

Tema 6: La meiosis y la herencia mendeliana

En temas anteriores hemos estudiado la replicación del ADN durante la fase S del ciclo celular. En esta fase, cada cromosoma se duplica y pasa a estar formado por dos cromátidas hermanas idénticas. Este proceso es imprescindible tanto en la mitosis como en la meiosis, aunque el resultado final de ambas divisiones será muy diferente.

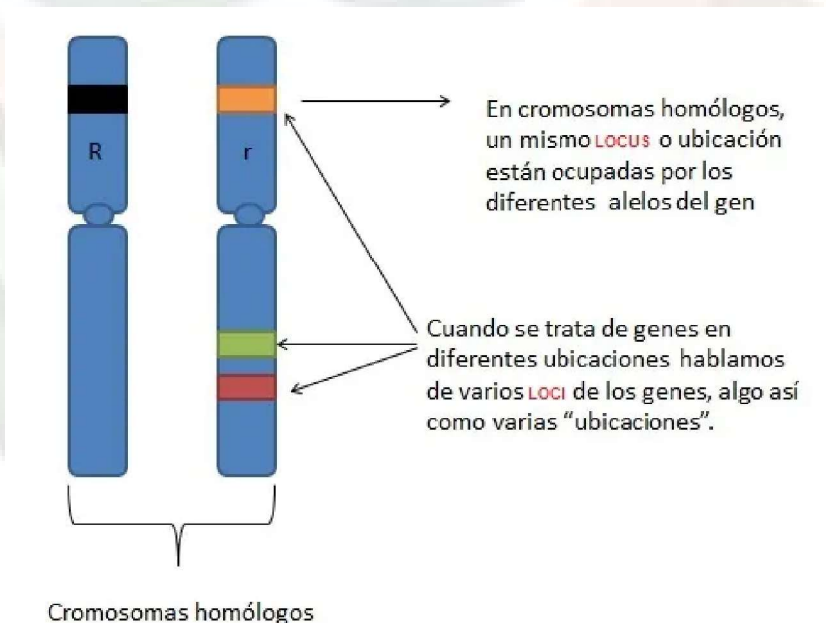
En los organismos pluricelulares distinguimos entre **células somáticas**, que forman el cuerpo, y **células germinales**, que originan los gametos. Las células somáticas son diploides ($2n$), es decir, contienen dos juegos de cromosomas: uno de origen materno y otro paterno. En cambio, los gametos son haploides (n) y contienen un único juego de cromosomas.

Esta reducción es esencial para mantener constante el número cromosómico de la especie tras la fecundación, unión de los gametos masculino y femenino. Por ello, la **meiosis** es un proceso de división celular especializado que **transforma una célula diploide en cuatro células haploides genéticamente diferentes**.

6.1. La meiosis

Antes de comenzar la meiosis, tiene lugar una fase S idéntica a la de la mitosis, en la que se duplica el ADN.

Cada cromosoma está entonces formado por dos cromátidas hermanas. Además, los cromosomas se organizan en **pares de homólogos**, que contienen los mismos genes en los mismos loci, aunque pueden presentar alelos distintos.



Meiosis I: división reduccional

La meiosis I reduce el número de cromosomas de $2n$ a n , con la particularidad de que las cromátidas no se van a separar. Al igual que la mitosis se divide en las fases que ya conocemos

- **Profase I:** los cromosomas homólogos se aparean (sinapsis) y ocurre el **entrecruzamiento**, que consiste en el intercambio de fragmentos de ADN entre cromátidas no hermanas. Este proceso genera nuevas combinaciones genéticas. Además del entrecruzamiento, la variabilidad genética también se incrementa debido a la segregación independiente de los cromosomas homólogos, es decir, la distribución al azar de los cromosomas maternos y paternos en las células hijas.
- **Metafase I:** los pares de cromosomas homólogos se alinean en el plano ecuatorial.
- **Anafase I:** se separan los cromosomas homólogos (no las cromátidas), lo que constituye la principal diferencia con la mitosis.
- **Telofase I:** al final de ésta se obtienen dos células haploides cuyos cromosomas aún están duplicados.

Meiosis II: división ecuacional

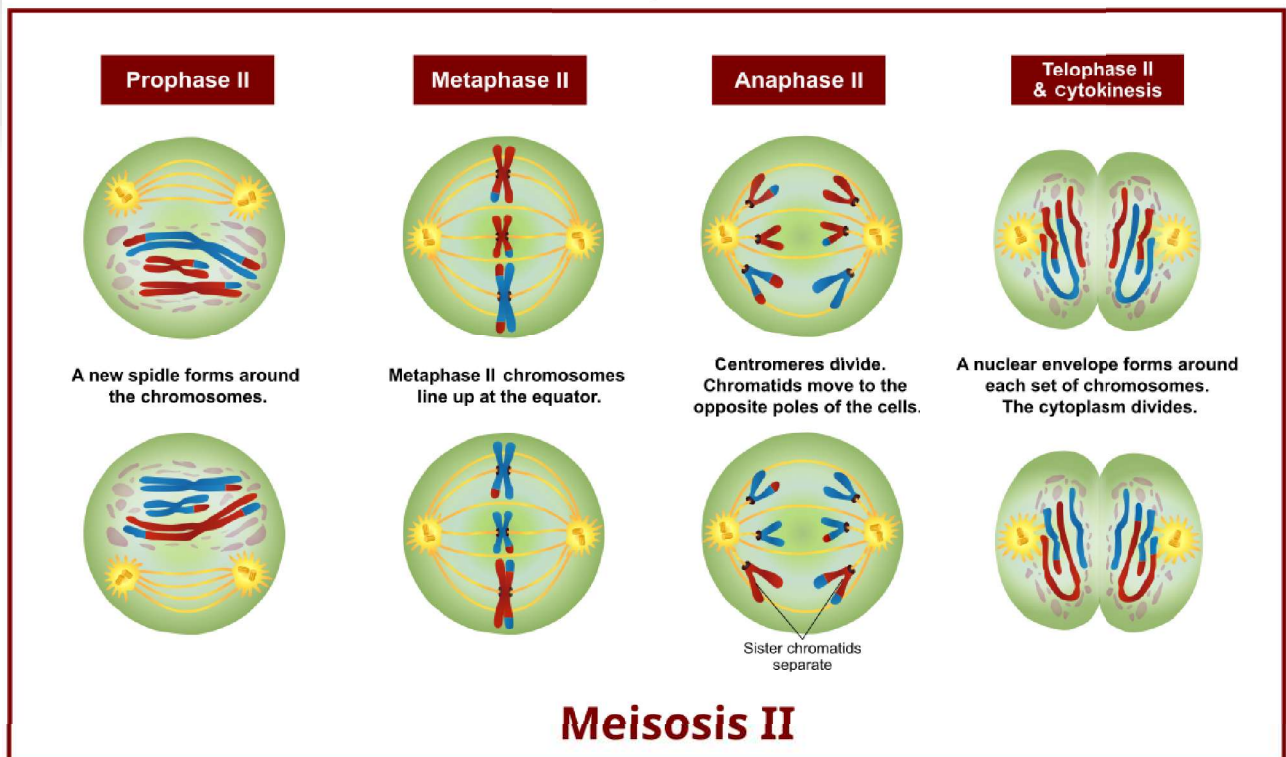
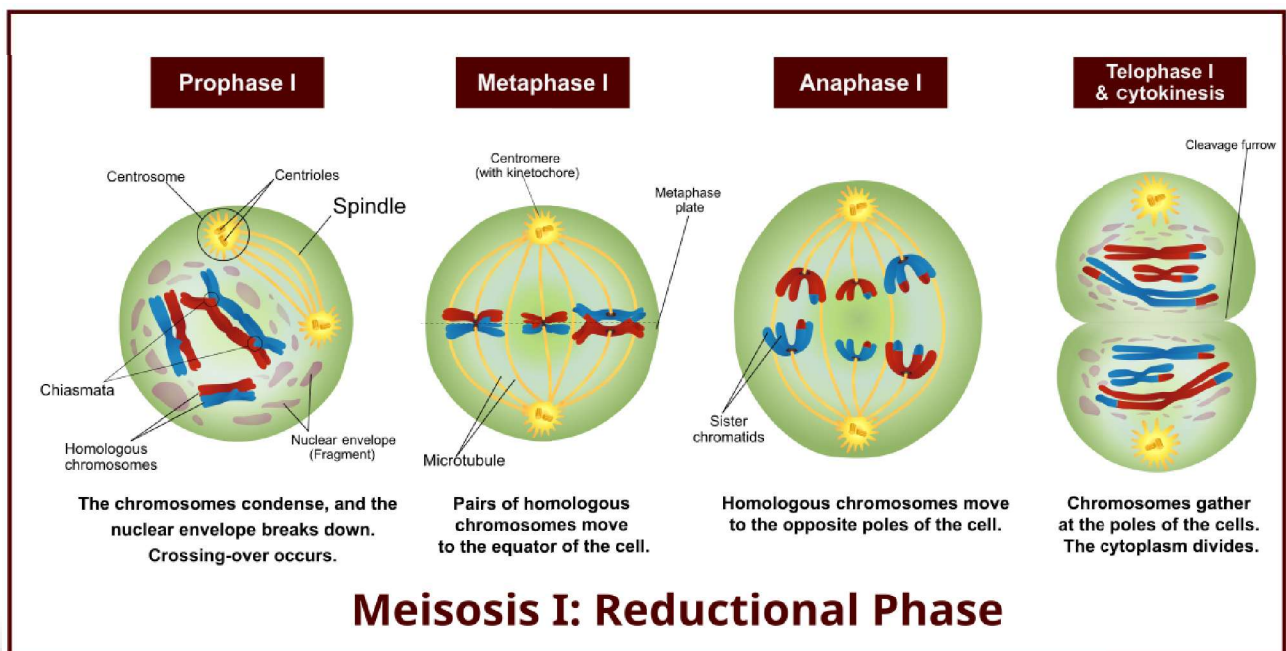
La meiosis II se denomina división ecuacional porque no reduce la dotación cromosómica. Las células que ingresan en la meiosis II ya son haploides (n), y los cromosomas están duplicados (cada uno formado por dos cromátidas hermanas). Esta división funciona de manera muy similar a la mitosis, pero en un contexto genético haploide.

Se divide en profase, metafase, anafase y telofase. Todas seguidas del II, en referencia a la segunda etapa de la meiosis.

Durante esta etapa se producen los siguientes eventos clave:

- **Alineamiento de los cromosomas:** los cromosomas, ahora individuales, **se alinean en el plano ecuatorial** de la célula. En este caso, no hay cromosomas homólogos emparejados, como ocurría en la meiosis I, sino que cada cromosoma está compuesto por dos cromátidas hermanas unidas por el centrómero.
- **Separación de las cromátidas hermanas:** las fibras del huso mitótico se unen a los centrómeros y tiran de las cromátidas hacia polos opuestos de la célula. Se generan cromosomas simples, con una única cromátida.
- **Formación de células hijas haploides:** al finalizar la telofase II y la citocinesis, se obtienen **cuatro células haploides**, cada una con un solo juego de cromosomas no duplicados. Éstas son los **gametos**, portadores de información genética única.

El incremento de variabilidad genética es tan importante porque la meiosis es un **eslabón del ciclo sexual**, no ocurre de manera aislada. Su función principal es producir gametos haploides (n), que se fusionan en la fecundación, restaurando la diploidía ($2n$) de la especie. Este equilibrio permite mantener constante el número de cromosomas de generación en generación. La introducción de nuevas variantes permite a las especies estar *preparadas* en caso de cambios en el ambiente de tal manera que alguna de estas nuevas variantes pueda adaptarse a dichos cambios y mantener la especie.



6.2. Incremento de variabilidad genética

La meiosis no solo reduce el número de cromosomas, sino que es fundamental para la **variabilidad genética**, elemento **esencial para la evolución de las especies**. Esta diversidad se genera principalmente por:

- **Entrecruzamiento (crossing-over):** que tiene lugar durante la profase I. Los cromosomas homólogos se aparean y pueden intercambiar fragmentos equivalentes de ADN. Este proceso **crea combinaciones nuevas de alelos dentro de los cromosomas**, aumentando la diversidad genética de los gametos.
- **Segregación independiente:** en la metafase I y anafase I, los cromosomas homólogos se distribuyen de manera aleatoria hacia cada célula hija. Por tanto, cada gameto recibe una combinación única de cromosomas maternos y paternos.
- **Separación de cromátidas:** aunque la meiosis II **no introduce recombinación** adicional, la separación de las cromátidas hermanas asegura que cada gameto tenga cromosomas distintos resultantes de los eventos anteriores. Es decir, combina los efectos del entrecruzamiento y la segregación independiente, culminando en cuatro gametos genéticamente únicos.

En conjunto, estos procesos aseguran que ningún gameto es igual a otro, y que cada individuo formado tras la fecundación tendrá una combinación genética exclusiva.

COMPARATIVA MITOSIS Y MEIOSIS

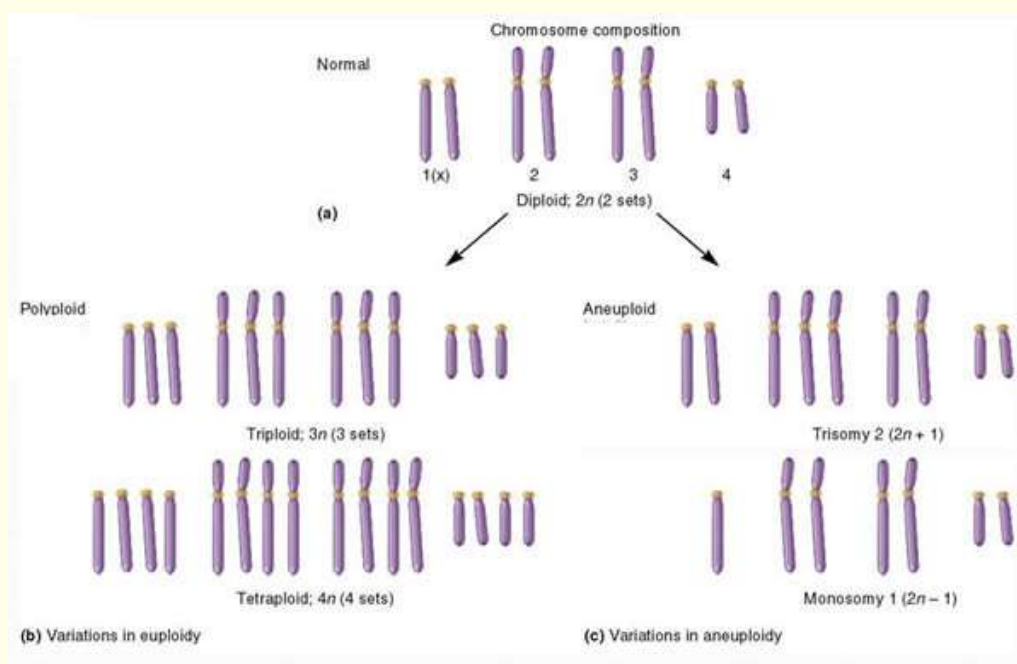
Característica	Mitosis	Meiosis
Célula inicial (tras fase S)	2n, cromosomas duplicados	2n, cromosomas duplicados
Número de divisiones	1	2
Número de células hijas	2	4
Dotación cromosómica final	2n	n
Estado de los cromosomas finales	No duplicados (1 cromátida)	No duplicados (1 cromátida)
Contenido genético	Idéntico	Diferente
Emparejamiento de homólogos	No	Sí (profase I)
Entrecruzamiento	No	Sí
Separación en anafase	Cromátidas hermanas	Meiosis I: cromosomas homólogos / Meiosis II: cromátidas hermanas
Tipo de células	Somáticas	Germinales
Función	Crecimiento y reparación	Formación de gametos
Variabilidad genética	No	Alta

Errores en la meiosis: aneuploidías y poliploidías

La meiosis es un proceso altamente regulado, pero no está exento de errores. La correcta segregación de los cromosomas durante las divisiones meióticas es esencial para garantizar que los gametos reciban la dotación cromosómica adecuada. Cuando ocurre un fallo en estos mecanismos, pueden generarse alteraciones genéticas significativas, clasificadas principalmente en **aneuploidías** y **poliploidías**.

Las **aneuploidías** se producen cuando hay una **pérdida o ganancia de uno o varios cromosomas individuales**. La causa más frecuente es la no disyunción, es decir, la incapacidad de los cromosomas homólogos o de las cromátidas hermanas de separarse correctamente durante la anafase de la meiosis I o II. A nivel genético estas alteraciones pueden dar lugar a síndromes con distintas repercusiones en la salud. Ejemplos clásicos son el Síndrome de Down (trisomía 21), tres copias del cromosoma 21; el Síndrome de Turner (monosomía X), solo un cromosoma X en mujeres; o el Síndrome de Klinefelter (XXY), un cromosoma X extra en hombres.

Las **poliploidías** implican la **presencia de más de dos juegos completos de cromosomas** ($3n$, $4n$, etc.). Este fenómeno es mucho más frecuente en plantas que en humanos y puede tener un impacto importante en la evolución y la especiación.



6.3. La genética Mendeliana

La **genética** es la rama de la biología que estudia cómo se transmiten los caracteres de una generación a otra. Permite comprender de qué manera se heredan ciertas características en las sucesivas generaciones y cómo se mantiene y transforma la diversidad biológica. La genética conecta con la evolución, la biotecnología y la medicina, siendo esencial tanto en ciencia básica como en aplicaciones prácticas.

La historia de la genética moderna comienza con **Gregor Mendel**, un monje austriaco del siglo XIX que realizó experimentos con guisantes. Mendel observó patrones claros en la transmisión de rasgos como el color y la forma de las semillas, descubriendo reglas de herencia que hoy se conocen como las **leyes de Mendel**.

Semilla		Flor	Vaina		Tallo	
Forma	Cotiledones	Color	Forma	Color	Lugar	Tamaño
						
Gris y Redondo	Amarillo	Blanco	Lleno	Amarillo	Vainas axilares. Las flores crecen a los lados	Largo (~3m)
						
Blanco y Arrugado	Verde	Violeta	Constreñido	Verde	Vainas terminales. Las flores crecen en la cúspide	Corto (~30cm)
1	2	3	4	5	6	7

Para abordar la genética es necesario aclarar algunos términos básicos:

- **Gen:** unidad de información hereditaria que determina un carácter. Se corresponde con una secuencia de ADN del genoma, de una determinada longitud y en una determinada posición o locus.
- **Alelo:** cada una de las **variantes** posibles de un gen (por ejemplo, amarillo o verde, corto o largo, etc).
- **Genotipo:** combinación concreta de alelos que posee un individuo.
- **Fenotipo:** manifestación observable del genotipo.

Ejemplo: Una persona con genotipo Bb para el color de ojos (B = marrón, b = azul) tendrá fenotipo ojos marrones, ya que el alelo B es dominante.

Leyes de Mendel

Mendel formuló tres leyes fundamentales que explican la herencia de los caracteres:

- **Primera ley de Mendel o principio de uniformidad:** establece que, al cruzar dos individuos **puros** para un carácter distinto, toda la descendencia de la primera generación filial (F1) será **uniforme** y mostrará el fenotipo del alelo dominante. **Ejemplo:** Cruce de guisantes de semillas amarillas (AA) con semillas verdes (aa). Toda la descendencia F1 será heterocigota (Aa) y tendrá semillas amarillas.
- **Segunda ley o principio segregación de los caracteres independientes:** cada individuo posee dos alelos por carácter, que se separan durante la formación de los gametos (en la meiosis). Cada gameto recibe solo un alelo, lo que permite nuevas combinaciones en la descendencia. Para representar las distintas combinaciones se utilizan los **cuadros de Punnett**.
- **Tercera ley o ley de la transmisión independiente de los caracteres:** cuando se estudian dos o más caracteres distintos que **no están ligados**, sus alelos se distribuyen de manera independiente durante la formación de gametos. La herencia de un carácter no afecta a la herencia de otro. En estos casos el cruce de dos individuos **dihíbridos** de la forma AaBb x AaBb origina unos fenotipos en proporción 9:3:3:1.

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Tipos de herencia

Los alelos pueden ser **dominantes** o **recesivos**. Un alelo dominante se expresa aunque esté presente en una sola copia; un alelo recesivo requiere estar en ambas copias del gen para manifestarse.

Existen situaciones más complejas, como:

- **Codominancia:** ambos alelos se expresan simultáneamente (ej. grupo AB).
- **Alelos múltiples:** un gen puede tener más de dos variantes en la población (ej. grupos sanguíneos ABO).
- **Herencia ligada al sexo:** genes localizados en cromosomas sexuales (X o Y), como el daltonismo.

Además influyen otros factores más complejos como la **penetrancia**, la probabilidad de que un alelo dominante se exprese, la **expresividad génica** o intensidad con que un alelo se manifiesta y la existencia de **genes ligados**, es decir que no se heredan de forma independiente.

Mutaciones y variabilidad genética

Las **mutaciones** son cambios en la secuencia de ADN que pueden alterar un gen. Dependiendo de cómo se vea afectada la secuencia de ADN se clasifican en:

- Puntuales: cambio de una base por otra.
- Deleciones: pérdida de fragmentos del ADN.
- Inserciones: adición de un fragmento de ADN.
- Duplicaciones: repetición de un fragmento.

La variabilidad genética generada por mutaciones, que se suma a los mecanismos de la meiosis, es esencial para la evolución y adaptación de las poblaciones. Algunas mutaciones pueden ser perjudiciales, pero otras aumentan la diversidad y pueden producir caracteres nuevos.

Aplicaciones y genética moderna

Mendel realizó sus experimentos mucho antes de que se conociera el ADN y su función como almacén de la información genética o su organización en genes y cromosomas.

Gracias a este descubrimiento y los posteriores estudios con células en división se ha podido conocer el soporte molecular de la herencia. La genética moderna se centra en el aspecto molecular de la misma, es decir en el ADN y los genes, buscando comprender cómo se expresan y cómo pueden alterarse para aplicar estos conocimientos en diversos campos.

Entre las principales aplicaciones destacan:

- **Diagnóstico de enfermedades hereditarias:** para identificar la presencia de mutaciones responsables de enfermedades como la fibrosis quística, la hemofilia o ciertos tipos de cáncer hereditario. Esto permite un diagnóstico temprano y, en algunos casos, la prevención o tratamiento personalizado.
- **Selección genética en animales y plantas:** permite mejorar cultivos y ganado mediante la selección de rasgos deseables, como la resistencia a enfermedades, mayor producción o adaptación a diferentes ambientes.
- **Aplicaciones biotecnológicas en medicina y agricultura:** se utilizan técnicas de ingeniería genética, como la clonación de genes, la producción de hormonas humanas (por ejemplo, insulina) o la creación de organismos genéticamente modificados (OGM) para mejorar la alimentación y la salud.
- **Medicina personalizada y farmacogenómica:** para ajustar tratamientos médicos según la huella genética de cada paciente, aumentando la eficacia y reduciendo efectos secundarios.
- **Investigación forense:** la genética moderna se aplica para identificar personas mediante ADN o reconstruir relaciones familiares.
- **Estudios de evolución y conservación:** mediante el análisis del ADN se pueden rastrear linajes, estudiar la diversidad genética de especies en peligro y diseñar estrategias de conservación.