



Colegio de
San Francisco de Paula

Genética I

2ª Parte: Cruces dihíbridos y ligamiento de genes



Tema 6 de Biología NS

Diploma BI

Curso 2012-2014





Antes de comenzar

Pregunta guía

- ¿Por qué no se cumple siempre la proporción 9:3:3:1 en un cruce dihíbrido entre dos individuos heterocigóticos para los dos caracteres?

Conocimientos previos

- Realiza la autoevaluación (1ª actividad propuesta en la wiki).





Gregor Mendel, padre de la Genética

- Tras una infancia marcada por la pobreza y las penalidades desde su nacimiento en 1822, **Johann Gregor Mendel** ingresó con 21 años en el monasterio agustino de Königskloster, cercano a Brünn, donde tomó el nombre de Gregor y fue ordenado sacerdote en 1847.
- Residió en la abadía de Santo Tomás (Brünn, República Checa) y, para poder seguir la carrera docente, fue enviado a Viena, donde **se doctoró en matemáticas y ciencias** (1851).
- En 1854 Mendel se convirtió en Profesor suplente de la Real Escuela de Brünn, y en 1868 fue nombrado **Abad del monasterio**, a raíz de lo cual abandonó de forma definitiva la investigación científica y se dedicó en exclusiva a las tareas propias de su función.



Gregor Mendel

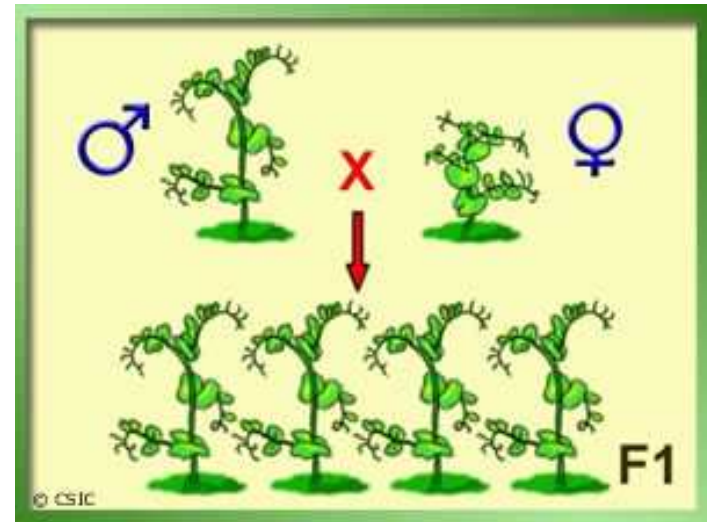
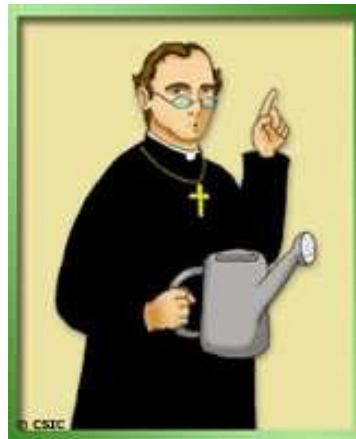
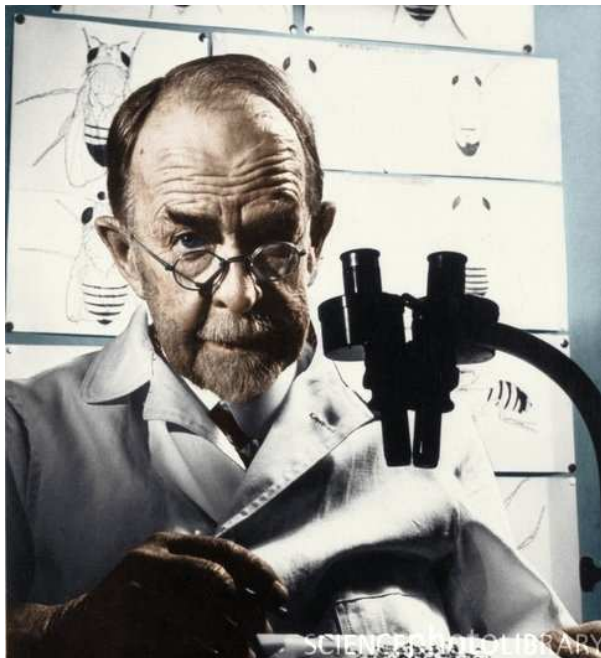
Video1

no se
XXXXXX



Gregor Mendel, padre de la Genética

- El núcleo de sus trabajos –que comenzó en el año 1856 a partir de experimentos de cruzamientos con guisantes efectuados en el jardín del monasterio– le permitió descubrir las **tres leyes de la herencia o leyes de Mendel**, gracias a las cuales es posible describir los mecanismos de la herencia.



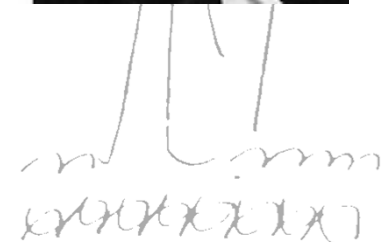
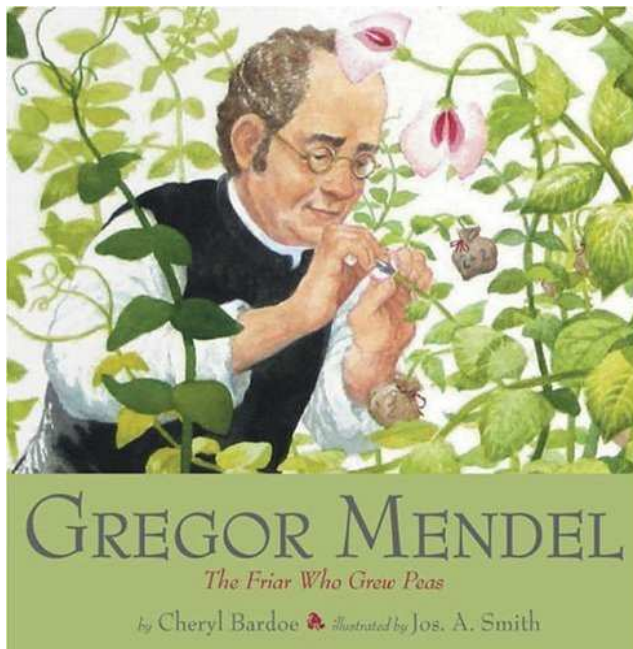
- Las leyes de Mendel fueron explicadas con posterioridad por el padre de la genética experimental moderna, el biólogo americano **Thomas H Morgan** (1866-1945).

*in lamm
XXXXXXXXXX*



Gregor Mendel, padre de la Genética

- Pese a que Mendel publicó sus trabajos con guisantes en la Sociedad de Ciencias Naturales de Brünn, sus investigaciones no obtuvieron el reconocimiento hasta el redescubrimiento de las leyes de la herencia 30 años más tarde por parte de **H. de Vries, C. E. Correns y E. Tschernack von Seysenegg**, quienes de forma independiente y después de haber revisado la mayor parte de la literatura existente sobre el particular, **atribuyeron a Mendel la prioridad del descubrimiento.**





Los experimentos de Mendel

Mendel eligió la planta del guisante porque...

- Son económicos.
- La planta es hermafrodita y permite la autofecundación, y la fecundación cruzada entre variedades.
- Fáciles de manejar.
- Ocupan poco espacio.
- Producen muchos descendientes.

Mendel eligió caracteres fácilmente observables y con alternativas claramente diferenciables como...



Color de la semilla



Aspecto de la semilla



Color de la vaina



Aspecto de la vaina



Color de la flor



Altura del tallo

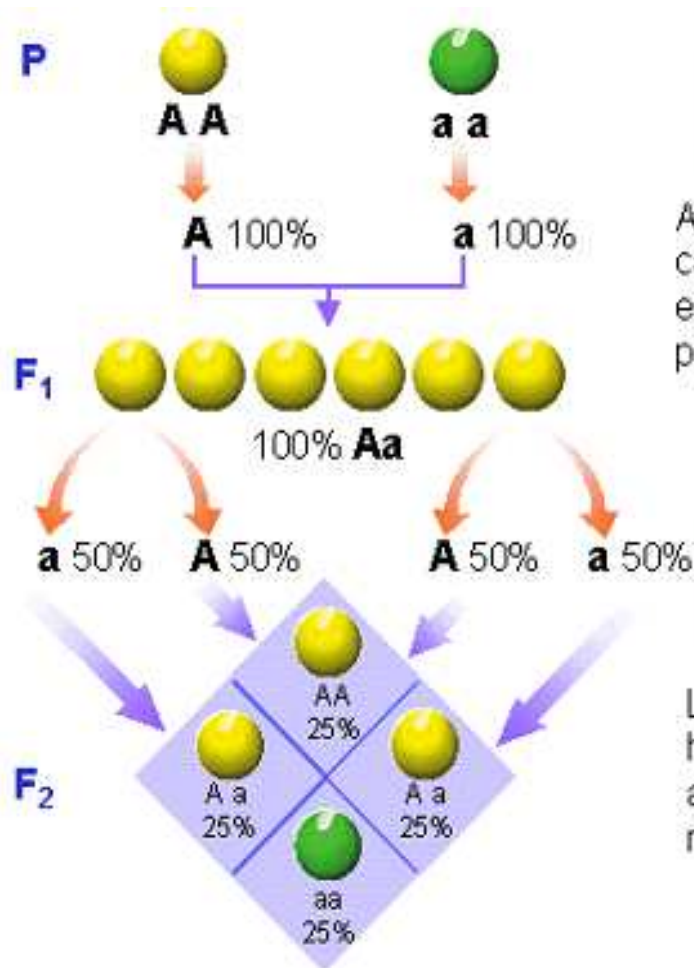


Posición de la flor

XXXXXXXXXX



Los experimentos de Mendel



Primera Ley o "ley de la uniformidad de los híbridos de la F₁"

Al cruzar dos variedades puras que difieren en un carácter los descendientes son heterocigotos, iguales entre sí y presentan un fenotipo idéntico a uno de los progenitores respecto a ese carácter.

Segunda Ley o "ley de segregación de los caracteres en la F₂"

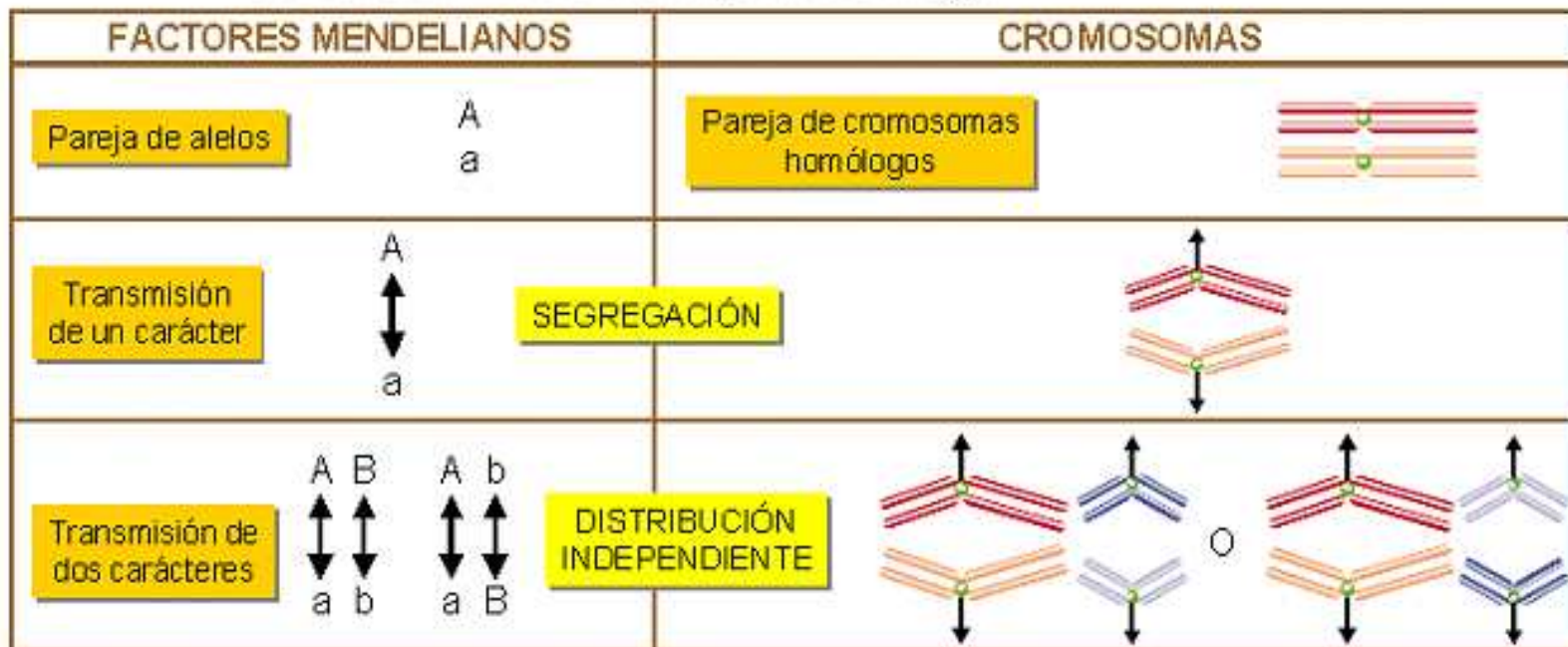
La pareja de genes que estaban juntos en los heterocigotos, se separan (segregan), sin mezclarse y aparecen en la F₂ aunque sus progenitores (de la F₁) no lo manifestaran.

XXXXXXXXXX



Interpretación cromosómica de los experimentos de Mendel

- Debida al biólogo estadounidense **Thomas H Morgan** (1866-1945) trabajando con la mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*).
 - Los genes se presentan en parejas, como los cromosomas.
 - Los miembros de una pareja de alelos se distribuyen uniformemente entre los gametos, como ocurre en la meiosis con los miembros homólogos de cada pareja de cromosomas.
 - Las diferentes parejas de alelos se reparten de forma independiente, igual que lo hacen los cromosomas de los diferentes pares de homólogos

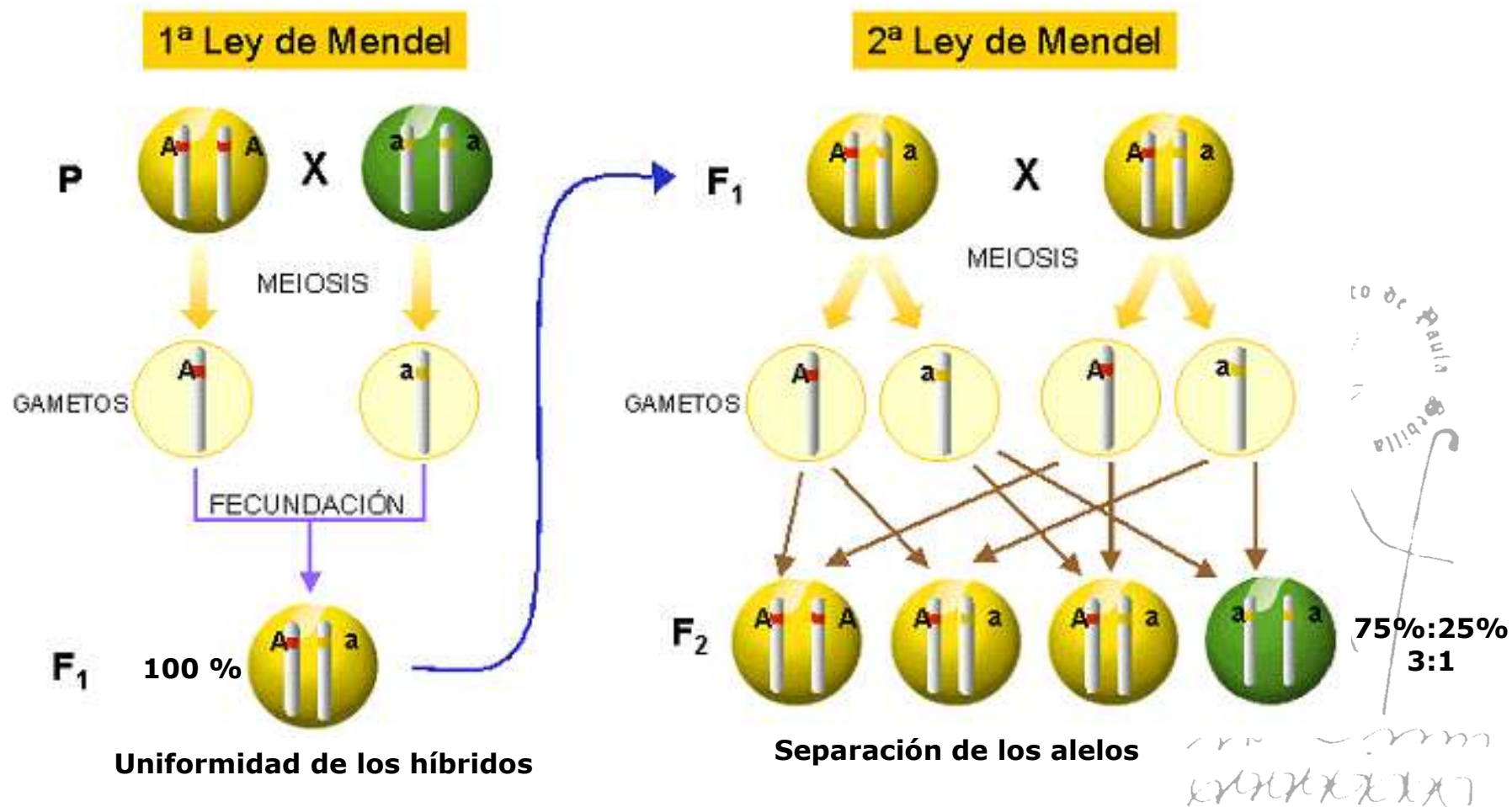


XXXXXXXXXX



Interpretación cromosómica de los experimentos de Mendel

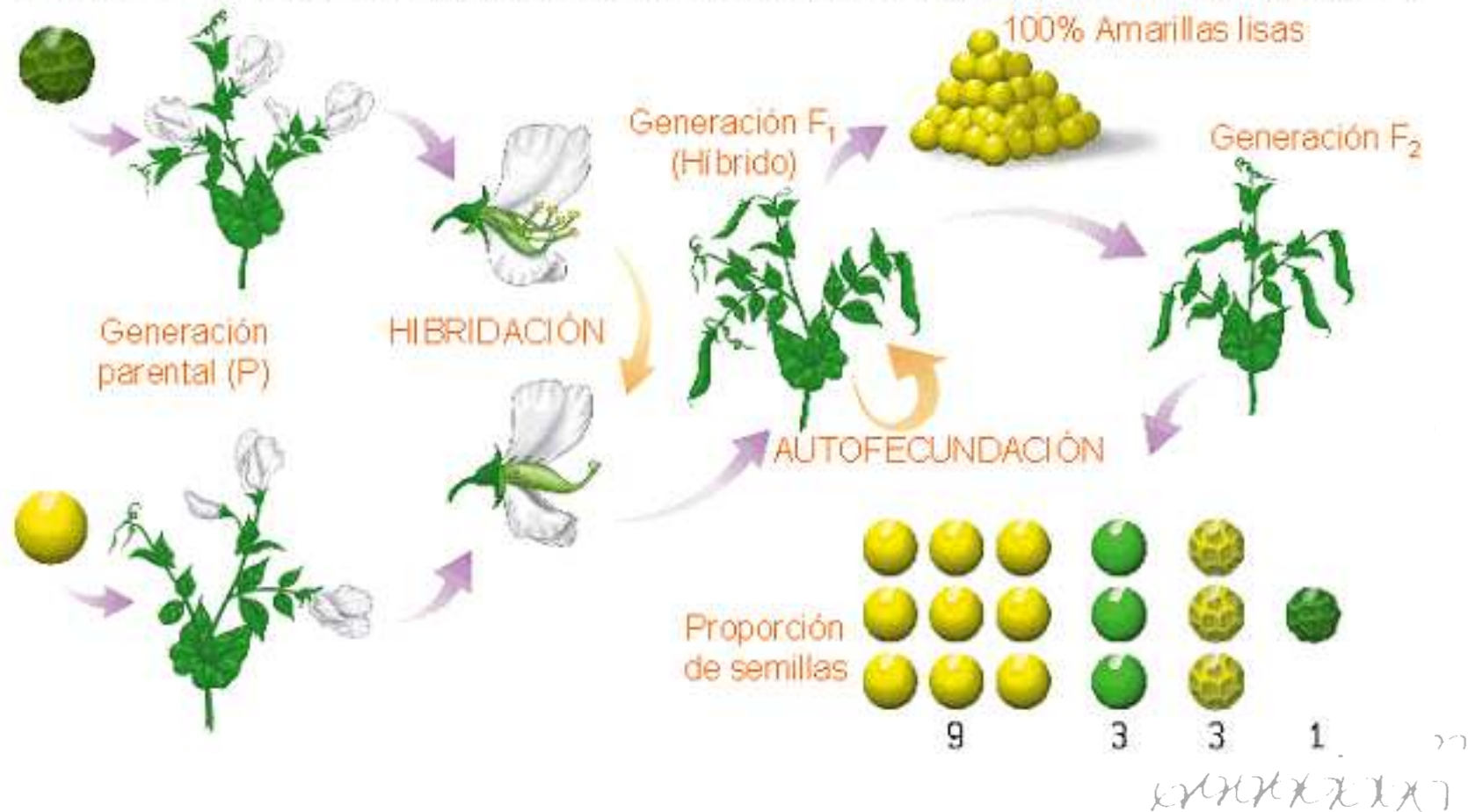
- El grupo de **Morgan** estableció que los genes forman parte de los cromosomas y que podían localizarse dentro de lugares concretos (*locus*).





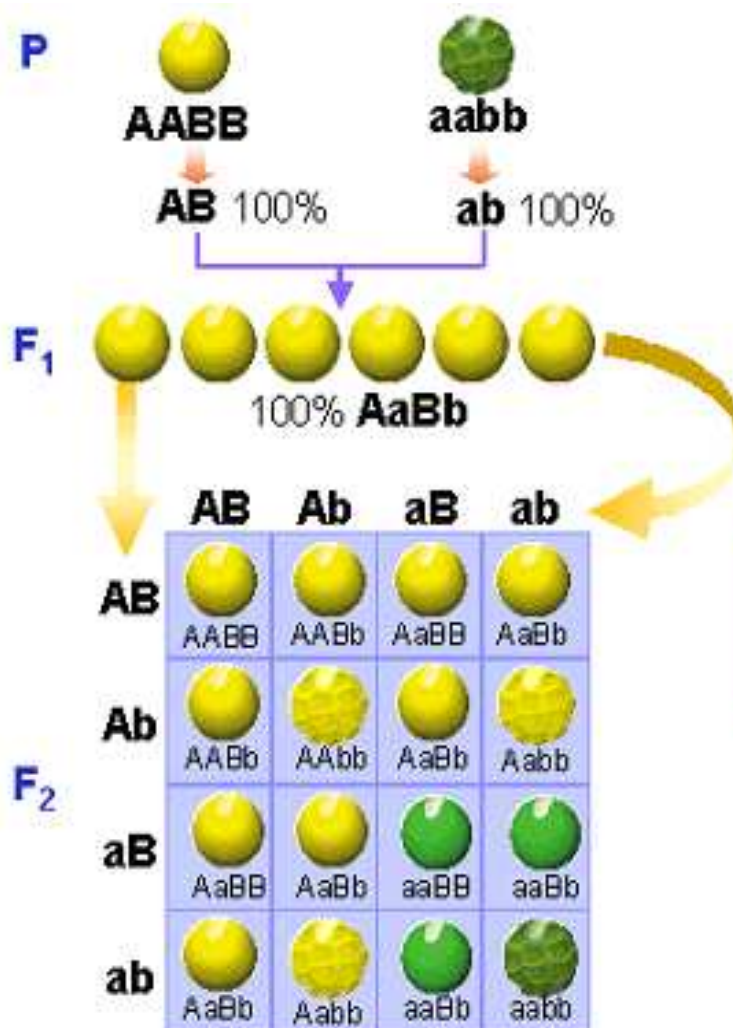
Los experimentos de Mendel (cruces dihíbridos)

- Mendel también estudió la transmisión simultánea de dos caracteres (dihibridismo).
- Para este estudio, Mendel utilizó razas puras de semilla amarilla-lisa y de semilla verde-rugosa.





Los experimentos de Mendel (cruces dihíbridos)



La separación de alelos al formar gametos se realiza de manera independiente para cada uno de los dos genes.

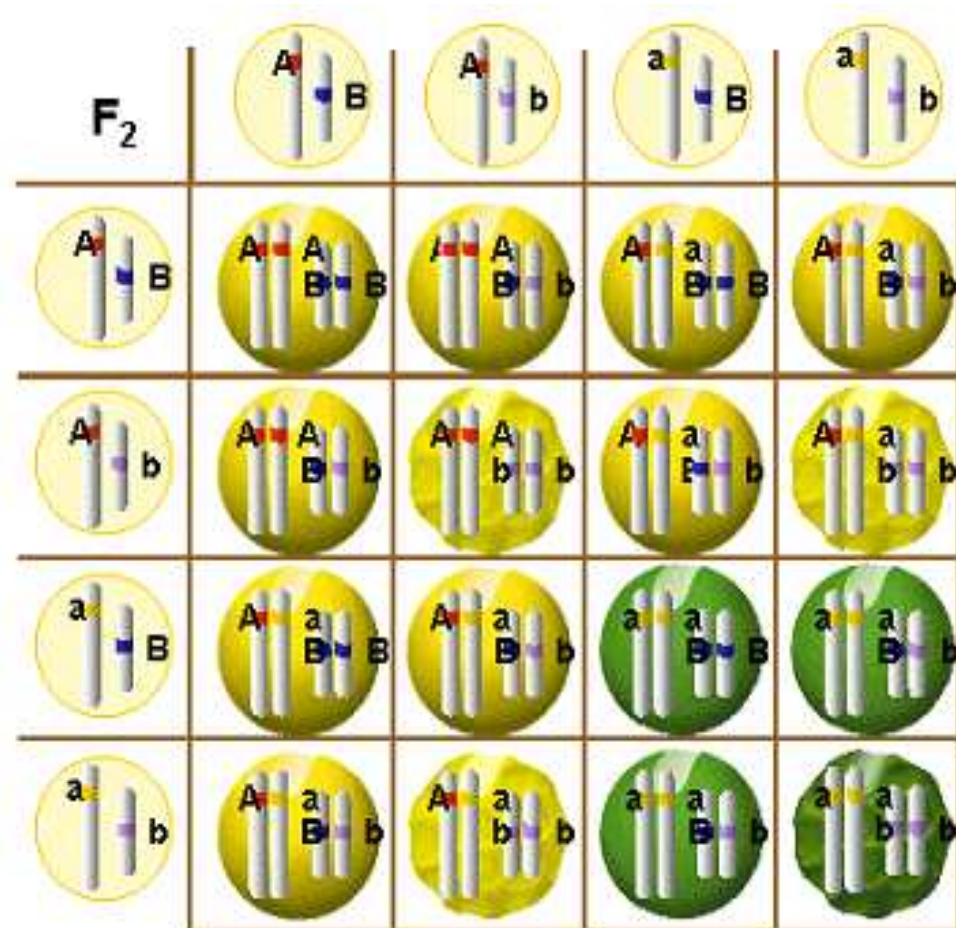
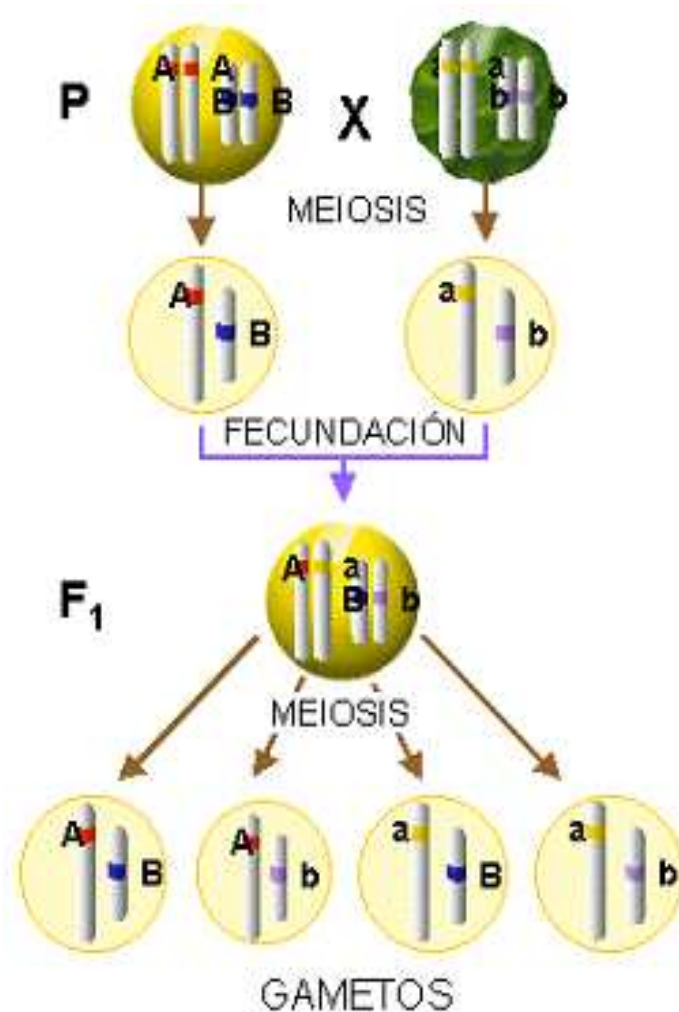
Tercera Ley o "ley de la segregación independiente de los caracteres"

En la transmisión de dos o más caracteres, cada carácter se transmite a la segunda generación filial independientemente de cualquier otro carácter, y siempre de acuerdo con la primera y segunda ley.

Handwritten notes: *... ..*



Interpretación cromosómica de los experimentos de Mendel



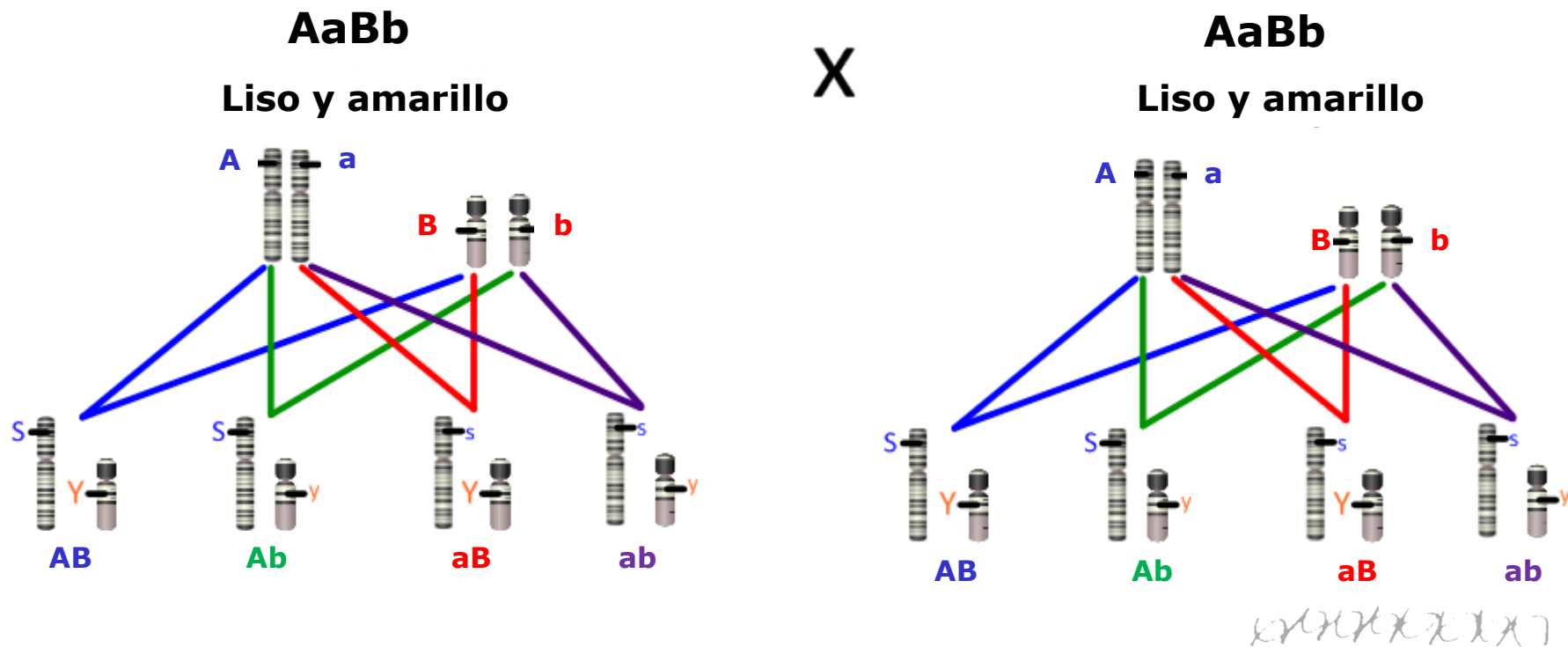
56.25% amarillo, liso: 18.75% amarillo, rugoso
18.75% verde, liso : 6.25% verde, rugoso

XXXXXXXXXX



Cruces dihíbridos

- En este tipo de cruce se estudian dos caracteres controlados por dos genes localizados en dos cromosomas distintos.
- ¿Cuál es la proporción fenotípica esperada en un cruce entre dos plantas de guisante heterocigotas para ambos caracteres?
B: liso > b: rugoso
A: amarillo > a verde
- Posibles gametos:

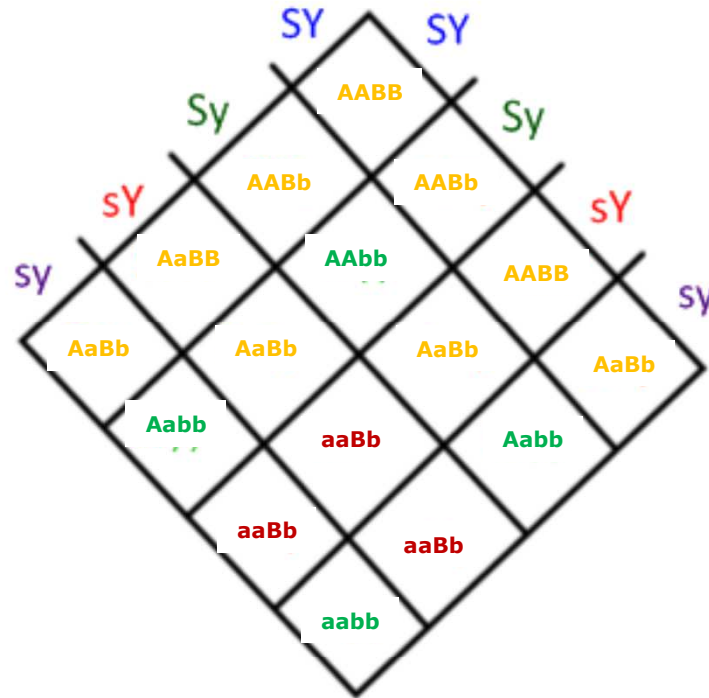




Cruces dihíbridos

F1 **AaBb**

AaBb



Liso y amarillo : Liso y verde : rugoso y amarillo : verde y rugoso

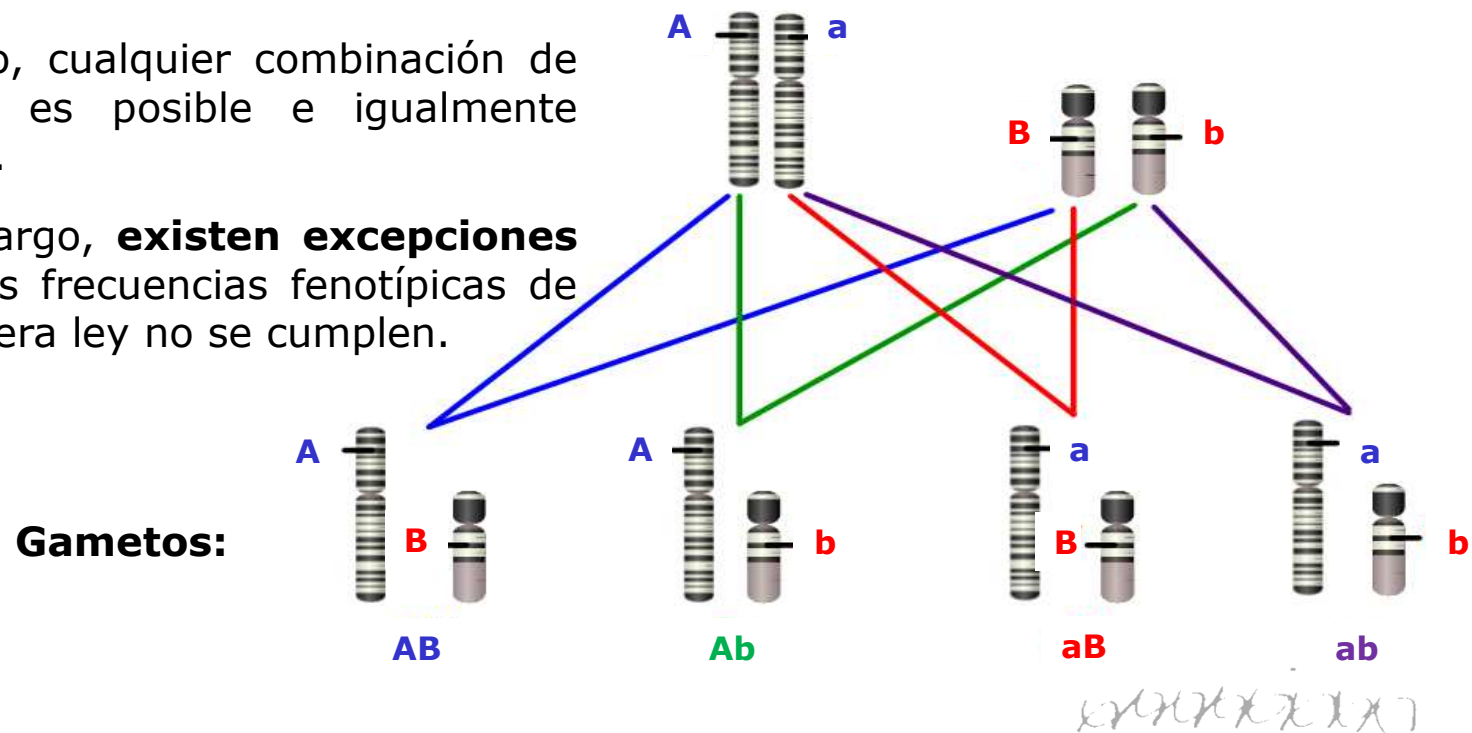
F2 **9 : 3 : 3 : 1**

XXXXXXXXXX



Tercera ley de Mendel

- La **ley de la segregación independiente de los caracteres**, manifiesta que "la presencia de un alelo en uno de los genes no influye sobre qué alelo estará presente en el otro gen".
- Considerando dos caracteres, color y superficie del guisante, que están localizados en cromosomas separados, segregarán al azar durante la meiosis (depende de la orientación aleatoria de los cromosomas en metafase I).
- Por tanto, cualquier combinación de gametos es posible e igualmente probable.
- Sin embargo, **existen excepciones** donde las frecuencias fenotípicas de esta tercera ley no se cumplen.





Cruces dihíbridos

<p>Universidades Públicas de Andalucía</p>	<p>UNIVERSIDADES DE ANDALUCÍA PRUEBA DE ACCESO A LA UNIVERSIDAD CURSO 2009-2010</p>	<p>BIOLOGÍA</p>
--	---	------------------------

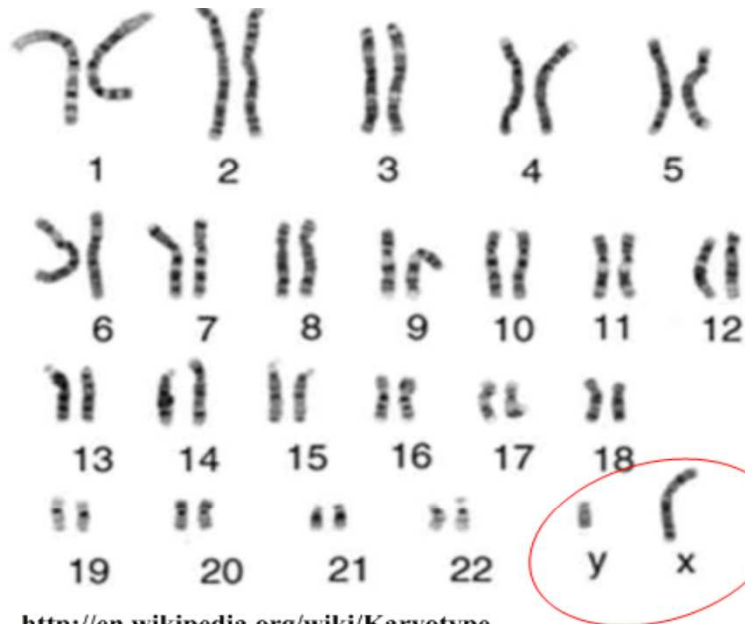
- 5.- Una planta que tiene hojas compuestas y aserradas se cruza con otra planta que tiene hojas simples y lobuladas. Cada progenitor es homocigótico para una de las características dominantes y para una de las características recesivas. ¿Cuál es el genotipo de la generación F_1 ? [0,2]. ¿Cuál es su fenotipo? [0,2]. Si se cruzan individuos de la F_1 , ¿qué fenotipos tendrá la generación F_2 y en qué proporción? [0,6]. (Utilice los símbolos C: compuestas, c: simple, A: lobuladas; a: aserrada). Razone las respuestas.





Autosomas y cromosomas sexuales

- Los humanos tienen 23 pares de cromosomas.
- 22 son **homólogos autosómicos** y los **sexuales** son solo homólogos en las mujeres.



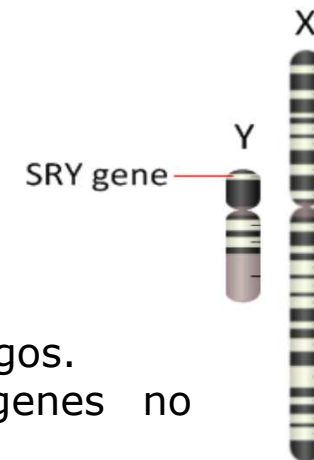
<http://en.wikipedia.org/wiki/Karyotype>

Autosomas:

- Pares de homólogos.
- No determinan el sexo (género)
- 1 al 22 en humanos.

Sexuales:

- X o Y
- No son homólogos.
- X contiene genes no presentes en Y.
- El Y contiene el gen SRY.

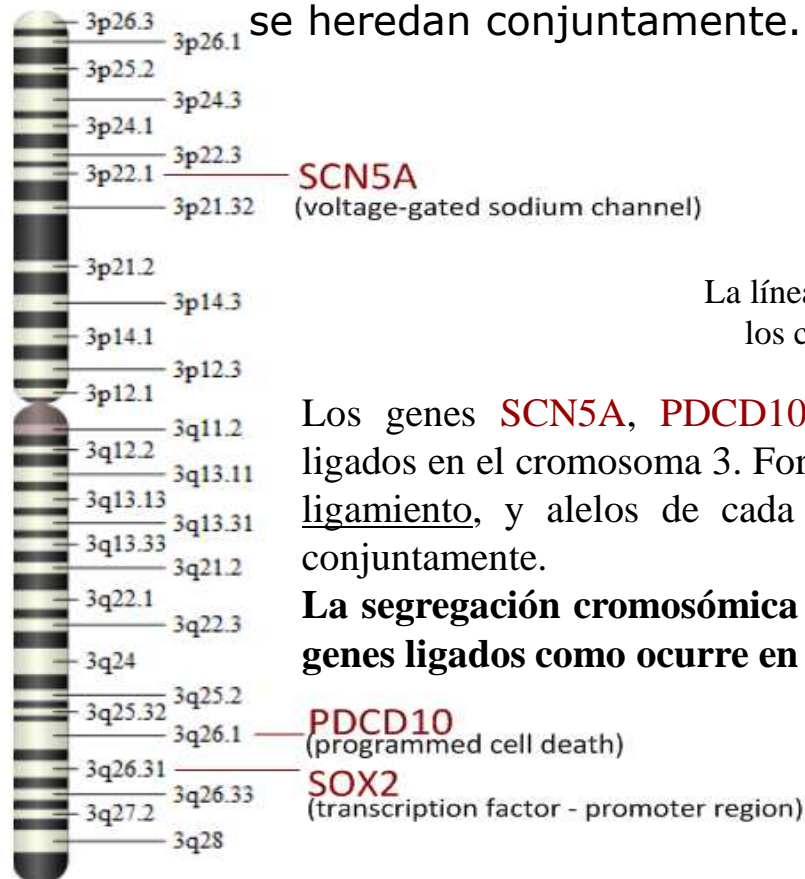


x y x y x y x y



Genes ligados

- Los **genes ligados autosómicos** hacen referencia a genes localizados en el mismo autosoma, es decir, están físicamente unidos (ligados) por la estructura del cromosoma, de manera que pares o grupos de alelos se heredan conjuntamente.

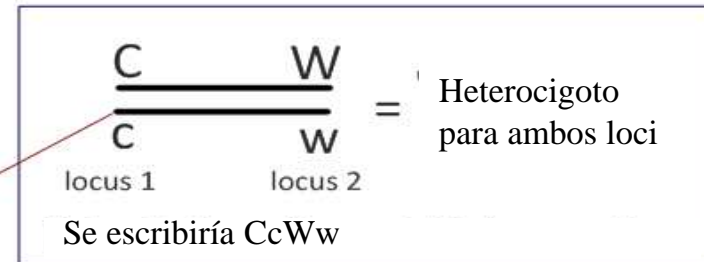


La línea representa los cromosomas

Los genes **SCN5A**, **PDCD10** y **SOX2** están ligados en el cromosoma 3. Forman un grupo de ligamiento, y alelos de cada uno se heredan conjuntamente.

La segregación cromosómica no ocurre entre genes ligados como ocurre en genes sin ligar.

Convenio para la anotación de genes ligados



Ejemplos grupos de ligamiento:

Maíz (*Zea mays*)

- Color del grano (C/c)
- Textura del grano (W/w)

Guisante dulce (*Lathyrus odoratus*)

- Color flor (P/p)
- Forma grano polen (L/l)

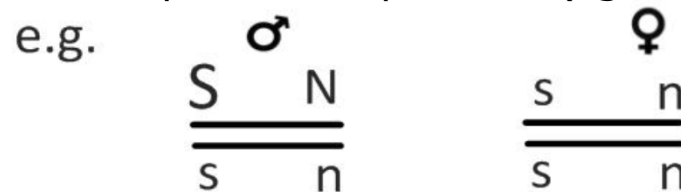
XXXXXXXXXX



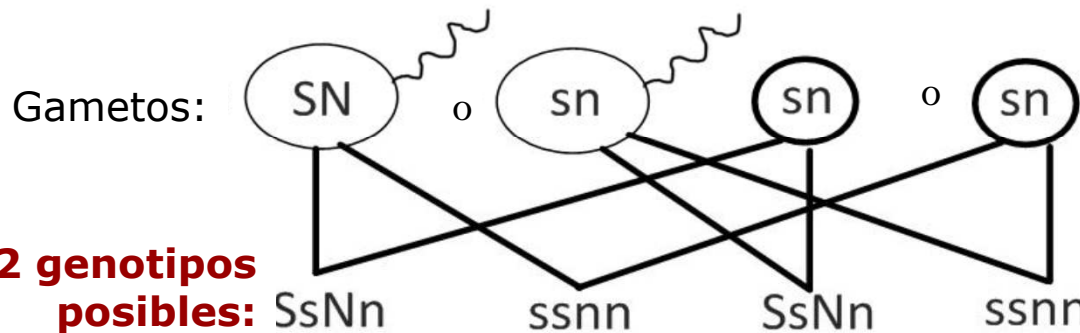
Genes ligados



- **Concepto:** genes localizados en el mismo cromosoma y que no segregan independientemente.
- En un cruce normal dihíbrido, los alelos segregan independientemente. Donde hay genes ligados en el mismo cromosoma, algunos fenotipos son imposibles (ligamiento completo).



S: pelo liso > s: pelo risado
 N: uñas afiladas > n: uñas lisas



Sólo 2 genotipos posibles:

Combinaciones imposibles: $Ssnn, ssNn$

- **No confundir genes ligados con herencia ligada al sexo!!!**

Animación1



Genes ligados y recombinación

- En el guisante, los genes para el color de la flor y la forma del grano de polen están localizados en el mismo cromosoma, es decir, **están ligados**.
- Plantas heterocigotas para ambos loci son cruzadas con el homocigoto recesivo (cruzamiento prueba) ¿Que proporciones fenotípicas se esperan?

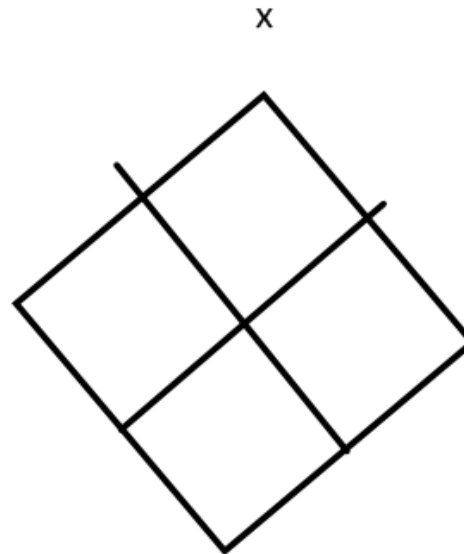
Genotipo:
Fenotipo:

Color flor: P - púrpura / p-blanca
Forma polen: L - largo / l - corto

Heterocigoto para ambos loci

Homocigoto recesivo
para ambos loci

Cuadro Punnet



Proporciones fenotípicas





Genes ligados y recombinación

- Al estar ligados, todas las combinaciones de gametos no son posibles, por lo que plantas púrpuras y cortas o blancas y largas son imposibles de obtener en la descendencia.

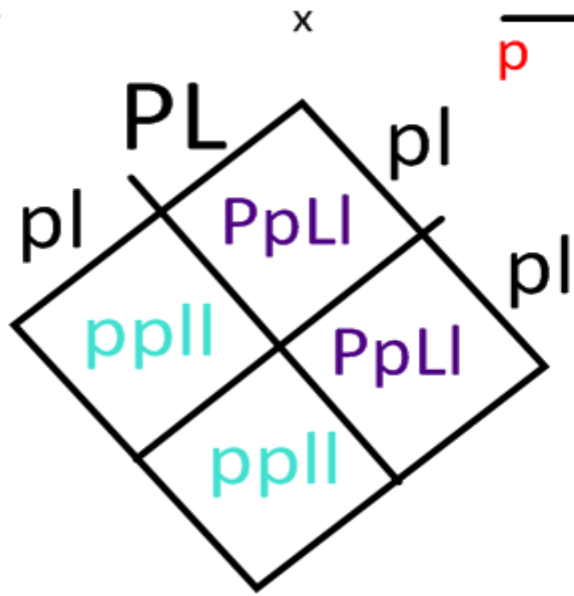
Genotipo: $PpLl$
 Fenotipo: Púrpura, largo

Heterocigoto para ambos loci

Genotipo: $ppll$
 Fenotipo: Blanca, corto

Homocigoto recesivo para ambos loci

Cuadro Punnet



- Sin embargo, un **pequeño número de plantas púrpuras cortas y blancas largas** aparecieron en la descendencia. **¿Cómo puede explicarse?**

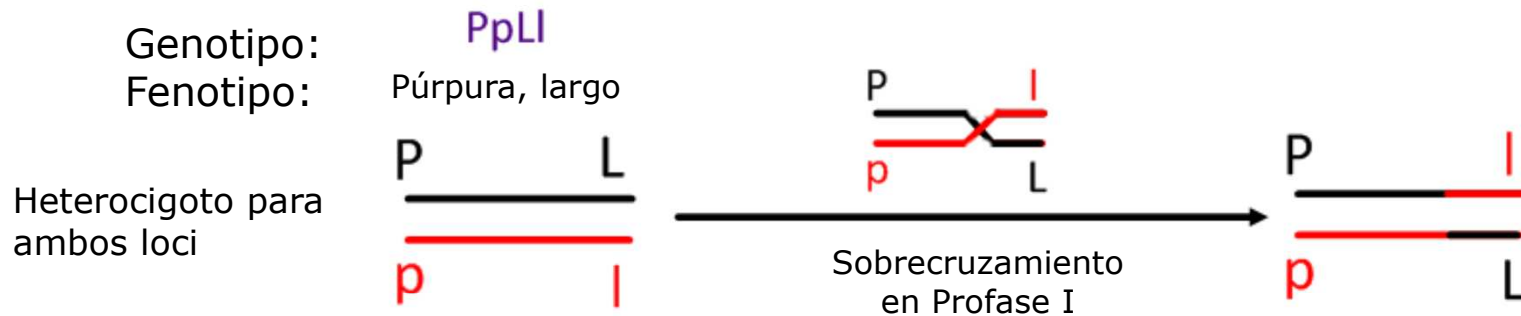
Proporciones fenotípicas 1:1 Púrpura, largo : Blanca, corto

XXXXXXXXXX



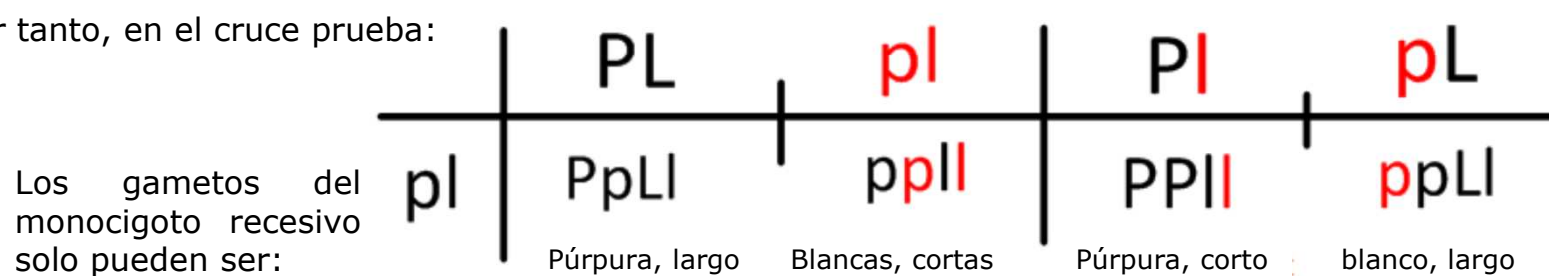
Genes ligados y recombinación

- La explicación se encuentra en el sobrecruzamiento (recombinación génica) que tiene lugar entre cromosomas homólogos en la profase I (quiasmas).



La mayoría de los gametos son como los "parentales" PL or pl Un pequeño número de gametos han **recombinado**: Pl or pL

Por tanto, en el cruce prueba:



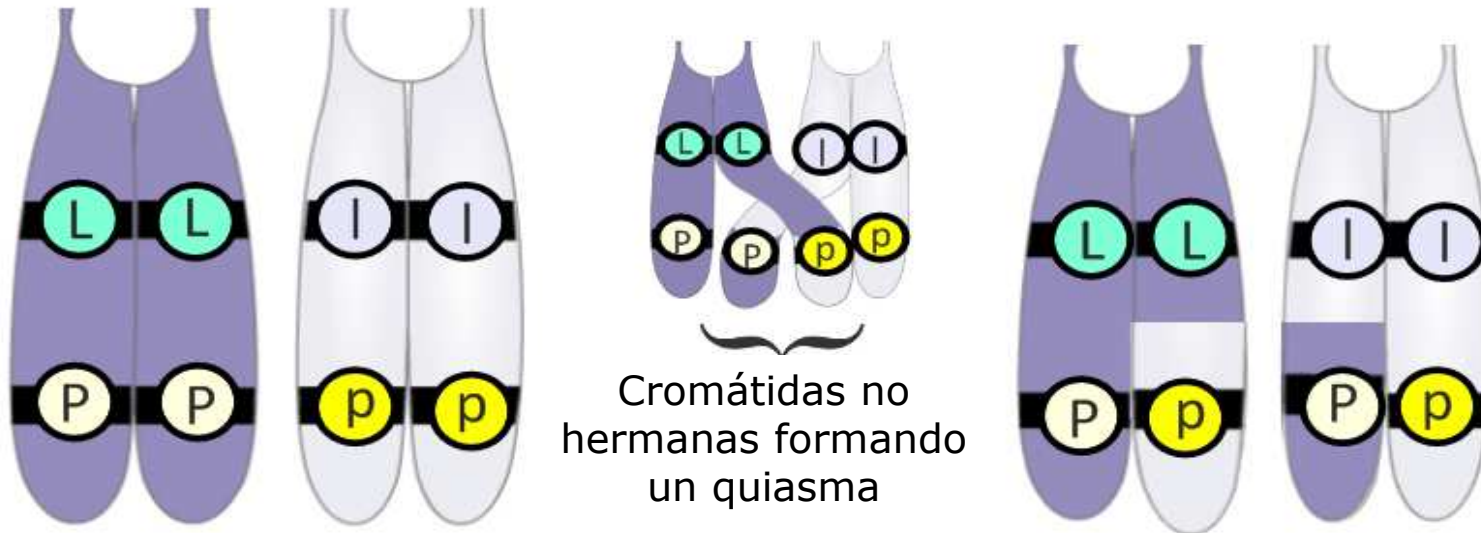
Descendencia parental (mayoría) Descendencia recombinantes (minoría)

XXXXXXXXXX



Genes ligados y recombinación

- La recombinación entre cromosomas homólogos en la profase I de la meiosis da como resultado un intercambio de alelos.



Posibles gametos:

PL o pl

Posibles gametos:

PL, **pL, Pl** o pl

Gametos recombinantes

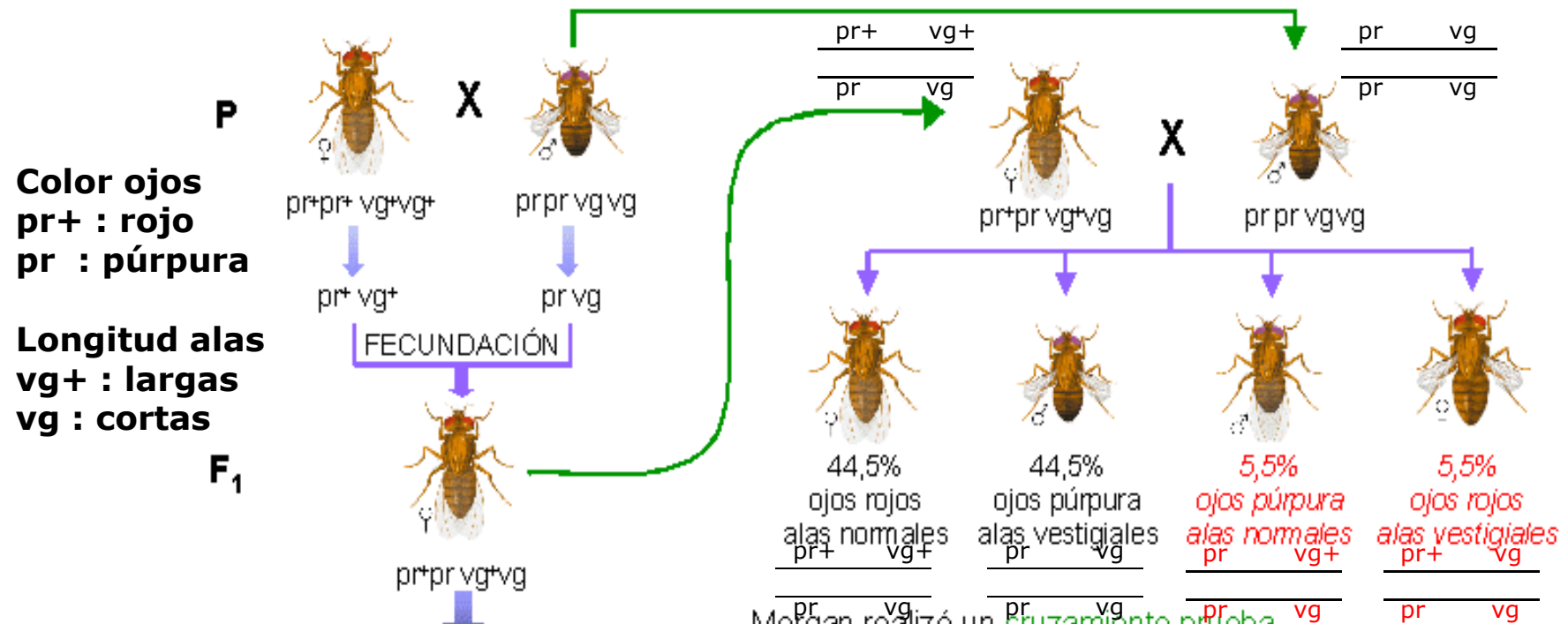
~~XXXXXXXXXX~~



Genes ligados y recombinación

- Estas conclusiones fueron obtenidas por el grupo de **Morgan** con *Drosophila*.

Los genes situados en un mismo cromosoma se dice que están **ligados** y tienden a transmitirse juntos.



La F₂ obtenida se desviaba considerablemente de la esperada (9:3:3:1) según la tercera ley de Mendel.

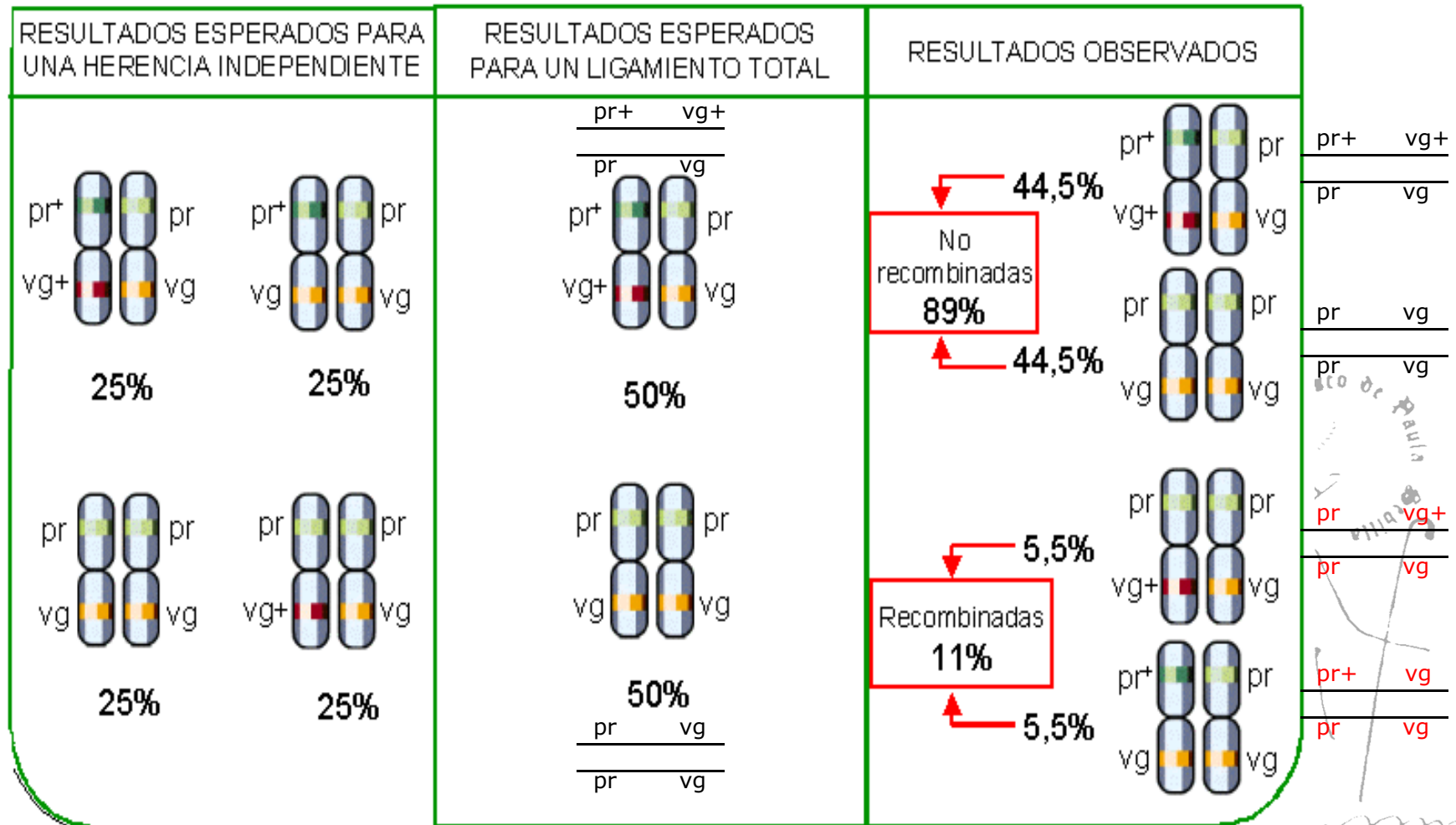
Los resultados no coincidían con los esperados para una herencia independiente de los caracteres.

Tampoco se ajustaban a los esperados para genes ligados, ya que aparecían **fenotipos nuevos**.

XXXXXXXXXX



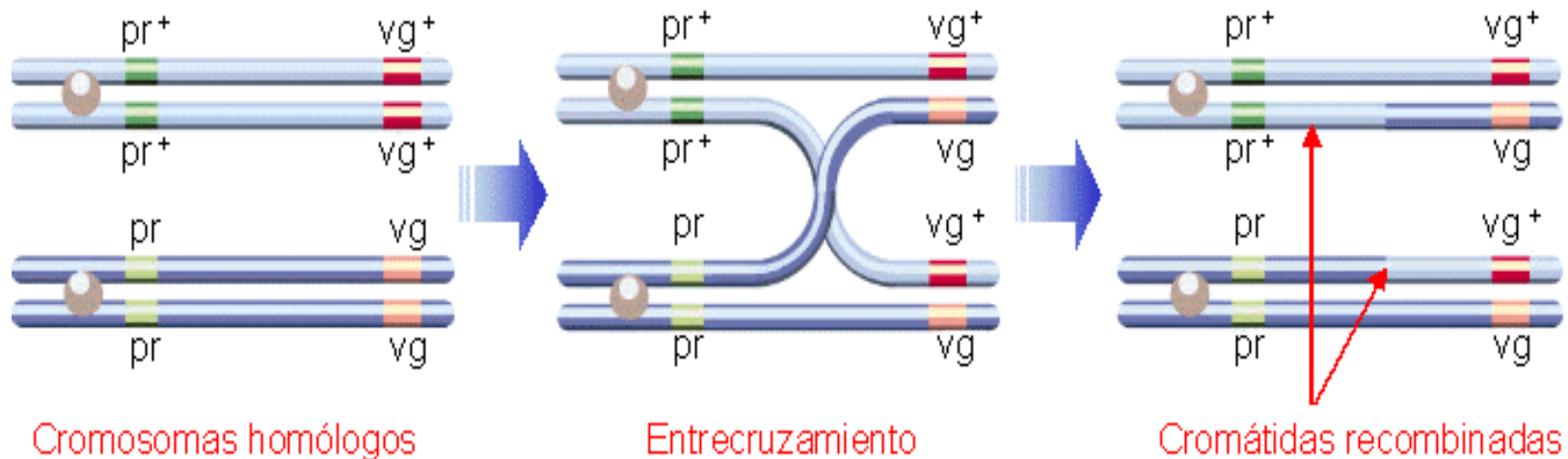
Genes ligados y recombinación





Genes ligados y recombinación

El entrecruzamiento tiene lugar en la profase I de la meiosis



Los cromosomas homólogos se aproximan formando parejas.

Se forman los quiasmas y se produce la rotura en un punto de las cromátidas emparejadas.

Los fragmentos rotos se intercambian y vuelven a unirse produciéndose la recombinación.

La frecuencia con la que dos genes se recombinan está relacionada con la distancia que existe entre ellos. Esto permite determinar el lugar (**locus**) de cada gen en un cromosoma.

Web whfreeman.com

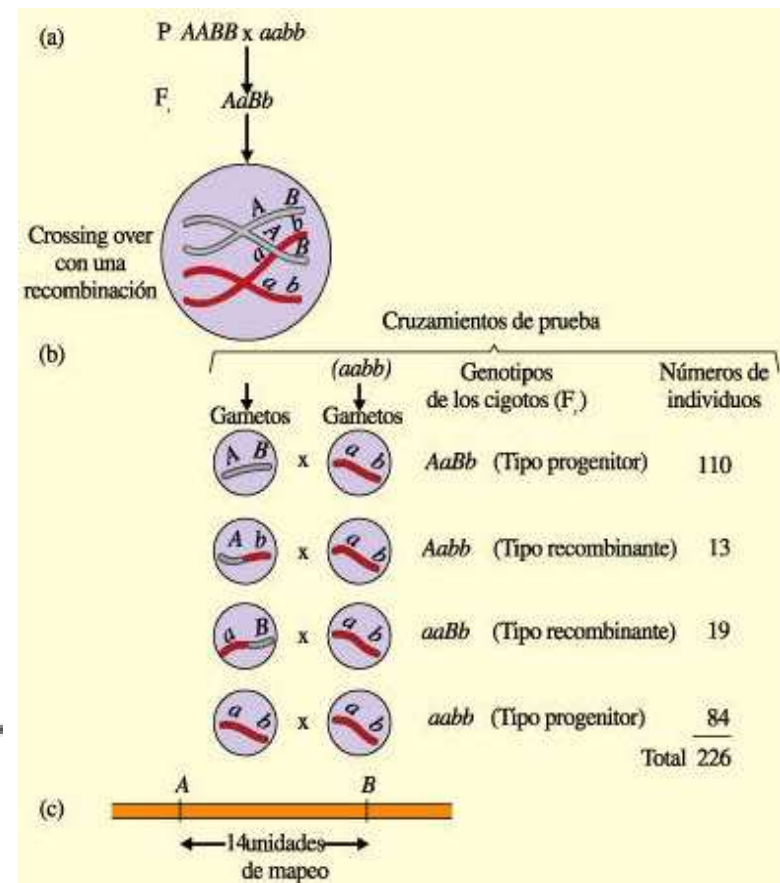
Handwritten notes:
pr+ vg+
pr vg



Genes ligados y recombinación

- La **frecuencia de recombinación** entre un par de genes determinados situados en el mismo cromosoma es constante y característica de ese par de genes.
- Esta frecuencia es mayor cuanto más distanciados estén esos genes entre sí. **Cuanto mayor sea la distancia entre dos genes en un cromosoma, mayor será la probabilidad de originar cromosomas mixtos para dicho par.**
- La frecuencia de recombinación se obtiene dividiendo el n° de gametos recombinantes entre el total de gametos:

$$\text{recombination frequency} = \frac{\text{number of recombinant progeny}}{\text{total number of progeny}} \times 100\%$$



XXXXXXXXXX

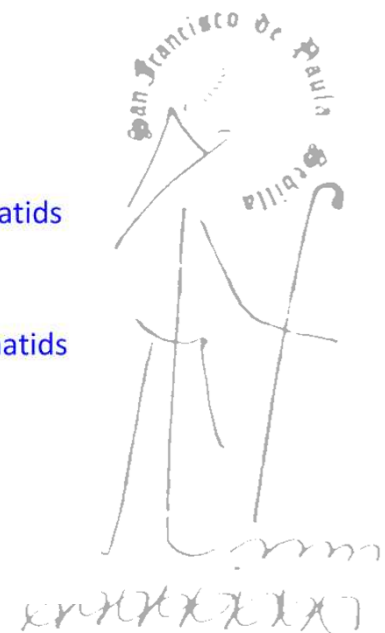
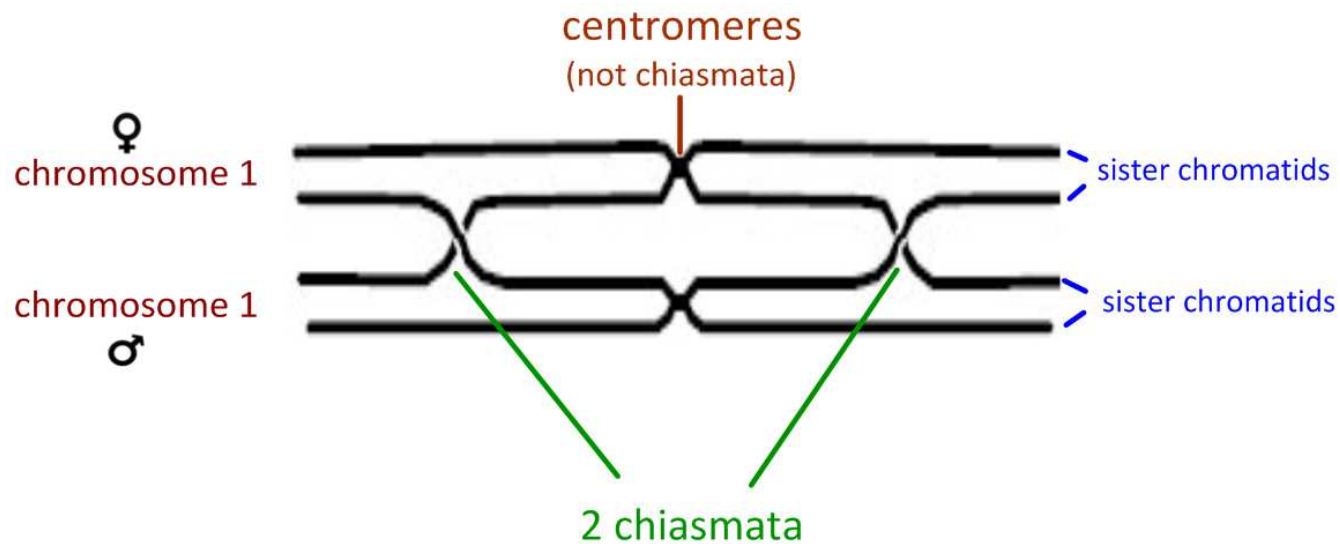


Genes ligados y recombinación

- ¿Cuántos cromosomas y quiasmas hay en el siguiente esquema?



- Hay un par de cromosomas homólogos replicados con 2 quiasmas entre cromátidas no hermanas.





Genes ligados y recombinación

- Dos genes se encuentran ligados como se muestra en el dibujo, y están lo suficientemente distanciados para que ocurra ocasionalmente el sobrecruzamiento entre alelos. ¿Qué afirmación es cierta sobre los gametos?
 - A. Todos los gametos serán Em y eM
 - B. Habrá igual número de gametos EM, eM, Em y em
 - C. Habrá aproximadamente igual número de gametos EM y eM
 - D. Habrá más gametos Em que gametos em

$$\begin{array}{cc} E & m \\ \hline \hline e & M \end{array}$$
