

TEMA 5: TRANSMISIÓN DEL MATERIAL HEREDITARIO.

1. CICLO CELULAR.

El aumento en tamaño de los seres superiores sólo es posible por un aumento en el número de células que los forman. Cuando una célula adquiere un tamaño adecuado, se divide para dar dos células hijas.

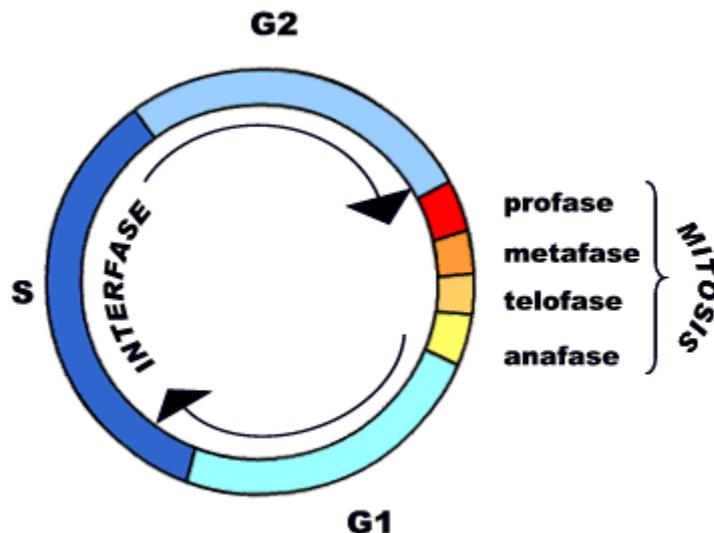
El **ciclo celular** es un conjunto ordenado de eventos que conducen al crecimiento de la célula y la división en dos células hijas. Las células que no están en división no se consideran que estén en el ciclo celular.

La duración del ciclo celular es muy variable, dependiendo del tipo de célula, de los nutrientes y de la temperatura. Como ejemplo, en condiciones óptimas de cultivo: en células embrionarias de rana dura unos 30 minutos y en células epiteliales de intestino unas 12 horas.

1.1. Etapas del ciclo celular.

La célula puede encontrarse en dos estados claramente diferenciados:³

- El estado de división, llamado **fase M**.
- El estado de no división o **interfase**. La célula realiza sus funciones específicas y, si está destinada a avanzar a la división celular, comienza por realizar la duplicación de su ADN.

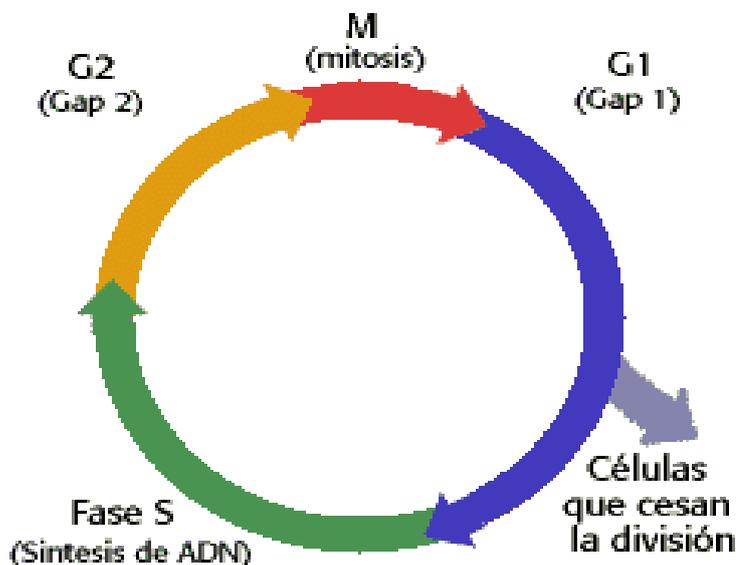


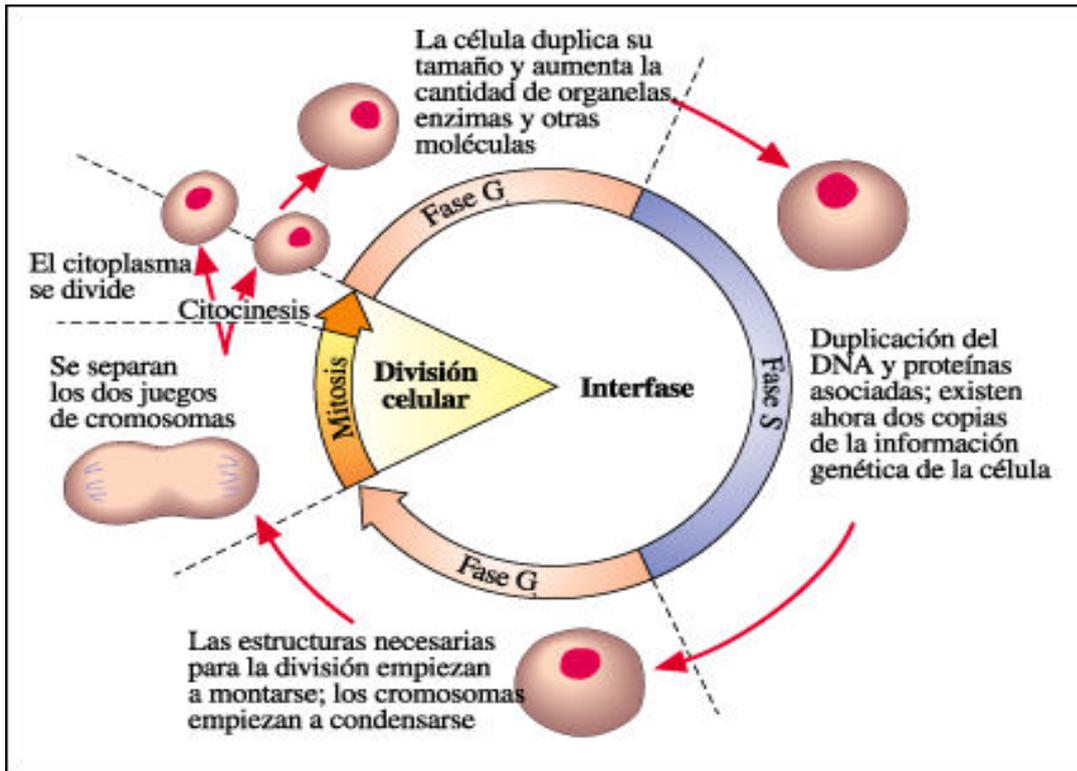
1. INTERFASE: Es la fase más larga del ciclo celular. Durante esta fase la célula duplica sus componentes y especialmente su material genético, el ADN, lo cual ocurre en un periodo muy concreto de la interfase llamado *fase S*. Los periodos anterior y posterior a esta duplicación del ADN se denominan respectivamente *fase G₁* y *G₂*.

a) Fase G₁: Es la primera fase del ciclo celular. Esta fase prepara a la célula que ha salido de mitosis para que llegue a duplicar su ADN en la siguiente fase. Se produce aumento del tamaño celular y del número de orgánulos. En cierto momento de esta fase se alcanza el llamado **punto R** o **de no retorno**, pasado el cual la célula ya está obligada a completar la totalidad del ciclo celular. Si la célula no sobrepasa ese punto R, puede permanecer indefinidamente en un estado de reposo, llamado **fase G₀**, en el que no se sintetizan proteínas cromosómicas ni el ARNm de las mismas. Las células que no se dividen nunca, como las *neuronas*, permanecen de por vida en esta fase G₀ y se denominan **quiescentes**.

b) Fase S: Es la segunda fase del ciclo, en la que se produce la *replicación* o síntesis del ADN, como resultado cada cromosoma se duplica. Con la duplicación del ADN, el núcleo contiene el doble de proteínas nucleares y de ADN que al principio.

c) Fase G₂: Esta fase prepara a la célula para la Fase M, especialmente, el citoesqueleto y, en el caso de las células animales, los centriolos que comienzan a duplicarse. La fase G₂ acaba cuando los cromosomas empiezan a condensarse al inicio de la mitosis.





2. MITOSIS.

Fase M (mitosis y citocinesis)

La mitosis o la reproducción celular es la función más importante de las células. Las células se dividen, creando réplicas, para reemplazar a las células desgastadas o a las células muertas. La mitosis es guiada por los centríolos. Todas las células de nuestro cuerpo contienen el mismo ADN, este ADN se transmite durante la mitosis.

Cuando ha finalizado la Fase G₂, la célula ya ha duplicado el ADN en la Fase S y ha aumentado de masa suficiente. Se dispara una señal de control que introduce a la célula en el proceso de división. El ADN comienza su proceso de empaquetamiento sucesivos, hasta que al final de la profase se pueden distinguir los cromosomas.

La división celular exige por un lado que se divida el núcleo mediante un mecanismo complejo encaminado a mantener constante el número de cromosomas de las células hijas, pero, por otro lado, se produce también una división del citoplasma, lo que implica un reparto más o menos equitativo de los orgánulos celulares, como las mitocondrias o los cloroplastos. Por esta razón es preciso distinguir entre la mitosis o división del núcleo, también llamada **cariocinesis**, y la división del citoplasma que logra la separación total de las dos células hijas, proceso llamado **citocinesis**.

2.1. Etapas de la mitosis.

Con el fin de describir la mitosis, se suelen distinguir 4 fases o etapas: profase, metafase, anafase y telofase, pero en realidad es un proceso continuo y las 4 se suceden sin que exista un límite claro entre ellas.

- **Profase:** Se condensan los cromosomas, cada uno se halla partido longitudinalmente en dos mitades llamadas **cromátidas** unidas entre sí únicamente por la zona correspondiente al **centrómero**. Al mismo tiempo que ocurre esto, la membrana nuclear se va disolviendo y llega a desaparecer por completo quedando los cromosomas libres en el citoplasma.

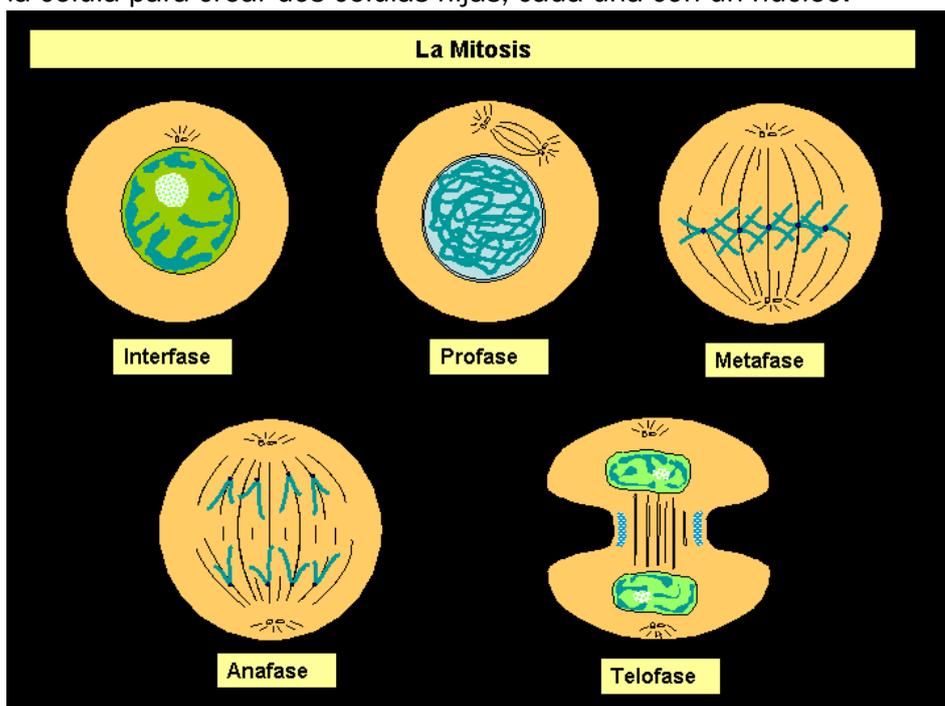
Paralelamente también ocurren cambios en el citoplasma, sobre todo en el centrosoma. Los centriolos empiezan a separarse y cada uno se dirige hacia un polo de la célula. Entre ellos se desarrolla un haz de finísimas fibras denominado **huso acromático**. Esta estructura está perfectamente desarrollada al final de la profase.

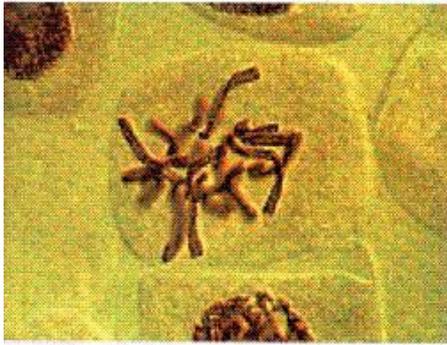
- **Metafase:** Durante ella, los cromosomas se alinean en el ecuador del huso. En este momento, el centrómero se duplica con lo que las dos cromátidas de cada cromosoma quedan completamente independientes.

- **Anafase:** Las cromátidas hermanas se separan sincrónicamente y cada una es arrastrada por las fibras cinetocóricas hacia uno de los polos.

- **Telofase:** Los cromosomas se descondensan y se transforman en cromatina (adquieren el aspecto que tienen en una célula en reposo). Se forma una nueva membrana nuclear y el huso desaparece totalmente.

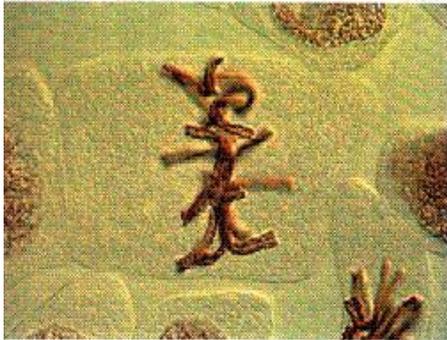
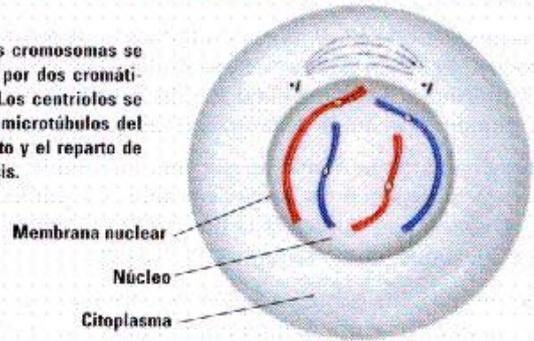
- **Citocinesis:** Durante la telofase ocurre también la división del citoplasma o citocinesis, aunque de forma distinta según sean células vegetales o animales. En las células animales el citoplasma se divide en dos mediante un anillo contráctil de actina y miosina, que estrangula la célula para crear dos células hijas, cada una con un núcleo.





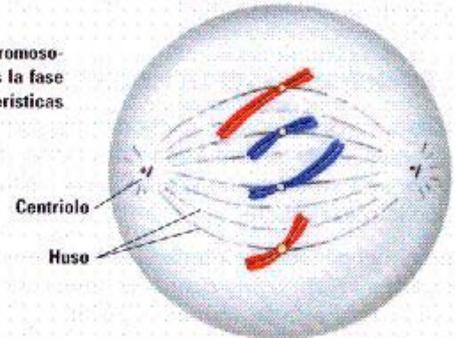
PROFASE

La cromatina se condensa y los cromosomas se hacen visibles; están formados por dos cromátidas unidas por el centrómero. Los centriolos se van separando y se forman los microtúbulos del huso, que permiten el movimiento y el reparto de los cromosomas durante la mitosis.



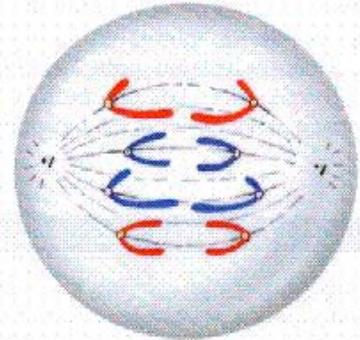
METAFASE

La membrana nuclear desaparece y los cromosomas se disponen en el centro del huso. Es la fase en la que mejor se distinguen las características de los cromosomas.



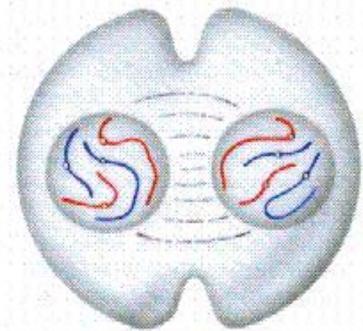
ANAFASE

El centrómero de cada cromosoma se divide, los microtúbulos se contraen y arrastran a las cromátidas hacia los dos polos de la célula.



TELOFASE

Las cromátidas se separan completamente, poco a poco dejan de ser visibles, se forma la membrana nuclear y desaparece el huso. Al final de esta etapa, el ADN se descondensa y las cromátidas dejan de ser visibles.



2.2. Significado biológico de la mitosis en organismos unicelulares y pluricelulares.

Todos los organismos vivos utilizan la división celular, bien como mecanismo de reproducción, o como mecanismo de crecimiento del individuo.

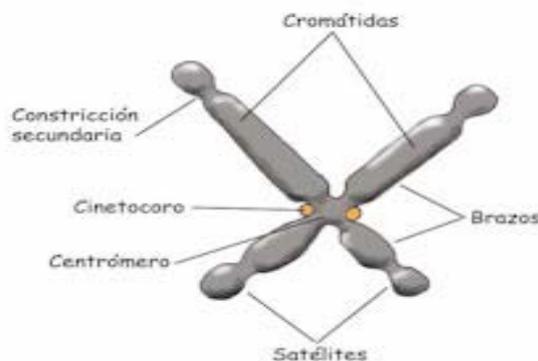
Lo **seres unicelulares** utilizan la división celular para la reproducción y perpetuación de la especie, una célula se divide en dos células hijas genéticamente idénticas entre sí e idénticas a la original, manteniendo el número cromosómico y la identidad genética de la especie.

En **organismos pluricelulares** la división celular se convierte en un proceso cíclico destinado a la producción de múltiples células, todas idénticas entre sí, pero que posteriormente pueden derivar en una especialización y diferenciación dentro del individuo.

2.3. El cromosoma metafásico. Concepto de cariotipo.

Durante la metafase, el cromosoma alcanza su máximo grado de empaquetamiento; por esto, el **cromosoma metafásico** es la estructura que presenta mayor interés desde el punto de vista citogenético, ya sea para el estudio de la forma, el tamaño y el número de cromosomas de cada especie, bien para apreciar posibles malformaciones, etc., aunque desde el punto de vista metabólico es inerte, pues tanto la transcripción como la replicación se encuentran interrumpidas.

Los **cromosomas metafásicos** están compuestos de dos moléculas de ADN ya duplicadas, muy condensadas, y que permanecen unidas solamente por el centrómero. Cada una de las moléculas de ADN es una **cromátida**.



El **centrómero** es la constricción primaria a la que, en el momento de la mitosis, se une un complejo de proteínas llamado **cinetóforo**. El centrómero sólo es visible en los cromosomas metafásicos. El centrómero une a los dos filamentos paralelos idénticos que son las cromátidas y es el lugar de inserción de las fibras del huso mitótico o microtúbulos del huso a ese cromosoma en la metafase, para la separación de las cromátidas en la anafase de la división celular.

Según la posición del centrómero, los cromosomas se clasifican en:

-**Metacéntricos:** El centrómero, situado hacia la mitad del cromosoma divide a este en dos brazos aproximadamente iguales.



-**Submetacéntricos:** El centrómero divide al cromosoma en dos brazos desiguales.



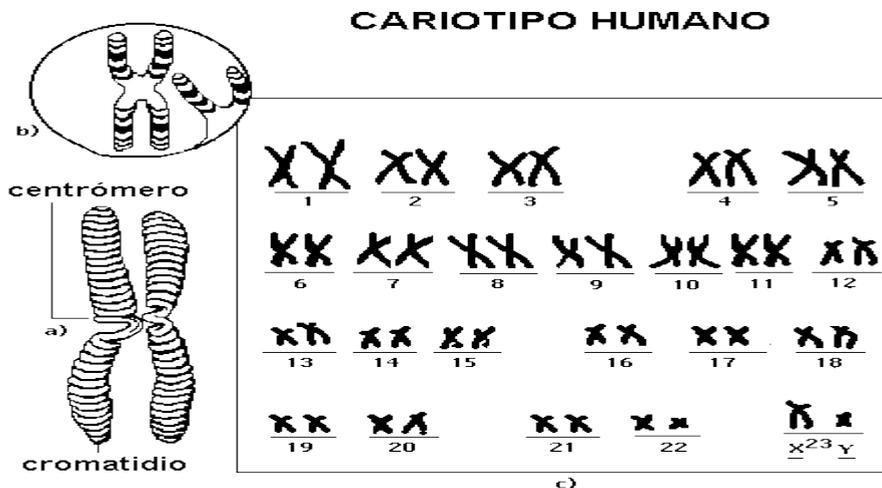
-**Acrocéntrico:** El centrómero está cerca de un extremo del cromosoma.



-**Telocéntrico:** El centrómero está en el extremo del cromosoma.

2.4. Cariotipo.

El **cariotipo** es el ordenamiento de los cromosomas de una célula metafásica de acuerdo a su morfología. El cariotipo es característico de cada especie, al igual que el número de cromosomas; el ser humano tiene 46 cromosomas (23 pares porque somos diploides o 2n) en el núcleo de cada célula, organizados en 22 pares autosómicos y 1 par sexual (hombre XY y mujer XX).

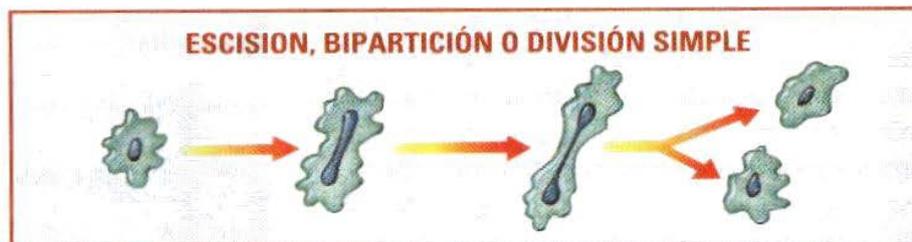


2.5. Reproducción asexual.

La **reproducción asexual**, también llamada **reproducción vegetativa**, consiste en que de un organismo se desprende una sola célula o trozos del cuerpo de un individuo ya desarrollado que, por procesos mitóticos, son capaces de formar un individuo completo genéticamente idéntico a él. Se lleva a cabo con un solo progenitor y sin la intervención de los núcleos de las células sexuales o gametos.

En la **reproducción asexual**, los hijos son idénticos a los padres puesto que son producidos como resultado de la división celular por mitosis. Como consecuencia, la descendencia tiene las mismas ventajas y desventajas que los padres para sobrevivir en el medio, es decir, no se produce variabilidad genética. Los descendientes producidos por reproducción asexual forman un **clon**.

Tipos de reproducción asexual:



La célula madre se divide en dos células hijas iguales. Es la modalidad más común y muy frecuente en las bacterias.



La célula madre produce células hijas más pequeñas o yemas, que se desprenden y forman células semejantes a ella. Es muy frecuente en las levaduras.



El núcleo se divide muchas veces, formando una célula polinucleada, que origina numerosas células hijas. Se da en los protozoos.

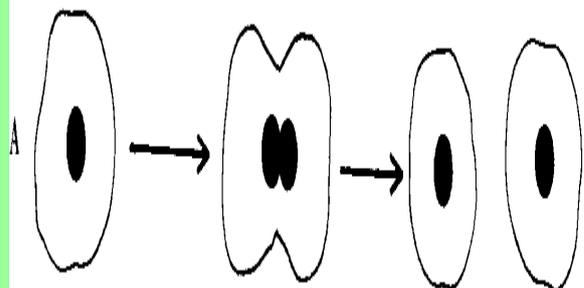
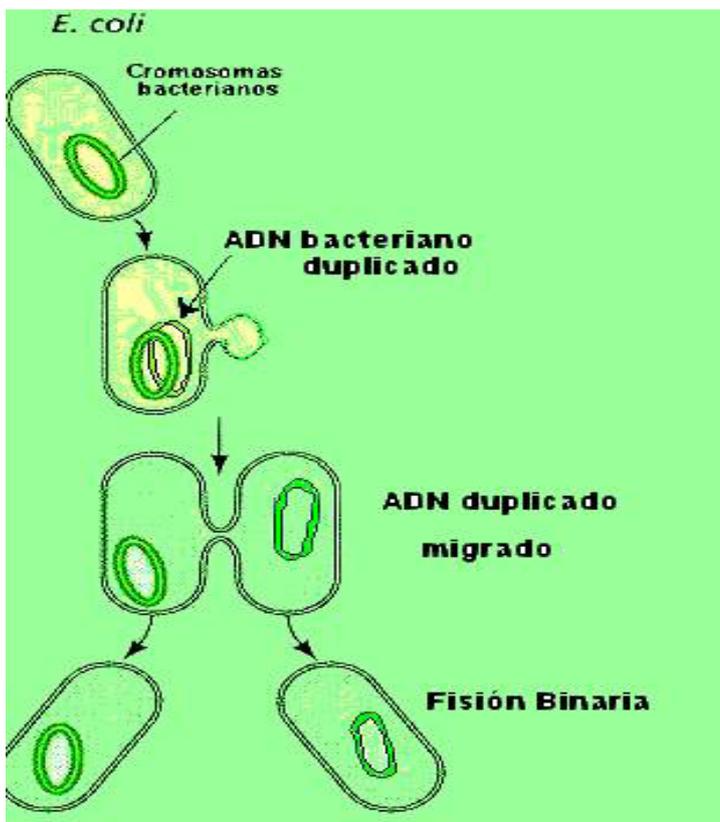
2.6. La división celular procariótica.

Los procariotas tienen una organización mucho más simple que la de los eucariotas, los cuales entre otras cosas, tienen muchos más cromosomas.

El cromosoma procariota es una sola molécula circular de ADN contenida en una región definida del citoplasma, denominada nucleóide, sin estar separado del mismo por una membrana.

El método usual de duplicación de las células procariotas se denomina **fisión binaria**. La duplicación de la célula va precedida por la replicación del cromosoma bacteriano. Primero se replica y luego pega cada copia a una parte diferente de la membrana celular. Cuando las células que se originan comienzan a separarse, también se separa el cromosoma original del replicado.

Una consecuencia de este método asexual de reproducción es que todos los organismos de una colonia son genéticamente iguales. Cuando se trata una enfermedad originada en una infección bacteriana, una droga que mata a una bacteria matará a todos los miembros de ese clon (colonia).



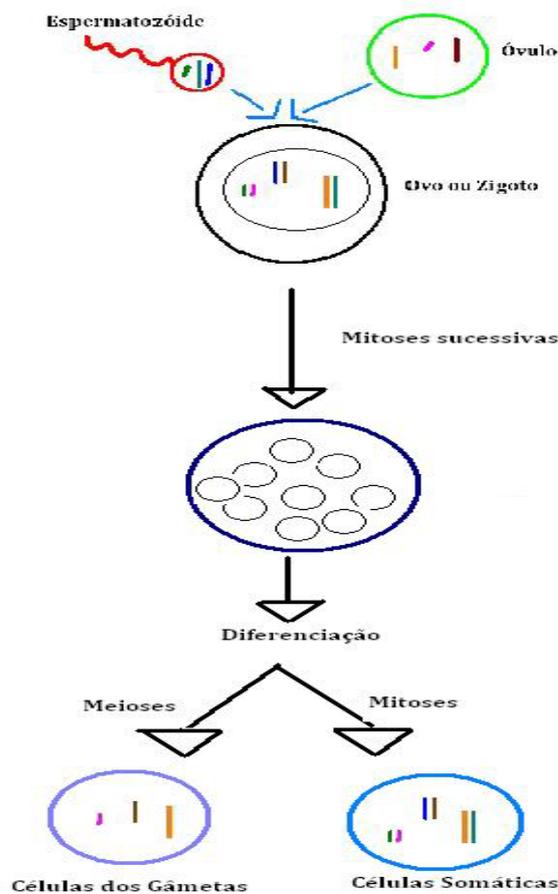
3. MEIOSIS.

La reproducción sexual implica la unión de dos células de origen distinto, llamadas **gametos**, para formar otra la célula huevo o **zigoto**, en la que se encuentra cada gen duplicado: una copia procede de cada progenitor. Este tipo de reproducción aporta a los individuos una gran ventaja evolutiva; la posibilidad de obtener combinaciones genéticas favorables en una sola generación, al unir los genes de cada uno de los parentales. De este modo, la reproducción sexual acelera la evolución.

Para que ocurra este tipo de reproducción, es necesario que en un momento de la vida de un organismo su contenido genético se reduzca a la mitad, es decir, que una célula diploide, en la que está presente cada gen por duplicado, pase a ser una **célula haploide**.

La meiosis es un proceso en el cual se produce una primera división modificada, seguida de una mitosis normal. Entre ambas no hay duplicación del material hereditario. De este modo, una célula diploide pasa a transformarse en cuatro células haploides.

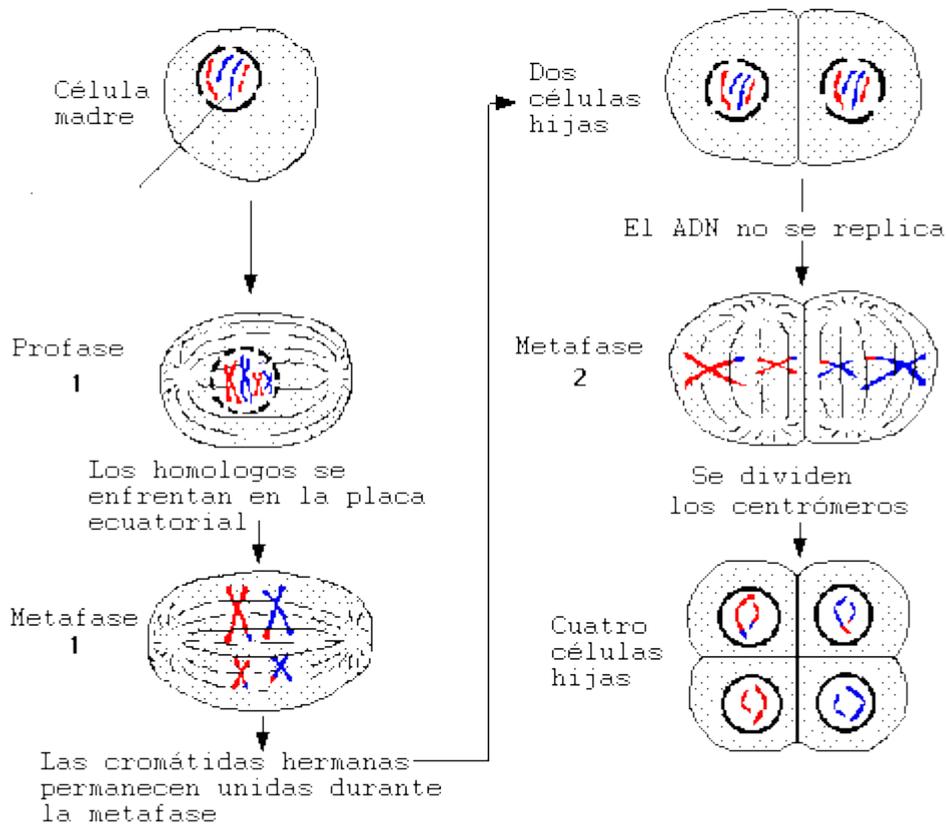
En animales y plantas superiores, la mayor parte de las células son diploides. La meiosis ocurre cuando se van a formar los gametos.



El proceso de la mitosis asegura que no se produzca ningún cambio en el número de cromosomas de las células hijas con respecto a la célula madre. De este modo una célula madre con $2n$ cromosomas origina dos células hijas con $2n$ cromosomas también. En los organismos con reproducción sexual se forma un cigoto o célula embrionaria por fertilización entre los gametos masculino y femenino. Si estos gametos se formaran por un proceso mitótico, el cigoto resultante tendría doble número de cromosomas que los organismos progenitores, es decir, $4n$ cromosomas. Este cigoto, al dividirse (por mitosis) y crecer daría lugar a un organismo que tendría en todas sus células $4n$ cromosomas. Esto contradice la evidencia de que el número de cromosomas permanece constante en una especie a lo largo de generaciones. Debe existir por tanto un mecanismo que reduzca el número de cromosomas a la mitad en el momento en que se forman los gametos o células reproductoras. Este mecanismo es la meiosis.

Se puede definir meiosis como el proceso por el que los cromosomas son separados en las células sexuales y su número reducido de la condición de diploide ($2n$) a la de haploide (n). La meiosis completa consta de dos divisiones sucesivas de la célula madre de las cuales sólo la primera es reduccional, mientras que la segunda es mitótica normal.

Meiosis



- **1ª división meiótica:** Es una división reduccional. A partir de una célula madre $2n$ se obtienen dos células hijas con n cromosomas.

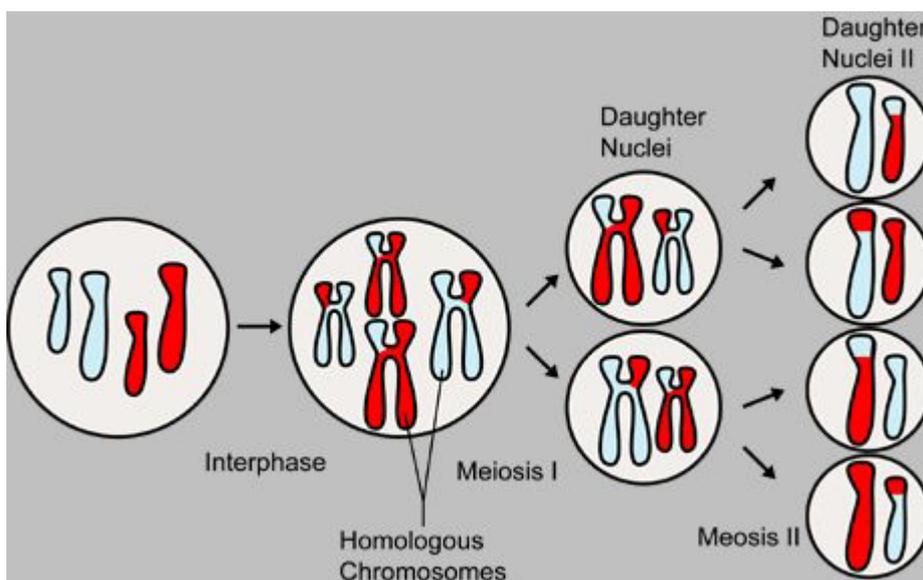
- **Profase I:** En general, los procesos que ocurren son semejantes a los de la profase mitótica: desaparece la membrana nuclear, se separan los centríolos formándose entre ellos el huso acromático y los cromosomas se hacen visibles como filamentos constituidos por dos cromátidas. La gran diferencia es que en la *profase I meiótica* se produce un **apareamiento de cromosomas homólogos**, se adosan longitudinalmente uno contra otro, llegando incluso a enroscarse entre sí. Este fenómeno se denomina *sinapsis* y su importancia va más allá del simple apareamiento, puesto que es posible que un fragmento de un cromosoma se intercambie con el mismo fragmento del cromosoma homólogo, hecho que se llama *entrecruzamiento* y que lleva consigo un intercambio de información genética, es decir, una recombinación genética. El conjunto de los dos cromosomas homólogos apareados, cada uno con sus dos cromátidas, recibe el nombre de tétradas.

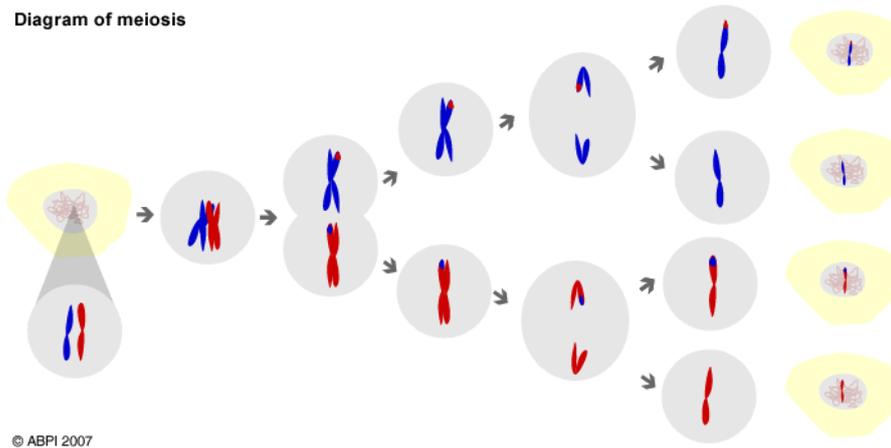
- **Metafase I:** Es semejante a la metafase mitótica salvo por el hecho de que los cromosomas que se colocan en el plano ecuatorial de la célula formando la estrella madre son en realidad parejas de cromosomas homólogos, es decir, tétradas de cromátidas.

- **Anafase:** Se diferencia de la anafase mitótica en que lo que se separan no son las cromátidas de un mismo cromosoma sino los dos cromosomas homólogos, formados cada uno por dos cromátidas. Es en este momento cuando se produce, por tanto, la reducción cromosómica, ya que a cada polo de la célula sólo va a ir una mitad de cromosomas, pero no una mitad cualquiera sino exactamente un cromosoma de cada pareja de homólogos.

- **Telofase I:** Se forman las membranas nucleares alrededor de los dos núcleos hijos y se produce la citocinesis o división del citoplasma. Cada célula hija recibe n cromosomas formados cada uno de ellos por dos cromátidas hermanas unidas.

- **2ª división meiótica:** Una vez terminada la 1ª división meiótica, se produce una breve interfase en la que no hay síntesis de ADN. Los cromosomas se descondensan un poco, pero enseguida se condensan de nuevo y empieza la segunda división meiótica, que es similar a una mitosis normal salvo por el hecho de que el número de cromosomas es la mitad (n) que el de una célula normal ($2n$).





• **Significado de la meiosis:** La meiosis produce células haploides a partir de células diploides y, además, promueve la variabilidad genética de los descendientes obtenidos por reproducción sexual por los siguientes motivos:

- Reduce el número de cromosomas a la mitad, permitiendo la fecundación y, por tanto, la combinación de genes de los dos progenitores. La fecundación es el proceso mediante el cual los gametos masculino y femenino se fusionan, iniciando el desarrollo de un nuevo individuo cuyo material genético difiere del de sus progenitores.

- Durante la primera división de la meiosis se produce un reparto al azar de los cromosomas homólogos paternos y maternos.

- Debido al entrecruzamiento cromosómico, que tiene lugar durante la profase I, se produce la recombinación o intercambio de segmentos entre los cromosomas homólogos paternos y maternos.

4. HERENCIA MENDELIANA.

Las leyes de Mendel:

Las tres leyes de Mendel explican y predicen cómo van a ser los caracteres físicos (fenotipo) de un nuevo individuo. Son un conjunto de reglas básicas sobre la transmisión por herencia de las características de los organismos padres a sus hijos.

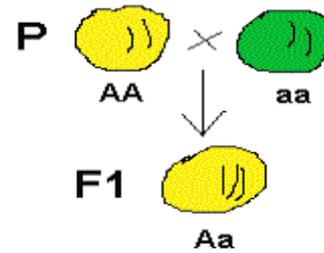
1ª Ley de Mendel: Ley de la uniformidad

Establece que si se cruzan dos individuos de razas puras (ambos homocigotos) para un determinado carácter, los descendientes de la primera generación (F_1) son todos iguales entre sí (igual fenotipo e igual genotipo) e iguales (en fenotipo) a uno de los progenitores.

Los individuos de esta primera generación filial (F_1) son heterocigóticos o híbridos, pues sus genes alelos llevan información de las dos razas puras u homocigóticas: la dominante, que se manifiesta, y la recesiva, que no lo hace.

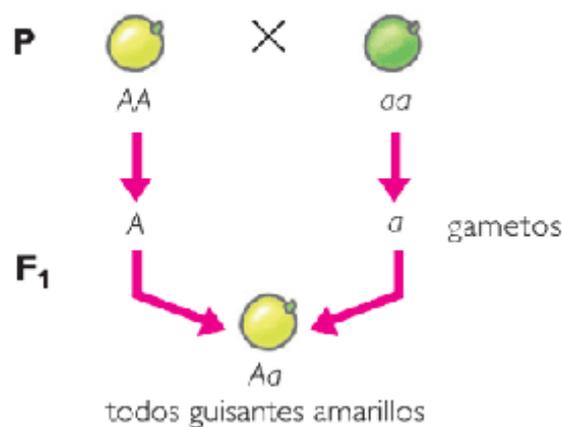
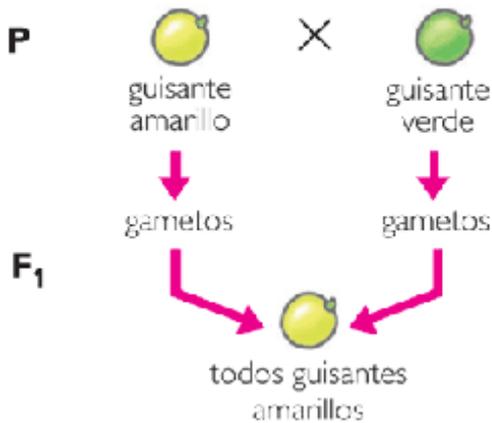
EJEMPLO: De este experimento se deduce que el carácter amarillo A domina sobre el verde a.

- La variedad amarilla tendrá el genotipo AA.
- La variedad verde tendrá el genotipo aa.



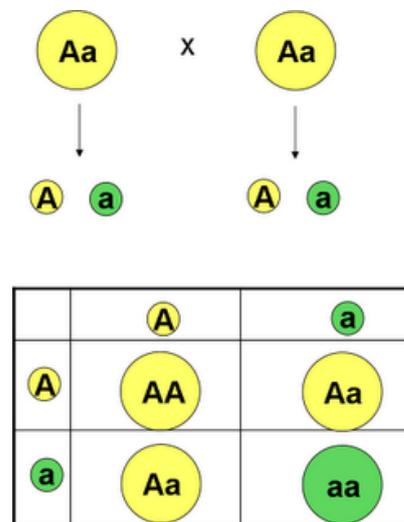
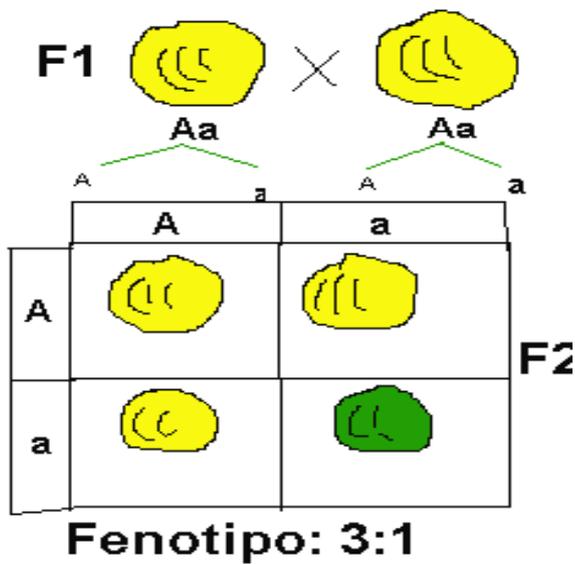
OBSERVACIÓN

INTERPRETACIÓN DE MENDEL



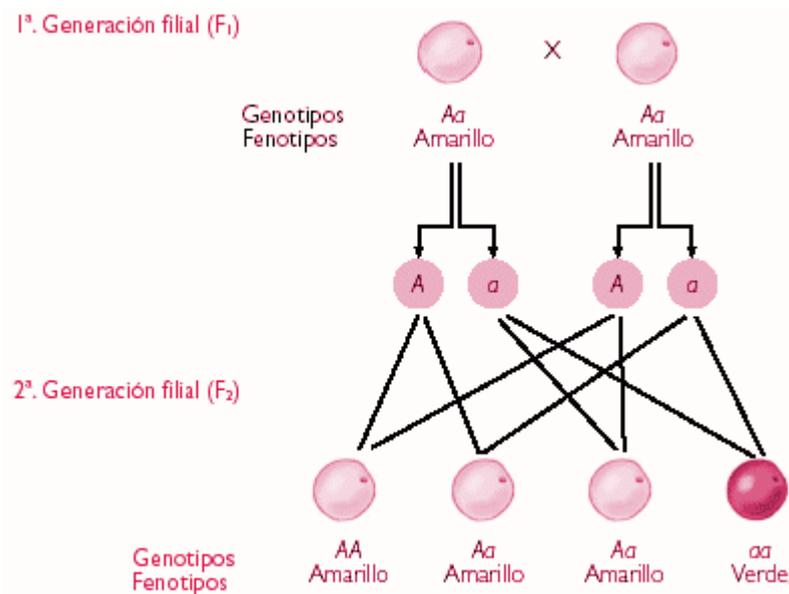
2ª Ley de Mendel: Ley de la segregación de caracteres independientes.

Mendel tomó plantas procedentes de las semillas de la primera generación (F1) del experimento anterior y las polinizó entre sí. Del cruce obtuvo semillas amarillas y verdes en la proporción que se indica en la figura. 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.



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.

Para cada característica, un organismo hereda dos alelos, uno de cada pariente. Esto significa que en las células somáticas, un alelo proviene de la madre y otro del padre. Éstos pueden ser homocigóticos o heterocigóticos.

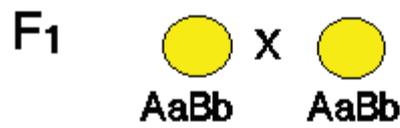
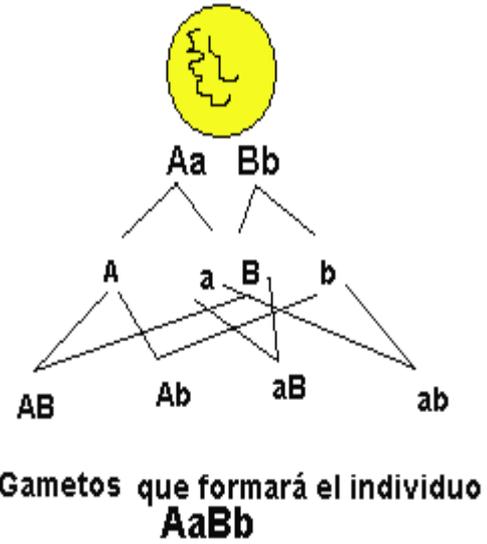
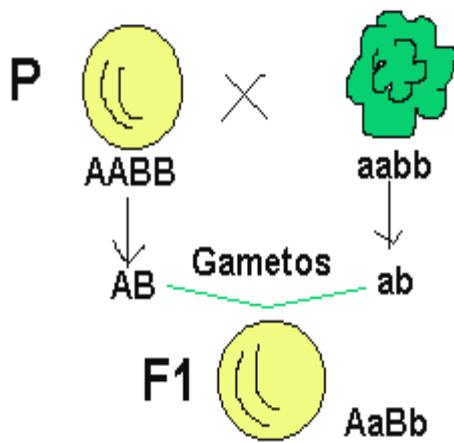


3ª Ley de Mendel: Ley de la transmisión independiente de caracteres.

Mendel concluyó que diferentes rasgos son heredados independientemente unos de otros, no existe relación entre ellos, por tanto el patrón de herencia de un rasgo no afectará al patrón de herencia de otro. Sólo se cumple en aquellos genes que no están ligados (en diferentes cromosomas) o que están en regiones muy separadas del mismo cromosoma.

Experimento de Mendel. 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 y que constituyen la F₁ son dihíbridas (AaBb).

Estas plantas de la F₁ se cruzan entre sí, teniendo en cuenta los gametos que formarán cada una de las plantas. Se puede apreciar que los alelos de los genes se transmiten con independencia unos de otros, ya que en la segunda generación F₂ aparecen guisantes amarillos y rugosos y otros verdes y lisos, combinaciones que no se han dado ni en la generación parental P ni en la generación primera F₁.



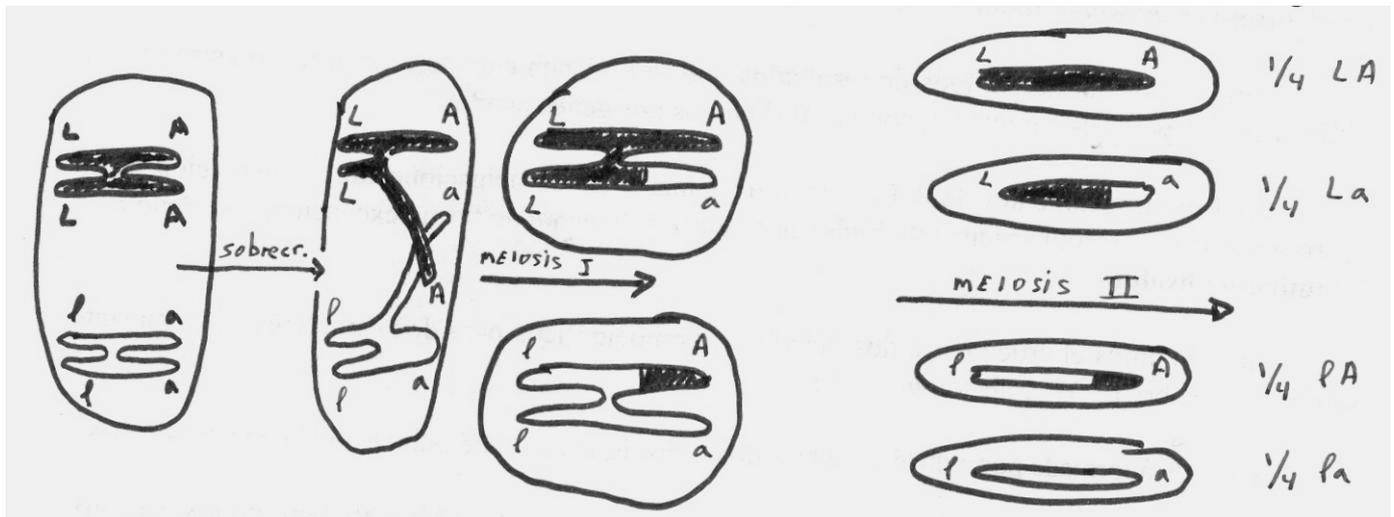
	AB	Ab	aB	ab
AB	A A B B	A A B b	A a B B	A a B b
Ab	A A B b	A A b b	A a B b	A a b b
aB	A a B B	A a B b	a a B B	a a B b
ab	A a B b	A a b b	a a B b	a a b b



5. TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA.

En la época en la que Mendel realizó sus investigaciones no se conocían los genes ni el papel de la meiosis en la herencia de los caracteres. Años después, tras realizar numerosos experimentos se llegó a la conclusión que los genes se localizan en los cromosomas y, por tanto, los genes que están en el mismo cromosoma tienden a heredarse juntos, y se denominan por ello **genes ligados**.

Posteriormente se observó que caracteres ligados, en un pequeño número de individuos, se heredaban separados, lo cual no concordaba con la teoría cromosómica, pero tampoco cumplía la predicción mendeliana de total independencia en su transmisión. Esto hizo suponer que los genes se disponen linealmente en los cromosomas, y los cromosomas se pueden entrecruzar (sobrecruzamiento de cromátidas en la meiosis) intercambiando fragmentos (**recombinación génica**).



Nace así la teoría cromosómica de la herencia, la cual ha tenido aportaciones posteriores, y hoy día puede resumirse en los siguientes postulados:

1. Los factores (genes) que determinan los factores hereditarios del fenotipo se localizan en los cromosomas.
2. Cada gen ocupa un lugar específico o **locus** (en plural es loci) dentro de un cromosoma concreto.
3. Los genes (o sus loci) se encuentran dispuestos linealmente a lo largo de cada cromosoma.
4. Los genes que contienen información distinta sobre un mismo carácter son llamados genes alelos. Al ser la mayoría de los mamíferos diploides estos poseen dos alelos de cada gen, uno de ellos procedente del padre y el otro de la madre. Cada par de alelos se ubica en igual locus o lugar del cromosoma.