

GENÉTICA MENDELIANA

- Griffiths A., Wessler S., Lewontin R., Gelbart W., Suzuki D., Miller J. (2005) Introduction to Genetic Analysis (8th ed). W.H. Freeman and Company, New York. (también ediciones recientes)
- Russell, P.J., Fundamentals of Genetics. 2nd. Ed. Addison Wesley. Longman. San Francisco, CA. 2000.
- Snustad, D.P., Simmons, M.J. 2000. Principles of Genetics. 2a. Ed. John Wiley & Sons, Inc.



Gen

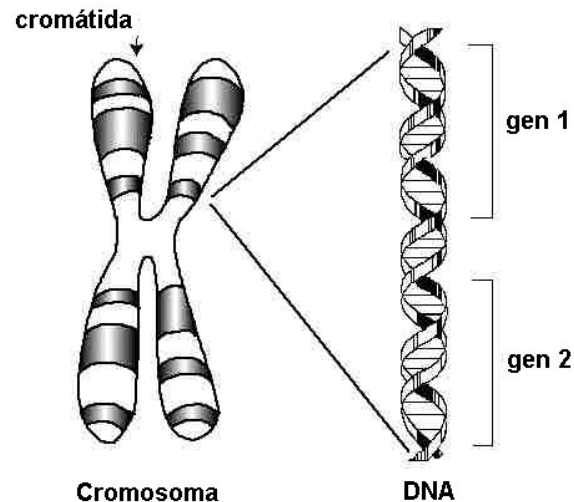
La unidad hereditaria básica. Por definición molecular, es una **secuencia de DNA** necesaria para brindar un **producto funcional** a la célula: proteína o RNA.

Locus

El lugar donde se localiza el gen en el cromosoma.

El locus puede incluir varios genes que se encuentran físicamente muy cerca uno del otro.

Los genes localizados en un mismo locus tienen poca probabilidad de sufrir eventos de recombinación.



Gameto

Célula haploide especializada involucrada en la reproducción sexual.



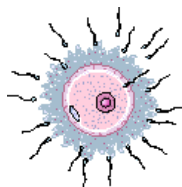
Cigoto

Célula producto de la fusión de gametos.



Cruza

Apareamiento entre dos individuos que conduce a la fusión de gametos.

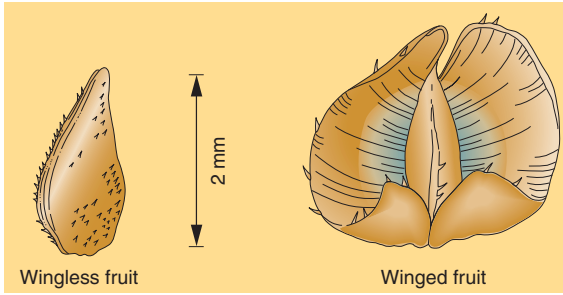


Revisar conceptos en los videos

Alelo

Forma alternativa de un gen:

- Cambio en la secuencia de DNA
- Cambio en la función del producto
- Cambio en el fenotipo

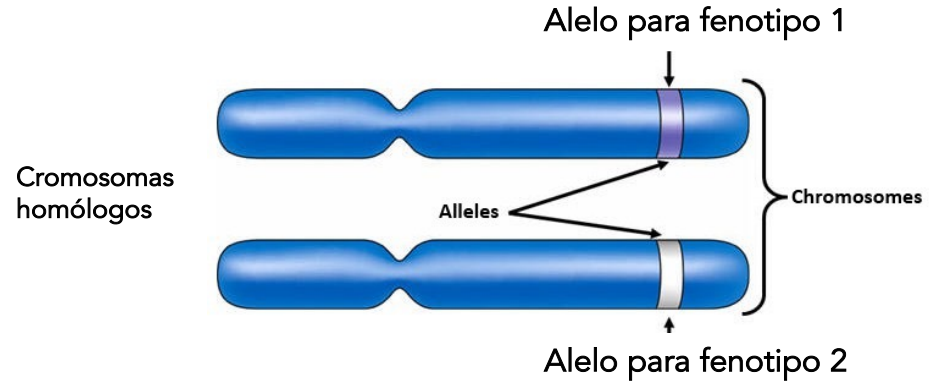


Polimorfismo

Cuando un gen tiene muchas variantes (alelos)

Revisar conceptos en los videos

Los Alelos de un gen en los cromosomas homólogos pueden ser diferentes



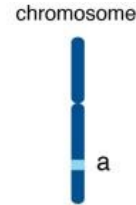
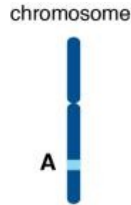
Un organismo diploide contiene dos alelos iguales o diferentes para cada gen, ubicados en cada uno de los cromosomas homólogos

Relación entre los Alelos de un Gen

A nivel de Fenotipo:

Dominante

Término que describe a un alelo cuya función se observa tanto en condición homocigota como heterocigota.



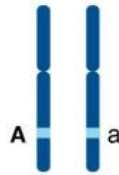
Recesivo

Término que describe a un alelo cuya función SOLO se observa en la condición homocigota.

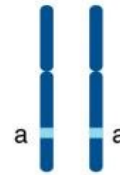
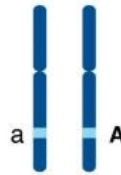
A nivel genético:



Homocigoto



Heterocigoto



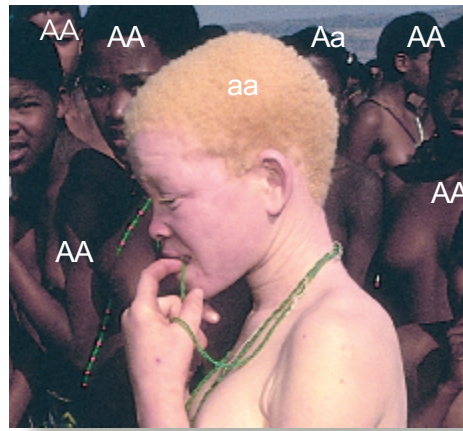
Homocigoto

Alelo mutante

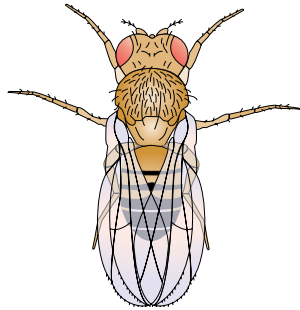
Variante "rara" del gen; no es común en la población

Recesivo: pérdida de función

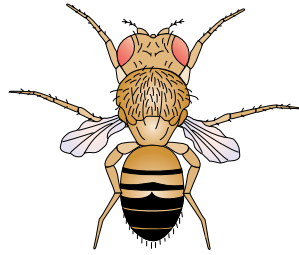
Dominante: ganancia de función



Pérdida de función por una mutación

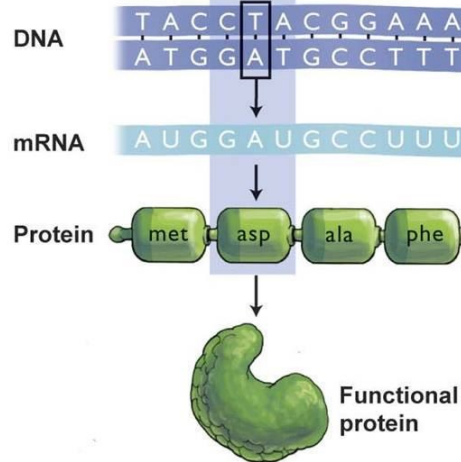


Silvestre

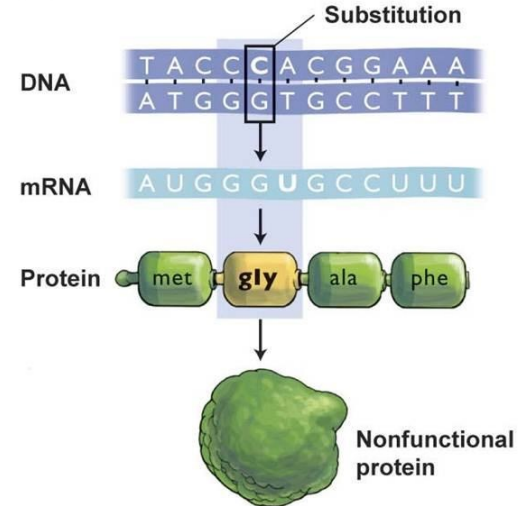


Mutante

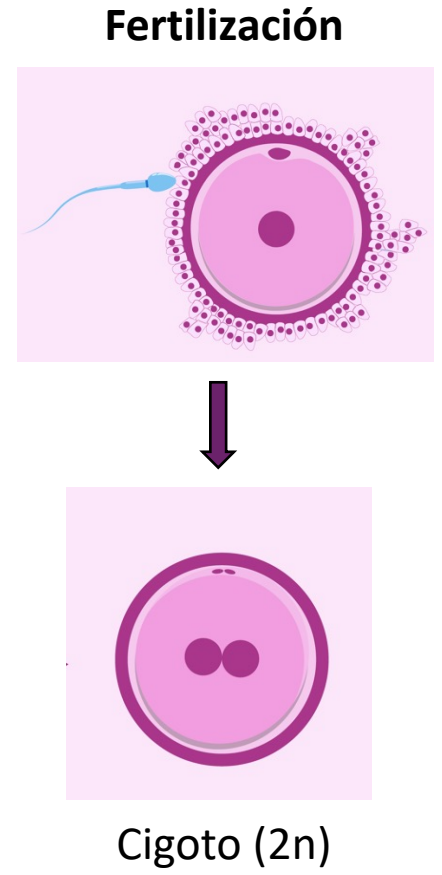
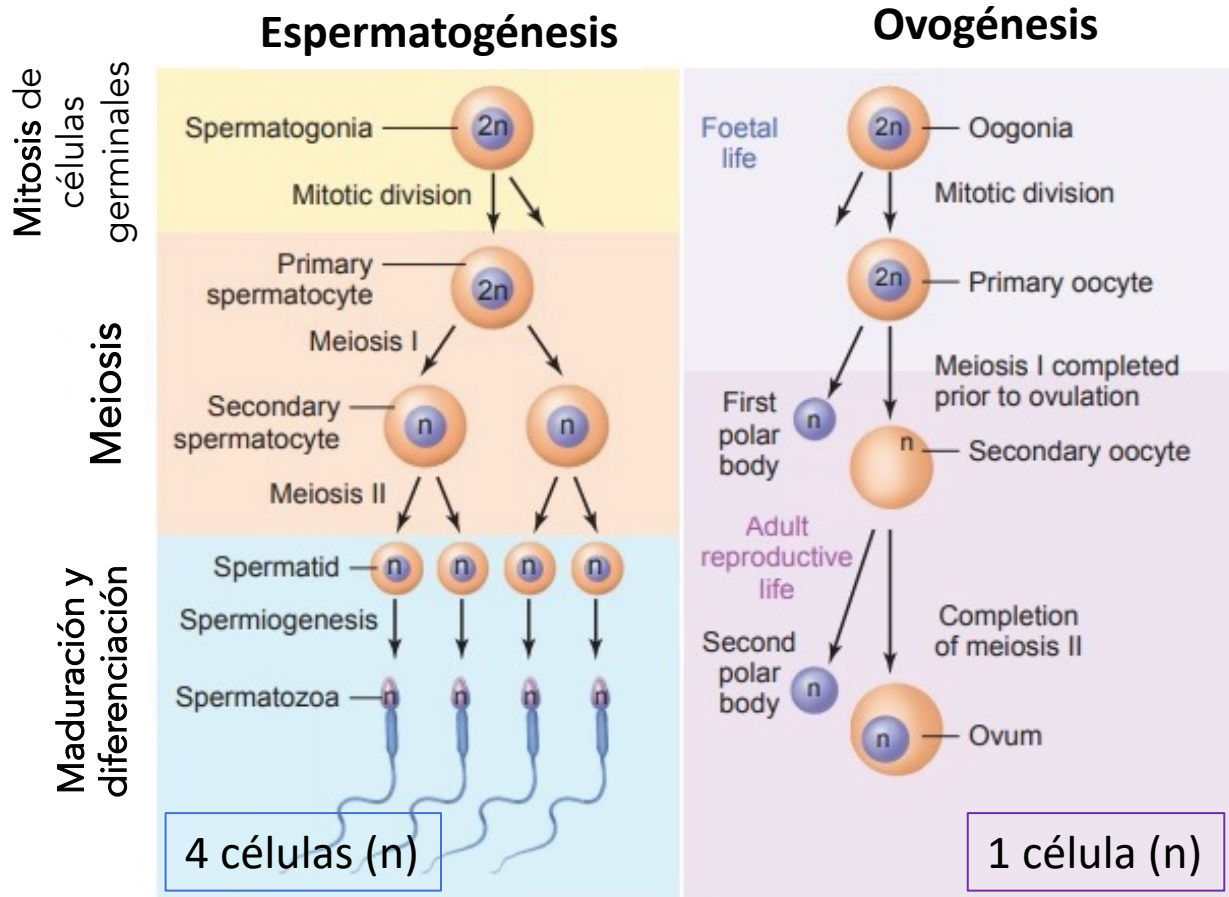
(a) Normal DNA sequence



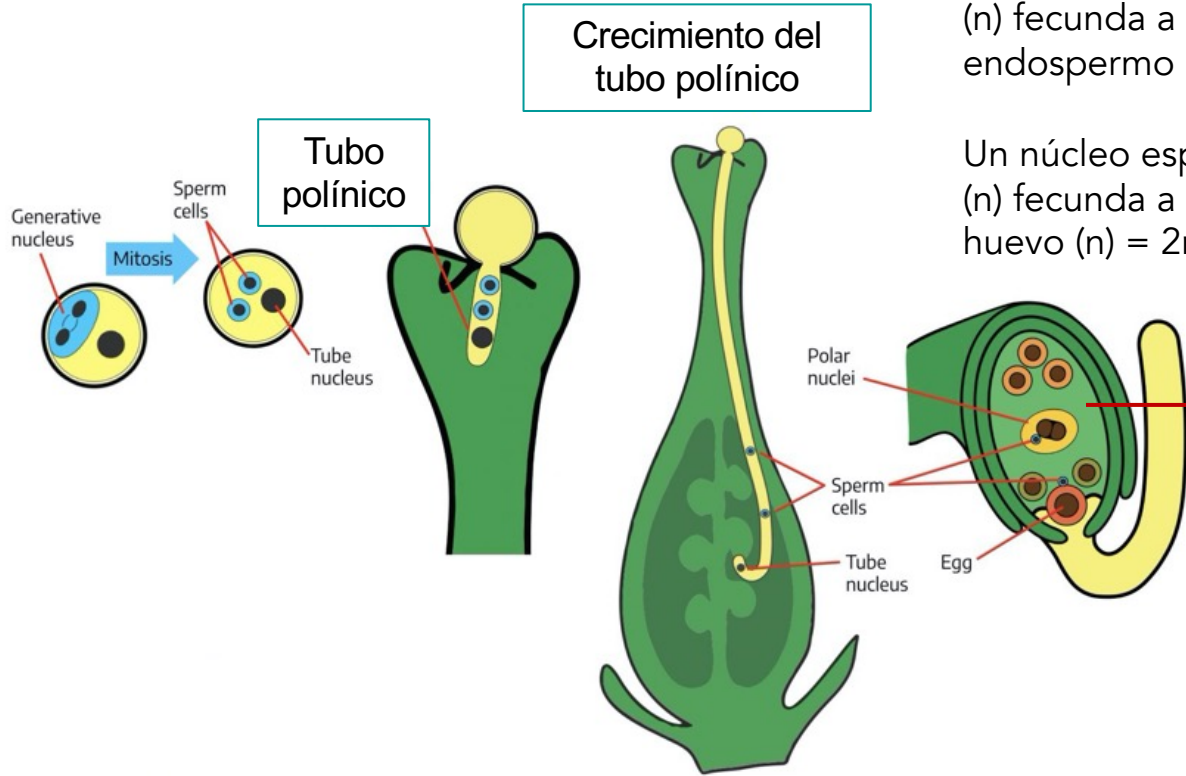
(b) Missense mutation



Ciclo reproductivo humano

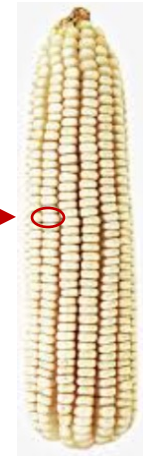


Ciclo reproductivo de plantas con flores



Un núcleo espermático (n) fecunda a la célula del endospermo (2n) = 3n

Un núcleo espermático (n) fecunda a la célula huevo (n) = 2n



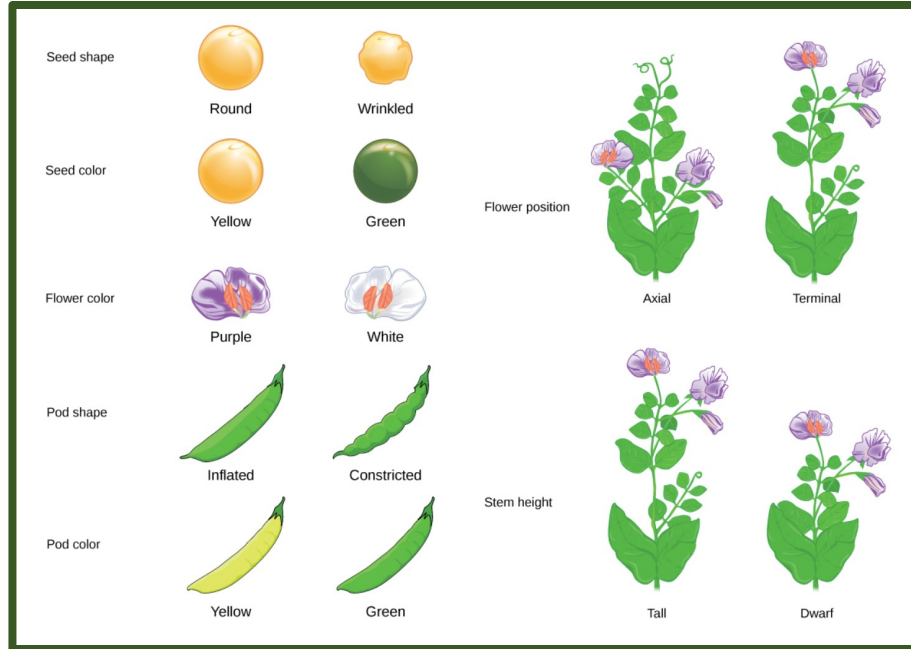
Semilla:
Embrión (2n)
Endospermo (3n)

¿Cómo se heredan los Fenotipos en la descendencia?



Courtesy of American Philosophical Society, Curt Stern Papers.
Noncommercial, educational use only.

Gregor Mendel
1822 - 1884



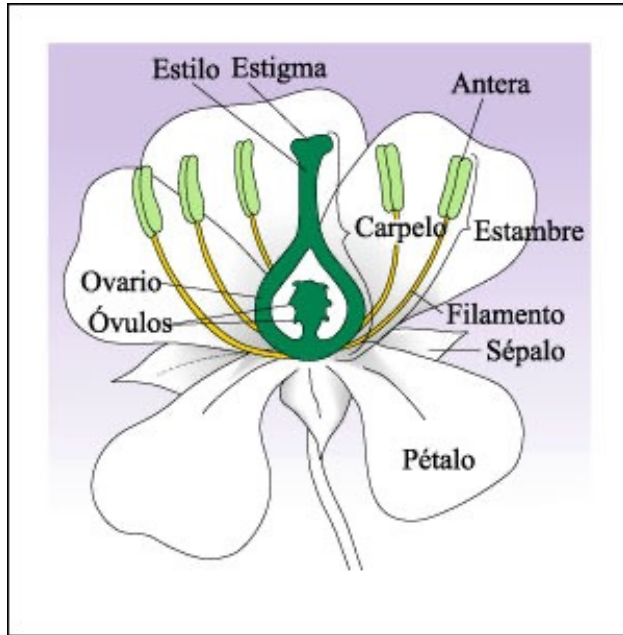
Fenotipo

Expresión observable del **genotipo**, como rasgo morfológico, bioquímico o molecular.

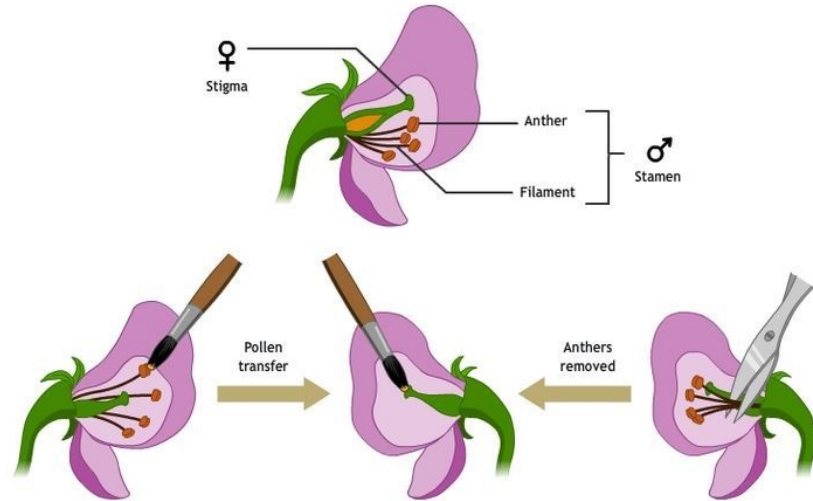
Genotipo

Constitución genética de un individuo, en todos los **loci** o frecuentemente, en un solo **locus**

Polinizaciones de Mendel



Auto-polinización



© 2005-2011 The University of Waikato | www.biotechlearn.org.nz

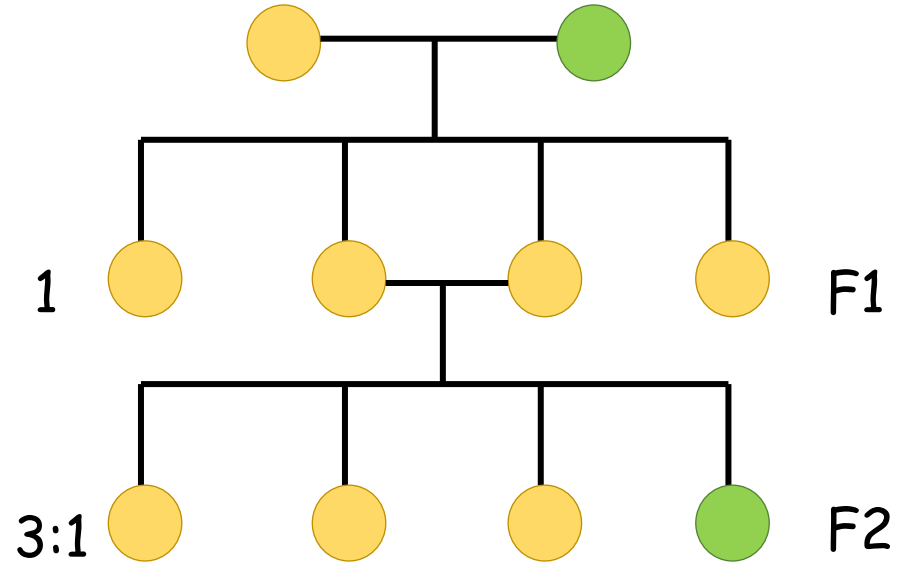
Polinización Cruzada

Diseño experimental:

1. Obtener líneas puras para fenotipos diferentes (2 años) – control experimental
2. Realizar Polinización cruzada entre las dos líneas puras (F1) – registro de fenotipos
3. Cruza entre hermanos de la F1 (F2) – registro de fenotipos
4. Análisis de resultados (estadística)
5. Conclusiones

Cruzas Monohíbridas

Cruza entre líneas puras



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

En la F1 siempre observó solamente un Fenotipo

Las Proporciones Fenotípicas en la F2 fueron siempre 3:1

Primera ley de Mendel

1. **Principio de Dominancia.** En un heterocigoto, un alelo podrá ocultar la presencia de otro.

Este es un principio acerca de la función de los genes. Algunos alelos controlan el fenotipo incluso cuando están presentes en una sola copia.

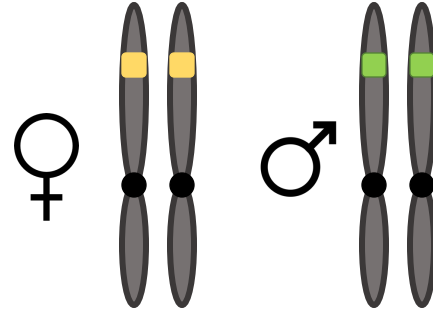
2. **Principio de segregación.** Los alelos de un gen se separan uno del otro durante la formación de gametos.

Este es un principio acerca de la herencia de genes. Aunque se observe sólo el fenotipo dominante siempre se transmiten ambos alelos (dominante y recesivo). Las bases biológicas de este fenómeno están en el apareamiento y subsecuente separación de cromosomas homólogos durante la **MEIOSIS**.

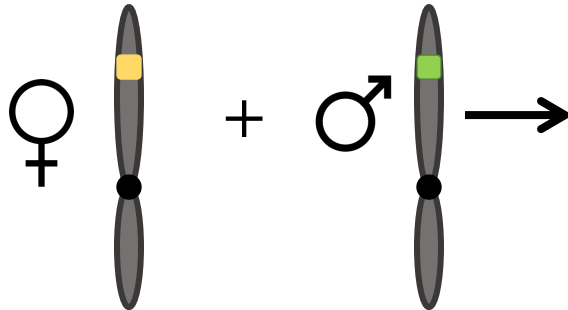
Interpretación de los Resultados de Mendel:

La característica está determinada por un factor heredable (**Gen**)

Los individuos parentales tienen dos copias del Gen (**alelos**)



Los gametos producto de la **MEIOSIS** portan un solo alelo del gen



La **F1** tiene un alelo proveniente del padre y otro de la madre



DOMINANTE

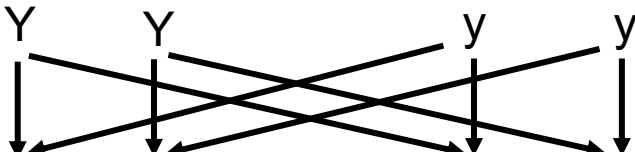
homocigoto



Cruza

recesivo

homocigoto



1 Genotipo heterocigoto



F1
1 Fenotipo amarillo

2 tipos de gameto Y y Y y

Cuadro de Punnett

F1

	Y	Y
y	Yy	Yy
y	Yy	Yy

3 Genotipos:

- 1 homocigoto dominante
- 2 heterocigoto
- 1 homocigoto recesivo

F2

	Y	y
Y	YY	Yy
y	Yy	yy

2 Fenotipos:

3:1 amarillo : verde

Cruza recíproca



Principio de uniformidad

Cuando el 100% de la descendencia se parece a uno de los padres

Cruza de prueba

El objetivo es distinguir el genotipo de una planta que expresa el fenotipo dominante.

¿YY ó Yy?



X



El parental de prueba debe ser homocigoto recesivo

YY x yy = 100%



Yy x yy = 50%



50%



Conclusiones:

Al cruzar las dos razas puras, todos los individuos hijos (F1 o primera generación filial) presentan un solo fenotipo, aunque tienen información para ambos caracteres (híbridos o **heterocigotos**).

El fenotipo que se manifiesta en esta cruce es **dominante** y al factor hereditario (**gen**) que codifica dicho carácter se le designa con letra mayúscula.

El fenotipo que no se manifiesta es **recesivo**, y el factor se simboliza en letra minúscula.

Al cruzar entre sí los híbridos obtenidos en la primera generación, los factores presentes en estos **se separan** y se combinan al azar en la descendencia.

PROBLEMAS

1. Como Mendel descubrió, el color amarillo de los chícharos es dominante sobre el verde. En los siguientes experimentos, padres con fenotipo conocido, pero genotipo desconocido produjeron la siguiente progenie:

PADRES	PROGENIE AMARILLA	PROGENIE VERDE
Amarillo x verde	82	78
Amarillo x Amarillo	118	39
Verde x Verde	0	50
Amarillo x verde	74	0
Amarillo x Amarillo	90	0

- Cruza(s) donde ambos padres son heterocigotos
- Cruza(s) prueba
- Cruza(s) donde no podemos saber con certeza los genotipos parentales

PROBLEMAS

2. En la mosca de la fruta, *Drosophila melanogaster*, **ebony (e)** es un mutante recesivo que causa que el color del cuerpo sea oscuro cuando es homocigoto, en oposición al color **normal (E)**.
- a. Si un macho color ebony es cruzado con una hembra homocigota con cuerpo color normal ¿cuál será el color de la descendencia?
 - b. Si los machos y las hembras F1 son cruzados ¿qué fenotipos se esperaría que aparecieran en la F2 y en qué proporción?
 - a. Tomando en cuenta que el fenotipo de los individuos EE y Ee es idéntico ¿Cómo se pueden distinguir estos genotipos mediante cruce genético?

PROBLEMAS

3. En el perro, el pelaje ondulado (R) es dominante sobre el pelaje liso (r). Se realiza una cruce prueba para un perro con pelaje ondulado y la descendencia es la mitad de pelaje ondulado, mitad de pelaje liso. (Problema de la serie I)

- a) ¿Cuál es el genotipo del perro?
- b) ¿Qué proporciones de descendencia se obtendrá cuando se cruce con una hembra de pelaje ondulado heterocigota?