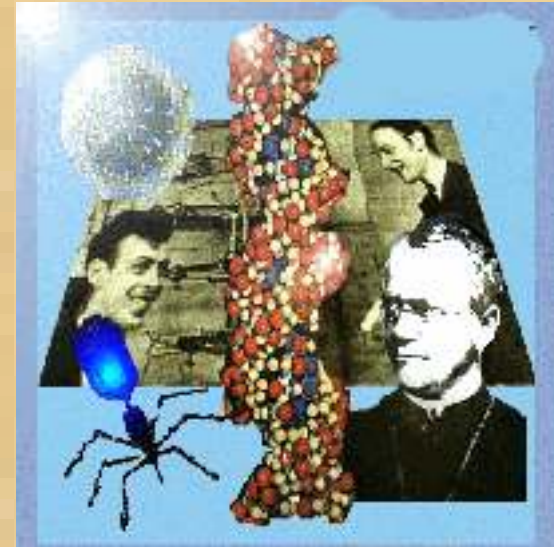
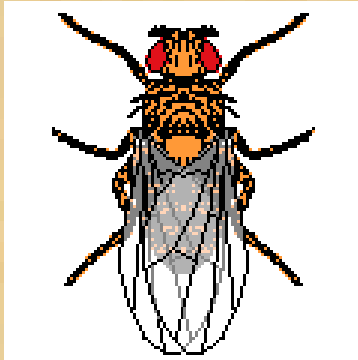


XENÉTICA



Carmen Cid Manzano

**I.E.S. Otero Pedrayo. Ourense.
Departamento Bioloxía e Xeoloxía.**

Áreas principais da xenética

- **Xenética clásica:** transmisión hereditaria de caracteres fenotípicos.

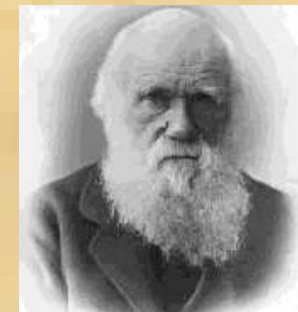


Gregor Mendel

- **Xenética molecular:** a estrutura e o control da expresión do material xenético.



- **Xenética evolutiva ou de poboacións:** os procesos evolutivos que cambian as frecuencias de xenes nas poboacións.



DEFINICIÓN DE XENE

O concepto de xene variou ó longo do tempo. A idea orixinal de xene procede dos experimentos de Mendel, aínda que el non os denominou xenes, senón **“factores hereditarios”** e definíanse como os responsables da transmisión dos caracteres de pais a fillos.

Foi sobre 1950 cando se aportaron probas definitivas sobre a natureza molecular do xene. Descubriuse que os xenes están constituídos por ADN e que o ADN contén a información necesaria para a síntese dunha determinada proteína. Así pois, a definición de xene pasou a ser **“a cadea de ADN capaz de dirixir a síntese dun polipéptido”**.

Concepto actual de xene

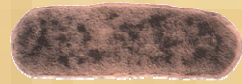
Un xene é unha unidade de transcripción.

Sydney Brenner do Instituto Salk, Nobel 2002 escribiu, “Os antigos xenetistas coñecían do que estaban falando cando utilizaban o termo “xene”, pero o termo parece “corromperse” pola moderna xenómica pasando a significar calquera segmento dunha secuencia que se expresa”.

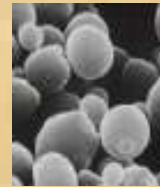
Algúns organismos modelos da Xenética



Fagos



Escherichia coli



Saccharomyces cerevisiae



Drosophila melanogaster



Caenorhabditis elegans



Mus musculus

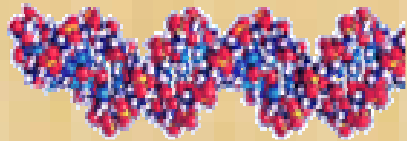


Arabidopsis thaliana

Fenotipo e xenotipo



Drosophila melanogaster



Fenotipo: As calidades físicas observables dun organismo, incluíndo a súa morfoloxía, fisioloxía e conducta en todos os niveis de descrición. As propiedades observables dun organismo.

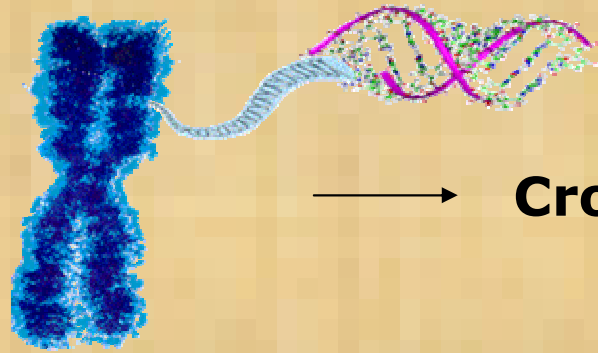
Xenotipo: Os factores hereditarios internos dun organismo, o seu xenoma. O contido xenético dun organismo.

Exemplos de variabilidade fenotípica

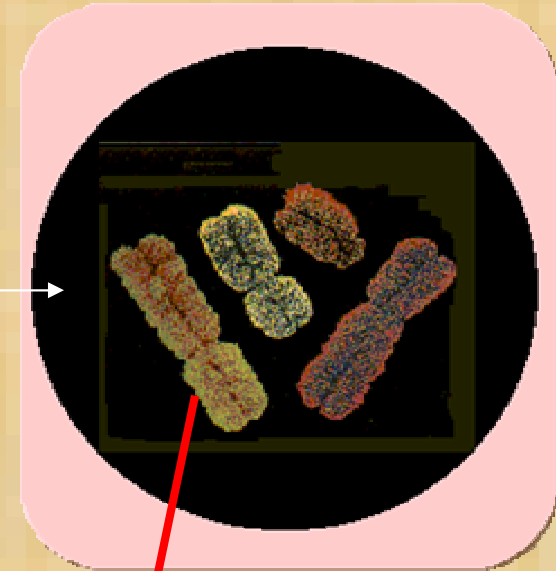




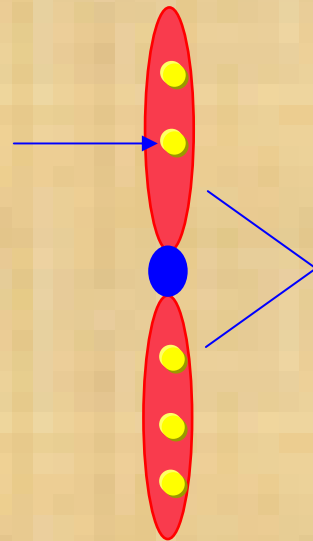
RECORDA...



→ **Cromosomas**



Xen



→ **Cromátidas**

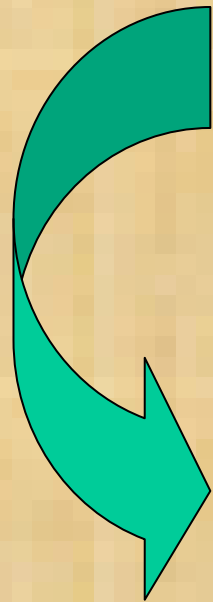
FENOTIPO = XENOTIPO + MEDIO AMBIENTE

Par xénico: cada célula diploide ten 2 **alelos** por cada xene, cada un dos cales ocupa a mesma posición en cromosomas homólogos (**locus**).

- **Homocigótico:** mesmo alelo en ambas copias (A/A).
- **Heterocigótico:** distintos alelos en cada copia /A/a)

Alelos

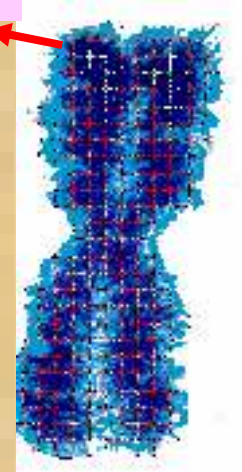
- Dominante: o que se impón.
- Recesivo: o que non se impón.
- Alelo silvestre (normal).
- Alelo mutante.



HERDANZA DOMINANTE

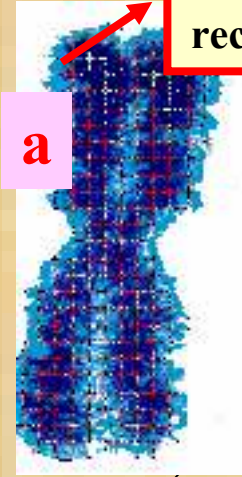
Alelo
dominante

A



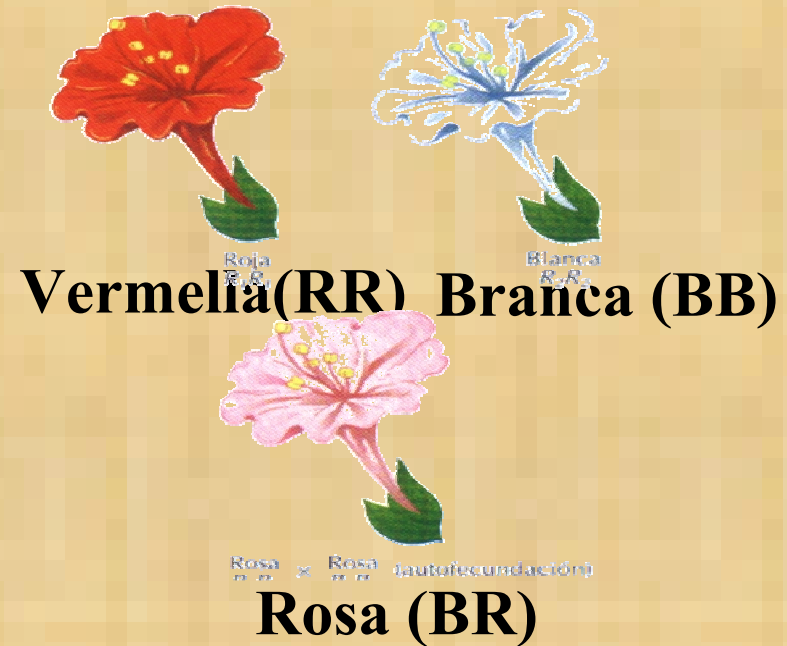
Alelo
recesivo

a



Cromosomas homólogos

HERDANZA INTERMEDIA: é aquela na que os alelos dun xene teñen a mesma forza para manifestarse, polo que ningún domina sobre o outro. Neste caso aparece un novo fenotipo que é intermedio entre os outros.



CODOMINANCIA cando os dous alelos para un carácter maniféstanse no híbrido.

GRUPOS SANGUÍNEOS

Xenotipos

$I^A I^A$

$I^A i$

$I^B I^B$

$I^B i$

ii

$I^A I^B$

Fenotipos

Grupo A

Grupo A

Grupo B

Grupo B

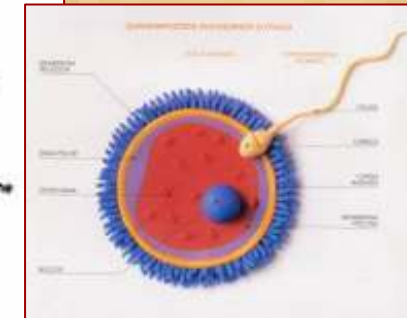
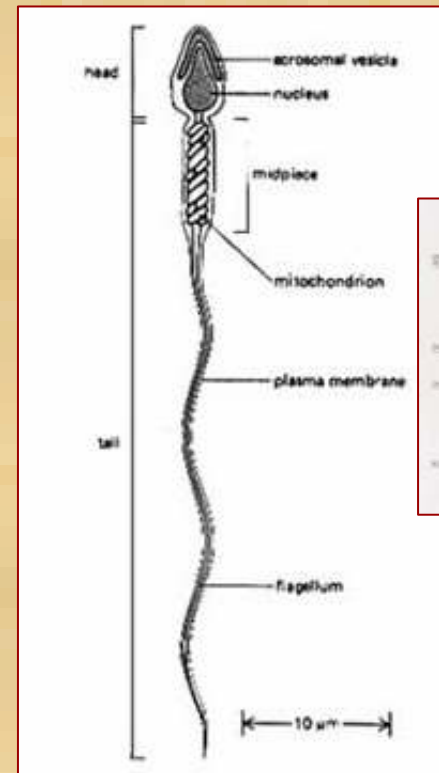
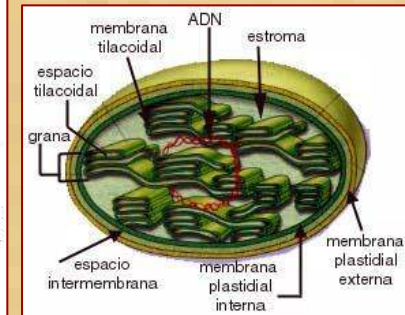
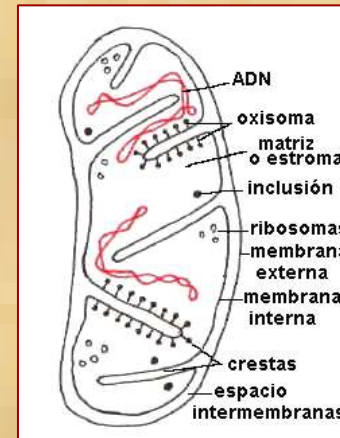
Grupo O

Grupo AB



HERDANZA CITOPLASMÁTICA:

Consiste na transmisión da información que existe no DNA das mitocondrias e, no caso dos vexetais, tamén nos cloroplastos, xa que nas células eucarióticas a información do DNA nuclear non é a única que existe. Cando se produce a fecundación, os gametos femininos aportan, ademais da información nuclear, a información citoplasmática.



HERDANZA POLIXÉNICA: É a transmisión de información debida á acción conxunta de máis dun xene. O resultado fenotípico final débese á suma da acción parcial de cada xene. Tamén se chama **HERDAZA CUANTITATIVA**. A presentan a maioría de caracteres cuantitativos tales como peso, talla, cor da pel, etc.

Cor da pel

Xenotipos	Fenotipos
AABBCCDD	Cor pel moi escura
aaabbccdd	Cor pel moi clara
AaBbCcDd	
AAbbccdd	

Alelos $A > B > C > D$

Cor do pelo

O rubio é un xene simple O negro/castaño / loiro é multixénico



HERDANZA

POLIALÉLICA: Débese a acción dun xene que presenta máis de dous alelos.

Sucede así cos grupos sanguíneos humanos que están determinados por un xene con tres alelos.

Xenotipo	Fenotipo
$I^A I^A$	Grupo A
$I^A i$	Grupo A
$I^B I^B$	Grupo B
$I^B i$	Grupo B
ii	Grupo O
$I^A I^B$	Grupo AB

Xenética Mendeliana

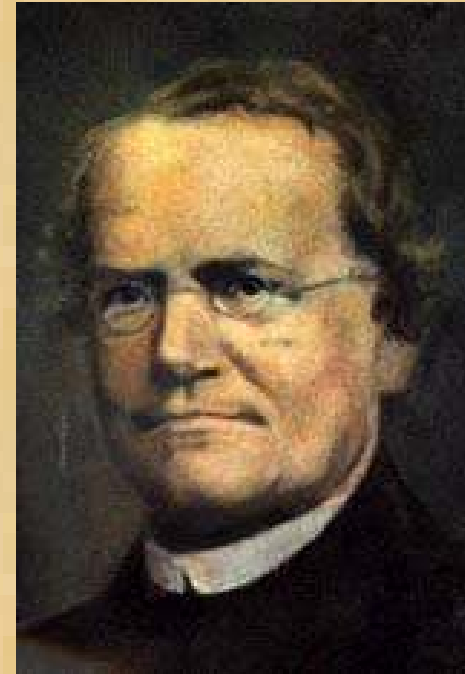
Existía o concepto de **herdanza mezclada**: a descendencia mostra normalmente características similares ás de ambos proxenitores, pero a descendencia non sempre é unha mezcla intermedia entre as características dos seus parentais.

Gregor Mendel propón a teoría da **herdanza particulada**: (1865) os caracteres están determinados por unidades xenéticas que se transmiten de forma intacta a través das xeracións.

Carácter: propiedade específica dun organismo; característica ou rasgo.



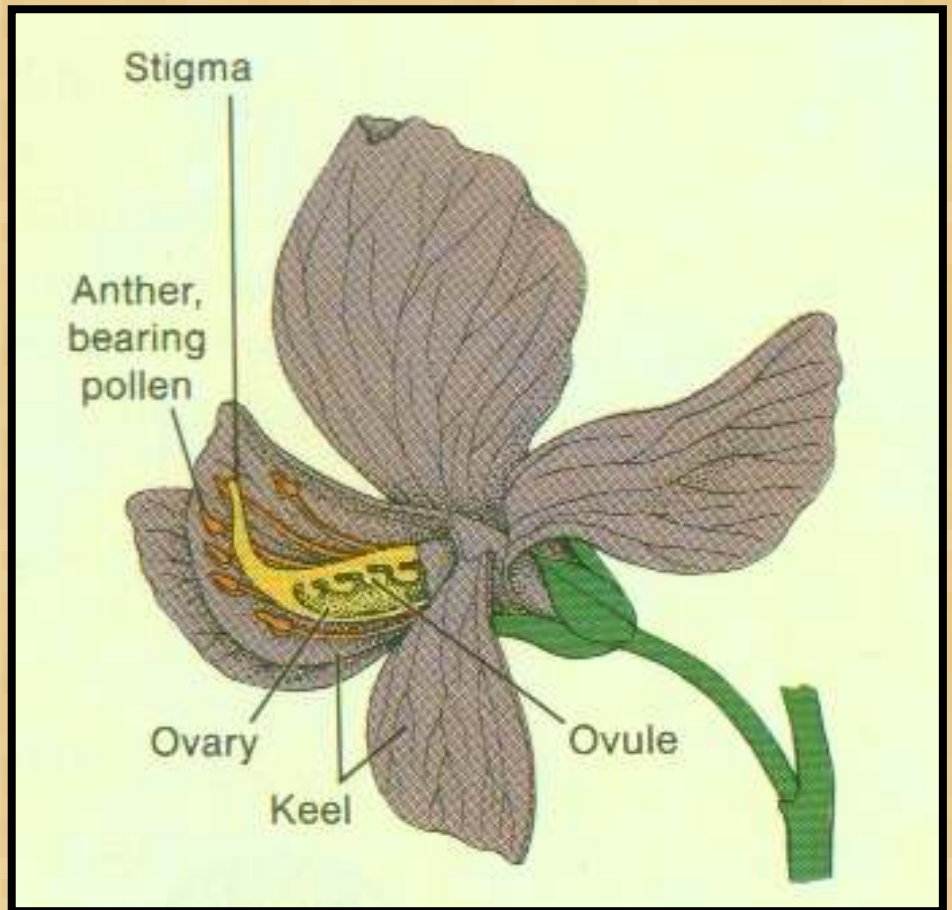
Xardín do mosteiro agustino de Santo Tomás de Brunn, actual república Checa, onde Mendel realizou os seus experimentos de cruces e hibridacións de plantas.



Monxe austriaco
Gregor Mendel
Pai da xenética
(1822-1884)

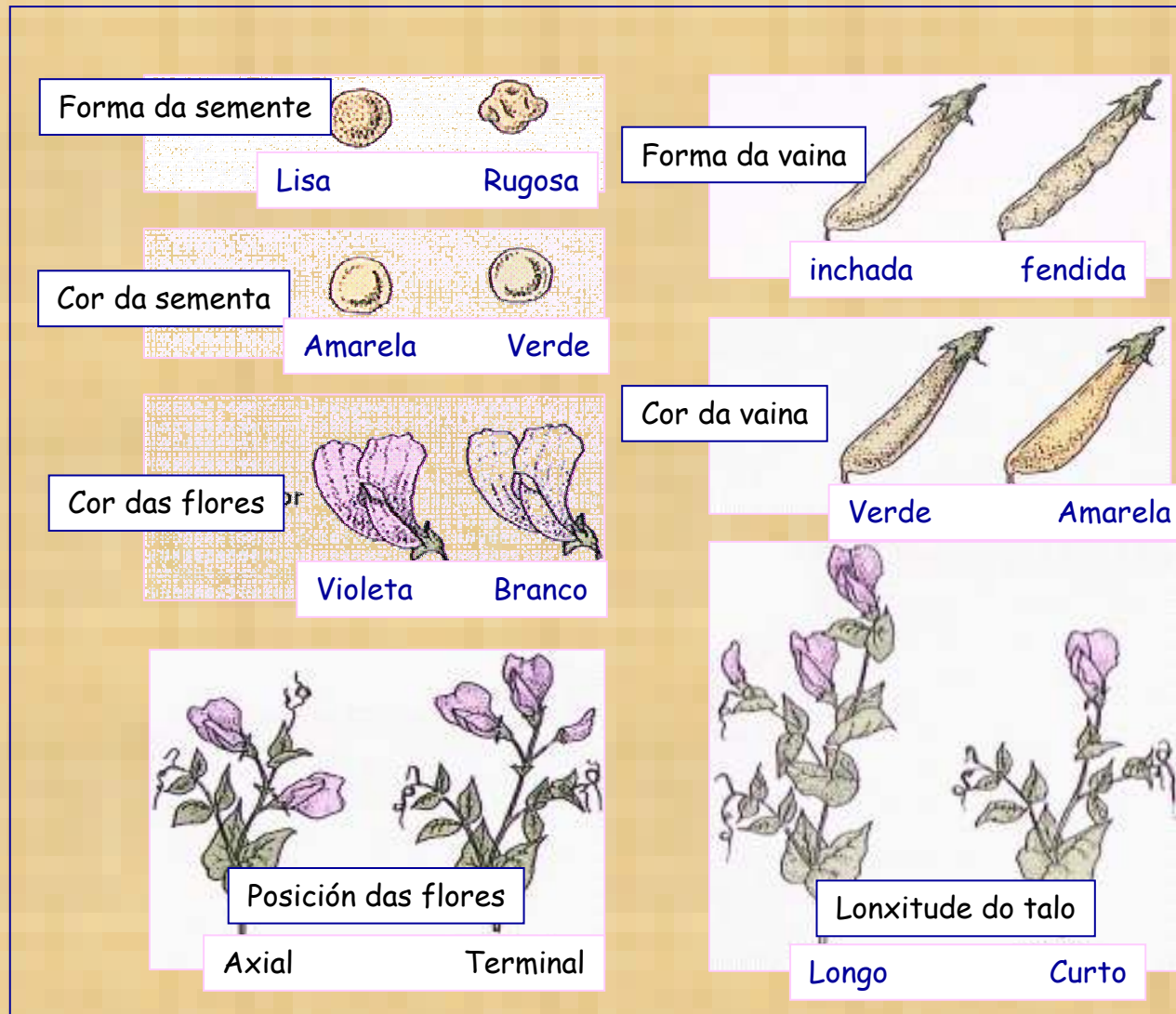


Flor da planta
do chícharo, *Pisum sativum*
estudiada por Mendel



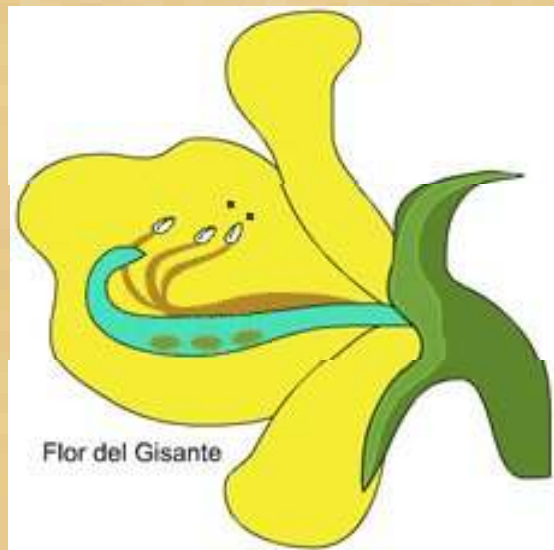
A planta do chícharo foi unha boa elección como modelo de estudio, posto que presenta varias vantaxes:

- Crece facilmente,
- A súas flores e froitos aparecen no mesmo ano que a semente é plantada,
- Produce un gran número de sementes,
- Presenta caracteres fenotípicos facilmente observables,
- Pódese autopolinizar ou realizar fecundación cruzada si se desexa.

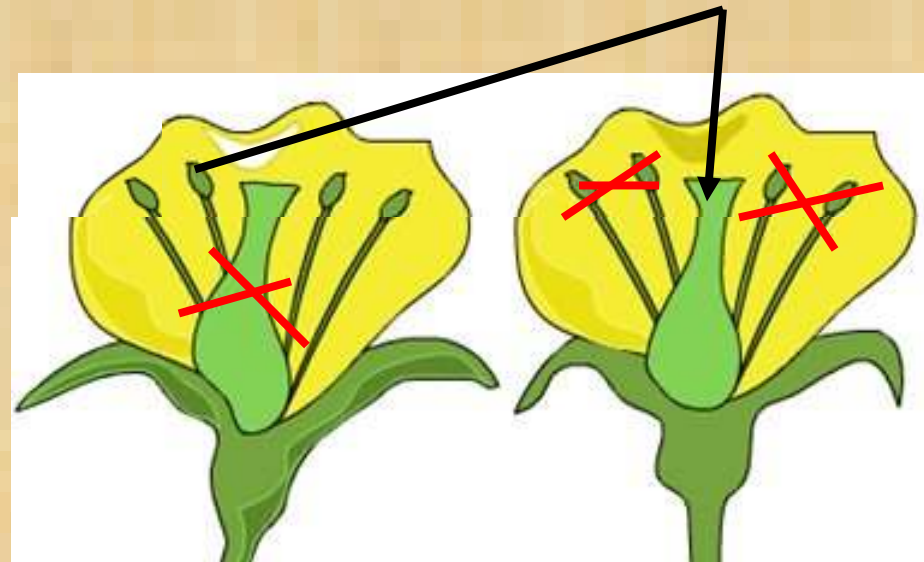


Os sete pares de características escollidas por Mendel para realizar os seus experimentos.

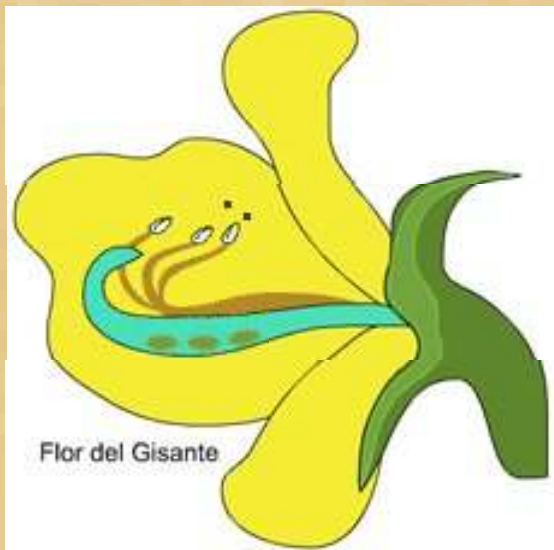
Polinización directa ou autopolinización



Polinización cruzada



Mendel para os seus experimentos obtivo plantas puras mediante autopolinización. Isto o realizou durante moitas xeracións para asegurar desta maneira que a característica estudiada aparecera sen cambio entre unha xeración e outra, obténdose **cepas puras**.

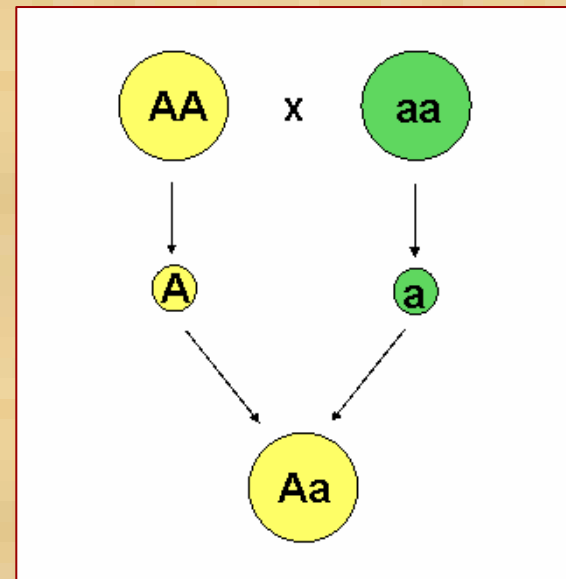
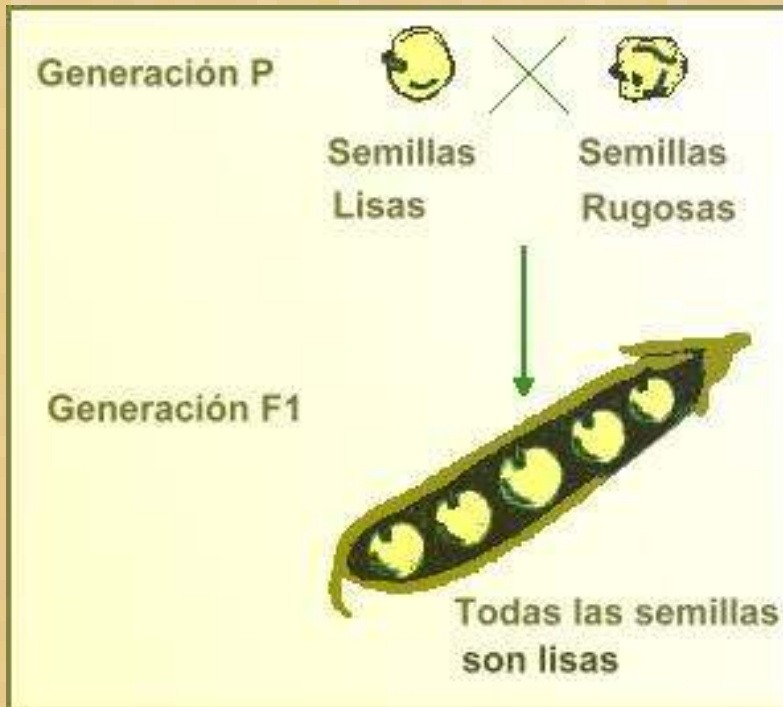


**Polinización directa ou
autopolinización**

PRIMERA LEI DE MENDEL:

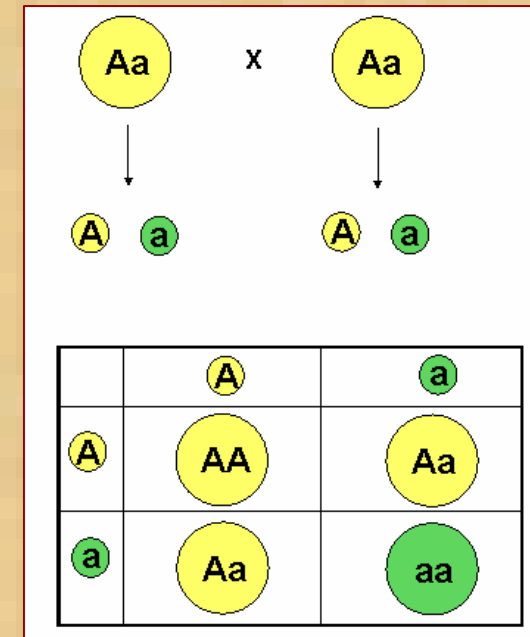
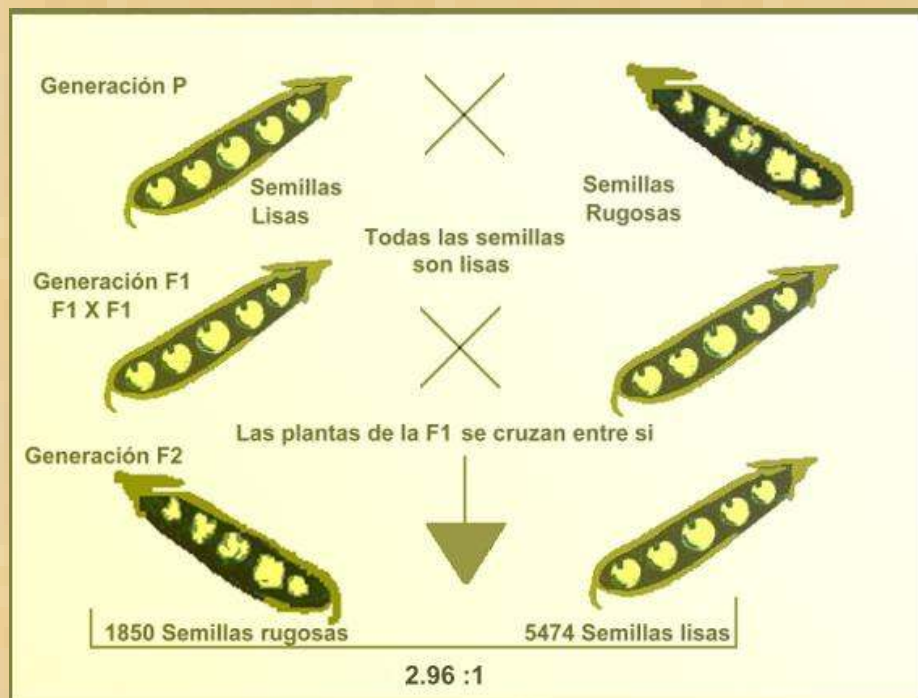
Lei da uniformidade dos híbridos da primeira xeración filial (F₁)

Cando se cruzan dúas variedades de raza pura (homogocitótico) para un carácter, todos os híbridos da primeira xeración son iguais.



SEGUNDA LEI DE MENDEL: Lei da separación ou segregación dos alelos

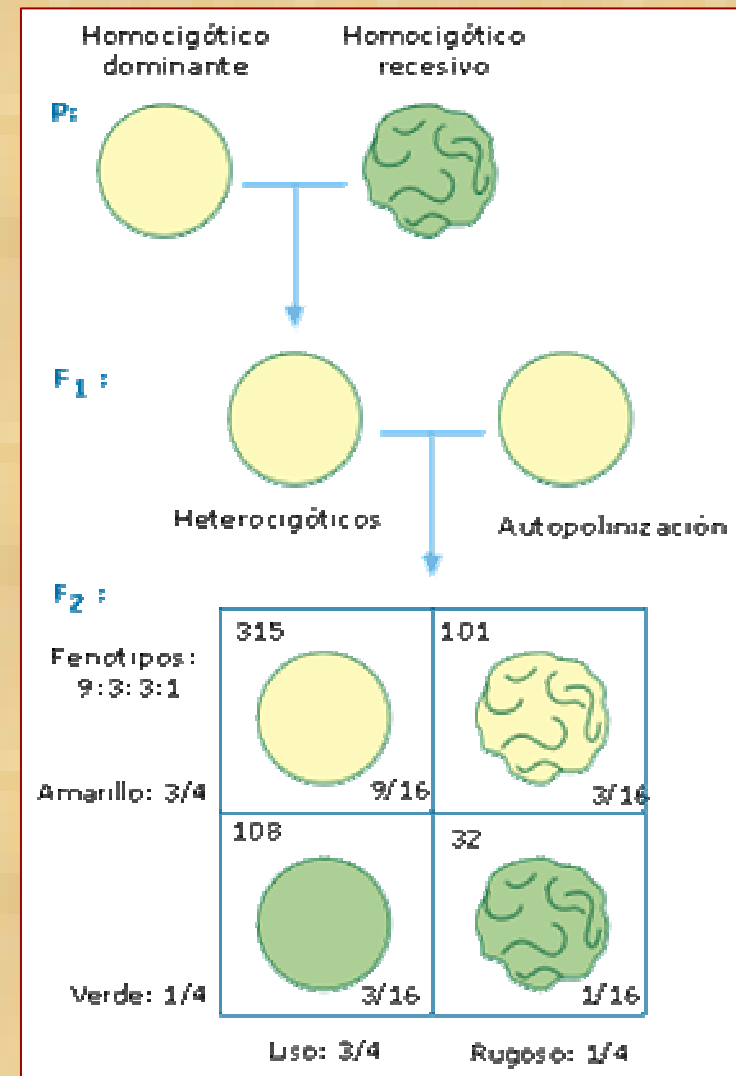
Se cruzamos plantas da primeira xeración filial e realízase unha fecundación cruzada obtense unha F_2 na que aparece o fenotipo desaparecido na F_1 .



Concluíu que cada planta ten dous factores e cada célula reproductora recibe a metade ó azar (segregación).

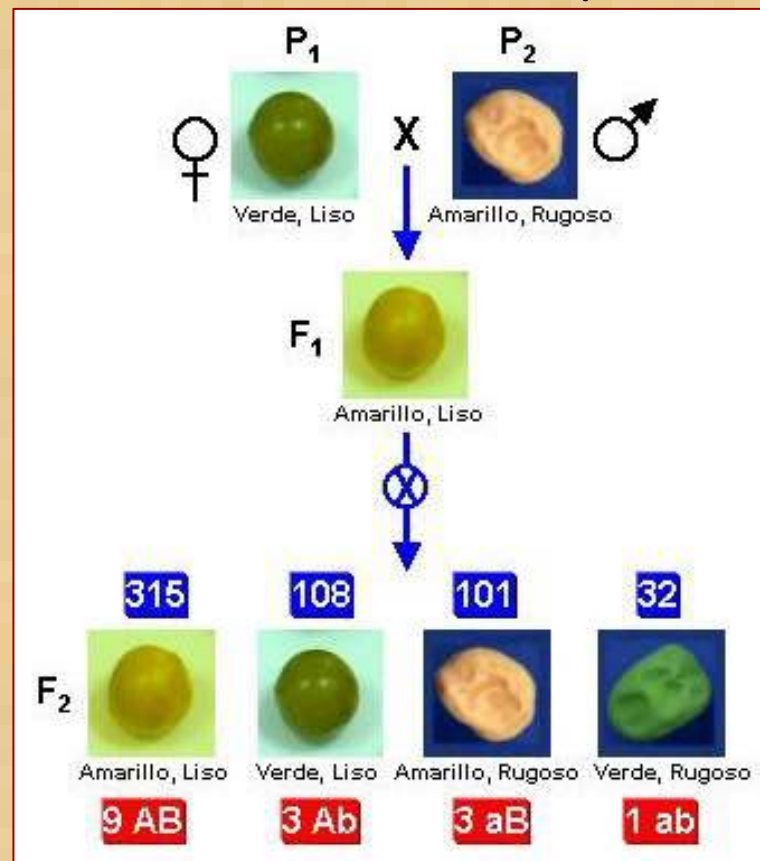
TERCERA LEI DE MENDEL: Lei da independencia dos caracteres

Mendel investigou o que ocorría con dous caracteres fenotípicos, a cor e a textura das sementes. Conseguiu razas puras de chícharos con sementes de testa lisa e amarela e outras de sementes con testa rugosa e verde. Ó cruzalas, na primeira xeración observou que todas as plantas tiñan os chícharos lisos e amarelos. Sementou as sementes e deixou que as plantas se autofecundaran obtendo unha segunda xeración de sementes.

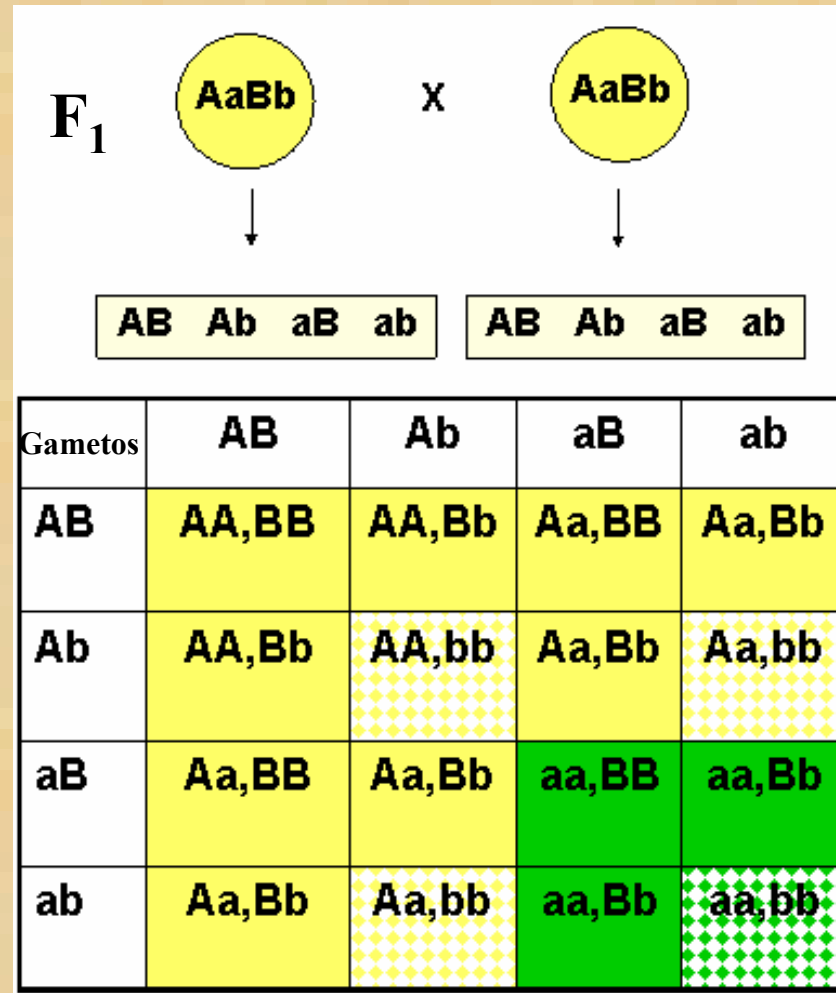


TERCERA LEI DE MENDEL: Lei da independencia dos caracteres

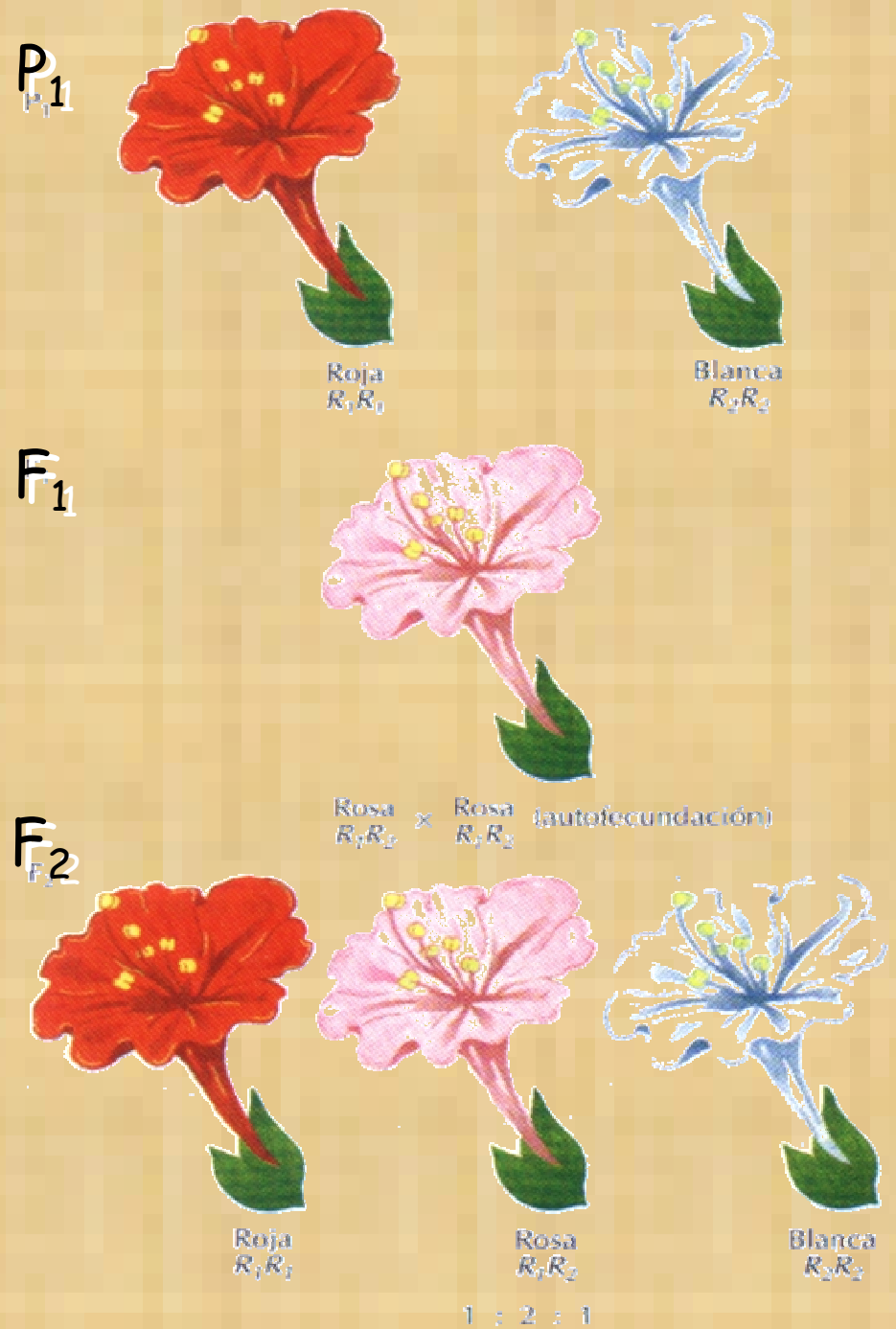
Ó cruzar entre sí dous dihíbridos os caracteres hereditarios sepáranse, posto que son independentes, e combínanse entre sí de todas as formas posibles.



TERCERA LEI DE MENDEL: Lei da independencia dos caracteres



HERDANZA INTERMEDIA



REDESCUBRIMENTO DAS LEIS DE MENDEL

Mendel publicou os seus resultados en 1865, pero recibiu moi pouca atención da comunidade científica dese tempo, posto que os xenetistas desa época traballaban principalmente con características continuas e ademais non aplicaban métodos matemáticos para analizar os resultados.

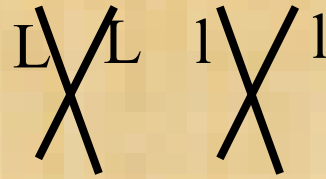
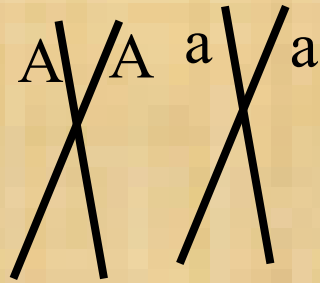
No ano 1900, tres investigadores **Hugo de Vries, Carl Correns e Eric von Tschermak** traballando independentemente chegaron á mesma conclusión que Mendel.

En 1902 William Bateson demostrou que os principios de Mendel tamén son aplicables ós animais.

EXCEPCIÓNS Á 3ª LEI DE MENDEL

A terceira lei de Mendel só se cumpre cando os xenes se atopan en cromosomas diferentes.

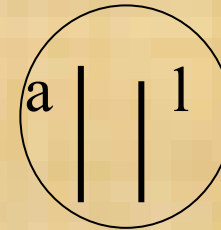
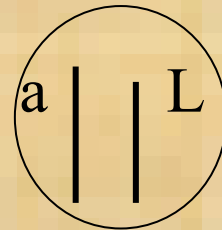
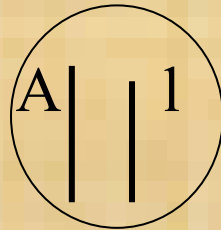
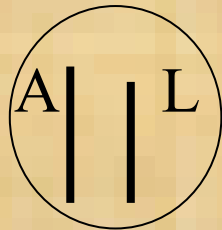
Cando estudiamos pares de xenes localizados no mesmo cromosoma non sempre se cumpre esta lei e si se cumpre non segue a proporción 9:3:3:1 prevista.



Os caracteres que utilizou Mendel na 3ª Lei (cor e aspecto da semente estaban en cromosomas diferentes)

AaLl

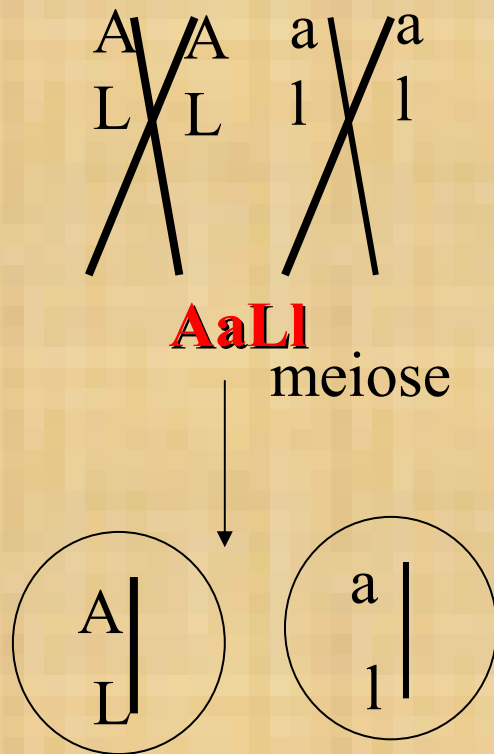
meiose



Gametos

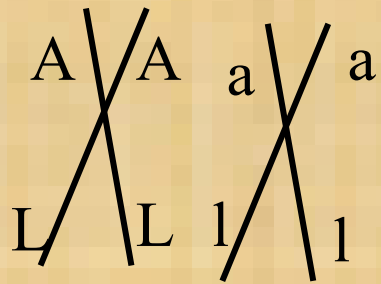
Os caracteres non antagónicos eran independentes cunha proporción 9:3:3:1

¿Que pasaría se os caracteres se atoparan no mesmo cromosomas?



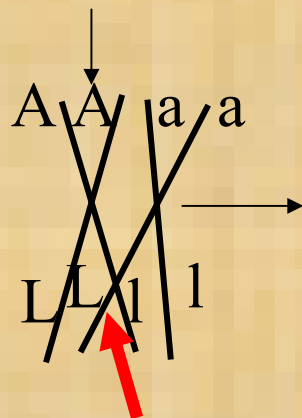
Neste caso os caracteres transmitense xuntos e dícese que son xenes ligados

En moitos casos os caracteres son independentes porque na profase da 1ª división meiótica prodúcese sobrecruzamento ou entrecruzamento, pero non seguiría a proporción resultante de Mendel 9:3:3:1 polo que a 3º Lei de Mendel non é universal.

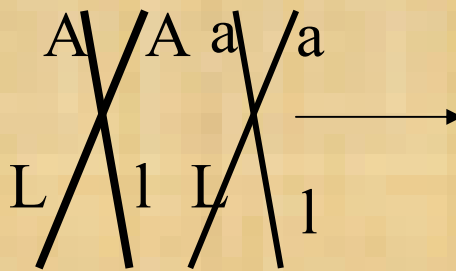


O sobrecruzamento prodúcese ó azar (aínda que existen puntos quentes de recombinación ó longo das cromátidas).

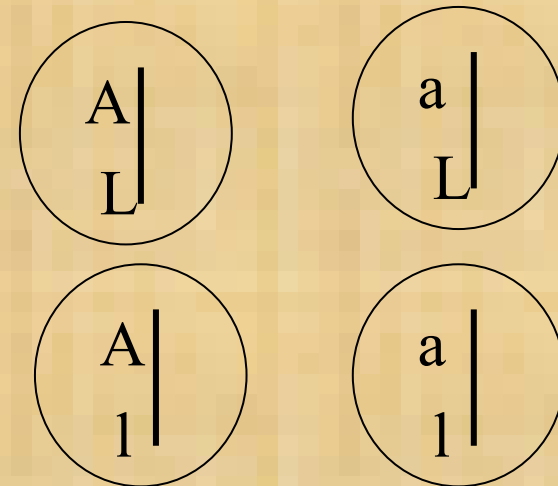
AaLl



Sobrecruzamento
Profase I



2ª división
meiótica

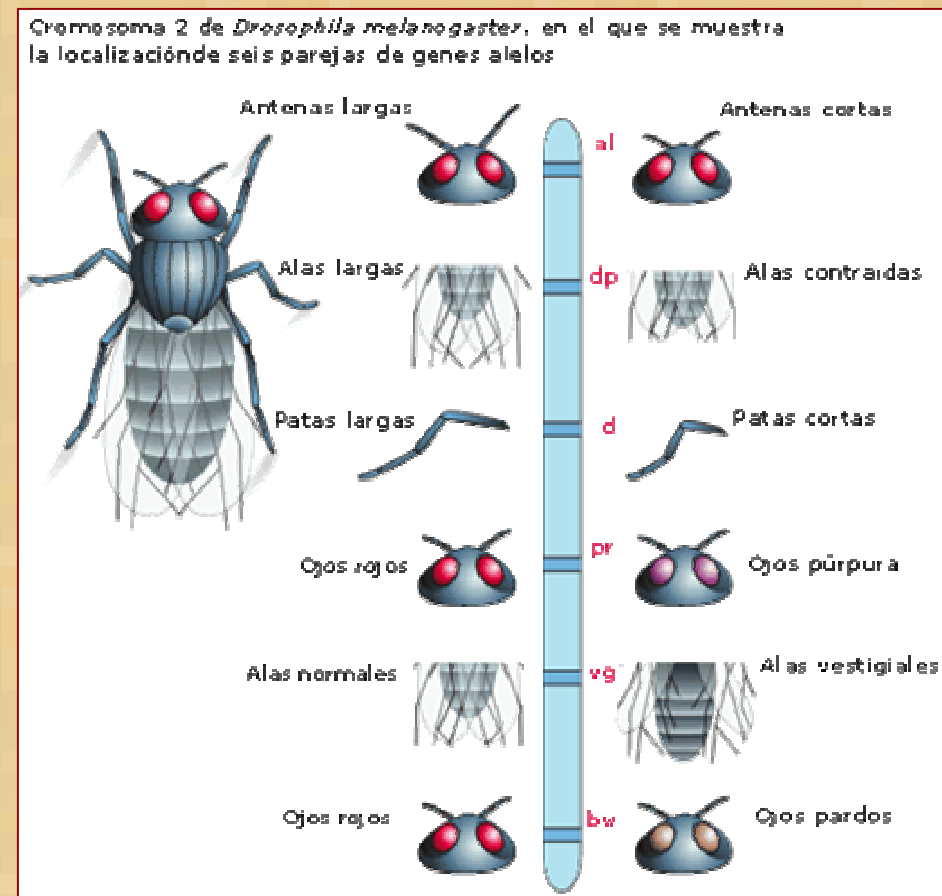


gametos

LIGAMENTO E RECOMBINACIÓN XÉNICA



En 1911, T.H. Morgan, despois de realizar numerosos experimentos coa mosca da froita ou do vinagre (*Drosophila melanogaster*) concluíu que moitos caracteres se herdaban xuntos debido a que os xenes que os codifican atópanse xuntos nun mesmo cromosoma, estes xenes se lles denominan **xenes ligados**.

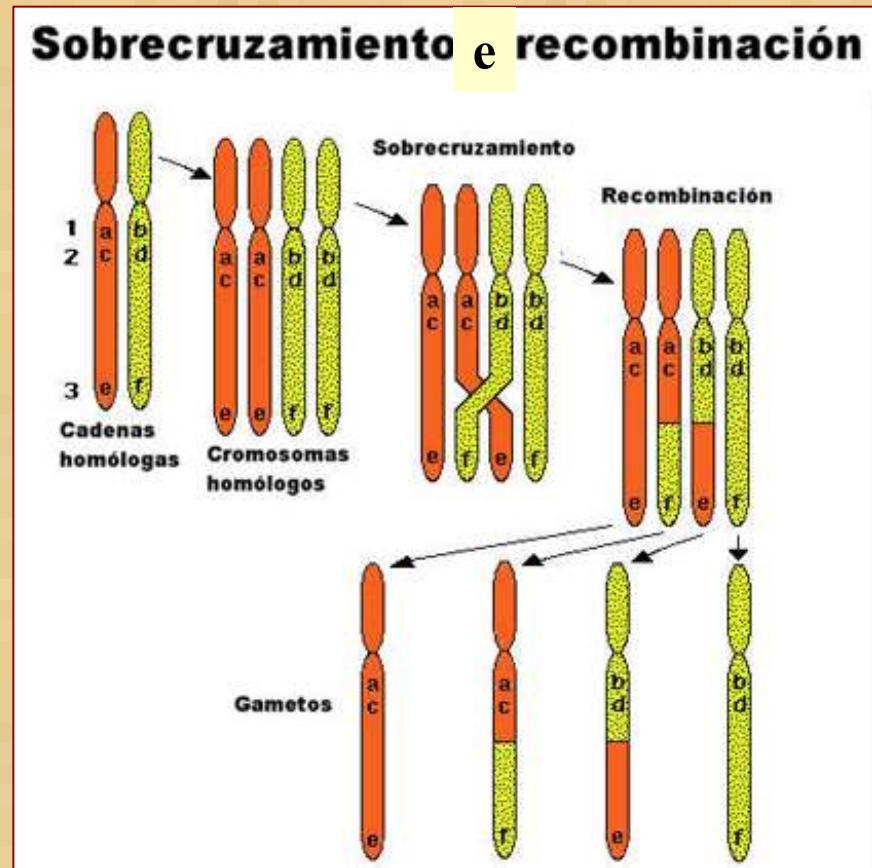




Drosophila melanogaster presentaban algunas ventajas como a fácil manipulación, a multiplicación rápida (dúas semanas), poucos cromosomas que estudiar (cromosomas xigantes).

Morgan e o seu grupo observaron tamén que este ligamento rara vez é completo. Durante a meiose, unha parella de cromosomas homólogos pode intercambiar fragmentos equivalentes (mesmos locus) a través dun proceso denominado

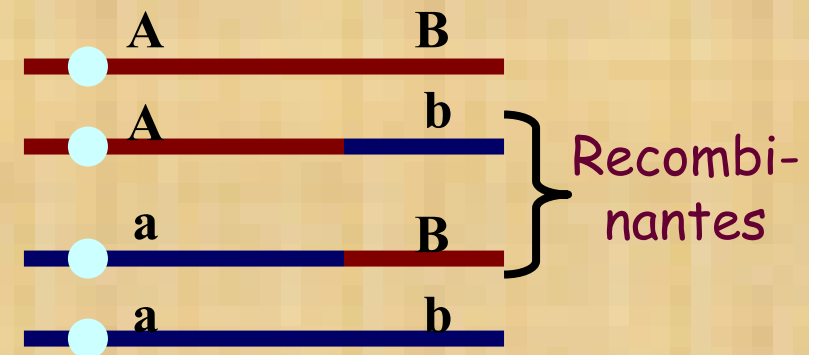
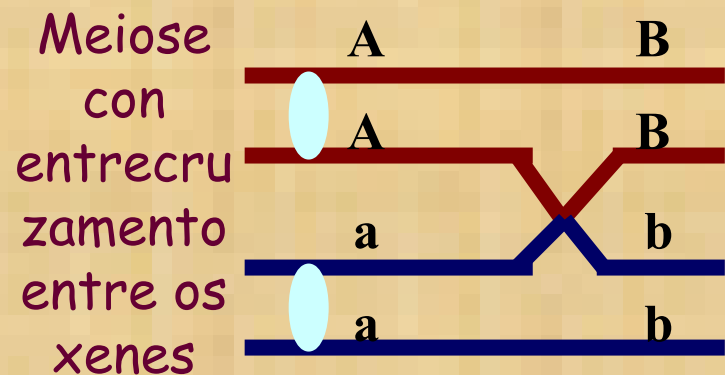
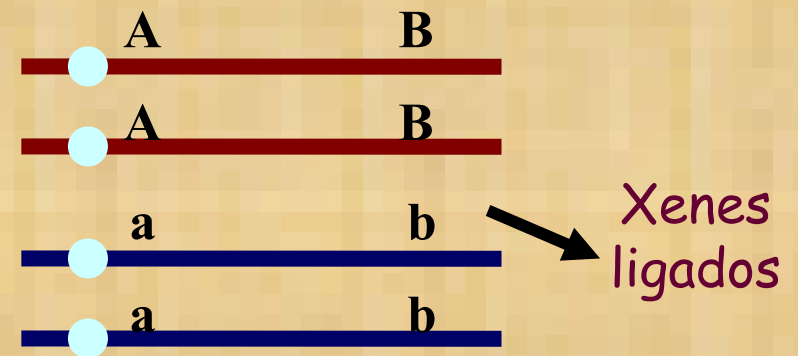
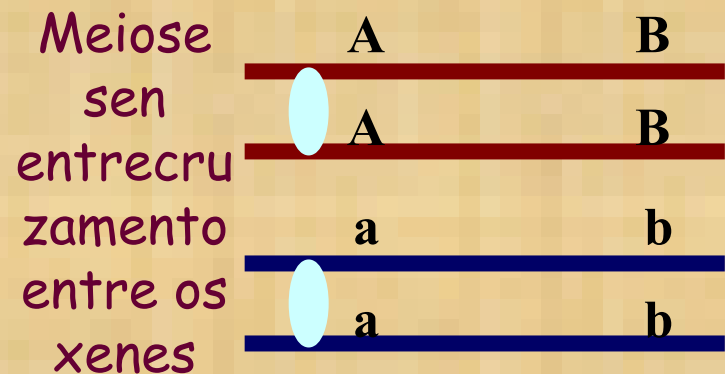
SOBRECRUZAMIENTO. Durante este proceso os cromosomas homólogos se intercambian fragmentos de DNA producíndose unha **RECOMBINACIÓN** xenética.



LIGAMIENTO E RECOMBINACIÓN XÉNICA

Cromosomas na meiose

Productos meióticos



Teoría cromosómica da herdanza

Das investigacións de Morgan e das aportacións posteriores nace a **teoría cromosómica da herdanza** que hoxe pode resumirse nos seguintes postulados:

- a) Os xenes (factores hereditarios de Mendel) localízanse nos cromosomas.
- b) Cada xene ocupa un lugar específico o *locus* (en plural é *loci*) dentro dun cromosoma concreto.
- c) Os xenes atópanse dispostos linealmente ó longo de cada cromosoma.
- d) Os xenes alelos (ou factores antagónicos de Mendel) atópanse no mesmo *locus* da parella de cromosomas homólogos, polo que nos organismos diploides cada carácter está rexido por un par de xenes alelos.
- e) Os xenes que se atopan xuntos nun mesmo cromosoma e se transmiten xuntos denomínanse xenes **ligados**.
- f) O ligamento entre xenes é pouco frecuente debido ó proceso citolóxico chamado **sobrecruzamento** que ten lugar durante a Profase I da meiose e a súa consecuencia xenética a **recombinación**.

¿Como se podería saber se este ratón negro é homocigótico ou heterocigótico?

N= negro dominante
n = branco recesivo



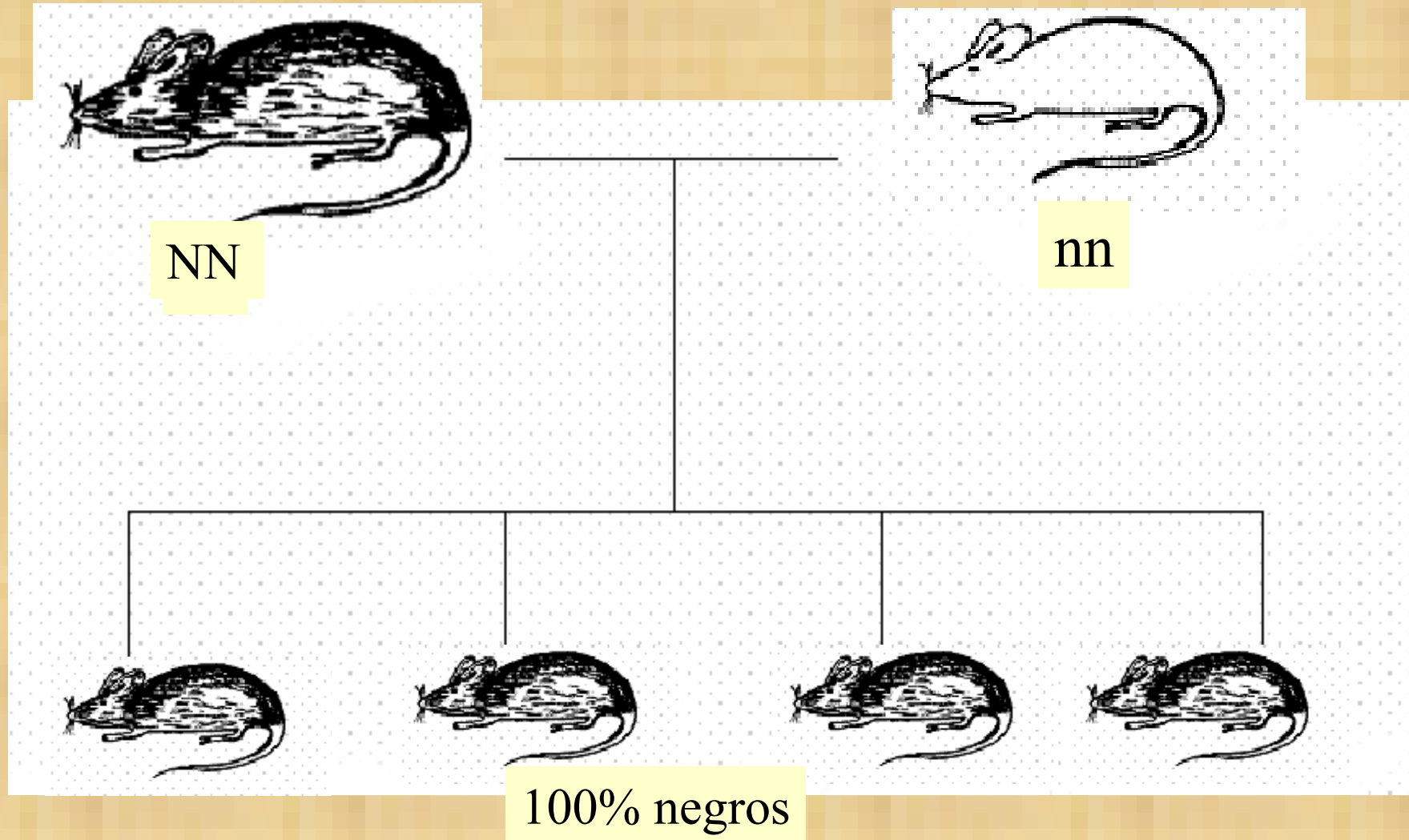
¿NN?

ou

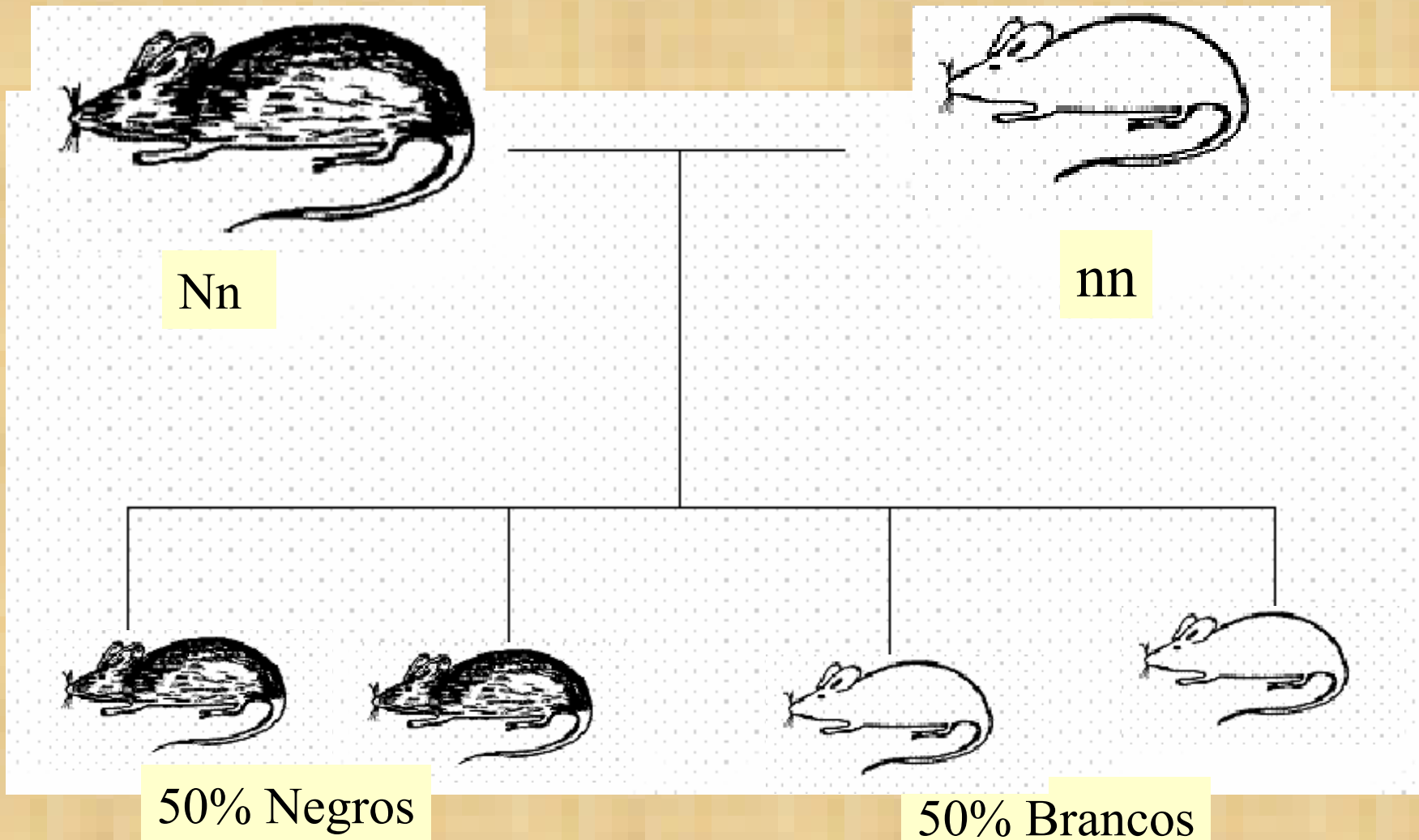
¿Nn?

Retrocruzamento proba

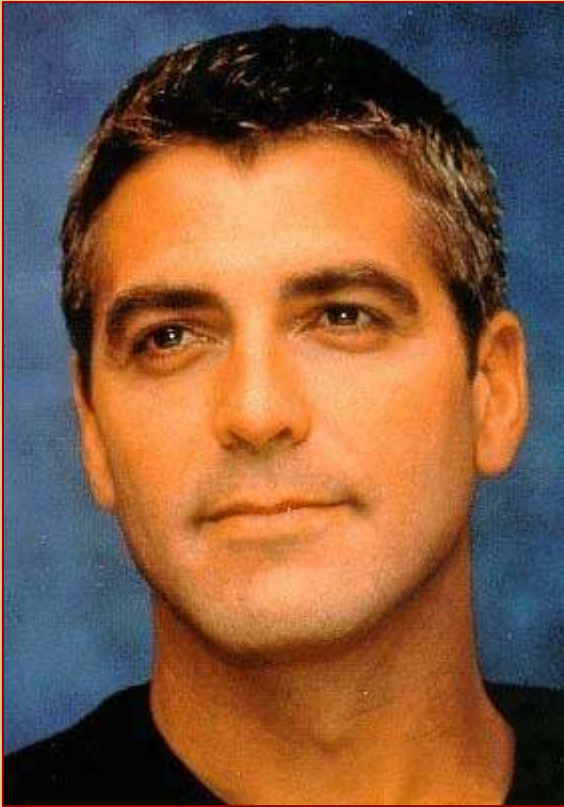
N= negro n = branco



Retrocruzamento proba



XENÉTICA HUMANA



**Homes: 46 cromosomas
44 cromosomas autosómicos
e 2 cromosomas sexuais XY**



**Muller: 46 cromosomas
44 cromosomas autosómicos
e 2 cromosomas sexuais XX**

Herdaza mendeliana no ser humano

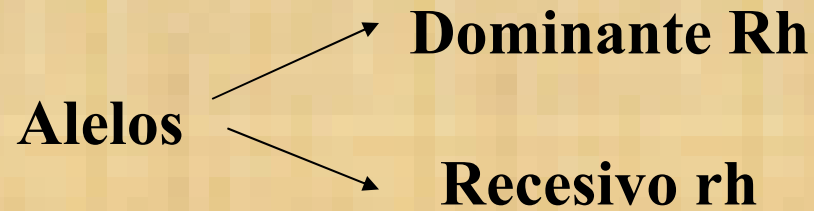
O primeiro carácter mendeliano en humanos, a braquidactilia, describiuse en 1905. Actualmente coñécense máis de 3.500.



O albinismo é un caso de herencia Mendeliana. Os individuos homocigóticos recesivos (aa) non fabrican melanina, e polo tanto teñen a cara, cabelo, e ollos brancos ou amarelos.

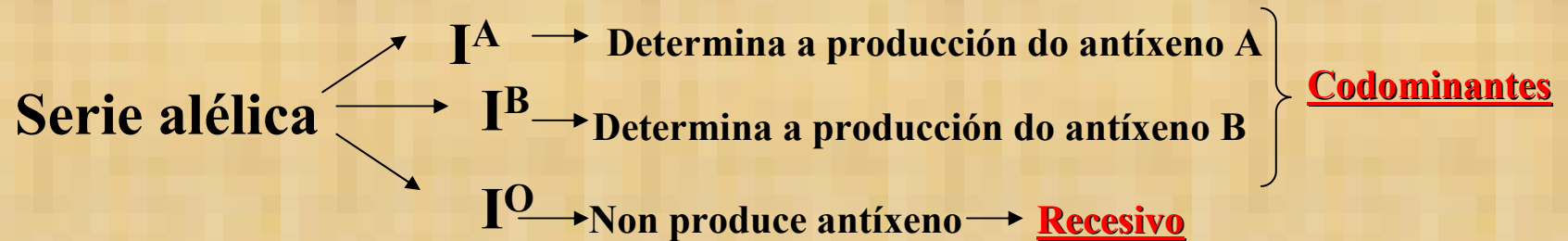


Herdanza do grupo sanguíneo Rh



Carácter	Alelos	Xenotipo	Fenotipo
Grupo Rh	Rh(dominante)	Rh Rh	Rh ⁺
	rh(recesivo)	Rh rh	Rh ⁺
		rh rh	Rh ⁻

Herdanza dos grupos sanguíneos ABO



Fenotipo	Xenotipo
Grupo A	$I^A I^A$
Grupo A	$I^A I^O$
Grupo B	$I^B I^B$
Grupo B	$I^B I^O$
Grupo AB	$I^A I^B$
Grupo O	$I^O I^O$

Grupo O é o donante universal (no contén antíxenos nin A nin B).

Grupo AB é o receptor universal (non produce anticorpos contra o antíxeno A nin o antíxeno B).

Determinación do sexo

• Xenética:

- Determinación cromosómica: XX/XY; XX/XO; ZZ/ZW
- Determinación haplodiploidía (abellas: diploides=femias; haploides=machos)
- Determinación xénica (planta: *pepinillo* do diablo)

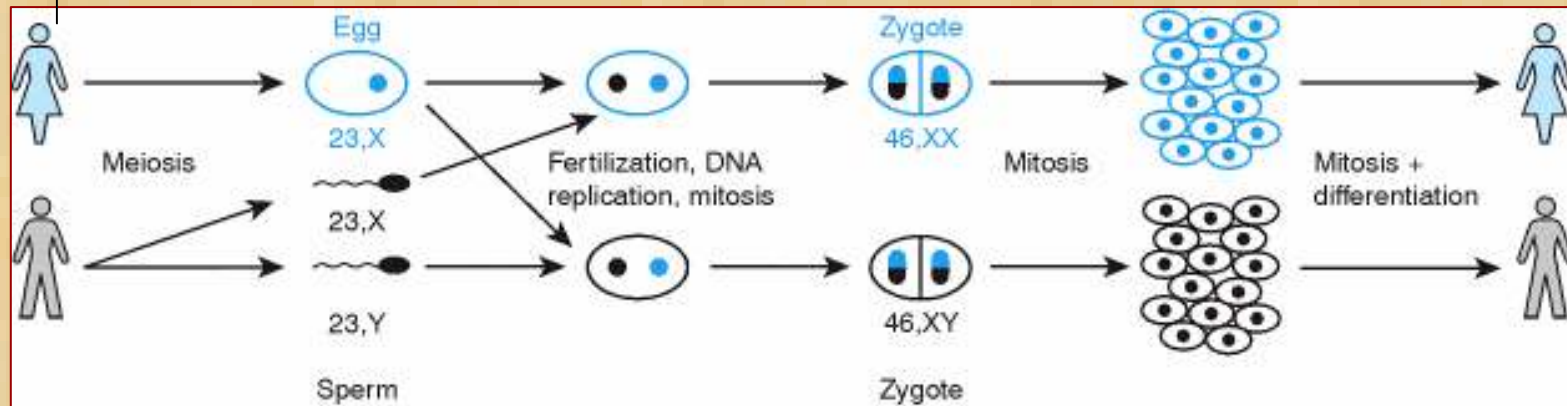
• Ambiental

- Temperatura (píntega, gambas, reptil)
- Substrato de fixación (vermes e gasterópodos mariños)
- Tamaño corporal (anélidos mariños, algúns peixes)

Determinación do sexo xenético na especie humana

O sexo na especie humana ven determinado polos cromosomas sexuais.

Muller sexo homogamético

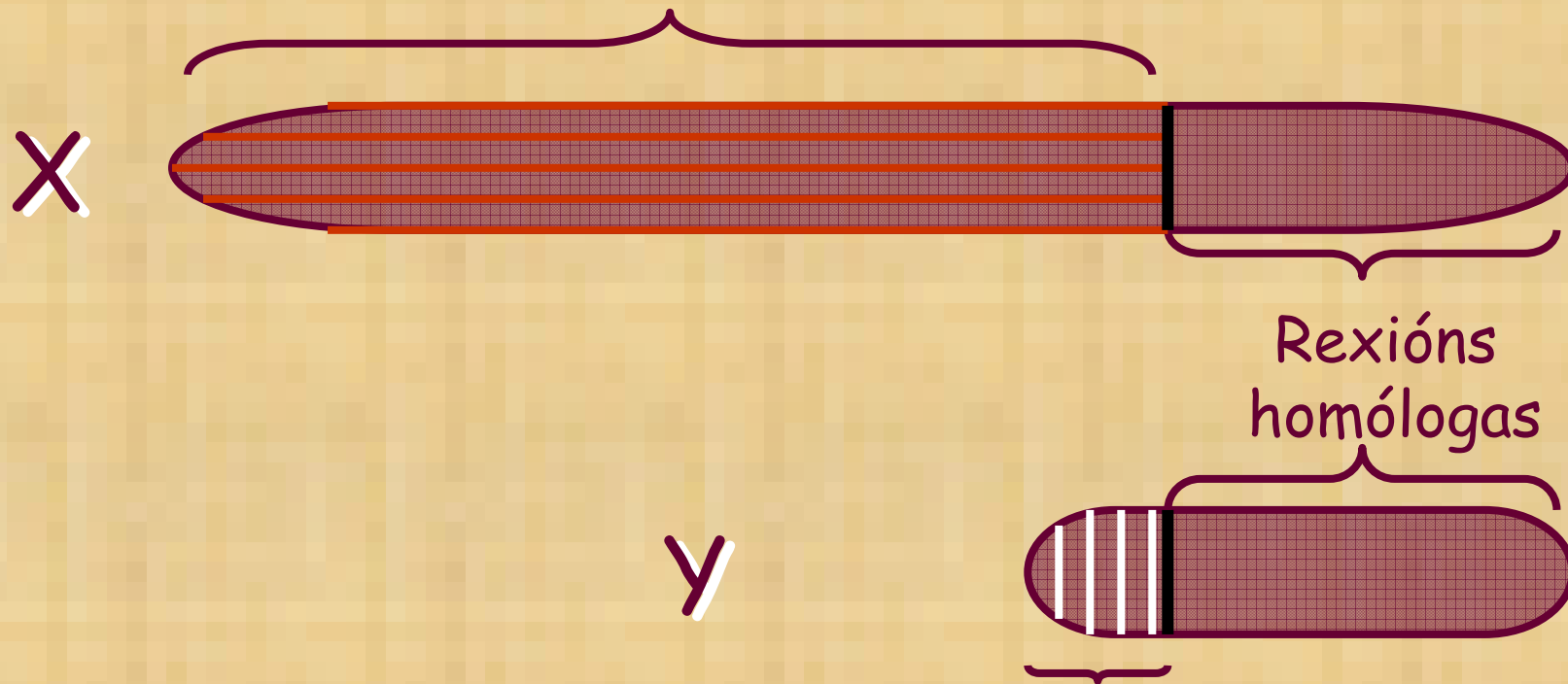


Home sexo heterogamético

Herданza ligada ó sexo

Xenes xinádrícos

Porción **non homóloga**, xenes ligados ó X



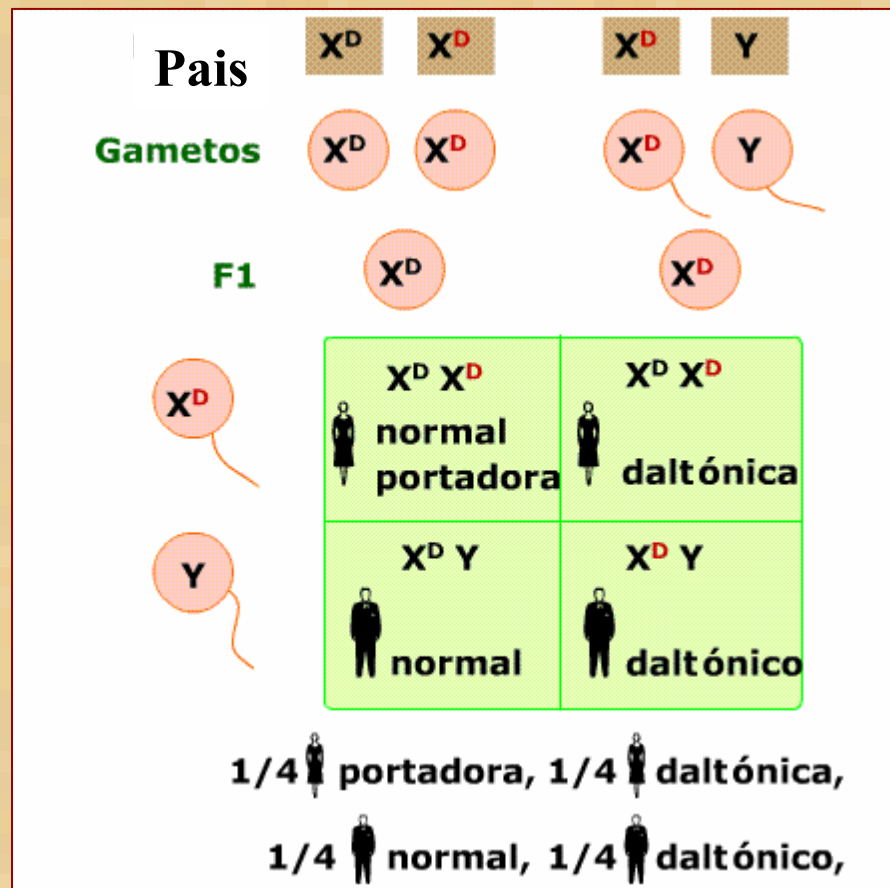
Xenes holándricos, xenes ligados ó Y

Herdanza ligada ó cromosoma X

Por **hemofilia** coñécese un grupo de enfermidades nas cales o sangue non coagula normalmente. Diferentes factores sanguíneos interveñen na coagulación. A hemofilia tipo A (a máis común) é aquela na que falla o factor VIII e está determinada por un xene recesivo situado no segmento non homólogo do cromosoma X.

FENOTIPO	XENOTIPO
Muller normal	$X_H X_H$
Muller portadora	$X_H X_h$
Muller hemofílica	$X_h X_h$
Home normal	$X_H Y$
Home hemofílico	$X_h Y$

O **daltonismo ou cegueira ás cores** afecta ó 8% dos homes e ó 0,04 % das mulleres. Os xenes para a detección do vermello e o verde atópanse no cromosoma X trátase polo tanto dun caso de herdanza ligada ó sexo.





*Departamento Bioloxía e Xeoloxía
I.E.S. Otero Pedrayo. Ourense.*