



Área de formación: Biología.

Año y sección: 5to año A – B.

Profesora: Yadelsi Peinado.

Tema generador: La expresión genética y la salud integral

Referentes teóricos - prácticos:

- Historia de la genética.
- Genética Mendeliana.
- Terminología Mendeliana.
- 1era ley. Ley de la segregación.
- Codominancia o dominancia incompleta en cruces monohíbridos.
- 2da ley. Ley de la segregación independiente.

Un paseo por la historia de la Genética.

La construcción del edificio conceptual de la Genética constituye una de las aventuras intelectuales más apasionantes y prodigiosas de la mente humana. Aunque la Genética es una ciencia del siglo XX -pues se inicia con el redescubrimiento de las leyes de Mendel en 1900 y no fue hasta 1906 que el británico William Bateson acuñó el término y escribió el primer libro de texto-, los avances conceptuales del siglo XIX fueron fundamentales para el pensamiento genético posterior.

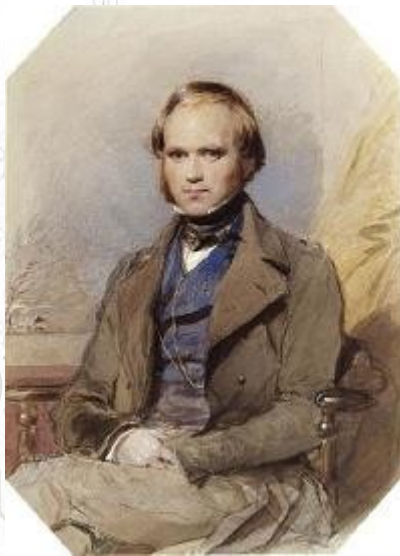
La segunda mitad del siglo XIX

Durante el periodo 1850-1900 la biología emerge de los últimos vestigios medievales y aristotélicos y surge una visión unificada cuyo paradigma no es esencialmente distinto del nuestro. La teoría celular se había establecido ya en los años 30, pero en 1858 el fisiólogo alemán R. Virchow introduce una generalización adicional, el principio de la continuidad de la vida por división celular, que sintetiza en su célebre frase *omnis cellula e cellula*. Se establece entonces la célula como la unidad de reproducción. El reconocimiento de la célula como unidad reproductora condujo al abandono de la generación



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

espontánea y del preformacionismo. Un animal o una planta se originan de una simple célula mediante un proceso epigenético, a través de sucesivos estados de diferenciación de un huevo indiferenciado. Esta generalización llevó casi compulsivamente a la búsqueda de la base material de la herencia.



[Charles Darwin \(1809-1882\)](#)

El naturalista británico Charles Darwin introduce en su libro de 1859 *El origen de las especies* la segunda gran unificación del siglo XIX: la teoría de la *evolución biológica*. Según ésta, las formas orgánicas ahora existentes proceden de otras distintas que existieron en el pasado, mediante un proceso de descendencia con modificación. Darwin reunió una evidencia arrolladora procedente de muy diversas disciplinas de investigación biológica en favor del hecho evolutivo y logró que esas disciplinas convergieran en una única explicación: la *selección natural*. Con el objeto de imponer estas dos revolucionarias concepciones, Darwin introduce una nueva y radical perspectiva metafísica: el *pensamiento poblacional*. Son las diferencias existentes entre los organismos en el seno de una población las que, al magnificarse en el espacio y en el tiempo, dan lugar a la evolución biológica. La teoría de la evolución fue casi inmediatamente aceptada por la comunidad científica, pero su teoría de la selección natural tuvo que esperar hasta la tercera década del siglo XX para su aceptación general.

El esquema de Darwin carecía de una explicación para el origen y el mantenimiento de la variación genética sobre la que opera la selección. Años después del *Origen*, en 1868, Darwin intenta explicar el fenómeno de la herencia a través de la *hipótesis provisional de la pangénesis*. Esta hipótesis es el resultado de un intenso trabajo de recopilación e interpretación conceptual



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

de un gran número de observaciones y experimentos, que se recogen en un tratado de dos volúmenes *The variation of animals under domestication*. Postula la existencia de partículas hereditarias que llamó gémulas. Cada parte del organismo e incluso partes de las células producen sus propias y específicas gémulas (los ojos, las gémulas de los ojos; el corazón, las gémulas del corazón). Las gémulas fluyen por todas las partes del cuerpo, de modo que en cada parte, tales como en los óvulos y el esperma, pueden encontrarse todos los tipos de gémulas. Así, las células reproductoras tienen la potencialidad de desarrollar un organismo completo. Contrariamente a las conclusiones del *Origen*, su hipótesis de la herencia resultó errónea, como demostró, entre otros, su primo Francis Galton en un experimento de transfusión sanguínea recíproca entre dos cepas de conejos que diferían en su color. De cualquier modo, su trabajo estimuló el pensamiento genético.



[Gregor Mendel \(1822-1884\)](#)

Tres años antes del tratado de Darwin sobre la herencia, en 1865, el monje Gregor Mendel publicó el trabajo *Experimentos de hibridación en plantas* en el Boletín de la Sociedad de Ciencias Naturales de Brno (Moravia, en su tiempo pertenecía al imperio austro-húngaro, actualmente en la República Checa). En él se resumían experimentos que había llevado a cabo durante 8 años en el guisante *Pisum sativum*. El trabajo de Mendel se enmarcaba dentro del paradigma de la teoría de la evolución, pues una de las razones para efectuar dicho trabajo era "alcanzar la solución a una cuestión cuya importancia para la historia evolutiva de las formas orgánicas no debería ser subestimada". Sus experimentos son el paradigma del análisis genético y su trabajo es considerado fundacional de la ciencia de la Genética. Un diseño experimental sencillo junto con un análisis cuantitativo de sus datos fueron las claves principales de sus resultados. Los experimentos demostraron (1) que la herencia se transmite por elementos particulados (refutando, por tanto, la herencia de las mezclas) y (2) que normas estadísticas sencillas rigen la herencia, las cuales se resumen en sus dos principios. Pero el momento no era propicio y el nuevo paradigma de la ciencia de la Genética debería esperar 35 años. Y no fue, como se ha creído, porque su trabajo fuera desconocido. El trabajo de Mendel fue, simplemente, inapreciado. Mendel intercambió correspondencia con el alemán Carl Nägeli, uno de los más preeminentes botánicos del momento. Nägeli no pareció muy impresionado por el trabajo y le sugirió a Mendel que estudiara otras plantas,



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

entre ellas *Hieracium*, sobre la que Nägeli estaba especialmente interesado. Mendel no encontró en *Hieracium* normas consistentes en la segregación de sus caracteres, por lo que quizá creyó que sus resultados eran de aplicación limitada, haciendo que la convicción y entusiasmo por su trabajo disminuyera. No fue hasta mucho tiempo después de la muerte de Mendel, en 1903, que se descubrió que en *Hieracium* ocurre un tipo especial de partenogénesis, lo que causa desviaciones de las proporciones esperadas. Debido al olvido y a la desidia hacia su trabajo, se puede afirmar que sin Mendel la ciencia de la Genética sería posiblemente la misma.

Nuevas técnicas citológicas, el desarrollo del microtomo y de las lentes de inmersión en aceite en la década 1870-80, condujeron al descubrimiento de la fecundación, la fusión de los núcleos del óvulo y del espermatozoide para formar el núcleo del huevo, y la mitosis. En 1884 Nägeli enuncia la teoría del idioplasma, que establece que el núcleo celular es el vehículo de la herencia. En 1883 van Beneden, trabajando en el nemátodo *Ascaris*, descubre la meiosis y reconoce la individualidad de los cromosomas. T. Boveri, en un programa de investigación que se inicia en 1888 y acaba en 1909, demuestra que los cromosomas mantienen su estabilidad entre generaciones. A partir de 1880 había un acuerdo general que el material hereditario residía en los cromosomas -a pesar que esto no estuvo completamente claro hasta 1916.

El alemán August Weismann enuncia en 1885 su teoría de la continuidad del plasma germinal. En ella reconoce dos tipos de tejidos en los organismos, el somatoplasma y el germoplasma. El primero forma la mayor parte del cuerpo de un individuo, mientras que el germoplasma era una porción inmortal de un organismo que tenía la potencialidad de duplicar a un individuo. A diferencia de la teoría de la pangénesis, el germoplasma no proviene del somatoplasma ni se forma nuevamente cada generación, sino que constituye la continuidad de la información genética entre generaciones. Su teoría rechazaba rotundamente la herencia de los caracteres adquiridos y supuso un mayor énfasis en el material hereditario. Se llamó Neodarwinismo a la fusión de la teoría de la evolución por selección natural y la hipótesis del plasma germinal de Weismann. En 1883 Weismann propuso la teoría de que las partículas hereditarias o bióforas eran invisibles, autorreplicativas y asociadas con los cromosomas de un modo lineal y postuló que cada biófora estaba implicada en la determinación de una característica. Su intuición fue realmente prodigiosa.

En 1871 el médico suizo Friedrich Miescher aisló nucleína de núcleos de células de pus humanos. Hoy sabemos que esta nucleoproteína forma la cromatina. En 1886 el citólogo americano E. B. Wilson sugiere una relación entre la cromatina y el material genético.



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

El siglo XX

1900-1940: la Genética clásica

La entrada en el siglo XX produce una explosión de nuevos descubrimientos que ya no se detendrá, y que continuará a un ritmo siempre creciente. Se resumirán brevemente los avances principales.

En la primera década se produce la síntesis de los trabajos genéticos (de hibridación experimental) y citológicos. Esta síntesis simboliza la mayoría de edad de la Genética, iniciándose como ciencia propia e independiente. El siglo empieza con el redescubrimiento de las leyes de Mendel por los trabajos de 3 botánicos: Carl Correns, Hugo de Vries y Eric Von Tschermak, a las que el británico William Bateson dará un gran impulso. Se produce una integración inmediata de los estudios genéticos y citológicos. En 1902, T. Boveri y W. Sutton se percatan, de forma independiente, de la existencia de un estrecho paralelismo entre los principios mendelianos recién descubiertos y la conducta de los cromosomas en la meiosis. En 1905 Bateson acuñó (en 1901 había introducido los términos alelomorfo, homocigoto y heterocigoto) el término genética para designar "la ciencia dedicada al estudio de los fenómenos de la herencia y de la variación". En 1909 el danés Wilhelm Johannsen introduce el término gen como "una palabrita... útil como expresión para los factores unitarios... que se ha demostrado que están en los gametos por los investigadores modernos del mendelismo".



Thomas Hunt Morgan (el señor de las moscas) 1866-1948

Durante la segunda década de este siglo Thomas Hunt Morgan y su grupo de la Universidad de Columbia inician el estudio de la genética de la mosca del vinagre *Drosophila melanogaster*. En 1910 descubren la herencia ligada al X y la base cromosómica del ligamiento. En 1913 A. H. Sturtevant construye el primer mapa genético y en 1916 Calvin Bridges demuestra definitivamente la teoría cromosómica de la herencia mediante la no disyunción del cromosoma X. En 1927 H. J. Muller publica su trabajo en el que cuantifica mediante una técnica de análisis genético (la técnica C/B) el efecto inductor de los rayos X de letales ligados al sexo en *Drosophila*. En 1931 Harriet Creighton



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

y Barbara McClintock en el maíz y Gunter Stern en *Drosophila* demuestran que la recombinación genética está correlacionada con el intercambio de marcadores citológicos. Todos estos descubrimientos condujeron a la fundación conceptual de la Genética clásica. Los factores hereditarios o genes son la unidad básica de la herencia, tanto funcional como estructuralmente (la unidad de estructura se definía operacionalmente por recombinación y por mutación). Los genes, a su vez, se encuentran lineal y ordenadamente dispuestos en los cromosomas como perlas en un collar.



[Barbara McClintock \(1902-1992\)](#)

Paralelamente a estos avances, otro conflicto que había surgido con el *Origen* de Darwin empezó a resolverse. Era el problema de la naturaleza de la variación sobre la que se produce la evolución. Mientras que Darwin puso énfasis en la evolución gradual y continua que transforma la variación dentro de las poblaciones en variación entre poblaciones, otros, como Thomas Huxley e, inicialmente, Galton (cuyo libro *Natural inheritance*, 1889, se considera fundador de la ciencia de la Biometría) creían que la evolución procedía de forma rápida y discontinua, por lo que la selección usaba primariamente variación discontinua, no teniendo ningún valor evolutivo la variación continua. Con el mendelismo este antagonismo se acentuó hasta convertirse en conflicto entre los mendelianos por un lado -que apoyaban la evolución discontinua- y los biométricos por el otro -que estudiaban cuantitativamente la variación en los caracteres físicos y creían en la evolución darwiniana-. Los primeros estaban capitaneados por W. Bateson, T. Morgan y Hugo de Vries mientras que Karl Pearson y W. F. R. Weldon (junto con F. Galton, que se les unió ideológicamente después) fueron los principales biométricos. En 1908 se formula la ley de Hardy-Weinberg, que relaciona las frecuencias génicas con las genotípicas en poblaciones panmícticas. Entre 1918 y 1932 la larga polémica entre biométricos y mendelianos se zanja finalmente: Ronald Fisher, Sewal Wright y J. B. S. Haldane llevaron a cabo la síntesis del darwinismo, el mendelismo y la biometría y fundan la teoría de la Genética de poblaciones. Fisher demuestra en 1918 que la variación cuantitativa es una consecuencia natural de la herencia mendeliana.



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

El desarrollo de modelos matemáticos de acción de la selección despejó las dudas en cuanto a si la selección podía o no producir cambios importantes incluso cuando sus coeficientes eran débiles: la selección adquirió un papel preponderante como agente evolutivo. La Genética de poblaciones presenta la teoría de la evolución como una teoría de fuerzas -la selección, la mutación, la deriva genética y la migración-. Estas fuerzas actúan sobre un acervo genético que tiende a permanecer invariable como consecuencia de la ley de Hardy-Weinberg (que a su vez es una consecuencia de la extensión de la primera ley de Mendel a las poblaciones). La Genética de poblaciones se estableció como el núcleo teórico, el componente explicativo, de la teoría de la evolución. La integración de la Genética de poblaciones con otros programas de investigación evolutiva (tales como la biología de poblaciones experimental, la sistemática, la paleontología, la zoología y la botánica) dieron luz, durante el periodo de 1937-1950, a la teoría sintética o neodarwinista de la evolución. En esta nueva teoría se produce la mayor integración de disciplinas, nunca antes alcanzada, de una teoría evolutiva.

Desde 1940 en adelante: el acceso al nivel molecular

Tras la segunda guerra mundial se produce el verdadero asalto a la naturaleza física del material hereditario. La genética de procariotas inicia los nuevos horizontes de indagación. Se establece finalmente el ADN como la sustancia genética. A ello le sigue el descubrimiento del dogma del flujo de la información genética: ADN \rightarrow ARN \rightarrow proteínas. También se producen grandes avances en el conocimiento de la estructura y función de los cromosomas. Por último, en los setenta surgen las técnicas de manipulación de ADN que afectarán revolucionariamente a todas las disciplinas de la genética. Se listan a continuación los principales hitos de este periodo.

A partir de los 1940 se aplican de un modo sistemático las técnicas moleculares a la Genética, resultando en un éxito extraordinario. Se inicia el acceso en el nivel molecular: la estructura y función de los genes es el próximo frente del avance genético.

- 1941: George Beadle y E. L. Tatum introducen *Neurospora* como organismo modelo, con el que establecen el concepto un gen-una enzima: los genes son elementos portadores de información que codifican enzimas.
- 1944: Oswald Avery, Colin McLeod y Maclyn McCarty demuestran que el "principio transformador" es el ADN.



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas



J. Watson y F. Crick junto a su modelo metálico del DNA

- 1953: Esta fecha representa un momento culminante. James Watson y Francis Crick interpretan los datos de difracción de rayos X de Rosalind Franklin y Maurice Wilkins junto con datos de composición de bases de Erwin Chargaff concluyendo que la estructura del ADN es una doble hélice, formada por dos cadenas orientadas en direcciones opuestas (antiparalelas). La estructura 3-D se mantiene gracias a enlaces de hidrógeno entre bases nitrogenadas que se encuentran orientadas hacia el interior de las cadenas. Dicha estructura sugería, de un modo inmediato, como el material hereditario podía ser duplicado o replicado. Una estructura pasmosamente simple proveía la explicación al secreto de la herencia: la base material (ADN), la estructura (doble hélice 3-D) y la función básica (portador de información codificada que se expresa y se transmite íntegramente entre generaciones) del fenómeno genético era, por fin, inteligible. No debe sorprendernos que el descubrimiento de la doble hélice se considere el más revolucionario y fundamental de toda la biología. ([Artículo Nature 1953 en pdf](#), [celebración 50 aniversario en la UAB](#)).
- 1958: Matthew Meselson y Franklin Stahl demostraron que el ADN se replicaba semiconservativamente. El problema de como la secuencia del ARN se traduce en secuencia proteica se empieza a resolver. Un triplete de bases codifica un aminoácido. Rápidamente se establece el flujo de la información genética (el dogma). Ese mismo año Arthur Kornberg aísla la polimerasa del ADN y un año después Severo Ochoa aísla la ARN polimerasa, con la que inicia la elucidación del código.
- 1961: Sidney Brenner, François Jacob y Meselson descubrieron el ARN mensajero.



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

- 1966: Marshall Nirenberg y Har Gobind Khorana terminan de desvelar el código genético.

Simultáneamente a estos descubrimientos, Seymour Benzer publica en 1955 su primer trabajo sobre la estructura fina del locus *rII* en el fago T4. En 1961, François Jacob y Jacques Monod proponen el modelo del operón como mecanismo de regulación de la expresión génica en procariotas. Charles Yanofsky y su equipo demuestran la colinearidad entre genes y sus productos proteicos en 1964. En 1966 R. Lewontin, J. L. Hubby y H. Harris aplican la técnica de la electroforesis en gel de proteínas al estudio de la variación alozímica de las poblaciones naturales, obteniéndose las primeras estimas de la variación genética de un sinnúmero de especies. La teoría neutralista de la variación molecular introducida por el japonés M. Kimura en 1968 suministra la primera explicación satisfactoria al exceso de variación hallada.

Los 70 presencian el advenimiento de las técnicas de manipulación del ADN. En 1970 se aíslan las primeras endonucleasas de restricción y H. Temin y D. Baltimore descubren la transcriptasa inversa. En 1972 se construye en el laboratorio de Paul Berg el primer ADN recombinante *in vitro*. El año 1977 fue pródigo: se publican las técnicas de secuenciación del ADN de Walter Gilbert y de Frederick Sanger; Sanger y sus colegas publican, a su vez, la secuencia completa de 5387 nucleótidos del fago *f X171*; varios autores descubren que los genes eucariotas se encuentran interrumpidos (intrones).

Los primeros ratones y moscas transgénicos se consiguen en 1981-82. Thomas Cech y Sidney Altman, en 1983, descubren la autocatálisis del ARN. Este mismo año M. Kreitman publica el primer estudio de variación intraespecífica en secuencias de ADN del locus *Adh* de *Drosophila melanogaster* y S. Arnold y R. Lande introducen el análisis correlacional a los estudios de selección fenotípica en la naturaleza. En 1986, Kary Mullis presentó la técnica de la reacción en cadena de la polimerasa. En 1990 Lap-Chee Tsui, Francis Collins y John Riordan encontraron el gen cuyas mutaciones alélicas son las responsables principales de la fibrosis quística. Ese mismo año Watson y muchos otros lanzan el proyecto del genoma humano para cartografiar completamente el genoma humano y, finalmente, determinar su secuencia de bases. No es hasta 1995 que se secuencian el primer genoma completo de un organismo celular, el de *Haemophilus influenzae*. En 1996 se obtiene en el laboratorio de I. Wilmut el primer mamífero clónico (la oveja [Dolly](#)) obtenido a partir de células mamarias diferenciadas.

La era genómica

El proyecto Genoma humano, con un presupuesto inicial de 3 mil millones de dólares promovido por un Consorcio Público Internacional con la



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

participación de EEUU, Reino Unido, Japón, Francia, Alemania, China y otros países, tenía como objetivo principal la consecución de la secuencia completa del genoma humano, el texto lineal formado por la secuencia de las cuatro bases químicas del ADN que contiene las instrucciones para construir un ser humano. Iniciado en 1990, el proyecto se dio por concluido en el 2003, dos años antes de lo previsto. Otros objetivos del proyecto eran la secuenciación de genomas de otros organismos modelos sobre los que se tenía un amplio conocimiento previo, como la bacteria *Escherichia coli*, la levadura *Saccaromyces cerevisiae*, el gusano *Caenorhabditis elegans*, o la mosca del vinagre *Drosophila melanogaster*, y el considerar las implicaciones éticas, legales y sociales que suscitarían los resultados del proyecto. Ocho años después del inicio del proyecto público apareció en escena una empresa privada, *Celera genomics*, presidida por un brillante y revolucionario científico, Craig J. Venter, que lanzó el reto de conseguir la secuencia humana en un tiempo récord, antes del previsto por el Consorcio Público. Proponía una estrategia de secuenciación alternativa a la secuenciación jerárquica que seguía el Consorcio, la secuenciación aleatoria (*shotgun*), con la que había conseguido secuenciar el primer genoma celular en 1995, el de la bacteria *Haemophilus influenzae*. Empieza a partir de ese momento una carrera apasionante por la conquista del genoma humano, que acabaría finalmente en tablas. El 26 de Junio de 2000, en un acto auspiciado por el presidente Bill Clinton y que tuvo como escenario la Casa Blanca, se encontraron los dos máximos representantes de las partes en competición, Venter por Celera, y el director del Consorcio Público, Francis Collins. Se anunció de forma conjunta la consecución de dos borradores de la secuencia completa del genoma humano. Las publicaciones correspondientes de ambas secuencias no aparecieron hasta Febrero de 2001. El Consorcio Público publicó su secuencia en la revista *Nature*, mientras que Celera lo hizo en *Science*. Tres años después, en 2004, el Consorcio publicó la versión final o completa del genoma humano. El proyecto genoma humano había concluido con un éxito rotundo y, en palabras de F. Collins, se iniciaba una nueva era de investigación basada en la genómica que afectaría crucialmente a la biología, a la salud y a la sociedad. Con ello se inaugura una nueva era, que dada la coincidencia con el nuevo siglo, bien podríamos definir con el lema, **"el siglo XXI, ¡el siglo de la Genética!"**

Genética mendeliana.

La genética mendeliana es la parte de la genética que sigue la metodología que ideó Mendel. Se basa en el estudio de las proporciones en las que se heredan las características de los individuos.



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

Se considera a Mendel como fundador de la genética, aunque la comunidad científica no tuvo en cuenta su obra hasta 40 años más tarde, cuando sus trabajos fueron redescubiertos independientemente por De Vries, Correns y Von Tschermak.

El éxito de los trabajos de Mendel se debe a varios factores:

- La selección adecuada del material de partida: la planta del guisante.
- El riguroso estudio estadístico de la descendencia, aspecto que no tuvieron en cuenta los biólogos anteriores.
- La simplificación del problema, al analizar un solo carácter de los muchos que se podían encontrar alterados.

Conceptos básicos de la herencia biológica.

Existen unos conceptos fundamentales en Genética que permiten la adecuada comprensión de los mecanismos hereditarios. Son los siguientes:

- **Genética.** Ciencia que estudia la transmisión de los caracteres hereditarios.
- **Carácter hereditario.** Característica morfológica, estructural o fisiológica presente en un ser vivo y transmisible a la descendencia.
- **Gen.** Término creado por Johannsen en 1909 para definir la unidad estructural y funcional de transmisión genética. En la actualidad, se sabe que un gen es un fragmento de ADN que lleva codificada la información para la síntesis de una determinada proteína. Mendel denominó "**factor hereditario**".
- **Genotipo.** Conjunto de genes que posee un individuo.
- **Fenotipo.** Características que muestra un individuo, es decir, expresión externa del genotipo.
- **Alelos.** Término introducido por Bateson en 1902 para indicar las distintas formas que puede presentar un determinado gen.
- **Homocigoto o raza pura.** Individuo que posee dos alelos idénticos para el mismo carácter.
- **Heterocigoto o híbrido.** Individuo que tiene dos alelos distintos para el mismo carácter.



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

- **Gen o alelo dominante.** Gen cuya presencia impide que se manifieste la acción de otro alelo distinto para el mismo carácter.

- **Gen o alelo recesivo.** Gen que sólo manifiesta su acción en ausencia de un alelo dominante, es decir, únicamente aparece en el fenotipo si se encuentra en homocigosis. - **Genes o alelos codominantes.** Alelos para el mismo carácter que poseen idéntica capacidad para expresarse y, cuando se encuentran juntos en el mismo individuo, éste manifiesta la acción de ambos.

- **Cromosomas homólogos.** Pareja de cromosomas en células diploides, que procede uno del progenitor paterno y el otro del materno, son iguales morfológicamente (excepto los cromosomas sexuales) pero no son idénticos, puesto que no tienen la misma composición química, al contener diferentes genes alelos uno y otro cromosoma.

- **Locus.** Lugar ocupado por un gen en un cromosoma. El plural es *loci* por ser palabra latina.

- **Herencia dominante.** Es aquella en la que hay un alelo, el llamado dominante, que no deja manifestarse al otro, el llamado alelo recesivo

- **Herencia intermedia.** Es aquella en la que uno de los alelos muestra una dominancia incompleta sobre el otro. Así pues, los híbridos tienen un «fenotipo intermedio» entre las dos razas puras.

- **Herencia codominante.** Es aquella en la que los dos alelos son equipotentes, y por tanto no hay dominancia. Los híbridos presentan las características de las dos razas puras a la vez.

- **Dihíbridos.** Son los individuos con heterocigosis en dos pares de genes.

- **Polihíbridos.** Son los seres con heterocigosis para muchos pares de genes.

- **Alelos letales.** Son aquellos alelos que poseen una información deficiente para un carácter tan importante que, sin él, el ser muere. Los alelos letales pueden producir la muerte a nivel del gameto o a nivel del cigoto, pudiendo suceder entonces que el individuo no llegue a nacer, o bien que muera antes de alcanzar la capacidad reproductora. Los alelos letales suelen ser recesivos, por lo que necesitan darse en homocigosis para manifestarse.

- **Cariotipo.** Conjunto de cromosomas de un individuo, característico de cada especie en cuanto a forma, tamaño y número, que se perpetúan en la descendencia.

- **Simbología.** Los genes se simbolizan con letras. Si es herencia dominante y sólo hay dos alelos, el dominante se representa con mayúscula y el recesivo



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

con minúscula. La letra escogida puede ser la inicial del nombre del carácter dominante o la del carácter recesivo.

Otro tipo de notación, que permite además simbolizar más de dos alelos, es el uso de exponentes (superíndices). Un caso en el que se utiliza esta anotación es en la herencia de los grupos sanguíneos humanos ABO.

Genotipo y fenotipo.

Los caracteres que manifiesta un individuo es indudable que reconocen como causa inicial el factor hereditario, pero a medida que dicho individuo se desarrolla, también los factores del medio ambiente (clima, alimentación, higiene, etc.) dejan sentir su influencia. En consecuencia, todo carácter depende de dos tipos de factores:

a) **Heredables o genéricos**, recibidos de los progenitores a través de las células reproductoras de estos y, por tanto, internos.

b) **No heredables**, procedentes del medio ambiente y, por tanto, externos, que pueden influir a lo largo de la vida del individuo imprimiendo modificaciones a los caracteres heredados.

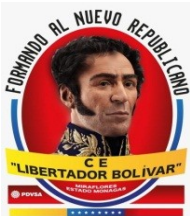
En conclusión, todo carácter depende de la acción combinada y recíproca entre los factores hereditarios y los ambientales.

Como consecuencia es lógico pensar, que los caracteres no siempre son un fiel reflejo de los factores hereditarios, es decir, que la imagen que observamos en un individuo es el resultado de los factores heredados y de la acción que recibe del medio ambiente.

Para poder establecer esta distinción se han introducido los términos **genotipo** y **fenotipo**.

El **genotipo** es el conjunto de factores hereditarios que posee un individuo por haberlos recibido de sus progenitores. El **fenotipo** es el aspecto observable cuyo aspecto ha sido adquirido como consecuencia del genotipo que posee y de la acción del medio ambiente, o dicho de otro modo, el fenotipo es la *manera de manifestarse el genotipo después de haber actuado sobre él los factores ambientales*. Además, como veremos más adelante, existen factores heredables que no llegan a manifestarse (los llamados *factores recesivos*) y, por tanto, no pueden ser apreciados, lo que también influye en que el fenotipo no refleje fielmente al genotipo.

Mientras el genotipo es estable durante toda la vida, el fenotipo va cambiando. Así, cualquier ser vivo posee siempre los mismos factores



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

hereditarios, pero su aspecto exterior varía profundamente de la edad joven a la adulta o en la vejez.

De todo lo dicho resulta, que lo único heredable es el genotipo, ya que la influencia que ejercen los factores ambientales sobre los caracteres, sólo afectan al individuo sobre el que actúan, perdiéndose con él sin transmitirse a sucesivas generaciones.

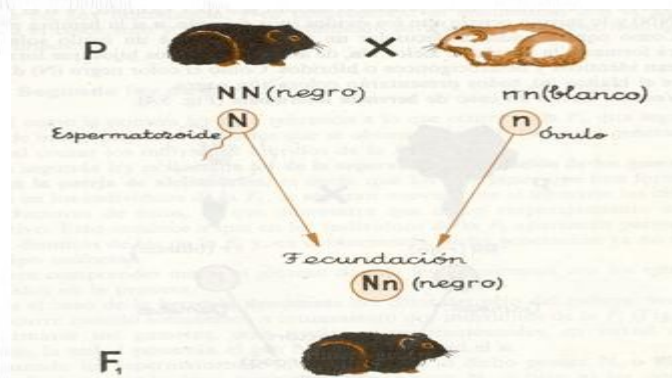
Primera ley de Mendel.

Llamada también **ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación**, dice que: *cuando se realiza el cruzamiento entre dos individuos de la misma especie pertenecientes a dos variedades o razas puras (homocigóticos) todos los híbridos de la primera generación filial son iguales.*

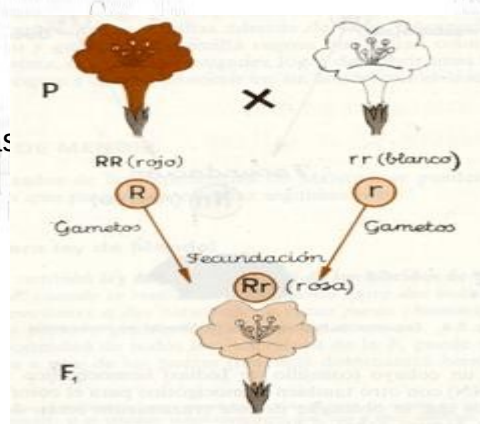
En la actualidad esta ley expresa así. **"El cruce de dos razas puras da un descendencia híbrida uniforme tanto fenotípica como genotípicamente."**

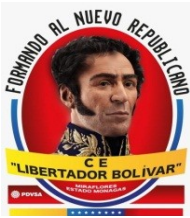
Esta uniformidad de todos los individuos de la F_1 puede manifestarse, bien por parecerse a uno de los padres (herencia dominante), bien porque aparezca un fenotipo con aspecto intermedio (herencia intermedia). Veamos seguidamente un ejemplo de cada caso.

Empecemos por la **herencia dominante**



James D. Watson
Veamos ahora un caso





Segunda ley de Mendel.

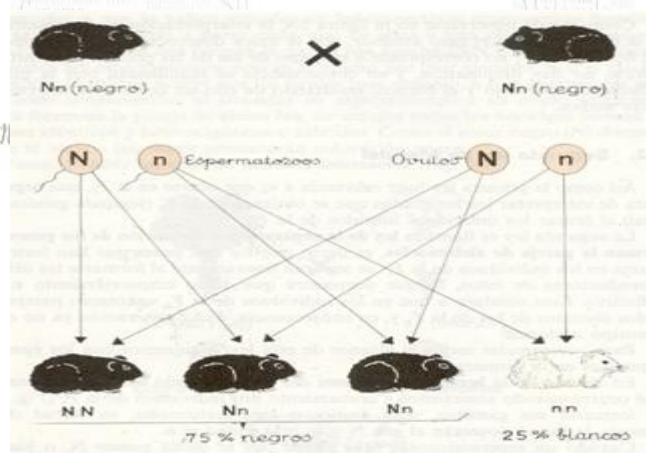
Así como la primera ley hace referencia a lo que ocurre en la F_1 , esta segunda trata de interpretar los resultados que se obtienen en la F_2 (segunda generación filial) al cruzar los individuos híbridos de la F_1 .

La segunda ley es llamada **ley de la separación o disyunción de los genes que forman la pareja de alelomorfos**, es decir, que los dos genes que han formado pareja en los individuos de la F_1 , se separan nuevamente al formarse las células reproductoras de éstos, lo que demuestra que dicho emparejamiento no es definitivo. Esto conduce a que en los individuos de la F_2 aparezcan parejas de alelos distintos de los de la F_1 , en consecuencia, dicha generación ya no es de genotipo uniforme.

Así, puede formularse esta ley actualmente: **"Al cruzar entre sí los híbridos obtenidos en la primera generación, los caracteres antagónicos que poseen se separan y se reparten entre los distintos gametos, apareciendo así varios fenotipos en la descendencia"**

Para comprender mejor el alcance de esta ley, seguiremos con los ejemplos expuestos anteriormente.

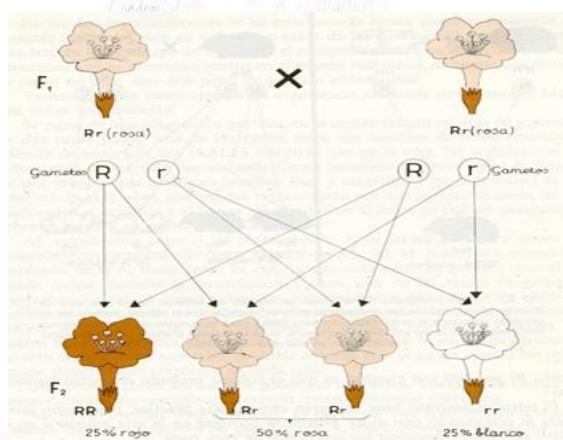
En el caso de la **herencia dominante** del color del pelo del cobaya, veamos qué ocurre cuando sometemos a cruzamiento dos individuos de la F_1 . Al formarse sus gametos, sean óvulos o espermatozoides, en virtud de la meiosis, la mitad poseerán el gen **N** y la otra mitad el **n**.





República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas

Si ahora examinamos lo que ocurre en los casos de **herencia intermedia**, tal como la que presenta el *dondiego de noche*, los resultados serán los siguientes:



Tercera ley de Mendel.

Llamada **ley de la herencia independiente de los caracteres**, porque expresa el hecho de que cada uno de los caracteres hereditarios se transmite a la descendencia con absoluta independencia de los demás.

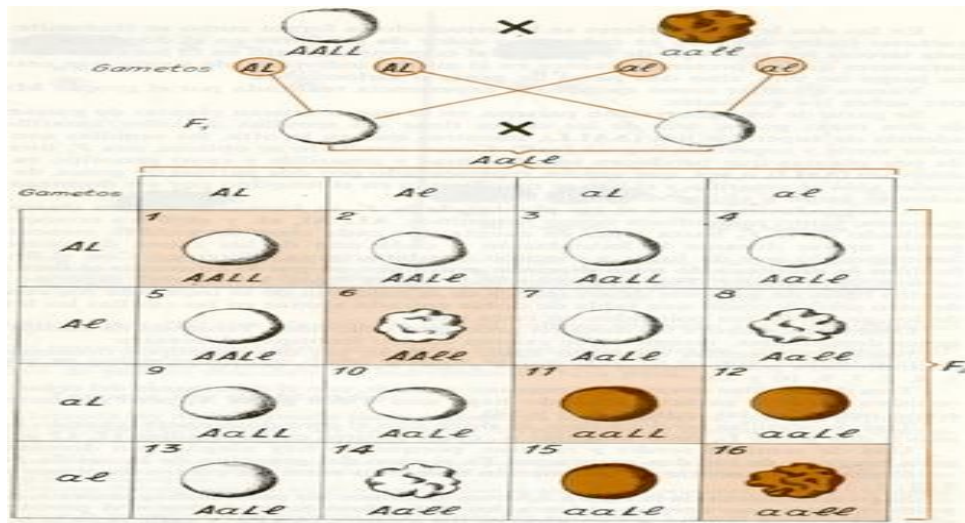
Hoy se enuncia esta ley así: **“Los distintos caracteres no antagónicos se heredan independientemente unos de otros, combinándose al azar en la descendencia”**

En las dos leyes anteriores se ha estudiado la forma como se transmite un carácter (color del pelo en cobayas o color de las flores en el dondiego); pero esta tercera ley se ocupa de averiguar el comportamiento en la herencia de dos caracteres que se presentan juntos en el mismo individuo, de suerte que entran en juego no uno, sino dos pares de genes o alelomorfos (**dihibridismo**).

Vamos a tomar como ejemplo la experiencia realizada por el propio Mendel sobre los guisantes:



República Bolivariana de Venezuela
Ministerio del Poder Popular para la Educación
CE "Libertador Bolívar"
Miraflores – Estado Monagas



Ejemplos de herencia mendeliana en animales y plantas.

Las leyes de Mendel se cumplen siempre (salvo lo dicho para la tercera ley), pero el concepto de herencia mendeliana se suele reservar para aquellos casos sencillos, como los descritos hasta aquí, en que un carácter viene regido por un solo gen con dos variedades alélicas.

Podemos citar algunos ejemplos de herencia mendeliana en los animales y en el hombre.

CARACTERES EN LA ESPECIE HUMANA			
NORMALES		PATOLÓGICOS	
DOMINANTE	RECESIVO	DOMINANTE	RECESIVO
ojos sesgados (pliegue mongólico)	ojos no sesgados	polidactilia	dedos normales
ventanas nasales anchas	ventanas nasales angostas	sindactilia	dedos normales
pestañas largas	pestañas cortas	miopía	visión normal
cabello rizado	cabello lacio	hipermetropía	visión normal
		normal	sordomudez
		normal	albinismo
CARACTERES EN ANIMALES DOMÉSTICOS			
ESPECIE	CARACTERES	COMPORTAMIENTO	
vaca	color del pelo	negro domina sobre rojo	
oveja	color de la lana	blanco domina sobre negro	
oveja	orejas	ausencia y presencia manifiestan herencia intermedia	
cerdo	orejas	oreja peluda domina sobre oreja desnuda	
conejo	color del pelo	negro domina sobre leonado	
gallina (raza Menorca)	plumaje	plumaje blanco y plumaje negro, herencia intermedia	

En las plantas podemos citar el color de las flores, longitud del tallo, forma de las hojas, entre otros muchos ejemplos.

Actividades para realizar en casa.

1.- Elaborar en una hoja blanca tamaño carta una línea de tiempo de la historia de la genética, desde sus inicios hasta la actualidad.

