

- **¿Qué son los genes?**

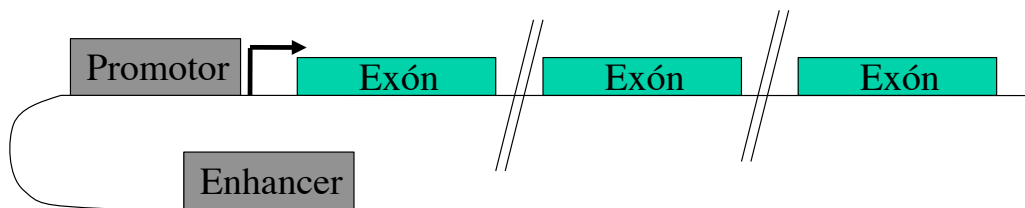
Alejandro Roth
Biología, Bachillerato 2011

La Genética tradicional (descripción de los patrones de herencia) permitió caracterizar las propiedades del ADN, lo cual, asociado a la microbiología y a la bioquímica dio origen a las técnicas de ADN recombinante y al estudio de Genética Molecular.

¿qué son los Genes?

Los Genes son unidades de información y su definición cambia de acuerdo al ámbito al que se aplique el concepto:

- Estructuralmente, un gen es una secuencia de desoxirribonucleótidos
- En términos hereditarios un gen es una unidad de transmisión (que posee estabilidad transgeneracional)
- Funcionalmente un gen es una unidad de expresión (que experimenta transcripción, por ejemplo)



Conceptos generales

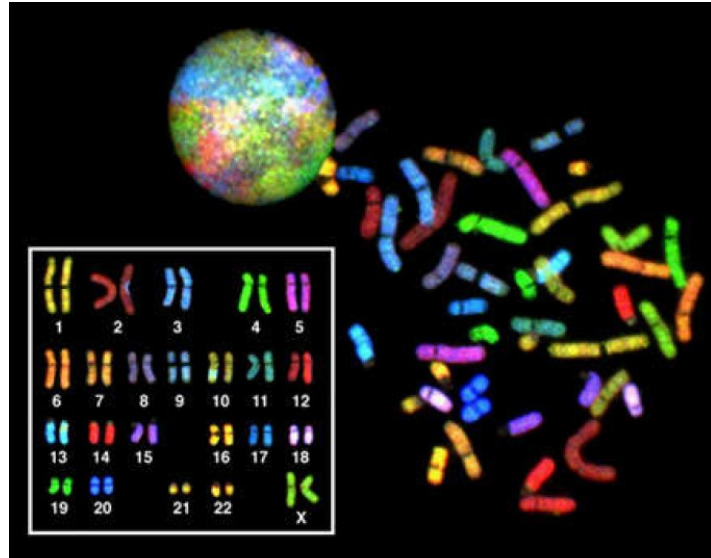
Pongámonos de acuerdo:

- El gen es la unidad de la herencia
- Los genes se disponen linealmente en los cromosomas
- Los cromosomas son unidades no repetidas en las células reproductivas (haploides), pero están pareados en los cigotos y en las células somáticas de un organismo (diploide).
- Los genes, y los cromosomas, son susceptibles de sufrir cambios
- Genes múltiples controlan la herencia y expresión de caracteres cuantitativos
- Los genes tienen frecuencias de equilibrio en las poblaciones, las que pueden cambiar por mutación, selección y migración. Este fenómeno es la base de la formación de las razas y de las especies.

Patrones de herencia:

Existen diferentes patrones de herencia según las posibles localizaciones de un gen:

- **Herencia autosómica:** basada en la variación de genes simples en cromosomas regulares o autosomas (Mendel).



<http://www.genome.gov/Pages/Hyperion//DIR/VIP/Glossary/Illustration/sky.shtml>
All of the illustrations in the Talking Glossary of Genetics are freely available and may be used without special permission.

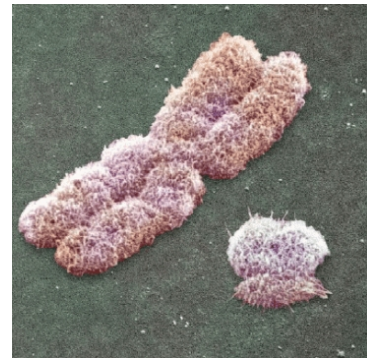
Patrones de herencia:

Existen diferentes patrones de herencia según las posibles localizaciones de un gen:

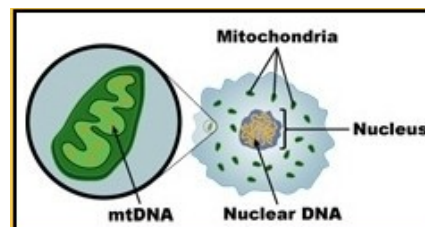
- **Herencia autosómica:** basada en la variación de genes simples en cromosomas regulares o autosomas (Mendel).

- **Herencia ligada al sexo:** basada en la variación de genes simples en los cromosomas determinantes del sexo.

- **Herencia citoplásmica:** basada en la variación de genes simples en cromosomas de organelos (herencia materna, asociada a mitocondrias).



<http://web.mit.edu/newsoffice/2010/y-chromosome-0114.html>



<http://www.all-about-forensic-science.com/mitochondrial-dna.html>

GENES AND PHENOTYPES

Gene: a functional unit of inheritance, usually corresponding to the segment of DNA coding for a single protein.

Genome: all of an organism's DNA sequences.

locus: the site of the gene in the genome



Gen: unidad funcional de la herencia, normalmente corresponde al segmento de ADN que codifica una proteína

Genoma: Toda la secuencia del ADN de un organismo.

Locus (loci): el sitio de un gen en el genoma

Alelo: diferentes formas que puede adoptar un el mismo gen.

Genotipo: el set específico de alelos en el genoma de un individuo

Fenotipo: las características visibles de un individuo

GENES AND PHENOTYPES

Gene: a functional unit of inheritance, usually corresponding to the segment of DNA coding for a single protein.

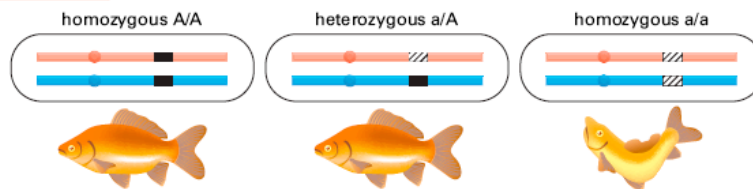
Genome: all of an organism's DNA sequences.

locus: the site of the gene in the genome



GENOTYPE: the specific set of alleles forming the genome of an individual

PHENOTYPE: the visible character of the individual



allele A is **dominant** (relative to a); allele a is **recessive** (relative to A)
In the example above, the phenotype of the heterozygote is the same as that of one of the homozygotes; in cases where it is different from both, the two alleles are said to be co-dominant.

Gen: unidad funcional de la herencia, normalmente corresponde al segmento de ADN que codifica una proteína

Genoma: Toda la secuencia del ADN de un organismo.

Locus (loci): el sitio de un gen en el genoma

Alelo: diferentes formas que puede adoptar un el mismo gen.

Genotipo: el set específico de alelos en el genoma de un individuo

Fenotipo: las características visibles de un individuo

GENES AND PHENOTYPES

Gene: a functional unit of inheritance, usually corresponding to the segment of DNA coding for a single protein.

Genome: all of an organism's DNA sequences.

locus: the site of the gene in the genome

alleles: alternative forms of a gene

GENOTYPE: the specific set of alleles forming the genome of an individual

PHENOTYPE: the visible character of the individual



Wild-type: the normal, naturally occurring type



Mutant: differing from the wild-type because of a genetic change (a mutation)



allele A is **dominant** (relative to a); allele a is **recessive** (relative to A)

In the example above, the phenotype of the heterozygote is the same as that of one of the homozygotes; in cases where it is different from both, the two alleles are said to be co-dominant.

Gen: unidad funcional de la herencia, normalmente corresponde al segmento de ADN que codifica una proteína

Genoma: Toda la secuencia del ADN de un organismo.

Locus (loci): el sitio de un gen en el genoma

Alelo: diferentes formas que puede adoptar un el mismo gen.

Genotipo: el set específico de alelos en el genoma de un individuo

Fenotipo: las características visibles de un individuo

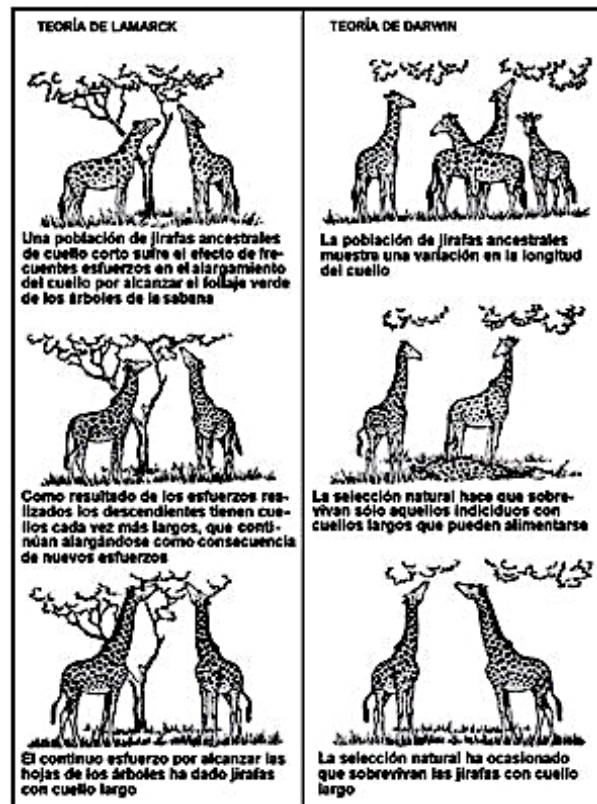
¿Cómo se las arregla un grupo de organismos para conservar su identidad (organización) a lo largo del tiempo en un espacio (ambiente)?

Teorías pre-mendelianas de la herencia:

- Aristóteles: los organismos formados por reproducción sexual reciben del óvulo la “sustancia” y del espermatozoide la “forma”.
- Preformistas: espermatistas (Bonet (1720-1793); ovistas (ovulistas).
- Teoría de la herencia ancestral (la sangre es el vehículo).
- Lamarck (1744-1829): planteó la herencia de los caracteres adquiridos.

Existía el **concepto de herencia mezclada**: la descendencia muestra normalmente características similares a las de ambos progenitores....pero, la descendencia no siempre es una mezcla intermedia entre las características de sus parentales.

Lamarck (1744-1829): “El ambiente plantea necesidades y desafíos a los seres vivos. Los organismos deben adaptarse a estos cambios, y lo hacen por medio del uso o desuso de órganos. Este uso de los órganos los perfecciona, y es heredado a los descendientes; este perfeccionamiento se acumularía generación tras generación”

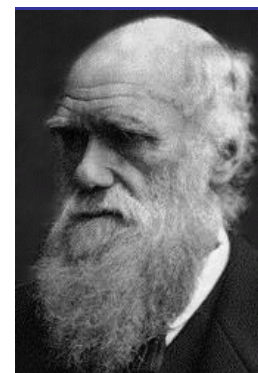


<http://con-cienciar.blogspot.com/2009/12/lamarck-el-olvidado.html>

Herencia, teorías Pre-mendelianas

Final del siglo XIX: Las teorías sobre los mecanismos de la herencia no satisfacen las condiciones experimentales reconocidas por los investigadores.

- Darwin (1809-1882): hipótesis provisional de la pangénesis.
 - Realizó múltiples experimentos sobre gallinas de criadero. Esto le permitió definir la importancia de la selección, pero debido a que los caracteres eran multigénicos, no pudo llegar a una reducción matemática.



• Redescubridores de las Leyes de Mendel:

Hugo de Vries (1848-1935), William Bateson (1861-1926) (En 1902 publicó "Los principios mendelianos de la herencia: una defensa", con la traducción de los trabajos originales de Mendel sobre hibridación, publicados en 1866.

GENETICA MENDELIANA



**Gregor Mendel
(1822-1884)**

Monje austríaco que vivió en un monasterio en lo que es hoy la ciudad de Berno, Checoslovaquia. Asistió durante dos años a la Universidad de Viena, donde estudió biología y matemáticas.

CONCEPTO DE HERENCIA PARTICULADA

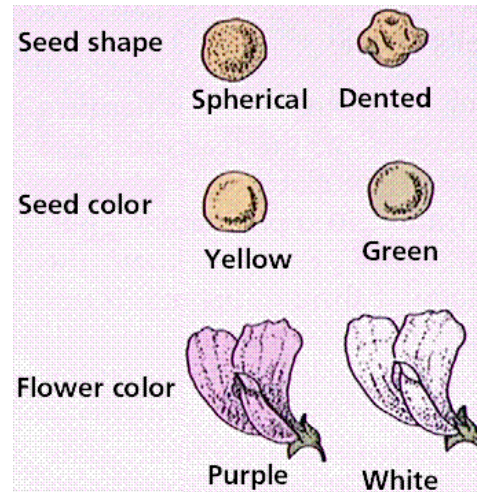
Los factores hereditarios no se mezclan al pasar a la descendencia (Pangénesis), son transmitidos intactos de una generación a otra y así dirigen la expresión del fenotipo.

Los primeros experimentos de Mendel

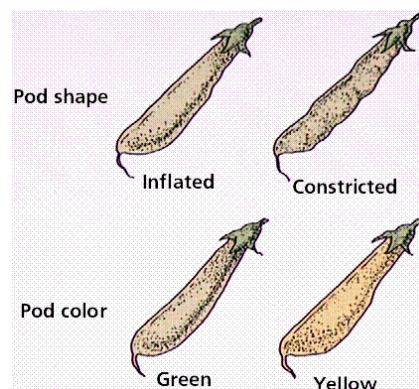
- Mendel se interesó en mejorar las plantas mediante cruces en organismos que eran diferentes en una o más características heredadas. Este interés lo llevó a descubrir principios básicos que explican cómo se heredan las características en los seres vivos
- ¿Por qué tuvo éxito cuando otros no?
 - Caracteres a estudiar
 - Líneas puras
 - Números estadísticamente significativos



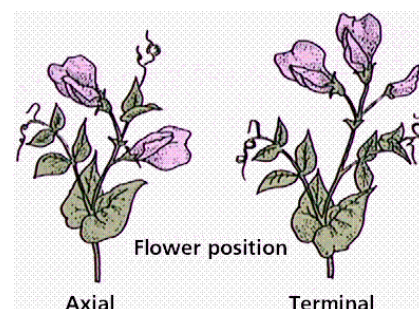
- Mendel tenía un pequeño jardín en el monasterio y realizaba cruces experimentales de guisantes, los cuales fueron una buena selección porque poseen un grupo de características en contraste que son **fáciles de distinguir** y que están **codificadas en genes únicos** y a **gran distancia en cada cromosoma**
- Escogió tres pares de características en contraste en las semillas, dos en las vainas y dos en los tallos.



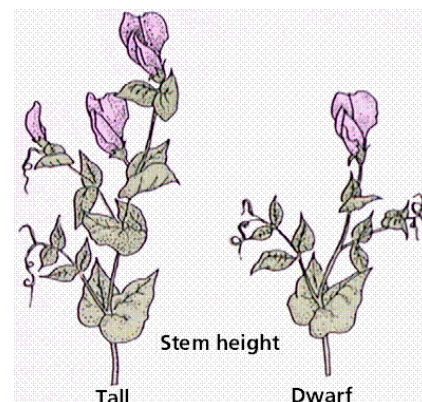
Vainas



Tallos.

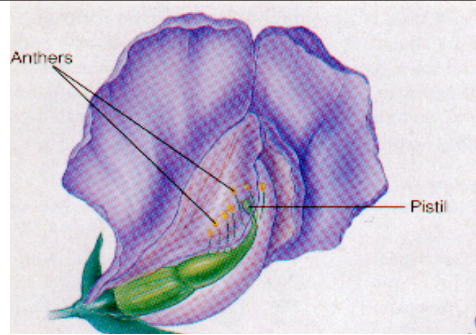


- Escogió tres pares de características en contraste en las semillas, dos en las vainas y dos en los tallos.



Generación de líneas puras

- Mendel empezó sus experimentos desarrollando un número de tipos, o líneas, de plantas que eran puras para cada uno de los siete pares de características.
- Una línea pura es un grupo de seres vivientes que produce progenie que muestra una sola forma de una característica en cada generación.
- Mendel produjo siete pares de líneas puras al permitir que los guisantes se autopolinizaran durante varias generaciones.

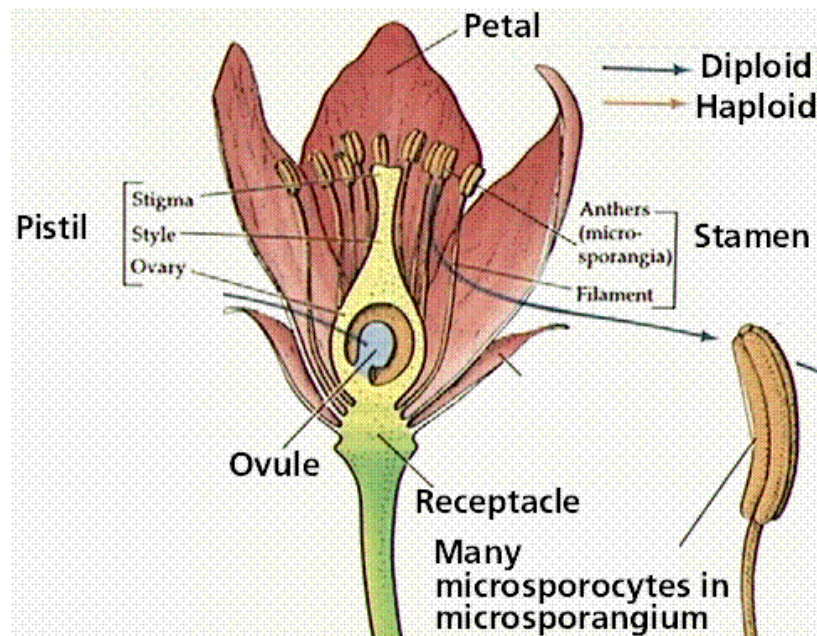


Polinización cruzada y autopolinización



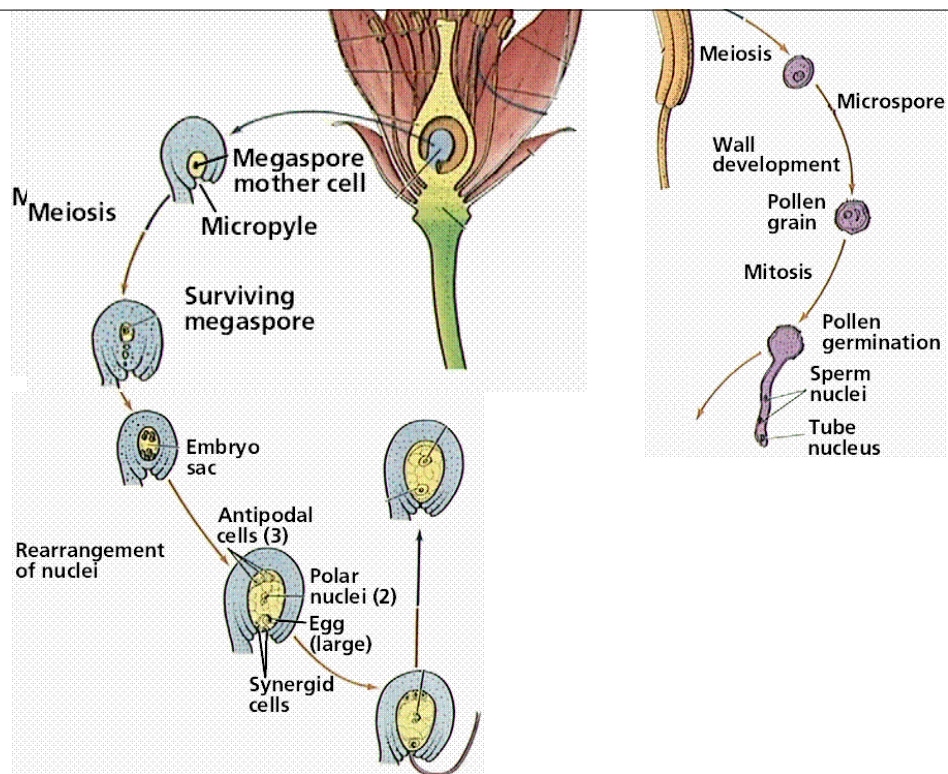
- La polinización cruzada es un proceso mediante el cual el polen que se forma en la flor de una planta se mueve al pistilo de la flor de otra planta de la misma clase. Sin embargo, en el guisante ocurre la autopolinización.
- Los pétalos cerrados evitan que el polen de otras flores afecten los resultados experimentales.

Reproducción en plantas (breve)

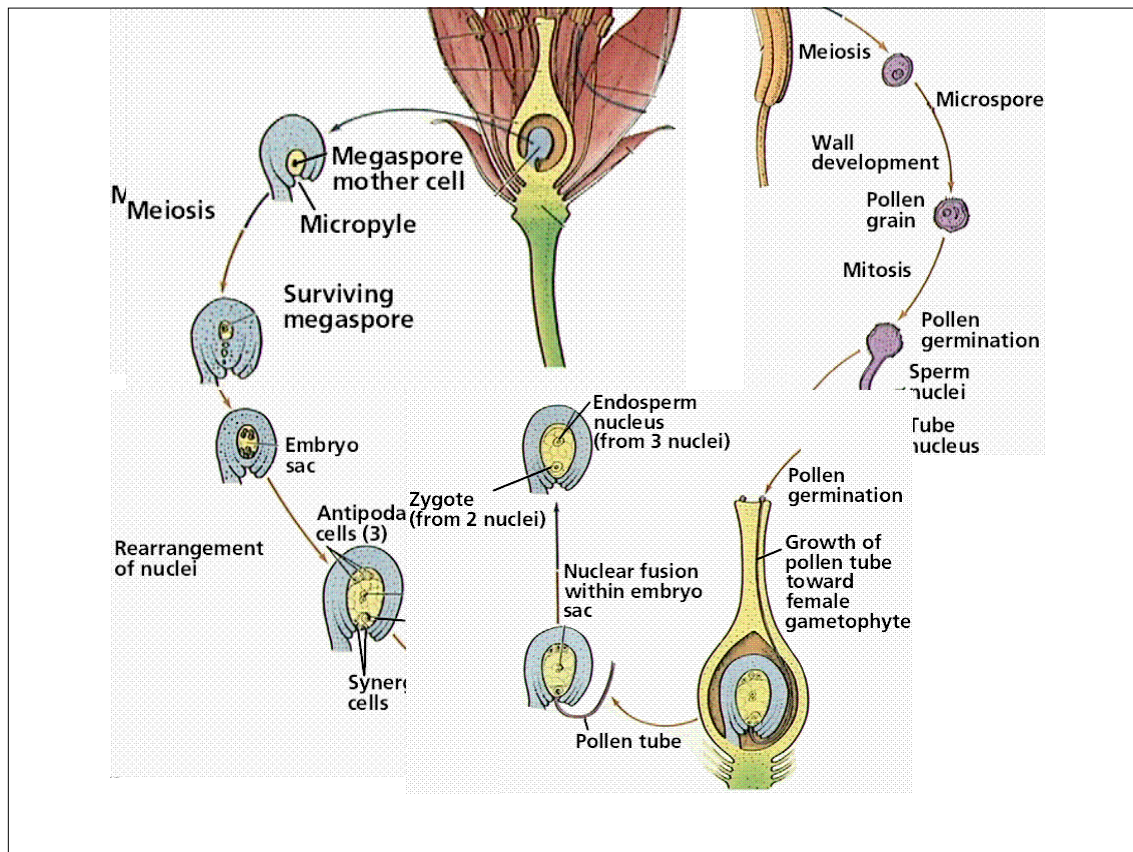


19

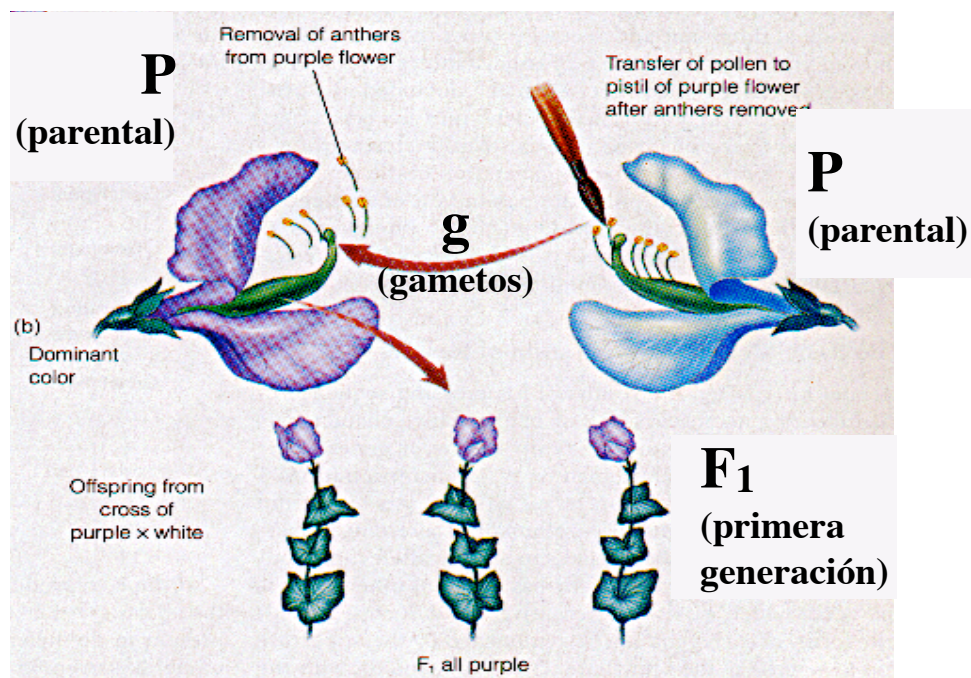
<http://www.emc.maricopa.edu/faculty/farabee/BIOBK/BioBookflowers.html>



20

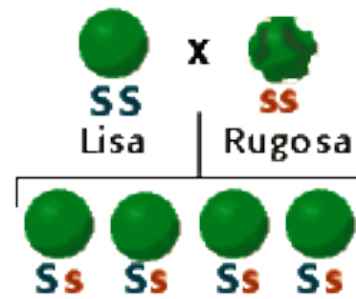


EXPERIMENTOS DE HIBRIDIZACIÓN EN PLANTAS. MENDEL 1865



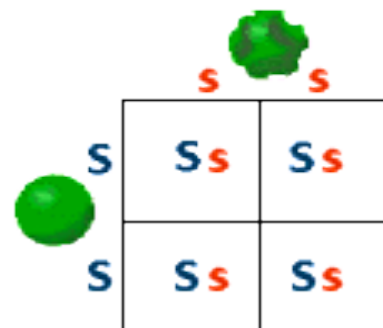
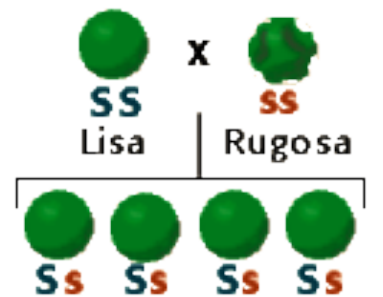
Cruzamientos

- Después de establecer líneas puras, Mendel hizo cientos de cruces, transfiriendo el polen desde los estambres de plantas que tenían una característica hasta los pistilos de las plantas que tenían la característica contraria.
- La generación progenitora (P1) es el grupo de organismos que se usa para hacer el primer cruce en una serie de cruces experimentales.
- Al desarrollarse las nuevas semillas, Mendel examinó su apariencia.



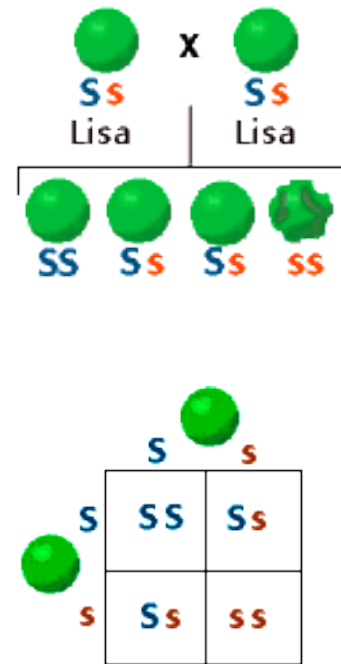
Resultados

- En la progenie, solo aparecían plantas de semilla redonda.
- Los guisantes de semillas redondas que fueron el producto del cruce experimental de Mendel eran organismos de una primera generación filial (F1).
- Todas las plantas de semilla redonda de la F1 son híbridas.
- Un híbrido es un hijo de dos padres que difieren en una o más características heredadas.
- Por ello, Mendel llevó a cabo un cruce monohíbrido, que comprende un par de características en contraste.



CUADRO DE PUNNETT

- Luego, Mendel permitió que la generación F1 se autopolinizara.
- La progenie de la autopolinización de la F1 es la segunda generación filial (F2).
- Encontró que algunas plantas de la F2 eran redondas y las de otras plantas de la F2 eran arrugadas.
- Los resultados indicaron que las características que se “perdieron” en la generación F1 reaparecieron en la generación F2.

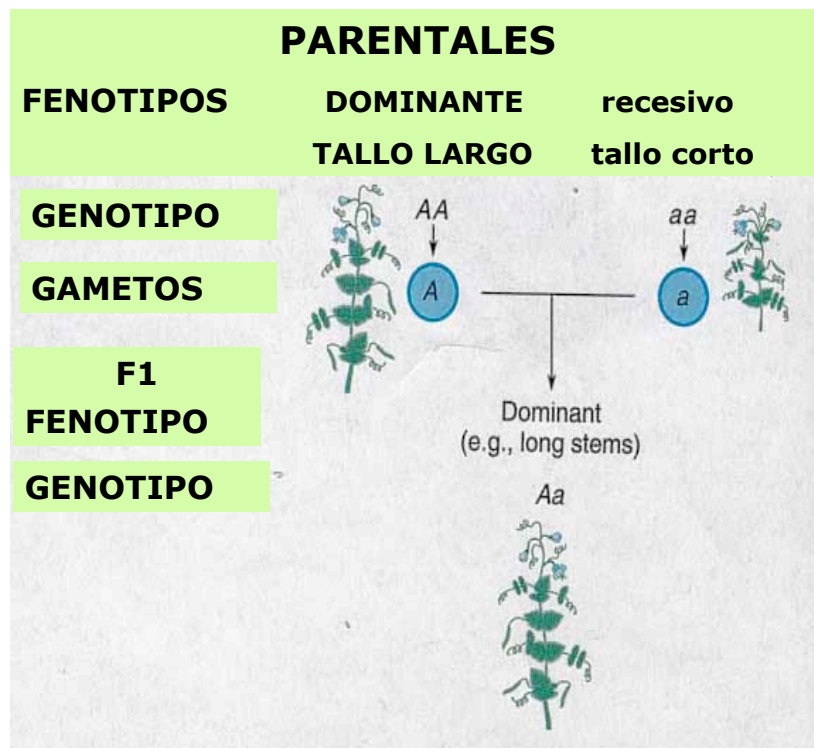


MONOHIBRIDISMO

DIALELICO

Clases de gametos diferentes que origina cada padre?

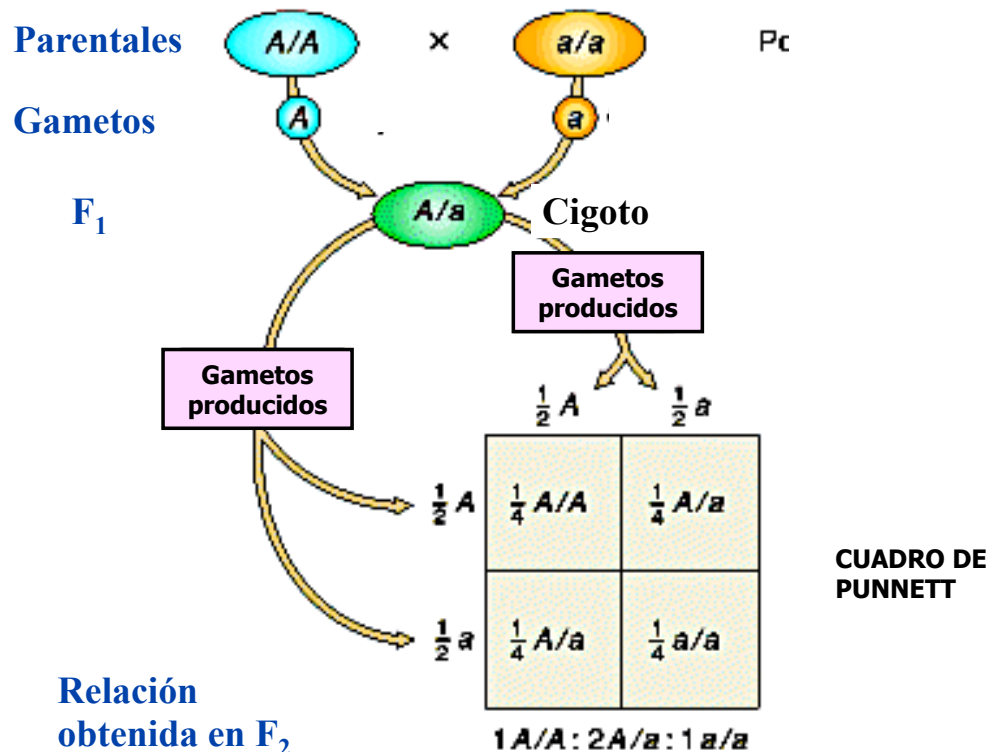
Frecuencias genotípicas de la progenie?



PRIMERA LEY DE MENDEL

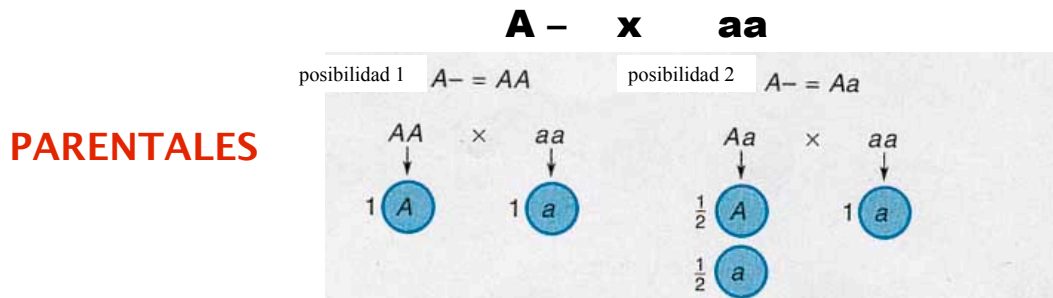
PRINCIPIO DE LA SEGREGACION

DURANTE LA FORMACION DE LOS GAMETOS LOS MIEMBROS DE UN PAR ALELO SEGREGAN (SE SEPARAN) INDEPENDIENTEMENTE, DE MANERA TAL QUE SOLO UN ALELO ESTA INCLUIDO EN CADA GAMETO



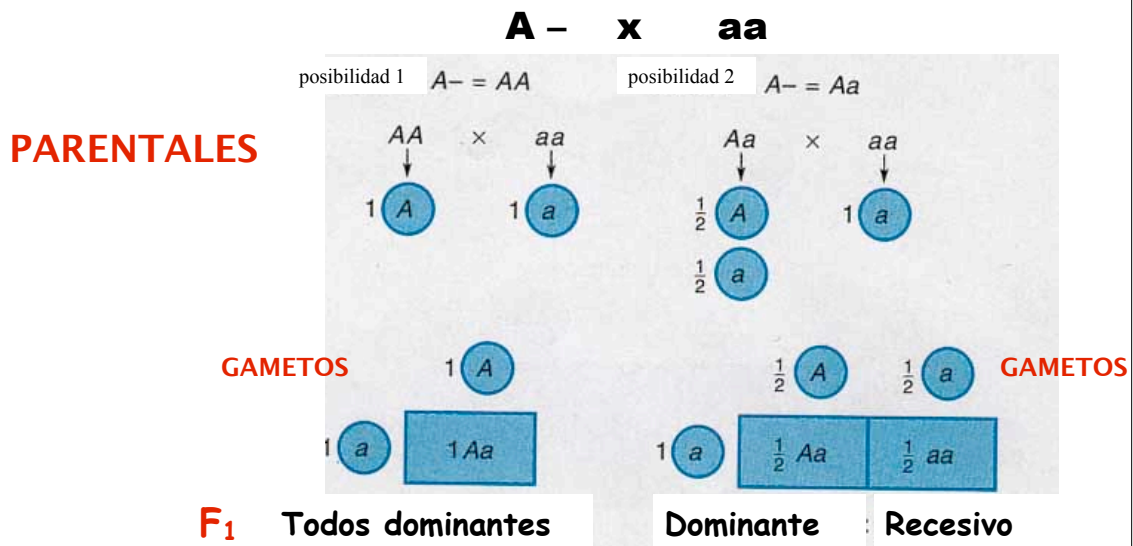
**CRUZAMIENTO DE PRUEBA: DETERMINAR EL
GENOTIPO DE UN INDIVIDUO CON FENOTIPO
DOMINANTE BASADO EN EL FENOTIPO DE LA PROGENIE**

**Cruzar al individuo Ax con un homocigoto
recesivo**



**CRUZAMIENTO DE PRUEBA: DETERMINAR EL
GENOTIPO DE UN INDIVIDUO CON FENOTIPO
DOMINANTE BASADO EN EL FENOTIPO DE LA PROGENIE**

**Cruzar al individuo Ax con un homocigoto
recesivo**



**BASE
CROMOSOMICA
DE LA 1ª LEY DE
MENDEL:**

**APAREAMIENTO Y
SEGREGACIÓN DE
CROMOSOMAS
HOMOLOGOS
DURANTE LA MEIOSIS
RESPONSABLES DEL
COMPORTAMIENTO
MENDELIANO DE
CROMOSOMAS Y
GENES**

