



Herencia autosómica

1^a LEY DE MENDEL

Lic. Saira Cancela

Patrones de herencia

Existen diferentes patrones de herencia según las posibles localizaciones de un gen:

- **Herencia autosómica:** basada en la variación de genes simples en cromosomas regulares o autosomas (Mendel).
- **Herencia ligada al sexo:** basada en la variación de genes simples en los cromosomas determinantes del sexo.
- **Herencia citoplásмica:** basada en la variación de genes simples en cromosomas de organelos (herencia materna).



Genética Mendeliana

- Gregorio Mendel propone por 1era vez el concepto de gen en 1865
- Existía el concepto de **herencia mezclada**: la descendencia muestra normalmente características similares a las de ambos progenitores....pero, la descendencia no siempre es una mezcla intermedia entre las características de sus parentales.
- Mendel propone la teoría de la **herencia particulada**: los caracteres están determinados por unidades genéticas discretas que se transmiten de forma intacta a través de las generaciones.

Carácter: propiedad específica de un organismo; característica o rasgo.

Modelo de estudio: planta de guisante *Pisum sativum* - *amplia gama de variedades fáciles de analizar*
- *puede autopolinizarse*

Características de los experimentos de Mendel

- Elección de caracteres cualitativos (alto-bajo, verde-amarillo, rugoso-liso, ...)
- Cruces genéticos de líneas puras (línea verde x línea amarilla)
- Análisis cuantitativos de los fenotipos de la descendencia (proporción de cada fenotipo en la descendencia)

Los 7 caracteres estudiados por Mendel



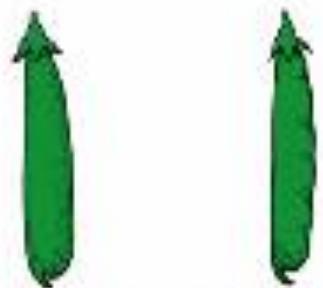
Semilla lisa o rugosa



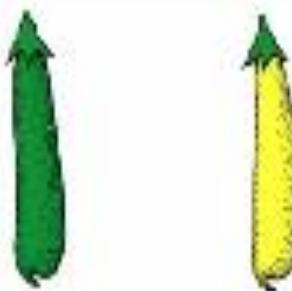
Semilla amarilla o verde



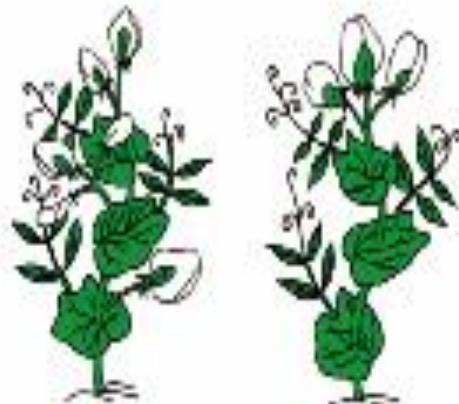
Pétalos púrpuras o blancos



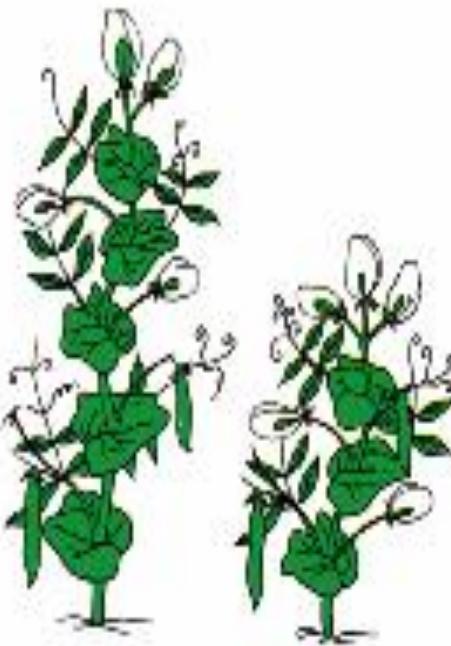
Vaina hinchada o hendida



Vaina inmadura verde o amarilla



Floración axial o terminal



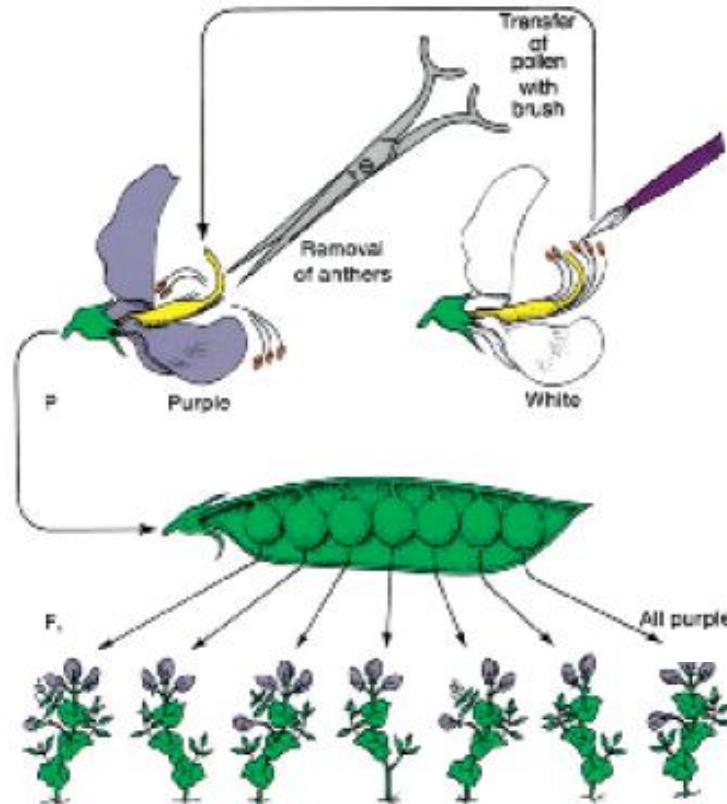
Tallo largo o corto

Línea pura: población que produce descendencia homogénea para el carácter particular en estudio; todos los descendientes producidos por autopolinización o fecundación cruzada, dentro de la población, muestran el carácter de la misma forma.

Fenotipo: formas o variantes de un carácter. *Deriv. griego:* “lo que se muestra”

Ej: Carácter: color de la flor, Fenotipo: púrpura o blanco

1er Exto:



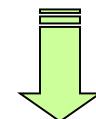
Generación parental (P)

1era Generación filial (F_1)

Cruzamiento recíproco

fenotipo A♀ x fenotipo B ♂

fenotipo B♀ x fenotipo A ♂



Todas púrpuras!!

F1=Híbrido =descendiente de dos progenitores distintos

Cuando se cruzan dos variedades puras para un carácter, todos los descendientes de la primera generación filial son híbridos o heterocigóticos para ese carácter e iguales entre sí, tanto en su genotipo como en su fenotipo.

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

Resultados de todos los cruzamientos de Mendel en los que los parentales difieren en un solo carácter
 (autofecundación de F₁)



Relación de caracteres en F_2 siempre es 3:1!!

El fenotipo blanco está completamente ausente en la F_1 , pero reaparece (en su forma original) en la cuarta parte de las plantas F_2 ➔ difícil de explicar por herencia mezclada.

Mendel: la capacidad para producir tanto el fenotipo púrpura como el blanco se mantiene y transmite a través de las generaciones sin modificaciones.

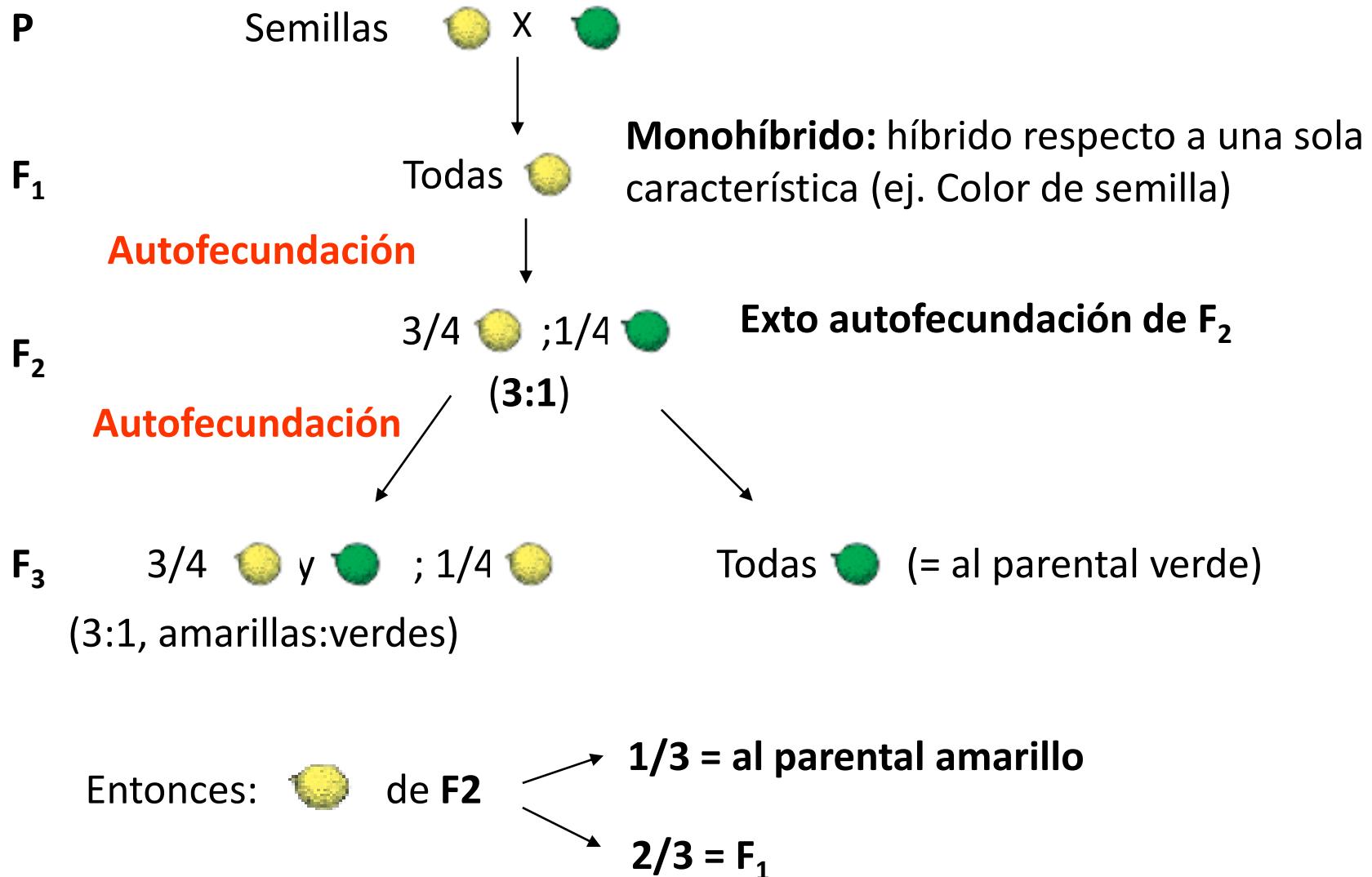
Entonces...¿por qué no se expresa el fenotipo blanco en la F_1 ?

Fenotipo dominante: aquel que aparece en la F_1 , tras el cruzamiento de 2 líneas puras.

Fenotipo púrpura es dominante sobre el blanco

Fenotipo blanco es **recesivo** sobre el púrpura

Cruzamiento de una línea pura de semillas amarillas X línea pura de semillas verdes



F_2

	Proporciones fenotípicas	Proporciones genotípicas
$3/4$ amarillos		$1/4$ amarillos puros $2/4$ amarillos impuros
$1/4$ verdes	\longrightarrow	$1/4$ verdes puros



Proporción aparente 3:1 de F_2 es 1:2:1



Resultados de Mendel

En la **F1** todas las plantas con el mismo fenotipo => **dominante**
fenotipo alternativo => **recesivo**

En la **F2** reapareció el **fenotipo recesivo** (el que se expresa sólo en **homocigosis**)

1^a Ley de Mendel (ley de la segregación de los alelos)

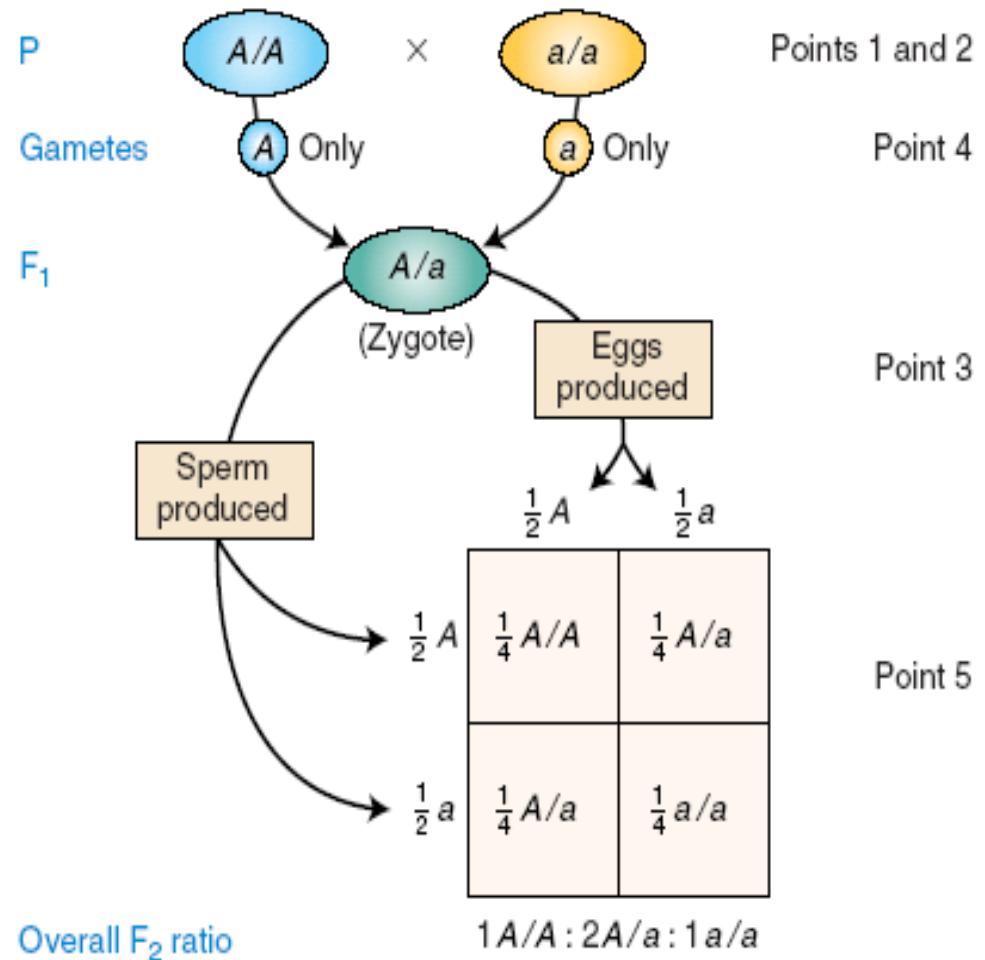
El par de alelos de un gen (locus) segregan (se distribuyen separadamente) en el proceso de formación de los gametos. La mitad de los gametos llevará un alelo y la otra mitad el otro alelo (proporción 1:1)

Postulado de Mendel para explicar proporción 1:2:1

- 1- Existen determinantes hereditarios de naturaleza particulada → genes.
- 2- Cada planta adulta tiene 2 alelos, una *pareja génica*. Las plantas de la F_1 tienen genes dominantes (A) y recesivos (a).
- 3- Los miembros de cada pareja génica se distribuyen de manera igualitaria entre las gametos o células sexuales.
- 4- Cada gameto es portador de un solo miembro de la pareja génica.
- 5- La unión de un gameto de cada parental para formar un nuevo descendiente se produce al azar.

Cuadrado de Punnett

Permite predecir las proporciones genotípicas y fenotípicas esperadas en la progenie de un cruzamiento genético

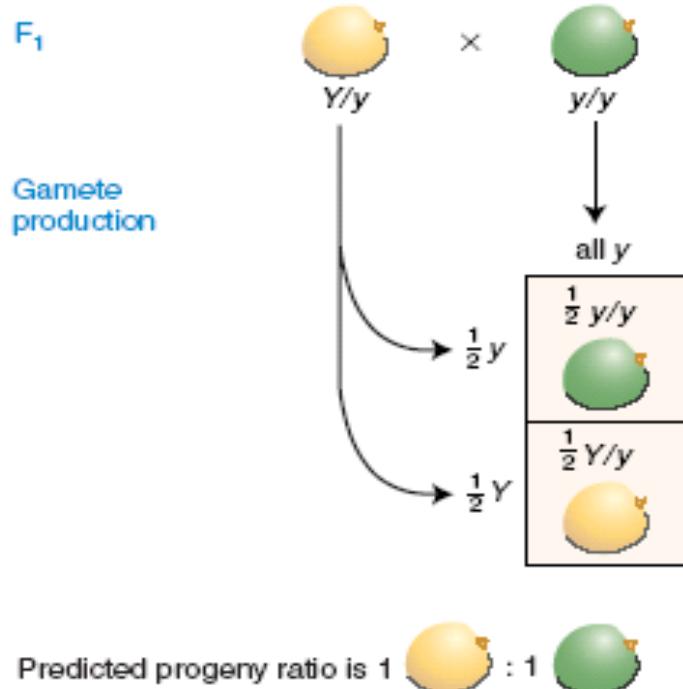


Esquema de la generaciones P, F1 y F2 en el sistema de Mendel que implica la diferencia en un carácter determinado por la diferencia de un gen.

Cruzamiento de prueba

- Cruzamiento de un individuo en estudio por uno de fenotipo correspondiente al alelo recesivo (homocigota recesivo)
- Permite deducir el genotipo del individuo en estudio (los fenotipos de los descendientes estarán determinados por los alelos de los gametos del individuo problema)

Corroboration del modelo por Cruzamiento prueba (cruzamiento con un homocigota recesivo)



Obtiene: 58 amarillas (Yy)
52 verdes (yy)



Se confirma la *segregación igualitaria* de Y e y en el individuo de la F₁



Primera Ley de Mendel. Los dos alelos de una pareja génica se distribuyen separadamente entre los gametos (segregan), de forma que la mitad de los gametos llevan uno de los alelos y la otra mitad lleva el otro alelo de la pareja génica.

Carácter	Fenotipos	Genotipos	Alelos	Gen
Color de la flor	Púrpura (dominante) Blanco (recesivo)	CC (homocigota dominante) Cc (heterocigota) cc (homocigota recesivo)	C (dominante) c (recesivo)	Gen del color de la flor

Individuos de una línea pura son **homocigotas**.

Genotipo: constitución genética (o alélica) respecto de uno o varios caracteres en estudio.

Alelos: distintas variantes de un gen

Extensiones del análisis mendeliano

Dominancia completa: el homocigota dominante no puede distinguirse fenotípicamente del heterocigota. Proporción fenotípica en la F₂ es **3:1**.

Dominancia incompleta: el heterocigota muestra un *fenotipo* cuantitativamente (aunque no exactamente) *intermedio* entre los fenotipos homocigotas correspondientes. Proporción fenotípica **1:2:1**.

Ej. Planta Dondiego de noche

P pétalos rojos x pétalos blancos

F₁ pétalos rosas

1/4 pétalos rojos

F₂ 1/2 pétalos rosas

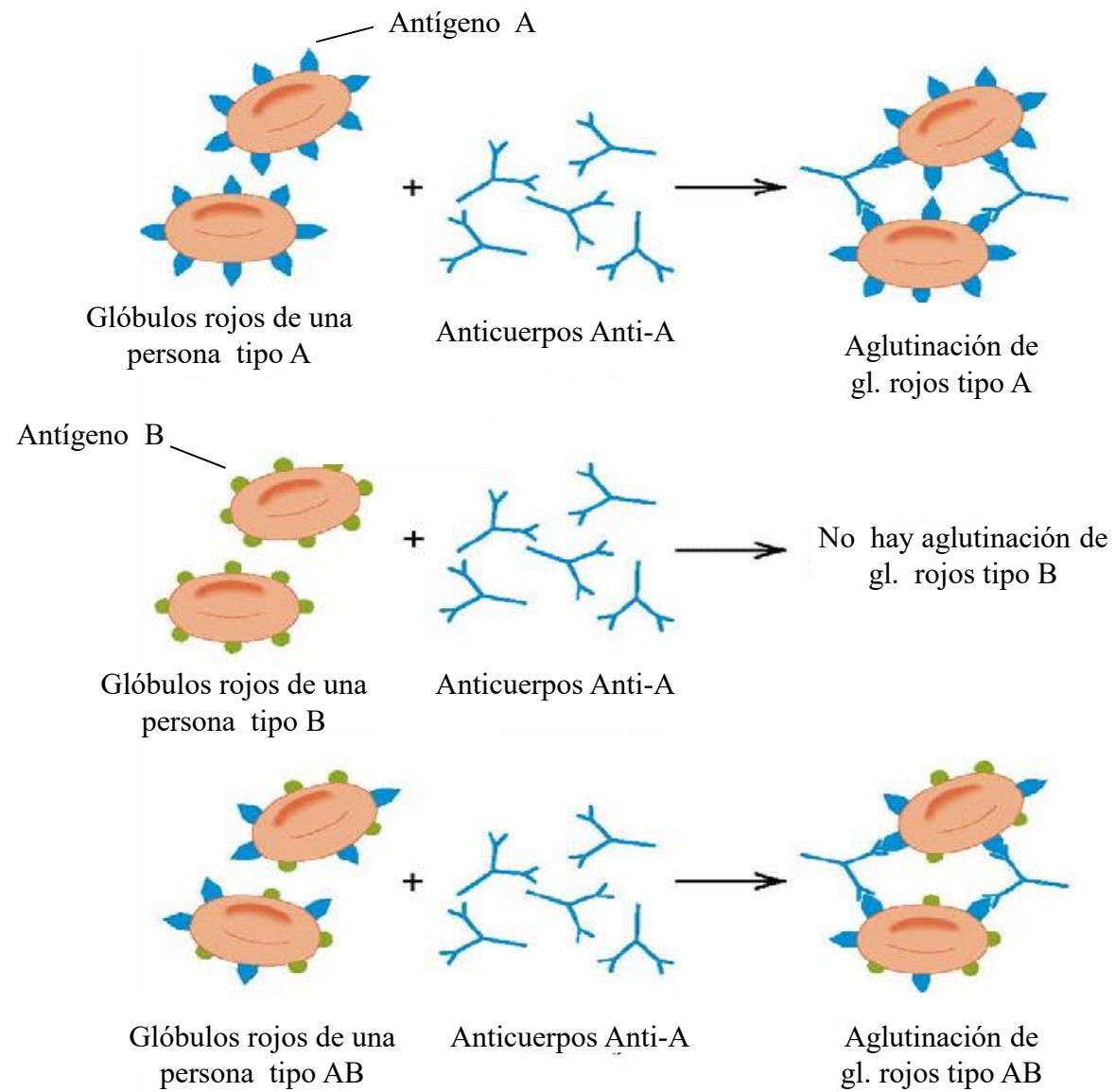
1/4 pétalos blancos



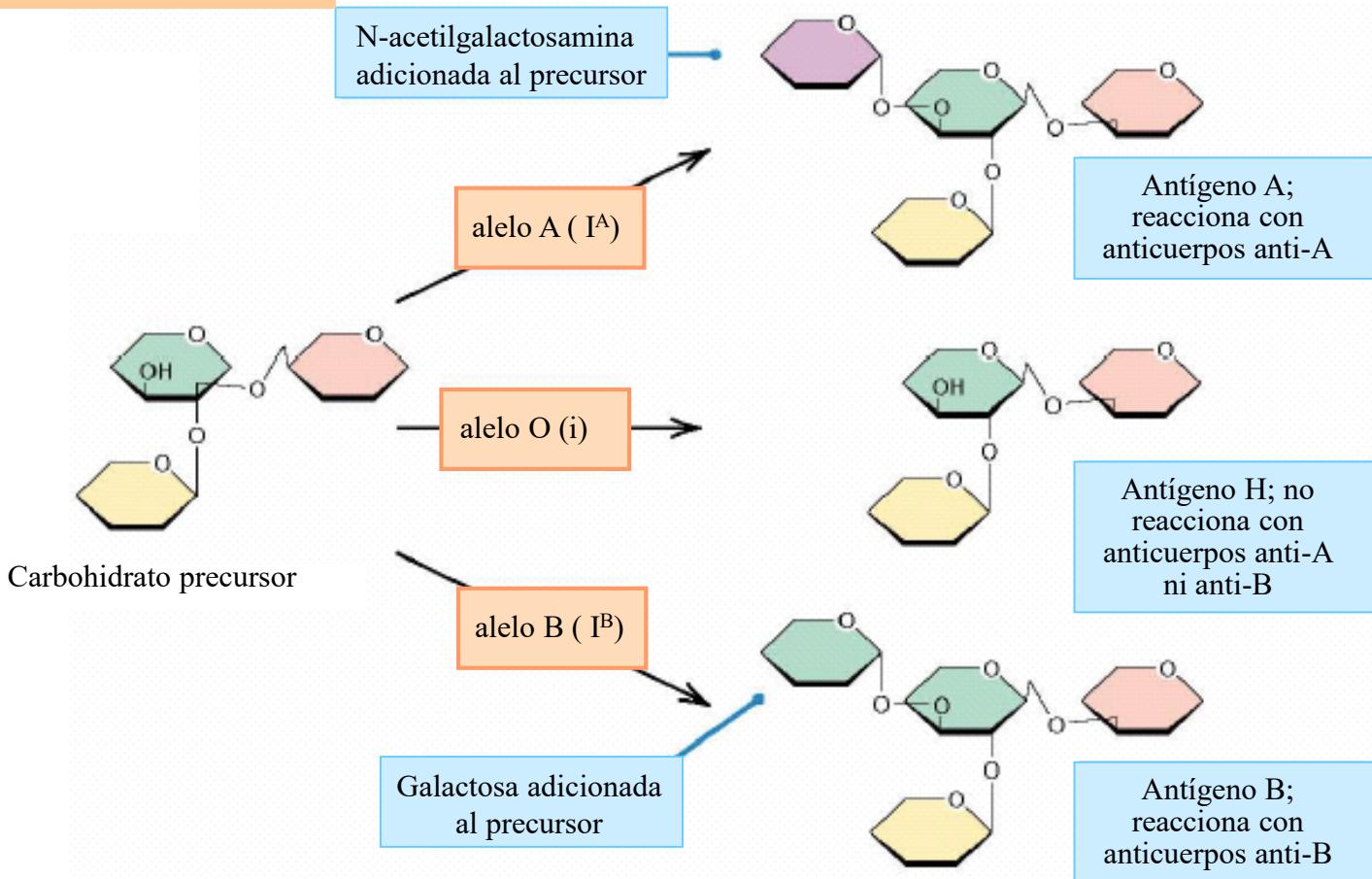
Codominancia: el heterocigota expresa el *fenotipo de ambos* homocigotas por igual.

Los antígenos ABO se generan por pequeñas modificaciones de compuestos glicoproteicos en la membrana del eritrocito

Ej. Grupos sanguíneos humanos ABO

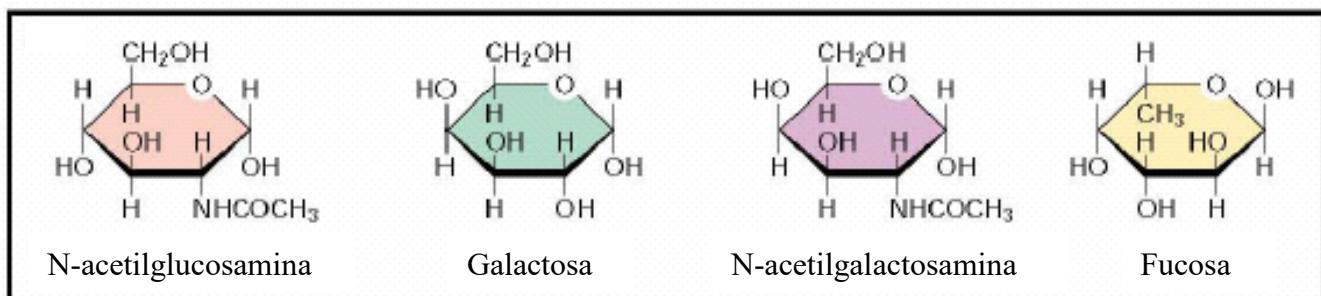


Base bioquímica de los grupos ABO



El gen ABO codifica una transferasa.

Los alelos A y B producen transferasas distintas (que modifican de distinta manera la galactosa terminal del compuesto precursor) y el alelo O no produce ninguna.





Tipo sanguíneo	Genotipo
A	I ^A I ^A o I ^A i
B	I ^B I ^B o I ^B i
AB	I ^A I ^B
O	ii

El alelo i es nulo, es incapaz de producir cualquier forma del antígeno. Alelos A y B son dominantes sobre el alelo i. Alelos A y B son codominantes entre sí.

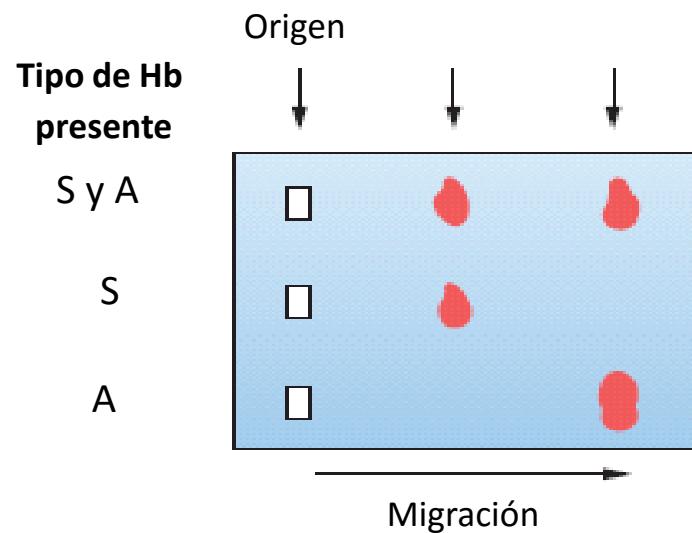
Grupo O es donante universal (no contiene antígenos ni A ni B).

Grupo AB es receptor universal (no produce anticuerpos contra el antígeno A ni el antígeno B).

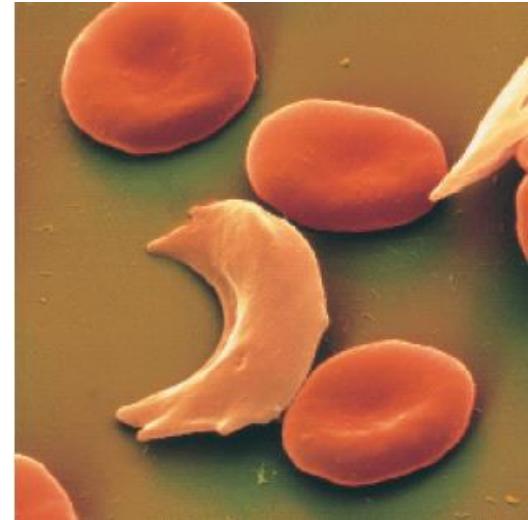
Caso de alelismo múltiple

- Un gen puede tener más de dos alelos en una especie
- Pero, los organismos diploides sólo van a tener dos alelos de un gen

Ej. Anemia falciforme humana



Genotipo	Fenotipo
$Hb^S Hb^A$	Portador
$Hb^S Hb^S$	Anemia falciforme
$Hb^A Hb^A$	Normal



$Hb^A Hb^A$: Normal. Los gl. rojos no se deforman nunca.

$Hb^S Hb^S$: Anemia grave, a menudo mortal. La Hb anormal causa que los gl. rojos adquieran forma de hoz.

$Hb^S Hb^A$: No se produce anemia. Los gl. rojos se deforman sólo a concentraciones de O_2 anormalmente bajas.

Respecto a la anemia: alelo Hb^A es dominante.

Respecto a la forma de los glóbulos rojos: existe dominancia incompleta de Hb^A

Respecto a la síntesis de Hb: hay codominancia.