

Principios básicos de la herencia

Objetivos

- Repasar los principios básicos de la herencia, basados en la genética mendeliana.
- Diferenciar entre genotipo y fenotipo.
- Demostrar cómo ocurre el sorteo de alelos y cómo esto se refleja en una población.
- Diferenciar entre cruces monohíbridos y dihíbridos.
- Diferenciar entre dominancia completa, incompleta y codominancia.
- Describir cómo la genética afecta la diversidad de los organismos.

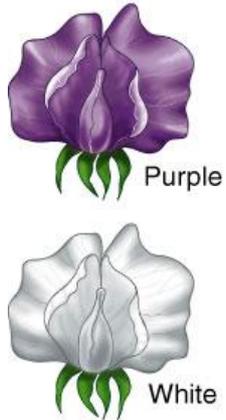
Gregor Mendel

- La genética moderna tiene sus principios en las contribuciones de Gregor Mendel, quien en el 1865 propuso las leyes de herencia que forman la base de la **genética mendeliana**.

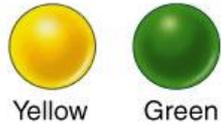


Las siete características en el estudio de plantas de Mendel:

Flower color



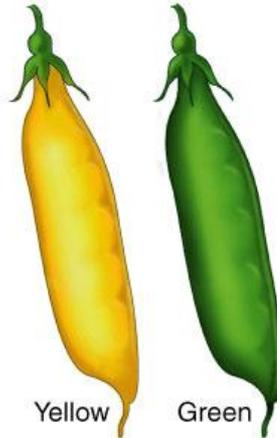
Seed color



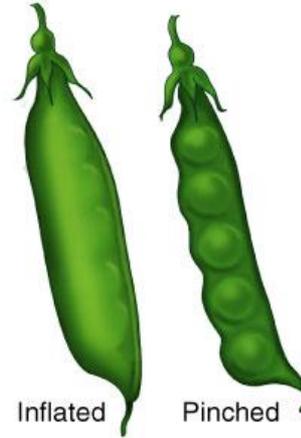
Seed shape



Pod color

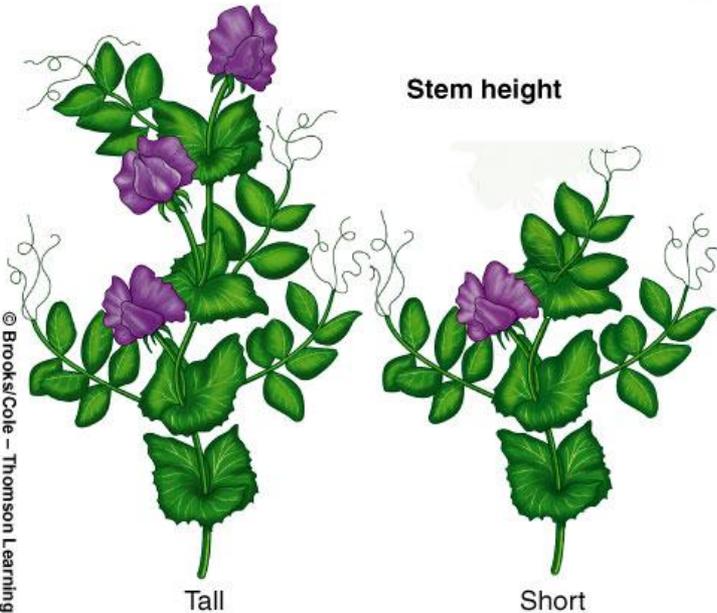


Pod shape

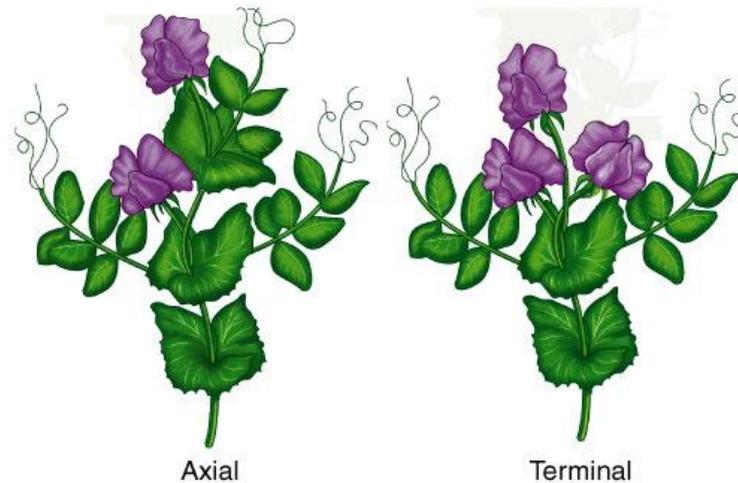


Cada caracter (o razgo) tiene dos fenotipos claramente distinguibles.

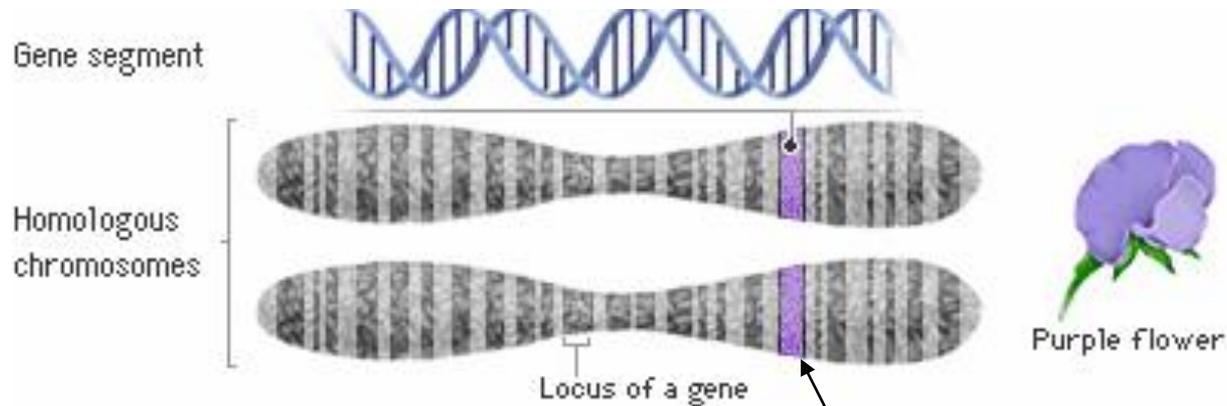
Stem height



Flower position



Gen - Unida de herencia que consiste de una secuencia de ADN en un cromosoma.



Los cromosomas están presentes en pares, por lo tanto, los genes también están en pares; uno proviene de la madre y el otro del padre. Las formas alternas de un gen son los **alelos**.

Genotipo	Descripción del genotipo	Fenotipo
AA	Homocigoto dominante: Dos alelos idénticos dominantes	Dominante (flor roja) 
Aa	Heterocigoto: Alelos diferentes; uno dominante y el otro recesivo.	Dominante (flor roja) 
aa	Homocigoto recesivo: Dos alelos idénticos recesivos	Recesivo (flor blanca) 

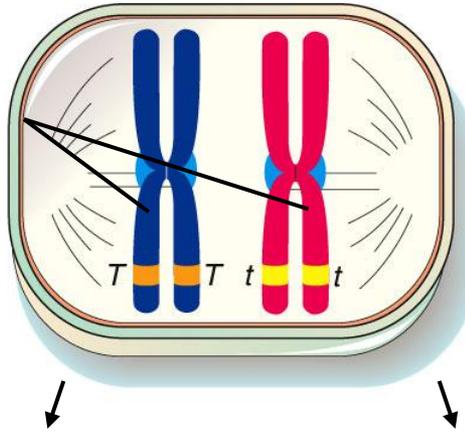
- Si ambos alelos son idénticos para un gen, el organismo es **homocigoto** para esa característica. Si son diferentes, es **heterocigoto**.
- El conjunto de nuestros genes forma el **genotipo**; esta es nuestra huella de identificación. La manifestación física del genotipo es nuestro **fenotipo**.

¿Puede el ambiente afectar el fenotipo?

Primer Principio de la Herencia de Mendel:

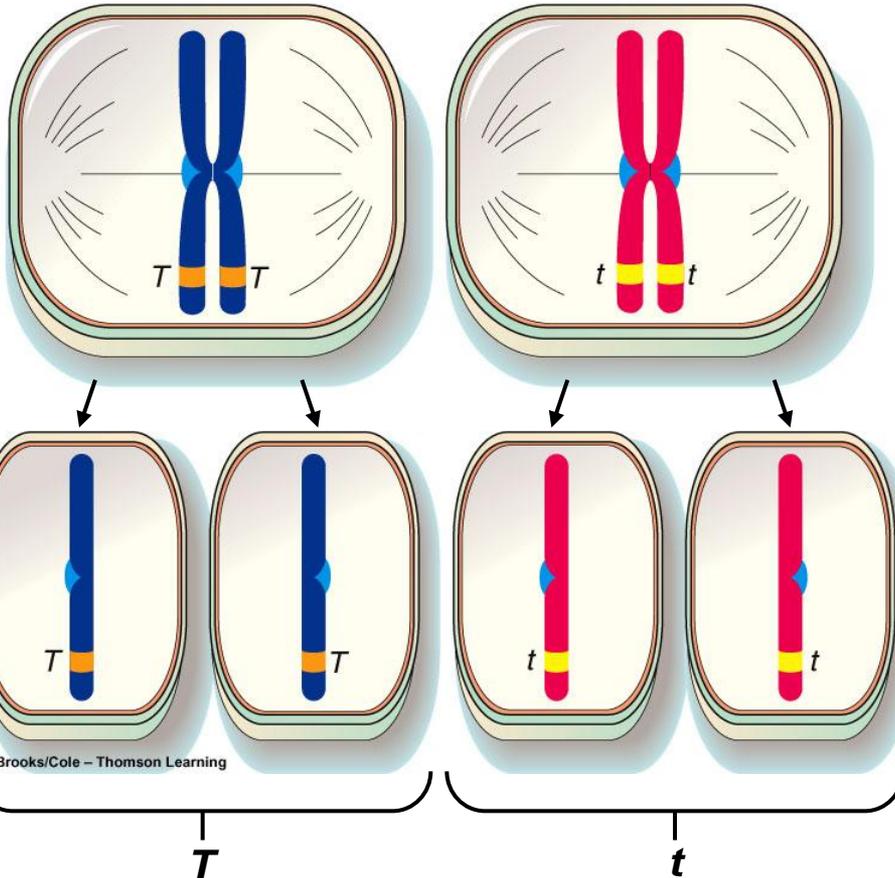
Cromosomas homólogos

METAFASE I



Principio de Segregación de Mendel: los alelos se separan antes de que los gametos se formen.

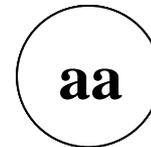
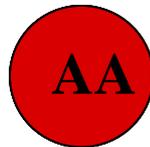
METAFASE II



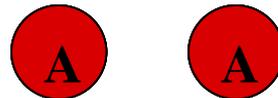
Sorteo de alelos para un solo gen

- Observe un cruce entre dos plantas, una homocigota para flores rojas y la otra homocigota para flores blancas (**Cruce monohíbrido**).
- Primero hay que **separar** los alelos y hacer las posibles combinaciones de los gametos.
- Para la planta de flores rojas, el único gameto posible es A y para la planta de flores blancas es a .

Parentales

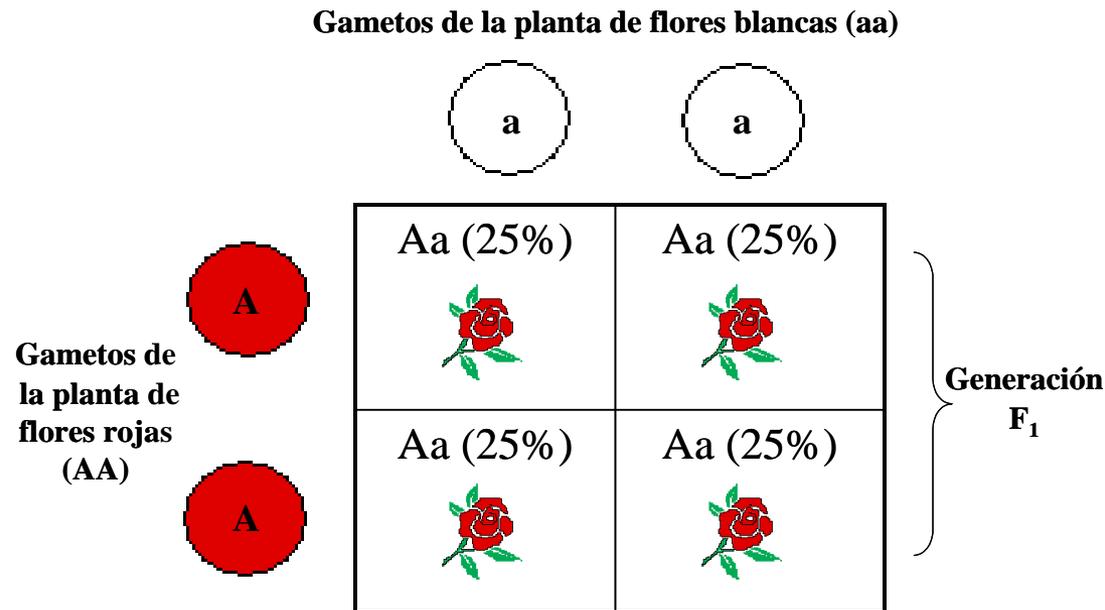


Gametos



Cuadrado de Punnet

- El **Cuadrado de Punnet** se usa para combinar los gametos de los parentales (P) y determinar la probabilidad que tienen los hijos (generación F) de heredar los rasgos.



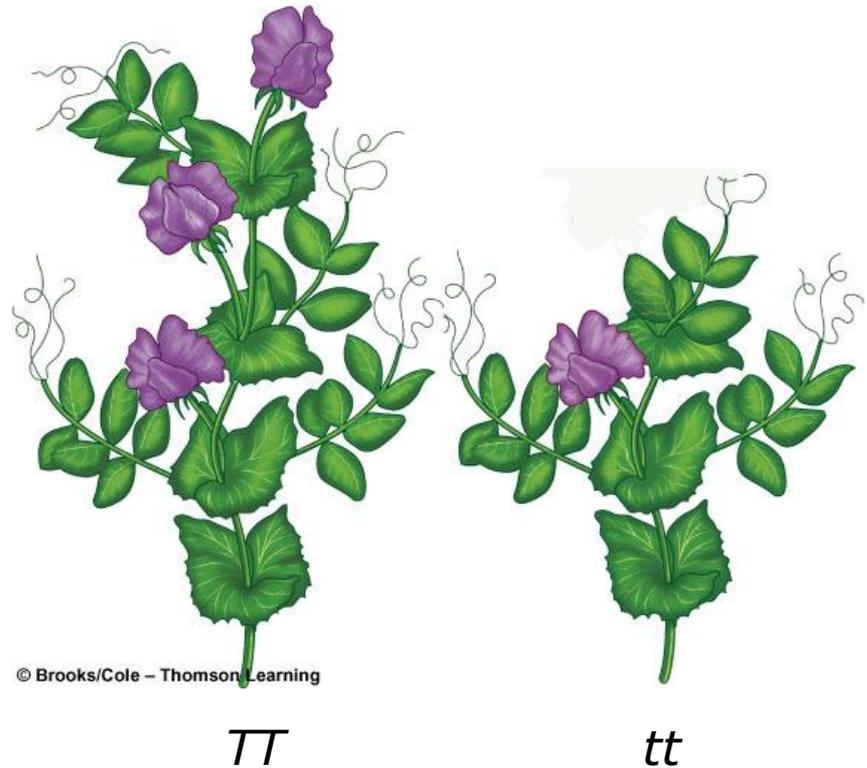
Resumen de este ejemplo:

Frecuencia genotípica para F1: 100% Aa

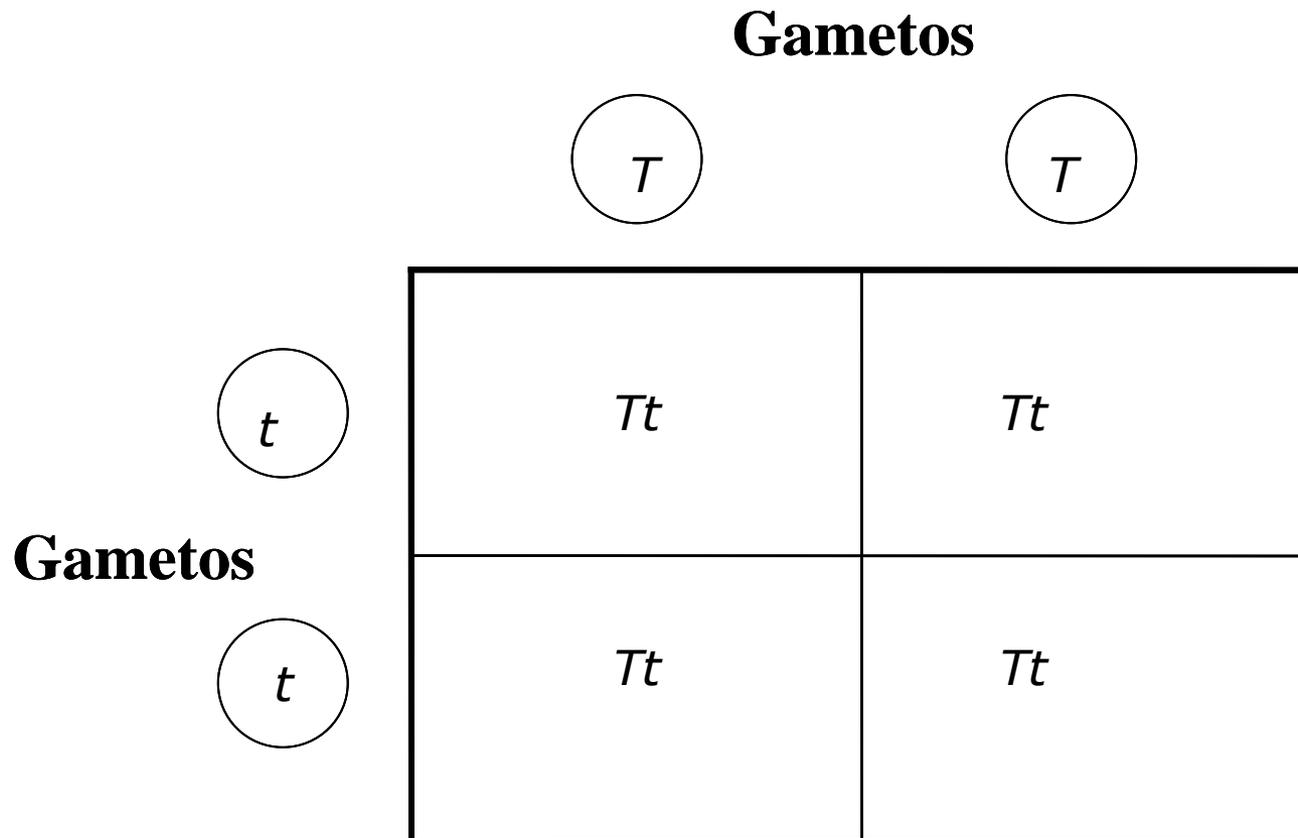
Frecuencia fenotípica para F1: 100% plantas de flores rojas

Práctica para cruces monohíbridos

- Cruce dos plantas, una homocigota dominante para tallos largos y otra homocigota recesiva para tallos cortos.
- ¿Cuál sería el genotipo de cada planta? (Use T , t para simbolizar los alelos).
- Sortee los alelos y prediga la generación F1.



Muestre los resultados de la generación F₁ en este Cuadrado de Punnet:



Resultados

Frecuencia genotípica para F1:

Frecuencia fenotípica para F1:

* Recuerde que cada cuadrado representa un 25% de su generación F1

F₁ Generation

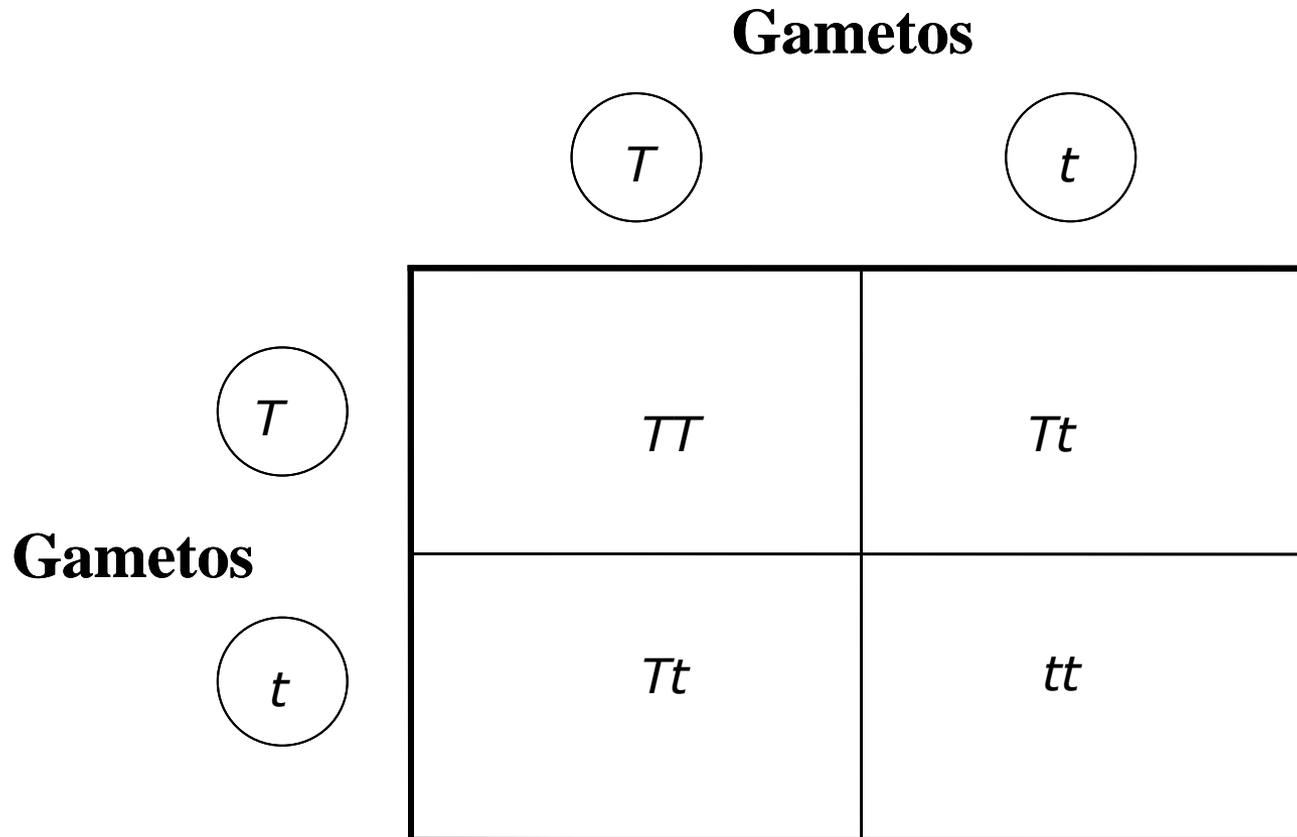


© Brooks/Cole - Thomson Learning



Cruce monohíbrido entre dos organismos heterocigotos

- Cruce dos plantas de la generación F₁:

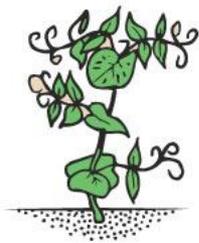


P Generation

© Brooks/Cole – Thomson Learning



X



Tall plant

T **T**

Short plant

t **t**

F₁ Generation



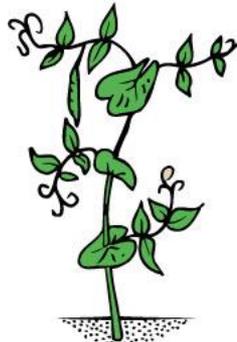
© Brooks/Cole – Thomson Learning

All tall plants

T **t**

F₂ Generation

© Brooks/Cole – Thomson Learning



Tall plant

T **T**



Tall plant

T **t**



Tall plant

T **t**



Short plant

t **t**

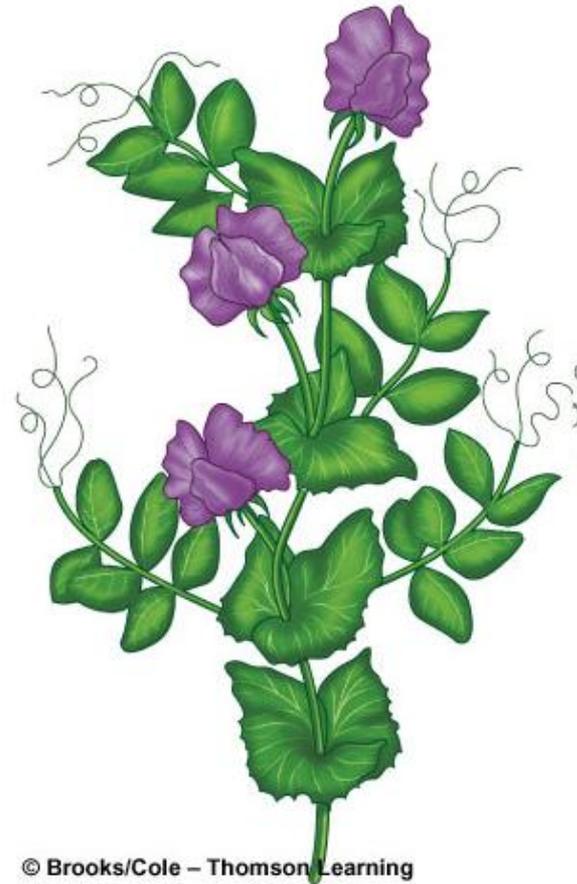
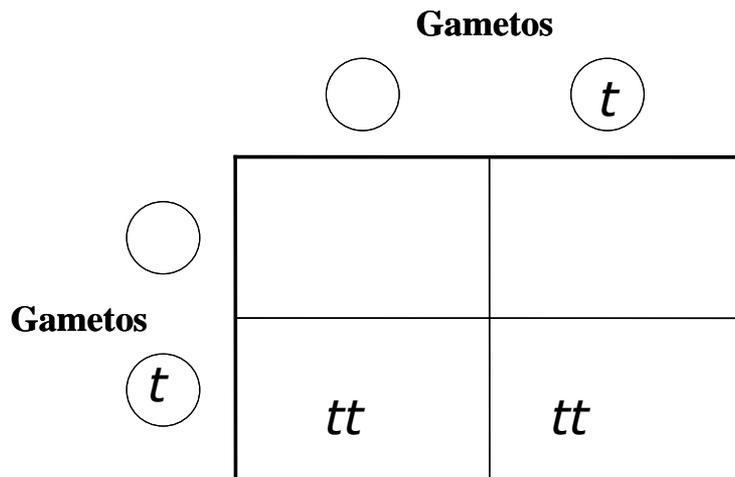
3 tall : 1 short

Cruce de prueba

- Si no conocemos el genotipo de una planta (o sea, si es homocigota dominante o heterocigota para una característica), se puede hacer un cruce de prueba de la planta X con una planta homocigota recesiva para observar cómo será la progenie y determinar el genotipo de la planta parental.

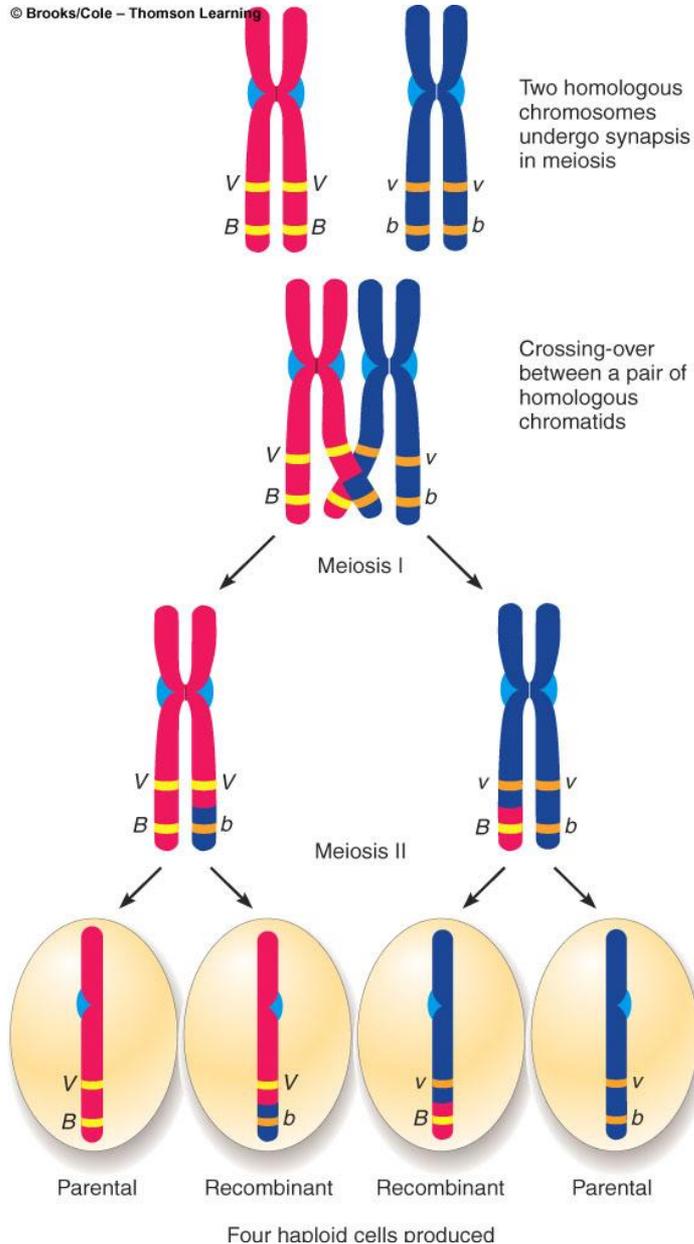
¿Cuál es el genotipo de esta planta?

- Resultados de la generación F1:
50% de las plantas muestran un fenotipo de tallos largos; 50% tallos cortos.



¿Si toda la generación F1 fuera de tallos largos?

Segundo Principio de la Herencia de Mendel:



Sorteo independiente de alelos:

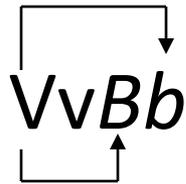
- Los alelos de loci diferentes se distribuyen al azar en los gametos
- Esto resulta en recombinaciones y producción de nuevas combinaciones de genes que no necesariamente encontramos en los parentales.

* Alelos ligados=no se "sortean" independientemente, sino que se heredan unidos.

Ejercicio:

- Cuáles serían las combinaciones posibles de alelos para un organismo cuyo genotipo es: VVBB?
- Y para un organismo cuyo genotipo es VvBb?
Cuidado!: Siempre se colocan los alelos del mismo gen juntos en el genotipo (No por ejemplo: VBvb)

VvBb

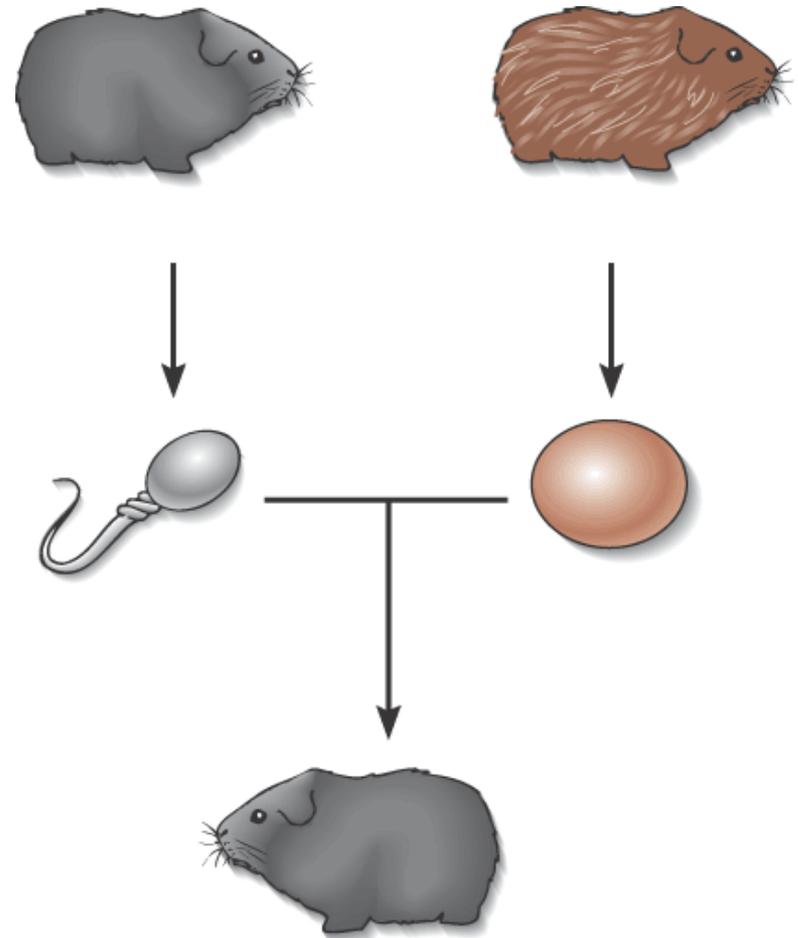


* Hacemos primero las combinaciones de uno de los pares de alelos de un gen (en este caso V con Bb y luego pasamos a las combinaciones con el otro alelo v)

Las opciones son: VB,
Vb, vB, vb

Cruces dihíbridos

- Ahora se preparará un cruces con dos rasgos (**dihíbrido**): color y largo del pelo en ratones.
- Ambas características muestran **dominancia completa**, donde el color negro y el pelo corto dominan.
- Cruce un ratón de pelo corto negro y uno de pelo marrón de pelo largo Use “**B**” para el color y “**S**” para el largo del pelo.
- B: pelo negro, b: pelo marrón
- S: pelo corto, s: pelo largo

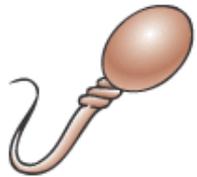
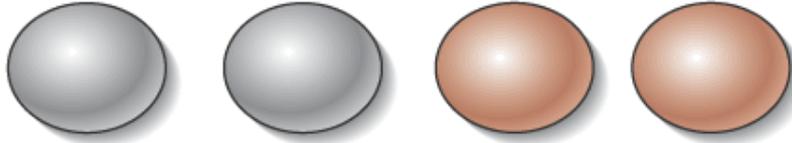


Práctica

- Identifique los gametos, haga el cruce y muestre los resultados en un Cuadrado de Punnet.
- Indique las frecuencias genotípicas y fenotípicas para la generación F2.
- ¿Qué probabilidad hay de que se produzca un ratón de pelo marrón largo?

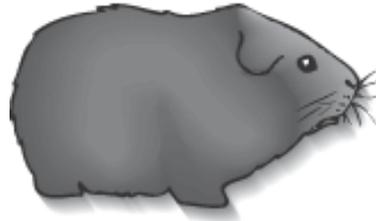
Resumen del procedimiento para hacer cruces

1. Determine el genotipo de los parentales.
2. Determine los gametos que producen los parentales.
3. Prepare el Cuadrado de Punnet y determine las combinaciones posibles y sus frecuencias.



P
generation

Black, short-haired



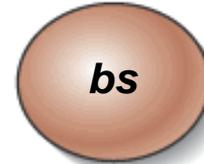
Brown, Long-haired



BBSS



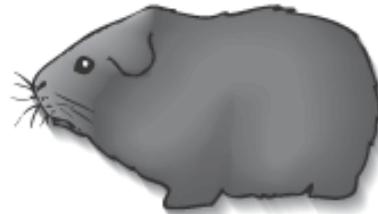
bbss



Gametes



F₁
generation



Gametes formed by segregation and independent assortment of alleles

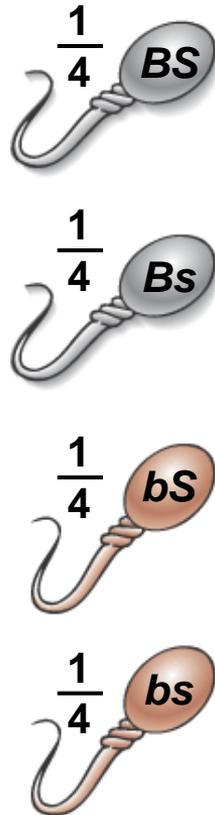
All *BbSs*

(cont'd next slide)

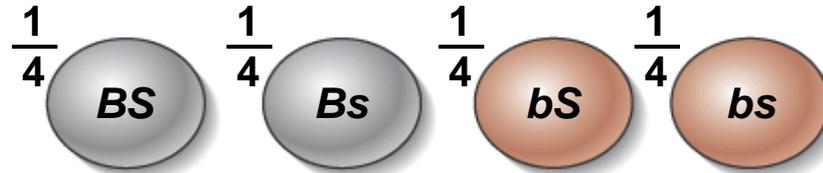


Gametes formed by segregation and independent assortment of alleles (cont'd)

Gametes from F₁ male



Gametes from F₁ female



BBSS Black, short	BBsS Black, short	BbSS Black, short	BbSs Black, short
BBsS Black, short	BBss Black, long	BbSs Black, short	Bbss Black, long
BbSS Black, short	BbSs Black, short	bbSS Brown, short	bbSs Brown, short
BbSs Black, short	Bbss Black, long	bbSs Brown, short	bbss Brown, long

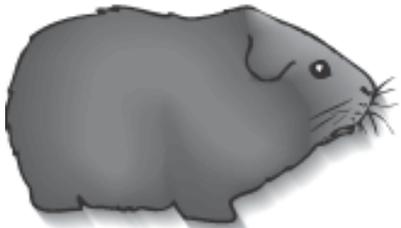
F₂ generation (cont'd next slide)

(cont'd)

F₂ phenotypes

$\frac{9}{16}$

**Black,
short-haired**



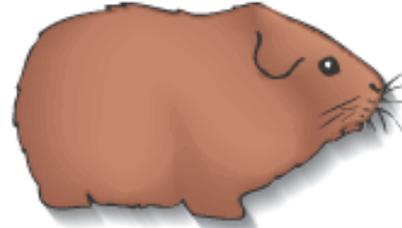
$\frac{3}{16}$

**Black,
long-haired**



$\frac{3}{16}$

**Brown,
short-haired**



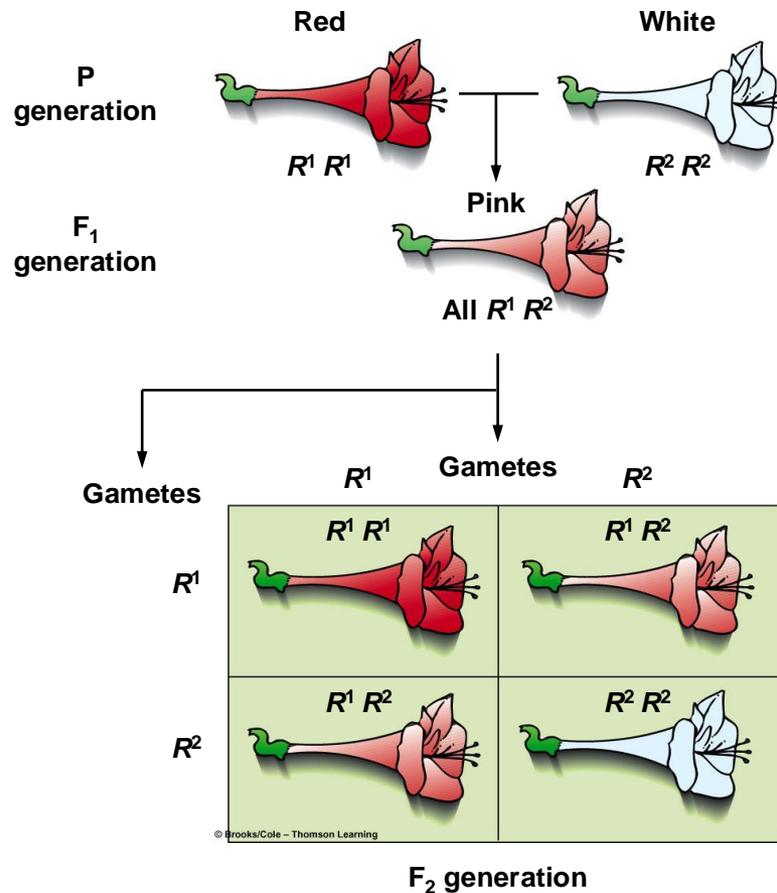
$\frac{1}{16}$

**Brown,
long-haired**



Dominancia incompleta

- El organismo heterocigoto muestra un fenotipo intermedio a los parentales.



Codominancia

- El heterocigoto expresa de manera simultanea los fenotipos de ambos alelos homocigotos.

TABLE 10-1		ABO Blood Types*	
Phenotype (blood type)	Genotypes	Antigen on RBC	Antibodies to A or B Antigens in Plasma
A	$I^A I^A, I^A i$	A	Anti-B
B	$I^B I^B, I^B i$	B	Anti-A
AB	$I^A I^B$	A, B	None
O	ii		Anti-A, anti-B

*This table and the discussion of the ABO system have been simplified somewhat. Note that the body produces antibodies against the antigens *lacking* on its own red blood cells (RBCs). Because of their specificity for the corresponding antigens, these antibodies are used in standard tests to determine blood types.

© Brooks/Cole – Thomson Learning

Práctica

- La mujer le reclama a su ex pareja, que le pase pensión alimentaría a su hija. El dice que no es su hija. Tratando de resolver el asunto de una manera rápida, se procede a hacer una prueba de sangre para determinar el tipo de sangre de la niña y compararlo con el de su madre y el alegado padre. El tipo de sangre de la niña es O y el de su madre A. Su padre es B. Según estos resultados, ¿es posible que este hombre sea el padre de la niña?

¿Cómo se manifiestan los alelos en una población?

Práctica de Sorteo de Alelos

- Asumir que ocurrió *panmixia*.
- Escoger *al azar* cada uno 2 canicas del envase.
- ¿Por qué cada uno recibe dos canicas?
- ¿Qué combinaciones tiene cada uno?
- ¿Cuántos tienen las dos canicas de color azul?
- ¿Cuántos tienen una canica azul y una verde?
- ¿Cuántos con las dos canicas verdes?

Análisis de los datos para la frecuencia genotípica

- ¿Cuál es el número total de la muestra? (¿i.e. cuantos voluntarios tenemos?)=RT
 - Calculemos la frecuencia genotípica de nuestra “ población”:
 - Frecuencia RR= $\frac{RR}{RT}$
 - Frecuencia Rr= $\frac{Rr}{RT}$
- ¿Y la frecuencia rr?

Resultados:

RR: _%

Rr: _%

Rr: _%

¿Cómo calculamos la frecuencia alélica de nuestra población?

$$\text{Frecuencia alelo R: } \frac{N_{RR} + \frac{1}{2}N_{Rr}}{N_T}$$

- Ejemplo para 8 individuos, 2 RR, 4Rr y 2 rr:

$$\frac{2 + 2}{8} = 0.50 \text{ (50\%)}$$

- ¿Y la frecuencia del alelo r?
 - 0.50 (50%)
- Si repetimos todo el ejercicio, ¿qué pasará?
- ¿Qué pasaría si un terremoto nos divide el salón y se nos van dos miembros de la población?

* La frecuencia alélica se mantendrá en equilibrio si no ocurren cambios que alteren esa frecuencia

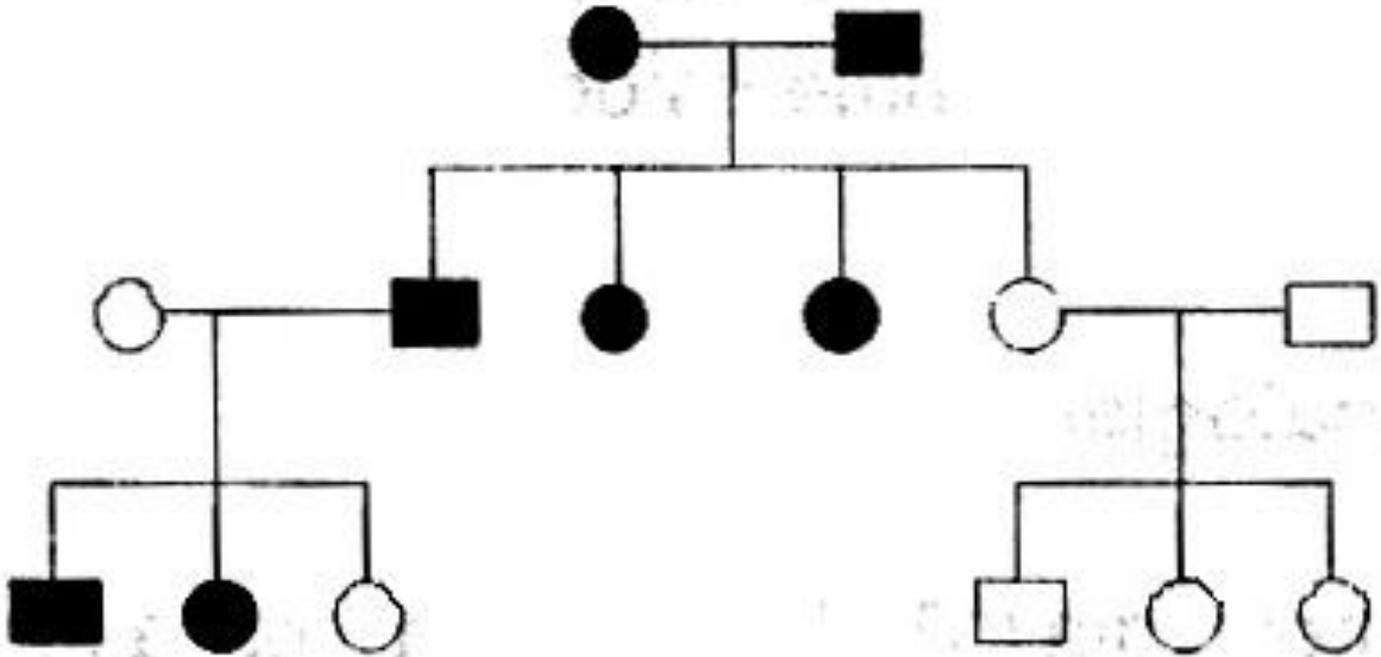
Condiciones para mantener una población en equilibrio:

- No mutaciones
- No emigración o inmigración
- No preferencias genotípicas o fenotípicas
- Sorteo independiente de alelos

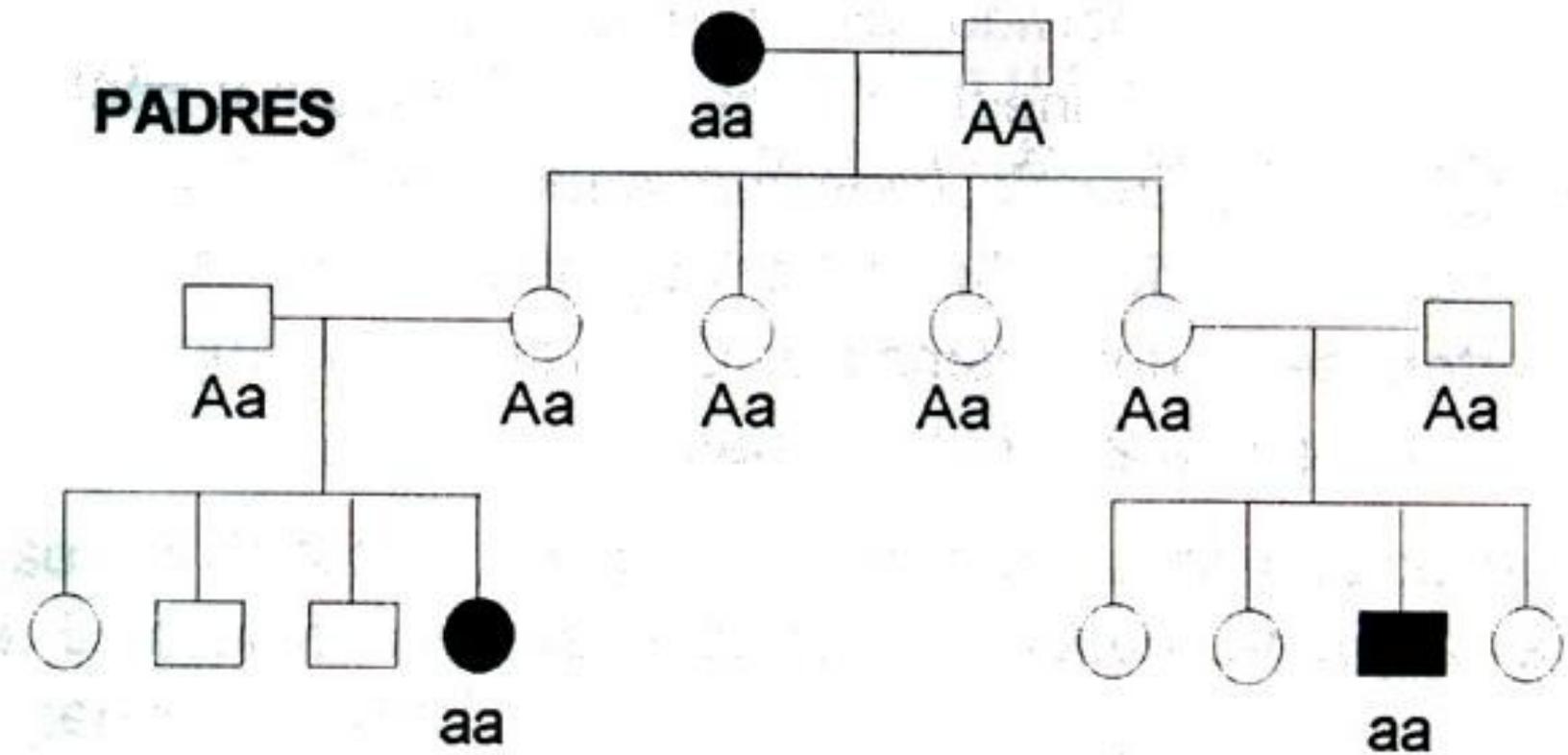
Genética humana

- Determinar el fenotipo de algunas de sus características hereditarias.
- Analizar genealogías
- El pedigrí es una lista sistemática, de palabras o símbolos de los ancestros de un individuo o puede ser el "árbol genealógico" de un gran número de individuos.
- Las hembras son representadas mediante círculos (O) y los machos mediante cuadrados(□).

- Cuando, por lo menos, uno de los padres exhibe la característica y todos o a la mayoría de los hijos, de ambos sexos, también exhibe: decimos que el alelo que controla dicho rasgo es **autosómico dominante**. Sabemos que es autosómico porque los hijos de ambos sexos la exhiben. Esto es, la característica no depende del sexo, y es dominante porque aparece en la mayoría de los hijos.



- Cuando los padres no exhiben la característica, pero procrean hijos, de ambos sexos, con la característica: decimos que el rasgo es controlado por un alelo autosómico recesivo. Sabemos que es recesivo porque está presente en los hijos, pero no se expresa en los padres. Decimos que los padres son portadores.



Ejercicio 7: Pedigrí o árbol genealógico

- Mediante el uso de árboles genealógicos se estudiará cómo se heredan algunos rasgos en una familia y en una población.
- Use la Tabla 10.1 de su separata y prepare un pedigrí usando uno de estos rasgos.
- Usando los rasgos de la Tabla 10.1 y la ayuda del instructor, determine la distribución de estos rasgos en las personas de su laboratorio.

Tabla 10.1 Algunos rasgos humanos.

Rasgos	Dominante	Recesivo	Su fenotipo	Su posible genotipo	Por ciento de cada fenotipo en la clase	
					Dominante	Recesivo
1. Dientes superiores frontales	Con espacio	Sin espacio				
2. Tamaño de la barbilla	Prominente	Pequeña				
3. Partidura en la barbilla	Presente	Ausente				
4. Pelo en los nudillos	Presente	Ausente				
5. <u>Enrollar la lengua</u>	Posible	No posible				
6. Doblar la lengua	Posible	No posible				
7. Lóbulo de la oreja	Libre	Pegado				
8. Uso de la mano	Derecha	Izquierda				
9. Forma de nariz	Romana	Recta				
10. Tamaño de nariz	Grande (FF), Mediana (Ff)	Pequeña (ff)				
11. Pecas	Presentes	Ausentes				
12. Hoyuelos en las mejillas	Presentes	Ausentes				
13. <u>Pico de viuda</u>	Presente	Ausente				
14. Pulgar de ponero	Pulgar curvo	Pulgar recto				
15. Dedo meñique	Curvo	Derecho				
16. Número de dedos en el pie	6	5				
17. <u>Habilidad para detectar sabor de PTC</u>	Detecta el sabor	No detecta sabor				
18. Forma de la cara	Redonda	Cuadrada				
19. Cejas	Pobladas	Finas				
20. Color de las cejas	Más oscuras que pelo (BB), igual color que pelo (Bb)	Más claras que pelo (bb)				
21. Posición de las cejas	No conectadas	Conectadas				
22. Distancia entre los ojos	Cerca (AA), normal o promedio (Aa)	Distantes (aa)				
23. Forma de los ojos	Anchos o almendrados	Redondos				
24. Tamaño de los ojos	Grandes (DD), medianos (Dd)	Pequeños (dd)				
25. Pestañas	Largas	Cortas				
26. Labios	Gruesos (LL), normales (Ll)	Finos				