

MANUAL DE GENETICA

INTRODUCCION.

GENETICA: Ciencia que estudia los fenómenos relativos a la herencia y a la variación de los seres vivos.

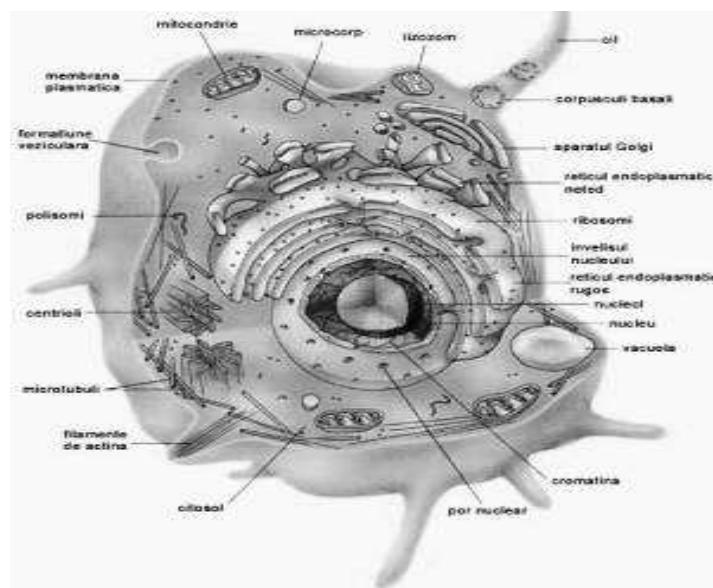
La finalidad de la genética es descubrir las leyes que rigen la transmisión de los caracteres que presentan los individuos a su descendencia y la determinación de las causas a que obedecen las diferencias que se desarrollan entre los seres que pertenecen a esa descendencia.

HERENCIA: Tendencia de los seres vivos a reproducir fielmente las características de sus progenitores.

VARIACION: Tendencia que se manifiesta en los individuos al diferenciarse unos de otros.

ALGUNOS ASPECTOS BASICOS EN GENETICA.

Los animales domésticos están constituidos por pequeñas estructuras llamadas células. Todas las células están rodeadas de una membrana y generalmente contienen un corpúsculo interior, el núcleo, el cual encierra dentro de su propia membrana nuclear, un número fijo de estructuras alargadas, los cromosomas. La genética moderna ha demostrado con lujo de detalles que los cromosomas son los responsables por la herencia de ciertos caracteres y que en ellos se almacena casi toda la información necesaria para los procesos biológicos.



MANUAL DE GENETICA

¿Cómo funcionan los seres vivos?

Las reacciones celulares se dan gracias a la presencia de enzimas (catalizadores biológicos) que son específicas.

Todas las enzimas son proteínas y la mayoría de las proteínas son enzimas (90%). Las enzimas no pueden determinar el orden de los aminoácidos en los polipéptidos.

El principal componente químico responsable para el almacenamiento y la transmisión de esta información es el **ácido desoxirribonucleico** (ADN) a través de un mecanismo de síntesis proteica basado en un código genético.

Requisitos para que el ADN sea material genético.

- 1) Ser capaz de replicarse exactamente
 - Se transmite información a la descendencia.
- 2) Ser muy estable químicamente
- 3) Ser capaz de almacenar cualquier tipo de información biológica.
- 4) Ser capaz de cambiar (mutar) para adaptarse al ambiente y evolucionar.

Ubicación del ADN

Se sabe desde principios de siglo que genes, las unidades funcionales discretas del material genético, se encuentran en los cromosomas dentro del núcleo de las células eucarióticas: el comportamiento de los cromosomas durante las etapas de la división celular de la mitosis y meiosis imita el comportamiento de los genes. Por lo tanto, el material genético en los eucariotas debe ser una parte de los cromosomas.

Los aminoácidos se pueden combinar de una manera casi ilimitada, creando millares y millares de proteínas diferentes.

ACIDOS NUCLEICOS.

La división celular y los ciclos biológicos dirigen nuestra atención hacia los cromosomas como principales portadores del material genético por las siguientes razones:

1. Se duplican con precisión y se dividen con exactitud en la mitosis.
2. Su comportamiento durante la meiosis concuerda con lo que se espera de la herencia, que se debe a las contribuciones de ambos progenitores.

MANUAL DE GENETICA

3. La mezcla al azar y el cruzamiento que sufren durante la meiosis suministran una fuente importante para la variabilidad que se observa entre los individuos.
4. Además, hay pruebas considerables de que las aberraciones cromosómicas pueden estar asociadas con la herencia de características específicas.

Nucleína.

A partir de esos núcleos celulares extrajo un material ácido, la nucleína, que probó que presentaba una cantidad extraordinaria de fósforo. Dicha sustancia era única y “no comparable con ningún otro grupo conocido hasta el momento”.

La nucleína, ahora llamada ácido nucleico, estaba asociada con varias proteínas en combinaciones denominadas nucleoproteínas.

Nucleótidos.

Al separar el ácido nucleico de la proteína, éste podía descomponerse en fracciones más pequeñas denominadas nucleótidos. Cada nucleótido estaba compuesto a su vez de un azúcar, un grupo fosfórico y una porción nitrogenada. El azúcar presentaba 5 carbonos y se había llamado ribosa o carecía de un átomo de oxígeno, desoxiribosa.

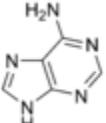
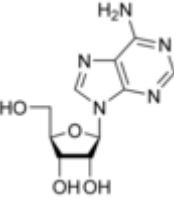
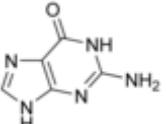
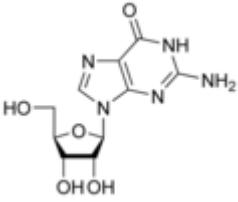
Cualquier ácido nucleico en particular no presenta al mismo tiempo ambos azúcares. Hay dos tipos de ácidos nucleicos, el ácido ribonucleico (ARN), que se halla normalmente en el citoplasma, y el ácido desoxirribonucleico (ADN), que con escasas excepciones sólo se encuentra en el núcleo.

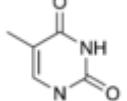
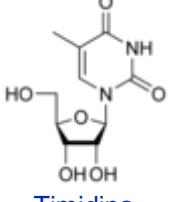
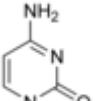
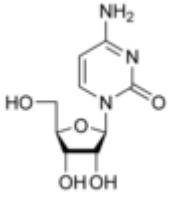
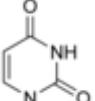
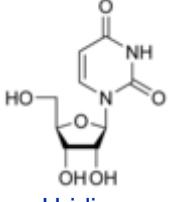
El grupo fosfórico de cada nucleótido se une al carbono en posición 5 del azúcar. El término ácido con que se denomina a esos compuestos se debe a la forma normal de representar al grupo fosfórico con un ion hidrógeno disociado. A causa de la pérdida de un electrón, el ion H tiene una carga positiva, lo que le permite dicha carga.

Aparte del azúcar y de los grupos fosfóricos que eran componentes constantes de todos los nucleótidos de un ácido nucleico, también se hallaba presente un grupo nitrogenado mucho más variable, asociado al carbono en posición 1 del azúcar. La unidad nitrogenada presentaba uno o dos anillos con carbono y nitrógeno y podía actuar como una base. Las bases con un solo anillo eran las pirimidinas y las que tenían dos las purinas.

En el ADN las dos principales pirimidinas que se encontraban eran la Citosina y la Timina, mientras que el ARN llevaba Citosina o Uracilo. Las dos purinas principales, Adenina y Guanina, se hallan tanto en el ADN como en el ARN.

MANUAL DE GENETICA

| Nucleobase | Nucleósido |
|--|--|
|  Adenina |  Adenosina A |
|  Guanina |  Guanosina G |

| Nucleobase | Nucleósido |
|---|---|
|  Timina |  Timidina T |
|  Citosina |  Citidina C |
|  Uracilo |  Uridina U |

MANUAL DE GENETICA

La cadena nucleotídica.

Hay cuatro tipos distintos de desoxirribonucleótidos en el ADN y cuatro ribonucleótidos en el ARN. La combinación de una base y un azúcar sin el grupo fosfato recibe el nombre de nucleósido.

Hay cuatro alternativas posibles para colocar un nucleótido en el ADN, ya que hay cuatro bases distintas: Adenina, Citosina, guanina y Timina. Si se considera una secuencia de dos nucleótidos, hay entonces $16 (4^2)$ formas posibles en que pueden ordenarse las cuatro bases en grupos de dos, o dieciséis mensajes distintos posibles, es decir AC, AG, AT, etc. Al aumentar la cadena de nucleótidos, el número de mensajes distintos posibles aumenta exponencialmente (4^n , en donde n es el número de nucleótidos de la molécula).

La doble hélice.

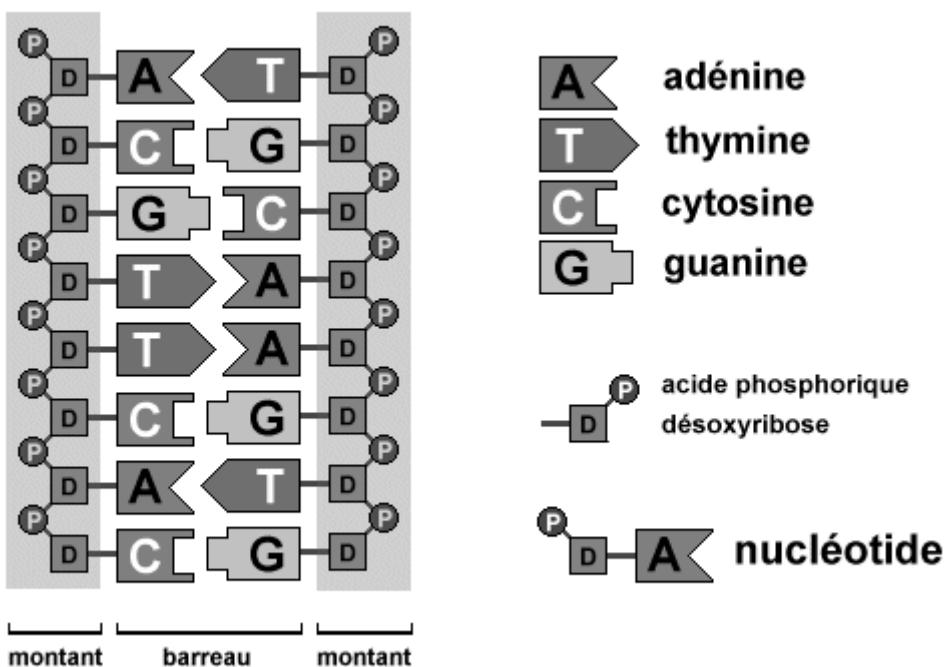
La molécula de ADN estaba organizada regularmente, que el número de bases purínicas (A +C) era igual al número de bases pirimidínicas (T +G); que había equivalencia entre las bases que llevaban grupos amino en las posiciones 6 ó 4 (A + C) y las bases que tenían un grupo cetónico en dicha posición (T + G); y que las posiciones Adenina/ Timina y Guanina/ Citosina se aproximan a 1 en las distintas especies eucarióticas estudiadas.

La molécula de ADN presenta dos filamentos y se halla enrollada como una cuerda, de modo que únicamente pueden separarse las dos cadenas complementarias si se permite que los dos extremos giren libremente. El enrollamiento es helicoidal, a la manera de una escalera de caracol que siempre mantiene el mismo diámetro y la misma anchura para todos los escalones, con una barandilla de conexión a cada lado.

La barandilla, o “esqueleto”, de un filamento está compuesta por los enlaces fosfato-azúcar, que se repiten continuamente sin sufrir ningún cambio. Los medios escalones de un filamento que van al encuentro de los medios escalones del filamento complementario son bases púricas o pirimidínicas. Las bases están unidas por enlaces de hidrógeno. Aunque tales enlaces de hidrógeno son más débiles que los enlaces químicos normales, el hecho de que existan tantos a lo largo de toda la doble hélice de ADN, las bases del ADN de doble filamento darían relaciones cuantitativas en las que A=T y G=C, o A + G= C + T.

Esta estructura del ADN ofrece una explicación adecuada de cómo una molécula puede formar copias perfectas de sí misma al aumentar de número. Para replicarse, el ADN arrollado en hélice tiene tan sólo que separarse en sus dos filamentos, atraer los nucleótidos libres que flotan en el medio para que se aparen con las bases de cada uno de los filamentos y entonces unir dichos nucleótidos con la ayuda de los enzimas adecuados en nuevos filamentos. Cualquier filamento separado sólo puede por lo tanto formar un duplicado exacto del filamento complementario del cual se ha separado. Tenemos, pues, una molécula capaz de duplicarse exactamente y, por lo tanto, de transmitir su estructura igualmente a todos los productos de la división celular.

MANUAL DE GENETICA



Presencia del ADN en los cromosomas.

La tremenda variabilidad posible en el orden de los nucleótidos en el ADN, así como la facultad de dicha molécula para replicarse con toda exactitud, han tenido un gran valor teórico para identificar el ADN como el material genético.

Composición química.

El aislamiento químico del ADN de los núcleos ha permitido realizar varios estudios cuantitativos en relación con la cantidad de ADN en distintos tejidos. En los tejidos haploides, los núcleos espermáticos, la cantidad de ADN está reducida a la mitad, como cabría esperar en los productos meióticos del material genético.

El dogma central.

Estos experimentos apuntan hacia la existencia de un material genético, el ácido nucleico, que es transmitido de generación en generación y que se halla en todos los organismos vivos. Además de sus propias replicación y transmisión físicas, este material también tiene efectos significativos sobre la actividad biológica de la célula y, sobre los rasgos estructurales y funcionales del organismo que lo lleva.

Por el momento puede ser suficiente destacar que el material genético afecta la producción de proteínas en la célula por mediación de un aparato sintetizador de proteínas en el cual están implicadas tres clases distintas de ARN.

En resumen, el material genético, por medio del proceso de “transcripción”, produce una molécula de ARN mensajero que es, base por base, complementario de uno de sus filamentos. Por mediación de los ribosomas, que a su vez están

MANUAL DE GENETICA

compuestos de ARN ribosómico y proteína, se “traduce” la secuencia de bases del ARN mensajero a una secuencia de aminoácidos. Esta traducción sigue la regla de “tripletes” o “codón” de que una secuencia de tres bases del ARN mensajero designa uno de los veinte aminoácidos distintos.

El ARN mensajero en realidad no inserta material físico alguno en la proteína; lo único que se transfiere es información. El ARN mensajero sólo designa la posición lineal en que ha de colocarse cada aminoácido mediante moléculas especiales de ARN de transferencia que llevan los aminoácidos hasta el mensajero. Se forma una cadena polipeptídica de aminoácidos en la cual la posición exacta de cada componente ha sido determinada por el material genético.

| CLAVE GENÉTICA | | | | | |
|------------------|------------------|-----|-----|------------------|---|
| Primera posición | Segunda posición | | | Tercera posición | |
| | U | C | A | G | |
| U | FEN | SER | TIR | CIS | U |
| | FEN | SER | TIR | CIS | C |
| | LEU | SER | fin | fin | A |
| | LEU | SER | fin | TRP | G |
| C | LEU | PRO | HIS | ARG | U |
| | LEU | PRO | HIS | ARG | C |
| | LEU | PRO | GLN | ARG | A |
| | LEU | PRO | GLN | ARG | G |
| A | ILE | TRE | ASN | SER | U |
| | ILE | TRE | ASN | SER | C |
| | ILE | TRE | LIS | ARG | A |
| | MET | TRE | LIS | ARG | G |
| G | VAL | ALA | ASP | GLI | U |
| | VAL | ALA | ASP | GLI | C |
| | VAL | ALA | GLU | GLI | A |
| | VAL | ALA | GLU | GLI | G |

MANUAL DE GENETICA

DIVISION CELULAR.

Sin división celular el crecimiento tiene lugar por medio de un incremento de volumen y por un aumento de la membrana externa. En ausencia de división sobrevendría rápidamente la muerte tanto como resultado de las causas ya mencionadas como a causa de las tensiones y de los accidentes físicos que podrían romper una membrana tan embarazosa.

MITOSIS.

Es fácil comprender que para algo tan vital como el material genético, el portador de la información biológica, una distribución incompleta en las células y en sus descendientes pondría seriamente en peligro su futuro. Una respuesta satisfactoria a este problema fue la evolución de un mecanismo mitótico que produce una división celular regular de los componentes hereditarios esenciales.

En los procariotas como las bacterias, la división del material nuclear tiene lugar mediante la utilización de la unión del cromosoma, y de su réplica recién formada, a una parte de la membrana celular bacteriana. Al alargarse la bacteria durante la división celular, una porción de la membrana que lleva un cromosoma se separa de la otra porción, que lleva su réplica. Cuando se ha logrado una separación suficiente entre los dos cromosomas, la membrana que hay entre ellos se invagina y produce una segmentación, de manera que cada uno de los cromosomas se halla ahora en una célula hija distinta.

En los eucariotas, la división celular es más compleja porque normalmente hay más de un cromosoma. La manipulación de los cromosomas eucarióticos tiene lugar mediante microtúbulos, que son estructuralmente similares a las fibras de los cilios y flagelos. Casi siempre, estas fibras microtubulares están organizadas en cuerpos fusiformes que parecen ser generados por los centriolos, que son, a su vez, similares en muchos aspectos a los cuerpos basales implicados en la formación de los flagelos. Los modos eucarióticos de división celular sin duda aparecieron pronto en la historia de estos organismos, puesto que estos procesos son compartidos por la mayoría de los eucariotas.

Interfase:

El período de interfase entre dos divisiones celulares sucesivas consiste en procesos asociados con el crecimiento y con la preparación de la mitosis. En muchos casos los productos químicos que constituyen los cromosomas recién sintetizados, así como las proteínas que pronto darán lugar al huso mitótico, se encuentran ya durante este período.

Profase:

Primer estadio de la mitosis, continúan los preparativos para la división celular, pero con un ritmo más activo que durante la interfase. La mitosis incluye el arrollamiento de los cromosomas, o "condensación", hasta el punto de hacerse patentes como estructuras filamentosas. Como norma general cada uno de estos cromosomas mitóticos de la profase aparece dividido longitudinalmente en dos

MANUAL DE GENETICA

rélicas, cada una de las cuales es llamada cromátida, mientras permanece unida a su cromátida “hermana”. Acontecimientos posteriores consisten en la separación del centrosoma y en el movimiento de cada mitad hacia lados opuestos del núcleo, la síntesis del aparato mitótico, la desaparición del nucléolo y el inicio de la rotura de la membrana nuclear.

Metafase:

Comienzan una serie de movimientos activos que van acompañados de la rotura total de la membrana nuclear. Estos movimientos se basan en la adhesión de los cromosomas por algún punto de los mismos, el centrómero, a una estructura fusiforme y que presenta dos polos, el llamado huso. El centrómero generalmente se caracteriza por una constricción localizada que ocupa una posición constante para cada cromosoma en particular.

Los cromosomas cuyo centrómero se halla aproximadamente en el centro, se llaman metacéntricos. Los cromosomas con el centrómero en posición más terminal, se llaman acrocéntricos. Por lo general se supone que siempre existe algo de material cromosómico a ambos lados del centrómero, incluso en los casos en que parece que el centrómero esté situado en el extremo mismo del cromosoma, telocéntrico.

En las células animales el huso al cual se adhieren los centrómeros se forma, por la separación de dos gránulos citoplasmáticos, llamados centriolos, y que con anterioridad estaban dentro del centrosoma a un lado del núcleo, y su migración a ambos lados del núcleo. Al separarse los dos centriolos, a partir de cada uno de éstos parecen radiar líneas distintas, formando una red de fibras del huso continuas entre los dos.

Cada cromosoma está duplicado como resultado de la síntesis previa, y las dos cromátidas hermanas permanecen unidas entre sí por regiones inmediatamente adyacentes a sus centrómeros. Ahora tiene lugar uno de los acontecimientos más distintivos de la división celular, el movimiento y la disposición de los cromosomas en una placa horizontal que se halla a mitad de camino entre los dos polos del huso.

Anafase:

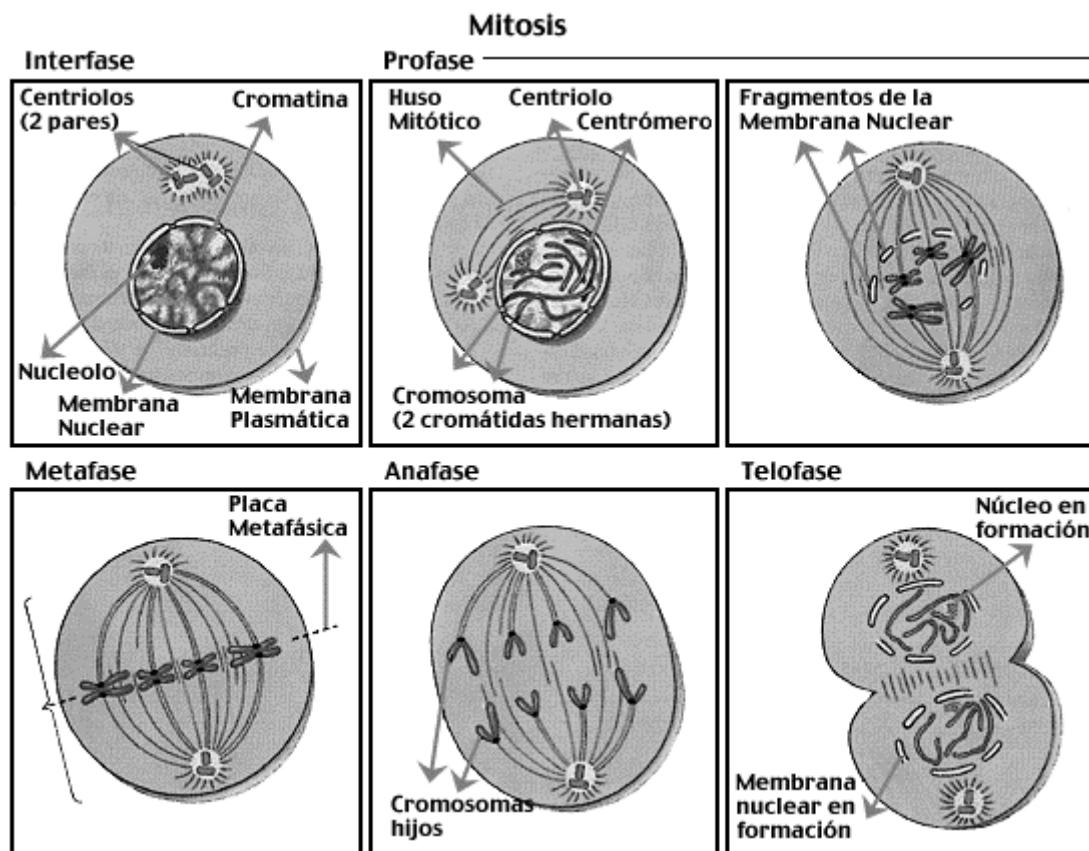
La fase mitótica más corta, tiene lugar cuando el centrómero de cada par de cromátidas empieza a funcionar como una estructura doble. En este momento cada centrómero con su cromátida respectiva situado aún en la placa metafásica se separa del centrómero y de la cromátida hermana, moviéndose respectivamente hacia los dos polos del huso. En apariencia esto es una “repulsión” activa entre los centrómeros hermanos, cada uno de ellos llevando la cromátida consigo.

Telofase:

Los dos grupos de cromátidas polares, que ya pueden llamarse cromosomas hijos, sufren una reversión a un estado interfásico más extendido e hinchado. Se restablece la membrana nuclear y vuelve a formarse el nucléolo. Durante este período también se ha completado la división de la porción

MANUAL DE GENETICA

citoplasmática dando lugar a la placa celular en las células vegetales y al surco celular en las células animales.



MEIOSIS Y APAREAMIENTO HOMÓLOGO.

En los organismos con reproducción sexual, donde se forma un zigoto (célula embrionaria) por fertilización entre los gametos masculino y femenino, es decir, del espermatozoide y el óvulo o del grano de polen con la ovocélula, las células embrionarias tendrían un número doble de cromosomas que ambos progenitores si no se produjese una reducción en número durante la formación de las células sexuales. El número de una especie permanece constante a lo largo de las generaciones, indica que una duplicación continua de este tipo supone una ventaja muy escasa o nula para el organismo en cuestión. En efecto, los organismos sexuales con una duplicación continua del número de cromosomas darían rápidamente lugar a células enormes no equilibradas con núcleos extraordinariamente inmanejables y con un citoplasma insuficiente.

La meiosis es simplemente el proceso por el que los cromosomas son separados en las células sexuales y su número es reducido de la condición diploide a la haploide. La fecundación señala luego el suceso en el cual dos núcleos haploides se juntan para volver a formar diploide.

El número, como el tamaño y forma, de los cromosomas de una especie, normalmente es constante y se llama cariotipo.

MANUAL DE GENETICA

En las células diploides, antes de la meiosis cada cromosoma individual normalmente tiene una pareja con el cual aparearse, u homólogo, de modo que un cariotipo paterno de cuatro cromosomas, consistiría en dos pares de homólogos, como por ejemplo AA' y BB'.

La ventaja que supone el apareamiento homólogo deriva de las diferencias que se dan en los cromosomas en cuanto a su función biológica. Si cada uno de los pares, afecta características en algo distintas de un organismo, entonces supondrá una ventaja para el mismo el que estén representados ambos pares. La meiosis asegura la presencia en un gameto de un cromosoma A y de un cromosoma B por medio de la división de los dos cromosomas de un par de cromosomas homólogos en gametos separados.

Primera profase meiótica.

La primera división representa una división reduccional en la que los miembros de los pares homólogos de cromosomas se separan en dos células hijas sin que se produzca una duplicación; su número se reduce a la mitad.

El apareamiento inicial tiene lugar durante la primera profase meiótica, bastante larga, que ha sido subdividida en las cinco etapas siguientes:

Leptoteno: es la primera etapa meiótica que difiere de la interfase previa. Los cromosomas aparecen como filamentos largos y delgados con numerosas estructuras en forma de cuentas en toda su longitud.

Los cromosomas de la profase meiótica aparecen como estructuras sencillas e individuales hasta el paquiteno.

Zigoteno: los cromosomas homólogos se aparean para atraerse entre sí e iniciar un apareamiento muy íntimo a modo de una cremallera (sinapsis). Este apareamiento se produce entre todas las regiones de los cromosomas homólogos incluso si se hallan en distintos cromosomas no homólogos.

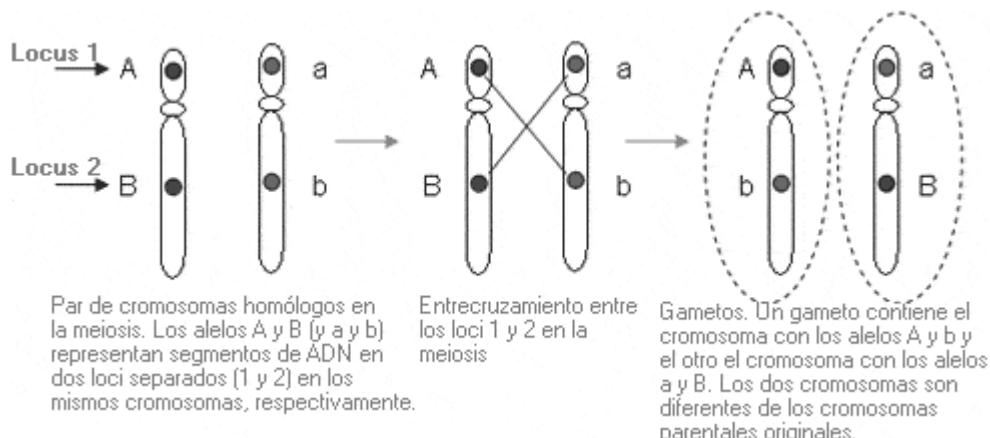
Paquiteno: es una etapa de acortamiento progresivo y de arrollamiento de los cromosomas que tiene lugar una vez terminado el apareamiento zigoténico. Las dos cromátidas hermanas de un cromosoma homólogo se asocian a las dos cromátidas hermanas de su homólogo. Se conoce como bivalente, o tétrada, a este grupo de cuatro cromátidas. Tales intercambios pueden detectarse por procedimientos especiales y constituyen el mecanismo genético del crossing-over o recombinación. Existe un complejo sinaptonímico, entre los cromosomas unidos por sinapsis mediante el microscopio electrónico. Aparece en forma de un grupo, en forma de cinta, de tres componentes longitudinales organizados en dos densos elementos laterales y un delgado elemento central, y está compuesto principalmente de proteínas.

Diploteno: actúa como si experimentase una repulsión frente al homólogo al que estaba íntimamente apareado. Se producen separaciones perfectamente visibles entre los dos cromosomas homólogos con excepción de regiones

MANUAL DE GENETICA

específicas en las que parece haberse producido un verdadero entrecruzamiento físico entre cromátidas homólogas.

Diacinesis: el nucléolo desaparece o bien se separa del cromosoma al cual se hallaba asociado. Durante la última parte de este estadio o durante la primera de la metafase, se disuelve la membrana nuclear y los bivalentes se unen por el centrómero al huso que se ha formado con toda rapidez.



PRIMERA METAFASE.

Los cromosomas alcanzan su estado más condensado y su contorno es relativamente liso. Los quiasmas que aparecieron por primera vez durante el diploteno, se desplazan ahora hacia los extremos de los cromosomas. Los quiasmas que quedan evitan la separación de los cromosomas homólogos, situados en la placa ecuatorial del huso y estirados hacia los polos opuestos por sus respectivos centrómeros.

PRIMERA ANAFASE.

La separación de los dos cromosomas homólogos durante la anafase es el resultado de la tracción de ambas cromátidas (díada) por dicho centrómero único. Los quiasmas se desplazan hacia los extremos de los cromosomas cuando estos se separan, y las cromátidas que se mueven hacia los polos se hallan unidas exclusivamente por un punto, el centrómero.

La distribución al azar de los cromosomas paternos, así como el entrecruzamiento que se produce entre los mismos, constituyen la fuente más importante de diferencias o de variabilidad entre los gametos de los organismos con reproducción sexual.

TELOFASE E INTERFASE.

Una vez que las díadas han alcanzado los polos del huso, se forma una membrana nucleas a su alrededor y los cromosomas entran en una corta interfase antes de que comience la segunda división meiótica.

SEGUNDA DIVISION MEIOTICA.

Los cromosomas entran en la profase de la segunda división meiótica como diádas o como dos cromátidas hermanas conectadas entre sí por un solo centrómero funcional. Tan pronto como el centrómero se divide, cada cromátida se separa de su hermana y se desplaza hacia el polo opuesto durante la segunda anafase. Inmediatamente a continuación se produce la segunda telofase y la citocinesis, dando lugar a cuatro células haploides a partir de cada célula diploide inicial que comenzó la meiosis.

En una célula con 4 cromosomas como número diploide, o dos pares de cromosomas homólogos, los acontecimientos meióticos que conducen a la reducción del número de cromosomas pueden resumirse de la manera siguiente:

Primera división meiótica:

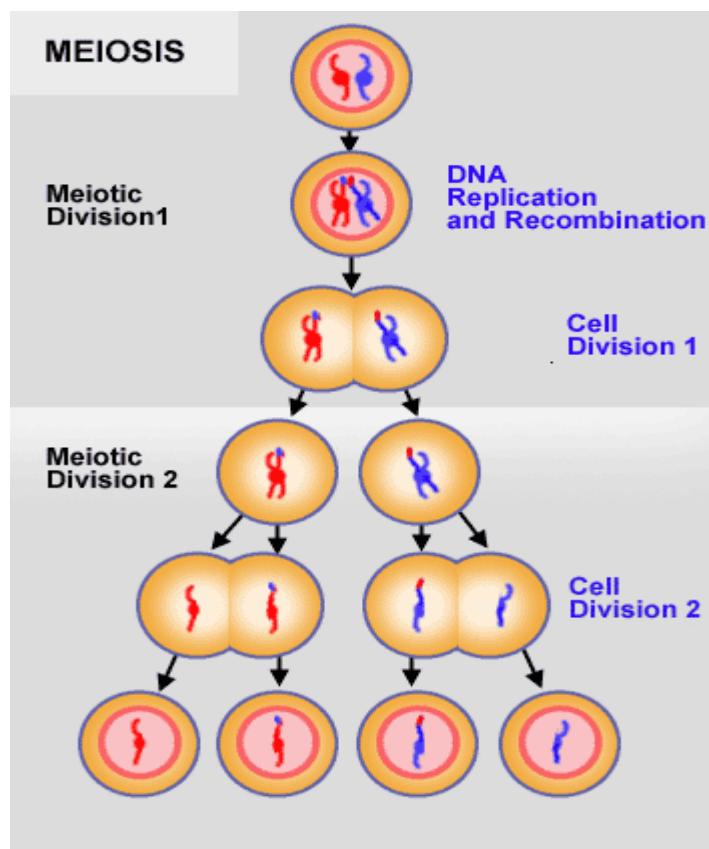
Metafase I: dos bivalentes o tétradas (4 cromosomas u ocho cromátidas) en el huso metafásico

Anafase I: dos diádas (2 cromosomas o 4 cromátidas) pasan a cada polo.

Segunda división meiótica:

Metafase II: dos diádas en el huso de cada célula hija

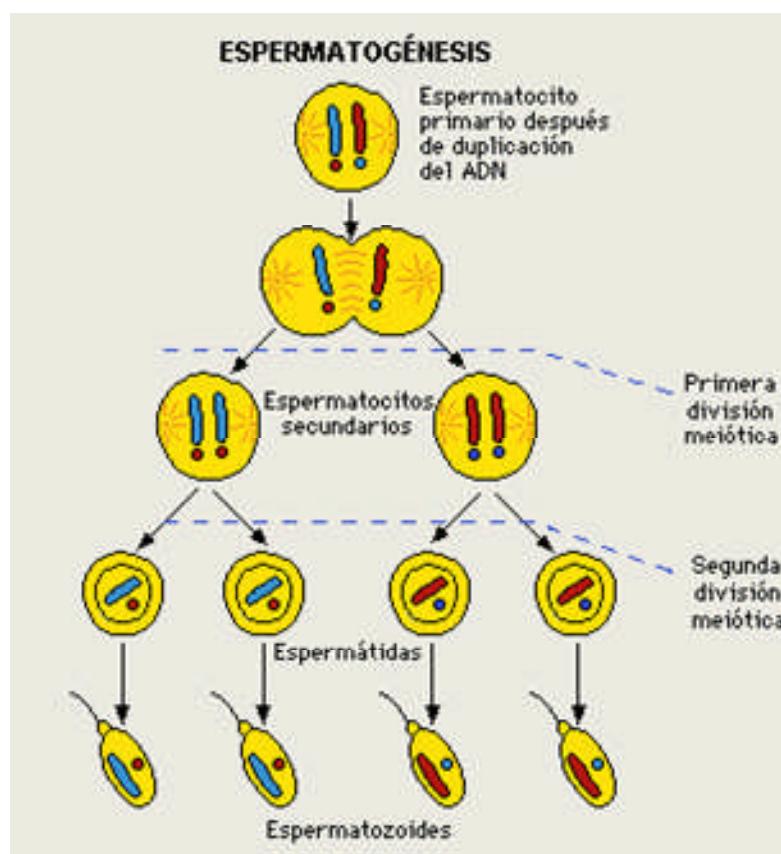
Anafase II: dos mónadas (dos cromátidas) van a cada polo.



MANUAL DE GENETICA

MEIOSIS EN LOS ANIMALES.

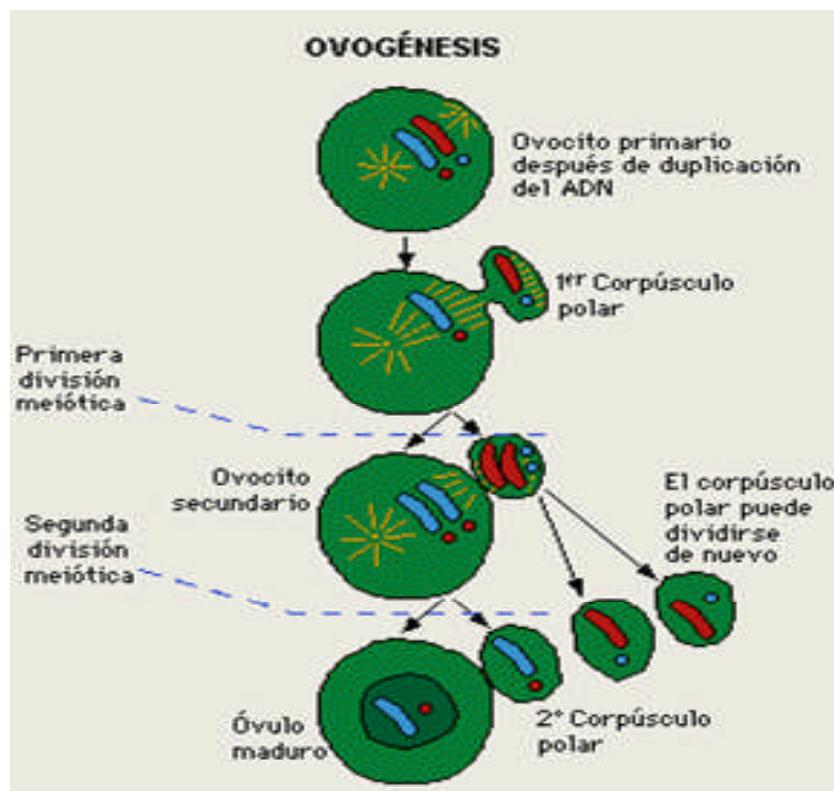
En los machos cada meiosis produce cuatro **espermatozoides** del mismo tamaño en un proceso denominado **espermatozogénesis**. En los vertebrados, unas células de los testículos denominadas **espermatogonias** producen por mitosis **espermatoцитos** primarios, así como otras espermatogonias. Los espermatocitos primarios sufren meiosis. Después de la primera división meiótica, estas células se conocen como **espermatoцитos secundarios**; después de la segunda división meiótica, se denominan **espermátidas**. Las espermátidas se convierten en espermatozoides por un proceso de maduración denominado **espermogénesis**. Cada espermatocito primario produce cuatro espermatozoides.



Durante el desarrollo embrionario de la hembra, unas células del ovario denominadas **oogonias** proliferan mediante numerosas divisiones mitóticas para formar los **oocitos primarios**; se forman alrededor de un millón por ovario. Los oocitos primarios comienzan la primera división meiótica, pero esta división se detiene antes del nacimiento en un prolongado diploteno, denominado estadio **dictioteno**. Un oocito primario no reemprende la meiosis hasta la pubertad, cuando, bajo control hormonal, tiene lugar la ovulación, un proceso que

MANUAL DE GENETICA

generalmente experimenta un solo oocito cada mes durante el período reproductivo. La meiosis prosigue entonces en el oocito que ha ovulado. Las dos células que resultan de la meiosis I tienen distinto tamaño. Una, denominada el **oocito secundario**, contiene casi todo el citoplasma rico en nutrientes; la otra, el **cuerpo polar**, recibe muy poco citoplasma. La segunda división meiótica en la célula de mayor tamaño produce otro cuerpo polar y un óvulo. El primer cuerpo polar puede dividirse o no para formar otros dos cuerpos polares. Por lo tanto, la **oogénesis** produce células de tamaño distinto, un óvulo y dos o tres cuerpos polares. Los cuerpos polares se desintegran.



MANUAL DE GENETICA

LEYES DE MENDEL O HERENCIA CUALITATIVA.

PRIMERA LEY DE MENDEL.

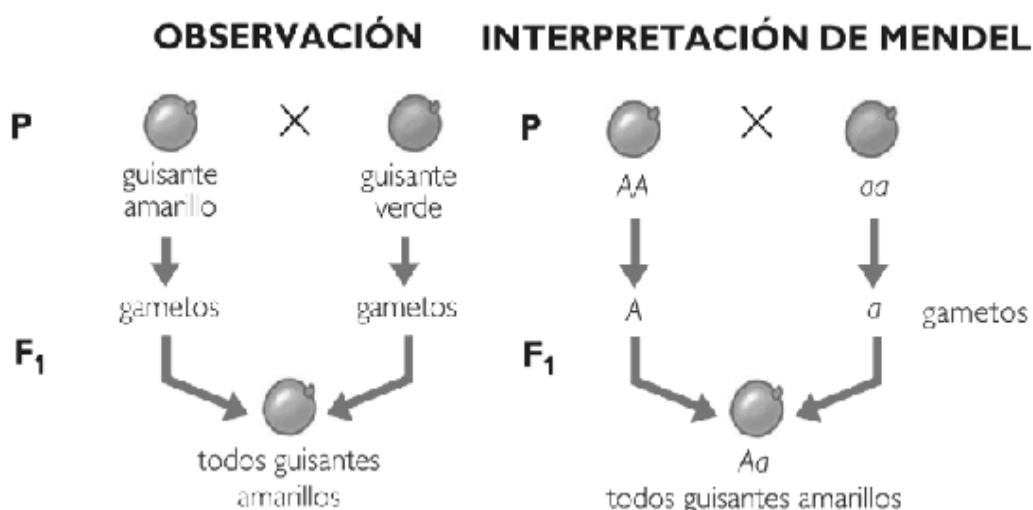
Ley de la uniformidad: En el proceso de formación de los gametos, los alelos de un gen (S, s) se separan o se segregan.

Cuando se cruzan dos individuos “puros” (homocigotos) toda la descendencia es igual y responde a uno de los progenitores.

El cruzamiento inicial entre dos variedades se llama generación paterna (P) y su descendencia F₁. Las generaciones sucesivas se llaman F₂, F₃.

Los cruzamientos de Mendel de dos variedades distintas para cada una de las características siempre producían, de manera uniforme, una F_1 de un solo tipo. Sin embargo, si se dejaba que estas plantas de la F_1 se reprodujese por autofecundación en la F_2 aparecían ejemplos de las dos variedades originales.

Ejemplo:



- 1) Para cualquier carácter la F_1 derivada del cruzamiento entre dos variedades distintas presentaba exclusivamente uno de los aspectos del mismo, y nunca el otro.
 - 2) No importaba cual de las dos variedades proporcionara el polen y cual las ovocélulas; siempre se obtenían los mismos resultados.
 - 3) El aspecto que se hallaba “escondido” en la F_1 , reaparecía en la F_2 pero solo con una frecuencia de un cuarto del número total.

Mendel denominó "factor" al agente determinante responsable de cada uno de los aspectos. Cuando un aspecto se manifiesta y el otro no, estando presentes ambos factores, se llama **dominancia**.

MANUAL DE GENETICA

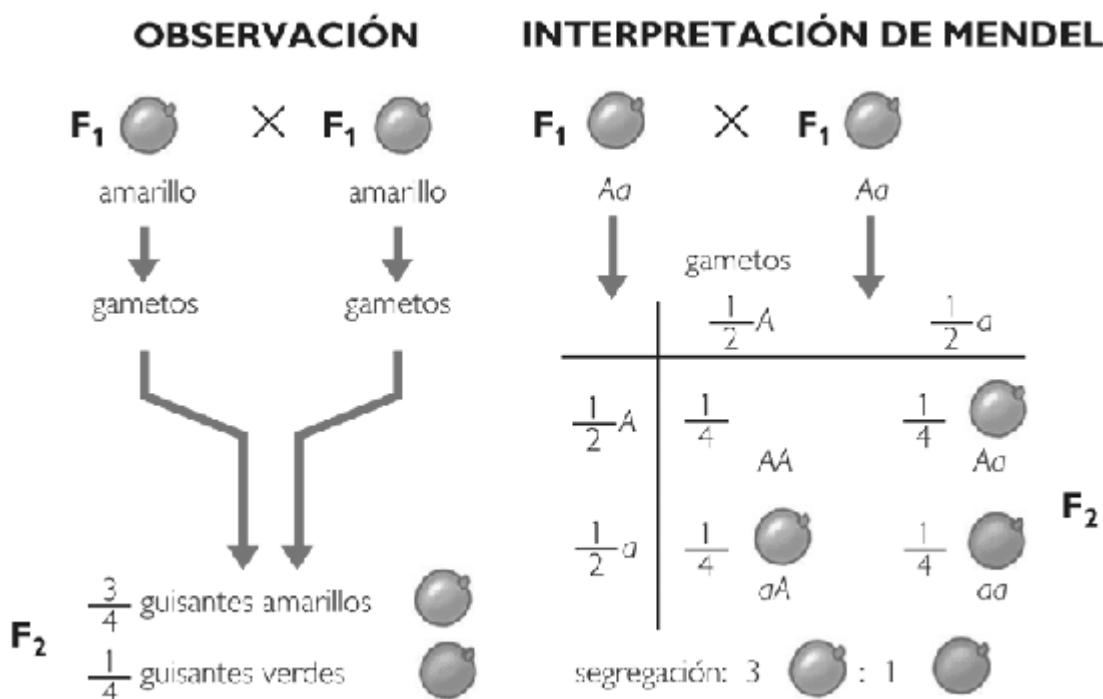
Factor Dominante: es el alelo que se manifiesta fenotípicamente tanto en el genotipo heterocigótico como en el homocigótico.

Factor recesivo: es el alelo que solo se expresa fenotípicamente en el genotipo homocigoto.

SEGUNDA LEY DE MENDEL.

Ley de las Proporciones: Al cruzar la F_1 entre sí se obtiene la F_2 resultando tres cuartos de la descendencia fenotípicamente igual a uno de sus abuelos y a sus padres, y un cuarto igual al otro abuelo.

Esto significa que el carácter quedo enmascarado en la filial 1 y reaparece en la filial 2.



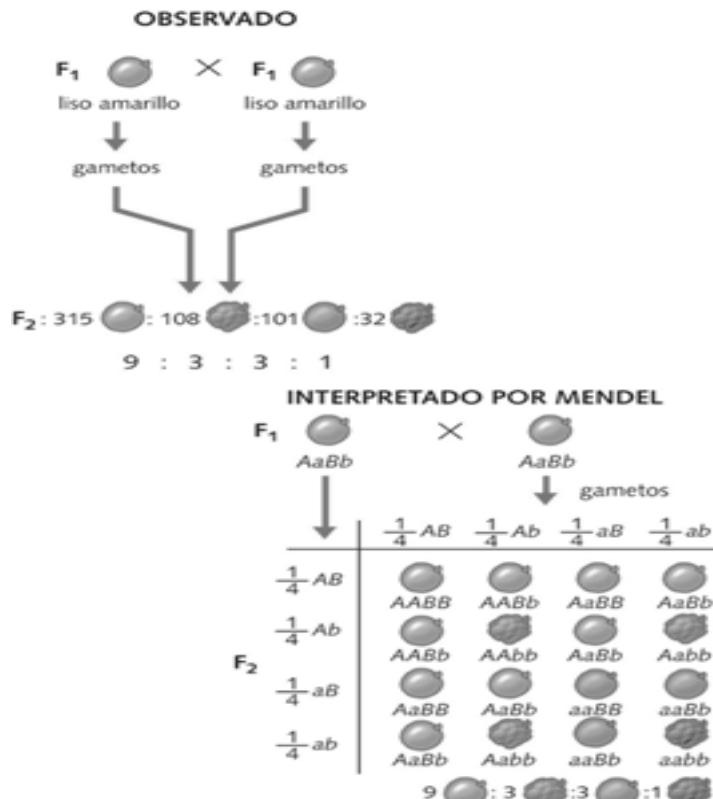
Cuando cruzamos dos individuos que no son puros (heterocigotas), $\frac{3}{4}$ se parecen a los padres (siempre hablando fenotípicamente) y $\frac{1}{4}$ igual a uno de sus abuelos.

TERCERA LEY DE MENDEL.

Ley de la segregación independiente: Esta ley surgió cuando Mendel estudió la combinación de dos características en plantas, por ejemplo color de la semilla y características de la semilla. Estos caracteres sientan en diferentes pares de genes.

MANUAL DE GENETICA

Cuando se cruzan dos plantas puras, Amarillas Lisas por Verdes Rugosas, la F₁ es uniforme Amarilla Lisa, como lo indica el ejemplo:



- Amarilla Lisas = 9 plantas
- Amarillas rugosas = 3 plantas
- Verdes lisas = 3 plantas
- Verdes rugosas = 1 plantas

El resultado obtenido indica que aparecen dos nuevos fenotipos producto de la recombinación de los caracteres.

Las gametas se separan independientemente y se recombinan dando origen a nuevos fenotipos (los caracteres son independiente).

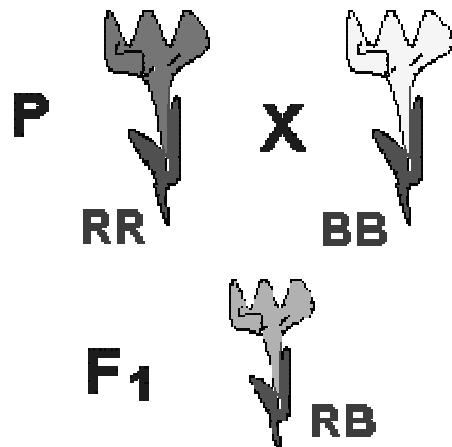
OTROS ASPECTOS DE LA GENETICA CUALITATIVA.

CODOMINANCIA.

Cuando no hay dominancia de un gen sobre otro decimos que hay codominancia y surge un tercer fenotipo.

MANUAL DE GENETICA

Un primer ejemplo es el color de los pétalos en las flores, si cruzamos flores con pétalos rojos (puras) y flores con pétalos blancos (puras), en la descendencia obtenemos flores con pétalos rozados (heterocigotas).



En la raza Shorthorn encontramos tres tipos de pelaje: colorado, blanco y el rosillo que resulta de la cruce de los dos anteriores que siempre son homocigotas.

RR = Colorado

BB = Blanco

RB = rosillo

RR * BB

RB → heterocigoto

Rosillo → tercer fenotipo

ALELOS MULTIPLES.

Un determinado gen puede tener más de dos alelos.

Aunque cada individuo sólo puede tener dos copias de cada gen, en una población pueden coexistir varios alelos de un determinado gen.

Los alelos múltiples más conocidos dentro de la especie humana son los de los grupos sanguíneos **AB0**.

Existen tres formas alélicas, representadas por los alelos "**A**", "**B**", "**0**".

Los alelos A y B son **codominantes** entre sí y su característica principal es que cada uno de ellos codifica la síntesis de una proteína específica que se localiza en la superficie de los glóbulos rojos; son el **antígeno A** y el **antígeno B**.

MANUAL DE GENETICA

La forma alélica 0 es recesiva con respecto a los alelos A y B y a su vez no produce ningún antígeno. La jerarquía de dominancia en este caso es: **A = B > 0**.

| Genotipo | AA, AO | BB, BO | AB | OO |
|----------|--------|--------|----|----|
| Fenotipo | A | B | AB | O |

Los grupos sanguíneos sirven para descartar paternidad no para comprobar. En las especies domésticas hay varios grupos sanguíneos y pueden ser usados con el mismo fin.

En los conejos una serie de 5 alelos participan en la extensión del color negro en el cuerpo de los animales de manera que el alelo **E^d** provoca animales negros, **E^s** disminuye la extensión del negro dando color acero, **E** da agutí típico, **e^j** provoca rayado del cuerpo con bandas amarillas y negras (arlequín) y **e** da la coloración amarillo rojiza (leonado de borgoña).

$$E^d > E^s > E > e^j > e$$

- A) ¿Cuántos alelos como máximo pueden estar presentes en un individuo?
- B) ¿Cuántos alelos en una población de conejos?
- C) Si cruzamos uno arlequín (Homocigota) con uno negro (que porta el gen E), ¿Cuál sería la proporción genotípica y fenotípica de la F₁?

HERENCIA LIGADA AL SEXO.

Hay dos cromosomas que son los encargados de determinar el sexo, son más chicos que los demás y se los ha denominado como el último par de la serie, en el caso de los vacunos el 30, en los ovinos el 27 y en el hombre el 23.

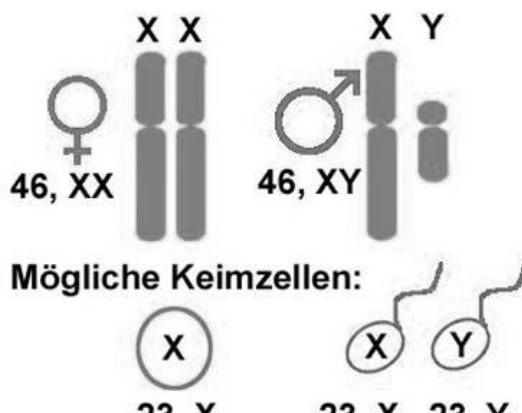
En el caso de la manifestación se les ha denominado como XX para la hembra, y en el macho estos cromosomas son diferentes, uno es más chico que el otro y se los denominan XY.

En la meiosis se separan y uno va para cada lado. En la hembra cuando se separan los cromosomas da siempre óvulos "X", en los espermatozoides van a ser 50% "X" y 50% "Y". En los mamíferos es que determina el sexo es el macho (cromosoma Y), en las aves el sexo lo determina la hembra.

Los cromosomas "X" son exactamente iguales mientras que el "Y" es diferente, en cuanto a tamaño es un poco más chico. El macho recibe el cromosoma "X" de su madre.

MANUAL DE GENETICA

Eltern:



Mögliche Keimzellen:

Los caracteres que están ubicados en el cromosoma "X" se llaman caracteres ligados al sexo, son exclusivos del cromosoma "X" y estos caracteres los trasmite la madre al hijo.

A nivel del humano se conocen dos genes recesivos ligados al sexo

Gen d = DALTONISMO (ceguera para ver los colores)

Gen h = HEMOFILIA.

$X^D X^D$ Normal (hembra)

$X^D Y$ Normal (macho)

$X^D X^d$ La hija es portadora

$X^d Y$ El hijo es enfermo

$X^D X^d * X^D Y$

| Gametas ♀/♂ | X^D | Y |
|-------------|-----------|---------|
| X^D | $X^D X^D$ | $X^D Y$ |
| X^d | $X^d X^D$ | $X^d Y$ |

$\frac{1}{4}$ Hembras normales

$\frac{1}{4}$ Hembras portadoras

$\frac{1}{4}$ Machos normales

$\frac{1}{4}$ Machos enfermos

MANUAL DE GENETICA

Otro ejemplo de herencia ligada al sexo es el pelaje de los gatos, los gatos de 3 colores diferentes, son hembras.

El macho tiene un solo gen para el color, la hembra en cambio tiene dos, si estos genes son diferentes, aparece un animal de tres pelos (barcino), por lo tanto es hembra.

CARACTERES CUALITATIVOS Y CUANTITATIVOS.

El genotipo de un animal determinará los caracteres que presenta dicho animal, que pueden ser de dos tipos: CUALITATIVOS y CUANTITATIVOS.

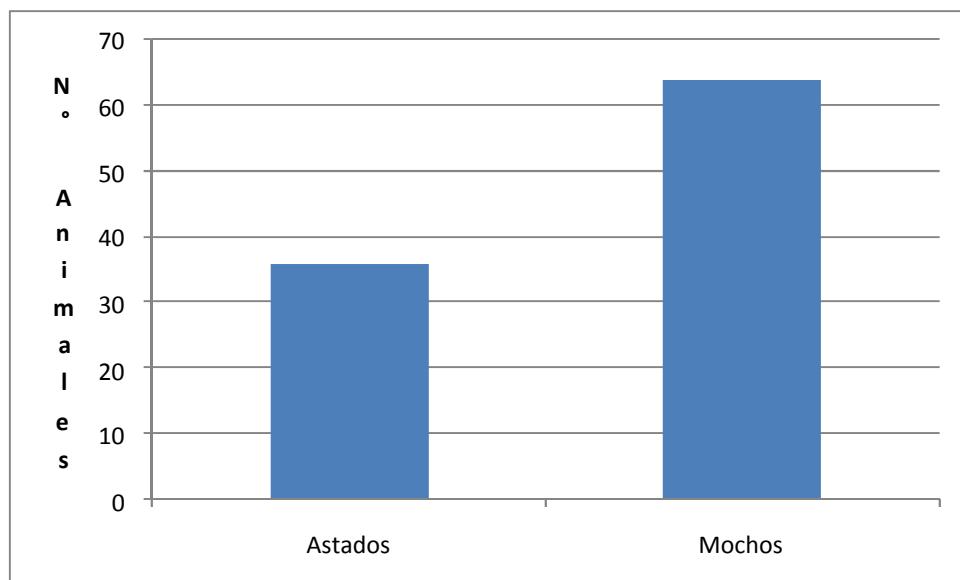
CARACTERES CUALITATIVOS:

Estos caracteres tienen la particularidad de estar determinados por un par de genes.

Los individuos pueden ser clasificados en categorías definidas, según tengas o no la característica, por ejemplo animales mochos o astados.

Están poco influenciados por el ambiente, la presencia o ausencia de cuernos depende exclusivamente de su genotipo.

En el caso de los caracteres cualitativos, el análisis y descripción se realiza en términos de animales individuales, representándose gráficamente:

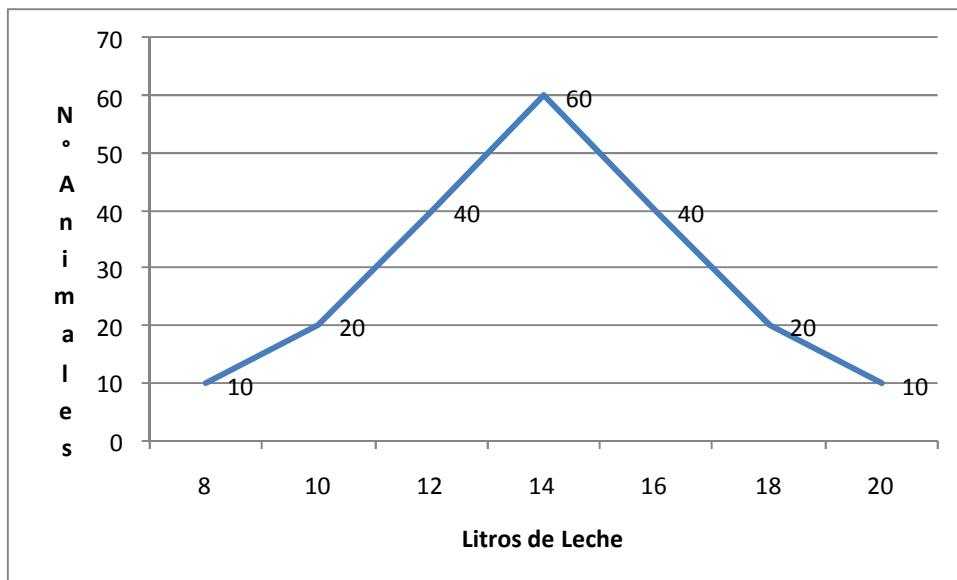


CARACTERES CUANTITATIVOS:

Este tipo de caracteres son los que más interesan desde el punto de vista de la producción, es el caso de: peso de vellón, peso del cuerpo, litros de leche, etc. Estos caracteres medibles, están determinados por muchos pares de genes, cada uno de los cuales tiene un efecto pequeño. El peso de vellón, por ejemplo, está determinado por más de 100 pares de genes, cada uno de los cuales aporta unos pocos gramos al peso total de la lana producida.

Por este carácter no pueden ser clasificados en categorías, ya que la variación en la producción es continua en la población de animales.

Por esa razón las descripciones y análisis no se pueden realizar en términos de animales individuales, sino de población que se representa con una curva, Curva Normal, Curva Poblacional o Curva de Gauss.



En esta grafica se aprecia que la mayoría de los individuos se agrupan en torno al valor promedio, y que comparativamente hay pocos individuos con valores bajos y altos, esto se cumple para cualquier característica cuantitativa.

HERENCIA CUANTITATIVA.

Los caracteres de importancia económica en los animales domésticos, por ejemplo, producción de leche, carne, lana, etc, están influenciados por más de un par de genes, y no por uno solo como es el caso de los cualitativos.

En la mayoría de los casos se trata de una acción aditiva de los genes, es decir que los genes sumarían efectos. No hay dominancia sino por el contrario hay genes contribuyentes que aportarían un determinado valor a la característica,

MANUAL DE GENETICA

unos aportan más valor que otros, otros pueden ser neutros, lo que la selección busca es ir reuniendo en un individuo los mejores genes.

Necesita un apoyo de la estadística y de la matemática, resulta muy difícil conocer cuántos pares de genes controlan un carácter productivo y por ahora es imposible identificarlos.

COMPARACIÓN ENTRE CARACTERÍSTICAS CUALITATIVAS Y CUANTITATIVAS.

| <u>CUALITATIVA</u> | <u>CUANTITATIVA</u> |
|---|---|
| 1) Controlada por un par de genes. | 1) Determinada por varios pares de genes. |
| 2) Caracteres de clase (mocho/astado). | 2) Caracteres de grado (peso de vellón). |
| 3) Clasifica los individuos en categorías o fenotipos diferentes. Variación discontinua o discreta. | 3) Los individuos no se pueden clasificar en categorías definidas. Variación continua de fenotipos. |
| 4) Se estudian los apareamientos individuales y su progenie. | 4) Se estudian las poblaciones y los tipos de apareamientos. |
| 5) Análisis por medio de cálculo de proporciones y relaciones. | 5) Análisis de tipo estadístico, parámetros de población. |
| 6) Distribución Puntual. | 6) Distribución Normal. |
| 7) Poca influencia ambiental. | 7) Gran influencia ambiental. |

Ejemplo: Para la finura de la lana hay dos pares de genes que aportan cierto valor a la característica.

B b 28μ 20μ

$$A \text{ y } B = 2 \text{ } \mu \text{ AaBb}$$

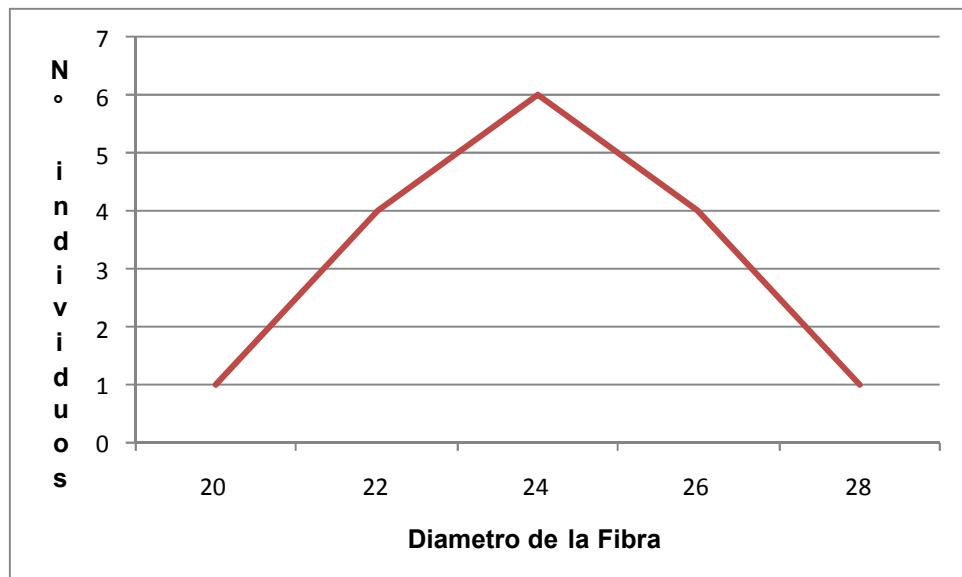
24μ

Si se autofecunda la F_1 , se obtiene la siguiente descendencia:

MANUAL DE GENETICA

| Gametos | AB | Ab | aB | ab |
|---------|------|------|------|------|
| AB | AABB | AABb | AaBB | AaBb |
| Ab | AABb | AAbb | AaBb | Aabb |
| aB | AaBB | AaBb | aaBB | aaBb |
| ab | AaBb | Aabb | aaBb | aabb |

| Resultado: |
|--------------------------|
| 28 μ – 1 individuo. |
| 26 μ – 4 individuos. |
| 24 μ – 6 individuos. |
| 22 μ – 4 individuos. |
| 20 μ – 1 individuo. |



Esto significa que existe una variación continua entre los valores que puede tomar una característica, es decir entre una finura y otra puede haber un tercer valor. Las características que tienen estos fenómenos podemos resumirlas en tres:

MANUAL DE GENETICA

1. Gran variación de fenotipo que ubican valores desde muy bajos hasta muy altos.
2. Los valores medios son los que concentran mayor número de individuos, los valores extremos son muy pocos.
3. La distribución fenotípica de estas poblaciones se asemeja a la llamada curva de Gauss.

GENETICA DE POBLACIONES.

Hasta ahora nuestro objetivo era conocer la herencia de distintos caracteres desde dos progenitores hasta su descendencia. Para ello estudiábamos la forma de transmisión de los genes implicados en la determinación del carácter y los fenotipos que obteníamos en la descendencia. Es decir nos alcanzaba con estudiar genotípicamente a los progenitores y su descendencia.

Pero existe otra rama de la genética que se ocupa de estudiar la herencia de los caracteres a lo largo de las generaciones de una población. Ahora en lugar de solo dos progenitores podemos tener cientos o miles. La información que buscamos es de otro tipo y por lo tanto el manejo de los datos también lo será. Esta rama de la genética es conocida como Genética de Poblaciones, por lo tanto el enfoque es poblacional, ya que no nos referimos a cruzamientos aislados entre individuos. Nos interesan las variaciones de población a población.

Población: comunidad de individuos que se reproducen sexualmente entre sí o que son capaces de hacerlo. La reproducción debe ser por lo tanto biológica y temporalmente posible.

Grupo local: comunidad de individuos en la que cada miembro tiene la misma probabilidad de aparearse con cualquier otro miembro del sexo opuesto. La reproducción por lo tanto no solo biológica y temporalmente posible sino además espacialmente probable.

CARACTERES QUE DEFINEN A UNA COMUNIDAD DE INDIVIDUOS.

Todos los individuos que pertenecen a una población tienen en principio el mismo cariotipo y el mismo mapa cromosómico. Cada par de genes tiene en todos los individuos la misma ubicación.

¿Entonces en que difieren unos de otros?

Difieren en los alelos que ocupan los loci. Para cada par de genes, un par tendrá un alelo y el otro par tendrá el otro alelo.

Si consideramos un par de genes (o locus), llamamos:

MANUAL DE GENETICA

Frecuencia Génica: a la frecuencia con que se presenta un alelo dado en la población, respecto a otro alelo que puede ocupar el mismo locus. Para obtener esta proporción hacemos el cociente entre el número de individuos con el alelo y el número total de individuos.

Una población entonces puede ser considerada como un conjunto común de genes agrupados temporalmente en individuos. Cuando estos individuos se preparan para reproducirse sexualmente engendran gametos; estos se juntan con otros y formaran nuevos individuos. Estos pueden ser combinaciones genotípicas nuevas o no. En genética de poblaciones lo que se hereda de una generación a otra son las frecuencias génicas.

RESUMIENDO TENEMOS:

En condiciones de apareamiento al azar en una población de gran tamaño en la cual todos los genotipos son igualmente viables, las frecuencias génicas de una generación en particular dependen de las frecuencias génicas de la generación anterior y no de las frecuencias genotípicas. Por otro lado las frecuencias genotípicas de la generación considerada, depende de las frecuencias génicas de la generación anterior.

Todo esto fue propuesto por HARDY Y WEINBERG cuya ley o principio establece:

Si tenemos una población luego de su primer cruzamiento donde obtenemos la primera generación F_1 se establece un equilibrio genotípico basado en las frecuencias génicas constantes y en el apareamiento aleatorio.

Si $p = \%$ de alelos **A** y $q = \%$ de alelos **a**, podemos usar el método de la cuadricula para producir todas las posibles combinaciones al azar de estos gametos.

| | | |
|------------|-------------|-------------|
| ♂ | p A | q a |
| P | P^2 AA | pq Aa |
| Q | pq Aa | q^2 aa |

$$p + q = 1 \rightarrow 100\%$$

MANUAL DE GENETICA

$$(p + q)^2 = p^2 + 2 pq + q^2$$

AA Aa aa

¿POR QUE LA FRECUENCIA Y NO EL PORCENTAJE?

Frecuencia = nº de casos correspondientes a una clase ≤ 1 varía entre 0 y 1

$nº$ total de casos

Porcentaje = frecuencia * 100 ≤ 100 varía entre 0 y 100

La frecuencia nos permite hacer el producto de dos frecuencias y el resultado es la frecuencia producto en base 1.

ESTUDIO DE LA RELACION ENTRE FRECUENCIAS GENICAS Y GENOTIPICAS.

Para el caso más sencillo: 1 carácter, determinado por 1 gen con dos alelos con dominancia (Aa).

1) Frecuencias genotípicas: en la generación paterna (P_1).

AA – P

Aa – H

aa – Q

| Cruzamientos Posibles | Frecuencia del cruzamiento | Frecuencia de cada genotipo en la descendencia del cruzamiento | | | Frecuencia de cada genotipo en la descendencia total | | |
|-----------------------|----------------------------|--|-----|-----|--|---------|---------|
| | | AA | Aa | aa | AA | Aa | aa |
| AA*AA | P^2 | 1 | - | - | P^2 | - | - |
| 2 AA*Aa | 2 PH | 1/2 | 1/2 | - | 2 PH/2 | 2 PH/2 | - |
| 2 AA*aa | 2 PQ | - | 1 | - | - | 2 PQ | - |
| Aa*Aa | H^2 | 1/4 | 1/2 | 1/4 | $H^2/4$ | $H^2/2$ | $H^2/4$ |
| 2 Aa*aa | 2 HQ | - | 1/2 | 1/2 | - | 2 HQ/2 | 2 HQ/2 |
| aa*aa | Q^2 | - | - | 1 | - | - | Q^2 |
| Total | 1 | | | | 1 | 2 | 3 |

Frecuencias Genotípicas en la descendencia (F_1):

1. f de AA: $P^2 + PH + \frac{1}{4} H^2 = (P + \frac{1}{2} H)^2$
2. f de Aa: $PH + 2PQ + \frac{1}{2} H^2 + HQ = 2(P + \frac{1}{2} H)(Q + \frac{1}{2} H)$
3. f de aa: $\frac{1}{4} H^2 + HQ + Q^2 = (Q + \frac{1}{2} H)^2$

$$P + H + Q = 1$$

MANUAL DE GENETICA

$$(P + \frac{1}{2} H)^2 + 2(P + \frac{1}{2} H)(Q + \frac{1}{2} H) + (Q + \frac{1}{2} H^2) = 1$$

Como **A** es dominante sobre **a** en la población observamos fenotípicamente:

$$A = f \text{ AA} + f \text{ Aa} = P + H$$

$$a = f \text{ aa} = Q$$

LEY DE HARDY – WEINBERG.

Las frecuencias de los genes permanecen constantes de una generación a otra, siempre y cuando se cumplan las siguientes condiciones:

- 1) Los apareamientos se realicen al azar
- 2) La población sea lo suficientemente grande
- 3) En esa población no haya ni migración (salida o entrada), ni selección, ni mutación (éstas no pueden ser controladas por el hombre, son naturales).

Supuestos del equilibrio Hardy – Weinberg.

■ Apareamientos al azar: significa que la probabilidad de dos genotipos se aparen es igual al producto de las frecuencias de dichos genotipos en la población.

Pueden tener desviaciones del apareamiento aleatorio por dos razones: elección o circunstancias. Si los miembros de una población eligen como pareja a los individuos de un determinado fenotipo más o menos frecuentemente de lo que harían por azar, se dice que en la población hay **apareamiento clasificado**.

También aparecen desviaciones del apareamiento al azar cuando los individuos que se aparean están o bien más estrechamente emparentados o bien más alejados genéticamente que dos individuos cualesquiera tomados al azar de la población. Se denomina **endogamia** o **consanguinidad** al apareamiento entre individuos emparentados, y **exogamia** al apareamiento entre individuos genéticamente no relacionados.

El apareamiento clasificado o la endogamia cambiarán las combinaciones cigóticas (genotípicas) de una generación a la siguiente pero no alterarán qué alelos son transmitidos a la siguiente generación. Así pues, el apareamiento no aleatorio cambia las frecuencias genotípicas pero no las alélicas.

■ Tamaño de la población grande: aunque en cada generación se produce un número extraordinariamente grande de gametos, cada generación sucesiva es el resultado del muestreo de una porción relativamente pequeña de los gametos de la generación anterior.

Una población grande dará lugar a que en cada generación se transmita una muestra grande de gametos. Cuanto más grande sea la muestra, mayor será la probabilidad de que las frecuencias alélicas de la descendencia representen fielmente las frecuencias alélicas en la población parental. Cuando las poblaciones son pequeñas o cuando los alelos son raros, tienen lugar cambios en

MANUAL DE GENETICA

las frecuencias alélicas simplemente debido al azar. Estos cambios se denominan **deriva genética aleatoria** o simplemente *deriva genética*.

¶ Ausencia de mutación y migración: las frecuencias alélicas y genotípicas pueden cambiar por efecto de la pérdida o de la aparición de alelos por mutación, o mediante la migración (inmigración o emigración) de individuos desde o hacia una población. Tales pérdidas o adiciones de alelos en la población debido a la mutación o migración no tienen lugar.

¶ Ausencia de selección natural: ningún individuo tiene ventaja reproductiva sobre otro debido a su genotipo. Que no hay selección natural (la selección artificial, tal y como la practican los mejoradores de animales y vegetales, perturbará también el equilibrio).

MANUAL DE GENETICA

GLOSARIO.

Alelo: forma alternativa de un gen.

Anticodón: secuencia de tres bases en el ARN_t complementaria de un codón del ARN_m.

Apareamiento aleatorio: apareamiento entre los individuos de una población de tal modo que la unión de los individuos que presentan el carácter bajo estudio tiene lugar de acuerdo con la regla del producto de probabilidad.

Autofecundación: fecundación en la que los dos gametos proceden del mismo individuo.

Autosoma: cromosomas no sexuales.

Bivalentes: estructuras formadas durante la profase de la meiosis I que constan de dos cromosomas homólogos en sinapsis. Equivale a una tétrada de cromátida.

Centriolos: orgánulos cilíndricos que se encuentran en los eucariotas, que organizan la formación del uso.

Centrómeros: constricciones de los cromosomas eucarióticos en las que se encuentran los cinetócoros.

Citocinesis: división del citoplasma de una célula en dos células hijas.

Código genético: secuencia lineal de nucleótidos que especifican los aminoácidos en el proceso de traducción.

Codominancia: relación entre los alelos tal que el fenotipo del heterocigoto muestra la expresión individual de cada alelo.

Codones: secuencia de tres nucleótidos en el ADN o en el ARN que especifican un aminoácido o bien la terminación de la traducción.

Cromátidas: subunidades de un cromosoma antes de la anafase de la meiosis o de la mitosis. En la anafase II o de la mitosis cuando los centrómeros se dividen y las cromátidas hermanas se separan, cada cromátida se convierte en un cromosoma.

Cromosomas: forma del material genético en virus y células. Un círculo de ADN en procariotas, una molécula de ADN o ARN en los virus, y un complejo nucleoproteico en los eucariotas.

Cruzamiento de prueba: cruzamiento de un organismo con un homocigoto recesivo.

Dihíbrido: organismo heterocigótico en dos loci.

Diploide: individuo que tienen dos copias de cada cromosoma por núcleo o célula.

MANUAL DE GENETICA

Dominante: Alelo que se expresa incluso en heterocigosis. También el rasgo controlado por dicho alelo.

Entrecruzamiento: proceso en el que los cromosomas homólogos se intercambian segmentos por un proceso de rotura y reunión.

Fenotipo: atributos observables de un organismo.

Gameto: célula germinal que tiene un complemento cromosómico haploide. Los gametos que proceden de padres de distinto sexo se unen para formar un cigoto.

Gen: determinante hereditario del fenotipo.

Genotipo: genes que posee un organismo.

Haploide: que tiene una copia de cada cromosoma por núcleo o célula.

Heterocigoto: organismo diploide o poliploide con alelos distintos en un locus dado.

Homocigoto: organismo diploide o poliploide con alelos idénticos en un locus dado.

Huso: aparato microtubular que controla el movimiento de los cromosomas durante la mitosis y meiosis.

Locus: posición de un gen en un cromosoma. Plural: loci

Recesivo: alelo que no se expresa en el heterocigoto.