

Tema 14: “Herencia Mendeliana”

- Conceptos básicos de herencia mendeliana..
- Leyes de Mendel.

OBJETIVOS

- I. Conocer el significado de los términos y conceptos básicos relacionados con la herencia mendeliana: alelo, genotipo, fenotipo, homocigótico, heterocigótico, dominante, recesivo...
- II. Resolver e interpretar problemas relacionados con la herencia autosómica.
- III. Resolver e interpretar problemas relacionados con la herencia ligada al sexo.

CONTENIDOS A DESARROLLAR

Conceptos básicos de Herencia Mendeliana.

La genética, y especialmente la genética molecular, es la ciencia que estudia la herencia biológica. Es decir, la manera en que, a través del Ácido Desoxirribonucléico (ADN) y sus bases nitrogenadas, se transmiten los caracteres morfológicos y fisiológicos que pasan de un ser vivo a otro, por medio de la síntesis de diferentes proteínas. Por su parte, la genética mendeliana consiste en el estudio de la transmisión de los factores hereditarios mediante el cálculo de las proporciones matemáticas en que los diferentes caracteres aparecen entre los descendientes de un cruce. La genética mendeliana estudia las probabilidades de aparición de los diferentes factores hereditarios (genes).

Muchas e importantes características humanas siguen, para transmitirse de progenitores a descendientes, un complejo patrón hereditario que llamamos *multifactorial*. Por ejemplo, la inteligencia, la personalidad y cualquier característica psicológica en la que pensemos, tendrían un componente genético, pero muy complejo de determinar. En realidad, son características que vienen determinadas por la acción combinada de muchos genes (son *caracteres poligénicos*) y de muchos factores ambientales que inciden sobre los genes. Por ello, se hace prácticamente imposible estudiar detalladamente su transmisión de generación a generación. Así, la

manifestación de estos rasgos conductuales se hace a través de una variación fenotípica continua, sin etapas diferenciales y siguiendo una distribución normal. Este tipo de herencia, denominada cuantitativa, poligénica o multifactorial, mantiene que ninguno de los genes, por sí solo, sería suficiente para producir el rasgo, pero que actuando conjuntamente y activados por las condiciones del medio, proporcionan al individuo una predisposición genética que se manifiesta como un rasgo hereditario.

Otro tipo de rasgos, precisamente aquellos que afectan a uno o a pocos genes, se transmiten de forma mucho más sencilla y a la vez drástica, ya que la influencia ambiental está más limitada o prácticamente no existe. Ejemplos de este tipo de caracteres serían el color de los ojos, del pelo, la forma de la nariz, etc. También son ejemplos de esta forma de **transmisión** hereditaria simple (o **monogénica**) la mayoría de las enfermedades de origen genético. Es precisamente este tipo de transmisión hereditaria la que sigue lo que se conoce como el modelo mendeliano de transmisión de la herencia que aquí vamos a estudiar.

Como ya sabemos, un **gen** puede definirse como la unidad mínima de material hereditario. Se trata de un fragmento de ADN (excepto en algunos virus en los que es ARN), que lleva la información de un carácter determinado. Pues bien, el concepto de gen corresponde al concepto de factor hereditario en la terminología de la genética mendeliana. Y en la definición que acabamos de hacer del término “gen”, hemos empleado, a su vez, el término carácter, el cual hace referencia a cada una de las particularidades morfológicas o fisiológicas de un ser vivo (ojos azules, pelo rizado).

Pero una cosa son los genes que tiene un individuo en su organismo, cuyo conjunto completo constituye el **genotipo** o genoma, y otra cosa sería la expresión de ese genotipo, algo que conocemos con el nombre de **fenotipo**. Así, el fenotipo se definiría como el conjunto de caracteres observables en un organismo; de tal forma que el fenotipo depende de la composición del genotipo y de la acción ambiental sobre ese genotipo.

Y es que para comprender cómo puede ser el fenotipo de una persona tenemos que entender algunos conceptos, como los de ser haploide y diploide, o los de sujeto homocigótico y heterocigótico, con las implicaciones que todos ellos tienen acerca de la existencia de distintos alelos genéticos que pueden ser dominantes, recesivos o codominantes.

- **Ser haploide:** aquel que para cada carácter posee un solo gen o información. En humanos, sólo podemos hablar de ser haploide al referirnos a las monosomías, a los gametos (pero sería aquí a nivel celular) y, en el caso de los varones, al referirnos a caracteres ligados al cromosoma X.
- **Ser diploide:** Ser que para cada carácter posee dos genes o informaciones. Estos genes pueden ser iguales o distintos (ojos: azules/marrones); puede que se manifiesten los dos o que uno impida la expresión del otro. El hombre es, normalmente, un ser diploide, excepto sus gametos, los casos de monosomía y para los genes ligados al cromosoma X en el varón.

Desde un punto de vista genético, entendemos por *locus* el lugar determinado que ocupa un gen en el cromosoma. En un determinado locus del cromosoma de un ser haploide habrá un solo gen; en el de un ser diploide habrán dos genes; en el de un ser triploide (que sería el caso de las trisomías, aunque sólo para el par trisómico) habrán tres genes, etc. Evidentemente, en un cromosoma hay muchos loci. Cada uno de estos loci genéticos puede estar ocupado por distintas informaciones del mismo gen, las cuales denominamos “*alelos genéticos*”. En este sentido podemos retomar el concepto de cromosoma homólogo, el cual ya conocemos y utilizamos para referirnos a aquellos cromosomas que aportan los mismos genes, procedentes uno del padre y otro de la madre. Pues bien, gracias a la definición que acabamos de hacer del término locus/loci y de alelo genético, podemos decir también que los cromosomas homólogos son aquellos que tienen los mismos loci, es decir, el mismo número de genes, porten o no los mismos alelos genéticos en cada locus.

Siguiendo con esta progresión conceptual que estamos haciendo, el concepto de alelo que acabamos de mencionar nos permite clarificar los conceptos de sujeto homocigótico y heterocigótico:

- *Sujeto homocigótico*: Individuo que para un determinado carácter posee los alelos iguales.
- *Sujeto heterocigótico*: Individuo que para un determinado carácter posee los alelos diferentes. Esto implica al menos dos genes distintos para un mismo carácter, luego puede que se manifiesten los dos o que uno impida la expresión del otro.

La herencia mendeliana intenta explicar la transmisión de los caracteres hereditarios asumiendo que los genes tienen sus propias reglas y no se ven influenciados por el ambiente. Además, se juega con la idea de que para cada carácter sólo existen dos alelos diferentes (aunque hoy sabemos que en realidad pueden haber muchos más). En este contexto mendeliano surgen unos conceptos fundamentales que son los de dominancia, recesividad y codominancia:

- *Herencia dominante*: Es la que transmite un alelo que no deja manifestarse al otro. A estos alelos les llamamos dominantes y basta con que uno de los progenitores presente el alelo dominante para que éste pueda aparecer en su descendencia (si es que lo transmite) manifestándose fenotípicamente. Ejemplos: Corea de Huntington, cabello lanoso, mechón de cabello blanco, braquidactilia (dedos cortos), ceguera nocturna, enanismo dominante.
- *Herencia recesiva*: Es el carácter que transmite un alelo recesivo, y que no se manifestará fenotípicamente a no ser que el otro alelo del cromosoma homólogo también sea recesivo. Sólo en el caso de que los dos alelos sean recesivos e iguales aparecerá al carácter en el fenotipo del individuo. Ejemplos: albinismo generalizado, ceguera total para los colores (acromatopsia), la mayoría de los errores congénitos del metabolismo o metabolopatías, etc.

- **Herencia codominante o con dominancia parcial:** Cuando los dos alelos son equipotentes y el individuo presenta un fenotipo intermedio.

Estos tres conceptos que acabamos de señalar serían aplicados, según la genética mendeliana, a los genes portados por todos los cromosomas. Sin embargo, sería necesario hacer algunas matizaciones en cuanto a su forma de actuación en el caso de los genes aportados por los cromosomas sexuales. Hablamos en este caso de herencia ligada al sexo y nos referimos a caracteres que vienen determinados por los genes de los cromosomas sexuales. Esta herencia ligada al sexo puede ser de dos tipos, ligamiento al cromosoma Y y ligamiento al cromosoma X:

- **Herencia ligada al cromosoma Y:** En este caso los caracteres de esta herencia sólo los presentan los varones. Toda su descendencia masculina presentará el carácter. Ejemplos: hombres puerco-espín (piel cubierta de ásperas y erizadas escamas), orejas de bordes peludos, etc.
- **Herencia ligada al cromosoma X:** Pueden darse varios casos,
 - Los genes recesivos de los cromosomas X se manifestarán por sí solos en los varones que presenten este alelo en su único cromosoma X;
 - Los genes recesivos de los cromosomas X se manifestarán en la hembra sólo si el alelo recesivo está presente en ambos cromosomas X;
 - Los alelos dominantes se manifestarán siempre que estén presentes, tanto en varones como en hembras.

Leyes de Mendel

Una vez que hemos clarificado todos estos conceptos debemos estar preparados para enunciar y comprender las Leyes de Mendel. Su autor, George Mendel (1822/1884), ingresó en 1843 en un convento Agustino para poder proseguir sus estudios. Y así, en el monasterio checoslovaco de Brno, realizó sus experimentos con guisantes lisos y rugosos, verdes y amarillos. Experimentos que le permitieron formular sus célebres “leyes de la herencia” que le hacen ser considerado, aún hoy en día, como el fundador de la genética. Sus leyes de la herencia son tan fundamentales que actualmente se enseñan en los colegios, mientras que de Mendel se dice que su figura fue tan importante para la biología como la de Newton para la física.

Mendel estableció sus leyes en un artículo publicado en 1866, y estas son:

- ***Ley de la asociación.***

Los descendientes en primera generación de dos sujetos homocigóticos son todos parecidos y representan la asociación de los caracteres de los progenitores, macho y hembra: son heterocigóticos.

- ***Ley de la pureza de los gametos.***

Tanto si son de un sujeto homocigótico como de un heterocigótico, los gametos normales, macho o hembra, contienen siempre sólo uno de los dos alelos. En los homocigóticos todos los gametos son portadores del mismo alelo; en los heterocigóticos los gametos forman dos grupos numéricamente iguales que difieren por el alelo que contienen.

- ***Ley de la dominancia.***

Los caracteres hereditarios dependientes de un par de alelos del genotipo pueden:

- Expresarse ambos en el fenotipo: herencia codominante (intermedia o yuxtapuesta).
- Ser uno dominante y el otro recesivo; en cuyo caso el carácter dominante impone su expresión al fenotipo; de ello resulta que el individuo cuyo fenotipo corresponde al alelo recesivo es necesariamente homocigótico.

- ***Ley de la disyunción.***

Los descendientes en primera generación de dos sujetos heterocigóticos presentan el fenómeno de la disyunción de los genes, es decir, el regreso a los genotipos homocigóticos en una proporción del 25% para cada uno de ellos; la segunda mitad la forma heterocigóticos parecidos a los padres.

PROPUESTAS DE ACTIVIDADES

ACTIVIDAD 1: Relaciona cada uno de los siguientes conceptos con su definición y completa esta información cuando sea preciso.

Alelo genético	Aquellos que presentan los mismos loci
Herencia ligada al sexo	Lugar específico que ocupa un determinado en el cromosoma; el cual puede ser ocupado por distintos alelos
Cromosomas homólogos	Aquella que transmite un genético que requiere que el ser diploide sea para poder expresarse en el fenotipo.
Herencia recesiva o rasgo recesivo	Concepto aplicable al individuo que para cada o rasgo hereditario posee dos genéticas (sean estas iguales o diferentes).
Gen o factor hereditario	Cada una de las informaciones que pueden ocupar un mismo locus genético en el
Locus genético	Conjunto de existentes en las de un ser humano.
Genotipo o Genoma	Unidad mínima de hereditario que lleva la de un carácter determinado.
Ser diploide	Aquella transmitida por alelos presentes en los o cromosomas sexuales e

- 3°. Un varón que conoce su condición de portador de leucodistrofia metacromática (una forma de lipidosis) por los antecedentes familiares existentes, desea saber la probabilidad de que su enfermedad aparezca en su descendencia, teniendo en cuenta que su mujer es sana y homocigótica para este gen.

		HOMBRE		MUJER	RESULTADOS

Y si su mujer también fuese portadora ¿cuál sería dicha probabilidad?.

		HOMBRE		MUJER	RESULTADOS

- 4°. Un varón cuyo padre sufre una degeneración hepática por una enfermedad autosómica recesiva, solicita asesoramiento genético con vistas a tener descendencia.
Sabiendo que su madre es sana homocigótica, ¿podría decir cuál es su dotación genética para el rasgo? ¿qué otros datos necesitarías para dar el correspondiente asesoramiento genético? ¿en qué consistiría éste?.

		HOMBRE		MUJER	RESULTADOS

ACTIVIDAD 3: HERENCIA LIGADA AL SEXO (cromosoma X): resuelve los siguientes problemas

1°. Supongamos que un gen produce un trastorno hereditario dominante ligado al cromosoma X. ¿Cómo sería su descendencia, de un varón que llevara dicho gen, con una mujer normal?

	HOMBRE		RESULTADOS
MUJER			

2°. Una mujer padece un trastorno hereditario de transmisión ligada al cromosoma X. Está embarazada de una niña por lo que se ha realizado un estudio citogenético a la madre descubriéndose que es heterocigótica para el gen en cuestión. ¿Qué probabilidad tiene su embrión de padecer el trastorno? ¿y si el embrión fuese macho?

	HOMBRE		RESULTADOS
MUJER			

3°. Si un varón con Distrofia Muscular de Duchenne llegara a edad de procrear ¿cuál podría ser su descendencia con una mujer sana?

	HOMBRE		RESULTADOS
MUJER			

Y si su pareja fuese portadora del gen responsable de la distrofia muscular de Duchenne ¿cuál sería su descendencia?

	HOMBRE		RESULTADOS
MUJER			

- 4°. Un varón, que desea tener descendencia, pide asesoramiento genético ya que un hermano suyo murió por el síndrome de Lesch-Nyhan (metabolopatía de transmisión recesiva ligada al cromosoma X) ¿Tiene motivos para estar preocupado? En caso de que la afección de su hermano hubiese sido heredada, ¿cuál era la dotación genética de sus padres para ese gen? En ese matrimonio ¿cuál sería la proporción de descendientes varones enfermos? ¿y de hembras?.

	HOMBRE		RESULTADOS
MUJER			

- 5°. Sí una pareja de personas afectadas por un trastorno recesivo ligado al cromosoma X deseara tener descendencia. ¿Podrían tener hijos sanos?

	HOMBRE		RESULTADOS
MUJER			

6°. Sí una mujer padece un trastorno recesivo ligado al cromosoma X, ¿Cómo sería su descendencia según el sexo?

		HOMBRE		MUJER	RESULTADOS

FUENTES DOCUMENTALES

Bibliografía recomendada

- Plomín, R. DeFries, J.C., McClearn, G.E. y McGuffin, P. (2002). *Genética de la Conducta*. Barcelona: Ariel (4ª Ed.).
 Cap.2: Las leyes mendelianas de la herencia (pp. 27-39)
- Solari, A. (1999). *Genética Humana*. Madrid: Médica-Panamericana (2ª Ed.).
 Cap.6: Patrones de herencia humana (pp. 101-124)

Bibliografía para ampliación

- Caminero, A. (1998). Bases celulares de la herencia. En A. Abril, E. Ambrosio, M.R. de Blas, A.A. Caminero, A.A., J.M. de Pablo y E. Sandoval (Eds.). *Fundamentos biológicos de la conducta*. Madrid: Sanz y Torres (pp. 121-149).
- Plomín, R. DeFries, J.C., McClearn, G.E. y McGuffin, P. (2002). *Genética de la Conducta*. Barcelona: Ariel (4ª Ed.).
 Cap. 3: Más allá de las leyes de Mendel (pp. 41-64)
- Shapiro, L. (2000). Tipos de herencia. En R.E. Bherman, R.M. Kliegman, H.B. onson (Eds.). *Nelson. Tratado de Pediatría. Volumen I*. Madrid: McGraw-Hill / Interamericana (16ª Ed., pp. 354-358).

CUESTIONES PARA LA VALORACIÓN DE LOS APRENDIZAJES
--

- Razona las implicaciones de los conceptos de dominancia y recesividad al aplicarlos a genes ligados a los cromosomas sexuales.
- Interpreta, a través de esquemas de árboles genealógicos, las diferentes leyes de Mendel.
- ¿Nos sirve la herencia mendeliana para comprender la transmisión de todos los caracteres hereditarios?. Razona la respuesta.