

## 6. Genética

Margarita Barrón

Cada una de nuestras células posee alrededor de 250.000 pares de genes conformando en total algo así como 5.000 millones de bits de información, cantidad similar a la que puede ser contenida en 1000 libros. Toda esta información esta contenida en la doble hélice del ADN en el núcleo celular. Señalemos ya que tenemos células somáticas con 44 cromosomas más un par de cromosomas sexuales ,XX en la mujer y XY en el varón, y células sexuales o gametas, el óvulo en la mujer y el espermatozoide en el varón , cada una de las cuales contiene sólo la mitad del material genético ubicado en los 22 cromosomas somáticos y el cromosoma sexual X en la mujer y X o Y en el varón.

Al comenzar el estudio de la influencia de los factores genéticos en el proceso de crecimiento y desarrollo nos preguntamos:

- ¿Cómo está organizado el material genético?
- ¿Qué son y como se producen las anormalidades cromosómicas?
- ¿Qué efectos tienen sobre el crecimiento y desarrollo?
- ¿Qué se entiende por genética de poblaciones?
- ¿Cómo aplicamos estos conocimientos en el estudio de la evolución biológica y cultural?

Intentaremos dar respuesta a estos interrogantes a través de los siguientes contenidos temáticos

### Meiosis:

- La MEIOSIS es una forma de división celular especial que originará las gametas sexuales. Consiste en dos divisiones nucleares sucesivas que por convención se llaman MEIOSIS I o **reduccional** y MEIOSIS II o **ecuacional**. De cada célula original se formarán cuatro células con la mitad del número de cromosomas, la mitad del ADN y un contenido genético distinto del de la célula madre y diferente del que poseen las otras tres células hijas.
- A través de la meiosis se mantiene el número de cromosomas de la especie, ya que cada gameta femenina aporta en la fecundación 23 cromosomas y cada gameta masculina otros 23 cromosomas, obteniéndose un cigoto o huevo con 46 cromosomas.
- Es la base de la variabilidad genética de la especie a través de dos mecanismos: el crossing over y la separación al azar de los cromosomas homólogos.

## ¿Cómo se desarrolló el conocimiento sobre la herencia?

Como la herencia ha representado un papel importante en todas las civilizaciones y organizaciones sociales, en función de la distribución de poder, riqueza, tierras y privilegios, desde antiguo cada cultura intentó explicar sus misterios. Sin embargo, hace relativamente poco tiempo que hemos comenzado a comprender como funciona este proceso. Hubo épocas - S XII - en que se pensaba que había un homúnculo en la cabeza del espermatozoide o en el óvulo. Otros imaginaban un hombrecito dentro de otro por generaciones...al estilo de las muñecas rusas. Aun en el siglo XIX, la teoría en boga en el momento en que Carlos Darwin propone su teoría de la evolución decía que la herencia era por mezcla, como si la combinación del material nuclear fuese semejante a la mezcla de tintas de dos colores.

Cuando Darwin intenta explicar la selección natural a través de variaciones aleatorias, colisiona con la teoría de la herencia por mezcla, ya que las pequeñas variaciones hereditarias desaparecerían como una gota de tinta entre varios colores. Se produciría una uniformidad total en la cual la evolución sería imposible!

Pero aquí surge Gregorio Mendel, un monje austríaco que revolucionó las teorías referidas a la herencia a fines del siglo XIX. La gran contribución de Mendel consistió en demostrar que las características heredadas eran transmitidas por factores individuales que se distribuyen de distintas maneras en cada generación. Lo curioso es que

Mendel nunca había visto los cromosomas ni otros elementos de citología molecular que hubieran facilitado enormemente su trabajo. Él utilizó para su investigación alverjillas, ya que esta especie permite contar con numerosas variedades puras y gran número de descendientes, a la vez que por la disposición de sus flores, el órgano reproductor femenino queda protegido de pólenes extraños.

Durante diez años realizó un trabajo prolijo de cultivo, selección de caracteres, registro ordenado de los resultados obtenidos a partir de los que pudo obtener conclusiones valiosas y bien fundamentadas.

Mendel comenzó sus estudios cruzando semillas de alverjillas amarillas y verdes, ambas variedades totalmente puras (los dos genes de cada color eran iguales: AA o vv). Al formarse los gametos cada elemento de este par se separa y se dirige a un gameto. Cada gameto es puro para esa característica: o trasmite el color amarillo o trasmite el color verde. Así pudo observar la transmisión de la característica COLOR de una generación a otra. Cada semilla aportaba un gen para el color. Esto hacía que las semillas hijas de la primera generación tuvieran un gen de cada una de las semillas progenitoras (Av, Av, Av, Av...). Lo extraño era que todas se veían AMARILLAS.

Como puede ver, en la primera generación todos los individuos presentaron color amarillo (fenotipo amarillo). El carácter amarillo fue el factor dominante y el verde que no apareció fue el factor recesivo.

Al cruzar estas plantas entre si y obtuvo una segunda generación en la que observó que 3 de las alverjillas eran amarillas y la restante era verde (3/4 y 1/4) .

Es decir que en esta generación el color verde **reaparecía** en toda su pureza. Esto hizo que creó curiosidad en él e hizo pensar a Mendel: implicaba que la característica que no se había presentado en la primera generación no había desaparecido, ni diluido; estaba presente en esas plantas hijas sin expresarse, pero podía manifestarse en la segunda. En la tercera generación, al cruzar las semillas de la segunda generación entre sí, se obtenía una proporción idéntica: 3/4 amarillas y 1/4 verdes. Esto significa que los factores no se mezclan ni se pierden y que matemáticamente, los factores responsables del carácter estudiado se encuentran en las semillas formando pares.

	<b>GENOTIPO</b> (constitución genética)	<b>FENOTIPO</b> (como se ve)
PROGENITORES	AA vv	Amarilla o Verde
1 GENERACIÓN	Av Av Av Av	Todas Amarillas
2 GENERACIÓN	AA Av Av vv	75% Amarillas 25% Verdes

Esquematizaremos estos cruzamientos en el cuadro de Punnet suponiendo que el gameto masculino era verde y el gameto femenino era amarillo. Veremos todas las combinaciones posibles para la primera generación.

Cuadro de Punnet:

	v	V
A	Av	Av
A	Av	Av

Como se ve, todos los individuos de la primera generación recibieron de sus progenitores un factor amarillo (A) y un factor verde (v). Siendo A dominante, todos los individuos de esa generación resultaron **fenotípicamente** (se veían) **amarillos**. Aunque el factor verde está presente, no se expresa en esta generación.

Esquematicemos la segunda generación que procede de la cruce de dos semillas de la generación anterior:

	A	v
A	AA	Av
V	Av	vv

En el cuadro de Punnet observamos ahora la aparición de semillas de 2 fenotipos y de tres alternativas en su genotipo: AA, Av, vv

Las semillas fenotípicamente verdes, tendrán siempre un genotipo vv. Cada 4 semillas, 1 será verde (25% de posibilidades)-

De las semillas con fenotipo amarillo habrá 3 de cada 4, es decir 75%. Este fenotipo se lee 3:1 ya que hay tres amarillos y un verde. Pero entre las semillas amarillas dos tienen un genotipo Av (Heterocigota) y una será AA (Homocigota).

Este es un ejemplo de cruzamiento monohíbrido con dominancia, ya que sólo se tiene en cuenta un par de caracteres opuestos en el que uno se expresa (dominante) y el otro no (recesivo), salvo cuando los dos genes son iguales (vv).

Observando estos resultados Mendel planteo la **LEY DE LA SEGREGACION** o ley de la pureza de los gametos conocida como PRIMERA LEY DE MENDEL. El término factor utilizado por Mendel fue sustituido por la palabra gen.

Los GENES situados en el mismo par de cromosomas se separan en ocasión de la formación de los GAMETOS para dirigirse cada ALELO de un gameto diferente.

Hay otra alternativa. El cruzamiento monohíbrido puede ser sin dominancia cuando surge un fenotipo intermedio. Cuando cruzamos guisantes de olor de flores rojas y blancas la primera generación es de flores rosadas. Es decir que los dos genes diferentes tienen igual poder de expresarse.

¿Cómo siguió Mendel con sus investigaciones? Mendel decidió ampliar su investigación a otros caracteres. Observó que las **semillas verdes puras eran rugosas** y las **amarillas puras eran lisas**, pero que el carácter rugosa aparecía, después de los cruzamientos, en amarillas...

**Su conclusión fue que la transmisión de estas dos características se realizaba independientemente.** Para ello recurrió a un cruzamiento de **DIHIBRIDOS**. Utilizó entonces las semillas pero en este caso consideró dos características que se daban en ellas Amarilla/verde y LISA/rugosa: **A L Arvejilla Amarilla y Lisa** (Características Dominantes) y **v r Arvejilla verde y rugosa** (características recesivas)

¿Qué combinaciones que se producen en su entrecruzamiento:

<u>Primera generación</u>	Vr	vr
AL	AvLr	AvLr
AL	AvLr	AvLr

Observamos que las alverjillas de la primera generación son todas lisas y amarillas (Fenotipo amarillo y liso). Se expresaron los dominantes.

Segunda generación: Durante la gametogénesis se producirán 4 tipos de gametos.

	AL	Ar	vL	Vr
AL	AALL	AALr	AvLL	AvLr
Ar	AALr	AArr	AvLr	Avrr
VL	AvLL	AvLr	vvLL	vvLr
Vr	AvLr	Avrr	vvLr	vvrr

Si correlacionamos genotipo y fenotipo veremos que AALL, AvLr, AvLL y AALr corresponden a un fenotipo amarillo liso sin embargo los genes presentes no son iguales. AArr y Avrr corresponden a un fenotipo amarillo rugoso presentando genotipos diferentes.

vvLL y vvLr corresponden a un fenotipo verde liso también presentando genotipos diferentes.

vvrr corresponde a un fenotipo verde rugoso, ya que se trata de una semilla homocigotas donde todos los genes en estudio son recesivos y se expresan porque no hay ningún gen dominante.

Volvamos al cuadro y contemos cuantos ejemplares corresponden a cada fenotipo. Veremos que hay:

-9 alverjillas amarillas lisas    -3 alverjillas amarillas rugosas    - 3 alverjillas verdes lisas

-1 alverjilla verde rugosa

**Este fenotipo se lee 9:3:3:1**

Mendel planteo así su **SEGUNDA LEY o LEY DE LA SEGREGACION INDEPENDIENTE**

Los integrantes de un par de genes se separan en la meiosis con independencia de lo que hagan otros pares de modo que se distribuyen al azar en el gameto resultante.

### **Los nuevos aportes a la genética.**

Al conocerse la división mitótica y meiótica de las células, Walter Sutton (1876-1916) demostró la relación entre los factores de Mendel y el comportamiento de los genes en los cromosomas durante la meiosis. La hipótesis de Sutton fue que:

- \* Los **cromosomas** son los portadores de los caracteres hereditarios.
- \* Los **genes** son pequeñas partículas localizadas en los cromosomas.
- \* Durante la meiosis, **cada par de cromosomas se separa independientemente de los pares restantes.**
- \* Los cromosomas **conservan su identidad y su estructura** en las divisiones celulares sucesivas.
- \* Al finalizar la meiosis, el núcleo de cada gameto posee solo **la mitad de los cromosomas** que el núcleo de las células somáticas.
- \* **Durante la fecundación se restablece el número diploide de la especie.**

Sin embargo algunos investigadores presentaban experiencias en que los resultados eran diferentes de los esperados. Esto llevo a nuevas investigaciones que continúan hasta hoy y nuevos conocimientos se han incorporado. En conjunto se denomina Genética post-mendeliana. Veremos algunos de estos hechos.

### **Alelos múltiples:**

Si bien muchos caracteres genéticos están definidos por un par de genes alelos, existen otras características para las que existen más alelos. Así en la sangre humana encontramos que el grupo sanguíneo se define por el sistema A-B-O de tres alelos. Las distintas

combinaciones de estos genes determinan 4 grupos o tipos de sangre: "A","B","AB" y "O". Mientras el alelo "O" es recesivo, los alelos "A" y "B" son dominantes, es decir son co-dominantes.

FENOTIPO	GENOTIPO	
O	OO	El tipo "O" solo se expresa en Homocigotas por ser Recesivo.
A	AA, AO	La sangre tipo "A" puede ser Homocigota "AA" o Heterocigota "AO" ya que "A" es dominante.
B	BB, BO	La sangre tipo "B" puede ser Homocigota "BB" o Heterocigota "BO" ya que "B" es dominante.
AB	AB	La sangre tipo "AB" presenta Co-Dominancia ya que ambos genes "A" y "B" se expresan por igual. Siempre son Heterocigotas

### **Herencia Ligada al Sexo.**

Como hemos visto el hombre tiene una dotación de 23 cromosomas, de ellos 22 afectos a los caracteres somáticos - AUTOSOMAS- y un par que define el sexo - GONOSOMAS- representado por los cromosomas X e Y

La mujer tiene dos cromosomas X y el hombre un cromosoma X y otro Y. La mujer produce óvulos cuyo cromosoma sexual es siempre X en tanto que los espermatozoides pueden presentar cromosomas X o Y con lo que el sexo de los hijos queda definido por el cromosoma sexual del espermatozoide fecundante. Si es X será una mujer (X+X: XX) , y si es Y será Varón (Y+X: YX). En la especie humana el cromosoma X es de mayor tamaño existiendo regiones que no tienen correspondencia en el homólogo Y. También en el Y se reconocen pequeñas zonas que no tienen correspondencia con el cromosoma X. La herencia ligada al sexo esta determinada por los genes que se encuentran en estos cromosomas.

La Herencia Holándrica esta ligada al cromosoma Y, afecta por lo tanto solo a varones. Son escasos los ejemplos como la Ictiosis en que la piel presenta escamas como de pescado.

En el caso de la herencia ligada al cromosoma X, afecta a ambos sexos, como es el caso del DALTONISMO o ceguera para los colores o la HEMOFILIA .Si tenemos en cuenta

que se deben a genes recesivos, veremos que las mujeres serán solo portadoras del gen pero no padecerán la enfermedad ya que el alelo sano del otro cromosoma X puede encubrirlo. En cambio el varón que posee un gen recesivo de daltonismo o de hemofilia lo expresa ya que en el cromosoma Y no posee un alelo sano.

### **Patología Genética**

El rasgo más notable de la replicación de ADN es su EXACTITUD. Sin embargo, puede presentarse un error en el copiado de la secuencia. Esto constituye una mutación. Como consecuencia de este error genético, puede producirse una inactivación de una proteína con efectos diversos pudiendo incluso producir la muerte de la célula. En este caso el ADN con la secuencia alterada desaparece. Pero si la mutación se produce en una región no esencial, puede pasar desapercibido. Otras veces, el error en el apareamiento de las bases produce una mejora en el gen lo que se traduce en alguna ventaja para ese ser y el gen mutado se transmite a la población a través del mecanismo de Selección Natural que estudiaremos en Evolución. Recordemos que una enfermedad genética es el resultado de la acción combinada de genes y ambiente. Cuando el error está en un gen que ha mutado generando un error en la información genética, se producen una serie de manifestaciones clínicas. Se denominan herencias monogénicas o mendelianas y se han descrito unos 5200 fenotipos diversos. Algunos como el síndrome de X Frágil tienen frecuencias muy elevadas (1/500), otros se manifiestan como defectos bioquímicos. Todos han sido mapeados en los cromosomas y se conoce su localización, clonación y secuencia del gen.

### **Anormalidades Cromosómicas**

Existen básicamente anomalías cromosómicas referidas al número de cromosomas y otras a alteraciones en la organización estructural.

Entre las anomalías cromosómicas, las más conocidas son las alteraciones en el número de cromosomas. Podemos hallar este tipo de alteración cromosómica en un 50% de los abortos espontáneos del 1º trimestre y en 1 cada 150 recién nacidos vivos. Es importante hacer notar que solo el 0,3% de los recién nacidos presentan alteraciones clínicas que permiten el diagnóstico en ese momento y que el restante 0,3% solo se reconoce en periodos ulteriores de la vida.

Los cambios en el número de cromosomas pueden presentarse como:

a) **ANEUPLOIDIA:** Uno o varios cromosomas de la dotación normal pueden encontrarse en defecto o en exceso, por lo que el conjunto deja de estar equilibrado. Se produce por una falla en la separación de los cromosomas, denominada no disyunción. Cuando se pierde un cromosoma, decimos que existe una **monosomía** (XO Perdida de un cromosoma X en Síndrome de Turner).

Cuando hay un cromosoma extra, hablamos de una **trisomía** (Síndrome de Down donde existe una trisomía del par 21).

b) **HAPLOIDIA / POLIPLOIDIA:** El cariotipo está equilibrado pero varía el número de conjuntos haploides. (En lugar de la diploidía normal de las células  $-2n-$ , estas presentan haploidía  $-1n-$ , triploidía  $-3n-$ , etc).

c) **FUSION:** se produce por unión de dos cromosomas no homólogos con pérdida del centrómero.

d) **FISION:** se presenta por fragmentación de un cromosoma en dos con o sin aparición de un nuevo centrómero.

Existen diferentes tipos de alteraciones cromosómicas estructurales.

a) Cambios en el **número de genes** presentes en el cromosoma

1) **Deficiencia o delección.** En un cromosoma se pierde un segmento de ADN que contiene uno o varios genes.

2) **Duplicación:** Un segmento del ADN está presente más de una vez.

b) Cambios en la **situación** de los genes en los cromosomas:

1) **Inversión.** Cambia la posición relativa de un bloque de genes en un cromosoma.

2) **Translocación** Cambia la ubicación de un bloque de genes de un cromosoma a otro.

Las aberraciones cromosómicas pueden producirse en forma espontánea, pero su frecuencia aumenta por acción de las radiaciones ionizantes ( Rayos X, Rayos beta o gama, luz ultravioleta), ciertas sustancias químicas, los virus y micoplasmas, las temperaturas elevadas (sauna).

Existen otras formas de alteraciones genéticas llamadas por herencia multifactorial y por herencia neomendeliana no tradicional. Veamos estas situaciones de más reciente conocimiento.

La Herencia Multifactorial contempla una combinación de factores genéticos con los ambientales. Se caracteriza por una variación continua, con cierta predisposición familiar y representa la principal causa de trastornos genéticos como la cardiopatía congénita o los defectos del tubo neural, patologías que se presentan en un 5% de los recién nacidos vivos.

La Herencia Neomendeliana No Tradicional se manifiesta clínicamente en función de patrones particulares que involucran el ADN mitocondrial, la impresión genómica, la disomía uniparental, el mosaicismo somático o germinal, entre otras.

La complejidad creciente que muestran los conocimientos genéticos hacen que resulte muy conveniente acceder a asesoramiento genético a priori de la concepción. Los datos analizados en estos casos son los antecedentes familiares relacionados con alteraciones genéticas e inclusive con situaciones como alteraciones de los aprendizajes, retraso mental enfermedades degenerativas, la historia médica de ambos padres y de la familia y el árbol genealógico.

Ricardo Meléndez Hernández señala que las indicaciones formales para realizar un asesoramiento genético preconcepcional son:

- Edad materna > 35 años
- Antecedentes de abortos espontáneos recurrentes o esterilidad
- Antecedente de hijo con malformaciones congénitas
- Antecedente de hijo con cromosomopatías (trisomías, monosomías)
- Padre/Madre portador/a de rearrreglo cromosómico balanceado o mosaicos (translocaciones. Inversiones)

- Padre/Madre portador/a de enfermedad monogénica (hipercolesterolemia familiar, retinoblastoma, enfermedad de Huntington)
- Antecedente de familiar con retraso mental (X frágil)
- Antecedente de trastorno monogénico en los descendientes (fibrosis quística, neurofibromatosis, hemofilia)
- Consanguinidad o endogamia (albinismo, , talasemia)
- Trastorno multifactorial en la familia ( cardiopatía congénita, labio leporino, fisura de paladar, defecto del tubo neural)
- Padre/Madre portador/a de enfermedad como diabetes mellitus, fenilcetonuria, hipertensión arterial
- Exposición a teratógenos (anticonvulsivantes, antidepresivos, alcohol, cocaína, vitamina A, Rayos X , otras radiaciones)

## **EVOLUCION**

Los conocimientos adquiridos hasta ahora nos permiten abordar el estudio de la Teoría de la Evolución y los aportes que la Genética y la Biología Molecular continúan realizándole día a día.

**Evolución** se define como cualquier cambio producido en la composición genética de una población. Sabemos que toda población aislada esta definida por un contenido génico constante y que si todos los factores exógenos y endógenos que inciden sobre ella se mantienen constantes, el genotipo se mantendrá de generación en generación.

Esto se denomina **ESTABILIDAD GENETICA o EQUILIBRIO GENETICO** y expresa la naturaleza conservadora de la herencia.

La evolución ocurre cuando se altera el equilibrio genético, cuando cambian las condiciones, ya sea por elementos propios de la población o del nicho ecológico en que se desenvuelve. Tres son los mecanismos elementales de la evolución:

\* **Variación y Recombinación**

\* **Selección Natural**

## \* Deriva Genética

Analicemos cada uno de ellos detenidamente:

**1- Variación (Mutación y Recombinación):** Hemos visto que MUTACION es todo cambio espontaneo producido en un gen, conformando así nuevos alelos. Estas nuevas combinaciones definen una mayor variabilidad o VARIACION. Las principales fuentes de VARIACION son la Mutación de un Gen, la Mutación de un Cromosoma o la Recombinación.

\* **Mutación de un gen:** Hablamos de mutación de un gen cuando se produce un cambio molecular en la constitución del ADN en forma espontanea.

\* **Mutaciones de cromosomas:** Recordemos las aneuploidías (monosomías, trisomías,etc), la delección ,la duplicación, la translocación y la inversión .

\* **Recombinación :**es la fuente principal de la evolución Resalta los efectos de la mutación ampliando el espectro de combinaciones del gen .

Así **MUTACION Y RECOMBINACION** se constituyen en la fuente de la **VARIACION**, que a su vez es **la materia prima de la evolución** Esta mayor variabilidad genética resultara modelada por la selección natural produciendo el cambio evolutivo.

## 2- Deriva Genética:

Son fluctuaciones casuales aun bajo condiciones constantes. Es responsable de fijar en las poblaciones características neutras. Interactúa con la Variación, pero a diferencia de esta, sólo en poblaciones pequeñas .Es independiente de la selección natural.

## 3- Selección Natural:

Darwin señala en su teoría de la evolución que el medio selecciona los individuos, eliminando a los menos aptos y protegiendo a los más aptos. Es decir que el medio actúa como **FUERZA SELECTIVA**.

El impacto que el medio tiene sobre las características hereditarias es denominado **Selección Natural**.

### ***LA SELECCION NATURAL MODELA LA VARIACION GENETICA***

**ESPECIACION:** es una evidencia de la evolución. Una especie es una unidad de población formada por varios demos (unidad poblacional mas pequeña caracterizada por ser un sistema genético abierto que mantiene flujo genético con demos adyacentes)

Dentro de la población de una especie siempre hay intercambio genético. En cambio, entre una especie y otra no hay intercambio genético: actúan como sistemas genéticos cerrados.

Las especies mantienen esta característica a través de mecanismos aislantes que actúan como barreras impidiendo la reproducción entre especies no relacionadas. Estas barreras pueden ser geográficas, ecológicas, etológicas, morfológicas o fisiológicas.

El aislamiento se transforma así en un factor de la divergencia evolutiva, ya que sin aislamiento, el flujo génico dentro de una población impediría la divergencia, la cual sucumbiría bajo el impacto constante de la recombinación. Por ende podemos decir que el aislamiento es la clave de la especiación, ya que así la microevolución dentro de los demos podrá producir poblaciones marcadamente divergentes.

La Evolución humana se ha dado así por la interacción entre los factores biológicos y culturales.

### **Bibliografía**

1. Cháves Torres R. (2003) Neurodesarrollo neonatal e infantil. Ed. Panamericana. México.
2. Griffa M.c. y Moreno J.E. ( 2005) **Claves para una psicología del desarrollo** Tomos I y II. Lugar Editorial
3. Lejarraga H. (ed). (2004) **Desarrollo del niño en contexto**. Paidós. Argentina..
4. Santrok J.W. (2006) Psicología del desarrollo. El ciclo vital. Ed. Mc Graw Hill.
5. Stassen Berger, K(2004) **Psicología del Desarrollo**. Ed. Panamericana

## Actividades:

1) Toda vez que nos ponemos en contacto con un nuevo campo de conocimiento es aconsejable realizar un pequeño **glosario**. Sugerimos que incluya los siguientes términos y agregue toda otra palabra referida al tema que crea conveniente.

- gen
- alelo
- locus
- dominante
- recesivo
- co-dominancia
- homocigoto
- heterocigoto
- genotipo
- fenotipo
- haploide
- diploide
- herencia ligada al sexo

2) Ejemplifique la **Primera ley de Mendel en un esquema de Punnet** utilizando para ello ratas de pelo negro (dominante) y de pelo blanco (recesivo). Justifique su respuesta.

3) Ejemplifique la **Segunda ley de Mendel en un esquema de Punnet** considerando ratas de pelo corto y negro como dominantes y ratas de pelo blanco y largo como recesivos.

### 4- Práctica de ejercicios de genética

a) El color de los ojos en los seres humanos se debe a un par de genes. Teniendo en cuenta que el color oscuro es dominante frente al claro, determine el color de ojos que tendrán los hijos de una pareja de heterocigotas de ojos oscuros.

b) ¿Cuál sería la descendencia posible en una pareja en la que uno de los padres es de ojos claros y el otro heterocigota de ojos oscuros.

c) ¿El sistema de grupos sanguíneos más usado entre nosotros es el sistema ABO. Este es un sistema de alelismo múltiple.

- ¿Cómo se comporta el gen A y B entre sí y con respecto al O?
- ¿Puede un padre grupo AB tener un hijo grupo O?

d) Sabiendo que el daltonismo se debe a un gen recesivo ligado al sexo determine la descendencia posible entre:

- una mujer portadora sana y un hombre daltónico
- una mujer no portadora y un daltónico
- una mujer enferma y un hombre sano

e) La pigmentación normal de la piel se debe a la presencia de melanina. La incapacidad para producirla se llama albinismo y se debe a la presencia de un gen alelo recesivo. ¿Cuál será la descendencia de un hombre normal pero portador del gen y una mujer albina?

¿Cuál es la descendencia posible entre un padre del grupo A heterocigota para ese carácter y una madre del grupo B también heterocigota ?

f) Siendo que la hemofilia es también una enfermedad hereditaria recesiva ligada al sexo, determine la descendencia masculina y femenina de una madre portadora y un hombre sano.

5) Describa los dos tipos de **anormalidades cromosómicas** que pueden causar Síndrome de Down. Que importancia tiene esto en función del consejo o asesoramiento genético?

6) Que aportes interdisciplinarios puede requerir una familia en cuyo seno ha nacido un hijo con anormalidades cromosómicas? ¿Cuál sería el momento mas apropiado para la intervención? ¿Que puede aportar el asesoramiento genético? ¿De que tipo de estudios se dispone en la actualidad?

7) Elabore Su Propio Árbol Genealógico. Elija una característica de su cuerpo determinada por la herencia y rastréela entre sus padres, hermanos, tíos, abuelos, primos, etc.