

Genética científica: los principios básicos de la herencia descubiertos por Gregor Mendel

Scientific genetics: the basic principles of heredity discovered by Gregor Mendel

E. León Olivares*¹

¹ Universidad Politécnica de Francisco I. Madero, Secretaria Académica, Domicilio Conocido S/N, Tepatepec, Hidalgo, 42660, México

Información del autor de correspondencia

Dr. Edgar León Olivares

Universidad Politécnica de Francisco I. Madero, Secretaria Académica, Domicilio Conocido S/N, Tepatepec, Hidalgo, 42660, México

Tel: +52-775-128-8027

Email: eleon@upfim.edu.mx

Resumen

La genética es la biología de la herencia, y los genetistas son científicos e investigadores que estudian y modelan los procesos hereditarios, como la herencia de rasgos, características distintivas y enfermedades. La genética considera las instrucciones bioquímicas que transmiten información de generación en generación. El progreso significativo de la ciencia y tecnología han permitido a los genetistas demostrar que cierta variación genética está relacionada con la enfermedad, y que la capacidad de variar los genes mejora la capacidad de una especie para sobrevivir a los cambios en el medio ambiente. Algunos de los avances más importantes en la investigación genética (como descifrar el código genético, aislar los genes que causan o predicen la susceptibilidad a ciertas enfermedades y clonar con éxito plantas y animales) se han producido desde mediados del siglo XX. La genética primero consideró las poblaciones, luego los individuos, y luego avanzó para explorar la naturaleza de la herencia a nivel molecular.

En este trabajo se desarrollan los principios básicos de la herencia que el fraile agustino católico y naturalista Gregor Mendel descubrió. Mendel llevó a cabo experimentos cuidadosamente diseñados con casi 30.000 plantas de chícharos que cultivaba en el jardín del monasterio. Eligió observar las plantas de chícharos sistemáticamente porque tenían características distintivas e identificables que no podían confundirse. Como resultado, las plantas se autofecundaban y cada variedad de planta tendía a ser una raza pura. Mendel crió varias generaciones de cada tipo de planta para estar seguro de que sus plantas eran razas puras. De esta manera, confirmó que las plantas altas siempre producen descendencia alta, y las plantas con semillas y hojas verdes siempre producen descendencia con semillas y hojas verdes. Estos son los cimientos científicos de la genética conocidas como las Leyes de Mendel.

Palabras clave: gen; herencia; genética; leyes de Mendel; alelo

Abstract

Genetics is the biology of inheritance, and geneticists are scientists and researchers who study and model hereditary processes, such as the inheritance of traits, distinctive characteristics, and diseases. Genetics considers the biochemical instructions that transmit information from generation to generation. Significant progress in science and technology has allowed geneticists to show that some genetic variation is linked to disease, and that the ability to vary genes improves a species' ability to survive changes in the environment. Some of the most important advances in genetic research (such as cracking the genetic code, isolating genes that cause or predict susceptibility to certain diseases, and successfully cloning plants and animals) have

occurred since the mid-20th century. Genetics first considered populations, then individuals, and then moved on to explore the nature of inheritance at the molecular level.

This work develops the basic principles of inheritance that the Catholic Augustinian friar and naturalist Gregor Mendel discovered. Mendel carried out carefully designed experiments with nearly 30,000 pea plants that he grew in the monastery garden. He chose to observe the pea plants systematically because they had distinctive, identifiable characteristics that could not be confused. As a result, the plants were self-pollinated, and each variety of plant tended to be a pure breed. Mendel bred several generations of each type of plant to be sure that his plants were pure breeds. In this way, he confirmed that tall plants always produce tall offspring, and plants with green seeds and leaves always produce offspring with green seeds and leaves. These are the scientific foundations of genetics known as Mendel's Laws.

Keywords: gene; inheritance; genetics; Mendel's laws; allele

Declaración de conflicto de interés

El autor no tiene conflictos de interés que declarar.

Introducción

Gregor Mendel desarrolló los principios de segregación y transmisión independiente a mediados del siglo XIX basándose en su análisis detallado de varias características de las plantas de chícharos (guisantes). Esos principios, más conocidos como las leyes de Mendel, de hecho, explican el comportamiento de genes y alelos durante la meiosis (consiste en la división de una célula) y ahora se entiende que subyacen a la “herencia mendeliana” de una amplia gama de rasgos y enfermedades en todos los organismos (Strome-Susan, *et al.*, 2024).

Mendel desarrolló los principios de segregación, transmisión independiente y uniformidad basándose en sus estudios de siete rasgos en los chícharos, incluido el color de la flor, el color de los chícharos y su forma (Bateson, 1909; Sturtevant, 1965). Los rasgos de los guisantes en los que se centró Mendel estaban determinados por genes únicos, cada uno de los cuales tenía dos alelos¹ alternativos, uno completamente dominante y uno completamente recesivo. Ahora sabemos que la mayoría de los rasgos de los organismos están determinados por múltiples genes, que los genes individuales a menudo tienen múltiples alelos y que algunos alelos muestran variaciones en la dominancia, incluidas la dominancia incompleta y la codominancia. La participación de múltiples genes, la posibilidad de múltiples alelos y las relaciones de dominancia inusuales entre diferentes alelos no influyen en la forma en que los dos alelos parentales de cada gen se combinan durante la formación de gametos (a través de la meiosis), cada célula haploide recibe un solo alelo de cada gen. Por lo tanto, los gametos contienen solo una versión del alelo para cada gen que se fusionan para formar descendencia diploide. Cada gameto recibe un solo alelo de cada gen, y al fusionarse con otro gameto durante la fertilización, se forma una célula diploide que hereda dos alelos de cada gen. Por lo tanto, los rasgos resultantes de la descendencia, ya sea en chícharos u otros organismos, son el resultado de alelos parentales que siguen las leyes de segregación y distribución independiente de Mendel.²

El presente artículo profundiza en el tema y tiene los siguientes objetivos:

¹ Los genes se encuentran en los cromosomas y determinan las características heredadas, como el color de los ojos o el tipo de sangre; cada gen puede tener varias versiones llamados alelos, que pueden influir en cómo se expresa esa característica.

² Algunas de las definiciones más importantes para comprender mejor las Leyes de Mendel (Russell, 2010) podrán ser consultadas en el glosario.

- 1) Identificar cómo se transmiten los rasgos de una generación a otra.
- 2) Utilizar las leyes de Mendel como base para estudios genéticos en diversas especies, incluyendo humanos, plantas y animales.
- 3) Aplicar los principios de herencia para mejorar cultivos y ganado mediante selección y cruzamiento.
- 4) Ayudar a los lectores a comprender los conceptos fundamentales de la genética y la herencia, haciendo que la ciencia sea accesible a un público general.

¿Cómo procedió Mendel?

Mendel siguió la herencia de 7 rasgos en plantas de chícharos (*Pisum sativum*). Eligió rasgos que tienen dos formas:

- Forma de chícharos (lisa o arrugada)
- Color de chícharos (amarillo o verde)
- Color de la flor (púrpura o blanca)
- Posición de la flor (terminal o axial)
- Altura de la planta (alta o baja)
- Forma de vaina (inflada o constreñida)
- Color de la vaina (amarilla o verde)

Mendel comenzó con plantas de chícharos puras porque siempre producían descendencia con las mismas características que la planta madre. Mendel cruzó estas plantas de chícharos y registró los rasgos de su progenie (descendencia o conjunto de hijos de alguien) a lo largo de varias generaciones y gracias a todos esos experimentos es como logró formular normas que ahora conocemos como las Leyes de Mendel.

En la primera generación, sólo aparece el personaje dominante

Cuando se cruzan dos individuos de raza pura todos los miembros de la primera generación presentan la misma característica, es decir, en la primera generación, todos los individuos híbridos son uniformes y sólo aparece el personaje dominante (Correns, 1950).

Al principio Mendel solo mezclaba chícharos de la misma especie, sin embargo, centrándose en el color le surgió la pregunta ¿qué pasa si se mezclan dos razas puras, una verde y una amarilla? Cuando Mendel logra desarrollar la cruce obtiene que el color resultante fue amarillo, así como lo muestra la Figura 1. Lo anterior tiene una explicación científica, todos los seres vivos tienen información genética en segmentos cortos de ADN llamados genes los cuales van a determinar ciertas características, en este caso el color de los chícharos. Sin embargo, estas características pueden variar ya que el color también puede ser verde o algún otro color, a estas variaciones se les conoce como alelos. Los alelos comúnmente se denotan por una letra mayúscula si son dominantes, es decir, que esa característica se hará presente en el ser vivo de que se trate; y con una letra minúscula cuando se trate de un alelo recesivo, el cual solo se presentará cuando no exista un alelo dominante.

La reproducción de las plantas puede llevarse a cabo mediante mecanismos sexuales o asexuales. La reproducción sexual produce descendencia mediante la fusión de gametos (<https://bio.libretexts.org/>), en consecuencia, se cuentan con dos alelos, uno heredado por el padre y otro por la madre. Cuando Mendel llevó a cabo sus experimentos, encontró que los alelos del chícharo amarillo eran dominantes y el chícharo verde tenía dos alelos recesivos como

se muestra en la Figura 2; para formar un nuevo chícharo, cada chícharo le donó un alelo, en este caso, el chícharo amarillo donó un alelo dominante y el chícharo verde su alelo recesivo.



Figura 1. Cruza de razas puras (elaboración propia a partir de Strome-Susan, et al., 2024).

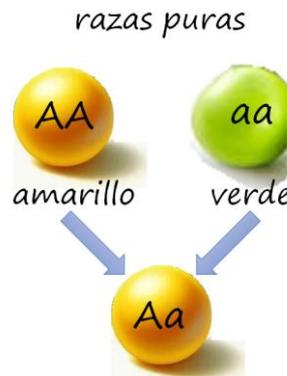


Figura 2. Donación de alelos de padre y madre para crear un nuevo chícharo (elaboración propia a partir de Strome-Susan, et al., 2024).

Con base en lo anterior, podemos entonces saber que los genes definen las características que representan al individuo, y estas características heredadas por los padres se llaman genotipos y a las características que se puedan observar como en este caso el color amarillo del chícharo se conoce como fenotipo. La Figura 3 muestra la probabilidad de genotipos a obtener llamada tabla de Punnett, en donde cada cuadro indica el chícharo que se obtendrá de la cruce.

		Genotipo	
		Padre 1	
		A	A
Padre 2	a	Aa	Aa
	a	Aa	Aa

Figura 3. Genotipo de padre 1 (amarillo) y padre 2 (verde) (basada en Strome-Susan, et al., 2024).

De la Figura 3 se observa que se obtendrán 4 chícharos amarillos y cero chícharos verdes, ya que en cada caso se tiene un alelo dominante que corresponde al chícharo amarillo, por lo tanto, la proporción fenotípica es 4:0, esto representa la primera generación filial, la cual normalmente se identifica con F1.

Para el genotipo se tendrían los siguientes casos: homocigoto dominante (AA), heterocigoto (Aa) y homocigoto recesivo (aa); para el experimento de Mendel anterior, entonces decimos que se tienen 4 heterocigotos.

Los alelos se unen aleatoriamente para formar el genotipo de la descendencia

La Ley de la segregación establece que un alelo de cada padre se selecciona aleatoria e independientemente, con probabilidad 1/2, para su transmisión a la descendencia; los alelos se unen aleatoriamente para formar el genotipo de la descendencia (Laird y Lange, 2011). Para precisar la ley podemos decir que las unidades hereditarias, ahora conocidas como genes,

siempre están emparejadas y que los genes de un par se separan durante la división celular, y el espermatozoide y el óvulo reciben cada uno un gen del par. Como resultado, cada gen de un par estará presente en la mitad de los espermatozoides o de los óvulos. En otras palabras, cada gameto recibe de una célula madre sólo la mitad del par de genes que porta. Debido a que dos gametos (masculino y femenino) se unen para reproducirse y formar una nueva célula, la nueva célula tendrá un par único de genes propios, la mitad de uno de los padres y la otra mitad del otro (Wexler, 2017).

La Figura 4 muestra los fenotipos, es decir, el color que se obtendrían en una segunda generación filial F2, recordando que ahora se van a cruzar los heterocigotos (diploides con dos variantes alélicas del mismo gen: Aa) formados en F1.

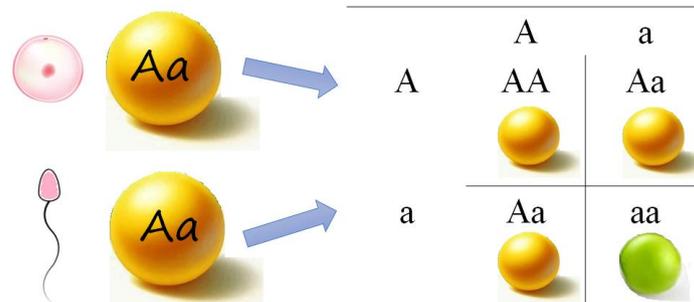


Figura 4. Fenotipos y genotipos de una segunda generación filial F2 (elaboración propia a partir de Strome-Susan, et al., 2024).

De acuerdo con la Figura 4, los genotipos formados son: homocigotos dominantes (AA) se presenta solo 1, heterocigotos (Aa) son 2 y homocigotos recesivos (aa) aparece solo 1, entonces la proporción es 1:2:1. En lo que se refiere a los fenotipos se tienen 3 chícharos amarillos y un chícharo verde, por lo tanto, la proporción es 3:1; en términos de probabilidad se dice que el 75% serán chícharos amarillos y el 25% chícharos verdes. Este proceso de cruce es sexual, esto significa que los gametos tienen alelos dominantes y alelos recesivos, por lo tanto, los alelos recesivos se pueden hacer presentes en otra generación. Hasta aquí Mendel había estudiado solo el color, sin embargo, observó que el color no era el único fenotipo presente sino también la textura, ya que observó que se presentaban chícharos lisos y rugosos, lo que nos lleva a la tercera Ley de Mendel.

Cada par de genes se hereda independientemente de todos los demás pares

Esta ley estableció que cada par de genes se hereda independientemente de todos los demás pares (Wexler, 2017). La Figura 5 muestra la distribución de posibilidades de cualquier combinación posible de rasgos. La generación F1 de chícharos de color amarillo y verde produjo cuatro chícharos amarillos idénticos. Sin embargo, cada uno tiene una combinación de información genética diferente a la de los chícharos originales. La combinación única de información genética se conoce como genotipo. La generación F2, creada a partir de dos chícharos amarillos híbridos, produjeron cuatro fenotipos diferentes como ya se explicó. Tanto la Figura 4 como la Figura 5 demuestran que los rasgos recesivos que desaparecen en la generación F1 pueden reaparecer en generaciones futuras en porcentajes definidos y predecibles.

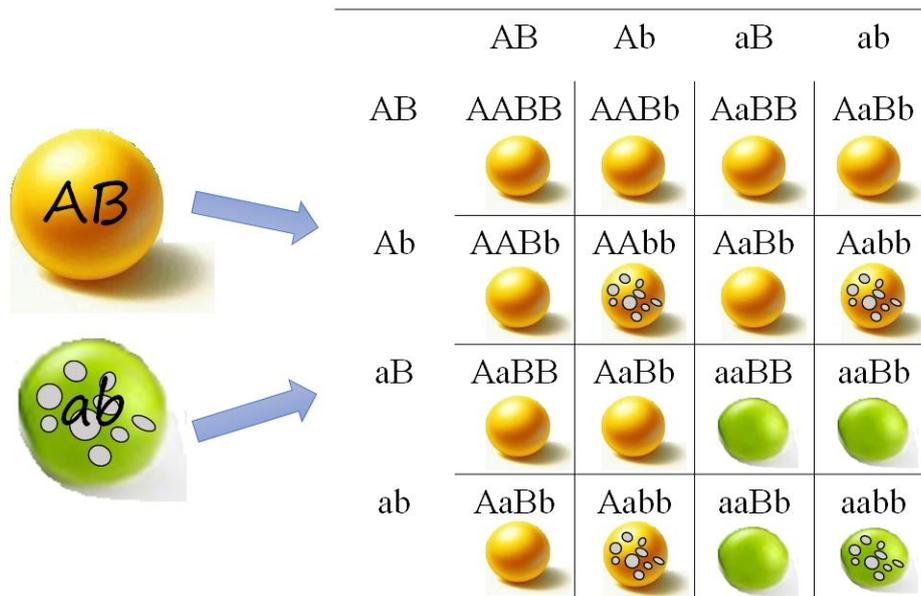


Figura 5. Fenotipos y genotipos de una segunda generación filial F₂, donde B: textura lisa y b: textura rugosa. (elaboración propia a partir de la literatura consultada).

De acuerdo con la Figura 5, donde se incluye un cuadro de Punnett, observamos que se tienen diversos fenotipos, amarillos y lisos son 9, amarillos y rugosos 3, verdes lisos 3 y verdes rugosos solo 1, por lo tanto, la proporción fenotípica para esta ley es 9:3:3:1. Mendel llegó a la conclusión de que diversos rasgos se heredan de manera independiente entre sí, sin que exista una relación entre ellos. Por lo tanto, el modo en que se hereda un rasgo no influirá en la herencia de otro.

Conclusiones

El mensaje principal de esta perspectiva es que la categorización de patrones de herencia debe basarse en proporciones genotípicas y fenotípicas, en la descendencia. Las proporciones genotípicas reflejan la segregación y la variedad independiente de alelos durante la meiosis en los padres, que son la base de las leyes de Mendel, mientras que las proporciones fenotípicas reflejan los modos de acción de los productos genéticos y las relaciones entre los alelos en la descendencia. Categorizar los patrones de herencia como mendelianos no es estrictamente una cuestión de semántica, sino que se basa en la comprensión de las diversas situaciones genéticas que siguen las leyes de Mendel pero que pueden producir fenotipos inusuales en la descendencia.

Referencias

- Bateson W. 1909. Mendel's Principles of Heredity. Cambridge, UK: Cambridge University Press
- Correns, C. 1950. G. Mendel's law concerning the behavior of progeny of varietal hybrids. *Genetics*, 35, pp. 33-41. <http://www.esp.org/foundations/genetics/classical/holdings/c/cc-00.pdf>.
- Laird, N.M., Lange, C. 2011. Principles of Inheritance: Mendel's Laws and Genetic Models. In: *The Fundamentals of Modern Statistical Genetics. Statistics for Biology and Health.* Springer, New York, NY. https://doi.org/10.1007/978-1-4419-7338-2_2
- Russell. P.J. 2010. *iGenetics: A Molecular Approach*. 3rd ed. London, UK: Pearson.
- Strome S., Bhalla N., Kamakaka R., Sharma U., Sullivan W. 2024. Clarifying Mendelian vs non-Mendelian inheritance, *Genetics*, Volume 227, Issue 3, iyae078, <https://doi.org/10.1093/genetics/iyae078>
- Sturtevant A.H. 1965. *A History of Genetics*. Cold Spring Harbor, NY: Cold Spring Harbor Laboratory Press.
- Wexler, B. 2017. The History of Genetics. En *Genetics and genetic engineering*. (pp. 1-13). Editorial Information Plus reference series.

Glosario

- ácido ribonucleico (ARN)** Molécula polimérica generalmente monocatenaria que consta de bloques de construcción de ribonucleótidos. Los principales tipos de ARN en las células son el ARN ribosómico (ARNr), el ARN de transferencia (ARNt), el ARN mensajero (ARNm), el ARN nuclear pequeño (ARNsn) y el microARN (miARN), cada uno de los cuales desempeña un papel esencial en la síntesis de proteínas. traducción). En algunos virus, el ARN es el material genético.
- ADN** Molécula polimérica que consta de bloques de construcción de desoxirribonucleótidos que, en forma de doble hebra y doble hélice, constituyen el material genético de todos los organismos vivos.
- alelo** Una de dos o más formas alternativas de un solo gen que pueden existir en el mismo locus del genoma. Todos los alelos de un gen determinan el mismo rasgo hereditario (p. ej., color de semilla), pero cada uno tiene una secuencia de nucleótidos única, que puede dar lugar a diferentes fenotipos (p. ej., semillas amarillas o verdes).
- cromosoma** En las células eucariotas, estructura lineal compuesta por una sola molécula de ADN complejada con una proteína. Cada especie eucariota tiene un número característico de cromosomas en el núcleo de sus células. La mayoría de las células procarióticas contienen un único cromosoma, generalmente circular.
- diploide (2N)** Una célula o un individuo con dos copias de cada cromosoma.
- fenotipo** Las características observables de un organismo que son producidas por el genotipo y su interacción con el medio ambiente.
- gameto** Célula reproductora madura especializada en la fusión sexual. Cada gameto es haploide y se fusiona con una célula de origen similar, pero de sexo opuesto para producir un cigoto diploide.
- gen** Unidad física y funcional que ayuda a determinar los rasgos transmitidos de padres a hijos; También llamado factor mendeliano. En términos moleculares, un gen es una secuencia de nucleótidos en el ADN que especifica un polipéptido o ARN. Las alteraciones en la secuencia de un gen pueden dar lugar a variaciones individuales y de especies.
- genética** Ciencia que se ocupa de la estructura y función de los genes y su transmisión de una generación a la siguiente (herencia).
- genotipo** La composición genética completa (composición alélica) de un organismo. El término se usa comúnmente en referencia a los alelos específicos presentes en solo uno o en un número limitado de locus genéticos.
- haploide (N)** Una célula o un individuo con una copia de cada cromosoma nuclear.
- heterocigoto** Describe un organismo diploide que tiene diferentes alelos de uno o más genes y, por lo tanto, produce gametos de diferentes genotipos.
- homocigoto** Describe un organismo diploide que tiene los mismos alelos en uno o más locus genéticos y, por lo tanto, produce gametos de genotipos idénticos. Un homocigoto también se conoce como raza pura.
- homocigoto dominante** Organismo diploide que tiene el mismo alelo dominante para un locus genético determinado en ambos miembros de un par homólogo de cromosomas.
- homocigoto recesivo** Organismo diploide que tiene el mismo alelo recesivo para un locus genético determinado en ambos miembros de un par homólogo de cromosomas.
- penetrancia** Frecuencia con la que un gen dominante u homocigoto recesivo se expresa fenotípicamente dentro de una población.
- rasgo hereditario** Característica que resulta de la acción genética y se transmite de una generación a otra. También llamado personaje.