

PRINCIPIOS MENDELIANOS



Alelos múltiples: Existen caracteres que vienen determinados por más de dos alelos, pero los individuos presentan sólo dos de ellos ocupando los locus correspondientes en los cromosomas. Variantes alternativas de un mismo gen (ABO).

Herencia intermedia: Es la mezcla de dos caracteres en la expresión (Heterocigotos es intermedio, color de piel).

Codominancia: Comparten dominancia. Ambos alelos se expresan, pero independientemente.

P1. Línea parental o progenitores.

F1. Primera generación filial.

F2. Segunda generación filial (F1xF1)

Proporción genotípica: Relación existente de genotipos iguales o diferentes observados en una progenie.

Proporción fenotípica: Relación existente de fenotipos iguales o diferentes observados en una progenie.

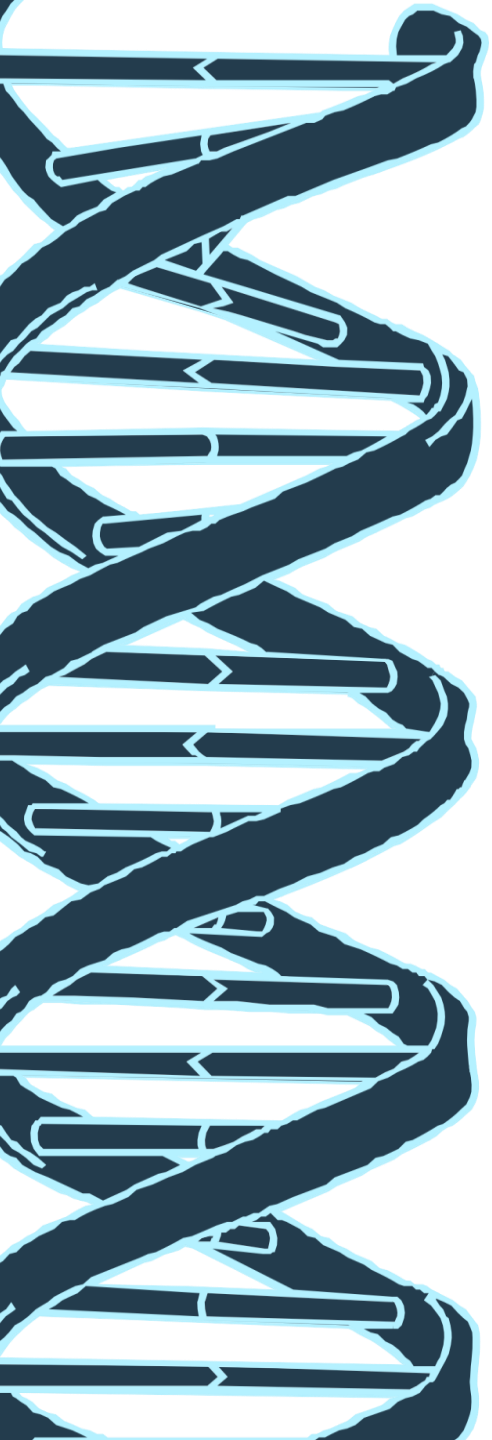
Alelos amorfos: Nulos, mutantes inactivos, bloquean la biosíntesis normal. Su fenotipo es la ausencia del carácter (Fenilalanina hidroxilasa a tirosina / fenilcetonuria).

Alelos hipomorfos o rezumantes: Alelos que funcionan imperfectos, fenotipo parecido al normal pero no idéntico, reducción de la actividad (Fenilalanina hidroxilasa a tirosina / fenilcetonuria).

Alelos hipermorfos: Alelos que producen una cantidad excesiva (Gen o producto).

Neomorfos: alelo que produce un producto génico con una función nueva o diferente a la del alelo de tipo salvaje, en lugar de una pérdida total o parcial de función.

Isoalelos: Alelos cuya expresión fenotípica ligeramente diferente (identificarlos mediante métodos bioquímicos: electroforesis en gel).



Los experimentos de Mendel demuestran que...

La herencia se transmite por elementos particulados y sigue normas estadísticas sencillas.



En el jardín del monasterio agustino de Santo Tomás de Brunn, actual república Checa, donde Mendel realizó sus experimentos de cruces con el guisante

A handwritten signature in cursive script, reading "Gregor Mendel". The ink is dark and the handwriting is fluid and elegant.

Monje austriaco Gregor Mendel
(1822-1884)

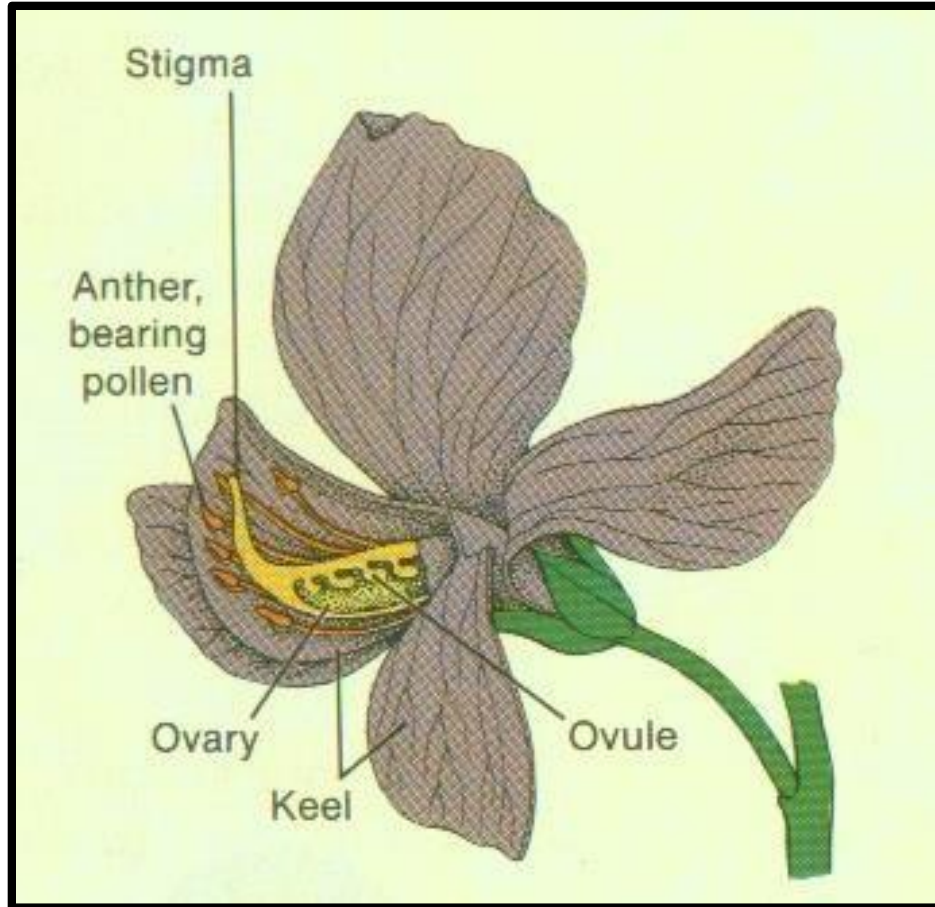
Mendel Web: <http://www.mendelweb.org/>

Características del experimento 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)



Flor de la planta del guisante, *Pisum sativum* estudiada por Mendel



Los siete caracteres estudiados por Mendel



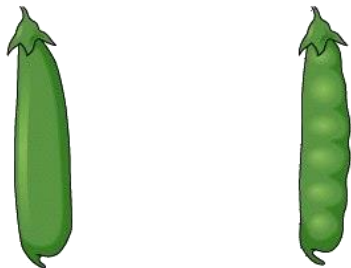
Round or wrinkled ripe seeds



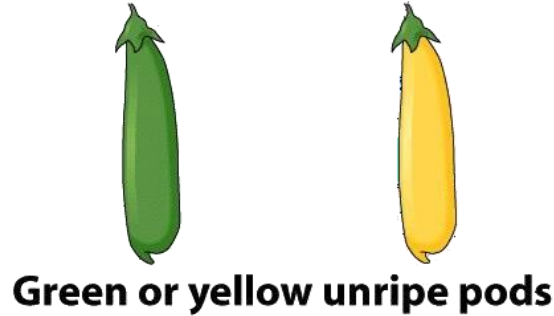
Yellow or green seeds



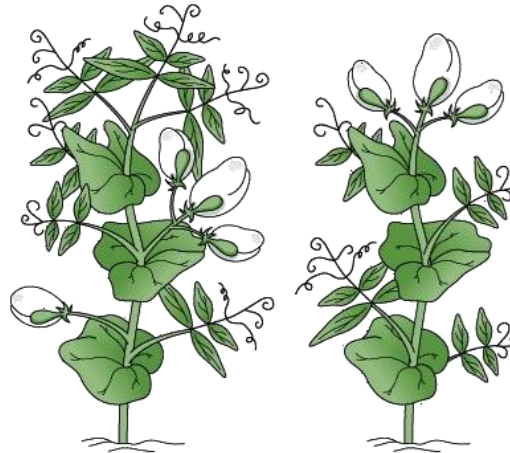
Purple or white petals



Inflated or pinched ripe pods



Green or yellow unripe pods



Axial or terminal flowers



Long or short stems

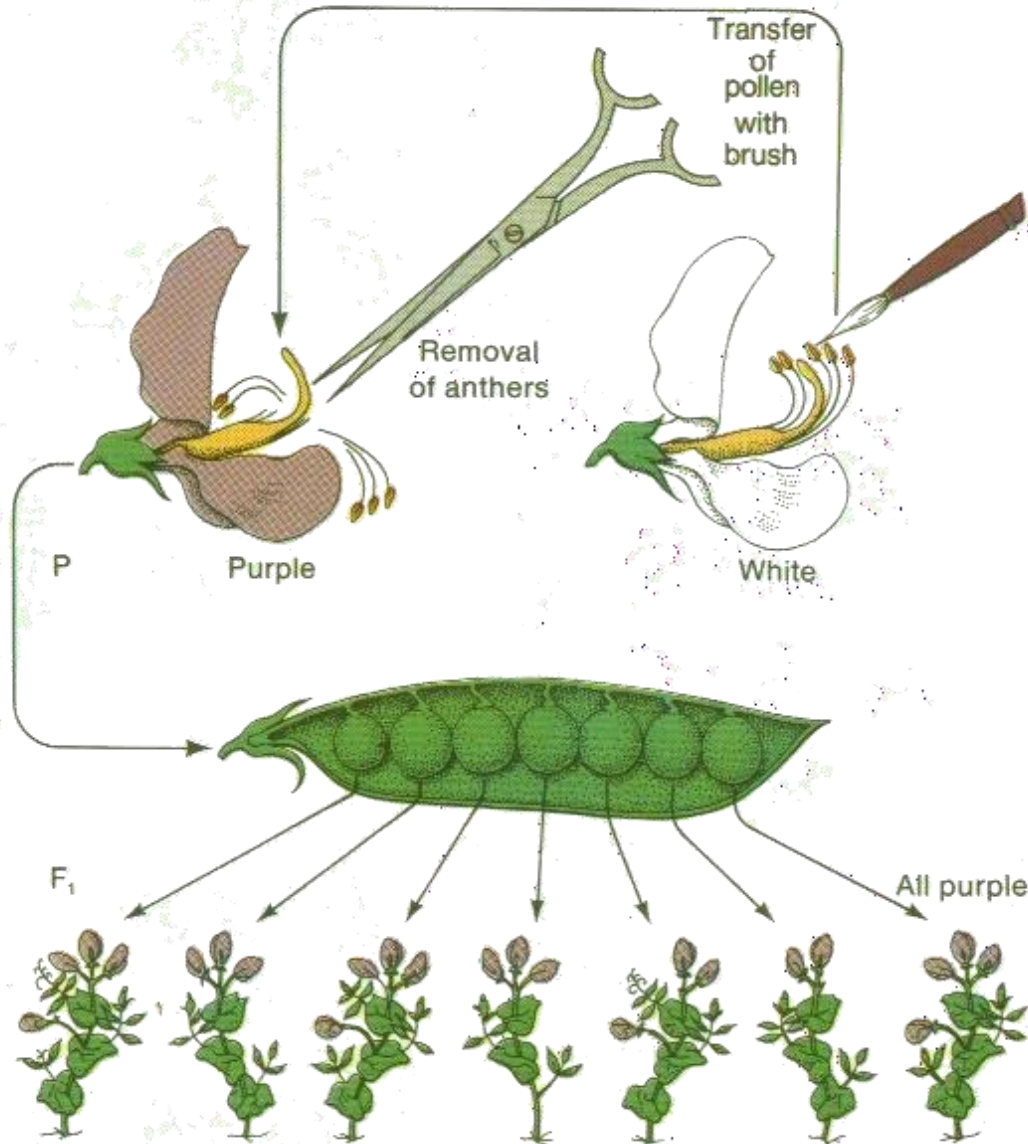
Figure 2-9

Introduction to Genetic Analysis, Ninth Edition

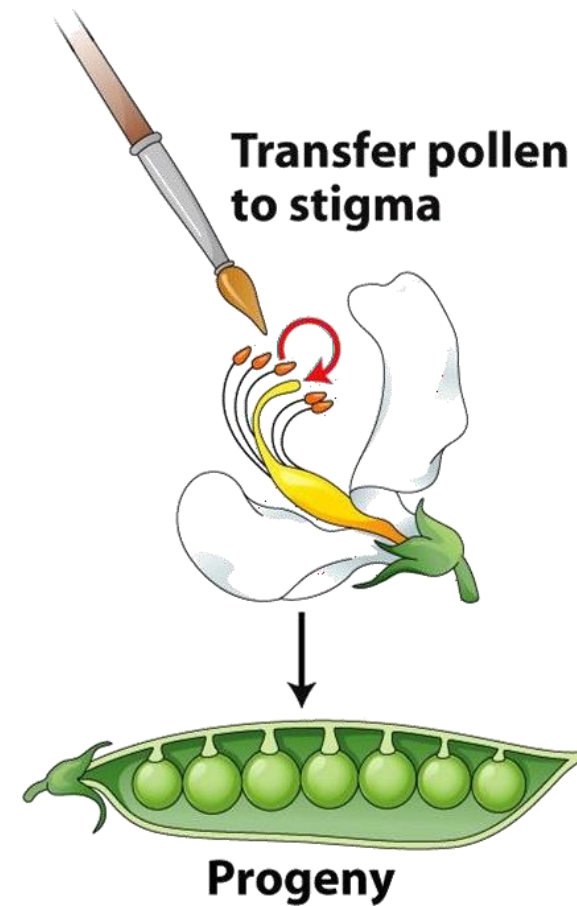
© 2008 W.H. Freeman and Company

Método de cruzamiento empleado por Mendel

Polinización cruzada



Autofecundación



Las leyes de Mendel son los **principios que establecen cómo ocurre la herencia**, es decir, el proceso de transmisión de las características de los padres a los hijos.

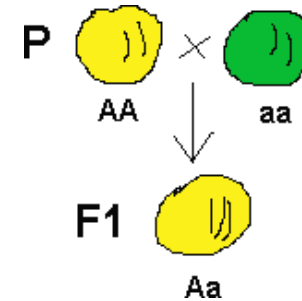
Las tres leyes de Mendel son:

- Primera ley: principio de la uniformidad.
- Segunda ley: principio de segregación.
- Tercera ley: principio de la transmisión independiente.

PRIMERA LEY DE MENDEL: PRINCIPIO DE LA UNIFORMIDAD

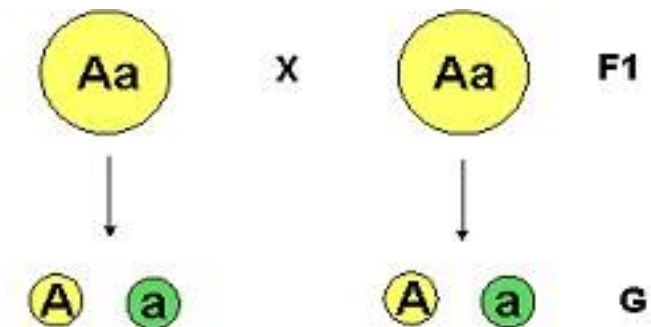
La primera ley o principio de la uniformidad de los híbridos de la primera generación filial establece que cuando se cruzan dos individuos de raza pura (homocigotos), la primera generación filial (heterocigotos), será igual entre ellos (fenotipos y genotipos) y, además, sobresaldrá el rasgo fenotípico de uno de los progenitores (genotipo dominante).

Las razas puras están compuestas por alelos (versión específica del gen), que determina su característica sobresaliente.



Cuando se cruzan dos individuos (P) de raza pura ambos (homocigotos) para un determinado carácter, todos los híbridos de la primera generación (F1) son iguales.

LEY DE MENDEL: SEGREGACIÓN INDEPENDIENTE DURANTE LA MEIOSIS



		Segunda Generación F2	
		A	a
A	AA	Aa	
a	Aa	aa	

Al cruzar entre sí dos híbridos o heterocigotos, los factores hereditarios (alelos) de cada individuo, se separan ya que son independientes, y se combinan entre sí de todas las formas posibles.

Razón genotípica

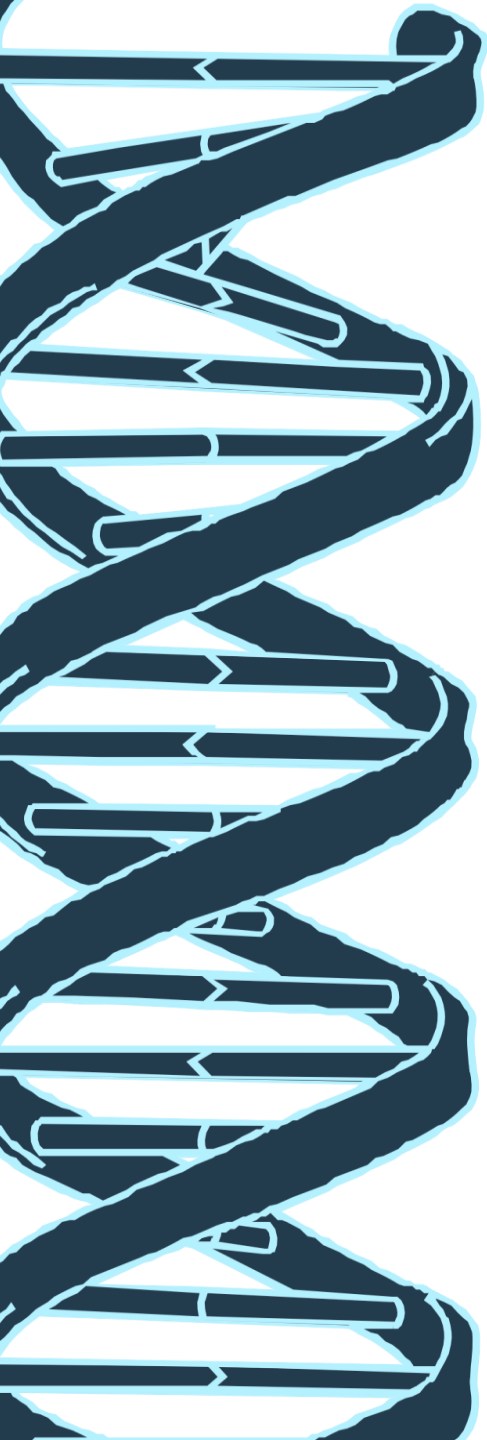
Razón fenotípica

(2/4 = 1/2) ← 1/4 AA
1/2 Aa
1/4 aa

3/4 A-
1/4 aa

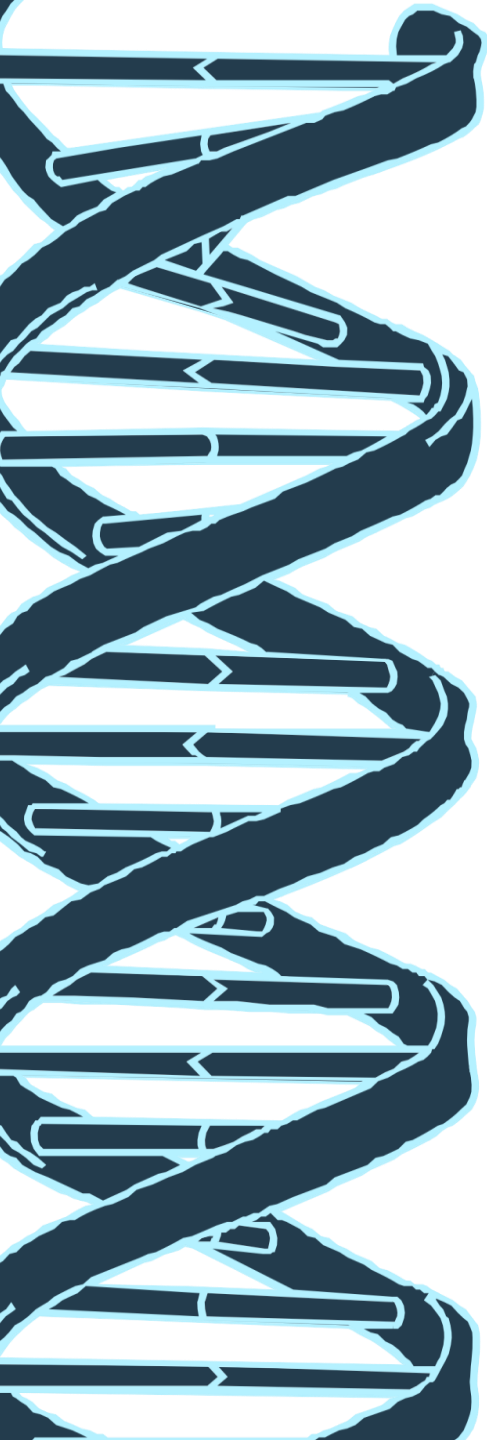
LEY DE MENDEL: PRINCIPIO DE LA TRANSMISIÓN INDEPENDIENTE – RECOMBINACIÓN INDEPENDIENTE DE LOS FACTORES

La ley de la distribución independiente de Mendel establece que los alelos de dos (o más) genes diferentes se reparten en los gametos de forma independiente el uno del otro. En otras palabras, el alelo de un gen que recibe un gameto no influye en el alelo que recibe de otro gen.



- **Pleitropía:** hay genes que pueden afectar diversas características de otros genes.
- **Epistasis:** los alelos de un gen pueden encubrir y afectar la expresión de los alelos de otro gen.
- **Ligamiento al sexo:** está asociada a los genes que contienen el cromosoma X de los seres humanos y que generan diferentes patrones de herencia.

Cuadros de Punnett; árbol genealógico



1. Predicción de Enfermedades Genéticas

2. Consejería Genética

En el caso de una pareja que tiene un hijo con una enfermedad hereditaria, como la enfermedad de Huntington (autosómica dominante), donde:

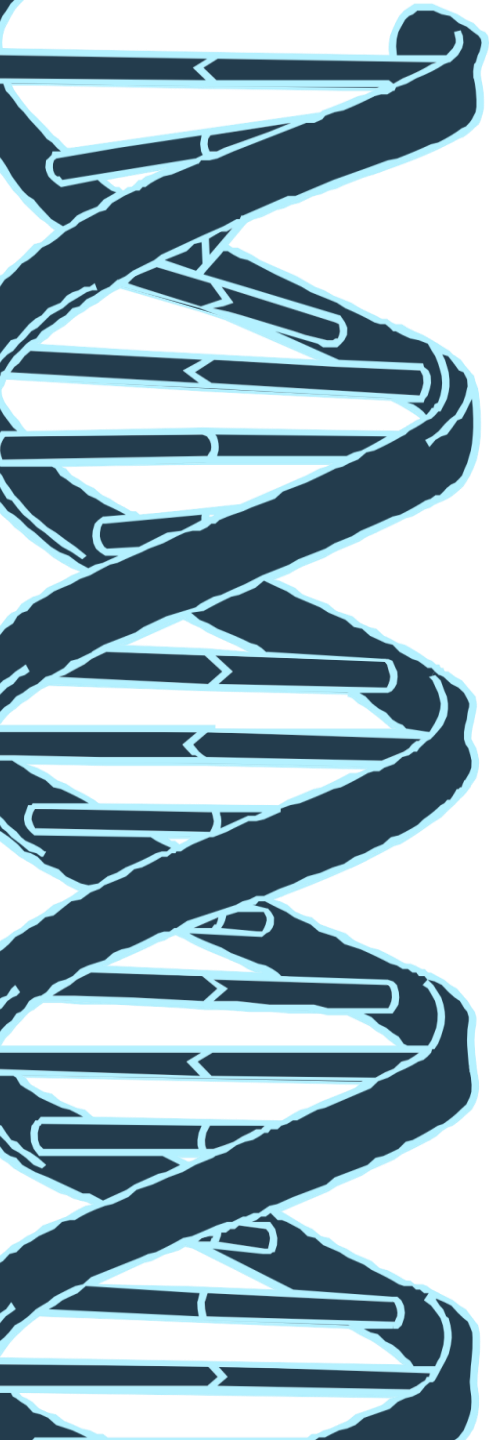
H^{**} = alelo dominante (enfermedad)

h^{**} = alelo recesivo (saludable)

Si uno de los padres es afectado (Hh) y el otro es sano (hh), se puede usar un cuadro de Punnett para determinar la probabilidad de que sus hijos hereden la enfermedad:

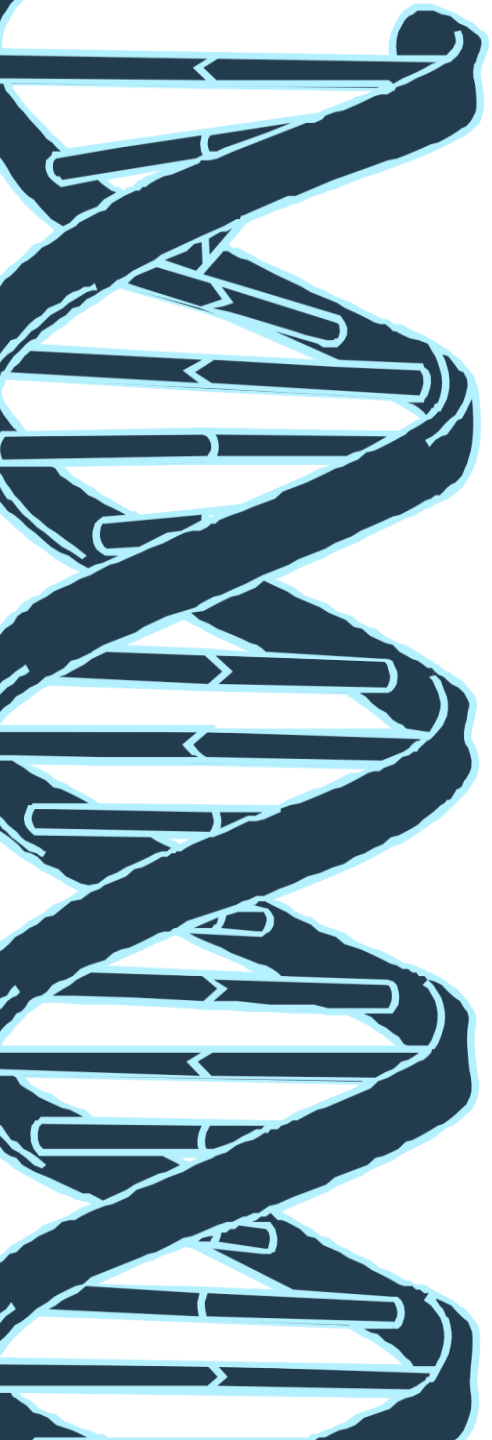
Genotipo	Probabilidad
Hh	50%
hh	50%

Esto indica que hay un 50% de probabilidad de que un hijo tenga la enfermedad y un 50% de probabilidad de que no la tenga.



3. Estudio de Rasgos Multifactoriales

- Algunas condiciones de salud, como la diabetes tipo 2 o la hipertensión, son influenciadas por múltiples genes y factores ambientales.
- Aunque Mendel se centró en rasgos simples, sus principios pueden aplicarse a rasgos más complejos.
- Se pueden realizar estudios familiares para identificar patrones de herencia y evaluar el riesgo en miembros de la familia.



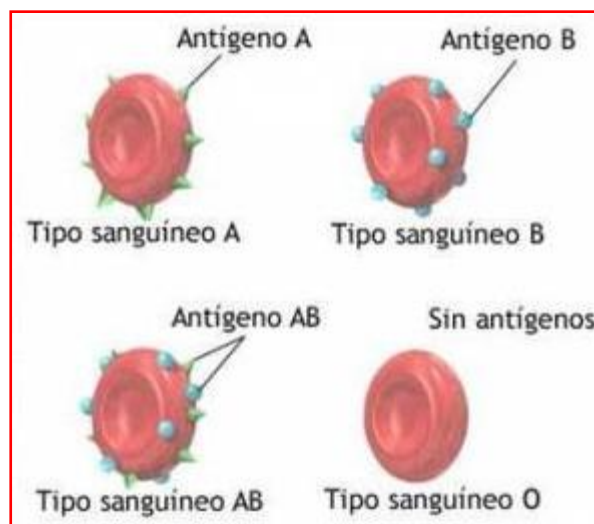
3. Estudio de Rasgos Multifactoriales

- Algunas condiciones de salud, como la diabetes tipo 2 o la hipertensión, son influenciadas por múltiples genes y factores ambientales.
- Aunque Mendel se centró en rasgos simples, sus principios pueden aplicarse a rasgos más complejos.
- Se pueden realizar estudios familiares para identificar patrones de herencia y evaluar el riesgo en miembros de la familia.

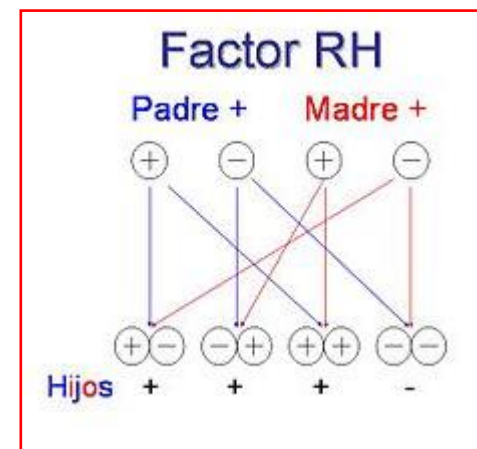
Herencia de Grupos Sanguíneos

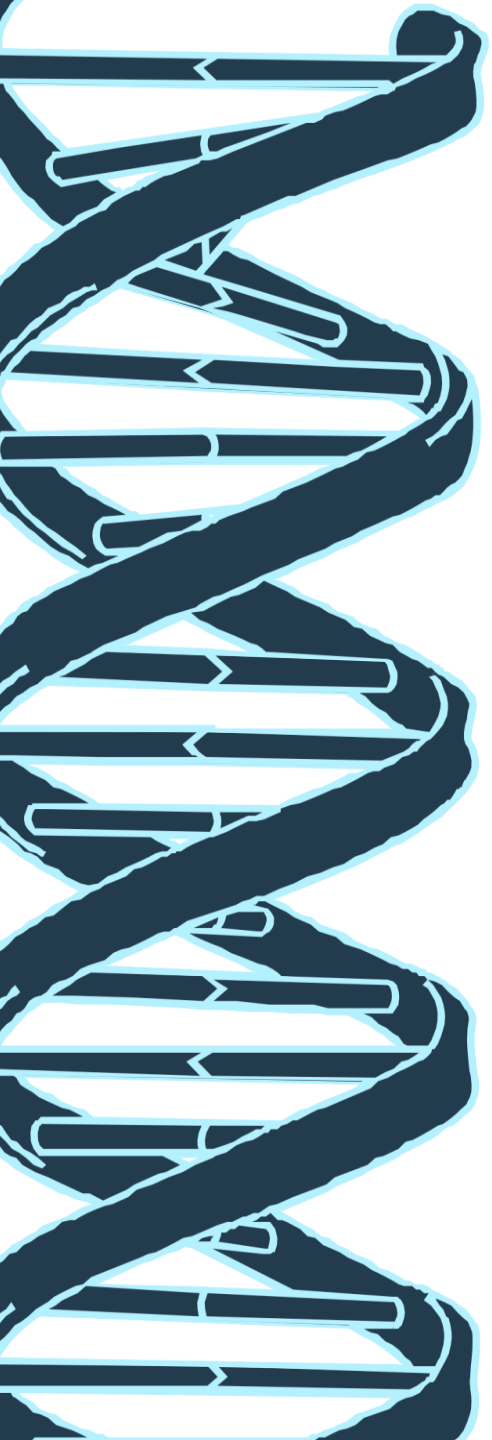
Genotipo	Fenotipo	De quiénes puede recibir sangre	A quiénes puede donar sangre
$I^A I^A$	A	A, O	A, AB
$I^A i$	A	A, O	A, AB
$I^B I^B$	B	B, O	B, AB
$I^B i$	B	B, O	AB
$I^A I^B$	AB	A, B, AB, O	AB
$i i$	O	O	A, B, AB, O

Tres alelos diferentes: I^A , I^B , i
 Para 6 genotipos posibles



Ejemplo:





AUTOSÓMICAS



Polidactilia

Enfermedad que se manifiesta con alelos dominantes (Pp, PP).

Ejercicio: Polidactilia (dominante) y normal (recesivo)

Enferma: Pp, PP }
Normal: pp ó nn } **Diagramas de Punnett** (basa su resultado en probabilidades)

1.

	P	P
P	PP	PP
p	Pp	Pp

1. Madre: genotípicamente: homocigota dominante
fenotípicamente: enferma
Padre: genotípicamente: heterocigoto
fenotípicamente: enfermo

Hijos: genotípicamente: hay un 50 % de Probabilidades de que sean homocigotos dominantes (PP) y un 50 % de que sean heterocigotos (Pp).
Fenotípicamente: el 100 % va a padecer la Enfermedad (cuando el % es del 100 %, no podemos hablar de probabilidades, ya que todos serán enfermos).

2.

	P	p
P	PP	Pp
p	Pp	pp

2. Ambos padres:
genotípicamente: heterocigotos
fenotípicamente: enfermos

Hijos: genotípicamente: hay un 25 % de probabilidades de que sean homocigotos dominantes, un 50 % de que sean heterocigotos y un 25% de que sean homocigotos recesivos. Fenotípicamente: hay un 75 % de probabilidades de que padezcan la enfermedad y un 25 % de que sean sanos.

Grupo sanguíneo como evidencia para juicios de paternidad

Papá...?



O (ii)

AB (I^A I^B)

Si el papá fuera **B (I^B I^B ó I^Bi)**

Podría ser el padre

HERENCIA LIGADA AL SEXO

Thomas Hunt Morgan

Rasgos Ligados al Sexo:

- Algunos rasgos o enfermedades están ligados al cromosoma X.
- Esto significa que están determinados por genes que se encuentran en el cromosoma X.

Hemofilia: un trastorno de la coagulación que es más común en hombres, ya que tienen un solo cromosoma X.

Distrofia Muscular de Duchenne: cromosoma X.

Hombres: Solo tienen un cromosoma X, por lo que cualquier alelo recesivo en el cromosoma X se expresará, ya que no hay un segundo alelo que pueda enmascararlo.

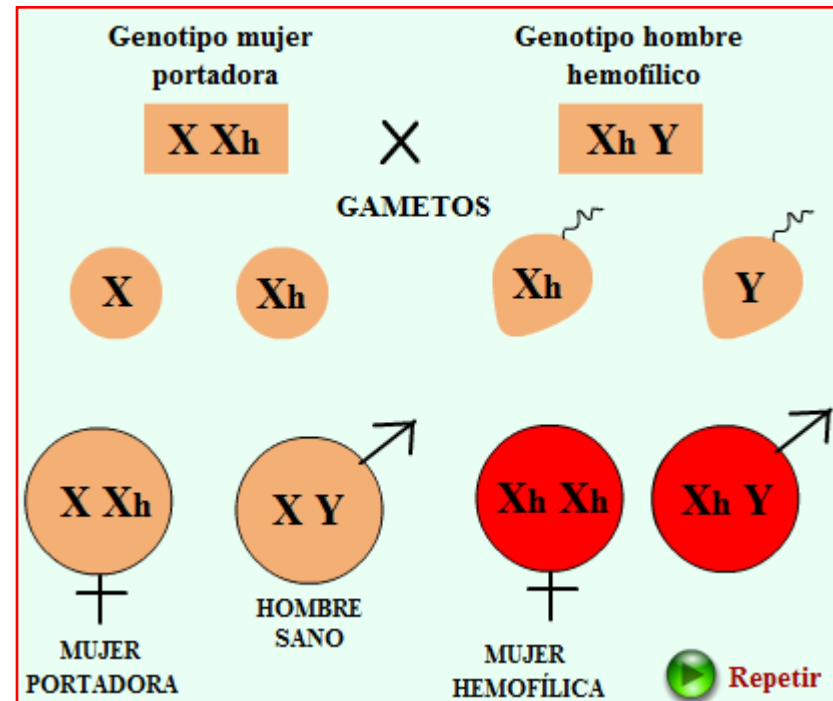
Mujeres: Tienen dos cromosomas X, lo que significa que pueden ser portadoras de un alelo recesivo sin expresar la enfermedad, ya que el otro cromosoma X puede tener el alelo dominante correspondiente.

HERENCIA LIGADA AL SEXO

El cromosoma X es portador de una serie de genes responsables de otros caracteres además de los que determinan el sexo.

La herencia de estos caracteres decimos que está ligada al sexo.

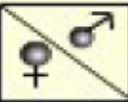
Mujeres	Hombres
XX (Sana)	XY Sano
XXh (Portadora)	XhY Hemofílico
XhXh (Hemofílica)	



El daltonismo es un defecto genético, es hereditario y se transmite generalmente por un alelo recesivo ligado al cromosoma X.

En este cruce, la mujer es portadora de daltonismo (XX^d) y un hombre daltónico (X^dY).

Genotipo mujer	Genotipo hombre
$X X^d$	$X^d Y$

	X^d	Y
X	$X X^d$	$X Y$
X^d	$X^d X^d$	$X^d Y$

Madre: genótipicamente: Heterocigota, solo un cromosoma tiene el alelo recesivo o enfermo. Fenótipicamente: portadora sana.

Padre: genótipicamente: posee el alelo enfermo. Fenótipicamente: enfermo.

Hijos son genótipicamente: hay un 50 % de probabilidades de que las hijas sean homocigotas recesivas y un 50 % de que sean heterocigotas; hay un 50 % de probabilidades de que los hijos posean el alelo enfermo y un 50 % de que posean el alelo sano. Fenótipicamente: hay un 50 % de probabilidades de que las hijas sean portadoras sanas y un 50 % de que sean enfermas; hay un 50 % de probabilidades de que los hijos sean enfermos y un 50 % de que sean sanos.

