

# BIOLOGÍA

4º ESO

Tema 5: Genética y herencia

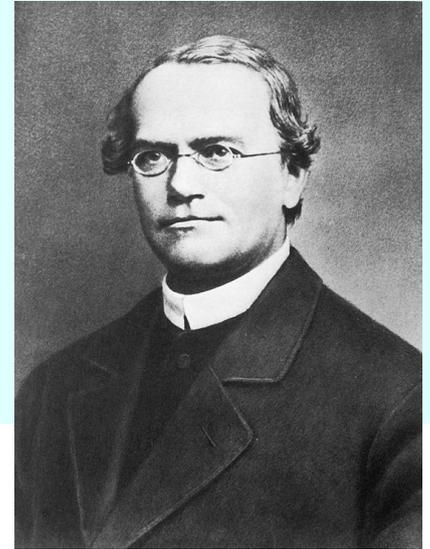
[www.tipsacademy.es](http://www.tipsacademy.es)

## TEMA 5: GENÉTICA Y HERENCIA

### 1. MENDEL Y EL ORIGEN DE LA GENÉTICA

La genética estudia la transmisión de las características biológicas (caracteres hereditarios por transmitirse) de unos organismos a otros.

La genética se convirtió en una disciplina científica con los estudios de **Gregor Mendel** (1866) que realizó una serie de experimentos de cruzamiento de líneas puras (los descendientes son siempre iguales para los caracteres estudiados) de guisante (*Pisum sativum*) que le condujeron a plantear tres principios conocidos actualmente como leyes de Mendel. Sus trabajos pasaron desapercibidos y se recuperaron cuando en 1900 otros tres investigadores descubrieron de forma independiente las mismas leyes (De Vries, Correns y Tschermak). La genética derivada de tales estudios, basada en las leyes de la probabilidad y la estadística, sin conocimiento de las bases moleculares de la herencia, se denomina genética clásica o mendeliana. Mendel empleó siete caracteres del guisante para plantear sus principios y tuvo la fortuna (quizá excluyó otros caracteres) de escoger caracteres situados en cromosomas distintos, porque de otro modo su tercera ley no habría resultado correcta.



Conceptos relacionados con la genética mendeliana:

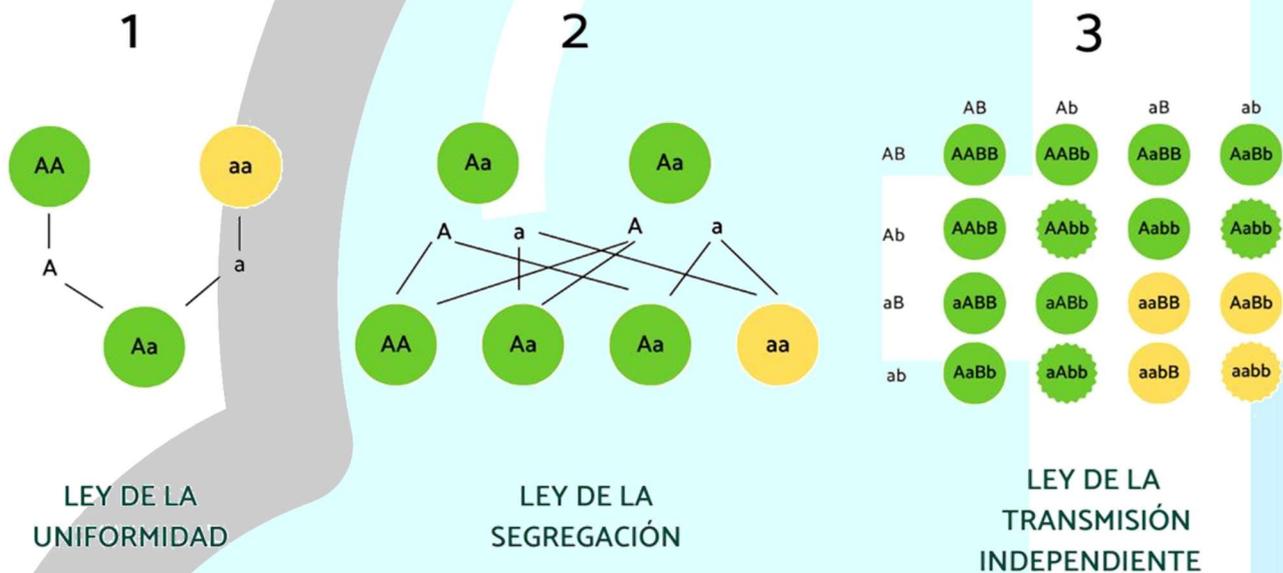
- **Gen**: cada uno de los factores hereditarios que se puede estudiar (ejemplo: color de la semilla de guisante). El nombre lo propuso Johanssen.
- Gen **alelo** o alelomorfo: cada una de las variantes que se puede presentar para un mismo carácter (ejemplo: semilla verde o semilla amarilla).
- **Homocigoto**: individuo que presenta dos alelos iguales para un carácter.
- **Heterocigoto**: individuo que presenta dos alelos distintos para un carácter.
- **Híbrido**: individuo mezcla de dos líneas puras. A veces se identifica con heterocigoto, pudiendo hablarse de individuos monohíbridos, dihíbridos (o diheterocigotos) para uno o dos caracteres respectivamente.
- **Alelo dominante**: aquel que se manifiesta dentro de un heterocigoto imponiéndose a su pareja.
- **Alelo recesivo**: aquel que queda oculto en presencia del dominante.
- **Locus (plural loci)**: lugar físico (del cromosoma) que ocupa un gen concreto.
- **Genotipo (G)**: conjunto de genes que posee un individuo.
- **Fenotipo (F)**: conjunto de caracteres que manifiesta un individuo. Depende de su genotipo y el efecto del ambiente (A).  $F=G+A$ .

Las tres leyes son las siguientes:

1ª) **Ley de uniformidad de los híbridos de la primera generación filial (F1):** al cruzar dos líneas puras distintas para un carácter todos los descendientes son idénticos (en el caso de Mendel todos iguales a uno de los parentales llamado desde entonces dominante, siendo el que queda oculto el recesivo).

2ª) **Ley de segregación de los caracteres en la segunda generación filial (F2):** al cruzar los híbridos de la F1, en la segunda generación filial (nietos) reaparece el carácter oculto.

3ª) **Ley de herencia o segregación independiente de los caracteres:** al considerar los caracteres por parejas, se comprueba que la transmisión de uno de ellos no afecta a las proporciones de la descendencia del otro. La transmisión de los alelos de cada carácter se produce al azar sin interferencia mutua.



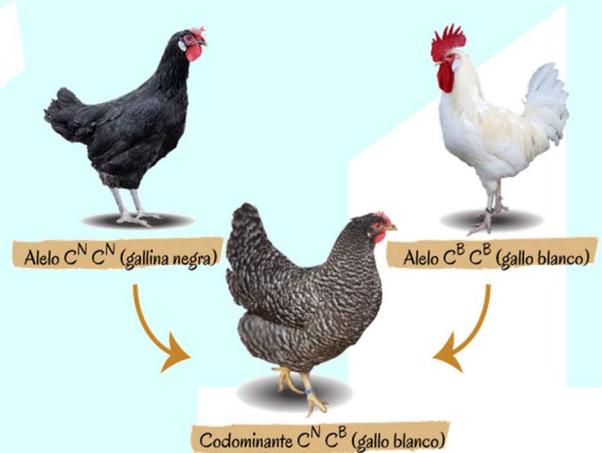
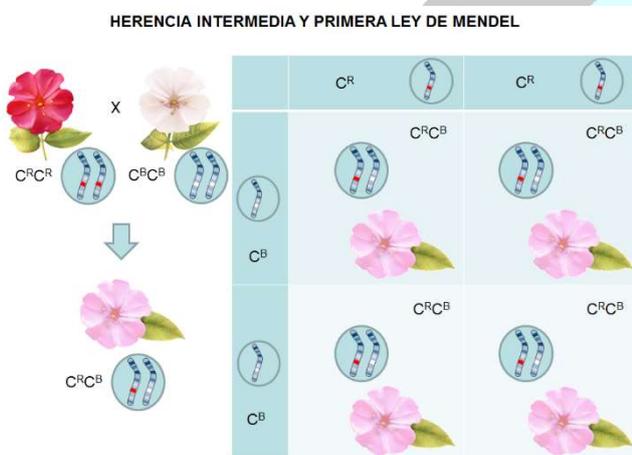
Normalmente las frecuencias génicas se indican por medio de fracciones o bien separadas por dos puntos. En la 2ª ley 3/4 dominante y 1/4 recesivo (3:1) y en la 3ª 9/16 doble dominante, 3/16 dominante-recesivo, 3/16 recesivo-dominante, doble recesivo 1/16 (9:3:3:1).

El cálculo de las proporciones se puede realizar a partir de las frecuencias gaméticas con un cuadro de **Punnet** aunque también se puede efectuar por medios probabilísticos usando las propiedades de los genes mendelianos. Por ejemplo, multiplicando las proporciones de la 2ª ley se obtienen las de la 3ª: (3A:1a) x (3B:1b) = (9AB: 3Ab: 3aB: 1ab) (siendo A, B los fenotipos dominantes y a, b los recesivos para dos caracteres).

Las proporciones de individuos en un cruzamiento pueden compararse con las esperadas según las leyes para determinar qué individuos se han mezclado y cuál es la descendencia.

### 1.1. HERENCIA INTERMEDIA Y CODOMINANCIA

En algunos caracteres mendelianos no existe carácter dominante sino que ambos alelos del carácter se expresan. Si el fenotipo es una mezcla intermedia de los dos alelos se habla de herencia intermedia. Si el fenotipo es suma de los dos es codominancia. En ambos casos se alteran las proporciones las leyes de Mendel, de modo que, en la primera se cumple la uniformidad pero la F1 es distinta a los padres, en la segunda las proporciones son 1:2:1 y en la tercera 1:2:1:2:4:2:1:2:1.



### 1.2. MENDELISMO COMPLEJO

Las leyes de Mendel no siempre se cumplen y, en ocasiones, sus proporciones y resultados se ven alterados por diferentes circunstancias. Algunas variaciones de las leyes de Mendel son:

- Alelismo múltiple:** para muchos caracteres existen diversos alelos y no solo una pareja (ej.: grupos sanguíneos según el sistema AB0)
- Pleiotropía:** muchos genes influyen sobre varios caracteres a la vez (si un gen afecta a una ruta metabólica, todos los caracteres que dependan de esa ruta y los genes que los controlen quedarán influidos por el primero).
- Herencia poligénica:** muchos caracteres están controlados por varios genes y no solo por uno, de tal modo que, para determinar genotipos y fenotipos hay que recurrir a la llamada herencia poligénica y, en los casos más comunes, en que hay muchos genes que influyen con efecto pequeño y modificados por el ambiente, se emplea la llamada genética cuantitativa que emplea la estadística y no las leyes de Mendel para obtener resultados (ej.: la altura de las personas está controlada por muchos genes con pequeño efecto sumativo).
- Interacción génica o epistasia:** en ocasiones, un gen puede influir sobre el efecto de otro respecto de un carácter, lo que da lugar a alteraciones en las proporciones de las leyes (ej: si un gen provoca ausencia de flores en una planta, el gen para el color de la flor no puede expresarse).
- Letalidad:** si un alelo causa la muerte de su portador, ello afecta las proporciones génicas (ej: en el enanismo llamado acondroplasia los heterocigotos parecen enanismo y los homocigotos no llegan a nacer, luego el cruce de la segunda ley da una proporción 2:1 en vez de 1:3:1).

## 2. LA TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

En 1902 Sutton y Boveri propusieron que los cromosomas son los portadores de los factores hereditarios y que la separación de los cromosomas en la meiosis justificaba los resultados de las leyes de Mendel.

En 1910 Morgan comprobó experimentalmente en experimentos con la mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*) que los cromosomas son la base física de la herencia. Propuso con sus datos la teoría cromosómica de la herencia cuyos puntos principales son:

-Los **genes** son partículas materiales que se encuentran colocados **linealmente** en los **cromosomas** (el lugar que ocupan es el **locus**, plural **loci**).

-Los **genes** que se encuentran sobre un **mismo cromosoma** tienden a **transmitirse** juntos y se llaman **ligados**. Para ellos, no se cumplen las leyes de Mendel, particularmente la tercera, y sus proporciones se ven tanto más alteradas cuanto más cercanos los loci en el cromosoma. Los 7 caracteres mendelianos los cumplían porque estaban todos en cromosomas distintos (de hecho en guisantes hay 14 cromosomas en 7 parejas, tantas como genes usó Mendel).

-Los genes de un mismo cromosoma pueden **heredarse** separados gracias al **sobrecruzamiento meiótico** en el que se intercambia material entre cromosomas homólogos. Si los genes están muy separados el sobrecruzamiento permite que se hereden de forma independiente como si no estuvieran ligados.

Usando la tendencia a transmitirse juntos los caracteres ligados, Sturtevant fue capaz de elaborar mapas genéticos de los cromosomas de la mosca basados en la frecuencia de recombinación meiótica (la distancia se medía en unidades llamadas morgan y centimorgan).

## 3. GENÉTICA HUMANA

Algunos caracteres humanos se transmiten por herencia mendeliana al estar controlados por un solo gen. Son ejemplos el pelo liso o rizado, el color del pelo y los ojos, la forma del nacimiento del pelo (recto o en pico de viuda), lóbulo de la oreja (unido o separado), etc.

Muchas características obedecen a herencia poligénica o cuantitativa y también es muy frecuente el alelismo múltiple.

### 3.1. SEXO Y HERENCIA

En el ser humano y en otras muchas especies el **sexo está determinado genéticamente** por la existencia de cromosomas sexuales (también llamados heterocromosomas o gonosomas), distintos en tamaño y número de genes. En la especie humana y mamíferos son los **cromosomas X** (mayor) e **Y** (muy pequeño) y un segmento muy pequeño común (segmento apareante, el resto es diferencial y define características masculinas o femeninas, siendo grande en el X y con muy pocos genes en el Y). Las mujeres (sexo homogamético) portan dos cromosomas X: XX. Los hombres (heterogamético) uno de cada: XY. En otros organismos (como las aves) existe determinación cromosómica distinta, con cromosomas Z y W (machos ZZ y hembras ZW).

Al formarse los gametos todos los óvulos portan un cromosoma X, mientras que la mitad de espermatozoides llevan X y la otra mitad Y, siendo el espermatozoide el que determina el sexo de la descendencia.

Algunos caracteres vienen determinados por genes de los cromosomas sexuales. A esta situación se le llama de herencia ligada al sexo. Los caracteres recesivos ligados al cromosoma X suelen manifestarse en hombres (se dice que son hemicingóticos pues solo pueden tener una copia) y son transmitidos por las mujeres (las heterocigotas son portadoras).

### 3.2. TRASTORNOS DE ORIGEN GENÉTICO

Hay que diferenciar las anomalías debidas a variaciones en genes concretos (anomalías génicas o puntuales) de las que afectan a la forma o tamaño de algún cromosoma (anomalías cromosómicas) y las que afectan al número total de cromosomas (anomalías genómicas o numéricas). En ciertos organismos (no en el hombre) incluso puede haber anomalías que afectan al número de juegos cromosómicos totales (la ploidía, como sucede con los poliploides vegetales).

#### a) Alteraciones génicas:

Pueden afectar a **genes** de los **autosomas** o de los **heterocromosomas** (genes ligados al sexo). En el primer caso afectan por igual a hombres y mujeres. Pertenece a este grupo rasgos como el albinismo (falta de pigmentación, de carácter recesivo), la fenilcetonuria (fallo en el procesamiento del aminoácido fenilalanina que puede provocar retraso mental) o la acondroplasia ya mencionada.

En el caso de los **heterocromosomas** se habla de **herencia ligada al sexo**. Si el alelo defectuoso es recesivo y ligado al cromosoma X la anomalía se manifiesta ante todo en varones mientras que solo las mujeres homocigotas padecen la alteración. Es el caso de rasgos como el **daltonismo** (ceguera a los colores) o la **hemofilia** (fallo en coagulación sanguínea). Si el rasgo está en el segmento diferencial del cromosoma Y solo lo padecen los varones y se hereda a todos los hijos varones (son ejemplos la hipertricosis auricular o la ictiosis). Algunos caracteres están influidos por el sexo de modo que, aunque el genotipo sea igual en varones y mujeres, la expresión del gen puede variar en unos y otras (por ejemplo, en un tipo de calvicie el carácter es dominante en varones y recesivo en mujeres: homocigotos y heterocigotos son calvos y solo las mujeres homocigotas padecen alopecia).

#### b) Alteraciones cromosómicas:

En ellas el número de cromosomas es el correcto pero el contenido o **distribución de los genes** no son normales. Se incluyen **duplicaciones** (se repiten trozos de cromosoma), **deleciones** (pérdida de trozos), **inversiones** (fragmentos invertidos dentro del cromosoma que alteran la meiosis), **traslocaciones** (cuando un trozo de cromosoma pasa a otro). Se incluyen síndromes como el de maullido de gato (por deleción del cromosoma 5), el X frágil (por repeticiones múltiples de fragmentos).

#### c) Alteraciones numéricas:

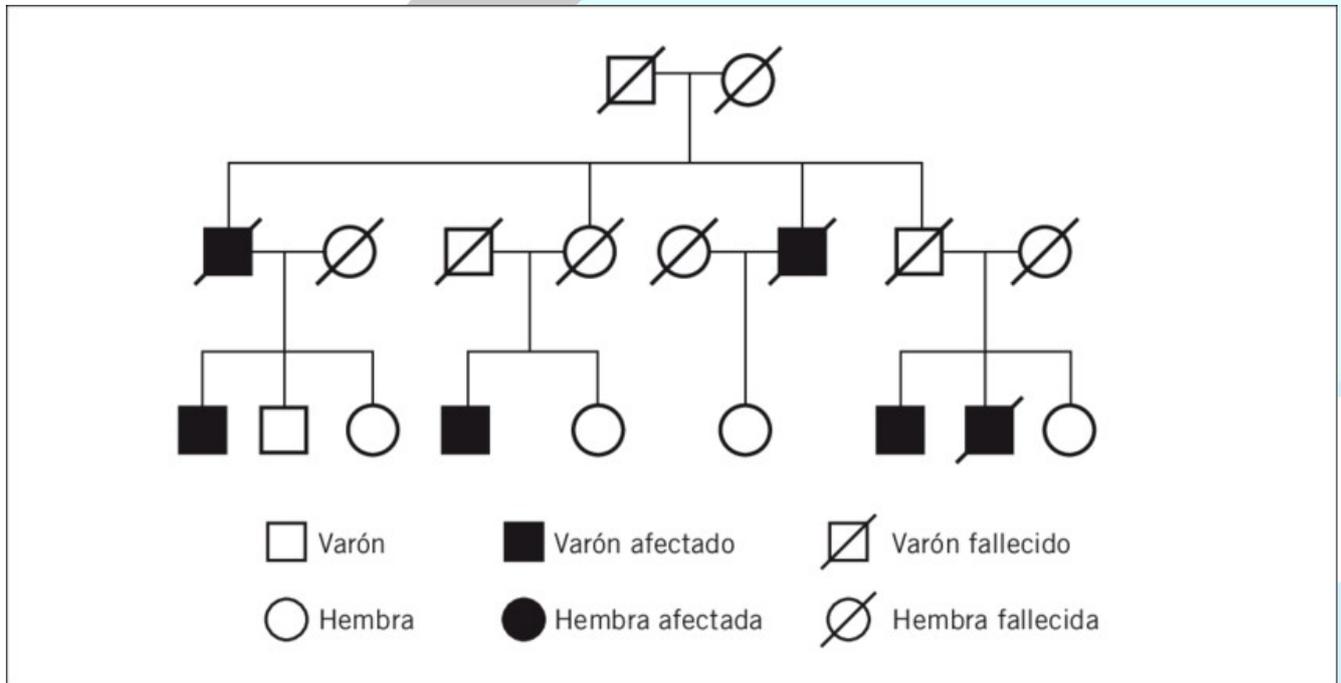
La existencia de **más o menos cromosomas de lo normal** provoca graves trastornos. En la especie humana son pocos los cromosomas en que puede sobrevivirse con alteraciones (es más común en cromosomas pequeños o con poca información). Se producen por fallos en el reparto cromosómico durante la formación de gametos. El efecto es distinto si la anomalía es autosómica o heterocromosómica. Los errores más comunes son la falta de un cromosoma (monosomía) o la existencia de un cromosoma de más (trisomía) para una pareja de homólogos (tetrasomía o número superior son aún más raros y la nulisomía o falta de una pareja completa no puede darse).

-**Anomalías autosómicas:** incluyen diversos síndromes con afectación física y mental como trisomía del cromosoma 13 (síndrome de Patau), trisomía del 18 (síndrome de Edwards) o la más común que es la trisomía del cromosoma 21 (síndrome de Down o mongolismo). En general la edad de los padres (sobre todo la madre) incrementa el riesgo de fallos en el reparto (disyunción) de los cromosomas y desarrollo del síndrome.

-**Anomalías heterocromosómicas:** como el exceso de cromosomas X suele dar lugar a inactivación de los mismos (solo uno actúa incluso en mujeres y el otro queda condensado en forma de corpúsculo de Barr) y el Y es muy pequeño, la tolerancia a anomalías gonosómicas es mayor. Las más comunes son: monosomía del cromosoma X (síndrome de Turner que suele dar lugar a mujeres algo menos desarrolladas, con genitales infantiles, a veces con leve déficit mental y normalmente estériles) y trisomías como triple X (que suelen ser mujeres normales, a veces de mayor tamaño), XXY (síndrome de Klinefelter, que son varones con algunos rasgos femeninos como caderas marcadas, senos desarrollados, a veces con leve deficiencia o esterilidad y genitales poco desarrollados) y duplo Y (XYY, que se pensaba que se asociaba a carácter violento aunque suelen ser hombres normales que tienden a mostrar mayor tamaño corporal).

### 3.3. ÁRBOLES GENEALÓGICOS

En humanos, para seguir la transmisión familiar de caracteres hereditarios, es común la elaboración de árboles genealógicos (o pedigrís de animales) en los que se representan las distintas generaciones (números romanos) y, dentro de ellas, los individuos (varones como cuadrados y mujeres con círculos) en los que se indica si manifiestan o no el rasgo de interés (o si son portadores, en caso de saberse) así como los cruces entre individuos y el parentesco.



## 4. PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO DE TRASTORNOS GENÉTICOS

Se conocen ya más de 7000 trastornos genéticos humanos que afectan a un 10 % de los recién nacidos y, en muchas ocasiones, pueden condicionar su salud. Por ello se hace necesario conocer los trastornos y poder prevenir su futura aparición. La corrección de los mismos (dependiente de técnicas bioquímicas o genéticas) hoy por hoy suele ser muy limitada. Se pueden distinguir dos tipos de prevención:

**\*Primaria:** previa a la fecundación y basada en el consejo genético, es decir, la información acerca del riesgo para un individuo o pareja de transmitir alguna anomalía a sus futuros descendientes basándose en los antecedentes familiares (árboles genealógicos) y los datos personales. Se indica, por tanto, para parejas en cuyas familias se conocen casos de enfermedades hereditarias.

**\*Secundaria:** es la que se realiza tras la fecundación y en ella se pretende identificar los posibles trastornos en el feto o tras nacer el bebé. En el diagnóstico prenatal se toman muestras del feto o de la madre (que den información sobre el estado y características fetales). En ocasiones (fecundación in vitro) se puede analizar el embrión antes de implantarlo en el útero (diagnóstico genético preimplantacional). En el postnatal se toma muestras del recién nacido (prueba del talón) y se comprueba toda una batería de trastornos frecuentes y peligrosos cuyo conocimiento permite, en algunos casos, aplicar una terapia que mejore la calidad de vida. Hoy en día se empiezan a manejar las técnicas que permiten realizar una terapia génica (curar afecciones corrigiendo los genes), si bien ni las técnicas ni la legislación se han desarrollado aún del todo.

### 4.1. TÉCNICAS DE DIAGNÓSTICO PRENATAL

Permiten comprobar el buen estado del feto y diagnosticar factores de riesgo suyos o de la madre a tener en cuenta durante el resto del embarazo. Las hay no invasivas e invasivas. Dentro de las primeras se incluyen pruebas analíticas (test de ADN fetal en sangre materna), ecografías (formación de imágenes ultrasónicas), estudio de la

historia clínica de la madre. Las invasivas solo se realizan si hay sospechas de anomalías puesto que siempre hay riesgo de pérdida del feto. Se trata de la amniocentesis (la más usada y conocida basada en recogida de líquido amniótico con una aguja para analizar, tras cultivo, las células fetales), punción del cordón umbilical (cordocentesis para analizar la sangre y se suele realizar si hay sospecha tardía de anomalía) o biopsia a vellosidades coriales (se extraen con aguja células fetales y suele hacerse de forma más temprana).