

Principios básicos de genética

Curso 2008 - 2009
Aula de la Experiencia



Gregor Johann Mendel
(1822 - 1884)



Berlin

GERMANY

POLAND

Prague

CZECH REP.

Brno

Munich

Vienna

SLOVAKIA

AUSTRIA

Budapest

ITALY

SLOVENIA

HUNGARY

CROATIA

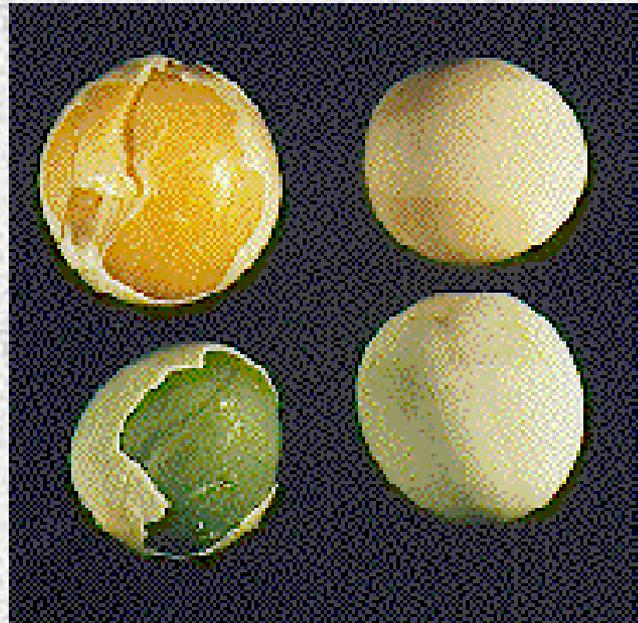


Monjes del Monasterio de Santo Tomás



Mendel Abad del
Monasterio
(retrato póstumo)







(Goffits et al. 1996)



Redescubridores de las Leyes de Mendel

Hugo de Vries (1848-1935)

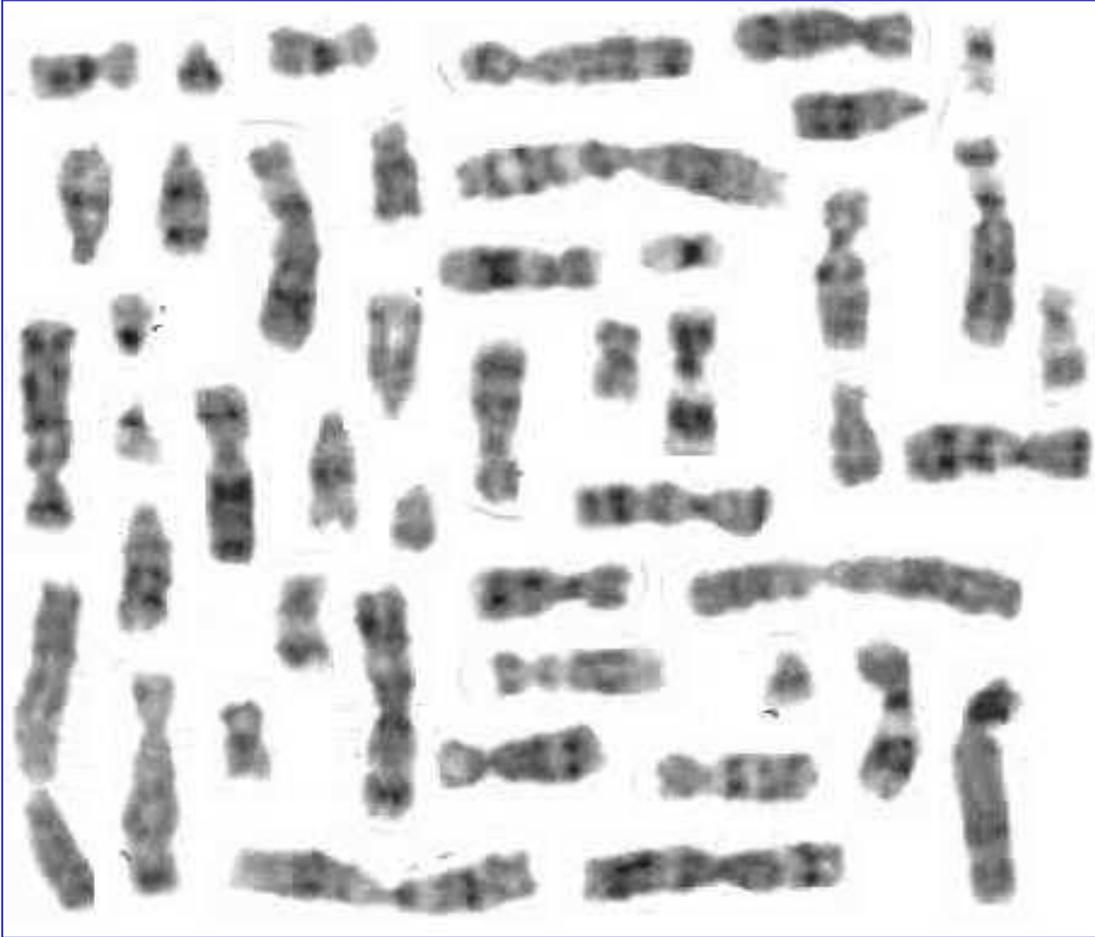
Redescubridores de las Leyes de Mendel



William Bateson (1861-1926)

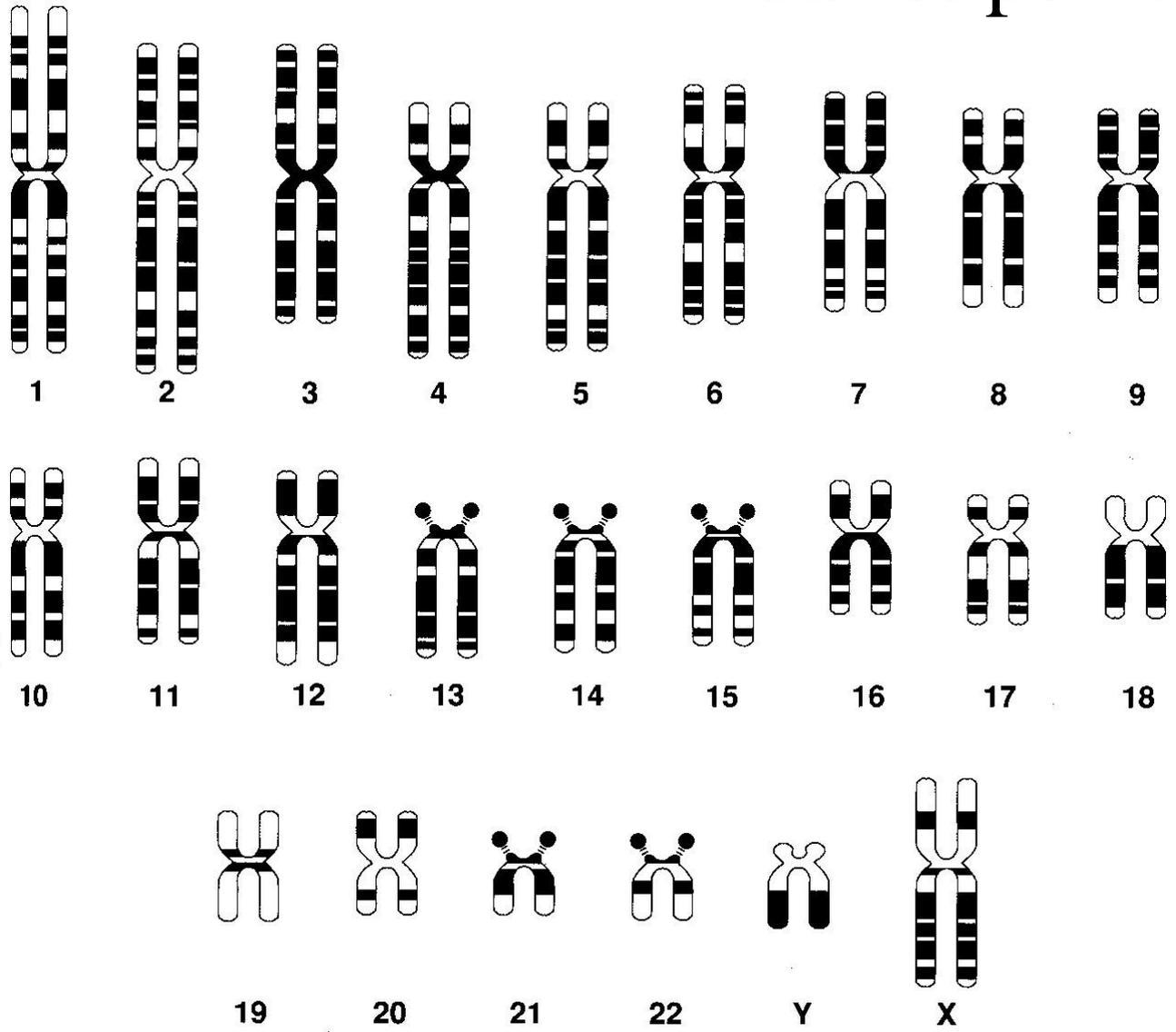
También creó los términos *homocigoto*, *heterocigoto*, *alomorfo* (más tarde abreviado a *alelo*) y *epistático*.

Cariotipo humano



- El cariotipo es el conjunto de los cromosomas de un organismo
- Los animales y las plantas son organismos **DIPLOIDES** que tienen dos copias equivalentes de cada cromosoma
- Una de las copias proviene del padre y al otra de la madre
- Los gametos (espermatozoides y óvulos en animales y polen y óvulos en las plantas) tienen sólo una copia de cada uno de los cromosomas del organismo
- Cuando una célula se divide en el cuerpo, transmite a sus dos células descendientes una copia de todos los cromosomas. Este tipo de reparto se llama división por **MITOSIS**
- Cuando se forman los gametos, se transmite a cada uno de ellos sólo una copia de cada uno de los cromosomas. A este reparto se le llama división por **MEIOSIS**

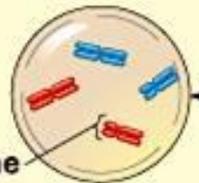
Cariotipo humano



MITOSIS

Prophase

Duplicated chromosome (two sister chromatids)



Chromosome replication

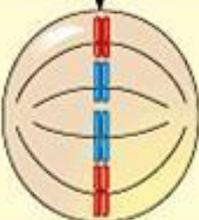
Parent cell (before chromosome replication)



Chromosome replication

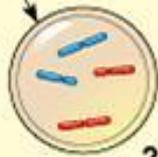
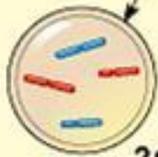
Metaphase

Chromosomes align at the metaphase plate



Anaphase Telophase

Sister chromatids separate during anaphase



Daughter cells of mitosis

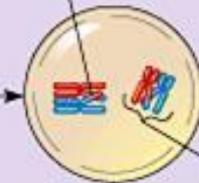
MEIOSIS

MEIOSIS I

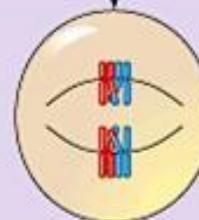
Prophase I

Chiasma (site of crossing over)

Tetrad formed by synapsis of homologous chromosomes

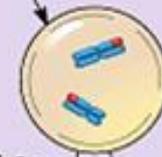
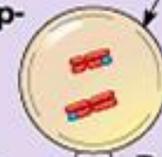


Tetrads align at the metaphase plate



Metaphase I

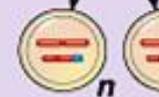
Homologous chromosomes separate during anaphase I; sister chromatids remain together



Anaphase I Telophase I

Haploid $n = 2$

Daughter cells of meiosis I

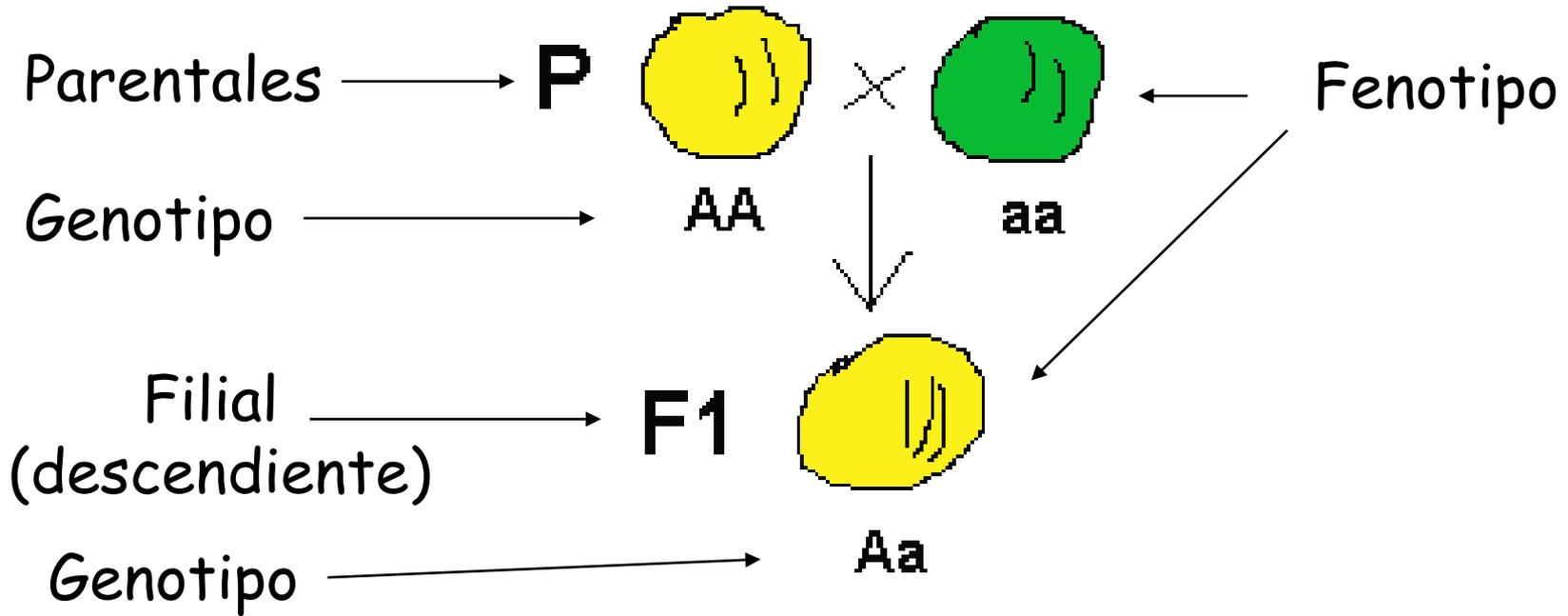


Daughter cells of meiosis II

No further chromosomal replication; sister chromatids separate during anaphase II

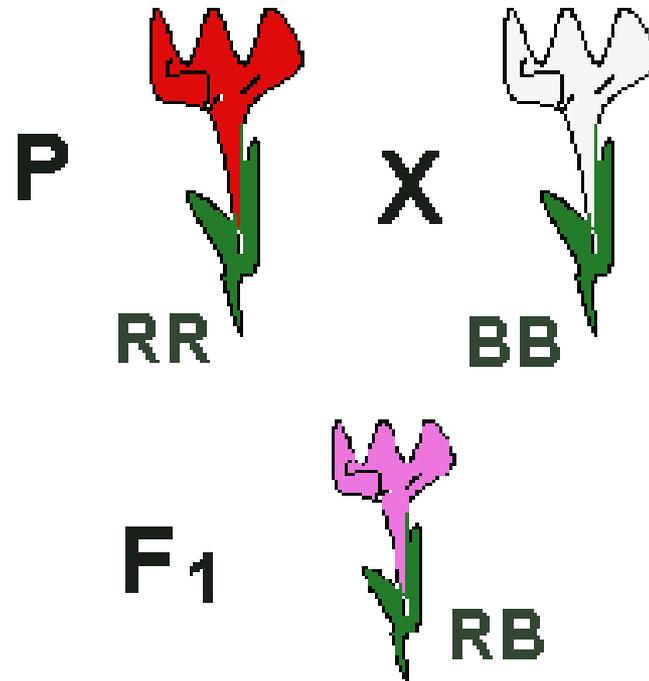
MEIOSIS II

Primera Ley de Mendel



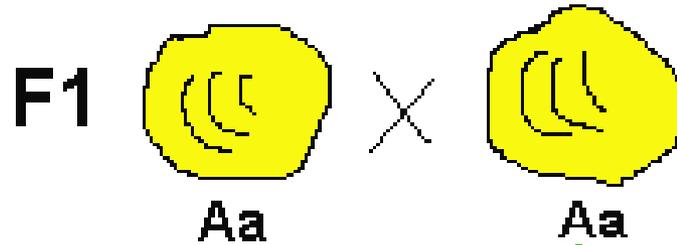
Ley de uniformidad de los híbridos

Primera Ley de Mendel



Ley de uniformidad de los híbridos

Segunda Ley de Mendel



Gametos → A a A a

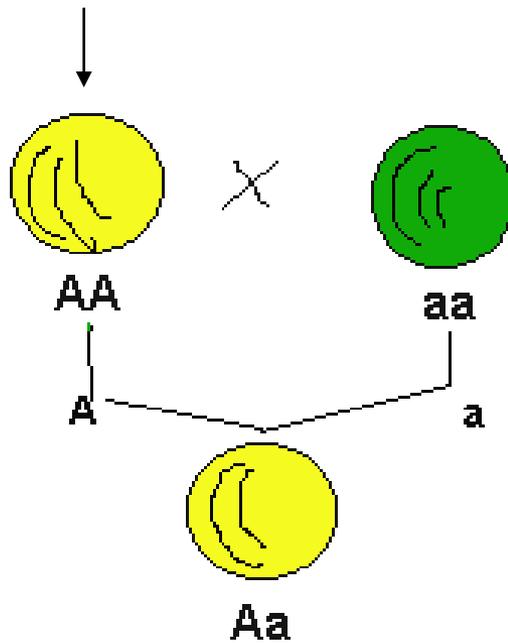
		A	a	
Dominante	A			F2
Recesivo	a			

Fenotipo: 3:1

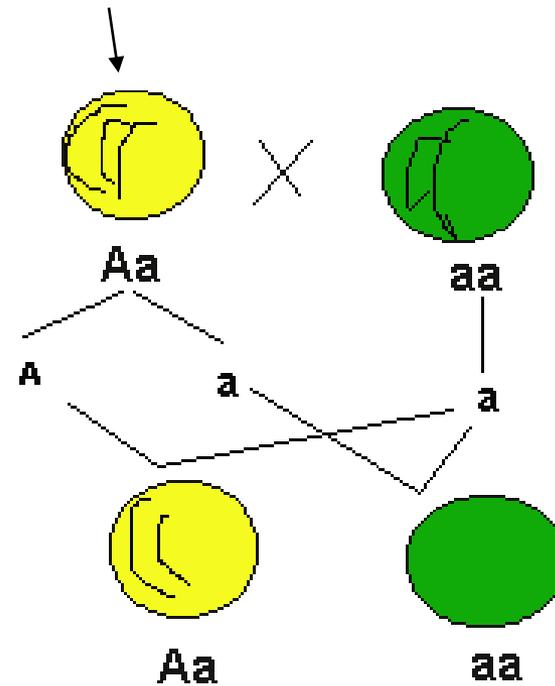
Ley de la separación de los alelos

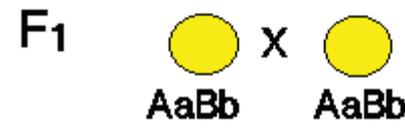
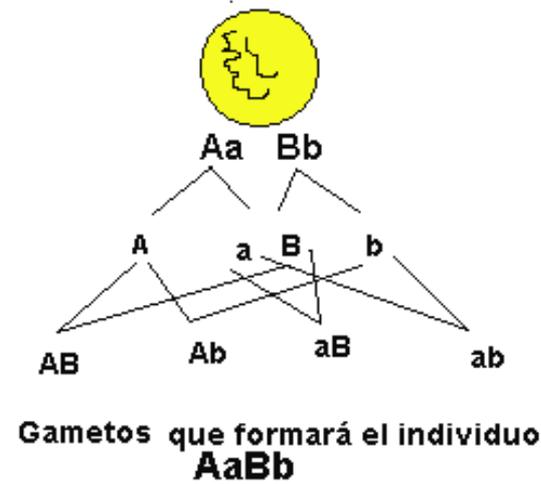
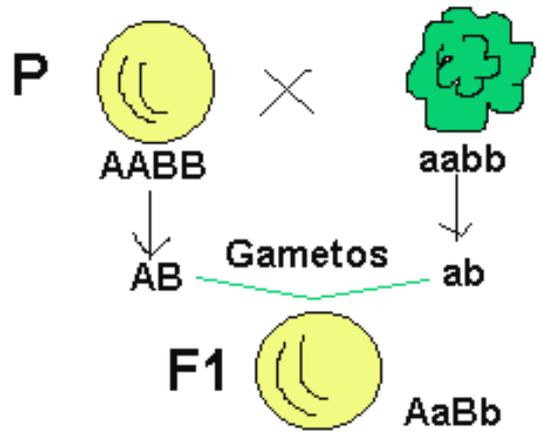
Cruzamiento prueba

Homocigoto



Heterocigoto





Tercera Ley de Mendel

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb



Ley de Segregación independiente

Genética y Biología Molecular

periodo

1940 - 1980

estudia

Proteínas

sintetizar

Acidos nucleicos

forman

tienen

Información

para

Síntesis

de

basada en

Genética

estudia

Transmisión

de

Genes

Caracteres

emplea

Modelos

como

Drosophila

Bacterias

Virus

Hongos

se aplica en

Ingeniería Genética

¿Cómo funcionan los genes?



DOGMA CENTRAL DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR

ADN

ARN

proteínas

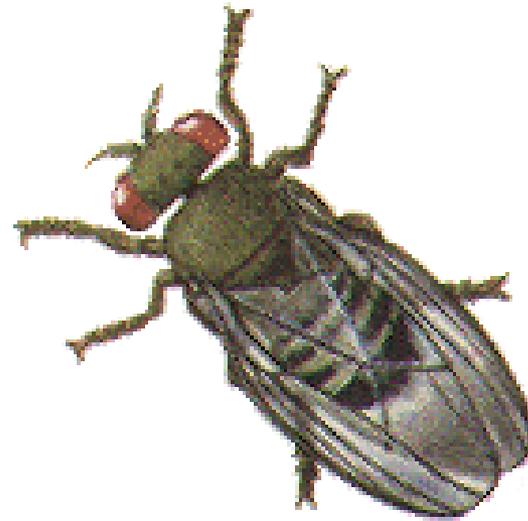
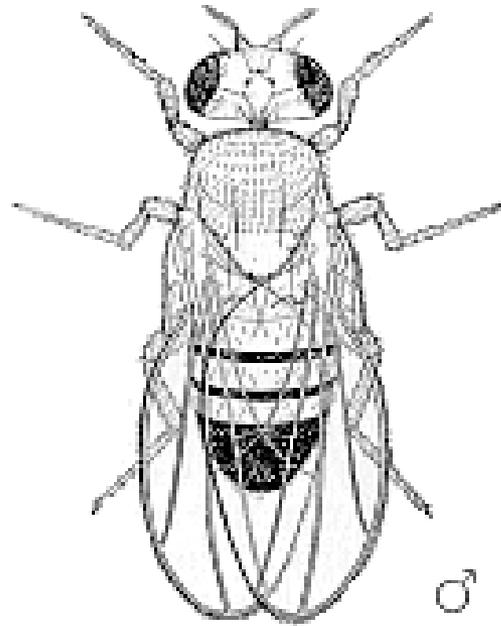


Información



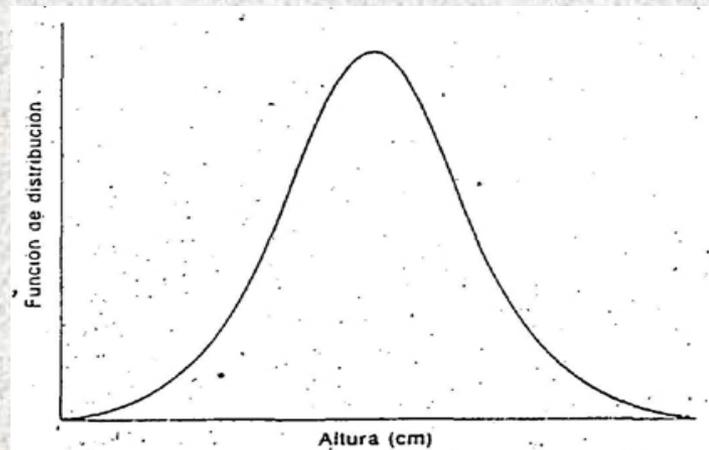
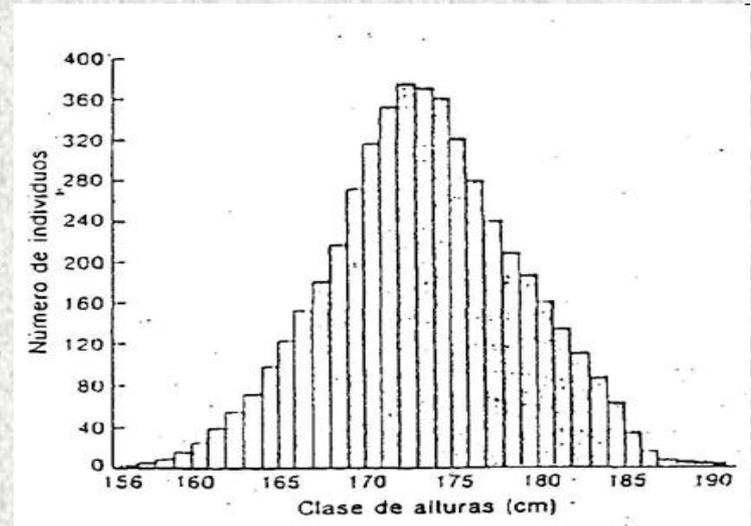
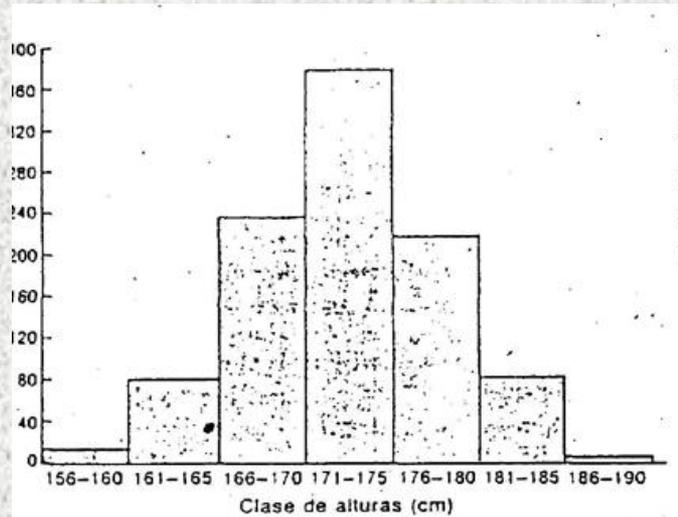
Thomas Hunt Morgan (1866-1945)

Mosca de la fruta

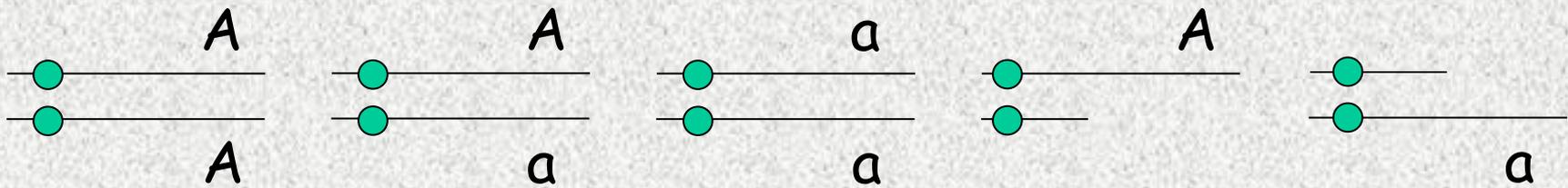
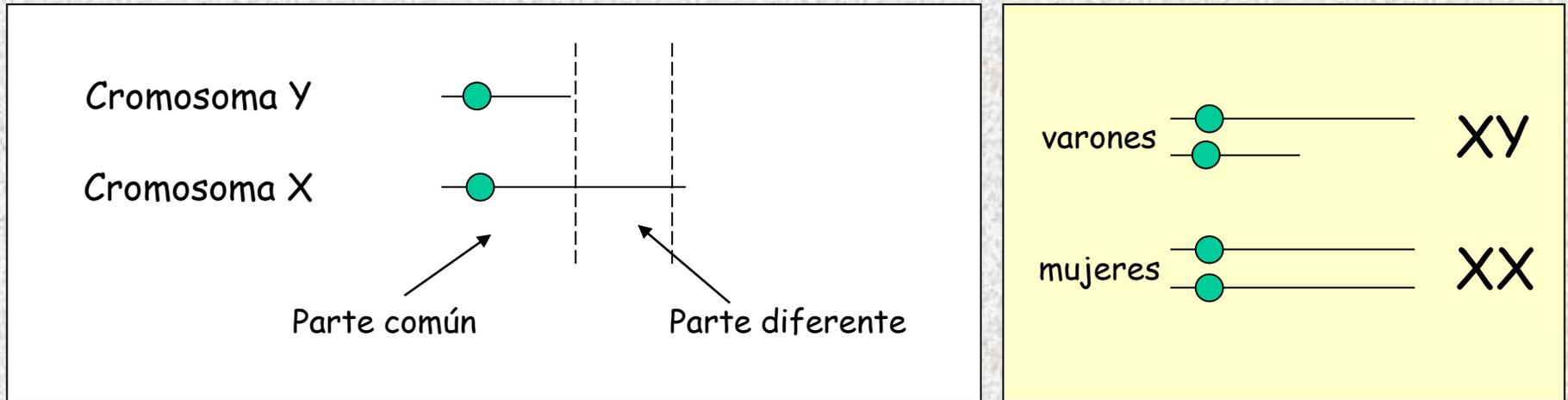


Drosophila melanogaster

Caracteres cuantitativos



Herencia ligada al sexo



XX AA

XX Aa

XX aa

XY A-

XY a-

Mujer sana

Mujer portadora sana

Mujer enferma

Varón sano

Varón enfermo

$$F = G + A + I$$

DIFERENTES TIPOS DE EPISTASIAS

INTERACCIONES ENTRE ALELOS DE DISTINTOS LOCI

Tipos de epistasias

Simple dominante 12:3:1

Simple recesiva 9:3:4

Doble dominante 15:1

Doble recesiva 13:3

Sin modificación de la segregación 9:3:3:1

Historia de la genética

1865 Publicación del artículo de Gregor Mendel Experiments on Plant Hybridization



1869 Friedrich Miescher descubre lo que hoy conocemos como ADN

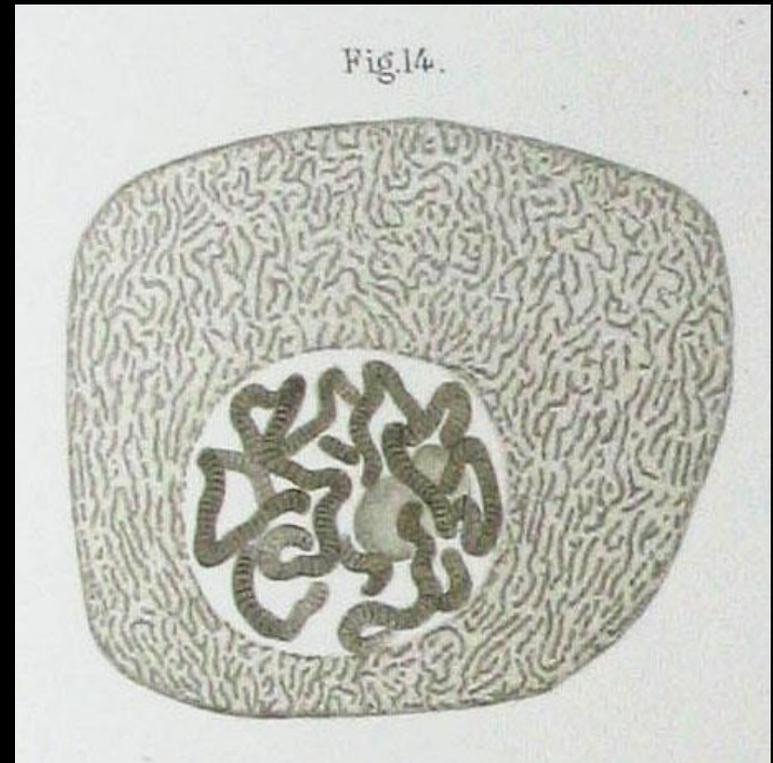


Historia de la genética

1880-1890 Walther Flemming, Eduard Strasburger, y Edouard Van Beneden describen la distribución cromosómica durante la división celular.



Walther Flemming



Historia de la genética

1903 Walter Sutton establece la hipótesis según la cual los cromosomas, segregados de modo mendeliano, son unidades hereditarias

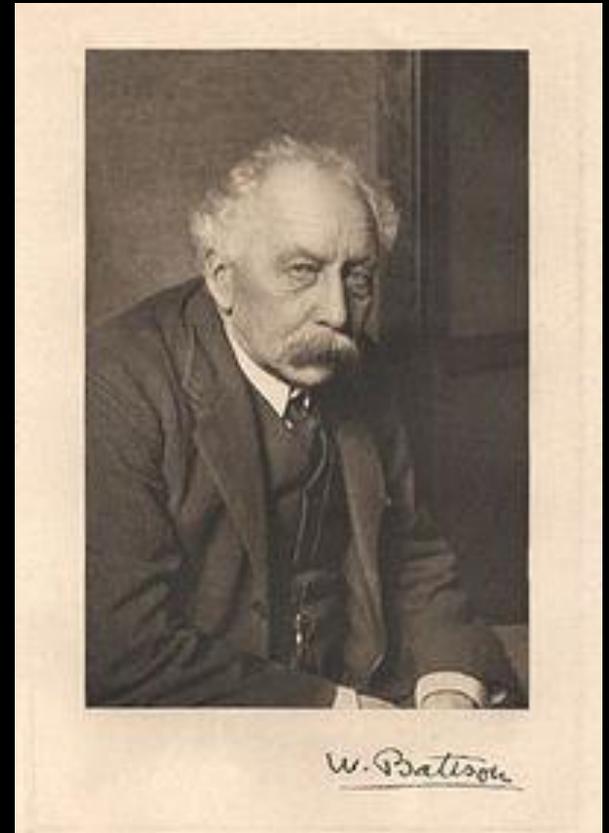
Fue el primer científico que probó válidas las Leyes Mendelianas de segregación y clasificación independiente con el uso de cromosomas de saltamontes



Historia de la genética

1905 William Bateson acuña el término "genética" en una carta dirigida a Adam Sedgwick

En 1902 publicó "Los principios mendelianos de la herencia: una defensa", con la traducción de los trabajos originales de Mendel sobre hibridación, publicados en 1866



Historia de la genética

1908 Ley de Hardy-Weinberg

En el lenguaje de la genética de poblaciones, la ley de Hardy-Weinberg afirma que, bajo ciertas condiciones, tras una generación de apareamiento al azar, las frecuencias de los genotipos de un locus individual se fijarán en un valor de equilibrio particular

Las frecuencias génicas permanecen constantes de generación a generación si no hay

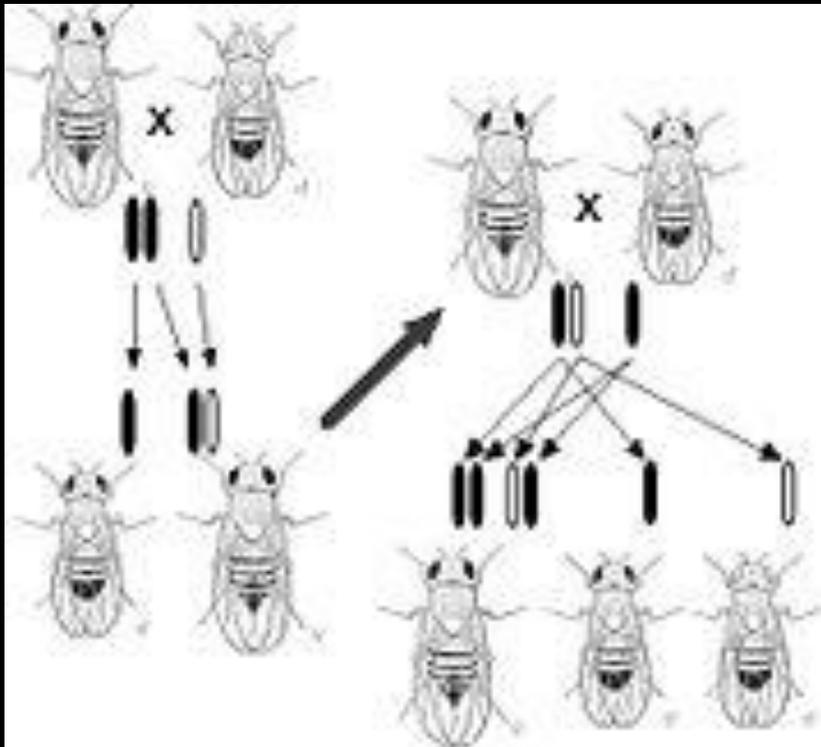
Mutación

Migración

Selección

Historia de la genética

1910 Thomas Hunt Morgan
demuestra que los genes residen
en los cromosomas

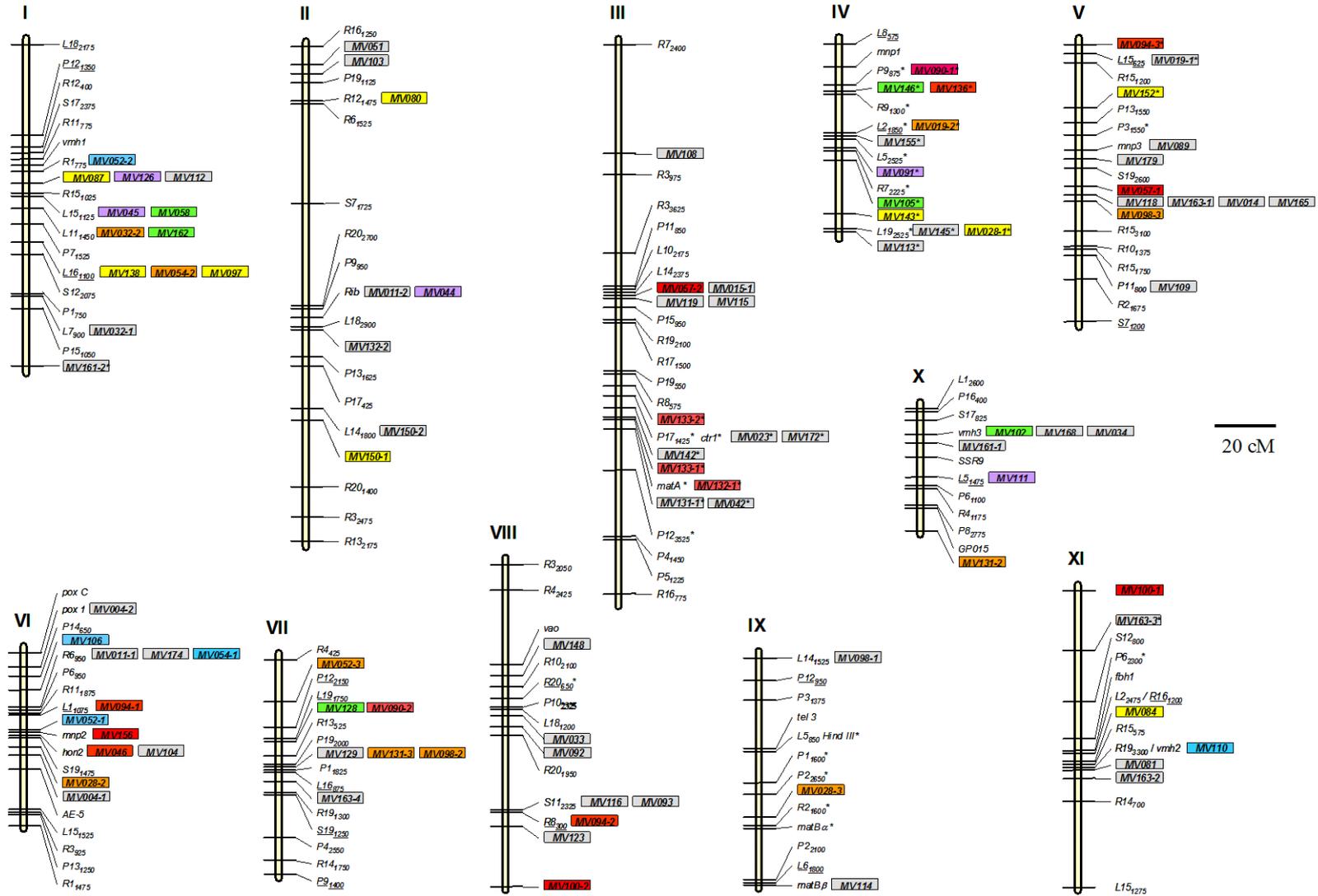


Historia de la genética

1913 Alfred Sturtevant realiza el primer mapa genético de un cromosoma

1913 Los mapas genéticos muestran cromosomas conteniendo genes organizados linealmente

Mapa de ligamiento de la seta ostra (*Pleurotus ostreatus*)



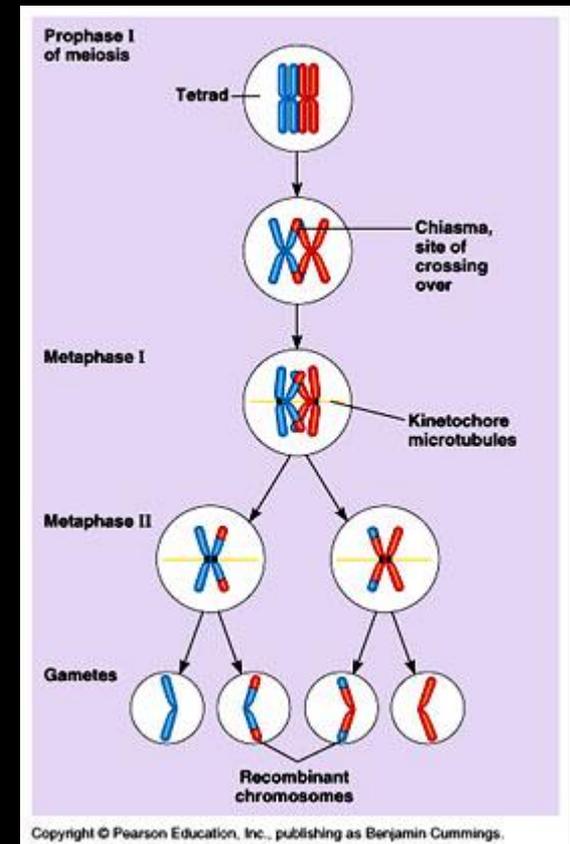
Historia de la genética

1918 Ronald Fisher publica "The Correlation Between Relatives on the Supposition of Mendelian Inheritance". Comienza la Síntesis evolutiva moderna.

Historia de la genética

1928 Frederick Griffith descubre que el material hereditario de bacterias muertas puede ser incorporado en bacterias vivas

1931 Crossing over se identifica como la causa de la recombinación genética



Historia de la genética

1933 Jean Brachet demuestra que el ADN se encuentra en los cromosomas y que el ARN está presente en el citoplasma de todas las células

1941 Edward Lawrie Tatum y George Wells Beadle muestran que los genes codifican las proteínas



Historia de la genética

1941 Edward Lawrie Tatum
y George Wells Beadle
muestran que los genes
codifican las proteínas



Historia de la genética

1944 Oswald Theodore Avery, Colin McLeod y Maclyn McCarty aíslan ADN como material genético



Oswald T. Avery (1940s)

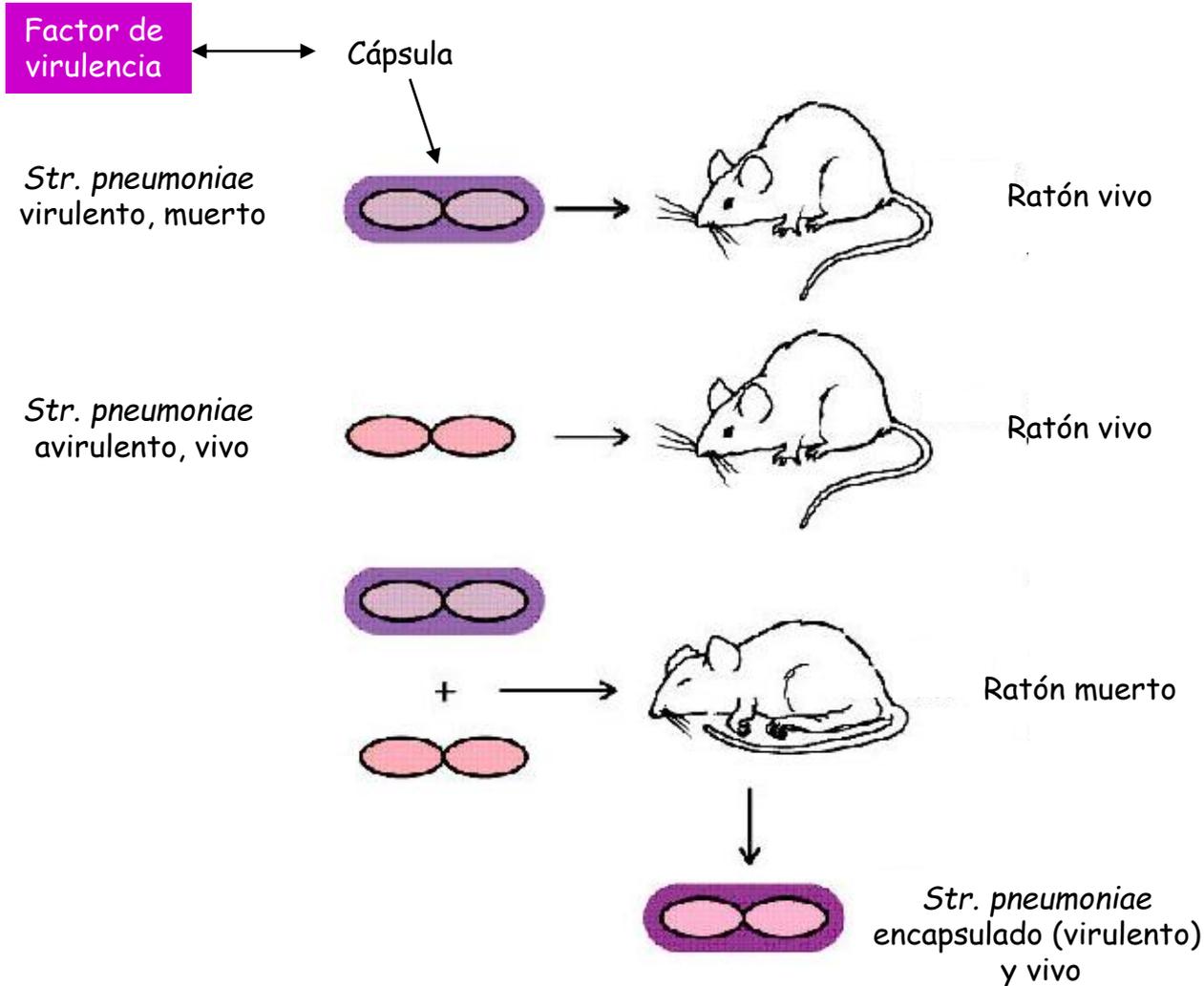
Historia de la genética

1944 Oswald Theodore Avery, Colin MacLeod y Maclyn McCarty aíslan ADN como material genético



Colin MacLeod, Maclyn McCarty, Detlev Wulf Bronk, Theodosius Dobzhansky, and Wendell M. Stanley at the Avery Memorial Gateway dedication ceremony

Experimento de Avery, McLeod y McCarty



Historia de la genética

1950 Erwin Chargaff muestra que los cuatro nucleótidos no están presentes en los ácidos nucleicos en proporciones estables, pero que parecen existir algunas leyes generales. La cantidad de adenina, A, por ejemplo, tiende a ser igual a la de timina,



ATGCTTATTC
TACGAATAAG



A = T
C = G

1905

2002

Historia de la genética

Barbara McClintock descubre el transposones en el maíz



November 7, 1983

Historia de la genética

Barbara McClintock descubre el transposones en el maíz



Historia de la genética

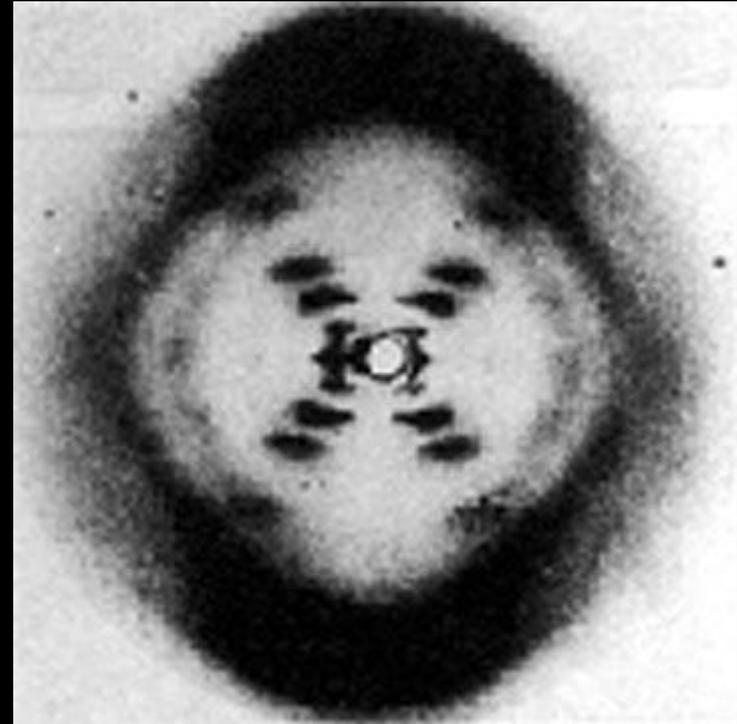
1952 El experimento Hershey-Chase prueba que la información genética de los fagos (y de todos los organismos) es ADN

1953 James D. Watson y Francis Crick demuestran la estructura de doble hélice del ADN



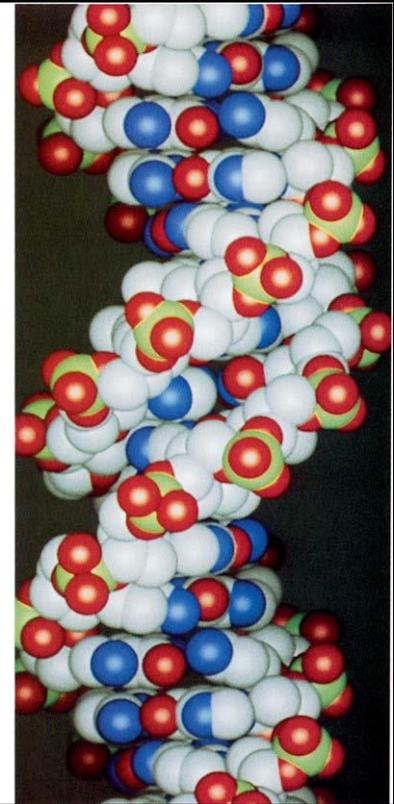
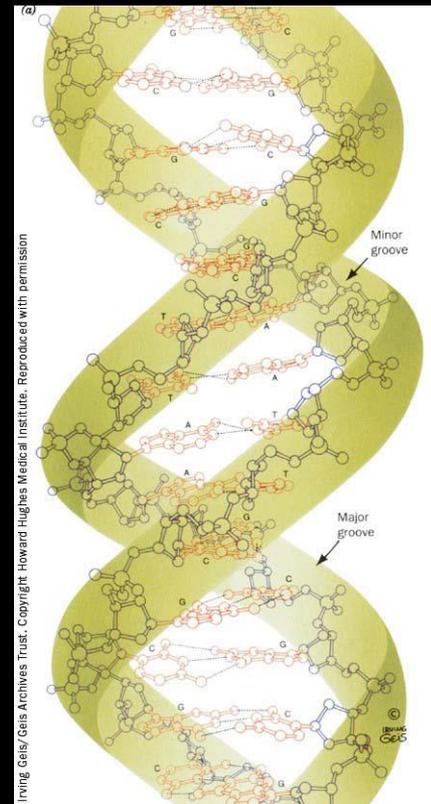
Historia de la genética

1953 James D. Watson y Francis Crick demuestran la estructura de doble hélice del ADN



Historia de la genética

1953 James D. Watson y Francis Crick demuestran la estructura de doble hélice del ADN

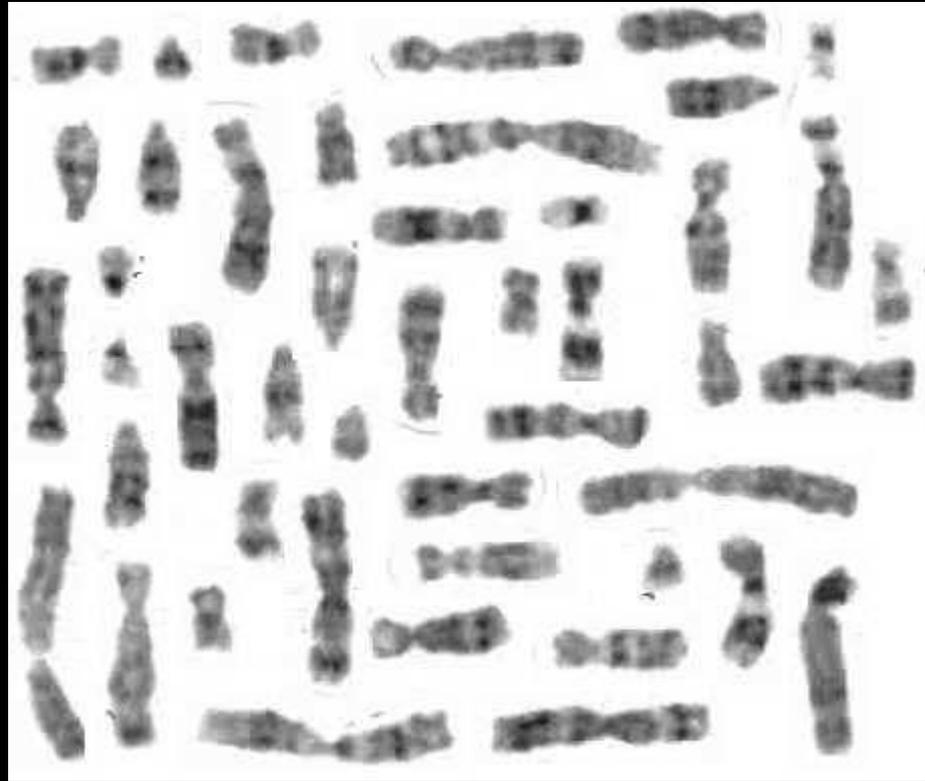


Historia de la genética

1956 Joe Hin Tjio y Albert Levan establecen en 46 el número de cromosomas en humanos

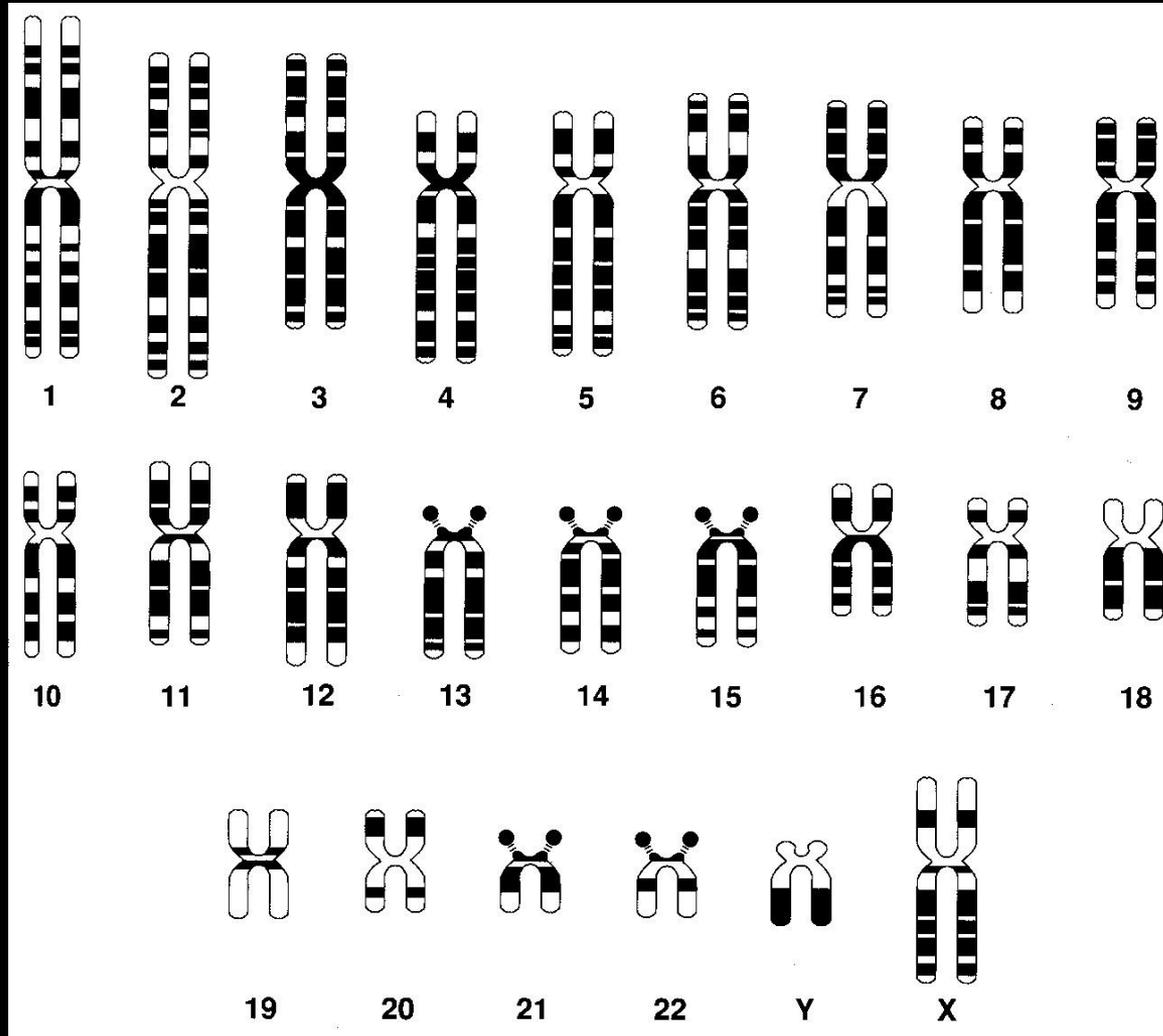


Joe Hin Tjio. Albert Levan



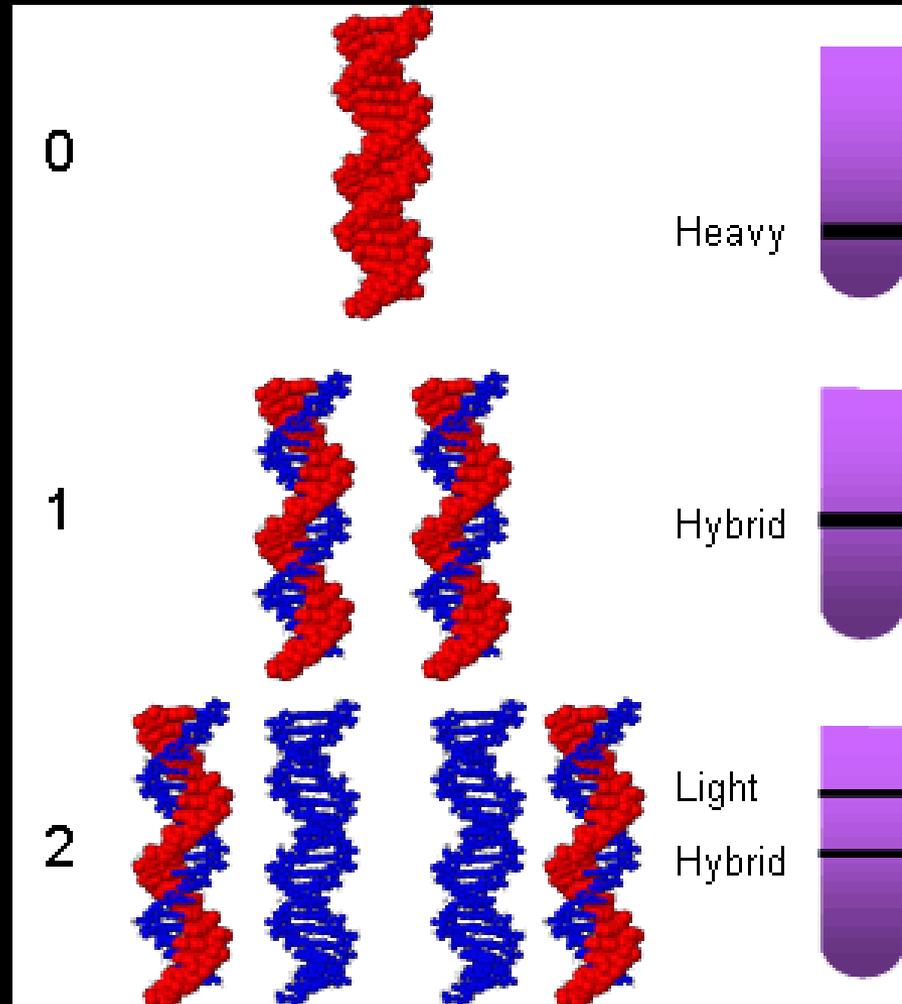
Historia de la genética

1956 Joe Hin Tjio y Albert Levan establecen en 46 el número de cromosomas en humanos



Historia de la genética

1958 El experimento Meselson-Stahl demuestra que el ADN se replica de modo semiconservador.



Historia de la genética

1961 El código genético se ordena en tripletes

1964 Howard Temin muestra, utilizando virus de ARN, que la dirección de transcripción ADN-ARN puede revertirse

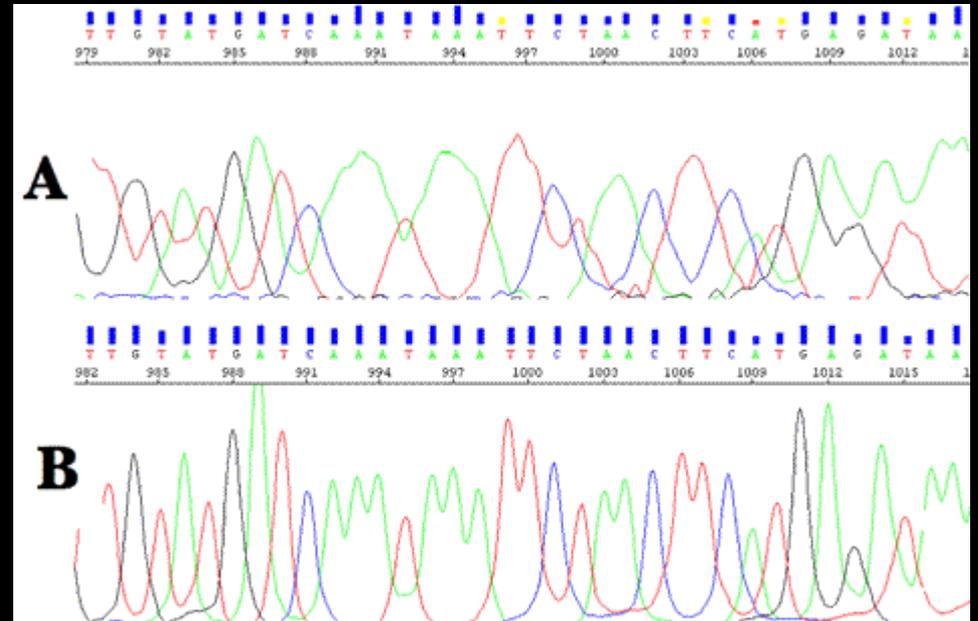
1970 Se descubren las enzimas de transcripción, lo que permite a los científicos cortar y pegar fragmentos de ADN

1972 Walter Fiers y su equipo, en el Laboratorio de biología molecular de la Universidad de Ghent (Ghent, Bélgica) fueron los primeros en determinar la secuencia de un gen: el gen para la proteína del pelo del bacteriógrafo MS26 .

1976 Walter Fiers y su equipo determinan la secuencia completa del ARN del bacteriógrafo MS2

Historia de la genética

1977 Primera secuenciación del ADN por Fred Sanger, Walter Gilbert, y Allan Maxam



Historia de la genética

1977 Primera secuenciación del ADN por Fred Sanger, Walter Gilbert, y Allan Maxam



Walter Gilbert



Historia de la genética

1977 Primera secuenciación del ADN por Fred Sanger, Walter Gilbert, y Allan Maxam

1983 Kary Banks Mullis descubre la reacción en cadena de la polimerasa

1989 Francis Collins y Lap-Chee Tsui secuencian el gen humano codificador de la proteína CFTR

Historia de la genética

1995 Se secuencian por primera vez el genoma de un organismo vivo (*Haemophilus influenzae*)

1996 Primera secuenciación de un genoma eucariota: *Saccharomyces cerevisiae*

1998 Primera secuenciación del genoma de un eucariota multicelular: *Caenorhabditis elegans*

2001 Primeras secuencias del genoma humano por el Proyecto Genoma Humano y Celera Genomics.

2003 El Proyecto Genoma Humano publica la primera secuenciación completa del genoma humano con un 99.99% de fidelidad

Historia de la genética

1958 El experimento Meselson-Stahl demuestra que el ADN se replica de modo semiconservador.

1961 El código genético se ordena en tripletes

1964 Howard Temin muestra, utilizando virus de ARN, que la dirección de transcripción ADN-ARN puede revertirse

1970 Se descubren las enzimas de transcripción, lo que permite a los científicos cortar y pegar fragmentos de ADN

