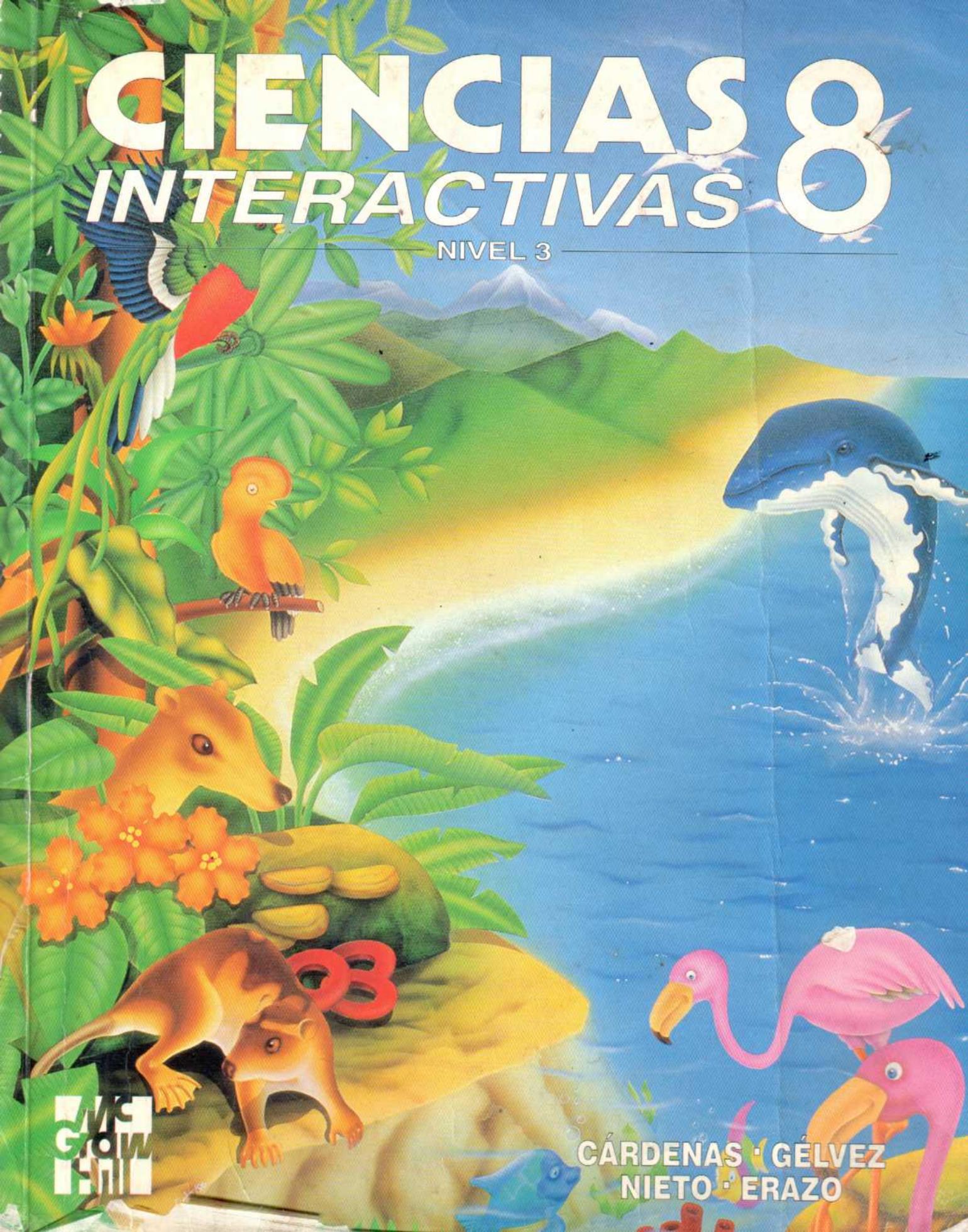


CIENCIAS 8

INTERACTIVAS 8

NIVEL 3



**Mc
Graw
Hill**

CÁRDENAS · GÉLVEZ
NIETO · ERAZO

CIENCIAS 8

INTERACTIVAS

NIVEL 3

FIDEL ANTONIO CÁRDENAS SALGADO

Máster en enseñanza de las ciencias y matemáticas Universidad Estatal de Campinas
Licenciado en química Universidad Pedagógica Nacional
Ph.D. Strathclyde University
Profesor asociado del Departamento de química Universidad Pedagógica Nacional

CARLOS ARTURO GÉLVEZ SÁNCHEZ

Normalista, Normal Asociada, Pamplona
Licenciado en química Universidad Pedagógica Nacional
Magíster en investigación y docencia Universidad Santo Tomás
Director del laboratorio de química Universidad Pedagógica Nacional

JORGE ADOLFO NIETO DÍAZ

Licenciado en biología Universidad Nacional de Colombia
Magíster en orientación y asesoría educativa Universidad Externado de Colombia
Profesor del departamento de química y biología, Universidad De la Salle
y de la Secretaría de Educación de Santafé de Bogotá, D. C.

MANUEL ANTONIO ERAZO PARGA

Profesor asociado, Universidad Pedagógica Nacional
Licenciado químico biólogo, Universidad Nacional de Colombia
Agrólogo, Universidad Jorge Tadeo Lozano
Geofísico MsC., Universidad Nacional de Colombia

Revisión técnica

LUIS CARLOS GARCÍA, asesor en el área de química

MARINO GARCÍA, asesor en el área de ecología

MANUEL PIÑEROS, evaluador

LUZ MARINA LEÓN, evaluadora

MARY MEDINA, evaluadora

McGRAW-HILL

Santafé de Bogotá • Buenos Aires • Caracas • Guatemala • Lisboa • Madrid • México
Nueva York • Panamá • San Juan • Santiago de Chile • Sao Paulo
Auckland • Hamburgo • Londres • Milán • Montreal • Nueva Delhi • París
San Francisco • San Luis • Sidney • Singapur • Tokio • Toronto

UNIDAD

3



Todo organismo vivo está constituido por células, estructuras capaces de realizar procesos básicos como circulación, respiración, reproducción, excreción, secreción y muchos otros; para llevar a cabo esos procesos la célula consta de una serie de organelos interrelacionados unos con otros, y donde cada uno responde por un proceso en particular; por ejemplo, la respiración le corresponde a las mitocondrias, la circulación a las vacuolas y la excreción y secreción al aparato de Golgi; estos eventos le permiten al ser vivo mantener su homeóstasis.

Homeóstasis es el estado ideal del organismo que busca conservar constante el medio interno para permitir a las células funcionar eficientemente.

Todos los procesos vitales de las células están controlados por el núcleo, donde se encuentran los genes organizados dentro de los cromosomas; estas estructuras portan de manera codificada toda la información genética de un individuo y son las encargadas de la manifestación de caracteres tanto externos como internos, así como la transmisión de los mismos de una generación a otra.

ORGANIZACIÓN INTERNA DE LOS SERES VIVOS

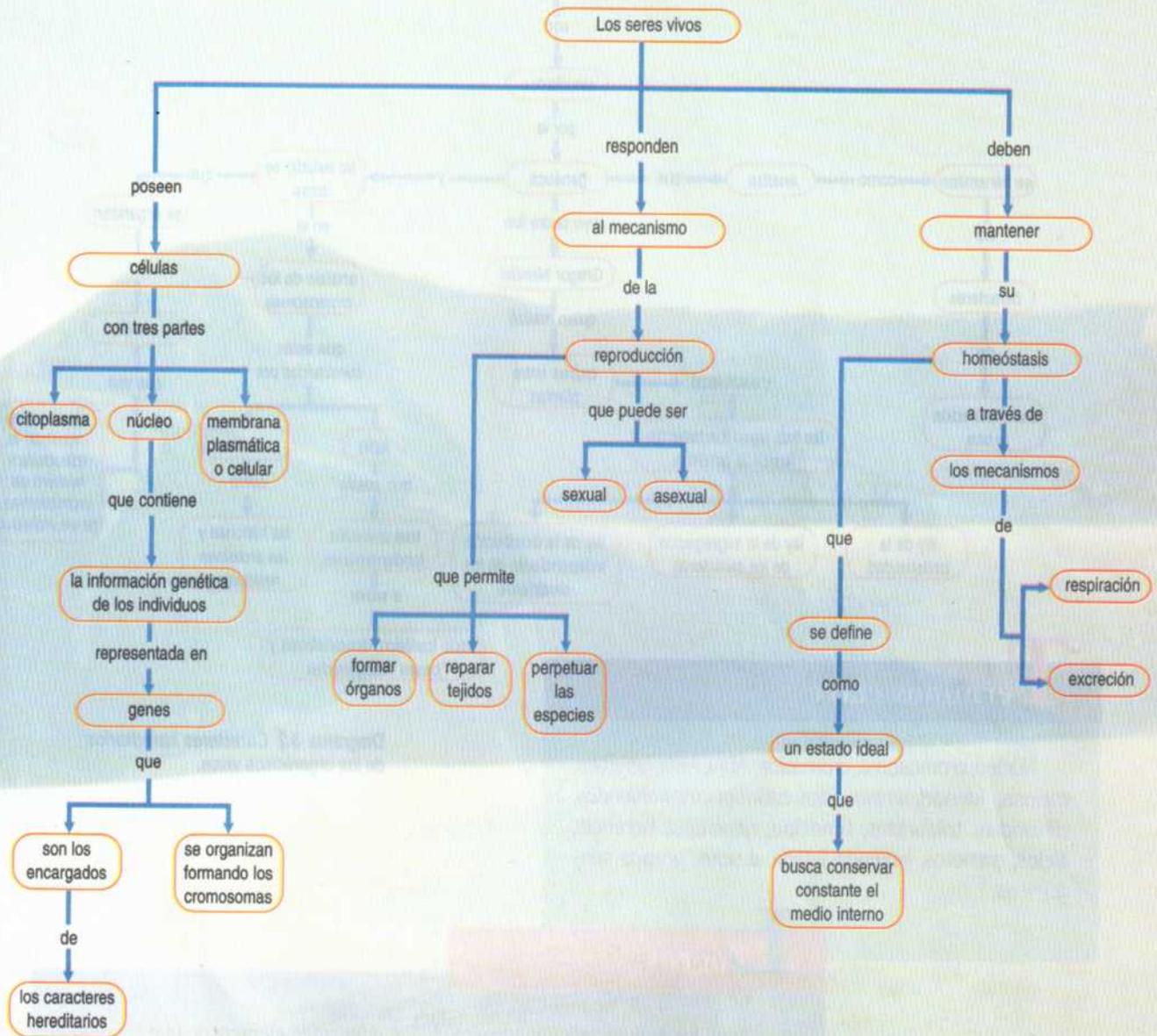


Diagrama 3.1 Organización interna de los seres vivos.

CARACTERES HEREDITARIOS DE LOS ORGANISMOS VIVOS

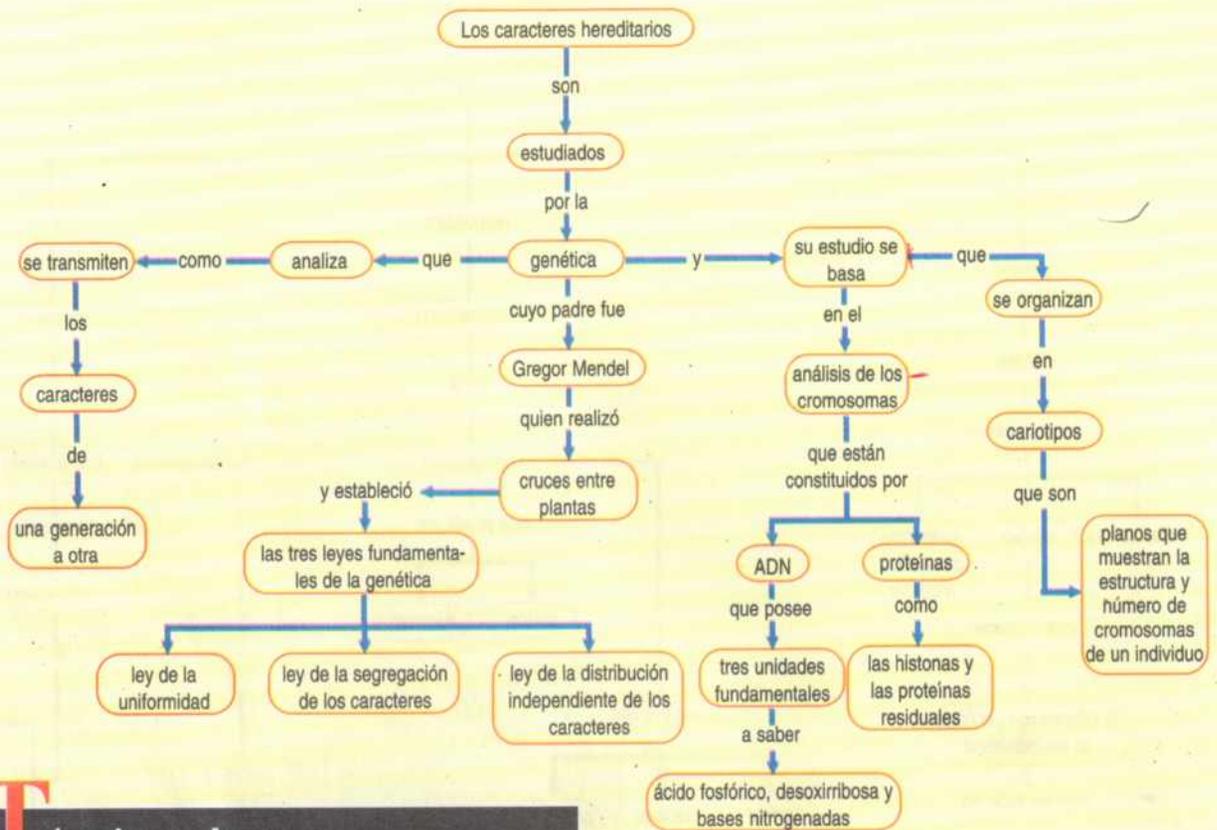


Diagrama 3.2 Caracteres hereditarios de los organismos vivos.

Términos clave

Núcleo, cromosoma, cromátida, ADN, ARN, genética, meiosis, Mendel, aminoácidos, cariotipo, monohíbridos, dihíbridos, trihíbridos, fenotipo, genotipo, herencia, alelos, gametos, herencia ligada al sexo, grupos sanguíneos.

Logros

- Analizar la constitución química de los diferentes elementos que forman el material genético.
- Conocer las leyes que rigen la herencia de los individuos.
- Resolver problemas de cruces monohíbridos, dihíbridos y trihíbridos.
- Organizar cariotipos, para comprender las características que presentan los cromosomas.
- Demostrar amor y respeto por la vida.
- Valorar la importancia de la vida a partir del estudio de la genética.

Introducción

La información genética de un individuo se halla codificada en una molécula química llamada ácido desoxirribonucleico (ADN); codificada quiere decir que se encuentra en clave y para descifrarla se tiene en cuenta la localización en secuencia de los nucleótidos. Para que un ser vivo exprese determinada característica ésta debe estar codificada en el ADN; si no es así, nunca la podrá tener; también se da el caso de algunas que no se expresan en un individuo, pero pueden quedarse guardadas hasta el momento de su aparición, que bien puede ser en los hijos, nietos o en generaciones posteriores.

Conocimientos previos

Con tres compañeros realiza el siguiente ejercicio:

1. En grupos de cuatro, elabora un diagrama conceptual con la organización general de una célula, para ubicar allí el sitio exacto donde están los cromosomas. El diagrama debe ser sustentado ante los demás grupos.
2. Este punto se debe realizar en forma individual. En la siguiente secuencia de letras:

UGCGUACGUUAGGUCUAGGUACCCCUGAAAUUUCUGAUGAAAGGGUA
GGUCGUACGUCUGGUACGUUGCGAUUUUGUACGUCUG

se encuentra un mensaje que debes descubrir; para ello ten en cuenta que cada tres letras corresponden a una sola, según la siguiente distribución.

| | | | |
|--------|--------|--------|--------|
| CUG= A | GUC= E | GUA= I | UUU= L |
| CGU= N | GGG= O | AUG= P | AAA= R |
| UGC= S | UAG= T | GAU= U | CCC= Z |

La lectura se debe realizar de izquierda a derecha.

ORGANIZACIÓN GENERAL DEL ADN

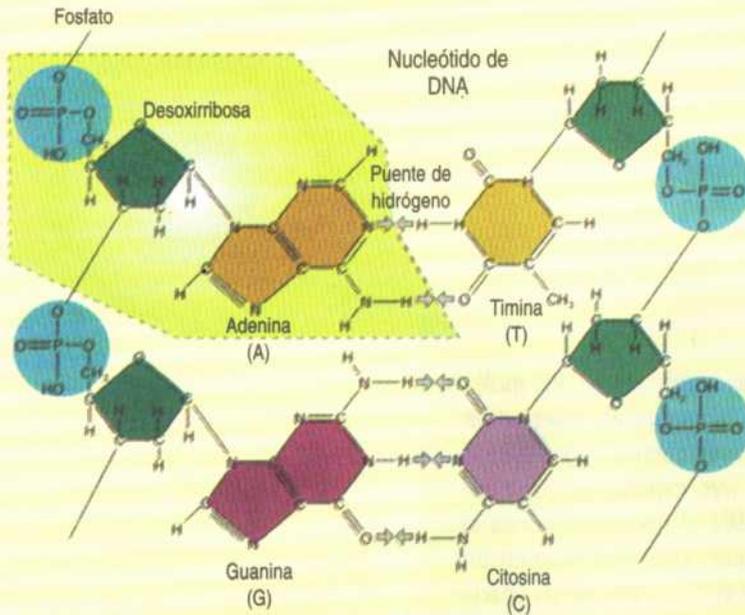


Figura 3.1 Organización química de los compuestos que constituyen la molécula de ADN; el ácido fosfórico, la desoxirribosa y las cuatro bases nitrogenadas.

Los genetistas extraen el ADN, que es el material genético, de una mancha de espermatozoos, de una muestra de sangre o de un pelo con bulbo. Esta molécula está formada por secuencias de nucleótidos.



Figura 3.2 Fotografía de la molécula de ADN vista al microscopio electrónico.

La palabra **ácido** la da el ácido fosfórico; la palabra **desoxirribo** viene de la desoxirribosa y la palabra **nucleico** se debe a que esta molécula fue identificada inicialmente en el núcleo; posteriormente se encontró en organelos como las mitocondrias.

La sigla ADN significa ácido desoxirribonucleico e indica un compuesto químico que se halla constituido por tres partes fundamentales: la primera es el ácido fosfórico; la segunda, el azúcar desoxirribosa que posee cinco carbonos y tiene la estructura molecular de la ribosa pero desoxigenada. El tercer compuesto es una base nitrogenada que puede ser de dos tipos: nitrogenada púrica (o purina) o nitrogenada pirimidica (o pirimidina); dentro de las púricas están las bases nitrogenadas adenina (A) y

guanina (G); dentro de las pirimidicas están las bases nitrogenadas timina (T), que en el ARN la reemplaza el uracilo (U), y citosina (C). La organización química de cada uno de estos compuestos se relaciona en la figura 3.1.

La molécula de ADN también ha sido fotografiada al microscopio; como se observa en la figura 3.2.

Las tres moléculas químicas básicas para la organización del ADN se acomodan de manera particular; la primera característica es que el ADN está formado por una doble cadena y en cada una de ellas se repiten estas tres unidades.

En la figura 3.3 aparecen tres unidades: fosfato se refiere a la localización del ácido fosfórico, la pentosa se refiere a la desoxirribosa y las bases nitrogenadas.

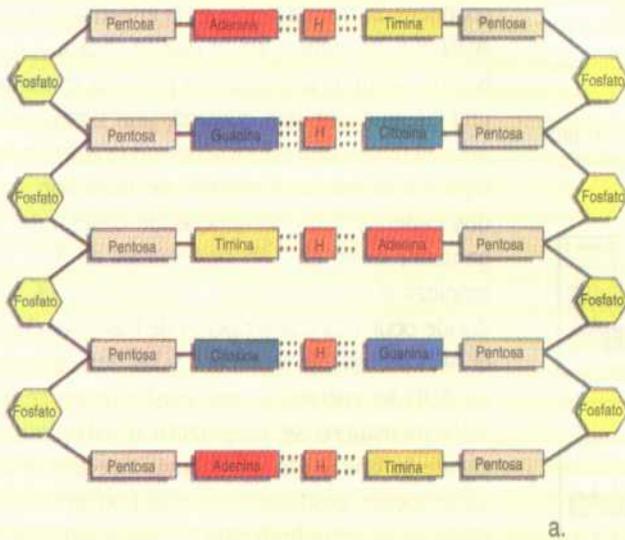
Cuando una base nitrogenada se une a una molécula de desoxirribosa y ésta a su vez se une a una de ácido fosfórico forman una triplete conocida como nucleótido; tres nucleótidos seguidos forman un codón y aproximadamente mil codones forman un gen. Los genetistas han calculado que una persona puede poseer hasta 1,000 caracteres diferentes y por cada uno de ellos hay un par de genes responsables de su manifestación, lo que quiere decir que en el núcleo de cada una de las células del cuerpo humano (excepto en las células sexuales) están guardados por lo menos 2,000 genes, mil provenientes del padre y mil provenientes de la madre.

En cada una de las cadenas se repite la misma secuencia: un grupo fosfato, un azúcar y una base nitrogenada; las dos cadenas están ligadas por las bases nitrogenadas, pero esta unión no se hace al azar sino que siempre aparece formando las parejas adenina-timina y citosina-guanina, lo que quiere decir que una base nitrogenada púrica se une siempre con una base nitrogenada pirimidica.

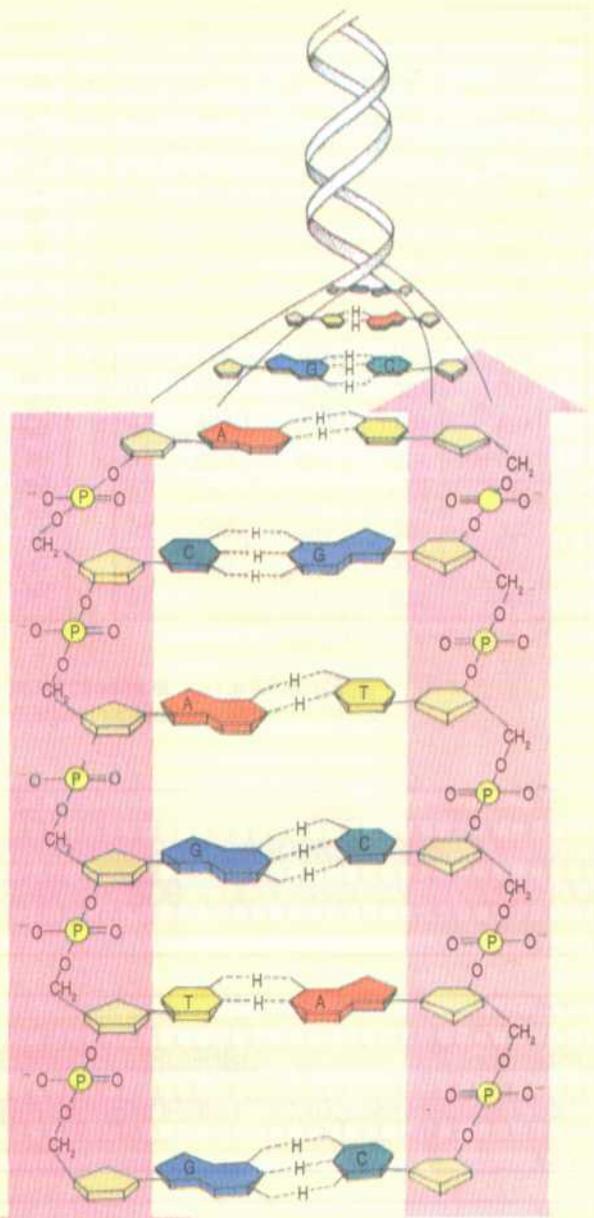
Lo que codifica el ADN es en realidad la información que permite fabricar las proteínas, proceso que se conoce como síntesis de proteínas; pero el trabajo no lo hace el ADN,

sino que él forma una molécula de ácido ribonucleico (ARN) llamado mensajero y le transfiere la información, para que él vaya al citoplasma y junto con los ribosomas y otro ARN, llamado de transferencia, las fabriquen.

En una célula existen tres tipos de ARN, el mensajero, el de transferencia y el ribosomal. Todos tienen la misma constitución química: un azúcar (la ribosa), una molécula de ácido fosfórico y una base nitrogenada (adenina, guanina, citosina o uracilo, esta última reemplaza a la timina); todas estas moléculas están organizadas en una sola cadena lo que diferencia al ARN del ADN (figura 3.5d).



a.



b.

Figura 3.3 a. Organización general de las cadenas del ADN con los puentes de hidrógeno entre las bases nitrogenadas. b. organización de las dos cadenas.

CÓDIGO GENÉTICO

El ARN mensajero lleva la información de la proteína que hay que sintetizar en forma codificada; cada tripleta de nucleótidos codifica un aminoácido en particular (que es lo mismo que decir cada tripleta de bases nitrogenadas). Las proteínas tienen 20 aminoácidos diferentes (figura 3.4a) y cada proteína presenta su propia secuencia de aminoácidos, tal como sucede con

los números telefónicos, si se cambia de posición uno de sus dígitos, éste ya no será el mismo número y no se podrá comunicar con la persona interesada. En el ejercicio de Conocimientos previos coloca una letra diferente al comienzo, por ejemplo la G, intenta leer nuevamente el mensaje para ver qué sucede.

La organización de los aminoácidos en una proteína tiene que ver con la organización de las tripletas de bases nitrogenadas, las cuales se hallan organizadas en el llamado código genético.

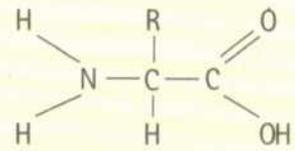
| | | Segundo nucleótido | | | | | |
|---|-----|--------------------|-----|-----|-----|-----|---|
| | | U | C | A | G | | |
| U | UUU | Fen | UCU | UAU | UGU | Cis | U |
| | UUC | | UUC | UAC | UGC | | C |
| | UUA | Leu | UCA | UAA | UGA | Ter | A |
| | UUG | | UCG | UAG | UGG | Tri | G |
| C | CUU | | CCU | CAU | CGU | | U |
| | CUC | Leu | CCC | CAC | CGC | Arg | C |
| | CUA | | CCA | CAA | CGA | | A |
| | CUG | | CCG | CAG | CGG | | G |
| A | AUU | | ACU | AAU | AGU | Ser | U |
| | AUC | Ile | ACC | AAC | AGC | | C |
| | AUA | | ACA | AAA | AGA | Arg | A |
| | AUG | Met | ACG | AAG | AGG | | G |
| G | GUU | | GCU | GAU | GGU | | U |
| | GUC | Val | GCC | GAC | GGC | Gli | C |
| | GUA | | GCA | GAA | GGA | | A |
| | GUG | | GCG | GAG | GGG | | G |

| Abrev. | Aminoácido |
|--------|-----------------|
| Ala | Alanina |
| Arg | Arginina |
| Asn | Asparagina |
| Asp | Ácido aspártico |
| Cis | Cisteína |
| Fen | Fenilalanina |
| Gli | Glicina |
| Gln | Glutamina |
| Glu | Ácido Glutámico |
| His | Histidina |
| Ile | Isoleucina |
| Leu | Leucina |
| Lis | Lisina |
| Met | Metionina |
| Pro | Prolina |
| Ser | Serina |
| Tre | Treonina |
| Tri | Triptófano |
| Tir | Tirosina |
| Val | Valina |

Ter = terminal o stop

Figura 3.4 a. Lista de aminoácidos presentes en las proteínas con su correspondiente sigla. b. Código genético.

Un aminoácido es una molécula química formada por un grupo funcional amino (-NH₂) y un grupo funcional carboxilo, más comúnmente llamado ácido (-COOH); su fórmula general es:



R, significa radical y cambia de un aminoácido a otro.

El primer paso de la síntesis de proteínas es, entonces, la transcripción de la información del ADN al ARN mensajero, la que se realiza cambiando siempre una guanina por una citosina, una citosina por una guanina, una timina por una adenina y una adenina por un uracilo; en la figura 3.5a hay una porción de ADN con sus dos cadenas y las secuencias de bases nitrogenadas; luego en 3.5b se separan; en 3.5c se empieza a formar el ARN mensajero y es ahí donde ocurre la transcripción de bases; en 3.5d el ARN mensajero se separó y las dos cadenas de ADN se vuelven a unir; posteriormente, el ARN mensajero se desplazará al citoplasma donde se unirá a los ribosomas que leerán la información desde la izquierda (extremo 5'), hasta la derecha (extremo 3') para saber qué aminoácido deben ir pegando; por ejemplo, si en esa molécula de ARN la primera tripleta es AUG, al mirar en el cuadro del código genético (figura 3.4b) se observa que corresponde al aminoácido metionina; la segunda tripleta es UUC y corresponde al aminoácido fenilalanina.

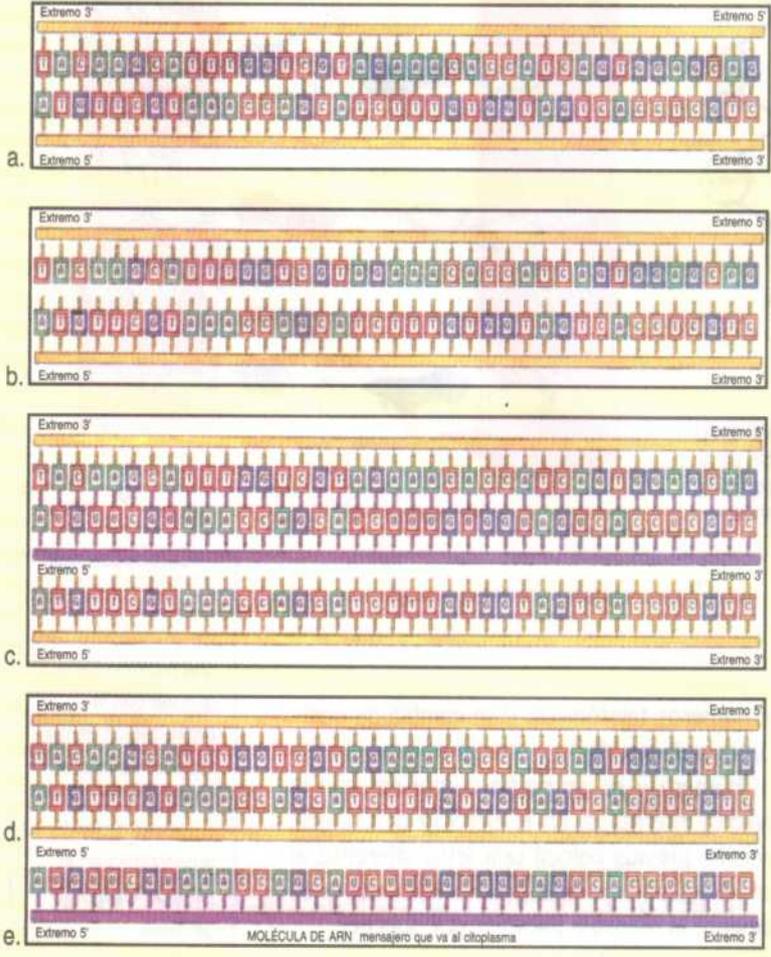


Figura 3.5 Proceso de formación del ARN mensajero. a. Porción de ADN con sus dos cadenas. b. Separación de cadenas. c. Transcripción de bases y formación del ARN mensajero. d. Unión de las dos cadenas de ADN y separación del ARN mensajero. e. Organización general de una molécula de ARN.

¿Puedes construir secuencias de aminoácidos?

De acuerdo con la molécula de ARN mensajero de la figura 3.5d y sabiendo que las dos primeras tripletas de la izquierda corresponden a los aminoácidos metionina y fenilalanina, continúa con el ejercicio y establece los demás aminoácidos que constituyen esta proteína, consultando previamente las tripletas en el cuadro del código genético. Escríbelo uno detrás de otro, separados por un guión.

- Elabora una secuencia de 60 bases nitrogenadas, las que quieras; con esta operación estarás fabricando tu propia molécula de ARN mensajero; consulta el código genético y de izquierda a derecha, lee las tripletas y organiza la secuencia de aminoácidos para construir una proteína hipotética. No utilices las que estén registradas como stop.



Concluye y aplica

- ¿Cuál es la utilidad del código genético en el proceso de síntesis de proteínas?

ESTRUCTURA DE LOS CROMOSOMAS

Cuando el ADN se une con una proteína llamada **histona**, con proteínas residuales, porciones de ácido ribonucleico, lípidos, sales de calcio y de magnesio y la enzima ADN-polimerasa, forma la sustancia llamada **cromatina**.

La fracción proteica constituye el centro del cromosoma, a lo largo del cual se adhieren en sitios fijos las moléculas de ácidos nucleicos mediante lazos salinos de calcio y de magnesio; la cromatina se colorea con un compuesto químico llamado **hematoxilina**. En el momento de la división celular se condensa y luego se fragmenta para formar estructuras conocidas como **cromosomas**.

Un cromosoma tiene una organización general (figura 3.6) donde pueden distinguirse dos partes, una derecha y una izquierda, que reciben el nombre de **cromátidas**, cuya característica es que tanto la una como la otra tienen la misma información genética, y por ello se dice que son cromátidas hermanas que se hallan unidas en un punto que es el **centrómero** o **cinetócoro**; a su vez, cada cromátida tiene dos brazos, uno superior y uno inferior.

Existen cuatro tipos diferentes de cromosomas (figura 3.6), pero esa diferencia es morfológica mas no funcional; ellos son: los

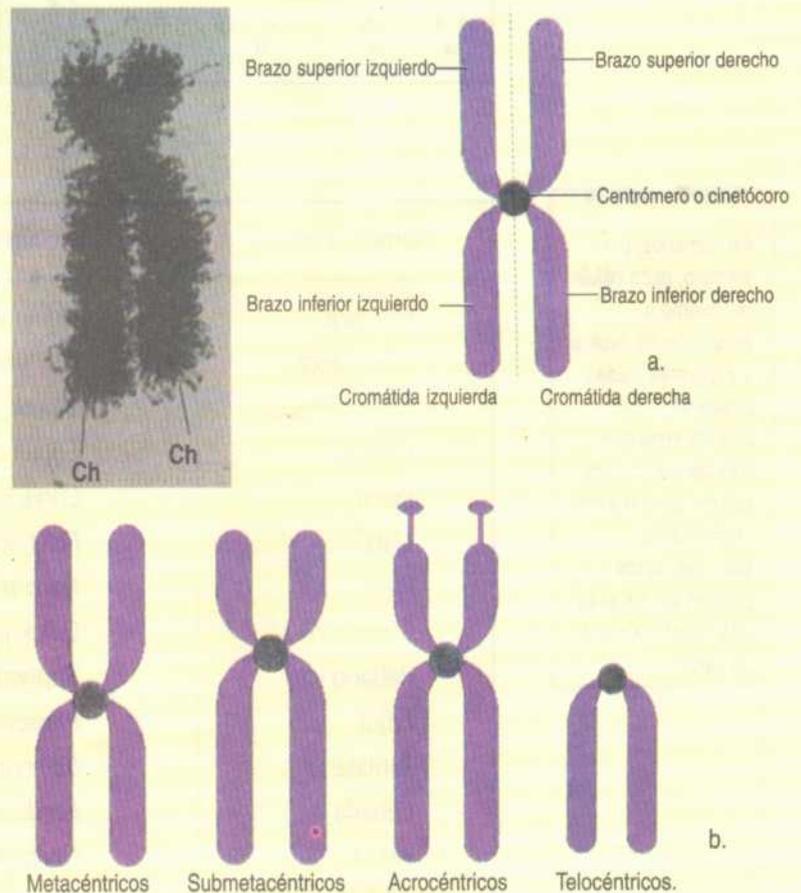


Figura 3.6 a. Estructura general de un cromosoma. b. Tipos de cromosomas.

En un cariotipo suelen estar presentes los cuatro tipos de cromosomas: metacéntricos, submetacéntricos, acrocéntricos y telocéntricos.

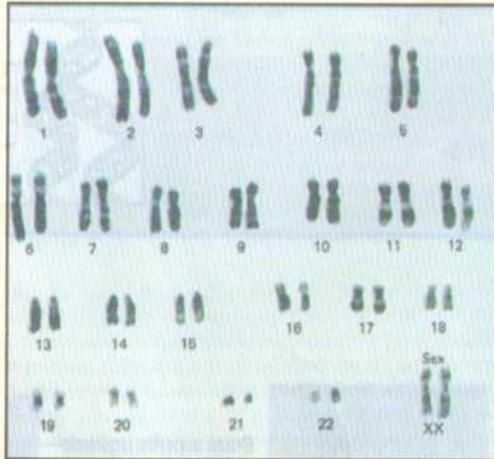
metacéntricos, que tienen el centrómero en todo el centro; los submetacéntricos, que lo tienen localizado hacia la parte de arriba; los acrocéntricos, parecidos a los submetacéntricos, pero poseen unas estructuras en los brazos superiores llamadas satélites; y los telocéntricos, que tienen el centrómero en la parte final uniendo las dos cromátidas.

Cuando se obtienen los cromosomas de un individuo se revisan al microscopio, se les toma

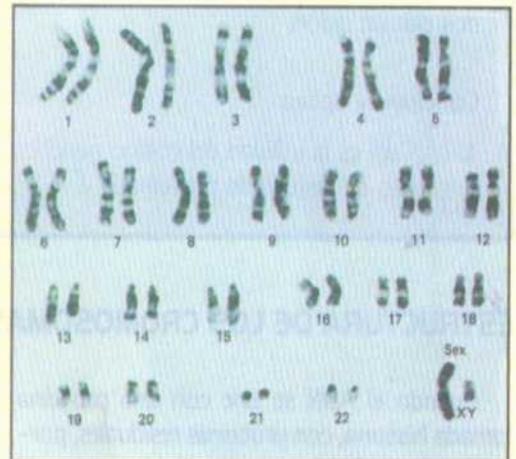
una fotografía, la que luego se recorta para organizarlos por parejas, posteriormente se analizan, se miden, se colocan en un plano especial y se pegan, obteniendo lo que se denomina un cariotipo (figura 3.7).

En un cariotipo se encuentran diversos tipos de cromosomas.

El número de cromosomas varía de acuerdo con la especie; en la tabla 3.1 se especifican algunos ejemplos.



a.



b.

Figura 3.7 a. Cariotipo de una mujer.
b. Cariotipo de un hombre.

En humanos, por ejemplo, cada célula del cuerpo a excepción de óvulos y espermatozoides posee 44 cromosomas que dan las características del cuerpo y dos cromosomas sexuales; éstos pueden ser XX si es una mujer o XY si es un varón.

| Nombre común | Nombre científico | Número de cromosomas |
|--------------|-----------------------------|----------------------|
| Hombre | <i>Homo sapiens</i> | 46 |
| Chimpancé | <i>Pan troglodytes</i> | 48 |
| Mono rhesus | <i>Macaca mulatta</i> | 48 |
| Caballo | <i>Equus caballus</i> | 64 |
| Perro | <i>Canis familiares</i> | 78 |
| Gato | <i>Felis domesticus</i> | 38 |
| Rana | <i>Rana pipiens</i> | 26 |
| Mosquito | <i>Culex pipiens</i> | 6 |
| Rábano | <i>Raphanus sativas</i> | 18 |
| Frijol | <i>Phaseolus vulgaris</i> | 22 |
| Tomate | <i>Solanum lycopersicum</i> | 24 |
| Cebada | <i>Hordeum vulgare</i> | 14 |
| Arroz | <i>Oryza sativa</i> | 24 |
| Algodón | <i>Gossypium hirsutum</i> | 52 |

Tabla 3.1 Número de cromosomas de diferentes especies animales y vegetales.

Todas las células de un cuerpo, animal o vegetal, en su núcleo tienen los cromosomas completos; por ejemplo, cualquier célula de una planta de algodón tendrá en su núcleo 52 cromosomas, cualquier célula del cuerpo de un caballo tendrá en su núcleo 64 cromosomas, cualquier célula del cuerpo humano tendrá en su núcleo 46 cromosomas. Las únicas células que no poseen el número completo de cromosomas de la especie son las células sexuales que sólo poseen la mitad del número, esto se debe a que cuando ellas se van a unir con la célula sexual correspondiente en el proceso de la fecundación se completará el número res-

pectivo de la especie. Las células que poseen el número completo de cromosomas se denominan **diploides** y se representan $2n$; las que sólo poseen la mitad del número se llaman **haploides** y se representan n . En todas las células existen cromosomas que dan las características del cuerpo y se llaman **somáticos**, y cromosomas que dan el sexo y se llaman **cromosomas sexuales**.

La razón para que unas tengan el número de cromosomas completo y otras tengan la mitad está en que las células sexuales se forman a partir de un proceso que se conoce como **meiosis**.

Cuando el genetista arma el cariotipo de un individuo de la raza humana y encuentra que en el cromosoma 21 se pueden acomodar 3 cromosomas, él determina que ese ser presenta síndrome de Down, más conocido como mongolismo.

EXPERIMENTA

¿Sabes cómo organizar un cariotipo?

- Elabora un cariotipo y verifica algunas de las características de los cromosomas.

¿Qué necesitas?

Tijeras, pegante fotocopia de la figura 3.8, plano del cariotipo, regla.

¿Cómo proceder?

1. Fotocopia y recorta los cromosomas que se ilustran en la figura 3.8 de tal manera que queden separados unos de otros.

2. Teniendo en cuenta el plano del cariotipo de la figura 3.9 organízalos por parejas, siempre de mayor a menor, empezando de izquierda a derecha.
3. Una vez ubicados correctamente de mayor a menor, pégalos en los sitios que les corresponden. Utiliza la regla para verificar los tamaños y asignar así el sitio correspondiente.

Razona y aplica

1. ¿Cuántas parejas salieron?
2. ¿Por qué los cromosomas están organizados por parejas?

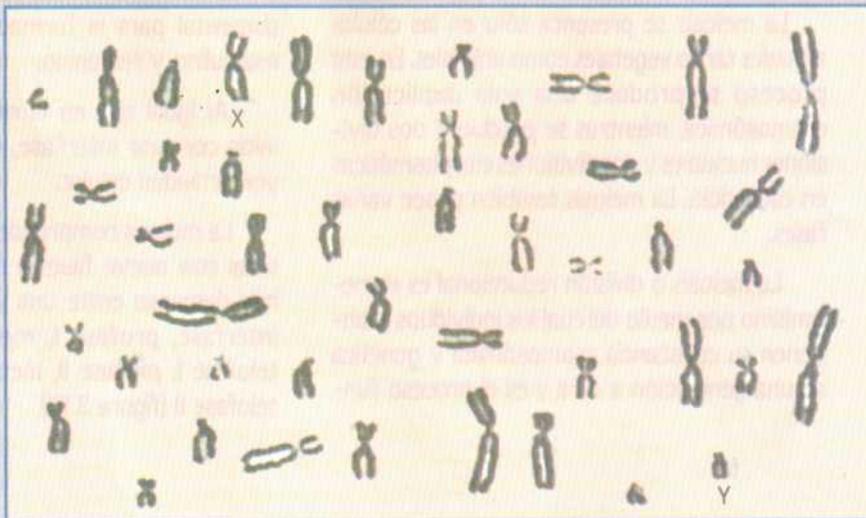


Figura 3.8 Cromosomas humanos en desorden.

3. ¿Qué constitución química tienen los cromosomas?
4. ¿Qué contienen los cromosomas?
- ✓ 5. ¿Todos los cromosomas son iguales?, ¿cuántas formas pudiste identificar?
6. ¿Cuántos cromosomas tiene la especie humana?
- ✓ 7. Dibuja al respaldo del cariotipo que armaste, los tipos de cromosomas que identificaste.
8. ¿Cómo obtuviste los cromosomas sexuales?

Hagamos algo más

Pídele a tu profesor que le tome una fotocopia a un cariotipo cualquiera, recorte y pegue en desorden estos cromosomas en otra hoja y le tome una fotocopia a esta última, para que tú puedas tener la oportunidad de organizar un nuevo cariotipo.

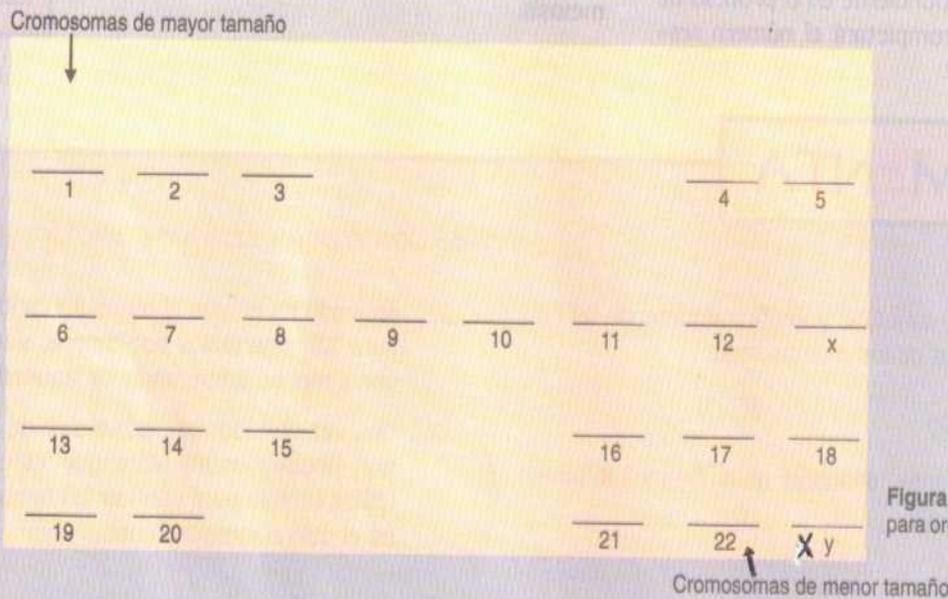


Figura 3.9 Plano general para organizar el cariotipo.

Cuando el genetista arma el cariotipo de un humano y encuentra que sólo tiene 44 cromosomas somáticos y un cromosoma X, pues le falta el otro, determina que es una mujer y presenta el síndrome de Turner; si encuentra 44 cromosomas somáticos y los cromosomas XXY, determina que es hombre y presenta el síndrome de Klinefelter.

PROCESO DE LA MEIOSIS

La meiosis se presenta sólo en las células sexuales tanto vegetales como animales. En este proceso se produce una sola duplicación cromosómica, mientras se producen dos divisiones nucleares y dos divisiones citoplasmáticas en cada ciclo. La meiosis también posee varias fases.

La meiosis o división reduccional es el mecanismo por medio del cual los individuos mantienen su constancia cromosómica y genética de una generación a otra y es el proceso fun-

damental para la formación de los gametos masculino y femenino.

Al igual que en la mitosis, el proceso se inicia con una interfase, el momento de mayor actividad celular.

La meiosis comprende dos divisiones sucesivas con nueve fases y en ningún momento hay descanso entre una y otra; las fases son: interfase, profase I, metafase I, anafase I, telofase I, profase II, metafase II, anafase II y telofase II (figura 3.10).

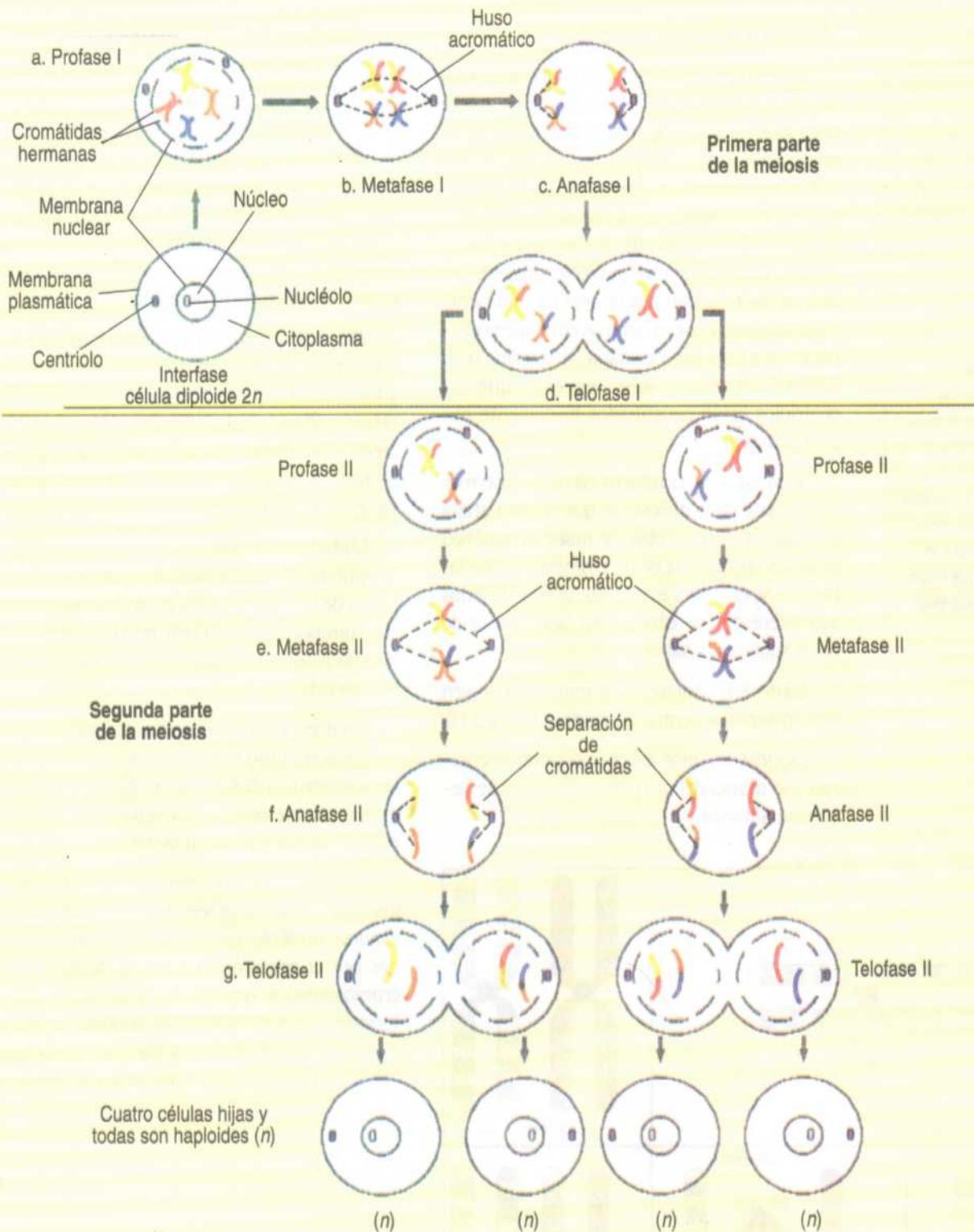


Figura 3.10 Proceso de la meiosis: **a.** Cada cromosoma se duplica formando cromátidas hermanas. **b.** Los cromosomas se aparean en la línea media. **c.** Los cromosomas se separan. **d.** Primera división de la meiosis, para formar dos células nuevas. **e.** Los cromosomas se acomodan en la línea media de las células nuevas. **f.** Las cromátidas hermanas se separan y se mueven a los polos opuestos de la célula. **g.** Segunda división de las células en donde cada una forma dos células nuevas, para un total de cuatro.

En el proceso de la meiosis siempre hay reducción del material genético a la mitad o sea que células diploides ($2n$) dan origen a células haploides (n).

La etapa de paquíteno en la profase I es la parte más importante de la meiosis, debido a que hay intercambio de porciones entre las cromátidas, lo que hace que todos los individuos sean diferentes.

Primera división meiótica

Interfase: se ha llamado comúnmente fase de reposo aunque en realidad esto no existe pues es el periodo de máxima actividad de la célula, en donde el ADN se duplica para lo cual utiliza los elementos presentes en el nucleoplasma; esto implica que la carga cromosómica queda también duplicada. Al mismo tiempo la región organizadora del nucléolo presente en uno de los cromosomas origina otro nucléolo y los ribosomas que están en el citoplasma producen una cantidad necesaria de tubulina para originar otro centriolo, recuerda que los centriolos están constituidos típicamente por esta proteína.

Profase I: se considera como la fase más importante de la meiosis ya que en esta etapa se realiza el intercambio de material genético entre las cromátidas de un cromosoma con las de otro y, gracias a este paso, unos individuos son diferentes de otros. Esta fase consta de cinco subfases, a saber:

Leptoteno: donde los cromosomas se ven desorganizados dentro del núcleo (figura 3.11).

Cigoteno: donde los cromosomas se colocan uno al lado del otro, fenómeno que se denomina **sinapsis**.

Paquíteno: las cromátidas que están enfrentadas se disuelven y se entrecruzan para intercambiar el material genético. Gracias a esta subfase, todos los individuos son diferentes.

Diploteno: aquí las cromátidas se vuelven a condensar y se separan habiendo ya intercambiado porciones de material genético, aunque la separación no es completa ya que las dos cromátidas aún se encuentran unidas en unos puntos denominados **quiasmas**.

Diacinesis: en esta última subfase las cromátidas se hallan ya totalmente separadas y los cromosomas se acomodan formando las tétradas (figura 311). Al finalizar la profase I la membrana nuclear ya está próxima a disintegrarse al igual que el nucléolo, además de que ya se ha formado el huso acromático.

Metafase I: en esta etapa los cromosomas se acomodan uno al lado del otro en la línea media de la célula y las fibras del huso sujetan a los cromosomas por el centrómero. En la mitosis una fibra agarra un solo cromosoma mientras que en esta fase toma dos.

Anafase I: los cromosomas son halados por las fibras del huso hacia cada uno de los polos; la característica de esta fase es que el cromosoma va completo y no hay separación de cromátidas como sucede en la mitosis.

Telofase I: los cromosomas llegan a los polos, aparece la nueva membrana nuclear, surge el nuevo nucléolo, las cromátidas aparecen unidas por el centrómero y no se disuelven los cromosomas, lo que sucede en la mitosis. Posteriormente el citoplasma de la célula se divide y origina dos células hijas para que cada una continúe por separado el proceso meiótico.

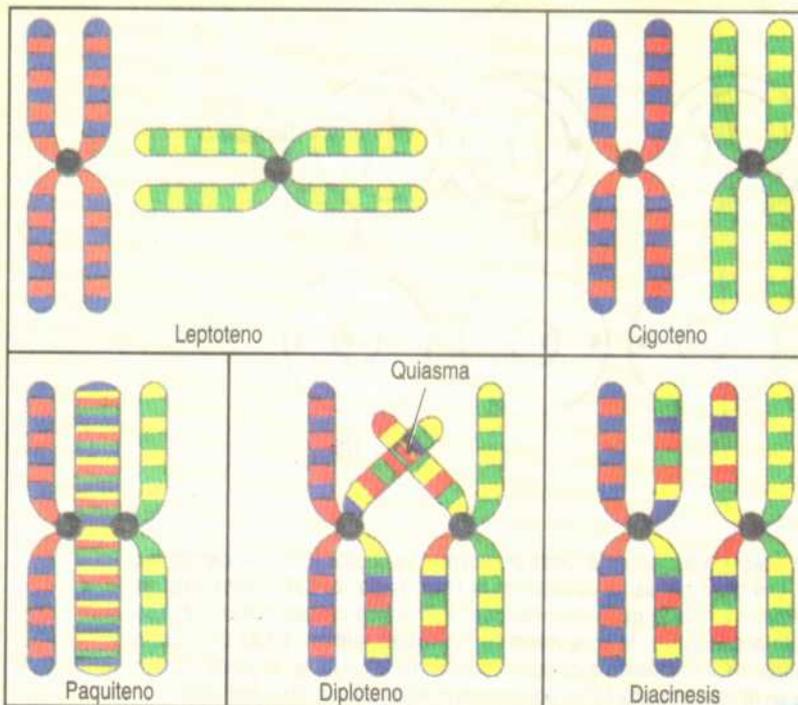


Figura 3.11 Diagrama de las diferentes etapas de la profase I.

Segunda división meiótica

Profase II: en esta fase la membrana nuclear se vuelve a desintegrar, igualmente sucede con el nucleólo; se forma el nuevo huso acromático y los centriolos empiezan a emigrar hacia los polos opuestos de la célula. Tal vez la característica más importante de esta fase es que no hay una nueva duplicación cromosómica, lo que significa que el ADN permanece igual a como terminó en la telofase I.

Metafase II: los centriolos han alcanzado los polos, los cromosomas se acomodan en la línea media de la célula y las fibras del huso agarran los cromosomas por el centrómero.

Anafase II: las fibras del huso comienzan a halar y hacen que las cromátidas se separen emigrando cada una de ellas hacia los polos opuestos. Comienza ya a notarse el plano de división celular.

Telofase II: en esta fase la membrana nuclear se vuelve a formar y los cromosomas se desenrollan, toman un aspecto de largas he-

bras y se agrupan, y luego ocurre una nueva división del citoplasma, pero, como en la primera parte se habían dividido en dos y cada una continuó el proceso, el resultado de esta segunda división es de cuatro células hijas y la reducción del material genético para formar células haploides (n) cuando al comienzo eran células diploides ($2n$).

La meiosis se realiza para formar los espermatozoides de todos los machos, los óvulos de todas las hembras, los granos de polen y las ovocélulas de plantas angiospermas.

Los cromosomas de las células hijas contienen la información de sus progenitores; por eso cuando se realiza la fecundación y la célula masculina se une con la femenina forman un nuevo ser el cual puede expresar caracteres del uno o del otro. Los caracteres como ya se dijo, están codificados en el ADN; pero este proceso de la manifestación de una de ellas y de la herencia en un ser vivo se rige por una serie de principios, que son estudiados por una rama de la biología que se llama genética.

La genética es una rama de la biología que estudia todos los aspectos relacionados con la herencia, es decir la transmisión de caracteres de una generación a otra.

HERENCIA

La transmisión de caracteres de unos seres a sus descendientes fue estudiada inicialmente por un monje austriaco, llamado Gregor Mendel, quien trabajó de manera desinteresada en su monasterio, pero sus estudios pasaron inadvertidos, pues no fueron comprendidos por los científicos de la época. Mendel es considerado como el padre de la genética porque fue el primero en realizar cruces entre plantas de guisantes y obtener de allí seres diferentes a los progenitores.

Las primeras inquietudes tenían que ver con situaciones como las siguientes: ¿por qué los descendientes de dos conejos (padre negro y madre blanca) pueden ser negros, blancos, grises, blancos con pintas negras o negros con pintas blancas? o ¿por qué dos conejos negros pueden tener descendientes blancos?

Gregor Mendel observó que en las plantas de guisantes las flores se abrían cuando ya se había producido la fecundación, esto se debía

a que dentro de la flor están los dos órganos, masculino o androceo y femenino o gineceo; los granos de polen que representan el gameto masculino caían en el gineceo para realizar allí la fecundación, posteriormente se abría la flor y ya no había riesgo de que hubiese fecundación de otro grano de polen diferente al de la misma planta; así la planta siempre mantenía la línea pura.

Se considera una línea pura cuando los caracteres se transmiten de una generación a otra, sin que aparezca ningún carácter alterno.

Mendel estudió la aparición de ciertos caracteres de ocurrencia alterna, en las plantas de arveja, como: superficie de las semillas (lisa o rugosa); color de las semillas (verde y amarillo); longitud del tallo (largo o corto). Considerando cada carácter por separado, realizó cruces entre plantas de líneas puras llamados técnicamente cruces monohíbridos. Seleccionó plantas con flores de color morado y las cruzó con otra

Las reseñas históricas afirman que Charles Darwin tuvo por muchos años guardado en su biblioteca copia de los informes correspondientes a los estudios de Mendel y nunca los miró.

Si en una de esas pruebas Gregor Mendel obtuvo un total de 1,028 plantas, ¿cuántas de éstas presentan semillas lisas y cuántas presentan semillas rugosas?

En la raza humana son dominantes los siguientes caracteres: cabello rizado, cabello de color oscuro, piel de color oscuro, pigmentación de la piel normal, ojos de color pardo, dedos cortos, ojo cristalino opaco, visión de colores normal.

línea pura de flores blancas, a estas plantas las llamó **generación paterna** y la representó como F_0 y a los hijos de los primeros descendientes, que ya eran híbridos porque provenían de padres con características diferentes, los llamó la **primera generación filial** y la representó como F_1 ; sucedió un hecho extraordinario, pues él esperaba encontrar descendientes unos con flores de color morado y otros con flores blancas, pero no fue así; todos los descendientes exhibieron flores moradas, lo que lo llevó a concluir que esa característica dominaba a la otra (figura 3.12).

Mendel dejó entonces que dos plantas de la F_1 , ambas con flores de color morado, se cruzaran y dieran origen a los descendientes que llamó **segunda generación** y la representó F_2 . Su asombro continuó al verificar que el carácter flores blancas había aparecido nuevamente pero en poca cantidad. Después de realizar nuevos experimentos determinó que en la F_2 , la proporción de plantas con flores moradas con respecto a las de flores blancas era de 3 a 1, es decir que de cada cuatro plantas hay tres que presentan flores moradas y una sola con flores blancas (figura 3.12).

Leyes de Mendel

Los resultados de estos experimentos se resumen en tres postulados, comúnmente conocidos como las leyes de Mendel:

Primera ley: conocida como ley de la uniformidad; considera que todos los descendientes de un cruce entre dos líneas puras son siempre iguales a sus antecesores.

Segunda ley: conocida como la ley de la segregación de los caracteres; establece que cuando se realiza un cruce entre individuos de línea F_0 que poseen variación de un mismo carácter, todos los individuos de la primera generación (F_1) son iguales y sólo manifestarán uno de los dos caracteres, llamado **dominante**; el otro no lo hará morfológicamente y se denomina **carácter recesivo**. Al cruzar los híbridos de esta primera generación entre sí, $1/4$ (25%) de su descendencia (F_2) muestra el carácter recesivo que había desaparecido; los restantes $3/4$ (75%) presentarán carácter dominante; es decir ocurrirá en una proporción de 3 a 1.

Tercera ley: o ley de la distribución independiente de los caracteres, establece que la herencia de un carácter es independiente de la

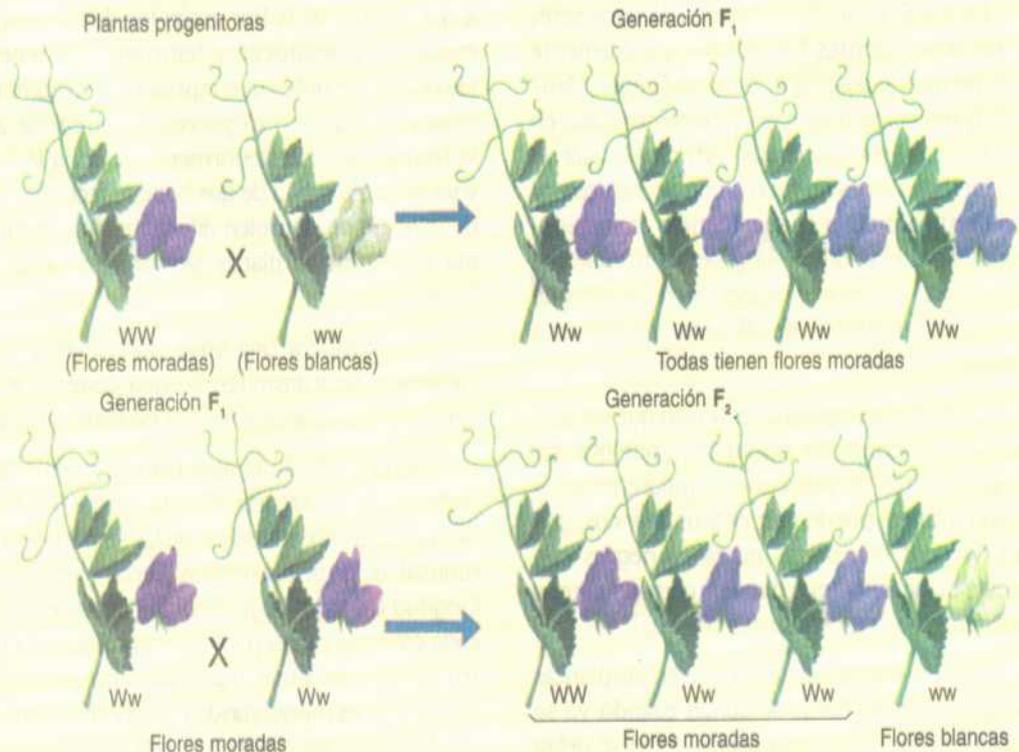


Figura 3.12 Gráfico que muestra las pruebas de Mendel.

herencia de otro, ya que los diferentes caracteres se heredan por separado, por ello un ser siempre tiene características del padre y de la madre, pero los hermanos son diferentes entre sí, ya que características del padre o de la madre que aparecen en uno pueden no presentarse en el otro.

Una forma de entender mejor las leyes de Mendel es a través de ejercicios donde se apliquen estos principios. Para ello se deben tener en cuenta los siguientes aspectos:

- En cada célula los caracteres hereditarios están determinados por los genes. Los genes son porciones de la molécula de ADN.
- Cada gen determina la expresión de un carácter del ser vivo.
- Para un carácter dado de un individuo, por ejemplo el color de los ojos, éste tiene un par de genes, uno proveniente del padre y uno de la madre.
- El gen dominante se representa por una letra mayúscula y el gen recesivo por una letra minúscula.
- Uno de los genes de una pareja que controla un mismo carácter se llama **alelo**.
- Un individuo homocigótico es aquel que tiene dos alelos iguales para un determinado carácter.
- Si los dos alelos, en cambio, son diferentes, el individuo es de raza híbrida para ese carácter, es decir heterocigótico.
- La descripción de un individuo de acuerdo con el conjunto de genes que posee constituye el **genotipo** y sus rasgos o aspecto externo constituye su **fenotipo**. La estatura, color de ojos, el cabello, etc., son ejemplos de fenotipos.

Cruces

Cruces monohíbridos: en ellos sólo se toma en cuenta una sola característica; se pueden presentar tres casos diferentes: primero, que el individuo exhiba la característica dominante total y en ese caso se dice que es homocigótico

dominante y se simboliza con dos letras mayúsculas iguales; segundo, que sea dominante pero incompleto o sea que posee un gen dominante y uno recesivo y en ese caso es heterocigótico y se simboliza con una letra mayúscula y una letra minúscula; tercero, cuando el organismo exhibe la característica recesiva total y en ese caso se representa con dos letras minúsculas iguales.

Para mayor ilustración, veamos el siguiente ejemplo: se cruzan dos plantas, una tiene semillas lisas que se representará AA y la otra semillas rugosas que se representará aa.

Lo primero que debemos hacer es obtener los gametos, o sea decir qué genes está en capacidad de dar el miembro de sexo masculino y qué genes está en capacidad de dar el de sexo femenino:

| Gametos femeninos | Gametos masculinos |
|-------------------|--------------------|
| A | a |
| A | a |

Los gametos femeninos son A o A y los masculinos son a o a; ahora se distribuyen en un cuadro especial llamado cuadro de Punnett y ahí se realizan los cruces para determinar las posibles combinaciones:

| F ₁ | Gametos masculinos | |
|-------------------|--------------------|----|
| | a | a |
| Gametos femeninos | | |
| A | Aa | Aa |
| A | Aa | Aa |

En este ejercicio se obtienen cuatro posibilidades y todas son Aa, esto significa que todas las plantas exhibirán el mismo fenotipo o sea semillas lisas y ninguna el tipo de semillas rugosas; su constitución genética es Aa lo que quiere decir que su genotipo es heterocigótico dominante.

Ahora se pueden cruzar dos plantas cuyos genotipos sean Aa y sus fenotipos correspondan a tener semillas lisas. La F₂ daría:

En la raza humana son recesivos los siguientes caracteres: cabello lacio, cabello de color oscuro, el albinismo (sin pigmentación de la piel), longitud normal de los dedos, ojo normal, sordera.

| Gametos femeninos | Gametos masculinos |
|-------------------|--------------------|
| A | A |
| a | a |

Al colocar los gametos en el cuadro de Punnett, se obtienen los siguientes cruces:

| F ₂ Gametos masculinos | Gametos femeninos | |
|--------------------------------------|-------------------|----|
| | A | a |
| A | AA | Aa |
| a | Aa | aa |

Al hacer el análisis del genotipo tenemos que hay una posibilidad de que sea AA; dos posibilidades de que sea Aa y una posibilidad de que sea aa; mientras que el análisis del fenotipo muestra que hay tres posibilidades de que tengan semillas lisas y sólo una de que las plantas tengan semillas rugosas. Pero es importante que se entienda lo que significan tres posibilidades contra una y es que siempre se cruzan dos plantas pero de ellas salen una gran cantidad de semillas, posteriormente éstas se siembran y se dejan germinar hasta formar nuevas plantas, si por ejemplo se forman 332 plantas; como mínimo 249 producirán semillas lisas y 83 producirán semillas rugosas.

Cruces dihíbridos: en este tipo de cruces se toman en cuenta dos características, lo que quiere decir que los individuos tanto de sexo masculino como femenino tienen cuatro posibilidades diferentes de genes para entregar.

Veamos con un ejemplo cómo se realiza un cruce dihíbrido:

En la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*, el color silvestre de ojos (R) es dominante sobre el color bermellón (r) y las alas normales (N) dominan sobre las alas rudimentarias (n).

¿Cuál será el resultado de cruzar una mosca macho RrNn con una hembra rrNn?

Lo primero es obtener los gametos tanto del macho como de la hembra.

| Gametos del macho | Gametos de la hembra |
|----------------------------------|----------------------------------|
| R ₁ r ₂ RN | r ₁ r ₂ Nr |
| N ₃ n ₄ Rn | N ₃ n ₄ rn |
| Nr | Nr |
| rn | rn |

EXPLORA

¿Sabes realizar cruces monohíbridos?

Una planta cuyo genotipo es RR y cuyo fenotipo es producir tomates rojos se cruza con otra planta cuyo genotipo es rr y su fenotipo es producir tomates amarillos.

1. Si la producción en la F₁ fue de 424 plantas, ¿cuántas de ellas producirán tomates rojos y cuántas tomates amarillos?
2. Si la F₂ produjo 492 plantas, determina cuántas de ellas producirán tomates rojos y cuántas tomates amarillos.

3. Realiza los cruces en un cuadro de Punnett para hacer las cuentas respectivas.

Concluye y aplica

1. ¿Qué ventajas presenta la utilización de los cuadros de Punnett al hacer los cruces?

En el cuadro anterior se debe tener en cuenta que a pesar de que la pareja que se forma es rN , se escribe siempre primero la mayúscula, por eso queda Nr , y es necesario que al realizar los cruces en cada cuadro se tome un orden, por ejemplo si primero se escoge la letra R , ésta siempre debe ser la primera en todas los cuadros.

Para establecer las diferentes combinaciones se han numerado los alelos con 1, 2, 3 y 4 y se forman las siguientes parejas 1-3, 1-4, 2-3 y 2-4. Al realizar los cruces en un cuadro de Punnett como el de la derecha, las posibilidades que se dan para la F_1 son las siguientes:

Análisis del genotipo y del fenotipo: hay dos posibilidades de que sea $RrNN$, heterocigótico para la primera característica y homocigótico dominante para la segunda y corresponde a un fenotipo ojos de color silvestre y alas normales.

Hay cuatro posibilidades de que sea $RrNn$, heterocigótico para ambas características y corresponde a un fenotipo ojos de color silvestre y alas normales.

Hay dos posibilidades de que sea $Rrnn$, heterocigótico para la primera característica y homocigótico recesivo para la segunda, y corresponde al fenotipo ojos de color silvestre y alas rudimentarias.

Hay dos posibilidades de que sea $rrNN$, homocigótico recesivo para la primera característica y homocigótico dominante para la segunda y que corresponde a un fenotipo ojos de color bermellón y alas normales.

Hay cuatro posibilidades de que sea $rrNn$, homocigótico recesivo para la primera característica y heterocigótico para la segunda y que corresponde a un fenotipo ojos de color bermellón y alas normales.

Hay dos posibilidades de que sea $rrnn$, homocigótico recesivo para las dos características y que corresponde a un fenotipo ojos de color bermellón y alas rudimentarias.

El resumen del fenotipo es:

6 posibilidades de que las moscas tengan ojos de color silvestre y alas normales.

| F_1 Gametos del macho | Gametos de la hembra | | | |
|----------------------------|----------------------|--------|--------|--------|
| | Nr | rn | Nr | rn |
| RN | $RrNN$ | $RrNn$ | $RrNN$ | $RrNn$ |
| Rn | $RrNn$ | $Rrnn$ | $RrNn$ | $Rrnn$ |
| Nr | $rrNN$ | $rrNn$ | $rrNN$ | $rrNn$ |
| rn | $rrNn$ | $rrnn$ | $rrNn$ | $rrnn$ |

2 posibilidades de que sean moscas con ojos de color silvestre y alas rudimentarias.

6 posibilidades de que sean moscas con ojos de color bermellón y alas normales.

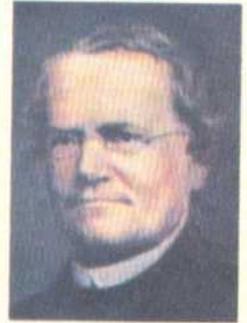
2 posibilidades de que sean moscas con ojos de color bermellón y alas rudimentarias.

En resumen, la proporción del fenotipo es 6:2:6:2; al pasar esto a un ejemplo real podemos decir que si esta pareja produjo un total de 80 moscas hijas, se distribuirán como mínimo de la siguiente manera: 30 con ojos de color silvestre, alas normales, 10 con ojos de color silvestre y alas rudimentarias, 30 con ojos de color bermellón y alas normales y 10 con ojos de color bermellón y alas rudimentarias.

Cruces trihíbridos: en este tipo de cruces se toman en cuenta tres características, lo que quiere decir que cada uno de los padres puede entregar ocho diferentes combinaciones de genes.

Utilizando un ejemplo, veamos cómo se realiza un cruce trihíbrido.

En humanos el cabello de color negro (N) es dominante con respecto al cabello rubio (n); los ojos de color negro (A) dominan a los ojos de color azul (a), y el cabello rizado (R) domina al cabello liso (r). Si se casa una señora cuyo genotipo es $NnAARr$ (cabello negro rizado y ojos de color negro) con un señor $NnaaRr$ (cabello negro rizado y ojos de color azul), ¿cuáles son las posibilidades del fenotipo y del genotipo de una hija o de un hijo de ese matrimonio?



Gregor Mendel.

Quando dos genes diferentes se encuentran y ambos son dominantes, ninguno domina al otro y se habla entonces de codominancia.

Las combinaciones para obtener los gametos son: 1-3-5; 1-3-6; 1-4-5; 1-4-6; 2-4-6; 2-4-5; 2-3-5; 2-3-6.

| Gametos femeninos | Gametos masculinos |
|-------------------|--------------------|
| $N_1 n_2$ NAR | $N_1 n_2$ NaR |
| $A_3 A_4$ NAr | $a_3 a_4$ Nar |
| $R_5 r_6$ NAR | $R_5 r_6$ NaR |
| NAr | Nar |
| nAr | naR |
| nAR | naR |
| nAR | naR |
| nAr | nar |

Al hacer el cuadro de Punnett se obtienen las siguientes posibilidades (ver cuadro inferior):

6 **NNAaRR**, homocigótico dominante para la primera y tercera características y heterocigótico para la segunda.

8 **NNAaRr**, homocigótico dominante para la primera característica y heterocigótico para la segunda y tercera.

4 **NNAarr**, homocigótico dominante para la primera característica, heterocigótico para la segunda y homocigótico recesivo para la tercera.

16 **NnAaRr**, heterocigótico para las tres características.

8 **NnAarr**, heterocigótico para la primera y segunda características y homocigótico recesivo para la tercera.

6 **NnAaRR**, heterocigótico para la primera y segunda características y homocigótico dominante para la tercera.

4 **nnAarr**, homocigótico recesivo para la primera y tercera características y heterocigótico para la segunda.

8 **nnAaRr**, homocigótico recesivo para la primera característica y heterocigótico para la segunda y tercera.

4 **nnAaRR**, homocigótico recesivo para la primera característica, heterocigótico en la segunda y homocigótico dominante en la tercera.

Las 64 posibilidades que hay del fenotipo se distribuyen así:

36 de que tengan cabello negro, rizado y ojos negros.

12 con cabello negro liso y ojos negros.

12 con cabello rubio rizado y ojos negros.

4 con cabello rubio liso y ojos negros.

La proporción es entonces 36:12:12:4, lo que quiere decir que hay mayor probabilidad de que la niña o el niño tenga cabello negro rizado y ojos negros.

| F ₁ Gametos masculinos | Gametos femeninos | | | | | | | |
|--------------------------------------|---------------------|---------------------|---------------------|---------------------|---------------------|---------------------|---------------------|---------------------|
| | NAR |
| NaR | NNAaRR ¹ | NNAaRr ² | NNAaRR ¹ | NNAaRr ² | NnAaRr ⁴ | NnAaRR ⁶ | NnAaRR ¹ | NnAaRr ⁴ |
| Nar | NNAaRr ² | NNAarr ³ | NNAaRr ² | NNAarr ³ | NnAarr ⁵ | NnAaRr ⁴ | NnAaRr ⁴ | NnAarr ⁵ |
| NaR | NNAaRR ¹ | NNAaRr ² | NNAaRR ¹ | NNAaRr ² | NnAaRr ⁴ | NnAaRR ⁶ | NnAaRR ¹ | NnAaRr ⁴ |
| Nar | NNAaRr ² | NNAarr ³ | NNAaRr ² | NNAarr ³ | NnAarr ⁵ | NnAaRr ⁴ | NnAaRr ⁴ | NnAarr ⁵ |
| nar | NnAaRr ⁴ | NnAarr ⁵ | NnAaRr ⁴ | NnAarr ⁵ | nnAarr ⁷ | nnAaRr ⁸ | nnAaRr ⁸ | nnAarr ⁷ |
| naR | NnAaRR ⁶ | NnAaRr ⁴ | NnAaRR ⁶ | NnAaRr ⁴ | nnAaRr ⁸ | nnAaRR ⁹ | nnAaRR ⁹ | nnAaRr ⁸ |
| naR | NnAaRR ⁶ | NnAaRr ⁴ | NnAaRR ⁶ | NnAaRr ⁴ | nnAaRr ⁸ | nnAaRR ⁹ | nnAaRR ⁹ | nnAaRr ⁸ |
| nar | NnAaRr ⁴ | NnAarr ⁵ | NnAaRr ⁴ | NnAarr ⁵ | nnAarr ⁷ | nnAaRr ⁸ | nnAaRr ⁸ | nnAarr ⁷ |

Herencia ligada al sexo

En 1910 el biólogo norteamericano Thomas Hunt Morgan, quien trabajaba en la Universidad de Columbia, descubrió la existencia de genes ligados al sexo, esto quiere decir que hay genes que se transmiten unidos al cromosoma X; se descubrió al realizar cruces de moscas de la fruta *Drosophila melanogaster* y verificar que no cumplieran las leyes de Mendel.

En el hombre existe gran variedad de genes que se transmiten ligados al cromosoma X, como ejemplos tenemos: *Diabetes insipidus*, distrofia muscular, ausencia de incisivos centrales, sordera progresiva, catarata congénita, miopía, hemofilia, folículos pilíferos defectuosos, microcornea, pestañas dobles, daltonismo y desprendimiento de retina, entre otros.

En este tipo de características se presentan tres posibilidades en la mujer y dos en el hombre; en el caso de la hemofilia, que es un trastorno que consiste en que los individuos no poseen el factor VIII encargado de los procesos de coagulación sanguínea, el hombre sólo tiene dos opciones: o ser sano (XY) o ser hemofílico (X^hY), mientras que la mujer tiene tres opciones, ser sana (XX), ser hemofílica (X^hX^h) o ser portadora (X^hX) que significa que no sufre la enfermedad pero la tiene guardada y es probable que se manifieste en una generación próxima; para cualquiera de las características reseñadas y que tienen que ver directamente con la herencia ligada al sexo se presentan las mismas posibilidades.

Para saber los posibles descendientes de una señora que es hemofílica (X^hX^h) y que se casa con un señor que es sano (XY) se puede realizar el cruce, utilizando un cuadro de Punnett:



| Gametos femeninos | Gametos masculinos |
|-------------------|--------------------|
| X^h | X |
| X^h | Y |

Al distribuir los gametos en el cuadro de Punnett, tenemos:

| Gametos masculinos | Gametos femeninos | |
|--------------------|-------------------|--------|
| | X^h | X |
| X | X^hX | X^hX |
| Y | X^hY | X^hY |

Al hacer el análisis de este caso vemos que si esta pareja llega a tener un niño necesariamente será enfermo de hemofilia y si llega a ser una niña no sufrirá la enfermedad, pero será portadora de ella y podrá transmitirla en una próxima generación.

Herencia de los grupos sanguíneos

En la raza humana se presentan cuatro grupos sanguíneos: A, B, AB y O; los grupos A y B por separado se consideran dominantes, el grupo AB se considera codominante, esto quiere decir que comparten la dominancia o sea que ninguno opaca al otro; el grupo O siempre es recesivo.

El factor Rh también es hereditario y se considera que es Rh positivo si está presente un gen que es homocigótico dominante o heterocigótico; pero si lo que está presente es el gen homocigótico recesivo, se habla de Rh negativo.



Las personas hemofílicas deben ser sometidas regularmente a tratamientos que incluyen transfusiones sanguíneas, lo que las hace propensas a recibir sangres contaminadas con el virus del Sida.

El daltonismo consiste en la incapacidad de distinguir entre el color verde y el color rojo; este trastorno en humanos es todo un problema ya que niños que sufren de este mal tienen dificultades para leer y para escribir. La enfermedad se llama así porque la sufrió un físico famoso cuyo nombre era John Dalton.

FACTORES QUE ALTERAN LA INFORMACIÓN GENÉTICA

Mutaciones

Durante la reproducción celular por mitosis, las células hijas reciben la misma información que la célula madre; sin embargo, pueden presentarse errores accidentales durante la duplicación del ADN, alterándose así esta molécula, proceso que se conoce como **mutación**, lo que da lugar al surgimiento de características de pronto indeseadas, por ejemplo seis dedos en la mano, o el muñón, o trastornos como la anemia perniciosa.

Las mutaciones son cambios repentinos en la estructura del ADN tanto de las células sexuales como en las células somáticas, y pueden ser favorables o desfavorables para las especies, según sea que les permita, o no, adaptarse al medio donde viven.

Existen factores mutagénicos, que son aquellos que pueden incidir para que un organismo modifique parte o todo el código genético en sus células. Son de dos clases: bióticos, por ejemplo los virus, y abióticos, como sustancias químicas y algunas radiaciones como los rayos X, rayos ultravioleta y los rayos gamma.

Síndromes

Ciertas enfermedades genéticas son causadas por alteraciones en el número de cromosomas y pueden ser detectadas al organizar el cariotipo, debido a la no disyunción de los

cromosomas en el proceso de la meiosis o de la mitosis.

La palabra **síndrome** significa conjunto de síntomas que caracterizan una enfermedad. Entre los síndromes más comunes se encuentran: el síndrome de Down, el de Turner y el de Klinefelter.

El síndrome de Down se conoce comúnmente como mongolismo y se caracteriza porque hay trisomía en el cromosoma 21, lo que da un total de 47 cromosomas en su cariotipo. Esta enfermedad se caracteriza porque los individuos presentan cuerpo bajo, macizo, cuello grueso, retardo mental y lengua grande, entre otros.

El síndrome de Turner sólo se presenta en mujeres, el cariotipo de ellas sólo posee 45 cromosomas, pues les hace falta un cromosoma X; esta enfermedad se caracteriza porque los genitales externos e internos, permanecen infantiles, útero atrofiado, ovarios a veces ausentes y generalmente asociada al retardo mental.

El síndrome de Klinefelter se presenta sólo en hombres y en su cariotipo aparecen dos cromosomas X y un cromosoma Y, para un total de 47 cromosomas. La enfermedad se caracteriza porque se revela después de la pubertad, falta de desarrollo testicular y hay ginecomastia (desarrollo de senos).-



CONEXIÓN CON EL DERECHO

EMBRIONES Y DERECHO PENAL

El derecho penal para efectos de la aplicación de ciertas normas no puede tener como personas en el sentido jurídico tradicional y estricto a los embriones. Para insistir en que constituyen vida humana, Marcelo Palacios, refiriéndose a la Ley 35 de 1988 sobre técnicas de reproducción asistida en España, expresa que «en

ésta se encuentra muy bien referenciado ese carácter cuando se refiere a la pareja, la vida, las técnicas de reproducción asistida, fecundación de óvulos, procreación, esterilidad, gametos, diferenciación sexual, material biológico y, en especial, preembriones humanos» y agrega que «en definitiva el preembrión es una estruc-

tura embriológica humana originada por la fusión de dos células reproductoras específicamente humanas y potencialmente susceptibles de convertirse en un ser humano». El departamento de religión de Riverdale (N. Y.) opina que el término potencialmente lo que pone de manifiesto es que no es un ser humano y por tanto no acepta la codificación del embrión.

Antonio Cancino afirma que «todo parece indicar que el embrión, para bien o para mal, se encuentra desprotegido; por ejemplo, si una persona se apropia de cierto número de embriones que un médico genetista y especializado en solucionar problemas de esterilidad tiene en su consultorio, ¿qué delito comete? Podríamos responder que es hurto, pero bien analizado el caso no se haría esperar la crítica de cierta corriente doctrinal diciendo que este delito ataca el patrimonio económico individual y la conducta típica exige que

exista un objeto representado en cosa mueble ajena. Como no es dable cosificar el embrión, la conducta quedará impune al no ser que analizáramos el comportamiento exclusivamente en relación con el recipiente que contiene los embriones».

En definitiva, como lo sostiene Soto Lamadrid, no existe hasta el momento una situación normativa que defina para efectos penales el *status* del cigoto o embrión de laboratorio o que defina claramente su naturaleza jurídica, sus derechos o prerrogativas y los límites de su disponibilidad, pero ello no nos puede llevar sin más al establecimiento de prohibiciones, ni a forzar la interpretación de los tipos penales, ni —agrega Cancino— a elaborar un derecho penal para el embrión con criterios fundamentalistas muy peligrosos.

Adaptado de: CANCINO, A. «Derecho penal y genética». EL ESPECTADOR, 17 de diciembre, 1994, pág. 3A.

Taller

Una manera de aprender: Leer, establecer relaciones y escribir

TEMÁTICA: Estructura genética de los organismos vivos.

Logros

- Establecer relaciones que permitan comprender la organización del material genético.
- Entrenarse en el arte de resolver cruces genéticos de la categoría dihíbridos y monohíbridos.
- Aumentar el interés por el estudio de la genética a través de la realización de actividades lúdicas.

Conocimientos previos

Elabora un crucigrama donde retomes al menos diez palabras de las que aparecen en la sección de Términos clave; una vez elaborado intercámbialo con tus compañeros.

Procedimiento

1. Analiza la siguiente rejilla y a partir de ella establece las relaciones que se piden:

| | | | |
|------------|----------|---------------|-----------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Meiosis | ADN | Herencia | Gregor Mendel |
| 5 | 6 | 7 | 8 |
| Cromosomas | Ribosoma | ARN mensajero | Código genético |

- a. ¿En qué se relacionan las casillas 2 y 5?
 - b. ¿Qué relación puedes establecer entre las informaciones de las casillas 5 y 3?
 - c. ¿Qué relación hay entre las casillas 3 y 4?
 - d. Establece una relación entre las casillas 1 y 5.
 - e. ¿Cómo relacionarías las informaciones de las casillas 3 y 8?
 - f. Haz una relación clara entre las casillas 8, 7 y 6.
 - g. Escoge 3 casillas y con ellas elabora una frase que tenga sentido biológico.
2. Realiza los siguientes cruces genéticos:
 - a. Una planta produce frutas rojas (**R**) y tiene hojas dentadas (**D**); otra tiene frutas de color amarillo (**r**) y hojas lisas (**d**). ¿Cuál será el resultado de la F_1 y de la F_2 al cruzar dos plantas cuyos genotipos son **RrDd** y **rrdd**?
 - b. Existe un tipo de sordera en los perros que se simboliza con el gen recesivo (**d**), siendo (**D**) el gen dominante y que corresponde a la audición normal. Orejas dobladas hacia el frente (**F**) son dominantes

con respecto a las orejas erectas (f); y el pelo negro (N) es dominante con respecto al pelo marrón (n). Si se cruza un perro **DDFFNN** con una perra **ddffnn**, ¿cuál será el resultado de la F_1 y de la F_2 ?

3. Tomando como base la lectura Embriones y derecho penal, realiza el siguiente trabajo:

- Elabora una historieta muda de 8 escenas, para representar la información que contiene la lectura.
- Construye una rejilla con 8 términos sacados de la lectura, establece las preguntas y contéstalas; puedes guiarte por la rejilla que aparece en el punto 2.
- Elabora el diagrama conceptual de la lectura.



Autoevaluación

Introducción

Ilustra los conceptos planteados en esta sección.

Organización general del ADN

A partir de la información de la rejilla adjunta, responde las preguntas formuladas.

| | | | |
|-------------|----------------|--------------------|----------------------|
| 1 Núcleo | 2 ADN | 3 Telocéntricos | 4 Nucleótido |
| 5 Codón | 6 Cromatina | 7 Meiosis | 8 Código genético |

- Explica con qué casillas se relaciona la información de la casilla 2.
- ¿Qué tiene que ver la información de la casilla 8 con la de las casillas 4 y 5?
- ¿En qué casilla está uno de los tipos de cromosomas que existen?
- ¿En qué se relacionan las casillas 6 y 7?

El código genético

- ¿Qué es el código genético?
- ¿Qué es el ARN mensajero y que función cumple?
- ¿Qué función cumplen los ribosomas en la síntesis de proteínas?

Estructura de los cromosomas

- ¿Cuáles son las partes generales de un cromosoma?
- ¿Qué tipos de cromosomas existen?
- ¿Todas las células vivas tienen el mismo número de cromosomas?
- ¿Cuál es la diferencia entre células haploides y diploides?

El proceso de la meiosis

- Explica en forma general y sin nombrar las fases, todos los eventos que se presentan en la meiosis.
- Explica los eventos que suceden en la profase I y especifica por qué se considera la fase más importante del proceso de la meiosis.
- Establece diferencias entre la meiosis y la mitosis.

La herencia

- ¿Qué características se deben tener en cuenta al momento de realizar los cruces genéticos?
- ¿Qué son cruces monohíbridos, dihíbridos y trihíbridos?
- Del ejercicio realizado en los cruces trihíbridos escoge dos ejemplos de la F_1 , crúzalos y obtén la F_2 especificando para cada caso su genotipo y fenotipo.
- ¿Qué es la herencia ligada al sexo?
- ¿Cómo se transmiten los grupos sanguíneos?
- Explica en qué consisten los síndromes de Down, Turner y Klinefelter.
- ¿Qué son mutaciones?

Términos clave

Toma las palabras que aparecen en esta sección, divídelas en tres grupos; con el primero elabora una fábula, con el segundo un eslogan y con el último un verso.

Conocimientos previos

A partir de esta sección, establece cinco semejanzas con la síntesis de proteínas a nivel celular.

Diagramas conceptuales

A partir de la información del diagrama conceptual 3.2, elabora cinco frases que tengan sentido biológico.