

HERENCIA Y VARIABILIDAD EN ORGANISMOS DIPLOIDES

Prof. María Emma de López

INDICE DE MATERIA

OBJETIVOS

INTRODUCCIÓN

I. FORMULACION DE LOS PRINCIPIOS MENDELIANOS DE LA HERENCIA

- I.1 Estudios preliminares
- I.2 Dominancia y recesividad
- I.3 Segregación independiente
- I.4 Transmisión independiente
- I.5 Pureza y constancia

II. REFORMULACION DE LOS PRINCIPIOS DE LA HERENCIA BIOLOGICA

- II.1 Terminología genética
- II.2 Participación de la célula y de los cromosomas en el proceso de reproducción sexual
- II.3 Mendelismo

III. PATRONES HEREDITARIOS MENDELIANOS Y NO MENDELIANOS

- III.1 Nuevo enfoque de los principios mendelianos en los fenómenos de la herencia
- III.2 Establecimiento de los patrones hereditarios
- III.3 Herencia mendeliana
- III.4 Herencia no mendeliana

IV. VARIABILIDAD EN LAS POBLACIONES DE ORGANISMOS DIPLOIDES CON REPRODUCCION SEXUAL

- IV.1 Surgimiento de nuevas variantes fenotípicas
- IV.2 Surgimiento de nuevas variantes genotípicas
- IV.3 Las mutaciones como fuente de variabilidad genotípica
- IV.4 La recombinación genética como fuente de variabilidad genotípica
- IV.5 Contribución mediada por las mutaciones en la variabilidad fenotípica de una población
- IV.6 Contribución mediada por la recombinación genética en la variabilidad fenotípica de una población
- IV.7 Participación de la selección natural

V. AUTOEVALUACION

- V.1 Preguntas propuestas
- V.2 Problemas para resolver
- V.3 Respuestas a los problemas

VI. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

VII. INDICE ALFABETICO

OBJETIVOS

Se pretende que el estudiante logre comprender y manejar un conjunto de tópicos que son básicos para el aprendizaje de los fenómenos de la herencia en organismos diploides y, los mismos, pueden ser resumidos como sigue:

1. Mendel fue el primer investigador de su época en aplicar el análisis estadístico en su trabajo experimental. De esa manera constató que los fenómenos de la herencia se mostraban reproducibles y le permitió hacer predicciones probabilísticas en las generaciones filiales, de generación en generación. Todo eso lo llevó a considerar la participación de principios o leyes que rigen dichos fenómenos y a inferir la segregación y transmisión independiente de partículas discretas que llamó factores hereditarios. El trabajo de Mendel se ha reevaluado a la luz de los nuevos conocimientos, y, en esencia la mayoría de sus postulados aún conservan vigencia, no obstante necesitaron ser reformulados y se conocen bajo el nombre de las Leyes de Mendel. Esto permitió reconocer el gran valor de su trabajo y los aportes realizados en el conocimiento sobre los fenómenos de la herencia biológica.

2. La reproducibilidad de los fenómenos de la herencia, interpretada inicialmente por Mendel considerando la participación de leyes o principios, es atribuible a la ocurrencia de un conjunto de procesos celulares determinados genéticamente, los cuales tienen lugar durante la división celular y la reproducción sexual.

3. La similitud de los hijos entre sí y con sus progenitores, así como entre los miembros de una misma población, es atribuible a la existencia de caracteres biológicos específicos que distinguen a los miembros de una misma especie. Está determinada por la acción funcional de factores hereditarios llamados genes que integran el genotipo de cada individuo.

4. Los genes son unidades funcionales y contienen la información genética (secuencia específica de nucleótidos, usualmente ADN) que les permite determinar la manifestación de los caracteres biológicos específicos (genes no alelomorfos) y de sus fenotipos alternativos (alelos), según el genotipo de cada individuo.

5. Los genes participan en la continuidad de los caracteres biológicos específicos, desde los parentales hacia su descendencia, en cada generación filial. Esto es posible porque son transportados en estructuras de ligamiento que son los cromosomas. Dichas estructuras se replican, segregan y se distribuyen equitativamente a los gametos, en cada ciclo de división celular meiótica.

6. Los caracteres biológicos específicos están representados por un patrón hereditario que le es propio y característico. No todos ellos cumplen con las predicciones de las Leyes de Mendel y se llaman así patrones hereditarios no mendelianos. Tal diferencia es atribuible a la participación de condiciones naturales que son específicas, con respecto al carácter biológico y a la especie donde pertenece el individuo.

7. Los caracteres biológicos ni los fenotipos alternativos son heredados, sino por el contrario, los genes responsables de su determinación y control. Los genes se encuentran en diferentes combinaciones, integrando el genotipo de los individuos de una población (diversidad genotípica) y constituyen el patrimonio de la misma. La manifestación del fenotipo es el resultado de las distintas interacciones génicas que se establecen normalmente con el genotipo y el medio ambiente ecológico, dando cuenta de las relaciones numéricas observadas en la descendencia filial, las cuales pueden ser predecibles estadísticamente en las distintas generaciones sucesivas. Las relaciones numérica y su reproducibilidad permiten el establecimiento de los patrones hereditarios para los distintos caracteres biológicos específicos.

8. Los genes y cromosomas son unidades relativamente estables en su composición química y cantidad, no obstante, son susceptibles de sufrir cambios o modificaciones por cualquiera de dos vías naturales alternativas, donde (i) las mutaciones son la fuente primaria de variabilidad genotípica y (ii) la recombinación genética es el motor que genera la aparición de nuevas combinaciones genotípicas en las especies con reproducción sexual. La selección natural actúa constantemente manteniendo el equilibrio de las distintas combinaciones genotípicas que integran a una población, tanto las nuevas combinaciones como las preexistentes dentro del patrimonio genético. Las nuevas variedades que logran sobrevivir y reproducirse competitivamente junto con las ya existente pueden contribuir a la variabilidad genotípica y fenotípica de las poblaciones, las especies y al proceso de la evolución.

INTRODUCCION

Los naturistas, biólogos y otros investigadores que existían durante el período histórico A.C. (antes de Cristo), estuvieron interesados en los fenómenos responsables de la similitud en las características biológicas de la progenie con sus progenitores, así como también en la variabilidad de las especies y el proceso de especiación. Numerosas hipótesis e ideas vagas fueron propuestas desde ese entonces para darle una explicación a los sucesos ocurridos, pero usualmente estuvieron basadas en la simple observación visual y/o en la capacidad imaginativa de los estudiosos de la época. Una de las ideas más antiguas fue referida como "herencia de la sangre", según la cual la *herencia se transmitía como un líquido miscible semejante a la sangre de los animales y del hombre; además se suponía que la sangre de los padres se mezclaba o fusionaba en la descendencia*. (La atribución de estas propiedades a la sangre ha sobrevivido hasta nuestros días en expresiones como "de sangre pura" y de "sangre mixta", "no es de mi misma sangre", etc. aún cuando está demostrado que la sangre como tal no tiene nada que ver en los fenómenos de la herencia).

Numerosos investigadores de esa época condicionaron su trabajo a la tendencia que manejada cierto grupo de ellos referente a menospreciar los estudios basados en el uso de métodos experimentales. Este hecho, además de incidir disminuyendo el interés por la aplicación de ese tipo de enfoque, les impidió lograr apreciar las enormes implicaciones derivadas de sus propios resultados experimentales.

No obstante, pese a las limitaciones existentes, fue entonces entre 1857 y 1865 cuando un monje austríaco llamado Gregorio Johann Mendel logró ser el primer investigador experimental en proponer la participación de *principios o leyes que controlan los fenómenos de la herencia, inferiendo el comportamiento de unidades particuladas abstractas que llamó factores hereditarios (herencia particulada)*. Mendel publicó su trabajo en 1866, bajo el título de INVESTIGACIONES SOBRE HIBRIDOS DE

PLANTAS y el desarrollo experimental estuvo basado en el uso de cruces genéticos controlados, la ocurrencia de sucesos aleatorios y la aplicación del análisis estadístico. Dos principios principales, entre otros, fueron formulados allí bajo el nombre de *segregación insepndiente y transmisión independiente*; además estableció predicciones estadísticas para la descendencia filial de distintos cruces genéticos.

Mendel murió en 1884, sin que su trabajo mereciera el interés de los investigadores de la época. Diversas razones se han considerado para explicar tal situación y, dentro de ellas, se encuentran las siguientes:

a) La limitación de conocimientos para ese entonces no permitió comprender los argumentos aportados por Mendel para sustentar sus postulados, b) Algunos investigadores consideraron que la veracidad de los resultados mendelianos no estaba acorde con el error esperado en función del desarrollo experimental que realizó, c) Las predicciones estadísticas no se cumplían para otras especies de organismos, utilizando el mismo desarrollo experimental.

Pero no fue sino hasta el año 1900 cuando su trabajo fue redescubierto casi simultáneamente por tres investigadores distintos, como son De Vries, Correns y Tschermak. En forma independiente, obtuvieron resultados similares a los de Mendel y proclamaron su importancia.

Para ese entonces ya se conocían los elaborados procesos de división celular llamados mitosis y meiosis. Además se había puesto de manifiesto que los cromosomas eran elementos claves, cuyo comportamiento citológico en la división celular y en la fecundación explicaba la transmisión de los caracteres biológicos, en cada generación filial. Tales conocimientos permitieron la comprensión de los postulados mendelianos, los cuales estuvieron basados en la necesidad implícita de los mismos. Dos estrategias metodológicas importantes le permitieron a Mendel haber llegado a esos aciertos: i. La selección adecuada del material biológico y ii. El análisis matemático y la aplicación de la teoría de las probabilidades, ambos utilizados por primera vez en el análisis e interpretación de los fenómenos biológicos. El trabajo de Mendel constituyó así un modelo del análisis genético y aportó las bases de una aproximación lógica y experimental de la herencia biológica (algunos de sus principios no han perdido vigencia aún).

Por lo tanto, el escenario estaba preparado para correlacionar a los factores hereditarios mendelianos con la estructura de los cromosomas observada bajo el microscopio óptico, dando lugar al surgimiento de la Teoría Cromosómica de la Herencia enunciada por Sutton y Boveri (1902-1903).

A partir de entonces, comenzó un estudio intensivo sobre la herencia, y uno de los primeros frutos principales fue el establecimiento de una nueva terminología. Así, el nombre de Genética fue propuesto por Bateson (1906) para identificar a la nueva disciplina biológica y el nombre de gen fue asignado por Johannsen (1906) para renombrar a los factores hereditarios mendelianos.

En un principio se pensó que los genes eran moléculas de proteínas, pero fue descartado posteriormente cuando Griffith (1928) y luego Avery y col. (1944) demostraron que el material hereditario estaba identificado químicamente con el ADN (ácido desoxirribonucleico); la existencia de este último se había descubierto con bastante anterioridad (1858). Tal descubrimiento permitió asociar químicamente a los genes con el ADN y asimismo dió origen al surgimiento de una nueva era de la Genética y la Biología conocida como Genética Molecular.

Morgan (1934) obtuvo resultados experimentales que, descartaron la visión particulada de los factores hereditarios mendelianos (teoría particulada de la herencia), y propuso que *los genes estaban dispuestos en los cromosomas simulando la forma de un collar*, esto es, unidos entre sí y uno a continuación del otro. Luego su discípulo Bridges, aportó pruebas experimentales sobre la Teoría Cromosómica de la herencia. No obstante, la teoría de Morgan fue descartada por Benzer (década de 1950) cuando determinó *la estructura fina del gen como una unidad de función, dispuesta linealmente, que podía subdividirse en partes más pequeñas capaces de mutar y recombinarse*.

Beadle y Tatum (1941) obtuvieron resultados experimentales que los llevaron a postular la *definición bioquímica del gen, resumida en el enunciado un gen-una enzima que fue modificado cuando se desmostró la relación un gen-una cadena polipeptídica*.

La mayoría de *los genes dirigen la síntesis de proteínas con actividad enzimática* (enzimas), por lo tanto, la Genética pasó a ser un aspecto importante de la Bioquímica y la Biología Celular. Asimismo por ser los genes responsables de la diferenciación progresiva de tejidos y órganos durante el desarrollo de un organismo pluricelular, la Genética pasó a ser el foco central de la Biología Moderna del desarrollo.

Watson y Crick (1953) dilucidaron que la molécula de *ADN es una estructura de doble hélice*, lo cual permitió comprender molecularmente la relación de la herencia biológica con la estructura y función de los genes. Esa información fue asociada con los conocimientos que se tenían para entonces y condujo a postular el *Dogma Central de la Biología Molecular*. De esa manera pudo aclararse un gran paradigma, al permitir visualizar esquemáticamente la transferencia de información desde los genes contenidos en el ADN hasta las proteínas, asociando la participación de los procesos de transcripción y traducción y además el proceso de autopropagación del ADN. Además, fue posible correlacionar la continuidad de los caracteres biológicos en la descendencia filial con la manifestación de los genes y su continuidad, de generación en generación, mediada por los cromosomas portadores. *Actualmente no hay duda alguna sobre la relación que existe entre cromosoma → ADN → gen → cadena polipeptídica → proteína → carácter biológico*.

En las últimas cuatro décadas (60-90), numerosos investigadores de diferentes disciplinas han venido realizando una serie de estudios, a nivel molecular, sobre la estructura/función de los genes y de sus productos codificados, así como los mecanismos que controlan la manifestación de la información genética. Numerosas técnicas de *Manipulaciones Genéticas (in vivo e in vitro)* y de *Biología Molecular* se han desarrollado con ese y otros fines adicionales como son los de aislar a los genes de su medio ambiente

genético natural, esto es, su cromosoma portador (*clonación molecular*), y transferirlos a organismos de otras especies (*transgénesis*). De esa manera los genes pueden ser utilizados para su caracterización molecular, pero principalmente para resolver problemas biológicos concretos relacionados sobre todo con intereses agropecuarios (ejms. incrementar la productividad de plantas y animales, ejercer control biológico sobre plagas o virus), biomédicos (terapia génica, identificar ciertos genes de interés), farmacológicos (obtención o fabricación de ciertos productos génicos terapéuticos, anticuerpos, hormonas, de sistemas de diagnóstico genético para enfermedades microbianas o de origen genético); muy recientemente se ha logrado obtener clones de animales mamíferos, mediante un proceso de reproducción asexual donde un genoma completo (n) fue transferido artificialmente (n) a un óvulo (*clonación de organismos o genomas*). Todas esas aplicaciones asombrosas están sustentadas en investigaciones científicas serias, donde utilizan los cruces genéticos para reproducir las nuevas variedades genotípicas construídas y poner a prueba su estabilidad y vigor genético.

Por lo tanto, ese nuevo y revolucionario enfoque está haciendo de la Genética el pilar fundamental donde se sustentan la Biotecnología y las Ciencias Biológicas del futuro, además paralelamente surge la necesidad de crear leyes y reglamentaciones para controlar el desarrollo experimental de la investigación y la aplicación adecuada de los conocimientos (*Bioética*).

I. FORMULACION DE LOS PRINCIPIOS MENDELIANOS DE LA HERENCIA

I.1 ESTUDIOS PRELIMINARES

Gregor Johann Mendel (1822-1884) fue un naturista austríaco quien se incorporó desde muy joven (25 años de edad) a la orden de los monjes Agostinos. Poco tiempo después de su ingreso adquirió entrenamiento en matemáticas y en historia natural en la Universidad de Viena y se dedicó a enseñar ciencias naturales en la escuela superior localizada en la ciudad de Brunn.

Durante la estadía en el monasterio mantuvo una pequeña parcela de terreno donde comenzó a desarrollar su trabajo experimental. Para ese entonces conocía del trabajo realizado por sus predecesores, quienes no habían sido capaces de apreciar las enormes implicaciones de sus propios trabajos.

I.1.1 Selección del material biológico

Mendel comenzó su trabajo (1857) seleccionando como material biológico a la especie de guisante *Pisum sativum*, en base a los siguientes criterios: (i) es una planta de jardín que crece rápidamente, (ii) es fácil de cultivar y existían muchas variedades en los comercios, (iii) es hermafrodita y sus órganos sexuales se encuentran completamente encerrados por los pétalos de la flor. Los estambres son los órganos sexuales masculinos que producen los granos de polen, y el pistilo es el órgano sexual femenino que produce los óvulos (Fig. 1.1). De esa manera, resultaba relativamente fácil realizar polinizaciones controladas (artificiales: por artificio del hombre), escogiendo las plantas de interés.

Sus experimentos estuvieron enfocados a estudiar caracteres biológicos heredables, es decir, formas, funciones o rasgos de un organismo que se transmiten a la descendencia filial y los cuales permiten distinguir a los individuos de una especie particular. A diferencia de sus predecesores, después de cuidadosas observaciones, seleccionó un total de siete (7) caracteres biológicos. Cada uno de ellos se encontraba representado por dos variedades de plantas con diferencias contrastantes o discontinuas que permitían

distinguir las claramente entre sí y fueron referidas como características biológicas contrastantes (Fig. 1.2). Dentro de los caracteres seleccionados, la forma de la semilla y el color de los cotiledones fueron los más estudiados exhaustivamente en virtud de que podía observarlos al primer año del crecimiento de la planta, mientras que los cinco restantes sólo podía evaluarlos más tardíamente.

I.1.2 Cruces genéticos controlados

Al igual que sus predecesores, aplicó las técnicas de hibridación para obtener nuevas variedades híbridas por reproducción sexual mediante cruces genéticos controlados, es decir, cruces experimentales diseñados por el ser humano (artificio del hombre) para aparear o fertilizar parentales donantes (machos) con receptores (hembras), previamente escogidos (contrario: cruce genético natural).

En ese entonces dichas técnicas eran muy utilizadas para obtener nuevas variedades de plantas y animales que aportaran beneficios económicos. No obstante, en el caso de Mendel fue aplicada para estudiar los fenómenos de la herencia biológica, utilizando cuatro tipos de cruces controlados, a saber:

- i. Polinización o fecundación cruzada, cuando los estambres de la planta parental utilizada como receptora son eliminados para espolvorear sus pistilos con el polen proveniente de otra utilizada como donante.
- ii. Autopolinización o autofecundación, cuando se permite que los pistilos de una planta sean fertilizados por su propio polen. Es la vía principal de polinización en la especie ***P. sativum***.
- iii. Cruces recíprocos, cuando un mismo par de parentales se emplea en forma inversa, es decir, que el donante y receptor de un cruce dado es el receptor y donante del otro, respectivamente.
- iv. Retrocruce, cuando se permite el cruce de un descendiente F_1 con uno cualquiera de sus parentales.

En todos los casos se aseguró de cubrir las flores con bolsas para evitar la polinización posterior, mediada por insectos.

I.1.3. Índices numéricos

Mendel escogió tres tipos de índices numéricos para interpretar matemáticamente y relacionar entre sí los resultados de cada uno de los distintos caracteres biológicos (carácter unitario):

i. Frecuencia absoluta. Indica el número de veces que una característica particular se encuentra repetida dentro de una misma generación filial. Se calcula cuantificando los individuos que la presentan.

ii Frecuencia relativa. Indica el número de veces que una característica particular se encuentra repetida con relación al total de individuos de una misma generación filial.. Se calcula dividiendo el número de individuos que la presentan entre el número total de individuos que integran esa generación.

iii. Proporción relativa. Indica la relación numérica como se encuentra distribuida o repartida una característica particular, con respecto a la de menor frecuencia absoluta, dentro de una misma generación filial. Se calcula dividiendo el número de individuos que la poseen entre el número de individuos que presentan la característica de menor frecuencia (es decir, la menos común).

iv. Porcentaje relativo. Indica el valor de la frecuencia relativa con respecto a un total considerado de 100 individuos en la generación filial. Se calcula multiplicando el valor de la frecuencia relativa por un factor igual a 100.

I.2 DOMINANCIA Y RECESIVIDAD

Los primeros cruces controlados realizados por Mendel estuvieron dirigidos a obtener y seleccionar cuidadosamente las variedades de guisantes que se comportaban como líneas de plantas puras o "raza pura", es decir, aquellas que por autofecundación sólo producían una descendencia homogénea donde todos los individuos manifestaban el carácter parental; así, por ejemplo, obtuvo líneas que únicamente producían semillas lisas, o sólo semillas rugosas. De esa manera, seleccionó un total de 22 variedades de guisantes raza pura.

La primera etapa de sus experimentos de hibridación la dedicó a seguir separadamente la herencia de cada carácter biológico (carácter unitario). Observó que los cruces entre variedades raza pura, semillas lisas × semillas rugosas producían una primera generación filial (actualmente conocida como F_1) donde la descendencia era homogénea y todas las plantas presentaban la característica de uno solo de los parentales, esto es, semillas lisas. En los cruces recíprocos, también obtenía los mismos resultados, por lo que dicho comportamiento no era atribuible a la planta parental que suministraba el polen, sino más bien parecía indicar que una de las características contrastantes era "dominante" sobre la otra. Por lo tanto, Mendel *dió el nombre de característica dominante a la que siempre aparecía en la primera generación de un cruce entre parentales raza pura que diferían en un carácter unitario.*

I.2.1 Análisis numérico de la segunda generación filial :

El año siguiente realizó el segundo paso importante en sus descubrimientos, al permitir la autopolinización de los descendientes F_1 con semillas lisas para obtener la segunda generación filial (actualmente conocida como F_2). De esa manera, pudo observar que dentro de la descendencia aparecía nuevamente la característica dominante semillas lisas y además reaparecía la rugosa.

Analizó un total de 7324 descendientes F_2 , de los cuales 5474 fueron de semillas lisas y 1850 de rugosas. Aplicando los índices matemáticos obtuvo las siguientes relaciones numéricas:

De esa manera obtuvo las siguientes relaciones numéricas en la descendencia F_2 :

Índice matemático (relativo)	Semillas lisas	Semillas rugosas
Frecuencia:	0,75 (5474/7324)	0,25 (1850/7324)
Proporción:	3,0 (5474/1850)	1 (1850/1850)
Porcentaje:	75% (0,75 × 100)	25% (0,25 × 100)

Mendel dió el nombre de característica recesiva a la que permaneció "oculta" o escondida entre los descendientes de la primera generación y reapareció en la segunda. Resultados similares también obtuvo cuando analizó los caracteres unitarios restantes (Tabla 1.1), lo cual le permitió postular los dos primeros principios hereditarios: los fenómenos de dominancia y recesividad.

I.3 SEGREGACION INDEPENDIENTE

I.1.3 Participación de factores hereditarios discretos (particulados)

La identificación de la característica recesiva, lo indujo a pensar sobre la existencia de factores o unidades hereditarias discretas como responsables de la transmisión de los caracteres unitarios, desde los parentales a sus descendientes en cada generación filial. Los descendientes F_1 serían entonces variedades híbridas para dichos factores, ya que por autopolinización originaban una progenie F_2 mixta o heterogénea.

El próximo paso fue determinar la cantidad de esos factores o unidades hereditarias que participa en la manifestación de cada carácter unitario y para ello permitió que los descendientes de la segunda generación se autopolinizaran. Mendel realizó varios cruces similares y siempre observaba las mismas relaciones numéricas en la tercera generación filial (actualmente conocida como F_3) (Fig. 1.3), como se indica a continuación:

a) Los descendientes F_2 , con la característica dominante semilla lisa, producían dos líneas diferentes de plantas, en la proporción 3 lisas: 1 rugosa:

- i. La que siempre generaba descendientes semillas lisas y se comportaba como una variedad raza pura.
- ii. La que producía una progenie mixta, en la proporción de 3 lisas: 1 rugosa, igual a la obtenida por autopolinización de los descendientes híbridos F_1 .

b) Los descendientes F_2 , con la característica recesiva semilla rugosa, siempre generaban descendientes semilla rugosa y se comportaban como raza pura.

La interpretación más sencilla de esos resultados le permitió a Mendel inferir la participación de dos (2) factores hereditarios diferentes como responsables de la manifestación del carácter unitario forma de la semilla, uno proveniente de cada parental.

I.3.2 Asignación de símbolos alfabéticos

Mendel se dió cuenta de que la forma descriptiva de anotar sus observaciones experimentales no era fácil ni simplificada y, en su lugar, decidió asignar símbolos alfabéticos para identificar a cada factor hereditario en particular. Escogió una misma letra cuando pertenecían al mismo par, pero escrita en mayúscula para simbolizar el factor hereditario responsable de la característica dominante y en minúscula para la recesiva.

De esa manera llegó a una serie de deducciones importantes analizando los resultados de las generaciones filiales F_1 a F_3 (Fig. 1.3). Tales deducciones pueden resumirse como sigue, utilizando las letras **A** y **a**:

1.- Los parentales (P), por ser variedades raza pura, deben contener dos factores del mismo tipo: **AA**, cuando presentan la característica dominante semilla lisa, y **aa**, en el caso de la recesiva semilla rugosa. El **A** será entonces el factor dominante y el **a** el factor recesivo.

2.- Los descendientes F_1 con semilla lisas son variedades híbridas, por lo tanto, debían contener un factor dominante y otro recesivo, esto es, **Aa**.

3.- Los descendientes F_2 que presentan la característica recesiva, forma rugosa, son raza pura y evidentemente no presentan el factor dominante **A**, serían entonces representados como **aa**.

4.- Los descendientes F_2 con la característica dominante semillas lisas, que se comportan como raza pura, evidentemente no deben presentar el factor recesivo **a**, serían entonces representados como **AA**. Por el contrario, los que se comportan como los híbridos de la F_1 , presentarán los dos tipos de factores, **Aa**.

Todo ese análisis le permitió a Mendel concluir que la característica dominante puede ser determinada por la presencia de dos (2) factores iguales, en estado dominante

AA, o diferentes, en el híbrido **Aa**, mientras que la característica recesiva sólo está determinada por dos factores iguales en estado recesivo **aa**.

I.3.3 Ocurrencia de sucesos aleatorios y segregación independiente de los factores hereditarios

Mendel interpretó las relaciones numéricas de las generaciones filiales F_2 y F_3 (Fig. 1.3) basándose en la ocurrencia de sucesos aleatorios (es decir, eventos) durante los fenómenos de la herencia. De esa manera, los factores hereditarios se repartirían equitativamente durante la formación de las células sexuales (denominadas posteriormente gametos), y estas últimas se combinarían al azar, en el momento de la fertilización.

Partiendo de la premisa anterior, es de esperar que, en un individuo híbrido de la generación F_1 , **Aa**, la mitad del total de células sexuales producidas sea del tipo **A** y la otra mitad **a**, lo cual se corresponde con la proporción 1:1 (Fig. 1.4). En un cruce entre dos de esos híbridos (por polinización cruzada o por autopolinización), **Aa** \times **Aa**, es de esperar que la fusión al azar de los gametos resulte en la formación de cuatro tipos alternativos de cigotos: **AA**, **Aa**, **aA** y **aa**. Como las dos combinaciones heterocigotas de factores son equivalentes, la proporción esperada en la descendencia filial F_2 es 1 **AA**: 2 **Aa**: 1 **aa**. Esta relación numérica se corresponde con la distribución 3 dominante semilla lisa : 1 recesiva semilla rugosa, en la generación F_2 , ya que los individuos con las combinaciones **AA** y **Aa** manifiestan la misma característica contrastante (Fig. 1.3).

Por el contrario, es de esperar que, en un individuo raza pura, todas las células sexuales producidas sean idénticas: **A**, para la asociación **AA**, y **a**, para la **aa**. En la descendencia filial de un cruce entre dos raza pura conteniendo la misma composición de factores, es de esperar la formación de un solo tipo de cigoto; por ejemplo en el cruce **AA** \times **AA** todos los cigotos serían **AA**.

Todo lo antes señalado permitía explicar claramente las siguientes observaciones: (i) Los cruces entre variedades raza pura siempre producen descendientes con la característica parental (dominante o recesiva, según el caso), y (ii) Los cruces entre variedades híbridas, siempre producen una progenie combinada (3 dominante: 1 recesivo).

Mendel asignó el nombre de Principio de Segregación Independiente al proceso mediante el cual los dos factores hereditarios, pertenecientes a un mismo par, se separan y distribuyen equitativamente durante la formación de las células sexuales y luego se combinan libremente durante la fecundación al azar de las mismas.

I.3.4 Predicciones estadísticas en la descendencia filial

Mendel completó sus estudios evaluando la reproducibilidad de sus resultados de generación en generación. Con ese propósito realizó cálculos algebraicos para el análisis estadístico de los sucesos aleatorios que estarían transcurriendo durante los fenómenos de la herencia (detalles en la sección **III**). De esa manera realizó predicciones estadísticas, como por ejm. las siguientes (sección **I.3.3**):

a) Una planta **Aa** tiene la posibilidad de producir 2 tipos alternativos de células sexuales, así la probabilidad individual de que aparezca uno de ellos es

$$\frac{1}{2} \mathbf{A} \quad \text{y} \quad \frac{1}{2} \mathbf{a}$$

b) En un cruce **Aa** x **Aa** hay posibilidad de que se formen 4 tipos alternativos de cigotos, así la probabilidad individual de que aparezca uno de ellos es $\frac{1}{4} \mathbf{AA}$, $\frac{1}{4} \mathbf{Aa}$, $\frac{1}{4} \mathbf{aA}$ y $\frac{1}{4} \mathbf{aa}$, es decir,

$$\frac{3}{4} \mathbf{A_} \quad \text{y} \quad \frac{1}{4} \mathbf{aa}$$

La raya indica que el otro factor hereditario puede ser dominante **A** o recesivo **a**, alternativamente.

Mendel encontró una estrecha correlación entre los resultados observados y lo esperado probabilísticamente en los distintos cruces entre parentales raza pura semillas lisa × rugosa, lo cual le permitió: (a) Probar matemáticamente las interpretaciones derivadas de sus observaciones experimentales y (b) Hacer predicciones en la descendencia filial para cada uno de los distintos cruces genéticos, con respecto a las características contrastantes y a los factores hereditarios que las determinan. De esa manera, interpretó la transmisión de los caracteres biológicos en función de la teoría de las probabilidades, lo cual a su vez, le permitió analizar claramente y en forma comparativa la segregación independiente de los factores hereditarios y de las características que ellos determinan.

Adicionalmente realizó otros cruces. Así por ejemplo, el retrocruce de los descendientes híbridos (**Aa**) de la primera generación con el parental de semillas rugosas raza pura (**aa**) y obtuvo 106 plantas con semillas lisas (**Aa**) y 102 plantas con semillas rugosas (**aa**), es decir, se cumplía la predicción probabilística 1 semilla lisa : 1 semilla rugosa (Fig. 1.5). Cuando realizó el retrocruce con el parental de semillas lisas raza pura (**AA**), todos los descendientes presentaban esa misma característica pero aparecían dos líneas diferentes respecto a las asociaciones de los factores hereditarios, 1 **AA** : 1 **Aa**; para poder inferir ambas asociaciones fue necesario hacer un retrocruce con la variedad parental **aa**.

I.3.5 Postulación del principio de segregación independiente

Los seis caracteres unitarios restantes también los analizó individualmente, observando resultados similares a los obtenidos cuando estudió la transmisión del carácter

forma de la semilla. Por lo tanto, el análisis de los resultados experimentales basándose en la participación de sucesos aleatorios (eventos) y en las predicciones probabilísticas, le permitieron a Mendel postular el principio de segregación independiente:

Cada carácter unitario está influenciado por dos factores hereditarios iguales o diferentes, bien sea dominante o recesivo. Esos factores segregan independientemente como unidades discretas (particuladas), desde los parentales a su descendencia filial. Por lo tanto, los factores que determinan un mismo carácter unitario segregan equitativamente y se distribuyen libremente uno del otro, esto es al azar, durante la formación de las células sexuales. En el momento de la fecundación se combinan al azar y así los factores hereditarios de cada parental se reúnen. El cigoto resultante de ese proceso presentará dos (2) factores hereditarios para cada carácter unitario en particular. Según la forma como se encuentren combinados dichos factores, los descendientes de un determinado cruce podrán ser híbridos (dos factores diferentes) o raza pura (los dos iguales), dando cuenta de las proporciones observadas en las generaciones filiales subsiguientes. Además, cada factor hereditario es responsable de determinar una característica contrastante particular, obteniéndose la proporción de 3 dominante: 1 recesiva en la segunda generación filial, cuando se cruzan parentales raza pura que difieren simultáneamente en dos (2) características para un mismo carácter unitario.

I.4 TRANSMISION INDEPENDIENTE

En una etapa siguiente de su trabajo, Mendel se dedicó a desarrollar experimentos de hibridación con parentales que diferían entre sí respecto a dos (2) caracteres unitarios simultáneamente.

I.4.1 Análisis de la descendencia filial y transmisión independiente de los caracteres

Realizó cruces genéticos entre parentales raza pura que, poseían las características dominantes de semillas lisas y cotiledones amarillos, con otros cuyas características eran recesivas de semillas rugosas y cotiledones verdes. En la primera generación, F₁, siempre observó una descendencia híbrida que presentaban ambas características dominantes. Luego, en la segunda generación F₂, obtenida por autopolinización, analizó un total de 556 semillas considerando la presencia de cada carácter separadamente, y obtuvo los siguientes valores:

Carácter unitario	Característica contrastante	Proporción F ₂
-------------------	-----------------------------	---------------------------

Color:

416

semillas amarillas

140	semillas verdes	3 : 1
<u>Forma:</u>		
423	semillas lisas	
133	semillas rugosas	3 : 1

Las proporciones relativas se correspondían con las esperadas según (i) los principios de dominancia y recesividad y (ii) la segregación independiente de los factores hereditarios.

Por otra parte, cuando clasificó esas mismas semillas pero ahora considerando simultáneamente los dos caracteres unitarios, observó cuatro (4) variedades de plantas que diferían entre sí respecto a la manera como se encontraban combinadas las dos características contrastantes de cada carácter unitario. Los valores experimentales fueron los siguientes:

Semillas analizadas	Características combinadas	Proporción F ₂
315	semillas lisas y amarillas	9,8 (1)
108	semillas lisas y verdes	3,4 (2)
101	semillas rugosas y amarillas	3,2 (3)
32	semillas rugosas y verdes	1,0 (4)
556		16,0

La proporción relativa se aproxima a la relación numérica 9 : 3 : 3 : 1, donde la distribución de las variedades parentales (1 y 4) corresponde al valor 9 : 1 y de las dos nuevas variedades (2 y 3) es 3 : 3; estas últimas, son las combinaciones recíprocas de las características dominante y recesiva de cada carácter unitario (Fig. 1.6). Por lo tanto, todos los descendientes de la generación F₁ son variedades híbridas, ya que por autopolinización originan una progenie mixta o heterogénea.

Esos resultados le permitieron a Mendel concluir que las características contrastantes de dos caracteres unitarios se transmiten independientemente. De lo contrario, el color amarillo siempre se presentaría asociado con la forma lisa y el color

verde con la forma rugosa, que son las combinaciones parentales, así las nuevas combinaciones no podrían observarse en la segunda generación filial.

I.4.2 Asignación de símbolos alfabéticos

Empleando la nomenclatura alfabética, Mendel llegó a deducciones muy importantes. Así por ejemplo, supongamos que las letras **A** y **a** identifican a los factores dominante y recesivo responsables de la aparición de las características lisa y rugosa, respectivamente; por otra parte, las letras **B** y **b** corresponden a los factores dominante y recesivo de las características amarillo y verde, respectivamente (Fig. 1.7).

Tales deducciones pueden resumirse como sigue:

- 1.- El parental raza pura, semillas lisas y cotiledones amarillos, por presentar ambas características dominantes, debe contener la combinación **AABB**.
- 2.- El parental raza pura, semillas rugosas y cotiledones verdes, por presentar ambas características recesivas, debe contener la combinación **aabb**.
- 3.- Todos los descendientes de la generación F_1 son variedades híbridas, por lo tanto, deben contener la combinación **AaBb**.

*Tales deducciones condujeron a Mendel a la siguiente conclusión: las variedades dominantes lisa-amarilla son determinadas por la presencia de cuatro factores dominantes en las asociaciones raza pura **AABB** o híbrida **AaBb**, mientras que las variedades recesivas rugosa-verde, sólo son determinadas por cuatro factores recesivos **aabb**.*

I.4.3 Ocurrencia de sucesos aleatorios y transmisión independiente de los factores hereditarios

Mendel interpretó los resultados de las generaciones F_1 y F_2 basándose en la ocurrencia de sucesos aleatorios durante los fenómenos de la herencia. De esa manera, los factores hereditarios correspondientes a cada carácter unitario deben segregarse y distribuirse independientemente durante la formación de las células sexuales; estas últimas deben combinarse al azar en el momento de la fertilización.

A partir de esa premisa, es de esperar que, los parentales raza pura dominante **AABB** sólo produzcan gametos con la combinación **AB** y los recesivos con la **ab**. Los individuos híbridos de la primera generación **AaBb** deben producir cuatro tipos de combinaciones alternativas de gametos, en la proporción relativa de **1 AB : 1 Ab : 1 aB : 1 ab** que se representa en la forma resumida **3 A_B_ : 1 aabb**.

Con la información anterior pudo inferir las diferentes combinaciones alternativas de los cuatro (4) factores hereditarios dentro de la descendencia F_2 y calculó su proporción relativa, obteniendo los siguientes resultados (Fig. 1.7):

- 1.- Dentro de los liso-amarillo deben encontrarse las combinaciones alternativas **1 AABb : 2 AABb : 2 AaBB : 4 AaBb**, esto es, **9 A_B_**.
- 2.- Dentro de los rugoso-amarillo deben encontrarse las combinaciones alternativas **1 aaBB : 2 aaB_**, esto es, **3 aaB_**.
- 3.- Dentro de los liso-verde deben encontrarse las combinaciones alternativas **1 AAbb : 2 Aabb**, esto es, **3 A_bb** y son las recíprocas de la anterior (**aaB_**).
- 4.- Los descendientes rugoso-verde son los únicos raza pura con respecto a los dos caracteres unitarios, es decir, doble recesivos **1 aabb**.

Hay 16 combinaciones alternativas de los factores hereditarios en la generación F_2 , distribuidas según la proporción relativa **4 : 2 : 2 : 1 : 2 : 1 : 2 : 1 : 1**, esto es, **9 : 3 : 3 : 1**.

Mendel asignó el nombre de Principio de Transmisión Independiente al proceso mediante el cual los dos factores hereditarios de un mismo par, se separan y distribuyen equitativamente durante la formación de las células sexuales y luego los cuatro factores se combinan libremente durante la fecundación al azar de las mismas.

I.4.4 Predicciones estadísticas en la descendencia filial

Para evaluar la reproducibilidad de los resultados observados y llegar a interpretaciones adecuadas, se basó en las mismas premisas consideradas cuando interpretó la segregación independiente de los factores hereditarios, respecto a la ocurrencia de sucesos aleatorios durante los fenómenos de la herencia (detalles sección **III**). De esa manera realizó predicciones estadísticas, como por ejm. las siguientes (sección **I.4.3**):

- a) Una planta **AaBb**, tiene la posibilidad de producir 4 tipos alternativos de células sexuales y la probabilidad individual de cada uno es

$$\frac{1}{4} \mathbf{AB} , \frac{1}{4} \mathbf{Ab} , \frac{1}{4} \mathbf{aB} \text{ y } \frac{1}{4} \mathbf{ab}$$

- b) En un cruce **AaBb x AaBb**, hay posibilidad de que se formen 16 tipos alternativos de cigotos y la probabilidad individual de cada uno es

$$\frac{9}{16} \mathbf{A_B_} , \frac{3}{16} \mathbf{A_bb} , \frac{3}{16} \mathbf{aaB_} \text{ y } \frac{1}{16} \mathbf{aabb}$$

La raya indica que el otro factor hereditario puede ser dominante o recesivo, alternativamente.

La estrecha correlación entre los resultados observados y lo esperado probabilísticamente le permitió a Mendel analizar, en forma clara y comparativa, la transmisión independiente de los factores hereditarios y de las características que ellos determinan.

Realizó diversos cruces adicionales. Así por ejemplo, el retrocruce de los descendientes híbridos **AaBb** de la primera generación con el parental doble recesivo rugoso-verde, **aabb**, donde encontró la proporción esperada 1: 1: 1: 1 para las cuatro variedades de descendientes y con respecto a las cuatro combinaciones de cigoto (Fig. 1.8), y eso fue lo que obtuvo experimentalmente. En el retrocruce con el parental doble dominante **AABB** obtenía dos líneas de plantas con semillas lisas y cotiledones amarillos, cuya proporción con respecto a la combinación de factores hereditarios es **1 AABB : 1 AABb : 1 AaBB : 1 AaBb**; esas combinaciones fueron inferidas realizando cruces con el parental doble recesivo.

I.4.5 Postulación del principio de transmisión independiente

Las relaciones numéricas calculadas a partir de los datos obtenidos experimentalmente guardaban estrecha relación con las calculadas aplicando la teoría de las probabilidades. Eso le permitía hacer predicciones probabilísticas en las generaciones filiales de los distintos cruces genéticos, con respecto a (i) las características contrastantes de los dos caracteres unitarios y (ii) los factores hereditarios responsables.

Mendel propuso que los factores hereditarios de distintos caracteres biológicos se transmiten independientemente a la descendencia filial, esto es, los de un mismo carácter unitario segregan equitativamente y se distribuyen al azar junto con los de otros caracteres unitarios, durante la formación de las células sexuales y luego éstas células se combinan libremente en el momento de la fecundación. Así los descendientes híbridos de un cruce entre parentales raza pura, doble dominante × doble recesivo, producen cuatro (4) variedades de células sexuales: dos de ellas son del mismo tipo parental, mientras que las otras dos aparecen por combinaciones al azar de los cuatro (4) factores hereditarios (2 por cada carácter unitario). Posteriormente esas células se fusionan entre sí libremente, esto es al azar, durante la fecundación, dando cuenta de las proporciones observadas en la segunda generación filial. Por lo tanto, las características contrastantes de dos caracteres biológicos distintos aparecen combinadas independientemente en las generaciones filiales, obteniéndose así la proporción 9 características parentales dominantes : 3 características dominante-recesiva : 3 características recesiva-dominante : 1 características parentales recesivas, en la segunda generación filial de los cruces entre parentales raza pura que difieren en dos caracteres al mismo tiempo.

I.5 PUREZA Y CONSTANCIA

Mendel observó que la característica recesiva siempre reaparecía en la descendencia generada a partir de los cruces entre variedades híbridas, indicando que el factor hereditario responsable de la misma se encontraba oculto o escondido en los híbridos pero no destruido, modificado, ni mezclado con el factor dominante.

Eso lo condujo a enunciar un nuevo principio de la herencia, como es la constancia y pureza de los factores hereditarios, según el cual dichos factores se comportan como unidades discretas particuladas, esto es conservan su:

a) Identidad física, esto es, "no sufren modificaciones" mediadas por la presencia de otros factores (iguales o diferentes), ya que aún cuando algunos no logren manifestarse en una generación, pueden aparecer posteriormente intercalados en la siguiente, "sin mezclarse" ni "contaminarse" mutuamente. Tampoco experimentan cambios individuales,

b) Individualidad funcional, esto es, los factores ejercen efectos del "todo o nada" y son claramente diferenciables. "No aparecen fenotipos intermedios", "no se diluyen" "ni se mezclan". Los factores dominantes se manifiestan indistintamente con la misma intensidad en las asociaciones homocigota dominante y heterocigota. Los recesivos manifiestan su función en la asociación homocigota recesiva,

c) Independencia (segregación y transmisión) y persistencia o permanencia en cada generación filial, ya que, se reparten equitativamente en forma libre, "no desaparecen físicamente" "ni se diluyen".

II. REFORMULACION DE LOS PRINCIPIOS DE LA HERENCIA BIOLOGICA

II.1. TERMINOLOGIA GENETICA

II.1.1 Genes y cromosomas

Las partículas discretas, inferidas por Mendel y denominadas factores hereditarios, fueron renombradas como genes (Johannsen, 1909). Puede ser definido como una secuencia específica de nucleótidos (usualmente ADN) que determina la información genética para una función biológica y codifica para un producto difusible (ARN, cadena polipeptídica o proteína). Los genes están ordenados linealmente a lo largo de una molécula de ácido nucleico que es transportada en un cromosoma particular.

Los cromosomas fueron definidos originalmente como corpúsculos que están contenidos en el interior del núcleo celular, los cuales son fácilmente teñibles debido a su afinidad por los colorantes básicos. Pero luego, cuando se descubrió que eran los transportadores de los genes fueron redefinidos como estructuras o grupos de ligamiento (Morgan, 1911). El nombre de locus (plural = loci) fue asignado al lugar específico que ocupa un gen en el cromosoma portador (Morgan, Sturtevant, Müller y Bridges, 1915).

II.1.2 Alelos y genes no alelomorfos

Los genes son unidades relativamente estables o constantes, físicamente y en su estructura química, sin embargo, pueden sufrir alteraciones heredables (mutación), originando la aparición de formas estructurales diferentes de un mismo gen llamadas alelos (o genes alelomorfos).

En los organismos diploides los genes se encuentran en pares y el término alelo es comúnmente utilizado para diferenciar parejas de genes (iguales o diferentes) que determinan la manifestación de un mismo fenotipo y ocupan el mismo locus en cromosomas homólogos. Cada miembro del par es llamado alelo. Los genes que ocupan diferentes loci se llaman genes no alelomorfos.

Nomenclatura alfabética

Los genes son identificados utilizando las letras de alfabeto. Los alelos de un mismo gen llevan el mismo nombre. Diferentes sistemas alternativos se han utilizado para tal fin, no obstante, en cualquiera de ellos el nombre del gen debe escribirse en negrita, subrayado o en itálica (sección **III**).

II.1.3 Patrimonio genético y caracteres biológicos específicos

En la mayoría de las especies conocidas, el ácido nucleico del tipo desoxirribonucleico (ADN) es el material genético o hereditario (Griffith, 1928; Avery y col., 1944), el cual es transportado por los cromosomas. El total de ADN de una especie, contiene la información genética de la misma, según una secuencia específica de nucleótidos. Constituye el patrimonio genético, ya que determina el total de los caracteres biológicos específicos, es decir, los rasgos morfológicos y funcionales que identifican a los individuos de una misma especie.

Los caracteres biológicos específicos son el resultado final del desarrollo de un individuo. Normalmente cada uno de ellos se manifiesta mostrando más de una característica alternativa que es propia o constante para cada especie de organismo. Los términos fenotipo alternativo o representativo se utilizan cuando se hace referencia a tales características

Los individuos de una misma población, pertenecen a una misma especie, y poseen un conjunto de caracteres biológicos específicos comunes, no obstante, difieren entre sí respecto a los fenotipos representativos. La similitud en los caracteres es atribuible a los genes alelomorfos contenidos en el patrimonio genético de la especie y las diferencias en los fenotipos son determinadas por los alelos responsables de su manifestación.

La aparición de individuos con nuevos caracteres biológicos específicos es atribuible a la adquisición de genes adicionales foráneos (heterólogos) dentro de su genotipo particular. Esos caracteres biológicos foráneos pueden permanecer en forma transitoria o se incorporan al patrimonio genético de la población. Como por ejemplo las infecciones mediadas por agentes patógenos.

II.1.4 Fenotipo y genotipo

El fenotipo es el conjunto de propiedades morfológicas, fisiología, conducta, relaciones ecológicas, etc. de una célula u organismo (procariota o eucariota) y resulta de la interacción del genotipo con el medio ambiente que lo rodea (Johannsen, 1909). Representa el total de caracteres biológicos específicos que manifiesta una célula u organismo, junto con sus características alternativas, e identifica a los individuos de una misma especie. Comúnmente se utiliza para hacer referencia a una característica en particular.

El genotipo engloba la totalidad de la información genética (genes) contenida en las estructuras de ligamiento (cromosomas) de pro y eucariotas y es distinguida a través del fenotipo (Johannsen, 1909). Constituye el potencial genético de una célula, organismo (eucariota o procariota.) representado por la información genética que contiene en la totalidad de sus genes y de los cromosomas portadores, se transmite a las generaciones

filiales mediante los procesos de la herencia y puede o no manifestarse en toda su dimensión o extensión determinando las características alternativas de los caracteres biológicos específicos.

II.1.5 Alelos e interacciones génicas

Los alelos alternativos de un mismo gen no alelomorfo se clasifican respecto a la estructura primaria (secuencia específica de nucleótidos), según dos grandes grupos o clases:

Alelo natural o silvestre. Por convicción es cualquier alelo que determina una característica alternativa, la cual se manifiesta como un rasgo fenotípico normal dentro de una población. Forman parte del patrimonio genético de una población y usualmente determinan funciones vitales o aportan ventajas adaptativas, en cuyos casos su frecuencia relativa es alta con respecto a los otros fenotipos alternativos de un carácter biológico particular (son más comunes), dentro de una misma población.

Alelo mutante. Cualquier alelo originado por mutación a partir de un alelo ancestral (preexistente). Son los que determinan la aparición de las nuevas características alternativas de los caracteres biológicos. Por convicción son los que se encuentran en menor frecuencia relativa con respecto a los otros fenotipos alternativos de un mismo carácter biológico. Usualmente determinan la manifestación de fenotipos extraños, anormales, patológicos o letales y raras veces ofrecen ventajas adaptativas.

Los genes (alelos y genes no alelomorfos) son las unidades hereditarias y funcionales, ya que: (i) se transmiten a la descendencia filial, mediante los cromosomas portadores, (ii) dirigen todas y cada una de las funciones que participan en la manifestación de los caracteres biológicos específicos y sus fenotipos alternativos, en cada individuo en particular y en su descendencia, de generación en generación, dentro de la población donde se encuentran (iii) codifican para productos difusibles (ARN, cadenas polipeptídicas, proteínas), es decir, contienen la información genética que determina la estructura y función de dichos productos.

Además de lo anterior, normalmente entre los genes (silvestres o mutantes) se establecen relaciones funcionales llamadas interacciones génicas y son mediadas por la acción de los productos codificados por ellos, sin que ocurran alteraciones en su estructura primaria (secuencia específica de nucleótidos). Pueden ser interalélicas (entre los alelos de un mismo gen) o bien intergénicas (entre genes no alelomorfos). Son muy diversas, así por ejemplo: dominancia completa, recesividad, dominancia incompleta, codominancia, letalidad (sección III). La influencia ejercida por las interacciones varían según las distintas formas posibles como se encuentran combinados los alelos y genes no alelomorfos, y la influencia ejercida por el medio ambiente ecológico.

II.1.6 Dotación o carga cromosómica

Cada especie o variedad contiene un número constante de cromosomas que específico y distintivo. El término dotación cromosómica es aplicado para especificar tal diferencia. Así se llamó diploide ($2n$) cuando la dotación cromosómica es doble, en cuyo caso, los cromosomas se encuentran en parejas; los ejemplares de un mismo par son idénticos y reciben el nombre de cromosomas homólogos, en caso contrario, se les identifica como cromosomas no homólogos. Cuando la dotación cromosómica de un individuo es sencilla (n) se llama haploide.

El término genoma se refiere a la carga monoploide (n) de los organismos eucariotas que consiste en un número específico de cromosomas y de genes (Winkler, 1920). Es la carga cromosómica de los gametos, sin embargo usualmente es referida como genotipo.

La carga cromosómica de los gametos a ser producidos por un individuo puede ser inferida mediante la elaboración y análisis citológico del cariotipo (ordenación sistemática del conjunto de cromosomas de una célula) que corresponde a sus células somáticas.

II.1.7 Constitución genética

El término constitución genética se emplea para hacer referencia a uno o varios genes o loci en particular, los cuales están siendo estudiados bien en un individuo o gameto. Sin embargo, es común utilizar el término genotipo como equivalente.

Cuando en un individuo diploide los dos alelos de un mismo par son iguales (raza pura), se dice que su constitución genética o genotipo es homocigoto para ese gen en particular; así, por ejemplo, **AA** (homocigoto dominante para **A**) o **aa** (homocigoto recesivo para **a**). En el caso de dos, tres o más pares de genes no alelomorfos, se habla de genotipos dobledominante (**AABB**), triple dominante (**AABBCC**), etc. Los individuos homocigotos se corresponden con los raza pura mendelianos: cuando son cruzados entre sí producen una descendencia fenotípicamente homogénea y son originados por la fusión de gametos parentales genotípicamente idénticos.

Cuando en un individuo diploide los dos alelos de un mismo par son diferentes se dice que su constitución genética o genotipo es heterocigoto para ese gen en particular, así por ejemplo, **Aa** es heterocigoto para **A**. En el caso de dos, tres o más pares de genes no alelomorfos, se habla de genotipo dobleheterocigoto (**AaBb**), tripleheterocigoto (**AaBbCc**), etc. Los individuos heterocigotos se corresponden con los híbridos mendelianos: cuando son cruzados entre sí producen una descendencia fenotípicamente heterogénea o mixta y son originados por la fusión de gametos parentales genotípicamente distintos, de allí que las poblaciones de especies que se reproducen sexualmente son relativamente heterocigotas; individuos heterocigotos son obtenidos aplicando las técnicas de hibridación.

Hay alelos que son perjudiciales y su presencia sólo es detectada en la asociación homocigota originando la aparición de un fenotipo anormal o enfermo que puede llegar a ser letal, es decir, se comportan como recesivos. Cuando un individuo es heterocigoto para ese tipo de alelo perjudicial es referido con el nombre de portador-sano, ya que su fenotipo es relativamente indistinguible al de los homocigotos dominantes que no lo contienen .

II.1.8 Gametos y constitución cromosómica

Usualmente, en los eucariotas superiores, los gametos difieren entre sí en su morfología externa, dependiendo del sexo que presenta cada individuo que los produce. Generalmente uno es grande e inmóvil y es referido como huevo u óvulo (gameto femenino); otro es pequeño y móvil y es referido como espermatozoide (gameto masculino).

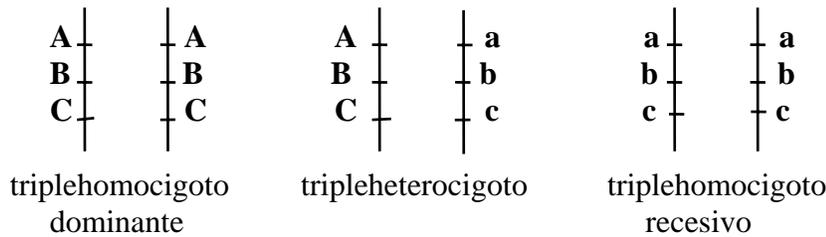
También es común encontrar variaciones morfológicas visibles citológicamente en la estructura cromosómica de los gametos, las cuales generalmente están restringidas a un solo par de los cromosomas homólogos que constituyen la dotación cromosómica. Ese par recibe el nombre de cromosomas sexuales (**X** o **Y**) y el resto de los pares homólogos son llamados autosomas (**A**).

Así por ejemplo, en el ser humano y en la mosca del vinagre **Drosophila melanogaster**, las hembras presentan un par de cromosomas sexuales del tipo **X**, entonces su constitución cromosómica puede ser descrita como $2 \mathbf{A} + \mathbf{XX}$. Los machos, por su parte, presentan dos tipos diferentes de cromosomas sexuales, **X** y **Y**, entonces su constitución cromosómica será $2 \mathbf{A} + \mathbf{XY}$. La **A** representa la dotación cromosómica haploide de los autosomas.

Partiendo de ese hecho, es de esperar que el 100% de los gametos femeninos presenten un genoma del tipo $\mathbf{A} + \mathbf{X}$, y se dice entonces que son homogaméticos. En el caso de los machos se espera que la mitad del total de gametos producidos contengan un genoma $\mathbf{A} + \mathbf{X}$, y la otra mitad será del tipo $\mathbf{A} + \mathbf{Y}$, entonces se dice que son heterogaméticos.

II.1.9 Ligamiento entre genes

Los genes no alelomorfos, pueden o no formar parte de un mismo cromosoma homólogo. En el primer caso, se habla de genes ligados. Partiendo de este hecho, supongamos que los tres genes **A**, **B** y **C** forman parte de un mismo grupo de ligamiento, es decir, están contenidos en un mismo cromosoma. Entonces es posible que un mismo par de cromosomas homólogos presente variaciones de un individuo a otro, con respecto a su constitución genética, como por ejemplo:



En cualquiera de los tres casos, los cromosomas siguen siendo homólogos al conservar los mismos genes no alelomorfos en el mismo *locus*, y solamente varía la composición de los alelos (constitución genética).

Por otra parte, cuando en una especie de organismo usualmente diploide, los genes que forman parte de un mismo grupo de ligamiento se encuentran presentes en una sola copia, se dice que su constitución genética es hemicigota para esos genes. Así, por ejemplo, los genes ligados a cualquiera de los cromosomas sexuales no homólogos **X** o **Y**, en los individuos del sexo masculino.

II.1.10 Cruces genéticos

Los cruces genéticos entre individuos de genotipo homocigoto, (raza pura) reciben el nombre de cruce parental (**P**). No obstante, ese mismo término también se aplica indistintamente del genotipo o de la constitución genética de los individuos que se cruzan.

La descendencia del cruce parental (**P**) es la primera generación filial o generación **F₁**. La palabra filial se refiere a la descendencia. Los términos **F₂**, **F₃**, etc. se utilizan para representar separadamente las generaciones sucesivas provenientes de un mismo cruce parental (**P**).

El término monohíbrido es empleado para identificar un cruce genético controlado donde (i) se estudia un solo gen aleomorfo, en la condición homocigota (ejms. **AA** o **aa**) o heterocigota (ejm. **Aa**), o alternativamente (ii) los individuos difieren entre sí respecto a dos características biológicas de un solo carácter biológico bajo estudio (ejm. la producción de semillas lisas o rugosas.. Cuando incrementa la cantidad de genes aleomorfos o de caracteres biológicos analizados simultáneamente se utilizan los prefijos tri, tetra, etc, respectivamente; así por ejemplo el cruce dihíbrido entre individuos dobleheterocigotos (**AaBb**) y el trihíbrido entre tripleheterocigotos (**AaBbCc**).

La constitución genética de un determinado individuo que se reproduce sexualmente puede ser inferida realizando un tipo de cruce genético controlado, referido como cruce de prueba. Para ello, se apareaba con un individuo de genotipo conocido:

homocigoto recesivo, y se obtiene información acerca del genotipo probable de los gametos que produce, en base a las relaciones numéricas observadas en la generación F₁. T

Cuando los descendientes de un cruce genético son apareados indistintamente con cualquiera de sus parentales (P), se habla de retrocruce.

II.2 PARTICIPACION DE LA CELULA Y DE LOS CROMOSOMAS EN EL PROCESO DE REPRODUCCION SEXUAL

La célula desempeña un papel fundamental en la continuidad de los cromosomas en el tiempo, siendo ejercido de diferentes maneras: (i.) Como entidad estructural transportadora de los cromosomas, al no poder existir libres en el medio ambiente extracelular, (ii) Como unidad responsable de todas las funciones biológicas de las células y organismos, (iii) Como unidad básica responsable de los fenómenos de la herencia, al tener la capacidad de replicarse y generar líneas celulares, es decir, una población homogénea de células descendientes originadas por divisiones celulares sucesivas a partir de una sola (clón celular). En cada ciclo de replicación, los cromosomas son duplicados y distribuidos equitativamente, permitiendo así su continuidad a la descendencia filial.

El ciclo de vida de los eucariotas superiores conlleva una alternancia de dos generaciones celulares, es decir, dos generaciones que producen líneas celulares que difieren alternativamente en la dotación cromosómica de la descendencia filial: (i) diploide, transcurre durante la diferenciación celular del cigoto y genera líneas celulares 2n, somáticas y germinales, que dan lugar a un individuo adulto y (ii) haploide, transcurre durante la gametogénesis y las células germinales generan descendientes 1n que son las células sexuales o gametos (Fig. 2.1).

II.2.1 Entrecruzamiento cromosómico y formación de los gametos recombinantes

Estudios citológicos de la meiosis en anfibios, realizados por Janssens (1909) permitieron observar a los cromosomas formando cruces durante la sinapsis, es decir, entrecruzados. A esas figuras las llamó quiasmas y las interpretó como la fusión entre dos cromátidas no hermanas del par bivalente homólogo (tétrada), seguida por un proceso de rotura física y reunión, el cual conlleva un intercambio recíproco de segmentos iguales entre ellas. Luego, cuando los bivalentes homólogos segregan durante la primera división meiótica, cada uno de ellos contendrá una cromátida con entrecruzamiento recíproco y otra sin entrecruzamiento. Los quiasmas pueden aparecer en diferentes sitios a lo largo de la longitud de las cromátidas no hermanas.

Las dos cromátidas que experimentan el entrecruzamiento cromosómico reciben el nombre de cromátidas recombinantes o cromosomas recombinantes y el proceso se llama

recombinación sustitutiva. Es una vía natural a través de la cual una célula germinal diploide puede producir cuatro (4) tipos de gametos, dos (2) de ellos no llevarán algún cromosoma recombinante y cada uno de los dos (2) restantes llevará un cromosoma recombinante recíproco, al finalizar la gametogénesis (Fig. 2.2).

El entrecruzamiento cromosómico es evidenciable al microscopio óptico, pero no así la recombinación sustitutiva de los fragmentos, en cuyo caso puede ser inferida analizando la frecuencia de individuos recombinantes que se obtienen al realizar cruces genéticos dihíbridos controlados (secciones II.2.4, III.2 y III.3).

II.2.2 Alelos y cromosomas homólogos portadores

En un organismo diploide, los dos alelos de un mismo gen ocupan el mismo locus en cromosomas homólogos. Dichos alelos, conjuntamente con los cromosomas portadores, segregan independientemente durante la formación de los gametos, repartiéndose equitativamente hacia las células hijas en cada ciclo de división meiótica.

De esa manera el genotipo de cada individuo determinará el genoma de los gametos que él produce. Así por ejemplo (Fig. 1.5), se espera que en un individuo de constitución genética heterocigoto para el par **Aa**, la mitad de los gametos presenten el alelo **A** y la otra mitad el **a**. La distribución relativa como cada tipo de gameto se encuentra con respecto al total de gametos producidos, está representada por la proporción genotípica mendeliana $1 A : 1 a$ y el porcentaje 50% para cada uno. Por el contrario, es de esperar que en un individuo de constitución genética homocigoto para el par de alelos **AA**, el 100% de los gametos producidos presentará el alelo **A** en su genoma.

II.2.3 Genes no alelomorfos y cromosomas no homólogos portadores

En este caso, los cromosomas no homólogos se combinan y transmiten independientemente durante la formación de los gametos, repartiéndose equitativamente hacia las células hijas en cada ciclo de división meiótica. Conjuntamente con los cromosomas no homólogos portadores, los alelos de cada gen no alelomorfo segregan y los genes no alelomorfos se transmiten, en ambos casos independientemente (genes no alelomorfos independientes). Por lo tanto, a partir de una célula germinal diploide ($2n$) se generan 4 células sexuales haploides (n) y, al finalizar la gametogénesis, resultarán 4 gametos (n) que contienen un solo alelo de cada gen no alelomorfo.

Supongamos, entonces dos genes no alelomorfos independientes **A** y **B** (Fig. 1.8). Es de esperar que en un individuo raza pura o doble homocigoto para ese par de genes, **AABB**, el 100% de los gametos producidos sean del tipo **AB**. Por otra parte, es de esperar que un individuo dihíbrido o dobleheterocigoto **AaBb** produzca cuatro (4) tipos de gametos genéticamente distintos en la proporción $1 AB: 1 Ab: 1 aB: 1 ab$, es decir, 25% de cada uno. El primer tipo presenta la combinación de los alelos dominantes de cada gen no alelomorfo, y, el último, la de los recesivos; ambas combinaciones son llamadas

parentales y resultan de la segregación independiente de los alelos. Los dos tipos de gameto restante, llevan las combinaciones recíprocas de los alelos parentales y son el resultado de la transmisión independiente de los genes no alelomorfos, mediada por los cromosomas no homólogos portadores.

II.2.4 Genes no alelomorfos que muestran ligamiento

En este caso, los alelos de un mismo gen también segregan independientemente pero, a diferencia de la sección anterior (II.2.3), los genes no alelomorfos se transmiten conjuntamente sobre un mismo cromosoma homólogo (genes ligados) y no ocurre la transmisión independiente a la descendencia filial.

La aparición de los gametos recombinantes está determinada por la formación de cromosomas recombinantes como resultado de la recombinación sustitutiva (sección II.2.1). Por lo tanto, la frecuencia relativa con que aparecen dichos gametos dentro del total de gametos producidos, está condicionada por la posibilidad de que ocurra el entrecruzamiento cromosómico y la distancia física que separa a los genes no alelomorfos objeto de la recombinación. Así por ejemplo, en un individuo dihíbrido, la formación de los cuatro tipos de gametos y la relación numérica como se encuentran será diferente a la predicción genotípica mendeliana $1 \text{ AB} : 1 \text{ Ab} : 1 \text{ aB} : 1 \text{ ab}$ (Fig. 1.8).

Cuanto menor es la distancia que separa a dos genes no alelomorfos adyacentes, mayor es el ligamiento genético y menor la probabilidad de recombinarse. En consecuencia, la frecuencia relativa de los gametos recombinantes es inferior a la de los no recombinantes (parentales) y su valor porcentual es inferior al 50 % (Figs. 1.8 y 3.9). Por el contrario, cuando dos genes no alelomorfos se encuentran suficientemente separados, tal que la probabilidad de entrecruzamiento cromosómico es del 100%, entonces el 50% de los gametos será del tipo recombinante (nuevas combinaciones recíprocas) y el 50% no recombinante (parental). En estos casos, cuando un individuo dobleheterocigoto para un par de genes no alelomorfos, se cruza con otro doblehomocigoto recesivo se cumple la proporción genotípica mendeliana $1 : 1 : 1 : 1$ en la descendencia filial, como si se estuviesen transmitiendo en cromosomas independientes (cromosomas no homólogos).

II.3 MENDELISMO

Varios años después de la muerte de Mendel, diferentes investigadores repitieron sus experimentos con el guisante de jardín **Pisum sativum**. Durante numerosas generaciones híbridas sucesivas obtuvieron resultados que demostraban la absoluta objetividad y certeza de los postulados publicados por Mendel (1866) (Tabla 2.1).

A partir de 1900, cuando ocurrió el redescubrimiento de su trabajo, dichos postulados fueron promulgados bajo el nombre de **Leyes de Mendel**. La nueva terminología que surgió a partir de esa fecha, fue utilizada para su reinterpretación.

Posteriormente, el mendelismo obtuvo una amplia aplicación en los experimentos con numerosas especies, incluyendo plantas y animales, así como en el análisis de la transmisión de enfermedades humanas.

El redescubrimiento del trabajo publicado por Mendel ha constituido uno de los acontecimientos más relevantes en la historia de la Biología como Ciencia, especialmente en la rama de la Genética.

A continuación se presentará la interpretación modificada de los principios mendelianos, aplicando la nueva terminología desarrollada para la época de su redescubrimiento. Se consideran además la localización de los genes en los cromosomas, la participación de la meiosis y las interacciones génicas (secciones **II.1** y **II.2**). No obstante, la universalidad y las excepciones de dichos principios serán analizadas más adelante (sección **III.1**).

II.3.1 Principios mendelianos generales

Participación de alelos y genes no alelomorfos

Cada carácter biológico específico está determinado por un par de factores, estos son alelos, y representado por dos características contrastantes o fenotipos representativos. Los caracteres biológicos distintos están determinados por factores hereditarios diferentes, estos son genes no alelomorfos, los cuales no interfieren entre sí con respecto a la manifestación del carácter determinado por otro gen.

Dominancia y recesividad

Los alelos de un mismo par pueden ser dominante o recesivo y cada tipo determina una característica contrastante dominante o recesiva, respectivamente. El dominante (alelo dominante) se manifiesta por igual en los individuos raza pura dominantes (homocigoto dominante) y en los híbridos (heterocigoto). El recesivo (alelo recesivo), por su parte, sólo se manifiesta en los individuos raza pura recesivos (homocigoto recesivo).

La dominancia/recesividad es un tipo de interacción interalélica.

Segregación y transmisión independientes

Los factores de un mismo carácter biológico (alelos) segregan independientemente y los de distintos caracteres (genes no alelomorfos) se transmiten independientemente a la descendencia filial.

Los alelos y genes no alelomorfos están localizados en los cromosomas y son éstos los que segregan y se distribuyen equitativamente a los gametos (gametogénesis). La meiosis es el proceso de división celular que asegura el reparto equitativo de los alelos transportados en los cromosomas homólogos así como la combinación al azar de los genes no alelomorfos transportados en cromosomas no homólogos.

Pureza y constancia

Las partículas discretas propuestas por Mendel, bajo el nombre de factores hereditarios podrían asociarse con el comportamiento de los cromosomas, ya que son éstos las entidades físicas que transportan a los alelos y genes no alelomorfos. Por lo tanto, considerando la visión mendeliana, los cromosomas son partículas discretas que no experimentan cambio alguno en su estructura, función ni en su permanencia de generación en generación. En otras palabras, se heredan en forma libre (herencia independiente: segregación y transmisión) sin perderse (no se diluyen) y sin alterarse su identidad estructural (no se mezclan con otros, ni experimentan cambios internos).

Consideró la individualidad funcional entre los genes, esto es, los fenotipos se manifiestan según el gen que los determina y no están sujetos a modificación (no se mezclan, diluyen ni combinan), por lo tanto, no tomó en cuenta la influencia ejercida por los alelos de un mismo gen (interacciones interalélicas), el genotipo en general (interacciones intergénicas) ni el medio ambiente ecológico. También consideró la igualdad en la sobrevivencia y en la capacidad reproductiva de todas las combinaciones o variedades genotípicas alternativas, lo cual implica que la presencia y manifestación de los factores hereditarios “no ocasiona daño alguno” en el funcionamiento normal de cualquier individuo “ni ocasiona letalidad”. En este caso, no tomó en cuenta la influencia ejercida por la selección natural.

II.3.2 Primera Ley de Mendel: Segregación independiente de los alelos

a) Los dos alelos de un mismo gen pueden encontrarse en diferentes asociaciones al azar, homocigoto dominante, heterocigoto y homocigoto recesivo. Las interacciones génicas de dominancia y recesividad que, se establecen entre los alelos (interalélicas), determinan la aparición de dos fenotipos contrastantes para un mismo carácter biológico en particular.

b) Cada alelo de un mismo gen es transportado en un cromosoma homólogo y ocupa el mismo locus. Los cromosomas homólogos segregan y se distribuyen en forma equitativa durante la meiosis, una mitad se reparte a cada gameto.

c) Durante la fecundación, los gametos parentales se fusionan al azar, lo cual permite hacer predicciones estadísticas en la descendencia filial, dando cuenta de las relaciones numéricas obtenidas.

d) En los cruces monohíbridos entre parentales (P) homocigoto dominante **AA** × homocigoto recesivo **aa**, es de esperar que todos los descendientes F_1 sean heterocigotos

Aa para el mismo par de alelos independientes. En la F_2 (obtenida por autofecundación), **Aa** \times **Aa**, dos tipos de gametos parentales se fusionan al azar y la proporción genotípica esperada es 1: 2: 1, es decir, 25%, 50% y 25%, respectivamente (Fig. 1.4, Tabla 2.2); en otras palabras 1 homocigoto: 1 heterocigoto, o sea 50% de cada tipo de asociación de alelos.

e) En el caso de la dominancia simple o completa, es de esperar, que un cruce como el anterior todos los descendientes F_1 presenten el fenotipo del parental dominante. El fenotipo parental recesivo reaparecerá en la F_2 y la proporción fenotípica esperada es de 3 dominante: 1 recesivo. Difiere de la proporción genotípica, ya que tanto el homocigoto dominante como el heterocigoto presentan el mismo fenotipo (Fig. 1.4, Tabla 2.2). En consecuencia, el porcentaje fenotípico en la F_2 será 75% dominante y 25% recesivo.

*Este principio mendeliano de segregación independiente se conoce actualmente con el nombre de **Primera Ley de Mendel** y está representado numéricamente por la proporción fenotípica de 3 dominante : 1 recesivo, esperada en la generación F_2 para cruces monohíbridos entre parentales (P) homocigotos dominante \times recesivo.*

II.3.3 Segunda Ley de Mendel: Transmisión independiente de los genes no alelomorfos

a) Los alelos de dos genes no alelomorfos pueden encontrarse en diferentes asociaciones al azar, donde sólo los alelos de un mismo par establecen interacciones génicas (interalélicas) que pueden ser dominancia o recesividad, dando cuenta de los distintos fenotipos observados.

b) Los genes no alelomorfos son transportados en cromosomas no homólogos que se distribuyen equitativamente en forma ordenada durante la meiosis, una mitad se reparte a cada gameto (herencia independiente).

c) En el momento de la fecundación, los gametos se reúnen y fusionan al azar, obteniéndose asociaciones genotípicas predecibles estadísticamente en la descendencia filial.

d) En los cruces dihíbridos entre parentales (P) doble homocigoto dominante **AABB** \times homocigoto recesivo **aabb**, para un par de genes independientes, es de esperar que toda la descendencia F_1 sea doble heterocigoto **AaBb**. En la F_2 (obtenida por autofecundación), la proporción genotípica esperada es 9 **A_B_** : 3 **aaB_** : 3 **A_bb** : 1 **aabb**) (Fig. 1.7, Tabla 2.2).

e) En la dominancia simple o completa, es de esperar que en el mismo tipo de cruce anterior toda la descendencia F_1 presente el fenotipo parental dominante. En la F_2 (obtenida por autofecundación) es de esperar cuatro fenotipos contrastantes, según la proporción 9 parental dominante: 3 combinación dominante-recesivo: 3 combinación recíproca a la anterior: 1 parental recesivo (Fig. 1.7, Tabla 3.1).

*Este principio mendeliano de transmisión independiente se conoce bajo el nombre de **Segunda Ley de Mendel** y está representado numéricamente por la proporción fenotípica de 9: 3: 3: 1 esperada en la generación F_2 para cruces dihíbridos entre parentales (P) doble homocigoto dominante x recesivo.*

III. PATRONES HEREDITARIOS MENDELIANOS Y NO MENDELIANOS: CARACTERES BIOLÓGICOS AUTOSÓMICOS NUCLEARES

III.1 NUEVO ENFOQUE DE LOS PRINCIPIOS MENDELIANOS EN LOS FENÓMENOS DE LA HERENCIA BIOLÓGICA

La reproducibilidad de los resultados en el tiempo, a través de generaciones subsiguientes, dentro de una misma población y bajo un determinado medio ambiente externo (medio ambiente ecológico), permite establecer predicciones estadísticas para los distintos cruces genéticos, en función del fenotipo y genotipo de los participantes. Las relaciones numéricas en la descendencia filial darán cuenta del Patrón Hereditario del carácter biológico bajo estudio.

El establecimiento de dichos patrones es posible porque hay principios o leyes naturales que, rigen los fenómenos de la herencia biológica, y fueron inferidos por la reproducibilidad de dichos fenómenos según la visión manejada por Mendel (detalles en la sección I) y conocida actualmente como las **Leyes de Mendel** (detalles en la sección II.3). Tales principios o leyes están sustentados en la ocurrencia de procesos celulares que determinan y controlan la división celular y la reproducción sexual.

No obstante, se conoce que numerosos caracteres biológicos muestran patrones hereditarios no mendelianos, ya que las relaciones numéricas observadas en los cruces genéticos no cumplen con las predicciones mendelianas establecidas para las generaciones filiales respectivas. Sin embargo, su existencia no contradice ni niega la visión mendeliana, al contrario, ha permitido reevaluarla y poner en evidencia numerosos hechos relacionados con los fenómenos de la herencia biológica.

Como se mencionó en la sección anterior (II.3) *la visión mendeliana sobre la naturaleza particulada de los genes, podría asociarse con el comportamiento de los cromosomas durante los fenómenos de la herencia, al ser éstos las entidades físicas que transportan a los alelos y genes no alelomorfos, de generación en generación. La pureza de los genes, estaría relacionada con su identidad estructural, individualidad funcional y herencia independiente (segregación y transmisión), y la constancia de los mismos, con su permanencia estable en el tiempo.*

Sin embargo, los principios mendelianos de pureza y constancia no son absolutos, ya que se cumplen bajo ciertas condiciones y tienen su explicación en los siguientes hechos:

i) los genes no segregan ni se transmiten independientemente como partículas discretas, tal comportamiento es atribuible a los cromosomas portadores. Los genes localizados sobre un mismo cromosoma muestran ligamiento y no se heredan independientemente. La distribución equitativa de los cromosomas no es un suceso aleatorio, por el contrario, está determinada por la participación de un proceso de división celular llamado meiosis. Sin embargo, la fusión de los gametos parentales aparentemente ocurre como un suceso aleatorio..

ii) los genes y cromosomas tienen la posibilidad de variar constantemente en el tiempo, debido a la participación de las mutaciones y la recombinación genética (detalles en las secciones IV.3 – IV.6).

iii) los genes se manifiestan a través de la función que determinan. Sin embargo, esa manifestación es influenciada normalmente por las interacciones génicas, siendo la dominancia/recesividad un tipo interacción interalélica. Adicionalmente puede ser influenciada por el genotipo general del individuo (interacciones intergénicas) y el medio ambiente ecológico. La selección natural, por su parte, ocasiona variaciones en la distribución relativa de los genes dentro de una población dada: favorece la permanencia

preferencial de ciertos genes y combinaciones genotípicas frente a la desaparición de otros dañinos, desfavorables o de menor vigor genético (detalles en la sección IV.7).

Según lo antes mencionado es posible observar que la existencia de patrones hereditarios mendelianos y no mendelianos es atribuible a una diversidad de condiciones naturales y, algunas de ellas, serán consideradas más adelante (sección III.4). El análisis y la comprensión de tales condiciones permite llegar a la siguiente reflexión:

Los caracteres biológicos específicos ni sus fenotipos alternativos son heredados a la descendencia filial. Su manifestación y permanencia, dentro de los individuos de una población y de la especie, tiene su fundamento en (i) la continuidad de los genes y sus cromosomas portadores, durante los procesos de la herencia, (iii) las interacciones génicas y con el medio ambiente ecológico.

Por lo tanto, debe hacerse referencia a las características biológicas o fenotipos alternativos determinados genéticamente y, no así, a las características o fenotipos heredables.

III.2 ESTABLECIMIENTO DE LOS PATRONES HEREDITARIOS

III.2.1 Caracteres biológicos y tipos de herencia

a) Caracteres biológicos cualitativos. Muestran variaciones contrastantes o discontinuas y pueden ser clasificados en:

i. Monofactoriales cuando son determinados por la participación de un solo gen representado por dos o más alelos alternativos. En este caso se habla de Herencia monofactorial mendeliana o no mendeliana, según cumpla o no con las predicciones mendelianas.

ii. Multifactoriales (multigénicos) cuando son determinados por dos o más genes no alelomorfos, cada uno representado por dos o más alelos alternativos. En este caso se habla de Herencia multifactorial o multigénica y no cumplen con las predicciones mendelianas.

b) Caracteres biológicos cuantitativos. Muestran variaciones continuas o graduales, por ejemplo, la altura en el ser humano. Son multifactoriales (multigénicas), pero en este caso se utiliza el término Herencia cuantitativa debido al efecto aditivo resultante de las interacciones que se establecen entre los distintos genes no alelomorfos y los alelos alternativos.

III.2.2 Cruces genéticos y relaciones numéricas en la descendencia filial

Los cruces genéticos constituyen una vía experimental que permite establecer patrones hereditarios y realizar predicciones probabilísticas con propósitos diversos, entre otros, se refieren los siguientes: comerciales (mejoramiento de especies), médicos (evaluar el origen genético de alguna enfermedad, la susceptibilidad heredable, el consejo genético, etc.), estudiar los fenómenos de la herencia, establecer comparaciones entre poblaciones o especies.

Para ello es necesario seguir la continuidad de los caracteres biológicos específicos y sus fenotipos representativos, en las generaciones filiales subsiguientes. Sin embargo, es conveniente que los caracteres escogidos para el estudio reúnan una serie de condiciones, dentro de las cuales se encuentran las siguientes: (i) Manifestarse como un rasgo fenotípico observable visualmente en forma fácil y precisa (directamente o bajo el microscopio), a nivel celular o de organismo, o pueda ser evaluado analizando los productos codificados por los genes que lo determinan (ensayos de laboratorio: bioquímicos, inmunológicos, enzimáticos, electroforéticos, uso de sonda, etc.), (ii) Los fenotipos representativos deben mostrar diferencias claras entre los individuos de una misma población y preferiblemente de manifestación estable, es decir, poco influenciados por el genotipo en general y el medio ambiente ecológico.

Los resultados provenientes de los distintos cruces genéticos se representan en función de las relaciones numéricas como se encuentran distribuidos, bien sea los fenotipos representativos o los genotipos, en cada generación filial. En esos casos pueden utilizarse los índices numéricos manejados por Mendel en su trabajo (sección **I.1.3**). A partir de los valores obtenidos también pueden hacer predicciones probabilísticas, considerando la ocurrencia de sucesos aleatorios (eventos) durante los fenómenos de la herencia, y para ello se dispone de los siguientes métodos :

Método estadístico

Se basa en la aplicación de los siguientes cálculos:

a) **La probabilidad individual.** Refleja la posibilidad de que un suceso aleatorio dado pueda ocurrir con respecto a la totalidad de alternativas posibles. Es un valor positivo que se calcula según la relación

$$P = \text{Cantidad de veces que puede presentarse un evento dado} / \text{cantidad total de alternativas posibles}$$

Usualmente ese valor es equivalente a la frecuencia relativa (sección **I.1.3**). Así, los fenotipos o genotipos con mayor frecuencia absoluta son los más comunes y por ende tienen mayor probabilidad de aparecer; lo contrario sucede con los que presentan los menores valores absolutos.

Ejms. la probabilidad independiente de que un individuo produzca un tipo de gameto dado (secciones **I.3.3** y **I.4.3**)

- En un heterocigoto **Aa**, la producción del tipo **A** es $P(\mathbf{A}) = 1/2$
- En un dobleheterocigoto **AaBb**, la producción del tipo **ab** es $P(\mathbf{ab}) = 1/16$

b) **La probabilidad combinada.** Predice la posibilidad de que varios sucesos aleatorios distintos se combinen en un momento dado. Se calcula aplicando dos reglas principales:

Regla de la multiplicación. Predice la posibilidad combinada de sucesos (eventos) aleatorios no excluyentes entre sí, es decir, cuando la ocurrencia de uno no impide que el otro también ocurra. Se calcula multiplicando la probabilidad individual de los distintos sucesos que se desean combinar y está representado por el símbolo \cap . Esta regla se ilustra con los siguientes ejemplos (secciones **I.3.3** y **I.4.3**):

(i) La fusión al azar entre los gametos parentales que generará la formación de los cigotos, donde cada variedad genotípica de gameto parental se produce independientemente (son sucesos no excluyentes entre sí).

- En los cruces monohíbridos **Aa x Aa**, La probabilidad combinada de que dos gametos parentales **A** se fusionen y generen un descendiente homocigoto dominante es

$$P(\mathbf{A} \cap \mathbf{A}) = \frac{1}{2} \mathbf{A} \times \frac{1}{2} \mathbf{A} = \frac{1}{4} \mathbf{AA}$$

- En los cruces dihíbridos **AaBb x AaBb**, la probabilidad combinada de que se genere un descendiente doblehomocigoto recesivo por la fusión de dos gametos parentales **ab**

$$P(\mathbf{ab} \cap \mathbf{ab}) = \frac{1}{4} \mathbf{ab} \times \frac{1}{4} \mathbf{ab} = \frac{1}{16} \mathbf{aabb}$$

Regla de la suma. Predice la probabilidad combinada de varios sucesos aleatorios (evento) que se excluyen mutuamente entre sí, es decir, cuando la ocurrencia de uno impide que el otro también ocurra. Se calcula sumando la probabilidad individual de cada uno de los eventos que se desean combinar, ya que se considera la posibilidad de que se presente uno u otro en particular o cualquiera de ellos indistintamente. Se representa usando el símbolo \cup (unión) y la suma de las probabilidades de todos los posibles eventos combinados es igual a la unidad. Esta regla se ilustra con los siguientes ejemplos (secciones **I.3.3** y **I.4.3**):

(i) La distribución equitativa de los alelos durante la formación de los gametos. Cuando un gameto recibe un alelo dado no recibe algún otro alelo alternativo del mismo gen (un alelo/gameto).

- Un heterocigoto **Aa** produce dos variedades genotípicas de gametos probables. La probabilidad combinada de que produzca un gameto **A**, **B** o uno cualquiera de ambos es

$$P(\mathbf{A} \cup \mathbf{a}) = \frac{1}{2} \mathbf{A} + \frac{1}{2} \mathbf{a} = 1$$

- Un dobleheterocigoto **AaBb** produce cuatro variedades genotípicas de gametos probables. La probabilidad combinada de que produzca gametos **Ab** o **aB** o uno cualquiera de ambos es

$$P(\mathbf{Ab} \cup \mathbf{aB}) = \frac{1}{4} \mathbf{Ab} + \frac{1}{4} \mathbf{aB} = \frac{2}{4} = \frac{1}{2}$$

(ii) Las combinaciones genotípicas de los cigotos resultantes de la fecundación al azar. Una vez que dos gametos parentales se fusionan libremente (eventos no excluyentes entre sí) no pueden fusionarse con algún otro gameto.

- Los cruces monohíbridos $\mathbf{Aa} \times \mathbf{Aa}$ pueden generar 4 variedades genotípicas de cigotos. La probabilidad combinada de que se produzca un descendiente homocigoto dominante, homocigoto recesivo o cualquiera de ambos es

$$P(\mathbf{Aa} \cup \mathbf{Aa}) = \frac{1}{4} \mathbf{AA} + \frac{1}{4} \mathbf{aa} = \frac{2}{4} = \frac{1}{2}$$

- Los cruces dihíbridos $\mathbf{AaBb} \times \mathbf{AaBb}$ pueden generar 16 variedades genotípicas de cigotos. La probabilidad combinada de que se produzca uno u otro de ellos o cualquiera de todos los posibles es

$$P(\mathbf{AB} \cup \mathbf{ab}) = \frac{9}{16} \mathbf{A_B_} + \frac{3}{16} \mathbf{A_bb} + \frac{3}{16} \mathbf{aaB_} + \frac{1}{16} \mathbf{aabb} = 1$$

Método algebraico

Se basa en la utilización de cálculos algebraicos para combinar la ocurrencia de sucesos aleatorios excluyentes y no excluyentes entre sí. La sumatoria de las posibilidades individuales de los eventos alternativos es igual a la unidad. Fue aplicado extensivamente por Mendel para representar los sucesos aleatorios de la herencia biológica y hacer predicciones probabilísticas en las generaciones filiales, así como se ilustra a continuación (secciones **I.3.3** y **I.4.3**):

a) La probabilidad combinada de los sucesos de la herencia que ocurren durante la segregación independiente: distribución de cada par de alelos en los gametos y la fusión de los gametos parentales en un cruce genético particular

- El monohíbrido $\mathbf{Aa} \times \mathbf{Aa}$

$$\left(\frac{1}{2} \mathbf{A} + \frac{1}{2} \mathbf{a}\right) \times \left(\frac{1}{2} \mathbf{A} + \frac{1}{2} \mathbf{a}\right) =$$

$$\frac{1}{4} \mathbf{AA} + \frac{2}{4} \mathbf{Aa} + \frac{1}{4} \mathbf{aa} = \frac{3}{4} \mathbf{A_} + \frac{1}{4} \mathbf{aa} = 1$$

- El dihíbrido $\mathbf{AaBb} \times \mathbf{AaBb}$

$$\left(\frac{1}{2} \mathbf{AB} + \frac{1}{2} \mathbf{ab}\right) \times \left(\frac{1}{2} \mathbf{AB} + \frac{1}{2} \mathbf{ab}\right) =$$

$$\frac{1}{4} \mathbf{AABB} + \frac{1}{4} \mathbf{AaBb} + \frac{1}{4} \mathbf{aAbB} + \frac{1}{4} \mathbf{aabb} =$$

$$\frac{3}{4} \mathbf{A_B_} + \frac{1}{4} \mathbf{aabb} = 1$$

b) La probabilidad combinada de los sucesos de la herencia que ocurren durante la transmisión independiente: distribución de los genes no alelomorfos en los gametos y la fusión entre los gametos parentales en un cruce genético particular

- El dihíbrido **AaBb x AaBb**

$$(3/4 A_ + 1/4 aa) \times (3/4 B_ + 1/4 bb) =$$

$$9/16 A_B_ + 3/16 A_bb + 3/16 aaB_ + 1/16 aabb = 1$$

La raya indica que el otro factor hereditario puede ser dominante o recesivo, alternativamente.

Método del cuadro o cuadrícula de Punnett

A principios del siglo XX, un genetista inglés llamado R.C. Punnett propuso un método más rápido e ilustrativo respecto al utilizado por Mendel para calcular en forma algebraica las probabilidades en la descendencia filial. La lógica formal de analizar los resultados es la misma, no obstante, las probabilidades combinadas se representan esquemáticamente y los valores se obtienen de una manera directa, cómoda y sencilla.

El método consiste en el empleo de una tabla (o matriz) con dos columnas (márgenes) izquierda y superior (Fig. 3.1). Cada columna corresponde a un parental en particular y allí se coloca la constitución genética de cada clase de gameto (n) producido, con respecto a un determinado carácter unitario bajo estudio, acompañada por el valor de su probabilidad. Los espacios que quedan en el centro de la tabla, son luego rellenados colocando ordenadamente las diferentes alternativas como los gametos de un parental se fusionan libremente con los del otro, esto es al azar, dando lugar a los cigotos correspondientes. De esa manera pueden hacerse rápidamente las predicciones genotípicas y fenotípicas en cada generación filial.

III.3 HERENCIA MENDELIANA

III.3.1. Herencia cualitativa monofactorial mendeliana: Dominancia simple o completa / recesividad

a) Consideraciones que se cumplen en los caracteres específicos mendelianos

(i) Son cualitativos y somáticos,

(ii) De herencia monofactorial, esto es, cada carácter biológico está determinado por un solo gen no alelomorfo representado por dos alelos alternativos independientes (segregación independiente) que están localizados en cromosomas homólogos autosómicos nucleares,

(iii) La interacción génica entre los alelos alternativos es del tipo dominancia completa/recesividad, resultando en dos fenotipos representativos por carácter biológico. El buen funcionamiento del dominante enmascara el mal funcionamiento del recesivo, en la combinación heterocigota .

(iv) El fenotipo dominante tiene mayor frecuencia relativa respecto al recesivo, ya que tanto los genotipos homocigoto dominante como heterocigoto manifiestan el mismo fenotipo dominante.

(v) Los caracteres biológicos distintos son determinados por genes no alelomorfos localizados en cromosomas no homólogos, son así genes independientes (herencia independiente).

(vi) La identidad estructural, la individualidad funcional, la herencia independiente y la permanencia de los genes aparentan ser absolutas o incondicionadas, esto es, fijas y constantes en el tiempo (sección **III.1**).

(vii) Los procesos que, participan en la continuidad de los genes y sus cromosomas portadores en las generaciones filiales subsiguientes, muestran similitud con los de la especie vegetal **Pisum sativum**.

b) Nomenclatura alfabética

Usualmente los alelos de un mismo gen se designan con una misma letra y los de genes no alelomorfos con letras diferentes, escritas en mayúscula y minúscula para identificar los alelos dominantes y recesivos, respectivamente. Otro sistema alternativo, se basa en el uso del símbolo + (positivo) para indicar el alelo silvestre y una letra base para el gen, escrita en minúscula, que suele tomarse del nombre inglés del carácter biológico bajo estudio; se recomienda utilizar el símbolo – (negativo) mientras no se haya definido el tipo de interacción génica entre los alelos alternativos. Un tercer sistema que, es el más adecuado. utiliza tres letras minúsculas las cuales representan el nombre inglés del carácter biológico que determinan; además los signos + y - se utilizan como exponente.

En cualquiera de los sistemas alternativos, el nombre del gen debe escribirse en negrita, subrayado o en itálica.

c) Cruce genético monohíbrido mendeliano

Un ejemplo clásico de Patrón Hereditario donde se observa claramente la segregación monohíbrida mendeliana se presenta en el maíz, cuando se estudia la transmisión de los fenotipos almidonoso y céreo, respectivamente. El almidonoso (alto contenido de almidón depositado en las células de los distintos tejidos y en los granos de polen) es dominante sobre el céreo y esa diferencia es atribuible a la participación de dos alelos alternativos. De tal forma que en un cruce entre plantas de genotipo homocigoto de las dos variedades de maíz se obtiene una descendencia (i) F_1 donde todas las plantas son

fenotípicamente idénticas al parental de fenotipo almidonoso y una (ii) F₂ donde la proporción fenotípica es 3 almidonosa (dominante): 1 cérea (recesivo) (Fig. 3.2).

Resultados provenientes de un ensayo químico permitieron correlacionar las proporciones fenotípicas observadas con las proporciones genotípicas esperadas en la descendencia filial. Esto fue posible, ya que los granos de polen (gametos) producidos por las variedades homocigotas de fenotipo almidonoso se tiñen intensamente de color azul cuando son tratados con yodo, mientras que los provenientes de las variedades céreas se colorean de rojo. De esa manera, en los descendientes almidonosos de la generación F₁ pudo evidenciarse la proporción fenotípica de gametos 1 azul: 1 rojo, lo cual da cuenta del genotipo heterocigoto con respecto al par de alelos involucrados en dicho carácter. Así mismo, en la generación F₂, fue completamente comprobada la predicción genotípica mendeliana de 1 (homocigoto dominante): 2 (heterocigoto): 1 (homocigoto recesivo).

d) Cruce genético dihíbrido mendeliano

Un ejemplo que ilustra el Patrón Hereditario para la segregación dihíbrida mendeliana está representado por dos caracteres biológicos específicos de la mosca **Drosophila** (Fig. 3.3). El color ébano del cuerpo es el fenotipo recesivo respecto al color común gris y las alas vestigiales son el fenotipo recesivo respecto al tamaño normal.

III.4 PATRONES HEREDITARIOS NO MENDELIANOS

III.4.1 Diferencias respecto a los Patrones de la Herencia mendeliana

Existen condiciones naturales que establecen las diferencias entre los Patrones Hereditarios mendelianos y no mendelianos. Dentro de ellas se pueden señalar los siguientes:

- (i) El tipo de carácter biológico (cualitativo o cuantitativo) y la función que determina en el fenotipo de un individuo (rasgos somáticos o sexuales, morfológicos, funcionales, etc.),
- (ii) La cantidad de alelos alternativos /gen no alelomorfo (bialelos o alelismo),
- (iii) La cantidad de genes no alelomorfos/carácter (herencia mono o multifactorial),
- (iv) La identidad estructural, la individualidad funcional, la herencia independiente y la permanencia de los genes están condicionadas (detalles en la sección **III.1**),
- (v) La localización de los genes: en autosomas (herencia autosómica), en cromosomas sexuales (herencia ligada al sexo), ligamiento a cromosomas homólogos (herencia no independiente) o cromosomas no homólogos (herencia independiente), en cromosomas nucleares (herencia nuclear), en cromosomas citoplásmicos (herencia citoplásmica).

(vi) La especie donde pertenece la célula u organismo, lo cual definirá, entre otras cosas, las diferencias y semejanzas de los procesos relacionados con la continuidad de los genes y los cromosomas portadores en las generaciones filiales subsiguientes.

III.4.2 Herencia cualitativa monofactorial: Interacciones interalélicas en cruces monohíbridos

Dominancia incompleta o parcial

A diferencia de la interacción dominancia completa/recesividad, la presencia del alelo recesivo (mutante) en asociación heterocigota reduce el nivel máximo de manifestación fenotípica que alcanza el alelo silvestre en la asociación homocigota. En consecuencia, el fenotipo de los individuos heterocigotos es "intermedio" entre los fenotipos determinados por las asociaciones homocigotas de cada alelo distinto. De esa manera, un carácter biológico monofactorial, donde el gen participante presenta dos alelos alternativos, es de esperar que esté representado por tres fenotipos alternativos genotípicamente distintos.

Un ejemplo clásico que, ilustra la herencia monofactorial con dominancia incompleta, lo constituye el carácter color de la flor en la planta llamada boca de dragón **Antirrhinum maui** y el cual puede ser alternativamente rojo, rosado y blanco. El Patrón hereditario presenta los siguientes aspectos resaltantes (Fig. 3.4), como son:

- a) Los cruces monohíbridos entre parentales homocigotos rojos \times blancos sólo generan descendientes F_1 heterocigotos que presentan el fenotipo "intermedio", esto es rosado.
- b) Los cruces entre los descendientes heterocigotos rosados de la F_1 generan una descendencia F_2 donde aparecen conjuntamente los dos fenotipos parentales y el intermedio, todos ellos genéticamente distintos.
- c) La proporción fenotípica F_2 difiere de la mendeliana por ser numéricamente igual a la genotípica, esto es, 1 rojo (homocigoto para el alelo de dominancia incompleta) : 2 rosado (heterocigoto) : 1 blanco (homocigoto para el alelo recesivo). La individualidad funcional de los alelos está condicionada: i. Cada combinación alélica se manifiesta en forma diferente, ii. La combinación heterocigota manifiesta el fenotipo intermedio.
- d) La proporción genotípica cumple con la predicción monohíbrida mendeliana 1:2:1, lo cual es atribuible a: i. La segregación independiente de los alelos, mediada por la continuidad de los cromosomas homólogos portadores, ii Un gen no alelomorfo/carácter biológico, iii. Dos alelos alternativos/gen no alelomorfo, iv. La identidad estructural y la permanencia de los alelos en las generaciones filiales subsiguientes.

Codominancia

A diferencia de la interacción dominancia completa/recesividad, cada alelo en la asociación heterocigota se manifiesta individualmente uno del otro, con la misma intensidad como si estuviese en la asociación homocigota. En consecuencia, el fenotipo de los individuos heterocigotos es una "combinación" de los fenotipos determinados por las asociaciones homocigotas de cada alelo distinto. De esa manera, un carácter biológico monofactorial, determinado por un par de alelos está representado por tres fenotipos alternativos genotípicamente distintos.

Debido al comportamiento particular de los alelos codominantes, la nomenclatura empleada muestra las siguientes variaciones: i. El gen que determina el carácter biológico se representa por una letra escrita en mayúscula, ii. Cada alelo se representa por otra letra distinta escrita en mayúscula que se coloca como exponente de la letra asignada para el gen que les dió origen.

Un ejemplo clásico de herencia monofactorial codominante se presenta en el carácter biológico relacionado con la determinación del grupo sanguíneo MN en el humano, donde participa un solo gen representado por dos alelos alternativos que dirigen la síntesis de antígenos específicos. Se utiliza la siguiente nomenclatura:

L = gen que determina el sistema sanguíneo MN
 L^M = alelo responsable del grupo M
 L^N = alelo responsable del grupo N

Las posibles combinaciones alélicas que pueden presentarse en el genotipo de los individuos, permiten distinguir inmunológicamente tres grupos sanguíneos distintos:

Combinación alélica	Grupo sanguíneo	Antígeno presente
$L^M L^M$ (homocigoto)	M	M
$L^N L^N$ (homocigoto)	N	N
$L^M L^N$ (heterocigoto)	MN	M y N

El efecto resultante de la codominancia, visible en la asociación heterocigota, tiende a confundirse con la dominancia incompleta. Comúnmente es difícil distinguir entre ambos tipos de interacciones interalélicas y, una de las vías más apropiadas es evaluar la manifestación del carácter biológico mediante ensayos que permitan analizar cuantitativamente la acción génica de cada alelo alternativo, a través del producto por ellos codificado.

El Patrón hereditario para el grupo sanguíneo humano MN presenta los siguientes aspectos resaltantes (Fig. 3.5), como son:

- a) Los cruces monohíbridos entre parentales homocigotos de los grupos $M \times N$, sólo generan descendientes F_1 heterocigotos que presentan el fenotipo "combinado", esto es, MN.
- b) Los cruces entre los descendientes heterocigotos F_1 del grupo MN generan una descendencia F_2 donde aparecen conjuntamente los dos fenotipos parentales y el combinado, todos ellos genéticamente distintos.
- c) La proporción fenotípica F_2 difiere de la mendeliana por ser numéricamente idéntica a la genotípica, esto es, 1 M (homocigoto para el alelo codominante): 2 fenotipo combinado MN (heterocigoto): 1 N (homocigoto para el otro alelo codominante). La individualidad funcional de los alelos está condicionada: i. Cada combinación alélica se manifiesta en forma distinta, ii. La combinación heterocigota manifiesta dos fenotipos diferentes en forma simultánea.
- d) La proporción genotípica se corresponde con la predicción monohíbrida mendeliana 1:2:1, y la interpretación es la misma señalada para la dominancia incompleta.

Alelismo

Son frecuentes los casos donde un mismo gen está representado por más de dos alelos alternativos y en este caso se habla de una serie de alelos múltiples. Cada alelo alternativo en particular puede asociarse en un mayor grado de variabilidad combinatoria, con respecto a los genes que sólo están representados por dos alelos distintos. Diferentes tipos de interacciones génicas pueden establecerse entre ellos y usualmente hay jerarquización en la manifestación de los alelos de una misma serie.

Un ejemplo clásico de Patrón Hereditario monofactorial con alelismo está representado por el grupo sanguíneo ABO del humano, donde participan tres alelos alternativos. Dos de ellos son codominantes I^A e I^B y cada uno es responsable de dirigir la síntesis de un antígeno particular localizado en la superficie de los glóbulos rojos, bien sea A o B, respectivamente. El tercer alelo es el recesivo-mutante i que perdió la actividad funcional y así es incapaz de determinar la síntesis de algún antígeno particular. La jerarquización entre los alelos es $I^A, I^B > i$.

Las posibles combinaciones alélicas que pueden presentarse en el genotipo de los individuos, permiten distinguir inmunológicamente cuatro grupos sanguíneos distintos:

Combinación alélica	Grupo sanguíneo	Antígeno presente
$I^A I^A$	A	A
$I^B I^B$	B	B
$I^A I^B$	AB	A y B

ii

O

ninguno de ellos

El Patrón hereditario para dicho carácter se ilustra en el siguiente cruce y presenta los aspectos resaltantes (Fig. 3.6) que se indican:

- a) Los cruces genéticos monohíbridos entre parentales homocigotos de diferente fenotipo, muestran el mismo patrón hereditario señalado en la codominancia.
- b) Los cruces monohíbridos entre parentales heterocigotos para el alelo recesivo, grupos A \times B, generan una descendencia F₁ donde aparecen conjuntamente cuatro fenotipos representativos genéticamente distintos: dos parentales y dos combinaciones de los parentales.
- c) La proporción fenotípica F₁ difiere de la mendeliana, por ser numéricamente igual a la genotípica, esto es 1 combinado grupo AB (heterocigoto para los dos alelos codominantes) : 1 grupo A (heterocigoto para los dos alelos codominante-recesivo) : 1 grupo B (heterocigoto para los alelos codominante-recesivo) : 1 grupo O (homocigoto para el alelo recesivo). La individualidad funcional de los alelos está condicionada: i. Cada combinación alélica se manifiesta en forma diferente, ii. Hay jeraquización de los alelos.
- d) La proporción genotípica en el cruce representado es numéricamente igual a la fenotípica, lo cual es atribuible a: i. La segregación independiente de los alelos, mediada por los cromosomas homólogos portadores, ii. Un gen no alelomorfo/carácter biológico, iii. La identidad estructural y la permanencia de los genes en las generaciones filiales.
- e) La proporción genotípica no mendeliana 3 heterocigoto: 1 homocigoto es atribuible a la participación de tres alelos alternativos (alelismo), en lugar de dos.

Letalidad

Hay ocasiones donde los alelos mutantes derivados de genes ancestrales que determinan funciones vitales, manifiestan letalidad. Este tipo de alelo desfavorable puede comportarse como letal o semiletal, según el mayor o menor grado de intensidad del daño ocasionado por la mutación sobre la sobrevivencia del individuo que lo contiene en su genotipo, y así tienden a ser eliminados tempranamente dentro del patrimonio genético de la especie, a través de los procesos de selección natural, por ende, muestran la menor frecuencia génica. La letalidad puede presentar cualquiera de las interacciones que normalmente se establecen entre los alelos alternativos no perjudiciales.

En la nomenclatura, la presencia de un alelo letal se representa usualmente colocando como exponente una letra distinta a la del gen ancestral. Dicho exponente puede ser escrito en mayúscula o minúscula, para indicar la manifestación dominante o recesiva de la letalidad, respectivamente.

Como ejemplo de un Patrón Hereditario monofactorial con letalidad recesiva se puede hacer referencia al fenotipo ausencia de patas en la res (patas "amputadas"), donde participa un solo gen no alelomorfo representado por dos alelos alternativos: uno mutante (letal-recesivo) y otro normal (salvaje-dominante). La letalidad se manifiesta en aquellos individuos homocigotos para el alelo mutante-recesivo y, así los homocigotos dominantes o los heterocigotos (portadores sanos), logran sobrevivir. El Patrón hereditario (Fig. 3.7) presenta los siguientes aspectos resalantes:

a) Los cruces monohíbridos entre parentales sanos portadores (heterocigotos) sólo generan una descendencia adulta F_1 donde todos los individuos son sanos (1 sano: 2 sanos portadores).

b) La proporción fenotípica F_1 difiere de la mendeliana, ya que los descendientes homocigotos para el alelo letal son enfermos, y no se cumple la identidad funcional de los genes.

c) La proporción genotípica en la descendencia adulta F_1 también difiere de la mendeliana, ya que, por letalidad no se cumple la permanencia de los alelos: los homocigotos recesivos mueren y usualmente no llegan a reproducirse, siendo eliminados rápidamente de la población, en la misma generación donde aparecen. .

d) Sin embargo, se cumple la relación mendeliana 1 homocigoto dominante para el alelo silvestre : 2 heterocigoto-portador, lo cual es atribuible a: i. La segregación independiente de los alelos, mediada por los cromosomas homólogos portadores, ii. Un gen no alelomorfo/carácter biológico, iii. Dos alelos alternativos/gen no alelomorfo, iv. La identidad estructural de los alelos, en las generaciones filiales subsiguientes.

III.4.3 Herencia cuantitativa (multifactorial): Dominancia/recesividad en cruces dihíbridos

Genes suplementarios

Los caracteres cuantitativos son del tipo multifactorial y su presencia es muy comúes tanto en la especie humana como en otros mamíferos. Tales caracteres son difíciles de analizar por los métodos mendelianos, ya que los fenotipos representativos parecen mezclarse en lugar de segregar en la descendencia de los heterocigotos, esto en virtud de que las diferencias entre ellos son continuas o graduales y no drásticas o contrastantes. Este tipo de comportamiento es atribuible a la presencia de más de dos genes repetidos llamados genes suplementarios o poligenes, los cuales no son alelomorfos porque ocupan loci distintos. Diferentes tipos de interacciones génicas pueden establecerse entre los alelos de un mismo gen y entre estos y los del otro gen no alelomorfo participante. Tal situación introduce variaciones con respecto a las predicciones esperadas para los patrones hereditarios mendelianos.

Un ejemplo ilustrativo de Patrón Hereditario cuantitativo con dominancia completa está representado por las variaciones en la intensidad del color de la piel en el humano, donde participan más de dos genes no alelomorfos (poligenes) y cada uno está representado por dos alelos alternativos: uno silvestre-dominante y otro mutante-recesivo. La actividad funcional del alelo salvaje de cada poligen es acumulativa o aditiva, por ende, mientras mayor es el número de alelos silvestres presentes en un individuo mayor será el grado de intensidad como se manifiesta el color de la piel, y viceversa. En la Fig. 3.8 se encuentra representado el Patrón hereditario correspondiente a ese carácter, pero con el propósito de facilitar la interpretación de este tipo de herencia cuantitativa sólo se consideraron dos parejas de poligenes. Los siguientes aspectos resaltantes pueden observarse:

a) Cuando los parentales de genotipo doblehomocigoto dominante son cruzados con doblehomocigotos recesivos, y los dobleheterocigotos de la F_1 son cruzados con individuos de ese mismo genotipo, el grado de intensidad en el color de la piel disminuye progresivamente, en las generaciones filiales sucesivas.

b) La proporción fenotípica F_2 observada es 1: 4: 6: 4: 1 y difiere de la predicción establecida en la segunda ley de Mendel, 9: 3: 3: 1. La individualidad funcional de los alelos y genes no alelomorfos se ve distorsionada, ya que: i. Hay más de un gen no alelomorfo/ carácter biológico, ii. Los fenotipos representativos son difíciles de diferenciar visualmente entre sí, iii. La intensidad como se manifiesta el fenotipo dominante se diluye o bien incrementa en función de la cantidad de alelos dominantes (desde 9 disminuyó a 1), iv. La variabilidad fenotípica es amplia y se corresponde con la disminución o con el incremento en la cantidad de alelos dominantes presentes en el genotipo de los distintos descendientes.

c) La proporción genotípica cumple con la predicción establecida en la segunda Ley de Mendel, lo cual es atribuible a: i. La segregación independiente de los alelos, mediada por los cromosomas homólogos portadores, y la transmisión independiente de los genes no alelomorfos, mediada por los cromosomas no homólogos portadores, ii. La participación de dos alelos/gen no alelomorfo, iii. La identidad estructural y la permanencia de los genes en las generaciones filiales.

d) En los cruces contrarios, es decir, cuando parentales de genotipo homocigoto recesivo son cruzados, en generaciones sucesivas, con homocigotos dominantes, el grado de intensidad en el color de la piel incrementa progresivamente en la descendencia filial.

III.4.4 Herencia cualitativa monofactorial en cruces dihíbridos: Ligamiento entre genes

Dominancia completa /recesividad

Un ejemplo de ligamiento en autosomas se observa particularmente claro en el Patrón hereditario dihíbrido de diferentes caracteres del maíz. Son detectables en la

semilla y se encuentran representados por un gran número de ejemplares, ya que cada mazorca contiene varios centenares de semillas. Los caracteres no mendelianos seleccionados para ilustrar este ejemplo son: a) Color de la semilla, donde las coloreadas son determinadas por el alelo dominante **C** y las incoloras por el recesivo **c**, y b) Forma del endosperma, donde el fenotipo normal o lleno es determinado por el alelo dominante **S** y el hundido por el recesivo **s**. El patrón hereditario (Fig. 3.9) presenta los siguientes aspectos resaltantes:

a) Los cruces dihíbridos entre parentales doble homocigoto dominante x recesivo, esto es, semillas coloreadas-llenas × semillas incoloras-hundidas, sólo generan descendientes F_1 que presentan los fenotipos del parental dominante.

b) Los retrocruces entre los descendientes F_1 con el parental doble recesivo, generan cuatro fenotipos diferentes en la F_2 , es decir, las dos combinaciones fenotípicas parentales (coloreada-llena e incolora-hundida) y las dos nuevas combinaciones fenotípicas recíprocas (incolora-llena y coloreada-hundida).

c) La valor porcentual de las combinaciones fenotípicas parentales en la F_2 supera marcadamente el 50% esperado en la herencia mendeliana, ya que las nuevas combinaciones fenotípicas presentan la menor frecuencia relativa.

d) Las nuevas combinaciones fenotípicas son atribuibles a la participación de gametos recombinantes que contienen un cromosoma homólogo generado por la recombinación entre los genes no alelomorfos ligados, **C** y **S**. En el caso de ligamiento genético, el valor porcentual de los gametos recombinantes es inferior al 50% (sección **II..2.4**) y no se cumple el principio mendeliano de transmisión independiente de los genes no alelomorfos, representado por la proporción genotípica dihíbrida 1:1:1:1. La probabilidad combinada de los gametos que contienen la combinación parental supera el valor esperado de 8/16 ($4/16 + 4/16$).

e) Los fenotipos observados en las descendencias F_1 y F_2 se corresponden con la predicción mendeliana dihíbrida, aún cuando no sucede así con respecto a su distribución numérica, lo cual es atribuible a: i. La segregación independiente de los alelos, mediada por los cromosomas homólogos portadores, ii. La transmisión no independiente de los genes no alelomorfos, por encontrarse localizados en los mismo cromosomas homólogos, iii. Un gen no alelomorfo/carácter biológico, iv. Dos alelos alternativos/gen no alelomorfo, v. La identidad estructural, la individualidad funcional y la permanencia de los genes.

IV. VARIABILIDAD EN LAS POBLACIONES DE ORGANISMOS DIPLOIDES CON REPRODUCCION SEXUAL

IV.1 SURGIMIENTO DE LAS NUEVAS VARIEDADES FENOTIPICAS

IV.1.1 Origen

Las nuevas variedades fenotípicas que aparecen en una población son individuos con características morfológicas o funcionales, es decir, nuevos fenotipos para uno o más caracteres biológicos simultáneamente, los cuales permiten establecer diferencias claras con respecto a los parentales que les dieron origen y al resto de los integrantes de la misma población.

Según su origen, se clasifican en dos grupos:

Genotípicas. Los individuos son variedades fenotípicas de origen genético, atribuibles a la ocurrencia de cambios que se fijan en el genotipo y ocasionan la formación de nuevas variedades genotípicas, las cuales pueden o no ser heredadas a la descendencia filial de los mismos (detalles en la sección **IV.2**).

Adaptativas. Surgen en respuesta del individuo frente a cambios bruscos o graduales que, ocurren en el medio ambiente ecológico donde se encuentra, y no ocasionan alteraciones en el genotipo. De esa manera, el medio ambiente ecológico potencialmente propicia la aparición de variedades fenotípicas adaptativas que no persisten dentro de la población.

IV.2 SURGIMIENTO DE LAS NUEVAS VARIEDADES GENOTIPICAS

Los cambios que se fijan a nivel del genotipo de una célula, bien sea antes o durante la división celular, ocasionan la aparición de nuevas variedades genotípicas. Son

transmitidas a la descendencia filial de la célula afectada, a través de las divisiones celulares sucesivas (clones celulares con variedades genotípicas). En las especies biológicas con reproducción sexual, son responsables de que aparezcan individuos con variedades fenotípicas de origen genético (sección **IV.1**), en cualquiera de las dos etapas siguientes:

a) **Postnatal**, en algún momento del ciclo de vida de un individuo (Fig. 2.1), por alteración genotípica en una o varias de sus células bien sea somáticas (generación diploide) o germinales (generación haploide). En este último caso, producirá gametos que contienen nuevas variedades genotípicas (gametogénesis), las cuales son luego heredadas a la descendencia filial mediante los procesos de reproducción sexual. De esa manera, las nuevas variedades genotípicas tienen la posibilidad de incorporarse en el patrimonio genético de la población. Por el contrario, las variedades genotípicas de las células somáticas del individuo son de permanencia transitoria dentro de la población, esto es, no heredables ni persistentes,

b) **Prenatal** y puede ser (i) no heredada de los parentales, cuando la nueva variedad genotípica surge en algún momento a lo largo de la diferenciación celular del cigoto (postcigótica), o (ii) heredada, por la fusión de algún gameto que la contenía. Son nuevas variedades fenotípicas congénitas, porque los individuos se detectan en el momento del nacimiento. En los dos casos se modifica el genotipo de las células somáticas y germinales.

Las nuevas variedades genotípicas que, no son heredadas a través de los gametos parentales, reciben el nombre de adquiridas. De esa manera, parentales fenotípicamente sanos o normales pueden generar descendientes enfermos o anormales.

Las mutaciones y la recombinación genética son dos vías naturales que potencialmente introducen cambios a nivel de la información genética, al originar la aparición de las nuevas variedades genotípicas heredadas por reproducción sexual. No obstante, las variedades genotípicas adquiridas normalmente son atribuibles a la ocurrencia de mutaciones.

IV.3 LAS MUTACIONES COMO FUENTE DE VARIABILIDAD GENOTÍPICA

IV.3.1 Causas y consecuencias

La información genética de las distintas especies biológicas se mantiene relativamente constante en el tiempo, ya que: i. Tanto las moléculas de ADN que la contienen como los cromosomas portadores son estructuras relativamente estables, ii. Los procesos celulares que participan en la perpetuación y en la manifestación fenotípica de la información genética son altamente precisos y usualmente no ocasionan cambios o variaciones heredables, iii. Los organismos cuentan con mecanismos de reparación determinados genéticamente, que son muy eficientes, permitiéndole a las células detectar oportunamente daños transitorios ocurridos en el material genético (ADN) y/o en los

cromosomas portadores y así restaurar la información genética original, antes de que finalice la división celular.

No obstante, existe la posibilidad inherente de que ocurran alteraciones en la información genética de una célula, pero con baja probabilidad. Así cambios estructurales pueden surgir como resultado de errores en la reparación de daños, la replicación, la recombinación genética, la división del centrómero o por rearrreglos aleatorios de fragmentos cromosomales. Mientras que las modificaciones en la dotación cromosómica ocurren por errores en el reparto equitativo de los cromosomas durante las divisiones mitótica o meiótica.

Cualquiera de los sucesos antes mencionados ocurre espontáneamente, es decir, en cualquier momento bajo las condiciones normales de crecimiento, como un evento mutacional que ocasiona cambios temporales. Cuando esos cambios no son reparables (por ser de gran extensión) o alternativamente no son reparados con eficiencia (por omisión, en forma incorrecta, inoportuna) antes de finalizar el proceso de división celular, quedan fijados como alteraciones heredables en el genotipo y reciben el nombre de mutaciones.

Las nuevas variedades genotípicas mutacionales son genotipos mutantes cuya transmisión a la descendencia filial generan líneas celulares mutantes, somáticas o germinales, y potencialmente resultan en la aparición de nuevas variedades fenotípicas mutantes dentro de una población. Estas últimas son individuos mutantes con uno o varios *fenotipos representativos totalmente novedosos*, es decir, no observados en sus progenitores ni con anterioridad dentro de los integrantes de la población ni de la especie donde ellos pertenecen. Esos nuevos fenotipos pueden corresponder a caracteres externos o internos, entre otros, morfológicos, fisiológicos o bioquímicos.

IV.3.2 Clasificación

Según la extensión del daño ocurrido en el genotipo, las mutaciones se clasifican en dos categorías:

a) **Génicas**. Afectan un solo *locus*. Son cambios de pequeña extensión en la estructura primaria de un gen (secuencia específica de nucleótidos) y son referidas como mutaciones puntuales. Usualmente afectan un solo nucleótido, en cualquiera de tres formas distintas: sustitución, adición o pérdida (Fig. 4.1).

b) **Aberraciones**. Afectan varios genes simultáneamente y hasta un cromosoma completo. Se clasifican en:

Mutaciones cromosomales. Modifican la estructura primaria del cromosoma (secuencia específica de genes), de diferentes formas alternativas como son delección, inversión, duplicación, translocación e inserción.

Mutaciones genómicas. Modifican el número o cantidad de los cromosomas y, por ende, usualmente se detectan citológicamente a través del cariotipo (sección **II.1.4**). Puede ser de dos tipos: i. **aneuploidía**, como en el caso de la trisomía del cromosoma 21 relacionada con el mongolismo o síndrome de Down en el humano, o ii. **euploidía**, como es la poliploidía en ciertas especies de plantas ocasionada por un aumento en la dotación cromosómica y se origina cuando un mismo óvulo es fecundado simultáneamente por más de dos gametos masculinos o errores durante la diferenciación celular de la planta (por defectos mitóticos postcigóticos).

IV.3.3 Frecuencia y velocidad

La presencia de un genotipo mutante sólo puede ser detectada cuando se manifiesta fenotípicamente originando la aparición de variedades fenotípicas mutacionales o individuos mutantes (sección **IV.3.1**).

El número de individuos mutantes que está presente dentro de un conjunto de individuos (descendencia filial, población, especie, etc.) es lo que se conoce como frecuencia de mutación (N° de individuos mutantes/total de individuos). Este valor es un reflejo indirecto de cómo y cuándo aparecen las mutaciones, y así permite estimar la velocidad de mutación, es decir, la probabilidad de ocurrencia de un evento mutacional por generación (es decir, en cada ciclo reproductivo).

Generalmente la velocidad de mutación espontánea es muy baja. En los organismos eucariotas, por ejemplo, varía entre 10^{-4} a 10^{-6} /locus, es decir, que de un total de 10^4 a 10^6 loci, uno solo de ellos experimentará una mutación detectable fenotípicamente. La ocurrencia de un evento mutacional en un locus no influye sobre la probabilidad de una segunda mutación en una misma célula.

Sin embargo, la velocidad de mutación espontánea puede ser inducida por mutagénesis, esto es, incrementando artificialmente la posibilidad de que ocurran los eventos mutacionales mediante la acción de ciertos agentes exógenos o extracelulares llamados mutágenos, los cuales pueden ser físicos (luz u.v., temperatura, rayos X), químicos (ciertos colorantes, edulcorantes, metales pesados, drogas como la cocaína, fármacos, etc.), o biológicos (virus) o/y bien mediante la acción conjunta de la actividad de los genes y los factores ambientales.

IV.4 LA RECOMBINACION GENETICA COMO FUENTE DE VARIABILIDAD GENOTIPICA

IV.4.1 Causas y consecuencias

La recombinación genética es cualquier proceso determinado genéticamente que origina cambios estructurales en los cromosomas, por interacción entre cromosomas preexistentes.

Estos procesos celulares ocurren a través de diferentes mecanismos. La recombinación sustitutiva es uno de ellos y se caracteriza por el entrecruzamiento cromosómico y el intercambio recíproco de fragmentos entre los cromosomas homólogos parentales. En los organismos con reproducción sexual, ocurre durante la sinapsis meiótica en las células germinales y origina la aparición de gametos que contienen nuevas variedades genotípicas recombinantes o cromosomas recombinantes (gametos recombinantes) (sección **II.2.1**).

Los cambios originados por la recombinación genética pueden afectar a un solo gen (recombinación intragénica), sin embargo, en el caso de la recombinación sustitutiva son extensivos ya que incluyen a más de dos genes no alelomorfos simultáneamente. De esa manera, los descendientes que resultan de la fusión de algún gameto recombinante son variedades fenotípicas recombinantes o individuos recombinantes, las cuales muestran diferencias en más de dos caracteres biológicos distintos. Tales diferencias son el resultado de las combinaciones de los fenotipos parentales (sección **III.4.4**) o de otros preexistentes dentro de la población o de la especie.

IV.4.2 Frecuencia

La frecuencia de recombinación sustitutiva (N° de recombinantes/ total de individuos de una población) es relativamente baja, pero puede ser inducida por factores específicos capaces de incrementar la velocidad de recombinación. No obstante, a diferencia de las mutaciones no ocurre al azar ya que participa un mecanismo celular determinado genéticamente. Además, los individuos recombinantes se detectan con relativa facilidad por presentar variaciones genotípicas extensivas.

IV.5 CONTRIBUCION MEDIADA POR LAS MUTACIONES EN LA VARIABILIDAD FENOTIPICA DE UNA POBLACION

Las mutaciones son la fuente primaria natural de variabilidad genotípica, ya que introducen constantemente cambios novedosos en la información genética, los cuales generan nuevas variedades genotípicas mutantes que no son combinaciones de genes ni cromosomas preexistentes (recombinación genética).

Las mutaciones génicas aportan constantemente nuevos alelos que pueden incorporarse al patrimonio genético de la población donde aparecen, ejm. **A** \rightarrow **a**. Puede tratarse de alelos beneficiosos o ventajosos (favorecen la competitividad o la adaptabilidad), deletéreos (dañinos), letales (ocasionan la muerte) o superalelos (funcionalmente mejorados).

Las aberraciones originan cambios en los cromosomas que son las unidades a través de las cuales se transmite la variabilidad genotípica, y en ciertos casos, constituyen la fuente primaria principal de nueva información genética. Las mutaciones cromosomales, por su parte, generan cromosomas mutantes con variaciones en la localización de los genes no alelomorfos y/o el contenido de los mismos, y, las genómicas introducen variaciones en la cantidad de los genes no alelomorfos que están presentes en los cromosomas afectados; esto último representa una fuente evolutiva importante en ciertas especies, pero no así en la especie humana donde resultan en un amplio espectro de defectos.

Las variedades genotípicas mutantes contribuyen con la variabilidad fenotípica de una población, cuando se manifiestan ocasionando la aparición de individuos mutantes. Las mutaciones génicas son cambios de pequeña extensión que usualmente se manifiestan aportando un nuevo fenotipo representativo para un solo carácter biológico, pero hay casos donde una sola mutación afecta a más de un carácter distinto simultáneamente (pleiotropía). Por el contrario, las aberraciones son cambios de mayor extensión y comúnmente aportan nuevos fenotipos representativos para más de un carácter biológico al mismo tiempo, lo cual además es influenciado por la función que determina el gen mutado o bien la extensión del cambio mutacional.

No obstante, la contribución de las mutaciones se ve bastante limitada debido a la influencia de condiciones muy diversas que actúan reduciendo la frecuencia como aparecen las variedades fenotípicas mutacionales, aún cuando la velocidad de mutación espontánea aparentemente no experimenta modificación. Esas condiciones se presentan continuamente y entre las más resaltantes se encuentran las siguientes:

1.- *No todos los cambios que originan los eventos mutacionales (espontáneos o inducidos) son fijados como mutación.* Usualmente los cambios estructurales en los genes son transitorios más que heredables. Por el contrario, los cambios extensivos en los cromosomas (incluyendo estructurales y genómicos) no son reparables y se fijan como aberraciones, en el momento de su ocurrencia.

2.- *Hay mutaciones génicas que son reversibles en el tiempo. Ocurre* cuando un alelo mutante es restaurado al estado silvestre original, cierto tiempo después de haberse incorporado en el patrimonio genético de una población. Es un tipo de evento mutacional que reduce la variabilidad fenotípica, tendiendo a la homocigosis (incremento en la aparición de genotipo homocigotos); por ejm. cuando un alelo mutante **a** revierte a su alelo ancestral silvestre **A**.

3.- *Hay mutaciones génicas que son neutras.* Ejercen efectos poco apreciables a la vista o alternativamente no le aporta alguna ventaja adaptativa al individuo que la posee. Contribuyen a la variabilidad genotípica pero no así a la fenotípica.

4.- *Muchas mutaciones son perjudiciales y pueden resultar letales al individuo que la presenta o a su descendencia, en generaciones filiales subsiguientes.* Por lo tanto, dichos individuos acaban siendo eliminados de la población, en una forma relativamente rápida a

través de la selección natural y así las mutaciones perjudiciales que ellos poseen no se acumulan como variaciones en el patrimonio genético de la población ni de la especie. Son mutaciones que no contribuyen a la variabilidad genotípica ni fenotípica.

5.- *La mayoría de las mutaciones génicas son recesivas.* En los organismos diploides de genotipo heterocigoto, esas mutaciones logran escaparse de la selección natural, al permanecer ocultas o silenciosas. Por el contrario, en los organismos haploides contribuye inmediatamente a la variabilidad fenotípica. Así, muchos alelos pueden ser incorporados al patrimonio genético de las poblaciones y especies diploides, contribuyendo a la relativamente alta variabilidad genotípica que le es propia a este tipo de organismos. La mayoría de los alelos perjudiciales se encuentran presentes en los individuos sanos-portadores (heterocigotos).

6.- *Muy contadas mutaciones resultan beneficiosas o ventajosas.* Los individuos que la presentan tienden a desarrollarse y propagarse con mayor eficiencia, frente al resto de los individuos de la misma población. Por lo tanto, los fenotipos mutantes acaban reemplazando a los preexistentes, en una forma relativamente rápida, a través de la selección natural. Así, un fenotipo, inicialmente mutante, pasa a ser del tipo natural o silvestre, contribuyendo simultáneamente con la disminución de la variabilidad fenotípica de la población.

7.- *Hay mutaciones génicas condicionales.* Se manifiestan como un fenotipo mutante bajo ciertas condiciones y como silvestre en otras. Son influenciadas por la acción de otros alelos (interacciones interalélicas), el genotipo en general (interacciones intergénicas) o el medio ambiente ecológico. Por lo tanto, una misma mutación no se manifiesta con igual intensidad o efecto en todos los individuos que la poseen y no todos los individuos con reproducción sexual que, integran una misma población, son genéticamente idénticos (excepto los gemelos monovitelinos).

8. *No todos los individuos de una población son igualmente susceptibles de experimentar mutaciones.* Ese comportamiento está marcadamente influenciado por su genotipo y el medio ambiente ecológico (incluye costumbres culturales, sociales y religiosas, hábitos alimenticios, factores físicos, etc.) donde se desarrolla y vive un individuo.

Con todo lo antes mencionado queda así evidenciado que las mutaciones no son suficientes para suministrar la variabilidad fenotípica requerida en los procesos de adaptación continua de los organismos a su medio ambiente ecológico (cambiante en el tiempo), y sin los cuales no podría ocurrir la evolución de las especies. Sin embargo, *las mutaciones son responsables de “los grandes saltos” o “cambios radicales” que se presentan durante la variabilidad fenotípica de las poblaciones y en la evolución de las especies biológicas.*

Actualmente existen diversos métodos artificiales que permiten obtener nuevas variedades genotípicas mutantes, en forma al azar o bien dirigida hacia genes de interés particular, con fines de investigación científica y con aplicación en la Biotecnología. Por lo tanto, constituye una fuente artificial de variabilidad genotípica mutacional.

IV.6 CONTRIBUCION MEDIADA POR LA RECOMBINACION GENETICA EN LA VARIABILIDAD FENOTIPICA DE UNA POBLACION

En los organismos con reproducción sexual, *los procesos de recombinación genética constituyen un segundo mecanismo de variabilidad genotípica, que actúa amplificando la variabilidad combinatoria de los nuevos alelos originados por las mutaciones.* La recombinación sustitutiva es uno de los procesos más comunes y su contribución a la variabilidad fenotípica es de mayor eficiencia en corto tiempo, respecto a las mutaciones, ya que: i. Por lo general, las variedades genotípicas recombinantes no son eliminadas mediante la selección natural, así potencialmente quedan fijadas en el patrimonio genético de la población y son estables en el tiempo, ii. No cambia la estructura de los genes, sólo promueve el intercambio de los alelos en los cromosomas homólogos portadores (sustitución recíproca), iii. Las variedades genotípicas se manifiestan fenotípicamente y usualmente las nuevas combinaciones de alelos no son desfavorables o deletéreas, a menos que hayan influencias ejercidas por el genotipo en general o el medio ambiente ecológico.

La recombinación sustitutiva participa continuamente de diferentes maneras, como son: i. Propicia la ocurrencia de innumerables combinaciones entre los alelos preexistentes de genes no alelomorfos ligados, resultando constantemente en la producción de nuevas moléculas cromosómicas recombinantes sobre las cuales actuará la selección natural, ii. Permite que cada nuevo alelo originado por mutación sea ensayado en distintas combinaciones con otros alelos preexistentes y resulte potencialmente en la aparición de nuevos genotipos adaptativamente competentes, a través de los procesos de reproducción sexual, iii. Aporta nuevas variedades fenotípicas para más de un carácter biológico simultáneamente (mayor variabilidad fenotípica que las mutaciones génicas), cualitativo o bien cuantitativo.

En la actualidad se cuenta con un conjunto de metodologías diversas dirigidas, entre otras cosas, a obtener artificialmente nuevas variedades genotípicas recombinantes (Ingeniería genética) de interés particular para la investigación científica y con aplicación en la Biotecnología (detalles en **Genes IV**, 1990). Por lo tanto, funciona como una fuente artificial de variabilidad genotípica por recombinación.

IV.7 PARTICIPACION DE LA SELECCION NATURAL

Los organismos de las distintas especies biológicas están enfrentados a una lucha continua por la sobrevivencia, ya que el medio ambiente ecológico no se mantiene fijo ni constante. Dicha lucha es motivada por las distintas presiones selectivas que ese mismo medio ejerce normalmente sobre los organismos, a través de la selección natural, de tal forma que sólo tienen mayor probabilidad de mantenerse dentro de una población aquéllos cuyas características les ofrecen ventajas particulares para contrarrestar dichas presiones y producir descendientes. Los genotipos de esos organismos tienen la posibilidad de ser

heredados a la descendencia filial, mediante los procesos de reproducción sexual, se incorporan potencialmente dentro del patrimonio genético de la población y así las características ventajosas se distribuyen cada vez más dentro de los integrantes de la misma. Los organismos exitosos son los que logran adaptarse a su ambiente y ellos, así como las adaptaciones, son producto de la evolución.

Por lo tanto, las nuevas variedades genotípicas mutantes y recombinantes (naturales o artificiales) que, se manifiestan como nuevas variedades fenotípicas, son sometidas a las presiones de la selección natural. De esa manera, los nuevos alelos y combinaciones de genes no alomorfos son probados constantemente respecto a su capacidad de generar individuos que puedan sobrevivir y sus variaciones genotípicas perduren en el tiempo al incorporarse en el patrimonio genético de la población donde aparecen.

Los individuos exitosos que alcanzan un equilibrio competitivo y se reproducen normalmente contribuirán con la variabilidad fenotípica. Por el contrario, aquéllos que poseen variaciones muy ventajosas o beneficiosas desplazarán en corto tiempo a los otros miembros, y eso redundará en una disminución de la variabilidad genotípica y fenotípica (homocigosis).

Los individuos con variaciones fenotípicas desventajosas o letales son eliminados en forma relativamente rápida dentro de la población donde aparecen y las variaciones genotípicas responsables no son fijadas dentro del patrimonio genético de la misma. Es una vía natural de “depurar los errores genéticos”. Eso es atribuible a que las especies están muy bien adaptadas a su medio ambiente ecológico y, por ende, la aparición de ciertos cambios en su patrimonio genético, capaces de alterar funciones vitales, pueden ocasionar un desequilibrio en las interacciones génicas que resulta deletéreo.

Por otra parte, las nuevas variedades genotípicas que no han participado en la formación de cigotos así como las que no se manifiestan como nuevas variedades fenotípicas, permanecen en forma oculta o silenciosa. De esa manera, escapan de la selección natural y logran fijarse en el patrimonio genético de la población, en forma temporal o a largo plazo, por lo tanto, contribuyen con su variabilidad fenotípica en una forma lenta o tardía.

Las variedades genotípicas de origen adaptativo, al no ser heredables, participan momentáneamente en la variabilidad fenotípica de la población.

V. AUTOEVALUACION

La presente sección tiene como propósito ofrecerle al estudiante la oportunidad de evaluar su comprensión y el aprendizaje de los conceptos básicos relacionados con las leyes fundamentales que rigen los fenómenos de la herencia biológica y los factores que influyen sobre los mismos. En tal sentido, se proponen una serie de preguntas para responder y además un conjunto de problemas ilustrativos cuyos resultados se incluyen al final de la sección. En este último caso, se pretende que el estudiante ejercite sobre los siguientes aspectos:

i. La formulación de los postulados mendelianos basados en la ocurrencia de sucesos aleatorios durante los fenómenos de la herencia, **ii.** El manejo adecuado de la terminología genética, **iii.** El papel de la célula, los cromosomas y los genes en la continuidad de la información genética durante la reproducción sexual de los organismos diploides dentro de una población, **iv.** La distinción entre alelos y genes no alelomorfos, su representación

alfabética y las interacciones génicas que se establecen en la manifestación fenotípica de los caracteres biológicos, **v.** La diagramación de cruces genéticos sencillos para interpretar los fenómenos de la herencia, **vi.** El manejo de los índices numéricos y su utilización en el cálculo de las distribuciones fenotípica y genotípica en las generaciones filiales, **vii.** La aplicación del cuadro de Punnett para representar, en forma rápida y sencilla, los fenómenos aleatorios que ocurren durante la fecundación y hacer predicciones probabilísticas elementales, **viii.** La distinción entre los patrones hereditarios mendelianos y no mendelianos, mediante ejemplos ilustrativos sencillos, y establecer comparaciones.

V.1 PREGUNTAS PROPUESTAS

- 1.- ¿Cuáles caracteres biológicos seleccionó Mendel para realizar sus estudios sobre la herencia biológica?
- 2.- ¿Cuál es la diferencia entre carácter biológico y característica contrastante?
- 3.- ¿En qué consisten las técnicas de hibridación?
- 4.- ¿Por qué Mendel utilizó variedades raza pura como parentales para realizar sus experimentos de hibridación?. ¿Cómo obtuvo dichas variedades?
- 5.- ¿Cuáles índices matemáticos utilizó para calcular las relaciones numéricas en la descendencia filial?. Defina cada uno de ellos.
6. ¿Cuáles resultados experimentales le permitieron a Mendel postular los dos primeros principios de la herencia: dominancia y recesividad?
- 7.- ¿Cómo se diferencian las variedades raza pura de las variedades híbridas, con respecto a las relaciones numéricas observadas en la descendencia F_1 ?
- 8.- ¿Cuáles observaciones experimentales le permitieron a Mendel asumir la participación de unidades particuladas que llamó factores hereditarios?
- 9.- ¿Qué asumió Mendel cuando se basó en la teoría de las probabilidades para hacer predicciones numéricas en la descendencia filial?
- 10.- ¿Cuáles observaciones experimentales le permitieron a Mendel postular el principio de segregación independiente?. ¿Qué postula dicho principio mendeliano?
- 11.- ¿Cuáles observaciones experimentales le permitieron a Mendel postular el principio de transmisión independiente?. ¿Qué postula dicho principio mendeliano?

12.- ¿Cuáles observaciones experimentales le permitieron a Mendel postular el principio de pureza y constancia de los factores hereditarios?. ¿Qué postula dicho principio mendeliano?.

13.- ¿Cuál papel jugó el Mendelismo sobre el conocimientos de los fenómenos de la herencia biológica?. Mencione dos estrategias metodológicas que llevaron al reconocimiento de Mendel como el primer investigador de su época en postular la participación de leyes o principios que rigen los fenómenos de la herencia. Mencione al menos cuatro razones que pudieron haber influenciado sobre la falta de interés mostrado por los investigadores de la época, hacia el trabajo publicado por Mendel.

14.- ¿Cuál es el papel de la célula, los cromosomas y los genes en los fenómenos de la herencia biológica?.

15.- ¿Cuándo se dice que dos o más genes son alelos o alelomorfos?.

16.- ¿Cuándo se dice que dos o más genes no son alelomorfos?.

17.- ¿Cuándo se dice que dos o más genes no alelomorfos están ligados?.

18.- ¿En qué consiste el cuadro de Punnett y cuál es su utilidad en los estudios de la herencia biológica?.

19.- ¿Cuántos y cuáles tipos de gametos, genéticamente distintos, se espera sean producidos por individuos monohíbridos y dihíbridos, respectivamente?. ¿Por qué hay mayor variedad de gametos en los individuos dihíbridos?.

20.- ¿Cómo se denomina el cruce genético que debe realizarse para conocer la constitución genética de un individuo de fenotipo dominante para un carácter dado?, ¿Cuál es la proporción fenotípica esperada en la descendencia F_1 , en el caso de resultar homocigoto o heterocigoto, respectivamente?.

21.- Enuncie las condiciones que se cumplen en los caracteres biológicos mendelianos.

22.- Enuncie los factores que establecen las diferencias entre los patrones hereditarios mendelianos y no mendelianos en organismos diploides.

23.- Enuncie cuatro tipos de interacciones génicas donde no se cumplen las predicciones mendelianas para cruces monohíbridos. ¿Cuáles factores son responsables en cada caso particular?.

24.- Enuncie dos situaciones donde no se cumplen las predicciones mendelianas para cruces dihíbridos. ¿Cuáles factores son responsables en cada caso particular?.

25.- ¿Cuáles principios mendelianos se cumplen en los patrones hereditarios no mendelianos monohíbridos y en los dihíbridos, ilustrados en el presente texto?. ¿Cuáles resultados experimentales permite inferirlo?.

26.- ¿Cuáles son los dos mecanismos naturales responsables de la variabilidad fenotípica en las poblaciones?. ¿Cuáles son las causas que los originan?.

27.- Enuncie cuatro factores que participan disminuyendo la frecuencia de mutaciones espontáneas?.

28.- ¿De qué manera las mutaciones y la recombinación genética participan en la variabilidad heredable de una población?. Una disminución drástica en la frecuencia de mutación, ¿cómo pudiese influir sobre la variabilidad mediada por la recombinación genética?.

29.- ¿Cuáles argumentos experimentales permiten inferir que una nueva variedad fenotípica se originó por mutación y no así mediante recombinante genética, dentro de una población en particular?.

V.2 PROBLEMAS PARA RESOLVER

1.- Mendel observó que, en guisante de jardín **Pisum sativum**, el tallo alto es dominante sobre el enano. Representemos con las letras **T** y **t** a los alelos dominante y recesivo, respectivamente. Suponga que se realizaron los siguientes cruces genéticos:

- i. **Tt** × **tt**
- ii. **TT** × **Tt**
- iii. **Tt** × **Tt**
- iv. **tt** × **tt**

Para cada caso en particular, diagrama los cruces genéticos hasta la generación F_1 y responda lo siguiente:

- a) ¿Cuál es el fenotipo probable de los parentales?,
- b) ¿Cuál es el genotipo probable de los gametos que producirá cada parental y su proporción?,
- c) ¿Cuáles son las proporciones fenotípica y genotípica probables?.

2.- En los conejos la longitud del pelaje se comporta como un carácter mendeliano. Representemos con la letra mayúscula **L** al alelo responsable del pelaje corto y con la minúscula **l** al del pelaje largo. Según esa información:

- a) ¿Cuál de los fenotipos alternativos es dominante?.
- b) ¿Cuál es la constitución genética, con respecto a los alelos alternativos, para cada uno de los siguientes genotipos: homocigoto dominante, homocigoto recesivo y heterocigoto?.
- c) ¿Cuál es el fenotipo probable de los individuos que presentan cada uno de los genotipos antes referidos?.

d) ¿Cuáles son los genotipos probables de los gametos que producirá cada individuo y su proporción?

3.- Mendel observó que, en el guisante de jardín **Pisum sativum**, el color amarillo de los cotiledones es dominante sobre el verde. a) ¿Cuál fue el carácter biológico que analizó y cuáles son los fenotipos alternativos?. Utilice la letra mayúscula **A** para representar al gen responsable de dicho carácter y considere el cruce entre parentales amarillos × verdes, ambos de genotipo homocigoto. Diagrame los cruces genéticos hasta la generación F₂ y responda lo siguiente:

- b) ¿Cuál es el genotipo probable de los parentales, respecto al carácter considerado?,
- b) ¿Cuál es la proporción genotípica esperada para los gametos, en cada generación filial?,
- d) ¿Cuál es la predicción mendeliana para las proporciones genotípicas y fenotípicas en las generaciones F₁ y F₂?,
- e) ¿Cuál es el porcentaje esperado para los fenotipos de la F₂?,
- f) ¿Cómo se llama el tipo de cruce genético utilizado?.

4.- Cuando parentales homocigotos ovejas hembras de lana negra son cruzados con machos de lana blanca, todos los descendientes F₁ son blancos. Cuando esos descendientes fueron cruzados al azar, se obtuvo una descendencia F₂ con la proporción fenotípica 3 blancos: 1 negro. Según esa información:

- a) ¿Cuál es el carácter biológico que se está considerando?,
 - b) ¿Cuáles son los fenotipos alternativos y cuál de ellos es dominante?,
- Diagrame el cruce genético indicado y responda:
- c) ¿Cuál es el genotipo probable de los distintos fenotipos observados?,
 - d) ¿Cuál es el porcentaje genotípico y fenotípico en la F₂?,
 - e) ¿Cuáles principios mendelianos se están cumpliendo?.

5.- Mendel observó que, en el guisante de jardín **Pisum sativum**, las flores axiales son determinadas por un alelo dominante y las terminales por el recesivo. Diagrame un cruce entre dos plantas heterocigotas de flores axiales y suponga que se obtuvo una descendencia F₁ integrada por 200 plantas, de las cuales 150 son de flores axiales, responda:

- a) ¿Cuál es el genotipo probable de los parentales?,
- a) ¿Cuáles son las frecuencias absoluta y relativa que corresponden al fenotipo de flores terminales?,
- b) ¿Cuál es la proporción fenotípica observada?,
- c) ¿Cuál es la proporción genotípica probable?,
- d) ¿Cuál es la predicción mendeliana para los genotipos y fenotipos de la descendencia F₁?,
- f) ¿Cómo se llama el tipo de cruce indicado y cuál es su utilidad?.

6.- Mendel observó que, en el guisante de jardín **Pisum sativum**, el color gris de las semillas es dominante sobre el blanco. Suponga que se realizaron diferentes cruces entre parentales de fenotipo conocido y los valores absolutos obtenidos en la descendencia filial F₁ fueron los siguientes:

PARENTALES	DESCENDENCIA F ₁	
	<u>Gris</u>	<u>Blanco</u>
i. Gris × Blanco	82	78
ii. Gris × Gris	118	39
iii. Blanco × Blanco	0	50
iv. Gris × Blanco	74	0
v. Gris × Gris	90	0

Utilice la letra **G** para identificar al gen responsable del color gris. Diagrame cada cruce genético separadamente y responda lo siguiente:

- ¿Cuál es la proporción fenotípica?,
- ¿Cuál es la frecuencia relativa de cada fenotipo?,
- ¿Cuál es el genotipo probable de cada progenitor y de los descendientes F₁?

7.- En varios cruces realizados entre cobayos negros del mismo genotipo, se obtuvieron 27 negros y 9 blancos en la generación F₁. Diagrame dicho cruce y responda lo siguiente:

- ¿Cuál es la proporción fenotípica observada?,
- ¿Cuál es el fenotipo dominante?,
- ¿Cuál es el genotipo probable de los parentales participantes?,
- ¿Cuál es el genotipo probable de los gametos producidos por cada parental y su proporción genotípica?,
- ¿Cuál es la proporción genotípica probable en la F₁?,
- ¿Cuáles son las frecuencias genotípicas probables, absoluta y relativa, para los descendientes heterocigotos de la F₁? ¿Cuál principio mendeliano debe asumirse para realizar ese cálculo?.

8.- En el humano, el lóbulo saliente de la oreja es un fenotipo de dominancia completa sobre el lóbulo totalmente unido a la cara. Suponga que entre varias parejas de fenotipo dominante × recesivo, se obtuvieron 250 descendientes F₁ y el 50% presentó el fenotipo dominante. Diagrame ese mismo cruce y responda lo siguiente:

- ¿Cuáles son las frecuencias absoluta y relativa para cada fenotipo?,
- ¿Cuál es la proporción fenotípica en la descendencia F₁?,
- ¿Cuál es el genotipo probable de los parentales y descendientes F₁?,
- ¿Cuál es la proporción genotípica probable en esa misma descendencia ?,
- ¿Cuál es la probabilidad combinada de que en otro cruce igual a éste aparezcan descendientes F₁ homocigotos, heterocigotos o cualquiera de ellos?.

9.- En el pollo, la aparición de plumas sedosas está determinada por un alelo recesivo con respecto al de dominancia completa que determina las plumas normales. Suponga que al realizar varios cruces entre parentales de genotipo heterocigoto se obtuvieron 96 descendientes F₁. Diagrame ese mismo cruce y responda lo siguiente:

- ¿Cuál es la constitución genética probable de los parentales?,
- ¿Cuál es la predicción mendeliana para las proporciones genotípica y fenotípica de la generación F₁?,

- c) ¿Cuál es la probabilidad combinada de que en otro cruce igual a éste aparezcan descendientes con el fenotipo dominante?,
- d) ¿Cuál tipo de cruce debe realizarse para inferir el genotipo de los descendientes anteriores?.

10.- En el humano, la determinación del sexo es del tipo **XX** (hembra) y **XY** (varón). El daltonismo es un fenotipo recesivo-enfermo respecto al normal-sano de dominancia completa y está determinado por un alelo ligado al cromosoma **X** (**X^N**). Suponga que con varias parejas sanas se obtuvieron 36 descendientes F₁ y todas las niñas fueron sanas, pero el 50% de los niños resultó daltónico. Diagrame un cruce como ese y responda lo siguiente:

- a) ¿Cuál es el genotipo probable de cada parental?,
- b) ¿Cuál es la proporción fenotípica probable, indicando el sexo?,
- c) ¿Cuál es la proporción genotípica probable?,
- d) ¿Cuál es la frecuencia relativa y el porcentaje de niñas sanas-portadoras dentro de la descendencia F₁?,
- e) ¿Cuál es la probabilidad combinada de que en otro cruce igual a éste aparezca un niño daltónico en la descendencia F₁?,
- f) ¿Cuáles principios mendelianos se cumplen y cuáles no?,
- g) ¿Cómo se explica que en esos cruces aparecieron niños daltónicos y todas las niñas fueron sanas?.

11.- La forma del rábano puede ser alargada, ovalada o redonda. Represente con la letra mayúscula **L** al alelo de dominancia incompleta para la forma alargada respecto a la redonda. Según esa información:

- a) ¿Cuál genotipo le corresponde a cada fenotipo alternativo?,
- b) Diagrame un cruce que permita obtener descendientes F₁ de los tres fenotipos alternativos. ¿Cuáles son las proporciones fenotípica y genotípica esperadas en la F₁ y compare con las predicciones mendelianas?,
- c) Diagrame un cruce que sólo permita obtener descendientes con rábanos ovalados. ¿Cuál es la probabilidad combinada de que aparezcan descendientes heterocigotos en la F₂, cuando los F₁ se cruzan al azar?,
- d) ¿Cuál de los tres fenotipos alternativos puede ser el más común dentro de una población en particular y por qué?.

12.- En la determinación del sistema sanguíneo humano ABO participan tres alelos alternativos, dos de ellos son codominantes (**I^A**, **I^B**) y uno recesivo (**i**). Suponga que en el matrimonio de una mujer del grupo A con un hombre grupo B se obtuvieron descendientes F₁ del grupo O. Diagrame el cruce indicado y responda lo siguiente:

- a) ¿Cuál es el genotipo probable de los parentales y la descendencia F₁?,
- b) ¿Cuáles son las proporciones fenotípica y genotípica probables en la descendencia F₁?,
- c) ¿Cuántos y cuáles fenotipos alternativos representan a este carácter biológico?,
- d) Comente las diferencias y semejanzas con respecto a los caracteres mendelianos.
- e) ¿Cuál es la probabilidad de que un individuo del grupo AB produzca gametos con el alelo recesivo **i** ?.

13.- En el humano, se admite que la piel manchada es dominante sobre la no manchada y los individuos homocigotos recesivos presentan el alelo **s**. El cabello lanoso es dominante sobre el no lanoso y los individuos homocigotos recesivos presentan el alelo **w**. Los genes no alelomorfos **s** y **w** son de herencia independientemente. Suponga que un hombre heterocigoto para la piel manchada y de cabello no lanoso se apareó con una mujer de piel no manchada y heterocigota para el cabello lanoso y se obtuvo una descendencia F_1 . Diagrame dicho cruce y responda lo siguiente:

- ¿Cuál es el genotipo probable de cada parental?,
- ¿Cómo se llama este tipo de cruce?,
- ¿Cuál es la proporción genotípica probable para los gametos producidos por cada parental?,
- ¿Cuál es la probabilidad de que un parental produzca gametos **rb**?,
- Suponga que con varias parejas similares a las de éste problema se obtuvieron 280 descendientes F_1 . ¿Cuál es la frecuencia relativa probable para los que presentan el genotipo doble homocigoto recesivo y cuál es el valor porcentual?. ¿Cuáles principios mendelianos deben asumirse para realizar ese cálculo?.

14.- En el conejillo de indias, el alelo **R** es responsable del pelaje risado y el **r** del liso. El alelo **B** es responsable del pelaje negro y el **b** del blanco. **R** y **B** son genes no alelomorfos de herencia independiente. Según esa información, responda lo siguiente:

- ¿Cuáles son los caracteres biológicos que se están señalando y cuáles los fenotipos alternativos que los representan?.

Suponga que se realizó un cruce dihíbrido entre parentales doblehomocigoto dominante x doble homocigoto recesivo. Diagrame dicho cruce considerando hasta la generación F_2 y responda lo siguiente:

- ¿Cuál es el fenotipo probable de los parentales y de los descendientes F_1 ?,
- ¿Cuál es el genotipo probable de los gametos producidos por esos descendientes y cuál su proporción?,
- ¿Cuáles son las distintas combinaciones genotípicas probables en la F_2 , indicando el fenotipo probable de cada una de ellas?,
- ¿Cuál son las proporciones genotípica y fenotípica probables en la F_2 ?,
- Suponga que en varios cruces entre parentales dihíbridos se obtuvieron 32 descendientes F_1 . ¿Cuál es la frecuencia relativa probable de los descendientes que presentan las combinaciones fenotípicas dominantes para los dos caracteres biológicos?. ¿Cuáles principios mendelianos deben asumirse para realizar ese cálculo?.

V.3 RESPUESTAS A LOS PROBLEMAS

1. i. a) alto x enano, b) $1 T : 1 t$ y todos **t**; **1**, 1 alto heterocigoto : 1 enano homocigoto recesivo; **ii.** a) alto x alto, b) todos **T** y $1 T : 1 t$, c) Todos altos, 1 heterocigoto **Tt** : 1 homocigoto dominante **TT**; **iii.** a) alto x alto, b) $1 T : 1 t$, c) 3 altos : 1 enano, 1 homocigoto dominante : 2 heterocigoto : 1 homocigoto recesivo; **iv.** a) enanos x enanos, b) todos **t**, c) todos enanos homocigoto recesivo.

2. a) pelaje corto ; b) **LL**, **ll**, **Ll** ; c) pelajes corto, largo y corto ; d) todos **L**, todos **l** y $1L : 1l$.

3. b) **AA** x **aa** ; c) $1A : 1A$ y $1a : 1a$; d) F_1 : todas amarillas heterocigotas y F_2 : 3 amarillas : 1 verde y $3A_ : 1aa$; e) 75% amarillos y 25 % verdes ; f) monohíbrido.

4. c) blanco **B_** y negro **bb** ; d) 25% blanco homocigoto dominante, 50% blanco heterocigoto y 25% negro homocigoto recesivo.

5. a) **Aa** x **Aa** ; b) $F_a = 50$ y $F_r = 50/200 = 0,25$; c) 3 axiales : 1 terminal ; d) $3A_ : 1aa$; e) 3 axiales **A_** : 1 terminal **aa** .

6. i. a) 1 gris : 1 blanco, b) $82/160$ y $78/160$, c) **Gg** x **gg**, **Gg** y **gg** ;
ii. a) 3 gris : 1 blanco, b) $118/157$ y $39/157$, c) **Gg** x **Gg**, **G_** y **gg** ;
iii. a) todos blancos, b) 50/50 blanco, c) todos **gg** ; iv. a) todos grises, b) $74/74$, c) **GG** x **gg**, **Gg** ; v. a) Todos grises, b) $90/90$; c) **GG** x **GG**, todos **GG**.

7. a) 3 : 1 ; b) negro ; c) **Nn** x **Nn**, **N_** y **nn** ; d) $1N : 1n$; e) $1NN : 2Nn : 1nn$; f) $F_a = 9NN$, $18Nn$ y $9nn$, $F_r = 9NN/36$, $18Nn/36$ y $9nn/36$, el principio de segregación independiente de los alelos **N** y **n**.

8. a) $F_a = 125$ saliente y 125 unida, $F_r = 125/250$ saliente y $125/250$ unida ; b) $1 : 1$; c) **Ss** x **ss**, **Ss** y **ss** ; d) 1 heterocigoto **Ss** : 1 homocigoto recesivo **ss** ; e) $2/4 + 2/4 = 1$.

9. a) **Nn** x **Nn** ; b) 3 normales : 1 sedosa, $1NN : 2Nn : 1nn$; c) $3/4$; d) cruce de prueba.

10. a) $X^N X^n$ x $X^N Y$; b) 2 niñas sanas : 1 niño sano : 1 niño daltónico ; c) $1X^N X^N : 1X^N X^n : 1X^N Y : 1X^n Y$; d) $F_a = 9$, 25% , e) $1/4$.

11. a) alargada = homocigoto dominante **LL**, ovalada = heterocigoto **Ll** y redonda = homocigoto recesivo **ll** ; b) **Ll** x **Ll**, 1 alargada : 2 ovalada : 1 redonda, 1 homocigoto dominante : 2 heterocigoto : 1 homocigoto recesivo ; c) **LL** x **ll**, $2/4$.

12. a) $I^A i$ x $I^B i$, $I^A I^B$, $I^A i$, $I^B i$ y **ii** ; b) $1AB : 1A : 1B : 1O$, $1I^A I^B : 1I^A i : 1I^B i : 1ii$; c) 4 ; e) 0.

13. a) **Ssww** x **ssWw** ; b) dihíbrido ; c) $1Sw : 1sw$ y $1sW : sw$; d) $1/4$; e) $70/280$ y 25% , la segregación independiente de los alelos **S** y **s**, **W** y **w**, la transmisión independiente de los genes no alelomorfos **S** y **W** .

14. b) **RRBB** x **rrbb**, risado-negro x liso-blanco, risado-negro ; c) $1RbB : 1Rb : 1rB : 1rb$, d) risado-negro **RRBB**, risado-negro **RRBb**, risado-negro **RrBB**,

risado-negro **RrBb**, risado-negro **RRbB**, risado-blanco **RRbb**, risado-negro **RrbB**, **Rrbb** risado-blanco, risado-negro **rRBB**, liso-negro **rrBB**, liso-negro **rrBb**, risado-negro **rRbB**, risado-blanco **rRbb**, liso-negro **rrbB**, liso blanco **rrbb**; e) 9 risado-negro **R_B_** : 3 risado-blanco **R_bb** : 3 liso-negro **rrB_** : 1 liso-blanco **rrbb**; f) 18, segregación independiente de los alelos **R** y **r**, **B** y **b**, transmisión independiente de los genes no alelomorfos **R** y **B**.

VI. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

Aula Abierta Salvat. 1981. **Nuestros genes**. Colección Salvat, Temas claves, Salvat Eds. S. A., Barcelona.

Bachmann, K. 1978. **Biología para médicos**. Serie de Biología Fundamental. Ed. Reverté, S.A.

Biblioteca Salvat de Grandes Temas, 1973. **La clave genética**. Salvat Eds., S.A., Barcelona.

Biological Science Curriculum Study, Eds. 1963. **Biological Science, Molecules to man**. Houghton Mifflin Company, Boston.

Bolsanello, A., y F. Van der Broocke. 1966. **Biología Genética**. Ed. F.T.D. S.A., S. Paulo, S.P. Brasil.

Bruce, A., B. Dennis, J. Lewis, M. Raff, Roberts, and J. Watson. 1983. **Molecular Biology of the Cell**. Ed. Garland Publishing, Inc.

Dubinín, N. 1976. **Genética General**. Ed. MIR, Tomos 1 y 2.

Griffiths A., J. Miller, D. Suzuki, R. Lemontin y W. Gelbart. 1993. **Genética**. Interamericana- Mc Graw Hill, España, 5^{ta}.

Font Quer, P. 1963. **Diccionario de Botánica**. Ed. Labor S.A.

Hardin, G. 1969. **Biología, sus principios e implicaciones**. Ed. Herrero Hermanos, Sucs., S.A. México.

Herskowitz, I. 1977. **Principles of Genetics**. Collier Macmillan International Editions.

Jenkins, J.B. 1982. **Genética**. Editorial Reverté, S.A., Barcelona, España.

Kimball, J. 1965. **Biology**. Ed. Addison-Wesley Publishing Company, Inc.

Lewin, B. 1990. **Genes IV**. Cell Press, Mass. Oxford University Press, Walton Street, Oxford OX2 6DP.

McKusick. 1967. **Genética Humana**. Manuales Uteha N° 307, Sección 4 Ciencias Naturales. Ed. Hispanoamericana, México.

Miralles, K. 1977. **La herencia en el hombre**. Ed. Alhambra, S.A.. 1^{ra}. Edición.

Ortega de L., M. 1992. **Principios que rigen la Herencia y Variabilidad en organismos diploides** (por publicar).

Selecciones Scientific American. 1969. **La Célula viva**. Ed. H. Blume, España.

Selecciones Scientific American, 1978. **Facetas de la Genética**. Ed. H. Blume, España.

Sinnott, L., Dunn y T. Dobzhansky. 1961. **Principios de Genética**. Ediciones Omega, S.A.

Solomon E., L. Berg, D. Martin and C. Villee. 1996. **Biología de Ville**. Interamericana Mc. Graw Hill, España, 3^{ra} Edición.

Stahl, F. 1967. **Mecánica de la herencia**. Manuales Uteha, 4 Ciencias Naturales, Unión Tipográfica, Ed. Hispanoamericana.

Stansfield, W. 1984. **Teoría y Problemas de Genética**. McGrawHill de México, S.A. de C.V., 2^{da} Edición, Serie Shaum.

Strickberger, M. 1978. **Genética**. Ediciones Omega, S.A./ Casanova, 220/Barcelona-36, 2^{da} Ed.

Swanson, M., y Young. 1968. **Citogenética**. Manuales Uteha, N° 310. Sección 4 Ciencias Naturales. Ed. Hispanoamericana, México.

VII. INDICE ALFABETICO

ADN,
Alelos,
 Alelismo múltiple,
 Alternativos,
 Codominantes,
 Defectivos
 Interacciones génicas,
 Isoalelos,
 Letales,
 Mutantes,
 Naturales o silvestres,
 Nuevos alelos,
 Perjudicial,
 Pseudosalvaje,
 Salvajes o naturales,
 Segregación independiente,
Autofecundación,
Autopolinización,

Bioética
Biología
 Dogma Central de la Biología Molecular
 Molecular

Caracter biológico,
 Cualitativos,
 Cuantitativos,
 Específicos,
 Foráneo
 Heredables,
 Mendelianos,
 Monofactoriales,
 Multifactoriales,
 No mendelianos,
 Somáticos,
 Unitarios

Característica biológica,
 Contrastante,
 Dominante,
 Recesiva,
Cariotipo,
Célula,
 Alternancia de generaciones,
 Germinal,
 Reproducción sexual,
 Sexuales o reproductoras,
 Somática,
Centrómero,
Clonación
 De organismos
 Molecular
Codominancia
Constitución cromosómica,
Cromátidas,
 Hermanas,
 No hermanas,
 Recombinantes,
Cromosomas
 Autosomas,
 Continuidad,
 Disyunción meiótica,
 Entrecruzados,
 Intercambio recíproco,
 Homólogos,
 No homólogos,
 Parentales,
 Recombinantes,
 Sexuales,
 Sinapsis,
Cruce
 Genético,
 Genético artificial
 Genético controlado,
 De prueba,
 Dihíbrido,
 Monohíbrido,
 Nomenclatura,
 Parental,
 Recíproco,
Cuadro de Punnett,

Diploide,

División celular
 Meiótica,
 Mitótica,
Doble
 Dominante,
 Heterocigoto,
Dominancia
 Completa o simple/ recesividad,
 Incompleta/ recesividad,
Dotación cromosómica,

Entrecruzamiento citológico,
Estambres,
Evento
 Mutacional
Factores o unidades hereditarias,
 Dominantes,
 Pureza y constancia,
 Recesivos,
Fecundación cruzada,
Fenómenos aleatorios,
Fenotipo
 Alternativos,
 Contrastantes,
 Representativo,
 Representativo no heredable,
Frecuencia
 Absoluta,
 Relativa,

Gametos
 Constitución cromosómica,
 Homogamético,
 Heterogamético,
 Recombinantes,
Gametogénesis,
Generación filial
 Diploide,
 Haploide,
 Primera,
 Segunda,
 Tercera,
Gen
 -una enzima
 -una cadena polipeptídica
Genes

Alelomorfos,
Continuidad,
Estructurales,
Independientes,
Información genética,
Ligados,
Mutaciones génicas,
No alelomorfos,
No alelomorfos independientes,
Pureza y constancia,
Suplementarios o poligenes,
Transmisión independiente,
Genética
 Molecular
Genoma,
Genotipo,
 Heterocigoto
 Homocigoto
 Dobleheterocigoto
 Doblehomocigoto

Nuclear,
Grupo de ligamiento,

Haploide,
Hemicigota,
Herencia,
 Cuantitativa,
 De la sangre
 Independiente
 Mendeliana,
 Monofactorial,
 Multifactorial,
 Particulada
 Teoría cromosómica de la herencia
 Tipos,
Hermafrodita,
Heterocigoto,
Híbridos,
Homocigosis,
Homocigoto,
 Dominante,
 Recesivo,

Índice numérico
Individuos

Mutantes,
Recombinantes,
Información genética
Daños transitorios,
Material hereditario,
Intercambio recíproco
Interacciones génicas,
Alelismo,
Codominancia,
Dominancia completa o simple y recesividad,
Dominancia incompleta,
Fenotipos representativos,
Genes suplementarios,
Interalélica
Intergénica
Letalidad,

Leyes de Mendel,
Ligamiento
Grupo de,
Línea celular,
Loci,
Locus,

Manipulaciones genéticas
Material genético,
Mecanismo de reparación,
Medio ambiente
Ecológico,
Mendelismo,
Método
Algebraico,
Cuadro de Punnett,
Estadístico,
Regla de la multiplicación,
Regla de la suma,

Mutación
Aberraciones cromosómicas y genómicas,
Adquirida,
Adquirida heredable,
Aneuploidía,
Causas,
Clasificación,
Cromosomal
Espontáneas,
Euploidía,

Eventos mutacionales,
Eventos mutacionales transitorios,
Frecuencia y velocidad,
Fuente de variabilidad fenotípica,
Fuente de variabilidad genética,
Fuente primaria de variabilidad genotípica,
Génicas,
Genéticamente reversible,
Genómica,
Heredada,
Individuos mutantes,
Inducida,
Mutagénesis,
Mutágenos,
Neutras,
Pleiotropía,
Postcigóticas,
Puntuales,
Recesiva,
Selección natural,

Ovulos,

Patrimonio genético,
Patrón hereditario,
Alelismo,
Codominancia,
Cuadrado de Punnet,
Dominancia completa o simple,
Dominancia incompleta y recesividad,
Factores involucrados,
Letalidad,
Ligamiento,
Mendeliano,
No mendeliano,
Relaciones numéricas,
Pistilo,
Polen,
Polinización
Controlada
Cruzada,
Porcentaje relativo,
Portador,
Postcigótico
Postnatal
Potencial genético

Predicciones estadísticas,
Prenatal
Principio
 De segregación independiente,
 De transmisión independiente,
 Mendeliano
Probabilidad
 Combinada
 Individual
Proporción,
 Genotípica,
 Genotípica mendeliana
 Fenotípica,
 Fenotípica mendeliana
 Relativa,
Quiasma,

Raza pura,
Recesividad,
Recombinación genética
 Contribución en la variabilidad fenotípica,
 Cromosomas recombinantes,
 Fuente de variabilidad genotípica,
 Gametos recombinantes,
 Individuos recombinantes,
 Intercambio recíproco,
 Intragénica,
 Sustitutiva
Reproducción,
 Sexual,
Retrocruce,

Segregación independiente,
Selección natural
Serie de alelos múltiples,
Suceso
 Aleatorio
 Excluyente
 No se excluye
Técnicas de hibridación,
Tétrada,
Transgénesis
Transmisión independiente,
Triple,
 Dominante,
 Heterocigoto,

Homocigoto,

Variabilidad

Fenotípica,

Genotípica,

Variaciones

Fenotípicas,

Genotípicas,

Variedades

Adaptativas,

Adquirida

Congénita

Contribución con la variabilidad fenotípica

De origen genético,

Destino

Fenotípicas,

Fenotípicas mutantes,

Fenotípicas recombinantes,

Genotípicas,

Genotípicas mutantes,

Genotípicas recombinantes,

Híbridas,

Mutantes

Raza pura,

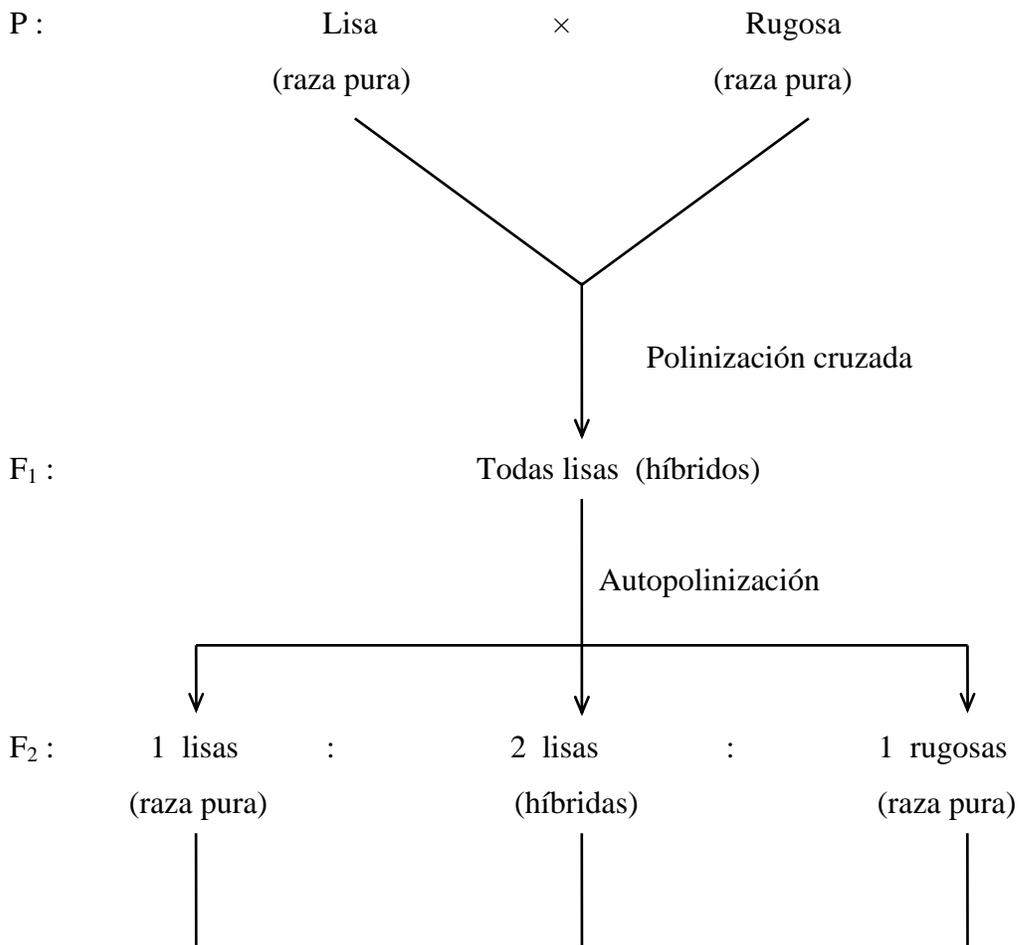
Tabla 1.1 Resultados obtenidos por Mendel en los cruces genéticos cuando analizó cada carácter unitario separadamente

Cruce F ₁	Generación F ₁	Generación F ₂	Proporción*
semilla lisa × rugosa	Todas lisas	5474 lisas <u>1850</u> rugosas 7324 total	2,96 : 1
cotiledón amarillo × verde	Todas amarillos	6022 amarillos <u>2001</u> verdes 8023 total	3,01 : 1
cubierta gris × blanca	Todas grises	705 grises <u>224</u> blancas 929 total	3,15 : 1
vaina lisa × hundida	Todas lisas	882 lisas <u>229</u> hundidas 1181 total	2,95 : 1
vaina verde × amarilla	Todas verdes	428 verdes <u>152</u> amarillas 580 total	2,82 : 1
flor axial × terminal	Todas axiales	651 axial <u>207</u> terminales 858 total	3,14 : 1
planta alta × enana	Todas altas	787 altas 277 enanas	2,84 : 1

* Proporción relativa F₂: Descendencia obtenida por autopolinización

(Biological Science, Molecules to man, 1963, pág. 338)

Figura 1.3 Esquema de un cruce genético entre parentales raza pura que difieren en la forma de la semilla. Relaciones numéricas obtenidas por Mendel hasta la tercera generación filial



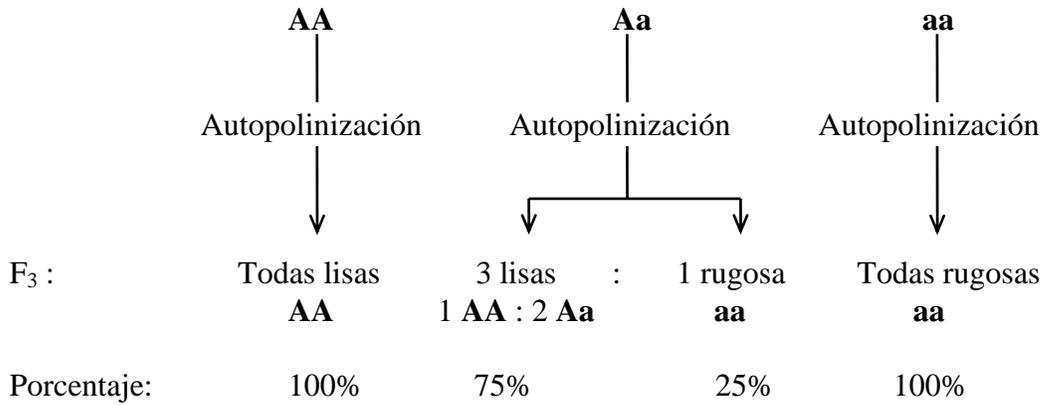
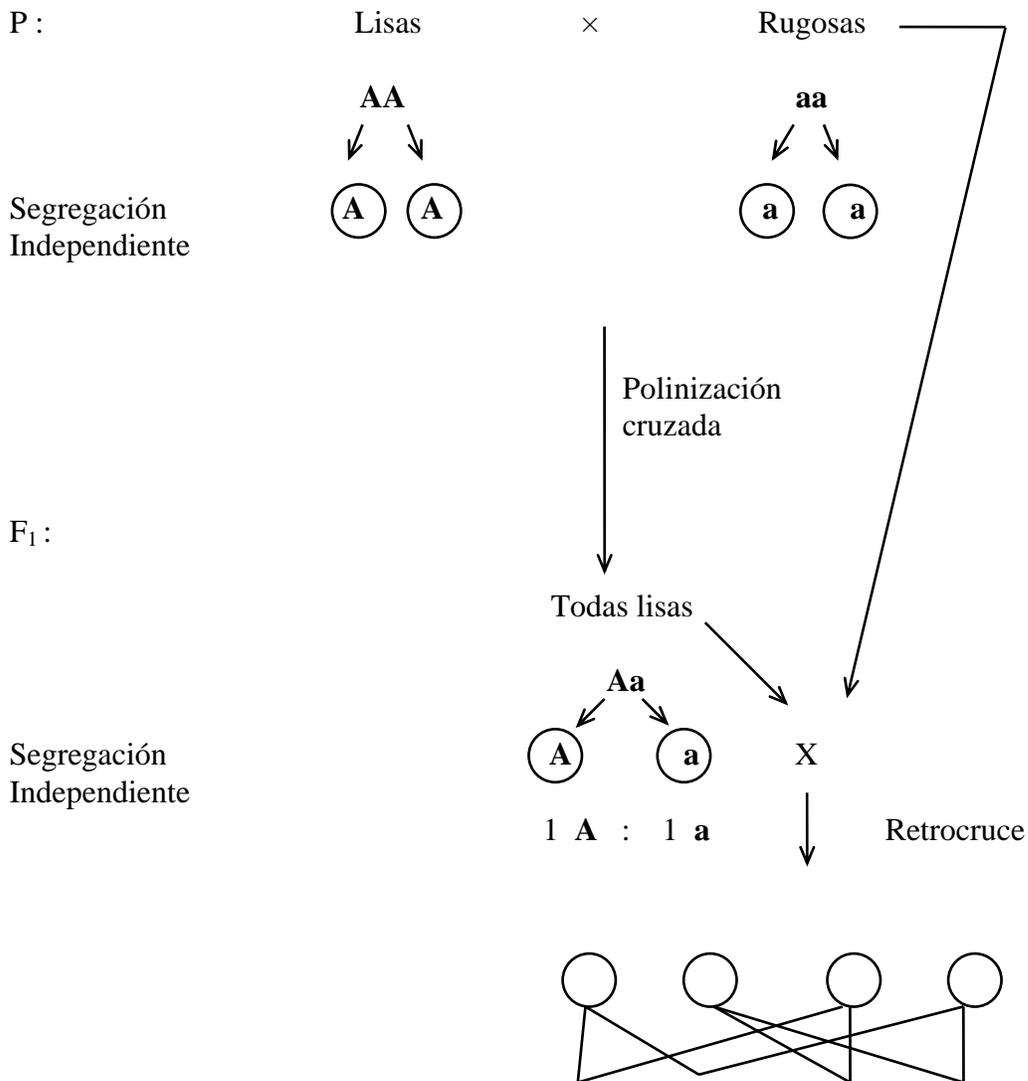
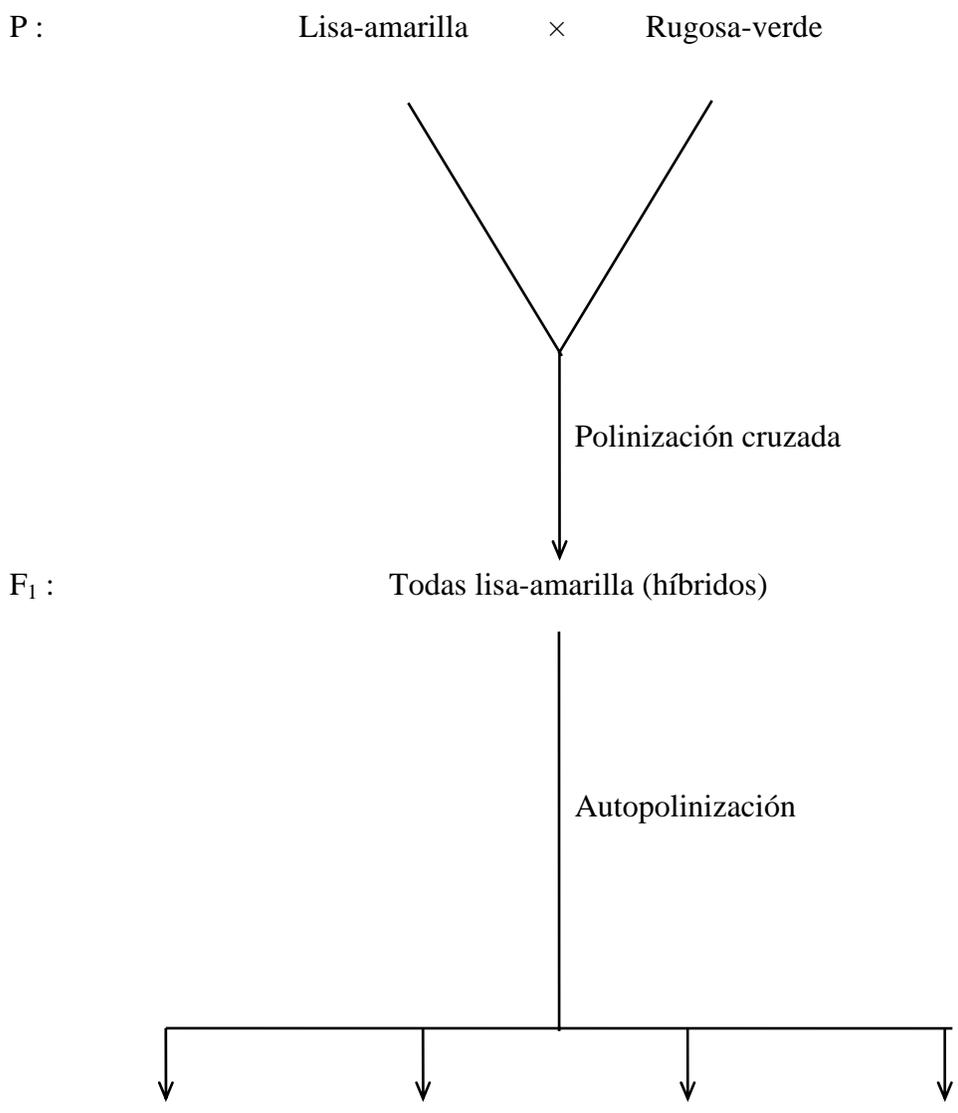


Figura 1.5 Esquema de la segregación independiente en un retrocruce entre descendientes y parentales que difieren en el carácter forma de la semilla. Se indican las relaciones numéricas obtenidas por Mendel



	A	a	a	a
Combinación al azar				
	1 Aa	: 1 Aa	: 1 aa	: 1 aa
F ₂ :		1 lisa	:	1 rugosa
		Aa		aa
Porcentaje:		50%		50%

Figura 1.6 Esquema de un cruce genético entre parentales raza pura que difieren en los caracteres unitarios forma de la semilla y color de los cotiledones. Se indican las relaciones numéricas obtenidas por Mendel hasta la segunda generación filial



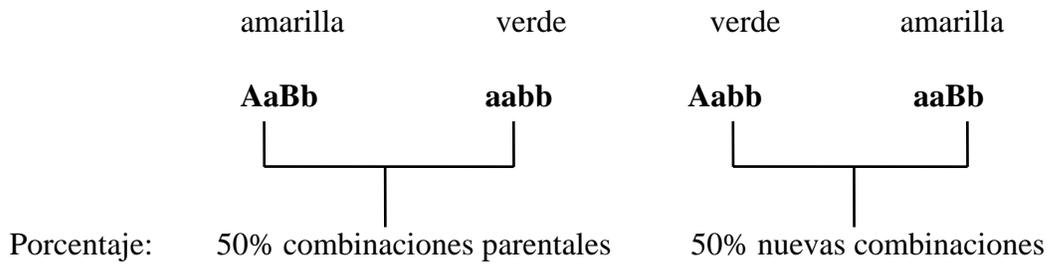
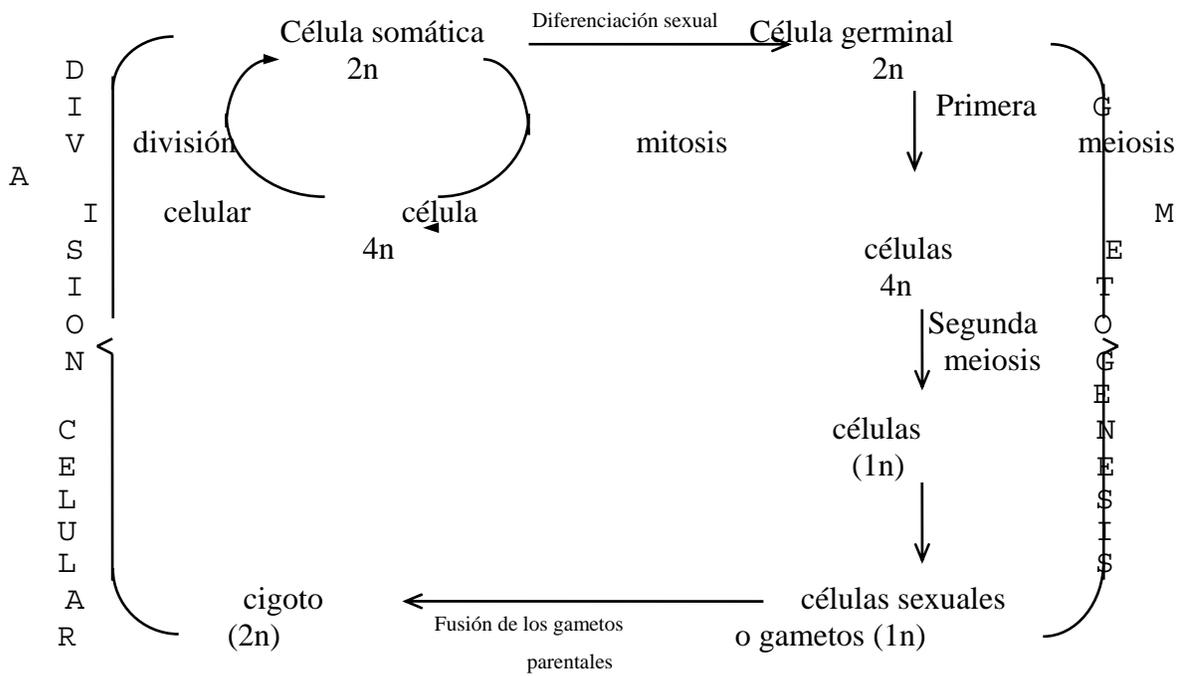
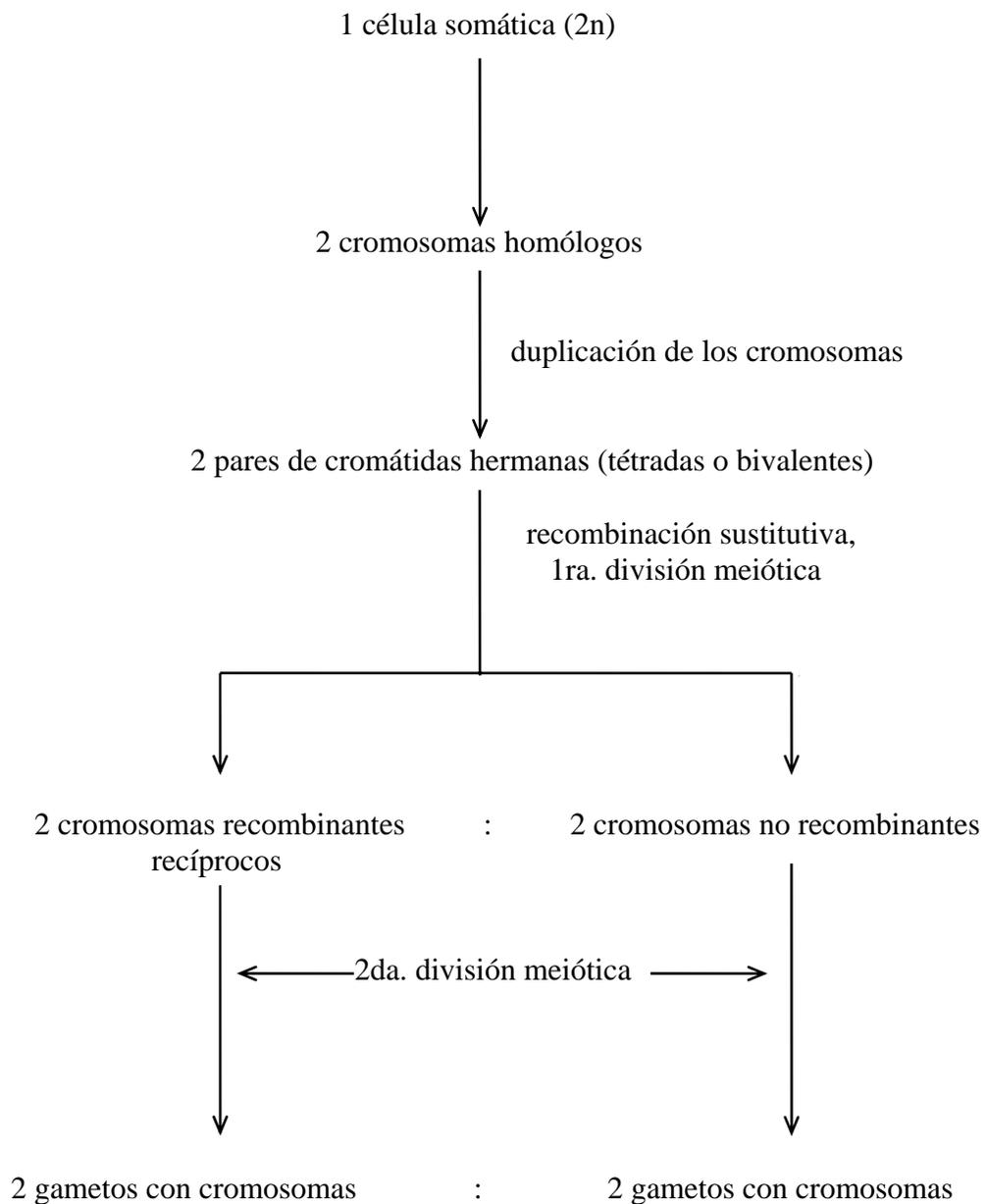


Figura 2.1 Alternancia de generaciones diploide y haploide en la perpetuación de los cromosomas en organismos eucariotas superiores



GENERACION DIPLOIDE	GENERACION HAPLOIDE
<p>1 célula somática (2n)</p> <p>↓ mitosis</p> <p>2 células (2n)</p>	<p>1 célula germinal (2n)</p> <p>↓ meiosis</p> <p>4 células sexuales (n)</p>

Figura 2.2 Esquema general sobre la formación de gametos recombinantes y no recombinantes, señalando un solo par de cromosomas homólogos



recombinantes recíprocos
(nuevas combinaciones recíprocas)

no recombinantes
(parentales)

Figura 3.1 Aplicación del cuadro de Punnett para cruces genéticos monohíbridos y dihíbridos

1) Cruce monohíbrido $Aa \times Aa$

Cuadro de Punnett:

Gametos (n)	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} a$
$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{4} AA$	$\frac{1}{4} Aa$
$\frac{1}{2} a$	$\frac{1}{4} aA$	$\frac{1}{4} aa$

F₁ : Proporción genotípica

$$\frac{1}{4} AA : \frac{1}{2} Aa : \frac{1}{4} aa$$

2) Cruce dihíbrido $AaBb \times AaBb$

Cuadro de Punnett:

GAMETOS	$\frac{1}{4} AB$	$\frac{1}{4} Ab$	$\frac{1}{4} aB$	$\frac{1}{4} ab$
$\frac{1}{4} AB$	$\frac{1}{16} AABB$	$\frac{1}{16} AABb$	$\frac{1}{16} AaBB$	$\frac{1}{16} AaBb$
$\frac{1}{4} Ab$	$\frac{1}{16} AAbB$	$\frac{1}{16} AAbb$	$\frac{1}{16} AabB$	$\frac{1}{16} Aabb$
$\frac{1}{4} aB$	$\frac{1}{16} aABB$	$\frac{1}{16} aABb$	$\frac{1}{16} aaBB$	$\frac{1}{16} aaBb$
$\frac{1}{4} ab$	$\frac{1}{16} aAbB$	$\frac{1}{16} aAbb$	$\frac{1}{16} aabB$	$\frac{1}{16} aabb$

F₁ : Proporción genotípica:

$$\frac{9}{16} \mathbf{A_B_} : \frac{3}{16} \mathbf{A_bb} : \frac{3}{16} \mathbf{aaB_} : \frac{1}{16} \mathbf{aabb}$$

Tabla 2.2. Proporciones genotípicas y fenotípicas mendelianas en la descendencia F₂, al cruzar parentales F₁ heterocigotos

I. CRUCES MONOHIBRIDOS:

Genotípica	Fenotípica
2 heterocigoto Aa 1 homocigoto dominante AA 2 : 1 = 3 A_	3 parental dominante
1 homocigoto recesivo aa	1 parental recesivo

II. CRUCES DIHIBRIDOS

Genotípica	Fenotípica
4 dobleheterocigoto AaBB 2 heterocigoto-homocigoto dominante AaBB 2 homocigoto dominante-heterocigoto AABb 1 doble homocigoto dominante AABB 4 : 2 : 2 : 1 = 9 A_B_	9 parental dominante
1 homocigoto recesivo-homocigoto dominante aaBB 2 homocigoto recesivo-heterocigoto aaBb 1 : 2 = 3 aaB_	3 combinación parental
1 homocigoto dominante-homocigoto recesivo AAbb 2 heterocigoto-homocigoto recesivo Aabb 1 : 2 = 3 A_bb	3 combinación recíproca
1 doble homocigoto recesivo aabb	1 parental recesivo

Figura 3.3 Patrón hereditario mendeliano monohíbrido determinado por alelos dominante/recesivo: Color del cuerpo y forma de las alas en la mosca **Drosophila melanogaster**

P₁ (2n):

Fenotipo: Color – alas comunes × Color ébano – alas vestigiales

Genotipo: **e+ e+ vg+ vg+** **e e vg vg**

Gametos

Tipo (n):

e+vg+

e vg

Fecundación
cruzada

F₁ (2n):

Fenotipo:

Color- alas comunes

Genotipo:

e+ e vg+ vg (Dihíbrido)

Fecundación
cruzada

Combinaciones
^{1/16}
al azar entre
los gametos
parentales

GAMETOS	1/4 AB	1/4 aB	1/4 Ab	1/4 ab
1/4 e+vg+	1/16 e+e+vg+vg+	1/16 e+e+vg+vg	1/16 e+evg+vg+	1/16 e+evg+vg
1/4 Ab	1/16 Aabb	1/16 Aabb	1/16 Aabb	1/16 Aabb
1/4 Ab	1/16 AABb	1/16 AaBb	1/16 AABb	1/16 Aabb
1/4 Ab	1/16 AABb	1/16 aaBb	1/16 Aabb	1/16 aabb

F₂ (2n):

Proporción Fenotípica: 9 común : 3 común : 3 ébano : 1 ébano
común vestigial común vestigial

Proporción genotípica: 9 e+ _vg+ _ : 3 e+ _vg vg : 3 e e vg+ _ : 1 e e vg vg

Tabla 2.1 Comparación de los resultados obtenidos por diferentes investigadores en el guisante *Pisum sativum*, analizando la transmisión independiente en cruces genéticos entre parentales que difieren en el color y la forma de la semilla

Porcentaje	Generación híbrida	Observador	Forma de la semilla			Color de la semilla		
			Número redondas	Número rugosas	Porcentaje rugosas	Porcentaje amarillas	Número verdes	Número verdes
	F ₂	Mendel	5.474	1.850	25,2	6.022	2.001	24,9
		Correns				1.394	453	24,5
		Tschermak	844	288	24,6	3.580	1.190	24,9
		Bateson	10.793	3.542	24,8	11.903	3.903	24,7
		Hurst	1.335	420	23,9	1.310	445	25,4
		Lock	620	197	24,1	1.438	514	26,2
	F ₃	Correns				1.012	344	25,5
		Tschermak	2.087	661	24,0	3.000	959	24,2
		Lock	769	259	25,2	3.082	1.008	24,6
	F ₄	Correns				225	70	23,7
		Lock	2.038	812	25,8	2.400	850	26,1

Figura 3.4 Patrón hereditario monohíbrido determinado por alelos de dominancia incompleta/recesivo: Color de la flor en la planta boca de dragón

P (2n): Flores rojas × Flores blancas
 Genotipo **RR** **rr**

Gametos tipo (n)



Fecundación

F₁ (2n):
 Fenotipo: Todas flores Rosadas
 Genotipo: **Rr**

Fecundación

Combinaciones al azar entre los gametos parentales

GAMETOS	½ R	½ r
½ R	¼ RR	¼ Rr
½ r	¼ rR	¼ rr

F₂ (2n):

Proporciones :

Fenotípica	1 rojo	: 2 rosado	: 1 blanco
Genotípica	1 RR	: 2 Rr	: 1 rr
	homocigoto	: heterocigoto	: homocigoto
Fenotípica mendeliana	3 Rojas	:	1 Blanca
Genotípica mendeliana	1 homocigoto dominante	: 2 heterocigoto	: 1 homocigoto recesivo

Figura 3.7 Patrón hereditario monohíbrido determinado por alelos de dominancia completa/recesivo letal, en cruces entre parentales heterocigotos de igual fenotipo: Patas amputadas en la res

P (2n):

Fenotipo Normal × Normal

Genotipo Aa^1 Aa^1

Gametos tipo (n)



Fecundación

Fusión al azar entre los gametos parentales

GAMETOS	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} a^1$
$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{4} AA$ (sano)	$\frac{1}{4} Aa^1$ (sano - portador)
$\frac{1}{2} a^1$	$\frac{1}{4} Aa^1$ (sano - portador)	$\frac{1}{4} a^1 a^1$ ("amputada")

F₁ (2n):

(En la descendencia adulta)

Proporciones:

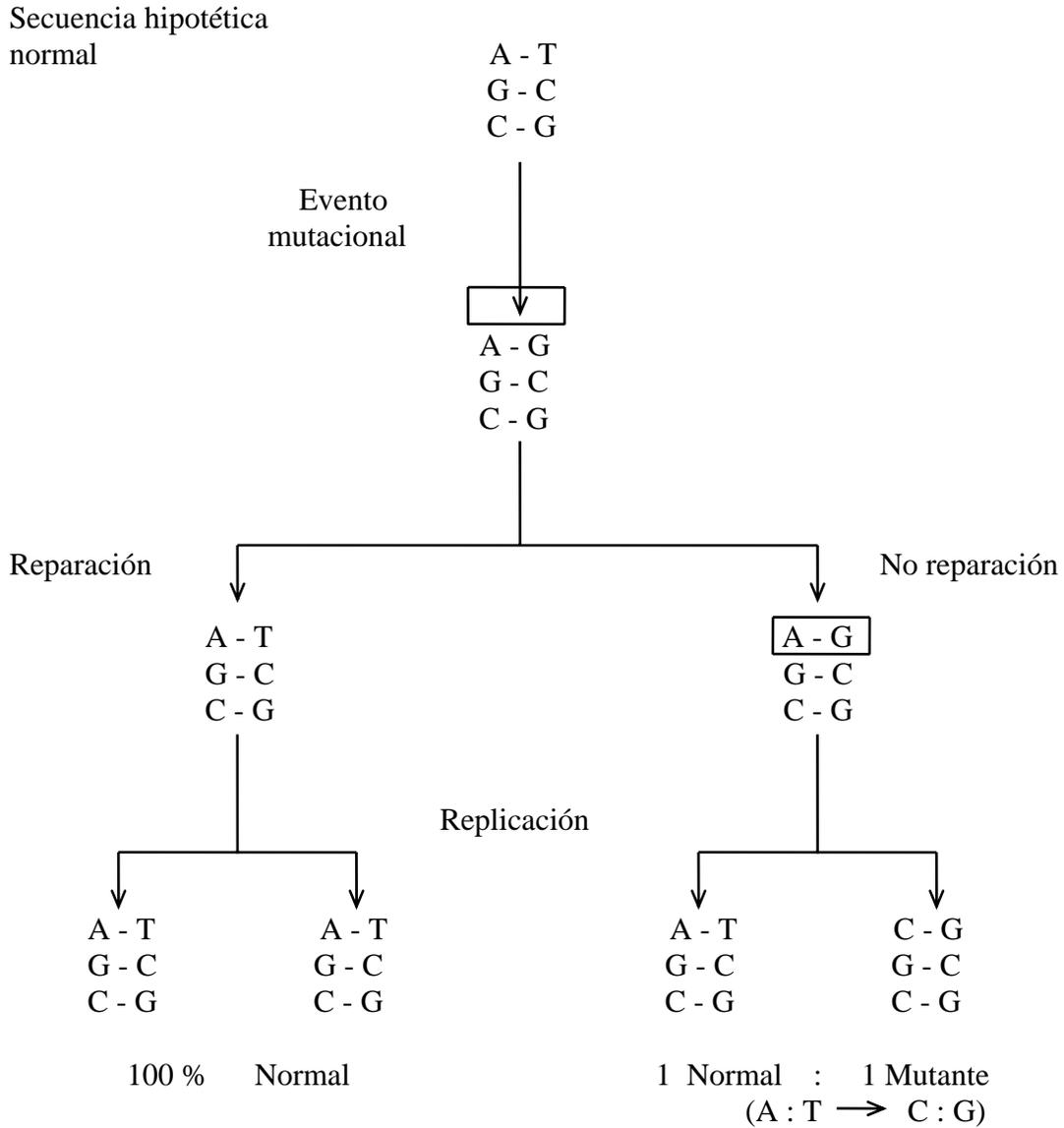
Fenotípica Todos sanos (1 sano : 2 sanos portadores)

Genotípica 1 AA : 2 Aa^1

Fenotípica mendeliana 3 sanos : 1 amputada

Genotípica mendeliana 1 Homocigoto dominante : 2 Heterocigoto : 1 Homocigoto recesivo

Figura 4.1 Esquema que representa el efecto ejercido por un evento mutacional: Mutación génica por sustitución (cambio de un nucleótido por otro) y su transmisión a las moléculas hijas



El evento mutacional hipotético ocasionó la sustitución de T por G dentro de la secuencia nucleotídica de un gen (estructura primaria). La no reparación de este cambio estructural transitorio antes de duplicarse el cromosoma portador, resulta en la aparición de una molécula de ADN mutante que lleva el par C : G en lugar del par original A : T.