



UNIVERSIDAD AUTONOMA DE BAJA CALIFORNIA
FACULTAD DE CIENCIAS

Genética de poblaciones y cuantitativa

MANUAL DE PRÁCTICAS



BIOLOGIA: PLAN DE ESTUDIOS 2017

Carlos Márquez Becerra

Genética de poblaciones y cuantitativa

CONTENIDO

| No. de práctica | Nombre de la práctica | No. Página |
|-----------------|---|------------|
| | <i>Reglas de seguridad en el laboratorio</i> | 3 |
| 1 | GENETICA MENDELIANA EN PLANTAS <i>Brassica rapa</i> de ciclo corto. | 4 |
| 2 | HERENCIA CITOPLASMICA DE LAS MANCHAS BLANCAS EN LAS PLANTAS <i>Brassica rapa</i> DE CICLO CORTO”. | 7 |
| 3 | PREPARACIÓN DE MEDIOS DE CULTIVO PARA <i>DROSOPHILA MELANOGASTER</i> | 9 |
| 4 | “IDENTIFICACIÓN DE SEXOS, CULTIVO DE PAREJAS, IDENTIFICACIÓN ETAPAS DEL DESARROLLO Y ESTABLECER LA RELACIÓN DE SEXOS EN LAS MOSCAS ADULTAS DE <i>DROSOPHILA MELANOGASTER</i> ”. | 13 |
| 5 | RECONOCIMIENTO DE FENOTIPOS DE MUTACIONES EN <i>DROSOPHILA MELANOGASTER</i> Y ANÁLISIS DE LOS PATRONES DE HERENCIA. | 16 |
| 6 | FENOCOPIAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN <i>DROSOPHILA MELANOGASTER</i> Y OTRAS ESPECIES. | 19 |
| 7 | IDENTIFICACION DE CARACTERISTICAS MENDELIANAS Y SU APLICACION AL ESTUDIO DE LA HERENCIA EN HUMANOS | 21 |
| 8 | ELABORACIÓN DE ARBOLES GENEALÓGICOS Y PEDIGREE. | 26 |
| 9 | BASES DEL ASESORAMIENTO GENETICO: EJERCICIO | 28 |
| 10 | EL TEOREMA DE HARDY Y WEINBERG: EJERCICIOS | 32 |
| 11 | <i>LITERATURA GENERAL</i> | 34 |
| 12 | | 37 |
| 13 | | 39 |
| 14 | | 42 |
| | | 44 |

REGLAS DE SEGURIDAD EN EL LABORATORIO



- Localizar todos los equipos de seguridad como extinguidores, lavador de ojos, regaderas, etc.
- Proteger los ojos si trabajará con reactivos corrosivos, peligrosos o con luz ultravioleta.
- Usar bata de laboratorio, lo protegerá del material corrosivo o blanqueadores.
- Nunca pipetee con la boca o pruebe algún reactivo.
- No fumar, comer o beber en el laboratorio.
- El pelo largo de preferencia recogerlo.
- No usar sandalias con los pies descubiertos.
- No colocar los libros o cuadernos en el área de trabajo.
- Reporte cualquier daño o accidente en el laboratorio.
- Pregunte al maestro cualquier duda en el manejo de reactivos y/o equipos.
- Todos los reactivos pueden ser un riesgo para la salud, trabaje con cuidado.
- La mayoría de las prácticas de este laboratorio usan reactivos cancerígenos o tóxicos, así como agentes potencialmente patógenos, trabaje con seriedad y cuidado.
- En caso de contaminarse con algún reactivo lavarse con agua rápidamente y avisar al maestro.

➤ PRACTICA #1

Título: GENETICA MENDELIANA EN PLANTAS *Brassica rapa* de ciclo corto..

INTRODUCCION: Se presenta a las plantas de la especie *Brassica rapa* de ciclo rápido como un sistema alternativo y complementario a la mosca del *Drosophila melanogaster* para la enseñanza de la Genética. En los cursos de licenciatura como de posgrado, en general, se ha empleado a la mosca *Drosophila* con el fin de enseñar las leyes de la herencia mendeliana, Genética de poblaciones y cuantitativa, entre otros. Es incuestionable la gran utilidad de la *Drosophila* en la investigación y la docencia, ya que tal género posee cientos de especies, alrededor del mundo en condiciones silvestres y existen bancos con cientos de mutantes perfectamente definidos como líneas. Sin embargo, también es necesario que existan plantas para tales fines, como una opción que brindará conocimiento y satisfacciones a los interesados en la Biología vegetal. Las plantas del género *Brassica*, que se han logrado seleccionar hasta establecer variedades de ciclos rápidos, son una oportunidad para la enseñanza, de la herencia de caracteres mendelianos y cuantitativos

En esta práctica se trabajará con *Brassica rapa* de ciclo rápido. Dentro de este género se encuentran muchas de las plantas cultivadas con fines alimentario, tales como: Col o repollo, coliflor, brocoli, diferentes variedades de mostaza, etc. El número cromosómico de las especies es de 16 en la mostaza negra, de 18 en la col, coliflor, brocoli. En otras especies el número es mayor. Por esta razón, también representan un buen sistema para realizar ejercicios citogenéticos y de evolución cromosómica. Así como de cruza interespecíficos e intergenéricos como el mundialmente famoso y que hoy es un clásico de la literatura, llevado a cabo por Karpechenko en la década de los veinte, que cruzó a dos especies de géneros diferentes: el rábano *Raphanus sativus* y la col *Brassica oleracea*, y dió por resultado el género sintético *Raphanobrassica*.

Las actividades a realizar son: Preparar recipientes de cultivo, sembrar semillas de variedades mutantes y silvestres, con la finalidad de hacer comparaciones, realizar observaciones y buenos registros de todo el ciclo de vida que va desde la germinación hasta la floración. Se ejecutarán polinizaciones cruzadas con la finalidad de observar la transmisión de genes de una generación a otra, se obtendrán semillas y se repetirá el procedimiento durante dos generaciones.

Como requisito, se deben de revisar las leyes de la segregación y la distribución independiente, así como los conceptos básicos de la herencia mendeliana, entre los que destacan: genes dominantes, recesivos, silvestres, mutantes, alelos, fenotipo, fenocopia, entre muchos otros.

Existen diversas líneas de *Brassica rapa* cuyo nombre deriva del gen a estudiar y que tiene expresión macroscópica entre las que destacan: (1) “estándar”, su color es verde en tallo y hojas, y crece entre 15 y 25 cm. (2) “purple stem”, que indica que se expresa un color púrpura en el tallo, hojas y botones florales, dicho atributo se debe a la antocianina, el color se puede evidenciar en el hipocotiledón. (3) “Hairy”, el nombre del gene se refiere a la presencia de tricomas en las hojas y en el tallo, donde el número y la distribución de los tricomas puede variar entre las líneas. (4) “Hairyless” se caracteriza porque el número de tricomas es escaso e incluso puede ser nulo.

(5) “Variegated” se refiere a un gen mutante que se encuentra en los cloroplastos, por lo que estos organelos no son funcionales en términos normales. En las hojas podrán observarse manchas blancas alternadas con regiones grandes de color verde. Las zonas blancas no son fotosintéticas, pero sobreviven gracias al suministro de nutrientes de las zonas verdes vecinas. Este tipo de plantas tienen un valor ornamental por sus hojas jaspeadas verde y blanco. El gen por estar en el citoplasma no tiene una transmisión mendeliana, su herencia es de tipo materno. (6) “Roseta” el nombre se debe al gen “ros” que produce una cantidad de ácido giberélico, aproximadamente 6 veces menor que las plantas normales y como efecto, la tasa de crecimiento es menor y la talla de los adultos es pequeña.

En este ejercicio se entregarán 24 semillas por persona y se podrán reunir para formar equipos de 3 ó 4 integrantes, así que cada equipo, si es de 4 miembros, tendrán 96 semillas.

El problema a trabajar es establecer que gene ó genes se están manifestando en el fenotipo de las plantas que se logren obtener. Por tal razón, no conocerán que características tienen las semillas, con la finalidad de que los integrantes del equipo hagan un esfuerzo por fomentar su capacidad de observación, desde la germinación, y que el equipo le brinde atención y seguimiento, para que recopilen la mayor cantidad de notas a lo largo de 40 días. Tomarán fotografías del color de tallo y hojas, presencia o ausencia de tricomas, tiempo de germinación y tasa de crecimiento, tamaño de la planta adulta, etc,

OBJETIVO: El objetivo es presentar la planta modelo *Brassica rapa* de ciclo corto y realizar ejercicios con esta nueva opción experimental, que es de utilidad en la enseñanza y en la investigación.

MATERIAL:

24 semillas de *Brassica rapa* por cada miembro del equipo de plantas.

Recipientes de cultivo.

Recipiente con agua.

Pinzas, tijeras y agujas de disección.

Cámara ambiental cerrada y un gabinete abierto iluminado.

METODOLOGIA:

Día 1. Siembra en recipientes. Marcar cada equipo su material experimental, con todos los datos de lo que contiene cada celda cultivada, los nombres de los participantes y fecha. Llevar cuaderno de trabajo.

Días 4 al 5

Comparar las semillas designadas como híbridas F1 con las parentales. Registrar las observaciones de mutantes y silvestres. Ubicar muy bien a las plantas más vigorosas.

Días 6 al 13.

Regar y mantener en observación los cultivos todos los días. Para esto pueden turnarse los miembros de cada equipo. Tomar notas de cada acontecimiento, tanto normal como los que parezcan raros o anormales y comentarlos con el profesor si hay dudas.

Días 14 al 18.

Polinizar plantas. Para esto se darán instrucciones y una demostración. En su momento.

Preguntas:

1. ¿Cómo distinguir si un rasgo que se está empleando en el experimento, es mutante o es de origen ambiental? ¿Si apareciera una característica que te motivara a darle seguimiento de una generación a otra, cómo diferenciarías a la heredable de la no heredable? ¿Cómo sabrías si es de herencia nuclear o de herencia materna?
2. ¿Qué harías para determinar si el carácter está dado por un gene, por un par de genes, ó por varios genes? ¿Cómo podrías conocer cuántos genes participan?
3. ¿Qué actividades implementarías para establecer si un rasgo es dominante o recesivo? O bien si el gene es autosómico o ligado al sexo?
4. Proponer una hipótesis acerca del origen del rasgo mutante que se presenta en el ejercicio.
5. Hacer un listado que contenga por lo menos dos procedimientos que tu utilizarías para obtener y establecer un rasgo mutante en una línea de plantas.

LITERATURA

Williams P.H. 1980. Bee-sticks, an aid in pollinating cruciferae. HortScience 15 (6): 802-803.

Williams P.H. 1997. Exploring with Wisconsin fast plants. University of Wisconsin. Kendall/Hunt Publishing Co.

Tiempo de la práctica: Parte inicial 2:30 horas. Las actividades posteriores tales como: observaciones, toma de datos, riego y polinización se realizarán a través de 45 días. El horario será durante el tiempo libre de los estudiantes.

➤ PRACTICA #2

- **Titulo:** HERENCIA CITOPLASMICA DE LAS MANCHAS BLANCAS EN LAS PLANTAS *Brassica rapa* DE CICLO CORTO”.



INTRODUCCION: El DNA genómico o nuclear posee la mayor parte de los genes de los seres eucariontes pero un pequeño porcentaje de genes se encuentran localizados en el DNA de las mitocondrias y de los cloroplastos. Los genes que se localizan en los citados organelos codifican para los ARNr de sus propios ribosomas, para proteínas como citocromo oxidasa I, entre otros. Algunas moléculas importantes en las plantas son codificadas parcialmente por genes citoplasmáticos y en parte por genes de origen nuclear, de esta forma se integran componentes naturales que mediante otra vía sería imposible.

Un ejemplo es el factor de esterilidad masculina que actúa produciendo plantas cuyo polen no es funcional. Este gen se emplea en agricultura para producir plantas que son incapaces de autofertilizarse (se previene la autopolinización), entonces ello facilita la producción de híbridos en plantas como las del género *Brassica* (col, coliflor, mostaza), cebollas, zanahorias, sorgo, maíz y numerosas adicionales. La esterilidad en plantas es causada por diversos factores citoplásmicos cuyas codificaciones se encuentran en DNA mitocondrial y que interaccionan con productos de genes nucleares.

En numerosas especies de plantas, los cloroplastos son transmitidos de generación en generación principalmente a través de los ovocitos o huevos y es por esto que se le ha denominado herencia materna. Tal patrón de herencia se manifiesta en las plantas matizadas, manchadas y rayadas con colores verde, amarillo y blanco en estructuras como hojas y tallos.

La zonas con manchas blancas carecen de clorofila y su mantenimiento deriva de la transferencia de nutrientes que provienen de las partes verdes normales.

Las plantas “manchadas” se originan de cigotos que contienen una mezcla de proplástidos normales y mutantes, después ocurren mitosis y algunas células sólo reciben cloroplastos normales, que producen ramas verdes; otras células reciben plástidos mutantes (ramas blancas o amarillas) y algunas células recibirán tanto cloroplastos normales como plástidos mutantes (ramas y brotes manchados y abigarrados).

OBJETIVOS: Demostrar la herencia citoplásmica en plantas *Brassicas rapa* mediante el cultivo y cruce de plantas silvestres con plantas abigarradas, así de la cruce de la descendencia.

MATERIAL:

12 semillas normales y 12 semillas mutantes (Var).

2 recipientes de germinación dividido en 4 celdas

1 charola para hidroponía

Substrato que contiene suelo

Fertilizante PKN 14:14:14

Pinzas de disección

Banderillas y marcadores

Piseta con agua destilada

METODOLOGIA:

Sembrar de acuerdo al instructivo de la primera práctica de *Brassica rapa* con la diferencia de que ahora se sembrarán dos celdas con 3 semillas mutantes y se dejará vacías las otras dos. Puesto que las mutantes Var. crecen lentamente en comparación con las normales, se sembrarán las normales hasta después de transcurridos de 3 a 5 días desde que se inició con las Var.

A los 4 o 5 días después de que siembren las normales, dejar solo una planta por celda. Observar las plantas que provienen de semillas Var. y sacar las plantas que no muestren manchas o franjas, y dejar solo una de las mutantes por celda.

Del día 10 al 14 se separarán el par de celdas que ocupan las plantas similares para evitar la contaminación con polen, con una cartulina de 12cm x 20cm sostenida con estacas y pegada con una tira de papel adhesivo.

Del día 14 al 18 se toma polen de flores de zonas manchadas y se fertilizan flores de plantas normales. Pero también tomar polen de flores de plantas normales y fertilizar flores de zonas manchadas (de las plantas mutantes Var.) La polinización se inicia cuando existen al menos tres flores por planta. Fertilizar de 6 a 8 flores por planta. Usar un palillo(con abeja) distinto para cada par de plantas.

De los días 18 al 40 dejar crecer y al 45 día coleccionar semillas. EVITAR mezclarlas.

Resembrar para la siguiente generación en cuanto las semillas estén secas (4 o 5 días después).

LITERATURA

Williams P.H. 1980. Bee-sticks, an aid in pollinating cruciferae. HortScience 15 (6): 802-803.

Williams P.H. 1997. Exploring with Wisconsin fast plants. University of Wisconsin. Kendall/Hunt Publishing Co.

Tiempo de la práctica: La primera parte lleva 2:00 horas y tiempo extraclase durante 45 a 50 días.

➤ PRACTICA # 3

Titulo: Preparación de Medios de Cultivo para Drosophila melanogaster

INTRODUCCION: Existe una fotografía de gran valor histórico para los drosofilistas del mundo, y de manera especial para los genetistas y evolucionistas: En un cuarto se encuentran T. Morgan y Hugo de Vries, se observan en el fondo un microscopio, frascos de cultivos de moscas y un racimo grande de plátanos colgado del techo. La imagen data de principios del siglo XX, de ella se pudieran escribir muchas hojas acerca de cada uno de los personajes, y de las moscas que se supone están en los frascos, pero para fines de esta práctica la presencia de los plátanos es un indicativo importante del papel de esta fruta en la elaboración de los medios de cultivo de moscas. Los medios requieren de una sustancia que funcione como sustrato semisólido, ésta puede ser agar-agar, agar con otro agente, trigo en polvo derivado de un grano de mediano tamaño como el empleado para hacer crema, o bien pueden ser hojuelas de avena ó maíz. Se requiere que exista una fuente de azúcar, aminoácidos, minerales traza y vitaminas. Así mismo algún agente que proteja el medio contra hongos y bacterias.

El ejercicio de preparación de medio de cultivo se hace con el fin de que los estudiantes puedan conocer la manera de realizar un medio en un laboratorio sencillo, de bajo costo y accesible, dado que los elementos para su elaboración se encuentran en las tiendas de alimentos. En la práctica 1 se utilizó medio de cultivo de marca comercial, pero que es costoso, por lo que es conveniente que los estudiantes tengan opciones distintas para los trabajos a largo plazo. Las moscas pueden desarrollarse en un recipiente que contenga sólo un fragmento de fruta como plátano, papaya y muchas otras, sin embargo estos alimentos naturales pueden ser empleados como “cebos” para capturar moscas y en si es necesario se pueden mantener en ese medio durante varios días. Para mantener cultivos durante varias generaciones se requieren medios estériles que contengan varios componentes entre los que destacan azúcar, un fragmento de fruta como puede ser plátano, agar y harina de maíz que permitirán la solidificación de la mezcla, levadura de la empleada para elaborar pan, y un inhibidor del crecimiento de hongos y bacterias, aunque éste puede ser excluído.

OBJETIVO: Preparación de medio de cultivo para moscas *Drosophila* en el laboratorio utilizando elementos que se encuentran en comercios comunes.

MATERIAL:

1. Agua, 1250 mL.
2. Agar-agar o carragenina, 15 g.
3. Azúcar, 70 g.
4. Harina de maíz, 105 g.
5. Levadura en polvo anhidra, 66 g.
6. Ácido propiónico, 4 mL.

7. Nipagin simple (al 10% en alcohol etílico), 4 mL, también se conoce como Tegosept M, ester metílico de ácido para-hidroxibenzoico. Como opción se puede utilizar una solución acuosa al 0.1% de Streptomycin (ampolleta Estreptomycin S).

8. Frascos de cristal de 50 a 100 mL aproximadamente.

9. Bolas de algodón cubiertas con gasa

10.- Cristalería general como: matraces, probetas, pipetas, mechero de gas, entre otros.

METODOLOGIA: Para 100 frascos de aproximadamente 50 mL de capacidad, ó para 24 frasco de 250 mL, se emplean los materiales siguientes: Agua, 1250 mL; agar-agar 15 g; azúcar, 70 g; harina de maíz, 105 g; levadura en polvo anhidra, 66 g; ácido propiónico, 4 mL; nipagin simple (al 10% en alcohol etílico), 4 mL.

En algunos laboratorios se utilizan frascos de cristal, como algunos recipientes de leche ó crema y que ahora es posible adquirirlos en sitios que venden cristalería para laboratorio. En su lugar pueden emplearse otros frascos que sean de 250 mL de capacidad, cuya boca sea de unos 3cm de diámetro y que toleren la esterilización.

El procedimiento a emplear para elaborar el medio I se fundamenta en el descrito por Ramos *et al* (1993), aunque se pueden elaborar otros medios como el que contiene agar y plátano (medio II) descrito por Salceda y Gallo (1984):

Medio I

1. Lavar bien los recipientes de cristal y esterilizarlos en seco a 150 a 170°C en una estufa de laboratorio durante 30 a 40 minutos.
2. Pesar los componentes del medio de cultivo.
3. En un recipiente de cristal tolerante al calor se mezclan muy bien los componentes: agar, azúcar, harina y levadura.
4. Después se agrega agua a temperatura ambiente y se mezcla de nuevo con un agitador magnético.
5. Se calienta empleando una estufa eléctrica ó un mechero de gas hasta que se alcance la ebullición. Dejar en ebullición durante 15 minutos aplicando la fuente de calor a baja intensidad.
6. Retirar la mezcla del fuego y agregar el ácido propiónico y el nipagin, aunque no es necesario que se enfríe el medio para agregar los ácidos, sólo dejar que alcance entre 50 y 60°C.
7. Aplicar aproximadamente un centímetro de medio a cada recipiente de cultivo con el fin de que se aproveche al máximo.

8. Después se tapan los recipientes y se dejarán en reposo durante 12 horas ó más hasta que se enfríe el medio y solidifique. El sitio de enfriamiento puede ser el horno apagado, ó un sitio limpio como una cámara ambiental, ó una campana de flujo laminar.

9. Cuando el medio está frío, se agrega una o dos gotas de una suspensión de levadura, se deja secar y después se pueden iniciar los cultivos de las moscas.

Medio II descrito en Salceda y Gallo (1984):

Los materiales para preparar aproximadamente 1, 100 mL de medio de cultivo, son los siguientes: Agua, 1Litro; agar-agar, 16 g; plátano maduro, 300 g; sacarosa 20g; levadura de cerveza ó para pan, 15 g; tegosept (solución alcohólica al 10%) 8 mL; ácido propiónico, 2 mL.

1. Lavar bien los recipientes de cristal y esterilizarlos en seco a 150 a 170°C en una estufa de laboratorio durante 30 a 40 minutos.

2. Pesar los componentes del medio de cultivo.

3. En un recipiente de cristal tolerante al calor se mezclan muy bien los componentes: agar, plátano, sacarosa y levadura. El plátano debe de estar maduro y se convertirá en papilla en otro recipiente antes de mezclarlo.

4. Después se agrega 1 litro de agua a temperatura ambiente y se mezclan todos los componentes de nuevo con un agitador magnético.

5. Se calienta empleando una estufa eléctrica ó un mechero de gas hasta que se alcance la ebullición. Dejar en ebullición durante 15 minutos aplicando la fuente de calor a baja intensidad.

6. Retirar la mezcla del fuego y agregar el ácido propiónico y el tegosept, aunque no es necesario que se enfríe el medio para agregar los ácidos, sólo dejar que alcance entre aproximadamente 50 °C.

7. Aplicar aproximadamente un centímetro de medio a cada recipiente de cultivo con el fin de que se aproveche al máximo.

8. Después se tapan los recipientes y se dejarán en reposo durante 12 horas ó más hasta que se enfríe el medio y solidifique. El sitio de enfriamiento puede ser el horno apagado, ó un sitio limpio como una cámara ambiental, ó una campana de flujo laminar.

9. Cuando el medio está frío, se agrega una o dos gotas de una suspensión de levadura, se deja secar y después se pueden iniciar los cultivos de las moscas.

LITERATURA

Ramos P. *et al.* 1993. Manual de laboratorio de Genética para *Drosophila melanogaster*. McGraw-Hill, México.

Salceda V.M. y Gallo A.J. 1984. Genética de *Drosophila*. Técnicas de laboratorio. Limusa, México.

Tiempo de la práctica: 2:50 horas

➤ PRACTICA #4

Titulo: “Identificación de sexos, cultivo de parejas, identificación de etapas del desarrollo y establecer la relación de sexos en las moscas adultas de *Drosophila melanogaster*”.

INTRODUCCIÓN: La mosca del vinagre *Drosophila melanogaster*, es uno de los sistemas experimentales más estudiados a detalle en la mayoría de los campos de las ciencias biológicas. (También se le ha denominado popularmente mosca de la fruta, pero esto resulta erróneo de acuerdo con diversos autores, ya que las verdaderas moscas de la fruta pertenecen a la familia Tephritidae y son las que afectan los cultivos).

Drosophila fue introducida como modelo experimental a principios del siglo XX por varios investigadores norteamericanos, entre los que destaca Thomas Hunt Morgan, en el famoso laboratorio conocido popularmente como “el cuarto de la mosca” de la Universidad de Columbia. Desde entonces se ha convertido en uno de los organismos más empleados por los académicos de las ciencias biológicas que han integrado un club internacional de drosofilistas que hacen contribuciones muy formales a la ciencia y que además publican una revista que se denomina ***Drosophila Information Service*** (DIS) que se ha distribuido desde la década de los treinta.

La información que existe publicada sobre la biología de *Drosophila melanogaster* es abundante, por ello cada estudiante deberá investigar y responder las siguientes preguntas: (a) ¿Cuáles son las diferencias externas que existen entre las hembras y los machos? Hacer una lista y traer un esquema comparativo. (b) ¿Cómo es el ciclo de vida de las moscas? Obtener uno ó dos esquemas en donde se muestren las etapas del desarrollo y su relación con el tiempo. (c) ¿Cuáles son los factores ambientales que alteran el ciclo de vida en cuanto al tiempo? Hacer una lista de factores y los aspectos del desarrollo que alteran.

Un libro clásico acerca de la biología de *Drosophila* es el editado por Demerec (1994), y dos libros publicados en México que abordan técnicas y experimentos realizados con *Drosophila melanogaster* son: Manual de laboratorio de Genética para *Drosophila melanogaster*, de Ramos *et al.* (1993) y Genética de *Drosophila*. Técnicas de laboratorio, de Salceda y Gallo (1984).

OBJETIVOS: Los objetivos son tres: (1) Aprender a identificar los sexos de las moscas y aislarlas, (2) cultivar parejas, (3) identificar cada una de las etapas del desarrollo, (4) establecer la relación de sexos en las moscas adultas de la población de cada tubo y (5) comparar los resultados de las relaciones de sexos entre las diferentes poblaciones generadas en el equipo y en el grupo.

MATERIAL: (Por persona)

Microscopio estereoscópico

2 cajas de Petri con sus respectivas cubiertas

Algodón (3 ó 4 bolas)

2 papeles filtros redondos cuyo diámetro sea similar al de la caja de Petri ó papel secante estéril cortado como el papel filtro

2 pinzas de disección

2 agujas de disección

1 pincel o un instrumento que reemplace al pincel para mover las moscas.

3 tubos limpios de 15 a 20 ml de volúmen con tapones de algodón

3 pipetas Pasteur limpias con sus bulbos

1 embudo chico

1 frasco con gotero conteniendo éter (**puede ser uno por equipo**)

1 Charola con hielo (**por equipo**)

alimento instantáneo

solución de levadura fresca (está en el Lab.)

Especímenes de *Drosophila melanogaster* (están en el Laboratorio)

Solución de ácido propiónico al 5%

METODOLOGIA:

1. Se lavan bien los tubos de ensaye y se preparan las bolitas de algodón que los tapan.
2. Limpiar el estereoscopio con cuidado y se evita maltratar las lentes.
3. Se añaden aproximadamente 3mL de agua destilada, se agrega una cucharita de alimento instantáneo, se agregan de 6 a 8 gotas de la solución de levadura, utilizando para esto una pipeta Pasteur y a uno de los tubos se le adicionan 5 gotas de ácido propiónico al 5%, a los otros dos tubos no se les aplica.
4. Esperar de 3 a 5 minutos hasta observar que el medio se observe bien humedecido pero sin exceso de agua. Si es necesario agregar agua con una pipeta limpia o si se desea contrarrestar la humedad, solo añada un poco de medio.
5. Aplicar una tira delgada de papel filtro al tubo, para dejar un soporte en donde las moscas puedan reposar, escapar al exceso de humedad y que además pueda ser un sostén para las pupas.
6. Colocar los tapones de algodón ó de gasa para evitar que entren moscas que se encuentren en el ambiente.
7. Las moscas proporcionadas se adormecerán utilizando CO₂, hielo, ó con éter. Una vez que las moscas se encuentren sin actividad se procede a la identificación de ejemplares machos y hembras, siguiendo para ello los esquemas que cada alumno traerá como tarea.

8. Las moscas adormecidas son separadas de acuerdo a sexos y se colocan tres parejas por cada tubo. Hacer por lo menos tres tubos de cultivo, con el fin de asegurar que se cada persona tenga éxito en la producción de moscas.
9. Las moscas que ya no se desee utilizar no deben de liberarse al ambiente y se depositan en un recipiente que contenga de 70 a 100 mL de aceite (como los utilizados para cocinar). El recipiente con aceite y las moscas muertas (conocido como "morgue") se tapa, y puede usarse en numerosas ocasiones hasta que ya no exista espacio para mas moscas.
10. Los tubos se incuban a 22 - 24°C y se dejan en reposo.
11. Las observaciones del contenido de los tubos de cultivo se realizan cada 24 horas a lo largo de 10 días, para lo cual los integrantes del equipo podrán alternar las tareas de observación, toma de notas, realización de esquemas, tomas de fotografías y filmación (opcional) de cada etapa del desarrollo de las moscas.
12. Realizar un reporte al completar el ciclo de las moscas, esto es cuando las moscas de la generación filial 1 sean adultas.
13. El reporte deberá de contener los siguientes apartados: (1) título de la práctica, nombres de los integrantes del equipo y fecha de realización, (2) Introducción, (3) objetivos, (4) material y método, (5) resultados, (6) discusión, (7) comentarios y conclusiones, (8) literatura consultada. En los resultados se deberán incluir figuras, fotografías, tablas, y gráficas. Si se tomaron películas, éstas podrán adjuntarse en un CD ó en USB.

LITERATURA

Demerec, M. (Editor) 1994. Biology of *Drosophila*. Facsimile Edition. Cold Spring Harbor Laboratory Press, N.Y.

Ramos P. *et al.* 1993. Manual de laboratorio de Genética para *Drosophila melanogaster*. McGraw-Hill, México.

Salceda V.M. y Gallo A.J. 1984. Genética de *Drosophila*. Técnicas de laboratorio. Limusa, México.

Tiempo de la práctica: 2:50 horas

Práctica # 5

Titulo: Reconocimiento de fenotipos de mutaciones en *Drosophila melanogaster* y análisis de los patrones de herencia.

INTRODUCCION: La mutación mas citada en los textos de Biología es la de los ojos blancos en las moscas *Drosophila melanogaster*, que fue descubierta por T. H. Morgan a principios del siglo XX y está caracterizada como ligada al cromosoma X. De manera que su patrón de herencia no es el mendeliano clásico. En la actualidad se conocen miles de mutaciones espontaneas y un número enorme de mutaciones inducidas con radiaciones y agentes químicos. En todos los cromosomas de *D. melanogaster* se han ubicados mutaciones, por ejemplo en el cromosoma 1 ó cromosoma X, se encuentran las mutaciones *White* de ojos blancos; *bar*, cuya forma es estrecha y alargada y puede variar en el tamaño; *yellow*, está asociada al color amarillo del cuerpo. En el cromosoma 2 se encuentran la mutaciones siguientes: *aptera*, que indica carencia de alas; *dumpy*, que afecta la forma de las alas que terminan truncadas, *Lobe*, asociada a ojos de menor tamaño que los normales, llegando a presentarse numerosas variaciones; *vestigial*, cuya expresión es en las alas y en halterios ya que se aprecian de tamaño muy pequeño. Y la lista de mutaciones es enorme.

OBJETIVOS: (1) Reconocer seis mutaciones con expresión en el fenotipo y explicar su forma de transmisión a través de las generaciones, (2) Hacer una lista con cinco ejemplos de mutaciones con expresión fenotípica en cada uno de los cromosomas de *D. melanogaster*, (3) Localizar en las bases de datos y en textos, tres ejemplos de mutaciones fenotípicas en insectos que tengan impacto económico, médico, u otro.

MATERIAL:

Microscopio estereoscópico

2 cajas de Petri con sus respectivas cubiertas

Algodón (3 ó 4 bolas)

2 papeles filtros redondos cuyo diámetro sea similar al de la caja de Petri ó papel secante estéril cortado como el papel filtro

2 pinzas de disección

2 agujas de disección

1 pincel o un instrumento que reemplace al pincel para mover las moscas.

3 tubos limpios de 15 a 20 ml de volúmen con tapones de algodón

3 pipetas Pasteur limpias con sus bulbos

1 embudo chico

1 frasco con gotero conteniendo éter (**puede ser uno por equipo**)

1 Charola con hielo (**por equipo**)

alimento instantáneo

solución de levadura fresca (está en el Lab.)

Especímenes de *Drosophila melanogaster* silvestre y líneas de mutante yellow, White, apterous y otras (están en el Laboratorio)

Solución de ácido propiónico al 5%

METODOLOGIA:

- 1.- Se lavan bien los tubos de ensaye y se preparan las bolitas de algodón que los tapan.
- 2.- Limpiar el estereoscopio con cuidado y se evita maltratar las lentes.
- 3.- Se añaden aproximadamente 3mL de agua destilada, se agrega una cucharita de alimento instantáneo, se agregan de 6 a 8 gotas de la solución de levadura, utilizando para esto una pipeta Pasteur y a uno de los tubos se le adicionan 5 gotas de ácido propiónico al 5%, a los otros dos tubos no se les aplica.
- 4.- Esperar de 3 a 5 minutos hasta observar que el medio se observe bien humedecido pero sin exceso de agua. Si es necesario agregar agua con una pipeta limpia o si se desea contrarrestar la humedad, solo añada un poco de medio.
- 5.- Aplicar una tira delgada de papel filtro al tubo, para dejar un soporte en donde las moscas puedan reposar, escapar al exceso de humedad y que además pueda ser un sostén para las pupas.
- 6.- Colocar los tapones de algodón ó de gasa para evitar que entren moscas que se encuentren en el ambiente.
- 7.- Las moscas proporcionadas se adormecerán utilizando CO₂, hielo, ó con éter. Una vez que las moscas se encuentren sin actividad se procede a la identificación de ejemplares silvestres, y los mutantes yellow, White, apterous, y otros, de machos y hembras, siguiendo para ello los esquemas que cada alumno traerá como tarea.
- 8.- Las moscas adormecidas son separadas de acuerdo a sexos, se hacen comparaciones con los esquemas y figuras que tendrán como referencia y se colocarán tres parejas por cada tubo. Hacer por lo menos tres tubos de cultivo, con el fin de asegurar que se cada persona tenga éxito en la producción de moscas de la siguiente generación.
- 9.- Las moscas que ya no se desee utilizar no deben de liberarse al ambiente y se depositan en un recipiente que contenga de 70 a 100 mL de aceite (como los utilizados para cocinar). El recipiente con aceite y las moscas muertas (conocido como “morgue”) se tapa, y puede usarse en numerosas ocasiones hasta que ya no exista espacio para mas moscas.
- 10.- Los tubos se incuban a 22 - 24°C y se dejan en reposo.

11.- Las observaciones del contenido de los tubos de cultivo se realizan cuando se tenga a la F1 adulta para lo cual los integrantes del equipo podrán alternar las tareas de observación, toma de notas, realización de esquemas y tomas de fotografías.

12.- Realizar un reporte al completar el ciclo de las moscas, esto es cuando las moscas de la generación filial 1 sean adultas.

13.- El reporte deberá de contener los siguientes apartados: (1) título de la práctica, nombres de los integrantes del equipo y fecha de realización, (2) Introducción, (3) objetivos, (4) material y método, (5) resultados, (6) discusión, (7) comentarios y conclusiones, (8) literatura consultada. En los resultados se deberán incluir figuras, fotografías, tablas, y gráficas. Si se tomaron películas, éstas podrán adjuntarse en un CD ó en USB.

LITERATURA

Demerec, M. (Editor) 1994. *Biology of Drosophila*. Facsimile Edition. Cold Spring Harbor Laboratory Press, N.Y.

Ramos P. *et al.* 1993. Manual de laboratorio de Genética para *Drosophila melanogaster*. McGraw-Hill, México.

Salceda V.M. y Gallo A.J. 1984. *Genética de Drosophila*. Técnicas de laboratorio. Limusa, México.

Tiempo de la práctica: 2:50 horas

➤ PRACTICA #6

Título: Fenocopias y malformaciones congénitas en *Drosophila melanogaster* y otras especies.

INTRODUCCION: Las malformaciones congénitas pueden ser causadas por factores ambientales de tipo mutacional y no mutacional, que afectan el desarrollo normal de los organismos. Si el cambio es de tipo mutacional este puede ser transmitido a la descendencia si es viable y fértil el individuo portador. Si la malformación ocurrida es de carácter no mutacional y es viable y fértil el ser portador, entonces su descendencia será normal si se desarrolla en condiciones ambientales normales. Las malformaciones no mutacionales son congénitas, pero no son genéticas. Existen muchas mutaciones que se expresan en alguna característica fenotípica, por ejemplo en alas, en donde puede haber anomalías como alas con borde en forma de sierra, o bien alas tipo 'curly', entre otras. Así mismo existe la posibilidad de provocar la formación de fenotipos parecidos a éstos a partir de larvas surgidas de progenitores normales. La forma de ocasionarlos es alterando el ambiente por ejemplo con choques de temperatura de más de 30 °C, de tal manera que el desarrollo larvario sea anormal. A dichos fenotipos anormales causado por el ambiente se les denomina "fenocopias", dicho término fue acuñado por Richard Goldschmidt en 1935 y fue el pionero en estudiar cómo afectan las temperaturas superiores a 25 °C el desarrollo ontogenético de las moscas. Las alteraciones del desarrollo provocadas por agentes ambientales químicos, físicos y biológicos, pueden ocurrir en peces, mamíferos, incluido el humano y en una cantidad enorme de seres vivos.

OBJETIVOS: En esta práctica son los siguientes: (1) Inducir malformaciones en moscas, mediante la exposición de larvas de diferentes estadios a temperaturas superiores a 30 grados °C, (2) determinar cuáles malformaciones ocurren y cuál es su frecuencia en la población estudiada, y (3) establecer el grado de variación de cada tipo de malformación mediante observaciones detalladas y con fotografías.

MATERIAL:

Microscopio de disección

Dos agujas de disección finas

Pinzas finas

Pincel

Algodón

Éter

Dos cajas de Petri

4 tubos de ensaye limpios con alimento

4 tubos que contengan larvas

Charola con hielo

Baño de agua caliente

Incubadora

Termómetro

reloj

METODOLOGIA:

1.-Observar las moscas adultas machos y hembras en sus características fenotípicas como: alas, tórax, cabeza, ojos, antenas, abdomen, color, cerdas, etc.

2.-Tomar fotografías y anotar en una tabla las características observadas como el color, tamaño aproximado, forma, número de estructuras. Así se tendrá un registro de las características normales con las que se inicia el experimento.

3.- Seleccionar tres grupos de larvas de diferente tamaño y un grupo de pupas (al menos dos grupos).

4.- Exponer dos tubos durante 1 hora a 30°C, otros dos tubos durante 2 horas a 30°C, después pasarlos a un ambiente frío (medir la temperatura) aproximado a 4°C y dejar durante 1 hora. Luego se incuban a 25 grados.

5.- Durante dos o tres días consecutivos repetir el tratamiento a los mismos tubos y después de cada tratamiento regresarlos a la incubadora que está a 25°C. 5.

6.- Dejar en incubación hasta que emerjan las moscas adultas.

7.- Anestesiarse y observar las moscas. Se repetirán las observaciones que se hicieron en sus progenitores y registrar todas las posibles malformaciones del desarrollo. Hacer énfasis en la forma, tamaño, color, y pliegues de antenas, ojos, probóscide, quetas, tórax, alas, abdomen, patas, ano y genitales. Es posible que se observe una malformación ó más de una, en cada individuo, pero la frecuencia de las malformaciones será baja.

8.- Las observaciones y cuantificaciones de las malformaciones en las poblaciones estudiadas permitirán cubrir los objetivos 2 y 3.

9.- Hacer un reporte en donde se incluyan gráficas, tablas y fotografías

LITERATURA

Demerec, M. (Editor) 1994. *Biology of Drosophila*. Facsimile Edition. Cold Spring Harbor Laboratory Press, N.Y.

Ramos P. *et al.* 1993. Manual de laboratorio de Genética para *Drosophila melanogaster*. McGraw-Hill, México.

Salceda V.M. y Gallo A.J. 1984. *Genética de Drosophila*. Técnicas de laboratorio. Limusa, México.

Tiempo de la práctica: Parte inicial 2:50 horas y parte de resultados: 2:00 horas

PRACTICA #7

Título: IDENTIFICACION DE CARACTERISTICAS MENDELIANAS Y SU APLICACION AL ESTUDIO DE LA HERENCIA EN HUMANOS

INTRODUCCION:

Los rasgos mendelianos están presentes en todos los seres diploides con reproducción sexual (a manera de ejemplos se citan algunos que son muy conocidos: chícharo, frijol, maiz, trigo, perros, gatos, vaca, caballos, humanos). Para identificarlos sólo es necesario observar cuidadosamente, hacer notas precisas, experimentar con individuos seleccionados de ambos sexos, cruzarlos y observar la descendencia durante dos o tres generaciones. Después se hace un análisis de proporciones fenotípicas y se determina cuales características se transmiten en forma mendeliana y cuales son influenciadas principalmente por los factores ambientales. Así mismo, ahora se podrá establecer que tipos de genes están codificando para los atributos del estudio, esto es si son: dominantes y recesivos, codominantes, entre otros. Cuando se ha logrado tal avance, se pueden establecer hipótesis experimentales en donde es posible hacer predicciones acerca de los resultados esperados en las generaciones filiales 1 y 2.

OBJETIVO: Determinar en las personas que asisten al curso, los diversos rasgos que se heredan en términos mendelianos.

MATERIAL Y METODOLOGÍA

1. Determine en su cuerpo las características fenotípicas que abajo se mencionan, indicando los posibles genotipos.
2. Solicite a un compañero de equipo que verifique sus observaciones.
3. En equipos de dos personas, determine 10 rasgos mendelianos que se presenten en 10 individuos, anotando en la ficha de cada individuo estudiado su nombre. De manera que permita la corroboración por otras personas y en caso de dudas, establecer una discusión de grupo.
4. Hacer una clasificación de dominantes y recesivos, en caso de existir dudas hacer una lista adicional que se empleará en la discusión de grupo.
5. Basándose en la experiencia anterior y con la finalidad de reforzarla y continuar con la siguiente práctica (construcción de árboles genealógicos); cada estudiante establecerá 10 rasgos mendelianos en su familia o en una familia amiga. Hará una lista con ella y la traerá para la siguiente práctica.

CARACTERISTICAS MENDELIANAS EN EL HUMANO.

1. El color oscuro de los ojos (café y negro) es dominante sobre los colores claros (azul, verde, gris, color miel). Anotar: A = color oscuro y a = color claro. (A la fecha está demostrado que existen más alelos).

2. Las pestañas largas (B) son dominantes sobre las pestañas cortas (b). Medirlas cuidadosamente con una regla pequeña. Si las pestañas miden aproximadamente 1.8 cm o mayor, se registran como largas y menores a 1.8 cm son designadas cortas. Tenga cuidado de no lastimar los ojos con la parte terminal de la regla.
3. El color oscuro del pelo (C) es dominante sobre el color claro (c). Los colores negro y cualquier tonalidad de café oscuro debe de ser considerado como dominante. Todos los tonos claros o que comunmente se conocen como rubios serán los recesivos. Tal vez existen factores ambientales y genéticos que contribuyen a las tonalidades en el color, pero en este caso, sólo se tiene la certeza de que existen dos grupos de alelos: claros y oscuros.
4. El pelo no rojo es dominante (D) sobre el color rojo (d). Una persona con pelo no rojo (D-) y que tenga además una coloración clara o rubia (cc) será fenotípicamente rubia. En cambio, un pelo rojo (dd) que posea un tono oscuro (C-) dará una tonalidad intermedia como castaño rojizo, castaño o trigueño, en su fenotipo. Esos dos pares de genes para el color de pelo se distribuyen independientemente uno de otro.
5. La línea de la frente que produce el pelo, puede tener dos grupos de formas una en forma de pico hacia abajo, ubicado en la parte media de la frente que es dominante (E-) en relación con la frente recta o ligeramente curvada (ee).
6. El pelo rizado o con bucles (F) no es completamente dominante en relación con el pelo lacio o recto (F'). Los heterocigotos (FF') producen pelo ondulado.
7. La presencia de hoyuelos en las mejillas o cachetes es un rasgo dominante (G). Los hoyuelos pueden ser más de uno por mejilla y también pueden ser unilaterales, esto es sólo un hoyuelo en uno de las mejillas. La ausencia de hoyuelos es debida a un genotipo homocigoto recesivo (gg).
8. La presencia de pecas es dominante (H), en tanto la ausencia de ellas es recesivo (hh).
9. El lóbulo de la oreja despegado es dominante (J) sobre el lóbulo pegado.
10. La nariz romana o convexa (aguileña) es dominante (K). Mientras que la nariz recta es recesiva (k).
11. La habilidad para hacer rollito la lengua en un sentido longitudinal o forma de U es dominante (U) sobre la carencia de tal habilidad (u).
12. La presencia de pelos en una o varias falanges medias de los dedos, es tal vez causada por la presencia de una serie de alelos, cada uno de los cuales es dominante sobre el recesivo. En este ejercicio se agrupan de manera general como (M). La ausencia de pelos en la falange media es recesiva (mm).
13. Los segmentos terminales del dedo pequeño pueden presentar una tendencia a curvarse o a inclinarse, este atributo se considera que es dominante (P), pero es posible que existan alelos adicionales. La tendencia del dedo pequeño a permanecer recto en su parte terminal es recesiva (pp).

Genética de poblaciones y cuantitativa

14. Junte sus manos, ciérrelas y entrelace sus dedos; luego coloque su pulgar izquierdo sobre el derecho, cerrando la mano, si esto se logra bien y sin problema es una cualidad que se atribuye a un gen dominante (T) en tanto si esto no ocurre, es recesivo (tt)

Problema para resolver con libros.

Hacer una lista de tres animales y de tres plantas anotando cuatro características mendelianas para cada especie.

NOTA: Algunos de los datos referentes a la localización de los genes en cromosomas específicos aún está en controversia en varios de los casos abajó citados, así que sólo considerese que es un ejercicio

| Rasgo | Número de cromosoma | Fenotipo Dominante | Posibles Genotipos Dominantes | Fenotipo Recesivo | Genotipo Recesivo |
|-------------------|---------------------|--------------------|-------------------------------|---------------------|-------------------|
| color de iris | 2 | No azul | EE or Ee | azul | ee |
| Pico de Viuda | 4 | pico | PP or Pp | Sin Pico | pp |
| Hoyo en mejilla | 5 | hoyo | DD or Dd | Sin hoyo | dd |
| Pecas en la cara | 9 | pecas | FF or Ff | Sin pecas | ff |
| Pelos dedo medio | 10 | pelo | HH or Hh | Sin pelo | hh |
| Dedo pulgar curvo | 17 | recto | TT or Tt | curvado | tt |
| Dedo largo pie | 20 | 2o dedo largo | BB or Bb | Dedo 1 = to 2o dedo | bb |
| Lóbulo oreja | 21 | despegado | LL or Ll | pegado | ll |
| enrollar lengua | 22 | Habilidad | RR or Rr | sin habilidad | rr |
| Mentón partido | 16 | hundido | YY or Yy | No hundido | yy |

LITERATURA

Bettinger B. 2019. The Family Tree Guide to DNA Testing and Genetic Genealogy Paperback. Family Tree Books

Griffiths, A.J.F., Doebley, J., Peiched, C., Wasserman, D.A. 2020 Introduction to Genetic Analysis. W.H. Freeman.

Pierce, B. A. 2021. Genetics Essentials: Concepts and connections. W.H. Freeman

Tiempo de la práctica: 2:00 horas

PRACTICA #8

Título: ELABORACIÓN DE ARBOLES GENEALÓGICOS Y PEDIGREE.

INTRODUCCION: Los árboles genealógicos o pedigrees se han utilizado desde hace siglos para representar las relaciones familiares entre individuos que pertenecen a la misma generación ó entre generaciones distintas. Fue común su elaboración en las familias de las aristocracias y realezas europeas. De manera tal que los árboles de familias importantes le daban distinción social a cada uno de sus miembros. Los árboles genealógicos se usaron también para situar dentro de una comunidad de descendencia a organismos de importancia estética, económica y comercial, como son: perros y gatos, de razas finas; vacas y cerdos productores de carne; caballos de carreras campeones, etc. En esta última cuarta parte de fin de siglo, otro de los problemas que contribuye a estudiar es el de cómo mantener la variabilidad genética en organismos de especies en peligro de extinción y cuyos últimos representantes están reproduciéndose en cautiverio, por ejemplo en el caso de la pequeña población del cóndor de California. Aquí una de las prioridades es evitar una elevada tasa de endogamia. Esto significa que de uno ó pocos organismos se tenga mucha descendencia y que por lo tanto existan muchos parientes cercanos, en tanto que de otros muchos individuos no exista descendencia. Lo que se ha hecho es que con un diseño sencillo de árbol genealógico se establecen las relaciones familiares y se calcula el grado de parentesco. Lo cual es posible realizar de manera manual cuando son pocos los individuos estudiados. Pero cuando son muchos, tantos como 100 ó más entonces se recurre al apoyo de programas de cómputo cómo “Genes”.

En la actualidad el uso de árboles genealógicos está muy difundido en Medicina humana y veterinaria, en mejoramiento animal y de plantas. Estos campos son algunos ejemplos de su empleo formal y científico, en donde la construcción y análisis de genogramas requiere de un entrenamiento técnico para que se aprenda el uso de símbolos universales, las diferentes formas de organizar los árboles de las familias, los métodos de análisis, la interpretación de resultados y la toma de decisiones. En el mundo existen numerosas agrupaciones de aficionados al cultivo y desarrollo de variedades de plantas de ornato, por citar algunos ejemplos se tienen: los que cultivan rosales, orquídeas, cactus, etc. En animales también existen los clubes de criadores de razas de perros, gatos, palomas, entre otros grupos. Tales aficionados también aprenden a generar pedigrees y a analizarlos. Los árboles genealógicos representan una herramienta valiosa para quienes tienen interés en realizar trabajos cuidadosos y de alta calidad con seres vivos. Con dicha herramienta podrán mostrar y garantizar el origen de sus ejemplares, los podrán valorar en su momento y podrán predecir el futuro de la descendencia en cuanto a rasgos que se consideren de interés.

OBJETIVO:

El propósito de esta práctica es que el estudiante se familiarice con los símbolos formales empleados en la construcción de árboles genealógicos, que se ejercite con diversas formas de representar una genealogía y que enfrente algunos de los problemas que se presentan con mayor frecuencia cuando se elabora el árbol de una familia.

MATERIAL

Tabla con las características mendelianas de una familia que incluya al menos tres generaciones

Computadora personal

Software: Genes ó un programa de dibujo versátil.

Acceso a Internet

METODOLOGÍA

Genética de poblaciones y cuantitativa

1. Obtener de los integrantes de una familia que puede ser la propia u otra, los datos de 10 características mendelianas, tales como: color de ojos, color de pelo, forma del pelo, tipo de nariz, presencia de hoyuelos en las mejillas entre otros (leer la información de la práctica anterior).
2. Observar y analizar los tres ejemplos de árboles genealógicos que se te brindan.
3. Leer la hoja de símbolos para la construcción de árboles genealógicos. Intenta memorizar el significado de cada uno de ellos, ya que aunque esto no es necesario si agiliza el trabajo, en los mismos términos en que se le facilita a un matemático el expresar una ecuación, sin recurrir a una tabla de símbolos.
4. Responder las siguientes preguntas sin recurrir a la tabla: (a) ¿Que significa \bigcirc ————; (b) ¿Cómo se representa a un hombre afectado?——— ; (c) ¿Cuál es el símbolo para un aborto cuyo sexo se desconoce?———; (d) indica un matrimonio sin hijos, (e) señala un hijo adoptado———
5. Construye el siguiente árbol genealógico: La *propositus* ó caso índice es una mujer que tiene un hermano con la misma enfermedad que ella y dos hermanos sanos (mujer y hombre). Su padre también padece la misma enfermedad, su mamá es sana. Su hermano, el enfermo, casó con una mujer sana y tienen una hija enferma. La hermana menor de *la propositus* tuvo un hijo normal de un matrimonio con un hombre normal, (a) Indica si el padecimiento es dominante o recesivo, si es autosómico o está asociado al sexo, (b) ¿Con que probabilidad podrá tener la afectada un hijo enfermo en caso de casarse con un hombre no enfermo?
6. Construye tu propio árbol familiar utilizando por lo menos 5 características de las 10 que tienes de la lista del punto 1.
- 7.- Diseña y redacta un problema mendeliano, que contenga los datos hipotéticos de al menos tres generaciones. Luego, se lo presentas a un compañero (a) para que lo resuelva, desde luego deberás de resolverlo tu primero. A su vez tu compañero (a) de equipo hará su problema y te lo entregará para que tu lo resuelvas.
- 8.- Todas las dudas se resolverán en una discusión de grupo.
- 9.- Tarea: Leer acerca de consejo genético y traer un resumen no mayor de una cuartilla. Entregar la tarea en la siguiente clase. La próxima práctica tratará de consejo genético.

LITERATURA

Bettinger B. 2019. The Family Tree Guide to DNA Testing and Genetic Genealogy Paperback. Family Tree Books

Griffiths, A.J.F., Doebley, J., Peiched, C., Wasserman, D.A. 2020 Introduction to Genetic Analysis. W.H. Freeman.

Pierce, B. A. 2021. Genetics Essentials: Concepts and connections. W.H. Freeman

Tiempo de la práctica: 2:50 horas

PRACTICA #9

Título: BASES DEL ASESORAMIENTO GENETICO: EJERCICIO

INTRODUCCION: El asesoramiento genético o consejo genético hasta años recientes era usualmente solicitado por personas que tenían algún pariente cercano que padecía una enfermedad de origen genético bien corroborada por especialistas ó en casos en los que el familiar sufría de anomalías simples o múltiples y cuya causa se desconocía. El principal motivo de asistir a una sesión de asesoramiento genético era el temor a ser portador de un gen desventajoso y a transmitirlo a uno de sus descendientes.

Durante esta sesión que normalmente es con un especialista en Genética se determina el origen del padecimiento en cuestión, se elabora un árbol genealógico, se ubica el tipo de herencia, así como el riesgo de presentarse en la descendencia, se establece una comunicación que debe ser sencilla y precisa en donde queden bien claras todas las respuestas. De manera tal que la persona o la pareja que acude al especialista quede con una información suficiente para que sean capaces de tomar una decisión bien fundamentada, para: tener descendencia o evitarla, practicarse amniocentesis en caso que la mujer esté embarazada o incluso hasta llegar a decidir un aborto terapéutico. Esta toma de decisiones es central porque si la familia insiste en tener descendencia, esto puede provocar rompimientos de parejas, desintegración familiar, que puede evitarse al tomar otras medidas como la inseminación artificial en el caso que el hombre sea portador, adopción, entre otras alternativas. Otra actividad que es importante es la de registrar el caso debidamente analizado y darle seguimiento a corto y largo plazo para conocer los resultados del asesoramiento.

En México, el asesoramiento o consejo genético para humanos, principalmente es brindado por médicos con especialidad en Genética y con menos frecuencia ofrecen este tipo de atención especialistas en Genética con una formación no médica, entre los que se encuentran principalmente biólogos que por muchos años se han dedicado a la Genética humana, que están avalados por un consejo nacional de especialistas y que trabajan en general, en Instituciones oficiales de salud. El trabajo normalmente se realiza en equipo donde interactúan muchos especialistas con la finalidad de realizar un diagnóstico preciso, definitivo y en donde no queden dudas; puesto que muchos padecimientos pueden confundirse y tener un origen genético distinto, que requieren de un tratamiento diferente y cuya forma de transmisión también difiere una de otra.

En otros países, por ejemplo en Estados Unidos, muchas personas se han interesado en la Genética y se han profesionalizado en el asesoramiento genético. La razón fundamental es que desde hace años se conoce que es grande el número de padecimientos genéticos en la población, su frecuencia no es tan baja como podría suponerse, existe en la actualidad un mayor número de personas que están informadas de los riesgos genéticos, lo cual les genera interrogantes y este servicio es solicitado cada vez más. Por ello, ahora muchos de los asesores genéticos ya no son sólo los posgraduados en Genética humana, sino también neurólogos, oftalmólogos, ginecólogos, pediatras, e incluso algunas universidades

ahora otorgan algún grado a estudiantes que han cubierto sus cursos de genética y de asesoría genética. En ciertas instituciones también llegan a participar en la asesoría genética, profesionistas como: psicólogos, enfermeras y trabajadoras sociales. Desde luego todos ellos debieron tener previamente un entrenamiento en esta actividad y requieren de formar parte de un equipo de trabajo en donde participe siempre un médico especialista en genética.

En el caso de las enfermedades autosómicas dominantes, en general, quién presenta el padecimiento es heterocigoto y por lo tanto existe un 50% de posibilidades de transmitir el gen anormal a la descendencia, que en consecuencia sufrirá el padecimiento. Será sana el otro 50% de la descendencia.

Cuando ambos padres son sanos y tienen un hijo (a) que padece una enfermedad autosómica dominante, se puede sospechar en primera instancia de una mutación *de novo*, cuya frecuencia en la población es baja. Por ello es remota la posibilidad de que se presente otra vez en un descendiente.

Cuando se trata de una enfermedad autosómica recesiva, comúnmente se detecta porque ha nacido un descendiente y los progenitores muestran preocupación de que el siguiente hijo presente el padecimiento. En este caso, ambos padres son portadores o heterocigotos y existe el riesgo de un 25% de que otro hijo sea enfermo, mientras que el 75% restante tendrá un fenotipo normal, ya sea que posea un genotipo homocigoto dominante o heterocigoto.

En el presente no sólo es necesario el asesoramiento genético a los humanos preocupados por un padecimiento; ahora es requerida esta asesoría para las personas que crían razas de animales domésticos y de granja, en donde pueden estarse presentando padecimientos genéticos recesivos que se manifiestan con frecuencia por las elevadas tasas de consanguinidad. También la asesoría genética es necesaria en los zoológicos y en donde se reproducen animales salvajes con el fin de repoblar sitios en donde han desaparecido o bien para los fines de un rancho de aprovechamiento de fauna silvestre. De igual manera es imprescindible un asesor genético en los equipos de trabajo que tratan de recuperar especies que están en peligro o en vías de extinción.

OBJETIVO:

En este ejercicio se pretende que el alumno comprenda cuáles son los principios del asesoramiento genético, cuáles son sus alcances en términos de metas, fases y técnicas. Así mismo, se examinarán diversos mecanismos que actúan en las poblaciones, entre las que destacan consanguinidad, mutación, selección, entre otras.

MATERIAL

Computadora personal

Software: Un programa de dibujo versátil

Acceso a Internet

En la web, sitios como: OMIM, que es la base en línea de los rasgos mendelianos en el hombre.

METODOLOGÍA:

1. Para lograr este objetivo se leerá un instructivo que se encargó como tarea, se analizará y harán notas de lo que se considere más destacado. Estas actividades se harán en equipos de dos personas y al finalizar, se realizará un listado de temas y preguntas específicas, que será discutido en grupo.
2. Se resolverá un problema de asesoramiento genético, que primero cada estudiante tratará de hacerlo solo y luego lo comparará con su compañero de equipo. Al terminar se analizarán y se discutirán en el grupo. **Caso 1:**

Supóngase que dos primos hermanos desean casarse, lo cual ocurre en poblados aislados o en comunidades cerradas por motivos étnicos, religiosos. El varón de esta pareja tiene un hermano que padece de fenilcetonuria, por lo tanto sus padres son heterocigotos y él presenta una posibilidad de $2/3$ de que sea heterocigoto. La proporción de genes comunes entre primos hermanos es de 12.5%, en consecuencia existe la probabilidad de $1/8$ de que la prima sea heterocigoto. Si ambos, primo y prima que desean casarse, son heterocigotos entonces tienen la probabilidad de $1/4$ de tener un hijo enfermo. Si se multiplican las tres probabilidades individuales entonces resulta: $2/3 \times 1/8 \times 1/4 = 2/96 = 1/48$ ó un riesgo próximo al 2% de tener un hijo anormal. Si este señor optara por casarse con una mujer de la población general y no con su prima hermana, y si la frecuencia de la fenilcetonuria es de $1/1000$, entonces la posibilidad de que tuviera un hijo enfermo se obtendría a partir de la multiplicación de:

$$2/3 \times 1/1000 \times 1/4 = 2/12\,000 = 1/6\,000.$$

Caso 2: Considerar el ejemplo anterior, pero en lugar de que el padecimiento sea fenilcetonuria, éste es fibrosis quística, cuya frecuencia en la población general es de 0.5 cada 1000 nacimientos. Obtener la probabilidad de que si ambos primos se casaran tuvieran un hijo con fibrosis quística y la posibilidad de que si el varón se casara con alguien de la población general tuviera un hijo con el citado padecimiento.

Caso 3: Los portadores sanos del gen responsable de la enfermedad de Tay Sachs en judíos Ashkenasi en Europa del este se estiman en que tiene una incidencia de $1/30$. En la población europea "X" se desean casar dos primos hermanos. (a) Indicar cuál es la probabilidad de que tengan dos hijos consecutivos sanos. (b) ¿Cuál es la probabilidad de que el primer hijo esté enfermo de Tay Sachs? (c) ¿Cuál es la probabilidad de que si tienen dos hijos, ambos presenten la enfermedad de Tay Sachs? (d) ¿Cuál es la probabilidad de que si nacieran dos hijos, uno esté enfermo y el otro sano, sin importar el orden del nacimiento?

Caso 4: La incidencia de los portadores sanos del gen de la talasemia beta es de $1/8$ en Cerdeña, Italia. Si en dicha población se dos primos hermanos se casan, (a) ¿cuál es la probabilidad de tener un hijo enfermo? Y si la mujer de la pareja decide formar una familia con una persona ajena a Cerdeña, (b) ¿cuál es la probabilidad de tener un hijo enfermo?

3. Cada alumno planteará un problema que puede ser real o hipotético, que involucre animales salvajes o domésticos y que requiera de una asesoría en donde se tiene que diagnosticar si el padecimiento es dominante o recesivo, expectativas de recurrencia si ya se presentó, o el riesgo de volver a presentarse, como evitarlo, etc. El alumno que plantee el problema también deberá de resolverlo y luego se lo pasará a su compañero de equipo para que lo resuelva. Todas las dudas se resolverán y discutirán en forma grupal, con la finalidad de enfrentar juntos muchas situaciones que pueden ocurrir.

LITERATURA

Bettinger B. 2019. The Family Tree Guide to DNA Testing and Genetic Genealogy Paperback. Family Tree Books

Griffiths, A.J.F., Doebley, J., Peiched, C., Wasserman, D.A. 2020 Introduction to Genetic Analysis. W.H. Freeman.

Pierce, B. A. 2021. Genetics Essentials: Concepts and connections. W.H. Freeman

Tiempo de la práctica: 2:50 horas

PRACTICA #10

Título: EL TEOREMA DE HARDY Y WEINBERG: EJERCICIOS

INTRODUCCION:

El teorema, postulado o principio de Hardy y Weinberg (H-W), propone que no existirán cambios en las frecuencias génicas y genotípicas de las poblaciones, después de que hubiera ocurrido un ciclo de apareamientos aleatorios, siempre y cuando se cumplan diversas condiciones en las poblaciones mendelianas. Los factores y fuerzas de la evolución que hacen posible que ocurra el equilibrio Hardy y Weinberg, incluyen entre otras: las poblaciones son infinitamente grandes, las generaciones son discretas, las parejas se forman al azar, las variaciones alélicas no conducen a diferencias entre los individuos, no existe la mutación, ni la selección y tampoco se presentan las migraciones. Resulta difícil imaginar que sean reales a las poblaciones que incluyan todos los atributos propios de una población H-W, sin embargo en las poblaciones naturales si pudiera existir un estado de equilibrio. Para que ocurra un equilibrio H-W, se pueden presentar las fuerzas de la evolución pero ir en un sentido contrario, de manera que se neutralicen o contrarresten. Un caso consiste en que si se presenta una tasa de mutación del alelo A1 hacia A2, entonces deberá de ocurrir una mutación en sentido inverso con una tasa similar. Otra forma de llegar al equilibrio, es que si los alelos A1 mutan hacia A2, entonces puede ser contrarrestado el efecto, mediante la inmigración de individuos portadores del alelo A1.

OBJETIVOS:

- 1.- Esclarecer conceptos de poblaciones, modelos genéticos de poblaciones, frecuencias alélicas y genotípicas, fuerzas de la evolución (mutación, selección, migración, principio de fundador, cuello de botella, deriva génica y otros).
- 2.- Presentar la expresión matemática del teorema para un par de alelos y para tres y más alelos en una población, así como explicar su desarrollo:

Un par de genes y dos alelos, A1 y A2, donde sus frecuencias respectivas son p y q:

$$p + q = 1.0; (p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1.0$$

Un par de genes con tres alelos, A1, A2 y A3, donde sus frecuencias respectivas son p, q, r:

$$p + q + r = 1.0; (p + q + r)^2 = p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr = 1.0$$

MATERIAL

Computadora personal

Calculadora

Conexión a internet

Software: PopGen, Populus, y diversos en GenWeb

METODOLOGÍA:

- 1.- Mostrar y explicar ejemplos en donde se analicen poblaciones estudiadas en cuanto sus variaciones génicas visible en términos macroscópicos. También se revisarán casos donde es necesario aplicar técnicas moleculares para revelar variaciones en enzimas y en DNA.
- 2.- Hacer ejercicios con dos casos de estudio mediante electrophoresis: (a) Cuando el locus presenta una o dos bandas, como es el caso del locus *Pgm-1* (fosfoglucomutasa) de *Drosophila pseudobscura*, y (b) cuando el locus revela tres bandas, que es la situación presentada en *Acph* (enzima ácido fosfatasa).
- 3.- Analizar casos de estudio clásicos y resolver problemas.

LITERATURA

Bettinger B. 2019. The Family Tree Guide to DNA Testing and Genetic Genealogy Paperback. Family Tree Books

Griffiths, A.J.F., Doebley, J., Peiched, C., Wasserman, D.A. 2020 Introduction to Genetic Analysis. W.H. Freeman.

Pierce, B. A. 2021. Genetics Essentials: Concepts and connections. W.H. Freeman

Tiempo de la práctica: 2:50 horas

LITERATURA GENERAL

Bettinger B. 2019. The Family Tree Guide to DNA Testing and Genetic Genealogy Paperback. Family Tree Books

Demerec, M. (Editor) 1994. Biology of *Drosophila*. Facsimile Edition. Cold Spring Harbor Laboratory Press, N.Y.

Griffiths, A.J.F., Doebley, J., Peiched, C., Wasserman, D.A. 2020 Introduction to Genetic Analysis. W.H. Freeman.

Klug W., Cummings M., Spencer Ch., Palladino M., Killian D. 2019. Concepts of Genetics. Pearson

Pierce, B. A. 2021. Genetics Essentials: Concepts and connections. W.H. Freeman

Ramos P. *et al.* 1993. Manual de laboratorio de Genética para *Drosophila melanogaster*. McGraw-Hill, México.

Salceda V.M. y Gallo A.J. 1984. Genética de *Drosophila*. Técnicas de laboratorio. Limusa, México.

Williams P.H. 1980. Bee-sticks, an aid in pollinating cruciferae. HortScience 15 (6): 802-803.

Williams P.H. 1997. Exploring with Wisconsin fast plants. University of Wisconsin. Kendall/Hunt Publishing Co.