

Principios básicos de la herencia



El cabello pelirrojo es causado por mutaciones recesivas del gen del receptor de melancortina-1. (BestPhotoStudio/Shutterstock).

La genética del cabello pelirrojo

Debido a su color exótico o a su originalidad, el cabello pelirrojo ha sido objeto de fascinación para historiadores, poetas, artistas y científicos. Los historiadores destacaron especialmente que Boudica, la reina celta que lideró una sublevación contra el Imperio Romano, tenía una “gran masa de cabello pelirrojo”. Los primeros artistas del cristianismo a menudo retrataron a María Magdalena como a una llamativa pelirroja (aunque no hay ninguna mención de su cabello pelirrojo en la Biblia), y el famoso artista Botticelli pintó a la diosa Venus como una belleza pelirroja en su obra maestra *El nacimiento de Venus*. La reina Elizabeth I de Inglaterra tenía cabello pelirrojo rizado; durante su reinado, el cabello de ese color estaba de moda en la sociedad londinense.

En gran medida, el color del cabello se debe a la presencia de un pigmento denominado melanina que se presenta en dos formas: eumelanina, que es negro o marrón, y feomelanina, que es roja o amarilla. El color de cabello de una persona depende de dos factores: 1) la cantidad de melanina producida (más melanina determina cabello más oscuro, y menos melanina, cabello más claro) y 2) las cantidades relativas de eumelanina y feomelanina (más eumelanina produce cabello negro o castaño; más feomelanina produce cabello rojo o rubio). El color del cabello no es solo una curiosidad académica; la melanina protege contra los efectos nocivos de la luz solar, y las personas pelirrojas suelen tener piel clara y ser particularmente susceptibles al cáncer de piel.

Desde hace tiempo, la herencia del cabello pelirrojo ha sido tema de debate científico. En 1909, Charles y Gertrude Davenport especularon sobre la herencia del color de cabello en seres humanos. Charles Davenport fue uno de los primeros entusiastas de la genética, sobre todo de la herencia en seres humanos, y fue el primer director del Laboratorio de Biología de *Cold Spring Harbor*, Nueva York. Más adelante, se convirtió en uno de los principales defensores de la eugénica, un movimiento (hoy desacreditado) que propugnaba el mejoramiento de la raza humana a través de la genética. El estudio de los Davenport se basaba en historias familiares enviadas por aficionados sin preparación y que presentaban fallas metodológicas, pero sus resultados sugirieron que el cabello pelirrojo era recesivo respecto del negro y el castaño, lo que implicaba que una persona debía heredar dos copias de un gen de codificación de cabello pelirrojo (uno de cada progenitor) para tener este color de cabello. La investigación ulterior contradujo esta conclusión inicial y sugirió que el cabello pelirrojo se heredaba como un rasgo dominante, y que una persona sería pelirroja aunque tuviera una sola copia del gen de cabello pelirrojo. La controversia acerca de si el color de cabello pelirrojo era un rasgo dominante o recesivo, o incluso si dependía de combinaciones de varios genes diferentes, continuó durante muchos años.

En 1993, científicos que estaban investigando un gen que influye en el color del pelaje de los ratones descubrieron el gen que codifica el receptor de melanocortina-1. Este receptor, cuando está activado, aumenta la producción de eumelanina negra y reduce la de feomelanina roja, lo que determina pelaje negro o marrón. Poco después, se localizó el mismo gen del

receptor de melanocortina-1 (*MC1R*) en el cromosoma humano 16 y se lo analizó. Cuando este gen está mutado en seres humanos, causa cabello pelirrojo. La mayoría de los pelirrojos tienen dos copias defectuosas del gen *MC1R*, lo que significa que el rasgo es recesivo (como postularon originalmente los Davenport en 1909). Sin embargo, del 10 al 20% de los pelirrojos tiene solo una copia mutante de *MC1R*, lo que complica la interpretación recesiva del cabello pelirrojo (las personas con una sola copia mutante del gen tienen cabello pelirrojo más claro que aquellos que albergan dos copias mutantes). El tipo y la frecuencia de mutaciones del gen *MC1R* varía ampliamente en poblaciones humanas, lo que explica las diferencias étnicas en la preponderancia de cabello pelirrojo: en aquellos de ascendencia africana y asiática, las mutaciones del gen de cabello pelirrojo son infrecuentes, mientras que casi el 40% de las personas de la parte norte del Reino Unido presentan por lo menos una copia mutante del gen de cabello pelirrojo.

Los seres humanos modernos no son los únicos pelirrojos. Análisis de DNA de huesos antiguos indican que algunos neandertales también presentaban una mutación del gen *MC1R* que casi sin duda determinó cabello pelirrojo, pero esa mutación es distinta de las observadas en seres humanos modernos.

Este capítulo considera los principios de la herencia: cómo se transmiten los genes (p. ej., el receptor de melanocortina-1) de una generación a otra y cómo influyen algunos factores, como la dominancia, en esa herencia. Gregor Mendel fue quien expuso por primera vez los principios de la herencia, de manera que comenzamos este capítulo examinando sus logros científicos. Después, analizamos los cruzamientos genéticos simples, aquellos en los que se estudia una sola característica. Consideraremos algunas técnicas para predecir el resultado de cruzamientos genéticos y luego estudiaremos cruzamientos en los que se analizan dos o más características. Veremos cómo se aplican los principios de la herencia a cruzamientos genéticos simples; las proporciones de descendencia que estos producen son la clave para comprender cruzamientos más complejos. El capítulo finaliza con una discusión sobre las pruebas estadísticas empleadas para analizar cruzamientos.

A lo largo de todo el capítulo, se entrelazan una serie de conceptos: los principios de Mendel de la segregación y la distribución o selección independiente, la probabilidad y el comportamiento de los cromosomas. En principio, podría parecer que estos conceptos no están relacionados, pero en realidad son diferentes aspectos del mismo fenómeno, porque los genes que presentan segregación y distribución o selección independiente están localizados en cromosomas. Este capítulo tiene por objeto estudiar estos diferentes conceptos y esclarecer sus relaciones.

3.1 Gregor Mendel descubrió los principios básicos de la herencia

En 1909, cuando los Davenport especularon acerca de la herencia del cabello pelirrojo, el conocimiento de los principios básicos de la herencia recién se estaba difundiendo entre los biólogos. Sorprendentemente, Gregor Mendel (1822-1884; **fig. 3-1**) los había descubierto alrededor de 44 años antes.

Mendel nació en lo que ahora forma parte de la República Checa. Aunque sus padres eran simples granjeros con escaso dinero, recibió una sólida educación y fue admitido en el monasterio agustino de Brno en septiembre de 1843. Después de graduarse del seminario, Mendel fue ordenado sacerdote y asignado a un puesto docente en una escuela local. Se distinguió en la

docencia, y el abad del monasterio lo recomendó para que prosiguiera sus estudios en la Universidad de Viena (*Universität Wien*), a la que asistió desde 1851 hasta 1853. Allí, Mendel se inscribió en el recién inaugurado Instituto de Física y realizó cursos de matemática, química, entomología, paleontología, botánica y fisiología vegetal. Es probable que Mendel aprendiera allí el método científico, que más tarde aplicaría de manera tan exitosa a sus experimentos de genética. Después de dos años de estudios en Viena, Mendel regresó a Brno, donde enseñó en la escuela y comenzó su trabajo experimental con plantas de guisantes. Llevó a cabo experimentos de reproducción desde 1856 hasta 1863 y presentó públicamente sus resultados en reuniones de la



Figura 3-1. Gregor Johann Mendel, al experimentar con guisantes, descubrió por primera vez los principios de la herencia. (James King-Holmes/Photo Researchers).

Naturforschenden Vereines Brno (Sociedad de Ciencias Naturales de Brno) en 1865. El artículo de Mendel sobre estas conferencias se publicó en 1866. Sin embargo, pese al difundido interés por la herencia, el efecto de su investigación en la comunidad científica fue mínimo. En aquel momento, nadie pareció advertir que Mendel había descubierto los principios básicos de la herencia.

En 1868, fue elegido abad de su monasterio, y el aumento de los deberes administrativos puso fin a su actividad docente y, por último, a sus experimentos de genética. Murió a los 61 años, el 6 de enero de 1884, sin haber sido reconocido por su contribución a la genética.

La significación del descubrimiento de Mendel no se reconoció hasta 1900, cuando tres botánicos (Hugo de Vries, Erich von Tschermak-Seysenegg y Carls Correns) comenzaron a realizar, en forma independiente, experimentos similares con plantas y llegaron a conclusiones semejantes a las de Mendel. Al hallar el artículo de Mendel, interpretaron sus resultados de acuerdo con sus principios y llamaron la atención sobre su trabajo pionero.

El éxito de Mendel

El enfoque de Mendel para el estudio de la herencia fue eficaz por varias razones. La principal fue su elección del sujeto experimental, la planta de guisantes *Pisum sativum* (fig. 3-2), que ofrecía ventajas claras para la investigación genética. La planta es fácil de cultivar, y Mendel tenía el jardín y el invernadero del monasterio a su disposición. En comparación con algunas otras plantas, los guisantes crecen con relativa rapidez y completan toda una generación en una sola estación de crecimiento. Para los estándares actuales, una generación por año parece tremendamente lenta (las moscas de la fruta completan una generación en 2 semanas,

y las bacterias, en 20 minutos) pero Mendel no tenía la presión de publicar con rapidez y podía controlar la herencia de características individuales durante varias generaciones. Si hubiera elegido trabajar con un organismo con un tiempo de generación más prolongado (p. ej., caballos) quizás no habría descubierto nunca la base de la herencia. Asimismo, las plantas de guisantes producen mucha descendencia, sus semillas, lo que permitió que Mendel detectara proporciones matemáticas significativas en los rasgos que observaba en la progenie.

El gran número de variedades de guisantes de las que dispuso Mendel también fue crucial, porque estas variedades diferían en diversos rasgos y eran genéticamente puras. Por lo tanto, Mendel pudo comenzar con plantas de composición genética variable conocida.

Gran parte del éxito de Mendel puede atribuirse a las siete características que eligió para el estudio (véase fig. 3-2). Evitó las características que presentaban un rango de variación; en cambio, se centró en aquellas que existían en dos formas fáciles de distinguir, cubiertas de las semillas blancas o grises, semillas lisas o rugosas y vainas infladas o contraídas.

Por último, Mendel tuvo éxito porque adoptó un enfoque experimental e interpretó sus resultados utilizando las matemáticas. A diferencia de muchos investigadores anteriores que solo describieron los *resultados* de los cruzamientos, Mendel formuló *hipótesis* basándose en sus observaciones iniciales y después realizó cruzamientos adicionales para investigar sus hipótesis. Confeccionó registros cuidadosos de los individuos de la progenie que tenían cada tipo de rasgo y calculó las proporciones de los diferentes tipos. Era experto en observar patrones con detalle y era paciente y perseverante; realizó sus experimentos durante 10 años antes de tratar de escribir sus resultados.

► INTENTE RESOLVER EL PROBLEMA 13

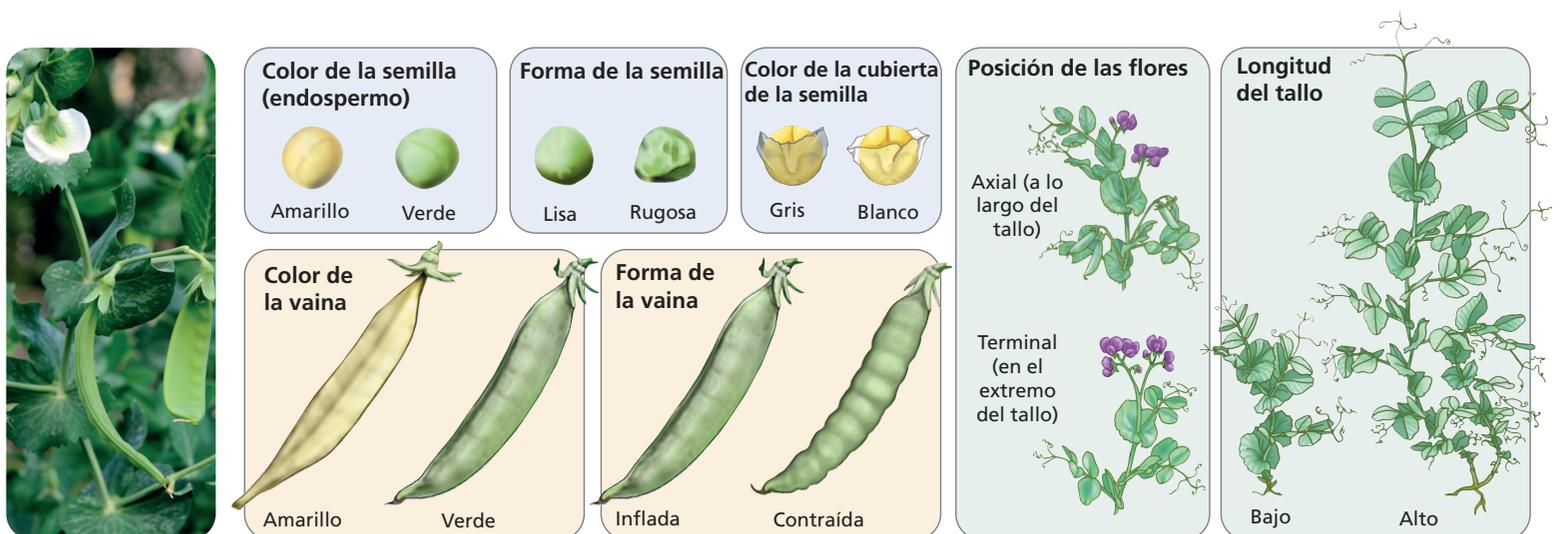


Figura 3-2. Mendel usó la planta de guisantes *Pisum sativum* en sus estudios de herencia. Examinó siete características que aparecían en las semillas y en las plantas que crecían de estas semillas. (Fotografía de Charles Stirling/Alamy).

CONCEPTOS

Gregor Mendel expuso los principios básicos de la herencia y publicó sus hallazgos en 1866. Gran parte del éxito de Mendel puede atribuirse a las siete características que estudió.

✓ **EVALUACIÓN DE CONCEPTOS 1**

¿Cuál de los siguientes factores no contribuyó al éxito de Mendel en su estudio de la herencia?

- a. La utilización de plantas de guisante
- b. Su estudio de los cromosomas de las plantas
- c. Su adopción de un enfoque experimental
- d. Su aplicación de la matemática

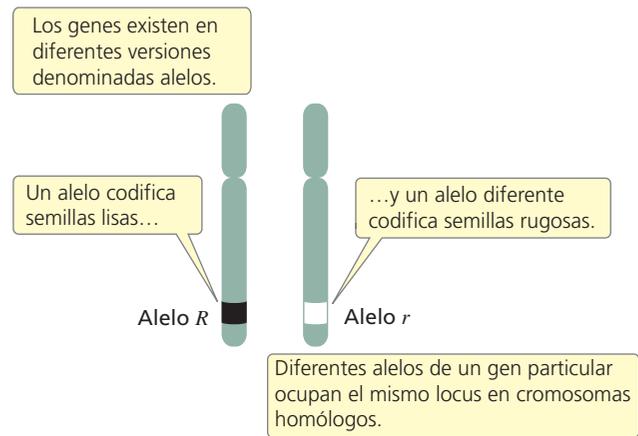


Figura 3-3. En cada locus, un organismo diploide tiene dos alelos localizados en diferentes cromosomas homólogos. Los alelos aquí identificados hacen referencia a rasgos estudiados por Mendel.

Terminología genética

Antes de examinar los cruzamientos de Mendel y las conclusiones que extrajo de ellos, será útil repasar algunos términos empleados con frecuencia en genética (cuadro 3-1). El término *gen* es una palabra que Mendel nunca conoció. No fue acuñado hasta 1909, cuando el genetista danés Wilhelm Johannsen lo utilizó por primera vez. La definición de gen varía según el contexto de uso; por lo tanto, su definición cambiará a medida que exploremos diferentes aspectos de la herencia. Para nuestro uso actual en el contexto de cruzamientos genéticos, definiremos **gen** como un factor hereditario que determina una característica.

Cuadro 3-1 Resumen de términos genéticos importantes

Término	Definición
Gen	Factor hereditario (región de DNA) que ayuda a determinar una característica
Alelo	Una de dos o más formas alternativas de un gen
Locus	Lugar específico de un cromosoma ocupado por un alelo
Genotipo	Conjunto de alelos de un organismo individual
Heterocigoto	Organismo individual que tiene dos alelos diferentes en un locus
Homocigoto	Organismo individual que tiene dos alelos iguales en un locus
Fenotipo o rasgo	Aparición o manifestación de una característica
Característica o carácter	Atributo o característica que tiene un organismo

Los genes suelen presentarse en diferentes versiones denominadas **alelos** (fig. 3-3). En los cruzamientos de Mendel, la forma de la semilla estaba determinada por un gen que existe como dos alelos diferentes: un alelo codifica semillas lisas, y el otro, semillas rugosas. Todos los alelos de cualquier gen particular se localizan en un lugar específico de un cromosoma denominado **locus** de ese gen. (En español el plural de locus es invariable, locus, como lupus, roncus o virus, a diferencia de lo que ocurre en otros idiomas que usan la palabra *loci*.) Por consiguiente, existe un lugar específico (un locus) en un cromosoma de una planta de guisantes donde se determina la forma de la semilla. Este locus podría estar ocupado por un alelo para semillas lisas o uno para semillas rugosas. Utilizaremos el término *alelo* para referirnos a una versión específica de un gen, y el término *gen* para referirnos de manera más general a cualquier alelo de un locus.

El **genotipo** es el conjunto de alelos que tiene un organismo. Un organismo diploide con un genotipo que consiste en dos alelos idénticos es **homocigótico** para ese locus. Uno que tiene un genotipo formado por dos alelos diferentes es **heterocigótico** para el locus.

Otro término importante es **fenotipo**, que es la manifestación o aparición de una característica. Un fenotipo puede referirse a cualquier tipo de característica: física, fisiológica, bioquímica o conductual. Por lo tanto, la condición de tener semillas lisas es un fenotipo, un peso corporal de 50 kilogramos (50 kg) es un fenotipo y presentar anemia drepanocítica es un fenotipo. En este libro, los términos *característica* y *carácter* se refieren a una particularidad general, como el color de ojos; los términos *rasgo* y *fenotipo* se refieren a manifestaciones específicas de esa característica, como ojos azules o marrones.

Un determinado fenotipo surge de un genotipo que se desarrolla en un medio particular. El genotipo determina el potencial de desarrollo y establece ciertos límites o fronteras para ese desarrollo. Los efectos de otros genes y de factores ambientales determinan cómo se desarrolla el fenotipo dentro de esos límites, y el equilibrio entre estos efectos varía entre las distintas características. En algunas características, la diferencia entre los fenotipos depende principalmente de diferencias del genotipo. En los gui-

santes de Mendel, por ejemplo, el genotipo, no el ambiente, determinó en gran medida la forma de las semillas. En otras características, las diferencias ambientales son más importantes. La altura alcanzada por un roble en la madurez es un fenotipo que está muy influenciado por factores ambientales, como la disponibilidad de agua, luz solar y nutrientes. No obstante, el genotipo del árbol impone, de todos modos, algunos límites a su altura: un roble nunca crecerá para alcanzar 300 metros (casi 1000 pies) de altura, no importa cuánta luz solar, agua y fertilizante se le provea. Por lo tanto, aun la altura de un roble está determinada, en cierto grado, por genes. En muchas características, tanto los genes como el ambiente son importantes para determinar diferencias fenotípicas.

Un concepto obvio pero importante es que solo se heredan los alelos del genotipo. Aunque el fenotipo está determinado, por lo menos en cierta medida, por el genotipo, los organismos no transmiten sus fenotipos a la siguiente generación. La distinción entre genotipo y fenotipo es uno de los principios más importantes de la genética moderna. La siguiente sección describe la observación cuidadosa de Mendel de los fenotipos a lo largo de varias generaciones de experimentos de reproducción. Estos experimentos les permitieron deducir no solo los genotipos de plantas individuales, sino también las reglas que rigen su herencia.

CONCEPTOS

Cada fenotipo es el resultado de un genotipo que se desarrolla dentro de un ambiente específico. Se heredan los alelos del genotipo, no el fenotipo.

✓ EVALUACIÓN DE CONCEPTOS 2

¿Cuál es la diferencia entre un locus y un alelo? ¿Y entre genotipo y fenotipo?

3.2 Los cruzamientos monohíbridos revelan el principio de segregación y el concepto de dominancia

Mendel comenzó con 34 variedades de guisantes e invirtió 2 años seleccionando las variedades que usaría en sus experimentos. Verificó que cada variedad fuera genéticamente pura (homocigótica para cada uno de los rasgos que eligió para estudiar) cultivando las plantas durante dos generaciones y confirmando que toda la descendencia fuera igual a sus progenitores. Después, realizó una serie de cruzamientos entre las distintas variedades. Aunque los guisantes suelen autofecundarse (cada planta se cruza consigo misma), Mendel efectuó cruzamientos entre diferentes plantas abriendo los capullos antes de que las anteras (órganos sexuales masculinos) estuvieran totalmente desarrolladas, extrayendo las anteras y, después, pulverizando los estigmas (órganos sexuales femeninos) con polen de las anteras de una planta diferente (fig. 3-4).

Mendel comenzó por estudiar los **cruzamientos monohíbridos**, es decir, aquellos entre progenitores que diferían en una sola

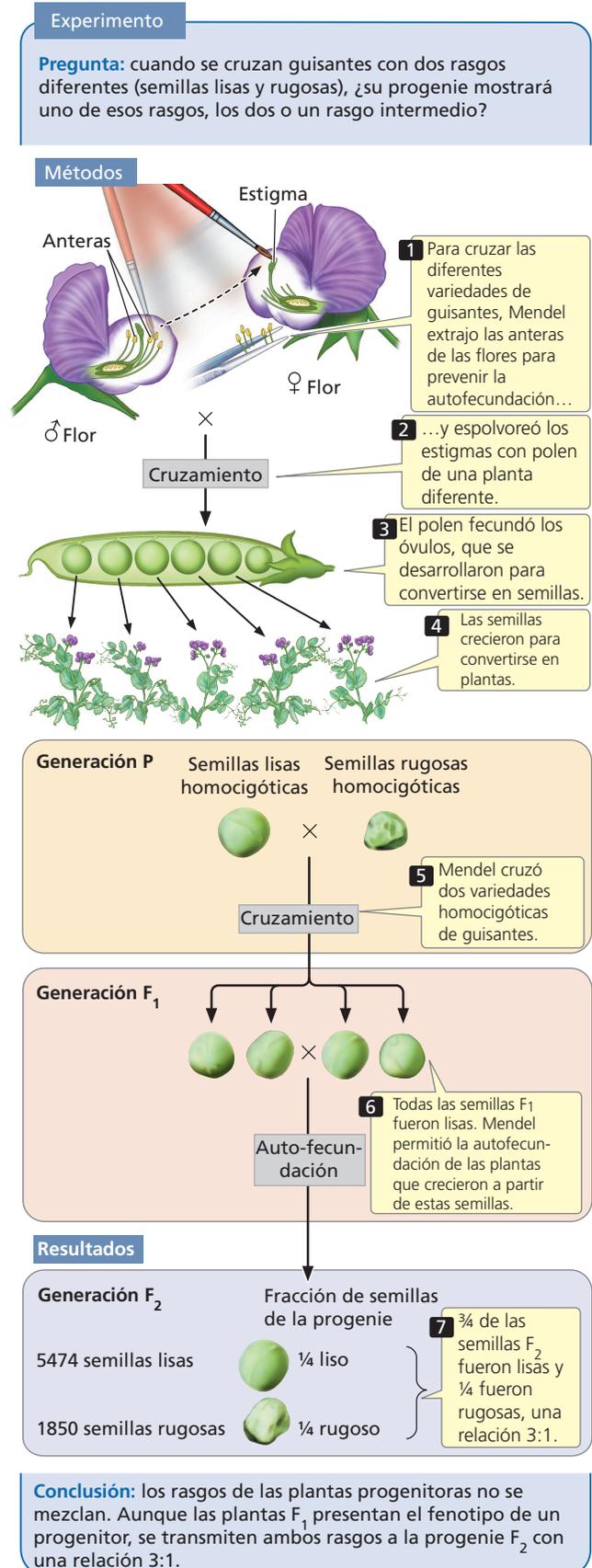


Figura 3-4. Mendel llevó a cabo cruzamientos monohíbridos.

característica. En un experimento, cruzó una planta de guisantes genéticamente pura (homocigótica) para semillas lisas con una genéticamente pura para semillas rugosas (véase **fig. 3-4**). Esta primera generación de un cruzamiento es la **generación P (parental)**.

Después de cruzar las dos variedades en la generación P, Mendel observó la descendencia resultante del cruzamiento. En relación con las características de la semilla, por ejemplo la forma, el fenotipo se desarrolla apenas la semilla madura, porque los rasgos de la semilla están determinados por el embrión recién formado dentro de ella. Para las características asociadas con la propia planta, por ejemplo el largo del tallo, el fenotipo no se desarrolla hasta que la planta brota de la semilla. Por lo tanto, para observar estas características, Mendel debía esperar hasta la primavera siguiente, plantar las semillas y observar los fenotipos de las plantas germinadas a partir de estas.

La descendencia de los progenitores de la generación P es la **generación F₁ (filial)**. Cuando Mendel examinó la F₁ de este cruzamiento, observó que las semillas expresaban solo uno de los fenotipos presentes en la generación parental: todas las semillas eran lisas (F₁). Realizó 60 de estos cruzamientos y obtuvo siempre este resultado. Además, realizó **cruzamientos recíprocos**: en uno de los cruzamientos, el polen (gameto masculino) provenía de una planta de semillas lisas, y en su cruzamiento recíproco, se tomó polen de una planta de semillas rugosas. Estos cruzamientos recíprocos dieron el mismo resultado: todas las semillas de la F₁ fueron lisas.

Mendel no se conformó con el análisis de las semillas producidas por estos cruzamientos monohíbridos. En la primavera siguiente, plantó las semillas F₁, cultivó las plantas que brotaron y dejó que se autofecundaran, lo que produjo una segunda generación, la **generación F₂ (segunda generación filial)**. Los dos rasgos de la generación P aparecieron en la generación F₂; Mendel contó 5474 semillas lisas y 1850 semillas rugosas en la F₂ (véase **fig. 3-4**). Advirtió que el número de semillas lisas y rugosas representaba una proporción aproximada de 3 a 1; es decir, que alrededor de $\frac{3}{4}$ de las semillas de F₂ eran lisas, y $\frac{1}{4}$ de las semillas eran rugosas. Realizó cruzamientos monohíbridos para las siete características que estudió en la planta de guisantes, y en todos los cruzamientos obtuvo el mismo resultado: todas las F₁ se asemejaban a solo uno de los dos progenitores, pero ambos rasgos parentales aparecían en la F₂ en una proporción aproximada de 3:1.

Qué revelan los cruzamientos monohíbridos

Primero, Mendel pensó que, si bien las plantas F₁ presentaban el fenotipo de solo uno de los progenitores, debían heredar factores genéticos de ambos progenitores, porque transmitían ambos fenotipos a la generación F₂. La presencia de semillas lisas y rugosas en las plantas F₂ solo podía explicarse si las plantas F₁ tenían los factores genéticos tanto lisos como rugosos que habían heredado de la generación P. Concluyó en que, por lo tanto, cada planta poseía dos factores genéticos que codificaban una característica.

Los factores genéticos (ahora denominados alelos) que descubrió Mendel se designan, por convención, con letras; el alelo para semillas lisas suele representarse con *R*, y el alelo para semillas rugosas, con *r*. Las plantas de la generación P del cruzamiento de

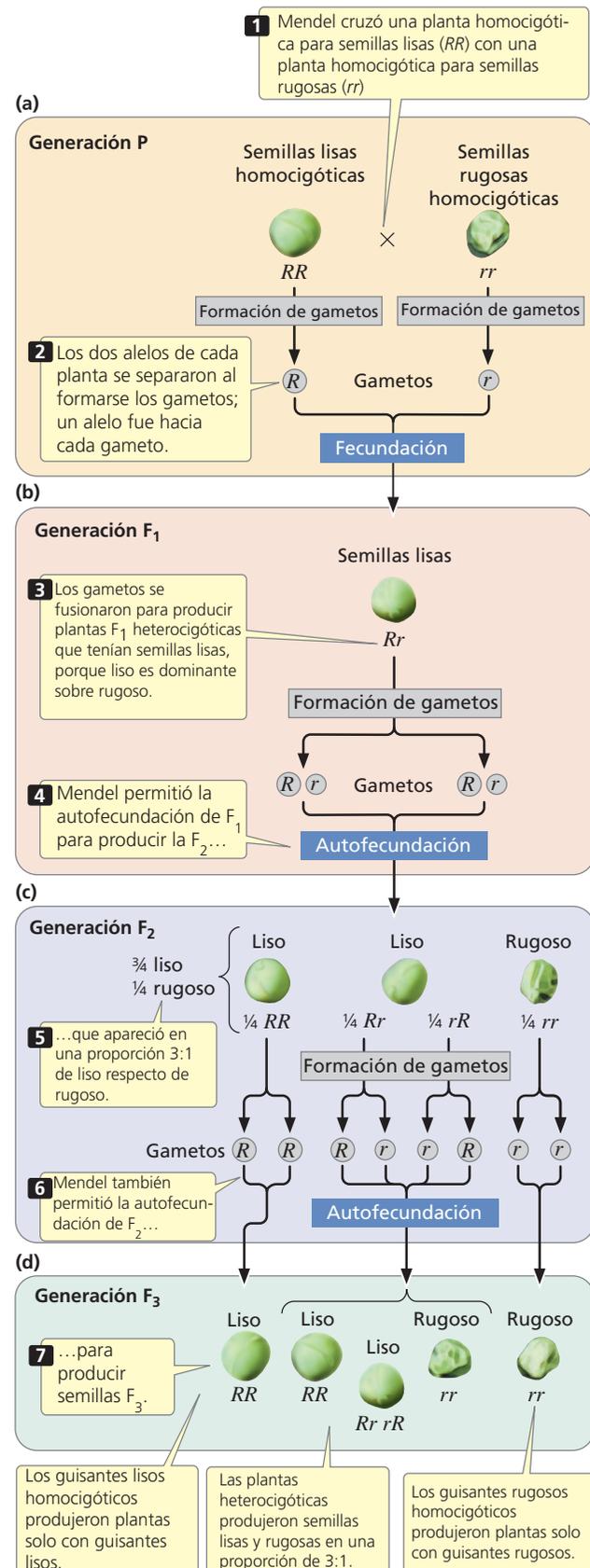


Figura 3-5. Los cruzamientos monohíbridos de Mendel revelaron el principio de la segregación y el concepto de dominancia.

Mendel tenían dos alelos idénticos: RR en el progenitor de semillas lisas y rr en el progenitor de semillas rugosas (fig. 3-5a).

La segunda conclusión que extrajo Mendel de sus cruzamientos monohíbridos fue que los dos alelos de cada planta se separaban al formarse los gametos, y que cada alelo iba a un gameto diferente. Cuando dos gametos (uno de cada progenitor) se unían para formar el cigoto, el alelo materno y el paterno se juntaban para producir el genotipo de la descendencia. Por consiguiente, las plantas de la F_1 de Mendel heredaban un alelo R de la planta de semillas lisas y un alelo r de la planta de semillas rugosas (fig. 3-5b). Sin embargo, solo el rasgo codificado por el alelo liso (R) se observaba en la F_1 ; toda la prole F_1 tenía semillas lisas. Mendel llamó **dominantes** a aquellos rasgos que aparecían sin modificarse en la descendencia F_1 heterocigótica y **recesivos** a aquellos que desaparecían. A menudo, los alelos para rasgos dominantes se simbolizan con letras mayúsculas (p. ej., R), mientras que los alelos para rasgos recesivos suelen simbolizarse con letras minúsculas (p. ej., r). Cuando los alelos dominantes y recesivos están juntos, el alelo recesivo se encuentra enmascarado o suprimido. Este concepto de dominancia fue la tercera conclusión importante que Mendel extrajo de sus cruzamientos monohíbridos.

La cuarta conclusión fue que los dos alelos de una planta individual se separan con igual probabilidad para ingresar en los gametos. Cuando las plantas de la F_1 heterocigótica (con genotipo Rr) producían los gametos, la mitad de los gametos recibían el alelo R para semillas lisas, y la otra mitad, el alelo r para semillas rugosas. Luego, los gametos se apareaban al azar para formar los siguientes genotipos en proporciones equivalentes en la F_2 : RR , Rr , rR , rr (fig. 3-5c). Como liso (R) es dominante respecto de rugoso (r), en la F_2 aparecían tres semillas lisas (RR , Rr , rR) por cada semilla rugosa (rr). Esta relación 3:1 de prole lisa respecto de rugosa que Mendel observó en la F_2 solo podía obtenerse si los dos alelos de un genotipo se separaban para ingresar en los gametos con igual probabilidad.

Las conclusiones que extrajo Mendel sobre la herencia a partir de los cruzamientos monohíbridos se han desarrollado y formalizado mejor en el principio de la segregación y el concepto de dominancia. El **principio de la segregación** (primera ley de Mendel, véase cuadro 3-2) afirma que cada organismo diploide tiene dos alelos para una característica determinada. Estos dos alelos se segregan (separan) cuando se forman los gametos, y un alelo va hacia cada gameto. Más aún, los dos alelos se segregan en los gametos en proporciones iguales. El **concepto de dominancia** establece que, cuando hay dos alelos diferentes en un genotipo, solo se observa el rasgo codificado por uno de ellos (el alelo “dominante”) en el fenotipo.

Mendel confirmó estos principios al permitir que sus plantas F_2 se autofecundaran para producir la generación F_3 . Observó que las plantas derivadas de las semillas rugosas (las que presentaban el rasgo recesivo, rr) producían una F_3 en la que todas las plantas tenían semillas rugosas. Como estas plantas de semillas rugosas eran homocigóticas para los alelos rugosos (rr), solo podían transmitir a su prole el alelo rugoso (fig. 3-5d).

Las plantas que crecieron de semillas lisas –el rasgo dominante– cayeron en dos tipos (véase fig. 3-5c). En la autofecundación, alrededor de $2/3$ de estas plantas produjeron semillas tanto redondas como rugosas en la generación F_3 . Estas plantas eran hetero-

Cuadro 3-2 Comparación de los principios de la segregación y la distribución o selección independiente

Principio	Observación	Etapas de la meiosis*
Segregación (primera ley de Mendel)	1. Cada organismo individual tiene dos alelos que codifican un rasgo	Antes de la meiosis
	2. Los alelos se separan cuando se forman los gametos	Anafase I
	3. Los alelos se separan en proporciones iguales	Anafase I
Distribución o selección independiente (segunda ley de Mendel)	Alelos de locus diferentes se separan independientemente	Anafase I

*Se asume que no se produce entrecruzamiento. Si hay entrecruzamiento, la segregación y la distribución o selección independiente también pueden tener lugar en la anafase II de la meiosis.

cigóticas (Rr), de manera que produjeron $1/4$ de semillas RR (lisas), $1/2$ Rr (lisas) y $1/4$ rr (rugosas), lo que determinó una proporción de 3:1 de semillas lisas respecto de rugosas en la generación F_3 . Alrededor de $1/3$ de las plantas cultivadas a partir de semillas lisas fueron del segundo tipo, produjeron solo el rasgo de semillas lisas en la F_3 . Estas plantas eran homocigóticas para el alelo liso (RR) y, por lo tanto, solo podían producir descendencia lisa en la generación F_3 . Mendel plantó las semillas obtenidas de la F_3 y llevó a cabo tres ciclos más de autofecundación. En cada generación, $2/3$ de las plantas crecidas de semillas lisas producían descendencia con semillas lisas y rugosas, mientras que $1/3$ producía solo descendencia con semillas lisas. Estos resultados son por completo consistentes con el principio de la segregación.

CONCEPTOS

El principio de la segregación afirma que cada organismo individual tiene dos alelos que pueden codificar una característica. Estos alelos se segregan cuando se forman los gametos y un alelo va hacia cada gameto. El concepto de dominancia establece que, cuando los dos alelos de un genotipo son diferentes, solo se observa el rasgo codificado por uno de ellos, el alelo “dominante”.

✓ EVALUACIÓN DE CONCEPTOS 3

¿Cómo supo Mendel que cada una de sus plantas de guisantes tenía dos alelos que codificaban una característica?

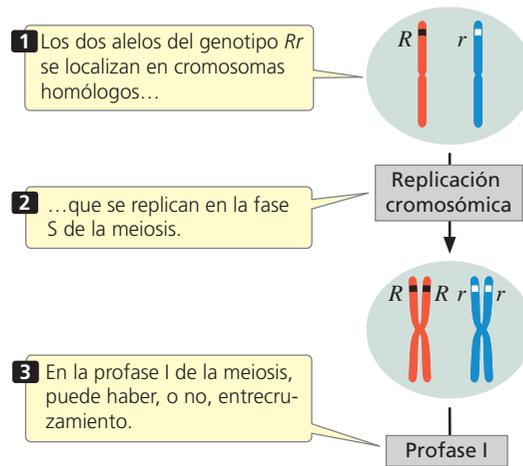
INTERRELACIÓN DE CONCEPTOS

Relación de los cruzamientos genéticos con la meiosis

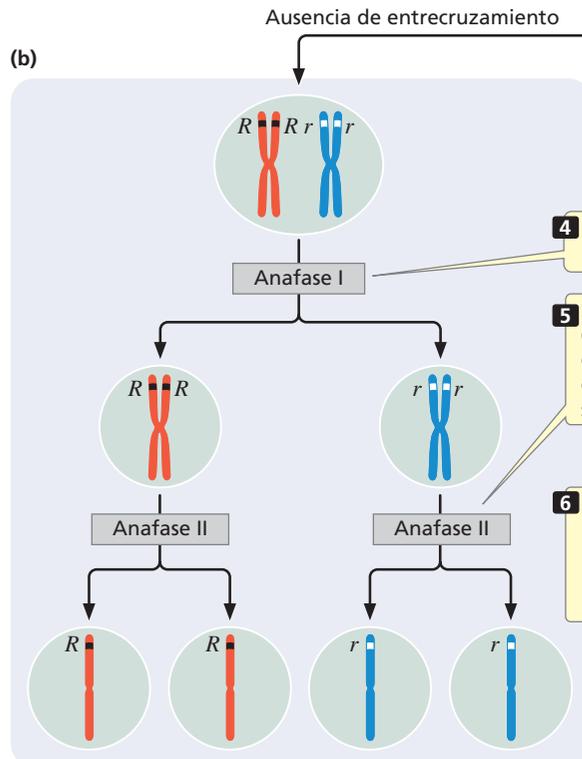
Hemos visto cómo los resultados de los cruzamientos monohíbridos se explican mediante el principio de la segregación de Mendel. Muchos estudiantes se entretienen dilucidando cruzamientos genéticos, pero se frustran ante el carácter abstracto de los símbolos. Quizá usted sienta lo mismo con respecto a este punto. Tal vez se pregunte: “¿Qué representan en realidad estos símbolos? ¿Qué significa el genotipo RR en relación con la biología de un organismo?”. Las respuestas a estas preguntas se hallan en la relación entre los símbolos abstractos de los cruzamientos, y la estructura y el comportamiento de los cromosomas, los depositarios de la información genética (véase [Cap. 2](#)).

En 1900, cuando se redescubrió el trabajo de Mendel y los biólogos comenzaron a aplicar sus principios de la herencia, la relación entre los genes y los cromosomas todavía no era clara. La teoría de que los genes se localizan en los cromosomas (**teoría cromosómica de la herencia**) fue postulada a principios del siglo XIX por Walter Sutton, un estudiante graduado de la *Columbia University*. Mediante el estudio cuidadoso de la meiosis en insectos, Sutton documentó que cada par de cromosomas homólogos está formado por un cromosoma materno y uno paterno. Al mostrar que estos pares se segregan independientemente en los gametos durante la meiosis, concluyó que este proceso

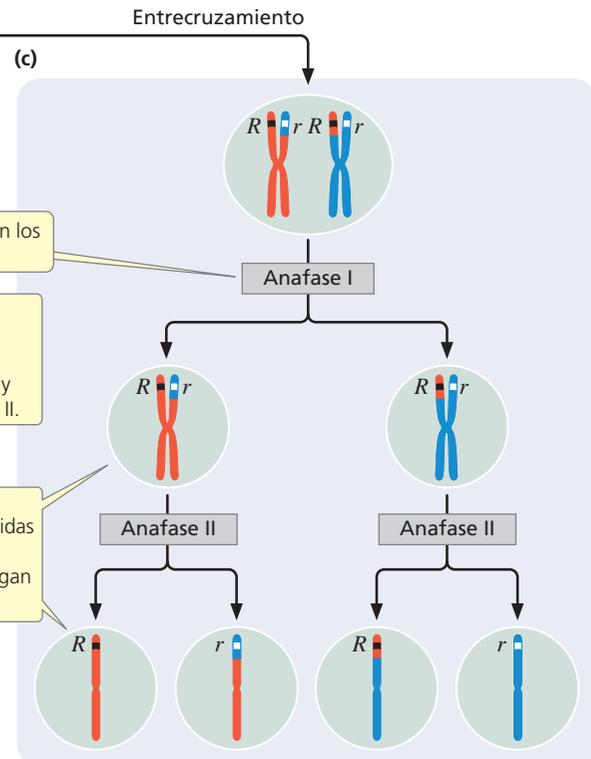
(a)



(b)



(c)



4 En la anafase I, se separan los cromosomas homólogos.

5 Si no se ha producido entrecruzamiento, las dos cromátidas de cada cromosoma son idénticas y se segregan en la anafase II.

6 Si ha habido entrecruzamiento, las dos cromátidas ya no son idénticas, y los diferentes alelos se segregan en la anafase II.

Figura 3-6. Resultados de la segregación secundaria a la separación de cromosomas homólogos durante la meiosis.

es la base biológica de los principios de la herencia de Mendel. Aproximadamente en la misma época, el citólogo y embriólogo alemán Theodor Boveri llegó a conclusiones similares.

Los símbolos empleados en los cruzamientos genéticos, como R y r , son solo notaciones taquigráficas para secuencias particulares de DNA de los cromosomas que codifican fenotipos particulares. Los dos alelos de un genotipo se encuentran en cromosomas diferentes pero homólogos. Un cromosoma de cada par homólogo se hereda de la madre, y el otro se hereda del padre. En la fase S de la interfase meiótica, se replica cada cromosoma, lo que produce dos copias de cada alelo, una en cada cromátida (fig. 3-6a). Los cromosomas homólogos se segregan en la anafase I, y de esta manera se separan los dos alelos diferentes (fig. 3-6b y c). La segregación cromosómica es la base del principio de segregación. En la anafase II de la meiosis, se separan las dos cromátidas diferentes de cada cromosoma replicado; así, cada gameto resultante de la meiosis lleva un único alelo en cada locus, como predice el principio de segregación de Mendel.

Si en la profase I de la meiosis ha habido un entrecruzamiento, las dos cromátidas de cada cromosoma replicado ya no son idénticas, y en la anafase I y la anafase II se produce la segregación de alelos diferentes (véase fig. 3-6c). Sin embargo, Mendel no conocía la existencia de los cromosomas; formuló sus principios de la herencia basándose por entero en los resultados de los cruzamientos que llevó a cabo. No obstante, no debemos olvidar que estos principios funcionan porque se basan en el comportamiento de los cromosomas durante la meiosis. ▶ INTENTE RESOLVER EL PROBLEMA 30

El carácter molecular de los alelos

Dediquemos un momento a considerar con mayor detalle qué es con exactitud un alelo y cómo determina el fenotipo. Si bien Mendel no tenía información acerca del carácter físico de los factores genéticos de sus cruzamientos, ahora los genetistas modernos han determinado la base molecular de estos factores y la manera en que codifican un rasgo como guisantes rugosos.

Los alelos, como R y r que codifican los guisantes lisos y rugosos, suelen representar secuencias específicas de DNA. El locus que determina si un guisante es liso o rugoso es una secuencia de DNA del cromosoma 5 del guisante que codifica una proteína denominada isoforma 1 de la enzima ramificadora del almidón (SBEI). El alelo R , que produce semillas lisas en plantas de guisantes, codifica una forma funcional normal de SBEI. Esta enzima convierte una forma lineal de almidón en otra muy ramificada. El alelo r , que codifica semillas rugosas, es una secuencia de DNA que contiene una mutación o error; codifica una forma no activa de la enzima que no produce la forma ramificada del almidón e induce acumulación de sacarosa dentro del guisante rr . Como el guisante rr contiene una gran cantidad de sacarosa, la semilla en desarrollo absorbe agua y se hincha. Más tarde, el guisante pierde agua a medida que madura. Dado que los guisantes rr absorbieron más agua y se expandieron más durante el desarrollo, pierden una mayor cantidad de agua durante la maduración y, después, adquieren un aspecto ajado o rugoso. El alelo r para semillas rugosas es recesivo, porque la presencia de un solo alelo R en el heterocigoto codifica suficiente SBEI para producir almidón ramificado y semillas lisas.

La investigación ha revelado que el alelo r contiene unos 800 pares de bases extra que alteran la secuencia de codificación nor-

mal del gen. El DNA extra parece provenir de un elemento transponible, un tipo de secuencia de DNA que tiene la capacidad de moverse de un lugar del genoma a otro, lo que se analizará mejor en el capítulo 18.

Predicción de los resultados de cruzamientos genéticos

Uno de los objetivos de Mendel al llevar a cabo sus experimentos con plantas de guisantes fue desarrollar una manera de predecir el resultado del cruzamiento entre plantas con diferentes fenotipos. En esta sección, usted aprenderá, primero, un método abreviado, simple, para predecir los resultados de cruzamientos genéticos (el cuadrado de Punnett), y después aprenderá a aplicar la probabilidad para predecir los resultados de cruzamientos.

CUADRADO DE PUNNETT En 1917, el genetista inglés Reginald C. Punnett desarrolló el cuadrado de Punnett. Para ilustrarlo, examinemos otro cruzamiento realizado por Mendel. Al cruzar dos variedades de guisantes de diferente altura, Mendel estableció que alto (T) era dominante sobre bajo (t). Investigó su teoría concerniente a la herencia de rasgos dominantes cruzando una planta F_1 alta heterocigótica (Tt) con la variedad parental homocigótica (tt). Este tipo de cruzamiento entre un genotipo F_1 y uno u otro de los genotipos parentales se denomina **cruzamiento retrógrado**.

Para predecir los tipos de descendencia originados por el cruzamiento retrógrado, determinamos primero qué gametos serán producidos por cada progenitor (fig. 3-7a). El principio de la segregación nos enseña que los dos alelos de cada progenitor se separan y que un alelo se dirige a cada gameto. Todos los gametos de la planta homocigótica baja tt recibirán un solo alelo bajo (t). En este cruzamiento, la planta alta es heterocigótica (Tt), de manera que el 50% de sus gametos recibirán un alelo alto (T) y el otro 50% recibirá un alelo bajo (t).

Para construir un **cuadrado de Punnett**, se dibuja una grilla y se colocan los gametos producidos por un progenitor a lo largo del borde superior, y los gametos producidos por el otro progenitor a lo largo del borde izquierdo en sentido descendente (fig. 3-7b). Cada celda (un bloque dentro del cuadrado de Punnett) contiene un alelo de cada uno de los gametos correspondientes, lo que genera el genotipo de la progenie producida por la fusión de esos gametos. En la celda superior de la izquierda del cuadrado de Punnett de la figura 3-7b, un gameto que contiene T de las plantas altas se une con un gameto que contiene t de la planta baja, lo que da el genotipo de la progenie (Tt). Es útil escribir el fenotipo expresado por cada genotipo; aquí, la progenie será alta, porque el alelo alto es dominante respecto del alelo bajo. Este proceso se repite para todas las celdas del cuadrado de Punnett.

Simplemente contando, podemos determinar los tipos de progenie producidos y sus proporciones. En la figura 3-7b, dos celdas contienen progenie alta (Tt) y dos celdas contienen progenie baja (tt); por consiguiente, la proporción genotípica esperada para este cruzamiento es 2 Tt a 2 tt (una proporción 1:1). Otra manera de expresar este resultado es decir que esperamos que la $1/2$ de la progenie tenga genotipo Tt (y fenotipo alto) y la $1/2$ de la progenie tenga genotipo tt (y fenotipo bajo). En este cruzamiento, la proporción genotípica y la fenotípica son iguales, pero no siempre el resultado debe ser así. Intente completar un cuadrado de

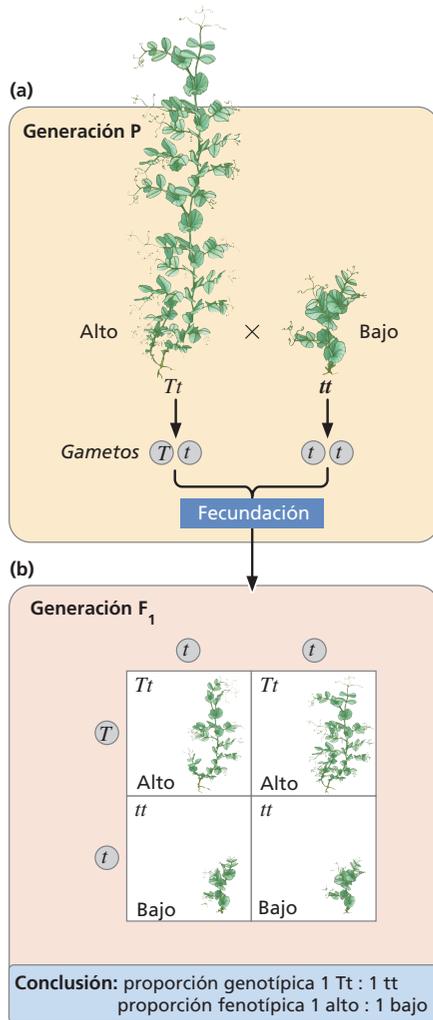


Figura 3-7. El cuadrado de Punnett puede utilizarse para determinar los resultados de un cruce genético.

Punnett para el cruce en el que plantas F_1 de semillas lisas de la **figura 3-5** se autofecundan (debe obtener una proporción fenotípica de 3 lisas a 1 rugosa, y una relación genotípica de 1 Rr a 2 Rr a 1 rr).

CONCEPTOS

El cuadrado de Punnett es un método simple para predecir las proporciones genotípicas y fenotípicas de la progenie de un cruce genético.

✓ EVALUACIÓN DE CONCEPTOS 4

Si se realiza un cruce retrógrado entre una planta F_1 representada en la **figura 3-5** y el progenitor de semillas lisas, ¿qué proporción de la progenie tendrá semillas rugosas? (Utilice un cuadrado de Punnett).

- a. $\frac{3}{4}$ c. $\frac{1}{4}$
b. $\frac{1}{2}$ d. 0

LA PROBABILIDAD COMO HERRAMIENTA DE LA GENÉTICA

Otro método para determinar el resultado de un cruce genético es aplicar las reglas de probabilidad, como hizo Mendel con sus cruces. La **probabilidad** expresa la posibilidad de que ocurra un determinado suceso, dividido por el número total de resultados posibles. Es el número de veces que ocurre un evento particular dividido por el número total de resultados posibles. Por ejemplo, un mazo de 52 cartas contiene un solo rey de corazones. La probabilidad de extraer una carta del mazo al azar y sacar el rey de corazones es de $\frac{1}{52}$, porque solo hay una carta que es el rey de corazones (un evento) y hay 52 cartas que se pueden extraer del mazo (52 resultados posibles). La probabilidad de extraer una carta y obtener un as es de $\frac{4}{52}$, porque hay cuatro cartas que son ases (cuatro eventos) de un total de 52 cartas (resultados posibles). La probabilidad se puede expresar como una fracción ($\frac{4}{52}$ en este caso) o como un número decimal (0,077 en este caso).

La probabilidad de un evento particular puede determinarse conociendo algo acerca de *cómo* y *con qué frecuencia* tiene lugar el evento. Por ejemplo, sabemos que la probabilidad de tirar un dado de seis caras y que salga un cuatro es $\frac{1}{6}$, porque el dado tiene seis caras y todas ellas tienen igual probabilidad de quedar hacia arriba. Entonces, en este caso, comprender la naturaleza del evento (la forma del dado arrojado) permite determinar la probabilidad. En otros casos, para determinar esa probabilidad se requieren numerosas observaciones. Cuando el servicio meteorológico anuncia que existe un 40% de probabilidad de lluvias en un día determinado, esa probabilidad se calculó sobre la base de la observación de numerosos días de condiciones atmosféricas similares en los que llovió el 40% de las veces. En este caso, la probabilidad se ha determinado en forma empírica (por observación).

LA REGLA DE LA MULTIPLICACIÓN Dos reglas de probabilidad son útiles para predecir las proporciones de descendencia producida en cruces genéticos. La primera es la **regla de la multiplicación**, que afirma que la probabilidad de que dos o más eventos independientes ocurran de manera simultánea se calcula multiplicando sus probabilidades independientes.

Para ilustrar el uso de la regla de la multiplicación, utilizaremos de nuevo el ejemplo de tirar el dado. La probabilidad de arrojar un dado y obtener un cuatro es $\frac{1}{6}$. Para calcular la probabilidad de arrojar el dado dos veces y obtener un cuatro las dos veces, podemos aplicar la regla de la multiplicación. La probabilidad de obtener un cuatro en el primer tiro es $\frac{1}{6}$, y la probabilidad de obtener un cuatro en el segundo tiro es $\frac{1}{6}$; por lo tanto, la probabilidad de obtener un cuatro en ambos tiros es $\frac{1}{6} \times \frac{1}{6} = \frac{1}{36}$ (**fig. 3-8a**). El indicador clave para aplicar la regla de la multiplicación es la conjunción *y*; en el ejemplo que acabamos de considerar, quisimos averiguar la probabilidad de obtener un cuatro en el primer tiro y un cuatro en el segundo tiro.

Para que la regla de la multiplicación sea válida, los eventos cuya probabilidad conjunta se quiere calcular deben ser independientes: el resultado de uno no debe influir en el resultado del otro. Por ejemplo, el número que sale en el primer tiro del dado no ejerce ninguna influencia sobre el que sale en el segundo tiro, de manera que estos eventos son independientes. En cambio, si deseamos conocer la probabilidad de ser golpeados en la cabeza por un martillo y de ir al hospital ese mismo día, no podríamos aplicar simplemente la regla de la multiplicación y multiplicar los dos eventos juntos, porque ellos no son independientes: sin duda,

recibir un golpe en la cabeza con un martillo influye en la probabilidad de ir al hospital.

REGLA DE LA ADICIÓN La segunda regla de probabilidad que se utiliza con frecuencia en genética es la **regla de la adición**, que afirma que la probabilidad de uno de dos eventos mutuamente excluyentes se calcula sumando las probabilidades de estos eventos. Consideremos esta regla en términos concretos. Para calcular la probabilidad de tirar un dado una sola vez y obtener un tres o un cuatro, aplicaríamos la regla de la adición y sumaríamos la probabilidad de obtener un tres ($1/6$) a la probabilidad de obtener un cuatro (también, $1/6$) o $1/6 + 1/6 = 2/6 = 1/3$ (**fig. 3-8b**). El indicador clave para aplicar la regla de la adición es la conjunción *o*.

Para que la regla de la adición sea válida, los eventos cuya probabilidad se calcula deben ser mutuamente excluyentes, lo que significa que un evento descarta la posibilidad de que ocurra el otro evento. Por ejemplo, usted no puede arrojar un solo dado solo una vez y obtener tanto un tres como un cuatro, porque solo una cara del dado puede quedar hacia arriba. Estos eventos son mutuamente excluyentes.

CONCEPTOS

La regla de la multiplicación afirma que la probabilidad de que ocurran en forma simultánea dos o más eventos independientes se calcula multiplicando sus probabilidades independientes. La regla de la adición afirma que la probabilidad de que ocurra cualquiera de dos o más eventos mutuamente excluyentes se calcula sumando sus probabilidades.

✓ EVALUACIÓN DE CONCEPTOS 5

Si la probabilidad de tener sangre de tipo A es $1/8$ y la probabilidad de tener sangre de tipo O es $1/2$, ¿cuál es la probabilidad de tener sangre de tipo A o de tipo O?

- a. $5/8$ c. $1/10$
b. $1/2$ d. $1/16$

APLICACIÓN DE LA PROBABILIDAD A LOS CRUZAMIENTOS GENÉTICOS Las reglas de probabilidad de la multiplicación y la adición pueden utilizarse en lugar del cuadrado de Punnett para predecir los rasgos de la progenie esperada de un cruce genético. En primer término, consideremos un cruce entre las plantas de guisantes heterocigóticas para el locus que determina la altura, $Tt \times Tt$. La mitad de los gametos producidos por cada una de las plantas llevará el alelo T , en tanto que la otra mitad llevará el alelo t ; por lo tanto, la probabilidad para cada tipo de gameto es $1/2$.

Es posible combinar los gametos de los dos progenitores de cuatro maneras diferentes para producir la descendencia. Si aplicamos la regla de la multiplicación, podemos determinar la probabilidad para cada tipo posible. Por ejemplo, para calcular la probabilidad de obtener descendientes TT , multiplicamos la probabilidad de recibir un alelo T del primer progenitor ($1/2$) por la de recibir un alelo T del segundo progenitor ($1/2$). En este caso, corresponde utilizar la regla de la multiplicación porque se quie-

(a) La regla de la multiplicación

1 Si usted tira un dado...

2 ...en un gran número de tiradas de muestra, en promedio, una de cada seis veces saldrá un cuatro...

Tirada 1

3 ...de manera que la probabilidad de que salga un cuatro en cualquier tirada es $1/6$...

4 Si usted vuelve a tirar el dado,...

Tirada 2

5 ...su probabilidad de que salga un cuatro vuelve a ser $1/6$...

6 ...de manera que la probabilidad de que salga un cuatro en la primera tirada y la segunda tirada es $1/6 \times 1/6 = 1/36$.

(b) La regla de la adición

1 Si usted tira un dado,...

2 ...en promedio, una de cada seis veces, saldrá un tres...

3 ...y una de cada seis veces, saldrá un cuatro.

4 Es decir, la probabilidad de sacar un tres o un cuatro es $1/6 + 1/6 = 2/6 = 1/3$.

Figura 3-8. Las reglas de la multiplicación y de la adición pueden utilizarse para determinar la probabilidad de combinaciones de eventos.

re calcular la probabilidad de recibir un alelo T del primer progenitor y un alelo T del segundo progenitor: dos eventos independientes. Los cuatro tipos de progenie de este cruce y sus probabilidades asociadas son las siguientes:

TT	(gameto T y gameto T)	$1/2 \times 1/2 = 1/4$	alto
Tt	(gameto T y gameto t)	$1/2 \times 1/2 = 1/4$	alto
tT	(gameto t y gameto T)	$1/2 \times 1/2 = 1/4$	alto
tt	(gameto t y gameto t)	$1/2 \times 1/2 = 1/4$	bajo

Observe que existen dos formas de generar una progenie heterocigótica: un heterocigoto puede recibir un alelo T del primer progenitor y un alelo t del segundo progenitor, o recibir un alelo t del primer progenitor y un alelo T del segundo progenitor.

Después de determinar las probabilidades de obtener cada tipo de progenie, podemos utilizar la regla de la adición para establecer las proporciones fenotípicas resultantes. Debido a la dominancia, una planta alta puede tener el genotipo TT , Tt o tT ; entonces, si aplicamos la regla de la adición, podemos calcular la probabilidad de la progenie alta, que será $1/4 + 1/4 + 1/4 = 3/4$. Dado que un único genotipo (tt) codifica el fenotipo bajo, la probabilidad de obtener una progenie baja es de $1/4$.

Hasta ahora hemos presentado dos métodos para resolver los cruzamientos genéticos: el cuadrado de Punnett y el método de las probabilidades. En este punto, usted debe estar preguntándose: “¿Cuál es el sentido de hacer cálculos de probabilidad? El cuadrado de Punnett es más sencillo y rápido”. Este es así para cruzamientos monohíbridos simples, pero para analizar cruzamientos más complejos de genes ubicados en dos o más locus, el método de las probabilidades es más claro y más rápido que el cuadrado de Punnett.

PROBABILIDAD CONDICIONAL Hasta el momento, hemos recurrido a la probabilidad para predecir las chances de que se produzcan ciertos tipos de progenie teniendo en cuenta solo los genotipos de los progenitores. En ocasiones, tenemos información adicional que modifica o “condiciona” la probabilidad, una situación denominada **probabilidad condicional**. Por ejemplo, asuma que cruzamos dos plantas de guisantes heterocigóticas ($Tt \times Tt$) y obtenemos una progenie alta. ¿Cuál es la probabilidad de que esta planta alta sea heterocigótica (Tt)? Usted podría asumir que la probabilidad sería $1/2$, la probabilidad de obtener una progenie heterocigótica en un cruzamiento entre dos heterocigotos. Sin embargo, en este caso contamos con cierta información adicional (el fenotipo de la planta de la progenie) que modifica la probabilidad. Cuando se cruzan dos individuos heterocigóticos, esperamos que la progenie sea $1/4 TT$, $1/2 Tt$ y $1/4 tt$. Sabemos que la progenie en cuestión es alta, de manera que podemos eliminar la posibilidad de que su genotipo sea tt . La progenie alta debe tener genotipo TT o genotipo Tt , y en un cruzamiento entre dos heterocigotos, estos ocurren en una proporción 1:2. Por lo tanto, la probabilidad de que una progenie alta sea heterocigótica (Tt) es dos de tres, o $2/3$.

LA EXPANSIÓN BINOMIAL Y LA PROBABILIDAD Cuando se aplica la probabilidad, es importante reconocer que puede haber varias maneras diferentes en las que puede ocurrir un conjunto de eventos. Considere dos progenitores heterocigóticos para albinismo, un trastorno recesivo en los seres humanos que causa menor pigmentación de la piel, el cabello y los ojos (fig. 3-9; véase también la introducción del cap. 1). Cuando se aparean dos progenitores heterocigóticos para albinismo ($Aa \times aa$), la probabilidad de que tengan un hijo con albinismo (aa) es de $1/4$, y la probabilidad de tener un hijo con pigmentación normal (AA o Aa) es de $3/4$. Suponga que deseamos conocer la probabilidad de esta pareja de tener tres hijos con albinismo. En este caso, hay solo una manera en la que puede suceder esto: su primer hijo tiene albinismo y su segundo hijo tiene albinismo y su tercer hijo tiene albinismo. Aquí, simplemente aplicamos la regla de la multiplicación: $1/4 \times 1/4 \times 1/4 = 1/64$.

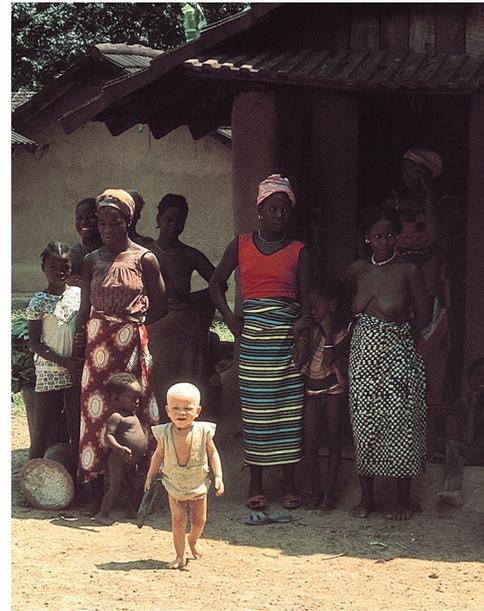


Figura 3-9. El albinismo en seres humanos suele heredarse como un rasgo recesivo. (Richard Dranitzker/SS/Photo Researchers).

Suponga que ahora nos preguntamos cuál es la probabilidad de que esta pareja tenga tres hijos, uno con albinismo y dos con pigmentación normal. Esta situación es más complicada. El primer hijo podría tener albinismo, mientras que el segundo y el tercero podrían no estar afectados; la probabilidad de esta secuencia de eventos es $1/4 \times 3/4 \times 3/4 = 9/64$. Alternativamente, el primero y el tercer hijo podrían tener pigmentación normal, mientras que el segundo podría presentar albinismo; la probabilidad de esta secuencia es $3/4 \times 1/4 \times 3/4 = 9/64$. Por último, los primeros dos hijos podrían tener pigmentación normal, y el tercero, albinismo; la probabilidad de esta secuencia es $3/4 \times 3/4 \times 1/4 = 9/64$. Dado que la primera secuencia o la segunda o la tercera producen un hijo con albinismo y dos con pigmentación normal, aplicamos la regla de la adición y sumamos las probabilidades $9/64 + 9/64 + 9/64 = 27/64$.

Si deseamos conocer la probabilidad de que esta pareja tenga cinco hijos, dos con albinismo y tres con pigmentación normal, se vuelve más difícil deducir *todas* las diferentes combinaciones de hijos y sus probabilidades. Esta tarea puede simplificarse si aplicamos la expansión binomial.

El binomio toma la forma $(p + q)^n$, donde p equivale a la probabilidad de un evento, q equivale a la probabilidad del evento alternativo, y n equivale al número de veces que ocurre el evento. Para deducir la probabilidad de que dos de cinco hijos tengan albinismo:

$$p = \text{probabilidad de un hijo de tener albinismo } (1/4)$$

$$q = \text{probabilidad de un hijo de tener pigmentación normal } (3/4)$$

El binomio para esta situación es $(p + q)^5$, porque hay cinco hijos en la familia ($n = 5$). La expansión es la siguiente:

$$(p + q)^5 = p^5 + 5p^4q + 10p^3q^2 + 10p^2q^3 + 5pq^4 + q^5$$

Cada uno de los términos de la expansión expresa la probabilidad de una combinación particular de rasgos en los niños. El primer término de la expansión (p^5) equivale a la probabilidad de que los cinco hijos tengan albinismo, dado que p es la probabilidad de tenerlo. El segundo término ($5p^4q$) equivale a la probabilidad de tener cuatro hijos con albinismo y uno con pigmentación normal, el tercer término ($10p^3q^2$) equivale a la probabilidad de tener tres hijos con albinismo y dos con pigmentación normal, y así sucesivamente.

Para obtener la probabilidad de cualquier combinación de eventos, insertamos los valores de p y q ; entonces, la probabilidad de tener dos de cinco hijos con albinismo es:

$$10 p^2 q^3 = 10 (1/4)^2 (3/4)^3 = 270/1024 = 0,26$$

Utilizando los otros términos de la expansión, podemos determinar con facilidad la probabilidad de cualquier combinación deseada de albinismo y pigmentación.

¿Cómo expandimos el binomio en este ejemplo? Por lo general, la expansión de cualquier binomio $((p + q)^n)$ consiste en una serie de $n + 1$ términos. En el ejemplo anterior, $n = 5$, entonces $n + 1 = 6$ términos: p^5 , $5p^4q$, $10p^3q^2$, $10p^2q^3$, $5pq^4$ y q^5 . Para escribir estos términos, primero hay que determinar sus exponentes. El exponente de p en el primer término siempre comienza con la potencia del binomio, es decir n . En nuestro ejemplo, $n = 5$, de manera que el primer término es p^5 . El exponente de p disminuye en 1 en cada término sucesivo; entonces, el exponente de p es 4 en el segundo término (p^4), 3 en el tercer término (p^3), y así sucesivamente. El exponente de q es cero en el primer término (sin q) y va aumentando de uno en cada término sucesivo; en nuestro ejemplo, aumenta hasta 5.

El siguiente paso es determinar el coeficiente de cada término. El coeficiente del primer término es 1; por consiguiente, en nuestro ejemplo, queda $1p^5$ o simplemente p^5 . El coeficiente del segundo término es siempre igual a la potencia del binomio (n), en nuestro ejemplo este valor es 5 y el término queda $5p^4q$. Para obtener el coeficiente del tercer término, se debe mirar el término precedente; multiplicar el coeficiente (en nuestro ejemplo por 5) por el exponente de p en ese término (4) y, luego, dividirlo por el número de términos (en este caso es 2, por ser el segundo término). Entonces, el coeficiente del tercer término de nuestro ejemplo es $(5 \times 4)/2 = 20/2 = 10$, y el término queda $10p^3q^2$. Se debe seguir el mismo procedimiento para obtener cada término sucesivo. Los coeficientes para los términos en la expansión binomial también pueden determinarse a partir del triángulo de Pascal (**cuadro 3-3**). Los exponentes y coeficientes para cada término en las primeras 5 expansiones binomiales se muestran en el **cuadro 3-4**.

Otra manera de determinar la probabilidad de una combinación particular de eventos es utilizar la siguiente fórmula:

$$P = \frac{n! p^s q^t}{s! t!}$$

donde p equivale a la probabilidad total de un evento X con la probabilidad p de ocurrir s veces y de un evento Y con probabilidad q de ocurrir t veces. En nuestro ejemplo del albinismo, el evento X sería la aparición de un hijo con albinismo ($1/4$), y el evento Y sería la aparición de un hijo con pigmentación normal ($3/4$); s equivaldría al número de hijos con albinismo (2) y t , al número de hijos con pigmentación normal (3). El símbolo ! sig-

Cuadro 3-3 Triángulo de Pascal

Los números de cada fila representan los coeficientes de cada término de la expansión binomial $(p + q)^n$.

n	Coeficientes										
1	1										
2	1		1								
3	1	2		1							
4	1	3		1							
5	1	4		6		4	1				
6	1	5		10		10		5	1		
	1	6		15		20		15	6		1

Nota: cada número del triángulo, excepto los 1, es igual a la suma de los dos números ubicados directamente por encima de él.

Cuadro 3-4 Coeficientes y términos para la expansión binomial $(p + q)^n$ para $n + 1$ a 5

n	Expansión binomial
1	$a + b$
2	$a^2 + 2ab + b^2$
3	$a^3 + 3a^2b + 3ab^2 + b^3$
4	$a^4 + 4a^3b + 6a^2b^2 + 4ab^3 + b^4$
5	$a^5 + 5a^4b + 10a^3b^2 + 10a^2b^3 + 5ab^4 + b^5$

nifica factorial y corresponde al producto de todos los enteros de n a 1. En este ejemplo, $n = 5$, de manera que $n! = 5 \times 4 \times 3 \times 2 \times 1$. Aplicando esta fórmula para calcular la probabilidad de que dos de los cinco hijos tengan albinismo, obtenemos:

$$P = \frac{5! (1/4)^2 (3/4)^3}{2!3!}$$

$$= \frac{5 \times 4 \times 3 \times 2 \times 1}{2 \times 1 \times 3 \times 2 \times 1} (1/4)^2 (3/4)^3 = 0,26$$

Este valor es el mismo que el obtenido con la expansión binomial.

► INTENTE RESOLVER LOS PROBLEMAS 25, 26 Y 27

Cruzamiento de prueba

Una herramienta útil para analizar los cruzamientos genéticos es el **cruzamiento de prueba**, en el que un individuo de genotipo desconocido se cruza con otro individuo de genotipo homocigótico recesivo para el rasgo en cuestión. La **figura 3-7** ilustra un cruzamiento de prueba (en este caso, también es un cruzamiento retrógrado). El cruzamiento de prueba investiga o revela el genotipo del primer individuo.

Suponga que le entregaron una planta de guisantes altas sin ninguna información sobre sus progenitores. Como la altura es un rasgo dominante en los guisantes, su planta podría ser homocigótica (TT) o heterocigótica (Tt), pero usted no sabe cuál de las opciones es correcta. Podría determinar su genotipo realizando un cruzamiento de prueba. Si la planta fuera homocigótica (TT), un cruzamiento de prueba produciría toda la progenie alta ($TT \times tt \rightarrow$ todos Tt); si la planta fuera heterocigótica (Tt), la mitad de la progenie sería alta, y la mitad, baja ($Tt \times tt \rightarrow \frac{1}{2} Tt$ y $\frac{1}{2} tt$). Cuando se practica un cruzamiento de prueba, cualquier alelo recesivo del genotipo desconocido se expresa en la progenie, porque se apareará con un alelo recesivo del progenitor homocigótico recesivo.

► INTENTE RESOLVER LOS PROBLEMAS 18 Y 21

CONCEPTOS

La expansión binomial puede utilizarse para determinar la probabilidad de un conjunto particular de eventos. Un cruzamiento de prueba es un cruzamiento entre un individuo con un genotipo desconocido y uno con un genotipo homocigótico recesivo. El resultado de un cruzamiento de prueba puede revelar el genotipo desconocido.

Símbolos genéticos

Como ya hemos visto, los cruzamientos genéticos suelen representarse con símbolos para designar los diferentes alelos. En general, los genetistas que trabajan con un organismo particular determinan los símbolos utilizados para los alelos y, por lo tanto, no existe ningún sistema universal para designar símbolos. En las plantas, a menudo se utilizan las letras minúsculas para designar los alelos recesivos y las mayúsculas para los alelos dominantes. Es posible usar dos o más letras para un mismo alelo: el alelo recesivo que da forma de corazón a las hojas del pepino se designa hl , y el alelo recesivo que da forma anormal a la cabeza del espermatozoide del ratón se designa azh .

En los animales, el alelo común para una característica —denominado **tipo silvestre** porque es el alelo más frecuente en la naturaleza— suele simbolizarse con una o más letras y un signo más (+). Por lo general, la letra o las letras elegidas se basan en el fenotipo mutante (inusual). Por ejemplo, el alelo recesivo que produce ojos amarillos en la mosca de la fruta oriental se representa por ye , mientras que el alelo para el color de ojos de tipo silvestre se representa por ye^+ . A veces, en el alelo silvestre no se colocan las letras, y se lo representa solo por un signo más. En ocasiones, se agregan superíndices y subíndices para distinguir entre los genes: Lfr_1 y Lfr_2 representan alelos mutantes dominantes en diferentes locus que producen hojas de márgenes lacerados en la planta de amapola; EI^R representa un alelo de las cabras que limita la longitud de las orejas.

Para distinguir los alelos, se puede usar una barra oblicua. Por ejemplo, el genotipo de una cabra heterocigótica para orejas cortas se podría escribir EI^+/EI^R o, simplemente, $+EI^R$. Si se presentan juntos genotipos de más de un locus, se los separa con un espacio. Por ejemplo, una cabra heterocigótica para un par de alelos que producen orejas cortas y heterocigótica para otro par de alelos que producen bocio se puede designar por $EI^+/EI^R G/g$. A veces es útil indicar la posibilidad de varios genotipos. Una línea en un genotipo, como $A_$ indica que cualquier alelo es posible. En este caso, $A_$ podría incluir tanto genotipos AA como Aa .

INTERRELACIÓN DE CONCEPTOS

Proporciones en los cruzamientos simples

Ahora que tenemos cierta experiencia en los cruzamientos genéticos, podemos revisar las proporciones en las que aparece la progenie de los cruzamientos simples, en los que se considera un solo locus y un alelo es dominante sobre el otro. Conocer estas proporciones y los genotipos parentales que las producen nos permitirá analizar con rapidez cruzamientos simples sin recurrir a un cuadrado de Punnett. Más adelante, utilizaremos estas proporciones para resolver cruzamientos más complicados que incluyen varios locus.

Solo hay que conocer tres proporciones fenotípicas (**cuadro 3-5**). En un cruzamiento simple, aparece la proporción 3:1 cuando los dos progenitores son heterocigóticos para el alelo dominante ($Aa \times Aa$). La segunda proporción fenotípica es la proporción 1:1, que resulta del apareamiento de un progenitor heterocigótico con un progenitor homocigótico. En este cruzamiento, el progenitor homocigótico debe tener dos alelos recesivos ($Aa \times aa$) para obtener una proporción 1:1, porque un cruzamiento entre un progenitor dominante homocigótico y un progenitor heterocigótico ($AA \times Aa$) produce descendencia que solo muestra el rasgo dominante.

La tercera proporción fenotípica no es en realidad una proporción: toda la descendencia tiene el mismo fenotipo (progenie uniforme). Varias combinaciones de progenitores pueden producir este resultados (véase **cuadro 3-5**). Un cruzamiento entre dos progenitores homocigóticos cualesquiera —entre dos homocigóticos iguales ($AA \times AA$ o $aa \times aa$) o entre dos homocigóticos diferentes ($AA \times aa$)— produce progenie en la que todos tienen el mismo fenotipo. La progenie de un único fenotipo también puede resultar de un cruzamiento entre un progenitor dominante homocigoto y un progenitor heterocigoto ($AA \times Aa$).

Cuadro 3-5 Proporciones fenotípicas para cruzamientos genéticos simples (cruzamientos para un solo locus) con dominancia

Proporción fenotípica	Genotipos de los progenitores	Genotipos de la progenie
3:1	$Aa \times Aa$	$\frac{3}{4} A_ : \frac{1}{4} aa$
1:1	$Aa \times aa$	$\frac{1}{2} Aa : \frac{1}{2} aa$
Progenie uniforme	$AA \times AA$ $aa \times aa$ $AA \times aa$ $AA \times Aa$	Todos AA Todos aa Todos Aa Todos $A_$

Cuadro 3-6 Proporciones genotípicas para cruzamientos genéticos simples (cruzamientos para un solo locus)

Proporción genotípica	Genotipos de los progenitores	Genotipos de la progenie
1:2:1	$Aa \times Aa$	$\frac{1}{4} AA : \frac{1}{2} Aa : \frac{1}{4} aa$
1:1	$Aa \times aa$ $Aa \times AA$	$\frac{1}{2} Aa : \frac{1}{2} aa$ $\frac{1}{2} Aa : \frac{1}{2} AA$
Progenie uniforme	$AA \times AA$ $aa \times aa$ $AA \times aa$	Todos AA Todos aa Todos Aa

Si estamos interesados en las proporciones de genotipos, en lugar de en las proporciones de fenotipos, solo es preciso recordar tres resultados (**cuadro 3-6**): la proporción 1:2:1, producida por un cruzamiento entre dos heterocigotos; la relación 1:1, producida por un cruzamiento entre un heterocigoto y un homocigoto; y la progenie uniforme, producida por un cruzamiento entre dos homocigotos. Estas relaciones fenotípicas y genotípicas simples, y los genotipos parentales que las producen, son fundamentales para comprender los cruzamientos para un locus único y, como se verá en la siguiente sección, para múltiples locus.

3.3 Los cruzamientos dihíbridos revelan el principio de la distribución o selección independiente

Ahora, extenderemos el principio de la segregación de Mendel a cruzamientos más complejos que incluyen alelos de múltiples locus. Comprender el carácter de estos cruzamientos requerirá un principio adicional, el principio de la distribución o selección independiente.

Cruzamientos dihíbridos

Además de su trabajo con cruzamientos monohíbridos, Mendel cruzó variedades de guisantes que diferían en *dos* características: un **cruzamiento dihíbrido**. Por ejemplo, tenía una variedad homocigótica de guisante con semillas lisas y amarillas; otra variedad homocigótica con semillas rugosas y verdes. Cuando cruzó ambas variedades, las semillas de toda la progenie F_1 eran redondas y amarillas. Después, autofecundó la F_1 y obtuvo la siguiente progenie en la F_2 : 315 semillas lisas, amarillas; 101 semillas rugosas, amarillas; 108 semillas lisas, verdes; y 32 semillas rugosas, verdes. Mendel reconoció que estos resultados aparecían en una proporción de alrededor de 9:3:3:1; es decir, $9/16$ de las semillas de la progenie eran lisas y amarillas, $3/16$ eran rugosas y amarillas, $3/16$ eran lisas y verdes, y $1/16$ eran rugosas y verdes.

Principio de la distribución o selección independiente

Mendel llevó a cabo una serie de cruzamientos dihíbridos para pares de características y siempre obtuvo una proporción 9:3:3:1 en la F_2 . Esta proporción es perfectamente coherente respecto de la segregación y la dominancia si agregamos un tercer principio, que Mendel reconoció en los cruzamientos dihíbridos: el **principio de la distribución o selección independiente** (segunda ley de Mendel). Este principio afirma que los alelos de diferentes locus se separan en forma independiente entre sí (véase **cuadro 3-2**).

Un error frecuente consiste en pensar que el principio de la segregación y el de la distribución o selección independiente hacen referencia a dos procesos distintos. En realidad, el principio de la distribución o selección independiente es una extensión del principio de la segregación. Este último afirma que los dos alelos de un locus se separan cuando se forman los gametos; el principio de la distribución o selección independiente afirma que, cuando

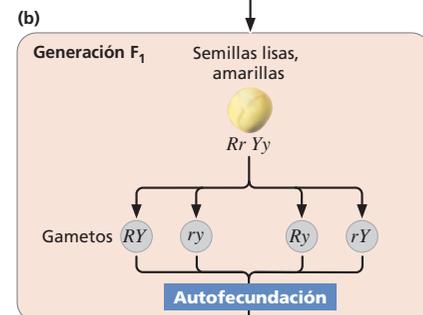
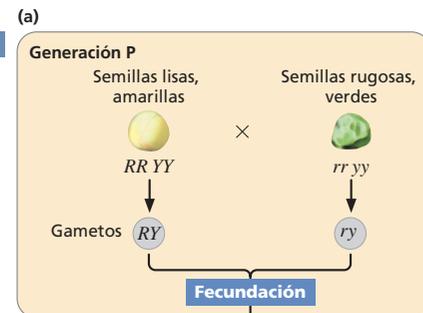
do estos dos alelos se separan, su separación es independiente de la separación de los alelos de *otros* locus.

Veamos cómo el principio de la distribución o selección independiente explica los resultados obtenidos por Mendel en su cruzamiento dihíbrido. Cada planta tiene dos alelos que codifican cada característica; por consiguiente, las plantas parentales deben haber tenido genotipos $RRYY$ y $rryy$ (**fig. 3-10a**). El principio de

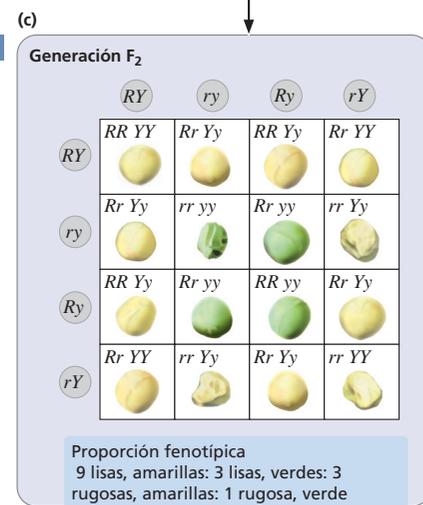
Experimento

Pregunta: ¿los alelos que codifican rasgos diferentes se separan en forma independiente?

Métodos



Resultados



Conclusión: el alelo que codifica el color se separó independientemente del alelo que codifica la forma de la semilla, lo que produjo una proporción 9 : 3 : 3 : 1 en la progenie F_2 .

Figura 3-10. Los cruzamientos dihíbridos de Mendel revelaron el principio de la distribución o selección independiente.

la segregación indica que los alelos de cada locus se separan, y un alelo de cada locus ingresa en cada gameto. Por lo tanto, los gametos producidos por el progenitor liso, amarillo, contienen alelos RY , mientras que los gametos producidos por el progenitor rugoso, verde, contienen alelos ry . Estos dos tipos de gametos se fusionan para producir la F_1 , toda con genotipo $Rr Yy$. Como liso es dominante sobre rugoso y amarillo es dominante sobre verde, el fenotipo de la F_1 será liso y amarillo.

Cuando Mendel autofecundó las plantas F_1 para producir la F_2 , se separaron los alelos de cada locus e ingresó uno en cada gameto. En este evento es donde cobra importancia el principio de la distribución o selección independiente. Cada par de alelos puede separarse de dos maneras: 1) R se separa con Y y r se separa con y para producir gametos RY o ry , o 2) R se separa con y y r se separa con Y para producir gametos Ry y rY . El principio de la distribución o selección independiente nos dice que los alelos de cada locus se separan en forma independiente; por lo tanto, se producen ambas clases de separación por igual, y se producen en

proporciones equivalentes los cuatro tipos de gametos (RY , ry , Ry y rY) (fig. 3-10b). Cuando estos cuatro tipos de gametos se combinan para producir la generación F_2 , la progenie consiste en $9/16$ semillas lisas y amarillas, $3/16$ rugosas y amarillas, $3/16$ rugosas y verdes y $1/16$ rugosas y verdes, lo que determina una proporción fenotípica 9:3:3:1 (fig. 3-10c).

Relación entre el principio de la distribución o selección independiente y la meiosis

Una particularidad importante del principio de la distribución o selección independiente es que se aplica a características codificadas por locus ubicados en diferentes cromosomas porque, al igual que el principio de la segregación, se basa por entero en el comportamiento de los cromosomas durante la meiosis. Cada par de cromosomas homólogos se separa independientemente de todos los demás pares en la anafase I de la meiosis (fig. 3-11); por

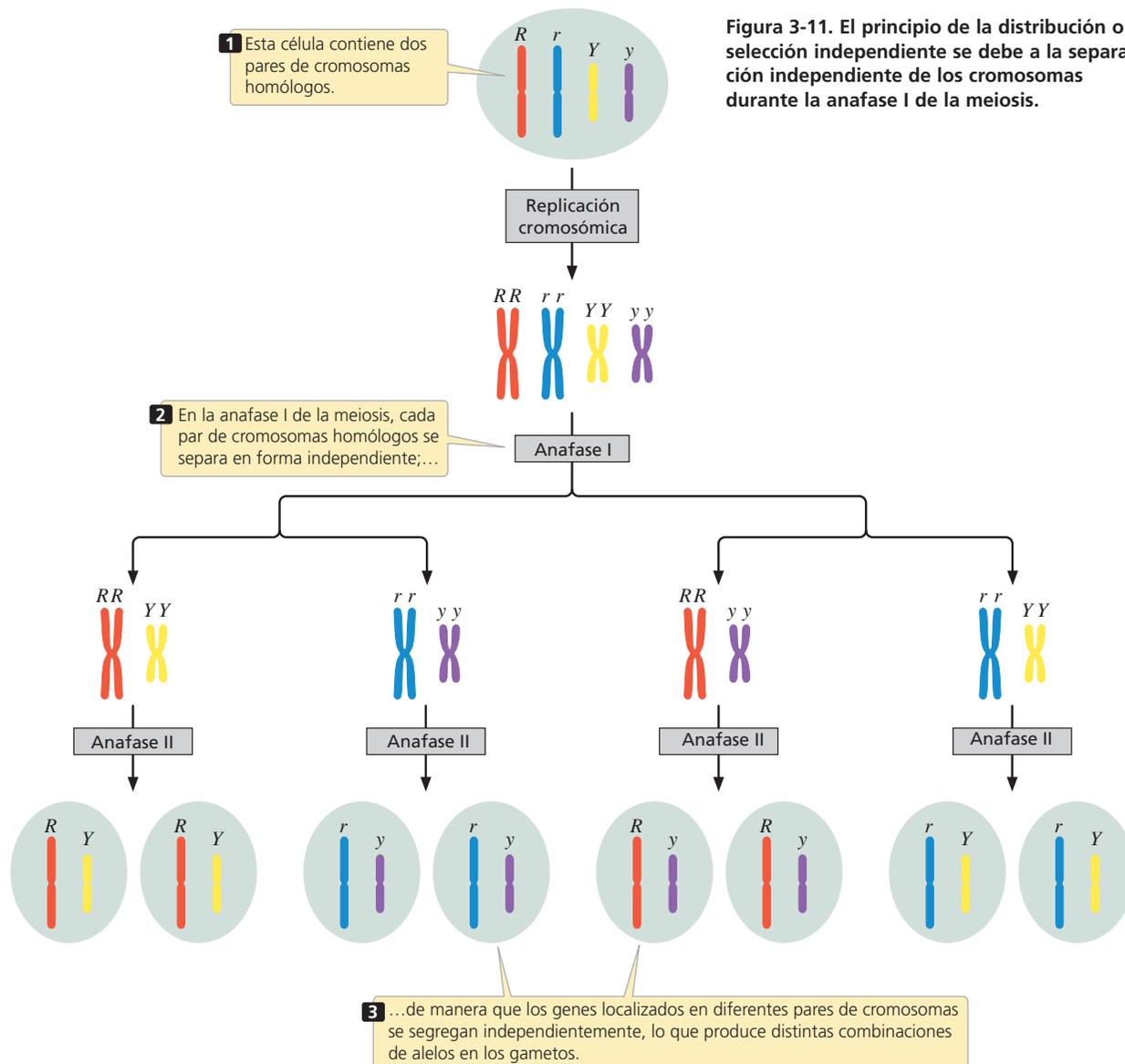


Figura 3-11. El principio de la distribución o selección independiente se debe a la separación independiente de los cromosomas durante la anafase I de la meiosis.

lo tanto, los genes localizados en diferentes pares de homólogos se segregarán en forma independiente. Los genes que están localizados en el mismo cromosoma migrarán juntos durante la anafase I de la meiosis y llegarán al mismo destino: dentro del mismo gameto (a menos que se produzca entrecruzamiento). Sin embargo, los genes localizados en el mismo cromosoma no se segregan en forma independiente (a menos que estén localizados lo suficientemente lejos para que se produzca entrecruzamiento en cada división meiótica, como se analizará de manera exhaustiva en el **cap. 7**).

CONCEPTOS

El principio de la distribución o selección independiente afirma que los genes que codifican diferentes características se segregan de manera independiente entre sí cuando se forman los gametos, debido a la separación independiente de los cromosomas homólogos durante la meiosis. En cambio, los genes que se localizan juntos en el mismo cromosoma no se segregan independientemente.

✓ EVALUACIÓN DE CONCEPTOS 6

¿Cómo se relacionan los principios de la distribución o selección independiente y de la segregación, y en qué difieren?

Aplicación de la probabilidad y el diagrama ramificado a los cruzamientos dihíbridos

Cuando los genes de dos locus se separan de manera independiente, un cruzamiento dihíbrido puede considerarse como dos cruzamientos monohíbridos. Estudiemos el cruzamiento dihíbrido de Mendel ($Rr Yy \times Rr Yy$) considerando cada característica por separado (**fig. 3-12a**). Si consideramos solo la forma de las semillas, el cruzamiento fue $Rr \times Rr$, que determina una proporción fenotípica (progenie $3/4$ lisa y $1/4$ rugosa, véase **cuadro 3-5**). A continuación, consideremos la otra característica, el color de la semilla. El cruzamiento fue $Yy \times Yy$, que produce una proporción fenotípica 3:1 (progenie con $3/4$ de semillas amarillas y $1/4$ de semillas verdes).

Ahora, podemos combinar estas proporciones monohíbridas aplicando la regla de la multiplicación para obtener la proporción de progenie con diferentes combinaciones de forma y color de las semillas. La proporción de progenie con semillas lisas y amarillas es $3/4$ (la probabilidad de semilla lisa) \times $3/4$ (la probabilidad de semilla amarilla) = $9/16$. La proporción de la progenie con semillas lisas y verdes es de $3/4 \times 1/4 = 3/16$; la proporción de la progenie con semillas rugosas y amarillas es de $1/4 \times 3/4 = 3/16$; y la proporción de progenie con semillas rugosas y verdes es de $1/4 \times 1/4 = 1/16$.

Los diagramas ramificados son una manera cómoda de organizar todas las combinaciones de características (**fig. 3-12b**). En la primera columna, enumere las proporciones de los fenotipos para una característica (en este caso, $3/4$ lisa y $1/4$ rugosa). En la segunda columna, enumere las proporciones de los fenotipos para la segunda característica ($3/4$ amarilla y $1/4$ verde), al lado de cada uno de los fenotipos de la primera columna: coloque $3/4$ amarilla y $1/4$ verde al lado del fenotipo liso y de nuevo al lado del fenoti-

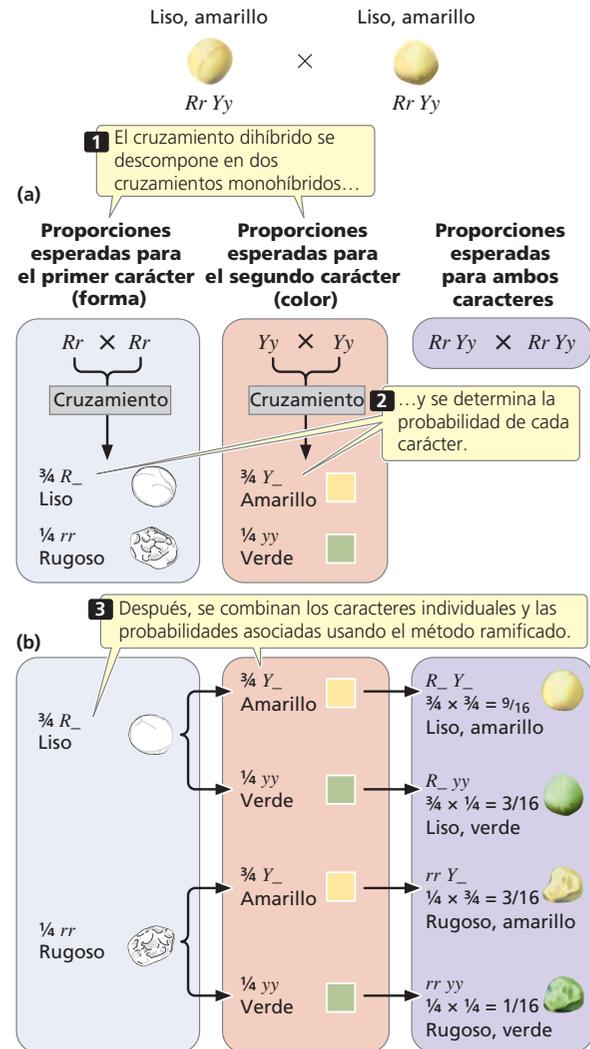


Figura 3-12. Se puede emplear un diagrama ramificado para determinar los fenotipos y las proporciones esperadas de la descendencia de un cruzamiento dihíbrido ($Rr Yy \times Rr Yy$).

po rugoso. Trace líneas entre los fenotipos de la primera columna y cada uno de los fenotipos de la segunda columna. Ahora, siga cada rama del diagrama y multiplique las probabilidades para cada rasgo a lo largo de esa rama. Una rama conduce de liso a amarillo, lo que da origen a una progenie lisa y amarilla. Otra rama conduce de liso a verde, lo que da origen a progenie lisa y verde, y así sucesivamente. La probabilidad de obtener una progenie con determinada combinación de rasgos se calcula mediante la regla de la multiplicación: la probabilidad de semillas lisas ($3/4$) y amarillas ($3/4$) es de $3/4 \times 3/4 = 9/16$. La ventaja del diagrama ramificado es que ayuda a tener en cuenta todas las combinaciones posibles de rasgos que pueden aparecer en la progenie. Puede ser empleado para determinar proporciones fenotípicas o genotípicas para cualquier número de características.

Aplicar la probabilidad es mucho más rápido que recurrir al cuadrado de Punnett en cruzamientos que involucran múltiples locus. Las proporciones genotípicas y fenotípicas se pueden deducir rápidamente combinando, mediante la regla de la multi-

plicación, las proporciones simples de los cuadros 3-5 y 3-6. El método de probabilidad es particularmente eficiente si necesitamos conocer la probabilidad de solo un fenotipo o genotipo particular de la progenie de un cruzamiento. Suponga que necesitamos conocer la probabilidad de obtener el genotipo $Rr yy$ en la F_2 del cruzamiento dihíbrido de la figura 3-10. La probabilidad de obtener el genotipo Rr en un cruzamiento de $Rr \times Rr$ es de $1/2$ y $1/4$ (véase cuadro 3-6). Con la regla de la multiplicación, hallamos que la probabilidad de obtener $Rr yy$ es de $1/2 \times 1/4 = 1/8$.

Para ilustrar la ventaja del método de la probabilidad, considere el cruzamiento $Aa Bb cc Dd Ee \times Aa Bb Cc dd Ee$. Suponga que deseamos conocer la probabilidad de obtener descendencia con el genotipo $aa bb cc dd ee$. Si usáramos un cuadrado de Punnett para determinar esta probabilidad, podríamos estar trabajando en la solución durante meses. Sin embargo, podemos calcular con rapidez la probabilidad de obtener este único genotipo descomponiendo el cruzamiento en una serie de cruzamientos de un solo locus:

Cruzamiento de la progenie	Genotipo	Probabilidad
$Aa \times Aa$	aa	$1/4$
$Bb \times Bb$	bb	$1/4$
$cc \times Cc$	cc	$1/2$
$Dd \times dd$	dd	$1/2$
$Ee \times Ee$	ee	$1/4$

Ahora, es fácil calcular la probabilidad de que un descendiente de este cruzamiento tenga el genotipo $aa bb cc dd ee$ utilizando la regla de la multiplicación: $1/4 \times 1/4 \times 1/2 \times 1/2 \times 1/4 = 1/256$. Este cálculo asume que estos cinco locus se segregan independientemente.

Ahora que usted ha adquirido cierta experiencia en trabajar con cruzamientos genéticos, explore los principios de Mendel creando algunos de sus propios cruzamientos en la Animación 3-1.

A

CONCEPTOS

Un cruzamiento que incluye varias características se puede trabajar descomponiéndolo en cruzamientos de un solo locus y aplicando la regla de la multiplicación para determinar las proporciones de las combinaciones de características (siempre que los genes se segreguen de manera independiente).

Cruzamiento dihíbrido de prueba

Vamos a practicar el uso del diagrama ramificado determinando los tipos y las proporciones de fenotipos en un cruzamiento dihíbrido de prueba entre las plantas F_1 de semillas lisas y amarillas ($Rr Yy$) obtenidas por Mendel en su cruzamiento dihíbrido y las plantas de semillas rugosas y verdes ilustradas en la figura 3-13. Descomponga el cruzamiento en una serie de cruzamientos de un solo locus. El cruzamiento $Rr \times rr$ da origen a una progenie $1/2$ lisa (Rr) y $1/2$ rugosa (rr). El cruzamiento $Yy \times yy$ da origen a una progenie $1/2$ amarilla (Yy) y $1/2$ verde (yy). Aplicando la regla de la multiplicación, hallamos que la proporción de progenie lisa y

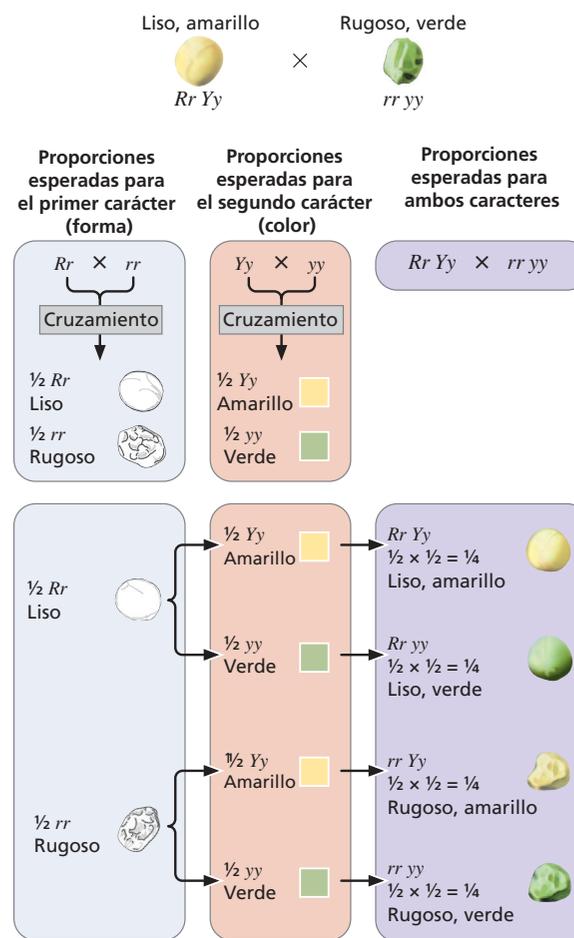


Figura 3-13. Se puede utilizar un diagrama ramificado para determinar los fenotipos y las proporciones esperadas de la descendencia de un cruzamiento de prueba dihíbrido ($Rr Yy \times rr yy$).

amarilla es de $1/2$ (la probabilidad de lisa) $\times 1/2$ (la probabilidad de amarilla) = $1/4$. En la descendencia, aparecen cuatro combinaciones de rasgos con las siguientes proporciones: $1/4 Rr Yy$, lisas y amarillas; $Rr yy$, lisas y verdes; $1/4 rr Yy$, rugosas amarillas; y $1/4 rr yy$, rugosas verdes.

PROBLEMAS RESUELTOS

Los principios de la segregación y de la distribución o selección independiente son importantes no solo porque explican cómo funciona la herencia, sino también porque proporcionan los medios para predecir el resultado de cruzamientos genéticos. Este poder de predicción ha convertido a la genética en una herramienta poderosa en la agricultura y otros campos, y la capacidad de aplicar los principios de la herencia es una habilidad importante para todos los estudiantes de genética. La práctica con problemas genéticos es esencial para dominar los principios básicos de la herencia; ningún grado de lectura ni memorización puede reemplazar la experiencia obtenida solucionando problemas específicos de genética.

A usted le pueden resultar difíciles los problemas genéticos si no está seguro por dónde empezar o cómo organizar la solución de un problema. En genética, cada problema es diferente, de ma-

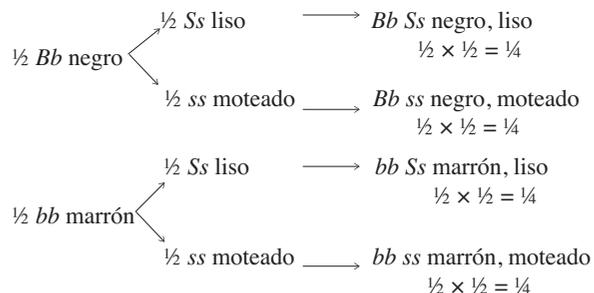
Utilice el genotipo de F_1 para resolver el cruzamiento de prueba ($Bb Ss \times bb ss$) descomponiéndolo en dos cruzamientos de un solo locus. Primero, considere el cruzamiento para el color del manto: $Bb \times bb$. Cualquier cruzamiento entre un genotipo heterocigótico y uno homocigótico recesivo produce una proporción fenotípica 1:1 de la progenie (véase **cuadro 3-5**):

$$\begin{array}{c} Bb \times bb \\ \downarrow \\ \frac{1}{2} Bb \text{ negro} \\ \frac{1}{2} bb \text{ marrón} \end{array}$$

A continuación, realice el cruzamiento para el moteado: $Ss \times ss$. Este cruzamiento también se produce entre un genotipo heterocigótico y uno homocigótico recesivo, y producirá una progenie $\frac{1}{2}$ lisa (Ss) y $\frac{1}{2}$ moteada (ss) (véase **cuadro 3-5**).

$$\begin{array}{c} Ss \times ss \\ \downarrow \\ \frac{1}{2} Ss \text{ liso} \\ \frac{1}{2} ss \text{ moteado} \end{array}$$

Por último, determine las proporciones de la progenie con combinaciones de estas características utilizando el diagrama ramificado:



PASO 4 Controle todo el trabajo.

Como último paso, vuelva a leer el problema y controle si sus respuestas son consistentes con la información provista. Usted ha usado los genotipos $BB ss$ en la generación P. ¿Estos genotipos codifican los fenotipos presentados en el problema? ¿Los fenotipos de la progenie F_1 son consistentes con los genotipos que usted asignó? Las respuestas son consistentes con la información.

► Ahora que hemos solucionado juntos un problema de genética, trate de hacerlo por sí mismo en el **Problema 33** al final de este capítulo.

3.4 Las proporciones observadas de la progenie pueden desviarse por azar de las proporciones esperadas

Cuando se cruzan dos individuos de genotipo conocido, se espera que en la progenie existan ciertas proporciones de genotipos y fenotipos; estas proporciones esperadas se basan en los principios

de Mendel de la segregación, la distribución o selección independiente y la dominancia. Sin embargo, las proporciones de los genotipos y los fenotipos *realmente* observadas pueden desviarse de las esperadas.

Por ejemplo, en las cucarachas alemanas, el rasgo de color del cuerpo marrón (Y) es dominante sobre el color del cuerpo amarillo (y). Si cruzamos una cucaracha heterocigótica marrón (Yy) con una cucaracha amarilla (yy), esperamos una proporción 1:1 de marrón y amarillo en la progenie. Por lo tanto, entre 40 individuos de la progenie, esperamos encontrar 20 marrones y 20 amarillos. No obstante, los números observados podrían desviarse de los esperados; de hecho, podríamos hallar 22 descendientes marrones y 18 amarillos.

El azar desempeña un papel crucial en los cruzamientos genéticos, como cuando se lanza una moneda. Al lanzar una moneda, se espera una proporción 1:1: $\frac{1}{2}$ caras y $\frac{1}{2}$ cecas. Si se lanza una moneda 1000 veces, es probable que la proporción de caras y cecas obtenidas sea muy cercana a la proporción 1:1 esperada. En cambio, si usted lanza la moneda 10 veces, la proporción de caras y cecas podría ser bastante diferente de 1:1. Podría obtener con facilidad 6 caras y 4 secas o 3 caras y 7 secas, solo por azar. Hasta es posible obtener 10 caras y 0 secas. Lo mismo ocurre en los cruzamientos genéticos. Podemos esperar 20 cucarachas marrones y 20 amarillas, pero como resultado del azar, *podrían* aparecer 22 marrones y 18 amarillas.

Prueba de bondad del ajuste de Ji-cuadrado

Si usted espera una proporción de cucarachas marrones y amarillas de 1:1 pero el cruzamiento produce 22 cucarachas marrones y 18 amarillas, es probable que no se sorprenda demasiado, aunque no haya habido una proporción 1:1 perfecta. En este caso, parece razonable suponer que el azar produjo la desviación entre las proporciones esperadas y las observadas. Pero si usted observara 25 cucarachas marrones y 15 amarillas, ¿la proporción sería aún de 1:1? Algo diferente del azar podría haber causado la desviación. Quizá la herencia de esa característica sea más complicada de lo que se creía o quizá una parte de la progenie amarilla murió antes de ser contabilizada. Es evidente que necesitamos algún medio para evaluar cuán posible es que el azar sea el responsable de la desviación entre los números observados y los esperados.

Para evaluar el efecto del azar en las desviaciones ocurridas entre los valores observados y los esperados, se utiliza una prueba estadística denominada **prueba de bondad del ajuste de Ji-cuadrado** (χ^2 o **chi-cuadrado**). Esta prueba proporciona información acerca de cuán correctamente se ajustan los valores observados a los valores esperados. Antes de aprender a calcular la Ji-cuadrado, es importante comprender qué indica y qué no indica esta prueba acerca de un cruzamiento genético.

La prueba de Ji-cuadrado no puede decirnos si el cruzamiento genético se ha realizado en forma correcta, si los resultados son correctos ni si hemos elegido la explicación correcta para esos resultados. Lo que sí puede indicarnos es la *probabilidad* de que la diferencia entre los valores observados y los esperados se deba al azar. Es decir, indica la probabilidad de que sea únicamente el azar el que haya causado la desviación entre los valores esperados y los observados.

Si en la progenie de un cruzamiento genético esperábamos 20 cucarachas marrones y 20 amarillas y obtuvimos 25 cucarachas marrones y 15 amarillas, la prueba de Ji-cuadrado nos da la pro-

babilidad de que la desviación de la proporción esperada de 20:20 se deba solo al azar. Esta hipótesis de que solo el azar es responsable de cualquier desviación entre los valores observados y esperados se denomina a veces *hipótesis nula*. Cuando la probabilidad calculada mediante la prueba de Ji-cuadrado es alta, asumimos que solo el azar produjo la diferencia (la hipótesis nula es verdadera). Cuando la probabilidad es baja, asumimos que otro factor distinto del azar (algún factor significativo) produjo la desviación (la hipótesis nula es falsa).

Para utilizar la prueba de bondad del ajuste de Ji-cuadrado, debemos determinar primero cuáles son los resultados esperados. La prueba de Ji-cuadrado siempre se debe aplicar a *números* de la progenie, nunca a proporciones ni a porcentajes. Consideremos un locus del color del manto de los gatos domésticos, para el cual el color negro (*B*) es dominante sobre el gris (*b*). Si cruzamos dos gatos negros heterocigóticos (*Bb* × *Bb*), esperaríamos una proporción de gatitos negros y grises de 3:1. Una serie de cruzamientos de este tipo produjo un total de 50 gatitos, 30 negros y 20 grises. Estos números son nuestros valores *observados*. Podemos obtener los valores *esperados* multiplicando las proporciones *esperadas* por el número total de la progenie observada. En este caso, el número esperado de gatitos negros sería $\frac{3}{4} \times 50 = 37,5$, y el número esperado de gatitos grises sería $\frac{1}{4} \times 50 = 12,5$. El valor de Ji-cuadrado (χ^2) se calcula mediante la siguiente fórmula:

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{observado} - \text{esperado})^2}{\text{esperado}}$$

en la que Σ representa la sumatoria. Se calcula la sumatoria de todos los cuadrados de las diferencias entre observado y esperado y se divide por los valores esperados. Para calcular el valor de χ^2 para los gatitos negros y grises, en primer lugar deberíamos restar el número de gatitos negros *observado* del número de gatitos negros *esperado* ($30 - 37,5 = -7,5$) y elevar este número al cuadrado: $-7,5^2 = 56,25$. Luego, dividimos este resultado por el número de gatitos negros esperados: $56,25/37,5 = 1,5$. Repetimos los cálculos para el número de gatitos grises esperados: $(20 - 12,5)^2/12,5 = 4,5$. Para obtener el valor global de Ji-cuadrado, sumamos los valores (observados - esperados)²/esperados: $1,5 + 4,5 = 6$.

El siguiente paso consiste en determinar la probabilidad asociada con este valor de Ji-cuadrado calculado, que es la probabilidad de que la desviación entre los valores esperados y los observados se deba al azar. Este paso requiere la comparación del valor calculado de Ji-cuadrado (6) con los valores teóricos que tienen los mismos grados de libertad en una tabla de Ji-cuadrado. Los grados de libertad representan el número de formas en las cuales las clases esperadas son libres para variar. En la prueba de bondad del ajuste de Ji-cuadrado, los grados de libertad son iguales a $n - 1$, donde n es el número de fenotipos diferentes esperados. Aquí, perdemos un grado de libertad porque el número total de progenie esperado debe ser igual al número total de progenie observada. En nuestro ejemplo, tenemos dos fenotipos esperados (negro y gris), entonces $n = 2$, y los grados de libertad son $2 - 1 = 1$.

Ahora que ya hemos calculado el valor de Ji-cuadrado y hemos obtenido los grados de libertad asociados, podemos hallar la pro-

Cuadro 3-7 Valores críticos de la distribución χ^2

df	P								
	0,995	0,975	0,9	0,5	0,1	0,05*	0,025	0,01	0,005
1	0,000	0,000	0,016	0,455	2,706	3,841	5,024	6,635	7,879
2	0,010	0,051	0,211	1,386	4,605	5,991	7,378	9,210	10,597
3	0,072	0,216	0,584	2,366	6,251	7,815	9,348	11,345	12,838
4	0,207	0,484	1,064	3,357	7,779	9,488	11,143	13,277	14,860
5	0,412	0,831	1,610	4,351	9,236	11,070	12,832	15,086	16,750
6	0,676	1,237	2,204	5,348	10,645	12,592	14,449	16,812	18,548
7	0,989	1,690	2,833	6,346	12,017	14,067	16,013	18,475	20,278
8	1,344	2,180	3,490	7,344	13,362	15,507	17,535	20,090	21,955
9	1,735	2,700	4,168	8,343	14,684	16,919	19,023	21,666	23,589
10	2,156	3,247	4,865	9,342	15,987	18,307	20,483	23,209	25,188
11	2,603	3,816	5,578	10,341	17,275	19,675	21,920	24,725	26,757
12	3,074	4,404	6,304	11,340	18,549	21,026	23,337	26,217	28,300
13	3,565	5,009	7,042	12,340	19,812	22,362	24,736	27,688	29,819
14	4,075	5,629	7,790	13,339	21,064	23,685	26,119	29,141	31,319
15	4,601	6,262	8,547	14,339	22,307	24,996	27,488	30,578	32,801

P, probabilidad; df, grados de libertad.

*La mayoría de los científicos asumen que, cuando $P < 0,05$, existe una diferencia significativa entre los valores observados y esperados en la prueba de Ji al cuadrado.

babilidad mediante una tabla de Ji-cuadrado (**cuadro 3-7**). Los grados de libertad se indican en la columna de la izquierda, y las probabilidades, en la parte superior de la tabla; en el cuerpo de la tabla, se indican los valores de Ji-cuadrado asociados con estas probabilidades. Primero, identifique la fila correspondiente a los grados de libertad apropiados; en nuestro ejemplo con 1 grado de libertad, es la primera fila de la tabla. Después, debe encontrar a lo largo de esa fila el valor teórico que mejor coincida con nuestro valor de Ji-cuadrado calculado (6). Los valores teóricos de Ji-cuadrado aumentan de izquierda a derecha a lo largo de la fila, y los valores de la probabilidad disminuyen en ese mismo sentido. Nuestro valor de Ji-cuadrado de 6 se ubica entre el valor de 5,024 asociado con una probabilidad de 0,025 y el valor de 6,635 asociado con una probabilidad de 0,01.

Por consiguiente, la probabilidad asociada con nuestro valor de Ji-cuadrado es menor de 0,025 y es mayor de 0,01. Esto significa que existe una probabilidad menor del 2,5% de que la desviación obtenida entre los valores observados y esperados de gatitos negros y grises se deba al azar.

La mayoría de los científicos utilizan un nivel de probabilidad de 0,05 como valor límite: si la probabilidad de que el azar sea el responsable de la desviación observada es igual o mayor a 0,05, suponen que las diferencias observadas son aleatorias. Cuando esta probabilidad es menor de 0,05, los científicos aceptan que el azar no es el responsable de la desviación y que existe una diferencia significativa. La expresión *diferencia significativa* quiere decir que algún factor distinto del azar es responsable de que los valores observados sean diferentes de los esperados. Respecto de nuestros gatitos, quizá uno de los genotipos experimentó mayor tasa de mortalidad antes de que la progenie fuera contabilizada o quizá hubo otro factor que sesgó las proporciones observadas.

Al elegir 0,05 como valor límite, los científicos se han puesto de acuerdo en aceptar que, aunque obtengamos una probabilidad de, por ejemplo, 0,01, aún existe un 1% de probabilidad de que las diferencias entre los valores observados y los esperados se deban solo al azar. En la **figura 3-14**, se ilustra el cálculo del valor de Ji-cuadrado. ▶ **INTENTE RESOLVER EL PROBLEMA 38**

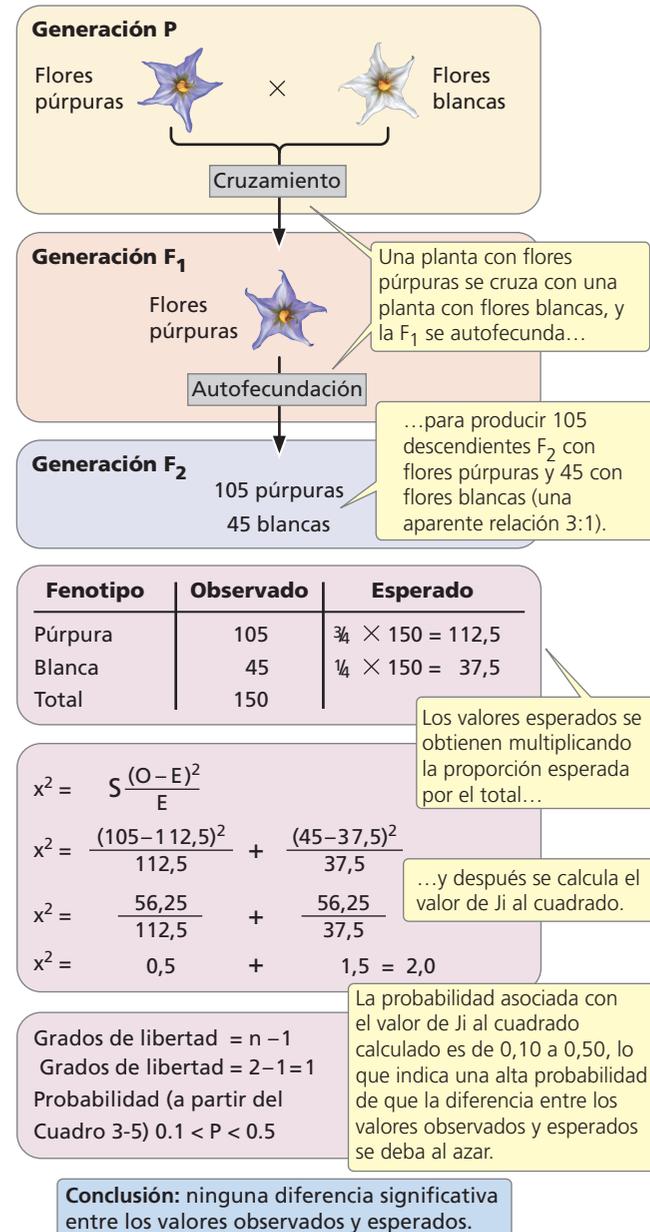


Figura 3-14. Se utiliza una prueba de Ji al cuadrado para determinar la probabilidad de que la diferencia entre los valores observados y esperados se deba al azar.

CONCEPTOS

Las diferencias entre las proporciones observadas y esperadas pueden surgir por azar. La prueba de bondad del ajuste de Ji-cuadrado puede usarse para evaluar si es probable que las desviaciones entre los números observados y esperados se deban al azar o a algún otro factor significativo.

✓ EVALUACIÓN DE CONCEPTOS 7

Se realizó una prueba de Ji-cuadrado para comparar la progenie observada y esperada, y la probabilidad asociada con el valor de Ji-cuadrado calculado es de 0,72. ¿Qué representa esta probabilidad?

- Probabilidad de que se hayan obtenido los resultados correctos
- Probabilidad de obtener los números observados
- Probabilidad de que la diferencia entre los números observados y esperados sea significativa
- Probabilidad de que la diferencia entre los números observados y esperados pueda deberse al azar

RESUMEN DE CONCEPTOS

- Gregor Mendel descubrió los principios de la herencia. Su éxito puede atribuirse a la elección de la planta de guisantes como organismo de experimentación, la utilización de características con fenotipos escasos y fáciles de distinguir, su enfoque experimental, la aplicación de las matemáticas para la interpretación de los resultados y la cuidadosa atención a los detalles.
- Los genes son factores heredados que determinan una característica. Las formas alternativas de un gen se denominan alelos. Los alelos se localizan en un sitio específico, llamado locus, de un cromosoma, y el conjunto de genes de un organismo es su genotipo. El fenotipo es la manifestación o aparición de una característica y puede hacer referencia a características físicas, bioquímicas o conductuales. Solo se hereda el genotipo, no el fenotipo.
- El principio de la segregación afirma que un organismo diploide tiene dos alelos que codifican un rasgo, y que estos dos alelos se separan en proporciones iguales cuando se forman los gametos.
- El concepto de dominancia indica que, cuando hay dos alelos diferentes en un heterocigoto, solo el rasgo de uno de ellos, el alelo dominante, se observa en el fenotipo. Se dice que el otro alelo es recesivo.
- Los dos alelos de un genotipo se localizan en cromosomas homólogos. La separación de los cromosomas homólogos en la anafase I de la meiosis determina la segregación de los alelos.
- La probabilidad es la posibilidad de que ocurra un evento particular. La regla de la multiplicación afirma que la probabilidad de que dos o más eventos independientes ocurran en forma simultánea se calcula multiplicando las probabilidades de los eventos independientes. La regla de la adición afirma que la probabilidad de que ocurra cualquiera de dos o más eventos mutuamente excluyentes se calcula sumando las probabilidades de los eventos.
- La expansión binomial puede utilizarse para determinar la probabilidad de una combinación particular de eventos.
- Un cruzamiento de prueba revela el genotipo (homocigótico o heterocigótico) de un organismo que tiene un rasgo dominante, y consiste en cruzar a ese individuo con uno que presenta el genotipo recesivo homocigótico.
- El principio de la distribución o selección independiente afirma que los genes que codifican características diferentes se segregan de manera independiente cuando se forman los gametos. La distribución o selección independiente se basa en la separación aleatoria de los pares de cromosomas homólogos durante la anafase I de la meiosis; tiene lugar cuando los genes que codifican las dos características se localizan en diferentes pares de cromosomas.
- Las proporciones observadas de la progenie de un cruzamiento genético pueden ser diferentes de las proporciones esperadas debido al azar. Puede utilizarse la prueba de bondad del ajuste de Ji-cuadrado para determinar la probabilidad de que una diferencia entre los valores observados y los esperados se deba al azar.

TÉRMINOS IMPORTANTES

alelo (p. 48)	cruzamiento retrógrado (p. 53)	genotipo	probabilidad (p. 54)
bondad del ajuste de Ji-cuadrado (p.64)	cuadrado de Punnett (p. 53)	heterocigoto (p. 48)	probabilidad condicional (p. 56)
concepto de dominancia (p. 51)	dominante (p. 51)	homocigoto (p. 48)	recesivo (p. 51)
cruzamiento de prueba (p. 57)	gen (p. 48)	locus (p. 48)	regla de la adición (p. 55)
cruzamiento dihíbrido (p. 59)	generación F ₁ (primera generación filial) (p. 50)	principio de la segregación (primera ley de Mendel) (p. 51)	regla de la multiplicación (p. 54)
cruzamiento monohíbrido (p. 49)	generación F ₂ (segunda generación filial) (p. 50)	principio de la distribución o selección independiente (segunda ley de Mendel) (p. 59)	teoría cromosómica de la herencia (p. 52)
cruzamiento recíproco (p. 50)	generación P (parental) (p. 49)		tipo silvestre (p. 58)

RESPUESTAS DE LA EVALUACIÓN DE CONCEPTOS

1. b
2. Un locus es un lugar de un cromosoma donde se localiza información genética que codifica una característica. Un alelo es una versión de un gen que codifica un rasgo. Un genotipo es el conjunto de alelos de un organismo, y un fenotipo es la manifestación o aparición de una característica.
3. Porque los rasgos de ambos alelos aparecieron en la progenie F₂.
4. d
5. a
6. Tanto el principio de la segregación como el principio de la distribución o selección independiente hacen referencia a la separación de alelos durante la anafase I de la meiosis. El principio de la segregación afirma que estos alelos se separan, y el principio de la distribución o selección independiente afirma que se separan independientemente de los alelos localizados en otros locus.
7. d

PROBLEMAS RESUELTOS

Problema 1

En los conejos, el pelo corto (S) es dominante sobre el pelo largo (s). Se llevan a cabo los siguientes cruzamientos que producen las progenies que se muestran a continuación. Enumere todos los posibles genotipos de los progenitores en cada cruzamiento.

Progenitores	Progenie
a. corto \times corto	4 cortos y 2 largos
b. corto \times corto	8 cortos
c. corto \times largo	12 cortos
d. corto \times largo	3 cortos y 1 largo
e. largo \times largo	2 largos

Estrategia de solución

¿Qué información se requiere en su respuesta al problema?

Todos los genotipos posibles de los progenitores en cada cruzamiento.

¿Qué información se proporciona para resolver el problema?

- El pelo corto es dominante sobre el pelo largo.
- Los fenotipos de los progenitores de cada cruzamiento.
- Los fenotipos y la progenie de cada cruzamiento

Para obtener ayuda con este problema, repase:

Interrelación de conceptos: Proporciones en cruzamientos simples, en la Sección 3.2.

Pasos de la solución

Nota: el problema pregunta por todos los genotipos posibles de los padres.

En este problema, es útil reunir, primero, tanta información acerca de los genotipos de los progenitores como sea posible sobre la base de su fenotipo. Después, se pueden observar los tipos de progenie que producen para obtener la información que nos falta.

a. corto \times corto 4 cortos y 2 largos

Nota: cuando ambos progenitores son heterocigóticos ($Ss \times Ss$), esperamos observar una proporción 3:1 en la progenie, pero solo por azar la progenie mostró una proporción 4:2.

Como el pelo corto es dominante sobre el pelo largo, un conejo de pelo corto podría ser SS o Ss . Los dos descendientes de pelo largo deben ser homocigóticos (ss), porque el pelo largo es recesivo y solo aparecerá en el fenotipo cuando ambos alelos presentes sean para pelo largo. Dado que cada progenitor aporta uno de los dos alelos hallados en la progenie, cada progenitor debe tener el alelo s y, por consiguiente, debe ser Ss .

b. corto \times corto 8 cortos

Los progenitores de pelo corto podrían ser SS o Ss . Los ocho descendientes son de pelo corto ($S_$); por lo tanto, es probable que por lo menos uno de los progenitores sea homocigó-

tico (SS). Si ambos progenitores fueran heterocigóticos, esperaríamos que $1/4$ de la progenie fuera de pelo largo (ss), pero no observamos ningún descendiente de pelo largo. El otro progenitor podría ser homocigótico (SS) o heterocigótico (Ss); en tanto que un progenitor sea homocigótico, toda la descendencia será de pelo corto. Desde el punto de vista teórico, es posible, aunque improbable, que ambos progenitores sean heterocigóticos ($Ss \times Ss$). Si ambos fueran heterocigóticos, esperaríamos que dos de los ocho descendientes fueran de pelo largo. Si bien no se observa progenie de pelo largo, es posible que solo por azar no haya nacido ningún conejo de pelo largo en la progenie de 8 miembros de este cruzamiento.

c. corto \times largo 12 cortos

El progenitor de pelo corto podría ser SS o Ss . El progenitor de pelo largo debe ser ss . Si el progenitor de pelo corto fuera heterocigótico (Ss), se esperaría que la mitad de la descendencia fuera de pelo largo, pero no observamos progenie de pelo largo. Por lo tanto, lo más probable es que este progenitor sea homocigótico (SS). En teoría es posible, pero improbable, que el progenitor sea heterocigótico y que solo por azar no se haya producido progenie de pelo largo.

d. corto \times largo 3 cortos y 1 largo

Sobre la base de su fenotipo, el progenitor de pelo corto podría ser homocigótico (SS) o heterocigótico (Ss), pero la presencia de un descendiente de pelo largo nos dice que el progenitor de pelo corto debe ser heterocigótico (Ss). El progenitor de pelo largo debe ser homocigótico (ss).

e. largo \times largo 2 largos

Como el pelo largo es recesivo, ambos progenitores deben ser homocigóticos para un alelo de pelo largo (ss).

Problema 2

En los gatos, el color negro del manto es dominante sobre el gris. Una gata negra cuya madre es gris se aparea con un macho gris. Si esta hembra tiene una camada de seis gatitos, ¿cuál es la probabilidad de que tres sean negros y tres sean grises?

Estrategia de solución

¿Qué información se requiere en su respuesta al problema?

La probabilidad de que en una camada de seis gatitos tres sean negros y tres sean grises.

¿Qué información se proporciona para resolver el problema?

- Negro es dominante sobre gris.
- La madre de la camada es negra y su madre es gris.
- El padre de la camada es gris.

Para obtener ayuda con este problema, repase:

La expansión binomial y la probabilidad, en la Sección 3.2.

Pasos de la solución

Pista: podemos determinar el genotipo de los padres de la hembra a partir de su fenotipo y el fenotipo de su madre.

Como negro (G) es dominante sobre gris (g), un gato negro puede ser homocigótico (GG) o heterocigótico (Gg). En este problema, la hembra negra debe ser heterocigótica (Gg), porque su madre es gris (gg), y ella debe heredar uno de los alelos de su madre. El macho gris es homocigótico (gg), porque gris es recesivo.

Por consiguiente, el cruzamiento es:

$$\begin{array}{ccc} Gg & \times & gg \\ \text{Hembra negra} & & \text{Macho gris} \\ & \downarrow & \\ \frac{1}{2} Gg \text{ negro} & & \\ \frac{1}{2} gg \text{ gris} & & \end{array}$$

Podemos usar la expansión binomial para determinar la probabilidad de obtener tres gatitos negros y tres grises en una camada de seis. Llamemos p a la probabilidad de que un gatito sea negro y q a la probabilidad de que un gatito sea gris. El binomio es $(p + q)^6$, cuya expansión es la siguiente:

$$(p + q)^6 = p^6 + 6p^5q + 15p^4q^2 + 20p^3q^3 + 15p^2q^4 + 6p^1q^5 + q^6$$

El término $20p^3q^3$ indica la probabilidad de obtener tres gatitos negros y tres grises en una camada de seis. Las probabilidades de p y q son, en ambos casos, de $1/2$, de manera que la probabilidad global es $20(1/2)^3(1/2)^3 = 20/64 = 5/16$.

Recuerde: se puede utilizar la expansión binomial para determinar la probabilidad de diferentes combinaciones de rasgos en la progenie de un cruzamiento.

Pista: véase la explicación sobre la manera de expandir el binomio en las pp. 56-57.

Problema 3

En el maíz, los granos púrpuras son dominantes sobre los granos amarillos, y los granos henchidos son dominantes sobre los encogidos. Se cruza una planta de maíz de granos púrpuras y henchidos con una de granos amarillos y encogidos, y se obtiene la siguiente progenie:

púrpuras, henchidos	112
púrpuras, encogidos	103
amarillos, henchidos	91
amarillos, encogidos	94

¿Cuáles son los genotipos más probables de los progenitores y de la progenie? Investigue su hipótesis genética mediante una prueba de Ji-cuadrado.

Estrategia de solución

¿Qué información se requiere en su respuesta al problema?

Los genotipos de los progenitores y de la progenie. Una prueba de Ji-cuadrado para comparar los resultados observados y esperados.

¿Qué información se proporciona para resolver el problema?

- Los granos púrpuras son dominantes sobre los granos amarillos, y los granos henchidos son dominantes sobre los granos encogidos.

- Los fenotipos de los progenitores.

- Los fenotipos y los números de la diferente progenie del cruzamiento.

Para obtener ayuda con este problema, repase:

Secciones 3.3 y 3.4.

PREGUNTAS DE COMPRENSIÓN

Sección 3.1

1. ¿Por qué fue tan exitoso el enfoque de Mendel para el estudio de la herencia?
2. ¿Cuál es la diferencia entre genotipo y fenotipo?

Sección 3.2

3. ¿Cuál es el principio de la segregación? ¿Por qué es importante?
4. ¿En qué difieren los principios de Mendel de los del concepto de herencia combinada analizado en el **capítulo 1**?
5. ¿Qué es el concepto de dominancia?
6. ¿Qué son la regla de la adición y de la multiplicación, y cuándo deben aplicarse?
7. Indique las proporciones fenotípicas que pueden aparecer en la progenie de cruzamientos simples y los genotipos

de los progenitores que pueden dar origen a cada proporción.

8. ¿Qué es la teoría cromosómica de la herencia? ¿Por qué fue importante?

Sección 3.3

9. ¿Qué es el principio de la distribución o selección independiente? ¿Cómo se relaciona con el principio de la segregación?
10. ¿En qué fases de la mitosis y la meiosis tienen lugar la segregación y la distribución o selección independiente?

Sección 3.4

11. ¿Cómo se utiliza la prueba de bondad del ajuste de Ji-cuadrado para analizar cruzamientos genéticos? ¿Qué indica la probabilidad asociada con un valor de Ji-cuadrado acerca de los resultados de un cruzamiento?

PREGUNTAS Y PROBLEMAS DE APLICACIÓN

Introducción

12. En la introducción del capítulo, se analizó la herencia del cabello pelirrojo. En el pasado, a veces se consideró que el cabello pelirrojo era un rasgo recesivo en los seres humanos y, otras veces, se consideró que era un rasgo dominante. ¿Qué características de herencia se esperaría que presentara el cabello pelirrojo como rasgo recesivo? ¿Qué características se esperaría que presentara si fuera un rasgo dominante?

Sección 3.1

- *13. ¿Qué características de un organismo lo tomarían adecuado para estudios de los principios de la herencia? ¿Puede nombrar varios organismos que tengan estas características?

Sección 3.2

14. En los pepinos, el color naranja del fruto (R) es dominante sobre el color crema (r). Se cruza una planta de pepinos homocigótica para el color naranja con una planta homocigótica para el color crema. Se entrecruza la F_1 para producir la F_2 .
 - a. Mencione los genotipos y fenotipos de los progenitores, la F_1 y la F_2 .
 - b. Mencione los genotipos y fenotipos de la descendencia de un cruzamiento retrógrado entre la F_1 y un progenitor de frutos naranja.
 - c. Mencione los genotipos y fenotipos de un cruzamiento retrógrado entre la F_1 y el progenitor de frutos crema.
15. La **figura 1-1** (p. 2) muestra tres niñas, una de las cuales presenta albinismo. ¿Podrían ser hermanas las tres niñas mostradas en la fotografía? ¿Por qué o por qué no?

16. W. McKay cruzó una planta de melón que producía semillas de color habano con una planta que producía semillas rojas y obtuvo los siguientes resultados (J. W. McKay. 1936, *Journal of Heredity* 27:110-112).

Cruzamiento	F_1	F_2
color habano ♂ × rojo ♂	13 semillas color habano	93 semillas color habano, 24 rojas

- a. Explique la herencia de las semillas de color habano y rojas en esta planta.
- b. Asígnele símbolos a los alelos de este cruzamiento e indique los genotipos de todas las plantas individuales.

- *17. El manto de color blanco (w) de los cobayos es recesivo respecto del negro (W). En 1909, W. E. Castle y J. C. Phillips trasplantaron un ovario de una cobaya hembra negra a una hembra blanca, a la que se le habían reseca los ovarios. Después, aparearon esta hembra blanca con un macho blanco. Toda la descendencia del apareamiento fue de color negro (W. E. Castle y J. C. Phillips. 1909. *Science* 30:312-313).



(Wegner/ARCO/Nature Picture Library; Nigel Cattlin/Alamy).

- a. Explique los resultados de este cruzamiento.
- b. Indique el genotipo de la descendencia de este cruzamiento.

- c. ¿Qué indica este experimento, si es que indica algo, acerca de la validez de las teorías de pangénesis y del plasma germinal analizadas en el **capítulo 1**?

***18.** En los gatos, la sangre de tipo A es la consecuencia de un alelo (I^A) que es dominante respecto de un alelo (i^B) que produce sangre de tipo B. No existe sangre de tipo O. A continuación, se muestran los tipos de sangre de gastos macho y hembra que se aparearon, y los tipos de sangre de sus gatitos. Indique los genotipos más probables de los progenitores de cada camada.

	Progenitor macho	Progenitora hembra	Gatitos
a.	A	B	4 con tipo A, 3 con tipo B
b.	B	B	6 con tipo B
c.	B		8 con tipo A
d.	A	A	7 con tipo A, 2 con tipo B
e.	A	A	10 con tipo A
f.	A	B	4 con tipo A, 1 con tipo B

19. La **figura 3-7** muestra los resultados de un cruzamiento entre una planta de guisantes alta y una planta de guisantes baja.

- a. ¿Qué fenotipos y proporciones se producirán si se realiza un cruzamiento retrógrado entre una planta alta de la progenie F_1 y el progenitor bajo?
- b. ¿Qué fenotipos y proporciones se producirán si se realiza un cruzamiento retrógrado entre una planta alta de la progenie F_1 y el progenitor alto?

20. Juan tiene un gato blanco llamado Pedro. Cuando Juan cruzó a su gato con un gato negro, obtuvo $1/2$ de gatitos blancos y $1/2$ de gatitos negros. Cuando los gatitos negros fueron entrecruzados, todos los gatitos que nacieron fueron negros. Sobre la base de estos resultados, ¿concluiría usted en que el color negro o blanco del manto en los gatos es un rasgo recesivo? Explique su razonamiento.

***21.** En las ovejas, el vellón brillante es el resultado de un alelo (L) que es dominante sobre el alelo (l) del vellón normal. Una oveja (adulto hembra) con vellón brillante se aparea con un carnero (adulto macho) con vellón normal. Después, la oveja da a luz a un solo cordero con vellón normal. ¿Es posible determinar el genotipo de los dos progenitores a partir de esta única descendencia? De ser así, ¿cuál es su genotipo? De lo contrario, ¿por qué no es posible?



Jeffrey van der/Featurepics.]

***22.** La alcaptonuria es un trastorno metabólico en el que las personas afectadas producen orina de color negro. La alcaptonuria es el resultado de un alelo (a) que es recesivo respecto del alelo para el metabolismo normal (A). María tiene un metabolismo normal, pero su hermano presenta alcaptonuria. El padre de María tiene alcaptonuria, mientras que su madre presenta un metabolismo normal.

- a. Indique los genotipos de María, su madre, su padre y su hermano.

- b. Si los padres de María tienen otro hijo, ¿cuál es la probabilidad de que este niño presente alcaptonuria?
- c. Si María se casa con un hombre que presenta alcaptonuria, ¿cuál es la probabilidad de que su primer hijo tenga alcaptonuria?

23. Suponga que usted cría jerbos mongoles. Usted advierte que algunos de sus jerbos tienen manchas blancas, mientras que otros tienen manto liso. ¿Qué tipo de cruzamientos podría usted realizar para determinar si las manchas blancas se deben a un alelo recesivo o dominante?

24. La ausencia de pelo en los perros *Rat terrier* americanos es un rasgo recesivo respecto de la presencia de pelo. Suponga que usted tiene un *Rat terrier* con pelo, ¿cómo puede determinar si el perro es homocigótico o heterocigótico para el rasgo pelo?

***25.** ¿Cuál es la probabilidad de arrojar un dado de seis caras y obtener los siguientes números?

- a. 2
- b. 1 o 2
- c. Un número par
- d. Cualquier número menos el 6

***26.** ¿Cuál es la probabilidad de arrojar dos dados de seis caras y obtener los siguientes números?

- a. 2 y 3
- b. 6 y 6
- c. Por lo menos un 6
- d. Dos números iguales (2 unos o 2 dos o 2 tres, etc.)
- e. Un número par en ambos dados
- f. Un número par por lo menos en un dado

***27.** En una familia de siete hijos, ¿cuál es la probabilidad de obtener el siguiente número de varones y mujeres?

- a. Todos varones
- b. Todos hijos del mismo sexo
- c. Seis niñas y un varón
- d. Cuatro varones y tres niñas
- e. Cuatro niñas y tres varones

28. La fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad que se debe a un gen recesivo. Dos progenitores normales tienen un hijo con PKU.

- a. ¿Cuál es la probabilidad de que un espermatozoide del padre contenga el alelo de PKU?
- b. ¿Cuál es la probabilidad de que un óvulo de la madre contenga el alelo de PKU?
- c. ¿Cuál es la probabilidad de que el próximo hijo presente PKU?
- d. ¿Cuál es la probabilidad de que el próximo hijo sea heterocigótico para el gen de PKU?

***29.** En las cucarachas alemanas, las alas curvas (cv) son recesivas respecto de las alas normales (cv^+). Una cucaracha homocigótica de alas normales se cruza con una cucaracha homocigótica de alas curvas. La F_1 se entrecruza para producir la F_2 . Asuma que el par de cromosomas que contienen el locus para la forma de las alas es metacéntrico. Dibuje

este par de cromosomas como aparecerían en los progenitores, la F_1 y cada clase de la progenie F_2 en la metafase I de la meiosis. Asuma que no se produce entrecruzamiento. En cada etapa, señale en los cromosomas la localización de los alelos para la forma de las alas (cv y cv^+).

- *30. En los cobayos, el alelo para el pelaje negro (B) es dominante sobre el alelo para el pelaje marrón (b). Se cruza un cobayo negro con un cobayo marrón, y producen cinco cobayos F_1 negros y seis cobayos F_1 marrones.
- ¿Cuántas copias del alelo negro (B) habrá en cada célula de un cobayo F_1 negro en las siguientes etapas: G_1 , G_2 , metafase de la mitosis, metafase I de la meiosis, metafase II de la meiosis y después de la segunda citocinesis? Asuma que no se produce entrecruzamiento.
 - ¿Cuántas copias del alelo marrón (b) habrá en cada célula de un cobayo F_1 marrón en las mismas etapas que las enumeradas en la parte a? Asuma que no se produce entrecruzamiento.

Sección 3.3

31. En la sandía, el fruto amargo (B) es dominante sobre el fruto dulce (b), y los puntos amarillos (S) son dominantes sobre la ausencia de puntos (s). Se cruza una planta homocigótica que tiene fruto amargo y puntos amarillos con una planta homocigótica que tiene fruto dulce y ausencia de puntos. Se entrecruza la F_1 para producir la F_2 .
- ¿Cuáles son las proporciones fenotípicas en la F_2 ?
 - Si se realiza un cruzamiento retrógrado entre una planta F_1 con la planta progenitora amarga y de puntos amarillos, ¿qué fenotipos y proporciones se esperan en la descendencia?
 - Si se realiza un cruzamiento retrógrado entre una planta F_1 con la planta progenitora dulce y sin puntos, ¿qué fenotipos y proporciones se esperan en la descendencia?
32. La **figura 3-10** muestra los resultados de un cruzamiento dihíbrido que involucra la forma y el color de las semillas.
- ¿Qué proporción de progenie F_2 con semillas lisas y amarillas de este cruzamiento es homocigótica en ambos locos?
 - ¿Qué proporción de la progenie F_2 con semillas lisas y amarillas de este cruzamiento es homocigótica por lo menos en un locus?
- *33. En los gatos, las orejas rizadas son el resultado de un alelo (Cu) que es dominante sobre el alelo (cu) para las orejas normales. El color negro es el resultado de un alelo que se segrega de manera independiente (G) que es dominante sobre un alelo para el gris (g). Un gato gris homocigótico para orejas rizadas se aparea con un gato negro homocigótico con orejas normales. Todos los gatos de F_1 son negros y tienen orejas rizadas.



(Biosphoto/J. -L Klein & M. -L Hubert/Peter Arnold).

- Si se aparean dos de los gatos de F_1 , ¿qué fenotipos y proporciones se esperan en la F_2 ?
 - Un gato F_1 se aparea con un gato callejero que es gris y tiene orejas normales. ¿Qué fenotipos y proporciones de progenie se esperan de este cruzamiento?
- *34. Se cruzan los siguientes dos genotipos: $Aa Bb Cc Dd Ee \times Aa bb Cc Dd Ee$. ¿Cuál será la proporción de los siguientes genotipos en la progenie de este cruzamiento?
- $Aa Bb Cc Dd Ee$
 - $Aa bb Cc dd ee$
 - $aa bb cc dd ee$
 - $AA BB CC DD EE$
35. En los ratones, el alelo para ojos color damasco (a) es recesivo respecto del alelo de ojos color marrón (a^+). En un locus de distribución o selección independiente, un alelo para el manto de color habano (t) es recesivo respecto de un alelo para el manto de color negro (t^+). Se cruza un ratón homocigótico para ojos marrones y manto de color negro con un ratón que tiene ojos color damasco y manto color habano. Se entrecruza la F_1 resultante para producir la F_2 . En una camada de ocho ratones F_2 , ¿cuál es la probabilidad de que dos tengan ojos damasco y mantos de color habano?
36. En los pepinos, el fruto opaco (D) es dominante sobre el fruto brillante (d), el fruto de color naranja (R) es dominante sobre el fruto de color crema (r) y los cotiledones amargos (B) son dominantes sobre los cotiledones no amargos (b). Las tres características están codificadas por genes localizados en pares de cromosomas diferentes. Se cruza una planta homocigótica para fruto opaco de color naranja y cotiledones amargos con una planta que tiene fruto brillante de color crema y cotiledones no amargos. Se entrecruza la F_1 para producir la F_2 .
- Indique los fenotipos y sus proporciones esperadas en la F_2 .
 - Se cruza una planta F_1 con una planta que tiene fruto brillante, de color crema y cotiledones no amargos. Indique los fenotipos y las proporciones esperadas de la progenie de este cruzamiento.
- *37. Los alelos A y a se localizan en un par de cromosomas metacéntricos. Los alelos B y b se localizan en un par de cromosomas acrocéntricos. Se realiza un cruzamiento entre individuos que tiene los siguientes genotipos: $Aa Bb \times aa bb$.
- Dibuje los cromosomas según aparecerían en cada tipo de gameto producido por los individuos de este cruzamiento.
 - Para cada tipo de progenie resultante de este cruzamiento, dibuje los cromosomas según aparecerían en una célula en G_1 , G_2 y metafase de la mitosis.

Sección 3.4

- *38. J. A. Moore investigó la herencia de los patrones de moteado en las ranas leopardo (J. A. Moore. 1943. *Journal of Heredity* 34:3-7). El fenotipo pipiens tiene el moteado

normal que le da su nombre a las ranas leopardo. En cambio, el fenotipo burnsi carece de manchas en el dorso. Moore llevó a cabo los siguientes cruzamientos y produjo la progenie indicada

Fenotipos parentales	Fenotipos de la progenie
burnsi × burnsi	39 burnsi, 6 pipiens
burnsi × pipiens	23 burnsi, 33 pipiens
burnsi × pipiens	196 burnsi, 210 pipiens

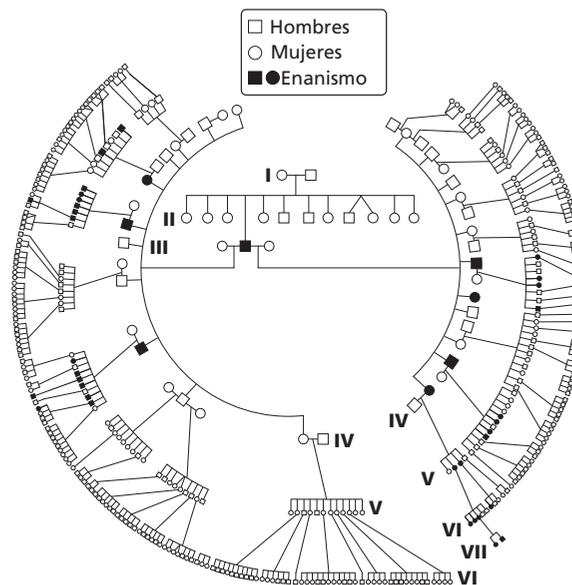
- Sobre la base de estos resultados, ¿cuál es el modo de herencia más probable del fenotipo burnsi?
- Mencione los genotipos más probables de los progenitores de cada cruzamiento (use *B* para el alelo burnsi y *B*⁺ para el alelo pipiens).
- Utilice una prueba de Ji-cuadrado para evaluar el ajuste de los números observados de la progenie respecto del número esperado sobre la base de los genotipos propuestos por usted.

***39.** En el siglo XIX, un hombre con enanismo que vivía en Utah tuvo una gran cantidad de descendientes: 22 hijos, 49 nietos y 250 bisnietos (véase la ilustración del árbol genealógico familiar), muchos de los cuales también fueron enanos (F. F. Stephens, 1943. *Journal of Heredity* 34:229_235). El tipo de enanismo hallado en esta familia se denomina condrodisplasia metafisaria de tipo Schmidt, aunque originalmente se pensó que era enanismo acondroplásico. Entre los familiares, el enanismo solo aparecía en los miembros que tenían un progenitor con enanismo. Cuando un progenitor era enano, se producía la siguiente proporción en los números de hijos.



Familia en la que un progenitor tenía enanismo	Niños con talla normal	Niños con enanismo
A	15	7
B	4	6
C	1	6
D	6	2
E	2	2
F	8	4
G	4	4
H	2	1
I	0	1
J	3	1
K	2	3
L	2	1
M	2	0
N	1	0
O	0	2
Total	52	40

- Asumiendo que la condrodisplasia metafisaria de tipo Schmidt es infrecuente, ¿este tipo de enanismo se hereda como un rasgo dominante o recesivo? Explique su razonamiento.



(Adaptado de *The Journal of Heredity* 34:232).

- Sobre la base de su respuesta de la parte a, ¿cuál es la proporción esperada de hijos enanos y normales en las familias presentadas en el cuadro? Utilice la prueba de Ji-cuadrado para determinar si el número total de hijos de estas familias (52 normales, 40 enanos) es significativamente distinto del número esperado.
- Utilice las pruebas de Ji-cuadrado para determinar si el número de hijos de la familia C (1 normal, 6 enanos) y el número de la familia D (6 normales y 2 enanos) son significativamente distintos de los números esperados sobre la base del tipo de herencia propuesta por usted. ¿Cómo explicaría estas desviaciones respecto de la proporción global esperada?

***40.** El color rosado de los ojos y el albinismo son dos rasgos hallados en el ratón ciervo *Peromyscus maniculatus*. En los ratones con ojos rosados, el ojo carece de color e impresiona rosado por los vasos sanguíneos de su interior. Los ratones albinos carecen por completo de color en el pelaje y los ojos. F. H. Clark cruzó ratones de ojos rosados con ratones albinos; la F₁ resultante tenía ojos y pelaje de coloración normal. Después, cruzó a estos ratones F₁ con ratones que tenían ojos rosados y eran albinos, y obtuvo los siguientes ratones. Es muy difícil distinguir a los ratones albinos de los ratones albinos con ojos rosados; por lo tanto, él combinó estos dos fenotipos (F. H. Clark. 1936. *Journal of Heredity* 27:259-260).



Fenotipo	Número de la progenie
pelaje silvestre, color de ojos silvestre	12
pelaje silvestre, ojos rosados	62
albino	78
albino, ojos rosados	
Total	152

- a. Mencione el número esperado de progenie con cada fenotipo si los genes para ojos rosados y albinismo se segregan independientemente.
- b. Utilice una prueba de Ji-cuadrado para determinar si los números observados de progenie se ajustan a los números esperados con distribución o selección independiente.
- *41. En la amapola de California, un alelo para flores amarillas (C) es dominante sobre un alelo para flores blancas (c). En un locus de distribución o selección independiente, un alelo para pétalos completos (F) es dominante sobre un alelo para pétalos con flecos (f). Se cruza una planta homocigótica para pétalos amarillos y completos con una

planta con flores blancas de pétalos con flecos. Se cruza una de las plantas F_1 resultantes con una planta de flores blancas y pétalos con flecos, y se obtiene la siguiente progenie: 54 amarillas con pétalos completos, 53 blancas con pétalos completos y 10 blancas con pétalos con flecos.

- a. Utilice una prueba de Ji-cuadrado para comparar los números observados con los esperados para el cruceamiento.
- b. ¿Qué conclusión puede extraer de los resultados de la prueba de Ji-cuadrado?
- c. Sugiera una explicación para los resultados.

PREGUNTAS DE DESAFÍO

Sección 3.2

42. El enanismo es un rasgo recesivo en el ganado Hereford. Un rancharo del oeste de Texas descubre que varios de los terneros de su manada son enanos y desea eliminar ese rasgo no deseado lo antes posible. Suponga que el rancharo lo contrata como asesor en genética para que lo aconseje acerca de cómo eliminar el rasgo del enanismo de su manada. ¿Qué cruzamientos le aconsejaría al rancharo para asegurarse de que el alelo que causa enanismo sea eliminado de la manada?
- *43. Un genetista descubre un ratón obeso en su colonia de laboratorio. Cruza a este ratón obeso con uno normal. Todos los ratones de la F_1 de este cruzamiento son de tamaño normal. Cuando entrecruza a dos ratones F_1 , ocho de los ratones F_2 son de tamaño normal y dos son obesos. Después, el genetista entrecruza dos de sus ratones obesos y observa que toda la progenie de este cruzamiento es obesa. Estos resultados hacen que el genetista concluya que la obesidad en los ratones es el resultado de un alelo recesivo.
- Un segundo genetista de una universidad diferente también descubre a un ratón obeso en su colonia de laboratorio. Realiza los mismos cruzamientos que los practicados por el primer genetista y obtiene los mismos resultados. También concluye en que la obesidad en los ratones se debe a un alelo recesivo. Un día, ambos genetistas se encuentran en una conferencia de genética, se enteran de los experimentos que realizaba cada uno y deciden intercambiar ratones. Ambos observan que cuando cruzan a dos ratones obesos de laboratorios diferentes, toda la descendencia es normal; en cambio, cuando cruzan a dos ratones obesos del mismo laboratorio, toda la descendencia es obesa. Explique sus resultados.
44. En los seres humanos, el albinismo es un rasgo recesivo (véase la introducción del [cap. 1](#)). Un genetista estudia a una serie de familias en la que ambos padres son normales y por lo menos uno de los hijos presenta albinismo. El

genetista deduce que ambos progenitores deben ser heterocigóticos en estas familias, y que el albinismo debe aparecer en $1/4$ de los hijos de estas familias. Para su sorpresa, el genetista halla que la frecuencia de albinismo entre los hijos de estas familias es considerablemente superior a $1/4$. ¿Podría pensar en una explicación para esta frecuencia de albinismo superior a la esperada en los hijos de estas familias?

45. En la salamandra *Plethodon cinereus*, se observan dos fenotipos distintos: una forma roja y una forma negra. Algunos biólogos han especulado que el fenotipo rojo se debe a un alelo autosómico que es dominante respecto de un alelo para el negro. Lamentablemente, estas salamandras no se aparean en cautiverio, de modo que la hipótesis de que el rojo es dominante sobre el negro nunca se ha investigado.

Un día, un estudiante de genética realizaba una caminata por el bosque y halló 30 salamandras hembra, algunas rojas y otras negras, poniendo huevos. El estudiante colocó a cada hembra con

sus huevos (alrededor de 20 a 30 huevos por hembra) en una bolsa de plástico y las llevó al laboratorio. Allí, el estudiante incubó con éxito los huevos hasta que las salamandras salieron del cascarón.

Luego, registró el fenotipo de las crías de

salamandra, junto con los fenotipos de sus madres. Así, el estudiante tenía el fenotipo de 30 hembras y de sus progenies, pero no tenía ninguna información sobre el fenotipo de los padres.

Explique cómo el estudiante puede determinar si el rojo es dominante sobre el negro con esta información sobre los fenotipos de las hembras y su descendencia.



(George Grall/National Geographic/Getty Images).