



# BIOLOGÍA

**2º BACHILLERATO**

**TEMA 19: Fundamentos de genética**

## TEMA 19 FUNDAMENTOS DE GENÉTICA

La Genética es la ciencia que estudia la **herencia** de los **caracteres biológicos**. La Genética clásica o Genética formal parte de los caracteres observables (**fenotipo**), comprueba su transmisión por herencia a los descendientes y así deduce el **genotipo**, es decir, el gen o genes que determinan dichos caracteres y por otro lado, estudia las leyes reguladoras de la transmisión de estos genes.

### CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA

**FENOTIPO:** Conjunto de caracteres observables de un organismo. El fenotipo es el resultado de la interacción entre el **genotipo** y la **acción ambiental**.

**GENOTIPO:** Conjunto de **genes** presentes en un organismo.

**GEN:** Segmento de ADN que contiene información necesaria para la síntesis de una proteína y, por lo general, determina un **carácter heredable**.

**CARÁCTER HEREDABLE:** Cada una de las particularidades morfológicas o fisiológicas de un ser vivo resultado de la actividad de sus genes, o mejor aún de las proteínas codificadas por sus genes.

**Carácter cualitativo:** Es aquel que solo presenta dos alternativas fácilmente observables (blanco o negro), reguladas por **un mismo gen** que presenta dos **alelos**, los cuales se representan con dos letras una mayúscula (**A**) y otra minúscula (**a**).

**Carácter cuantitativo:** Es aquel que tiene diferentes gradaciones entre dos valores extremos (blanco, gris claro, gris, gris oscuro, negro). Dependen de varios genes que contribuyen en distinta proporción y que se denominan **poligenes**.

**ALELOS:** Son las distintas formas alternativas que puede presentar un gen como consecuencia de las modificaciones producidas mediante mutaciones. Así el gen **A** puede presentar dos o más formas alternativas **A<sub>1</sub>**, **A<sub>2</sub>** .. **A<sub>n</sub>**, constituyendo así una **serie alélica**.

**LOCUS:** Lugar físico que ocupa un gen en un cromosoma. El plural de locus es **loci**.

**GENES HOMÓLOGOS:** Son los genes que ocupan el mismo locus en **cromosomas homólogos**. Son por tanto alelos del mismo gen.

**CROMOSOMAS HOMÓLOGOS:** Conjunto de cromosomas que poseen los mismos **loci**. Si un organismo posee parejas de cromosomas homólogos se denomina **diploide**. En estos individuos los cromosomas homólogos se unen en el momento de la fecundación, pues los gametos poseen solo cada uno de los cromosomas homólogos y por tal razón se dicen que son **haploides**. Los cromosomas homólogos por tanto, poseen los mismos genes, aunque pueden presentar diferentes alelos, situados en los mismos loci.

**HAPLOIDE:** Célula u organismo que posee un único alelo de cada gen, situado en un cromosoma.

**DIPLOIDE:** Célula u organismo que posee dos alelos, iguales (**Homocigoto**) o diferentes (**Heterocigoto**), de cada gen, situados en los mismos loci de cromosomas homólogos.

**HOMOCIGOTO:** Individuo diploide que posee dos alelos iguales de un gen que determina un carácter cualitativo determinado (**AA** o **aa**). Antiguamente conocidos como **razas puras**.

**HETEROCIGOTO:** Individuo diploide que posee dos alelos diferentes de un gen que determina un carácter cualitativo determinado (**Aa**). Se denomina también **monohíbridos**.

**DIHÍBRIDO** (Doble heterocigoto) Individuo heterocigoto para dos caracteres.

**HERENCIA DOMINANTE:** Se da cuando en un heterocigótico solo se manifiesta el fenotípicamente uno de los alelos, el cual recibe el nombre de alelo **dominante**, mientras que el que no se manifiesta recibe el nombre de alelo **recesivo**.

**HERENCIA INTERMEDIA.** Se da cuando los dos alelos se manifiestan mediante un fenotipo intermedio entre las de los fenotipos de los homocigotos. Ambos alelos son **codominantes**.

## TEORÍA GENÉTICA DE LA HERENCIA Y LAS LEYES DE MENDEL

La teoría genética de la herencia tuvo su origen en los trabajos de Gregor Mendel, publicado en 1866. La brillantez del genio de Mendel se muestra en el hecho de que descubrió que los caracteres no son heredables como tales, ya que solo se transmiten lo que él llamó **factores hereditarios**, sin que Mendel supiera la verdadera naturaleza de estos que hoy conocemos como genes.

Mendel trabajó con siete **caracteres cualitativos** de la planta del guisante y cuyos genes se encontraban en pares de cromosomas homólogos diferentes lo cual fue clave para la formulación de la tercera ley. En realidad Mendel no propuso ninguna de sus conocidas "**Leyes de Mendel**" ya que sus trabajos carecieron de trascendencia en su época, hasta el año 1900 cuando los científicos H. de Vries, C. Correns y H. Tschermack, redescubrieron de forma simultánea los trabajos de Mendel y fue Correns quien enunció las tres leyes de la herencia que hoy se conocen como leyes de Mendel.

### 1. HERENCIA DE UN SOLO CARÁCTER CUALITATIVO.

#### 1.1. HERENCIA DOMINANTE.

El carácter cualitativo, con dos posibles fenotipos, viene determinado por un gen con dos alelos, uno dominante y otro recesivo. Los individuos homocigóticos para el alelo dominante y los heterocigóticos poseen el mismo fenotipo, mientras que los homocigotos para el alelo recesivo poseen el otro un fenotipo posible.

**Ejemplo:** El carácter **color de la semilla** del guisante presenta dos fenotipos, amarillo y verde. El gen que determina este carácter posee dos alelos, uno dominante (**A**) y otro recesivo (**a**). Los homocigotos dominantes (**AA**) y los heterocigotos (**Aa**) son de fenotipo amarillo, mientras que los homocigotos recesivos (**aa**) son de fenotipo verde.

Las leyes que rigen la herencia de estos caracteres fueron descritas **por Mendel**.

**1º Ley, ley de uniformidad:** Al cruzar dos variedades homocigotas, de fenotipos diferentes para un determinado carácter, se obtiene una generación F1 uniforme, genotípicamente heterocigótica y con el mismo fenotipo que el parental dominante (**Monohíbridos**)

|   |
|---|
| P: (amarillo) <b>AA</b> x <b>aa</b> (verde)       |
| <b>Gametos:</b> A a                               |
| F1: (amarillo) <b>Aa</b> (Monohíbridos)<br>(100%) |

**2ª Ley, ley de segregación:** Al cruzarse entre sí dos heterocigotos de la generación F1, los alelos se separan y reparten, es decir se segregan en los gametos, apareciendo los dos posibles fenotipos en la generación F2, en la proporción 3:1.

|                       | F1: (amarillo) Aa x Aa (amarillo) |                |
|-----------------------|-----------------------------------|----------------|
| GAMETOS               | Aa                                | Aa             |
|                       | A                                 | a              |
| A                     | AA                                | Aa             |
| a                     | Aa                                | aa             |
| F2: AA (amarillo) 25% | Aa (amarillo) 50%                 | aa (verde) 25% |

**RETROCRUZAMIENTO O CRUZAMIENTO PRUEBA.**

Se refiere al cruzamiento de un individuo que manifiesta el fenotipo dominante con un homocigoto recesivo. Se utiliza en los casos de herencia dominante para averiguar si un individuo que presenta el fenotipo dominante para un determinado carácter, posee un genotipo homocigoto o heterocigoto para el par de alelos del gen que determina dicho carácter.

El resultado de este cruzamiento puede ser:

a) Todos los individuos de la descendencia (F1) presentan el mismo fenotipo dominante. En este caso el individuo problema es homocigoto.

| INDIVIDUO PROBLEMA      | HOMOCIGOTO RECESIVO |
|-------------------------|---------------------|
| AA (AMARILLO)           | aa (verde)          |
| A                       | a                   |
| F1 : Aa (AMARILLO) 100% |                     |

b) La mitad de los individuos de la descendencia (F1) es de fenotipo dominante y la otra mitad es de fenotipo recesivo. Es este caso el individuo problema es **heterocigoto**.

| INDIVIDUO PROBLEMA | HOMOCIGOTO RECESIVO |
|--------------------|---------------------|
| Aa (AMARILLO)      | aa (verde)          |
| A                  | a                   |
| Aa (AMARILLO) 50%  | aa (VERDE) 50%      |

## 1.2. HERENCIA INTERMEDIA: CODOMINANCIA.

La herencia intermedia se produce cuando los dos alelos son **equipotentes**, de manera que los individuos heterocigotos presentan un fenotipo intermedio, mezcla de los fenotipos de los individuos homocigotos.

Este tipo de herencia es frecuente en caracteres tales como el **color de las flores**, tal y como ocurre en el Dondiego de noche (*Mirabilis jalapa*), cuya variedad de flores rojas es homocigota (RR) y la variedad de flores blancas es también homocigota (rr). En este caso no podemos hablar de alelos dominantes pues los individuos heterocigotos (Rr) presentan un color rosa.

|                           |   |                      |                        |
|---------------------------|---|----------------------|------------------------|
| <b>RR (rojo)</b>          |   | <b>Rr (blanco)</b>   |                        |
| R                         |   | r                    |                        |
| <b>F1: Rr (rosa) 100%</b> |   |                      |                        |
| <b>Rr (rosa)</b>          |   | <b>Rr (rosa)</b>     |                        |
| R                         | r | R                    | r                      |
| <b>RR (rojo) 25%</b>      |   | <b>Rr (rosa) 50%</b> | <b>rr (blanco) 25%</b> |

## 2. HERENCIA DE DOS CARACTERES CUALITATIVOS.

Consideremos los siguientes caracteres de la planta del guisante

- **Color de la semilla:** Fenotipo amarillo (AA o Aa) y fenotipo verde (aa).
- **Forma de la semilla:** El fenotipo liso (LL o Ll) y fenotipo rugoso (ll).

Los alelos A, a y los alelos L, l están situados en loci de parejas de cromosomas homólogos distintos. Al realizar los cruces que permitieron definir las dos primeras leyes de la herencia se obtiene los siguientes resultados.

**1ª generación filial (F1):** Al cruzar dos plantas con fenotipos dominantes y fenotipos recesivos, homocigotas para ambos genes, el resultado es una descendencia uniforme, genotípicamente heterocigota y con el fenotipo dominante (**dihíbridos**).

|  |  |                             |  |
|--|--|-----------------------------|--|
| <b>AA/LL (amarillo/liso)</b>                     |  | <b>aa/ll (verde/rugoso)</b> |  |
| AL   |  | al                          |  |
| <b>F1: Aa/Ll (amarillo/liso) dihíbridos 100%</b> |  |                             |  |

**2ª generación filial (F2):** Las plantas de la generación F1 pueden formar cuatro tipos de gametos diferentes respecto a estos genes: AL, Al, aL y al, debido a que durante la meiosis los cromosomas homólogos se reparten aleatoriamente y recordemos que estos genes ocupan cromosomas homólogos diferentes. De manera que al cruzar dos plantas de la F1 se pueden formar 9 posibles genotipos y 4 fenotipos diferentes.

|                              |    |    |    |                              |    |    |    |
|------------------------------|----|----|----|------------------------------|----|----|----|
| <b>Aa/Ll (amarillo/liso)</b> |    |    |    | <b>Aa/Ll (amarillo/liso)</b> |    |    |    |
| AL                           | Al | aL | al | AL                           | Al | aL | Al |

|           |           |           |           |           |
|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|
|           | <b>AL</b> | <b>Al</b> | <b>aL</b> | <b>al</b> |
| <b>AL</b> | AALL      | AALl      | AaLL      | AaLl      |
| <b>Al</b> | AALl      | AAll      | AaLl      | Aall      |
| <b>aL</b> | AaLL      | AaLl      | aaLL      | aaLl      |
| <b>al</b> | AaLl      | Aall      | aaLl      | aa ll     |

Los genotipos y fenotipos posibles en la F2, así como sus frecuencias son:

| Genotipos   | Frecuencia | Fenotipos       | Frecuencia |
|-------------|------------|-----------------|------------|
| <b>AALL</b> | 1/16       | Amarillo/Liso   | 9/16       |
| <b>AALl</b> | 2/16       |                 |            |
| <b>AaLL</b> | 2/16       |                 |            |
| <b>AaLl</b> | 4/16       |                 |            |
| <b>AAll</b> | 1/16       | Amarillo/Rugoso | 3/16       |
| <b>AaIi</b> | 2/16       |                 |            |
| <b>aaLL</b> | 1/16       | Verde/Liso      | 3/16       |
| <b>aaLl</b> | 2/16       |                 |            |
| <b>aaIi</b> | 1/16       | Verde/Rugoso    | 1/16       |

Tras estos resultados, Mendel llega a la conclusión de que los caracteres se heredan de manera independiente a la descendencia.

Sin embargo, estudios realizados con otros caracteres en otros seres vivos demostraron que no siempre existía independencia y las frecuencias obtenidas eran distintas a las obtenidas por Mendel. Años después se demostró que esto era debido a que los resultados obtenidos por Mendel solo se producen cuando los caracteres estudiados corresponden a genes que están en cromosomas homólogo distintos.

Por todo ello la tercera Ley de Mendel se formula solo para este tipo de genes de la siguiente manera:

**3ª Ley, ley de independencia de los caracteres.** Los caracteres cuyos genes se sitúan sobre cromosomas homólogos distintos, se heredan de forma independiente unos de otros, combinándose al azar en la descendencia.

### 3. TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA.

Ya hemos dicho que Mendel tuvo la habilidad (quizá la suerte) de elegir caracteres cuyos genes estaban localizados en cromosomas homólogos diferentes. De hecho algunos científicos que repitieron sus experimentos con otros caracteres comprobaron como la tercera ley no siempre se cumplía.

En 1902, W.S. Sutton en Estados Unidos y T. Boveri en Alemania, propusieron la hipótesis de que los factores hereditarios de Mendel se localizaban en los cromosomas, ya que creían que la separación de los cromosomas durante la meiosis era la base para explicar las leyes de Mendel.

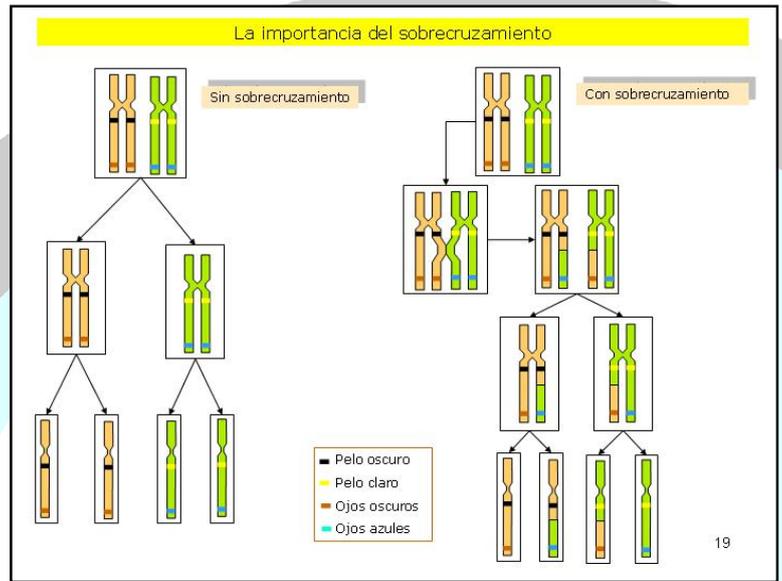
En 1911, T.H. Morgan, después de realizar numerosos experimentos con la mosca de la fruta o del vinagre (*Drosophila melanogaster*) concluyó que muchos caracteres se heredan juntos debido a que los genes (término propuesto por W. Johannsen en 1909) que los codifican se encuentran juntos en un mismo cromosoma, es decir, se hallan ligados. Nace así la teoría cromosómica de la herencia, la cual ha tenido aportaciones posteriores, y hoy día puede resumirse en los siguientes postulados:

Los genes que determinan los factores hereditarios del fenotipo se localizan en los cromosomas.

Cada gen ocupa un lugar específico o locus (en plural es loci) dentro de un cromosoma concreto.

Los genes (o sus loci) se encuentran dispuestos linealmente a lo largo de cada cromosoma.

Los genes alelos (o factores antagónicos) se encuentran en el mismo locus de la pareja de cromosomas homólogos, por lo que en los organismos diploides cada carácter está regido por una par de genes alelos.



Estos postulados explicaban el hecho de que los genes que ocupan un mismo cromosoma (**genes ligados**) pueden ser heredados de forma conjunta no cumpliéndose así la tercera ley de Mendel como ya dijimos anteriormente.

Más tarde se comprobó que incluso los genes situados en el mismo cromosoma podían en determinadas circunstancias heredarse de forma independiente con frecuencias distintas a las obtenidas por Mendel, debido al **sobrecruzamiento** que se produce durante la meiosis y que es causa de la **recombinación genética**.

### 3.1 HERENCIA DE LOS GENES LIGADOS. MAPAS CROMOSÓMICOS

Cuando los genes se localizan sobre la misma pareja de homólogos se dicen que están **ligados** y la herencia de estos es diferente. Según la distancia existente entre los **loci** de ambos genes se consideran dos tipos de ligamiento:

#### 3.1.1 LIGAMIENTO ABSOLUTO.

Cuando la distancia entre ambos loci es tan pequeña que no es posible el sobrecruzamiento en la meiosis de manera que ambos genes se heredan siempre juntos. En este caso no se cumple la tercera ley de Mendel

#### 3.1.2. LIGAMIENTO RELATIVO

Se habla de ligamiento relativo, cuando la distancia entre los loci de ambos genes es tal que permite el sobrecruzamiento y por tanto la recombinación de estos genes. En este caso los genes durante la meiosis se segregan como si estuviesen en cromosomas homólogos diferentes, de manera se cumple la tercera ley. Sin embargo, como el proceso de recombinación entre estos no siempre ocurre en todos los gametos y depende de la distancia a la que se encuentren sus loci en el cromosoma, las frecuencias de los fenotipos obtenidas son diferentes a las obtenida por Mendel.

El hecho de que la distancia que separa los loci de dos genes tenga una relación directa con su **frecuencia**

#### MAPAS CROMOSÓMICOS

La probabilidad de los gametos recombinantes para un par de genes ligados es un valor constante que depende, principalmente, de la distancia a la que se encuentren los genes en el cromosoma.

Esta probabilidad recibe el nombre de **frecuencia de recombinación**. La frecuencia de recombinación entre dos genes ligados es igual a la suma de las frecuencias de los gametos recombinantes. Cuanto mayor sea este valor, más alejados estarán los genes en el cromosoma. Por lo tanto, por la frecuencia de recombinación se puede saber la distancia relativa de los genes ligados y hacer **mapas cromosómicos**.

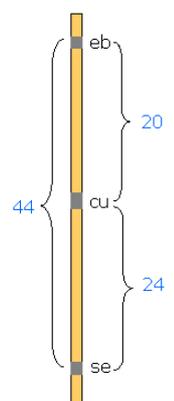
#### Distancias relativas de los genes:

- eb (cuerpo ébano);
- cu (alas curvadas);
- se (ojos color sepia).

Estas distancias se han establecido en base a la frecuencia de recombinación entre estos tres genes.

- eb-se..... 44% .... 44 ¢
- eb-cu..... 20% .... 20 ¢
- cu-se..... 24% .... 24 ¢

Nota: 1 ¢ (centimorgan)= 1%



**de recombinación**, permitió a Morgan y otros genetistas realizar mapas cromosómicos donde las distancias de los genes se establecieron en una unidad conocida como **centimorgans** equivalente a 1% de frecuencia de recombinación.

## 4. HERENCIA DEL SEXO

Desde un punto de vista estrictamente biológico, el **sexo** de los seres vivos que se reproducen sexualmente, hace referencia a la capacidad estos para producir un tipo determinado de gametos. En la mayoría de los organismos solo hay dos posible **sexos**, que pueden localizarse en un mismo individuo -animales **hermafroditas** y plantas **monoicas**-, o en individuos separados -animales **macho** y **hembra** o plantas **dioicas**-.

Los individuos machos y hembras manifiestan externamente un conjunto de **caracteres sexuales primarios** tales como presencia de gónadas y de órganos copuladores, y unos **caracteres secundarios**, tales como vello, mamas, pigmentación etc. Ambos tipos de caracteres constituyen los **fenotipos** de ambos sexos.

El sexo es por tanto un carácter complejo en cuya expresión fenotípica interviene numerosos genes y factores ambientales.

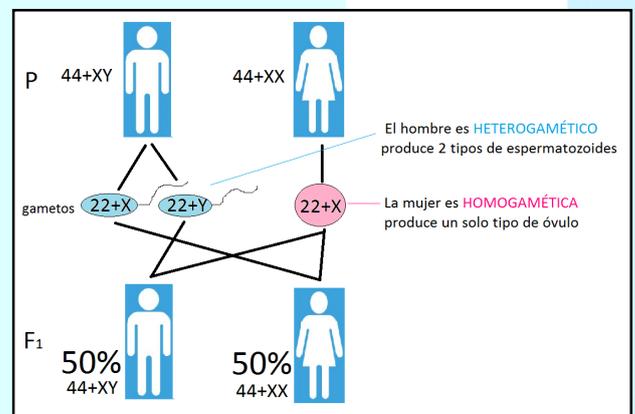
### 4.1. DETERMINACIÓN DEL SEXO EN ANIMALES

a) **Determinación génica.** El sexo debido a un solo par de genes. Un ejemplo lo constituye la avispa *Bracon hebetor*. Las hembras son heterocigotas para una pareja alélica, y los machos son homocigotos.

b) **Determinación cromosómica.** El sexo es debido a la existencia de los cromosomas sexuales. En muchas especies hay dos tipos de cromosomas, los **autosomas** -iguales en machos que en hembras- y los **heterocromosomas** o cromosomas sexuales que difieren entre machos y hembras.

Hay tres posibles sistemas de determinación cromosómica.

**Sistema XX/XY.** Hay dos tipos de heterocromosomas el cromosoma **X** y el cromosoma **Y**. La pareja **XX** determina el **sexo monogamético** (solo pueden formar una clase de gametos respecto al sexo) y la pareja **XY** determina el **sexo heterogamético** (forman dos clases de gametos unos con el cromosoma X y otros con el Y). Los machos son **heterogaméticos** y hembras son **homogaméticas**. Se dan en muchas especies, como la especie humana.



**Sistema ZZ/ZW.** También hay dos tipos de heterocromosomas el cromosoma **Z** y el **W**. Los machos en este caso son **homogaméticos (ZZ)** y las hembras son **heterogaméticas (ZW)**. Es frecuente en mariposas, anfibios urodelos reptiles y aves.

**Sistema XX/X0.** El sexo heterogamético solo posee un cromosoma X y el homogamético puede corresponder al macho o a la hembra. Es típico de insectos

La herencia de los cromosomas sexuales asegura que haya un 50% de individuos de cada sexo.

c) **Determinación por haplo-diploidía:** Se da en las abejas. La reina diploide es fecundada por los zánganos haploides. El esperma se almacena en un receptáculo de manera que algunos huevos haploides son fecundados y dan origen a individuos diploides que son las obreras estériles (solo una se convierte en reina al alimentarse de jalea real), mientras que otros huevos no son fecundados y se desarrollan por **partenogénesis**

dando lugar a los zánganos que son machos con la mitad de cromosomas que las hembras (los espermatozoides se forman por mitosis).

d) **Determinación por equilibrio genético:** Este caso se da en la mosca del vinagre *Drosophila melanogaster*. La determinación del sexo se debe al equilibrio genético entre autosomas (A) y cromosomas sexuales. Si  $X/A = 1$  se trata de hembras, pero si  $X/A = 0,5$  entonces se trata de machos.

## 4.2. DETERMINACIÓN DEL SEXO EN PLANTAS

En las plantas hermafroditas y monoicas no hay determinación del sexo pues en ambos tipos los individuos tienen los dos sexos.

En las plantas dioicas la determinación del sexo suele ser génica, aunque algunos musgos y algunas angiospermas tienen determinación cromosómica (sistema XX/XY y XX/X0)

## 4.3. DETERMINACIÓN NO GENÉTICA

**Determinación ambiental.** En algunos animales la determinación del sexo viene dada por circunstancias ambientales y esto se debe a que no poseen cromosomas sexuales en su material genético. El medio modifica el metabolismo de las células embrionarias, haciendo que se diferencien unas de otras y determinando el sexo. En algunos anfibios, reptiles y peces la temperatura es un factor ambiental determinante en la incubación de los huevos, en el desarrollo y la proporción de los sexos.

**Determinación poblacional** (inversión sexual). El sexo depende de la cantidad de machos y hembras en la población, de forma que, para mantener la proporción puede haber cambios de sexo. Característico de algunos peces de arrecife

## 5. HERENCIA DE GENES LIGADOS AL SEXO EN LA ESPECIE HUMANA

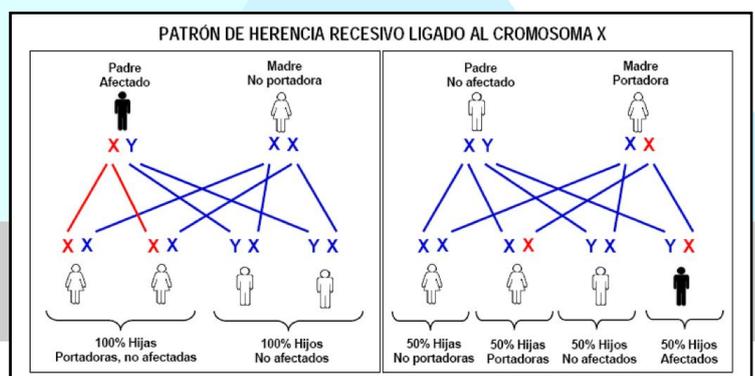
Los cromosomas X e Y de la especie humana presentan un **segmento homólogo** donde se localizan genes que regulan los mismos caracteres y un **segmento diferencial**, con genes exclusivos de cromosoma X y genes exclusivos del cromosoma Y. Los caracteres determinados por los genes del segmento homólogo no están ligados al sexo, sin embargo los caracteres cuyos genes se localizan en el segmento diferencial si están ligados al sexo (se heredan junto al sexo).

### Herencia ligada al cromosoma Y

Un gen ligado al cromosoma Y se manifestará en todos los hombres que lo lleven y sólo en los hombres, independientemente de que sea dominante o recesivo. Entre los pocos casos que se conocen de anomalía hereditaria ligada al cromosoma Y tenemos la **hipertricosis** del pabellón auricular. Se trata de un carácter cuyo gen determina la aparición de pelo en el pabellón de la oreja.

### Herencia ligada al cromosoma X

Los genes dominantes ligados al cromosoma X son muy poco frecuentes. Se trata de un tipo de herencia que se caracteriza por que los varones afectados transmiten el carácter a todas sus hijas y a ninguno de sus hijos. Las mujeres afectadas lo transmiten a la mitad de sus hijos y a la mitad de sus hijas. Un



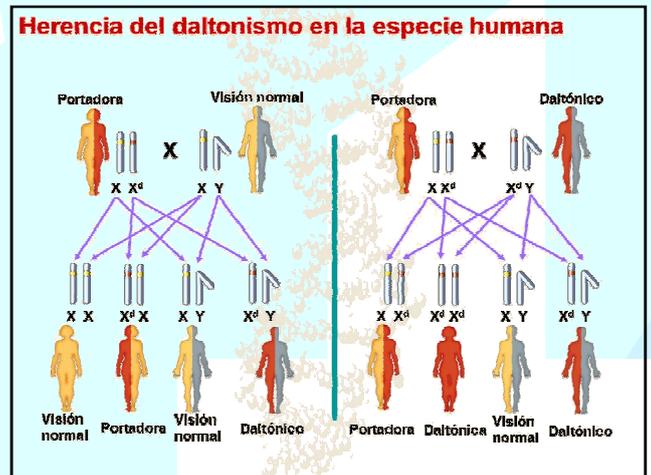
ejemplo de este tipo de herencia es la **hipofosfatemia**, que es un tipo de raquitismo hereditario.

Los genes recesivos ligados al cromosoma X son más frecuentes. Su herencia se caracteriza por que en los varones se manifiestan siempre y en las mujeres sólo se manifiestan en homocigosis (lo que hace que sea muy raro). Las mujeres heterocigóticas no manifiestan el carácter pero lo transmiten a su descendencia, razón por la cual se las denomina **mujeres portadoras**

Este es el caso del daltonismo y la hemofilia.

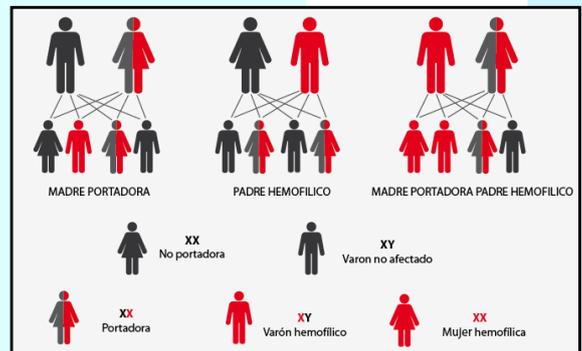
**Daltonismo:** Incapacidad de distinguir ciertos colores. Carácter regulado por un alelo recesivo (d) cuyo locus esta en el segmento diferencial del cromosoma X.

|       | FENOTIPOS                  | GENOTIPOS |
|-------|----------------------------|-----------|
| MUJER | Visión normal              | XX        |
|       | Portadora de visión normal | $X^dX$    |
|       | Daltónica                  | $X^dX^d$  |
| VARÓN | Visión normal              | XY        |
|       | Daltónico.                 | $X^dY$    |



**Hemofilia:** Incapacidad de coagular la sangre por ausencia del factor VIII o el factor IX de coagulación.

|       | FENOTIPOS      | GENOTIPOS |
|-------|----------------|-----------|
| MUJER | Sana           | XX        |
|       | Portadora sana | $X^hX$    |
|       | Hemofílica*    | $X^hX^h$  |
| VARÓN | Sano           | XY        |
|       | Hemofílico     | $X^hY$    |



Carácter debido a un alelo recesivo (h) situado en el segmento diferencial del cromosoma X

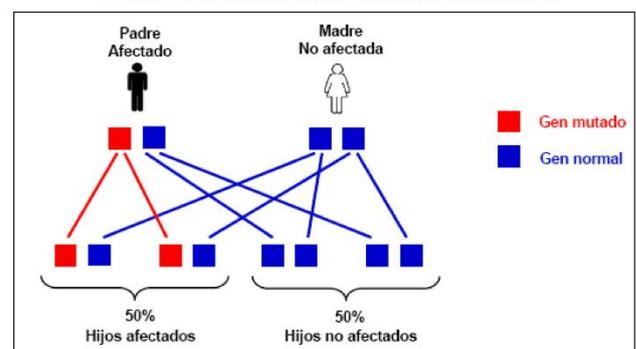
\* Son muy raros los casos de mujeres hemofílicas pues para algunos científicos la homocigosis de este alelo recesivo es letal.

## 6. PATRONES DE HERENCIA

Los caracteres determinados por genes que se localizan en los **autosomas** pueden presentar dos patrones de transmisión:

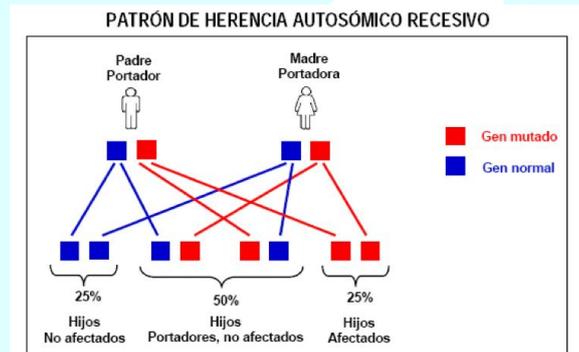
**Autosómico dominante:** Se caracteriza por presentar dominancia genética, es decir que sólo se necesita un alelo para que se manifieste el carácter, por lo que para que esta característica se exprese basta con que el descendiente reciba el alelo de uno solo de sus progenitores. Cuando este alelo es defectuoso origina da lugar a una enfermedad.

### PATRÓN DE HERENCIA AUTOSÓMICO DOMINANTE



| Características normales  | Enfermedades  |
|---|---|
| Pelo crespo o rizado<br>Cabello y ojos oscuros<br>Piel morena<br>Nariz ancha<br>Pabellones auriculares pequeños<br>Labios gruesos<br>Glúteos grandes<br>Hoyuelos en las mejillas y en la barbilla | Enfermedad de Huntington<br>Retinoblastoma<br>Hiperostosis cortical infantil<br>Enfermedad poliquística renal<br>Enfermedad de Caroli<br>Síndrome de Kallman<br>Enfermedad de Cannon<br>Displasia epifisaria múltiple |

**Autosómico recesivo:** No presenta dominancia génica, de manera que para que el carácter se exprese es necesario que el descendiente reciba el gen de ambos progenitores. Si una enfermedad es autosómica recesiva, significa que un individuo debe recibir el alelo anormal de ambos padres para heredar la enfermedad. Ejemplo: Fibrosis quística.



| Características normales  | Enfermedades  |
|---|---|
| Pelo lacio o fino<br>Cabello y ojos claros<br>Piel pálida<br>Nariz fina<br>Pabellones auriculares grandes<br>Labios finos<br>Piel lampiña | Alcaptonuria<br>Anemia falciforme<br>Síndrome de Bloom<br>Fenilcetonuria<br>Fibrosis quística<br>Enfermedad de Wilson<br>Porfiria |

## 7. ALELISMO MÚLTIPLE: HERENCIA DE LOS GRUPOS SANGUÍNEOS Y DEL FACTOR RH.

- **Herencia de los grupos A, B, AB y O:** Los diferentes grupos sanguíneos se deben a la presencia de proteínas antigénicas en la membrana de los eritrocitos. Este carácter está regulado por una serie alélica de tres alelos IA, IB y O, de un mismo gen. Los alelos IA e IB codifican las proteínas responsables de los grupos sanguíneos A y B respectivamente mientras que el alelo O no codifica ninguna proteína y por tanto es responsable del grupo sanguíneo O. Por otra parte los alelos IA e IB son codominantes y los individuos que presentan ambos alelos poseen el grupo sanguíneo AB.

|                                 | Grupo A    | Grupo B    | Grupo AB        | Grupo O         |
|---------------------------------|------------|------------|-----------------|-----------------|
| Eritrocito                      |            |            |                 |                 |
| Anticuerpos en plasma sanguíneo | Anti-B     | Anti-A     | Ninguno         | Anti-A y Anti-B |
| Antígenos en los eritrocitos    | Antígeno A | Antígeno B | Antígenos A y B | Ninguno         |

| Genotipos | IAIA | IAO | IBIB | IBO | IAIB | OO |
|-----------|------|-----|------|-----|------|----|
|-----------|------|-----|------|-----|------|----|

- **Herencia del factor Rh:** El factor Rh es un carácter regulado por un gen con dos alelos RH y rh, siendo RH dominante. El alelo RH codifica una proteína antigénica de la membrana de los eritrocitos mientras que el alelo rh no sintetiza esta proteína.

|                 |      |      |      |
|-----------------|------|------|------|
| <b>Genotipo</b> | RHRH | RHrh | rhrh |
| <b>Fenotipo</b> | Rh+  | Rh+  | Rh-  |

## PROBLEMAS DE GENÉTICA

- Si cruzamos una gallina de plumaje blanco con un gallo de plumaje negro, en ambos casos razas puras, obtenemos pollos todos con plumaje gris.
  - ¿De qué tipo de herencia se trata?
  - Realiza el cruzamiento y da los genotipos de la descendencia.
  - Dar fenotipos, genotipos y frecuencias de la descendencia obtenida al cruzar un gallo y una gallina grises.
- El color azul de los ojos en el hombre se debe a un gen recesivo respecto a su alelo para el color pardo. Los padres de un varón de ojos azules tienen ambos los ojos pardos. ¿Cuáles son sus genotipos?
- En las gallinas de raza andaluza el plumaje azul es la combinación híbrida o heterocigótica de los genes negro y blanco. ¿Qué descendencia tendrá una gallina de plumaje azul si se cruza con un gallo de plumaje negro, de plumaje azul y de plumaje blanco?
- Una mariposa de alas grises se cruza con una de alas negras y se obtiene una descendencia formada por 115 mariposas de alas negras y 115 mariposas de alas grises. Si la mariposa de alas grises se cruza con una de alas blancas se obtienen 94 mariposas de alas blancas y 94 de alas grises. Razonar ambos cruzamientos, indicando cómo son los genotipos de las mariposas que se cruzan y de los descendientes.
- ¿Cuál es la probabilidad de que una pareja con grupos sanguíneos AB y O tengan un hijo de grupo sanguíneo A? ¿Cuál será la posibilidad de que el hijo tenga de grupos sanguíneo O?
- Describe todos los cruzamientos en los que sea posible la aparición de hijos de grupo sanguíneo O. ¿En cuáles de estos cruzamientos pueden aparecer descendientes con grupo sanguíneo B?
- Una mujer con grupo sanguíneo O ha tenido un hijo con grupo sanguíneo A. ¿Cuál es el genotipo del hijo? ¿Y el fenotipo del padre?
- Una mujer con grupo sanguíneo A y un hombre con grupo sanguíneo B tienen un hijo con grupo sanguíneo O. ¿Cuál es el genotipo de los padres?
- Una mujer de visión normal, cuyos padres no eran daltónicos, contrajo matrimonio con un hombre daltónico. Como resultado de esta unión han tenido un hijo cuya visión es correcta y una hija daltónica. Determinar el genotipo de esta mujer y de sus padres.
- La abuela materna de un hombre tiene visión normal, su abuelo materno era daltónico, su madre es daltónica y su padre es de visión normal ¿Qué tipo de visión tendrá el hombre? Indicar el genotipo de todos.

11. Estudiar las posibles descendencias (respecto al daltonismo) de las parejas constituidas por:
- a) Un hombre normal y una mujer portadora.
  - b) Un hombre daltónico y una mujer normal.
  - c) Un hombre daltónico y una mujer portadora.
  - d) Un hombre normal y una mujer daltónica.
12. Un par de genes para el pelaje de los gatos está ligado al sexo. El gen A produce color amarillo, el B negro y el heterocigótico AB produce color gris. ¿Qué tipo de descendencia saldrá del cruce de un macho negro y una hembra gris?