



# BIOLOGY

## Chapter 4

VERANO  
SAN  
MARCOS

GENÉTICA



 **SACO OLIVEROS**

# EPIGENÉTICA



La epigenética es el estudio de modificaciones en la expresión de genes que no obedecen a una alteración de la secuencia del ADN y que son heredables<sup>25</sup>

## EPIGENOMA

Modificaciones en la expresión de genes que no obedecen a una alteración de la secuencia del ADN



Se observó que modificaciones del ADN que no cambian la secuencia de ADN pueden afectar a la actividad de los genes ya sea "encendiéndolos" o "apagándolos".

Estas modificaciones se producen a partir de compuestos ("interruptores") que se añaden a los genes y pueden regular su actividad. A estas modificaciones<sup>3</sup> (en la figura podemos ver metilación, colas de histonas, etc. que no son los nucleótidos sino las estructuras que los sostienen y rodean) se las conocen como **cambios epigenéticos**.

### Componentes del epigenoma

El epigenoma comprende **los compuestos químicos que se han añadido al ADN** de un ser humano (genoma) que **alteran la actividad (expresión)** de dichos genes en el genoma y que son **heredables**. Estos compuestos químicos añadidos **no forman parte de la secuencia de ADN**.

Las modificaciones epigenómicas permanecen en las células que se dividen. En algunos casos pueden ser **heredadas** de generación en generación y en otros pueden **revertir**.

## MECANISMOS EPIGENETICOS

Cambios de la expresión del ADN sin que se modifique la secuencia genética

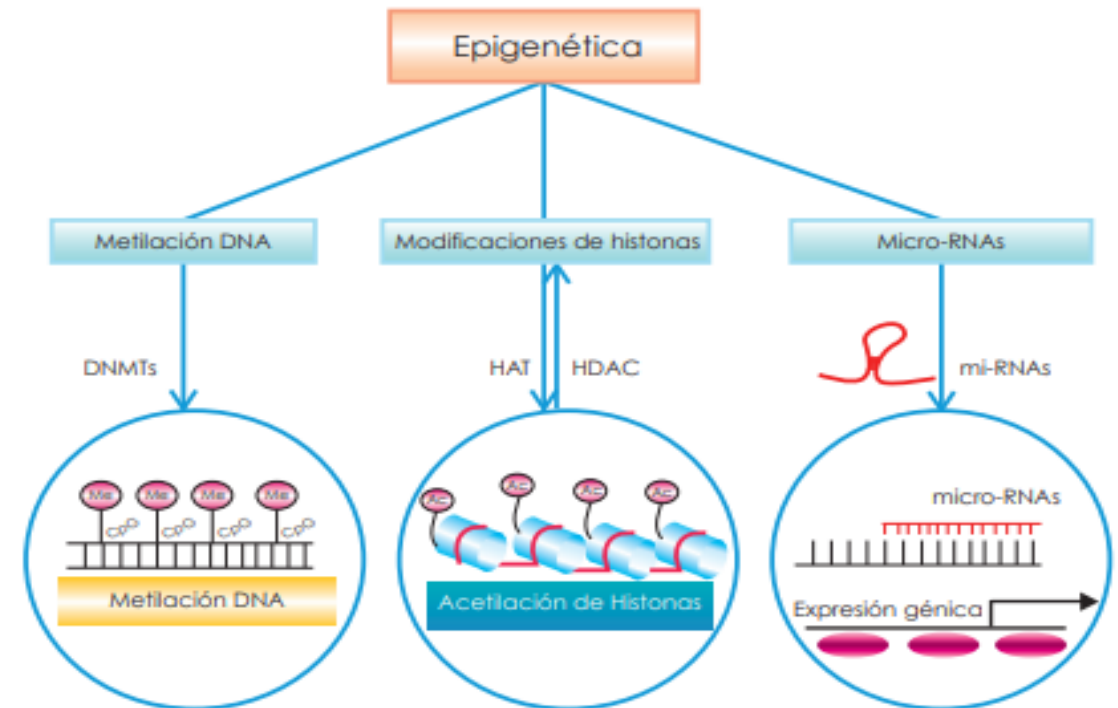


Figura 1. Mecanismos epigenéticos: 1. Metilación del DNA. 2. Modificación de las histonas (Acetilación) 3. Efectos de micro ARNs.

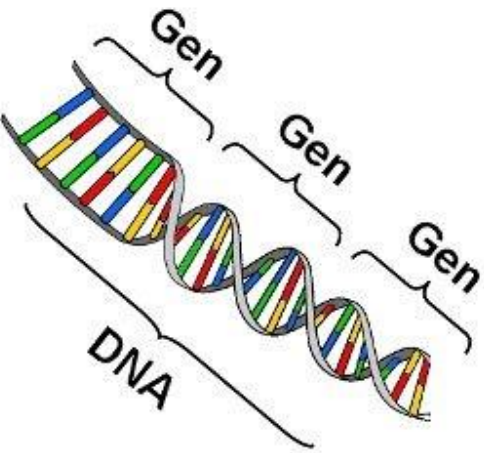
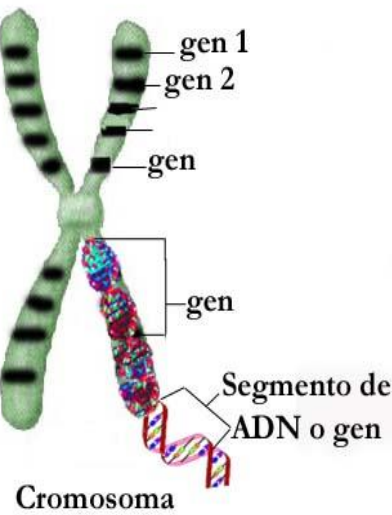
GENÉTICA

Ciencia biológica que estudia los mecanismos de la herencia y las variaciones.

Herencia: Es la transmisión de características físicas de generación en generación

Conceptos generales:

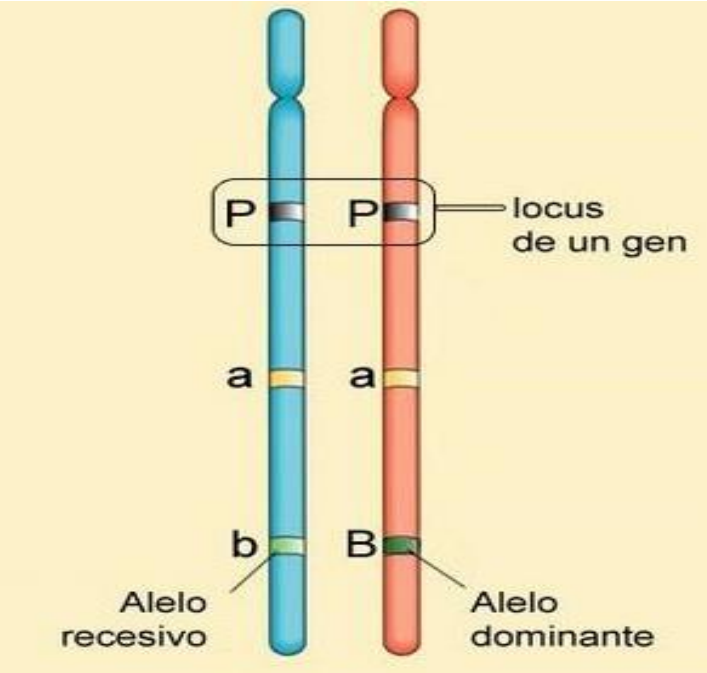
**GEN**  
Unidad hereditaria que controla cada carácter en los seres vivos.



**ALELO**  
Cada una de las alternativas que puede tener un gen de un carácter. Puede ser: dominante o recesivo.

DOMINANTE	A, B, C... Z
RECESIVO	a, b, c.... z

**LOCUS Y LOCI:**  
Locus es el lugar donde está localizado un gen. El plural de locus es "loci".



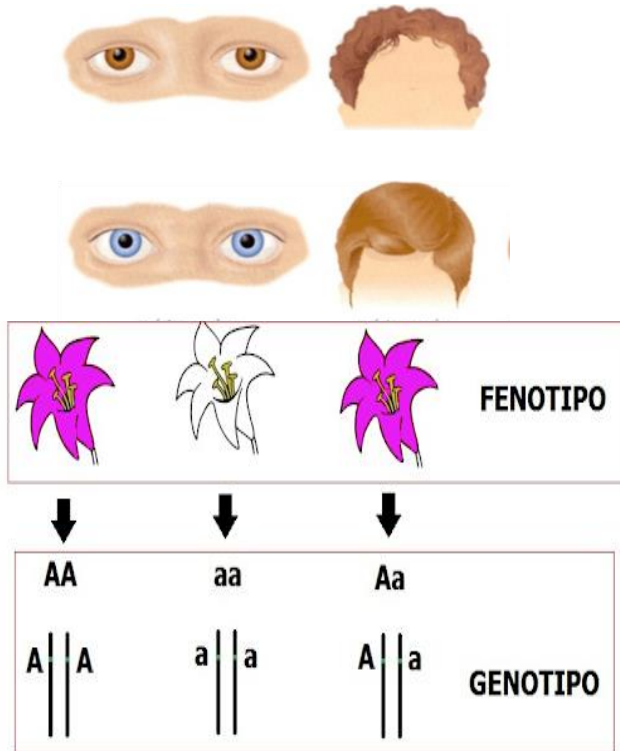
GENOTIPO

Conjunto de los genes que existen en el núcleo celular de cada individuo.

HOMOCIGOTO O PURO		HETEROCIGOTO O HÍBRIDO
DOMINANTE	RECESIVO	
AA	aa	Aa

**FENOTIPO**

La expresión del genotipo. Es la manifestación externa del genotipo. El fenotipo es el resultado de la interacción entre el genotipo y el ambiente.



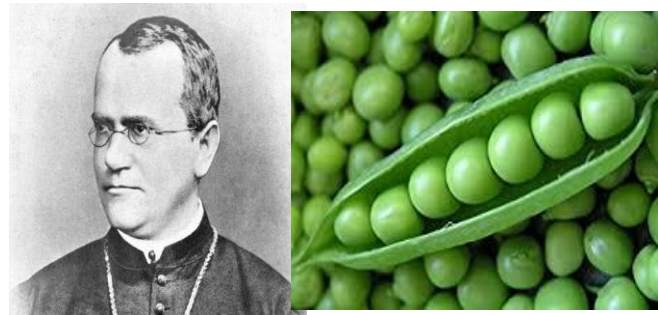
P: Generación parental  
F1: Primera generación Filial  
F2: Segunda generación Filial









**GENÉTICA MENDELIANA**

Gregor Johann Mendel (1822-1884)  
Considerado el padre de la genética

Modelo de estudio:  
Planta de guisante *Pisum sativum*

- \* Amplia gama de variedades
- \* Ciclo de vida corto
- \* Fáciles de analizar
- \* Puede autopolinizarse
- \* Da abundante descendencia)



	<b>Rasgo Dominante</b>		<b>Rasgo Recesivo</b>	
<b>Forma de la semilla</b>	lisa		arrugada	
<b>Color de la semilla</b>	amarilla		verde	
<b>Forma de la vaina</b>	hinchada		contraída	
<b>Color de la vaina</b>	verde		amarilla	
<b>Color de la flor</b>	púrpura		blanca	
<b>Ubicación de la flor</b>	en las uniones de las hojas		en las puntas de las ramas	
<b>Tamaño de la planta</b>	alta (1.8 a 2 m)		enana (0.2 a 0.4 m)	

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

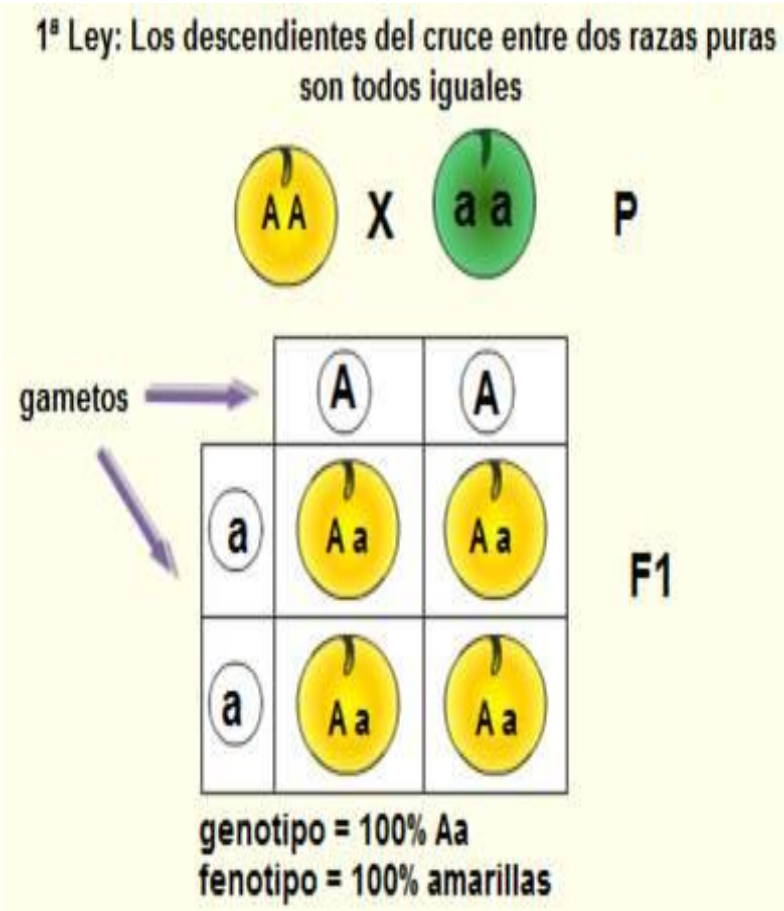


# LEYES DE MENDEL

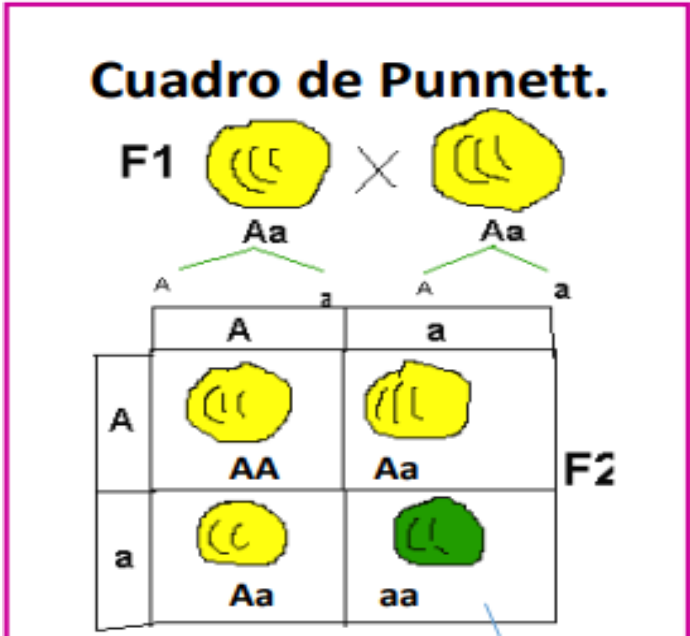
PRIMERA LEY DE MENDEL:

LEY DE LA SEGREGACIÓN DE LOS ALELOS.

Al cruzar dos líneas puras que poseen variación de un mismo carácter, en la primera generación F1, todos los descendientes exhibirán la variación dominante; y al cruzar los híbridos de la F1 entre si, la variación dominante se presentará en la proporción de 3:1 con respecto al recesivo.



GENOTIPO	FENOTIPO
100% Aa (Heterocigotos o Híbridos)	100% Amarillas



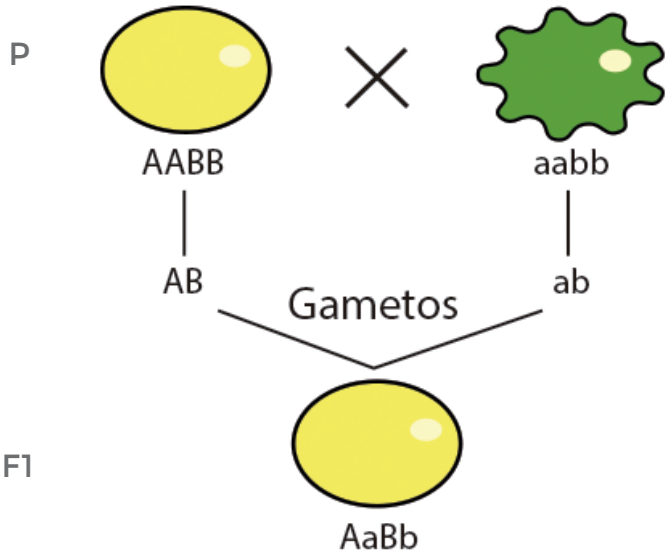
GENOTIPO	FENOTIPO
1AA, 2Aa, 1aa	3 Amarillas 1 Verde

F2:  
Proporción Genotípica: 1:2:1  
Proporción Fenotípica: 3:1

II. SEGUNDA LEY DE MENDEL:

LEY DE LA DISTRIBUCIÓN O SEGREGACIÓN INDEPENDIENTE DE LOS ALELOS

Al cruzar dos individuos que difieren en dos o mas caracteres, estos se transmiten como si estuvieran aislados unos de otros, de tal manera que en la segunda generación los genes se recombinan en todas las formas posibles.



GENOTIPO	FENOTIPO
100% AaBb (Dihíbridos)	100% Amarillas lisas



	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

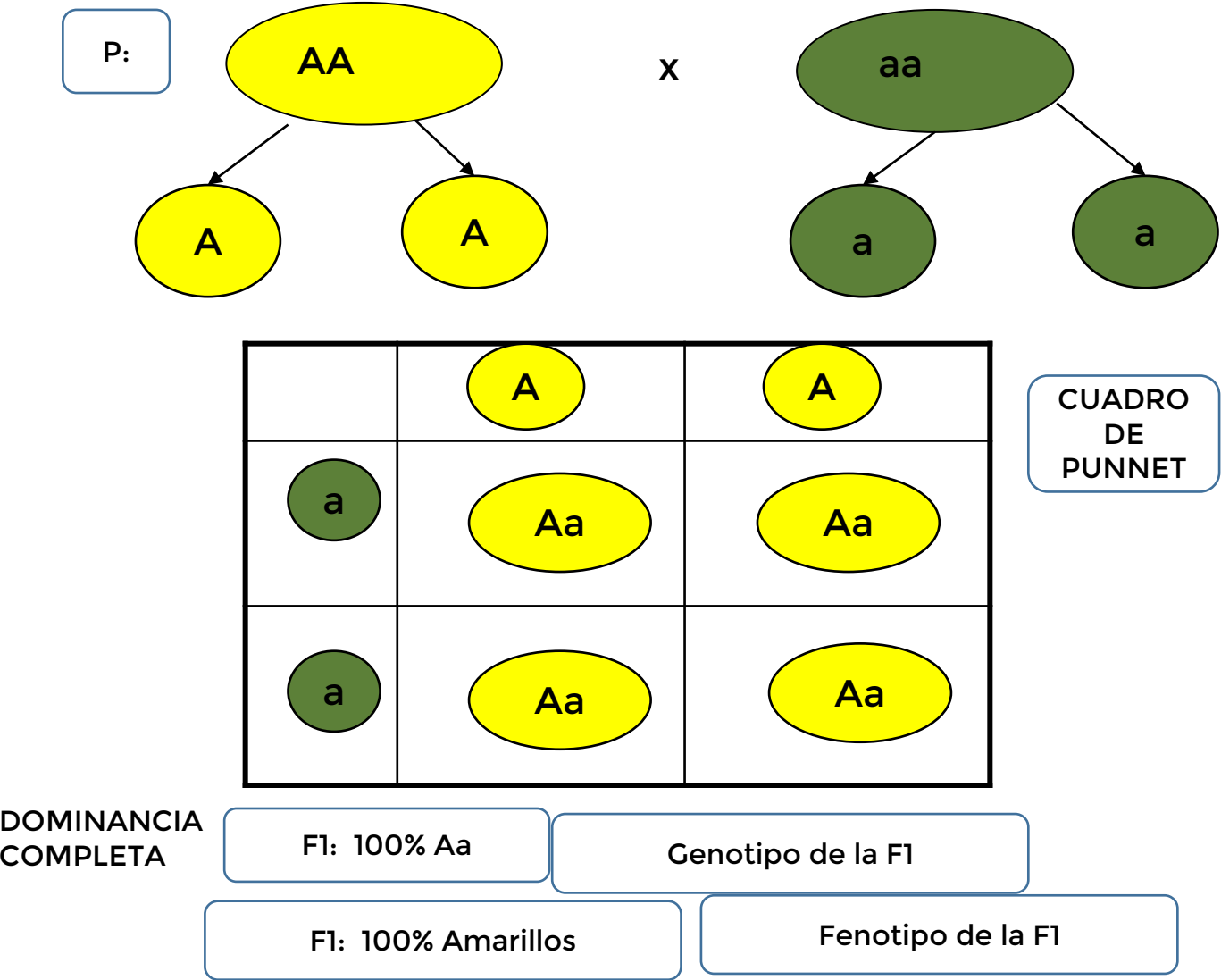
PROPORCIÓN FENOTÍPICA de F2

9	Amarillos lisos
3	Amarillos rugosos
3	Verdes lisos
1	Verdes rugosos



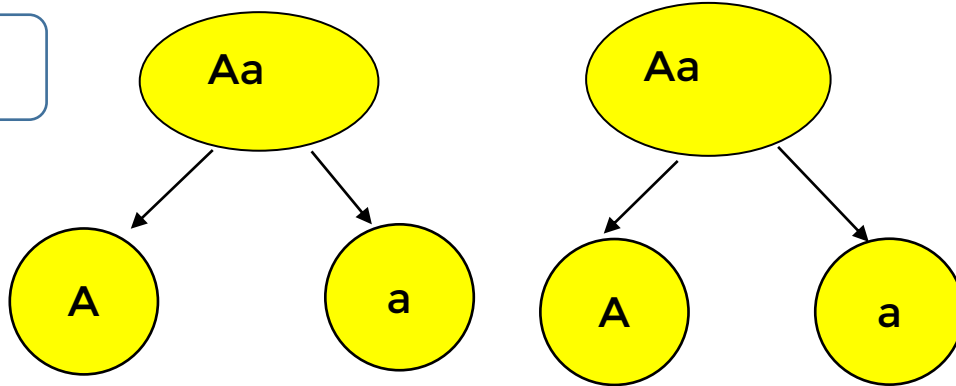
Ejercicio:  
Se cruzan dos plantas puras, una de semillas amarillas con otra de verdes. Hallar F1 y F2 si el color amarillo es el dominante.

Puro: homocigote



Para hallar F2:  
Cruzando dos  
F1:

F1:



	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Genotipos de la F2

F2: AA, Aa, Aa, aa

Proporción genotípica:  
1 AA, 2Aa, 1aa  
1: 2: 1

Fenotipo de la F2

F2: 3 Amarillos, 1 verde

Proporción fenotípica:  
3 amarillos, 1 verde  
3: 1



### Ejercicio:

Se cruzan dos plantas doblemente puras, una de semillas amarillas y lisas con otra de verdes y rugosas.

Hallar F1 y F2 si el color amarillo y la forma lisa son dominantes.

P:

AABB

X

aabb

AB

AB

AB

AB

ab

ab

ab

ab

AB

ab

AaBb

Genotipo de la F1: dihíbrido

F1: 100% AaBb

Fenotipo de la F1

F1: 100% Amarillos y lisos

AaBb

X

AaBb



AB Ab aB ab

AB Ab aB ab

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Proporción Fenotípica de la F2: 9:3:3:1



A\_B\_ : amarillos lisos 9/16



A\_bb : amarillos rugosos 3/16

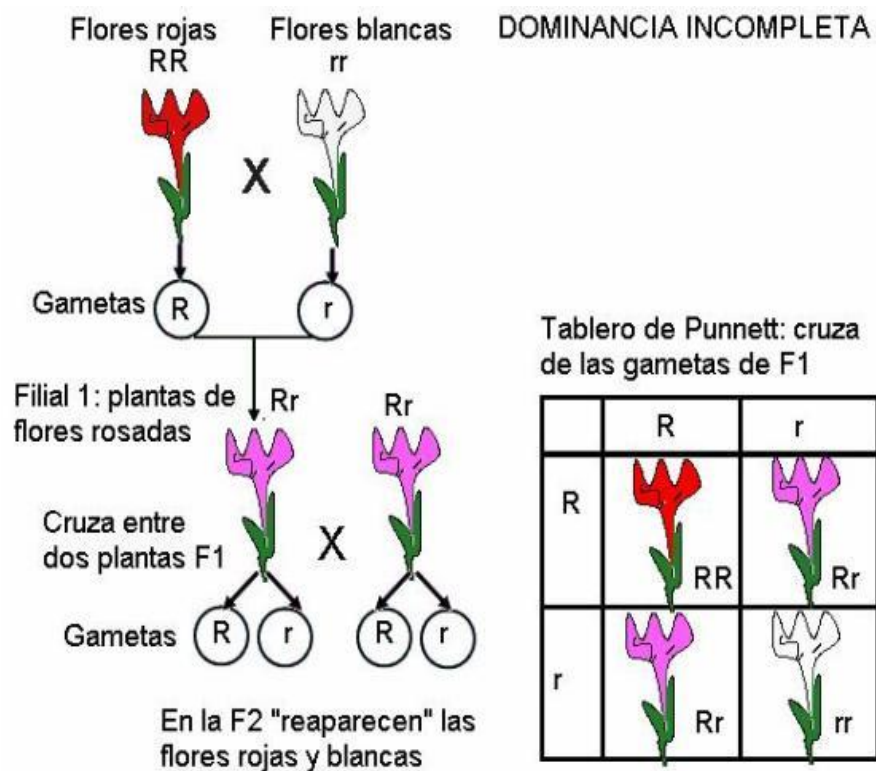


aaB\_ : verdes lisos 3/16


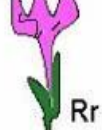




aabb: verdes rugosos 1/16

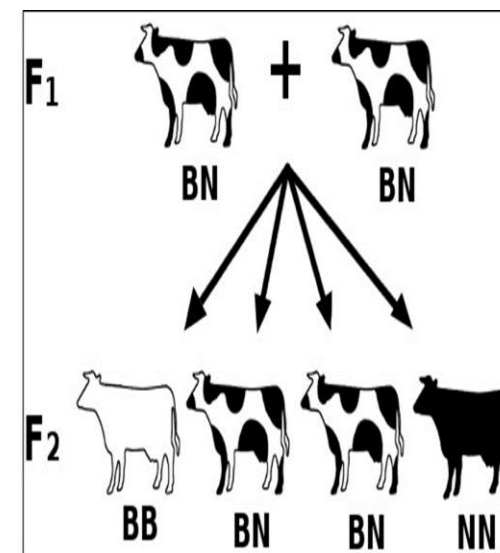
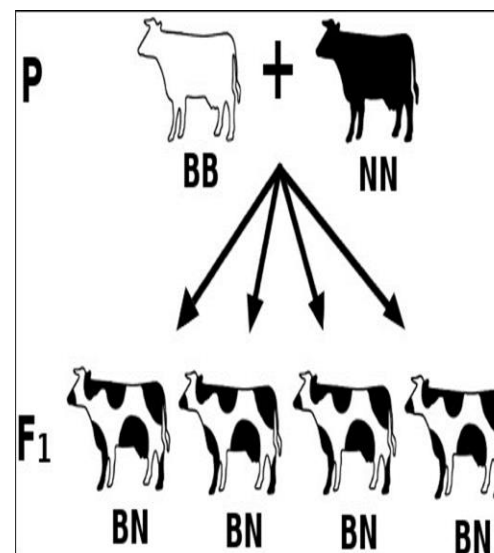
## DOMINANCIA INCOMPLETO



Tablero de Punnett: cruza de las gametas de F1

	R	r
R	RR 	Rr 
r	Rr 	rr 

## CODOMINANCIA



# HERENCIA SANGUÍNEA (CODOMINANCIA Y ALELOS MÚLTIPLES)

En el sistema ABO, existen 3 formas alélicas representadas por los alelos:  $I^A$ ,  $I^B$ ,  $i$ ; donde los alelos  $I^A$  y  $I^B$  son codominantes entre sí y cada uno es dominante con respecto a alelo  $i$ :  $(I^A = I^B) > i$ .

FENOTIPOS	GENOTIPOS	
GRUPOS SANGUÍNEOS	HOMOCIGOTOS	HETEROCIGOTOS
GRUPO A	$I^A I^A$	$I^A i$
GRUPO B	$I^B I^B$	$I^B i$
GRUPO AB	CODOMINANTE: $I^A I^B$	
GRUPO O	$ii$	

GRUPO AB: RECEPTOR UNIVERSAL  
GRUPO O: DONADOR UNIVERSAL

FACTOR RH:  
RH+: DD, Dd  
RH- : dd

# HERENCIA SEXUAL



Daltonismo: Es la incapacidad de distinguir determinados colores, especialmente el rojo y el verde.  $X^D$  = gen normal  $X^d$  = gen del Daltonismo

FENOTIPOS	GENOTIPOS	
	MUJERES	VARONES
SANOS	$X^D X^D$	$X^D Y$
PORTADORA	$X^D X^d$	—
DALTÓNICOS	$X^d X^d$	$X^d Y$

Hemofilia: Es la incapacidad de coagular la sangre por una mutación de uno de los factores proteicos.  $X^H$  = gen normal  $X^h$  = gen de la Hemofilia

FENOTIPOS	GENOTIPOS	
	MUJERES	VARONES
SANOS	$X^H X^H$	$X^H Y$
PORTADORA	$X^H X^h$	—
HEMOFÍLICOS	$X^h X^h$	$X^h Y$

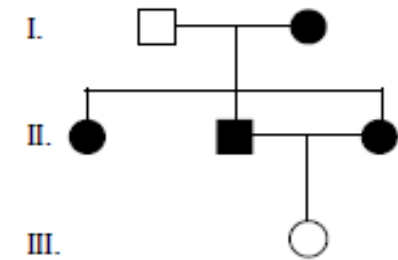
Responda las preguntas 1, 2 y 3 según el texto:  
En la siguiente tabla se encuentra la información de dos genes que se heredan y expresan separadamente, en una población de ardillas.

Gen	Característica para la cual codifica	Genotipos	Fenotipos
A	Color de pelo	AA	Gris
		Aa	Gris
		aa	Café
B	Longitud de la cola	BB	Larga
		Bb	Larga
		bb	Corta

1. Si se cruzan un macho y una hembra de color gris y cola larga, heterocigotos para ambas características, la probabilidad de encontrar en la descendencia una ardilla de color café y cola corta es de:
- A) 50 %.
  - B) 25 %.
  - ~~C) 12,5 %.~~
  - D) 6,25 %.
  - E) 75 %.

PREGUNTAS PARA LA CLASE

2. Si nuevamente se cruzan dos dihíbridos la probabilidad de encontrar en la descendencia. Una ardilla color gris y cola larga es de:
- A) 12,5 %.
  - B) 6,35 %.
  - C) 25 %.
  - ~~D) 56,25 %.~~
  - E) 75 %.
3. De este cruce la probabilidad de encontrar en la descendencia una ardilla de color café y cola larga es de:
- A) 6,25 %.
  - B) 56,25 %.
  - ~~C) 18,75 %.~~
  - D) 25 %.
  - E) 75 %.
4. Supongamos que los símbolos negros representan conejos negros y la forma cuadrada corresponde al macho y los símbolos blancos, conejos blancos. Se asume que el color del pelaje de los conejos se transmite según las leyes de Mendel (dominancia-recesividad)



- El fenotipo, sexo y genotipo correspondiente a la generación III es:
- A) negro, macho, Nn.
  - B) blanco, macho, nn.
  - C) negro, hembra, Nn.
  - ~~D) blanco, hembra, nn.~~
  - E) negro, hembra, NN.
5. Del problema anterior, el genotipo del macho y la hembra que se cruzan de la generación II, es:
- A) Nm × NN.
  - B) NN × nn.
  - C) Nn × NN.
  - D) NN × Nn.
  - ~~E) Nn × Nn.~~

6. Cuando se cruza un gato de linaje puro para pelaje denso con otro de linaje puro para pelaje difuso el resultado es que en la F1 todos los descendientes son de pelaje denso. Cuando se cruzan gatos de linaje puro para pelo largo contra gatos de linaje puro para pelo corto en resultado en la F1 es que todos los descendientes tienen pelo corto. Prediga los resultados de los fenotipos de la F1 y la F2 para el cruce de una gata de linaje puro para pelaje denso y corto con un gato de pelo difuso y largo. Asuma que ambos caracteres son de herencia mendeliana clásica:

- A) F1: 100 % pelo difuso y denso, F2: 100% pelo difuso y corto
- B) F1: 100 % pelo difuso y largo, F2: 9/16 pelo difuso y corto.
- C) F1: 100 % pelo denso y corto, F2: 3/16 pelo denso y corto
- D) F1: 100 % pelo denso y largo, F2: 100% pelo difuso y corto
- ~~E) F1: 100 % pelo denso y corto, F2: 1/16 pelo difuso y largo~~

7. En un experimento similar a los realizados por Mendel, se cruzaron plantas de una variedad alta con variedad enana. Los resultados obtenidos en F1 y F2 se muestran a continuación:

PREGUNTAS PARA LA CLASE

F1	F2
524 altas	312 altas
0 enanas	104 enanas

Del análisis de los resultados, es correcto inferir Que

- I. Todas las plantas altas tienen igual genotipo.
- II. Todos los individuos de F1 son heterocigotos.
- III. El fenotipo plantas enanas corresponde a un carácter recesivo.

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

8. ¿Cuál será el fenotipo sanguíneo (ABO) de los progenitores de los siguientes individuos: IAi, IAIB, IBi, respectivamente?

- A) B, A, AB
- ~~B) A, AB, B~~
- C) AB, B,O
- D) O, AB, B
- E) B, AB, A



9. El cabello oscuro (O) en el hombre es dominante sobre el cabello rojo (o) y el color pardo de los ojos (P) domina sobre el azul (p). Un hombre de ojos pardos y cabello oscuro se casó con una mujer también de cabello oscuro, pero de ojos azules. Tuvieron 2 hijos, uno de ojos pardos y pelo rojo y otro de ojos azules y pelo oscuro. Indique razonadamente los genotipos de los padres y de los hijos, respectivamente.

- A) Padre: PPOO, madre: ppoo, hijo 1: PPoo, hijo 2: PpOo
- B) Padre: PPOO, madre: PpOo, hijo 1: PPOo, hijo 2: PpOo
- C) Padre: PpOO, madre: ppoo, hijo 1: Ppoo, hijo 2: PpOO
- ~~D) Padre: PpOo, madre: ppOo, hijo 1: Ppoo, hijo 2: ppOo~~
- E) Padre: ppOO, madre: ppoo, hijo 1: Ppoo, hijo 2: ppOo

10. Una pareja de esposos presenta el grupo A, pero cada uno tiene uno de sus padres del grupo sanguíneo O. ¿Qué proporción de sus hijos de grupo sanguíneo A presenta un genotipo igual al de ellos?

- A) 2/3
- ~~B) 1/2~~
- C) 1/3
- D) 1/4
- E) 3/4