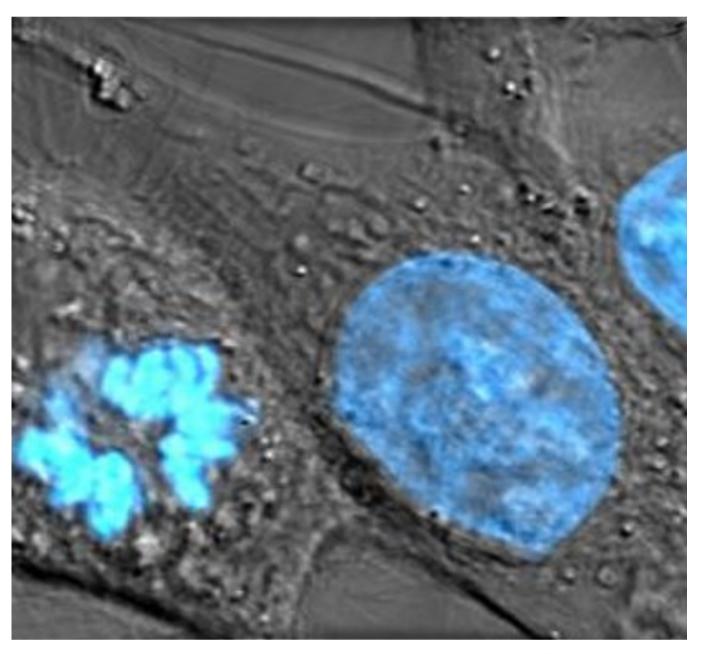


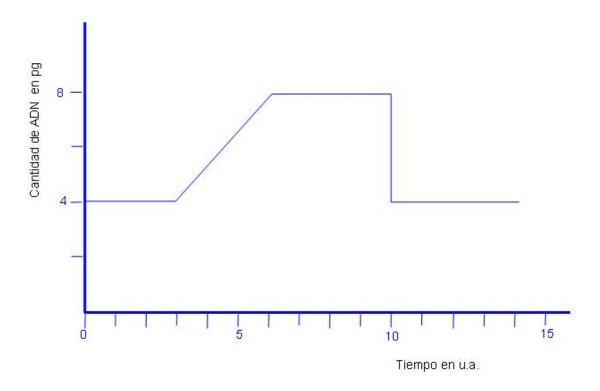
Práctica TEMAS 12–15



BLOQUE III. LA HERENCIA BIOLÓGICA: GENÉTICA CLÁSICA Y MOLECULAR

TEMA 12: EL CICLO CELULAR. MITOSIS Y MEIOSIS

12.1. En la gráfica se observa la variación en la cantidad de ADN del núcleo celular. Comenta lo sucedido entre 3 y 6 u.a. y a 10 u.a. (siendo u.a.= unidades arbitrarias de tiempo).



- a) ¿Cuánto ADN presentaba una célula en la fase G1, en la fase G2, en la metafase mitótica y en la anafase mitótica y tras la citocinesis si el núcleo en reposo pesa 0,8 picogramos?
- b) ¿En qué fase del ciclo celular es más alta la concentración de enzima ADN polimerasa?
- **12.2.** Una célula en interfase (periodo G1) tiene un contenido total de DNA nuclear de 4·10⁻⁶ g. distribuido en 6 cromátidas. Razona cuál será el contenido en cromátidas, cromosomas y cantidad de ADN en cada una de las siguientes etapas o fases:
 - a) G1:
 - b) G2:
 - c) Profase:
 - d) Metafase:
 - e) Anafase:
 - f) Telofase:
 - g) Citocinesis:
 - h) G1 de cada célula hija:
- 12.3. ¿A partir de qué elementos se forma el nucléolo en las células en interfase?

- **12.4.** ¿Sabrías decir cuántas mitosis sucesivas deben realizarse para que a partir de una célula madre se originen 32 células hijas?
- **12.5.** A un óvulo de una hembra A se le elimina su núcleo, se le introduce el núcleo de una célula somática de un individuo B y posteriormente se implanta en el útero de una hembra C. Si los individuos A, B y C son de la misma especie, ¿a quién se le parecerá genéticamente el individuo resultante de su fertilización? Razona la respuesta.
- **12.6.** Realiza un dibujo rotulado de la metafase y anafase mitóticas, donde se señalen las diferencias entre ambas fases para una célula animal 2n=4
- **12.7.** Para un organismo animal con **2n=46** cromosomas, explica si son verdaderas o falsas cada una de las siguientes afirmaciones:
 - a) Una célula en profase mitótica presenta 46 cromosomas, cada uno con dos cromátidas, condensándose progresivamente y organizándose en parejas de cromosomas homólogos.
 - b) En una célula en metafase mitótica observamos 46 cromosomas constituidos por una cromátida y dispuestos en el plano ecuatorial.
 - c) En anafase mitótica se observan 23 cromosomas con una cromátida migrando hacia un polo de la célula y otros 23 hacia el polo opuesto.
 - d) Durante la telofase mitótica se produce la descondensación progresiva de 23 cromosomas, constituidos por dos cromátidas, en cada uno de los dos núcleos hijos que se están reconstruyendo.
- **12.8.** ¿Puede una célula entrar en mitosis sin pasar por la fase S del ciclo celular? ¿Por qué?
- **12.9.** Considerando una célula somática animal, ordene la secuencia de los siguientes procesos del ciclo celular numerados del 1 al 6 e indica la fase concreta a la que corresponde cada uno:
 - 1. Cromosomas dispuestos en el plano ecuatorial
 - 2. Descondensación de los cromosomas y reconstrucción de la envoltura nuclear
 - 3. Replicación del ADN nuclear
 - 4. Separación de dos juegos de cromosomas hacia los polos
 - 5. Actividad metabólica y crecimiento celular
 - 6. Desintegración de la envoltura nuclear y condensación de los cromosomas
 - a) Indica si los cromosomas se encuentran constituidos por una o por dos cromátidas durante las fases de los procesos 1, 4, 5 y 6.
 - b) Explica brevemente cuál es el significado biológico de la mitosis en un organismo animal.

- **12.10.** Los espermatozoides en la especie humana son células haploides. Si se analiza su contenido en ADN, se observa que, normalmente, un 50% de los espermatozoides contienen un poco más de ADN que el otro 50%. ¿Puede ser esto posible? Justifica tu respuesta.
- 12.11.¿Puede una célula haploide entrar en meiosis? ¿Y en mitosis? ¿Por qué?
- **12.12.** ¿Dos cromosomas homólogos son idénticos? ¿Las dos cromátidas de un cromosoma son idénticas? ¿Hay en alguna fase de la mitosis cromosomas con dos cromátidas distintas? ¿Y durante la meiosis? ¿Por qué? Explica brevemente las respuestas.
- **12.13.** Si en las células somáticas de la cobaya (*Cavia porcellus*) hay 64 cromosomas, justifica:
 - a) ¿Cuántos cromosomas recibe la cobaya de su padre?
 - b) ¿Cuántos autosomas hay en un gameto de cobaya?
 - c) ¿Cuántos cromosomas sexuales hay en un óvulo de la cobaya? ¿Y en un espermatozoide?
 - d) ¿Cuántos autosomas hay en las células somáticas de la hembra?
- **12.14.** Si consideramos una célula animal de la línea germinal con 2n=48 cromosomas, indique las fases concretas del proceso meiótico a las que se hace referencia en las siguientes frases:
 - a) Se separan dos juegos de 24 cromosomas de una cromátida.
 - b) La célula presenta 24 pares de cromosomas homólogos, terminando de conectarse cada pareja a lo largo de toda su longitud.
 - c) Se observan 24 cromosomas de dos cromátidas en el plano ecuatorial.
 - d) Existen 24 cromosomas de una cromátida descondensándose.
 - e) Se observan 24 parejas de cromosomas homólogos en el plano ecuatorial.
 - f) Se separan dos juegos de 24 cromosomas de dos cromátidas.
- **12.15.** Explica qué relación existe entre complejo sinaptonémico y bivalente.
- 12.16. Define: recombinación y segregación cromosómica. ¿En qué fase se da cada una?
- **12.17.** Contesta a las siguientes cuestiones:
 - a) ¿En qué fase del ciclo celular se duplica el material genético?
 - b) ¿Cuál es la fase mitótica en la que desaparece la carioteca y los cromosomas son visibles?
 - c) ¿Qué clases de microtúbulos se distinguen en el huso acromático y en qué se diferencian?
 - d) En un organismo diploide con número cromosómico básico n=23 ¿cuántos cromosomas se observarán en metafase I?

12.18. Con relación a la meiosis:

- a) Explica cómo se genera la variabilidad genética.
- b) ¿Cuántas divisiones ocurren durante la meiosis y cuántas células se generan a partir de una célula madre? ¿Cómo son estas células entre ellas y respecto a la célula madre?
- c) Teniendo en cuenta un organismo con dotación cromosómica 2n= 4, copia y completa el cuadro adjunto:

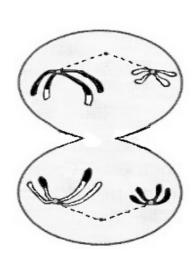
	Metafase I	Metafase II
Nº de cromosomas		
Nº de bivalentes		
Nº de cromátidas por cromosoma		
Ploidía de la célula		

12.19. Indica el proceso o fase definido a continuación:

- a) Acontecimiento de la Profase I que contribuye a generar variabilidad genética.
- b) Acontecimiento de la Anafase I que contribuye a generar variabilidad genética.
- c) Fase del ciclo celular en que la célula crece y sintetiza orgánulos.
- d) Fase del ciclo celular en la que nunca entran las células madre de un embrión.

12.20. Se representa una célula somática animal (2n= 4 cromosomas):

- a) ¿Se trata de una célula en mitosis o en meiosis?
- b) En la célula eucariota cada cromátida está constituida por una sola molécula de DNA. Indica el número de moléculas presentes en las siguientes células de esta especie diplonte (n=2):
 - un espermatozoide
 - una célula en periodo G1
 - una célula en metafase mitótica
 - una célula en la profase de la segunda división meiótica



12.21. Indica si las siguientes afirmaciones son falsas e indica el por qué:

- a) En los humanos, las únicas células que experimentan meiosis son las sexuales.
- b) Las únicas células que experimentan meiosis son las células madre de los gametos.
- c) En las plantas los gametos siempre nacen por meiosis.
- d) Las esporas son células propias de la reproducción asexual.
- e) Una cromátida es portadora del mismo mensaje genético que el cromosoma del que procede.

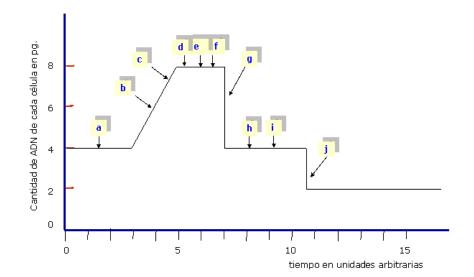
12.22. Establece las diferencias entre:

- a) La profase I de la meiosis y la profase de la mitosis.
- b) La metafase I de la meiosis y la metafase de la mitosis.
- c) La anafase I de la meiosis y la anafase de la mitosis.

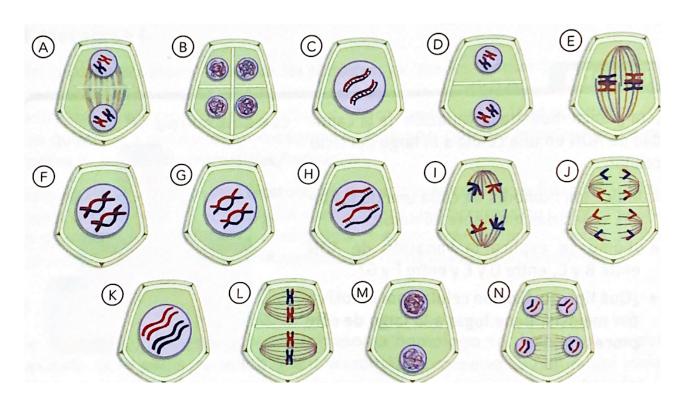
12.23. Interpreta la siguiente gráfica en la que se representa la meiosis. Indica a qué letra corresponde cada uno de los siguientes procesos sabiendo que en esta especie una célula con 2n cromosomas con una cromátida tiene 4 pg de ADN:



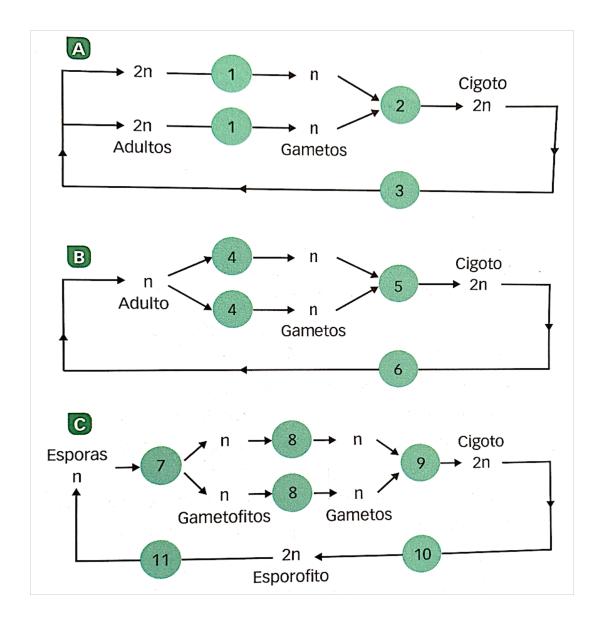
- Interfase I en G1
- Metafase II
- Anafase I
- Profase I (Diploteno)
- Citocinesis I
- Anafase II
- Metafase I



12.24. Ordena y nombra los siguientes dibujos correspondientes a una meiosis masculina en una planta con 2n=4 cromosomas:



12.25. Se muestran los datos obtenidos sobre la reproducción sexual de tres tipos de seres vivos. Explica qué tipo de ciclo biológico es cada uno, ejemplos de organismos que lo presentan, y en qué lugar del ciclo se producen divisiones mitóticas, divisiones meióticas y la fecundación.



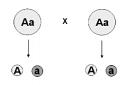
TEMA 13: GENÉTICA MENDELIANA

13.1. Respecto a la genética mendeliana:

- a) Define gen y alelo; retrocruzamiento o cruzamiento prueba; locus; cariotipo; alelo dominante y recesivo; haploide y diploide; cromosomas homólogos.
- b) ¿Crees que las mutaciones afectan al fenotipo o al genotipo?
- c) ¿Dos individuos con el mismo genotipo pueden manifestar distinto fenotipo? ¿Por qué?
- d) ¿Todas las clases de organismos pueden tener individuos homocigóticos y heterocigóticos? Razona la respuesta.

13.2. Teniendo como referencia la imagen adjunta:

- a) Si el gen tiene dos formas alélicas (**A**, **a**) de manera que **A>a**, escribe los genotipos correspondientes al fenotipo dominante y al recesivo. ¿Cuáles de ellos son razas puras y cuáles son híbridos?
- b) Sabiendo que la forma alélica **A** es dominante sobre **a**, explica la 1° y la 2° leyes de Mendel.



	A	a
(A)	AA	Aa
a	Aa	aa

- **13.3.** Explica la Teoría Cromosómica de la Herencia y uno de los científicos que la desarrolló.
- **13.4.** Tras ver el <u>siguiente video</u> en YouTube sobre los genes independientes y los genes ligados, contesta las siguientes cuestiones:
 - a) ¿Qué es un gen ligado? ¿Qué es un gen parcialmente ligado?
 - b) ¿Por qué estos genes constituyen una excepción a la 3ª ley de Mendel?
 - c) ¿Cómo Morgan utilizo estos genes ligados para demostrar el entrecruzamiento?

-> RESOLUCIÓN DE PROBLEMAS DE GENÉTICA MENDELIANA

- 1. Leer detenidamente el enunciado, identificar los caracteres hereditarios del problema e indicar con la simbología correcta cada uno de los caracteres. Ej: (A: amarillo; a: verde)
- 2. Establecer la relación de dominancia existente entre los alelos. Ej: A>a (dominancia)
- **3.** Anotar los genotipos conocidos con la simbología citada, deducir el genotipo y fenotipo de los parentales (**P**) y establecer el **esquema** de los **cruzamientos**.
- **4.** Colocar debajo de cada genotipo los tipos de gametos formados y hacer el cuadro de Punnet para analizar la descendencia de la F1 (o de la F2 según sea el caso).
- **5.** Escribir **genotipos** y **fenotipos**, calcular sus **frecuencias** y especificar si son homocigóticos dominantes, homocigóticos recesivos, heterocigóticos o lo que corresponda.

- **13.5.** En el ser humano, el albinismo es una enfermedad hereditaria caracterizada por una reducción o ausencia total del pigmento melanina en los ojos, piel y el pelo, lo que se traduce en falta de pigmentación y problemas graves de visión.
 - a) El albinismo es una enfermedad autosómica recesiva. ¿Qué crees que significa?
 - b) La pigmentación normal viene determinada por el alelo dominante A que domina sobre el carácter a que determina la pigmentación propia del albinismo. Si dos individuos con pigmentación normal tienen un hijo albino, ¿cuáles pueden ser los genotipos de los padres y cuál es la probabilidad de que tengan un hijo albino?
- **13.6.** Suponemos que la capacidad de enroscar la lengua en humanos está controlada por un gen con dos alelos: I (no permite enroscar la lengua) y L que permite enroscar la lengua y es dominante sobre I.
 - a) ¿Cuál es el genotipo de un hombre que puede enroscar la lengua que ha tenido un hijo que no puede enroscar la lengua con una mujer que tampoco enrosca su lengua? Razona tu respuesta.
 - b) Considerando el mismo apareamiento anterior, ¿Qué proporción de individuos que puedan o no enroscar su lengua cabría esperar en los descendientes?
 - c) ¿Qué proporción cabría esperar en la progenie de un apareamiento de dos personas que pueden enroscar su lengua, cada uno de los cuáles tenía un progenitor que no podía? Representa el apareamiento con las frecuencias genotípicas y fenotípicas.
 - d) ¿Cuál de las leyes de Mendel se supone que se aplica en el cruzamiento propuesto en la cuestión? Razona la respuesta.
- **13.7.** Un ratón A de pelo blanco se cruza con uno de pelo negro y toda la descendencia obtenida es de pelo blanco. Otro ratón B también de pelo blanco se cruza con uno de pelo negro, se obtiene una descendencia formada por 5 ratones de pelo blanco y 5 de pelo negro. ¿Cuál de los ratones A o B será homocigótico y cuál heterocigótico? Razona tu respuesta.
- **13.8.** En el ganado vacuno, la ausencia de cuernos (H) es dominante sobre la presencia de cuernos (h). Un toro sin cuernos se cruzó con dos vacas. Con la vaca A, que tenía cuernos, tuvo un ternero sin cuernos; con la vaca B, que no tenía cuernos, tuvo un ternero con cuernos.
 - a) ¿Cuáles son los genotipos del toro y de las vacas A y B?
 - b) Representa ambos cruzamientos e indica las proporciones de los genotipos y fenotipos que cabría esperar en la descendencia de los dos cruzamientos.
- **13.9.** Cruzando dos moscas de tipo común (grises) entre sí, se obtuvo una descendencia compuesta por 152 moscas grises y 48 negras. ¿Cuál será el genotipo de los progenitores?

- **13.10.** La formación, en algunas personas, de hoyuelos en las mejillas al sonreír se hereda como un carácter autosómico dominante, de forma que **H> h**: siendo **H**= presencia de hoyuelo en las mejillas y **h**= ausencia de hoyuelo en las mejillas. Así, un varón de nombre Pedro con hoyuelos en las mejillas, tiene un hermano sin hoyuelos en las mejillas y sus padres presentan hoyuelos en las mejillas. Pedro se casa con una mujer con hoyuelos en las mejillas cuyo padre tiene hoyuelos en las mejillas y su madre no. Del matrimonio nació un hijo sin hoyuelos en las mejillas. Razonar cuál será el genotipo de todos los individuos.
- **13.11.** Supongamos que el color de los pétalos de *Catharanthus roseus*, una planta ornamental, está controlado por un solo gen con dos alelos. (**R**) que produce pétalos de color rosa y es dominante sobre (**r**) que produce pétalos blancos.
 - a) ¿Cuáles serán los genotipos de una planta con pétalos rosas que se cruza con otra de pétalos blancos y produce (en la F1) un individuo de pétalos blancos?
 - b) Considerando el primer cruzamiento de los parentales. ¿qué proporción de los dos colores de pétalos cabrá esperar en la F1?
 - c) ¿Qué proporción de descendientes cabrá esperar con relación al color de los pétalos, en el cruzamiento de dos plantas con pétalos rosas, si cada uno de los cuales tiene un progenitor con pétalos blancos?
- **13.12.** El flagelo largo de un organismo acuático es dominante sobre el flagelo corto. Una pareja de organismos con flagelo largo tuvo un descendiente de flagelo corto y otro de flagelo largo. ¿Con qué fenotipo deberá cruzarse el descendiente de flagelo largo para conocer su genotipo? ¿Qué proporciones fenotípicas y genotípicas se obtienen de la descendencia del cruzamiento anterior? Razona las respuestas. Utiliza la nomenclatura **L** y **I** para el alelo dominante y el recesivo, respectivamente.
- **13.13.** Se cruzaron plantas de pimiento picante con plantas de pimiento dulce. La F1 fue de frutos picantes y en la F2 se obtuvieron 32 plantas de pimientos picantes y 10 de dulces.
 - a) ¿Cuántas de las plantas picantes se espera que sean homocigóticas y cuantas heterocigóticas?
 - b) ¿Cómo averiguar cuáles de las 32 plantas picantes son heterocigóticas?
- **13.14.** Imagina que cierta vaca de color blanco se junta con un toro negro.
 - a) Si de la unión sale un ternero con manchas blancas y negras. ¿Qué tipo de herencia se manifiesta? ¿Cómo lo sabes? En la F1, ¿qué proporciones serán las esperadas?
 - b) ¿Cómo crees que saldría el ternero si se tratase de dominancia incompleta?
 - c) Define herencia intermedia o dominancia incompleta.

13.15. Teniendo en cuenta los descubrimientos de Mendel, las semillas de color amarillo en los guisantes son dominantes sobre las de color verde. En los experimentos siguientes, padres de fenotipos conocidos pero genotipos desconocidos, produjeron la siguiente descendencia:

Experimento	Parentales	Semillas amarillas	Semillas verdes
A	Amarillo x verde	50	42
В	Amarillo x amarillo	120	30
С	Verde x verde	0	30
D	Amarillo x verde	50	0
Е	Amarillo x amarillo	100	0

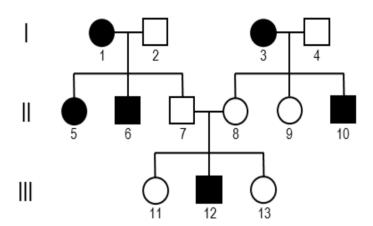
- a) Escribe los genotipos más probables de cada parental.
- b) Define los términos dominancia y recesividad.
- **13.16.** En cierta especie de plantas los colores de las flores pueden ser rojos, blancos o rosas. Se sabe que este carácter está determinado por 2 alelos, rojo (C^R) y blanco (C^B) codominantes.
 - a) Realiza el cruzamiento entre plantas de flores rosas.
 - b) Se cruzan plantas de colores blancas con otra de flores rojas. Determina los genotipos y fenotipos de las flores en F1 y F2.
- **13.17.** Al realizarse un cruzamiento entre plantas con flores de color naranja, se obtuvo una descendencia de 12 plantas con flores rojas, 12 con flores amarillas y 24 con flores naranjas.
 - a)¿Qué tipo de herencia da lugar a estos fenotipos?
 - b) Las frecuencias genotípicas y fenotípicas de los descendientes.
 - c) Si el total de plantas obtenidas hubiera sido 120, ¿cuántas tendrían flores amarillas, rojas y naranjas con mayor probabilidad?
- **13.18.** El sistema de grupos sanguíneos está determinado por tres alelos: **I**^A, **I**^B e **i**. Los alelos **I**^A e **I**^B son codominantes entre sí y dominantes respecto a **i**. Responde a las preguntas:
 - a) Define codominancia y alelismo múltiple.
 - b) Un hombre con grupo sanguíneo sea B y una mujer cuyo grupo sanguíneo sea A, ¿pueden tener un hijo con grupo sanguíneo 0?
 - c) ¿Cuáles serán los fenotipos y genotipos esperados entre una mujer de grupo AB con un hombre de grupo A cuya madre era del grupo 0?
- **13.19.** En una clínica se mezclan por error cuatro recién nacidos. Los grupos sanguíneos de estos niños son: 0, A, B, AB. Los grupos sanguíneos de las cuatro parejas de padres son:
 - a) $AB \times 0$;
- b) $A \times 0$;
- c) A x AB;
- d) 0 x 0

Indica qué niño corresponde a cada pareja, razonando tu respuesta.

- **13.20.** El daltonismo está determinado por un gen recesivo (**d**) ligado al cromosoma X.
 - a) ¿Cómo podrán ser los descendientes de un hombre daltónico y una mujer normal no portadora? Haz un esquema de cruzamiento e indica todos los posibles fenotipos dependiendo de que sean varones o mujeres. ¿Podrá tener hijos varones daltónicos?
 - b) Una mujer cuya visión es normal pero cuyo padre era daltónico tiene hijos con un hombre daltónico. ¿Cuáles serán los genotipos y fenotipos de los progenitores y de su descendencia?
 - c) Si un hombre sano tiene hijos con una mujer portadora ¿qué probabilidad hay de que tengan una hija daltónica? ¿Y un hijo daltónico?
 - d) Define el concepto de herencia ligada al sexo y sus tipos, citando ejemplos característicos.
- **13.21.** Se sabe que la hemofilia está provocada por un gen recesivo ligado al sexo. Una mujer que tiene un hermano hemofílico, y cuyo marido es normal, acude a una consulta de genética.
 - a) ¿Qué porcentaje de sus hijos varones heredará la enfermedad?
 - b) Si el marido de la mujer es hemofílico, ¿cambiarían los porcentajes para sus hijos?
 - c) Explica, brevemente, por qué enfermedades ligadas al sexo tienen más repercusión en los machos que en las hembras.
- **13.22.** La hipofosfatemia provoca un tipo de raquitismo en el que los pacientes no responden a dosis normales de vitamina D. Este desorden es causado por un alelo dominante ligado al cromosoma X. Si llamamos "A" al alelo productor del raquitismo y "a" al alelo normal, ¿qué fenotipos se esperarán entre los hijos e hijas de los siguientes matrimonios?
 - a) Hombre afectado y mujer normal.
 - b) Hija del matrimonio anterior y hombre normal.
- **13.23.** En una especie de ácaro, el color amarillo (**A**) es dominante frente al rojo (**a**) y el tener patas largas (**c**) es recesivo respecto a tener patas cortas (**C**). ¿Qué tipo de ácaros, y en qué proporción, obtendríamos al cruzar un macho amarillo y de patas cortas, homocigótico respecto al color y heterocigótico respecto al tamaño de pata, con una hembra roja y de patas largas? Justifica la respuesta.
- **13.24.** En Drosophila, el color gris del cuerpo está determinado por el alelo dominante **A**, y el color negro por el recesivo **a**. Las alas de tipo normal están determinadas por el dominante **Vg** y las alas vestigiales por el recesivo **vg**. ¿Cuáles serán las proporciones genotípicas y fenotípicas resultantes de un cruce entre un doble homocigoto de cuerpo gris y alas vestigiales y un dihíbrido? Razona la respuesta.

- **13.25.** En las plantas de guisante, el alelo "**L**", que indica semillas lisas, es dominante sobre el alelo "**I**", que indica semillas rugosas, y el alelo "**A**" que indica color amarillo, es dominante sobre el alelo "**a**", que indica color verde. Si se cruza una variedad pura lisa de color verde con una variedad pura rugosa de color amarillo:
 - a) ¿Cuál es el genotipo y el fenotipo de la primera generación filial (F1)?
 - b) Indica los fenotipos de la segunda generación (F2) y sus proporciones.
 - c) Explica cómo los resultados anteriores sirvieron a Mendel para enunciar su 3ª ley.
 - d) Estas proporciones se cumplen siempre que los genes no estén ligados. ¿Qué es un gen ligado y por qué se considera una excepción a la 3ª ley de Mendel?
- **13.26.** Una hembra de *Drosophila* de genotipo desconocido respecto al color de ojos es cruzada con un macho de ojos de color blanco (**W**). El color blanco de los ojos es un carácter ligado al cromosoma X y recesivo respecto al color de ojos rojo silvestre (**W**⁺). En la descendencia obtenida, la mitad de los machos y la mitad de las hembras tienen ojos blancos. Deduce razonadamente:
 - a) ¿Cuál es el genotipo y el fenotipo de la Drosophila hembra parental?
 - b) ¿Cuáles son los genotipos de los posibles individuos de la generación filial F1 obtenidos a partir del cruzamiento indicado? Representa el cruzamiento.
 - c) Explica brevemente qué se entiende por herencia ligada al sexo. Cita un ejemplo en la especie humana.
- **13.27.** Supongamos que, en una raza de gatos, el gen que determina la longitud del pelo presenta dos alelos, **A** que determina el pelo corto es dominante sobre **a**, que produce pelo largo. Otro gen determina el color de pelo, donde el alelo **B** produce color negro y es dominante sobre el alelo **b** que determina pelo color rojizo. Las proporciones de la descendencia de una pareja en la que el macho es rojizo de pelo largo y la hembra negra de pelo corto es la siguiente: 25% pelo negro y corto; 25% pelo rojizo y corto; 25% pelo negro y largo; 25% pelo rojizo y largo.
 - a) ¿Cuál es el genotipo de la madre y cuáles son los genotipos de la descendencia?
 - b) ¿Cómo se llama a este tipo de cruzamiento?
 - c) Responde si son verdaderas o falsas las siguientes afirmaciones:
 - > Que un alelo sea dominante o recesivo depende de si es heredado de la madre o del padre.
 - Las mutaciones producen alelos recesivos.
 - > Los alelos recesivos son minoritarios.
- **13.28.** En las sandías los genes para el color verde y tamaño pequeño son dominantes sobre los alelos sandía rayadas y tamaño grande. Se cruzan sandías de tamaño grande y rayadas con sandías heterocigóticas para dichos caracteres. ¿Qué fenotipos y genotipos se espera tener en la F1 y en la F2? Indica dichas proporciones.

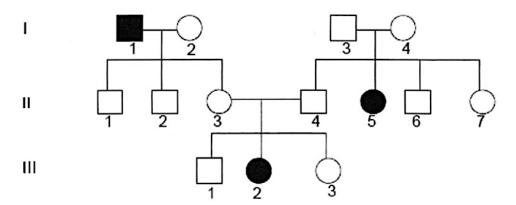
13.29. La genealogía adjunta muestra la transmisión de una enfermedad monogénica (afecta a un único gen) y autosómica en una familia. En negro se muestran los individuos afectados y en blanco los sanos (los hombres se representan con un cuadrado y las mujeres con un círculo).



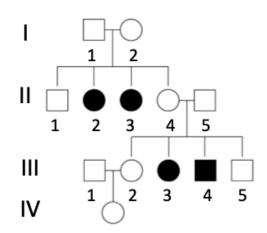
- a) Indica si el alelo que determina la presencia de la enfermedad es dominante o recesivo. Razona la respuesta.
- b) Indica los genotipos de los individuos I.1, I.2, II.7 y III.11, utilizando "**A**" para el alelo dominante y "**a**" para el recesivo.
- c) Define qué es un cruzamiento prueba y para qué se emplea.

* ¡OJO! No se recomienda utilizar esta nomenclatura en los árboles genealógicos. Se prefiere comenzar en cada generación otra vez por el número 1 como en los ejemplos posteriores.

13.30. La siguiente genealogía se refiere a la miopía humana (representada por los símbolos negros). Indica si esta anomalía se hereda como un carácter dominante o recesivo. Razona la respuesta. Utiliza la letra **A** para el alelo dominante y la letra **a** para el alelo recesivo e indica los genotipos más probables para cada individuo.

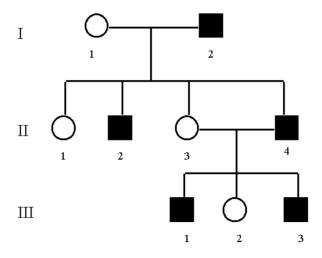


- **13.31.** Observa el siguiente árbol en el que se muestra una determinada enfermedad genética en la especie humana (en negro los individuos afectados). Determina si dicha enfermedad es:
 - a) Autosómica o ligada al sexo, justificándolo.
 - b) Dominante o recesiva, justificándolo.
 - c) Determina el genotipo de los individuos I-1; I-2; II-2; II-5 y III-3.

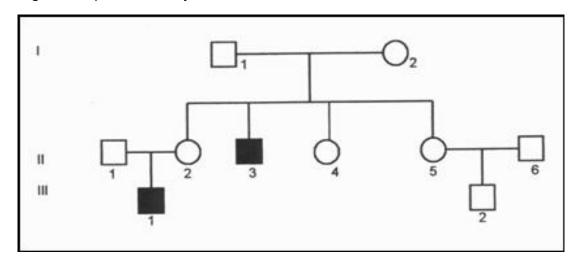


13.32. Observa el siguiente pedigrí (en negro aparecen los individuos afectados por una mutación):

- a) ¿Es compatible con la presencia de un gen holándrico o ligado al cromosoma Y?
- b) ¿Y con la de un alelo recesivo ligado al cromosoma X?
- c) Si el apareamiento entre III-2 y III-3 produjese una hembra afectada por la mutación, ¿cuál de las dos hipótesis anteriores sería aplicable? Asumiendo dicha hipótesis, y utilizando los símbolos apropiados, asigna el genotipo a cada individuo del pedigrí.

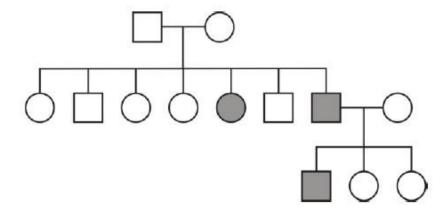


13.33. La adrenoleucodistrofia (ALD) es una enfermedad genética de pronóstico muy grave. El gen afectado codifica un enzima defectuoso que provoca dificultades en la transmisión nerviosa de diversas áreas del cerebro. El pedigrí que se presenta a continuación, corresponde a una familia en la que hay personas afectadas de ALD. Las mujeres están representadas por círculos y los hombres por cuadrados. Las personas afectadas se marcan de color negro. Debes considerar homocigóticas para este gen a las personas II-1 y II-6.



- a) Razona a partir de los datos del pedigrí si el gen que provoca ALD es dominante o recesivo, y si está ligado al sexo o es autosómico.
- b) Utilizando la nomenclatura que consideres, indica los genotipos de todas las personas que aparecen en el pedigrí.
- c) Razona si la pareja formada por II-1 y II-2 podrían tener un hijo varón no afectado por la alteración.
- d) Explica por qué una enfermedad como la ALD, provocada por un error en la funcionalidad de un enzima presente a las neuronas, es heredable.

13.34. El albinismo en la especie humana es la ausencia de pigmento en el cabello, piel y ojos. En la figura se representa la genealogía de una familia en la que varias personas son albinas (círculos y cuadrados de color oscuro). Tras escribir en la figura la numeración adecuada tanto de las generaciones como de cada individuo, determina razonadamente:



- a) Si el albinismo está determinado por un gen dominante.
- b) Si está o no ligado al sexo.
- c) Las frecuencias fenotípicas y genotípicas de la descendencia entre un individuo como III2 y II7.

→ RESOLUCIÓN DE PROBLEMAS DE PROBABILIDAD

La probabilidad expresa la posibilidad de que ocurra un determinado suceso. Se calcula como el número de veces que ocurre un evento particular dividido por el nº total de resultados posibles. Para predecir las proporciones de la descendencia producida por cruzamientos genéticos se utilizan dos reglas probabilísticas:

- * Regla de la multiplicación: esta regla establece que la probabilidad de que dos o más eventos independientes ocurran simultáneamente, es decir ocurra uno "Y" el otro. Se calcula multiplicando sus probabilidades independientes.
- * Regla de la adición: esta regla establece que la probabilidad de ocurrencia de uno solo de dos o más eventos mutuamente excluyentes., es decir que ocurra uno "O" el otro. Se calcula sumando las probabilidades de cada uno de ellos.

Por ejemplo, la probabilidad de tener un hijo varón es 1/2 (el 50% de los espermatozoides generados por meiosis tienen el cromosoma Y y el otro 50% el cromosoma X), entonces:

- Tener primero un hijo varón "Y" luego el segundo hijo también sea varón: La probabilidad independiente de que el 1º hijo sea varón es 1/2. Si quieres que, además, el 2º hijo sea varón (suceso que tiene 1/2 de probabilidad de suceder de forma independiente), como ambas cosas deben suceder ("Y"), se aplica la regla de multiplicación: 1/2⋅1/2=1/4.
- Tener primero un hijo varón "Y" luego la segunda hija que sea mujer: Es la misma que arriba, aplicando la regla de multiplicación porque quieres que suceda un suceso y también ("Y") el otro: 1/2 ⋅ 1/2 = 1/4.

- Tener la parejita, un hijo y una hija (sin importar quién nace primero "O" después): En este caso te da igual tener antes un hijo y después una hija que viceversa, por tanto debes sumar las probabilidades de ambos sucesos:
 - a) Probabilidad de tener 10 un hijo "Y" luego una hija: $1/2 \cdot 1/2 = 1/4$
 - b) Probabilidad de tener 10 un hija "Y" luego una hijo: $1/2 \cdot 1/2 = 1/4$

Probabilidad de tener a) "O" b) da igual el orden: 1/4 + 1/4 = 2/4 = 1/2

Sería lo mismo con 3 hijos, como se representa en este diagrama de árbol donde B (boy) y G (girl):



13.35. El albinismo (falta de pigmentación en la piel) en humanos se debe a un alelo autosómico recesivo (a) mientras que la pigmentación normal es la consecuencia de un alelo dominante (A). Dos progenitores normales tienen un hijo albino. Determinar la probabilidad de que:

- a) El siguiente hijo sea albino.
- b) Los dos hijos inmediatos sean albinos.
- c) Si los padres tienen dos hijos, que uno sea albino y el otro normal.

13.36. Una pareja decide tener 4 hijos. ¿Cuál es la probabilidad de que...

- a) Se cumpla el deseo del padre de tener cuatro varones seguidos?
- b) Se cumpla el deseo de la madre de tener tres hijas y un hijo sea cual sea el orden?
- c) Se cumpla el deseo de la abuela de que tengan primero un hijo, luego una hija, luego un hijo y por último una hija?
- d) Si tuvieran un 5º hijo ¿Cuál sería la probabilidad de que éste fuera varón?

TEMA 14: EXPRESIÓN GÉNICA: REPLICACIÓN, TRANSCRIPCIÓN Y TRADUCCIÓN



14.1. Compara y contrasta el ADN y los tres tipos de ARN principales:

CARAC	CTERÍSTICAS COMUNES ENTRE EL ADN Y E	L ARN
ADN	DIFERENCIAS RESPECTO A:	ARN
	PENTOSA (AZÚCAR)	
	BASES NITROGENADAS	
	MONOCATENARIO o	
	BICATENARIO	
	ESTRUCTURA	
	ESTABILIDAD	
	LOCALIZACIÓN	
	CELULAR	
	511101611	
	FUNCIÓN	

PRÁCTICA **ESPACIADA**

14.2. El valor C es la cantidad de ADN por genoma haploide de un organismo eucariota diploide. Utilizando dicho valor, exprese la cantidad de ADN que existirá al final del periodo S de la interfase y en cada conjunto de cromosomas de la anafase de una célula somática de dicho organismo. Razona las repuestas.



14.3. A partir de Vinca major (hierba doncella) se obtienen una serie de medicamentos conocidos como alcaloides de la vinca. Entre ellos se encuentra

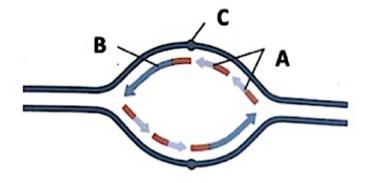
la vinblastina, medicamento que impide el ensamblaje de los microtúbulos que forman el huso mitótico. Razona por qué se utiliza para tratar distintos tipos de cáncer y si dicho medicamento afectará a la formación de los gametos de la persona que sufre el cáncer.



14.4. ¿Cuántos enlaces de H presentará la cadena adjunta? ¿Cuál es su longitud? ¿Cuál es la carga eléctrica y qué aplicación deriva de la misma?

14.5. En cuanto a la hipótesis semiconservativa de la replicación del ADN:

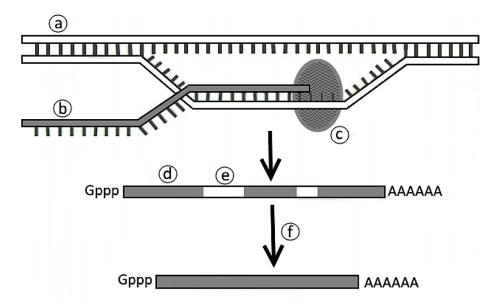
- a) En la replicación de una molécula de ADN de doble hebra, y después de tres ciclos de replicación, ¿cuántas hebras de nueva síntesis habrán aparecido? Razona la respuesta, dibujando las cadenas con colores diferentes según sean originales o de nueva síntesis.
- b) En el experimento de Meselson y Stahl, se cultivaron bacterias (*Escherichia coli*) en un medio con nitrógeno pesado, el ¹⁵N. Esto hace que las moléculas de ADN sintetizadas con este isótopo sean más densas que las construidas con ¹⁴N (el isótopo normal), y por lo tanto que se puedan separar mediante ultracentrifugación. Pasaron algunas bacterias cultivadas con ¹⁵N a un medio con solo ¹⁴N durante unos 30 min., que es el tiempo necesario para que se duplique el ADN bacteriano, lo extrajeron y lo centrifugaron. ¿Qué % de ADN de densidad híbrida se obtiene después de una generación de crecimiento de las bacterias en ¹⁴N?
- c) ¿Cuál habría sido el resultado del experimento de Meselson y Stahl si el ADN se replicase según la hipótesis conservativa?
- d) ¿Y si la hipótesis correcta fuese la dispersiva?
- **14.6.** Margarita Salas descubrió en el fago phi29 una polimerasa capaz de amplificar el ADN. Esa polimerasa se patentó, se emplea actualmente en muchos laboratorios de todo el mundo para amplificar ADN de forma rápida y sencilla, siendo la patente más rentable de la historia de la ciencia española. La imagen corresponde a un proceso específico del ADN.



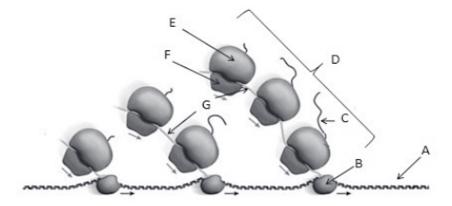
- a) Indica qué representa la imagen y qué señalan cada una de las letras A, B y C.
- b) Indica la polaridad de la hebra molde superior (donde está la letra C) y de la hebra molde inferior. Justifica tu respuesta.
- c) La velocidad de replicación, ¿es la misma en las dos hebras (superior e inferior) o es diferente? Justifica tu respuesta.
- d) Indica las funciones que tienen cada una de estas enzimas en el proceso representado: helicasa, topoisomerasa o girasa, ARN-primasa, ADN-polimerasa I, ADN-ligasa.

14.7. La BrdU es una molécula similar a la timina y una célula la puede incorporar para la replicación del ADN en vez de este nucleótido. La BrdU se puede detectar fácilmente, por lo que se utiliza para estudiar las células que están en división. Si se añade BrdU a unas células en división, se observa que tras la mitosis todas las células hijas resultantes tienen BrdU. Justifica este resultado.

14.8. El esquema adjunto representa un importante proceso celular:



- a) Identifica cada letra con su nombre correspondiente.
- b) Indica cómo se llama el proceso, cómo se llama la molécula obtenida, dónde se usa en la célula y para qué.
- c) ¿A qué tipo de organización celular pertenece esta célula y por qué?
- **14.9.** El siguiente esquema representa las etapas de determinados procesos celulares. Obsérvalo y responde a las siguientes cuestiones.



- a) Indica el nombre de las estructuras señaladas con las letras A, B, C, D, E, F y G.
- b) ¿Qué procesos puedes identificar? Descríbelos brevemente.
- c) Indica en qué tipo de célula se están dando los procesos representados en la imagen y cómo lo sabes.

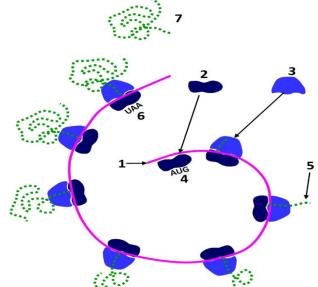


14.10. Redacta una entrada que sirva de puente entre el siguiente titular y el PENSAMIENTO cuerpo de la noticia. En este párrafo introductorio deben aparecer y estar relacionados de forma coherente los siguientes términos: aminoácidos, poros nucleares, ARN mensajero, ARN transferente, ribosomas, código genético, ADN y proteínas.

¡EL DOGMA DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR AL DESCUBIERTO!

14.11. Katalin Karikó es una científica nacida en Hungría en 1955 cuyo trabajo en la Universidad de Pensilvania ha sido clave para producir vacunas de ARN mensajero que se introducen en las células del organismo y permiten la síntesis de proteínas víricas que inducen la inmunidad.

- a) Indica los nombres de los elementos numerados 1-2-3-4-5-6-7.
- b) ¿Cómo se denomina al conjunto representado en la imagen?
- c) ¿Qué es un anticodón y en qué molécula está presente?
- d) Describe las fases en las que tiene lugar la formación de la cadena peptídica durante su síntesis
- e) ¿Podemos saber cuál es el aminoácido del extremo amino de la proteína? Razona tu respuesta.



- **14.12.** El emperador romano Claudio murió consumiendo la seta *Amanita phaloides* que es una de las setas más peligrosas que se conocen. Su toxicidad es debida a una proteína llamada α -amanitina que inhibe la acción de la ARN polimerasa II.
 - a) Nombra y define los procesos que quedan bloqueados por la acción de la amanitina.
 - b) Esta proteína está formada por los siguientes aminoácidos:

Asparagina - Cisteína - Glicina - Isoleucina- Glicina - Triptófano

Utilizando la tabla del código genético, indica la secuencia de los fragmentos de ARNm y de ADN, indicando su polaridad.

c) Los pacientes intoxicados con esta seta sufren daños graves en las células del hígado y de los riñones por un descenso progresivo de la actividad metabólica. ¿Qué relación puedes establecer entre la amanitina y la actividad metabólica de las células?



14.13. Si se inactivasen todas las ARN polimerasas de la célula, ¿cómo se verían afectadas la replicación, transcripción y traducción? Razona qué ocurriría en cada uno de los tres procesos.

14.14. Respecto a los aminoácidos, las proteínas y el código genético:

- a) ¿Cómo se puede explicar que una célula típica de nuestro cuerpo posea alrededor de 10.000 tipos diferentes de proteínas, si el número de aminoácidos distintos es solamente 20?
- b) Al analizar el ADN de un organismo extraterrestre hipotético, se ha observado que posee las mismas bases que el ADN de los organismos terrestres, sin embargo las proteínas del organismo extraterrestre contienen hasta 64 tipos de aminoácidos distintos. ¿Qué diferencias crees que pueden existir entre el código genético que presenta el organismo extraterrestre y el que se presenta en los organismos terrestres?
- c) ¿Qué características tiene el código genético que hace posible que insertando el gen que codifica la insulina del ratón en un cromosoma bacteriano, la bacteria sintetice la insulina de ratón? Razona las respuesta.



14.15. La administración de cafeína en los tejidos vegetales inhibe la formación del fragmoplasto en la división celular. Indica qué fase de la división celular se vería afectada y cómo serán las células originadas tras la administración de este alcaloide. Razona ambas respuestas.



14.16. Imagina que eres detective privado y acuden a ti tres hermanos que ESPACIADA quieren averiguar cuál de ellos fue adoptado. Conocen el grupo sanguíneo de la madre (0) y el del padre (AB). Si los hermanos tienen los siguientes grupos sanguíneos: 0 el mayor, A el mediano y B el menor. ¿Cuál de ellos fue adoptado? Realiza los cruzamientos correspondientes.



14.17. El daltonismo depende de un gen recesivo ligado al sexo. Juan es daltónico y sus padres tenían visión normal, se casa con María, que tiene visión normal. Su hijo, Jaime, es daltónico.

- a) ¿Cómo son los genotipos de Juan, María, Jaime, el padre de Juan y la madre de Juan?
- b) ¿Qué otra descendencia podría tener Juan y María?



14.18. Siendo el grupo Rh⁺ dominante sobre el grupo Rh⁻, ¿cómo serán los hijos de un hombre de grupo A+, doble heterocigótico, con una mujer 0⁻?

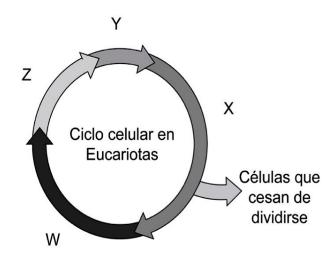
TEMA 15: MUTACIONES. APLICACIONES DE LA BIOTECNOLOGÍA E INGENIERÍA GENÉTICA



15.1. Recientemente investigadores de la Escuela de Medicina de la Universidad de Yale, en New Haven, Estados Unidos, han identificado un gran obstáculo para

la reconversión de las células a su estado juvenil: la velocidad del ciclo celular o el tiempo que tarda una célula en dividirse.

- a) El siguiente diagrama representa un ciclo celular. Identifica las diferentes fases o etapas del ciclo indicadas como X, Y, Z y W.
- b) Señala y explica brevemente en qué fase del ciclo celular se duplica el ADN.
- c) Relaciona el ciclo celular con el concepto de apoptosis.
- d) ¿Qué relación presentan los mecanismos que regulan el ciclo celular y el cáncer?



PRÁCTICA ESPACIADA

15.2. En la planta de guisante la posición axial de las flores es dominante sobre la posición terminal, representando por "A" el alelo para la posición axial y "a" para la terminal. Se obtienen 400 individuos del cruce de dos plantas heterocigóticas, ¿cuántas tendrán posición axial y cuántas tendrán posición terminal?



15.3. La BrdU es una molécula similar a la timina y una célula la puede incorporar para la replicación del ADN en vez de este nucleótido. La BrdU se

puede detectar fácilmente, por lo que se utiliza para estudiar las células que están en división. Si se añade BrdU a unas células en división, se observa que tras la mitosis todas las células hijas resultantes tienen BrdU. Justifica este resultado.



15.4. La hemofilia es una enfermedad hereditaria controlada por un gen (h) recesivo ligado al cromosoma X, mientras que el albinismo está determinado

por un gen (a) recesivo ligado a un autosoma. Un hombre no hemofílico pero albino se casa con una mujer morena, de madre albina y de padre hemofílico. ¿Cuáles serán los genotipos de los cónyuges? Realiza el cruce indicando las frecuencias genotípicas y fenotípicas de la descendencia.



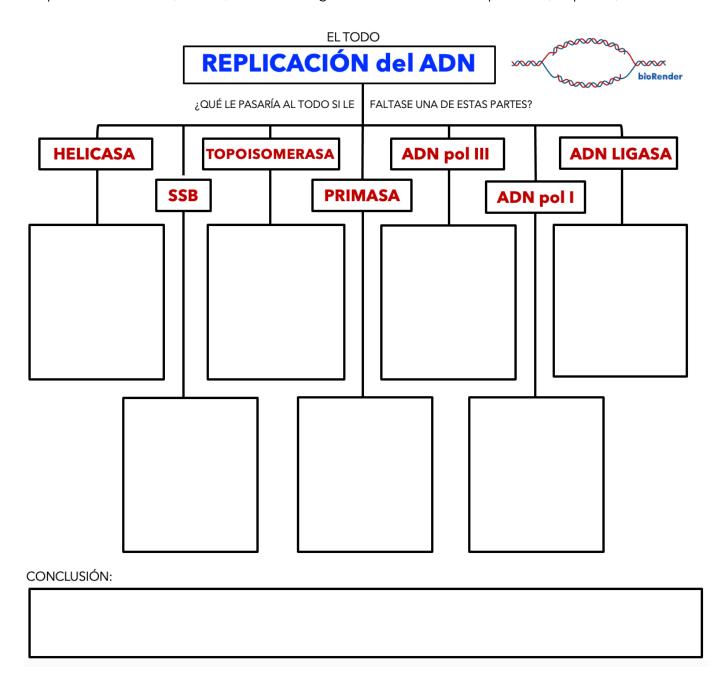
15.5. Exponga las diferencias en la cariocinesis y en la citocinesis entre las células animales y las células vegetales.





15.6. Completa el siguiente esquema sobre el todo y sus partes explicando qué ocurriría en el proceso de

replicación del ADN (el todo) si le faltara alguna de las moléculas implicadas (las partes):

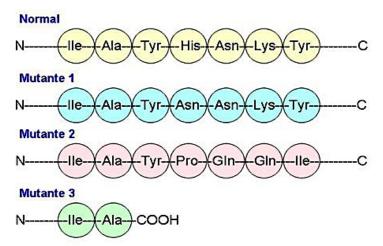


- **15.7.** Tras un accidente nuclear, se examinó a los habitantes de una población cercana, observándose que su genotipo había sufrido algunas alteraciones.
 - a) ¿Heredarán sus descendientes dichas alteraciones?
 - b) ¿Qué tipo de agente mutágeno ha provocado dichas alteraciones? ¿Es endógeno o exógeno? ¿Se considera físico, químico o biológico? ¿Cómo actúa? Razona la respuesta, poniendo ejemplos de cada tipo de agente mutagénico.
 - c) ¿Cómo actúa este agente mutagénico? ¿Qué efectos puede causar sobre la secuencia de bases del DNA y, por tanto, sobre la célula?

- **15.8.** Imagina que en un fragmento de ADN que codifica un polipéptido se produce una mutación que cambia un par de bases por otro. Debido a ello, cuando la célula sintetice de nuevo el polipéptido pueden ocurrir cualquiera de los cuatro hechos siguientes:
 - a) Que se codifique el mismo aminoácido.
 - b) Que se sustituya un aminoácido por otro distinto.
 - c) Que el nuevo polipéptido sintetizado sea más corto.
 - d) Que el nuevo polipéptido sintetizado sea más largo.

Basándote en todo lo que conoces sobre el código genético, explica cómo se produciría cada uno de estos resultados.

15.9. Con ayuda de la tabla del código genético, indica una posible mutación puntual en el ADN que haya podido originar los mutantes 1, 2 y 3 de la figura. A continuación, detalla de qué tipo de mutación puntual o génica se trataría.



¿Serías capaz de adivinar la secuencia exacta de ADN que posee el organismo original? ¿Por qué?



15.10. ¿Podría evolucionar una población de organismos genotípicamente idénticos que se reproducen asexualmente si no se produjeran mutaciones? Razona la respuesta.

- **15.11.** Empareja los términos relacionados de las dos columnas:
 - 1. Agente mutagénico físico
 - 2. Trisomía
 - 3. Oncogén
 - 4. Anticodón
 - 5. Codón
 - 6. Transición
 - 7. Monoploidía
 - 8. Translocación

- a. Mutación cromosómica
- b. Radiación
- c. ARNt
- d. Cáncer
- e. Mutación génica
- f. ARNm
- g. No disyunción
- h. Mutación genómica

15.12. Uno de los procedimientos ofertados en los clínicas de fertilidad a la hora de una fecundación *in vitro* es realizar un Diagnóstico Genético Preimplantacional (D.G.P.) a los embriones de 3-5 días antes de implantarlos en el útero. Se suele aconsejar este estudio genético a parejas en las que alguno de los miembros padezca o sea portador/a de alguna enfermedad hereditaria como p.ej. la fibrosis quística y así poder seleccionar los embriones sanos. También se recomienda realizar D.G.P.



a los embriones procedentes de parejas en las que la mujer es mayor de 40 años para descartar los embriones que no puedan desarrollar un embarazo evolutivo. La razón es que a medida que aumenta la edad de la mujer, crece casi exponencialmente la probabilidad de que sus óvulos posean alteraciones genéticas y terminen en aborto.

Clasifica lo más detalladamente qué tipo de mutación poseen estos embriones y por qué lo sabes:

- a) El embrión tiene un cromosoma X de menos (45, X0 -> Síndrome de Turner).
- b) El embrión tiene 96 cromosomas (4n).
- c) El embrión tiene un cromosoma de más (tres cromosomas 18 -> Síndrome de Edwards).
- d) El embrión tiene uno de los cromosomas de la pareja 8 que ha intercambiado un brazo con otro de la pareja de homólogos 14.
- e) El embrión tiene una inserción de una timina (T) en el gen de la fibrilina (FBN1) del cromosoma 15, al igual que su padre (enfermedad autosómica dominante → síndrome de Marfan).

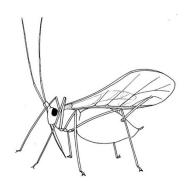
15.13. ¿Son verdaderas o falsas las siguientes afirmaciones? Razona por qué lo sabes.

- a) Una mutación tiene las mismas consecuencias sin importar el tipo de célula afectada.
- b) En eucariotas, todas las proteínas recién sintetizadas poseen una metionina en su extremo Nterminal.
- c) Si la región codificadora de un gen en eucariotas está formada por cuatro exones de 99, 75, 66 y 90 nucleótidos respectivamente, y tres intrones, intercalados entre los exones, de 45, 63 y 42 nucleótidos, el ARNm precursor (ARNhn o transcrito primario) tendrá 480 nucleótidos pero, una vez el ARNm haya madurado, solo tendrá 150 nucleótidos.
- d) El péptido resultante de la región codificadora del gen del apartado c) tendrá un total de 109 aminoácidos.
- e) En el ADN las dos hebras se sintetizan por mecanismos diferentes.
- f) Tanto en procariotas como en eucariotas, el mRNA puede ser traducido nada más sintetizarse.
- g) Si durante la transcripción de un gen estructural a ARNm se introduce un uracilo en la posición donde debería colocarse una citosina se produce una mutación puntual.
- h) Durante el proceso de transcripción de los genes, el mRNA crece en sentido 5'-3' y siempre utiliza como molde la misma hebra de DNA.

15.14. Se muestra la hebra de ADN codificante o sin sentido que contiene en su interior el fragmento que codifica para cierto oligopéptido de cinco aminoácidos. Completa el ADN con la hebra molde, indica los extremos 5' y 3' de cada cadena, cuál de ellas se transcribe y en qué dirección (dibuja una flecha), y cuáles son los codones de iniciación y terminación de la traducción.

...TACATGCTAGAAATTCCGTGAAATGATCATGTA...

- a) Propón una mutación puntual o génica que cause que el oligopéptido resultante tenga siete aminoácidos en vez de cinco. ¿De qué clase de mutación puntual se trataría?
- b) Si se cambia el tercer y último nucleótido del codón que codifica para el 2º aminoácido del oligopéptido por cualquier otro, la secuencia no se modifica. ¿A qué crees que es debido? ¿De qué tipo de mutación se trataría? ¿Qué característica del código genético lo posibilita?
- c) La temperatura cercana a 37°C que tenemos los seres humanos, puede ocasionar que una citosina se desamine transformándose en uracilo. ¿De qué tipo de mutación se trata?
- **15.15.** Los áfidos son una de las plagas más devastadoras a nivel económico para los cultivos agrícolas y forestales, así como en jardinería. Los áfidos se caracterizan por su aparato bucal, en forma de estilete, que les permite llegar al floema de las plantas y succionar la savia elaborada. El áfido o pulgón del melocotonero, *Myzus persicae*, constituye un gran peligro, no solo por los daños directos que provoca sino por su capacidad para transmitir virus entre las plantas. Aunque hay cada vez más



poblaciones resistentes, se suele utilizar el insecticida *pirimicarb* para eliminar la plaga, ya que actúa uniéndose a la enzima acetilcolinesterasa del áfido e inhibiéndola. Esta enzima contiene unos 500 aminoácidos y es necesaria para el correcto funcionamiento del sistema nervioso.

Se ha secuenciado el gen que codifica para la acetilcolinesterasa en áfidos sensibles al insecticida y otros áfidos que muestran resistencia y sobreviven a la acción del *pirimicarb*. Compara las secuencias de aminoácidos de la acetilcolinesterasa de áfidos sensibles / resistentes y contesta a las preguntas:

FRAGMENTO DE ACETILCOLINESTERASA DE ÁFIDOS SENSIBLES AL <i>PIRIMICARB</i>	Glu - Glu - Gly - Tyr - Tyr - Ser - Ile - Phe - Tyr - Tyr - Leu
FRAGMENTO DE ACETILCOLINESTERASA	Glu - Glu - Gly - Tyr - Tyr - Phe - Ile - Phe - Tyr - Tyr - Leu
DE ÁFIDOS RESISTENTES AL <i>PIRIMICARB</i>	Giu - Giu - Giy - Tyi - Tyi - The - lie - The - Tyi - Tyi - Leu

- a) Con la ayuda de la tabla del código genético, explica qué tipo de mutación sufrieron las poblaciones resistentes al insecticida *pirimicarb*.
- b) Explica cómo crees que el cambio de un simple aminoácido en la estructura primaria de la proteína puede otorgar resistencia a un insecticida como el *pirimicarb*.
- c) Otras especies distintas de áfidos que muestran resistencia al *pirimicarb* también comparten el mismo cambio en la secuencia de la acetilcolinesterasa. ¿Cómo crees que esta mutación pudo originarse y por qué ha conseguido extenderse tan ampliamente?

d) Debido a la aparición de resistencias y el impacto medioambiental del uso generalizado de insecticidas, se están estudiando otros métodos de control de plagas. En el caso de los mosquitos, por ejemplo, una estrategia es crear mosquitos modificados genéticamente en los que se elimina el cromosoma sexual X de los machos. El resultado es que a todos los óvulos de hembras fecundadas por estos machos modificados les llegan únicamente espermatozoides con cromosoma Y. Razona cómo esta estrategia afectaría a la descendencia. ¿Las hembras apareadas con los machos modificados genéticamente podrían tener machos y hembras? ¿Los mosquitos descendientes podrían seguir reproduciéndose entre ellos?



15.16. Un equipo de científicos de la Universidad de Illinois ha modificado genéticamente plantas de caña de azúcar para alterar su metabolismo y conseguir aumentar la proporción de triglicéridos hasta el 12 %.

- a) ¿Qué tipo de biomolécula orgánica son los triglicéridos? Explica sus componentes y mediante qué enlaces se unen entre ellos.
- b) La caña de azúcar, junto a la remolacha, es una fuente natural de otra biomolécula no reductora, ¿cuál es, por qué monómeros está formada, qué enlace se establece entre ellos y por qué dicha molécula no tiene carácter reductor?
- c) Para llevar a cabo la modificación genética se ha utilizado la bacteria Agrobacterium tumefaciens. Investiga qué función tiene esta bacteria en la modificación genética.
- d) En la siguiente tabla aparecen los pasos que deben seguirse para obtener la caña de azúcar transgénica. Léelos con atención y ordénalos de forma coherente:

PASOS A SEGUIR PARA OBTENER CAÑA DE AZÚCAR MODIFICADA	Número de orden
Introducir la bacteria en un cultivo celular de caña de azúcar en el laboratorio.	
Cortar el plásmido de Agrobacterium tumefaciens con enzimas de restricción.	
Seleccionar las células que han incorporado el gen.	
Aislar el gen que se desea insertar y cortarlo con enzimas de restricción.	
Plantar en el campo les plántulas transgénicas.	
Introducir el plásmido dentro de la bacteria (transformación).	
Obtener plántulas modificadas a partir de las células que han incorporado el gen.	
Unir el gen al plásmido de Agrobacterium tumefaciens mediante la ADN-ligasa.	

15.17. Se utiliza la enzima de restricción EcoRI (enzima aislada de *Escherichia coli*) para realizar una digestión de distintos segmentos de ADN (llamados A, B, C y D). El ADN etiquetado como A tiene 5 dianas de restricción para EcoRI, el B tiene 7, el C posee 3 dianas y el ADN etiquetado como D no tiene ninguna diana de restricción para dicha enzima. Indica el número de fragmentos que se obtendrán de cada uno de ellos tras la incubación y digestión con EcoRI.



15.18. En una raza de conejos, el pelo corto "**A**" es dominante sobre el pelo largo "**a**". Se llevan a cabo cuatro cruzamientos que dan lugar a los siguientes %

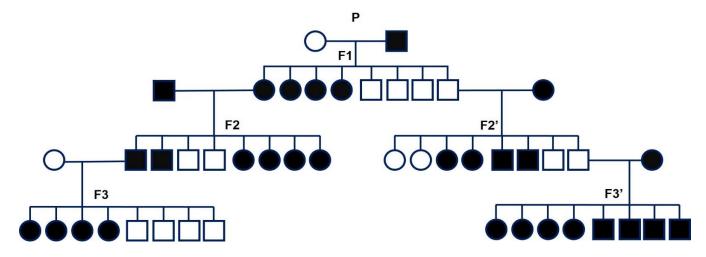
de fenotipos en sus progenies:

	Parentales	Progenie
1	pelo corto x pelo largo	50% pelo corto y 50% pelo largo
2	pelo largo x pelo largo	100% pelo largo
3	pelo corto x pelo largo	100% pelo corto
4	pelo corto x pelo corto	100% pelo corto

- a) Indica los genotipos posibles de los parentales y de la progenie de cada cruzamiento.
- b) Define locus, genotipo y fenotipo.
- c) Razona si en el caso de dos genes ligados se cumple la tercera ley de Mendel en ausencia de recombinación.

PRÁCTICA ESPACIADA

15.19. Nettie Maria Stevens fue una genetista estadounidense de ascendencia inglesa y sueca que a finales del siglo XIX contribuyó a establecer experimentalmente la relación entre el comportamiento de los cromosomas y la herencia mendeliana. En la figura se indica la transmisión familiar de una enfermedad humana, el síndrome de Alport, un trastorno genético monogénico que produce pérdida parcial de la función renal, clasificada como "enfermedad rara" por tener una incidencia menor a 1 caso por 100.000 habitantes. Los individuos en negro manifiestan la enfermedad y los en blanco no. Las mujeres se representan con un círculo y los hombres con un cuadrado.



- a) Indica los genotipos de todos los individuos. Utiliza la letra "A" mayúscula para el alelo dominante y la "a" minúscula para el recesivo (Aa o X^AX^a, somático o ligado al sexo).
- b) Indica si el gen que determina ese fenotipo es dominante o recesivo y si es autosómico o está ligado al sexo. Razona la respuesta.
- c) Indica si hay individuos en los que no se pueda especificar el genotipo, que puedan ser AA o Aa (A-) o bien X^AX^A o X^AX^A (X^AX^A)
- d) ¿Puede alguna mujer transmitir esta enfermedad sin padecerla? Razona la respuesta.



15.20. Nettie Anne Rudloe fue una bióloga marina estadounidense cofundadora del Laboratorio de Especies Marinas de Florida que dedicó

parte de su investigación al cangrejo cacerola (Limulus polyphemus), un artrópodo clasificado con

"fósil viviente" que tiene sangre o hemolinfa de color azul debido a un pigmento llamado hemocianina que contiene amebocitos que detectan la presencia de endotoxinas producidas por bacterias patógenas, por lo que es utilizada por la industria farmacéutica para la obtención de vacunas, medicamentos inyectables o prótesis. Contesta razonadamente las cuestiones:



- a) Si en el ADN del cangrejo cacerola, el 18% de las bases nitrogenadas son citosinas, ¿qué porcentaje de las otras bases posee?
- b) ¿Cuándo en un ARNm se sustituye una Adenina por una Citosina, es eso una mutación? Justifica tu respuesta.
- c) ¿Qué es una horquilla de replicación?
- d) ¿Es posible alterar la secuencia de bases de un gen sin que se altere la proteína?

15.21. Con la ayuda de la tabla del código genético, completa la tabla y contesta las cuestiones:

		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	
ADN	5′	Т	Α	С	G	Т	G	Τ	Τ	Α	G	Τ	С	Т	Α	Α	G	Α	Α	Α	С	Т	3′
ADN	3′																						5′
ARNm																							
aa	H ₂ N-																						-соон

Describe en cada uno de los casos siguientes: cómo será el péptido resultante, de qué tipo de mutación puntual o génica se trata (sustitución-transición/ sustitución-transversión/ inserción/ deleción), si es una mutación silenciosa, con o sin sentido, si se modifica el marco de lectura y, por último, ordénalas según la supuesta gravedad de sus consecuencias en el péptido sintetizado.

a) El desoxirribonucleótido 4 intercambia su base por una citosina (C).

		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	
ADN	5′																						3′
ARNm																							
aa	H ₂ N-																						-соон

b) El desoxirribonucleótido 15 intercambia su base por una guanina (G).

		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	
ADN	5'																						3′
ARNm																							
aa	H ₂ N-																						-соон

c) El desoxirribonucleótido 10 intercambia su base por una adenina (A).

		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	
ADN	5′																						3′
ARNm																							
aa	H ₂ N-																						-соон

d) Desaparece el desoxirribonucleótido 5.

		1	2	3	4	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	
ADN	5′																					3′
ARNm																						
aa	H ₂ N-																					-соон

e) Se introduce una nueva timina (T) entre los desoxirribonucleótidos 12 y 13.

		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	₩	13	14	15	16	17	18	19	20	21	
ADN	5′																							3′
ARNm																								
aa	H ₂ N-																							-соон

15.22. Se quiere amplificar por PCR un fragmento de ADN (obtener un gran número de copias) para introducirlo posteriormente en un plásmido. Para poder amplificar el fragmento se necesitan dos cebadores o *primers* que se unan a cada hebra en sentidos opuestos para que la ADN-polimerasa termorresistente tenga sitios por donde comenzar a añadir desoxirribonucleótidos en 3'.

Teniendo en cuenta el sentido en el que las ADN-polimerasas fabrican siempre la nueva hebra y que los *primers* que se van a utilizar son los siguientes, hibrídalos donde corresponda en la cadena de ADN y señala con una flecha la dirección de elongación para cada nueva hebra:

- 5' TATCAGATCCATGGAGTCTACTTAGGCCCAAATGTATGGCCGCGCGAGTACTAGTCCAGT 3'
- 3' ATAGTCTAGGTACCTCAGATGAATCCGGGTTTACATACCGGCGCGCTCATGATCAGGTCA 5'

Colorea debajo el fragmento del que finalmente se obtendrán millones de copias tras la PCR y analiza si posee alguna diana para el enzima de restricción *Hae III*:

- 5' TATCAGATCCATGGAGTCTACTTAGGCCCAAATGTATGGCCGCGAGTACTAGTCCAGT 3'
- 3' ATAGTCTAGGTACCTCAGATGAATCCGGGTTTACATACCGGCGCGCTCATGATCAGGTCA 5'