

IBMC

Mutaciones, meiosis y
genética clásica

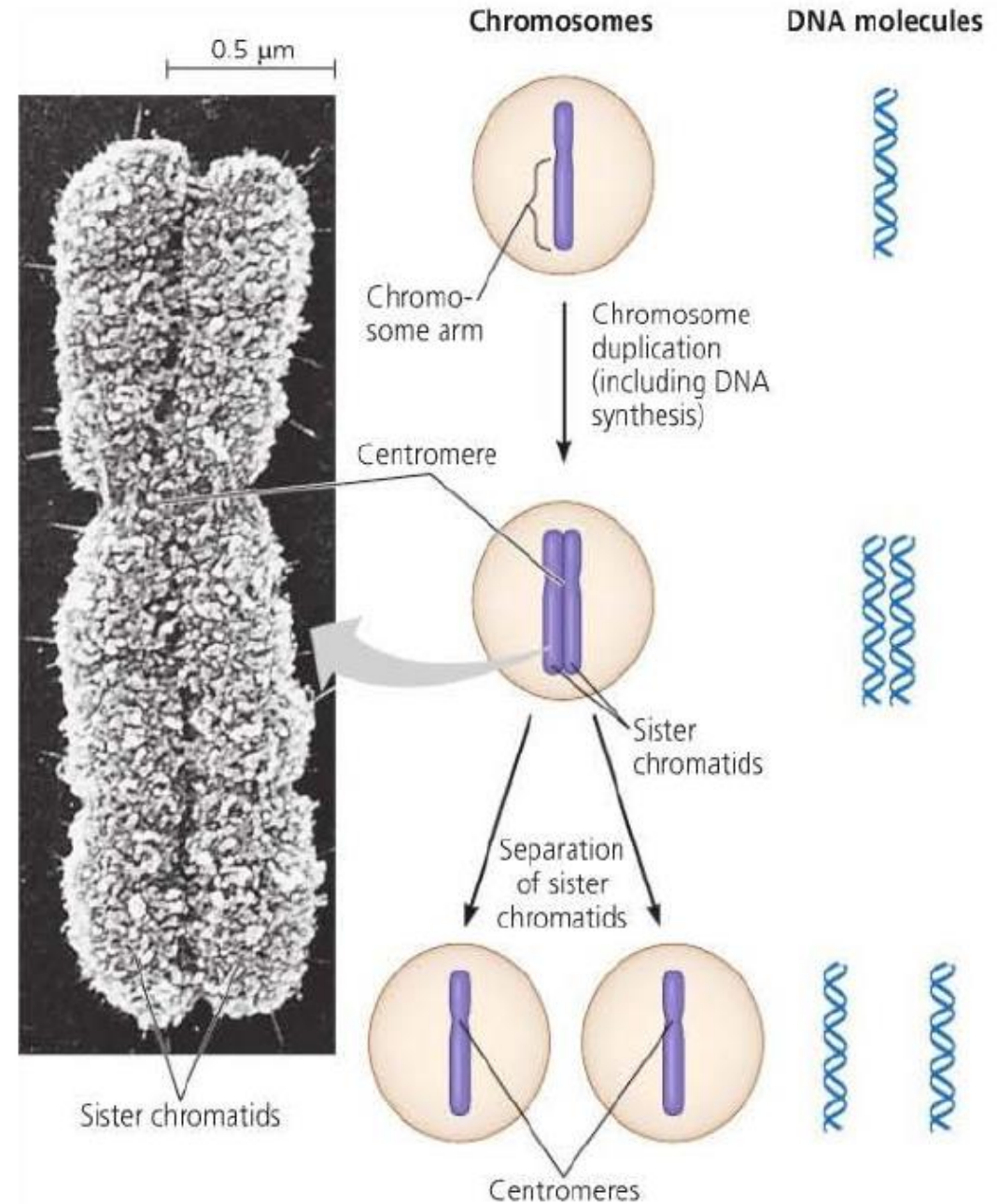
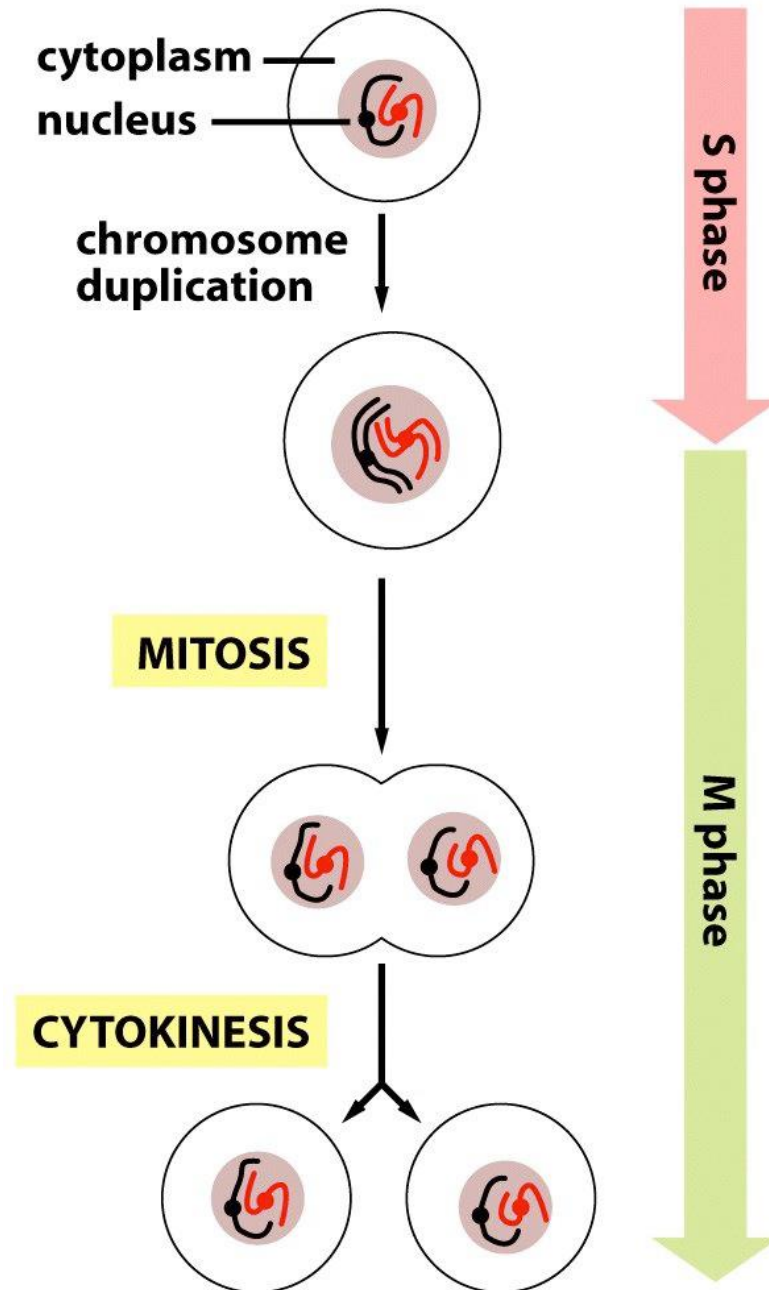


Figure 17-2 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

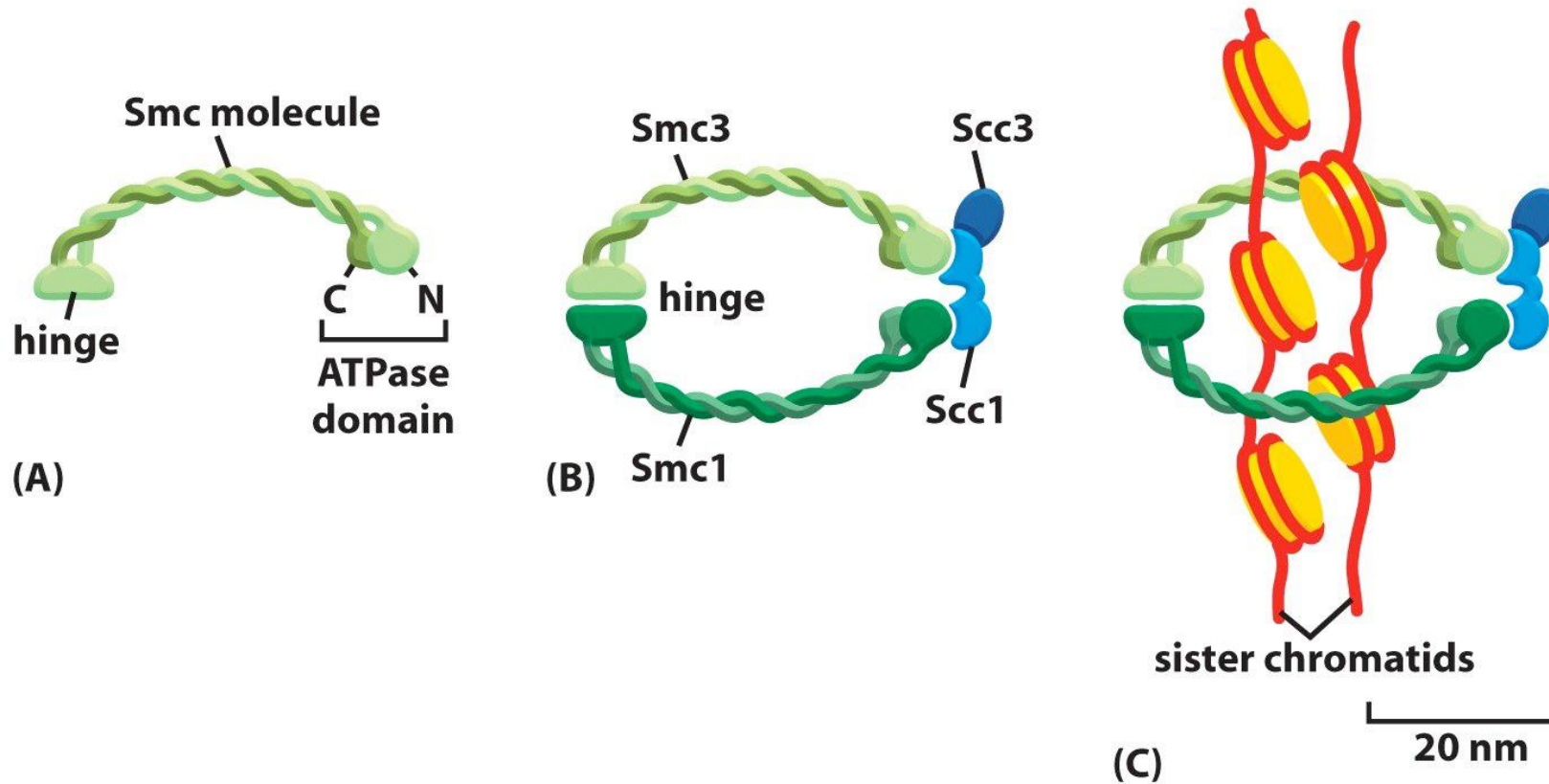


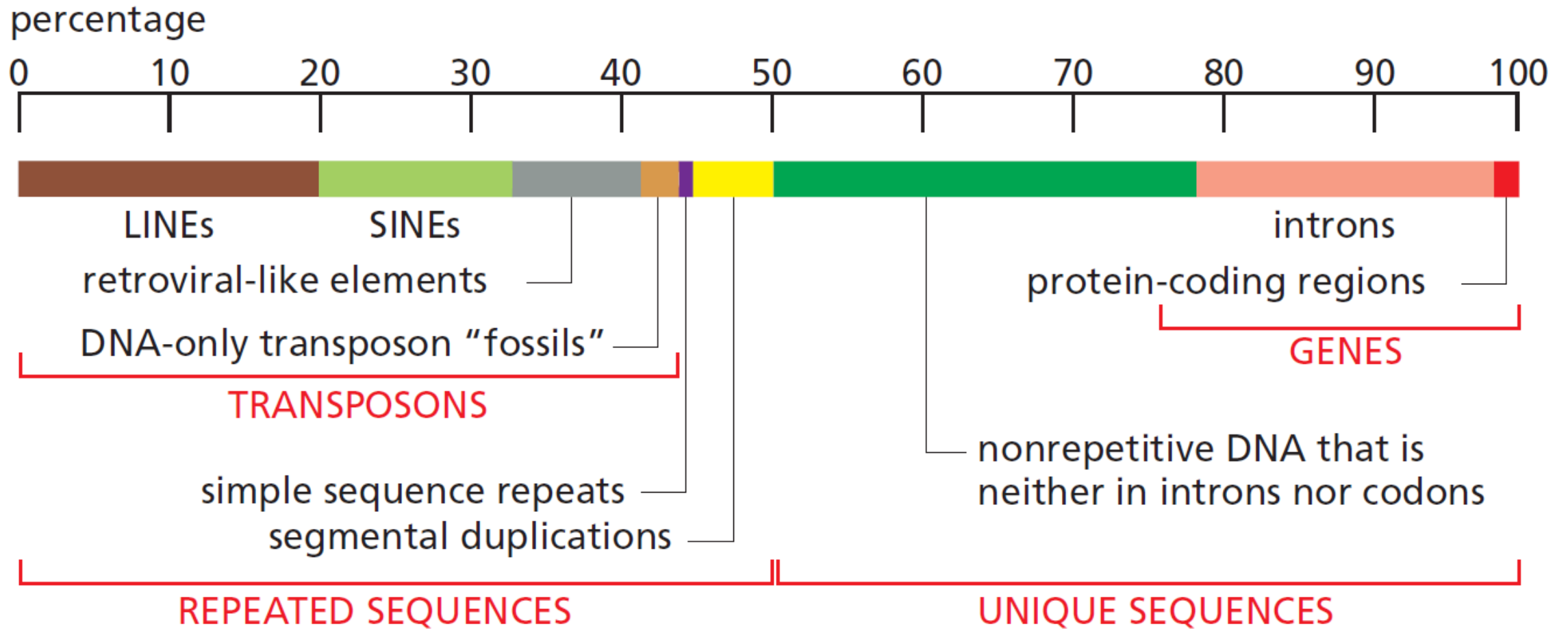
Figure 17-24 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

Este complejo esta formado por 4 subunidades y se conocen como cohesinas

Se ensambla de manera tal de acercar y contener próximas las moléculas de ADN

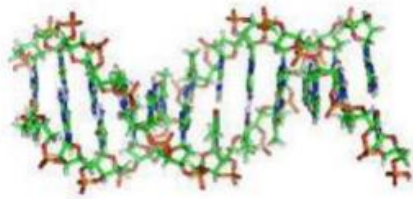
En anafase liberan las cromátidas hermanas

¿Qué llevamos en nuestro ADN?



Genotipo

Lo que aparece en el ADN (información)



**El fenotipo esta
dato solamente
por lo que dicta el
genotipo???**



Fenotipo = Genotipo + Influencia del ambiente

Por qué razón nuestra información es distinta de individuo a individuo dentro de una misma especie?



Aparición de Mutaciones

Variaciones genéticas espontáneas o inducidas por el medio. Estos cambios afectan el genotipo de la célula o el individuo



¿Qué ventajas adaptativas nos proporciona dicha variabilidad?



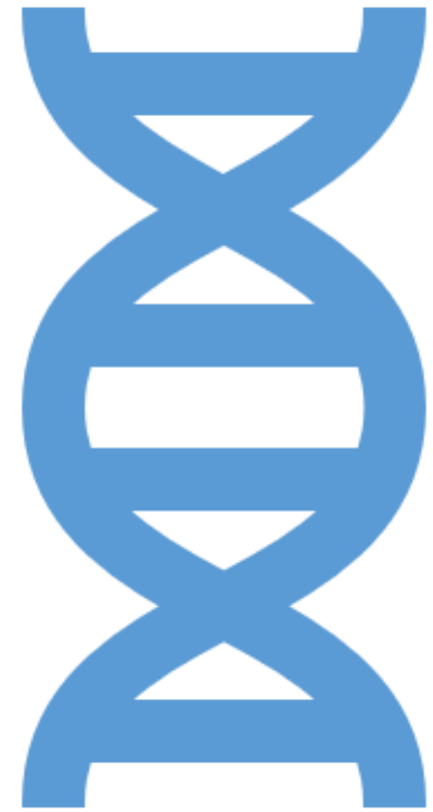
Adaptabilidad

Al haber variabilidad en la población, los individuos que se adaptan mejor frente a un cambio son los que dejan mas descendencia

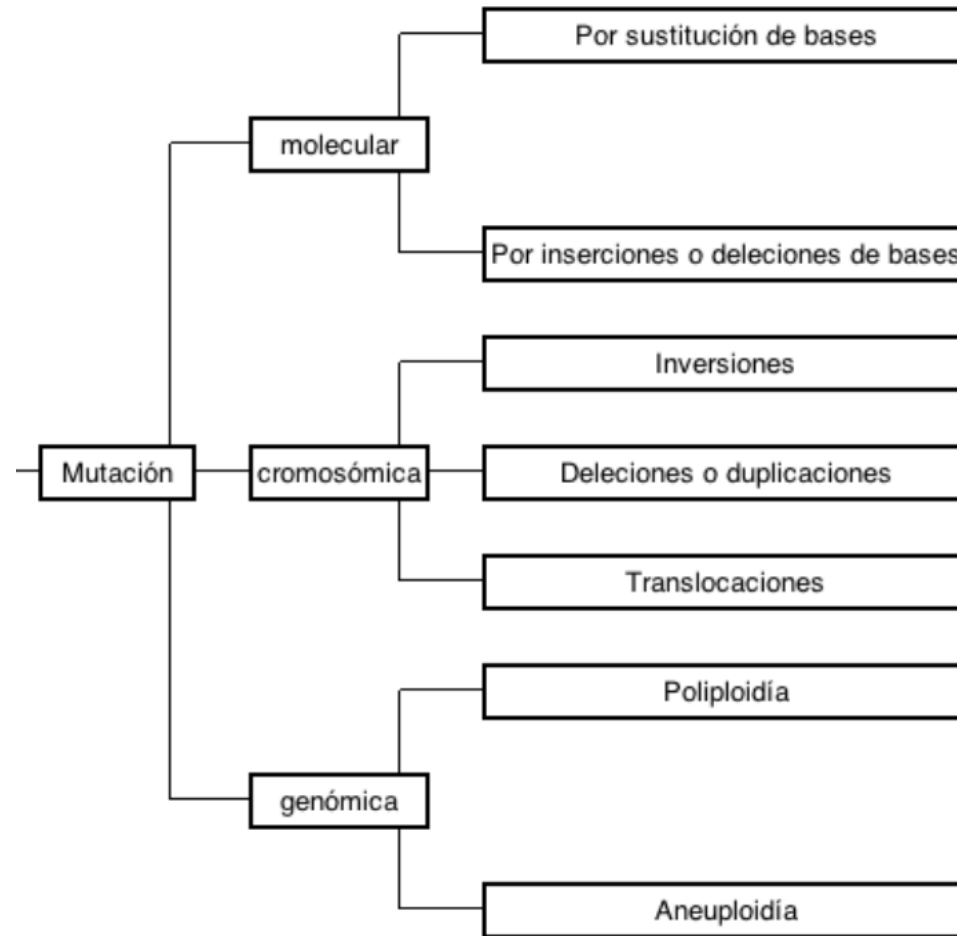


¿Pueden haber cambios en el genotipo que no impliquen cambios en el fenotipo?

- Mutación en una variante recesiva de un gen (mas adelante veremos que es esto)
- Mutación en un intrón
- Un cambio en un codón puede no significar un cambio en un aminoácido

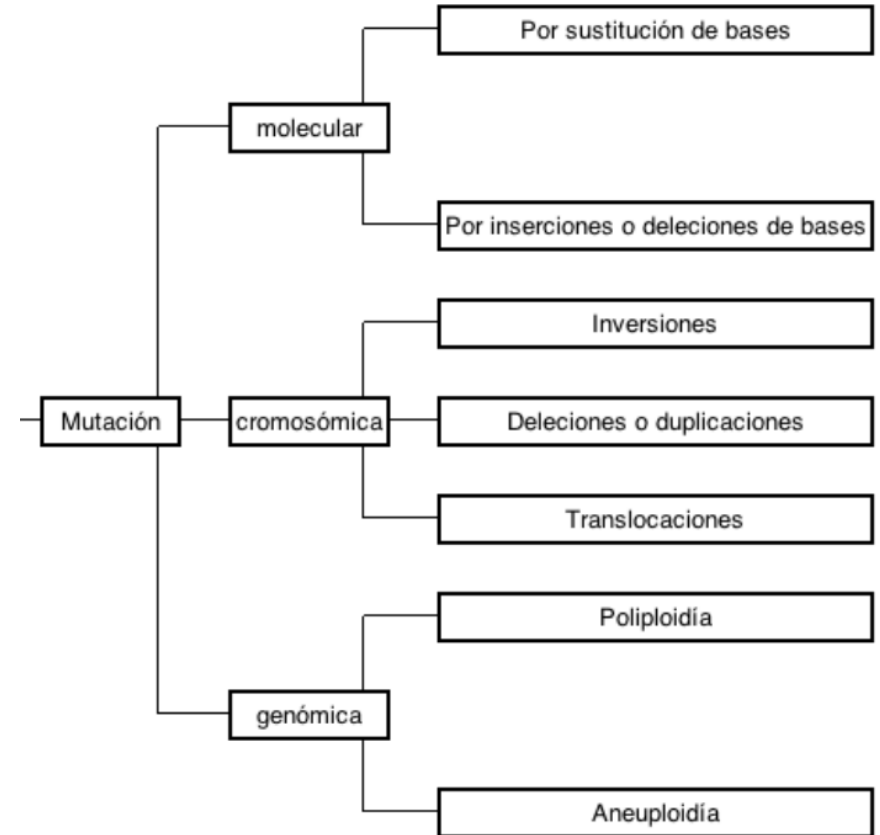
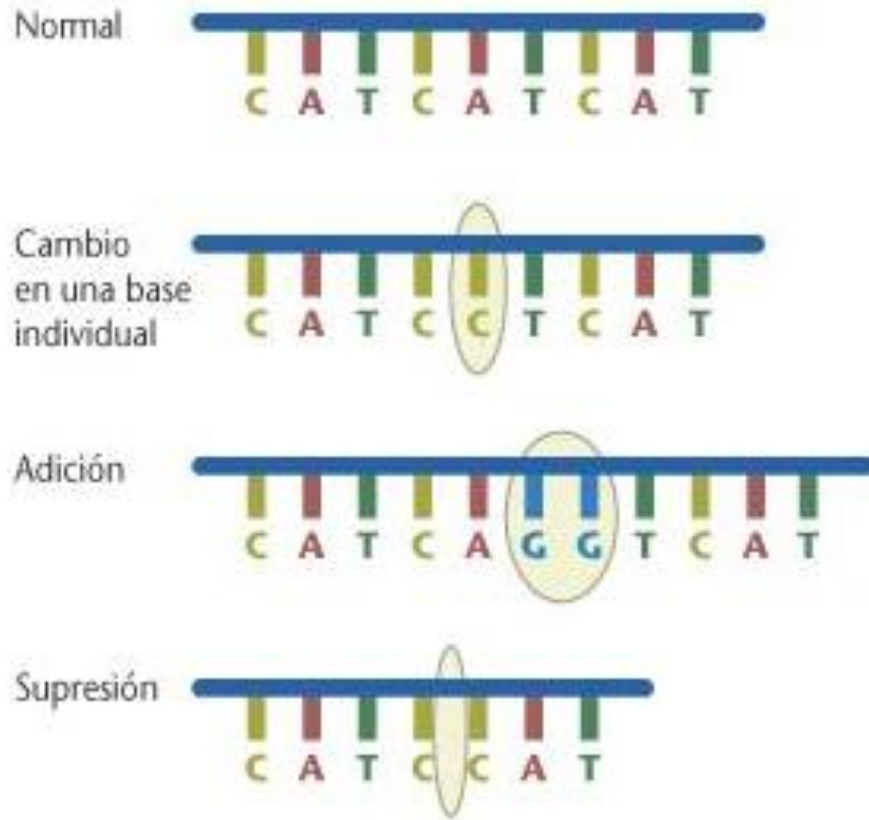


Tipos de mutaciones



Mutaciones moleculares

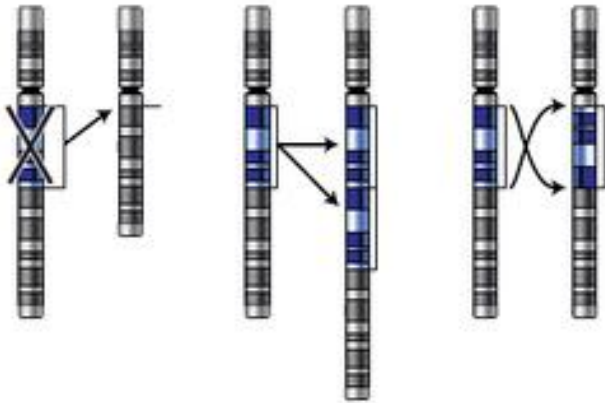
Afectan un gen



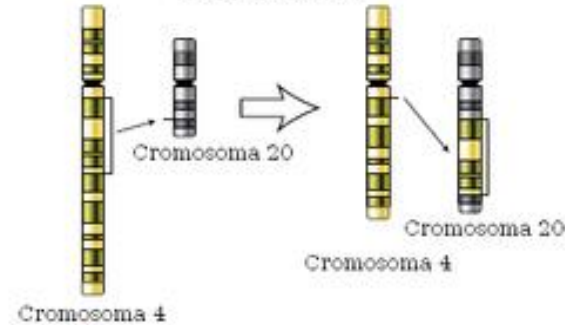
Mutaciones cromosómicas

Afecta uno o varios cromosomas

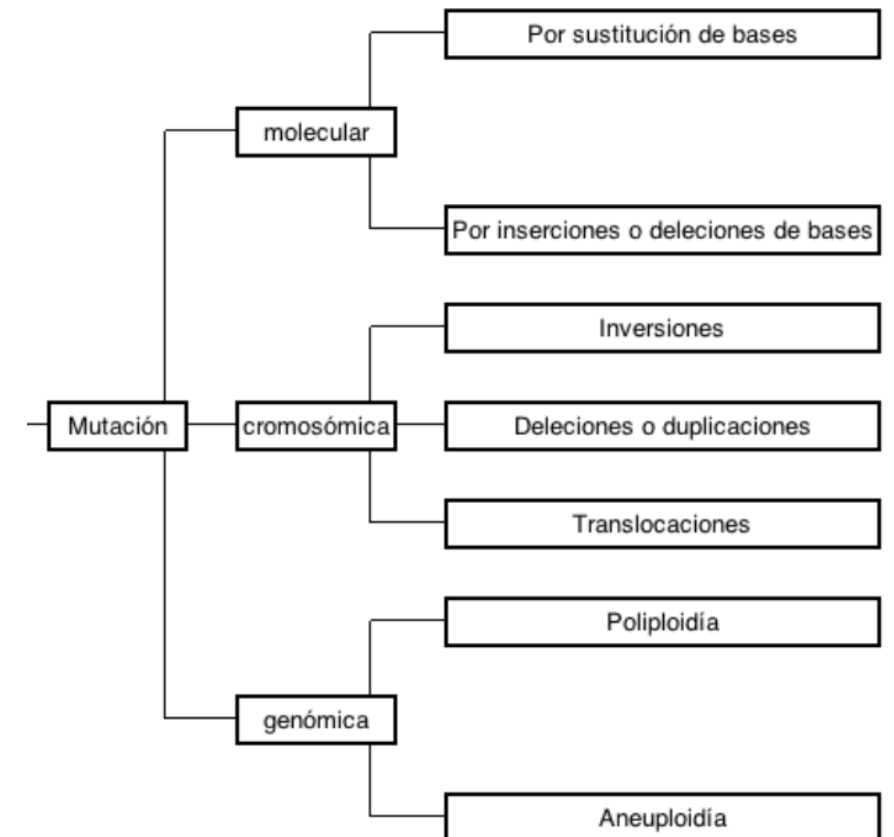
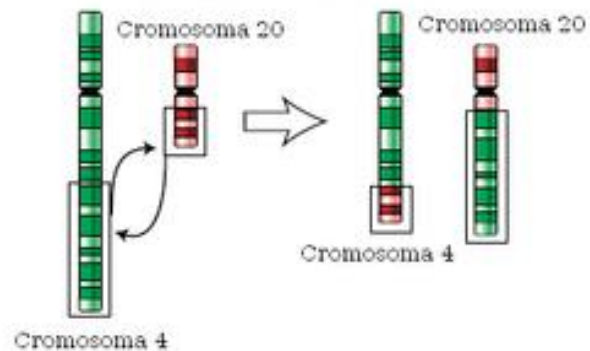
Borrado Duplicado Inversión



Inserción

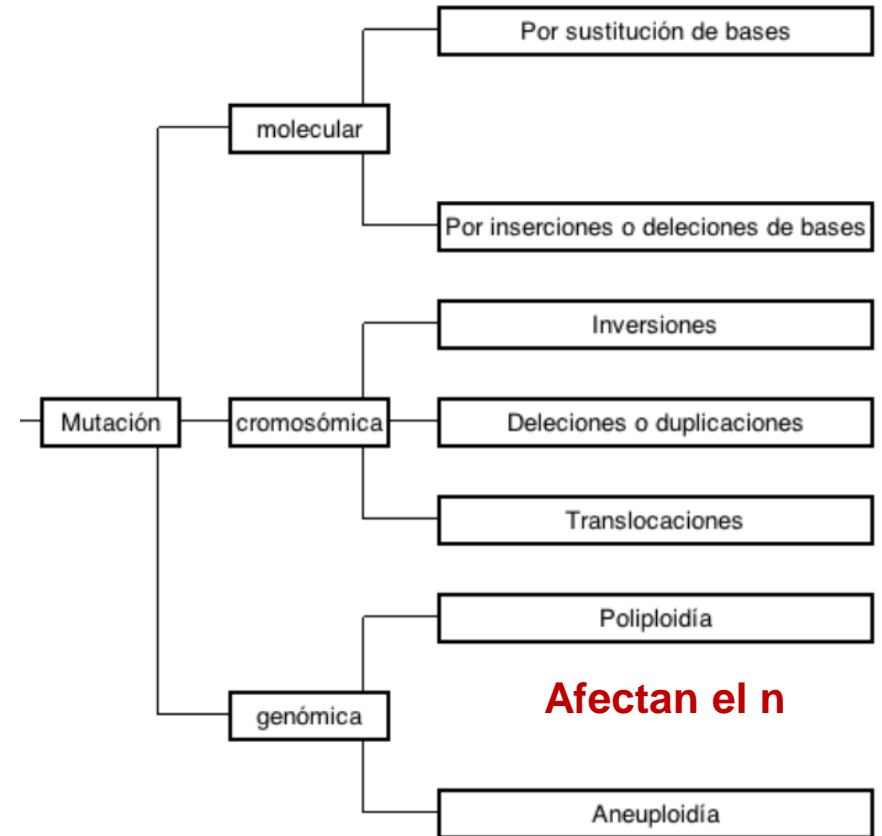
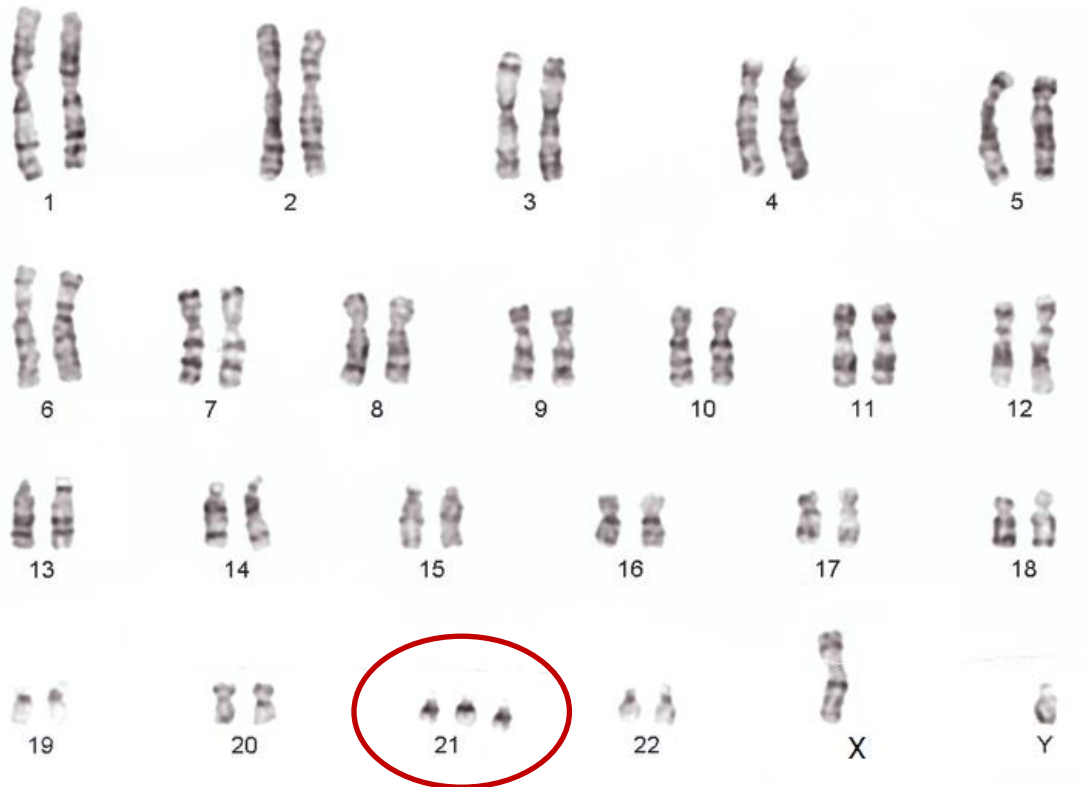


Translocación



Mutaciones genómicas

Afectan el numero de cromosomas

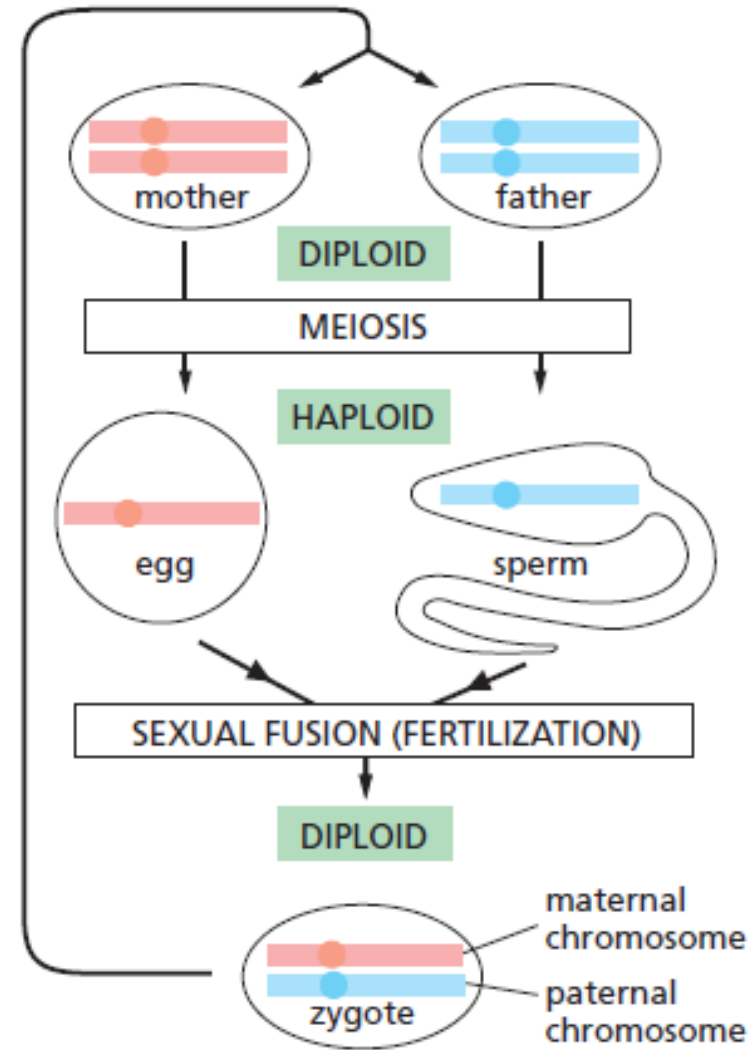


Afectan el numero total de cromosomas

¿Dónde se dan estos cambios?

- **Gametas:** si ocurre en las gónadas, existe la posibilidad de que las gametas sean portadoras del cambio.
- **Células somáticas:** Los cambios nunca pasan a la descendencia

THE HAPLOID-DIPLOID CYCLE OF SEXUAL REPRODUCTION

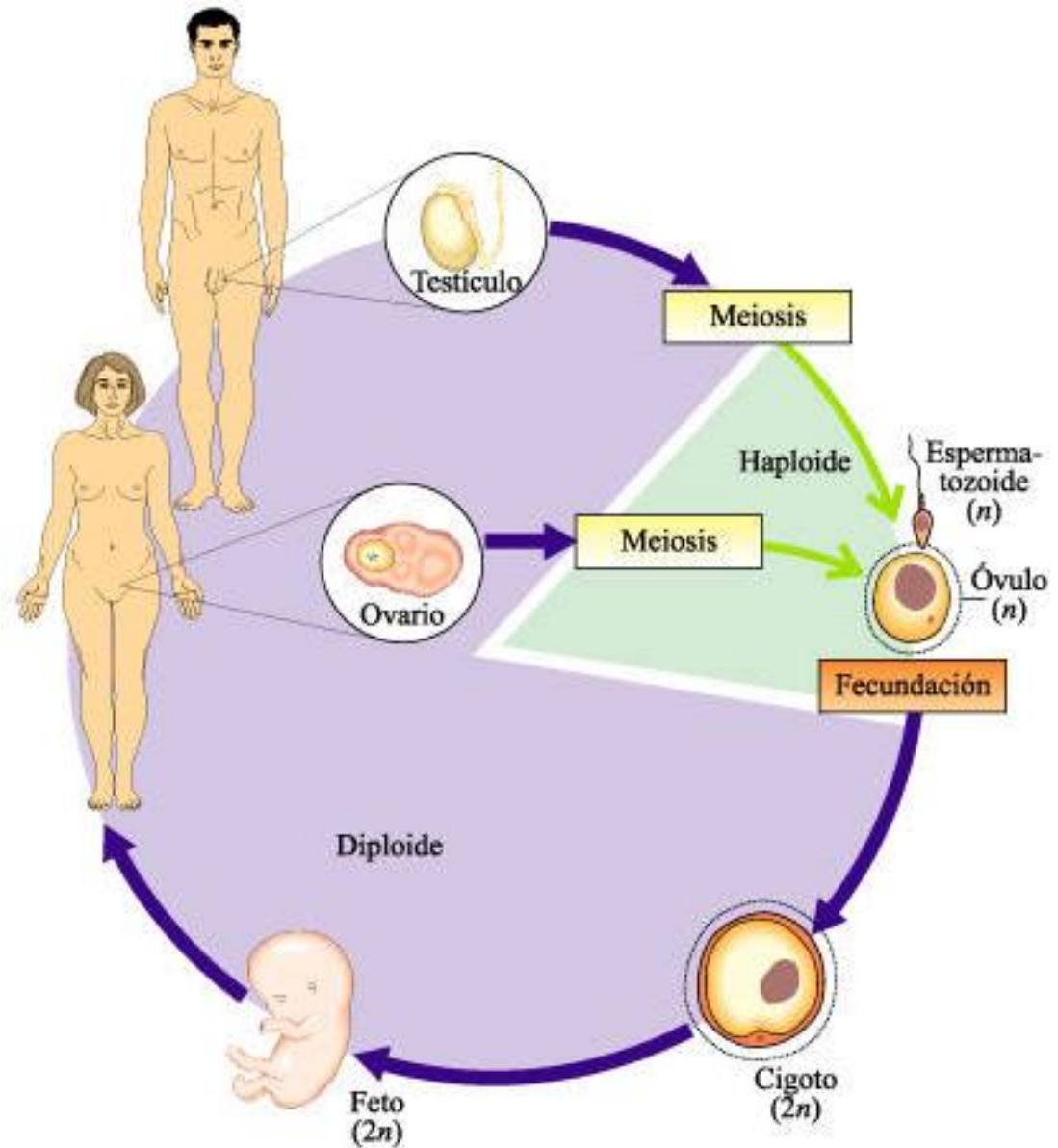


Formación de gametas

Los seres humanos somos diploides ($2n=46$).

En la meiosis los individuos generan gametas (óvulos y espermatozoides) haploides ($n=23$).

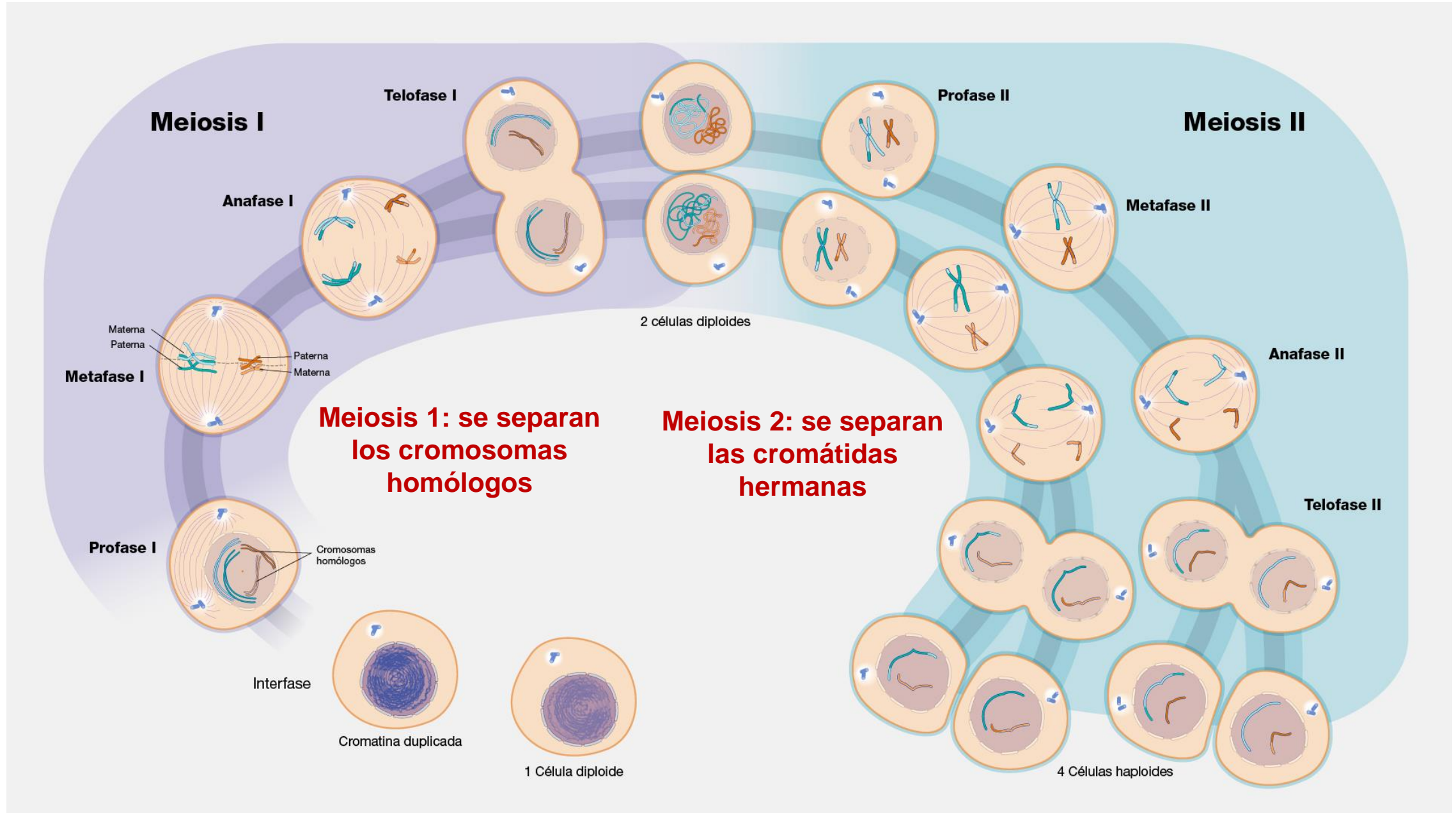
En la fertilización las gametas se unen y forman un cigoto diploide ($2n=46$).



Meiosis

<https://www.youtube.com/watch?v=kQu6Yfrr6j0>

<https://www.youtube.com/watch?v=84jlwjvrJwY>



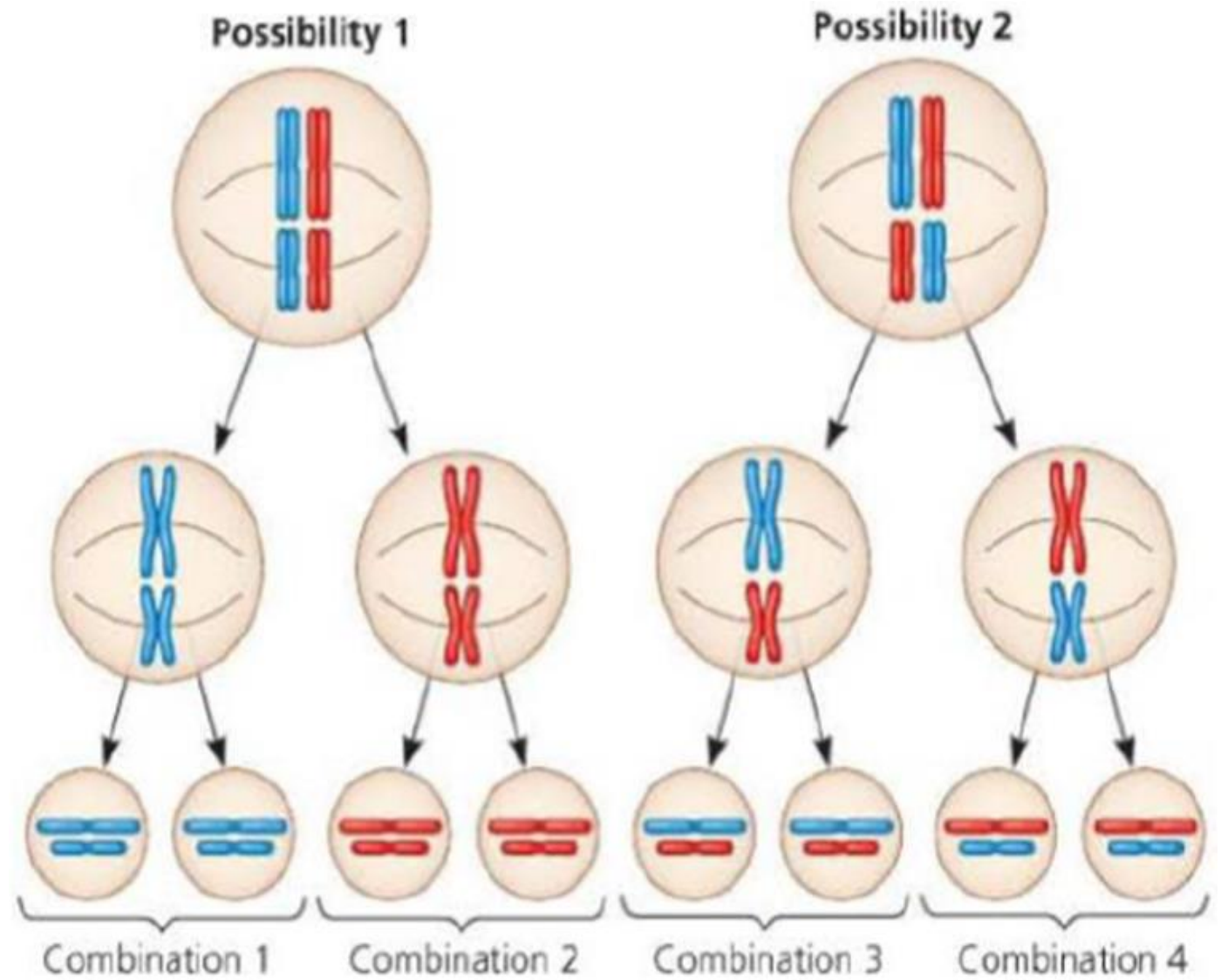
La forma en la que se ubican los cromosomas en el ecuador en la meiosis 1 (metafase) determina cómo será la segregación de las cromátides hermanas.

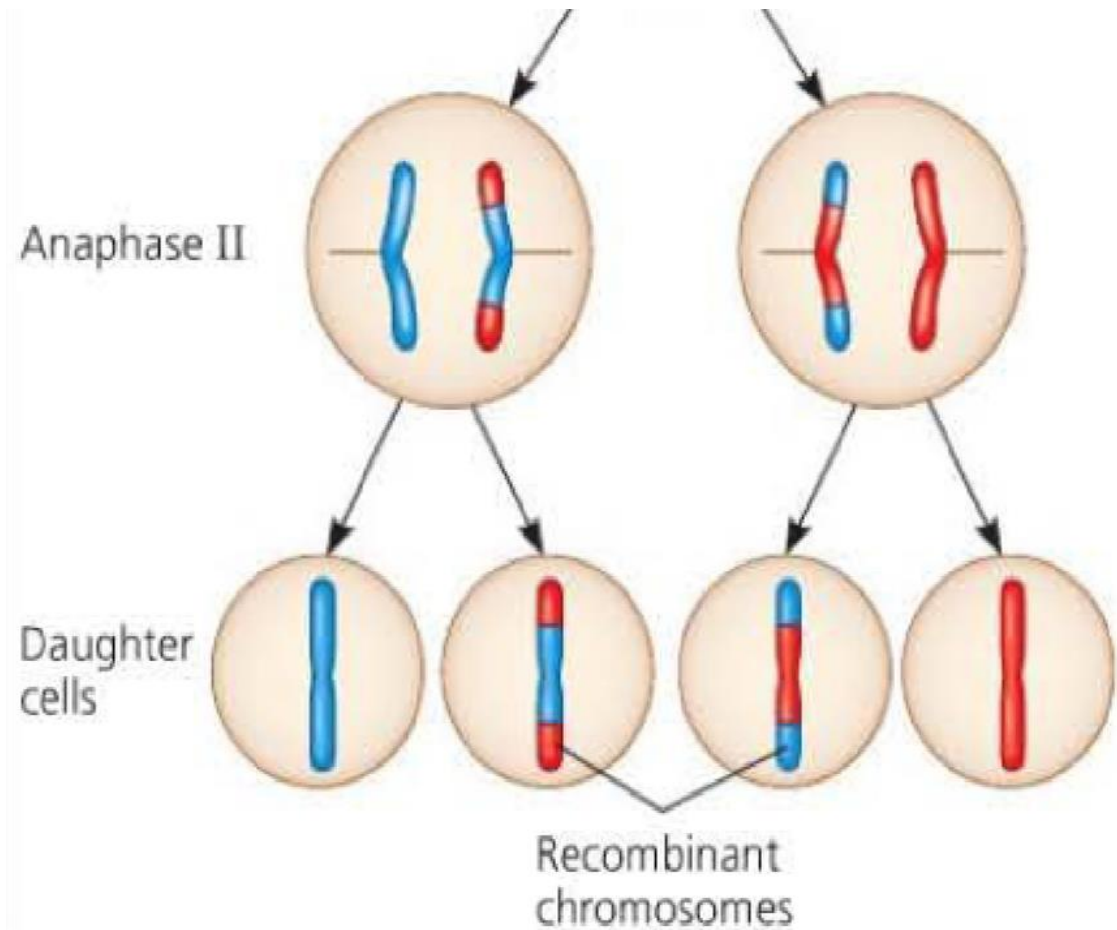
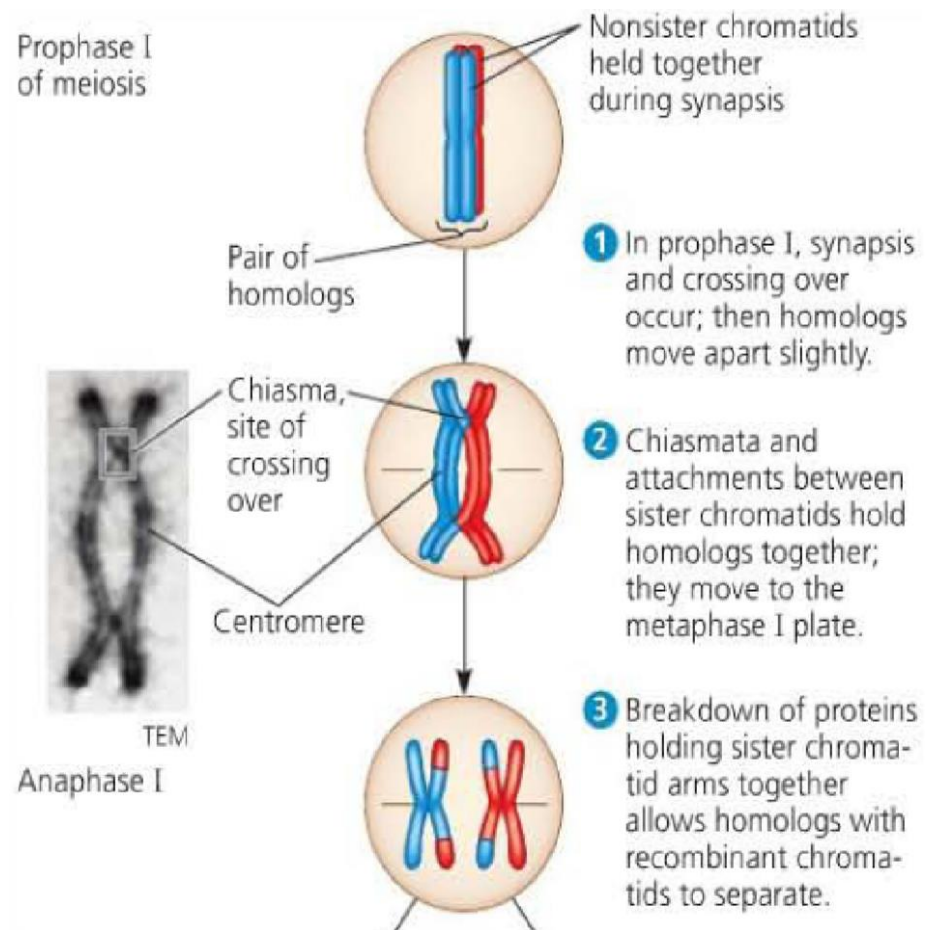
Este proceso se conoce como **segregación independiente**. Es decir, la probabilidad de separación se debe al azar.

2^n (n =cromosomas en haploidía) $\rightarrow 2^2=4$ combinaciones.

Ser humano $2^{23}= 8388608$esto es para un solo individuo

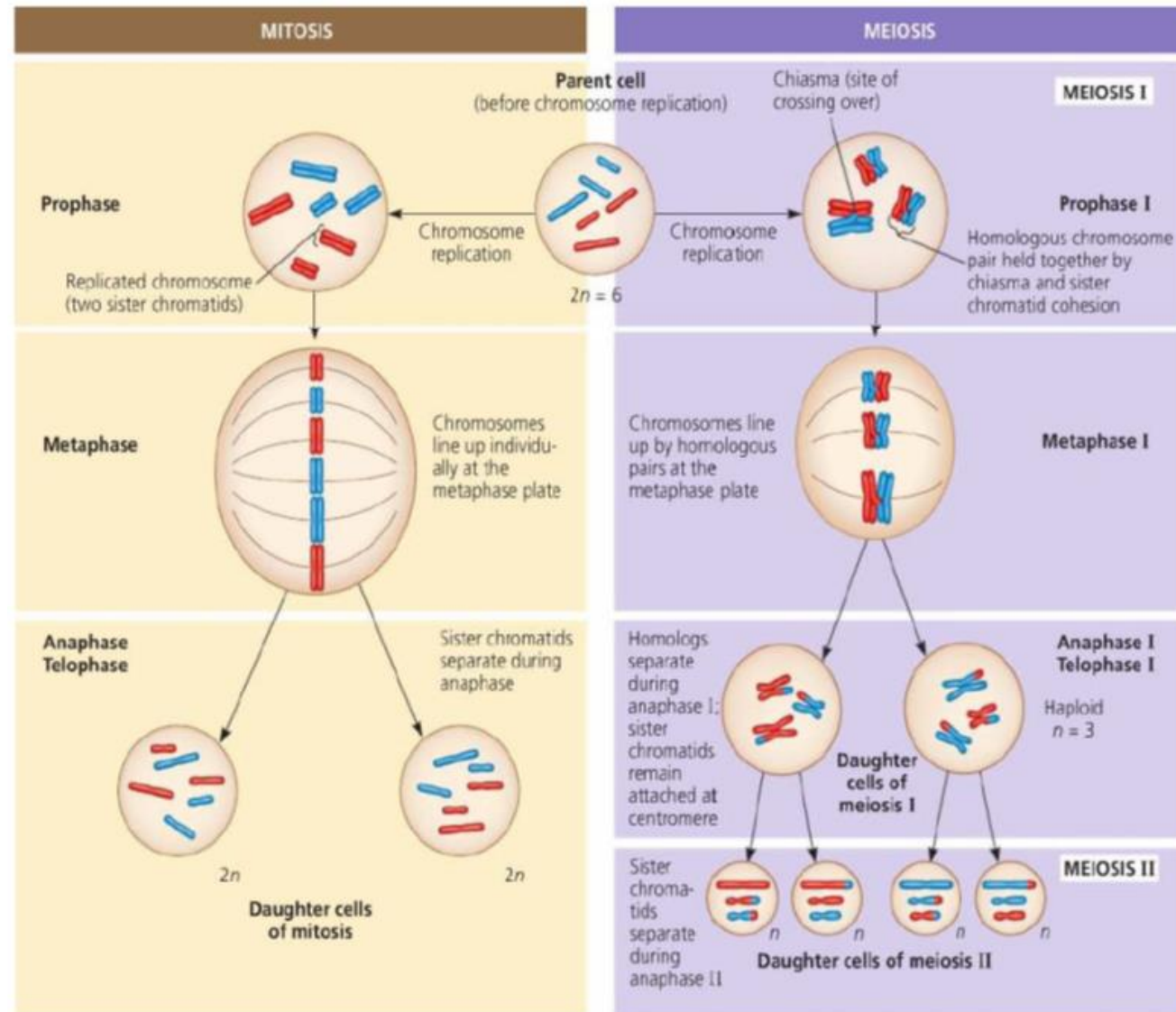
Si dos individuos se aparean..... $2^{23} \times 2^{23}= 70368744177664$ de combinaciones (+ de 70 trillones)





Crossing over

A los 70 trillones hay que agregar este fenómeno



¿Por qué es diferente la información en individuos de la misma especie?

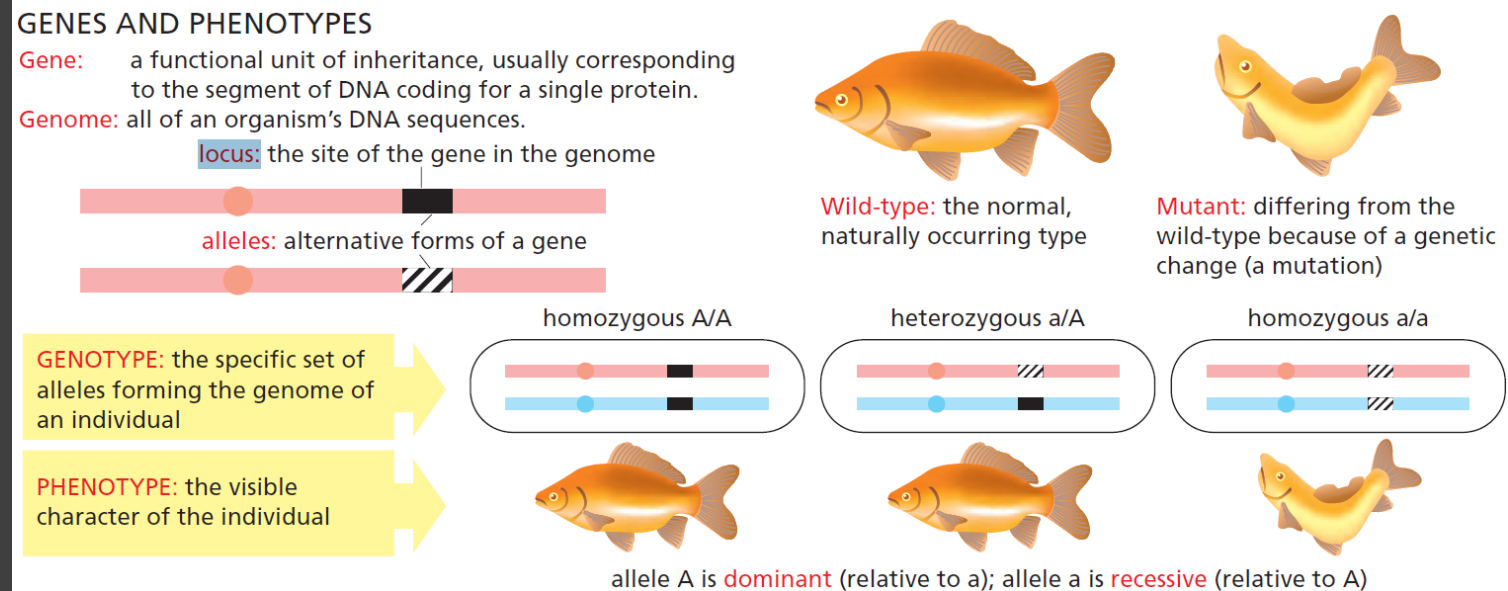


- **Aparición de mutaciones:** variaciones espontáneas o inducidas por el medio.
- **Existencia de alelos y reproducción sexual:** variaciones genéticas de un mismo gen presentes en la población



Alelos

Cada par de alelos se ubica en el mismo locus



- **Locus** (en plural **loci**): posición fija sobre un cromosoma, como por ejemplo un gen (**LUGAR**).
- **Alelo**: variante existente en la población correspondiente a un locus determinado. Si se habla de alelo implica que al menos existen dos variantes. Hay genes que poseen cientos de alelos.

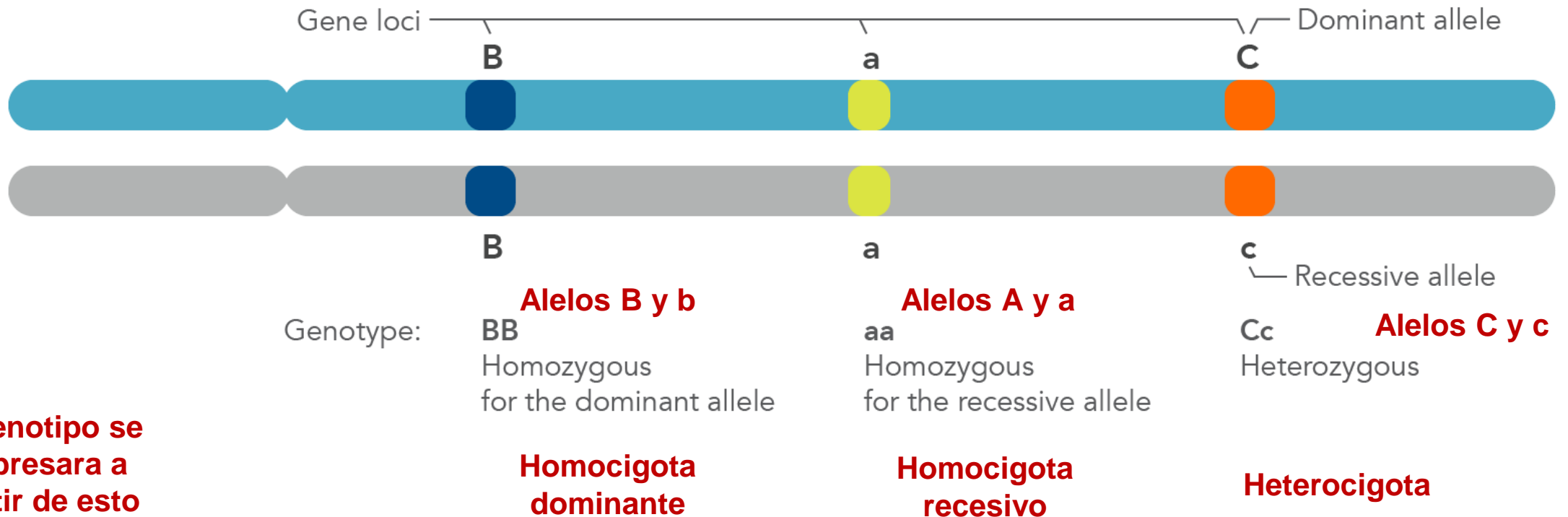
Todos los **alelos** provienen de **mutaciones**

Las **mutaciones**, para ser **alelos** tienen que cubrir un porcentaje de la población (si no persiste se pierden)

Alelos

- En los individuos diploides, por cada gen existen 2 alelos.
- Se llama **caracter** a la característica que es determinada por el gen (ejemplo color de ojos, color de pelo, grupo sanguíneo)

3 loci (gen A, B y C)



El fenotipo se expresara a partir de esto

Alelos

- Cuando se da que un alelo es más fuerte que otro se dice que hay **dominancia alélica**. Esto significa que el alelo dominante tiene prevalencia en el fenotipo sobre el alelo recesivo (letra mayúscula = alelo dominante, letra minúscula = alelo recesivo)
- Cuando hay **codominancia**, ningún alelo es recesivo y el fenotipo de ambos alelos es expresado

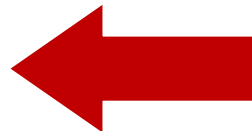
GENETICA CLASICA



Gregor Johann Mendel (1822-1884)

Lo que hizo Mendel fue cruzar distintos fenotipos y así dio los primeros pasos en la herencia de los genes

Pero como puede ser si el padre tenía flor blanca???



Agarro plantas de la misma especie que tenían flores de distinto color (blanco y violeta)

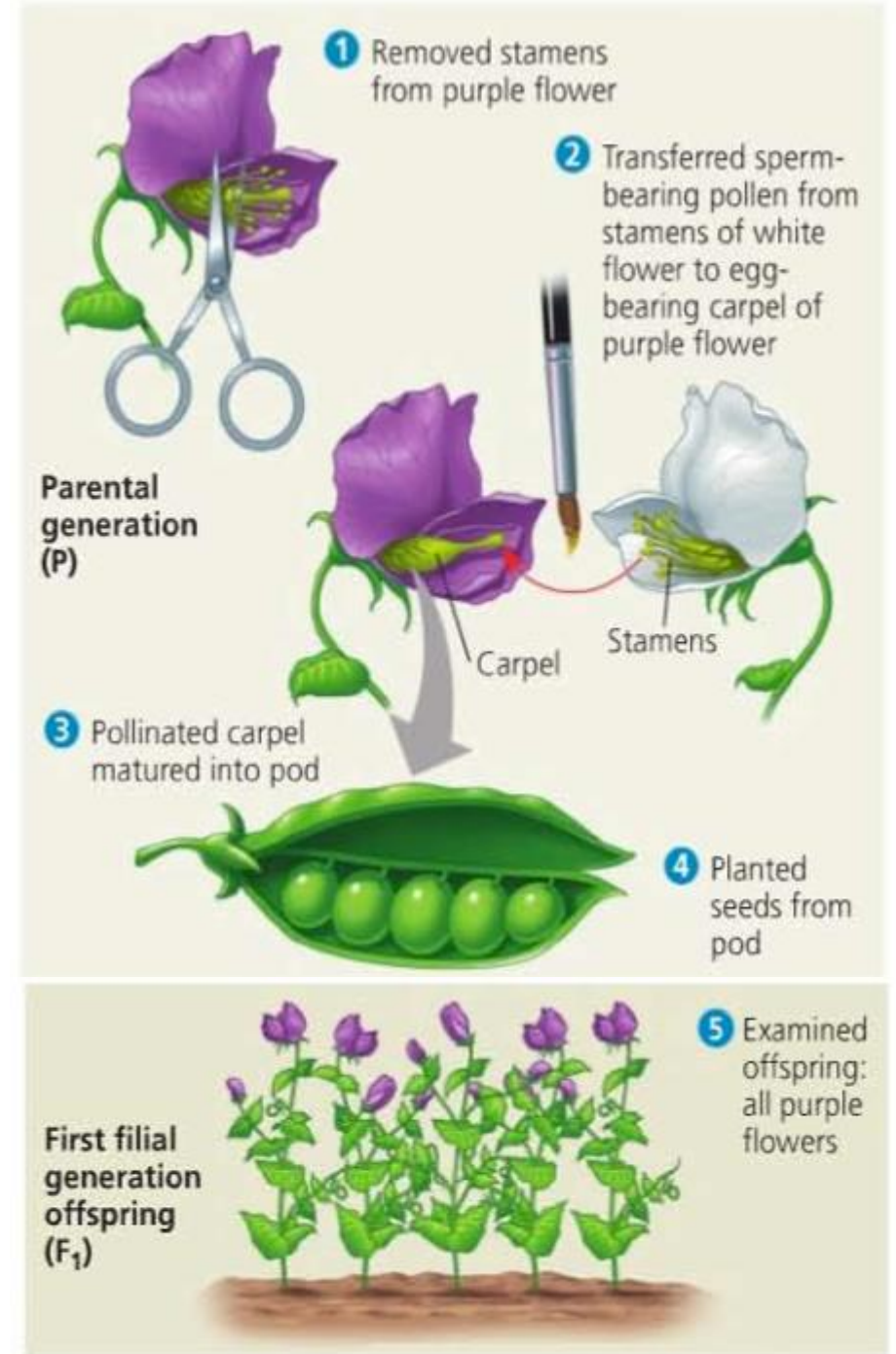
1) Con una tijera removió todos los estambres de la flor violeta para que no ocurra autopolinización

2) Con un pincel fecundo a la violeta con polen de una blanca

3) La flor violeta dio frutos y semillas

4) Plantó las semillas

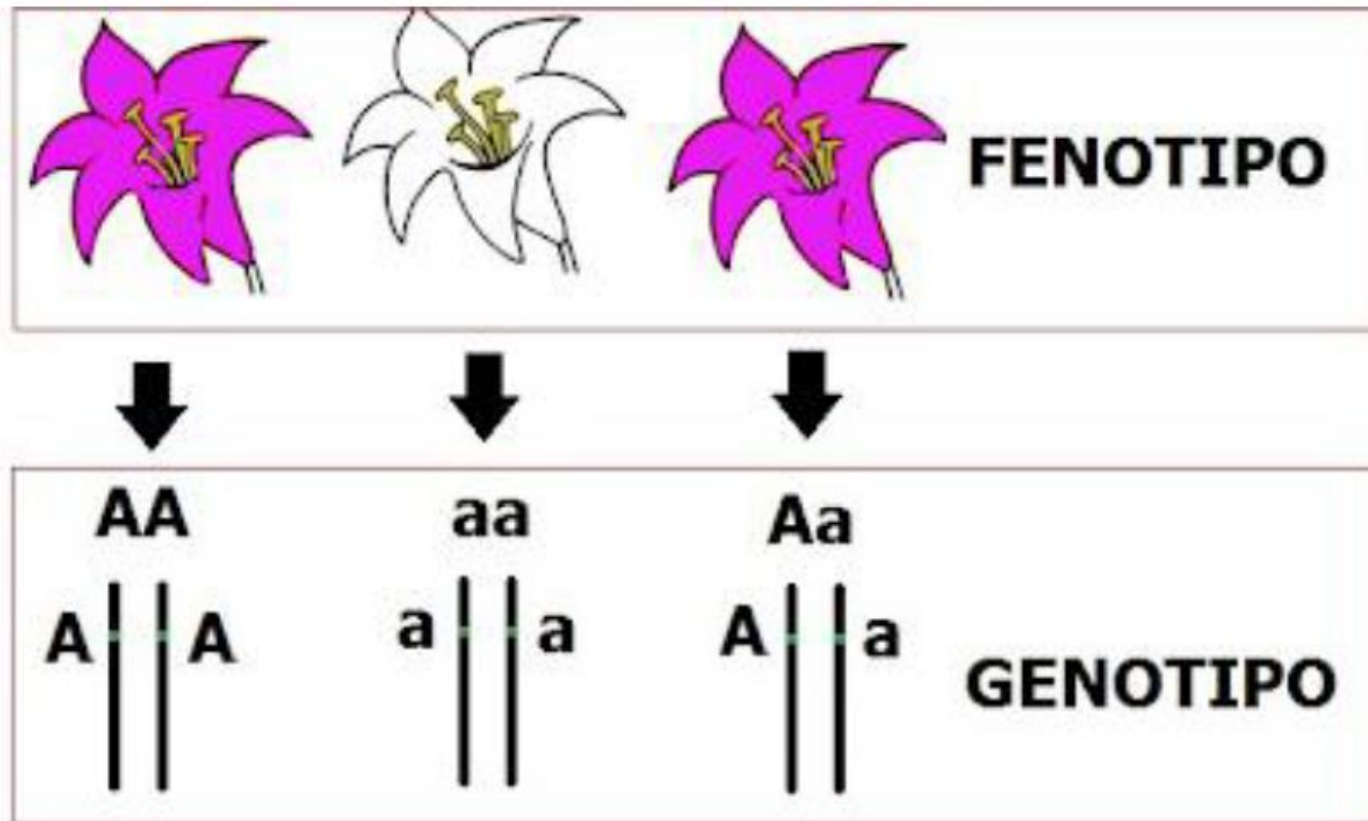
5) Todas las semillas dieron plantas con flores violeta



Dominancia alélica

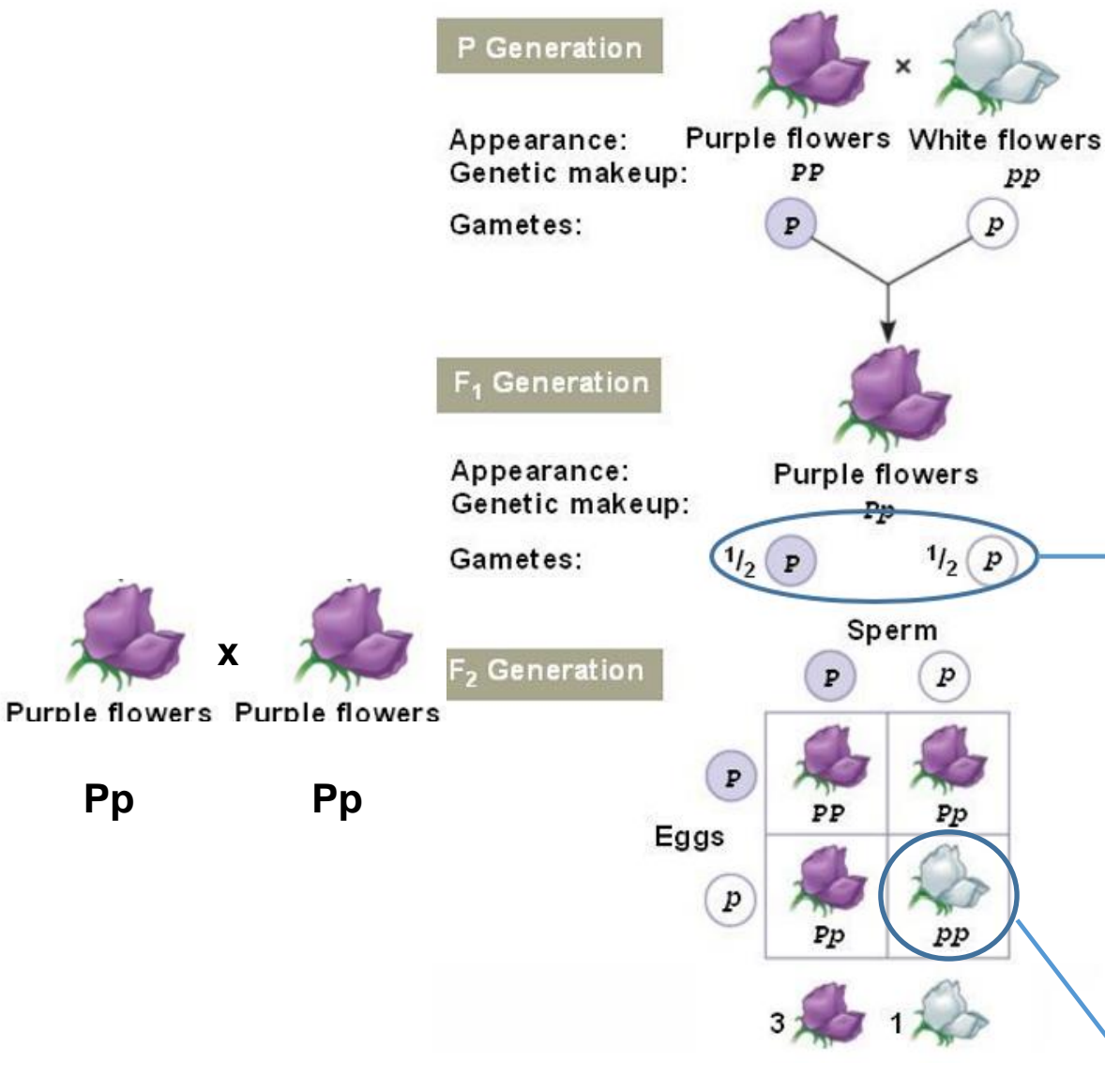
Si el fenotipo es violeta, es homocigota dominante para el gen que da color a la flor o heterocigota

Si el fenotipo es blanco, es homocigota recesivo para el gen que da color a la flor



Supongamos en este caso entonces que el alelo dominante codifica para una enzima que cataliza la síntesis del pigmento que da color violeta

La flor homocigota recesiva tiene su gen mutado en ambos alelos por lo cual su enzima no podrá catalizar el proceso



Primera ley de Mendel: ley de segregación uniforme

Si se cruzan dos líneas puras para un determinado carácter, los descendientes de la primera generación serán todos iguales entre sí, fenotípica y genotípicamente, y son iguales fenotípicamente a uno de los progenitores (de genotipo dominante)

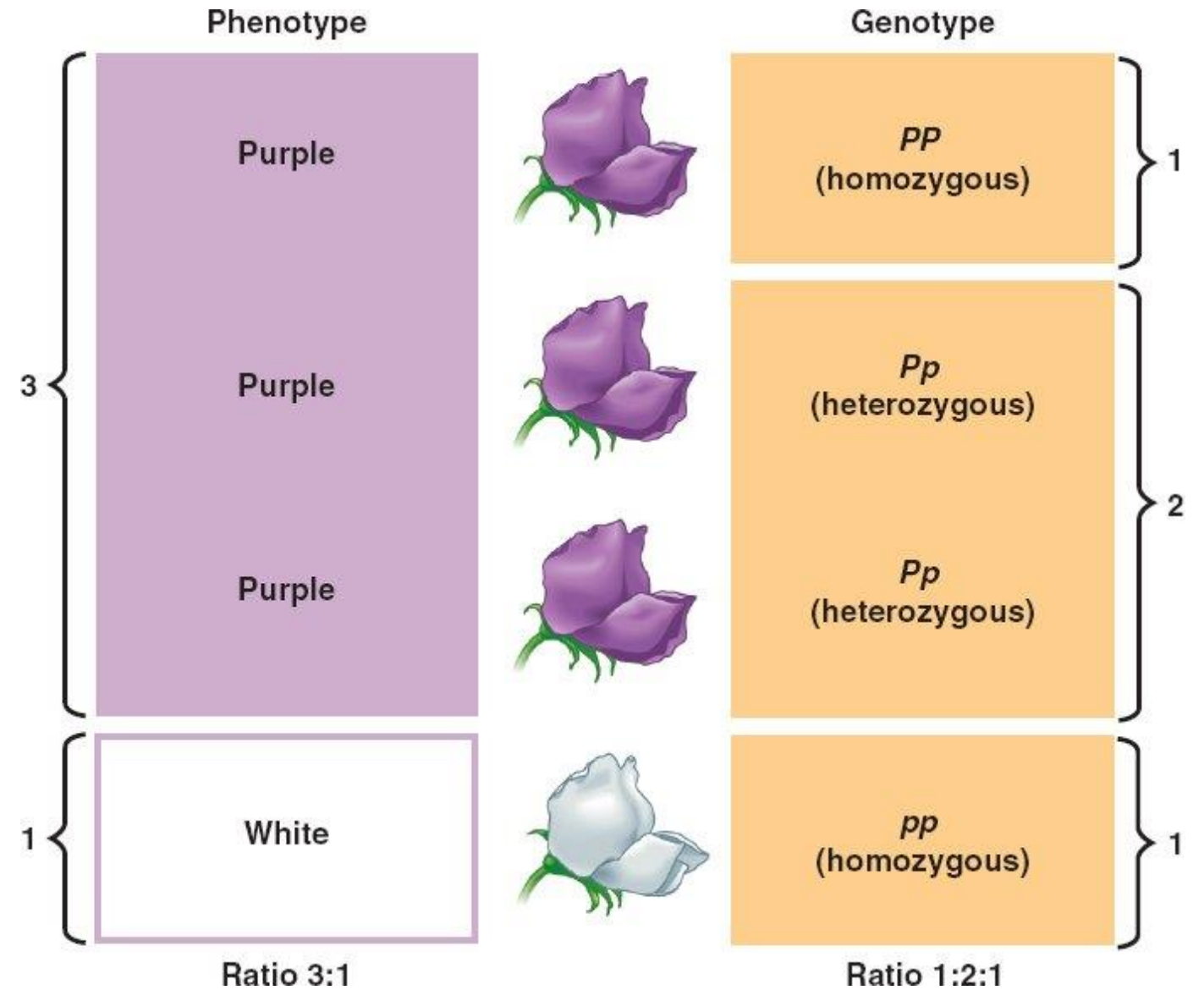
Ley de segregación uniforme (50% P y 50% p)

Segunda ley de Mendel: Segregación de los caracteres independientes

Cada alelo de un par (Pp) se separa del otro miembro para determinar la constitución genética del gameto filial (Punnett)

Si se cruzan individuos de la F₁ entre si, se recupera el fenotipo y el genotipo del individuo recesivo de la primera generación parental en 1 de cada 4 descendientes

Proporciones fenotípicas y genotípicas



Tablas de Punnett

		Homocigota dominante	
Homocigota dominante		A	A
	A	AA	AA
	A	AA	AA

Solo fenotipo dominante

		Homocigota dominante	
Heterocigota		A	A
	A	AA	AA
	a	Aa	Aa

Solo fenotipo dominante

		Homocigota dominante	
Homocigota recesivo		A	A
	a	Aa	Aa
	a	Aa	Aa

Solo fenotipo dominante

		Heterocigota	
Heterocigota		A	a
	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

Dos fenotipos 3:1

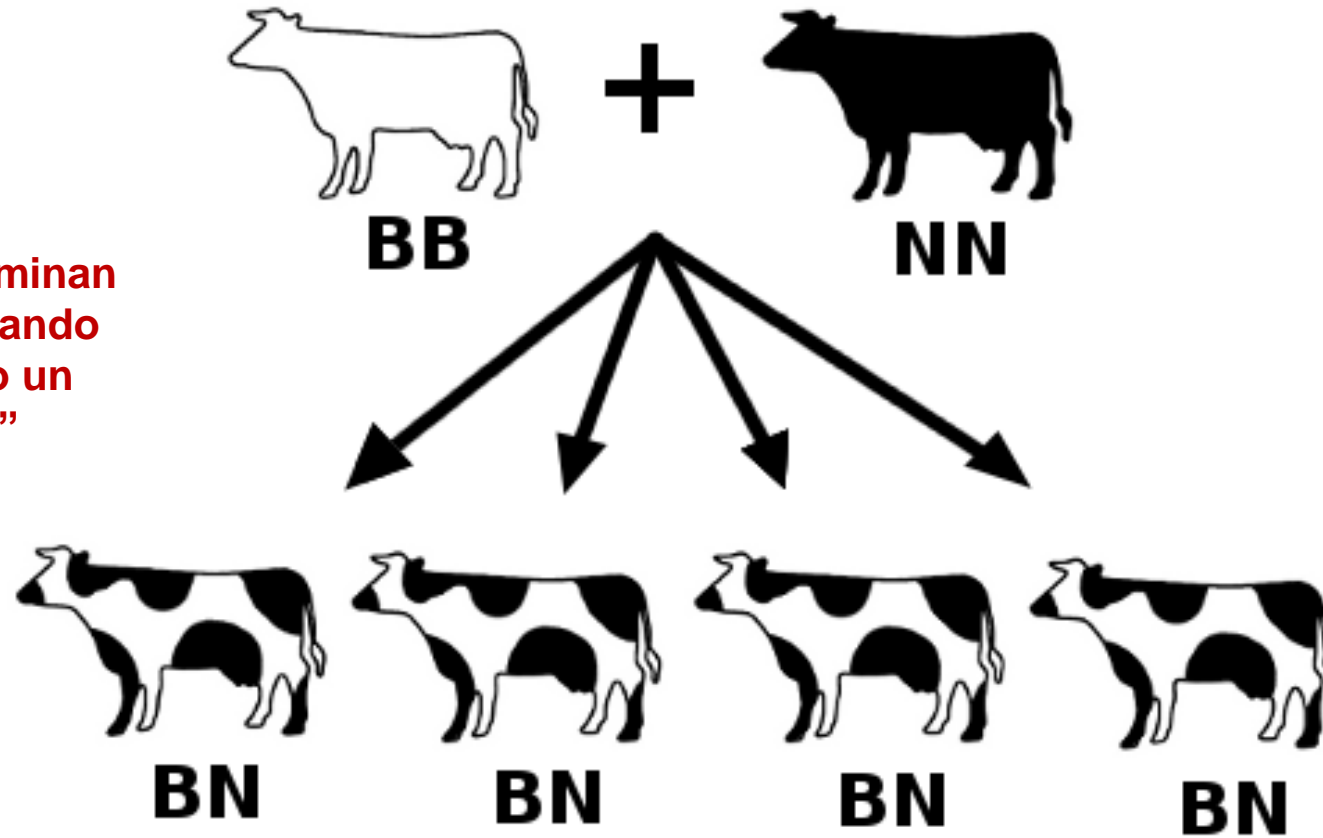
		Heterocigota	
Homocigota recesivo		A	a
	a	Aa	aa
	a	Aa	aa

Dos fenotipos 1:1

		Homocigota recesivo	
Homocigota recesivo		a	a
	a	aa	aa
	a	aa	aa

Solo fenotipo recesivo

Ambos genes dominan
y se expresan, dando
como resultado un
“marmolado”



Algunas células
expresan **B** y otras
expresan **N** porque
ambos dominan

Codominancia

Dominancia incompleta

No hay alelo dominante ni recesivo, la mezcla de los alelos da una mezcla de los fenotipos



Fenotipo

Rojo

Rosado

Blanco

Genotipo

RR

Rr

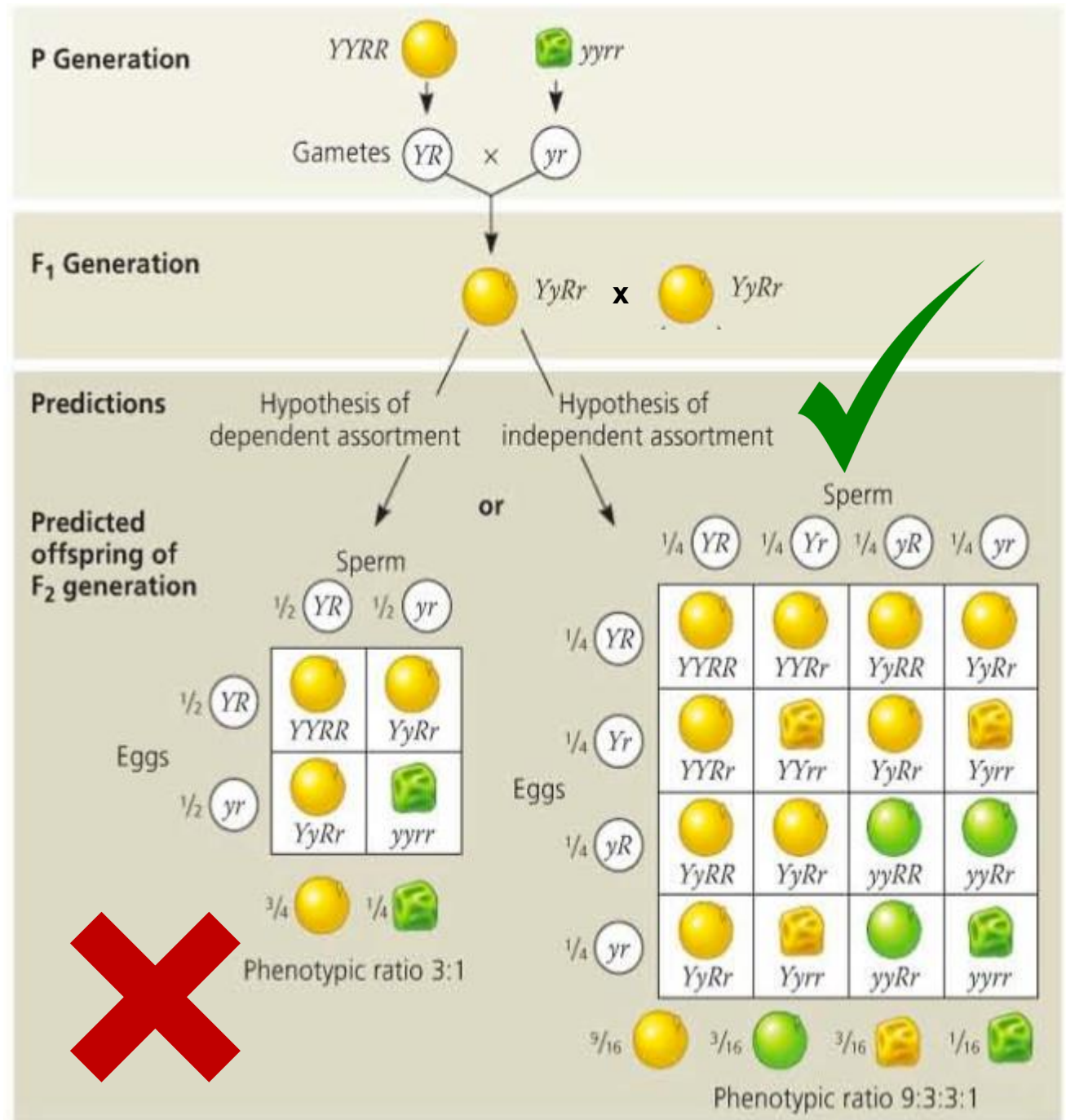
rr

En este caso el heterocigota sintetiza la enzima que cataliza la formación del pigmento pero lo hace en menor cantidad por lo que da un color atenuado

Tercera ley de Mendel: Trasmisión independiente de los alelos

Diferentes rasgos son heredados independientemente unos de otros, no existe relación entre ellos, por lo tanto el patrón de herencia de un rasgo no afectará al patrón de herencia de otro

Más tarde se descubriría que esta ley solo se cumple en aquellos genes que no están ligados, es decir, que están en diferentes cromosomas, o que están en regiones muy separadas del mismo cromosoma



Todo esto que vimos son las bases de la genética y la herencia de los genes

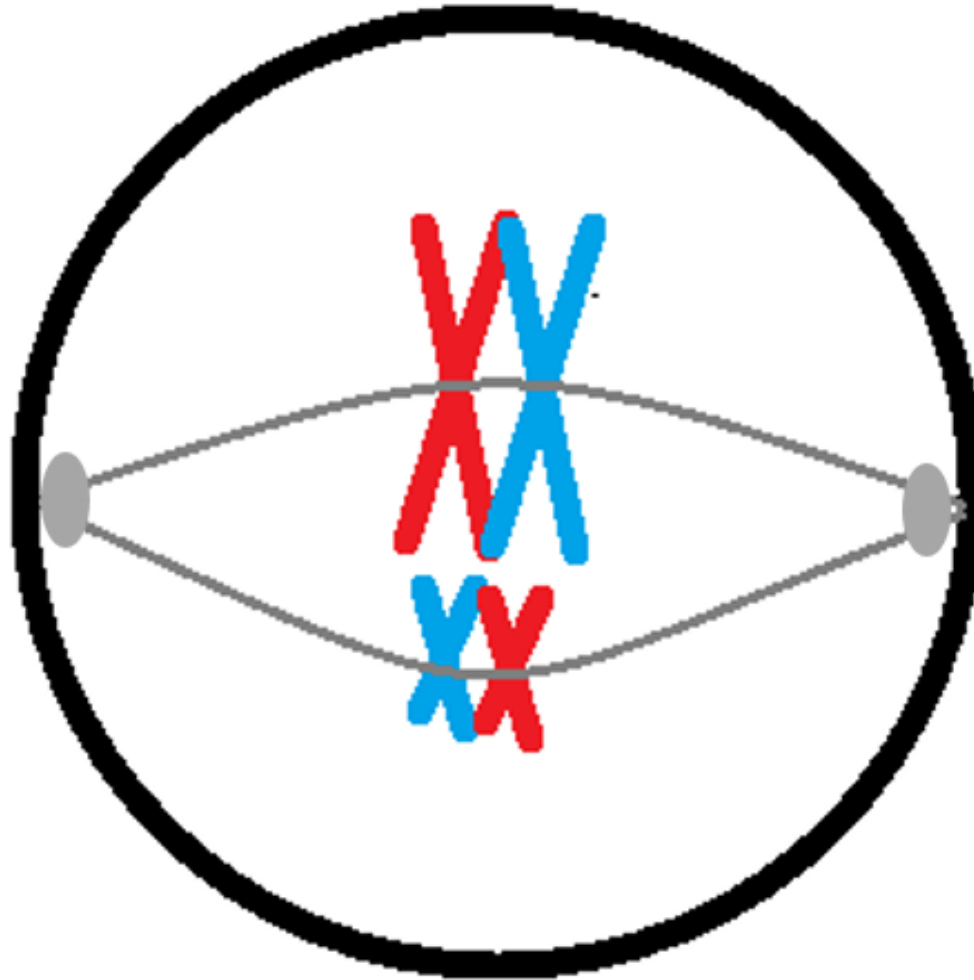
Hoy en día se sabe que la mayoría de los fenotipos que vemos no son el resultado de un solo gen (por eso llamamos a lo que vimos GENETICA CLASICA)

Un ejemplo de genes individuales que determinan un fenotipo podrían ser algunas enfermedades, en las cuales al no poder sintetizar una enzima tenemos una ruta metabólica o estructura alterada

Problema

Dibuje una célula $2n=4$ en metafase I (meiosis). Indique con flechas: cromosomas homólogos, cromátides hermanas, ecuador y polos.

Célula $2n=4$ en metafase I (meiosis)

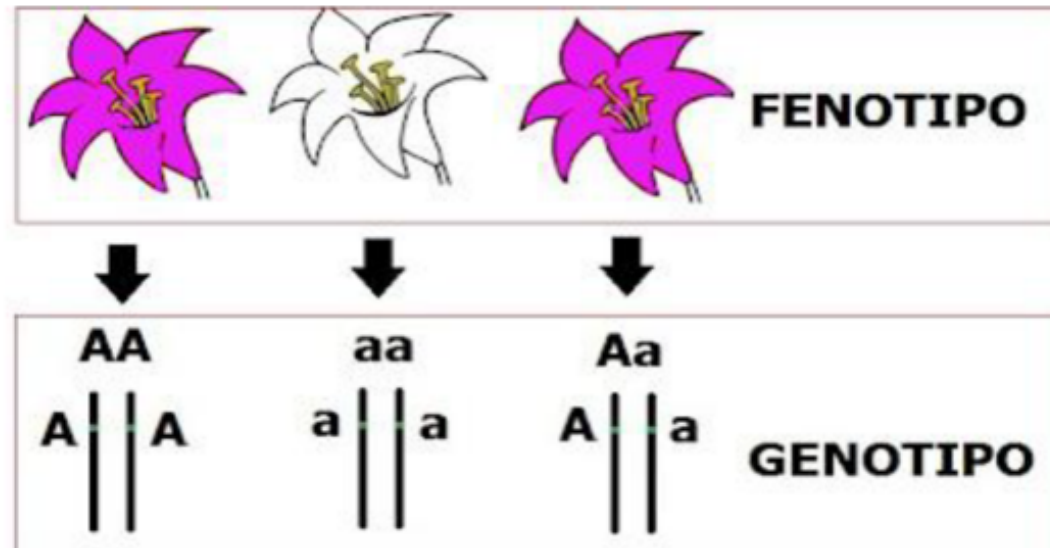


Problema

Suponiendo que tenemos una flor de color roja (fenotipo). Cómo podemos hacer para saber si su genotipo es homocigota dominante o heterocigota?

Demostrarlo con las tablas de Punnett correspondientes.

Suponiendo que
hay dominancia
completa



La flor violeta será AA o Aa, entonces debo cruzarla con una flor blanca aa y ver la descendencia

AA



aa



	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

Todas rojas

Aa



aa



	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

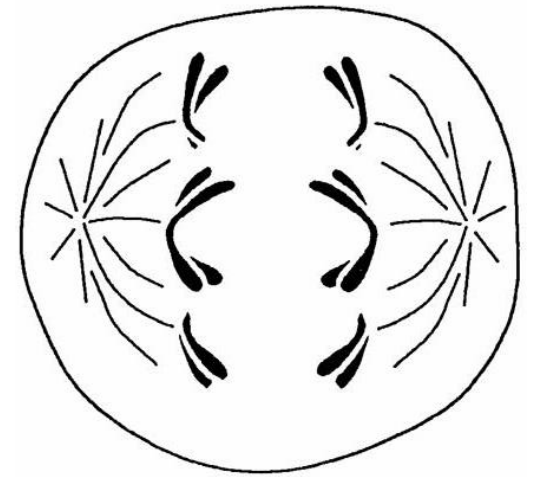
Mitad rojas y mitad blancas

Pregunta 97

En una publicación reciente se ha presentado una nueva especie marina. Se trata de un pulpo con un número genómico $2n=6$. La especie cuenta con individuos de 4 y 8 tentáculos. Curiosamente, en el mar hay muchos más especímenes con 8 que con 4 (ojo, nadie le come los tentáculos a este bicho). Los científicos suponen que tener 4 tentáculos está relacionado con la presencia de un alelo recesivo en homocigosis. El gen fue llamado “pulpetín” (p)

- a)** ¿Por qué supone que hay muchos menos pulpos con 4 tentáculos que con 8? Justifique su respuesta por lo aprendido en genética. Por favor no discuta posibles razones evolutivas.
- b)** Dibuje una célula de este bicho en heterocigosis (Pp) en anafase de mitosis. Marque el locus de dicho gen 44
- c)** Teniendo en cuenta la información del enunciado indique: Caracter analizado, fenotipos posibles y genotipos posibles del caso.
- d)** Si en un acuario de su barrio encontrara un pulpo de esta nueva especie y con 8 tentáculos, ¿cómo determinaría su genotipo utilizando las técnicas de Mendel? Plantee el experimento de manera clara.

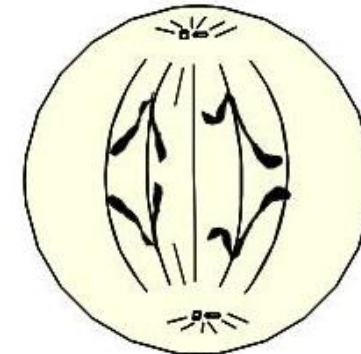
1. La figura representa, de una manera muy esquemática, una célula de una especie con $2n=6$ cromosomas. ¿Se trata de una célula en mitosis o en meiosis? ¿En qué fase está?



2. En las figuras de la ilustración aparecen tres células (A, B y C) de una especie animal con $2n=4$ cromosomas. ¿En qué fase de la mitosis o de la meiosis está cada una de ellas?



A



B

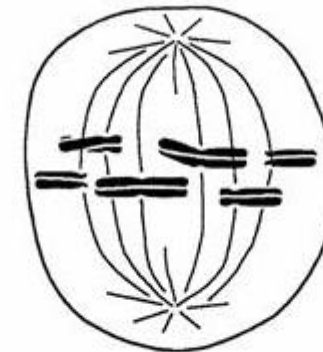


C

3. En las figuras de la ilustración aparecen tres células (A, B y C) de una especie animal con $2n=6$ cromosomas. ¿En qué fase de la mitosis o de la meiosis está cada una de ellas?



A



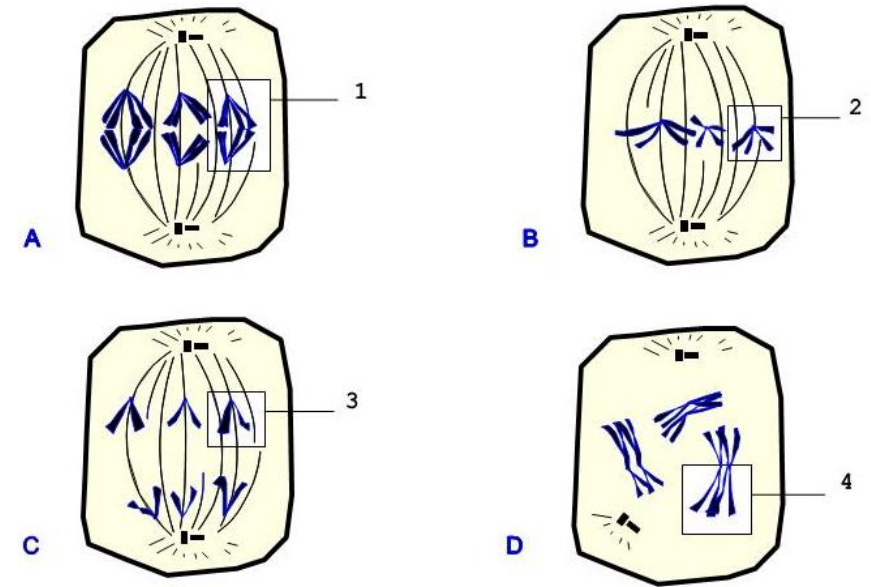
B



C

4. Durante una observación de cortes de testículo al microscopio se han realizado los esquemas representados en las figuras A, B, C y D del documento de la figura

a) Identifica las fases y etapas, en cada caso, de la división celular se dan en ellas y clasifícalas por orden cronológico



5. Si una célula tiene 24 cromosomas y se divide por meiosis ¿Cuántos cromosomas tendrán las células hijas?

a) 24 b) 12 c) 48 d) 46

6. Una célula en anafase I presenta en cada uno de sus polos:

a) 9 cromátides y por lo tanto su ploidía es $2n=18$
b) 9 cromosomas duplicados y por lo tanto su ploidía es $2n=18$
c) 9 cromátides hermanas y por lo tanto su ploidía es $n=9$
d) 9 cromosomas duplicados y por lo tanto su ploidía es $n=18$

7. Los cromosomas de una célula que está en anafase I tienen:

- a) una única cromátide recombinada con otra cromátide hermana
- b) cromátides hermanas no idénticas porque una es de origen materno y una de origen paterno
- c) una única cromátide que aún no se ha recombinado
- d) cromátides hermanas no idénticas porque han sufrido recombinación entre su respectivo par homólogo

8. Un ovocito primario de la especie humana contiene al comenzar la meiosis:

- a) un cromosoma sexual.
- b) 23 cromosomas duplicados
- c) 23 pares de cromosomas no duplicados
- d) 23 pares de cromosomas duplicados

9. En una especie de plantas las flores pueden ser de color rojo, blanco o rosa. Se sabe que este carácter está determinado por dos genes alelos, rojo (C^r) y blanco (C^b), con dominancia incompleta.

¿Cómo podrán ser los descendientes del cruce entre plantas de flores rosas y plantas de flores rojas?

10. Observe las ilustraciones A y B

- a) ¿Qué tipo de herencia se representa en A?
- b) ¿Qué tipo de herencia se representa en B?
- c) ¿Qué genotipo y fenotipo tendrá la descendencia resultante del cruce de dos individuos con manchas negras? Indique los porcentajes.
- d) ¿La vaca blanca del esquema B podría proceder de dos parentales grises? ¿Y de un parental gris y otro negro? Razone las respuestas con el cruce correspondiente.

