

# Ciencias Naturales

## Guía de autoaprendizaje

Material de apoyo para la continuidad educativa  
ante la emergencia COVID-19

**Estudiantes 1.º año de bachillerato**

**Fase 3, semana 17**



Unidad 10. El mundo de los genes		Fase 3, semana 17
Contenido	Genética humana básica	
Evaluación sugerida	Resolución de ejercicios	

### Orientación sobre el uso de la guía

Esta guía es un resumen de los contenidos y actividades que se desarrollan de forma virtual por el MINED ([www.mined.gob.sv/emergenciacovid19/](http://www.mined.gob.sv/emergenciacovid19/)), incluyendo las tareas sugeridas para la semana. Tu docente podrá revisar estas tareas en el formato que se te indique.

### A. ¿Qué debes saber?



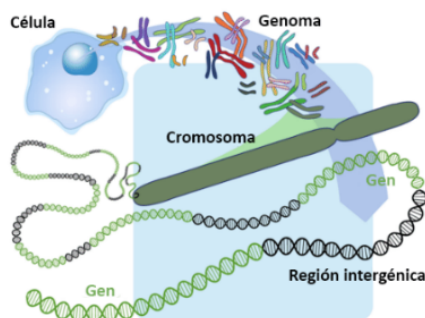
#### 1. Introducción

Todos somos únicos e irrepitibles, al menos que tengas un gemelo. La verdad es que no encontrarás a una persona que sea una copia perfecta de ti. Esto es debido a que cada una de nuestras células se ha formado a partir de "instrucciones" biológicas que determinan nuestras características, como el color de ojos, el grupo sanguíneo, entre otras. Estas instrucciones biológicas son las que conocemos como **información genética**; esta es pasada de padres a hijos, eso explica las similitudes que existen entre familiares.

#### 2. Herencia genética

La **herencia** es el proceso por el cual la información genética es transmitida de padres a hijos. ¿Y dónde se encuentra esa información? En el ácido desoxirribonucleico (ADN).

Los **genes** son fragmentos de ADN (figura 1) que contienen el mensaje genético completo para la codificación de un producto funcional. Esto quiere decir que cada gen puede ser leído y procesado a través de una maquinaria molecular para hacer que aparezca un rasgo específico en el individuo. Por supuesto, también existen **genes constitutivos**; esto quiere decir, los genes que tienen la instrucción de las piezas de maquinaria para leer a los otros genes.

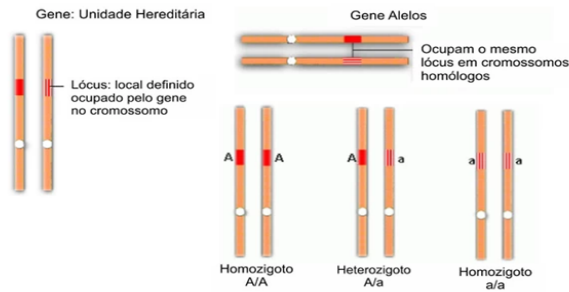


**Figura 1:** Genoma humano, cromosomas y genes. El genoma es el conjunto completo de instrucciones de un organismo; todo su ADN. Para los humanos, asciende a alrededor de 3100 millones de nucleótidos, todos en el orden correcto y repartidos entre los distintos cromosomas. Ilustración por Mariana Ruiz Villarreal para CK-12 Foundation

El conjunto de genes que posee un individuo es su **genotipo**, y lo posee porque lo recibe de sus padres; es decir, es heredable. Aun así, no todos los genes se manifiestan en el individuo. El aspecto observable de un individuo, debido a la manifestación de los genes y de la acción del medio ambiente, es el **fenotipo**. Por ejemplo, en tus genes puedes tener la información genética para tener tanto piel clara como piel morena, y ese es tu genotipo. Pero si tu piel es morena, ese es tu fenotipo.

La forma más compactada del ADN y que está presente en la división celular es el **cromosoma**. Cada gen ocupa un lugar muy concreto en el cromosoma al que llamamos **locus**. Los genes se ordenan en los cromosomas de una manera lineal.

A cada uno de estos genes que determina un rasgo en específico se les conoce como **alelos** y se representan por letras del alfabeto. Como recordarás de las leyes postuladas por Mendel, se considera que hay dos tipos de alelos: el **alelo dominante**, que es aquel que se manifiesta siempre en el fenotipo, ya sea en **homocigotos** o **heterocigotos**, y se representa siempre con una letra mayúscula; y el **alelo recesivo**, aquel que se manifiesta en el fenotipo únicamente en **homocigotos** y permanece oculto en **heterocigotos**, y se representa por la letra minúscula.



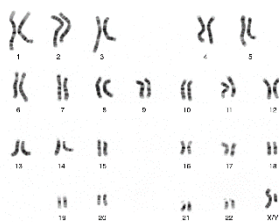
**Figura 2:** Representación de genes, alelos, homocigoto y heterocigoto. Si los dos alelos son idénticos, es decir que manifiestan el mismo carácter de la misma forma, por ejemplo, ambos alelos son para ojos café, se dice que el individuo es homocigótico para ese carácter; en ese caso, ambas letras serán mayúsculas o minúsculas. Si los dos alelos son distintos, es decir manifiestan el mismo carácter, pero de diferente forma, por ejemplo, si un alelo es de ojos azules y el otro es de ojos café, el individuo es heterocigótico para ese carácter y se representan con una letra minúscula y otra mayúscula. Ilustración de Wikimedia Commons

### 3. Cromosomas y cariotipo

Todas las células de una persona tienen dos juegos de cromosomas, uno aportado por el gameto femenino y otro por el masculino (los gametos son las células reproductoras). Debido a esto, un carácter está determinado por dos genes, uno que proviene del padre y otro que proviene de la madre.

En nuestra especie, cada célula de nuestro cuerpo tiene 23 parejas de cromosomas, es decir, tenemos 46 cromosomas en total. Los cromosomas humanos se dividen en dos tipos: los **autosomas** o **cromosomas somáticos**, que son los que no determinan el sexo; y los **heterocromosomas** o **cromosomas sexuales**, que son los que participan en la determinación del sexo.

En el ser humano, los cromosomas de los pares 1 al 22 son autosomas y el par 23 corresponde a los cromosomas sexuales X e Y.



**Figura 3:** Cariotipo correspondiente al sexo masculino. Como se puede observar en el par 23, los cromosomas correspondientes a X e Y son diferentes en tamaño y forma. Ilustración por National Human Genome Research Institute

En un **cariotipo** se refleja el número, el tipo y la estructura de los cromosomas característicos de una especie, visto desde un microscopio. El cariotipo permite comparar los cromosomas de un individuo concreto con el patrón cromosómico estándar. Así se pueden detectar **anomalías cromosómicas**.

### 4. Anomalías cromosómicas

Hay muchos tipos de anomalías cromosómicas, pero estas pueden clasificarse en dos grupos básicos.

1. **Anomalías numéricas:** como su nombre lo indica, ocurre cuando hay una modificación del número de cromosomas. Puede ocurrir que a un individuo le falta uno de los cromosomas de un par, a esto se le conoce como **monosomía**. También puede ocurrir que un individuo tenga más de dos cromosomas en un par, a esto se le conoce como **trisomía**. Por ejemplo, una afección causada por una anomalía numérica es el **síndrome de Down**. Un individuo con este síndrome tiene tres copias del cromosoma 21 en lugar de dos, por ese motivo la afección también es conocida como **trisomía 21**.
2. **Anomalías estructurales:** la estructura de un cromosoma puede ser cambiada, ya sea porque se duplica una parte del cromosoma, porque se transfiere una parte del cromosoma a otro cromosoma o porque se elimina una parte del cromosoma.

### 5. Herencia ligada al sexo

Hay caracteres que se heredan independiente de tu sexo, ya que están determinados por genes localizados en los autosomas; pero en cambio hay algunos rasgos o caracteres que se ven **ligados al sexo**, ya que vienen determinados por genes localizados en los cromosomas sexuales. Como recordarás, una mujer tiene dos cromosomas X y el hombre tiene un cromosoma X y un cromosoma Y. Como ya vimos, los cromosomas sexuales llevan genes, y debido a que el cromosoma X es mucho más grande que el cromosoma Y, se dice que estos últimos no desempeñan un papel muy importante en la herencia.

Los **genes recesivos** que se encuentran en un cromosoma X no se comportarán igual en hombres que en mujeres porque en las mujeres el

otro cromosoma X puede llevar un alelo normal con **gen dominante**. Pero en los hombres el carácter recesivo se manifestará porque carecen del alelo, ya que solo tienen un cromosoma X. Veamos un ejemplo y practiquemos cómo resolver ejercicios de genética.

Un gen **recesivo ligado al sexo** produce **daltonismo** en los **hombres**. Un hombre con **visión normal** tiene hijos con una mujer **heterocigota portadora** de daltonismo. Primero veamos cómo serán los genotipos posibles para sus hijos.

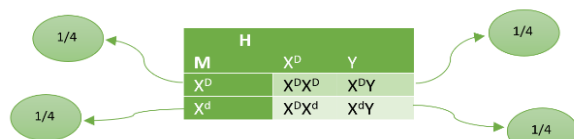
Simbolizaremos el alelo normal como  $X^D$

Simbolizaremos el alelo daltónico como  $X^d$

El padre tiene visión normal, significa que su genotipo es  $X^D Y$

La madre es portadora de la enfermedad, significa que su genotipo es  $X^D X^d$

Para determinar las probabilidades de los diferentes genotipos de los hijos de una pareja de padres, los biólogos hacen uso de un diagrama llamado **cuadro de Punnett**. Este consiste en un cuadro donde en la parte superior se encuentran los alelos del genotipo del padre y a un lado, a la izquierda, los alelos del genotipo de la madre. Por ejemplo, el cuadro de Punnett para este ejemplo es el siguiente:



En el cuadro de Punnett podemos observar los diferentes genotipos que tendrán sus hijos, y también observar qué genotipo tendrán dependiendo si es niño o niña en ese caso. Recuerda siempre que el fenotipo en heterocigotos será determinado por el alelo dominante. El cuadro de Punnett también nos permite conocer las proporciones y porcentajes, por lo que podemos concluir que esa pareja tiene las siguientes probabilidades:

$\frac{1}{4}$  (25%) de que las hijas serán normales

$\frac{1}{4}$  (25%) de que las hijas serán portadoras del gen del daltonismo, pero no presentarán la enfermedad

$\frac{1}{4}$  (25%) de que los hijos serán normales

$\frac{1}{4}$  (25%) de que los hijos presentarán la enfermedad del daltonismo

Si tienen un hijo, hay un 50% de probabilidad que tenga daltonismo. Si tienen una hija, hay 100% de

probabilidad que no tenga daltonismo, pero un 50% de probabilidad que sea portadora como la madre.

## 6. El caso de los grupos sanguíneos

Como hemos visto, la mayoría de nuestros caracteres son heredables y están determinados por los alelos. Aunque comúnmente estudiamos la herencia con dos alelos por gen, en realidad hay muchos casos donde se ven involucrados genes con tres o más alelos, por ejemplo es el caso de los grupos sanguíneos; a este tipo de herencia se le llama **herencia de alelos múltiples**.

El sistema ABO está determinado genéticamente por tres alelos distintos de un mismo gen:  $i$  (o simplemente "O"),  $I^A$  (o simplemente "A") e  $I^B$  (o simplemente "B"). En este caso, los alelos A y B son codominantes entre ellos, pero dominantes sobre el alelo O.

Cuando hacemos referencia a la **codominancia** hablamos de que ambos alelos se expresan simultáneamente en el fenotipo. Por consiguiente, el individuo heterocigoto resultante manifiesta los caracteres de ambos alelos sin combinarse. De ahí que un tipo sanguíneo sea AB.

Veamos un ejemplo. ¿Cómo podrán ser los hijos de un hombre del grupo B cuya madre era del grupo O, y de una mujer de grupo A cuyo padre era del grupo O? Si la madre del hombre era del grupo O podemos asumir que el hombre tiene un alelo recesivo del grupo O, por lo que su genotipo será **Bo**. Si el padre de la mujer era del grupo O podemos asumir de igual forma que el hombre tiene un alelo recesivo del grupo O, por lo que su genotipo será **Ao**.

Al tener los genotipos de la pareja, podemos hacer el cuadro de Punnett:

	H	
M	B	o
A	AB (1/4)	Ao (1/4)
o	Bo (1/4)	oo (1/4)

Las probabilidades y los porcentajes de los genotipos y los fenotipos de su descendencia será un  $\frac{1}{4}$  (25%) del grupo sanguíneo AB (genotipo AB), un  $\frac{1}{4}$  (25%) del grupo sanguíneo A (genotipo Ao), un  $\frac{1}{4}$  (25%) del grupo sanguíneo B (genotipo Bo) y un  $\frac{1}{4}$  (25%) del grupo sanguíneo O (genotipo oo).

## B. Ponte a prueba



- En una persona, el alelo para ojos negros (A) es dominante sobre el alelo para ojos azules (a). ¿Cuál de los siguientes pares de términos está relacionado correctamente?
  - Genotipo: aa- Fenotipo: ojos negros
  - Fenotipo: AA- Genotipo: ojos negros
  - Fenotipo Aa- Genotipo: ojos azules
  - Genotipo Aa- Fenotipo: ojos negros
- ¿Cuál de las siguientes opciones es verdadera cuando hablamos de grupos sanguíneos?
  - Los alelos A y B son codominantes porque ambos alelos se expresan simultáneamente
  - El alelo o es dominante sobre los alelos A y B
  - Los alelos A y B son codominantes porque el alelo B domina sobre el alelo A
  - El alelo A es dominante sobre los alelos B y o
- La distrofia muscular de Ducheanne (DMD) es un padecimiento recesivo ligado al cromosoma X que causa degeneración muscular rápida. La DMD ocurre en aproximadamente 1 de cada 3500 varones, pero raramente afecta a las mujeres. ¿Qué afirmación explica el motivo por el que el DMD afecta a los varones más a menudo que a las mujeres?
  - El cromosoma X se replica más frecuentemente en los hombres
  - El cromosoma Y madura más lentamente que el cromosoma X
  - Los hombres solo tienen una copia del cromosoma X
  - Las hormonas masculinas ayudan a que se presente la enfermedad
- Si hay un cromosoma extra al par de cromosomas de un par hablamos de:
  - Monosomía
  - Trisomía
  - Disomía

## C. Tareas de la semana



## 1. Ejercicio 1 (20%)

Un hombre del grupo sanguíneo B es llevado a juicio por la supuesta paternidad de un niño cuyo grupo sanguíneo es O. La madre es del grupo sanguíneo A. Responde las siguientes preguntas:

- De acuerdo con esos datos, ¿es posible que este hombre sea el padre del niño?
- Si lo fuera, ¿cuáles serían los genotipos de los progenitores?
- ¿Qué genotipo debería de tener el hombre para que se descartara su paternidad?

## 2. Ejercicio 2 (40%)

Una pareja solo puede tener descendientes del grupo sanguíneo B heterocigóticos o del grupo O. Indica cuál es el genotipo y fenotipo de la pareja, y la probabilidad de que su descendencia sea del grupo O y del grupo B.

## 3. Ejercicio 3 (40%)

Una pareja formada por una mujer y un hombre sanos siente preocupación a la hora de tener hijos, ya que los padres varones de ambos son hemofílicos. ¿Cuál es la probabilidad de que sus descendientes padezcan hemofilia sabiendo que la hemofilia es un carácter recesivo? Representa este emparejamiento con sus porcentajes.

## D. ¿Saber más?



- Video 1: "¿Por qué nos parecemos a nuestros papás? La genética". Disponible en: <https://bit.ly/33W8aAD>
- Video 2: "¿Qué son los genes?". Disponible en: <https://bit.ly/2RVPuLx>
- Video 3: "Herencia ligada al sexo y genealogía". Disponible en: <https://bit.ly/3cvC2HR>

## E. Respuestas de la prueba



1: d)

2 = a)

3 = c)

4 = b)



MINISTERIO  
DE EDUCACIÓN