COLEGIO DE BACHILLERES

BIOLOGÍA II

FASCÍCULO 6. BASES GENÉTICAS DE LA EVOLUCIÓN

Autores: Laura Serrano Vargas
Rafael Govea Villaseñor

COLEGIO DE
BACHILLERES

Colaboradores

Asesor de contenido
Juan Luis Cifuentes Lemus

Asesora pedagógica
Olivia Hernández Romero

Í N D I C E

PROPÓSITO

INTRODUCCIÓN

CUESTIONAMIENTO GUÍA

1. GENÉTICA MENDELIANA

1.1 FUNDACIÓN DE LA GENÉTICA
1.2 GENES, GENOTIPOS Y GENOMA
1.3 CRUZA MONOHÍBRIDA
1.4 HERENCIA INTERMEDIA
1.5 CRUZA DIHÍBRIDA
1.6 ALELOS MÚLTIPLES
1.7 HERENCIA MULTIFACTORIAL

2. HERENCIA LIGADA AL SEXO

2.1 DETERMINACIÓN DEL SEXO
2.2 ENFERMEDADES LIGADAS AL SEXO

3. HERENCIA NO MENDELIANA

3.1 CLONES Y REPRODUCCIÓN ASEXUAL

4. VARIABILIDAD

4.1 FLUJO DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA
4.2 TIPOS DE MUTACIONES
4.3 COMBINACIONES

5. GENÉTICA DE POBLACIONES

5.1 POBLACIÓN
5.2 LEY DE HARDY-WEINBERG
PRÁCTICA DE LABORATORIO NÚM. 6: GENÉTICA

RECAPITULACIÓN

ACTIVIDADES DE CONSOLIDACIÓN

ACTIVIDADES DE GENERALIZACIÓN

LINEAMIENTOS DE AUTOEVALUACIÓN

BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA

PROPÓSITO

En este fascículo estudiarás los mecanismos de la herencia responsables de las similitudes y diferencias que muestran los descendientes respecto de sus progenitores, cómo se determina el sexo, como puede ser dañada tu información genética, etcétera.

De los cuatro principios guías, que conoces desde Biología I, analizarás y comprenderás que la continuidad y la diversidad de las especies de organismos están íntimamente enlazadas, y la base de su funcionamiento la encontramos en el ADN que poseen. Debes recordar algunos temas que estudiaste en Biología I, como son la estructura de los ácidos nucleicos y las proteínas, la función y los mecanismos de las células para dividirse (fisión binaria, mitosis y meiosis), así como los conceptos de probabilidad y combinación que estudiaste en primaria y secundaria.

En estas páginas aprenderás, además de conceptos, algunos métodos para predecir el físico de las generaciones de organismos y poblaciones. Los avances de la Genética médica han permitido establecer el importante papel de la herencia en el origen y desarrollo de muchas enfermedades (fenilcetonuria, síndrome de Down, diabetes, arteroesclerosis, cáncer y otros). No es difícil que en tu futuro, e incluso en tu presente, entres tú, o tus conocidos, en contacto con esos padecimientos y entonces tus conocimientos genéticos te permitirán comprender mejor la situación, procederás de un modo más libre, carente ya de varios prejuicios y te será más fácil acudir con el especialista adecuado.

Este material también te será útil para comprender cómo evolucionan las especies (lo cual estudiarás en el fascículo VII), pues la Genética es una de las bases de la evolución orgánica. Ello es importante porque expandirá tu mirada a horizontes más amplios en el tiempo y el espacio, ampliarás tu concepción de la realidad y probablemente permitirá un comportamiento más responsable para la sobrevivencia de la vida en nuestro planeta.

INTRODUCCIÓN

Una de las propiedades básicas de la vida es transmitir de una generación a otra, la información necesaria para construir las estructuras de los organismos y organizar su funcionamiento.

Vamos a entrar en detalle de lo que está debajo y oculto en la reproducción de los seres vivos y qué es común a todos ellos, independientemente de las variantes reproductivas que usen. Para ello debes haber estudiado cuidadosamente los fascículos III y IV.

Por otro lado la Genética es una de las bases de la evolución de las especies. La vida no habría surgido y evolucionado sin un mecanismo para heredar que les permitiera a los descendientes ser parecido a sus progenitores, precisamente porque el proceso evolutivo es el enfrentamiento de estas dos tendencias:

- la propensión a no cambiar y a ser siempre igual (Genética), y
- la pertinaz inclinación del medio a permutar y transformarse.

De ahí que este fascículo sea antecedente necesario del que le sigue.

A veces saber algo de genética resulta beneficioso; por ejemplo, en una pareja donde el tiene sangre tipo Rh^+ y ella, que es Rh^- , se embaraza, pero, aunque no lo sepan, el bebé puede sufrir daños. ¡Si hubieran sabido esto con anticipación y hubieran aprendido la genética suficiente para comprender su significado! Imagina otra situación: una pareja donde ella es muy joven (13 o 17 años), tarde o temprano, sin planearlo, ella queda embarazada. No es común que se pongan a pensar en el riesgo de que su hijo o hija nazca con el síndrome de Down, aunque de cada 1000 recién nacidos, cuatro o siete pueden sufrir ese padecimiento.

Por supuesto que el hijo de esa pareja puede nacer bien; pero el riesgo de que no sea así es muy grande para correrlo a ciegas. En este sentido, es importante tener algunos conocimientos de Genética, de esta manera lo pensarían mejor en caso de querer tener un hijo y podrían pedir asesoría.

CUESTIONAMIENTO GUÍA

Pensando un poco en las ideas de la página anterior, imagínate dentro de unos años, eres feliz porque acabas de ser padre o madre. Aún no te muestran a tu bebé y las enfermeras se portan algo extraño, te evitan nerviosas y el médico con gesto adusto se acerca, te informa que no encuentran a tu pequeño, pues lo han robado.

Años después la policía te comunica que creen haberlo encontrado, pero la señora que lo tiene alega y aporta testigos de que es su hijo. ¿Cómo demostrar que ese infante es tuyo? ¿Cómo crees que la Genética te ayudaría? ¿Qué deberías saber para evitar triquiñuelas de abogado y solicitar una buena asesoría?

1. GENÉTICA MENDELIANA

1.1 FUNDACIÓN DE LA GENÉTICA

La Genética es la ciencia que estudia la herencia biológica, es decir, el porqué del parecido o no de los hijos con los padres; cómo los progenitores transmiten sus caracteres a sus descendientes. Esta ciencia es muy joven aún, a pesar de que algunas de sus principales leyes fueron establecidas por Gregorio Mendel[1] de 1866 a 1869.

Figura 1. Gregorio Mendel, fundador de la Genética.

[1] Mendel nació en 1822 en Heinzandorf, actual Eslovaquia, dentro de una familia campesina. En 1843 se hizo monje en el monasterio Tomás de Brunn (hoy Brno), el cual llegó a dirigir años después. Mendel murió el 6 de enero de 1884.

En el monasterio Santo Tomas de Brunn, donde Mendel vivió y trabajó, los monjes se dedicaban a enseñar ciencias en las escuelas superiores de la región, por ello no era raro que hicieran experimentos. Mendel dedicó alrededor de siete años a sus pruebas, haciendo cruzas inducidas con plantas de chícharo y fucsias en un pequeño jardín de 245 m^2. Obtuvo 34 variedades de chícharos al cultivar cerca de 27000 plantas, observando unas 12000 de ellas y cerca de 300000 semillas. Publicó sus resultados en dos artículos, en 1866 y 1869, los que no pudieron desplazar la teoría de la herencia por mezcla. Ésta era considerada como un líquido que se mezclaba con otro, proveniente del segundo progenitor, y aunque no explicaba muy bien la realidad tenía mayor aceptación que las ideas de Mendel. La refutación de esta teoría debió esperar treinta años.[2]

En 1900 tres científicos redescubrieron experimentalmente los resultados de Mendel, es decir, que los caracteres en sí mismos no se heredaban, sino los determinantes de éstos, ahora llamados *genes*. Dicho de otro modo, los organismos heredan la información necesaria para construir o generar esos caracteres. Hugo de Vries en Holanda, Carl Correns en Alemania y Erich Tschermak en Austria reconocieron la prioridad de Mendel en este terreno y fundaron esta rama de la Biología que, como ves, apenas va a cumplir cien años. Fue hasta 1905 cuando el inglés William Batenson introdujo el término Genética a esta nueva ciencia.

[2] Los historiadores de la Biología aún discuten las razones por las cuales el medio científico no acepto rápidamente los descubrimientos de Mendel y los relego por cerca de 30 años.

1.2 GENES, GENOTIPOS Y GENOMA

Sabías que eres un organismo con dos juegos de información genética (*diploide, 2N*), pues la mitad de tus 46 cromosomas provienen de tu padre y la otra de tu madre; que eres resultado de la fecundación de un óvulo y un espermatozoide, ambos con un solo juego de cromosomas (*haploide, N*).

Completa las líneas.

Cuando un organismo sólo tiene un juego de cromosomas se le denomina *haploide* y se representa como:[3] N; si un organismo tiene dos juegos de cromosomas se califica como *diploide* y se denota 2N; si tiene tres juegos se llama *triploide* y se representa: _____; si tiene cuatro se denomina _____ y lo simbolizamos: _____.

¿Qué significa la letra N? _____. ¿Qué significa la terminación

ploide? _____.

En este caso la letra N y la terminación *ploide* significan lo mismo, es decir, juego de información genética o de cromosomas.

Completa la tabla 1 con los términos adecuados.

Tabla 1.

Ejemplo	Total de cromosomas	# de juegos de información	Cromosomas por juego	denominación
Óvulo de ratón	20	Uno	20	Haploide = 1N
Ratón *Mus musculus*	40			Diploide = 2N
Maíz *Zea mays*	20	dos	10	Diploide = 2N
Caballo *Equus caballus*	66	dos		Diploide = 2N
Trigo duro *Tritícum vulgare*	42	dos	21	_____ = __N
Rana *Rana esculenis*	26		13	_____ = __N
Gametos de rana	13			_____ = __N
Arroz *Oriza sativa*	24	dos		_____ = __N
Óvulo de arroz	12			_____ = __N
Células del endos-permo del arroz	36			_____ = __N

[3] Debes saber que delante de todo número siempre existe un uno (1) multiplicándolo, aunque no lo escribamos. Por ejemplo: 34 = (1) (34) o Z^2 = (1) (Z^2). En Genética la "N" es un número.

Cuando el cigoto diploide inicia su desarrollo embrionario como lo estudiaste en el fascículo IV, contiene toda la información necesaria para formarse. Ésta se constituye por factores genéticos llamados genes, que siempre existen por pares, puesto que es diploide.

Los genes son largas secuencias de cuatro “letras químicas” denominadas nucleótidos en una molécula de ADN, con ella está anotada la información para fabricar las proteínas de los organismos. En cada molécula de ácido desoxirribonucléico (ADN) hay muchos genes y cada uno codifica los aminoácidos que las células deben unir para formar una de tus proteínas (recuerda el fascículo III de Biología I).

Por lo general, un gen determina la construcción de una proteína y como las distintas moléculas de proteína tienen múltiples funciones, cada uno de nosotros y cualquier otro organismo es lo que es de acuerdo con las moléculas proteicas que tiene o puede producir. Y lo que somos, nuestra apariencia, nuestro físico y la manera en que funcionamos lo denominamos fenotipo. (la <<F>> te debe recordar que este término se refiere al <<F>>ísico, a la <<F>>Forma y a la <<F>> función de un organismo).

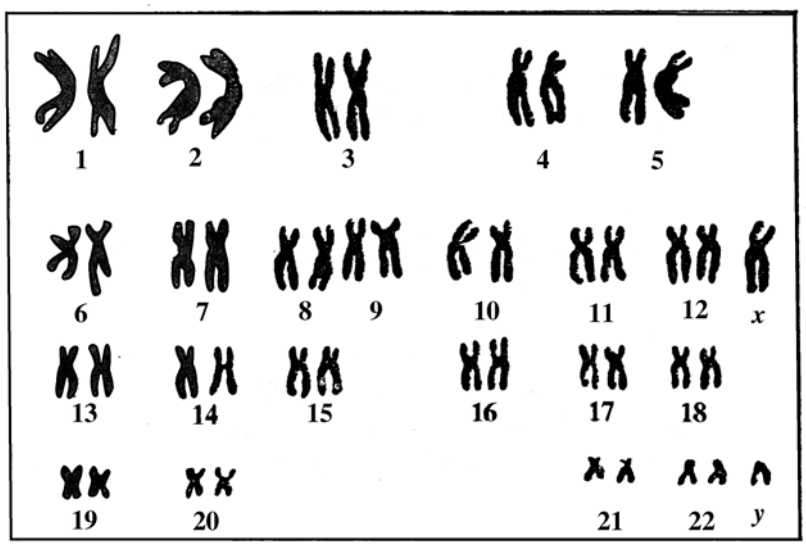


Figura 2. Cromosomas humanos durante la metafase.

A todo conjunto de genes que posee cada organismo lo llamamos *genoma.* (El genoma humano contiene tres mil millones de pares de nucleótidos, empacados en veintitrés cromosomas, cada uno de éstos con miles de genes.) Observa la figura 2 y anota el total de cromátidas que se ven _____.

Esos genes y la acción del ambiente sobre los organismos determinan el fenotipo de los seres vivos. Nuestro genoma tiene aproximadamente 50000 genes diferentes, y como somos organismos diploides poseemos dos juegos de 50000 genes en sendos juegos de cromosomas.

Tratar de seguir simultáneamente la herencia de todos esos genes es muy complicado, por no decir imposible, Por ello, en los años previos a la fundación de la Genética moderna, cuando se desconocían los mecanismos básicos de la herencia y se ignoraba la existencia y el papel de los genes, Mendel y los primeros genetistas, con mucha intuición, empezaron por fijarse en la herencia de unas pocas características de los organismos a la vez.

Es importante que veas que podemos distinguir muchos detalles característicos en el fenotipo de los organismos. Los genetistas denominan a cada uno de esos detalles, "caracteres". Por ejemplo, color de ojos, textura del pelaje, amplitud de la articulación del pulgar, forma de la semilla, producción de lactasa (enzima que digiere el azúcar de la leche), etcétera.

Escribe otro ejemplo de un carácter: _____.

La expresión de esos caracteres puede variar, hay organismos con ojos azules, verdes o cafés; también hay personas rubias; castañas, pelinegras y pelirrojas. Muchos caracteres de los organismos están bajo control genético. En los casos sencillos un carácter depende de la actividad de un gen, las diferentes expresiones de ese carácter derivan de la actividad de formas variantes de ese gen denominadas alelos; en otros casos el carácter depende de la actividad de distintos genes y sus respectivos alelos.

Cuando escribimos simbólicamente a los genes, que estamos estudiando, de un organismo hablamos de su *genotipo*, es decir, de su fórmula genética. Hacemos uso de letras para representar a los genes y a sus formas alternativas, los alelos.

Primero, pongámonos de acuerdo con la manera de representar los genes. En los libros de Biología general, la mayoría de las veces un gen se representa por una letra o una letra con un subíndice o un supraíndice, aunque en los artículos especializados todo es más complicado y se usan varias letras para representar cada gen. Veamos algunos ejemplos:

$$A, a, B, s^{R}, S^{L}, D, d\ H, h, L^{+}, L^{-}, X^{+}, X^{b}, R^{r}, R^{g}, r^{r}, r^{g}, R^{st}, R^{mb}.$$

Notarás que hemos usado letras mayúsculas y minúsculas. Debes tener mucho cuidado con ellas porque representar un gen con una letra mayúscula o con un supraíndice <<+>>, significa que ese gen tiene una expresión dominante, en cambio, si se escribe con minúscula o con un supraíndice <<->> que tiene una expresión recesiva. Más adelante explicaremos la dominancia y la recesividad, por el momento sólo diremos que los alelos de los genes (las formas variantes de ellos) se expresan de diferente modo y eso lo representamos escribiendo letras mayúsculas o minúsculas.

Practiquemos un poco.

¿Cuáles de los ejemplos anteriores son genes alelos dominantes?

¿Cuáles son recesivos?

Podemos abordar la representación de los genes de un organismo, es decir, su genotipo o fórmula genética. Para ello solo escribimos los genes que nos interesan o sabemos que posee dicho ser. Por ejemplo,

$$AA, Aa, aa, BB, s^R s^R, s^R S^L, DD, dd, Hh, L^+L^+, L^+L^-, L^-L^-, R^gR^g, r^gr^g.$$

En el caso más sencillo estudiamos la herencia de un gen de las decenas de miles que tiene cualquier organismo. Si éste es diploide, entonces tiene dos juegos de ese gen, como cada gen existe en varias formas alternativas podremos ver en los ejemplos anteriores que existen distintas fórmulas genéticas denominadas así:

- *Genotipo homocigoto dominante*. Por ejemplo, <<AA>>, porque cuando este organismo forma gametos lleva a cabo la meiosis y los genes alelos de cada par se separan y quedan en distintos gametos, pero como en este caso los genes alelos son idénticos, no importa cuál es fecundado, pues cualquiera de ellos tienen la misma información, en el ejemplo, el gen alelo dominante <<A>>.

- *Genotipo homocigoto recesivo.* Verbigracia. <<aa>>, por la misma razón, pero ahora todos los cigotos que pueden formarse contienen a un gen alelo recesivo <<a>>

- *Genotipo heterocigoto.* Por ejemplo, <<Aa>>, aquí la meiosis permite que los genes alelos <<A>> y <<a>> (dominante y recesivo) queden en gametos distintos, de ahí que se formen óvulos o espermatozoides diferentes, pues no es lo mismo tener el alelo dominante <<A>> que el recesivo <<a>>, así pues, los cigotos que pueden formarse son de dos clases distintas. Para estudiar la herencia genética empecemos por el caso más sencillo.

1.3 CRUZA MONOHÍBRIDA

Vamos a seguir la herencia de un gen con dos alelos (formas alternativas de un gen).

Al igual que Mendel usaremos plantas de chícharo. Necesitamos elegir un carácter que aparezca en solo dos formas y encontrar dos plantas progenitoras que posean dicho carácter, pero expresado en forma diferente. Esta generación la denotaremos con la letra P, por ser los padres (o F_0 por ser la generación filial original). Digamos la textura de las semillas (semillas lisas vs. semillas rugosas) y que cuando se autofecunden siempre den descendientes con el mismo carácter para asegurarnos que sólo poseen la información para dar lugar a semillas lisas una planta, y dar semillas rugosas, la otra. Cosa muy fácil en el chícharo, pues tiene flores monoicas, cuyo polen siempre tiene el genotipo homocigoto (ya sea dominante o recesivo).

Entonces la generación P (las progenitoras) serán dos plantas de chícharo homocigotos para el carácter textura de las semillas, una con chícharos lisos (S^LS^L) y otra con semillas rugosas (s^Rs^R). como te darás cuenta, se utiliza la letra "S" mayúscula con una "L" como supraíndice para denominar al carácter dominante, en este caso la textura lisa (L) y la letra "s" minúscula con el supraíndice "R" para nombrar al carácter recesivo, en este caso la textura rugosa (R).

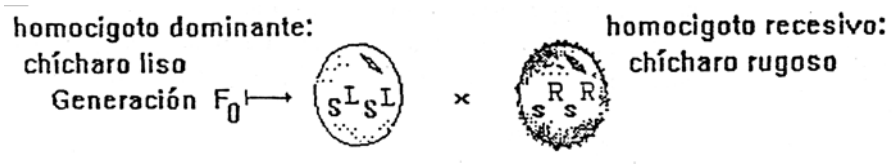


Figura 3.

Obviamente cada planta debe formar gametos para reproducirse, y como cada planta es diploide debe dividir meióticamente algunas de sus células para dar lugar a los gametos con un solo juego de información. Así el par de genes alelos determinantes de la textura de las semillas se separan y quedan en gametos diferentes, pero como alelos son idénticos sólo se forma un tipo de gameto.

Gametos F_0 ⟶ 100%S^L; 100%^{R}

Fecundemos artificialmente una planta con el polen (que contiene al gameto masculino) de la otra.

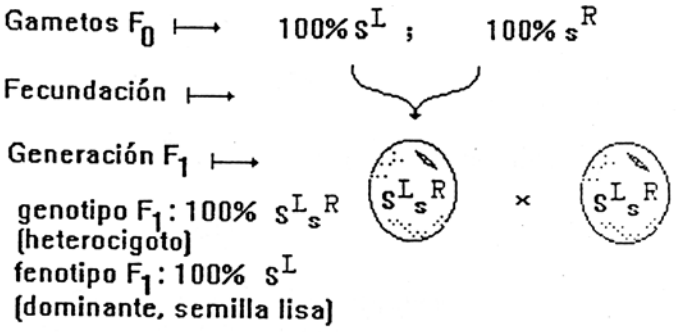


Figura 4.

Observa que sólo tenemos un tipo de descendientes en la primera generación filial (F_1), y en su genotipo encontramos un par de genes alelos distintos determinantes de la textura ($S^L s^R$) que denominamos *heterocigoto.* El 100% de ellos tiene semillas de textura lisa ¿Qué pasó con el gen alelo s^R? ¿Desapareció? No, simplemente el gen S^L ha dominado su alelo s^R, de ahí que S^L es el *alelo dominante* y s^R es el *alelo recesivo* pues como veremos entra en receso.

Estas plantas para reproducirse deben generar sus gametos por meiosis a partir de algunas de sus células. Los alelos de cada par se separan; como ahora el genotipo es heterocigoto, hay dos alelos distintos que terminan en gametos diferentes. De este modo se forman dos tipos de gametos, 50% tienen el alelo S^L y otro 50% el alelo s^R.

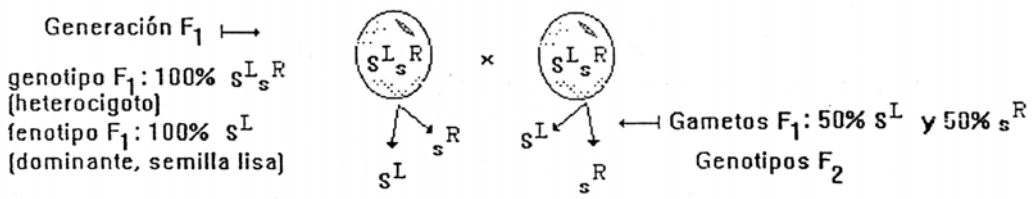


Figura 5

Si ahora permitimos la autofecundación de las plantas de chícharo, los descendientes –miembros de la segunda generación filial (F_2)- puede tener varias combinaciones de genes. Para no confundirnos, dibujamos un diagrama de Punnet, el cual es un cuadrilátero (rombo o cuadrado), en dos de cuyos lados colocamos los genes que posee cada tipo de gametos, masculinos en un lado y femeninos en el otro, luego realizamos las combinaciones posibles, los genes de un gameto masculino con los genes de los gametos femeninos.

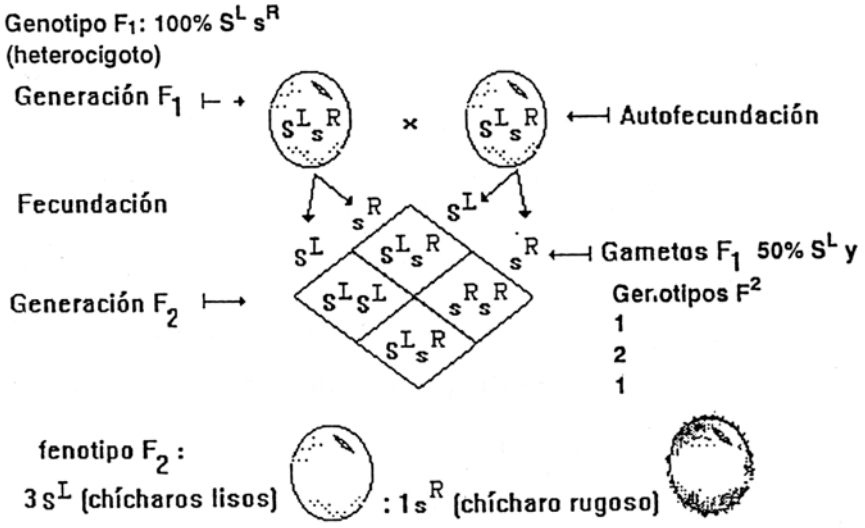


Figura 6.

Como puedes observar, la segunda generación filial (F_2) se representa por las cuatro posibilidades de combinación en los descendientes del diagrama de Punnett. Encontramos que hay los siguientes genotipos:

Anota las fórmulas genéticas (genotipos) que faltan. Para ello observa la figura 6.

- Un homocigoto para el alelo dominante: S^LS^L.
- Dos heterocigotos: _____.
- Un homocigoto para el alelo recesivo: _____.

Como el alelo S^L es dominante sobre el alelo s^R, entonces tenemos que la apariencia física (fenotipo) de cada cuatro descendientes F_1 es como sigue:

- Tres de cada cuatro plantas tienen semillas con textura lisa (fenotipo dominante "S^L").
- Una de cada cuatro plantas posee semilla con textura rugosa (fenotipo recesivo "s^R").

Ahora podemos decir que cuando se cruzan dos variedades de chícharos, teniendo en cuenta sólo un carácter –por ejemplo, la textura de las semillas: lisas en una variedad, rugosas en otra-, se obtiene una primera generación de descendientes que son todos idénticos para dicho carácter, y si permitimos la autofecundación de éstos o la cruza entre los hermanos de esta generación F_1 o, incluso, la cruza con otra planta con el mismo genotipo heterocigoto, obtendremos la separación (*segregación*) de las versiones alternativas de un carácter sin que ninguna de ellas se haya contaminado por mezcla alguna como se pensaba en el siglo pasado. Esto mismo es válido para todas las especies con reproducción sexual. Estudia paso a paso lo que hemos explicado en la figura 7.

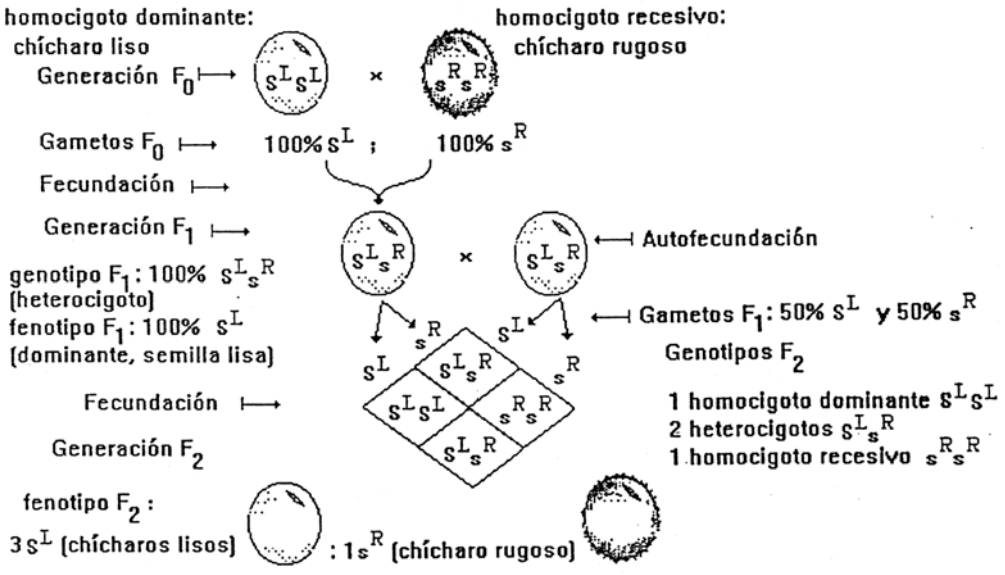


Figura 7. Cruza monohíbrida completa.

Como puedes deducir de lo anterior, para llevar a cabo el esquema completo de una cruza monohíbrida seguimos los siguientes pasos:

1. Anotamos el genotipo de los progenitores <<F_0>> o <<P>>, como quieras denominarlos.
2. Deducimos el genotipo de los gametos <<F_0>>, también llamados <<P>>.
3. Combinamos los gametos de un progenitor con los gametos del otro.
4. Escribimos el fenotipo y el genotipo de los descendientes <<F_1>> y las proporciones en que se forman.
5. Deducimos el genotipo de todos los gametos <<F_1>> que pueden formarse.
6. Fecundamos los gametos de un organismo <<F_1>> con los gametos del otro individuo F_1 (hacemos todas las combinaciones).
7. Y, escribimos todos los fenotipos y genotipos de los descendientes <<F_2>> sin olvidar anotar las proporciones en que aparecen.

Ahora haz la cruza monohíbrida de dos progenitores: el primero, homocigoto dominante <<VV>> con fenotipo dominante semillas verdes <<V>>; el segundo, homocigoto recesivo <<v v>> cuyo fenotipo recesivo, semillas amarillas, lo representamos así <<v>>. Observa cómo se utiliza otra nomenclatura en la cual “V” significa el carácter verde dominante y “v” el carácter amarillo recesivo. Completa la figura 8.

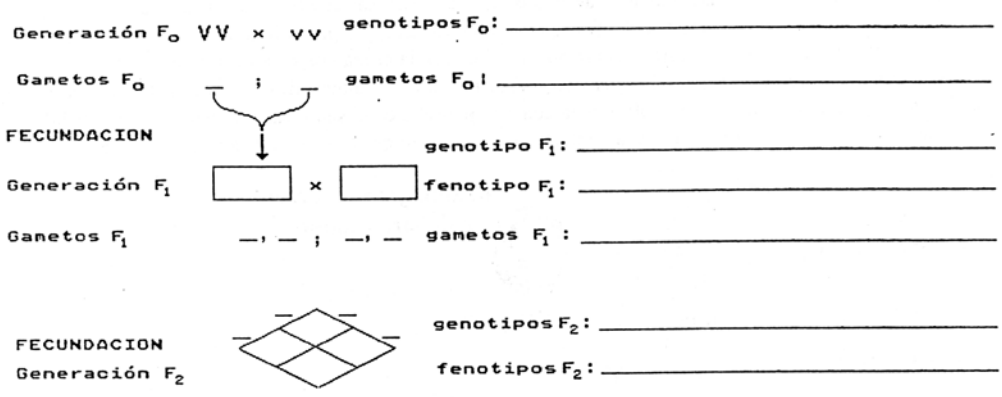


Figura 8.

Sobre la base de la figura anterior lleva a cabo esta cruza: W x w

1.4 HERENCIA INTERMEDIA

A veces encontramos genes cuyos alelos se expresan de modo que el fenotipo de los organismos heterocigotos presenta una apariencia intermedia. Por ejemplo, imagina un par de genes alelos que determinan el color de la flor, P^R = pigmento rojo y P^A = pigmento azul. Cuando ambos están presentes en un organismo entonces se forman los dos pigmentos y la flor resulta violeta (recuerda que mezclando el rojo con azul obtienes un tono morado). En este caso se habla de *codominancia*, pues ambos genes alelos determinan simultáneamente la expresión del carácter a su modo particular.

Realiza la cruza monohíbrida siguiente: P^RP^R (homocigoto con flores rojas) x P^AP^A (homocigoto con flores azules) que aparece en la figura 9. Debes mencionar genotipo, fenotipo y proporciones en que se producen los gametos P, los organismos F_1, los gametos F_1 y los individuos F_2 derivados de la autofecundación. Esto es semejante al ejercicio anterior, sólo recuerda que los dos alelos siempre se expresan y el fenotipo de los heterocigotos es diferente al de ambos homocigotos.

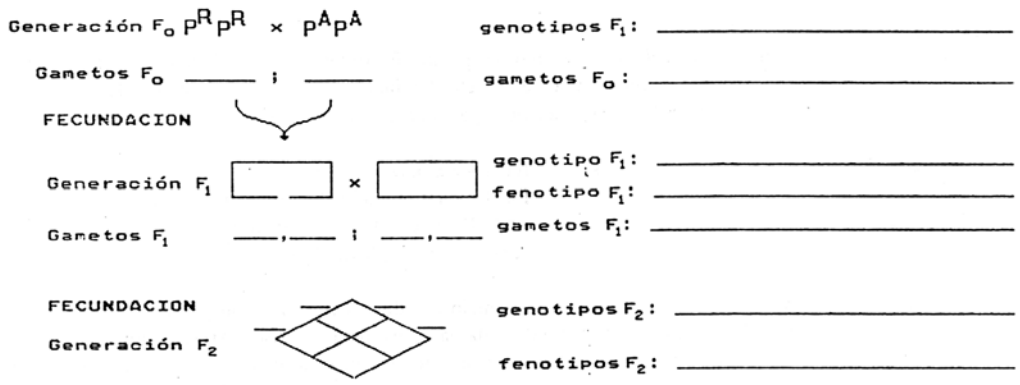


Figura 9.

Lleva a cabo la cruza que se relaciona con la figura 9 (hay codominancia)

¿Cuántos fenotipos F_2 se formaron?

_____

Escribe los genotipos y el fenotipo de las flores formadas en F_2:

_____

Te presentamos otro planteamiento: En las plantas de “maravilla” (*Mirabilis)* el gen alelo para las flores de color rojo (P^RP^R) es codominante del gen alelo para las flores de color blanco (P^BP^B), en donde la condición heterocigótica produce flores rosadas. Un jardinero accidentalmente cruza una flor roja con otra blanca.

¿Cuáles son las proporciones fenotípicas en las plantas hijas de esa cruza involuntaria? Ten en cuenta que en este caso no se trata de repetir los siete pasos esquemáticos de la cruza monohíbrida mencionados, sino de aplicar creativamente ese conocimiento.

CRUZA DIHÍBRIDA

Cuando seguimos la herencia de dos caracteres, es decir, de dos pares de genes alelos diferentes ubicados en distintos lugares del genoma (de *loci*, diferentes), hablamos de una cruza dihíbrida.

La Genética mendeliana ha demostrado la herencia independiente de cada par de genes. Por ejemplo, cuando cruzamos líneas puras de plantas de chícharos con semillas verdes y lisas (es decir, una planta doblemente homocigoto) <<VVS^LS^L>> con otra línea de plantas con semillas amarillas y rugosas (doble homocigoto recesivo) <<vvs^Rs^R>>, los gametos P tienen sólo un juego de genes (uno de cada par).

Doble homocigoto dominante x Doble homocigoto recesivo
Semillas verdes y lisas x semillas amarillas y rugosas
Generación P $\Rightarrow$ $V\ V\ S^L\ S^L$ ó $v\ v\ s^R\ s^R$

Al llevar a cabo la fecundación artificial obtenemos las plantas F_1, todas las cuales tienen el fenotipo semillas verdes y lisas, es decir, se expresa simultáneamente el alelo dominante de cada par de genes (fenotipo doble dominante <<$V\ S^L$>>) cuyo genotipo es híbrido para ambos pares de genes <<$V\ v\ S^L\ s^R$>>.

Gametos P$\Rightarrow$	$V\ S^L$	;	$v\ s^R$	100% <$V\ S^L$>> y 100% <<$v\ s^R$>>
Fecundación$\Rightarrow$				100% Genotipo: doble heterocigoto.
Generación $F_1\Rightarrow$		$V\ v\ S^L\ s^R$		100% Fenotipo: doble dominante
				Semillas verdes y lisas <<$V\ S^L$ >>

Cuando los organismos F_1 producen sus gametos, la meiosis reduce su información genética a sólo un juego, de modo que los gametos tienen sólo un gen alelo de cada par, pero pueden existir varias combinaciones. Para calcularlas fácilmente hacemos un cuadrado de Punnett, colocando los alelos de cada par en los lados del cuadrado y combinamos. $\Rightarrow$

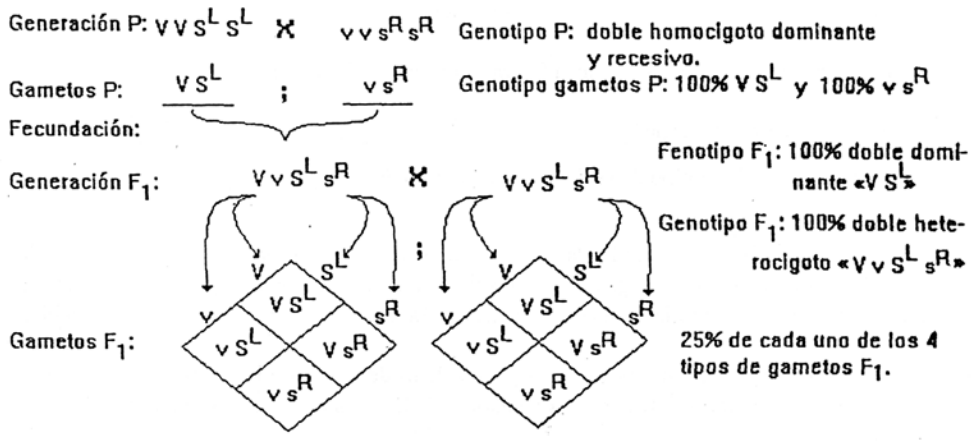


Figura 10

O bien podemos combinar de la siguiente manera: ⇒

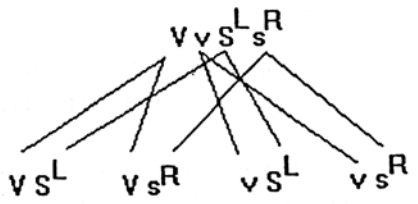


Figura 11.

De donde obtenemos los genes de cada tipo de gametos: VS^L, Vs^R, vS^L y vs^R.

¿Cuántos fenotipos y genotipos F_1 aparecen en la cruza dihíbrida?

_____

¿Cuántos fenotipos F_2 se forman? _____ ¿En qué proporción? _____

¿Cuántos genotipos F_2 se forman? _____ ¿En que proporción? _____

Ahora lleva a cabo la cruza dihíbrida MMQQ x mmqq llenando los espacios de la figura 14.

Fíjate bien en el procedimiento y luego realiza otra cruza, digamos: F F H H x f f h h en una hoja aparte sin olvidar señalar la generación, los gametos P, F_1 y F_2, los genotipos y fenotipos de los organismos F_1 y F_2, y en que proporción se forman.

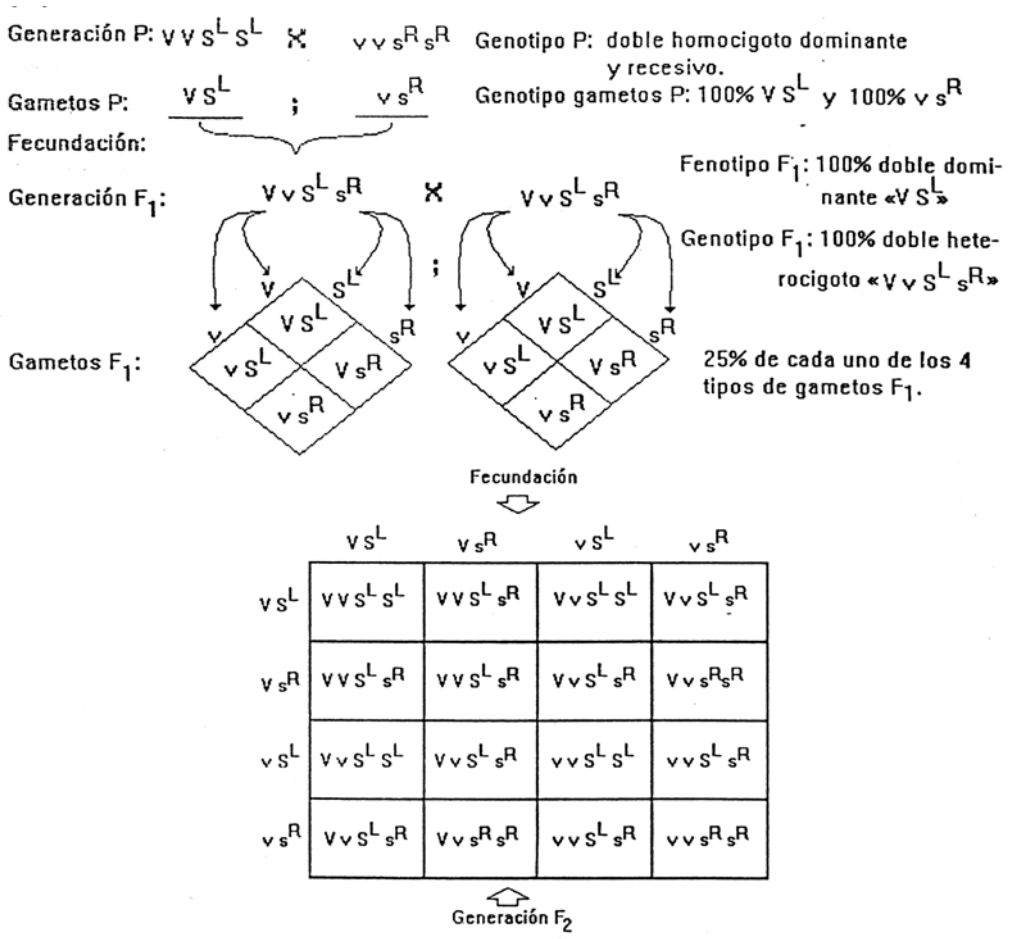


Figura 13. Cruza dihíbrida.

El genoma humano contiene entre 50000 y 100000 pares de genes ubicados cada uno en un lugar determinado del cromosoma. Seguir simultáneamente la herencia de todos ellos es prácticamente imposible. Para ver claramente esto hagamos la siguiente tabla suponiendo sólo dos alelos por cada uno de los genes del genoma ubicados en su propio lugar (*locus*, cuyo plural en latín se escribe *loci*):

Núm. Loci estudiados	Núm. Genotipos F_2	Núm. Fenotipos F_2
1	$3 = 3^1$	$2 = 2^1$
2	$9 = 3^2$	$4 = 2^2$
3	$27 = 3^3$	$8 = 2^3$

Como puedes ver el número de genotipos F_2 que podemos encontrar se calcula elevando el número <<3>> a la potencia determinada por el número de genes (*loci*) estudiados. Y el número de fenotipos F_2 se haya elevando el número <<2>> a la misma potencia. De esta manera, si seguimos la herencia de 10 caracteres, el número de genotipos y fenotipos se calcula así:

Núm. Loci estudiados	Núm. Genotipos F_2	Núm. fenotipos F_2
10	$3^{10} = 59049$	$2^{10} = 1024$

Con treinta caracteres los resultados serían:

30	3^{30} = _____	2^{30} = _____

Cincuenta caracteres.

_____ _____ _____

Y así sucesivamente.

En el caso de intentar seguir la herencia de los 100000 genes tendremos:

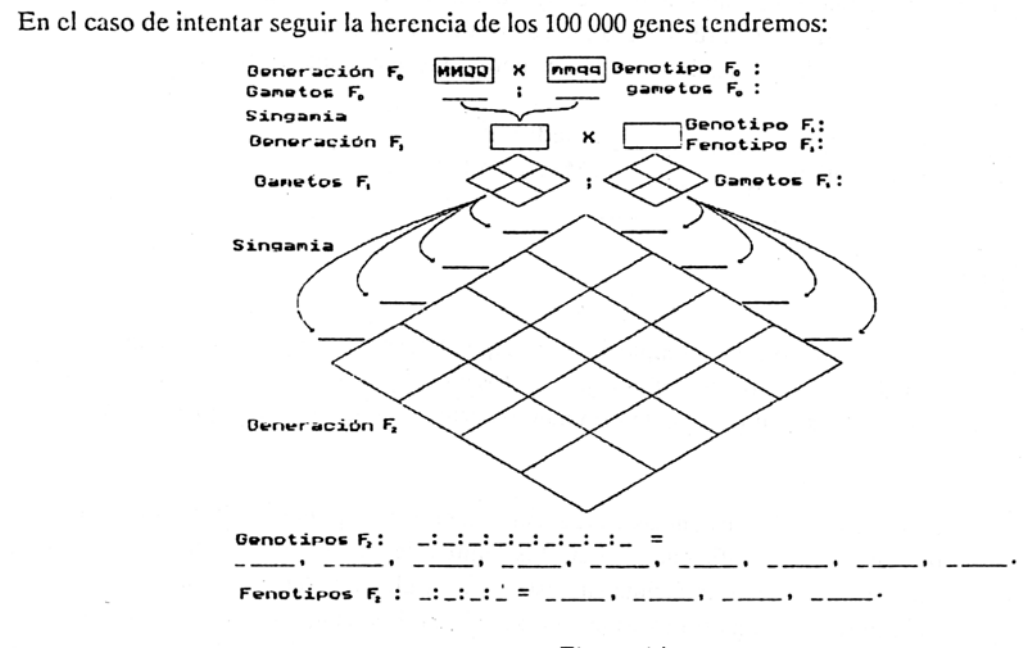


Figura 14.

Haz la cruza dihíbrida correspondiente a la figura anterior.

Con una calculadora intenta obtener el número de genotipos y fenotipos F_2 ¿Qué resultados obtienes? _____.

El número es tan grande que tu calculadora no puede encontrarlo y escribirlo, por ello despliega –en la pantalla- la señal de error. Esto significa que tu combinación de genes es única *y no hubo ni habrá nunca nadie como tú* (a menos que tengas un gemelo univitelino).

Completa las líneas:

El sitio específico que ocupa un gen determinado en el cromosoma se denomina: _____.

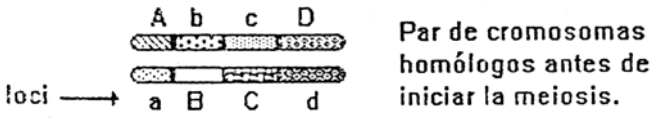


Figura 15.

Los genes que determinan las variaciones del mismo carácter y que además ocupan un *locus* (singular de *loci*) correspondiente en los cromosomas homólogos se llaman _____.

¿Qué diferencia sustancial encuentras entre el fenotipo y el genotipo de un organismo?

_____

_____

_____

Ahora resuelve el siguiente problema: Jorge, un hombre de ojos azules, cuyos dos progenitores eran de ojos pardos, se casa con Leticia, una mujer de ojos pardos, cuyo padre era de ojos azules y cuya madre era de ojos pardos. Dicha pareja engendra una niña de ojos azules. Señala que genotipos tienen los sujetos mencionados.

Jorge: _____ Padre de Jorge: _____ Madre de Jorge: _____

Leticia: _____ Padre de Leticia: _____ Madre de Leticia: _____

La niña de Jorge y Leticia: _____

1.5 ALELOS MÚLTIPLES

En ocaciones hay genes con más de dos alelos, por ejemplo, los genes que determinan la presencia de unos glucolípidos en la membrana celular de los eritrocitos (glóbulos rojos). Estos glucolípidos, que reconoce nuestro sistema inmunológico como propios o ajenos (antígenos), determinan los grupos sanguíneos que probablemente tu conoces.

El sistema inmunocompetente reconoce las sustancias u organismos ajenos y responde produciendo unas proteínas llamadas *anticuerpos*, que se unen específicamente a ciertos puntos de las macromoléculas ajenas o a la superficie de los microorganismos extraños, lo que facilita su destrucción y eliminación del medio interno. Esta situación es de gran importancia porque en una transfusión sólo se aceptará la sangre de aquella persona que tenga los glóbulos rojos con las mismas glucoproteínas que nuestro organismo, de otro modo el sistema de defensa los reconocería como extraños y los destruiría. Por ello conviene investigar el tipo sanguíneo del donante y del donatario para prevenir el rechazo.

La aparición de los glucolípidos en los eritrocitos está bajo control de un gen con tres alelos que representaremos de la siguiente forma:

- gen alelo dominante: <<S^A>> que al expresarse determina el grupo sanguíneo <<A>>
- gen alelo dominante: <<S^B>> el cual determina el grupo <<B>> y
- gen alelo recesivo: <<s^->> que determina el grupo sanguíneo cero (con frecuencia llamado <<o>>).

(La *s* por la sangre y los supraíndices por los grupos sanguíneos que determinan) Donde <<S^A>> y <<S^B>> pueden expresar simultáneamente el genoma (codominancia).

Tabla 2. Grupos sanguíneos humanos del sistema <<ABO>>.

Genotipos	Fenotipos	Antígenos en los eritrocitos	Anticuerpos
S^A S^B	grupo AB	A y B	ninguno
$S^A s^-$	grupo A	A	anti-B
$S^A S^A$	grupo A	A	anti-B
$S^B s^-$	grupo B	B	anti-A
$S^B S^B$	grupo B	B	anti-A
$s^- s^-$	grupo 0 (cero)	Ninguno	anti-A y anti-B

Recordarás que somos organismos diploides y por ello sólo poseemos un par de genes alelos para cada lócus. En este caso, tenemos más combinaciones posibles de genotipos y fenotipos.

Estudia la tabla 2 y escribe la razón por la que una persona con el grupo sanguíneo cero (0) puede donar sangre a cualquier otra, y la gente de los demás grupos no puede hacerlo hacia el primero.

_____

_____

_____

Ahora bien, si cierta pareja tiene los grupos B y 0 respectivamente, no es muy complicado predecir que sus hijos tendrán el grupo B o el grupo 0 dependiendo de si el cónyuge con el grupo sanguíneo B es homocigoto <<S^BS^B>> o heterocigoto <<S^Bs^->>, pues los hijos resultan de las dos posibles cruzas:

Primera opción: cónyuge homocigoto S^BS^B.

generación P: $S^B S^B$ x s^-s^-

gametos P: S^B x s^-

fecundación

generación F_1: S^Bs^- Fenotipo F_1: grupo B

Segunda opción: cónyuge heterocigoto S^Bs^-.

generación P: $S^B s^-$ x s^-s^-

gametos P: S^B, s^- x s^-

fecundación

generación F_1: 1 S^Bs^-: 1s^-s^- Fenotipo F_1: 50% grupo B: 50% grupo 0

Si tú tienes el grupo sanguíneo 0, ¿cuál es tu genotipo? _____.

Si tu pareja posee el grupo A, ¿cuáles genotipos puede poseer? _____ y

_____.

¿Qué grupos sanguíneos posiblemente tendrán tus hijos?

Pista realiza dos cruzas: primera posibilidad _____, segunda

posibilidad _____.

Existe otro sistema de grupos sanguíneos denominado <<Rh>> porque primero se descubrió en unos monos cuyo nombre científico es *Rhesus*. En este caso hay un alelo dominante <<Rh^+>>, que determina la presencia de una proteína en la membrana de los glóbulos rojos, y un alelo recesivo <<Rh^->> que no expresa esa proteína, hecho que denotamos con el signo menos después del símbolo <<Rh>>.

Si una persona tiene el fenotipo Rh^-, no puede recibir transfusión sanguínea de alguien con el grupo Rh^+, porque su sistema inmunológico fabricaría anticuerpos anti-Rh^+, los cuales destruirían los glóbulos rojos transfundidos. Cuando una mujer Rh^- se embaraza y su feto es del grupo Rh^+ entonces la sangre de la mamá podría dañar los eritrocitos de su bebé (en particular, desde el segundo embarazo). Esto representa un problema de cuidado y debe atenderse por médicos especialistas.

Una mujer Rh^- debe prevenirse de esto, pues los problemas de sus futuros bebés dependen del genotipo de su pareja. ¿Cuáles genotipos de su compañero podrían causar problema?

1.7 HERENCIA MULTIFACTORIAL

Muchos caracteres de los seres vivos están determinados por la acción conjunta de varios genes que se ubican en distintos lugares (*loci*) del genoma. En especial los caracteres cuantitativos como la estatura, el peso, el color de la piel y otros tienen una herencia llamada *poligénica* (por la intervención de muchos genes), en la cual el carácter varía más o menos gradualmente, de acuerdo con el número de genes alelos dominantes y recesivos. Por ejemplo, en el maíz (*Zea mays*) el número de hileras de grano en la mazorca depende de los genes de tres loci. Vamos a representarlos con la letra <<a>> y un subíndice: <<A_1>> es el gen alelo dominante del primer locus, <<a_2>> es el gen alelo recesivo de segundo par de genes y <<A_3>> es el gen alelo dominante del tercer locus.

Tabla 3. Herencia poligénica en el maíz

Plantas	Genotipo	# genes dominantes	Hileras de granos
1	$A_1A_1A_2A_2A_3A_3$	6	20
2	$A_1A_1A_2A_2A_3a_3$	5	18
1	$A_1A_1A_2A_2a_3a_3$		16
2	$A_1A_1A_2a_2A_3A_3$		18
4	$A_1A_1A_2a_2A_3a_3$		16
2	$A_1A_1A_2a_2a_3a_3$		14
1	$A_1A_1a_2a_2A_3A_3$		16
2	$A_1A_1a_2a_2A_3a_3$		14
1	$A_1A_1a_2a_2a_3a_3$		12
2	$A_1a_1A_2A_2A_3A_3$		18
4	$A_1a_1A_2A_2A_3a_3$		16
2	$A_1a_1A_2A_2a_3a_3$		14
4	$A_1a_1A_2a_2A_3A_3$		16
8	$A_1a_1A_2a_2A_3a_3$		14
4	$A_1a_1A_2a_2a_3a_3$		12
2	$A_1a_1a_2a_2A_3A_3$		14
4	$A_1a_1a_2a_2A_3a_3$		12
2	$A_1a_1a_2a_2a_3a_3$		10
1	$a_1a_1A_2A_2A_3A_3$		16
2	$a_1a_1A_2A_2A_3a_3$		14
1	$a_1a_1A_2A_2a_3a_3$		12
2	$a_1a_1A_2a_2A_3A_3$		14
4	$a_1a_1A_2a_2A_3a_3$		12
2	$a_1a_1A_2a_2a_3a_3$		10
1	$a_1a_1a_2a_2A_3A_3$		12

La cantidad total de genes alelos dominantes o recesivos de esos loci en el genoma de una planta da lugar a mazorcas con ocho hileras de granos si su genotipo es recesivo para los tres loci <<$a_1a_1a_2a_2a_3a_3$>>, y a 20 hileras cuando su genotipo es dominante para los mismos <<$A_1A_1A_2A_2A_3A_3$>>.

La cruza de estas líneas puras, como debes suponer, nos da una generación F_1 compuesta de plantas triplemente heterocigotos con mazorcas intermedias entre los progenitores (14 hileras), y la fecundación de plantas hermanas de F_1 da lugar a una generación F_2 con plantas que varían el carácter cuantitativo gradualmente.

El cálculo de los genotipos y fenotipos F_2 no es muy complicado, pero si laborioso, ya que equivale a hacer la multiplicación $(A_1+a_1)^2(A_2+a_2)^2(A_3+a_3)^2$, y se obtienen 27 genotipos diferentes (3^3). Observa la tabla 3. Analízala y completa la tercera columna anotando el número de genes alelos dominantes como en los dos ejemplos y responde; ¿de qué depende el número de hileras de granos en las mazorcas?

Si no te es evidente la respuesta, puedes dibujar una gráfica cuyo eje *Y* represente el número de hileras de granos y el eje *X* el número de genes alelos dominantes.

¿Cómo varía el carácter el número de hileras de granos en las mazorcas de la generación F_2? Puedes graficar el número de hileras de granos en las mazorcas contra el número de plantas_____.

2. HERENCIA LIGADA AL SEXO

2.1 DETERMINACIÓN DEL SEXO

El sexo en las especies con reproducción sexual se determina de diferentes maneras. Los mamíferos, aves, insectos y otros tienen cromosomas que, además de poseer información para otros caracteres, sirve para determinar el sexo. El juego diploide de cromosomas (2N) del hombre está formado por 23 pares de cromosomas, los cuales se ordenan según ciertos criterios y se enumeran del 1 al 23. Los primeros 22 se denominan *autosomas* y contienen información para los caracteres del cuerpo y el par 23 se llama par de *cromosomas sexuales*, pues determinan el sexo, además de otras características.

En las mujeres el par 23 lo forman dos cromosomas homólogos llamados <<XX>>; en cambio, en el hombre (como en cualquier mamífero macho) se constituye por un par de cromosomas heterólogos <<XY>>. Esto quiere decir que cuando fuiste cigoto (unos nueve meses antes de tu nacimiento) el óvulo de tu madre aportó un cromosoma <<X>> y el espermatozoide (por supuesto de tu padre) que lo fecundó el otro cromosoma sexual, <<X>> si eres mujer o <<Y>> si eres hombre.

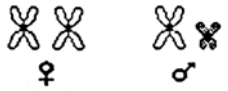


Figura 16. Cromosomas sexuales (metafísicos).

¿Qué cromosoma sexual portan los óvulos? _____.

¿Qué cromosoma sexual portan los espermatozoides? _____.

Por lo tanto, ¿quién determina el sexo en nuestra especie? _____.

Pero esto no siempre es así, en el insecto *Protenor* el sexo masculino lo determina la ausencia del cromosoma <<Y>> (X0) y el sexo femenino por el par <<XX>>; en las abejas hembras encontramos 32 cromosomas (son Diploides, 2N), en cambio los machos poseen sólo un juego de 16 cromosomas (son haploides, N); en las aves, el sexo lo determina el óvulo (la gallina) en vez del espermatozoide (el gallo), pues las hembras tienen el par <<XY>> y los machos el par <<XX>>, a diferencia de los mamíferos.

En otras especies el sexo no se determina por cromosomas sexuales, sino por las condiciones ambientales; por ejemplo, en las tortugas el sexo depende de la temperatura en la que transcurre el desarrollo embrionario. En cada puesta, los huevos centrales dan lugar a tortugas de un sexo y los huevos de la periferia, más fríos, dan lugar a organismos del otro sexo.

2.2 ENFERMEDADES LIGADAS AL SEXO

La información genética se encuentra grabada, de igual manera que las canciones en la cinta de un casete. Los genes, como las canciones, se ubican uno detrás de otro a lo largo del ADN o de la cinta, respectivamente. Según la genética mendeliana los genes de todos los loci se heredan de modo independiente; sin embargo, esto es así por un fenómeno llamado *entrecruzamiento* que ocurre en la meiosis, en la cual, las cuatro cromátidas de cada par de cromosomas homólogos metafísicos intercambian segmentos de ADN. Esto permite que los genes de los dos loci del mismo cromosoma se hereden independientemente el uno del otro, siempre y cuando no estén muy cercanos.

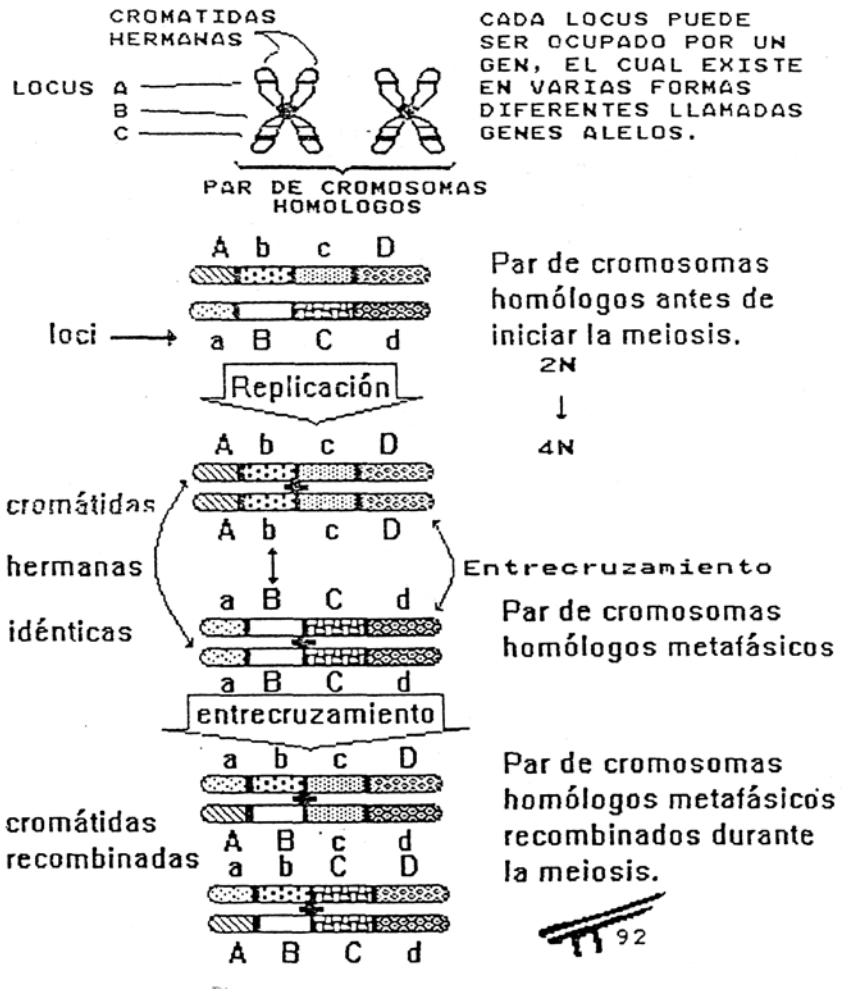


Figura 17. El entrecruzamiento implica la separación de genes.

La probabilidad con la cual se separan los genes de loci adyacentes aumenta desde casi cero, cuando están juntos, hasta el 50%, cuando la distancia entre ellos aumenta lo suficiente, dentro del mismo cromosoma. Así, cuando las posibilidades predichas por las leyes de Mendel para los distintos descendientes no se cumplen, a causa de la cercanía entre dos genes o la ausencia de entrecruzamiento, hablamos de herencia ligada.

Si no existiera el entrecruzamiento entonces habría, para nuestra especie, 23 grupos de genes con herencia ligada (un grupo por cada tipo de cromosoma) y las leyes de Mendel sólo se cumplirían para los genes ubicados en distintos cromosomas; pero como existe entrecruzamiento, las leyes se cumplen para muchos loci.

En toda una serie de organismos hay un grupo de genes (los del cromosoma que determina el sexo) eficazmente ligados entre sí debido a que no pueden entrecruzarse (<<Y>> en los mamíferos machos). El cuerpo humano tiene 22 pares de cromosomas homólogos denominados en conjunto *autosomas* por contener información referente al cuerpo (*soma*), y un par de *cromosomas sexuales* que en las mujeres es el par (escríbelo) _____ y en los hombres son los cromosomas no-homólogos (anótalos) _____.

El cromosoma <<Y>> es muy pequeño y no contiene los mismos loci que el cromosoma <<X>>, así que una mujer recibe dos juegos de genes para el par 23, uno de su padre y otro de su madre, pero los hombres sólo reciben un juego, un cromosoma <<X>> de su madre y para esas características sólo se parecerán a su madre o a sus abuelos maternos (herencia por línea materna), y un pequeño cromosoma <<Y>> de su padre.

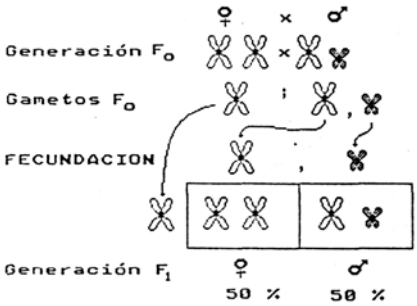
Por otra parte, si el cromosoma <<Y>> tiene algún gen con efecto en el fenotipo (como la hipertricosis del pabellón de la oreja), ese carácter se transmitirá por línea masculina. El que los machos de mamífero posean un solo cromosoma <<X>> tiene consecuencias desastrosas para ellos, pues si su único cromosoma <<X>> contiene un locus con un gran alelo que se exprese patológicamente e inservible, entonces padecerá una enfermedad genética; en las mujeres si un gen alelo está “enfermo” el otro cromosoma <<X>> puede tener la versión sana y ella no sufrirá ningún problema, pero sí transmitirá el gen inservible a su descendencia, sus hijos padecerán la enfermedad y sus hijas serán portadoras. Esto ocurre con enfermedades genéticas como la hemofilia y el daltonismo, entre otras, donde ciertos genes ubicados en el cromosoma <<X>> poseen alelos incapaces de tener una expresión adecuada (sana). Por ello, cuando un hombre hereda de su madre un cromosoma <<X>> con uno de dichos genes alelos, él padecerá la enfermedad mientras su madre, su padre y sus hermanas presentan un fenotipo sano.

Observa la figura 18, donde se representa la transmisión de los cromosomas <<X>> y responde, ¿De que progenitor proviene el cromosoma sexual de un hombre?

_____

¿De que progenitor proviene el cromosoma sexual de una mujer?

_____



Un gen alelo puede ser dominante o recesivo, el primero siempre se expresa el segundo sólo si existen 2 copias en ambos cromosomas homólogos (homocigoto). Por eso si existe un gen alelo recesivo letal o dañino en el cromosoma X, una mujer padecerá la enfermedad genética sólo si es homocigota, pero un hombre siempre se enfermará sí su único cromosoma X, proveniente de su madre, tiene un gen alelo dañado.

92

Figura 18.

3. HERENCIA NO MENDELIANA

3.1 CLONES Y REPRODUCCIÓN SEXUAL

Como lo estudiaste en el fascículo III, en la reproducción asexual participa un solo progenitor. A nivel celular quiere decir que las células de un organismo proceden de la división de las células del progenitor, no importa si el organismo es procariótico o eucariótico, tampoco tiene relevancia si es unicelular o multicelular, de todas maneras el fenómeno básico que ocurre durante la reproducción asexual es la *replicación del ADN*, la duplicación de la información genética del progenitor que ocurre antes de la fisión binaria o de la mitosis requerida en cualquier variante reproductiva no sexual. Recordarás de Biología I que el ADN se forma de dos cadenas complementarias de nucleótidos.

Anota el nombre de los nucleótidos que forman parte del ADN (puedes consultar el fascículo III de Biología I):

_____

Las dos cadenas de ADN se mantienen unidas por enlaces débiles llamados:

_____

Formados entre pares de bases, siempre la G con la C (G=C) y la A con la T (A=T).

En la replicación las dos cadenas del ADN sirven de molde para construir sendas copias de ADN. Como puedes ver en la figura 19, las dos cadenas primero se separan como un cierre y luego unas enzimas unen los desoxirribonucleótidos necesarios. Con base en las reglas de complementariedad, responde:

Enfrente de una C se une una _____ o viceversa, y enfrente de una

T se adhiere una _____.

Al final obtendremos dos moléculas de ADN idénticas, excepto posibles errores (uno por cada mil millones de pares de bases copiados). Una de las cadenas proviene del ADN viejo y la otra está recién formada. De acuerdo con el ejemplo, termina la replicación del trozo de ADN que muestra la figura 19.

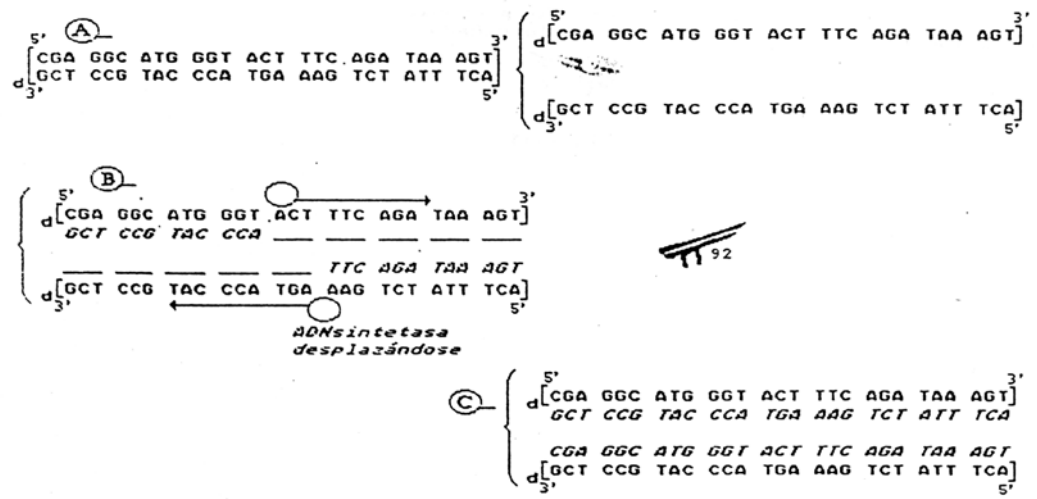


Figura 19. La replicación, fenómeno base de la Genética.

Todos los descendientes de un organismo con reproducción asexual son genéticamente iguales, exceptuando los muy poco frecuentes errores en la replicación (mutaciones), y constituyen un conjunto de organismos con la misma información genética denominado *clon* o *clona*. Por ello, estos organismos no se aplican las leyes de Mendel, pues se piensa que dificulta la evolución de éstos ya que la variabilidad necesaria para el proceso evolutivo deriva casi sólo de una fuente: la *mutación.*

No creas que en todos los organismos con reproducción asexual es así pues, por ejemplo, las bacterias no evolucionan lentamente, en realidad lo hacen bastante rápido. Estos organismos procarióticos compensan ese problema reproduciéndose a gran velocidad y en poco tiempo el número de generaciones es tan grande que el proceso evolutivo transcurre rápidamente.

4. VARIABILIDAD

4.1 FLUJO DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA

Para poder abordar este tema, es necesario recordar lo visto en el fascículo III de tu curso de Biología I, de donde retomaremos el ADN (ácido desoxirribonucleico), su estructura, función y duplicación, así como la síntesis de proteínas, además del ARN (ácido ribonucleico). Contesta lo siguiente apoyándote en el mencionado fascículo.

1. ¿Cuál es la estructura química de un nucleótido de ADN? (Haz con lápices de colores el esquema correspondiente a un nucleótido).

2. ¿Qué diferencia fundamental hay entre el ADN y el ARN?

_____

_____

_____

3. Explica brevemente la síntesis de proteínas (trascripción, traducción y duplicación).

_____

_____

_____

4. ¿Dónde se localizan los ribosomas? y ¿Cuál es su función?

_____

_____

_____

5. ¿Cuántos tipos de ARN participan en la síntesis de proteínas? Y ¿cuál es su función de cada uno? Explica.

*a)*_____

_____

*b)*_____

_____

*c)*_____

_____

6. las figuras 20 y 21 representan la fabricación de una proteína en que participan los ribosomas y 61 ARNt (de transferencia) diferentes. Colorea con lápiz rojo los ribosomas que aparecen en éstas y encierra en un cuadrado los ARNt que estén unidos a su aminoácido y en un círculo los que no.

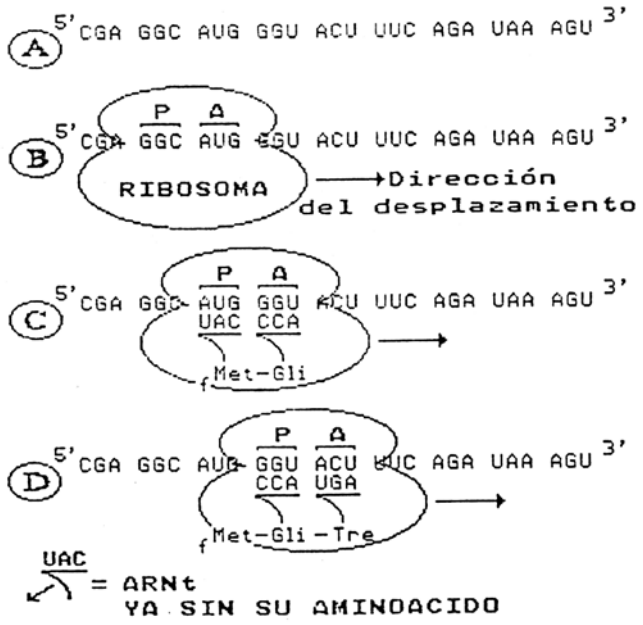


Figura 20. Traducción del ARNm = Fabricar proteínas.

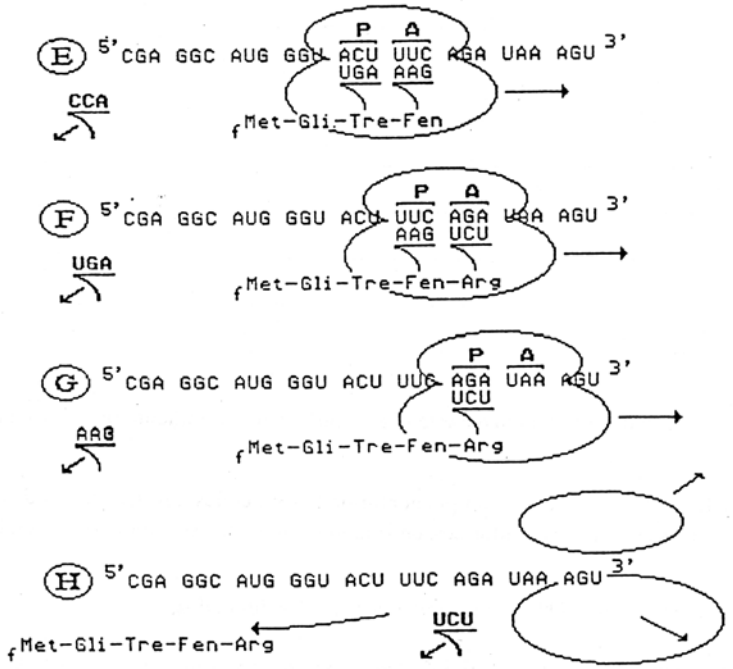


Figura 21. Traducción (continuación).

7. ¿A qué se refieren los términos codón y anticodón?

Codón: _____

Anticodón: _____

8. Anota en la primera columna el nombre de los aminoácidos codificados por los tripletes o codones que se te muestran a continuación. Usa el código genético de la figura 22. Trata de entender cómo se representan los nombres de los aminoácidos en el lenguaje del ARN.

Columna I		*Columna II*
AUG	Metionina	UAC◊
CAC	Prolina	GUG
CCU	_____	_____
UCG	_____	_____
UUU	_____	_____
CCA	_____	_____
CUU	_____	_____
ACU	_____	_____
AUU	_____	_____
GUA	_____	_____
GUG	_____	_____
GGG	_____	_____
CGA	_____	_____
UAA	_____	_____

9. En la segunda columna de la pregunta 8 anota el anticodón correspondiente que posee el ARNt.

Observa el ejemplo. Usa las reglas de complementariedad (las puedes deducir de los ejemplos). Tienes también dos pistas con los tripletes marcados con un rombo <<◊>> busca esos dos codones en las figuras 20 y 21 y encuentra los anticodones de los ARNt correspondientes en ellas dibujados.

10. ¿Qué significa el siguiente diagrama de flujo? ¿Qué procesos representan las flechas? ¿Qué cambios ocurren en cada fase?

ADN ----------▶ ARMm ----------▶ Proteína

_____

_____

_____

_____

CODIGO GENETICO (del ARN)

1ª Base nitrogenada →	G	A	C	U	3ª Base ↓ nitrogenada
2ª Base nitrogenada ↓ G	Glicina	Ac. Glutámico	Alanina	Valina	G
	Glicina	Ac. Glutámico	Alanina	Valina	A
	Glicina	Ac. Aspártico	Alanina	Valina	C
	Glicina	Ac. Aspártico	Alanina	Valina	U
A	Arginina	Lisina	Treonina	Metionina(Inic.)	G
	Arginina	Lisina	Treonina	Isoleucina	A
	Serina	Asparragina	Treonina	Isoleucina	C
	Serina	Asparragina	Treonina	Isoleucina	U
C	Arginina	Glutamina	Prolina	Leucina	G
	Arginina	Glutamina	Prolina	Leucina	A
	Arginina	Histidina	Prolina	Leucina	C
	Arginina	Histidina	Prolina	Leucina	U
U	Triptofano	STOP	Serina	Leucina	G
	STOP	STOP	Serina	Leucina	A
	Cisteina	Tirosina	Serina	Fenilalanina	C
	cisteina	Tirosina	Serina	Fenilalanina	U

ADN $\xrightarrow{\text{ARNpolimerasa}}$ ARNm $\xrightarrow[\text{61 ARNt}]{\text{RIBOSOMA}}$ PROTEINA

Figura 22. Código genético del ARN mensajero.

4.2 TIPOS DE MUTACIONES

EL genotipo determina al fenotipo a través de la expresión de la información contenida en los genes, de acuerdo con las interacciones del ambiente con el organismo y la organización del programa genético.

Genotipo en interacción con el ambiente ----------▶ Fenotipo (función y forma)

ADN ----------▶ARNm----------▶ Proteína

Molde trascripción molde traducción expresión

Cualquier cambio en la información genética, es decir, en la secuencia de pares de bases del ADN, se llama *mutación* (*muta* = cambio) y puede o no afectar la secuencia de los aminoácidos de la proteína determinada por un gen: "Un cambio de genes suele causar defectos claramente apreciables, pero la mayor parte de las mutaciones son más útiles, de otra manera, todos pareceríamos monstruos".

Nuevamente, retomando tu fascículo III de Biología I, recordarás que los organismos eucarióticos que se reproducen sexualmente (la mayor parte de los unicelulares y prácticamente todos los multicelulares) presentan dos tipos distintos de células especializadas: las células *somáticas o corporales* y las *células sexuales* o reproductoras.

Menciona un ejemplo de célula somática o corporal _____

y un ejemplo de célula sexual o reproductora _____.

Las mutaciones pueden originarse en cualquier momento a lo largo de la vida de un organismo, tanto en las células somáticas como en las células sexuales. Las radiaciones ionizantes rayos X, alfa (α), beta (β), gama (γ) y ultravioleta (UV); los isótopos radioactivos (^{235}U, ^{135}I, ^{90}Sr, ^{239}Pu, …); muchas sustancias químicas como las nitrosaminas, los hidrocarburos policíclicos aromáticos, productos de la pirólisis del tabaco, plomo, algunos plaguicidas y muchas otras pueden dañar al ADN o provocar cambios en él (figura 23).

La mutación que ocurra en una célula somática puede, incluso, pasar inadvertida[4]; "solo las mutaciones que ocurran en las células sexuales son de extrema importancia para la genética y la evolución de los organismos con reproducción sexual. Tales mutaciones pasan a la generación siguiente" y son *la fuente principal de diversidad en el material genético.*

Hay muchos tipos de mutaciones, las cuales se clasifican de acuerdo con la estructura implicada (gen, cromosoma o genoma) en la alteración de la información genética:

---

[4] Las mutaciones que sufren las células somáticas pueden provocar la muerte de dichas células. Si no fallecen células, no es tan grave. Más peligrosas son las mutaciones que provocan la expresión o una mayor actividad de genes (oncogenes) que debieran estar apagados, ya que esto forma parte del proceso de la cancerización.
Con frecuencia a estas mutaciones se les considera como aberraciones cromosómicas de tipo numérico.

1. *Mutaciones génicas o puntuales.* Estas producen pequeños cambios en la estructura molecular del ADN cuyas consecuencias pueden ser: incapacidad para producir la proteína codificada, producir otra proteína completamente diferente, generar una proteína semejante, pero más larga o más corta, producir la misma proteína sin cambio alguno y sustituir un aminoácido por otro.

2. *Mutaciones cromosómicas (aberraciones cromosómicas).* Durante la división celular, los cromosomas sufren muchos movimientos, algunos de los cuales pueden ocasionar cambios en su estructura; estos generalmente van acompañados por cambios visibles en su morfología. Sus principales efectos tienen que ver con la regulación de la actividad de los genes (activación, represión, etc.) y se clasifican en: aberraciones estructurales y aberraciones numéricas.

3. *Mutaciones genómicas.*[5] En estas mutaciones el genoma completo sufre una reorganización a gran escala que modifica, incluso, el número de juegos de cromosomas. Sus efectos podrían originar una especie nueva, como en el caso de ciertas plantas.

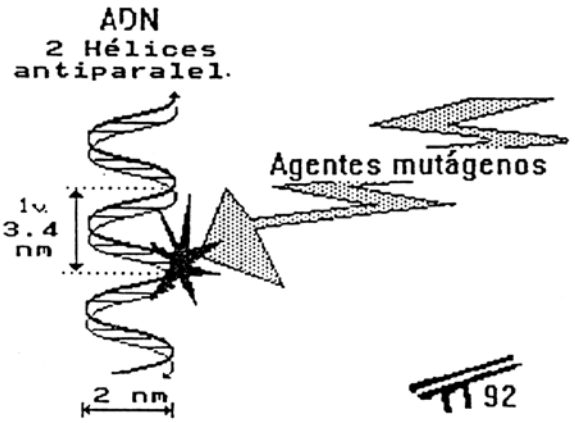


Figura 23. los Agentes mutágenos alteran el ADN
Las mutaciones que sufren las células somáticas pueden provocar la muerte de dichas células. Si no fallacen células, no es tan grave. Más peligrosas son las mutaciones que provocan la expresión o una mayor actividad de genes (oncogenes) que debieran estar apagados, ya que esto forma parte del proceso de la cancerización. Con frecuencia a estas mutaciones se les considera como aberraciones cromosómicas de tipo numérico.

Mutaciones génicas

En este caso la alteración involucra uno o más pares de bases del ADN de un cromosoma: por ejemplo:

- *Sustituciones:* un cambio de un par de bases por otro.
- *Delecciones:* pérdida de una o más pares de bases.
- *Inserciones:* introducción de una o más pares de bases (con frecuencia ADN viral).

[5] Con frecuencia a estas mutaciones se les considera como aberraciones cromosómicas de tipo numérico.

– *Inversiones:* cuando una serie de pares de bases se separan y se vuelven a unir después de un giro de 180°.

Como el ADN almacena información usando un alfabeto de cuatro “letras químicas”, nosotros usaremos nuestro abecedario como modelo para estudiar varios tipos de mutaciones y darnos cuenta de sus efectos.

Observa la siguiente secuencia de letras: “UNTOPOBAILABAPORLASMAÑANAS”; todos los signos están juntos sin espacios entre ellos, como en el ADN. ahora veamos el efecto de cada tipo de mutación. Lee cada secuencia de letras en la figura 24 e intenta encontrarle sentido después de cada mutación.

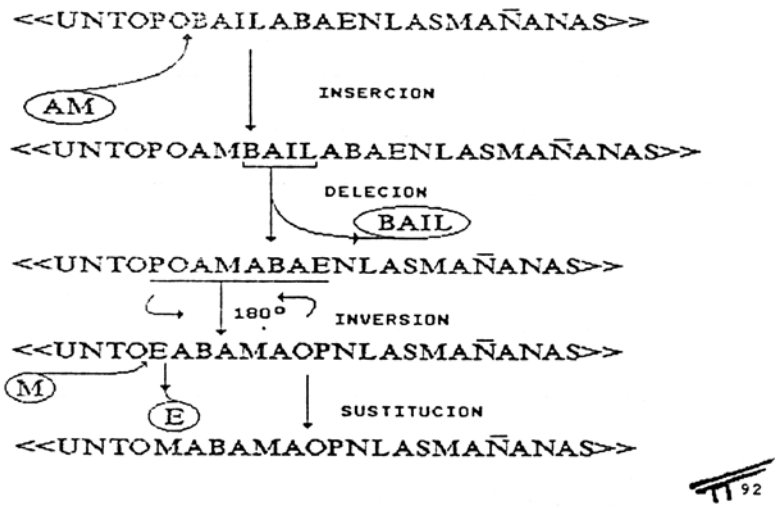


Figura 24. una analogía lingüística de las mutaciones génicas.

Comprenderás que las mutaciones afectan la información y pueden provocar que pierda todo significado útil, por esto muchas veces tienen efectos desastrosos para los organismos, pero la evolución de las especies requiere necesariamente el aporte de nueva información (de variabilidad) y es la mutación el mecanismo primario para generarla.

Con lo anterior, te darás cuenta que prácticamente cualquier aspecto de la vida de un organismo puede ser modificado por una mutación genética. Estas pueden afectar el tamaño y la forma de un organismo, su estructura interna, la capacidad de funcionamiento del sistema nervioso, su comportamiento o la eficiencia de su actividad. Por lo tanto, las mutaciones producen una variedad muy grande de moléculas de ADN nuevas. Los nuevos genes equipan al organismo con estructuras, capacidades o apariencias, algunas de estas superiores cuando se comparan con las previas; sin embargo la mayoría de las mutaciones en los actuales organismos altamente evolucionados provocan la aparición de caracteres inferiores a los de la generación anterior, o son “silenciosos” al carecer de un efecto apreciable. Estos temas los vas a estudiar detalladamente en el siguiente fascículo, que se refiere a evolución.

Mutaciones cromosómicas (aberraciones cromosómicas)

Llamamos aberraciones cromosómicas a los extensos cambios de información genética que afectan a los cromosomas. Estas se pueden clasificar en:

Anomalías de tipo estructural: Delecciones, inversiones, inserciones y translocaciones, inducidas por factores ambientales como las radiaciones (rayos X, gama, ultravioleta), sustancias mutágenas (asbesto, nitrosaminas, compuestos del tabaco, infecciones virales, etcétera) o errores durante los procesos celulares.

Anomalías de tipo numérico: Trisomias, monosomias y otras, ocasionadas por un reparto o separación erróneos de los cromosomas durante la meiosis.

La figura 25 representa varios tipos de aberraciones cromosómicas, explica con tus propias palabras en qué consisten.

Delección:

1. _____

2. _____

3. _____

Inversión

1. _____

2. _____

3. _____

4. _____

Translación

1. _____

2. _____

3. _____

Inserción

1. _____

2. _____

3. _____

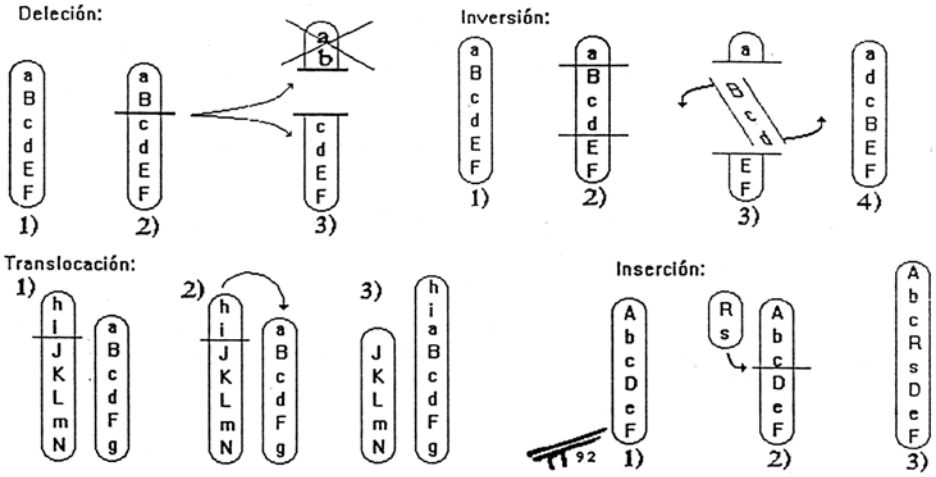


Figura 25. Mutaciones cromosómicas (aberraciones).

Nota. Las aberraciones son importantes porque las células cancerosas o de quienes padecen síndromes hereditarios suelen tener cromosomas con igual aberración estructural.

Las aberraciones numéricas frecuentemente resultan de errores en la primera o segunda división meiótica, dando por resultado una célula con un cromosoma de más o uno de menos. El caso más común de aberración numérica en los humanos es la *trisomía 21* (tres cromosomas del par de cromosomas somáticos 21 en vez de dos), también llamado síndrome de Down o mongolismo, caracterizado por un retraso mental variable (puede corregirse parcialmente con una educación especial), cráneo pequeño y redondo, cara redonda y aplanada, orejas pequeñas, un solo pliegue de flexión en los dedos, los peculiares ojos rasgados, lesiones cardiacas, etcétera.

La trisomía puede aparecer por la fecundación de un gameto normal y otro con dos cromosomas 21 debido a la no separación de las cromátidas 21 durante la meiosis, esa no disyunción origina gametos anormales con dos cromosomas 21 (tanto en el hombre como en la mujer). Observa la figura 26.

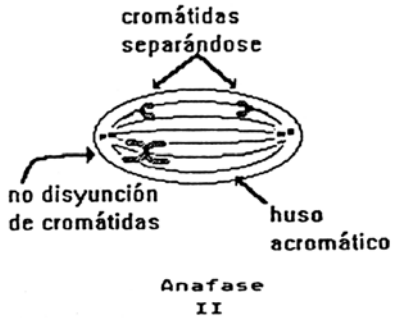


Figura 26. No disyunción (separación) de cromátidas.

La probabilidad de formar óvulos con dos cromosomas 21 aumenta conforme la edad de la madre avanza.

A los 20 años es de 0.4 por cada 1000 nacidos vivos y a los 45 años es de 2.5 por cada 1000. Por ello se aconseja que las mujeres mayores de 35 años eviten lo posible concebir, pero si se embarazan, deberán pedir consejo genético para averiguar el estado del producto, el cual al revelarse con síndrome de Down puede considerarse apropiado para aborto terapéutico (permitido por la ley mexicana).

No debes confundir la palabra síndrome con el término enfermedad, aunque suelen usarse como sinónimos, no lo son. Un síndrome se caracteriza por todo un conjunto de síntomas y enfermedades que generalmente aparecen asociadas; por ejemplo, en la trisomía 21 es común que haya defectos cardiacos, eso sería una enfermedad que puede padecerse o no. El síndrome estaría presente aún cuando no hubiera lesiones cardiacas, si el sujeto presenta la mayoría de los rasgos anatómicos, fisiológicos y conductuales mencionados.

Otros síndromes comunes son los que afectan a los cromosomas sexuales, tales como el de Klinefelter (*trisomía* <<*XXY*>>) cuya frecuencia es de uno por cada 700 niños varones, y el de Turner (*monosomía* <<*X0*>>*)* en una entre 2500 niñas aproximadamente. Un hombre con síndrome de Klinefelter suele ser alto, con poco vello facial y púbico, infértil, a veces con glándulas mamarias abultadas (ginecomastia) y/o con retraso mental medio o moderado en menos de los casos. En cambio, una mujer <<X0>> es de baja estatura, falta de regla menstrual (amenorrea primaria), caracteres sexuales apenas insinuados y por lo general estériles, entre otros.

Mutaciones genómicas

En esta situación, juegos completos de cromosomas se agregan al genoma y hablamos de *poliploidía*. En algunos casos, organismos triploides completos son viables aunque su fertilidad se ve reducida, a veces radicalmente. En ciertas plantas este tipo de mutaciones han permitido el rápido surgimiento de nuevas especies; por ejemplo, unas especies de trigo (*Triticum*) *T. monococcum* y *T. aegilopodes* son Diploides (2N), donde N = 7 pares de cromosomas; en otras especies de trigo, *T. dicoccum, T durum*, su dotación consta de 14 cromosomas (N = 14), de donde deducimos que son tetraploides (4N). Incluso existen ciertas especies de trigo hexaploides.

Con todo, la poliploidía es un mecanismo evolutivo marginal, presente sobre todo en plantas, en especial en aquellas que usan variantes asexuales de reproducción.

4.3 COMBINACIONES

La presencia de Matemática en Biología no es tan evidente. Muchas personas consideran que una forma de evitar toparse con aquellas es estudiando la última; sin embargo, para las ciencias de la vida ciertas ramas matemáticas están siempre presentes.

Uno de los descubrimientos de la segunda mitad de este siglo tiene que ver con el hecho de que los organismos hacen amplio uso de las combinaciones. La vida se nos ha revelado como un fenómeno muy complejo, mostrándonos simultáneamente dos caras: *la unidad* básica de sus procesos y la *diversidad* de sus productos, es decir, lo fundamental de lo vivo deriva de un número no muy grande de componentes que interactúan en una serie mucho más amplia de formas. Es la combinación de esos componentes lo que permite la presencia de la vida.

Una combinación es un arreglo de los elementos de un conjunto en donde el orden en el que se ubica cada uno de ellos es importante. Vamos a suponer que aún no tienes hijos y que, consciente de que ya somos muchos en el planeta, planeas tener sólo un descendiente. ¿De cuántos géneros puedes tenerlo? ¡Claro!, o es niño, o niña. Si en cambio eres de los que piensan que los hijos únicos se convierten fácilmente en pequeños emprendedores, tal vez sería mejor pensar en tener dos descendientes. ¿Cuántas combinaciones podrían ocurrir? Veamos, en el primer nacimiento podría ser niño o niña (dos) y en el segundo nacimiento también. Para contestar la pregunta hacemos un diagrama de árbol, así: ⇒

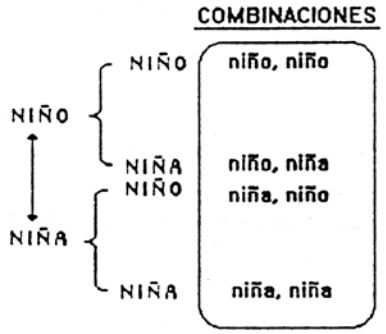


Figura 27.

Es decir, cuatro combinaciones.

Pero si después, tiempo antes de tomar medidas anticonceptivas definitivas tienes un tercer hijo, ¿Cuántas combinaciones podrían ocurrir? _____. ⇓

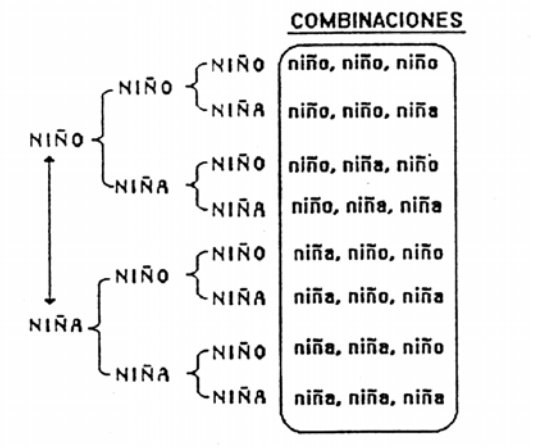


Figura 28.

De un modo más fácil:

Variabilidad

- Un nacimiento: 2 formas = $2^1 = 2$
- Dos nacimientos: 2 formas en cada nacimiento = $2^2 = 4$
- Tres nacimientos: 2 formas en cada nacimiento = $2^3 = 8$
- Cuatro nacimientos: 2 formas en cada nacimiento = $2^4 = 16$
- Cinco nacimientos: 2 formas en cada nacimiento = $2^5 = 32$
- Seis nacimientos: 2 formas en cada nacimiento = $2^6 = 64$

Y así sucesivamente.

Como ya sabes el ser humano tiene por lo menos un par de alelos para cada gen (el dominante y el recesivo), y entre 50000 y 100000 genes diferentes.

¿Cuántas combinaciones de genes tiene el hombre? Sugerencia: haz una lista semejante a la de arriba.

No importa que tipo de calculadora usaste para intentar obtener respuesta, el resultado fue siempre de $2^{50,000}$, un número mucho mayor que el total de electrones, protones y neutrones de todo, absolutamente todo el Universo. Por ello tú eres único y, a excepción de los gemelos univitelinos (derivados de un solo cigoto), no ha habido, ni hay, ni habrá nunca nadie igual a ti.

Eso mismo sucede con los demás organismos con reproducción sexual, como ya lo estudiaste en el fascículo IV, durante la meiosis los genes se recombinan y dan por resultado gametos con distinta información genética. La fuente primaria de la variabilidad es la mutación, pues ella origina los distintos alelos de los genes. Sobre esa base, las especies generan mayor variabilidad mediante la *recombinación genética.* ⇒

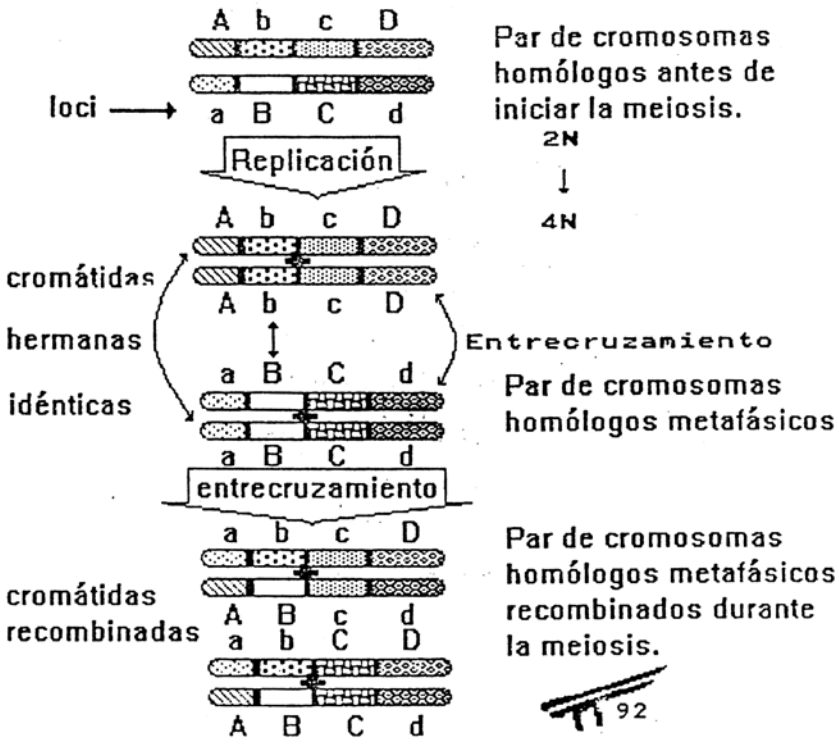


Figura 29. Recombinación genética derivada del entrecruzamiento.

Los seres con reproducción sexual tardaron mucho tiempo en aparecer sobre la Tierra, tuvieron que transcurrir casi 3000 millones de años antes de su surgimiento. Se cree que la aparición de la reproducción sexual tuvo que ver más con una estrategia de sobrevivencia a un medio cambiante que exigía la presencia de organismos diferentes en su capacidad de interactuar con su entorno, que con la producción de descendientes, pues esto último lo hace más fácil, rápido y con menor cantidad de recursos.

5. GENÉTICA DE POBLACIONES

5.1 POBLACIÓN

La genética de poblaciones estudia la herencia a este nivel de organización de la materia. Podemos definir a una población como un conjunto de organismos de la misma especie que viven en un territorio común al mismo tiempo y que, por lo tanto, tienen la probabilidad de cruzarse con cualquiera de los miembros del grupo (aquí no se considera a las especies con reproducción asexual).

Lo importante es saber la proporción de los genes alelos (*frecuencias alélicas*) en la *poza genética* (conjunto de todos lo genes de la población) y la razón de los genotipos (*frecuencias genotípicas*) entre los existentes. Estas frecuencias se calculan obteniendo la frecuencia absoluta de cada alelo o de cada genotipo y dividiéndola entre el número total de genes alelos o el número de organismos, respectivamente; aunque no siempre es fácil conocer que alelos o qué genotipos posee determinada clase de individuos.

Con base en la figura 30, calcula la frecuencia absoluta y relativa tanto de los genes alelos <<q>> y <<p>>, como de los genotipos <<pp>>, <<pq>> y <<qq>>.

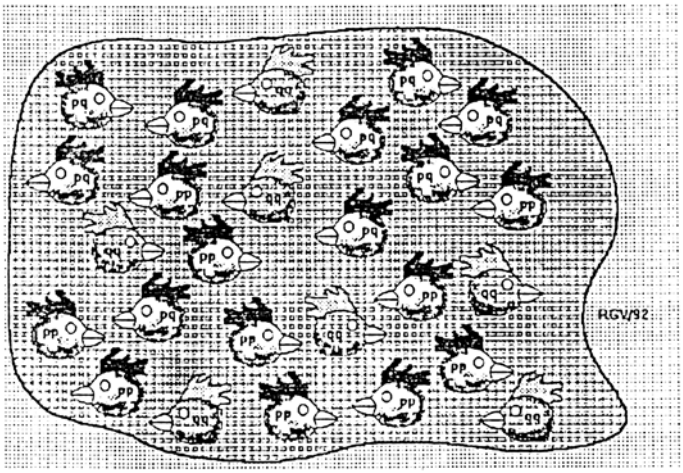


Figura 30. Poza genética de una población.

5.2 LEY DE HARDY-WEINBERG

La genética de poblaciones deriva de la aplicación de modelos matemáticos para el estudio de la herencia. Hardy y Weinberg propusieron, con base en un análisis matemático, que la estructura genética de una población (las frecuencias alélicas y genotípicas) no varían de una generación a otra. Para el caso más sencillo, cuando se estudia la herencia de un gen con sólo dos alelos, la estructura de la poza genética es como sigue:

Si el gen alelo recesivo se encuentra con la frecuencia relativa q (frecuencia absoluta entre el total de genes) y el gen alelo dominante con la frecuencia p y la suma de ambas frecuencias alélicas es $p + q = 1$ entonces los genotipos de la población se distribuyen en las siguientes proporciones:

- genotipo homocigoto dominante = p^2
- *genotipo heterocigoto* = 2pq
- *genotipo homocigoto recesivo* = q^2

Como el fenotipo recesivo (la característica no observable en la generación F_1 y que reaparece en F_2 durante la cruza monohíbrida) está determinado por la posesión del par de alelos recesivos, la frecuencia relativa del fenotipo recesivo es igual a la frecuencia del genotipo recesivo (q^2), entonces podemos fácilmente calcular las frecuencias alélicas y genotípicas. Por ejemplo, para metabolizar el aminoácido (Fen) y el gen alelo recesivo es incapaz de hacerlo. Ello provoca que los niños homocigotos recesivos para este gen, alimentados normalmente, no puedan metabolizar la fenilalanina y acumulen un derivado tóxico para su sistema nervioso, y si no reciben pronto una dieta baja en ese aminoácido desarrollan un retraso mental profundo.

La frecuencia de la fenilcetonuria (*uria* = orina) es de uno entre 14000 recién nacidos vivos. Esta es la enfermedad genética más común.

Calculemos la estructura genética de la población.

1. Encontremos la frecuencia relativa del fenotipo recesivo. En nuestro ejemplo dividamos 1/14000 = 0.000,07
2. La frecuencia relativa del fenotipo recesivo es igual a la frecuencia del genotipo recesivo, es decir $q^2 = 0.00007$.
3. Si $q^2 = 0.00007$ entonces basta sacarle la raíz cuadrada para conocer la frecuencia del alelo recesivo (q), $q = q^2 = 0.008$.
4. Como $p + q = 1$, entonces es banal saber el valor de la frecuencia relativa del gen alelo dominante. Basta restarle a uno lo que vale q ($p = 1-q = 0.992$).
5. Al determinar la frecuencia del gen alelo dominante podemos saber la frecuencia relativa del genotipo dominante, pues es p al cuadrado ($p^2 = 0.983,17$).
6. Si conocemos el valor de las frecuencias alélicas p y q, fácilmente encontraremos la frecuencia relativa del genotipo heterocigoto, simplemente multiplicamos $2pq$ (= 0.016,76).

Resumiendo, las frecuencias genotípicas (relativas) de…

Genotipo homocigoto recesivo	=	*q2*	=	0.000,7
Genotipo homocigoto dominante	=	*p2*	=	0.983,7
Genotipo heterocigoto	=	2*pq*	=	*0.01676*
				1.00000

Y las frecuencias alélicas (relativas) de…

Gen alelo recesivo	=	*q*	=	0.008
Gen alelo dominante	= *p* = 1-*q*		=	0.992
				1.000

Se conservan una generación a otra en esta proporción si la ley de Hardy-Weinberg se cumple.

Veámoslo con más detalle. Como los genes alelos se topan con las frecuencias relativas *p* y *q,* podemos decir que la probabilidad de encontrarse un gameto con el alelo <<q>> o <<p>> es igual a su frecuencia relativa. Para hallar la posibilidad de formación de los distintos genotipos, basta saber que la probabilidad de la ocurrencia simultánea de dos eventos es igual a la multiplicación de las probabilidades de ambos sucesos. De ahí obtenemos que la probabilidad para formar el genotipo homocigoto dominante <<pp>> es igual a la de encontrar primero un gameto con el alelo <<p>> multiplicada por la de encontrar un segundo gameto con el mismo alelo lo hayamos con la probabilidad *q*.

- Para el genotipo homocigoto recesivo la manera es análoga: $q^2 = (q)\ (q)$, ya que el primer gameto con el alelo recesivo <<q>> lo encontramos con la probabilidad *q* y el segundo gameto con el mismo alelo lo hayamos con la probabilidad *q*.

- En último caso, el genotipo heterocigoto puede formarse de dos maneras, primero un gameto <<p>> fecundando a un gameto <<q>> o primero un gameto <<q>>, fecundando a un gameto <<p>>, es decir, 2(*p*) (*q*).

Como adviertes, las frecuencias alélicas y genotípicas no variaron de una generación a otra. Y eso es precisamente lo que predice la Ley de Hardy-Weinberg.

PRÁCTICA DE LABORATORIO

PRÁCTICA DE LABORATORIO NÚM. 6 GENÉTICA

Objetivos

- Observar algunas características fenotípicas humanas determinadas por el genoma.
- Elaborar un árbol genealógico para un carácter fisiológico.
- Determinar la estructura de la poza genética de una población humana.

Material y sustancias

1. Dos hojas de papel con cuadrícula chica, tamaño carta.*
2. Confeti de papel filtro impregnado con una solución al 0.1% de feniltiocarbamida.**

Procedimiento

Primera parte. Caracteres morfológicos.

a) Con tus compañeros de equipo observa la presencia de los siguientes caracteres fenotípicos (ve primero la figura 31):

- Embarquillamiento de la lengua (lengua capaz de enrollarse longitudinalmente, o lengua incapaz de hacerlo).
- Lóbulo de la oreja (adherido o libre).
- Amplitud de movimiento de la articulación del pulgar (ángulo de 45^0 o 90^0).
- Nacimiento frontal del pelo (en línea continua, o en forma de “pico de viuda”).
- Vello de las falanges de los dedos (falanges lampiñas, o falanges velludas).
- Habilidad manual (diestro o zurdo).
- Color de la piel (negro, muy moreno, moreno, ligeramente moreno, o blanco).
- Color de los ojos (café, azul o verde).

* Material proporcionado por los alumnos.
** Material proporcionado por el plantel.

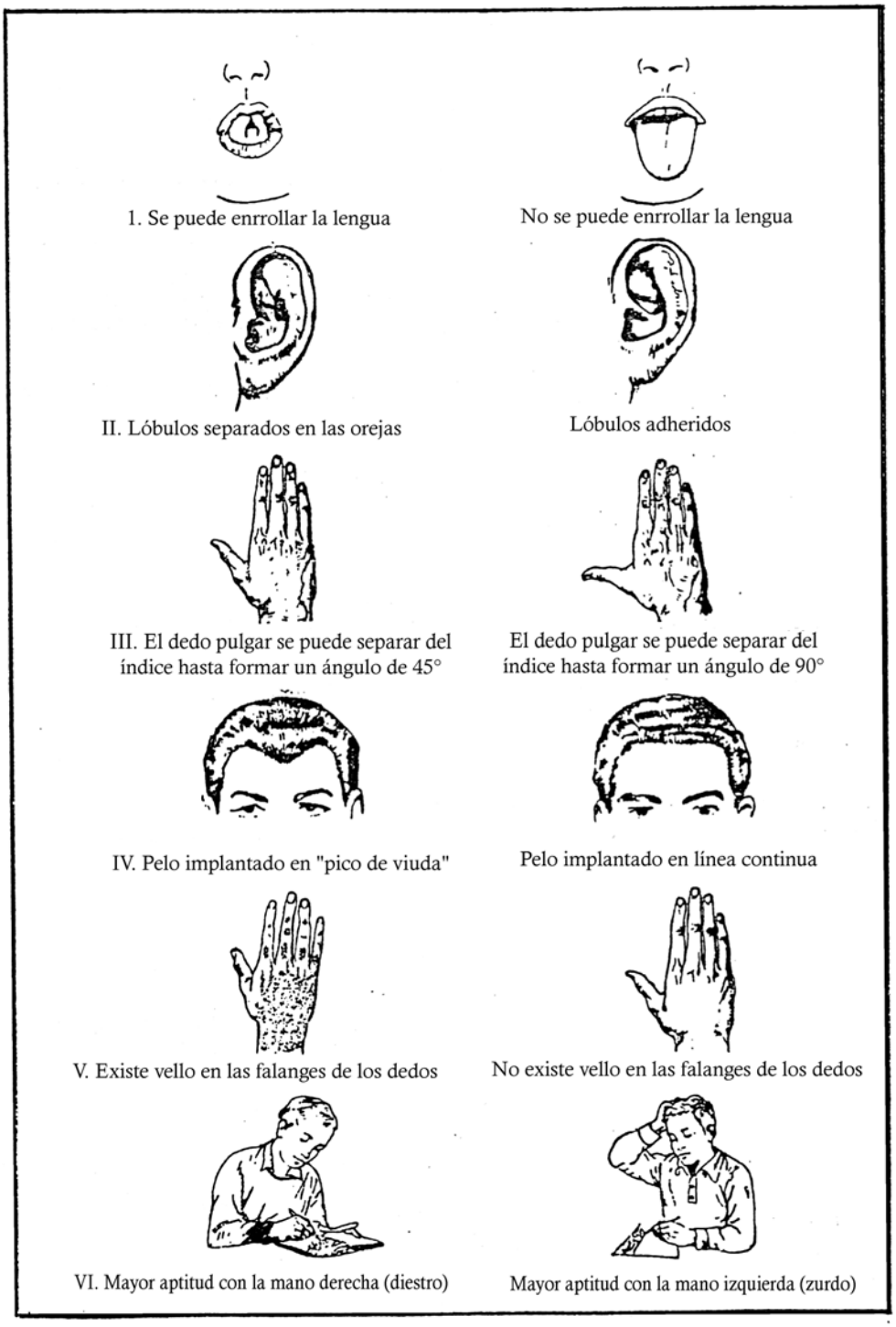

1. Se puede enrrollar la lengua
No se puede enrrollar la lengua
II. Lóbulos separados en las orejas
Lóbulos adheridos
III. El dedo pulgar se puede separar del índice hasta formar un ángulo de 45°
El dedo pulgar se puede separar del índice hasta formar un ángulo de 90°
IV. Pelo implantado en "pico de viuda"
Pelo implantado en línea continua
V. Existe vello en las falanges de los dedos
No existe vello en las falanges de los dedos
VI. Mayor aptitud con la mano derecha (diestro)
Mayor aptitud con la mano izquierda (zurdo)

Figura 31.

b) Recopila tus observaciones en la siguiente tabla anotando en la primera columna el nombre de cada uno de los miembros de tu equipo y en las restantes, la forma en que se expresa cada carácter del listado anterior.

Tabla 4. Expresión de varios caracteres del equipo.

Nombre (alumnos)	Embarquilla-miento de la lengua	Lóbulo de la oreja	Ángulo del pulgar	Nacimiento del pelo	Vello en las falanges	Habilidad manual	Color de la piel	Color de los ojos

¿Qué es un carácter fenotípico? _____

_____

¿Cuáles son las formas de expresión de los caracteres citados? _____

_____

Segunda parte. Árbol genealógico de un carácter (fisiológico).

a) Pide al encargado del laboratorio un confeti impregnado con feniltiocarbamida (FTC).

b) Prueba su sabor.

c) Anota en la tabla 5 los resultados de todo el equipo.

d) Con la supervisión de tu profesor elige a un(a) compañero(a) del grupo, cuya familia posea al menos tres generaciones completas (cuatro abuelos, ambos padres y varios hermanos) y tenga la facilidad de probar su sensibilidad a la feniltiocarbamida.

Tabla 5.Sensibilidad a la FTC.

Nombre (alumnos)	Sabor de la Feniltiocarbamida

e) Dibuja el árbol genealógico con los datos obtenidos por tu compañero(a). Representa a cada hombre con un cuadrado y a cada mujer con un círculo; ilumina con rojo la sensibilidad al sabor de la feniltiocarbamida y con azul la ausencia de ella; muestra cada generación en un mismo renglón y marca las relaciones de descendencia con líneas que unan a ambos progenitores con sus hijos, como en el ejemplo de la figura 32.

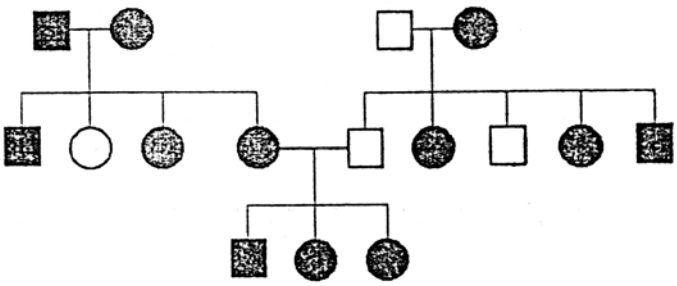


Figura 32. Esquema tipo de un árbol genealógico.

Cual de los dos fenotipos (sensible o no a la FTC) es resultado del gen alelo recesivo y cual es el dominante.

Fenotipo derivado del gen alelo dominante _____

Fenotipo derivado del gen alelo recesivo _____

Anota el genotipo más probable de cada uno de los miembros del árbol genealógico.

_____

_____

_____

_____

_____

_____

_____

Tercera parte. Determinación de la estructura de la poza genética.

a) Une las dos hojas cuadriculadas (forma italiana) por su lado corto.

b) Dibuja una tabla similar a la que se muestra en la figura 33 para llevar a cabo una encuesta.

c) A veinticinco mujeres y a veinticinco hombres tómales los datos de los seis pares de características mostradas en la figura 31. Es importante que la elección de los sujetos sea al azar; por ejemplo, toma los datos de cada tercer compañero y compañera que pase enfrente de ti.

d) Haz los cálculos como en el ejemplo supuesto de la figura 33. Como sabes, la frecuencia relativa del fenotipo recesivo es igual a la frecuencia también relativa del genotipo recesivo, es decir, q^2. A partir de ese dato puedes derivar todas las frecuencias genotípicas y alélicas en la secuencia propuesta por la tabla.

Fenotipo (por parejas de caracteres)	datos de 50 individuos (50% ♀ y 50% ♂ elegidos al azar) 1, 2, 3, ..., 48, 49, 50.									frecuencia absoluta fenotipos (Fa) $n=50$ $\sum_{i=1} X_i$	frecuencia relativa fenotipo recesivo (Fa/N)	frecuencia relativa genotipo homocigoto recesivo q^2	$q=\sqrt{q^2}$	$p=1-q$	$2pq$	p^2
	1	2	3	4	//	48	49	50								
90° pulgar	√	√		√	//	√	√	√	√	48	48/50					
45°			√		//					2	2/50	0.04	0.20	0.80	0.32	0.64
					//											
					//											
					//											

Figura 33. Modelo de tabla para la encuesta genética.

e) Debes suponer que esos caracteres están bajo el control de seis genes distintos, cada uno de ellos con dos alelos: el recesivo y el dominante, y que la frecuencia relativa del fenotipo recesivo es la expresión del carácter con menor frecuencia.[6] Fíjate en el ejemplo.

¿Cuáles son las probabilidades de que un óvulo cualquiera, de la población estudiada, al estar a punto de ser fecundado sea fertilizado por un espermatozoide portador del gen alelo recesivo para cada uno de los seis caracteres de la figura 31?

_____

_____

_____

Discusión

¿Qué tipo de características orgánicas constituyen al fenotipo de un ser vivo?

_____

_____

¿El fenotipo recesivo es aquel que siempre se encuentra en menor cantidad dentro de una población?

_____

_____

¿Cómo podemos determinar que una forma de expresión de un carácter es la forma recesiva?

_____

_____

[6] Para que la ley de Ardí-Weinberg sume exactamente uno (p2+2pq+q2=1) es necesario redondear correctamente. Primero decide cuántas cifras decimales vas a considerar; luego analiza la cifra a la derecha de la última cifra que quieres conservar, si aquella es mayor que cinco, entonces agrega un uno a ésta; si es igual a cinco, es decir, si sólo hay ceros a la derecha o es menor que cinco, entonces simplemente conserva el valor de la última cifra decimal que quieres tener en cuenta. Ejemplos de números redondeados a milésimas: 0.3437 = 0.344; 0.9825001 = 0.983; 0.7395000 =

¿Cómo podemos determinar el genotipo de un individuo con fenotipo dominante?

_____

_____

Conclusión

_____

_____

_____

_____

RECAPITULACIÓN

En este fascículo has estudiado algunos conceptos importantes de la Genética. Como recordarás, iniciamos mencionando a Gregorio Mendel, fundador de esta rama de la Biología; introdujimos algunos términos fundamentales como gen, genotipo, genoma; te propusimos una serie de conclusiones como:

- Muchos caracteres fenotípicos de los organismos están bajo control de unos factores genéticos, ahora llamados genes.
- Los genes pueden tener varias formas variantes denominadas alelos que suelen expresarse de manera distinta.
- Cuando hay reproducción sexual, un organismo recibe de sus progenitores sendos juegos de información.
- Muchos caracteres dependen de un solo gen, pero hay muchas otras características que derivan de la acción conjunta de varios de ellos.
- Por lo general lo genes se heredan independientemente. Podemos calcular los tipos de descendientes y sus proporciones, si conocemos el genotipo de sus progenitores o viceversa. Por ejemplo, las proporciones fenotípicas de Mendel para la cruza monohíbrida (en la generación F_2) son de tres a uno; si hay herencia intermedia, en cambio serán de 1:2:1. En la cruza dihíbrida que se pueden esperar cuatro fenotipos posibles en la segunda generación en proporciones 9:3:3:1.
- Lo anterior no siempre se cumple, a veces dos o más genes, incluso todos, se heredan juntos. Esto último es así para todos los organismos con reproducción asexual, en los otros ocurre, la herencia ligada al sexo, pues en este caso los cromosomas sexuales <<Y>> y <<X>> no pueden entrecruzarse (recombinar sus genes), o el ligamiento incompleto, cuando dos genes están muy cercanos en el mismo cromosoma y tienden a heredarse juntos.
- Muchas sustancias y radiaciones ionizantes pueden inducir cambios en la información genética, modificación que se denomina mutación y es el principal mecanismo para el surgimiento de nuevos alelos, de nuevos genes, de nuevos cromosomas, es decir, es el origen de la variabilidad necesaria para evolucionar, a pesar del efecto negativo de muchas de esas mutaciones.
- Las poblaciones de distintas especies tienen la tendencia natural a no cambiar. Mas como el ambiente no ha hecho otra cosa a lo largo de los eones, entonces esa tendencia sólo ha conservado los genes de aquellos organismos capaces de sobrevivir el tiempo suficiente para dejar el adecuado número de descendientes. Y cada nuevo gen producido por mutación probó, con éxito o con fracaso, su habilidad para mejorar la sobrevivencia de su poseedor. En otras palabras, a pesar de su tendencia interna, las poblaciones han cambiado y lo siguen haciendo.

La lista anterior no es un resumen de lo estudiado a lo largo de estas páginas, sólo es una muestra de las ideas que esperamos que hayas aprendido con tu esfuerzo, con la lectura atenta y tu trabajo al resolver todos y cada uno de los reactivos propuestos. Esperamos que te hayas apoderado de todas.

ACTIVIDADES DE CONSOLIDACIÓN

Construye tu propio árbol genealógico a partir de diferentes características fenotípicas de los miembros de tu familia (con tíos, tías, abuelos, sobrinos, primos, etc.) dentro de las que puedes incluir:

- Color y forma del cabello.
- Color de los ojos.
- Lóbulo de la oreja.
- Embarquillamiento de la lengua.
- Ángulo del pulgar, etc.

Deberás anotar en forma de lista estas características de cada uno de los integrantes de tu familia y, luego, anotarlas en sendas copias de tu genealogía, dibujada como se te indica a continuación.

Coloca por un lado, tu línea paterna y por otro, la materna; los varones se indican mediante cuadros y las mujeres mediante círculos; si algún familiar ya no vive, rellena el símbolo de color negro; luego si es posible, anota desde tus abuelos hasta tus hermanos, si tienes hijos, también; ya que mientras más datos poseas, es más fácil llevar a cabo la actividad, Las relaciones de parentesco deberán representarse mediante líneas, y todos los miembros de la misma generación deben colocarse en la misma hilera.

Ahora observa y determina qué formas de expresión de cada carácter son dominantes y cuáles recesivas. No se trata de suponer, como lo hiciste en la parte tres de tu práctica, sino de determinarlas observándolas.

ACTIVIDADES DE GENERALIZACIÓN

En la práctica de Genética te decíamos que consideraras la expresión menos frecuente de un carácter dado como si estuviera determinada por un gen alelo recesivo.

- ¿En qué casos esto es válido?
- ¿En cuáles no?
- ¿Hasta qué grado esa suposición es verdadera?

Como un modo de proporcionarte el entorno para que razones tu respuesta, analiza el árbol genealógico de la figura 34, copiado de Sturtevant, A. H. & G. W. Beadle, *An introduction to genetics*, Dover. N. Y. 1962, fig. 63, p. 162. También investiga en que consiste la braquidactilia y la polidactilia poniendo atención en el genotipo de quienes la padecen.

En la figura 34 se sigue el caso de una familia que tenía varios miembros con braquifalangia, la cual consiste en el acortamiento de la segunda falange del dedo índice de las manos y los correspondientes de los pies. El color oscuro representa el fenotipo braquifalangia determinado por la presencia de un gen alelo <<D>> y el claro fenotipo normal inducido por el alelo <<d>>

Deduce el genotipo de los individuos del árbol, en especial de las ramas afectadas. La mujer señalada por una flecha, era una niña que sobrevivió un año. A ella le faltaban los dedos y presentaba anormalidades generales en su esqueleto. Es importante, para las preguntas anteriores, que deduzcas el genotipo que probablemente poseía esa niña.

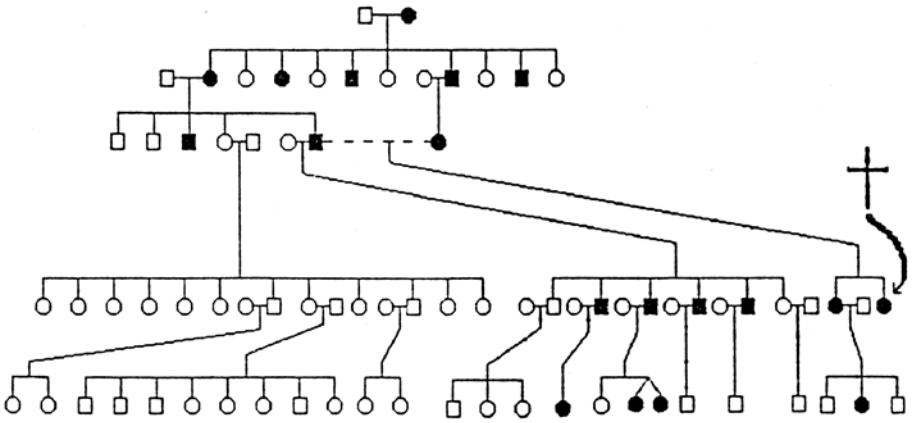


Figura 34. Árbol genealógico de una familia con braquilangía.

AUTOEVALUACIÓN

Debes poner atención al hecho de que los fenotipos recesivos implican la posesión de dos genes alelos igualmente recesivos, también que el genotipo heterocigoto puede tener una apariencia distinta a la del organismos homocigoto dominante.

BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA

GONICK, Larri y Wheelis, Mark: Vida y reproducción, guía humorística de la ciencia de la vida y su evolución. Ed. Harla, México. 1983.

LÚCHNIK, N.: Por qué me parezco a mi padre, trad. Por Julia Gutiérrez Fernández. Ed. Mir, Moscú, 1979.

VILLALOBOS, R.: Genética 3. ANUIES/Trillas, 2ª. Ed., México, 1988 (Serie: Temas básicos, área: Biología).