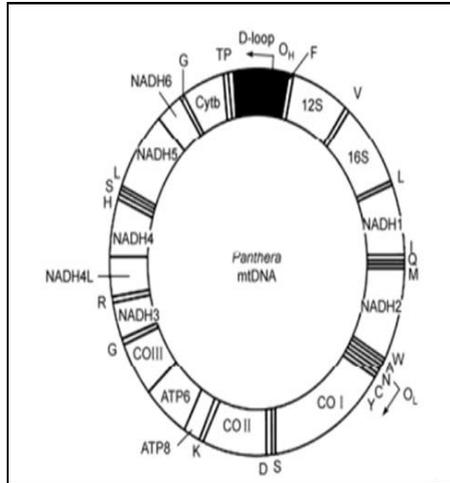
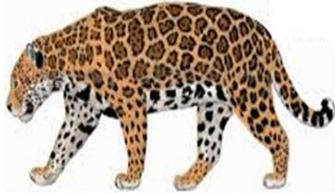


# GUIA DE T.P.

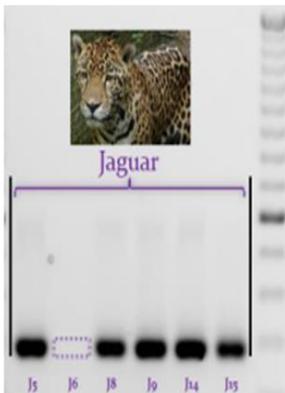
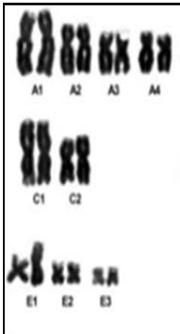
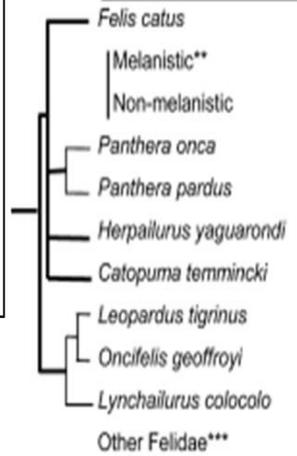
## GENÉTICA Y EVOLUCIÓN

### INGENIERÍA RECURSOS NATURALES Y MEDIO AMBIENTE

*Panthera onca*  
Carnivora: Felidae



Felidae Species



MCIR		274 (92)	
	V	L	E
D.cat	GTG	CTG	GAG
Jaguar-WT	...	...	...
Jaguar-Mel	...	...	...
Jaguarundi-Dark	...	...	...
Jaguarundi-Red	...	...	...
Dog	...	...	...
Pig	...	...	...
Cattle	...	...	...
Horse	...	...	...
Human	...	...	...

Figure 1. Nucleotide Variation in the ASIP and

**Panthera onca mitochondrion, complete genome**

NCBI Reference Sequence: NC\_022842.1  
[GenBank](#) [FASTA](#)

Link To This Page | Feedback

## CRONOGRAMA DE TEÓRICOS-PRACTICOS DE GENÉTICA Y EVOLUCIÓN

### CARRERA INGENIERIA EN RECURSOS NATURALES Y MEDIO AMBIENTE

MARTES 10 a 13 Hs. Aula Norte 54

MIÉRCOLES 10 a 13 Hs. Anfiteatro J

Martes 10-13 hs	Miércoles de 10 a 13 hs
18/8: Principios básicos de genética.	19/8: El cromosoma eucariótico. Mitosis.
25/8: El cromosoma eucariótico. Meiosis	26/8: Leyes de Mendel
01/9: Leyes de Mendel	02/9: Extensión del Análisis Mendeliano
08/9: Extensión del Análisis Mendeliano, Herencia ligada al sexo.	09/9: <b>PRIMER PARCIAL</b>
<b>SEMANA DE SETIEMBRE (16 AL 19)</b>	
22/9: Ligamiento	23/9: Mutaciones génicas y cromosómicas
29/9 Genética cuantitativa	30/9: <b>RECUPERATORIO: PRIMER PARCIAL</b>
06/10: Genética de Poblaciones (equilibrio)	07/10: Estática y dinámica de los genes en las poblaciones. Factores Evolutivos Medidas de variabilidad
13/10: <b>SEGUNDO PARCIAL</b>	14/10: Selección Natural. Mutación recurrente
20/10: Tamaño efectivo poblacional. Deriva génica	21/10: <b>RECUPERATORIO DEL SEGUNDO PARCIAL</b>
27/10: Flujo génico. Poblaciones subdivididas	28/10: Biodiversidad. Niveles
03/11: Diversidad genética	04/11: Práctica de Identificación de individuos en el contexto de la conservación de especies
10/11: Repaso	11/ 11: <b>TERCER PARCIAL</b>
17/11:	18/11: <b>RECUPERATORIO DE TERCER PARCIAL</b>
<b>26/11: ENTREGA DE PLANILLAS</b>	

## **Programa Analítico con objetivos específicos por unidad**

### **PRINCIPIOS BÁSICOS DE GENÉTICA**

**Tema 1.** Principios básicos de genética. DNA: Estructura y replicación. Organización del material genético: Cromosoma eucariótico. División celular. Origen de la variabilidad genética: Mutaciones génicas y cromosómicas. Leyes de Mendel. Marcadores genéticos.

**Tema 2.** Extensión del análisis mendeliano. Relaciones de dominancia. Epistasis. Alelos múltiples. Genes letales. Interacción entre el genotipo y el ambiente. Ligamiento. Mapas genéticos.

**Tema 3.** Variabilidad fenotípica y genética.

Genética de poblaciones: estructura poblacional (frecuencias genotípicas y alélicas). Medidas de la variabilidad: proporción de loci polimórficos y heterocigosis media.

Genética cuantitativa: Bases genéticas. Métodos para detectar variación genética cuantitativa. Heredabilidad.

### **PRINCIPIOS BÁSICOS DE EVOLUCIÓN**

**Tema 4.** Estática y dinámica de los genes en las poblaciones. Equilibrio de Hardy-Weinberg. Factores evolutivos. Selección natural. Eficacia biológica. Tipos de selección. Adaptación.

**Tema 5.** Tamaño efectivo poblacional. Deriva: tipos. Endogamia, Depresión endogámica. Flujo génico. Poblaciones subdivididas.

**Tema 6.** Biodiversidad. Niveles. Origen de las especies. Factores asociados a la extinción de especies. Diversidad genética: concepto, importancia, cuantificación. Los aportes de la Genética a la conservación de especies.

## **Programa de Trabajos-prácticos**

**TP 1: Principios básicos de genética.**

**TP2: El cromosoma eucariótico.**

**TP3: El cromosoma eucariótico. Mitosis y Meiosis**

**TP4: Leyes de Mendel (parte I y II)**

**TP5: Extensión del Análisis Mendeliano**

**TP6: Herencia ligada al sexo.**

**TP7: Ligamiento en eucariotas.**

**TP8: Mutaciones génicas y cromosómicas**

**TP9: Variabilidad. Genética de Poblaciones (equilibrio)**

**TP10: Genética cuantitativa**

**TP11: Estática y dinámica de los genes en las poblaciones. Factores Evolutivos**

**TP12: Medidas de variabilidad**

**TP13: Selección Natural. Mutación recurrente**

**TP14: Tamaño efectivo poblacional. Deriva génica**

**TP15: Flujo génico. Poblaciones subdivididas**

**TP16: Biodiversidad. Niveles**

**TP17: Diversidad genética**

**Práctica de Identificación de individuos en el contexto de la conservación de especies**

### **Bibliografía**

#### **Del docente:**

\*FRANKHAM, R., BALLOU, J. and BRISCOE, D.A. Introduction to Conservation Genetics CAMBRIDGE UNIVERSITY PRESS Cambridge, New York, Melbourne, Madrid, Cape Town, Singapore, São Paulo. 2002

\*GRIFFITHS A., J. MILLER, D. SUZUKI, R. LEWONTIN, y W. GELBART. Genética. Edit. Interamericana Mc Graw-Hill. 2ª ed. Madrid. 2002.

\*PIERCE B. 2006. Genética. Un enfoque conceptual. Ed. Médica Panamericana. España.

\*TAMARIN R. H.: Principios de Genética. Edit. Reverté S.A. Barcelona.1996.

\*FALCONER D. S y MACKAY. Introducción a la genética cuantitativa. Ed. Acribia. México. 1996.

\*FONTDEVILA A. & A. MOYA. Introducción a la genética de poblaciones. Ed. Síntesis. 2000.

\*FREEEMAN S, J C HERRON. Análisis evolutivo. 2º edición. Pearson Educación. 2002.

\*HARTL D. Principles of population genetics. Sinauer Ass. Inc. 1st edition. Sunderland, USA. 1980.

\*METTLER L. & T. GREGG. Genética de poblaciones y evolución. UTEHA 1ª edición. México. 1972.

\*NEI M. Molecular evolutionary genetics. Edit. Columbia University Press. 1987.

\*SOLER M Editores Evolución. La base de la biología. Proyecto Sur Ediciones. 2002.

*Artículos científicos específicos y actualizados para cada tema del programa*

#### **Del alumno:**

\*FRANKHAM, R., BALLOU, J. and BRISCOE, D.A. Introduction to Conservation Genetics CAMBRIDGE UNIVERSITY PRESS Cambridge, New York, Melbourne, Madrid, Cape Town, Singapore, São Paulo. 2002

\*GRIFFITHS A., W. GELBART, J. MILLER, R LEWONTIN. Genética moderna. Mc Graw-Hill Madrid. 1999.

\*GRIFFITHS A., J. MILLER, D. SUZUKI, R. LEWONTIN, y W. GELBART. Genética. Ed. Interamericana Mc Graw-Hill. 2ª edición. Madrid. 2002.

\*GRIFFITHS A., J. MILLER, D. SUZUKI, R. LEWONTIN, y W. GELBART. Introducción al análisis genético. Ed. Interamericana Mc Graw-Hill. 2ª ed. Madrid. 1995.

\*KLUG W. y M. CUMMINGS: Conceptos de genética. Prentice Hall Iberia. Madrid. 1999.

\*PIERCE B. Genética. Un enfoque conceptual. Ed. Médica Panamericana. 2º Edición. Buenos Aires. 2006.

\*SUZUKI D. T., A. GRIFFITHS, J. MILLER y R. LEWONTIN : Introducción al análisis genético. Edit. Interamericana Mc Graw-Hill. 1ª edición. 1ª reimpr. 1993.

\*TAMARIN R. H.: Principios de Genética. Edit. Reverté S.A. Barcelona. 1996.

***Artículos científicos específicos y actualizados para cada tema del programa***  
*Artículos científicos específicos y actualizados para cada tema del programa*

## **REGLAMENTO DE CÁTEDRA**

La carga horaria semanal será de 4 horas, con un total de 60 horas en el cuatrimestre.

### **CONDICIONES PARA REGULARIZAR:**

Asistencia al 80% de los teórico-prácticos.

Aprobación de cinco coloquios recuperables, con un puntaje mínimo de 60/100.

Aprobación de tres pruebas parciales escritas, recuperables, con puntaje mínimo de 60/100.

Aprobación de un seminario, no es recuperable, con puntaje mínimo de 60/100.

Aprobación de un taller, no recuperable, con puntaje mínimo de 60/100.

### **Examen Final:**

Podrán desarrollarse bajo dos condiciones: regular o libre

Examen regular:

Los alumnos serán evaluados de forma oral o escrita según el criterio de la mesa evaluadora. Considerándose aprobado con la calificación mínima de 4 (cuatro).

Examen libre:

Los alumnos rendirán dos instancias de examinación. Una instancia escrita, con contenidos de práctica, y una evaluación oral conceptual, tal como lo indica la Res 489/84 art 21.

## **CONDICIONES PARA RENDIR LA ASIGNATURA COMO ALUMNO REGULAR**

Haber regularizado la asignatura.

**CONDICIONES PARA RENDIR LA ASIGNATURA COMO ALUMNO LIBRE**

Aprobar un examen escrito para poder acceder a un examen oral.

Nota: en caso de ausencia por enfermedad a parcial, deberá presentar certificado médico avalado por el médico de la Universidad dentro de las 24 horas posteriores.

**T. P. Nº 1**  
**EL MATERIAL HEREDITARIO**

**Objetivos:**

¡Error! No se encuentra el origen de la referencia.

*\* Reconocer a los ácidos nucleicos como material hereditario.*

*\* Profundizar los conocimientos sobre estructura, composición, propiedades físico – químicas del DNA.*

*\* Reconocer las distintas etapas de la replicación del DNA y comprender la importancia genética de dicho mecanismo.*

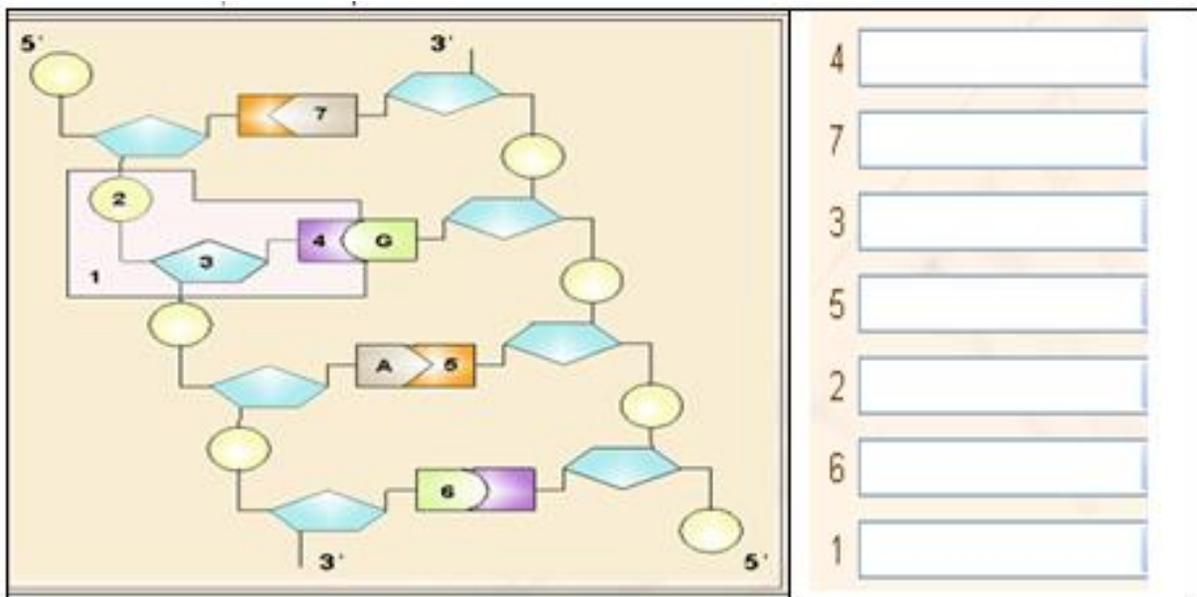
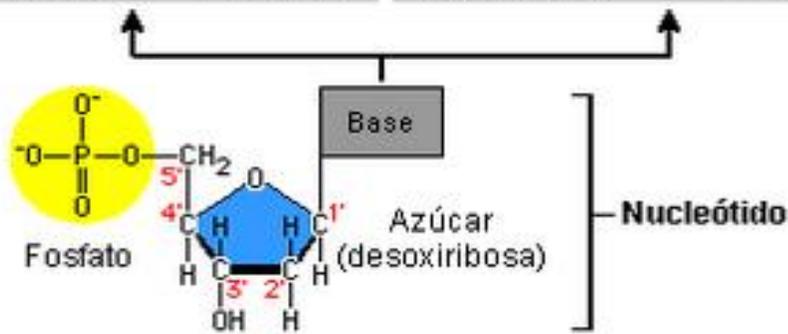
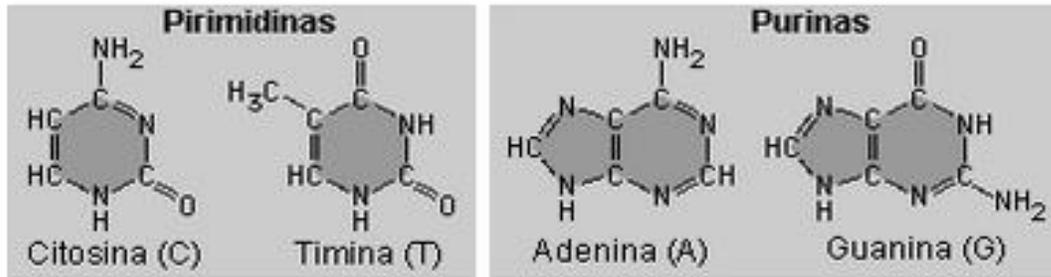
**Bibliografía:**

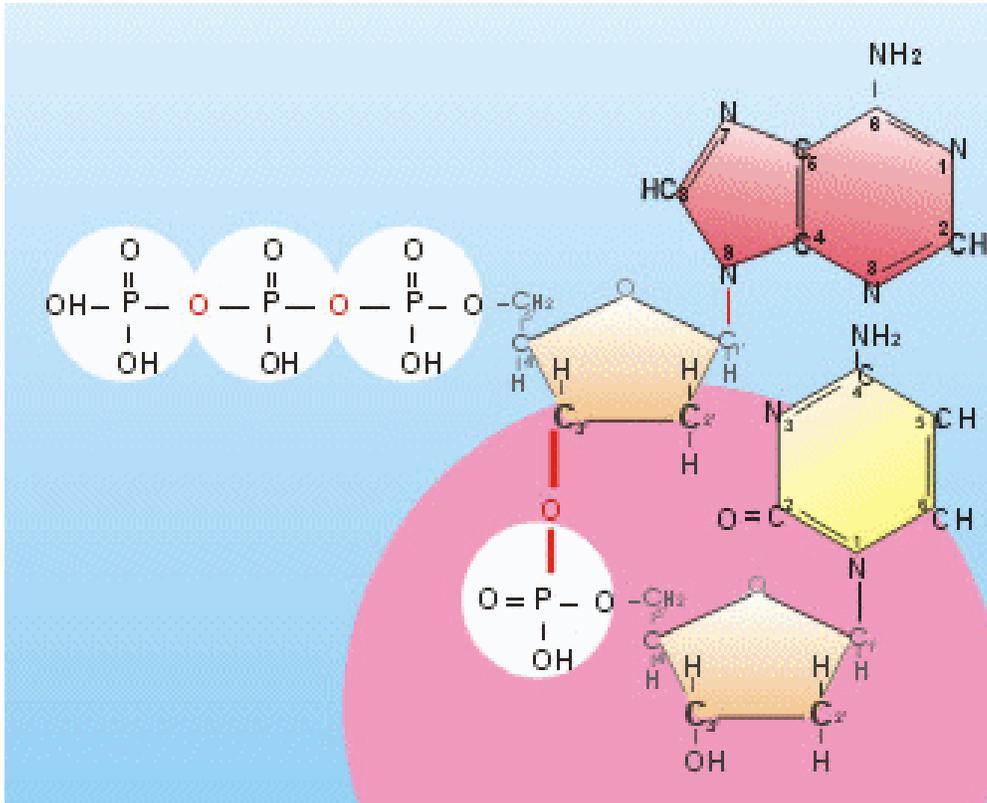
\* Pierce. 2006. Genética. Un enfoque conceptual. (324-335)

\* Klug, W. y M. Cummings. 2002 Conceptos de Genética. (277-297; 315-320; 330-331)

**Actividades:**

- 1) Identifica los componentes químicos de la estructura del ADN, reconociendo el tipo de uniones entre estos componentes para conformar la doble hélice de la molécula.





2) Identifica a qué tipo de ácido nucleico se refieren las siguientes características:

- Contiene desoxirribosa
- Forma parte del nucleolo, asociado a proteínas
- Dirige la síntesis de proteínas
- Forma los ribosomas
- Presenta estructura primaria, secundaria y terciaria
- Es el almacén de la información genética
- Es el portador de los factores hereditarios
- Sólo presenta estructura primaria
- En eucariotas puede localizarse en mitocondrias y cloroplastos
- Se localiza, principalmente, en el núcleo de las células eucariotas
- Contiene Timina
- Normalmente es monocatenario
- Contiene Uracilo
- Por lo general, está constituido por una doble hélice
- Contiene ribosa

3) ¿Qué características debe reunir una molécula para cumplir su rol como material hereditario?

4) A continuación se detalla la proporción de bases del DNA de un organismo:

A = 23%                      T =17%                      G = 24%                      C =16%

Responda si las siguientes afirmaciones son verdaderas o falsas, justificando su respuesta.

- a. Su material genético es probablemente una molécula duplexa de DNA. (.....)
- b. Su material genético es una molécula de RNA. (.....)
- c. Su material genético es una molécula simple de DNA. (.....)
- d. Ninguna de las afirmaciones es compatible con la evidencia. (.....)

5) El análisis de la proporción de bases de los cromosomas A1 y D2 de *Panthera onca* (Yaguareté) se muestran a continuación

a. Determinar la proporción de cada una de las otras bases de cada cromosoma.

	A(%)	T(%)	C(%)	G(%)
 cromosoma A1		25		
 cromosoma D2			38	

b. ¿Cuál de dichos cromosomas presentará mayor resistencia a la desnaturalización por el calor? Justifica tu respuesta.

6) En el año 2013 se ha secuenciado el ADN mitocondrial de *Panthera onca*.

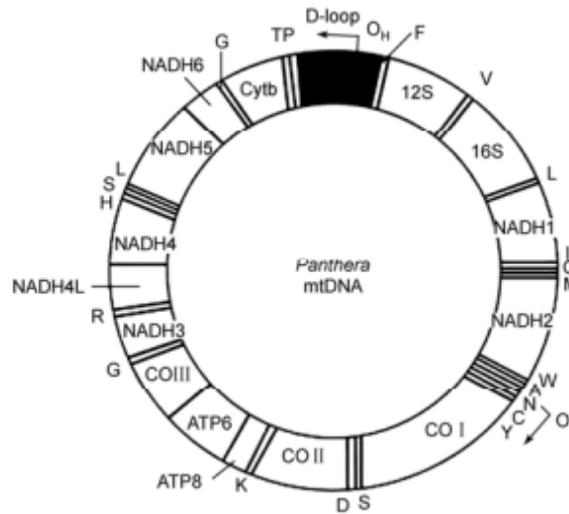
# Panthera onca mitochondrion, complete genome

NCBI Reference Sequence: NC\_022842.1

[FASTA](#) [Graphics](#)

Go to:

LOCUS NC\_022842 17049 bp DNA circular MAM 18-DEC-2013  
 DEFINITION Panthera onca mitochondrion, complete genome.  
 ACCESSION NC\_022842  
 VERSION NC\_022842.1 GI:558603537  
 DBLINK BioProject: [PRJNA229018](#)  
 KEYWORDS RefSeq.  
 SOURCE mitochondrion Panthera onca (jaguar)  
 ORGANISM [Panthera onca](#)  
 Eukaryota; Metazoa; Chordata; Craniata; Vertebrata; Euteleostomi;  
 Mammalia; Eutheria; Laurasiatheria; Carnivora; Feliformia; Felidae;  
 Pantherinae; Panthera.



Wei L, et al. *Sci China Life Sci* October (2011) Vol.54 No.10

## ORIGIN

```

1 gggtaaatga ctaatcagcc catgatcaca cataactgtg gtgtcatgca ttggtattt
61 ttaattttta gggggtcgaa cttgctatga ctcagctatg acctaaagggt cctgactcag
121 tcaaatataa tgtagctggg cttattctct atgcgggggt tccacacgta caacaaacaa
181 ggtgttattc agtcaatggt cacaggacat atacttaaat ccctattggt ccacaggaca
241 cggcatgcmc gcaccacgt atacgcgtac acgtatacac gtacacacgt acacacgtac
301 acacgtacac acgtatacac gtatacacgt atacacgtac acacgtatac acgtatacac
361 gtatacacgt acacacgtac acacgtacac acgtacacac gtacacacgt atacacgtat
421 acacgtatac acgtatacac gtatacacgt atacacgtat acgcgtacac gtacacacgt
481 acacacgtac acacgtacac acgtacacac gtacacacgt atacacgtat acacgtatac
541 acgtatacac gtatacacgt atacacatgc aaactttttt gatttttagta aataattagc
601 ttaaacaac cccccttacc ccccgtaac cctatttggt acaatacgtg tttatttctg
661 tcttgccaaa ccccaaaaac aagactaac cgtatctgag catagagctt aagagttaac
.....

```

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nuccore/NC\\_022842.1](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nuccore/NC_022842.1)

a. Indique qué características tiene el ADN extranuclear.

8) Si la replicación comenzase en el punto señalado con una flecha,



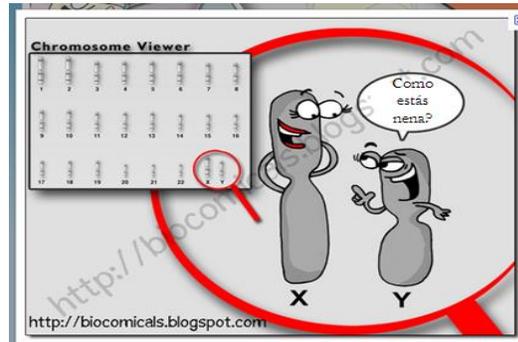
- a. Señale razonadamente qué parte de la molécula se replicaría de forma discontinua y continua. Justifique su respuesta. En su esquema indique los cebadores, segmentos de okazaki, sentido de las nuevas cadenas y todo lo que considere necesario para completar el dibujo.
- b. A que sitio podrá unirse el cebador de ARN 5`-UGCU- 3`
- c. Indique que significa que la replicación del ADN es BIDIRECCIONAL Y SEMICONSERVATIVA

## T. P. Nº 2

### EL CROMOSOMA (parte I: mitosis)

#### Objetivos:

- \* Analizar la organización del material genético en procariontas y eucariontas.
- \* Interpretar el éxito evolutivo de la organización del DNA en cromosomas eucarióticos.

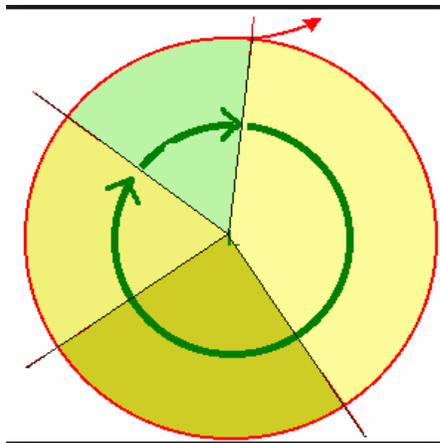


#### Bibliografía:

- \* Pierce. 2005. Genética. Un enfoque conceptual. (21-23)
- \* Griffiths et al. Genética Moderna. (36-47)

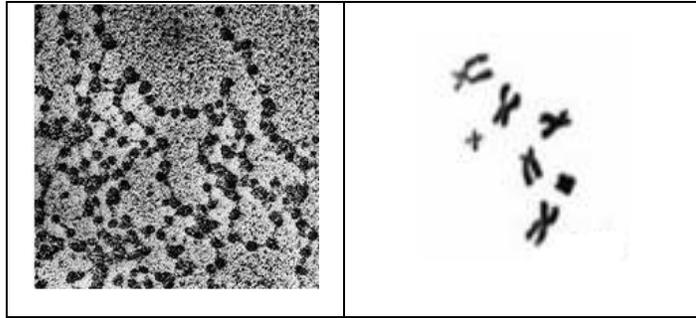
#### Actividades:

- 1) Identifique en el gráfico las distintas etapas del ciclo celular indicando los procesos fundamentales que ocurren en cada una.



¿Cómo se logró a lo largo de la evolución que gran cantidad de material genético esté contenido dentro del núcleo de la célula?

- 2) Las dos fotografías que se muestran a continuación corresponden a núcleos eucarióticos:

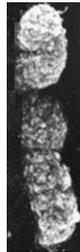


- a. Indica lo que observas en cada figura, sugiriendo la etapa en el ciclo celular en la que se fotografió cada núcleo.
  - b. ¿Qué relación existe entre **cromosoma** y **cromatina**?
  - c. ¿Cuál es la importancia de la organización del ADN en cromosomas?
- 3) La siguiente fotografía corresponde a un cromosoma similar a los cromosomas A1 de *Panthera onca*:



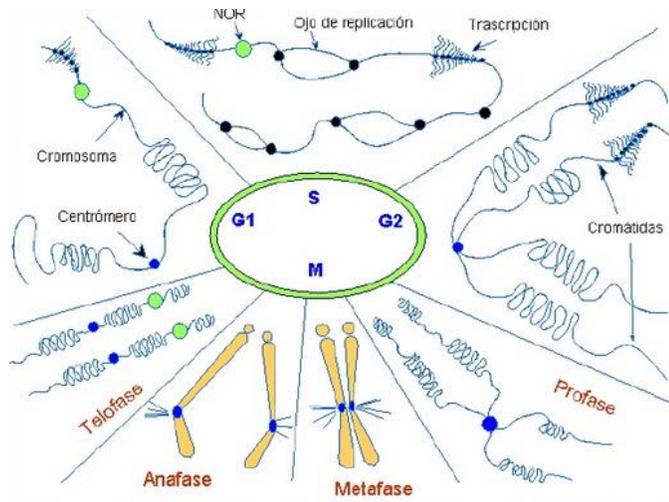
Realiza el esquema de dicho cromosoma

- a. Identifique cada una de sus partes.
- b. ¿Qué diferencia existe entre la fotografía anterior y la siguiente? Justifica tu respuesta.

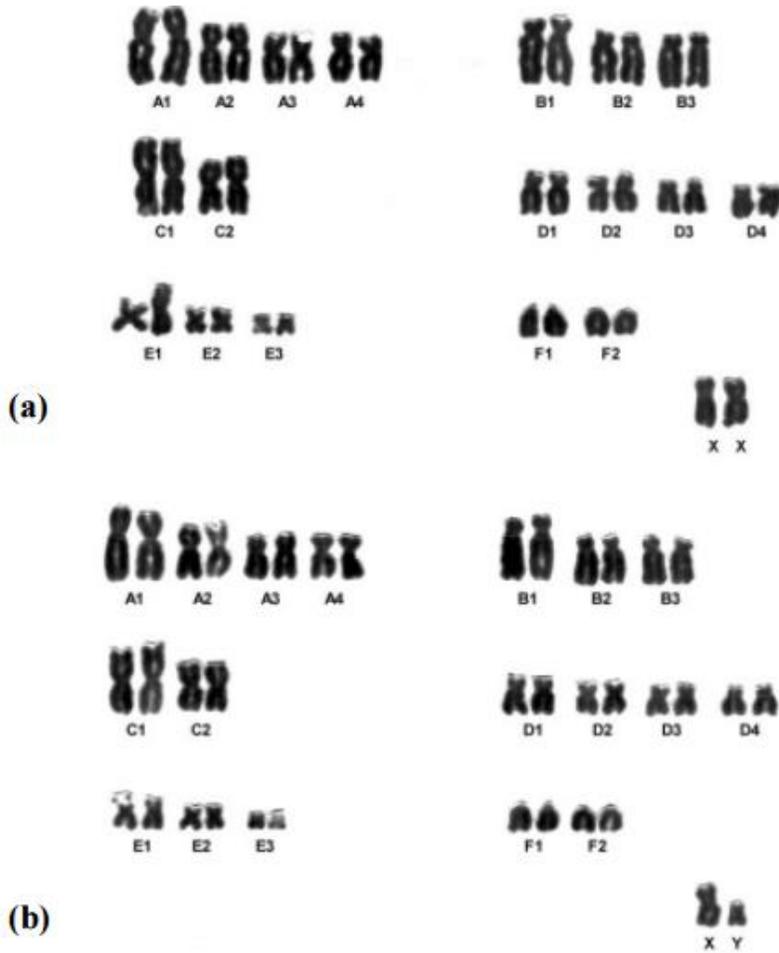


Realiza el esquema de dicho cromosoma

- c. Observa el siguiente ciclo celular e identifica en qué momentos del mismo detectarías ambas situaciones (a y b).



5) La siguiente figura corresponde a cariotipos de *Panthera onca*.



Fuente: Mastozool. neotrop. v.11 n.1 Mendoza ene./jun. 2004

Indique:

- a. El concepto de cariotipo
- b. Número diploide de la especie:
- c. Número haploide:
- d. Número de moléculas de ADN en cada individuo:
- e. ¿Cuántos pares de cromosomas homólogos? ¿Cómo pudo identificar los cromosomas homólogos?
- f. Identifique qué tipos de cromosomas puede reconocer en estos cariotipos.
- g. En función de su respuesta anterior indique el sexo de los individuos cariotipados a y b.

6) ¿Cómo clasificaría a los cromosomas del par A1, B1 y F1 de *Panthera onca* acuerdo con su forma?

7) Realice los siguientes esquemas:

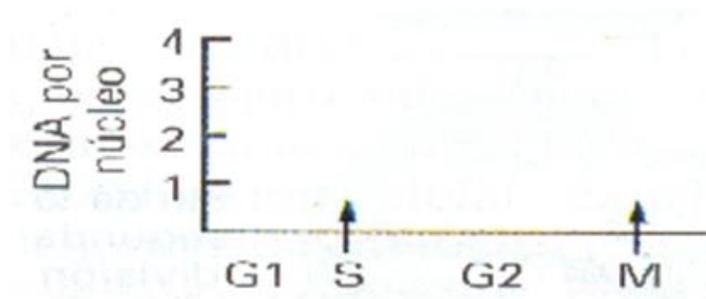
- a. Dos cromátides hermanas.
- b. Un par de cromosomas homólogos.
- c. Dos pares de cromosomas.
- d. Un núcleo diploide perteneciente a un individuo con  $2n = 8$ .
- e. Un núcleo haploide del individuo anterior

8) a. Representa mediante un dibujo seis cromosomas diferentes. ¿Se trata de una dotación haploide o diploide?

b. ¿Cómo dibujaría los cromosomas de una célula  $2n = 6$ ?

### Mitosis:

9) Grafique la variación del contenido de DNA a lo largo del ciclo celular de una célula somática:

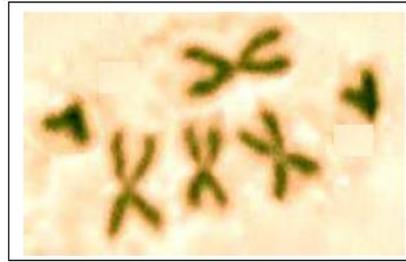


10)

a. Indique:

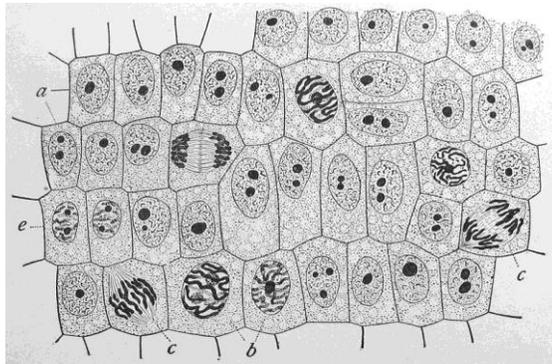
- número de moléculas de ADN
- número de cromátidas.

b. ¿En qué etapa del gráfico anterior considera Ud que se tomó esta fotografía?



11) a. Identifique las distintas etapas de la mitosis.

b. En la siguiente imagen se observan una serie de células, cada una de las cuales se encuentra en una fase del ciclo celular. Reconoce en las mismas una célula en interfase y células en profase, metafase, anafase y telofase. Explica en qué te has basado para tomar esa decisión.



12) Realiza tus propios esquemas para las distintas etapas de una célula somática en división correspondiente a un individuo de una especie diploide ( $2n=4$ ).

13) El número diploide de cromosomas de la *Panthera onca* es 38.

- ¿Cuántos centrómeros contienen las células somáticas del yaguar durante el período G1?
- ¿y en G2?
- ¿Cuántas cromátidas contienen las células durante la metafase?
- ¿Cuántos cromosomas contienen las células germinales del yaguar al finalizar la meiosis I?
- ¿Cuántas cromátidas al finalizar la meiosis II?

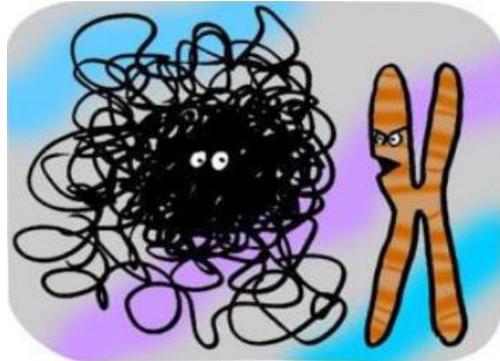
### T. P. Nº 3

## EL CROMOSOMA EUCARIÓTICO (Parte II): MITOSIS Y MEIOSIS

### Objetivos:

\* Reconocer las semejanzas y diferencias de los distintos tipos de división celular y analizar la importancia biológica de cada uno de ellos.

\* Valorar la importancia de la arquitectura cromosómica en la distribución y transmisión de la información genética durante la división celular.



*“Una duda, la meiosis comienza en dos minutos, no puedo creer que aún no te hayas condensado!!!!!!”*

### Bibliografía:

\* Pierce B. 2005. Genética. Un enfoque conceptual. (23 a 41)

\*Griffiths et al. Genética Moderna (36-47)

### Actividades:

1) Analice las diferentes etapas de la meiosis.

2) Enumere al menos 4 diferencias entre:

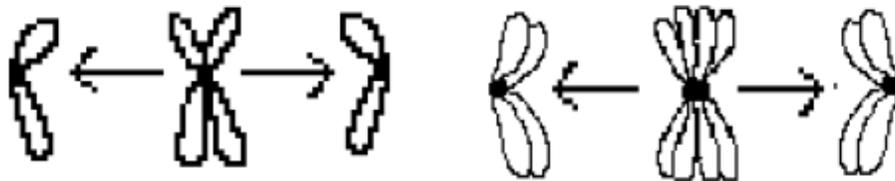
a. mitosis y meiosis I y realice un esquema de una célula  $2n=4$  en anafase mitótica y anafase I

b. mitosis y meiosis II

c. meiosis I y meiosis II y realice un esquema de una célula  $2n=6$  en anafase I y II.

\* Considere las diferencias tanto en el mecanismo como en los productos finales.

3) a. ¿Qué tipo de división (ecuacional o reduccional) se ejemplifica por los movimientos de los cromosomas en la anafase mostrada en el siguiente esquema?



b. ¿El movimiento en (i) se presenta en la mitosis o en la meiosis?

c. ¿El movimiento en (ii) se presenta en la mitosis o en la meiosis?

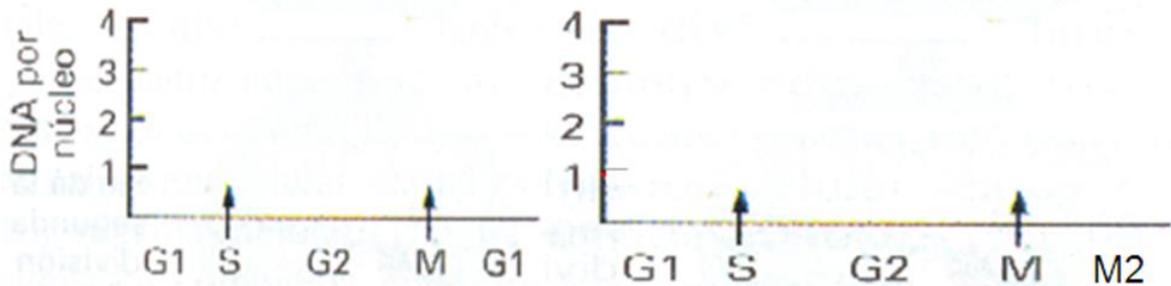
4) Durante la meiosis ocurren dos sucesos biológicos esenciales:

- LA REDUCCION DEL NUMERO CROMOSOMICO
- LA RECOMBINACION DEL MATERIAL GENETICO

a. Discuta la importancia genética de cada uno de ellos.

- b. Analice de qué manera la **recombinación** produce variabilidad o nuevas combinaciones en la descendencia.
- c. ¿En qué etapas de la meiosis tienen lugar los procesos mencionados anteriormente?

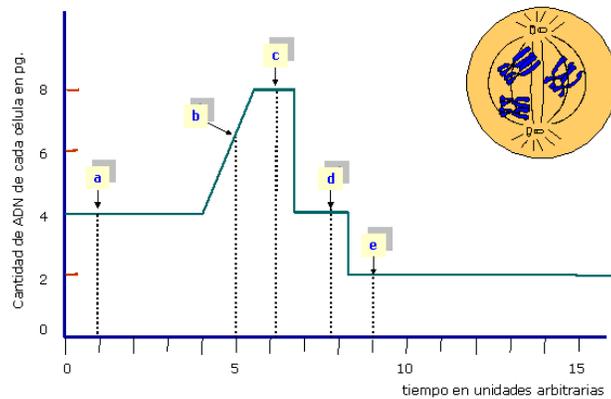
- 5) Realice su propio esquema de la meiosis de una célula germinal  $2n=4$ .
- 6) Grafique la variación del contenido de DNA a lo largo del ciclo celular de una célula:



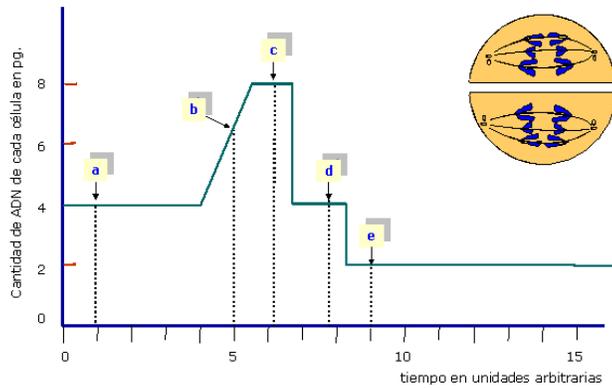
a. Somática

b. Germinal

- 8) Si en esta especie una célula con  $2n$  cromosomas con una cromátida tienen 4 pg de ADN ¿en qué posición (a, b, c, d, e) de la gráfica es más probable que encuentres la célula de la figura. Razona la respuesta.



- 9) Si en esta especie una célula con  $2n$  cromosomas con una cromátida tienen 4 pg de ADN ¿en qué posición (a, b, c, d, e) de la gráfica es más probable que encuentres a cada una de las células de la figura? Razona la respuesta.

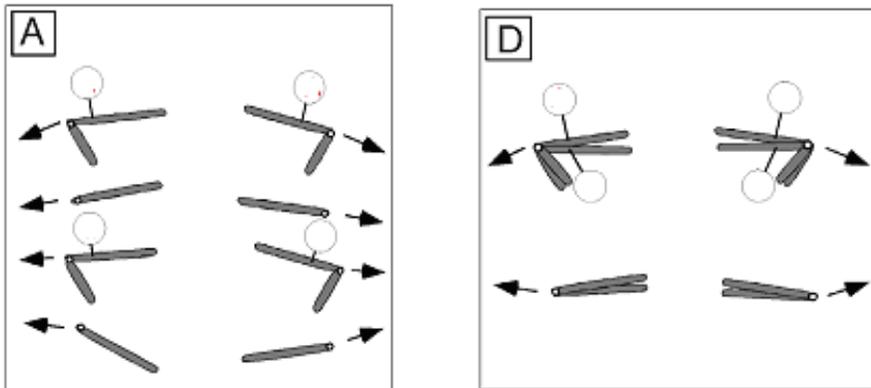


**10)** El número diploide de cromosomas de *Panthera onca* es 38

¿Cuántos centrómeros contienen las células somáticas de la cebra durante el período G1?

- a. ¿Cuántos cromosomas contienen las células germinales de la cebra al finalizar la meiosis I?
- b. ¿Cuántas cromátidas al finalizar la meiosis II?

**11)** Los dos recuadros marcados con letras A y D representan distintos momentos de la mitosis y de la meiosis de células de un individuo normal de una especie diploide.

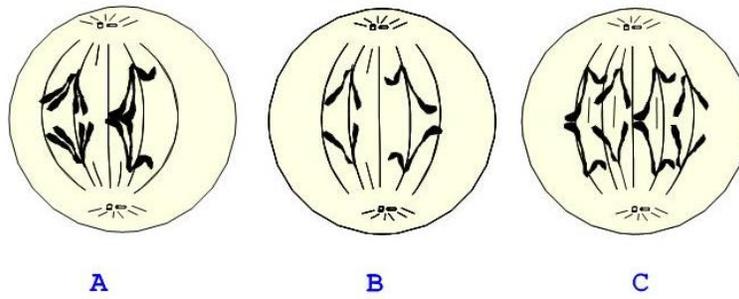


- a. Indique el número diploide característico de la especie.
- b. Complete sobre la línea de puntos si los eventos corresponden a mitosis o meiosis, señalando en cada caso la etapa esquematizada:

A: .....

D: .....

**12)** En las figuras aparecen tres células (A, B y C) de una especie animal:



- a. ¿Cuál es el número diploide de la especie?
- b. ¿En qué fase de la mitosis o de la meiosis está cada una de ellas? Justifica tu respuesta

A: .....

B: .....

C: .....

## T.P. Nº 4

### MENDELISMO SIMPLE: Primera Ley

#### Objetivos:

\* Interpretar la primera ley de Mendel relacionando el comportamiento de los genes mendelianos con el de los cromosomas durante la meiosis.

#### Bibliografía:

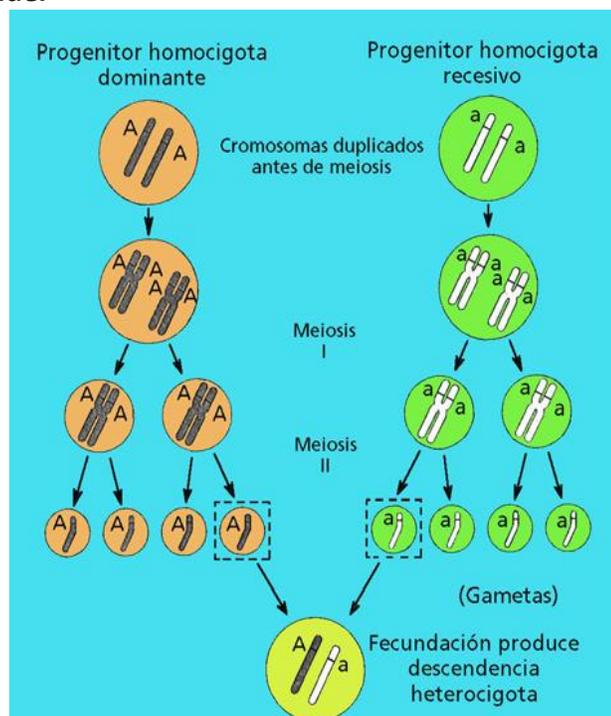
\* Griffiths et al. 2002. Genética.



#### Actividades:

- 1) Con sus propias palabras enuncie la Primera Ley de Mendel y formule un cruzamiento que la ilustre.
- 2) Interprete y analice el paralelismo entre el comportamiento de los genes mendelianos y los cromosomas durante la meiosis.

#### Primera Ley de Mendel



- 3) ¿Cuántas clases de gametos produce un individuo homocigota dominante, un homocigota recesivo y un heterocigota, todos para un par de genes?

- 4) Se cruzaron plantas de poroto de semillas con tegumento rugoso por plantas de otra variedad que tenía las semillas de tegumento liso. En la F1 todas las semillas obtenidas tuvieron tegumento liso. Posteriormente se autofecundaron las plantas crecidas a partir de las semillas de la F1 y se obtuvieron 5474 semillas de tegumento liso y 1850 de tegumento rugoso.

**¡Error! Referencia de hipervínculo no válida.**

- a. ¿Qué característica es dominante y cuál es recesiva?
  - b. ¿Cuál es la proporción fenotípica observada para el carácter tipo de tegumento de la semilla en la filial 2?
  - c. Usando la letra **S** para representar al gen dominante y **s** para representar al gen recesivo, plantee los cruzamientos y sus descendencias desde los padres a F2. Indique las proporciones.
- 5) En el ganado generalmente la presencia o ausencia de cuernos se debe a la acción de dos alelos en un locus autosómico, siendo el alelo M: sin cuernos o “mocho”, dominante sobre el alelo m: con cuernos o astado.

- a. ¿Si se cruza una hembra astada con un macho homocigota sin cuernos, que fenotipos esperarías hallar en la descendencia y en que proporciones?
- b. Se incorpora a un centro de inseminación un toro mocho heterocigota. Si las hembras del centro son también heterocigotas para ese carácter ¿en que proporción se esperan descendencia astada?



- 6) En *Drosophila* el gen recesivo *l* (short wings) produce alas cortas, su alelo dominante *L* produce alas normales (salvaje). Si una hembra heterocigota para este gen es apareada con un macho, también heterocigota:
- a. ¿Cuál es la probabilidad de aparición de los posibles genotipos y fenotipos en la descendencia?
  - b. De 101 descendientes ¿cuántos tendrán fenotipo dominante?
- 7) Prediga las proporciones fenotípicas y genotípicas esperadas en cada uno de los siguientes cruzamientos en arveja:
- a. Planta alta (homocigoto dominante) por planta enana.
  - b. La progenie del cruzamiento “a” cuando es autofecundada.
  - c. La progenie del cruzamiento “a” cuando es polinizada con polen de una planta homocigota alta.

d. La progenie del cruzamiento "a" cuando es cruzada por una planta enana.

- 8) Si dos moscas de la fruta, heterocigotas para un gen con dos alelos con dominancia completa son cruzadas y tienen 200 descendientes,
- ¿Cuántas moscas espera Ud. encontrar con fenotipo dominante?
  - De esa descendencia algunas serán homocigotas dominantes y otros heterocigotas. ¿Cómo es posible diferenciarlos?

9) En el hombre, la habilidad para enrollar la lengua está controlada por un gen dominante, mientras que el alelo recesivo impide esta capacidad. Un hombre y una mujer, ambos capaces de enrollar la lengua, se sorprenden al descubrir que su hijo no puede hacerlo.



- ¿Cómo explicaría Ud. a esta pareja este hecho?
- ¿Podría darle Ud. la probabilidad que un nuevo hijo tenga capacidad de enrollar la lengua?

10) El pelaje negro de los cobayos es un rasgo dominante y el blanco es el rasgo recesivo alternativo. Cuando un cobayo negro puro se aparea con uno blanco ¿Qué fracción de la F2 negra se espera que sea heterocigota?



X



## T.P. Nº 4 MENDELISMO (Segunda Parte)

### Objetivos:

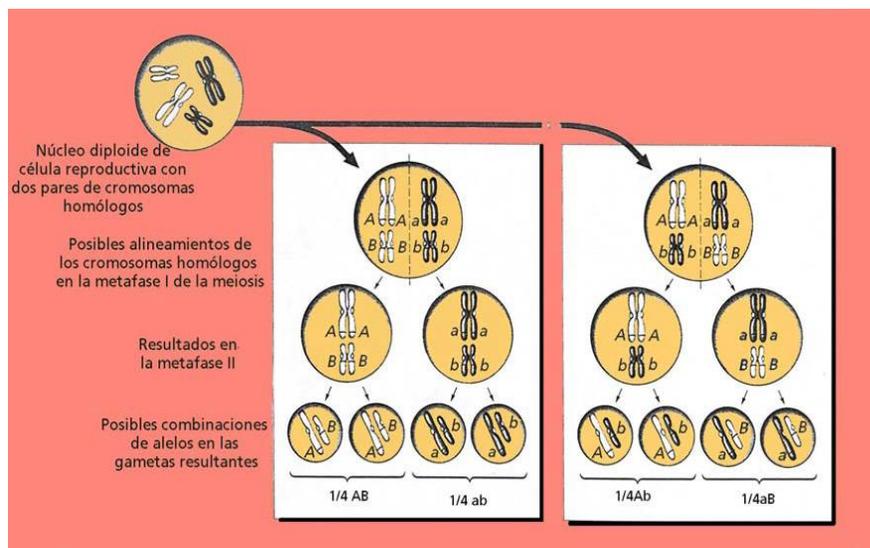
\* Interpretar la segunda ley de Mendel relacionando el comportamiento de los genes mendelianos con el de los cromosomas durante la meiosis.

### Bibliografía:

\* Griffiths et al. 2002. Genética.



- 1) Analice con sus compañeros la Segunda Ley de Mendel y enúnciela con sus propias palabras.
- 2) Interprete y analice el paralelismo entre el comportamiento de los genes mendelianos y los cromosomas durante la meiosis



- 3) a. Extraiga gametos de los siguientes individuos considerando dos pares de genes  
AABB  
AaBB (monohíbrido)  
AABbcc (monohíbrido)  
AaBb (dihíbrido).

b. Obtenga las frecuencias genotípicas y fenotípicas en la descendencia de la autofecundación de cada uno de los individuos del punto a.

- 4) En *Drosophila* el carácter forma de ala normal (vg+) o vestigial (vg) es independiente del carácter color de ojo, rojo (r+) o escarlata (r). En la siguiente tabla se presentan los descendientes obtenidos en tres experiencias. Determine los genotipos de los padres y compruebe estadísticamente la hipótesis propuesta.

PARENTALES	DESCENDENCIA
Alas normales-ojos rojos x alas vestigiales-ojos escarlata	161 alas normales-ojos rojos : 164 alas normales-ojos escarlata : 142 alas vestigiales-ojos rojos : 140 alas vestigiales-ojos escarlata.
Alas normales-ojos rojos x alas normales-ojos rojos	364 alas normales-ojos rojos : 107 alas vestigiales-ojos rojos
Alas normales-ojos rojos x alas normales-ojos rojos	309 alas normales-ojos rojos : 107 alas normales-ojos escarlata : 95 alas vestigiales-ojos rojos : 29 alas vestigiales-ojos escarlata.

- 5) En la calabaza el color blanco de la fruta está determinado por un alelo dominante B, y el color amarillo de la fruta por el recesivo b. Un alelo dominante en otro locus F, produce la forma en disco de la fruta, y su alelo recesivo f da fruta de forma esférica.

- a. Determine los fenotipos y su proporción en la progenie de los siguientes cruzamientos: BbFf X bbff y BbFf X Bbff.



X



- b. Al cruzar 2 plantas que producen frutos blancos y discoidales se obtienen la siguiente descendencia: 18 plantas con frutos blancos y discoidales, 6 con frutos blancos y esféricos, 7 con frutos amarillos y discoidales y 2 con frutos amarillos y esféricos. Con esta información plantee el genotipo de los padres.

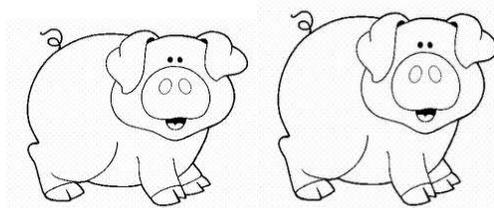
- 6) En guisantes de jardín el efecto del alelo para tallo alto (T) es dominante sobre el alelo para corto (t) y el efecto de la semilla lisa (S) es dominante sobre el alelo para

la rugosa (s). También se sabe que estas dos parejas de genes se transmiten independientemente.

**a.** ¿Qué proporción fenotípica espera entre la descendencia de plantas F1 altas de semilla lisa cruzadas entre sí, si cada una de dichas plantas F1 derivase de un cruzamiento entre una variedad pura alta y de semillas lisas (TTSS) y una variedad corta de semillas rugosas (ttss)?

**b.** ¿Variarían las proporciones de los distintos fenotipos si las plantas F1 hubieran derivado del cruzamiento TTss x ttSS?

- 7) En ciertos cerdos, el carácter “cola ensortijada o rizada” se debe a un gen dominante (R); el gen recesivo (r) determina que la cola no sea rizada. Otro par de genes diferente rige la posición de las orejas: el gen dominante (C) da como resultado orejas caídas y el gen recesivo (c) orejas levantadas. Si se tiene un cerdo que presenta cola rizada y orejas caídas ¿Cuál sería el cruzamiento de prueba adecuado y cuáles serían los resultados de éste?



- 8) El color rojo de la pulpa de tomate depende de la presencia de un gen R dominante sobre su alelo r que da color amarillo. El enanismo se debe a un gen recesivo d. se dispone de una variedad de pulpa amarilla y tamaño normal y otra pulpa roja enana, ambas variedades puras.

**a.** ¿Se podría obtener a partir de estos parentales una variedad de pulpa roja y tamaño normal?

**b.** ¿Y una de pulpa amarilla y enana?

- 9) El pelo corto de los conejos está determinado por el gen dominante L) y el pelo largo por su alelo recesivo (l). El pelo negro resulta de la acción de un alelo dominante (N) y el café del alelo recesivo (n).

**a.** En los cruzamientos entre conejos dihíbridos cortos, negros x homocigotos cortos café, ¿qué proporciones genotípicas y fenotípicas pueden esperarse entre su progenie?

**b.** Determine las proporciones genotípicas y fenotípicas esperadas en la descendencia del cruzamiento LINn x Llnn.

- 10) En el cruzamiento de progenitores AAddOo x AaDdOo especifique los gametos de los progenitores e indique genotipos de la F1.

- 11) ¿A qué conclusiones puede llegar usted con respecto a los progenitores, si su descendencia presenta las siguientes proporciones de fenotipos?

- a. 3:1
- b. 1:1
- c. 9:3:3:1
- d. 1:1:1:1

**12)** En el tomate dos alelos de un gen determinan el color del tallo: púrpura vs. verde, y dos alelos de un gen independiente, hojas cortadas vs. hojas de papa. Analice los datos de la siguiente tabla y determine:

**a.** ¿Qué alelos son dominantes?

**b.** ¿Cuáles son los genotipos más probables de los padres?

Cruzamiento	Fenotipos paternos	Descendencia			
		p.c.	p.p.	v.c.	v.p.
1	púrpura cortada(pc) x verde cortada (vc)	321	101	310	107
2	púrpura cortada (pc) x púrpura papa (pp)	219	207	64	71
3	púrpura cortada (pc) x púrpura cortada (pc)	722	231	0	0

**13)** En la autofecundación de un individuo AABbCc ¿cuál es la probabilidad de obtener descendencia con los siguientes fenotipos o genotipos?

- a. A\_B\_C\_
- b. A\_B\_cc
- c. aabbC\_

- d. AABBCC
- e. AABbCc
- f. AaBbCc

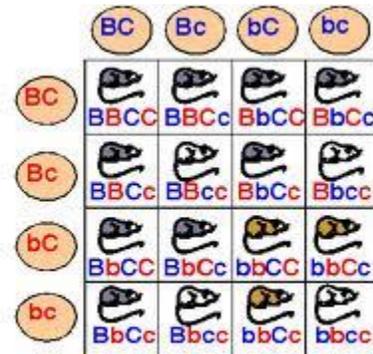
T. P. Nº 5

EXTENSION DEL ANALISIS MENDELIANO

Objetivos:

\* Analizar las distintas causas de modificaciones de las proporciones fenotípicas mendelianas. (Epistasis, relaciones de dominancia, genes letales, etc.)

\* Valorar la influencia del ambiente en la expresión del genotipo.



9/16 Black Agouti    3/16 Brown Agouti  
4/16 Albino

Bibliografía:

\* Griffiths A. et al. 2002. Genética. (106-120; 124-126)

Actividades:

1) a. Defina **epistasis**.

b. Defina las interacciones epistáticas que dan lugar a las siguientes proporciones. En la tercera columna de la tabla indique el modo de actuar del gen/genos epistático/s.

Epistasis	Modificación proporciones fenotípicas en F <sub>2</sub>	Ilustrar la epistasis
	<b>9 : 3 : 4</b>	9 A <sub>-</sub> B <sub>-</sub> 3 A <sub>-</sub> bb 3 aa B <sub>-</sub> 1 aa bb
	<b>12 : 3 : 1</b>	9 A <sub>-</sub> B <sub>-</sub> 3 A <sub>-</sub> bb 3 aa B <sub>-</sub> 1aa bb

	<b>9 : 7</b>	9 A_ B_ 3 A_ bb 3 aa B_ 1aa bb
	<b>15 : 1</b>	9 A_ B_ 3 A_ bb 3 aa B_ 1aa bb
	<b>13 : 3</b>	9 A_ B_ 3 A_ bb 3 aa B_ 1aa bb

**2)** A continuación se presentan 2 proporciones fenotípicas resultantes de epistasis observadas en la descendencia de un cruzamiento dihíbrido (AaBb):

**a.** 9:4:3

**b.** 12:3:1

¿Qué proporciones fenotípicas se esperan en un cruzamiento de prueba que involucre a cada uno de estos dihíbridos?

**3)** En los cerdos la presencia de remolinos en el pelaje, depende de dos genes A y B. Cualquier combinación que involucre a los alelos dominantes A y B producirá cerdos con remolinos en su pelaje, mientras que la ausencia de uno o de ambos dominantes (A-bb, aaB- y aabb) producirá ausencia de remolino. A partir del apareamiento entre individuos dihíbridos con remolino (AaBb) se obtuvo en la descendencia la siguiente proporción fenotípica: 9 con remolino : 7 sin remolino.

**a.** ¿Qué proporciones fenotípicas se esperará en la descendencia de los siguientes cruzamientos?

- i.  $Aa\ bb \times Aa\ BB$
- ii.  $Aa\ bb \times aa\ bb$

4) En el caso de las ratas un gen recesivo a bloquea la síntesis de la melanina y produce albinismo, de esta forma tenemos: (A): necesario para producir color (a): inhibe la producción de color. (B): color negras (b): castañas. El apareamiento entre ratas negras de genotipo idéntico produjo la siguiente descendencia: 13 castañas, 50 negras y 22 albinas.

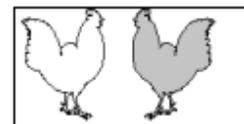
- a. ¿A qué proporción epistática se aproximan estos datos?
- b. ¿Cuáles son los genotipos de los progenitores y de los descendientes?
- c. Si se cruzaran ratas albinas homocigotas de esta descendencia con ratas negras que proporciones esperaría Ud. en la descendencia.

5) La raza de gallina Langsham negra tiene patas emplumadas. Cuando las gallinas Langsham son cruzadas con la raza Buff Rock, que no posee patas emplumadas, toda la F1 adquiere patas emplumadas. De una progenie en F2 de 390 polluelos, 24 no tenían patas emplumadas y 366 poseían patas emplumadas.

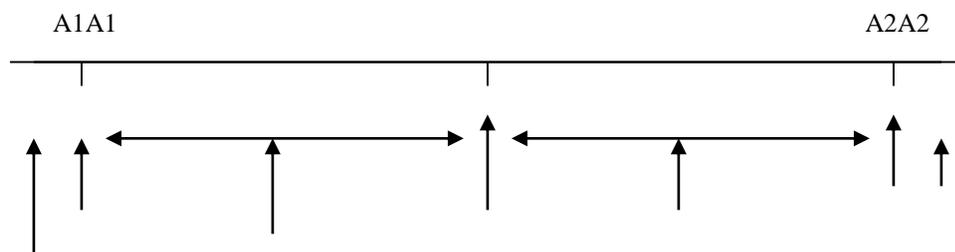
- a. ¿Cómo explica este resultado; cuántos genes están involucrados en este carácter y que tipo de interacción ocurre entre ellos?
- b. ¿Qué proporción de emplumadas de la F2 podemos esperar que tengan genotipo heterocigoto para una locus y homocigoto para el otro?

6) En las gallinas existen 2 parejas alélicas A, a y B, b tales que el gen dominante (A) factor cromógeno, es necesario para que se produzca pigmentación. El recesivo (a) determinante por lo tanto del albinismo, y el otro dominante (B) es inhibidor de la pigmentación, y el recesivo (b), permite la manifestación de color.

- a. ¿Puede Usted deducir cuáles serán los genotipos que presentarán albinismo y cuáles color.



7) Analizando las relaciones de dominancia desde un punto de vista cuantitativo, identifique las interacciones alélicas que operan entre  $A_1$  y  $A_2$  para dar los distintos valores fenotípicos representados en la escala:

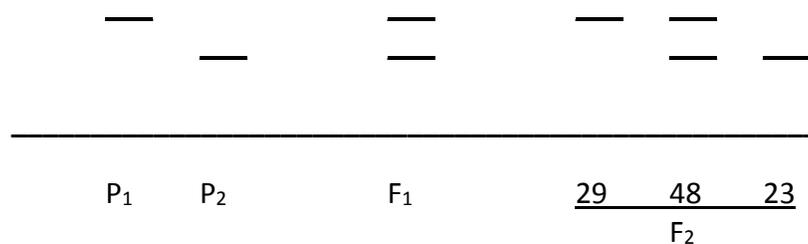


8) En los duraznos, el genotipo homocigota  $G^O G^O$  produce glándulas ovales en la base de las hojas, el genotipo heterocigoto  $G^O G^A$  ocasiona glándulas redondas y el genotipo homocigoto  $G^A G^A$  carece de glándulas. Una variedad de glándulas ovales es cruzada con una de glándulas redondas. ¿Qué proporciones espera en la descendencia?

9) En el ganado Shorton el color del pelaje está determinado por un par de alelos  $C^R$  y  $C^B$ . El genotipo homocigoto  $C^R C^R$  produce pelaje rojo, el otro homocigoto, blanco y el heterocigoto produce ruano (mezcla de rojo y blanco). La presencia de cuernos es resultado del genotipo homocigoto recesivo  $aa$  y la condición acorna por su alelo dominante  $A$ . Si vacas blancas con cuernos son apareadas con toros ruanos sin cuernos heterocigotas, ¿qué proporciones fenotípicas se puede esperar en la descendencia?

10) En centeno se está estudiando el control genético de las isoenzimas de fosfoglucomutasa (PGM) por su migración electroforética en geles de almidón. Para ello se cruzan dos líneas puras, cada una con una variante diferente de esta enzima. Se obtiene la  $F_1$  y  $F_2$ . En base a los resultados se resumen en el siguiente esquema conteste:

- ¿Qué relación de dominancia se observa entre los alelos de este locus?
- Esquematice los tipos de descendientes y las proporciones que se observarán si se cruza un individuo de la  $F_1$  con el parental  $P_2$ .



11) Investigue los conceptos de **alelismo múltiple** y **serie alélica**.

12) La herencia del color de piel en las reses implica una serie de alelos múltiples con jerarquía de dominancia como sigue:  $S > s^h > s^c > s$ . El alelo  $S$  es responsable de una banda de color blanco alrededor de la mitad del animal (cinturón holandés); el alelo  $s^h$  produce las manchas tipo Hereford; el color sólido es resultado del alelo  $s^c$  y las manchas tipo Holstein se deben al alelo  $s$ .

- ¿Cuántos alelos de esta serie puede portar un individuo?
- ¿Cuántos genotipos son posibles?
- Los machos con cinturón holandés homocigotos son cruzados con hembras con manchas tipo Holstein. Las hembras  $F_1$  son cruzadas con machos tipo Hereford con genotipo  $s^h s^c$ . Prediga las frecuencias genotípicas en la descendencia.

13) Defina **gen letal**.

**14)** En ratones existe una serie alélica para la determinación del color del pelaje: D (color completo) > d (color diluido) > dl (letal en homocigosis). Un ratón de color completo portador del gen letal es apareado con un individuo de color diluido también portador del gen letal. La F1 es cruzada con el padre diluido: ¿Qué proporción fenotípica puede esperarse de la descendencia viable? ¿Qué porcentaje de la descendencia con color completo es portadora del gen letal?

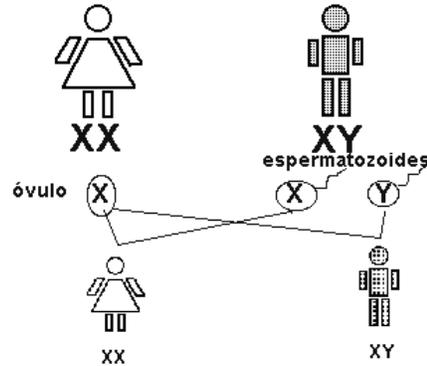
**T.P.Nº 6**  
**DETERMINACION DEL SEXO Y HERENCIA LIGADA AL SEXO**

**Objetivos:**

- \* Reconocer los mecanismos de determinación del sexo en distintas especies.
- \* Analizar los patrones de herencia de los caracteres controlados por genes localizados en los cromosomas sexuales.
- \* Reconocer la diferencia entre caracteres ligados al sexo e influenciados por el sexo.

**Bibliografía:**

- \* Pierce B. Genética. Un enfoque conceptual (77-93).



**Actividades:**

- 1) Investigue acerca de las distintas formas de determinación del sexo.
- 2) Lea el siguiente abstract y discúptalo con el docente y sus compañeros.

**SEXADO DE FÉLIDOS DE LA SELVA PARANAENSE MEDIANTE TÉCNICAS INDIRECTAS**

**Schneider RG<sup>2</sup>, CF Argüelles<sup>2</sup>, KE DeMatteo<sup>1</sup>.**

<sup>1</sup>Departamento de Biología - Universidad de Washington St. Louis EE.UU.,

<sup>2</sup>Laboratorio GIGA, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales Instituto de Biología Subtropical-Nodo Posadas- (UNaM-CONICET), Misiones. e-mail: [rosiogabrielasch@hotmail.com](mailto:rosiogabrielasch@hotmail.com)

Las técnicas indirectas de sexado de mamíferos son las herramientas de elección cuando la captura física de animal o mediante cámaras trampa es difícil, pero es factible contar con rastros, pelos o heces, que documentan su presencia. El objetivo del presente trabajo fue determinar la distribución y proporción de sexos en poblaciones naturales de yagareté (*Panthera onca*), puma (*Puma concolor*), gato onza (*Leopardus pardalis*) y tirica (*Leopardus tigrinus*) en diferentes zonas de la Selva Paranaense de la Provincia de Misiones. Se analizaron regiones de los genes Zinc finger (*Y-linked Zinc finger protein*) y Amelogenina determinándose el tamaño de los fragmentos por secuenciación capilar en 175 muestras de ADN obtenidas a partir de las heces de dichos felinos, recolectadas con la ayuda de un perro detector entrenado para identificar estas especies. Mediante la combinación de ambos análisis se identificó el sexo en 159 de las 175 muestras (91%). Estas se agruparon según área de procedencia (Norte, Centro, Oeste). El número suficiente de muestras de tirica permitió un análisis estadístico binomial para probar la existencia de asimetrías en esta especie. Los resultados muestran que la proporción de machos vs hembras (38 machos: 49 hembras) no es significativa (test binomial 1macho:1hembra,  $p=0.284$ ) determinándose además que no existen diferencias significativas en la zona norte ( $p=0.70$ ), centro ( $p=1.00$ ) y sur ( $p=0.07$ ), concluyéndose que no existe asimetría en la distribución de sexos de tirica y que en la actualidad la especie se encuentra en equilibrio ecológico.

**BAG, J. basic appl. genet. vol.25 supl.1 Ciudad Autónoma de Buenos Aires oct. 2014**

- 3) Lee el siguiente abstract y discúptelo con tus compañeros y docentes

## DETERMINACIÓN DE SEXO EN AVES MEDIANTE HERRAMIENTAS MOLECULARES

### Sex Determination In Birds By Molecular Tools

NUBIA E. MATTA CAMACHO<sup>1</sup>, Ph. D.; NATALY RAMÍREZ MARTÍN<sup>2</sup>,  
Bac.; BETTY C. ZÚÑIGA DÍAZ<sup>2</sup>, Bac.; VICTOR VERA<sup>3</sup>, Ph. D.

<sup>1</sup>Facultad de Ciencias, Departamento de Biología, Universidad  
Nacional de Colombia. Sede Bogotá, Colombia.

<sup>2</sup>Universidad Colegio Mayor de Cundinamarca, Bogotá-Colombia.

<sup>3</sup>Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia, Sede  
Bogotá, Ciudad Universitaria, Bogotá-Colombia.

Presentado 5 de mayo de 2008, aceptado 20 de octubre de 2008, correcciones 10 de diciembre de 2008.

#### RESUMEN

La ausencia de dimorfismo sexual en los estadios juveniles y durante la edad adulta de gran cantidad de especies de aves, dificulta o imposibilita la determinación del sexo basados en el fenotipo. El empleo de marcadores moleculares para determinar el sexo de las aves es una herramienta útil debido a la exactitud y rapidez de los resultados y a su vez se constituye en un método que minimiza el estrés durante la toma de muestra, comparado con otras técnicas invasivas que pudieran afectar la salud o estabilidad biológica del animal. La determinación temprana del sexo en aves resulta de especial relevancia cuando se consideran programas de conservación *ex situ*, producción, explotación y estudios de ecología de poblaciones. Esta revisión presenta las metodologías usadas para determinar el sexo, haciendo especial énfasis en herramientas moleculares, presentando sus ventajas y limitaciones.

#### METODOLOGÍAS DE SEXAJE BASADAS EN HERRAMIENTAS NO MOLECULARES

La identificación del sexo se ha venido realizando por metodologías que incluyen la observación de comportamiento sexual, o presencia de parche de cría pero que solo son aplicables en época de apareamiento. Otras metodologías que se han utilizado son: el análisis morfométrico (Favero, 2001), el análisis citogenético, la citometría de flujo y técnicas quirúrgicas como laparoscopia y laparotomía (Richner, 1989; Cavallo *et al.*, 1997). Estas últimas permiten visualizar directamente las gónadas que determinan el sexo del ave; sin embargo, específicamente en la laparoscopia esta identificación puede ser difícil por el color de las gónadas o en las etapas tempranas de desarrollo del ave. Por otro lado, por ser técnicas quirúrgicas conllevan todos los riesgos propios de este tipo de procedimientos invasivos (Berthold, 1969; Bree y Kelch, 1999).

Entre las técnicas más empleadas encontramos el análisis de esteroides fecales, este método mide la proporción entre estrógenos/testosterona en las heces fecales de las aves; donde se espera encontrar proporciones más altas de estrógenos en aquellas muestras provenientes de las hembras. Para lograr un mayor grado de exactitud en los resultados obtenidos es necesario mantener las muestras en congelación desde el momento que se toman con el fin de garantizar la estabilidad de las hormonas, los resultados se ven afectados por la edad del animal y la época de cría (Swengel *et al.*, 1996; Miyaki *et al.*, 1998; Cerit y Avanus, 2007).

La citogenética es una técnica que permite identificar el sexo del ave mediante el análisis de los cromosomas. Esta metodología requiere de células provenientes de la pulpa de la pluma, las cuales sólo son disponibles después de su muda o en los polluelos o provenientes de sangre en cantidad suficiente para un cultivo celular de seis a ocho gotas de sangre que equivalen 0,4-0,5 µl de sangre. El procedimiento implica cultivo de células, posterior cosecha y tratamientos de tinción y ordenamiento de los cromosomas (Stefos y Arrighi, 1971). Este es un procedimiento que requiere tiempo para

estandarización, las células que se manipulan para realizar el cultivo no son fáciles de conseguir y como todos los cultivos celulares son susceptibles de contaminación. Así mismo los distintos órdenes de aves poseen un cariotipo extenso y complejo, puesto que tienen entre 40 y 126 cromosomas, muchos de ellos del mismo tamaño y disposición del centrómero, algunas especies tienen microcromosomas y otras no tienen dimorfismo sexual cromosómico haciendo difícil su inspección y correcta identificación (Griffiths y Phil, 2000).

#### 4) Defina el concepto de *carácter ligado al sexo*.

Usaremos a partir de ahora el siguiente esquema cromosómico-génico para los caracteres ligados al sexo



- 5) a. Se sabe que el gen que codifica para color de ojos en *Drosophila* está ligado al sexo. Obtenga la progenie F1 y F2 a partir del cruzamiento 1. El carácter ojos rojos es dominante.
- b. Realice un nuevo cruzamiento (2) considerando ahora una hembra de ojos rojos y un macho de ojos blancos. Complete sobre la línea de puntos el nombre de este tipo de cruzamiento. ¿Obtuvo los mismos resultados en los cruzamientos 1 y 2?

<p><b>Cruzamiento 1</b></p> <p>Hembra de ojos blancos      Macho de ojos rojos</p> <p>P            X      </p>	<p><b>Cruzamiento 2: .....</b></p>
--	------------------------------------

- a. Realice el esquema de los cruzamientos 1 y 2 pero suponiendo que el gen está localizado en autosomas.

<p><b>Cruzamiento 3</b></p> <p>Hembra de ojos blancos      Macho de ojos rojos</p> <p>P            X      </p>	<p><b>Cruzamiento 4: .....</b></p>
--	------------------------------------

- b. ¿Compare los resultados obtenidos en 3 y 4? ¿Obtuvo las mismas proporciones que en 1 y 2?

- c. A partir de los resultados obtenidos en los cruzamientos realizados resume en el siguiente cuadro los tres criterios que permiten reconocer a un carácter como ligado al sexo:

1.
2.
3.

6) El emplume lento en el pollo doméstico consiste en un retraso de la velocidad del emplume juvenil que ocurre normalmente en los polluelos de algunas especies de aves en las primeras semanas de vida y no se manifiesta una vez que el ave ha alcanzado el plumaje adulto.

**A Sex-Linked Mutation Affecting Rate of Feathering in Chickens**

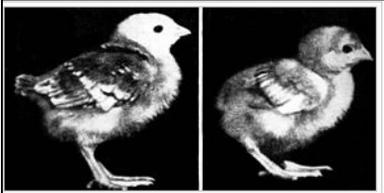
W. H. McGIBBON

*Department of Poultry Science,  
University of Wisconsin, Madison, Wisconsin 53706*

(Received for publication September 17, 1976)

**ABSTRACT** A chick from normal feathering parents was classified as "late" feathering at hatching (pins of flight feathers shorter than their respective coverts). But, at 6 weeks of age, it was completely devoid of back feathers. This bird, a male, was used in breeding tests with mates of known rate of feathering genotypes. The results of these tests indicate that this very slow feathering trait was due to a mutation at the *K* locus on the sex-chromosome. The new allele is dominant to late (*K*) and to early (*k*). The term "slow" is suggested and the symbol *K<sup>S</sup>*. The probable order of dominance of the alleles at this locus is  $K^N \rightarrow K^S \rightarrow K \rightarrow k$ . No interaction was noted between the *K* and *T* loci.

Poultry Science 56:872-875, 1977



**Figura 1. Tipos de emplume en polluelos de diez días.** Izquierda: Polluelo de emplume rápido normal. Derecha: Polluelo de emplume lento, portador del alelo *K* ligado al sexo. Imagen a 70% del tamaño original.

- a. Considerando solamente los alelos  $K^N$  y  $K^S$ , indique los genotipos posibles en machos y hembras de pollos.

- b. Indique los genotipos de la descendencia del siguiente cruzamiento:

Una hembra de plumaje lento por un macho de plumaje normal cuya madre tenía plumaje lento.

- 7) Lee el siguiente fragmento de un artículo y realiza un esquema cromosómico gónico de los progenitores del ejercicio anterior considerando hembras anorupígeas (heterocigotas) con machos normales.

## Falta de cola (anuropigidea)::



Ejemplares Kollonkos! (auripigeas) Criador Marcelo Saavedra, Talca Region de Maule (Chile)

Este Caracter de genotipo "Rp" es autosomica Dominante, es decir domina sobre los ejemplares que poseen cola y no esta ligado al sexo, por lo tanto, se transmite tanto con el macho y hembra de igual manera. Cuando el gen esta dominante la descendencia la mayoría es sin cola o pueden ser de cola parcial (solo algunas plumas).

8) Los gatos machos domésticos pueden ser negros o amarillos. Las hembras pueden ser negras, barcinas (con manchas amarillas y negras) o amarillas. Si estos colores son determinados por un gen ligado al sexo, ¿Cómo explica siguientes resultados obtenidos en una cruza?

Machos amarillos 1/4	Machos negros ¼	Hembras barcinas 1/4	Hembras negras 1/4
-------------------------	-----------------	-------------------------	--------------------

¿Qué colores tienen los progenitores?

9) Un alelo mutante de ratones determina rabo torcido. Averigüe el modo de herencia de éste carácter usando los datos de los cruzamientos que siguen:

Parentales (hembra x macho)	Descendencia
normal x rabo torcido	<b>hembras:</b> todas rabo torcido <b>machos:</b> todos normales

<p>rabo torcido x normal</p>	<p><b>Hembras:</b> ½ normales : ½ rabo torcido</p> <p><b>Machos:</b> ½ normales : ½ rabo torcido</p>
<p>rabo torcido x normal</p>	<p><b>Machos y hembras</b> con rabo torcido</p>

- a. ¿Es recesivo o dominante?
- b. ¿Autosómico o ligado al sexo?
- c. ¿Cuál es el genotipo de los parentales de cada cruzamiento?

## T.P. Nº 7

### LIGAMIENTO Y RECOMBINACION

#### Objetivos:

- Interpretar el concepto de ligamiento.
- Analizar la recombinación entre genes ligados.
- Aplicar estos conocimientos a la elaboración de mapas genéticos
- Valorar la importancia de éstos fenómenos en los organismos de reproducción sexual.

#### Bibliografía:

Pierce, B. *Genética*. Un enfoque conceptual. (160 – 174)

#### Introducción:

La variabilidad es un aspecto fundamental en la Genética. Los procesos que originan dicha variabilidad en los organismos son la MUTACIÓN y la RECOMBINACION.

La mutación es la fuente primaria de variabilidad genética por la cuál se originan nuevas formas alélicas en los organismos, la recombinación es el proceso por el cual los alelos de distintos genes se asocian en nuevas combinaciones.

En los eucariotas la recombinación ocurre durante la meiosis mediante dos procesos : la segregación y recombinación independiente de genes situados en pares cromosómicos distintos y la recombinación mediante el entrecruzamiento de genes situados en el mismo par cromosómico.

#### Actividades:

- 1) Analice junto a sus compañeros y docentes los siguientes datos provenientes de cruzamientos de prueba que involucran a distintos caracteres en tomate:

Cruzamiento 1	Cruzamiento 2
<p><u>Caracteres:</u> Hoja hendida ( C )                      Hoja de papa ( c )                      Fruto rojo ( R )                      Fruto amarillo ( r )</p> <p style="text-align: center;">Cc Rr x cc rr</p> <p style="text-align: center;">↓</p> <p>25% hendido; rojo                      25% hendido; amarillo                      25% papa; rojo                      25% papa; amarillo</p>	<p><u>Caracteres:</u> Pocos lóculos en fruto (Lc)                      Muchos lóculos en fruto (lc)                      Inflorescencia simple (S)                      Inflorescencia compuesta (s)</p> <p style="text-align: center;">Llc Ss x llc ss</p> <p style="text-align: center;">↓</p> <p>43% pocos lóculos; infl. Simple                      43% muchos lóculos; infl. Compuesta                      7% pocos lóculos; infl. Compuesta                      7% muchos lóculos; infl. simple</p>

- a. ¿Qué diferencia nota entre las proporciones obtenidas en el cruzamiento 1 con relación al cruzamiento 2?
- b. Utilizando el mapa genético de algunos caracteres del tomate que se adjunta, identifique la localización cromosómica de cada uno de los loci involucrados en ambos cruzamientos.
- c. ¿Qué diferencias encontró en cuánto a la ubicación cromosómica de los distintos loci?
- d. Realice un esquema cromosómico génico para ambos cruzamientos.

*Recuerde que, otra forma de representar los genes ligados es colocando los alelos de un homólogo a la izquierda de una barra inclinada y los del otro a la derecha:.*

**Lc S / lc s**

Complete las siguientes frases:

Cuando nos referimos a loci ubicados en cromosomas diferentes decimos que la segregación y la recombinación de dichos caracteres es .....

Si dos loci se localizan en un misma cromosoma decimos que dichos genes están .....

- 2) Utilizando los caracteres del cruzamiento 2 observe y analice los resultados obtenidos en los siguientes cruzamientos:

Cruzamiento 3	Cruzamiento 4
<p>Lc s / lc S x lc s (pocos lóculos; inf. Simple) x (muchos lóculos; inf. Compuesta)</p> <p>↓</p> <p>7% Lc S / lc s 7% lc s / lc s 43% Lc s / lc s 43% lc S / lc s</p>	<p>Lc S / lc s x lc s / lc s <b>(pocos lóculos; inf. Simple) x (muchos lóculos; inf. Compuesta)</b></p> <p>↓</p> <p>43% Lc S / lc s 43% lc s / lc s 7% Lc s / lc s 7% lc S / lc s</p>

- a. ¿Cómo explicaría las diferentes proporciones obtenidas en ambos cruzamientos, teniendo en cuenta que los parentales involucrados en ambas retrocruzas son fenotípicamente iguales?
- b. Complete la siguiente información:

Dos genes están ligados en ..... si los alelos mutantes de los dos genes están en el mismo homólogo parental. Ej. Cruzamiento N°.....

Dos genes están ligados en ..... si los alelos mutantes de los dos genes están en homólogos distintos. Ej. Cruzamiento N°.....

Las gametos o individuos que poseen la distribución original de genes en el cromosoma se denominan .....

Las combinaciones nuevas que surgen como resultado de los entrecruzamientos se denominan .....

- 3) Analice los resultados obtenidos en los siguientes cruzamientos ( 5 y 6) y compárelos con los cruzamientos 3 y 4.

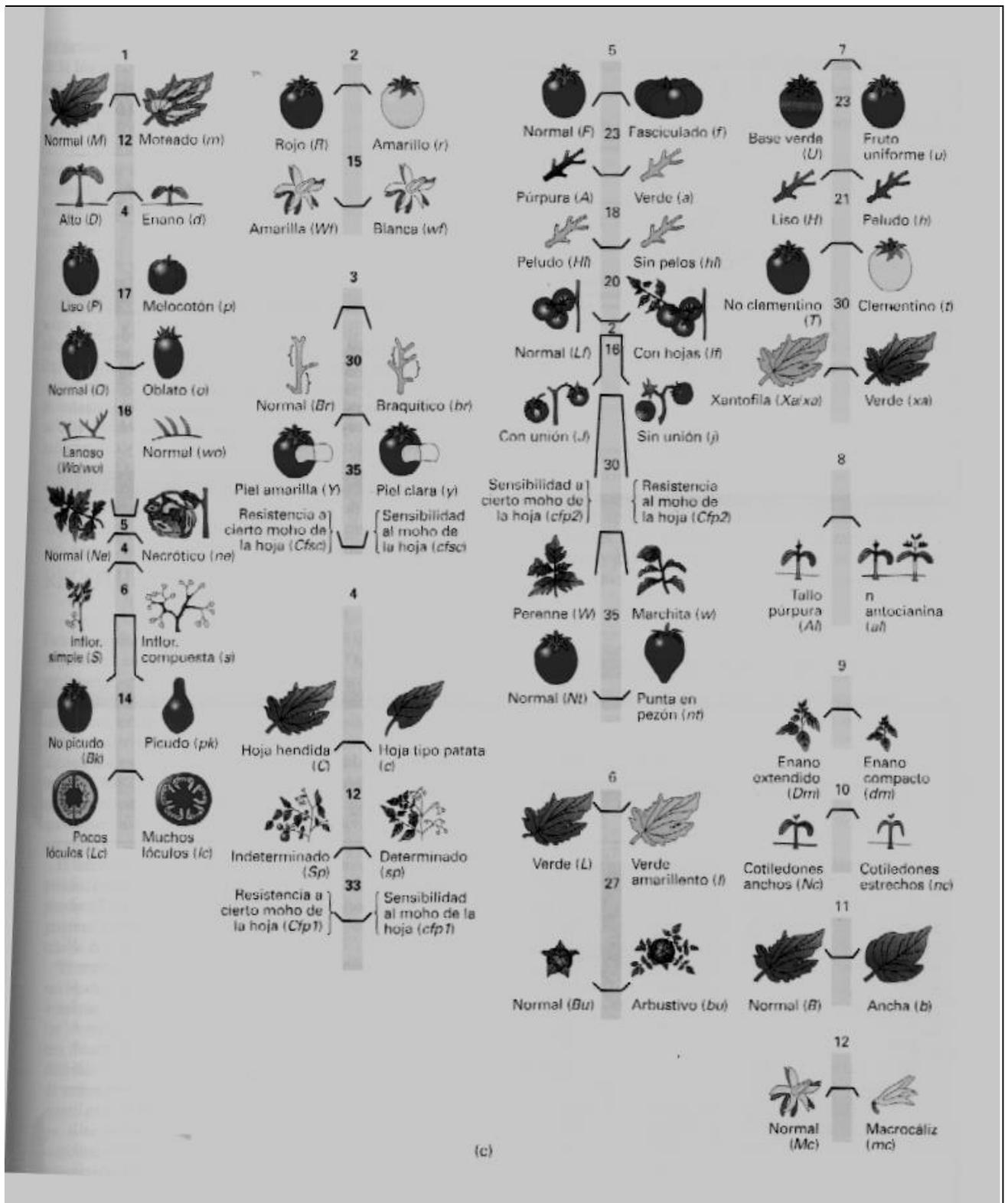
Cruzamiento 5	Cruzamiento 6
<p><u>Caracteres:</u> Hoja normal (M)            Hoja moteada (m)            Pocos lóculos (Lc)            Muchos lóculos (lc)</p> <p style="text-align: center;"><math>M Lc / m lc \times m lc / m lc</math></p> <p style="text-align: center;">↓</p> <p>25% hoja normal; pocos lóculos            25% hoja moteada; muchos lóculos            25% hoja normal; muchos lóculos            25% hoja moteada; pocos lóculos</p>	<p><u>Caracteres:</u> Fruto normal (Lf)            Frutos con hojas (lf)            Frutos con unión (J)            Frutos sin unión (j)</p> <p style="text-align: center;"><math>Lf J / lf j \times lf j / lf j</math></p> <p style="text-align: center;">↓</p> <p>50% fruto normal; con unión            50% frutos con hojas; sin unión</p>

¿Cuál es su explicación para esta diferencia de resultados teniendo en cuenta que en todos los cruzamientos están involucrados genes ligados?

Cruzamiento 3 y 4:.....  
 Cruzamiento 5:.....  
 Cruzamiento 6:.....

- 4) Una forma de medir la distancia entre los genes es a través del % de entrecruzamiento
- $1\% \text{ de recombinantes} = 1 \text{ unidad mapa} = 1 \text{ centimorgan}$

- 5) Definir los conceptos de mapa genético y grupos de ligamiento.



(c)

A continuación realizaremos el cálculo de la distancia entre genes:

**Cálculo del porcentaje de crossing – over en retrocruza**

Supongamos que a partir de los datos aportados por una retrocruza se quiere hallar la distancia entre los genes 'cn' (ojo color cinabrio) y 'vg' (alas vestigiales), ubicados ambos en el cromosoma II de *Drosophila melanogaster*.

$$P \quad \quad \quad cn \, vg / cn \, vg \quad x \quad cn^+ \, vg^+ / cn^+ \, vg^+$$

$$F_1 \quad \quad \quad \downarrow \\ cn \, vg / cn^+ \, vg^+$$

Retrocruzando hembras de la F<sub>1</sub> por machos doble recesivos se obtienen los siguientes resultados

$$\downarrow \\ cn \, vg / cn^+ \, vg^+ \quad x \quad cn \, vg / cn \, vg$$

		♂		Recuento
		cn vg		
♀	Parentales	cn vg	cn vg / cn vg	440
		cn <sup>+</sup> vg <sup>+</sup>	cn <sup>+</sup> vg <sup>+</sup> / cn vg	460
Recombinantes	cn vg <sup>+</sup>	cn vg <sup>+</sup> / cn vg	49	
	cn <sup>+</sup> vg	cn <sup>+</sup> vg / cn vg	51	

$$\% \text{ de crossing-over} = (N^\circ \text{ de recombinantes} / \text{total}) \times 100$$

$$(95 / 1000) \times 100 = 9,5 \%$$

Los genes cinabrio y vestigial están a una distancia de 9,5 unidades de mapa genético.

PROBLEMAS

1) Si considera que *Panthera onca* es una especie diploide con  $2n=38$



- a. Indique cuantos grupos de ligamiento presenta esta especie.
- b. Dibuje sobre el cariotipo el esquema cromosómico génico, ubicando cuatro genes al estado heterocigota (a,b,c,d): los genes a y d ligados en acoplamiento, un gen ligado al sexo (independiente de los dos anteriores), y un gen c independiente del resto.

2) Los genes a y b están ligados y presentan un 40% de CO. Si el cruzamiento original es:  
 $Ab / Ab \times aB / aB$

- a. ¿Cuál será el genotipo de la F1?
- b. ¿Qué gametos producirá la F1 y en qué proporciones?
- c. Si se cruza la F1 por el doble recesivo, ¿cómo será la descendencia y en que proporciones?
- d. ¿Los genes a y b están ligados en repulsión o acoplamiento?

3) En las cucarachas alemanas los ojos saltones (bu) son recesivos respecto de los ojos normales (bu+) y las alas curvas (cv) son recesivas respecto de las alas rectas (cv+). Las dos características son codificadas por genes autosómicos que están ligados. Una cucaracha tiene un genotipo  $bu^+ bu \ cv^+ cv$  y los genes se encuentran en configuración de repulsión. ¿Marque con un círculo cuál/es de los siguientes conjuntos de genes se encontrarán en los gametos más frecuentes producidos por esta cucaracha?

- a.  $bu^+ cv^+$     b.  $bu \ cv$     c.  $bu \ cv^+$     d.  $bu^+ cv$     e.  $cv^+ cv$     f.  $bu^+ bu^+$

4) Suponga que los loci a y d están separados a 16um. Se cruza un individuos  $Ad/aD$  con uno  $ad/ad$ .

- a. ¿Cuáles serán los fenotipos posibles en la descendencia y en qué proporciones?

**b.** Si ambos loci estuvieran completamente ligados y el mismo individuo Ad/aD se cruza por otro igual, ¿qué fenotipos aparecerán en la descendencia y en qué proporciones?

**5)** Dos mutantes dominantes del cobayo determinan los caracteres “pulgar” (P) –que es el retorno atávico del pulgar y del quinto dedo de la pata- y pelaje rugoso ( R ). Cuando cobayos dihíbridos con pulgar y pelaje rugoso fueron cruzados con cobayos normales, su progenie fue la que sigue

79 normales/pelaje rugoso

103 normales

106 pulgar/pelaje rugoso

75 pulgar/normales

**a.** Indicar si hay ligamiento entre los genes P y R.

**b.** Precise los genotipos de los parentales

**c.** Determine la distancia entre ambos genes.

**6)** En tomate los loci ‘sp’ (crecimiento determinado)/ ‘Sp’ (crecimiento indeterminado) y ‘C’ (hoja hendida)/ ‘c’ (hoja de papa) están localizados en el cromosoma 4, y el locus ‘Nc’ (cotiledones anchos)/ ‘nc’ (cotiledones estrechos) en el cromosoma 10. Al cruzar un individuo **Spsp Cc Ncnc** (ligados en repulsión) por un individuo triple homocigota recesivo,

**a.** ¿qué tipo de descendientes se obtendrán y en qué proporciones sabiendo que los loci ‘C’ y ‘Sp’ se encuentran a una distancia de 12 um?

## T.P. Nº 8

### MUTACIONES

#### Objetivos:

- \* Interpretar el concepto de *mutación génica*.
- \* Reconocer la base molecular de la *mutación* y de los *mecanismos de reparación del DNA*.
- \* *Apreciar la trascendencia de las mutaciones como mecanismo generador de variabilidad genética*
- \* *Identificar los distintos tipos de variaciones en la estructura y número de los cromosomas.*
- \* *Analizar las causas de las alteraciones cromosómicas y sus consecuencias.*



#### Bibliografía:

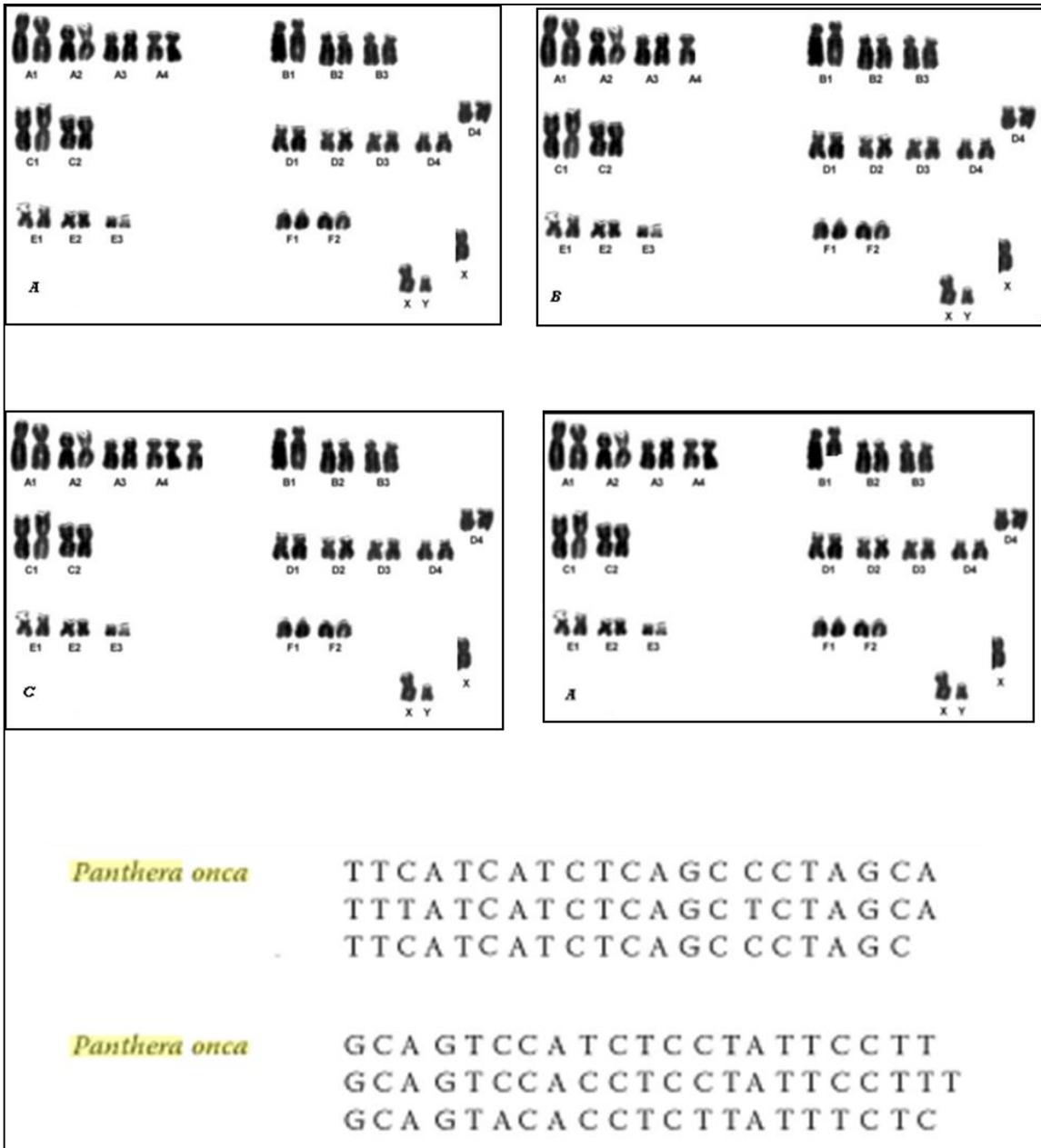
- \*Klug , Williams y R. Cumming . Cap. 14.
- \* Pierce, B. 2006. *Genética, un enfoque conceptual*. (235- 259)

Los genomas son entidades dinámicas que se modifican en el tiempo, si se produce un cambio en la información almacenada, este puede quedar reflejado en la expresión de esta información o puede propagarse por replicación. Estos cambios **heredables** pueden ocurrir a dos niveles distintos, cuando **afecta a uno o unos pocos nucleótidos** se denominan **mutaciones génicas**, un alelo de un gen cambia y se convierte en un alelo distinto, este tipo de mutaciones ocurre **durante la replicación del DNA (período S)** . En el otro nivel de cambio hereditario se ven **afectados segmentos de cromosomas, cromosomas enteros o incluso dotaciones cromosómicas completas**; ocurren en otras etapas del ciclo celular distintas a la replicación del DNA, son las **mutaciones cromosómicas** que estudiaremos en el próximo Teórico – Práctico.

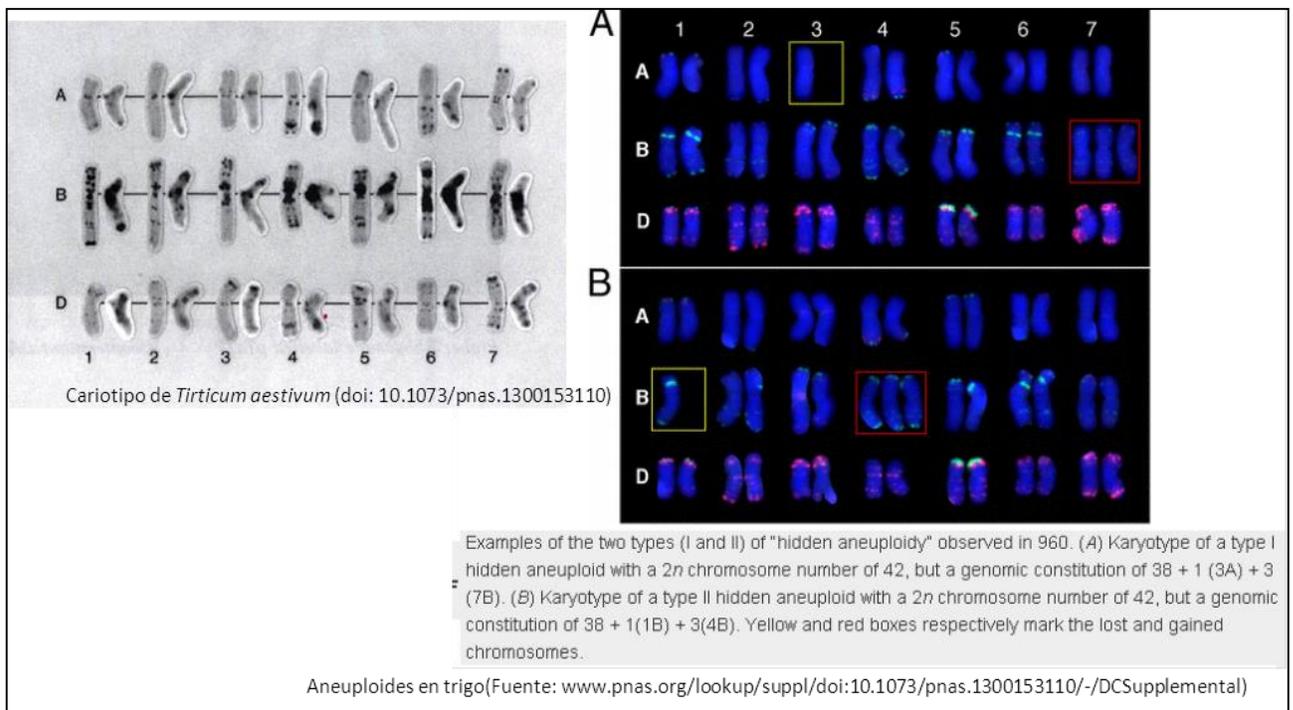
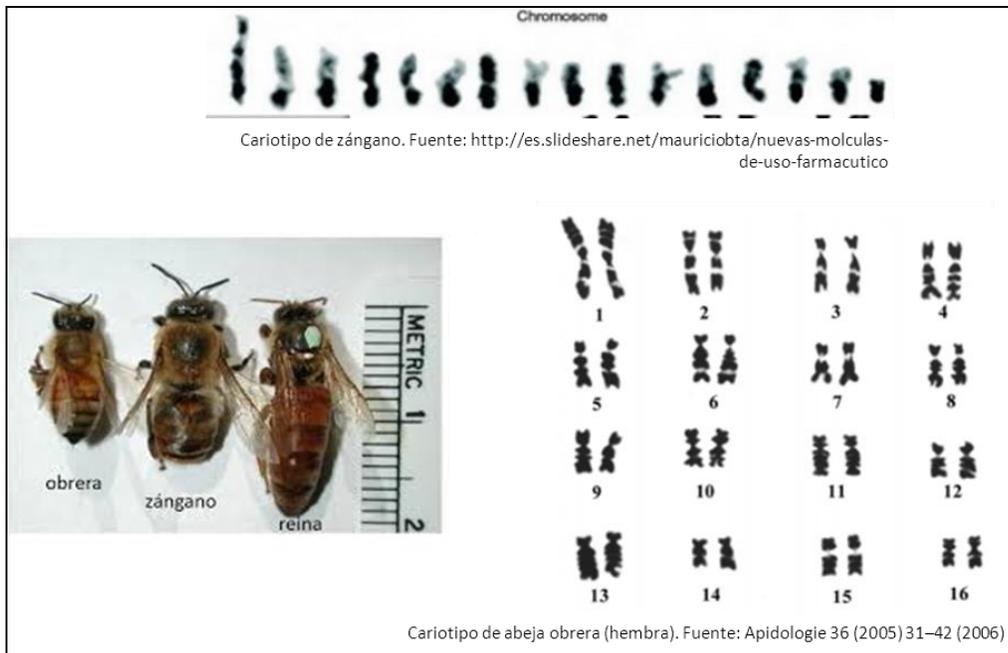
#### Actividades:

- 1) Elabore un concepto de **mutación**.
- 2) Analice en detalle todas las figuras que se presentan correspondientes a distintas especies animales (*Panthera onca*, *Apis melífera*) y vegetales (*Triticum aestivum*).

En la siguiente figura se observan cuatro cariotipos y seis secuencias de ADN de *Panthera onca*. El primer cariotipo (A) y las dos primeras secuencias de ADN corresponden al tipo silvestre.



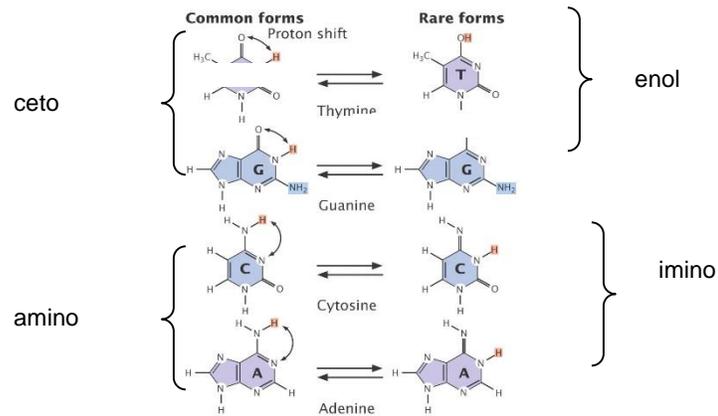
En la figura siguiente se analizan cariotipos de zánganos (Machos) y abejas obreras (hembras).



Con sus compañeros compare las distintas figuras y en base a las mismas:

- Realice un esquema general de clasificación de las mutaciones
- Dentro de cada grupo de mutaciones analice los detalles analizando particularmente cada uno de ellas.
- Analice el origen de cada una de ellas.
- Identifique en qué momento del ciclo celular ocurren las mutaciones génicas y cromosómicas.

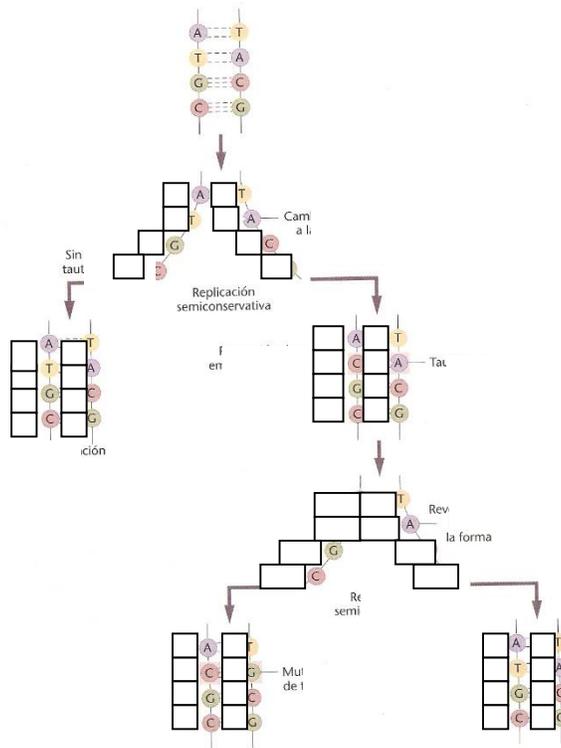
\* Para detallar el origen de las mutaciones génicas de sustitución analice el siguiente esquema:



Cuando una base está en su estado tautomérico se empareja con una base no complementaria. Observa el siguiente cuadro y completa:

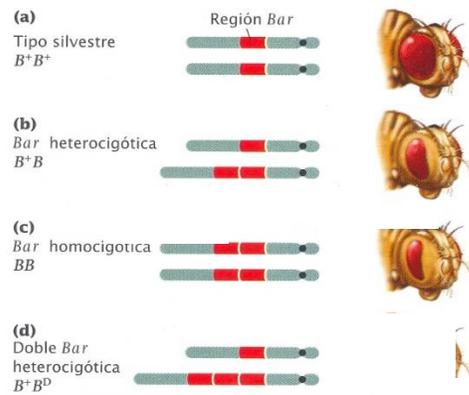
Base en su forma tautomérica	Aparea con
A*	
G*	
C*	
T*	

3) Explique en qué consisten las sustituciones. Para ello complete y rotule el esquema indicando los cambios que va ocurriendo en el proceso  
 Marque cuál es la molécula de DNA mutada.

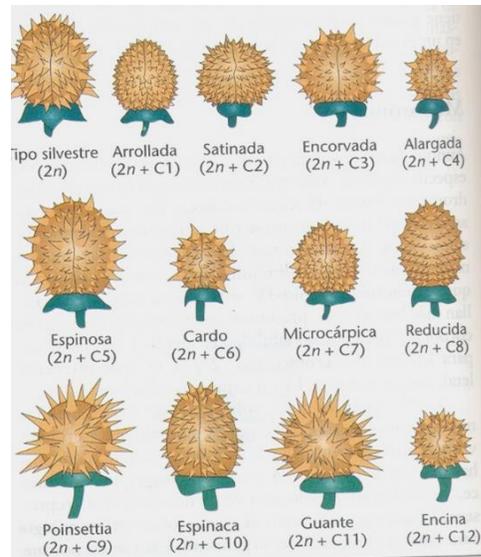


4) Las duplicaciones pueden tener efectos importantes sobre el fenotipo. Por ejemplo, en *Drosophila melanogaster* la mutación *Bar* es producto de una duplicación.

a. De acuerdo con la lectura realizada explique la siguiente figura.



5) Uno de los estudios que permitió analizar los efectos de aneuploidía es el de los mutantes de estramonio *Datura stramonium*. Francis Blakeslee en 1913 encontró en estas mutantes que afectaban el tipo de capsula (se muestran en la figura).



- a. De qué tipo de aneuploidía se trata.
- b. ¿Por qué se modifica el fenotipo en estos mutantes? Qué otras consecuencias tiene estas alteraciones en otros organismos?

6) *Triticum aestivum*, el trigo harinero moderno es un hexaploide cuyos genes proceden de tres especies diferentes. Dos especies diploides, *T.monococcum* ( $2n=14$ ) y, tal vez, *T.searsii* ( $2n=14$ ) se entrecruzaron originalmente para producir un híbrido, que sufrió duplicación cromosómica para originar *T. turgidum* ( $4x=28$ ). La cruce entre *T. turgidum* y *T. tauschi* ( $2n=14$ ) produjo un híbrido triploide ( $3x=21$ ) y después ocurrió duplicación cromosomita para producir *T. aestivum*, que es hexaploide ( $6x=42$ ). Esquematice el proceso que llevo al origen del trigo harinero.

## T.P. Nº 9

### GENÉTICA CUANTITATIVA

#### Objetivos:

- \* Interpretar el comportamiento de los genes que controlan caracteres cuantitativos en poblaciones naturales.
- \* Analizar el método de estudio de los caracteres cuantitativos.
- \* Evaluar la importancia relativa del genotipo y el ambiente en la expresión de los caracteres métricos.
- \* Definir y medir la heredabilidad.

#### Bibliografía:

- \* Pierce B. Genética. Un enfoque conceptual. 2009 (645-669)

#### Introducción:

Hasta ahora estudiamos el comportamiento de los genes que controlan caracteres cualitativos de variación discontinua, considerando cruzamientos específicos. Aunque la mayoría de los caracteres de interés en biología de la conservación son de la **variación es continua**, ya que no se pueden establecer clases fenotípicas discretas o distinguibles. A estos caracteres de distribución continua se los conoce como **caracteres cuantitativos**. La continuidad del fenotipo resulta no sólo del genotipo sino también del ambiente (considerando como ambiente todas las circunstancias **no genéticas** que influyen sobre el fenotipo).

Si bien las diferencias cuantitativas dependen de muchos genes con efecto pequeño (**QTLs**), la transmisión de estos genes está gobernada por los mismos principios mendelianos de segregación y recombinación que analizamos en la genética mendeliana.

Debido a que están implicados QTLs en la determinación del carácter, se hace imposible individualizar cada locus y sus alelos por segregación, por lo que la variación cuantitativa no se puede describir en términos de frecuencias génicas y genotípicas. Es por ello que el análisis genético de estos caracteres requiere del uso de herramientas estadísticas específicas: distribución de frecuencias, media, variancia, desvío estándar, coeficientes de correlación, etc.

#### Actividades:

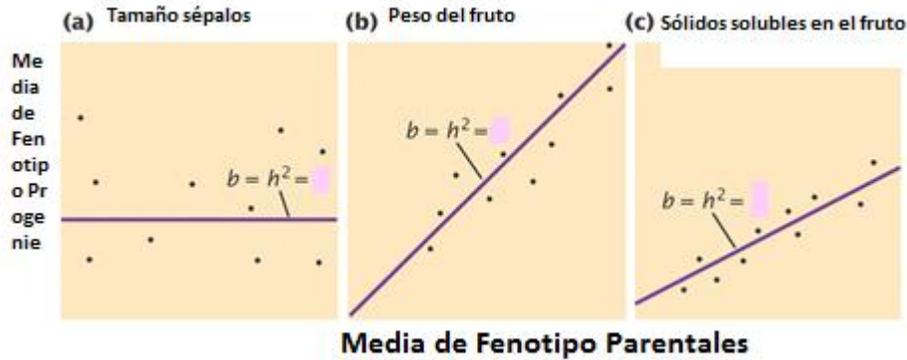
- 1) Analizar las experiencias de Nilsson-Ehle e East. ¿Cuál fue el principal aporte de cada uno de ellos a la genética cuantitativa?
- 2) Se sabe que la transmisión de los caracteres cualitativos y cuantitativos se fundamenta en los mismos principios mendelianos. ¿Podría señalar sin embargo las diferencias entre ambos?

- 3) ¿Cómo estimaría el número de loci en que difieren dos líneas puras para un carácter cuantitativo? ¿Ese valor da idea del número total de genes que gobiernan a dicho carácter en esa especie?
- 4) Un cruzamiento entre dos líneas de plantas consanguíneas con semillas de 20 y 40 centigramos de peso respectivamente, dio lugar a una F1 cuyo peso promedio fue de 30 cg. La autofecundación de las plantas F1 dio origen a 1000 plantas F2. De ellas, 4 tenían semillas de 20 cg de peso y otras 4 tenían semillas de 40 cg. Las otras plantas tenían semillas con pesos intermedios. ¿Cuántos pares de genes están implicados en la herencia de este carácter en esta población?
- 5) a. Defina el concepto de **heredabilidad**.  
b. La varianza genética es la misma para un determinado carácter en dos poblaciones, ¿la heredabilidad también será la misma? Justifique su respuesta.
- 6) Indique cuáles de los siguientes factores incrementarán o disminuirán el valor de heredabilidad de un rasgo cuantitativo:
- \* Un incremento en la homocigosis de los genes relevantes.
  - \* Una reducción en la variabilidad ambiental.
- 7) En un rodeo grande de vacunos se miden tres caracteres distintos que muestran una distribución continua, y se calculan las varianzas que aparecen en la tabla siguiente:

Varianza	Longitud de pata	Longitud de cuello	% de grasa
Fenotípica	310.2	730.4	106.0
Ambiental	248.1	292.2	53.0
Aditiva	46.5	73.0	42.4
De dominancia	15.6	365.2	10.6

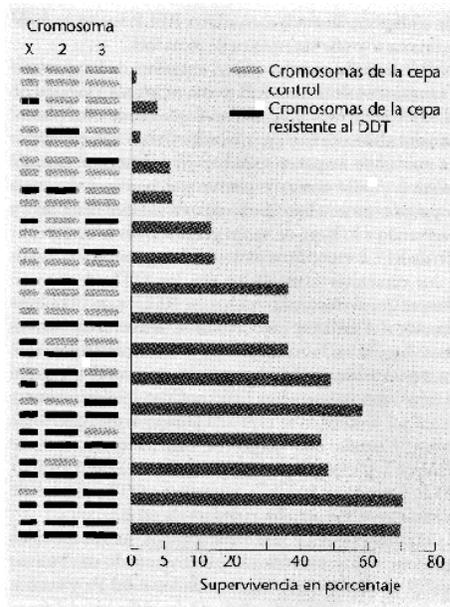
- a) Calcule la heredabilidad en sentido amplio y en sentido estricto de cada carácter.
- 8) Se desea reestablecer una población silvestre de guayabo (*Psidium guajava* L.) de en la zona de Isla de Cañas, con la posibilidad de que poblaciones originarias exploten su producción. Se seleccionaran individuos para le reforestación considerando varias características como: tamaño de sépalos, peso de fruto y contenido de solidos solubles en el fruto.

Uds saben que las gráficas de regresión entre las medias de fenotipo de los padres y la descendencia son las de la figura abajo mostrada.



Indique que caracteres de estos esperaríamos que mantengan los valores de los individuos seleccionados. Justifique.

- 9) En *Drosophila* se ha encontrado que la resistencia al insecticida DDT es un carácter poligénico. Para encontrar los loci responsables, se cruzaron cepas seleccionadas para la resistencia al DDT con cepas sensibles que llevaban genes dominantes que servían de marcadores para tres de los cuatro cromosomas. Después de una serie de cruzamientos se obtuvieron descendientes que tenían muchas combinaciones diferentes de cromosomas de las cepas sensibles o de las resistentes. Luego se comprobó la resistencia de las distintas moscas al DDT.



**Fig. 5: Resistencia al DDT (medida como % de supervivencia) en una población segregante de *Drosophila***  
 Fuente: Klug, 1999.

- Busque en la bibliografía el concepto de QTL.
- ¿Qué le sugieren estos resultados en relación a la ubicación de los QTL, están físicamente agrupados o distribuidos en todo el genoma?
- ¿Cómo se procede para hacer el análisis de QTLs en una población segregante?

**10) Análisis de caso:**

*Variación genética cuantitativa de la Resistencia a un hongo de raíz en una especie de eucaliptus del oeste australiano y sus implicancias en la*

*conservación (Stukely & Crane 1994)*

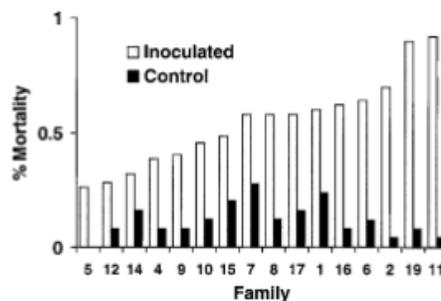


Se sabe que el hongo de raíz patógeno 'dieback' ataca a 90 especies nativas, muchas endémicas o en peligro de extinción del Oeste australiano. Esta situación ha provocado una importante degradación en muchas comunidades vegetales. Una especie de eucalipto, denominada jarrah, de importancia económica y como soporte de ecosistema. Las áreas en las que los bosques de jarrah atacados por el hongo han sido previamente reforestada con especies exóticas, como pinos y eucaliptos del sur de Australia (relativamente resistentes al hongo patógeno). Esto provocó pérdida o alteración de hábitats de aves, mamíferos e invertebrados. Para evitar esta pérdida de hábitats, se plantea actualmente el objetivo de reforestar con especies nativas.

Ocasionalmente, árboles saludables de jarrah persisten en sitios afectados con el hongo patógeno. Aunque se desconoce porque estos individuos escapan azarosamente de la infección o son genéticamente resistentes al patógeno.

Para analizar este evento se realizó un ensayo con descendientes de 16 familias de esta especie en el que se inocularon con el hongo patógeno y se dejaron zonal libres de infección como control.

Se detectaron diferencias significativas entre familias en las tasas de mortalidad al evaluar los tratamientos seis años después (ver gráfico). Las tasas de mortalidad presentaron un rango desde menor a 30 hasta 90%.



Los controles no infectados no mostraron diferencias significativas en mortalidad. Estos resultados evidencian que existe variación genética en la resistencia al hongo. Dado que las familias mostraron un rango continuo de mortalidad, asociada a un carácter cuantitativo.

El componente genético es responsable del 85% de la varianza de resistencia entre familias. En un experimento de más corto plazo, con individuos de una sola familia, se estimó que la varianza genética da cuenta del 43% de la varianza total.

Teniendo en cuenta esta información:

- a.** Plantear un programa de reforestación.
- b.** Considere las alternativas de usar jarrah o especies exóticas como pinos
- c.** Que ocurrirá en ambas alternativas con respecto a otras especies que se encuentran en peligro.

TP10

GENÉTICA DE POBLACIONES. EQUILIBRIO DE HARDY-WEINBERG

**Objetivos:**

- ✓ Interpretar el comportamiento de los genes que controlan caracteres cualitativos en poblaciones naturales.
- ✓ Desarrollar la capacidad de aplicar los conceptos teóricos a la resolución de problemas.

**Bibliografía:**

- Pierce, B. 2005. Genética un enfoque conceptual. Ed Médica Panamericana. (676-683)
- Fernández Piqueras, J. Fernández Peralta, AM, Santos Hernández, J y González Aguilera JJ. 2002. Genética (446-450)

**Introducción:**

Desde el punto de vista evolutivo, el individuo es efímero. Sin embargo, las poblaciones persisten a lo largo del tiempo y **su constitución genética puede cambiar de una generación a otra** mediante los procesos de mutación génica, migración, deriva y selección natural. El conjunto de los genotipos de todos los individuos de una población mendeliana constituye **el acervo génico** o conjunto de genes de la población. Para un locus determinado se especifica por los tipos de alelos presentes y sus frecuencias. Las asociaciones entre alelos de distintos loci tienen importancia para comprender la estructura genética de las poblaciones. La evolución consiste en cambios en la constitución de los acervos génicos; es decir, cambios en las frecuencias alélicas, en las asociaciones entre alelos de distinto loci, así como también cambios en la cantidad y organización del material genético.

La estructura genética de las poblaciones naturales responde a un modelo llamado “equilibrado” deducido directo a partir de las poblaciones naturales.

Según este modelo, el acervo génico de una población está formado por un conjunto de alelos que se presentan con unas dadas frecuencias. No existe un genotipo “normal” o ideal, sino una norma adaptativa formada por un conjunto de genotipos que dan lugar a una eficacia biológica satisfactoria en la mayoría de los ambientes que ocupa la población.

**Actividades:**

1) Cuando estudiamos una población desde el punto de vista genético es diferente a su concepción desde otras disciplinas como ecología o demografía.

a. Entonces una **población** desde el **punto de vista genético** se define como:

.....  
.....

**b. ¿Cómo podemos determinar su constitución genética?**

.....  
.....  
Durante el desarrollo del presente Teórico - Práctico sólo analizaremos el comportamiento de los genes que controlan **caracteres cualitativos** en las poblaciones. En muchas ocasiones el genetista de poblaciones puede observar los fenotipos directamente y a partir de ellos interpretar esta variación en términos genéticos.

- 2)** En las cabras, la longitud de las orejas está determinado por un gen con dos alelos. L1 determina orejas largas, L2 orejas cortas y el heterocigota presenta orejas intermedias. Un pastor en Seclantás tiene un rebaño de 112 cabras de orejas largas, 338 de orejas intermedias y 250 de orejas cortas.
- a)** Realice el cálculo de las frecuencias genotípicas y génicas para el carácter “longitud de las orejas” de esta población (rebaño).

	Genotipo L1L1	Genotipo L1L2	Genotipo L2L2	Alelo L1	Alelo L2
Frecuencias					

- 3)** La coloración de pelaje en félidos presenta en numerosas especies polimorfismo. Se han estudiado 37 especies y en 11 presenta polimorfismo, en algunas, algún alelo muestra alta frecuencia, pero en ninguna a alcanzado la fijación. Para investigar las bases genéticas, y la historia evolutiva de las variantes de melanismo en los félidos, se han mapeado, clonado y secuenciado dos genes candidatos de melanismo (ASIP[agouti] y MC1R). Para estos genes se han identificado 2 variantes para cada gen, debido a mutaciones de tipo deleciones asociadas a coloración más oscura.

## Molecular Genetics and Evolution of Melanism in the Cat Family

Eduardo Eizirik,<sup>1,2,\*</sup> Naoya Yuhki,<sup>1</sup>  
Warren E. Johnson,<sup>1</sup> Marilyn Menotti-Raymond,<sup>1</sup>  
Steven S. Hannah,<sup>3</sup> Stephen J. O'Brien<sup>1,\*</sup>

<sup>1</sup>Laboratory of Genomic Diversity  
NCI-Frederick  
National Institutes of Health  
Frederick, Maryland 21702-1201

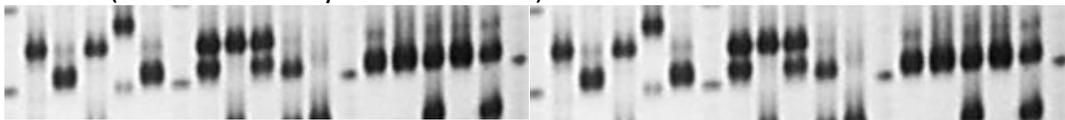
<sup>2</sup>Department of Biology  
University of Maryland  
College Park, Maryland 20742

<sup>3</sup>Nestlé Purina PetCare Company  
Saint Louis, Missouri 63164

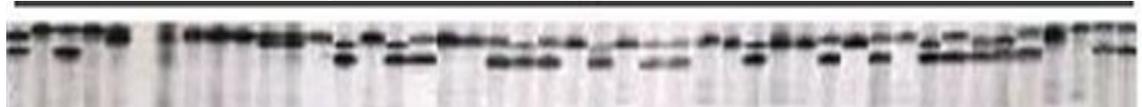
### Summary

Melanistic coat coloration occurs as a common polymorphism in 11 of 37 felid species and reaches high population frequency in some cases but never achieves complete fixation [1–3]. To investigate the genetic basis, adaptive significance, and evolutionary history of melanistic variants in the Felidae, we mapped, cloned, and sequenced the cat homologs of two putative candidate genes for melanism (*ASIP* [*agouti*] and *MC1R*) and identified three independent deletions associated with dark coloration in three different felid species. Association and transmission analyses revealed that a 2 bp deletion in the *ASIP* gene specifies black coloration in domestic cats, and two different “in-frame” deletions in the *MC1R* gene are implicated in melanism in jaguars and jaguarundis. Melanistic individuals from five other felid species did not carry any of these mutations, implying that there are at least four independent genetic origins for melanism in the cat family. The inferred multiple origins and independent historical elevation in population frequency of felid melanistic mutations suggest the occurrence of adaptive evolution of this visible phenotype in a group of related free-ranging species.

ASIP (ASIP1: silvestre y ASIP2: delección)



MC1R (MC1Ra: silvestre y MC1Rb: delección)



- Indique cuántos alelos presenta cada locus en esta población.
- ¿Cuál es la relación de dominancia entre los alelos estudiados?
- Calcule las frecuencias genotípicas y génicas para cada locus.

Loci	Homocigota 1	Heterocigota	Homocigota 2	Frecuencias genotípicas			Frecuencias alélicas	
				P	H	Q	p	q
ASIP								
MC1R								

- 4) Los principios de Mendel consideran la herencia a nivel de individuos.** Supongamos el cruzamiento de dos individuos heterocigotos para un locus (Aa), de acuerdo con las leyes de Mendel en la siguiente generación aparecerá una proporción fenotípica de 3 A\_ : 1 aa. De una forma intuitiva podría esperarse que en la población los individuos dominantes fueran más frecuentes (3) que los recesivos (1).
- a. ¿Es esto cierto? Justifique.

RECUERDE: La genética de poblaciones aplica los **conceptos mendelianos** a la predicción de frecuencias fenotípicas, genotípicas y génicas de una generación a la siguiente, pero, volvemos a resaltar que **considera todos los apareamientos posibles entre los miembros de la población**

- 5)** En 1908 Hardy y Weinberg fundamentaron matemáticamente el comportamiento de las frecuencias de los genes en las poblaciones en la que se conoce como *Ley de equilibrio de Hardy – Weinberg*, demostrando que la herencia en sí misma no produce cambios en las frecuencias alélicas ni genotípicas.
- a. Enuncie e Interprete la Ley de Hardy-Weinberg
- b. ¿Cuáles son las condiciones de equilibrio?
- 6)** En las actividades 2 y 3 resolvió ejercicios considerando una generación particular de una población.
- a. ¿Cuáles serán las frecuencias genotípicas y génicas en las sucesivas generaciones?
- b. Las propiedades genéticas de una población son influenciadas en el proceso de la transmisión de los genes de una generación a la siguiente, ¿qué factores pueden hacer variar las frecuencias génicas de una población?
- Para poner a prueba la hipótesis de equilibrio debe realizarse un test de ajuste a las proporciones esperadas, por medio de una prueba de chi-cuadrado. Considere como se estiman los grados de libertad.

## Grados de libertad.

El número de variables en las pruebas de chi-cuadrada en el equilibrio de Hardy-Weinberg no consiste simplemente en el número de fenotipos menos 1 (como en la pruebas de chi-cuadrada de las proporciones mendelianas clásicas). El número de variables observadas (número de fenotipos =  $k$ ) se restringe todavía más comprobando su conformidad con las proporciones de frecuencias esperadas Hardy-Weinberg originadas por un número de variables adicionales (número de alelos o frecuencias de alelos =  $r$ ). Se tienen  $(k - 1)$  grados de libertad en el número de fenotipos,  $(r - 1)$  grados de libertad al establecer las frecuencias de los alelos  $r$ . El número combinado de grados de libertad es  $(k - 1) - (r - 1) = k - r$ . Aun en la mayoría de las pruebas de chi-cuadrada para equilibrio involucrando alelos múltiples, el número de grados de libertad es el número de fenotipos menos el número de alelos.

### PROBLEMAS

1) En un estudio realizado en el Dique Cabra Corral con una población de Biguás (*Phalacrocorax olivaceus*), se analizó el locus que codifica para una proteína de huevo. Los individuos se genotiparon por electroforesis. El análisis de las bandas mostró la presencia de un alelo de migración rápida ( $A^r$ ) y otro de migración lenta ( $A^l$ ). Los datos obtenidos del análisis de la muestra poblacional son los siguientes:

Genotipos	$A^r A^r$	$A^r A^l$	$A^l A^l$
Número de individuos	37	24	6



- ¿Cuál es la relación de dominancia entre los alelos estudiados?
- Calcule las frecuencias genotípicas y génicas.
- Indique si la población se encuentra en equilibrio.

2) Dadas varias poblaciones en equilibrio de Hardy-Weinberg. ¿Cuál es la frecuencia del alelo  $A^1$  si la frecuencia de los homocigotos  $A^2A^2$  es de:

- a) 0,09                      c) 48%

3) Suponiendo un carácter gobernado por un par de alelos codominantes autosómicos, calcule las proporciones de los tres genotipos posibles en la próxima generación de las siguientes poblaciones, cuyos individuos se cruzan al azar.

- a)  $P = 0.25$      $H = 0.10$      $Q = 0.65$   
b)  $P = 0.30$      $H = 0$      $Q = 0.70$   
c)  $P = 0$      $H = 0.60$      $Q = 0.40$

4) En las poblaciones humanas existen individuos que, a pesar de estar en alto riesgo de contraer el virus del SIDA, no se infectan. En 1996, Rong Liu y col descubrieron que los individuos expuestos no infectados eran homocigotos para un alelo del gen *CCR5*, localizado en el cromosoma 3. Este gen produce una proteína receptora de señales del sistema

inmune. Llamaremos CKR1 al alelo silvestre (susceptibilidad al VIH) y CKR2 al alelo que confiere resistencia y que es recesivo.

Considerando datos de una muestra en la que 79 individuos son CKR1/CKR1, 20 son CKR1/CKR2 y 1 es CKR2/CKR2.

- Estime las frecuencias genotípicas y alélicas de este locus en la población.
- Indique si la población se encuentra en equilibrio.
- ¿Qué podría estar indicando el hecho de que un locus en una población no se encuentra en equilibrio?

- 5) Ralls et al 2000 estudiaron una muestra de 180 cóndores (*Vultur gryphus*). Analizaron dos características, la condrodistrofia, que en los cóndores, lleva a severas malformaciones en los huesos largos. (enanismo) y es causado por el alelo recesivo  $dw$ , su alelo dominante  $dw^+$  produce condición de normalidad en el desarrollo de los huesos. El otro carácter estudiado fue el antígeno MHC, cuya presencia se atribuye al alelo dominante  $M$ , y su ausencia el recesivo  $m$ .



Si los fenotipos observados fueron:

- 84 normales, con antígeno MHC
- 86 normales, ausencia de antígeno MHC
- 7 enanos, con antígeno MHC
- 3 enanos, ausencia de antígeno MHC

Determine la frecuencia de a) el alelo para desarrollo de huesos normales, b) el alelo para presencia de antígeno.

- 6) El análisis de caracteres humanos es complicado por el hecho de que la mayoría de los mismos son poligénicos o están influenciados por factores ambientales. Sin embargo existen ciertos caracteres que parecieran ser monogénicos y no estar sujetos a factores ambientales:

	<p><b>Enrollamiento de la lengua:</b> La capacidad para enrollar la lengua en sentido longitudinal, sería según Sturtevant (1940) y Hsu (1948) una característica de herencia monogénica dominante y autosómica. En las poblaciones estudiadas el 65 % enrolla la lengua <b>U</b> y el 35 % no posee la capacidad de enrollamiento <b>uu</b> (homocigota recesivo).</p>
--	---

- a. En grupos de dos personas tomar una muestra de 20 personas de la universidad y completar la siguiente tabla:

	Nro de alumnos	Nro de alumnos dominantes	Nro de alumnos recesivos	Frecuencia del fenotipo dominante
Enrollamiento de la lengua				

- a. Determina las frecuencias alélicas de la población para ambos caracteres. ¿Qué consideración deberá tener en cuenta para hacerlo?

	Frecuencias alélicas		Frecuencias Genotípicas		
Enrollamiento de la lengua					

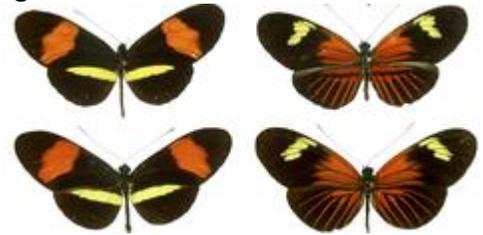
7)

En los lepidóptero del gen *Heliconius* el gen de la enzima 6 –fosfogluconato deshidrogenasa es un rasgo ligado al Z. Alrededor del 30% de las hembras de una población poseen el alelo lento.

a. Si el apareamiento es aleatorio para el locus de la 6PGD, ¿cuál es la frecuencia del alelo de la forma lenta de 6PGD en esa población?

b. ¿Qué proporción de machos de esa población se espera que posea la enzima lenta?

- c. ¿Qué proporción de machos en la población se espera sean heterocigotos?



8) El análisis de 2 poblaciones de gatos de distintas localidades dieron los resultados presentados en la tabla en relación a los fenotipos negro, amarillo y carey:

	Chicago	Francia rural
Hembras negras	86	250
Hembras carey	48	103
Hembras amarillas	8	2
Machos negros	97	211
Machos amarillos	28	34

a) Teniendo en cuenta que las hembras carey son heterocigotos, ¿están las poblaciones en equilibrio?

b) Si no lo están, ¿cuáles son las frecuencias genotípicas en el equilibrio Si no lo están, ¿cuáles son las frecuencias genotípicas en el equilibrio de esa población?

## TP 11

### VARIABILIDAD FENOTÍPICA Y GENÉTICA. MEDIDAS DE VARIABILIDAD

#### OBJETIVOS:

- ✓ *Analizar la variabilidad en poblaciones en función de las frecuencias génicas y genotípicas para un carácter determinado.*
- ✓ *Reconocer la importancia de la variabilidad genética en el proceso evolutivo.*

#### BIBLIOGRAFIA:

Frankham, R. Ballou, J and Briscoe, D. 2002. Introduction to Conservation Genetics. Cap 4 (pag 72 a 84).

#### INTRODUCCION:

En todas las poblaciones, de las especies que se reproducen sexualmente, ocurre variación individual. Ahora bien, no toda la variación que se observa en una población es heredable. El fenotipo es el producto acumulativo de un genotipo heredado y de la influencia del ambiente. Por ejemplo, las plantas pueden responder a cambios en las condiciones del ambiente a través de la plasticidad de muchos aspectos de sus fenotipos. De esta manera, cambios anatómicos como la nervación de las hojas, el área del esclerénquima, la estructura de los nódulos de la raíz en leguminosas, etc. puede variar con el ambiente. Se ha observado que las plantas responden a las condiciones del ambiente no sólo ajustando sus fenotipos, sino también los de su descendencia a través de cambios en la cantidad y calidad del suministro de nutrientes en las semillas, y en la estructura o bioquímica de la cubierta de las semillas y los tejidos frutales, etc. Por ejemplo, se ha demostrado que en la planta *Mimulus guttatus* el daño en las hojas tempranas por herbivoría puede inducir un aumento en la densidad de tricomas en las hojas que aparecen posteriormente.

Sin embargo es importante recalcar que: Solo la variación que tiene un componente genético puede tener consecuencias evolutivas.

#### Actividades:

- 1) Analice cada situación, e indique de que fenómeno se trata: Plasticidad fenotípica, Pleiotropía, Norma de reacción o Fenocopias.
  - a. Una persona hemofílica que es tratada con factores de coagulación.
  - b. Cóndores afectados por condroostrofia (Afecta el crecimiento de los huesos, las articulaciones, la producción de cartílago, puede llevar a la muerte).
  - c. El **pez payaso** *Amphiprion ocellaris*, conocido por el protagonista del film "Buscando a Nemo", es una especie que cambia de sexo; es del tipo **protándrica**. Las colonias de estos organismos están formadas por machos de diverso tamaño y un animal más grande que es precisamente la hembra. Cuando la hembra muere, el

macho de mayor tamaño toma su papel cambiando el sexo y uno de los machos



inferiores toma el papel de macho reproductor.

- d. En insectos sociales, las diferencias morfológicas de individuos de diferentes castas
- e. Gen para hemoglobina, modifica la proteína, la forma de los glóbulos rojos, la eficacia biológica.
- f. Una persona de cabello castaño que se tiñe de pelirrojo.
- g. En una plantación de caña de azúcar, el contenido de sacarosa varía entre individuos.
- h. Renacuajos que modifican sus colas para alterar su agilidad frente a predadores

2) La variación en las poblaciones se manifiesta a distintos niveles, originando polimorfismo. Durante años se describió la variabilidad en poblaciones de distintos organismo (por ejemplo la especie humana es polimórfica para muchos caracteres como coloración del pelo, estatura, forma de la nariz, grupos sanguíneos, sistemas de histocompatibilidad). Otros organismos como pájaros, caracoles, plantas, etc. presentan distintos patrones de coloración. Existen distintas maneras o niveles para analizar los polimorfismos, por ejemplo a nivel morfológico, cromosómico, bioquímico, molecular, etc.

- a. Mencione ejemplos de polimorfismos
- b. Indique la importancia de los polimorfismos y cuál es la utilidad de su estudio

3) Caracterizar cada uno de los marcadores morfológicos, bioquímicos y moleculares según sus propiedades:

Propiedades	Marcador genético		
	Morfológico	Bioquímico	Molecular
Polimorfismo			
Estabilidad ambiental			
Número de <i>loci</i>			
Reproducibilidad			
Aplicación			
Modo de herencia			

Eficiencia			
Costo			

4) **a.** Indique para las siguientes poblaciones al menos cuatro marcadores morfológicos, dos bioquímicos y dos moleculares.

**b.** En la cuarta fila, proponga ud. un ejemplo y desarrolle.

Población	M Morfológico	M Bioquímico	M Molecular
Cebil			
Tomate			
Cabras			

5) Lea el siguiente abstarct de un trabajo sobre conservación del jaguaraté

Molecular Ecology (2001) 10, 65–79

### Phylogeography, population history and conservation genetics of jaguars (*Panthera onca*, Mammalia, Felidae)

EDUARDO EIZIRIK,\*† JAE-HEUP KIM,\* MARILYN MENOTTI-RAYMOND,\*

PETER G. CRAWSHAW JR.,‡ STEPHEN J. O'BRIEN\* and WARREN E. JOHNSON\*

\*Laboratory of Genomic Diversity, National Cancer Institute — FCRDC, Frederick, MD 21702–1201, USA, †Department of Biology, University of Maryland at College Park, USA, ‡CENAP/IBAMA, C.P. 295, Aracoiaba da Serra, SP 18190–000, Brazil

#### Abstract

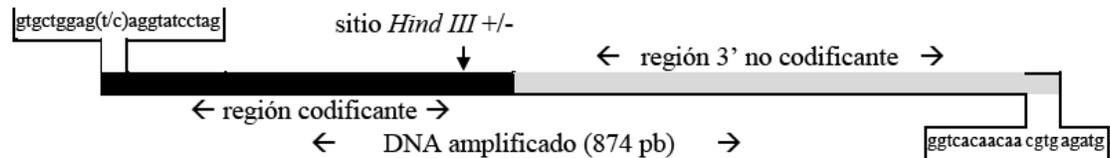
The jaguar (*Panthera onca*), the largest felid in the American Continent, is currently threatened by habitat loss, fragmentation and human persecution. We have investigated the genetic diversity, population structure and demographic history of jaguars across their geographical range by analysing 715 base pairs of the mitochondrial DNA (mtDNA) control region and 29 microsatellite loci in ≈40 individuals sampled from Mexico to southern Brazil. Jaguars display low to moderate levels of mtDNA diversity and medium to high levels of microsatellite size variation, and show evidence of a recent demographic expansion. We estimate that extant jaguar mtDNA lineages arose 280 000–510 000 years ago (95% CI 137 000–830 000 years ago), a younger date than suggested by available fossil data. No strong geographical structure was observed, in contrast to previously proposed subspecific partitions. However, major geographical barriers such as the Amazon river and the Darien straits between northern South America and Central America appear to have restricted historical gene flow in this species, producing measurable genetic differentiation. Jaguars could be divided into four incompletely isolated phylogeographic groups, and further sampling may reveal a finer pattern of subdivision or isolation by distance on a regional level. Operational conservation units for this species can be defined on a biome or ecosystem scale, but should take into account the historical barriers to dispersal identified here. Conservation strategies for jaguars should aim to maintain high levels of gene flow over broad geographical areas, possibly through active management of disconnected populations on a regional scale.

*Keywords:* conservation, evolution, microsatellites, mitochondrial DNA, *Panthera onca*

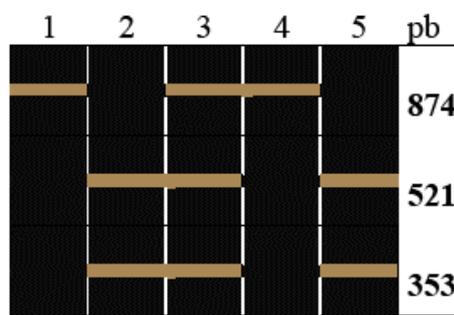
- Indique que es la biodiversidad y que rol juega la diversidad genética en el mantenimiento de la primera.
- Mencione que marcadores genéticos se utilizan para estimar la diversidad, y considerando las características de estos marcadores, que ventajas representa su uso.

- c) Considerando la información brindada en el abstract, que otra información puede inferirse del análisis de datos de estos marcadores.

6) La caseína es una proteína presente en la leche bovina y juega un papel importante en el proceso de elaboración de quesos. Un alelo del gen de la caseína, llamado "A", produce un tipo de caseína que da un queso de calidad superior a la que da otro alelo, llamado "a". La única diferencia entre ellos radica en una base que abarca el sitio de restricción para la endonucleasa *Hind III*, lo cual hace que el sitio esté presente en "A" y ausente en "a":



Al hacer PCR con iniciadores ("primers") específicos (indicados en la fig.) sobre muestras de sangre de cinco toros y posterior tratamiento con *Hind III*, se obtuvieron los siguientes resultados (Animal Genetics 22, 11 [1991]):



- ¿Qué clase de marcador estamos analizando: dominante o codominante?
- ¿Cuál es el genotipo de los toros testados 1, 2, 3, 4 y 5?
- Si Ud. fuera un rico y poderoso productor agropecuario que abastece leche a una importante fábrica de mozzarella,
  - ¿cuáles bovinos elegiría para realizar apareamientos dirigidos?
  - ¿seleccionaría además basándose en otras características fenotípicas?

7) Considerando la actividad 3 de la Guía de TP anterior.

- Indique si el locus de la enzima aspartato amino transferasa es polimórfico. Justifique.
- Calcule la magnitud de la heterocigosis en esa población. ¿Qué indica este valor?
- Mencione y de ser posible estime otros parámetros que puede utilizar para estimar la variabilidad en esta población

La genética de Poblaciones aborda diversas preguntas:

✓	¿Cuánta variación ocurre en las poblaciones naturales? y ¿qué procesos controlan la variación observada?
✓	¿Qué fuerzas son responsables de las diferencias entre poblaciones?
✓	¿Cuál de estas fuerzas y procesos altera el equilibrio de Hardy-Weinberg?
✓	¿Cómo los caracteres demográficos como el sistema de apareamiento, fecundidad y estructura de edad influyen sobre el pool (o acervo genético de la población)?

8) Se estudió una población de zorros grises en la región del chaco. Se analizaron microsatélites, a continuación se brinda la información de un locus con tres alelos. La designación de los alelos: 91, 95 y 97 son los tamaños en pares de bases, de los fragmentos amplificados por PCR.

	Genotipos						Total
	91/91	91/95	91/97	95/95	95/97	97/97	
Numero	7	10	8	5	11	3	44

- Calcule la frecuencia de cada uno de los alelos.
- Calcule la heterocigosis esperada
- ¿Qué podrá estar indicando el hecho de la diferencia encontrada entre la heterocigosis esperada y la observada?
- Los estudios de conservación están interesados en los cambios de la diversidad a lo largo del tiempo, una pérdida de la diversidad genética (medida por ejemplo como heterocigosis) es un indicador que la población está bajo endogamia y que pierde su potencial evolutivo. ¿Qué opinión le merecen estos resultados obtenidos?

9) En una población de arbóreas de la selva tucumano oranense se analizaron microsatélites, y se registraron las siguientes frecuencias para alelos del locus Mfd3: 0,026, 0,316, 0,026, 0,079 y 0,553. a) indique el número alelos (A)  
 b) Estime el numero efectivo de alelos de este locus ( $A_e$ )  
 c) Interprete que explica la diferencia entre estos dos valores.

**11)** A continuación se presentan datos de la caracterización de la variabilidad genética de 9 loci, de poblaciones de lobo etíope, perros, lobo gris y coyotes (Gottelli et al ,1994). Se caracterizó la diversidad genética como heterocigosis observada ( $H_o$ ), heterocigosis esperada en el equilibrio de H y W ( $H_e$ ), diversidad alélica (A) y numero efectivo de alelos ( $n_e$ ).

Locus	Alelos					A	Ho	He	ne	N
	1	2	3	4	5					
225	0.933	0.067				2	0.133	0.125	1.14	15
109	0.133	0.867				2	0.267	0.231	1.30	15
204	1.000					1	0.000	0.000	1	15
123	1.000					1	0.000	0.000	1	16
377	0.889	0.028	0.028	0.028	0.028	5	0.222	0.207	1.26	18
250	0.933	0.067				2	0.133	0.125	1.14	15
213	0.031	0.969				2	0.063	0.060	1.06	16
173	0.533	0.467				2	0.533	0.498	1.99	15
344	1.000					1	0.000	0.000	1	18
Medias										
Lobo etíope										
	Sanetti					2.0	0.150	0.138	1.21	16
	Web Valley					2.8	0.313	0.271	1.37	23
Perro doméstico						6.4	0.516	0.679	3.11	35
Lobo gris						4.5		0.620	2.63	18
Coyote						5.9		0.675	3.08	17

a) Observe y analice los datos.

b) Proponga conclusiones sobre los siguientes aspectos:

i. Como es la diversidad genética del lobo etíope con respecto a las otras especies y esta situación que consecuencias evolutivas podría acarrear.

ii. A que se pueden deber las diferencias en los datos entre ambas poblaciones de lobos etíopes (Sanetti, Web Valley).

iii. Que puede inferir de comparar las heterocigosis esperadas en el equilibrio y de la observadas en las poblaciones.

## T.P. Nº 12

### FACTORES EVOLUTIVOS: Mutación. Selección.

#### Objetivos:

- \* Reconocer las distintas fuerzas que provocan cambios en las frecuencias génicas de una población.
- \* Analizar la efectividad de los distintos procesos para causar cambios evolutivos.
- \* Reconocer la ventaja de los heterocigotas como una de las causas responsables del mantenimiento del polimorfismo en las poblaciones.

#### Bibliografía:

- \*Pierce, 2009. Genética. Un enfoque conceptual. (689 - 701).
- \* Ricklefs,2001. Invitación a la ecología. La Economía de la Naturaleza.(382-413)

#### Introducción:

En el práctico anterior hemos visto cómo poblaciones panmícticas grandes son estables con respecto a las frecuencias génicas y genotípicas en ausencia de fuerzas que tiendan a cambiar sus propiedades genéticas. En este práctico estudiaremos aquellas fuerzas que provocan cambios evolutivos en las poblaciones. Analizaremos dos clases de procesos: los **procesos sistemáticos** (mutación, flujo genico y selección), los cuales tienden a cambiar las frecuencias génicas de una forma predecible tanto en cantidad como en dirección, y el **proceso dispersivo** (deriva génica), el cual opera en poblaciones pequeñas ó finitas y es predecible en cantidad pero no en dirección.

#### Actividades:

##### MUTACION RECURRENTE

Las mutaciones pueden cambiar un estado alélico por otro. La frecuencia de mutación se expresa como la probabilidad que tiene un alelo de mutar o cambiar hacia una forma alternativa en cada generación y es en promedio del orden de  $10^{-5}$ .

Cuando la mutación da lugar a un solo representante del gen mutado en la población total, se habla de mutación no recurrente. Estas mutaciones tienen una probabilidad muy baja de sobrevivir en una población grande, a menos que tengan ventaja selectiva.

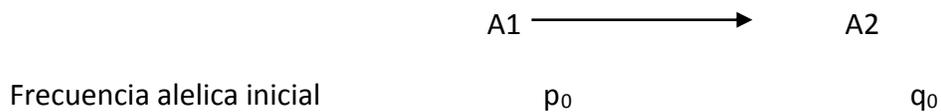
Un gen con frecuencia muy baja se perderá en la población por la variación del muestreo. Aunque en cada generación los genes tienen la misma oportunidad de sobrevivir o perderse, la pérdida es permanente (solo una muestra pasa a la generación siguiente) y la probabilidad del gen de permanecer disminuye con el transcurso de las

generaciones. Por este motivo, una mutación única sin ventaja selectiva no puede producir un cambio permanente en la población.

Si el evento mutacional ocurre regularmente con una frecuencia característica, hablamos de mutaciones recurrentes. Este tipo de mutaciones determina cambios en las frecuencias génicas.

Se puede proponer un modelo que considera un locus con dos alelos A1 y A2, con frecuencia p y q, con mutaciones que cambian de A1 y A2 con una tasa  $\mu$  por generación:

Tasa de mutación  $\mu$



La frecuencia del alelo A1 en la siguiente generación  $p_1$  es la frecuencia de los alelos que no mutaron,

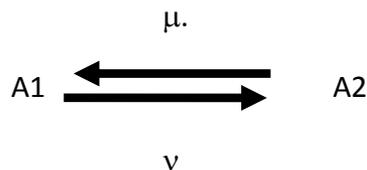
$$p_1 = p_0 (1 - \mu)$$

La frecuencia del alelo A1 disminuye.

El cambio en la frecuencia del alelo A1 ( $p$ ) es la diferencia entre las frecuencias de las dos generaciones

$$\Delta p = p_1 - p_0 = p_0 (1 - \mu) - p_0 = - \mu \cdot p_0$$

Cuando los genes mutan en ambas direcciones



el cambio

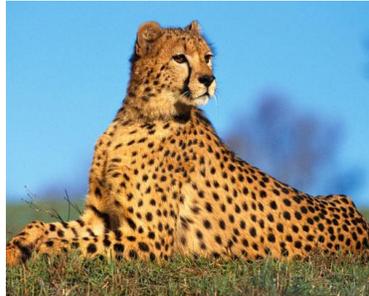
$$\Delta q = \mu \cdot p_0 - \nu \cdot q_0$$

Esta situación conduce a un equilibrio de frecuencias génicas cuando  $\Delta q$  sea cero. El valor de q en el equilibrio será:

$$q = \frac{\mu}{\mu + \nu}$$

## Generaciones requeridas para regenerar la diversidad genética por mutación

Algunas especies en peligro de extinción han perdido mucho de su diversidad genética, presumiblemente como consecuencia de la disminución de sus tamaños poblacionales.



Por ejemplo, se supone que el cheeta ha perdido diversidad genética en los últimos 10000 años (O'Brien 1994). Los elefantes marinos del norte (*Mirounga angustirostris*) no presentan diversidad alélica probablemente como resultado de cuellos de botella debido a caza indiscriminada, mientras que los elefantes marinos del sur muestran niveles normales de diversidad genética (Bonnell & Selander 1974). La pérdida de diversidad genética se regenera solamente por mutación, **pero...¿cuánto tiempo lleva?**

Podría interesarnos conocer cuánto tiempo llevará regenerar una frecuencia de 0.5 del alelo que se perdió.

Si el cambio de la frecuencia por mutación en una generación es:

$$p_1 = p_0(1 - u)$$

Podríamos decir que en la generación dos

$$p_2 = p_1(1 - u)$$

Y se puede reemplazar  $p_1$

$$p_2 = p_0(1 - u)^2$$

Así, modificando la expresión, podemos proponer que la frecuencia del alelo A1 en un tiempo  $t$  será:

$$p_t = p_0(1 - u)^t \sim p_0 e^{-ut}$$

Se puede reescribir la ecuación utilizando logaritmos

$$t = \frac{\ln p_0 - \ln p_t}{\mu}$$

**Problema 1:** Responda la pregunta arriba formulada, es decir cuántas generaciones se requieren para pasar de un  $p_0 = 1$  a un  $p_t = 0,5$ ; suponiendo que la tasa de mutación para aloenzimas es de  $\mu = 10^{-6}$ .

**Problema 2:** Y si nos planteáramos la misma situación pero para loci de microsatélites en mamíferos, que poseen un  $\mu = 10^{-4}$ .

**CONCLUSION:** La regeneración de la diversidad genética solo por mutación es muy, muy lenta. Estudios realizados por Lande & Barrowclough 1987 atendiendo a mas consideraciones sugieren que se requieren entre  $10^5$  y  $10^7$  generaciones para regenerar diversidad genética en un solo locus (diversidad morfológica o de alozímica), y  $10^4$  generaciones para regenerar variabilidad en microsatélites de mamíferos.

**Problema 3:** Suponga que en cierto locus la tasa de mutación de  $A \rightarrow A2$  es  $10^{-6}$  y que no hay mutación en el sentido opuesto. ¿Cuál será la frecuencia de A después de 10, 100 y 100.000 generaciones de mutación, si partimos de una frecuencia inicial de 0,5?

**Problema 4:** Por lo general la tasa de mutación reversa para caracteres morfológicos es menor que la directa. Si consideramos que  $\mu = 10^{-5}$ , y  $v = 3 \cdot 10^{-6}$  ¿Cuáles son las frecuencias alélicas de equilibrio esperadas si no interviene otro proceso?

### SELECCION

La selección contra un genotipo puede darse en los gametos, en los cigotos o en ambos, dependiendo en qué momento afecta a la supervivencia la expresión génica. Cuando la selección ocurre a nivel gamético (haploide), no hay diferencias entre genes recesivos y dominantes, ya que ambos genotipos se expresan fenotípicamente. Sin embargo, en los diploides hay tres posibles genotipos para una única diferencia génica (AA, Aa y aa) por lo que la efectividad de la selección depende, entre otras cosas, del grado de dominancia de los genes involucrados.

#### **Dominancia completa:**

##### Selección contra el alelo recesivo

Partiendo de una población en equilibrio para un locus autosómico con dos alelos A y a.

Datos	AA	Aa	aa	Total

Frecuencias iniciales	$p^2$	$2pq$	$q^2$	1
w	1	1	1	

**Problema 5:** Considerando una frecuencia génica inicial de **a** (**q**) de 0.4 y una fuerza selectiva sobre el alelo recesivo que resulta letal en homocigosis:

- ¿Cuál será el valor del coeficiente de selección (**s**)?
- ¿Cuáles serán los nuevos valores de **w** para cada genotipo?
- ¿Cuál será el nuevo valor de **q** después de una generación de selección?
- ¿Cuál es la magnitud del cambio de la frecuencia génica después de una generación de selección?. ¿Cómo se denomina dicho valor?
- Discuta con sus compañeros y docentes acerca de la efectividad de la selección ¿Cuáles son los parámetros que afectan la efectividad de la selección?

**Problema 6:** En una población de 150 individuos existe un gen dominante **T** cuya presencia disminuye la vitalidad de los individuos que lo poseen. Las frecuencias genotípicas son  $f(TT) = 0,3$ ;  $f(Tt) = 0,3$  y  $f(tt) = 0,4$ , y sus respectivos coeficientes de selección son 0,2; 0,2 y 0. Halla las frecuencias génicas de cada alelo, los valores adaptativos de cada alelo y las frecuencias génicas finales de cada alelo. ¿Cuántos individuos de cada genotipo quedarán después de la selección?

### Sobredominancia:

El ejemplo de selección que hemos considerado va en una dirección, hacia la eliminación del alelo deletéreo y la fijación del alelo favorecido. Siempre y cuando el coeficiente de selección no varíe, es imposible un equilibrio entre los alelos favorecidos y no favorecidos sin la producción de nuevas mutaciones. Sin embargo diversas situaciones permiten el establecimiento de un equilibrio mediante el cual ambos alelos pueden permanecer indefinidamente en una población. Una de estas situaciones, basadas en coeficientes de selección constante, se conoce con el nombre de sobredominancia ó ventaja de los heterocigotas. En este caso el genotipo heterocigota tiene una eficacia reproductiva superior a cualquiera de los genotipos homocigotas.

La magnitud del cambio de la frecuencia génica viene dada por la ecuación:

$$\Delta q = [pq (ps - qt)] / (1 - p^2s - q^2t)$$

donde,

$\Delta q$ : magnitud del cambio de frecuencia de q

p y q: frecuencias génicas

s y t: coeficientes de selección

Cuando  $\Delta q$  sea **cero**, se habrá alcanzado el **equilibrio** y no habrá más cambios en las frecuencias génicas.

Matemáticamente se obtiene que las frecuencias génicas de q y de p en el equilibrio son:

$$q = s / (s + t)$$

$$p = t / (s + t)$$

de donde deducimos que las frecuencias génicas del equilibrio dependen solamente de los coeficientes de selección.

**Problema 7:** Considerando un locus autosómico con dos alelos, en el que el heterocigota tiene una eficacia biológica superior a ambos homocigotas:

	AA	Aa	aa
w	1-s	1	1-t

y partiendo de una población en equilibrio ( $p^2$   $2pq$   $q^2$ ), con una frecuencia inicial de  $q = 0,6$ ;  $s = 0,8$  y  $t = 0,4$

- ¿Bajo qué condiciones se alcanza el equilibrio?
- ¿Cuáles son las frecuencias génicas del equilibrio?
- ¿De qué depende este equilibrio?
- ¿Cómo se mantiene el equilibrio?

Usted comprobó que la selección en favor del heterocigota contribuye a mantener ambos alelos en la población. **¿Qué consecuencias acarrea esta situación?**

Número de generaciones requeridas:

A veces es necesario saber cuántas generaciones de selección son necesarias para producir un cambio específico en la frecuencia de un gen.

**Problema 8:** Analice ¿Cuánto tiempo costará reducir la frecuencia de albinos en una población, a la mitad? Si se considera una frecuencia de personas albinas es de 1 en 20.000.

**Balance entre mutación y selección:**

Las fuerzas evolutivas pueden actuar simultáneamente. Vamos a ver qué sucede cuando la mutación y la selección actúan juntas durante un largo período.

Matemáticamente se llega a un equilibrio cuyo valor llamamos

$$q = \sqrt{u/s}$$

Analice el siguiente ejemplo donde consideramos una tasa constante de mutación:  $\mu = 10^{-5}$ . Para distintos valores de  $s$  (0.001; 0.01; 0.1 y 0.5) obtenga los valores de  $q$  y las frecuencias genotípicas ( $q^2$ ).

**Tipos de selección:**

Analice y discuta los distintos tipos de selección que pueden actuar en las poblaciones.

**Selección de caracteres cuantitativos**

**Problema 9:** Considere los resultados del problema 2 del práctico de Genética Cuantitativa.  
a. En la población de animales estudiada, ¿qué carácter responderá mejor a la selección?  
b. Justifique la respuesta a.

**Problema 10:** Considerando el caso de eucaliptus de bosques del oeste australiano planteado en el práctico de Genética Cuantitativa (*Stukely & Crane 1994*), suponga que se emprende un proyecto para incrementar la resistencia al patógeno de la raíz en un bosque. El grado de resistencia se mide en una escala de 0 a 10, siendo 0 el indicador de susceptibilidad total hasta 10 la resistencia total. El valor medio de la población original es 4. Como progenitores de la siguiente generación se seleccionan individuos que muestran una media de resistencia igual a 8. ¿Qué valor medio de resistencia se espera en la próxima generación?

**Problema 11:** En *Drosophila* se realizó selección direccional para aumentar el número de cerdas esternas en 5 poblaciones. En la tabla siguiente figuran los valores de las medias poblacionales iniciales, las medias de los individuos seleccionados y las medias de la generación siguiente.

Población	X <sub>0</sub>	X <sub>s</sub>	X <sub>1</sub>	s	R	H <sup>2</sup> realizada
H1	35.3	40.0	37.9			
H2	35.3	40.0	37.2			
H3	33.5	38.2	35.8			

- Complete la tabla mediante el cálculo de los diferenciales de selección, las respuestas a la selección y las heredabilidades realizadas.
- Calcule la heredabilidad media.
- ¿Cuál es el rango de la heredabilidad?

**Problema 12:** En una población de centeno se obtuvieron la media y las variancias del número de espiguillas por espiga:

Media: 10    V<sub>P</sub>: 25    V<sub>E</sub>: 11    V<sub>G</sub>: 14    V<sub>A</sub>: 10

- Calcule la media de la generación siguiente si se seleccionan como padres plantas que presentan una media de 14 espiguillas por espiga.
- ¿Qué ocurrirá si mediante técnicas de manejo de cultivo se reduce la V<sub>E</sub> a 4 y se mantiene la presión de selección?
- Si esta población es sometida durante muchas generaciones sucesivas a un proceso de selección artificial basado en sembrar cada año únicamente las semillas procedentes de plantas incluidas en el 20% de mayor producción. Como consecuencia de la selección, la producción media de la población va aumentando gradualmente de generación en generación. Se desea saber:

- ¿Llegará un momento en que la producción alcance un techo máximo?
- ¿Variarán los valores de heredabilidad del carácter bajo selección a lo largo del proceso? ¿En qué sentido?
- ¿Hacia qué valor tenderá la heredabilidad del carácter en una línea pura?

## T.P. Nº 13

### FACTORES EVOLUTIVOS: Deriva. Flujo. Poblaciones Divididas.

#### Objetivos:

\* *Desarrollar la capacidad de aplicar los conceptos teóricos a la resolución de problemas.*

\**Visualizar los efectos de la deriva, el flujo génico y la subdivisión poblacional.*

#### Bibliografía:

\*FALCONER D. S y MACKAY. Introducción a la genética cuantitativa. Ed. Acribia. México. 1996.

\*FONTDEVILA A. & A. MOYA. Introducción a la genética de poblaciones. Ed. Síntesis. 2000. (211 -288)

\* RICKLEFS. Invitación a la ecología. La Economía de la Naturaleza.(382-413). 2001.

#### Introducción:

En este práctico estudiaremos dos de los factores que provocan cambios evolutivos en las poblaciones. Analizaremos dos procesos: el *proceso dispersivo* (deriva génica), el cual opera en poblaciones pequeñas ó finitas y es predecible en cantidad pero no en dirección y el flujo génico que tiende a cambiar las frecuencias génicas de una forma predecible en cantidad y dirección.

#### Actividades:

##### Deriva Génica

- 1) En una población natural de tamaño  $N = 10000$ , la frecuencia de uno de los dos alelos de un locus es  $p_A = 0,3$ . Supongamos que se toma una muestra al azar de 10 individuos para iniciar una población experimental.
  - a) ¿Cuál es la probabilidad de que en la muestra: i)  $p = 0,4$ ; ii)  $p = 1$  y iii)  $p = 0$ ?
  - b) Calcular estas probabilidades si la muestra es de 20 individuos. ¿Qué puede concluir?

Recuerde! Para resolver este problema se debe utilizar la distribución binomial

- 2) La frecuencia del alelo A en cierta población es de 0,2 y en otra población de la misma especie es de 0,6. Cuál es la probabilidad de fijación de ese alelo, por efecto de la Deriva Génica, en cada una de las dos poblaciones?
- 3) Una población griega de una especie de pájaros es polimórfica para un locus que afecta al color del plumaje. La frecuencia de los dos alelos son 0,8 y 0,2. Distintos

individuos de esta población colonizan las numerosas islas del mediterráneo occidental. Suponiendo que las poblaciones fundadoras son muestras representativas de la población continental y que su tamaño inicial  $N = 10$  se mantiene constante en las siguientes generaciones:

- a) ¿Qué frecuencia media del gen se encontraría si muestreáramos un gran número de islas en la generación siguiente?
  - b)Cuál sería la varianza de esta frecuencia génica?
  - c) Al analizar las poblaciones de cada isla estarían en equilibrio Hardy-Weinberg.
  - d) Si analizamos todas las islas en conjunto, estarían en equilibrio?  
Justifique cada respuesta
- 4) Una población de *Pieris brassicae* (mariposa de la col) presenta gran tamaño durante la primavera y frecuencias, en un locus autosómico con dos alelos, de  $p = 0.7$  y  $q = 0.3$ . En invierno la población se reduce a 30 individuos.
- a) ¿Qué tipo de deriva puedo ocurrir?
  - b)Cuál es la probabilidad de encontrar la misma frecuencia alélica luego de la reducción poblacional?
  - c) Si luego de la reproducción en la primavera siguiente tomamos 1000 individuos al azar, cuántos esperaríamos que fuesen heterocigotos?
- 5) Estime el tamaño efectivo y la tasa de consanguinidad en una población formada por 30 individuos en las situaciones que se indican:
- a) 15 hembras y 15 machos
  - b) 20 hembras y 10 machos
  - c) 25 hembras y 5 machos
- Si tuviera que realizar un programa de reproducción dónde sólo pudiese disponer de 30 individuos. ¿Cuál elegiría? ¿Por qué?
- 6) Se sabe que las fluctuaciones en el tamaño de la población en sucesivas generaciones dan lugar a valores de variabilidad genética que no se corresponden con el tamaño poblacional en una generación dada. Una población presenta las siguientes fluctuaciones en su tamaño poblacional durante 5 generaciones. Compare el tamaño efectivo considerando las fluctuaciones y el valor promedio de individuos reproductores, según los siguientes valores de  $N_{reproductores}$  en generaciones ordenadas sucesivamente: 100, 70, 120, 40, 60

### Flujo Génico

- 7) En una determinada población de ratones la frecuencia del alelo dominante A, que determina pelaje gris, es de 0,3. Se produce una inmigración de individuos procedentes de otra población en la que la frecuencia del gen es 0,5. Determine la tasa de flujo génico teniendo en cuenta que la nueva frecuencia génica después de la migración es de 0,35.
- 8) Un grupo de 400 conquistadores extremeños llegaron en el siglo XVI cierta zona costera americana donde vivían 2000 aborígenes, entre los que no existía el grupo sanguíneo O. Hoy, de la tribu de indígenas que queda en esa zona (que no tuvo más contactos con individuos de otras poblaciones), el 1% de ellos presenta grupo sanguíneo O. ¿Qué frecuencia presentaba el alelo O entre los extremeños que arribaron ? Suponga equilibrio posterior a la recepción de los migrantes.

### Subdivisión poblacional

- 9) Se presentan parte de los datos obtenidos por Levin de la enzima PGM2 de *Phlox cuspidata*, planta con autofertilización, en un estudio sobre 43 poblaciones de la especie en el SE de Texas.

Genotipos	Subpoblación 1	Subpoblación 2	Subpoblación 3	Subpoblación 4
Alelo PGM2 rápido	0.0	0.93	0.17	0.51
Alelo PGM2 lento	1.0	0.07	0.83	0.49
Heterocigota	0.0	0.14	0.34	0.4

Calcule los índices  $F_{is}$ ,  $F_{it}$ ,  $F_{st}$ . Interprete los resultados. Hay evidencias de que *P. cuspidata* presentan autofertilización? Hay subdivisión poblacional?