

1. Análisis genético mendeliano

Objetivos

Tema 1. Análisis genético mendeliano

Fundamentos de Genética
Grado en Bioquímica
Universidad de Granada

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

- ▶ Familiarizarse con el **método científico** empleado por Mendel
- ▶ Recordar **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 transmisión independiente
El cruzamiento dihíbrido de prueba

Cruzamientos polihíbridos

Pedigrís

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

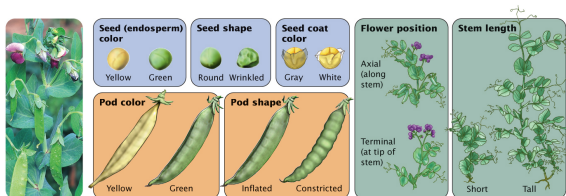


Fig. 83-01 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Mendel polinizaba las flores artificialmente

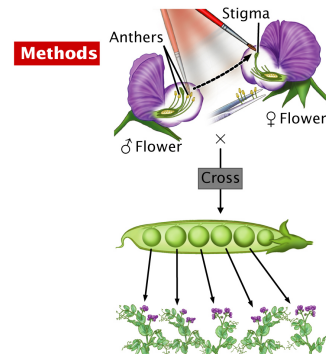


Fig. 83-83-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Al cruzar dos variedades puras con semillas lisas y rugosas obtuvo una F_1 uniforme con semillas lisas

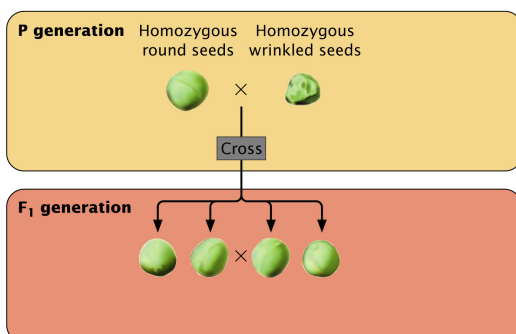


Fig. 83-83-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

En la F_2 , obtenida por autofecundación de la F_1 obtuvo $\frac{3}{4}$ de semillas lisas y $\frac{1}{4}$ rugosas

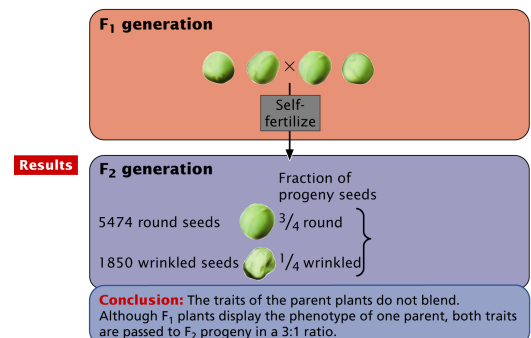


Fig. 83-83-3 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

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 **equiproable** en plantas Aa
- ▶ La **unión de gametos** masculinos y femeninos **es al azar**

Cruzó una planta homocigótica lisa por otra rugosa
obteniendo una F_1 **uniforme** de semillas lisas

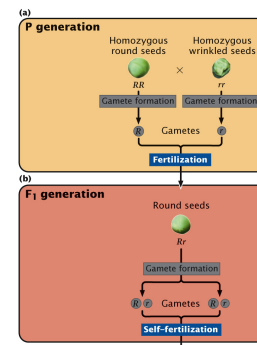


Fig. 03-04-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

También obtuvo una F_3 por autofecundación de la F_2
lo que le permitió confirmar completamente el principio de segregación

De la autofecundación de la F_1 obtuvo una F_2
con $\frac{3}{4}$ de semillas lisas ($\frac{1}{4}$ homocigóticas y $\frac{1}{2}$ heterocigóticas) y $\frac{1}{4}$ de semillas rugosas

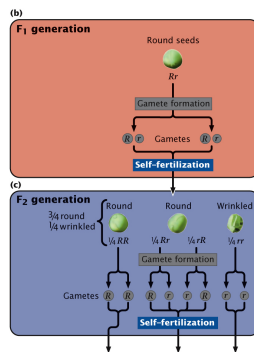


Fig. 03-04-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

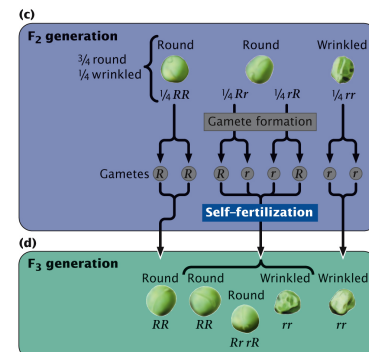
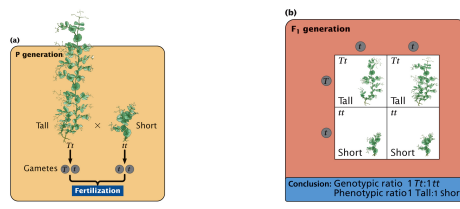


Fig. 03-04-3 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

El cruzamiento de prueba



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

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

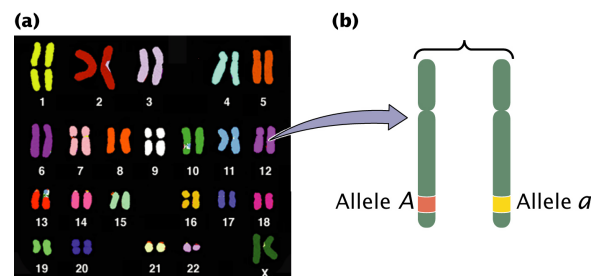


Fig. 02-06 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

La segregación

ocurre porque los cromosomas homólogos se separan durante la meiosis

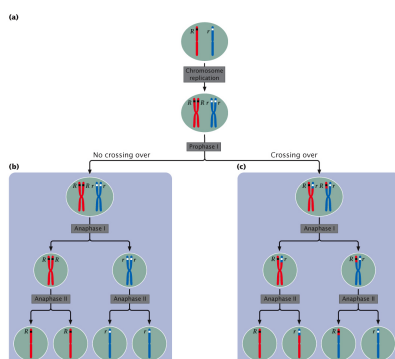


Fig. 03-05 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Proporciones fenotípicas en cruzamientos genéticos simples

- 1 $AA \times AA \rightarrow AA$
- 1 $aa \times aa \rightarrow aa$
- 1 $AA \times aa \rightarrow Aa$
- 1 $AA \times Aa \rightarrow A_.$ (dominancia)
- 1:1 $AA \times Aa \rightarrow \frac{1}{2}AA : \frac{1}{2}Aa$ (dominancia incompleta)
- 1:1 $Aa \times aa \rightarrow \frac{1}{2}Aa : \frac{1}{2}aa$
- 3:1 $Aa \times Aa \rightarrow \frac{3}{4}A_ : \frac{1}{4}aa$ (dominancia)
- 1:2:1 $Aa \times Aa \rightarrow \frac{1}{4}AA : \frac{1}{2}Aa : \frac{1}{4}aa$ (dom. incompleta)

En los cruzamientos dihíbridos intervienen dos caracteres

Mendel cruzó una planta con semillas amarillas y lisas por una con verdes y rugosas

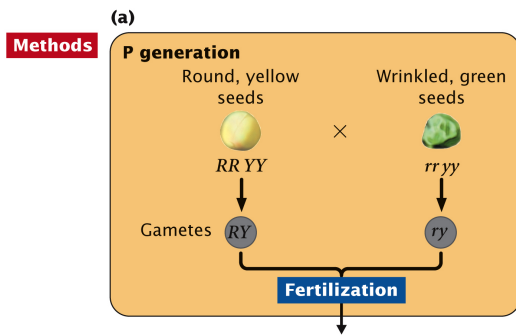


Fig. 53-11-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Obteniendo una F_1 uniforme amarilla y lisa

que dejó autofecundarse para obtener la F_2

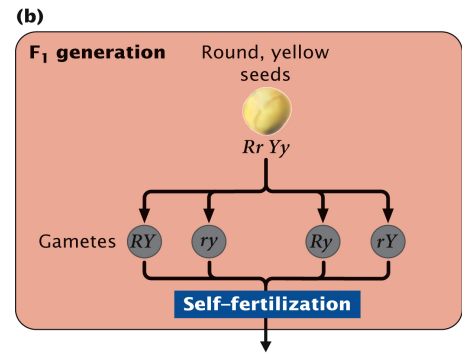


Fig. 53-11-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Obtuvo una F_2 con todas las combinaciones posibles

en las proporciones 9:3:3:1

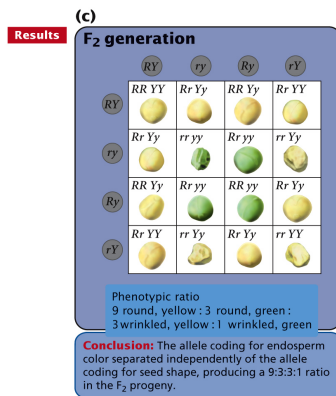


Fig. 53-11-3 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

El principio de la transmisión independiente

El principio de la transmisión 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

Un diagrama ramificado

utilizado para determinar las proporciones esperadas de un cruzamiento dihíbrido

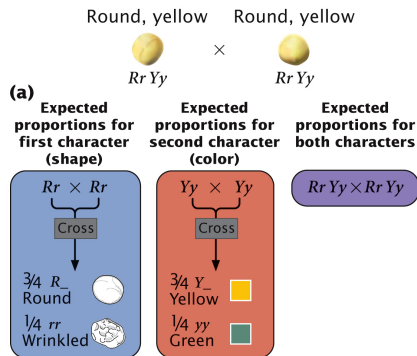


Fig. 53-12-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Mediante el uso del esquema ramificado

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

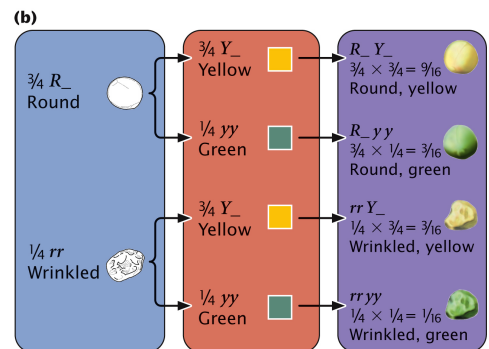


Fig. 53-12-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Un diagrama ramificado para un cruzamiento de prueba

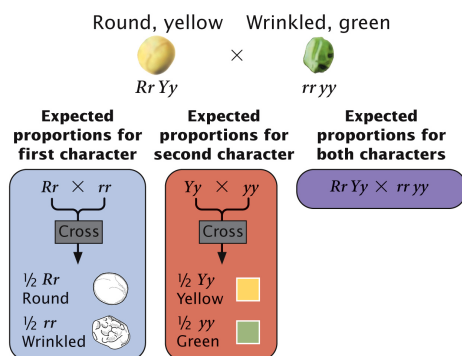


Fig. 53-13-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Un diagrama ramificado para un cruzamiento de prueba

predice que en la F_2 aparecerán las proporciones 1:1:1:1

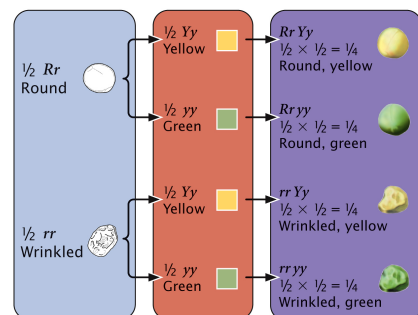


Fig. 53-13-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

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, 9:3:3:1, etc.)

Los pedigrís se usan para análisis genéticos en humanos

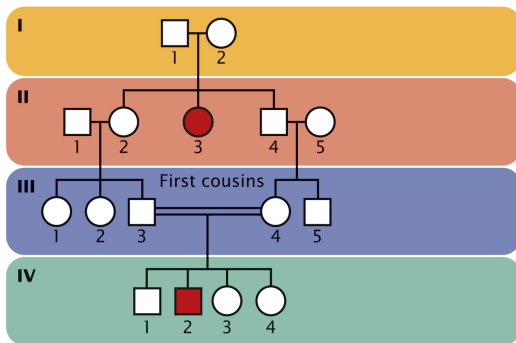


Fig. 06-04 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

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

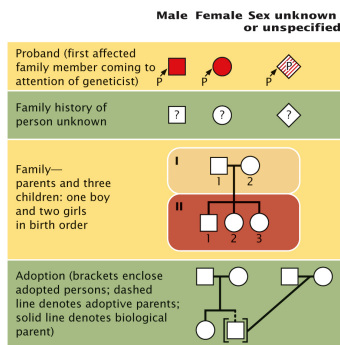


Fig. 06-02-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Gemelos y consanguinidad en pedigrís

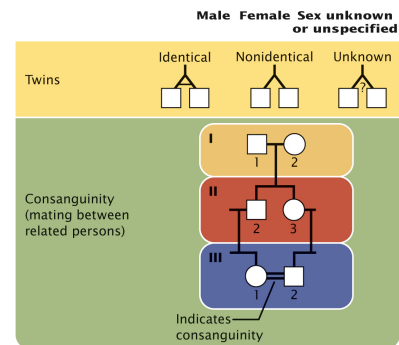


Fig. 06-02-3 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company