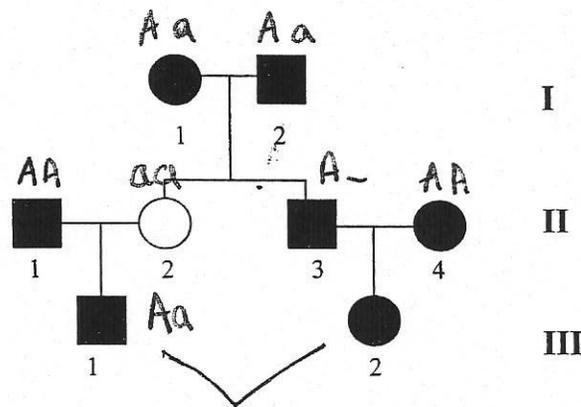


ANÁLISIS MENDELIANO

2. La fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad hereditaria humana que se manifiesta en la infancia temprana y en ausencia de tratamiento produce retraso mental. La PKU se debe a un alelo recesivo mendeliano.

Una pareja desea tener hijos, pero consulta a un consejero genético porque el hombre tiene una hermana con PKU y la mujer tiene un hermano con PKU. Piden al consejero que determine la probabilidad de que su primer descendiente padezca PKU ¿cuál es esa probabilidad?

6. El pelo negro de los cobayas es producido por un gen dominante B y el blanco por su alelo recesivo b. A menos que haya evidencia de lo contrario, suponga que II1 y II4 no portan el alelo recesivo. Calcule la probabilidad de que un descendiente de III1 y III2 pueda tener el pelo blanco.



9. El pelaje negro en los cocker spaniels está gobernado por un alelo B dominante y el color rojo por su alelo recesivo b. El patrón uniforme del color está gobernado por el alelo dominante de un locus S que segrega independientemente y el patrón moteado por su alelo recesivo s. Un macho de pelo color negro y uniforme se aparea con una hembra de color rojo y uniforme y producen una camada de seis cachorros: dos negro uniforme, dos rojo uniforme, uno negro con blanco y uno rojo con blanco. Determine los genotipos de los progenitores.

14. La galactosemia es una enfermedad de herencia mendeliana simple que se hereda de forma autosómica recesiva. Una mujer cuyo padre tuvo galactosemia pretende casarse con un hombre cuyo abuelo fue galactosémico. Ambos están preocupados de que un hijo suyo pueda ser galactosémico ¿cuál es la probabilidad de que esto ocurra?

16. La corea de Huntington es una enfermedad rara y mortal que aparece normalmente a mediana edad y que se hereda de forma autosómica dominante. Un hombre fenotípicamente normal, de poco más de veinte años, advierte que su padre ha desarrollado la enfermedad.

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

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

- a) ¿La acondroplasia es una enfermedad recesiva o dominante?
- b) ¿Cuál es el genotipo de los padres?
- c) ¿Cuál es la probabilidad de que su próximo hijo sea normal? ¿y enano?

15. Los grupos sanguíneos M, N y MN están determinados por dos alelos L^M y L^N . El grupo sanguíneo Rh+ se debe al alelo dominante R de un gen distinto. En un juicio en que se debate una disputa de paternidad, dos hombres reclaman a tres niños como suyos. Los grupos sanguíneos de los hombres, los niños y su madre eran los siguientes:

| Persona | Grupo sanguíneo | | |
|---------|-----------------|----|-----|
| Marido | O | M | Rh+ |
| Amante | AB | NM | Rh- |
| Mujer | A | N | Rh+ |
| Hijo 1 | O | MN | Rh+ |
| Hijo 2 | A | N | Rh+ |
| Hijo 3 | A | MN | Rh- |

¿Puede establecerse la paternidad de los niños con estas pruebas?

25. En un centro de maternidad han confundido a cuatro recién nacidos. Se sabe que los tipos ABO de los cuatro niños son O, A, B y AB. Se analizan los tipos ABO de las cuatro parejas y se trata de determinar qué niño pertenece a cada una, a saber:

- a) AB x O
- b) A x O
- c) A x AB
- d) O x O

HERENCIA LIGADA AL SEXO

2. En *Drosophila*, el alelo recesivo s determina alas pequeñas, y el alelo s^+ alas normales. Se sabe que este gen está ligado al sexo. Si una mosca macho de alas pequeñas se cruza con una hembra normal (no heterocigota), ¿qué relación de moscas de alas pequeñas a moscas de alas normales se espera en la F_1 y la F_2 ? ¿Cuál es el resultado esperado si las hembras de la F_1 se cruzan con su padre?

3. Un hombre con cierta enfermedad se casa con una mujer normal. Tienen ocho hijos (cuatro niños y cuatro niñas); todas las niñas tienen la enfermedad del padre, pero ningún niño la tiene. ¿Qué forma de herencia sugieren estos datos? a) Autosómica recesiva, b) Autosómica dominante, c) Ligada al Y, d) Ligada al X dominante, e) Ligada al X recesiva.

4. La distrofia muscular de Duchenne está ligada al sexo y afecta normalmente sólo a los varones. Estos se van debilitando progresivamente a partir de una edad temprana.

a) ¿Cuál es la probabilidad de que una mujer, cuyo hermano tiene la enfermedad de Duchenne, tenga un hijo afectado?

b) Si el hermano de su padre tiene la enfermedad. ¿Cuál es la probabilidad de que haya heredado la enfermedad?

→ del lector del problema

5. En el hombre, el gen c , ligado al sexo y recesivo, produce ceguera para los colores rojo y verde. Una mujer normal, cuyo padre era ciego para los colores, se casa con un hombre también ciego para los colores.

a) ¿Cuáles son los genotipos posibles de la madre del hombre afectado?

b) ¿Cuál es la probabilidad de que el primer descendiente del matrimonio sea un niño afectado de ceguera?

c) ¿Qué proporción de las hijas de este matrimonio se espera que estén afectadas de ceguera?

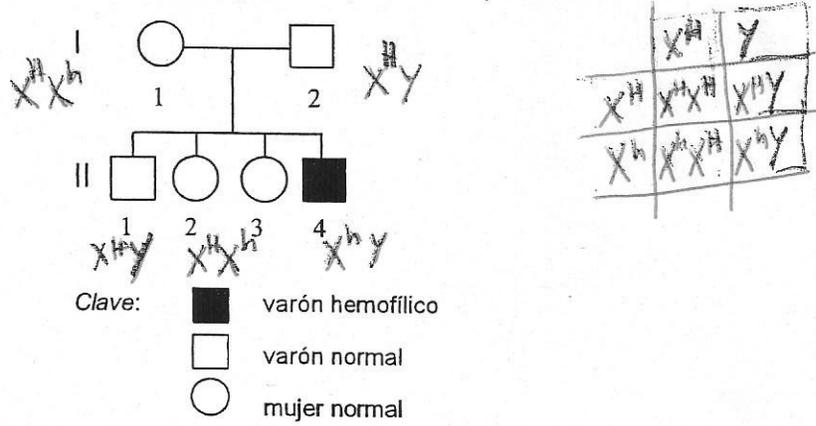
d) De todos los hijos (sin especificar el sexo) del matrimonio, ¿qué proporción se espera que sean normales para la visión de los colores?

11. En los seres humanos, un gen recesivo ligado al sexo *c* produce la ceguera a los colores rojo y verde o daltonismo. Una mujer normal cuyo padre fue daltónico se casa con un hombre también daltónico.

- ¿Qué genotipos son posibles para la madre del hombre daltónico?
- ¿Cuál es la probabilidad de que el primer hijo de este matrimonio sea un niño daltónico?
- ¿Qué porcentaje de las hijas de estos progenitores se espera que sean daltónicas?
- ¿Qué proporción de todos sus hijos (sin especificar sexo) se espera que sea normal?

9. Un gen recesivo ligado al sexo (*h*) prolonga el tiempo de coagulación de la sangre, dando como resultado lo que comúnmente se conoce como "enfermedad hemorrágica" (hemofilia). De la información en el pedigrí, responda las siguientes preguntas:

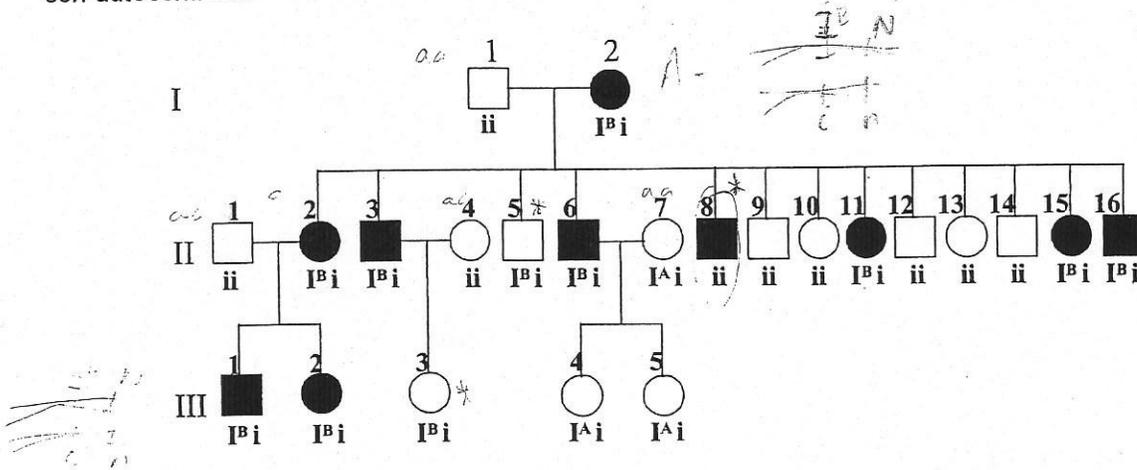
- Si II2 se casa con un hombre normal, ¿cual es la probabilidad de que su primer hijo varón sea un niño hemofílico?
- Suponga que su primer hijo es un niño hemofílico, ¿cuál es la probabilidad de que su segundo hijo también lo sea?
- Si II3 se casa con un hombre hemofílico, ¿cuál es la probabilidad de que su primer hijo (niño o niña) sea normal?
- Si la madre de I1 era fenotípicamente normal, ¿qué fenotipo tenía su padre?
- Si la madre de I1 era hemofílica, ¿qué fenotipo tenía su padre?



10. Considérense simultáneamente dos rasgos influidos por el sexo: el patrón de calvicie y el dedo índice acortado, ambos dominantes en el hombre y recesivos en la mujer. Un hombre calvo heterocigótico con el dedo índice largo se casa con una mujer calva, heterocigótica para el dedo índice largo. Determine los fenotipos esperados de sus hijos.

LIGAMIENTO. FUNDAMENTOS DE CARTOGRAFÍA CROMOSÓMICA EN EUCARIOTAS

2. El árbol genealógico humano de la figura muestra un caso de herencia del síndrome uña-rótula. Muestra también el genotipo de cada individuo para el grupo sanguíneo ABO. Ambos loci implicados son autosómicos.



- Indique si el síndrome uña-rótula es dominante o recesivo. Ofrezca las razones que apoyan su respuesta.
- A juzgar por este pedigrí, ¿existen pruebas de ligamiento entre el gen uña-rótula y el gen para el grupo sanguíneo ABO? ¿Por qué sí o por qué no?
- Si existen pruebas de ligamiento, dibuje los alelos sobre los cromosomas homólogos implicados de los abuelos. Si no hay pruebas de ligamiento, dibuje la configuración de las dos parejas de homólogos.
- ¿Qué descendientes corresponden a recombinantes, según su modelo?
- ¿Cuál es la mejor estimación de RF? $\frac{3}{12} = 18.8\%$
- Si el hombre III-1 se casa con una mujer normal de grupo sanguíneo O, ¿cuál es la probabilidad de que su primer descendiente sea de tipo B y tenga el síndrome uña-rótula?

3. Una planta de genotipo AB/ab se utiliza en un cruzamiento prueba con una planta ab/ab. ¿Qué proporción de la descendencia será AaBb, si los dos loci están a 10 u.m. de distancia?

4. Realizamos el cruzamiento EEFF x eeff y la F₁ se cruza con el parental recesivo. Observamos los siguientes resultados:

| Fenotipo | Proporción |
|----------|------------|
| EF | 2/6 |
| Ef | 1/6 |
| eF | 1/6 |
| ef | 2/6 |

Explique estos resultados.

AB/ab

5. Se cruza un animal hembra AaBb con un macho aabb. Los descendientes son: 442 AaBb, 458 aabb, 46 Aabb y 54 aaBb. Explique estos resultados.

9. La madre de una familia de diez hijos es de grupo sanguíneo Rh^+ . También manifiesta una rara condición (eliptocitosis, E) que hace que los glóbulos rojos sean de forma oval, en vez de redondeados, pero que no produce ningún efecto clínico adverso. El padre es Rh^- y posee glóbulos rojos normales (e). Los hijos son: 1 $Rh^+ e$, 4 $Rh^+ E$ y 5 $Rh^- e$. Tenemos información sobre los padres de la madre, que son $Rh^+ E$ y $Rh^- e$. Uno de los diez hijos, que es $Rh^+ E$ se casa con alguien que es $Rh^+ e$ y tienen un hijo $Rh^+ E$.

a) Dibuje el árbol genealógico de la familia completa

b) ¿Está este pedigrí de acuerdo con la hipótesis de que Rh^+ es dominante y Rh^- recesivo?

c) ¿Cuál es la forma de herencia de la eliptocitosis?

d) Los genes para E y Rh, ¿podrían estar en el mismo cromosoma? Si es así, haga una estimación de la distancia entre dichos genes comentando su resultado.

11. Dos mutaciones dominantes en el primer grupo de ligamiento del conejillo de Indias gobiernan la característica "pollex" (Px), que es la vuelta atávica del pulgar y del dedo pequeño del pie y el pelaje rugoso (R). Cuando conejillos de Indias con los genes pollex y rugoso (con relaciones de ligamiento idénticas) se cruzan con cobayos normales, su progenie cae en cuatro fenotipos: 79 rugosos, 103 normales, 95 rugosos pollex y 75 pollex. a) Determine los genotipos de los progenitores. b) Calcule la frecuencia de recombinación entre Px y R.

14. En los seres humanos, la presencia de uno de los antígenos Rh sobre la superficie de las células sanguíneas rojas (Rh-positivo) se debe a un gen dominante R, el genotipo recesivo rr produce células Rh-negativas. Un gen dominante E hace que la forma de los eritrocitos sea ovalada (eliptocitosis u ovalocitosis), su alelo recesivo e produce células sanguíneas rojas normales. Ambos genes están ligados aproximadamente a 20 unidades de mapa en uno de los autosomas. Un hombre con eliptocitosis, cuya madre tenía eritrocitos de forma normal y un genotipo homocigótico Rh-positivo y cuyo padre era Rh-negativo y heterocigótico para la eliptocitosis, se casa con una mujer normal Rh-negativa.

a) ¿Cuál es la probabilidad de que su primer hijo sea Rh-negativo y eliptocitótico?

b) Si su primer hijo es Rh-positivo, ¿cuál es la probabilidad de que también sea eliptocitótico?