

1 Las investigaciones de Mendel

1. Johann Mendel, naturalista que se centró en el estudio de los descendientes que obtenía al cruzar distintas variedades de plantas.
2. **Primer objetivo:** encontrar la especie adecuada
 - Una planta **fácil de cultivar**
 - **Caracteres** con alternativas **bien diferenciadas** y sencillas de seguir en la descendencia.
 - La especie elegida fue el **guisante de jardín**: una planta de flores hermafroditas que normalmente se autofecundan, pero cuya fecundación cruzada se puede forzar.
2. En **segundo lugar:** método que iba a seguir sus experimentos
 - Obtener individuos de **variedades** o **razas puras** (1 o varios caracteres)
 - **Cruzar 2 razas puras** + Estudiar **Generación parental (P)** y **primera generación filial (F1)** híbrida.
 - **Cruzar** los híbridos o dejar **autofecundarse** y estudiar los caracteres en la **2ª generación filial (F2)**.

Experimentos de Mendel

Cruce de razas puras.

1. Elegir 2 variedades puras que **difieren en un carácter** (color de la semilla - verde o amarillo)
2. Forzar fecundación cruzada.
3. Se comprueba que en la **F1 la descendencia es uniforme** (todos son amarillos). Iguales a un progenitor.
4. Denominó los **caracteres** de los híbridos **dominantes** y los que no aparecían **recesivos**.

Autofecundación de los híbridos

1. Permitted que los **híbridos** se **autofecundaran**
2. La descendencia no era uniforme (**3 amarillos por 1 verde**). Siempre con esa proporción.

Mendel propuso la teoría de los **factores dominantes** (los que aparecen) y los **factores recesivos** (permanecen ocultos).

2 ¿Qué sucede si se diferencian en dos o más caracteres?

Mendel estudió 2 caracteres en conjunto por si tenían relación uno con otro.

- Color (verde y amarillo)
- Aspecto (liso y rugoso)

Cruce de dos razas puras para dos caracteres

1. amarillas y lisas + verde y rugoso
2. F1 -> **amarillas y lisas**. Descendencia uniforme. Todas las plantas iguales.

Autofecundación de híbridos

1. Autofecundó los híbridos.
2. La F2 tenía una proporción 9-3-3-1
3. Repitió el experimento con otros caracteres y funcionaba igual.

Conclusión: Los caracteres se transmiten independientemente unos de otros. El carácter color se transmite de forma independiente al aspecto (liso o rugoso).

3 Genética y vocabulario genético

Genética es la rama de la biología que estudia la herencia de los caracteres.

Gen. Responsable de cada cada uno de los caracteres hereditarios.

Alelo. Versiones o alternativas a un gen. El alelo dominante se pone en mayúsculas (A) y el recesivo en minúscula (a).

Combinaciones de alelos

- Homocigóticos: AA o aa
- Heterocigóticos: Aa

Meiosis. Se generan los gametos. Cada gameto recibe una sola pareja de cromosomas homólogos. En la fecundación se combinan con los cromosomas del otro gameto.

Teoría cromosómica de la herencia: los genes están en los cromosomas.

Genotipo y fenotipo

1. 1 individuo tiene 2 alelos (1 padre + 1 madre).
2. Si los alelos son iguales (homocigótico). AA o aa
3. Si los alelos son diferentes (heterocigótico o híbrido). Aa
4. Genotipo: son los genes que tiene el individuo.
5. Fenotipo: expresión externa del genotipo (apariencia).

4 Interpretación actual de los experimentos de Mendel.

Cruce de dos homocigóticos para un carácter. Primera Ley.

1ª ley de Mendel o de la uniformidad. Si se cruzan dos variedades puras u homocigóticas la descendencia es uniforme, heterocigótica y presentará el carácter dominante.

Autofecundación de los heterocigóticos. Segunda ley

2ª Ley de Mendel o de la segregación. Los caracteres recesivos que no aparecen en la primera generación F1 reaparecen en la segunda generación F2 en proporción 3:1.

Experiencias con dihibridos. Tercera Ley.

1. Mendel cruza variedades homocigóticas de 2 caracteres (color: amarillo y verde y aspecto: liso y rugoso).
2. Cruza AmarilloLiso AALL con VerdeRugoso aall
3. Los descendientes F1 son heterocigóticos AaLl (amarillo liso)
4. Luego autofecunda la generación F1
5. Al combinarse los gametos al azar, en la F2 aparecen todas las combinaciones posibles de los caracteres (9-3-3-1) 9AmarillosLisos 3AmarillosRugosos 3VerdesLisos 1VerdeRugoso

Tercera ley de Mendel o de la transmisión independiente de los caracteres: en los heterocigóticos, para dos o más caracteres, cada carácter se transmite a la siguiente generación filial independientemente de cualquier otro carácter.

Dominancia completa e incompleta. Tipos de dominancia.

- Herencia **dominante** (1 alelo dominante y 1 recesivo). (guisantes color)
- Herencia **intermedia**. El heterocigótico tiene un fenotipo intermedio. (flores)
- **Codominancia**. Hay 2 o más alelos igual de dominantes (grupo sanguíneo AB0)

5 La herencia en la especie humana

El estudio de los caracteres hereditarios en humanos es difícil xq:

1. **No se pueden hacer cruzamientos** como los que hacía Mendel.
2. **Las generaciones humanas duran más** que las de las plantas (25-30 años).
3. **Una pareja tiene pocos hijos** (por lo cual es más difícil de que aparezcan ciertos caracteres).
4. La información sobre una **anomalía en una familia** depende si los familiares aportan dicha información (sino se desconoce).

Ejemplos de herencia en la especie humana:

- **Pulgar extensible.** Poder extender el pulgar 45° hacia atrás. El alelo dominante es no poder extenderlo y el recesivo sí poder extenderlo.

- **Pico de viuda.** Pico en el nacimiento del pelo en la frente. Es dominante. Si alguien es homocigótico todos sus descendientes lo tienen.

6 La herencia de los grupos sanguíneos

Herencia. ¿Cómo se hereda el grupo sanguíneo AB0?

3 Alelos (A, B y 0). Codominancia.

Alelo A domina sobre el 0

Alelo B domina sobre el 0

Alelos A y B son codominantes

7 La herencia del sexo y ligada al sexo.

Nacer niño o niña

1. Los **óvulos** tienen un cromosoma X
2. Los **espermatozoides** tienen un cromosoma X o un cromosoma Y (al 50%)
3. Dependiendo del espermatozoide (X o Y) el cigoto será **44+XX** o **44+XY**
4. Al estar al 50% los cromosomas X e Y en los espermatozoides **nacen el mismo número de niños que de niñas.**

Caracteres ligados al sexo.

Los cromosomas sexuales (X e Y) también portan otros genes que no tienen relación con el sexo.

- El cromosoma **Y** es muy **pequeño** y posee muy pocos genes. Cualquier carácter situado en el cromosoma Y lo heredarán todos los hijos varones.
- El cromosoma **X** es **grande** y contiene muchos genes que no están en el cromosoma Y. Los rasgos basados en dichos genes se denominan **caracteres ligados al sexo o ligados al cromosoma X.**

La herencia ligada al sexo

Genes del cromosoma X.

En los **hombres**. Los Genes del X se manifiestan ya sean dominantes o recesivos.

En las **mujeres**. Como tienen dos cromosomas X.

- Genotipo **homocigoto**. Se muestra en el fenotipo los caracteres.
- Genotipo **heterocigótico**. Tienen un alelo recesivo. solo se muestra el dominante. Se llaman portadoras porque tienen un alelo recesivo.

Daltonismo. Defecto de la visión en el que no se distinguen algunos colores. En ocasiones no saben distinguir el rojo del verde.

Hemofilia. Problema de la coagulación de la sangre. Son personas propensas a tener hemorragias. La frecuencia del gen de la hemofilia es muy baja.

Distrofia muscular de Duchenne. Provoca dificultades para caminar y empeora con el tiempo. Se presenta en 1 de cada 3300 hombres y raramente en mujeres.