

# **Genética Humana**

## **Guía de problemas**

**2007**

## Leyes de Mendel y Extensiones

1- Se sabe que existe una serie de 4 alelos de un determinado gen en el hombre ( $2n$ ); ¿Cuántos estarían presentes en:

- a) ¿un cromosoma?
- b) ¿un par cromosómico?
- c) ¿un individuo de la especie?
- d) sobre la misma base: ¿cuántas combinaciones diferentes de alelos se espera que ocurran en la población completa?

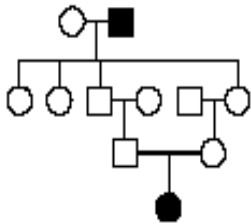
2- Si dos pares de genes **A:a** y **B:b** se transmiten independientemente y se sabe que **A** es dominante sobre **a** y **B** dominante sobre **b**, ¿cuál es la probabilidad de obtener:

- a) una gameta **AB** a partir de un individuo **AaBb**?
- b) una gameta **Ab** a partir de un individuo **AaBb**?
- c) una cigota **AABB** a partir de **aabb** X **AABB**?
- d) un fenotipo **AB** a partir de **AaBb** X **AaBb**?
- e) un fenotipo **AB** a partir de **AABB** X **aabb**?
- f) un fenotipo **aB** a partir de **AaBb** X **AaBB**?

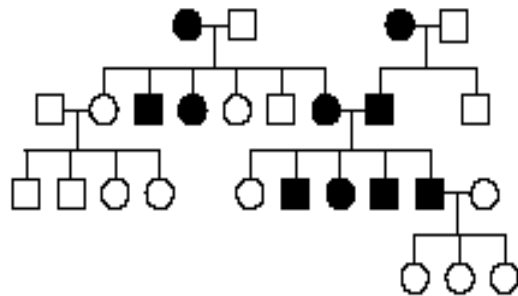
3- En los siguientes pedigrís humanos los símbolos negros representan una condición fenotípica anormal, heredada de manera mendeliana simple. En cada pedigrí:

- a) Indique si la condición anormal es dominante o recesiva.
- b) Describa los genotipos de todos los individuos que pueda.

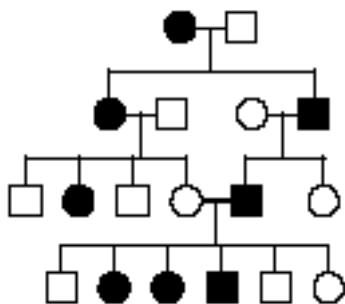
1



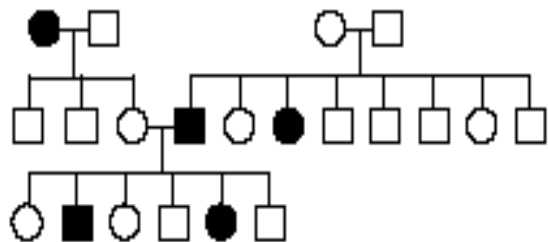
2



3



4



4- En el ratón, el gen para el albinismo presenta una serie de alelos múltiples. Cuatro de estos alelos (clasificados de acuerdo con la disminución de intensidad del color de pelo de los homocigotas) son:

**C** = color completo (tipo salvaje)

$c^{ch}$  = chinchilla

$c^d$  = dilución extrema

**c** = albino

Las relaciones de dominancia son  $C > c^{ch} > c^d > c$ .

- a) Haga un esquema de un cruzamiento entre un ratón salvaje heterocigota para dilución extrema y un ratón chinchilla heterocigota para el albinismo.
- b) Otro gen que afecta el color del pelo en el ratón tiene su locus en otro cromosoma, y presenta los alelos **B** para pelo negro (tipo salvaje) y **b** para castaño. Ampliar el esquema anterior incluyendo el dato de que los dos ratones que se cruzan son heterocigotas para ese gen.

5- La fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad hereditaria humana que impide al organismo metabolizar la fenilalanina contenida en las proteínas que ingerimos. La PKU se manifiesta en la infancia temprana y, si no es tratada, produce retraso mental. La PKU se debe a un alelo recesivo mendeliano.

Una pareja desea tener hijos, pero consulta a un consejero genético porque el hombre tiene una hermana con PKU y la mujer tiene un hermano con PKU. No se conocen otros casos en sus familias. Piden al consejero genético que determine la probabilidad de que su primer hijo padezca de PKU. ¿Cuál es esta probabilidad?

Nota:

Probabilidad = nº de veces que se espera que ocurra un hecho/ nº de oportunidades para que ocurra (o nº de ensayos)

Regla del producto: la probabilidad de que dos hechos independientes ocurran simultáneamente es el producto de sus probabilidades respectivas.

Regla de la suma: La probabilidad de que ocurra cualquiera de dos hechos mutuamente excluyentes es la suma de sus respectivas probabilidades.

6- La enfermedad de Tay-Sachs es una enfermedad humana muy poco frecuente en la que sustancias tóxicas se acumulan en las células nerviosas. El alelo recesivo responsable de la enfermedad es heredado en una forma Mendeliana simple. Una mujer sana tenía una hermana que murió de la enfermedad está preocupada por la posibilidad de que su hijo, aún por nacer, esté afectado. ¿Cómo la aconsejaría?

7- La enfermedad de la “orina de jarabe de arce” es un error congénito del metabolismo muy raro. Su nombre se debe al olor de la orina de los afectados. Si no se trata, los niños mueren poco después de su nacimiento. La enfermedad tiende a recurrir en la misma familia, pero los padres de los niños afectados son siempre normales. ¿Qué sugieren estos datos sobre la transmisión de la enfermedad? ¿Es dominante o recesiva? Explique su respuesta.

8- Tanto el padre como la madre encuentran el sabor de un compuesto llamado feniltiurea desagradablemente agrio. Sin embargo, dos de sus cuatro hijos encuentran insípido dicho compuesto. Suponiendo que la incapacidad de reconocer el sabor agrio fuera un carácter monogénico, ¿es dominante o recesivo? Explique su respuesta.

9- La galactosemia es una enfermedad humana que se hereda de forma mendeliana simple, un carácter recesivo monogénico. Una mujer cuyo padre tuvo galactosemia pretende casarse con un hombre cuyo abuelo fue galactosémico (El resto de los familiares son de fenotipo normal). Ambos están preocupados por la posibilidad de un hijo galatosémico. ¿Cuál es la probabilidad de que sea así?

10- La corea de Huntington es una enfermedad rara, mortal, que aparece normalmente a mediana edad. Se debe a un alelo dominante. Un hombre fenotípicamente normal, de poco más de veinte años, advierte que su padre ha desarrollado la enfermedad.

- a) ¿Cuál es la probabilidad de que mas tarde él mismo desarrolle la enfermedad?
- b) ¿Cuál es la probabilidad de que la desarrolle su hijo al cabo de un tiempo?

11- La acondroplasia es una forma de enanismo que se hereda como un carácter monogénico simple. Dos enanos acondroplásicos se casan y tienen un hijo enano; más tarde, tienen un segundo hijo normal.

- La acondroplasia ¿es recesiva o dominante? Explíquelo
- ¿Cuál es el genotipo de los dos padres en este matrimonio?
- ¿Cuál es la probabilidad de que su siguiente hijo sea normal? ¿y enano?

12- En el tomate, dos alelos de un gen determinan la diferencia en el carácter del color del tallo, púrpura o verde, y dos alelos de un gen distinto e independiente determinan la diferencia en el carácter de hojas “recortadas o patata”. La tabla muestra los resultados de cinco cruzamientos separados realizados con plantas de tomate.

- Averigüe cuáles son los alelos dominantes.
- ¿Cuáles son los genotipos más probables de los parentales de cada cruzamiento.

Cruce	Fenotipo parental	Número de descendientes			
		Púrpura recortada	Púrpura patata	Verde recortada	Verde patata
1	Púrpura recortada x verde recortada	321	101	310	107
2	Púrpura recortada x púrpura patata	219	207	64	71
3	Púrpura recortada x verde recortada	622	231	0	0
4	Púrpura recortada x verde patata	404	0	387	0
5	Púrpura patata x verde recortada	70	91	86	77

13- Las gallinas llamadas “rastreras” presentan patas y alas recortadas y deformes -que dan al ave una apariencia peculiar- debido a una condición genética heterocigótica. Los apareamientos entre “rastreras” produjeron 775 rastreras y 388 normales.

- ¿Es aceptable la hipótesis de una proporción 3:1?
- ¿Se aproximan mejor los datos a una proporción 2:1?
- ¿Qué fenotipo se produciría con el gen “rastrero” en estado homocigótico?

14- En una especie cultivada se realizó un cruzamiento entre plantas de flores rojas y plantas de flores blancas. La progenie  $F_1$  fue roja. En la  $F_2$  los resultados fueron los siguientes: 92 rojas, 30 cremas y 41 blancas. Explique.

15- El color de pelaje en los perros depende de la acción de por lo menos 2 genes. En un locus, un inhibidor epistático dominante (I) del pigmento que da color al pelaje salvaje evita la expresión de los alelos de color que se ubican en otro locus de segregación independiente y en consecuencia produce pelaje blanco. Cuando se da la condición recesiva ii, los alelos del locus hipostático pueden expresarse; N produce color negro y n color café. En un cruzamiento dihíbrido (doble heterocigota) para ambos loci, determine:

- Las proporciones fenotípicas esperadas en la progenie.
- La probabilidad de hallar entre la progenie de color blanco, un individuo que sea homocigoto para ambos loci.

16- Se cruzaron dos cepas de guisante de jardín con flores blancas y se obtuvo una  $F_1$  homogénea con flores moradas. El cruzamiento al azar entre individuos de la  $F_1$  produjo

96 plantas hijas, de las cuales 53 presentaron flores moradas y 43 blancas. En este ejemplo:

- ¿A qué proporción fenotípica se aproxima a la  $F_2$ ?
- ¿Qué tipo de interacción génica participa?
- ¿Cuáles serían los genotipos probables de las cepas progenitoras?

17- Si un hombre de grupo sanguíneo AB se casa con una mujer de grupo sanguíneo A, cuyo padre era O. ¿Qué grupos sanguíneos pueden esperar entre sus hijos?

18- ¿Cuáles son los genotipos de los siguientes parentales?

Fenotipo de los parentales	Fenotipo de la descendencia (proporciones)			
	A	B	AB	O
a) B x B		3/4		1/4
b) B x AB		1/2	1/2	
c) B x A		1/2	1/2	
d) B x A	1/2		1/2	
e) B x A	1/4	1/4	1/4	1/4
f) B x AB	1/4	1/2	1/4	
g) B x O		1		
h) B x O		1/2		1/2

19- En un centro de maternidad han confundido a cuatro recién nacidos. Se sabe que los tipos ABO de los cuatro niños son O, A, B y AB. Se analizan entonces los tipos ABO de las cuatro parejas y se trata ahora de determinar qué niño pertenece a cada una, a saber: a. AB x O. b. A x O. c. A x AB. d. O x O. Determine qué niño corresponde a cada pareja.

20- ¿Cómo se explica que al casarse dos personas albinas tengan cuatro hijos normales?

21- La mayoría de los pedigrís muestran que la polidactilia se hereda en forma autosómica dominante rara, pero el pedigrí de algunas familias no siempre conforman completamente los patrones esperados para este tipo de herencia. Un ejemplo es mostrado en la figura (los diamantes blancos indican el número especificado de personas no afectadas de sexo desconocido).

- ¿Qué irregularidades muestra este pedigrí?
- ¿Qué fenómeno genético describe?
- Sugiera un mecanismo de interacción génica específica que podría explicar este pedigrí, indicando los genotipos pertinentes a cada miembro de la familia (en los casos en que sea posible).

