

Índice resumido

- Capítulo 1 Introducción a la genética / 1
- Capítulo 2 Cromosomas y reproducción celular / 15
- Capítulo 3 Principios básicos de la herencia / 39
- Capítulo 4 Extensiones y modificaciones de los principios básicos / 69
- Capítulo 5 Ligamiento, recombinación y mapeo de genes eucariontes / 107
- Capítulo 6 Sistemas genéticos bacterianos y virales / 139
- Capítulo 7 Variación cromosómica / 167
- Capítulo 8 DNA: la naturaleza química del gen / 193
- Capítulo 9 Replicación y recombinación del DNA / 219
- Capítulo 10 Del DNA a las proteínas: transcripción y procesamiento del RNA / 243
- Capítulo 11 Del DNA a las proteínas: la traducción / 271
- Capítulo 12 Control de la expresión génica / 289
- Capítulo 13 Las mutaciones génicas, los elementos transponibles y la reparación del DNA / 321
- Capítulo 14 Análisis genético molecular, biotecnología y genómica / 347
- Capítulo 15 Genética del cáncer / 389
- Capítulo 16 Genética cuantitativa / 407
- Capítulo 17 Genética poblacional y evolutiva / 429

Prefacio vii

Introducción xi

Capítulo 1 Introducción a la genética / 1

ALBINISMO EN LOS HOPIS 1

- 1.1 La genética es importante para los individuos, la sociedad y el estudio de la biología 2
 - El papel de la genética en la biología 3
 - Diversidad genética y evolución 4
 - Divisiones de la genética 5
 - Organismos genéticos modelo 5
- 1.2 Los seres humanos han utilizado la genética durante miles de años 7
 - La antigua utilización y comprensión de la herencia 7
 - El surgimiento de la ciencia de la genética 9
 - El futuro de la genética 10
- 1.3 Son necesarios algunos conceptos fundamentales para comenzar nuestro viaje por la genética 11

Capítulo 2 Cromosomas y reproducción celular / 15

EL ACERTIJO DE LOS HOMBRES CIEGOS 15

- 2.1 Las células procariontes y eucariontes difieren en numerosas características genéticas 17
- 2.2 La reproducción de la célula requiere la copia del material genético, la separación de las copias y la división celular 18

- Reproducción de la célula procarionte 18
- Reproducción de la célula eucarionte 18
- El ciclo celular y la mitosis 20
- Consecuencias genéticas del ciclo celular 24

Interrelación de conceptos: recuento de cromosomas y moléculas de DNA 24

2.3 La reproducción sexual produce variación genética a través del proceso de meiosis 25

- Meiosis 25
- Consecuencias de la meiosis 28

Interrelación de conceptos: comparación entre mitosis y meiosis 30

- La meiosis en los ciclos de vida de las plantas y los animales 31

Capítulo 3 Principios básicos de la herencia / 39

LA GENÉTICA DEL CABELLO ROJO 39

- 3.1 Gregor Mendel descubrió los principios básicos de la herencia 40
 - El éxito de Mendel 40
 - Terminología genética 41
- 3.2 Los cruzamientos de monohíbridos revelan el principio de la segregación y el concepto de dominancia 43
 - Qué revelan los cruzamientos monohíbridos 44

Interrelación de conceptos: relación de los cruzamientos genéticos con la meiosis 45

- Predicción de los resultados de los cruzamientos genéticos 45

Cruzamiento de prueba 49
 Dominancia incompleta 49
 Símbolos genéticos 51

Interrelación de conceptos: proporciones en los cruzamientos simples 51

3.3 Los cruzamientos dihíbridos revelan el principio de la segregación independiente 51

Cruzamientos dihíbridos 51
 Principio de la segregación independiente 52
 Relación entre el principio de la segregación independiente y la meiosis 52
 Aplicación de las probabilidades y del diagrama ramificado a los cruzamientos dihíbridos 53
 Cruzamiento dihíbrido de prueba 54

3.4 Las proporciones observadas de la progenie pueden desviarse al azar de las proporciones esperadas 56

La prueba de bondad de ajuste de χ^2 (bondad de ajuste de chi-cuadrado) 57

3.5 Los genetistas a menudo utilizan los pedigrís para estudiar la herencia de las características humanas 59

Análisis de los pedigrís 60

Capítulo 4 Extensiones y modificaciones de los principios básicos / 69

EL EXTRAÑO RATÓN AMARILLO DE CUÉNOT 69

4.1 El sexo es determinado por numerosos mecanismos diferentes 70

Sistemas cromosómicos de determinación del sexo 71
 Sistemas génicos de determinación del sexo 72
 Determinación del sexo por factores ambiental 73
 Determinación del sexo en *Drosophila melanogaster* 73
 Determinación del sexo en los seres humanos 74

4.2 Las características ligadas al sexo se encuentran determinadas por genes localizados en los cromosomas sexuales 75

Ojos blancos ligados al X de *Drosophila* 75



Organismo genético modelo: la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster* 76

Daltonismo ligado al X en seres humanos 78
 Símbolos para los genes ligados al cromosoma X 80
 Compensación de la dosis 80
 Características ligadas al cromosoma Y 81

Interrelación de conceptos: reconocimiento de la herencia ligada al sexo 82

4.3 La dominancia, la penetrancia y los alelos letales modifican las proporciones fenotípicas 82

La dominancia es la interacción entre los genes en el mismo locus 82
 La penetrancia y la expresividad describen la forma en que se expresan los genes como fenotipo 84
 Los alelos letales pueden alterar las proporciones fenotípicas 85

4.4 Los alelos múltiples en un locus producen una mayor variedad de genotipos y fenotipos que dos alelos 85

El sistema ABO de los grupos sanguíneos 85

4.5 La interacción génica ocurre cuando los genes de varios locis determinan un único fenotipo 86

Interacción génica que produce fenotipos nuevos 87
 Interacción génica con epistasis 88

Interrelación de conceptos: interpretación de las proporciones producidas por la interacción génica 90

Complementación: determinar si las mutaciones están en el mismo locus o en diferentes loci 91

4.6 El sexo influye sobre la herencia y la expresión de los genes en varias formas 92

Características influidas o limitadas por el sexo 92
 Herencia citoplasmática 93
 Efecto genético materno 94

Impronta o sellado genómico 95

4.7 La expresión de un genotipo puede estar influida por los efectos ambientales 96

Efectos ambientales sobre la expresión génica 96

Herencia de características continuas 97

Capítulo 5 Ligamiento, recombinación y mapeo de los genes eucariontes/ 107

ALFRED STURTEVANT Y EL PRIMER MAPA GENÉTICO 107

5.1 Los genes ligados no se segregan de forma independiente 108

5.2 Los genes ligados se segregan juntos y el entrecruzamiento produce recombinación entre ellos 109

Notación para cruzamiento con ligamiento 110

Comparación entre el ligamiento completo y la segregación independiente 110

Entrecruzamiento con genes ligados 111

Cálculo de la frecuencia de recombinación 114

Acoplamiento y repulsión 114

Interrelación de conceptos: relación entre segregación independiente, ligamiento y cruzamiento 116

Predicción de los resultados de cruzamientos con genes ligados 116

Prueba para la segregación independiente 117

Mapeo de genes con frecuencias de recombinación 119

Construcción de un mapa genético con cruzamientos de prueba de dos puntos 120

5.3 Un entrecruzamiento de prueba de tres puntos puede utilizarse para mapear tres genes ligados 121

Construcción de un mapa genético mediante el cruzamiento de prueba de tres puntos 121

Interrelación de conceptos: cruzamiento de tres puntos: pasos para seguir 127

Efecto de los entrecruzamientos múltiples 129

Mapeo con marcadores moleculares 130

Capítulo 6 Sistemas genéticos bacterianos y virales / 139

VIAJEROS INTRÉPIDOS 139

6.1 Los análisis genéticos de las bacterias requieren procedimientos y métodos especiales 140

Técnicas para el estudio de las bacterias 140

El genoma bacteriano 142

Los plásmidos 142

Transferencia génica en las bacterias 144

Conjugación 145

Transferencia génica natural y resistencia a los antibióticos 149

Transformación en las bacterias 149

Secuencias del genoma bacteriano 151



Organismo genético modelo: la bacteria *Escherichia coli* 151

6.2 Los virus son sistemas de replicación simples susceptibles a análisis genéticos 153

Técnicas para el estudio de los bacteriófagos 154

Transducción: uso de fagos para el mapeo de genes bacterianos 154

Interrelación de conceptos: tres métodos para el mapeo génico de las bacterias 156

Mapas genéticos en los fagos 157

Virus con RNA 158

Virus de la inmunodeficiencia humana y sida 160

Capítulo 7 Variación cromosómica/167

TRISOMÍA 21 Y LA REGIÓN CRÍTICA DEL SÍNDROME DE DOWN 167

7.1 Las mutaciones cromosómicas incluyen reordenamientos, aneuploidías y poliploidías 168

Morfología cromosómica 168

Tipos de mutaciones cromosómicas 169

7.2 Los reordenamientos cromosómicos alteran la estructura del cromosoma 170

Duplicaciones 170

- Deleciones 173
- Inversiones 174
- Translocaciones 176
- Sitios frágiles 177

7.3 La aneuploidía es un aumento o una disminución del número de cromosomas en un individuo 178

- Tipos de aneuploidía 178
- Efectos de la aneuploidía 178
- Aneuploidía en los seres humanos 179

7.4 La poliploidía es la presencia de más de dos juegos de cromosomas 182

- Autopoliploidía 182
- Alopoliploidía 183
- Importancia de la poliploidía 185

7.5 La variación cromosómica desempeña un papel importante en la evolución 187

Capítulo 8 DNA: la naturaleza química del gen / 193

EL DNA DE LOS NEANDERTALES 193

- 8.1 El material genético posee numerosas características clave 194**
- 8.2 Toda la información genética está codificada en la estructura del DNA 195**
 - Primeros estudios del DNA 195
 - El DNA como fuente de información genética 195
 - Descubrimiento de Watson y Crick de la estructura tridimensional del DNA 199
- 8.3 El DNA está formado por dos cadenas de nucleótidos complementarias y antiparalelas que forman una hélice doble 200**
 - Estructura primaria del DNA 200
 - Estructura secundaria del DNA 202

Interrelación de conceptos: consecuencias genéticas de la estructura del DNA 205

- 8.4 Grandes cantidades de DNA están empaquetadas dentro de una célula 205**
- 8.5 Un cromosoma bacteriano consiste en una única molécula de DNA circular 207**

8.6 Los cromosomas eucariontes son DNA que forma complejos con proteínas histonas 207

- Estructura de la cromatina 208
- Estructura del centrómero 210
- Estructura de los telómero 211

8.7 El DNA eucarionte contiene varias clases de variación de secuencias 212

- Tipos de secuencias de DNA en eucariontes 212

Capítulo 9 Replicación y recombinación del DNA / 219

PREVENCIÓN DE LOS "DESCARRILAMIENTOS" DURANTE LA REPLICACIÓN 219

- 9.1 La información genética debe ser copiada con precisión cada vez que se divide una célula 220**
- 9.2 La replicación del DNA ocurre de manera semiconservativa 220**
 - Experimento de Meselson y Stahl 221
 - Modos de replicación 223
 - Requisitos para la replicación 224
 - Dirección de la replicación 225
- 9.3 La replicación del DNA requiere de un gran número de enzimas y proteínas 226**
 - Replicación del DNA bacteriano 226

Interrelación de conceptos: reglas básicas de la replicación 232

- Replicación del DNA eucarionte 232
- Replicación del DNA en los extremos de los cromosomas 233
- Replicación en las archaeas 236

9.4 La recombinación ocurre mediante el corte, el alineamiento y la reparación de las cadenas de DNA 236

Capítulo 10 Del DNA a las proteínas: transcripción y procesamiento del RNA / 243

EL RNA EN EL MUNDO PRIMITIVO 243

10.1 El RNA, una cadena simple de ribonucleótidos, participa en una variedad de funciones celulares 244

Estructura del RNA 244
Clases de RNA 245

10.2 La transcripción es la síntesis de una molécula de RNA a partir de un molde de DNA 246

El molde para la transcripción 246
El sustrato para la transcripción 248
El aparato de transcripción 248

El proceso de transcripción bacteriano 249

Interrelación de conceptos: reglas básicas de la transcripción 252

10.3 Muchos genes presentan una estructura compleja 253

Organización de los genes 253
Intrones 254
Revisión del concepto de gen 254

10.4 Muchas moléculas de RNA son modificadas después de la transcripción en los eucariontes 255

Procesamiento del RNA mensajero 255

Interrelación de conceptos: estructura del gen eucarionte y procesamiento del pre-mRNA 258

Estructura y procesamiento de los RNA de transferencia 259
Estructura y procesamiento del RNA ribosómico 260
RNA interferentes pequeños y microRNA 261



Organismo genético modelo: el gusano nematodo *Caenorhabditis elegans* 262

Capítulo 11 Del DNA a las proteínas: la traducción / 271

LA MORTAL TOXINA DIFTÉRICA 271

11.1 El código genético determina cómo la secuencia de nucleótidos específica la secuencia de aminoácidos de una proteína 272

Estructura y función de las proteínas 272

Descubrimiento del código genético 273
Características del código genético 275

Interrelación de conceptos: características del código genético 277

11.2 Los aminoácidos se ensamblan en la proteína mediante el mecanismo de la traducción 277

Unión de los aminoácidos a los RNA de transferencia 278
Iniciación de la traducción 278
Elongación 280
Terminación 281

Interrelación de conceptos: comparación de la traducción en bacterias y eucariontes 283

11.3 Otras propiedades de la traducción y de las proteínas 284

Polirribosomas 284
Modificaciones postraduccionales de las proteínas 284
Traducción y antibióticos 285

Capítulo 12 Control de la expresión génica / 289

ESTRÉS, SEXO Y REGULACIÓN GÉNICA EN LAS BACTERIAS 289

12.1 La regulación de la expresión génica es crítica para todos los organismos 290

12.2 Muchos aspectos de la regulación génica son similares en las bacterias y los eucariontes 291

Genes y elementos reguladores 291
Niveles de regulación génica 291

12.3 Regulación génica en células bacterianas 292

Estructura del operón 292
Controles negativo y positivo: operones inducibles y reprimibles 293
El operón *lac* de *Escherichia coli* 296
Mutaciones *lac* 297
Control positivo y represión por catabolito 302
El operón *trp* de *Escherichia coli* 303

12.4 La regulación génica en las células eucariontes se produce en muchos niveles 304

- Cambios en la estructura de la cromatina 304
- Factores de transcripción y proteínas activadoras de la transcripción 306
- Regulación génica mediante el procesamiento y la degradación del RNA 308
- Interferencia del RNA y regulación génica 310
- Regulación génica en el transcurso de la traducción o después de ella 311

Interrelación de conceptos: comparación del control génico en bacterias y eucariontes 311



Organismo genético modelo: la planta *Arabidopsis thaliana* 312

Capítulo 13 Las mutaciones génicas, los elementos transponibles y la reparación del DNA / 321

UNA MOSCA SIN CORAZÓN 321

- 13.1 Las mutaciones son alteraciones heredadas en la secuencia del DNA 322**
 - Importancia de las mutaciones 322
 - Categorías de mutaciones 322
 - Tipos de mutaciones génicas 323
 - Efectos fenotípicos de las mutaciones 325
 - Mutaciones supresoras 326
 - Tasas de mutación 328
- 13.2 Las mutaciones son potencialmente causadas por diversos factores naturales y no naturales 329**
 - Errores espontáneos de replicación 329
 - Cambios químicos espontáneos 332
 - Mutaciones inducidas químicamente 333
 - Radiación 335
 - Detección de mutaciones con la prueba de Ames 336
- 13.3 Los elementos transponibles son secuencias de DNA móviles capaces de inducir mutaciones 337**
 - Características generales de los elementos transponibles 337

- Transposición 338
- Efectos mutagénicos de la transposición 339
- La importancia de los elementos transponibles desde el punto de vista evolutivo 339

13.4 Los cambios en el DNA pueden repararse de diversas formas 340

- Enfermedades genéticas y defectos en la reparación del DNA 341

Capítulo 14 Análisis genético molecular, biotecnología y genómica / 347

ALIMENTACIÓN DE LA POBLACIÓN FUTURA DEL MUNDO 347

- 14.1 Las técnicas moleculares se usan para aislar, recombinar y amplificar los genes 348**
 - La revolución de la genética molecular 348
 - Trabajo a nivel molecular 348
 - Corte y unión de fragmentos de DNA 349
 - Visualización de los fragmentos de DNA 351
 - Clonación de genes 352
 - Utilización de la reacción en cadena de la polimerasa para amplificar el DNA 354
- 14.2 Las técnicas moleculares pueden utilizarse para hallar genes de interés 356**
 - Genotecas 356
 - Clonación posicional 358
 - Descubrimiento de genes *in silico* 358
- 14.3 Las secuencias de DNA pueden determinarse y analizarse 358**
 - Polimorfismos de longitud de los fragmentos de restricción 358
 - Secuenciación del DNA 359
 - Huellas dactilares genéticas 361
- 14.4 Las técnicas moleculares se usan cada vez más para analizar la función de los genes 364**
 - Genética directa y genética inversa 364
 - Animales transgénicos 364
 - Ratones con desactivación génica (*knockout*) 364



Organismo genético modelo: el ratón *Mus musculus* 365

Silenciamiento de genes con RNA
interferente 367

14.5 La biotecnología explota las posibilidades de la genética molecular 367

Productos farmacéuticos 367
Bacterias especializadas 367
Productos para agricultura 367
Pruebas genéticas 368
Terapia génica 368

14.6 La genómica determina y analiza las secuencias de DNA de los genomas completos 368

Mapas genéticos 369
Mapas físicos 369
Secuenciación de un genoma completo 370
El Proyecto Genoma Humano 370
Polimorfismos de un nucleótido único 374
Bioinformática 374

14.7 La genómica funcional determina la función de los genes mediante esquemas basados en el genoma 375

Predicción de la función a partir de la
secuencia 375
Expresión génica y micromatrices 375

14.8 La genómica comparada estudia cómo evolucionan los genomas 376

Genomas de procariontes 376
Genomas eucariontes 378
El genoma humano 380
Proteómica 380

Capítulo 15 Genética del cáncer / 389

PALLADIN Y LA DISEMINACIÓN DEL CÁNCER 389

15.1 El cáncer es un grupo de enfermedades caracterizadas por la proliferación celular 390

Formación de los tumores 391
El cáncer como enfermedad genética 391
El papel de los factores ambientales en el
cáncer 393

15.2 Las mutaciones en varios tipos de genes diferentes contribuyen al cáncer 393

Oncogenes y genes de supresión de tumores 394

Genes que controlan el ciclo de división
celular 396

Genes de reparación del DNA 397

Genes que regulan a la telomerasa 397

Genes que promueven la vascularización
y la diseminación de los tumores 398

15.3 Los cambios en el número y la estructura de los cromosomas a menudo se asocian con el cáncer 398

15.4 Los virus se asocian con algunos tipos de cáncer 399

15.5 El cáncer colorrectal surge de la mutación secuenciada de varios genes 400

Capítulo 16 Genética cuantitativa / 407

CERDOS MÁS PRODUCTIVOS MEDIANTE LA GENÉTICA CUANTITATIVA 407

16.1 Las características cuantitativas varían en forma continua y muchas de ellas están influidas por alelos de múltiples loci 408

Relación entre el genotipo y el fenotipo 408

Tipos de características cuantitativas 410

Herencia poligénica 411

El color del grano de trigo 411

16.2 Análisis de las características cuantitativas 413

Distribuciones 413

La media 414

La varianza 415

Aplicación de la estadística al estudio de una
característica poligénica 415

16.3 La heredabilidad se utiliza para estimar la proporción de variación en un rasgo que es genético 415

Varianza fenotípica 416

Tipos de heredabilidad 417

Cálculo de la heredabilidad 418

Limitaciones de la heredabilidad 418

Localización de los genes que afectan las
características cuantitativas 420

16.4 Los rasgos genéticamente variables cambian en respuesta a la selección 421

Predicción de la respuesta a la selección 422
Límites de la respuesta a la selección 423

Capítulo 17 Genética poblacional y evolutiva / 429

EL RESCATE GENÉTICO DEL BORREGO CIMARRÓN 429

- 17.1 Las frecuencias genotípicas y alélicas se utilizan para describir el conjunto génico de una población 430
- Cálculo de frecuencias genotípicas 431
 - Cálculo de frecuencias alélicas 431
- 17.2 La ley de Hardy-Weinberg describe el efecto de la reproducción sobre las frecuencias genotípicas y alélicas 433
- Frecuencias genotípicas en el equilibrio de Hardy-Weinberg 433
 - Examen más exhaustivo de los supuestos de la ley de Hardy-Weinberg 434
 - Consecuencias de la ley de Hardy-Weinberg 434
 - Pruebas para las proporciones de Hardy-Weinberg 434
 - Estimación de las frecuencias alélicas con la ley de Hardy-Weinberg 435
 - Apareamiento no aleatorio 436
- 17.3 Varias fuerzas evolutivas pueden producir cambios en las frecuencias alélicas 436
- Mutación 436
 - Migración 437

Deriva genética 438
Selección natural 440

Interrelación de conceptos: efectos generales de las fuerzas que cambian las frecuencias alélicas 442

- 17.4 Los organismos evolucionan mediante los cambios genéticos que se producen en una población 443
- 17.5 Las nuevas especies surgen a raíz de la evolución del aislamiento reproductivo 443
- El concepto de la especie biológica 444
 - Mecanismos de aislamiento reproductivo 444
 - Modos de especiación 445
- 17.6 La historia evolutiva de un grupo de organismos se puede reconstruir mediante el estudio de los cambios de las características homólogas 448
- La construcción de árboles filogenéticos 449
- 17.7 Los patrones evolutivos se revelan por medio de los cambios a nivel molecular 450
- Tasas de evolución molecular 450
 - Reloj molecular 451
 - Evolución del genoma 452

Glosario G-1

Respuestas a las preguntas y problemas seleccionados R-1

Índice analítico 1-1