

1. Análisis genético mendeliano

Objetivos

Tema 1. Análisis genético mendeliano

Fundamentos de Genética
Grado en Bioquímica
Universidad de Granada

Prof. Ángel Martín Alenza (ama@ugr.es)
Departamento de Genética

- ▶ Familiarizarse con el **método científico** empleado por Mendel
- ▶ Recodar **conceptos** básicos: gen, alelo, locus, genotipo, homocigoto, heterocigoto, fenotipo, carácter
- ▶ Comprender los conceptos de **dominancia** y **segregación**
- ▶ Comprender el principio de **transmisión independiente**
- ▶ Entender la relación entre la **segregación** y la **meiosis**
- ▶ Conocer las **proporciones** genotípicas y fenotípicas esperadas en cruzamientos monohíbridos y dihíbridos
- ▶ **Aplicar** conocimientos adquiridos a resolución de **problemas**



1. Análisis genético mendeliano

Experimentos de Mendel

Claves del éxito de Mendel
Material utilizado por Mendel
Metodología empleada por Mendel

Cruzamiento monohíbrido

El principio de segregación y el concepto de dominancia
El cruzamiento de prueba
La segregación y la meiosis

Cruzamiento dihíbrido

El principio de la trasmisión independiente
El cruzamiento dihíbrido de prueba

Cruzamientos polihíbridos

Pedigrí

Mendel utilizó el guisante (*Pisum sativum*) en sus estudios

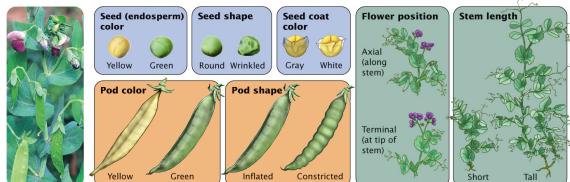


Fig. 03-01 Genetics, Second Edition © 2005 WH Freeman and Company

Experimentos de Mendel

Experimentos de Mendel con *Pisum sativum* (1866)

- ▶ Redescubiertos por Hugo de Vries, Carl Correns y Erich von Tschermak (1900)

Claves del éxito de Mendel

- ▶ Metodología de Mendel
 - ▶ Estudiaba un solo carácter
 - ▶ Utilizaba variedades puras
 - ▶ Hacía un análisis cuantitativo
- ▶ Mendel y el Método Científico
 - ▶ El análisis genético

Mendel polinizaba las flores artificialmente

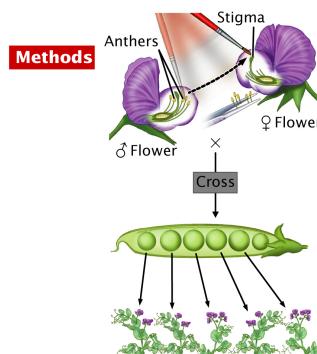


Fig. 03-03-1 Genetics, Second Edition © 2005 WH Freeman and Company

Al cruzar dos variedades puras con semillas lisa y rugosa obtuvo una F₁ uniforme con semillas lisas

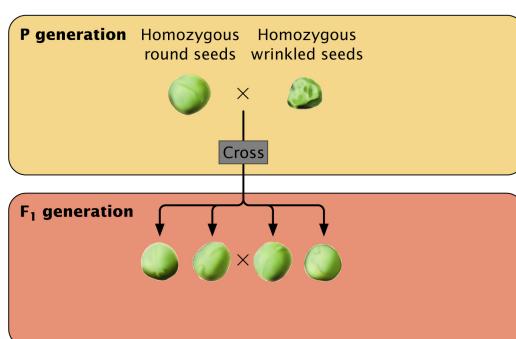


Fig. 03-03-2 Genetics, Second Edition © 2005 WH Freeman and Company

En la F₂, obtenida por autofecundación de la F₁ obtuvo $\frac{3}{4}$ de semillas lisas y $\frac{1}{4}$ rugosas

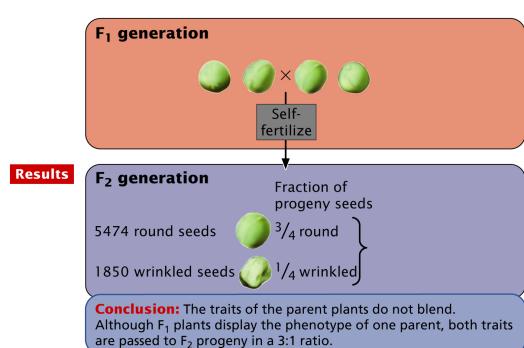


Fig. 03-03-3 Genetics, Second Edition © 2005 WH Freeman and Company

El principio de segregación y el concepto de dominancia

- Cada carácter estudiado está determinado por dos factores hereditarios
- Los factores presentes en una planta pueden ser iguales (AA o aa) o diferentes (Aa)
- Estos factores pueden ser dominantes o recesivos
- Cada gameto contiene un solo factor de cada pareja de factores hereditarios (A o a)
- La formación de gametos con A o a es equiprobable en plantas Aa
- La unión de gametos masculinos y femeninos es al azar

De la autofecundación de la F₁ obtuvo una F₂

con $\frac{3}{4}$ de semillas lisas ($\frac{1}{4}$ homocigóticas y $\frac{1}{2}$ heterocigóticas) y $\frac{1}{4}$ de semillas rugosas

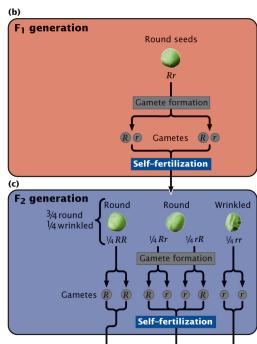


Fig. 03-04-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

El cruzamiento de prueba

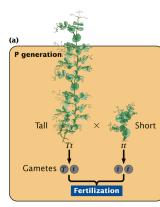


Fig. 02-01 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

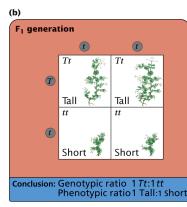


Fig. 02-02 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

- Individuo con fenotipo dominante × un homocigoto recesivo
- para determinar si se trata de un homocigoto o heterocigoto

La segregación

ocurre porque los cromosomas homólogos se separan durante la meiosis

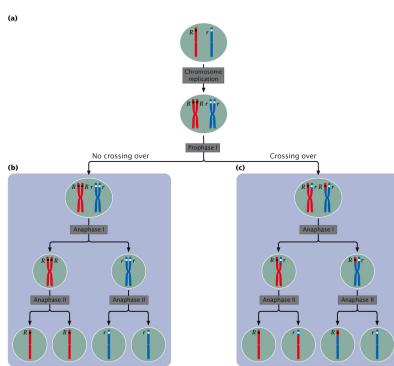


Fig. 03-05 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Cruzó una planta homocigótica lisa por otra rugosa obteniendo una F₁ uniforme de semillas lisas

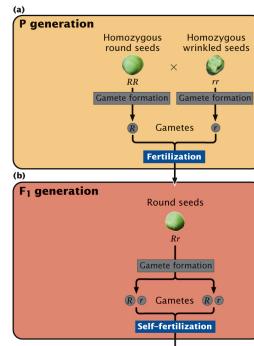


Fig. 03-04-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

También obtuvo una F₃ por autofecundación de la F₂

lo que le permitió confirmar completamente el principio de segregación

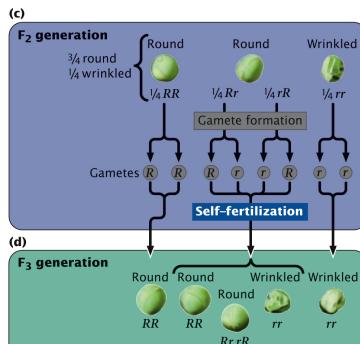


Fig. 03-04-3 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Un organismo diploide posee dos alelos para cada locus ubicados en diferentes cromosomas homólogos

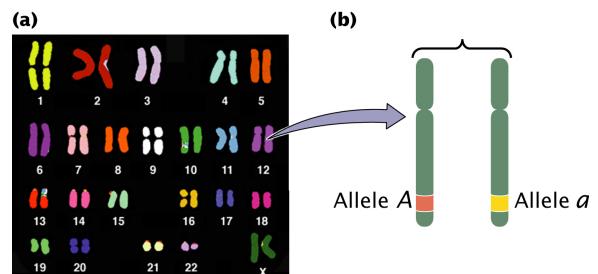


Fig. 02-06 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Proporciones fenotípicas en cruzamientos genéticos simples

- AA × AA → AA
- aa × aa → aa
- AA × aa → Aa
- AA × Aa → A₋ (dominancia)
- 1:1 AA × Aa → $\frac{1}{2}$ AA : $\frac{1}{2}$ Aa (dominancia incompleta)
- 1:1 Aa × aa → $\frac{1}{2}$ Aa : $\frac{1}{2}$ aa
- 3:1 Aa × Aa → $\frac{3}{4}$ A₋ : $\frac{1}{4}$ aa (dominancia)
- 1:2:1 Aa × Aa → $\frac{1}{4}$ AA : $\frac{1}{2}$ Aa : $\frac{1}{4}$ aa (dom. incompleta)

En los cruzamientos dihíbridos intervienen dos caracteres
Mendel cruzó una planta con semillas amarillas y lisas por una con verdes y rugosas

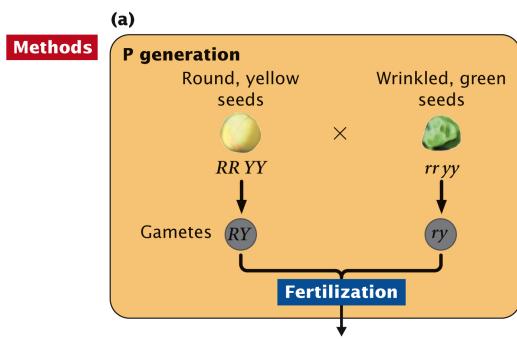


Fig. 03-11-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Obteniendo una F_1 uniforme amarilla y lisa

que dejó autofecundarse para obtener la F_2

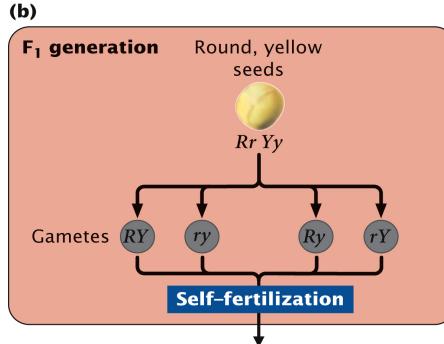
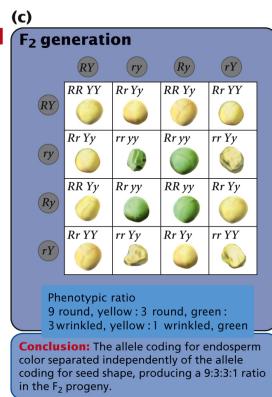


Fig. 03-11-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Obtuvo una F_2 con todas las combinaciones posibles en las proporciones 9:3:3:1



Conclusion: The allele coding for endosperm color separated independently of the allele coding for seed shape, producing a 9:3:3:1 ratio in the F_2 progeny.

Fig. 03-11-3 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Un diagrama ramificado

utilizado para determinar las proporciones esperadas de un cruzamiento dihíbrido

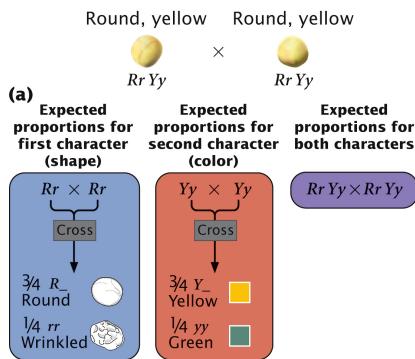


Fig. 03-12-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

El principio de la trasmisión independiente

El principio de la trasmisión independiente

En la formación de los gametos, la **segregación** de cada par de factores hereditarios es **independiente** de la segregación de otras parejas de factores hereditarios

- ▶ Cuadro de Punnet
- ▶ Diagrama ramificado

Mediante el uso del esquema ramificado

se obtienen las mismas proporciones (9:3:3:1) que mediante el uso del cuadro de Punnet

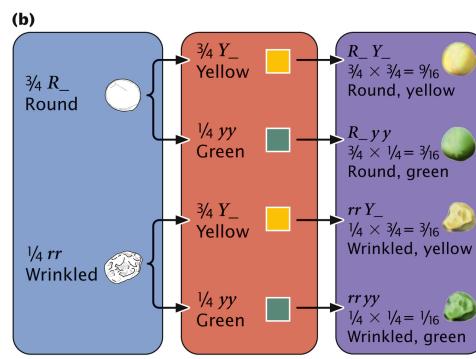


Fig. 03-12-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Un diagrama ramificado para un cruzamiento de prueba

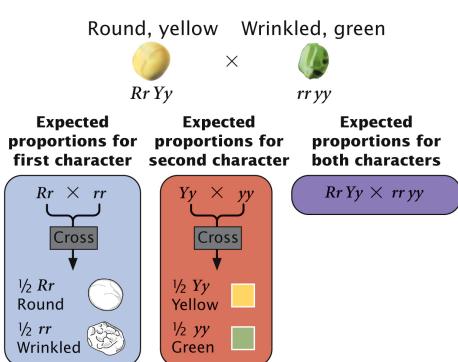


Fig. 03-13-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Un diagrama ramificado para un cruzamiento de prueba predice que en la F_2 aparecerán las proporciones 1:1:1:1

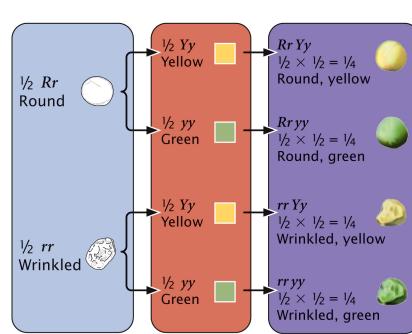


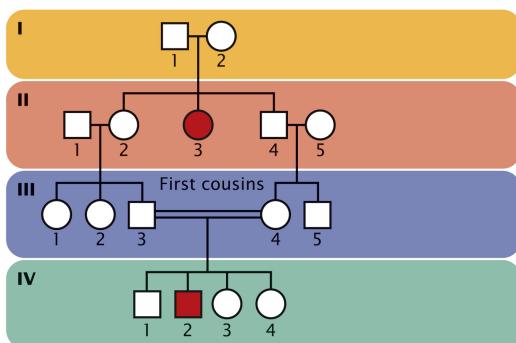
Fig. 03-13-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Reglas de la probabilidad en cruzamientos con varios genes

- n genes
- 2^n gametos diferentes
- 3^n genotipos diferentes
- 2^n fenotipos diferentes (si hay dominancia)
- 3^n fenotipos diferentes (si hay dominancia incompleta)

- Demuestra la existencia de **los genes**
- Demuestra cómo es posible estudiar el proceso de la herencia mediante el uso de **marcadores genéticos**
- Demuestra que las funciones biológicas de los genes pueden deducirse del estudio de sus variantes alélicas
- Define los genes como entes particulados que se heredan siguiendo unas **proporciones constantes** y predecibles (3:1, 9:3:1, etc.)

Los pedigrís se usan para análisis genéticos en humanos



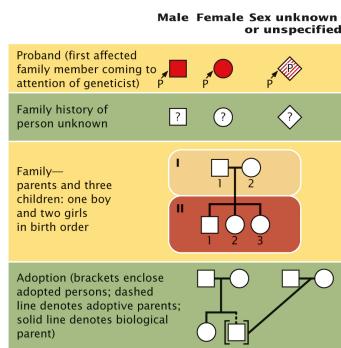
Fig_06-04 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Símbolos utilizados en los pedigrís

	Male	Female	Sex unknown or unspecified
Unaffected person	□	○	◊
Person affected with trait	■	●	◆
Obligate carrier (carries the gene but does not have the trait)	●	●	●
Asymptomatic carrier (unaffected at this time but may later exhibit trait)	□□	○○	◊◊
Multiple persons (5)	5	5	5
Deceased person	✗	✗	✗

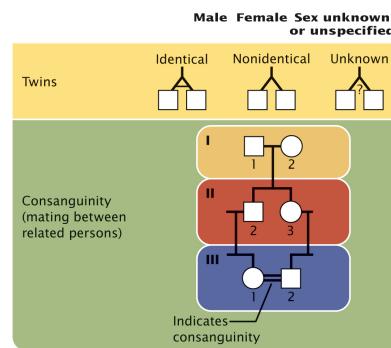
Fig_06-02-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Relaciones de parentesco en pedigrís



Fig_06-02-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Gemelos y consanguinidad en pedigrís



Fig_06-02-3 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company