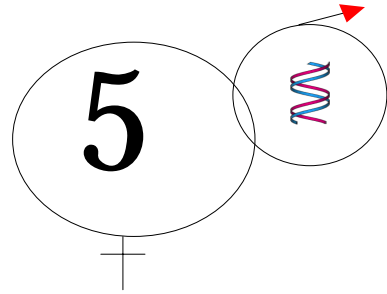


# LAS LEYES DE MENDEL

Araceli Lantigua Cruz



*Un señor muy avaricioso (el amo) regateaba con un pastor acerca de un negocio en el cual el pastor tendría que determinar el tipo de cordero que debía dar al amo y con cuales tendría que quedarse él. Al fin decidieron que el pastor se quedara con las ovejas berrendas y rayadas (la mayoría) y que las negras (la minoría) serían para el amo.*

*Pero el amo se las dio de astuto, y durante la noche se llevó todas las ovejas berrendas y rayadas y le dejó al pastor solamente las ovejas negras.*

*Cuentan que entonces el pastor que era muy pícaro, echó ramas de castaño al pozo de agua de la que bebían las ovejas y para asombro del amo, las ovejas negras parieron crías berrendas y rayadas y el pastor se hizo rico.*

*Este pasaje tomado del primer libro de Moisés de la Biblia en el que se narra de cómo Jacob el Santo burló a su avaricioso suegro, es una de las múltiples historias en las que hombres de la época, exponían métodos con los cuales creían explicar el misterio de la vida y en particular de la herencia.*

*Ahora el enfoque para obtener una cría específica es muy diferente, pero sin los avances que paso a paso ha acumulado la ciencia hubiera sido imposible tener los asombrosos conocimientos sobre la clonación de ovejas, pero cuidado... que siempre hay señores muy pero muy avariciosos que querrán hacerse ricos clonando ovejas berrendas y rayadas.*

*Fueron los trabajos realizados por Gregor Mendel la base de los conocimientos actuales de la Genética. Sin embargo fueron a su vez las demandas prácticas de los agricultores y ganaderos de la época las que movieron las investigaciones en la dirección de los híbridos y a su vez ambos hechos a Mendel a realizar sus experimentos.*

*En 1822 se presentaron trabajos acerca de la polinización cruzada efectuada en insectos; en 1830 en la Academia de Ciencias holandesa se analizó la fecundación artificial de plantas ornamentales. En 1849 se publicó un trabajo que demostró la posibilidad de la hibridación y de algunas regularidades en la transmisión de caracteres.*

*En 1861 en la Academia de Ciencias de París, se presentaron dos trabajos sobre los híbridos vegetales, en uno de ellos hubo una aproximación al descubrimiento de las leyes mendelianas al llegarse a la conclusión: de la pureza de los gametos,*

*la homogeneidad de la primera generación de los híbridos y la heterogeneidad de la segunda generación. Finalmente en 1865, en la Sociedad de Naturalistas de Brunn, el monje Gregor Mendel expuso su trabajo "Experimentos de hibridación en plantas". Cuenta la historia que nadie hizo preguntas, nadie comprendió la magnitud de sus experimentos y conclusiones.*

*Las obras de Johann Gregor Mendel estuvieron sin tocar en las estanterías de las bibliotecas hasta marzo de 1900, año en que Hugo De Vries botánico holandés de 52 años y con gran prestigio científico en su época, publica "La Ley de la segregación de los híbridos" en la que hace una tímida referencia al trabajo de Mendel, ese mismo mes del 1900, Carl Correns profesor alemán de botánica de 36 años de edad, presenta el trabajo "Las reglas de Gregor Mendel de la conducta de los descendientes de híbridos" y Erick von Tschermak estudiante austriaco de 29 años presenta el trabajo titulado "Sobre el cruzamiento artificial del guisante" en el que refiere que leyó el trabajo de Mendel después de terminar sus experimentos. Con estos trabajos se redescubren simultáneamente las Leyes de la Herencia en tres regiones diferentes del mundo y a las cuales había arribado Mendel 35 años atrás.*

*La historia de los descubrimientos científicos está llena de anécdotas interesantes de los hombres que hicieron aportes significativos, pero todas tienen en común: las necesidades del hombre en forma de demandas prácticas de la época y los conocimientos científicos que les antecedieron.*

*La velocidad con la que la ciencia avanza es abrumadora, la red integrada de descubrimientos es impresionante, hay que seleccionar temas que permitan comprender solidamente los conocimientos genéticos actuales y uno de ellos es sin dudas el tema que abordaremos en este capítulo y cuyo contenido no tiene menor valor ahora que el que tuvo el publicado en 1902 por la revista Science con el título "Las leyes mendelianas de la herencia y la maduración de las células sexuales".*

## **LOS EXPERIMENTOS MENDELIANOS**

La historia de los experimentos mendelianos cuenta que Mendel encargó a distintas casas especializadas en semilla, 34 variedades del guisante de jardín *Pisium sativum*.

No comenzó sus experimentos de inmediato, primero se cercioró de la pureza de las semillas y esto le tomo dos años.

Finalmente eligió 22 variedades de guisantes de los cuales observó la pureza de la transmisión de siete caracteres relacionados con las semillas, las vainas y el tallo.

De las semillas:

- Superficie: 1. lisa o rugosa, 2. cotiledón amarillo o verde, 3. flores blancas (cubierta blanca) o violetas (cubierta gris);

- de las vainas: 4. lisas y con constricciones, 5. color de las vainas amarillas o verdes.
- del tallo: 6. si las vainas eran axiales (a lo largo del tallo) o si eran terminales en la parte superior del tallo y finalmente la 7. altura de la planta muy alta (6 a 7 pies) o muy pequeña (3 a 4 pies).

Como ya habían antecedentes de que la polinización se podría realizar de forma artificial, Mendel entonces polinizó dos tipos de guisantes con un carácter cuya pureza había demostrado, de esta forma eliminó los estambres donde se encuentra el polen de una planta y fecundó sus flores con el polen de la otra, esperó una estación de cultivo en la cual obtenía una generación de guisantes del experimento. Su ingenio estuvo en que con increíble paciencia siguió el rastro de cada cruzamiento para cada uno de los siete caracteres y contó todos los descendientes de cada generación.

Los caracteres cuyas descendencias fueron más rápido de analizar estaban relacionadas con el color y superficie de las semillas. El resto de los caracteres requerían para su análisis un tiempo mayor de espera ya que aparecen a partir de las semillas cruzadas o híbridas.

Al cruzamiento inicial para cada uno de los caracteres le denominó generación paterna P y a los descendientes de este cruzamiento le denominó primera generación filial o F1 mientras que a las generaciones sucesivas se les denominó F2, F3.

Hasta aquí podemos reconocer algunos conceptos relacionados con los experimentos mendeliano: las generaciones paternas del primer cruzamiento en los cuales los parentales se caracterizan por la pureza de sus caracteres se les denomina líneas puras, la descendencia del producto del cruzamiento entre dos líneas puras se les denomina F1, y siempre son híbridos, al cruzamiento en el que solamente se observa la herencia de un carácter se le denomina cruce monohíbrido, si se trata de dos caracteres, cruce dihíbrido, tres caracteres cruce trihíbrido y así sucesivamente.

## **Cruzamiento monohíbrido**

Analicemos un cruzamiento mendeliano entre dos líneas puras para el carácter color amarillo y verde del cotiledón.

Mendel polinizó las plantas de guisantes que daban siempre semillas de cotiledón amarillo con el polen de guisantes que siempre daban semillas de cotiledón verde, pero también lo hizo a la inversa.

La primera generación o F1 de este cruzamiento dio semillas solamente de cotiledones amarillos.

Cuentan que Mendel cuando llegó la siguiente primavera sembró las semillas híbridas pero dejó que estas se autopolinizaran, las cuidó de las plagas y obtuvo resultados que le permitieron interpretar que el color amarillo se comportaba como dominante pues aparecía siempre en la F1 y reaparecía en mayor proporción en la F2, en tanto que al color verde le denominó recesivo ya que desaparecía en la F1 y reaparecía en la F2 en menor proporción.

Los cuidados que Mendel tuvo al proteger a sus guisantes de plagas estaban fundamentados en el hecho de que por primera vez en la historia de la ciencias de la época se integraban la biología y la matemática, si no hubiera protegido a sus guisantes no hubiera podido llegar a la proposición de que la probabilidad de obtener guisantes verdes a partir de la autofecundación de un guisante monohíbrido sería de 3 a 1 y mucho menos a proponer la regularidad que hoy conocemos como su primera ley o ley de la segregación de los factores que dan lugar a los caracteres estudiados.

En los primeros años del siglo XX un genetista danés Wilhelm Johannsen denominó a los factores mendelianos como genes. Seguir la historia de la genética desde los experimentos mendelianos nos llevaría mucho tiempo y aunque resulta sumamente interesante y de gran motivación, el propósito de este capítulo se puede cumplir con éxito en muchísimo menor tiempo que el que necesitó el Profesor Nageli a quien Mendel solicitó su ayuda a mediados del siglo XIX, comprender el valor científico de los experimentos que dieron origen a las conocidas Leyes de Mendel y al valor actual de las mismas en las investigaciones del Genoma Humano.

Los genetistas dan nombre a los genes y generalmente y muy en especial para experimentos mendelianos sobre caracteres discontinuos o alternativos como amarillo o verde, se le nombra a los genes que determinan el carácter dominante con su primera letra en mayúscula por ejemplo el carácter color amarillo dominante será representado por la letra A (mayúscula) y su cualidad alternativa color verde con la letra minúscula a.

## **Análisis del cruzamiento mendeliano para el carácter color del cotiledón de las semillas**

Analicemos las características genéticas de las líneas puras color AMARILLO del cotiledón y su alternativa VERDE. Si el color amarillo dominante está representado por **A** y el verde por **a**, ambas plantas tienen ambos genes iguales o sea **AA** los guisantes de cotiledón amarillo y **aa** los que tienen el cotiledón verde, mientras que los monohíbridos resultantes serán genéticamente **Aa**. El término genético que se emplea para distinguir las características de los genes que expresan un carácter determinado recibe el nombre de genotipo. Se denomina genotipo homocigótico al que está representado por dos genes

que expresan el mismo carácter iguales, también serán denominados genotipos homocigóticos dominantes en el caso de que estos genes expresen el carácter dominante (AA) o recesivo si expresan el carácter recesivo (aa).

El carácter que se expresa debido a determinado genotipo y que podemos estudiar en algún nivel de observación, cualquiera que este sea, es denominado fenotipo. Las cualidades alternativas de un carácter son los eventos que realmente son reconocidos en este nivel de estudio, por lo que podemos decir que es el fenotipo el que realmente puede ser denominado como dominante o recesivo.

Mientras más se profundiza en el estudio del fenotipo más nos acercamos al genotipo como veremos más adelante en otros capítulos de este texto.

Como ya se conoce el gen es un segmento de ADN que tiene un lugar en el cromosoma, a este sitio que ocupa un gen en el cromosoma se le denomina locus una palabra del latín cuyo plural es loci. Significa que en este experimento mendeliano nos referimos al locus donde se encuentra un segmento de ADN que codifica para una proteína cuya expresión se observa en el fenotipo por la presencia del color amarillo o verde del cotiledón.

Los genes que producen la alternativa color son denominados alelos. Luego los alelos son formas alternativas del mismo gen que ocupa un locus en igual posición en dos cromosomas homólogos y que se originan por mutaciones que ocurren en algún sitio del segmento de la cadena ADN que limita a este locus.

Los avances alcanzados en la genética obedecen a la observación de fenotipos curiosos o raros y de investigar por qué no son iguales.

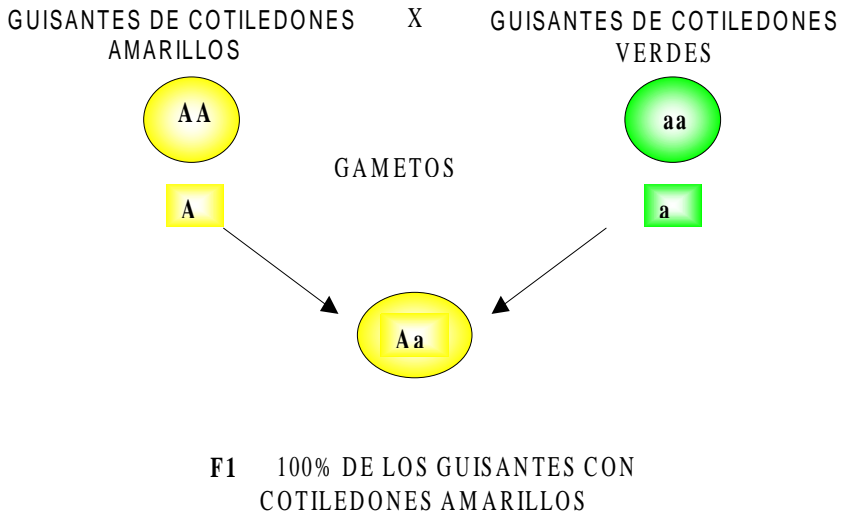
Cada locus puede tener muchos más de dos alelos como veremos más adelante en este texto.

Ahora podemos analizar el experimento de Mendel según la figura 5.1.

En esta F2 Mendel obtuvo 6022 semillas de cotiledones Amarillos y 2001 semillas de cotiledones Verdes en una proporción 3.01 a 1 (75 % Amarillos y 25 % verdes), esto se repite en los trabajos de Mendel para cada uno de los siete caracteres que estudió y que le permitió concluir lo que ya hemos visto sobre caracteres dominantes y recesivos, pero también que la autofecundación de la F1 produce estos caracteres en su fenotipo en una proporción 3:1 ( $\frac{3}{4}$ ,  $\frac{1}{4}$ ) y que las proporciones en que aparecen sus factores o genes en el genotipo es de 1:2:1 ( $\frac{1}{4}$ ,  $\frac{2}{4}$ ,  $\frac{1}{4}$ ). El color verde solo se expresa si el genotipo es homocigótico para el carácter recesivo verde.

Tendremos cuatro combinaciones de gametos

GAMETOS	A	a
A	AA (Amarillos)	Aa (Amarillos)
a	aA (Amarillos)	aa (Verdes)



AUTOFECUNDACION DE LA F1

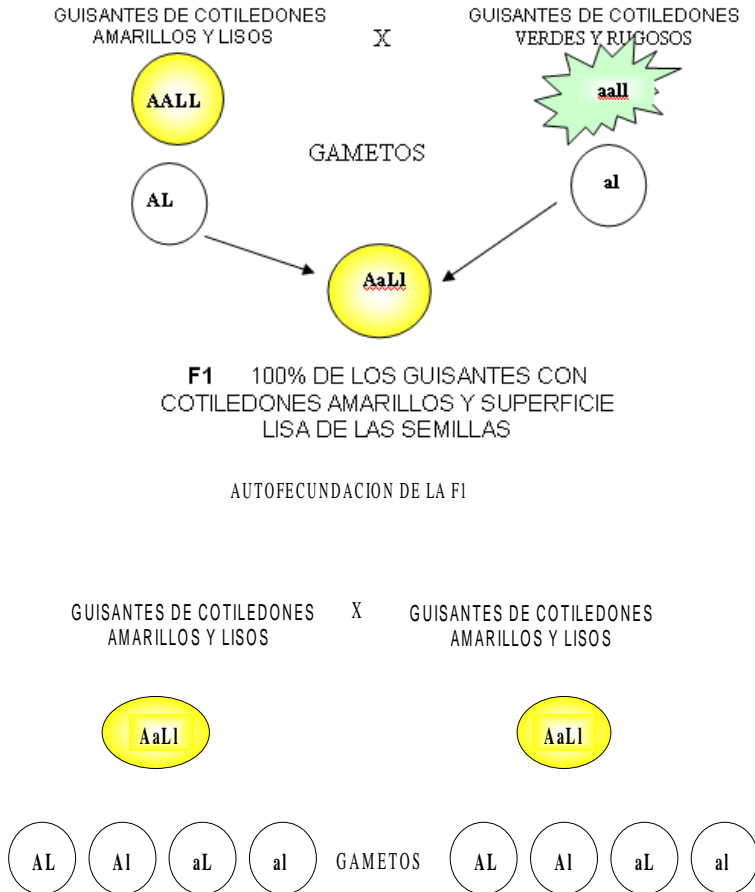


**Figura 5.1.** Cruzamiento de las líneas puras para un solo carácter o cruce monohíbrido

Esto significa que los llamados factores mendelianos ahora genes, segregan en los gametos o sea se separan durante la meiosis en los cromosomas donde se encuentra su locus. Esta es la primera Ley de Mendel conocida como Ley de la Segregación.

## Cruzamiento mendeliano para dos caracteres

Otro de los experimentos que Mendel realizó fue la observación de lo que ocurría cuando se cruzaban líneas puras para dos caracteres (Figura 5.2)



**Figura 5.2.** Cruzamiento de las líneas puras para dos caracteres: además del color del cotiledón la superficie lisa o rugosa de las semillas en un cruce dihíbrido.

Ahora al combinar los gametos tendremos 16 posibilidades :

GAMETOS	AL	aL	Al	al	
AL	AALL(Amarillos y lisas)	Aa LL (Amarillos y lisas)	AALI (Amarillos y lisas)	AaLI (Amaillos y lisas)	
aL	aALL (Amarillos y lisas)	aa LL (Verdes y lisas)	AaLI (Amarillos y lisas)	aaLI (verdes y lisas)	
AI	AALI (Amarillos y lisas)	AaLI (Amarillos y lisas)	AAII (Amarillas y rugosas)	AaII (Amarillas y rugosas)	
aI	AaLI (Amarillas y lisas)	aaLI (Verdes y lisas)	AaII (Amarillas y rugosas)	aaII (Verdes y rugosas)	

Resultados obtenidos por Mendel:

566 Amarillas y lisas

108 Amarillas y rugosas

101 Verdes y lisas

32 Verdes y rugosas

Las proporciones fenotípicas obtenidas fueron equivalentes a:

9 Amarillas y lisas 9/16

3 Amarillas y rugosas 3/16

3 Verdes y lisas 3/16

1 Verde y rugosas 1/16

Estas proporciones se ajustaban a las esperadas cuando solo se implicaba un solo carácter de modo tal que al combinar (multiplicación) los resultados esperados para ambos caracteres de forma independiente tendremos lo siguiente:

$\frac{3}{4}$  Amarillas  $\frac{3}{4}$  Lisas  $\frac{9}{16}$  Amarillas y lisas

$\frac{1}{4}$  Verdes  $\frac{3}{4}$  Lisas  $\frac{3}{16}$  Verdes y lisas

$\frac{3}{4}$  Amarillas  $\frac{1}{4}$  Rugosas  $\frac{3}{16}$  Amarillas y Rugosas

$\frac{1}{4}$  Verdes  $\frac{1}{4}$  Rugosas  $\frac{1}{16}$  Verdes y rugosas



Esto significa que la probabilidad de que una planta sea lisa o rugosa no interfiere o es independiente de la probabilidad de que sea verde o amarilla.

En esto consiste la segunda Ley de Mendel o sea la transmisión independiente de los alelos de los loci que producen estos dos tipos de caracteres con sus dos cualidades de color y superficie de la semilla. Ley de la Segregación Independiente y al Azar de los alelos correspondientes a dos loci.

## Retrocruces

Un retrocruce denominado también cruce prueba es el cruce que se realiza con uno de los descendientes obtenida de una F2 con el parental línea pura para el o los caracteres recesivos.

En el caso de los fenotipos de guisantes con cotiledones amarillos, obtenidos de una F2, estos pueden ser genotípicamente AA ó Aa en proporciones 1:2, pero....¿Cómo saberlo?

F2 cotiledón amarillo                    X    Línea pura, color verde (Genotipo aa)

- Si el 100% de los guisantes resultantes del cruzamiento, es de cotiledón amarillo, entonces el genotipo de la F1 que se investiga será AA.
- Si el 50% es de cotiledón amarillo y el 50% de cotiledón verde, entonces el genotipo de la F1 es Aa.

¿Y si se tratara de un dihíbrido de la F2, de semillas con cotiledones amarillos y superficie lisa de la semilla?

Estos tipos de guisantes F2 pueden tener los siguientes genotipos:

1 AALL, 2 AALl, 2 AaLL, 4 AaLl

F2 semllas amarillas y lisas            X    Líneas puras, semillas verdes y rugosas.  
(Genotipo aall).

- Si el 100% de los guisantes resultantes de este retrocruce es de semilla amarilla y lisa. El genotipo de la F2 es AALL.
- Si el 50% es amarilla y lisa y el otro 50 % amarilla y rugosa, el genotipo de la F2 es AALl.

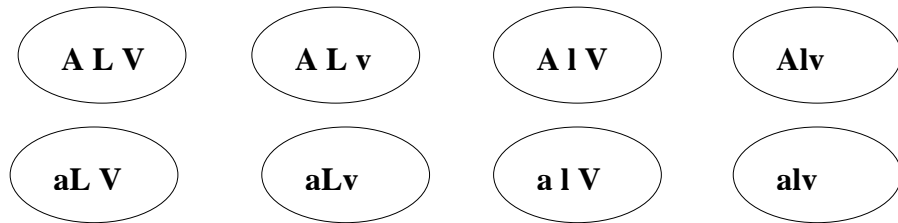
- Si el 50 % es amarilla y lisa y el otro 50 % verde y lisa, el genotipo de la F2 es AaLL.
- Si el 25 % es amarilla y lisa, el 25 % amarilla y rugosa, el 25 % verde y lisa y el 25 % verde y rugosa, el genotipo de la F2 es AaLl.

## Cruzamiento trihíbrido

Mendel también realizó cruzamiento trihíbridos teniendo en cuenta tres caracteres: color amarillo y verde del cotiledón, superficie lisa y rugosa de la semilla y flores blancas y violetas. Ya sabía que el color violeta de las flores era el carácter dominante de las alternativas de este locus.

Cruzó líneas puras de guisantes de semillas amarillas, lisas y flores violetas (genotipos AA LL VV) con líneas puras de guisantes con semillas verdes, rugosas y de flores blancas ( genotipos aa ll vv).

La F1 de este cruzamiento resultó ser como se esperaba guisantes de semillas amarillas, lisas y flores violetas y genotípicamente Aa Ll Vv.



**Figura 5.3.** Gametos de la F1 AaLlVv.

A su vez la autofecundación de la F1 dio lugar a una F2 resultante de la combinación de ocho tipos de posibles gametos (Figura 5.3).

- 27 Amarillas, lisas y flores violetas (8 genotipos)
- 9 Amarillas, lisas, flores blancas (4 genotipos)
- 9 Verdes, lisas, flores violetas (4 genotipos)
- 9 Amarillas, rugosas, flores violetas (4 genotipos)
- 3 Verdes, lisas, flores y blancas (2 genotipos)
- 3 Amarillas, rugosas y flores blancas ( 2 genotipos)
- 3 Verdes, rugosas y flores violetas (2 genotipos)
- 1 Verde, rugosa, flores blancas (1 genotipo)

Este cruzamiento fue una prueba más de la transmisión independiente y al azar de los genes que expresan caracteres diferentes y cualidades alternativas de éstos.

## **RESUMEN**

Los experimentos mendelianos permitieron descubrir las leyes conocidas como Primera Ley de la Segregación y Segunda Ley de la Transmisión Independiente y al Azar de los caracteres. Ambas leyes se corresponden con la meiosis ya que los genes segregan con los cromosomas en los gametos y a su vez los cromosomas de origen materno y paterno se distribuyen independientes y al azar en los gametos.

La presencia de formas alternativas de genes involucrados en la determinación de un carácter o alelos fue un evento decisivo para los experimentos mendelianos.

De estos experimentos derivan los conceptos de líneas puras refiriéndose a los genotipos homocigóticos de generación en generación, fenotipos dominante cuando se expresa en el 100 % de la F1 o primera generación filial y en el 75 % de la segunda generación filial o F2. Los genotipos en estos casos pueden ser homocigóticos para el carácter dominante y heterocigóticos, mientras que el fenotipo recesivo desaparece en la F1 para reaparecer en el 25 % en la F2 y para que se exprese es absolutamente necesario que el genotipo sea homocigótico para los genes que expresan un carácter recesivo.