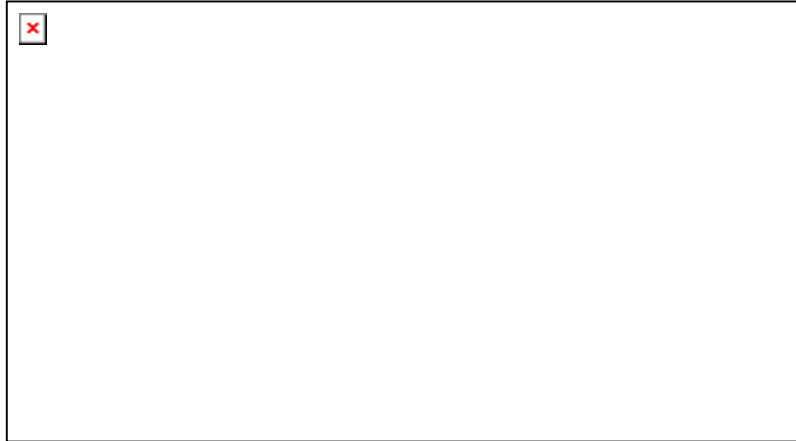


## Genética I: Mendel, la mitosis y la meiosis

Un modo de estudiar la función biológica es tomar un organismo o célula y dividirlo en sus respectivos componentes (ej.: las proteínas) y, a continuación, estudiar cada componente de forma aislada.

La relación entre los genes, las proteínas y la función biológica se sintetiza en el siguiente diagrama:



**La bioquímica:** el estudio de un componente (ej.: una proteína) en ausencia del resto del organismo.

**La genética:** el estudio del organismo en ausencia de uno de sus componentes (ej.: un gen). El estudio de los "mutantes": organismos que carecen de uno o más componentes con respecto al "tipo salvaje" o al fenotipo normal.

### **Primera Ley de Mendel: las unidades de herencia**

- Década de 1860 (aprox.): Gregorio Mendel (<http://www.netSPACE.org/MendelWeb/>) quería comprender los factores que controlan la herencia.
- Antes de Mendel, la herencia se consideraba el resultado de una "mezcla". La descendencia se parecía "una mezcla de ambos progenitores".
- Los primeros "experimentos" para estudiar el fenómeno de la herencia se llevaron a cabo con plantas y animales de granja.
- Mendel estudió la herencia en los guisantes.
- Mendel optó por los guisantes por las siguientes razones:
  - Eran fáciles de cultivar
  - El parentaje era fácilmente controlable
  - Permitían la autopolinización
  - Presentaban varios rasgos con variaciones fácilmente observables.

Mendel pudo obtener variedades puras (aquellas cuya descendencia presenta la misma apariencia que los progenitores).

### **§1 Los experimentos de Mendel**

Mendel comenzó cruzando dos variedades puras de plantas de guisante con rasgos distintivos:

**F<sub>0</sub>** (parental):

Guisantes lisos x Guisantes rugosos



**F<sub>1</sub>** (1<sup>o</sup> generación filial)

TODOS LISOS

*¡El rasgo rugoso había desaparecido! Mendel observó que no había habido mezcla en la descendencia de la F1.*

A continuación, auto-cruzó algunas plantas F1 (los guisantes pueden autopolinizarse):

F<sub>1</sub> lisos x F<sub>1</sub> lisos



F<sub>2</sub> (2ª generación filial): descendencia lisa y descendencia rugosa.

*¡El rasgo rugoso había reaparecido en la descendencia de la F2!*

*Los resultados eran idénticos cuando autocruzaba varias plantas de la F1 o cuando cruzaba dos plantas de la F1.*

**La conclusión de Mendel:** esto no podía ser el resultado de una "mezcla"; los resultados se tenían que deber a cierto principio de la herencia de naturaleza discreta.

Analizó los datos de la F2, resultante del cruce F1 x F1 y encontró lo siguiente:

F<sub>2</sub>: 5474 lisos: 1850 rugosos

Proporción 2,96:1

Mendel señaló que la proporción resultante parecía ser de 3:1 (lisos:rugosos). Repitió los experimentos en múltiples ocasiones y siempre llegó a resultados semejantes: proporciones como 3,01:1, 3,15:1, 2,95:1, etc. Basándose en estas conclusiones, Mendel formuló la noción de "unidades de herencia" y contruyó un modelo.

### El modelo de Mendel (hipótesis):

- Cada planta de guisante tiene unas "partículas de herencia", a las que Mendel denominó **gametos**. Cada planta tienen dos copias de estas unidades y las unidades influyen sobre el tipo de planta (guisantes lisos ó rugosos).

- Asignó los siguientes símbolos para las unidades de herencia:

(R) para la unidad que daba guisantes lisos y (r) para la unidad que daba guisantes rugosos.

F<sub>0</sub>: lisos (RR) x rugosos(rr)



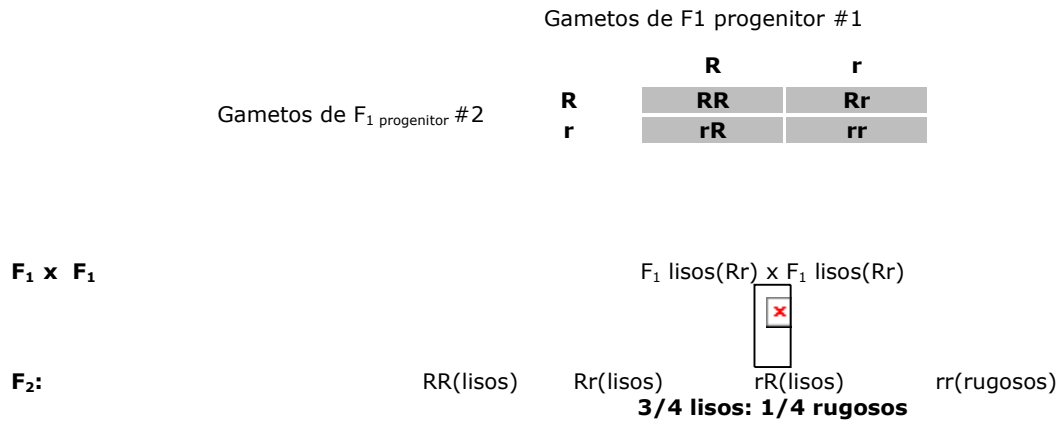
F<sub>1</sub>

Rr

lisos en F<sub>1</sub>

Mendel sugirió que las plantas de la F1 producían gametos que transportaban una unidad, o bien la unidad R o la unidad r. A continuación, sugirió que las unidades separadas en los gametos de la generación F1 se volvían a juntar para formar la descendencia de la F2.

Por ejemplo, cuando cruzaba dos progenitores de la F1 para producir descendencia F2, podía esperar los siguientes resultados:



A partir de estos experimentos, Mendel propuso su primera ley de la herencia:

### La primera Ley de Mendel

Existen unidades discretas de herencia que se segregan durante la formación de gametos (óvulos o espermatozoides). En los organismos, estas unidades se encuentran en pares, pero en los gametos están reducidas a unidades.

Mendel puso a prueba la primera Ley formulando hipótesis que se podían poner a prueba mediante ensayos.

**Experimento #1:** Mendel realizó un cruce F<sub>2</sub> x F<sub>2</sub> (autocruzando varias plantas de la F<sub>2</sub>)

a) F<sub>2</sub> rugosa x F<sub>2</sub> rugosa =

F<sub>3</sub> todas rugosas (F<sub>3</sub> (rr))

b) F<sub>2</sub> lisas x F<sub>2</sub> lisas =

1/3 de las veces, toda la descendencia F<sub>3</sub> era lisa (RR(F<sub>2</sub>) x RR(F<sub>2</sub>) = Todas RR(F<sub>3</sub>))

2/3 de las veces, la proporción lisa-rugosa era de 3:1 (Rr(F<sub>2</sub>) x Rr(F<sub>2</sub>) = RR, Rr, rR, rr (F<sub>3</sub>))

**Experimento #2:** A continuación, Mendel llevó a cabo cruces prueba, cruzando una F<sub>1</sub> lisa (que podía ser o bien Rr o RR) con un progenitor (F<sub>0</sub>) de variedad pura rugosa.

Si la F<sub>1</sub> es Rr, un cruce prueba con una F<sub>0</sub> rr producirá 1 lisa: 1 rugosa..

Si la F<sub>1</sub> es RR, un cruce prueba con una F<sub>0</sub> rr producirá todas lisas.

El modelo de Mendel se pudo validar a partir de sus resultados. Sin embargo, los conceptos de Mendel relativos a las unidades de herencia resultaron ser "demasiado abstractos" para la mayoría de sus coetáneos.

### §2. Definiciones genéticas:

gen: una unidad discreta de herencia que controla un rasgo (la forma del guisante o la apariencia del guisante)

alelo: una forma alternativa de un gen (R ó r)

genotipo: la pareja de alelos que posee un individuo en particular (RR, Rr ó rr)

homocigoto: un individuo con dos copias del mismo alelo (RR ó rr)

heterocigoto: un individuo con dos copias de dos alelos diferentes (Rr): alude al genotipo

fenotipo: un rasgo determinado por un alelo que distingue a un individuo frente a otro (liso frente a rugoso); resultado de un ensayo.

dominante: el fenotipo 1 es dominante sobre el fenotipo 2 si el heterocigoto muestra el fenotipo 1

recesivo: el fenotipo 2 es recesivo frente al fenotipo 1 si el heterocigoto muestra el fenotipo 1

Por ejemplo, liso es dominante sobre rugoso y rugoso es recesivo frente a liso.

\*Utiliza los términos dominante y recesivo con respecto al fenotipo y a los alelos. Son los fenotipos asociados a las mutaciones, y no las mutaciones en sí, los que son dominantes o recesivos.

### §3. Cromosomas: la mitosis y la meiosis

En la misma época que Mendel, los citólogos hacían observaciones acerca de las células.

Los citólogos observaron que cuando las células estaban a punto de iniciar la división celular, y mediante la aplicación de un marcador, ciertos materiales del núcleo de la célula se hacían visibles bajo el microscopio.

Denominaron a estos materiales "cromosomas" ("cosas coloreadas"):

Observaron también que los cromosomas se disponían en parejas. El número de cromosomas era, por tanto,  $2n$ . Durante la **mitosis** (división celular), el número de cromosomas se mantenía. Una célula con  $2n$  cromosomas duplicaba su material genético (de  $2n$  a  $4n$ ) antes de dividirse para formar dos células con  $2n$  cromosomas cada una. Asimismo, cada una de las células hijas recibía una copia de cada cromosoma de la célula madre.

En la **meiosis** (el proceso a través del cual las células germinales dan lugar a gametos):

El número de cromosomas se divide entre dos (de  $2n$  pasan a ser  $n$ ): una célula con  $2n$  cromosomas forma cuatro células con  $n$  cromosomas. En la meiosis, la célula duplica su número de cromosomas (de  $2n$  a  $4n$ ) y, a continuación, se somete a dos divisiones. En la primera división meiótica, los cromosomas homólogos duplicados se alinean, uno junto al otro, y un cromosoma de cada par homólogo pasa a cada una de las dos células hijas resultantes. En la segunda división meiótica, las cromátidas hermanas de cada cromosoma se separan, siendo el resultado 4 células con una dotación de  $n$  cromosomas cada una.

Los citólogos descubrieron que los gametos se separan y se funden durante la formación del cigoto. Cuando dos gametos se funden:  $n + n = 2n$

Las células con un número de cromosomas equivalente a  $2n$  se denominan diploides. Las células con un número de cromosomas equivalente a  $n$  se denominan haploides.

El comportamiento de los cromosomas es el mismo comportamiento que predijo Mendel para sus "unidades de herencia". Esto condujo a la idea de que los cromosomas y las unidades de herencia (genes) eran una misma cosa.

### Teoría cromosómica de la herencia

~Década de 1900: el comportamiento de los cromosomas es equivalente al comportamiento de las unidades de herencia (segregación y división). Por tanto, la herencia tiene que tener una base cromosómica. Se deduce que los genes o bien son cromosomas o bien están en los cromosomas. Esta teoría cromosómica también concordaba con la 2ª Ley de Mendel (véase más abajo).


~1935: Barbara McClintock, que trabajaba con maíz, mostró que algunos genes se podían reorganizar en los cromosomas y que algunos genes podían moverse dentro del cromosoma.

#### §4. La 2ª Ley de Mendel: Distribución independiente de genes diferentes

Los experimentos mendelianos incluyeron el estudio simultáneo de dos o más rasgos diferentes. Mendel descubrió que los rasgos estudiados no se afectaban entre sí, y que cada rasgo por separado desarrollaba el comportamiento que él había predicho.

a) Cruce dihíbrido (dos genes):

**F<sub>0</sub>:** Lisas, Verdes (RRGG) X Rugosas, Amarillas (rrgg)




**F<sub>1</sub>:** Todas Lisas, Verdes (RrGg) (doble heterocigoto)

Por tanto, liso es dominante, rugoso es recesivo, verde es dominante y amarillo es recesivo.

#### b) Cruce prueba

RrGg X rrgg



Gametos del progenitor 1: RG, Rg, rG, rg

Gametos del progenitor 2: rg

Por lo tanto, este cruce produciría, de media: RrGg (lisas verdes), Rrgg (lisas amarillas), rrGg (rugosas verdes) y rrgg (rugosas amarillas), en una proporción de 1:1:1:1.

Las proporciones de los fenotipos sugieren que el cromosoma que porta el gen R ó r se distribuye, durante la meiosis, con independencia del cromosoma que porta el gen G ó g. Esto concuerda con la 2ª Ley de Mendel. Los guisantes tienen siete pares de cromosomas y Mendel sólo estudió siete rasgos diferentes, cada uno de ellos asociado a un gen ubicado en un cromosoma distinto. ¿Y si Mendel hubiese estudiado ocho rasgos o más? ¿Seguirían concordando los datos resultantes con la teoría cromosómica de la herencia?