



Guía Teórica: Terminología de la Herencia Genética

Módulo 1: La Unidad Fundamental de la Herencia

Para comprender cómo se heredan los rasgos, es indispensable definir las estructuras y unidades funcionales implicadas a nivel celular.

Gen: Es la unidad física y funcional básica de la herencia. Consiste en una secuencia específica de nucleótidos dentro de la molécula de ADN que contiene la información necesaria para sintetizar una proteína o una molécula funcional de ARN, determinando así una característica biológica particular.

Alelo: Representa cada una de las formas alternativas que puede tener un mismo gen. Debido a que la mayoría de las células de los organismos superiores (como los seres humanos) son diploides ($2n$), poseemos dos copias de cada gen: una heredada de la madre y otra del padre. Las variaciones en la secuencia del ADN entre estos dos alelos se traducen en variaciones en el rasgo observable.

- **Ejemplo 1 (Color de ojos):** Un gen determina el pigmento del iris. Un alelo puede codificar para la producción de abundante melanina (pigmento marrón), mientras que otro alelo puede codificar para una producción reducida (pigmento azul o claro).
- **Ejemplo 2 (Grupos sanguíneos):** El sistema ABO está regulado por un gen que posee tres alelos principales: I^A , I^B e i , los cuales determinan la presencia o ausencia de antígenos en la superficie de los eritrocitos.

Locus y Loci

Locus (plural: **loci**) es la ubicación física específica de un gen dentro de un cromosoma. Dado que los cromosomas homólogos comparten la misma estructura organizativa, un gen determinado se encuentra siempre en el mismo locus en ambos cromosomas de la pareja.

Módulo 2: Composición genética vs. Expresión Observable

La manifestación de las características de un individuo responde a la interacción de su código genético interno con los factores externos.

Genotipo: Es la constitución o combinación genética particular de un organismo con respecto a un rasgo específico o a la totalidad de su genoma. Se expresa simbólicamente mediante pares de letras (por ejemplo: AA , Aa , aa).

Fenotipo: Comprende el conjunto de características físicas, bioquímicas, fisiológicas o de comportamiento observables en un organismo. Es la manifestación concreta del genotipo.

La Ecuación Genética Fundamental

El fenotipo no depende exclusivamente de los genes, sino de la interrelación entre la carga heredada y el entorno en el que se desarrolla el organismo.

- **Aplicación:** Dos plantas con el mismo genotipo para la altura (AA) alcanzarán alturas diferentes si una se cultiva con nutrientes óptimos y luz solar (ambiente favorable) y la otra en suelo árido y sombra (ambiente desfavorable).
-

Módulo 3: Interacciones Alelógicas y Cigocidad

Las relaciones entre los alelos de un mismo locus determinan la forma en que se expresan los genotipos en el fenotipo.

Cigocidad: Hace referencia a la similitud o diferencia de los alelos presentes en un mismo locus en un organismo diploide.

- **Homocigoto Dominante:** Organismo que posee dos alelos iguales y dominantes para un gen específico (ejemplo: **AA**).
- **Homocigoto Recesivo:** Organismo que posee dos alelos iguales y recesivos para un gen específico (ejemplo: **aa**).
- **Heterocigoto:** Organismo que posee dos alelos diferentes para un gen específico en cromosomas homólogos (ejemplo: **Aa**).

Modelos de Expresión Alelógica

1. Dominancia Completa y Recesividad

- **Dominancia:** Propiedad de un alelo que enmascara completamente la presencia de otro alelo alternativo en estado heterocigoto. Se representa habitualmente con una letra mayúscula (**A**).
- **Recesividad:** Propiedad de un alelo cuyo efecto fenotípico queda oculto en presencia de un alelo dominante. Solo se manifiesta fenotípicamente cuando el individuo es homocigoto recesivo (**aa**). Se representa con una letra minúscula (**a**).

2. Codominancia



Modelo de herencia en el cual el fenotipo del heterocigoto expresa de manera simultánea y completa los efectos de ambos alelos por igual, sin fundirse ni enmascarse.

- **Ejemplo:** En el sistema sanguíneo ABO, una persona con genotipo $I^A I^B$ presenta fenotipo sanguíneo **AB**, expresando tanto los antígenos A como los antígenos B en sus glóbulos rojos.

3. Dominancia Incompleta

Patrón de herencia en el cual el alelo dominante no enmascara por completo al alelo recesivo. Como resultado, el fenotipo del individuo heterocigoto es una forma intermedia entre los fenotipos de ambos progenitores homocigotos.

- **Ejemplo:** El cruce entre plantas de flor roja (RR) y plantas de flor blanca (rr) produce descendencia heterocigota (Rr) con flores de color rosa

Módulo 4: Mecanismos y Patrones Hereditarios

Los genes se transmiten a la descendencia siguiendo reglas predecibles según la localización del gen en el genoma.

Herencia Autosómica: Los alelos se ubican en los cromosomas no sexuales (autosomas, del par 1 al 22 en el ser humano). Ambos sexos tienen la misma probabilidad de heredar y transmitir el rasgo.

- **Herencia Autosómica Dominante:** Basta con heredar una copia del alelo mutado o variante (heterocigoto) para manifestar el rasgo o condición. Un progenitor afectado tiene un 50% de probabilidad de transmitir el alelo a cada hijo.
- **Herencia Autosómica Recesiva:** Se requiere la presencia de ambas copias del alelo mutado (homocigoto recesivo) para expresar la condición. Los individuos heterocigotos son portadores sanos, es decir, no manifiestan el rasgo pero pueden transmitir el alelo recesivo.

Herencia Ligada al Sexo: Se refiere a la transmisión de genes situados en los cromosomas sexuales (X e Y). El patrón más común e investigado es la **Herencia Ligada al Cromosoma X Recesiva**.

Dado que las mujeres poseen dos cromosomas X (XX) y los hombres un cromosoma X y un cromosoma Y (XY)

- Los **hombres** son **hemicigotos** para los genes del cromosoma X. Si heredan un alelo recesivo en su único cromosoma X, manifestarán obligatoriamente la condición.

- Las **mujeres** solo expresarán la condición si son homocigotas recesivas. Si son heterocigotas, serán portadoras asintomáticas.
- Ejemplos clásicos: El **daltonismo** (dificultad para distinguir ciertos colores) y la **hemofilia** (trastorno de la coagulación sanguínea).

Cuadro Resumen de Terminología:

Término	Definición Simplificada	Ejemplo Biológico
Gen	Fragmento de ADN con información para un rasgo.	Gen del pigmento de la piel.
Alelo	Cada variante posible de un gen.	Alelo para flor morada vs. alelo para flor blanca.
Locus	Ubicación exacta de un gen en el cromosoma.	Banda 21q22.1 en el cromosoma 21.
Genotipo	Conjunto de genes de un organismo (<i>código</i>).	AA, Aa o aa.
Fenotipo	Rasgo observable (<i>manifestación</i>).	Ojos castaños, grupo O+, flor rosa.
Homocigoto	Posee alelos iguales para un gen.	BB (dominante) o bb (recesivo).
Heterocigoto	Posee alelos diferentes para un gen.	Bb.
Codominancia	Expresión simultánea de ambos alelos.	Grupo sanguíneo AB.
Dominancia Incompleta	Mezcla intermedia de los fenotipos paternos.	Flores de color rosa (Rr).
Ligado al Sexo	Genes ubicados en los cromosomas X o Y.	Daltonismo o Hemofilia en el cromosoma X.



Glosario de Repaso Rápido

- **Autosoma:** Cualquier cromosoma que no sea un cromosoma sexual (pares del 1 al 22 en el cariotipo humano).
- **Cromosomas Homólogos:** Par de cromosomas (uno materno y uno paterno) que poseen la misma estructura, tamaño y secuencia de loci genéticos.
- **Gametos:** Células haploides especializadas en la reproducción sexual (óvulos y espermatozoides).
- **Hemicigoto:** Condición en la cual un organismo diploide posee un solo alelo para un gen determinado. Característico de los genes del cromosoma X en hombres (\$XY\$).
- **Leyes de Mendel:** Conjunto de reglas básicas sobre la transmisión por herencia genética de las características de los organismos padres a sus realizaciones hijas.
- **Mutación:** Cambio estable y heredable en la secuencia de nucleótidos del ADN que da origen a nuevos alelos.
- **Portador:** Individuo heterocigoto que posee un alelo recesivo de una patología o condición genética, pero que no expresa los síntomas del trastorno en su fenotipo.