

## TERMINOLOGIA EN GENETICA MENDELIANA

(Preparado por E. Kessi C.)

- (1) **Cromosomas homólogos:** los dos miembros de un par de cromosomas que son físicamente iguales en cuanto a forma, longitud y posición del centrómero. En los organismos que se reproducen sexualmente, cada progenitor contribuye con un miembro del par, el que recibe el nombre de homólogo.
- (2) **Gen:** en la Genética Clásica, es la unidad de transmisión hereditaria. Existen pares de genes, estando cada par ubicado en posiciones correspondientes en los cromosomas homólogos y recibe cada uno el nombre de alelo.
- (3) **Alelos:** aquellos genes que están ubicados en el mismo locus en un par de cromosomas homólogos. Los alelos interactúan para determinar un carácter cualquiera. Generalmente los pares de alelos se designan por letras: AA, aa, Aa, BB, Bb, bb, etc. Cada letra designa un carácter en particular.
- (4) **Locus (plural=loci):** es la posición o lugar que ocupa un gen en el cromosoma.
- (5) **Genoma (genomio):** es el complemento o conjunto de genes que se encuentran en un set o juego de cromosomas.
- (6) **Set haploide:** es el conjunto formado por los representantes de cada par de cromosomas homólogos de un organismo. Corresponde exactamente a la mitad del número total o diploide de cromosomas.
- (7) **Genotipo:** la constitución genética específica de un organismo, es decir, el tipo de genes de un individuo para un determinado carácter.
- (8) **Fenotipo:** el carácter producido por la expresión de los genes determinados por el genotipo y por el ambiente en que se desarrolla un organismo.
- (9) **Homocigosis:** la condición caracterizada por la existencia de alelos idénticos. Un individuo cuyos alelos para una carácter en particular son iguales, o indistinguibles, se dice que es un homocigoto para ese carácter (por ej. , AA, bb, CC... etc.).
- (10) **Heterocigosis:** la existencia de los alelos diferentes para un carácter dado. El término *heterocigoto* se usa a veces como sinónimo de híbrido (por ej.: Aa, Bb, Cc... etc.).
- (11) **Cruzamiento monohíbrido:** un cruzamiento entre progenitores que difieren con respecto a un sólo par de alelos específicos (por ej.: Aa x Aa).
- (12) **Cruzamiento dihíbrido:** un cruzamiento entre individuos que difieren con respecto a dos pares de genes específicos (por ej.: AaBb x AaBb).
- (13) **Híbrido:** el organismo resultante de un cruzamiento entre progenitores que difieren entre sí en uno o más pares de alelos.
- (14) **Dominante:** se refiere a un carácter que se expresa cuando sus alelos están tanto al estado homocigótico como al estado heterocigótico (por ej.: en cualquier de estas combinaciones: AA, Aa, BB, Bb... etc.). La dominancia se designa generalmente por letras mayúsculas: A, B, C, representan genes dominantes.

(15) **Recesivo**: se refiere a un carácter que se expresa solamente cuando sus alelos están al estado homocigótico (por ej. : en las combinaciones aa, bb, cc... etc.). La recesividad se designa generalmente por letras minúsculas: a, b, c, representan genes recesivos.

(16) **Mutación**: cualquier cambio que se produce en el material genético y que es, por lo tanto, heredable. Generalmente se aplica a un cambio a nivel de un gen (mutación génica o de punto) o de un cromosoma (mutación cromosómica).

(17) **Mutante**: puede referirse a un gen alterado por mutación, o bien a un individuo u organismo que lleva a ese gen.

(18) **Meiosis**: un tipo especial de división celular que se produce solamente en los órganos reproductores y que da como resultado la formación de células haploides.

(19) **Gameto**: espermatozoide u óvulo maduro con el número haploide de cromosomas (en los seres humanos = 23 cromosomas).

(20) **Segregación**: separación de los genes alelos en gametos distintos; se produce regularmente durante la meiosis.

(21) **Proporción fenotípica**: el número de combinaciones genotípicas que determinan la expresión de las distintas alternativas de un carácter en un cruzamiento.

(22) **Cruzamiento de prueba (test cross)**: un cruzamiento realizado entre un individuo, cuyo genotipo se desea averiguar, con el homocigoto recesivo respectivo.

### CUADRO RESUMEN DE PROPORCIONES Y FRECUENCIAS EN F2 PARA LA HERENCIA MENDELIANA

Pares que segregan	Clases de gametos	Clases de genotipos	Genotipos diferentes	Clases de fenotipos	Proporciones fenotípicas
1	2	4	3	2	3:1
2	4 (2 <sup>2</sup> )	16 (4 <sup>2</sup> )	9 (3 <sup>2</sup> )	4 (2 <sup>2</sup> )	(3:1) <sup>2</sup>
3	8 (2 <sup>3</sup> )	64 (4 <sup>3</sup> )	27 (3 <sup>3</sup> )	8 (2 <sup>3</sup> )	(3:1) <sup>3</sup>
4	16 (2 <sup>4</sup> )	256 (4 <sup>4</sup> )	81 (3 <sup>4</sup> )	16 (2 <sup>4</sup> )	(3:1) <sup>4</sup>
n	2 <sup>n</sup>	4 <sup>n</sup>	3 <sup>n</sup>	2 <sup>n</sup>	(3:1) <sup>n</sup>

### SERIES ALELICAS.

Cada uno de los diferentes caracteres que constituyen el fenotipo de un individuo está determinado normalmente por un par de genes que reciben el nombre de alelos. Cada alelo ocupa un sitio exacto llamado locus (plural = loci) en un cromosoma, de tal forma que cada cromosoma de una pareja de homólogos puede llevar, normalmente, uno u otro alelo de un par, pero nunca ambos. Si los dos alelos son iguales, el individuo que los porta será homocigoto para el carácter que ellos determinan; si son desiguales, el individuo será heterocigoto para dicho carácter.

El número máximo de alelos que un individuo diploide cualquiera posee es de dos, uno en cada cromosoma homólogo, pero por mutación un gen puede variar una o más veces originando varias alternativas o posibilidades diferentes para el carácter que este gen y su alelo comanden. Suponga la existencia de un gen **A**; al duplicarse da un gen **A**, y así se repite este hecho muchas veces; pero ocurre algunas veces que esta réplica se modifica y origina en su lugar un gen **a**, el que a su vez también puede modificarse y originar un gen **a'** y este, a su vez, un gen **a''**, y así sucesivamente. Este conjunto de genes que tienen un origen común y que, por lo tanto, ocupa un mismo locus en un par de cromosomas homólogos, constituyen una serie alélica. Una serie alélica puede estar compuesta por 3, 5, 15, 45 o más de 100 alelos, pero **sólo dos** de ellos pueden ir en un par de cromosomas, y **uno** en cada cromosoma. Así, cualquier alelo puede ocupar cualquiera de los dos loci correspondientes a la serie.

Se conocen varios ejemplos de series alélicas tanto en las plantas como en los animales, incluso en la especie humana. Estas se refieren a caracteres como color de pelo, color de los ojos, presencia de antígenos en los glóbulos rojos y en diversos tejidos, etc.

### Los grupos sanguíneos humanos.

Se designa por grupo sanguíneo de una persona a un conjunto de proteínas presentes normalmente en los glóbulos rojos y en el plasma y que tienen las propiedades de: a) inducir la formación de anticuerpos, o sea, son antígenos. b) reaccionar específicamente con dichos anticuerpos *in vivo* e *in vitro*; y, a veces, c) causar la destrucción de glóbulos rojos que llevan el antígeno en cuestión, al ponerse en contacto con los anticuerpos específicos.

Consideremos lo que tradicionalmente se ha aceptado como grupos sanguíneos ABO. En los glóbulos rojos existen dos aglutinógenos, A y B y en el plasma las dos aglutininas correspondientes, Anti-A y Anti-B. En base a esto, todas las personas pueden clasificarse en 4 grupos considerando el aglutinógeno de sus glóbulos rojos:

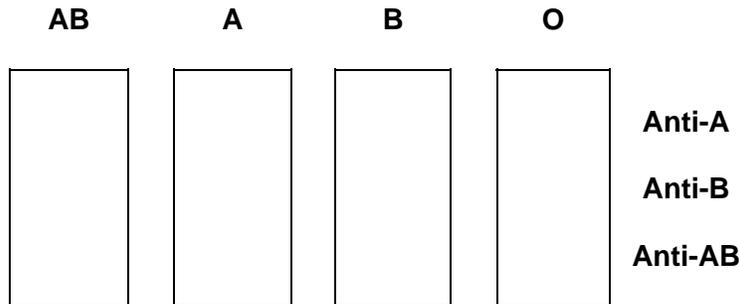
Grupo	Agglutinógeno	Agglutinina
<b>A</b>	A	Anti-A
<b>B</b>	B	Anti-B
<b>AB</b>	A y B	ninguna
<b>O</b>	ninguno	Anti-A y Anti-B

Esta denominación corresponde a la escala internacional de Landsteiner; otra escala, la de Moss, designa a los mismos grupos con números romanos: I (AB); II (A); III (B); IV (O). Los cuatro fenotipos anteriores se explican mediante los 6 genotipos posibles (puesto que la serie está formada, en principio, por tres alelos), como se muestra en la siguiente tabla:

Fenotipo	Genotipo
<b>A</b>	$I^A I^A$ ; $I^A i$
<b>B</b>	$I^B I^B$ ; $I^B i$
<b>AB</b>	$I^A I^B$
<b>O</b>	$ii$

El reconocimiento práctico del grupo sanguíneo de una persona es relativamente sencillo; basta pinchar, en condiciones asépticas, la yema del dedo meñique para obtener muestras de sangre y recogerlas en un portaobjetos limpio, donde previamente se ha depositado gotas sueros Anti-A, Anti-B y Anti-B, y observar la reacción de aglutinación correspondiente. La reacción de aglutinación es la forma de detectar el grupo al cual pertenece una persona.

En el siguiente esquema, indique las distintas posibilidades de aglutinación de los 4 grupos:



Conocidos los genes que determinan el sistema ABO y los genotipos a que dan lugar para los cuatro grupos, es posible conocer el grupo sanguíneo de los descendientes de una pareja. Por ejemplo: si ambos padres son del grupo O (genotipo ii), todos sus hijos deben ser también del grupo O puesto que no hay posibilidad de que adquieran otro alelo que no sea i). Por otro lado, si uno de los padres es del grupo A (genotipo heterocigoto IA i) y el otro es del grupo B (también heterocigoto, IB i) es posible encontrar en los descendientes los cuatro grupos.

### 3.2. El Sistema Rh.

Es el segundo sistema de importancia clínica. No tiene anticuerpos pre-formados y su descubrimiento está asociado a la detección de la formación de iso-anticuerpos como consecuencia del embarazo y la patogenia de la enfermedad hemolítica del recién nacido (eritroblastosis fetal). Según la hipótesis de Fisher y Race, el sistema Rh está determinado por una serie de tres genes estrechamente ligados: C, D y E con sus respectivos alelos, c, d y e. Hay entonces ocho combinaciones posibles de estos seis genes y sus frecuencias son muy diferentes en las distintas partes del mundo; ellas son:

C D e	C d e
c D e	c d e
c D E	c d E
C D E	C d E

Todas aquellas combinaciones que incluyen al alelo D corresponden a los "Rh positivos" (CDe, cDe, cDE y CDE), en tanto que los "Rh negativos" llevan el alelo d (Cde, cde, cdE y CdE).

- ¿A qué grupo sanguíneo del sistema ABO pertenece Ud.?
- ¿Es Ud. "Rh positivo" o "Rh negativo"?
- ¿Cuáles son las frecuencias (%) de los distintos grupos sanguíneos entre sus compañeros de curso?