

Genética mendeliana y el sorteo de alelos



Objetivos

Al finalizar este laboratorio el estudiante podrá:

1. Mencionar los principios básicos de la herencia, basados en la genética mendeliana.
2. Diferenciar entre genotipo y fenotipo.
3. Diferenciar entre dominancia completa e incompleta.
4. Diferenciar entre cruces monohíbridos y dihíbridos.
5. Identificar algunos fenotipos comunes.
6. Demostrar cómo ocurre el sorteo de alelos y cómo esto se refleja en una población.
7. Describir cómo la genética afecta la diversidad de los organismos.

INTRODUCCIÓN

La genética estudia la herencia, o sea, cómo se transmiten las características de generación en generación. La genética moderna tiene sus principios en las contribuciones de Gregor Mendel, quien en el 1865 propuso las leyes de herencia que forman la base de la **genética mendeliana**. Los principios de herencia pueden resumirse como sigue:

- La información que determina los rasgos heredados se encuentra en unidades de ácido desoxirribonucleico (ADN), llamadas **genes**, que se encuentran en los **cromosomas**.
- Los cromosomas están presentes en pares, por lo tanto, los genes también están en pares; uno

proviene de la madre y el otro del padre. Las formas alternas de un gen son los **alelos**.

- Si ambos alelos son idénticos para un gen, el organismo es **homocigoto** para esa característica. Si son diferentes, es **heterocigoto**.
- El conjunto de nuestros genes forma el **genotipo**; esta es nuestra huella de identificación. La manifestación física del genotipo es nuestro **fenotipo**.
- La **Ley de Segregación** estipula que los genes se separan durante la **meiosis** al formarse los gametos. Durante la fecundación se restituye la condición **diploide** y los genes nuevamente están en pares.
- La segregación de los genes en un cromosoma ocurre independiente de la de otros cromosomas; esto permite la formación de nuevas combinaciones genéticas en la progenie.
- Los genes que están en un mismo cromosoma están **ligados**.

EJERCICIO 10.1

GENÉTICA MENDELIANA

En este laboratorio se estudiarán conceptos básicos de la genética mendeliana y cómo se transmiten las características de generación en generación. Las secciones incluidas a continuación incluyen la teoría necesaria para realizar los ejercicios.

A. Cruce monohíbrido entre dos parentales homocigotos

Como postuló Mendel, se pueden hacer cruces a partir de parentales para observar cómo las características se manifiestan en la progenie o generación filial. Observaremos primero un **cruce monohíbrido** (de una sola característica) con dominancia completa.

Dominancia completa: un alelo domina al otro expresando su característica completamente en presencia del alelo no dominante o recesivo.

Asuma lo siguiente para el ejemplo que sigue a continuación:

Tenemos dos plantas puras, una de flores rojas y otra de flores blancas. ¿Cómo será la progenie del cruce de estas dos plantas? Asuma que la herencia del color de la flor muestra dominancia completa y que el color dominante es el rojo.

Use estos pasos como guía para preparar su cruce:

1. *Asigne los genotipos de los parentales*

Cuando se preparan cruces, se asignan letras a los **alelos**. La letra mayúscula simboliza el alelo dominante y la letra minúscula, el alelo recesivo. Recuerde que los alelos *siempre* ocurren en pares.

Genotipo	Descripción del genotipo	Fenotipo
AA	Homocigoto dominante: Dos alelos idénticos dominantes	Dominante (flor roja) 
Aa	Heterocigoto: Alelos diferentes; uno dominante y el otro recesivo.	Dominante (flor roja) 
aa	Homocigoto recesivo: Dos alelos idénticos recesivos	Recesivo (flor blanca) 

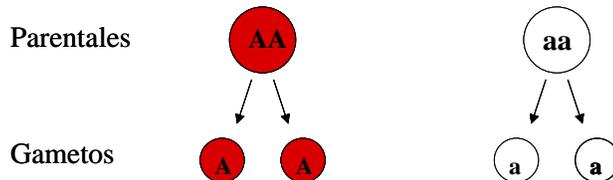
Los genotipos AA y Aa son *distintos* pero producen el *mismo fenotipo* porque el alelo A es dominante y domina al alelo recesivo a en el genotipo Aa .

Recuerde que en este ejemplo las plantas parentales son puras (homicigotas):

La **planta de flores rojas** es *homocigota dominante (AA)*
La **planta de flores blancas** es *homocigota recesiva (aa)*

2. Sortee los alelos para formar los gametos

En este caso, se observa un cruce entre un solo gen de cada planta parental. Lo que corresponde es **separar** los alelos y hacer las posibles combinaciones de los gametos. Para la planta de flores rojas, el único gameto posible es A y para la planta de flores blancas es a .



3. Haga un Cuadrado de Punnet para realizar los cruces

El **Cuadrado de Punnet** se usa para combinar los gametos de los parentales (P) y determinar la probabilidad que tienen los hijos de poseer uno o varios rasgos (Figura 10.1).

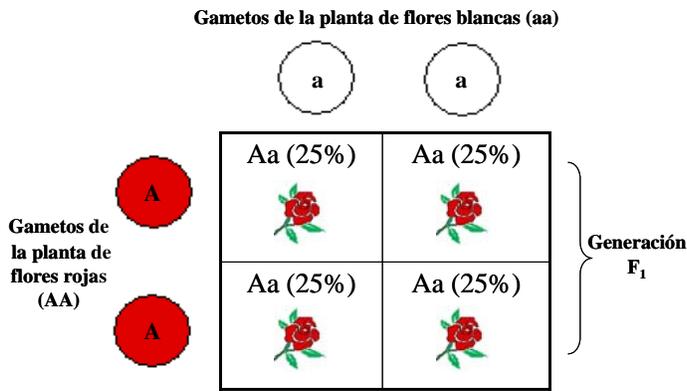


Figura 10.1

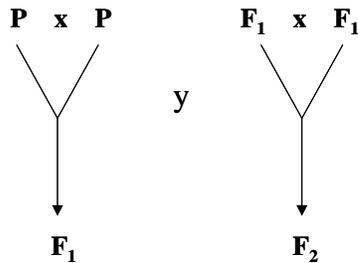
El Cuadrado de Punnet se usa para determinar posibles combinaciones y probabilidades.

Los siguientes símbolos se utilizan en los cruces para identificar las generaciones:

P simboliza la generación parental

F₁ representa la primera generación, la progenie o la generación filial 1

F₂ representa la segunda generación, la progenie de dos individuos **F₁**



Resultado: Cada cuadro en la Figura 10.1 representa una combinación de los gametos parentales. En este ejemplo, toda la progenie o la generación **F₁** es del genotipo **Aa** (heterocigoto) y tiene el fenotipo de flor roja. Resumen de este ejemplo:

Frecuencia genotípica para **F₁**: 100% **Aa**

Frecuencia fenotípica para **F₁**: 100% plantas de flores rojas

Nota: La presencia de cuatro cuadros en la Figura 10.1 no implica que los padres tendrán solamente cuatro plantitas; sin embargo, todas las plantas hijas producirán flores rojas.

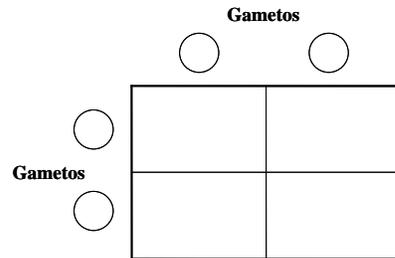
Con la información obtenida de un cruce conteste estas preguntas:

- ¿Cuál es el genotipo y fenotipo de los parentales (**P**) y de la primera generación (**F₁**) para este gen?
- ¿Cuál será la proporción de los gametos y los fenotipos de las generaciones **P** y **F₁**?
- ¿Podremos inferir el genotipo a partir del fenotipo que vemos?

B. Cruce monohíbrido entre dos parentales heterocigotos

Práctica

1. Cruce dos plantas de flores rojas de la generación F_1 del ejemplo anterior.
2. Muestre los resultados en este Cuadrado de Punnet:



3. Indique la frecuencia y la razón genotípica y fenotípica para la segunda generación (F_2).



[¿Ayuda?](#)

C. Cruce monohíbrido entre un heterocigoto y un homocigoto recesivo

Práctica

1. Cruce una planta heterocigota con flores rojas y una planta de flores blancas.
2. Muestre los resultados en un Cuadrado de Punnet e indique la frecuencia genotípica y fenotípica.

3. ¿Cuál será la probabilidad de que un hijo de estas plantas produzca flores blancas?

D. Cruce dihíbrido

En los ejercicios anteriores se examinaron ejemplos de cruces monohíbridos; es decir, de herencia de un solo rasgo. Ahora se preparará un cruces con dos rasgos (**dihíbrido**): color de la flor y tamaño del tallo.

Práctica

1. Considere estos rasgos: color de la flor y tamaño del tallo. Ambas características muestran dominancia completa, donde el color rojo y el tallo largo dominan.
2. Cruce una *planta homocigota de flores rojas y tallo largo* (pura) con una *planta homocigota de flores blancas y tallo corto*. Use “**A**” para el color de la flor y “**B**” para el tamaño del tallo.

	Genotipo	
	<u>Color flor</u>	<u>Tamaño tallo</u>
Planta de flores rojas y tallo largo	_____	_____
Planta de flores blancas y tallo corto	_____	_____

3. Identifique los gametos, haga el cruce y muestre los resultados en un Cuadrado de Punnet.



¿Ayuda?

Comment [Inf.1]:

En este caso, el genotipo de la planta parental de flores rojas y tallos largos es AABB. Separe los alelos y haga todas las combinaciones posibles (son 16) para el Cuadrado de Punnet.

4. Indique las frecuencias genotípicas y fenotípicas para la generación F₁.
5. ¿Qué probabilidad hay de se produzca una planta de flor roja con tallo corto?

E. Cruce dihíbrido con plantas heterocigotas

Práctica

1. Cruce dos plantas heterocigotas para flores rojas y tallos largos.
2. Muestre los resultados en un Cuadrado de Punnet e indique la frecuencia genotípica y fenotípica esperada para este cruce.



¿Ayuda?

Comment [Inf.2]: El genotipo de la planta parental es AaBb. Separe los alelos de cada gen individualmente y haga todas las combinaciones posibles para cada alelo. Dos de los cuatro posibles gametos son: aB y ab.

Resumen del procedimiento para hacer cruces

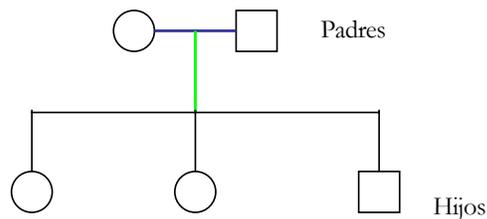
1. Determine el genotipo de los parentales.
2. Determine los gametos que producen los parentales.
3. Prepare el Cuadrado de Punnet y determine las combinaciones posibles y sus frecuencias.

EJERCICIO 10.2

GENÉTICA HUMANA

Algunos rasgos humanos, como el color de los ojos, el color del pelo o la calvicie, son rasgos fenotípicos que se heredan de modo simple. Son miles los rasgos visibles que forman el fenotipo único que distingue a cada persona.

Algunas características físicas tienen un patrón mendeliano simple de herencia. La [Tabla 10.1](#) muestra algunos de estos rasgos e indica cómo se heredan. Para ver cómo estos rasgos se transmiten de generación a generación, puede hacerse un árbol genealógico o un pedigrí. El pedigrí es un linaje de familia a través de generaciones de individuos relacionados. Las hembras se representan mediante círculos (O) y los machos mediante cuadrados (□). La relación entre individuos se representa por líneas que los conectan. Por ejemplo, para un matrimonio se utiliza una **línea horizontal** □—O, y para sus hijos se usa una **línea vertical**.



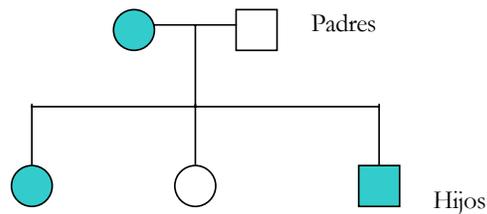
A. Pedigrí o árbol genealógico

Mediante el uso de árboles genealógicos se estudiará cómo se heredan algunos rasgos en una familia y en una población.

PROCEDIMIENTO

1. Escoja uno o dos rasgos de la Tabla 10.1 y prepare un árbol genealógico de su familia para ese rasgo; use [los símbolos](#) provistos en la hoja incluida al final del capítulo.

Nota: Use colores distintos para rasgos dominantes y recesivos. Por ejemplo, si uno de los rasgos que desea estudiar es *hoyuelos en las mejillas*, los símbolos que representan los miembros de la familia con este rasgo dominante pueden colorearse de un mismo color para distinguirlos de los individuos *sin* hoyuelos en las mejillas (rasgo recesivo).



Vaya tan atrás en las generaciones como le sea posible. ¿Pueden determinarse los genotipos al hacer un árbol genealógico? Explique.

2. Únase con un compañero de mesa. Presumiendo que ustedes dos son los padres, prepare un árbol genealógico utilizando varios rasgos. Si usted se casa con una persona dominante o con una persona recesiva para ese rasgo ¿cómo sería su progenie?
3. Usando los rasgos de la Tabla 10.1 y la ayuda del instructor, determine la distribución de estos rasgos en las personas de su laboratorio.
 - a. ¿Cuántas personas son dominantes o recesivas para las características en la Tabla 10.1?
 - b. Basado en la población en su laboratorio, ¿es siempre el fenotipo dominante el más frecuente en

una población? ¿Por qué? Dé ejemplos.

4. ¿Qué determina la frecuencia genotípica en una población?
5. ¿Cómo podría determinarse el genotipo de una persona si sólo se conoce su fenotipo?
6. Dé ejemplos de cómo el medio ambiente puede afectar el fenotipo.

Tabla 10.1 Algunos rasgos humanos.

Rasgos	Dominante	Recesivo	Su fenotipo	Su posible genotipo	Por ciento de cada fenotipo en la clase	
					Dominante	Recesivo
1. Dientes superiores frontales	Con espacio	Sin espacio				
2. Tamaño de la barbilla	Prominente	Pequeña				
3. Partidura en la barbilla	Presente	Ausente				
4. Pelo en los nudillos	Presente	Ausente				
5. Enrollar la lengua	Posible	No posible				
6. Doblar la lengua	Posible	No posible				
7. Lóbulo de la oreja	Libre	Pegado				
8. Uso de la mano	Derecha	Izquierda				
9. Forma de nariz	Romana	Recta				
10. Tamaño de nariz	Grande (FF), Mediana (Ff)	Pequeña (ff)				
11. Pecas	Presentes	Ausentes				
12. Hoyuelos en las mejillas	Presentes	Ausentes				
13. Pico de viuda	Presente	Ausente				
14. Pulgar de ponero	Pulgar curvo	Pulgar recto				
15. Dedo meñique	Curvo	Derecho				
16. Número de dedos en el pie	6	5				
17. Habilidad para detectar sabor de PTC	Detecta el sabor	No detecta sabor				
18. Forma de la cara	Redonda	Cuadrada				
19. Cejas	Pobladas	Finas				
20. Color de las cejas	Más oscuras que pelo(BB), igual color que pelo (Bb)	Más claras que pelo (bb)				
21. Posición de las cejas	No conectadas	Conectadas				

22. Distancia entre los ojos	Cerca (AA), normal o promedio (Aa)	Distantes (aa)				
23. Forma de los ojos	Anchos o almendrados	Redondos				
24. Tamaño de los ojos	Grandes (DD), medianos (Dd)	Pequeños (dd)				
25. Pestañas	Largas	Cortas				
26. Labios	Gruesos (LL), normales (Ll)	Finos				

Algunos rasgos humanos no se heredan tan simplemente:

La textura del pelo es un ejemplo de **dominancia incompleta**, donde el genotipo heterocigoto presenta un fenotipo intermedio. En este caso, ni el alelo dominante ni el alelo recesivo se expresan completamente en el heterocigoto:

- ❖ Rizo (CC)
- ❖ Ondulado (Cc)
- ❖ Lacio (cc)

El color del pelo envuelve más de un gen:

- ❖ Negro (AABB o AABb)
- ❖ Marrón (AaBB o AaBb)
- ❖ Rubio oscuro (aaBB)
- ❖ Rubio (Aabb o aaBb)
- ❖ Rubio claro (aabb)
- ❖ Rojo (AAbb)

El color de los ojos también envuelve más de un gen (la determinación del color de ojos es más complejo de lo que se presenta aquí):

- ❖ Marrón oscuro (AABB o AABb)
- ❖ Marrón (Aabb o AAbb) Amarillento (AAbb)
- ❖ Verde (aaBB)
- ❖ Azul gris (Aabb)
- ❖ Azul oscuro (aaBb)
- ❖ Azul claro (aabb)

EJERCICIO 10.3
SORTEO DE ALELOS

Podemos usar varias de las características estudiadas en la sección 10.2 para determinar la frecuencia de los alelos dominantes y recesivos en la “población” del laboratorio. El *principio de Hardy-Weinberg* se utiliza para calcular la **frecuencia** de los alelos en una población. Una población se encuentra en equilibrio Hardy-Weinberg cuando la frecuencia de alelos y la frecuencia genotípica permanecen estables a través de varias generaciones.

¿Cómo se puede mantener una población en equilibrio? [¿Necesita ayuda?](#)

El principio de Hardy-Weinberg postula que si la población se parea al azar y existe equilibrio, entonces:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

donde:

- p^2 es la proporción de personas con los dos alelos dominantes (AA)
- q^2 es la proporción de las personas con dos alelos recesivos (aa)
- $2pq$ es la proporción de personas con un alelo de cada tipo (Aa)

El número de personas con alelos recesivos se conoce porque equivale a q^2 . Para calcular p se calcula $1 - q = p$. En equilibrio, $p^2 + 2pq + q^2 = 1$.

¿Está la población del laboratorio en equilibrio? ¿Qué puede causar que esta población no esté en equilibrio?

A. Frecuencia alélica de una población

En esta actividad se usarán canicas para representar los alelos en una población de estudiantes y se calculará la frecuencia alélica de la población del laboratorio.

MATERIALES

- Cincuenta canicas por laboratorio (25 de un color y 25 de otro)
- Calculadora

PROCEDIMIENTO

1. El instructor colocará canicas de dos colores (dos alelos) en un envase transparente. El número de canicas a usarse será el doble del número de estudiantes en el laboratorio.
 2. El instructor mezclará homogéneamente las canicas y cada estudiante tomará (con sus ojos cerrados) dos canicas.
 3. Utilizando las canicas provistas por su instructor, cuente las combinaciones obtenidas en
-

cada evento de **panmixia** (reproducción al azar). ¿Por qué cada estudiante solamente recibe dos canicas?



¡ R E C U E R D E !

- *Devuelva las canicas al instructor luego de terminado el ejercicio.*

4. El instructor contará las diferentes combinaciones de canicas que obtuvieron los estudiantes.
5. Si utilizó dos colores (dos alelos; ej. rojo y azul), las combinaciones posibles son tres:

Rojo/Rojo (RR) Rojo/Azul (RA) Azul/Azul (AA)

6. Con estos resultados, y sabiendo el número total (R_T) de la muestra (el total de estudiantes), calcule las **frecuencias genotípicas** de esta población:

RR representa el número de estudiantes con RR
RA representa el número de estudiantes con RA
AA representa el número de estudiantes con AA
 R_T representa el total de estudiantes en la muestra

$$\text{Frecuencia}_{RR} = \frac{RR}{R_T}$$

$$\text{Frecuencia}_{RA} = \frac{RA}{R_T}$$

$$\text{Frecuencia}_{AA} = \frac{AA}{R_T}$$

7. Se pueden calcular las **frecuencias alélicas** en esta muestra de la población, utilizando la fórmula a continuación, donde:

P_x representa la frecuencia del alelo x
 N_{xx} representa el número de individuos homocigotos para el alelo x
 N_{xy} representa el número de individuos heterocigotos (los alelos x y y)
 x representa un alelo
 y representa el otro alelo

$$p_x = \frac{N_{xx} + \frac{1}{2}N_{xy}}{N_T}$$

8. Para calcular las **frecuencias de ambos alelos (rojo y azul)**, use esta modificación de la fórmula anterior, donde:

P_R representa la frecuencia del alelo *rojo*
 P_A representa la frecuencia del alelo *azul*
 N_{RR} representa el número de estudiantes con RR
 N_{AA} representa el número de estudiantes con AA
 N_{RA} representa el número de estudiantes con RA

$$P_R = \frac{N_{RR} + \frac{1}{2}N_{RA}}{N_T}$$

$$P_A = \frac{N_{AA} + \frac{1}{2}N_{RA}}{N_T}$$

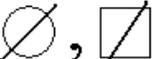
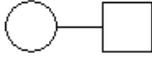
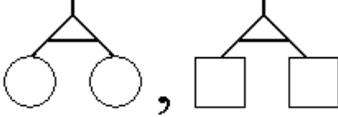
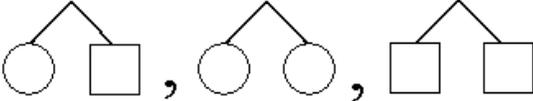
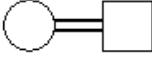
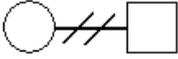
Nota: Observe que las *frecuencias* de ambos alelos suman a 1.0. Esto es muy importante porque la frecuencia de un evento es una fracción del total de eventos. Si se suman todas las fracciones de ese evento se obtendrá el valor unitario (100 %) de esos eventos.

¿Cuáles fueron las frecuencias alélicas en este experimento? ¿Cuáles fueron las frecuencias genotípicas?

9. Repita el experimento de la misma manera. ¿Variaron los resultados? Explique.
10. Introduzca un alelo nuevo a la población usando canicas de otro color. ¿Cuáles fueron los resultados? ¿Por qué varían? ¿Qué tipo de evento simula este experimento? ¿Está la población en equilibrio?
11. Simule un evento catastrófico dentro de la población que altere la población y observe cómo se afectan las frecuencias alélicas y genotípicas.

Símbolos comunes para el árbol genealógico

Símbolos

	Mujer
	Hombre
	Mujer y hombre con el rasgo expresado
	Mujer y hombre fallecidos
	Sexo no identificado
	Matrimonio o padres
	Generación
	Adoptado
	Hermanos
	Aborto
	Gemelos idénticos
	Gemelos fraternos
	Matrimonio consanguíneo
	Divorcio o relación previa

INFORMACIÓN ADICIONAL



Recursos del tema se pueden encontrar en:

http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/genetics.shtml

Solomon, Berg & Martin (2004). *Biology*, 7th Ed. Brooks Cole Publ.

http://en.wikipedia.org/wiki/Human_genome_project

http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/home.shtml

http://www.biology-online.org/tutorials/2_genetics_evolution.htm

Snustad, P. & M. Simmons (2002). *Principles of Genetics*. 3rd Ed. John Wiley & Sons, NY.

Destrezas que el estudiante adquirirá a partir de este laboratorio:

1. Comunicación escrita
2. Trabajo individual y grupal
3. Discusión oral
4. Pensamiento crítico
5. Análisis y estudio de casos
6. Aplicación matemática a las ciencias

Manejo del laboratorio:

- El instructor debe guiar los ejercicios para que se hagan por partes, y debe proveer instrucciones y ayuda a través de todo el laboratorio.
- Los estudiantes deben tener la oportunidad de presentar los resultados obtenidos en cada parte y discutir los resultados obtenidos.
- El laboratorio provee para realizar ejercicios individualmente, por grupos pequeños de 2 a 4 personas y por sección.
- El estudiante debe familiarizarse con los términos básicos de la genética mendeliana, y debe saber cómo realizar cruces simples y poder calcular frecuencias.
- El estudiante debe entender los conceptos básicos de la genética a nivel de cruces entre parentales, un linaje a través de generaciones y cómo se comportan las poblaciones.
- Se puede asignar que los estudiantes construyan un pedigrí de su familia basado en un rasgo específico.

Manejo del tiempo:

1. Introducción y objetivos10 minutos
2. Prueba corta10 minutos
3. Ejercicio 10.1:
 Genética mendeliana40 minutos
4. Ejercicio 10.2:
 Genética humana50 minutos
5. Ejercicio 10.3:
 Sorteo de alelos50 minutos
6. Discusión y conclusiones10 minutos
7. Limpiar y recoger10 minutos