



## Genética aplicada a la Biotecnología: Leyes de Mendel (2)

La herencia de los caracteres de padres a hijos es una evidencia que siempre llamó la atención de los investigadores, naturalistas y curiosos. Por ejemplo, era interesante notar que los hijos eran parecidos, pero no idénticos a sus padres. Pero no eran una mezcla exacta de ellos, sino que a veces eran más parecidos a un progenitor que al otro. Y que los hermanos de los mismos padres eran parecidos entre sí, aunque no idénticos. ¿Cómo se heredan los caracteres? Los trabajos de Mendel buscaron responder a esta pregunta y, aunque el propio Mendel no llegó a saberlo, sus trabajos sentaron las bases de la genética moderna en la que se basan muchas otras disciplinas, entre ellas la biotecnología moderna.

Los trabajos de Mendel con las plantas de arvejas (ver Cuaderno nº 40) comenzaron por investigar en la herencia de una característica a la vez. Para lograrlo, Mendel cruzaba dos líneas puras que diferían en un carácter, y analizaba el fenotipo que producían la primera generación de descendientes (F1), denominados *monohíbridos*, y luego la segunda generación (F2) obtenida a partir de la autofecundación de los monohíbridos. Luego Mendel comenzó a indagar con sus plantas de arvejas la herencia dihíbrida, es decir la de dos caracteres.

### Plantas que difieren en dos caracteres. Los ensayos de Mendel

Para analizar la herencia de dos caracteres por vez, Mendel cruzó líneas de arvejas que eran puras para dos características a la vez. La descendencia F1 así obtenida se denomina "dihíbrida". Si se analiza el patrón de herencia de más de un carácter se deben realizar cruzamientos de líneas puras que difieran en esas dos (o más) características. Mendel eligió para estas experiencias plantas que diferían en el color y en la forma de la semilla. Comenzó con dos líneas parentales puras para cada carácter, es decir homocigota para cada carácter: una con semillas **amarillas y rugosas** (dominante para el color, recesiva para la forma) y la otra con semillas **verdes y lisas** (recesiva para el color y dominante para la forma). Si se simboliza este cruzamiento, el alelo que determina color amarillo se representa como **A** y al alelo que representa forma lisa como **L** (en consecuencia, el alelo recesivo del color verde se representa con 'a' y el recesivo de la forma rugosa con 'l'). Así, el genotipo de uno de los parentales será **AAII** y el del otro **aaLL**. El cruzamiento de estas dos líneas produjo semillas F1 todas iguales entre sí (uniformes), amarillas y lisas (ver Figura 1). El genotipo de los individuos F1 puede ser representado simbólicamente como **AaLl** y, como son **heterocigotas o híbridos para dos caracteres**, se los conoce como **dihíbridos**.

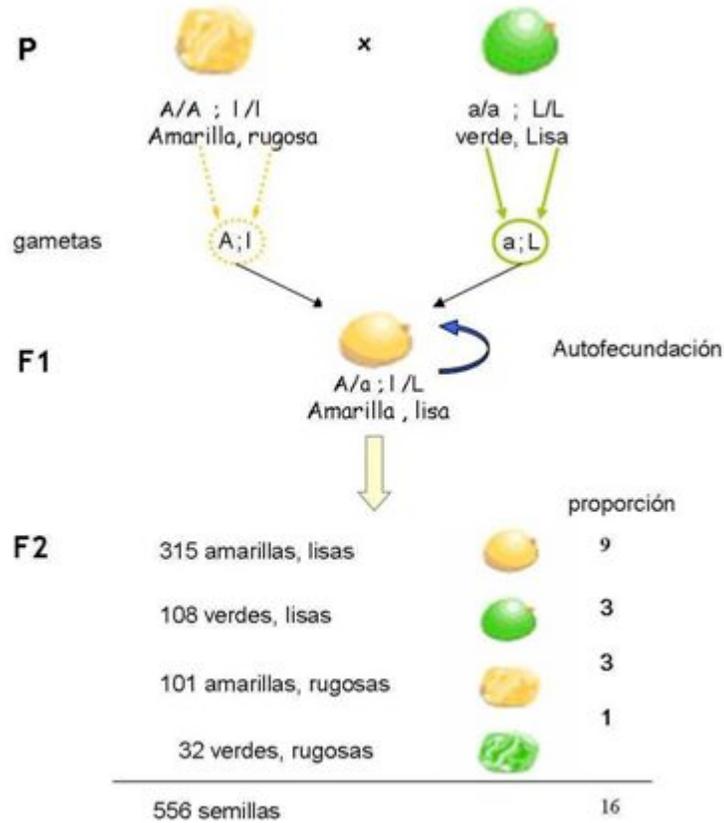


Figura 1: Proporciones fenotípicas observadas en la F1 híbrida y F2 obtenidas por cruzamientos de dos líneas homocigotas para dos caracteres (cruzamiento dihíbrido).

Esto da los primeros indicios de que la dominancia de la forma (lisas sobre rugosas) o la del color (amarilla sobre verde) no se ve afectada por el hecho de que el otro carácter se encuentre en heterocigosis.

El paso siguiente fue autofecundar los individuos F1 para obtener y poder analizar la F2. A este cruzamiento se lo conoce como **cruzamiento dihíbrido** (Figura 1). Al realizar esta experiencia, Mendel obtuvo un total de 556 semillas de cuatro variedades, en las siguientes relaciones numéricas y proporciones fenotípicas:



Variedades	Cantidad	Proporciones fenotípicas obtenidas	Conclusiones Proporciones fenotípicas
amarillas y lisas	315	9,84	9/16 ambos caracteres dominantes
verdes lisas	108	3,38	3/16 un carácter dominante y el otro recesivo
amarillas rugosas	101	3,16	3/16 un carácter recesivo y el otro dominante
verdes rugosas	32	1	1/16 ambos caracteres recesivos

Al repetir este tipo de ensayo varias veces para estas y otras combinaciones de caracteres, siempre obtuvo similares proporciones fenotípicas: 9:3:3:1.

Ante esta nueva proporción Mendel debía buscar una explicación, para lo cual previamente verificó que aún se siguiera cumpliendo la Ley de igual segregación de los alelos (ver Cuaderno 40) para cada uno de los caracteres por separado. Para ello agrupó a las plantas por un carácter (independientemente del otro) y observó:

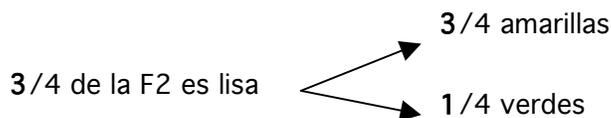
- color de la semilla: 416 amarillas (315 + 101) y 140 verdes (108 + 32), lo cual da una proporción 2,97 : 1.

- forma de la semilla: 423 lisas (315 + 108) y 133 rugosas (101 + 32), lo cual da una proporción de 3,18 : 1.

Es decir, la proporción fenotípica 3:1 de la segregación igual de los alelos se cumplía para cada carácter, independientemente del estado del otro carácter.

### Proporciones Fenotípicas de la F2

Una forma de visualizar la combinación de estas dos proporciones fenotípicas 3:1 para cada carácter y entender así la proporción fenotípica 9:3:3:1 para ambos caracteres juntos, es realizar un “diagrama de árbol”, como el siguiente:



Las proporciones fenotípicas de cada rama se multiplican para obtener la proporción fenotípica de los dos caracteres combinados de la F2 de 9:3:3:1, como se muestra a continuación:

```
graph LR; D[1/4 de la F2 es rugosa] --> E[3/4 amarillas]; D --> F[1/4 verdes]
```



$$3/4 \text{ lisa} \times 3/4 \text{ amarillas} = 9/16 \text{ amarillas lisas}$$

$$3/4 \text{ lisa} \times 1/4 \text{ verdes} = 3/16 \text{ verdes lisas}$$

$$1/4 \text{ rugosa} \times 3/4 \text{ amarillas} = 3/16 \text{ amarillas rugosas}$$

$$1/4 \text{ rugosa} \times 1/4 \text{ verdes} = 1/16 \text{ verdes rugosas}$$

Como la proporción fenotípica 9:3:3:1 puede ser obtenida por la multiplicación de las proporciones 3:1 de cada carácter, eso implica que los dos caracteres son independientes (ver Cuaderno N° 38).

Mendel también realizó los cruzamientos de prueba entre los individuos dihíbridos de la F1 y un parental recesivo para los dos caracteres. Similarmente a lo que había obtenido con los cruzamientos pruebas de los monohíbridos (ver Cuaderno 40), en la descendencia pudo observar los cuatro fenotipos en una proporción 1:1:1:1, lo cual, en vista de los conocimientos actuales de la genética, refleja la proporción gamética 1:1:1:1 de la F1 (1/4AL, 1/4Al, 1/4aL y 1/4al).

Ante la correspondencia entre los resultados obtenidos en sus ensayos y los resultados esperados acorde a las proporciones estadísticas, Mendel propuso que *el proceso por el cual las distintas `variantes' de un carácter se separan (segregan) a cada gameta es un proceso independiente al de la segregación de las `variantes' del otro carácter.*

En otras palabras, y con los conocimientos actuales de biología molecular, es posible enunciar la tercera ley de Mendel o la **Ley de la herencia o segregación independiente de los caracteres**: *durante la formación de las gametas (gametogénesis), la segregación de los dos alelos de un gen es independiente de la segregación de los alelos de otro gen.* Esta ley aplica sólo a genes que se encuentran en cromosomas distintos o a gran distancia el uno del otro dentro de un mismo cromosoma; es decir, a genes que no están *ligados* entre sí.

### Formación de gametas y genotipo de la F2

Aplicando las leyes de Mendel de *Segregación igualitaria* y la de *Segregación independiente* al proceso de formación de las gametas, se obtiene que  $\frac{1}{2}$  de las gametas llevarán el alelo A (que determina color amarillo) y la otra mitad llevará el alelo `a' (para color verde). A su vez, la mitad de cada una de ellas llevará el alelo L (para semillas lisas) y la otra mitad el alelo `l' (semillas rugosas). Así, y dada la independencia de estos alelos, la probabilidad de obtener una gameta que lleve los alelos que determinan ambos caracteres, amarilla y lisa, es el producto de ambas probabilidades:  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$  (Figura 2).

Lo mismo se aplica para las gametas que contengan los alelos que determinan las combinaciones de caracteres: amarilla y rugosa; verde y lisa; verde y rugosa. Así, como se obtiene  $\frac{1}{4}$  de cada una, se obtiene una proporción gamética 1:1:1:1 (Figura 2).

Al representar gráficamente el **cruzamiento dihíbrido** (por autofecundación o interfecundación) se representan las cuatro posibles gametas que podrían generar los



individuos F1 (Figura 3). En este caso es más práctico seguir el cruzamiento de las posibles gametas de un parental con las posibles gametas del otro parental por medio de un *cuadro de Punnet* (Figura 3), en el cual se representan los posibles genotipos de los hijos, según cuáles son las gametas intervinientes en el cruzamiento.

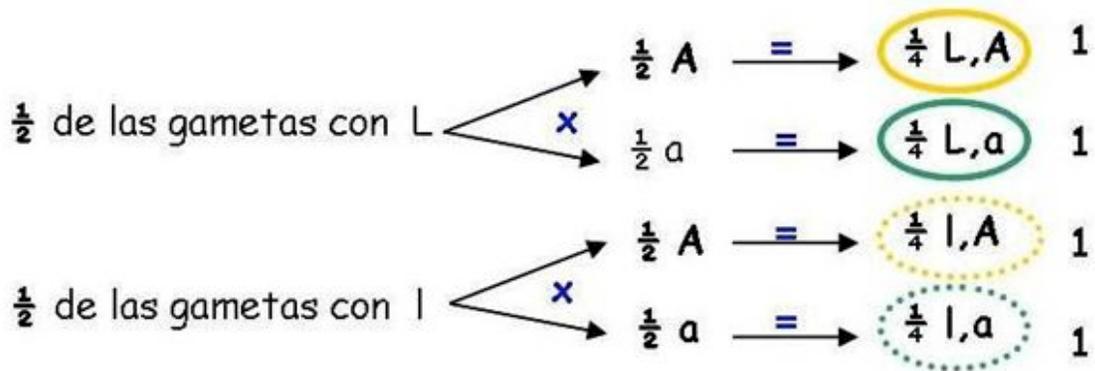


Figura 2: Formación de las gametas de la F1 dihíbrida que darán origen a la F2.

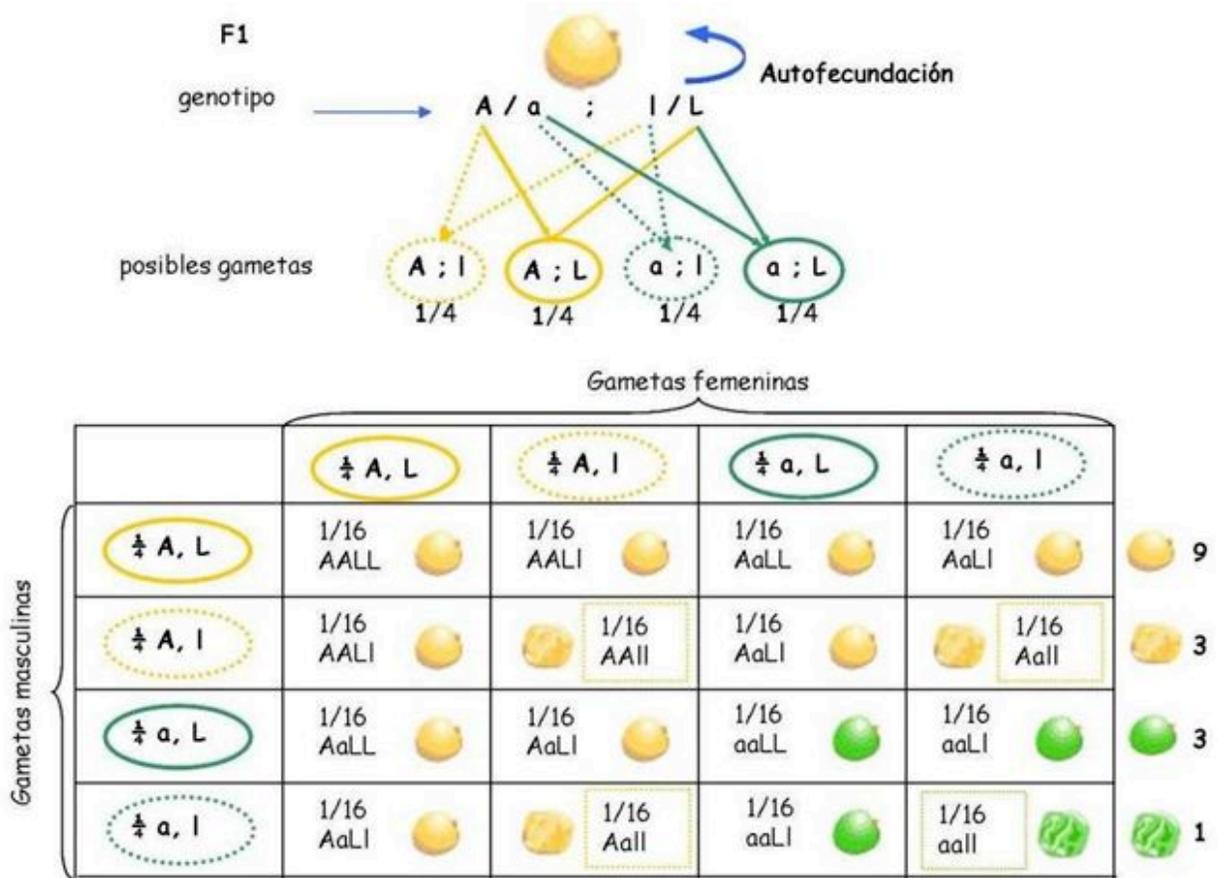


Figura 3: Formación de gametas y cuadro de Punnet con la constitución fenotípica y genotípica de la F2 de una cruce dihíbrida. Para claridad visual, sólo se representa un individuo F1 con sus gametas.

### Trascendencia de las leyes de Mendel

Aunque Mendel enunció sus leyes en base al comportamiento de la planta de arvejas, *Pisum sativum*, estos mismos principios pueden ser aplicadas no sólo a las plantas y a la técnicas que emplea la agricultura, sino también a la genética animal y humana. La diferencia es la forma en que deben realizarse los ensayos, dado que algunas plantas y los animales (incluido el hombre) no pueden autofecundarse y es imposible conseguir otro individuo genéticamente igual para hacer una intercruza (en el caso de algunos animales, pueden cruzarse hermanos obtenidos de una misma cruce entre dos parentales de líneas puras, similar a la intercruza o autofecundación de F1). Por lo tanto es muy difícil conseguir líneas puras.

La importancia de la ley de Segregación Independiente es que permite determinar si dos genes son independientes o si están ligados entre sí (por estar cercanos en el cromosoma). Las aplicaciones de las Leyes de Mendel ha cambiado la historia de la agricultura. Los programas de mejoramiento convencional por cruzamientos para obtener nuevas variedades que lleven una característica de interés, pero no otra no



deseada, también se han podido llevar a cabo aplicando la genética mendeliana. La aplicación de los principios de la genética mendeliana para la obtención de variedades híbridas mejoradas es lo que dio origen a la Revolución Verde de mediados del siglo XX (ver el Cuaderno n° 59). Este es también el principio en el que se basan los programas para la construcción de los mapas genéticos de las especies por medio de marcadores moleculares. Esto permite analizar varias características a la vez, y analizar de a pares los datos de la F2 para saber si se desvían de la Ley de Segregación Independiente, en cuyo caso se trataría de marcadores ligados entre sí. Consecuentemente, el uso de marcadores moleculares para asistir a los programas de mejoramiento convencional es otro ejemplo de aplicación de la genética mendeliana a la agrobiotecnología. Por lo tanto, la biotecnología tradicional y la moderna aplicada fundamentalmente a la agricultura emplean las leyes de Mendel, así como sus cálculos matemáticos y estadísticos, no solo al planificar sus ensayos y analizar sus resultados, sino también para obtener nuevas y mejores variedades de alimentos, enriquecidos en características nutricionales y libres de otras características no deseadas.

### CONSIDERACIONES METODOLÓGICAS

En primer lugar, para trabajar este Cuaderno en clase debe tenerse en cuenta que es parte de una secuencia, integrada por los Cuadernos 40 y 41. Es decir, que para abordar el cuaderno 41, es necesario haber trabajado previamente el Cuaderno n° 40. Asimismo, se incluye en esta secuencia el Cuaderno n° 38 que trata el tema de las biomatemáticas.

Un aspecto fundamental al trabajar en clase estos temas, es que los alumnos puedan comprender cómo se fueron construyendo los conocimientos a partir de las experiencias de Mendel, teniendo en cuenta que en ese momento se desconocía acerca del ADN, su estructura y función. Sucede en ocasiones que se analizan los resultados de las experiencias de Mendel en vista de los conocimientos actuales acerca del ADN y la genética, e incluso se incorpora terminología que se desarrolló mucho tiempo después. Es decir que se construye el conocimiento de genética a partir de sus conclusiones. Y esto induce a error en los alumnos. Puede ocurrir, por ejemplo, que los alumnos pregunten: *¿cómo sabía Mendel que esa planta era heterocigota? ¿por qué no eligió la planta homocigota dominante?* En principio, en esa época no se usaba esa terminología pero, además, la presencia de “factores” (que él desconocía de qué se trataba exactamente) que determinan las características, fue la conclusión a la que arribó Mendel después de cientos de cruza. Pero, es interesante tomar estas preguntas que surgen en clase y trabajarlas ya que dan cuenta de una dificultad en comprender el modo de trabajo de Mendel, que era empírico (cruzar, observar, contar y analizar matemáticamente), y basado en los caracteres observados. Estas confusiones ocurren, en ocasiones, debido a la secuencia que se emplea para la enseñanza de las bases de la genética.



Es importante e interesante que el docente, elabore una secuencia de enseñanza que construya los conocimientos básicos de genética en la secuencia en que fueron sucediendo, partiendo de las experiencias, del método empírico que empleó Mendel basado en la cruce y observación de las plantas, y de los “factores” a los que él aludía, sin hacer referencia al ADN, y los conocimientos actuales. Aún con alumnos de escuela secundaria, resulta constructivo introducir el tema a modo de “cuento” en el cual el Abad del Monasterio pasaba sus días cruzando plantas, viendo qué pasaba, contando y anotando.

Sólo una vez que esto fue trabajado, se sugiere incorporar los conceptos de ADN, cromosomas, genes y alelos. A lo que se sumarán los conceptos de meiosis, gametas, fecundación y cigota.

Se recomienda en los temas de genética, como ya fuera planteado en las Consideraciones Metodológicas del Cuaderno n°40, tener en cuenta y repasar con los alumnos dos aspectos:

1. la obtención de un determinado genotipo o fenotipo a partir de una cruce particular, involucra cuestiones estadísticas, probabilidades. La aproximación de los datos reales a la probabilidad teórica depende de la muestra considerada.
2. al analizar problemas de genética y sus resultados empleando simbología matemática, no debe perderse de vista que se alude a individuos, a la formación de gametas por meiosis, a la fecundación, y a la formación de un nuevo individuo cuyas características resultan de la combinación de los caracteres de sus progenitores (en la reproducción sexual). Es decir, enseñar la genética siempre asociada a los conocimientos que tienen los alumnos acerca de los procesos biológicos, como una parte de la biología.

Lo importante es no convertir la genética en una suma de ejercicios matemáticos, con letras y números que los alumnos resuelven de manera automática sin comprender los principios biológicos que lo enmarcan. Lo que se enseña en la escuela son las bases de la genética como una parte más de la biología. Entonces, los conceptos de la genética deben enmarcarse dentro de los conceptos de la biología, asociado a procesos biológicos (meiosis, fecundación, reproducción, etc.). Se recomienda a los docentes, a medida que avanzan con la enseñanza de los conceptos de genética, retomar permanentemente los procesos biológicos en los cuales estos conceptos de la genética están involucrados.

Con respecto a cuestiones prácticas acerca de cómo resolver ejercicios de genética es bueno darles algunas pautas a los alumnos:

- al comenzar a resolver un ejercicio plantear los datos disponibles: genotipos, fenotipos, alelos, y asignar una letra.
- siempre empezar a resolver un ejercicio a partir de los datos “seguros”, es decir aquellos que definen claramente un genotipo. Por ejemplo, si se sabe que un carácter está determinado por un alelo recesivo y ese individuo tiene el fenotipo



recesivo, entonces ya se conoce su genotipo (homocigota recesivo). Ese es un dato seguro que puede ayudar a definir otros genotipos relacionados.

- No siempre es necesario plantear el cuadro de Punnet para determinar los genotipos o fenotipos resultantes. Es importante que los alumnos no recurran inmediatamente a esas estrategias, sino que puedan plantear un razonamiento simple y lógico al ejercicio.

Se debe enseñar a diagramar un árbol genealógico, explicitar la simbología empleada, y hacer que los alumnos respeten estas convenciones, así como las de las letras mayúscula y minúscula para designar los alelos dominante y recesivo, respectivamente. En el árbol genealógico, los círculos simbolizan mujeres, los cuadrados simbolizan hombres, las líneas horizontales matrimonio y las verticales la descendencia (en orden de nacimiento de izquierda a derecha).

## CONCEPTOS RELACIONADOS

Reproducción sexual. Formación de gametas (meiosis). Fecundación. ADN. Cromosomas. Genes. Alelos. Genotipo. Haploide. Diploide. Fenotipo. Caracteres heredados y caracteres adquiridos. Probabilidades y estadística.

## ACTIVIDADES

### Actividad 1. Repaso de conceptos

El objetivo de esta actividad es integrar conceptos trabajados en los Cuadernos 40 y 41. Se basa en trabajar conceptos teóricos que, según lo planteado en las Consideraciones Metodológicas, buscan reforzar la relación entre genética y procesos biológicos.

1. ¿Cuál es la ventaja de estudiar una característica en organismos que presentan generaciones cortas, como las plantas de arvejas seleccionadas por Mendel?
2. ¿Cómo sabía Mendel que las plantas que utilizaba, por ejemplo, “verdes” o “amarillas”, eran líneas puras?
3. ¿A qué llamó Mendel “carácter recesivo” y “carácter dominante”?
4. Explicar cómo está determinada cada característica en el organismo según las conclusiones de Mendel.
5. En el esquema que describe la experiencia de Mendel, cada individuo tiene dos factores para el color de la semilla. ¿Cómo obtuvo cada uno de ellos estos dos factores, teniendo en cuenta lo que se sabe hoy de la reproducción?
6. ¿Qué representan las letras en mayúscula y en minúscula en los problemas de genética?



7. ¿Qué relación se puede establecer entre la letra A que se emplea para representar un alelo determinado, y la letra A que se emplea al representar la estructura del ADN?
8. ¿Pueden dos plantas tener el mismo fenotipo y distinto genotipo? Justificar la respuesta.
9. El hecho de que una familia tenga cuatro hijos varones NO contradice la relación teórica esperada de 1 a 1 (varón/mujer). ¿Cómo se explica?
10. En la reproducción sexual la diversidad genética de la descendencia es mayor que en la reproducción asexual, lo que determina que los hijos sean diferentes entre sí y diferentes a sus progenitores. Explicar esta afirmación teniendo en cuenta cuáles son los factores que generan variabilidad en la reproducción sexual.
11. ¿Cómo se explica que, a pesar de tener información genética de ambos padres en iguales proporciones, los hijos no manifiestan una mezcla exacta de los caracteres de ambos?
12. Explicar los conceptos genotipo y fenotipo y la relación entre ellos.
13. Definir la relación entre los conceptos cromosoma, gen y alelo.

### Respuestas

1. Esto permite realizar muchas cruzas y poder analizar en poco tiempo la herencia de los caracteres a lo largo de generaciones.
2. Mendel realizó cientos de cruzas entre sí de plantas con semillas verdes, y cruzas de plantas con semillas amarillas entre sí. En algunos casos habrá obtenido de esas cruzas plantas con semillas de ambos colores, y en otros casos observaba que obtenía a lo largo de las generaciones plantas que conservaban el mismo color de semilla, y nunca en ese linaje aparecían plantas con semillas de otro color. A estas plantas que conservaban el color a lo largo de las generaciones las llamó “línea pura”.
3. Mendel llamó carácter dominante a aquel que se manifestaba en la primera generación (F1) luego de cruzar dos plantas de línea pura para una característica particular, y recesivo a aquel que permanecía “oculto” en esa circunstancia, pero que se manifestaba en la siguiente generación (F2).
4. Mendel determinó que cada característica está determinada por dos “factores” provenientes uno de cada progenitor.
5. Teniendo en cuenta lo que se sabe hoy de la reproducción sexual, se puede decir que cada individuo recibe un factor (alelo) para cada característica a través de la gameta de cada progenitor, que se unen en el proceso de fecundación. Las gametas se formaron en sus padres por el proceso de meiosis por el cual tienen la mitad de material genético (haploides).
6. Las letras representan alelos, que son fragmentos específicos de ADN. Los alelos son alternativas de un mismo gen (determinan variantes de una misma característica). La mayúscula representa el alelo dominante y la minúscula el recesivo.



7. La letra A, que se elige arbitrariamente para denominar un alelo, representa un fragmento del ADN, una secuencia específica que codifica para una característica particular, es decir, la letra A representa el alelo dominante de un gen. Por su parte, la letra A que se usa universalmente en el código genético, significa Adenina, y representa una de las cuatro bases nitrogenadas que forman los nucleótidos, unidades que forman el ADN. La relación que se puede establecer entre ambos conceptos es que la letra A que representa al nucleótido forma parte de una secuencia de ADN que se puede identificar con la letra A (o cualquier otra letra elegida para designar un alelo).
8. Sí. En ese caso una sería homocigota dominante y la otra heterocigota para esa característica. La presencia de, por lo menos, un alelo dominante en el genotipo, define el mismo fenotipo en ambas.
9. La relación numérica esperada (1:1) o la probabilidad de que sea varón o mujer (50%-50%) es un valor estadístico teórico. En cada evento de fecundación existe el 50% de probabilidades de que se unan una gameta con el cromosoma Y con otra con cromosoma X, o dos gametas con el cromosoma X. Si se analiza una muestra pequeña, como es una sola familia, puede no cumplirse esta probabilidad teórica. Sin embargo, los valores teóricos esperados no cambian, cualquiera sea la muestra analizada, la probabilidad seguirá siendo de 50-50%. Pero, si se analiza una muestra estadísticamente significativa, los resultados reales se aproximarán a los valores teóricos esperados.
10. En la reproducción sexual intervienen gametas de dos individuos, que combinan su material genético. Además, cada una de esas gametas es diferente ya que se origina por el proceso de meiosis que genera una enorme diversidad debido a la segregación azarosa de sus cromosomas, y al entrecruzamiento (recombinación o *crossing over*) de fragmentos de ADN entre cromosomas homólogos.
11. La diferencia está en la expresión de esos genes que reciben de sus padres. Según la relación que se establece entre los alelos de cada gen (dominancia/recesividad, dominancia incompleta, codominancia), serán variadas las características que manifiesten los hijos, y serán más parecidos a las de uno o del otro progenitor.
12. El genotipo define la combinación de alelos que integran un gen. Y el fenotipo define la característica que se manifiesta (que se puede ver o medir). El fenotipo depende del genotipo.
13. Un cromosoma es una molécula de ADN (visible al microscopio óptico cuando se encuentra enrollada y condensada durante los procesos de división celular). Cada una de esas moléculas de ADN tiene miles de genes, secuencias que codifican para la síntesis de una proteína y, a partir de ella, una característica). En los organismos que tienen más de una copia de cada cromosoma (ej: diploides), cada uno de los genes está constituido por dos secuencias (alelos) ubicadas en cromosomas homólogos. Los dos alelos que conforman el gen en un organismo diploide pueden ser idénticos (homocigosis) o diferentes (heterocigosis). Aunque cada individuo diploide tiene dos alelos para cada gen, en la población de esa especie pueden existir más variantes de alelos para ese mismo gen (polimorfismo). Es decir que para un determinado gen pueden existir en una especie dos formas alélicas distintas (gen dimórfico, por ejemplo: tegumento liso o



rugoso) o más variantes (gen polimórfico, por ejemplo: color de pétalo amarillo, rojo, blanco, púrpura, etc).

## Actividad 2. Ejercicios de genética. Aplicación de las leyes de Mendel

A continuación se ofrecen como muestra algunos ejercicios de genética para resolver. Se sugiere al comenzar estos temas que cada alumno resuelva por sí mismo los ejercicios, para evaluar si comprende el tema, y luego se haga la puesta en común en clase. El objetivo es que los alumnos pongan en práctica lo estudiado acerca de las leyes de Mendel, las cruces, y las estimaciones de probabilidades, utilizando el cuadro de Punnet en aquellos casos que lo requieran. .

### Ejercicio 1.

Este ejercicio es un ejemplo de aquellos casos en los cuales los alumnos deben resolver usando el razonamiento simple y teniendo en cuenta los procesos biológicos involucrados, y no requiere necesariamente del uso de cuadro de Punnet. Es importante para la correcta resolución que tengan muy en cuenta los datos que aporta el enunciado. Las respuestas son simples y, en ocasiones, implican sólo un número (que en clase, al hacer la puesta en común deberán justificar).

1. Se conocen en el hombre varias enfermedades hereditarias determinadas por un alelo recesivo. Por ejemplo, la enfermedad de *Tay-Sachs* que causa la acumulación de sustancia grasa en el cerebro y la muerte en edad muy temprana (en los primeros años de vida). El alelo recesivo se indica con la letra **t** y el dominante **T**.

Contestar a las siguientes preguntas:

- ¿Cuál es la probabilidad de que el genotipo de un niño enfermo sea **tt**? Rta. 100%. Es un carácter recesivo, sólo se manifestará si el genotipo es homocigota recesivo.
- ¿Cuál es la probabilidad de que el genotipo de la madre del niño enfermo sea **TT**? Rta. 0%. Ya que para que el hijo sea homocigota recesivo cada padre tuvo que aportarle en la fecundación una gameta con un alelo recesivo para este carácter.
- ¿Cuál es la probabilidad de que el genotipo de la madre del niño enfermo sea **Tt**? Rta. 100%. El genotipo de ambos padre debe ser **Tt**. No puede ser **tt** el genotipo de ninguno de los padres ya que en ese caso hubieran padecido la enfermedad y hubieran muerto de pequeños, antes de la edad reproductiva.
- ¿Cuál es la probabilidad de que el genotipo de su hermano recién nacido sea **TT** (aún no se conoce su fenotipo)? Rta. siendo ambos padres heterocigotas, y según las leyes de Mendel, la probabilidad de que sea de genotipo **TT** es del 25% (1/4).
- ¿Cuál es la probabilidad de que el genotipo de su hermano recién nacido sea **Tt** (aún no se conoce su fenotipo)? Rta. siendo ambos padres heterocigotas, y según las leyes de Mendel, la probabilidad de que sea de genotipo **Tt** es del 50% (1/2).
- ¿Cuál es la probabilidad de que el genotipo del hermano sano sea **Tt**? Rta. la probabilidad de que el genotipo del hermano sano sea **Tt** es del 66,66%. En este caso al



decir “hermano sano” se toman en cuenta sólo los sanos (homocigotas dominantes y heterocigotos =  $\frac{3}{4}$ ), ese es el 100%. Y de ese 100%, los de genotipo Tt son  $\frac{2}{3}$  o sea 66,66%. A los individuos de fenotipo sano pero que tienen un alelo recesivo asociado a la enfermedad, se los denomina individuos “portadores”.

- g) ¿Cuál es la relación numérica estadística esperada de genotipos y fenotipos en la descendencia de esta pareja (padres del niño enfermo)? Rta. la relación numérica teórica de genotipos sería 1 (TT) : 2 (Tt): 1 (tt). La relación de fenotipos sería 3 (sanos) : 1 (enfermo).
- h) Si todos los hijos de esta pareja fueran sanos, ¿se podría decir que esto contradice las estadísticas anteriores? Justificar. Rta. No las contradice. Las relaciones estadísticas esperadas son independientes. Una familia no es una muestra representativa estadísticamente.

### Ejercicio 2.

Si dos pares de genes **Aa** y **Bb** se transmiten independientemente y se sabe que **A** es dominante sobre **a** y **B** dominante sobre **b**, determinar cuál es la probabilidad de obtener:

- a) una gameta AB a partir de un individuo AaBb. Rta. 25%
- b) Una gameta Ab a partir de un individuo AaBb. Rta. 50%
- c) Un cigoto AABB a partir de un cruzamiento aabb x AABB. Rta. 0%
- d) Un genotipo AaBb a partir de un cruzamiento AaBb x AaBb. Rta.  $\frac{4}{16} = \frac{1}{4} = 25\%$ .  
Nota: para la resolución se puede realizar un cuadro de Punnet indicando el tipo de gametas que origina cada individuo (todas las variantes que incluyan un alelo de cada gen). Por ejemplo, a partir de cada individuo AaBb es posible obtener las gametas AB, Ab, aB y ab. Cuando en el cuadro de Punnet se realizan todas las combinaciones posibles de gametas de ambos individuos se obtiene que existen 4 posibilidades para obtener un genotipo AaBb a partir de una cruce AaBbxAaBb, lo cual da como resultado una probabilidad de  $\frac{4}{16} = \frac{1}{4} = 25\%$
- e) Un genotipo AABB a partir de un cruzamiento AABB x aabb. Rta. 0%
- f) Un genotipo aaBB a partir de un cruzamiento AaBb x AaBB. Rta.  $\frac{1}{8} = 12,5\%$

### Ejercicio 3.

En las aves de corral el color negro se debe a un alelo dominante (N) y el rojo a un alelo recesivo (n). La cabeza con cresta se debe a un alelo dominante (C) y la cabeza sin cresta a un alelo recesivo (c). Un macho rojo con cresta se cruza con una hembra negra sin cresta. En la descendencia la mitad de la cría es negra con cresta y la otra mitad es roja con cresta. ¿Cuál es el genotipo de los progenitores? Escribí el genotipo de ambos progenitores y el de los descendientes. Rta. El genotipo de los progenitores es nnCC y Nncc.

Nota: Una primera parte del ejercicio se resuelve teniendo en cuenta los genotipos de los hijos, y deduciendo a partir de ellos algunos alelos que deberían tener los padres. Quedarán dos

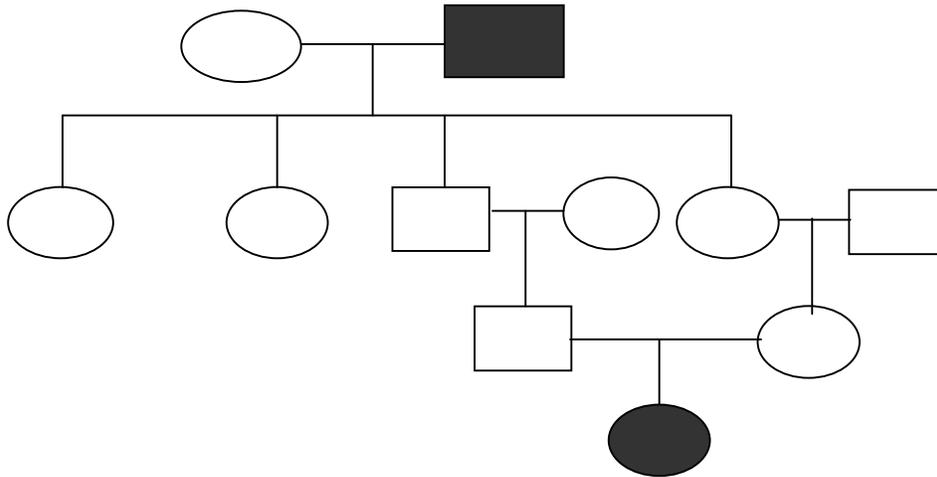


posibles combinaciones de genes para los progenitores que se podrá definir teniendo en cuenta la proporción de 1 : 1 en la proporción de las crías que menciona el enunciado.

#### Ejercicio 4.

En el siguiente *pedigree* humano, los símbolos negros representan una condición fenotípica anormal, heredada de manera mendeliana simple.

- Indicar si la condición anormal es dominante o recesiva,
- Describir los genotipos de todos los individuos posibles.



Rta: la condición anormal es recesiva, pues aparece en generaciones salteadas: en un parental y luego se la vuelve a obtener en la F3 a partir de padres (F2) que no presentan fenotipo anormal, indicando que esos padres (F2) son heterocigotos. Dado que el parental (P) con fenotipo anormal es homocigota recesivo, solo puede aportar gametas con el alelo recesivo. La esposa podría ser homocigota dominante o heterocigota ya que los 4 hijos son sanos (con los datos disponibles no se puede determinar con precisión su genotipo). Las tres hijas y el hijo del matrimonio (F1) son heterocigotos (pues portan un alelo recesivo del P homocigoto anormal). La nieta y nieto (F2 o tercera generación), primos hermanos que se casaron entre sí, necesariamente son heterocigotos, ya que tuvieron una hija (F3) homocigota recesiva. Por último, la nuera y el yerno extra-familiares podrían ser heterocigotos u homocigotas dominante.

#### Ejercicio 5.

La Fenilcetonuria es una enfermedad humana hereditaria resultado de la incapacidad del cuerpo para procesar la fenilalanina que se encuentra en las proteínas de nuestra dieta. Se manifiesta en la temprana infancia y si no es tratada puede llevar al retardo mental, entre otras consecuencias. Esta enfermedad es causada por un alelo recesivo con herencia Mendeliana simple

Una pareja tiene la intención de tener hijos pero deciden consultar previamente a un genetista porque el hombre tiene una hermana fenilcetonúrica y la mujer tiene un



hermano con la misma enfermedad. No se conocen más casos de fenilcetonuria en la familia. Ellos quieren que el genetista les informe qué probabilidad tienen de que su primer bebé sufra de esta enfermedad.

Respuesta: Se sugiere que se construya el pedigrée correspondiente y se asigne una letra al carácter, por ejemplo F= normal, f= enfermedad). A partir de los datos de los hermanos del hombre y la mujer y de la ausencia de otros casos, y dado que la enfermedad es recesiva, se deduce que ambos padres de la mujer y del hombre (o sea todos los abuelos del futuro bebé) son heterocigotas (Ff). Por lo tanto se puede interpretar el cruzamiento de dichos abuelos como cruza monohíbrida que producen prole 1/4 PP, 1/2 Pp y 1/4pp, es decir 3/4 fenotípicamente sanos y 1/4 enfermos. Sabemos que tanto el hombre como la mujer son sanos, por lo tanto la probabilidad de que sean heterocigotas es 2/3, porque dentro de los sanos, 2/3 son Pp y 1/3 son PP (homocigotos sanos daría probabilidad 0 de descendencia enferma). La probabilidad de que ambos (hombre y mujer) sean heterocigotas es, por lo tanto,  $2/3 \times 2/3 = 4/9$ . Si ambos lo son, entonces 1/4 de sus chicos será fenilcetonúrico, por ende la probabilidad de que su primer bebé lo sea es 1/4 (asumiendo que ambos padres son heterocigotas). Así, considerando todas las condiciones (mujer heterocigota, hombre heterocigota y bebé homocigoto recesivo) tenemos que la probabilidad de que su primer bebé padezca fenilcetonuria es de  $4/9 \times 1/4 = 4/36 = 1/9$ , lo cual es la respuesta del genetista.

### Ejercicio 6.

En los perros, el color oscuro del pelaje es dominante sobre el albino y el pelo corto es dominante sobre el pelo largo. Asumiendo que estos dos efectos están causados por genes independientes, escriba el genotipo de los padres de cada una de las cruza.

O = oscuro    o = albino

C = corto    c = largo

Fenotipos parentales		Número de descendientes			
		Oscuro corto	Oscuro largo	Albino corto	Albino largo
a	Oscuro corto X oscuro corto	89	31	29	11
b	Oscuro corto X oscuro largo	18	19	0	0
c	Oscuro corto X albino corto	20	0	21	0
d	Albino corto X albino corto	0	0	28	9
e	Oscuro largo X oscuro largo	0	32	0	10
f	Oscuro corto X oscuro corto	46	16	0	0
g	Oscuro corto X oscuro largo	30	31	9	11



### Respuestas:

Se recomienda tener en cuenta siempre empezar a resolver aquellos casos que son “seguros”. Por ejemplo, aquellos casos que tienen fenotipo albino (se sabe que el genotipo debe ser oo) y el fenotipo largo (genotipo cc).

a. La proporción de crías oscuro albino y largo corto es 3:1. La proporción de la cría dihíbrida es 9:3:3:1, por lo tanto cada gen es heterocigota en los padres y la cría es Oo Cc x Oo Cc.

b. Al haber un hijo con pelo largo (cc), el padre de pelo corto debe ser heterocigota (Cc) para esa característica, y el otro padre es cc (pelo largo). Respecto del color, podrían ser homocigota dominante o heterocigota. La proporción 1:1 en la cría da cuenta de que el genotipo de uno de los padres es OO respecto del color, y el otro podría ser OO / Oo.

c. Toda la progenie es de pelo corto, por lo que podrían ser CC o Cc. Al haber hijos albinos se sabe que el padre de pelo oscuro es Oo, y el albino oo. La relación 1:1 entre sus hijos indicaría que uno de los padres debe poseer genotipo homocigota dominante respecto del largo (CC) y el otro podría ser CC o Cc.

d. Toda la progenie es albina (oo) y existe un hijo (1/3) de pelo largo (cc). Por lo tanto la cría es ooCc x ooCc.

e. Oscuro : albino = 3:1, indica Oo x Oo y todos son de pelo largo (cc), por lo tanto la cría es OoCc x OoCc.

f. Al haber un hijo de pelo largo, esto indica que ambos padres (de pelo corto) son heterocigotas para este carácter. Todos los descendientes son oscuros, indicando que al menos uno de los padres es homocigota dominante para el color (OO). Debido a que la proporción en los hijos es de 3 a 1, ambos padres deben ser OO para el color. La cría sería OoCc X OoCc.

g. Al haber hijos de pelo largo y albinos se puede deducir que el genotipo de los padres debe ser. OoCc X OoCc.

### **Actividad 3. Práctica de genética mendeliana**

La Cátedra de Genética de la Facultad de Ciencias Naturales de la Universidad Nacional de Salta, Argentina, ofrece una excelente “Práctica de Genética Mendeliana” que está basada en el uso de líneas de tomates con mutaciones definidas de modo de analizar el tipo de herencia de dichas mutaciones. Para ello, se provee de un set de semillas de las líneas progenitoras, F1, F2 y algunas retrocrías, junto con un manual de instrucciones para el trabajo con el material biológico (germinación y manejo de los plantines) y sugerencias para la implementación de la Práctica de Genética Mendeliana.

Para mayor información, contactarse con:

Dra. Mariana Pocoví

Cátedra de Genética

Facultad de Ciencias Naturales

Universidad Nacional de Salta

Dirección: Buenos Aires 177 – CP 4400 – Salta

Provincia de Salta – ARGENTINA

Tel: 0387-4255592



[mariana@unsa.edu.ar](mailto:mariana@unsa.edu.ar)

## MATERIAL DE CONSULTA

*Una tumba para los Romanov. Y otras historias con ADN.* Raúl Alzogaray. Colección Ciencia que ladra. Universidad de Quilmes. Siglo XXI editores. Argentina. 2004.

<http://omega.ilce.edu.mx:3000/sites/ciencia/volumen3/ciencia3/125/htm/genetica.htm>.

Genética. La continuidad de la vida. Ana Barahona / Daniel Piñeiro. La Ciencia para todos. Instituto Latinoamericano de la Comunicación Educativa. Fondo de Cultura Económica. México.

[http://web.educastur.princast.es/proyectos/biogeno\\_ov/4a\\_ESO/06\\_genetica/problemas.htm](http://web.educastur.princast.es/proyectos/biogeno_ov/4a_ESO/06_genetica/problemas.htm)

Problemas de genética. Web de José Luis Sánchez Guillén. Profesor de Biología y Geología I.E.S. PANDO - OVIEDO (ESPAÑA)

<http://www.genetics.gsk.com/kids/heredity01.htm> En este sitio encontrarán juegos para armar hijos de marcianos con caracteres heredados de los padres (las instrucciones y el sitio están en inglés, pero luego de probar una vez el juego ya se entiende el mecanismo).

<http://www.biologia.arizona.edu/mendel/mendel.html> Ejercicios de Genética Mendeliana redactados por la Universidad de Arizona (EEUU) y traducidos por la Universidad de Formosa (Argentina).

[www.experimentar.gov.ar](http://www.experimentar.gov.ar). Sitio de Ciencia Joven de la Secretaría para la Tecnología, la Ciencia y la Innovación Productiva (SeTCIP). Propone experimentos de Física, Química, Biología y Anatomía.

<http://www.mendelweb.org> MendelWeb. Sitio con la historia y detalles de los ensayos de Mendel y un link para leer su trabajo original (en inglés).