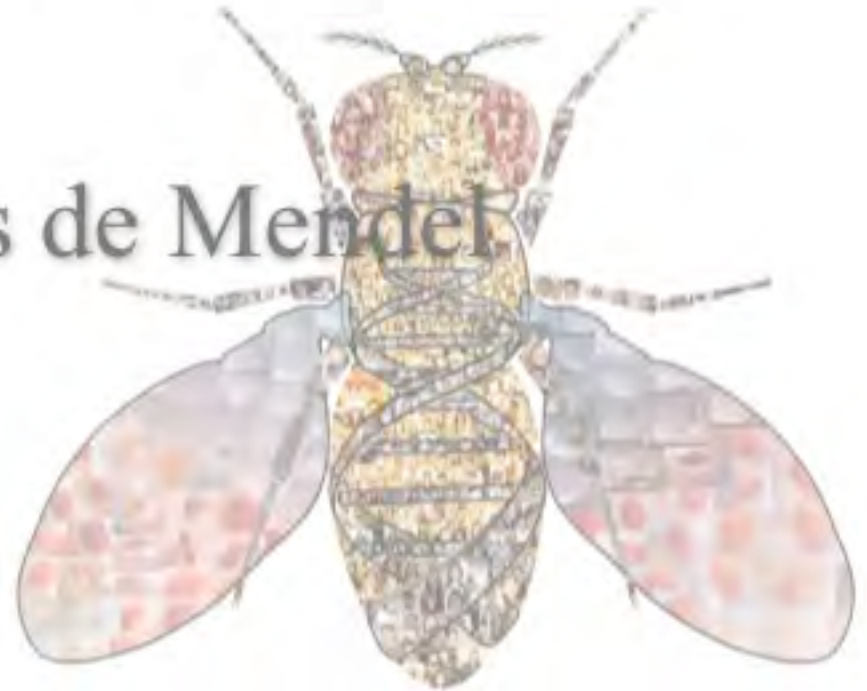


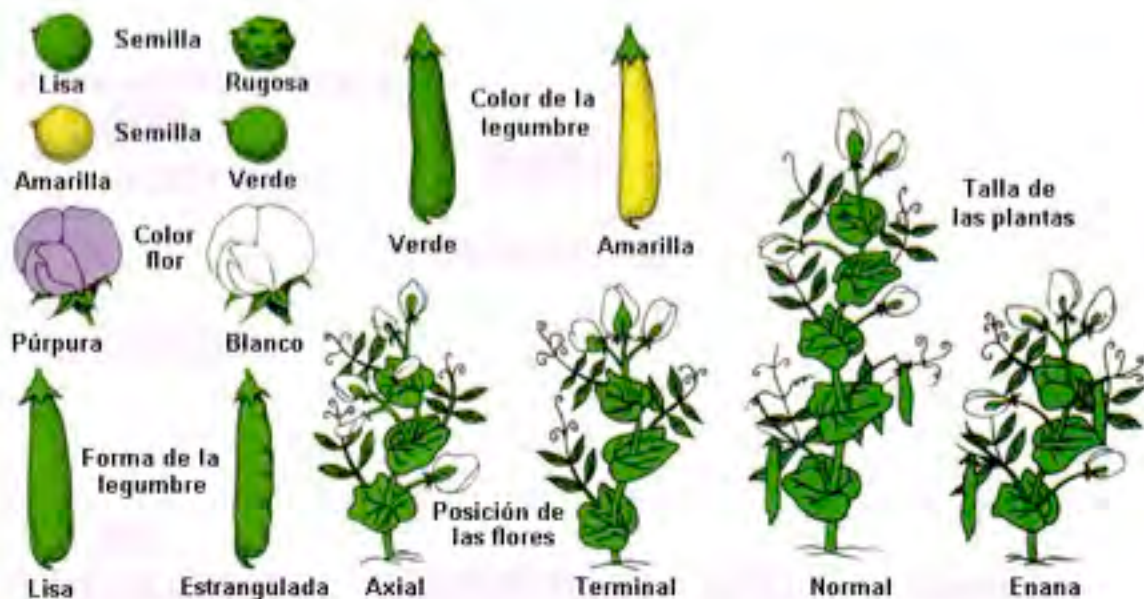


Extensiones a la genética Mendeliana

Después de Mendel



Estudios de Mendel



Mendel trabajó con un sistema sencillo.

- guisantes son genéticamente simples
- mayoría de los rasgos están controlados por un solo gen
- cada gen tiene sólo 2 alelos, uno de los cuales es completamente dominante a la otra

Relación Genotipo / fenotipo Rara vez es tan simple



Conclusiones de Mendel



Los genes no se mezclan. Los determinantes hereditarios (genes), mantienen su integridad, de generación en generación. No se mezclan, y no adquieren características en respuesta a las acciones de un individuo.

Los guisantes tienen dos versiones (alelos) de cada gen. Esto también es válido para muchos otros organismos.

Cada gameto contiene un alelo de cada gen. Los pares de alelos se segregan durante la formación de los gametos

Machos y hembras contribuyen por igual al genotipo de su descendencia. Cuando los gametos se fusionan, los hijos adquieren un total de dos alelos: uno de cada padre.

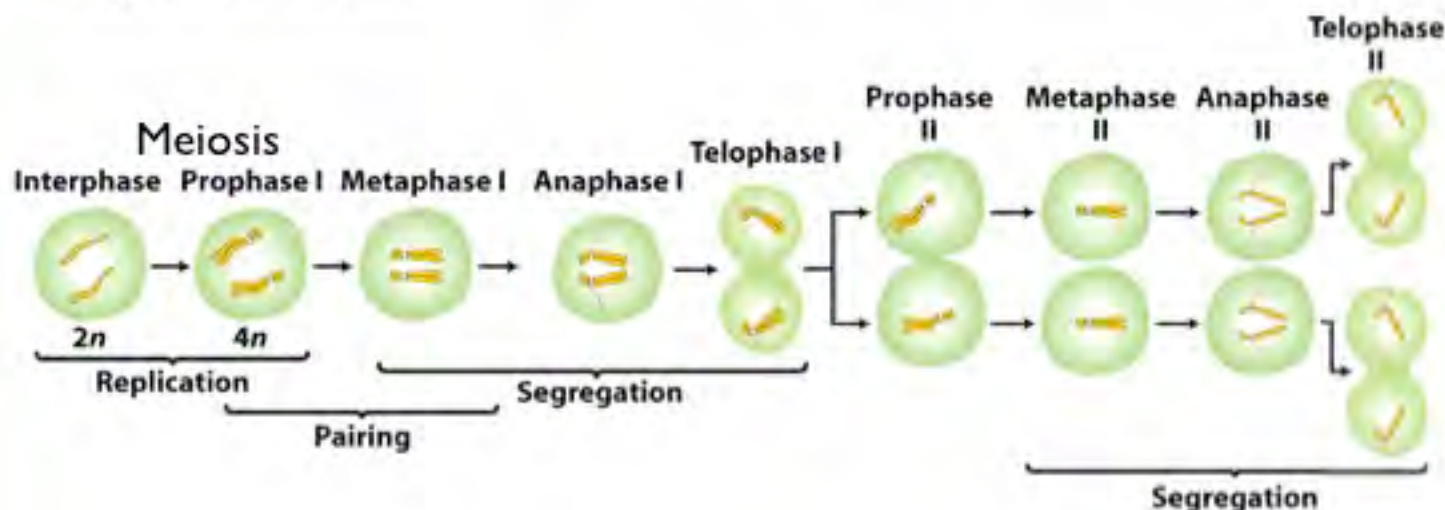
Algunos alelos son dominantes a los demás. Cuando un alelo dominante y recesivo para el mismo gen se encuentran en el mismo individuo, ese individuo muestra el fenotipo dominante.

La conducta paralela de los genes y cromosomas

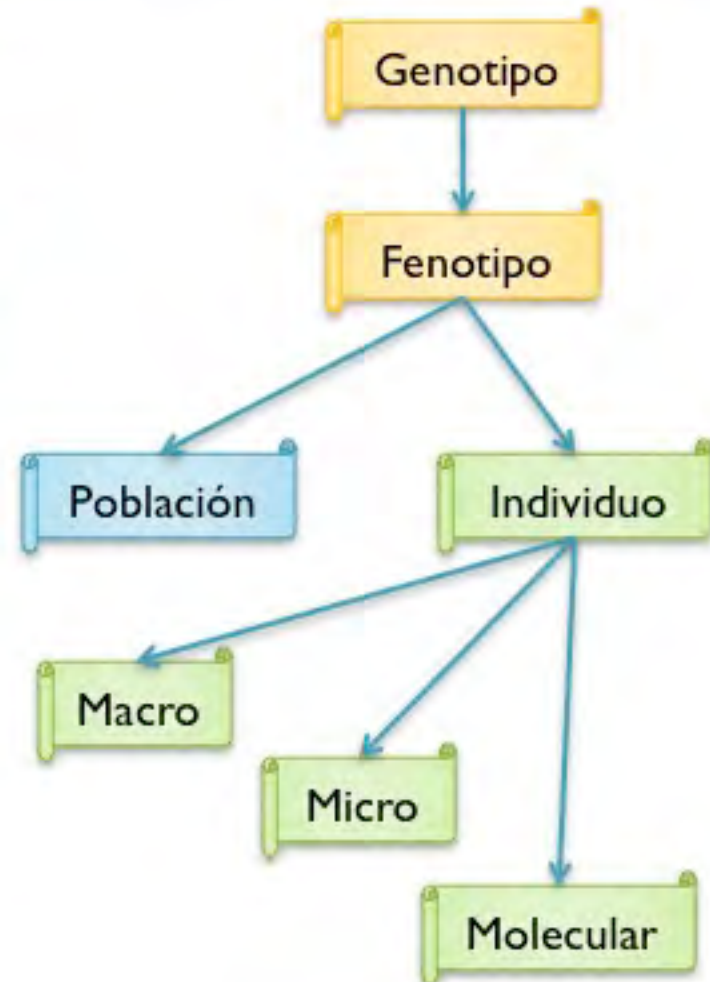


En 1902 Walter Sutton se percató de que la segregación de los factores mendelianos (alelos) era consistente con la segregación de los cromosomas durante la meiosis

- Los genes y los cromosomas ocurren a pares .
- Tanto los alelos como los cromosomas homólogos segregan en la proporción 1:1 en los gametos
- Genes distintos y pares distintos de cromosomas homólogos segregan independientemente



Redescubrimiento de Mendel – Nivel de observación



Después de Mendel – Conceptos

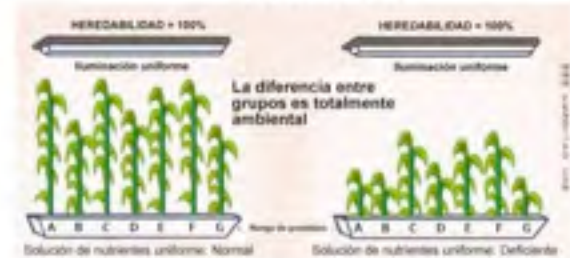
Dominancia



Genes letales



Ambiente



Alelos múltiples



Interacción génica



Herencia materna

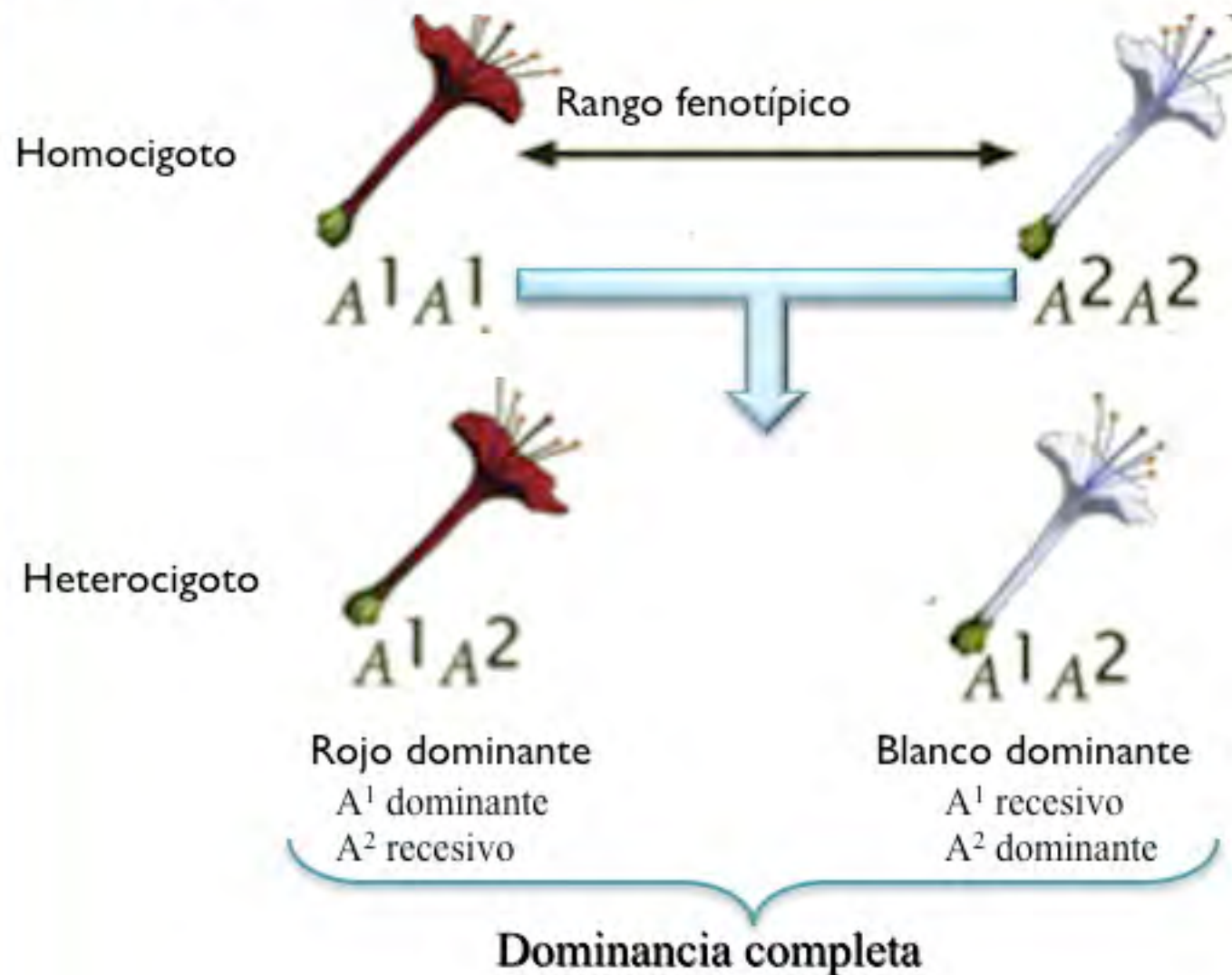


Observación

Explicación
genética

Confirmación

Concepto de dominancia



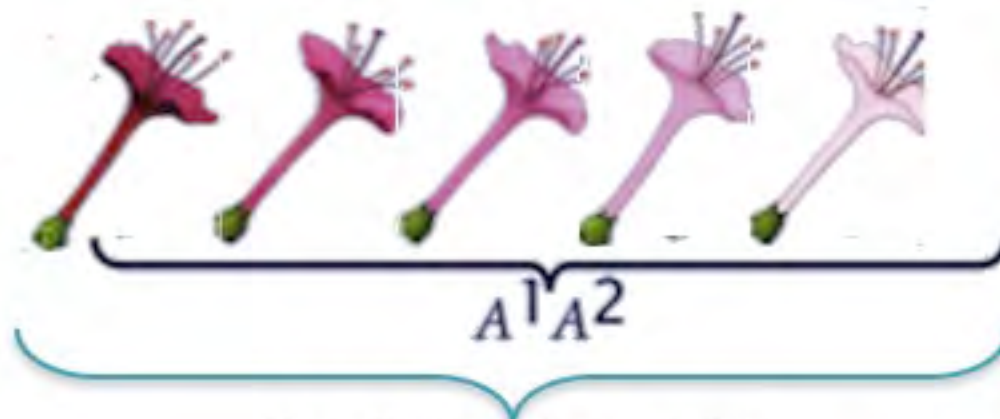
Concepto de dominancia

Homocigoto

Rango fenotípico



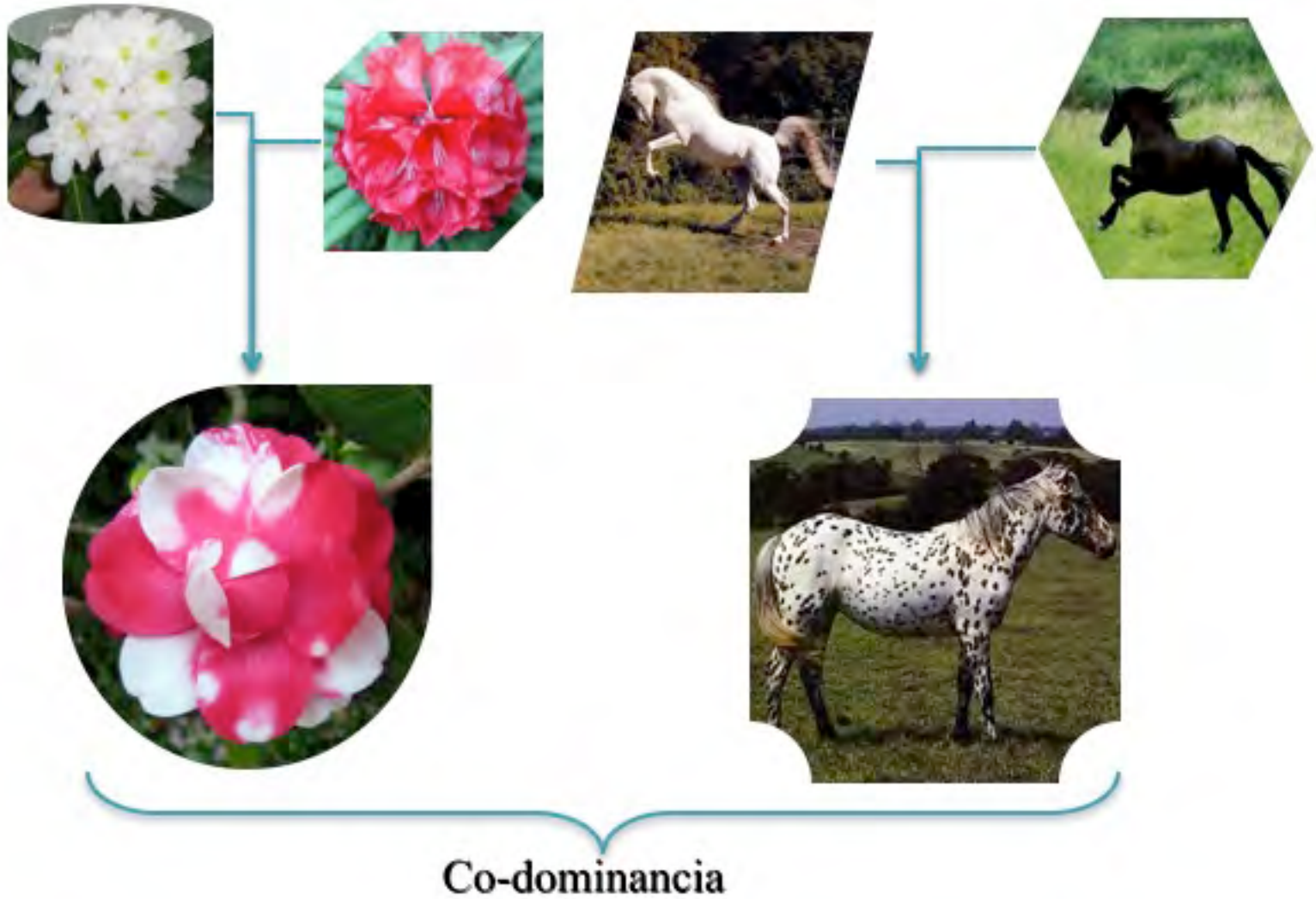
Heterocigoto



Dominancia incompleta



Concepto de dominancia



Concepto de dominancia

1. Resultado de interacciones entre genes en un mismo locus (interacción alélica).
2. no altera el modo en el que los genes son heredados; solo afecta la forma en que se expresan como un fenotipo (interacción entre productos génicos).
3. Está "en el ojo del espectador", lo que significa que la clasificación de la posición dominante depende del nivel en que se examinó el fenotipo.





La fibrosis quística es un trastorno hereditario caracterizado por la congestión pulmonar, así como la infección y malabsorción de nutrientes por parte del páncreas.

ADAM



N/FQ



N/FQ

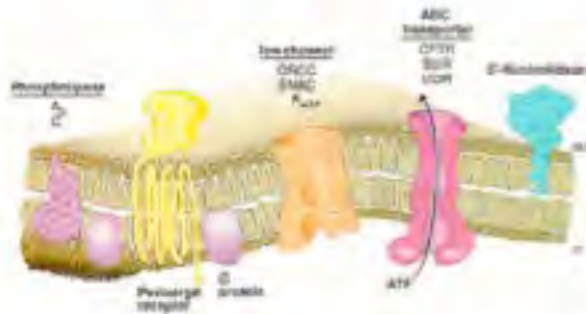


N/N

N/FQ

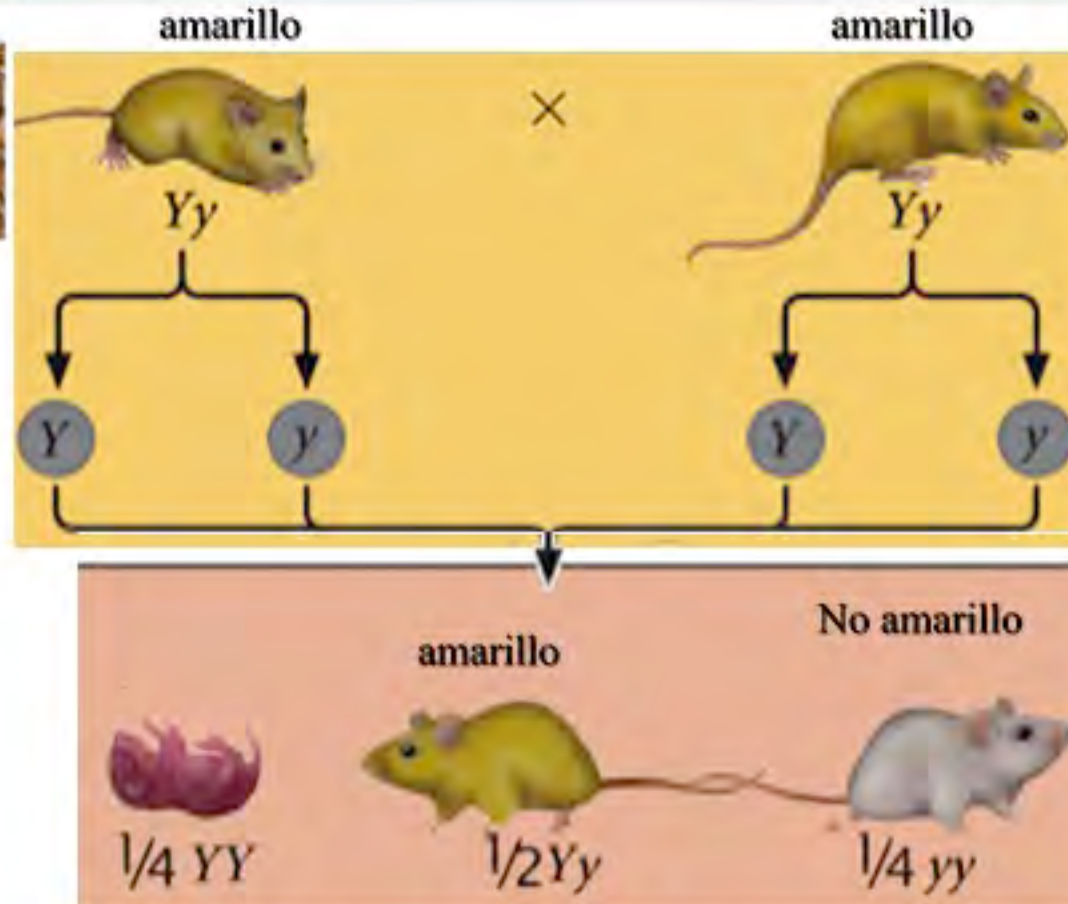
FQ/N

FQ/FQ



Nivel Fenotípico: alelo mutado del CFTR parece ser recesivo.

Alelos letales



Lucien Cuenot

Alelo "Y":

- es recesivo respecto de letalidad → causa muerte solo en homocigosis.
- es dominante respecto del color → una copia del alelo en el heterocigoto produce el color amarillo.



Alelos múltiples

- Para algunos locus, más de dos alelos pueden estar presente dentro de un grupo de individuos (serie alélica.).
- Aunque puede haber más de dos alelos presente dentro de un grupo, el genotipo de cada individuo diploide todavía se compone de sólo dos alelos.
- La herencia de características codificada por alelos múltiples no es diferente de la herencia de características codificadas por dos alelos, excepto que son posibles una mayor variedad de genotipos y fenotipos.

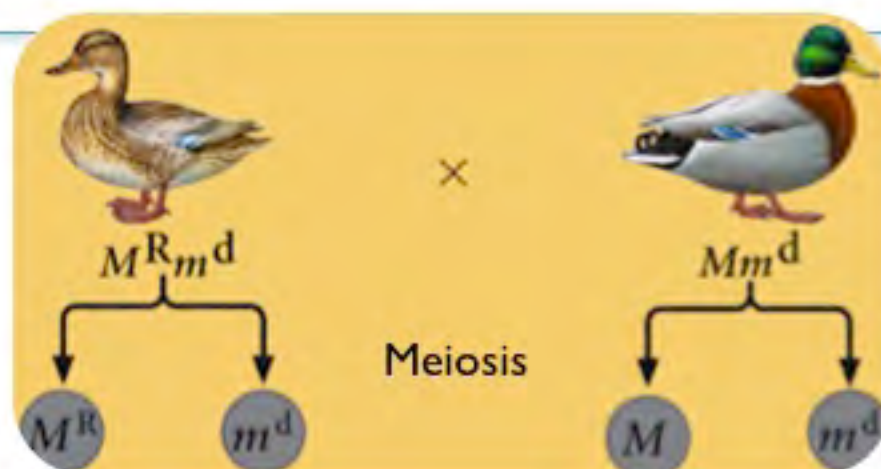
Alelos múltiples

$M^R > M > m^d$
 restringido real oscuro

Genotipo	Fenotipo
$M^R M^R$	restringido
$M^R M$	Restringido
$M^R m^d$	restringido
MM	real
Mm^d	real
$m^d m^d$	oscuro

Posibles genotipos

$$\frac{n(n+1)}{2}$$



Fertilización



Alelos múltiples

$$I^A > i$$

$$I^B > i$$

$$I^A = I^B$$

Grupo

A

B

AB

O

Ag

αB

αA

ninguno

$\alpha A \alpha B$

Genotipo

Fenotipo

$I^A I^A$ o $I^A i$

A

$I^B I^B$ o $I^B i$

B

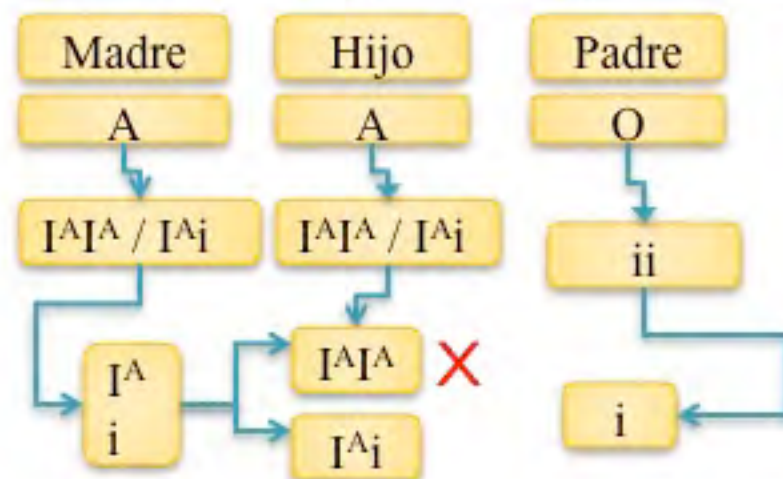
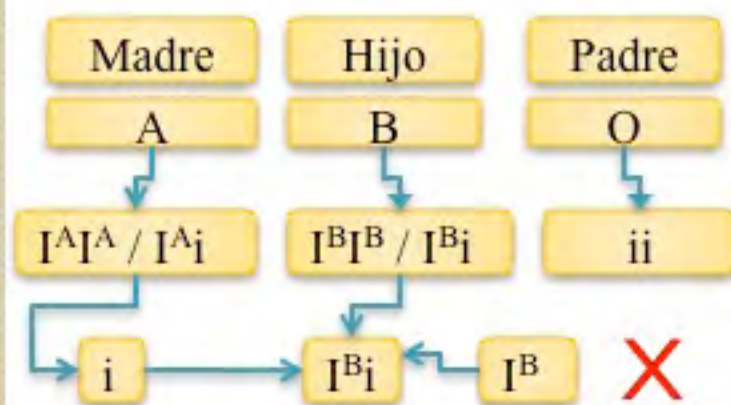
$I^A I^B$

AB

ii

O

Paternidad



Interacciones génicas que producen nuevos fenotipos



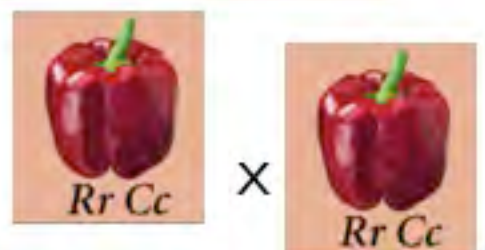
Genes en dos locus que interactúan para producir color

$R \rightarrow$ pigmento rojo

$r \rightarrow$ falta de pigmento rojo

$C \rightarrow$ descomposición del pigmento verde clorofila.

$c \rightarrow$ permite que la clorofila persista

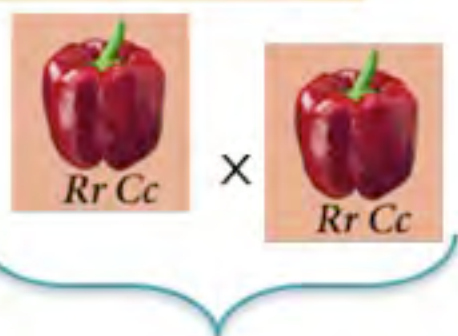


Genotipo	Fenotipo
$R_C_$	rojo
R_cc	café
rrC	amarillo
$rrcc$	verde

Interacciones génicas que producen nuevos fenotipos



	RC	RC
rc	RrCc	RrCc
rc	RrCc	RrCc

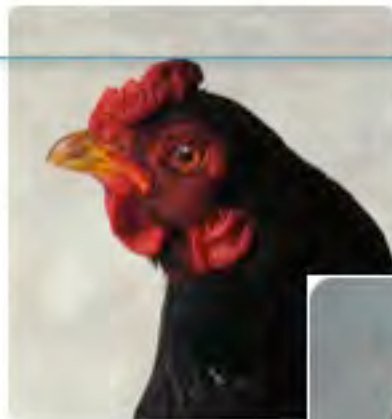


	RC	Rc	rC	rc
RC	RRCC	RRCc	RrCC	RrCc
Rc	RRCc	RRcc	RrCc	Rrcc
rC	RrCC	RrCc	rrCC	rrCc
rc	RrCc	Rrcc	rrCc	rrcc

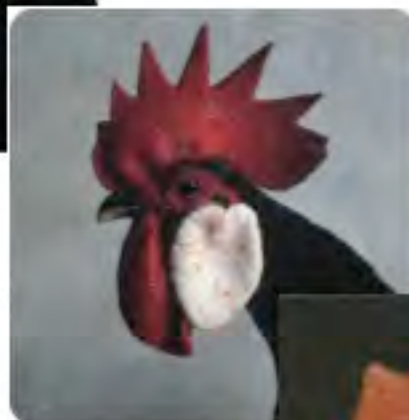




(R_P_) cresta nuez



(rrpp) cresta simple



(R_pp) cresta roseta



(ppR_) cresta guisante

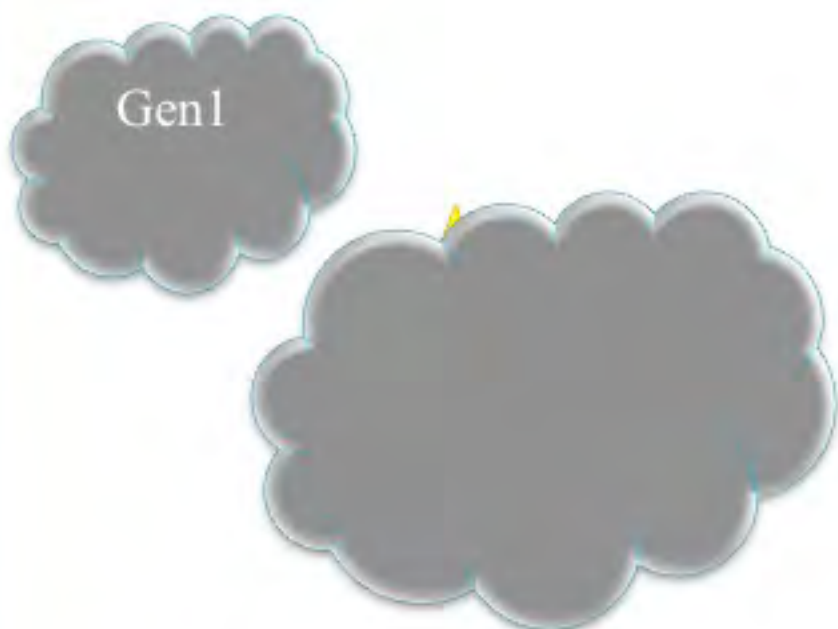




Similar a dominancia/recesividad, con la salvedad que los genes están en locus distintos

Gen 1: epistático

Gen 2: Hipostático



Gen 1: epistático dominante



Gen 1: epistático recesivo

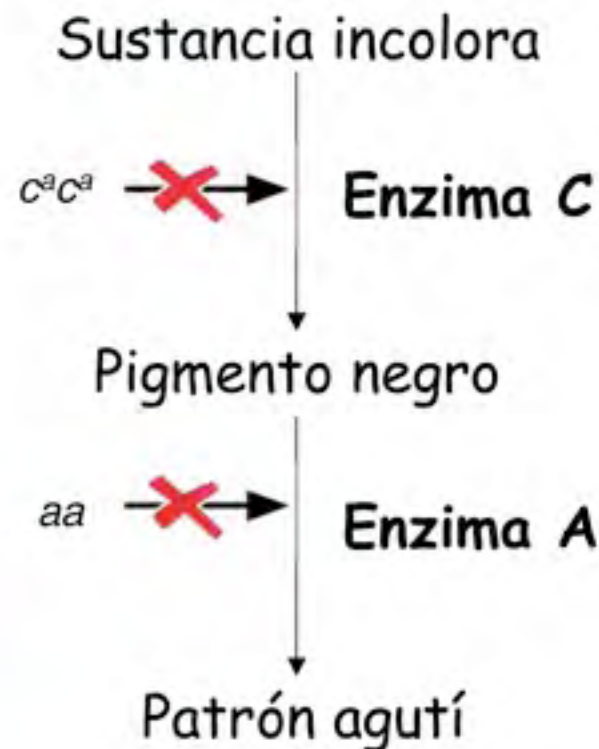
Epistasis recesiva simple



F2

	AC	Ac^a	aC	ac^a
AC	Agutí	Agutí	Agutí	Agutí
Ac^a	Agutí	Albino	Agutí	Albino
aC	Agutí	Agutí	Negro	Negro
ac^a	Agutí	Albino	Negro	Albino

Agutí : Negro : Albino
9 3 4



“ C^a ” es epistático sobre “A”
“a” no es epistático sobre “C”

Epistasis recesiva doble

P Variedad 1 $\times$ Variedad 2
 blanca blanca
 AAbb aaBB

F1 púrpura
 AaBb $\times$ AaBb

	AB	Ab	aB	ab
F2 AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Flor del guisante dulce

Sustancia incolora

aa $\rightarrow$ A

Sustancia incolora

bb $\rightarrow$ B

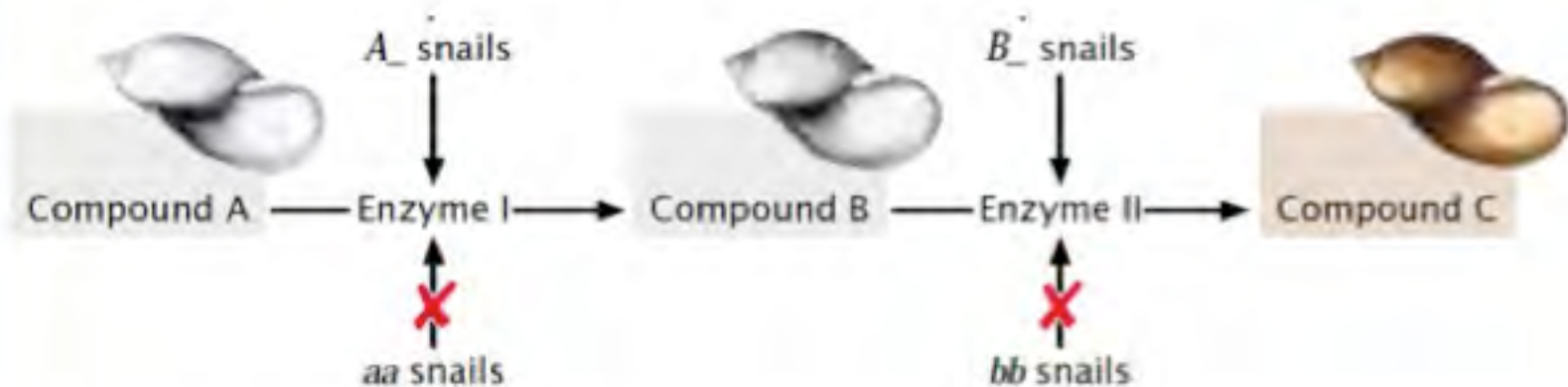
Pigmento púrpura

“a” es epistático sobre “B”

“b” es epistático sobre “A”

Análisis a nivel fenotípico, NO molecular

Epistasis recesiva doble



“a” es epistático sobre “B”

“b” es epistático sobre “A”

“aa”, blanco } independiente de la presencia o no del otro gen
“bb”, blanco }

Epistasis dominante simple

F1 $AaBb$ $\times$ $AaBb$
 blanca blanca

F2 9 $A-B-$ } 12 blanca
 3 $A-bb$ }

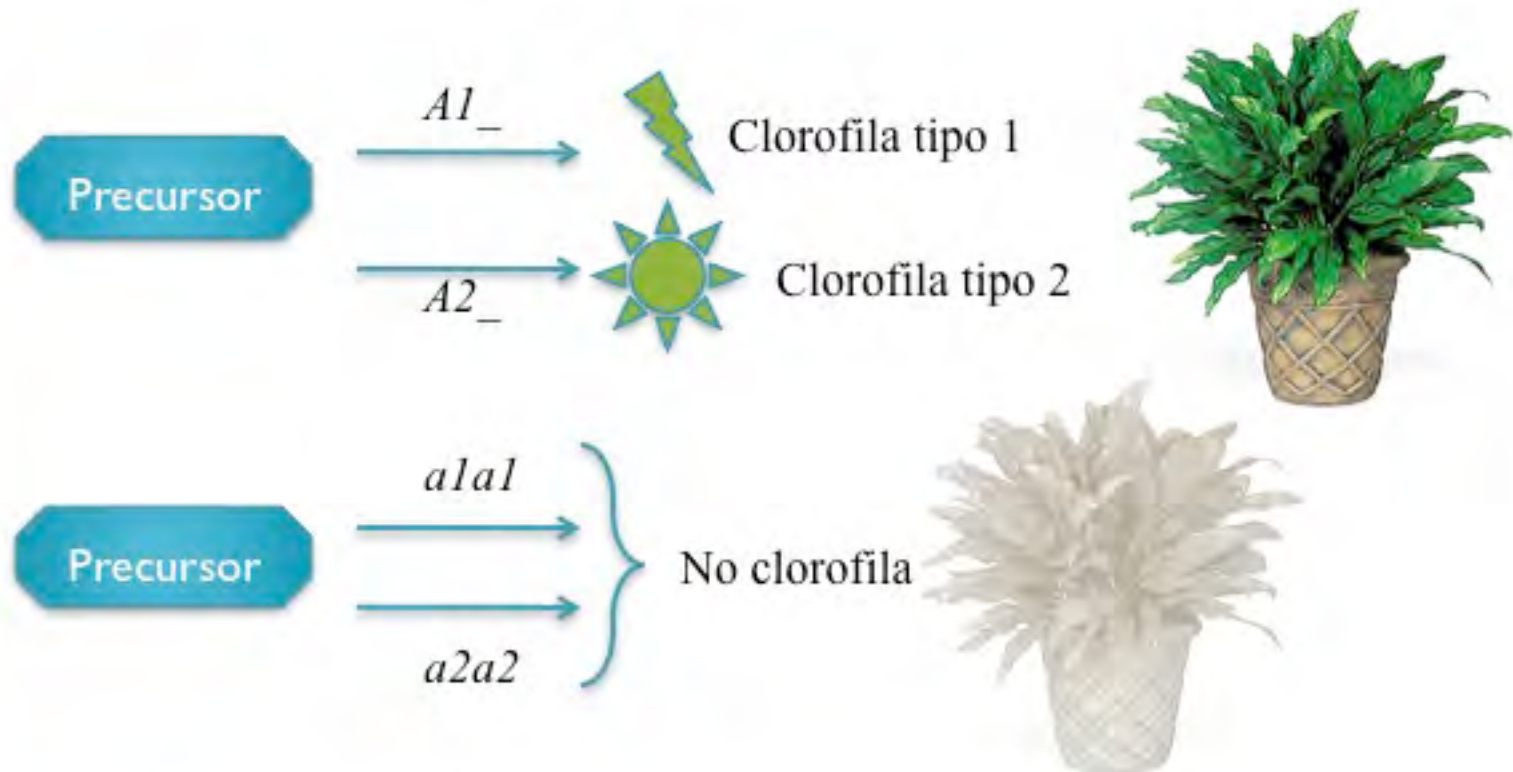
 3 $aaB-$ 3 amarilla

 1 $aabb$ 1 verde



“A” es epistático sobre “B”

Epistasis dominante doble



$A1$, $A2$: genes duplicados

Interacción no epistática

P **Esfera** x **Esfera**
 $AAbb$ $aaBB$



F1 **Disco**
 $AaBb$ x $AaBb$



	AB	Ab	aB	ab
F2 AB	 $AABB$	 $AABb$	 $AaBB$	 $AaBb$
Ab	 $AABb$	 $AAbb$	 $AaBb$	 $Aabb$
aB	 $AaBB$	 $AaBb$	 $aaBB$	 $aaBb$
ab	 $AaBb$	 $Aabb$	 $aaBb$	 $aabb$

Disco : Esfera : Alargada
 9 6 1



Interacciones génicas complejas



AsAsCCDDSStt



AsAsCCDDEEswswTT



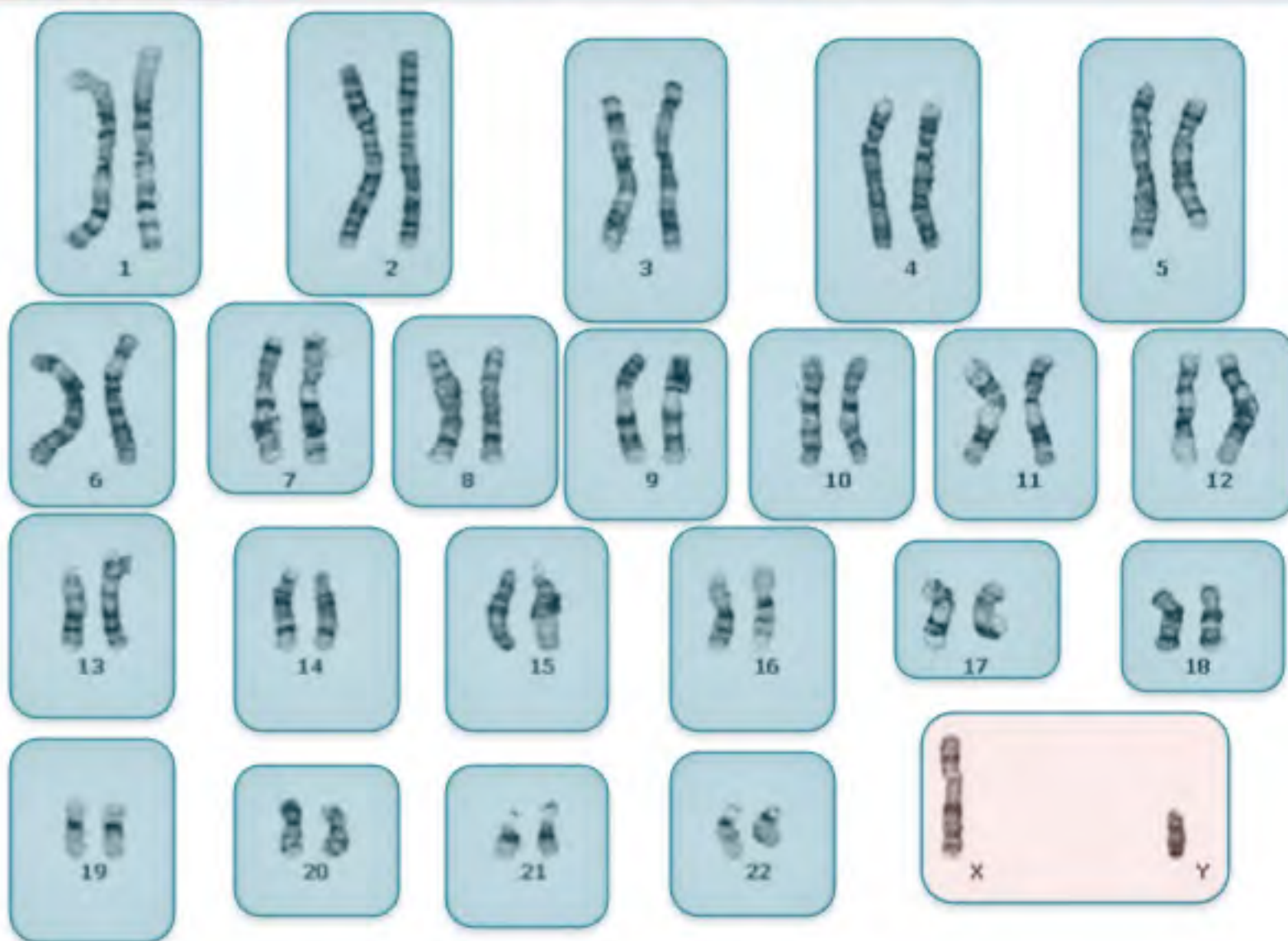
asasBBCCDDspsptt

1. Locus Agouti (A): intensidad y distribución del color **5** alelos comunes
2. Locus Black (B): determina si el pigmento negro es producido:, **3** alelos comunes
3. Locus Albino (C): determina si el color completo es expresado, **5** alelos comunes.
4. Locus Dilución (D): determina si el color es diluido, **2** alelos comunes
5. Locus Extensión (E): donde es expresado el genotipo del locus A, **4** alelos comunes.
6. Locus Spotting (S): determina si existirán manchas blancas, **4** alelos comunes
7. Locus Ticking (T): determina la presencia de pequeñas manchas coloreadas en las áreas blancas; **2** alelos comunes

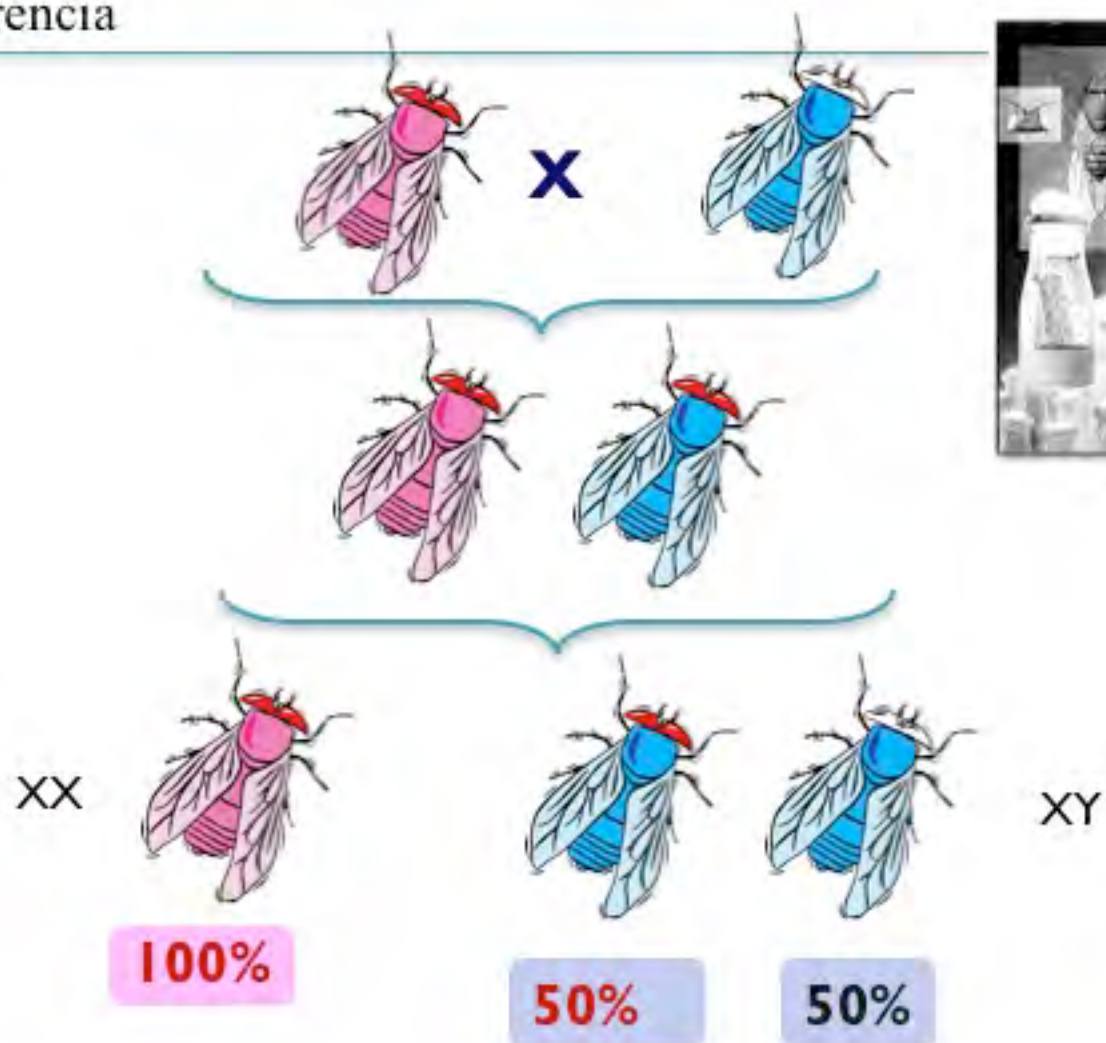
Sexo y herencia

autosómicos

sexuales



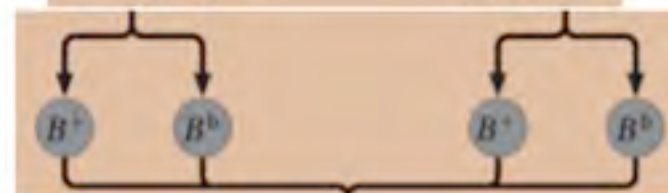
Sexo y herencia



Caracteres “LIMITADOS” o “INFLUENCIADOS” por el sexo

Caracteres influenciados por el sexo

Gen B^b , autosómico, dominante en machos y recesivo en hembras.

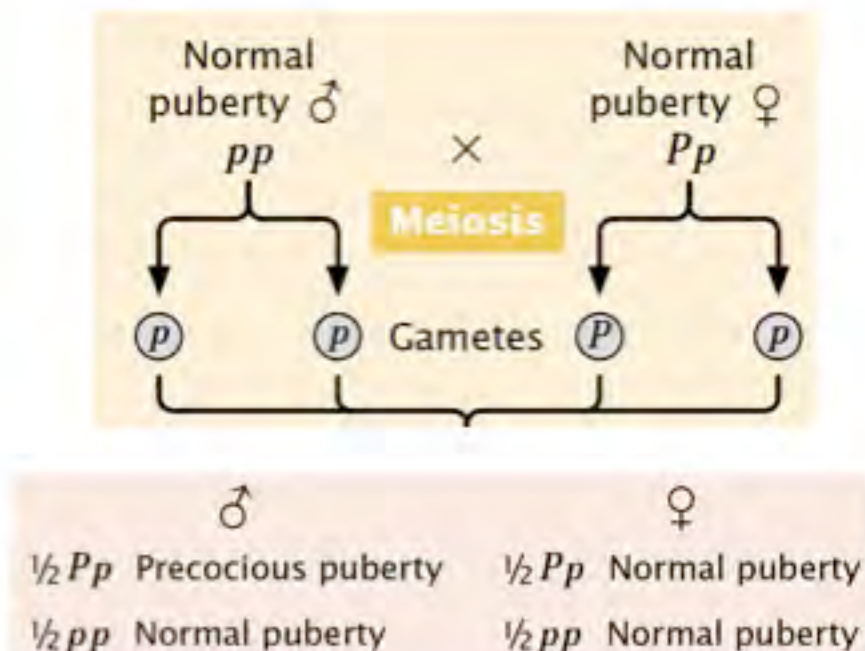
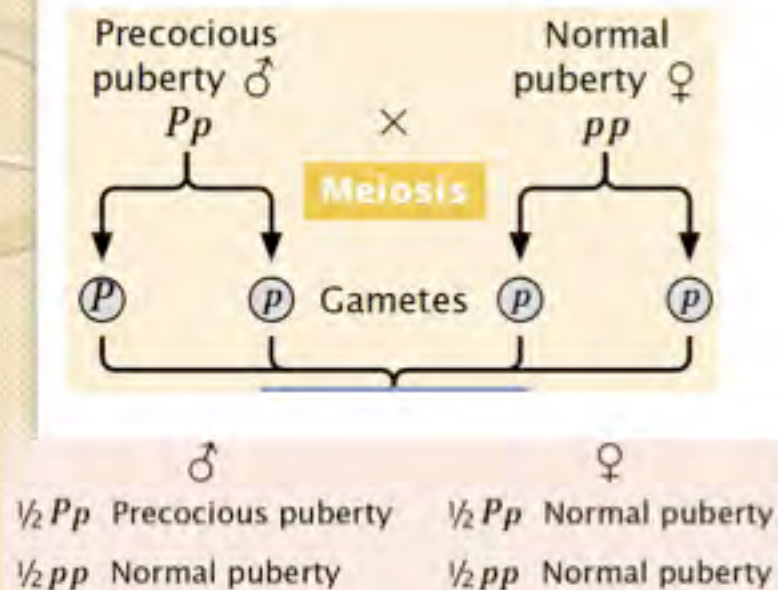


Caracteres limitados por el sexo



Genotipo	Fenotipo macho	Fenotipo hembra
<i>HH</i>	Plumaje gallina	Plumaje gallina
<i>Hh</i>	Plumaje gallina	Plumaje gallina
<i>hh</i>	Plumaje gallo	Plumaje gallina

Caracteres limitados por el sexo



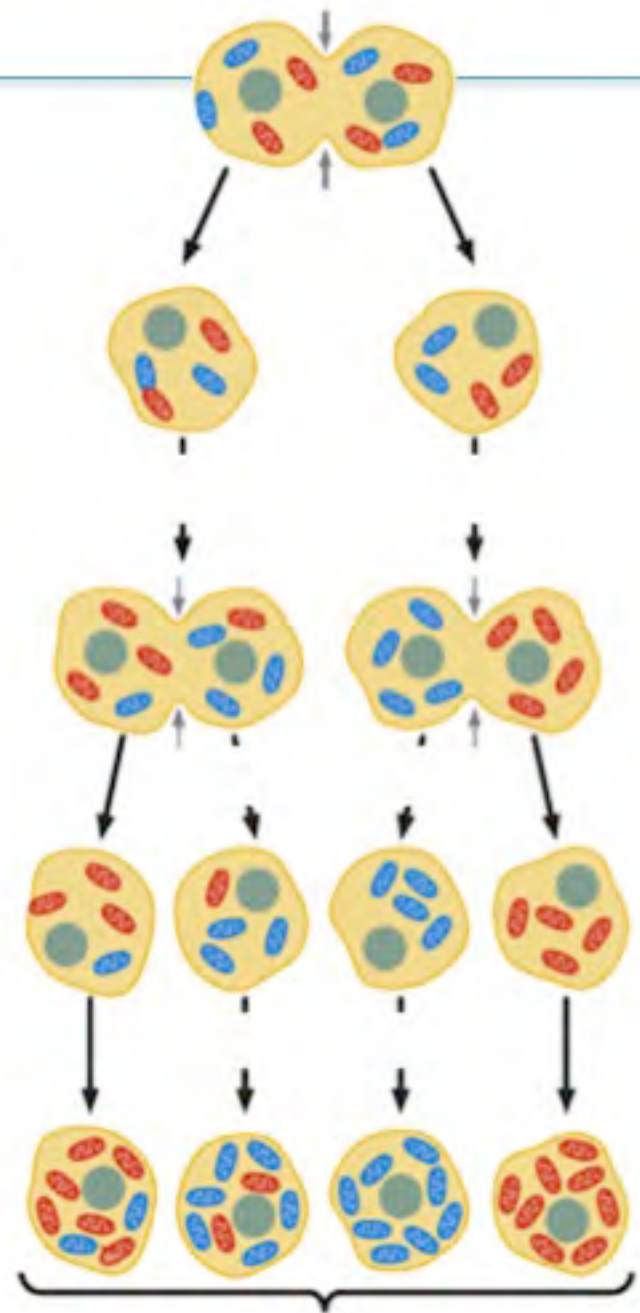
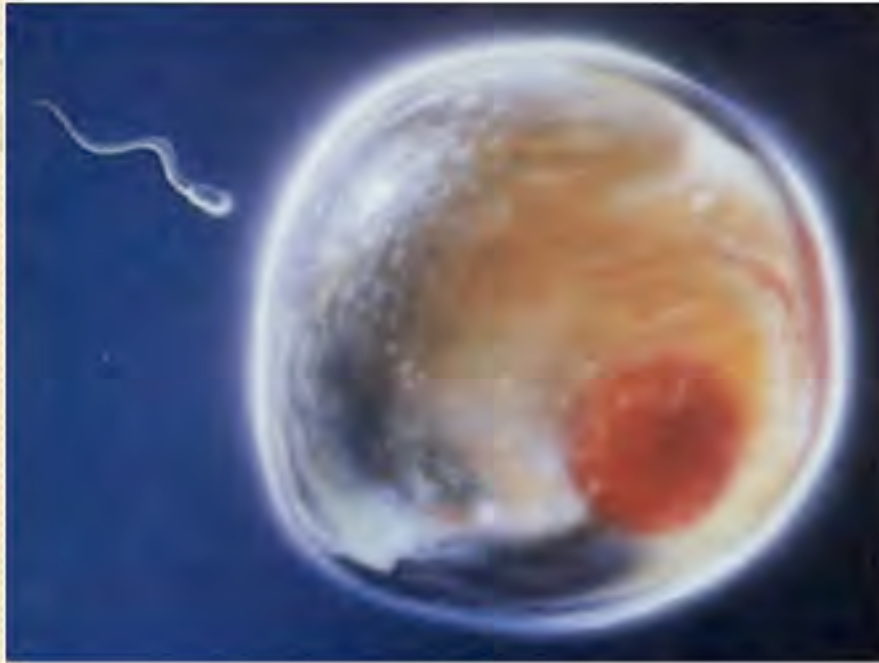
Carácter transmitido tanto por machos como hembras pero solo se manifiesta en machos

LH, en ciertas células censa y estimula para producir testosterona.

Alelo *P*, receptor LH defectuoso, estimula producción de testosterona aun en ausencia de LH.

En mujeres otras hormonas junto con LH son necesarias para inducir la pubertad.

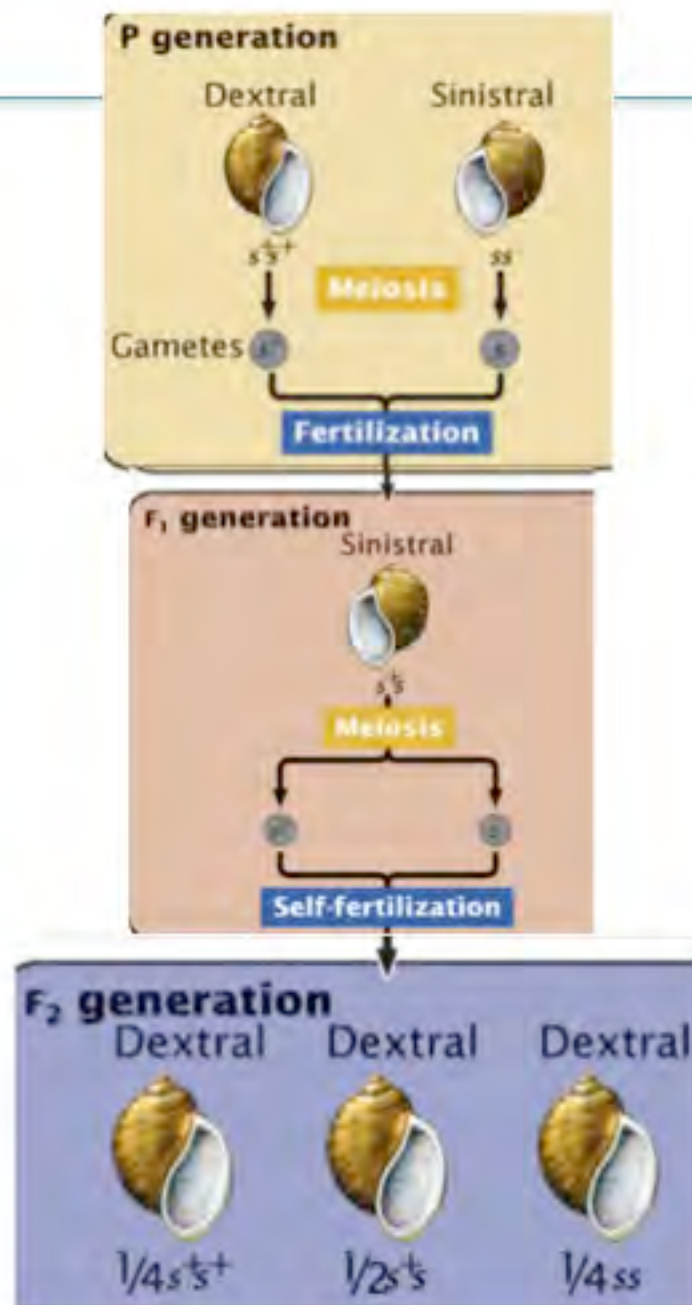
Herencia citoplasmática



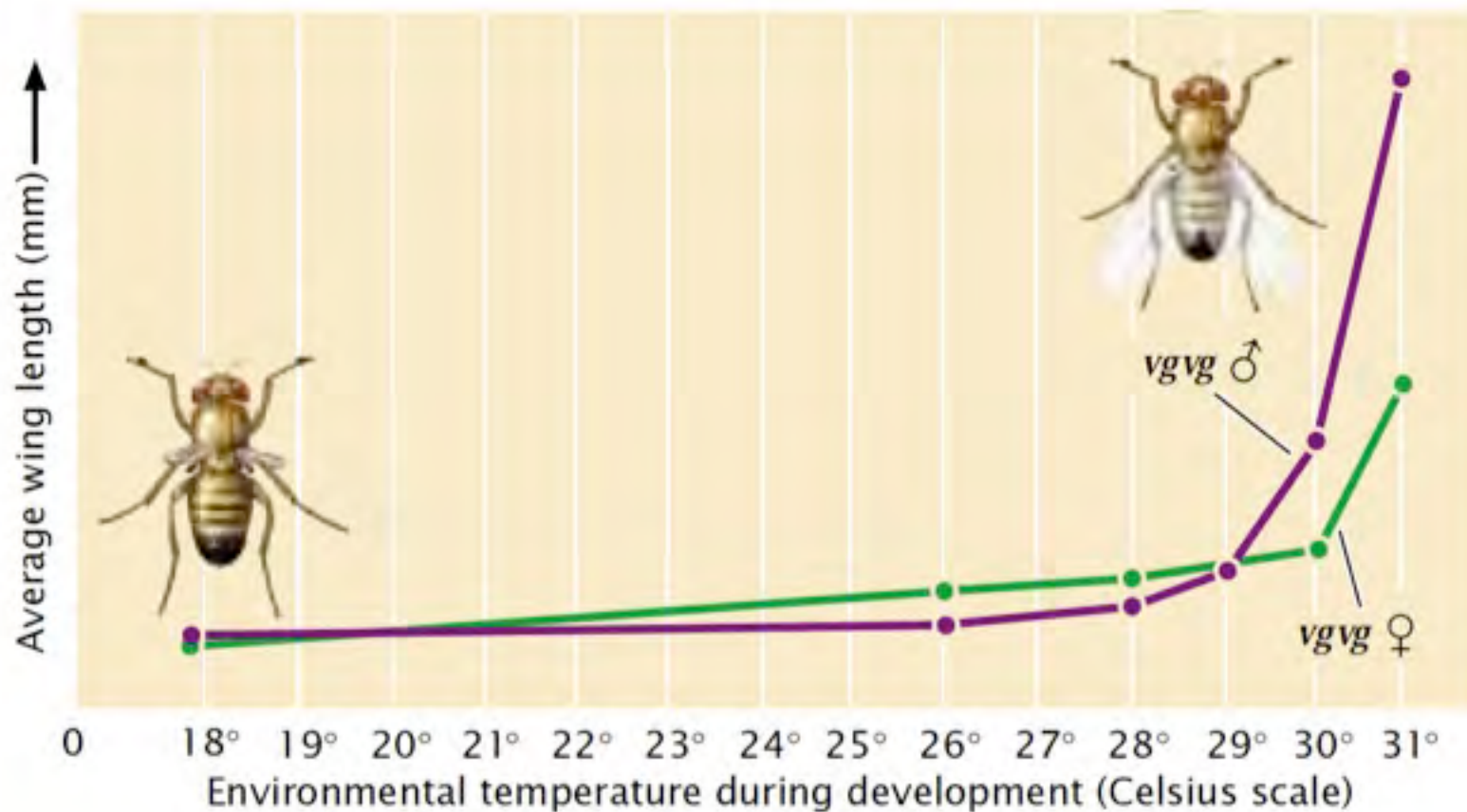
Efecto genético materno

S^+ , dominante

La dirección de “coiling” es afectado por el modo en que se divide el citoplasma inmediatamente después de la fertilización, que a su vez es determinada por una sustancia producida por la madre y pasa a la descendencia a través del huevo.



Interacción genes - ambiente



Alelos termosensibles



Criado a 20 °C o menos



Criado a 30 °C

Enzima necesaria para la producción de pigmento es inactiva a temperaturas elevadas

Penetrancia y expresividad

Ambos conceptos se refieren a la expresión fenotípica variable de ciertos genes

Penetrancia: Proporción de individuos en una población que presentan el fenotipo correspondiente a su genotipo. Si $P < 1$ se habla de penetrancia incompleta



Expresividad: grado o intensidad con la que se expresa un genotipo determinado en un individuo. Es una medida de la intensidad del fenotipo.



PENETRANCIA COMPLETA

Genotipo y ambiente
idéntico



PENETRANCIA INCOMPLETA

Genotipo y ambiente
idéntico





La polidactilia se manifiesta en grados distintos



10 grados de expresividad variable en el carácter piel manchada en perros.



Extensiones a la genética Mendeliana

Por su atención
Gracias

