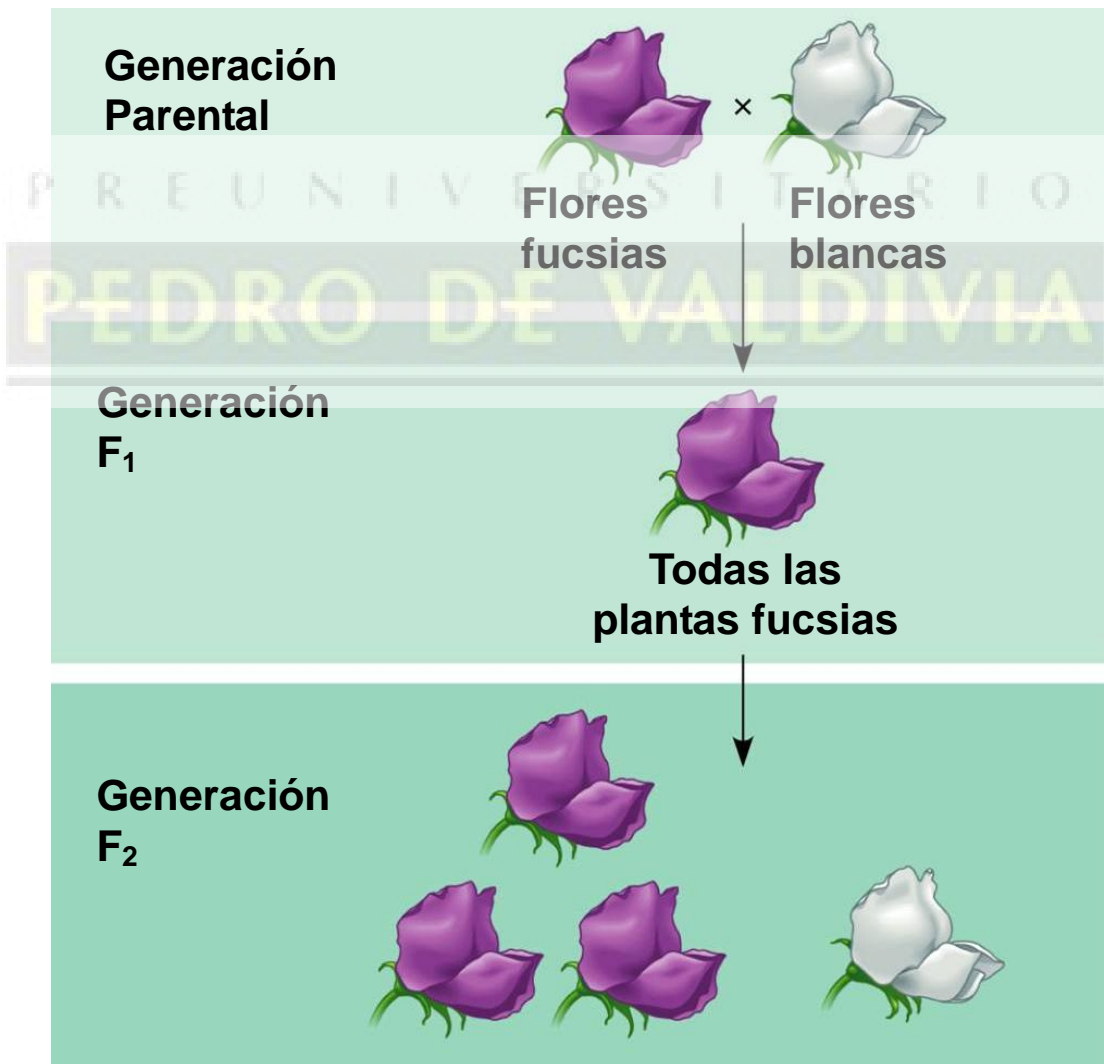


UNIDAD III: GENÉTICA

GENÉTICA I



1. GENETICA CLÁSICA

A principios de 1800, la cruce de plantas era una práctica muy extendida. En 1866, **Gregor Mendel** utilizó el conocimiento sobre la reproducción de las plantas para diseñar sus experimentos sobre herencia. A pesar de que sus datos publicados fueron ignorados por los científicos durante 40 años, finalmente se convirtieron en el hecho fundacional de la ciencia de la genética.

Los experimentos de Mendel con arvejas (*Pisum sativum*) es un claro ejemplo de preparación, ejecución e interpretación. Él trabajó con siete características de esta especie y además cuantificó sus resultados (Figura 1).

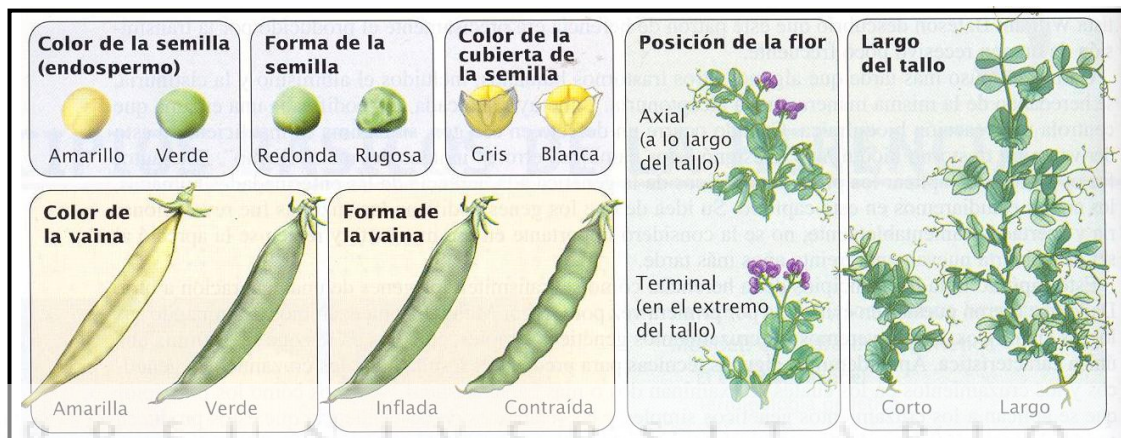


Figura 1. Los siete caracteres estudiados por Mendel en la planta de arveja (*Pisum sativum*).

Antes de pasar a revisar las leyes de Mendel, se aclararán los términos utilizados en esta guía.

| TÉRMINOS | DEFINICIONES |
|-------------------------------|---|
| Gen | Factor genético (una región de ADN) que ayuda a determinar una característica. |
| Alelo | Una de las formas alternativas de un gen. |
| Locus | Lugar específico ocupado por un alelo en un cromosoma. |
| Genotipo | Conjunto de alelos que posee un organismo individual. |
| Fenotipo | Manifestación o aparición de una característica, la cual puede ser física, fisiológica, bioquímica o conductual. |
| Característica | Se refiere a un concepto general; ej. color de ojos. En tanto que el término rasgo o carácter se refiere a una manifestación específica de esa característica; ej. ojos azules, verdes o negros |
| Homocigoto o puro | Se refiere a una característica, en la cual los genes alelos que ocupan igual locus en un par de cromosomas homólogos son iguales; AA o aa |
| Heterocigoto o Híbrido | Se refiere a una característica, en la cual los genes alelos que ocupan igual locus en un par de cromosomas homólogos son distintos; Aa |

2. LEYES DE MENDEL

Primera ley de Mendel o de la segregación (Monohibridismo)

Mendel trabajo con variedades puras de plantas de guisantes, una que producía semillas amarillas y otra que producía semillas verdes. Al hacer un cruzamiento entre estas plantas, obtenía siempre una llamada generación filial (**F₁**) compuesta en un 100% de plantas con semillas amarillas. Posteriormente Mendel tomó plantas procedentes de las semillas de la primera generación (**F₁**) y las polinizó entre sí. Del cruce obtuvo plantas productoras de semillas amarillas y verdes en la proporción de **3:1**. Aunque la coloración verde de las semillas parecía haber desaparecido en la primera generación filial, vuelve a manifestarse en la segunda generación (**F₂**).

Como Mendel, carecía de los conocimientos actuales sobre la presencia de pares de alelos en los seres vivos al interpretar el experimento de Mendel, una planta progenitora aporta a la descendencia un alelo para el color de la semilla, y la otra planta progenitora aporta el otro alelo para el color de la semilla; de los dos alelos, solamente se manifiesta aquel que es dominante (**A**), mientras que el recesivo (**a**) permanece oculto. Los dos alelos distintos para el color de la semilla presentes en los individuos de la primera generación filial (**F₁**), no se han mezclado ni han desaparecido, simplemente ocurría que se manifestaba solo uno de los dos. Cuando el individuo de fenotipo amarillo (genotipo **Aa**) formaba los gametos, se separaban sus alelos mediante el proceso de meiosis, de tal forma que en cada gameto solo está presente uno de los alelos y así se pueden explicar los resultados obtenidos.

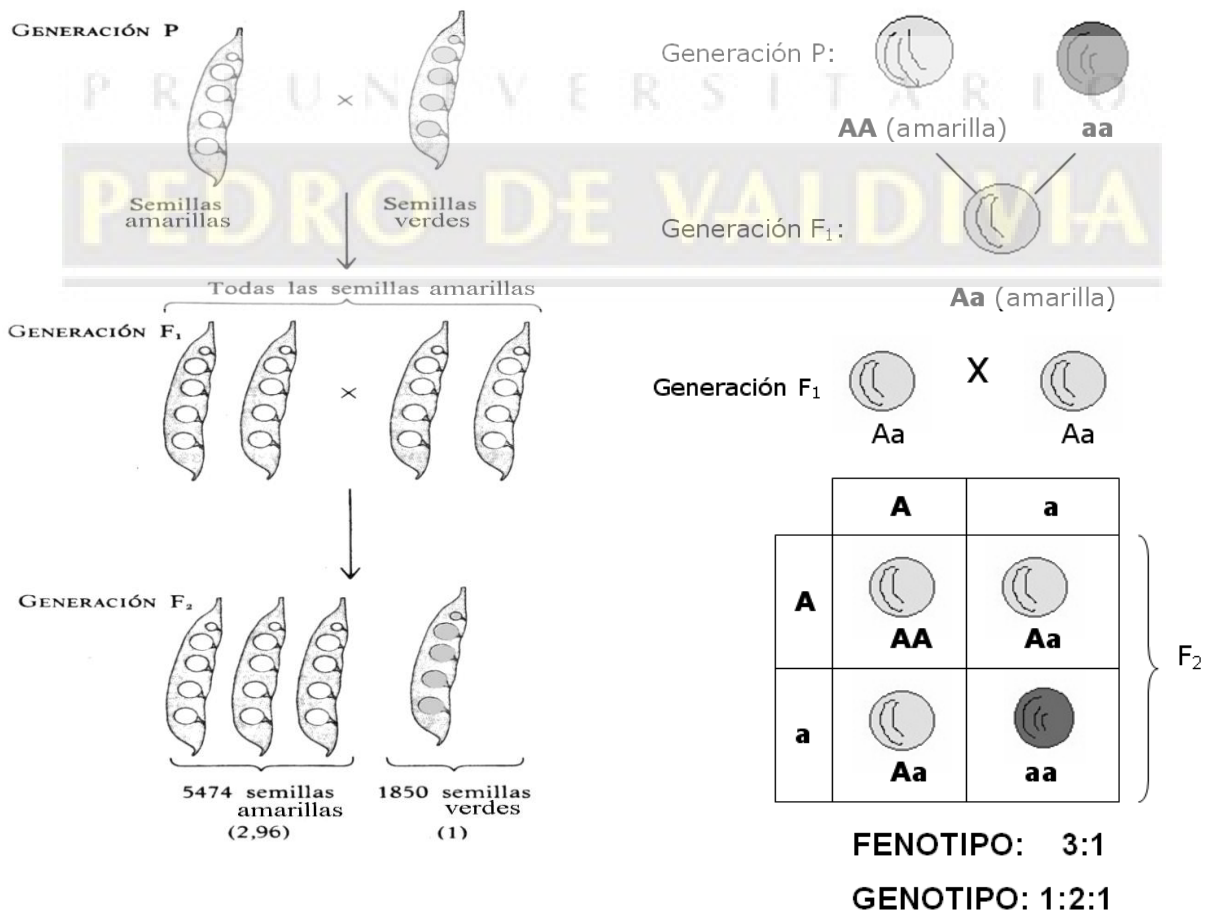


Figura 2. El experimento de Mendel y su interpretación (cruzamiento monohíbrido y representación en un tablero de Punnett.)

Mendel a partir de sus experimentos enunció su primera ley: **“Los factores (genes alelos) para cada carácter segregan o se separan (anafase I) en iguales proporciones en el momento de la formación de gametos y terminan, por lo tanto, en distinta descendencia”**.

De la primera ley de Mendel podemos deducir que:

- 1) La herencia es particulada, vale decir, los genes no se mezclan al pasar de una generación a la que sigue.
- 2) Los gametos son siempre puros, no existen gametos híbridos.

Al analizar el experimento de Mendel fácilmente podemos determinar la característica externa (**Fenotipo**) que presenta cada individuo en cada generación pero, ¿podríamos decir lo mismo a la hora de determinar sus características genéticas (**Genotipo**)?

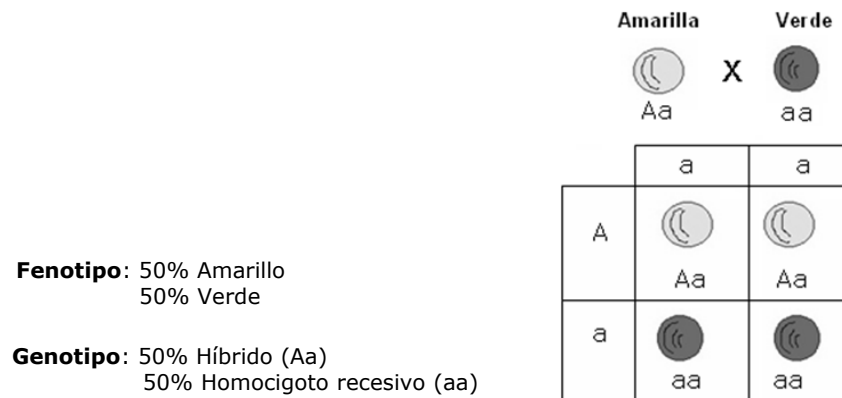
En el caso de los genes que manifiestan herencia dominante, no existe ninguna diferencia aparente entre los individuos heterocigóticos (**Aa**) y los homocigóticos (**AA**), pues ambos individuos presentan un fenotipo amarillo, pero ¿existe una manera de diferenciar el homocigoto del heterocigoto?

El **cruzamiento de prueba** o retrocruce sirve para diferenciar el individuo homocigoto del heterocigótico y consiste en cruzar el fenotipo dominante (proveniente, por ejemplo, de un individuo de la **F₁**) con la variedad homocigota recesiva (**aa**)

- ✓ Si es homocigótico, toda la descendencia será igual.



- ✓ Si es heterocigótico, en la descendencia volverá a aparecer el carácter recesivo en una proporción del 50%.



ACTIVIDAD 1

1. Juana visita a una vecina, recién llegada al barrio. En una cuna ve a un bebé no pigmentado (albino) y le pregunta "¿Es su hijo?". Ella, que es pigmentada, le responde "Sí, pero éste es el hijo de mi segundo marido, que es normal, como mi primer marido. Del primero tuve dos hijos normales".
 - a) ¿Podría indicar el genotipo de los cuatro personajes de este relato? (Una mujer, dos varones y un bebé).

 - b) Si la mujer tuviera otro hijo, ¿cuál sería la probabilidad de que fuera pigmentado?

2. En la especie humana y en los chimpancés, hay individuos que pueden gustar concentraciones muy bajas de la sustancia feniltiocarbamida (PTC) (gustadores) e individuos que no pueden gustarla, incluso a concentraciones elevadas (no gustadores). Si dos individuos gustadores tienen un hijo no gustador.
 - a) ¿Qué podría decir de la herencia de este carácter?

PEDRO DE VALDIVIA

 - b) ¿Podría tener este hijo no gustador hermanos gustadores?

 - c) ¿Podría tener este hijo no gustador hijos gustadores?

3. Las semillas de color amarillo en los guisantes son dominantes sobre las de color verde. En los siguientes cruzamientos, padres con fenotipos conocidos, pero de **genotipos desconocidos**, produjeron la siguiente descendencia:

a) Determine los genotipos más probables de cada padre.

| Fenotipos parentales | Amarillo | Verde |
|------------------------|----------|-------|
| A. amarillo x verde | 82 | 0 |
| B. amarillo x amarillo | 118 | 39 |
| C. verde x verde | 0 | 50 |
| D. amarillo x verde | 74 | 0 |
| E. amarillo x amarillo | 90 | 0 |

4. La polidactilia es una enfermedad en la especie humana que consiste en poseer dedos supernumerarios. Esta enfermedad está determinada por un gen autosómico. Padre y madre polidáctilos tiene dos hijos una normal y otro polidáctilo.

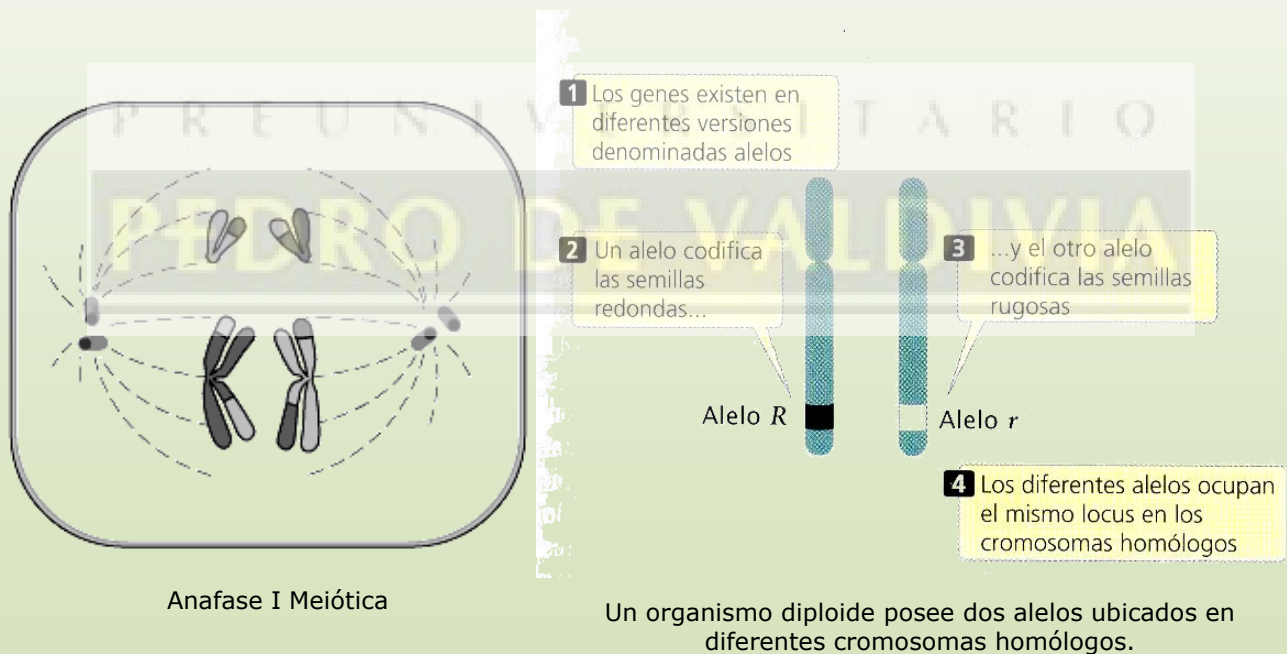
a) La polidactilia, ¿es determinada por un gen dominante o recesivo? Fundamente

b) ¿Cuál es la probabilidad de que el próximo descendiente de la pareja sea normal o polidáctilo? Realice un esquema del cruzamiento

5. ¿Por qué una pareja de padres, ambos con los lóbulos de las orejas adheridos, no procrean hijos con los lóbulos de las orejas libre?

6. ¿Por qué padres con lóbulos de las orejas libres pueden procrear hijos con lóbulos de las orejas adheridos?

Gregorio Mendel publicó los resultados de sus estudios genéticos con la arveja en 1866 y de este modo estableció los fundamentos de la genética moderna. En su trabajo, Mendel propuso algunos principios genéticos básicos. Uno de ellos se conoce como el Principio de Segregación. El encontró que de un progenitor, solo una forma alélica de un gen es transmitida a la descendencia, a través de los gametos. Por ejemplo, una planta que tiene un factor (gen) para la semilla lisa y también uno para la semilla rugosa deberá transmitir a su descendencia solo uno de los dos alelos a través de un gameto. Mendel no sabía nada de cromosomas o de la meiosis ya que esto no había sido aún descubierto. Actualmente se sabe que la base física de este principio está en la primera anafase meiótica donde los cromosomas homólogos se segregan o separan uno del otro. Si el gen para la semilla lisa está en un cromosoma y su forma alélica para la semilla rugosa está en su homólogo, resulta claro que los dos alelos no pueden encontrarse normalmente en el mismo gameto.



Segunda ley de Mendel o de la distribución independiente (Dihybridismo)

Mendel cruzó plantas de guisantes de **semilla amarilla y lisa** con plantas de **semilla verde y rugosa** (Homocigóticas para los dos caracteres). Las semillas obtenidas en este cruzamiento eran todas **amarillas y lisas**, cumpliéndose así la primera ley para cada uno de los caracteres considerados, y revelándonos también que los alelos dominantes para esos caracteres son los que determinan el **color amarillo** y la forma **lisa**. Las plantas obtenidas y que constituyen la **F₁** son **dihíbridas (AaBb)**.

Las plantas de la **F₁** se cruzan entre sí, teniendo en cuenta los distintos tipos de gametos que formarán cada una de las plantas. De esta manera se puede apreciar que los alelos de los distintos genes se transmiten con independencia unos de otros, ya que en la segunda generación filial **F₂** aparecen guisantes **amarillos y rugosos** y otros que son **verdes y lisos**, combinaciones no encontradas **ni en la generación parental (P), ni en la filial primera (F₁)**. Los resultados obtenidos para cada uno de los caracteres considerados por separado, responden a la segunda ley (Figura 3).

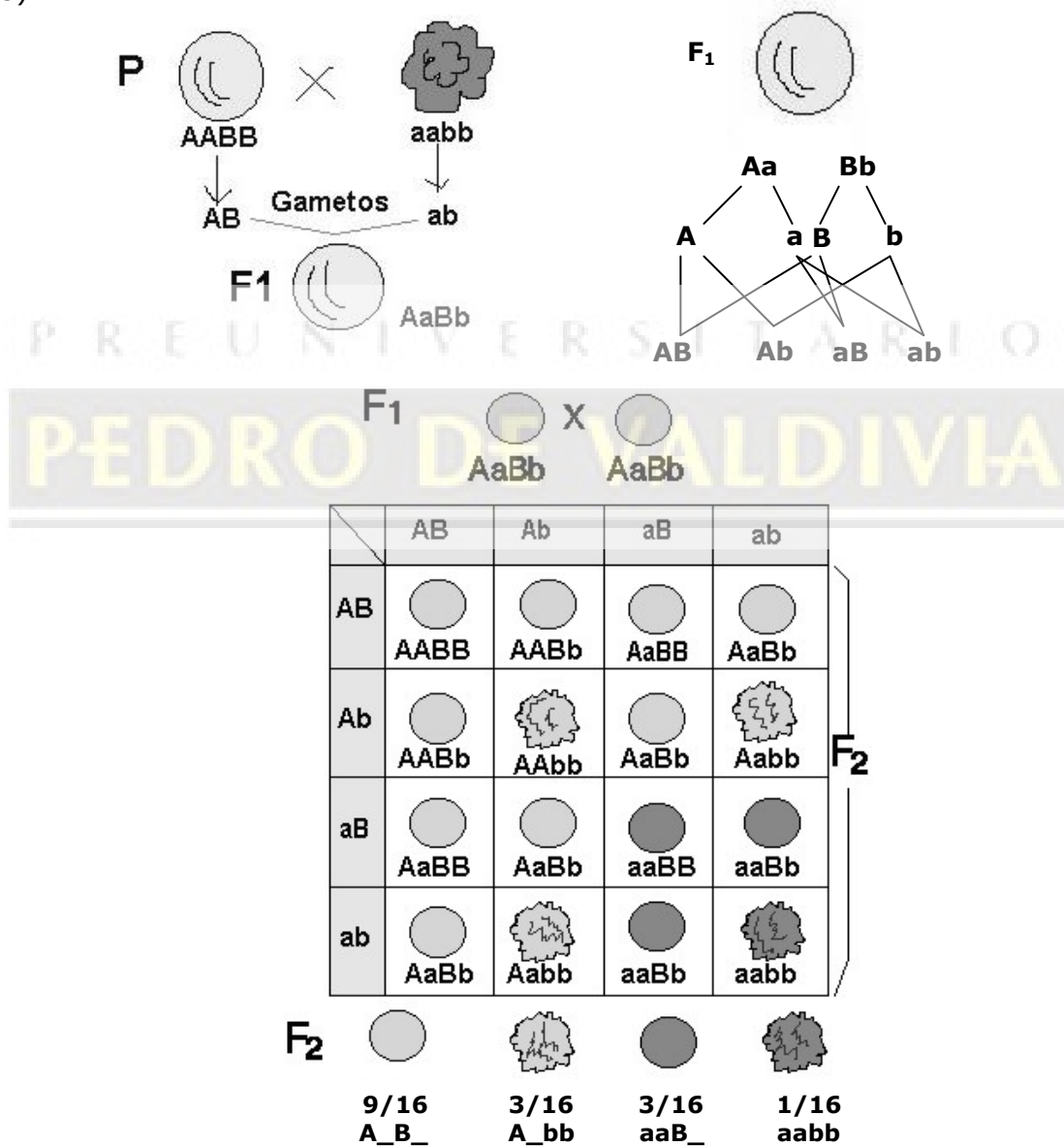


Figura 3. Proporciones fenotípicas resultantes de una cruce entre dos individuos dihíbridos (AaBb).

Con los resultados de los cruzamiento de dihíbridos Mendel enunció su segunda ley: **“Los factores determinantes de los distintos caracteres se combinan independientemente unos con otros segregando al azar en los gametos resultantes”**. Al interpretar esta ley se deduce que los genes son independientes entre sí, que no se mezclan ni desaparecen generación tras generación. Para esta interpretación fue providencial la elección de los caracteres, pues estos resultados no se cumplen siempre, sino solamente en el caso de que los dos caracteres a estudiar estén regulados por genes que se encuentran en distintas cromosomas (no homólogos) pero no necesariamente a los que se ubican en el mismo cromosoma (ligados).

Sin embargo es correcto decir que los cromosomas se distribuyen en forma independiente durante la formación de los gametos (permutación cromosómica), de la misma manera que los hacen dos genes cualquiera en pares de cromosomas no homólogos.

Cruzamiento de prueba

Al hacer un cruzamiento de prueba a un **dihíbrido** (de la F₁) se obtiene una descendencia representada por **4 fenotipos distintos** que siguen una proporción fenotípica de 25% cada uno.

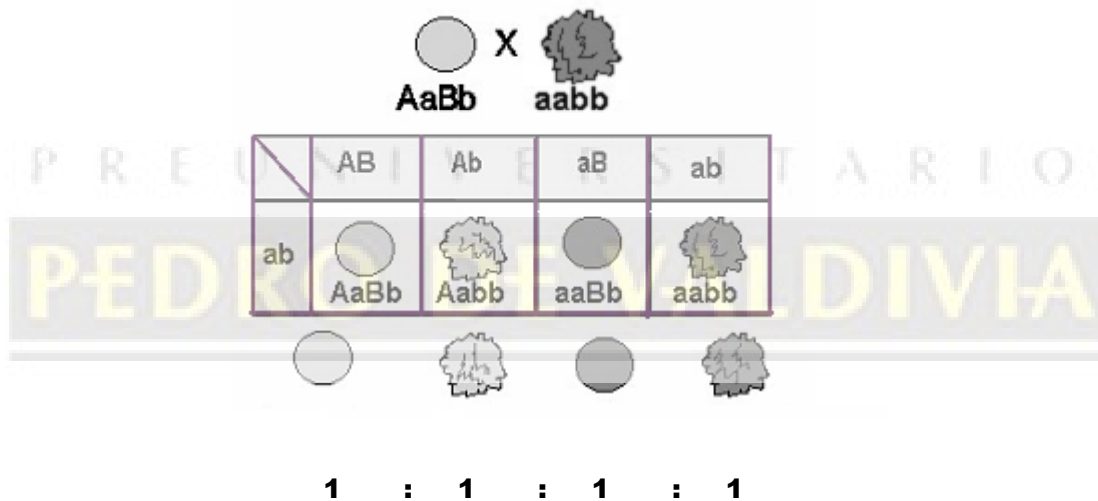


Figura 4. Cruce de prueba dihíbrido.

ACTIVIDAD 2

1. En los ratones, el pelaje de color negro (B) es dominante respecto del color marrón (b) y el patrón liso (S) es dominante respecto del moteado blanco (s). Tanto el color como el patrón de moteado están controlados por genes que se distribuyen en forma independiente.

Se cruza un ratón negro moteado con uno marrón liso, ambos homocigotos. Todos los ratones de la F_1 son negros y lisos. Luego se realiza un cruzamiento de prueba mediante el apareamiento de los ratones de la F_1 con ratones marrones moteados.

a) Describa los genotipos de los padres y los ratones de la F_1 .

b) Describa los genotipos y fenotipos, junto con sus proporciones, que se esperan de la progenie del cruzamiento de prueba.

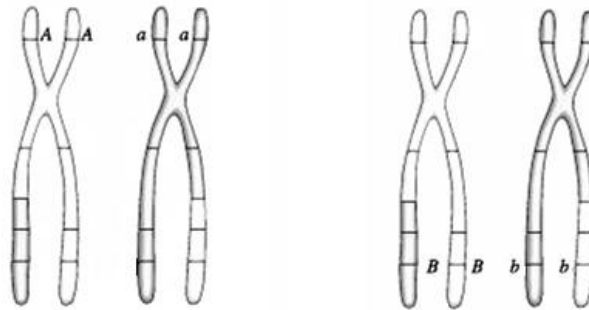
PREUNIVERSITARIO

PEDRO DE VALDIVIA

2. La **miopía** es producto de un gen dominante autosómico, al igual que el fenotipo **Rh+**. Un hombre de visión normal y **RH-** y una mujer miope y **Rh+**, heterocigota para ambas características, tienen descendencia. Establezca los posibles genotipos y fenotipos de esta descendencia.

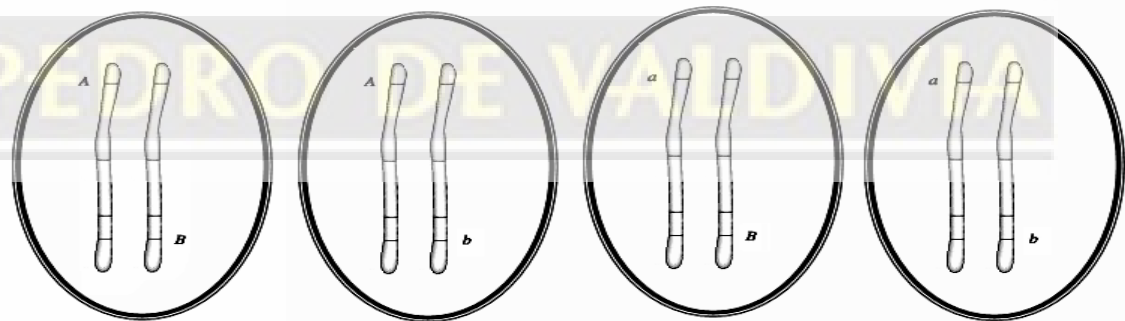
3. Un hombre miope (heterocigoto) albino y una mujer de visión normal y de pigmentación normal (heterocigota), tienen descendencia. Establezca los posibles genotipos y fenotipos de esta descendencia.

El Principio de la distribución independiente de Mendel, establece que la segregación de un par de factores ocurre independientemente de la de cualquier otro par. Por ejemplo, en un par de cromosomas homólogos están los alelos para el color de la semilla: amarilla y verde y en el otro par de homólogos están los alelos para la forma de la misma: lisa y rugosa.



A: amarilla **a:** verde **B:** lisa **b:** rugosa

La segregación de los alelos para el color de la semilla ocurre independientemente de la segregación de los alelos para la forma, porque cada par de homólogos se comporta como una unidad independiente durante la meiosis. Además debido a que la orientación de los bivalentes en la primera placa metafásica es completamente al azar, cuatro combinaciones de factores pueden encontrarse en los productos meióticos:



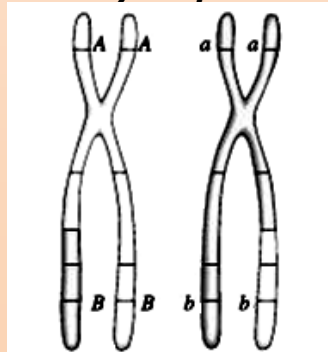
amarilla-lisa

amarilla-rugosa

verde-lisa

verde-rugosa

En la actualidad se sabe que esto es cierto solo para los loci localizados en cromosomas homólogos distintos y no para los genes ligados.



Genes ligados

Preguntas de selección múltiple

1. El color amarillo de las flores de una planta es dominante sobre flores de color blanco. Si se cruza una planta de flores amarillas heterocigota con una de flores blancas, se espera una descendencia de un

- I) 50% heterocigota.
- II) 50% que porte el gen dominante.
- III) 100% que porte al menos un gen recesivo.

Es (son) correcta(s)

- A) solo I.
- B) solo II.
- C) solo III.
- D) solo I y II.
- E) I, II y III.

2. En una granja se crían en una jaula común conejos negros y blancos. Se decidió separar los conejos para solo procrear conejos puros, tanto negros como blancos. El color negro del conejo es dominante sobre el blanco. Los conejos se separan para procrearse en una jaula exclusiva para negros y otra exclusiva para blancos. Al respecto es correcto afirmar que en la(s) jaula(s) de conejos

- I) negros aparecerán crías blancas.
- II) blancos no aparecerán crías negras.
- III) negros y en la de los blancos hay conejos heterocigotos.

- A) Solo I.
- B) Solo II.
- C) Solo III.
- D) Solo I y II.
- E) I, II y III.

3. Al cruzar dos dihíbridos Aa Bb, que cumplen con la segunda Ley de Mendel, tienen como descendencia

- I) cuatro fenotipos distintos.
- II) nueve genotipos distintos.
- III) 50% de dihíbridos y 50% de homocigotos.

Es (son) correcta(s)

- A) solo I.
- B) solo II.
- C) solo III.
- D) solo I y II.
- E) I, II y III.

4. Padre y madre con pigmentación normal tienen un hijo albino. Al respecto es correcto afirmar que

- I) padre y madre son heterocigotos.
- II) en un próximo embarazo hay 75% de probabilidad de tener hijos normales.
- III) estos padres tenían la misma probabilidad (25%) de tener un hijo albino como normal homocigoto.

- A) Solo I.
- B) Solo II.
- C) Solo III.
- D) Solo I y II.
- E) I, II y III.

5. Dos personas que sufren de acondroplasia (enanismo) tienen un hijo normal y otro hijo acondroplásico. Al respecto es correcto afirmar que el (la)

- I) hijo acondroplásico es homocigoto recesivo.
- II) enfermedad es autosómica dominante.
- III) hijo normal es heterocigoto.

- A) Solo I.
- B) Solo II.
- C) Solo III.
- D) Solo I y II.
- E) I, II y III.

6. Se cruza una planta dihíbrida de arvejas amarillas y lisas, ambas características dominantes, con otra, pura de arvejas verdes y rugosas. Es correcto afirmar sobre la descendencia que

- I) un 25% de los fenotipos es dihomocigoto dominante.
- II) se obtienen cuatro genotipos distintos en igual proporción.
- III) un 50% de los genotipos es distinto a ambos progenitores.

- A) Solo I.
- B) Solo II.
- C) Solo III.
- D) Solo II y III.
- E) I, II y III.

7. Al cruzar dos plantas dihíbridas amarillas y lisas caracteres dominantes (verdes y rugosos con caracteres recesivos). Se obtienen plantas que originan 1600 semillas, de ellas se espera que

- I) 400 semillas sean dihomocigotas.
- II) 400 semillas sean diheterocigotas.
- III) 100 semillas sean verdes y rugosas.

- A) Solo I.
- B) Solo II.
- C) Solo III.
- D) Solo I y II.
- E) I, II y III.

8. El genotipo **AABbCCDdee** representa a un individuo heterocigoto

- A) para una característica.
- B) para dos características.
- C) para tres características.
- D) para cinco características.
- E) para cuatro características.

PREUNIVERSITARIO

PEDRO DE VALDIVIA

9. El individuo **AABBCc** producirá el siguiente número de gametos diferentes

- A) 2.
- B) 3.
- C) 4.
- D) 6.
- E) 8.

10. Con una planta de arvejas amarillas (carácter dominante), hay dudas sobre su pureza: ¿es homocigota o híbrida?, para resolver esta duda se deberá cruzar esta planta con una verde (homocigota) recesiva, y si la descendencia es

- I) fenotípicamente 50% amarilla y 50% verde, la planta en cuestión es híbrida.
- II) fenotípicamente 100% amarilla, la planta en cuestión es pura.
- III) genotípicamente 100% híbrida, la planta en cuestión es pura.

- A) Solo I.
- B) Solo II.
- C) Solo III.
- D) Solo I y II.
- E) I, II y III.

RESPUESTAS

| | | | | | | | | | | |
|-----------|---|---|---|---|---|---|---|---|---|----|
| Preguntas | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
| Claves | E | D | D | E | B | D | E | B | A | E |