

Concepto 14-2

Las leyes de la probabilidad rigen la herencia mendeliana

- ▶ **Reglas de multiplicación y suma aplicadas a los cruza-
mientos monohíbridos** (pp. 258-259). La regla de la multiplicación establece que la probabilidad de un acontecimiento compuesto es igual al producto de las probabilidades individuales de los acontecimientos únicos independientes. La regla de la suma establece que la probabilidad de un acontecimiento que se puede producir de una o más maneras independientes y mutuamente excluyente es la suma de las probabilidades individuales.
- ▶ **Resolución de problemas genéticos complejos con las reglas de probabilidad** (pp. 259-260). Un cruzamiento dihíbrido u otro de caracteres múltiples es equivalente a dos o más cruza-
mientos monohíbridos independientes que se producen de forma simultánea. Para calcular las probabilidades de los diferentes genotipos de la descendencia de estos cruza-
mientos, primero se considera cada carácter por separado y luego las probabilidades individuales se multiplican juntas.

Concepto 14-3

Los patrones de la herencia suelen ser más complejos que lo previsto por la simple genética mendeliana

- ▶ **Extensión de la genética mendeliana a un gen individual** (pp. 260-262). Para un gen con dominancia completa de un alelo, el fenotipo heterocigoto es el mismo que el fenotipo homocigoto dominante. Para un gen con codominancia, ambos fenotipos se expresan en el heterocigoto. Para un gen con dominancia incompleta de un alelo, el fenotipo heterocigoto es intermedio entre los dos fenotipos homocigotos. Muchos genes existen en alelos múltiples (más de dos) en una población. La pleiotropía es la capacidad de un gen único de afectar a caracteres fenotípicos múltiples.
- ▶ **Extensión de la genética mendeliana a dos o más genes** (pp. 262-263). En la epistasis, un gen afecta la expresión de otro gen. En la herencia poligénica, dos o más genes afectan un único carácter fenotípico. Los caracteres influidos por genes múltiples son a menudo cuantitativos, lo que significa que varían de manera continua.
- ▶ **Naturaleza y crianza: el impacto ambiental sobre el fenotipo** (pp. 263-264). La expresión de un genotipo puede verse afectada por influencias ambientales. El espectro fenotípico de un genotipo en particular, se denomina su norma de reacción. Los caracteres poligénicos que también se modifican por influencias ambientales se llaman caracteres multifactoriales.
- ▶ **Integración de una visión mendeliana de la herencia y la variación** (p. 264). El fenotipo global de un organismo, incluidos su apariencia física, su anatomía interna, su fisiología y su comportamiento, refleja el genotipo global y sus antecedentes ambientales únicos. Incluso con patrones de herencia más complejos también se aplican las leyes fundamentales de la segregación y de la distribución independiente de Mendel.

Concepto 14-4

Muchos rasgos humanos siguen los patrones mendelianos de la herencia

- ▶ **Análisis de pedigrí** (pp. 264-266). Los pedigríes familiares se pueden emplear para deducir los genotipos individuales posibles y efectuar predicciones acerca de su descendencia futura. Las predicciones son, por lo general, probabilidades estadísticas más que certezas.

- ▶ **Trastornos hereditarios recesivos** (pp. 266-267). La enfermedad de Tay-Sachs, la fibrosis quística, la anemia drepanocítica y muchos otros trastornos genéticos se heredan como rasgos recesivos simples. La mayoría de los individuos afectados (con genotipo homocigota recesivo) son hijos de portadores heterocigotas, fenotípicamente normales.
- ▶ **Trastornos hereditarios dominantes** (p. 267). Los alelos dominantes letales se eliminan de la población si las personas afectadas mueren antes de reproducirse. Los alelos dominantes no letales y los letales que surgen relativamente tarde en la vida, como el que causa la enfermedad de Huntington, se heredan según patrón mendeliano.
- ▶ **Trastornos multifactoriales** (pp. 267-268) Muchas enfermedades humanas como la mayoría de las formas de cáncer y enfermedad cardíaca tienen tanto componentes genéticos como ambientales. Éstos no siguen patrones mendelianos simples.
- ▶ **Análisis y asesoramiento genético** (pp. 268-270). Mediante el empleo de los antecedentes familiares, los asesores genéticos ayudan a las parejas a determinar las probabilidades de que sus hijos tengan trastornos genéticos. En el caso de un número creciente de enfermedades, los análisis que identifican a los portadores definen las probabilidades con mayor exactitud. Una vez que se concibe a un niño, la amniocentesis y el muestreo de vellosidades coriónicas pueden auxiliar en la determinación de la presencia de un presunto trastorno genético. Después del nacimiento del niño se le pueden realizar más análisis genéticos.

EVALUACIÓN DE CONOCIMIENTOS

Problemas de genética

1. En algunas plantas una cepa de flores rojas de línea genéticamente pura origina plantas con todas sus flores rosas cuando se la cruza con una cepa de flores blancas: RR (rojas) \times rr (blancas) \rightarrow Rr (rosas). Si la posición de la flor (axial o terminal) se hereda como en los guisantes (véase cuadro 14-1) ¿cuáles serían las proporciones de los genotipos y los fenotipos de la generación F_1 que se originan del siguiente cruzamiento: axial-roja (línea genéticamente pura) \times terminal-blanca? ¿Cuáles serían las proporciones en la generación F_2 ?
2. La posición de la flor, la longitud del tallo y la forma de la semilla fueron tres caracteres estudiados por Mendel. Cada uno se controla por un gen distribuido de forma independiente y tiene las siguientes expresiones dominantes y recesivas:

Carácter	Dominante	Recesivo
Posición de la flor	Axial (A)	Terminal (a)
Longitud del tallo	Alto (T)	Enano (t)
Forma de la semilla	Redonda (R)	Rugosa (r)

Si se permite que una planta heterocigota para los tres caracteres se autofertilice, ¿qué proporción de descendientes esperaría que fuesen como sigue? (Nota: emplee las reglas de la probabilidad en lugar de un gran cuadro de Punnett).

- a. Homocigotos para los tres rasgos dominantes
- b. Homocigotos para los tres rasgos recesivos
- c. Heterocigotos para los tres caracteres
- d. Homocigotos para axial y alto, heterocigotos para la forma redonda

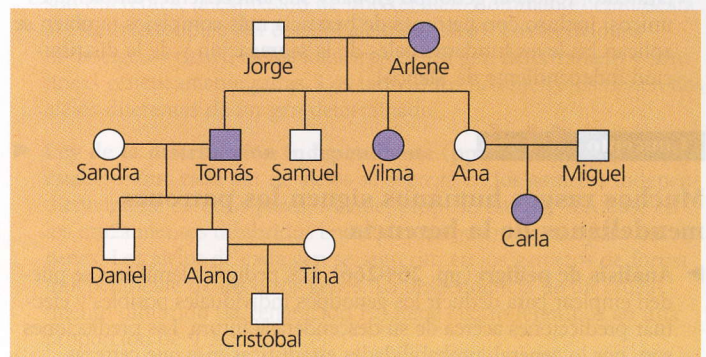
- Una cobaya negra se cruza con una albino y produce 12 crías negras. Cuando el albino se cruza con un segundo negro, se obtienen 7 negros y 5 albinos. ¿Cuál es la mejor explicación para esta situación genética? Escriba los genotipos de los padres, los gametos y los descendientes.
- En las plantas de sésamo, la condición de una vaina (P) es dominante con respecto a la de tres vainas (p) y la hoja normal (L) es dominante de la hoja rugosa (l). El tipo de vaina y de hoja se heredan de forma independiente. Determine los genotipos de los dos padres para todas las fertilizaciones posibles que producen la siguiente descendencia:
 - 318 de una vaina, hoja normal: 98 de una vaina, hoja rugosa
 - 323 de tres vainas, hoja normal: 106 de tres vainas, hoja rugosa
 - 401 de una vaina, hoja normal
 - 150 de una vaina, hoja normal: 147 de una vaina, hoja rugosa: 51 de tres vainas, hoja normal: 48 de tres vainas, hoja rugosa
 - 223 de una vaina, hoja normal: 72 de una vaina, hoja rugosa: 76 de tres vainas, hoja normal: 27 de tres vainas, hoja rugosa
- Un hombre con sangre del grupo A se casa con una mujer con sangre del grupo B. Su hijo tiene sangre del grupo O. ¿Cuáles son los genotipos de estos individuos? ¿Qué otros genotipos y con qué frecuencias esperaría encontrar en la descendencia de este matrimonio?
- La fenilcetonuria (FCU) es una enfermedad hereditaria causada por un alelo recesivo. Si una mujer y un hombre, ambos portadores, tienen tres hijos, ¿cuál es la probabilidad de que ocurra cada uno de los siguientes:
 - Todos los hijos tienen fenotipo normal.
 - Uno o dos hijos tienen la enfermedad.
 - Los tres tienen la enfermedad.
 - Por lo menos un hijo es normal desde el punto de vista fenotípico.

(Nota: recuerde que las probabilidades de todos los resultados posibles suman siempre 1).

- El genotipo de los individuos F_1 en un cruzamiento tetrahíbrido es $AaBbCcDd$. En el supuesto de que haya una distribución independiente de estos cuatro genes, ¿cuáles son las probabilidades de que la descendencia F_2 tenga los genotipos siguientes?
 - $aabbccdd$
 - $AaBbCcDd$
 - $AABBCCDD$
 - $AaBBccDd$
 - $AaBBCCdd$
- ¿Cuál es la probabilidad de que los siguientes pares de padres produzcan la descendencia indicada? (Suponiendo la distribución independiente de todos los pares de genes).
 - $AABBCC \times aabbcc \rightarrow AaBbCc$
 - $AABbCc \times AaBbCc \rightarrow AAbbCC$
 - $AaBbCc \times AaBbCc \rightarrow AaBbCc$
 - $aaBbCC \times AABbcc \rightarrow AaBbCc$
- Carina y Esteban tienen cada uno un hermano con anemia drepanocítica. Ni Carina ni Esteban ni ninguno de sus padres tiene la enfermedad y ninguno de ellos fue estudiado para demostrar el rasgo de la anemia drepanocítica. En función de esta información

incompleta, calcule la probabilidad de que esta pareja tenga un hijo con la enfermedad.

- En 1981, una familia de California adoptó un gato negro extraviado con orejas redondas y curvadas hacia atrás de manera inusual. Desde entonces nacieron cientos de descendientes del gato y los aficionados a los gatos esperan desarrollar el gato con orejas curvadas como una raza de exhibición. Suponga que usted posee el primer gato con orejas curvadas y desea desarrollar una variedad de línea genéticamente pura. ¿Cómo determinaría si el alelo de orejas curvadas es dominante o recesivo? ¿Cómo obtendría gatos de orejas curvadas genéticamente puros? ¿Cómo se aseguraría de que fueran genéticamente puros?
- Imagine que una enfermedad hereditaria recesiva recientemente descubierta se expresa solo en individuos con sangre del tipo O, si la enfermedad y el grupo sanguíneo se heredan en forma independiente. Un hombre normal con sangre del tipo A y una mujer normal con sangre del tipo B tienen un hijo con la enfermedad. La mujer está embarazada ahora por segunda vez. ¿Cuál es la probabilidad de que el segundo hijo también tenga la enfermedad? Suponga que ambos padres son heterocigotos para el gen que causa la enfermedad.
- En los tigres, un alelo recesivo causa una ausencia de pigmentación del pelaje (un tigre blanco) y estrabismo. Si se aparean dos tigres normales desde el punto de vista fenotípico que son heterocigotas en este locus, ¿qué porcentaje de su descendencia tendrá estrabismo? ¿Qué porcentaje será blanco?
- En las plantas de maíz, un alelo dominante I inhibe el color del grano, mientras que un alelo recesivo i permite el color cuando es homocigoto. En un locus diferente, el alelo dominante P da color púrpura al grano, mientras que el genotipo homocigoto recesivo pp produce color rojo. Si se cruzan plantas heterocigotas en ambos locos, ¿cuál será la proporción fenotípica de la descendencia?
- El pedigrí de la figura rastrea la herencia de la alcaptonuria, un trastorno bioquímico. Los individuos afectados, indicados aquí por los círculos y cuadrados coloreados, son incapaces de degradar una sustancia llamada alcaptona, que da color a la orina y tiñe los tejidos corporales. ¿Esta enfermedad es causada por un alelo dominante o uno recesivo? Complete los fenotipos de los individuos cuyos genotipos se pueden deducir. ¿Qué genotipos son posibles para cada uno de los restantes individuos?



15. Un hombre tiene seis dedos en cada mano y seis en cada pie. Su esposa y su hija tienen números normales de dedos. Tener dedos adicionales es un rasgo dominante. ¿Qué fracción de hijos de esta pareja esperaría que tenga dedos adicionales?
16. Imagine que usted es un consejero genético y una pareja que está planificando comenzar una familia lo consulta. Carlos estuvo casado una vez y él y su primera esposa tuvieron un hijo con fibrosis quística. El hermano de su actual esposa Elena murió de fibrosis quística. ¿Cuál es la probabilidad de que Carlos y Elena tengan un hijo con fibrosis quística? (ni Carlos ni Elena tienen la enfermedad).
17. En los ratones, el color negro (B) es dominante del blanco (b). En locus diferentes, un alelo dominante (A) produce una banda de amarillo justo por debajo del extremo de cada pelo en los ratones con pelaje negro. Esto le otorga un aspecto jaspeado conocido como agutí. La expresión del alelo recesivo (a) produce una capa de color compacto. Si se cruzan ratones que son heterocigotas en ambos locus, ¿cuál es la proporción fenotípica esperada en la descendencia?

Véanse las respuestas en el Apéndice A.

Interrelación evolutiva

Durante los últimos cincuenta años en los Estados Unidos y otros países desarrollados ha habido una tendencia de las personas a contraer matrimonio y comenzar una familia más tarde en la vida de lo que lo hicieron sus padres y abuelos. Especule sobre los efectos que esta tendencia podría tener sobre la incidencia (frecuencia) en la población de los alelos dominantes letales de acción tardía.

Problemas científicos

Usted está manipulando una misteriosa planta de guisantes con tallos largos y flores axiales y se le pide que determine su genotipo lo más pronto posible. Usted sabe que el alelo del tallo alto (T) es dominante sobre el de tallo enano (t) y que el alelo de flores axiales (A) es dominante con respecto al de flores terminales (a).

- a. ¿Cuáles son *todos* los genotipos posibles de su planta misteriosa?
- b. Describa el *único* cruzamiento que haría, fuera de su jardín, para determinar el genotipo exacto de su planta misteriosa.
- c. Mientras espera los resultados de su cruzamiento, predice los resultados de cada genotipo posible enumerados en la parte a. ¿Cómo efectúa esto?
- d. Realice sus predicciones utilizando el formato siguiente: si el fenotipo de mi planta misteriosa es _____, las plantas originadas por mi cruzamiento serán _____.
- e. Si la mitad de los descendientes de sus plantas tiene tallos altos con flores axiales y la mitad tiene tallos altos con flores terminales, ¿cuál debe ser el genotipo de su planta misteriosa?
- f. Explique por qué las actividades que realizó en las partes c y d no fueron "un cruzamiento".

Ciencia, tecnología y sociedad

Imagine que uno de sus padres tenía la enfermedad de Huntington. ¿Cuál es la probabilidad de que usted, también, algún día manifieste la enfermedad? No existe curación para la enfermedad de Huntington. ¿Desearía someterse a un análisis para detectar el alelo de Huntington? Justifique su respuesta.