

# CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA

ROSARIO RODRÍGUEZ ARNAIZ  
AMÉRICA CASTAÑEDA SORTIBRÁN  
MARÍA GUADALUPE ORDÁZ TÉLLEZ



# Aviso legal

*Conceptos Básicos de Genética*

Rosario Rodriguez Arnaiz, América Nitxin Castañeda-Sortibrán y María Guadalupe Ordáz Téllez

Diseño de la portada Adrián D. Fortino O.

Esta obra se financió con recursos del Proyecto PAPIME de la DGAPA. UNAM PE200606

D. R. © 2009 UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO  
Ciudad Universitaria, 04510, Ciudad de México.

Facultad de Ciencias

Departamento de Biología Celular. Universidad Nacional Autónoma de México

ISBN: 978-607-02-0811-9

Prohibida su reproducción parcial o total por cualquier medio sin autorización escrita de su legítimo titular de derechos.

Esta edición y sus características son propiedad de la Universidad Nacional Autónoma de México.

Hecho en México.



# 3.

## Genética Mendeliana

La domesticación de los animales y la selección de plantas con caracteres deseables es una práctica muy antigua, se basa en el hecho de que los rasgos se transmiten de una generación a la otra con cierta predictibilidad. El estudio de los patrones que gobiernan la herencia de los caracteres generación tras generación se conoce como genética de la transmisión o herencia mendeliana, la que se debe a Juan Gregorio Mendel quien descubrió, en 1865, las reglas que gobiernan la transmisión de los caracteres hereditarios discretos. Mendel, hijo de un agricultor, nació en Heinzendorf, entonces parte del imperio austro-húngaro hoy estado Checo. Fue maestro de física y de historia natural en la secundaria, ingresó como monje al distinguido monasterio de Santo Tomás en Brünn (hoy Brno, república Checa) donde hizo sus experimentos sobre la hibridación en plantas de chícharo en el huerto aledaño al monasterio. Leyó su trabajo en la Sociedad de Historia Natural de Brünn en 1865, en dos sesiones realizadas en febrero y marzo de ese año, después de las cuales no hubo ninguna pregunta. Poco antes de su muerte (en 1884) Mendel dijo a uno de los jóvenes monjes “Mi trabajo científico me ha dado muchas satisfacciones, estoy convencido que serán apreciados mucho después de mi muerte”. Esta predicción se cumplió 16 años después cuando en 1900 sus trabajos fueron redescubiertos simultánea e independientemente por el alemán Carl Correns, el holandés Hugo de Vries y el austríaco Erick von Tschermak.

De la misma manera que Charles Darwin quien fue su contemporáneo, pero a quien nunca conoció, Mendel propuso una teoría científica, en lugar de las fuerzas místicas que entonces se creía dirigían el mundo natural y a sus habitantes. Se demostró años después, que los mecanismos propuestos por Mendel para explicar la herencia y la variación se adaptan de forma precisa a los conceptos de evolución y selección natural propuestos por Darwin en 1859. Tanto Mendel como Darwin cambiaron profundamente nuestras ideas sobre nuestro lugar en el mundo natural y sobre nuestras relaciones con el mundo de los seres vivos. Estos dos gigantes del siglo

XIX sentaron los fundamentos teóricos y las explicaciones para entender los mecanismos naturales que gobiernan los cambios evolutivos en los sistemas biológicos.

Hubo por lo menos cuatro razones por las cuales el trabajo de Mendel no fue comprendido y permaneció en la oscuridad durante 35 años: (1) antes de los experimentos de Mendel los naturalistas trataban de encontrar una explicación sobre la transmisión de las características que pueden ser medidas (variación continua), como la altura, el peso, la longevidad, el tamaño del cráneo. Mendel trabajó con algunas características que se heredan de forma discreta y constante (variación discontinua) tales como la forma de la semilla, el color del cotiledón y la posición de las flores, entre otras. (2) no se conocía ningún elemento químico (como los genes) al cual asignar dichas características. (3) Mendel, en lugar de trabajar de forma descriptiva como lo hacían los naturalistas de la época, realizó diversas cruza, contó las progenies y convirtió esos datos en proporciones de clases observadas, es decir, trabajó con herramientas matemáticas. (4) No se había descrito el fenómeno de la división celular (mitosis).

El nombre de Mendel se asocia al de los chícharos (*Pisum sativum*) planta con la que realizó sus experimentos por varias razones fundamentales: podía adquirir las semillas fácilmente a través de los campesinos de la comarca; las características de las semillas y de las plantas eran fácilmente identificables y analizables; las plantas pueden autofecundarse o bien el experimentador puede realizar fertilizaciones cruzadas de manera sencilla. Mendel escogió sus organismos experimentales con mucho cuidado, usó aproximaciones sistemáticas para diseñar y realizar sus experimentos, seleccionó caracteres simples que mostraron claramente ser diferentes y con formas alternativas; se concentró en una característica por experimento; llevó registros precisos de cada experimento; contó los diferentes tipos de individuos producidos en cada cruza experimental y durante varias generaciones, por lo tanto pudo cuantificar precisamente la información obtenida; construyó la historia de la transmisión de la carac-

terística en cada grupo de plantas durante varias generaciones. Mendel elaboró un modelo matemático, que deriva del binomio de Newton, representando con mayúsculas a los caracteres dominantes y con minúsculas a los recesivos, además empleó la teoría combinatoria que derivó años después en la estadística con la cual esta disciplina pasa a formar un papel esencial en la biología. A pesar de que en esa época no se sabía nada acerca del DNA y de los cromosomas, Mendel se dio cuenta de que cada progenitor contribuye con un número de elementos individuales a la herencia del carácter. Estos elementos llamados por Mendel “factores” son, en términos modernos, los genes. Además Mendel se dio cuenta de que los factores permanecen sin cambio generación tras generación.

**Cruza monohíbrida.** Mendel realizó sus primeros experimentos con base en la herencia de un solo carácter, lo que se denomina *cruza monohíbrida*. La cruce monohíbrida se realiza cuando se cruzan individuos de dos variedades, cada una de las cuales muestra una de las formas alternativas del carácter bajo estudio. A la cruce progenitora se le denomina **P**, a la progenie resultante se le denomina primera generación filial o **F<sub>1</sub>**, y a los individuos que resultan de la autofertilización de la **F<sub>1</sub>** se les denomina segunda generación filial o **F<sub>2</sub>**. De esta forma se puede continuar con las generaciones sucesivas si fuera el caso.

La primera cruce monohíbrida que Mendel realizó involucró a la *característica* altura del tallo, con las formas alternadas de plantas con tallo alto y plantas con tallo enano, características que se mantienen generación tras generación, si las plantas se autofecundan. Así que la cruce progenitora la realizó entre plantas altas por enanas, para lo cual emasculó a una planta enana y colocó en su estigma el polen proveniente de una planta alta, es decir, realizó una fertilización cruzada. En la **F<sub>1</sub>** obtuvo solamente plantas altas. Luego dejó que las plantas de la primera generación se autofertilizaran obteniendo en la **F<sub>2</sub>** entre 1,064 plantas, 787 altas y 277 enanas, una proporción cercana a 3:1 (Fig. 3.1).

Mendel eligió siete características que mostraban dos formas alternativas y mutuamente excluyentes. Hizo los cruzamientos entre plantas del chícharo que presentaban cada una de las características obteniendo, en cada caso, resultados similares a los antes descritos. Todos los descendientes de la **F<sub>1</sub>** fueron idénticos a uno

P Alta x enana  
**F<sub>1</sub>** Alta  
**P<sub>2</sub>** (**F<sub>1</sub>** x **F<sub>1</sub>**)Alta x Alta  
**F<sub>2</sub>** 3 Alta : 1 enana

Fig. 3.1. Cruce monohíbrida.

de los progenitores, mientras que en la **F<sub>2</sub>** obtenía una proporción cercana a 3:1 (Tabla 3.1).

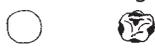
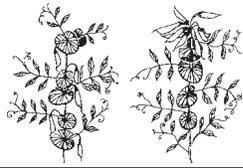
Mendel encontró en las cruces monohíbridas resultados similares en la **F<sub>1</sub>** y en la **F<sub>2</sub>** independientemente de cuál progenitor (**P**) hubiera dado origen al polen ó al óvulo. Es decir, en las *cruces recíprocas* los resultados siempre eran parecidos y no dependían del progenitor, masculino o femenino.

Mendel propuso la existencia de *factores discretos* para cada carácter, sugirió que estos factores eran la base de la herencia, que se transmitían sin cambios, generación tras generación, determinando los distintos rasgos o caracteres que se presentan en una planta. Además Mendel dedujo, de los resultados de la cruce monohíbrida, que los caracteres están controlados por unidades discretas o factores que se encuentran por pares en cada organismo; que cuando dos factores distintos responsables de un solo carácter se encuentran en un individuo, uno de los factores domina (*carácter dominante*) sobre el otro que se denomina recesivo (*carácter recesivo*); durante la formación de los gametos los factores se separan o segregan al azar, de modo que cada gameto recibe a uno u a otro con la misma probabilidad.

En el ejemplo anterior, las plantas progenitoras altas portan un par de factores idénticos (**AA**), de la misma forma que las plantas progenitoras enanas portan un par de factores iguales (**aa**). Todos los gametos de las plantas progenitoras altas portan un factor alto (**A**), mientras que todos los gametos de las plantas enanas producen gametos con un factor enano (**a**). Una vez realizada la fecundación todas las plantas de la **F<sub>1</sub>** reciben un factor alto (**A**) de un progenitor y uno enano (**a**) del otro progenitor restituyéndose la condición par (diploide). Dado que alto es dominante sobre enano, las plantas **F<sub>1</sub>** serán altas. Cuando las plantas de esta generación (**Aa**) forman sus gametos, el principio de segregación señala que cada gameto recibirá al azar y con la misma probabilidad ya sea el factor alto ó el factor enano (Fig.3.2).



Tabla 3.1. Los siete caracteres estudiados por Mendel en el chícharo y los resultados obtenidos de las cruzas monohíbridas

Carácter	Cruza entre plantas con caracteres alternativos	Apariencia de la primera generación	Nro. de plantas observadas en la segunda generación	Proporciones F2 calculadas
Altura del tallo	Alta x enana 	Alta	787 altas: 277 enanas	2.84: 1
Forma de la semilla	Redonda x arrugada 	Redonda	5474 redonda: 1850 arrugada	2.96: 1
Color del cotiledón	Amarillo x verde 	Amarillo	6022 amarillo: 2001 verde	3.01: 1
Color de la envoltura de la semilla	Gris x blanco 	Gris	705 gris: 224 blanco	3.15: 1
Apariencia de la vaina	Inflada x constreñida 	Inflada	882 inflada: 299 constreñida	2.95: 1
Color de la vaina	Verde x amarilla 	Verde	428 verde: 152 amarilla	2.85: 1
Posición de las flores	Axial x terminal 	Axial	651 axial: 207 terminal	2.84: 1

La deducción que deriva de las cruzas monohíbridas es que los miembros de un par de genes se separan o segregan uno de otro durante la formación de los gametos, de modo que la mitad de los gametos porta a un miembro del par y la otra mitad de los gametos porta al otro miembro del par. Este concepto de segregación igual se denomina **Primera Ley de Mendel o Ley de la segregación de caracteres.**

**Terminología.** Para ilustrar los resultados obtenidos por Mendel de la crza monohíbrida tenemos que introducir algunos términos así como los símbolos con

los que se denotan los factores.

$$\begin{aligned}
 &P \text{ AA} \times \text{aa} \\
 &\quad \text{g A} ; \text{a} \\
 &\quad F_1 \text{ Aa} \\
 &P_2 (F_1 \times F_1) \text{ Aa} \times \text{Aa} \\
 &\quad \text{g A, a} ; \text{A, a} \\
 &F_2 \frac{1}{4} \text{ AA} : \frac{1}{2} \text{ Aa} : \frac{1}{4} \text{ aa} \\
 &\quad 3 \text{ Alta} : 1 \text{ enana}
 \end{aligned}$$

Fig. 3.2. Cruza entre plantas progenitoras dominantes por recesivas.

Al rasgo distintivo o característica que se observa a simple vista (altura, color, textura) se le denomina *fenotipo*. El fenotipo también puede no ser visible a simple vista por lo que puede detectarse mediante pruebas específicas que lo identifiquen (cociente respiratorio, proteínas del suero, entre otros).

Sabemos hoy que todos los factores mendelianos son las unidades hereditarias llamadas *genes*. Cada característica fenotípica, como la altura del tallo de una planta, está dada por combinaciones diferentes, de formas alternadas de un solo gen a las que como ya mencionamos se denominan *alelos*.

Los símbolos que se emplean para nombrar a los alelos suelen ser, por convención, tomados de la primera letra que denota al carácter más conspicuo. La letra minúscula denota al carácter recesivo, mientras que la mayúscula denota al carácter dominante. En el ejemplo, el alelo enano será *d* y el alto será *D*, los alelos deben escribirse por pares tal como se encuentran en los individuos diploides (*DD*, *Dd*, *dd*). Estos símbolos denotan a los alelos de un gen o *genotipo*. Al conocer el genotipo de un individuo es posible establecer su fenotipo. Cuando dos alelos son idénticos decimos que el individuo es *homocigoto* (*DD* ó *dd*), cuando los alelos son diferentes decimos que el individuo es *heterocigoto* (*Dd*) (Fig. 3.3).

**Cuadrado de Punnett.** Los genotipos y fenotipos que resultan de la combinación de los gametos durante la fecundación pueden representarse de forma sencilla construyendo una matriz, actualmente denominada cuadrado de Punnett, en honor a Reginald C. Punnett,

un genetista inglés que lo ideó a principios del siglo XX y lo denominó tablero de ajedrez. Cada uno de los gametos que produce un progenitor se coloca en una matriz formada por columnas horizontales y verticales en un cuadrado en el que las horizontales representan a los gametos producidos por la hembra y las columnas verticales representan a los generados por el macho. Después se realizan las combinaciones posibles que se pueden producir durante la fecundación, colocando a los genotipos en los cuadros correspondientes. A partir del cuadrado de Punnett pueden deducirse tanto la proporción genotípica (1:2:1) como la fenotípica (3:1) que resultan de la cruce monohíbrida (Fig. 3.4).

**Cruza dihíbrida.** Mendel diseñó otra serie de experimentos en los que cruzaba a plantas que diferían en dos caracteres alternativos. Así plantas del chícharo con semillas lisas (*WW*) y de color amarillo (*GG*) las cruzó con plantas con semillas arrugadas (*ww*) y de color verde (*gg*). En la primera generación todas las plantas fueron heterocigotas (*WwGg*) con semillas de apariencia lisa y de color amarillo. De modo que amarillo es dominante sobre verde y liso sobre arrugado. Al dejar que se autofecundara la  $F_1$  encontró en la  $F_2$  9/16 de las plantas con apariencia lisa y de color amarillo, 3/16 arrugado y amarillo, 3/16 liso y verde y 1/16 arrugada y verde. En la figura 3.5 se muestra de forma genérica los genotipos y fenotipos esperados en una cruce dihíbrida.

Si se hicieran cruces monohíbridas para cada carácter en cuestión se obtendría una proporción fenotípica de 3:1 para cada uno. Debido a que los caracteres al-

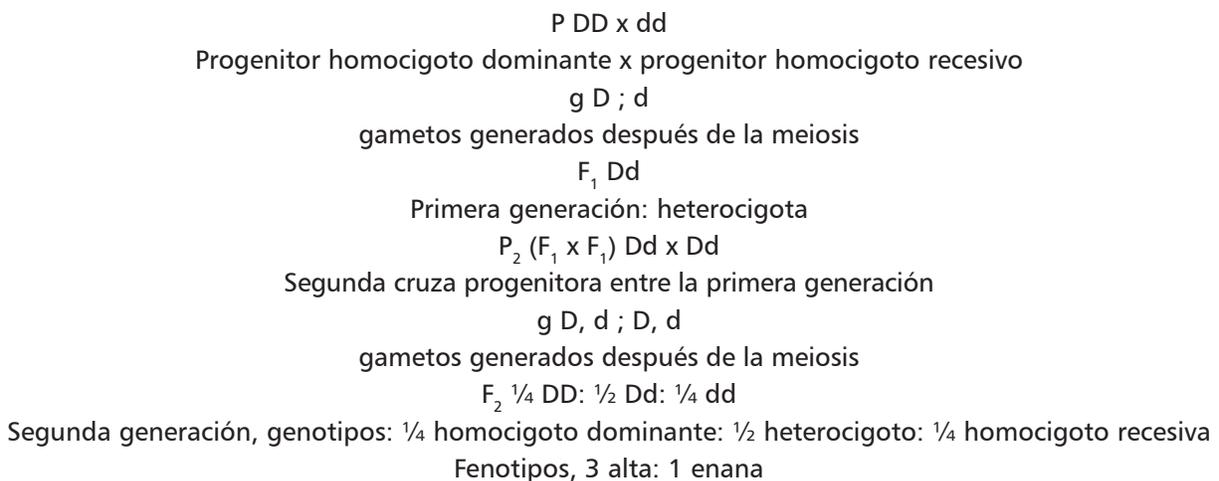


Fig. 3.3. Terminología en una cruce mendeliana.

P AA x aa  
 g A ; a  
 F<sub>1</sub> Aa  
 P<sub>2</sub> (F<sub>1</sub> x F<sub>1</sub>)

F<sub>2</sub>:

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	<b>aa</b>

Genotipos 1:2:1  
 Fenotipos 3:1

Fig. 3.4. Cuadrado de Punnett para una cruce monohíbrida.

P AABB x aabb  
 g A , B ; a , b  
 F<sub>1</sub> AaBb x AaBb  
 P<sub>2</sub> (F<sub>1</sub> x F<sub>1</sub>)

F<sub>2</sub>:

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	<b>AAbb</b>	AaBb	<b>Aabb</b>
aB	AaBB	AaBb	<i>aaBB</i>	<i>aaBb</i>
ab	AaBb	<b>Aabb</b>	<i>aaBb</i>	<b>aabb</b>

Genotipos: 1:2:1:2:4:2:1:2:1  
 Fenotipos 9:3:3:1

Fig. 3.5. Cruce dihíbrida.

ternativos se heredan de forma independiente, es posible predecir las frecuencias de todos los fenotipos en la F<sub>2</sub> aplicando la **ley de probabilidades del producto**: cuando se dan simultáneamente dos eventos independientes la probabilidad de que ocurran juntos es igual al producto de sus probabilidades por separado. Por lo que al obtener la proporción 9:3:3:1, sin conocer el genotipo, se postula que están involucrados dos genes o dos pares de alelos con dominancia absoluta de un alelo sobre otro. Mendel concluyó que los *miembros de pares de alelos diferentes (genes) se distribuyen independientemente uno de otro durante la formación de los gametos*. Esta es la **Segunda ley de Mendel o Ley de la distribución independiente**.

**Retrocruza.** Mendel ideó un método muy sencillo para conocer el genotipo de organismos con fenotipo dominante. Esta cruce se conoce como *cruce de prueba o retrocruza* y consiste en cruzar a un individuo que muestra el fenotipo dominante por un individuo homocigoto recesivo, la proporción fenotípica que se obtiene es de 1:1 (Fig. 3.6). La retrocruza se emplea rutinariamente para encontrar fenotípicamente a los individuos portadores de genes recesivos cuya expresión está enmascarada por genes dominantes.

**Cruce trihíbrida.** Mendel continuó con sus experimentos realizando cruces entre individuos que diferían en tres características de tipo discreto. El resultado de esta cruce, aunque más compleja, puede calcularse de acuerdo a los principios de segregación y de distribución independiente, y confirma que el principio general de herencia se debe a unidades discretas que existen en forma alternada. El análisis de la F<sub>2</sub> muestra una distribución de fenotipos 27:9:9:9:3:3:3:1 (Fig. 3.7). Esta relación puede expresarse como 2<sup>n</sup> clases fenotípicas, donde *n* es el número de diferentes genes involucrados en la cruce: 2<sup>3</sup> = 8 clases fenotípicas. El número de clases genotípicas puede calcularse mediante 3<sup>n</sup> donde *n* es el número de pares diferentes de alelos involucrados en una cruce entre progenitores heterocigotos. El número de combinaciones de gametos producidas por la fertilización al azar se calcula sobre la base de 4<sup>n</sup> (Tabla 3.2).

**Método bifurcado.** Es un método que simplifica los cálculos al considerar, mediante un esquema ramificado, cada par de caracteres alternativos por separado y luego se combinan los resultados. Este método se basa en la teoría combinatoria y en las leyes de probabilidad establecidas para las cruces de dos o más caracteres. Se asume que cada par de genes se comporta

P AaBb x aabb  
 g AB  
 Ab ; ab  
 aB  
 ab  
 F<sub>1</sub> AaBb: Aabb: aaBb: aabb  
 Proporción 1:1:1:1

Fig. 3.6. Retrocruza.

P AABCC x aabbcc  
 G A, B, C ; a, b, c  
 F<sub>1</sub> AaBbCc x AaBbCc

P<sub>2</sub> (F<sub>1</sub> x F<sub>1</sub>)

F<sub>2</sub>:

	ABC	ABc	AbC	Abc	aBC	aBc	abC	abc
ABC	AABBCC	AABBCCc	AABbCC	AABbCc	AaBBCC	AaBBCCc	AaBbCC	AaBbCc
ABc	AABBCCc	AABBcc	AABbCc	AABbcc	AaBBCCc	AaBBcc	AaBbCc	AaBbcc
AbC	AABbCC	AABbCc	AAbbCC	AAbbCc	AaBbCC	AaBbCc	AabbCC	AabbCc
Abc	AABbCc	AABbcc	AAbbCc	AAbbcc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	Aabbcc
aBC	AaBBCC	AaBBCCc	AaBbCC	AaBbCc	aaBBCC	aaBBCCc	aaBbCC	aaBbCc
aBc	AaBBCCc	AaBBcc	AaBbCc	AaBbcc	aaBBCCc	aaBBcc	aaBbCc	aaBbcc
abC	AaBbCC	AaBbCc	AabbCc	AabbCc	aaBbCC	aaBbCc	aabbCC	aabbCc
abc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	Aabbcc	aaBbCc	aaBbcc	aabbCc	aabbcc

Genotipos: 1:2:2:4:2:4:4:8:1:2:2:4:1:2:2:4:1:2:1:2:2:4:1:2:1:2:1

Fenotipos 27:9:9:9:3:3:3:1

Fig. 3.7. Cruza trihíbrida.

Tabla 3.2. Número de clases fenotípicas, genotipos y combinaciones de gametos producidos por fertilización al azar.

Nro. de alelos (genes)	Nro. de tipos de gametos formados por cada individuo	Nro. de combinaciones de gametos producidas por fertilización al azar	Nro. de clases de genotipos en la progenie	Nro. de clases de fenotipos en la progenie que pueden ser generados por heterocigotos
1	2	4	3	2
2	4	16	9	4
3	8	64	27	8
4	16	256	81	16
5	32	1,024	243	32
6	64	4,096	729	64
7	128	16,384	2,187	128
8	256	65,536	6,561	256
9	512	262,144	19,683	512
10	1,024	1,048,576	59,043	1,024
n	2 <sup>n</sup>	4 <sup>n</sup>	3 <sup>n</sup>	2 <sup>n</sup>



independientemente en la formación de los gametos. Para el caso de la cruce trihíbrida se realiza combinando tres cruces entre monohíbridos (Fig. 3.8).

**Probabilidad y estadística.** El análisis genético de la herencia mendeliana normalmente recae en la interpretación de valores numéricos obtenidos directamente

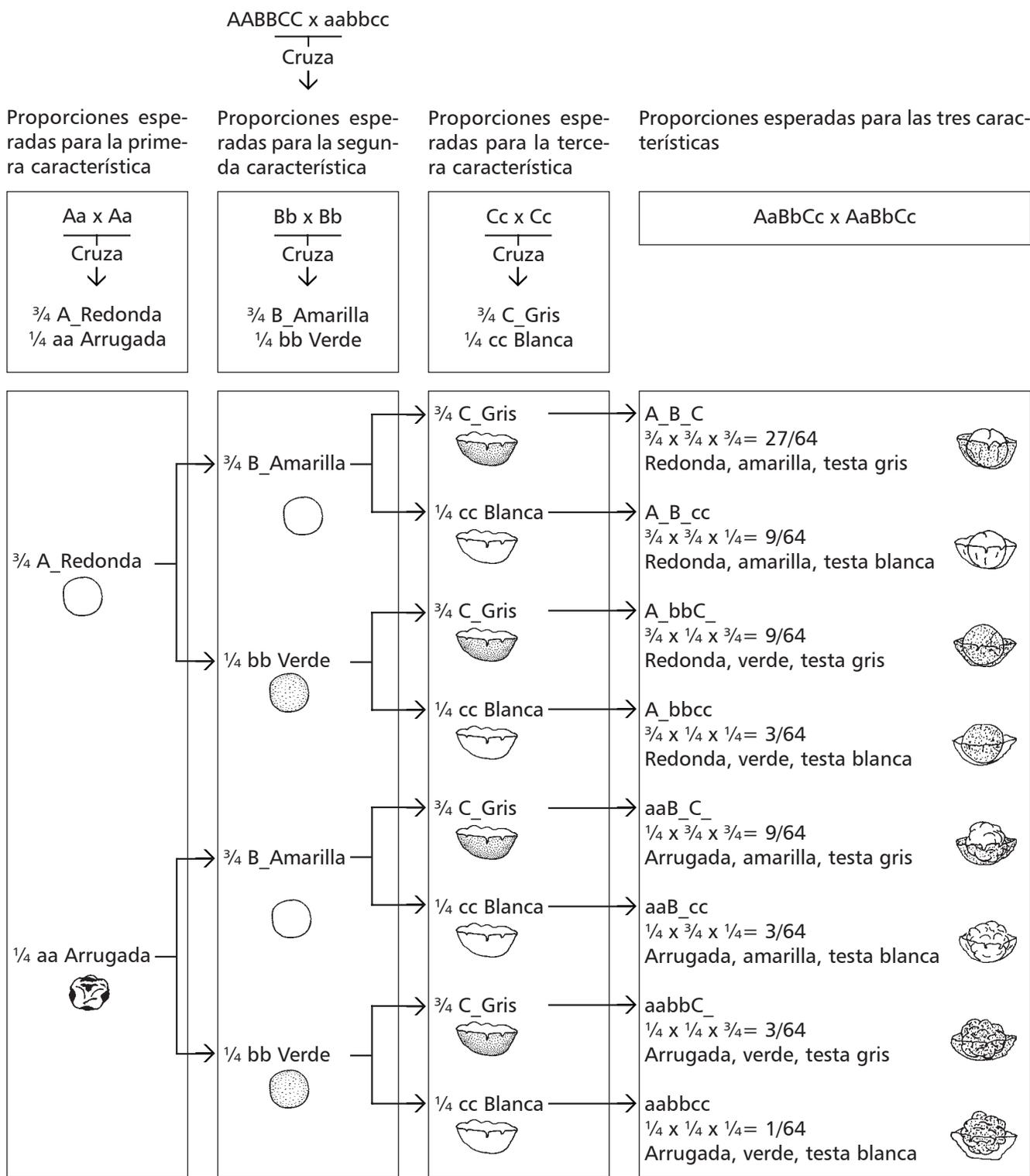


Fig. 3.8. Método bifurcado para la obtención de fenotipos en una cruce trihíbrida.

te como observaciones en una progenie. Estos datos se cuantifican como proporciones de clases fenotípicas.

Al aplicar varios métodos estadísticos el genetista puede: (1) juzgar cuando los datos numéricos se ajustan o no al patrón hereditario esperado, (2) calcular la probabilidad de que ocurra un evento una vez que se ha establecido el patrón, (3) juzgar estadísticamente cuando existe una base genética en el patrón de transmisión hereditaria bajo estudio.

En los patrones de herencia mendeliana, que se deben a dominancia completa de un alelo sobre otro, se puede calcular la proporción de los fenotipos mediante el binomio  $(3:1)^n$  donde  $n$  es el número de genes involucrados, y, mediante el trinomio  $(1:2:1)^n$  el número de genotipos esperados.

El **teorema del binomio** (binomio de Newton) permite predecir la frecuencia de genotipos y fenotipos involucrados en los análisis de las cruza y de los *árboles genealógicos* o de los *pedigríes*. La expresión del teorema del binomio es útil para situaciones en las cuales una o más alternativas pueden ocurrir al azar para cada evento independiente, tales como: macho o hembra, cara o cruz de una moneda. En el binomio  $(a+b)^n$   $a$  representa la probabilidad de que ocurra una alternativa y  $b$  de que ocurre la otra alternativa que es excluyente del mismo evento;  $n$  representa los eventos independientes o los individuos. Si se trata de dos eventos independientes, entonces  $n = 2$  y la probabilidad para todas las combinaciones posibles es  $(a+b)^2$ ; para tres eventos independientes es  $(a+b)^3$ , etc. (Tabla 3.3).

Para desarrollar el binomio de Newton: el exponente de  $a$  pierde uno en cada progresión y el de  $b$  lo gana; el coeficiente se obtiene multiplicando el coeficiente del primero por el exponente del primer término

dividido entre el término en cuestión (Fig. 3.9). Con los coeficientes que preceden a cada expresión del binomio se construye el triángulo de Pascal (Fig. 3.10). En donde todos los valores distintos a 1 se obtienen sumando los dos números que se encuentran directamente encima de ellos.

Si aplicamos la distribución binomial y queremos, por ejemplo, conocer en una familia con  $n$  número de hijos la probabilidad de que sean de un sexo o de otro, entonces considerando que cada sexo tiene una probabilidad independiente de  $1/2$ , ( $a = 1/2$  y  $b = 1/2$ ), en-

$$\begin{array}{l}
 (a+b) \qquad \qquad \qquad a+b \\
 (a+b)^2 \qquad \qquad \qquad a^2+2ab+b^2 \\
 (a+b)^3 \qquad \qquad \qquad a^3+3a^2b+3ab^2+b^3 \\
 (a+b)^4 \qquad \qquad \qquad a^4+4a^3b+6a^2b^2+4ab^3+b^4 \\
 (a+b)^5 \qquad \qquad \qquad a^5+5a^4b+10a^3b^2+10a^2b^3+5ab^4+b^5
 \end{array}$$

Fig. 3.9. Expansión del binomio de Newton que incluye todas las combinaciones posibles de eventos alternativos.

$n$	Coeficientes binomiales	Nro. total de combinaciones
0	1	1
1	1 1	2
2	1 2 1	4
3	1 3 3 1	8
4	1 4 6 4 1	16
5	1 5 10 10 5 1	32

Fig. 3.10. Triángulo de Pascal.

Tabla 3.3. Teorema del binomio.

Binomio	Poder binomial (n)	Nro. de términos en la expansión	Nro. de combinaciones
$(a+b)$	1	2	2
$(a+b)^2$	2	3	4
$(a+b)^3$	3	4	8
$(a+b)^4$	4	5	16
$(a+b)^5$	5	6	32



tonces se puede seleccionar el término apropiado para calcular el valor numérico de una frecuencia con una combinación particular, considerando que  $a = \sigma$  y  $b = \varphi$  (Tabla 3.4).

La distribución binomial puede aplicarse también para calcular la probabilidad de otras variables discretas como las caras de una moneda. Así si lanzo al aire una moneda existe la misma probabilidad (1/2) de que al caer al suelo caiga cara o caiga cruz. Si la lanzo cien veces existe la probabilidad teórica de que caiga 50 veces cara y 50 veces cruz. Si se lanzan al aire dos monedas simultáneamente, cien veces, éstas se comportan independientemente una de la otra, por probabilidad se espera que caigan 1/4 cara cara 1/2 cara cruz y 1/4 cruz cruz (Fig. 3.11). Distribución que es paralela a la segregación de genotipos (1:2:1) en una cruce monohíbrida.

La proporción es el promedio de resultados esperados cuando ocurren eventos independientes (Fig. 3.12). Por lo que si dos o más eventos son independientes, la probabilidad de que ocurran juntos es, de acuerdo a ley de probabilidades del producto, el producto de sus probabilidades por separado.

**Ji cuadrada.** La prueba de bondad del ajuste o estimación de la validez de una hipótesis para variables discretas se denomina prueba de ji cuadrada. Se basa en los acontecimientos observados y el cálculo de los esperados bajo una prueba de hipótesis, llamada hipótesis nula (**H<sub>0</sub>**). La hipótesis nula establece que no existen diferencias entre los valores observados y los esperados. De modo que si se acepta la H<sub>0</sub>, se aceptan las proporciones propuestas. Si se rechaza la H<sub>0</sub>, entonces se debe plantear otra hipótesis para explicar los datos. Esta prueba estadística toma en cuenta:

(a) el tamaño de la muestra. A medida que éste aumenta, la desviación respecto de la proporción esperada disminuye, por lo que en una muestra grande el impacto sobre las desviaciones al azar disminuye.

(b) la desviación de la proporción esperada.

(c) los grados de libertad se calculan con base en el número de clases de fenotipos, es decir,  $n - 1$ .

(d) del tamaño total de la muestra se obtienen los valores teóricos, así que para dos clases, el cálculo de ji cuadrada es:

$$\chi^2 = \frac{(o_1 - e_1)^2}{e_1} + \frac{(o_2 - e_2)^2}{e_2} \quad \text{o bien} \quad \chi^2 = \sum \frac{d^2}{e}$$

donde  $o =$  observado;  $e =$  esperado;  $d =$  diferencia

Una vez calculada la ji cuadrada se determina el número de grados de libertad como uno menos que el número de clases ( $n - 1$ ), debido a que se calcula el número esperado ( $e$ ) para todas las clases menos una, la cual debe contener toda la progenie restante, es decir, una vez que se determina una clase la otra se determina automáticamente. Con este valor se procede a buscar el dato de ji cuadrada en las tablas de ji cuadrada y se determina la probabilidad con la cual los datos obtenidos se ajustan a la hipótesis propuesta. El valor de probabilidad ( $P$ ) permite establecer el límite para aceptar o rechazar una hipótesis. Este límite con frecuencia se establece en la probabilidad de 0.05 (5%). Cuando el valor de  $P$  es  $>0.05$  entonces la desviación no es estadísticamente significativa por lo que se acepta la **H<sub>0</sub>**; si  $P < 0.05$  la desviación entre lo observado y lo esperado es significativa, es decir, los resultados no son consistentes con la H<sub>0</sub> planteada (Tabla 3.5).

Por ejemplo: Mendel obtuvo en la F<sub>2</sub> en la cruce

Tabla 3.4. Distribución binomial para el cálculo del número de hijos en una familia.

Nro. de hijos	$(1/2 + 1/2)^n$	Distribución
1	$(1/2 + 1/2)$	$1/2 (1\sigma) + 1/2 (1\varphi)$
2	$(1/2 + 1/2)^2$	$1/4 (2\sigma) + 1/2 (1\sigma:1\varphi) + 1/4 (2\varphi)$
3	$(1/2 + 1/2)^3$	$1/8 (3\sigma) + 3/8 (2\sigma:1\varphi) + 3/8 (1\sigma:2\varphi) + 1/8 (3\varphi)$
4	$(1/2 + 1/2)^4$	$1/16(4\sigma) + 4/16 + (3\sigma:1\varphi) + 6/16(2\sigma:2\varphi) + 4/16(1\sigma:3\varphi) + 1/16(4\varphi)$
5	$(1/2 + 1/2)^5$	$1/32(5\sigma) + 5/32(4\sigma:1\varphi) + 10/32(3\sigma:2\varphi) + 10/32(2\sigma:3\varphi) + 5/32(1\sigma:4\varphi) + 1/32 (5\varphi)$

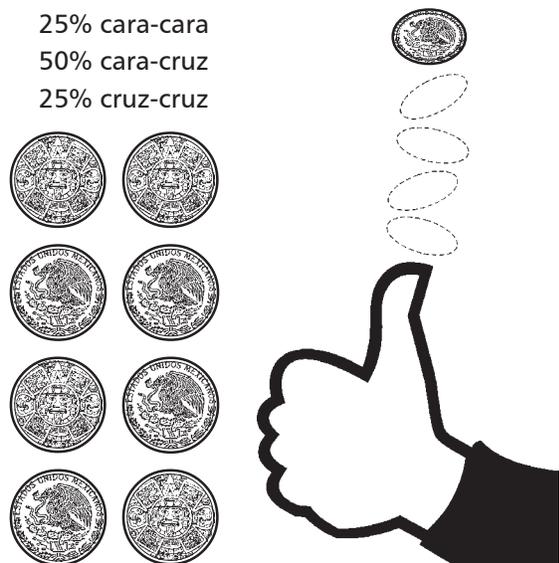


Fig. 3.11. Probabilidad de tener cara o cruz, cuando se lanzan dos monedas al aire de forma simultánea.



Fig. 3.12. Promedio de resultados esperados cuando ocurren dos eventos independientes.

Tabla 3.5. Tabla de Ji cuadrada.

Grados de libertad	Probabilidades						
	0.99	0.95	0.80	0.50	0.20	0.05	0.01
1	0.000	0.004	0.064	0.455	1.642	3.841	6.635
2	0.020	0.103	0.446	1.386	3.219	5.991	9.210
3	0.115	0.352	1.005	2.366	4.642	7.815	11.345
4	0.297	0.711	1.649	3.357	5.989	9.488	13.277
5	0.554	1.145	2.343	4.351	7.289	11.070	15.086
6	0.872	1.635	3.070	5.348	8.558	12.592	16.812
7	1.239	2.167	3.822	6.346	9.803	14.067	18.475
8	1.646	2.733	4.594	7.344	11.030	15.507	20.090
9	2.088	3.325	5.380	8.343	12.242	16.919	21.666
10	2.558	3.940	6.179	9.342	13.442	18.307	23.209
15	5.229	7.261	10.307	14.339	19.311	24.996	30.578
20	8.260	10.851	14.578	19.337	25.038	31.410	37.566
25	11.524	14.611	18.940	24.337	30.675	37.652	44.314
30	14.953	18.493	23.364	29.336	36.250	43.773	50.892



monohíbrida considerando la altura del tallo en las plantas, 787 altas: 277 enanas, por lo que si realiza la prueba de ji cuadrada se obtienen los resultados que se muestran en la Tabla 3.6. De modo que se acepta la **H<sub>0</sub>**, la segregación de esta característica es 3:1 y se espera encontrar una desviación al azar, si se repite el mismo experimento bajo las mismas condiciones, que oscila entre un 30 y un 50% de probabilidad.

Tomando en cuenta la cruce dihíbrida Mendel obtuvo en la F<sub>2</sub> considerando la altura del tallo en las plantas y el color de las semillas los siguientes datos: 315 altas con semillas verdes: 101 altas con semillas amarillas : 108 enanas con semillas verdes: 32 enanas con semillas amarillas, de modo que si calculamos la ji cuadrada bajo la hipótesis 9:3:3:1 entonces se obtienen los resultados que se muestran en la Tabla 3.7. Por lo que se acepta la **H<sub>0</sub>**, la segregación se ajusta a la proporción 9:3:3:1.

**Árboles genealógicos.** También denominados *pedigrís* son las representaciones, con una simbología particular, del patrón hereditario de un carácter particular. Es el sistema más antiguo de la genética, incluso fue usado en la antigüedad. Debido a que entre los seres humanos no es posible realizar cruces controladas, los genetistas han recurrido a la reconstrucción de la historia familiar de transmisión de una característica mediante el análisis de los matrimonios ocurridos. El árbol genealógico, es el análisis del patrón de transmi-

Tabla 3.6. Prueba de H<sub>0</sub> para una cruce monohíbrida.

Fenotipo	Tallo alto	Tallo enano
Hipótesis	3	1
Valores observados (o)	787	277
Valores esperados (e)	798 (1064 x 3/4)	266 (1064 x 1/4)
Desviación (d; o-e)	-11	11
d <sup>2</sup> ; (o-e) <sup>2</sup>	121	121
d <sup>2</sup> /e	121/798= 0.152	121/266= 0.455
	Σ= 0.607	
	n-1 = 2-1 = 1	
	P (tablas)= >0.3 <0.5	

sión de un carácter determinado en diversas generaciones a partir de los resultados obtenidos en un apareamiento ya efectuado. El miembro de la familia por el cual se acude a la consulta del especialista en genética se conoce como *propositus* (propósito del estudio). Se construyen con la simbología que se muestra en la figura 3.13. Con este sistema puede predecirse la pro-

Tabla 3.7. Prueba de H<sub>0</sub> para una cruce dihíbrida.

Fenotipo	Alta, verde	Alta, amarilla	Enana, verde	Enana, amarilla
Hipótesis	9	3	3	1
o	315	101	108	32
e	336 (556 x 9/16)	104 (556 x 3/16)	104 (556 x 3/16)	35 (556 x 1/16)
d	-21	-3	4	-3
d <sup>2</sup>	441	9	16	9
d <sup>2</sup> /e	1.31	0.086	0.154	0.257
	Σ= 1.8			
	n-1 = 3			
	P (tablas) >0.5 <0.8			

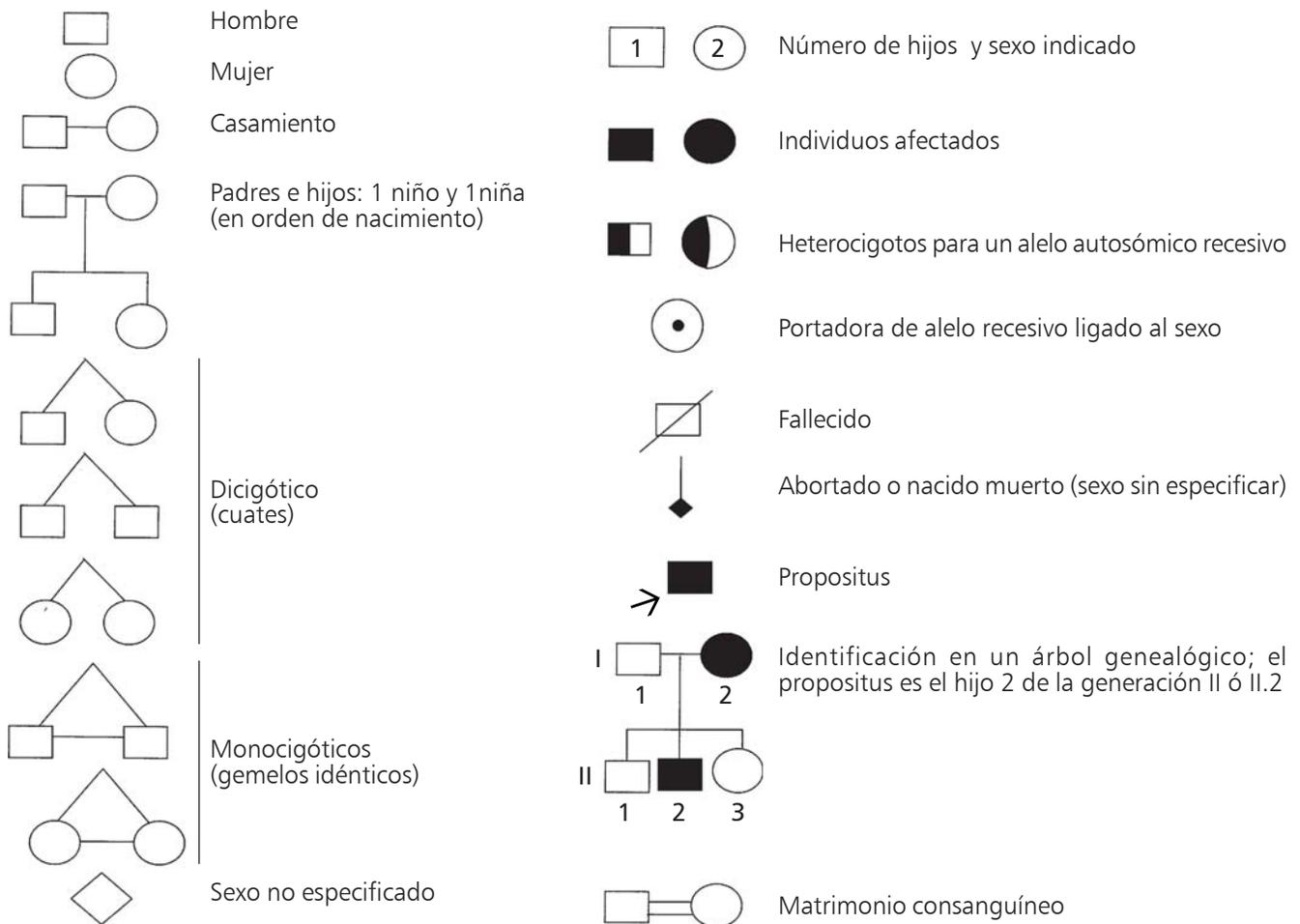


Fig. 3.13. Simbología para la construcción de árboles genealógicos.

babilidad de expresión de un determinado carácter en una familia, ya sea en matrimonios emparentados o bien en individuos que van a casarse y tienen una historia familiar de transmisión de un carácter particular. En la Fig. 3.14 se muestra el árbol genealógico de transmisión de la polidactilia.

**Herencia mendeliana en el hombre.** Entre los seres humanos los apareamientos muestran patrones de transmisión de características que se heredan mendelianamente. Los individuos afectados pueden mostrar un patrón de herencia dominante, recesiva, autosómica o ligada al sexo.

Cabe hacer notar que aunque el rasgo se herede mendelianamente, las proporciones mendelianas rara vez se observan en las familias, debido fundamentalmente al hecho de que éstas suelen ser pequeñas. En un apareamiento monohíbrido es frecuente encontrar la proporción 1:1 aún cuando el carácter sea recesivo.

Para encontrar una proporción semejante a la 3:1 en una familia sería necesario que estuviera conformada por alrededor de 20 hijos (15:5).

Un carácter será autosómico dominante cuando el fenotipo en cuestión tiende a aparecer en cada generación, a partir de padres y madres afectados, quienes lo transmiten indistintamente a los hijos e hijas de la siguiente generación. Ejemplos: la miopía; un tipo de acondroplasia (enanismo); la polidactilia (dedos supernumerarios), rasgo que fue descubierto por Maupertius en 1752 y del que construyó el primer árbol genealógico considerando a cuatro generaciones (Fig. 3.14); la sindactilia (dedos fusionados) y la braquidactilia (dedos acortados). La corea de Huntington es otra enfermedad que se debe a un gen autosómico dominante que se manifiesta entre la tercera y cuarta década del individuo afectado. Produce degeneración neuronal que se traduce en convulsiones y muerte prematura. Se debe a la repetición múltiple de una secuencia corta en el gen.

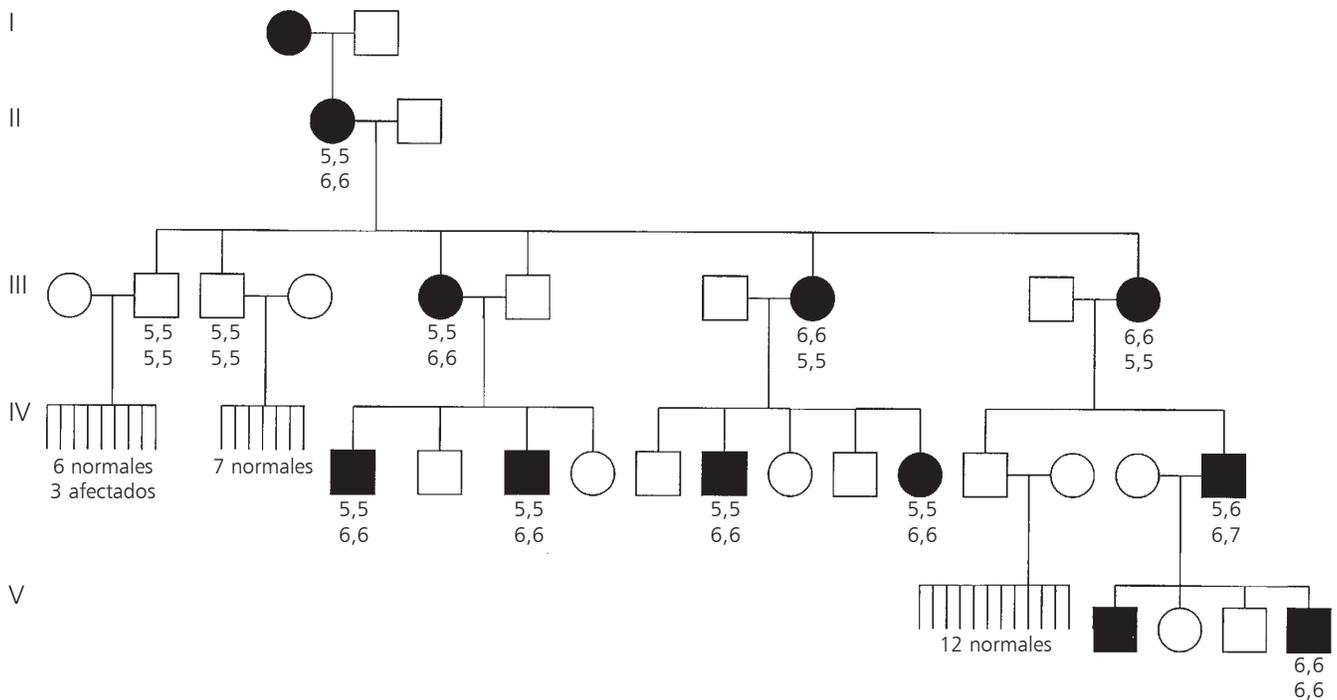


Fig. 3.14. Árbol genealógico de transmisión del carácter dominante que produce dedos supernumerarios (polidactilia). Los números superiores indican el número de dedos en la mano izquierda y en la derecha. Los números inferiores indican el número de dedos en el pie izquierdo y en el derecho respectivamente.

Un carácter será autosómico recesivo cuando el fenotipo aparece en una generación a partir de progenitores no afectados y, se presenta indistintamente en hombres y mujeres. La condición homocigota recesiva puede presentarse en una generación mientras que las generaciones precedentes o las posteriores no están afectadas. El carácter homocigoto recesivo se hereda a partir de dos individuos heterocigotos (portadores) en los cuales el alelo dominante produce la cantidad de proteína activa suficiente para las necesidades de la célula condición que se denomina *haplosuficiente*. Ejemplos: la fenilcetonuria, error congénito del metabolismo en el cual los individuos no pueden convertir el aminoácido esencial fenilalanina en tirosina, debido

a una mutación en la enzima fenilalanina hidroxilasa. En su lugar los individuos afectados acumulan ácido fenilpirúvico, compuesto que interfiere con el desarrollo del sistema nervioso por lo que se produce retraso mental. La fibrosis quística es otro rasgo que se hereda mendelianamente, los individuos afectados tienen una proteína defectuosa que transporta el cloro a través de las membranas celulares, lo que se traduce en la secreción de cantidades elevadas de moco en los pulmones que pueden conducir a la muerte no sólo por la obstrucción respiratoria sino también por infecciones en las vías respiratorias superiores. El albinismo se hereda por un gen recesivo que en condición homocigota produce una proteína más pequeña que es disfuncional.