



Universidad Autónoma
del Estado de México



Herencia y evolución

Libro de texto basado en competencias

Julieta Jiménez Rodríguez · Gabriela Morales Pacheco
Sandra Beltrán Durán · Orestes Pérez Villalva

5°
Semestre

Herencia y Evolución

Libro de texto

basado en competencias

DIRECCIÓN DE PUBLICACIONES UNIVERSITARIAS
Editorial de la Universidad Autónoma del Estado de México

Doctor en Ciencias e Ingeniería Ambientales
Carlos Eduardo Barrera Díaz
Rector

Doctora en Humanidades
María de las Mercedes Portilla Luja
Secretaria de Difusión Cultural

Doctor en Administración
Jorge Eduardo Robles Alvarez
Director de Publicaciones Universitarias

Doctora en Investigación Educativa
Eva Lilia García Escobar
Directora de Estudios de Nivel Medio Superior



Julieta Jiménez Rodríguez
Gabriela Morales Pacheco
Sandra Beltrán Durán
Orestes Pérez Villalva

Herencia y Evolución

Libro de texto

basado en competencias

Primera edición, julio 2021
Primera reimpresión, Julio 2023

HERENCIA Y EVOLUCIÓN
Libro de texto basado en competencias

Autores

Julieta Jiménez Rodríguez
Plantel Dr. Ángel Ma. Garibay Kintana de la Escuela Preparatoria de la UAEM
Gabriela Morales Pacheco
Plantel Dr. Ángel Ma. Garibay Kintana de la Escuela Preparatoria de la UAEM
Sandra Beltrán Durán
Plantel Lic. Adolfo López Mateos de la Escuela Preparatoria de la UAEM
Orestes Pérez Villalva
Plantel Lic. Adolfo López Mateos de la Escuela Preparatoria de la UAEM

Universidad Autónoma del Estado de México
Av. Instituto Literario 100 Ote.
Toluca, Estado de México
C. P. 50000
Tel: (52) 722 277 38 35 y 36
<http://www.uaemex.mx>

El contenido de este material es responsabilidad de los autores, así como el tratamiento basado en competencias realizado a los libros de texto. Queda prohibida la reproducción o transmisión total o parcial del contenido de la presente obra, sin el consentimiento previo y por escrito del editor. La Universidad Autónoma del Estado de México se deslinda de cualquier acción legal derivada de este material.

® Derechos reservados, 2018

ISBN: 978-607-633-324-2

Hecho en México

Responsable del Programa de Diseño y Producción Editorial: L. D. G. Miguel Angel Conzuelo Endeje
Corrección de estilo: L. L. L. Daniela Arellano Bautista. L. L. L. Sandra Éricka Carmona Esquivel
Portada e interiores: L. D. G. Atziri Camacho Gutiérrez, freepik.es



Mensaje

A través de su historia, la Universidad Autónoma del Estado de México ha tenido como uno de sus objetivos fundamentales lograr que el estudiantado reciba una educación basada en el libre pensamiento, apelando a un sentido científico. La Escuela Preparatoria de la UAEM continuará mostrándose como un punto de inflexión para la comunidad estudiantil por la calidad de la educación que se ofrece al tiempo que se enseña a adquirir conocimientos, valores, habilidades y destrezas que favorezcan el entendimiento de nuestro entorno social y ambiental.

La responsabilidad de la Universidad Autónoma del Estado de México es asegurar que la educación que se imparte en la Escuela Preparatoria contribuya a ampliar el horizonte personal y profesional de los estudiantes. El enfoque para la apropiación del conocimiento parte de aprovechar la experiencia de vida y desde la autonomía de pensamiento y la reflexión lograr una comprensión más amplia de la realidad.

El material educativo que tienes en tus manos ha sido elaborado colegiadamente entre especialistas de cada una de las áreas del conocimiento. La creatividad, el pensamiento crítico y reflexivo, así como el espíritu científico del claustro de docencia e investigación se reúne en esta antología con el fin de que te acerques al conocimiento con una mirada crítica. Este ejemplar ha sido elaborado con el fin de establecer un aprendizaje dialógico que estimule tu curiosidad, que te sirva como guía, y que invariablemente te provoque pasión por el conocimiento.

El objetivo es lograr que recibas una educación integral e incluyente que incida de manera positiva en tu trayectoria escolar. Por ello es importante que asumas un compromiso personal, empeño y dedicación que te permita apropiarte del conocimiento.

Patria, Ciencia y Trabajo

Doctor en Ciencias e Ingeniería Ambientales
Carlos Eduardo Barrera Díaz
Rector

Herencia y Evolución

MÓDULO 1. Genética

1. Concepto	12
1.1 Generalidades del material genético ADN y ARN	19
1.2 Dogma Central de la Biología Molecular	26
1.3 Organización del material genético	35
1.3.1 Cromosomas. Concepto, estructura y funciones. Cariotipo humano	39
1.3.2 Cromosomas autosómicos y sexuales	44
1.3.3 Genes. Concepto, estructura y funciones	46

MÓDULO 2. Herencia no mendeliana

2. Herencia no mendeliana	52
2.1 Segregación de cromosomas sexuales	52
2.2 Herencia ligada al sexo (en humanos)	58
2.2.1 Herencia ligada al cromosoma X (daltonismo y hemofilia)	59
2.2.2 Herencia ligada al cromosoma Y (hipertrichosis auricular)	61
2.3 Dominancia incompleta	68
2.4 Codominancia	72
2.5 Alelos múltiples	76
2.6 Epístasis	81
2.7 Pleiotropía	89
2.8 Herencia poligénica	95

MÓDULO 3. Genética y su impacto social

3. Mutaciones génicas en el humano (anemia falciforme, albinismo)	106
3.1 Anomalías o aberraciones cromosómicas en el humano	109
3.1.1 De número (aneuploidías, poliploidías)	109
3.1.2 De estructura (traslocación, inversión, delección, duplicación, entre otros)	111
3.2 Ingeniería genética	114
3.3 ADN recombinante	116
3.4 Clonación	119
3.5 Organismos modificados genéticamente (OMG)	120
3.6 Proyecto del Genoma Humano	122
3.7 Proyecto del Proteoma Humano	124
3.8 Bioética en la ingeniería genética	126

MÓDULO 4. Evolución

4. Evolución. Concepto	132
4.1 Evidencias de la evolución	133
4.2 Teorías de la evolución	136
4.2.1 Lamarckiana. (J. B. Lamarck)	137
4.2.2 Selección natural. (Darwin-Wallace)	138
4.2.3 Sintética o neodarwinista. (Dobzhansky, Mayr, Simpson)	139
4.2.4 Mecanismos evolutivos	142
4.2.4.1 Microevolución	143
4.2.4.1.1 Mutación genética	143
4.2.4.1.2 Deriva génica	143
4.2.4.1.3 Flujo génico	143
4.2.4.1.4 Selección natural	143
4.2.4.2 Macroevolución	144
4.2.4.2.1 Especie. Concepto evolutivo y biológico	144
4.2.4.2.2 Especiación. Concepto. Tipos	144
4.2.4.2.3 Radiación adaptativa	146
4.2.4.2.4 Extinción	147

Presentación

En las últimas reformas y adecuaciones curriculares del Nivel Medio Superior de la Universidad Autónoma del Estado de México, en el área de Biología han desaparecido asignaturas obligatorias y optativas, por ejemplo, *Temas selectos de Biología*, que cede su lugar a una más adecuada a nuestro momento histórico-social, como es *Herencia y Evolución*, que se imparte en el quinto semestre.

Herencia y Evolución se centra en tópicos comunes a los seres vivos y aborda las teorías evolutivas más relevantes, como la lamarckiana, darwinista y sintética. Asimismo, se diferencian conceptos sobre la evolución, como microevolución, macroevolución, mutación, deriva génica, flujo génico, especie, especiación, radiación adaptativa, entre otros.

Igualmente, se estudia desde el ADN, ARN, cromosomas y genes hasta algunos tipos de herencia no mendeliana, así como aberraciones cromosómicas, tanto en número como en estructura. Se desarrollan temas como la ingeniería genética, clonación, organismos modificados genéticamente o el Proyecto del proteoma humano.

El contenido de esta obra está organizado de la siguiente manera:

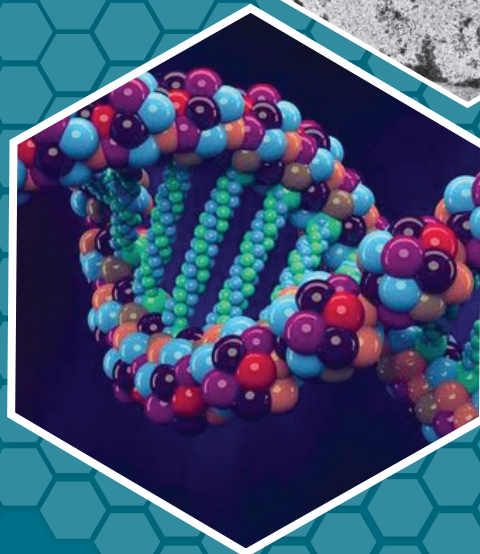
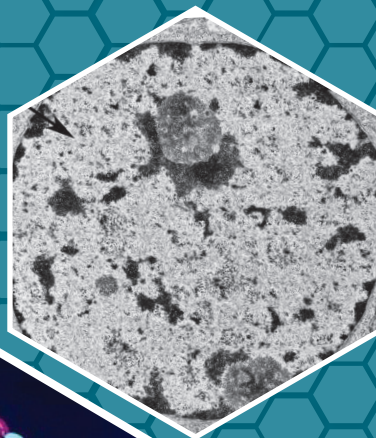
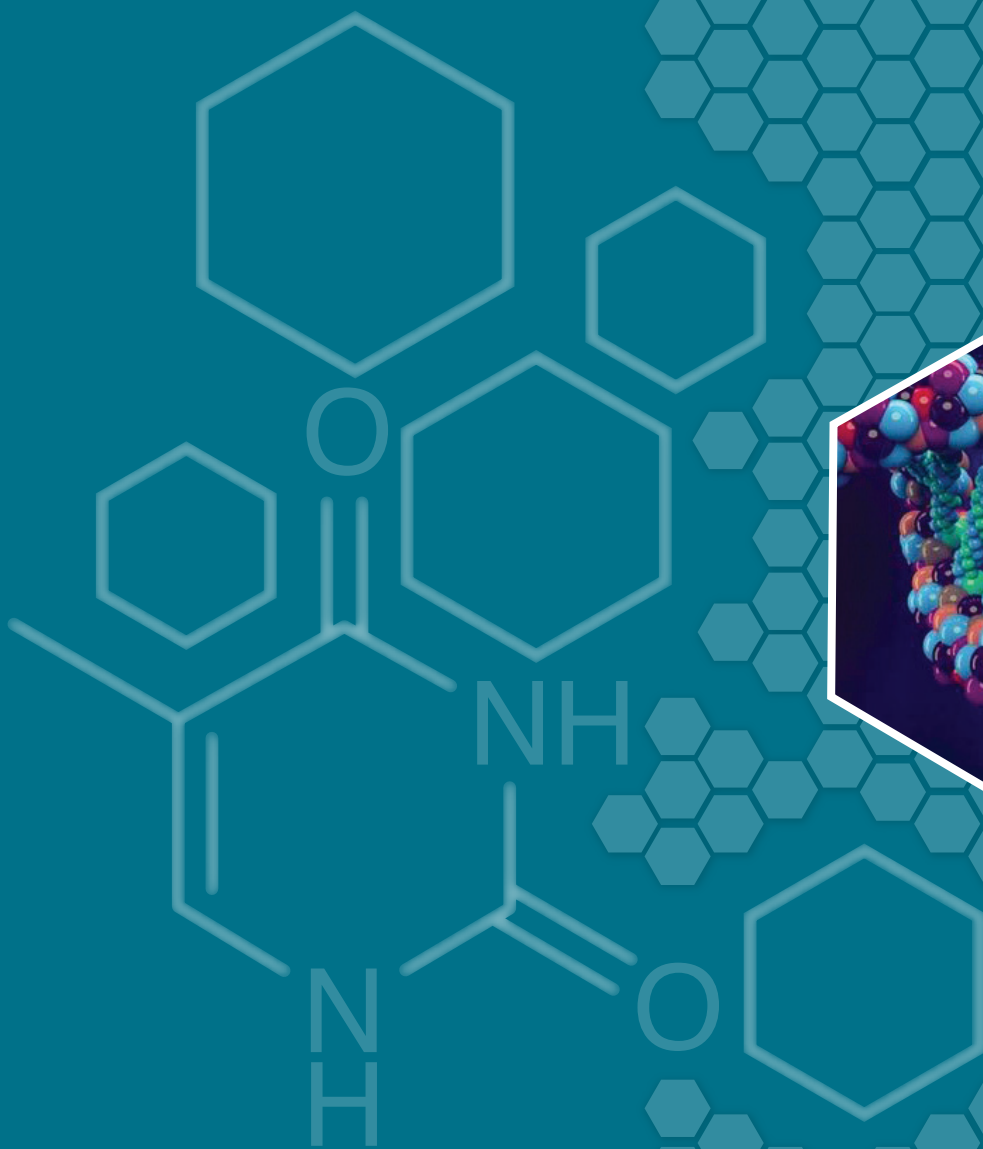
- Genética (módulo 1)
- Herencia no mendeliana (módulo 2)
- Genética y su impacto social (módulo 3)
- Evolución (módulo 4)

El presente texto está diseñado con actividades, evaluaciones y lecturas complementarias para que el estudiante desarrolle competencias genéricas y disciplinares como lo marca la Reforma Integral de la Educación Media Superior (RIEMS).

Cada uno de los temas se aborda en 50 minutos con el siguiente modelo:

- Existe un objetivo
- Se rescatan los conocimientos previos
- Se desarrolla el contenido
- Se realiza una actividad
- Se evalúa lo aprendido
- Hay un glosario básico que el alumno puede ampliar
- Se profundiza en el contenido temático
- Aparecen las fuentes de consulta bibliográfica, hemerográfica y mesográfica.

Este libro de texto fue elaborado para aportar conocimiento básico del área al alumnado en general, pero en particular a los futuros estudiantes de áreas biológicas y de la salud. Debido a esto, tiene una dedicatoria especial para ti, esperando te sea de utilidad. ¡Disfrútala!



Módulo uno

Genética



MÓDULO 1. Genética

1. Concepto.



Objetivo

Objetivo

Reconocer la importancia que tiene la genética como ciencia que estudia la transmisión de características hereditarias de una generación a otra.



Conocimientos previos

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

1. ¿Qué rasgos físicos te heredaron tus padres?
2. ¿Existen características físicas comunes que te identifiquen con tu árbol genealógico?
3. Observa qué características físicas te pueden identificar con tus compañeros en el salón de clases.
4. ¿Cuáles son algunas características físicas de las personas que padecen síndrome de Down?



Contenido temático

Desarrollo de contenido (30 minutos)

Concepto de genética

La autora Rosario Rodríguez, en su libro *Conceptos básicos de genética*, refiere que las primeras teorías sobre la herencia fueron propuestas por Aristóteles en el siglo IV a. C., quien postuló en su teoría del **esencialismo** que “todas las especies poseen una esencia que las define y las hace únicas”, y cuyas ideas permearon hasta inicios del siglo XIX (Rodríguez, 2004).

Sin embargo, en el Renacimiento se propone la Teoría de la preformación y la epigénesis. “El preformismo concibe el desarrollo del embrión a partir de la existencia de un embrión preformado contenido en el espermatozoide o en el huevo; mientras que la epigénesis considera que este se origina a partir del desarrollo de un principio amorfo, como consecuencia de los cambios que se producen con la fecundación”, realizándose una valoración crítica de ambas teorías, desde el origen de la embriología en la Grecia antigua, como resultado de la interpretación del dualismo filosófico aristotélico, hasta la contemporaneidad (Ferrer, 2016).

Durante la segunda mitad del siglo XIX, Gregorio Mendel (padre de la genética) postuló la transmisión de los caracteres hereditarios, pero fue hasta 1900 cuando se redescubrieron sus trabajos. A inicios del siglo XX, William Bateson bautizó como **genética** a la rama de la biología que se encarga del estudio de la información hereditaria, es decir, de las características físicas, bioquímicas, comportamentales, intelectuales y patológicas que presentan los seres vivos de generación en generación. Esta información se encuentra codificada en los genes, y de eso deriva el nombre de esta rama (Rodríguez, 2004).

A partir de 1940, los científicos descubrieron que en los genes existe un transportador de información genética: el ácido desoxirribonucleico (ADN), el cual se convirtió en la materia prima de sus investigaciones (Alberts et al., 2006).

El ADN contiene instrucciones para transmitir y almacenar características de los seres vivos en cada célula, para que a partir de ellas las hereden a sus descendientes. Por ejemplo, se pueden transmitir rasgos y color de ojos, tamaño, complexión, grupo sanguíneo, carácter o enfermedades, como diabetes, cáncer u otras.

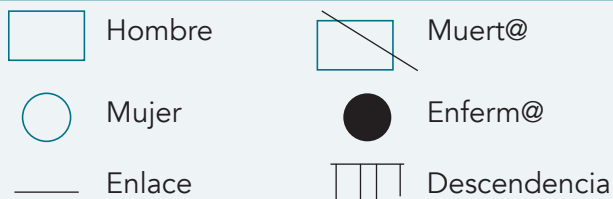
Actividad (10 minutos)



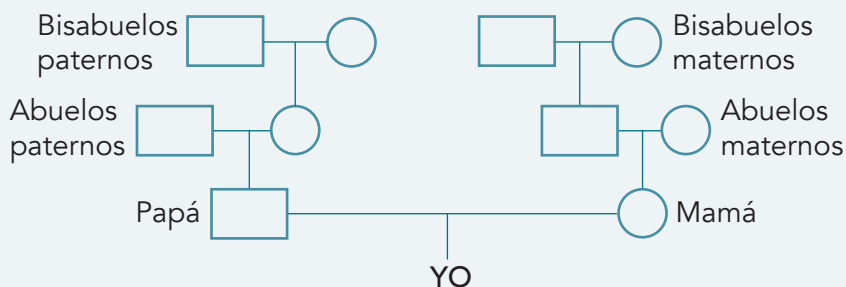
Con la siguiente simbología, realiza un árbol genealógico de alguna característica común en tu familia, si es posible desde tus bisabuelos, sigue el ejemplo de abajo.

Nota: si no lo terminas en clase, investiga en casa sobre tu ascendencia familiar. Puedes colocar fotografías. ¡Seguramente encontrarás muchas sorpresas!

Simbología para el árbol genealógico



Árbol genealógico familiar

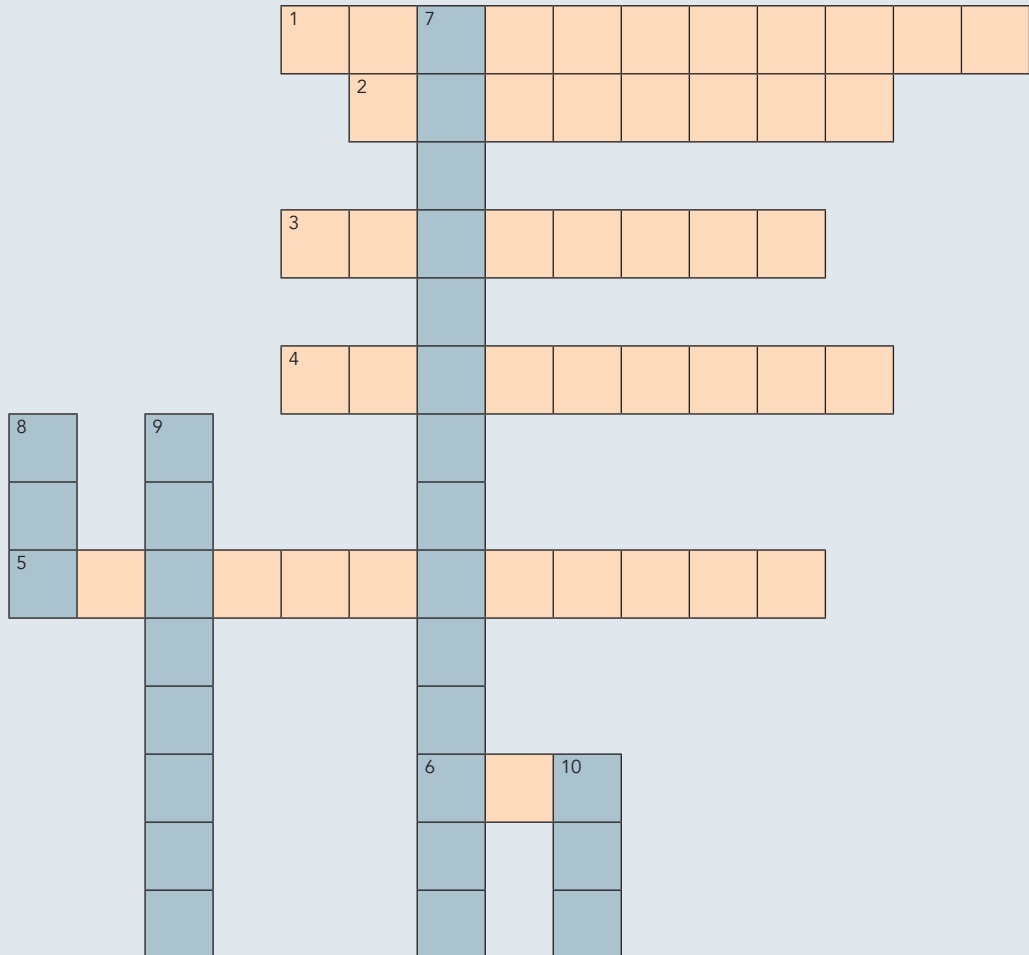


Fuente: elaborado por Julieta Jiménez Rodríguez (2018).



Evaluación (5 minutos)

En parejas, completen el siguiente crucigrama que hace referencia a la terminología y a algunas aplicaciones de la genética en la actualidad.



Horizontales

1. Se le llama así a la copia exacta del ADN
2. Nombre del padre de la genética
3. Cambio espontáneo en un nucleótido de ADN
4. Experimento que se llevó a cabo en la oveja Dolly
5. Mapeo genético de cada cromosoma humano

Verticales

6. Ácido nucleico bicatenario
7. Secuencia de aminoácidos para las proteínas, derivado del proyecto genoma
8. Abreviatura de organismos modificados genéticamente
9. La trisomía del par 21 es... Ejemplo Down
10. Contiene las características hereditarias de los seres vivos (inv).

Fuente: elaborado por Julieta Jiménez Rodríguez (2018).

Glosario

Genoma humano: es el mapeo completo de casi 100 mil genes contenidos dentro de los 23 pares de cromosomas humanos; sirve para estudiar la función de cada uno de ellos.

Proteoma humano: es la totalidad de proteínas codificadas por un genoma que expresa determinado tipo celular en un momento específico. Este término fue acuñado por Mark Wilkins en Sídney, Australia.



Glosario

Para saber más del tema

Para que puedas darte una idea de lo importante que es el estudio de la genética y generes una opinión al respecto, te recomiendo leer el siguiente artículo.

La UNAM estudia susceptibilidad genética de mexicanos a enfermedades crónicas no transmisibles

Dr. Enrique Hernández Lemus

Desde la multidisciplina, un grupo de científicos del Centro de Ciencias de la Complejidad (C3) de la UNAM y del Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN, dependiente de la Secretaría de Salud) buscan caracterizar genéticamente a la población mexicana en relación con enfermedades crónicas no transmisibles.

A este tipo de padecimientos se les llama complejos; entre ellos destacan los distintos tipos de cáncer, la diabetes tipo 2, las enfermedades degenerativas (como Pákinson, Alzheimer, esclerosis lateral amiotrófica y arterioesclerosis) y las autoinmunes (artritis reumatoide, lupus eritematoso, tiroiditis, esclerosis múltiple y diabetes tipo 1).

Tienen factores genéticos y ambientales, y sus mecanismos de herencia aún no son claros para la ciencia, por lo que expertos buscan develarlos desde la física, la biología computacional, la medicina y el cómputo de alto rendimiento.

Enrique Hernández Lemus, investigador asociado al C3, profesor de física en la Facultad de Ciencias y subdirector de Genómica Poblacional del INMEGEN, indicó que una de las tareas más relevantes en dicho instituto es la caracterización genética de la población mexicana en relación con este tipo de afecciones.

Las enfermedades complejas tienen patrones de herencia que no son triviales, y entender los mecanismos a través de los cuales podemos hacer diagnóstico, pronóstico y eventualmente terapéutica, no es fácil, reconoció.

Genética de poblaciones

Para estudiar estos temas, Hernández Lemus utiliza la genética de poblaciones, una teoría que se fundamenta en una dualidad interesante: la



Saber más



individualidad genómica (cada ser vivo tiene un dos por ciento de su genoma que lo hace individual y distinto a los demás) y la genómica poblacional (que parte del genoma humano completo; todos los humanos lo compartimos en un 98 por ciento).

La genética de poblaciones fue quizá la primera disciplina de la biología teórica, y realizar experimentos en esa área es muy difícil. Esta teoría tiene dos fines: estudiar individuos para aprender cosas de las poblaciones y conocer cada vez más a las poblaciones para entender lo que le pasa al individuo, explicó.

En el auditorio Fernando Ocaranza de la Facultad de Medicina, dijo que encontrar diferencias genéticas es muy difícil, pues hay mutaciones repetidas de generación en generación, y otras que no son muy relevantes. Para distinguir las que causan daños significativos, es necesaria una revisión exhaustiva del genoma y conocer cada vez las múltiples variantes que implican “ser mexicano”.

En el INMEGEN, el universitario y sus colegas analizan diversas vías celulares como trayectorias en redes complejas. Su proyecto está enmarcado en las aplicaciones de los sistemas complejos a los problemas de tipo biomédico.

El científico desarrolla una metodología sistemática para analizar las secuencias celulares en el contexto de las redes biológicas, que puede ser de utilidad para entender las llamadas enfermedades multifactoriales complejas, que derivan de factores tanto genético/genómicos como medioambientales.

Un cambio genético en una población, que es fijo o constante, ocurre en un tiempo proporcional al tamaño de la misma. Si tenemos una de un millón de individuos, necesitamos un millón de generaciones para que una variación se mantenga fija. Esto es muy lento aún en bacterias, no digamos en humanos, expuso.

Pero con la genética de poblaciones podemos estudiar genéticamente a los individuos y sus características para aprender de la población, y luego, conociendo datos repetidos en una población se pueden inferir datos sobre el individuo.

El genoma humano está compuesto de seis mil millones de nucleótidos, de los cuales tres mil millones son independientes. Son como tres mil millones de letras distintas. Los seres humanos compartimos alrededor del 98.5 por ciento de ellos. Hay 30 millones de bases en las que somos distintos, explicó.

Esos 30 millones de bases hacen que cada uno de nosotros se vea diferente en aspectos como el color de ojos y piel, estatura, complexión, e incluso en algunos rasgos de personalidad.

Dentro de estas diferencias se encuentran las mutaciones referentes a las enfermedades, que pueden ser muy raras y útiles para caracterizar a los individuos, o comunes a un grupo mayor. Con este trabajo, Hernández Lemus y su grupo analizan nuevas rutas para entender la complejidad de nuestra población.

Bibliografía

- Alberts, Bruce *et al.* (2006). *Introducción a la biología celular*. Buenos Aires: Panamericana.
- Ferrer Casero, Eduardo (2016). "Preformismo y epigénesis en la historia de la embriología" en *Revista Medisan. Comunicación biomédica*, vol. 20 núm. 9. Cuba: Universidad de Ciencias Médicas.
- Hernández Lemus, Enrique (2017). "La UNAM estudia susceptibilidad genética de mexicanos a enfermedades crónicas no transmisibles" en *Boletín UNAM-DGCS-366*, México: UNAM.
- Pérez Villalva, Orestes (2015). *Temas selectos de biología*. México: Universidad Autónoma del Estado de México.
- Rodríguez Arnaiz, Rosario (2004). *Conceptos básicos de genética*. México: UNAM.

Mesografía

- <http://www.jornada.unam.mx/2006/03/09/index.php?section=ciencias&article=a05n3cie>
- <https://portalacademico.cch.unam.mx/alumno/biologia1/unidad3/.../proyecto>



Bibliografía

1.1 Generalidades del material genético (ADN y ARN)

Objetivo

Diferenciar la estructura, función, localización e importancia de los ácidos nucleicos como generadores de información genética.



Objetivo

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Contesta las siguientes preguntas.

1. ¿Por qué se llaman ácidos nucleicos?
2. ¿Qué diferencia existe entre un nucleósido y un nucleótido?
3. ¿Qué significado tienen las siguientes siglas?



Conocimientos previos

SIGLAS	SIGNIFICADO
ADN	
ARN	
DNA	
RNA	



Desarrollo de contenido (30 minutos)

Los ácidos nucleicos fueron descubiertos por el médico suizo Friedrich Miescher en 1869, quien en esa época era un estudiante de medicina interesado en la composición química de los tejidos vivos. En su estudio bioquímico, seleccionó material purulento rico en glóbulos blancos, que obtuvo de los vendajes que desechaba un hospital cercano. Aisló el núcleo de los glóbulos y observó que la pus contenía una sustancia ácida rica en fósforo y nitrógeno en una proporción diferente a la de otras biomoléculas conocidas, asociada casi exclusivamente al núcleo de las células, por lo que la llamó **nucleína**. Estudios posteriores revelaron el carácter ácido de la nucleína por lo que fue denominada **ácido nucleico**. Miescher continuó estudiando la nucleína, aunque nunca la relacionó con la herencia, pero en 1885 se le adjudicó por fin un papel hereditario al demostrarse que era un componente de los cromosomas, como una mezcla de ADN, ARN y proteínas.

En 1953, los científicos James Watson (estadounidense) y Francis Crick (británico) integraron información ya estudiada desde los años 1871 y 1952 en un modelo que demuestra la estructura de la molécula de ADN, para portar información en la fabricación de proteínas y a su vez como sirve de molde para su duplicación; esta contribución a la ciencia fue el inicio de la biología molecular.

En 1962, James Watson, Francis Crick y Maurice Wilkins, recibieron el Premio Nobel de Medicina; también lo mereció Rosalind Franklin, pero no lo pudo compartir por fallecer víctima de cáncer ovárico (Solomon, 2013).

¿Qué son los ácidos nucleicos?

Son biomoléculas portadoras de información hereditaria y determinan qué proteínas debe producir una célula, por lo tanto, su función es:

- Transmitir y procesar la información genética.
- Contener la información necesaria para la síntesis de proteínas celulares.
- Controlar la expresión de las diferentes unidades genéticas, por otras moléculas (hormonas, factores de crecimiento, señales químicas en general).

¿Cuántos tipos de ácidos nucleicos existen?

1. ADN: Ácido desoxirribonucleico
2. ARN: Ácido ribonucleico

Función de los ácidos nucleicos

ADN	Es el componente de los genes. Material hereditario de la célula. Genera las instrucciones para la síntesis de proteínas y ARN que necesita un organismo.
ARN	Participa en el acarreamiento de los aminoácidos para formar polipéptidos (proteínas).

Los ácidos nucleicos son moléculas grandes y complejas; estructuralmente están formados de cadenas de polímeros llamados **nucleótidos**.

¿Qué es un nucleótido?

Es la unidad estructural de un ácido nucleico.

¿Cómo está estructurado un nucleótido?

Un nucleótido está formado por tres elementos:

- Una azúcar pentosa (ribosa para el ARN y desoxirribosa para el ADN)
- Una base nitrogenada
- Y un grupo fosfato (que hace ácida la molécula)

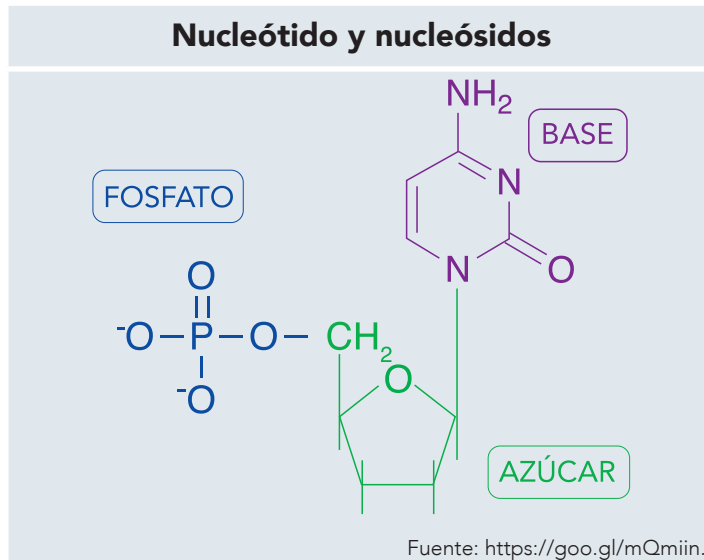
¿Qué son las bases nitrogenadas?

Son compuestos orgánicos cíclicos que incluyen dos o más átomos de nitrógeno.

¿Cuáles son las bases nitrogenadas?

Son de dos tipos:

- Púricas: adenina (A) y guanina (G) para ambos ácidos nucleicos.
- Pirimídicas: citosina (C), timina (T) y uracilo (U); ésta última es exclusiva del ARN, y sustituye a la timina (T).



¿Cómo se unen los nucleótidos entre sí?

Mediante enlaces fosfodiéster.

¿Qué es un enlace fosfodiéster?

Es la unión de un grupo fosfato en un extremo con el carbono 5' del azúcar pentosa inferior (desoxirribosa) y por otro con el carbono 3' de la pentosa superior.



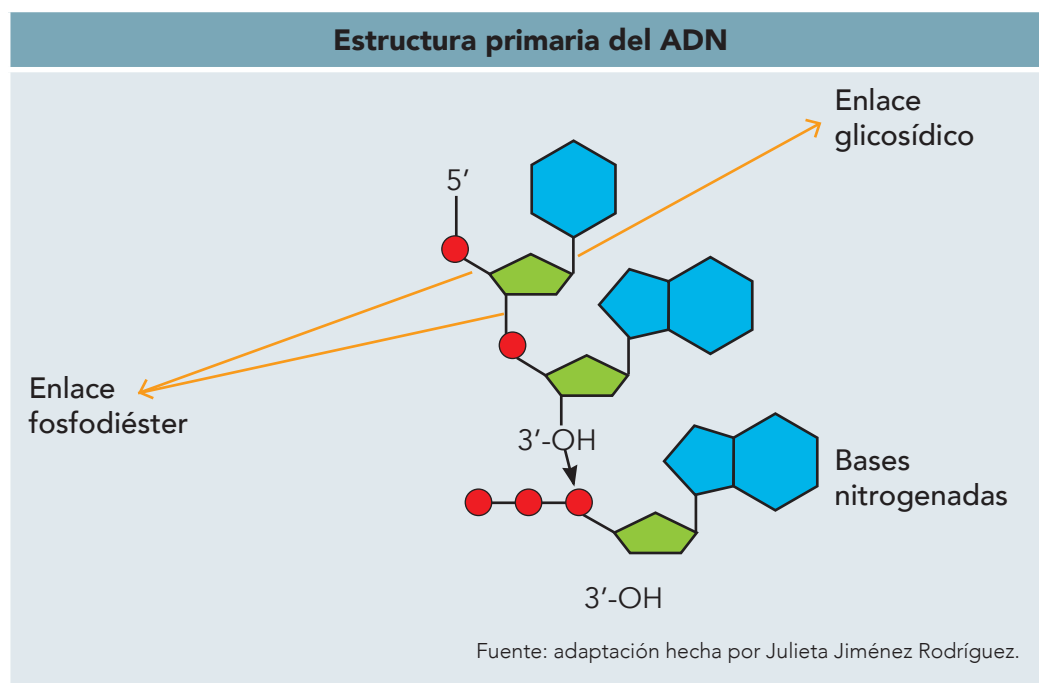
Además, el azúcar pentosa en su carbono 1' se une a una base nitrogenada por medio de un enlace glucosídico, lo que constituye un nucleósido.

¿Qué es un nucleósido?

Es la unión de una base nitrogenada y un azúcar pentosa.

¿Qué diferencia existe entre un nucleósido y un nucleótido?

- Nucleósido = azúcar pentosa + base nitrogenada
- Nucleótido = azúcar pentosa + base nitrogenada + grupo fosfato



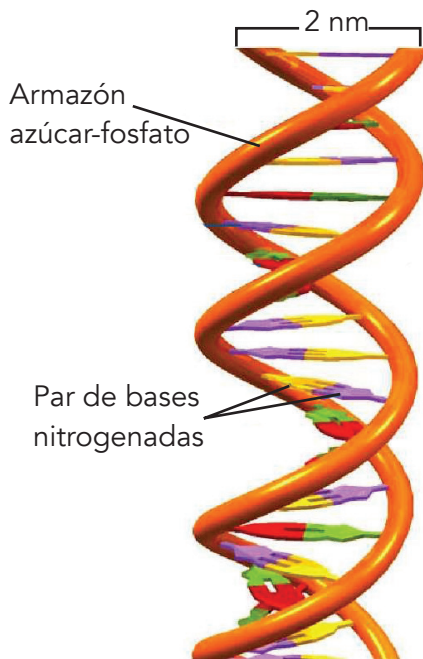
En 1949, Erwin Chargaff y sus colegas determinaron que las bases nitrogenadas se unen de forma proporcional, es decir, el número de adeninas es igual al de timinas y el de guaninas al de citosinas; a estas igualdades se les llama **reglas de Chargaff**.

Basados en estas reglas y en la difracción de los rayos X sobre los cristales de ADN purificados, estudios realizados por Rosalind Franklin y Maurice Wilkins dedujeron que el ADN tiene dos cadenas conformadas en peldaños, lo que llevó a Watson y Crick, junto con los dos personajes mencionados anteriormente a la construcción del modelo tridimensional del ADN, emparejando a la adenina (A) con la timina (T) y a la citosina (C) con la guanina (G) mediante puentes de hidrógeno: dos para A y T y tres para C y G (Solomon, 2013).

Las cadenas del ADN son antiparalelas, lo que significa que están dispuestas paralelamente, pero en sentido opuesto: una en sentido 5'- 3' y la otra en 3'- 5'.

Cada vuelta completa de la doble hélice comprende diez pares de nucleótidos (3, 4 nanómetros).

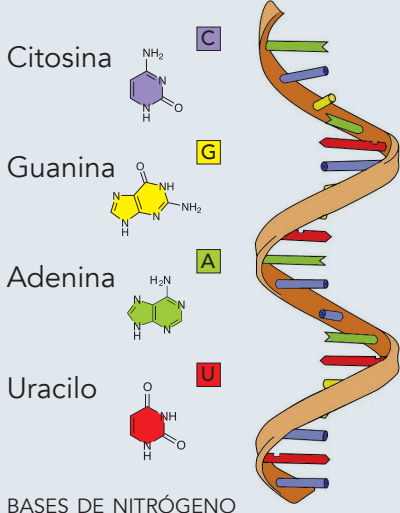
Estructura secundaria del ADN



- Es una doble hélice de 2 nm de diámetro.
- Las bases nitrogenadas se encuentran en el interior.
- Las parejas de bases se encuentran unidas a un armazón formado por las pentosas y los grupos fosfato.
- Cada vuelta de la doble hélice contiene 10 pares de nucleótidos.
- Las dos cadenas son antiparalelas y complementarias.

Fuente: <https://goo.gl/7vtDsz>.

De esta forma podemos concluir con el siguiente cuadro:

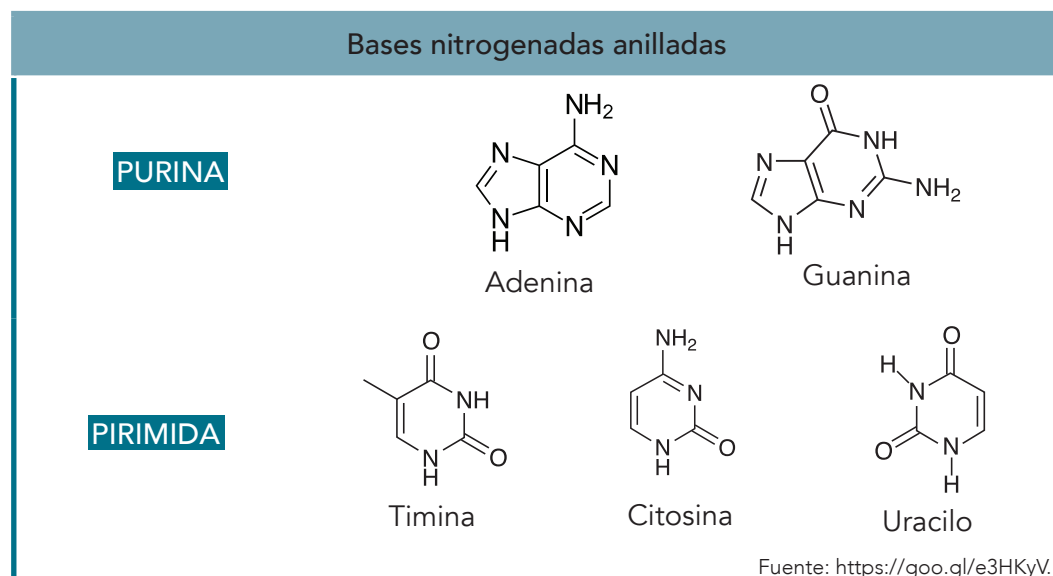
ADN		ARN
Localización	Dentro del núcleo	Núcleo, nucléolo, citoplasma, ribosomas, polirribosomas, cloroplastos, RER, mitocondrias
Forma de los ácidos	Bicatenario: dos cadenas de forma helicoidal	Monocatenario: una cadena de forma lineal
Esquema		 Citosina <chem>NC1=NC(=O)NC(=O)N1</chem> C Guanina <chem>NC1=NC2=C(N1)N=CN2C(=O)N</chem> G Adenina <chem>NC1=NC=NC2=C1N=CN2</chem> A Uracilo <chem>O=C1NC=CC(=O)N1</chem> U BASES DE NITRÓGENO RNA ÁCIDO RIBONUCLEICO



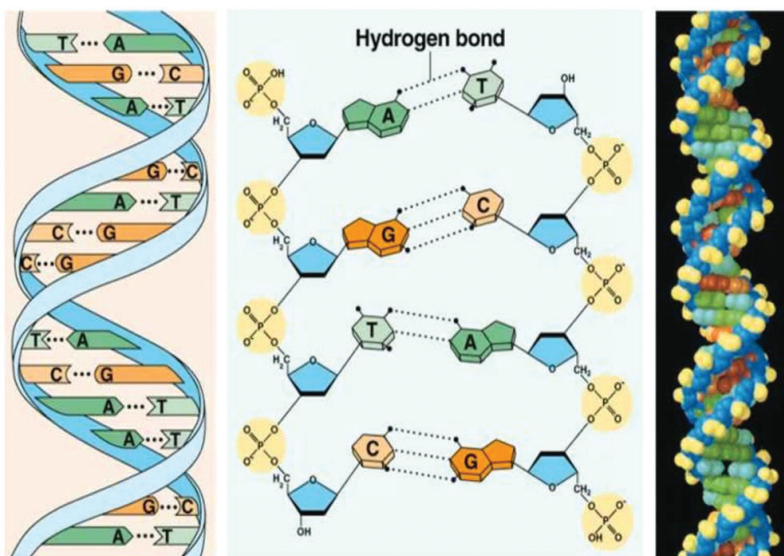
Variantes de los ácidos nucleicos	Es único	ARNm = mensajero ARNr = ribosomal ARNt = transferencia Existen dos variantes del ARNm que le dan su maduración: ARNsn = pequeño nuclear ARNhn = heteronuclear
Peso molecular	Mayor	Menor
Azúcar pentosa	 Desoxirribose	 Ribosa
Bases nitrogenadas:		
Púricas	Adenina = A Guanina = G	Adenina = A Guanina = G
Pirimídicas	Citosina = C Timina = T	Citosina = C Uracilo = U

Fuente: elaborado por Julieta Jiménez Rodríguez (2018).

A continuación, se presentan las fórmulas químicas de las bases nitrogenadas, así como la unión de las dos cadenas del ADN a sus bases nitrogenadas mediante dos puentes de hidrógeno para la adenina y la timina y de tres para la citosina y la guanina.


 Fuente: <https://goo.gl/e3HKyV>.

Puentes de hidrógeno enlazando bases nitrogenadas

Fuente: <https://goo.gl/X2UsKR>.**Actividad** (10 minutos)

Señala los cuatro tipos de nucleótidos que existen para el ADN y para el ARN.



Nucleótidos de ADN

1

2

3

4

Nucleótidos de ARN

1

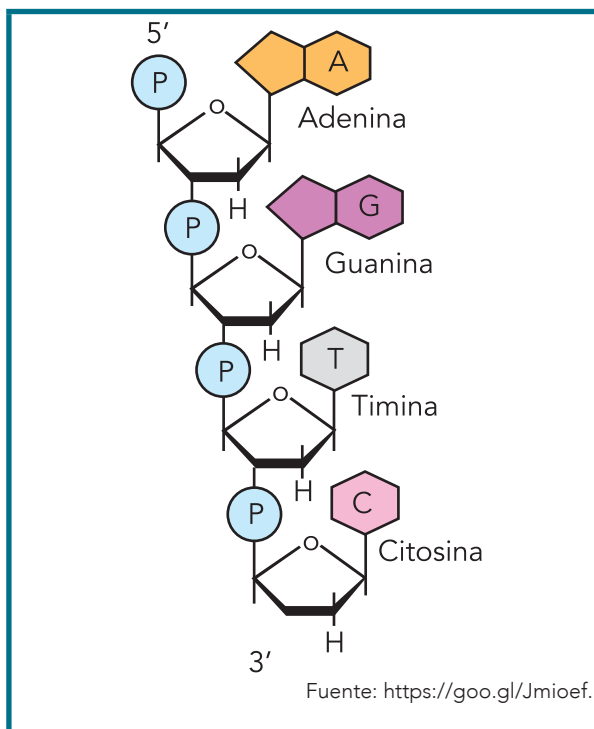
2

3

4



En la siguiente figura, señala dónde se localizan los enlaces fosfodiéster y dónde los glucosídicos.



Evaluación (5 minutos)

Escribe las diferencias entre los dos tipos de ácidos nucleicos.

ADN	ARN



Glosario

Bicatenario: molécula de ADN formada por dos cadenas de polinucleótidos enrolladas en forma de doble hélice. Su enrollamiento es **plectonémico**, es decir, para separar las cadenas hay que girar una respecto a la otra.

Monocatenario: molécula de ARN formada por una cadena de polinucleótidos.

Para saber más del tema



Lee con atención el siguiente fragmento y escribe tu opinión.

¿Por qué los hombres de países ricos son cada vez más altos?

Ángela Bernardo [fragmento]

El papel de la genética

La correlación que existe entre la estatura media y los ingresos económicos de cada región no se observa a la hora de analizar únicamente los países más desfavorecidos. Cuando se realizan este tipo de estudios eliminando los datos de las zonas más ricas, sorprende la gran estatura de la población africana en comparación con otras regiones. Algunos investigadores, como el Premio Nobel Angus Deaton, han defendido que la mortalidad infantil y las diferencias alimentarias podrían explicar esta paradoja. Otros científicos, sin embargo, sostienen que la distinta altura media de los africanos podría deberse únicamente a factores genéticos. Aunque aún no se ha resuelto este debate, lo cierto es que la genética también juega un papel clave en la estatura que podemos alcanzar a lo largo de la vida.

Nuestra genética también influye en una cierta proporción de la variabilidad que observamos en la estatura de personas diferentes.

Un estudio publicado en el año 2014 en la revista *Nature* encontró casi 700 variantes en el ADN que influían en la altura de una persona. Los investigadores analizaron el genoma de más de 250 000 personas y detectaron un grupo finito y amplio de cambios genéticos relacionados con la estatura. Esta característica física es de tipo cuantitativo, a diferencia de otros rasgos como el color de pelo y de ojos, y su variabilidad podría deberse en un 60-80% a variantes en el ADN, según recogía *Scientific American*. Así es posible conocer la heredabilidad, es decir, la proporción de la variación que observamos para un carácter determinado y que es atribuible a diferencias genéticas. Otro estudio más reciente, difundido el año pasado en *Nature*, identificó casi un centenar de variantes menos frecuentes que también podrían influir en la altura.

Explorar qué papel juega el ADN en la estatura que pueda alcanzar una persona no sólo nos permite comprender mejor por qué en unas regiones los individuos pueden ser más altos que en otras zonas del mundo. Aunque los factores genéticos no sean los únicos parámetros importantes, como mostraban los resultados del CREAF, lo cierto es que este tipo de estudios pueden ser útiles en medicina. En ese sentido, investigadores holandeses y suecos publicaron tiempo atrás un artículo donde intentaban predecir la altura de una persona a través de las variantes del ADN. Sus resultados pueden ser interesantes en campos como la pediatría o las ciencias forenses, donde podríamos en un futuro aplicar este tipo de aproximaciones para detectar trastornos en el crecimiento de los niños o en la identificación de ciertos rasgos físicos de individuos a partir de su ADN.



Bibliografía

- Bernardo, Ángela (4 de enero del 2018). "¿Por qué los hombres de países ricos son cada vez más altos?" en *Hipertextual*, disponible en: <https://hipertextual.com/2018/01/estatura-hombres-paises-ricos-mas-altos-dieta>.
- Solomon, Eldra P. et al. (2013). *Biología*. México: Cengage Learning.

Mesografía

- <http://centros.edu.xunta.es/iesastelleiras/depart/bioxeo/pres2b/acnuc.pdf>
- https://www.uv.es/tunon/pdf_doc/AcidosNucleicos_veronica.pdf

1.2 Dogma central de la biología molecular



Objetivo

Conocer cómo el ADN codifica información para formar proteínas mediante la acción del ARN.



Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Escribe el significado de los siguientes términos; puedes ayudarte con tu celular.

Codificación	
Dogma	
Replicación	
Transcripción	
Traducción	

Desarrollo de contenido (30 minutos)



El ADN es una larga cadena de información que lleva códigos exactos para indicar lo que deben elaborar las células. Si hacemos la comparación con un reinado, el ADN sería el rey, quien posee un gran poderío y cuyas órdenes deben ser acatadas y respetadas por todos sus súbditos tal y como él lo indica, uno de estos súbditos sería el ARN.

¿Cómo actúan estos dos ácidos nucleicos?

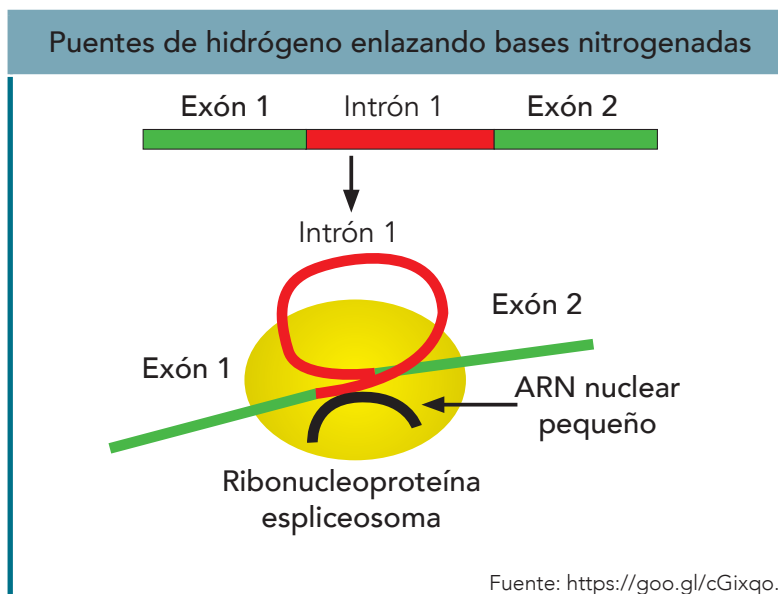
Ambos intervienen en el llamado **dogma central** de la biología molecular o síntesis de proteínas, que consiste en la transcripción de información del ADN al ARN para posteriormente, traducir y formar proteínas.

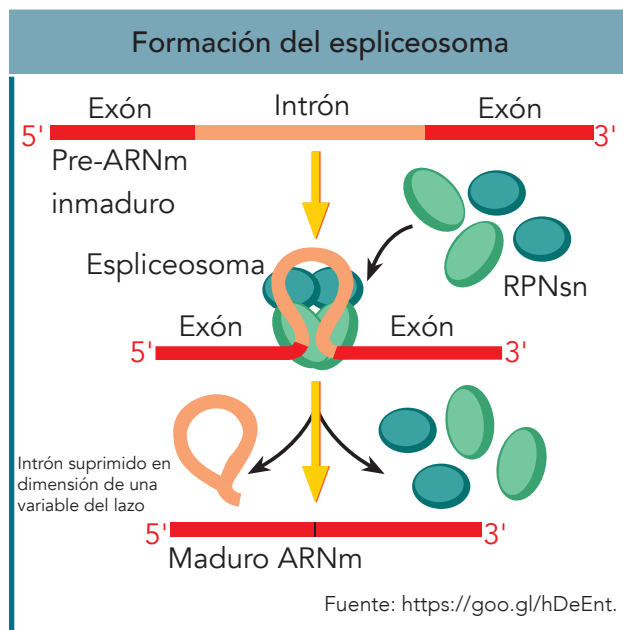
Comenzaremos describiendo la maduración del ARN mensajero (ARNm), que presenta tres etapas:

1. Corte o empalme (splicing)

En el *splicing* tanto el ADN como el ARNm inmaduro contienen en sus cadenas **exones**, que codifican información para proteínas, e **intrones**, que no contienen esta información, intercalados. (<https://www.youtube.com/watch?v=ak2Pww41qmQ>).

En este proceso actúa una variante del ARN, llamado ARN pequeño nuclear (RNA_{sn}); es pequeño y se localiza en el núcleo, el cual se asocia con proteínas y forman las ribonucleoproteínas pequeñas nucleares (RNP_{sn}), cuya función es eliminar los intrones. Cuando las RNP_{sn} se unen al precursor del RNA_m para eliminar los intrones se forma un complejo RNA-proteína de gran tamaño –visible en el microscopio–, que recibe el nombre de **espliceosoma** (<http://www.ehu.eus/biomoleculas/an/an3.htm#sn>). Todos los intrones son eliminados para que queden “limpias” las cadenas de ADN y ARN del segmento a transcribir. Como puedes apreciarlo en la siguiente figura.





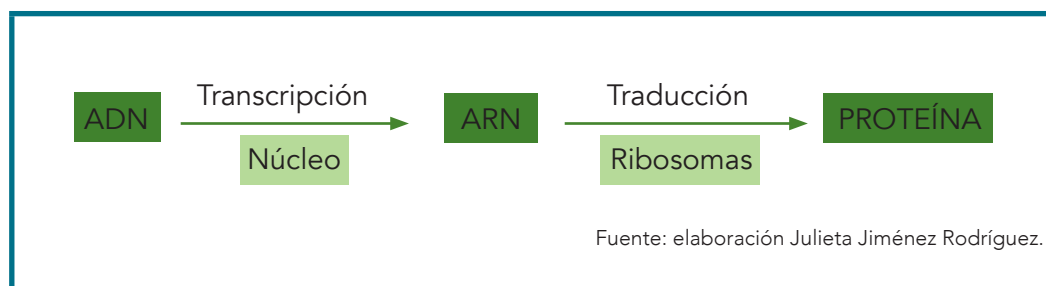
En la siguiente figura se ve cómo el intrón se pliega gracias a las ribonucleoproteínas y forma el espliceosoma; al unirse los exones queda formado el RNA heteronuclear (RNAhn) o ARNm inmaduro.

2. **Adición de la caperuza:** en el extremo 5' del ARNhn actúa la enzima ARN polimerasa II, y junto con proteínas forman una guanina metilada que encapucha este extremo para proporcionar estabilidad al ARNm al salir del núcleo hacia el citoplasma y que este no sea degradado por otras enzimas.
3. **Adición de la cola poliadenina (poli A):** en el extremo 3' del ARNhn se adhiere una cola larga de poliadelinatos, que son nucleótidos que tiene como base la adenina (<https://www.youtube.com/watch?v=ak2Pwv41qmQ>).

Mediante estos tres procesos se llega a la maduración del ARN mensajero.

Cuando se va a iniciar la síntesis de proteínas, el ADN separa una porción de su cadena y por acción de la enzima ARN polimerasa se comienza a sintetizar el ARNm en una porción de la cadena separada en dirección 3' a 5', llamada **hebra molde** (ARNhn o pre-ARNm) que es sintetizada de acuerdo con los nucleótidos del ADN (teniendo en cuenta la sustitución de la timina por el uracilo) en dirección 5' a 3'. A este proceso se le llama **transcripción** (Biggs, 2012).

Al dirigirse fuera del núcleo, el ARNm lleva a los ribosomas, a través del citoplasma, la información organizada en codones o tripletes.



¿Qué es un codón o triplete?

Es la secuencia de tres nucleótidos que el ARNm ha copiado o transcrito de la cadena de ADN para la síntesis de proteínas.

Una vez que el ARNm ha transcrito o copiado la información del ADN sale a través de los poros nucleares hacia el citoplasma para dirigirse al ribosoma.

¿Cómo está formado un ribosoma?

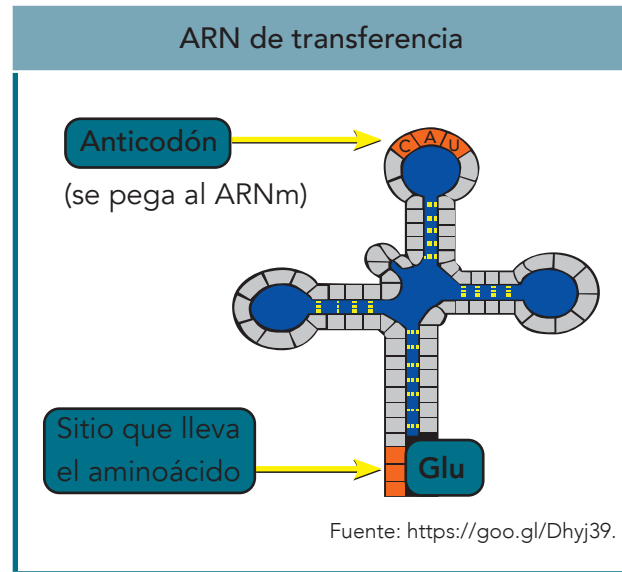
Presenta dos subunidades, una pequeña que capta al ARNm y que se une con una subunidad grande, como si fuera una hamburguesa. Al ensamblarse, el ripo-

soma presenta en su interior los sitios A, P y E, que es donde actúa el ARN ribosómico o ribosomal (ARNr) que procede del ARN nucleolar (ARNn), originado en el nucléolo.

El ARNr traduce los codones procedentes del ARNm en dirección 3' a 5'; el primer codón a traducir es AUG (adenina-uracilo-guanina).

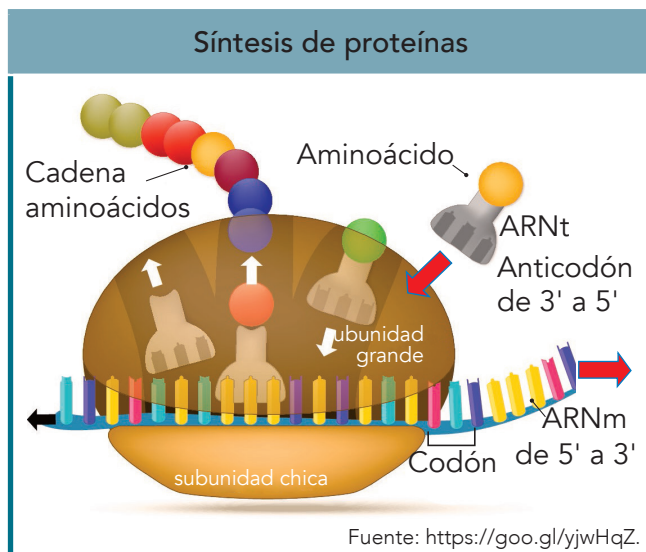
Por otro lado, el ARN transferencia (ARNt), que tiene forma de trébol, en un extremo codificará para cada codón información complementaria llamada **anticodón**. Dependiendo del anticodón se adicionará un aminoácido, como se observa en la figura.

De esta forma, el anticodón que se forma para el primer codón es UAC (uracilo-adenina-citosina), que corresponde a una metionina, lo que se puede verificar en el código genético de los aminoácidos. Este será el primer aminoácido que inicie la formación de una proteína. Los anticodones se leen de 3' a 5'.



Código genético de los aminoácidos									
		Segunda base de codón							
		U	C	A	G				
Primera base de codón	U	UUU } Phe	UCU }	UAU } Tyr	UGU } Cys	Tercera base de codón	U		
		UUC }	UCC } SER	UAC }	UGC }		C		
		UUA } Leu	UCA }	UAA }	UGA }		A		
		UUG }	UCG }	UAG }	UGG } Trp		G		
	C	CUU }	CCU }	CAU } His	CGU }		U		
		CUC } Leu	CCC } Pro	CAC }	CGC } Arg		C		
		CUA }	CCA }	CAA } Gln	CGA }		A		
		CUG }	CCG }	CAG }	CGG }		G		
	A	AUU }	ACU }	AAU } Asn	AGU } Ser		U		
		AUC } Ile	ACC } Thy	AAC }	AGC }		C		
		AUA }	ACA }	AAA } Lys	AGA } Arg		A		
		AUG } Met	ACG }	AAG }	AGG }		G		
	G	GUU }	GCU }	GAU } Asp	GGU }		U		
		GUC } Val	GCC } Ala	GAC }	GGC } Gly		C		
		GUA }	GCA }	GAA } Glu	GGA }		A		
		GUG }	GCG }	CAG }	GGG }		G		

Fuente: <https://goo.gl/smbxNU>.



Cada anticodón se ensambla con un codón, y los aminoácidos se van desplazando del sitio E al A y de este al P; este paso se llama **translocación**. Los aminoácidos se unen mediante enlaces peptídicos por la enzima peptidil transferasa; este proceso se llama **elongación** y se repite hasta llegar el codón de término, que es último paso. Finalmente, los ribosomas se desensamblan para la siguiente síntesis de proteínas.



Actividad (10 minutos)

Como científico, en un ejemplo, determina las posibles secuencias de aminoácidos que debe seguir una cadena para formar una proteína. Básate en el código genético, sin olvidar que su inicio es metionina, secuencia a seguir valina, serina, treonina, triptófano, alanina, glicina, aspartato, prolina.



Evaluación (5 minutos)

Observa el siguiente video y ve mencionando cada proceso que se fue abordando en clase:

http://e-educativa.catedu.es/44700165/aula/archivos/repositorio/3250/3374/html/33_arn_tipos_estructura_y_funcin.html



Glosario

Codificación: es una comunicación mediante una simbología específica de conversión aplicando las reglas de un código predeterminado. Ejemplo el código genético.

Dogma: flujo de información de la biología molecular; es una parte esencial de la expresión génica.

Replicación: mecanismo que permite al ADN duplicarse, es decir, formar nuevas moléculas idénticas a las originales.

Transcripción: es el primer paso de la expresión génica; esta etapa consiste en copiar la secuencia de ADN de un gen para producir una molécula de ARN.

Traducción: parte del proceso general de la expresión génica en el que se convierte una secuencia de ARNm en una cadena de aminoácidos para formar una proteína.

Para saber más del tema

Lee el artículo *Una sola noche sin dormir aumenta los niveles de la proteína del Alzheimer en el cerebro* de María Cervantes, el cual puedes consultar en la siguiente dirección electrónica: <https://nmas1.org/news/2018/04/10/alzheimer-sueno>.



Saber más

Bibliografía

- Biggs, Alton et al. (2012). Biología. China: McGraw Hill.
- Falcón Gutiérrez, Mariana Ivonne (s/f). Bioquímica del nitrógeno y regulación genética. Cap. 4 estructura de los ácidos nucleicos.



Bibliografía

Mesografía

- <https://www.youtube.com/watch?v=ks0cTwDh9g4>
- <https://sites.google.com/site/bqmarianaivonnefalcongutierrez/> https://www.youtube.com/watch?v=8_JEKZoIW2A
- http://e-ducativa.catedu.es/44700165/aula/archivos/repositorio/3250/3374/html/33_arn_tipos_structura_y_funcin.html

1.3 Organización del material genético

Objetivo

Reconocer cómo el ADN se empaqueta dentro del núcleo formando una gran cadena de información genética.



Objetivo

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

En equipo de tres mencionen qué significan las palabras:

Histonas: _____

Plásmido: _____



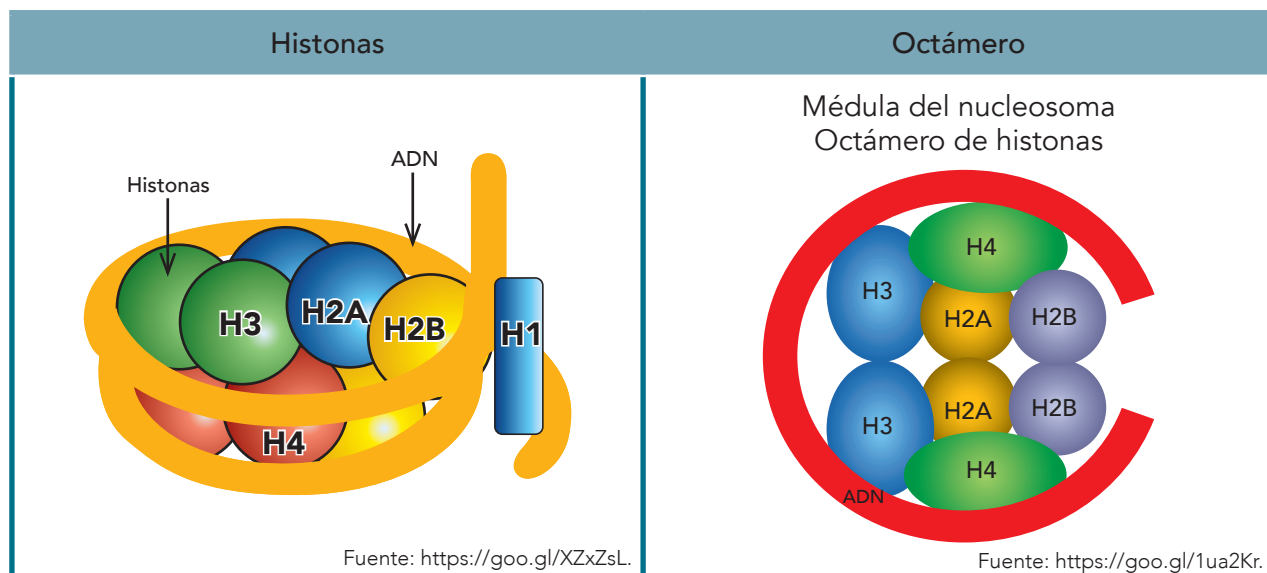
Conocimientos previos

Desarrollo de contenido (30 minutos)

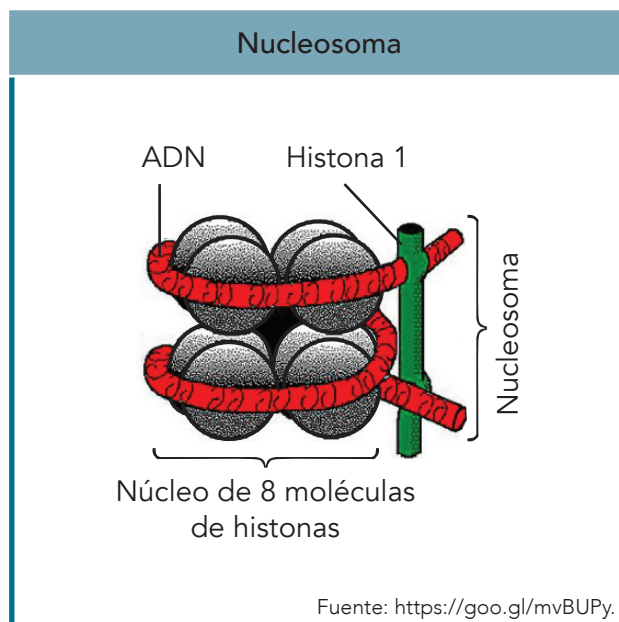
Una vez estudiado cómo está formado el ADN, ahora conoceremos cómo está contenido dentro del núcleo.



Contenido temático



En los organismos procariontes, el ADN está empaquetado en un solo cromosoma circular dentro del nucleóide, mientras que en los eucariontes la compactación de ADN dentro del núcleo es más compleja: enrolla sus largas cadenas de contenido genético alrededor de unas proteínas básicas llamadas **histonas**, denominadas H2A, H2B, H3 y H4, un par de cada una, y de la H1. Las cuatro primeras histonas, en pares, son unidas por el ADN y forman el **nucleosoma**, es decir, está formado por un octámero de histonas. Cada octámero está asociado a unos 200 pares de bases de ADN, que suponen un par de vueltas de la doble hélice alrededor del octámero; de estos 200, unos 140 rodean al octámero de histonas formando la **médula del nucleosoma**; del resto, denominado **ADN espaciador**, **ADN ligador** o **linker**, una parte se asocia con la histona 1 y otra queda libre. Las fibras de cromatina se asemejan a un **collar de perlas**, por lo cual reciben ese nombre, y constituyen la estructura terciaria del ADN y el primer nivel de empaquetamiento, en el que las perlas son los nucleosomas; esta fibra tiene un diámetro de 11 nanómetros.



El ADN ligador está formado por un tramo de ADN que une un nucleosoma con otro y una histona H1; a esta estructura se le denomina **fibra de cromatina de 100 Å**.

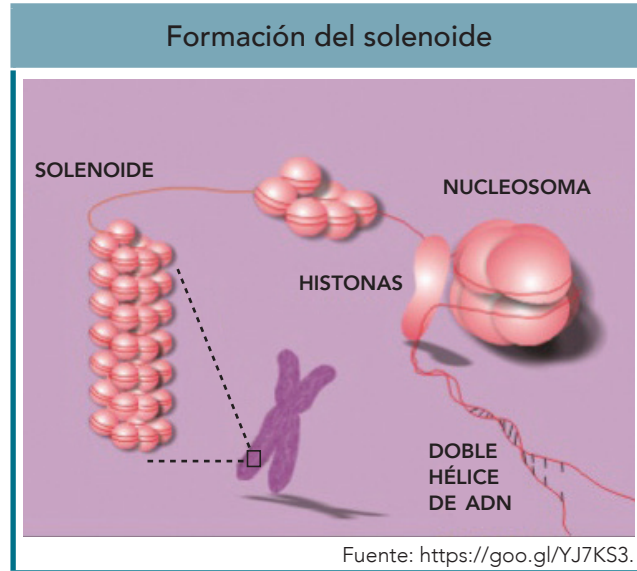
La fibra de cromatina de 100 Å, se empaqueta y forma una fibra de cromatina de 300 Å. El enrollamiento del conjunto de nucleosomas recibe el nombre de

solenoides, que es la estructura cuaternaria del ADN y segunda de empaquetamiento.

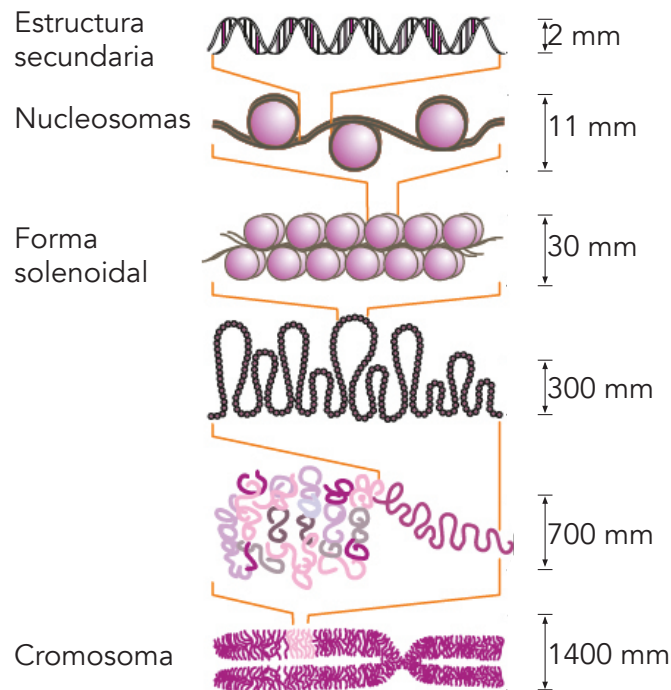
Los solenoides se enrollan formando la cromatina del núcleo interfásico de la célula eucariota (eucromatina).

Mientras tanto, los solenoides, con un diámetro de 30 nm, forman bucles asociándose a un armazón proteico no histónico; cada uno de estos bucles contiene alrededor de 100 000 pares de bases de ADN.

Cuando la célula va a dividirse, la cromatina se condensa aún más y los bucles se compactan mediante nuevos enrollamientos dando lugar a fibras de mayor diámetro –visibles en el microscopio–, que forman los **cromosomas** (heterocromatina).



Niveles de condensación o empaquetamiento del ADN



Fuente: <https://goo.gl/oPKKhv>.

Actividad (10 minutos)

En equipo investiguen si la siguiente aseveración es correcta:

La longitud de ADN que contiene una célula eucariota es 100 000 veces mayor que el diámetro de su núcleo.



Actividad



Evaluación (5 minutos)

Dibuja en tu cuaderno los niveles estructurales y de empaquetamiento del ADN.

Glosario

Histónico: que carece de las proteínas histonas.

Interfase: fase del ciclo celular en la que la célula se encuentra en aparente reposo, es decir, la célula hija acaba de generarse y su cromatina se encuentra dispersa en el núcleo.

Linker: espacio que se forma del ADN, entre los nucleosomas para formar el collar de perlas.

Nucleosoma: es el primer empaquetamiento que tiene el ADN, por acción de las histonas.

Octámero: unión de los pares de proteínas histonas (H2A, H2B, H3 y H4), mediante la doble hélice del ADN, y que forma el nucleosoma.

Para saber más del tema

Para que comprendas mejor, te recomiendo que visites la siguiente liga: http://depa.fquim.unam.mx/amyd/archivero/08Genomas_24948.pdf

Bibliografía

- Falcón Gutiérrez, Mariana Ivonne (s/f). Bioquímica del nitrógeno y regulación genética. Cap. 4 estructura de los ácidos nucleicos.
- Pérez Villalva, Orestes (2015). *Temas selectos de biología. Libro de texto basado en competencias*. México: Universidad Autónoma del Estado de México.
- Rivas Arsaluz, Cindy Ursula (2017). *Herencia y Evolución. Libro de texto basado en competencias*. México: Universidad Autónoma del Estado de México.

Mesografía

- <https://sites.google.com/site/bqmarianaivonnefalcongutierrez/>
- <http://centros.edu.xunta.es/iesastelleiras/depart/bioxeo/pres2b/acnuc.pdf>

1.3.1 Cromosomas. Concepto estructura y funciones. Cariotipo humano



Objetivo

Conocer cómo estructuras tan diminutas contenidas en el núcleo son capaces de marcar las diferencias entre los seres vivos.

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Dibuja cómo te imaginas que es el cromosoma que guarda tus características físicas.



Conocimientos previos

Desarrollo de contenido (30 minutos)



Contenido temático

¿Qué es un cromosoma y qué contiene?

El material genético de todas las células eucariotas se localiza en el núcleo y dentro de este en unas estructuras llamadas **cromosomas**, que tienen forma de X.

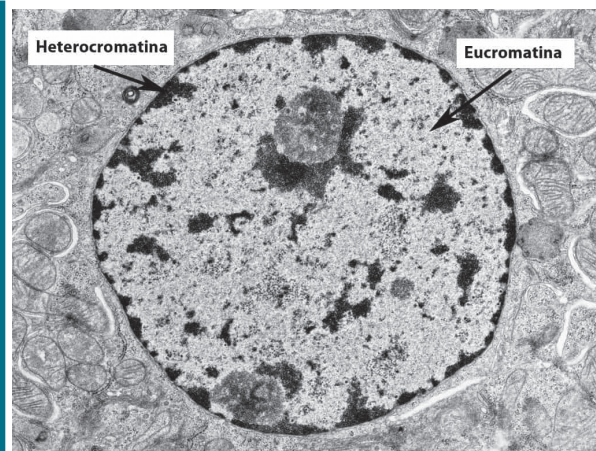
Cada cromosoma está conformado por una molécula de ADN asociada a proteínas (histonas y no histonas) llamada **cromatina**.

La cromatina tiene dos estadios.

1. Cuando la célula se localiza en periodo de interfase, la cromatina se observa microscópicamente en forma de hilos o no condensada y se llama **euromatina**.
2. Cuando la célula va a entrar en periodo de división celular (mitosis), la cromatina se condensa; se llama **heterocromatina** y tiene forma de X (Alberts *et al.*, 2006).

En la imagen, a la derecha, se observa que la euromatina tiene un color claro, debido a que no se encuentra condensada, y la heterocromatina uno oscuro, por hallarse compactada; estas deben verse como en los numerales 3 y 5, de la imagen inferior.

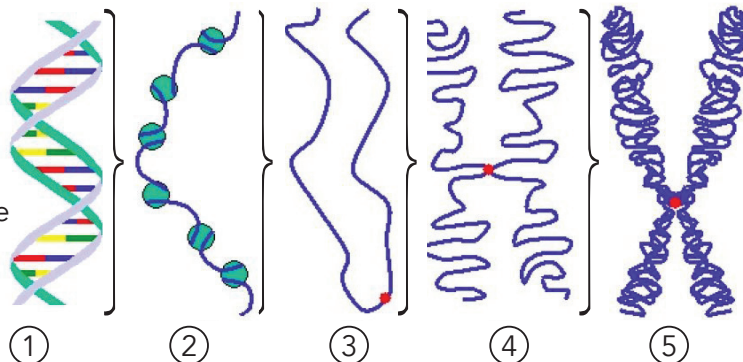
Euromatina y heterocromatina



Fuente: <https://goo.gl/WdrDfM>.

Diferenciación entre las dos cromatinas

1. Hebra simple de ADN
2. Hebra de cromatina con histonas en forma de cuentas de collar
3. Cromatina en interfase con centrómero
4. Cromatina condensada en profase
5. Cromosoma durante la metafase



Fuente: <https://goo.gl/NM9dBW>.



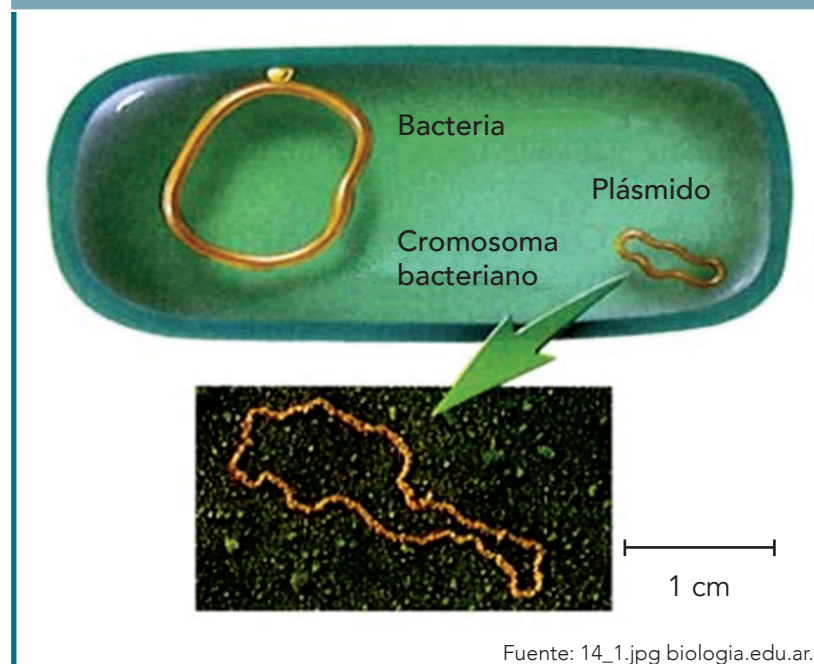
De acuerdo con el tipo de célula que los contiene, los cromosomas pueden ser:

- Procariontes (o bacterianos)
- Eucariontes

El cromosoma bacteriano es una molécula de ADN dispuesto en forma:

- Circular
- Súper enrollado (compacto).
- Plegado en regiones llamadas **dominios**, unidos a proteínas básicas no histonas, pero análogas a estas.
- Los dominios a su vez tienen gran cantidad de bucles.
- El cromosoma bacteriano está localizado en una porción del citoplasma llamada **nucleoide**.
- El nucleoide es una masa de filamentos que mantiene unidos los extremos de los bucles de los dominios que pliegan el cromosoma.
- Cada bucle se asocia con pequeñas proteínas básicas en paquetes de cuentas.

Esquema y fotografía de cromosoma bacteriano y plásmido



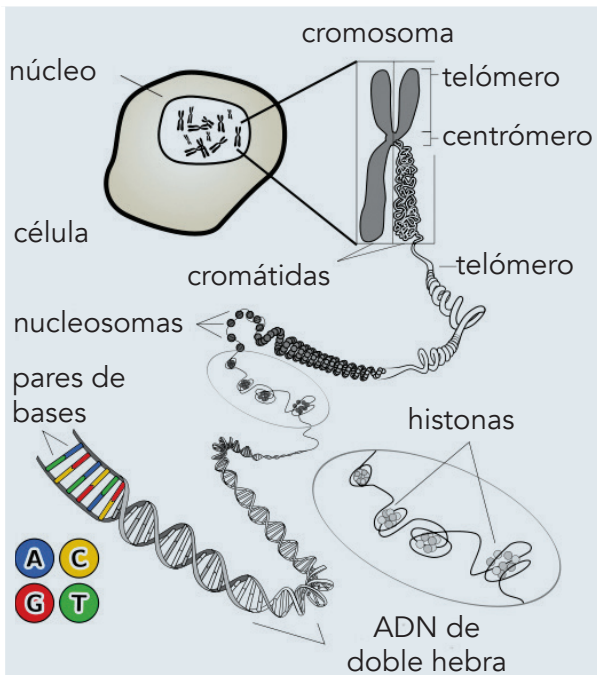
La célula bacteriana suele tener uno o más plásmidos, que son:

- Pequeñas moléculas de ADN circular.
- En su mayoría están súper enrollados (compactos).
- Cada plásmido contiene genes que sirven para su propia replicación (autónoma) y sincronizada con la replicación del cromosoma bacteriano.
- Tienen funciones celulares no esenciales, por ejemplo, la fertilidad, resistencia a drogas, secreción de colicinas (para matar a otras bacterias).

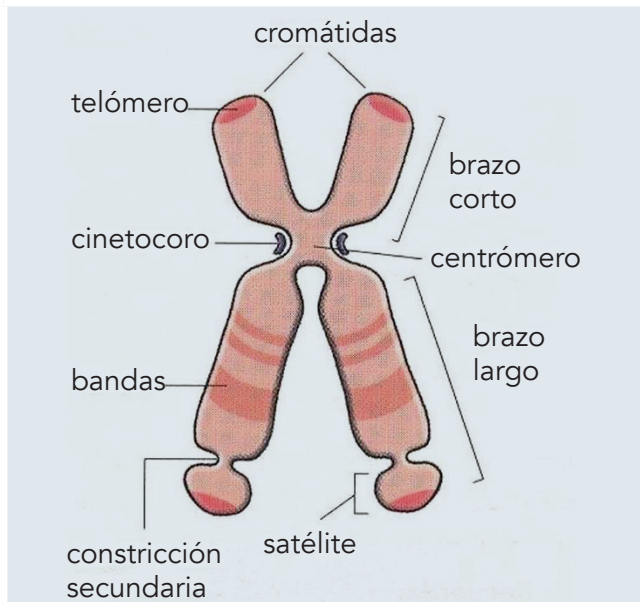
El cromosoma eucarionte es una molécula única de ADN unida a proteínas histonas y otras proteínas.

En un cromosoma se distinguen las siguientes partes:

Cromosoma eucarionte que contiene ADN y está dentro del núcleo celular



Fuente: 350pxChromosomees.svg.png es.wikipedia.org.



Fuente: cromosoma_www_colesrolfamiliar_com_n_cgibin_ima-ges_cromosomac.gif- geneticabioterio.wordpress.com

- Cuatro brazos o extremidades: dependiendo de la posición del centrómero, los brazos pueden ser cortos, largos o iguales.
- Los cromosomas divididos longitudinalmente constituyen las cromátidas, es decir, un cromosoma está formado por dos cromátidas.

De cromosoma a cromátida



Cromosoma metafásico formado por dos cromátidas hermanas: DNA duplicado



El cromosoma en las células hijas tras la segregación

Fuente: <https://goo.gl/qPBvcG>.



Los telómeros tienen varias características:

- Impiden que los cromosomas se adhieran entre sí.
- Intervienen en el apareamiento entre cromosomas homólogos.
- Favorecen el intercambio de genes entre cromosomas homólogos durante la meiosis.
- En el hombre están formados por la secuencia TTAGGG, en dirección 5' a 3', que se repite aproximadamente 2 000 veces.
- Se acortan después de cada división celular y al llegar a un límite hacen que la célula salga del ciclo celular hacia el estado G0 (G cero).
- Al desgastarse demasiado se activa la muerte celular programada (apoptosis).
- Tanto el centrómero como los telómeros contienen ADN no codificante (carente de genes).
- El centrómero (específicamente su cinetocoro) interviene en la separación de los cromosomas durante el periodo M del ciclo celular en la anafase.

El número de cromosomas eucariontes es variable en cada especie y se encuentra dentro del núcleo en forma de cromatina, ya sea como eucromatina o heterocromatina.

La eucromatina es laxa (más difusa y menos empaquetada) porque el ADN que contiene está siendo transcrito.

La heterocromatina es compacta (empaquetada fuertemente por las histonas) y su ADN es inactivo transcripcionalmente.

La heterocromatina se condensa durante la mitosis o la meiosis, haciendo visibles los cromosomas.

La máxima condensación de la cromatina de los cromosomas se efectúa en metafase. Los cromosomas pueden ser simples (s) y dobles (d). Un cromosoma s está formado por una cromátida constituida por un brazo corto o *p* y uno largo o *q*, separados por un estrechamiento denominado **centrómero**, y en los extremos de los brazos se localizan los **telómeros**.

Los cromosomas *d* tienen dos cromátidas con sus telómeros, unidos por un solo centrómero.

Los brazos *p* y *q* de las cromátidas se dividen en regiones, estas a su vez en bandas y estas en subbandas; dichas divisiones se nombran por números crecientes a partir del centrómero hacia los telómeros.

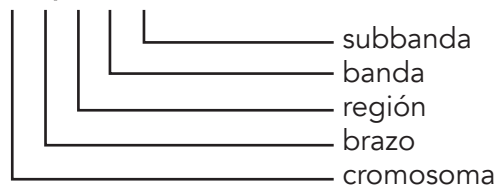
Al estudio de los cromosomas y de sus anomalías se le denomina **citogenética**.

Para estudiar los cromosomas, se tiñen con sustancias que se absorben de diferente manera en distintas partes del cromosoma, lo que da lugar a las llamadas **bandas**.

Las bandas ayudan a localizar anomalías estructurales y a identificar correctamente los cromosomas; por ejemplo, si leemos: **deleción 22q11.2**, esto refiere que la pérdida se localiza en el cromosoma 22, brazo largo, región 1, banda 1 y la subbanda 2 (las subbandas se separan de las bandas con un punto decimal).

Interpretación de la nomenclatura de bandas cromosómicas

7q31.2



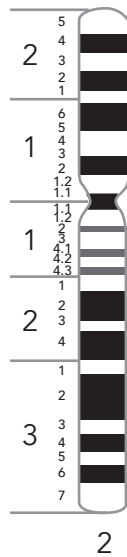
Observación: 7q31.2 es el locus el gen de la fibrosis quística.

Fuente: imagen 4.jpg http://www.fmv-uba.org.ar/grado/medicina/ciclo_biomedico/primer_a%F1o/histologiasp

La palabra cromosoma deriva del griego **croma**, que significa "color", debido a las propiedades de tinción que presenta.

Una banda es una porción que se distingue de sus adyacentes, y es oscura o clara según la técnica de bandeo que se utilice; cabe resaltar que una porción oscura con una técnica de tinción puede ser clara con otra.

Esquema y fotografías de cromosomas humanos con bandeo de alta resolución del par 2 en prometafase



Fuente: 1018bG.gif-genomasur.com

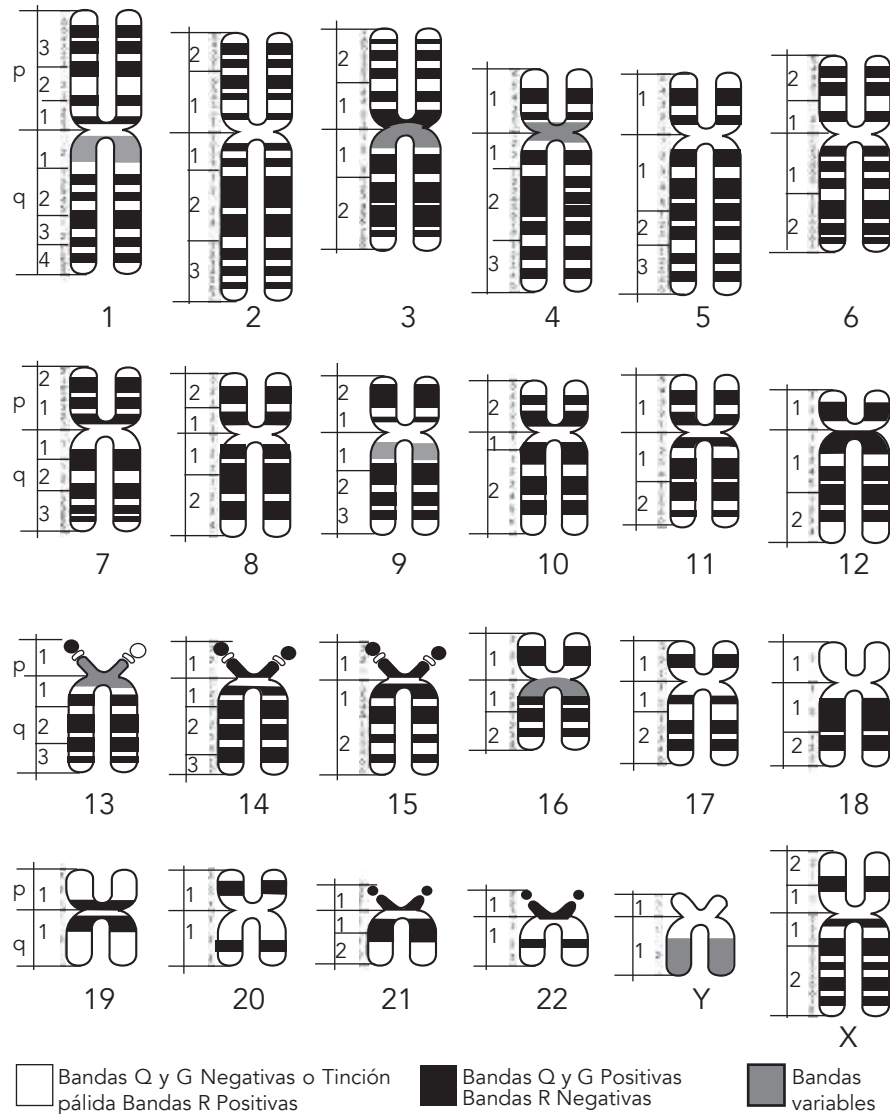
Existen varias técnicas de tinción para producir patrones específicos de bandeo cromosómico, por ejemplo:

- Bandas de quinacrina (Q): produce bandas fluorescentes brillantes.
- Bandas de giemsa (G): las bandas oscuras son brillantes con la técnica de quinacrina.
- Bandas reversas (R): dan un patrón inverso de las bandas Q y G.
- Bandas teloméricas (T): resaltan los telómeros.



- Bandas para la heterocromatina constitutiva cercana a los centrómeros (C): resaltan las regiones centroméricas.
- Bandas de alta resolución: también denominadas bandas de prometáfase, permiten teñir las subbandas con técnicas G o R en etapas tempranas de la mitosis (profase o prometáfase), cuando no están muy condensados los cromosomas.
- Bandas región de organizadores nucleolares (NOR): utilizan plata para teñir las regiones organizadoras del nucléolo (cromosomas acrocéntricos en el hombre).

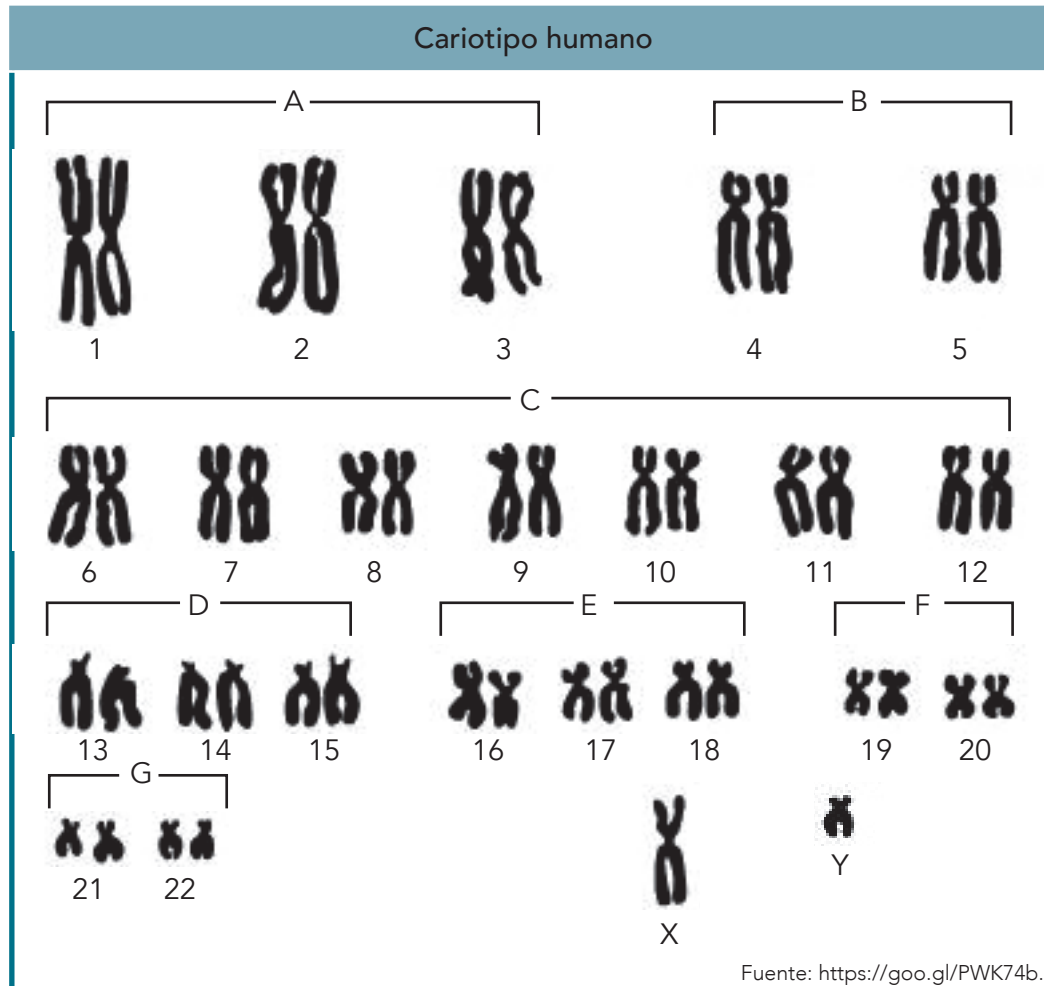
Identificación de las bandas cromosómicas del cariotipo de acuerdo con el sistema internacional



Fuente: mgb1_f4.gif drscope.com

Para su estudio, también es útil el **cariotipo**, es decir, el ordenamiento de los cromosomas según su tamaño y la ubicación de su centrómero. Pueden ser:

- Metacéntricos: su centrómero se localiza cerca del centro.
- Acrocéntricos: su centrómero se localiza cerca del extremo.
- Submetacéntricos: su centrómero se localiza entre el extremo y el centro.

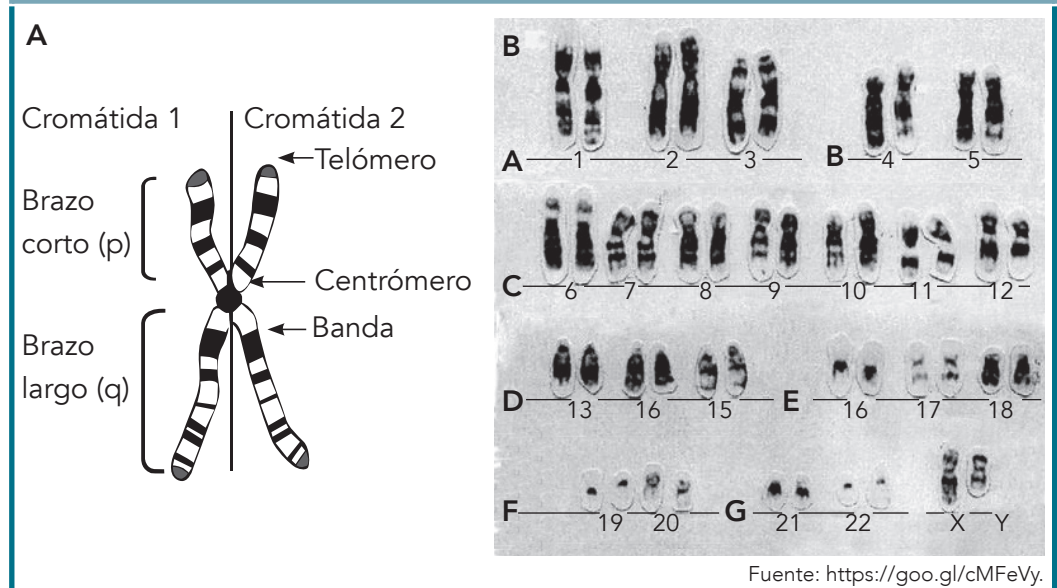


Tradicionalmente, los cromosomas se ordenan por tamaños, desde los más grandes (el par 1) a los más chicos (el par 22), y están agrupados con letras, desde la A hasta la G:

- Grupo A: incluye los pares 1 y 3 (metacéntricos) y el par 2 (submetacéntricos).
- Grupo B: incluye los pares 4 y 5 (submetacéntricos).
- Grupo C: incluye los pares 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12 y X (submetacéntricos).
- Grupo D: incluye los pares 13, 14 y 15 (acrocéntricos con satélites).
- Grupo E: incluye los pares 16 (metacéntrico), 17 y 18 (submetacéntricos).
- Grupo F: incluye los pares 19 y 20 (metacéntricos).
- Grupo G: incluye los pares 21 y 22 (acrocéntricos con satélites) y el cromosoma Y (acrocéntrico).



Esquema de cromosoma metacéntrico humano y cariotipo bandeado masculino normal



Fuente: <https://goo.gl/cMFeVy>.

Un cariotipo generalmente se hace con cultivo de linfocitos de sangre periférica, al que:

- Se le agrega colchicina o Colcemid para detener la mitosis en metafase e inhibir el huso acromático.
- Se introduce en solución hipotónica (con poca sal) para que se hinchen las células.
- Una vez sedimentadas, se deja caer una gota de sedimento sobre un portaobjetos, lo que ocasiona la ruptura del núcleo y la separación de los cromosomas.
- Se tiñen los cromosomas.
- Se fotografía y se imprime dicha fotografía.
- Se recortan los cromosomas.
- Se ordenan por tamaños, dejando los sexocromosomas al final en el extremo derecho.

A la descripción del cariotipo se le denomina **fórmula cromosómica** y se organiza de la siguiente manera:

- Primero se escribe el número total de cromosomas, incluidos los sexuales.
- Se agrega una coma.
- Se escriben los cromosomas sexuales.
- Ejemplos: 46, XX (cariotipo normal humano femenino)
46, XY (cariotipo normal humano masculino)
- Si hay aberraciones numéricas o estructurales, estas se escriben a continuación luego de una coma. Ejemplos:
 - 47, XY, +21: cariotipo anormal humano masculino con 47 cromosomas, con una trisomía, es decir, un cromosoma adicional en el par 21.

- 69, XXY: cariotipo anormal, con 69 cromosomas, 2 cromosomas X y 1 cromosoma Y (triploide).
- 46, XX, 5q-: cariotipo femenino anormal, con 46 cromosomas, que muestra una pérdida de material genético en el brazo largo del cromosoma 5.

Actividad (10 minutos)

En equipo, investiguen con ayuda del celular:

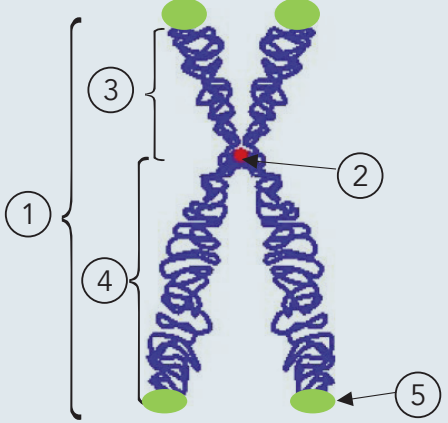
1. ¿Qué alteración en los cromosomas ocasiona el síndrome de Down?
2. ¿En qué momento se produce la alteración cromosómica que da origen al síndrome de Down?



Actividad

Evaluación (5 minutos)

Identifica las partes del cromosoma y contesta las preguntas correspondientes.

 Fuente: Chromosomeupright.png es. wikipedia.org (modificada).	1.
	2.
	3.
	4.
	5.
6. ¿En qué etapa de la mitosis se encuentra este cromosoma?	
7. ¿Cuál es su clasificación según la ubicación de la estructura número 2?	
8. ¿Qué tipo de ADN contienen las estructuras 2 y 5?	
9. ¿En qué grupos del cariotipo humano está ubicado este tipo de cromosoma?	
10. ¿A qué pares del cariotipo humano corresponde este tipo de cromosomas?	



Evalúa

Con la información anterior, realiza individualmente mínimo un mapa mental que contenga los aspectos que consideres más importantes.



Glosario

Acrocéntrico: tiene el centrómero en posición subterminal (cerca de su extremo).

Centrómero: zona de estructura compleja situada normalmente en la constricción primaria del cromosoma, en cuyo nivel se unen los brazos de las cromátidas. Es el último elemento que se desdobra en la división cromosómica, al cual se ancla el cinetocoro; contiene ADN sin genes.

Centrosoma: centro organizador de microtúbulos; está situado junto al núcleo celular y constituido, generalmente, por dos centriolos rodeados de un material proteico pericentriolar. Área pequeña adyacente al núcleo de células eucariotas que contiene un material granular alrededor de los dos centriolos; es el principal organizador microtubular de la célula.

Cinetocoro: complejo multiproteico que se tiñe intensamente en el centrómero de un cromosoma y constituye el lugar de anclaje al que se unen los microtúbulos del huso durante los procedimientos de meiosis o mitosis.

Citogenética: rama de la biología dedicada al estudio de los cromosomas: estudio de la herencia y variación.

Colicina: sustancia antibacteriana (proteínicas en su mayor parte) que producen algunas bacterias coliformes intestinales.

Cromátida: cada una de las copias resultantes de la división de un cromosoma en la mitosis, y que se une a su cromátida hermana por el centrómero.

Cromatina: sustancia albuminoidea fosforada que, en forma de gránulos, filamentos, u otros, se encuentra en el núcleo de las células y se tiñe intensamente por el carmín y los colorantes básicos de anilina; forma el conjunto de ADN, histonas y proteínas del núcleo de las células eucariotas.

Eucarionte: organismo formado por células eucariotas.

Histona: moléculas proteínicas básicas que se encuentran en los cromosomas eucarióticos; son responsables de compactar el ADN para que quepa en el núcleo. Junto con el ADN, forman la cromatina sobre la base de unas unidades conocidas como nucleosomas.

Linfocito: célula linfática, variedad de leucocito.

Metacéntrico: cromosoma cuyo centrómero está en posición media y sus brazos adoptan forma de V.

Nucleoide: región citoplásmica en la que se localiza el material genético de las células procariotas.

Nucleosoma: subunidad globular en forma de cuenta de rosario, de cromatina formada por histona y ADN que aparece en la interfase. Unidad básica repetida que contiene aproximadamente 200 pb (pares de bases nitrogenadas) de ADN asociadas con una partícula proteica.

Octámero de histonas: estructura de ocho histonas que forma la pieza central del nucleosoma.

Plásmido: anillo de ADN extracromosómico que se replica de forma autónoma, especialmente en bacterias.

Procarionte: organismo formado por células procariotas.

Satélite: segmento distal de un cromosoma separado del resto por un pedúnculo o constricción secundaria.

Submetacéntrico: que tiene el centrómero en posición subcentral (entre el centro y su extremo).

Telómero: parte final del cromosoma considerado como una estructura que se perpetúa.

Para saber más del tema

1. Investiga los cariotipos de los siguientes síndromes: Patau, Down, Cri-du-Chat, Turner, Klinefelter. Posteriormente, compara tus resultados con los de tus compañeros.
2. Investiga la aplicación de la técnica de FISH (hibridación fluorescente *in situ*) en:
 - a) Cromosomas en etapa de interfase
 - b) Etapa prenatal
3. Investiga la aplicación de la técnica CGH (hibridación genómica comparada) en células cancerígenas.



Bibliografía

- Pérez Villalva, Orestes (2015). *Temas selectos de biología. Libro de texto basado en competencias*. México: Universidad Autónoma del Estado de México.

1.3.2 Cromosomas autosómicos y sexuales

Objetivo

Conocer que existen dos tipos de cromosomas con funciones específicas.



Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

En pares contesten las siguientes preguntas:

1. ¿Quién determina el sexo cromosómico de un nuevo ser, el padre o la madre?
2. ¿Por qué? ¿Si ambos tienen el mismo número de cromosomas?



Desarrollo de contenido (30 minutos)

Las células humanas presentan dos tipos de cromosomas:

- Los somáticos o autosómicos: representados en el cariograma desde el par 1 al par 22 (44 cromosomas). Una de sus características es no tener





siempre el mismo tamaño. El autosoma más grande es el cromosoma 1, que contiene en su interior 2 800 genes, seguido del cromosoma 2 con 750 genes, siendo así que un gen de cada par pertenece a la madre y el otro gen al padre.

Los sexuales, heterocromosomas o gonosomas: representados cariotípicamente en el par 23 como XY, son independientes uno del otro porque determinan el sexo. Las hembras tienen cromosomas iguales X, X, por lo que son homogaméticas, mientras que en los machos el juego cromosómico sexual es XY, lo que los hace heterogaméticos.

La probabilidad de una combinación XX (hembra) o XY (macho) durante la fecundación es de 50%.



Actividad (10 minutos)

Lee el siguiente artículo.

Autosomas sexuales

Javier Flores

Con el paso del tiempo y los avances en la investigación científica y clínica, la clasificación de los cromosomas en dos tipos: sexuales y autosomas, aparece como algo completamente arbitrario y sin ningún sentido. En los humanos, por ejemplo, el núcleo de las células contiene 46 cromosomas, estructuras que son claramente visibles en algunas fases de la división celular. Es donde se encuentra empaquetada la larga cadena de ácido desoxirribonucleico (ADN), la molécula responsable de la transmisión de los rasgos hereditarios y del desarrollo de las estructuras y funciones del organismo. En la escuela nos han enseñado que del total de cromosomas sólo 2 son sexuales y el resto son autosomas (22 pares).

La razón para nombrarlos así es que los cromosomas sexuales fueron muy útiles inicialmente para diferenciar a los sexos en las distintas especies. Por ejemplo, en los humanos, la presencia de 44 autosomas más dos cromosomas sexuales XY (46, XY) se convirtió en el equivalente a ser hombre, mientras la combinación 46, XX, lo era de ser mujer; algo que no puede considerarse incontrovertible, pues existen múltiples excepciones (como los hombres 46, XX y las mujeres 46, XY, entre otros desórdenes del desarrollo sexual), a las que me he referido varias veces en este mismo espacio y sobre las cuales no abundaré ahora.

Lo que resulta interesante, es que esta clasificación llevó a construir una imagen sobre el genoma en la que existen compartimentos, es decir, regiones especializadas, encargadas de guiar el desarrollo de los órganos sexuales, los procesos reproductivos, e incluso, la identidad sexual. Estas regiones o compartimentos serían los cromosomas sexuales. Esto implica una jerarquización, según la cual son estos cromosomas los que comandan el desarrollo sexual y reproductivo, mientras los autosomas servirían para otras cosas muy distintas.

La propia definición de autosoma en los diccionarios médicos o de genética es ejemplo de lo señalado. Con pocas variaciones es la siguiente: todo aquel cromosoma que no es un cromosoma sexual, lo cual no nos dice gran cosa, o más bien nos dice nada. Hay otras que son más pedagógicas, por ejemplo, el glosario de términos genéticos del National Human Genome Research Institute señala: Un autosoma es cualquiera de los cromosomas numerados, a diferencia de los cromosomas sexuales. Los seres humanos tienen 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales (X e Y). Tampoco nos ayuda, pero revela las dificultades para entender y explicar qué son los autosomas. Finalmente, el glosario del Genetics Home Reference de los Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidos agrega en la definición otra cualidad que ya vale la pena: Un cromosoma que no está involucrado en la determinación del sexo. Es decir, los autosomas no forman parte del compartimento en el que se determina el sexo.

Este ninguneo a los autosomas, tendrá que detenerse en algún momento, pues existen datos muy claros de su importante participación en al menos tres aspectos diferentes de la sexualidad humana: a) el desarrollo de los órganos sexuales, b) las funciones reproductivas y c) la identidad sexual. Además, para el caso específico de la determinación sexual, el desarrollo del ovario parece estar regulado por genes localizados en un autosoma, el cromosoma 1, y no en los cromosomas sexuales.

Una de las formas más comunes para determinar la función de los genes, ha sido a través de la patología, es decir, de las enfermedades de origen genético. Cuando hay una falla en algún gen (región funcional de la cadena de ADN), ocurren defectos en el desarrollo de los diferentes órganos desde las etapas embrionarias (como las manos o los testículos), o bien en diferentes funciones (como la coagulación de la sangre, o la movilidad de los espermatozoides, por ejemplo). Mediante esta estrategia, es posible establecer cuál es la función de los genes en condiciones normales.

Por ejemplo, cuando hay alguna mutación en un gen llamado SRD5A2, que se localiza en el cromosoma 2, hay una deficiencia de una enzima (5-alfa reductasa) que es la responsable de una reacción química que convierte a la hormona testosterona en dihidrotestosterona (DHT) la cual es esencial para el desarrollo de los caracteres sexuales masculinos. Las personas afectadas nacen con genitales de apariencia femenina o signos severos de ambigüedad sexual y aproximadamente la mitad son criados como niñas, a pesar de ser genéticamente masculinos (46, XY); son además infértiles o subfértiles. Este síndrome es una clara muestra del papel que desempeña un autosoma en el desarrollo de los órganos sexuales, la función reproductiva y la identidad sexual. Pero no es el único, pues al menos 17 autosomas participan en alguna de estas funciones.

Lo anterior indica que la idea de compartimentos y jerarquías en el genoma respecto a las funciones sexuales y reproductivas puede ser puesta en duda. Los autosomas, y no solamente los cromosomas sexuales, desempeñan un papel de gran importancia en la regulación de estos procesos.



Evalúa

Evaluación (5 minutos)

Redacta un comentario sobre la lectura y coméntalo con el grupo. Anota las conclusiones que surjan, si es que la hay.



Glosario

Glosario

Autosomas: son los cromosomas que identifican las características físicas, patológicas, comportamentales y químicas de un organismo con carácter hereditario o causado por un factor externo, independientemente del sexo cromosómico.

Subfértiles: no significa ser estéril ni infértil, sino que se retarda el tiempo para quedar embarazada o que el producto no se desarrolla o que nace prematuramente.



Saber más

Para saber más del tema

Te sugiero que consultes la sección de Genética del periódico *El País*, ya que contiene gran variedad de artículos sobre este tema. Puedes consultarla en la siguiente dirección: <https://elpais.com/tag/genetica/a/150>.



Bibliografía

Bibliografía

- Audesirk, Teresa (1997). *Biología 1. Unidad en la biodiversidad*. México: Prentice Hall.
- Flores, Javier (2 de julio del 2013). "Autosomas sexuales" en *La Jornada*, disponible en: <http://www.jornada.unam.mx/2013/07/02/opinion/a03a1cie>.
- Karp, Gergely (2008). *Biología celular y molecular*. México: McGraw Hill.

Mesografía

- <https://www.lifeder.com/cromosomas-autosomicos/>
- <https://es.scribd.com/doc/162374675/Cromosomas-Sexuales-y-Autosomas>

1.3.3 Genes. Concepto, estructura y funciones



Objetivo

Objetivo

Conocer y comprender que tenemos una combinación de genes y que existen factores que pueden modificarlos.

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Enuncia mínimo tres situaciones que alteren los genes de los humanos.



Desarrollo de contenido (30 minutos)

Theodor Boveri y Walter S. Sutton propusieron que los cromosomas contenían los factores hereditarios enunciados por Gregorio Mendel; esto se conoció como **hipótesis de Boveri-Sutton**, la cual no fue aceptada de manera general, ya que no se basaba en experimentos sino en inferencias basadas en observaciones indirectas.

La teoría cromosómica de la herencia, desarrollada por el zoólogo Thomas Hunt Morgan y sus colaboradores, Alfred Henry Sturtevant, Herman Joseph Muller y Calvin Blackman Bridges, quienes realizaron sus estudios en la mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*) fue publicada en 1915 en el libro *El mecanismo de la herencia mendeliana*.

La teoría cromosómica de la herencia se puede resumir en los siguientes enunciados:

1. Los cromosomas son portadores de los genes (elementos hereditarios).
2. Durante las divisiones celulares los cromosomas se separan llevando consigo un gen (de cada par) a células diferentes, de tal manera que los genes paterno y materno se localizan en células diferentes.
3. Los genes pueden ser ubicados en el cromosoma que los contiene, lo que hace posible la construcción de mapas genéticos.
4. Los genes están alineados en los cromosomas homólogos.
5. Los genes se intercambian por recombinación (intercambio de secciones enteras de cromosomas) durante la meiosis.
6. Cuando dos caracteres permanecen juntos a lo largo de varias generaciones están ligados.
7. Los genes ligados no sufren intercambio o recombinación durante la meiosis.
8. Los genes ligados al no recombinarse se transmiten los dos caracteres juntos.
9. A más distancia entre genes, existe menos probabilidad de intercambio durante la meiosis, y a menor distancia hay más probabilidad de intercambio (Pérez Villalva, 2015).
10. Los cromosomas pueden tener distribuciones anómalas de algunos de sus segmentos, por ejemplo, translocaciones, duplicaciones y deficiencias.





Actividad (10 minutos)

Investiga las aportaciones de los siguientes autores a la teoría cromosómica de la herencia y relaciona ambas columnas. No olvides anotar tus fuentes de consulta.

Nota: dos números se repiten.

Autores		Aportaciones
1. Friedrich Leopold Augusto Weismann	()	Líder del grupo que desarrolló la teoría mendeliana-cromosómica
2. Johann Gregor Mendel	()	Propuso la teoría de la mutación como alternativa a la selección natural de Darwin
3. Wilhem Ludvig Johannsen	()	En su tesis doctoral propuso la posibilidad de crear mapas genéticos al situar los genes de acuerdo con su comportamiento durante la meiosis
4. Edward Murray East y Herman Nilsson-Ehle	()	Refutó la herencia de los caracteres adquiridos sostenida por Hipócrates
5. Thomas Hunt Morgan	()	Compartió con Morgan y Sturtevant el Premio Nobel de Fisiología y Medicina en 1933
6. Hugo de Vries	()	Descubrió los efectos de la radiación por rayos X en la mosca de la fruta
7. Alfred Henry Sturtevant	()	Propuso la herencia independiente de dos caracteres
8. Herman Joseph Muller	()	Propuso que existe la posibilidad de que en la formación de un carácter puede intervenir más de un gen
9. Calvin Blackman Bridges	()	Acuñó los términos gen, genotipo, fenotipo
	()	Estudió la recombinación de genes en la mosca de la fruta
	()	Realizó descubrimientos de la herencia ligada al sexo

Fuente: Pérez Villalva (2015).

Evaluación (5 minutos)

En equipos de cinco integrantes realicen una búsqueda semanal en internet sobre avances de la genética y elaboren una ficha que responda las siguientes preguntas: ¿qué? ¿quién? ¿dónde? ¿cuándo? Y realicen un comentario por equipo. No olvides citar tus fuentes de consulta.

¿Cuál es la relación que existe entre un gen y un cromosoma?



Evalúa

Glosario

Gen: unidad hereditaria que determina cada alternativa (alelo) de un carácter o rasgo genético.

Teoría cromosómica de la herencia: teoría que establece que los caracteres hereditarios residen en los cromosomas del núcleo.



Glosario

Para saber más del tema

Te sugiero consultar la sección de Genética de El País, la cual puedes buscar en la siguiente dirección: <https://elpais.com/tag/genetica/a>.

Algunos temas pueden ser:

Test de ADN 24genetics: así descubrí que tengo predisposición a las lesiones deportivas.

¿Estamos más cerca de clonar humanos?

El ADN del falso alienígena de Atacama desvela sus secretos



Saber más

Bibliografía

- Pérez Villalva, Orestes et al. (2015). *Temas selectos de biología. Libro de texto basado en competencias*. México: Universidad Autónoma del Estado de México.



Bibliografía

[illegible]



Módulo dos

Herencia no
mendeliana



MÓDULO 2. Herencia no mendeliana

2. Herencia no mendeliana

2.1 Segregación de cromosomas sexuales



Objetivo

Objetivo

Diferenciar la determinación del sexo de la herencia mendeliana.



Conocimientos previos

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

¿Cuáles son las características que deben reunir los individuos de la generación paterna para que se puedan aplicar las leyes de Mendel?

Conocimientos previos

Terminología sobre genética básica y leyes de Mendel (también llamadas leyes de la segregación de caracteres o leyes de cruza entre razas puras, entre otros nombres).



Contenido temático

Desarrollo de contenido (30 minutos)

Un ejemplo de herencia no mendeliana es la determinación del sexo. Como recordarás, los genes (unidades hereditarias) están localizados en los cromosomas. En los individuos diploides con sexos separados y reproducción sexual existen cromosomas somáticos o autosomas (pares homólogos), con información de todas las características de la especie, excepto del sexo, que se determina por los sexocromosomas, también conocidos como cromosomas sexuales.

Recuerda: los cromosomas homólogos son los que tienen los mismos loci: uno es heredado por la madre y el otro por el padre (un par). Los genes contenidos en los loci pueden ser iguales o diferentes.

El ejemplo típico para explicar este tipo de herencia es el humano (*Homo sapiens*); en él existen 46 cromosomas, distribuidos en 22 pares de autosomas y 2 cromosomas sexuales. En el caso de la mujer, los cromosomas sexuales constituyen un par homólogo; en el varón, los 2 cromosomas son heterólogos.



		Óvulos	
	Fecundación	X	X
Espermatozoides	X	XX	XX
	Y	XY	XY

Nota: en este cuadro de Punnet cada genotipo, correspondiente a un nuevo individuo, se forma por la unión de un gameto masculino (que aparece en color azul) con un gameto femenino (que aparece en color rosa).

Fuente: elaboración propia.

La característica en estudio es el sexo o género; cada vez que la mujer queda embarazada o fecundada existe 50% de probabilidad de que el producto sea del género masculino (XY) y 50% de que sea del género femenino (XX) como se esquematiza en la tabla anterior.

Observa: en todos los descendientes, un cromosoma es heredado por la madre y el otro por el padre (puedes asociarlo a los colores **rosa** y **azul**, respectivamente). Uno de los sexocromosomas de las mujeres lo heredan de su madre (X), y el otro, de su padre (X). En el caso de la descendencia masculina, el sexocromosoma X siempre es heredado por su madre (X), y su sexocromosoma Y siempre es heredado por su padre (Y).

Resumiendo lo anterior:

- El género o sexo es heredado sin estar controlado por las leyes de Mendel.
- Los genes que determinan el sexo se localizan en los cromosomas sexuales o sexocromosomas.
- Los cromosomas sexuales existen en un par homólogo, en el caso de las mujeres o las hembras de algunos animales y en ciertas plantas. Y en un par heterólogo en los hombres o los machos de determinados animales y en algunas plantas.
- Los cromosomas sexuales de una mujer se escriben con una doble X; cada uno es heredado por uno de los padres.
- Los cromosomas sexuales de un hombre se escriben con las letras XY. El cromosoma X siempre es heredado por la madre y el cromosoma Y por el padre.
- Los cromosomas sexuales de un individuo se separan (disyunción o segregación) durante un tipo especial de división celular llamado meiosis. Por esta división se obtienen gametos masculinos y gametos femeninos (gametogénesis).

- Los sexocromosomas contenidos en los gametos se unen durante la fecundación del ovocito, para dar como resultado un individuo masculino o femenino.

Actividad (10 minutos)

Reúnete con compañeros y enumeren, por lo menos, tres razones por las cuales la determinación del sexo no se explica con las leyes de Mendel.

- 1) _____
- 2) _____
- 3) _____



Actividad

Evaluación (5 minutos)

1. ¿Qué son sexocromosomas?
_____.
2. ¿Cuántos cromosomas contienen los gametos humanos?
_____.
3. ¿Cuántos tipos de sexocromosomas contienen los ovocitos secundarios humanos?
_____.
4. ¿Cuántos tipos de sexocromosomas contienen los espermatozoides humanos?
_____.
5. Esquematiza las etapas de la meiosis de una mujer (ovogénesis) sólo con el par de cromosomas sexuales.
_____.
6. Esquematiza las etapas de la meiosis de un hombre (espermatogénesis) sólo con el par de cromosomas sexuales.
_____.



Evalúa

Glosario

Andro: estambre.

Esperma: semilla, semen.

Gameto: célula sexual.

Génesis: generación. Ejemplo, gametogénesis, proceso de formación de los gametos a partir de células germinales indiferenciadas.

Hetero: distinto, otro. Ejemplo, heterólogo, compuesto de distintos elementos o elementos similares en distintas proporciones.



Glosario



Homo: igual. Ejemplo, homólogo, de los órganos o partes del cuerpo que son semejantes por su origen en el embrión, por sus relaciones con otros órganos y por su posición en el cuerpo.

Para saber más del tema

Consulta los siguientes videos para complementar la información nueva en este tema.

- "Fabricando óvulos y espermatozoides: Meiosis. Reproducción sexual y variabilidad", disponible en: https://www.youtube.com/watch?v=ued28LuY_G8.
- "Determinación sexual parte 1", disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=jw5xrYaET4s>.
- "Determinación sexual parte 2", disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=wiUfOtTTEw0>.

Determinación del sexo en humanos

La diferenciación sexual en el humano está sujeta a una secuencia de tres etapas: la genética, la gonadal y la fenotípica.

- 1) Genética: la fecundación de un ovocito secundario (con sexocromosoma X) por un espermatozoide (con sexocromosoma X) da como resultado un individuo femenino (con cromosomas sexuales XX). Si el ovocito secundario es fecundado por un espermatozoide (con sexocromosoma Y), el individuo resultante es masculino (con cromosomas sexuales XY).
- 2) Gonadal: en el desarrollo de las gónadas (ovarios o testículos) intervienen diferentes **factores**, controlados a su vez por genes, localizados tanto en cromosomas sexuales como en autosomas.

Ejemplo de genes localizados en cromosomas sexuales:

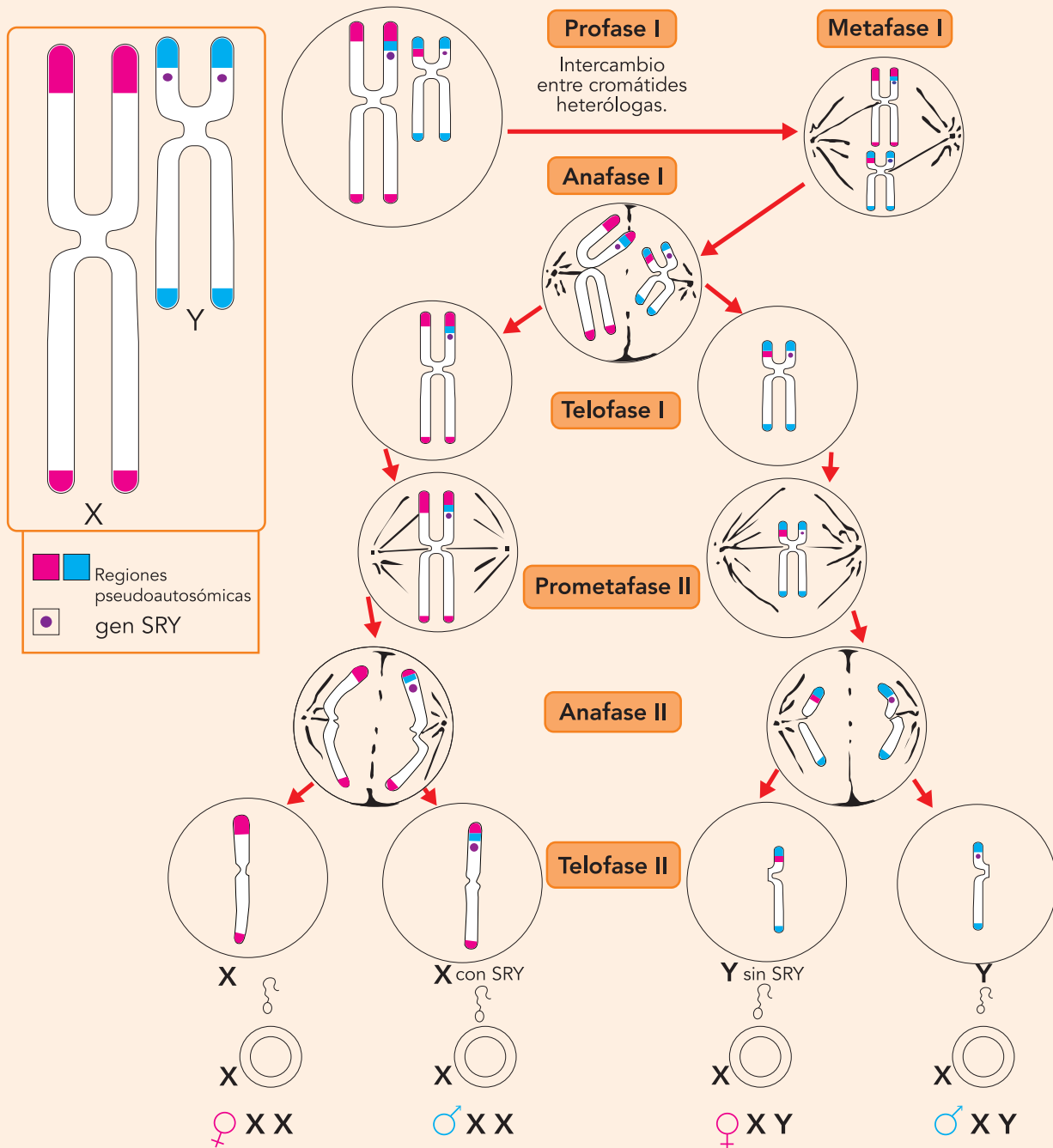
- El gen **SRY**, localizado en el brazo *p* del cromosoma Y, en el locus Yp11.3 y que controla la expresión del **factor** (de transcripción) determinante testicular (FDT).
- El gen **DAX-1**, localizado en el brazo *p* del cromosoma X, en el locus Xp21.3 y que controla un receptor hormonal nuclear (**factor** de transcripción).

Ejemplo de genes localizados en autosomas:

- El gen **WNT4**, localizado en el brazo *p* del cromosoma 1, en el locus 1p35 y que controla una molécula de señalización celular y que estimula la activación de otros genes vg. B-catenina.
- 3) Fenotípica: en la diferenciación de los **fenotipos** masculino o femenino intervienen distintos genes, por ejemplo:
 - El gen **HIM**, localizado en el brazo *p* del cromosoma 19, en el locus 19p13.3 y que codifica para la hormona inhibidora de las estructuras müllerianas.
 - El gen **receptor de los andrógenos**, localizado en el brazo *q* del cromosoma X, en el locus 11-12.

Los genes citados anteriormente y otros más que intervienen en la determinación del sexo pueden sufrir mutaciones estructurales o alteraciones en sus funciones, dando como resultado diversas patologías.

Figura 1. Posible intercambio entre la región pseudoautosómica del cromosoma Y con el cromosoma X durante la meiosis del varón y su resultado genotípico y fenotípico al fecundar óvulos normales



Fuente: Orestes Pérez Villalva (2017).



Un ejemplo de patología cromosómica estructural es la translocación, en la que se transfiere un segmento de un cromosoma a otro cromosoma, que **no** es su homólogo.

Recordemos que durante la gametogénesis, los cromosomas homólogos intercambian material genético o ADN (paquitenio o paquinema de la profase I de la meiosis).

En los hombres, a pesar de que el cromosoma Y no tiene homólogo, durante la meiosis intercambia material genético con el cromosoma X, debido a que en los brazos cortos del cromosoma Y existe una región llamada pseudoautosómica, en donde sus secuencias de ADN son muy similares a las del cromosoma X. Este fenómeno es muy parecido a lo que ocurre entre los autosomas o cromosomas somáticos.

Ahora bien, el gen **SRY** (Región determinante del Sexo en el Y), cuya función es la diferenciación gonadal masculina, está situado entre la región pseudoautosómica y el centrómero.

Debido a que entre cromosomas X y Y hay intercambio de ADN (paquitenio), existe entrecruzamiento en estos cromosomas (diploteno), seguido de la separación de las cromátides involucradas (diacinesis). El gen **SRY** puede ser "arrastrado" y quedar en un brazo p del cromosoma X.

En consecuencia, al final de la gametogénesis humana masculina puede haber dos espermatozoides normales, uno con cromosoma X y otro con cromosoma Y. Además de dos espermatozoides anormales: uno tiene cromosoma X con gen **SRY**, y otro posee cromosoma Y sin gen **SRY**.

Si el espermatozoide que contiene cromosoma X con gen **SRY** fecunda un ovocito normal, dará como resultado un individuo con fenotipo masculino y sexocromosomas XX.

Por el contrario, si el espermatozoide con cromosoma Y sin gen **SRY** fecunda un ovocito normal, dará como resultado un individuo con fenotipo femenino y sexocromosomas XY, la razón es que el gen **DAX1** reprime la expresión de otros genes masculinos del embrión en ausencia del gen **SRY**, a pesar del cromosoma Y.



Bibliografía

- Flores Herrera, O., E. Rendón Huerta, H. Riveros Rosas, A. Sosa Peinado, E. Vázquez Contreras e I. Velázquez López (eds.) (2005), *Mensaje Bioquímico*. México: UNAM, disponible en: <http://bq.unam.mx/mensajebioquimico> (consultado en noviembre de 2016).
- Jorde, L. B., J. C. Carey, M. J. Bamshad y R. L. White (2008), *Genética médica*. Barcelona: Elsevier.
- Nussbaum, R. L., R. R. McInnes, H. F. Willard y A. Hamosh (2008), *Genética en medicina*. Barcelona: Elsevier.
- Pérez Villalva, O., J. Rodríguez, U. Aguilera Reyes y L. Terán Flores (2012), *Temas selectos de Biología*. Toluca: UAEM.

2.2 Herencia ligada al sexo (en humanos)

Objetivos

Reconocer al daltonismo y la hemofilia como tipos de herencia recesiva ligada al cromosoma X en humanos.

Ejemplificar la herencia ligada al cromosoma Y con la hipertrichosis auricular.



Objetivo

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

En los humanos, los cromosomas sexuales son llamados X y Y. Las mujeres son homogaméticas (XX) y los hombres, heterogaméticos (XY). En las aves y mariposas existen cromosomas sexuales denominados Z y W.

Escribe en el espacio a qué género pertenecen los canarios que tienen los siguientes pares de cromosomas sexuales:

ZZ _____; ZW _____.



Conocimientos previos

Desarrollo del contenido (30 minutos)

2.2.1 Herencia ligada al cromosoma X (daltonismo y hemofilia)

En la herencia ligada al cromosoma X se siguen aplicando los términos dominante y recesivo, diferencia que depende del grado de expresividad y penetrancia.

Existen enfermedades en el humano ligadas al cromosoma X y de tipo recesivo, como lo son el daltonismo y la hemofilia.

La herencia ligada al cromosoma X se representa con una letra en forma de exponente o subíndice en el cromosoma sexual afectado.

Si consideramos que tanto los individuos masculinos (XY) como los femeninos (XX) poseen cromosomas sexuales X, existen diferentes fenotipos (ver la siguiente tabla) cuando hay un gen ligado a la enfermedad (por ejemplo, daltonismo):



Contenido temático

Tabla 1. Genotipos y fenotipos por género en la herencia ligada al cromosoma X

Género	Genotipo	Fenotipo
Femenino	XX	Sana
	X ^d X	Portadora (sana)
	X ^d X ^d	Enferma
Masculino	XY	Sano
	X ^d Y	Enfermo

Fuente: elaboración propia.



Los individuos femeninos que tienen sólo un gen ligado a uno de sus cromosomas X no padecen la enfermedad, por lo que son sanas al mismo tiempo que portadoras.

El daltonismo, nombrado así por su descubridor, el físico y químico inglés John Dalton (1766-1844), quien también lo padecía, consiste en la ceguera para ciertos colores, especialmente el rojo, debido a la falta de la sustancia llamada eritrocrorina en los receptores del ojo llamados conos. En el caso de la ceguera al verde, falta la sustancia denominada clorocrorina. El gen causante de esta enfermedad puede estar ligado a uno de los sexocromosomas X ($X^d X$) de una mujer, quien es la portadora (sana) de la enfermedad.

Si una portadora sana ($X^d X$) para el daltonismo se empareja con un varón normal ($X Y$), hay 50% de probabilidad de que su descendencia herede el gen. Si son del género femenino, son portadoras (sanas), y si son hombres, son enfermos, como se observa en la tabla de Punnett.

		Óvulos	
	Fecundación	X^d	X
Espermatozoides	X	$X^d X$	$X X$
	Y	$X^d Y$	$X Y$

Nota: las probabilidades de la descendencia aparecen divididas en cuartos y se representan en cada uno por los sexocromosomas: uno heredado por el padre (color azul) y uno heredado por la madre (color rosa).

$X^d X$ = madre portadora / $X Y$ = padre sano

Probabilidades:

$X^d X$ = 25% de que nazcan hijas portadoras (sanas).

$X X$ = 25% de que nazcan hijas sanas.

$X^d Y$ = 25% de que nazcan hijos enfermos.

$X Y$ = 25% de que nazcan hijos sanos.

Si uno de los hijos enfermos ($X^d Y$) de este ejemplo, y de apellido Sánchez, tiene descendencia con una mujer portadora (sana) ($X^d X$) de la misma enfermedad, –pero de la familia Pérez–, todas las mujeres Sánchez Pérez heredarán el gen defectuoso ligado al cromosoma X, y la mitad de los hijos varones serán enfermos, como se observa en la siguiente tabla.

		Óvulos	
	Fecundación	X^d	X
Espermatozoides	X^d	$X^d X^d$	$X X^d$
	Y	$X^d Y$	$X Y$

Nota: las probabilidades de la descendencia aparecen divididas en cuartos y se representan en cada uno por los sexocromosomas: uno heredado por el padre (color azul) y uno heredado por la madre (color rosa).

$X^d X$ = madre portadora / $X^d Y$ = padre enfermo

Probabilidades:

$X^d X^d$ = 25% de que nazcan hijas enfermas

$X X^d$ = 25% de que nazcan hijas portadoras (sanas)

$X^d Y$ = 25% de que nazcan hijos varones enfermos

$X Y$ = 25% de que nazcan hijos varones sanos

Ahora bien, si una de las hijas enfermas ($X^d X^d$) de la familia Sánchez Pérez se empareja con un enfermo ($X^d Y$) de la familia González, toda su descendencia será enferma.

		Óvulos	
	Fecundación	X^d	X^d
Espermatozoides	X^d	$X^d X^d$	$X^d X^d$
	Y	$X^d Y$	$X^d Y$

Nota: las probabilidades de la descendencia aparecen divididas en cuartos y se representan en cada uno por los sexocromosomas: uno heredado por el padre (en color azul) y uno heredado por la madre (en color rosa).

$X^d X^d$ = madre enferma / $X^d Y$ = padre enfermo

Probabilidades:

$X^d X^d$ = 50% de que nazcan hijas (todas enfermas)

$X^d Y$ = 50% de que nazcan hijos varones (todos enfermos)

Nota: casos como este último hay muy pocos y se considera que sólo aparecen cuando hay consanguineidad entre los padres.



2.2.2 Herencia ligada al cromosoma Y (hipertriosis auricular)

En este tipo de herencia, el gen mutante para la hipertriosis auricular (también conocida como oreja peluda) está ligado al cromosoma Y, de tal manera que todos los descendientes masculinos se ven afectados, como se ilustra en el siguiente cuadro de Punnett.

		Óvulos	
		Fecundación	
Espermatozoides	X	XX	XX
	Y ^h	XY ^h	XY ^h



Actividad (10 minutos)

La hemofilia es la falta o disminución de un factor de la coagulación sanguínea que se manifiesta por diátesis hemorrágica, hematomas y hemartrosis.

Existen dos tipos de hemofilia en humanos:

- Tipo A, por deficiencia o disfunción en el factor VIII de la coagulación y causada por mutación en el gen F8. Ésta es la más frecuente y es considerada clásica.
- Tipo B, por deficiencia o disfunción en el factor IX de la coagulación y causada por mutación en el gen F9.

A continuación exponemos una parte del ejemplo clásico de la hemofilia. La Reina Victoria de Inglaterra y su esposo Alberto tuvieron descendencia, como se esquematiza en la tabla de Punnett

		Óvulos de Victoria	
		Fecundación	
Espermatozoides de Alberto	X	X ^h X Beatriz y Alicia Matilde	XX
	Y	X ^h Y Leopoldo	XY

Completa el ejemplo contestando las siguientes preguntas:
En relación a la hemofilia tipo A:

- ¿Cómo se le considera a Victoria? _____
 ¿Cómo se le considera a Alberto? _____
 ¿Cómo se le considera a Leopoldo? _____
 ¿Cómo se le considera a Beatriz? _____
 ¿Cómo se le considera a Alicia Matilde? _____

Beatriz, una de las hijas de Victoria y Alberto, se emparejó con Enrique;
su descendencia se esquematiza en la tabla de Punnet:

		Óvulos de Beatriz	
		Fecundación	
Espermatozoides de Enrique	X	X ^h X Victoria Eugenia	X X
	Y	X ^h Y Mauricio y Leopoldo	X Y

Completa el ejemplo contestando las siguientes preguntas
En relación a la hemofilia tipo A:

- ¿Cómo se le considera a Enrique? _____
 ¿Cómo se le considera a Victoria Eugenia? _____
 ¿Cómo se le considera a Mauricio? _____
 ¿Cómo se le considera a Leopoldo? _____

En la descendencia de Victoria Eugenia y Alfonso XIII hubo cinco varones
y dos mujeres, algunos se esquematizan en la siguiente tabla de Punnet:

		Óvulos de Victoria Eugenia	
		Fecundación	
Espermatozoides de Alfonso XIII	X	X ^h X	X X
	Y	X ^h Y Gonzalo Manuel y Alfonso Pío	X Y



Completa el ejemplo contestando las siguientes preguntas:
En relación a la hemofilia tipo A:

- ¿Cómo se le considera a Victoria Eugenia? _____.
- ¿Cómo se le considera a Alfonso XIII? _____.
- ¿Cómo se le considera a Gonzalo Manuel? _____.
- ¿Cómo se le considera a Alfonso Pío? _____.



Evaluación (5 minutos)

Contesta las siguientes preguntas y compáralas con un compañero:

1. ¿Por qué se denomina recesivo el tipo de herencia por medio del cual se transmiten las enfermedades hemofilia y daltonismo?
_____.
2. Describe cómo deben ser los padres para que se presente el caso de una mujer hemofílica.
Madre: _____ Padre: _____
3. ¿A qué cromosoma está ligado el gen defectuoso responsable del daltonismo?
_____.
4. ¿Cuántos de los cromosomas de una mujer portadora (sana) para el daltonismo están ligados al gen defectuoso? _____.
5. ¿Cuántos de los cromosomas de una mujer daltónica están ligados al gen que provoca la enfermedad? _____.
6. ¿Cuáles de los cromosomas de un hombre daltónico están ligados al gen que provoca la enfermedad? _____.



Glosario

Consanguinidad: vínculo de sangre entre personas que comparten un antepasado o tronco común.

Diátesis: predisposición orgánica a contraer determinada enfermedad.

Expresividad: intensidad con la que se expresa una enfermedad genética; se presentan signos y síntomas en grado variable, entre leve y grave.

Hemartrosis: presencia de sangre en una articulación.

Hematoma: tumor producido por acumulación de sangre extravasada.

Penetrancia: individuos con un genotipo de enfermedad que presentan signos y síntomas de dicha enfermedad.

Para saber más del tema



¿Cómo se descubrió la herencia ligada al cromosoma X?

En 1906, Leonard Doncaster, genetista inglés mendeliano, y G. H. Raynor descubrieron en la polilla de la urraca (*Abraxas grossulariata*) el llamado ligamiento al sexo (actualmente en desuso), ya que no distingue entre ligamiento al cromosoma X y ligamiento al cromosoma Y.

En 1908, Miss Durham y Marryat descubrieron lo mismo que Doncaster y Raynor, pero en canarios.

Tanto en polillas como en aves, los machos son heterogaméticos y las hembras homogaméticas, respectivamente.

Nota: de acuerdo con el párrafo anterior corrobora tus respuestas de la sección Rescate de conocimientos previos de este tema.

En 1910, Thomas Hunt Morgan y su equipo realizaron experimentos con *Drosophila melanogaster* y encontraron un macho de ojos blancos (w) y lo cruzaron con hembras normales con ojos rojos (w^+). Esta es la generación paterna o P1.

Para obtener F1, la cruce fue: macho de ojos blancos X^wY / hembra de ojos rojos $X^{w+}X^{w+}$.

		Óvulos		
		F1	X^{w+}	X^{w+}
Espermatozoides	X^w	hembra ojos rojos $X^{w+}X^w$	hembra ojos rojos $X^{w+}X^w$	
	Y	macho ojos rojos $X^{w+}Y$	macho ojos rojos $X^{w+}Y$	

Todos los hijos de esta pareja (primera generación filial o F1) tenían ojos rojos, por lo tanto w es recesivo frente a w^+ .

Para obtener F2, la cruce fue: hembra ojos rojos $X^{w+}X^w$ / macho ojos rojos $X^{w+}Y$.

Al realizar la segunda generación filial o F2, el cruce presentó una segregación mendeliana 3:1 a favor de los ojos rojos. Además, todos los individuos de ojos blancos fueron machos.



		Óvulos	
		F2	
Espermatozoides		X^{w+}	X^w
	X^{w+}	hembra ojos rojos $X^{w+} X^{w+}$	hembra ojos rojos $X^w X^{w+}$
	Y	macho ojos rojos $X^{w+} Y$	macho ojos blancos $X^w Y$

Se siguieron realizando cruza entre los individuos de F2, y al cruzar una hembra de ojos rojos ($X^{w+} X^w$) con uno de los machos de ojos blancos ($X^w Y$), ¡oh, sorpresa!, obtuvieron una hembra de ojos blancos ($X^w X^w$) y realizaron el cruce recíproco entre esta hembra con un macho con ojos rojos (hembra w y macho w^+).

		Óvulos	
		F1	
Espermatozoides		X^{w+}	X^w
	X^w	hembra ojos rojos $X^{w+} X^w$	hembra ojos blancos $X^w X^w$
	Y	macho ojos rojos $X^{w+} Y$	macho ojos blancos $X^w Y$

P1 hembra de ojos blancos $X^w X^w$ / macho de ojos rojos $X^{w+} Y$.

		Óvulos	
		F1	
Espermatozoides		X^w	X^w
	X^{w+}	hembra ojos rojos $X^w X^{w+}$	hembra ojos rojos $X^w X^{w+}$
	Y	macho ojos blancos $X^w Y$	macho ojos blancos $X^w Y$

En contra de lo esperado por Mendel, se observó que en la F1 todos los hijos machos tenían ojos blancos y todas las hijas hembras, ojos rojos.

		Óvulos	
		F2	
Espermatozoides		X^{w+}	X^w
	X^w	hembra ojos rojos $X^{w+}X^w$	hembra ojos blancos X^wX^w
	Y	macho ojos rojos $X^{w+}Y$	macho ojos blancos X^wY

En la F2, la segregación fue 1:1 en ambos sexos, en vez de lo que podría esperarse.

En esa época Morgan sabía que la *Drosophila melanogaster* posee una pareja de cromosomas sexuales, XX en las hembras y XY en los machos. Años más tarde se descubrió que la determinación del sexo en esta especie depende del número de cromosomas X por complemento haploide y no del cromosoma Y.

La explicación a este hecho la dio Bridges, quien dedujo que los cromosomas X de la hembra no se segregaban en células diferentes. En otras palabras, no había disyunción de los cromosomas X como normalmente se espera durante la meiosis.

De esta manera, en algunas ocasiones, cuando los genes considerados se encuentran en el mismo cromosoma, no se cumple la segunda ley de Mendel, puesto que las hembras son portadoras del gen de los ojos blancos. Debido a que ellas son de ojos rojos, se descubrió la herencia ligada al sexo (en este caso al cromosoma X).

Bibliografía

- Curtis, Helena, N. Sue Barnes, P. Schneck y G. Flores (2000), *Biología*. Buenos Aires: Médica Panamericana.
- Delgado Echeverría, I. (2007), *El descubrimiento de los cromosomas sexuales: un hito en la historia de la biología*. Madrid: Colección CSIC/Estudios, disponible en: <https://books.google.com.mx/books?isbn=8400085140>- (consultado en marzo de 2017).
- Nussbaum, R. L., R. R. McInnes, H. F. Willard y A. Hamosh (2008), *Genética en medicina*. Barcelona: Elsevier.
- Pérez Villalva, O., J. Jiménez Rodríguez, U. Aguilera Reyes y L. Terán Flores (2012), *Temas selectos de Biología*. Toluca: UAEM.
- Sturtevant, A. H. (2000), *Una historia de la genética*. Universidad de Oviedo, disponible en: www.uniovi.es/esr/pp/una_historia_de_la_genetica.pdf (consultado en marzo de 2017).



2.3 Dominancia incompleta



Objetivo

Objetivo

Discriminar la dominancia incompleta, entre otros tipos de herencia no mendeliana.



Conocimientos previos

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Reúnete con otros dos compañeros y escriban los genotipos de los padres de un ratón que presenta en su fenotipo un color de pelo gris, si su padre tiene color negro.

Genotipo del padre _____ Genotipo de la madre _____



Contenido temático

Desarrollo de contenido (30 minutos)

Se habla de dominancia incompleta cuando, al cruzar dos razas puras con un carácter contrastante en la primera generación filial, todos los productos (híbridos) tienen fenotípicamente una mezcla de los caracteres de los padres (diferentes entre sí). En otras palabras, en un par de alelos ninguno de los dos es dominante por completo sobre el otro. Al no existir genes dominantes por completo, se manifiestan en el fenotipo los dos genes mezclados en una característica intermedia.

Recuerda: a la dominancia incompleta también se le llama herencia intermedia.

Ejemplo: cruce hipotético entre plantas de razas puras: azucenas de flor roja (RR) con azucenas de flor blanca (BB).

Figura 2. Roja (RR)



X

Figura 3. Blanca (BB)



=

Figura 4. Rosa (RB)



Fuentes: <https://pixabay.com/es/rojo-flor-flores-primavera-1997483/>
<https://pixabay.com/es/lirios-blanco-jard%C3%ADn-verano-1560162/>
<https://pixabay.com/es/lirio-rosa-flor-rosa-polen-2184056/>

Nota: recuerda que en este tipo de herencia NO existen genes dominantes por completo, de tal manera que los alelos se representan con letras mayúsculas.

		Óvulos	
	F1	B	B
Espermatozoides	R	R B	R B
	R	R B	R B

Si no se especifica qué planta es macho y cuál hembra, da igual que se le asigne a una o a otra los genes RR o BB.

En F1 se obtiene la totalidad de heterocigotos (híbridos).

El genotipo en esta cruce es R B. Pero en su fenotipo las flores son de color rosado (un estado intermedio o mezcla, entre los colores rojo y blanco).

Al realizar otra cruce para obtener la segunda generación filial (F2), se obtienen los siguientes resultados en probabilidades:

		Óvulos	
	F2	R	B
Espermatozoides	R	RR	R B
	B	R B	BB

25% (1/4) con el genotipo RR y fenotipo rojo que es raza pura (homocigoto).

50% (1/2) con el genotipo R B y fenotipo rosado que es híbrido (heterocigoto).

25% (1/4) con el genotipo BB y fenotipo blanco que es raza pura (homocigoto).

En otras palabras, las probabilidades genotípica y fenotípica de esta generación F2 son 1:2:1.

En este tipo de herencia intermedia o dominancia incompleta, los genes, que se pensaría son recesivos, también se escriben con la misma letra (mayúscula) del gen dominante; para distinguirlo de éste se coloca como superíndice un apóstrofo, ejemplo:

RR = rojo; R'R' = blanco



Actividad

Actividad (10 minutos)

Reúnete con dos compañeros y completen con palabras o números (según corresponda) los espacios del siguiente texto:

Respecto a la herencia intermedia, al cruzar dos razas puras _____ en un carácter (P1), se obtienen los siguientes resultados: en F1 un ____% de _____ en su genotipo, y en el fenotipo un ____% de _____.

Al realizar la cruce para la segunda generación filial (F2) en el genotipo se obtiene un ____% de homocigotos y un ____% de híbridos, también llamados _____.

En el fenotipo de F2 se obtiene una probabilidad de __:__:__, en donde el ____% corresponde a individuos con apariencia _____ (respecto a los padres).

Y el resto: ____% corresponde a individuos con apariencia _____ (respecto a los padres).



Evalúa

Evaluación (5 minutos)

Eres genetista botánico y obtienes flores anaranjadas (resultado de F1) por una cruce que se explica por herencia intermedia. Realizas la cruce para obtener la segunda generación filial (F2) y con los productos realizas una tercera cruce entre los individuos que no son de color anaranjado.

F1		

F2		

3ª cruce		

¿Qué fenotipos obtendrás? _____.

¿En qué porcentajes? _____.



Glosario

Glosario

Alelos: formas alternativas de un gen situado en un locus particular de cromosomas homólogos. Son las distintas formas de un gen para una característica determinada. Son genes no idénticos que se localizan en la misma posición física (locus) de un par de cromosomas.

Apóstrofo: signo ortográfico auxiliar en forma de coma alta (').

Dominancia: es la condición de los genes alelos que se manifiesta (fenotipo) igual en los individuos homocigotos y en los heterocigotos. Se representa con letras mayúsculas.

Fenotipo (del gr. "marca que se muestra"): realización visible del genotipo en un determinado ambiente.

Genotipo (del gr. "marca que genera"): conjunto o parte de la constitución genética de un individuo. Conjunto de los genes existentes en cada uno de los núcleos celulares de los individuos pertenecientes a una determinada especie.

Heterocigoto (del gr. "distinto"): para individuos con dotación cromosómica diploide, aquellos que presentan diferentes alelos en los cromosomas homólogos. También se denomina así a un individuo en el cual sus genes para una determinada característica son diferentes.

Híbrido: individuo resultante de la cruce de razas puras con caracteres contrastantes. Puede ser monohíbrido, si difiere en una característica, dihíbrido, si difiere en dos características, o polihíbrido, si difieren en muchas.

Homocigoto(a) (del gr. "igual"): una célula o individuo es homocigoto para un gen en particular cuando alelos idénticos del gen están presentes en ambos cromosomas homólogos.

Raza pura: población de organismos que difiere de otra por su mayor o menor frecuencia de algunos de sus genes, y que al cruzarse entre sí mantienen sus características distintivas en cada generación. También se denomina como línea pura.

Recesividad: es la condición de los genes alelos que se manifiestan (fenotipo) sólo en los individuos homocigotos. Se representa con letras minúsculas.

Para saber más del tema

Entra al Portal Académico del Colegio de Ciencias y Humanidades de la Universidad Nacional Autónoma de México y conoce a quién se le atribuye haber descubierto la herencia por dominancia incompleta y pon a prueba tus conocimientos del tema con el ejercicio 1, disponible en: <http://portalacademico.cch.unam.mx/alumno/biologia1/unidad3/ingenieriagenetica/herenciaNoMendeliana/dominanciaIncompleta>.



Saber más

Bibliografía

- Curtis, H., N. S. Barnes, P. Schneck y G. Flores (2000), *Biología*. Buenos Aires: Médica Panamericana.
- Pérez Villalva, O., J. Jiménez Rodríguez, U. Aguilera Reyes y L. Terán Flores (2012), *Temas selectos de Biología*. Toluca: UAEM.
- Ville, C. A., E. Pearl Solomon y P. W. Davis (1987), *Biología*. México: Iberoamericana.



Bibliografía



2.4 Codominancia



Objetivo

Objetivo

Discriminar la herencia por codominancia entre otros tipos de herencia no mendeliana.



Conocimientos previos

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Reúnete con dos compañeros y escriban los genotipos de los padres de un becerro que presenta en su fenotipo un color de pelo negro con manchas blancas.

Genotipo del padre _____ Genotipo de la madre _____



Contenido temático

Desarrollo del contenido (30 minutos)

Se denomina codominancia (también llamada No dominancia) a la manifestación fenotípica de los dos caracteres contrastantes que se estudian, cada uno de los cuales pertenece a una raza pura. Dicho de otra manera, se trata de la NO dominancia entre los alelos y, en consecuencia, la aparición fenotípica de los dos caracteres en los productos de la primera generación filial (F1).

Al cruzar dos razas contrastantes en un carácter (P1) se obtienen los siguientes resultados: en F1 100% de híbridos en su genotipo, y en el fenotipo 100% de la manifestación de las dos características en estudio.

En F2, en el genotipo, se obtiene 25% de una de las dos razas puras (homocigoto), 25% de la otra raza pura (homocigoto), y 50% de híbridos (heterocigotos o monohíbridos).

En el fenotipo se obtiene 25% de individuos con la apariencia igual a uno de los integrantes de la generación paterna P1, 25% de individuos con la apariencia del otro integrante de la generación paterna, y 50% de individuos con apariencia intermedia (manifestación de las dos características en estudio).

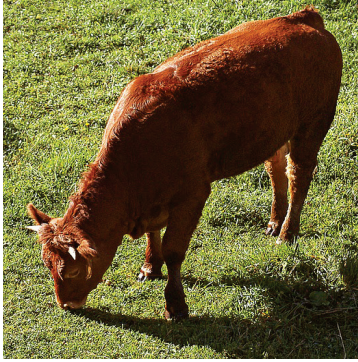
Por ejemplo, al cruzar razas puras de una vaca con color de pelaje rojo (RR) y un toro de pelaje blanco (BB)

		Óvulos	
	F1	R	R
Espermatozoides	B	R B	R B
	B	R B	R B

Nota: en este ejemplo, cada genotipo correspondiente a un individuo se forma por un gameto masculino (color azul) y un gameto femenino (color rojo).

En F1 se obtiene la totalidad de heterocigotos o híbridos (letras en azul y rojo).

Figura 5. Rojo (RR)



X

Figura 6. Blanco (BB)



=

Figura 7. Roano (RB)



Fuentes: <https://pixabay.com/es/vaca-vaca-joven-vaquilla-raza-505192/>
<https://pixabay.com/es/talahi-toro-blanco-animales-722849/>
<https://pixabay.com/es/vaca-pastos-carne-de-vacuno-cielo-1694322/>

Nota: recuerda que en este tipo de herencia NO existen genes dominantes entre los alelos; se manifiestan los dos en el fenotipo, con la misma intensidad (no mezclados ni degradados).

El genotipo en esta cruce es **R B** (dos genes dominantes). Y en el fenotipo es de los dos colores **roano** (rojo con manchas blancas).

Al realizar otra cruce para obtener la segunda generación filial (F2), se obtienen los siguientes resultados en probabilidades:

		Óvulos	
		F2	
Espermatozoides	R	R R	R B
	B	R B	B B

Nota: en este ejemplo cada genotipo correspondiente a un individuo (producto de F2) se forma por un gameto masculino (letra en azul) y un gameto femenino (letra en rojo).

¼ (25%) de la descendencia será de genotipo **R B**, traducido en el fenotipo, es de pelaje rojo.



$\frac{1}{2}$ (50%) de la descendencia será de genotipo **R B** o **R B**; traducido en el fenotipo, son de pelaje roano (rojo con manchas blancas).

$\frac{1}{4}$ (25%) de la descendencia será de genotipo **B B**; traducido en el fenotipo, es de pelaje blanco.

En este tipo de herencia las probabilidades genotípica y fenotípica de esta generación son 1:2:1.



Actividad (10 minutos)

Con la información del siguiente resumen elabora un mapa mental sobre la codominancia.

Resumen de herencia codominante:

- También llamada la NO dominancia, los integrantes de la generación paterna tienen un carácter contrastante y ninguno de los genes alelos es recesivo; por el contrario, son genes incompletamente dominantes y el resultado en F1 es de 100% de heterocigotos o híbridos. En cuanto al genotipo, cada individuo hereda un gen dominante para la característica en estudio, pero en el fenotipo se manifiestan las dos características de los progenitores homocigotos.
- De la generación F2 se obtienen 25% de probabilidades de que los individuos sean homocigotos con fenotipo a favor de uno de los integrantes de la generación paterna. También hay 25% de probabilidades de que los descendientes sean homocigotos con fenotipo a favor del otro integrante de la generación paterna. Y hay 50% de probabilidad de que los hijos sean heterocigotos con un fenotipo en el que se expresen los dos genes alelos.



Evaluación (5 minutos)

Completa el cuadro con el tipo de herencia a la cual corresponde.

	Genotipos de razas puras		Fenotipos (F1)	Tipo de herencia
	Macho	Hembra		
Generaciones paternas (P1)	NN	nn	Negro	
	NN	BB	Gris	
	NN	BB	Negro con manchas blancas	

Glosario



Glosario

Alelo (del griego “otro” “diferente”): cada uno de los genes de un par, que ocupan el mismo lugar en dos cromosomas homólogos. Ejercen una misma función sobre un carácter o rasgo de organización, v. gr.: color o forma, con efectos diversos.

Codominancia: herencia donde un carácter se transmite por dos alelos diferentes que se expresan en el fenotipo, con la misma intensidad, en un individuo heterocigoto.

Gen (del griego “que genera”): como unidad de función, puede definirse como la secuencia de nucleótidos relacionados con una función específica, como la síntesis de una cadena polipeptídica o una molécula de ARN. Cada una de las unidades dispuestas en un orden fijo a lo largo de los cromosomas y que determinan la aparición de los caracteres hereditarios en los seres vivos.

Heterocigoto (del inglés “distinto” “otro”): para individuos con dotación cromosómica diploide, aquellos que presentan diferentes alelos en los cromosomas homólogos.

Homocigoto (del inglés “igual”): un individuo es homocigoto para un gen en particular cuando alelos idénticos del gen están presentes en ambos cromosomas homólogos.

Para saber más del tema



Saber más

Entra al Portal Académico del Colegio de Ciencias y Humanidades de la Universidad Nacional Autónoma de México.

Conoce de qué otra manera se pueden escribir los genotipos en la herencia codominante y pon a prueba tus conocimientos del tema con el ejercicio 2 que se encuentra en <http://portalacademico.cch.unam.mx/alumno/biologia1/unidad3/ingenieriagenetica/herenciaNoMendeliana/condominancia>.

Bibliografía



Bibliografía

- Curtis, H., N. S. Barnes, P. Schneck y G. Flores (2000), *Biología*. Buenos Aires: Médica Panamericana.
- Pérez Villalva, O., J. Jiménez Rodríguez, U. Aguilera Reyes y L. Terán Flores (2012), *Temas selectos de Biología*. Toluca: UAEM.
- Ville, C. A., E. Pearl Solomon y P. W. Davis (1987), *Biología*. México, Iberoamericana.



2.5 Alelos múltiples



Objetivo

Discriminar la herencia por alelos múltiples entre otros tipos de herencia no mendeliana.



Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Reúnete con dos compañeros y escriban los genotipos de los conejos que presentan en su fenotipo un color de pelo gris violáceo, así como el genotipo de los conejos que tienen en su fenotipo un color blanco con orejas, nariz, patas y rabo negros. Consideren que los conejos anteriores pertenecen a una población en donde también existen conejos de color gris oscuro (G) y albinos (g).

Genotipo del conejo gris violáceo ____.

Genotipo del conejo blanco con orejas, nariz, patas y rabo negros ____.



Desarrollo del contenido (30 minutos)

Alelos múltiples: condición hereditaria en la cual más de dos alelos controlan una característica. Cuando en un locus de cromosomas homólogos hay tres o más posibilidades de expresar los genes y además existen fenotipos diferentes a los del dominante y recesivo, estamos frente a un tipo de herencia llamada alelos múltiples.

Hay que tener en cuenta que los alelos múltiples son una condición en la que en una determinada población hay más de dos formas alternativas de un gen que ocupan el mismo locus de cromosomas homólogos y cada uno de los alelos producen un fenotipo distintivo, por lo que existen fenotipos múltiples.

Por ejemplo, supongamos que en una población de conejos el color del pelo varía del gris oscuro al blanco y esta característica (color del pelo) está determinada por cuatro alelos que son, en orden de dominancia y recesividad, los siguientes:

Tabla 2. Determinación de alelos en una población de conejos

Alelos	Coloración del pelo
G	Gris oscuro
G ^{ch}	Chinchilla (gris violáceo)
G ^h	Himalaya (blanco con orejas, nariz, patas y rabo negros)
g	Albino (sin color o blanco)

Fuente: elaboración propia.

Figura 8. Coloración del pelo del conejo como ejemplo de herencia por alelos múltiples

Gris oscuro	Chinchilla	Himalaya	Albino
			
G	G ^{ch}	G ^h	g

<http://todotipodeconejos.blogspot.mx/p/beveren-el-beveren-es-una-raza-muy.html>
http://articulo.mercadolibre.com.mx/MLM-551463007-conejo-chinchilla-raza-pura-_JM
<http://conejos.mascotahogar.com/conejos-himalaya>
<https://www.hogarmania.com/mascotas/otras/201511/galeria-animales-albinos-29333.html>

De esta manera, el "chinchilla" es recesivo para el gris oscuro, pero dominante sobre el himalaya y el albino.

El himalaya es dominante sobre el albino, pero recesivo cuando se cruza con el chinchilla o el gris oscuro.

El color gris oscuro es dominante sobre el chinchilla, himalaya y albino, y el albino es recesivo para el himalaya, chinchilla y gris oscuro.

Recuerda: cada individuo (ejemplo: conejo) tiene sólo un par de alelos, para una característica, independientemente de que en una población existan más de 3 pares de alelos para una característica (ejemplo: más de 12 pares de alelos para la coloración del pelo de los conejos).

Dentro de la herencia controlada por alelos múltiples pueden existir genes epistáticos, codominantes o con herencia intermedia, además de genes de dilución para la coloración, por lo que las posibilidades del color del pelo son muy variadas en una población.

Actividad (10 minutos)

Realiza una cruce entre conejos con los siguientes genotipos $GG^{ch} / G^h g$. Obtén los genotipos y sus correspondientes fenotipos con su probabilidad (en porcentaje) de aparecer.

F1		





Evalúa

Evaluación (5 minutos)

Reúnete con dos compañeros y analicen y solucionen la siguiente pregunta:

1. ¿Cuál debe ser el genotipo de la generación paterna (P1), para que en F2 exista una posibilidad de 25% con fenotipo chinchilla?

F1		



Glosario

Glosario

Albino: ausencia de pigmento en la piel, el pelo y los ojos.

Alelos: genes alternos que ocupan un solo locus.

Chinchilla: conejos con pelos en su capa o manto de color gris, salpicado de pelos negruzcos, similares a los de los animales chinchillas.

Cromosomas: estructuras en forma de bastón, constituidas principalmente de cromatina (cadenas de ADN) condensada y empaquetada. Cada cromosoma tiene un brazo corto (p) y uno largo (q) unidos por un estrechamiento llamado centrómero.

Genes: secuencias específicas de nucleótidos que contienen la información hereditaria. Están ubicados en una situación determinada llamada locus, dentro de cromosomas.

Himalaya: conejos con capa o manto de color blanco con manchas de color oscuro, generalmente negro en nariz, orejas, patas y cola.

Loci: el total de locus de un cromosoma.



Saber más

Para saber más del tema

El tipo sanguíneo humano es un ejemplo de alelismo. Existen varios sistemas para clasificar el tipo sanguíneo humano; el más conocido es el sistema ABO.

El tipo de sangre de cada persona se nombra por una o dos letras (corresponden al grupo), seguido de las letras Rh y un signo + o -, por ejemplo, el tipo sanguíneo B Rh+.

Las letras Rh (*Rhesius*) corresponden a un antígeno de la membrana de los glóbulos rojos y que se hereda por dominancia. Los alelos o versiones posibles del Rh son positivo o negativo. Cada individuo hereda un gen de cada uno de sus padres (localizado en el par de cromosomas 1).

El alelo positivo (+) domina sobre el alelo negativo (-).

Si la persona hereda un alelo negativo de cada uno de sus padres (estado homocigoto recesivo), el fenotipo es Rh -.

Alelo heredado por uno de los padres	Alelo heredado por el otro padre	Rh del hijo
+	+	+
-	-	-
+	-	+

Considerando lo anterior, los tipos o grupos sanguíneos humanos son ocho: A Rh+, B Rh+, O Rh+, AB Rh+, A Rh-, B Rh-, O Rh-, AB Rh-.

Las letras A, B, O, AB corresponden al tipo o grupo (fenotipo), y para fines prácticos se obvia escribir las letras Rh, v.g. A-.

Uno de los cromosomas del par 9 porta un gen heredado por la madre y el otro cromosoma uno heredado por el padre.

En el caso del grupo AB (fenotipo), los dos genes alelos (materno y paterno) se manifiestan (herencia por codominancia).

En el caso de los grupos A, B y O, la herencia es por dominancia: el alelo A domina al O, y el alelo B, al O. El alelo O es recesivo y sólo se manifiesta cuando el genotipo es homocigoto (OO).

Existen genes alelos (versiones o variedades) para cada uno de los diferentes fenotipos. Veamos la siguiente tabla:



Tabla 3. Posibles emparejamientos y los posibles tipos sanguíneos en su descendencia

Tipo sanguíneo de un padre (fenotipo)	Alelos posibles (genotipo)	Tipo sanguíneo del otro padre (fenotipo)	Alelos posibles (genotipo)	Tipo sanguíneo del hijo (fenotipo)	Alelos posibles (genotipo)
A	AA	A	AA	A	AA, AO
	AO		AO	O	OO
A	AA	B	BB	AB	AB
	AO		BO	A	AA, AO
				B	BO
				O	OO
A	AA	O	OO	A	AA, AO
	AO			O	OO
A	AA	AB	AB	A	AA, AO
	AO			B	BO
				AB	AB
B	BB	B	BB	B	BB, BO
	BO		BO	O	OO
B	BB	O	OO	B	BO
	BO			O	OO
B	BB	AB	AB	A	AO
	BO			B	BB,BO
				AB	AB
O	OO	O	OO	O	OO
O	OO	AB	AB	A	AO
				B	BO
AB	AB	AB	AB	AB	AB
				A	AA
				B	BB

Fuente: elaboración propia.

Bibliografía

- Emory University School of Medicine (2017), "The Genetics of Blood Type", Department of Human Genetics, disponible en: www.genetics.emory.edu (consultado en marzo de 2017).
- Jorde, L. B., J. C. Carey, M. J. Bamshad y R. L. White (2008), *Genética médica*. Barcelona: Elsevier.
- Nussbaum, R. L., R. R. McInnes, H. F. Willard y A. Hamosh (2008), *Genética médica*. Barcelona: Elsevier.
- Pérez Villalva, O., J. Jiménez Rodríguez, U. Aguilera Reyes y L. Terán Flores (2012), *Temas selectos de Biología*. Toluca: UAEM.



2.6 Epístasis

Objetivo

Distinguir la epístasis entre otros tipos de herencia no mendeliana.



Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Reúnete con dos compañeros y realicen una cruce entre una gallina con cresta en forma de rosa ($Rr\ pp$) con un gallo con cresta en forma de chícharo ($Pp\ rr$) escriban los resultados de F1 en probabilidades genotípicas y fenotípicas.



Desarrollo del contenido (30 minutos)

Se denomina herencia por epístasis cuando la acción de los genes de un locus influye sobre la expresión de genes (fenotipo) de otro locus. Esto es, cuando un gen enmascara el efecto de otro gen situado en un locus diferente, se dice que es *epistático* con respecto al gen enmascarado o hipostático.

En otras palabras, epístasis es la condición en la cual un gen de un par de alelos determina si se manifiesta o no una característica de otro par de alelos.

Ejemplo: entre los gallos y gallinas domésticas (especie *Gallus domesticus*), los tipos de crestas están determinados por dos pares de genes, localizados en cromosomas homólogos (cuatro genes en total en cada individuo). En un par, la forma de rosa (R) domina sobre la simple (r), y en el otro par el gen de la forma de cresta de chícharo (P) domina sobre su gen recesivo, para la forma simple (p).





Tabla 4. Probables genotipos para tres tipos de cresta

Fenotipo (forma de la cresta)	Genotipo (s)	Individuo
Simple	pp rr	Homocigoto
De chícharo	PP rr Pp rr	Homocigoto Heterocigoto
De rosa	RR pp Rr pp	Homocigoto Heterocigoto

Fuente: elaboración propia.

Figura 9. Tipos de crestas



Con la información anterior procedemos a realizar una cruce entre una gallina homocigoto para el tipo de cresta en rosa (RR pp), con un gallo homocigoto para el tipo de cresta en chícharo (PP rr).

		Óvulos	
Espermatozoides	F1	R p	R p
	Pr	Rr Pp	Rr Pp
	Pr	Rr Pp	Rr Pp

Nota: en este ejemplo cada genotipo, correspondiente a un individuo, se forma por un gameto masculino (azul) y un gameto femenino (rojo).

Recuerda que en este tipo de herencia NO existe un par de genes para la característica en estudio; por el contrario, existen cuatro genes responsables de una característica (dos pares de alelos).

El resultado en esta primera generación filial (F1) es de 100% con el genotipo $Rr Pp$. Pero el fenotipo no es ni cresta en rosa (R) ni cresta en chícharo (P), que son los genes dominantes. En este tipo de herencia se denominan genes epistáticos, toda vez que están localizados en locus diferentes y se enmascara su fenotipo cuando en el genotipo de un individuo aparecen los dos genes dominantes en una o en dos ocasiones.

En este ejemplo el genotipo $Rr Pp$ corresponde a un individuo dihíbrido (híbrido para la forma en rosa e híbrido para la forma en chícharo). Al aparecer al menos en una ocasión, cada uno de ellos está enmascarando cualquiera de los fenotipos esperados por ser genes epistáticos. El fenotipo resultante es la llamada cresta en forma de castaña, diferente al de los padres.

Actividad (10 minutos)



Realiza una cruce entre gallo y gallina con el mismo genotipo: $Rr Pp / Rr Pp$ y cresta de castaña. Esta cruce corresponde a la generación F2 del cruce anterior.

Lo primero es segregar los genes de los individuos involucrados $Rr Pp$.

Hay que realizar todas las posibles combinaciones de los genes, considerando los dos pares de alelos correspondientes a la característica en estudio (forma de cresta), y que deben aparecer en cada gameto.

Escribe en cada cuadro el genotipo de los gametos (masculino o femenino). Debes combinar un gen del par para la forma de cresta en rosa con un gen del par para la forma de cresta en chícharo.

--	--	--	--

Asegúrate de que en cada recuadro estén escritas sólo dos letras (correspondientes a los genes de cada par de alelos responsables para la característica en estudio).

Una vez separados, escríbelos en la parte superior de cada columna de la tabla de Punnett, y los genes de los gametos del otro ser con el que se cruza anótalos del lado izquierdo de cada renglón de la tabla.



A continuación procede al llenado de los cuadros.

		Óvulos			
Espermatozoides	F2				

Ahora realiza la interpretación de los genotipos resultantes en fenotipos.

Recuerda: si el genotipo tiene para cada uno de los pares de alelos en estudio uno o dos genes dominantes, su fenotipo se enmascara y aparece la cresta en forma de castaña.

Genotipos de la generación F2	Forma de cresta (fenotipo)	Núm. de probabilidades de aparecer (en 16 eventos)

1. ¿Cuántas probabilidades hay de que en la descendencia de este cruce existan pollos con cresta en forma de castaña? _____ .
2. ¿Cuántas probabilidades hay de que en la descendencia de este cruce existan pollos con cresta en forma de chícharo? _____ .
3. ¿Cuántas probabilidades hay de que en la descendencia de este cruce existan pollos con cresta en forma de rosa? _____ .

4. ¿Cuántas probabilidades hay de que en la descendencia de este cruce existan pollos con cresta en forma simple o aserrada? _____ .
5. ¿Cuál es la probabilidad numérica de que los individuos de esta cruce tengan cresta de castaña, de chícharo, de rosa y simple, respectivamente?
 ____ : ____ : ____ : ____

Evaluación (5 minutos)

Reúnete con dos compañeros, analicen y solucionen la siguiente pregunta: ¿Cuál debe de ser el genotipo de la generación paterna (P1), para que en F1 existan las siguientes probabilidades?

- 25% con genotipo heterocigoto para cresta en chícharo, al mismo tiempo heterocigoto para la cresta en rosa (dihíbrido) y fenotipo cresta en castaña,
- 25% con genotipo heterocigoto y fenotipo cresta en rosa,
- 25% con genotipo heterocigoto y fenotipo cresta en chícharo,
- 25% con genotipo homocigoto y fenotipo cresta simple.

P1 _____ / _____

Óvulos

Espermatozoides

F1		

Glosario

Alelo (del gr. "otro", "diferente", "que tiene una forma determinada"): cada uno de los genes de un par que ocupan el mismo lugar en dos cromosomas homólogos. Ejercen una misma función sobre un carácter o rasgo de organización, v. gr.: color o forma, con efectos diversos.

Dihíbrido: mezcla de dos caracteres contrastantes en un individuo, corresponde a los productos de la primera generación filial de la segunda ley de Mendel.

Epístasis (del gr. "detención"): supresión del efecto de un gen por otro que no es su alelo.

Epistático: gen que oculta o enmascara la acción de otro gen, a pesar de que este último sea dominante.

Hipostático: gen que es ocultado o enmascarado por la acción de otro gen, llamado epistático.

E

Evalúa

G

Glosario



Para saber más del tema

De acuerdo con las diferentes interacciones que existen entre los alelos de los dos loci, hay varios tipos de epístasis:

- Simple dominante
- Simple recesiva
- Doble dominante
- Doble recesiva
- Doble dominante-recesiva
- Sin modificación de la segregación 9:3:3:1

Figura 10. Labrador retriever, color chocolate, amarillo y negro



Fuente: <http://www.imagexia.com/wp-content/uploads/2014/06/perros-labrador-retriever.jpg>

Veamos un ejemplo de la llamada herencia por epistasis simple del recesivo en el color del manto del perro labrador retriever.

En los tres colores básicos (negro, chocolate, amarillo) del pelo de estos animales intervienen 2 genes: el B (brown) y el E (extensión).

Tabla 5. Genes: B (brown) y E (extensión)

Alelos*	Color básico	Genes para "brown"	Genes para "extensión"
BB EE	Negro	Al menos un gen dominante (epistáticos)	Al menos un gen dominante (hipostáticos)
Bb EE			
BB Ee			
Bb Ee			
bb EE	Chocolate	Dos genes recesivos (epistáticos)	Al menos un gen dominante o los dos genes recesivos (hipostáticos)
bb Ee			
bb ee			
BB ee	Amarillo	Al menos un gen dominante (hipostáticos)	Dos genes recesivos (epistáticos)
Bb ee			

*Nota: los genes epistáticos aparecen en letra "negrita".
Fuente: elaboración propia.

- Cuando en el genotipo de un perro está presente al menos un gen dominante para "brown" (gen epistático), oculta al gen dominante "extensión" (gen hipostático), tanto en estado homocigoto como heterocigoto y en el fenotipo se aprecia el color negro.

- Cuando el genotipo de un perro presenta los genes "brown" en estado homocigoto recesivo (gen epistático), oculta al gen dominante "extensión" (gen hipostático), tanto en estado homocigoto como heterocigoto; además, oculta al gen "extensión" en estado homocigoto recesivo y en el fenotipo se aprecia el color chocolate.
- Cuando el genotipo de un perro presenta los genes "extensión" en estado homocigoto recesivo (gen epistático), oculta al gen "brown" (gen hipostático) en estado homocigoto dominante o en estado heterocigoto y en el fenotipo se aprecia el color amarillo.

Lo anterior se ejemplifica en la cruce de un perro macho de raza pura color negro (BB EE) con una hembra también de raza pura color chocolate (bb ee).

		Óvulos		
		F1	b e	b e
Espermatozoides	B E	B b E e	B b E e	
	B E	B b E e	B b E e	

En esta primera generación filial la probabilidad en el genotipo es B b E e en 100%, y en el fenotipo corresponde a perros de color negro.

Veamos la tabla de Punnet de la segunda generación al cruzar perros con el mismo genotipo de la primera generación filial.

		Óvulos				
		F 2	B E	B e	b E	b e
Espermatozoides	B E	B E	BB EE	BB Ee	Bb EE	Bb Ee
	B e	B e	BB Ee	BB ee	Bb Ee	Bb ee
	b E	b E	Bb EE	Bb Ee	bb EE	bb Ee
	b e	b e	Bb Ee	Bb ee	bb Ee	bb ee



Los resultados se resumen en la siguiente tabla:

Tabla 6. Resultados de F2 en herencia por epístasis

Genotipos*	Fenotipos (color de pelo)	Núm. de probabilidades de aparecer (en 16 eventos)	Sumatoria de probabilidades
BB EE	Negro	1	9
BB Ee		2	
Bb EE		2	
Bb Ee		4	
BB ee	Amarillo	1	3
Bb ee		2	
bb EE	Chocolate	1	4
bb Ee		2	
bb ee		1	

*Nota: los genes epistáticos aparecen en letra "negrita".
Fuente: elaboración propia.

A diferencia de lo que sucede en F1, aquí existen 9 genotipos diferentes que corresponden en el fenotipo a los tres colores básicos: negro, amarillo, chocolate, con una probabilidad de 9 : 3 : 4, respectivamente.

Las variedades de los colores básicos están determinadas por el gen C (chinchilla), que controla la intensidad desde el color crema hasta el rojizo, pero este gen no es epistático, sino sigue el patrón de la herencia intermedia también llamada dominancia incompleta.



Actividad

Compara la tabla de Punnet que corresponde a F2 de este ejemplo con F2 de la segunda ley de Mendel y anota tus conclusiones.

Semejanzas: _____

Diferencias: _____

Bibliografía

- Perroadictos (2017), "Genética del color del Labrador Retriever: epistasia simple del recesivo", disponible en: www.perroadictos.com/ciencia-animal/genetica-color-labrador (consultado en abril de 2017).
- Capón Lamelas, María Nerea (2017), "Epistasia", disponible en: http://bioinformatica.uab.cat/base/documents/genetica_gen/Epistasia2014531-1247.pdf (consultado en abril de 2017).
- Pérez Villalva, O., J. Jiménez Rodríguez, U. Aguilera Reyes y L. Terán Flores (2012), *Temas selectos de Biología*. Toluca: UAEM.
- Ville, C. A., E. Pearl Solomon y P. W. Davis (1987), *Biología*. México: Iberoamericana.



Bibliografía

2.7 Pleiotropía

Objetivo

Discriminar la herencia por pleiotropía entre otros tipos de herencia no mendeliana.



Objetivo

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Reúnete con dos compañeros; analicen el siguiente problema y escriban sus posibles explicaciones:

En los ratones, el color de pelo amarillo (A) es dominante sobre el gris (a). Al realizar cruces entre ratones con genotipo heterocigoto Aa / Aa, se obtuvo una camada de 9 hijos, con fenotipo de 6 amarillos, 2 grises y 1 sin pelo ni cola.

Explicaciones:

- _____.
- _____.
- _____.



Conocimientos previos

Desarrollo de contenido (30 minutos)

La pleiotropía o pleiotropismo, también llamada polifenía (del griego "más" y "cambios"), es el fenómeno por el cual un agente causal altera un órgano o sistema, modificando varias estructuras del embrión/feto, lo que causa malformaciones.



Contenido temático



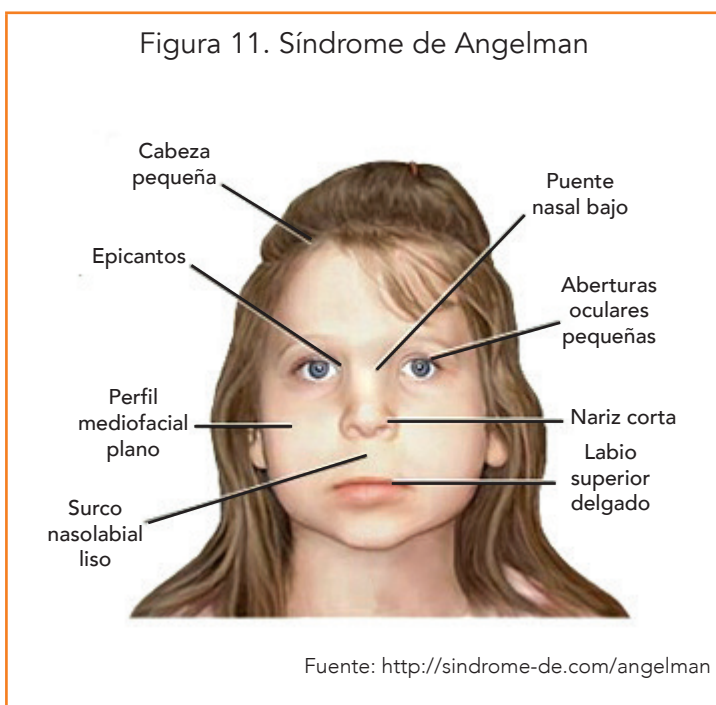
Los agentes causales de la pleiotropía pueden ser:

- Un gen alelo mutante (en estado homocigoto o heterocigoto).
- Un teratógeno, agente que produce malformaciones congénitas o incrementa la incidencia de una anomalía en una población determinada.

Si el agente es un gen, en lugar de controlar una característica en forma directa, se manifiesta con muchos efectos fenotípicos diferentes.

Los efectos del fenómeno pleiotrópico se muestran tanto anatómica como fisiológicamente en alteraciones metabólicas, pudiendo llegar a ser letales.

Las malformaciones congénitas causadas en el pleiotropismo pueden ser producidas de dos maneras:



- **Síndrome:** conjunto de alteraciones en paralelo, causadas directamente por el agente causal (gen mutante o teratógeno).
- **Secuencia:** efectos secundarios derivados de la acción del agente causal (gen mutante o teratógeno) que afectó solo un órgano o sistema durante un tiempo determinado.

Un ejemplo de genes mutantes en el humano es el síndrome Angelman, donde los genes mutantes están contiguos, localizados en el cromosoma 15q1.2 materno (cromosoma 15, brazo largo, región 1, banda 2). La mutación consiste en microdelección o microduplicación. En el fenotipo está caracterizado por ataxia, epilepsia, macrosomía, microcefalia, retraso mental grave y risa excesiva.

Algunos ejemplos de teratógenos y las anomalías congénitas que ocasionan en el humano son:

- Alcohol: síndrome alcohólico fetal, retraso del crecimiento intrauterino, retraso mental, microcefalia, anomalías oculares, anomalías articulares, fisuras palpebrales cortas.
- Radiación ionizante: microcefalia, retraso mental, anomalías óseas, retraso del crecimiento, cataratas.
- Talidomida: desarrollo de contenido anormal de extremidades (meromelia, amelia), anomalías faciales, anomalías sistémicas (defectos cardíacos y renales).
- Tetraciclina: tinción dental, hipoplasia del esmalte.
- *Treponema pallidum* (agente causal de la sífilis): hidrocefalia, sordera congénita, retraso mental, dientes y huesos anormales.
- Virus de la varicela: fibrosis cutánea (distribución en dermatomas), anomalías neurológicas (paresia de extremidades, hidrocefalia, epilepsia),

cataratas, microftalmía, síndrome de Horner, atrofia óptica, nistagmo, coriorretinitis, microcefalia, retraso mental, anomalías óseas (hipoplasia de extremidades, dedos de la mano y del pie), anomalías urogenitales.

· Virus del herpes simple: vesículas y fibrosis cutánea, coriorretinitis, hepatomegalia, trombocitopenia, petequias, anemia hemolítica, hidranencefalia.

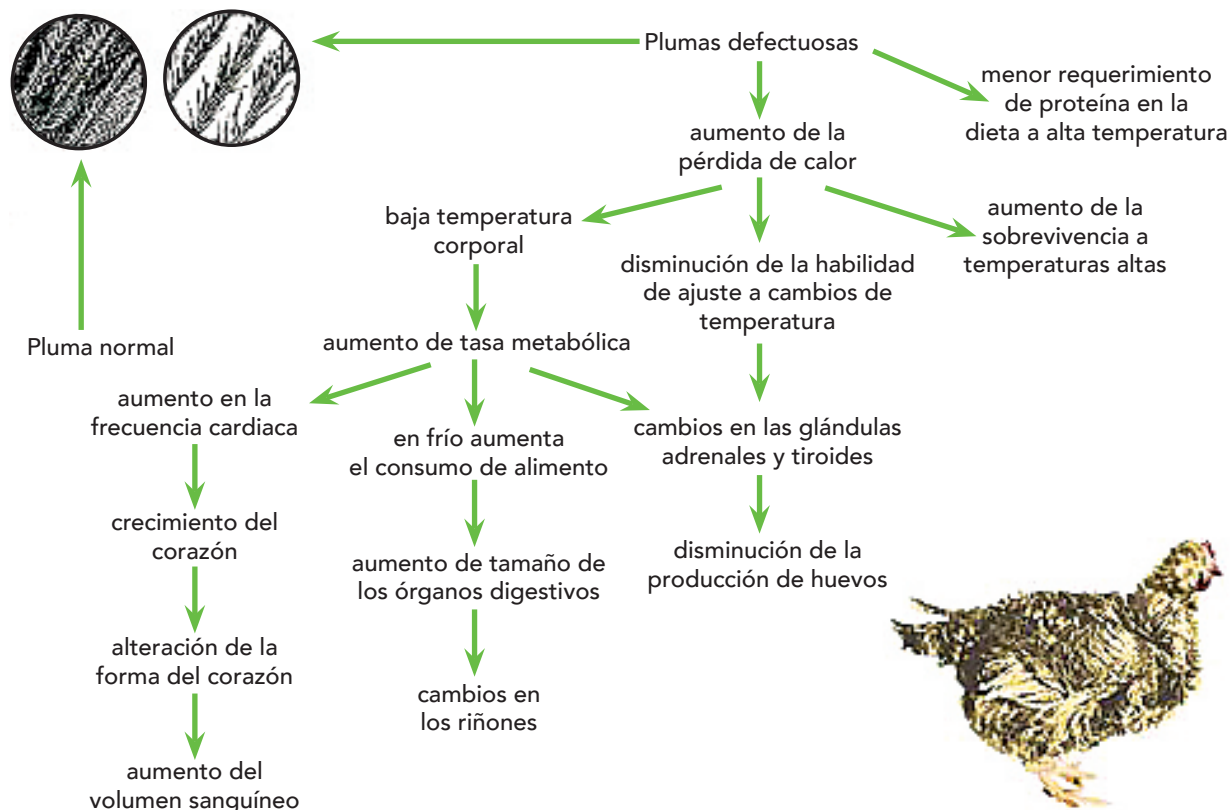
En las gallináceas se da el fenotipo encrespado de las plumas, que se debe a genes alelos defectuosos que las hacen débiles, filiformes y, por lo tanto, no controlan la temperatura de manera adecuada, ocasionando, entre otras alteraciones: aumento del metabolismo, crecimiento del buche, molleja, intestinos, corazón y bazo, mayor pérdida de calor, menor producción de huevo y pollitos.

Figura 12. Plumas defectuosas en gallinas



Fuente: Gallinashensbydragonbucaro.jpg
dragon bucaro.deviantart.com

Figura 13. Efectos fenotípicos en gallináceas, debidos a plumas encrespadas



Fuente: 7643dc34ad6filenameD415typeimagejpeg.jpg www7.uc.cl



Actividad

Actividad (10 minutos)

Reúnete con dos compañeros e investiguen un padecimiento en el que se aplique la pleiotropía; además, realicen un mapa conceptual con fuente de consulta.



Evalúa

Evaluación (5 minutos)

Otro ejemplo de pleiotropía son los gatos Manx; tienen las patas traseras más largas que las delanteras, un andar peculiar y algunos no tienen cola o es muy corta.

En ellos, un gen (T) controla la presencia de cola (*tail*, en inglés):

- En estado homocigoto dominante, los gatos tienen cola de tamaño normal.
- En estado heterocigoto, tienen cola muy corta.
- El estado homocigoto recesivo es letal.

Figura 14. Gato Manx



Fuente: <http://besosdegato.com/2009/04/28/gato-cymric/>

Realiza una cruce entre gatos Manx con genes alelos heterocigotos para la presencia de cola y expresa los resultados en probabilidad y porcentaje, tanto en el genotipo como en el fenotipo.

Generación paterna _____/_____

Óvulos

F1		

Espermatozoides

Resultados:

Glosario



Glosario

Congénito: presentes al nacimiento, no necesariamente de origen genético.

Deleción o eliminación: cuando un fragmento cromosómico se pierde, ejemplo: el síndrome de Cri-du-Chat o síndrome del maullido de gato (deleción en el brazo p -corto- del cromosoma 5).

Duplicación: un fragmento roto se duplica y se une al mismo cromosoma en el mismo orden y sitio de rotura. Se une al mismo cromosoma y sitio de rotura, pero en orden invertido. Queda como un fragmento separado del cromosoma original.

Gen: segmento de ADN que es unidad funcional, secuencia de nucleótidos relacionados con una función específica, por ejemplo, la síntesis de una cadena polipeptídica o una molécula de ARN.

Letal: gen que produce la muerte de un individuo, pudiendo ser dominante o recesivo.

Mutación: cualquier cambio permanente heredable en la secuencia del ADN genómico.

Mutágeno: agente que incrementa la tasa de mutaciones espontáneas causando cambios en el ADN.

Pleiotrópico: gen que tiene más de un efecto, causando múltiples características del fenotipo.

Pleiotropismo: efectos fenotípicos múltiples de un solo gen o de un par de genes homólogos. El término se utiliza especialmente cuando los efectos no están claramente relacionados.

Para saber más del tema



Saber más

La enfermedad de Von Gierke o de la glucogenosis tipo I es un ejemplo de pleiotropismo en el humano. Se llama así en honor a su descubridor, el médico alemán especializado en la síntesis del glucógeno Edgar Otto von Gierke Conrad.

Es una enfermedad hereditaria (transmitida por uno o los dos padres), clasificada dentro de varias categorías o grupos de enfermedades:

- Raras: se presenta un caso en cada 100 000 nacimientos.
- Genéticas: ocasionada por un gen mutante localizado en el cromosoma 17q21.
- Del metabolismo: existe ausencia o defecto de la enzima glucosa-6-fosfatasa para convertir el glucógeno en glucosa o glucosa 6-fosfato (glucogenólisis)
- Por depósito de glucógeno: las células tienen en su interior glucógeno acumulado sin poder convertirlo en glucosa.
- Glucogenosis: conjunto de enfermedades que tienen en común una alteración en el metabolismo del glucógeno.

El problema del metabolismo está centrado en el hígado (que junto con los músculos estriados son el principal almacén de glucógeno), pero también se puede presentar en riñones e intestino delgado.



Normalmente cuando los niveles de glucosa en sangre bajan (hipoglicemia), el organismo activa la glucogenólisis para generar glucosa libre y provocar que los niveles de glucosa en sangre estén dentro de cifras normales.

En respuesta a no poder degradar el glucógeno, el páncreas aumenta la liberación de hormona glucagón para estimular al hígado a que realice la cetogénesis, esto es, obtener la acetil-CoA a partir de los ácidos grasos, liberando cuerpos cetónicos.

El cuadro clínico de esta enfermedad se puede clasificar por edades. Así, en el recién nacido los síntomas son:

- Hipoglucemias, pueden llegar a alterar la conciencia, ocasionar convulsiones, incluso retraso mental.
- Acidosis láctica.
- Hiperventilación.
- Aumento en la síntesis de colesterol, ácidos grasos, ácido úrico.
- Hepatomegalia por aumento en el depósito de grasas y glucógeno (hígado graso).
- Obesidad troncal.
- Cara de muñeca.
- Abdomen prominente por hepatomegalia.
- Disminución en la velocidad de crecimiento en estatura.
- Postura lordótica.
- Equímosis.
- Epistaxis.

Síntomas en la niñez:

- Hipoglucemia.
- Incremento del ácido láctico, colesterol y grasas en sangre (triglicéridos).
- Hepatomegalia.
- Cara de muñeca con mejillas hinchadas.
- Extremidades y tórax delgados, vientre protuberante.
- Intolerancia al ayuno.
- Neutropenia e incremento en riesgo de infección y úlceras en boca e intestinos, por mal funcionamiento de neutrófilos.

Síntomas en la pubertad:

- El efecto de hipoglicemia disminuye con la edad.
- Retraso en la pubertad, bajo desarrollo de contenido.
- Nivel elevado de ácido úrico (episodios de gota).
- Adenomas hepáticos (en respuesta del hígado a hormonas hepatotrofas liberadas por hipoglicemia).
- Cálculos renales.
- Osteoporosis (equilibrio cálcico negativo).
- Proteinuria y micro albuminuria.
- Aumenta el riesgo de aterosclerosis y de pancreatitis.
- Litiasis renal.
- Aclaramiento de creatinina alterado.
- Hay datos de gota por la hiperuricemia de larga evolución.

Las muertes se dan por convulsiones hipoglucémicas y acidosis grave.

Actividad

Investiga el significado de los términos que desconozcas del texto anterior.

A

Actividad

Bibliografía

- Medline Plus (2017), "Enfermedad de Von Gierke", disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000338.htm> (consultado en abril 16 de 2017).
- Curtis, Helena, N. Sue Barnes, Schneck, Graciela Flores (2000), *Biología*. Buenos Aires: Médica Panamericana.
- Jorde, L. B., J. C. Carey, M. J. Bamshad y R. L. White (2008), *Genética médica*. Barcelona: Elsevier.
- Pérez Villalva, O., J. Jiménez Rodríguez, U. Aguilera Reyes y L. Terán Flores (2012), *Temas selectos de Biología*. Toluca: UAEM.

B

Bibliografía

2.8 Herencia poligénica**Objetivo**

Discriminar la herencia poligénica entre otros tipos de herencia no mendeliana.

O

Objetivo

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Reúnete con dos compañeros y contesten la siguiente pregunta, ¿cuántos genes crees que influyen en los diferentes colores de la piel humana?

CP

Conocimientos previos

Desarrollo de contenido (30 minutos)

La herencia poligénica está determinada por muchos genes con pequeños efectos aditivos y es una condición en la que para una característica existen una serie de alelos independientes en diferentes loci, y cada uno de ellos participa con pequeños efectos sumativos para el fenotipo, por lo que existe gran variedad de individuos.

Dicho de otra manera, un grupo de características están inducidas por un grupo de genes que se expresan con un fenotipo en especial. Es heredada por varios pares de genes alelos e independientes, con efectos similares y aditivos.

CT

Contenido temático



Por ejemplo, en el albinismo oculocutáneo del humano participan varios genes en los que se incluyen los siguientes:

- Diferenciación melanocitaria, rica en leucina asociada (*LRMDA*) localizado en el cromosoma 10.
- Receptor de melanocortina 1 (*MC1R*), localizado en el cromosoma 16.
- Proteína transmembrana melanosomal *OCA2* (*OCA2*), localizado en el cromosoma 15.
- Familia de portador de soluto 24 miembro 5 (*SLC24A5*), localizado en el cromosoma 15.
- Compañía de portador de soluto 45 miembro 2 (*LC45A2*), localizado en el cromosoma 5.
- Tirosinasa (*TYR*), localizado en el cromosoma 11.
- Proteína relacionada con tirosinasa 1 (*TYRP1*), localizado en el cromosoma 9.

La herencia poligénica no debe confundirse con la multifactorial o compleja, en la que hay una combinación de múltiples factores genéticos y ambientales implicados.

Para representar a los genes se usan letras mayúsculas (no es el gen dominante) y letras minúsculas. Los genotipos de los heterocigotos corresponden a fenotipos intermedios.

Cada gen, representado por una letra mayúscula, contribuye poco, pero igual que otro, de tal manera que se suman sus contribuciones para manifestarse en el fenotipo. Por ejemplo, supongamos que la característica altura de la planta conocida como "pompón" o "liliput" (*Zinnia elegans*) está controlada por cinco pares de genes alelos, representados por dos letras (una mayúscula y una minúscula) de la siguiente manera A a, B b, C c, D d, E e.

Figura 15. *Zinnia elegans*



Fuente: zinnia.jpgflowerpictures.net

La planta *Zinnia elegans* o "pompón" puede medir desde 7 centímetros hasta un metro.

Un pompón homocigoto, para los alelos de la característica pequeña (7cm), tiene el siguiente genotipo a a, b b, c c, d d, e e.

Una planta homocigota, para los alelos de la característica grande (100 cm), tiene el genotipo A A, B B, C C, D D, E E.

A la altura máxima (100 cm) se le resta la mínima (7 cm); el resultado es 93 cm, cifra que se divide entre el número máximo de letras mayúsculas (en este caso 10), dando como resultado 9.3 cm; esta es la cantidad que se sumará a la anterior, cada vez que el genotipo de la planta tenga un gen representado por una letra mayúscula. Dicho de

otra manera, una planta heterocigota con el genotipo A a, b b, c c, d d, e e tendrá una altura de 16.3 cm. De aquí en adelante se le suman 9.3 cm por cada letra mayúscula, como aparece en la siguiente tabla.

Genotipo	Fenotipo (en cm)
a a, b b, c c, d d, e e	7
A a, b b, c c, d d, e e	$7+9.3= 16.3$
A a, B b, c c, d d, e e	$16.3+9.3= 25.6$
A a, B b, C c, d d, e e	$25.6+9.3= 34.9$
A a, B b, C c, D d, e e	$34.9+9.3= 44.2$
A a, B b, C c, D d, E e	$44.2+9.3= 53.5$
A A, B b, C c, D d, E e	$53.5+9.3= 62.8$
A A, B B, C c, D d, E e	$62.8+9.3= 72.1$
A A, B B, C C, D d, E e	$72.1+9.3= 81.4$
A A, B B, C C, D D, E e	$81.4+9.3= 90.7$
A A, B B, C C, D D, E E	$90.7+9.3= 100.0$

Actividad (10 minutos)

Elabora un cuadro sinóptico que incluya las diferentes formas de herencia no mendeliana contenidas en este libro.



Actividad

Evaluación (5 minutos)

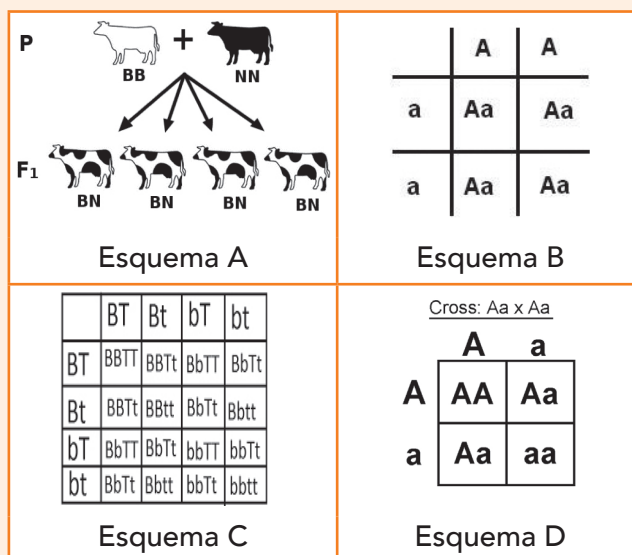
Multirreactivo

Usted es experto en genética animal. Es necesario que examine el caso y conteste las siete preguntas que le siguen.

- [1] El Sr. González es un canófilo aficionado a la cría de perros de color negro y de raza pura. El semental murió dos meses después del nacimiento de la primera camada y todos los descendientes son de color negro. La madre también es de raza pura, pero de color blanco. Al Sr. González le hacen un pedido de una camada del mismo color que la primera, pero de un mes de edad.
- [2] Coloca un anuncio en el periódico buscando un perro macho de la misma raza y color que el semental muerto hace dos meses, pero al cruzarlo con la hembra madre de la primera camada, nacen cachorros de color blanco en la misma proporción que cachorros negros.
- [3] Al tratar de buscar una explicación al nacer cachorros negros y blancos en partes iguales, el Sr. González acude a la biblioteca. En una revista encuentra un artículo sobre cruza de animales con el siguiente esquema y cuadros de Punnett, por lo que quedó confundido y sin poderse explicar lo que debería de hacer para obtener la camada solicitada.



Evalúa



El Sr. González quedó más intrigado por el siguiente cuadro de alelos múltiples que encontró en la publicación:

Alelos	Coloración del pelo
G	Gris oscuro
g^m	Marrón
g^b	Beige
g	Albino (sin color o blanco)

- [4] Al realizar F₂ con los perros de la primera camada, obtuvo los siguientes genotipos: NN, Nn, nn en porcentajes de 25, 50 y 25, respectivamente. De estos cachorros, seleccionó un macho negro con genotipo NN (raza pura) para realizar una tercer cruce con la perra blanca nn (raza pura), obteniendo por este procedimiento la camada para entregar el pedido.
- [5] Después le hicieron un pedido especial consistente en un perro macho de color blanco con ojos azules y de raza pura para los dos caracteres (igual que la hembra de la generación paterna), siendo que los caracteres dominantes son los ojos grises y el pelo negro.
- () ¿Qué condición hereditaria se presenta en el contenido del primer párrafo?
- A) Codominancia
 B) Dominancia
 C) Intermedia
 D) Recesividad

- () Al haber obtenido 50% de cachorros negros y 50% de cachorros blancos, considerando su genotipo, ¿qué nombre se le asigna al perro negro padre de la segunda camada?

A) heterocigoto o híbrido
 B) heterocigoto dominante
 C) homocigoto o híbrido
 D) híbrido o raza pura

Haga la correspondencia de los esquemas con los siguientes tipos de cruza:

- Entre Heterocigotos
- Para Codominancia
- Para F1 de Razas Puras
- Para F2 en segunda Ley de Mendel

¿Cuál opción relaciona de manera adecuada esquemas y tipos de cruza?

- A) a - Cruza para Codominancia, b - Cruza para F1 de Razas Puras, c - Cruza para F2 en segunda Ley de Mendel, d - Cruza entre Heterocigotos
 B) a - Cruza entre Heterocigotos, b - Cruza para F1 de Razas Puras, c - Cruza para F2 en segunda Ley de Mendel, d - Cruza para Codominancia
 C) a - Cruza para F2 en segunda Ley de Mendel, b - Cruza para Codominancia, c - Cruza para F1 de Razas Puras, d - Cruza entre Heterocigotos
 D) a - Cruza para Codominancia, b - Cruza para F1 de Razas Puras, c - Cruza entre Heterocigotos, d - Cruza para F2 en segunda Ley de Mendel

En los cachorros de la segunda generación filial: 75% del fenotipo corresponde al color _____, aquí se incluyen perros _____ y _____.

- A) blanco – homocigotos dominantes – dihíbridos
 B) negro – homocigotos dominantes – híbridos
 C) blanco – heterocigotos dominantes – híbridos
 D) negro – heterocigotos dominantes – dihíbridos

- () Con base en el cuadro de alelos múltiples, realiza una cruce entre perros de raza pura marrón y beige, ¿qué fenotipo y porcentaje predomina en el resultado de esta cruce?

A) beige (100%)
 B) beige con manchas marrón (75%)
 C) marrón con manchas beige (75%)
 D) marrón (100%)

- () Al observar el esquema A, el Sr. González no se explica por qué sus perros sólo nacen blancos o negros y no manchados ni grises. ¿A qué tipo de herencia corresponde el esquema?

A) Intermedia
 B) Codominancia



- C) Epístasis
- D) Poligénica

() Para obtener el pedido especial, ¿cuál de las siguientes cruza debe de realizar el Sr. González?

- A) NN gg / nn GG
- B) Nn GG / Nn Gg
- C) Nn gg / Nn gg
- D) nn GG / NN GG



Glosario

Glosario

Iris (del griego “arco iris”): músculo circular del ojo, de color variable y que en su centro está perforado por la pupila.

Fotofobia: sensibilidad anormal a la luz; puede ser manifestación de enfermedades oculares, como la queratitis, uveitis y úlceras corneales, de enfermedades neurológicas, como la migraña, hemorragia subaracnoidea y la meningitis o de patología mental, como la depresión.

Nistagmo (del griego “adormecerse, dar una cabezada”): oscilación espasmódica del globo ocular alrededor de su eje horizontal o de su eje vertical.

Mutación (del latín “alteración, cambio”): alteración o cambio en la información genética, genotipo, de un ser vivo que se presenta súbita y espontáneamente, y que se puede transmitir o heredar a la descendencia; la unidad genética capaz de mutar es el gen. En los seres multicelulares, las mutaciones sólo pueden ser heredadas cuando afectan a las células reproductivas.

Melanina (del griego “sustancia negra”): pigmento de color negro que existe en forma de gránulos en el protoplasma de células de los vertebrados y al cual deben su coloración especial la piel, los cabellos, etc.

Retina (del latín “como una telaraña”): membrana más interna de las tres que forman el globo ocular; contiene las células receptoras de los estímulos visuales para transmitirlos, vía nerviosa, a la corteza cerebral.



Saber más

Para saber más del tema

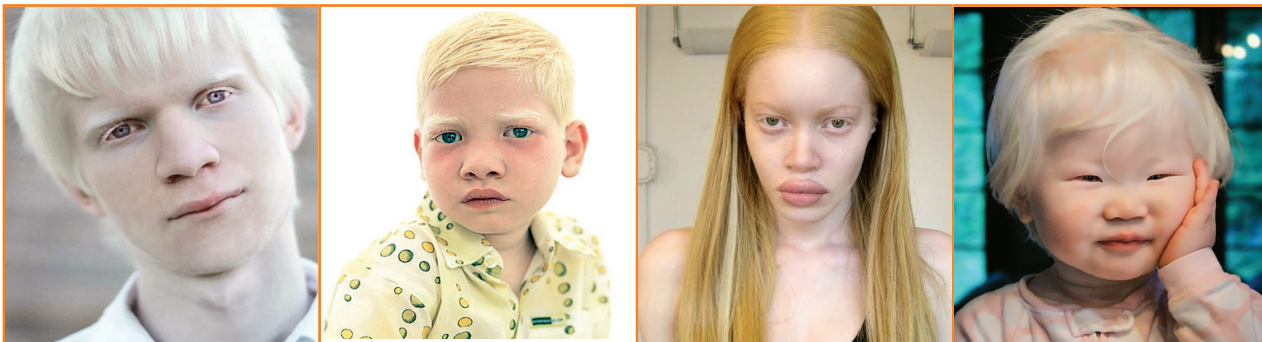
El albinismo oculocutáneo es un ejemplo de herencia poligénica. Este padecimiento incluye un grupo de afecciones que perjudican la coloración (pigmentación) de la piel, cabello y ojos. Los individuos afectados suelen tener la piel muy clara y cabello de color claro o blanco. El albinismo oculocutáneo también reduce la pigmentación del iris y la retina. Las personas afectadas por lo general tienen problemas de visión tales como nitidez reducida, nistagmo y fotofobia.

Las mutaciones en los genes implicados alteran la capacidad de las células para producir melanina, lo que reduce la pigmentación en la piel, cabello y ojos. La falta de melanina en la retina conduce a los problemas de visión característicos.

Variedades:

- Tipo 1: resulta de mutaciones en el gen *TYR* y se caracteriza por el pelo blanco, la piel muy pálida y los iris de color claro.
- Tipo 2: resulta de mutaciones en el gen *OCA2*; la piel es generalmente de color blanco cremoso y el pelo puede ser amarillo claro, rubio o marrón claro. Más frecuente en nativos americanos, afroamericanos y personas de África subsahariana. Junto con el tipo 1 son los más comunes.
- Tipo 3: resulta de mutaciones en el gen *TYRP1*. Aquí se incluye el albinismo oculocutáneo rufous, que por lo general afecta a personas de piel oscura, principalmente originarias del sur de África. La piel es marrón rojiza, jengibre o pelo rojo, y el iris es avellana o marrón. Se asocia a menudo con anomalías de la visión más suaves que los otros tipos. Junto con el tipo 4 son los menos frecuentes.
- Tipo 4: resulta de mutaciones en el gen *SLC45A2*, con más frecuencia entre japoneses y coreanos. Tiene signos y síntomas similares a los del tipo 2.

Figura 16. Albinismo oculocutáneo



Fuentes: <http://k46.kn3.net/taringa/9/9/7/1/A/6/eberthi/9A0.jpg>
<http://difundir.org/wp-content/uploads/2016/11/a311.jpg>
<https://s-media-cache-ak0.pinimg.com/originals/35/64/9a/35649a353605be1dbe9fb5c1dfb05306.jpg>
<http://difundir.org/wp-content/uploads/2016/11/a311.jpg>

Existen varios tipos adicionales que afectan a una o a algunas familias. El albinismo oculocutáneo afecta a 1 de cada 20 000 personas en todo el mundo.

Los genes asociados al albinismo oculocutáneo están implicados en la producción del pigmento melanina, sustancia que da a la piel, al pelo y a los ojos su color. En la retina, la melanina también juega un papel en la visión normal. Algunos individuos con albinismo oculocutáneo no tienen mutaciones en ninguno de los genes conocidos. En estas personas, la causa genética de la enfermedad es desconocida.



Bibliografía

- Genetics home reference (2017), "Albinismo oculocutáneo", disponible en: <https://translate.google.com.mx/translate?hl=es&sl=en&u=https://ghr.nlm.nih.gov/&prev=search> (consultado en abril de 2017).
- Pérez Villalva, O., J. Jiménez Rodríguez, U. Aguilera Reyes y L. Terán Flores (2012), *Temas selectos de Biología*. Toluca: UAEM.
- Ville, C. A., E. Pearl Solomon y P. W. Davis (1987), *Biología*. México: Iberoamericana.



Módulo tres

Genética y su
impacto social



MÓDULO 3. Genética y su impacto social

Propósito del módulo

El estudiante identifica y reconoce la importancia de la genética en la sociedad actual de manera ética y responsable.



Objetivo

El estudiante reconoce a la molécula de ADN como reservorio de la información genética de los individuos e identifica los cambios que se pueden producir en ella, de forma natural o inducida, para entender el origen de las mutaciones y sus repercusiones sobre el organismo.



Rescate de conocimientos previos (12 minutos)

En parejas, contesten los siguientes planteamientos.

1. ¿En qué estructura celular se encuentra el ADN en el ser humano?

2. ¿En qué contexto han escuchado el término "mutación"?

3. ¿Qué otras características están determinadas por el ADN, además de la apariencia física de una persona?

Lee el siguiente texto y retoma los elementos básicos de la molécula de ADN.

De antemano, sabemos que el ADN es la biomolécula que se encarga de guardar y transmitir la información genética en los seres vivos. Sin embargo, esa biomolécula no es inmune a sufrir cambios en su conformación. Todos los procesos biológicos son susceptibles a tener fallas, siendo la replicación de ADN

y síntesis de proteínas claros ejemplos de manifestación de esos errores.

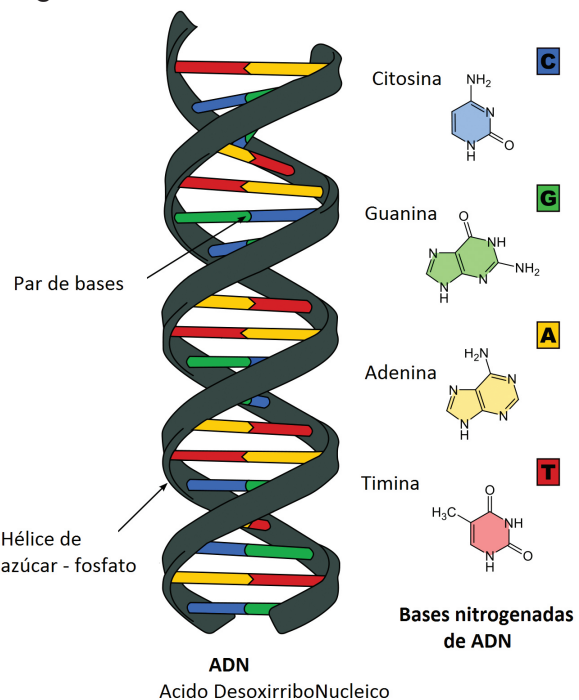
En este capítulo hablaremos de las mutaciones y de los posibles cambios anatómicos y/o fisiológicos en los humanos, así como de la tecnología, hasta ahora conocida, para aminorar esas manifestaciones, o bien para hacer mejoras significativas en el ADN y sus aplicaciones.

El ADN sufre cambios en su estructura química, sobre todo cuando se realiza una copia del mismo (replicación). Estos sucesos son normales y la biomolécula tiene la capacidad de corregir esos errores para seguir el proceso normalmente. Sin embargo, cuando el proceso de "reparación de errores" no se lleva a cabo, los cambios se quedan en la molécula y así se copia el ADN con errores, dando como resultado que los organismos descendientes reciban **genes mutantes**. Debido a esto, una **mutación** se define como el cambio espontáneo heredable en la molécula de ADN, alterando la secuencia determinada de bases nitrogenadas.

Aunque suene como una aberración, las mutaciones son esenciales para algunos procesos evolutivos, pues se consideran la primera fuente de variabilidad genética. En un inicio, los primeros organismos vivos (bacterias) recurrían a las mutaciones como única manera de adaptarse a los cambios constantes en su ambiente, hasta que después surgió la **conjugación** (un tipo de reproducción "sexual" en donde existe recombinación genética). Sin las mutaciones, la selección natural sobre aquellas primeras bacterias hubiera sido muy drástica con esos organismos.

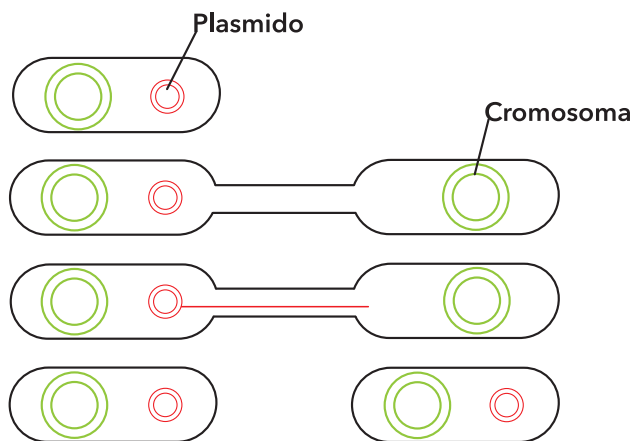
Dependiendo de las características que se tomen en cuenta, los criterios de clasificación de las mutaciones varían de autor en autor. A continuación se presenta una propuesta para la clasificación de las mutaciones:

Figura 1. Estructura de la molécula de ADN



Fuente: <http://openbio.cl/wp-content/uploads/2014/09/ADN-structure.png>

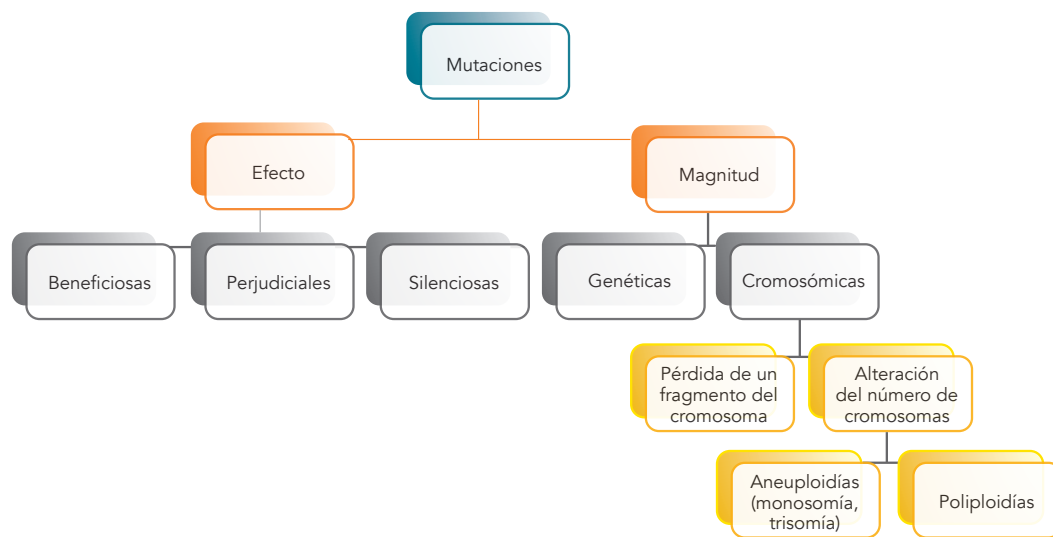
Figura 2. Conjugación bacteriana



Fuente: http://3.bp.blogspot.com/_W8eoX-qg0kE/SOS2DggC65I/AAAAAAAAAQ8/oVH7fNsCnNg/s400/FIGURA3.gif



Figura 3. Clasificación de mutaciones



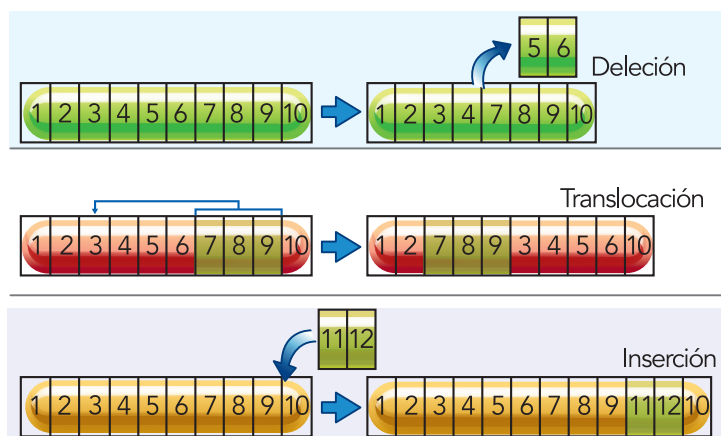
Fuente: elaboración propia con base en De Erice (2009).



Desarrollo del contenido (30 minutos)

3. Mutaciones génicas en el humano (anemia falciforme, albinismo)

Figura 4. Ejemplificación gráfica de los distintos tipos de mutaciones génicas



Fuente: <http://1.bp.blogspot.com/-KwCArURG0Ik/TfGCbZdUXAI/AAAAAAAAAAk/IMlapPBAHv0/s1600/Mutaci%25C3%25B3n+cromos%25C3%25B3mica.png>

Las mutaciones génicas (o puntuales) se definen como el cambio producido en un par de bases (sustitución). Al momento de dar lectura para la síntesis de proteínas, ese cambio puede pasar desapercibido (mutación silenciosa), ya que la base cambiada produce el mismo aminoácido para una proteína. Recordemos que el código genético es redundante o degenerado, es decir, un aminoácido puede tener dos o más codones que lo codifiquen.

También puede ocurrir que se cambie la secuencia de las bases (transversión o transición), se pierdan (delección) o se dupliquen una o varias bases nitrogenadas.

En otras ocasiones, este cambio puede provocar alteraciones graves en proteínas importantes. Recordemos que un gen es una secuencia de ADN que realiza una codificación para una proteína determinada. Dos ejemplos típicos de estas proteínas son la hemoglobina (globulina contenida en los eritrocitos, encargada del transporte de gases en la sangre) y la melanina (encargada de la pigmentación de la piel, cabello y ojos).

La drepanocitosis, mejor conocida como anemia falciforme, es la alteración de la morfología de los eritrocitos, tomando forma de hoz o de media luna. La hemoglobina normal se denomina "hemoglobina A", la cual posee una cadena alfa (α) y una beta (β); a la hemoglobina alterada se le conoce como "hemoglobina S". El cambio se da en la cadena beta, específicamente en una base nitrogenada localizada en el codón que codifica el sexto aminoácido. La secuencia original es GAC (que codifica para glutamato) y es cambiada a GTG (que codifica para valina). Esta nueva disposición del eritrocito tiende al fácil rompimiento de la célula, ya que se libera el grupo hemo de la proteína y reacciona con la membrana del eritrocito, rompiéndola.

Es común el bloqueo de los capilares sanguíneos, sobre todo cuando la cantidad de oxígeno en sangre es baja, y así se evita la llegada de oxígeno y nutrientes a los tejidos. La sintomatología aunada a este padecimiento consiste en anemia crónica, inflamación dolorosa de manos y pies e insuficiencia renal, entre otras. Si una persona posee dos genes recesivos para la anemia falciforme, el resultado final es la muerte.

Figura 5. Eritrocito en forma de media luna, característico en la anemia falciforme (izquierda) y Eritrocito normal (derecha)



Fuente: http://images.prensa.com/salud_y_ciencia/CONDICION-falciforme-involucra-contiene-hemoglobina_LPRIMA20150724_0131_32.jpg

El albinismo es la falta de pigmentación de la piel, pelo y ojos, provocada por la herencia autosómica recesiva de la proteína denominada melanina. Aún así, los estudios sobre genética humana han determinado que existen dos tipos de albinismo:

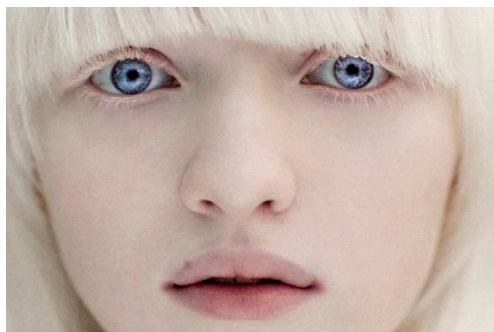
- Cuando no se producen las enzimas necesarias para la síntesis de la melanina.
- Cuando las enzimas para la síntesis de melanina se producen, pero no son capaces de entrar en los melanocitos.

La coloración en la piel de las personas albinas puede variar; se puede tener un tono de piel muy blanco, que no se broncea, sólo llega a una ligera pigmentación. La piel es muy susceptible a la luz solar, provocando quemaduras y cáncer de piel. Para evitar estos casos es necesario proteger la piel con bloqueadores solares indicados para esas situaciones especiales, o incluso se recomienda el empleo de ropa que cubra totalmente la piel.

En el caso del cabello, suelen tener melena blanca platinada, así como el vello corporal, pestañas y cejas, o una ligera pigmentación (rubio extremadamente claro).



Figura 6. Individuo con características fenotípicas del albinismo. Note la ausencia de pigmentación en piel, cabello, ojos y pestañas



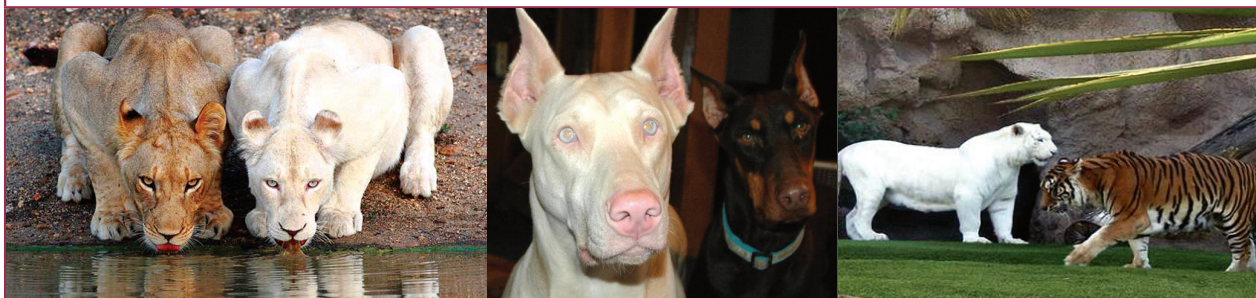
Fuente: <http://lacasadelcurioso.com/sites/default/files/cf3u1f6e.jpeg>

La falta de pigmentación en los ojos es lo que genera más fallas fisiológicas en esos órganos. Esto provoca la poca resistencia a los dañinos rayos solares, generando así una disminución de la agudeza visual, fotofobia, estrabismo, alteración para percibir los colores de manera correcta, desvío de las fibras del nervio óptico, la visión tridimensional es limitada, por mencionar algunas. El color del iris de los ojos suele ser azul claro o rosado traslúcido, o puede tener una ligera pigmentación azul o verde.

Debido a los problemas fisiológicos antes descritos, la calidad de vida de las personas con albinismo se ve disminuida. Sin embargo, es importante hacer referencia que el albinismo **NO ES UNA ENFERMEDAD**, sino una condición genética que tiene efectos en otros genes.

El albinismo es frecuentemente confundido con el **leucismo**. El leucismo es una alteración no genética. Un organismo leucístico es capaz de generar melanina, pero esta proteína no llega a los melanocitos, o bien, los melanocitos producidos no migran a su destino final (piel o derivados epidérmicos). ¿Cómo podemos diferenciar a un organismo albino de uno leucístico? Mientras que el organismo albino tiene una falta de pigmentación en piel, derivados epidérmicos y ojos, un organismo con leucismo sólo no tiene pigmentación en la piel o derivados epidérmicos, por lo que sus ojos presentarán una pigmentación normal.

Figuras 7, 8 y 9. Albinismo en diferentes organismos



Fuentes: <http://cdn3.upsocl.com/wp-content/uploads/imverde/2014/10/tigre-albino.jpg>
<https://supercurioso.com/wp-content/uploads/2016/01/animales-albinos-1-Copy.jpg>
<http://comoeducarauncachorro.com/blog/wp-content/uploads/218.jpg>

Actividad (8 minutos)

Elabora un cuadro sinóptico donde establezcas los tipos de mutaciones génicas.

Desarrollo de contenido (2 sesiones de 40 minutos cada una, total 80 minutos)



3.1 Anomalías o aberraciones cromosómicas en el humano

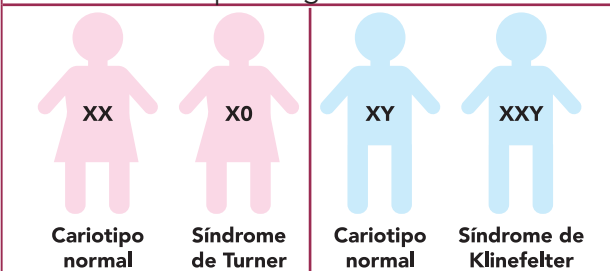
Las mutaciones cromosómicas hacen referencia a un segmento considerablemente largo de ADN que se encuentra en un cromosoma. Puede formar parte de un gen o abarcar de uno a varios genes. También se puede alterar la cantidad de cromosomas en proporción a uno, es decir, poseer un cromosoma de más o de menos. Incluso se puede alterar el juego de cromosomas por completo, por lo que una mutación cromosómica tiene mayor magnitud que una mutación génica.

3.1.1 De número (aneuploidías, poliploidías)

En las aneuploidías ocurre una modificación del número total de cromosomas, usualmente en proporción a uno, es decir, se pierde o se aumenta un cromosoma al juego cromosómico de cada especie. Los casos de mayor interés son, por supuesto, los presentados en seres humanos. Esto ocurre por una no disyunción al momento de la división celular.

Monosomía ($2n-1$): ocurre cuando se pierde un cromosoma. Los seres humanos tienen 45 cromosomas y se representa XO.

Figura 10. Determinación de los cromosomas sexuales para algunos síndromes



Fuente: <http://3.bp.blogspot.com/-qtEOzljQBgs/U0Rc6FmaNml/AAAAAAAAAB7U/JGIZVObYzvw/s1600/a.png>

Tabla 1. Ejemplo de monosomía

Nombre	Número de cromosomas	Genotipo	Fenotipo	Manifestaciones
Síndrome de Turner	45	XO	Mujer	Se diferencian genitales externos, pero no hay manifestación de los caracteres sexuales secundarios. No se desarrollan los ovarios; no hay menstruación; son estériles. Son de estatura baja y tienen pliegues de piel alrededor de un cuello ancho; pueden o no manifestar debilidades intelectuales.

Fuente: elaboración propia con base en De Erice (2009), y Velázquez (2008).



Trisomía ($2n+1$): ocurre cuando hay un cromosoma de más en algún par. Los casos más conocidos ocurren en el par sexual, sin ser exclusivos, ya que también pueden ocurrir trisomías en los pares autosómicos.

Tabla 2. Ejemplos de trisomías

Nombre	Número de cromosomas	Genotipo	Fenotipo	Manifestaciones
Síndrome de Klinefelter	47	XXY	Hombre	Hombres muy altos con deficiencia mental. Desarrollan características femeninas, como la presencia de glándulas mamarias; no poseen vello corporal. Los testículos son poco desarrollados y no producen espermatozoides.
Varones XYY	47	XYY	Hombre	Usualmente son de estatura alta (arriba de 1.80 m), son muy violentos, y tienen inteligencia por debajo de la normal.
Trisomía X	47	XXX par 23	Mujer	Mujeres que pueden tener una inteligencia por debajo de lo normal. Pueden ser fértiles, y los hijos son sanos.
Síndrome de Edwards	47	XXX par 18	Niños y niñas	Las personas que tienen este síndrome presentan retraso en el desarrollo del organismo y retraso mental. Tienen las orejas deformadas y sufren de presión arterial alta.
Síndrome de Down	47	XXX par 21	Niños y niñas	Presentan retraso mental y baja resistencia a enfermedades infecciosas; pueden tener malformaciones cardíacas. Su tono muscular es débil, sus manos son pequeñas y gruesas. La lengua es grande y gruesa, lo que provoca que la boca quede abierta la mayor parte del tiempo. Sus ojos son rasgados, con cara redonda, llena; son de baja estatura.

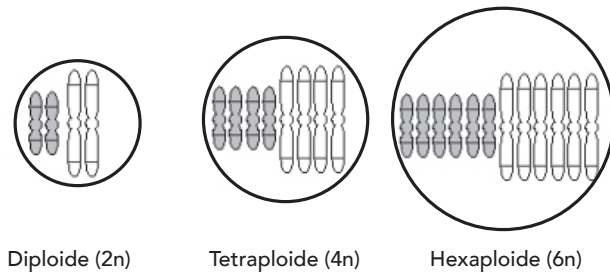
Fuente: elaboración propia con base en De Erice (2009) y Velázquez (2008).

Las poliploidías son alteraciones genéticas en las que el organismo recibe más de dos juegos de cromosomas. Los casos más conocidos de poliploidías son las triploidías ($3n$), tetraploidías ($4n$) e incluso hexaploidías ($6n$).

Por ejemplo, la forma en la que se puede obtener un organismo triploide es mediante la fecundación de un óvulo que haya sufrido de una no disyunción en todos sus cromosomas, teniendo así un óvulo diploide en vez de haploide.

Si bien en los seres humanos y en la mayoría de los mamíferos esta condición es letal, las plantas pueden desarrollarse de manera normal con juegos completos de cromosomas de más. Incluso, las consecuencias en las plantas han sido ventajosas para los humanos, quienes las consumimos, ya que ciertos plátanos o el limón sin semilla son el resultado de poliploidías, lo que vuelve más cómodo para el ser humano su consumo.

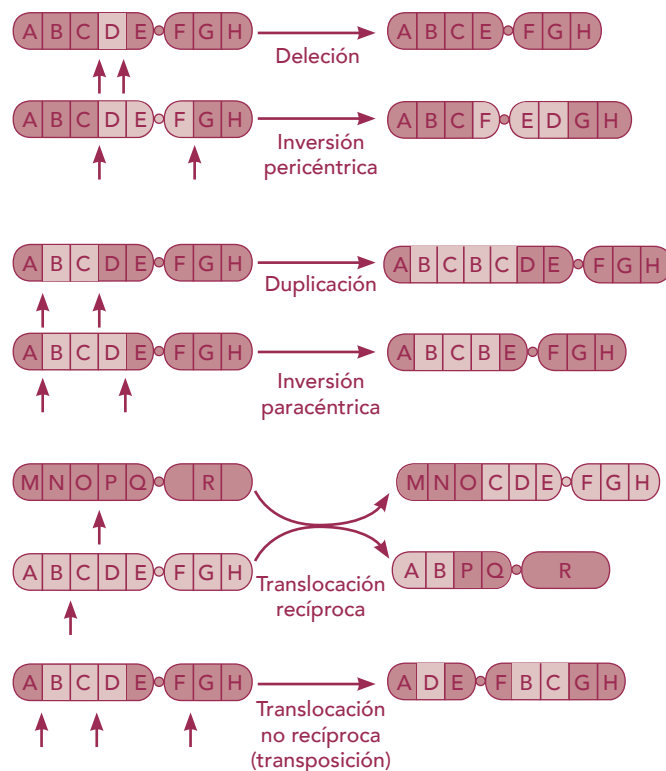
Figura 11. Ejemplificación gráfica de poliploidías



Fuente: http://2.bp.blogspot.com/-ko_xqv0RX7E/UO4OYZm6ROI/AAAAAAAAAGE/IBkzon89pic/s1600/poliploidia1.png

3.1.2 De estructura (traslocación, inversión, deleción, duplicación, entre otros)

Figura 12. Ejemplificación gráfica de los distintos tipos de mutaciones cromosómicas



Fuente: <http://2.bp.blogspot.com/-FDJOUSmswRs/T5LsAArdXCI/AAAAAAAAALU/Xv4zarVMNbo/s400/5.gif>



Las mutaciones cromosómicas estructurales son de menor magnitud que las de número y afectan solamente una porción de un cromosoma. Aun así, esa información genética de más o de menos puede provocar cambios morfofuncionales en los organismos que la portan.

Tabla 3. Mutaciones cromosómicas

Nombre	Descripción
Deleción	Pérdida de un segmento del cromosoma.
Duplicación	Repetición de un segmento del cromosoma.
Inversión	Reversión de un segmento del cromosoma.
Translocación no recíproca	Pérdida de un segmento de un cromosoma y adición de ese mismo segmento a otro cromosoma diferente.
Translocación recíproca	Intercambio de fragmentos cromosómicos entre cromosomas homólogos.

Fuente: elaboración propia con base en De Erice (2009) y Velázquez (2008).

Un ejemplo de mutación cromosómica que afecta a los seres humanos es el síndrome de Cri-du-Chat, producido por una deleción en el cromosoma 5. Los niños con esta condición tienen un llanto que se escucha como el maullido de un gato. Tienen un grave retraso mental, el cráneo es pequeño, la cara redonda y los rasgos faciales poco normales. Usualmente mueren cuando son bebés.



Actividad (10 minutos)

- Investiga cuáles son los factores reproductivos que determinan las aneuploidías (síndromes) en los organismos.

- ¿Cuál sería tu postura al tener que convivir de cerca con una persona que padezca algún tipo de síndrome? ¿Por qué crees que esas personas sufren de discriminación?

3. ¿Cuál sería tu postura al saber que una pareja quiere abortar a un hijo debido al diagnóstico preliminar de que padece un síndrome?

Evaluación (10 minutos)

E

Evalúa

Contesta los siguientes planteamientos.

- () Un gen es:
- a. parte de un cromosoma b. un cromosoma c. un conjunto de cromosomas d. dos cromosomas
- () El síndrome de Down se debe a:
- a. aneuploidía b. poliploidía c. delección d. nulisomía
- () La anemia falciforme se produce por una alteración de tipo:
- a. génica b. cromosómica c. sexual d. genética

Imprime el cariotipo de individuos que padezcan tres síndromes diferentes, compáralos y explica el proceso por el cual hay un cromosoma de más en el par cromosómico.

Glosario

G

Glosario

ADN: ácido nucleico de doble cadena que contiene la información genética codificada en la forma de secuencias específicas de los nucleótidos que lo constituyen.

Anemia crónica: deficiencia de hemoglobina o de glóbulos rojos en la sangre.

Código genético: conjunto de codones de ARNm, cada uno de los cuales dirige la incorporación de un aminoácido específico en una proteína durante la síntesis de proteínas.

Conjugación: mecanismo para el intercambio de ADN en bacterias, que implica el contacto de célula con célula.

Epistasis: interacción no recíproca entre genes, de tal manera que un gen interfiere o evita la expresión de otro gen.

Estrabismo: problema visual que hace que los ojos no estén alineados correctamente y apunten en diferentes direcciones. Un ojo puede mirar hacia delante, mientras que el otro se vuelve hacia adentro, hacia afuera, hacia arriba o hacia abajo.



Fotofobia: intolerancia que presenta un organismo a la percepción de la luz.

Gen: unidad básica de la herencia. Segmento de ADN que contiene la información genética para la codificación de una proteína.

Genes mutantes: segmento de ADN que ha sufrido una alteración, por la cual no codifica la proteína que originalmente producía.

Herencia autosómica: patrón de herencia característico de un fenotipo determinado por un alelo situado en un autosoma, es decir, cualquier cromosoma que no sea un cromosoma sexual.

Mutación: cambio en la secuencia de bases del ADN de un gen; generalmente se refiere a un cambio genético lo bastante importante como para alterar el aspecto o la función de un organismo.

No disyunción: error durante la división celular en la que los cromosomas homólogos (en la meiosis) o las cromátides hermanas (en la mitosis) no se separan y migran al mismo polo; responsable de defectos como la monosomía o la trisomía.

Selección natural: se refiere a la sobrevivencia y reproducción desigual de organismos debido a fuerzas del entorno, cuyo propósito es la preservación de adaptaciones favorables.

Variabilidad genética: diferencias entre los individuos a nivel de genes. Gracias a esta variabilidad, la selección natural actúa en los procesos de evolución.



Para saber más del tema

Para obtener información acerca de los agentes mutágenos, consulta el siguiente texto de James Gallagher (2016) "El tabaco causa cientos de mutaciones genéticas en los fumadores (y no desaparecen si lo dejas)", disponible en: <http://www.bbc.com/mundo/noticias-37874076>.

Para obtener información acerca de la relación del VIH con las mutaciones, consulta: "Científicos encuentran mutación genética que bloquea el VIH", disponible en: <http://www.excelsior.com.mx/global/2016/08/11/1110378>.

3.2 Ingeniería genética



Objetivo

El estudiante reconoce a la ingeniería genética como un conjunto de técnicas aplicables a la modificación del genoma, tomando en cuenta los beneficios y posibles riesgos de las aplicaciones de estas técnicas, con una actitud ética y de respeto hacia la preservación de los seres vivos.

Rescate de conocimientos previos (10 minutos)



Contesta los siguientes planteamientos:

En la película *Jurassic Park* (1993) hablaban sobre la complementación de la secuencia del ADN de dinosaurio utilizando ADN de rana. ¿Crees que esto sea posible? Justifica tu respuesta.

En la película *Gattaca: experimento genético* (1997) hablaban de la condición genética perfecta y de "fabricar" hijos con características genéticas deseadas, ¿crees que esto sea posible en un futuro? ¿Por qué?

Desarrollo de contenido (40 minutos)



La ingeniería genética se define como una ciencia en la cual se desarrollan técnicas para modificar genes, cortándolos e insertándolos en otro organismo que carece de ellos para lograr que se expresen. Esto permite la construcción de proteínas e, incluso, de organismos completos, lo que posibilita la fabricación de proteínas de uso importante en áreas como la medicina o la farmacología.

En un principio, la insulina se obtenía de otros organismos animales, pero muchas personas desarrollaban alergias, ya que la secuencia de aminoácidos para esta proteína en dichos animales es un tanto diferente a la humana. Por otro lado, la *Escherichia coli* es una bacteria cuyo genoma es simple y a la cual se le ha añadido el gen que produce la insulina; de esta forma se obtuvo por primera vez, en 1972, la insulina humana comercial, usada por personas diabéticas.

De igual forma, se han obtenido otras sustancias, como hormonas del crecimiento, tratamientos para cáncer, anemias y vacunas, entre otras.

Figura 13. Los investigadores emplean técnicas de ingeniería genética para la modificación del ADN



Fuente: <http://agriculturers.com/wp-content/uploads/2014/10/Ingenieria-genetica-vs-leucemia.jpg>



3.3 ADN recombinante

Objetivo

El estudiante identifica la técnica de ADN recombinante como una herramienta de la ingeniería genética.

El ADN recombinante es una molécula de ADN construida con varios segmentos de ADN de origen diferente. Para realizar esto, se desarrolló la “técnica del ADN recombinante”, la cual se emplea en la ingeniería genética para lograr que esos genes seleccionados se expresen en otro organismo.

Al mezclar genes de diversas moléculas de ADN, se necesitan enzimas específicas para lograr una nueva molécula, lo cual asemeja a un gran rompecabezas que debe embonar perfectamente y no separarse. Las enzimas que más se utilizan son las de restricción y las ligasas. Las primeras cortan los fragmentos de ADN de interés, mientras las segundas unen esos fragmentos.

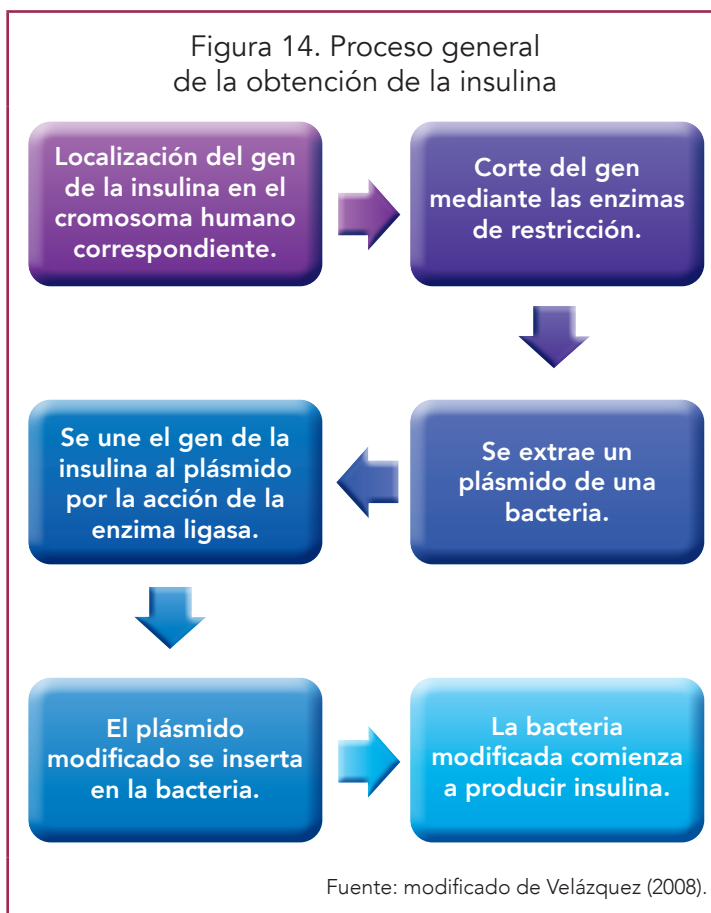
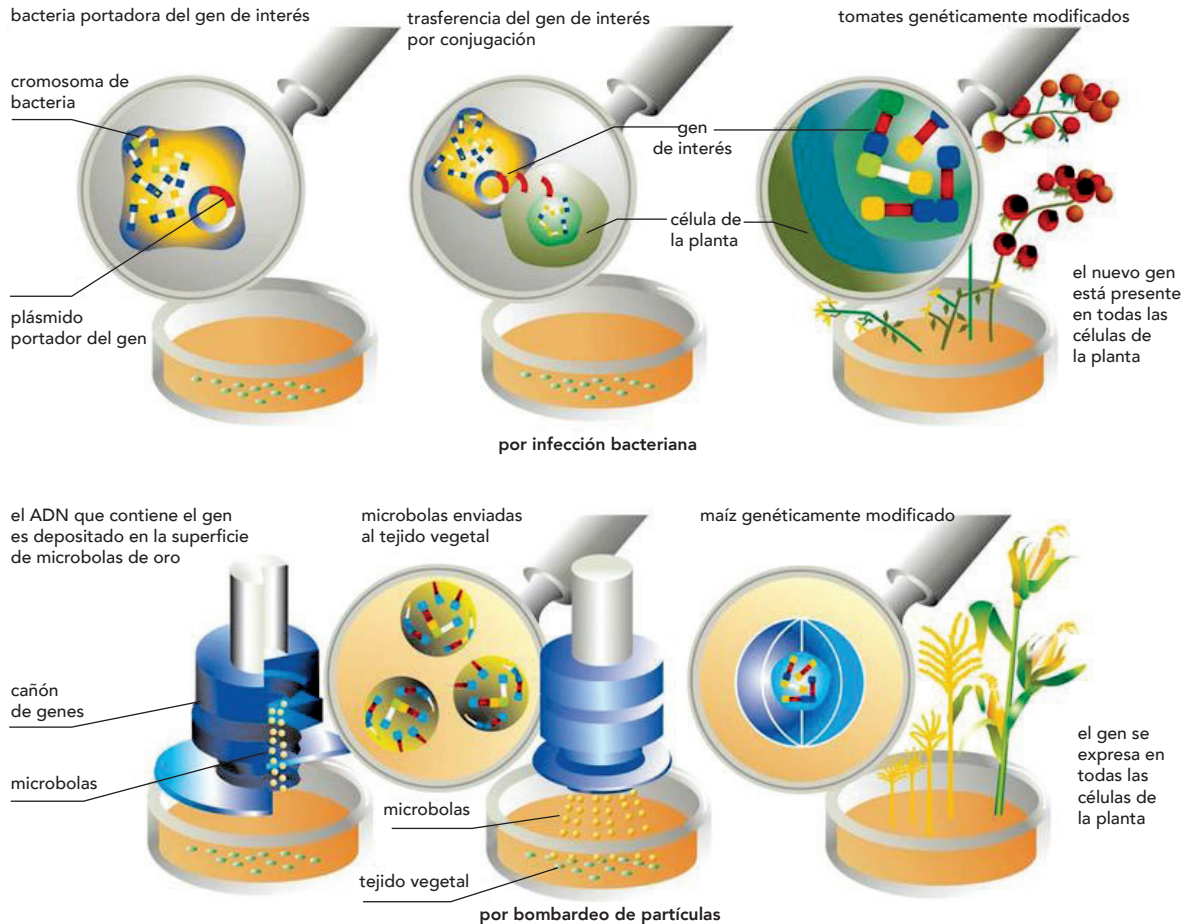


Figura 15. Una de las aplicaciones del ADN recombinante es la expresión de características favorables en plantas de consumo humano

Técnicas de transgénesis



Fuente: <http://ingenieriagen.weebly.com/uploads/6/1/9/9/6199843/170201316.jpg?873>

Las aplicaciones del ADN recombinante son diversas, como puede verse en los casos siguientes:

- **Medicina:** se han desarrollado factores de coagulación que son usados para tratar a pacientes hemofílicos; anticuerpos, útiles en el tratamiento de pacientes con cáncer o sida; eritropoyetina, que estimula la producción de eritrocitos; vacunas diversas, entre otras.
- **Industria:** producción de plásticos biodegradables; la fenilalanina es un aminoácido que se obtiene de forma artificial por ingeniería genética, sirve como edulcorante en goma de mascar y tiene como derivado al "aspartame" que se usa como sustituto de azúcar; el desarrollo de bacterias capaces de descomponer el petróleo, desechos tóxicos o servir como filtros para evitar la contaminación atmosférica por contaminación química.
- **Agricultura:** se han generado organismos genéticamente modificados para proporcionar a los cultivos cualidades que les permitan resistir enfermedades por hongos, virus, insectos, resistir sequías, baja de temperatura o falta de nutrientes y, en general, resistir factores ambientales adversos para su mayor rendimiento.



- Ganadería: se han creado organismos genéticamente modificados a los cuales se les ha insertado un gen que codifica para la hormona del crecimiento, la cual altera la composición de músculo y grasa en el organismo y aumenta la producción de leche en vacas. Los organismos que se han modificado de esta forma son cerdos, pollos, peces de granja, entre otros.



Actividad (30 minutos)

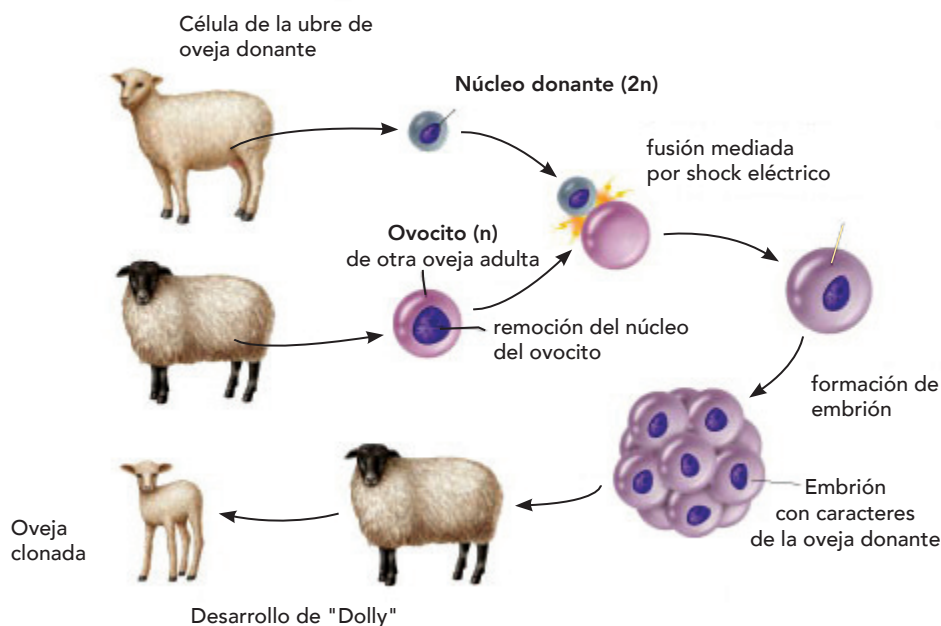
1. Investiga casos específicos de la aplicación del ADN recombinante en nuestro país; puedes consultar las páginas de los principales centros de investigación en este ámbito:

Centro de Investigación y de Estudios Avanzados del Instituto Politécnico Nacional: <http://www.cinvestav.mx/>

Instituto de Investigaciones Biomédicas de la Universidad Nacional Autónoma de México: <http://www.biomedicas.unam.mx/>

Departamento de Producción Agrícola y Animal de la Universidad Autónoma Metropolitana: <http://www.xoc.uam.mx/oferta-educativa/divisiones/cbs/departamentos/paa/>

Figura 16. Descripción gráfica del procedimiento para crear a Dolly



Fuente: <https://experimentemos.files.wordpress.com/2010/09/dolly-fig-13-131.jpg>

3.4 Clonación

Objetivo

El estudiante identifica la clonación como una aplicación de la ingeniería genética.



Objetivo

Desarrollo de contenido (30 minutos)



Contenido temático

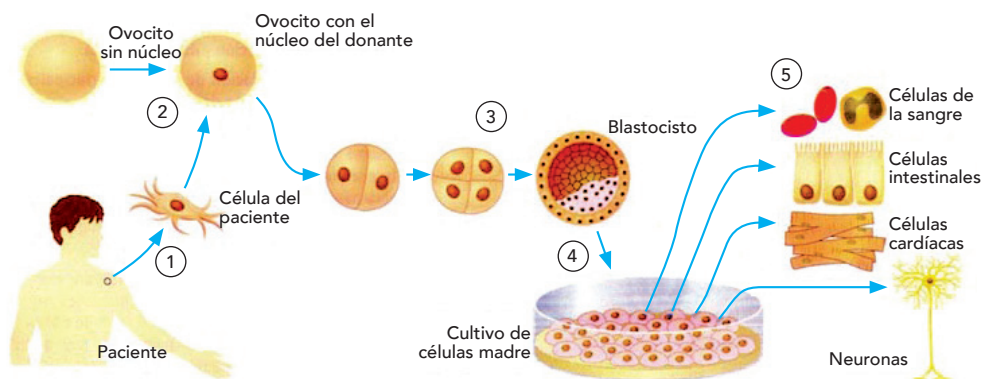
La clonación se define como la creación de uno o varios organismos que serán genéticamente idénticos al organismo que les da origen (clonación reproductiva). Los organismos creados por este proceso reciben el nombre de clones. El ejemplo más conocido es la oveja Dolly, en 1997.

El proceso para la obtención de Dolly fue complejo. Se sabía que las células diferenciadas no eran capaces de reproducirse en medios de cultivo y tampoco podían generar tipos celulares nuevos y diferentes a ellas, por lo que los investigadores optaron por probar un procedimiento diferente.

Así lograron extraer el núcleo de un óvulo ya fecundado y colocaron en su lugar el núcleo de una célula diferenciada. De esta forma se podían generar tipos celulares indiferenciados que posteriormente dan lugar a la formación de tejidos y órganos. Este procedimiento recibe el nombre de trasplante nuclear.

Los primeros estudios se hicieron con ranas, con los que se dedujo que entre más edad tuviera la célula diferenciada, menor sería la capacidad de los renacuajos de tener un desarrollo normal, es decir, la potencialidad del óvulo para generar tejidos y órganos se ve disminuida. Esto da como resultado deficiencias en el clon; Dolly manifestó una enfermedad pulmonar, característica de ovejas de edad mayor, así como artritis. Desde ese entonces, los investigadores se han dedicado a perfeccionar la técnica con la que se han obtenido cerdos, vacas, caballos, ratones y gatos clonados. De igual forma, obtuvieron deficiencia en los clones como muerte prematura, obesidad, insuficiencia hepática, neumonía, infertilidad, entre otros, además de que la tasa de éxito se limita al 2% de los nacimientos.

Figura 17. Procedimiento para llevar a cabo la clonación terapéutica



Fuente: http://www.joaquinrodriguezpiaya.es/1_Bachillerato_CMC/La_revolucion_genetica_y_las_celulas_madre/Fotos/clonacion_2.jpg



Un tipo de clonación en menor escala (referido así por la detención del proceso celular a nivel de tejido y órgano) es la clonación terapéutica. En ella se utilizan células madre para la generación de tejidos u órganos. El proceso es bastante similar al descrito anteriormente, sólo que se detiene el desarrollo embrionario en la etapa de blastocisto. Llegado ese punto, se obtienen las células madre de ese blastocisto y se cultivan en medios con señalizaciones químicas específicas para obtener el tejido deseado. La ventaja de este procedimiento es que las células necesarias se obtienen del propio paciente que necesita el tejido, reduciendo así las posibilidades de que el tejido trasplantado sea rechazado.



Actividad (10 minutos)

Investiga lo siguiente:

1. ¿Cuántos intentos se llevaron a cabo antes de que la clonación de Dolly tuviera éxito? _____
_____.
2. ¿Por qué consideras que es tan baja la tasa de éxito en la clonación?

_____.

3.5 Organismos modificados genéticamente (OMG)



Objetivo

El estudiante identifica a los organismos genéticamente modificados como una aplicación de la ingeniería genética.



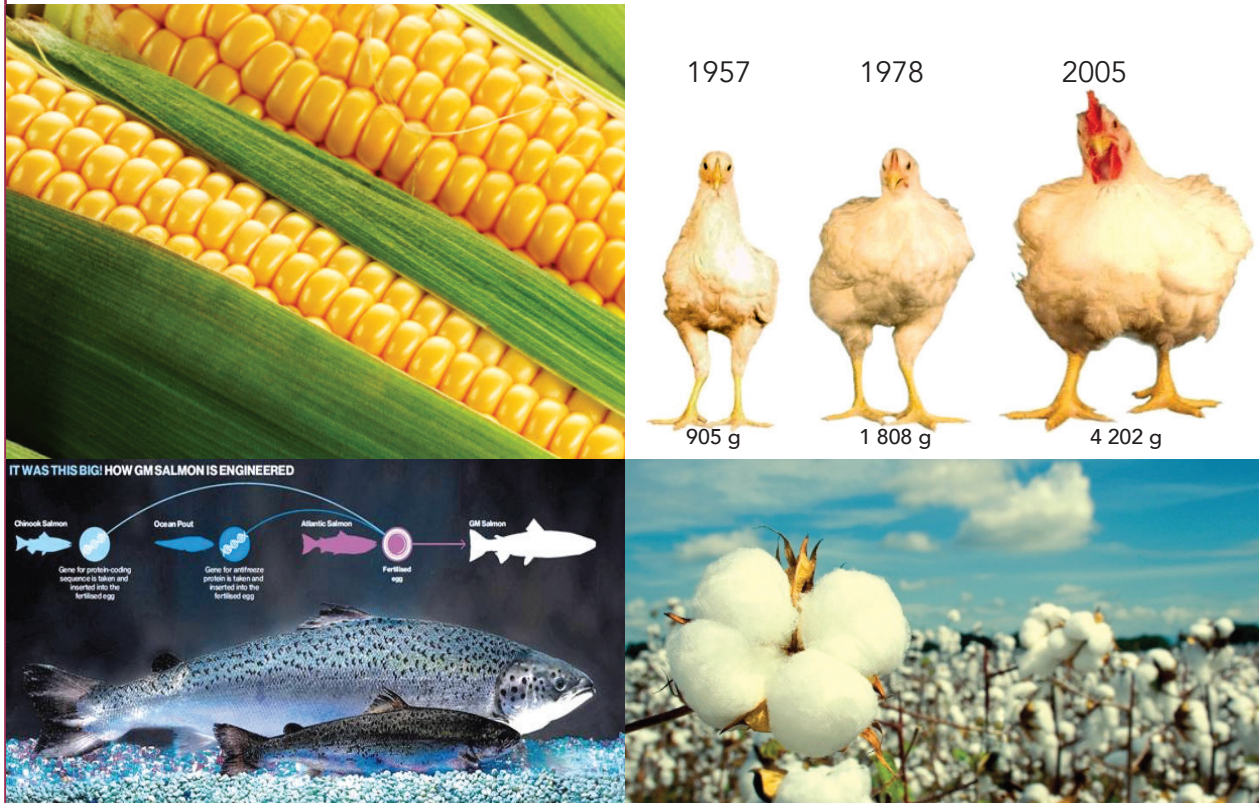
Desarrollo de contenido (30 minutos)

El objetivo de los organismos modificados genéticamente es solventar la gran demanda mundial de alimento. Los principales organismos modificados son las plantas empleadas en la agricultura, brindándoles características que reduzcan los gastos de producción y que no modifiquen a las especies nativas que se encuentran alrededor de los campos de cultivo. Las principales características que se modifican son:

- Resistencia a plagas
- Resistencia a enfermedades

- Resistencia a herbicidas
- Esterilidad de organismos
- Resistencia a bajas temperaturas

Figura 18. Ejemplos de organismos modificados genéticamente



Fuente: <http://www.nutrimocion.net/wp-content/uploads/2017/02/maiz-engorda-nutricionista-valencia.jpeg>
<http://www.acuamundomexico.com.mx/images/post1/peces%20transgenicos/foto2.jpg>
<http://i.imgbox.com/qRJlCKta.jpg>
<https://agronoticiascommx.files.wordpress.com/2016/11/fotos-agrobio-19.jpg?w=500&h=280&crop=1>

Actualmente, algunos de los principales cultivos con estas características son el maíz, el trigo, el algodón, la soya, la papa, el arroz, el jitomate, la papaya, entre otros.

En el caso de los animales, las principales especies que han sufrido modificaciones son vacas, pollos, cerdos y pescado (salmón y trucha arco iris, principalmente). La modificación consiste en la inserción de genes para producir en mayor proporción hormonas de crecimiento, generando hipertrofia muscular, es decir, mayor producción de carne por animal, aumento de la cantidad de leche y huevo. Gracias a esto, los costos de producción disminuyen, ya que el animal crece en menos tiempo, necesitando menos alimento para lograrlo.

También se manipulan los genes para aumentar la cantidad y calidad de los nutrientes que puedan aportar a los humanos que los consumen. Sin embargo, un aspecto a considerar es la repercusión del consumo de sustancias provenientes



de dichos alimentos, en el metabolismo del ser humano. Sabemos, por ejemplo, que el clenbuterol es una hormona utilizada por los ganaderos de forma ilegal para el aumento de masa muscular, pero no así para tratar enfermedades respiratorias en el ganado. El consumo de carne contaminada con clenbuterol puede afectar el desempeño de atletas, ya que esta sustancia es considerada ilegal para efectos de dopaje.



Actividad (10 minutos)

Analiza los siguientes planteamientos:

1. ¿Cuáles son las consecuencias físicas que pueden sufrir los organismos a los cuales se les modifica con la hormona de crecimiento?

2. ¿Cómo se puede modificar el rendimiento de los deportistas al consumir carne contaminada con clenbuterol?

3.6 Proyecto del Genoma Humano



Objetivo

El estudiante comprende la importancia del estudio del genoma humano e identifica la relevancia de las aplicaciones de este conocimiento en campos como la medicina.



Desarrollo de contenido (30 minutos)

El Proyecto Genoma Humano es una de las investigaciones más ambiciosas hasta ahora conocidas en el campo de la genética. La iniciativa surge de la necesidad de saber más sobre las mutaciones genéticas producidas en las personas que se expusieron a la radiación ocasionada por las bombas atómicas de Hiroshima y Nagasaki. Investigadores de varios países se unieron al proyecto y así surgió el Instituto para la Investigación del Genoma Humano, cuyo director era James Watson, uno de los descubridores de la estructura del ADN en 1953.

Algunos de los objetivos de este proyecto fueron:

- Establecer la secuencia del genoma del ser humano.
- Realizar el mapeo genético de cada cromosoma del ser humano.
- Secuenciar el genoma de las especies más relacionadas con el ser humano, para establecer rasgos evolutivos desde el punto de vista molecular.

Figura 19. Los resultados del Proyecto Genoma Humano fueron de los descubrimientos más importantes en la historia de la humanidad



Fuente: http://www.iesaguilarycano.com/dpto/fyq/CCMC/la_revolucion_genetica/9_chistegenoma.jpg

Figura 20. Las revistas más importantes para publicaciones científicas dieron a conocer al mismo tiempo la noticia de la conclusión del Proyecto Genoma Humano



Fuente: <https://userscontent2.emaze.com/images/38dcd34a-30c9-401d-9660-a56a165f999a/735e8301064a07ffb7dd5100371fa2ea.jpg>

En este proyecto se contó con la participación de especialistas en genética y biología molecular de todo el mundo. Los resultados se dieron a conocer de manera simultánea en todos los países, de tal forma que las investigaciones acerca de la localización, función, interacción, secuenciación y fallas de los genes fueron más ágiles. Igualmente, se empezó a determinar la naturaleza de las mutaciones y los desórdenes genéticos.

En abril de 2003, se anunció la finalización del Proyecto Genoma, lo que dio como resultado la secuencia de 21 000 genes, así como su mapeo genético. De igual forma, y con ayuda del código genético, se han descubierto las secuencias de los aminoácidos que conforman diversas proteínas, como la hemoglobina e insulina. Así, se pueden producir proteínas de forma artificial en los laboratorios para ayudar a aliviar padecimientos de tipo hereditario.

Gracias a este proyecto se han logrado identificar 1 400 genes asociados a enfermedades, como la anemia falciforme, Alzheimer, fibrosis quística, enfermedades cardíacas, diferentes tipos de cáncer, el alcoholismo, la esquizofrenia, etc. Con esta información es posible establecer un diagnóstico molecular con el que



Figura 21. Angelina Jolie



Fuente: <https://www.thesun.co.uk/wp-content/uploads/2016/10/nintchdbpict000160735799.jpg?w=640&strip=all>

una persona puede conocer las enfermedades potenciales que puede padecer en algún momento de su vida.

Un caso muy sonado se presentó en 2013, cuando la actriz Angelina Jolie anunció que se sometería a una mastectomía doble. ¿Las razones? Un estudio genético reveló que tenía 87% de probabilidades de padecer cáncer de mama y 50% de posibilidad de desarrollar cáncer de ovario. Su abuela materna, una tía y su madre habían fallecido por desarrollar estos tipos de cáncer. El gen defectuoso determinante para el desarrollo de estos padecimientos específicos recibe el nombre de BRCA1.

A continuación citamos un fragmento de "Diario de una Cirugía", escrito por la actriz Angelina Jolie Pitt, publicado en el *New York Times* el 25 de marzo de 2015: "Hace dos años escribí sobre mi decisión de someterme a una doble mastectomía preventiva. Mediante un simple análisis de sangre pude saber que era portadora de una mutación del gen BRCA1, lo cual conlleva a que tuviera un 87 por ciento de probabilidades de desarrollar cáncer de seno y un 50 por ciento de padecer cáncer de ovarios. Mi madre, mi abuela y mi tía murieron a causa del cáncer".

Es posible establecer este tipo de diagnósticos antes de que se manifieste la enfermedad. Con el paso del tiempo y con los avances en el estudio de la biología molecular se espera que este tipo de procedimientos se lleven a cabo en la población. De lograrlo, se estaría aumentando la esperanza de vida de hombres y mujeres que, por cuestiones genéticas, están determinados a padecer estas enfermedades.

3.7 Proyecto del Proteoma Humano



Objetivo

El estudiante relaciona el Proyecto Proteoma Humano como una continuación del Proyecto Genoma, con la aplicación del Dogma Central de la Biología Molecular, para entender sus efectos.

Desarrollo de contenido (20 minutos)



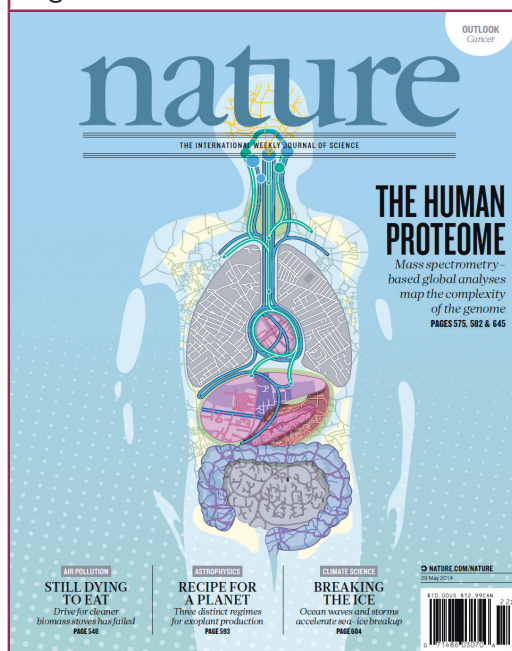
El Proyecto del Proteoma Humano se deriva del Proyecto Genoma, descrito anteriormente. Tras conocerse la secuencia de ADN del ser humano se ha determinado, con la ayuda del código genético, la secuencia de aminoácidos para las proteínas. El siguiente paso es la identificación de las proteínas que producen todos los genes, pues sabemos que las proteínas se producen en cantidades diferentes, de acuerdo a la instrucción otorgada por el ADN.

Otro objetivo de este proyecto es la cuantificación de las proteínas producidas e identificar los procesos a través de los cuales se aumenta o disminuye su producción. Esto ayudaría a entender cómo se detiene, por ejemplo, la producción de insulina en una persona que desarrolla diabetes en etapa adulta, o cómo se podría insertar o activar la producción de la proteína p53, la cual está determinada como una supresora de tumores cancerígenos.

El proyecto pretende analizar principalmente los cromosomas a los cuales se les ha asociado alguna enfermedad genética, para así poder diseñar el tratamiento adecuado para un paciente en particular, de tal forma que los tratamientos para las enfermedades hereditarias puedan ser altamente eficaces, mediante la personalización del mismo. Las enfermedades prioritarias para este proyecto son el cáncer, la diabetes, el mal de Parkinson, el Alzheimer, entre otras.

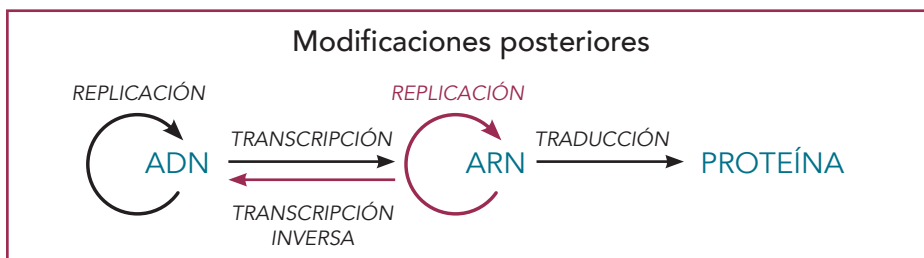
El desafío de este proyecto radica en que se sabe que el genoma es igual en todas las células de nuestro cuerpo, no así el proteoma. La expresión de genes es diferente para cada tipo celular, por lo que el proteoma de las distintas clases de células también será diferente. El proteoma de un melanocito diferirá mucho del proteoma de un miocito, por ejemplo, y para la construcción de cada proteína, la secuencia de aminoácidos es fundamental. Sabemos que hay 20 aminoácidos diferentes, e identificar su secuencia y repetición es aún más complicado si lo comparamos con el genoma, ya que la secuencia radica sólo en 4 bases nitrogenadas.

Figura 22. Revista Nature



Fuente: http://investigacion.ufo.cl/sitio_antiguo/images/photo.JPG

Figura 23. Dogma Central de la Biología Molecular



Fuente: <https://pendientedemigracion.ucm.es/info/genetica/grupod/Transcripcion/DOGMA2.JPG>



Actividad

Actividad (15 minutos)

En el siguiente cuadro enlista ramas de la biología o ciencias auxiliares que participan directamente en el desarrollo de los proyectos Genoma y Proteoma Humano. Escribe también el área específica en la cual esas ramas participan:

Rama/ciencia auxiliar	¿Cómo participa en los proyectos Genoma y Proteoma Humano?

3.8 Bioética en la ingeniería genética



Objetivo

Objetivo

El estudiante analiza el comportamiento humano y los valores, para tratar de establecer acciones correctas o incorrectas sobre las investigaciones en donde se aplica la manipulación de genes.



Contenido temático

Desarrollo del tema (35 minutos)

La bioética es un aspecto fundamental a considerar dentro de los avances de la biología en temas como la clonación, los organismos genéticamente modificados y la manipulación de genes para prolongar la vida en los seres humanos. Se define como el estudio del comportamiento humano dentro del área de la biología, teniendo como base los principios morales y los valores. Es importante recalcar las consecuencias de estos avances sobre la dignidad humana, la salud, el posible impacto en el ambiente y las desventajas de los países con bajos recursos para tener acceso a estos avances tecnológicos.

Las principales interrogantes sobre el actuar de los investigadores y los conflictos que han llegado a generar algunas ideas y experimentos se basan primordialmente en las siguientes temáticas:

Clonación humana: el debate se abrió a partir de la clonación exitosa de Dolly. En 2003 se dio a conocer que en Japón se habían obtenido dos niños clonados. De igual forma, la revista *Science* había publicado un artículo en donde se hablaba de clonación de embriones humanos, investigación que finalmente fue descartada por la falsificación de resultados. En varios países, cualquier tipo de clonación humana está prohibida, pero en el Reino Unido se permite con fines terapéuticos. Con el rápido avance de la tecnología en este campo, los dilemas éticos están siempre presentes.

Manipulación genética: tras la conclusión de la secuenciación del genoma humano se prosiguió a la determinación del genoma de otras especies útiles para el ser humano, sobre todo para manipular genes “beneficiosos” en esos organismos, como la producción de antibióticos. Esto abre la puerta para manipular microorganismos potencialmente letales y generar así armas biológicas. Se sabe que países como Rusia y Estados Unidos poseen en laboratorios virus modificados para la viruela, enfermedad que ya ha sido erradicada.

Organismos genéticamente modificados: un ejemplo muy claro es el que se presenta en nuestro país, donde existen cultivos de maíz transgénico, lo que genera una gran polémica. El maíz transgénico podría ocasionar el desplazamiento de las diversas variedades de maíz nativo, ya que el transgénico puede tener ventajas de adaptación al ambiente, como resistencia a plagas o a falta de nutrientes.

Figura 24. La clonación humana es un tema por demás controversial y debatido a nivel internacional



Fuente: <http://www.neoteo.com/wp-content/uploads/2013/07/1118D.jpg>

Actividad (15 minutos)

1. Explica la importancia del conocimiento del ciclo celular dentro del proceso de la clonación.



Actividad



2. ¿En qué fase del ciclo deben estar las células que se utilizan en la clonación?

_____.

3. ¿Qué opinas de la clonación de seres humanos?

_____.

4. ¿Qué riesgos consideras que genera el cultivo de plantas transgénicas en México?

_____.



Evaluación (10 minutos)

Complementa correctamente los enunciados con la lista de palabras que se presenta a continuación:

• Transgénico	• Clonación terapéutica	• Proyecto Genoma
• Bioética	• Enzimas de restricción	• Ligasas
• Transferencia de núcleos	• Gemelación artificial	• Terapia génica
	• PCR	

1. _____ Se obtienen células indiferenciadas que pueden mantenerse en condiciones favorables. Mediante estimulación química se pueden diferenciar en células especializadas.

2. _____ Se utilizan para cortar segmentos de ADN.

3. _____ Consiste en corregir genes en personas con enfermedades hereditarias.

4. _____ Organismo al que se le ha insertado un gen de otra especie.

5. _____ Se utilizan para pegar segmentos de ADN.

6. _____ Identificación de la secuencia del ADN humano.
7. _____ El cigoto en fase temprana se divide de manera artificial. Los dos conjuntos de células resultantes se dejan desarrollar. Los organismos resultantes son idénticos entre sí.
8. _____ Reacción en cadena de la polimerasa, que se utiliza en ingeniería genética.
9. _____ Por este método fue creada la oveja Dolly.
10. _____ Establece límites para las aplicaciones de la biotecnología.

Glosario

Anticuerpo: inmunoglobulina que es secretada por las células plasmáticas, derivadas de los linfocitos B tras su activación por un antígeno. La generación de anticuerpos por el organismo es un tipo de respuesta inmune.

Blastocisto: esfera hueca formada por células, que se desarrolla a partir de la mórula durante la embriogénesis de los mamíferos y que se implanta en la pared del útero. Se compone de las células trofoblásticas, que darán lugar al corion, y de la masa celular interna, a partir de la cual se desarrollarán el embrión propiamente dicho y otras membranas extraembrionarias.

Diagnóstico molecular: análisis genético en el cual se pueden predecir las enfermedades de tipo hereditario que podrían padecerse en algún momento de la vida, antes de desarrollar síntomas.

Eritropoyetina: hormona glucoproteínica producida principalmente por los riñones, que estimula la diferenciación final de los glóbulos rojos a partir de células precursoras.

Factor de coagulación: cualquiera de las proteínas implicadas en la coagulación de la sangre.

Fibrosis quística: enfermedad heredable del ser humano causada por un defecto genético recesivo. Se caracteriza por un mal funcionamiento del páncreas y por una secreción anormal de los pulmones, que da lugar a unos efectos secundarios graves, como infecciones, siendo mortal en la infancia si no se trata.

Genoma: juego completo de genes que posee un miembro de una especie determinada.

Insulina: proteína reguladora (hormona) producida en el páncreas, que permite la entrada de glucosa de la sangre a las células.

Proteoma: total de proteínas expresadas a partir de los genes.



Glosario



Para saber más del tema

Puedes leer el artículo completo “Angelina Jolie Pitt: Diario de una cirugía” en: https://www.nytimes.com/2015/03/24/universal/es/angelina-jolie-pitt-diario-de-una-cirugia.html?_r=0.

Para obtener más información acerca del Proyecto Proteoma Humano te sugerimos consultar el artículo de Cuauhtémoc Valdiosera, “El proteoma humano y la era posgenómica”, del periódico *La Jornada*, disponible en: <http://www.jornada.unam.mx/2006/03/09/index.php?section=ciencias&article=a05n3cie>, así como “Álef, libera el conocimiento. Proyecto Proteoma Humano: en busca de las proteínas 'perdidas'”, disponible en: <http://alef.mx/proyecto-proteoma-humano-en-busca-de-las-proteinas-perdidas/>.



Bibliografía y mesografía

- Audesirk, T., G. Audesirk y B. E. Byers (2008), *Biología: la vida en la Tierra*. México: Pearson-Prentice Hall.
- Campbell, N. y J. Reece (2007), *Biología*. España: Editorial Médica Panamericana.
- Klug, W., M. Cummings y C. A. Spencer (2006), *Conceptos de genética*. Madrid: Pearson Educación.
- Nussbaum, R., R. McInnes, H. F. Willard y A. Hamosh (2008), *Genética en medicina*. Col Thompson & Thompson. Barcelona: Elsevier.
- Solomon, E., L. Berg y D. Martin (2008), *Biology*. EE.UU.: Thomson, Brooks/Cole.
- Velázquez, M. P. (2008), *Biología 2, bachillerato*. México: ST Editorial.
- American Academy of Ophthalmology (2014), “¿Qué es el estrabismo?”, disponible en: <https://www.aao.org/salud-ocular/enfermedades/estrabismo> (consultado en mayo de 2017).
- Montoya, Molina y Nancy Piedad (2011), “Albinismo oculocutáneo: alteraciones visuales, oculares y manejo optométrico”, en *Investigaciones Andinas*, disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=239019089008> (consultado en abril de 2017).
- Lawrence, Eleanor (ed.) (2003), *Diccionario Akal de términos biológicos*. Madrid: Ediciones Akal.



Módulo cuatro

◦ Evolución ◦



MÓDULO 4. Evolución

4. Evolución. Concepto



Objetivo

Objetivo

Describe los cambios que sufren los seres vivos como efecto del proceso natural de la evolución, sobrevivencia y cómo puede prevenir la desaparición de las especies.



Conocimientos previos

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Probablemente ya has escuchado sobre la teoría de la evolución propuesta por C. Darwin tras su viaje a las Islas Galápagos, o del fenómeno de las jirafas descrito por Lamarck, así como lo relacionado con el planteamiento de que el hombre desciende del mono. Sin embargo, ¿qué es realmente la evolución? ¿Qué científicos participaron y cómo contribuyeron a determinar el qué, cómo y cuándo de la evolución?



Contenido temático

Desarrollo de contenido (30 minutos)

En la biología, la evolución es un conjunto de cambios que se dan en un individuo a lo largo del tiempo. Esta palabra fue utilizada por primera vez en el siglo XVIII por el biólogo suizo Bonnet. No obstante, cuando nos referimos a la evolución, el nombre que viene a nuestra mente es el de Charles Darwin, debido a su libro El origen de las especies. La evolución es un proceso de cambio mediante el cual se forman nuevas especies a partir de especies preexistentes.

Fuente: Concepto.de (2017).



Actividad

Actividad (10 minutos)

Por equipo, redacten con sus propias palabras una conclusión sobre el concepto de evolución.



Evalúa

Evaluación (5 minutos)

1. ¿Qué es la evolución?

2. ¿Qué revelan las pruebas fósiles sobre la evolución?

3. ¿Qué es un órgano vestigial? Da un ejemplo.

Para saber más

Visita el sitio <http://www.natcenscied.org/heenhm.htm>



4.1. Evidencias de la evolución

Objetivo

El alumno comprenderá las evidencias que nos proporcionan las ciencias para el entendimiento evolutivo.



Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Cuando hablamos de la teoría de la evolución, la selección natural y el ancestro común, lo primero que se nos viene a la mente es una teoría científica que sirve para explicar el origen de las especies que hay en nuestro planeta. Hasta el momento es la mejor teoría científica que tenemos. Sus detractores, por ahora, no han sido capaces de encontrar datos que la refuten, y solamente han podido dar réplicas religiosas (creacionismo) o míticas (diseño inteligente). Pero aparte de explicar el origen de las especies (que no es poco), ¿sirve para algo más?



Desarrollo del contenido (30 minutos)

La teoría de la evolución se basa en una serie de pruebas aportadas por diferentes disciplinas científicas que infieren que todos los seres vivos actuales son el resultado de la evolución, las cuales son:

- Paleontología. Examina las pruebas de la existencia de seres vivos en el pasado basándose en el estudio comparativo de fósiles. Numerosas





formas fósiles indican puentes entre dos grupos de seres, como en el caso del *Archaeopteryx* (se pronuncia: Ar keop térix, del gr. arqueo, antiguo y pterón, ala) que es una forma intermedia entre reptil y ave. También se puede dar una serie transicional entre varios fósiles de un organismo que vivió en el pasado hasta la forma actual, como el ejemplo del caballo que es uno de los más documentados.

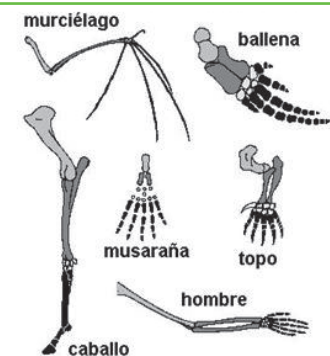
- Biogeografía. Muchas de las especies actuales se originaron como consecuencia de un aislamiento geográfico. Por lo tanto, la distribución actual de las especies está en relación directa con su punto de origen geográfico y evolutivo. Esto explica las similitudes y diferencias existentes entre los mamíferos de África, América y Australia.

La flora y la fauna en las islas oceánicas es parecida a la de la porción continental más próxima. En las islas Galápagos, las especies de plantas y animales son endémicas; sin embargo, se parecen a las especies de la costa sudamericana.

- Anatomía. Diferentes especies presentan partes de su organismo constituidas bajo un mismo esquema estructural. Se usa la comparación de la estructura y el desarrollo de contenido embrionario de los organismos para establecer el grado de parentesco evolutivo entre los grupos. La anatomía comparada se apoya en tres herramientas principales: órganos homólogos, análogos y vestigiales o rudimentarios.

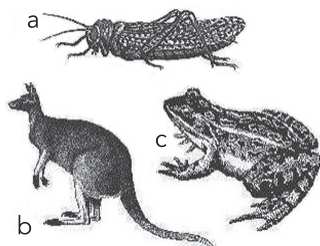
- Órganos homólogos: tienen la misma estructura interna, pero con diferentes funciones. Aquellos grupos que se han desarrollado recientemente a partir de un ancestro común presentan una estructura y un desarrollo de contenido embrionario más parecido que los presentados en grupos de origen diferente. La presencia de órganos homólogos es una fuerte evidencia evolutiva entre los miembros de un grupo dado. Por ejemplo, las extremidades de los vertebrados son estructuras homólogas, en las que cada una consta casi de los mismos huesos, músculos, nervios e inervación.

Figura 1. Órganos homólogos



Fuente: http://4.bp.blogspot.com/_EdiSPJX1jg8/ST2xvxdII/AAAAA8Q/ghnCvSQXU5E/s400/hol%C3%B3logos.JPG

Figura 2. Órganos análogos



Fuente: http://2.bp.blogspot.com/_EdiSPJX1jg8/ST2zfVhW-CI/AAAAAAAAA8Y/QDD_PuEDHhY/s320/analogos.JPG

- Órganos análogos: tienen la misma función, pero diferente estructura y origen embrionario. Por ejemplo, el ala de un ave y el ala de la mosca; las patas de los insectos y las extremidades de los vertebrados.

Así como el topo y el grillotopo tienen órganos análogos, también:

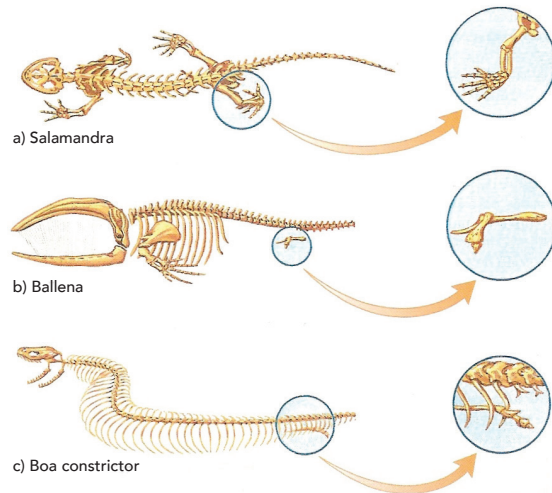
- El grillo
- El canguro
- El sapo

Todos con anatomía análoga, utilizan sus patitas para saltar y moverse de un lado a otro.

- Órganos vestigiales: perdieron su función y muestran los distintos cambios producidos en su cuerpo como resultado de las adaptaciones evolutivas. El hombre tiene muchas estructuras vestigiales: el apéndice, los músculos de la nariz y las orejas, la membrana nictitante de los ojos, las muelas del juicio, el vello corporal, el pezón en el varón, la segmentación del músculo abdominal y el cóccix (es un remanente de la cola). Ejemplos en animales son las patas traseras vestigiales de ballenas y pitones, el tobillo vestigial de los huesos de la pierna del caballo y las alas vestigiales de avestruces y pingüinos.
- Embriología. En todas las especies se encuentran características ancestrales similares en el desarrollo de contenido embrionario, y que desaparecen durante dicho proceso. Por ejemplo, las etapas iniciales de todos los embriones de mamíferos son muy parecidas a las de peces, anfibios, reptiles y aves.
- Bioquímica. Los organismos presentan similitudes y diferencias químicas que establecen una correlación de parentesco entre sí. Por ejemplo, la secuencia de aminoácidos en las cadenas a y b de las hemoglobinas de distintas especies de primates muestra considerables similitudes y también diferencias específicas, mientras la hemoglobina humana es muy parecida a la del chimpancé (se diferencia por 12 aminoácidos) y menos similar a la de otros monos menos evolucionados, lo que indica su relación evolutiva. Otro ejemplo son las hormonas de vertebrados que son tan parecidas que a menudo pueden intercambiarse, constituyendo, por lo tanto, pruebas de similitudes fundamentales endocrinas entre los vertebrados.
- Genética. Con las modernas técnicas en biología molecular es posible estudiar la evolución en el nivel más íntimo en que se produce: el ADN. En analogía a las pruebas bioquímicas, existe una correlación entre las secuencias de nucleótidos de los genes en especies emparentadas; la diversificación de la secuencia de aminoácidos es el resultado de los cambios en las bases del ADN a través del tiempo. Las mutaciones pueden producir efectos, grandes o pequeños, eventualmente benéficos, pero predominantemente nocivos, básicamente aquellos que determinan cambios marcados. El número y estructura de los cromosomas es similar en especies relacionadas y pueden estudiarse mediante técnicas citológicas.

El ADN contiene información sobre la historia evolutiva del organismo, debido a que los genes cambian por las mutaciones. Dado que la evolución

Figura 3. Órganos vestigiales



Órganos vestigial

Hay muchos casos de especies con restos vestigiales de patas como en ballenas y en serpientes, mostradas en el dibujo.

Fuente: http://4.bp.blogspot.com/rgHoVcVtLI4/T4dLG6tYAOI/AAAAAAAAADU/biGHpmPKUv4/s320/20070417klpcnavid_236.Ees.SCO.png



tiene lugar paso a paso, el número de sustituciones en el ADN refleja la duración del periodo evolutivo correspondiente.

Si comparamos dos organismos, como el hombre y el chimpancé, observamos que el número de diferencias de su ADN es menor que el que hay entre cualquiera de ellos y el orangután, con lo cual podemos concluir que la divergencia entre estas dos especies es más reciente que entre ellas y el orangután. Es decir, el número de diferencias en las cadenas de ADN o de proteínas es proporcional a la distancia evolutiva existente entre las especies correspondientes.



Actividad (10 minutos)

Realiza un cuadro sinóptico de las pruebas aportadas por diferentes disciplinas científicas como resultado de la evolución.



Evaluación (5 minutos)

Entre el ala de un insecto, el tentáculo de un pulpo, la pinza de un cangrejo, la aleta de un delfín, el ala de un ave, el ala de un murciélago y el brazo de un hombre existen semejanzas y diferencias, de forma que las semejanzas son mayores entre seres vivos más próximos evolutivamente entre sí, y las diferencias son mayores entre seres vivos más alejados en la evolución. Haz una lista de las extremidades señaladas más arriba e indica la función básica de cada una de ellas.



Para saber más de este tema

Te sugerimos consultar el "Journey into the World of Phylogenetic Systematics" disponible en: <http://www.ucmp.berkeley.edu/clad/clad1.html>.

4.2 Teorías de la evolución



Objetivo

Comprender las diferentes teorías de la evolución.

Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Desde que Charles Darwin escribiera el *Origen de las Especies*, hace casi 150 años, hasta nuestros días, los científicos han acumulado gran cantidad de evidencias científicas que apoyan la teoría de la evolución, la cual aumentó considerablemente gracias al desarrollo de la biología molecular.

Discute con tus compañeros de equipo si consideras que la teoría de la evolución se ha desarrollado en las últimas décadas de forma importante y si han obtenido resultados que puedan ser aplicados para el desarrollo y el bienestar de la sociedad.



Desarrollo de contenido (30 minutos)

A lo largo de la historia han surgido diferentes teorías y propuestas sobre la evolución de las especies. Entre las más significativas están las de Lamarck, Wallace y Darwin, quienes hicieron contribuciones fundamentales para la teoría de la evolución.



4.2.1 Lamarckiana (J.B. Lamarck)

El biólogo francés Jean Baptiste Lamarck publicó sus ideas en 1809, año en que nació Charles Darwin; propuso que el medio tiene una función importante en el proceso evolutivo, idea que concuerda con teorías aceptadas actualmente. Sin embargo, las ideas de Lamarck sobre cómo los organismos cambiaron en respuesta al ambiente no son aceptadas hoy.

La teoría de Lamarck está basada en la herencia de los caracteres adquiridos. Se creía que todos los organismos tenían una necesidad interna de cambiar, de modo que pudieran ajustarse a su medio y desarrollarse en formas más complejas de vida. Al adaptarse, un organismo usaría únicamente ciertas partes de su cuerpo, las cuales se volverían más fuertes e importantes; en consecuencia, las no usadas se harían más débiles y desaparecerían. Por último, de acuerdo con el biólogo francés, estos cambios, llamados rasgos adquiridos, podían pasar a los descendientes. El ejemplo usado por él para explicar su teoría es el de las jirafas de cuellos largos. Decía que, en algún tiempo, las jirafas tuvieron piernas y cuello cortos. Mientras hubo suficiente pasto para comer, no tuvieron necesidad de cambiar. Al aumentar la competencia por el pasto, la jirafa tuvo que alargar su cuello y piernas lo suficiente para poder alcanzar las hojas de los árboles. Las generaciones posteriores heredaron el cuello largo y lo alargaron más para alcanzar las hojas más altas. Finalmente, apareció la jirafa moderna.

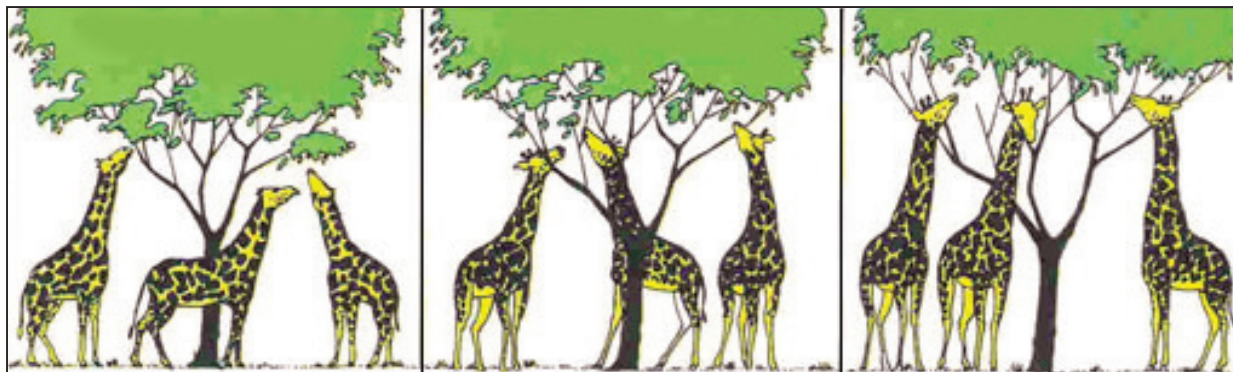
Por lo tanto, de acuerdo con Lamarck, un rasgo adquirido por un individuo puede transmitirse y provocar la evolución.

Sin embargo, durante su vida un organismo puede modificar su cuerpo dependiendo del ambiente, aunque estos cambios adquiridos no pasarán a sus descendientes. Por ejemplo, los hijos de los grandes atletas no son



automáticamente buenos en el deporte ni los hijos de concertistas tocan automáticamente un instrumento. En ambas situaciones, los hijos no heredan las características adquiridas por los padres, sino que las tienen que adquirir o aprender (Otto y Towle, 2000: 143).

Figura 4. La evolución de las jirafas según Lamarck



Las jirafas viven en la sabana alimentándose de las hojas de los árboles. En época de sequía, las hojas escasean.

Ante la falta de hojas, las jirafas estirarían su cuello y sus patas para lograr alcanzar las hojas situadas a más altura.

El estiramiento de las patas y el cuello provocaría su alargamiento. Estos caracteres los heredarían los descendientes.

Fuente: <http://files.bioevolutio.webnode.cl/200000225-912fd922b8/32.jpg>

4.2.2 Selección natural (Darwin-Wallace)

Alfred Russel Wallace (1823-1913) realizó un viaje al Amazonas y al archipiélago malayo, tras lo que presentó estudios sobre la rica fauna y flora que observó en sus viajes, la teoría de la evolución por la selección natural y la lucha por la existencia. De ahí que esta teoría lleve el nombre de Darwin-Wallace.

Wallace (1858) publicó un artículo en el que mostraba el parentesco de las especies actuales con las más antiguas ya extinguidas. Por su parte, Charles Darwin, a su regreso de las Galápagos, estaba familiarizado con los principios de la selección artificial y sabía que, mediante una cuidadosa selección de los animales por su apareamiento, los criadores eran capaces de acentuar las características deseadas en las crías. De esta manera se determinaba el éxito reproductivo de los individuos. Los resultados de dicha selección artificial podían ser observados rápidamente, sólo algunas generaciones después.

Darwin supuso que existía algún tipo de proceso de selección natural en el que la naturaleza determinaría el éxito reproductivo de los individuos, análogo a la selección artificial impuesta por los criadores. Las variaciones que observó en su viaje a las Galápagos darían al portador un margen competitivo y con ello se aumentaría la probabilidad que ese individuo tenía de sobrevivir y reproducirse. Así, la naturaleza seleccionaría los mejores especímenes para el apareamiento.

La selección natural sería mucho menos eficaz que la artificial, puesto que los individuos con características menos deseables serían capaces de producir por lo menos algunas crías, y de esta manera sus rasgos tardarían más en desaparecer de la población.

Darwin expresaría su teoría de la selección natural en su libro *El origen de las especies*, publicado en 1859. La selección natural puede describirse como el proceso mediante el cual ciertos tipos de organismos tienen mayor éxito reproductivo que otros, transmitiendo así en forma desproporcionada los rasgos que llevan a ese resultado (Otto y Towle, 2000: 24-25).

La selección natural es el factor más importante en el cambio del acervo genético de las poblaciones. Cuando las condiciones del medio ambiente son favorables para un rasgo en particular, la frecuencia de los alelos que producen ese rasgo aumentará en las siguientes generaciones y, por el contrario, si las condiciones no son favorables, sus alelos tenderán a disminuir su frecuencia. La selección natural puede propiciar la formación de nuevas especies y la desaparición de otras.

4.2.3 Sintética o Neodarwinista (Dobzhansky, Mayr, Simpson)

Entre 1920 y 1950 nace la principal corriente de los conceptos evolucionistas actuales: la teoría sintética de la evolución moderna, que es la combinación de la teoría de la evolución de Charles Darwin con los principios de la genética mendeliana; se le conoce como la síntesis neodarwiniana.

El entendimiento de los procesos evolutivos por medio de la teoría sintética tuvo un efecto profundo en la biología, lo cual condujo al descubrimiento de que cada problema biológico posee una pregunta evolutiva con respecto a cualquier estructura biológica, función o proceso, por ejemplo: ¿Por qué está allí? ¿Cuál es la ventaja selectiva y cuándo se adquiere? (Ondarza, 2010: 473).

Los principales representantes de la teoría sintética fueron el genetista Theodosius Dobzhansky (1900-1975), el zoólogo Ernst Mayr (1904-2005), el paleontólogo George G. Simpson (1902-1984) y el botánico George Ledyard Stebbins (1906-2000).

Dobzhansky propuso que la evolución puede percibirse como un cambio de frecuencias génicas en el seno de una población. En su libro *Sistemática y origen de las especies*, Mayr sugirió dos nociones que permiten comprender cómo se forman las nuevas especies: el concepto biológico de especie y el modelo de especiación geográfica. Por su parte, Simpson aplicó a los fósiles las ideas de Dobzhansky sobre la evolución. Para los defensores de la teoría sintética, la evolución de las especies resulta de la interacción entre la variación genética que se origina en la recombinación de alelos y las mutaciones, así como la selección natural.

Durante los pasados 60 años, la teoría sintética ha dominado el pensamiento científico acerca del proceso de evolución y ha sido enormemente productora de nuevas ideas y nuevos experimentos, a medida que los biólogos trabajaban para desentrañar los detalles del proceso evolutivo (Curtis, 1999: 473).



Esta teoría se resume en los siguientes procesos:

- Variabilidad como resultado de las mutaciones (génicas y cromosómicas), como factor de cambio y de recombinaciones genéticas.
- Selección natural, que influye a nivel de genes e individuos.
- Aislamiento reproductivo.

Sin embargo, también acepta tres procesos accesorios que influyen sobre la acción de los anteriores:

- Migración de individuos a otras poblaciones.
- Hibridaciones entre razas o especies cercanas produciendo el flujo génico.
- Deriva génica que representa el aumento o disminución en la frecuencia de un gen en generaciones sucesivas por apareamiento al azar.

Todos ellos están influidos por la emigración, inmigración y el azar, es decir, los organismos que salen o entran a una población lo hacen con su riqueza génica, mientras el azar está vinculado a procesos no controlados.



Actividad (10 minutos)

Realiza un cuadro comparativo de las diferentes teorías de la evolución vistas en clase.

Evaluación (5 minutos)

1. ¿Cuáles son los puntos principales de la teoría de la evolución de Darwin?
_____.
2. ¿Cómo puede la selección natural provocar la evolución?
_____.
3. ¿Qué es la especiación?

_____.
4. Identifica las aportaciones de Lamarck al conocimiento de la evolución.

_____.
5. Menciona los aportes de Wallace al conocimiento de la evolución.

_____.
6. Determina los factores en los que Darwin fundamentó su teoría.

_____.
7. Describe la selección natural.

_____.
8. Determina la diferencia entre especie biológica y tipológica.

_____.
9. Identifica las barreras de especificación entre un organismo que selecciones y otro de diferente estado o país.

_____.
10. Indica cuáles de las siguientes afirmaciones son verdaderas (v) o falsas (f).
 ____ Una especie es un grupo de organismos que pueden aparearse y producir descendencia saludable y fértil.
 ____ La especiación usualmente inicia con el aislamiento de una parte de la población.
 ____ El principio de la "herencia de las características adquiridas" es la base de la hipótesis de Darwin.
 ____ La lucha por la existencia es una competencia por los recursos disponibles como fuente de alimento y territorio propio.



- ___ El principio del “uso y desuso” de las estructuras del cuerpo fue enunciado por Lamarck.
- ___ Todos los integrantes de una especie son idénticos entre sí.
- ___ El nicho de una población es definida por su forma de vida y el uso del medio ambiente.
- ___ Los pinzones y las tortugas gigantes de las Islas Galápagos estudiada por Darwin son resultado de la radiación adaptativa.
- 11. Explica el mecanismo de la elongación evolutiva del cuello de la jirafa, de acuerdo con Lamarck y con Darwin.

_____.
- 12. Usa tus conocimientos de genética para explicar por qué las características adquiridas no son pasadas a la progenie.

_____.
- 13. Si visitaras una isla donde se encuentran varios tipos de plantas que están relacionadas y que son diferentes a las encontradas en tierra firme, ¿cómo explicarías esta observación a alguien que no esté familiarizado con las teorías de la evolución?

_____.

4.2.4 Mecanismos evolutivos



Objetivo

Diferenciar y comprender los mecanismos con los cuales se explican la microevolución y macroevolución.



Rescate de conocimientos previos (5 minutos)

Al analizar los postulados de la teoría de la evolución se logran entender los mecanismos con los que operan los seres vivos, cómo éstos se adaptan al medio en el que viven, cómo compiten entre ellos, cómo varían a lo largo de las generaciones y cómo pasan sus genes a la descendencia.

Desarrollo de contenido (30 minutos)

4.2.4.1 Microevolución

La microevolución se refiere a los mecanismos por los cuales una especie sufre pequeños cambios genéticos que pasan de generación en generación. A continuación se explican los factores que influyen en ella:

4.2.4.1.1 Mutación genética

Un error durante una división celular puede crear un nuevo tipo de gen, pequeña parte de la reserva genética que puede pasar a la siguiente generación. Si el gen nuevo es útil, podría convertirse en una parte común de la reserva genética.

4.2.4.1.2 Deriva genética

La cantidad de cada gen en un fondo genético puede cambiar con el tiempo debido a eventos fortuitos. Por ejemplo, si unos pocos individuos dejan una población y establecen una nueva, su fondo genético podría tener una frecuencia de genes diferente al de la que dejaron, pero esos genes se convierten en el fondo genético de la nueva población. Esto generalmente se presenta en localidades pequeñas.

4.2.4.1.3 Flujo genético

Si individuos nuevos de la especie llegan o salen de la región, el fondo genético puede ser afectado. Por ejemplo, la única población en Norte América eran los nativos americanos. La inmigración de otras partes del mundo en los últimos varios cientos de años ha cambiado radicalmente el fondo genético de la población original.

4.2.4.1.4 Selección natural

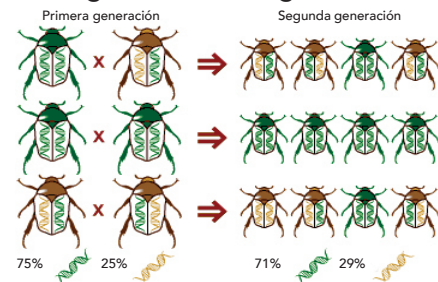
Algunas diferencias genéticas mejorarán las posibilidades de supervivencia de los individuos que las poseen. Por ejemplo, los halcones con talones grandes pueden tener más probabilidades de supervivencia que los de talones cortos. Debido a que los sobrevivientes conciben a la siguiente generación, los genes para talones largos tienen mayores probabilidades de ser transmitidos. Eventualmente, la reserva genética cambia hacia talones largos.

Figura 5. Mutación genética



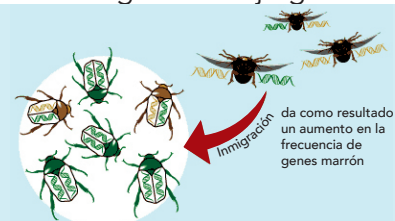
Fuente: [http://4.bp.blogspot.com/w7KX66sLSao/T4dJUpcd32I/AAAAAAAAADM/FYxhzZVuYzE/s1600/micro_mech_3+\(1\).gif](http://4.bp.blogspot.com/w7KX66sLSao/T4dJUpcd32I/AAAAAAAAADM/FYxhzZVuYzE/s1600/micro_mech_3+(1).gif)

Figura 6. Deriva genética



Fuente: http://evolution.berkeley.edu/evolibrary/images_sp/micro_mech_2.gif

Figura 7. Flujo genético



Fuente: http://1.bp.blogspot.com/_L6MmAA84Sp0/REirzgWlBl/AAAAAAAAABY4/DE3jY1RdGEQ/s400/IMG_7078+Cuyayas+b.jpg

Figura 8. Selección natural



Fuente: http://1.bp.blogspot.com/_L6MmAA84Sp0/REirzgWlBl/AAAAAAAAABY4/DE3jY1RdGEQ/s400/IMG_7078+Cuyayas+b.jpg



4.2.4.2 Macroevolución

4.2.4.2.1 Especie. Concepto evolutivo y biológico

Desde un punto de vista biológico, una especie es un grupo de poblaciones naturales cuyos miembros pueden cruzarse entre sí y producir descendencia fértil, pero no pueden hacerlo (o no lo hacen en circunstancias naturales) con los integrantes de poblaciones pertenecientes a otras especies. Por tanto, desde un punto de vista genético, se define la especie como la unidad reproductiva, es decir, el conjunto de individuos con capacidad de producir descendencia fértil por cruzamiento entre sus miembros.

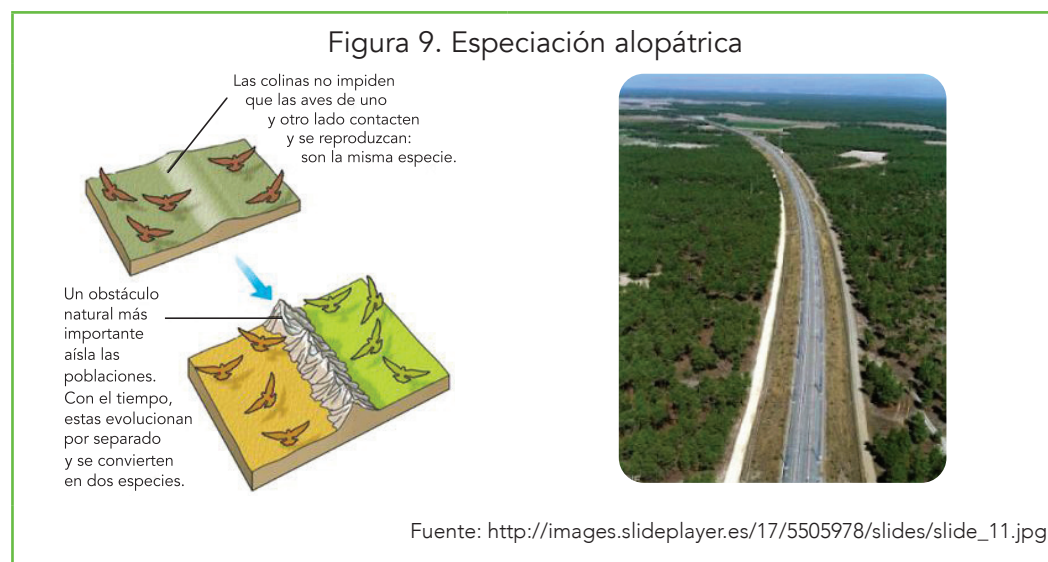
Desde una perspectiva evolutiva, las especies son grupos de organismos reproductivamente homogéneos, en un tiempo y espacio dados, pero que sufren transformaciones con el paso del tiempo o la diversificación espacial. Como consecuencia de estos cambios, las especies sufren modificaciones y se transforman en otras especies, o bien se subdividen en grupos aislados que pueden convertirse en especies nuevas, diferentes de la original, proceso conocido como especiación.

4.2.4.2.2 Especiación. Concepto. Tipos

La formación de una nueva especie a partir de otra ya existente se llama especiación. Este evento ha ocurrido repetidamente en el transcurso de más de 3 500 millones de años, dando como resultado una gran diversidad de organismos que vivieron o aún viven, incluyendo al hombre.

Las especies pueden desarrollarse en dos formas:

1. **Alopátrica o geográfica:** un pequeño grupo de organismos puede separarse de un grupo mayor. El pequeño grupo aislado puede formar una nueva especie. Esto puede suceder cuando un cambio en el ambiente crea una barrera física y divide a la población existente, imponiendo así un aislamiento reproductivo entre los dos grupos. Algunas de las barreras físicas más importantes pueden ser desiertos, montañas u océanos.

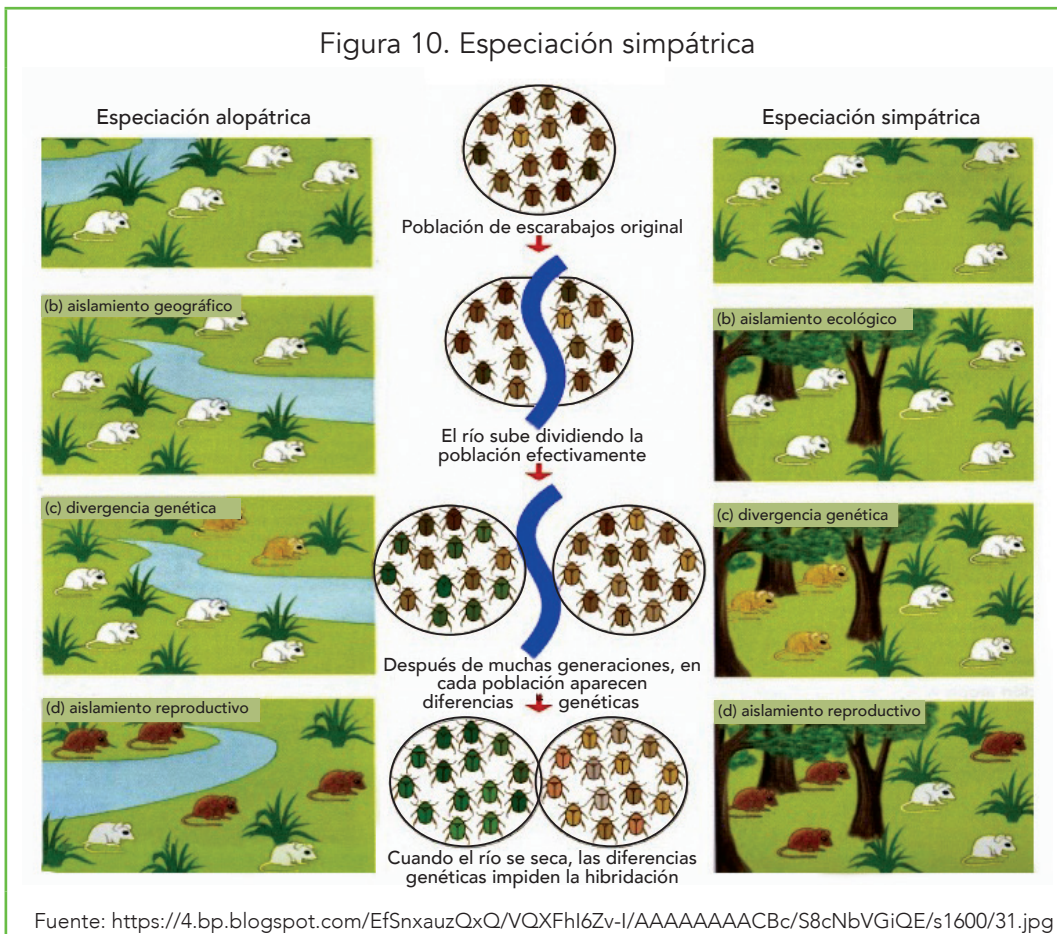


2. Simpátrica: un grupo existente puede cambiar tanto que degenera en una nueva especie. La especificación no geográfica es el resultado de cambios de conducta, o genéticos, de una parte de determinada población local.

Se diversifican debido a la aparición de mecanismos de aislamiento que cumplen la misma función que las barreras geográficas. Estos mecanismos son:

- Aislamiento ecológico: cuando distintas poblaciones se adaptan a vivir en diferentes hábitats, caracterizados por variaciones de iluminación, temperatura, humedad relativa y otras variantes ecológicas, dentro de un mismo ecosistema.
- Aislamiento etológico: cuando se crean o modifican señales de atracción, apaciguamiento, cortejo sexual, etc., que provocan atracción, huida o ataque.
- Aislamiento sexual: cuando se producen variantes en los órganos reproductores o en la morfología de los gametos que dificultan o impiden la cópula.
- Aislamiento genético: habitualmente derivado de la aparición de cambios cromosómicos que producen esterilidad o falta de viabilidad de los híbridos.

Figura 10. Especiación simpátrica





4.2.4.2.3 Radiación adaptativa

A través del tiempo, nuevas especies se han generado de otras ancestrales. La ramificación de un ancestro que da origen a especies que se adaptan a nichos diferentes es llamada **radiación adaptativa** o **evolución divergente**. Este proceso es un resultado de la evolución divergente (Audesirk et al., 2000).

Un ejemplo de evolución adaptativa es la de los marsupiales (mamíferos con bolsa) en Australia. Se cree que desde hace millones de años, a partir de un marsupial ancestral, han evolucionado los actuales. Este es un proceso evolutivo que se dio en gran escala tanto en tiempo como en espacio.

La radiación adaptativa también puede tener lugar en una escala muy pequeña, como la representada por los pinzones de Darwin y las tortugas gigantes de las islas Galápagos.

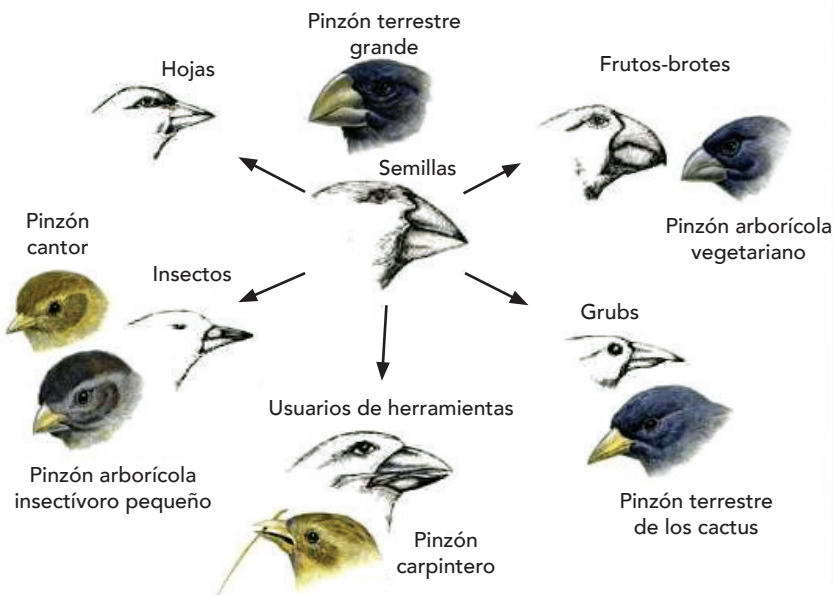
Figura 11. Marsupiales



Fuente: <http://aussieyoutoo.com/wp-content/uploads/2013/09/8.jpg>

Figura 12. La evolución manifiesta

Pinzones de Darwin: La evolución manifiesta



Las 13 especies de pinzones de las islas Galápagos muy probablemente se originaban de una sola especie que colonizó las islas y que provino de Sudamérica.

Cuando uno o varios miembros de una especie llegan a un ambiente nuevo, pueden desarrollar ciertos comportamientos de adaptación a las nuevas condiciones y las formas de los picos de estas aves adaptadas a diferentes tipos de alimentos son prueba de ello...



Fuente: <http://www.sindioces.org/cienciaorigenes/charlesdarwin23.jpg>

4.2.4.2.4 Extinción

La extinción se entiende como la muerte del total de los miembros de una especie. La extinción en masa se refiere a “la desaparición relativamente súbita de una extensa variedad de especies en gran parte de la Tierra” (Biblioteca de investigaciones, 2017).

Una extinción masiva (también llamado evento a nivel de extinción o ELE, por sus siglas en inglés) es un periodo durante el cual desaparece un número muy grande de especies. Por el contrario, se estima que en periodos normales las especies desaparecen a un ritmo de entre dos y cinco familias biológicas de invertebrados marinos y vertebrados cada millón de años. Desde que la vida empezó en la Tierra se han detectado varios sucesos de extinción graves en el eón fanerozoico (división geológica de la historia de la Tierra que se extiende desde hace $542,0 \pm 1,0$ millones de años hasta nuestros días. Durante este periodo los organismos vivos toman formas complejas, evolucionan y se diversifican ampliamente).

Existen cinco episodios de extinción masiva que se han interrumpido en periodos en los que la diversidad de los organismos había aumentado. La explicación para los periodos de extinción masiva se basa en la interpretación de los registros de los fósiles, con el fin de valorar el momento aproximado en que se produjo una extinción en particular.

1. Extinción del Ordovícico-Silúrico

Hace aproximadamente 444 millones de años dos extinciones masivas marcaron la transición entre los periodos ordovícico y silúrico; si se cuentan juntas, representaron la segunda más trágica en la historia de la Tierra.

El primer evento ocurrió tras el cambio drástico de los hábitats marinos al descender el nivel del mar; el segundo, entre 500 mil y 1 millón de años más tarde, por el rápido crecimiento del nivel de mar.

Los grandes afectados fueron los seres marinos, únicos pobladores del planeta. Desaparecieron 50% de los corales y cerca de 100 familias biológicas, lo que representaba 85% de las especies de fauna. Se extinguieron principalmente los braquiópodos y los briozonos, junto con las familias de trilobites, conodontes y graptolites.

La teoría más aceptada explica que la primera parte de la extinción fue causada al inicio de una larga edad de hielo que provocó la formación de grandes glaciares en el supercontinente Gondwana y, en consecuencia, el descenso del nivel del mar. La segunda, en cambio, surgió tras la finalización de la edad de hielo, el hundimiento de los glaciares y el posterior aumento del nivel del mar.

2. Extinción masiva del Devónico

Hace 360 millones de años se produjo la extinción masiva del Devónico, en la transición entre los periodos Devónico y Carbonífero, durante los cuales 70% de las especies desaparecieron. Duró unos tres millones de años.

Esta extinción masiva tuvo mayor influencia en mares que en continentes, y en latitudes tropicales que en medias. Es considerada la “Edad de los peces”.



Los corales, dominantes de este periodo, desaparecieron al igual que algunos grupos planctónicos como los graptolites y los tentaculites. Muchos taxones marinos redujeron su gran diversidad a semejanza del tipo de pez, dipnoos.

Los acritarcos, ostrácodos, ammonoideos y algunas clases de peces (los placodermos y los estracodermos) desaparecieron. Se extinguió 85% de géneros de braquiópodos y ammonoideos, además de numerosos tipos de gasterópodos y trilobites. En los medios terrestres, las plantas vasculares no se vieron afectadas por esta pérdida general. En conjunto se estima que desaparecieron 77% de las especies, 57% de los géneros y 22% de las familias.

Las causas de esta gran extinción se atribuyen a impactos de meteoritos, la disminución de la temperatura global, reducción del dióxido de carbono y ausencia de oxígeno. De las 70 familias de peces que había, sólo 17 sobrevivieron.

3. Extinción masiva del Pérmico-Triásico

Ocurrida aproximadamente hace 251 millones de años, define el límite entre la era primaria y secundaria, entre los periodos Pérmico y Triásico. Es conocida como la "Gran mortandad", por ser la catástrofe más grande que ha conocido la vida en la Tierra.

Perecieron 90% de todas las especies, 96% de las especies marinas (53% de las familias biológicas marinas, 84% de los géneros marinos) y aproximadamente 70% de las especies terrestres (incluyendo plantas, insectos y vertebrados), entre ellos, 98% de los crinoideos, 78% de los braquiópodos, 76% de los briosos, 71% de los cefalópodos, 21 familias de reptiles y 6 de anfibios, además de un gran número de insectos, árboles y microbios. Los conocidos trilobites desaparecieron para siempre. Tras la catástrofe sólo sobrevivirían 10% de las especies presentes a finales del Pérmico.

Las causas de esta gran hecatombe son variables. Se considera un vulcanismo extremo, el impacto de un asteroide de gran tamaño, la explosión de una supernova cercana o la liberación de grandes cantidades de gases de invernadero. Los científicos opinan que no fue una la causa, ya que para ser el evento de extinción y destrucción más devastador que la Tierra haya conocido jamás, ésta tuvo que ser atacada desde varias fuentes.

Un estudio publicado en *Nature Geoscience* sugiere que una causa de la Gran mortandad, casi apocalíptica, que mató a 96% de las especies marinas y a 70% de los organismos terrestres vertebrados, fue una explosión volcánica en depósitos siberianos de carbón y esquisto. En pocos días, la ceniza de la erupción que descendió en forma de lluvia sobre el Ártico canadiense absorbió el oxígeno del agua y liberó elementos tóxicos.

Los expertos han afirmado durante años que los volcanes de las Trampas siberianas de Rusia fueron responsables del evento de extinción. Estas formaciones rocosas con forma de escaleras son resultado de actividad volcánica ocurrida casi al mismo tiempo que la extinción masiva.

La localización de los volcanes, conocida como las escaleras siberianas, se encuentra ahora en el norte de Rusia, en torno a la ciudad siberiana Tura, y también abarcan Yakutsk, Norilsk e Irkutsk. Cubren un área de poco menos de dos

millones de kilómetros cuadrados, un tamaño mayor que el de Europa. Los penachos de ceniza de los volcanes viajaron hasta las regiones que ahora ocupa el Ártico de Canadá, donde se encontraron unas capas de cenizas de carbón.

Los estudios han sugerido que los volcanes liberaron 3 billones de toneladas de carbono, suficientes para desencadenar un cambio climático masivo. Las erupciones también causaron lluvia ácida y emitieron suficientes halógenos como para crear un agujero en la capa de ozono. La ceniza tóxica, sobre todo, pudo haber sido el golpe final.

4. Extinción masiva del Triásico-Jurásico

Ocurrió hace 210 millones de años y corresponde a la extinción masiva del Triásico-Jurásico, la tercera más catastrófica. Afectó de manera importante la vida en la superficie y en los océanos de la Tierra, desapareciendo cerca de 20% de las familias biológicas marinas (aunque la mayoría de estos grupos se recuperan en el Jurásico), lo que equivale a aproximadamente 75% de los invertebrados marinos.

Se extinguieron varios grupos de arcosaurios, de los cuales sobrevivieron tres: Crocodilia, Dinosauria y Pterosauria. También destaca la extinción total de los sinápsidos no mamíferos como el *Thrinaxodon*. La causa fue probablemente volcánica.

Esta etapa acabó con la mayoría de los terápsidos, los conodontos, los rincosaurios y los arqueosauros, los reptiles placodontos y mamíferoides, grandes anfibios. Los únicos reptiles marinos que sobrevivieron fueron los ictiosauros y plesiosauros.

Gracias a esta cuarta extinción masiva, animales como los dinosaurios pudieron extenderse en la Tierra. Las causas precisas todavía se desconocen. El nombre de Triásico se debe a las tres capas de roca que se depositaron durante el periodo en la Tierra. Al no quedar casi especies, el principio de este periodo fue una época de cambios. Algunos reptiles mamíferoides sobrevivieron a la gran extinción del Pérmico, y junto a los cinodontos, el grupo más desarrollado de estos reptiles, dieron origen a los mamíferos, pequeños animales parecidos a las musarañas.

Al final de este periodo hubo una extinción masiva, pero más pequeña que las anteriores, que acabó definitivamente con los reptiles mamíferoides (reptiles de muchos tipos parecidos a los mamíferos) y los tecodontos (generalmente eran pequeños y ágiles, con los dientes implantados en alvéolos). Se originaron algunas especies de dinosaurios y había muchos tipos diferentes de tecodontos, y los rincosaurios (que tenían un pico curvado, una lengua muy larga, varias cadenas de dientes planos y medían desde un metro a dos metros y medio).

Durante este periodo, el clima se hizo más seco, por lo que las plantas también evolucionaron para adaptarse al medio. Las causas de esta extinción se desconocen, ya que hay muchas hipótesis y ninguna termina de "encajar" con lo ocurrido.

La liberación de tan grande número de nichos ecológicos dejó el escenario preparado para los dinosaurios, que empezaban su dominio en la Tierra. Se han propuesto diversas explicaciones para este evento, pero en todas quedan cabos sueltos.



Ni los cambios climáticos graduales, los cambios en el nivel del mar, el posible impacto de un asteroide o la posibilidad de erupciones volcánicas masivas explican este suceso.

5. Extinción masiva del Cretácico-Terciario

Data de hace 65 millones de años y es la más reciente y famosa, ya que supuso la extinción de los dinosaurios que habitaron el planeta durante más de 150 millones de años. También se sugiere la desaparición repentina de muchas otras especies, como los amonites marinos (animales protegidos por una concha única, enrollada en una espiral) o los belemnites (moluscos cefalópodos emparentados con la sepia).

Se desconoce la duración de este evento, pero se puede sugerir que fue a finales del periodo Cretácico. La desaparición de los grandes reptiles en esta extinción en masa dio paso al Cenozoico.

Este exterminio causó la desaparición de aproximadamente 50% de los géneros biológicos, entre los que se encuentran los dinosaurios, pterosaurios, reptiles nadadores, plesiosauros y mosasaurios, así como ammonoideas, rudistas e inocerámidos.

El nanoplancton calcáreo y los foraminíferos planctónicos experimentaron pérdidas importantes, aunque se recuperaron durante la era Cenozoica.

Los grandes supervivientes fueron la mayor parte de las plantas y los animales terrestres (tales como los insectos, caracoles, ranas, salamandras, tortugas, lagartos, serpientes, cocodrilos y mamíferos placentarios), de los invertebrados marinos (estrellas de mar, echinoidea, moluscos y artrópodos) y de los peces.

Existen diferentes teorías, pero la más aceptada apunta al impacto de un cometa de grandes dimensiones en la península de Yucatán como posible detonante, debido a que la gran explosión generada en su impacto levantaría grandes cantidades de polvo al aire, impidiendo que la luz solar llegara hasta las plantas, lo que las redujo en cantidad y generó un desequilibrio en las cadenas tróficas.

No obstante, también podría estar involucrada una gran erupción volcánica en el territorio de la actual India, pues 70% de las especies conocidas desaparecieron.

El peor episodio de todos ocurrió hace 245 millones de años, hacia el final del periodo Pérmico, que aniquiló a más de 90 de las especies del mundo y la vida estuvo peligrosamente cerca de desaparecer en su totalidad.

Se calcula que del total de especies de seres vivos que han vivido en el planeta, aproximadamente 99.9% están extintos, entre ellos, los trilobites, los dinosaurios, los tigres dientes de sable, etc.

Las causas de la extinción pueden ser:

- Competencia entre especies.
- Depredadores o parásitos nuevos.
- Distribución localizada.
- Cambio climático global.
- Extrema especialización.
- Eventos catastróficos como, por ejemplo, erupciones volcánicas, terremotos o impacto de meteoritos.
- Selección natural.

Actividad (10 minutos)

Realiza un mapa conceptual de los mecanismos evolutivos (macro y micro-evolución) que incluya la radiación adaptativa y la extinción.



Actividad

Evaluación (5 minutos)

En las páginas web de “Wikipedia” y de “The Talk Origins Archive” puedes encontrar útiles definiciones de macroevolución y microevolución. Según las definiciones que allí encuentres, contesta ¿qué diferencia hay entre ambas? ¿Alguno de los dos procesos se pueden estudiar a escala de tiempo humana?

Lee el artículo “Polimorfismo melánico industrial completo. El caso de *Biston betularia*” y responde las siguientes preguntas: ¿Crees que la evolución se da actualmente? ¿Tenemos alguna prueba de ello? A continuación redacta un informe sobre lo que le sucedió a *Biston betularia*, indicando, por etapas, cómo funciona la evolución.



Evalúa



Saber más

Para saber más del tema

Te sugerimos visitar el sitio <http://www.elmundo.es/especiales/2009/02/ciencia/darwin/seccion3/index.html>



Glosario

Glosario

Adaptación: 1) capacidad del organismo para ajustarse al medio; 2) declinación en la respuesta de un receptor sometido a estímulos repetitivos o prolongados.

Aislamiento ecológico: mecanismo de aislamiento precigótico en el cual no puede haber intercambio de gametos entre dos grupos que habitan en la misma región geográfica porque viven y se reproducen en hábitat ecológico distinto.

Aislamiento etológico o conductal: mecanismo de aislamiento precigótico que impide el intercambio de gametos entre dos grupos de animales gracias a que tienen distintas conductas de cortejo

Aislamiento mecánico: mecanismo de aislamiento precigótico en el cual se impide el intercambio gamético entre dos grupos debido a diferencias morfológicas o anatómicas entre ellos.

Aislamiento reproductivo: barreras reproductivas que impiden que una especie se cruce con otra. Como resultado, la poza genética de cada especie queda aislada de la otra.

Aislamiento temporal: mecanismo de aislamiento precigótico en el cual se impide el intercambio genético entre dos grupos gracias a que se reproducen en diferentes horas del día, estaciones o años.

Especie: grupo de organismos con características estructurales y funcionales similares, que en la naturaleza sólo se cruzan entre sí y tienen en común sus orígenes ancestrales; grupo de organismo que comparten la misma poza génica.

Evolución: cambio genético en una población.

Extinción: muerte de una especie. La extinción ocurre al morir el último individuo de la especie.

Fósil: restos dejados por formas primitivas de vida o partes de organismos antequísimos

Híbrido: individuo resultante del cruzamiento de dos individuos de la misma especie, que difieren en alguno o algunos de sus genes. También se designa así al producto del cruzamiento de dos especies diferentes, por ejemplo, la mula.

Macroevolución: cambio evolutivo en gran escala; afecta taxones superiores, por ejemplo, géneros y órdenes, es decir, por encima del nivel de especie.

Radiación adaptativa: evolución de varias o muchas especies a partir de un ancestro no especializado.

Bibliografía

- Audesirk, T., G. Audesirk y B. E. Byers (2000), *Biología. Ciencia y naturaleza*, disponible en <http://www.taringa.net/posts/ecologia/11163060/especies-en-via-de-extincion-mas-causas> (consultado en mayo de 2017).
- Biblioteca de investigaciones (2017), "Cinco extinciones en masa", disponible en: https://bibliotecadeinvestigaciones.wordpress.com/ecologia/las_5_extinciones_en_masa/ (consultado en mayo de 2017).
- Concepto.de (2017), "¿Qué es evolución?", disponible en: <http://concepto.de/evolucion-2/#ixzz4UFUo6fGu> (consultado en mayo de 2017).
- Curtis, H. (1999), *Biología*. México: Médica Panamericana.
- Ondarza, N. R. (2010), *Biología moderna*. México: Trillas.
- Otto, J. H. y A. Towle (2000), *Biología moderna*, México.



Bibliografía

Directorio

Doctor en Ciencias e Ingeniería Ambientales

Carlos Eduardo Barrera Díaz

Rector

Doctor en Ciencias Computacionales

José Raymundo Marcial Romero

Secretario de Docencia

Doctora en Ciencias Sociales

Martha Patricia Zarza Delgado

Secretaria de Investigación y Estudios Avanzados

Doctor en Ciencias de la Educación

Marco Aurelio Cienfuegos Terrón

Secretario de Rectoría

Doctora en Humanidades

María de las Mercedes Portilla Luja

Secretaria de Difusión Cultural

Doctor en Ciencias del Agua

Francisco Zepeda Mondragón

Secretario de Extensión y Vinculación

Doctor en Educación

Octavio Crisóforo Bernal Ramos

Secretario de Finanzas

Doctora en Ciencias Económico Administrativas

Eréndira Fierro Moreno

Secretaria de Administración

Doctora en Ciencias Administrativas

María Esther Aurora Contreras Lara Vega

Secretaria de Planeación y Desarrollo Institucional

Doctora en Derecho

Luz María Consuelo Jaimes Legorreta

Abogada General

Doctora en Ciencias de la Educación

Yolanda Eugenia Ballesteros Senties

Secretaria Técnica de la Rectoría

Licenciada en Comunicación

Ginarely Valencia Alcántara

Directora General de Comunicación Universitaria

Doctor en Ciencias Sociales

Luis Raúl Ortiz Ramírez

Director General de Centros Universitarios y Unidades Académicas Profesionales Región A

Doctora en Ciencias de la Educación

Sandra Chávez Marín

Directora General de Centros Universitarios y Unidades Académicas Profesionales Región B

Doctora en Investigación Educativa

Eva Lilia García Escobar

Directora de Estudios de Nivel Medio Superior

Planteles dependientes de la Escuela Preparatoria

Doctor en Tecnología e Innovación de la Educación

Arturo Mejía Zamora

Plantel "Lic. Adolfo López Mateos"

Maestro en Ciencias de la Educación

Erick Vieyra Méndez

Plantel "Nezahualcóyotl"

Maestro en Administración Pública y Gobierno

Raúl Juárez Toledo

Plantel "Cuauhtémoc"

Doctora en Ciencias de la Educación

María del Rocío García de León Pastrana

Plantel "Ignacio Ramírez Calzada"

Doctor en Ciencias de la Educación

Alejandro Morales Velázquez

Plantel "Dr. Ángel Ma. Garibay Kintana"

Maestra en Ciencias de la Educación

Sofía Sandoval Trejo

Plantel "Texcoco"

Maestro en Docencia

Erick Rodolfo Sánchez Cortés

Plantel "Sor Juana Inés de la Cruz"

Maestra en Ciencias Ambientales

Janette Jaimes García

Plantel "Dr. Pablo González Casanova"

Doctora en Tecnología e Innovación en la Educación

Mónica Garduño Suárez

Plantel "Isidro Fabela Alfaro"

Licenciada en Comunicación

Ana Vianey Suárez Castro

Plantel "Mtro. José Ignacio Pichardo Pagaza"