



BLOQUE III. ¿DÓNDE ESTÁ LA INFORMACIÓN DE LOS SERES VIVOS? ¿CÓMO SE EXPRESA Y SE TRANSMITE? LA BASE QUÍMICA DE LA HERENCIA

TEMA 2. GENÉTICA MENDELIANA

- 2.1. Conceptos básicos de herencia biológica,
 - 2.1.1. Genotipo y fenotipo.
- 2.2. Aportaciones de Mendel al estudio de la herencia.
 - 2.2.1. Las leyes de Mendel.
 - 2.2.2. Cruzamiento prueba y retrocruzamiento.
 - 2.2.3. Ejemplos de herencia mendeliana en animales y en plantas.
- 2.3. Teoría cromosómica de la herencia.
 - 2.3.1. Los genes y los cromosomas.
 - 2.3.2. Relación del proceso meiótico con las leyes de Mendel.
 - 2.3.3. Determinismo del sexo y herencia ligada al sexo.

INTRODUCCIÓN.

La **Genética** es la ciencia que estudia la herencia biológica, es decir, la transmisión de los caracteres morfológicos (forma o aspecto) y fisiológicos (funcionamiento) que pasan de un ser vivo a sus descendientes.

2.1. CONCEPTOS BÁSICOS DE LA GENÉTICA:

Genética mendeliana. Es el estudio de la herencia biológica mediante experimentos de reproducción. Intenta averiguar cuál es la información biológica de los individuos a partir de las proporciones matemáticas en que se hereda cada carácter.

Citogenética. Es el estudio, mediante microscopía, de las estructuras celulares relacionadas con la herencia biológica (observación de los cromosomas por ejemplo; observación de la mitosis y meiosis).

Genética molecular. Estudio de las moléculas que contienen la información biológica y de los procesos bioquímicos de su transmisión (replicación y transcripción) y manifestación (traducción). [El sentido de su estudio es, pues, inverso al de la Genética mendeliana. A partir de la información (ácidos nucleicos) se deduce cómo serán los caracteres (proteínas)]. Gracias a los conocimientos que se tienen del código genético y de las enzimas que intervienen en los procesos de replicación y transcripción, se ha avanzado enormemente en los campos de la **ingeniería genética** o **manipulación genética**.

Gen. Es la unidad del material hereditario. La siguiente definición es válida a medias, aunque se sigue empleando: gen es un fragmento de ADN que lleva la información para un carácter. Esta definición se corresponde con lo que Mendel denominó factor hereditario. Es más riguroso definirlo como: fragmento de ácido nucleico, generalmente ADN (en algunos virus es ARN), que codifica una proteína.

Carácter. Es cada una de las particularidades **morfológicas** o **fisiológicas** de un ser vivo; por ejemplo, color de los ojos, aspecto del pelo, presencia de enzima amilasa en la saliva, capacidad para producir hemoglobina, predisposición a desarrollar diabetes, etc. Aunque en la mayor parte de los ejemplos y ejercicios que trataremos se emplearán caracteres morfológicos claros de apreciar, no debemos olvidar que existen **miles** de caracteres que definen a un ser vivo y que están escritos en el lenguaje de ADN (o DNA). Todos ellos son caracteres heredables. En los humanos hay nada menos que unos 20.000 genes que contienen toda la información para

construir a una persona. [Esta cifra, a la luz de los últimos conocimientos del genoma humano, es mucho menor que los 100.000 genes que se suponía que podía contener nuestra especie y sigue disminuyendo. Hay que tener en cuenta también, que *muchos genes llevan información para proteínas que controlan o regulan la expresión de otros genes* y que, por lo tanto, no responden a la primera definición que se dio sobre ese concepto. Por lo tanto, no son portadores de caracteres].

Haploide. Individuo o célula que para cada carácter sólo contiene un gen. Es más correcto decir que posee un solo lote o juego de cromosomas (Esta salvedad hay que hacerla puesto que algunos caracteres vienen marcados por la información de varios genes, situados en diferentes cromosomas. Es, por ejemplo, el caso de la estatura o el color de piel en humanos). Hay especies de seres vivos que presentan esta dotación cromosómica (especies de ciclo de vida haplonte o especies de reproducción diplo-haplonte). Los gametos siempre son células haploides.

Diploide. Individuo o célula que posee dos genes para cada carácter. Estos genes pueden ser iguales o distintos. Puede suceder que se manifiesten ambos genes o que uno impida la expresión del otro. Se poseen dos lotes o juegos de cromosomas homólogos. Los individuos diploides poseen parejas de genes que informan sobre el mismo carácter y que se encuentran en el mismo lugar en sus cromosomas homólogos. (Ciclo de vida diplonte o diplohaplonte).

Locus. Es el lugar que ocupa un gen en el cromosoma. En un locus cualquiera de un ser haploide hay un solo gen, en el de un diploide hay dos, en el de un triploide hay tres, etc. (El plural de locus es loci). Lógicamente, en un ser diploide el locus de un gen se localiza en los dos cromosomas homólogos. [Cuando decimos cromosomas, nos referimos a estructuras duplicadas, por lo que en realidad hay cuatro cromátidas y en el locus considerado hay 4 genes. Pero esto es momentáneo puesto que los cromosomas se forman solo durante la división celular].

Cromosomas homólogos. Son aquellos que tienen los mismos loci. En un ser diploide hay una pareja de cromosomas homólogos, en un tetraploide hay cuatro, etc. Llevan información para los mismos caracteres, pero no tiene por qué ser idéntica dicha información. Es fundamental captar esta idea: los seres diploides poseen dos juegos de cromosomas homólogos; un lote procede de la madre y el otro del padre.

Genes Alelos. Son los diferentes genes o informaciones que pueden estar en un mismo locus. Es decir, para un carácter, pueden existir diferentes posibilidades y así, para el carácter "color de ojos" existen varias modalidades o posibilidades: color azul, color verde, color marrón, color negro. Si hay muchos, se dice que forman una *serie alélica*. Un ser diploide, al tener cromosomas homólogos, poseerá **solo dos genes alelos** para cada carácter, a pesar de que en el conjunto de la población puedan existir muchos más. [Como los cromosomas son estructuras temporales que se forman durante la mitosis y meiosis, y aparecen tras una duplicación de la cromatina, en realidad hay parejas de cromosomas homólogos ¡dobles!, por lo que en el corto periodo de tiempo que dura la mitosis o la meiosis, habrá cuatro genes alelos: los dos de cada cromosoma homólogo son idénticos ("fotocopias")]. [Sería mucho más sencillo y claro hablar de locus y de genes alelos refiriéndonos a moléculas de cromatina, pero en la cultura científica los cromosomas ganaron la batalla y son más famosos aunque nos compliquen los hechos. Como esto es lo que hay, debemos tener muy claras las ideas para evitar equivocaciones].

Genotipo. Es el conjunto de genes presentes en un organismo.

Fenotipo. Es el conjunto de caracteres observables en un organismo. Depende del genotipo y en muchos casos de la acción ambiental:

$$\text{Genotipo} + \text{Acción ambiental} = \text{Fenotipo}$$

Por ejemplo, el grado de color de la piel viene determinado por el genotipo, pero también depende del grado de insolación.

Al decir que el fenotipo depende del genotipo, se quiere decir que la relación de "fuerza" o dominancia de los genes permitirá que se expresen unos u otros alelos de diferentes formas.



Individuo homocigoto o puro para un carácter. Es aquel que para *ese carácter* posee los dos alelos iguales. Por ejemplo, para el color de la semilla del guisante son homocigotos el **AA** y el **aa**, donde **A** significa alelo que marca el color amarillo y **a**, alelo que codifica el color verde.

Individuo heterocigoto o híbrido para un carácter. Es aquel individuo que posee los dos alelos diferentes. Por ejemplo, para el caso anterior son heterocigotos los individuos **Aa** (una de las informaciones será para color amarillo y la otra para el mismo carácter será para color verde).

Herencia dominante. Se da cuando un alelo, el llamado dominante, no deja manifestarse al otro, el llamado alelo recesivo. Por ejemplo, en la herencia del color de las semillas del guisante (*Pisum sativum*), los individuos **Aa** tienen fenotipo amarillo, ya que el alelo **A** es dominante sobre el alelo **a**.

Herencia intermedia. Se da cuando uno de los dos alelos muestra una dominancia incompleta sobre el otro. Así pues, los híbridos tienen un fenotipo intermedio entre las dos razas puras. Por ejemplo, en la herencia del color de las flores del Don Pedro o Dondiego de noche (*Mirabilis jalapa*), los individuos **RR** tienen flores rojas (**R** es el alelo que informa color rojo), los **rr** tienen flores blancas (**r** informa color blanco), y los **Rr** tienen flores rosas. Esa manifestación del carácter, que en este caso se puede ver, es el fenotipo.

Herencia codominante. Se da cuando los dos alelos son equipotentes. En los híbridos se manifiestan los dos caracteres, sin diluirse o mezclarse. Por ejemplo, la herencia de los grupos sanguíneos **A**, **B** y **0** en el hombre. Los individuos **AA**, son grupo sanguíneo **A** (fenotipo **A**), los individuos **BB** son de grupo sanguíneo **B** y los individuos **AB**, son del grupo sanguíneo **AB** (tienen los antígenos **A** y **B**); el alelo **0** es recesivo con relación a cualquiera de los dos anteriores. [Es un caso de carácter con una serie alélica de tres alelos diferentes existentes en las poblaciones humanas: naturalmente, cada individuo sólo posee dos cualesquiera de ellos, repetidos o no]. (En este caso, el fenotipo se manifiesta mediante un análisis clínico).

Dihíbridos. Son los individuos con heterocigosis en dos pares de genes; por ejemplo, las plantas de guisantes **AaLl**, siendo **L** el alelo que indica semillas lisas, **l** el alelo que indica semillas rugosas, **A** el alelo que indica color amarillo y **a**, el alelo que indica color verde.

Polihíbridos. Son los seres con heterocigosis para muchos pares de genes; por ejemplo, **Aa, Bb, Cc, Dd, Ee**, etc.

Alelos letales. Son aquellos alelos que poseen una información deficiente para un carácter tan importante que, con su presencia, el individuo muere. Los alelos letales pueden producir la muerte al gameto portador o al cigoto, pero a veces puede suceder que el embrión se desarrolle aunque no llegue a nacer o bien que muera antes de alcanzar la capacidad reproductora. Los alelos letales suelen ser recesivos [[Ej. Enfermedad de Tay-Sach](#)], pero también los hay dominantes.

Alelos deletéreos. Son aquellos que en vez de causar la muerte del individuo, acortan su esperanza de vida o incluso la calidad de la misma. [[Ej. Corea de Huntington](#)]

Retrocruzamiento (cruzamiento prueba). Se utiliza en los casos de herencia dominante para averiguar si un individuo es híbrido o de raza pura. Consiste en cruzar al individuo problema con un individuo homocigótico recesivo. Si aparecen homocigóticos recesivos, el individuo problema es híbrido. (Ejercicios)

Carácter cualitativo. Es aquel carácter que presenta alternativas claramente diferenciables: la semilla del guisante, o es lisa o es rugosa.

Carácter cuantitativo. Es el carácter que presenta una variación continua en la población. Por ejemplo, la estatura y el peso en los humanos. El carácter cuantitativo depende de varios genes (cada uno con su pareja de alelos, y a su vez, cada una de las cuales puede estar en cromosomas diferentes) que contribuyen en determinada proporción a la manifestación del carácter. A estos genes se los denomina **poligenes**. (Herencia poligénica).

Símbolos. Si sólo hay dos alelos, el dominante se representa con mayúscula y el recesivo con minúscula. La letra escogida suele ser la inicial del carácter dominante. Por ejemplo, en el carácter «color de la semilla» del guisante, que puede ser amarilla o verde, los tres genotipos posibles se pueden expresar así: AA, Aa y aa.

Se emplean otras nomenclaturas cuando hay más alelos y es frecuente utilizar superíndices; es también el caso de la herencia ligada al sexo.

2.2. APORTACIONES DE MENDEL AL ESTUDIO DE LA HERENCIA.

La selección de formas, razas y variedades, tanto con animales como en plantas, ha sido realizada desde la antigüedad por el hombre. Se intentaba conseguir, mediante cruces, individuos que tuvieran las ventajas (para los humanos) de ambos progenitores. Una vez conseguidos tales individuos, se cruzaban entre sí y con sus descendientes más parecidos hasta formar un grupo «raza pura», que ya mantuviera esas cualidades. Lo que se buscaba eran, pues, resultados útiles y a corto plazo, no el conocer cómo y por qué se producían dichos resultados. Mendel sin embargo sí se hizo esas preguntas y trató de responderlas.

El modo en que los alelos se heredan y se expresan fue deducido, para ciertos caracteres, por Gregor Mendel quien, a mediados del siglo XIX, se dedicó al estudio de la herencia de varios caracteres en la planta del guisante de jardín.

El riguroso diseño de sus experiencias y la exhaustiva recopilación de datos a partir de aquellas le permitieron elaborar una serie de conclusiones que años más tarde fueron corroboradas por la investigación moderna. A pesar de que en aquella época *no se sabía nada ni de cromosomas, ni de genes, ni de ácidos nucleicos*, Mendel llegó a la conclusión de que lo que él llamó "factores" se encontraban por **duplicado** en los individuos y se separaban en los gametos para una vez producida la fecundación volverse a juntar en la siguiente generación. (Hoy día está demostrado que la mayor parte de las especies somos diploides y que la separación de los factores hereditarios (genes alelos) tiene lugar durante la formación de los gametos en el proceso, observable al microscopio, que denominamos meiosis). A partir de sus experiencias, Mendel dedujo sus famosas leyes:

2.2.1. Las Leyes de Mendel.

1ª Ley o Ley de la uniformidad de la primera generación.

«Al cruzar dos individuos de dos razas o variedades puras diferentes para un carácter (P), todos los descendientes (F1) son iguales entre sí e iguales a uno de los progenitores. »

Para Mendel, una raza pura era aquella que generación tras generación siempre daba el mismo tipo de descendientes.

Las razas puras corresponden a lo que hoy denominamos variedades o individuos homocigóticos (=homocigóticos). Concluyó esta primera ley basándose en que cada vez que cruzaba entre sí plantas homocigóticas, los descendientes eran todos iguales respecto al carácter estudiado. Así, por ejemplo, al cruzar una variedad pura de guisantes de color amarillo con otra variedad de plantas de guisante de semillas verdes, toda la descendencia era de semillas amarillas.

Ello se debía a que en todos los descendientes se reunía la misma combinación de alelos; por tanto, eran genotípica y fenotípicamente iguales.

Estas leyes se entenderán claramente al realizar esquemas en clase.



2ª Ley o Ley de la segregación génica.

«El cruzamiento entre individuos descendientes de razas puras (F1) da como resultado (generación F2) la aparición de distintas posibilidades del carácter. »

Cuando Mendel cruzaba entre sí individuos heterocigóticos, hijos del cruce de las variedades puras, se observaban distintos tipos de descendientes, como si las diferentes posibilidades del carácter se hubieran separado y se hubieran reunido en varias combinaciones diferentes.

En este caso, los progenitores producen dos tipos de gametos y por lo tanto hay distintas combinaciones posibles de estos. Este hecho demostraba que los factores que se habían heredado pero no aparecían en un individuo no se perdían ni se diluían, simplemente permanecían ocultos pudiendo reaparecer como tales en la generación siguiente.

3ª Ley o Ley de la segregación de los caracteres.

«El cruzamiento entre individuos razas puras para dos caracteres distintos da como resultado descendientes iguales. Pero cuando estos se cruzan entre sí, se obtienen distintas combinaciones de ambos caracteres».

En este caso, Mendel supuso que, del mismo modo que los alelos se separaban y se organizaban en nuevas combinaciones, los diferentes caracteres se separaban y se heredaban independientemente. Los resultados obtenidos concordaban con la idea de que los factores hereditarios (genes) se combinan al azar.

2.2.2. Cruzamiento prueba y retrocruzamiento.

Podemos considerar el cruzamiento prueba y el retrocruzamiento como sinónimos. Si un gen dominante impide la expresión de otro recesivo, no podremos distinguir entre un individuo homocigoto dominante de otro heterocigoto puesto que el fenotipo será el mismo. Pero podemos averiguarlo recurriendo a un cruzamiento entre el individuo que deseamos investigar y otro individuo de raza pura recesiva (por eso el nombre de retro –marcha atrás-) Si se trata de un homocigoto dominante, el resultado que obtendremos será el mismo que obtuvo Mendel al cruzar las dos variedades puras, es decir, el 100% de la descendencia tendrán el mismo aspecto y este será el del progenitor dominante (1ª ley). Pero si nuestro individuo es heterocigoto, la descendencia con el padre o madre homocigoto recesivo, mostrará ambas características, apareciendo un 50% con cada uno de los dos aspectos. Empleando el ejemplo de las plantas de guisante, un ejemplar que tenga guisantes de color amarillo (fenotipo dominante) que no sabemos si es o no heterocigoto (A -) se cruzará con otro de color verde (aa) (fenotipo recesivo y por fuerza genotipo homocigoto). Si todos los descendientes son amarillos sin excepción, el individuo analizado es homocigoto (AA). Si aparecen plantas amarillas y plantas verdes, el individuo en cuestión será heterocigoto (Aa).

Estos resultados eran posibles porque los caracteres que estudió Mendel se encuentran en cromosomas diferentes y por eso se heredan independientemente unos de otros.

Los hallazgos de Mendel constituyen uno de los más importantes descubrimientos científicos de los últimos siglos. Sin embargo, su trabajo no fue valorado hasta casi 30 años después de su muerte. En el año 1.900, tres investigadores, trabajando por separado, llegaron a los mismos resultados que Mendel. A partir de este momento, y coincidiendo con los grandes avances en bioquímica y citología, el estudio de la herencia biológica se desarrolló extraordinariamente, hasta llegar a nuestros días.

A pesar de ello, las leyes de Mendel no son aplicables a la herencia de todos los caracteres. Existen casos de caracteres con herencia no mendeliana: si dos genes están situados en el mismo cromosoma, tienden a heredarse juntos, sobre todo si están muy próximos y se denominan **genes**

ligados. Pero tampoco sucede siempre, ya que el fenómeno de la **recombinación** que tiene lugar durante la meiosis hace que puedan heredarse por separado.

En las especies cuya herencia del sexo viene marcada por una pareja de cromosomas sexuales, cuando dicha pareja sea de cromosomas diferentes (heterocromosomas), la herencia de los caracteres no homólogos tampoco sigue la herencia mendeliana. En este caso se habla de *herencia ligada al sexo*. Hay otras muchas excepciones a las leyes de Mendel, lo cual no quiere decir que dichos principios no sean veraces. Sí se puede decir que Mendel tuvo mucha suerte al elegir los caracteres que empleó en sus investigaciones.

[→ Por qué trabajar con guisantes de jardín]

2.2.3. Ejemplos de herencia mendeliana en animales y en plantas

Se pueden dar muchos ejemplos de herencia mendeliana, y la mayoría de ellos los veremos en forma de ejercicios. Hay que decir, no obstante, que la realidad es siempre mucho más compleja de lo que aparenta y así, podría decirse que la mayor parte de los caracteres heredables no cumplen con las leyes de Mendel o dicho de otro modo, no siguen una "herencia Mendeliana". Ello sucede porque existen genes ligados; porque existe la recombinación meiótica; porque hay genes determinados por el sexo; porque hay genes influidos por el sexo; porque hay influencias ambientales; porque hay caracteres que vienen marcados por varias parejas de genes; porque existe la herencia intermedia y la herencia codominante; porque hay genes que influyen en otros genes; y así un largo etcétera de excepciones a Mendel. No obstante, no se debe quitar mérito a sus experiencias y sus resultados: solo en plantas de guisante se dedicó a estudiar muchas características heredables (color de la semilla, aspecto de la semilla, color de la vaina, aspecto de la vaina, color de la flor, longitud del tallo, posición de la flor), tuvo que seleccionar muchas variedades y asegurarse de que partía de razas puras y tuvo que plantar, cultivar, fecundar, recoger las cosechas, contar los guisantes, encontrar una lógica a los resultados... y vuelta a empezar: en su convento de Checoslovaquia, el clima no da para más de una cosecha por año, así que la paciencia y la perseverancia debieron de ser casi infinitas en este investigador.

2.3. TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA.

En 1.902, dos investigadores por separado, W. S. Sutton en Estados Unidos y T. Boveri en Alemania, tras observar el paralelismo que existe entre la herencia de los factores hereditarios y el comportamiento de los cromosomas durante la meiosis y la fecundación, propusieron que **los factores hereditarios estaban en los cromosomas**. Esta afirmación constituye la base de la teoría cromosómica de la herencia. En poco tiempo, algunos experimentos confirmaron esta hipótesis.

También en 1.902, McClung descubrió que, en algunos insectos, los machos presentaban un número impar de cromosomas. Denominó X al cromosoma que no tenía pareja. Así, al reproducirse, los machos daban espermatozoides con el cromosoma X y espermatozoides sin el cromosoma X. Eran, pues, heterogaméticos. En 1905, Wilson y Stevens comprobaron, en un hemíptero, que este cromosoma también se hallaba en las hembras, pero por duplicado. Así, los machos serían XO y las hembras XX. Se había encontrado una explicación para la herencia del sexo y para la proporción 1: 1 entre los sexos.

Se había confirmado también la **relación entre la herencia de los caracteres y los cromosomas**.

[Los postulados básicos de la teoría cromosómica de la herencia ya nos los sabemos porque los hemos estudiado con anterioridad, pero debemos recordar cómo se llegó a ellos]



2.3.1. Los genes y los cromosomas.

En 1909, William Bateson introdujo el término «**Genética**» para designar la ciencia que estudia la herencia de los caracteres biológicos. Así mismo, W. Johannsen propuso el término «**gen**» como sustitutivo del «factor hereditario» de Mendel. Así, un gen es un factor que determina una característica biológica. [*Gen* = que genera u original]

En 1910, Thomas H. Morgan, de la Universidad de Columbia (EE.UU), trabajó con un nuevo material biológico, la mosca del vinagre *Drosophila Melanogaster*. Este insecto solo tiene cuatro pares de cromosomas, presenta muchas mutaciones y tiene la gran ventaja de una reproducción rápida y un mantenimiento sencillo. Morgan encontró que los machos tenían tres pares de cromosomas homólogos, llamados autosomas, y un par de cromosomas parecidos, pero no idénticos. A uno de ellos lo denominó X y al otro Y, y a los dos en conjunto los llamó, dadas sus diferencias morfológicas, **heterocromosomas**. También se los denomina **cromosomas sexuales**, ya que son los responsables del sexo del individuo. Las hembras de *Drosophila melanogaster* son XX, y los machos XY.

En 1911, Morgan descubrió que muchos caracteres se heredan juntos. Por ejemplo, el color de los ojos de la mosca, el color del cuerpo, la forma de las quetas (pelos), el tamaño de las alas, etc. Después de hacer muchos cruces encontró cuatro grupos de genes que se heredaban ligados.

Las conclusiones de todas estas observaciones se pueden resumir del siguiente modo: **Los genes están en los cromosomas y aquellos que están en el mismo cromosoma tienden a heredarse juntos. Estos genes se denominan genes ligados.**

Posteriormente, al cruzar moscas y fijarse en dos caracteres en concreto que él sabía que se situaban en el mismo cromosoma (eran genes ligados), no obtenía las proporciones que esperaba, pero tampoco se ajustaban los resultados a la herencia totalmente independiente que proponía Mendel. Todo ello hizo suponer a Morgan que **los genes se disponen linealmente en los cromosomas. Los cromosomas homólogos se pueden entrecruzar (se produce crossing-over o sobrecruzamiento) e intercambian fragmentos (recombinación genética).**

Estos resultados estaban de acuerdo con las observaciones que los citólogos habían realizado en los cromosomas. Se había observado que en la meiosis, durante la primera profase las cromátidas homólogas se entrecruzaban (Janssens en 1909). Estas uniones se denominaron **quiasmas**. Se pensó que podrían ser un mecanismo de intercambio de fragmentos entre un cromosoma y otro. Ello explicaría la relativa independencia con que se pueden heredar los genes que pertenecen a un mismo cromosoma.

Esto confirmó totalmente la teoría cromosómica de la herencia y permitió hacer compatibles las leyes de Mendel (independencia de los caracteres no ligados) con la agrupación de miles de genes ligados en un solo cromosoma.

Así, la teoría cromosómica puede resumirse en tres puntos:

1- Los genes, que son los factores hereditarios de los seres vivos, se encuentran en los cromosomas;

2- Su disposición es lineal, uno tras otro en la molécula de ADN;

3- Mediante el sobrecruzamiento de cromátidas homólogas durante la meiosis se produce la recombinación de genes, lo que aumenta enormemente la variabilidad en el conjunto de una especie

[Considerando que los humanos tenemos unos 20.000 genes en total y suponiendo, para simplificar, que todos los cromosomas tuvieran el mismo número de ellos, resulta que: $25.000 / 23 = 870$ genes por cromosoma; en ausencia de recombinación cada conjunto de genes de cada cromosoma se transmitiría al completo en los gametos, ya que son genes ligados].

2.3.2. Relación del proceso meiótico con las leyes de Mendel.

Ya ha sido comentado anteriormente que Mendel tuvo mucha suerte al conseguir estudiar caracteres que siendo fácilmente observables en las plantas del guisante de jardín, estuvieran situados en diferentes cromosomas. De haber estado en los mismos, los resultados habrían sido tan variados que por mucho que hubiera repetido los cruces no habría podido sacar ninguna conclusión razonable del fenómeno de la herencia.

La causa también ha sido explicada: muchos genes se encuentran en el mismo cromosoma. Esto quiere decir que se transmitirán juntos en el mismo gameto. Hasta aquí, si las cosas fueran tan simples Mendel habría llegado a la solución: se habría dado cuenta de que al estudiar ciertos caracteres, obtenía unos resultados lógicos. Pero el fenómeno de la recombinación génica altera totalmente dichos resultados, ya que al separarse los cromosomas homólogos durante la profase I de la meiosis se intercambian genes alelos y por lo tanto, genes que iban juntos (genes ligados) ahora pueden separarse por recombinación, como si no fueran ligados. Pero al suceder esto de modo aleatorio, es decir, en unos gametos sí y en otros no, encontraremos unos resultados de los cruzamientos que no son tan fáciles de interpretar.

Hay que llegar a la conclusión de que Mendel tuvo mucha suerte o bien, todos aquellos caracteres cuyo estudio no dio resultados fáciles de comprender, fueron directamente eliminados de sus escritos.

2.3.3. Determinismo del sexo y herencia ligada al sexo.

La reproducción sexual tiene la gran ventaja de crear variabilidad dentro de las poblaciones de cada especie. Y la variabilidad es fundamental como mecanismo de supervivencia y de evolución, al generar seres semejantes pero no idénticos. Por ello, casi todas las especies de seres vivos realizan una reproducción sexual, existiendo dos sexos, en los que, en general, hay individuos que denominamos masculinos o machos y que aportan gametos pequeños y móviles, frente a individuos femeninos o hembras, que fabrican gametos grandes e inmóviles (lo más frecuente es la anisogamia o gametos de diferente tamaño y aspecto, pero hay más tipos en el conjunto de las especies).

DETERMINISMO DEL SEXO

El sexo es un carácter complejo. En relación con el sexo, podemos distinguir unos **caracteres sexuales primarios** como, por ejemplo, la existencia de gónadas masculinas o femeninas y la presencia de órganos copuladores, y unos **caracteres sexuales secundarios**, que son todos aquellos aspectos morfológicos que diferencian a los machos de las hembras y que no son necesarios (en principio) para la reproducción.

El sexo puede venir definido por un solo par de genes, por todo un cromosoma, por el conjunto de varios cromosomas, por el número de juegos cromosómicos completos, por la temperatura del ambiente durante la embriogénesis, por la presencia de ciertas hormonas en el entorno o incluso por el número de individuos de cada sexo presentes en una población. Hay una enorme diversidad de posibilidades (la naturaleza ha derrochado mucha imaginación en el tema del sexo). Vamos a limitarnos a estudiar la herencia del sexo en algunos grupos de animales, para ilustrar los mecanismos que en ellos intervienen.

Sexo debido a los cromosomas sexuales. En muchas especies existen dos tipos de cromosomas: los **autosomas**, que son idénticos (en aspecto y genes pero solo semejantes en cuanto a los alelos que posean) en hembras y machos, y los **heterocromosomas**, que aparecen en número diferente según se trate de hembra o de macho. Ello no quiere decir que toda la información sobre el sexo radique en los heterocromosomas o cromosomas sexuales, sino que puede haber información en los autosomas, pero son algunos genes de los heterocromosomas los que determinan que se tenga un sexo u otro. Igualmente, en los heterocromosomas hay genes con información para caracteres que no guardan relación con el sexo.



Se distinguen dos tipos de heterocromosomas: el llamado cromosoma X y el llamado cromosoma Y. La pareja XX determina el llamado **sexo homogamético** (todos los gametos que producen los individuos de este sexo son iguales; todos llevan un cromosoma X), y la pareja XY determina el llamado **sexo heterogamético** (estos individuos dan lugar a dos tipos de gametos, unos con el cromosoma X y otros con el cromosoma Y). Según que el sexo heterogamético corresponda al macho o a la hembra, se distinguen dos mecanismos de herencia de sexo:

- **Machos heterogaméticos.** Hay especies, como la especie humana (en realidad todo el grupo de los mamíferos), en las que el macho es XY, y la hembra es XX, [en otras especies, como las de los ortópteros (saltamontes), el macho solo tiene un heterocromosoma, es decir, es XO, y la hembra tiene dos, es decir, es XX].

- **Machos homogaméticos.** Hay especies, como las aves, en las que el macho es XX y la hembra es XY. Para no confundir esta situación con la anterior, se simbolizan con ZZ el macho y con ZW la hembra. [También puede darse el caso, como ocurre en algunos lepidópteros (mariposas) que la hembra sólo tenga un heterocromosoma, es decir, sea ZO, y el macho dos, es decir, que sea ZZ].

Estos dos mecanismos explican que haya un cincuenta por ciento de individuos de cada sexo. (Esquemas).

[En realidad, sólo uno o unos cuantos genes de los heterocromosomas son los responsables del sexo. En el caso de la especie humana, se supone que el sexo depende de un solo gen situado en el cromosoma Y. Este gen, a partir de la séptima semana de vida, induce la formación de los testículos en el feto: de ahí que se lo denomine gen TDF (factor determinante de los testículos) y en realidad, lo importante de estos testículos embrionarios es que fabrican testosterona, la cual induce a las células del embrión a "hacer un niño". De no existir este gen, las células embrionarias darían lugar a ovarios, y sin testosterona, las células "saben" que tiene que hacer una niña → buscar acerca de DISRUPTORES HORMONALES o PERTURBADORES ENDOCRINOS].

Interesante: [Insensibilidad a los andrógenos \(SIA\)](#)

Sexo debido a influencias del ambiente. En los gusanos marinos *Bonella viridis* se ha observado que las larvas, durante sus primeras fases, nadan libremente; luego se fijan sobre las rocas y dan lugar a las hembras. Estas tienen una larga trompa y todas las larvas que van a parar a ellas dan lugar a machos: las condiciones bioquímicas que hay en el interior de la hembra provocan la masculinización de las larvas. Los machos son diminutos, carecen de aparato digestivo y llevan una vida de tipo parásito, instalándose en los conductos genitales de la hembra: son solo testículo.

En los cocodrilos, el sexo vendrá determinado por la temperatura de incubación de los huevos: por encima de un cierto límite serán hembras, por debajo machos y si se mantiene en un estrecho margen saldrán machos y hembras.

Sexo debido a la haplodiploidía. En especies como las abejas, las hembras son diploides (ya sean obreras o reinas) y los machos, que proceden de óvulos de la reina sin fecundar, son haploides.

Sexo debido a la edad. En muchas especies de peces, los juveniles se desarrollan como machos, luego pasan por una etapa de esterilidad a la vez que sus gónadas masculinas se atrofian y las femeninas se desarrollan, transformándose en hembras (peces proterándricos). En otras especies, el cambio es al revés (peces proteroginos).

HERENCIA LIGADA AL SEXO

Hay caracteres que solo aparecen en uno de los dos sexos o que si aparecen en los dos, son mucho más frecuentes en uno de ellos. A estos caracteres se los denomina caracteres ligados al sexo. No son en ningún caso caracteres sexuales, ni primarios ni secundarios.

En los organismos cuyo sexo está determinado por los cromosomas sexuales, la explicación de esta circunstancia estriba en que el cromosoma X y el cromosoma Y son muy diferentes. En ellos se distingue un **segmento homólogo**, es decir, con genes para unos mismos caracteres, y un **segmento diferencial**. En la especie humana, por ejemplo, los caracteres que vienen definidos por el segmento diferencial del cromosoma X se llaman **caracteres ginándricos** (los posee el hombre y la mujer), y los que dependen del segmento diferencial del cromosoma Y se llaman **caracteres holándricos**. [*gínos = femenino; andros = masculino*]

En los hombres, como sólo hay un cromosoma X y un cromosoma Y, (es decir, hay hemicigosis), tanto los genes de los caracteres ginándricos como los de los holándricos se manifestarán siempre, aunque sean recesivos, puesto que hay sólo un alelo para cada uno de estos caracteres. En las mujeres, como son XX, los alelos recesivos sólo se pueden manifestar si se encuentran en los dos cromosomas X, es decir, si hay homocigosis.

Herencia ligada al sexo en los seres humanos

En la especie humana, el cromosoma Y es mucho más pequeño que el X. En su segmento homólogo con el X sólo se ha localizado un gen [de un antígeno de superficie de la membrana plasmática]. En su segmento holándrico sólo se han localizado cuatro genes, uno de los cuales es el responsable de la formación de los testículos [otro de ellos es el carácter de tener pelos en las orejas].

El cromosoma X es un cromosoma de tamaño mediano. En su segmento homólogo con el Y sólo se conoce, obviamente, un gen (ya se ha dicho que codifica un antígeno de superficie celular). En su segmento ginándrico se han localizado más de 120 genes. Entre ellos encontramos los genes responsables de la hemofilia y del daltonismo.

La hemofilia es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por la no coagulación de la sangre. Existen tres tipos diferentes de hemofilia pero aquí nos referiremos a la hemofilia A, debida a la escasez del factor de coagulación VIII, que depende de un gen ginándrico y que constituye el 83 por 100 de todos los casos de hemofilia.

La hemofilia es debida a la presencia de un **alelo recesivo defectuoso**; el carácter lo llamaremos "hemofilia", pero debe quedar claro que en realidad debería llamarse "fabricación del factor de coagulación VIII". Este ejemplo nos señala que no todos los alelos que informan sobre caracteres son sencillamente alternativas sin importancia como el color amarillo o verde de los guisantes sino que para muchos caracteres, las alternativas suponen un error en la información que se puede pagar caro. La hemofilia es una "enfermedad rara", que afecta a un escaso número de individuos. Hasta hace pocos años era muy frecuente que los niños hemofílicos no llegaran a adultos y que, por tanto, no tuvieran descendencia. Y prácticamente no existían mujeres, ya que para que una mujer padeciera la enfermedad, su padre debía ser hemofílico y su madre tenía que poseer un alelo defectuoso, caso muy improbable. Por lo tanto, la hemofilia era propia de los hombres, mientras que las mujeres sólo la transmitían. (Ejercicios). En ocasiones, a pesar de que los progenitores sean normales, puede aparecer el gen de la hemofilia debido a la mutación de un gen normal. Un caso bien conocido de esto último es el de la reina Victoria de Inglaterra, que era normal, pero portadora, y que introdujo la hemofilia en la casa real británica. Dado que ya había casos de hemofilia en otras casas reales europeas, individuos enfermos han ido apareciendo de cuando en cuando (la endogamia aumenta las probabilidades de que alelos recesivos raros o escasos aparezcan con una relativa alta frecuencia: uno de los hijos de los últimos zares de Rusia o un hermano del rey Alfonso XIII, por ejemplo padecieron la enfermedad). Desde hace pocos años,



la administración a los hemofílicos de los factores de coagulación, por vía intravenosa, permite que estos enfermos tengan una vida prácticamente normal.

[Información del año 1.980, extraída del libro de Genética de Juan Ramón Lacadena: La hemofilia, enfermedad de la sangre que impide la coagulación y, por tanto, puede ser fatal al producirse cualquier herida, es debida a un gen recesivo que afecta a la transformación de protombina en trombina (no entramos a detallar los varios tipos de hemofilia conocidos). Suele decirse que sólo pueden padecerla los varones, mientras que las mujeres pueden ser portadoras, pero no padecer la enfermedad. Esto no es genéticamente correcto: lo que sucede es que para que una mujer sea hemofílica (X^hX^h) debe ser hija de un padre hemofílico y una madre, al menos, portadora: $X^HX^h \times X^hY \rightarrow X^HX^h + X^hX^h + X^HY + X^hY$

y dado que, por un lado, la probabilidad en la población humana del alelo h es muy pequeña (2×10^{-5}) y que, por otro lado, un varón hemofílico tiene poca probabilidad de llegar a la madurez sexual, la frecuencia de mujeres X^hX^h hemofílicas es pequeñísima. No obstante, se conoce algún caso descrito en la literatura científica (Israels et al., 1951).

Hoy día se conocen muchos más caracteres humanos ligados al cromosoma X; McKusick (1964) citaba unos 60 caracteres ligados al X y otros 20 probables.

En términos generales, puede decirse que los individuos del sexo heterogamético son **hemicigotos** para el carácter ligado al cromosoma X].

El daltonismo es la incapacidad de distinguir ciertos colores. Hay tres tipos y en cada caso se debe a alelos incorrectos que no permiten la síntesis de determinados pigmentos del ojo que se estimulan ante ciertos colores. Refiriéndonos al tipo más frecuente, hay que entender que se trata de un carácter ligado al sexo, por lo tanto se encuentra en la porción no homóloga del cromosoma X y que se presentan dos alelos diferentes: el "normal" que es dominante y el "defectuoso" que produce el daltonismo y es recesivo. (En los ejercicios se entiende perfectamente por qué este tipo de caracteres se presentan en distinta proporción en los dos sexos. El daltónico o daltónica (del tipo frecuente) confunde el color verde con el rojo).

Como en el caso de la hemofilia, el gen del daltonismo también puede aparecer como consecuencia de una mutación al azar de un gen normal durante la formación de un gameto.

Varios casos de distrofia muscular también siguen una herencia ligada al sexo.

Otros conceptos que conviene tratar son:

GENES LETALES

En algunas ocasiones las proporciones mendelianas se alteran sin que se pueda encontrar una explicación a la desaparición de determinados fenotipos.

Ya se trató el concepto de alelos letales. Si los genes con alelos letales dan como resultado la muerte del embrión y no la muerte en otras fases del individuo, obviamente alterarán las proporciones que cabría esperar en la descendencia de ciertos cruzamientos (los embriones no nacen).

Por ejemplo, en el ratón, el gen que proporciona el pelaje de color amarillo (A) nunca puede darse en homocigosis puesto que el genotipo AA produce la muerte a su portador. Sólo sobreviven los genotipos Aa y el aa. Aa tiene un pelaje amarillo, luego el gen letal es dominante, aunque curiosamente en heterocigosis no produce la muerte. Por último, aa será el genotipo que produce la coloración normal.

Aunque existen genes letales dominantes, otros son recesivos. Se puede decir que todos los individuos llevamos algunos genes letales pero, al ser recesivos, no se manifiestan. Gran parte de

los abortos espontáneos en la especie humana, muchos de los cuales ni siquiera son percibidos (se pueden confundir con una regla algo atrasada) son debidos a genes letales.

En el caso de parejas **consanguíneas**, la probabilidad de homocigosis aumenta. Son los efectos de la llamada endogamia. Esta situación es más frecuente en poblaciones pequeñas o con culturas que las hacen muy cerradas al intercambio con otras comunidades. [El incesto ha sido y es un gran tabú en prácticamente todas las sociedades humanas desde antiguo. Es posible que ya entonces se intuyeran los problemas derivados de la consanguinidad].

HERENCIA POLIGÉNICA

La realidad es mucho más compleja de lo que supuso Mendel y muchas de las características biológicas no se ajustan al esquema:

Una pareja de genes alelos → un carácter.

En una población natural la mayoría de los caracteres presentan **variación continua**, de forma que no aparecen cualitativamente como "blanco" o "negro", sino que muestran todos los tonos intermedios de "gris". La talla o el color de la piel en la especie humana, son algunos de estos caracteres a los que llamaremos **cuantitativos** (ya se comentó al comienzo del tema).

En estos casos la determinación genética se debe a varias parejas de genes y no a una sola. Todos estos genes, acumulando sus efectos, influyen en el fenotipo. Por ejemplo, la estatura depende de genes que determinan la longitud de cada hueso, el desarrollo de los cartílagos, etc. Muchos genes intervienen en el resultado final. A este tipo de herencia se le denomina **multifactorial o poligénica**.

Estos caracteres pueden tener una mayor o menor determinación genética, pero siempre estarán muy influidos por el ambiente y esta influencia puede ser muy importante. Por ejemplo, el incremento de estatura que se ha registrado en España en los últimos decenios se debe a una mejor alimentación. Ni en una generación ni en diez es posible un cambio genético significativo. Ver ejemplo de la herencia del color de la piel.