

- dos alelos: a_1, a_1 (homocigoto para el alelo a_1)
- dos alelos: a_2, a_2 (homocigoto para el alelo a_2)
- un alelo a_1 y otro a_2 : (heterocigoto: a_1, a_2)

Tipos

Los alelos son formas alternas de un gen, que difieren en secuencia o función.

Toda característica genéticamente determinada depende de la acción de cuando menos un par de genes homólogos, que se denominan alelos.

- Los alelos que varían en secuencia tienen diferencias en el ADN, como deleciones, inserciones o sustituciones.
- Los alelos que difieren en función pueden tener o no diferencias conocidas en las secuencias, pero se evalúan por la forma en que afectan al organismo.



Esquema de dos genes, sus locus y alelos.

En función de su expresión en el fenotipo, se pueden dividir en:

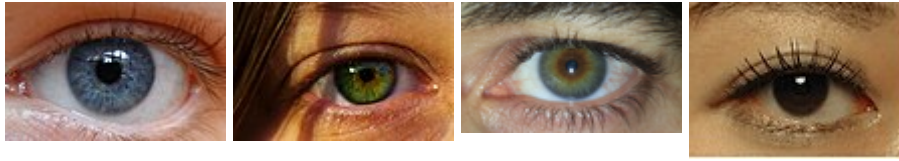
- Alelos dominantes: aquellos que aparecen en el fenotipo de los individuos.
- Alelos recesivos: aquellos que no se expresan en el fenotipo de los individuos.⁷

Alelos que conducen a fenotipos dominantes o recesivos

En muchos casos, las interacciones genotípicas entre los dos alelos de un locus pueden describirse como dominantes o recesivas, según a cuál de los dos fenotipos homocigotos se parezca más el heterocigoto. Cuando el heterocigoto es indistinguible de uno de los homocigotos, el alelo expresado es el que conduce al fenotipo "dominante",⁸ y se dice que el otro alelo es "recesivo". El grado y el patrón de dominancia varían de un loci a otro. Este tipo de interacción fue descrita formalmente por primera vez por Gregor Mendel. Sin embargo, muchos rasgos desafían esta simple categorización y los fenotipos se modelan mediante codominancia y herencia poligénica.⁹

El término alelo "salvaje" se utiliza a veces para describir un alelo que se cree que contribuye al carácter fenotípico típico observado en poblaciones "salvajes" de organismos, como la mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*). Históricamente, se consideraba que un alelo "salvaje" daba lugar a un fenotipo dominante (dominante, siempre expresado), común y normal, en contraste con los alelos "mutantes", que dan lugar a fenotipos recesivos, raros y a menudo deletéreos. Antes se pensaba que la mayoría de los individuos eran homocigotos para el alelo "salvaje" en la mayoría de los loci genéticos, y que cualquier alelo "mutante" alternativo se encontraba en forma homocigota en una pequeña minoría de individuos "afectados", a menudo como enfermedades genéticas, y más frecuentemente en forma heterocigota en "portadores" del alelo mutante. Ahora se sabe que la mayoría o todos los loci genéticos son muy polimórficos, con múltiples alelos, cuyas frecuencias varían de una población a otra, y que gran parte de la variación genética está oculta en forma de alelos que no producen diferencias fenotípicas evidentes.

Múltiples alelos



El color de ojos es un rasgo hereditario influenciado por más de un gen, incluyendo *OCA2* y *HERC2*. La interacción de múltiples genes -y la variación de estos genes ("alelos") entre individuos- ayuda a determinar el fenotipo del color de ojos de una persona. El color de los ojos está influido por la pigmentación del iris y la frecuencia de la dispersión de la luz por el medio turbio dentro del estroma del iris.

Una población o especie de organismos normalmente incluye múltiples alelos en cada locus entre varios individuos. La variación alélica en un locus se puede medir como el número de alelos (polimorfismo) presentes o la proporción de heterocigotos en la población. Un alelo nulo es una variante genética que carece de la función normal del gen porque no se expresa o la proteína expresada está inactiva.

Por ejemplo, en el locus genético de los antígenos carbohidratos del grupo sanguíneo ABO en humanos,^{10 11} la genética clásica reconoce tres alelos, IA, IB e i, que determinan la compatibilidad de las transfusiones de sangre. Cualquier individuo tiene uno de los seis genotipos posibles (IAIA, IAi, IBIB, IBi, IAIB, e ii) que producen uno de los cuatro fenotipos posibles: "Tipo A" (producido por los genotipos IAIA homocigoto e IAi heterocigoto), "Tipo B" (producido por los genotipos IBIB homocigoto e IBi heterocigoto), "Tipo AB" producido por el genotipo IAIB heterocigoto, y "Tipo O" producido por el genotipo ii homocigoto. (Ahora se sabe que cada uno de los alelos A, B y O es en realidad una clase de alelos múltiples con secuencias de ADN diferentes que producen proteínas con propiedades idénticas: se conocen más de 70 alelos en el locus ABO.¹² De ahí que un individuo con sangre de "tipo A" pueda ser un heterocigoto AO, un homocigoto AA o un heterocigoto AA con dos alelos "A" diferentes).

	Grupo A	Grupo B	Grupo AB	Grupo O
Eritrocto				
Anticuerpos en plasma sanguíneo				
Antígenos en los eritrocitos				

Tabla que muestra las relaciones entre grupos sanguíneos

Alelos y frecuencias de genotipos

La frecuencia de alelos en una población diploide se puede utilizar para predecir las frecuencias de los correspondientes genotipos (véase ley de Hardy-Weinberg). Para un modelo simple, con dos alelos:

$$p + q = 1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1^{13}$$

donde p es la frecuencia de un alelo y q es la frecuencia del alelo alternativo, cuya suma da uno. Luego, p^2 es la fracción de la población homocigota para el primer alelo, $2pq$ es la fracción de heterocigotas, y q^2 es la fracción homocigota para al alelo alternativo. Si el primer alelo es dominante sobre el segundo, entonces la fracción de la población que mostrará un fenotipo dominante es $p^2 + 2pq$, y la porción con el fenotipo recesivo es q^2 .

Para tres alelos:

$$p + q + r = 1 \text{ y}$$

$$p^2 + 2pq + 2pr + q^2 + 2qr + r^2 = 1^{14}$$

En el caso de alelos múltiples en locus diploide, el número de genotipos posibles (G) según un número de alelos (a) se da por la expresión:

$$G = \frac{a(a + 1)}{2}$$

Dominancia alélica en los trastornos genéticos

Varios trastornos genéticos se producen cuando un individuo hereda dos alelos recesivos para un rasgo de un solo gen. Entre los trastornos genéticos recesivos se encuentran el albinismo, la fibrosis quística, la galactosemia, la fenilcetonuria (PKU) y la enfermedad de Tay-Sachs. Otros trastornos también se deben a alelos recesivos, pero como el locus del gen está situado en el cromosoma X, de modo que los varones sólo tienen una copia (es decir, son hemicigóticos), son más frecuentes en varones que en mujeres. Algunos ejemplos son el daltonismo rojo-verde y el síndrome del cromosoma X frágil.

Otros trastornos, como la enfermedad de Huntington, se producen cuando un individuo hereda sólo un alelo dominante.

Epialelos

Mientras que los rasgos hereditarios suelen estudiarse en términos de alelos genéticos, las marcas epigenéticas como la metilación del ADN pueden heredarse en regiones genómicas específicas de ciertas especies, un proceso denominado herencia epigenética transgeneracional. El término *epiallele* se utiliza para distinguir estas marcas heredables de los alelos tradicionales, que se definen por la secuencia de nucleótidos. En ratones y humanos se ha descubierto una clase específica de epiallele, el epiallele metaestable, que se caracteriza por el establecimiento estocástico (probabilístico) de un estado epigenético que puede heredarse mitóticamente.^{15 15}

Idiomorfo

El término "idiomorfo", del griego 'morphos' (forma) e 'idio' (singular, único), se introdujo en 1990 en lugar de "alelo" para denotar secuencias en el mismo locus en diferentes cepas que no tienen similitud de secuencia y probablemente no comparten una relación filogenética común. Se utiliza principalmente en la investigación genética de la micología.^{16 17}

Véase también

- [ADN](#)
- [Gen](#)
- [Homocigota](#)
- [Heterocigota](#)
- [Alozima](#)
- [Evolución](#)
- [Prueba genealógica de ADN](#)
- [Meiosis](#)
- [Herencia mendeliana](#)
- [Mitosis](#)
- [Penetrancia](#)
- [Polimorfismo](#)
- [Polimorfismo de un solo nucleótido](#)

Referencias

1. Real Academia Española. «alelomorfo» (<https://dle.rae.es/alelomorfo>). *Diccionario de la lengua española* (23.^a edición). Consultado el 27 de octubre de 2023.
2. Genoma, Fundación Vida en. «Glosario de Términos Genéticos Fundación Vida en Genoma» (https://web.archive.org/web/20210628103430/http://www.vidaengenoma.org/index.php?q=glosario_de_terminos_geneticos). *www.vidaengenoma.org*. Archivado desde el original (http://www.vidaengenoma.org/index.php?q=glosario_de_terminos_geneticos) el 28 de junio de 2021. Consultado el 28 de junio de 2021.
3. Pierce, Benjamin A. (7 de julio de 2009). *Genética: Un enfoque conceptual* (<https://books.google.es/books?id=ALR9bgLtFhYC&pg=PR23&dq=genetica+:un+enfoque&hl=es&sa=X&ved=2ahUKewjtpbLxt9b9AhXDvqQEHT5PAKYQ6AF6BAGGEAl#v=onepage&q=alelo&f=false>). Ed. Médica Panamericana. p. 46. ISBN 978-84-9835-216-0. Consultado el 12 de marzo de 2023.
4. Mattei, J.-F. (2001/2002). *El genoma humano* (Ethical eye: the human genome). Sáez García, M. A.; Chao Crecente, M.; Vázquez, D. A., y Rodríguez-Roda Stuart, J., trad. Colección La Mirada de la Ciencia. Madrid: Council of Europe/Editorial Complutense. Glosario (p. 201). ISBN 84-7491-665-8
5. Craft, Jude (2013). «Genes and genetics: the language of scientific discovery» (<https://web.archive.org/web/20180129140501/http://public.oed.com/aspects-of-english/shapers-of-english/genes-and-genetics-the-language-of-scientific-discovery/>). *Genes and genetics*. Oxford English Dictionary. Archivado desde el original (<http://public.oed.com/aspects-of-english/shapers-of-english/genes-and-genetics-the-language-of-scientific-discovery/>) el 29 de enero de 2018. Consultado el 14 de enero de 2016.
6. Bateson, W. and Saunders, E. R. (1902) "The facts of heredity in the light of Mendel's discovery." Reports to the Evolution Committee of the Royal Society, I. pp. 125–160
7. «Dominante» (<https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Dominante>). *Genome.gov*. Consultado el 12 de marzo de 2023.
8. «ASPSiRNA: A Resource of ASP-siRNAs Having Therapeutic Potential for Human Genetic Disorders and Algorithm for Prediction of Their Inhibitory Efficacy». *G3* 7 (9): 2931-2943. September 2017. PMID 28696921 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28696921>). doi:10.1534/g3.117.044024 (<https://doi.org/10.1534%2Fg3.117.044024>).
9. «Allele» (<https://web.archive.org/web/20210628215931/https://www.genome.gov/genetics-glossary/Allele>). *Genome.gov*. Archivado desde el original (<https://www.genome.gov/genetics-glossary/Allele>) el 28 de junio de 2021. Consultado el 3 de julio de 2021.

10. Hartl, Daniel L.; Elizabeth W. Jones (2005). *Essential genetics: A genomics perspective* (4th edición). Jones & Bartlett Publishers. p. 600. ISBN 978-0-7637-3527-2.
11. Victor A. McKusick; Cassandra L. Kniffin; Paul J. Converse; Ada Hamosh (10 de noviembre de 2009). «ABO Glycosyltransferase; ABO» (<https://web.archive.org/web/20080924220935/http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=110300>). *Online Mendelian Inheritance in Man*. National Library of Medicine. Archivado desde el original (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=110300>) el 24 de septiembre de 2008. Consultado el 24 de marzo de 2010.
12. Yip SP (January 2002). «Sequence variation at the human ABO locus». *Annals of Human Genetics* **66** (1): 1-27. PMID 12014997 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12014997>). doi:10.1017/S0003480001008995 (<https://dx.doi.org/10.1017/S0003480001008995>).
13. Curtis, Helena; Schnek, Adriana (1977). *Curtis. Biología* (<https://books.google.es/books?id=mGadUVpdTLsC&pg=PA356&dq=Alelos+y+frecuencias+de+genotipos&hl=es&sa=X&ved=2ahUKEwiW26-x89b9AhUhUKQEHazMAogQ6AF6BAgJEAI#v=onepage&q=Alelos%20y%20frecuencias%20de%20genotipos&f=false>). Ed. Médica Panamericana. p. 356. ISBN 978-950-06-0334-8. Consultado el 12 de marzo de 2023.
14. Martínez, Juan Aranzadi (8 de septiembre de 2008). *Introducción histórica a la antropología del parentesco* (<https://books.google.es/books?id=cGGnDAAAQBAJ&pg=PA303&dq=Alelos+y+frecuencias+de+genotipos+tres+alelos&hl=es&sa=X&ved=2ahUKEwi8spev9Nb9AhV4VKQEHdC2AN0Q6AF6BAgEEAI#v=onepage&q=Alelos%20y%20frecuencias%20de%20genotipos%20tres%20alelos&f=false>). Editorial Universitaria Ramon Areces. p. 303. ISBN 978-84-8004-713-5. Consultado el 12 de marzo de 2023.
15. Rakyán, Vardhman K; Blewitt, Marnie E; Druker, Riki; Preis, Jost I; Whitelaw, Emma (July 2002). «Metastable epialleles in mammals». *Trends in Genetics* **18** (7): 348-351. PMID 12127774 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12127774>). doi:10.1016/S0168-9525(02)02709-9 ([https://dx.doi.org/10.1016/S0168-9525\(02\)02709-9](https://dx.doi.org/10.1016/S0168-9525(02)02709-9)).
16. Glass, N. L.; Lee, L. (1992). «Isolation of *Neurospora crassa* a mating type mutants by repeat induced point (RIP) mutation» (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1205111>). *Genetics* **132**: 125-133. PMC 1205111 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1205111>). PMID 1398049 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1398049>). doi:10.1093/genetics/132.1.125 (<https://dx.doi.org/10.1093/genetics/132.1.125>).
17. Metzberg, Robert L.; Glass, N. Louise (1990). «Mating type and mating strategies in *Neurospora*». *BioEssays* **12** (2): 53-59. PMID 2140508 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2140508>). S2CID 10818930 (<https://api.semanticscholar.org/CorpusID:10818930>). doi:10.1002/bies.950120202 (<https://dx.doi.org/10.1002/bies.950120202>).

Enlaces externos

- Esta obra contiene una traducción parcial derivada de «Allele» de Wikipedia en inglés, concretamente de esta versión (<https://en.wikipedia.org/wiki/Allele?oldid=1143376203>), publicada por sus editores (<https://en.wikipedia.org/wiki/Allele?action=history>) bajo la Licencia de documentación libre de GNU y la Licencia Creative Commons Atribución-CompartirIgual 4.0 Internacional (<https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/deed.es>).

Obtenido de «<https://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Alelo&oldid=153986582>»

▪