

Leyes de Mendel

Características de la herencia mendeliana

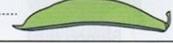
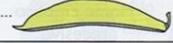
Elizabeth Ramos Raudry

Gregor Johann Mendel



- 📄 Heinzendorf, Austria
- 📄 Monje agustino católico
- 📄 1822-1884
- 📄 *Experimentos sobre hibridación de plantas 1866*
- 📄 Padre de la Genética

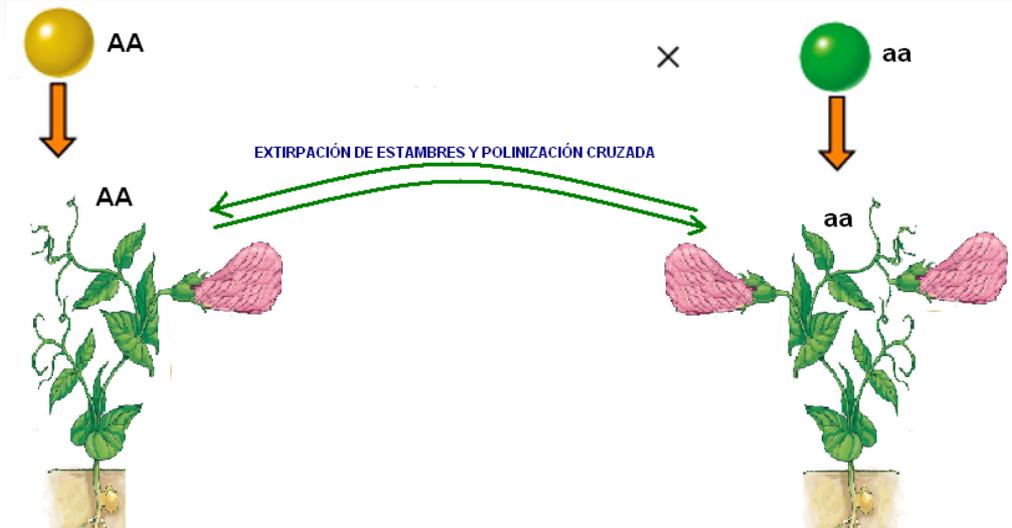
Caracteres del guisante analizados

Carácter	Dominante	Recesivo
Color flores	Púrpura 	Blanco 
Posición flores	Lateral 	Apical 
Color guisante	Amarillo 	Verde 
Forma guisante	Lisa 	Rugosa 
Forma vaina	Hinchada 	Hendida 
Color vaina	Amarillo 	Verde 
Altura/talla	Alto 	Enano 



Líneas puras e híbridas

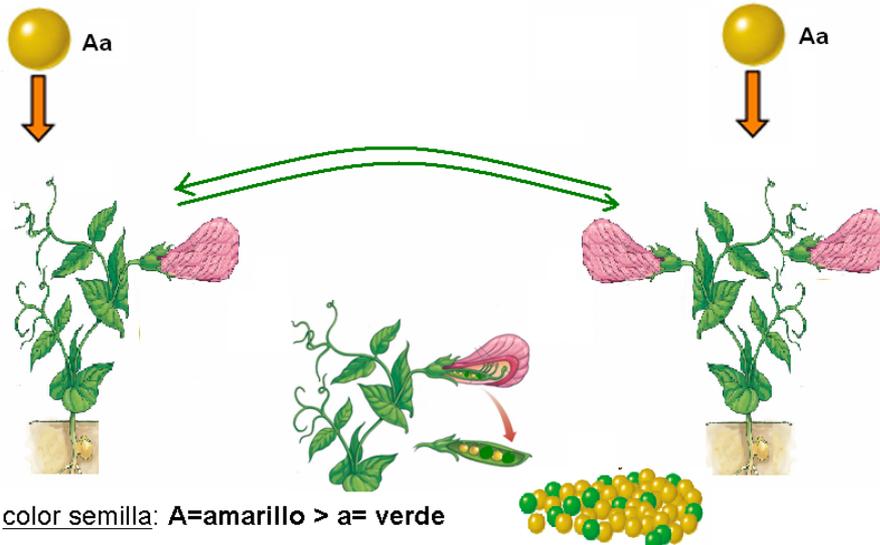
El cruce de 2 razas puras da una descendencia híbrida uniforme



Generación P	Semilla amarilla (AA)	
	Gametos	A A
Semilla verde (aa)	a	Am Am
	a	Am Am

Primera Ley de Mendel o de la segregación

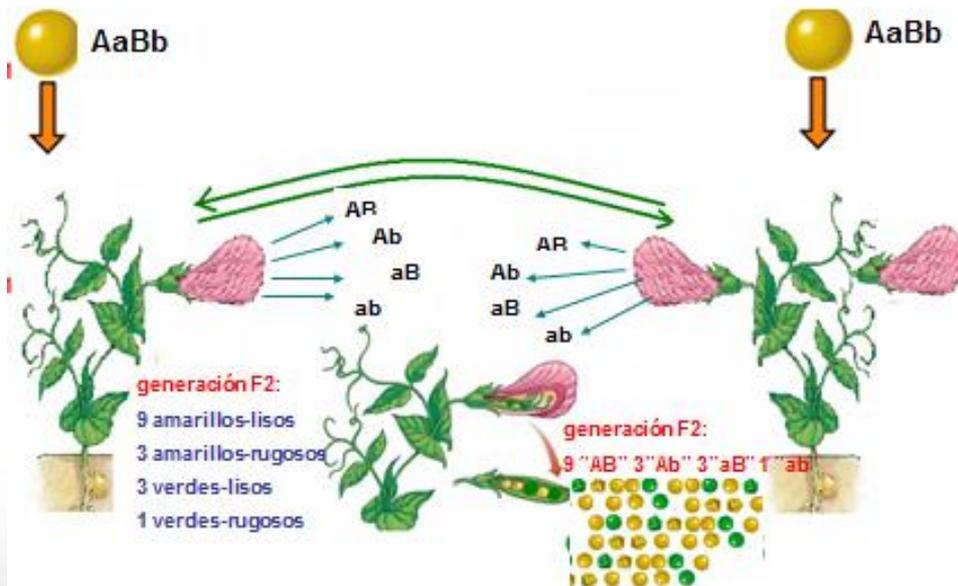
Los genes se encuentran por parejas y solo un miembro se transmite íntegro a la descendencia.



		ÓVULOS	
		A	a
GRANOS DE POLEN	A	AA ●	Aa ●
	a	Aa ●	aa ●

segunda ley de Mendel (segregación independiente)

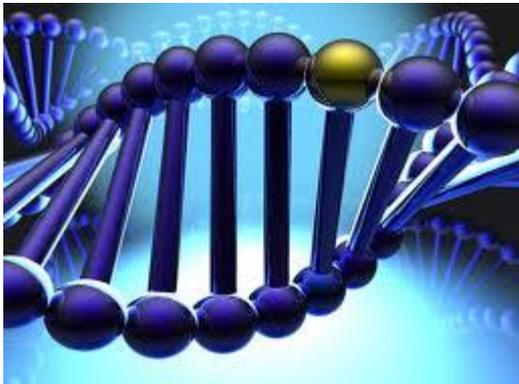
Los distintos caracteres se heredan independientes unos de otros combinándose al azar en la descendencia



	AB (1/4)	Ab (1/4)	aB (1/4)	ab (1/4)
AB (1/4)	AABB ●	AABb ●	AaBB ●	AaBb ●
Ab (1/4)	AABb ●	AAbb ■	AaBb ●	Aabb ■
aB (1/4)	AaBB ●	AaBb ●	aaBB ●	aaBb ●
ab (1/4)	AaBb ●	Aabb ■	aaBb ●	aabb ■

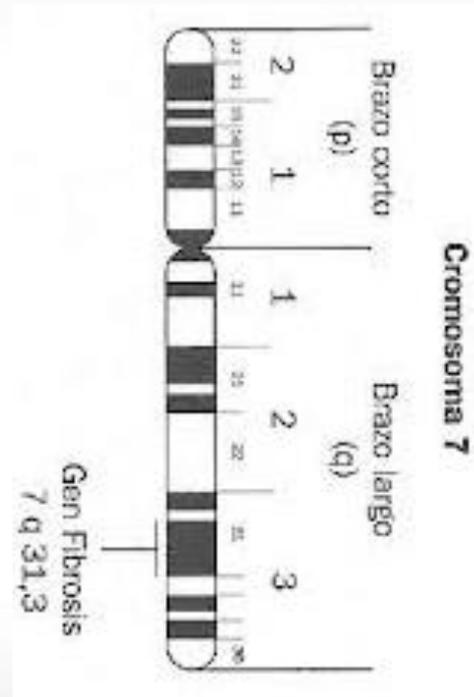
Definiciones

- **Gen:** unidad básica de la herencia. Secuencia de ADN que codifica para un producto funcional.



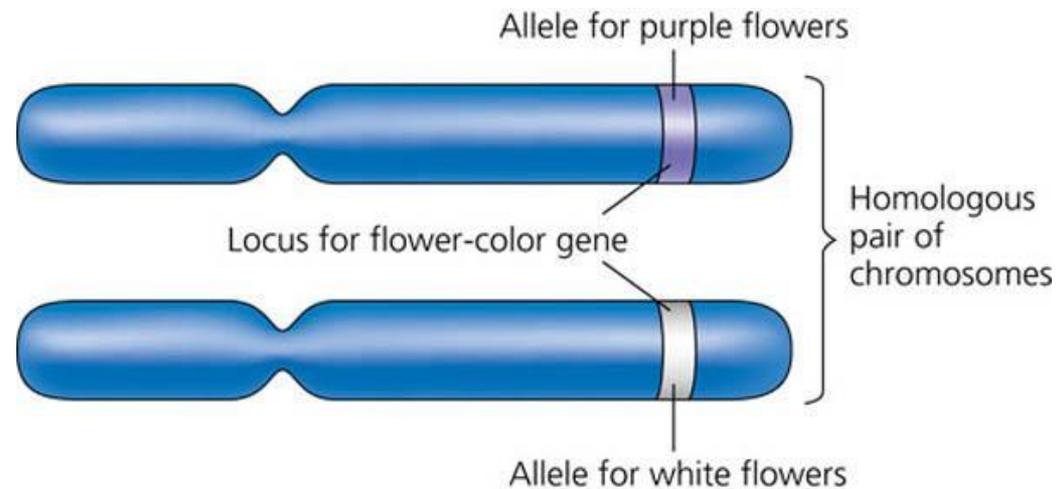
Definiciones

- **Locus:** posición ocupada por un gen en un cromosoma.



Definiciones

- **Alelo:** versión alternativa de un gen que ocupa un locus determinado



Cambios en el gen

- **Mutación**

Cambio raro heredable deletéreo

- **Polimorfismo**

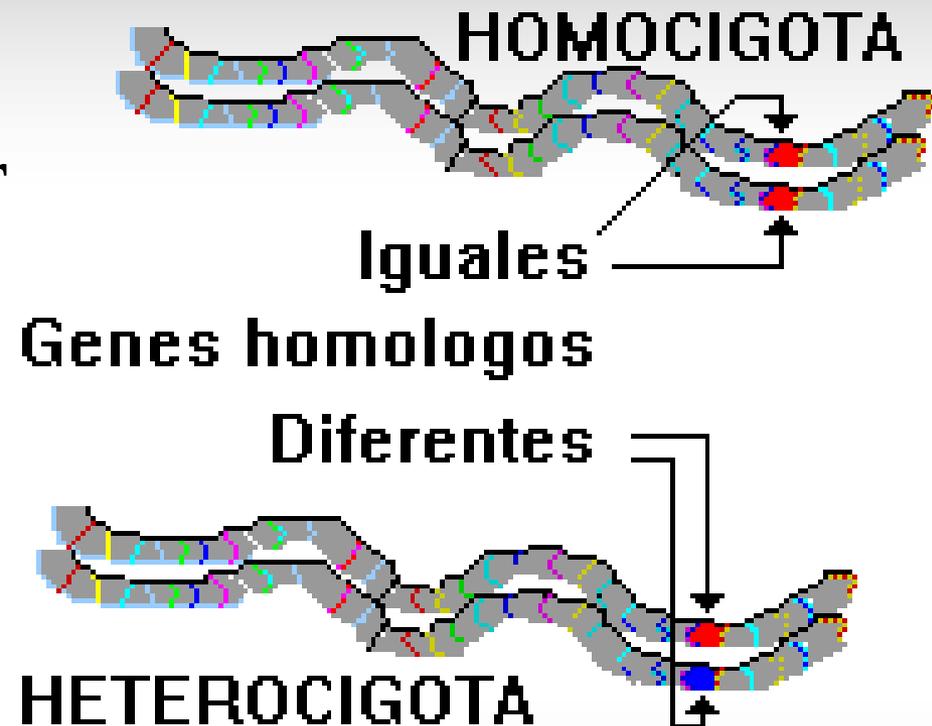
Cambio que se encuentra en $>1\%$ de la población

Hay patologías que se producen cuando un solo alelo está mutado, hay otras donde se requieren ambos mutados.

Dominante vs. Recesivo

Definiciones

- **Homocigoto:** individuo con 2 alelos idénticos en un locus determinado de un par de cromosomas homólogos.
- **Heterocigoto:** individuo con 2 alelos diferentes en un locus determinado de un par de cromosomas homólogos.



Definiciones

Dominante: cuando un rasgo se expresa en estado heterocigoto.

- incompleto: cuando hay mayor severidad en el homocigoto que en el heterocigoto sin embargo ambos expresan el rasgo o enfermedad.
- completo: el rasgo o enfermedad se expresa con la misma severidad en homocigotos que en heterocigotos



Definiciones

- **Recesivo:** el rasgo solo se expresa en estado homocigoto .



Definiciones

- **Codominante:** si ambos alelos del par se expresan en estado heterocigoto.

GRUPO A (AA - AO)	GRUPO B (BB - BO)	GRUPO AB (AB)	GRUPO O (OO)
 AGLUTINÓGENOS A	 AGLUTINÓGENOS B	 AGLUTINÓGENOS A - B	 SIN AGLUTINÓGENOS
 AGLUTININAS B	 AGLUTININAS A	SIN AGLUTININAS	 AGLUTININAS A - B

<http://www.kidlogos.com>

Patrones de Herencia

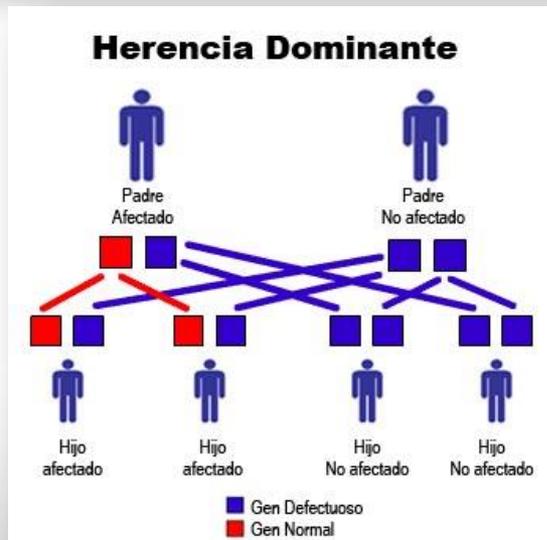
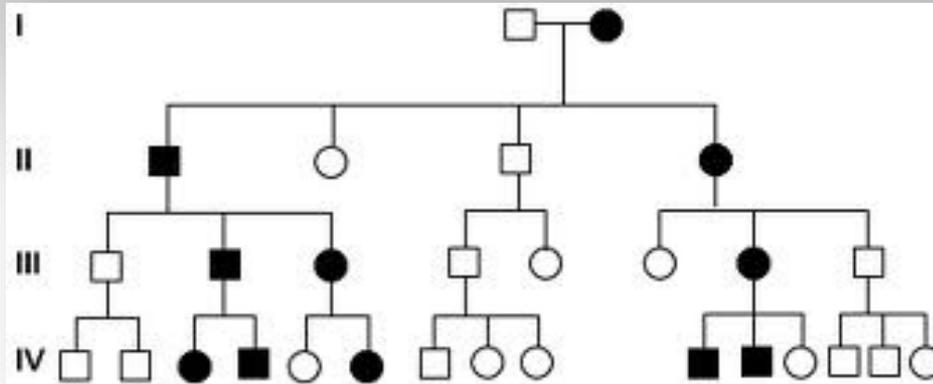


Enfermedades genéticas

- Monogénicos
- Cromosómicos
- Multifactoriales



Autosómico Dominante



- Trasmisión vertical
- Ambos sexos afectados
- Transmisión de varón a varón
- Riesgo de recurrencia para los hijos 50%
- Excepciones mutación de novo y no penetrancia.

Definiciones

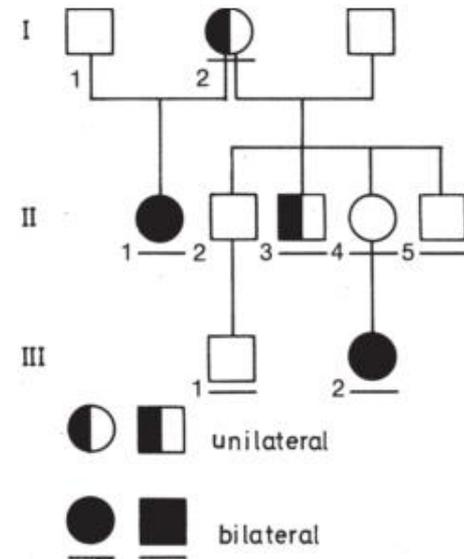
- **Penetrancia:** porcentaje de individuos con un genotipo del que se sabe es causa de una enfermedad que presentan signos o síntomas de dicha enfermedad.



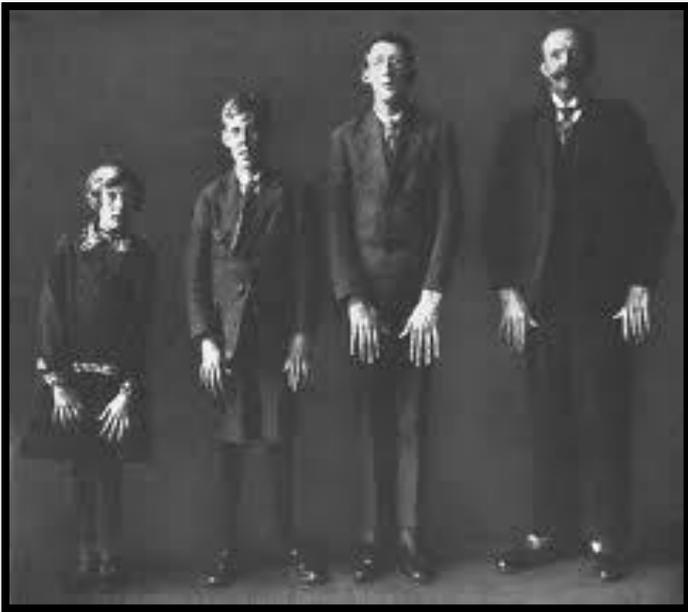
Definiciones

Ejemplo retinoblastoma

- Con una penetrancia del 90%
- Con un riesgo de recurrencia para descendencia de los padres del 5% si los progenitores no están afectados y del 45% si uno de los progenitores es afectado



Ejemplos

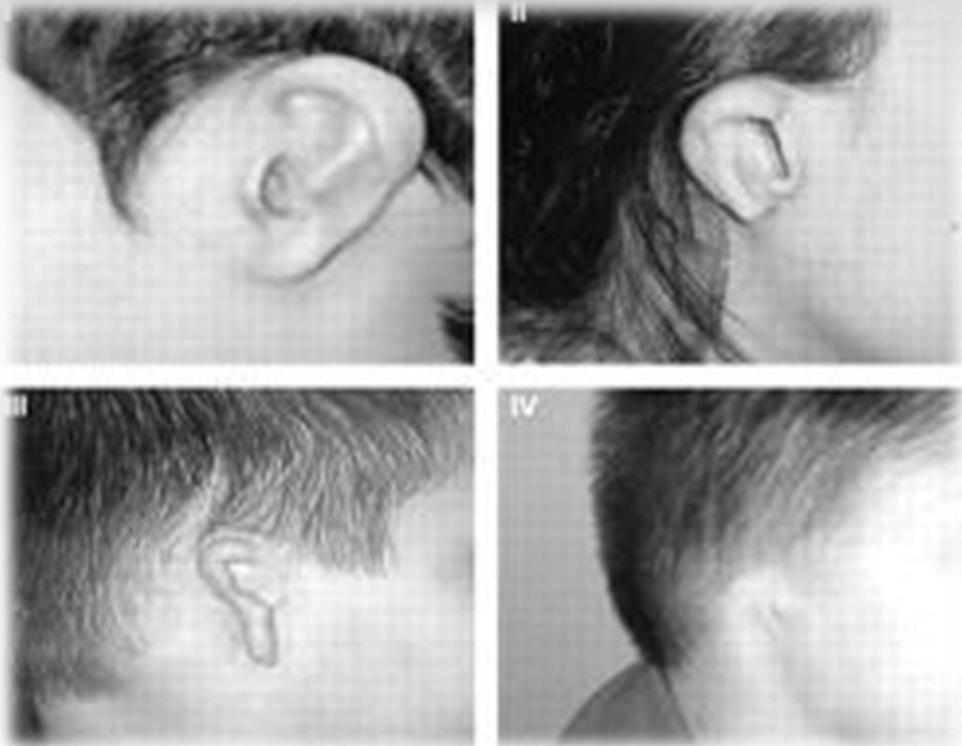


Definiciones

- **Expresividad** : grado de severidad con el que se expresa un defecto genético.
- Los genes que ejercen efectos en múltiples órganos o sistemas son *pleiotrópicos*.



Definiciones



Definiciones

Anticipación: incremento en la severidad o disminución en la edad de aparición en generaciones sucesivas



Definiciones

- **Heterogeneidad genética:** cuando una enfermedad es causada por múltiples mecanismos genéticos.



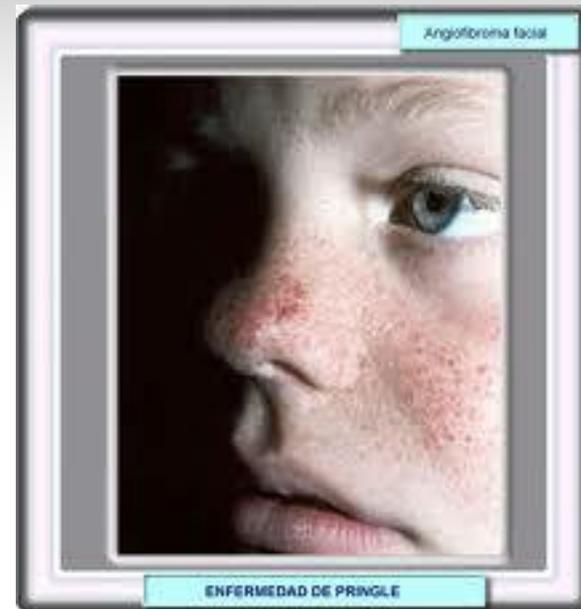
Definiciones

- **Heterogeneidad alélica:** diferentes mutaciones en un mismo gen dan diferentes enfermedades diciéndose que estas son alélicas entre si

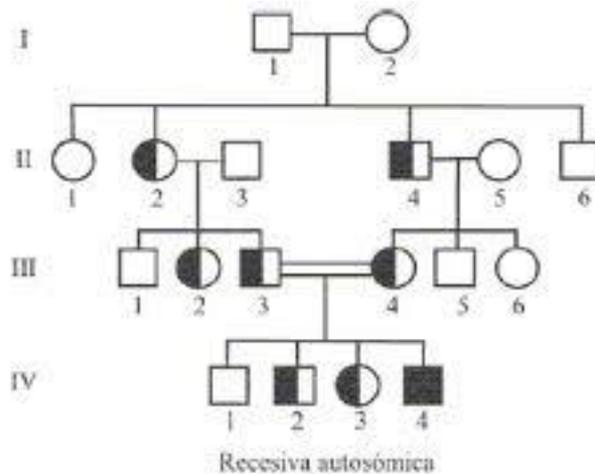
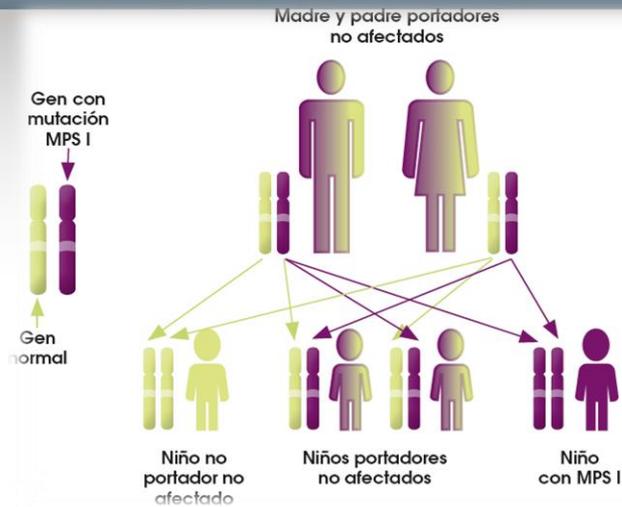


Definiciones

- **Heterogeneidad Locus:**
mutaciones en
diferentes genes
(diferentes locis) dan
la misma enfermedad



Autosómico recesivo



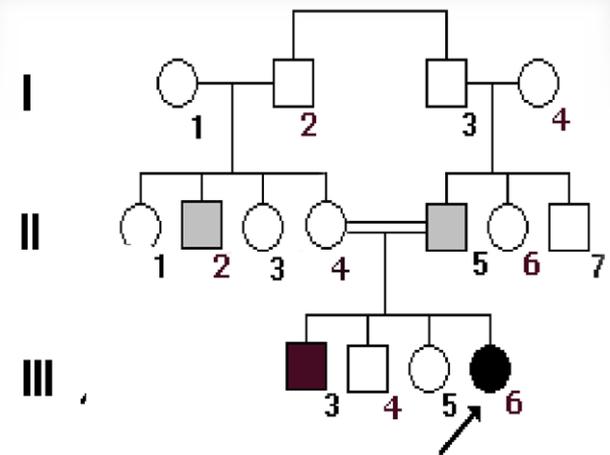
- Trasmisión horizontal
- Ambos sexos afectados
- Mayor frecuencia de consanguinidad y endogamia
- Por lo general ambos padres sanos con riesgo de recurrencia del 25 % para los padres

Ejemplos



Definiciones

- **Consanguinidad:**
emparejamiento de individuos que muestran entre si un relación genética mas estrecha que la existente entre primos segundos.



■ Estrabismo e hipermetropía

■ Hipermetropía

Definiciones

- **Endogamia:** emparejamiento de individuos de poblaciones pequeñas (< 5000)



Definiciones

- **Heterocigoto doble:** individuo heterocigoto en 2 loci diferentes.



Definiciones

- **Heterocigoto compuesto:** individuo con dos alelos con diferente mutación en un locus determinado de un par de cromosomas homólogos.

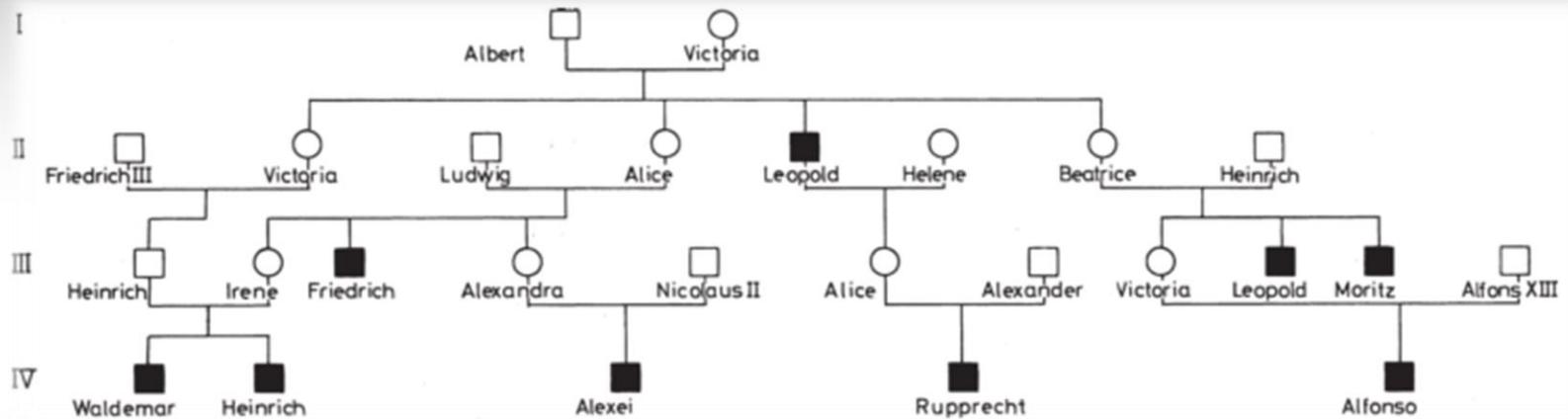


Descendencia de afectada x portador (pseudodominancia)

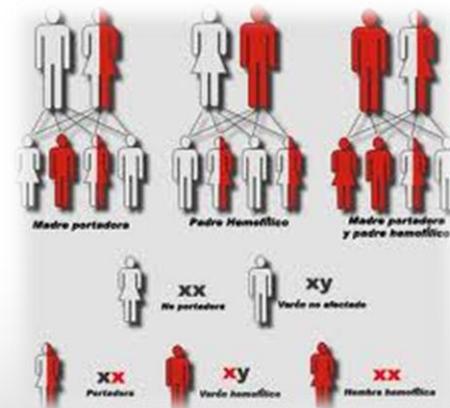
- **Pseudodominancia:** cuando un afectado de un rasgo recesivo tiene descendencia con una portadora, por lo cual el 50% se espera este afectado.

	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

Recesivo ligado al X



- Solo varones afectados emparentados por rama materna
- No hay transmisión de varón a varón
- Todas las hijas de un varón afectado serán portadoras

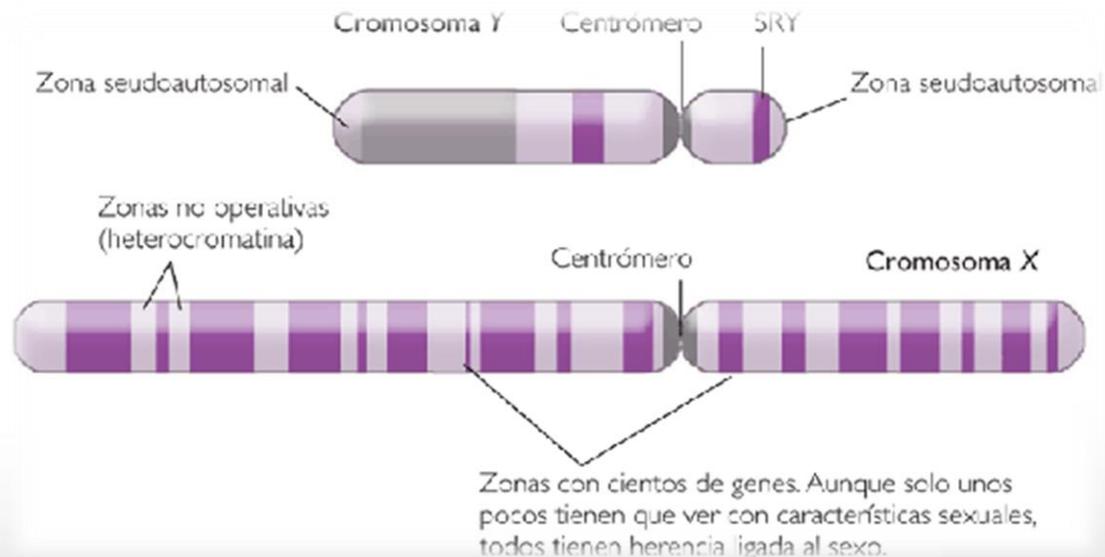


Ejemplos



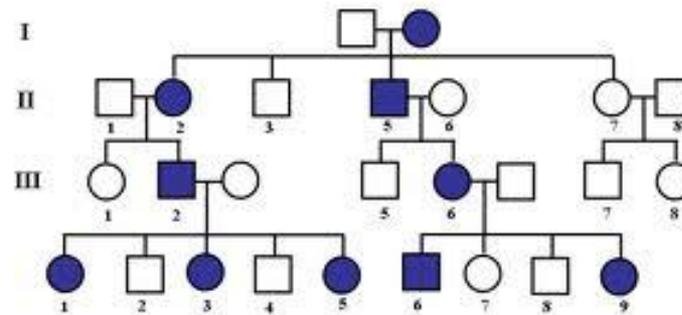
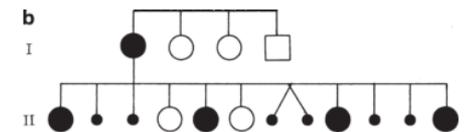
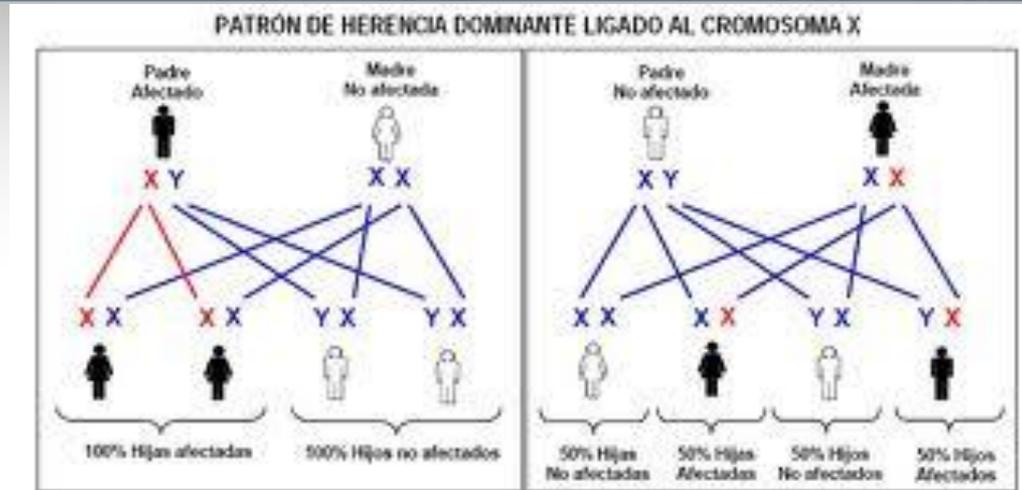
Definiciones

- **Hemicigoto:** denomina el genotipo de un individuo con un solo representante de un cromosoma en lugar de los dos.



Dominante ligado a X

- Mayor afectación en varones, inclusive mortalidad
- Múltiples abortos masculinos y solo mujeres afectadas
- Todas las hijas de un varón afectado estarán afectadas
- no hay transmisión de varón a varón
- La mujer afectada transmite el gen al 50% de su descendencia .



Ejemplos



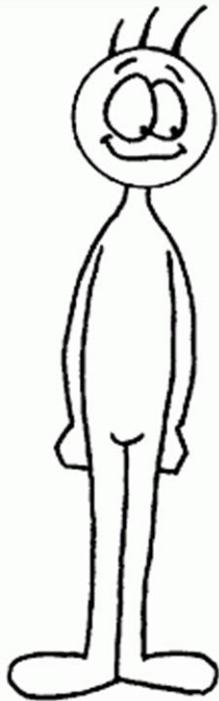
Asociación Valenciana
Rett España



Situaciones que pueden complicar el análisis

- Familia pequeña
- Mutación de novo
- Expresividad variable
- Penetrancia reducida
- genes autosómicos con expresión limitada o influenciada por el sexo
- Paternidad ilegítima
- Adopción
- retraso en la aparición de los síntomas
- Selección de pareja
- Endogamia
- Información no proporcionada o falseada.

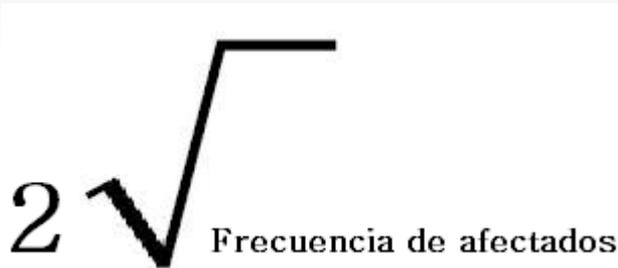
Variaciones de herencia mendeliana



- Codominancia
- Alelismo múltiple
- La herencia poligénica.
- Los alelos letales.

Frecuencias relativas de los genotipos

- Equilibrio Hardy-Weinberg


$$2 \sqrt{\text{Frecuencia de afectados}}$$

la frecuencia en numero absoluto es .0004

la frecuencia de portadores es: 2 x (raiz cuadrada de .0004) lo cual es igual a 0.04

4 de cada 100 personas o sea 1 en 25

Definiciones

- **Genoma:** secuencia completa de ADN que contiene toda la información génica de un gameto, un individuo, una población o una especie.

