



Genética aplicada a la Biotecnología: Leyes de Mendel (1)

En el siglo XIX, el monje austriaco Gregor Mendel, una persona curiosa y metódica, se propuso averiguar cómo se transmiten los caracteres de padres a hijos. ¿Cómo lo hizo? En el jardín del monasterio donde vivía, dedicó varios años a estudiar metódicamente la herencia en las plantas de arvejas. Los experimentos de Mendel, la metodología aplicada, la elección de los caracteres estudiados, el significado de sus leyes y la importancia de sus descubrimientos, fueron determinantes para el desarrollo de la genética. A su vez, la genética fue esencial para el desarrollo de la biotecnología (ver Cuaderno n° 3 y 20). La genética clásica tiene actualmente importantes aplicaciones en los desarrollos de biotecnología.

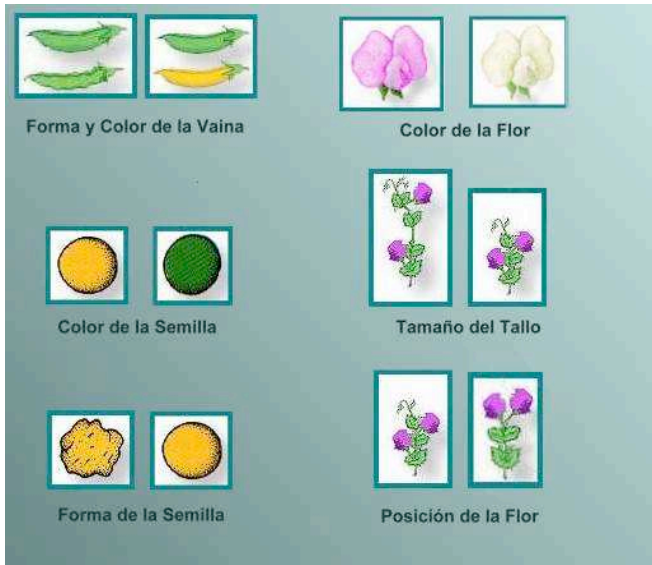
Los experimentos de Mendel

Mendel eligió el material adecuado para su investigación, diseñó cuidadosamente los experimentos, recolectó una enorme cantidad de datos y utilizó el análisis estadístico para analizarlos. El método científico así aplicado (ver Cuaderno n° 61) le permitió publicar sus resultados con la formulación de las Leyes que explican la herencia de caracteres de una generación a otra. Sin embargo, sus resultados sólo fueron reconocidos y retomados 30 años después de su muerte, a comienzos del siglo XX.

El material biológico

Mendel utilizó las arvejas o guisantes de jardín (*Pisum sativum*) por dos razones principales. En primer lugar, las podía conseguir en los mercados de semillas en una amplia variedad de formas y colores que le facilitaban la identificación y el análisis. Mendel estudió siete caracteres distintivos que se muestran en la Figura 1. La segunda razón es que esta planta puede **autofecundarse** como así también **cruzarse** con el polen de otra planta (**fecundación cruzada**).

Figura 1: Las siete características morfológicas de los guisantes estudiadas por Mendel: tipo de tallo (alto o corto), posición de la flor (terminal o axial), color de los pétalos (púrpura o blanco), forma de la vaina ('infladas' o 'contorneadas'), color de la vaina (verde o amarilla), forma de las semillas (lisas o rugosas) y color de las semillas (verdes o amarillas). Fuente: <http://www.biologia.edu.ar/genetica/genet1.htm#mendel>



Además, estos guisantes son baratos y fáciles de obtener, requieren poco espacio para crecer, tienen un tiempo generacional relativamente corto y producen mucha descendencia. Todas estas características son las ideales para un organismo modelo (ver Cuaderno nº 50) de estudio genético.

Las plantas que utilizó para sus ensayos eran **líneas puras**. Una línea pura es un linaje que mantiene constante un carácter en todas las generaciones; es decir: todos los descendientes (por autofecundación o por fecundación cruzada con plantas de la misma línea) muestran el mismo carácter sin variaciones. Por ejemplo: todos tienen el mismo color de pétalos a lo largo de generaciones. Mendel obtuvo siete pares de líneas puras: uno para cada variante de cada uno de los caracteres que se propuso estudiar. Cada variante se denomina *variante de un carácter* o **fenotipo** (fenotipo flor blanca, fenotipo semilla rugosa, etc.).

Diferencias en un solo carácter: cruza monohíbrida

1. Obtención de la primera generación filial (F1)

En uno de sus ensayos Mendel polinizó una planta de semillas verdes con polen de una planta de semillas amarillas, como muestra la Figura 2. Ambas plantas diferían en esa sola característica y eran “puras” para ese carácter. Estas plantas de líneas puras conforman la **generación parental (P)**. Es decir que pertenecen a un linaje en el cual todas las plantas tienen ese mismo color de semilla, y ningún integrante de la familia tendrá otro color de semilla. Mendel observó que cuando cruzaba especies “puras” de plantas con semillas amarillas, con especies puras de semillas verdes, todos los descendientes en la primera generación (F1) tenían semillas amarillas. Esta

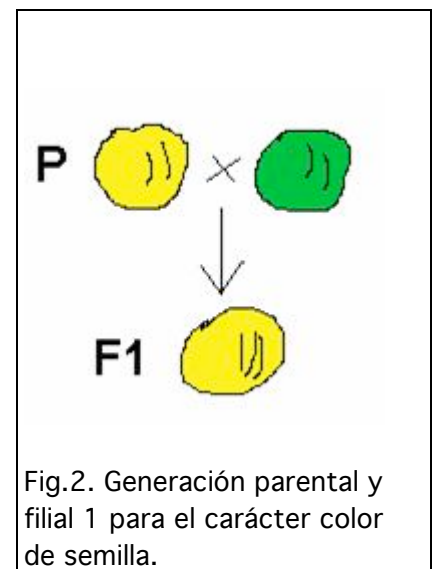


Fig.2. Generación parental y filial 1 para el carácter color de semilla.



generación de descendientes (las plantas hijas) se denomina **generación filial 1 (F1)**. Las subsiguientes generaciones producidas por autofecundación se las simboliza F2, F3, etc. Similares ensayos hizo con las otras líneas que mostraban diferencias fenotípicas en los restantes seis caracteres. Los resultados para todos los ensayos se detallan en la Tabla 1. En conclusión: los individuos de cada F1 eran iguales entre sí en la característica estudiada y mostraban el fenotipo de uno de sus parentales. A esta sentencia se la conoce como la **Ley de la uniformidad de la primera generación filial (F1)** y establece que cuando se cruzan dos individuos de líneas puras que difieren en un carácter determinado, todos los individuos de la primera generación (F1) serán iguales entre sí (o uniformes). A estos individuos Mendel los denominó **híbridos**, y cuando en un cruzamiento sólo existe diferencia en un solo carácter, a ese cruzamiento y a esos descendientes se los denomina **monohíbridos**.

	Fenotipos parentales	F1
1	Semillas lisas x rugosas	Todas lisas
2	Semillas amarillas x verdes	Todas amarillas
3	Pétalos púrpura x blancos	Todos púrpura
4	Vainas infladas x contorneadas	Todas infladas
5	Vainas verdes x amarillas	Todas verdes
6	Flores axiales x terminales	Todas axiales
7	Tallo largo x corto	Todos largos

Tabla 1: Resultados de la filial 1 (F1) de los cruzamientos monohíbridos para los siete caracteres.

Una de las primeras observaciones de Mendel al hacer sus cruzas entre plantas “puras” que diferían en un carácter fue que la primera generación presentaba una de las dos características de los padres (semillas de color amarillo, en este caso). Sin embargo, la otra característica (color verde) aparentemente “desaparecía”. ¿Era realmente que esta variante del color desaparecía? ¿O podría estar “oculta”? La respuesta a esta pregunta llegó cuando Mendel cruzó entre sí plantas de la generación F1, y obtuvo la generación F2.

Obtención de la segunda generación filial (F2)

Mendel permitió la autofecundación de las plantas F1 y plantó las semillas obtenidas para analizar el fenotipo de la descendencia (F2). Cuidadosamente contó (cuantificó) los resultados, aplicó la estadística a las observaciones sobre herencia y estableció proporciones. Con esto sentó las bases de la genética moderna. Al analizar los descendientes en F2 notó que volvía a surgir el fenotipo ausente en F1 (verde). Además, ambos fenotipos se manifestaban siempre en una proporción constante: $\frac{3}{4}$ de las plantas mostraban el fenotipo



“factores” que se heredan de los progenitores. Es decir que las plantas de F1, aunque manifestaban solo el color amarillo (dominante) en sus semillas, eran portadoras de ambos factores, el dominante que le aportó uno de sus progenitores y el recesivo que le aportó el otro. Además, al comprobar que el factor “oculto” reapareció en F2, Mendel consideró que los factores hereditarios no se mezclaban. Es decir, el resultado de la combinación de dos factores para una característica, no es la fusión de los factores de sus progenitores sino que ambos factores se mantienen de forma independiente y así se transmiten a la siguiente generación.

Para representar los resultados de Mendel, a cada uno de los “factores” se le asigna una letra, en mayúscula para el dominante y la misma letra en minúscula para el factor recesivo. A partir de esto, la primera cruce de la experiencia anterior podría expresarse de la siguiente forma:

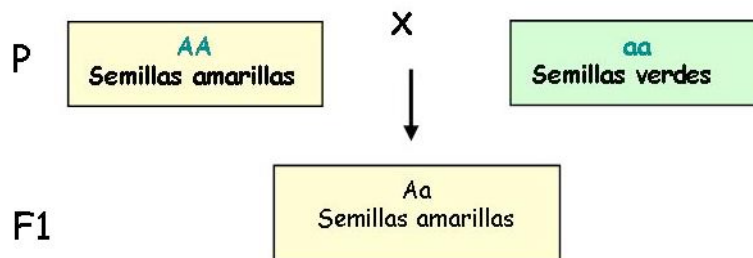


Figura 4: La letra **A** representa el factor que determina el color de semilla amarillo que es dominante sobre el factor recesivo representado por la letra **a**, que determina el color verde. La letra X simboliza la cruce.

Genes y alelos

Las leyes de la genética que surgieron a partir de los trabajos de Mendel, y que se aplican a todos los individuos, postulan (*en itálicas se dan las explicaciones modernas a las conclusiones de Mendel*):

1. Los determinantes de la herencia son de naturaleza particulada (no por fusión, como se proponía hasta ese entonces), y Mendel los llamó “factores”. *Hoy en día se llaman ‘genes’.*
2. Cada organismo tiene dos copias de cada factor (*dos variantes para cada gen*). *A las distintas variantes de cada gen se las llama **alelos*** (por ejemplo, para el gen que determina color de semilla existe dos alelos, uno determina color verde y el otro determina color amarillo). *Si un individuo tiene los dos alelos iguales el individuo es **homocigota** para esa característica, y si tiene alelos diferentes se denomina **heterocigota** o **híbrido** para esa característica. Los individuos homocigotas, a su vez, pueden ser homocigotas dominantes, si ambos alelos son los dominantes, u homocigotas recesivos. Así, los individuos F1 son heterocigotas y portan un alelo dominante y el otro recesivo, y su fenotipo muestra al dominante, y en la F2 se*



obtiene una mezcla de $\frac{1}{4}$ homocigotas dominantes, $\frac{1}{2}$ heterocigotos y $\frac{1}{4}$ homocigotas recesivos.

3. Los dos factores correspondientes a un carácter (*los dos alelos de un gen*) segregan (se separan) con igual probabilidad a cada gameta. Consecuentemente, cada gameta lleva una sola variante de cada factor al azar (*un solo alelo para cada gen*).
4. La unión de las gametas para formar la cigota de un nuevo individuo ocurre al azar, es decir: las gametas se combinan indistintamente de la información que llevan.

Es decir que, en un individuo diploide, para cada gen existen dos fragmentos de ADN, o alelos, cada uno de los alelos en cada cromosoma del par homólogo correspondiente, y que son los que aporta cada progenitor en la fecundación a partir de la unión de sus gametas. Por lo tanto, ***cada gen está integrado por dos alelos, y cada alelo es una variante de un gen.***

A la combinación de alelos que constituyen un gen se lo denomina **genotipo**. Y a la característica que se manifiesta en el individuo se la denomina **fenotipo**. De esto se concluye que el fenotipo para cada característica depende del genotipo.

La siguiente tabla representa los posibles genotipos para el color de semilla en las plantas de Mendel y los fenotipos correspondientes:




ALELOS EN EL GEN	GENOTIPO	FENOTIPO
dos alelos iguales, ambos dominantes	Homocigota dominante AA	Semillas amarillas 
dos alelos diferentes	Heterocigota Aa	Semillas amarillas 
dos alelos iguales, ambos recesivos	Homocigota recesivo aa	Semillas verdes 

Tabla 3: Genotipos y fenotipos para el color de la semilla

Al ocurrir la meiosis, los dos alelos de cada gen se separan. Cada gameta es portadora de un alelo del gen. Al producirse la fecundación, cada gameta aporta uno de los alelos. Como resultado, el hijo tendrá en el gen que determina esta característica dos alelos, uno proveniente del padre y otro de la madre.

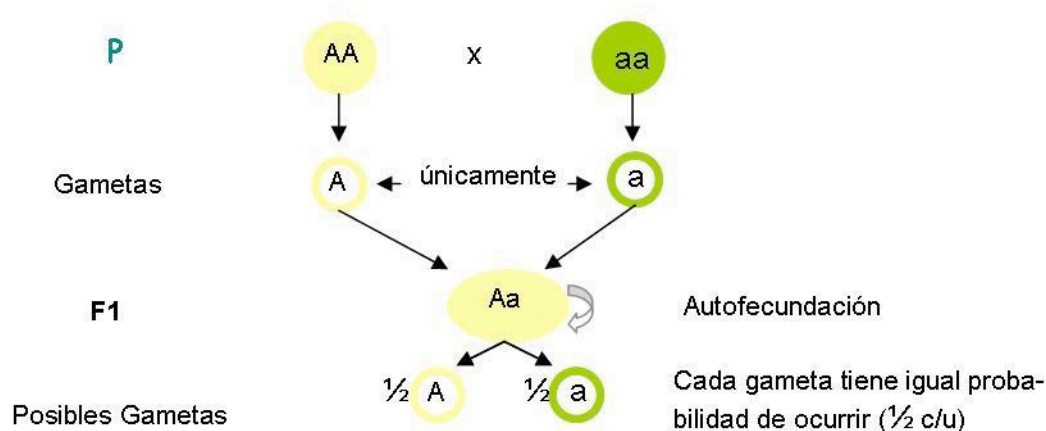


Figura 5: Cruzamiento de líneas puras (P) y análisis de la F1.

En este caso, los descendientes en F1 tienen el genotipo heterocigota, **Aa**. Cuando se cruzan entre sí dos integrantes de F1 (o por autofecundación), cada uno puede producir en la meiosis dos tipos de gametas, unas que portan el alelo dominante (**A**) y otras que portan el alelo recesivo (**a**).

En el siguiente cuadro, denominado **Cuadro de Punnet**, se muestran las diferentes combinaciones posibles de genotipos que se obtendrían en F2, según cuáles son las gametas que intervienen en la fecundación. Según las diferentes posibles combinaciones de gametas, se puede calcular las probabilidades de los diferentes genotipos y fenotipos en la siguiente generación (ver el Cuaderno N° 38). En la fila y en la columna se escriben las gametas de ambos progenitores y en las celdas se combinan sus alelos. En la próxima generación, como muestra el cuadro, 3/4 de los descendientes serían de color amarillo y 1/4 sería de color verde, tal como había concluido Mendel. La relación de genotipos, en este caso, sería: **1 AA : 2 Aa : 1 aa**, para esta característica particular.

		Femeninas (óvulos)	
		1/2 A	1/2 a
Masculinas (células espermáticas)	1/2 A	1/4 AA	1/4 Aa
	1/2 a	1/4 Aa	1/4 aa

Cuadro de Punnet para las gametas F1 con la posible descendencia F2 y sus probabilidades fenotípicas y genotípicas.



Tabla 4: Cuadro de Punnet para las gametas F1 con la posible descendencia F2 y sus probabilidades fenotípicas y genotípicas.

Proporciones de genotipos y de fenotipos

La genética consiste en probabilidades estadísticas. Estas probabilidades se pueden expresar en proporciones numéricas (por ejemplo: 3 de 4), o en porcentajes (por ejemplo, el 75%). En ambos casos (el 4 o el 100%) representa el total de los integrantes que componen la muestra en estudio, un número n de integrantes.

Proporciones Fenotípicas: 3/4 amarillas : 1/4 verde (3:1 dominante: recesivo)

Proporciones Genotípicas: 1/4 amarillas **homocigota dominante**

2/4 amarillas **heterocigota**

1/4 verde **homocigota recesivo**

Proporción de genotipos 1:2:1

Las proporciones también pueden expresarse en *porcentajes*, como probabilidades del 100% de la descendencia:

Fenotípicas: 75% dominantes : 25% recesivos

Genotípicas: 25% homocigota dominante : 50% heterocigota : 25% homocigota recesivo.

Cruzamientos prueba o retrocruzamientos

Con todos estos datos, Mendel ya estaba en condiciones de poder formular una ley que explicara los patrones de herencia que examinó. Pero, realizó una última prueba para corroborar la hipótesis de su modelo: **cruzamientos prueba o retrocruzamientos**.

Consiste en cruza que permiten dilucidar el genotipo de un individuo cuyo fenotipo es dominante. Es decir, si el individuo cuyo fenotipo es dominante, es homocigota dominante o heterocigota para esa característica. Para ello se cruza al individuo en estudio con un individuo de fenotipo recesivo (genotipo homocigota recesivo) y se analiza la descendencia. Si alguno de los hijos muestra fenotipo recesivo, entonces el individuo parental en cuestión es heterocigota ya que pudo aportar el alelo recesivo necesario para que se obtengan hijos de fenotipo recesivo. Si todos los hijos son de fenotipo dominante, entonces el individuo en cuestión sería homocigota dominante dado que sólo pudo aportar gametas con alelo dominante (Figura 6).

Cruzamientos prueba

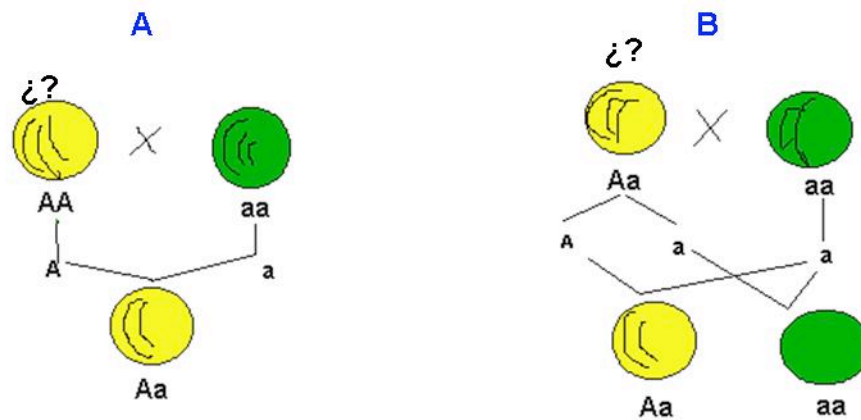


Figura 6: Cruzamientos prueba. A) Al obtener 100% de descendientes amarillos, se puede concluir que el individuo incógnita es homocigota dominante. B) Al obtener descendientes de color verde, se puede concluir que el individuo de semillas amarillas era portador del alelo recesivo (heterocigota), que heredó a su hijo.

Así, Mendel confirmó su modelo de **segregación**, que quedó formalmente reconocida como la Primera Ley de Mendel o **Ley de la Segregación**. Con la interpretación actual, esta ley establece: *los dos alelos de un mismo gen se separan el uno del otro (segregan) al formar las gametas de modo tal que la mitad de las gametas lleva uno de ellos y la otra mitad llevará el otro en forma aleatoria. En consecuencia, los caracteres recesivos enmascarados en la F1 heterocigota de un cruzamiento entre dos líneas puras (homocigotas) reaparecerán en la F2 con una proporción de 1/4.*

En resumen, el método para establecer herencia mendeliana simple (un gen para un carácter) sería:

- i. Elegir como material biológico líneas puras que difieran en el carácter de interés.
- ii. Realizar fecundación cruzada entre líneas para obtener F1
- iii. Comprobar uniformidad de la F1 y determinar así el alelo dominante.
- iv. Autofecundar la F1 para obtener la F2.
- v. Comprobar la proporción fenotípica 3:1
- vi. Autofecundar los individuos de fenotipo dominante (3/4) y analizar la descendencia (F3) para poder determinar la proporción genotípica de 1:2:1.
- vii. Realizar lo mismo pero con la cruce inversa.



Aplicación de las leyes de uniformidad y segregación a otros casos

Mendel sólo describió casos de dominancia y recesividad (dominancia completa), es decir aquellos en los cuales el alelo dominante predomina sobre el recesivo. Por esto, el fenotipo del heterocigota es igual al del homocigota dominante. En cambio, existen en la naturaleza casos de **dominancia incompleta** en los que el fenotipo del heterocigota es intermedio entre dos homocigotas distintos, como por ejemplo las flores llamadas “Don Diego de la Noche” o “Dama de noche”. Cuando plantas homocigotas de flores blancas se cruzan con homocigotas rojas, la descendencia F1 heterocigota muestra un fenotipo intermedio rosado. En este caso sí se obtiene una F1 uniforme, cuyo fenotipo es intermedio entre los fenotipos de los parentales (y no igual a uno de ellos) y la proporción fenotípica de la F2 será $\frac{1}{4}$ del fenotipo de un parental, $\frac{1}{2}$ fenotipo intermedio y $\frac{1}{4}$ fenotipo del otro parental (1:2:1), representando la misma proporción que el genotipo.

Otro caso en el cual la proporción fenotípica coincide con la genotípica 1:2:1 es cuando ocurre el fenómeno de **codominancia**. En este caso existen dos alelos dominantes que al estar juntos se manifiestan ambos por igual. Es decir que el fenotipo de la cría respecto de esta característica no es una mezcla de los fenotipos de sus padres, sino una combinación de ambos. Por ejemplo: de la cruce de una planta con flores rojas con otra de flores blancas se obtiene plantas en F1 con flores de pétalos blancos y rojos. En este caso también si se parte de líneas puras de fenotipos (y genotipos) dominantes diferentes, la F1 será uniforme y tendrá un fenotipo codominante. La F2 será: $\frac{1}{4}$ fenotipo de un parental, $\frac{1}{2}$ fenotipo codominante y $\frac{1}{4}$ fenotipo del otro parental, reflejando las proporciones genotípicas ($\frac{1}{4}$ homocigota dominante AA, $\frac{1}{2}$ heterocigota codominante AB y $\frac{1}{4}$ homocigota dominante BB).

Genética en retrospectiva y su implicancia y aplicación en biotecnología y diagnóstico

A diferencia de Mendel, hoy existen conocimientos de biología molecular que permiten entender claramente las leyes que él logró establecer luego de mucho trabajo. Se sabe que la unidad básica funcional de la herencia es el gen, el cual es una porción definida de ADN que codifica para una cierta proteína (o ARN ribosomal o de transferencia). Mendel no estableció el término gen, pero sí propuso su concepto en 1865, al proponer que *los caracteres de un individuo están determinados por unidades discretas que se heredan intactas de generación en generación*. La importancia de su trabajo no fue reconocida sino hasta principios del siglo XX (luego de que él falleciera), cuando otros científicos llegaron a resultados similares y redescubrieron su trabajo original. La lógica y la aproximación experimental a la herencia que utilizó Mendel constituyen el prototipo de modo de trabajo para el análisis genético que se utiliza hoy en día.

En resumen, las leyes de Mendel expuestas en este cuaderno (Ley de Uniformidad de la F1 y Ley de Segregación en F2) se siguen aplicando hoy en día con el fin de determinar si la característica fenotípica en estudio está codificada precisamente por un solo gen (característica monogénica) o se trata de una característica genéticamente más compleja. Así, en muchos proyectos de biotecnología, las Leyes de Mendel se aplican en varios pasos del desarrollo científico. El primer momento es para descubrir si una característica fenotípica de un organismo eucariota está dada por un único gen, para lo cual se parte de dos



individuos de la misma especie pero que sean opuestos para esa misma característica (por ej.: resistente y susceptible a la sequía) y se los cruza de modo de analizar la F1 y la F2 acorde a las Leyes de Mendel. Si esa característica de interés está determinada por un solo gen, entonces el científico aplicará técnicas de Biología Molecular e Ingeniería Genética para clonar ese gen de interés (ver Cuaderno n° 67). Posteriormente, si decide aplicar las técnicas de mejoramiento genético mediadas por ingeniería genética, es decir, obtener un OGM, deberá evaluar la estabilidad genética del transgén introducido estudiando la estabilidad genética de la integración del gen, y su heredabilidad acorde a las Leyes de Mendel. Otra aplicación de las leyes de Mendel es el uso de marcadores moleculares para la identificación de paternidad y lazos familiares, dado que los patrones de banda de las técnicas más usadas se heredan en forma mendeliana (ver Cuaderno n° 69).

CONSIDERACIONES METODOLÓGICAS

Este Cuaderno, junto con el N° 3, 20, y 41, constituye una introducción a la genética cuyos conceptos básicos se recomienda trabajar en clase, antes de incorporar conceptos más específicos de la biotecnología. En este Cuaderno, particularmente, se resumen algunos trabajos iniciales de Mendel de modo que los alumnos puedan construir los conceptos a los que arribó el investigador. También, hacia el final, se da un enfoque retrospectivo, considerando que hoy en día ya se conocen las leyes de Mendel, y se las aplica para estudios de genética clásica, genética molecular y desarrollos e investigación en biotecnología. Un aspecto fundamental a tener en cuenta al abordar temas de genética, particularmente al analizar las experiencias de Mendel y ejercitar la resolución de problemas, es el hecho de que la genética hace referencia a aspectos estadísticos, que se expresa en términos de proporciones y probabilidades. Se recomienda trabajar estos temas en coordinación con docentes de matemática y trabajar previamente el Cuaderno N° 38. Cuando se hace referencia a las proporciones de 3 a 1, por ejemplo, el total (que sería = 4) representa el 100% de la población, que puede ser un número variable de individuos. Es importante aclarar que esto NO significa que si nacen cuatro plantas de una cruce necesariamente 3 serán lilas (75%) y 1 blanca (25%). Sino que al hablar de proporciones numéricas o de porcentajes se hace referencia a las probabilidades de que esto ocurra. Existe un 75% de probabilidades de que las plantas que se originan sean de flores lilas y un 25% de probabilidades de que sean de flores blancas. Pero, las probabilidades no indican números certeros. Cuantos más descendientes se obtengan, más se acercará la relación numérica real a la proporción teórica esperada de 3:1. Esto es lo que observó Mendel cuando repitió cada experiencia tantas veces. Cuanto mayor es el tamaño de la muestra analizada, más se acercará el número real al teórico. Del mismo modo, si se toma en cuenta que la probabilidad de que nazca un varón o una nena es del 50%, si una familia tiene 4 nenas esto no se contradice con la relación numérica esperada. En cada evento de fecundación, la probabilidad sigue siendo del 50%, y una única familia no es una muestra representativa estadísticamente. Si se toma una población de miles o millones de personas, seguramente la proporción numérica de nenas y varones, se aproximará a la relación teórica esperada de 1 a 1.



En este Cuaderno, que es una introducción al tema de la genética, hace referencia a caracteres determinados por un único gen y que tiene dos variantes definidas. Estos son los casos básicos por los cuales es recomendable comenzar la enseñanza de la genética. Luego, es posible trabajar con dos caracteres o con una característica determinada por varios genes (como la altura, que presentan variables continuas).

Otro aspecto fundamental en la enseñanza de la genética, y particularmente al trabajar problemas de genética e incorporar las “letras” como símbolos, o al usar el Cuadro de Punnet para examinar la descendencia, es recordar permanentemente y analizar con los alumnos qué representan estos símbolos o estas “fórmulas” que son una convención universal para representar los alelos. Por ejemplo, al armar el cuadro de Punnet, se sugiere retomar permanentemente el tema de la meiosis y la formación de gametas para comprender qué representan las filas y las columnas del cuadro. Todo esto tiene por objetivo, evitar que la genética se convierta en un ejercicio exclusivamente matemático y automático. Al resolver un ejercicio se sugiere retomar la idea de alelo, gen, ADN y cromosoma para que no se pierda de vista que se habla de un fragmento de una molécula. Es decir, analizar con los alumnos que las letras A y a (como símbolos de alelos) representan un fragmento de una macromolécula, y destacar permanentemente la relación entre esa “letra” y el ADN. Incluso, es interesante indagar en clase si los alumnos tienen clara la diferencia y la relación entre la “A” que representa a un alelo, y la “A” que representa a una base nitrogenada de un nucleótido que, a su vez, es parte de ese ADN. Este es un trabajo importante para que los alumnos comprendan los conceptos de genética y puedan luego aplicarlos a los temas de la biotecnología específicamente.

Para poder aplicar posteriormente estos conocimientos a los temas de la biotecnología es importante destacar que las conclusiones a las que llegó Mendel, la estructura del ADN, y las leyes de la genética son válidas para todos los seres vivos. También, que el código genético que dicta la expresión genética y determina las características de los individuos, es universal. Esto es lo que permite la transgénesis. Este es un aspecto esencial para la comprensión de los conceptos de biotecnología porque permite explicar la obtención de organismos transgénicos en los cuales se transfiere un gen de un organismo a otro, y se transfiere, de esta forma, una característica de interés de un organismo a otro, incluso de especies diferentes.

Un aspecto semántico, pero importante a tener en cuenta es que “un alelo no tiene una característica, sino que la determina”. Por ejemplo, el alelo no es amarillo, sino que determina el color amarillo; del mismo modo “un alelo no tiene una enfermedad (genética) sino que la determina”. Aunque parezca una obviedad, es importante insistir en la correcta expresión de estos conceptos ya que esto favorece la comprensión del tema.

Asimismo, es interesante mencionar que muchas veces los genetistas encuentran los alelos asociados a ciertas características, pero ello no implica que se conozca el mecanismo bioquímico y celular asociado a esa característica. Por ejemplo, en algunos casos se cuentan con técnicas moleculares de diagnóstico que permiten identificar alelos del ADN asociados a una cierta enfermedad, pero no necesariamente se conoce el mecanismo fisiológico que lleva a la enfermedad. Por otra parte, se conoce que los alelos asociados a colores en plantas



codifican para una enzima que interviene en rutas metabólicas que llevan a la obtención de ciertos pigmentos (metabolitos secundarios) responsables del color que percibimos al observar una planta.

CONCEPTOS RELACIONADOS

Reproducción sexual. Reproducción en plantas con flor. Sistema reproductor. División celular: mitosis, meiosis. ADN. Cromosomas. Gen. Alelo. Gametas. Cromosomas homólogos. Fenotipo. Genotipo. Biodiversidad.

ACTIVIDADES

Actividad 1. Repaso de contenidos

a. Repaso de conceptos

El objetivo de esta actividad es repasar algunos conceptos trabajados en este Cuaderno, e integrarlos con conceptos vinculados con la estructura y organización del material genético. En el repaso se combinan preguntas teóricas con esquemas ilustrativos, para interpretar y completar.

1. ¿Cuál es la ventaja de estudiar una característica en organismos que presentan generaciones cortas, como las plantas de arvejas seleccionadas por Mendel?
2. ¿A qué se denomina carácter recesivo y carácter dominante?
3. Según el esquema que describe la experiencia de Mendel, cada progenitor tiene dos factores para cada característica. ¿Cómo obtiene cada individuo cada uno de estos dos factores?
4. ¿Qué representa la letra A en el genotipo?
5. ¿Qué representa la letra A en la estructura química del ADN?

Respuestas

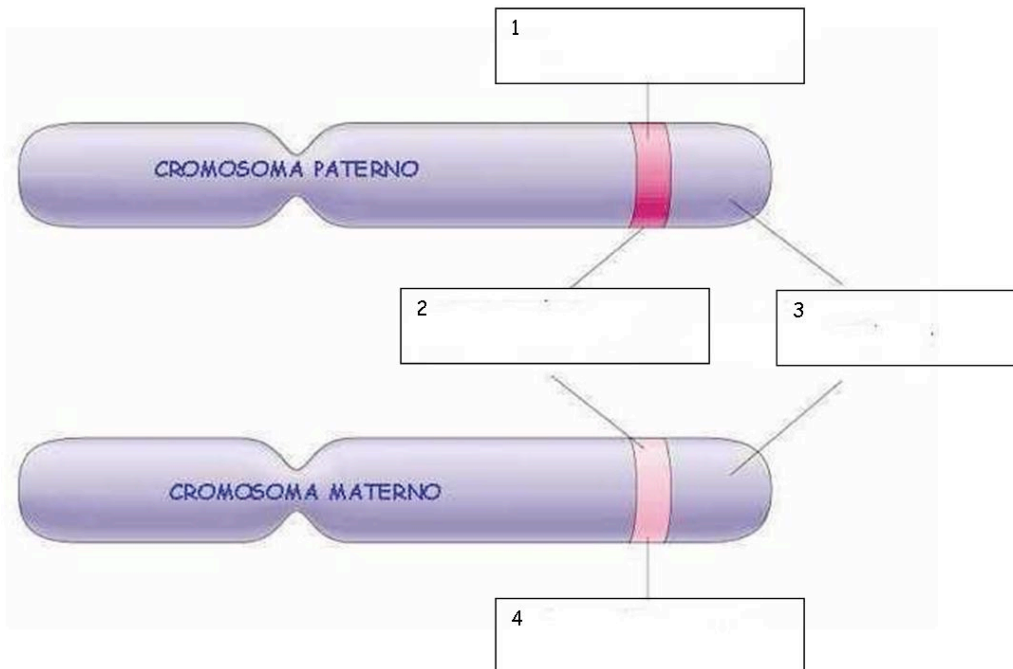
1. Permite estudiar en corto tiempo varias generaciones y analizar la herencia de las características en varias generaciones.
2. El carácter dominante es el que predomina y se manifiesta cuando el gen en cuestión se encuentra en heterocigosis.
3. Siendo individuos que se reproducen sexualmente y, por lo tanto, tienen dos alelos que determinan cada característica, obtienen ambos alelos en el proceso de fecundación, uno llega a través de la gameta masculina y el otro a través de la gameta femenina.
4. La letra A representa uno de los alelos del gen que determina la característica, y, como tal, representa un fragmento de ADN con una secuencia particular que determina una característica particular.
5. La letra A en la estructura química del ADN representa una base nitrogenada (adenina) que es parte de las unidades, denominadas nucleótidos que, a su vez, se unen y forman la molécula de ADN.

b. Repaso con esquemas

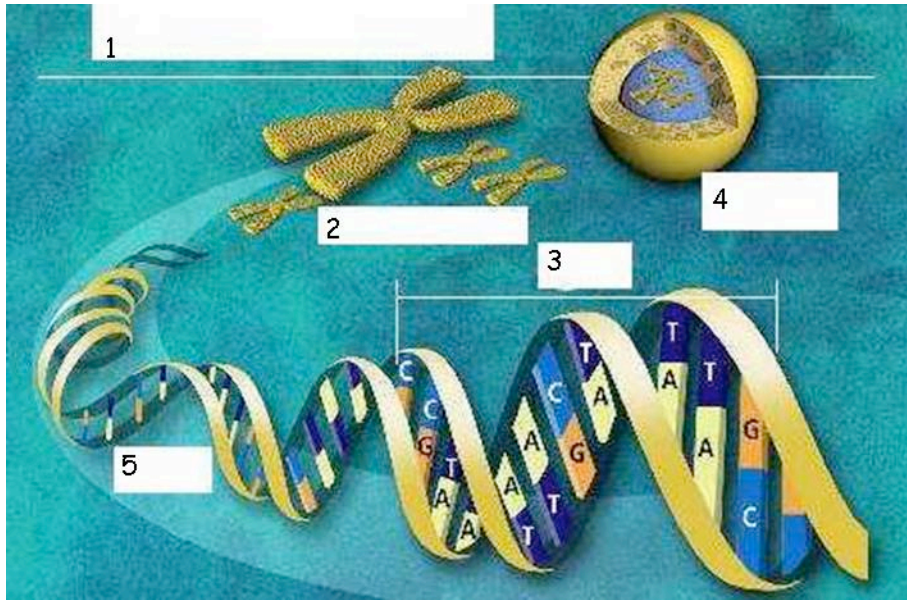


El objetivo de esta actividad es que los alumnos puedan relacionar los diferentes conceptos vinculados con las estructuras celulares, como gen, alelo, ADN, cromosomas, genotipos, a través de diferentes esquemas ilustrativos.

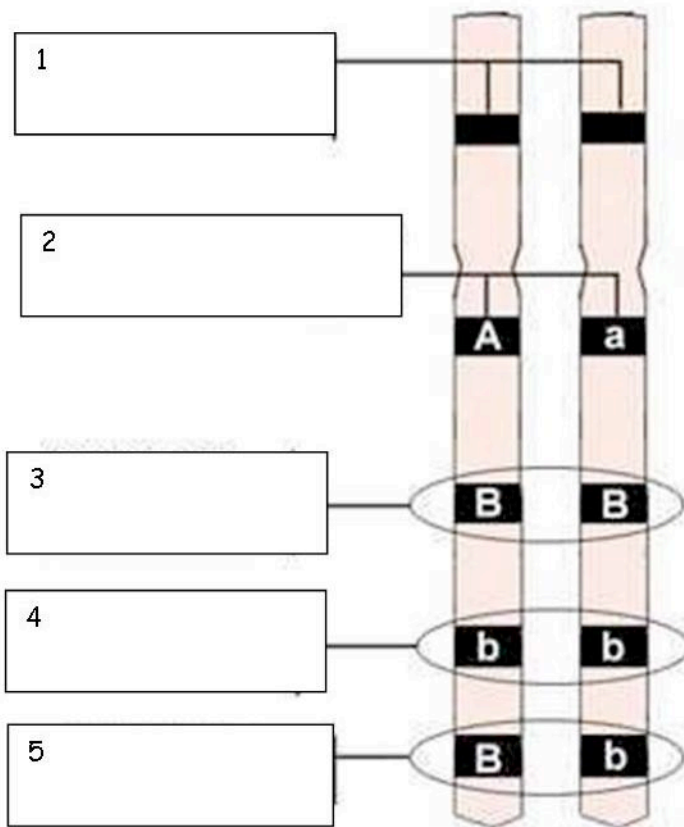
- i) Indicar qué representa cada estructura señalada, suponiendo que se trata de la determinación genética del color de ojos, siendo el individuo heterocigota para esta característica.



- ii) Completar el esquema con los siguientes conceptos: ADN, CÉLULA, GEN, CROMOSOMA.



iii) Completar el esquema con los conceptos: GEN, ALELO, HOMOCIGOTA DOMINANTE, HOMOCIGOTA RECESIVO, HETEROCIGOTA.





Respuestas

- i) 1= alelo para color de ojos marrón; 2= gen que determina color de ojos; 3= par de cromosomas homólogos, 4= alelo para color de ojos celeste
- ii) 1= molécula de ADN; 2= cromosoma, 3= gen, 4= célula, 5= ADN
- iii) 1= gen en el par de cromosomas homólogos; 2= alelos (alternativas diferentes del gen); 3= gen en estado (o genotipo) homocigota dominante; 4= gen en estado (o genotipo) homocigota recesivo; 5= gen en heterocigosis (o genotipo heterocigota)

c. Completar las oraciones

a. Cuando se cruzan líneas puras de tallo alto y de tallo bajo, todas las plantas de la _____ y 3/4 de las plantas de la _____ tienen tallo alto. Por lo tanto, el alelo de tallo alto es _____ . Rta.: F1; F2; dominante.

b. El cruzamiento prueba se realiza para determinar si el _____ de una planta con fenotipo dominante es _____ o _____. Si el individuo en cuestión es _____, toda la descendencia del cruzamiento prueba tendrá fenotipo _____. En cambio, si el individuo es _____, _____ de la descendencia tendrá fenotipo _____.

Rta.: genotipo ; homocigota ; heterocigota ; homocigoto ; dominante ; heterocigota ; mitad (1/2 o 50%) ; recesivo (o dominante).

d. Definiciones

Ubicar al comienzo de cada definición el término que corresponde a su significado, de la lista que se da a continuación:

RECESIVO; ALELO; HOMOCIGOTO; GENOTIPO; HÍBRIDO/A; DOMINANTE; HETEROCIGOTO, MONOHÍBRIDO; FENOTIPO

1. _____ = línea/individuo obtenido por cruzamiento de dos líneas puras distintas y que es, por lo tanto, portador de dos alelos distintos para un carácter determinado. También se los denomina heterocigotos.
2. _____ = cruzamiento en el que se considera sólo un carácter (con sus posibles alelos).
3. _____ = Cada una de las alternativas que puede tener un gen que determina un carácter.
4. _____ = Individuo que para un gen dado tiene en cada cromosoma homólogo un alelo distinto, por ejemplo, Aa.
5. _____ = Individuo que para un gen dado tiene en cada cromosoma homólogo el mismo tipo de alelo, por ejemplo, AA o aa .
6. _____ = alelo que se expresa aunque haya otros alelo para el mismo carácter. Su fenotipo se observa en la F1 de una cruce de líneas puras.



7. _____ = alelo que se expresa solamente cuando es el único tipo de alelo presente en un organismo para un carácter dado.
8. _____ = la manifestación externa del genotipo, es decir, los caracteres observables o medibles en un individuo.
9. _____ = conjunto de genes de un organismo heredado de sus progenitores. Más específicamente, los tipos de alelos que provienen de ambos progenitores y forman los genes.

Respuesta:

1= híbrida/o; 2= Monohíbrido; 3= Alelo; 4= Heterocigoto; 5= Homocigoto; 6= Dominante; 7= Recesivo; 8= Fenotipo; 9= Genotipo

Actividad 2. Trabajo experimental. Reproducción sexual en plantas con flores

En esta experiencia van a observar una flor e identificar las estructuras reproductivas que contiene. Las plantas que poseen flores y semillas se denominan *angiospermas*. El objetivo es que puedan conocer los órganos reproductores de una planta con flor, sus funciones, y compararlo con lo estudiado acerca de la reproducción en los seres humanos. El objetivo de esta actividad es conocer las partes de una planta con flor, para ayudar a comprender el procedimiento empleado por Mendel en sus experiencias.

Materiales

- ü Flores (de diferente tipo, en las que se puedan identificar claramente sus estructuras internas)
- ü Pinza
- ü Trincheta
- ü Portaobjetos
- ü Lupa
- ü Microscopio óptico

Procedimiento:

- a) Observar la flor exteriormente. Dibujar lo que ven, describir su forma, tamaño y colores. Buscar en la bibliografía el nombre de las estructuras que observan y anotarlas en el dibujo.
- b) Retirar delicadamente las estructuras más externas y observar el interior de la flor. Dibujar lo que ven y dar nombre a las partes que se observan a partir de los datos que se encuentran en la bibliografía.
- c) Retirar un estambre de la flor y espolvorear polen sobre un portaobjetos, como muestra la Figura 10.
- d) Cortar longitudinalmente, cuidadosamente con la trincheta, el ovario y observar su interior con la lupa. Dibujar lo que ven.
- e) Retirar del ovario, con ayuda de la pinza, las pequeñas estructuras que hay en su interior y colocarlas sobre el mismo portaobjetos con el polen.
- f) Observar este preparado al microscopio.

g) Describir y comparar la forma y el tamaño de las estructuras observadas al microscopio.

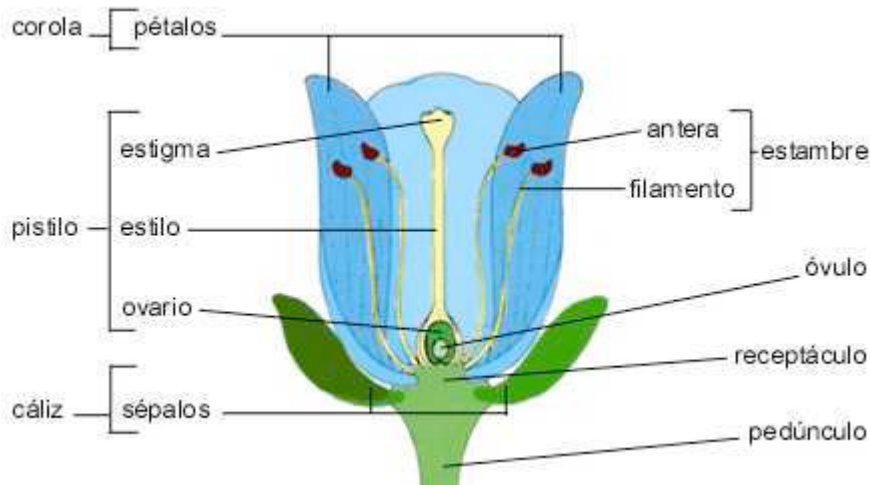


Figura 10: Obtención de polen

Algunas preguntas para analizar la experiencia

Investigar en la bibliografía y responder:

1. ¿Cuál es la función de cada una de las partes que forman la flor?



2. ¿Las flores observadas tenían los sistemas reproductores de ambos sexos o solo uno de ellos? ¿Cómo se denomina a las plantas que tienen órganos masculinos y femeninos en un mismo individuo? **Rta. Hermafroditas.**
3. ¿Qué es el polen? ¿A qué se asemeja el polen, a los espermatozoides o al semen del cuerpo humano? **Rta. El polen se asemeja al semen que contiene las células espermáticas.**
4. ¿A qué estructura del sistema reproductor femenino humano correspondería el estigma? **Rta. A la vagina, parte del sistema reproductor femenino por donde ingresa el semen.**



5. ¿Qué conclusión se podría sacar acerca del tamaño de los espermatozoides y de los óvulos en la planta a partir de la observación al microscopio? ¿Es similar a lo que ocurre en el cuerpo humano? **Rta. Es similar en ambos casos, el tamaño del óvulo es mayor que el del espermatozoide.**
6. Si se extrajeran células de los pétalos o del tallo de la planta y se pudiera conocer el número de cromosomas que contienen, ¿sería igual al número de cromosomas que contienen los óvulos y las células espermáticas de la planta? ¿Por qué? **Rta. Las células de cualquier parte de la planta serían diploides, es decir que tendrían la carga completa de material genético, mientras que las gametas son haploides, es decir que tienen la mitad de cromosomas. Esto ocurre ya que estas células se obtienen por el proceso de meiosis.**

Actividad 3. Los hijos son parecidos a los padres

Para introducir la idea de herencia, de combinación de caracteres, y de *dominante* y *recesivo* se propone armar modelos con papel celofán y cartulina que representen los caracteres en las diferentes partes del individuo. Lo importante es que los chicos puedan comprender que las características de los hijos son una combinación de las de los padres, y que no son una mezcla.

Se sugiere:

- que los alumnos elijan un organismo con el cual trabajar (una planta, un conejo, un pájaro, etc.).
- una vez elegido el organismo, preparar las piezas del cuerpo (por ejemplo, flores, hojas, tallo, raíz si fuera una planta).
- De cada parte se deben hacer dos variantes: una más “débil, suave o chiquita” (representa la recesiva) y otra más “fuerte, oscura o grande” (representa la dominante). En total debe haber cuatro copias de cada parte.
- Se depositan dos variantes de cada parte en una caja llamada “mamá” y dos variantes en otra caja llamada “papá”.
- Los alumnos deberán sacar de las cajas las partes del cuerpo y comparar las dos variantes que sacan y determinar cuál predominará en el hijo. Así, por ejemplo: se pueden poner flores de papel celofán transparente y flores de color rojo. Cuando los chicos saquen de las cajas las flores que aporta la “mamá” y las del “papá” deberán decir cuál es más “dominante” y por lo tanto cómo se verá en la planta hija. En este caso, si sacan una flor transparente y otra roja, dominará la roja; si sacan dos flores rojas, el hijo tendrá flores rojas; y si saca dos transparentes tendrá flores transparentes. Si las hojas son grandes y chicas, las grandes dominarán sobre las más chicas, y así con todas las partes hasta formar la planta entera.

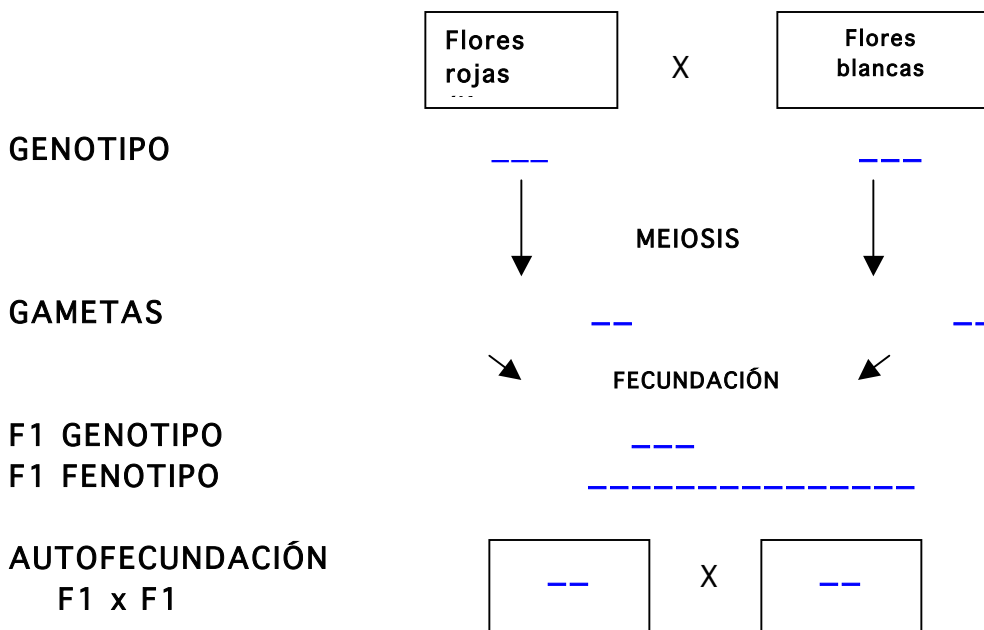
Nota: Si sacan dos partes que no se puedan decidir, tendrán un caso de “quedan los dos” (codominancia) o queda una mezcla (dominancia incompleta), esos casos también son válidos. Otra sugerencia, para evitar dudas y discusiones entre los chicos, es que el docente tenga un papel en el cual está determinado cuál es el dominante y cuál el recesivo de cada carácter, o si son codominantes o de dominancia incompleta. De esta forma, cada vez que los alumnos sacan un par de caracteres,



pueden sugerir cuál les parece que será el dominante y el recesivo, dan sus argumentos al respecto, pero luego el docente lo determina.

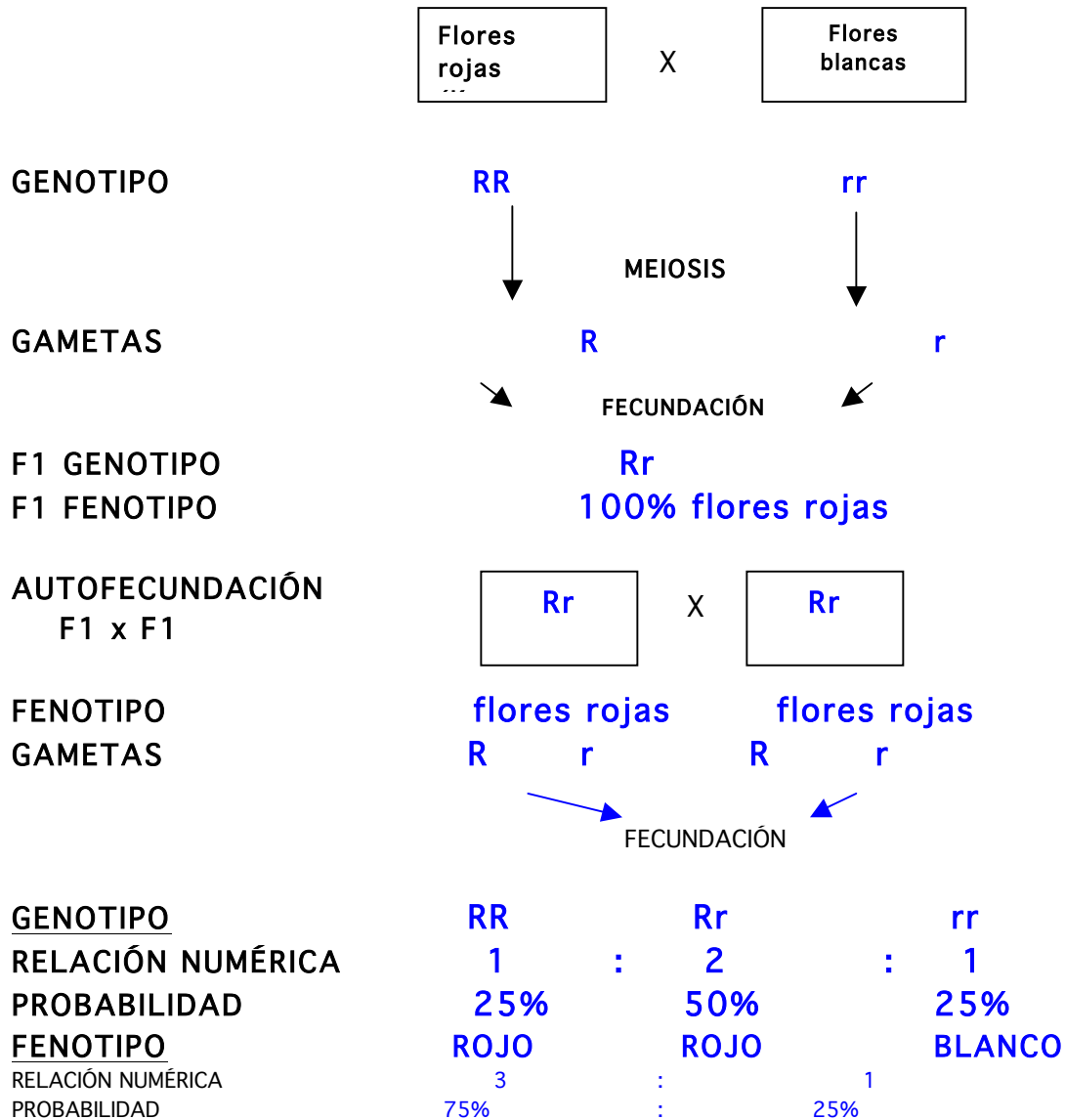
Actividad 4. La herencia del color de las flores

En este caso se propone resolver un ejercicio simple, en el cual se analiza la herencia del color de las flores de una plantas. El color de flores rojo es dominante sobre el blanco. Se sugiere completar el esquema con los genotipos, fenotipos, alelos que poseen las gametas, y datos estadísticos que se solicitan. Las preguntas que acompañan el ejercicio tienen como objetivo integrar los conceptos de genética con los contenidos vinculados con la estructura del ADN, la meiosis, la fecundación, etc.





RESPUESTA:



Actividad 5. Fenotipo más frecuente y fenotipo dominante

Esta actividad tiene como objetivo reforzar la idea que el fenotipo más frecuente en un grupo de individuos no es necesariamente el dominante. Uno de los parámetros que se puede analizar en una población es la frecuencia con la que aparecen los distintos genotipos, o *frecuencia genotípica*. En una población en la que ha existido una historia de cruzamientos entre distintas líneas, es común hallar una alta frecuencia de heterocigotas, y por ende de fenotipo dominante (en caso de dominancia completa). En cambio, en poblaciones que no se mezclan con otras, tiende a haber un aumento en la homocigosis. Si los individuos que fundaron la población tenían alelos recesivos, entonces la frecuencia de individuos con fenotipo recesivo es más alta que en una población sin mezcla. Por lo tanto, los rasgos de



mayor frecuencia y los rasgos dominantes son dos conceptos distintos, y el fenotipo más frecuente en una población no siempre es el dominante. Para analizar estos parámetros en una población es necesario conocer algo de su historia y examinar las fuerzas o procesos que han actuado sobre ella (migración, selección, apareamiento no aleatorio, etc). Por ejemplo: si se compara a grandes rasgos la fisonomía de un grupo de argentinos con la de un grupo de individuos de países nórdicos (Suecia, Noruega o Finlandia), se podrá observar claramente que el fenotipo color de pelo más frecuente en los argentinos es castaño, mientras que en los finlandeses será rubio. En el caso de la población nórdica, el fenotipo más frecuente refleja el genotipo recesivo. En cambio, en la Argentina el color castaño es dominante, y ese es el fenotipo más frecuente. Este fenotipo dominante en la población de Argentina refleja la heterocigosis obtenida por las mezclas entre nativos e inmigrantes de distintos orígenes de los siglos XIX y XX. En cambio la homocigosis de una población nórdica refleja la baja tasa de inmigración de otros pueblos en esa zona.

Para trabajar este concepto, se propone una actividad en la que se analizan los rasgos fisonómicos de los chicos del aula. Sería interesante que esta actividad se realice comparando, si es posible, los resultados de distintas aulas o distintas escuelas, incluso de diferentes provincias.

Desarrollo de la actividad

Los alumnos recolectarán, a partir de la observación, algunos rasgos fisonómicos de su grupo de clase. Entre los datos a observar se pueden registrar: color de ojos, color de pelo, tipo de cabello (ondulado, lacio), color de la tez, etc. Deberán contar y anotar los resultados en la tabla:

Rasgo registrado	Nº de alumnos
Ojos Marrones	15
Ojos Azules	5
Ojos Verdes	4
TOTAL	24

Se sugiere calcular porcentajes para determinar la frecuencia de cada rasgo. Por ejemplo, el porcentaje de alumnos con ojos marrones sería: $15 \times 100 / 24 = 63,5\%$. A partir de esta tabla de datos deberán determinar cuál es el fenotipo de mayor y el de menor frecuencia. Luego deberán compararlo con los datos de otras poblaciones y explicar las diferencias entre las poblaciones considerando datos de la sociedad de esos países y su historia.

Actividad 6. Fenotipos en el maíz

La siguiente fotografía muestra dos fenotipos distintos del color del grano de maíz, amarillo y negro. Estas plantas fueron tomadas como parentales (P) y se las cruzó para obtener descendencia (F1), la cual resultó toda de granos negros.



a) ¿Qué indicaría este primer resultado? Rta.: que el alelo que determina el color oscuro sería dominante y el que determina color amarillo sería recesivo.



b) Las plantas F1 fueron autofecundadas para obtener la F2, que mostró el fenotipo ilustrado en las siguientes fotografías. Contando los granos de cada color, determinar la proporción fenotípica para determinar si el carácter color del grano está dado por un solo gen (genética simple mendeliana). Rta.: hay aproximadamente 100 granos de maíz, que cumplen con la proporción 3:1, con lo cual se podría decir que el carácter color del grano es monogénico (un solo gen que lo determina).



Vista aumentada de una sección de la fotografía de la F2

c) Ante la duda, y para confirmar mejor los resultados del punto b), se realizó un **cruzamiento prueba** entre una planta obtenida a partir de un grano negro y otra de grano amarillo. El resultado se ilustra en la siguiente fotografía. ¿Qué resultado se observó de esta retrocruza? ¿Qué conclusiones se pueden sacar? Rta: Se observa una proporción 1:1 que confirma las conclusiones anteriores, de que el carácter color del grano es monogénico y que el alelo que determina el color oscuro es dominante sobre el que determina el color amarillo.



Resultado de un cruzamiento

Actividad 7. Las leyes de Mendel y la biotecnología

El objetivo de esta actividad es que se usen las Leyes de uniformidad y segregación, junto con el principio de (retro)cruzas para deducir si la característica de interés está dada por un gen único. Para ello se realizan en un laboratorio múltiples cruzamientos combinados entre



plantas de fenotipos contrastantes o iguales. Se pide que luego de estudiar todos los cruzamientos, y si es un caso de genética mendeliana, se indique el posible genotipo de cada individuo usado para los cruzamientos.

Una especie que crece en la Patagonia muestra una particular resistencia a múltiples enfermedades fúngicas. Dicha cualidad resulta de altísimo interés para poder utilizarla en otras especies agronómicas altamente susceptibles a hongos. Por lo tanto se decidió estudiar si dicha característica de la planta patagónica está dada por uno o más genes, con el fin de comenzar luego su clonado. Para ello se colectaron plantas de la naturaleza y se las cruzó (o autofecundó) obteniéndose los siguientes resultados:

Cruza	Polinización	Número de descendientes	
		Resistentes	Susceptibles
1	resistentes (autofec.)	98	1 *
2	resistentes (autofec.)	60	20
3	susceptibles (autofec.)	2 *	60
4	resistente x susceptible	115	0
5	resistente x susceptible	32	35
6	resistente x susceptible	54	0
7	resistente x resistente	48	0
8	resistente x resistente	32	0

Interpretar los resultados y deducir el modo de herencia de los fenotipos para saber si vale la pena comenzar el arduo trabajo de buscar y clonar el gen que codifica para dicho carácter.

Nota: los fenotipos de las progenies marcadas con un asterisco * no tienen una explicación genética. ¿Qué pudo haber sucedido?

Rta: Los números de plantas descendiente obtenidas no son números redondos, pues así suele ser en los ensayos de laboratorio con plantas. A partir de la proporción observada en la cruce 2, donde hay una relación 3:1 de resistentes (R) con respecto a susceptibles (r), se podría sugerir que la característica de resistencia está determinada por un solo gen y que se hereda en forma mendeliana. El fenotipo resistente es dominante (genotipos RR, Rr) sobre el susceptible (genotipo rr). Así, el genotipo de los individuos utilizados para los cruzamientos podría ser:

Cruza	Genotipos
1	RR x RR
2	Rr x Rr
3	rr x rr
4	RR x rr
5	Rr x rr
6	RR x rr



7	RR x R-
8	RR x R-

Las plantas inusuales podrían deberse a un error de observación del experimentador o a un efecto experimental sobre el desarrollo del patógeno que se quiso inocular para el desafío, o a un efecto sobre el desarrollo de las plantas evaluadas.

Material de consulta

<http://www.biologia.edu.ar/genetica/genet1.htm#mendel> Introducción a la genética mendeliana. Hipertextos del área de Biología. Universidad nacional del Nordeste.

<http://omega.ilce.edu.mx:3000/sites/ciencia/volumen3/ciencia3/125/htm/genetica.htm>. La Ciencia para Todos. Genética: la continuidad de la vida. Instituto Latinoamericano de Comunicación Educativa (ILCE). México. Contiene texto e ilustraciones.

<http://www.biologia.arizona.edu/human/activities/blackett/introduction.html> Incluye actividad sobre parentesco a partir de ADN, el cual se basa en que la herencia de los patrones de polimorfismo es mendeliana (en inglés).

Una tumba para los Romanov, y otras historias con ADN. Raúl Alzogaray. (2004). Colección "Ciencia que ladra...". Universidad Nacional de Quilmes. Siglo XXI Editores. Argentina.

Análisis Mendeliano. En *INTRODUCCIÓN AL ANALISIS GENETICO*, 6^{ta} Edición. (1997) Interamericana-McGraw-Hill.. Griffiths, A.J.F., Miller, J.H., Suzuki, D.T., Lewontin, R.C., and Gelbart, W.M. 1996.

http://www.uc.cl/sw_educ/biologia/bio100/html/portadaMlval4.1.html Pontificia Universidad Católica de Chile. Presenta representaciones gráficas de las Leyes de Mendel, y su relación con la meiosis y gametogénesis.

<http://www.mendel-museum.org/eng/1online/> (en inglés) Sitio web del Museo de Mendel; cuenta con exhibición on-line y animación de los experimentos de Mendel con sus conclusiones

<http://www.argenbio.org/h/glosario/index.php> Glosario.