

### BLOQUE III.

#### A HERDANZA. XENÉTICA MOLECULAR.

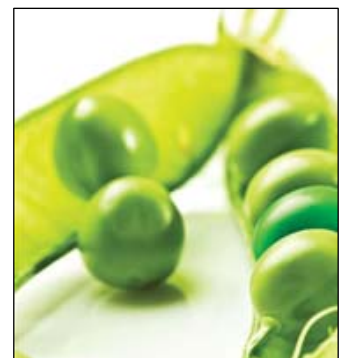
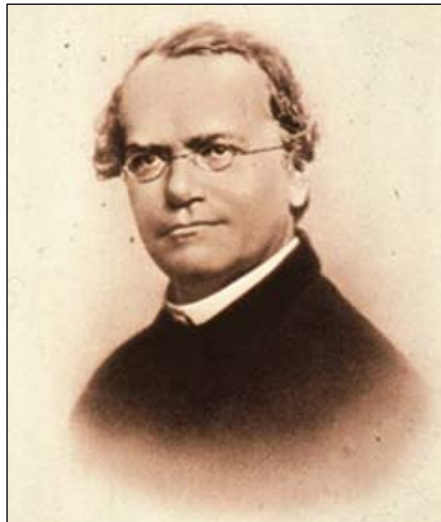
## UNIDADE 17. A XENÉTICA CLÁSICA: ACHEGAS DE MENDEL AO ESTUDO DA HERDANZA.

### CONTIDOS

#### A XENÉTICA CLÁSICA: ACHEGAS DE MENDEL AO ESTUDO DA HERDANZA.

##### INTRODUCCIÓN.

1. HERDANZA E INFORMACIÓN XENÉTICA. ACHEGÁNDONOS AO CONCEPTO DE XENE.
2. CONCEPTOS BÁSICOS DE XENÉTICA MENDELIANA.
3. EXPERIMENTOS E LEIS DE MENDEL.
4. MODIFICACIÓNS DA HERDANZA MENDELIANA.
  - 4.1. EXCEPCIÓNS Á TERCEIRA LEI DE MENDEL. LIGAMENTO XENÉTICO.
  - 4.2. AS INTERACCIÓNS XÉNICAS.



## A HERDANZA. XENÉTICA MOLECULAR.

### UNIDADE 17. A XENÉTICA CLÁSICA: ACHEGAS DE MENDEL AO ESTUDO DA HERDANZA.

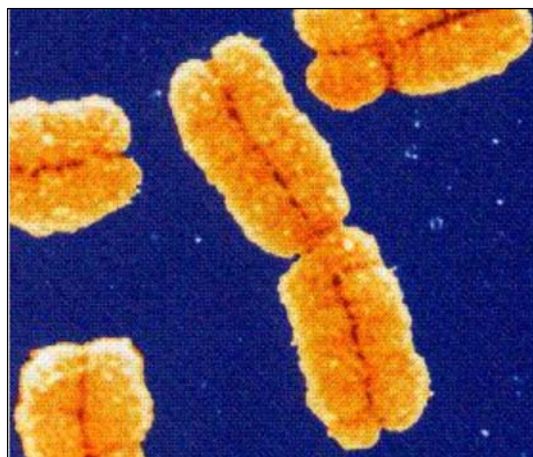
#### INTRODUCCIÓN.

Gregor Mendel (1822-1884) estudou de xeito experimental o **fundamento da transmisión dos caracteres** dos seres vivos de xeración en xeración. En 1866 publicou, nas *Actas da Sociedade de Ciencias Naturais de Brunn* un artigo titulado “*Experimentos sobre hibridación en plantas*” Calquera libro de xenética conta os **experimentos** desenvolvidos por Mendel e fala das **Leis de Mendel**. Mais convén esclarecer que el non as enunciou como tal, senón que as Leis de Mendel que hoxe describimos son o resultado da interpretación persoal que fixeron outros científicos logo de revisaren os seus traballos orixinais. Eis o tempo en que nace a **Xenética** como ciencia biolóxica.

Nas primeiras décadas do século XX identificáronse os **elementos materiais** que os proxenitores, pais/nais, transmiten á súa proxenie, fillos/fillas. Estes elementos materiais ou factores de transmisión denomináronse **xenes** e foron localizados nos cromosomas onde se dispoñen linealmente, uns despois dos outros. Nace así a **Teoría cromosómica da herdanza** que postula que serán os xenes, situados nos cromosomas dos gametos ou células reprodutoras, os encargados de transmitir os caracteres que os seres vivos herdan dos seus proxenitores.

Máis tarde, na década dos 50 do pasado século, os traballos de **Watson e Crick** e os **experimentos de Hershey e Chase** demostran que a **molécula portadora da información hereditaria ou información xenética é o ácido desoxirribonucleico, ADN**, quedando dilucidada a **natureza química dos xenes** e dando pé ao nacemento da **Xenética Molecular**, ciencia que estuda como se expresa a información hereditaria, quer dicir, os pasos que van desde a información cifrada ou codificada do ADN até a formación dos caracteres no ser vivo.

O ADN é unha molécula universal, posúena todos os seres vivos. A información biolóxica que o ADN contén está estruturada nesas unidades que denominamos xenes. Actualmente os xenes poden ser isolados, secuenciados, duplicados e manipulados no que constitúe o desenvolvemento de vanguardia das ciencias da vida, a chamada **Enxeñaría Xenética**: conxunto de técnicas que utilizando os coñecementos da Bioloxía Molecular e a Xenética permite modificar e manipular o **xenoma** [= o total do material xenético que presenta un ser vivo].



Cromosomas humanos observados polo Microscopio Electrónico de Varrido (MEV). Cada cromosoma está formado por dúas cromátidas unidas polo centrómero.



Cromosoma metafásico

#### ACTIVIDADE 01

## 1. HERDANZA E INFORMACIÓN XENÉTICA. ACHEGÁNDONOS AO CONCEPTO DE XENE.

Considérase normal desde sempre que os descendentes dos gatos sexan gatos e gatas, ou que os fillos e as fillas semellen aos pais e ás nais en moitos das súas características e trazos. Pero unha cousa é consideralo normal e outra saber exactamente como e por que ocorre iso.

A **Xenética é a ciencia que estuda a herdanza biolóxica**, é dicir, **estuda como se transmiten os caracteres morfolóxicos e fisiolóxicos dun ser vivo aos seus descendentes**, dunha xeración a outra.

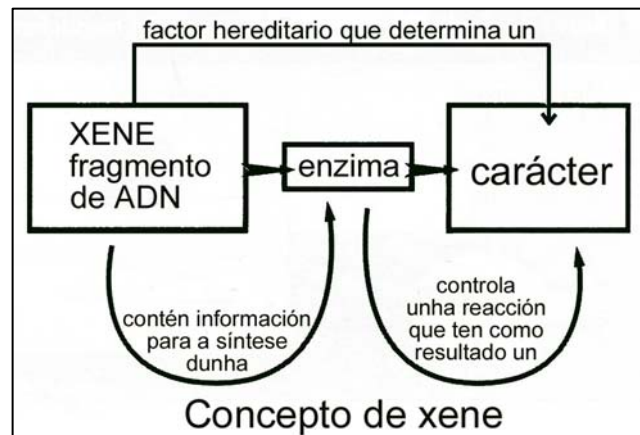
Mais a transmisión hereditaria acubilla dous aspectos contraditorios: 1º/ a proxenie parécese aos pais pero non é idéntica a eles; 2º/ os sucesivos descendentes da mesma parella proxenitora tampouco son iguais entre si. Temos, daquela, que a Xenética terá que nos clarificar por que a transmisión hereditaria supón **similitude** entre proxenitores e descendentes por unha banda e, ao mesmo tempo, **variación**, quer dicir, diferenzas entre os proxenitores e os seus descendentes e diferenzas tamén dos descendentes entre si.

Cando a partir de 1 individuo (reproducción asexual) ou de 2 individuos (reproducción sexual) se produce un novo organismo, estase transmitindo información. Esta información pasará ás seguintes xeracións como a **herdanza** que cada ser vivo recibe do seu ou dos seus proxenitores. Esta información que se transmite de xeración en xeración, que se herda, é a **información xenética**. *Información e xenética* son dous conceptos que se van relacionar **a través do concepto de xene**.

### 1.1. ACHEGÁNDONOS AO CONCEPTO DE XENE

O **xene é a unidade da herdanza**, pero esta definición haina que precisar en función da rama da bioloxía desde a que se aborde.

A/ O **enfoque mendeliano** ou **xenética formal** estuda os **modelos de transmisión** da información sen ter presente a composición química do xene, é dicir, o *material químico* que constitúe os xenes. Para a xenética mendeliana **xene é a unidade da herdanza que produce a formación dunha característica observábel nun ser vivo ou nos seus descendentes**.



B/ A **xenética molecular estuda a natureza química dos xenes e a súa expresión**. Os xenes están compostos por fragmentos de moléculas de ADN que se replican antes da mitose. Cada unha das copias orixinadas nesta replicación contén a información necesaria para o desenvolvemento do novo ser; por tanto, o que se herda é fundamentalmente ADN, unha molécula informativa. *As funcións do ADN son a conservación e a transmisión da información*. **Os xenes son fragmentos de ADN** que se expresan cando a información que conteñen se traduce para formar unha proteína enzimática ou de outro tipo, que acabará por promover a formación dun determinado carácter ou particularidade do individuo.

O ser vivo recibe dos seus proxenitores o xene e non a característica como tal. Exemplo: os pétalos vermellos dunha flor son parte dunha planta que recibiu dos seus proxenitores un xene que determinan a cor vermella para os seus pétalos. A planta non herdou "flores vermelhas", senón xenes que formarán pétalos de cor vermella.

Os xenes están presentes nas células de cada individuo, pero uns exprésanse nun momento dado e outros non. Na semente do exemplo anterior xa estaba o xene que determinaba a cor vermella dos pétalos, pero a semente non ten pétalos. Este xene seguirá presente nas células das follas ou do froito sen que, como é lóxico, se exprese nestes órganos.



## 2. CONCEPTOS BÁSICOS DE XENÉTICA MENDELIANA.

♦ **Xenética mendeliana.** Estudo da herdanza biolóxica mediante experimentos de **reprodución**. Tenta coñecer cal é a información biolóxica dos individuos a partir das proporcións matemáticas en que se herda cada carácter, utiliza o **método de análise estatística**.

♦ **Xene.** É a **unidade da herdanza ou unidade do material hereditario**. É un **fragmento informativo de ácido nucleico**, xeralmente ADN (agás naqueles virus onde é o ARN), que **controla a aparición dun carácter**. Foi o que Mendel denominou **factor hereditario**.

♦ **Carácter.** Cada unha das particularidades (=atributos) morfolóxicas ou fisiolóxicas dunha especie que se herda e transmite; por exemplo: cor de ollos, número de dedos das extremidades, estatura, peso, presenza da enzima amilase na saliva, etc..

♦ **Carácter específico.** É o carácter propio dunha especie; por exemplo a corna dun cervo.

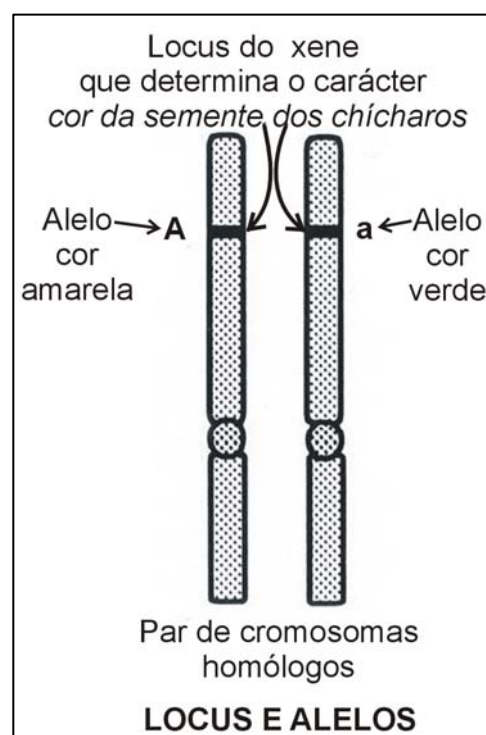
♦ **Carácter cualitativo (=discreto).** É aquel carácter que ou se ten ou non se ten, presenta unha **variabilidade moi limitada**. Por exemplo, a semente do chícharo ou é verde ou amarela.

♦ **Carácter cuantitativo (=continuo).** É aquel carácter que presenta unha variabilidade moi elevada. Para unha poboación dada observaríamos unha **variación continua na manifestación deste carácter**. Por exemplo, a altura, o grosor, o peso, a cor da pel, etc.. O carácter cuantitativo depende de varios xenes e cada un deles achega unha pequena parte ao resultado total. Fálase, daquela, de **herdanza polixénica**. Por exemplo, a cor da pel no home depende de tres ou catro pares de xenes e, ademais, o grao de insolación dará a tonalidade final.

♦ **Locus** (latinismo cuxo plural é **loci**). É o **lugar que ocupa cada xene no cromosoma**. É dicir: cada xene ocupa un sitio determinado dentro dun cromosoma particular, ese sitio recibe o nome de **locus**. Un cromosoma ten moitos loci. Os distintos **loci** atópanse **dispostos linealmente** ao longo do cromosoma.

♦ **Cromosomas homólogos.** Nas especies diploides cada cromosoma [en definitiva, cada macromolécula de ADN ou cadea de ADN] está por duplicado: un provén do proxenitor paterno e outro da proxenitora materna. Os cromosomas homólogos son un par de cromosomas que se recombinan durante a meiose, teñen **a mesma estrutura e os mesmos loci**, quer dicir, **albergan xenes con información para os mesmos caracteres**, pero poden conter distintos **alelos**.

♦ **Alelo.** Cada unha das variantes ou formas que pode presentar o xene nun determinado locus nunha parella de cromosomas homólogos. Exemplo: para o carácter "*cor da semente*" dos chícharos ou ervellas (*Pisum sativum*) hai dous alelos, o alelo <A> (amarelo) e o alelo <a> (verde). Os diferentes **alelos** que pode presentar un xene chámanse tamén **factores antagónicos**.



♦ **Alelismo múltiple ou serie alélica.** O máximo número de alelos que posúe un individuo diploide é de dous, un en cada cromosoma homólogo. Pero, dado que un xene pode ser cambiado a formas alternativas por mutación, teoricamente é posíbel un grande número de alelos nunha poboación de individuos. **Ao identificarmos máis de dous alelos no locus dun xene temos alelismo múltiple ou serie alélica.**

♦ **Individuo haploide:** presenta **só un alelo para cada xene** no locus correspondente.

♦ **Individuo diploide:** presenta **dous alelos para cada xene**, un en cada cromosoma homólogo, de maneira que un deles procede do pai e o outro da nai. Estes dous alelos **poden ser iguais ou distintos**.

♦ **Xenotipo.** Constitución xenética dun organismo, quer dicir, o **conxunto de xenes presentes nas súas células**. O concepto de xenotipo é máis amplo que o de fenotipo, pois non se expresan nin manifestan todos os alelos que temos, moitos deles fican ocultos, agachados. Por iso é frecuente que fenotipos que presentan os nosos avós e avoas, que non se manifestaron nos nosos pais, volvan aparecer en nós. Isto representa a existencia duns alelos que permaneceron agochados nos nosos pais. [Nos problemas de xenética falaremos de **xenotipo** para referirmonos á **combinación de alelos (AA, Aa, aa) que presenta un individuo para un determinado carácter.**]

♦ **Fenotipo.** É o aspecto físico observábel dun organismo, é dicir, o **conxunto dos seus caracteres observábeis**, “o que se ve”. O **fenotipo é o resultado da expresión do xenotipo nun ambiente determinado**:

**FENOTIPO = XENOTIPO + ACCIÓN AMBIENTAL**

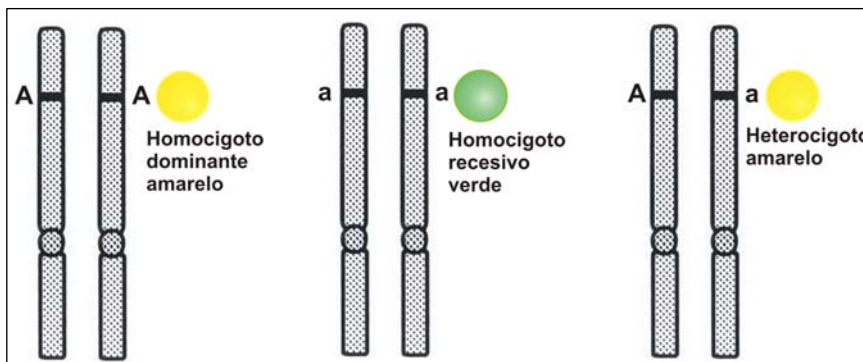
Por exemplo, a cor da pel vén determinada polo xenotipo, pero tamén depende do grao de insolación. Un xenotipo favorábel para dar individuos altos producirá un individuo fenotipicamente máis ou menos alto segundo a alimentación (condicións ambientais) recibida durante o seu desenvolvemento.

♦ **Homocigoto ou raza pura.**

Un individuo é **homocigoto para un determinado carácter** cando **presenta os dous alelos iguais**, é dicir, cando nos seus cromosomas homólogos presenta para ese carácter os dous alelos iguais. Por exemplo, para a *cor da semente dos*

*chícharos*, son homocigóticos os xenotipos <AA> (fenotipo amarelo) e <aa> (fenotipo verde).

Terminoloxicamente tamén se di que, por exemplo, os chícharos presentan **homocigose** (<AA> ou <aa>) para o carácter cor da semente.



♦ **Heterocigoto ou híbrido.** Un individuo é **heterocigoto para un determinado carácter** cando **presenta os dous alelos diferentes**. No caso anterior serían heterocigotos ou híbridos os individuos con xenotipo <Aa>, onde o alelo dun cromosoma indicará cor verde, <a>, e o alelo do cromosoma homólogo indicará cor amarela, <A>, para a semente.

♦ **Herdanza dominante (=dominancia total ou completa).** Dáse **cando un alelo, o alelo dominante, non deixa que o outro alelo se exprese, o alelo recesivo**. Por exemplo, na herdanza da *cor das sementes* do chícharo, os individuos de xenotipo <Aa> son amarelos xa que o alelo <A> é dominante sobre o alelo <a>. Os termos **dominante** e **recesivo** aplícanse tanto aos alelos como aos caracteres que rexen. [O símbolo do alelo dominante escríbese con maiúscula e o recesivo con minúscula.]

♦ **Herdanza intermedia (=dominancia intermedia ou incompleta).** Dáse cando nos individuos heterocigóticos se expresan os 2 alelos e aparece un fenotipo intermedio entre o que presentan os dous homocigotos: hai mistura de ambos alelos. É o caso da herdanza do carácter *cor das flores* de *Mirabilis jalapa*: os individuos con xenotipo <VV> teñen **flores vermellas** [<V> é un alelo que determina a síntese dunha enzima que cataliza a formación do pigmento vermello para a cor dos pétalos], os xenotipos <BB> teñen **flores brancas** [<B> é un alelo que produce unha enzima inactiva e, xa que logo, non se formará o pigmento vermello e aparece unha cor branca], e os xenotipos <VB> presentan **flores rosas** xa que se formará pouco pigmento. Hai, xa que logo, unha relación de **dominancia intermedia** entre os alelos V e B.

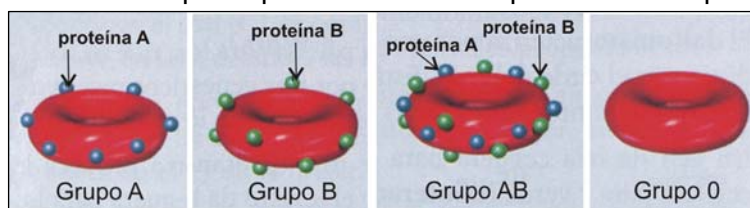


♦ **Herdanza codominante.** Dáse cando os dous alelos se expresan con igual intensidade, quer dicir, os dous alelos amosan por igual os seus efectos fenotípicos. Daquela os alelos son equipotentes. O híbrido ou heterocigoto manifesta as dúas variantes do carácter, quer dicir, o fenotipo é a suma de ambos. Isto sucede na herdanza do sistema do grupo sanguíneo humano denominado AB0. Este carácter está rexido por un **alelismo múltiple** de tres alelos:  $I^A$ ,  $I^B$  e  $i$ .

$I^A$  e  $I^B$  son **codominantes**;  $i$  é recesivo fronte a  $I^A$  e  $I^B$ .

FENOTIPOS (ou grupo sanguíneo)	XENOTIPOS
A	$I^A I^A$ , $I^A i$
B	$I^B I^B$ , $I^B i$
AB	$I^A I^B$
0	$ii$

O alelo  $I^A$  implica a presenza da proteína A na membrana dos eritrocitos.  
O alelo  $I^B$  implica a presenza da proteína B na membrana dos eritrocitos.  
O alelo  $i$  implica que o eritrocito non presenta nin a proteína A nin a B.



♦ **Dihíbridos. Individuos heterocigotos para dous caracteres;** por ex., nos chícharos o xenotipo <AaLl> indica un fenotipo amarelo e liso (carácter *cor da semente* -A amarela e a verde- e carácter *forma da pel da semente* -L lisa e l rugosa-).

♦ **Alelo letal.** É un alelo mutante que causa a morte do individuo. O alelo letal adoita ser recesivo, e para manifestarse necesita estar en homocigose.

**Simbología.** Os xenes adoitan simbolizarse con letras cursivas. Se só hai dous alelos o dominante represéntase con maiúscula (utilizando a inicial do carácter dominante que se estuda) e o recesivo represéntase con minúscula.

Cando hai máis de dous alelos, alelismo múltiple ou serie alélica, utilízanse superíndices.

No caso de herdanza intermedia os alelos poden simbolizarse os dous con letras maiúsculas, ou ben un con maiúscula e o outro con minúscula.

## ACTIVIDADE 02

### 3. EXPERIMENTOS E LEIS DE MENDEL.

Un bon experimento xorde dun problema ben proposto. **Mendel**, botánico e físico checo do século XIX, pretendía coñecer **por qué algúns caracteres dos proxenitores reaparecían na descendencia e outros non**, e para tal resolver tivo a feliz idea de comprobar **en que proporcións se presentaban os distintos caracteres nos descendentes dun cruzamento**. A existencia de relacións numéricas constantes e de leis matemáticas (aceptadas en campos do coñecemento como a Física) era algo totalmente novo, naquel tempo, no campo da Bioloxía.

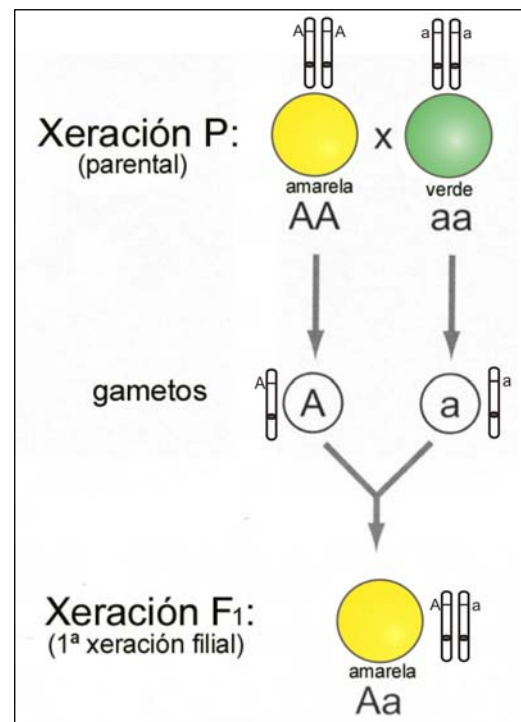
Mendel tivo o acerto de comparar as diferenzas entre individuos estudando un só carácter na planta do chícharo ou ervella, *Pisum sativum*, (por exemplo, *a cor da semente nos chícharos*) en vez de considerar varios caracteres ao mesmo tempo, como facían outros investigadores. Realizou as súas experiencias durante sete anos. Os dous primeiros anos dedicouse á obtención de **individuos homocigotos para unha serie de caracteres** das plantas, comprobando que os seus descendentes presentaban todos o mesmo carácter durante máis dunha xeración. Do estudo dos resultados que obtivo nos posteriores cruzamentos foron deducidas as coñecidas como Leis de Mendel.

As conclusións que se tiran das Leis de Mendel **son válidas para calquera especie diploide** como por exemplo a nosa, a especie humana, pero **os organismos haploides quedan excluídos** xa que, para cada xene, non posúen os dous alelos dos cromosomas homólogos que dan fundamento a estas leis.

#### 3.1. PRIMEIRA LEI DE MENDEL

##### ►LEI DA UNIFORMIDADE DOS HÍBRIDOS DA PRIMEIRA XERACIÓN FILIAL (F<sub>1</sub>) (Lei ou principio da uniformidade)

Mendel *cruzou dúas variedades puras (homocigóticas) para un mesmo carácter*, por exemplo *cor das sementes*, que poden ser amarelas ou verdes. Sempre que facía estes cruzamentos **a descendencia obtida era uniforme** (o fenotipo dos descendentes era o mesmo) e presentaba o carácter de un dos dous proxenitores (neste caso sementes amarelas). Como cada proxenitor transmite un xene distinto aos seus descendentes, estes serán heterocigotos (híbridos). Como os proxenitores son homocigotos, e polo tanto sempre transmiten o mesmo xene, **todos os descendentes terán o mesmo xenotipo e o mesmo fenotipo** (=uniformidade). Neste caso a cor amarela é dominante e polo tanto todos os fillos serán amarelos.





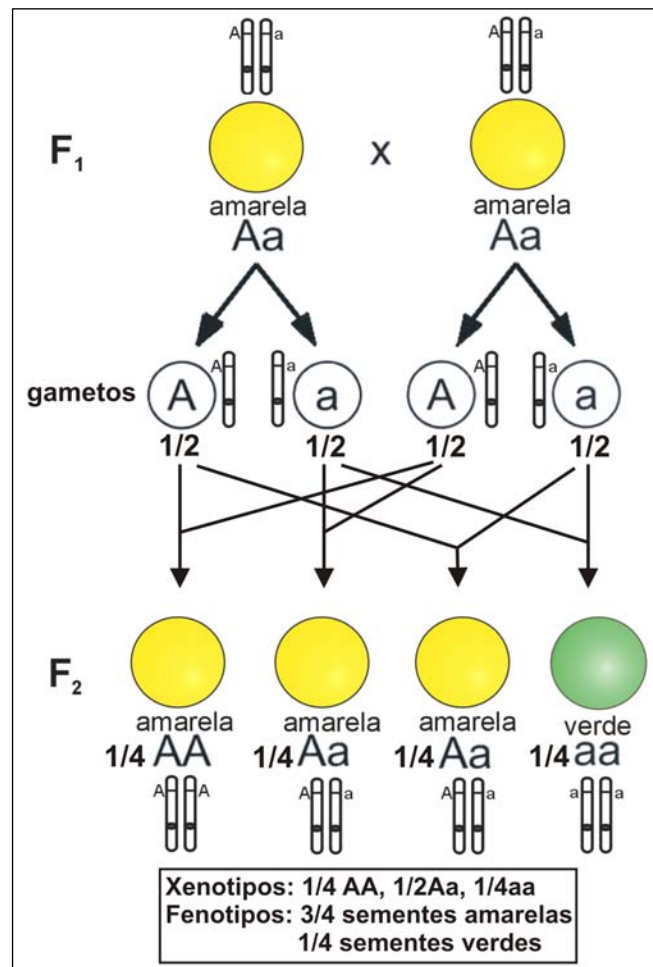
### 3.2) SEGUNDA LEI DE MENDEL

#### ► LEI DA SEGREGACIÓN (=separación) DOS CARACTERES (alelos) NA SEGUNDA XERACIÓN FILIAL (F<sub>2</sub>)

##### (Lei ou principio da segregación)

O seguinte paso foi *deixar que as plantas da primeira xeración filial (F<sub>1</sub>) se autofecundaran* para obter unha segunda xeración (F<sub>2</sub>). Cando observou os descendentes comprobou que aparecían as dúas variantes para a cor das sementes (amarelas e verdes), cando unha delas (a verde) non aparecera na F<sub>1</sub>. A variante presente na F<sub>1</sub>, as amarelas, aparecían nun 75%, e a variante que permanecera agachada, as verdes, nun 25%.

Vemos, pois, que cando se forman os gametos estes só reciben un xene (alelo) por cada carácter (recorda que os cromosomas homólogos se separan na meiose). Así, **os alelos, que estaban xuntos nos individuos heterocigotos, son independentes e segregáanse (=sepáranse) sen mesturarse nin contaminarse**, de xeito que o carácter recesivo pode aparecer na F<sub>2</sub> aínda que os seus pais (da F<sub>1</sub>) non o manifestaran.



#### **Principais conclusións mendelianas:**

1/ Cada carácter está determinado por dous xenes (alelos), un alelo procede de un dos proxenitores e o outro alelo do outro proxenitor.

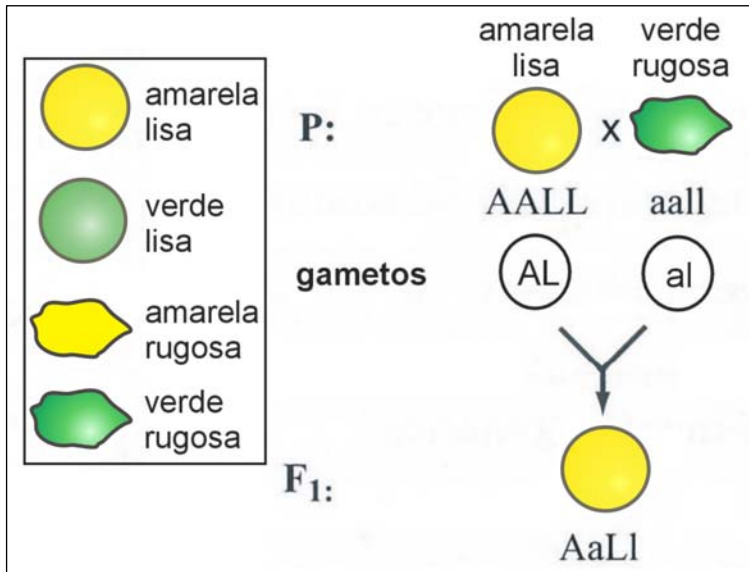
2/ Os alelos non se misturan, nin funden, nin contaminan ao longo da vida do individuo, senón que se segregan (=sepáranse) durante a formación dos gametos de xeito que a metade dos gametos recibe un alelo e a outra metade recibe o outro alelo.

No caso da *herdanza dominante* os individuos da F<sub>2</sub> que presentan xenotipos <AA> e <Aa> teñen o fenotipo amarelo. Como queira que o xenotipo non é visíbel, como poderíamos saber cando estamos en presenza dunha semente homocigótica ou heterocigótica? Para isto recórrase ao chamado **retrocruzamento** ou **cruzamento proba**, que consiste en cruzar a planta con sementes amarelas de xenotipo <A?> con outra planta recesiva de sementes verdes <aa>. Se o resultado do cruzamento é que toda a descendencia presenta sementes amarelas, entón o individuo será homocigótico <AA>; se o 50% da descendencia sae con sementes amarelas e o outro 50% presenta sementes verdes entón o individuo será heterocigótico <Aa>.

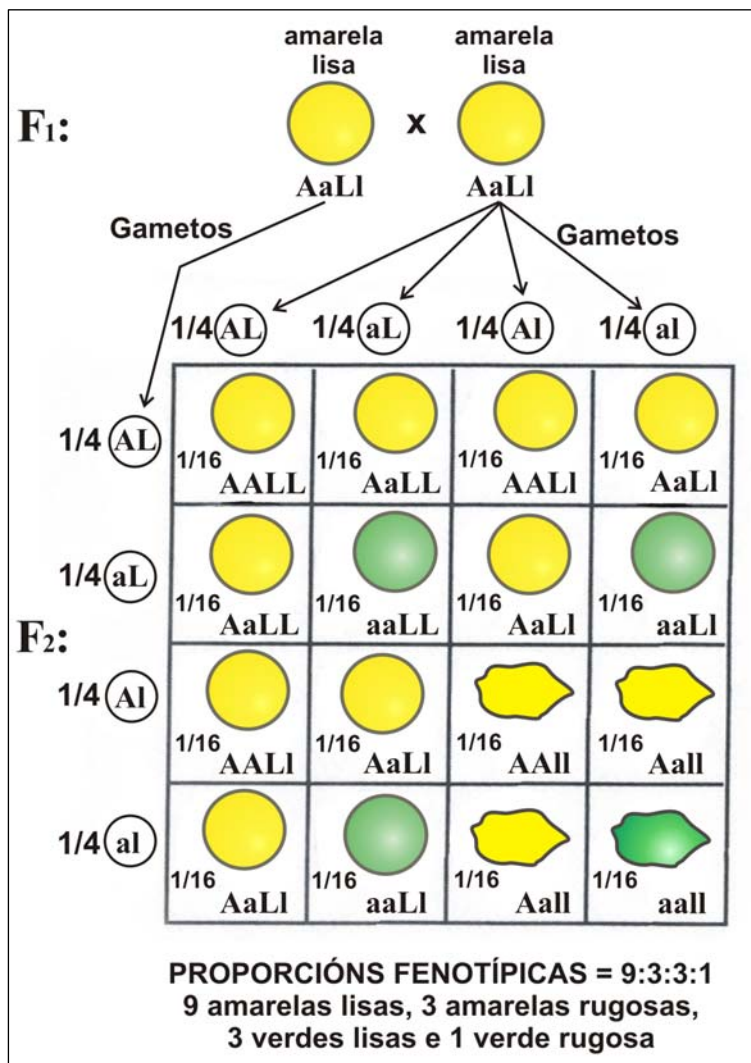
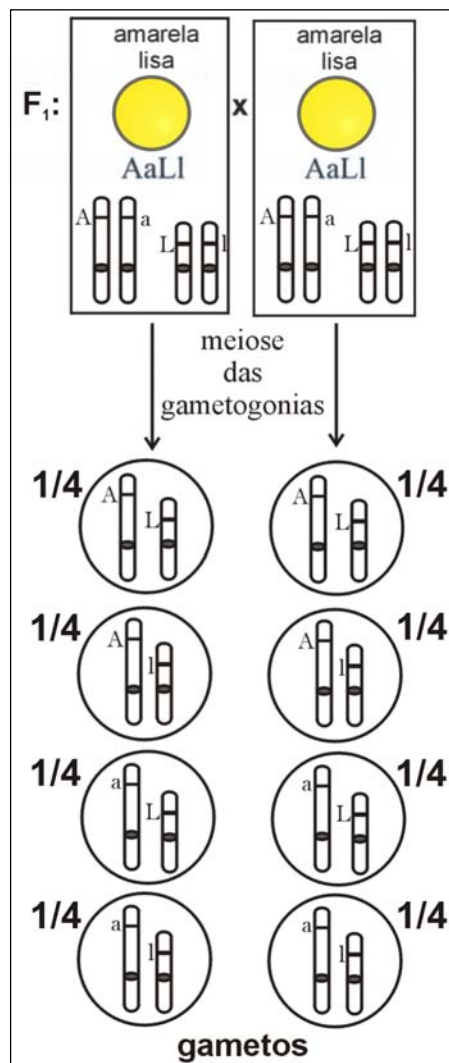


### 3.3) TERCEIRA LEI DE MENDEL

#### ► LEI DA TRANSMISIÓN INDEPENDENTE DOS CARACTERES



Mendel deduciu a súa terceira lei estudando a transmisión conxunta de dous ou máis caracteres e comprobou **que caracteres diferentes se transmiten independentemente un do outro**. Esta lei enúnciase así: "Na transmisión de dous ou máis caracteres, cada par de alelos que controlan un carácter transmítense á segunda xeración filial (F<sub>2</sub>) independentemente de calquera outro par de alelos que controle outro carácter, e sempre de acordo coa primeira e a segunda lei".



Vexamos:

Carácter <cor da semente do chícharo>

A = amarela; a = verde

Carácter <forma da pel do chícharo>

L = lisa; l = rugosa

A experiencia mendeliana consistiu en cruzar dúas razas puras do chícharo (xeración P), unha de sementes amarelas e lisas e outra de sementes verdes e rugosas.

Os heterocigotos da F<sub>1</sub> resultaron todos iguais e presentaban o fenotipo de un dos pais, sementes amarelas e lisas (caracteres dominantes); con isto quedaba demostrado que para casos de dihibridismo (transmisión de dous caracteres) tamén se cumpre a primeira lei mendeliana.

Para estudar a xeración F<sub>2</sub> constrúese un cadro de dobre entrada –o chamado **cadro de Punnett**– e comprobamos que apareceron os seguintes *fenotipos*:

- amarelas-lisas
- amarelas-rugosas
- verdes-lisas
- verdes-rugosas

na proporción 9:3:3:1 respectivamente.

O feito de aparecer na xeración F<sub>2</sub> combinacións fenotípicas novas (amarelas-rugosas e verdes-lisas), que non existían na xeración P, demostra que os dous caracteres se transmiten (=herdan) independentemente un do outro.

### ACTIVIDADE 03

[Estuda antes os problemas resoltos de Xenética Mendeliana que están ao final deste texto]

#### 4. MODIFICACIÓNS DA HERDANZA MENDELIANA.

Ao estudaren a herdanza de moitos caracteres comprobouse que non se obteñen os resultados en porcentaxe típicos das proporcións mendelianas clásicas, quer dicir, **hai unha serie de fenómenos xenéticos que**, en certos casos, **van alterar os resultados esperados segundo indican as Leis de Mendel**.

Son varios os fenómenos que explican este comportamento: o **ligamento xenético** [ou **xenes ligados** no mesmo cromosoma], as **interaccións xénicas**, os **xenes letais**, o **alelismo múltiple**, os **xenes ligados ao sexo**, etc.

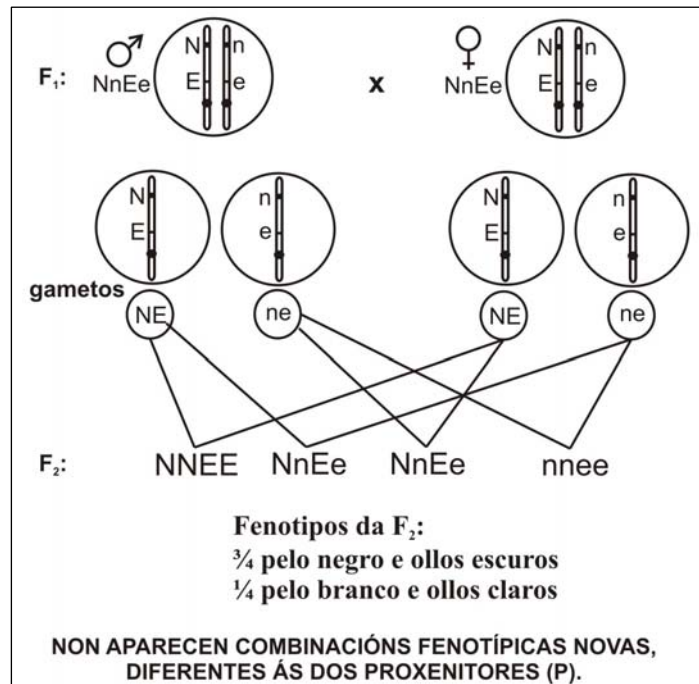
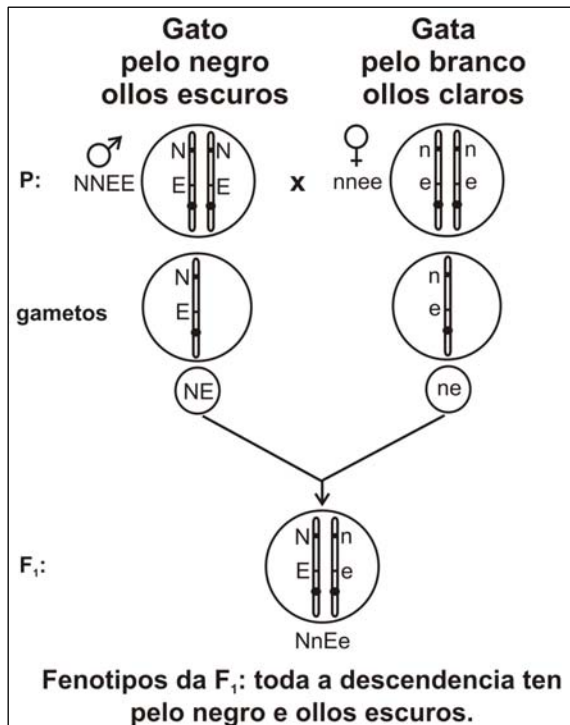
##### 4.1) EXCEPCIÓNS Á TERCEIRA LEI DE MENDEL (= enmascaramento da 3ª Lei de Mendel). LIGAMENTO XENÉTICO

A terceira lei de Mendel non se cumpre sempre. Cando é que non se cumpre? Para poder entender esta cuestión, hai que ter conta o feito de que cada cromosoma está constituído por un moi longo filamento de ADN onde están localizados numerosos xenes. Polo tanto, **cando se forman os gametos o que se reparte son os cromosomas, que non os xenes**; temos pois que **os xenes que van no mesmo cromosoma transmítense (hérdanse) xuntos**. Isto explica por que certos caracteres se transmiten e aparecen asociados: por exemplo, as persoas que son louras teñen, **habitualmente**, ollos claros. Chamamos **xenes ligados** a **aqueles que están localizados no mesmo cromosoma**.

Temos que, en teoría, todos aqueles caracteres que teñan os xenes localizados sobre o mesmo cromosoma deben transmitirse xuntos.

Vexamos como se transmiten dous caracteres que teñen os seus xenes ligados no mesmo cromosoma. Exemplo hipotético: cruzamento de gato de pelo negro e ollos escuros con gata de pelo branco e ollos claros:

Pelo negro  $N$  (dominante), pelo branco  $n$ .  
Ollos escuros  $E$  (dominante), ollos claros  $e$ .



Pero a realidade pode complicarse muito máis. Así, **no caso de xenes ligados pode acontecer que, durante a meiose, estes xenes se vexan afectados polo fenómeno do entrecruzamento (recombinación).** Se isto ocorre os resultados da F<sub>2</sub> serían distintos e non se corresponderían nin coas proporcións que se obteñen cando actúa a *terceira lei*, nin coas proporcións vistas co exemplo dos gatos, é dicir, cando os caracteres están ligados e non actúa o entrecruzamento.

## 4.2) AS INTERACCIÓNS XÉNICAS

A interacción xénica prodúcese cando un carácter non depende só de un par de xenes homólogos (dous alelos) senón de dous ou máis pares de xenes que interactúan.

A interacción entre estes xenes pode ser de dous tipos:

- interacción epistática e
- interacción non epistática.

### 4.2.1) INTERACCIÓN EPISTÁTICA

Prodúcese cando, nun carácter controlado por un par de xenes, a expresión de un deles, alelo epistático ou alelo influente, suprime ou enmascara a expresión do outro, alelo hipostático ou alelo influído. **A interacción epistática orixina modificacións na proporción esperada 9:3:3:1.** Un exemplo é o da coloración da pelame dos ratos

#### 4.2.2) INTERACCIÓN NON EPISTÁTICA

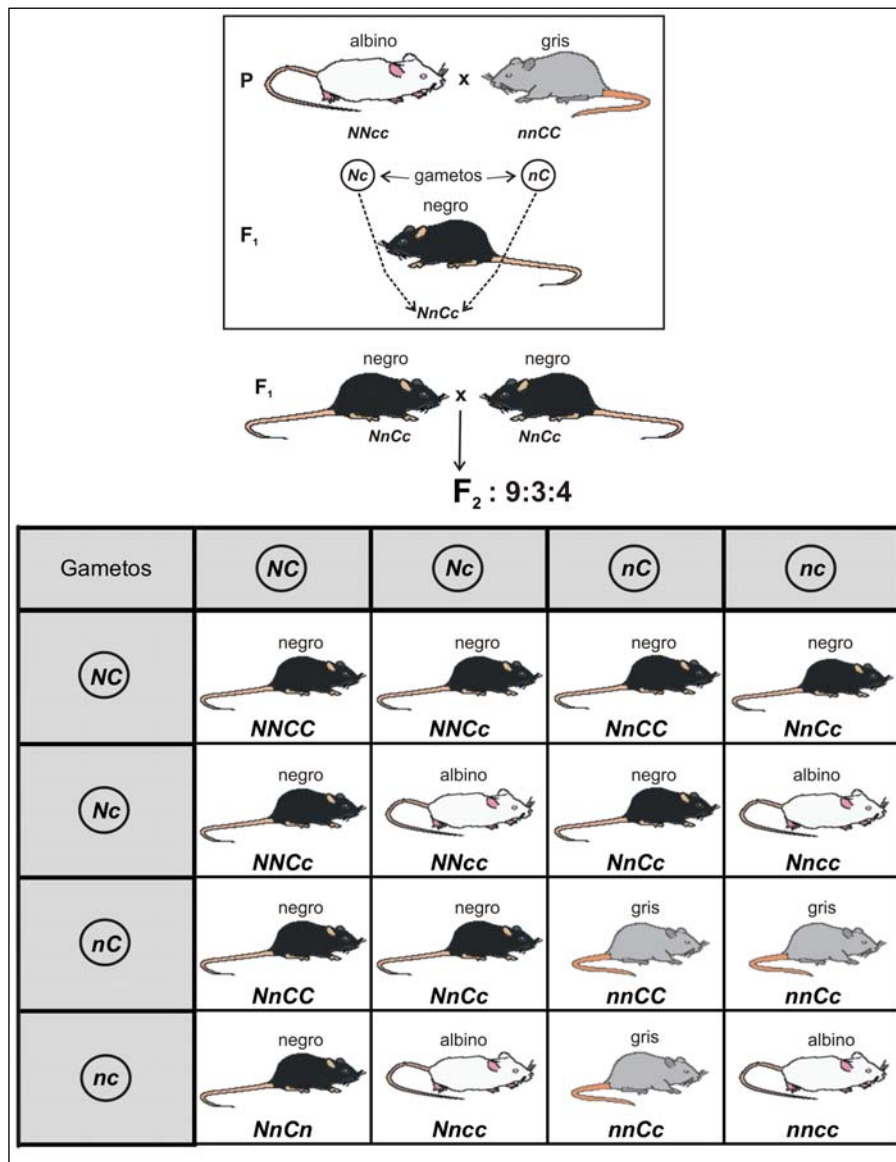
Prodúcese cando, nun carácter controlado por un par de xenes, non existe xerarquía, cada alelo dá a súa información e todos contribúen á aparición dun novo fenotipo. **A interacción non epistática non orixina modificacións na proporción esperada 9:3:3:1.** Un exemplo coñecido é o da forma das cristas dos pitos.

##### A cor da pelaxe dos ratos, exemplo de interacción epistática:

No carácter cor da pelaxe dos ratos temos ratos de cor **negra**, **albina** (pelame non pigmentada) e **gris**. A cor do pelo está controlada polos alelos **N** para pelo negro, dominante, e **n** para pelo gris, recesivo. Pero a expresión destes dous fenotipos vai depender da presenza ou non doutro **alelo recesivo c** en homocigose que **inhibe a síntese da enzima que fabrica o pigmento que dá cor ao pelo**. O alelo dominante **C** non impedirá a formación do pigmento.

Daquela temos que calquera rato que conteña o par alélico **cc** será albino e por iso o alelo epistático é o recesivo **c**. Todos os ratos que conteñan o xenotipo **cc** serán albinos, con independencia da presenza dos outros pares alélicos **NN**, **Nn** ou **nn**.

Ao cruzarmos dúas razas puras de ratos, un albino e outro gris, os descendentes foron todos negros. Ao cruzarmos dous destes ratos negros entre si os descendentes obtidos foron 9 negros, 3 grises e 4 albinos, **9:3:4**, proporción diferente á esperada que sería 9:3:3:1 segundo a Terceira Lei de Mendel.





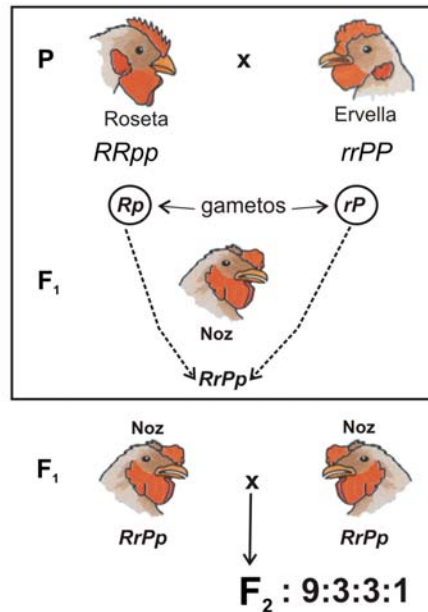
### A forma da crista dos pitos, exemplo de interacción non epistática:

No carácter forma da crista dos pitos ou galiñas aparecen catro fenotipos: **roseta**, **ervella**, **noz** e **serrada**. O tipo de crista está controlado por dous pares de alelos diferentes coñecidos como roseta e ervella:  $R/r$  (erre de roseta) e  $P/p$  (pe de *Pisum*, a ervella ou chícharo).

Ao cruzarmos pitos de crista roseta  $RRpp$  con pitos de crista ervella  $rrPP$ , aparece unha xeración  $F_1$  de pitos con crista en noz,  $RrPp$ , quer dicir, **un novo fenotipo**.

Ao cruzarmos entre si os pitos da  $F_1$  obtemos unha xeración  $F_2$  con pitos que presentan cristas en forma de noz, roseta, ervella e **un novo fenotipo**: crista serrada ( $rrpp$ ).

A interacción non epistática non orixina modificacións na proporción esperada 9:3:3:1.



Gametos	$RP$	$Rp$	$rP$	$rp$
$RP$	 Noz $RRPP$	 Noz $RRPp$	 Noz $RrPP$	 Noz $RrPp$
$Rp$	 Noz $RRPp$	 Roseta $RRpp$	 Noz $RrPp$	 Roseta $Rrpp$
$rP$	 Noz $RrPP$	 Noz $RrPp$	 Ervella $rrPP$	 Ervella $rrPp$
$rp$	 Noz $RrPp$	 Roseta $Rrpp$	 Ervella $rrPp$	 Serrada $rrpp$

### ÁRBORES XENEALÓXICAS OU PEDIGREES

Un recurso gráfico usado con frecuencia para resolver problemas de herdanza, sobre todo no que ten a ver coa herdanza humana, é a elaboración de **árbores xenealóxicas** ou **pedigrees**, pois permiten representar un determinado carácter nun grupo de individuos emparentados.

Representamos os individuos por símbolos: **círculos** representan mulleres, **cadrados** representan homes, **rombos** cando se descoñece o sexo.

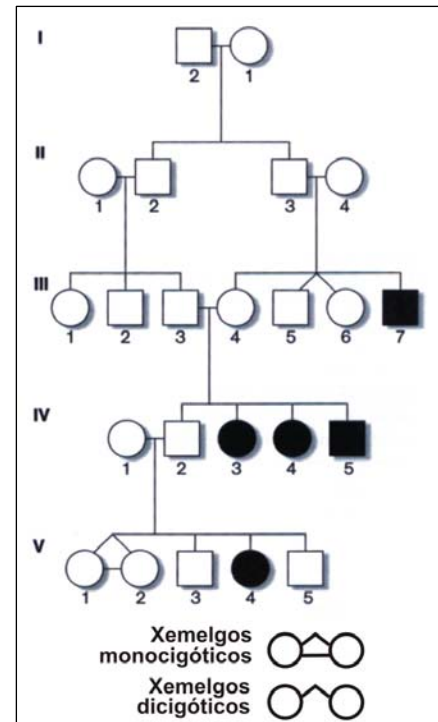
Círculos e cadrados brancos marcan o carácter dominante estudado e o escuro o carácter recesivo.

As **fileiras horizontais** de individuos indican unha xeración, de maneira que as fileiras máis baixas da árbore son as xeracións máis recentes. Distínguense utilizando números romanos: I, II, III, IV, V ... As persoas dunha mesma xeración márcanse de esquerda a dereita coa numeración 1, 2, 3, 4, ...

A **parella** indícase mediante unha liña que une as dúas persoas. Se son consanguíneos píntase unha dobre liña.

Os **fill@s** da mesma parella únense mediante unha liña horizontal que estará unida por unha liña vertical á dos pais. A disposición dos fill@s, de esquerda a dereita, indica a orde de nacemento.

Os **xemellos monocigóticos** represéntanse partindo dun mesmo punto na liña que une aos irmáns, estando ademais unidos entre si por unha outra liña. Os **xemellos dicigóticos** carecen desta última liña de unión.



#### ACTIVIDADE 04

#### ACTIVIDADE 05

## PROBLEMAS RESOLUTOS DE XENÉTICA

**1) Un varón de ollos azuis casa cunha muller de ollos pardos. A nai da muller era de ollos azuis, o pai de ollos pardos e tiña unha irmá de ollos azuis. Da parella naceu un cativo con ollos pardos. Razoa como será o xenotipo de todos eles, sabendo que a cor parda domina sobre a cor azul.**

### Resolución

① Logo de lermos comprensivamente o enunciado imos asignando o símbolo adecuado, segundo comentamos no apartado de simboloxía, aos caracteres que se estudan:

Alelo cor de ollos pardos =  $P$ , alelo dominante  
Alelo cor de ollos azul =  $p$ , alelo recesivo

② Anotamos os datos dos distintos xenotipos que, pola información do enunciado, podemos ir deducindo:

-Xenotipo varón de ollos azuis:  $pp$ . Ao ser un alelo recesivo ten de estar en homocigose para que se manifeste como fenotipo, como o que observamos.

-Xenotipo muller de ollos pardos:  $P_{-}$ . Unha persoa de ollos pardos poderá ter xenotipo  $PP$ , homocigótica dominante, ou ben  $Pp$ , heterocigótica. Por iso designámola de primeiras como  $P_{-}$ , o guiñón baixo é a incógnita a procurar.

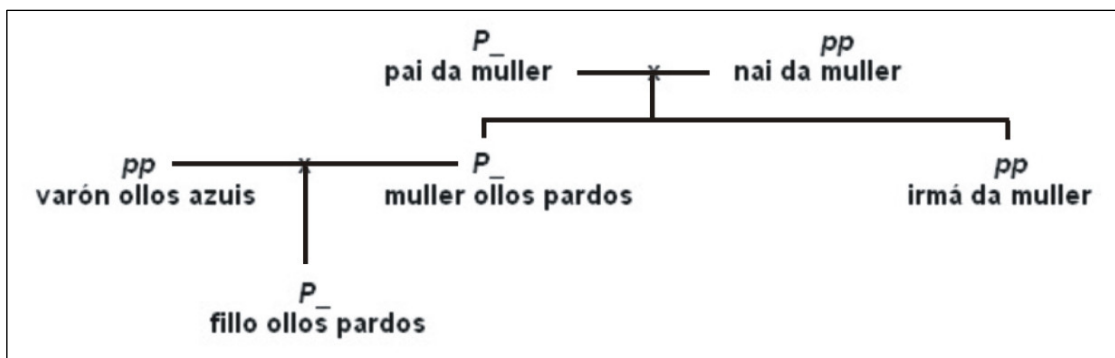
-Xenotipo nai da muller, que tamén ten ollos azuis, será:  $pp$

-Xenotipo pai da muller, que ten ollos pardos:  $P_{-}$

-Xenotipo da irmá da muller, que tamén ten ollos azuis, será:  $pp$

-Xenotipo do fillo da parella de ollos pardos:  $P_{-}$

③ Escribimos os cruzamentos pertinentes e imos deducindo os alelos descoñecidos para completar o xenotipo de todos eles:

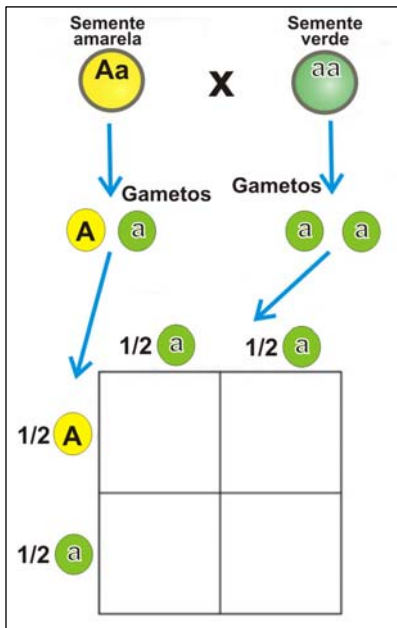


O pai da muller será heterocigótico,  **$Pp$** , xa que ten unha filla homocigótica,  $pp$ , que recibiu un  $p$  da nai e por forza o outro  $p$  será do pai.

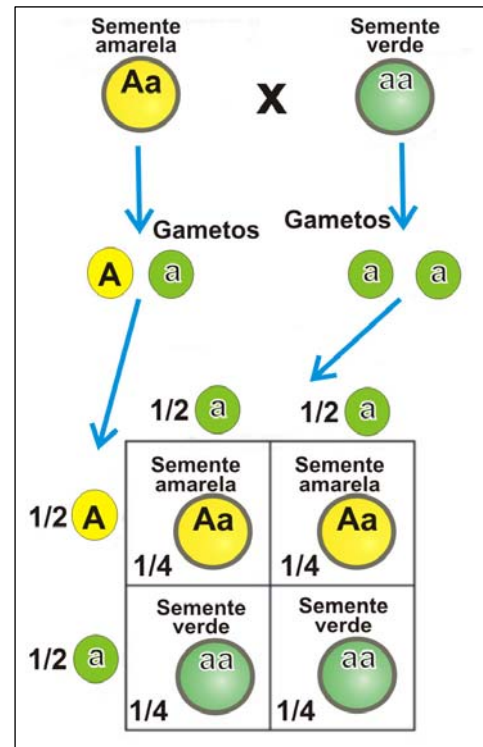
A muller de ollos pardos ten de ser heterocigótica,  **$Pp$** , pois a nai só lle achega alelos  $p$  ás fillas.

O fillo de ollos pardos será heterocigótico,  **$Pp$** , porque o seu pai só pode transmitir alelos  $p$  para este carácter dado que é homocigótico recesivo.

II) Na ilustración axunta da esquerda aparece un cadro de Punnett que tes de completar ao tempo que indicas os xenotipos e fenotipos que se obteñen nun cruzamento entre unha semente amarela (de xenotipo Aa) e unha semente verde (de xenotipo aa).



### Resolución



III) O pelo crecho dos cadelos domina sobre o liso. Unha parella de pelo crecho tivo un cadelíño de pelo crecho do que se quere saber se é heterocigótico. Con que tipo de femia haberá que cruzalo? Por que?

### Resolución

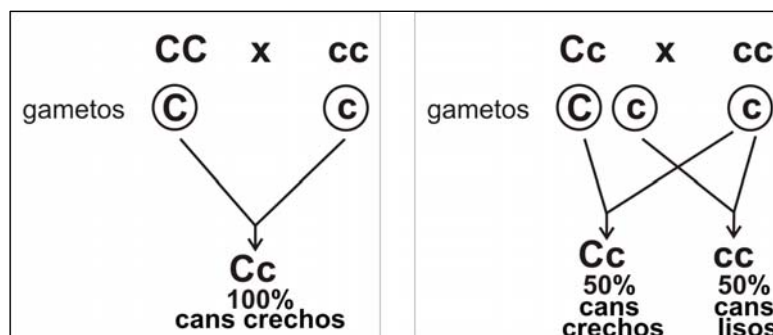
C: Pelo crecho. c: Pelo liso.

Se o pelo crecho é carácter dominante nos cans, un individuo de fenotipo crecho poderá presentar dous posíbeis xenotipos: CC ou Cc.

Para resolver esta cuestión temos que acudir ao denominado **retrocruzamento** ou **cruzamento proba** que consiste en cruzar, neste caso, o cadelo incógnita cunha cadela homocigótica recesiva para o carácter tipo de pelo, quer dicir, cunha cadela de pelo liso e xenotipo cc.

Se do cruzamento  $C\_ \times cc$  resulta que todos os descendentes son de fenotipo crecho, poderemos asegurar que o xenotipo incógnita é un homocigótico dominante CC.

Se do cruzamento  $C\_ \times cc$  resulta que aparece algún descendente, aínda que só sexa un, con fenotipo liso, teremos a certeza absoluta de que o xenotipo incógnita é heterocigótico Cc.



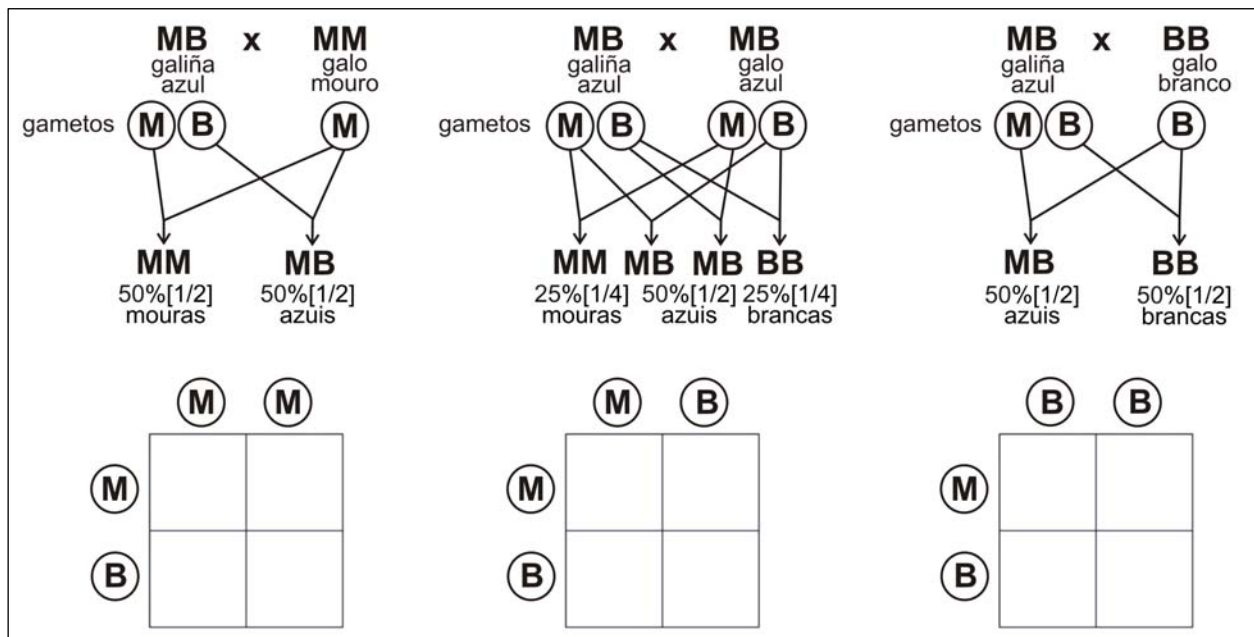


**IV) Nas galiñas de raza meridional a combinación heterocigótica dos alelos que determinan a plumaxe moura (M) e branca (B) é azul. Que descendencia terá unha galiña azul se se cruza con aves a) mouras; b) azuis e c) brancas?**

**Resolución**

O enunciado descríbennos un carácter, cor da plumaxe, con dous alelos:  $M$ =plumaxe moura,  $B$ = plumaxe branca. Cando estes dous alelos se asocian en heterocigose ( $MB$ ) aparece un terceiro fenotipo para a combinación destes dous alelos: plumaxe azul. Daquela temos: plumaxe moura, homocigose  $MM$ ; plumaxe branca, homocigose  $BB$ ; plumaxe azul heterocigose  $MB$ .

Estes datos amósannos claramente a existencia dunha **herdanza intermedia** ou **dominancia incompleta**. Resolver o problema supón facer os sucesivos cruzamentos entre si como xa sabemos, ben con método máis inmediato das frechas cruzadas, ben utilizando cadros de Punnett.



**V) Un home de grupo sanguíneo A e unha muller do grupo B teñen un fillo do grupo O. Cales son os xenotipos destas tres persoas? Que outros xenotipos, e con que frecuencias, se poden esperar na descendencia desta parella?**

**Resolución**

① Cando andemos a resolver problemas do grupo sanguíneo humano AB0 temos de lembrar que hai alelismo múltiple e herdanza codominante, e ter presente os catro fenotipos e as súas varias correspondencias en xenotipo.

FENOTIPOS (ou grupo sanguíneo)	XENOTIPOS
A	$I^A I^A, I^A i$
B	$I^B I^B, I^B i$
AB	$I^A I^B$
O	$ii$

A correlación de codominancia/dominancia entre os tres alelos,  $I^A$ ,  $I^B$  e  $i$  é esta:  $I^A = I^B > i$ , quer dicir, que  $I^A$  e  $I^B$  son codominantes entre si e  $i$  é recesivo tanto fronte a  $I^A$  como fronte a  $I^B$ .

② Anotamos os datos mínimos de xenotipo que deducimos pola información do enunciado:

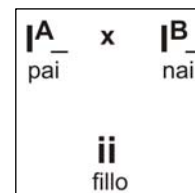
-Xenotipo home grupo A:  $I^A_-$  [ $I^A I^A$  ou  $I^A i$ ]

-Xenotipo muller grupo B:  $I^B_-$  [ $I^B I^B$  ou  $I^B i$ ]

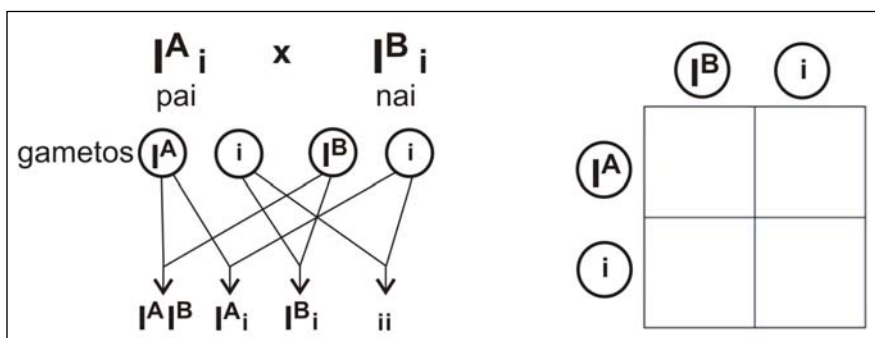
-Xenotipo fillo grupo 0:  $ii$

Se a parella ten un fillo do grupo 0, ten por forza que ser heterocigótica:

Pai  $I^A i$   
Nai  $I^B i$



③ A segunda parte do exercicio supón facer o cruzamento xeral entre os xenotipos dos proxenitores materno e paterno:



A proporción dos fenotipos será:  $\frac{1}{4}$  AB (25%) |  $\frac{1}{4}$  A (25%) |  $\frac{1}{4}$  B (25%) |  $\frac{1}{4}$  0 (25%)

**VI) Crúzase unha planta de chícharo dunha liña pura de sementes amarelas e lisas con outra liña pura de sementes verdes e rugosas. Se a cor amarela é dominante sobre a verde e a textura lisa é dominante sobre a rugosa, indica: a) Como son os xenotipos paternos? b) Como será fenotípica e xenotipicamente a 1ª xeración filial ( $F_1$ )? c) Escribe o xenotipo das clases de gametos que se poden formar se se cruzan dous individuos da  $F_1$ .**

### Resolución

Logo de lermos comprensivamente o enunciado asignamos o símbolo adecuado aos distintos alelos dos caracteres a estudar:

Carácter cor semente      Alelo semente amarela      = A, alelo dominante  
Alelo semente verde      = a, alelo recesivo

Carácter textura semente      Alelo semente lisa      = L, alelo dominante  
Alelo semente rugosa      = l, alelo recesivo

a) Os xenotipos dos proxenitores serán:

Amarelo e liso:  $AALL$   
Verde e rugoso:  $aall$   
Cruzamento:  $AALL \times aall$

b) O xenotipo de toda a  $F_1$  será:  $AaLl$   
e o fenotipo de toda a proxenie será: amarelo e liso.

c) Os xenotipos dos gametos serán:  $AL, Al, aL, al$

**VII) No gando de corno curto a cor da pelaxe pode ser vermella, branca ou ruá. Ruán é un fenotipo intermedio cunha mestura de pelos vermellos e brancos. A partir de varios cruzamentos obtivéronse o seguintes datos:**

vermello  $\times$  vermello  $\Rightarrow$  todos vermellos  
branco  $\times$  branco  $\Rightarrow$  todos brancos  
vermello  $\times$  branco  $\Rightarrow$  todos ruáns  
ruáns  $\times$  ruáns  $\Rightarrow$   $\frac{1}{4}$  vermellos,  $\frac{1}{2}$  ruáns,  $\frac{1}{4}$  brancos

**A/ Como se herda a cor da pelaxe? B/ Cales son os xenotipos dos pais e os da súa descendencia en cada cruzamento?**

### Resolución

A/ Estamos fronte a un caso de **codominancia** ou **herdanza codominante** dado que o fenotipo ruán aparece por unha mistura de pelos vermellos e brancos.

B/ Como serán os xenotipos dos cruzamentos

Alelo pelo vermello  $V$   
Alelo pelo branco  $B$

- Xenotipos dos pais: vermello  $\times$  vermello  $\Rightarrow VV \times VV \Rightarrow$  Todos  **$VV$** , vermellos
- Xenotipos dos pais: branco  $\times$  branco  $\Rightarrow BB \times BB \Rightarrow$  Todos  **$BB$** , brancos
- Xenotipos dos pais: vermello  $\times$  branco  $\Rightarrow VV \times BB \Rightarrow$  Todos  **$VB$** , ruáns
- Xenotipos dos pais: ruán  $\times$  ruán  $\Rightarrow VB \times VB \Rightarrow$   $\frac{1}{4}$   **$VV$** , vermellos;  
 $\Rightarrow \frac{1}{2}$   **$VB$** , ruáns;  
 $\Rightarrow \frac{1}{4}$   **$BB$** , brancos.

**VIII) A acondroplasia supón unha eiva na osificación das cartilaxes que provoca nanismo. Dúas persoas acondroplásicas casan e teñen un fillo anano e outro normal.**

**A/ Determina se este carácter é dominante ou recesivo.**

**B/ Se estes pais teñen máis fillos, indica as posíbeis frecuencias fenotípicas que serían de esperar respecto da estatura. Representa o cruzamento mediante símbolos.**

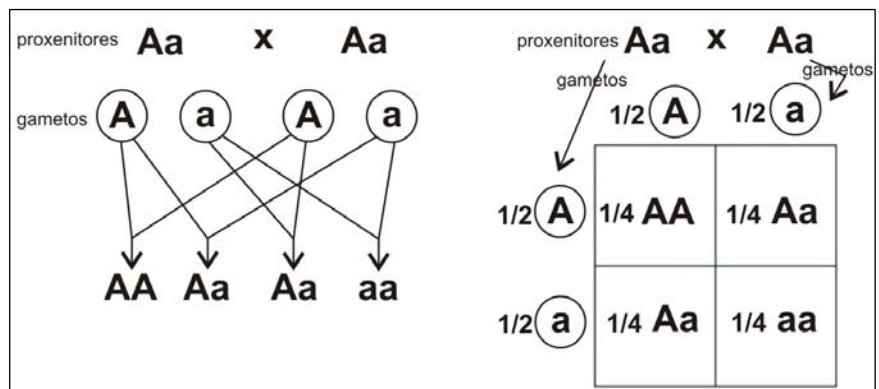
### Resolución

A/ Se o carácter fora recesivo significaría que os dous proxenitores acondroplásicos serían homocigóticos e só posuirían e transmitirían o alelo da acondroplasia, por conseguinte toda a súa prole sería anana. Como tiveron un fillo de estatura normal entendemos que a acondroplasia é un carácter dominante fronte á estatura normal que será recesivo. Ademais os dous proxenitores serán heterocigóticos para este carácter.



B/  
Alelo da acondroplasia  $A$   
Alelo da estatura normal  $a$

O 75% [=3/4] da descendencia serían fillos/as acondroplásicos ( $AA$ ,  $Aa$ ) e o 25% [=1/4] terían estatura normal ( $aa$ ).



**IX) Un home do grupo sanguíneo B foi sometido a xuízo de paternidade por unha muller do grupo A. O fillo da muller é do grupo 0.**

**A/ Poderá ser este home o pai do meniño? Explicao.**

**B/ Se este home é en realidade o pai do neno, especifica os xenotipos dos proxenitores.**

**C/ Se o home fora do grupo AB podería ser o pai do neno?**

### **Resolución**

Ao resolvermos problemas do grupo sanguíneo humano ABO teremos sempre presente o alelismo múltiple e a herdanza codominante, amais da táboa de fenotipos e xenotipos xa descrita, xunto coa correlación de codominancia/dominancia entre os tres alelos [ver problema 5].

A/ Para un home do grupo sanguíneo B ser pai dun meniño do grupo 0 [ii] precisa ter un xenotipo heterocigótico para B :  $I^B i$ . Non podemos descartar, de entrada e sen facer outras probas, a súa posíbel paternidade. Convén lembrarmos este principio: **<<A determinación do grupo sanguíneo pode asegurar a non paternidade dun home, mais non serve como proba para declarar a paternidade>>**.

B/ Se este home é o pai do neno o seu xenotipo será o xa antedito:  $I^B i$ . A nai ao pertencer ao grupo A, e tendo un meniño do grupo 0 [ii], será de xenotipo heterocigótico:  $I^A i$ .

C/ Se o home fora do grupo sanguíneo AB [ $I^A I^B$ ] en ningún caso podería ser pai dun meniño 0 [ii] pois el sempre transmitirá aos seus fillos/as ou ben un alelo para A [ $I^A$ ] ou ben un alelo para B [ $I^B$ ]. Por iso todos os seus posíbeis fillos pertencerán, segundo o alelo materno que reciban, ao grupo A, ao grupo B ou ao grupo AB, pero nunca ao grupo 0.

**X) Observa esta árbore xenealóxica sobre a herdanza do albinismo nunha familia, sabendo que o alelo N, pigmentación normal, domina sobre o alelo n, albinismo.**

**A/ Deduce os xenotipos dos individuos que non o teñen anotado.**

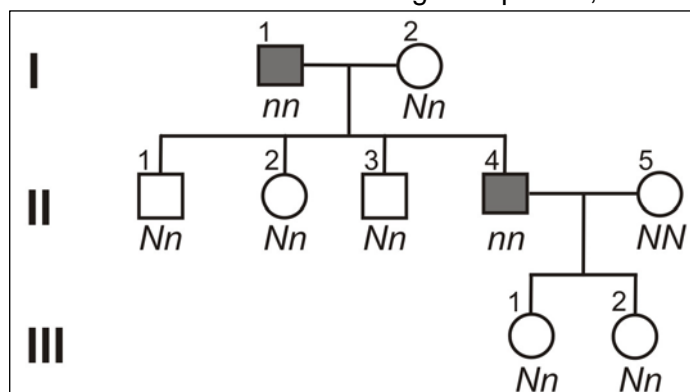
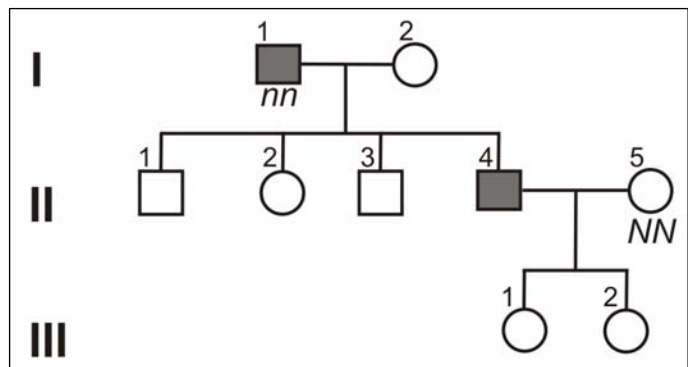
**B/ Se a muller de III-1 casa cun home Nn, que probabilidade hai de que teñan un meniño albino?**

### **Resolución**

Se a parella I1-I2 ten un fillo albino, II4, significa que o xenotipo da muller I2 será heterocigoto Nn, xa que II4 recibe un alelo n do pai albino e o outro procederá da nai.

Os descendentes da primeira parella, II1, II2 e II3, terán de ser heterocigóticos Nn.

Os descendentes da segunda parella, III1 e III2, tamén serán heterocigóticos, Nn, pois recibirán o alelo do albinismo n do pai e o alelo da pigmentación normal N da nai homocigótica.





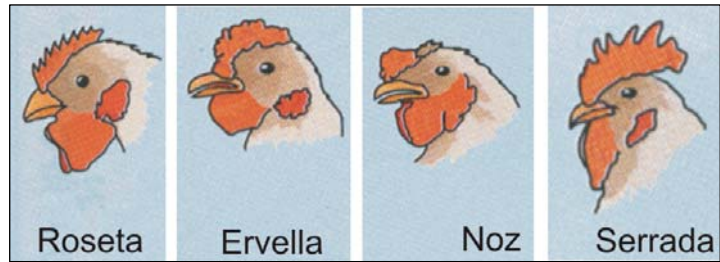


**XI) Nos pitos, o xenotipo  $rrpp$  determina crista serrada, o xenotipo  $R\_P\_$  crista en forma de noz, o xenotipo  $rrP\_$  crista en ervella e o xenotipo  $R\_pp$  crista en roseta. Que tipo de cristas e en que proporcións aparecerán na  $F_1$  e na  $F_2$  dun cruzamento de aves de crista serrada con aves dunha liña pura con crista en forma de noz?**

### **Resolución**

A forma da crista dos pitos depende da interacción entre dous xenes o  $R/r$  e o  $P/p$ . As súas combinacións darán lugar aos distintos fenotipos: crista serrada, crista en noz, crista en ervella ou crista en roseta.

Para chegarmos á  $F_1$  temos que facer o cruzamento que nos pide entre o xenotipo crista serrada,  $rrpp$ , e unha liña pura de crista en noz, quer dicir, un individuo en homocigose dominante  $RRPP$ .



P: [Crista serrada]  $rrpp$  x [Crista en noz]  $RRPP$

$F_1$ : Toda a descendencia será  $RrPp$ , presentando crista en noz

$F_2$ : Hai que facer o cruzamento  $RrPp$  x  $RrPp$

Realiza un *cadro de Punnett* semellante ao que está formulado no apartado da 3ª Lei de Mendel para obter os xenotipos.

Os fenotipos serán estes:

- 9/16 crista en noz
- 3/16 crista en ervella
- 3/16 crista en roseta
- 1/16 crista serrada.