distancia entre genes.



A. Sturtevant (1913): La distribución y el orden lineal de los genes se pueden establecer experimentalmente mediante el análisis genético.



CARTOGRAFÍA GENÉTICA. MAPAS CROMOSÓMICOS

Unidades de distancia:

El **centimorgan** (cM) → La distancia entre genes (*loci*) en los que la frecuencia de recombinación es del 1% (mapas genéticos).

La **unidad de mapa** (u.m.) (distancia en nucleótidos) (pb) (mapas físicos).

- Mayor distancia entre *loci* → Mayor número de entrecruzamientos
- Más Entrecruzamientos → Más Recombinación

A mayor frecuencia de recombinación mayor la distancia entre loci

El número de entrecruzamientos por meiosis y por cromosoma se puede representar por una **distribución aleatoria de Poisson**, con media λ :

$$f(i) = \frac{e^{-\lambda} \lambda^i}{i!}$$

$$FR = \frac{1}{2}(1 - e^{-\lambda})$$

$$\lambda = -\ln(1 - 2FR)$$

MAPAS CROMOSÓMICOS

La probabilidad de los gametos recombinantes para un par de genes ligados es un valor constante que depende, principalmente, de la distancia a la que se encuentren los genes en el cromosoma.

Esta probabilidad recibe el nombre de **frecuencia de recombinación**. La frecuencia de recombinación entre dos genes ligados es igual a la suma de las frecuencias de los gametos recombinantes. Cuanto mayor sea este valor, más alejados estarán los genes en el cromosoma. Por lo tanto, por la frecuencia de recombinación se puede saber la distancia relativa de los genes ligados y hacer **mapas cromosómicos**.

Distancias relativas de los genes:

- eb (cuerpo ébano);
- cu (alas curvadas);
- se (ojos color sepia).

Estas distancias se han establecido en base a la frecuencia de recombinación entre estos tres genes.

eb-se..... 44% 44 δ
eb-cu..... 20% 20 δ
cu-se..... 24% 24 δ

Nota: 1δ (centimorgan)= 1%

EJERCICIO

Realizar el mapa genético

MAPAS CROMOSÓMICOS

La probabilidad de los gametos recombinantes para un par de genes ligados es un valor constante que depende, principalmente, de la distancia a la que se encuentren los genes en el cromosoma.

Esta probabilidad recibe el nombre de **frecuencia de recombinación**. La frecuencia de recombinación entre dos genes ligados es igual a la suma de las frecuencias de los gametos recombinantes. Cuanto mayor sea este valor, más alejados estarán los genes en el cromosoma. Por lo tanto, por la frecuencia de recombinación se puede saber la distancia relativa de los genes ligados y hacer **mapas cromosómicos**.

Distancias relativas de los genes:

- eb (cuerpo ébano);
- cu (alas curvadas);
- se (ojos color sepia).

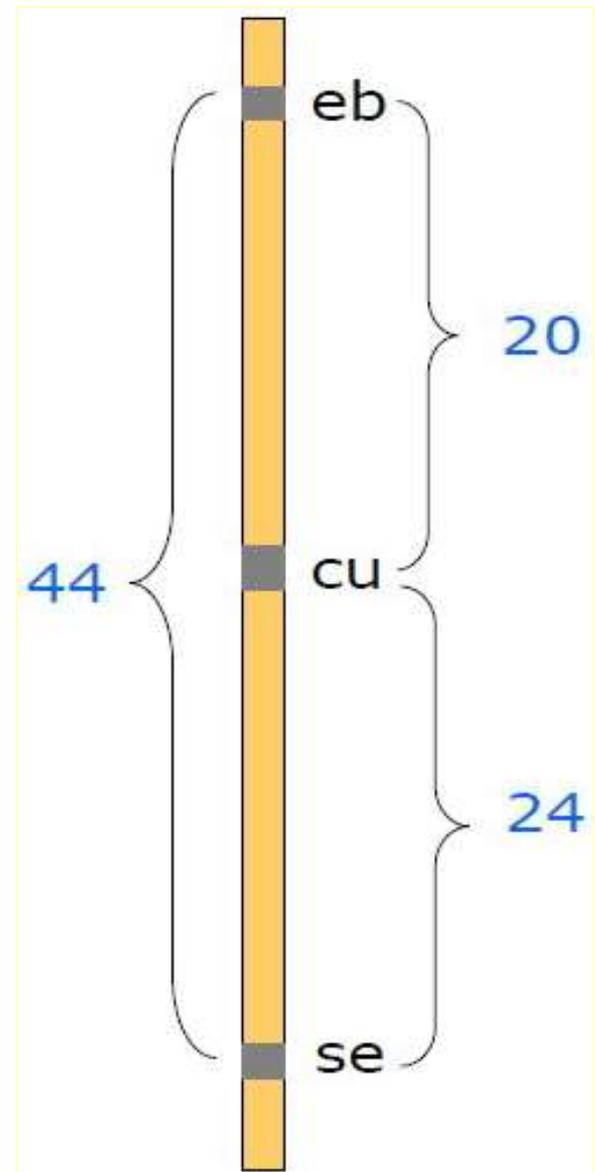
Estas distancias se han establecido en base a la frecuencia de recombinación entre estos tres genes.

eb-se.....	44%	44 δ
eb-cu.....	20%	20 δ
cu-se.....	24%	24 δ

Nota: 1δ (centimorgan)= 1%

EJERCICIO

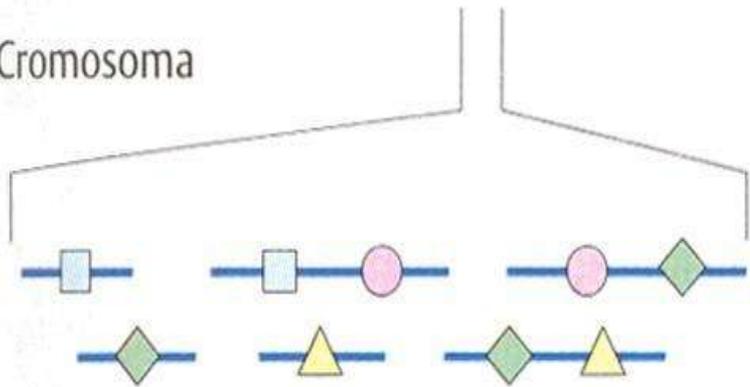
Realizar el mapa genético



RANGO DE RESOLUCIÓN DENTRO DEL GENOMA

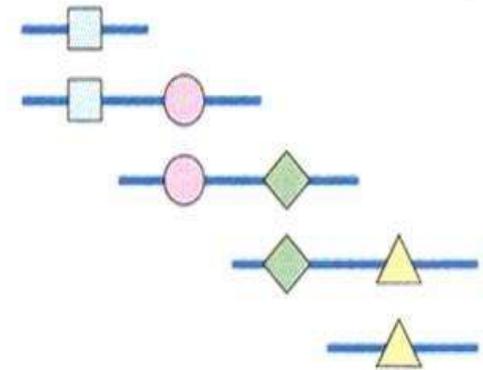


1. Cromosoma



2. Fragmentos de DNA clonados

3. Alineamiento
(Contig)



4. Mapa

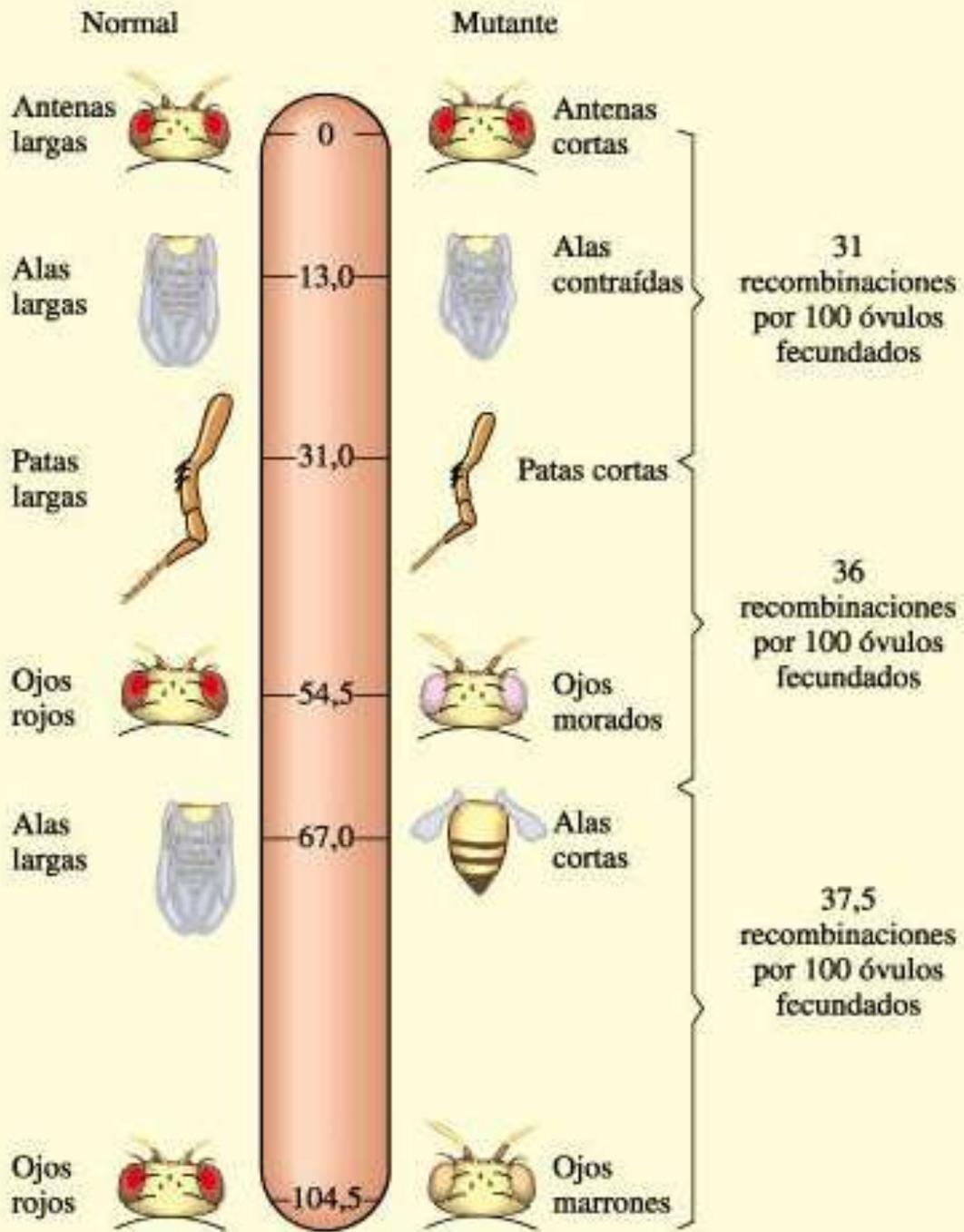


5. Secuencia

AGCGCTGAATCACAGTTA

Porción de un **mapa cromosómico** de *Drosophila melanogaster* que muestra las **posiciones relativas de algunos de los genes en el cromosoma 2**, calculadas por la **frecuencia de recombinaciones**.

Como puede verse, más de un gen puede afectar a una sola característica, como el color de los ojos.



GENÉTICA

TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA



LA CONDUCTA PARALELA DE GENES Y CROMOSOMAS



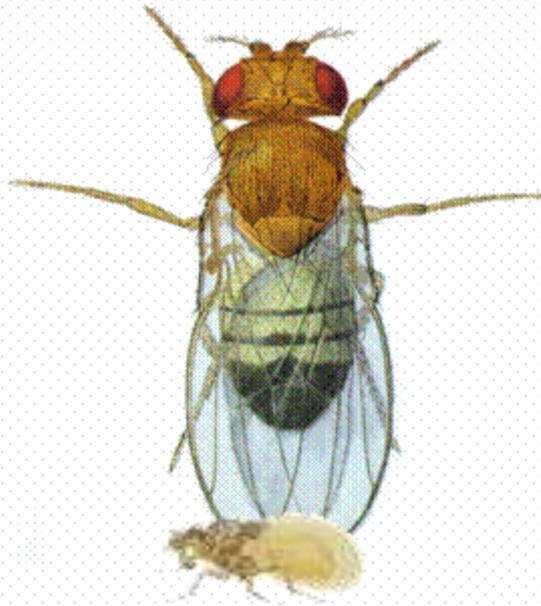
Walter Sutton (1902) se percató de que la segregación de los factores mendelianos (alelos) era consistente con la segregación de los cromosomas durante la meiosis.

- ❖ Los genes y los cromosomas se presentan por parejas.
- ❖ Tanto los alelos como los cromosomas homólogos se segregan en la proporción 1:1 en los gametos.
- ❖ Genes distintos y pares distintos de cromosomas homólogos se segregan independientemente.

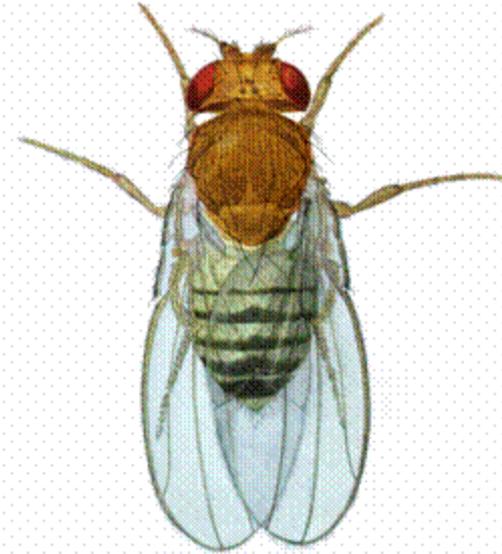


DROSOPHILA MELANOGASTER

La mosca del vinagre (*Drosophila melanogaster*) ha sido muy utilizada en los estudios genéticos, ya que tiene un ciclo de reproducción corto, con una descendencia muy abundante, y sólo tiene $2n = 8$ cromosomas.



Drosophila macho



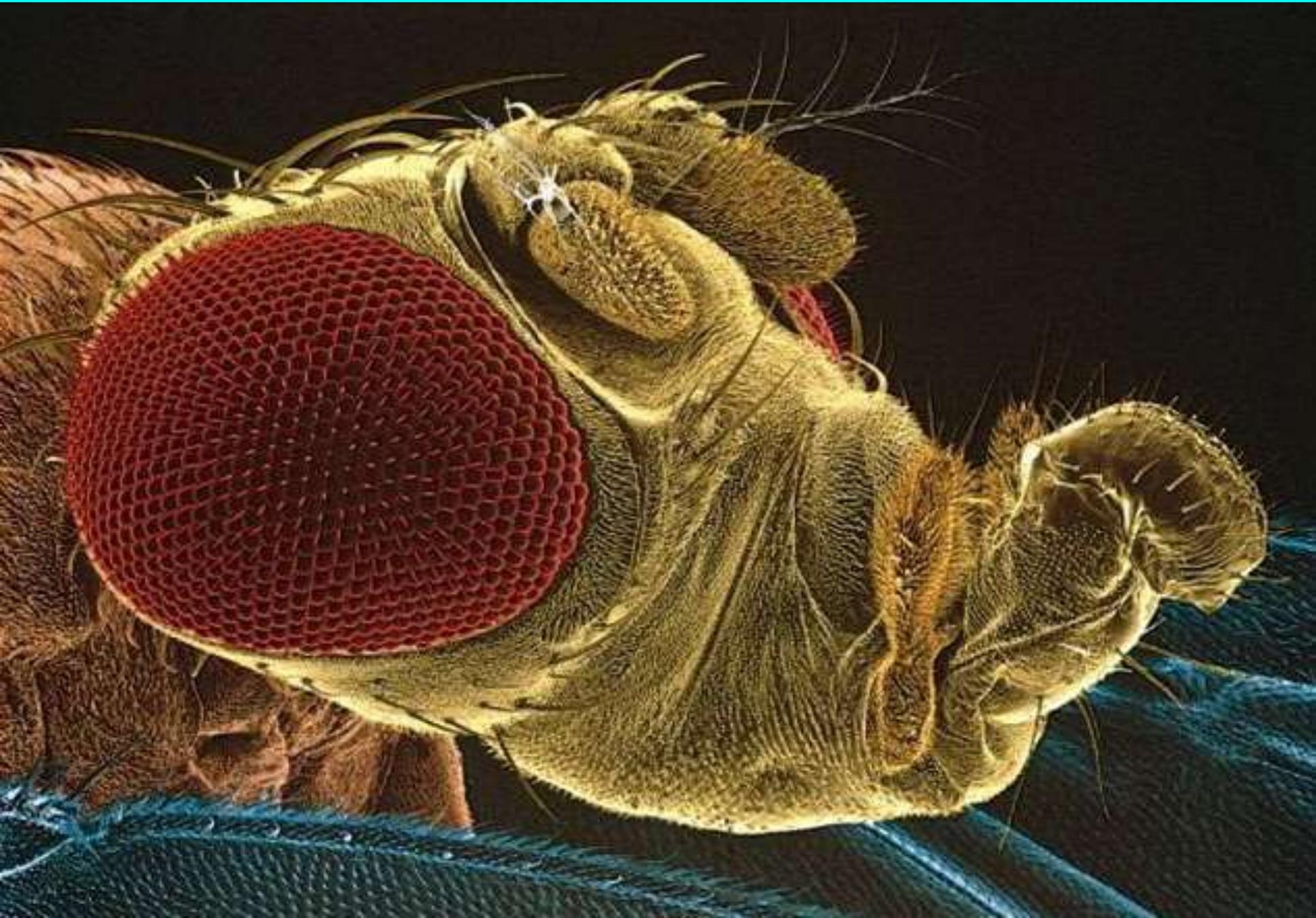
Drosophila hembra



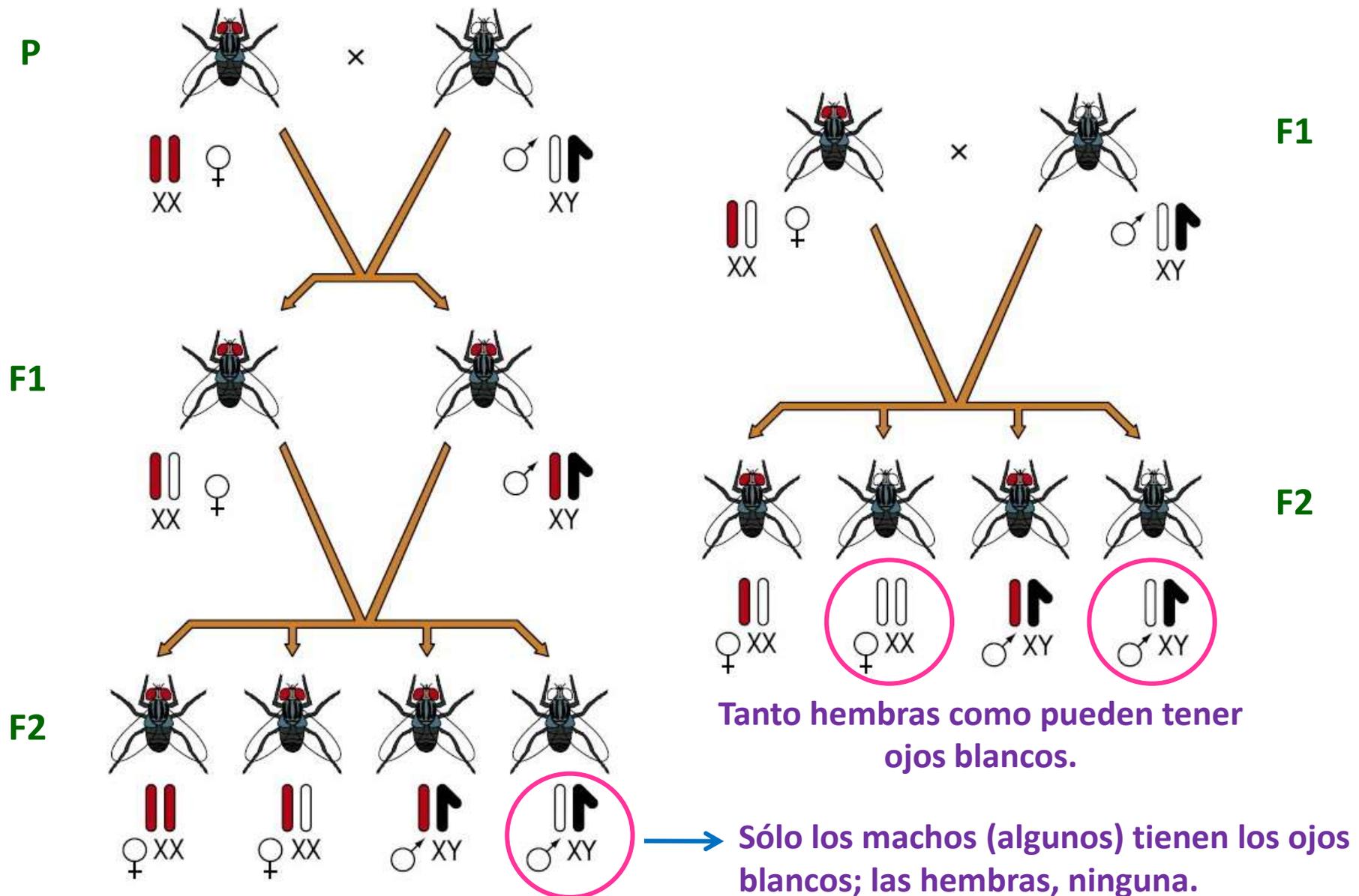
Morgan



DROSOPHILA MELANOGASTER

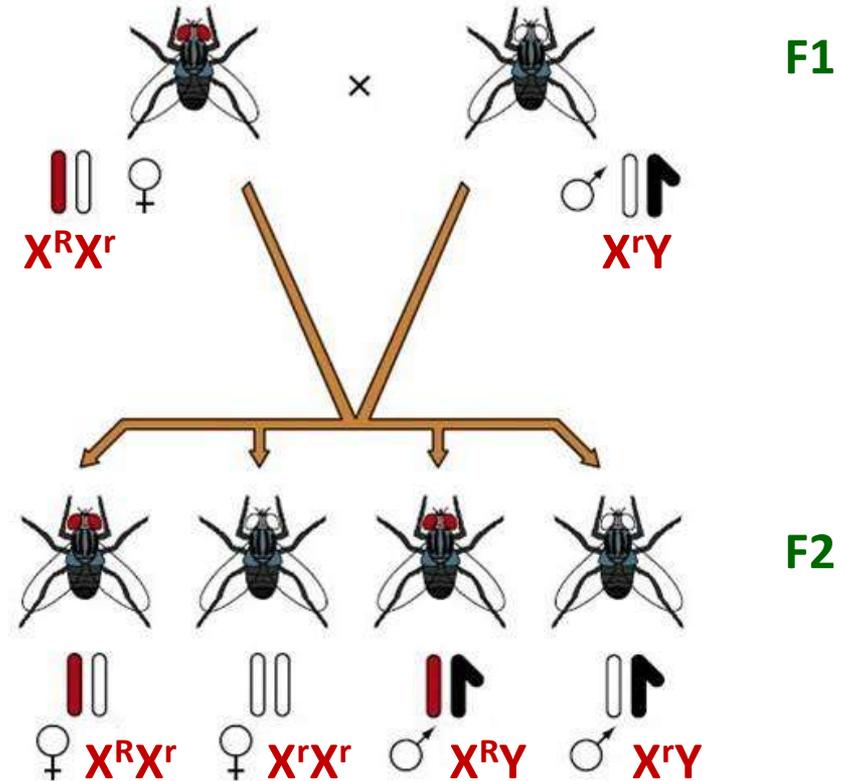
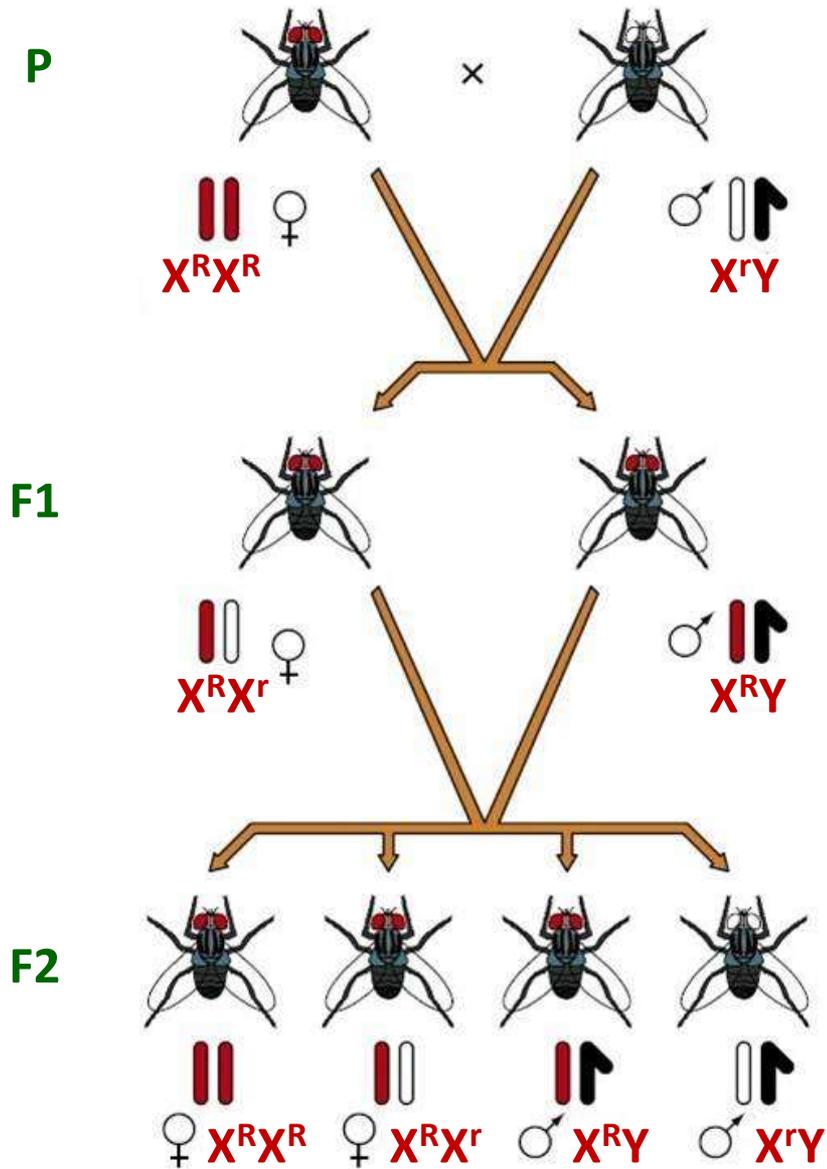


EXPERIMENTOS DE MORGAN



EXPERIMENTOS DE MORGAN

Morgan demostró que los genes se encontraban en los cromosomas.



Supuso que el gen para el color de los ojos estaba en el cromosoma X:
 X^R : rojo dominante
 X^r : blanco recesivo

EXPERIMENTOS DE MORGAN 1

Morgan estudió la transmisión del color de los ojos en las moscas del vinagre, y descubrió entre las moscas con ojos rojos (carácter normal) un macho de ojos blancos. Cruzando este macho con una hembra de ojos rojos, obtuvo una F_1 de moscas, todas con los ojos rojos. Dedujo que el carácter blanco es recesivo respecto del rojo, que sería dominante.

Cruzó dos moscas de ojos rojos de F_1 , y vio que en F_2 aparecían moscas de ojos rojos y de ojos blancos, pero, aunque la proporción era de 3:1, como se esperaba por la 2ª ley de Mendel, comprobó que todas las que tenían ojos blancos eran machos. Después cruzó un macho de ojos blancos con una hembra de ojos rojos de F_1 . Del cruce obtuvo de nuevo moscas con ojos rojos y con ojos blancos, pero, esta vez, tanto machos como hembras.

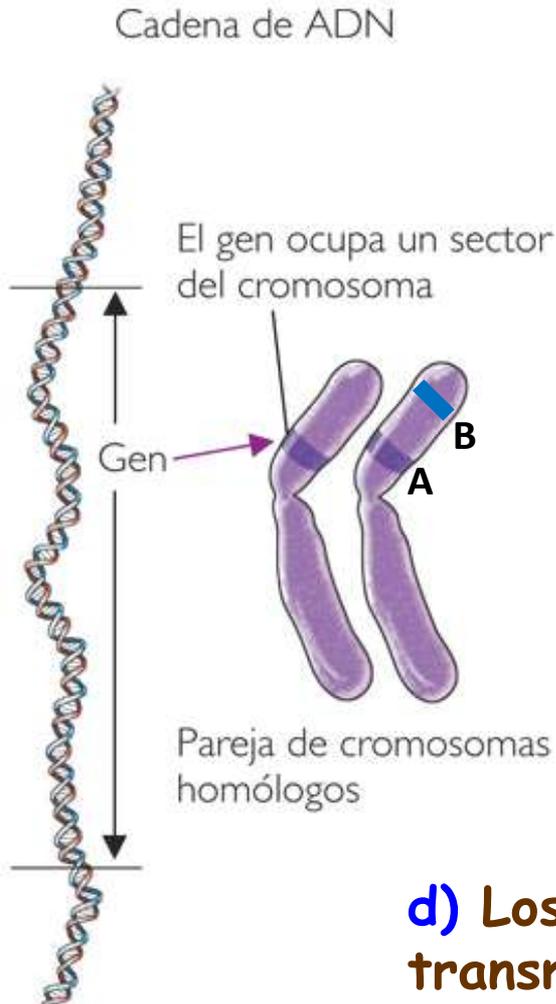
EXPERIMENTOS DE MORGAN 2

Llegó a la conclusión de que el gen responsable del color de los ojos estaba en el cromosoma X. La generación P sería de hembras de ojos rojos ($X^R X^R$) y machos de ojos rojos ($X^R Y$). Las hembras producen gametos con el cromosoma X^R , mientras que los machos producen gametos, unos, con el cromosoma X^r y, otros, con el Y. Cuando se unen los gametos, aparecen en la generación F_2 hembras ($X^R -$) con ojos rojos y machos ($X^r Y$) con ojos blancos. Como el color rojo es dominante sobre el blanco, es evidente que el gen para el color de los ojos se localiza en el cromosoma X.

Con estos experimentos, Morgan demostró que los genes se encontraban en los cromosomas y, por primera vez en la historia de la Biología, se localizó un gen en un cromosoma.

TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

a) Los genes están alineados en los cromosomas.



b) Los genes que se encuentran en el mismo cromosoma (→ genes ligados) tienden a heredarse juntos (no cumplirían las leyes de Mendel).



(Morgan, 1910)

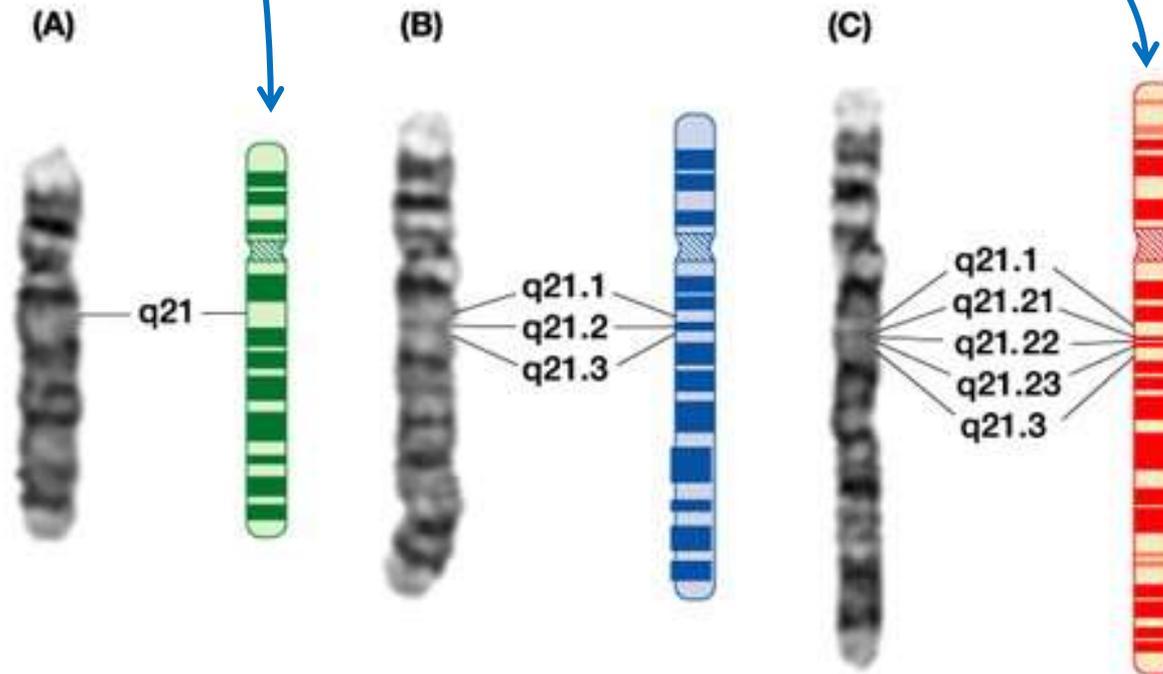
c) Mediante el entrecruzamiento (*crossin-over*) de cromátidas homólogas, ocurrido en la *meiosis*, se produce una recombinación de genes.

d) Los cromosomas conservan la información genética, transmitiéndola, a través de la *mitosis*, la generación en generación.

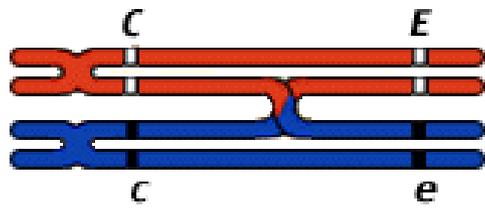
TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

a) Los genes están **alineados** en los cromosomas.

b) Los genes que se encuentran en el mismo cromosoma (**genes ligados**) tienden a **heredarse juntos**, sobre todo, mientras más juntos estén (no cumplirían las leyes de Mendel).



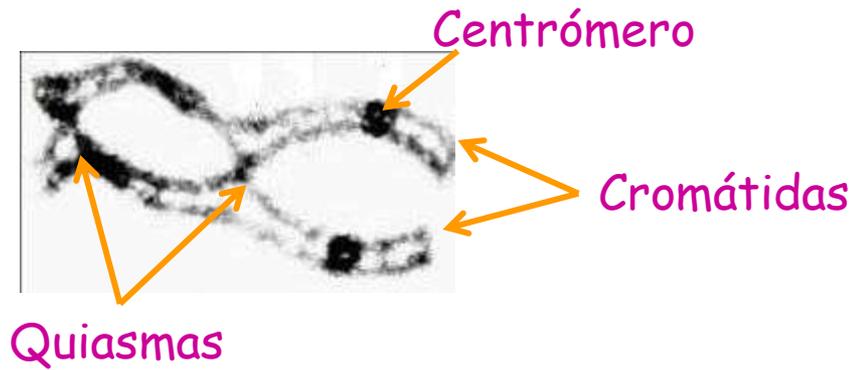
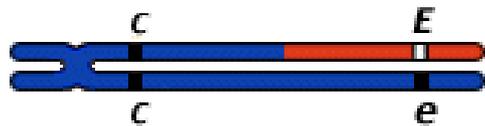
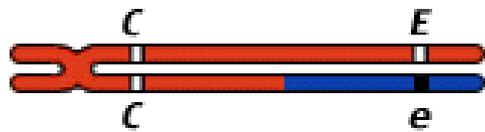
TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA



Apareamiento de cromosomas homólogos

Entrecruzamiento

Separación de los cromosomas homólogos (Meiosis I)

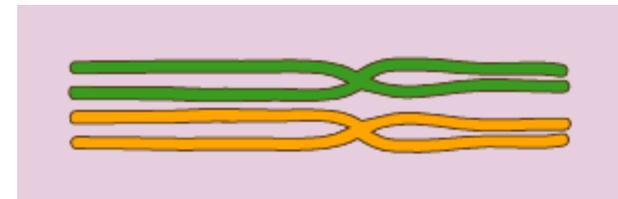


Separación de las Cromátidas (Meiosis II)



Cromosomas parentales

Cromosomas recombinantes



CONTINUARĂ...