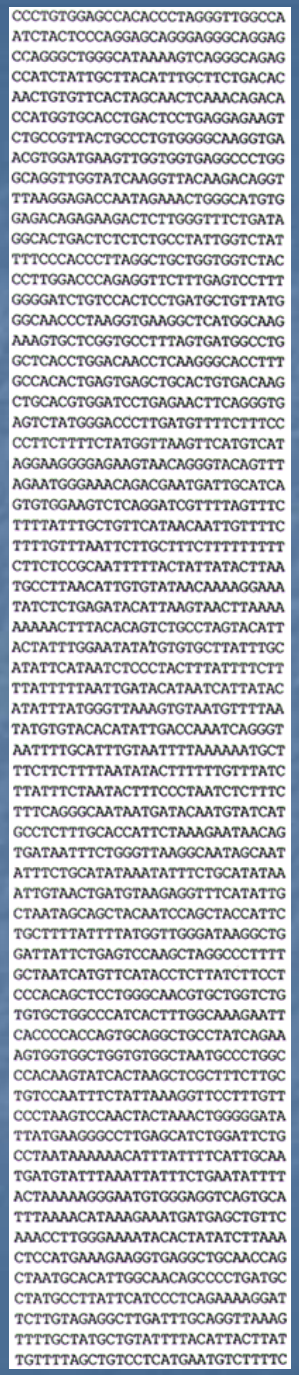
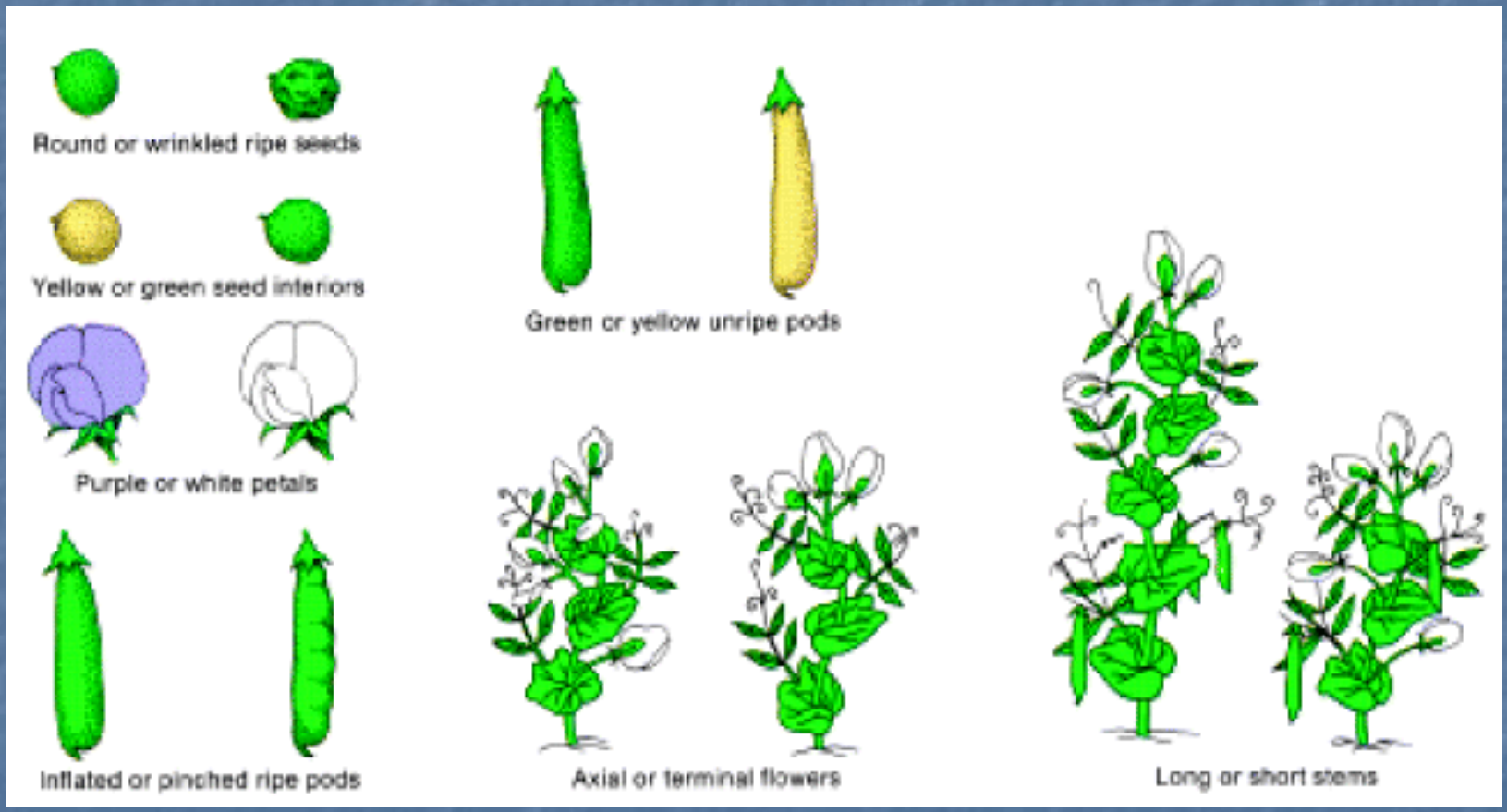
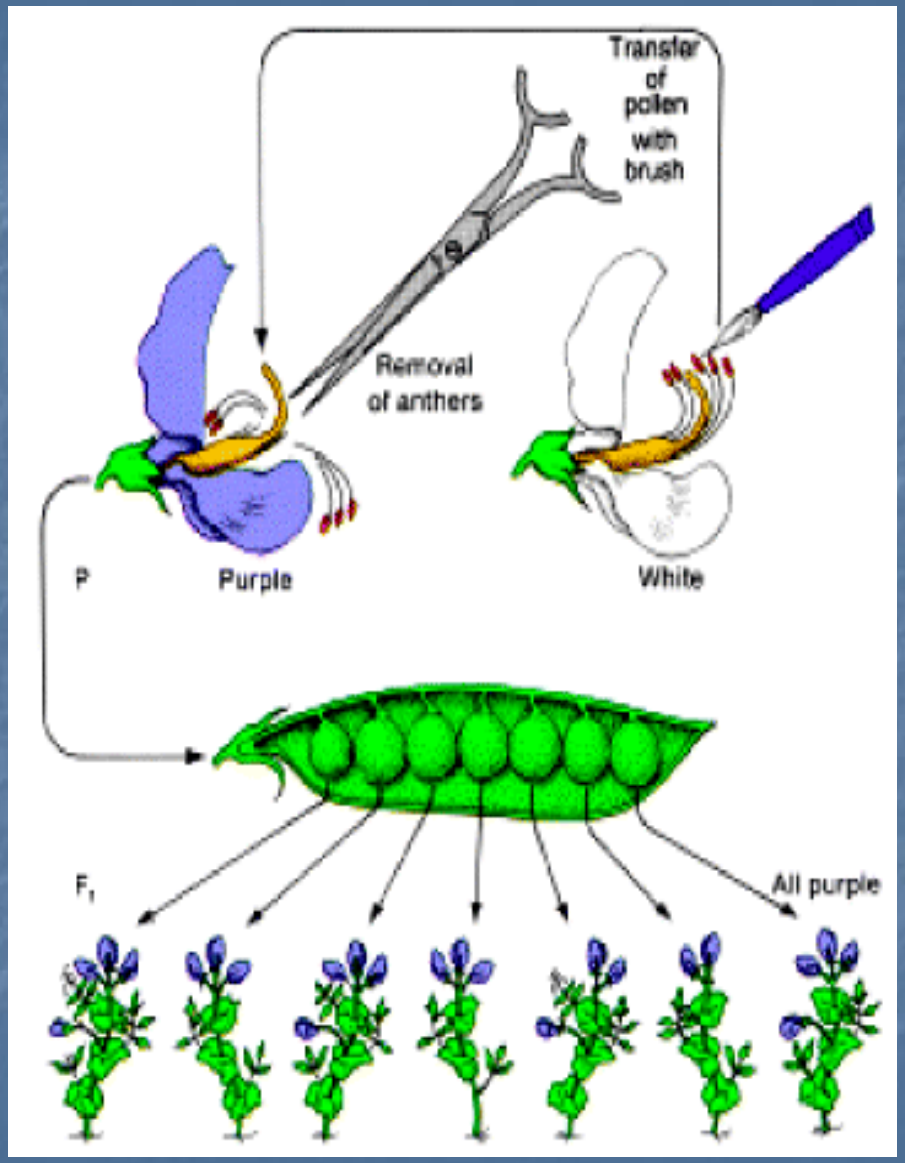
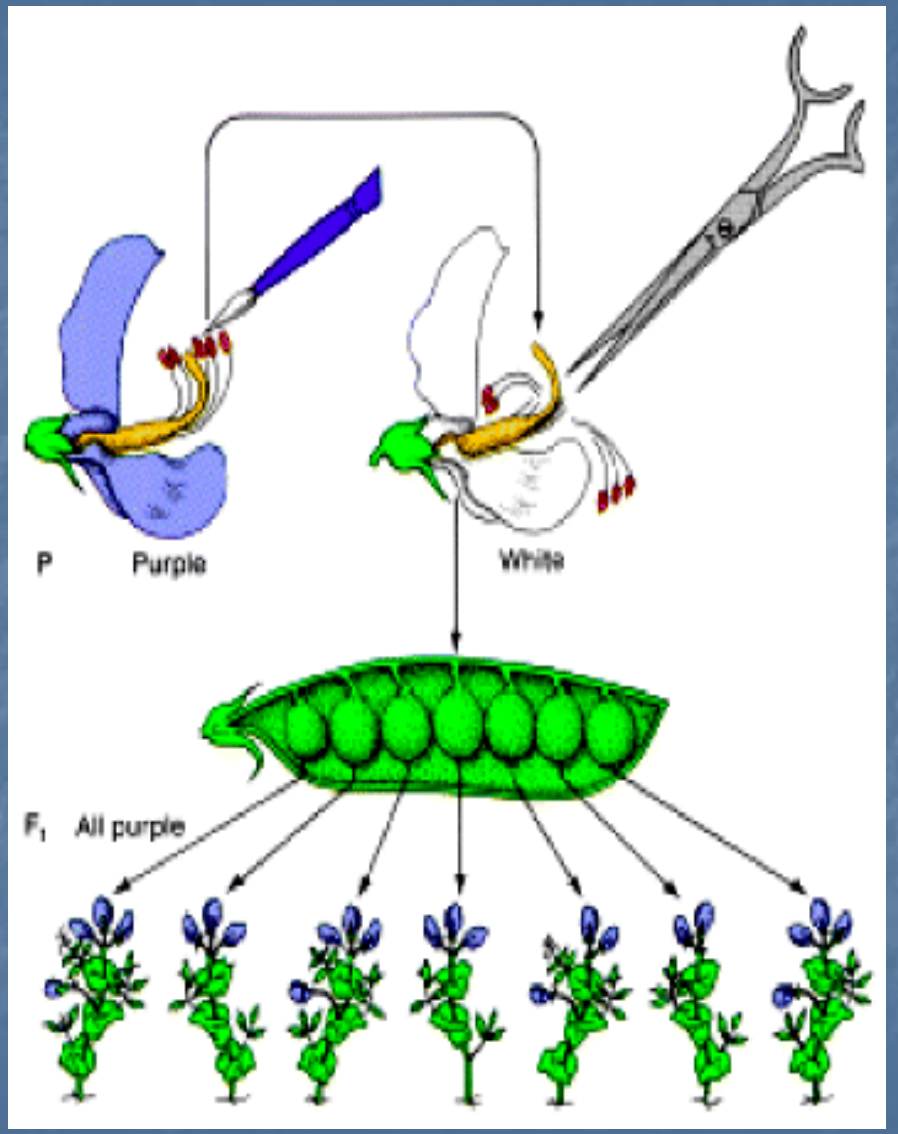


LOS EXPERIMENTOS DE MENDEL

La siete carácterísticas (y sus estados alternativos) usadas por Mendel en *Pisum sativum*



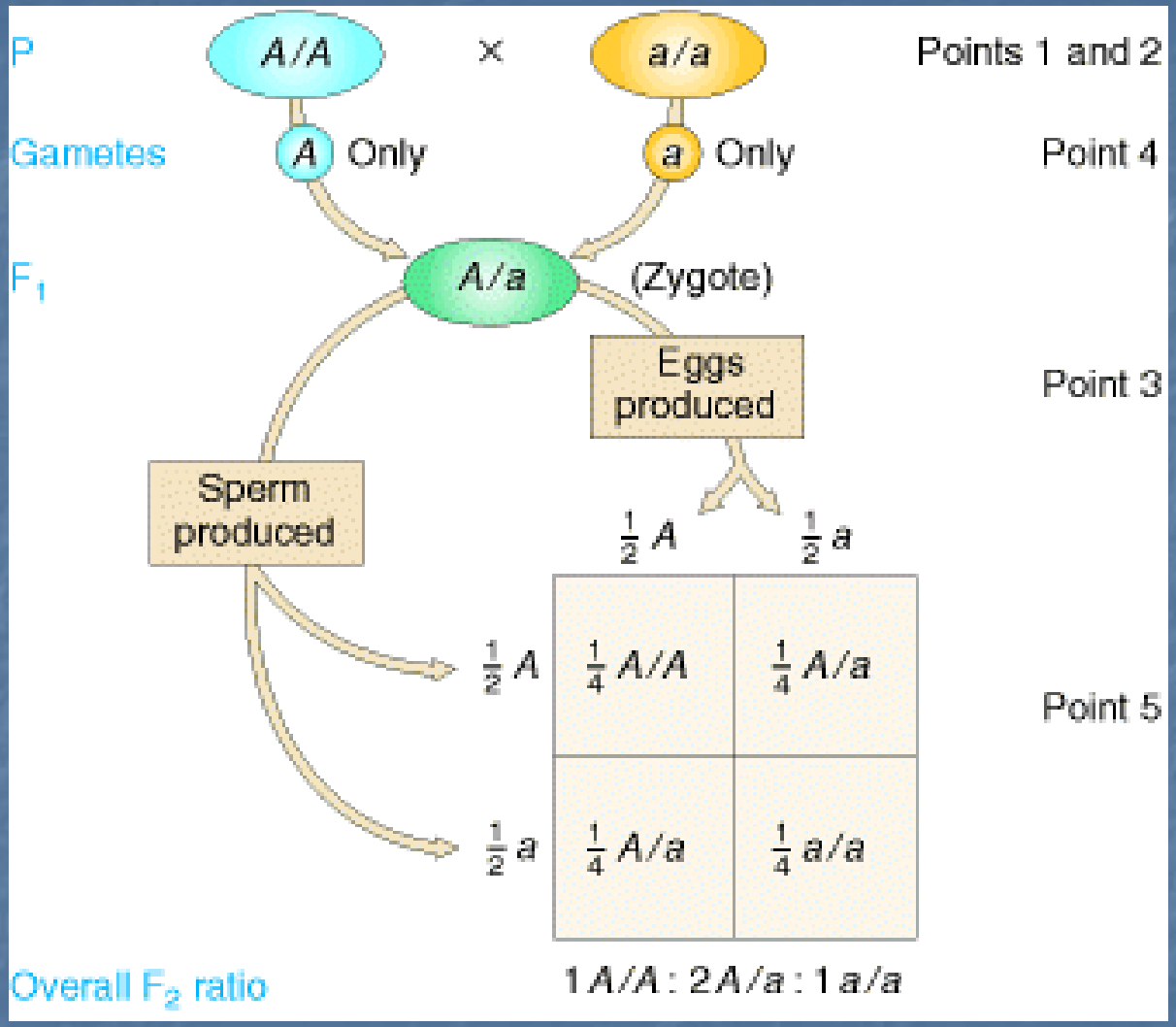

Transfer of pollen with brush
Removal of anthers
P
Purple
White
F1
All purple


P
Purple
White
F1
All purple

Resultados de los experimentos de Mendel usando plantas de *Pisum sativum* en que los padres diferían en una característica

Fenotipos parentales	F_1	F_2	Relación en F_2
Semillas lisas **x** rugosas	**Todas lisas**	5474 lisas;1850 rugosas	**2.96 : 1**
Semillas amarillas **x** verdes	**Todas amarillas**	6022 amarillas; 2001 verdes	**3.01 : 1**
Pétalos púrpura **x** blancos	**Todos púrpuras**	705 púrpuras; 224 blancos	**3.15 : 1**
Vainas lisas **x** estranguladas	**Todas lisas**	882 lisas; 299 estranguladas	**2.95 : 1**
Vainas verdes **x** amarillas	**Todas verdes**	428 verdes; 152 amarillas	**2.82 : 1**
Flores axiales **x** terminales	**Todas axiales**	651 axiales; 207 terminales	**3.14 : 1**
Tallos largos **x** cortos	**Todos largos**	787 largos; 277 cortos	**2.84 : 1**

MONOHIBRIDISMO



Amarilla x Verde

100% Amarilla

3 Amarilla , 1 Verde
(75%) (25%)

Resumen del *modus operandi* para el establecimiento de las leyes mendelianas

Procedimiento experimental	1.- Elección de líneas puras que difieren en un carácter (amarillas *vs* verdes) 2.- Cruzamiento entre individuos de ambas líneas 3.- Cruzamiento entre los individuos de F_1
Resultados	F_1 es toda con semillas amarillas; F_2 es ¾ amarilla y ¼ verde
Inferencias	1.- La diferencia en el carácter es controlada por un gen principal para el color de la semilla 2.- El alelo dominante de este gen produce las semilla amarillas; el alelo recesivo produce las semillas verdes

Interpretación simbólica

Carácter	Fenotipo	Genotipo	Alelo	Gen
Color de la semilla	**Amarillo** (dominante)	**AA** (homocigoto dominante) **Aa** (heterocigoto)	**A** (dominante)	**Gen para el color de la semilla**
	Verde (recesivo)	**aa** (homocigoto recesivo)	**a** (recesivo)	

1.- **La existencia de los genes**. Existen factores hereditarios de naturaleza particulada. Hoy llamamos a esos factores genes

2.- **Los genes existen en pares**. Los fenotipos alternativos de un carácter están determinados por las distintas formas de un tipo de gen. Las diferentes formas de un tipo de gen son lo que denominamos **alelos**. En los adultos (diploides) existe un par de alelos que controla la expresión de un carácter. En los diferentes individuos, el par de alelos puede estar formado por los mismos alelos (homocigoto) o por alelos diferentes (heterocigoto).

3.- **El principio de segregación**. Los miembros de cada par de genes segregan separadamente en gametos diferentes y en la misma proporción.

4.- **Contenido de los gametos**. Consecuentemente, cada gameto porta sólo uno de los componentes de un par de alelos.

5.- **Fecundación al azar.** La unión de un gameto proveniente de un padre, con otro gameto proveniente del otro padre para formar el cigoto ocurre al azar; los gametos se combinan con independencia de cual alelo del par de genes portan.

CRUZAMIENTO DE PRUEBA O RETROCRUZA

Y/_

Y/y

x

y/y

100% *y*

50% *y*

50% *yy*

50% *Y*

50% *Yy*

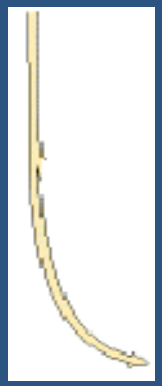
50 % semillas verdes
50 % semillas amarillas

Y/_

Y/Y

x

y/y



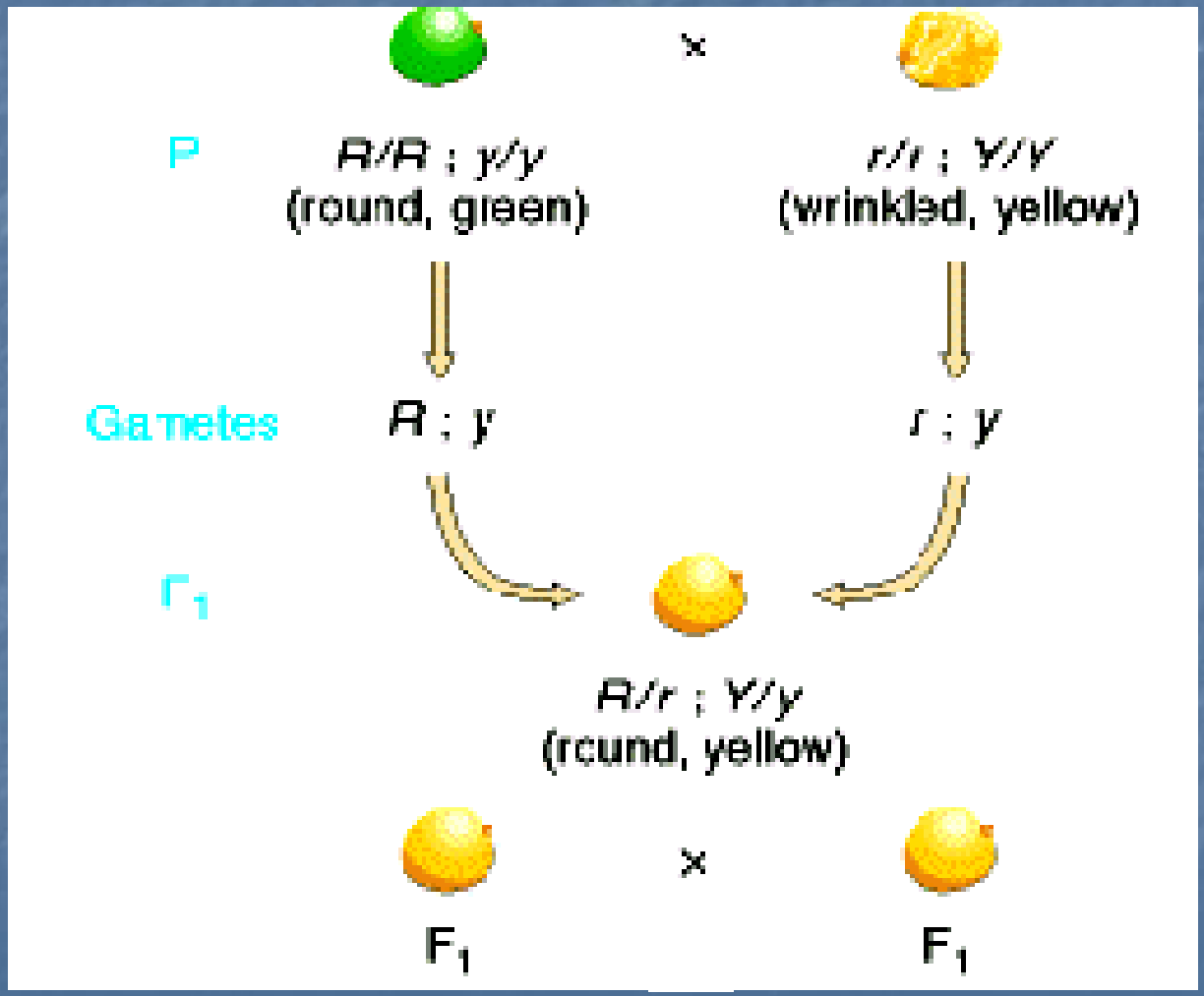
100% *y*

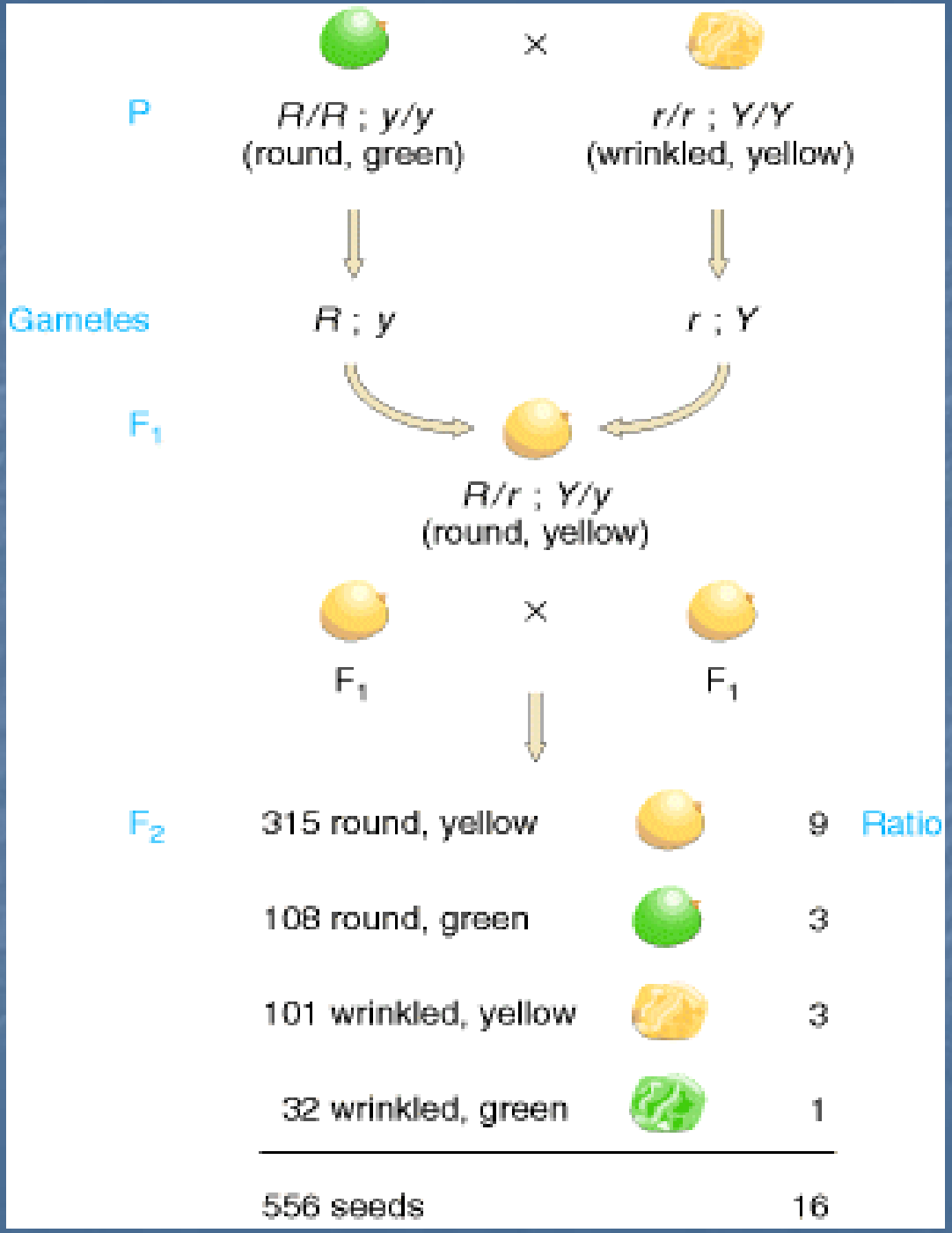
100% *Y*

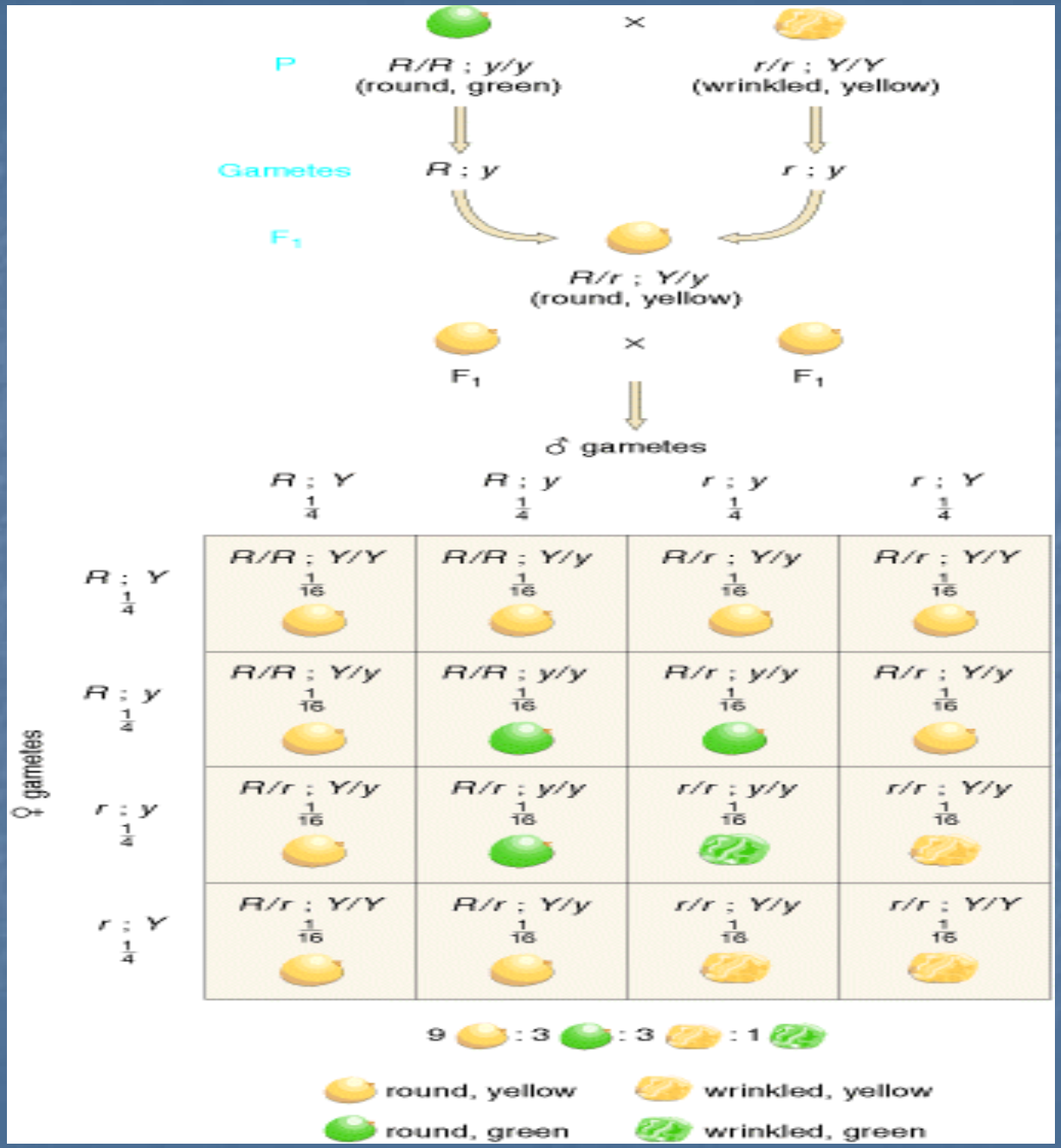
100% *Yy*

100 % semillas amarillas

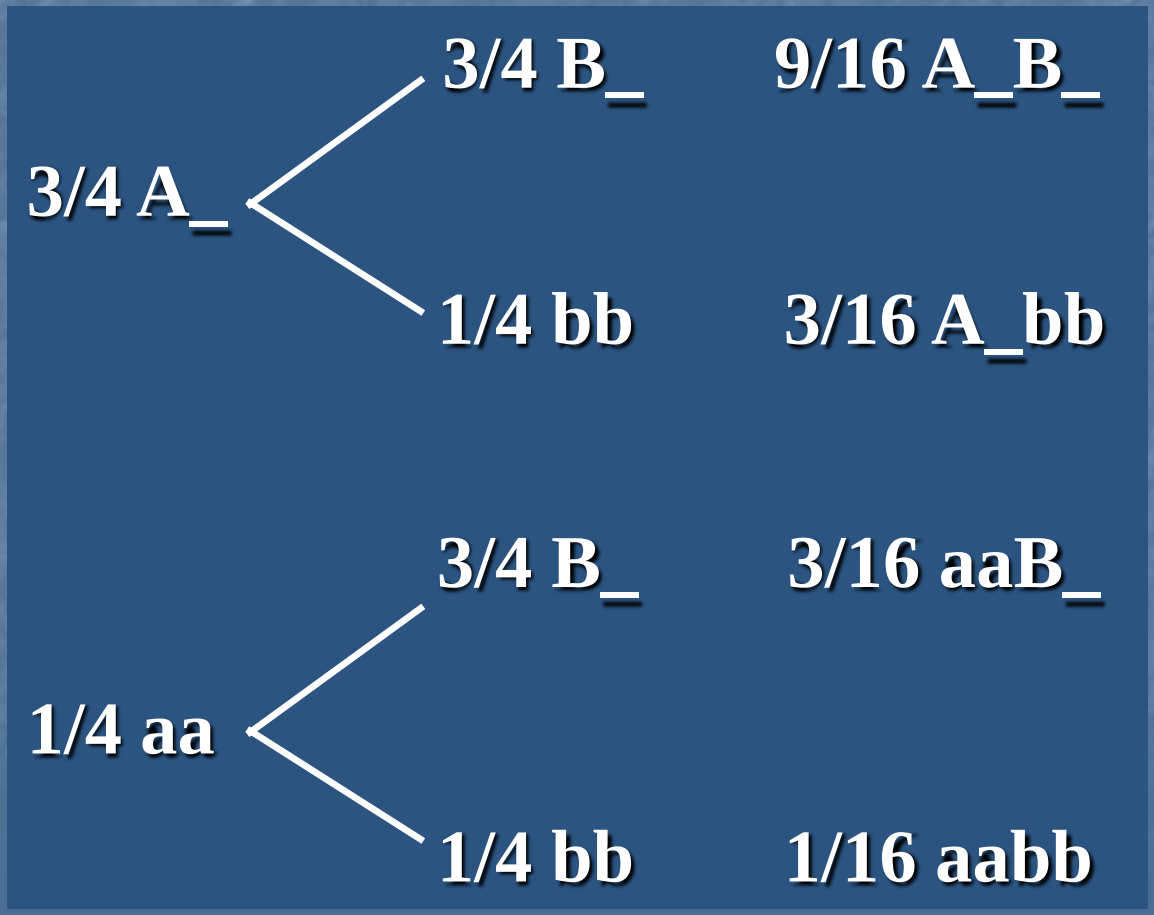
DIHIBRIDISMO



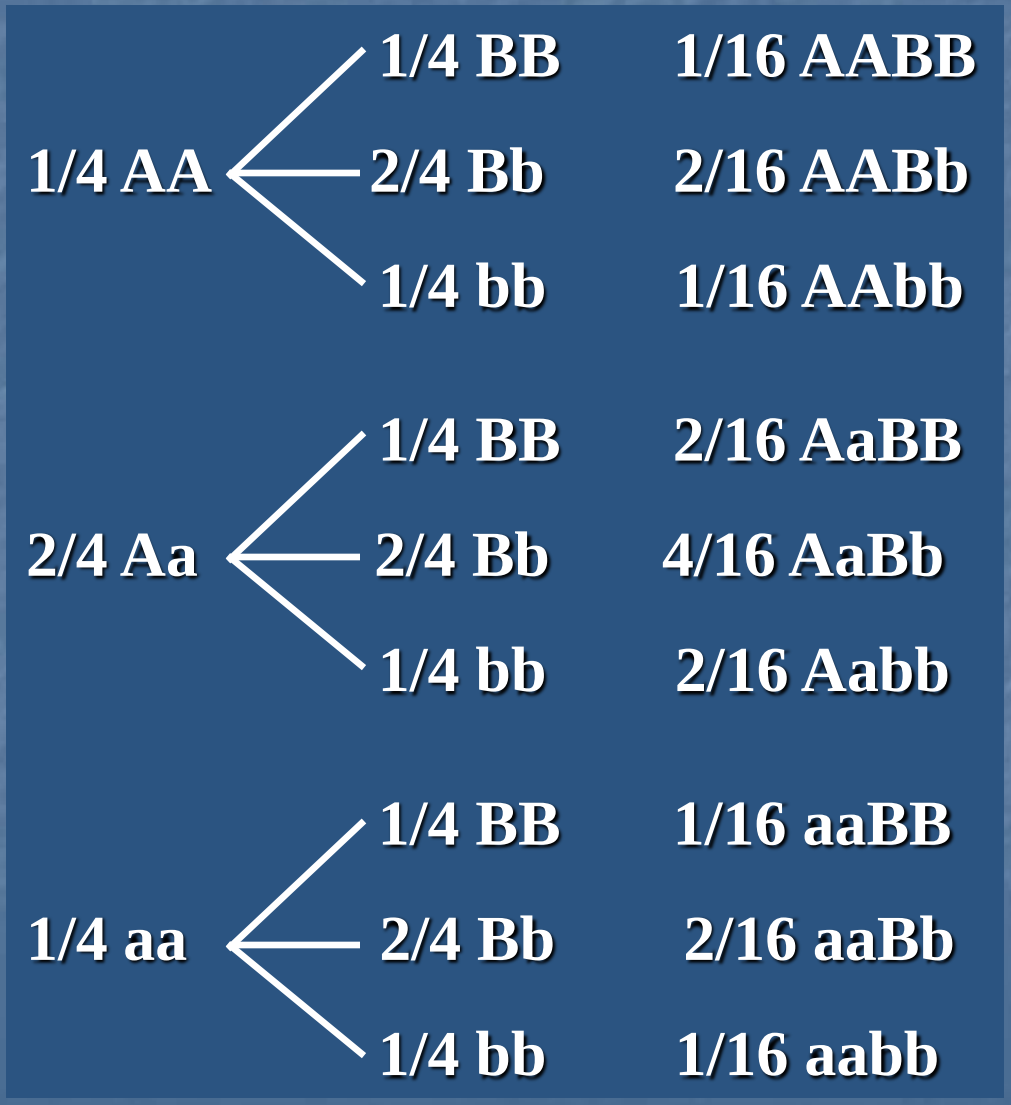

P
R/R ; y/y
(round, green)
×
r/r ; Y/Y
(wrinkled, yellow)
Gametes
R ; y
r ; Y
F1
R/r ; Y/y
(round, yellow)
F1
×
F1
F2
315 round, yellow
9
Ratio
108 round, green
3
101 wrinkled, yellow
3
32 wrinkled, green
1
556 seeds
16

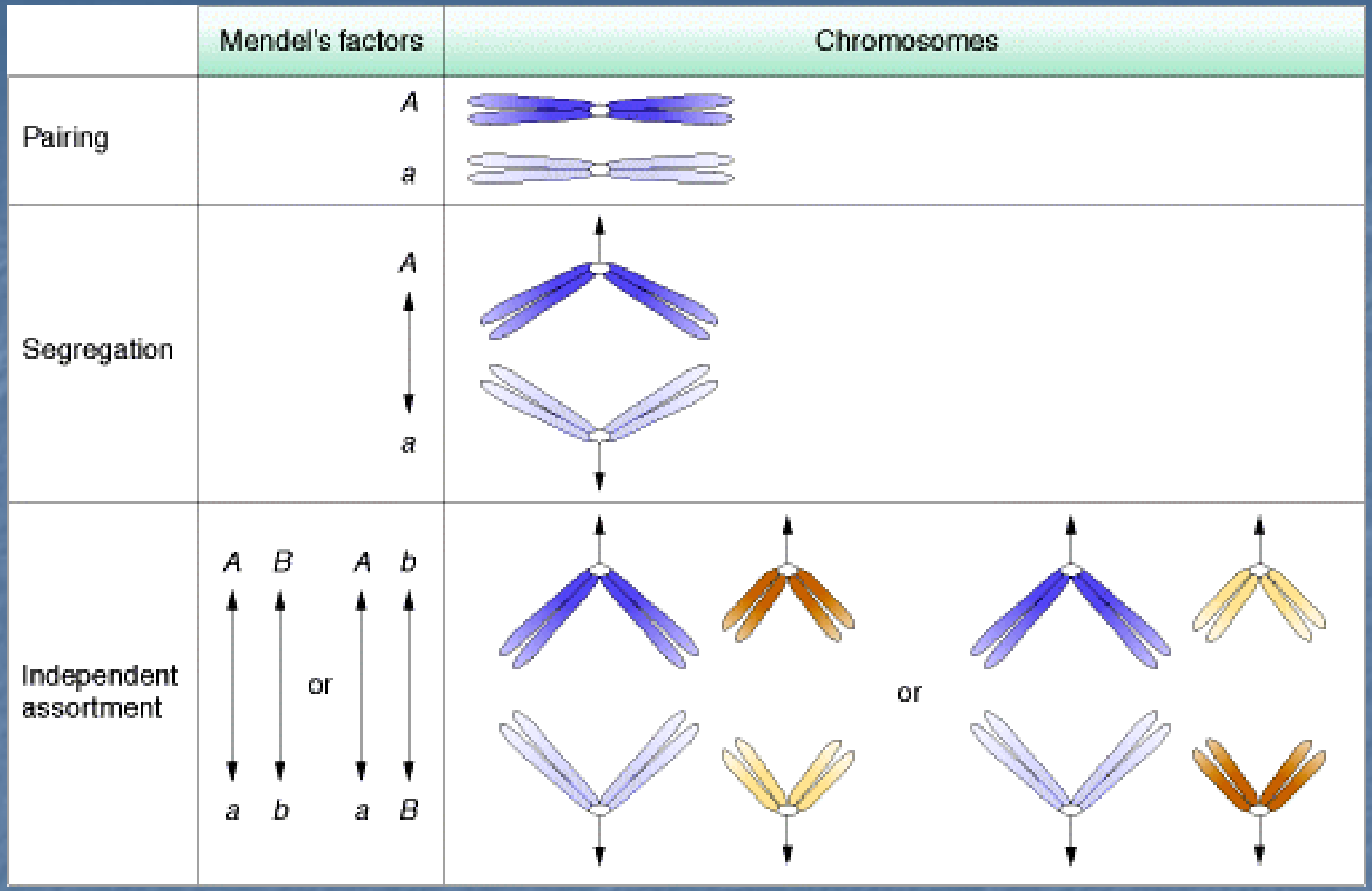

P
R/R ; y/y
(round, green)
×
r/r ; Y/Y
(wrinkled, yellow)
Gametes
R ; y
r ; y
F1
R/r ; Y/y
(round, yellow)
F1
×
F1
♂ gametes
R ; Y 1/4
R ; y 1/4
r ; y 1/4
r ; Y 1/4
♀ gametes
R ; Y 1/4
R ; y 1/4
r ; y 1/4
r ; Y 1/4
R/R ; Y/Y 1/16
R/R ; Y/y 1/16
R/r ; Y/y 1/16
R/r ; Y/Y 1/16
R/R ; Y/y 1/16
R/R ; y/y 1/16
R/r ; y/y 1/16
R/r ; Y/y 1/16
R/r ; Y/y 1/16
R/r ; y/y 1/16
r/r ; y/y 1/16
r/r ; Y/y 1/16
R/r ; Y/Y 1/16
R/r ; Y/y 1/16
r/r ; Y/y 1/16
r/r ; Y/Y 1/16
9 : 3 : 3 : 1
round, yellow
wrinkled, yellow
round, green
wrinkled, green

Método dicotómico para establecer proporciones fenotípicas en la F_2 de un dihibridismo

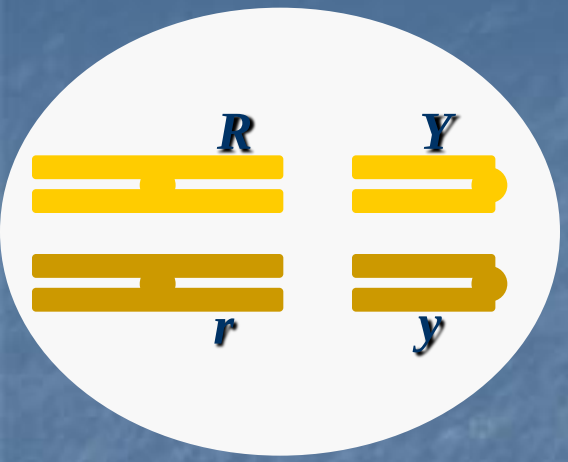


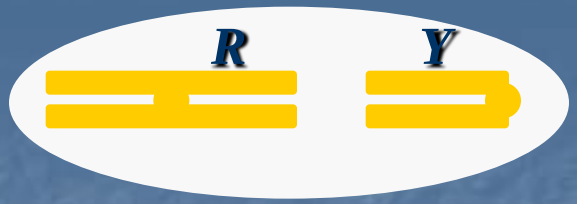
Método tricotómico para establecer proporciones genotípicas en la F_2 de un dihibridismo

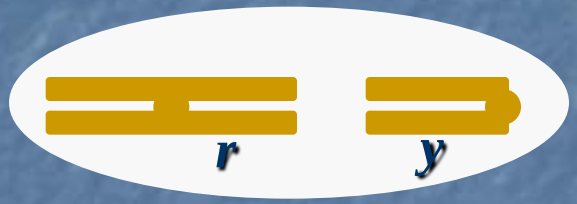




Similitud en el comportamiento de los factores mendelianos y los cromosomas durante la meiosis.


R
Y
r
y


R
Y

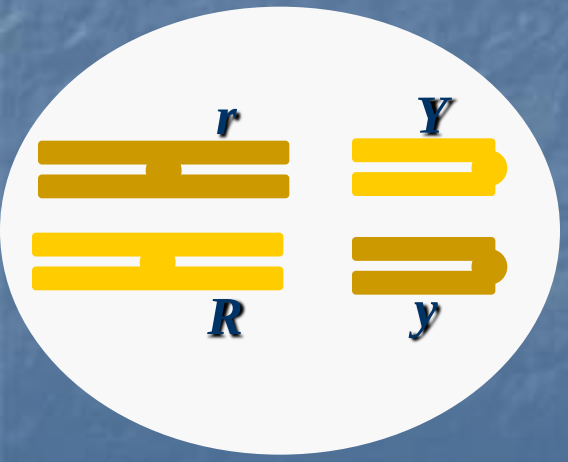

r
y

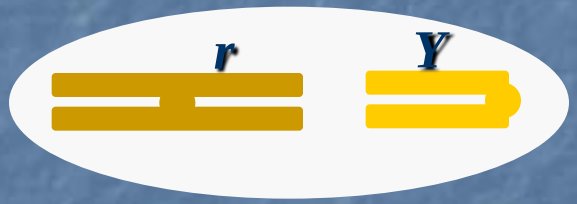
R
Y

R
Y

r
y

r
y


r
Y
R
y


r
Y

R
y

r
Y

r
Y

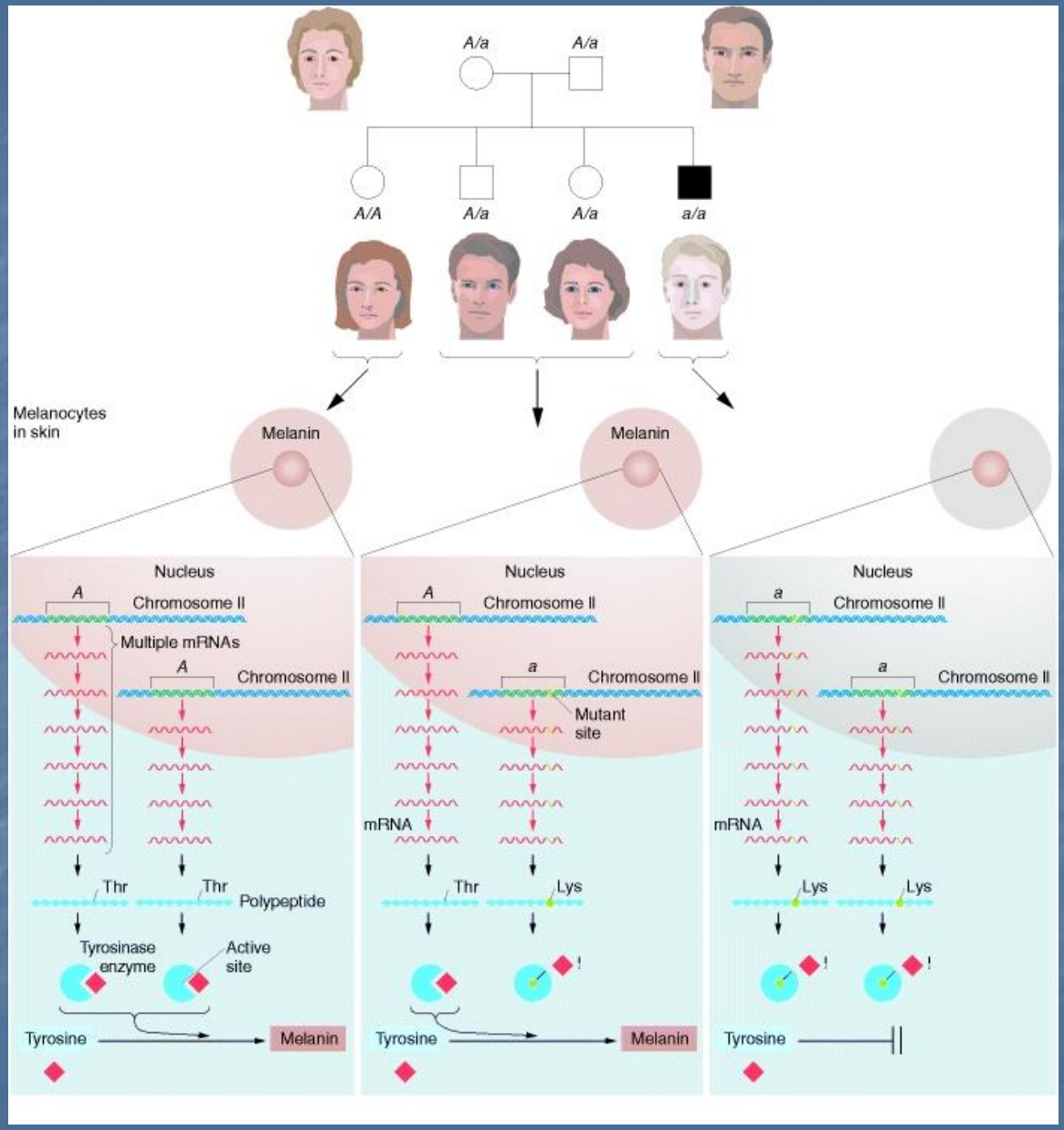
R
y

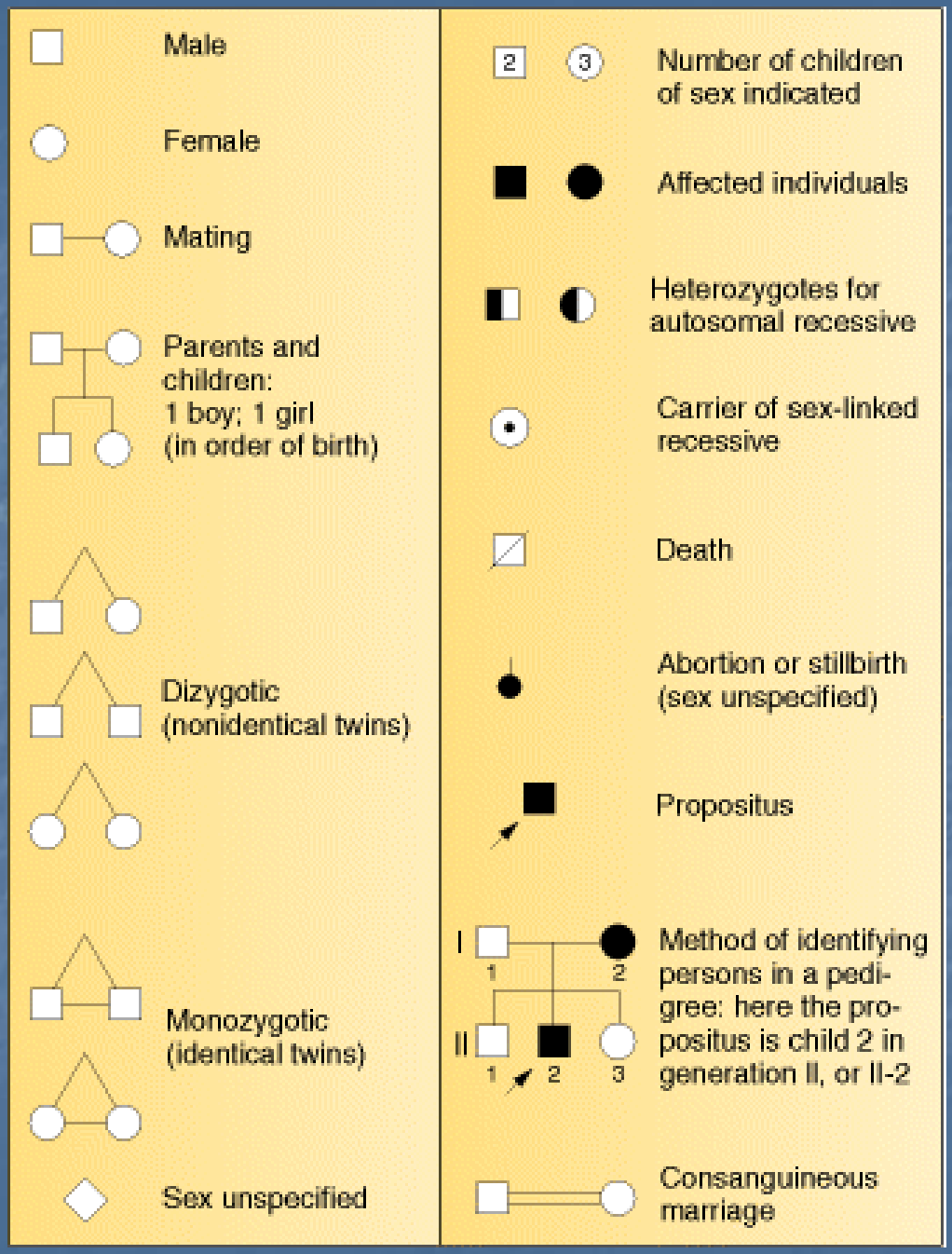
R
y

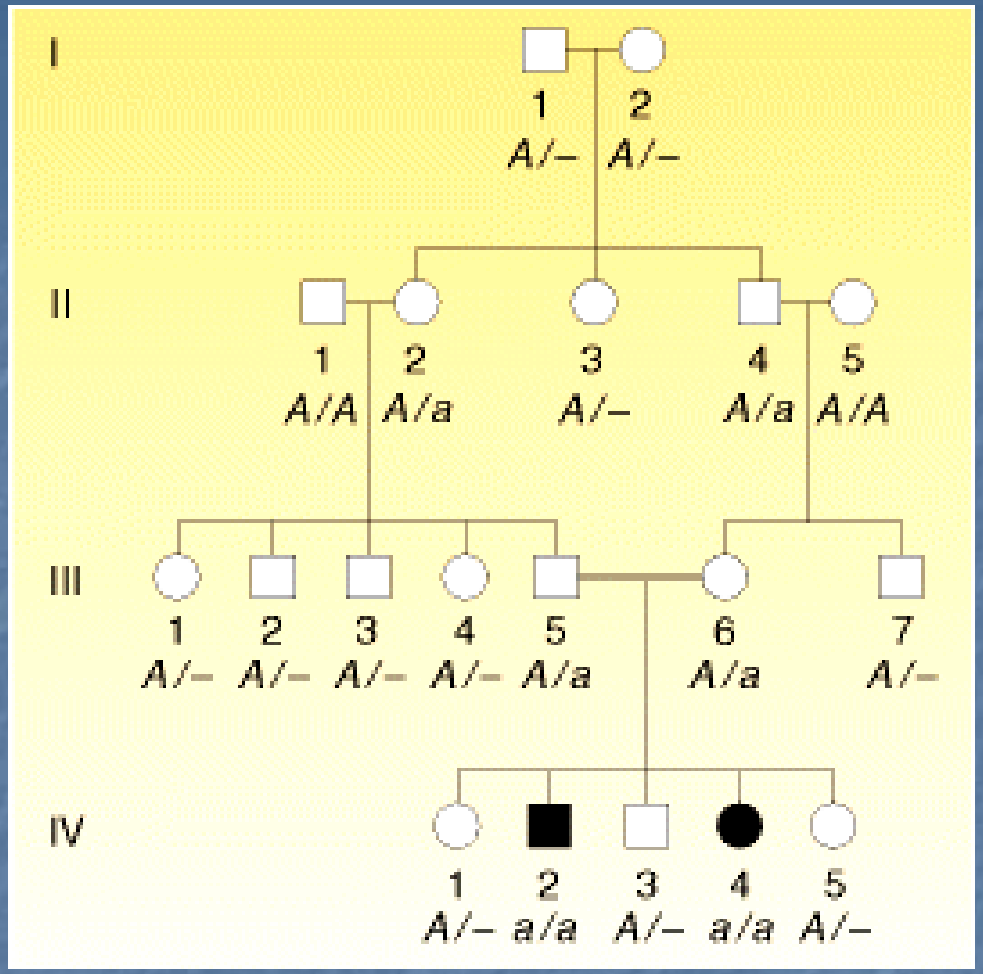
El fenotipo acondroplásico ilustrado por una familia de cinco hermanas y dos hermanos. El fenotipo está determinado por un alelo dominante denominado *D*, que interfiere con el crecimiento de los huesos durante el desarrollo. La mayor parte de la población humana puede representarse como *dd* respecto de este gen.

La polidactilia es un fenotipo dominante caracterizado por la presencia de dedos extranumerarios

El fenotipo albino en humanos es producido por la condición homocigota recesiva del alelo *c*. El alelo dominante *C*, controla una etapa de la síntesis de melanina en la células de la piel, pelos y retina. En los individuos *cc* esta etapa no es funcional de modo que la síntesis de melanina resulta bloqueada.


A/a
A/a
A/A
A/a
A/a
a/a
Melanocytes in skin
Melanin
Melanin
Nucleus
A
Chromosome II
Multiple mRNAs
A
Chromosome II
Thr
Thr
Polypeptide
Tyrosinase enzyme
Active site
Tyrosine
Melanin
Nucleus
A
Chromosome II
a
Chromosome II
Mutant site
mRNA
Thr
Lys
!
Tyrosine
Melanin
Nucleus
a
Chromosome II
a
Chromosome II
mRNA
Lys
Lys
!
!
Tyrosine


Male
Female
Mating
Parents and children: 1 boy; 1 girl (in order of birth)
Dizygotic (nonidentical twins)
Monozygotic (identical twins)
Sex unspecified
2
3
Number of children of sex indicated
Affected individuals
Heterozygotes for autosomal recessive
Carrier of sex-linked recessive
Death
Abortion or stillbirth (sex unspecified)
Propositus
I
1
2
II
1
2
3
Method of identifying persons in a pedigree: here the propositus is child 2 in generation II, or II-2
Consanguineous marriage

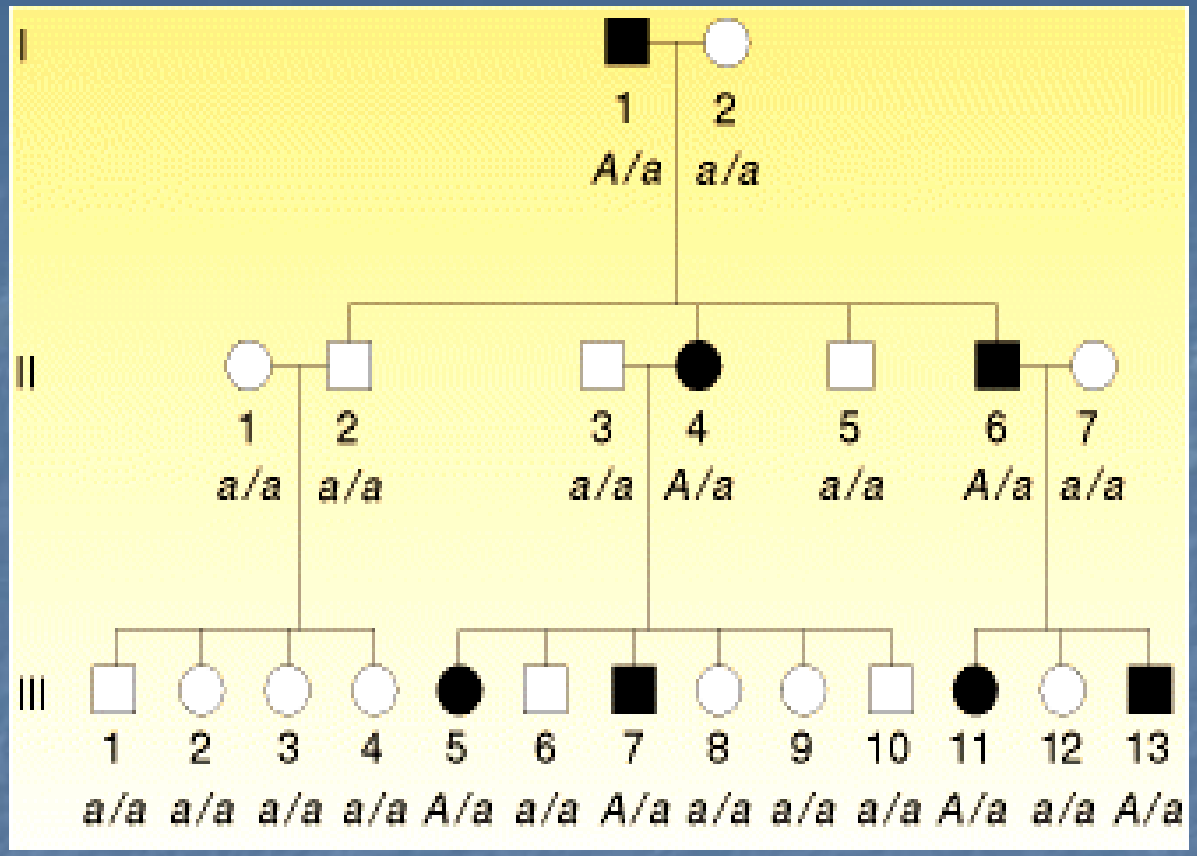


Autosómica Recesiva

Se conocen más de 1000 enfermedades de este tipo

- Albinismo
- Fenilcetonuria
- Fibrosis quística
- β-talasemia
- Hipodontia

Genealogía de un fenotipo recesivo poco común producido por un alelo recesivo *a*. Los símbolos de los genes no se incluyen en la genealogía, pero se han puesto como referencia. Las personas II-1 y II-5 no pertenecen a esta familia y se supone que son normales porque la condición en estudio es poco común. En algunos casos de personas con fenotipo normal no es posible estar seguro acerca del genotipo, lo que se indica por *A*/ - .



Autosómica Dominante

Se conocen más de 1.500 enfermedades de este tipo

- Neurofibromatosis
- Distrofia miotónica
- Huntington
- Amelogénesis imperfecta

Genealogía de un fenotipo dominante determinado por un alelo dominante *A*. En esta genealogía se han deducido todos los genotipos