

GENÉTICA CLÁSICA

A microscopic image of numerous chromosomes, appearing as blue and purple structures against a dark background. One chromosome in the center-right is highlighted with a bright yellow band on its upper arm.

Biología y geología 4º ESO
Prof. Natalia Ramos

Qué vamos a estudiar...

1. INTRODUCCION A LA GENÉTICA: conceptos clave

1.1. CONCEPTO DE GENÉTICA

1.2. CONCEPTOS MÁS IMPORTANTES

2. LAS LEYES DE MENDEL

2.1. 1ª LEY DE MENDEL

2.2. 2ª LEY DE MENDEL

2.3. 3ª LEY DE MENDEL



3. VARIACIONES DE LA HERENCIA MENDELIANA

3.1. Herencia intermedia y codominancia

3.2. Genes ligados al sexo

3.3. Árboles genealógicos

LA GENÉTICA



Del griego, *gennetikós*, “que genera”

William Bateson (término
genética en 1905)



W. Bateson

Es la ciencia que estudia la transmisión de los caracteres de generación en generación, así como las variaciones en dichos caracteres y los mecanismos por los que opera. Se encarga del estudio de la herencia biológica.

CURIOSIDAD: LA MOSCA DEL VINAGRE

Se reproduce muy fácilmente (es muy profílica)

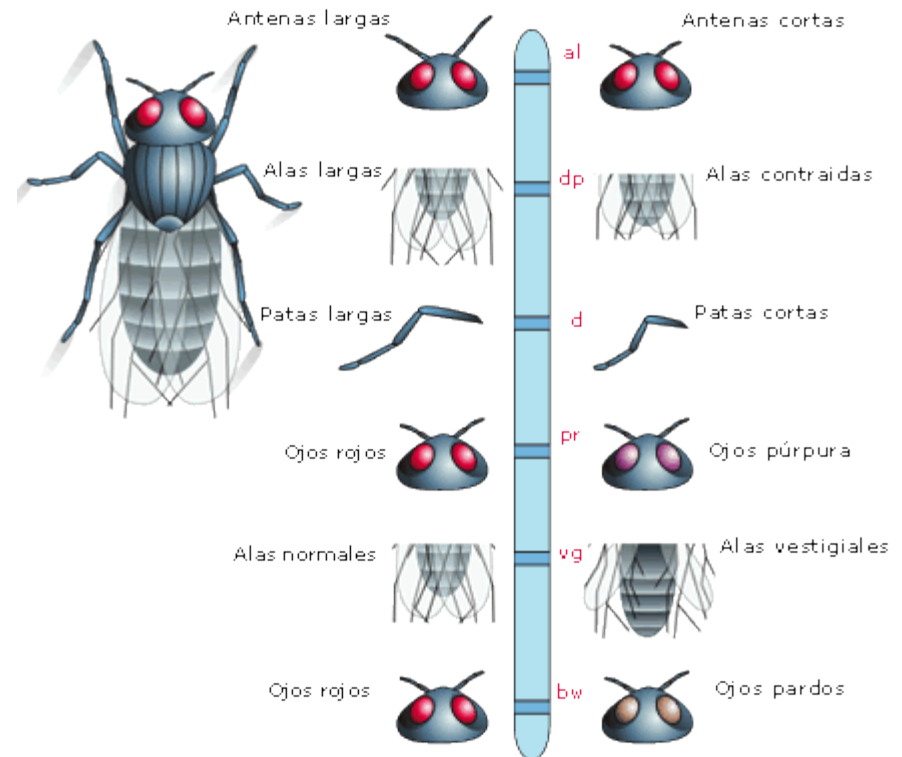
Pocos requerimientos alimenticios

Variaciones hereditarias fácilmente observables

Dotación cromosómica reducida
 $2n = 8$



Drosophila melanogaster



CONCEPTOS GENERALES

CARACTERES

Cada uno de los rasgos anatómicos, fisiológicos o de comportamiento observables en un individuo. Resultan de la expresión de los genes.



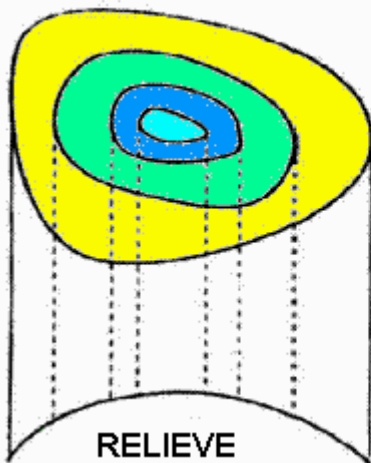
Cualitativos: los individuos se pueden encuadrar en una categoría discreta, entre varias, sin que exista una gama de valores continua. Son **caracteres monogénicos**, regulados por un único gen. Por ejemplo: color de la semilla del guisante (amarilla o verde)

Cuantitativos: su clasificación es ambigua, pues son caracteres medibles: peso, talla... Las fronteras entre fenotipos están mal definidas, y normalmente están controlados por varios genes simultáneamente (**caracteres poligénicos**). Por ejemplo: variación de la estatura.

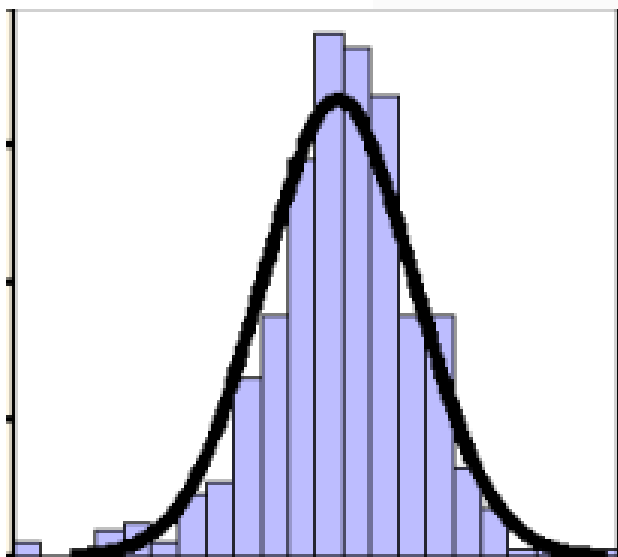
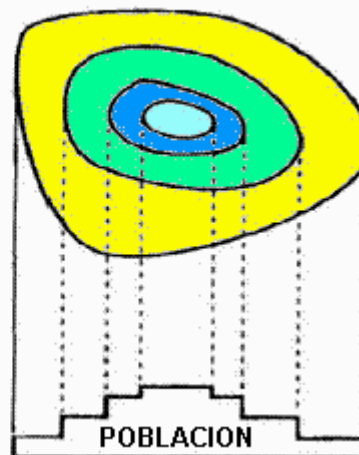
CARACTERES

¿Cualitativos o
cuantitativos?

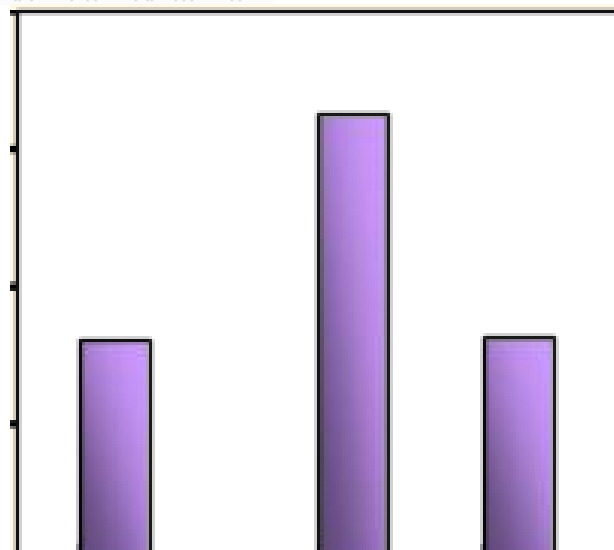
DATOS CONTINUOS



DATOS DISCRETOS



P. Ej: estatura, peso...

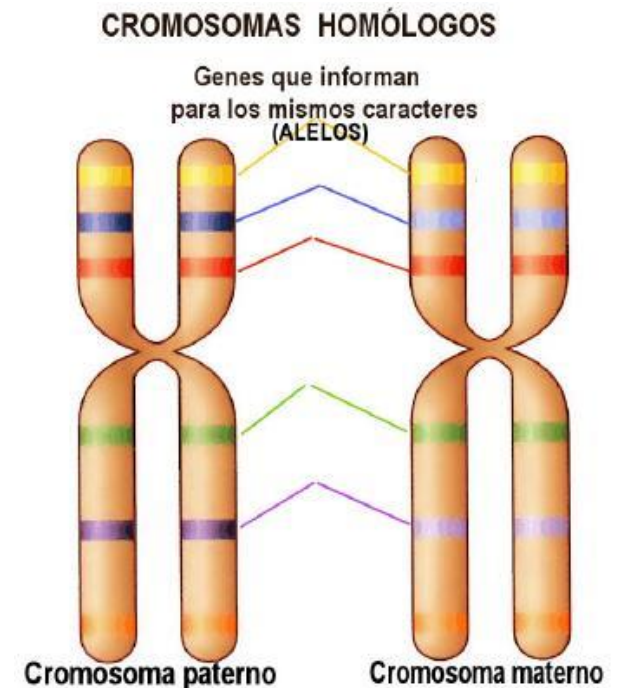


P. Ej: color de ojos, color de pelo, forma
de la semilla...

GENES

Factores hereditarios. Unidad de transmisión de los caracteres. Entidades materiales responsables de la herencia. Parte del ADN que codifica para una proteína.

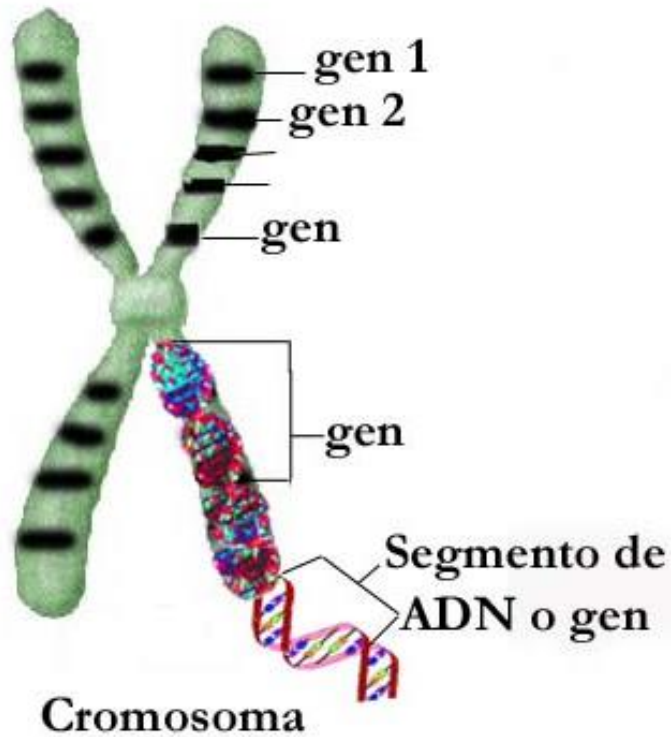
- Los genes se localizan en los cromosomas.
- Se encuentran en una secuencia lineal.
- Todos los individuos de una misma especie poseen los mismos genes.
- Las especies evolutivamente más cercanas, comparten más genes



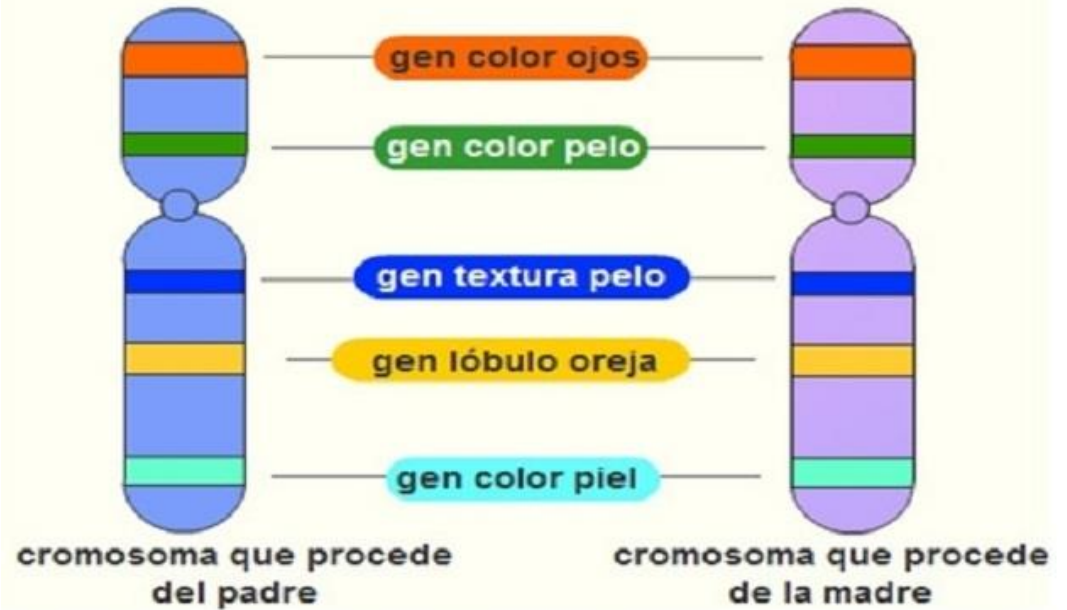
LOCUS

El lugar que ocupa un gen en el cromosoma. El lugar es invariable para una especie. El plural es "loci".

GENES



CROMOSOMAS HOMÓLOGOS



ALELO

Cada una de las variedades de un gen. Responsables de las diferencias individuales. Siempre se encuentran en el mismo locus de cromosomas diferentes.

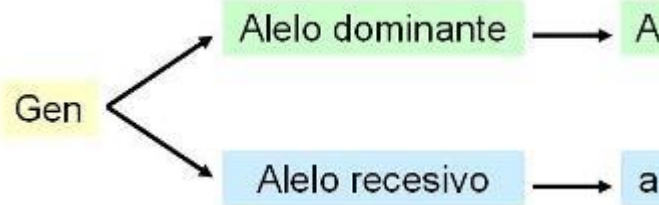
Las células o individuos haploides poseen solo un alelo de cada gen. **Las células o individuos diploides, dos.**

Alelo dominante: el alelo que, con que se presente una vez, manifiesta el carácter. Siempre en mayúscula: A. Se designa: $A > a$

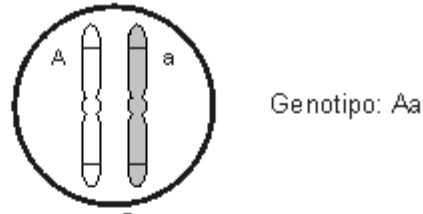
Alelo recesivo: el alelo que, para que se presente el carácter, ha de estar en los dos cromosomas homólogos. Siempre en minúscula: a. Se designa: $A > a$

ALELO

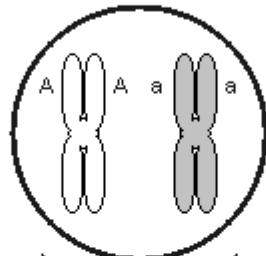
CONCEPTOS GENERALES



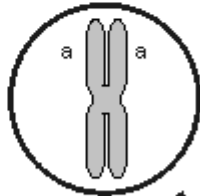
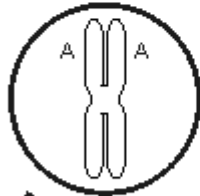
Gametogénesis del progenitor ♀ o ♂



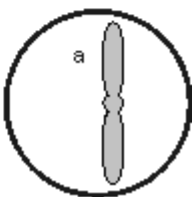
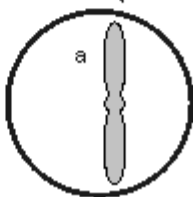
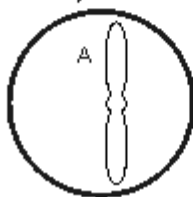
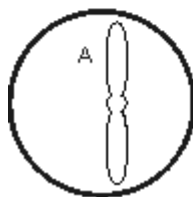
Autoduplicación



Meiosis I

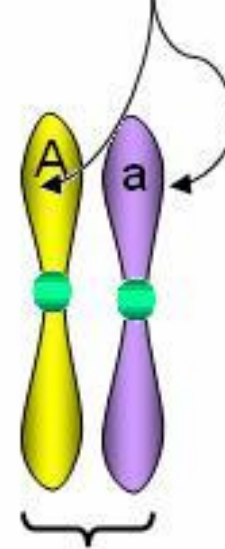


Meiosis II



Resultado de la Meiosis II: 4 gametas

un par de alelos



un par de cromosomas homólogos

TIPOS DE INDIVIDUOS DIPLOIDES

Debido a la existencia de parejas de cromosomas homólogos, las células diploides poseen dos alelos para cada carácter. Según sea ese par de alelos, se diferencian dos tipos de individuos.

Individuo **HOMOCIGOTO (o RAZA PURA)**: dos alelos iguales para un mismo carácter.

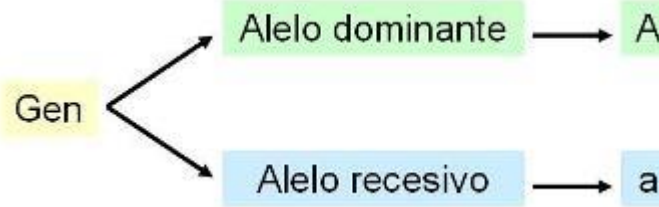
Individuo **HOMOCIGOTO DOMINANTE**: los alelos iguales son los dominantes. **AA**.

Individuo **HOMOCIGOTO RECESIVO**: los alelos iguales son los recesivos. **aa**.

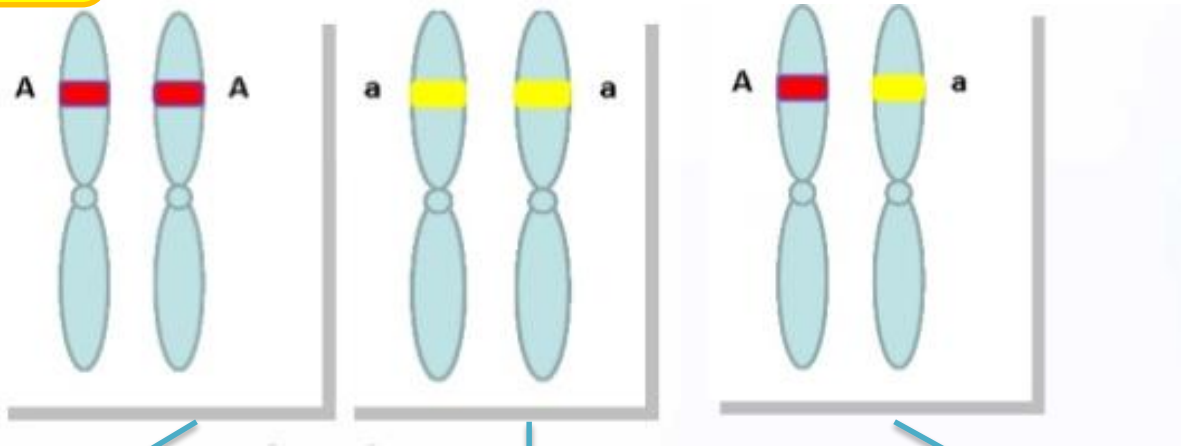
Individuo **HETEROCIGOTO (o HÍBRIDO)**: dos alelos distintos para un mismo carácter. **Aa**.

OJO. Esto es siempre y cuando se considere una herencia dominante o herencia completa, es decir, en el caso de que se siga una herencia mendeliana

INDIVIDUOS



¿Cuál es cual?



Homocigoto dominante

Homocigoto recesivo

Heterocigoto

GENOTIPO

Conjunto de genes que posee un individuo.

FENOTIPO

Conjunto de caracteres que posee un individuo. Es la totalidad de rasgos observables. Sobre el fenotipo (F) interviene el genotipo (G) y el ambiente (A)

$$F = G + A$$

IMPORTANTE

El gen que determina el carácter color de la semilla puede tener dos posibles fenotipos: color amarillo (dominante) y color verde (recesivo).
¿Cuáles son los posibles genotipos de los individuos para este carácter)?

⇒ Llamando **A** al alelo dominante (porta información para el color amarillo) y **a** al alelo recesivo (porta información para el color verde), las posibles alternativas son:

AA → homocigoto dominante

aa → homocigoto recesivo

Aa → heterocigoto

Qué vamos a estudiar...

1. INTRODUCCION A LA GENÉTICA: conceptos clave

1.1. CONCEPTO DE GENÉTICA

1.2. CONCEPTOS MÁS IMPORTANTES

2. LAS LEYES DE MENDEL

2.1. 1ª LEY DE MENDEL

2.2. 2ª LEY DE MENDEL

2.3. 3ª LEY DE MENDEL



3. VARIACIONES DE LA HERENCIA MENDELIANA

3.1. Herencia intermedia y codominancia

3.2. Genes ligados al sexo

3.3. Árboles genealógicos

LAS LEYES DE MENDEL

En **1866** se publicó el libro, ***Experimentos de hibridación en plantas***, resultado de años de investigación de un monje austriaco llamado Gregor Mendel, el cual utilizó para sus experimentos la leguminosa *Pisum sativum* (guisante).

En su teoría, Mendel explicó que existían **factores hereditarios** (más tarde, genes) que se transmitían a la descendencia independientemente unos de otros, y que se unían por parejas en la descendencia, siguiendo unos mecanismos concretos



Gregor Mendel

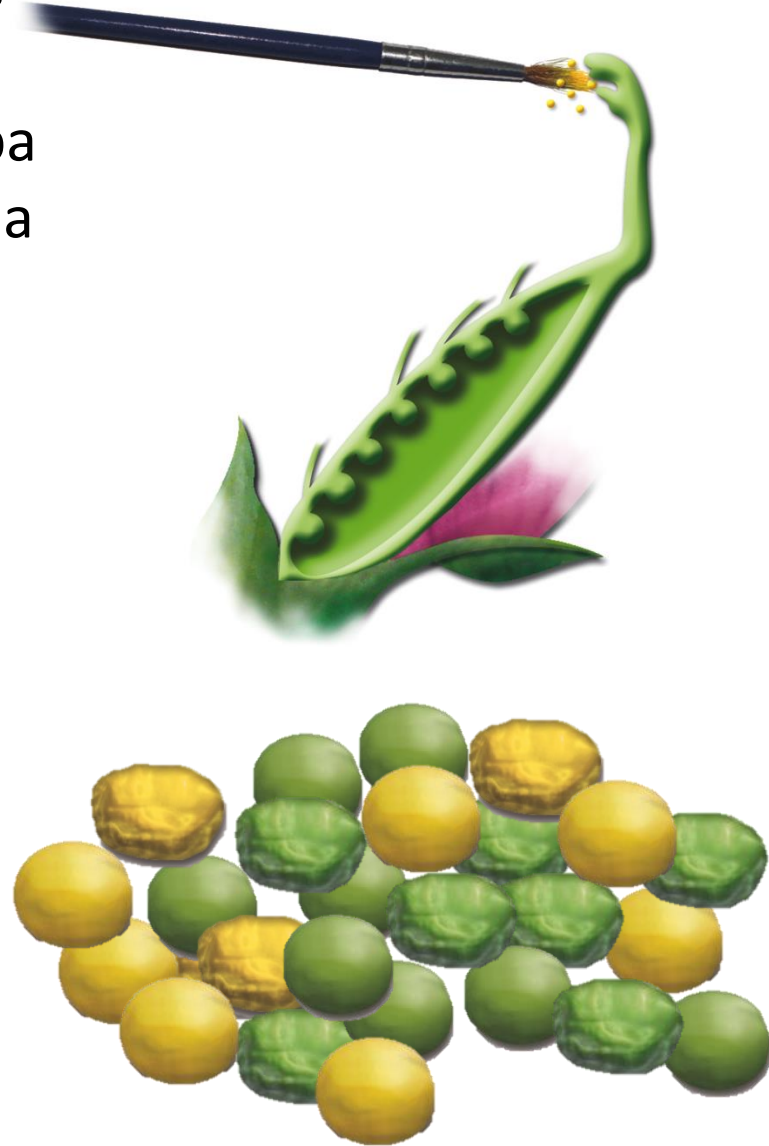
Mendel eligió una planta cuyas variedades mostraban **unos caracteres «puros»**, que habían sido seleccionados desde hacía mucho tiempo y que no se modificaban generación tras generación, por lo que resultaban fáciles de identificar.

Utilizó una planta que **se autopoliniza**. Los pétalos encierran completamente a los estambres y al pistilo, por lo que la planta se cruza con ella misma, lo que evita el cruzamiento accidental con plantas distintas, y se pueden obtener razas puras.

















Empleó una **planta fácil de manipular**. Para controlar el cruce entre dos razas puras y evitar que fueran polinizadas por el viento o por los insectos, cortaba los estambres de una flor, para evitar la autopolinización, y con un pincel llevaba el polen de una planta al estigma de la flor de la otra planta.

Aplicó un **estudio estadístico** a los experimentos sobre la herencia. Para ello, contaba pacientemente los miles de guisantes de las variedades que obtenía de los cruces, y encontró una relación matemática que le permitió extraer unas reglas que explicaban la transmisión de los caracteres en la herencia.



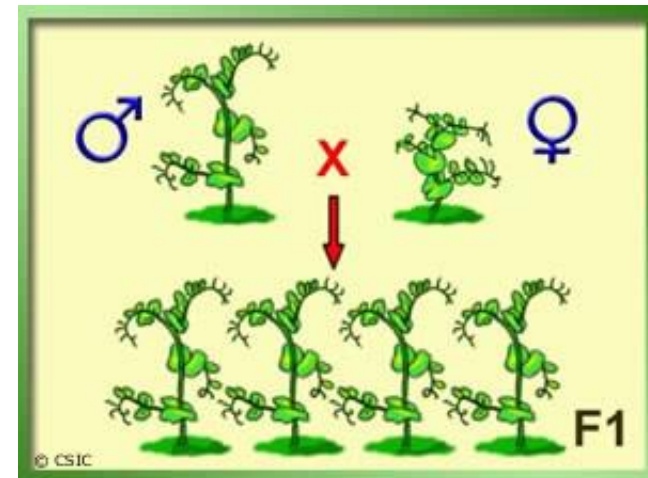
CARACTERES ESTUDIADOS POR MENDEL

LAS LEYES DE MENDEL

Características	Variantes	
Textura de la semilla	Lisa 	Rugosa 
Color de la semilla	Amarilla 	Verde 
Color de los pétalos de la flor	Púrpura 	Blanco 
Aspecto general de la vaina	Comprimida 	Hinchada 
Color de la vaina inmadura	Amarillo 	Verde 
Posición de la flor	Axial 	Terminal 
Longitud del tallo	Largo 	Corto 

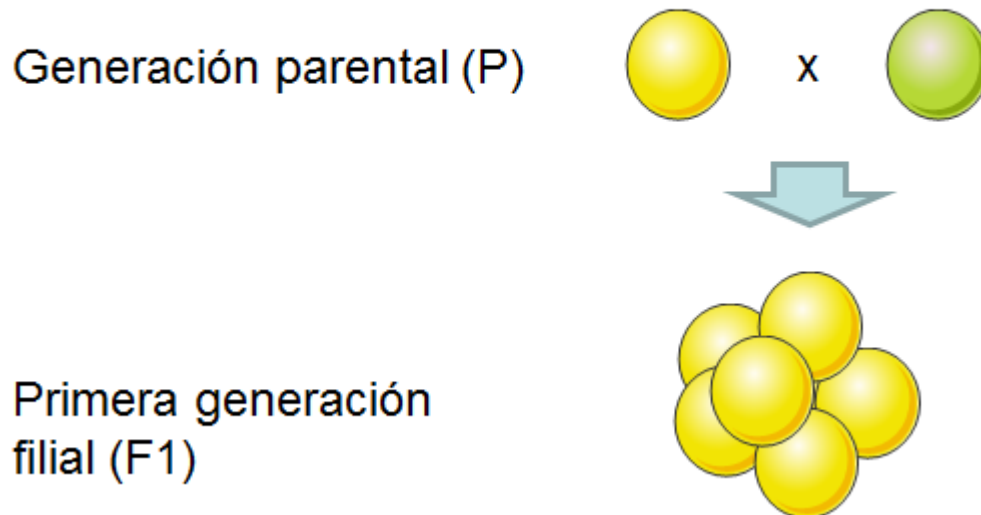
Mendel siguió **siempre el mismo procedimiento** para realizar sus experimentos, al inicio estudiando un solo carácter (monohibridismo) y después con dos y tres simultáneamente (di y trihibridismo). El diseño fue el siguiente:

- ➔ **Generación parental (P):** Mendel obtuvo líneas puras de guisantes reproducidas por autofecundación durante al menos dos años.
- ➔ **Primera generación filial (F₁):** obtenida por cruzamiento de dos individuos de la generación P, cada uno distinto para un mismo carácter.
- ➔ **Segunda generación filial (F₂):** obtenida por autofecundación de los individuos de la F₁



PRIMERA LEY DE MENDEL O PRINCIPIO DE UNIFORMIDAD

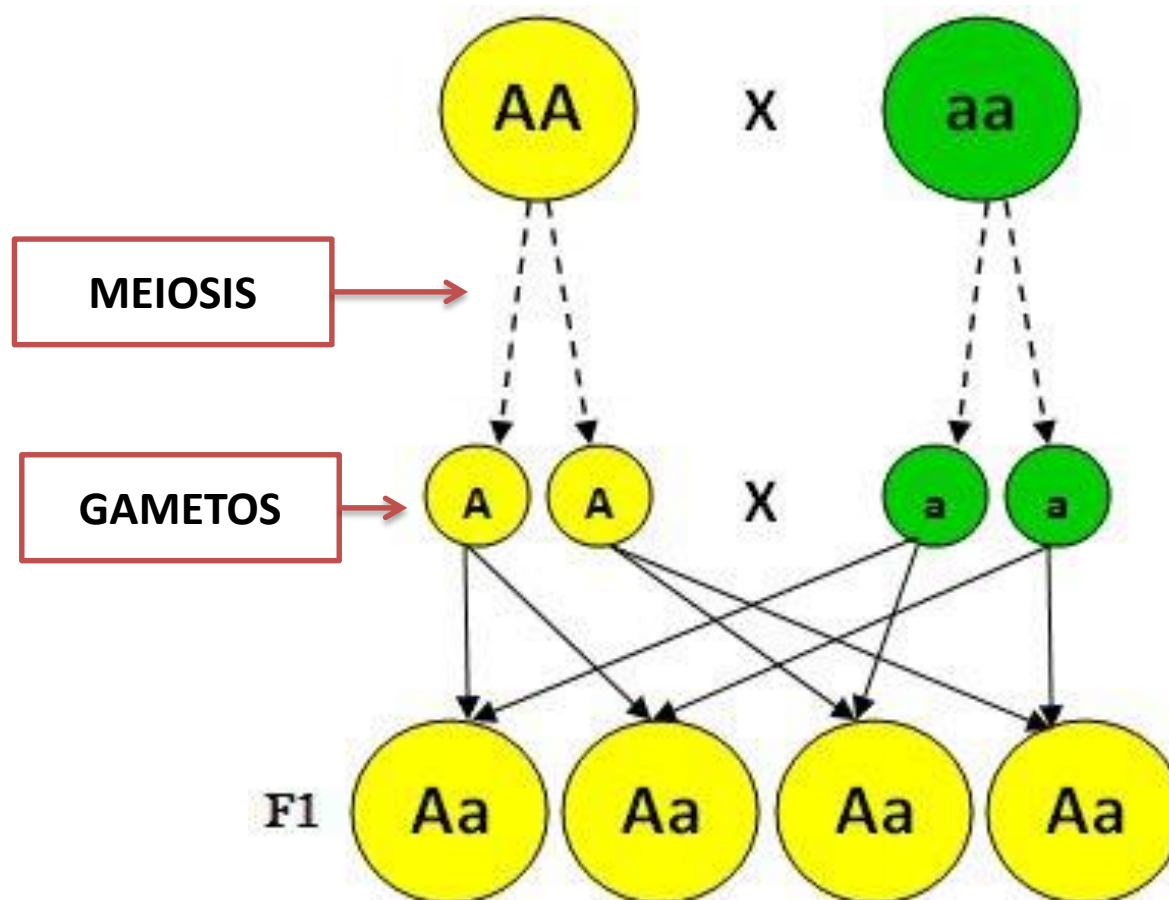
PRIMERA LEY DE MENDEL



Todos los individuos obtenidos del cruce entre dos homocigotos son iguales entre sí. Es decir, presentan el mismo fenotipo a uno de sus progenitores.

El carácter que se puede observar en la generación filial recibió el nombre de dominante, mientras que el que no se observaba, se llamó recesivo

PRIMERA LEY DE MENDEL O PRINCIPIO DE UNIFORMIDAD: interpretación



PRIMERA LEY DE MENDEL

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**).

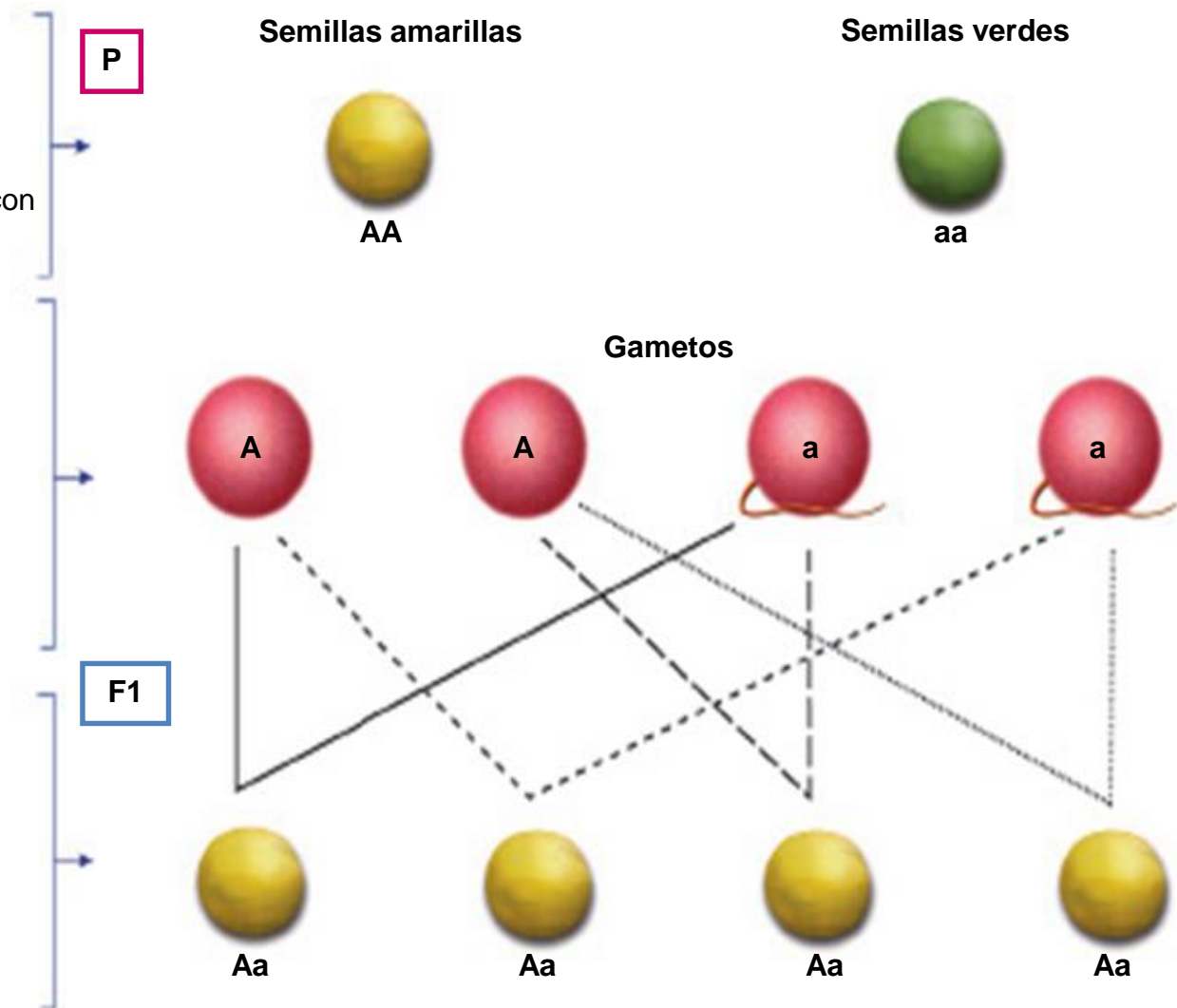
Gametos formados en la meiosis

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.

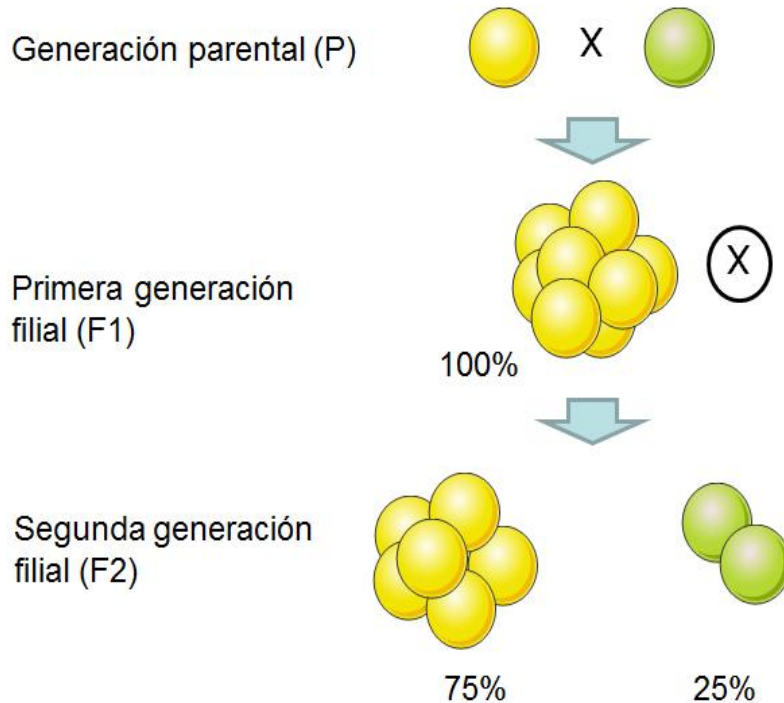
Observaciones que realizó

La generación filial F1 estaba formada por plantas heterocigóticas o híbridas (**Aa**) que tenían el **fenotipo del progenitor dominante**, es decir, color amarillo.



SEGUNDA LEY DE MENDEL o PRINCIPIO DE SEGREGACIÓN

PRIMERA LEY DE MENDEL

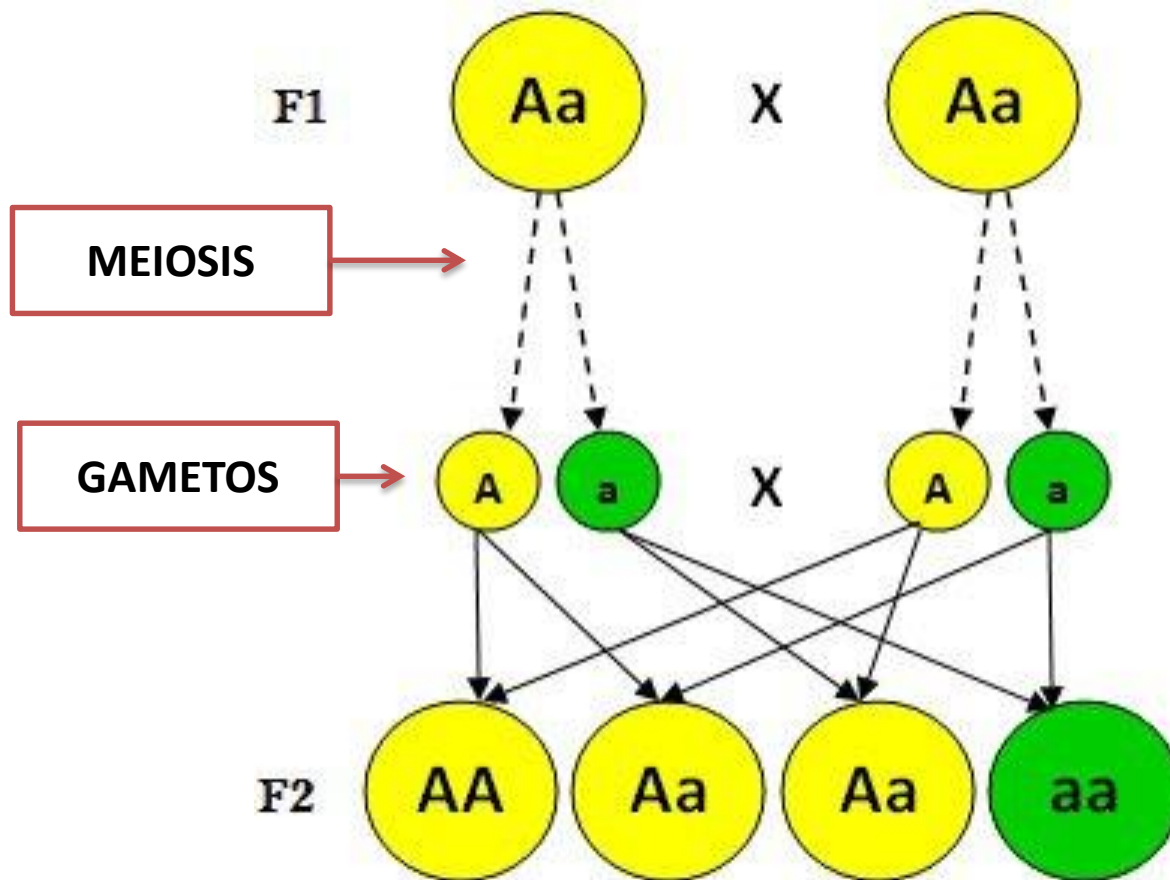


La segunda generación filial, obtenida por autofecundación de los individuos de la F1, no presenta un fenotipo uniforme, si no que vuelven a aparecer los dos fenotipos parentales, en proporción 3:1

SEGUNDA LEY DE MENDEL o PRINCIPIO DE SEGREGACIÓN

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

SEGUNDA LEY DE MENDEL o PRINCIPIO DE SEGREGACIÓN: interpretación



SEGUNDA LEY DE MENDEL

Plantas que cruzó

Autofecundó las plantas híbridas obtenidas en la primera generación F1.

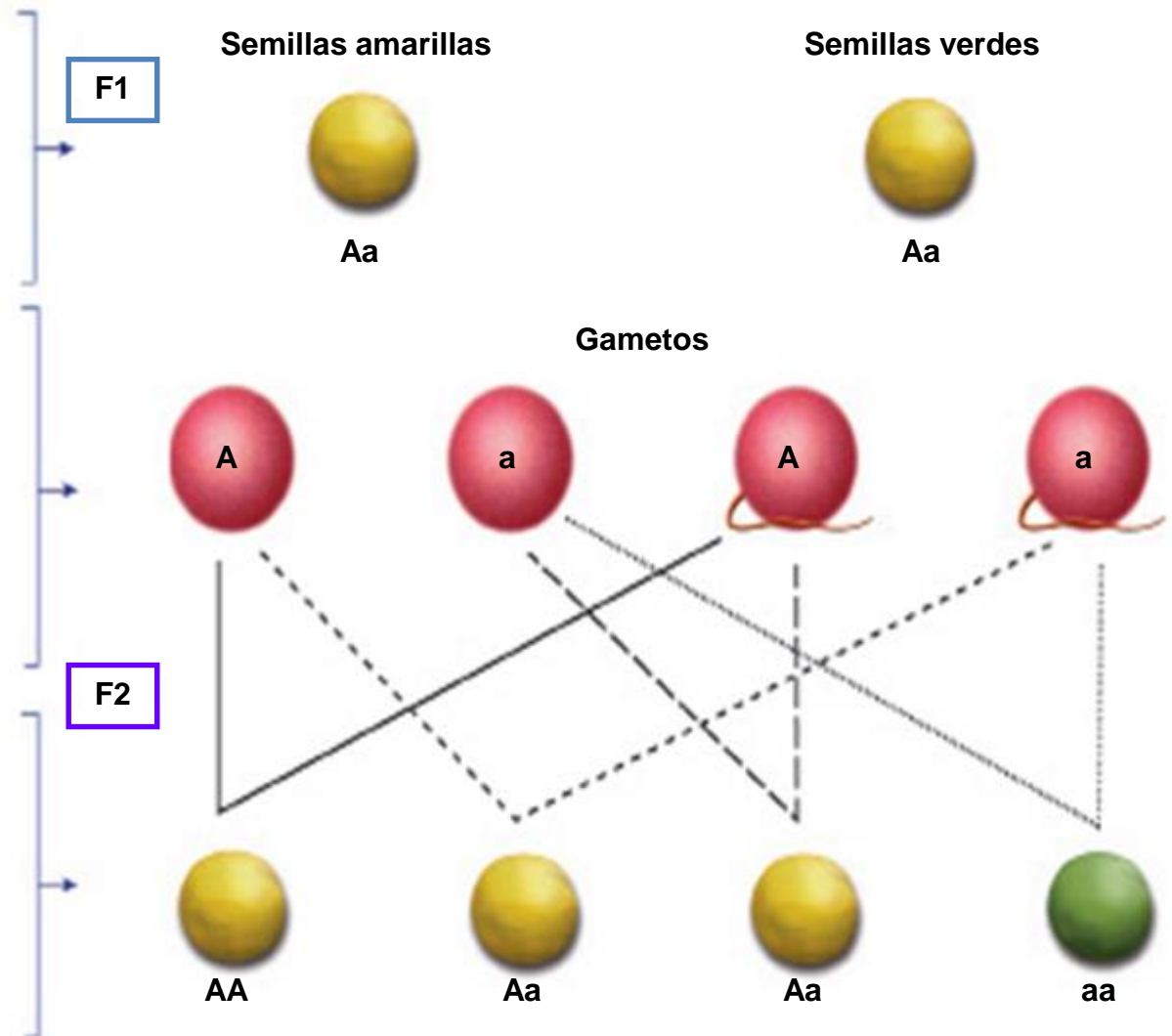
Gametos formados en la meiosis

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


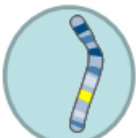



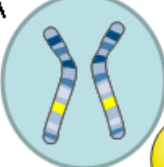



















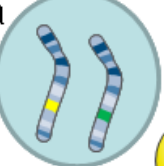










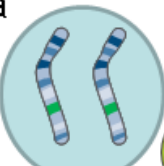



En la generación filial F2, Mendel obtuvo guisantes con tres genotipos diferentes.

En cuanto al fenotipo, volvió a observar el carácter desaparecido en la F1, es decir, el color verde.



CUADRO DE PUNNET

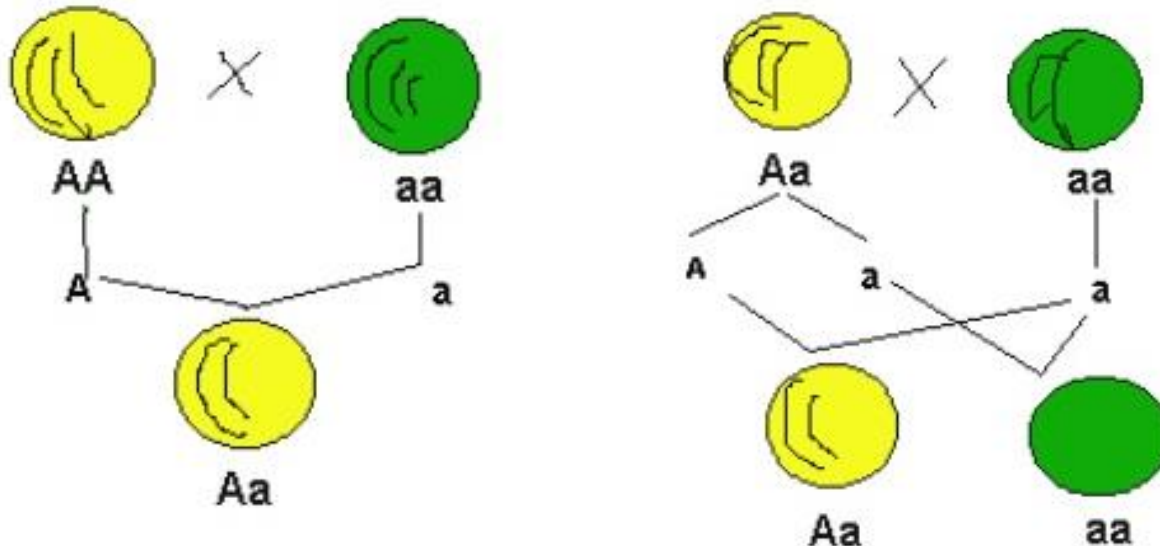
LAS LEYES DE MENDEL

<div style="background-color: #f4a460; border: 1px solid black; border-radius: 10px; padding: 5px; display: inline-block;">F2</div>	A 	A 	a 	a 
A 	AA  	AA  	Aa  	Aa  
A 	AA  	AA  	Aa  	Aa  
a 	Aa  	Aa  	aa  	aa  
a 	Aa  	Aa  	aa  	aa  

DEMOSTRACIÓN DE LA 1ª Y 2ª LEY: CRUZAMIENTO PRUEBA

Para poder demostrar su hipótesis de segregación independiente, Mendel realizó una serie de experimentos adicionales, llamados “cruzamientos prueba”, con los que se puede averiguar si un individuo es puro para un carácter o híbrido.



Los **retrocruzamientos** son el cruzamiento prueba que se realiza con el **homocigoto recesivo**, y la descendencia indica de qué tipo es el otro progenitor:



Una vez que había entendido el modo en que se transmitía una característica hereditaria, Mendel trató de comprobar cómo se transmiten dos características simultáneamente...

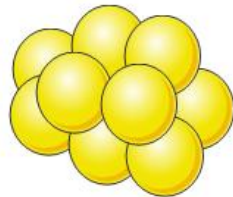
TERCERA LEY DE MENDEL o PRINCIPIO DE COMBINACIÓN INDEPENDIENTE

TERCERA LEY DE MENDEL

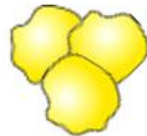
Generación parental (P)  x 



Primera generación filial (F1)  (x)



9/16



3/16



3/16

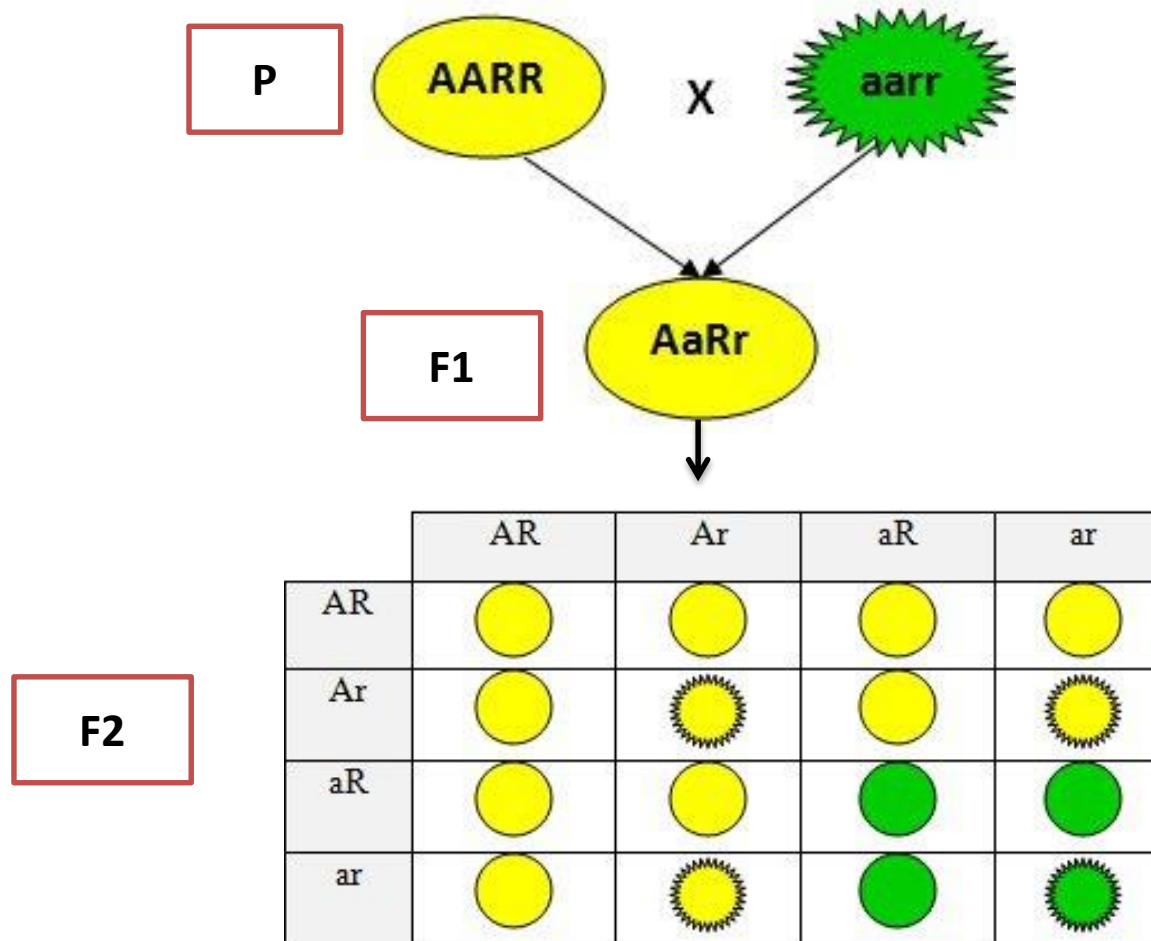


1/16

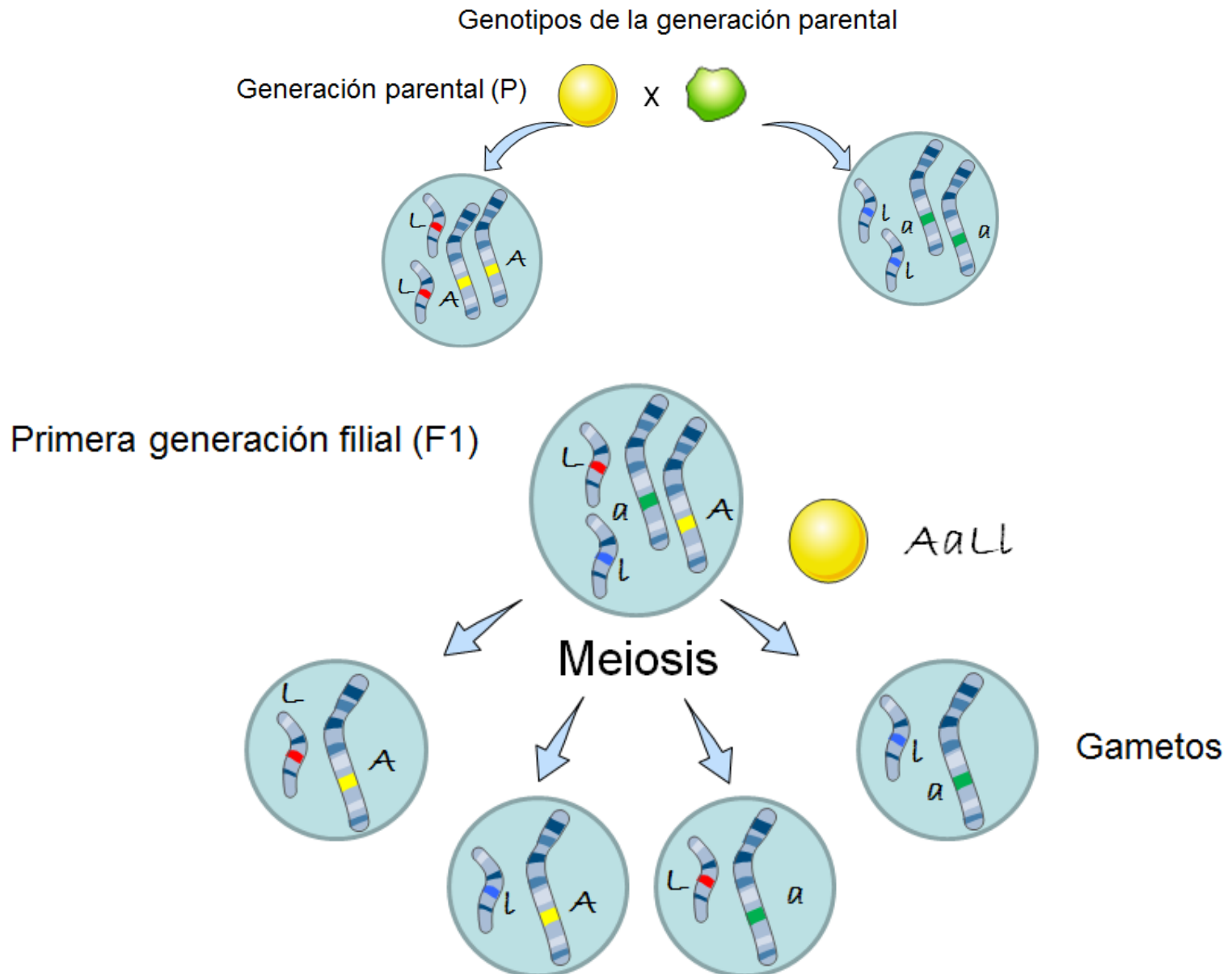
Segunda generación filial (F2)

En la transmisión de dos o más caracteres simples, cada par de alelos responsables del control de un carácter, se segrega y transmite a la descendencia con independencia de los otros pares. Así, se obtiene una F1 con los caracteres dominantes, y una F2 en la que aparecen todas las combinaciones posibles con una segregación 9:3:3:1

TERCERA LEY DE MENDEL o PRINCIPIO DE COMBINACIÓN INDEPENDIENTE: interpretación



TERCERA LEY



TERCERA LEY

	AL	Al	aL	al
AL				
Al				
aL				
al				

	AALL	AaLL	AaLl	AaLl	AaLl
AALL					
AaLL					
AaLl					
AaLl					

	AaLL	AaLl	AaLl	AaLl	AaLl
AaLL					
AaLl					
AaLl					
AaLl					

	AaLl	AaLl	AaLl	AaLl	AaLl
AaLl					
AaLl					
AaLl					
AaLl					

PROBLEMAS

- ✓ Identificar el o los caracteres y las alternativas alélicas de cada uno
- ✓ ¿Mendel o variación de herencia mendeliana?
- ✓ Determinar posibles genotipos y fenotipos. Alelo dominante y recesivo (si los hay)
- ✓ Resolver el problema. **CUIDADO CON LO QUE SE PREGUNTA**

¡A trabajar!



"Brother Mendel! We grow tired of peas!"

Cartoon by J. Chase.

Qué vamos a estudiar...

1. INTRODUCCION A LA GENÉTICA: conceptos clave

1.1. CONCEPTO DE GENÉTICA

1.2. CONCEPTOS MÁS IMPORTANTES

2. LAS LEYES DE MENDEL

2.1. 1ª LEY DE MENDEL

2.2. 2ª LEY DE MENDEL

2.3. 3ª LEY DE MENDEL



3. VARIACIONES DE LA HERENCIA MENDELIANA

3.1. Herencia intermedia y codominancia

3.2. Genes ligados al sexo

3.3. Árboles genealógicos

HERENCIA COMPLEJA



```
graph TD; A[HERENCIA COMPLEJA] --> B[INTERACCIÓN GÉNICA ALÉLICA]; A --> C[GENES LIGADOS AL SEXO]; A --> D[GENES LETALES]; A --> E[HERENCIA INFLUIDA POR EL SEXO]; A --> F[ÁRBOLES GENEALÓGICOS]
```

The diagram is a hierarchical flowchart. At the top is a purple rectangular box with a white border containing the text 'HERENCIA COMPLEJA'. A vertical line descends from the center of this box to a horizontal line. From this horizontal line, five arrows point downwards to five separate purple rounded rectangular boxes. From left to right, these boxes contain the following text: 'INTERACCIÓN GÉNICA ALÉLICA', 'GENES LIGADOS AL SEXO', 'GENES LETALES', 'HERENCIA INFLUIDA POR EL SEXO', and 'ÁRBOLES GENEALÓGICOS'. The 'GENES LIGADOS AL SEXO' box has a vertical arrow pointing down to the 'GENES LETALES' box. The 'HERENCIA INFLUIDA POR EL SEXO' box is positioned below the 'GENES LIGADOS AL SEXO' box.

**INTERACCIÓN
GÉNICA
ALÉLICA**

**GENES LIGADOS
AL SEXO**

**GENES
LETALES**

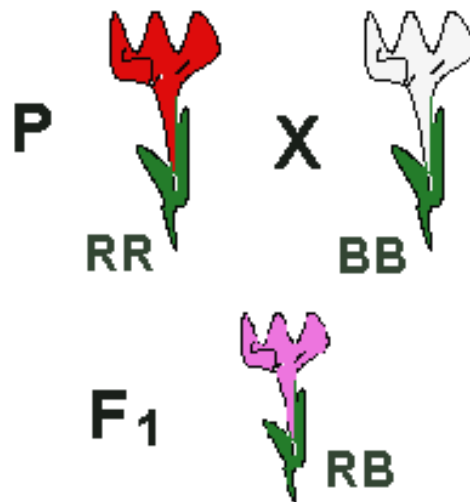
**HERENCIA
INFLUIDA POR EL
SEXO**

**ÁRBOLES
GENEALÓGICOS**

Interacción génica alélica

HERENCIA INTERMEDIA

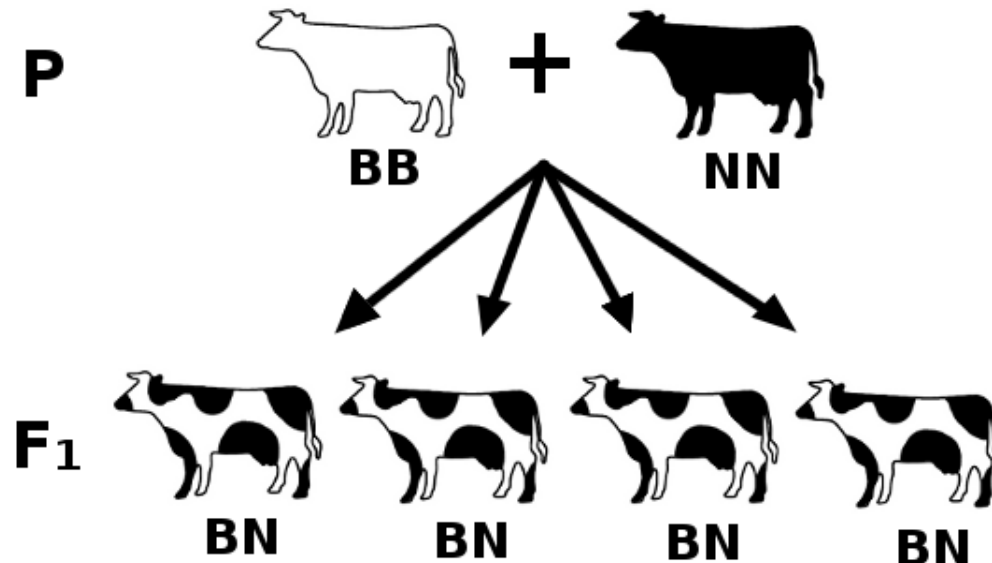
Los dos alelos que determinan un carácter tienen la misma intensidad, y cuando aparecen juntos el resultado fenotípico es una **mezcla** de ambos.



Interacción génica alélica

CODOMINANCIA

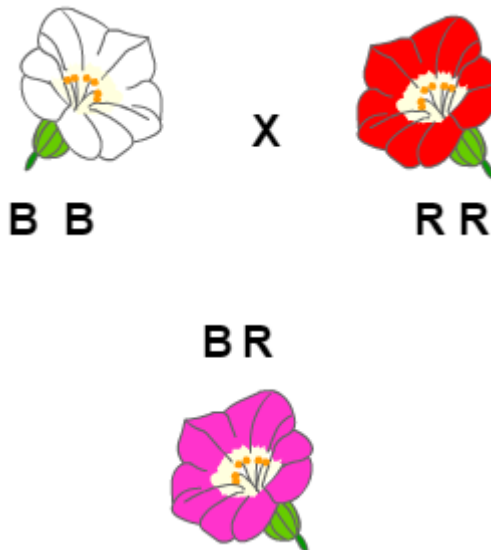
Los dos alelos que determinan un carácter tienen la misma intensidad, y cuando aparecen juntos el resultado fenotípico es la expresión de ambos de forma simultánea, es decir, la **suma** de ambos.



Interacción génica alélica: EJEMPLOS

1

Dos plantas de "dondiego de noche" son homocigóticas para el color de las flores. Una de ellas produce flores de color marfil y la otra flores rojas. Di como serán los genotipos y fenotipos originados del cruce de ambas plantas, sabiendo que "B" es el gen responsable del color marfil y "R" es el que condiciona el color rojo, siendo ambos genes equipotentes.



Interacción génica alélica: EJEMPLOS

2

En las panteras el pelo moteado es la combinación híbrida o heterocigótica de los genes marrón y blanco. ¿Qué descendencia tendrá una pantera de pelo moteado si se cruza con otra de pelo marrón, de pelo blanco y de pelo moteado? ¿Qué tipo de herencia es?



AA



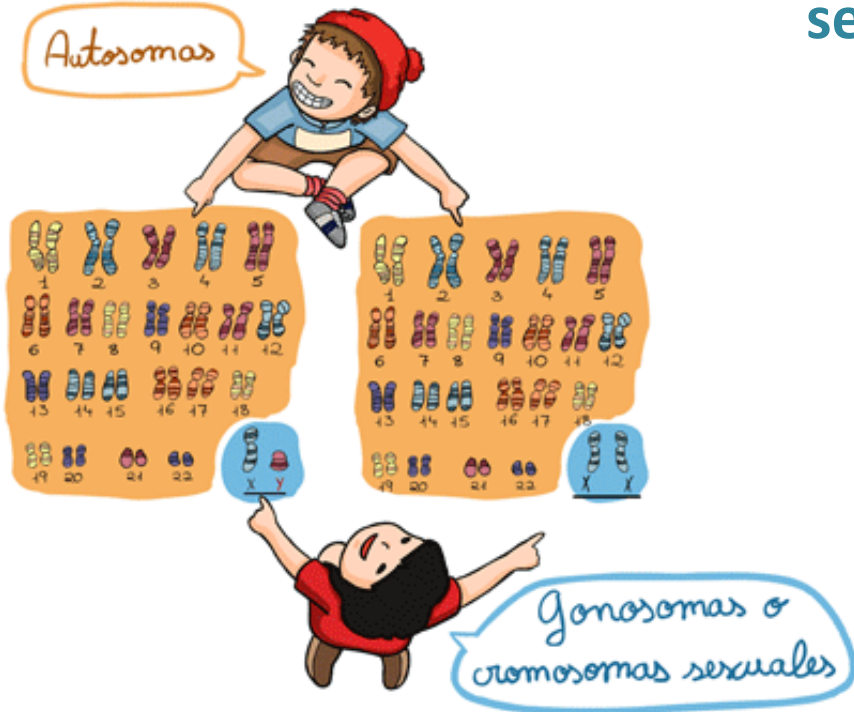
BB



AB

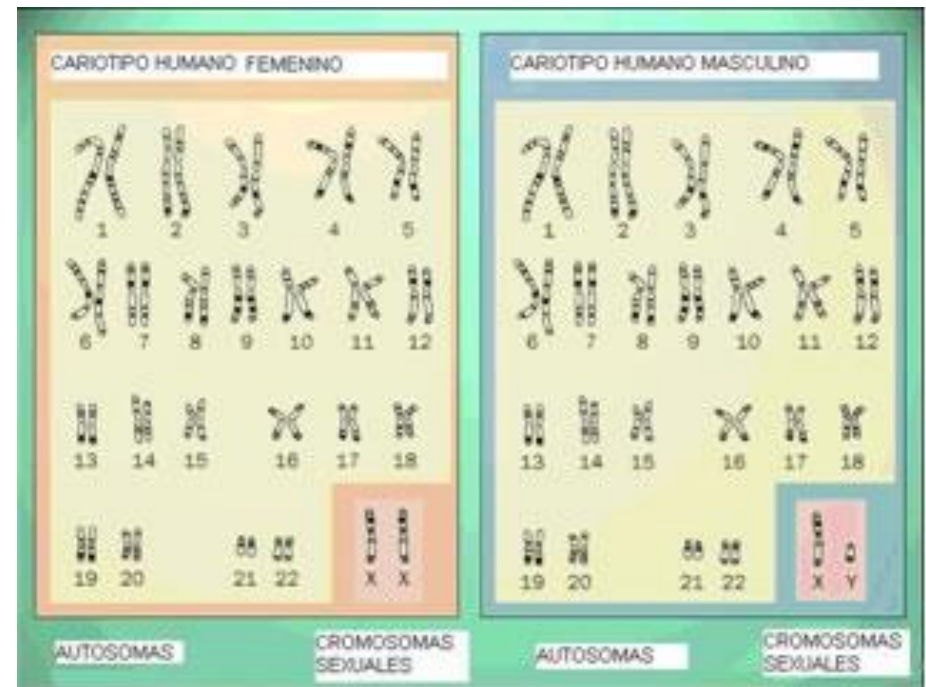
Genes ligados al sexo

Son aquellos que se encuentran situados en los **cromosomas sexuales**



SEXO HOMOGAMÉTICO

SEXO HETEROGAMÉTICO



Genes ligados al sexo

Región no homóloga que portan genes exclusivos del cromosoma X o del cromosoma Y. Estas regiones no experimentan sobrecruzamiento durante la meiosis.

segmento diferencial del X

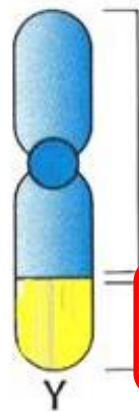
segmento apareante



El **sexo homogamético** tiene dos alelos para genes ubicados en los segmentos diferenciales (la transmisión de esos caracteres **sigue las leyes de la herencia**), pero el **sexo heterogamético** posee un único alelo para genes situados en los segmentos diferenciales de cualquiera de sus cromosoma sexuales (son **hemicigotos** para esos caracteres) y, en consecuencia, el **alelo recesivo se expresará también en una sola dosis**.

segmento diferencial del Y

segmento apareante



Región homóloga en ambos cromosomas sexuales, donde se localizan genes que regulan los mismos caracteres

Estructura de los cromosomas sexuales.

Genes ligados al sexo



Genes ligados al cromosoma X: genes ginándricos.

- ❖ **Hemofilia:** enfermedad recesiva ligada al cromosoma X
- ❖ **Daltonismo:** enfermedad recesiva ligada al cromosoma X



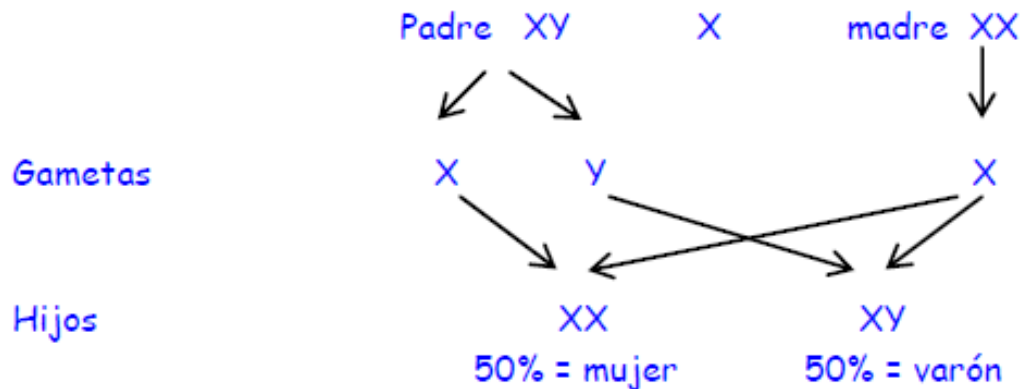
Genes ligados al cromosoma Y: genes holándricos

- ❖ **Desarrollo testicular:** el desarrollo del fenotipo normal masculino está ligado al cromosoma Y

Genes ligados al sexo: EJEMPLOS

1

¿Qué proporción de la progenie humana recibe un cromosoma X del padre?. ¿Qué proporción lo recibe de la madre?. ¿Qué proporción recibe X de la madre e Y del padre?



Recibe un cromosoma X del padre el 50% de la progenie humana que corresponde al sexo femenino.
Recibe un cromosoma X de la madre el 100% de la progenie humana.
Recibe X de la madre e Y del padre el 50% de la progenie humana que corresponde al sexo masculino.

Genes ligados al sexo: EJEMPLOS

2

Una mujer lleva en uno de sus cromosomas X un gen letal recesivo l y en el otro el dominante normal L . ¿Cuál es la proporción de sexos en la descendencia de esta mujer con un hombre normal?

gametos

$X^L X^l$	\times	$X^L Y$
Mujer portadora		Hombre normal
X^L X^l		X^L Y

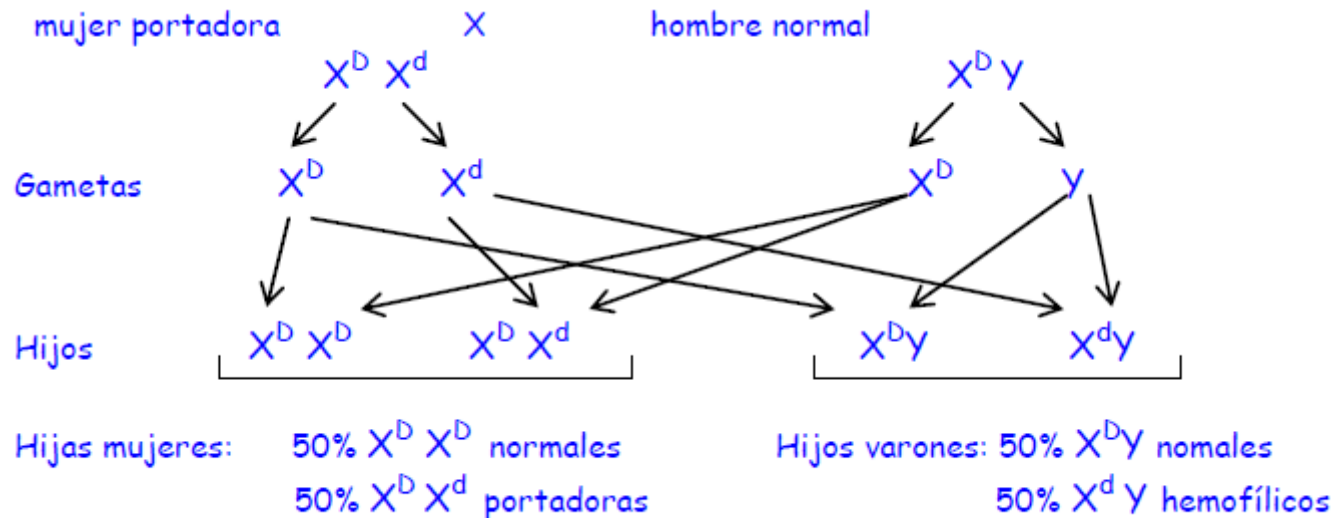
gametos	X^L	X^l
X^L	$X^L X^L$	$X^L X^l$
Y	$X^L Y$	$X^l Y$

La proporción de sexos en la descendencia será de 2:1 a favor de las mujeres, ya que la mitad de los embriones masculinos sufrirán los efectos del gen letal.

Genes ligados al sexo: EJEMPLOS

3

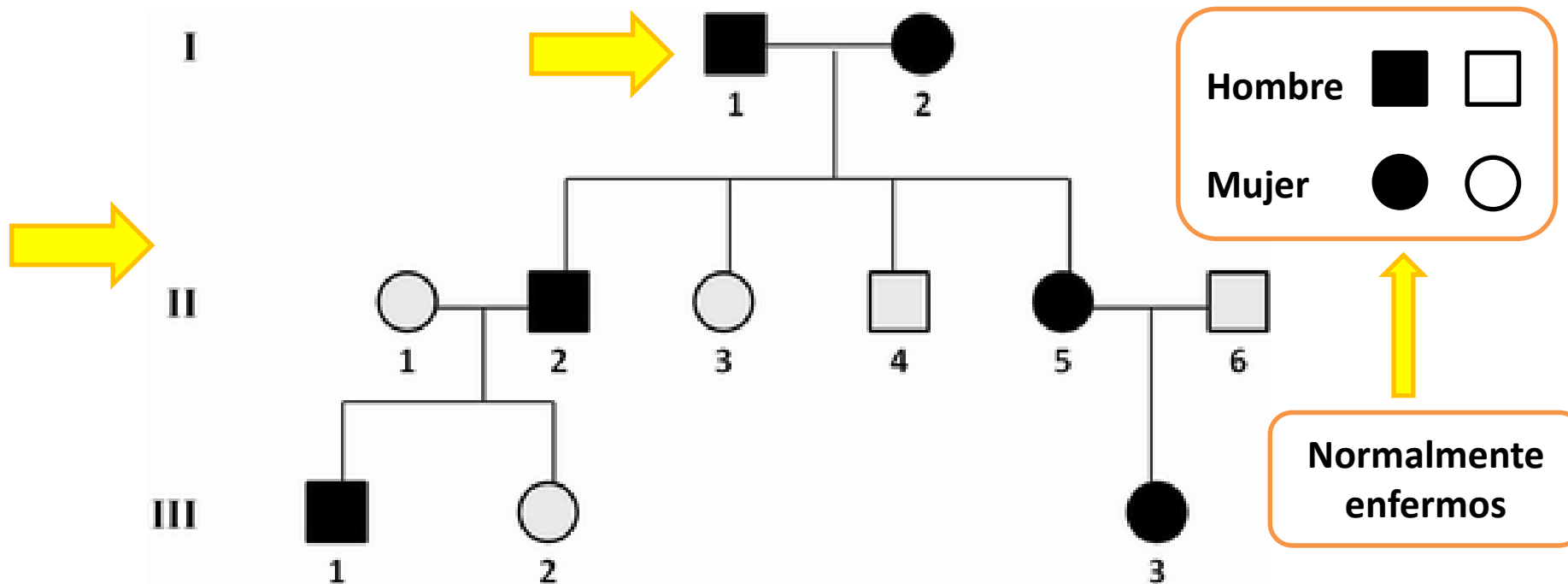
En el hombre, el gen D, ubicado en la porción diferencial del cromosoma X, determina la coagulación sanguínea normal, y su alelo d es causante de hemofilia. Desarrollar el cruce entre una mujer portadora y un hombre normal, e indicar las proporciones genotípicas y fenotípicas de la descendencia, separadas por sexo.



Árboles genealógicos

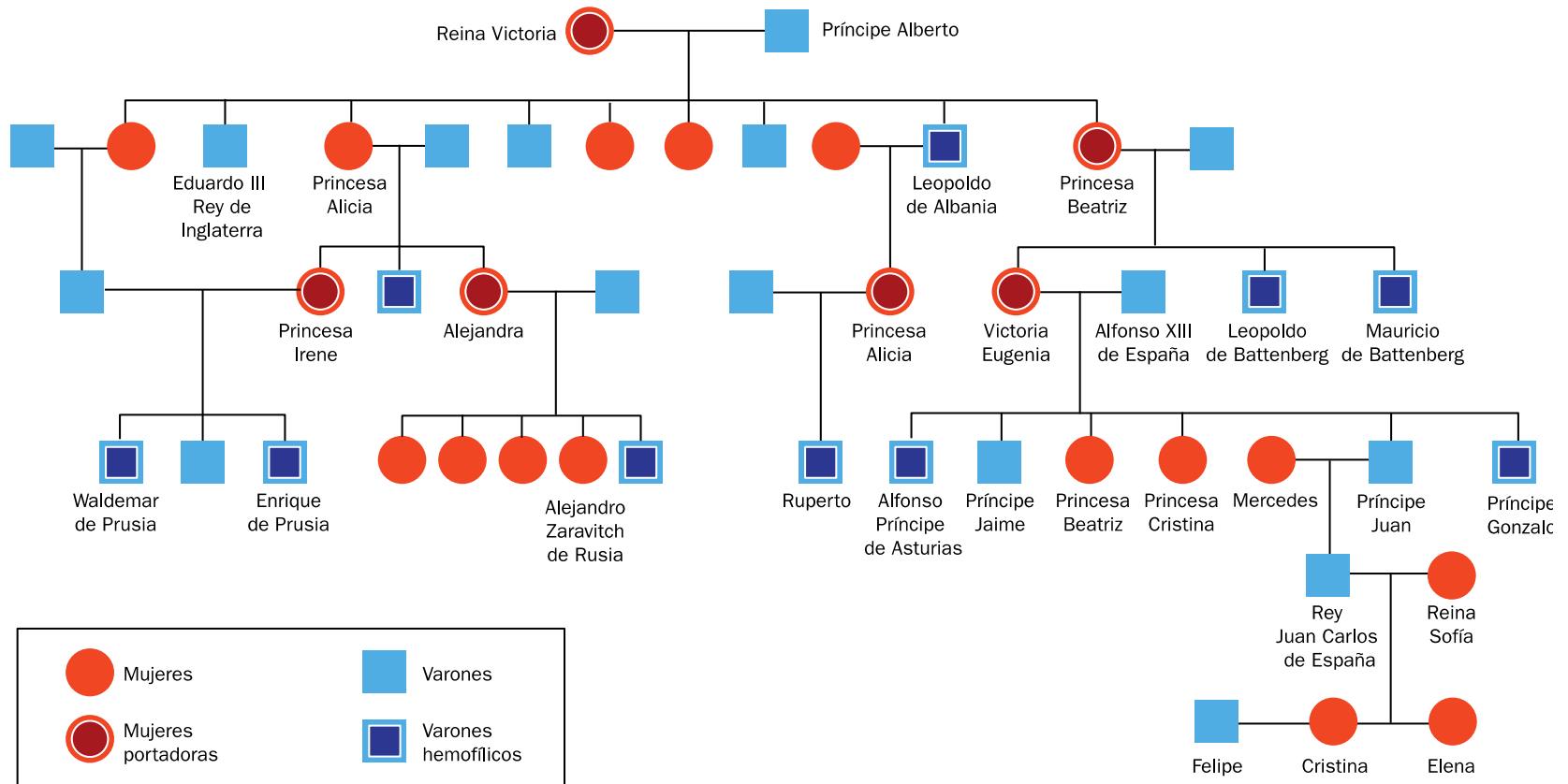
En ellos se estudia la herencia de un determinado carácter a lo largo de varias generaciones de una misma familia.

Problemas de herencia autosómica o ligada al sexo, en los que hay que identificar gen dominante/recesivo, posible descendencia, genotipos de determinados individuos...



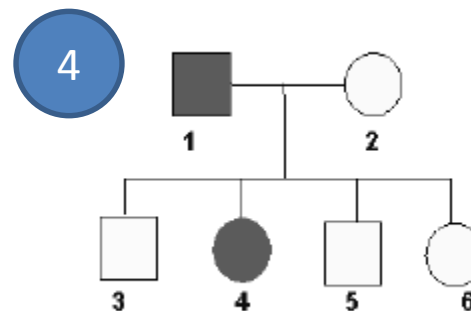
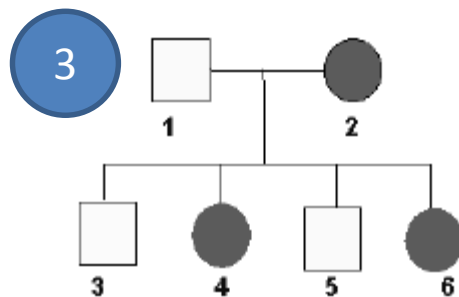
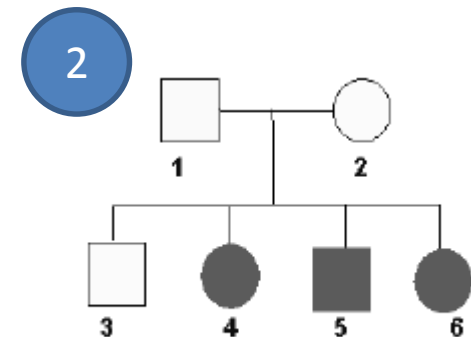
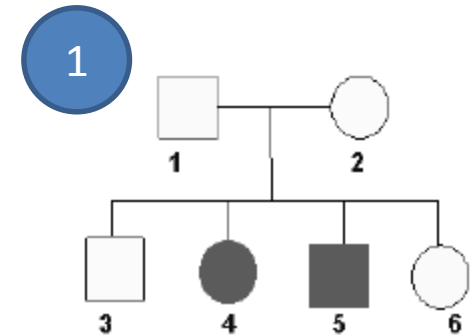
Árboles genealógicos

En ellos se estudia la herencia de un determinado carácter a lo largo de varias generaciones de una misma familia: Por ejemplo, la hemofilia en la casa real de la Reina Victoria



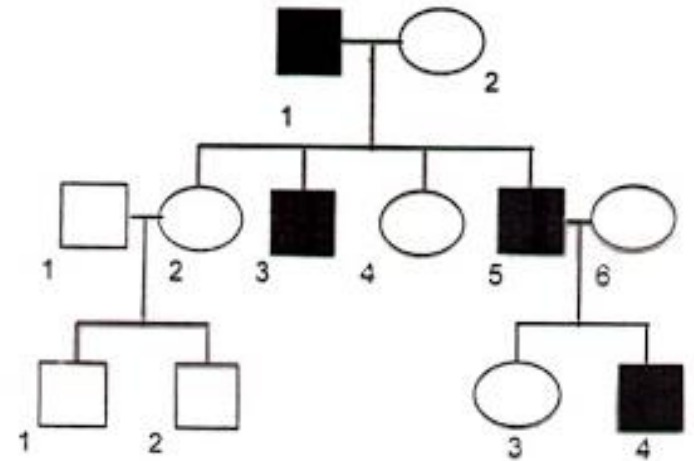
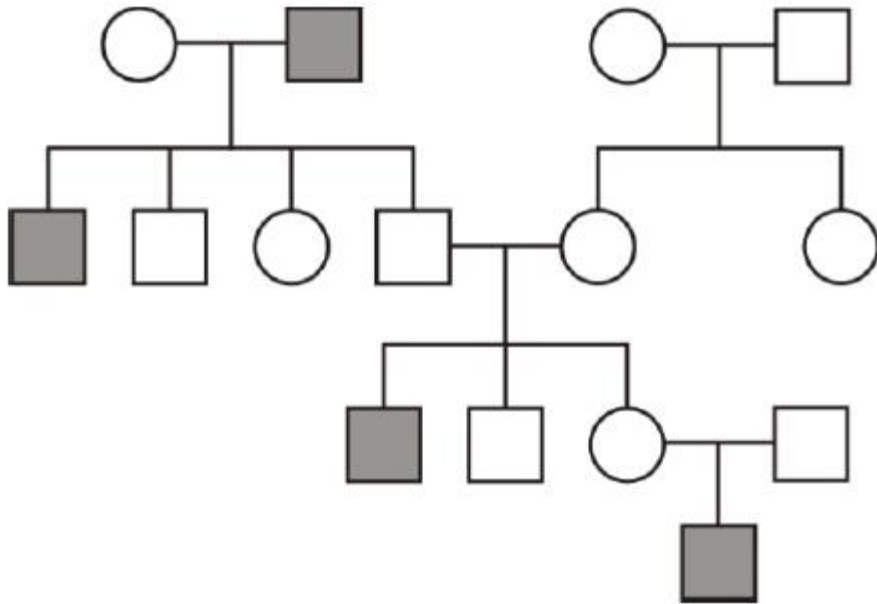
Árboles genealógicos: NORMAS

1. El gen no estará ligado al cromosoma Y si lo presenta un hijo varón pero no lo tiene su padre.
2. Si el gen es recesivo, no estará ligado al cromosoma X si el padre no presenta ese carácter pero presenta una hija que si lo presenta.
3. Si el gen es recesivo, no estará ligado al cromosoma X si una madre con el carácter tiene un hijo varón si él.
4. Si el gen es dominante, no estará ligado al X si el padre presenta el carácter y no lo presentan todas sus hijas, independientemente de cómo sea la madre.



Árboles genealógicos: NORMAS

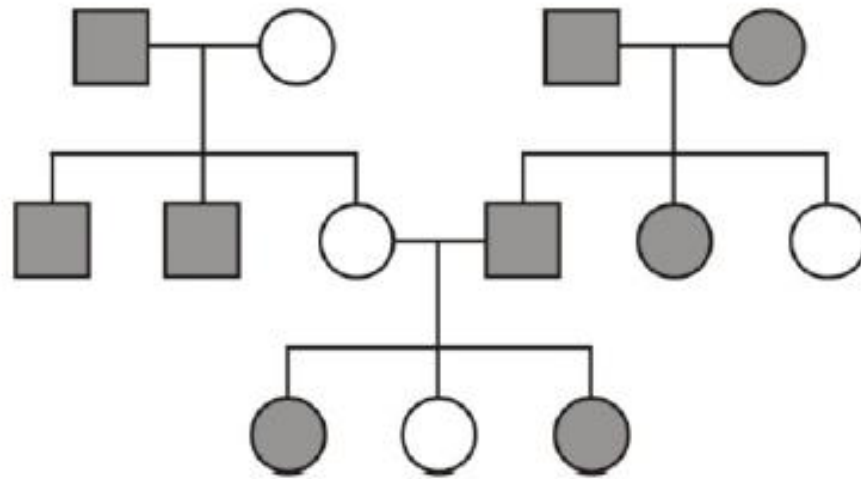
Cuidado con la herencia ligada al cromosoma Y



Árboles genealógicos: EJEMPLOS

1

La siguiente genealogía corresponde a cobayas. El negro corresponde a pelo rizado y el blanco a pelo liso. El cuadrado significa macho y el círculo significa hembra. Determina qué carácter es dominante y cuál recesivo. Determina si es un carácter ligado al sexo. Determina el genotipo de los individuos del problema.

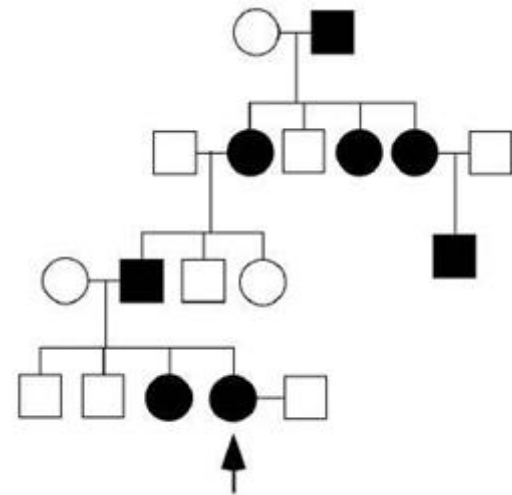


Árboles genealógicos: EJEMPLOS

2

En la figura se indica la transmisión de un tipo de cataratas (individuos en negro) en una familia. Se sabe que esa enfermedad está producida por un solo gen ligado al sexo.

- Indicar si está ligado al cromosoma X o al Y.
- Indique si ese tipo de cataratas es dominante o recesivo. Razone la respuesta.
- Indique los posibles genotipos de todos los individuos. Utilice la letra A (mayúscula) para el alelo dominante y la letra a (minúscula) para el recesivo.
- Indique la probabilidad de que la mujer señalada con una flecha tenga un descendiente con ese tipo de cataratas: (1) si se trata de un niño; (2) si se trata de una niña.



Y hasta aquí el tema 6...

