

Capítulo 4

MENDELISMO I: PRINCIPIOS DE UNIFORMIDAD Y DE SEGREGACIÓN

INTRODUCCIÓN

El conocimiento del mecanismo de división celular y de la estructura del ADN ha sido de una importancia extraordinaria para poder identificar definitivamente el material hereditario. El ADN se transmite de generación en generación y lleva en sí mismo la potencialidad de transportar muchos mensajes biológicos diferentes. Las bases que rigen la transmisión de los caracteres hereditarios deben buscarse en el conocimiento del comportamiento de los cromosomas durante la meiosis. Sin embargo, cuando en 1865 Gregor Johann Mendel (1822-1884) postuló las *Leyes fundamentales de la herencia*, nada se sabía sobre la meiosis y los cromosomas. Sus descubrimientos fueron el resultado de experiencias con cruzamientos analizados en forma precisa y con un pensamiento abstracto genial.

Las experiencias de Mendel

Los interrogantes referidos a la transmisión de los caracteres biológicos de padres a hijos, llevaron a Mendel a realizar sus experiencias, que fueron dadas a conocer en el año 1865 a través de su trabajo "Experimentos sobre híbridos de plantas".

"La experiencia de la fecundación artificial, tal como se realiza en plantas ornamentales para obtener nuevas variedades en el color, ha conducido a los experimentos que se van a describir aquí". Así inicia Mendel su trabajo fundamental, es decir, ni el problema científico, ni la técnica a emplear eran de su invención; el mérito indiscutible de su trabajo fue su metodología.

Muchos hibridistas experimentales precedieron a Mendel tratando de explicar los fenómenos relacionados a la herencia; sin embargo, ninguno de ellos había logrado resultados satisfactorios. El gran acierto de Mendel fue postular un modelo basado en la existencia de unidades hereditarias (es decir herencia particulada), frente al modelo vigente hasta entonces de herencia mezclada (Köhelreuter, Darwin), en el que las diferencias entre los padres son diluídas en la descendencia de modo que, a través de sucesivas generaciones se hacen cada vez menos marcadas.

Con respecto a los materiales y métodos utilizados por Mendel en su trabajo, señala textualmente :

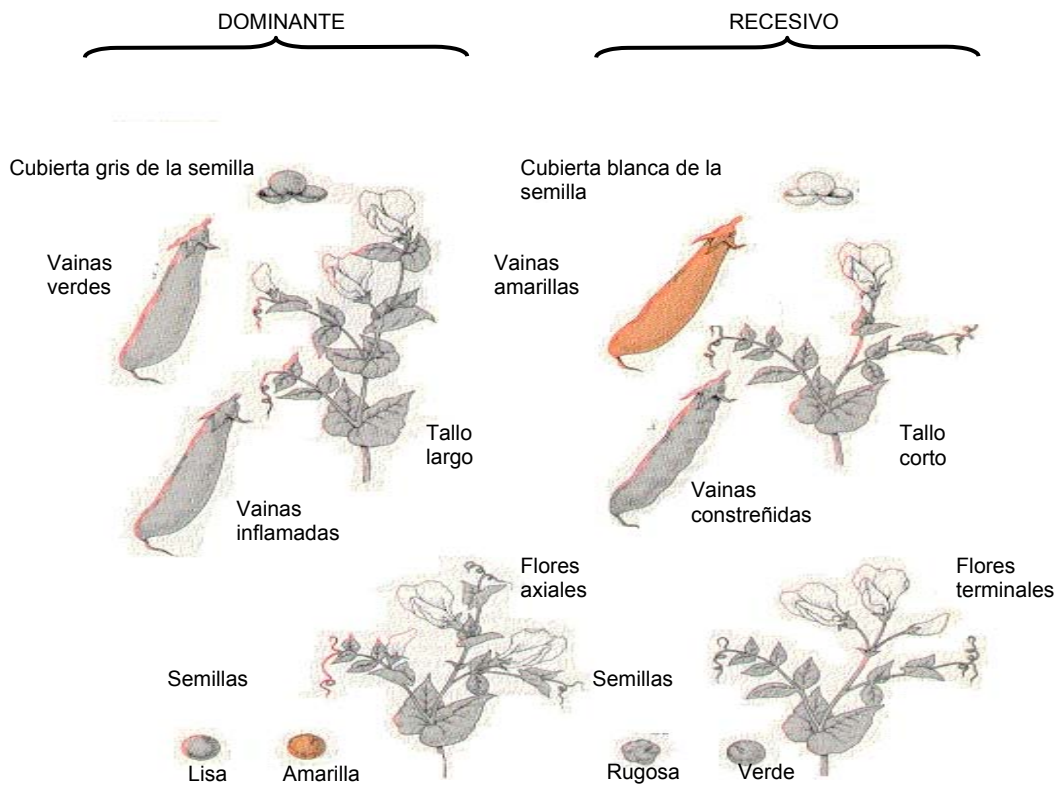
1) " *Las plantas experimentales deben necesariamente poseer caracteres diferenciales constantes.*

2) *Los híbridos de estas plantas deben, durante el período de floración, estar protegidos de la influencia de polen extraño.*

3) Los híbridos y su descendencia no deben presentar perturbaciones marcadas en su fertilidad en generaciones sucesivas".

Teniendo en cuenta estos aspectos llegó a la conclusión de que las leguminosas eran las plantas que mejor se adaptaban a sus estudios. De este modo eligió la especie autógama *Pisum sativum* L. (arveja) y comenzó por cultivar 34 variedades. De ellas escogió las 22 que durante 2 años de cultivo previo, manifestaron constancia en sus caracteres. De estas variedades eligió siete que diferían para ciertas características (figura 4.1).

Figura 4.1 Siete caracteres alternativos de *Pisum sativum* L. elegidos por Mendel para sus experimentos.



Fuente: Ayala y Kiger (1984).

Los resultados obtenidos en los cruzamientos para todos y cada uno de los caracteres diferenciales, figuran en el siguiente cuadro :

*	P	F ₁	F ₂	
			Resultados obtenidos	Frecuencias
	Semilla lisa x rugosa	lisa	5474 lisas 1850 rugosas	2,99 : 1
	Cotiledón amarillo x verde	amarillo	6022 amarillos 2001 verdes	3,00 : 1
	Flor violeta (semilla gris) x blanca (semilla blanca)	Violeta (semilla gris)	705 violetas 224 blancas	3,04 : 1,27
	Vaina lisa x estrangulada	lisa	882 lisas 299 estranguladas	2,98 : 1
	Vaina verde x amarilla	verde	428 verdes 152 amarillas	2,95 : 1
	Flores axiales x terminales	Axiales	651 axiales 207 terminales	3,03 : 1
	Tallo largo x tallo corto	largo	787 largos 277 cortos	2,96 : 1

* P = progenitores

F₁ = primera generación filial

F₂ = segunda generación filial

Leyes de Mendel

1ª Ley de Mendel o principio de uniformidad

Cuando se cruzan dos líneas o razas puras (homocigotas) que difieren para un carácter dado, determinado por dos formas alélicas A-a, todos los individuos de la F₁ presentan el mismo fenotipo, independientemente de la dirección del cruzamiento (cruzamientos recíprocos) y este fenotipo coincide con el manifestado por uno de los padres. A esta alternativa se le llama alelo dominante "A" y a la que queda enmascarada alelo recesivo "a".

Es decir :

P) ♂ AA x aa ♀

*G) $\begin{matrix} \text{A} & \text{a} \\ \text{---} & \text{---} \\ | & | \\ \text{---} & \text{---} \end{matrix}$

F₁) Aa

Frecuencia fenotípica (F₁) : 100% A₋

*G = gametas

P) ♀ AA x aa ♂

G) $\begin{matrix} \text{A} & \text{a} \\ \text{---} & \text{---} \\ | & | \\ \text{---} & \text{---} \end{matrix}$

F₁) Aa

Frecuencia fenotípica (F₁) : 100% A₋

2ª Ley de Mendel o principio de segregación

La alternativa recesiva de un par alélico, enmascarada en la F₁ heterocigota de un cruzamiento entre 2 líneas homocigotas, reaparece en la F₂ con una relación específica (1 de cada 4) debido a que ambos miembros se separan (segregan) uno de otro durante la anafase, sin sufrir modificación alguna cuando cada individuo heterocigoto forma las células germinales o gametas.

Es decir :

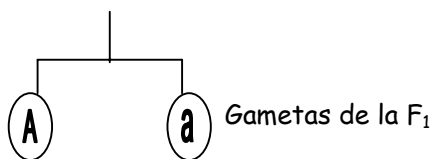
P) AA x aa



F₁)

Aa

segregan



F₂) ♀(A+a) ♂(A+a)

	A ½	a ½
A ½	AA ¼	Aa ¼
a ½	Aa ¼	aa ¼

Frecuencias genotípicas

$$\frac{1}{4} AA + \frac{2}{4} Aa + \frac{1}{4} aa$$

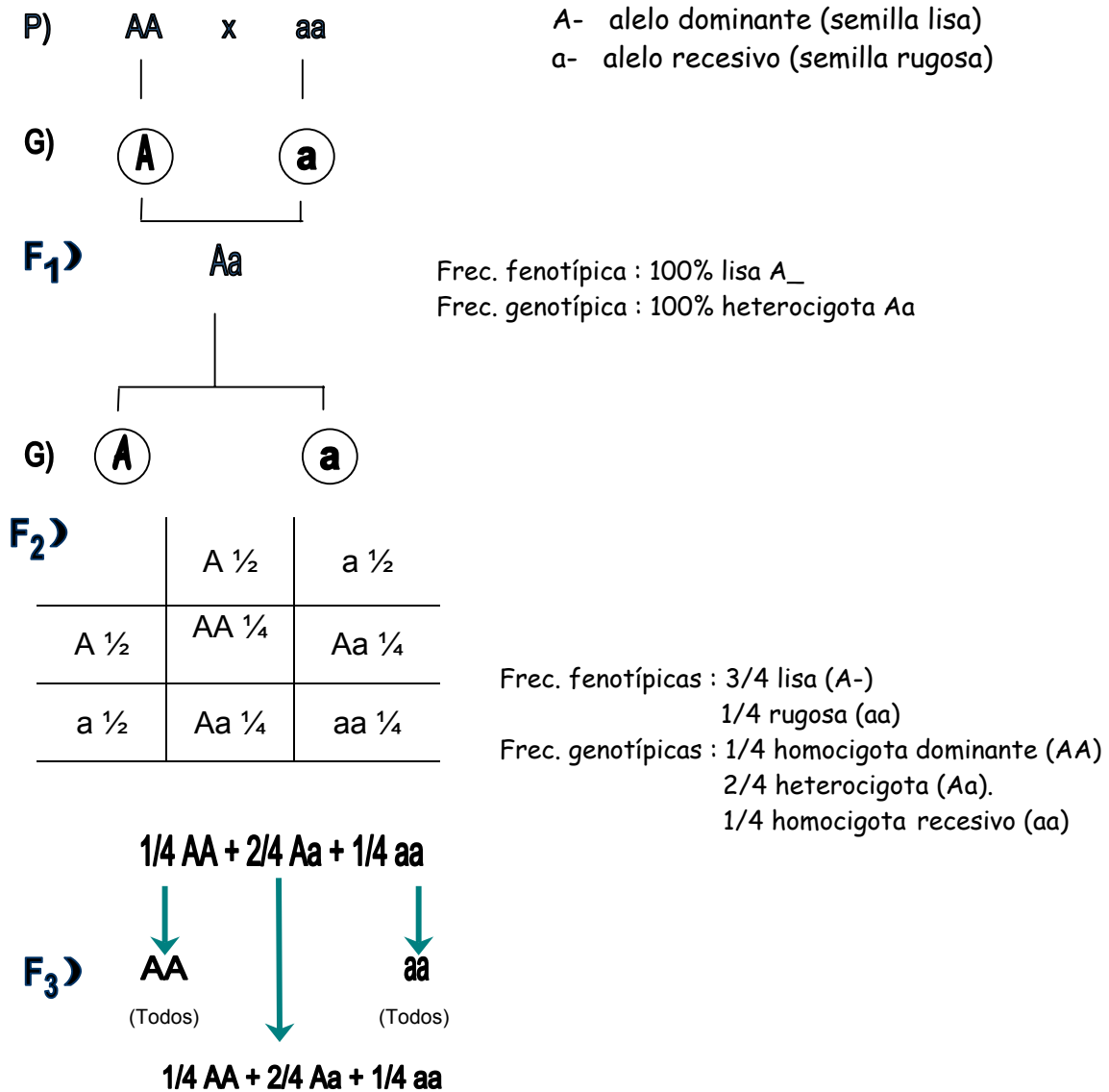
$$\frac{3}{4} A- : \frac{1}{4} aa$$

Frecuencias fenotípicas

Este principio puede ser comprobado directamente en aquellos casos en los que el par de alelos A - a, determina dos alternativas de un carácter que afecta a las propias células germinales, a través del análisis de dichas células. En plantas de maíz (*Zea mays*) heterocigotas para el par de alelos Wx - wx (céreo, almidonoso), al tratar el polen con una solución yodada, el polen "Wx" se tiñe de azul y el "wx" de rojo; en una de las experiencias, en el recuento de granos de polen resultaron 3437 granos azules y 3482 rojos, es decir una relación 1/2 : 1/2.

El principio de la segregación se cumple porque los híbridos (Aa) forman dos tipos de **gametas**, "A" y "a", en la misma proporción. Este es el concepto fundamental de la herencia particulada.

Teniendo en cuenta lo antes mencionado, y tomando uno de los caracteres analizados por Mendel, podemos esquematizar la teoría mendeliana de manera completa del siguiente modo :



Bases cromosómicas de la herencia mendeliana - Análisis considerando un par génico.

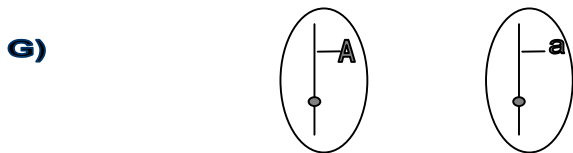
Como dijimos anteriormente, cuando Mendel enunció su teoría, desconocía los detalles que hoy se manejan sobre la meiosis y los cromosomas. Era necesario, por lo tanto, dar forma tangible a aquellos factores hereditarios abstractos, actualmente llamados "genes", los cuales se

representan por medio de letras. El comportamiento de los genes establecido en los principios mendelianos, tiene su paralelismo en el comportamiento de los cromosomas en la meiosis y en la fecundación. Así a la luz de los conocimientos actuales podemos decir que los cromosomas son los vehículos de transmisión de la herencia, de modo que :

- la separación de los alelos se realiza durante la meiosis I (reduccional) cuando los cromosomas homólogos segregan en anafase reduciéndose el número cromosómico a la mitad.
- a través de la fecundación, las gametas maternas y paternas se unen, dando origen a un cigoto con el número cromosómico "2n" (somático) en el cual están presentes los dos alelos del par.
- las células que van a constituir el individuo adulto proceden de sucesivas divisiones a partir del cigoto, y cada célula hija recibe su misma constitución genética.



Nota : cada individuo está representado por el par de cromosomas homólogos que lleva el carácter analizado.



F₂)

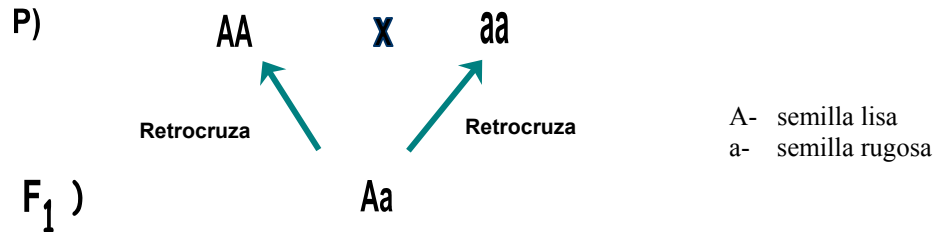
		Gametas femeninas	
		A	a
Gametas masculinas	A	AA	Aa
	a	Aa	aa



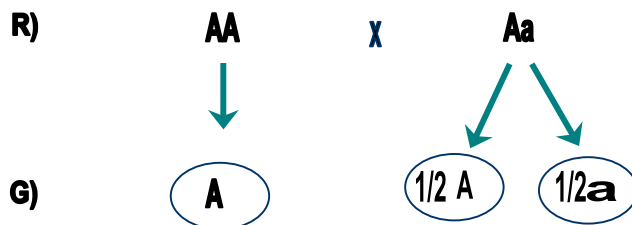
Frecuencias genotípicas (F ₂)	1/4 Homocigota dominante	2/4 Heterocigota	1/4 Homocigota recesivo
Frecuencias fenotípicas (F ₂)	3/4 Semilla lisa (A-)		1/4 Semilla rugosa (aa)

Retrocruza y cruzamiento prueba

Cuando se cruza un híbrido con cualquiera de sus progenitores se dice que se trata de una retrocruza (R).



Al realizar la retrocruza de la F₁ por el padre dominante se obtienen los siguientes resultados :



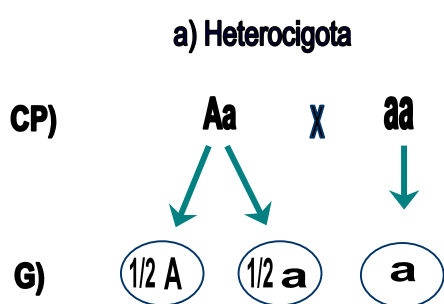
Frecuencias en la descendencia

Frecuencias genotípicas : $1/2 AA : 1/2 Aa$

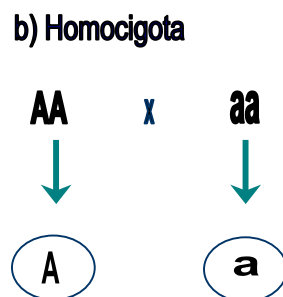
Frecuencias fenotípicas : 100% semilla lisa (A-)

La retrocruza por el progenitor recesivo se denomina también Cruzamiento prueba (CP) y se utiliza para determinar si un individuo que manifiesta el fenotipo dominante (A-) es homocigota (AA) o heterocigota (Aa).

Se analizan ambos casos :



Frecuencias en la descendencia
Frec. genotípicas : $1/2 Aa : 1/2 aa$
Frec. fenotípicas : $1/2$ s. lisa (A-)
 $1/2$ s. rugosa (aa)



Frecuencias en la descendencia
Frec. genotípicas : 100% Aa
Frec. fenotípicas : 100% s. lisa (A-)

Vemos que las frecuencias fenotípicas en la progenie varían según la naturaleza genotípica del individuo probado.

Las conclusiones en cuanto al cruzamiento prueba son :

- se obtienen tantas clases fenotípicas como tipos diferentes de gametas produce el individuo cuyo genotipo se quiere analizar.
- se obtienen siempre relaciones iguales de frecuencias fenotípicas y genotípicas.

Mendel utilizó tanto el cruzamiento prueba como la autofecundación para demostrar la constitución genética de los individuos F_1 y F_2 que presentaban fenotipo dominante.

Excepciones respecto al mendelismo estricto. Dominancia intermedia, incompleta, codominancia y aditividad

Mendel postuló que en la F_1 proveniente del cruzamiento entre dos líneas puras, siempre se manifestaba una u otra de las dos alternativas del carácter en estudio.

Hay ocasiones en que la F_1 se distingue perfectamente de ambos progenitores, siendo los individuos heterocigotas más o menos intermedios entre los homocigotas respecto al carácter en cuestión, dando origen a un tercer fenotipo. Estos casos en los que la relación de dominancia se manifiesta de otra manera se denominan de dominancia intermedia, incompleta, codominancia o aditividad (estos términos, si bien no son necesariamente sinónimos, sirven a nuestro fin).

En cualquiera de los casos mencionados las frecuencias fenotípicas en F_2 son : $1/4$, $2/4$, $1/4$, es decir iguales a las genotípicas.

P) ♂ AA x aa ♀

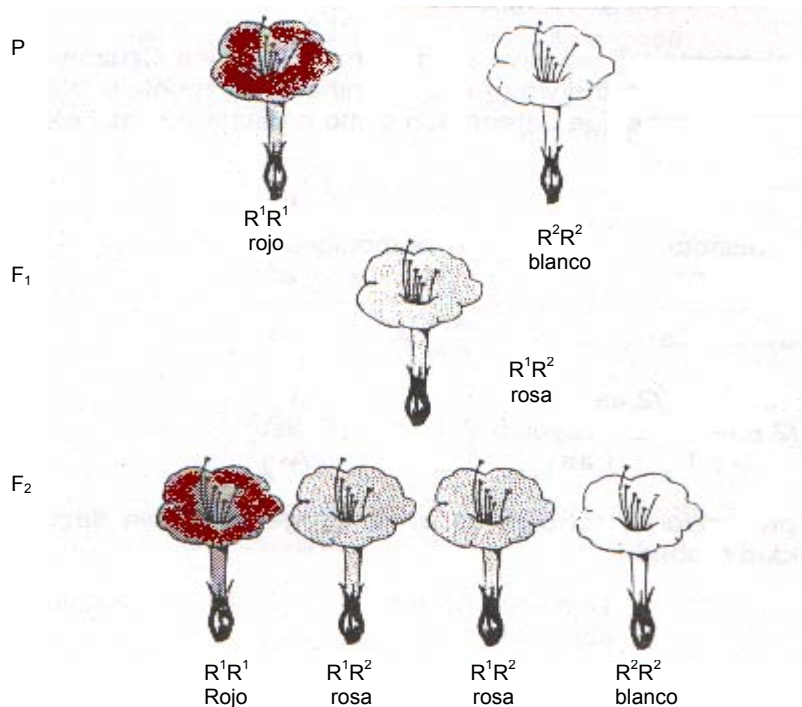
F₁) Aa

F₂) 1/4 AA + 2/4 Aa + 1/4 aa

F. genotípica = F. fenotípica

Al cruzar plantas de Dondiego de noche (*Mirabilis jalapa*) de flores rojas, con otras de flores blancas, toda la F_1 era de flores rosas. Al autofecundar la F_1 rosa, la frecuencia obtenida en la F_2 era $1/4$ rojas, $2/4$ rosas y $1/4$ blancas.

Figura 4.2 : Esquema de cruzamiento para el carácter color de flor en *M. jalapa*.



Fuente : Ayala y Kiger (1984).

Análisis estadístico

Para determinar si los resultados obtenidos al realizar un cruzamiento dado, se ajustan o no a las proporciones mendelianas esperadas, se utiliza la prueba de X^2 (Chi- cuadrado) :

$$X^2 = \sum \frac{(O_i - e_i)^2}{e_i}$$

O_i = resultados numéricos obtenidos en el ensayo.

e_i = valores esperados según el modelo teórico.

El valor de X^2 (que mide desviaciones) se convierte en un valor de probabilidad de que tales desviaciones se produzcan por azar. Para calcular el valor de "p" en las tablas, hay que tener en cuenta los grados de libertad (GL) que son tantos como clases fenotípicas obtenidas menos 1. Los valores o niveles de significación son los que comúnmente se utilizan en estadística. Cuando para una probabilidad (p) menor al 5%, el valor de X^2 observado es menor al tabulado (tabla 1), se considera, desde el punto de vista estadístico, que las desviaciones entre los resultados observados y esperados se deben al azar, es decir, no difieren significativamente y por lo tanto se acepta la hipótesis planteada.

Distribución de X^2

Tabla 4.1 : Valores de X^2 para una serie de combinaciones de grados de libertad y probabilidad.

Grados de libertad	Probabilidad (p)										
	0.95	0.90	0.80	0.70	0.50	0.30	0.20	0.10	0.05	0.01	0.001
1	0.004	0.02	0.06	0.15	0.46	1.07	1.64	2.71	3.84	6.64	10.83
2	0.10	0.21	0.45	0.71	1.39	2.41	3.22	4.60	5.99	9.21	13.82
3	0.35	0.58	1.01	1.42	2.37	3.66	4.64	6.25	7.82	11.34	16.27
4	0.71	1.06	1.65	2.20	3.36	4.88	5.99	7.78	9.49	13.28	18.47
5	1.14	1.61	2.34	3.00	4.35	6.06	7.29	9.24	11.07	15.09	20.52
6	1.63	2.20	3.07	3.83	5.35	7.23	8.56	10.64	12.59	16.81	22.46
7	2.17	2.83	3.82	4.67	6.35	8.38	9.80	12.02	14.07	18.48	24.32
8	2.73	3.49	4.59	5.53	7.34	9.52	11.03	13.36	15.51	20.09	26.12
9	3.32	4.17	5.38	6.39	8.34	10.66	12.24	14.68	16.92	21.67	27.88
10	3.94	4.86	6.18	7.27	9.34	11.78	13.44	15.99	18.31	23.21	29.59
No significativo									Significativo		

Ejemplo :

En el sorgo, el gen (D) determina hojas con nervadura normal y su alelo (d) hojas con nervadura débil. Al realizar el cruzamiento entre plantas de sorgo con nervadura normal y plantas con nervadura débil, se obtuvieron los siguientes resultados en F_1 y F_2 .

Cruzamiento

P) Plantas c/nervadura normal X Plantas c/nervadura débil

F₁) 100% plantas c/nervadura normal

F₂) 46 plantas c/nervadura normal
14 plantas c/nervadura débil

Basándonos en los resultados del cruzamiento, podemos inferir que este carácter presenta dominancia completa y por lo tanto la hipótesis a plantear será que las frecuencias fenotípicas en F_2 son $3/4 D_ : 1/4 dd$.

Cálculo de χ^2

H_0	O	C	O - C	$(O - C)^2$	$(O - C)^2/C$
3	46	45	1	1	0.02
1	14	15	-1	1	0.07
4	60	60	0	-	0.09

$$GL = n - 1 = 2 - 1 = 1$$

$$\chi^2 = 0.09$$

$$\chi^2 \text{ tabla} = 3.84$$

$3.84 > 0.09$, se acepta la hipótesis

OBJETIVOS

- ✦ Analizar las 1ª y 2ª leyes de Mendel.
- ✦ Relacionar los principios de la herencia mendeliana con las bases cromosómicas sobre las que se fundamentan.
- ✦ Aplicar los conocimientos a la resolución de problemas.
- ✦ Reconocer casos de interacción intra-alélica, no contemplados en los estudios de Mendel.
- ✦ Verificar las hipótesis planteadas.



A pensar !!





SITUACIONES PROBLEMÁTICAS

1) El color de la lana negra en los borregos se debe a un alelo recesivo (n) y la lana blanca a su alelo dominante (N). Teniendo en cuenta el comportamiento de los alelos (N) y (n), durante la meiosis y a partir del análisis de las 1ª y 2ª leyes de Mendel, complete el siguiente cuadro.

Padres ♂ ♀	Primera generación		Segunda generación	
	Frecuencias genotípicas	Frecuencias fenotípicas	Frecuencias genotípicas	Frecuencias fenotípicas
1) NN x NN				
2) NN x nn				
3) nn x NN				
4) nn x nn				

Compare los resultados en la primera y segunda generaciones para los cruzamientos 2 y 3, y trate de extraer una conclusión.

2) Según los experimentos de Mendel el alelo (G) que determina el color gris de las semillas de la arveja es dominante sobre el alelo (g) que determina color blanco. Teniendo en cuenta esta determinación genética y en función de los datos proporcionados, complete el siguiente cuadro :

Cruzamiento		Progenie			
Fenotipos parentales ♂ ♀  	Genotipos ♂ ♀  	Resultados obtenidos		Frecuencias fenotípicas	Frecuencias genotípicas
		Gris	Blanco		
gris x blanco		82	78		
gris x gris		118	39		
blanco x blanco		---	50		
gris x blanco		74	---		
gris x gris		90	---		

3) Al realizar el cruzamiento entre plantas de *Cucurbita* sp. con corola de color crema por plantas con corola de color naranja, se obtuvieron los siguientes resultados :

Progenitores	F ₁	F ₂
corola naranja x corola crema	100% corola amarilla	10 corola naranja 24 corola amarilla 12 corola crema

- a)** Basándose en las frecuencias fenotípicas obtenidas en F₂, plantee una hipótesis sobre la relación de dominancia para color de corola en *Cucurbita* sp.
- b)** Compruebe su hipótesis mediante la prueba de X².
- c)** Utilizando los símbolos que considere apropiados esquematice los cruzamientos planteados en el experimento.

EXTRAIGA SUS CONCLUSIONES RELACIONANDO LOS SIGUIENTES CONCEPTOS FUNDAMENTALES

- ✧ Enunciados de las 1^a y 2^a leyes de Mendel.
- ✧ Frecuencias fenotípicas en la F₂ al realizar cruzamientos recíprocos.
- ✧ Frecuencias feno y genotípicas en F₁ y F₂, correspondientes a caracteres con dominancia completa e intermedia, respectivamente.
- ✧ Utilidad del cruzamiento prueba.
- ✧ Aplicación de la prueba de X².



Esta obra está licenciada bajo una