

## TEMA 6: REPRODUCCIÓN, HERENCIA Y GENÉTICA

### 6.1. Replicación del ADN. Transcripción, código genético y traducción.

#### Replicación del ADN

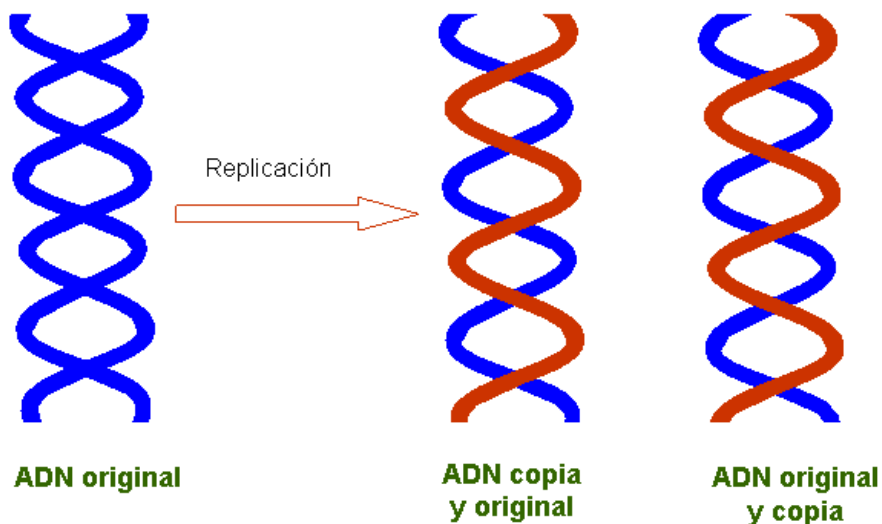
Cuando una célula se divide, o cuando se originan los gametos, las nuevas células que se forman deben contener la información genética que les permita sintetizar todas las enzimas y el resto de las proteínas necesarias para realizar sus funciones vitales. Ésta es la principal razón por la que el ADN debe replicarse.

*La replicación del ADN es el proceso según el cual una molécula de ADN de doble hélice da lugar a otras dos moléculas de ADN con la misma secuencia de bases.*

El ADN es una molécula formada por dos cadenas complementarias y antiparalelas.

El ADN se replica de manera **semiconservativa**. Cada hebra de ADN forma una hebra complementaria y cada célula hija recibe, por lo tanto, una molécula de ADN que consta de una cadena original y de su complementaria sintetizada de nuevo.

#### Replicación semiconservativa del ADN.



#### La replicación del ADN es semiconservativa.

En la célula procariótica la replicación parte de un único punto y progresa en ambas direcciones hasta completarse. En la célula eucariótica el proceso de replicación del ADN no empieza por los extremos de la molécula sino que parte de varios puntos a la vez y progresa en ambas direcciones formando los llamados **ojos de replicación**.

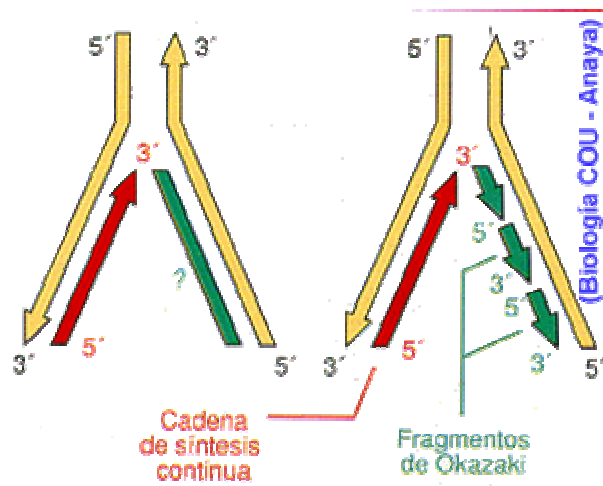
Primero se separan las dos cadenas de nucleótidos y, una vez separadas, van entrando los nucleótidostrifosfato complementarios de cada uno de los de las cadenas del ADN. Las enzimas ADN polimerasas los unen entre sí formando dos nuevas cadenas complementarias de cada una de las cadenas del ADN original. Se dice que la síntesis de ADN es **semiconservativa** porque cada una de las cadenas "hijas" está formada por una de las cadenas del ADN original y una nueva cadena.

Es de destacar que la dirección en la que progresa la replicación es la misma en ambas cadenas. Ahora bien, las enzimas que unen los nucleótidos sólo pueden efectuar la unión en dirección  $5' \Rightarrow 3'$ . Esto nos indica que ambas cadena, al ser antiparalelas, deben de sintetizarse de diferente manera.

a) Síntesis continua de la cadena en dirección  $5' \Rightarrow 3'$ . La síntesis de esta cadena no plantea ningún problema. Así, una vez separadas ambas cadenas, la ADN pol. III (una de las enzimas que unen los nucleótidos) va a elongar la cadena en dirección  $5' \Rightarrow 3'$ .

b) Síntesis discontinua. La cadena complementaria no se va a replicar en sentido  $3' \Rightarrow 5'$  sino que se replica **discontinuamente** en dirección  $5' \Rightarrow 3'$ . Los diferentes fragmentos sintetizados, llamados fragmentos de **Okazaki**, son posteriormente unidos entre sí.

El proceso es complejo y consiste en lo siguiente: En primer lugar se sintetiza un pequeño fragmento de ARN, fragmento denominado *primer*. Partiendo de este *primer* se sintetiza un fragmento de ADN en dirección  $5' \Rightarrow 3'$ . Al llegar al *primer* del fragmento anteriormente sintetizado, éste es degradado y se rellena el hueco con ADN. Se dice que la replicación es discontinua porque el ADN se va a ir sintetizando en fragmentos que posteriormente son soldados uno al otro.



## Transcripción

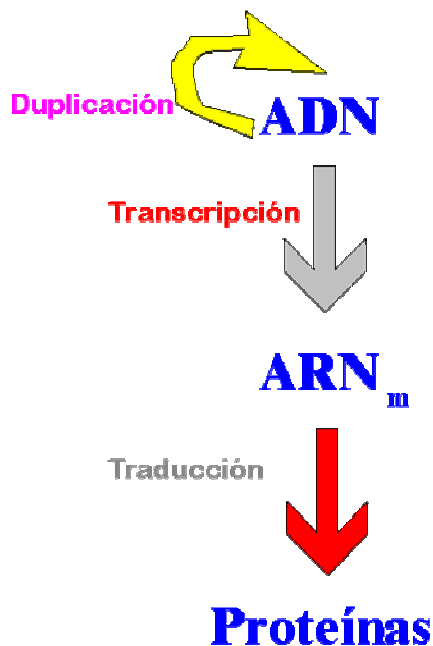
El ADN se encuentra en el núcleo celular y la síntesis de proteínas tiene lugar en el citoplasma. Es por esto que la información contenida en la estructura primaria del ADN debe transcribirse a una molécula de ARN denominada ARN mensajero ( $ARN_m$ ). También se sintetizan en el núcleo el  $ARN_r$  (ARN ribosómico) y el  $ARN_t$  (ARN transferente) necesarios para la síntesis proteica.

Los procesos de síntesis de ARN a partir del ADN constituyen la transcripción de la información genética.

La transcripción consiste en la síntesis de ARN tomando como molde ADN y significa el paso de la información contenida en el ADN hacia el ARN.

La transferencia de la información del ADN hacia el ARN se realiza siguiendo las reglas de complementariedad de las bases nitrogenadas y es semejante al proceso de transcripción de textos, motivo por el que ha recibido este nombre.

En las bacterias la transcripción y la traducción tienen lugar en el citoplasma bacteriano y al mismo tiempo, son simultáneas. Sin embargo, en eucariontes la transcripción tiene lugar en el núcleo y la traducción en el citoplasma.



En las células existen diferentes tipos de ARN. Por un lado están los *ARN funcionales*, o ARN que tienen una función o actividad en la célula y que no se traducen a proteína. Dentro de esta categoría están el **ARN ribosómico** (ARN-r) que forma parte de los ribosomas que intervienen en la traducción, los **ARN transferentes** (ARN-t) cuya función es transportar a los aminoácidos durante el proceso de traducción.

Por otro lado, están los *ARN informativos* que son los que se van a traducir a proteínas. Estos *ARN informativos* son los **ARN mensajeros** (ARN-m).

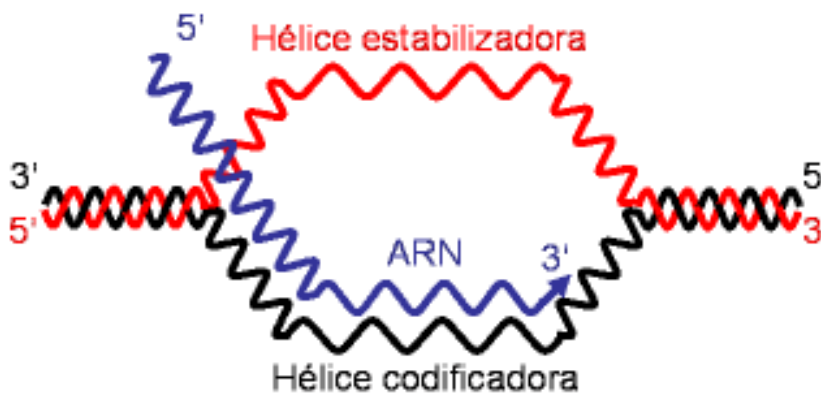
Seguidamente vamos a ver las **principales características de la transcripción**.

- **Complementaridad:** El parecido entre el ADN y el ARN sugiere que la transcripción probablemente está basada en las reglas de complementariedad de las bases nitrogenadas al igual que la replicación del ADN. De manera que la ARN polimerasa o enzima encargada de llevar a cabo la transcripción toma como molde el ADN para sintetizar ARN y sigue las reglas de complementariedad, la A del ADN empareja con U del ARN, la G con C, la C con G y la T con A.
- **La dirección** en la que las ARN polimerasas sintetizan ARN es siempre 5'P→3'OH, es decir el ARN producto de la transcripción crece solamente en

esta dirección. Recuerde que la dirección en la que las ADN polimerasas sintetizan ADN es también la misma  $5'P \rightarrow 3'OH$ .

- **Asimetría de la transcripción:** la asimetría de la transcripción significa que solamente se transcribe para cada gen una de las dos hélices de ADN, la hélice que se toma como molde para producir el ADN se la denomina *hélice codificadora* o *hélice con sentido* y la otra hélice de ADN, la que no se transcribe, se la denomina *hélice estabilizadora* o *hélice sin sentido*.

## Dirección y Asimetría de la Transcripción



Hélice estabilizadora = Hélice sin sentido

Hélice codificadora = Hélice con sentido

## Código genético

*El código genético es la regla de correspondencia entre la serie de nucleótidos en que se basan los ácidos nucleicos y las series de aminoácidos (polipéptidos) en que se basan las proteínas.*

Es como el diccionario que permite traducir la información genética a estructura de proteína. A, T, G, y C son las "letras" del código genético y representan las [bases nitrogenadas adenina, timina, guanina y citosina](#), respectivamente.

## *Características del código genético*

- **El código está organizado en tripletes o codones:** cada tres nucleótidos (triplete) determinan un aminoácido.
- **El código genético es degenerado:** existen más tripletes o codones que aminoácidos, de forma que un determinado aminoácido puede estar codificado por más de un triplete.

- **El código genético es no solapado o sin superposiciones:** un nucleótido solamente pertenece a un único triplete.
- **La lectura es sin “comas”:** el cuadro de lectura de los tripletes se realiza de forma continua "sin comas" o sin que existan espacios en blanco.
- **El código genético nuclear es universal:** el mismo triplete en diferentes especies codifica para el mismo aminoácido. La principal excepción a la universalidad es el código genético mitocondrial.

*Código organizado en tripletes o codones*

Cada grupo de tres nucleótidos determina un aminoácido. Teniendo en cuenta que existen cuatro nucleótidos diferentes (A, G, T y C), el número de grupos de tres nucleótidos distintos que se pueden obtener son variaciones con repetición de cuatro elementos (los cuatro nucleótidos) tomados de tres en tres:  $VR_{4,3} = 4^3 = 64$ . Por consiguiente, existe un total de 64 tripletes diferentes, cifra más que suficiente para codificar los 20 aminoácidos distintos.

El desciframiento del código genético dio como resultado la siguiente asignación de aminoácidos a los 64 tripletes.

		SEGUNDA BASE									
		U		C		A		G			
P R I M E R A	U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U	T E R C E R A
		UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys	C	
		UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	FIN	UGA	FIN	A	
		UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	FIN	UGG	Trp	G	
M E R C E R A	C	CUU	Leu	CCU	Pro	CUA	His	CGU	Arg	U	B A S E
		CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg	C	
		CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg	A	
		CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg	G	
B A S E	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U	B A S E
		AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser	C	
		AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg	A	
		AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg	G	
B A S E	G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U	B A S E
		GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gy	C	
		GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly	A	
		GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly	G	

El código genético nos indica que aminoácido corresponde a cada triplete o codón del ARN mensajero.

## Traducción

Durante el proceso de traducción (síntesis de proteína) el mensaje genético es leído de una cadena de ARNm, colocando cada vez el aminoácido indicado por el codón siguiente según la regla que llamamos código genético.

La **traducción** es el segundo proceso de la síntesis proteica (parte del proceso general de la expresión génica).

La traducción ocurre en el **citoplasma**, donde se encuentran los ribosomas. Los **ribosomas** están formados por una subunidad pequeña y una grande que rodean al ARNm.

En la traducción, el ARN mensajero se decodifica para producir un polipéptido específico (**proteína**) de acuerdo con las reglas especificadas por el código genético.

*Concepto de traducción:*

*Es el proceso que convierte una secuencia de ARNm en una cadena de aminoácidos para formar una proteína.*

Es necesario que la traducción venga precedida de un proceso de transcripción.

El proceso de traducción tiene cuatro fases: activación, iniciación, elongación y terminación.

### **6.2. El concepto de gen.**

Un **gen** es la unidad básica de herencia de los seres vivos. Desde el punto de vista molecular, un **gen** es una secuencia lineal de nucleótidos en la molécula de ADN (o ARN en el caso de algunos virus), que contiene la información necesaria para la síntesis de una macromolécula con función celular específica. Por ejemplo: Proteínas, ARNm, ARN ribosómico, ARN de transferencia y ARN pequeños.

El gen es considerado como la unidad de almacenamiento de **información** y unidad de **herencia** al transmitir esa información a la descendencia.

Los genes se disponen a lo largo de cada uno de los cromosomas. Cada gen ocupa en el cromosoma una posición determinada llamada **locus**. El conjunto de cromosomas de una especie se denomina **genoma**.

La mayoría de los genes son fragmentos de la molécula de ADN que determinan la síntesis de una proteína, otros realizan funciones reguladoras.

#### **Estructura de los genes en eucariotas:**

La secuencia de nucleótidos que constituye un gen, y los propios genes entre sí, no se disponen linealmente en los cromosomas sino espaciados por fragmentos de ADN que no poseen información que pueda ser transcrita. En todo gen, además, distinguiremos las siguientes regiones:

- La región promotora o promotor (P)

- La región codificadora (C)
- La región terminadora o terminador (T)

a) **La región promotora** es una porción del ADN situada al principio del gen y que, sin codificar ningún aminoácido, sirve para que las enzimas que realizan la transcripción reconozcan el principio del gen.

b) **La región codificadora** es la parte del gen que contiene la información para la síntesis de la proteína. En la región codificadora van a existir fragmentos de ADN que no contienen información: los **intrones**, y fragmentos que sí que contienen información: los **exones**.

c) **La región terminadora**. Marca el final del gen.

### 6.3. La división celular: Mitosis.

Todas las células de un organismo, a excepción de los gametos, poseen los mismos cromosomas y por tanto la misma información genética. Esto es así porque todas ellas proceden de una misma célula inicial.

La reproducción celular tiene lugar mediante un mecanismo que asegura que las células hijas reciban exactamente la misma información y en igual cantidad que la célula madre, este proceso tiene lugar mediante la mitosis.

*Concepto*

*Proceso de división celular que asegura que a partir de una célula original se produzcan dos células hijas, cuyas informaciones genéticas, (ADN contenido en sus cromosomas), sean iguales entre sí e idénticas a la de la progenitora*

### **Ciclo celular**

El ciclo de la vida de una célula es análogo al de un ser vivo “nace” mediante la división de una célula progenitora crece y madura.

Un ciclo celular es el conjunto de fenómenos que tienen lugar desde que se inicia una división celular hasta que se inicia la siguiente división.

Por los acontecimientos que tienen lugar en el núcleo se puede distinguir 2 fases.

#### 1. **Interfase** o fase de reposo:

Los filamentos de cromatina, que se encuentran desenrollados en el núcleo, se duplican. De esta manera, la célula materna hace dos copias exactamente iguales de su información.

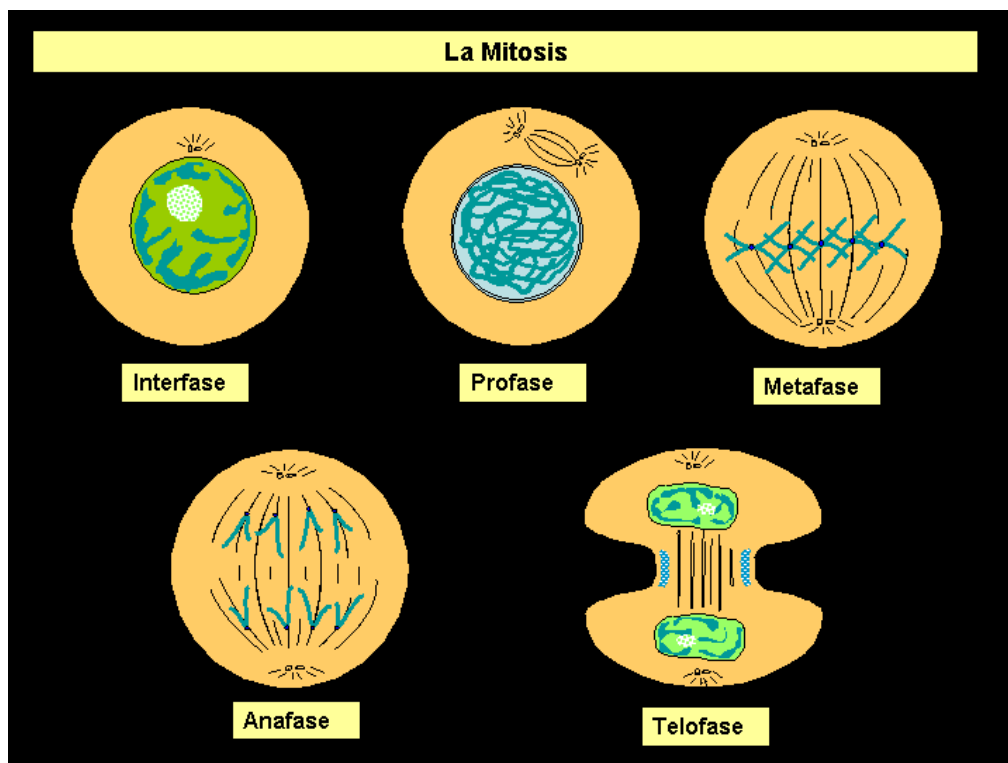
#### 2. **Fase de división:**

Se separan las copias del material hereditario para formar 2 núcleos de las células hijas. Este proceso recibe el nombre de **mitosis**. A continuación tiene lugar la división del citoplasma, denominada **citocinesis o cariocinesis**.

En el transcurso de la **mitosis** tienen lugar una serie de fenómenos consecutivos que se suelen agrupar en cuatro fases:

- **Profase.** La cromatina, que estaba dispersa, se condensa y se hacen visible los cromosomas. Cada uno de ellos está formado por dos copias idénticas o cromátidas unidas por el centrómero. El centriolo se duplica y cada centriolo hijo emigra a un extremo celular, entre ellos se va formando un puente de filamentos denominado huso cromático.
- **Metafase.** La membrana nuclear va desapareciendo. Los cromosomas se disponen en un plano central de la célula, perpendicular al huso cromático y se adhieren por su centrómero a los filamentos de este.
- **Anafase.** Los filamentos del huso se acortan y las cromátidas se separan. Una de las dos cromátidas de cada cromosoma se desplaza hacia un extremo y la otra hacia el extremo contrario. De esta manera se consigue que llegue el mismo número de cromátidas (a partir de ese momento denominadas cromosomas hijos) a ambos extremos.
- **Telofase.** Los cromosomas hijos se rodean de una nueva membrana nuclear y se completa la división del núcleo.

**Citocinesis:** división del citoplasma. Una vez concluida la división del núcleo, tiene lugar la división del citoplasma que se produce por estrangulamiento en las células animales y por tabicación en las células vegetales.





## 6.4. Reproducción sexual. Meiosis.

### Reproducción sexual

La característica fundamental de la reproducción sexual es que el nuevo individuo se origina por la fecundación o fusión de dos células, cada una de las cuales procede de un progenitor diferenciado sexualmente (macho y hembra).

Al fusionarse las dos células de los progenitores se forma una nueva, llamada huevo o **cigoto**, cuyo núcleo contiene los cromosomas aportados por los dos progenitores.

Los procesos sexuales se caracterizan por el intercambio de material genético.

La fusión de los cromosomas paterno y materno origina unos descendientes genéticamente distintos entre si pero también de sus padres.

Otra característica específica de la reproducción sexual es que las células que dan origen al cigoto son células especializadas, las células sexuales o **gametos**, las cuales se originan en unos órganos diferenciados los órganos sexuales.

En los seres vivos que tienen reproducción sexual, bien sean animales o plantas, existen dos tipos fundamentales de células: las somáticas, que son las que configuran el organismo y se reproducen por mitosis y las células sexuales o gametos, que son las únicas que tienen capacidad para reproducirse sexualmente.

Como norma general, podemos decir que los gametos se originan en individuos diferentes, lo cual caracteriza su sexo, es decir, llamamos sexo masculino o macho a los individuos que producen gametos masculinos o espermatozoides, en tanto que llamamos sexo femenino o hembra al que da origen a gametos femeninos u óvulos.

### Meiosis

En el proceso de la fecundación, un gameto masculino y un gameto femenino fusionan sus núcleos para formar el núcleo de la célula huevo o cigoto. Esta célula, que dará lugar a un nuevo individuo, llevará, por tanto, el doble de cromosomas que los gametos. Si los gametos se formaran por mitosis, el número de cromosomas se irían duplicando en cada generación; por ello deben formarse mediante un proceso que origina células con la mitad del número de cromosomas característico de la especie. Este proceso es la **meiosis**.

*La meiosis es un tipo de división celular por la cual se obtiene células hijas con la mitad de los juegos cromosómicos que tenía la célula madre pero que cuentan con información completa para todos los rasgos estructurales y funcionales del organismo al que pertenecen.*

Durante la meiosis tienen lugar dos divisiones celulares sucesivas, pero una única duplicación de los cromosomas. Como consecuencia se producen cuatro células que llevan la mitad de los cromosomas; concretamente, un cromosoma de cada par de homólogos presentes en la célula origen.

La meiosis presenta algunos rasgos comunes con la mitosis; en primer lugar la célula que va a comenzar la meiosis ya ha pasado por la interfase previa en que su material genético, el ADN, se ha duplicado; a su vez cada división meiótica pasa por una Profase, Metafase, Anafase y Telofase e igualmente se forma el huso.

#### Primera división meiótica:

- Profase 1:  
Se emparejan los cromosomas homólogos. Este apareamiento es un rasgo exclusivo de la meiosis, no ocurre en la mitosis, y tiene una trascendencia fundamental, ya que las cromátidas no hermanas, es decir, paterna y materna, pueden entrecruzarse dando lugar a un intercambio y recombinación de segmentos cromatídicos y por lo tanto de los genes en ellos localizados.
- Metafase 1:  
Los cromosomas homólogos así emparejados se disponen en el plano central de la célula. De esta forma cada cromosoma tiene enfrente su cromosoma homólogo (tétrada).
- Anafase 1.  
Los filamentos del huso cromático se acortan pero no separan las cromátidas sino los cromosomas homólogos. De esta manera, y por cada par de homólogos, un cromosoma emigra a un extremo de la célula y otro al polo opuesto.
- Telofase 1:  
Al final se producen dos células cada una con la mitad de los cromosomas homólogos presentes en la célula original.

#### Segunda división meiótica:

Inmediatamente después de haber tenido lugar la primera división meiótica se inicia la segunda, que tiene lugar como una mitosis normal, pero sin duplicación del ADN. En la segunda división meiótica tiene lugar la separación de las cromátidas que formaban los cromosomas. El resultado son cuatro células que tienen la mitad de cromosomas que la célula original.

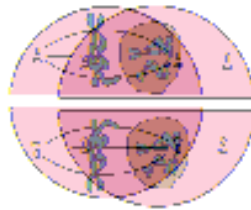
#### Consecuencias de la meiosis:

Es el proceso mediante el cual se obtienen “células especializadas” para intervenir en la reproducción sexual.

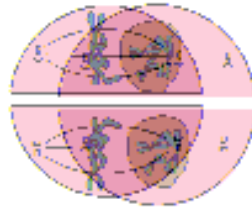
Reduce a la mitad el número de cromosomas, las células que se forman son haploides,  $n$ , frente a las diploides de que producen,  $2n$ , compensándose de esta manera el efecto duplicador de la fecundación.

Se produce una recombinación de la información genética ya que se intercambia material genético entre los cromosomas homólogos durante el apareamiento que tiene lugar en la Profase 1.

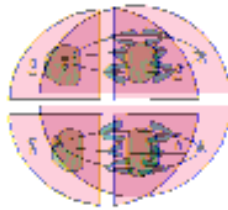
La meiosis origina una gran variedad de gametos por cada progenitor debido al entrecruzamiento de segmentos de los cromosomas homólogos, junto con la combinación al azar de los cromosomas paterno y materno durante la Metafase 1.



Metafase II

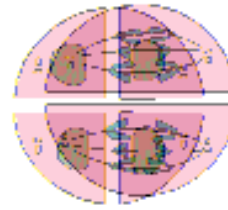


Metafase II



Telofase I

17



Telofase I

17



Interfase



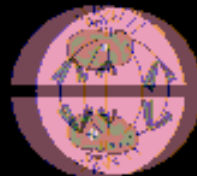
Metafase I



Anafase I



Metafase I



Anafase I

## 6.5 Importancia biológica de la mitosis y la meiosis.

### Significado biológico de la mitosis

Con la mitosis se consigue la creación de nuevas células en los procesos de crecimiento de los organismos, se reemplazan las células que pueden estar dañadas o que necesiten ser sustituidas debido a un desgaste natural.

Representa el mecanismo universal de transmisión de la información que existe en la célula madre a las células hijas.

### Significado biológico de la meiosis

La meiosis es absolutamente necesaria para mantener constante el número de cromosomas en las especies de reproducción sexual. La meiosis debe tener lugar necesariamente en algún momento del ciclo biológico de las especies que se reproducen sexualmente, para evitar la duplicación cromosómica que se produciría como consecuencia de la unión de los núcleos de los gametos durante la fecundación.

## 6.6 Conceptos básicos: genoma, gen, alelo, homocigótico, heterocigótico, herencia dominante y recesiva, genotipo y fenotipo.

### Genoma

*Material genético contenido en las células de un organismo, organizado en cromosomas.*

### Gen

El patrimonio genético que contienen las células puede ser comparado a un diccionario de varios volúmenes. Un cromosoma corresponde a un volumen de instrucciones genéticas formado por unidades de información, llamadas genes. Estos genes son factores hereditarios que controlan la aparición de los caracteres.

*Fragmento de cromosoma que contiene información sobre un determinado carácter. Cada gen se localiza en un lugar específico del cromosoma, que constituye su "locus".*

Un cromosoma contiene muchos genes diferentes que afectan a otros tantos caracteres. No obstante, un carácter no está siempre determinado por un solo gen; frecuentemente, múltiples genes intervienen en la aparición de tal o cual carácter, por ejemplo, la capacidad para producir hemoglobina.

### Alelo

Un determinado carácter, como la pigmentación de la piel, puede manifestarse de forma diferente. Ello es debido a que un determinado gen puede presentar variedades o alternativas distintas. Así, el gen que controla la pigmentación de la piel presenta dos

alternativas: una de ellas permite la pigmentación, la otra no la permite. Otros genes tienen más de dos alternativas.

*Denominamos alelos a las distintas alternativas que puede presentar el gen que controla un determinado carácter.*

La célula de los organismos diploides contiene dos series de cromosomas, lo que equivale a decir que cada cromosoma tiene un homólogo. Los cromosomas no homólogos son portadores de genes diferentes; en cambio, los cromosomas homólogos contienen los mismo genes situados en los mismos puntos.

### Homocigótico

El hecho de que los cromosomas homólogos contengan los mismos genes significa que poseemos dos instrucciones para cada carácter. Es decir, en las especies diploides, cada carácter que exhibe un individuo está controlado por un par de genes.

Al par de genes que determina un carácter se le denomina par de alelos.

Cada alelo se localiza, respectivamente, el mismo punto de cada cromosoma homólogo. No obstante, ambos cromosomas homólogos no son genéticamente iguales. Así para un determinado carácter, como la "pigmentación de la piel", pueden darse las siguientes posibilidades en un individuo:

- 1- Que los dos alelos sean iguales y lleven información que permita la síntesis del pigmento (A).
- 2- Que ambos alelos sean iguales pero portadores de una información que impida la síntesis de pigmento (a)
- 3- Que los dos alelos sean diferentes, de modo que uno permita la síntesis de pigmento (A) y el otro la impida (a).

*Cuando en un individuo, los dos alelos de un determinado gen son idénticos se dice que dicho individuo es **homocigótico** o **puro** para ese carácter.*

### Heterocigótico

*Cuando en un individuo, los dos alelos de un determinado gen son diferentes se dice que dicho individuo es **heterocigótico** o **híbrido** para ese carácter*

Cuando en un individuo, los dos alelos de un determinado gen son diferentes se dice que dicho individuo es heterocigótico o híbrido para ese carácter.

Los individuos **heterocigóticos** respecto a un carácter presentan **dos alelos diferentes**; entonces, el carácter que manifiesten dependerá de la relación entre los alelos. Puede ocurrir:

- 1- Que **sólo se manifieste uno** de los dos alelos. El alelo que se manifiesta es **dominante**, mientras que el alelo que permanece oculto y no se manifiesta es **recesivo**.

2- Que se manifieste un carácter intermedio entre ambos alelos, En este caso se dice que ambos alelos son **codominantes**.

### Genotipo

En los individuos heterocigóticos, la información contenida en los genes recesivos no se manifiestan exteriormente, es decir, no es observable. Por este motivo distinguimos entre el genotipo y el fenotipo de un individuo.

*Los genes que posee un individuo constituye su genotipo y la manifestación de ese genotipo se denomina fenotipo.*

### Fenotipo

Aunque un individuo sólo puede manifestar los caracteres de los genes que posee, el ambiente en el que se desarrolla o vive ese organismo influye de manera importante en la expresión de dichos genes. Por ejemplo, uno de los factores que determine la cantidad de pigmento producido por una persona con capacidad genética para producir pigmento de la piel será su mayor o menor exposición al sol.

*El fenotipo es el resultado de la expresión del genotipo en un ambiente determinado.*

## 6.7 Las leyes de Mendel. Teoría cromosómica de la herencia: genes.

El método empleado por Mendel se denomina mendelismo, y esencialmente consiste en lo siguiente:

- Se seleccionan individuos de razas puras que difieren en uno o varios caracteres. Estos individuos constituyen la **generación parental (P)**. Para ello seleccionó aquellas variedades de plantas de guisante que, al reproducirse por autofecundación, mantenían constante determinada característica durante varias generaciones, por ejemplo el color de los guisantes.
- Se cruzan individuos de la generación P de diferente raza para estudiar los caracteres que exhiben los descendientes de la **primera generación filial (F<sub>1</sub>)**.
- Se cruzan entre si individuos de la primera generación filial para estudiar los caracteres que exhiben los descendientes de la **segunda generación filial (F<sub>2</sub>)**.

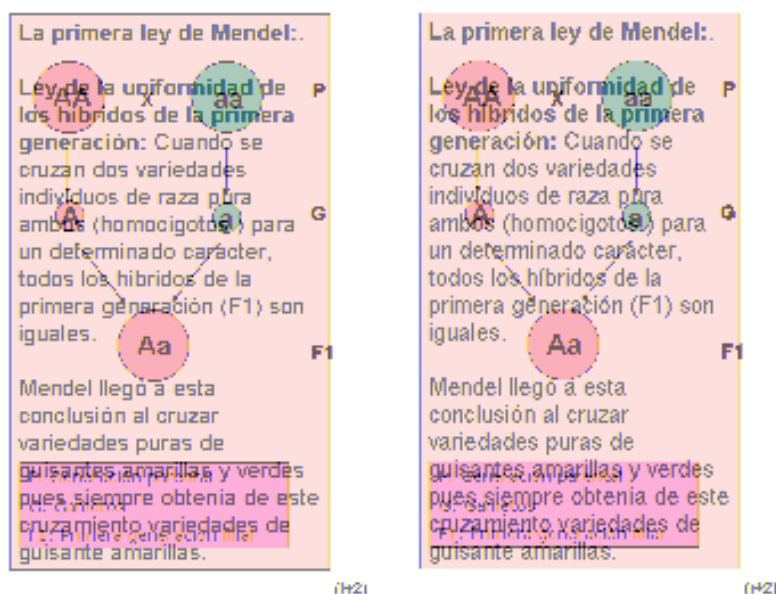
*Variedades puras que difieren en un carácter.*

En primer lugar, Mendel cruzó variedades puras que diferían en algunos caracteres por ejemplo, plantas de guisantes amarillos y plantas de guisantes verdes. Mendel experimentó sólo con caracteres dominantes y recesivos. Debido a ello, todos los individuos híbridos de la primera generación filial presentaban el carácter del progenitor homocigótico con el carácter dominante.

Las plantas homocigóticas de guisantes amarillos poseen dos genes dominantes (AA), mientras que las que los producen verdes contienen dos genes recesivos (aa).

Cuando se forman las células reproductoras durante la meiosis, todos los gametos de las plantas de guisantes amarillos llevarán un gen dominante para ese color (A), mientras que los de las plantas de guisantes verdes contendrán un gen recesivo (a).

En la fecundación, cuando se unen los gametos, todas las semillas que se formen serán heterocigóticas o híbridas (Aa).



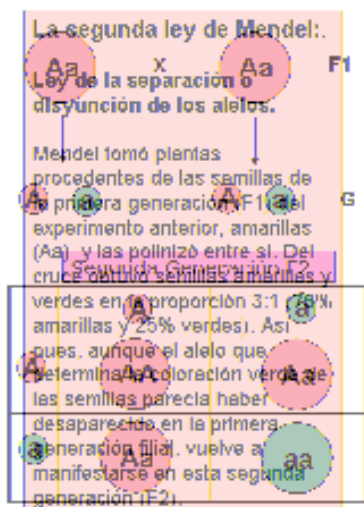
Enunciado de la primera ley de Mendel:

**1ª Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación filial:** Cuando se cruzan dos razas puras que difieren en un carácter, todos los híbridos de la primera generación  $F_1$  son idénticos entre sí para ese carácter.

Variedades híbridas respecto de un carácter:

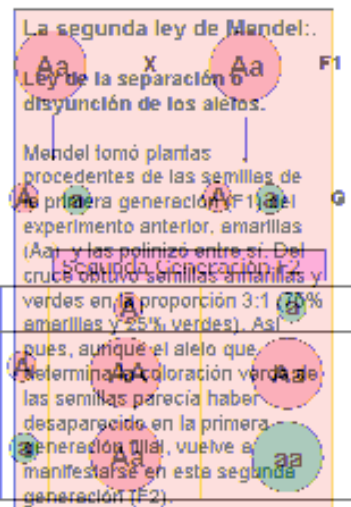
Todos los individuos híbridos de la primera generación presentan el carácter del progenitor dominante. ¿Qué ha ocurrido con el carácter recesivo del otro progenitor? Para responder a esa cuestión, Mendel cruzó entre sí individuos híbridos (heterocigóticos  $Aa$ ) de la primera generación filial  $F_1$  y observó que el carácter recesivo, que había desaparecido en la primera generación, aparecía en la segunda generación filial ( $F_2$ ) en el 25% de los individuos.

Este hecho se explica porque, durante la meiosis, los dos genes alelos se separan, ya que nunca pueden ir juntos al mismo gameto, de modo que las plantas ( $Aa$ ) forman con la misma probabilidad gametos con el gen  $A$  que gametos con el gen  $a$ . En la fecundación se pueden formar las siguientes combinaciones de genotipos en la  $F_2$ :  $AA$ ,  $Aa$  y  $aa$ . De estos, un 75% (con genotipos  $AA$  y  $Aa$ ) presentará el fenotipo dominante (amarillo) y un 25% (de genotipo  $aa$ ) presentará el fenotipo recesivo ( $aa$ ).



Más información en: <http://Gloss@equatlas.com>

(H6)



Más información en: <http://Gloss@equatlas.com>

(H6)

Enunciado de la segunda ley de Mendel

**2ª Ley de la segregación de los caracteres en la segunda generación filial:** Los caracteres que se encuentran juntos en los híbridos se segregan sin mezclarse en el instante que forman los gametos.

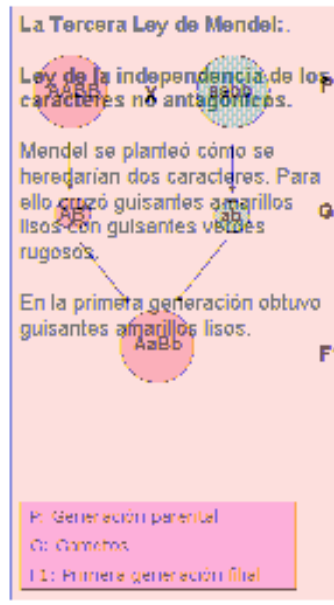
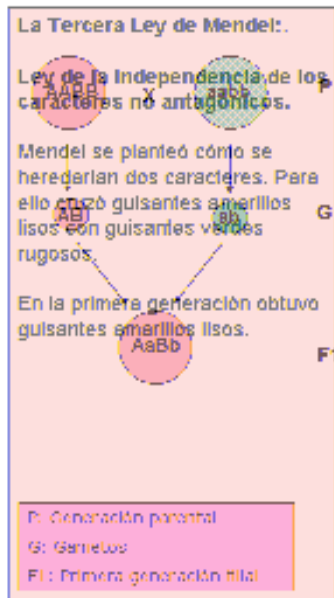
Además del color, las semillas de los guisantes pueden diferir en otros caracteres, como, por ejemplo, la forma lisa o rugosa de su superficie. Mendel había obtenido variedades puras de guisantes amarillos lisos y verdes rugosos. Y con los cruces que había realizado demostró que el color amarillo ( $A$ ) es dominante sobre el color verde ( $a$ ), y que el carácter liso ( $L$ ) es dominante sobre el rugoso ( $l$ ). La siguiente cuestión es:



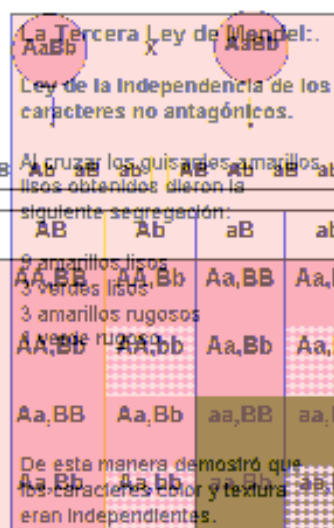
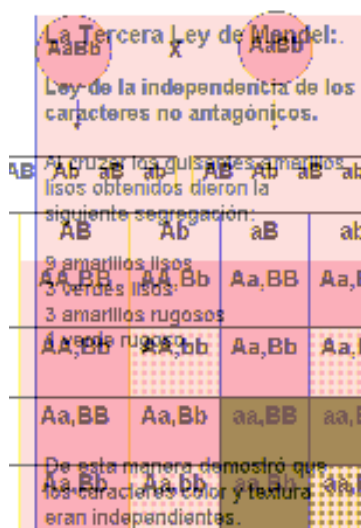
¿Qué ocurriría si condidramos al mismo tiempo los dos caracteres? ¿Podríamos obtener variedades nuevas de guisantes amarillos-rugosos y verdes lisos?

*Variedades puras que difieren en dos caracteres*

Para estudiar cómo se transmiten estos dos caracteres conjuntamente, color y forma, Mendel cruzó dos razas puras de guisantes, una de color amarillo y forma lisa (AALL) con otra de color verde y forma rugosa (aall).

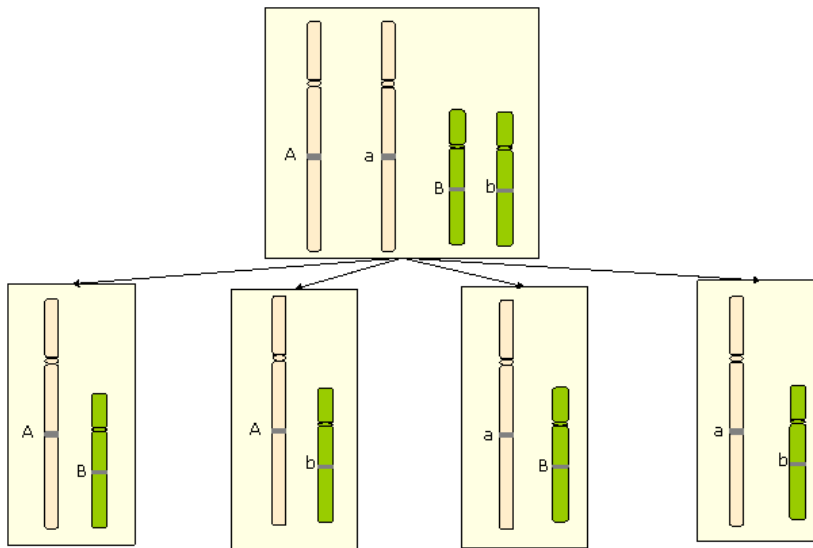


Como cabe de esperar, todos los descendientes obtenidos en la primera generación filial fueron híbridos e iguales. En este caso, dihíbridos (híbridos respecto a dos caracteres) de fenotipo amarillo y liso.



EXPLICACIÓN DE LA TERCERA LEY DE Mendel (GENES NO LIGADOS)

La 3ª Ley de Mendel se cumple sólo en el caso de que los genes que determinan ambos caracteres se encuentren en cromosomas homólogos distintos (**genes independientes**). Pues sólo en este caso puede el dihibrido (Aa,Bb) formar 4 gametos distintos al 25%. Cuando los genes que determinan ambos caracteres se encuentran en el mismo par de cromosomas, **genes ligados**, la 3ª Ley de Mendel no se puede cumplir.



Enunciado de la tercera ley de Mendel.

**3ª Ley de la independencia de los caracteres:** Los distintos caracteres se transmiten independientemente unos de otros de modo que pueden aparecer todas las combinaciones posibles en la descendencia

**Limitaciones a la 3ª Ley de Mendel**

**Ejemplo hipotético.**  
Suponiendo que los caracteres color de la piel y textura de la piel de los guisantes hubiesen estado ligados con ligamiento absoluto, de tal manera que A y B hubiesen estado en el mismo cromosoma y a y b en el homólogo, al cruzar los dihibridos (Aa,Bb) para ambos caracteres, Mendel hubiese obtenido:

	AB	ab
AB	AA, BB	Aa, Bb
ab	Aa, Bb	aa, bb

3 amarillos lisos  
1 verde rugoso

En lugar de lo que hubiese obtenido:

9 amarillos lisos  
3 verdes lisos  
3 amarillos rugosos  
1 verde rugoso

(+2)

**Limitaciones a la 3ª Ley de Mendel**

**Ejemplo hipotético.**  
Suponiendo que los caracteres color de la piel y textura de la piel de los guisantes hubiesen estado ligados con ligamiento absoluto, de tal manera que A y B hubiesen estado en el mismo cromosoma y a y b en el homólogo, al cruzar los dihibridos (Aa,Bb) para ambos caracteres, Mendel hubiese obtenido:

	AB	ab
AB	AA, BB	Aa, Bb
ab	Aa, Bb	aa, bb

3 amarillos lisos  
1 verde rugoso

En lugar de lo que hubiese obtenido:

9 amarillos lisos  
3 verdes lisos  
3 amarillos rugosos  
1 verde rugoso

(+2)

### **Cuando el mensaje cambia: mutaciones.**

A veces, el mensaje “escrito” en el ADN cambia. Esto ocurre cuando la secuencia de nucleótidos en el ADN es copiada de manera incorrecta.

Estos cambios se llaman mutaciones y, en la mayoría de los casos, se producen espontáneamente. No obstante, existen agentes mutagénicos, como los rayos-X, la luz ultravioleta, la radiación atómica y algunos productos químicos, que, al actuar sobre las células en el momento de la replicación, inducen estos errores.

Estos agentes se encuentran de manera natural en nuestro medio; sin embargo, la actividad humana puede provocar un aumento considerable de su presencia, de consecuencias imprevisibles.

Por tratarse de “errores”, la mayoría de las mutaciones son perjudiciales. La consecuencia inmediata de una mutación es que la proteína que se debía fabricar con la instrucción contenida en un gen se fabrica de manera incorrecta o incluso deja de fabricarse.

*Las mutaciones pueden producirse en cualquier célula de un organismo pero sólo se heredan, pasando a generaciones sucesivas, si se producen en las células que van a originar los gametos.*