



Universidad Nacional
Abierta y a Distancia

Sello Editorial

GENÉTICA CONCEPTOS Y GENERALIDADES BÁSICAS

Gustavo Forero Acosta

Grupo de Investigación

Grupo Interdisciplinario de Estudios Sectoriales - GIES



GENÉTICA CONCEPTOS Y GENERALIDADES BÁSICAS

Autores:

Gustavo Forero Acosta

Grupo de Investigación:

Grupo Interdisciplinario de Estudios Sectoriales - GIES

UNIVERSIDAD NACIONAL ABIERTA Y A DISTANCIA – UNAD

Jaime Alberto Leal Afanador

Rector

Constanza Abadía García

Vicerrectora académica y de investigación

Leonardo Yunda Perlaza

Vicerrector de medios y mediaciones pedagógicas

Édgar Guillermo Rodríguez Díaz

Vicerrector de servicios a aspirantes, estudiantes y egresados

Julialba Ángel Osorio

Vicerrectora de inclusión social para el desarrollo regional y la proyección comunitaria

Leonardo Evemeleth Sánchez Torres

Vicerrector de relaciones intersistémicas e internacionales

Myriam Leonor Torres

Decana Escuela de Ciencias de la Salud

Clara Esperanza Pedraza Goyeneche

Decana Escuela de Ciencias de la Educación

Alba Luz Serrano Rubiano

Decana Escuela de Ciencias Jurídicas y Políticas

Martha Viviana Vargas Galindo

Decana Escuela de Ciencias Sociales, Artes y Humanidades

Claudio Camilo González Clavijo

Decano Escuela de Ciencias Básicas, Tecnología e Ingeniería

Jordano Salamanca Bastidas

Decano Escuela de Ciencias Agrícolas, Pecuarias y del Medio Ambiente

Sandra Rocío Mondragón

Decana Escuela de Ciencias Administrativas, Contables, Económicas y de Negocios

Genética conceptos y generalidades básicas

Autores:

Gustavo Forero Acosta

Grupo de investigación: Grupo Interdisciplinario de Estudios Sectoriales - GIES

575.1

Forero Acosta, Gustavo

F715

Genética conceptos y generalidades básicas / Gustavo Forero Acosta -- [1.ª. ed.]. Bogotá: Sello Editorial UNAD/2021. (Grupo de Investigación Grupo Interdisciplinario de Estudios Sectoriales - GIES – Escuela de Ciencias Agrícolas, Pecuarias y del Medio Ambiente -ECAPMA-)

ISBN: 978-958-651-764-5

e-ISBN: 978-958-651-769-0

1. Genética 2. Evolución (Biología) 3. Herencia I. Forero Acosta, Gustavo

ISBN: 978-958-651-764-5

e-ISBN: 978-958-651-769-0

Escuela de Ciencias Agrícolas, Pecuarias y del Medio Ambiente

Corrección de estilo: Marcela Guevara

Diseño de portada: Paula Cubillos Gómez

Diagramación: Paula Cubillos Gómez

Impresión: Hipertexto - Netizen

©Editorial

Sello Editorial UNAD

Universidad Nacional Abierta y a Distancia

Calle 14 sur No. 14-23

Bogotá, D.C.

Abril de 2021

Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* - Atribución – No comercial – Sin Derivar 4.0 internacional.

https://co.creativecommons.org/?page_id=13.



RESEÑA DEL LIBRO

El presente material es un insumo importante dentro de los documentos orientadores del quehacer académico, pedagógico y didáctico de los estudiantes de un curso básico de genética. Contiene los conceptos, generalidades y aplicaciones de la genética básica en ciencias agropecuarias y se constituye en herramienta pedagógica de estudio de los estudiantes de la Escuela de Ciencias Agrícolas, Pecuarias y del Medio Ambiente que toman este curso como básico común en los programas que lo incluyen en su plan de estudios o como curso electivo en los demás programas donde no está contemplado. Este material desarrolla y hace especial énfasis en contenidos del área de la genética básica y el manejo del concepto de genética, célula, ciclo celular, ADN, ARN y gen; asimismo, enuncia y ejemplifica los modelos de genética mendeliana y no mendeliana y nociones básicas de algunos estadísticos empleados en la genética básica. No se enuncian otros temas como mutaciones, aberraciones cromosómicas, ligamiento o mapeo genético ya que estos, según la coherencia interna de oferta de cursos en la Universidad, hacen parte del curso de mejoramiento y allí son desarrollados con bastante profundidad.

RESEÑA DEL AUTOR

Gustavo Forero Acosta es Licenciado en Química y Biología, con una maestría en Biología con énfasis e Genética y Biología Molecular, con estudios doctorales en Desarrollo Sostenible, Economía y Medio Ambiente, no graduado, y con estudios doctorales en Diseño y Evaluación de Proyectos, actualmente en curso. Ha sido docente e investigador de varias universidades privadas y públicas del país y tiene amplia experiencia en diseños curriculares, diseño de cursos adaptados al sistema de educación virtual y a distancia y asesor en proyectos de diferente índole.

Actualmente hace parte de la planta de docentes de carrera (escalafonado en el grado de docente asociado) y está adscrito a la Escuela de Ciencias Agrícolas, Pecuarias y del Medio Ambiente de la Universidad Nacional Abierta y a Distancia – UNAD.

CONTENIDO

| | |
|---------------------|----|
| Presentación | 15 |
| Introducción | 17 |

I. PRIMERA UNIDAD DIDÁCTICA. INTRODUCCIÓN AL ESTUDIO DE LA GENÉTICA

Capítulo 1.

| | |
|--|----|
| Teoría celular | 20 |
| 1.1 Introducción al estudio de las células | 20 |
| 1.2 Historia de la célula | 21 |
| 1.3 La teoría celular | 22 |
| 1.4 Propiedades básicas de las células | 22 |
| 1.5 Células procariotas | 23 |
| 1.6 Células eucariotas | 25 |
| 1.7 Preguntas de aplicación | 32 |

Capítulo 2.

| | |
|---|----|
| Condensación del ADN | 34 |
| 2.1 Ciclo celular | 34 |
| 2.2 Mitosis | 35 |
| 2.3 Meiosis | 35 |
| 2.4 Gametogénesis | 39 |
| 2.5 Preguntas y problemas de aplicación | 40 |

Capítulo 3.

| | |
|---|----|
| Conceptualización básica de ADN, ARN y gen | 42 |
| 3.1 El ADN o DNA | 42 |
| 3.2 ARN | 48 |
| 3.3 Gen | 49 |
| 3.4 Preguntas de aplicación | 52 |

II. SEGUNDA UNIDAD DIDÁCTICA. LOS MODELOS DE LA GENÉTICA MENDELIANA

Capítulo 4.

| | |
|---|----|
| La genética de Mendel | 58 |
| 4.1 Introducción al estudio de la genética | 58 |
| 4.2 La genética antes y después de Mendel. Concepto de genética | 59 |
| 4.3 El nacimiento de la genética moderna | 64 |
| 4.4 Los experimentos de Mendel | 64 |
| 4.5 Leyes de Mendel | 66 |
| 4.6 Preguntas de aplicación | 74 |

Capítulo 5.

| | |
|---|----|
| Probabilidad y la prueba de las proporciones fenotípicas | 76 |
| 5.1 Leyes de las probabilidades. Suma de probabilidades | 76 |
| 5.2 Probabilidad y la segregación de genes en los gametos | 77 |
| 5.3 Probabilidad y recombinación de genes en el cigoto | 79 |
| 5.4 La expansión binomial | 80 |
| 5.5 Aplicación práctica del binomio | 82 |
| 5.6 Problemas de aplicación | 84 |

Capítulo 6.

| | |
|--|----|
| Cruzamientos mendelianos | 86 |
| 6.1 Definición de cruzamiento | 86 |
| 6.2 Cruzamiento monohíbrido | 87 |
| 6.3 Cruzamiento dihíbrido | 92 |
| 6.4 El retrocruce y el cruce de prueba | 98 |
| 6.5 Problemas de aplicación | 99 |

III. TERCERA UNIDAD DIDÁCTICA. MODELOS DE GENÉTICA NO MENDELIANA

Capítulo 7.

| | |
|--|-----|
| Cruzamientos no mendelianos I | 104 |
| 7.1 Codominancia o dominancia incompleta | 104 |
| 7.2 Genes letales | 106 |
| 7.3 Alelos múltiples | 106 |
| 7.4 Interacciones génicas | 107 |
| 7.5 Problemas de aplicación | 109 |

Capítulo 8.

| | |
|---|-----|
| Cruzamientos no mendelianos II | 112 |
| 8.1 Expansión multibinominal o prueba de las proporciones trinomiales | 112 |
| 8.2 La prueba de proporciones fenotípicas por chi cuadrado (X^2) | 114 |
| 8.3 Precauciones en el uso de chi cuadrado en genética | 116 |
| 8.4 Las epistasis | 117 |
| 8.5 Herencia alosómica y autosómica | 123 |
| 8.6 Mecanismos de determinación sexual | 124 |
| 8.7 Herencia ligada al sexo en <i>Drosophila</i> | 125 |
| 8.8 Herencia ligada al sexo en mamíferos | 127 |
| 8.9 Herencia ligada al sexo en el hombre | 127 |
| 8.10 Herencia holándrica en el hombre | 129 |
| 8.11 Herencia autosómica | 130 |
| 8.12 Herencia influida por el sexo | 130 |
| 8.13 Problemas de aplicación | 132 |

LISTA DE FIGURAS

| | | |
|-------------------|---|----|
| Figura 1. | Esquema de una célula procariota | 23 |
| Figura 2. | Célula eucariótica | 25 |
| Figura 3. | Partes de una célula eucariota vegetal | 26 |
| Figura 4. | Modelo de mosaico fluido de la membrana plasmática | 27 |
| Figura 5. | Retículo endoplasmático rugoso y liso. Aparato de Golgi | 29 |
| Figura 6. | Principales estructuras presentes en la mitocondria | 30 |
| Figura 7. | Etapas del ciclo celular | 35 |
| Figura 8. | Etapas de la división celular mitótica | 36 |
| Figura 9. | Etapas del proceso de división meiótico | 37 |
| Figura 10. | Espermatogénesis y ovogénesis | 39 |
| Figura 11. | Estructura molecular de las bases nitrogenadas del ADN | 42 |
| Figura 12. | Cadena 3' 5' del ADN | 43 |
| Figura 13. | Unión de bases nitrogenadas por medio de puentes de hidrógeno en la molécula de ADN | 44 |
| Figura 14. | Estructura primaria del ADN | 45 |
| Figura 15. | Complementariedad de las bases nitrogenadas en la formación del ADN en su estructura primaria | 46 |
| Figura 16. | Estructura terciaria del ADN | 47 |
| Figura 17. | Estructura cuaternaria del ADN | 48 |
| Figura 18. | Estructura del ARN | 48 |
| Figura 19. | Cromátida | 50 |
| Figura 20. | Estructura de un cromosoma | 50 |
| Figura 21. | Estructura de un cromosoma metacéntrico | 51 |
| Figura 22. | Estructura de un cromosoma submetacéntrico | 51 |
| Figura 23. | Estructura de un cromosoma acrocéntrico | 52 |
| Figura 24. | Estructura de un cromosoma telocéntrico | 52 |
| Figura 25. | Ramas de la genética | 60 |
| Figura 26. | Tipos de cruzamientos mendelianos | 86 |

LISTA DE TABLAS

| | | |
|------------------|--|-----|
| Tabla 1. | Diferencias entre células procariotas y eucariotas | 31 |
| Tabla 2. | Resumen de los experimentos de Mendel con guisantes de jardín (<i>Pisum sativum</i>) | 65 |
| Tabla 3. | Gametos y cigotos producidos por individuos portadores para una, dos, tres y cuatro características | 74 |
| Tabla 4. | Gametos y cigotos producidos por individuos portadores (heterocigotos) para una, dos, tres y cuatro características | 95 |
| Tabla 5. | Resumen de las proporciones epistáticas involucrando dos pares de genes | 123 |
| Tabla 6. | Tipos de apareamientos, gametos y proporciones que cabe esperar en la progenie de un par de alelos $X^H Y X^h$ ligados al sexo | 129 |
| Tabla 7. | Herencia de los cuernos en los ovinos; carácter influido por el sexo | 130 |
| Tabla 8. | Herencia del color del pelaje en el ganado lechero europeo Ayrshire | 131 |
| Tabla 9. | Herencia de las plumas en el gallo y la gallina | 131 |
| Tabla 10. | Herencia influida por el sexo en el hombre de la calvicie prematura y la cortedad del dedo índice | 131 |

PRESENTACIÓN

Este texto se ha dividido en unidades didácticas. En la primera se exponen conceptos fundamentales como célula, ciclo celular, ADN, ARN y gen; en la segunda se abordan y aplican los conceptos relacionados con los modelos de genética no mendeliana, algunas nociones básicas de probabilidad, la prueba de las proporciones fenotípicas y tipos de cruzamientos; en la tercera se profundiza sobre los modelos de genética no mendeliana.

Este material está dedicado a la genética básica y permitirá que el estudiante se familiarice con términos genéticos como segregación, transmisión independiente, dominancia completa, codominancia, alelos recesivos, alelos dominantes y alelos múltiples, entre otros. Además, el esclarecimiento de procesos como la división celular y la segregación de los cromosomas lograrán conceptualizar sobre las leyes universales que rigen los procesos de reproducción y los principios de la genética molecular y los aplicará a través de la realización de diversos y variados problemas y preguntas de aplicación de conceptos.

El estudiante desarrollará la habilidad de comprender, relacionar y aplicar los conceptos fundamentales de genética y los mecanismos de herencia mendeliana ya descritos, de modo que optimizará su desempeño profesional como zootecnista, agrónomo, ingeniero forestal, etc. al analizar que la variabilidad de los organismos depende de la dotación genética de cada uno de los individuos y sus diferentes formas de manifestación.

El estudiante adquirirá conocimientos al consultar textos o direcciones electrónicas acerca de los temas anteriormente expuestos, pero dichos conocimientos se lograrán también de forma práctica con talleres que desarrollará en grupos de trabajo en el aula virtual. Para ello se han designado talleres basados en lecturas complementarias, lecturas de artículos y ejercicios de aplicación que garantizarán una mayor y mejor asimilación y comprensión de las temáticas estudiadas.

Para lograr con éxito la culminación del curso, el estudiante consultará la bibliografía propuesta con el fin de acceder a toda la información necesaria y así responder a las exigencias académicas del mismo. Es importante resaltar que una vez finalice la labor de aprendizaje, el estudiante podrá relacionar y comprender artículos o trabajos experimentales que tengan que ver con la genética mendeliana, además de interpretar por sí mismo cualquier proceso en la naturaleza que tenga implícito la variación fenotípica de caracteres cualitativos.

INTRODUCCIÓN

Por tratarse de una disciplina de la biología donde se estudia la composición y transmisión del material genético de los seres vivos, la genética es esencial para cualquier estudio de la vida animal o vegetal.

Al estudiar genética se adquieren conceptos generales sobre procesos biológicos propios de la herencia; además, se comprueban las leyes mendelianas para los cruces monohíbrido, dihíbrido y polihíbrido, lo que permite visualizar la segregación y distribución del material genético. Al finalizar el curso, el estudiante relacionará los mecanismos de herencia mendeliana con caracteres cualitativos para explicarse la variabilidad fenotípica en los seres vivos.

La genética se ha desarrollado desde el siglo XX como una parte imprescindible en el fortalecimiento de otras disciplinas del saber; es muy útil en la medicina, en el campo social y también es utilizada en la transformación dirigida de razas animales y variedades de plantas.



UNIDAD DIDÁCTICA

INTRODUCCIÓN AL ESTUDIO DE LA GENÉTICA



Gustavo Forero Acosta

CAPÍTULO 1

TEORÍA CELULAR

1.1 INTRODUCCIÓN AL ESTUDIO DE LAS CÉLULAS

El término célula fue empleado por primera vez por Hooke en 1655 para describir sus investigaciones sobre la constitución de una lámina de corcho analizado a través de lentes de aumento. La teoría celular, sin embargo, solo fue formulada en 1839 por Schleiden y Schwann; en ella concluyeron que todo ser vivo está constituido por unidades fundamentales: las células. Así se desarrolló la citología (ciencia que estudia las células), importante ramo de la biología (Curtis et al., 2008).

Definir el concepto de vida es tremendamente difícil; más si se piensa en la diversidad que se observa en los seres vivos y más aún si todas las moléculas, que se integran para formar la vida, se observan en forma aislada. La existencia de interacciones complejas entre las moléculas hace que se establezca una unidad funcional representada en la estructura celular. Debido a que la vida se basa en estas interacciones asombrosas, es difícil determinar el significado real del término vida; sin embargo, existen algunas características que diferencian a los seres vivos de los no vivos. En términos generales se puede mencionar: estructura organizada y compleja; se reproducen utilizando el ADN como molde molecular; generan homeostasis y mantienen relaciones con el medio.

Todas las células poseen la misma estructura fundamental que les permite resolver los mismos problemas de supervivencia (buscar energía, reproducirse, etc.), pero cada célula tiene que enfrentar problemas específicos que varían conforme el ambiente en que vive. Por esta razón existen varios tipos de células, cada uno de los cuáles presenta variantes en relación con el modelo de base (Curtis et al., 2008).

Las células que constituyen los organismos pluricelulares se especializaron y repartieron entre sí las tareas para asegurar un mejor funcionamiento del individuo. Así, se encuentran en el mismo organismo células muy diferentes entre sí, que desempeñan funciones tan variadas como transmitir señales, realizar movimientos, transportar oxígeno o producir sustancias destinadas a otras células. Al contrario de los organismos unicelulares, ninguna de estas células es capaz de vivir separada de las otras y todas son fundamentales para la supervivencia del individuo (Forero G., & Bernal, L. 2013a).

1.2 HISTORIA DE LA CÉLULA

Gracias a la invención del microscopio se hizo posible investigar las células y los descubrimientos sobre la estructura celular que tuvieron lugar a lo largo del siglo XVII. Estos hechos marcaron una verdadera revolución científica y dieron origen a la biología moderna. El descubrimiento de las células generalmente se acredita a Robert Hooke, quien a través de sus observaciones en láminas de corcho con un microscopio de fabricación casera denominó celdillas a los compartimientos que observó debido a que le recordaban las celdas habitadas por los monjes que vivían en un monasterio. Lo que en realidad Hooke había observado fueron las paredes vacías de un tejido vegetal muerto, paredes que originalmente fueron producidas por las células vivas que las rodeaban.

Entretanto, Anton Van Leeuwenhoek, un holandés que se dedicaba a la venta de telas y botones, ocupaba sus ratos de ocio tallando lentes y construyendo microscopios de notable calidad. Durante 50 años envió cartas a la *Royal Society* de Londres describiendo sus observaciones microscópicas, junto con un vago discurso acerca de sus hábitos cotidianos y su estado de salud. Leeuwenhoek fue el primero en examinar una gota de agua de estanque y observar la abundante cantidad de “animalillos” microscópicos que iban y venían ante sus ojos; también fue el primero en describir las primeras formas de las bacterias que obtuvo del agua en la que había remojado pimienta y también material raspado de sus propios dientes. Sus primeras cartas a la *Royal Society* describiendo este mundo jamás visto antes despertaron tal escepticismo que esta despachó a su guardián, Hooke, para confirmar las observaciones. Pronto Leeuwenhoek fue una celebridad mundial y recibió la visita en Holanda de Pedro el Grande de Rusia y de la reina de Inglaterra (Karp, 2019).

No fue sino hasta el decenio de 1830 que se comprobó la gran importancia de las células. En 1838, Matthias Schleiden, abogado alemán convertido en botánico, concluyó que, a pesar de diferencias en la estructura de varios tipos, las plantas estaban constituidas por células y que el embrión de la planta tuvo su origen en una sola célula. En 1839, Theodor Schwann, zoólogo alemán y colega de Schleiden, publicó un trabajo muy completo acerca de las bases celulares de la vida animal y concluyó que las células animales y vegetales eran semejantes. Estos científicos propusieron los dogmas de la teoría celular:

- Todos los organismos están compuestos por una o más células.
- La célula es la unidad estructural de la vida.

En 1855, Rudolf Virchow, patólogo alemán, propuso una hipótesis convincente para el tercer dogma de la teoría celular:

- Las células solo pueden originarse por la división de una célula preexistente.

Todos los organismos vivos están formados por células y mayoritariamente se acepta que ningún organismo es un ser vivo si no consta al menos de una célula. Algunos organismos microscópicos, como bacterias y protozoos, son células únicas, mientras que los animales y plantas están formados por varios millones de células organizadas en tejidos y órganos (Karp, 2019).

1.3 LA TEORÍA CELULAR

De manera general, la teoría celular moderna se resume en tres postulados:

- La célula es la unidad básica estructural de todos los seres vivos; todos los organismos están formados por células.
- La célula es la unidad funcional de todos los organismos. Todo el funcionamiento del organismo depende de las funciones que ocurren en el interior de la célula: respiración, reproducción, digestión y crecimiento, entre otras.
- Todas las células se originan por la división de células preexistentes (en otras palabras, a través de la reproducción). Cada célula contiene material genético que se transmite durante este proceso (Karp, 2019).

1.4 PROPIEDADES BÁSICAS DE LAS CÉLULAS

Un ser vivo se caracteriza por presentar propiedades fundamentales como el poseer un metabolismo propio, replicar el material genético, renovar estructuras a nivel molecular e interactuar con el medio; las células son las unidades capaces de cumplir estas propiedades.

Las células poseen una estructura altamente organizada y tienen capacidad de autorregulación, de responder ante diferentes estímulos, de respiración, de movimiento, de digestión, de reproducción, de comunicación y de responder a estímulos.

En los organismos unicelulares como los protozoos y las bacterias la célula es autónoma y realiza todas las funciones, mientras que en organismos como las plantas y los animales que están formados por millares de células organizadas en tejidos y órganos las células cumplen funciones específicas (Karp, 2019).

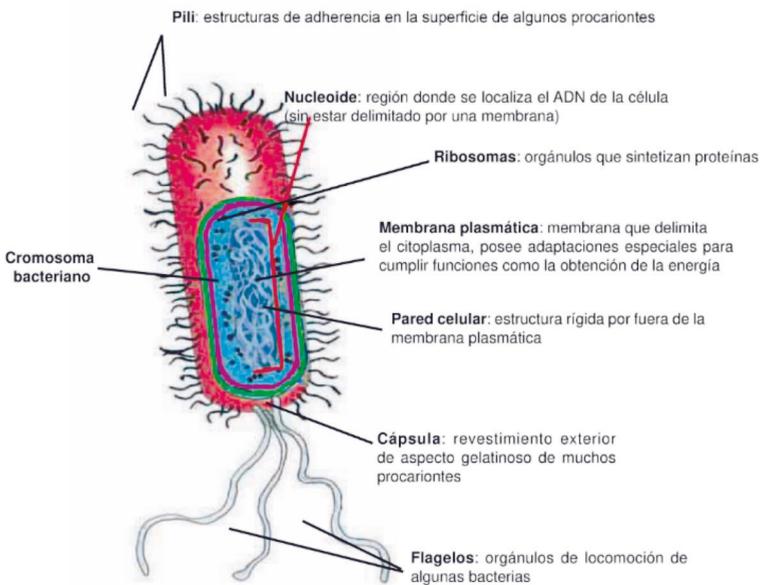
- a. **Estructura.** Todas las células constan de tres partes fundamentales: un sistema de membranas, el citoplasma y una región nuclear que alberga el material genético.
- b. **Tipos de células.** Existen dos tipos básicos de células según el grado de complejidad en su organización: células procariotas y células eucariotas.

1.5 CÉLULAS PROCARIOTAS

Son aquellas que carecen de núcleo, es decir, el material genético no está rodeado por una membrana que lo protege; como ejemplo de este tipo encontramos las bacterias (figura 1).

Organelos de la célula procariota. Una célula procariota está constituida generalmente por una pared celular, una membrana plasmática, ribosomas y material genético (cromosoma).

FIGURA 1. Esquema de una célula procariota



Fuente: Mosso, (2010a)

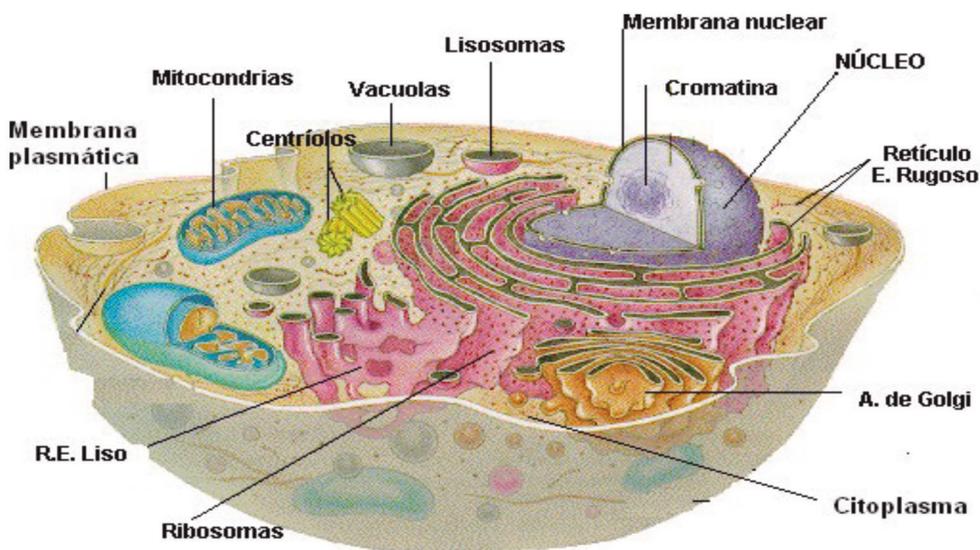
- **Pared celular.** La pared le proporciona protección osmótica a la bacteria; es esencial en la división celular, le da la forma y contiene determinantes antígenicos que sirven como factores de virulencia, así como también para su clasificación serológica.
- **Membrana plasmática.** Es diferente de la de las células eucariotas por la ausencia de esteroides. La membrana plasmática cumple con las siguientes funciones:
 - Permeabilidad selectiva y transporte de solutos.
 - Transporte de electrones y fosforilación oxidativa en especies aeróbicas. Esto ocurre en invaginaciones de la membrana denominadas mesosomas, los cuales hacen el papel de las mitocondrias.
 - Excreción de exoenzimas hidrolíticas para degradar los polímeros en subunidades que penetren la membrana citoplasmática y sirvan como nutrientes. Muchas bacterias patógenas liberan exoenzimas como proteasas y toxinas, que son factores de virulencia importantes.
 - Funciones biosintéticas. Hay sitios donde se depositan las enzimas necesarias para síntesis de fosfolípidos y compuestos de la pared celular. También hay sitios donde se localizan enzimas necesarias para la replicación del ADN, justo donde este se fija, presumiblemente los mesosomas de tabique.
- **Citoplasma.** Es una solución gelada en la que se pueden observar gránulos insolubles que constituyen material de reserva. En él se encuentran:
 - Ribosomas: Constituidos por ARN ribosomal y proteínas, difieren de los ribosomas de las células eucariotas en sus coeficientes de sedimentación.
 - Proteínas: La mayoría de ellas son enzimas involucradas en el metabolismo celular.
- **Material genético.** El material genético se encuentra formado por un solo filamento de ADN circular al que se le considera como el cromosoma de la bacteria.

1.6 CÉLULAS EUCARIOTAS

Son aquellas que están provistas de una membrana nuclear que rodea y protege el material genético formando un núcleo; tienen muchos organelos que funcionan de manera interdependiente y cumplen funciones vitales (figura 2). Las células eucariotas pueden ser de dos tipos: animales y vegetales; se diferencian por la presencia de algunos organelos celulares como pared celular, cloroplastos y plastidios.

Organelos de la célula Eucariótica. Una célula eucariótica típica está constituida por un sistema de membranas; allí se encuentran la pared celular (en células vegetales), la membrana plasmática, el retículo endoplasmático liso, el retículo endoplasmático rugoso, el completo o aparato de Golgi, el citoplasma en el que se encuentran organelos celulares como la mitocondria, el núcleo, los ribosomas, los centriolos (en las células animales), las vacuolas (más presentes en células vegetales que animales) y los cloroplastos (característicos de las células vegetales) y el ADN, que se encuentra normalmente en forma de cromatina (figura 3).

FIGURA 2. *Célula eucariótica*



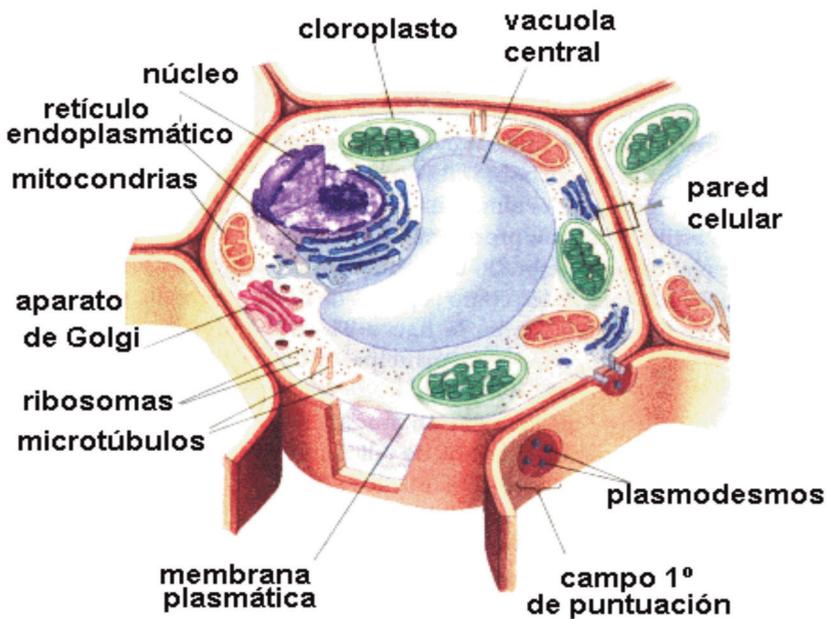
Sistemas de membranas.

El sistema de membranas lo integran:

Pared celular. Está compuesta por fibras de celulosa dentro de agregados de pectinas, lo que da a estas una elevada resistencia y brinda a la célula un importante sistema de protección.

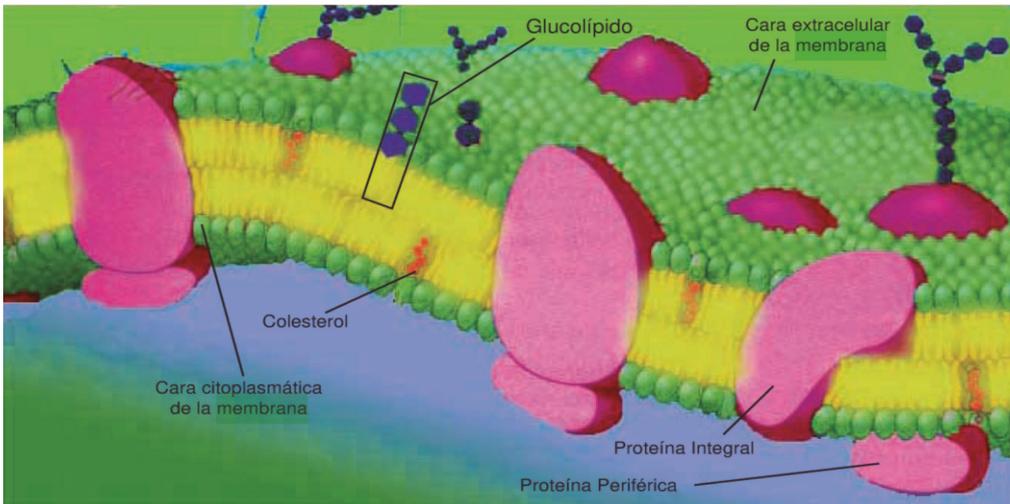
Membrana plasmática o celular. Las células de animales y plantas normalmente están provistas de membranas de tipo semipermeable o con permeabilidad diferencial del tipo mosaico fluido (figura 4); es decir, está compuesta por una doble capa de lípidos, carbohidratos y proteínas. A su vez, las proteínas pueden estar inmersas firmemente la bicapa lipídica, denominándose proteínas integrales. Algunas proteínas de este tipo atraviesan completamente la doble capa por lo que se llaman proteínas transmembrana. Otras proteínas pueden unirse débilmente a la superficie interna o externa de la membrana y reciben el nombre de proteínas periféricas.

FIGURA 3. Partes de una célula eucariota vegetal



Esta membrana es la encargada de seleccionar o permitir el paso de sustancias desde y hacia el interior de las células por diferentes procesos o mecanismos. Las membranas permiten separar la célula de su ambiente extracelular, pero generan interacción debido a su estructura y composición (Karp, 2019).

FIGURA 4. Modelo del mosaico fluido de la membrana plasmática



Fuente: Mosso, (2010b)

La membrana citoplasmática aísla el citoplasma celular del medio externo; solo permite la entrada de sustancias específicas y que algunos mensajes pasen del medio extracelular al intracelular. Las proteínas sirven para el transporte de moléculas, como receptores o como ligandos, y para la comunicación celular.

La membrana es selectivamente permeable y regula el movimiento de materiales hacia adentro y hacia fuera de la célula. Igualmente, por las características bioquímicas de los componentes moleculares de la membrana se regula la cantidad de agua en la célula; por consiguiente, es semipermeable.

Citoplasma y citosol. El citoplasma comprende todo el volumen de la célula, salvo el núcleo. Engloba numerosas estructuras especializadas y organelos, como se describirá más adelante.

La solución acuosa concentrada en la que están suspendidos los organelos se llama citosol. Es un gel de base acuosa que contiene gran cantidad de moléculas grandes y pequeñas y en la mayor parte de las células es, con diferencia, el compartimiento más voluminoso (en las bacterias es el único compartimiento intracelular). En el citosol se producen muchas de las funciones más importantes de mantenimiento celular, como las primeras etapas de descomposición de moléculas nutritivas y la síntesis de muchas de las grandes moléculas que constituyen la célula.

Aunque muchas moléculas del citosol se encuentran en estado de solución verdadera y se desplazan con rapidez de un lugar a otro por difusión libre, otras están ordenadas

de forma rigurosa. Estas estructuras ordenadas confieren al citosol una organización interna que actúa como marco para la fabricación y descomposición de grandes moléculas y canaliza muchas de las reacciones químicas celulares a lo largo de vías restringidas (Karp, 2019).

Citoesqueleto. El citoesqueleto es una red de filamentos proteicos del citosol que ocupa el interior de todas las células animales y vegetales. Adquiere una relevancia especial en los animales, que carecen de pared celular rígida, pues el citoesqueleto mantiene la estructura y la forma de la célula. Actúa como bastidor para la organización de la célula y la fijación de organelos y enzimas. También es responsable de muchos de los movimientos celulares. En muchas células, el citoesqueleto no es una estructura permanente, sino que se desmantela y se reconstruye sin cesar. Se forma a partir de tres tipos principales de filamentos proteicos: microtúbulos, filamentos de actina y filamentos intermedios, unidos entre sí y a otras estructuras celulares por diversas proteínas.

Los movimientos de las células eucarióticas están casi siempre mediatizados por los filamentos de actina o los microtúbulos. Muchas células tienen en la superficie pelos flexibles llamados cilios o flagelos, que contienen un núcleo formado por un haz de microtúbulos capaz de desarrollar movimientos de flexión regulares que requieren energía. Los espermatozoides nadan con ayuda de flagelos, por ejemplo, y las células que revisten el intestino y otros conductos del cuerpo de los vertebrados tienen en la superficie numerosos cilios que impulsan líquidos y partículas en una dirección determinada. Se encuentran grandes haces de filamentos de actina en las células musculares donde, junto con una proteína llamada miosina, generan contracciones poderosas. Los movimientos asociados a la división celular dependen en animales y plantas de los filamentos de actina y los microtúbulos, que distribuyen los cromosomas y otros componentes celulares entre las dos células hijas en fase de segregación. Las células animales y vegetales realizan muchos otros movimientos para adquirir una forma determinada o para conservar su compleja estructura interna (Karp, 2019).

Núcleo. Está rodeado por una membrana, es esférico y mide unas 5 μm de diámetro. Dentro del núcleo, las moléculas de ADN y las proteínas están organizadas en cromosomas que suelen aparecer dispuestos en pares idénticos. Los cromosomas están muy condensados y es difícil identificarlos por separado; justo antes de que la célula se divida se condensan a lo máximo y adquieren el grosor suficiente para ser detectables como estructuras independientes. El ADN del interior de cada cromosoma es una molécula única muy larga y arrollada que contiene secuencias lineales de genes. Estos encierran a su vez instrucciones codificadas para la construcción de las moléculas de proteínas y ARN necesarias para producir una copia funcional de la célula.

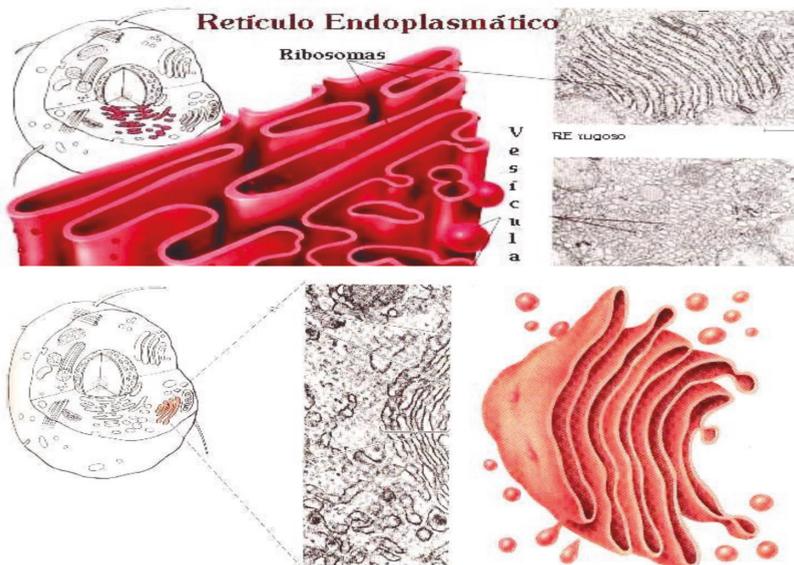
Cromatina y cromosomas. La cromatina que se puede observar durante la interfase a través del microscopio electrónico como filamentos muy delgados y retorcidos; está constituida por ADN, proteínas y ácidos nucleicos, pero cuando la célula entra en división, la cromatina se organiza en estructuras individuales que son los cromosomas.

Un cromosoma es una molécula de ADN muy larga que contiene una serie de genes. Un cromosoma está formado por dos cromátidas. En cada una de ellas hay un nucleofilamento de ADN replegado e idéntico en ambas cromátidas, que están unidas a través del centrómero. En las cromátidas también se observa un cinetocoro, que es el centro organizador de microtúbulos que se forman durante la mitosis y que ayudan a unir los cromosomas con el huso mitótico (Karp, 2019).

Retículo endoplásmico (RE). Sistema membranoso (figura 5) que contiene partículas muy pequeñas denominadas ribosomas que se encargan de sintetizar las proteínas. La presencia de los ribosomas da una apariencia rugosa; por esta razón, se habla de retículo endoplásmico rugoso. Por el contrario, la membrana desprovista de ribosomas, o retículo endoplásmico liso, contiene enzimas encargadas de sintetizar los lípidos.

Aparato de Golgi. Sistema de sacos membranosos (figura 5) que almacena, modifica y empaqueta las macromoléculas sintetizadas en el retículo endoplásmico para secretarlas o llevarlas a los diferentes organelos.

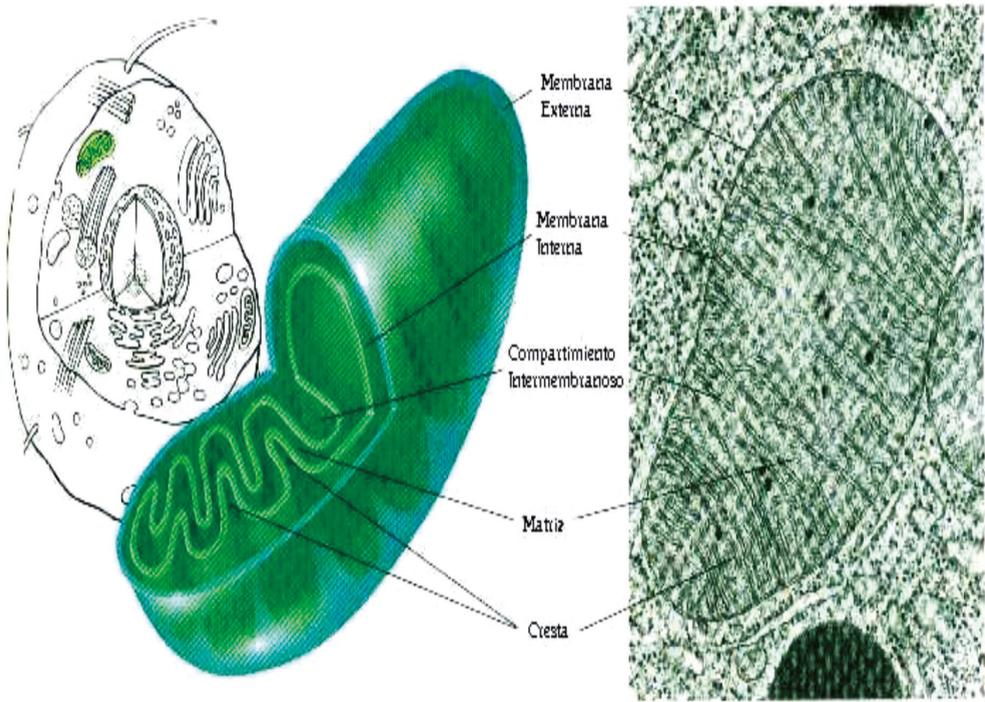
FIGURA 5. Retículo endoplasmático rugoso y liso. Aparato de Golgi.



Fuente: Adaptado de Sadava y Purves (2009)

Mitocondrias. Las mitocondrias (figura 6) están rodeadas por una membrana doble; poseen cresta, matriz y ADN. Llevan a cabo un conjunto de reacciones en las que el ácido pirúvico se desdobra a dióxido de carbono, agua y ATP, producto final del metabolismo de carbohidratos, lípidos y proteínas. Además, la mitocondria realiza el proceso de respiración celular. La figura 6 muestra las estructuras típicas de una mitocondria (Audesirk., & Byers, 2003).

FIGURA 6. Principales estructuras presentes en la mitocondria



Fuente: Audesirk., & Byers, (2003)

TABLA 1. *Diferencias entre células procariotas y eucariotas*

| CÉLULA PROCARIOTA | CÉLULA EUCARIOTA (Animal) |
|--|---|
| Estructura sencilla Tamaño: 1 a 5 μm^* | Estructura compleja Tamaño: 10 a 30 μm |
| No tienen núcleo ni nucléolo | Tienen núcleo y nucléolo |
| No presenta sistema de membranas | Presenta sistema de membranas |
| No presenta organelos | Presenta organelos con funciones definidas |
| Pared celular | Membrana celular |
| ADN doble circular | ADN doble helicoidal |
| ADN con pocos genes | ADN con muchos genes |
| En la mayoría de los casos los genes no presentan intrones | Los genes presentan intrones y exones |
| El ADN se empaqueta formando una estructura circular | El ADN se empaqueta formando cromosomas |
| Proceso de división simple | Proceso de división por mitosis |
| En su mayor parte son organismos asexuados. No cuentan con mecanismos para formación de gametos o verdadera fertilización. | Realizan división por meiosis, que permite la formación de gametos. |
| Estructura celular típica de las bacterias | Estructura celular típica de protistas, hongos, plantas y animales. |
| Procesos de locomoción simples | Procesos de locomoción complejos |

Fuente: Elaboración propia (2020)

1.7 PREGUNTAS DE APLICACIÓN

1. Describa mediante un gráfico las características y diferencias que existen entre una célula procariota y una célula eucariota.
2. En un diagrama de ideas o mentefacto describa las características y diferencias entre una célula animal y una célula vegetal.
3. ¿Qué importancia tienen las células en el mantenimiento de la vida? Explique brevemente su respuesta.
4. ¿Por qué se dice que las células procariotas dieron origen a las células eucariotas? Explique brevemente su respuesta.
5. Se dice que la célula es la unidad fundamental, estructural y de origen de todo ser vivo. ¿Por qué? Explique brevemente su respuesta.
6. En una línea de tiempo describa los principales científicos que han hecho aportes al estudio de la célula.
7. En una tabla o cuadro describa las funciones de cada uno de los organelos de una célula eucariota.
8. ¿Por qué se dice que el núcleo es quizá uno de los organelos más importantes de una célula eucariota? Explique brevemente su respuesta.

CAPÍTULO 2

CONDENSACIÓN DEL ADN

2.1 CICLO CELULAR

El ciclo celular es el periodo de tiempo que demora la célula en realizar una división hasta el inicio de la siguiente; este proceso consta de cuatro fases identificadas como Fase G₀, G₁, S, G₂ y M.

En la Fase G₀ la célula se prepara para realizar la división; se evidencia un pequeño crecimiento a nivel nuclear y citoplasmático.

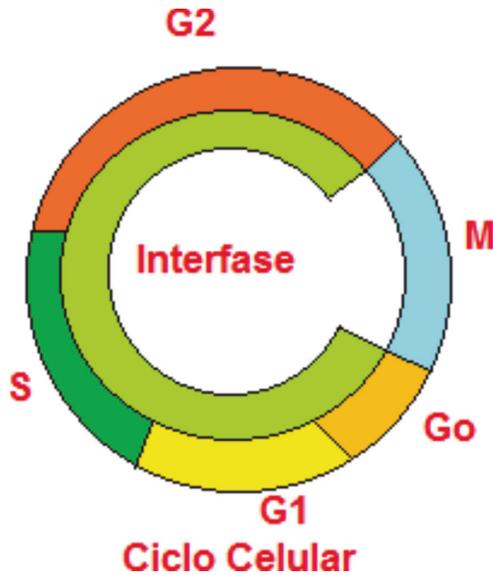
En la fase G₁ comienza a condensarse el material genético (ADN); ocurre la migración de organelos celulares no necesarios durante la división.

En la Fase S ocurre la síntesis de material genético; es decir, se forman nuevas fibras de ADN, o sea, los cromosomas que antes se veían como filamentos unitarios ahora aparecen duplicados (compuestos por dos cromátidas).

En la Fase G₂ ocurre una máxima condensación de material genético; se sigue evidenciando crecimiento celular a nivel de núcleo y citoplasma. La célula está lista para iniciar la división celular.

En la fase M ocurre la división final de la célula. De manera general, se puede concluir que el ciclo celular contempla dos fases: la interfase, que contempla las etapas G₁, S y G₂ y la fase M o mitosis.

A continuación, se explican dos de los procesos de división celular que están relacionados con este ciclo: la mitosis y la meiosis.

FIGURA 7. *Etapas del ciclo celular*

Fuente: Elaboración propia, (2018)

2.2 MITOSIS

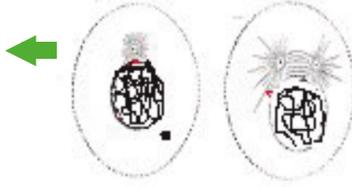
Es un proceso de división celular característico de organismos tanto haploides como diploides y garantiza que cada uno de los productos celulares (dos) reciban exactamente la misma cantidad de información genética de la célula de la cual preceden, es decir, de la célula progenitora; este proceso se lleva a cabo en una serie de etapas que hacen parte del ciclo celular de la célula e incluyen: interfase, profase, metafase, anafase, telofase y citocinesis.

2.3 MEIOSIS

Es un proceso de división celular por medio del cual se obtienen los gametos o células sexuales tanto masculinas como femeninas; se caracteriza por presentar dos divisiones continuas: en la primera división (meiosis I) se presenta una reducción de material genético, por lo cual se conoce como una división de tipo reduccional; la segunda división (meiosis II) conserva el material genético, por lo cual se le conoce como una división de tipo conservativo. Mediante este proceso se obtienen cuatro células haploides por cada célula diploide que entra a división.

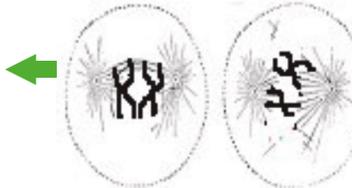
FIGURA 8. *Etapas de la división celular mitótica*

En la interfase la célula duplica su material genético, crece y prepara las estructuras y proteínas necesarias para llevar a cabo la división.

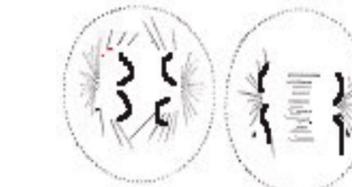


En la metafase los cromosomas se dirigen al plano ecuatorial de la célula y aparece el huso acromático, el cual se origina de cada centriolo y se fija a los centrómeros de cada cromosoma; en esta misma etapa se lleva a cabo la división centromérica.

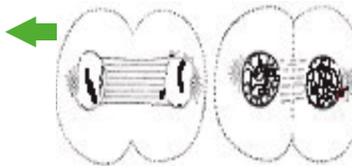
En la profase el centriolo de la célula se duplica y cada uno se dirige a uno de los polos de la célula; la membrana nuclear se desintegra y los cromosomas se condensan y hacen visibles sus estructuras dobles.



En la anafase, dada la división centromérica de la etapa anterior, las cromátides que forman cada cromosoma se separan y se dirigen a cada polo celular; esto sucede por la condensación de las fibras del huso citoplasmático.



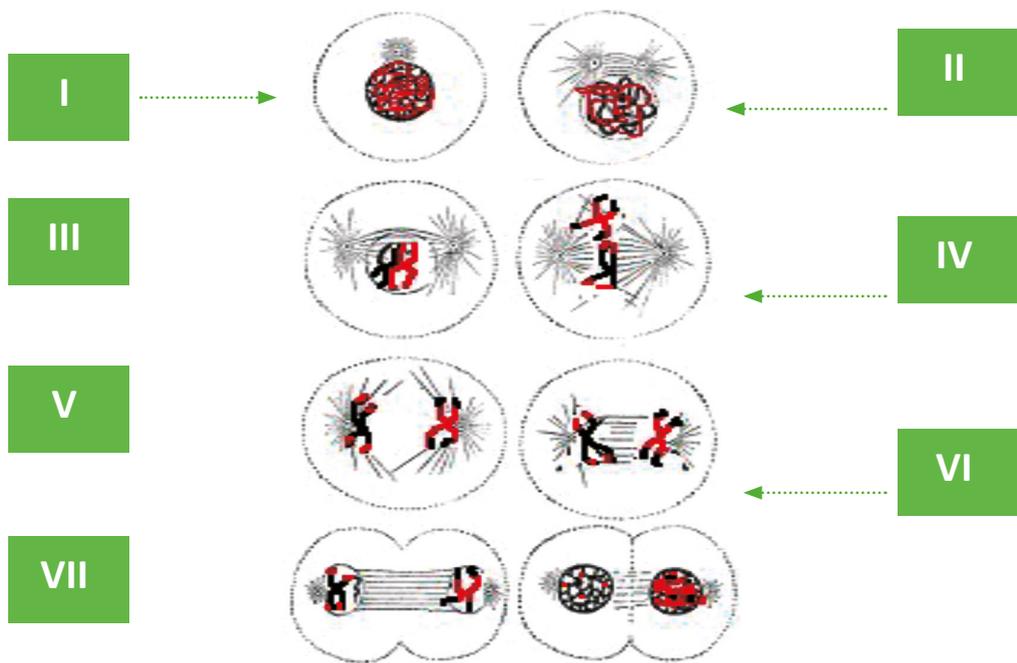
En la telofase se comienza a formar una nueva membrana nuclear alrededor de cada complemento cromosómico y se inicia la citocinesis.



En la citocinesis, que es la última etapa, se divide el citoplasma de la célula y se obtienen dos nuevos productos que son idénticos genéticamente, o sea, con la misma cantidad de ADN. Este proceso garantiza que cada una de las células somáticas tenga exactamente la misma cantidad de cromosomas.

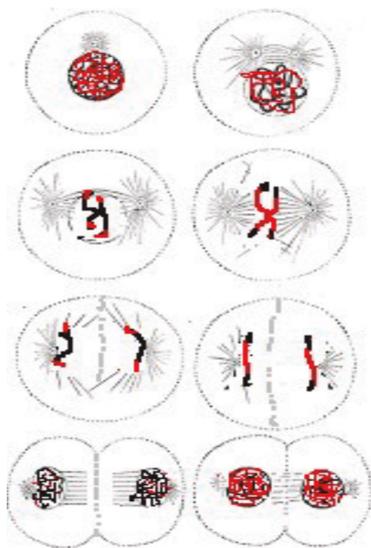
Fuente: Elaboración propia, (2018)

FIGURA 9. *Etapas del proceso de división meiótico*



Meiosis I

INTERCINESIS



Meiosis II

Fuente: Elaboración propia, (2018)

Las etapas que suceden en la meiosis son:

I.

Interfase. Antes de iniciar el proceso de división, la célula entra en una etapa premeiótica; es la más larga del proceso. En esta fase la célula duplica su material genético, crece y prepara las estructuras y proteínas necesarias para llevar a cabo la división.

II.

Durante la **profase I** el centriolo de la célula se duplica y cada uno se dirige a uno de los polos de la célula; también la membrana nuclear se desintegra y los cromosomas se condensan y hacen visibles sus estructuras dobles.

III.

En la misma **profase I** los cromosomas homólogos se sinapsan (en todo su espesor) para formar tetradas; ocurre el entrecruzamiento (se intercambia material genético) y se degrada la membrana nuclear; los cromosomas se separan y viajan a través del citoplasma.

IV.

En la **metafase I** las tetradas de cromosomas se alinean en el plano ecuatorial de la célula y no ocurre división centromérica, lo que origina la no división del cromosoma.

V. y VI.

En la **anafase I** los cromosomas homólogos se separan y se desplazan a polos opuestos de la célula; este proceso se da gracias a la condensación de las fibras del uso citoplasmático. Nótese que las cromátidas hermanas permanecen unidas por sus centrómeros.

VII.

En la **telofase I** comienza la citocinesis celular y se empieza a formar una placa ecuatorial alrededor de cada complemento cromosómico.

INTERCINESIS. En este lapso de tiempo (que no debe confundirse con una interfase) cada producto celular no duplica su ADN y ocurre una pequeña descondensación de los cromosomas; antes de que cada célula complete su membrana nuclear comienza la segunda división meiótica, que se inicia con una corta profase II en la cual reaparecen los centriolos y migran a polos opuestos de la célula; en esta etapa ya no hay intercambio de material genético.

VIII.

En la **metafase II** los cromosomas se dirigen hacia el plano ecuatorial de la célula; aparece el huso acromático, que se origina de cada centriolo y se fija a los centrómeros de cada cromosoma; en esta misma etapa se lleva a cabo la división centromérica.

IX.

En la **anafase II**, dada la división centromérica de la etapa anterior, las cromátides que forman cada cromosoma se separan y se dirigen a cada polo celular; esto sucede por la condensación de las fibras del uso citoplasmático.

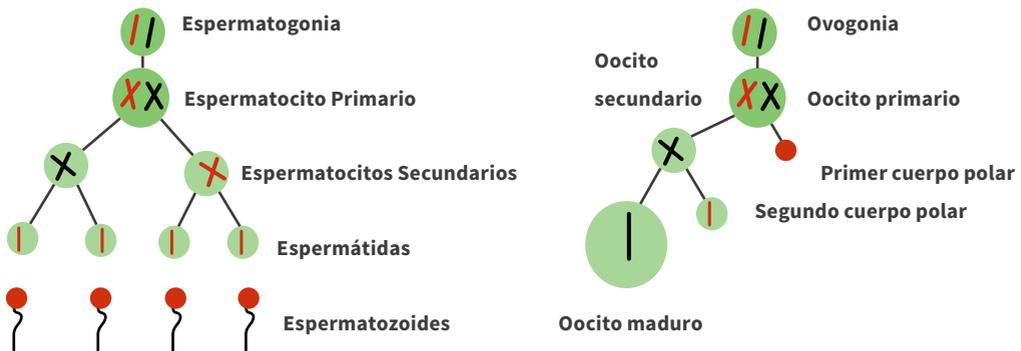
X.

En la **telofase II** se lleva a cabo la citocinesis celular y se forman dos nuevos núcleos a partir de cada célula; esto origina al final del proceso cuatro gametos o esporas completamente haploides y genéticamente diferentes (lo cual se da gracias al intercambio cromosómico llevado a cabo en la profase I de la primera división meiótica).

2.4 GAMETOGÉNESIS

La gametogénesis es el proceso de división celular por medio del cual se producen células altamente especializadas para la fecundación. Este tipo de células se conocen con el nombre de gametos y pueden ser de dos tipos: gametos masculinos, que son producidos por medio de la espermatogénesis y gametos femeninos, que son producidos por medio de la ovogénesis. A continuación, se muestran dos esquemas que ilustran estos dos procesos.

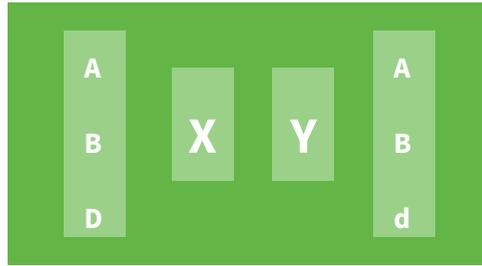
FIGURA 10. *Espermatogénesis y ovogénesis*



Fuente: Elaboración propia, (2018)

2.5 PREGUNTAS Y PROBLEMAS DE APLICACIÓN

1. Realice un cuadro comparativo donde enuncie las principales características y diferencias entre:
 - a. Mitosis y meiosis
 - b. Espermatogénesis y ovogénesis
2. Investigue acerca de algunas enfermedades o desórdenes de tipo genético que pueden ser producto del mal funcionamiento de la mitosis y de la meiosis.
3. Una célula animal que posee 50 cromosomas en una etapa del ciclo celular G1 desea realizar el proceso gametogénico conocido como espermatogénesis.
 - a. ¿Cuántos cromosomas tendrá el espermatocito primario?
 - b. ¿Cuántos cromosomas tendrá el espermatocito secundario?
 - c. ¿Cuántos cromosomas tendrá el espermatozoide formado?
 - d. ¿Cuántas cromátidas tendrá el espermatocito primario?
 - e. ¿Cuántas cromátidas tendrá el espermatocito secundario?
 - f. ¿Cuántas cromátidas tendrá el espermatozoide formado?
4. Suponga que por algún error producido en el ambiente una célula no realiza la recombinación entre los cromosomas homólogos. ¿Qué conclusiones podría mencionar respecto a este hecho?
5. Suponga que 200 espermatogonias inician el proceso espermatogénico.
 - a. ¿Cuántos espermatocitos secundarios se obtendrían al finalizar la primera división meiótica?
 - b. ¿Cuántos espermatozoides se obtendrían al finalizar el proceso?
6. Explique a través de esquemas los siguientes tipos de reproducción o división celular en plantas:
 - a. Esporulación
 - b. Gemación
 - c. Alternancia de generaciones
7. Suponga que usted tiene la siguiente célula de un amcho en interfase meiótica con cuatro cromosomas marcados genéticamente con los siguientes genes:



Nota. Tenga en cuenta lo siguiente:

- Los cromosomas homólogos son aquellos que pueden intercambiar genes (se sinapsan)
 - Los cromosomas sexuales no intercambian genes. El intercambio de genes es lineal
 - El cromosoma intercambia genes en todo su espesor
- a. Esquematice todos los productos meióticos posibles que se obtendrían al final del proceso normal.
 - b. Suponga que por alguna causa desconocida no se lleva a cabo la sinapsis en profase I. ¿Cuáles serían los posibles productos meióticos que se obtendrían al final del proceso?
8. Describa en un cuadro las principales características y diferencias que existen entre la mitosis y la meiosis.
 9. Describa en un cuadro las principales características y diferencias que existen entre la ovogénesis y la espermatogénesis.
 10. Describa al menos 10 enfermedades o problemas genéticos relacionados con el mal funcionamiento de la división celular y explique brevemente en qué consiste cada una de ellas.

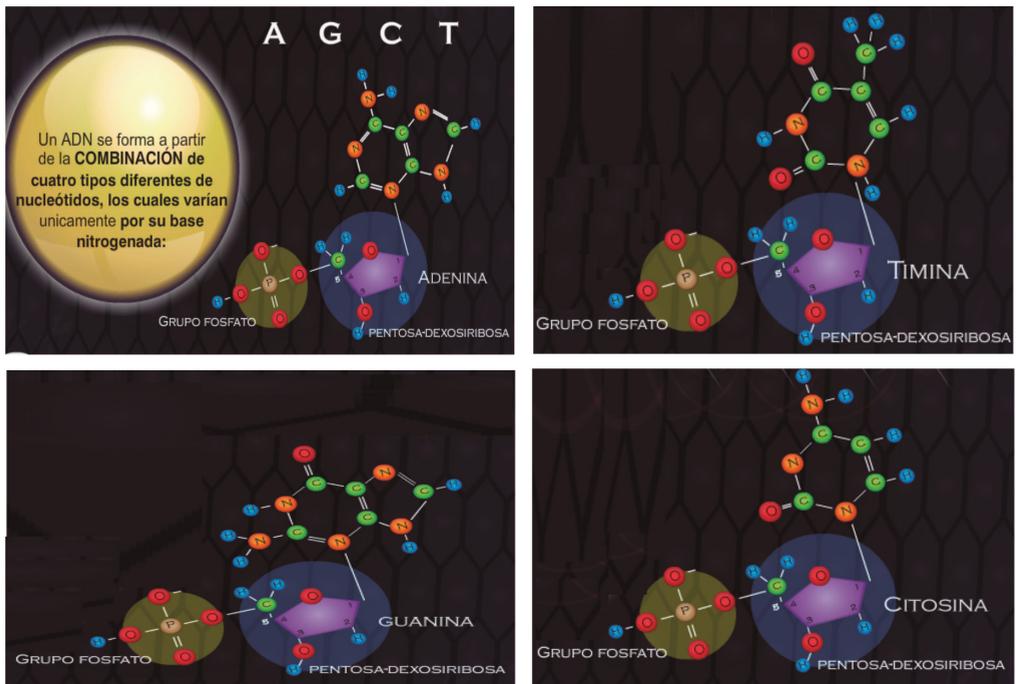
CAPÍTULO 3

CONCEPTUALIZACIÓN BÁSICA DE ADN, ARN Y GEN

3.1 ADN O DNA

El ácido desoxirribonucleico es considerado como la molécula química encargada de la herencia en los seres vivos; esta compleja molécula química está constituida por otras moléculas conocidas con el nombre de nucleótidos, los cuales, a su vez, están constituidos por otras pequeñas moléculas químicas denominadas bases nitrogenadas (adenina A, guanina G, citosina C y Timina T), grupo fosfato y un azúcar, que para este caso es la desoxirribosa.

FIGURA 11. Estructura molecular de las bases nitrogenadas del ADN



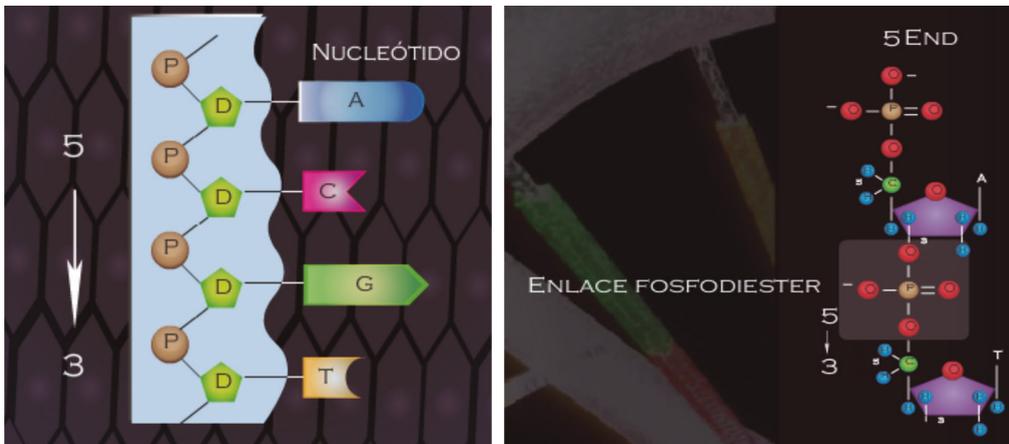
Fuente: Elaboración propia, (2020)

El ADN, material genético de todos los organismos vivos y de una vasta gama de virus, es una de las biomoléculas más complejas que se conoce; su secuencia de nucleótidos contiene la información necesaria para que un ser vivo pueda monitorear,

controlar y llevar a cabo el metabolismo. El ADN lleva la información necesaria para dirigir la síntesis de proteínas y la replicación. En casi todos los organismos celulares, está organizado en forma de cromosomas, situados en el núcleo de la célula.

El ADN está formado por la unión de muchos desoxirribonucleótidos. La gran mayoría de las moléculas de ADN poseen dos cadenas que se enrollan a manera de escalera de caracol; estas cadenas reciben el nombre de cadenas antiparalelas (una va en dirección 5'-3' y la otra en dirección 3'-5'), contienen bases nitrogenadas, grupos fosfato y azúcar y se unen entre sí por medio de enlaces o puentes de hidrógeno (Burriel, 2018).

FIGURA 12. *Cadena 3' 5' del ADN*

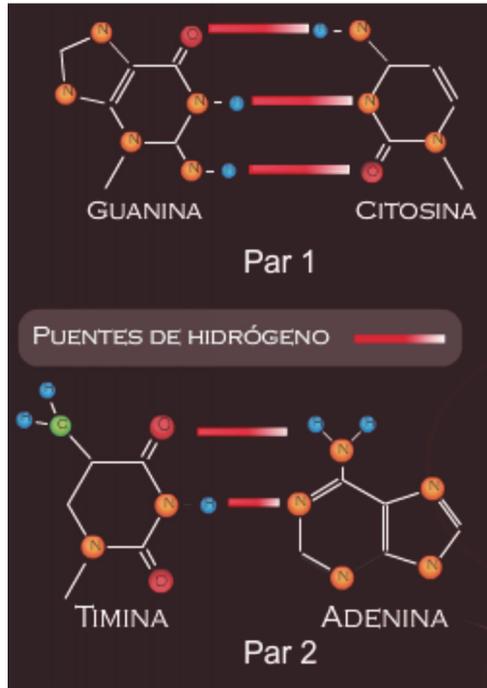


Fuente: Elaboración propia, (2020)

La adenina se enlaza con la timina por medio de dos enlaces o puentes de hidrógeno mientras que la guanina se enlaza con la citosina por medio de tres puentes de hidrógeno.

El estudio de su estructura se puede evidenciar en diferentes niveles de organización, la estructura primaria, secundaria, terciaria y cuaternaria, así como en diferentes niveles de empaquetamiento de orden superior.

FIGURA 13. Unión de bases nitrogenadas por medio de puentes de hidrógeno en la molécula de ADN

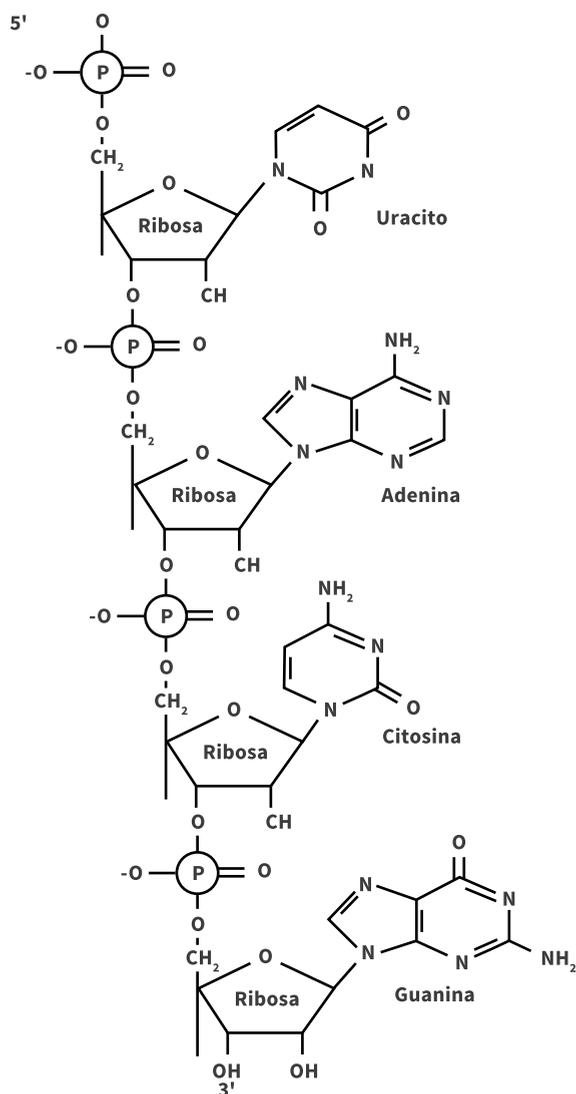


Fuente: Elaboración propia, (2020)

Estructura primaria

Esta estructura obedece a una de las cadenas de desoxirribonucleótidos que forman la estructura del ADN. La información genética está contenida en el orden exacto en que se encuentran los nucleótidos.

Las bases nitrogenadas que se hallan formando los nucleótidos de ADN son adenina, timina, guanina y citosina. Los nucleótidos se unen entre sí por medio del grupo fosfato del segundo nucleótido, que sirve de puente de unión entre el carbono 5' del primer nucleótido y el carbono 3' de siguiente nucleótido. Como el primer nucleótido tiene libre el carbono 5' y el siguiente nucleótido tiene libre el carbono 3', se dice que la secuencia de nucleótidos se ordena desde 5' a 3' (5' → 3') (Burriel, 2018).

FIGURA 14. Estructura primaria del ADN

Fuente: Coll, V. B. (2007)

Estructura secundaria

Corresponde a una estructura en doble hélice que permite explicar el almacenamiento de la información genética en la molécula de ADN. Esta estructura fue postulada por los científicos James Watson y Francis Crick en 1953 y también el mecanismo de duplicación del ADN.

Es una cadena doble, dextrógira o levógira, según el tipo de ADN. Ambas cadenas son complementarias; en este caso la adenina de una de las cadenas se une con la timina de la otra cadena y la citosina de una de las cadenas se une con la guanina de la otra cadena. Hay que recordar que esta unión se da por medio de puentes o enlaces de hidrógeno. Ambas cadenas son antiparalelas pues el extremo 3' de una de las cadenas se enfrenta al extremo 5' de la otra cadena.

Las dos hebras están enrolladas en torno a un eje imaginario que gira en contra del sentido de las agujas o manecillas de un reloj. La estructura permite que las hebras que se forman por duplicación de ADN sean copia complementaria de cada una de las hebras existentes.

FIGURA 15. Complementariedad de las bases nitrogenadas en la formación del ADN en su estructura primaria



Fuente: Elaboración propia (2020)

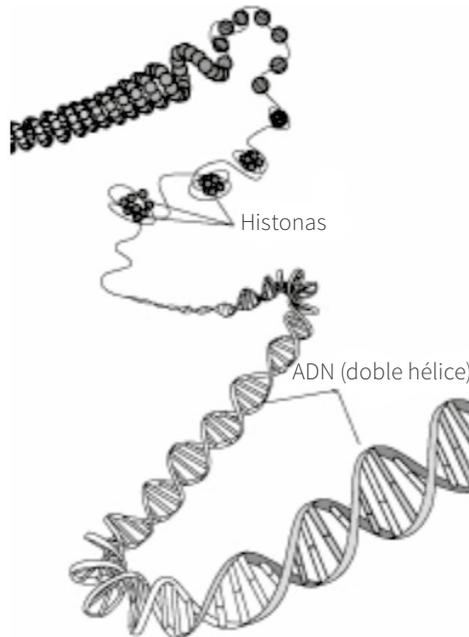
Estructura terciaria

La estructura terciaria del ADN consiste en que la fibra de 20 Å, la cual se halla retorcida sobre sí misma, forma una especie de superhélice. Esta estructura comúnmente se conoce con el nombre de ADN superenrollado y se debe a la acción de enzimas deno-

minadas topoisomerasas-II. Este enrollamiento del ADN da estabilidad a la molécula y permite su empaquetamiento porque reduce su longitud.

Esta nueva estructura formada tiene aspecto repetitivo similar a la manera como está construido un collar de perlas, donde las perlas serían los nucleosomas, unidos por los linker o eslabones.

FIGURA 16. Estructura terciaria del ADN

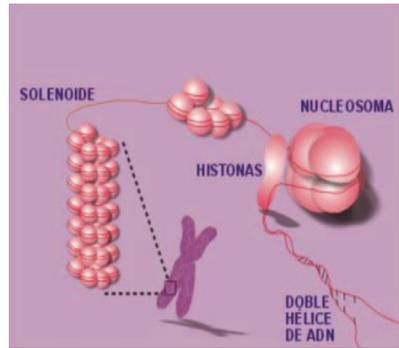


Fuente: Coll, V. B. (2007)

Estructura cuaternaria

En esta estructura, la cromatina dentro del núcleo tiene un grosor de 300\AA . La fibra de cromatina de 100\AA se empaqueta formando una fibra de cromatina de 300\AA . El enrollamiento que sufre el conjunto de nucleosomas recibe el nombre de Solenoide.

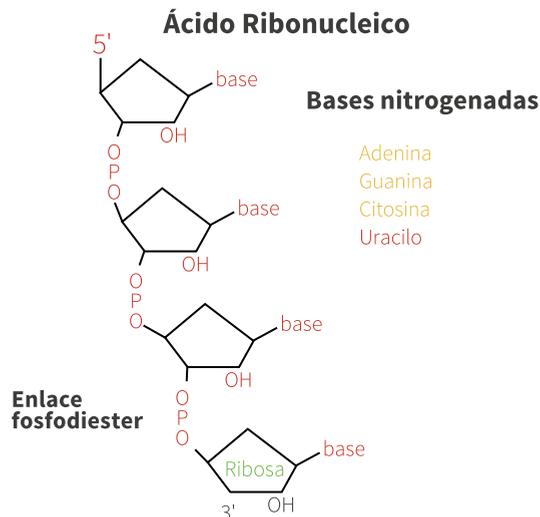
Los solenoides se comienzan a enrollar formando una nueva estructura nuclear denominada cromatina, la cual permanece casi invisible hasta que la célula decide iniciar la división celular. Cuando la célula inicia el proceso de división celular, el ADN sufre su máxima condensación o compactación, formando los cromosomas, los cuales son visibles al microscopio óptico con ayuda de colorantes específicos. (Burriel V., 2018).

FIGURA 17. Estructura cuaternaria del ADN

Fuente: Coll, V. B. (2007)

3.2 ARN

El ARN es conocido como ácido ribonucleico y está conformado por nucleótidos, que están conformados por bases nitrogenadas (adenina, uracilo, guanina y citosina). Es de cadena simple o sencilla y se copia a partir de una de las hebras del ADN durante el proceso de transcripción; es importante señalar que esta molécula es la que lleva el mensaje durante la traducción en el complejo proceso denominado síntesis de proteínas. El ARN no contiene información genética heredable y su importancia radica en ser la molécula portadora del mensaje que finalmente se traduce en proteínas, cuyo proceso no abordaremos en este texto (Burriel, 2018).

FIGURA 18. Estructura del ARN

Fuente: Coll, V. B. (2007)

Existen diferentes tipos de ARN; entre los más conocidos se encuentran los siguientes:

- ARNm, conocido como ARN mensajero, es un tipo de ARN que transmite la información codificante del ADN sirviendo de pauta a la síntesis de proteínas.
- ARNt, conocido como ARN de transferencia, es un tipo de ARN que transporta aminoácidos para la síntesis de proteínas
- ARNr o ARN ribosómico, que tal como su nombre lo indica se encuentra ubicado en los ribosomas y ayuda a leer los ARNm y catalizar la síntesis de proteínas.

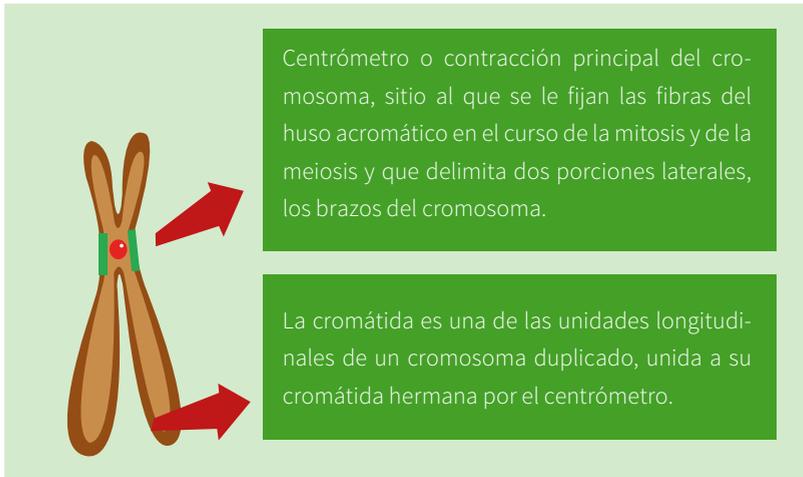
Algunas de las diferencias entre ADN y ARN ya las hemos mencionado; por ejemplo, que el ADN es de cadena doble y el ARN de cadena simple. Otras diferencias son:

- El azúcar que los componen es diferente. Para el caso del ADN es la desoxirribosa y para el ARN es la ribosa.
- En las bases nitrogenadas del ARN la base nitrogenada timina se sustituye por uracilo, siendo entonces adenina, guanina, citosina y uracilo; en este caso, la adenina se une con el uracilo y la guanina con la citosina.
- El peso molecular del ARN es menor que el del ADN.

3.3 GEN

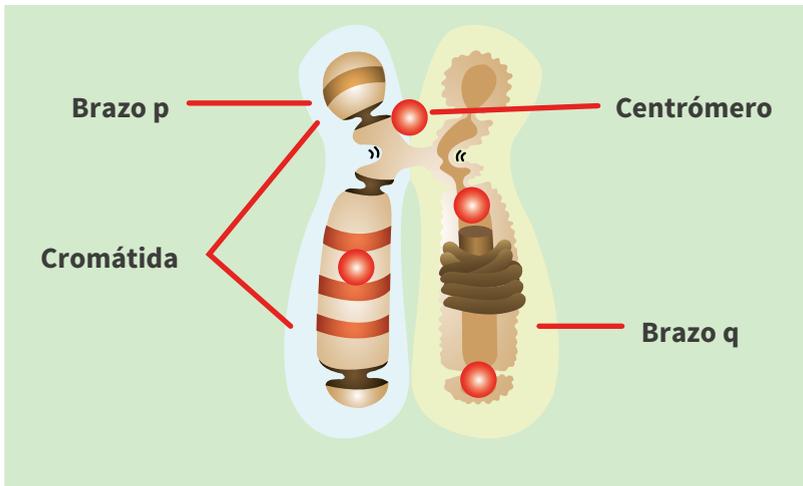
En términos genéticos clásicos, el gen se define como la unidad elemental de la herencia, la región física y funcional que controla una característica hereditaria concreta, la portadora de la información genética de una generación a la siguiente y la que gobierna, en definitiva, las características de un rasgo particular.

Los genes normalmente están organizados en unas estructuras celulares visibles al microscopio óptico llamadas cromosomas, que están estructuralmente formados por dos cromátidas (ADN superenrollado); estos genes se disponen a lo largo de ambas cromátidas, ocupando en el cromosoma una posición o lugar determinado denominado locus. El conjunto total de genes que porta un individuo en todos y cada uno de sus cromosomas que se encuentran en el núcleo celular recibe el nombre de genoma (EcuRed, 2018).

FIGURA 19. *Cromátida*

Fuente: Elaboración propia, (2020)

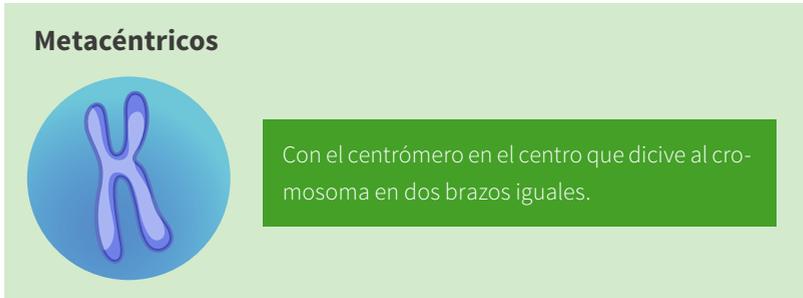
Los cromosomas que contienen toda la información genética heredable reciben diferentes nombres dependiendo de la ubicación del centrómero (punto de unión de las dos cromátidas); así mismo, tanto el brazo p del cromosoma como el brazo q pueden cambiar de longitud dependiendo del sitio donde se ubique el centrómero, por ello podemos encontrar los siguientes tipos:

FIGURA 20. *Estructura de un cromosoma*

Fuente: Elaboración propia, (2020)

Cromosomas metacéntricos. Son aquellos cuyo centrómero se ubica justo en la mitad de las dos cromátidas; en este caso tanto el brazo p del cromosoma como el brazo q tienen las mismas dimensiones.

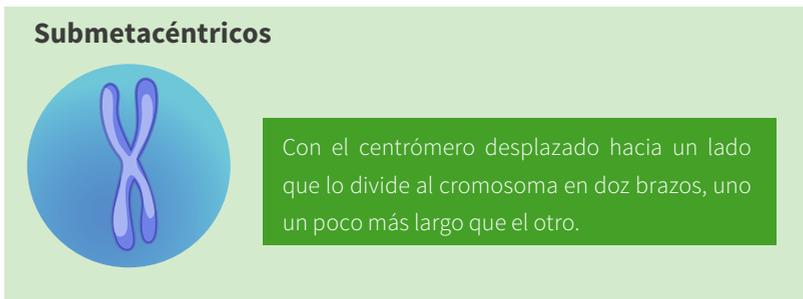
FIGURA 21. *Estructura de un cromosoma metacéntrico*



Fuente: Elaboración propia, (2020)

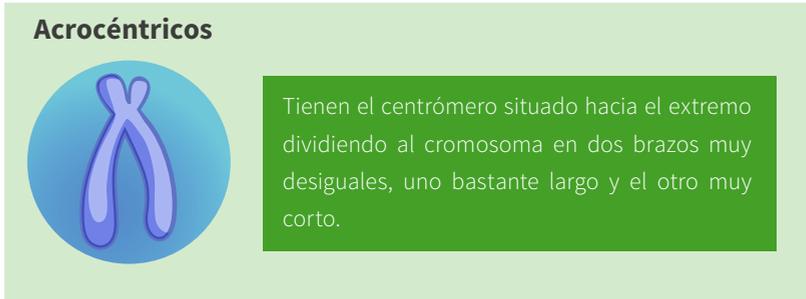
Cromosomas submetacéntricos. Son aquellos cuyo centrómero se ubica más hacia el extremo del brazo p del cromosoma; por eso el brazo p es más corto que el brazo q.

FIGURA 22. *Estructura de un cromosoma submetacéntrico*



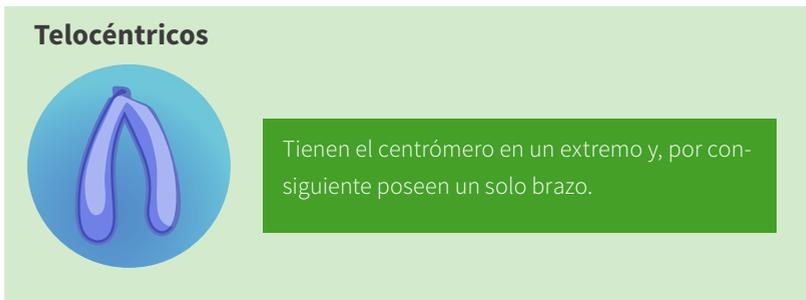
Fuente: Elaboración propia, (2020)

Cromosomas acrocéntricos. Son aquellos cuyo centrómero se ubica más hacia el extremo del brazo p del cromosoma (casi no existe brazo p); por eso el brazo p es mucho más corto que el brazo q.

FIGURA 23. Estructura de un cromosoma acrocéntrico

Fuente: Elaboración propia, (2020)

Cromosomas telocéntricos. Son aquellos cuyo centrómero se ubica totalmente en el extremo p del cromosoma; es decir, en este tipo de cromosoma no existe brazo p, solo brazo q.

FIGURA 24. Estructura de un cromosoma telocéntrico

Fuente: Elaboración propia, (2020)

3.4 PREGUNTAS DE APLICACIÓN

Las siguientes preguntas tienen por objetivo evaluar los conocimientos adquiridos por medio de la aplicación de los conceptos para resolver situaciones específicas.

1. El 28 de junio de 2000 varios periódicos anunciaron el primer informe sobre el proyecto Genoma Humano. La noticia planteó un gran interrogante: ¿Y ahora? ¿Qué significa esto? Las noticias en la época contenían expresiones como: «descifrado el código de la vida», «secuenciados los 3,1 billones de letras del código genético», “concluido el borrador del trabajo, con cerca de un 97 % del genoma”, “conocido el lenguaje con el cual Dios creó la vida”. ¿Usted considera que la búsqueda de

un significado para esas informaciones requiere la construcción previa de conocimientos sobre la estructura y función del gen y de los ácidos nucleicos? Sustente su respuesta.

2. En la película *Parque de los Dinosaurios* un científico crea en laboratorio nuevas generaciones de dinosaurios, extintos hace 65 millones de años, por medio de la sangre conservada en mosquitos que los habrían picado y que permanecieron fosilizados en el ámbar. Con la sangre fue posible determinar el ADN de los dinosaurios, llegándose así a la fórmula para recuperar la especie. Considere la posibilidad de que el ADN obtenido no sea de óptima calidad y solo la molécula del ARN esté en condiciones óptimas. ¿Sería posible recuperar la especie? Justifique su respuesta.
3. Las personas que padecen fibrosis cística heredan información genética defectuosa y no pueden producir proteínas CFTR normales. Los científicos han usado la terapia genética para introducir segmentos normales de ADN que codifican la proteína CFTR que falta en las células pulmonares de las personas que padecen de fibrosis cística. Es correcto afirmar que un resultado que NO es propio de dicha terapia es:
 - a. Las células pulmonares alteradas pueden producir la proteína CFTR normal.
 - b. Las células pulmonares alteradas se pueden dividir para producir otras células pulmonares con el gen CFTR normal.
 - c. El gen CFTR normal se puede expresar en las células pulmonares alteradas.
 - d. La descendencia de alguien que tiene células pulmonares alteradas heredará el gen CFTR normal.

Sustente su respuesta.

4. Entre los individuos de una población existe variabilidad en sus características, que conduce a diferencias en la habilidad para sobrevivir y reproducirse. ¿A qué se debe esto? Explique su respuesta.
5. Tres de los siguientes cinco enunciados acerca de ADN y del ARN son ciertos.
 - a. El ADN se compone de desoxirribonucleótidos y el ARN de ribonucleótidos.
 - b. Tanto el ADN como el ARN de transferencia tienen una cadena doble.
 - c. El ADN generalmente se sintetiza a partir de ADN y el ARN se transcribe a partir de ADN.
 - d. La duplicación del ADN y la transcripción de ARN involucran las mismas enzimas polimerasas.

- e. El enlace de hidrógeno con bases complementarias es importante para lograr una buena duplicación, transcripción y traducción.

¿Cuáles son los tres enunciados correctos? Justifique su respuesta.

Seleccione la respuesta correcta y sustente su escogencia para cada una de las siguientes preguntas:

6. Los ácidos nucleicos son de capital importancia en el almacenamiento y transferencia de información usada en la síntesis de proteínas y otras moléculas. Estas moléculas biológicas se constituyen así:
 - a. Moléculas inorgánicas de reserva y transferencia
 - b. Moléculas de almacenamiento energético
 - c. Moléculas energéticas no metabolizables
 - d. Diferentes moléculas de transferencia de información genética

7. El ADN tiene las indicaciones para sintetizar proteínas. Si un individuo porta una modificación en la parte del ADN que codifica la enzima lactasa, encargada de dividir la lactosa en dos monosacáridos, en el individuo puede ocurrir que:
 - a. No pueda asimilar correctamente la leche
 - b. No pueda asimilar correctamente las carnes
 - c. Mejore su digestión al tomar leche
 - d. No pueda llevar a cabo el ciclo de Krebs

8. Cuando una célula se divide, las moléculas de ADN deben replicarse; esto significa que:
 - a. El proceso de replicación se fundamenta en la especificidad de combinación entre las bases nitrogenadas
 - b. El proceso se inicia con una separación de las cadenas
 - c. Deben hacer copias exactas de sí mismas
 - d. Cada cadena hace las veces de molde para que se vaya sintetizando otra cadena complementaria

9. A la información genética almacenada en el ADN, que se traduce en una secuencia de aminoácidos y posteriormente en proteínas, se le conoce como código genético. Su presencia en todos los organismos permite afirmar que estos probablemente:

- a. Comparten un antepasado común
- b. Tienen células con membranas internas
- c. Producen el mismo tipo de proteína
- d. Se reproducen sexualmente

10. Una mutación es el cambio de uno o varios nucleótidos de ADN en un individuo. Si la mutación se expresa en el cambio de una característica fenotípica del individuo se puede decir que:

- a. Cambió el número de cromosomas
- b. Hubo formación de células haploides
- c. No ocurrió síntesis de proteínas
- d. Se sintetizó una proteína diferente a la esperada



UNIDAD DIDÁCTICA

LOS MODELOS DE LA GENÉTICA MENDELIANA



Gustavo Forero Acosta

CAPÍTULO 4

LA GENÉTICA DE MENDEL

Gregor Mendel nació en 1822 en Silesia. Después de terminar su educación secundaria sufrió penalidades físicas y económicas y decidió ingresar a una profesión “que lo librara de las amargas necesidades de la vida” (como escribiera él mismo), de modo que a sus 21 años se hizo monje.

Se le asignó una tarea de maestro interino y conservó esa categoría porque fracasó en los exámenes para lograr una posición definitiva. Se ha dicho que el estímulo que impulsó a Mendel a iniciar sus experimentos fue una discusión con uno de sus maestros de botánica en el último de los exámenes que sustentó sin éxito.

4.1 INTRODUCCIÓN AL ESTUDIO DE LA GENÉTICA

Desde comienzos de la humanidad, el hombre siempre ha estado preocupado por conocer los fenómenos que inciden en la transmisión de las características que identifican a los descendientes de una generación a otra como el color de los ojos, el pelo, la piel, el tamaño, la transmisión de enfermedades hereditarias, la conformación de las diferentes razas y sus cruces tanto en humanos como en plantas y animales, el desarrollo de líneas puras, la propagación de las plantas y las mutaciones y el mejoramiento. Estos aspectos, entre otros, no se consideraron como tal desde un principio, solo hasta 1860 cuando Mendel (monje Agustino), descubrió los patrones de la herencia en torno a siete características que aparecían en siete variedades diferentes del guisante; él observó que estos caracteres se heredaban en forma independiente y determinó que cada progenitor tiene pares de unidades pero que solo aporta una a cada pareja de su descendencia (Forero, G. 2005)

La genética se ha convertido en una de las disciplinas científicas emergentes que ha logrado ganar un espacio preponderante en la comunidad científica no solo a nivel internacional sino también a nivel nacional. Ha obtenido reconocimiento como ciencia joven dedicada a investigar el material genético organizado gracias a la construcción de modelos teórico-prácticos fundados a partir de elementos del desarrollo de otras ciencias básicas e instrumentales que dan soporte permanente al desarrollo de esta ciencia.

La investigación en genética ha sido nutrida de manera permanente por los resultados obtenidos a partir de los trabajos realizados por la biología celular y molecular, la bioquímica y los aportes de la genética molecular, que ha generado una dinámica sistemática y rigurosa de formulación y construcción de modelos de investigación más que de teorías genéticas. En este sentido es importante destacar que el modelo de trabajo en genética es considerado como una estructura organizada que describe, explica y, dependiendo de su grado de madurez, predice distintas opciones y realidades en el campo de la herencia y el mejoramiento animal en una fuente de hipótesis contrastables con la práctica.

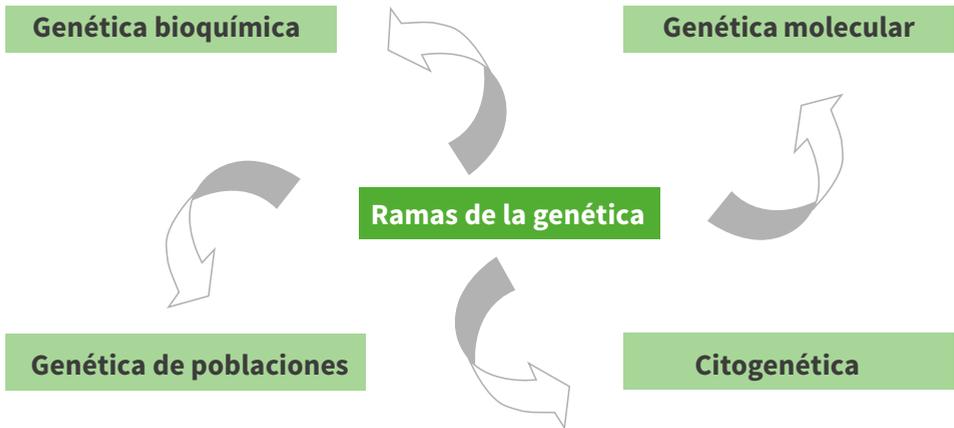
De manera general, la función de este material es la de brindar tanto al tutor como al estudiante las herramientas básicas necesarias para la comprensión, interpretación y aplicación de los conceptos básicos de la genética y resaltar la importancia que esta área representa en los programas de selección, cruzamiento, mejoramiento, producción y conservación. Del mismo modo, se espera que con el desarrollo de este curso el profesional se apropie de manera real y efectiva de los conceptos genéticos y plantee alternativas de solución a la grave problemática que desde la perspectiva agrícola y pecuaria afronta hoy día el país (Forero, 2005).

4.2 LA GENÉTICA ANTES Y DESPUÉS DE MENDEL. CONCEPTO DE GENÉTICA

La genética es considerada como la ciencia que estudia la herencia, transformación y variación del material genético; en otras palabras, es la ciencia que estudia la herencia en animales, plantas y en todos los seres vivos.

Ramas de la genética

La genética básicamente comprende a nivel general cuatro importantes ramas que son: genética bioquímica, genética molecular, genética de poblaciones y citogenética.

FIGURA 25. *Ramas de la genética*

Genética bioquímica

Trata de los trastornos metabólicos debidos a defectos químicos o enzimáticos hereditarios. Fue fundada por el sabio inglés Archibald Garrod en el año 1909 y ha permitido aclarar un gran número de afecciones metabólicas tales como la fenilcetonuria, la alcaptonuria, la galactosemia, ciertas anemias hemolíticas, etc.

Citogenética

Surgida de la convergencia de la citología con la genética, es la rama de la genética que se ocupa del estudio de los cromosomas y sus aberraciones en caso de anomalías somáticas y sexuales.

Genética molecular

Mediante los métodos proporcionados por la biología molecular y la tecnología del ADN recombinante posibilita el estudio de las moléculas que contienen la información biológica y de los procesos químicos de su transmisión y manifestación. Esto permite el asesoramiento genético para planear el futuro reproductivo y en algunos casos la detección prenatal de posibles alteraciones o afecciones de tipo genético.

Genética de poblaciones

Abarca el estudio de los mecanismos de herencia, la frecuencia de ciertos genes, el índice de mutación o cambio de ciertos genes, la fertilización relativa de los individuos con determinados genes y el establecimiento del encadenamiento genético.

La genética moderna debe su origen a los descubrimientos realizados por Mendel mediante sus experimentos con vegetales, publicados en 1886, y que actualmente se constituyen en las leyes universales de la herencia. Él encontró que las características biológicas transmitidas de padres a hijos estaban determinadas por unidades hereditarias que se transmitían de generación en generación de manera uniforme y predecible. Sus valiosos descubrimientos debieron esperar por 34 años hasta cuando tres investigadores (Hugo de Vries, Carl Correns y Erich Von Tschermak), mediante esfuerzos individuales, confirmaron en sus experiencias la dimensión de estos. A estos tres descubridores se les conoce como los redescubridores de las leyes de la herencia. A continuación, se dará un vistazo y se describirán de manera muy sintetizada los hechos, descubrimientos y aportes que se han dado en torno a la genética y la biología molecular a través de los años; estos son:

- En 1000 a. C. los babilonios celebran con ritos religiosos la polinización de las palmeras.
- En 323 a. C. Aristóteles especula sobre la naturaleza de la reproducción y la herencia.
- En 100-300 d. C. se escriben en la India textos metafóricos sobre la naturaleza de la reproducción humana.
- En 1676 se confirma la reproducción sexual en las plantas.
- En 1677 se contempla el esperma animal a través del microscopio.
- En 1838 se descubre que todos los organismos vivos están compuestos por células.
- En 1859 Darwin hace pública su teoría sobre la evolución de las especies.
- En 1866 Mendel describe en los guisantes las unidades fundamentales de la herencia (que posteriormente recibirán el nombre de genes).
- En 1871 se aísla el ADN en el núcleo de una célula.
- En 1883 Francis Galton acuña el término eugenesia.
- En 1887 se descubre que las células reproductivas constituyen un linaje continuo diferente de las otras células del cuerpo.
- En 1908 se establecen modelos matemáticos de las frecuencias génicas en poblaciones mendelianas.
- En 1909 las unidades fundamentales de la herencia biológica reciben el nombre de genes.
- En 1924 la Ley de Inmigración en EE.UU. limita la entrada al país sobre la base del origen racial o étnico.
- En 1925 se descubre que la actividad del gen está relacionada con su posición en el cromosoma.
- En 1927 se descubre que los rayos X causan mutaciones genéticas.
- En 1931 treinta estados de los EE. UU. implementan leyes de esterilización obligatoria.

- En 1933 la Alemania nazi esteriliza a 56 244 “defectuosos hereditarios”.
- En los años 1933-45, el holocausto nazi extermina a seis millones de judíos por medio de su política eugenésica. 1943: el ADN es identificado como la molécula genética.
- Entre 1940 y 1950 se descubre que cada gen codifica una única proteína.
- En 1953 se propone la estructura en doble hélice del ADN.
- En 1956 son identificados 23 pares de cromosomas en las células del cuerpo humano.
- En 1966 se descifra el código genético completo del ADN.
- En 1972 se crea la primera molécula de ADN recombinante en laboratorio.
- En 1973 tienen lugar los primeros experimentos de ingeniería genética en los que genes de una especie se introducen en organismos de otra especie y funcionan correctamente.
- En 1975, la conferencia de Asilomar evalúa los riesgos biológicos de las tecnologías de ADN recombinante y aprueba una moratoria de los experimentos con estas tecnologías; en el mismo año se obtienen por primera vez las hibridomas que producen anticuerpos monoclonales.
- En 1976 se funda en EE. UU. Genetech, la primera empresa de ingeniería genética.
- En 1977 se fabrica con éxito una hormona humana en una bacteria mediante técnicas de ingeniería genética; en el mismo año los científicos desarrollan las primeras técnicas para secuenciar con rapidez los mensajes químicos de las moléculas del ADN.
- En 1978 se clona el gen de la insulina humana.
- En 1980 el Tribunal Supremo de EE. UU. dictamina que se pueden patentar los microbios obtenidos mediante ingeniería genética.
- En 1981 se da el primer diagnóstico prenatal de una enfermedad humana por medio del análisis del ADN.
- En 1982 se crea el primer ratón transgénico (el “súper ratón”) al insertar el gen de la hormona del crecimiento de la rata en óvulos de ratona fecundados; en el mismo año se produce insulina utilizando técnicas de ADN recombinante.
- En 1983 se inventa la técnica PCR, que permite replicar (copiar) genes específicos con gran rapidez.
- En 1984, se crean las primeras plantas transgénicas.
- En 1985 se inicia el empleo de interferones en el tratamiento de enfermedades víricas.
- En 1985 se utiliza por primera vez la “huella genética” en una investigación judicial en Gran Bretaña.
- En 1986 se autorizan las pruebas clínicas de la vacuna contra la hepatitis B, obtenida mediante ingeniería genética.

- En 1987 se da la propuesta comercial para establecer la secuencia completa del genoma humano (proyecto Genoma), compuesto aproximadamente por 100 000 genes; en el mismo año se comercializa el primer anticuerpo monoclonal de uso terapéutico.
- En 1988 se da la primera patente de un organismo producido mediante ingeniería genética.
- En 1989 se comercializan las primeras máquinas automáticas de secuenciación del ADN.
- En 1990 se da el primer tratamiento con éxito mediante terapia génica en niños con trastornos inmunológicos (“niños burbuja”) y se ponen en marcha numerosos protocolos experimentales de terapia génica para intentar curar enfermedades cancerosas y metabólicas.
- En 1993 Abre el primer campus en Gran Bretaña para el estudio del genoma humano.
- En 1994 se comercializa en California el primer vegetal modificado genéticamente (un tomate) y se autoriza en Holanda la reproducción del primer toro transgénico.
- En 1995 se completan las primeras secuencias completas de genomas de organismos: se trata de las bacterias *Hemophilus influenzae* y *Mycoplasma genitalium*.
- En 1996 por primera vez se completa la secuencia del genoma de un organismo eucariótico, la levadura cervecera “*Saccharomyces cerevisiae*”. Por otra parte, el catálogo de genes humanos que Victor McKusick y sus colaboradores de la Universidad John Hopkins actualizan cada semana contiene ya más de 5000 genes conocidos. El proyecto Genoma, coordinado por HUGO (Human Genome Organization) avanza a buen ritmo.
- En 1997 se clona el primer mamífero, una oveja llamada “Dolly”.
- En 1998 se evalúa el proyecto Genoma Humano y se fija el año 2003 como fecha de conclusión. Venter funda la empresa Celera Genomics Inc., cuyo objetivo es concluir la decodificación del genoma humano a fines de 2001.
- En 1999 se publica el código genético completo del cromosoma humano número 22.
- En 2000 Celera anuncia que tiene listo el 90 % del primer borrador del genoma humano completo.
- En 2003 se completa la secuencia del genoma humano.
- El 23 de diciembre de 2005, los científicos están ahora escudriñándolo, así como el resultado de otro esfuerzo internacional, el mapa más grande hasta la fecha de variaciones de letra única en la secuencia genética humana, con la esperanza de poder ver más claramente la historia de la evolución de nuestra especie.

A partir del año 2005 se han desarrollado numerosos estudios en cuanto a la genética molecular, la genética de poblaciones, la citogenética, la genética de virus y bacterias, la transgénesis animal y vegetal, el mejoramiento animal y vegetal y algunos pocos avances en lo que se refiere a inmunogenética y farmacogenética, lo cual ha permitido un sinnúmero de investigaciones enfocadas al mundo animal, vegetal, microorganismico y humano para ayudar a entender su funcionamiento, sus enfermedades y los posibles tratamientos a partir del estudio de sus diversos genomas (Forero y Bernal, 2018).

Esta breve reseña histórica se presenta, obviamente, como una mirada panorámica tanto al desarrollo de esta disciplina como a la ubicación temporal de los descubrimientos básicos que la constituyen.

4.3 EL NACIMIENTO DE LA GENÉTICA MODERNA

La genética moderna debe sus principios a Mendel. Su monasterio estaba dedicado a la enseñanza de la ciencia y la investigación científica, de modo que fue enviado a la universidad de Viena con el fin de obtener su título docente. Sin embargo, suspendió los exámenes y volvió al monasterio de Brunn. Allí se inscribió en un programa de investigación sobre la hibridación de las plantas que le llevó póstumamente a ser reconocido como el fundador de la genética. Sus descubrimientos siguen hoy siguen vigentes, si bien se han encontrado excepciones y variantes.

Mendel formuló dos grandes principios: el principio de la *segregación*, según el cual las características hereditarias son determinadas por los genes, que se presentan en pares, un miembro de cada par heredado de cada padre y el principio de la *distribución independiente*, según el cual los alelos de un gen segregan independientemente de los alelos de otro gen. Mendel tampoco conoció las estructuras biológicas responsables de la herencia; se conocieron años después cuando la teoría cromosómica de la herencia vino a afirmar la responsabilidad de los genes en la transmisión de los caracteres hereditarios y la localización de dichos genes en el interior de los cromosomas del núcleo celular (Forero, G., & Bernal, L. 2013b).

4.4 LOS EXPERIMENTOS DE MENDEL

Mendel estudió los guisantes de jardín (*Pisum sativum*) ya que eran baratos y fáciles de obtener en el mercado, ocupaban poco espacio y tenían un tiempo de generación relativamente corto, producían muchos descendientes, existían variedades diferentes que mostraban distinto color, forma, tamaño, etc., por lo que presentaban variabilidad genética; igualmente eran considerados como una especie *autógama*, es decir, que se

autopoliniza (el polen de las anteras de una flor cae sobre el estigma de la misma flor); así, era fácil realizar cruzamientos entre distintas variedades y era posible evitar o prevenir la autopolinización castrando las flores de una planta (eliminando las anteras) (Forero, G., & Bernal, L. 2013c).

Dichas propiedades contribuyeron al éxito de los trabajos de Mendel, quien dado a su trabajo netamente experimental, seleccionó siete caracteres de este guisante, los cuales siempre se le iban a manifestar en sus generaciones o descendientes. Estos son: plantas altas o enanas con vainas verdes o amarillas; plantas de flores axiales y otras de flores terminales; plantas de semillas verdes y otras de semillas amarillas; guisantes de semillas lisas y otras rugosas; plantas con tegumentos grises o blancos y plantas de flores blancas o violetas. En la tabla 2 se enuncian varios de los resultados obtenidos por Mendel en el cruzamiento de individuos que variaban en un carácter (Forero y Bernal, 2013b).

TABLA 2. Resumen de los experimentos de Mendel con guisantes de jardín (*Pisum sativum*)

| Fenotipo parental (cruce) | F1 | F2 | Proporción F2 |
|-----------------------------|-----------------|--------------------------------|---------------|
| Semilla lisa x rugosa | Todas lisas | 5474 lisas; 1850 rugosas | 2,96:1 |
| Semilla amarilla x verde | Todas amarillas | 6022 amarillas; 2001 verdes | 3,01:1 |
| Pétalos púrpura x blancos | Todas púrpura | 705 púrpuras; 224 blancas | 3,15:1 |
| Vaina lisa x rugosa | Todas lisas | 882 lisas; 299 rugosas | 2,95:1 |
| Vaina verde x amarilla | Todas verdes | 428 verdes; 152 amarillas | 2,82:1 |
| Flores axiales x terminales | Todas axiales | 651 axiales; 207 terminales | 3,14:1 |
| Planta alta x baja | Todas altas | 787 altas; 277 bajas | 2,84:1 |

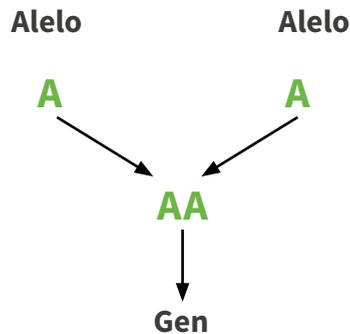
Fuente: Adaptado de Griffiths A., (2002)

4.5 LEYES DE MENDEL

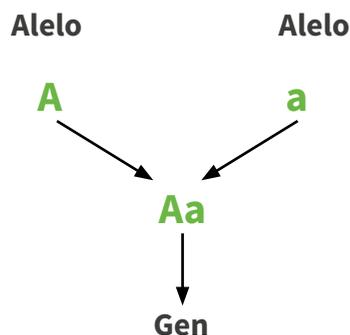
Se pueden resumir de manera muy general las conclusiones y los postulados básicos obtenidos por Mendel en dos leyes básicas y fundamentales para el estudio de la genética: ley de la segregación y ley de la recombinación independiente.

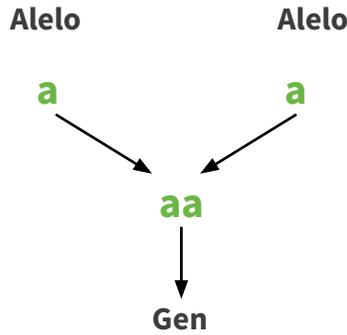
Ley de segregación igualitaria

Mendel afirmó respecto a sus observaciones obtenidas que “los dos miembros (alelos) de un par génico se distribuyen separadamente (segregan) entre los gametos; así, la mitad de los gametos contiene un miembro del par y la otra mitad contiene el otro miembro”. Para entender este principio, vamos a repasar brevemente algunos conceptos como gen, alelo, fenotipo, genotipo, heterocigoto, homocigoto, genotipo portador y genotipo puro, que son básicos y esenciales para su comprensión.



Gen. Es una porción o fragmento de ADN que posee información genética heredable; el gen se escribe de manera mendeliana con las letras del alfabeto; cada una de ellas representa una de las formas alternativas del gen llamada alelo; para nuestro caso el gen de tipo mendeliano se compone de dos alelos.



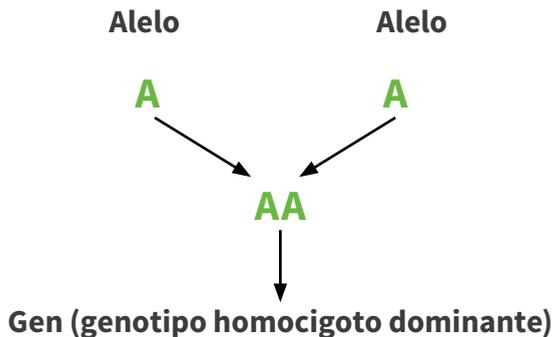


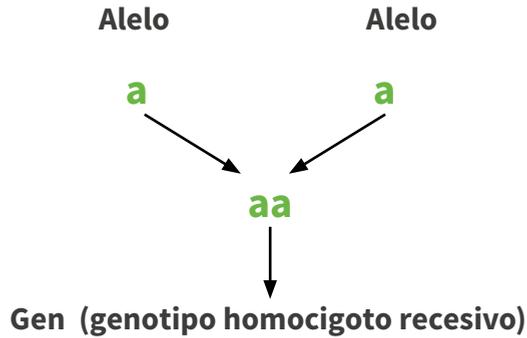
Alelo. Es cada una de las formas alternativas que compone el gen y se denota con las letras del alfabeto.

Fenotipo. Es la manifestación física del genotipo; en otras palabras, son las características medibles, observables y visibles (en la mayoría de los casos) de un individuo; por ejemplo, cuando nos referimos a que un individuo es de color de ojos verde, azul, café, negro, etc., nos estamos refiriendo al fenotipo para el color de ojos.

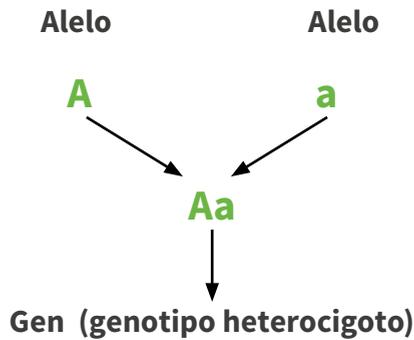
Genotipo. Es el conjunto de genes que posee un individuo y su manifestación se evidencia a través del fenotipo.

Genotipo homocigoto. Es cuando el gen que porta el individuo está constituido por dos alelos iguales; es decir, la letra de cada uno de los alelos que componen el gen son iguales. Si las dos letras que componen el gen son mayúsculas el genotipo es homocigoto dominante y si, por el contrario, el gen está compuesto por las dos letras minúsculas el homocigoto es recesivo.

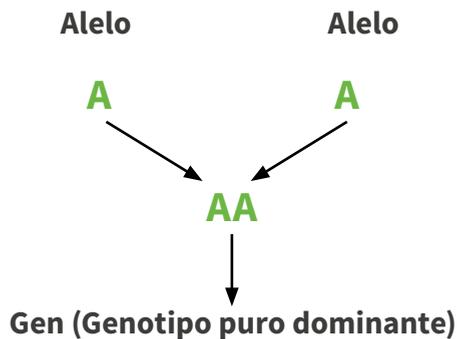


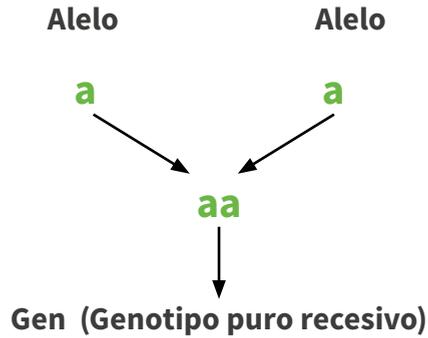


Genotipo heterocigoto. Es cuando el gen que porta el individuo está constituido por dos alelos denotados con letras diferentes, o sea, la letra de cada uno de los alelos que componen el gen son diferentes. Según Mendel, el genotipo heterocigoto tiene manifestación fenotípica igual al genotipo homocigoto dominante.

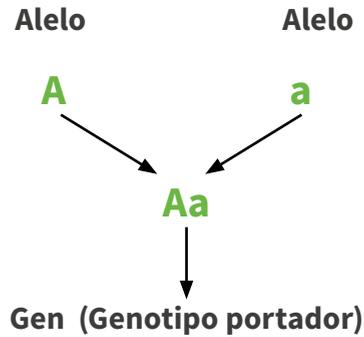


Genotipo puro. Es cuando el gen que porta el individuo está constituido por dos alelos iguales; es decir, la letra de cada uno de los alelos que componen el gen son iguales. Estas letras pueden ser mayúsculas (genotipo puro dominante) o minúsculas (genotipo puro recesivo).

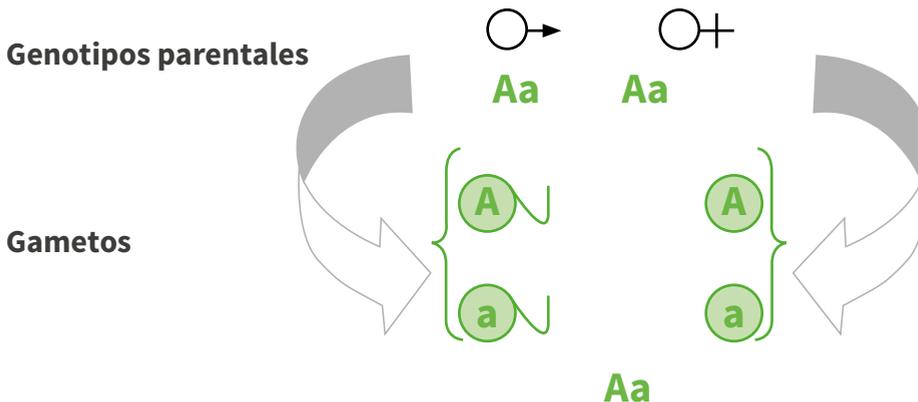




Genotipo portador. Es cuando el gen que porta el individuo está constituido por dos alelos denotados con letras diferentes, o sea, la letra de cada uno de los alelos que componen el gen son diferentes.



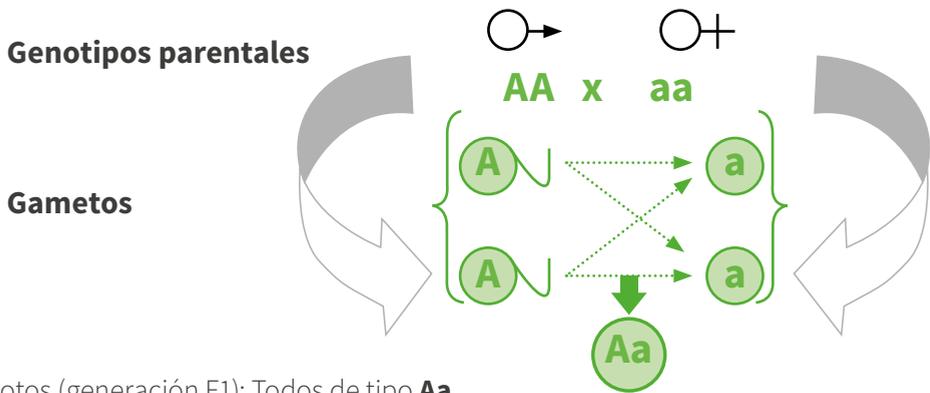
Vamos a suponer que se tiene un par de genotipos heterocigos de tipo parental así: Aa y Aa; si cruzamos un par de individuos con ese tipo de genotipos entre sí, es decir individuos heterocigos Aa, los gametos que proporcionaría cada individuo para el momento de la fecundación serían:



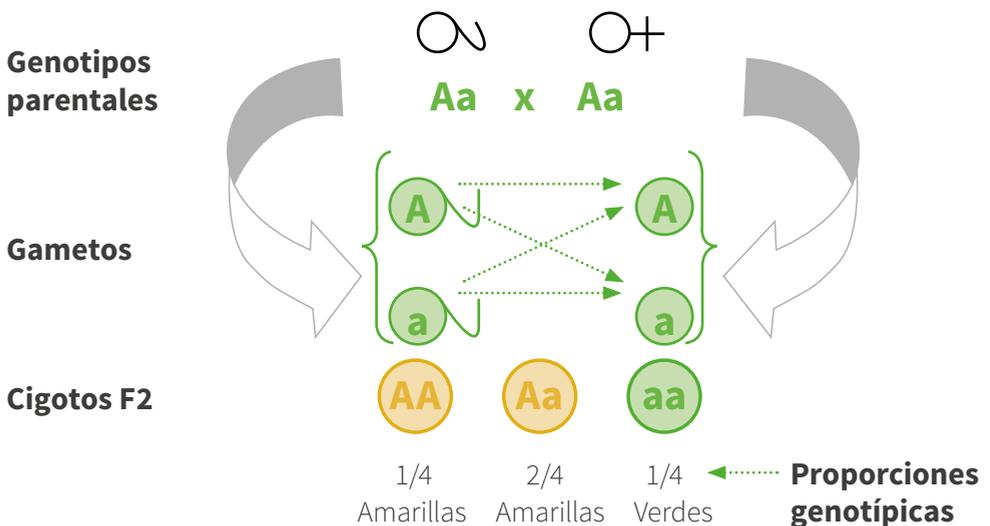
Si interpretamos uno de los resultados obtenidos por Mendel reportados en la tabla 1 y se sigue el principio básico de la segregación así: si cruzamos plantas con semillas amarillas de línea pura (homocigotas) con plantas verdes de línea pura (también homocigotas), toda la F1 es de fenotipo color amarillo. Si autocruzamos la F1 para producir la F2, la F2 consta de 6022 plantas con semillas amarillas y 2001 plantas con semilla verde.

Vamos a suponer que el fenotipo color amarillo está condicionado por los genotipos dominantes AA y Aa y el fenotipo color verde por el genotipo recesivo aa; entonces:

Para obtener la F1 cruzamos una planta de genotipo AA (semillas amarillas) con otra de genotipo aa (semillas verdes) y obtenemos:



Al cruzar toda la F1 entre sí tenemos:



Resumiendo, tenemos: $3/4$ amarillas y $1/4$ verdes

Proporciones fenotípicas

Relación fenotípica: 3 : 1

Si tomamos en cuenta los valores de la tabla 1 y los relacionamos con la proporción fenotípica 3:1 para este cruzamiento tenemos:

Total de plantas 8023

Tomamos este valor, lo multiplicamos por 3 y lo dividimos entre 4 así: $8023 \times 3/4 = 6017$ plantas con semillas amarillas. Igualmente hacemos con la otra fracción: $8023 \times 1/4 = 2006$ plantas con semillas verdes.

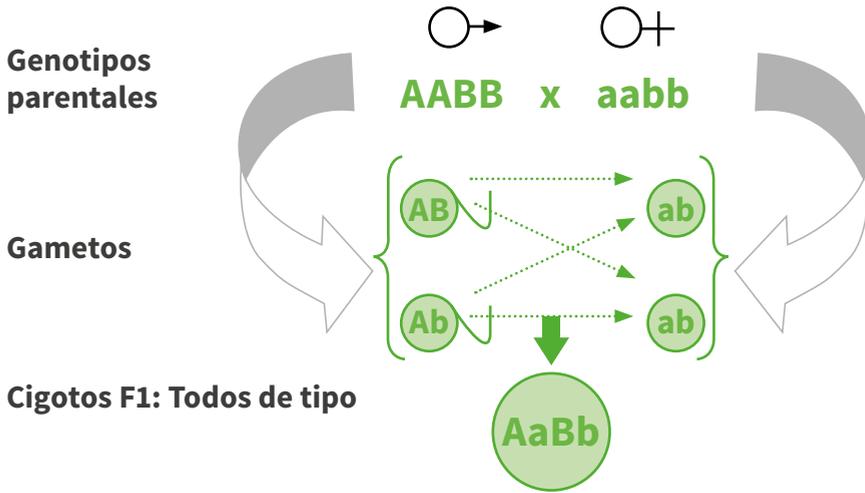
Si observamos el valor en la tabla 1, nos damos cuenta de que cumple con la proporción fenotípica 3:1 ya que los valores calculados teóricamente están muy cercanos a los valores obtenidos experimentalmente por Mendel; el mismo procedimiento se puede emplear para comprobar los otros cruzamientos.

Ley de la recombinación independiente

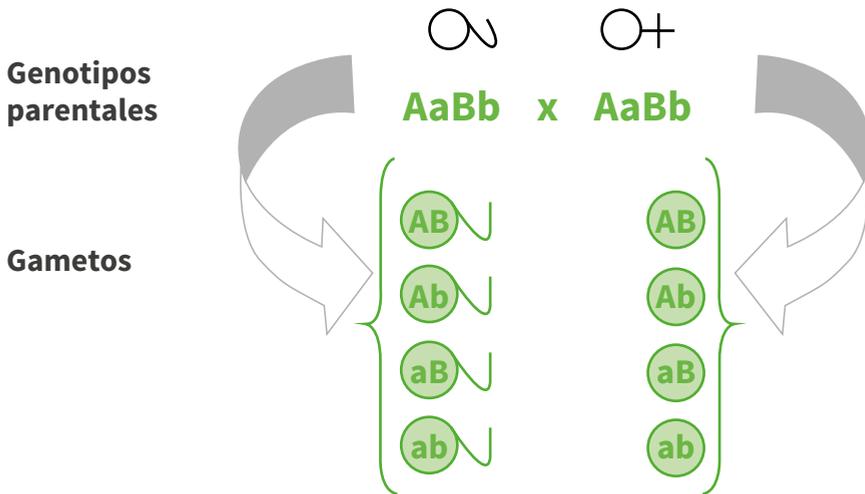
Mendel concluyó que “los miembros (alelos) de genes distintos segregan independientemente durante la formación de los gametos”. Para entender este principio vamos a suponer que se cruzan plantas que difieran en dos características; es decir, se realiza un apareamiento dihíbrido.

Vamos a suponer que el fenotipo color amarillo está condicionado por los genotipos dominantes AA y Aa y el fenotipo color verde por el genotipo recesivo aa; el fenotipo forma lisa está condicionado por los genotipos dominantes BB o Bb y la forma rugosa de la semilla por el genotipo bb entonces:

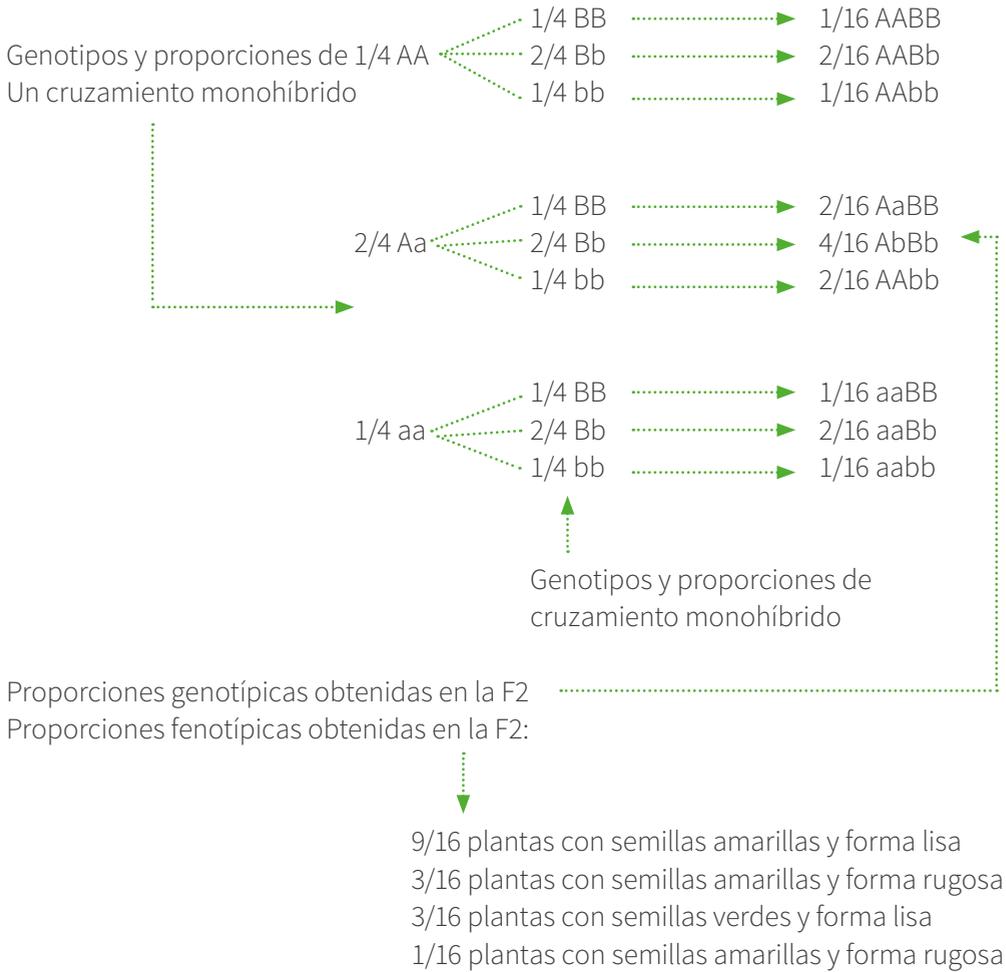
Para obtener la F1 cruzamos una planta de genotipo AABB (semillas amarillas, forma lisa) con otra de genotipo aabb (semillas verdes, forma rugosa) y obtenemos:



Al cruzar toda la F1 entre sí tenemos:



Para poder determinar los cigotos generados en la F2, podemos emplear el árbol gamético así:



La proporción fenotípica se traduce en: 9:3:3:1

En la tabla 3 se resume la cantidad total de gametos y cigotos que puede generar un individuo portador (heterocigo) para una, dos, tres y cuatro características.

TABLA 3. Gametos y cigotos producidos por individuos portadores para una, dos, tres y cuatro características

| NO. DE CARACTERÍSTICAS | NO. TOTAL DE GAMETOS | NO. TOTAL DE CIGOTOS |
|------------------------|----------------------|----------------------|
| Una (monohíbrido) | 2 | 4 |
| Dos (dihíbrido) | 4 | 16 |
| Tres (trihíbrido) | 8 | 64 |
| Cuatro (tetrahíbrido) | 16 | 256 |

Fuente: Elaboración propia, (2015)

El mismo procedimiento puede ser empleado para resolver cruzas trihíbridas, tetrahíbridas, etc., tipos de cruzamientos que se abordarán con mayor detalle en el siguiente capítulo. El método de las fechas es más bien complicado y la persona que no tenga experiencia en él se puede equivocar fácilmente.

En la actualidad y gracias a estos impresionantes descubrimientos ya es posible conocer el genoma de muchos organismos y combinar en el laboratorio genes de células que pertenecen a especies diferentes. Esto permite diseñar organismos de acuerdo con las necesidades específicas de los seres humanos. Sin duda, la posibilidad de estudiar y manipular los genes representa una revolución en la ciencia que cambiará nuestra forma de ver el mundo y vivir en los próximos años ya que su aplicación en la medicina, la industria y la alimentación traerán beneficios hasta ahora impensables.

En el siguiente capítulo abordaremos en detalle el tipo de cruzamientos del orden mendeliano, que muy seguramente serán la base principal para el entendimiento, comprensión y aplicación de los principios básicos de la genética en programas de conservación, mejoramiento y producción.

4.6 PREGUNTAS DE APLICACIÓN

1. Explique mediante un mapa conceptual las características y principales aportes que han hecho al desarrollo de la ciencia cada una de las disciplinas o ramas de la genética a nivel mundial.
2. Con ayuda de un mapa de ideas explique brevemente en qué consistieron cada uno de los experimentos realizados por Mendel y sus principales resultados.

3. En un cuadro describa las tres leyes de Mendel y resalte los principales aportes que cada uno de estos postulados dio al estudio de la genética moderna.
4. En una tabla describa 20 fenotipos y al frente sus respectivos genotipos presentes en animales, plantas, microorganismos y en el hombre.
5. Defina brevemente el concepto de genotipo, fenotipo y genoma.
6. Con ayuda de un mentefacto realice una breve reseña bibliográfica de Mendel en la que resalte los principales aportes que dio al estudio de la genética.
7. Investigue quién fue Punnett y qué aportó al estudio de la genética.
8. Investigue sobre qué modelos biológicos, aparte de los guisantes empleados por Mendel, pueden emplearse en el estudio de la genética.

CAPÍTULO 5

PROBABILIDAD Y LA PRUEBA DE LAS PROPORCIONES FENOTÍPICAS

La probabilidad se puede definir como la manera o forma (frecuencia relativa) en que puede ocurrir un determinado evento o suceso en un experimento dado. La frecuencia relativa se refiere al número de veces que ocurre dicho evento de un total teórico N. Si la frecuencia teórica de un evento es “a” veces de un total de N veces, la probabilidad de que ocurra el evento es $P = a/N$. La frecuencia relativa de cualquier evento varía entre 0 y 1.

5.1 LEYES DE LAS PROBABILIDADES. SUMA DE PROBABILIDADES

Lea los siguientes casos: el carácter color de la semilla de guisante no puede ser al mismo tiempo amarillo y verde; una vaca en un parto no puede dar a la misma vez una ternera y ternero. Estos eventos se denominan mutuamente excluyentes. La probabilidad de que ocurra uno u otro de los eventos mutuamente excluyentes se calcula sumando las probabilidades de cada uno de los eventos.

Es decir, si: p es la probabilidad de que un evento ocurra y q es la probabilidad de que no ocurra en la misma ocasión, $p + q = 1$, de donde $p = 1 - q$ y $q = 1 - p$. La ecuación de $p + q = 1$ constituye la primera ley de la probabilidad.

Ejemplos:

1. Suponga que en el experimento se lanza una moneda al aire; la moneda tiene dos posibilidades, la primera que caiga cara y la segunda que caiga sello; es decir, existen dos probabilidades y cada una de ellas equivale al 50 % o sea $\frac{1}{2}$.

Al aplicar la fórmula $p + q = 1$; Siendo p, la probabilidad de que caiga cara y q la probabilidad de que caiga sello tenemos:

$$\frac{1}{2} + \frac{1}{2} = 1.0$$

2. Suponga que ahora hacemos el lanzamiento de la moneda al aire dos veces, lo cual nos genera los siguientes datos:

| LANZAMIENTO 1 | LANZAMIENTO 2 | RESUMIENDO |
|---------------|---------------|------------|
| Cara 1/2 | Cara 1/2 | p^2 1/4 |
| Cara 1/2 | Sello 1/2 | pq 1/4 |
| Sello 1/2 | Cara 1/2 | qp 1/4 |
| Sello 1/2 | Sello 1/2 | q^2 1/4 |

Sumando tenemos que $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} + \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{4}{4}$ es decir 1.0

Producto de probabilidades

El nacimiento de un ternero macho en un parto de una vaca es independiente del sexo del próximo ternero que ha de producir dicha hembra. La probabilidad de que una misma vaca tenga dos terneros machos en partos consecutivos se calcula multiplicando las probabilidades individuales de la ocurrencia de cada evento independientemente. Esto constituye la segunda ley de la probabilidad.

Ejemplo:

1. La probabilidad de que una vaca tenga tres machos en 3 partos consecutivos es:
 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$
2. La probabilidad de que una hembra tenga dos terneros machos y una hembra en tres partos es: $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$

En el siguiente apartado abordaremos algunas otras aplicaciones de la probabilidad, así como algunos estadísticos de uso común en el estudio de la genética.

5.2 PROBABILIDAD Y LA SEGREGACIÓN DE GENES EN LOS GAMETOS

Al cruzar individuos de diferente sexo es importante determinar las proporciones de los genes que se segregan y se obtendrían al final del proceso gametogénico; esto es indispensable para poder determinar las probabilidades que se esperarían en la descendencia. Por ejemplo, si se desea cruzar un individuo macho rojo de genotipo **RR**

con una hembra roja de genotipo **Rr**, la probabilidad de que el macho de genotipo **RR** produzca un gameto que lleve el gen **R**, es uno mientras que la probabilidad de que produzca gametos con el gen **r** es cero. La situación en el caso de la hembra de genotipo **Rr** es diferente. La probabilidad de que produzca gametos con el gen **R** es $\frac{1}{2}$ y la probabilidad de producir gametos con el gen **r** es también de $\frac{1}{2}$. La razón de esto es la segregación de los miembros de los pares de genes en los gametos.

Aplicando ahora la ley de las probabilidades para dos eventos independientes a los gametos y usando los caracteres relacionados con el color y la forma de la semilla tenemos por ejemplo que:

El fenotipo color amarillo de la semilla puede estar condicionado por el genotipo (**A-**), que es dominante sobre el fenotipo color verde (**aa**) y el fenotipo para la forma de la semilla lisa (**L-**) es dominante sobre el fenotipo semilla rugosa (**ll**).

Los genes para el color de la semilla se hallan en un par de cromosomas homólogos y los genes para la forma de la semilla se hallan en un par de cromosomas homólogos diferentes.

Consideremos las probabilidades de que los individuos lleven los genes (AaLl); es decir, que sean heterocigotos. Se tendría lo siguiente:

| ALELO | PROBABILIDAD DE QUE UN GAMETO LLEVE ESTE ALELO |
|-------|--|
| A | $\frac{1}{2}$ |
| a | $\frac{1}{2}$ |
| L | $\frac{1}{2}$ |
| l | $\frac{1}{2}$ |

La probabilidad de que varias combinaciones de estos dos pares diferentes de alelos ocurran juntos sería:

| COMBINACIONES POSIBLES DE LOS GENES EN LA FORMACIÓN DEL GAMETO | PROBABILIDAD DE QUE UN GAMETO LLEVE ESTOS DOS GENES |
|--|---|
| AL | $1/2 \times 1/2 = 1/4$ |
| Al | $1/2 \times 1/2 = 1/4$ |
| aL | $1/2 \times 1/2 = 1/4$ |
| al | $1/2 \times 1/2 = 1/4$ |

5.3 PROBABILIDAD Y RECOMBINACIÓN DE GENES EN EL CIGOTO

El concepto de la probabilidad y la combinación de las probabilidades pueden extenderse a la unión de los genes en el cigoto. Se supone que los diferentes pares de alelos se segregan y se recombinan independientemente. Usando un par de genes (el color amarillo o verde para el color de la semilla), la probabilidad de que los gametos de progenitores de los tres genotipos lleven uno de cada alelo sería:

| | GENOTIPO DEL PROGENITOR | | |
|--------------------------------|-------------------------|-----|----|
| | AA | Aa | aa |
| Probabilidad de A en un gameto | 1 | 1/2 | 0 |
| Probabilidad de a en un gameto | 0 | 1/2 | 1 |

Ahora podemos calcular la probabilidad de varias combinaciones de gametos en la descendencia de progenitores que son ambos heterocigóticos (Aa).

| GENOTIPO DE LA DESCENDENCIA | PROBABILIDAD DE ESTOS GENOTIPOS |
|-----------------------------|---------------------------------|
| AA | $1/2 \times 1/2 = 1/4$ |
| Aa | $1/2 \times 1/2 = 1/4$ |
| aA | $1/2 \times 1/2 = 1/4$ |
| aa | $1/2 \times 1/2 = 1/4$ |

Igual a la relación genotípica 1:2:1 en la descendencia del cruzamiento de individuos heterocigóticos.

5.4 LA EXPANSIÓN BINOMIAL

Tomando como base los conceptos y ejemplos relacionados con probabilidad analizados anteriormente, en este apartado se incluirá el estadístico de la expansión binomial para poder entender e interpretar datos numéricos con potencias superiores a la fórmula $(a+b)^2$.

La expansión binomial en los estudios de la genética es un estadístico que nos permite analizar datos numéricos de máximo hasta dos fenotipos en n población de individuos.

Ejemplo 1:

Tomando como base el ejemplo tratado en el capítulo cuatro que describía lo siguiente:

Suponga que hacemos el lanzamiento de una moneda al aire dos veces, lo cual nos genera los siguientes datos:

| LANZAMIENTO 1 | LANZAMIENTO 2 | RESUMIENDO |
|---------------|---------------|------------|
| Cara 1/2 | Cara 1/2 | p^2 1/4 |
| Cara 1/2 | Sello 1/2 | pq 1/4 |
| Sello 1/2 | Cara 1/2 | qp 1/4 |
| Sello 1/2 | Sello 1/2 | q^2 1/4 |

Sello 1/2 Sello $\frac{1}{2}$ q^2 1/4 Sumando tenemos que $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} + \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{4}{4}$ es decir 1.0

Analizando los valores obtenidos, estos los podemos resumir en la fórmula matemática del binomio cuadrado perfecto $(a+b)^2$ que se lee como: la primera variable, es decir, ha elevado a la máxima potencia; en este caso es dos a^2 , más dos veces la primera variable por la segunda ($2a.b$), más la segunda variable b elevada al cuadrado b^2 . Esto se resume en: $(a+b)^2 = a^2 + 2ab + b^2$. De esta manera, podemos decir que la probabilidad de que dos o más sucesos independientes ocurran juntos siguen la fórmula matemática del desarrollo del binomio $(a+b)^n$.

Ejemplo 2:

Supongamos que ahora hacemos el lanzamiento de la moneda al aire tres veces; esto nos daría o proporcionaría los siguientes datos: vamos a reemplazar los eventos cara por la variable a y sello por la variable b .

| LANZAMIENTO 1 | LANZAMIENTO 2 | LANZAMIENTO 3 | RESUMIENDO |
|---------------|---------------|---------------|------------|
| Cara 1/2 | Cara 1/2 | Cara 1/2 | a^3 |
| Cara 1/2 | Cara 1/2 | Sello 1/2 | a^2b |
| Cara 1/2 | Sello 1/2 | Cara 1/2 | a^2b |
| Cara 1/2 | Sello 1/2 | Sello 1/2 | ab^2 |
| Sello 1/2 | Cara 1/2 | Cara 1/2 | a^2b |
| Sello 1/2 | Cara 1/2 | Cara 1/2 | ab^2 |
| Sello 1/2 | Sello 1/2 | Cara 1/2 | ab^2 |
| Sello 1/2 | Sello 1/2 | Sello 1/2 | b^3 |

Resumiendo los valores tenemos: $a^3 + 3a^2b + 3ab^2 + b^3$, lo que se traduce en un trinomio cuadrado perfecto de la fórmula $(a+b)^3$. A continuación desarrollaremos el binomio hasta la octava potencia.

Binomio desarrollado a la octava potencia

$$(a + b)^2 = a^2 + 2ab + b^2$$

$$(a + b)^3 = a^3 + 3a^2b + 3ab^2 + b^3$$

$$(a + b)^4 = a^4 + 4a^3b + 6a^2b^2 + 4ab^3 + b^4$$

$$(a + b)^5 = a^5 + 5a^4b + 10a^3b^2 + 10a^2b^3 + 5ab^4 + b^5$$

$$(a + b)^6 = a^6 + 6a^5b + 15a^4b^2 + 20a^3b^3 + 15a^2b^4 + 6ab^5 + b^6$$

$$(a + b)^7 = a^7 + 7a^6b + 21a^5b^2 + 35a^4b^3 + 35a^3b^4 + 21a^2b^5 + 7ab^6 + b^7$$

$$(a + b)^8 = a^8 + 8a^7b + 28a^6b^2 + 56a^5b^3 + 70a^4b^4 + 56a^3b^5 + 28a^2b^6 + 8ab^7 + b^8$$

Encontrar los coeficientes numéricos que acompañan a cada uno de los términos del binomio dado no es una tarea fácil, pero para ello podemos valernos de lo que comúnmente se conoce como el triángulo de Pascal, el cual se construye de la siguiente manera: se inicia la construcción del triángulo de arriba hacia abajo con el número uno, el cual debe ir al principio y al final de cada nivel; este número uno equivale al coeficiente numérico que llevará el primer y último término en la expresión binomial dada. En el segundo nivel se coloca el número uno, el dos y nuevamente uno; a partir

del tercer nivel se realiza la sumatoria del valor del término anterior con el que sigue y así sucesivamente; es de anotar que siempre el primer y último término de la expresión binomial es uno. Veamos la expresión desarrollada hasta la octava potencia.

$$\begin{array}{r}
 1 \\
 (a + b)^2 = 1 \ 2 \ 1 \\
 (a + b)^3 = 1 \ 3 \ 3 \ 1 \\
 (a + b)^4 = 1 \ 4 \ 6 \ 4 \ 1 \ * \\
 (a + b)^5 = 1 \ 5 \ 10 \ 10 \ 5 \ 1 \\
 (a + b)^6 = 1 \ 6 \ 15 \ 20 \ 15 \ 6 \ 1 \\
 (a + b)^7 = 1 \ 7 \ 21 \ 35 \ 35 \ 21 \ 7 \ 1 \\
 (a + b)^8 = 1 \ 8 \ 28 \ 56 \ 70 \ 56 \ 28 \ 8 \ 1
 \end{array}$$

Si analizamos la expresión $(a+b)^4$ ** se tiene que este tendría el siguiente desarrollo matemático:

$$(a + b)^4 = 1a^4 + 4a^3b + 6a^2b^2 + 4ab^3 + 1b^4$$

1^{er} término 2^{do} término 3^{er} término 4^{to} término 5^{to} término

Es de resaltar que en la resolución de un binomio las variables aumentan y disminuyen su valor; es decir, mientras una variable disminuye en una unidad el valor de su exponente, la segunda variable aumenta su valor en una unidad a partir del segundo término de la expresión. La expansión binomial puede ser desarrollada hasta la n potencia.

5.5 APLICACIÓN PRÁCTICA DEL BINOMIO

Si se cruzan perros negros heterocigos entre sí, ¿cuál es la probabilidad de que, de siete descendientes, tres sean negros y 4 sean blancos?

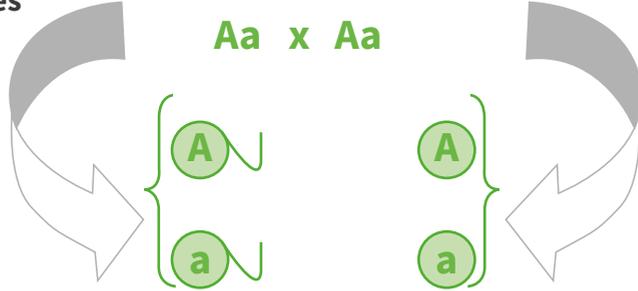
Supongamos que la letra (a) represente individuos color negro y (b) represente individuos color blanco; la probabilidad de producir un individuo color negro es de $\frac{3}{4}$ y la probabilidad de producir individuos color blanco es de $\frac{1}{4}$, como se muestra a continuación:

Macho negro - Hembra negra

Genotipos parentales



Gametos



Al organizar los gametos que cada uno de los parentales proporciona al final del proceso meiótico en un cuadrado gamético (cuadrado de Punnett) tenemos:

| GAMETOS | A | a |
|---------|--------------|--------------|
| A | AA Cigoto | Aa Cigoto |
| a | Aa Cigoto | aa Cigoto |

De este cuadro analizamos las proporciones tanto genotípicas como fenotípicas obtenidas en generación o filial F1 así:

Proporciones genotípicas: $\frac{1}{4}$ homocigoto dominante AA, $\frac{2}{4}$ heterocigoto Aa y $\frac{1}{4}$ homocigoto recesivo aa.

Proporciones fenotípicas: $\frac{3}{4}$ perros negros y $\frac{1}{4}$ perros blancos; estas serían las proporciones para un solo individuo, bien sea negro o blanco.

Entonces para encontrar la probabilidad de que de los siete cachorros tres sean negros y cuatro sean blancos, debemos emplear la expresión binomial $(a+b)^7$ y solo tenemos en cuenta el quinto término de la expresión y reemplazamos los valores de las variables por las proporciones respectivas así:

$$35a^3b^4 = 35(3/4)^3(1/4)^4 * 100 = 5.8 \%. \text{ Esta sería la probabilidad de que en siete descendientes cuatro sean negros y tres sean blancos}$$

Nota. Este tipo de procedimiento nos sirve para calcular probabilidades de n número de individuos para máximo dos características o fenotipos dados; cuando se analizan más de dos caracteres se debe emplear otro estadístico conocido con el nombre de expansión multibinomial, el cual abordaremos más adelante junto con el de chi cuadrado. Ellos son aplicables una vez conocidos los principales tipos de variantes o variaciones a los principios de herencia mendeliana, que serán desarrollados a continuación.

Una vez revisados los conceptos y las leyes que rigen los principios de la probabilidad, en el siguiente capítulo indagaremos sobre los tipos de cruzamientos mendelianos.

5.6 PROBLEMAS DE APLICACIÓN

1. Determine la probabilidad de que en un lanzamiento de un dado este caiga en el número seis.
2. Determine la probabilidad de que en lanzamiento de dos dados ambos caigan en el número tres.
3. Determine la probabilidad de que en un lanzamiento de tres monedas al aire dos caigan sello y una caiga cara, dos caigan cara y un sello y todas caigan sello.
4. Determine la probabilidad de sacar el as de picas en un juego de barajas de 52 cartas.
5. Determine la probabilidad de que en una camada de tres conejos resultantes del cruce entre individuos heterocigotos para el color negro dos sean negros y uno sea blanco.
6. Determine la probabilidad de que en un cruzamiento entre individuos puros negro y blanco en la F2 se obtengan tres individuos negros de sexo masculino y dos individuos blancos de sexo femenino.

- 7.** En un cruce entre plantas de tallos altos con plantas de tallos bajos se obtuvieron las siguientes proporciones fenotípicas: 5 plantas de tallos altos y 5 plantas de tallos bajos.
- a.** Explique con un ejemplo la obtención de estos resultados y cuáles eran los esperados.
 - b.** Los resultados obtenidos son iguales a los resultados obtenidos. Explique.
- 8.** En un nacimiento del cruce entre ratas negras NN y ratas amarillas nn se obtiene una F1 donde todas son Negras; si se autocruzan estas ratas F1, ¿cuál es la probabilidad de tener 3 ratas negras y dos ratas amarillas en la F2? Explique.

CAPÍTULO 6

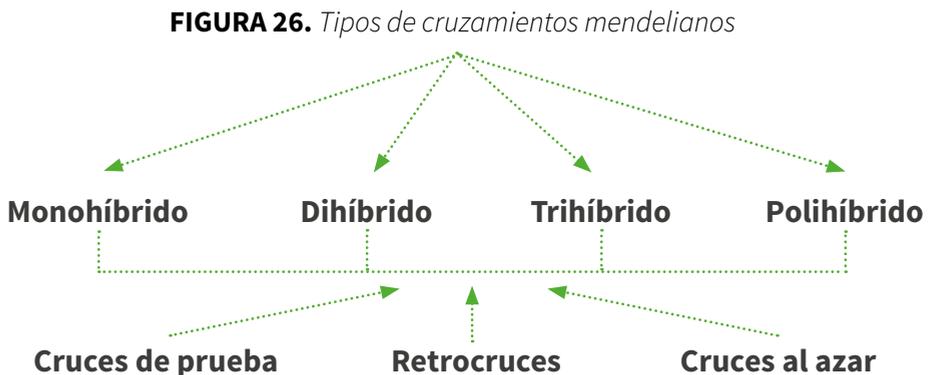
CRUZAMIENTOS MENDELIANOS

Comprendidos y analizados los principios fundamentales que describen cada una de las leyes mendelianas, en el presente capítulo se aplicarán los conceptos básicos abordados en el capítulo anterior a través de diversos y variados problemas que incitarán y motivarán al estudiante a la comprensión, entendimiento y aplicaciones de los enunciados promulgados por Mendel.

En este capítulo se dará la definición de qué es un cruce o cruzamiento mendeliano y se mostrarán los principios básicos de probabilidad, los tipos de cruzamientos mendelianos, ejemplificación de los tipos de cruzamientos mendelianos y aplicaciones de este tipo de cruzamientos a través de la resolución de problemas de diversa complejidad.

6.1 DEFINICIÓN DE CRUZAMIENTO

Se llaman cruces o cruzamientos a los apareamientos entre dos individuos, razas o especies de diferente sexo. Siguiendo en detalle los principios de herencia mendeliana, en la naturaleza podemos encontrar una serie de cruzamientos regulares, entre los cuales se pueden enunciar los siguientes: cruzamientos monohíbridos, cruzamientos dihíbridos, cruzamientos trihíbridos y cruzamientos polihíbridos; de cada uno de estos tipos de cruzamientos, a su vez, pueden aplicarse otro tipo de cruzamientos o apareamientos como el cruce de prueba, el retrocruce y el cruce al azar, como se muestra en la siguiente figura:



Fuente: Elaboración propia, (2018)

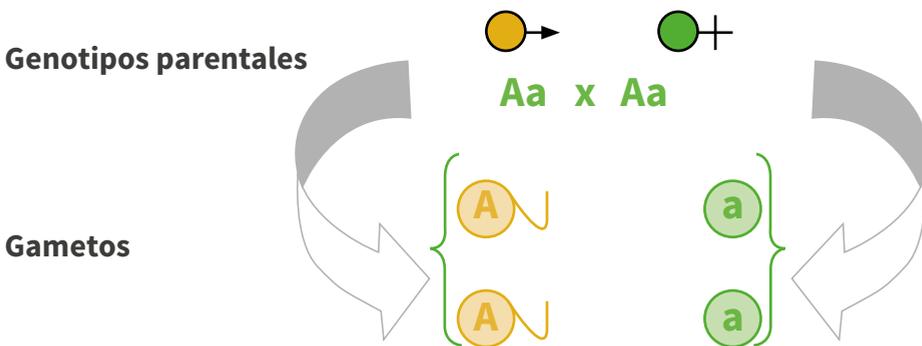
6.2 CRUZAMIENTO MONOHÍBRIDO

Este tipo de cruzamiento se puede definir como el apareamiento que se da entre dos individuos de diferente sexo, que difieren de una única característica o carácter (fenotipo). Al analizar los trabajos de Mendel, podemos tomar como ejemplo el cruzamiento existente entre una planta pura que produce semillas amarillas con una planta pura que produce semillas verdes. Se notó que todos los individuos que se producían en la primera generación o filial (hijos) manifestaban el fenotipo color amarillo. Posteriormente, Mendel autocruzó estos individuos (hijos) entre sí, obteniendo en la segunda generación plantas que producían semillas amarillas y semillas verdes, lo cual se daba en una proporción fenotípica de 3:1, o sea, por cada tres semillas amarillas se obtenía aproximadamente una semilla color verde; analicemos los resultados a través del siguiente modelo:

Supongamos que las semillas amarillas tienen el siguiente genotipo: AA y Aa. Las semillas verdes poseen el genotipo: aa.

Si se realiza el cruzamiento entre plantas con semillas amarillas con plantas con semillas verdes se obtiene:

Plantas con semillas amarillas X Planta con semillas verdes



Al organizar los gametos que cada uno de los parentales proporciona al final del proceso meiótico en un cuadrado gamético (cuadrado de Punnett) tenemos:

| GAMETOS | a | a |
|---------|--------------|--------------|
| A | Aa Cigoto | Aa Cigoto |
| A | Aa Cigoto | Aa Cigoto |

De este cuadro analizamos las proporciones tanto genotípicas como fenotípicas obtenidas en la primera generación o filial F1 así:

Proporciones genotípicas: 4/4, es decir, todos los cigotos son heterocigotos Aa.

Proporciones fenotípicas: 4/4, es decir, todas las plantas poseen semillas amarillas.

Al autocruzar los individuos de la F1 entre sí obtenemos una F2 o segunda generación así:

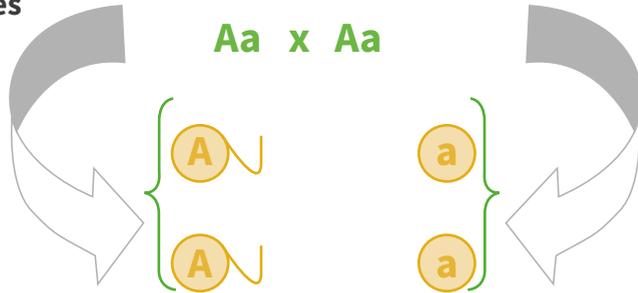
Plantas con semillas amarillas

Plantas con semillas amarillas

Genotipos parentales



Gametos



Al organizar los gametos que cada uno de los parentales proporciona al final del proceso meiótico en un cuadrado gamético (cuadrado de Punnett) tenemos:

| GAMETOS | A | a |
|---------|--------------|--------------|
| A | AA Cigoto | Aa Cigoto |
| a | Aa Cigoto | Aa Cigoto |

De este cuadro analizamos las proporciones tanto genotípicas como fenotípicas obtenidas en la segunda generación o filial F2 así:

Proporciones genotípicas: $\frac{1}{4}$ homocigoto dominante AA, $\frac{2}{4}$ heterocigoto Aa y $\frac{1}{4}$ homocigoto recesivo aa.

Proporciones fenotípicas: $\frac{3}{4}$ plantas con semillas amarillas y $\frac{1}{4}$ plantas con semillas verdes, lo que nos daría una proporción fenotípica de 3:1.

Si tomamos en cuenta los valores de la tabla 1 y los relacionamos con la proporción fenotípica 3:1 para este cruzamiento tenemos:

Total de plantas 8023

Tomamos este valor y lo multiplicamos por 3 y lo dividimos entre 4 así:
 $8023 \times \frac{3}{4} = 6017$ plantas con semillas amarillas

Igualmente hacemos con la otra fracción: $8023 \times \frac{1}{4} = 2006$ plantas con semillas verdes.

A través de esta misma explicación podemos analizar todas las características y proporciones determinadas por Mendel en sus experimentos (tabla 2). De igual forma este modelo puede ser aplicado a todas las especies tanto animales como vegetales que tengan este mismo tipo de genética.

Tipos de cruzamientos monohíbridos

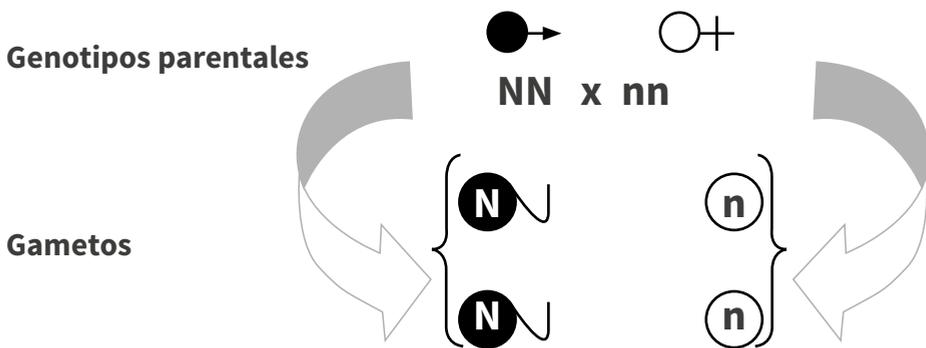
Básicamente existen seis tipos de cruces monohíbridos. Estos se enuncian a continuación y de ellos usted realizará la explicación y determinará las proporciones genotípicas y fenotípicas siguiendo el mismo modelo anterior; puede emplear cualquiera de las características determinadas por Mendel.

1. Cruce entre individuos puros dominantes entre sí; es decir, AA X AA.
2. Cruce entre individuos puros dominantes con heterocigotos; es decir, AA X Aa.
3. Cruce entre individuos puros dominantes con puros recesivos; es decir, AA X aa.
4. Cruce entre individuos heterocigotos con heterocigotos; es decir, Aa X Aa.
5. Cruce entre individuos heterocigotos con individuos puros recesivos; es decir, Aa X aa.
6. Cruce entre individuos puros recesivos entre sí con heterocigotos; es decir, aa X aa.

Veamos algunas otras aplicaciones de los cruzamientos monohíbridos:

Se cruza un perro negro puro con una hembra blanca. Determine las proporciones fenotípicas y genotípicas obtenidas en la F1 y en la F2; suponga que la hembra que participa en el cruzamiento para la F2 está cargada con ocho cachorros. ¿Cuántos de estos cachorros espera usted que sean de color negro y cuántos blancos?

El color negro es dominante y está condicionado por dos tipos de genes que son NN (para el individuo puro) y Nn (para el individuo portador). El blanco está condicionado por el genotipo recesivo nn.



Al organizar los gametos que cada uno de los parentales proporciona al final del proceso meiótico en un cuadrado gamético (cuadrado de Punnett) tenemos:

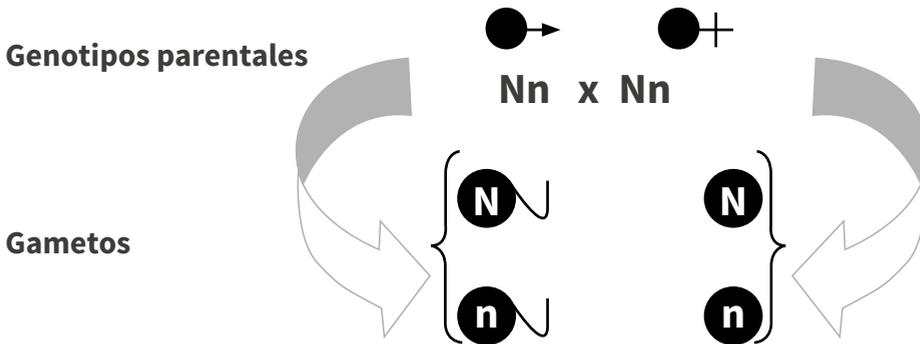
| GAMETOS | n | n |
|---------|---------------------|---------------------|
| N | Cigoto Nn | Cigoto Nn |
| N | Cigoto Nn | Cigoto Nn |

De este cuadro analizamos las proporciones tanto genotípicas como fenotípicas obtenidas en la primera generación o filial F1 así:

Proporciones genotípicas: 4/4; es decir, todos los cigotos son heterocigotos Nn.

Proporciones fenotípicas: 4/4; es decir, todos los perros son de color negro.

Al autocruzar los individuos de la F1 entre sí obtenemos una F2 o segunda generación así:



Al organizar los gametos que cada uno de los parentales proporciona al final del proceso meiótico en un cuadrado gamético (cuadrado de Punnett) tenemos:

| GAMETOS | N | n |
|---------|----------------------------|----------------------------|
| N | NN Cigoto | Nn Cigoto |
| n | Nn Cigoto | nn Cigoto |

De este cuadro analizamos las proporciones tanto genotípicas como fenotípicas obtenidas en la segunda generación o filial F2 así:

Proporciones genotípicas: $\frac{1}{4}$ homocigoto dominante NN, $\frac{2}{4}$ heterocigoto Nn y $\frac{1}{4}$ homocigoto recesivo nn.

Proporciones fenotípicas: $\frac{3}{4}$ perros de color negro y $\frac{1}{4}$ perros blancos, lo que nos daría una proporción fenotípica de 3:1.

Teniendo como base estas proporciones fenotípicas podemos determinar de los ocho cachorros cuantos serán de color negro y cuantos blancos así:

$\frac{3}{4} \times 8 = 6$. Esta sería la cantidad de perros negros que se esperaría obtener en la F2.

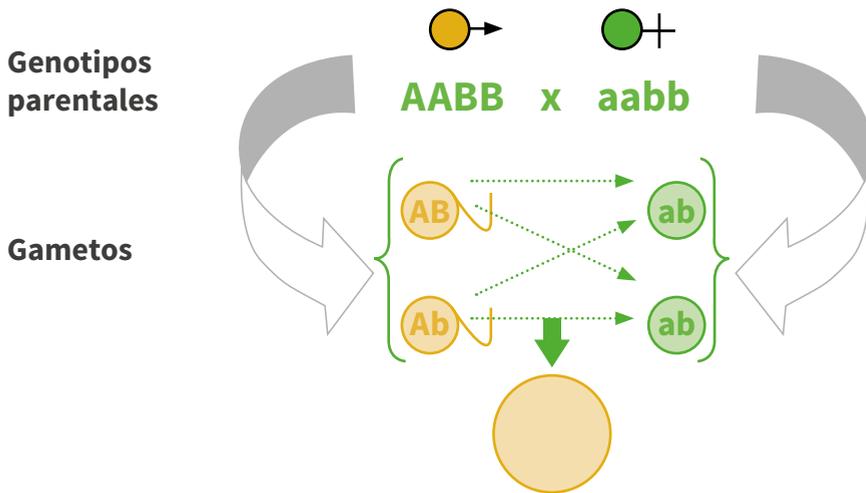
$\frac{1}{4} \times 8 = 2$. Esta sería la cantidad de perros blancos que se esperaría obtener en la F2.

6.3 CRUZAMIENTO DIHÍBRIDO

Este tipo de cruzamiento se puede definir como el apareamiento que se da entre dos individuos de diferente sexo, que difieren de dos características o caracteres (fenotipo). Al analizar los trabajos de Mendel, básicamente los que condujeron a la promulgación de la ley de la segregación independiente, podemos tomar como ejemplo el cruzamiento existente entre una planta pura que produce semillas amarillas con forma lisa con una planta pura que produce semillas verdes y con forma rugosa.

Vamos a suponer que el fenotipo color amarillo está condicionado por los genotipos dominantes AA y Aa y el fenotipo color verde por el genotipo recesivo aa y que el fenotipo forma lisa está condicionado por los genotipos dominantes BB o Bb y la forma rugosa de la semilla por el genotipo bb entonces:

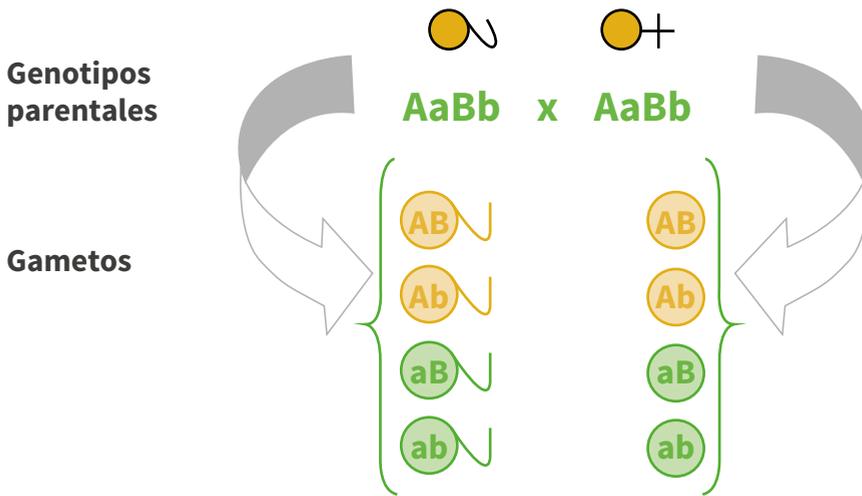
Para obtener la F1 cruzamos una planta de genotipo AABB (semillas amarillas, forma lisa) con otra de genotipo aabb (semillas verdes, forma rugosa) y obtenemos, tomando como modelo la distribución gamética del cuadrado de Punnett (método 1):



Genotipo F1: todos de tipo AaBb

Fenotipo F1: todas las plantas producen semillas amarillas y con forma lisa

Al cruzar toda la F1 entre sí tenemos F1 x F1:



Colocando los gametos producidos tanto por el progenitor paterno como por el progenitor materno en un cuadrado de Punnett tenemos:

| GAMETOS | AB | Ab | aB | ab |
|---------|-------------------------|---------------------------|-------------------------|---------------------------|
| AB | AABB amarilla - lisa | AABb amarilla - lisa | AbBB amarilla - lisa | AbBb amarilla - lisa |
| Ab | AABb amarilla - lisa | AAbb amarilla - rugosa | AaBb amarilla - lisa | Aabb amarilla - rugosa |
| aB | AaBB amarilla - lisa | AaBb amarilla - lisa | aaBB verde - lisa | aaBb verde - lisa |
| ab | AaBb amarilla - lisa | Aabb amarilla - rugosa | aaBb verde - lisa | aabb verde - rugosa |

Método 1 (cuadrado de Punnett)

Este tipo de procedimiento lo podemos sintetizar y hacer un poco más rápido, empleando el árbol combinatorio de gametos (método 2), en el cual se colocan las proporciones de cada genotipo homocigoto dominante que siempre equivaldrá $\frac{1}{4}$, el heterocigoto $\frac{2}{4}$ y el homocigoto recesivo $\frac{1}{4}$ (para cada carácter o característica es el mismo).

Genotipos y proporciones de $1/4$ AA
Un cruzamiento monohíbrido

| | | |
|----------|---|-------------|
| $1/4$ BB | → | $1/16$ AABB |
| $2/4$ Bb | → | $2/16$ AABb |
| $1/4$ bb | → | $1/16$ AAbb |

| | | | |
|----------|----------|---|-------------|
| $2/4$ Aa | $1/4$ BB | → | $2/16$ AaBB |
| | $2/4$ Bb | → | $4/16$ AaBb |
| | $1/4$ bb | → | $2/16$ Aabb |

| | | | |
|----------|----------|---|-------------|
| $1/4$ aa | $1/4$ BB | → | $1/16$ aaBB |
| | $2/4$ Bb | → | $2/16$ aaBb |
| | $1/4$ bb | → | $1/16$ aabb |

Genotipos y proporciones de
cruzamiento monohíbrido

Proporciones genotípicas obtenidas en la F₂

Proporciones fenotípicas obtenidas en la F₂:

$9/16$ plantas con semillas amarillas y forma lisa
 $3/16$ plantas con semillas amarillas y forma rugosa
 $3/16$ plantas con semillas verdes y forma lisa
 $1/16$ plantas con semillas amarillas y forma rugosa

Método 2

La proporción fenotípica se traduce en: 9:3:3:1

Nota. Al comparar los datos obtenidos mediante el cuadrado de Punnett como los obtenidos mediante el árbol combinatorio, notamos que estos son exactamente iguales; por otra parte, es de anotar que un cruce dihíbrido es básicamente el producto de dos cruzamientos monohíbridos entre individuos heterocigotos.

A continuación, la siguiente tabla resume la cantidad total de gametos y cigotos que puede generar un individuo portador (heterocigo) para una, dos, tres y cuatro características.

TABLA 4. Gametos y cigotos producidos por individuos portadores (heterocigotos) para una, dos, tres y cuatro características

| NO. DE CARACTERÍSTICAS | NO. TOTAL DE GAMETOS | NO. TOTAL DE CIGOTOS |
|------------------------|----------------------|----------------------|
| Una (monohíbrido) | $2^1 = 2$ | $2^2 = 4$ |
| Dos (dihíbrido) | $2^2 = 4$ | $4^2 = 16$ |
| Tres (trihíbrido) | $2^3 = 8$ | $8^2 = 64$ |
| Cuatro (tetrahíbrido) | $2^4 = 16$ | $16^2 = 256$ |

Fuente: Elaboración propia, (2017)

El mismo procedimiento puede ser empleado para resolver cruza trihíbridas, tetrahíbridas, etc.

Miremos otro ejemplo donde se demuestra este principio mendeliano: en bovinos, el Angus es portador de los alelos capa negra y acorne, que son dominantes sobre los alelos del Hereford de color rojo y cuernos. El color blanco de la cabeza del Hereford es un alelo independiente dominante. Del cruce de Angus (negro, acorne) con Hereford (rojo, con cuernos), los individuos de la F1 son negros acorne (heterocigotos).

| | | | |
|----------------------|-----------------|--------------|---------------------|
| Padres : | Angus | x | Hereford |
| Fenotipo: | (negro, acorne) | | (rojo, con cuernos) |
| Genotipo: | NN | HH | nn hh |
| F₁ | | Nn Hh | |
| (negro y acorne) | | Heterocigoto | |

Cuando se aparean los animales heterocigotos entre sí, los resultados genotípicos serían:

Cigotos: NnHh x NnHh

| Gametos | | Gametos | Cigotos |
|---------|--|---------|-------------------------|
| NH | | NH | 1NNHH 2NNHh 1NNhh |
| Nh | | Nh | 2NnHH 4NnHh 2Nnhh |
| nH | | nH | 1nnHH 2nnHh 1nnhh |
| nh | | nh | 1nnhh |

Método 3

En este caso las proporciones fenotípicas son: 9/16 negros acornes (individuos portadores de N y H), 3/16 negros con cuernos (individuos de N y hh), 3/16 rojos acornes (individuos portadores de nn y H) y 1/16 rojos con cuernos (individuos portadores de nn y hh).

El método de las fechas es más bien complicado y la persona que no tenga experiencia en él se puede equivocar fácilmente. De estos tres métodos, el estudiante según su entendimiento y experticia podrá emplear el que desee para la resolución de problemas.

Otro procedimiento matemático que puede ser empleado es el de poder determinar las frecuencias o proporciones genotípicas y fenotípicas sin que el estudiante tenga necesariamente que realizar el desarrollo del problema y es de bastante ayuda cuando se trabajan problemas tetrahíbridos, pentahíbridos, hexahíbridos, etc.

Ejemplo:

Suponga que se cruzan dos variedades vegetales puras que difieren de 3 características así: la variedad A produce frutos rojos, tallo voluminoso y flores purpura (todos estos son caracteres dominantes puros); la variedad B produce frutos blancos, tallo delgado y flores blancas (todos recesivos). Determine la proporción de individuos producto del cruzamiento entre (AaBbDd X AaBbDd) que sean:

1. Individuos de genotipo AaBBDD
2. Individuos de Genotipo AABBDD
3. Plantas de frutos rojos, tallos delgados y flores blancas
4. Plantas con frutos blancos, tallos alargados y flores purpura
5. Etc.

Al cruzar este tipo de individuos, esperamos en la descendencia las siguientes posibilidades de genotipos*:

| | |
|-------|------------|
| 27/64 | A_B_D_ (1) |
| 9/64 | A_B_dd (2) |
| 9/64 | A_bbD_ (3) |
| 9/64 | aaB_D_ (4) |
| 3/64 | A_bbdd (5) |
| 3/64 | aabbD_ (6) |
| 3/64 | aaB_dd (7) |
| 1/64 | aabdd (8) |

64 cigotos

Estas serían las proporciones fenotípicas que se esperarían en la descendencia; es de anotar que empleando la fórmula descrita en la tabla 2 tendríamos un total de $n^2 = 64$ cigotos.

Nota. La línea que acompaña a cada letra (alelo) es para indicar que el gen puede ser homocigo o heterocigo, sabiendo que por herencia mendeliana el homocigo dominante o el heterocigo determina el mismo fenotipo.

Otra forma fácil de determinar las relaciones (proporciones) fenotípicas de cruces entre individuos portadores (heterocigos) se puede hacer con el siguiente procedimiento:

| TIPO DE CRUCE ENTRE INDIVIDUOS PORTADORES (HETEROCIGOS) | PROPORCIONES FENOTÍPICAS | TIPOS POSIBLES DE GAMETOS |
|--|--|---|
| Monohíbrido Aa X Aa | 3:1 | 3 A y 1 aa |
| Dihíbrido AaBb X AaBb (proporciones de dos cruzamientos monohíbridos) | 3:1 3:1 <hr/> 9:3:3:1 | 9 A_B_ 3 A_bb 3 aaB_ 1 aabb |
| Trihíbrido AaBbDd X AaBbDd (proporciones de tres cruzamientos monohíbridos) | 9:3:3:1 3:1 <hr/> 27:9:9:9:3:3:3:1 | 27/64 A_B_D_ 9/64 A_B_dd 9/64 A_bbD_ 9/64 aaB_D_ 3/64 A_bbdd 3/64 aabbD_ 3/64 aaB_dd 1/64 aabbdd |

Dando respuesta a las preguntas debemos tener en cuenta que:

1. Un genotipo homocigoto (dominante o recesivo) en el cigoto tiene una proporción de $\frac{1}{4}$ mientras que el heterocigoto de $\frac{2}{4}$, como se mencionó anteriormente; sabiendo este principio y reemplazando los valores en los genotipos obtenidos en *

$\frac{2}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{2}{4} = \frac{4}{64}$. Esta sería la cantidad de cigotos que tendrían este genotipo AaBBDd.

2. $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{2}{4} = \frac{2}{64}$. Esta sería la cantidad de cigotos que tendrían este genotipo AABBDd.

3. Analizando los datos obtenidos en *, podemos calcular dicho valor tomando como base los individuos que portan los siguientes genes: A_bbdd. Esto nos daría:

$(\frac{1}{4} + \frac{2}{4})^* \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{64}$. Esta sería la proporción fenotípica esperada

*Esto teniendo en cuenta que el genotipo AA equivale a $\frac{1}{4}$ y el heterocigoto a $\frac{2}{4}$; esto implica sumar las dos fracciones y multiplicar con las proporciones de los otros genotipos.

4. $\frac{1}{4} \times (\frac{1}{4} + \frac{2}{4}) \times (\frac{1}{4} + \frac{2}{4}) = \frac{6}{64}$. Esta sería la proporción fenotípica esperada.

6.4 EL RETROCRUCE Y EL CRUCE DE PRUEBA

El retrocruce

Es el cruzamiento que se hace a la progenie obtenida en la F1 con algunos de sus progenitores (o con individuos que exhiban un genotipo idéntico a aquel de sus progenitores); por ejemplo: un cobayo hembra de color negro y homocigota es apareada con un macho blanco. Un hijo F1 es retrocruzado con su madre. Determine las proporciones genotípicas y fenotípicas de esta descendencia.

Tomamos como genotipos parentales NN para la hembra y nn para el macho.

NN X nn

F1: Toda la descendencia será Nn, es decir negra; si cruzamos estos individuos con la madre tenemos:

Nn x NN

F2: a mitad de la descendencia es NN y la otra mitad es Nn; es decir, toda la descendencia es negra.

El cruce de prueba

Dado que un genotipo homocigoto dominante tiene el mismo fenotipo que el genotipo heterocigoto (mendelianamente), se requiere de una cruce de prueba para distinguirlos genotípicamente. El progenitor en la cruce de prueba siempre debe ser homocigoto recesivo para todos los genes bajo consideración. El propósito de realizar una cruce de

prueba es el de poder determinar cuántos tipos de gametos diferentes son producidos por un individuo cuyo genotipo se desconoce. Un individuo homocigoto dominante (para una característica) producirá un solo tipo de gametos; un individuo heterocigoto (para una característica) producirá dos tipos de gametos con igual frecuencia.

Ejemplo: Suponga que se hace la cruce de prueba a una rata hembra negra y se produce solo descendencia negra. ¿Cuál será el genotipo para la hembra?

Tomemos el genotipo de la hembra como $N_$. El guion significa que no conocemos el otro alelo para ese gen ya que ella puede ser homociga o heterociga; como desconocemos su esencia, necesariamente recurrimos al cruce de prueba así:

$$\begin{array}{c} N - \times nn \\ F1: Nn \text{ y } _n \end{array}$$

Esto indica que como toda la descendencia debe ser negra, la única opción que existe es que la hembra sea homocigota NN y produzca únicamente gametos tipo N ; si fuese heterocigota, produciría dos tipos de gametos N y n , así que la mitad de su descendencia sería negra y la otra mitad blanca.

6.5 PROBLEMAS DE APLICACIÓN

Las preguntas y problemas están destinados a ejercitar el pensamiento en la genética. El estudiante que aprenda a resolver las preguntas y problemas habrá adquirido el dominio de los principios de la genética a los que se refieren.

1. Mendel cruzó guisantes de semillas de color amarillo con guisantes de semillas de color verde. En la primera generación, todas fueron amarillas y en F_2 de muchos cruces obtuvo 705 amarillas y 224 verdes.
 - a. Proponga una hipótesis que explique estos resultados.
 - b. Esquematice el cruzamiento y compare los resultados observados con los esperados.
2. En algunas razas de perros el color negro del pelo es dominante respecto al color marrón. Si cruzamos una perra negra homocigota con un perro marrón, ¿de qué color serán los perros en la generación F_1 ?
3. Si cruzamos un perro heterocigoto con una perra heterocigota y tienen 12 perros. ¿Cuántos de estos se espera que sean negros? ¿Cuántos se espera que sean marrón?

4. El pelo corto en los conejos se debe a un gen dominante sobre el pelo largo, que es recesivo. Una cruce entre un macho de pelo corto y una hembra de pelo corto producen 11 conejos de pelo corto y 1 de pelo largo.
 - a. ¿Cuál es el genotipo de los progenitores?
 - b. ¿Qué proporción fenotípica era de esperarse en los descendientes?

5. En la calabaza, el color blanco de la fruta está determinado por un alelo dominante y el color amarillo de la fruta es recesivo. ¿Qué proporciones fenotípicas y genotípicas se pueden esperar de los siguientes apareamientos?
 - a. Un individuo homocigoto blanco x otro del mismo fenotipo, pero heterocigoto
 - b. Dos individuos heterocigotos entre sí
 - c. Un individuo heterocigoto y uno de fruto amarillo

6. Cobayos heterocigotos negros (Mm) son apareados con homocigóticos recesivos blancos (mm). Prediga las proporciones genotípicas y fenotípicas esperadas del “cruzamiento retrógrado” de la progenie F1 negra con:
 - a. El progenitor negro
 - b. El progenitor blanco

7. El color uniforme (S) en el ganado es dominante sobre las manchas blancas (s); (LW), que hace a los animales manchados tengan menos blanco, es dominante sobre su alelo (lw), que permite que los animales manchados tengan cantidades mayores de blanco. Un toro dihíbrido fue apareado con vacas de genotipo Sslwlw. ¿Cuáles serán las proporciones fenotípicas y genotípicas de dicho cruce?

8. En el guisante las flores que crecen en el eje del tallo, denominadas axiales, son determinadas por un gen dominante; en cambio las flores que se desarrollan en la punta de los tallos, denominadas terminales, son determinadas por un gen recesivo. Las flores de colores son producidas por otro gen situado en otro cromosoma y es dominante sobre las flores blancas. Dos plantas dihíbridas fueron cruzadas entre sí. ¿Qué proporciones fenotípicas y genotípicas han de esperarse en la F1?

9. En los perros el gen A es responsable de la audición normal; en cambio el gen a provoca la sordera. Orejas dobladas hacia el frente (F) es dominante sobre orejas erectas (f). El pelo negro (N) es dominante sobre pelo marrón (n). Si se cruza un perro sordo, con orejas erectas y de pelo marrón con perras de audición normal, orejas dobladas hacia el frente y de pelo negro, para los tres pares de genes homocigotos:

- a. ¿Cuál será el fenotipo y genotipo de los cachorros de la F1?
- b. ¿Cuáles serán las proporciones fenotípicas y genotípicas de la F2?
- 10.** Existe cierta enfermedad genética debida a un gen en homocigosis. En este tipo de enfermedad conocida como anemia falciforme los eritrocitos tienen forma de hoz y son incapaces de transportar el oxígeno adecuadamente. Los individuos afectados normalmente mueren antes de llegar a la edad adulta. Los individuos portadores no padecen la enfermedad, aunque sus eritrocitos adquieren forma de hoz en condiciones de baja concentración de oxígeno. Una mujer, cuyo hermano padece la enfermedad, desea asesoramiento genético antes de casarse y tener hijos. Las pruebas de su sangre muestran que sus eritrocitos, situados en baja concentración de oxígeno, adquieren forma de hoz. El futuro marido tiene eritrocitos normales. Redacte un informe (desde el punto de vista médico - científico) sobre los futuros hijos de esta pareja. ¿Cómo son los padres de esa mujer respecto al carácter que se estudia? ¿Qué le aconsejaría usted a la pareja? Argumente.
- 11.** A una línea pura de los guisantes empleados por Mendel, que son dominantes para los siete pares de genes que se distribuyen independientemente, se le hace una cruce de prueba.
- a. ¿Cuántas clases diferentes de gametos podría producir cada uno de los progenitores?
- b. ¿Cuántos gametos podría producir la F1?
- c. Si se practica la cruce de prueba a la F1, ¿cuántos fenotipos y en qué proporciones podrían esperarse en la descendencia?
- d. ¿Cuántos individuos de un total de 1200 se esperarían para cada clase fenotípica y genotípica de la retrocruza (con el progenitor paterno AABBCDDDEE-FFGG) de un individuo heterocigoto para las siete características estudiadas por Mendel?



UNIDAD DIDÁCTICA

MODELOS DE GENÉTICA NO MENDELIANA



Gustavo Forero Acosta

CAPÍTULO 7

CRUZAMIENTOS NO MENDELIANOS I

Uno de los factores que incidió en el éxito de los trabajos de Mendel fue que los caracteres elegidos por él estaban regulados por genes que se comportaban de acuerdo a un mismo patrón, el de dominancia y recesividad; además, él nunca tuvo en cuenta otros factores genéticos que del mismo modo eran heredables dado que su material biológico de estudio no lo iba a manifestar en ninguna de las generaciones; tales factores son, en consecuencia, modificaciones a sus principios o leyes mendelianas y son: la codominancia o dominancia incompleta, genes letales, alelos múltiples y epistasis, entre otros.

7.1 CODOMINANCIA O DOMINANCIA INCOMPLETA

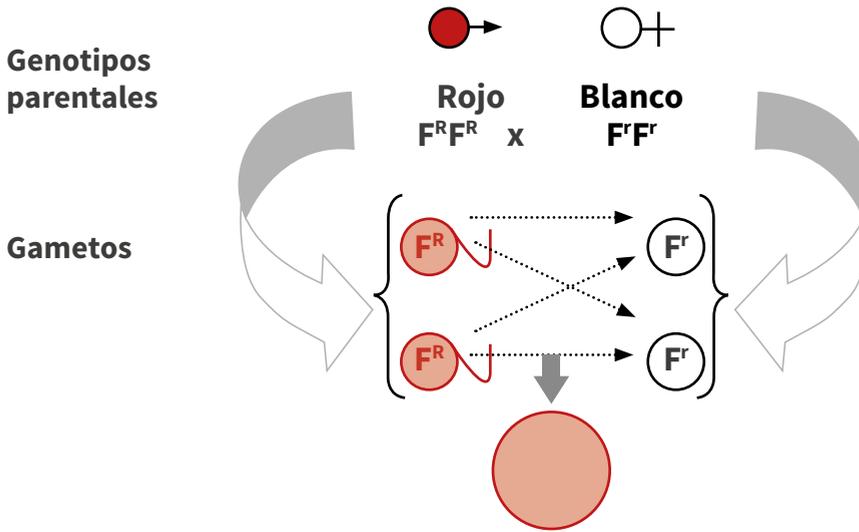
También se denomina herencia intermedia y se caracteriza porque el heterocigoto presenta un fenotipo intermedio al que producen los individuos homocigóticos; es decir, el heterocigoto no manifiesta la misma relación fenotípica del homocigoto dominante, como ocurre en la herencia de tipo mendeliano. Cuando hay dominancia incompleta entre dos alelos las proporciones fenotípicas en la F₂ son de 1:2:1 y el fenotipo describe el genotipo; diferente a la proporción mendeliana clásica 3:1.

Para este caso y para el análisis de los problemas que tienen que ver con este principio se emplea una simbología que consiste en utilizar una letra base en mayúscula, igual para los genes y un superíndice que puede ser una letra, un número o un símbolo que indica la variabilidad del gen para esa misma característica. Por ejemplo:

| | | |
|---------------------|---------------------------------|-----------------------|
| Fenotipo color rojo | : F ^R F ^R | Fenotipo color blanco |
| | : F ^r F ^r | Fenotipo color rosado |
| | : F ^R F ^r | |

Ejemplo:

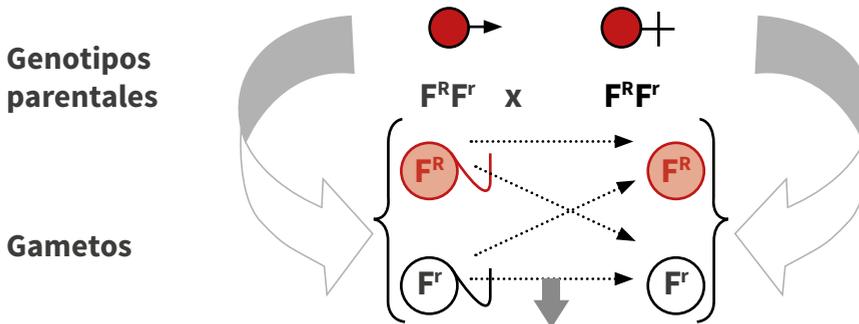
El color del pelaje en el ganado Shorthorn en el que se presentan tres tipos de color: rojo, blanco y ruano; en donde el ruano se produce al aparearse un animal rojo con uno blanco.



Cigotos F1 : Todos de tipo $F^R F^r$

Todos ruano

Si autocruzamos la F1, se tiene en la F2:



| | | | |
|--------------|-----------|-----|--------|
| Cigotos F2 : | $F^R F^R$ | 1/4 | Rojo |
| | $F^R F^r$ | 2/4 | Ruano |
| | $F^r F^r$ | 1/4 | Blanco |

Proporción fenotípica 1:2:1

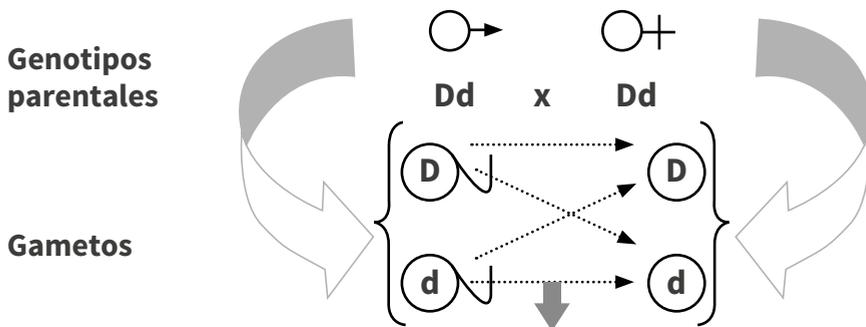
7.2 GENES LETALES

Son aquellos genes que producen la muerte del individuo durante el periodo prenatal o entre el nacimiento y el inicio de la madurez sexual; esto quiere decir que los individuos que poseen en su genoma genes letales jamás producirán descendencia.

Cuando hay presencia de genes letales las proporciones fenotípicas en la F2 son de 1:2 y el fenotipo describe el genotipo; diferente a la proporción mendeliana clásica 3:1.

Ejemplo:

En la raza de ganado lechero Dexter existe un gen que en estado homocigoto (recesivo) produce la muerte del ternero un poco después de su nacimiento; si se cruzan individuos portadores, ¿cuál es la proporción fenotípica y genotípica esperada en la progenie F1 adulta?



Individuos nacidos vivos: 1/4 normal, 1/2 portador y 1/4 afectado.

Individuos adultos F1: Como todos los individuos nacidos vivos no alcanzan a la adultez, entonces la proporción 4/4 que se tenía para los nacidos vivos se convierte en 3/3, donde: 1/3 son DD normales y 2/3 son Dd portadores.

7.3 ALELOS MÚLTIPLES

Hasta ahora, en todos los casos vistos, un gen solo representaba dos formas diferentes de expresión; pero puede ocurrir que un mismo gen tenga múltiples formas de presentarse o manifestarse; en este caso decimos que tenemos una serie de alelos múltiples. En este tipo de alelos normalmente se establece una jerarquía de dominancia; es decir, se señala qué tipo de alelos son más dominantes, que tipo están en estado intermedio o que tipo son más recesivos.

Ejemplo:

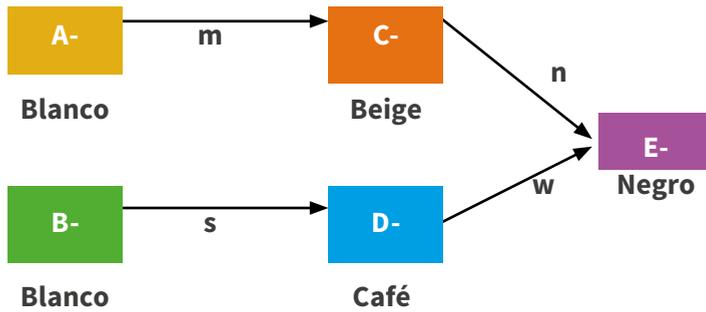
En *Drosophila* el color de los ojos está gobernado por una serie de alelos múltiples que hacen que el color varíe desde el rojo o tipo silvestre (w^+) a través del coral (w^c), sangre (w^b), eosina (w^e), cereza (w^ch), durazno (w^a), miel (w^h), ante (w^{bf}), matizado (w^t), perla (w^p), marfil (w^i), hasta el blanco (w). Cada alelo en el sistema, excepto w , produce pigmento, pero los alelos producen sucesivamente menos pigmento a medida que disminuye en la jerarquía de dominancia: $w^+ > w^c > w^b > w^e > w^ch > w^a > w^h > w^{bf} > w^t > w^p > w^i > w$. El alelo tipo silvestre (w^+) es completamente dominante y el w es completamente recesivo, frente a los demás alelos que forman la serie alélica.

En los conejos se encuentra un tipo de alelos múltiples que expresan diferente tipo de coloración en el pelaje N : permite la producción completa del color gris típico; n^{ch} cuando está en condición homociga remueve el pigmento amarillo del pelaje, lo que produce un color gris plata llamado chinchilla; n^{ch} cuando está en condición heterociga con otros alelos menores a la jerarquía de dominancia produce un pelaje gris claro; n^h produce un conejo blanco con las extremidades negras llamado Himalaya; n no produce pigmento, resultando un conejo albino. La jerarquía de dominancia es: $N > n^{ch} > n^h > n$; por lo anterior se pueden manifestar los siguientes fenotipos:

| GENOTIPOS POSIBLES | FENOTIPOS |
|-------------------------|----------------------|
| NN, Nn^{ch}, Nn^h, Nn | Totalmente coloreado |
| $n^{ch}n^{ch}$ | Chinchilla |
| $N^{ch}n^h, n^{ch}n$ | Gris claro |
| N^hn^h, n^hn | Himalaya |
| nn | Albino |

7.4 INTERACCIONES GÉNICAS

Las interacciones genéticas se refieren básicamente a la acción que pueden ejercer dos o más genes para la manifestación de una misma característica o fenotipo determinado; por ejemplo, miremos la siguiente ruta metabólica:



La anterior ruta metabólica se puede entender como sigue:

- Para que se exprese el color blanco únicamente se requiere la presencia del gen A- o B-.
- Para que se exprese el color beige se requiere la intervención de los genes A- y gen C- y la enzima m.
- Para que se exprese el color café se requiere la intervención de los genes B- y D- y la enzima s.
- Para que se exprese el color negro necesariamente deben estar presentes los genes A-, C y E- y las enzimas m y n, o los genes B-, D- y E- y las enzimas s y w.

Muchos caracteres en los organismos vivos se deben a la acción recíproca entre dos o más pares de genes.

Ejemplo:

Bateson y Punnett descubrieron que el tipo de cresta en las gallinas se debe a este fenómeno. Las gallinas de la raza Wayandotte poseen cresta denominada roseta, producida por la interacción de los genes R y p. La raza Brahma tiene una cresta denominada guisante, producida por la interacción de los genes r y P. Las gallinas andaluzas tienen un tipo de cresta simple causada por los genes r y p en estado homocigótico recesivo. Cuando se cruzan aves de cresta de roseta (RRpp) con aves de cresta simple (rrpp) los pollitos de la F₁ desarrollan crestas en forma de roseta y en la F₂ se obtienen proporciones fenotípicas de tres crestas de roseta por una de cresta simple. Igualmente sucede cuando se cruzan aves de cresta guisante (rrPP) con aves de cresta simple (rrpp): todos los pollitos en la F₁ presentan cresta en forma de guisante y en la F₂, por cada uno que presenten cresta simple se producen tres de cresta en forma de guisante.

Cuando se hace un cruce entre aves con cresta de roseta (RRpp) y aves con cresta en forma de guisante (rrPP) los genes R y P actúan recíprocamente para producir una cresta con apariencia de nuez (RrPp) en la F₁. En la F₂ se presenta la siguiente segregación:

gación: 9/16 con cresta de nuez, 3/16 con cresta de roseta, 3/16 con cresta guisante y 1/16 con cresta simple.

9/16 cresta de roseta: RRpp, Rrpp

3/16 cresta de guisante: rrPP, rrPp

3/16 cresta simple: rrpp

1/16 cresta de nuez: RrPp

Los genes R y P actúan como genes complementarios para producir la cresta de nuez y los genes r y p se complementan para producir la cresta en forma simple.

7.5 PROBLEMAS DE APLICACIÓN

1. Demuestre mediante problemas y empleando la simbología correspondiente cómo cambian las proporciones epistáticas contempladas en la tabla 1.3.4, al hacer el cruzamiento de prueba a uno de los progenitores.
2. El color de pelo en los cobayos está condicionado por un genotipo homocigoto; el color crema por un genotipo heterocigoto y el color blanco por un genotipo homocigoto. Cuando se cruzan cobayos amarillos entre sí toda la descendencia es amarilla; cuando se cruzan cobayos blancos entre sí toda la descendencia es blanca; cuando se cruzan cobayos amarillos y blancos toda su descendencia es crema y el apareamiento entre individuos crema entre sí origina individuos amarillos, crema y blancos en la proporción de 1:2:1. Utilice la simbología correspondiente para representar los cruces respectivos.
3. La forma de los rábanos puede ser larga (RL RL), redonda (RA RA) u oval (RLRA). Si se cruzan rábanos largos con redondos, ¿Qué proporciones fenotípicas y genotípicas se encontrarán en la F1 y F2?
4. En el ganado Shorthorn el alelo (R-) para el color rojo del pelo no es dominante sobre el color blanco (R'); el color roano es producido por la condición heterocigótica (RR'). Un ganadero en su hato tiene animales rojos, blancos y roanos y desea tener animales de un solo color. ¿Cuál sería el procedimiento que usted le aconsejaría a dicho ganadero?
5. Los pólipos en el colon (una anomalía del intestino grueso) y el desorden nervioso denominado corea de Huntington son enfermedades de origen genético en el hombre, ambas gobernadas por genes dominantes que se localizan en cromosomas no homólogos. Un hombre que es homocigoto recesivo para esta anomalía,

pero que lleva el gen dominante para el corea se casa con una mujer que lleva el gen dominante para la misma y que es homocigota recesiva para el corea. Esquematice el apareamiento entre estos dos individuos e indique las proporciones en que se esperan que sus hijos presenten una de las dos anomalías, las dos o ninguna de ellas.

6. Se sabe que un par de alelos codominantes en el frijol de soja determina el color de las hojas. El genotipo FO FO produce el color oscuro; el color verde pálido por el genotipo FP FP y el color amarillo por el genotipo FO FP, el cual tiene pocos cloroplastos y debido a este fenómeno las semillas no alcanzan la madurez. Si se polinizan plantas verdes de color oscuro con plantas verdes pálidas y se obtienen la generación F1 y F2, ¿cuáles serían las proporciones fenotípicas y genotípicas de la F2?
7. En gallinas existe un gen letal (l) recesivo ligado al cromosoma X. Si un macho heterocigoto, para ese gen letal, se cruza con una gallina normal, ¿cuál será la proporción de machos y hembras obtenida entre sus descendientes?
8. La enfermedad de Tay-Sachs es hereditaria recesiva y es tan grave que causa la muerte en los primeros años de vida en los individuos que la padecen cuando se encuentra en condición homocigótica. Se piensa que los dedos anormalmente cortos (braquifalangia) se deben al genotipo heterocigótico para un gen letal, siendo normal el individuo BB. ¿Cuáles son los fenotipos esperados entre niños y adolescentes hijos de padres braquifalángicos y heterocigóticos para la enfermedad de Tay-Sachs?
9. En algunas plantas de una rara especie las flores pueden ser de color rojo, blanco o rosa. Se sabe que este carácter está determinado por dos genes, rojo (Cr) y blanco (Cb), con herencia intermedia. ¿Cómo podrán ser los descendientes del cruce entre plantas de flores rosas y plantas de flores rojas?
10. Una serie de alelos múltiples gobierna la intensidad del color del pelaje en los ratones. B = color completo, b = color diluido y bl = letal en homocigosis. El orden de dominancia es: B > b > bl. Un ratón de color completo portador del gen letal es apareado con otro de color diluido también portador del gen letal. ¿Cómo será la descendencia viable?

CAPÍTULO 8

CRUZAMIENTOS NO MENDELIANOS II

Antes de iniciar la presentación de los contenidos correspondientes a cruzamientos no mendelianos II es importante enunciar y profundizar sobre dos estadísticos que son de bastante uso en genética, los cuales no fueron profundizados en el capítulo 3, dado que, para su explicación, el estudiante requiere en primer lugar el manejo de los conceptos de genética mendeliana, cruzamientos y variaciones mendelianas I.

8.1 EXPANSIÓN MULTIBINOMIAL O PRUEBA DE LAS PROPORCIONES TRINOMIALES

La distribución binomial puede ser generalizada para acomodar cualquier número de variables. Si los eventos $e_1, e_2, e_3, \dots, e_k$ ocurren $k_1, k_2, k_3, \dots, k_n$ veces, es respectivamente:

$$\frac{N!}{k_1! k_2! k_3! \dots k_n!} p_1^{k_1} p_2^{k_2} p_3^{k_3} \dots p_n^{k_n}$$

Donde

$N!$ = equivale al número total de individuos de la población

$k_1! k_2! k_3! \dots k_n!$ = equivale al número de individuos para cada clase fenotípica

$p_1^{k_1} p_2^{k_2} p_3^{k_3} \dots p_n^{k_n}$ = equivale a la probabilidad independiente para cada fenotipo

Ejemplo 1:

Los grupos sanguíneos de los seres humanos están bajo el control genético de un par de alelos codominantes. En familias con seis descendientes donde ambos padres son de tipo MN, ¿cuál es la probabilidad de encontrar tres hijos tipo M, dos de tipo MN y uno de tipo N?

Parentales: $L^M L^N \times L^M L^N$

$$\begin{aligned} F1: \frac{1}{4} L^M L^M &= \text{tipo M} \\ \frac{1}{2} L^M L^N &= \text{tipo MN} \\ \frac{1}{4} L^N L^N &= \text{tipo N} \end{aligned}$$

Sea p_1 la probabilidad de que el hijo sea tipo M = $\frac{1}{4}$, p_2 la probabilidad de que el hijo sea tipo MN = $\frac{1}{2}$ y p_3 la probabilidad de que el hijo sea tipo N = $\frac{1}{4}$.

Sea K_1 = número requerido de hijos con tipo M = 3, K_2 = número requerido de hijos con tipo MN = 2 y K_3 = número requerido de hijos con tipo N = 1.

$$N = 6$$

Reemplazando en la fórmula tenemos:

$$(p_1 + p_2 + p_3) = \frac{6!}{3!2!1!} (1/4)^3 (1/2)^2 (1/4) = 0.059 \text{ o } 5.9 \%$$

Esta sería la probabilidad de que en familias de seis descendientes tres sean de grupo sanguíneo M, dos de grupo Mn y uno de grupo N.

Ejemplo 2:

En el ganado Shorthorn el genotipo (**RR**) produce fenotipo del color rojo; el genotipo (**R'R'**) produce el fenotipo blanco; los individuos ruanos son del genotipo (**RR'**). Un ganadero tiene entre de su hato ocho vacas ruanas que fueron apareadas con toros ruanos. ¿Cuál es la probabilidad que de las ocho crías que espera dos sean rojas, cinco ruanas y una blanca?

Se podría solucionar el problema a través de la siguiente fórmula: $(p + q + r)^8$, pero no es práctica; es más fácil utilizando la fórmula de las proporciones trinómicas:

Parentales: **RR' X RR'**

$$\begin{aligned} F1: \quad \frac{1}{4} \text{RR} &= \text{color rojo} \\ \frac{1}{2} \text{RR}' &= \text{color ruano} \\ \frac{1}{4} \text{R'R}' &= \text{color blanco} \end{aligned}$$

Sea p_1 la probabilidad de que el hijo sea color rojo = $\frac{1}{4}$, p_2 la probabilidad de que el hijo sea color ruano = $\frac{1}{2}$ y p_3 la probabilidad de que el hijo sea color blanco = $\frac{1}{4}$.

Sea K_1 = número requerido de hijos de pelaje rojo = 2, K_2 = número requerido de hijos de pelaje ruano = 5 y K_3 = número requerido de pelaje blanco = 1.

$$N = 8$$

Reemplazando en la fórmula tenemos:

$$(p_1 + p_2 + p_3) = \frac{8!}{2!5!1!} (1/4)^2 (1/2)^5 (1/4) * 100 = 8,20 \%$$

El 8,20 % es la probabilidad de que de ocho crías que espera el ganadero dos sean rojas, cinco roanas y una blanca del cruce entre progenitores **RR' X RR'**.

8.2 LA PRUEBA DE PROPORCIONES FENOTÍPICAS POR CHI CUADRADO (χ^2)

El chi cuadrado es una medida no paramétrica de dispersión aplicada a poblaciones binomiales. Una población binomial es aquella en la que medimos un carácter cualitativo que se distribuye de acuerdo con la expresión del binomio.

El chi cuadrado es una herramienta estadística que permite estimar la probabilidad de determinar discrepancias entre proporciones fenotípicas observadas y aquellas esperadas para un patrón determinado de herencia y si estas discrepancias son significativas o si son tan pequeñas que se pueden adjudicar al azar.

Ejemplo:

De un cruce entre dos cepas puras de moscas de *Drosophila melanogaster* se obtuvo en la F2 un total de 524 individuos distribuidos en las siguientes clases fenotípicas: 290 moscas de ojos rojos y cuerpo negro, 90 moscas de ojos rojos y cuerpo amarillo, 100 moscas de ojos blancos y cuerpo negro y 44 moscas de ojos blancos y cuerpo amarillo.

- a. Proponga una hipótesis que explique estos resultados.
 - b. Esquematice el cruzamiento y compare los resultados observados con los esperados.
- a. $H_0 : O = E$; hay concordancia

Selección del nivel de probabilidad contra el cual se va a probar la hipótesis nula (5 %).

$H_a = O \neq E$; no hay concordancia.

Se rechaza H_0 si:

$$\begin{array}{l} \chi^2 \\ \text{calculada} \end{array} \geq \begin{array}{l} \chi^2_{\infty} \text{ (gl)} \\ \text{valor de la tabla} \end{array}$$

Se acepta H_0 si:

$$\begin{array}{l} \chi^2 \\ \text{Calculada} \end{array} < \begin{array}{l} \chi^2_{\infty} \text{ (gl)} \\ \text{valor de la tabla} \end{array}$$

b. Cálculo de proporciones esperadas de la F2

Para calcular las proporciones fenotípicas esperadas en la F2 nos basamos en los valores y fenotipos obtenidos experimentalmente; por ello se concluye que las características dominantes son ojo rojo (**AA**) y cuerpo negro (BB) mientras que los caracteres ojo blanco (aa) y cuerpo amarillo (**bb**) son recesivos; por lo tanto el cruce es el siguiente:



F1: Todos los individuos serán (**AaBb**); es decir, de ojos rojos y cuerpo negro. Al cruzarlos entre sí tenemos:



9/16 van a ser individuos **A_B_**; es decir, de ojos rojos y cuerpo negro. 3/16 van a ser individuos **A_bb**; es decir, de ojos rojos y cuerpo amarillo. 3/16 van a ser individuos **aaB_**; es decir, de ojos blancos y cuerpo negro. 1/16 van a ser individuos **aabb**; es decir, de ojos blancos y cuerpo amarillo

De esta manera determinamos el número de individuos que se esperaría para cada clase fenotípica así:

$$\frac{9}{16} \times 524 = 295 \text{ moscas de ojos rojos y cuerpo negro}$$

$$\frac{3}{16} \times 524 = 98 \text{ moscas de ojos rojos y cuerpo amarillo}$$

$$\frac{3}{16} \times 524 = 98 \text{ moscas de ojos blancos y cuerpo negro}$$

$$\frac{1}{16} \times 524 = 33 \text{ moscas de ojos blancos y cuerpo amarillo}$$

Al organizar los datos en una tabla de chi cuadrado tenemos:

| FENOTIPOS | Valores observados (O) | Valores esperados (E) | (O-E) | (O-E) ² | (O-E) ² /E |
|------------------------------|------------------------|-----------------------|----------|--------------------|-----------------------|
| Ojos rojos - cuerpo negro | 290 | 295 | -5 | 25 | 0.08 |
| Ojos rojos - cuerpo amarillo | 90 | 98 | -8 | 64 | 0.65 |
| Ojos blancos - cuerpo negro | 100 | 98 | 2 | 4 | 0.04 |
| Ojos blancos - cuerpo blanco | 44 | 33 | 11 | 121 | 3.66 |
| Totales | 524 | 524 | / | / | 4.43 |

El valor de chi cuadrado corresponde a 4.43

Los grados de libertad para este caso son tres; ubicando el valor de chi cuadrado obtenido en nuestro ejercicio para tres grados de libertad en una tabla de distribución de chi cuadrado tenemos que este valor se encuentra entre el 20 % y 30 % de probabilidad de ocurrencia; en otras palabras, podemos decir que se acepta la hipótesis nula.

8.3 PRECAUCIONES EN EL USO DE CHI CUADRADO EN GENÉTICA

- No debe usarse con porcentajes que se deriven de frecuencias para calcular las proporciones esperadas ni las observadas.
- Es importante para el estudio de frecuencias numéricas en herencia cualitativa.
- No debe usarse con muestras donde el total de individuos observados (N) sea menor que el total de los individuos necesarios para obtener las proporciones fenotípicas correctas.

8.4 LAS EPISTASIS

Cuando un gen solapa o inhibe la manifestación de otro gen que no es alelo hablamos de epistasis. Se denomina epistático al gen que se manifiesta e hipostático al gen no alélico que se inhibe o se reprime.

Los genes que causan el fenómeno de la epistasis pueden estar localizados en el mismo cromosoma o en cromosomas diferentes.

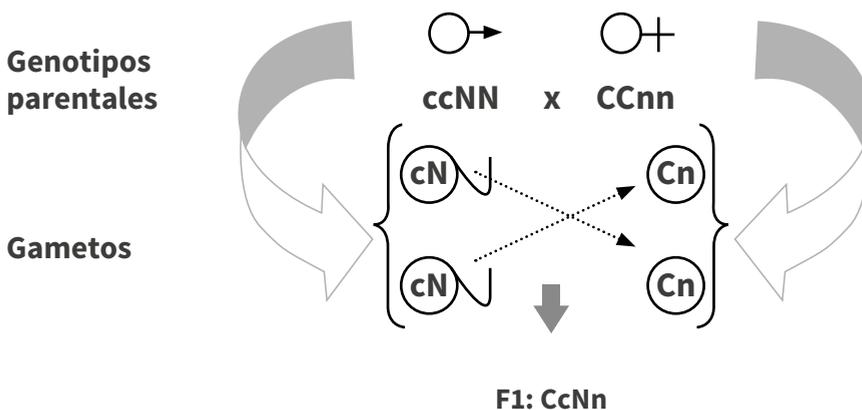
Se conocen seis tipos diferentes de interacciones génicas con epistasis, tres de ellas se manifiestan con tres fenotipos y las otras tres tienen solo dos fenotipos y cada una de ellas con una denominación diferente.

Epistasis recesiva simple o sencilla

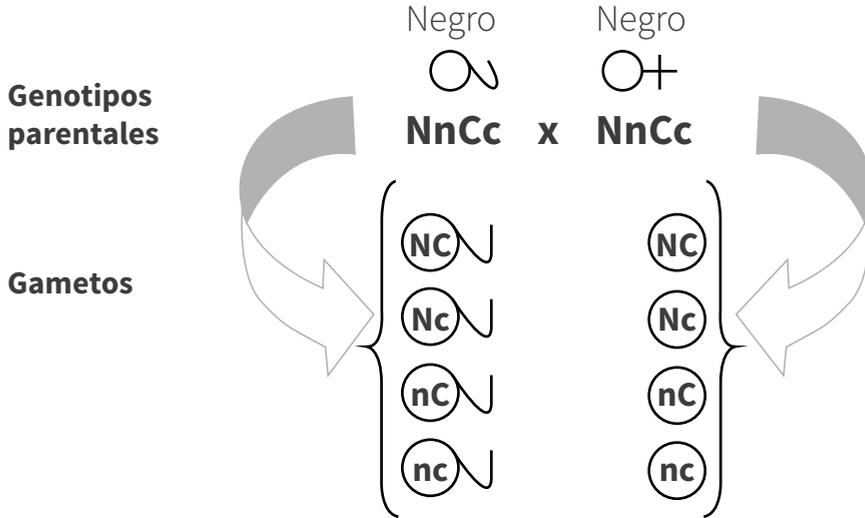
Cuando el genotipo recesivo de un locus (por ejemplo yy) enmascara la expresión de los alelos del locus Z se dice que el locus Y presenta epistasis recesiva sobre el locus Z . Solo si el alelo dominante está presente en el locus Y , pueden expresarse los alelos del locus Z hipostático; o sea que el gen yy en estado homocigótico es epistático a los genes Z y z , razón por la cual la proporción $9:3:3:1$ se convierte en $9:3:4$, obteniéndose tres fenotipos.

Ejemplo:

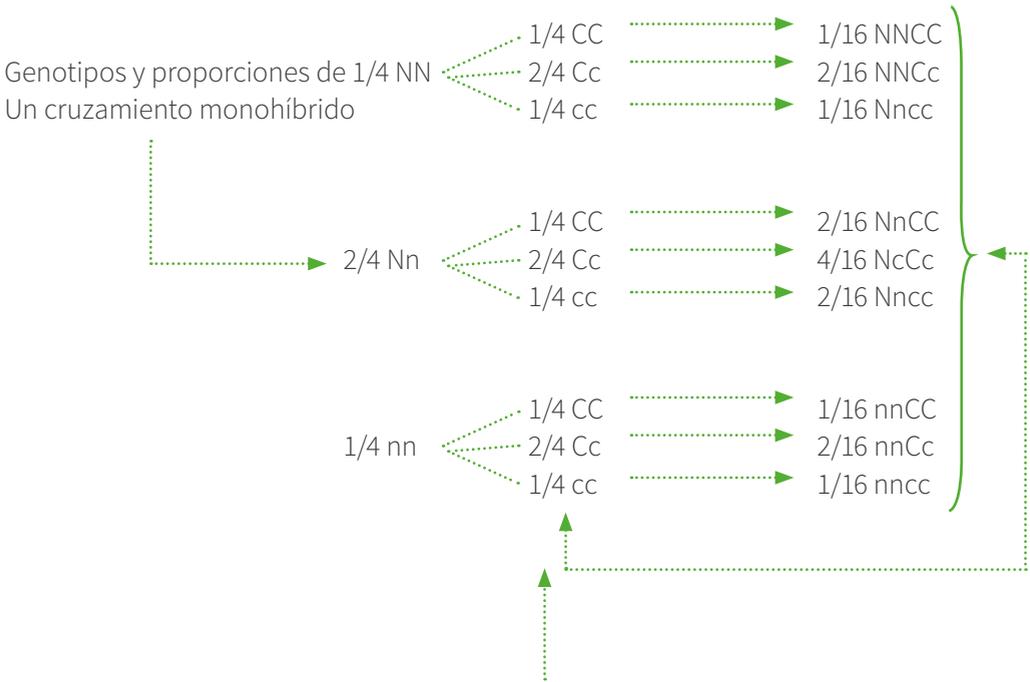
En el ratón se presentan tres tipos de colores: negro, marrón y albino. El color negro (N -) es dominante al marrón (n); el pigmento (C -) es dominante al albino (cc), pero cc es epistático a N - y a nn . Si cruzamos un ratón homocigoto albino ($ccNN$) con una hembra homocigota color marrón ($CCnn$), ¿cuáles serían las proporciones esperadas en la descendencia F_2 ?



Todos son negros. Al cruzar toda la F1 entre



Empleando el árbol gamético tenemos:



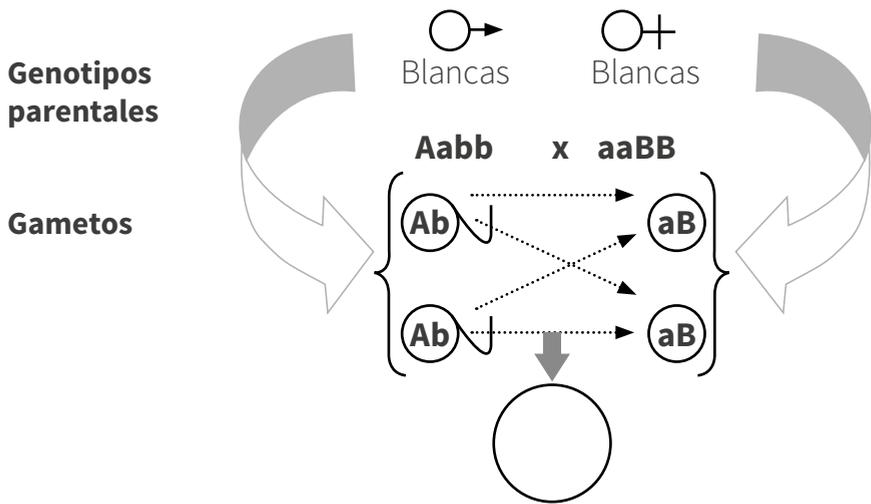
Teniendo en cuenta que el gen cc es epistático de N - y de nn entonces: 9/16 son ratones negros; 3/16 son ratones color marrón y 4/16 son ratones albinos. Se obtiene una proporción fenotípica 9:3:4.

Epistasis recesiva doble

Se da si los alelos recesivos en uno de los locus o en ambos producen el mismo fenotipo; en cambio, cuando los alelos dominantes están juntos se complementan y dan lugar a otro fenotipo diferente. El resultado de esta interacción génica son dos fenotipos en una relación de 9:7.

Ejemplo:

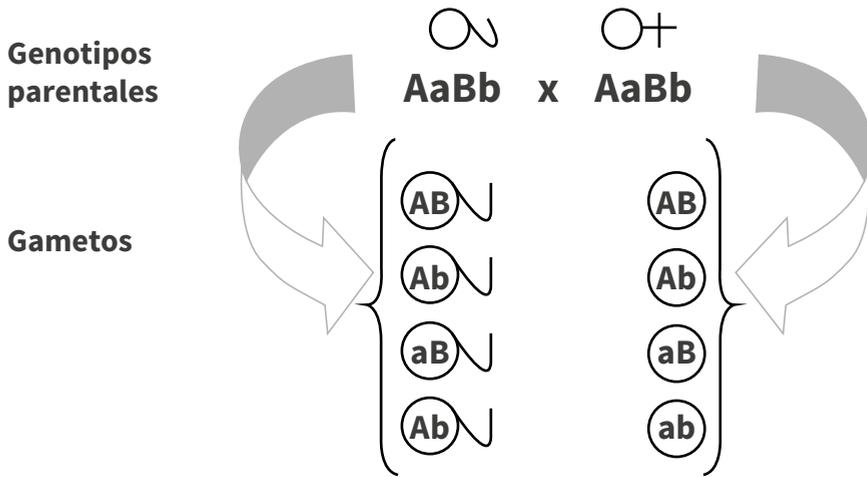
En un tipo de plantas, los genes aa y bb son epistáticos a sus respectivos alelos (es decir A - y B -) y producen flores blancas; cuando las plantas poseen los genes A - y B - sus flores son de color violeta. Determine las proporciones fenotípicas de la F_1 y la F_2 entre el cruce de plantas con flores blancas homocigas de genotipos $AAbb$ y $aaBB$.



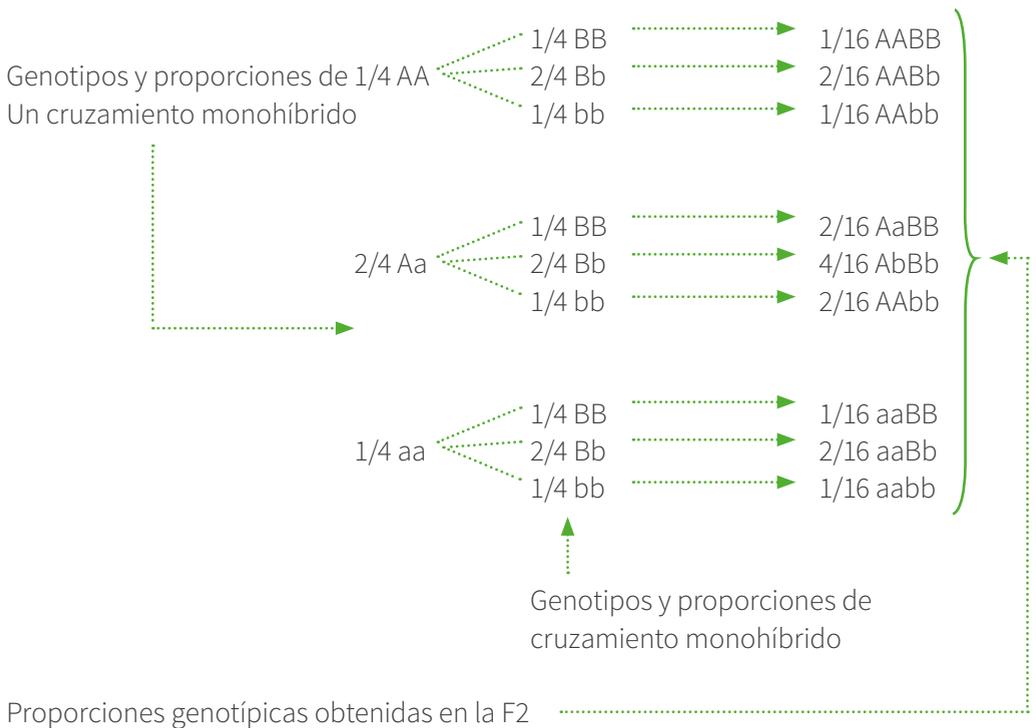
Cigotos F_1 : todos de tipo

$AaBb$ plantas con flores color púrpura

Al cruzar toda la F1 entre sí tenemos:



Para poder determinar los cigotos generados en la F2 podemos emplear el árbol gamético así:



Teniendo en cuenta que los genes aa y bb son epistáticos de $A-$ y $B-$ entonces: $9/16$ son plantas con flores color púrpura y $7/16$ son plantas con flores color blanco. Se obtiene una proporción fenotípica de $9:7$.

Epistasis dominante simple o sencilla

Si el alelo dominante en un locus, por ejemplo el alelo M , produce cierto fenotipo sin tomar en cuenta la condición alélica en el otro locus (N), se dice que el locus M es epistático al locus N . El alelo M , es capaz de expresarse en presencia de N o n ; solo cuando el genotipo del individuo es homocigoto recesivo en el locus epistático (mm), se expresan los alelos del locus hipostático (N o n). En tal sentido, los genotipos $M-N-$ y $M-nn$ producen el mismo fenotipo mientras que $mmN-$ y $mmnn$ dan dos fenotipos adicionales; por lo tanto, la proporción clásica de $9:3:3:1$ se convierte en $12:3:1$; así, se obtienen tres fenotipos.

Ejemplo:

En los perros el gen $T-$ gobierna el color blanco y es epistático a los genes $N-$ para el color negro y nn para el color marrón. Si cruzamos un perro blanco de genotipo $TTNN$ con una hembra color marrón $ttnn$, ¿qué proporciones se obtendrían en la F_2 ?

Siguiendo el mismo procedimiento de los problemas anteriores se obtienen las siguientes proporciones genotípicas en la F_2 : $9/16$ son de genotipo $T-N-$, $3/16$ son de genotipo $T-nn$, $3/16$ son de genotipo $ttN-$ y $1/16$ es de genotipo $ttnn$.

Teniendo en cuenta que el gen $T-$ es epistático de $N-$ y de nn se obtiene: $12/16$ serán perros color blanco $3/16$, serán perros color negro y $1/16$ serán perros color marrón. De esta manera obtenemos una proporción fenotípica de $12:3:1$.

Nota. El estudiante realizará la explicación empleando el diagrama del árbol gamético.

Epistasis dominante doble

En este tipo de interacción genética se puede presentar el mismo fenotipo si intervienen dos genes dominantes o un gen dominante con un recesivo; los genes recesivos manifiestan un fenotipo diferente. Básicamente serán individuos que no manifestarán la condición. En esta interacción genética se tienen proporciones fenotípicas $15:1$ y se obtienen dos fenotipos.

Ejemplo:

En las aves de corral, ciertas razas presentan plumas en las patas mientras que la mayoría de las razas carecen de ellas. Aparentemente, la presencia de plumas en las patas se debe a la interacción de genes dominantes que interactúan y son epistáticos a los genes recesivos. ¿Qué proporciones fenotípicas se obtendrán en la generación F2 del cruce entre aves con plumas en las patas de genotipo FFPP con aves sin plumas en las patas de genotipo ffpp?

Siguiendo el mismo procedimiento de los problemas anteriores se obtienen las siguientes proporciones genotípicas en la F2: 9/16 son de genotipo F-P-, 3/16 son de genotipo F-pp, 3/16 son de genotipo ffP- y 1/16 es de genotipo ffpp.

Teniendo en cuenta que los genes F- y P- y F-pp y ffP- producen aves con plumas en las patas y que el genotipo ffpp produce aves sin plumas en las patas, se obtienen 15/16 aves con plumas en las patas y 1/16 aves sin plumas en las patas. De esta manera obtenemos una proporción fenotípica de 15:1

Nota. El estudiante realizará la explicación empleando el diagrama del árbol gamético.

Epistasis con efecto acumulativo

La proporción clásica de 9:3:3:1 se transforma en 9:6:1 cuando la condición dominante (ya sea homocigótica o heterocigótica) en cualquiera de los locus (pero no en ambos) produce el mismo fenotipo. Este tipo de interacción produce tres fenotipos diferentes.

Ejemplo:

El color rojo de los cerdos de la raza Duroc es producido por la interacción entre los genes H- y C-; el color amarillo por la interacción de los genes hh y C- o H- y cc y el color blanco, que es bastante raro, se produce cuando el animal es homocigoto recesivo para los genes hhcc. Del cruce entre un verraco amarillo HHcc y una cerda amarilla hhCC, ¿cuáles serán las expresiones fenotípicas en la F2?

Siguiendo el mismo procedimiento de los problemas anteriores se obtienen las siguientes proporciones genotípicas en la F2: 9/16 son de genotipo H-C- 3/16, son de genotipo H-cc, 3/16 son de genotipo hhC- y 1/16 es de genotipo hhcc.

Teniendo en cuenta que los genes H- y C- producen individuos color rojo, que los genes hhC- y H-cc producen individuos color amarillo y que el genotipo hhcc produce indivi-

duos color blanco, se obtienen 9/16 cerdos color rojo 6/16 cerdos color amarillo y 1/16 cerdos color blanco. De esta manera obtenemos una proporción fenotípica de 9:6:1.

Nota. El estudiante realizará la explicación empleando el diagrama del árbol gamético.

TABLA 5. Resumen de las proporciones epistáticas involucrando dos pares de genes

| Genotipos | A - B - | A - bb | aaB - | aabb |
|---|---------|--------|-------|------|
| Proporción clásica | 9 | 3 | 3 | 1 |
| Epistasis dominante simple | 12 | | 3 | 1 |
| Epistasis recesiva simple | 9 | 3 | 4 | |
| Genes duplicados con efecto acumulativo | 9 | 6 | | 1 |
| Epistasis dominantes doble | 15 | | | 1 |
| Epistasis recesiva doble | 9 | 7 | | |
| Interacción de dominantes y recesivos | 13 | | 3 | |

Fuente: Stansfield, (2002)

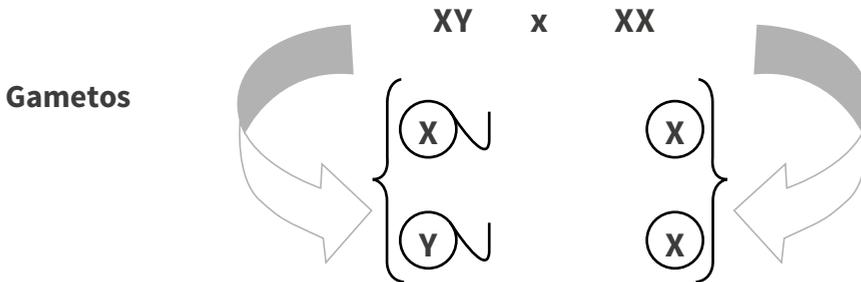
8.5 HERENCIA ALOSÓMICA Y AUTOSÓMICA

El sexo es un carácter biológico que en casi todas las especies sexuadas está genéticamente determinado. En la mayoría de las especies eucariotas los individuos pertenecen a uno de dos sexos. En las especies que nos son más familiares, como los animales y las plantas, la existencia de los sexos está relacionada con la reproducción. El macho y la hembra producen por división celular meiótica diferentes gametos que se unen en el proceso de la fecundación, produciéndose la descendencia. En los protistas y los hongos la reproducción es casi siempre asexual por mitosis, existan o no los sexos; además, cuando existen no suelen diferenciarse morfológicamente. Sencillamente se distinguen porque las células de diferente sexo reaccionan entre sí cuando se encuentran, produciendo esporas sexuales por meiosis (Stansfield, 2002).

8.6 MECANISMOS DE DETERMINACIÓN SEXUAL

Se sabe que los mamíferos, *Drosophila* y el humano presentan un dimorfismo sexual claramente identificable en un par de cromosomas: los autosomas o cromosomas sexuales (XX para el caso de las hembras y XY para el caso de los machos) (Stansfield, 2002).

Por lo anterior, si realizamos un cruce entre una hembra y un macho, la hembra solo produciría gametos de tipo X y el macho gametos de tipo X y de tipo Y. En las especies que tienen este mecanismo de determinación sexual la hembra se conoce como el sexo homogamético (ya que produce gametos de un solo tipo) y el macho se denomina el sexo heterogamético (ya que produce dos tipos diferentes de gametos). Veamos en forma esquemática cómo ocurre dicho proceso:



sexo de la descendencia XX o hembra y XY o macho

Cuando se habla de características o caracteres ligados al sexo nos referimos a aquellos que se presentan en el cromosoma X, específicamente en la porción no homóloga.

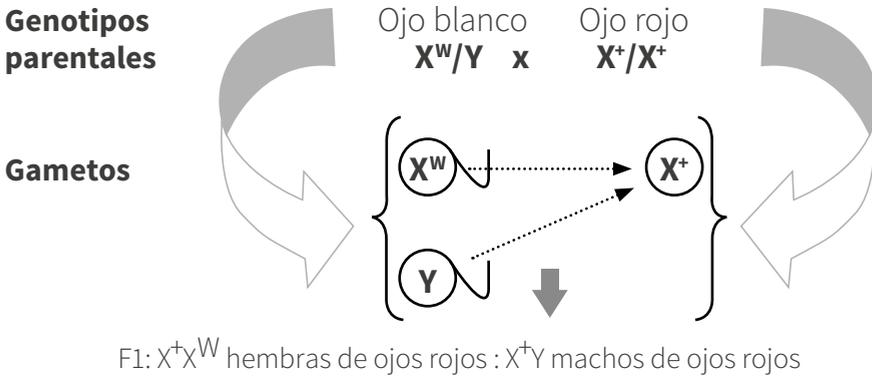
En el caso de las aves, el macho es el sexo homogamético (ZZ) ya que tiene dos cromosomas iguales y la hembra es el sexo heterogamético (ZW); por tanto, la expresión de los genes ligados al sexo sigue un esquema de herencia alternada en los sexos, de las madres a las nietas, a través de sus hijos portadores.

Si por ejemplo se cruza un gallo Plymouth Rock (de plumaje barrado) con una gallina Menorca negra, toda la descendencia será barrada; si por el contrario, el cruce se hace entre un gallo menorquino negro y una gallina barrada Plymouth Rock, esta hembra transmite el carácter barrado solo a sus descendientes machos mientras que las hembras serán uniformemente negras. La distinción de los sexos se puede apreciar desde la eclosión; los pollitos tienen en la cabeza una mancha más clara que el resto de sus plumones negros mientras que las hembras son negras.

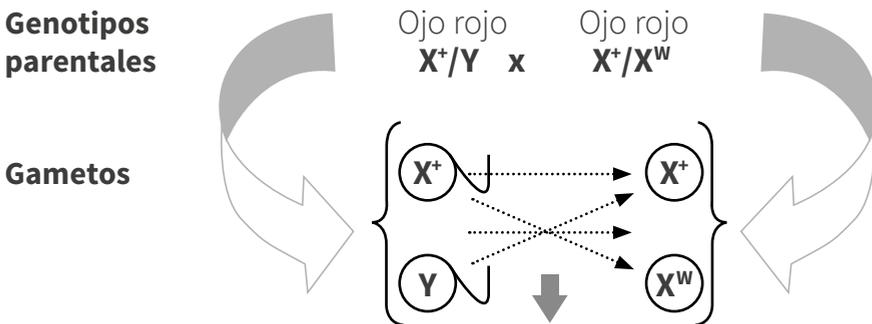
Igualmente, puede encontrarse otro tipo de determinación sexual como es el mecanismo XO o ZO, el cual indica la deficiencia de uno de sus cromosomas sexuales (Stansfield, 2002).

8.7 HERENCIA LIGADA AL SEXO EN DROSOPHILA

Una de las primeras evidencias de la herencia ligada al sexo fue dada por Thomas H. Morgan cerca de 1920 durante sus estudios sobre el color de ojos en *Drosophila*. En las moscas el color normal de los ojos es rojo y es dominante sobre el color blanco. Morgan estableció que el patrón de herencia del color de los ojos blancos era una característica ligada al sexo. Su experimento consistió en cruzar un macho de ojos blancos (w) puro con una hembra de ojos rojos pura ($++$); de esta manera obtuvo en su F1 que todas las hembras y todos los machos eran de ojos rojos, lo que indicaba que el carácter de ojos blancos era recesivo (Stansfield, 2002).

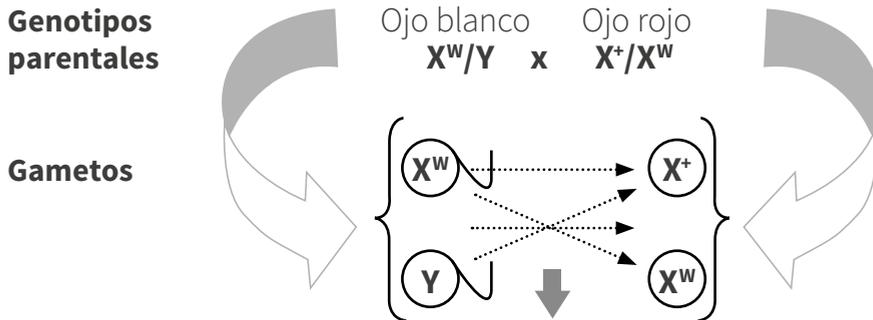


Al cruzar entre sí los machos y las hembras de la F1 se obtenía en la F2 una proporción fenotípica de 3:1 consistente en 3/4 de individuos de ojos rojos (2/4 hembras y 1/4 machos) y 1/4 de individuos de ojos blancos (únicamente machos).



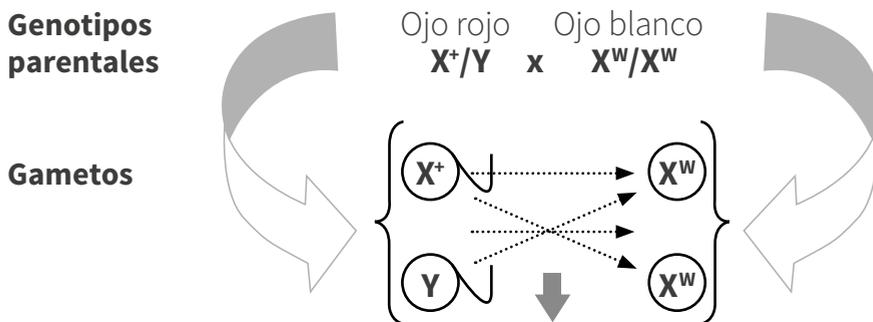
F2 : X^+X^W 1/4 hembras de ojos rojos, X^+X^+ 1/4 hembras de ojos rojos, X^+Y 1/4 machos de ojos rojos y X^WY 1/4 machos de ojos blancos. Total: 2/4 hembras de ojos rojos, 1/4 machos de ojos rojos y 1/4 machos de ojos blancos.

Posteriormente se hizo el cruce entre machos de ojos blancos con hembras de ojos rojos (portadoras) descendientes del cruce anterior y se obtuvieron machos de ojos rojos, hembras de ojos rojos, machos de ojos blancos y hembras de ojos blancos (proporción 1: 1: 1: 1).



Generación: $X^W X^+$ 1/4 hembras de ojos rojos, $X^W X^W$ 1/4 hembras de ojos blancos, X^+Y 1/4 machos de ojos rojos y $X^W Y$ 1/4 machos de ojos blancos.

Finalmente, en un cruzamiento entre hembras puras de ojos blancos y machos de ojos rojos, se obtuvo que todas las hembras eran de ojos rojos y todos los machos eran de ojos blancos (proporción 1: 1).



Generación: X^+X^W 1/2 hembras de ojos rojos X^WY y 1/2 machos de ojos blancos.

Esta herencia cruzada es típica de los genes ligados al sexo y se debe particularmente a que el cromosoma Y no lleva alelos homólogos a los locus para el ojo blanco del cromosoma X; de hecho, en la mayoría de los organismos el cromosoma Y carece virtualmente de genes ligados; por tanto, los machos solo llevan un alelo para caracteres ligados al sexo.

En los organismos diploides normales con mecanismos de determinación sexual (XX - XY), una característica gobernada por un gen recesivo ligado al sexo comúnmente se manifiesta de la siguiente manera:

- Se encuentra más frecuentemente en machos que en hembras de la especie.
- No aparece en hembras a menos que también aparezca en el progenitor paterno.
- Rara vez aparece en el padre e hijo y eso solo ocurre si el progenitor femenino es portador.
- El carácter puede transmitirse a lo largo de toda una serie de hembras portadoras y, de ser así, la relación de parentesco existente entre los machos afectados se establece por intermedio de hembras.

Por otro lado, un rasgo gobernado por un gen dominante ligado al sexo se manifiesta comúnmente así (Stansfield, 2002):

- Se encuentra más frecuentemente en las hembras que en los machos de la especie.
- Aparece en toda la descendencia femenina de un macho que muestre el rasgo.
- No se transmite a ningún hijo si la madre no exhibe la característica.

8.8 HERENCIA LIGADA AL SEXO EN MAMÍFEROS

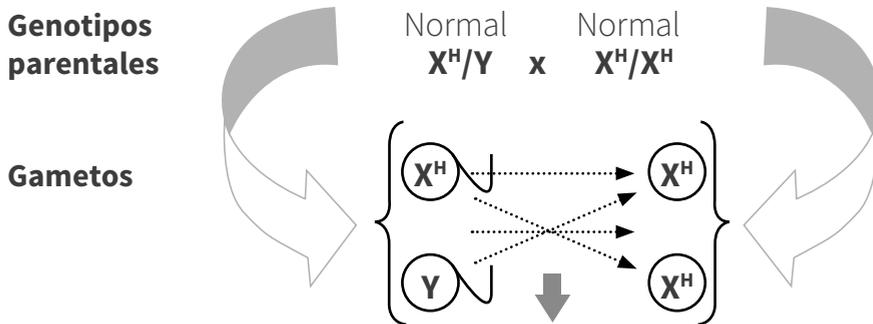
A pesar de la gran cantidad de investigaciones realizadas en animales para detectar el tipo de herencia ligada al sexo, solo se han detectado unos cuantos caracteres; por ejemplo, en el ratón se han encontrado cerca de 20 genes ligados al sexo. En los gatos domésticos se ha detectado que los machos pueden ser negros o amarillos, en cambio las hembras pueden ser negras, con dibujos tipos carey (heterocigotas) o amarillas, siendo estos colores gobernados por la herencia ligada al sexo (Stansfield, 2002).

8.9 HERENCIA LIGADA AL SEXO EN EL HOMBRE

El hombre posee 22 pares de cromosomas (autosomas) y un par sexual, el XX para el caso del sexo femenino y el XY para el caso del sexo masculino; por tal motivo, es el macho el que determina el sexo de un nuevo ser.

Analizando un poco respecto a los genes que se encuentran en el segmento no homólogo del cromosoma X en el hombre podemos resaltar, entre otros, los genes que provocan el daltonismo, la hemofilia, las cataratas congénitas, la distrofia muscular, el síndrome de feminización testicular, la ausencia de incisivos centrales, las pestañas dobles, la mancha blanca de pelo en la región occipital, etc. Estos caracteres son gobernados por genes tanto recesivos como dominantes (Stansfield, 2002).

Para entender la manera como se hereda este tipo de herencia en el hombre, tomemos como ejemplo la hemofilia, en donde genotípicamente una mujer normal puede ser $X^H X^H$ o $X^H X^h$. Una mujer hemofílica sería la que presentara en los dos cromosomas el gen recesivo para la hemofilia $X^h X^h$. En el apareamiento entre un hombre normal y una mujer normal todos los hijos serían normales independiente del sexo de los niños.



Descendencia: 1/2 mujeres $X^H X^H$ normales y 1/2 hombres $X^H Y$ normales. Todos los individuos producto del cruzamiento son normales.

En la tabla 6 se indican todos los tipos de apareamientos, gametos y proporciones que cabe esperar en la progenie de un par de alelos X^H y X^h ligados al sexo.

TABLA 6. Tipos de apareamientos, gametos y proporciones que cabe esperar en la progenie de un par de alelos x^H y x^h ligados al sexo

| Tipos de apareamiento | Gametos | | Progenie | |
|-----------------------|------------|------------|---------------------------------------|---|
| | Femeninos | Masculinos | Genotipos | Fenotipos |
| $x^Hx^H \times x^HY$ | x^H, x^H | x^H, Y | x^Hx^H x^HY | Todos normales |
| $x^Hx^h \times x^HY$ | x^H, x^h | x^H, Y | x^Hx^H x^Hx^h x^HY x^hY | 1/2 normales 1/2 transmisoras 1/2 normales 1/2 afectados |
| $x^hx^h \times x^HY$ | x^h, x^h | x^H, Y | x^Hx^h x^hY | Todas transmisoras Todos afectados |
| $x^Hx^H \times x^hY$ | x^H, x^H | x^h, Y | x^Hx^h x^HY | Todas transmisoras Todos normales |
| $x^Hx^h \times x^hY$ | x^H, x^h | x^h, Y | x^Hx^h x^hx^h x^HY | 1/2 transmisoras 1/2 afectadas 1/2 normales |
| | | | x^hY | 1/2 afectados |
| $x^hx^h \times x^hY$ | x^h, x^h | x^h, Y | x^hx^h x^hY | Todos afectados |

8.10 HERENCIA HOLÁNDRICA EN EL HOMBRE

Los genes localizados en la porción no homóloga del cromosoma Y determinan la herencia “holándrica”. Dicha herencia se transmite a través de la línea paterna ya que todo padre que posea el gen se lo transmitirá a sus hijos varones y ninguna de sus hijas tendrá el carácter; por lo tanto, estas no se lo transmitirán a su progenie.

El ejemplo clásico de este tipo de herencia en el hombre es el carácter del pelo en las orejas (hipertriosis) en el hombre (Stansfield, 2002).

8.11 HERENCIA AUTOSÓMICA

Este tipo de herencia se asocia con los autosomas, es decir todo el conjunto de cromosomas que hacen parte del individuo, excluyendo los cromosomas sexuales; en este tipo particular de herencia se distinguen dos tipos: la herencia autosómica dominante, que se manifiesta en todas las generaciones y se transmite solamente por individuos afectados; los individuos no afectados o que no porten el carácter no manifestarán el rasgo a su descendencia y la aparición y transmisión del carácter no son influidas por el sexo; es decir, los machos y hembras tienen las mismas probabilidades de poseer o transmitir el carácter. El otro tipo de herencia autosómica es la recesiva, la cual se puede manifestar en un individuo solamente si sus padres son portadores del carácter, de tal forma que resulta homocigoto para este gen; este tipo de herencia no se manifiesta en todas las generaciones.

Algunas enfermedades que son producto de herencia autosómica dominante y recesiva son: la neurofibromatosis, la acondroplasia, el síndrome de Marfan, la distrofia miotónica, la enfermedad de las células falciformes, la enfermedad de Gaucher, La fibrosis quística, la fenilcetonuria, entre otras. Este tipo de herencia se puede entender bajo el principio de herencia mendeliana (Stansfield, 2002).

8.12 HERENCIA INFLUIDA POR EL SEXO

Los genes para la herencia influida por el sexo son llevados en los autosomas o en las porciones homólogas de los cromosomas sexuales y su manifestación depende del sexo del individuo. En el heterocigoto los genes se manifiestan como dominantes en el macho y recesivos en la hembra. Un ejemplo de este tipo de herencia es la presencia o no de cuernos en los ovinos.

TABLA 7. Herencia de los cuernos en los ovinos; carácter influido por el sexo

| Genotipo | Fenotipo de los machos | Fenotipo de las hembras |
|----------|------------------------|-------------------------|
| CC | con cuernos | con cuernos |
| Cc | con cuernos | sin cuernos |
| cc | sin cuernos | sin cuernos |

Otro tipo de herencia influida por el sexo se presenta en la raza de ganado lechero europeo Ayrshire en el cual se presentan dos tipos de colores del pelaje: el caobo y blanco y el rojo y blanco. Si el macho es heterocigoto es de color caoba y blanco y si la hembra es heterocigota ella es roja y blanco (Stansfield, 2002).

TABLA 8. Herencia del color del pelaje en el ganado lechero europeo Ayrshire

| Genotipo | Fenotipo de los machos | Fenotipo de las hembras |
|----------|------------------------|-------------------------|
| RR | Caoba y blanco | Caoba y blanca |
| Rr | Caoba y blanco | Rojo y blanco |
| rr | Rojo y blanco | Rojo y blanco |

Otro tipo de herencia influida por el sexo es el relativo al plumaje del gallo y la gallina. En la gallina se conoce un gen dominante (P) para la producción de plumaje de gallina. Las hembras siempre poseen plumaje de gallina independientemente de su genotipo (PP), (Pp) o (pp) debido a que no poseen hormonas masculinas para producir el plumaje de gallo. En los gallos el gen (P) impide el desarrollo del plumaje de gallo, de modo que los genotipos (PP) y (Pp) presentan plumaje de gallina; en cambio, los gallos de genotipo (pp) poseen plumaje de gallo. Este carácter es limitado al gallo y se debe a la interacción de los genes con las hormonas producidas por el macho.

TABLA 9. Herencia de las plumas en el gallo y la gallina

| Genotipo | Fenotipo en el gallo | Fenotipo en la gallina |
|----------|----------------------|------------------------|
| PP | Plumaje de gallina | Plumaje de gallina |
| Pp | Plumaje de gallina | Plumaje de gallina |
| pp | Plumaje de gallo | Plumaje de gallina |

En el hombre cabe destacar dos tipos de herencia influidas por el sexo como son la calvicie prematura y la cortedad del dedo índice, ambos dominantes en el hombre y recesivos en la mujer (Stansfield, 2002).

TABLA 10. Herencia influida por el sexo en el hombre de la calvicie prematura y la cortedad del dedo índice

| Genotipo | Fenotipo en el hombre | Fenotipo en la mujer | Genotipo | Fenotipo en el hombre | Fenotipo en la mujer |
|----------|-----------------------|----------------------|----------|-----------------------|----------------------|
| AA | Calvo | Calva | DD | Dedo corto | Dedo corto |
| Aa | Calvo | No calva | Dd | Dedo corto | Dedo largo |
| aa | No calvo | No calva | dd | Dedo largo | Dedo largo |

La explicación de la razón del tipo de herencia influida por el sexo, en el caso de los animales, se debe a la producción de hormonas por sus glándulas endocrinas, las cuales son vertidas a la sangre e influyen en la actividad celular de los tejidos en acción conjunta con los genes propios del individuo.

8.13 PROBLEMAS DE APLICACIÓN

1. Cuando ratas amarillas homocigóticas son apareadas con ratas de color negro homocigóticas toda la F₁ es de color gris. Al aparear entre sí los individuos de la F₁ en la F₂ se produjeron 20 amarillos, 56 grises, 4 de color crema y 16 negros.
 - a. Indique los símbolos apropiados para cada uno de los genotipos de cada color.
 - b. ¿Cuántas ratas de las 96 de la F₂ se esperarían que fueran grises?
 - c. ¿Cómo es la herencia de estos colores?

2. El color blanco en el fruto de la calabaza es debido a un gen dominante (A) y su alelo recesivo (a) da origen a un fruto de color. El color amarillo del fruto está regido por un gen hipostático de distribución independiente (P) y el fruto verde por su alelo recesivo (p). Al aparearse individuos dihíbridos en la descendencia aparece una proporción de 12 blancos: 3 amarillos: 1 verde. ¿Qué proporción de color de fruto se espera de los apareamientos:
 - a. AApp x AaPp
 - b. AaPp x aapp
 - c. AaPp x AaPp

3. En el maíz existen dos tipos de genes situados en los cromosomas tres y nueve que son dominantes y producen una aleurona de color, los genes B₁ y B₂, respectivamente. Todas las demás combinaciones dan lugar a una aleurona sin color. Dos sepas puras sin color son apareadas en la F₁ toda es de color.
 - a. ¿Cuáles son los genotipos de los padres de la F₁?
 - b. ¿Qué proporciones fenotípicas se pueden esperar en la F₂?
 - c. ¿Qué proporción genotípica existe de color en la F₂?

4. En la cebolla el color del bulbo está dado por dos pares de alelos. Una cepa roja pura es cruzada con una cepa blanca pura y toda la descendencia es roja. En la F₂ resultan de varios cruces de la F₁: 94 cebollas blancas, 76 amarillas y 218 rojas.
 - a. ¿A qué proporción epistática se aproximan estos datos? utilice X.
 - b. ¿Cuál es el nombre de este tipo de interacción génica?

5. En los humanos los genes R y S son necesarios para que una persona oiga y hable normalmente. Cualquier combinación de uno de los dominantes con su no alelo recesivo en su estado homocigótico así como los dos recesivos en estado homocigótico causa el que un individuo sea sordomudo.
- ¿Qué tipo de acción génica es esta?
 - Del apareamiento de los individuos RrSs x RrSs, RrSs x RRSs, RrSs x rrss, halle la proporción de individuos normales y sordomudos de cada cruce.
6. El color rojo de los cerdos de la raza Duroc Jersey es producido por interacción de los genes R y A, el color amarillo por la interacción de los genes r y A o R y a y el color blanco, que es bastante raro, se produce cuando el animal es recesivo para los genes r y a.
- Determine las proporciones fenotípicas a obtenerse de los siguientes cruces: Rraa x rraa, Rraa x RrAa, RrAa x RrAa y RrAa x RRAA.
 - Si un productor posee en su piara animales rojos y amarillos y desea tener animales amarillos, ¿qué procedimientos le sugiere usted, desde el punto de vista genético?
7. En *Drosophila*, el gen para color de cuerpo amarillo es recesivo y ligado al sexo. Su alelo dominante y+ produce color de cuerpo de tipo silvestre. Qué proporciones fenotípicas se esperan de las cruces entre:
- Macho amarillo x hembra amarilla
 - hembra amarilla x macho silvestre
 - hembra silvestre (homociga) x macho amarillo
 - hembra de tipo silvestre portadora x macho amarillo.
8. La determinación del sexo en la planta del género *Melandrium* es similar a la de los seres humanos. Un gen ligado al sexo (l) es letal en hembras homocigas. Cuando se encuentra en condición hemiciga en machos (lY) produce mancha de color verde amarillento. La condición homociga o heterociga del alelo de tipo silvestre (ll o LL) en hembras o la condición hemiciga en machos (lY) produce color verde oscuro normal. Prediga la proporción fenotípica que se espera de una cruce entre hembras heterocigas y machos de color verde amarillento.
9. Un gen autosómico recesivo (tra), cuando está en condición homociga, transforma a una hembra (X/X) de *Drosophila* en un macho fenotípico. Dichos machos “transformados” son estériles. El gen no tiene efecto en los machos (XY). Se hace

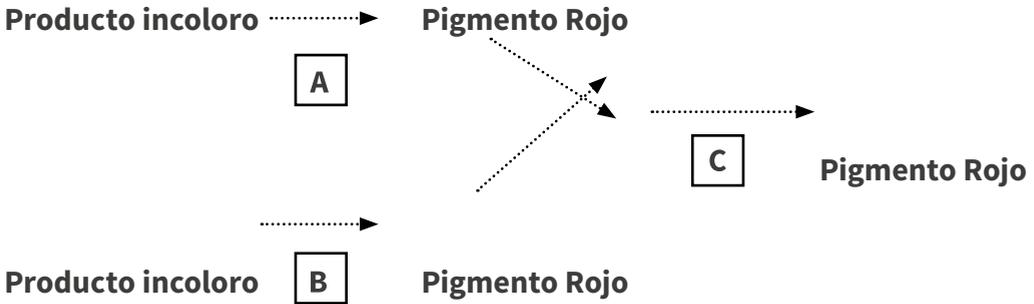
una cruce entre una hembra heterociga en el locus tra y un macho homocigo recesivo para el mismo gen. ¿Qué proporción sexual se espera en la F1 y F2?

- 10.** Existe un gen dominante ligado al sexo B que produce barras blancas en el plumaje negro de los pollos adultos, como se ve en la raza barrada Plymouth Rock. Los pollos recién nacidos que posteriormente serán barrados muestran una mancha blanca en la parte superior de la cabeza.
- Realice un diagrama hasta la F2 de la cruce entre un macho barrado homocigo y una hembra no barrada.
 - Haga un diagrama de la cruce recíproca hasta la F2 entre un macho no barrado homocigo y una hembra barrada.
 - ¿Sirven ambas cruces para sexar a los pollitos F1 al momento de eclosionar?
- 11.** El color negro, el sepia y el albino son fenotipos del pelaje de conejillos de indias de laboratorio. Se cruzaron entre sí animales individuales (no necesariamente líneas puras) que presentaban dichos colores; los resultados se muestran en la tabla de arriba, donde se usa la abreviatura N para negro, S para sepia, C para crema y A para albino. El número de individuos obtenidos para cada clase fenotípica fue:

| Cruzamientos | Fenotipos parentales | Fenotipos de la descendencia | | | |
|--------------|----------------------|------------------------------|----|----|----|
| | | N | S | C | A |
| 1 | NXN | 22 | 0 | 0 | 7 |
| 2 | NXA | 10 | 9 | 0 | 0 |
| 3 | CXC | 0 | 0 | 34 | 11 |
| 4 | SXC | 0 | 24 | 11 | 12 |
| 5 | NXA | 13 | 0 | 12 | 0 |
| 6 | NXC | 19 | 20 | 0 | 0 |
| 7 | NXS | 18 | 20 | 0 | 0 |
| 8 | NXS | 14 | 8 | 6 | 0 |
| 9 | SXS | 0 | 26 | 9 | 0 |
| 10 | CXA | 0 | 0 | 15 | 17 |

- Deduzca el modo de herencia de estos colores del pelaje eligiendo sus propios símbolos genéticos. Indique todos los genotipos de los parentales y descendientes.
- Si se cruzan entre sí los descendientes negros de los cruzamientos 7 y 8, ¿qué proporciones genotípicas y fenotípicas se obtendrían?

12. A, B y C son genes que se segregan independientemente y controlan la producción de un pigmento negro en los animales. Estos genes intervienen en la siguiente ruta metabólica.



a, b y c son los alelos de los respectivos genes. Al cruzar un individuo negro puro para los tres genes con un individuo recesivo para los mismos tres genes se obtiene en la F1 individuos de color negro. Estos individuos se autocruzan para producir la F2.

- ¿Qué proporción de la F2 será incolora?
- ¿Qué proporción de la F2 será roja?
- ¿Qué proporción será negra?

Si a los individuos negros F1 se les practica la cruce de prueba, ¿cuál es la probabilidad de que todos salgan negros?

Griffiths, A. J. F., Gelbart, W. M., Miller, J. H., & Lewontin, R. C. (2002). *Genética moderna (Modern Genetic Analysis)*. McGraw-Hill (Interamericana de España), Madrid.

Forero, G. y Bernal, L. (2013a). Módulo de genética básica. Universidad Nacional Abierta y a Distancia. Colombia. <https://xdoc.mx/documents/universidad-nacional-abierta-ya-distancia-5dd44d8032680>

Forero, G. y Bernal, L. (2013b). Aula virtual inteligente para el curso de genética básica. Universidad Nacional Abierta y a Distancia. Colombia. <https://xdoc.mx/documents/universidad-nacional-abierta-ya-distancia-5dd44d8032680>

Karp, G. (2019). *Biología celular y molecular*. Ed. McGraw-Hill.

Magnaplus. (s.f.). ADN. Acido desoxirribonucleico. Plataforma educativa – Magnaplus. <https://www.magnaplus.org/articulo/-/articulo/AD3155/adn-acido-desoxirribonucleico->

Sadava, D. y Purves, W. (2009). *Vida / Life: La ciencia de la biología / The Science of Biology*. Ed. Médica Panamericana.

Raisman, J., & González M. (2008a). Hipertextos de Biología. http://www.biologia.edu.ar/cel_euca/celula1.htm

Raisman, J., & González M. (2008b). Hipertextos de Biología. http://www.biologia.edu.ar/plantas/cell_vegetal.htm

Mosso Elizabeth., (2010a). *Biología*. Editorial Maipue. <https://elibro-net.biblioteca-virtual.unad.edu.co/es/ereader/unad/78974?page=78>

Mosso Elizabeth., (2010b). *Biología*. Editorial Maipue. <https://elibro-net.biblioteca-virtual.unad.edu.co/es/ereader/unad/78974?page=85>

Burriel Martí, F., & Lucena Conde, F. (2017). Química analítica cualitativa. In Química analítica cualitativa.

Coll, V. B. (2007). Estructura y propiedades de los Ácidos Nucleicos. Química Aplicada a la Ingeniería Biomédica.



UNIVERSIDAD NACIONAL ABIERTA Y A DISTANCIA (UNAD)

Sede Nacional José Celestino Mutis
Calle 14 Sur 14-23
PBX: 344 37 00 - 344 41 20
Bogotá, D.C., Colombia

www.unad.edu.co



978-958-651-769-0