



Nombre del alumno: Johana Alejandra Muñoz Lay

Nombre del tema: ensayo sobre las leyes de Mendel e introducción a la genética

Primer parcial

Grupo B

Materia: genética humana

Nombre del docente: Dr. Edwin Yoani López Montes

MEDICINA HUMANA

Tercer semestre

Fecha: 13/09/2023

Introducción

La genética esta encargada de el estudio de los genes y la herencia, la cual es fundamental para responder preguntas respecto a la naturaleza humana, así como también para entender el desarrollo de enfermedades genéticas y así mismo la elaboración de tratamientos a estas enfermedades. Uno de los sucesos mas importantes de la genética son las leyes de Mendel ya que estas explican la transmisión de la herencia genética. Para poder comprender mejor las leyes de Mendel daremos una introducción a la genética con conceptos básicos que son necesarios para un mejor entendimiento.

Como se mencionaba al inicio, la genética esta encargada de estudiar los genes y la herencia, pero ¿Qué son los genes? Estos son una unidad física y funcional de la herencia los cuales están formados por ADN así que en pocas palabras un gen es un segmento de ADN y la herencia va a ser el proceso mediante el cual la información genética se va transmitir de padres a hijos. El ADN se va encargar de transportar la información genética para el desarrollo y el buen funcionamiento de un organismo.

Desarrollo

Introducción a la genética

La genética es un campo tanto amplio como complejo, el cual nos requiere entender unos conceptos básicos:

- El GENOTIPO: es una clasificación del tipo de variante presente en una ubicación determinada en el genoma.
- FENOTIPO es cualquier carácter o rasgo observable de un organismo, como su morfología, desarrollo, propiedades bioquímicas.
- El GEN unidad funcional de herencia: es un segmento de ADN que contiene la información necesaria para la producción de una proteína que llevará a cabo una función específica en la célula.
- El GENOMA material genético de un organismo: En particular exclusivo y se hereda de generación en generación; siendo el EXOMA la parte del genoma que codifica para las proteínas incluyendo a los exones.
- El ADN es la biomolécula de almacenamiento de la información genética de un organismo; es un ácido nucleico, (ácido desoxirribosa nucleica); constituido por una secuencia de nucleótidos, asociados a su vez por un grupo trifosfato, una pentosa, nombrado desoxirribosa, y cuatro bases nitrogenadas: Adenina, Guanina Citosina, y Timina. La estructura del ADN es una doble hélice, compuesta por dos cadenas complementarias y anti paralelas y semiconservativo.
- CROMOSOMAS: cuerpos pequeños en forman de bastoncillos en asas en que se divide la cromatina del núcleo celular en la fase de mitosis, los cuales se dividen a su vez longitudinalmente, dando origen a dos asas gemelas idénticas.

- **ALELOS:** Formas alternativas de un gen que en el mismo locus de cromosomas homólogos segregados durante la meiosis donde el descendiente solo recibe uno de cada par de alelos de ambos progenitores.
- **HAPLOIDES:** Numero cromosómico de un gameto normal, con un solo miembro de cada par de cromosomas.
- **DIPLOIDE:** Numero de cromosomas en la mayoría de las células somáticas y que es el doble del número de cromosomas de los gametos. En el hombre el número de diploide es de 46 (2n).
- **HETEROCIGÓTICO:** Individuo que presenta dos alelos diferentes en un determinado locus de un par de cromosomas homólogos.
- **HOMOCIGÓTICO:** Individuo que posee un par de alelos idénticos en un determinado locus de un par de cromosomas homólogos (Mn o mm).
- **PORTADOR:** Individuo heterocigótico para un gen normal y para otro anormal el cual no se expresa fenotípicamente; puede detectarse por medio de algunas pruebas de laboratorio.

Estos van a ser conceptos claves para entender las leyes de Mendel.

Leyes de Mendel

Las leyes de Mendel surgieron con el propósito de explicar y predecir cómo van a ser las características de un nuevo individuo, dependiendo de los rasgos presentes en sus padres y abuelos. Los caracteres se heredan de padres a hijos, pero no siempre de forma directa, puesto que pueden ser dominantes o recesivos. Los caracteres dominantes se manifiestan siempre en todas las generaciones, pero los caracteres recesivos pueden permanecer latentes, sin desaparecer, para 'surgir y manifestarse en generaciones posteriores.

Los principios establecidos por Mendel fueron los siguientes:

Primera ley de Mendel o ley de la uniformidad. Esta establece que si se cruzan dos razas puras para un determinado carácter, los descendientes de la primera generación son todos iguales entre sí (igual fenotipo e igual genotipo) e iguales (en fenotipo) a uno de los progenitores.

Mendel llegó a esta conclusión trabajando con una variedad pura de plantas de guisantes que producían las semillas amarillas y con una variedad que producía las semillas verdes. Al hacer un cruzamiento entre estas plantas, obtenía siempre plantas con semillas amarillas. *Interpretación del experimento.* El polen de la planta progenitora aporta a la descendencia un alelo para el color de la semilla, y el óvulo de la otra planta progenitora aporta el otro alelo para el color de la semilla; de los dos alelos, solamente se manifiesta aquél que es dominante (A), mientras que el recesivo (a) permanece oculto.

Segunda ley de Mendel o ley de la segregación. Esta va establecer que los caracteres recesivos, al cruzar dos razas puras, quedan ocultos en la primera generación, reaparecen en la segunda en proporción de uno a tres respecto a los caracteres dominantes. Los individuos de la segunda generación que resultan de los híbridos de la primera generación son diferentes fenotípicamente unos de otros;

esta variación se explica por la segregación de los alelos responsables de estos caracteres, que en un primer momento se encuentran juntos en el híbrido y que luego se separan entre los distintos gametos.

El experimento de Mendel. Mendel tomó plantas procedentes de las semillas de la primera generación del experimento anterior y las polinizó entre sí. Del cruce obtuvo semillas amarillas y verdes en la proporción. Así pues, aunque el alelo que determina la coloración verde de las semillas parecía haber desaparecido en la primera generación filial, vuelve a manifestarse en esta segunda generación. Interpretación del experimento. Los dos alelos distintos para el color de la semilla presentes en los individuos de la primera generación filial, no se han mezclado ni han desaparecido, simplemente ocurría que se manifestaba sólo uno de los dos. Cuando el individuo de fenotipo amarillo y genotipo Aa, forme los gametos, se separan los alelos, de tal forma que en cada gameto sólo habrá uno de los alelos y así puede explicarse los resultados obtenidos.

La tercera ley de Mendel o ley de la independencia de caracteres. Establece que los caracteres son independientes y se combinan al azar. En la transmisión de dos o más caracteres, cada par de alelos que controla un carácter se transmite de manera independiente de cualquier otro par de alelos que controlen otro carácter en la segunda generación, combinándose de todos los modos posibles.

Mendel cruzó plantas de guisantes de semilla amarilla y lisa con plantas de semilla verde y rugosa (Homocigóticas ambas para los dos caracteres). Las semillas obtenidas en este cruzamiento eran todas amarillas y lisas, cumpliéndose así la primera ley para cada uno de los caracteres considerados, y revelándonos también que los alelos dominantes para esos caracteres son los que determinan el color amarillo y la forma lisa. Las plantas obtenidas son dihíbridas (AaBb). Estas plantas se cruzan entre sí, teniendo en cuenta los gametos que formarán cada una de las plantas. Se puede apreciar que los alelos de los distintos genes se transmiten con independencia unos de otros, ya que en la segunda generación filial aparecen guisantes amarillos y rugosos y otros que son verdes y lisos, combinaciones que no se habían dado ni en la generación parental (P), ni en la filial primera. Asimismo, los resultados obtenidos para cada uno de los caracteres considerados por separado, responden a la segunda ley. Interpretación del experimento. Los resultados de los experimentos de la tercera ley refuerzan el concepto de que los genes son independientes entre sí, que no se mezclan ni desaparecen generación tras generación. Para esta interpretación fue providencial la elección de los caracteres, pues estos resultados no se cumplen siempre, sino solamente en el caso de que los dos caracteres a estudiar estén regulados por genes que se encuentran en distintos cromosomas. No se cumple cuando los dos genes considerados se encuentran en un mismo cromosoma, es el caso de los genes ligados.

Conclusión

Por último, podemos decir que las leyes de Mendel nos explican como se da este proceso de herencia en el cual se puede observar que existen características similares entre padres e hijos. Así como también el repaso de conceptos básicos para entender este proceso, el cual fue de mucha ayuda para poder comprender estas leyes, ya que son conceptos fundamentales en la práctica de esta misma.

Bibliografía

Valega, O. (2007). Las leyes de Mendel. *Recuperado de http://cvonline.uaeh.edu.mx/Cursos/Bach_Virt/CE101/Materiales_Unidad_4/Act, 4*.

Dobzhansky, T. Genética/Introducción. *Generalidades de la Genética Humana, Conceptos y Mecanismos*, 15.