Colegio de
San Francisco de Paula

BLOQUE 3. GENÉTICA Y EVOLUCIÓN

3.4 Herencia

Germán Tenorio
Biología 12º

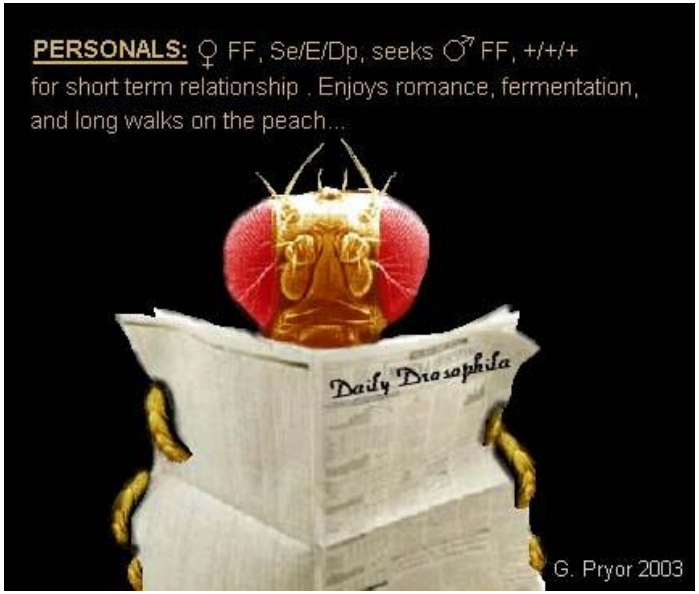


IMAGEN: sites.psu.edu/

Idea Fundamental: Los genes pueden estar ligados o desligados y esto afecta la manera en que se heredan.

Para empezar…

- ¿Qué te sugiere la siguiente imagen?
  Discusión en grupo!!

IMAGEN: cotilleoblog.com

Objetivos de aprendizaje

Comprensión	Aplicaciones	Habilidades
Conceptos básicos de genética mendeliana	Ligamiento y recombinación	Cruzamientos dihíbridos
Las leyes de Mendel	Determinación del sexo	Cruzamiento prueba
Teoría cromosómica de la herencia		

Conceptos básicos de genética mendeliana

- **ACTIVIDAD: En parejas, une cada término con su definición.**

Genética mendeliana	
Gen	Herencia intermedia
Alelo	Codominancia
Cromosomas homólogos	Genotipo
Homocigótico	Fenotipo
Heterocigótico	Herencia dominante

Tipos de herencia

- Por tanto, se dice que un carácter presenta un tipo de **herencia dominante**, cuando sea debido a un alelo dominante, y por tanto se expresa en el fenotipo en estado tanto homocigótico como heterocigótico. De forma similar, un carácter presenta un tipo de **herencia recesiva** cuando sea debido a un alelo recesivo, y por tanto solo se expresa en el fenotipo en estado homocigótico.

- Y se dice que un carácter presenta un tipo de **herencia codominante**, cuando sea debida a alelos que no muestran dominancia uno sobre otro, y por tanto en estado heterocigótico **se expresa el fenotipo de ambos**.

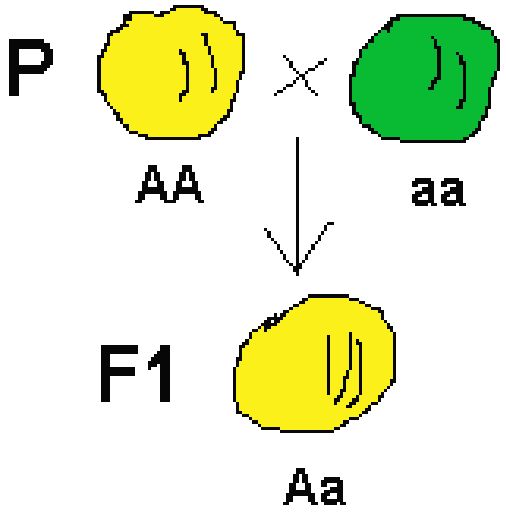


IMAGEN: tiempodeexito.com

Fenotipo	Genotipo (Alletos presente)	Polisacáridos de la superficie de los glóbulos rojos
0	ii	–
A	I^AI^A, I^Ai	A
B	I^BI^B, I^Bi	B
AB	I^AI^B	A, B

- Por tanto, los alelos dominantes enmascaran los efectos de los alelos recesivos, en tanto que los alelos codominantes tienen efectos conjuntos.

Tipos de herencia

- Existen caracteres que presentan un tipo de **herencia intermedia**, (también conocida como dominancia parcial o incompleta), en la que los dos alelos tienen igual fuerza y se expresan con la misma intensidad, resultando en un **fenotipo intermedio** en estado heterocigótico.

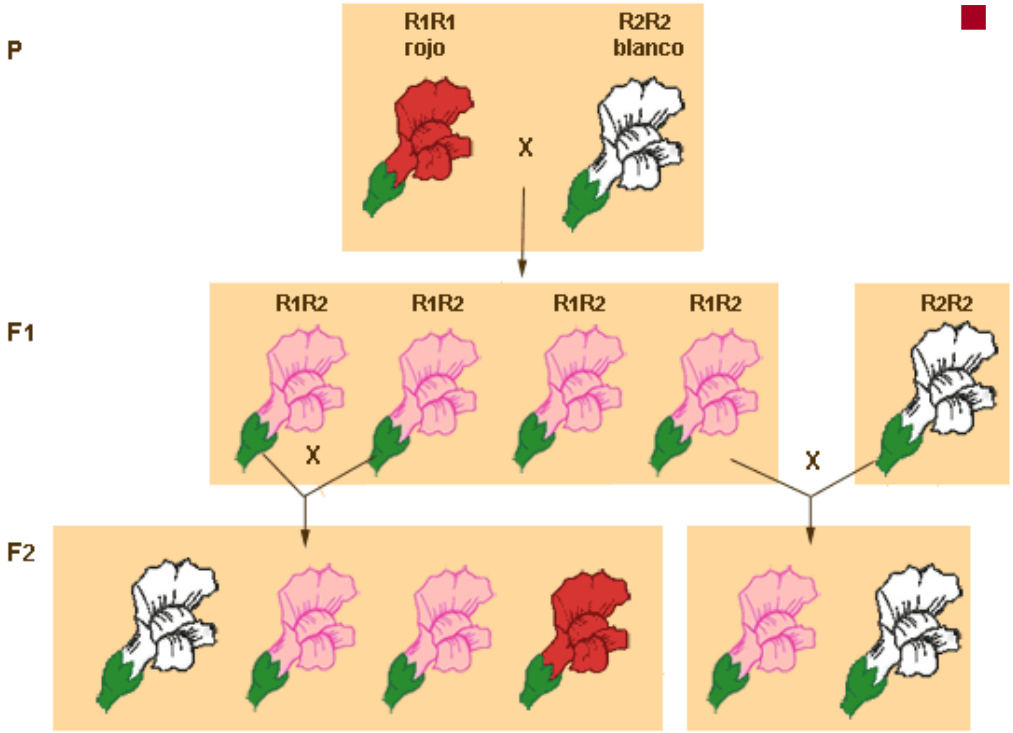


IMAGEN: naukas.com

- Los alelos responsables de este tipo de herencia se representan con la letra del gen que los simboliza en mayúscula, pero añadiendo un número (R_1 y R_2) o una coma (R y R’) para distinguir un fenotipo de otro.

Los experimentos de Mendel

- Aproximadamente en la misma época del siglo XIX en que Darwin estaba escribiendo *El Origen de las Especies*, Mendel iniciaba los experimentos con guisantes que llevarían a la comprensión del mecanismo de la herencia, mediante la formulación de tres leyes.

IMAGEN: abc.es/ciencia

- Aunque la herencia de los caracteres se conocía desde hacía mucho tiempo, ya que Aristóteles había observado que a veces los niños se parecen a los abuelos más que a sus padres, no fue hasta la publicación por Mendel de su trabajo *"Experimentos de hibridación en plantas"* en 1866, cuando dicho término pasó a un primer plano.

Gregor Mendel y los principios de la herencia

- **Mendel descubrió los principios de la herencia con experimentos que implicaban el cruzamiento de un gran numero de plantas de guisante.**
- Mendel cruzó cuidadosamente las distintas variedades mezclando el polen masculino de una variedad con el pistilo de la flor de otra variedad. Posteriormente analizó las caracteristicas que presentaban las semillas obtenidas de dicho cruce.
- Mendel repitió cada cruce con muchas plantas de guisante, realizando además el experimento con 7 pares de caratecteres, por lo que puede afirmarse que sus resultados muestran con veracidad los principios de la herencia en los guisantes y que no son un efecto aislado.

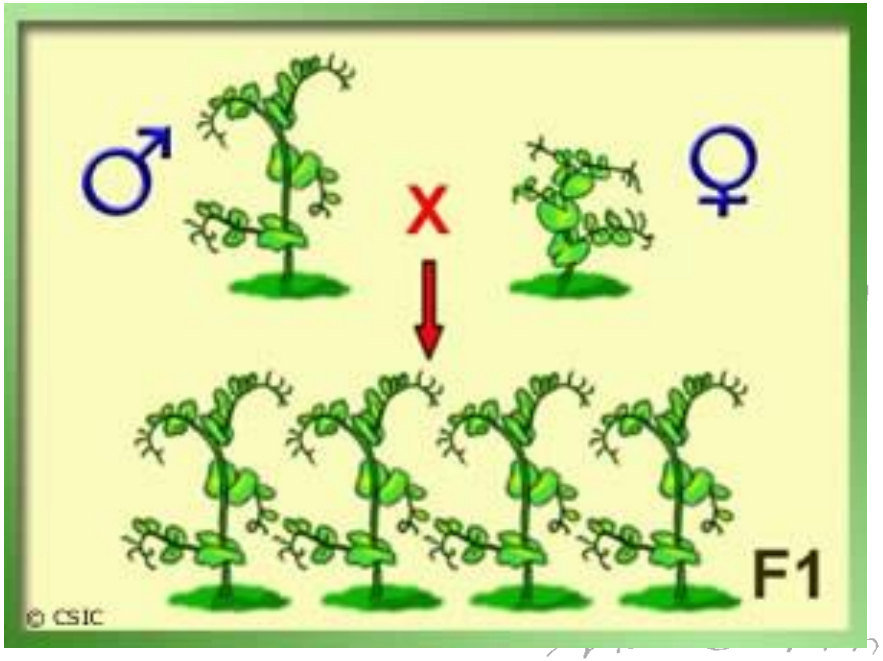


IMAGEN: museovirtual.csic.es

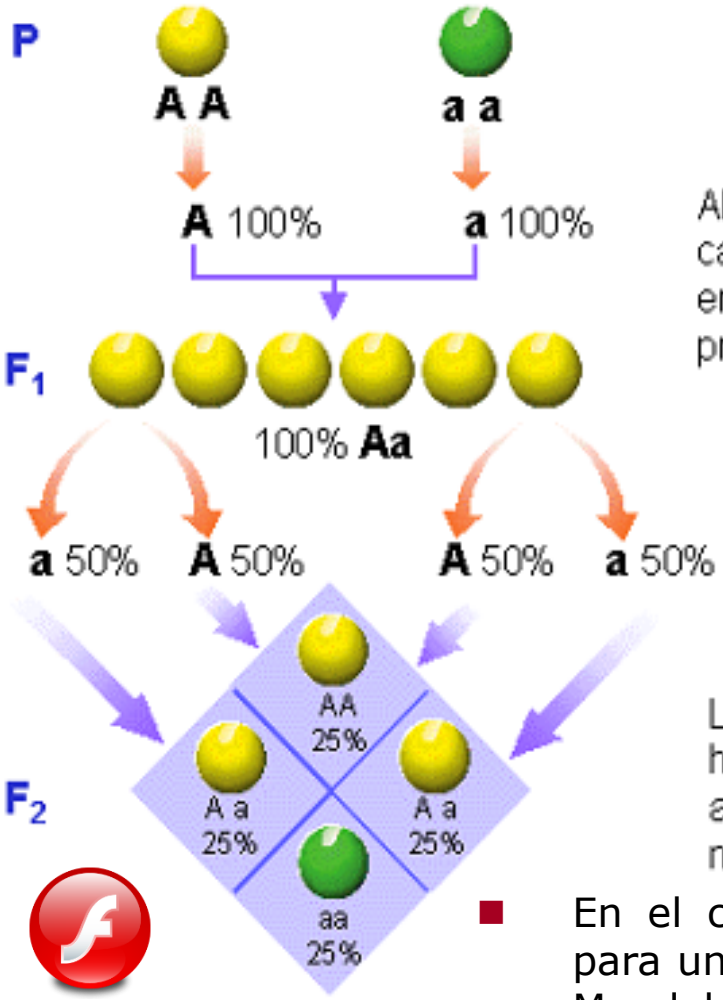
Gregor Mendel y los principios de la herencia

Mendel eligió la planta del guisante porque...

- Son económicos.
- La planta es hermafrodita y permite la autofecundación, y la fecundación cruzada entre variedades.
- Fáciles de manejar.
- Ocupan poco espacio.
- Producen muchos descendientes.

Mendel eligió caracteres fácilmente observables y con alternativas claramente diferenciables como...

Los experimentos de Mendel



Primera Ley o *"ley de la uniformidad de los híbridos de la F_1"*

Al cruzar dos variedades puras que difieren en un carácter los descendientes son heterocigotos, iguales entre sí y presentan un fenotipo idéntico a uno de los progenitores respecto a ese carácter.

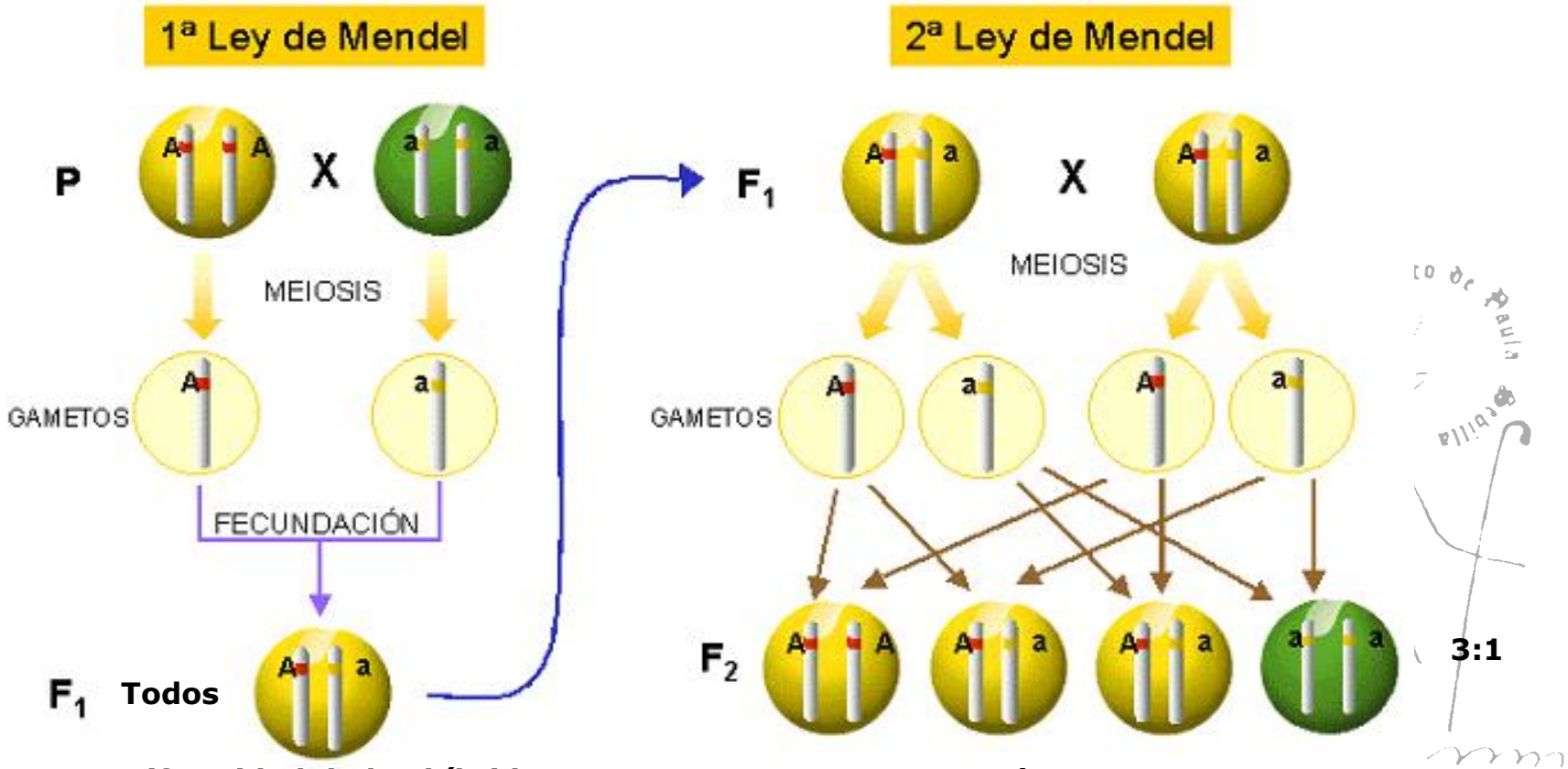
Segunda Ley o *"ley de segregación de los caracteres en la F_2"*

La pareja de genes que estaban juntos en los heterocigotos, se separan (segregan), sin mezclarse y aparecen en la F_2 aunque sus progenitores (de la F_1) no lo manifestaran.

- En el caso de un cruce entre dos heterocigóticos para un carácter de estudio, como el cruce que hizo Mendel con guisantes, se obtiene un un **ratio 3:1**.

Interpretación cromosómica de los experimentos de Mendel

- Los alelos genes se localizan en lugares concretos (*locus*) de los cromosomas. Cuando se forman los gametos, los cromosomas homólogos se separan, que tras la fecundación se unen en el cigoto.



Cruzamiento prueba

- Prueba realizada con un supuesto heterocigoto, consistente en cruzarlo con un homocigoto recesivo conocido. Si toda la F1 presenta el fenotipo dominante, el individuo es homocigótico, mientras que si aparecen ambos fenotipos, el indiciduo es heterocigótico.

¿Cómo se puede saber el genotipo (homocigoto o heterocigoto) de un individuo que presenta un fenotipo dominante?

¿Aa o AA?

Mendel cruzó al individuo problema con un homocigoto para el alelo recesivo.

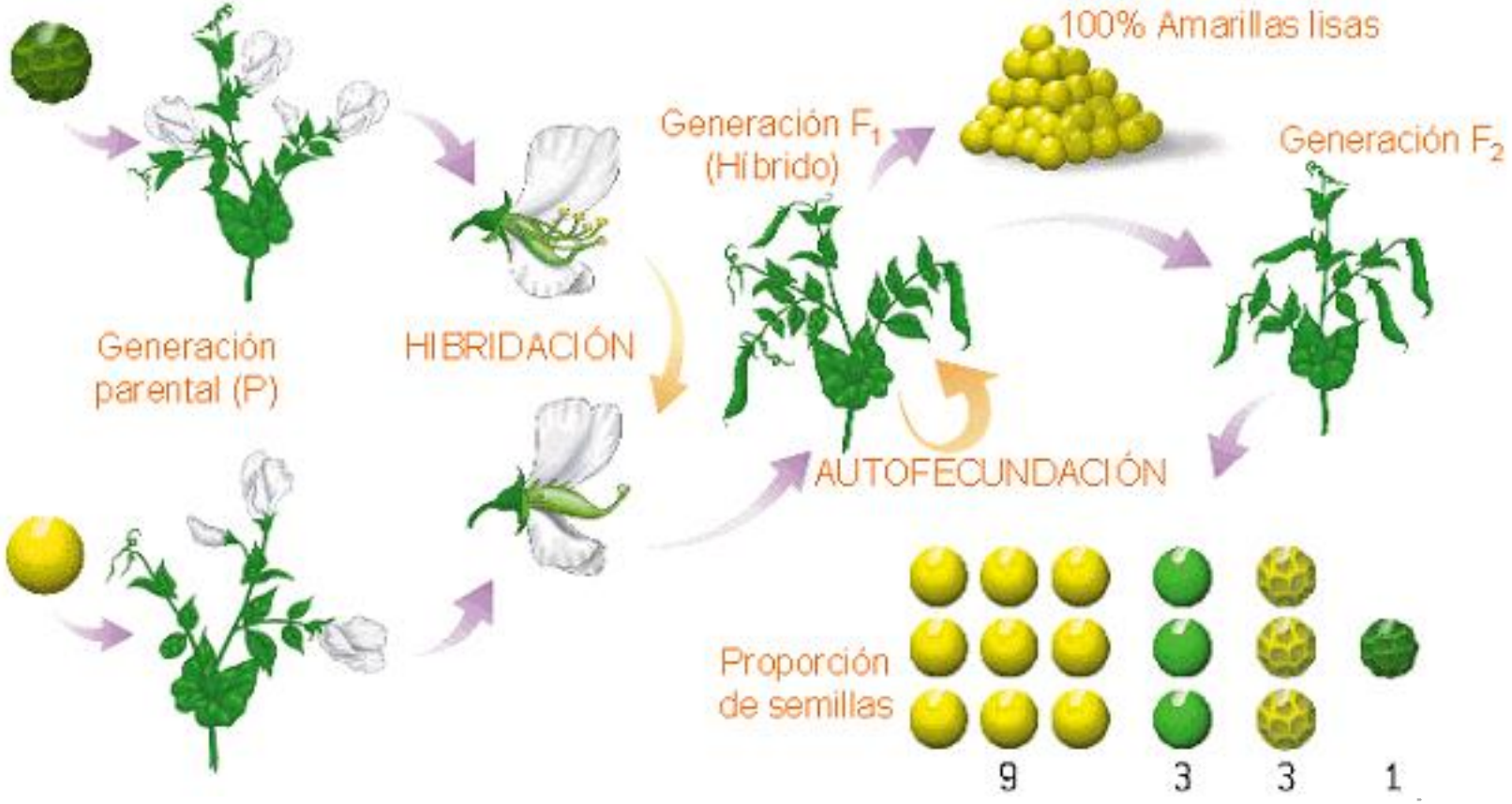
P	Individuo problema	X	Homocigoto recesivo	Individuo problema	X	Homocigoto recesivo
	A ?		a a	A ?		a a
F_1	100%		Genotipo del individuo problema AA	50% 50%		Genotipo del individuo problema Aa

Si el individuo problema es homocigoto, toda la descendencia presentará fenotipo dominante.

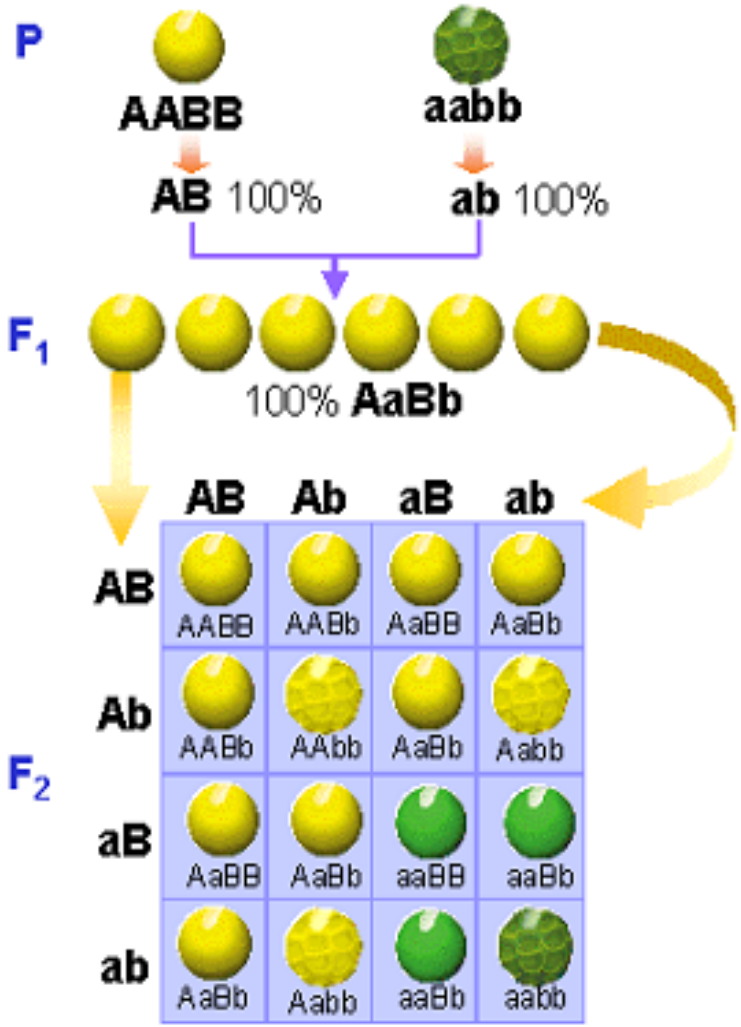
Si el individuo problema es heterocigoto, la mitad de la descendencia será homocigota para el alelo recesivo.

Los experimentos de Mendel (cruces dihíbridos)

- Mendel también estudió la transmisión simultánea de dos caracteres (dihibridismo).
- Para este estudio, Mendel utilizó razas puras de semilla amarilla-lisa y de semilla verde-rugosa.



Los experimentos de Mendel (cruces dihíbridos)

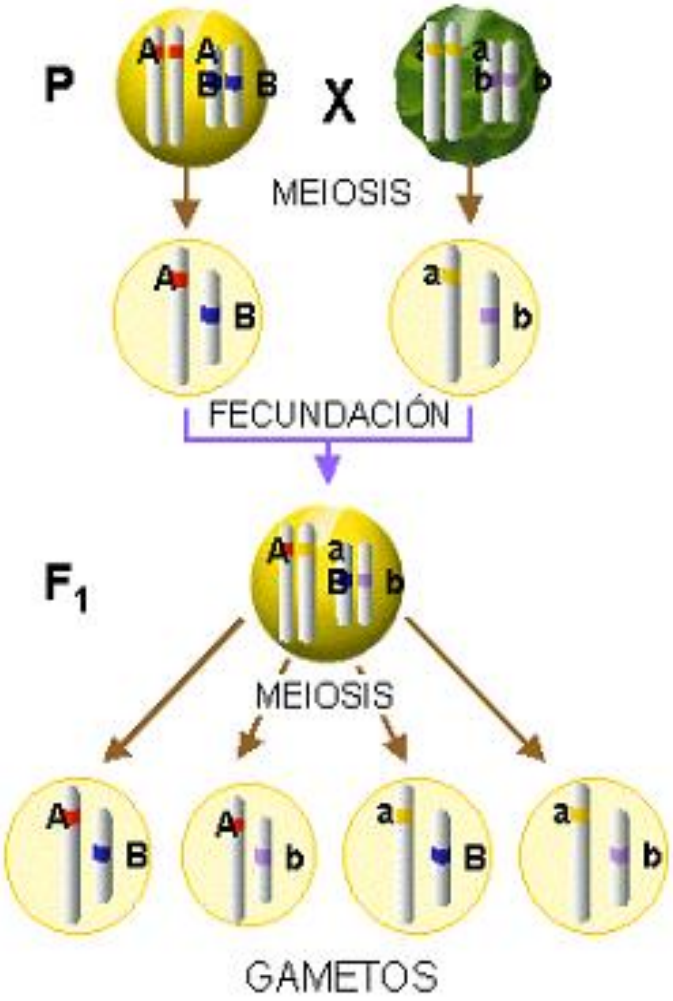


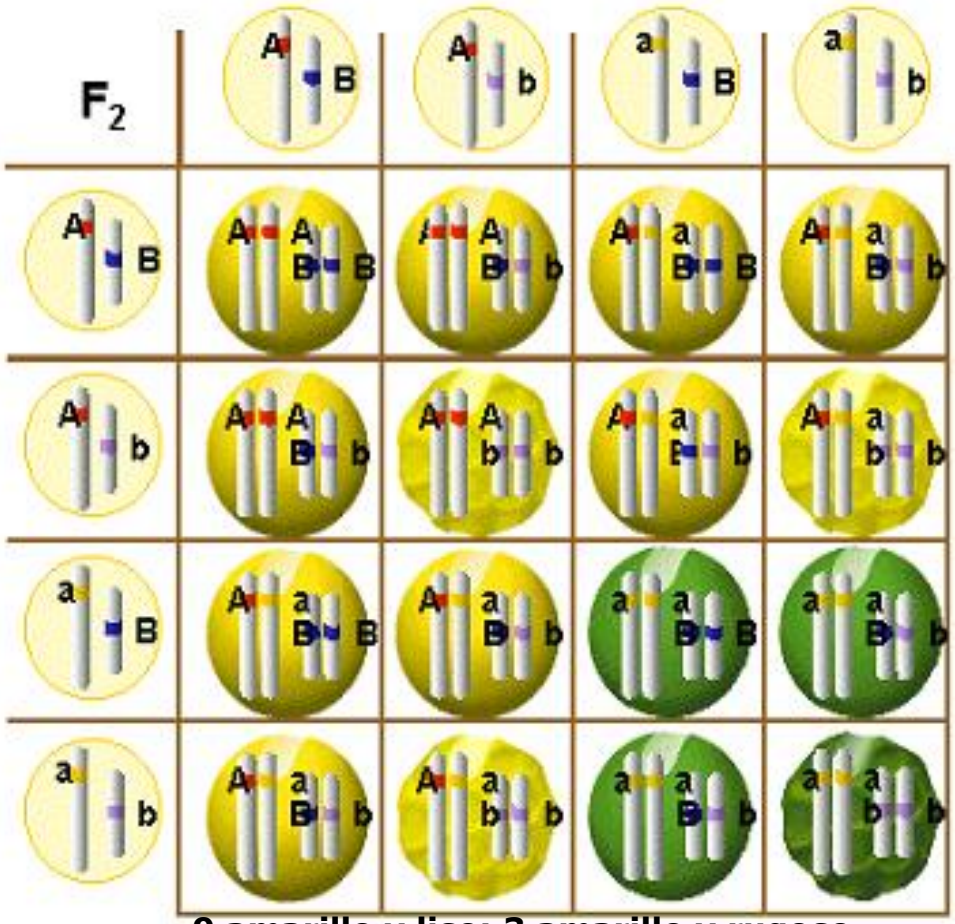
La separación de alelos al formar gametos se realiza de manera independiente para cada uno de los dos genes.

Tercera Ley o "*ley de la segregación independiente de los caracteres*"

En la transmisión de dos o más caracteres, cada carácter se transmite a la segunda generación filial independientemente de cualquier otro carácter, y siempre de acuerdo con la primera y segunda ley.

Interpretación cromosómica de los experimentos de Mendel





9 amarillo y liso: 3 amarillo y rugoso
3 verde y liso : 1 verde y rugoso

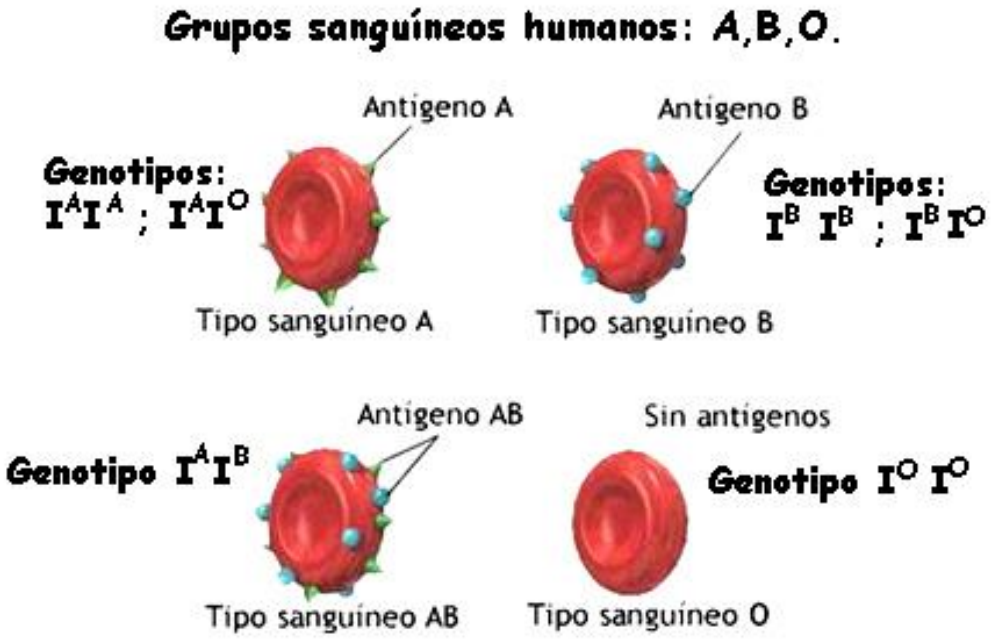
Modificaciones a las proporciones mendelianas

- **Genes letales**: pueden alterar las proporciones mendelianas. Son genes normalmente recesivos que en homocigosis causan la muerte del que los posee, pero que en estado heterocigótico no provocan daño aparente al individuo, por lo que pueden heredarse y hacerse más o menos abundantes en la poblaciór

	A	A^y
A	Ratón agoutí AA 	Ratón amarillo AA^y
A^y	Ratón amarillo AA^y 	Ratón muerto A^yA^y

Modificaciones a las proporciones mendelianas

- **Alelos múltiples**: los individuos diploides sólo pueden tener dos alelos para cada uno de los caracteres que estudiemos, pero un gen que controla un carácter determinado puede presentar más de dos alelos. Este es el caso de los alelos múltiples: caracteres regidos por más de dos alelos, aunque los diploides sólo puedan tener dos de los posibles. Ejemplo: grupo sanguíneo ABO, determinado por tres alelos: A = B > O.

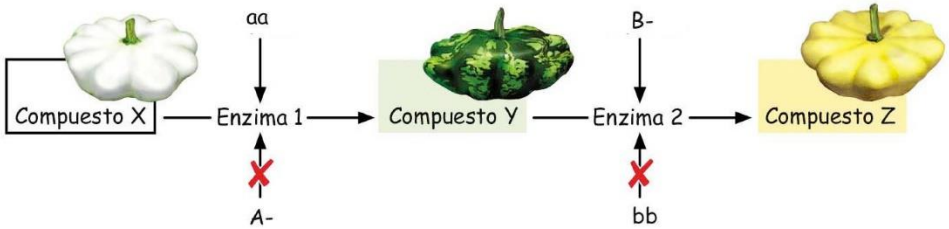


Modificaciones a las proporciones mendelianas

- **Epistasia**: es un caso de **interacciones entre genes**. Se da cuando hay un gen (epistático) que no permite que se manifieste otro gen (hipostático). Es, por tanto, un tipo de dominancia que se ejerce entre diferentes pares de alelos, entre genes no homólogos.

Epistasia simple dominante (12:3:1)

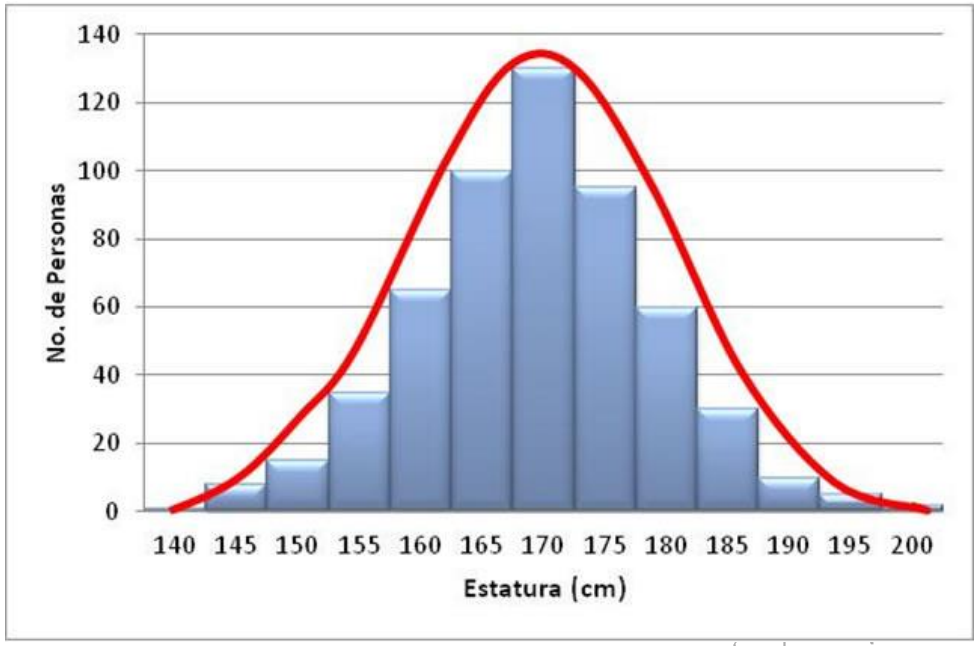
F1	AaBb	x	AaBb
	blanca		blanca
F2	9 A-B-	12 blanca	
	3 A-bb		
	3 aaB-	3 amarilla	
	1 aabb	1 verde	



Modificaciones a las proporciones mendelianas

- **Herencia poligénica**: en los seres vivos, algunos caracteres pueden variar de forma discontinua y, por tanto, presentar una diferenciación claramente cualitativa, es decir, alternativas claramente diferenciadas. Sin embargo, se dan en la naturaleza caracteres que presentan una **variación continua** o cuantitativa, ya que las diferencias entre los individuos son muy pequeñas (a veces casi imperceptibles).

- En la mayoría de los casos se trata de caracteres que están controlados por más de un gen, cada uno con sus correspondientes alelos. **La acción de estos genes es acumulativa**, ya que cada uno produce un efecto muy pequeño, pero sumatorio, sobre la manifestación del carácter. Ejemplos: color de la piel y estatura en los seres humanos.



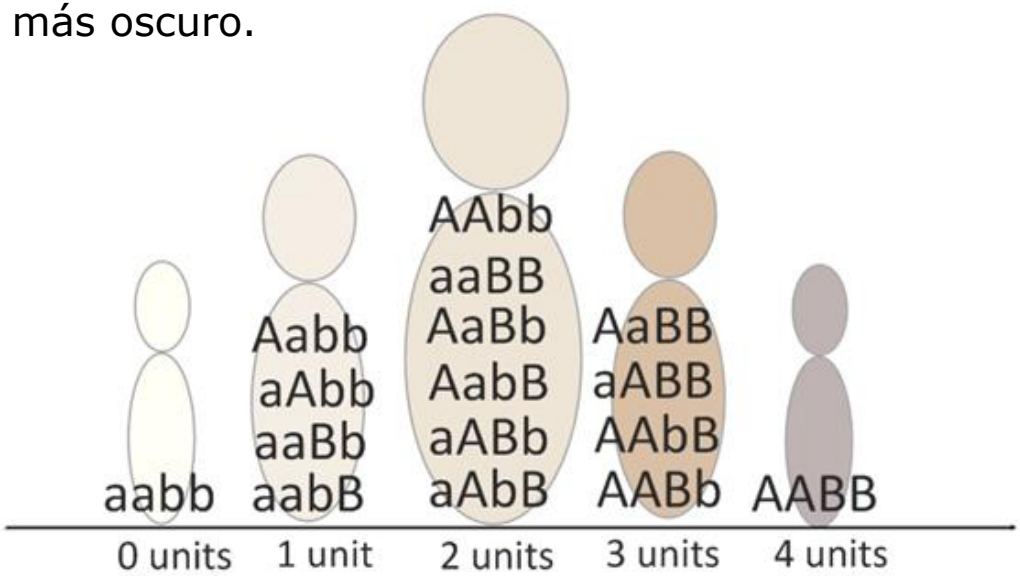
Herencia poligénica del color de la piel humana

- Asumiremos que el color de la piel está controlado por dos genes con dos alelos, y que dichos genes no están ligados.

Gen A
A: añade melanina > a: no añade melanina
Gen B
B: añade melanina > b: no añade melanina

Por cada alelo dominante presente en el genotipo, una "unidad" de melanina se añade a la piel.

- Ordena los posibles genotipos en función del fenotipo producido, de más claro a más oscuro.



Variación continua

Se produce una **distribución normal** de fenotipos, siendo unos más abundantes que otros.

Herencia poligénica del color de la piel humana

- La herencia poligénica se caracteriza por originar una variación continua, dando lugar a una **distribución normal**.
- Al igual que con el color de la piel, si representamos la estatura de una población humana, la curva de distribución tiene forma de campana, con la media o promedio localizándose habitualmente en el centro de la curva, y mostrando una variación continua desde la estatura menor a la mayor.

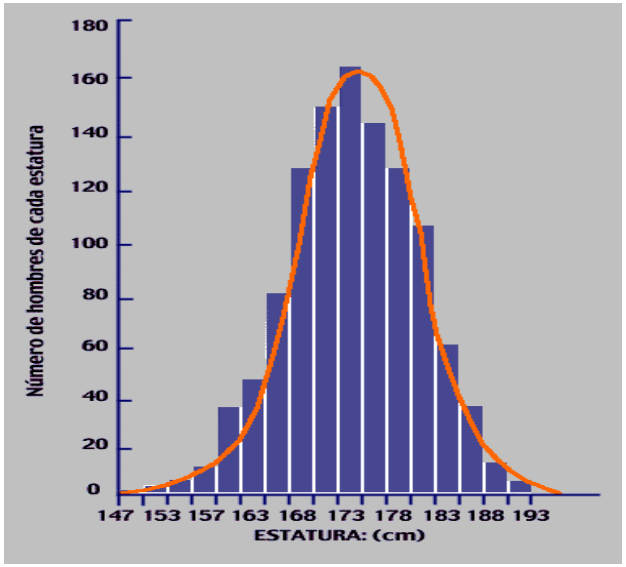


IMAGEN: vi.cl

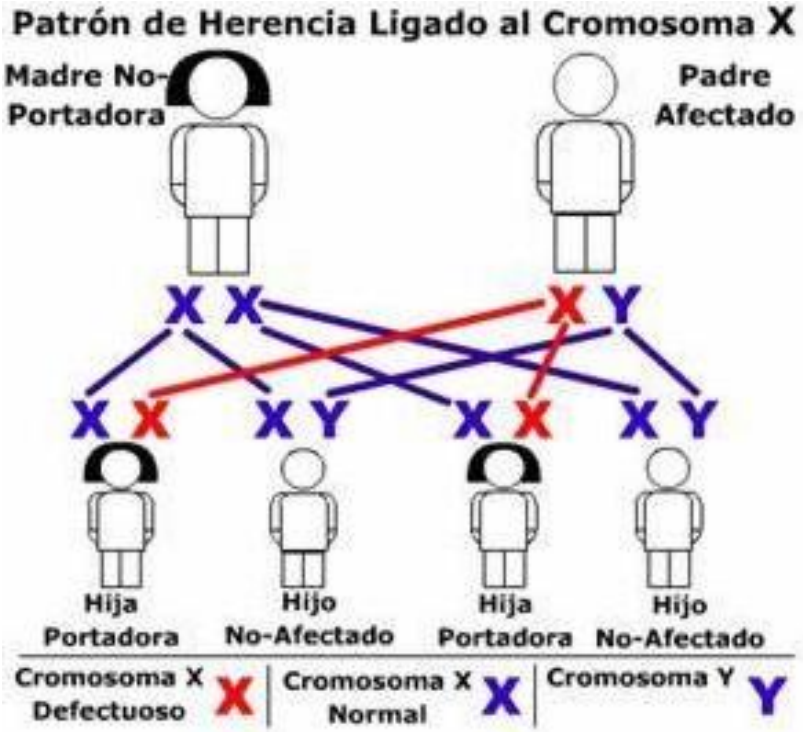
IMAGEN: galleryhip.com

Modificaciones a las proporciones mendelianas

- **Efecto del ambiente** en la expresión génica (o sea, en el fenotipo). Como hemos dicho, el fenotipo es el resultado de la interacción entre los genes y el medio ambiente. Ejemplo: la semilla de una planta lleva en sus genes la información suficiente para su transformación en una planta verde que crecerá, florecerá y dará frutos. Pero nada de esto ocurrirá sin la influencia de factores ambientales externos: luz, temperatura, agua, etc.

Modificaciones a las proporciones mendelianas

- **Herencia ligada al sexo:** Los genes cuyo locus está en el cromosoma X se heredan ligados al sexo. Por ejemplo: si una mujer daltónica se casa con un hombre de visión normal, todos sus hijos varones serán daltónicos y ninguna de sus hijas lo será. Luego no es independiente el sexo que tengan del daltonismo (igual para la hemofilia y demás caracteres ligados al sexo, tanto al X como al Y) en la expresión génica (o sea, en el fenotipo).

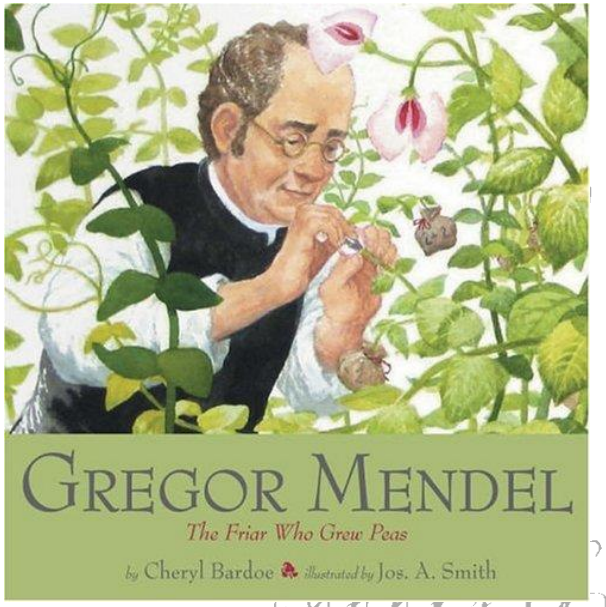


Gregor Mendel y los principios de la herencia

- Pese a que Mendel publicó sus trabajos con guisantes en la Sociedad de Ciencias Naturales de Brünn en 1886, sus investigaciones no obtuvieron reconocimiento y permanecieron ignorados, posiblemente debido a que no existiera un gran interés en conocer el patrón de herencia del guisante.
- Sin embargo, sus trabajos fueron redescubiertos 30 años más tarde por parte de **H. de Vries, S. E. Correns y E. Tschernack von Seysenegg**, quienes de forma independiente obtuvieron resultados similares a los de Mendel con otras plantas y animales, por lo que **atribuyeron a Mendel la prioridad del descubrimiento**.

IMAGEN: elprofedebiolo.blogspot.com.es

IMAGEN: blog.ataxias-galicia.org



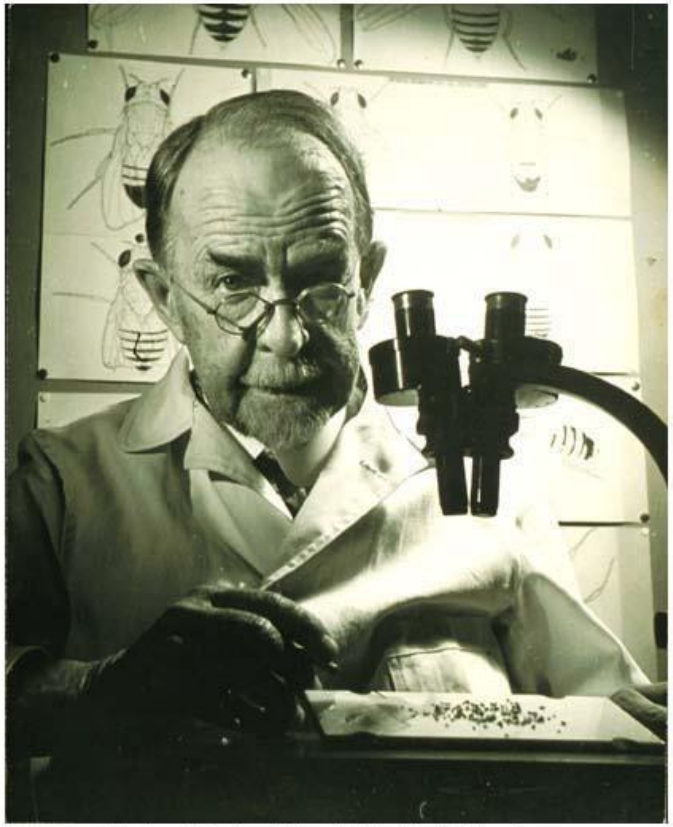
Teoría cromosómica de la herencia

- Desde ese momento, diversos avances en citología llevaron a que en 1903 **Sutton y Boveri** sugirieran que **los genes estaban contenidos en los cromosomas**, idea que se conoce como **teoría cromosómica de la herencia**.

- Esta teoría fue desarrollada independientemente en 1902 por abos científicos, permaneció controvertida hasta 1915, cuando **Thomas Hunt Morgan** consiguió que fuera universalmente aceptada después de sus estudios realizados en *Drosophila melanogaster*.

Ligamiento y recombinación

- El biólogo estadounidense **Thomas H Morgan** (1866-1945) trabajaba con la mosca de la fruta (*Drosophila*) como organismo modelo en sus estudios sobre genética la Universidad de Columbia.



Courtesy of American Philosophical Society, Curt Stern Papers.
Noncommercial, educational use only.

- Observó que en la descendencia entre dos de estas moscas, que tienen ojos de color rojo, aperecía una mosca de ojos blancos.

IMAGEN: theconversation.com

IMAGEN: dnaftb.org

Ligamiento y recombinación

- Cruzó este especimen de ojos blancos con una mosca normal de ojos rojos, obteniendo una F1 formada en su totalidad por moscas de ojos rojos.

- Sin embargo, la F2 obtenida de cruzar dos individuos de la F1 arrojó una descendencia con una proporción 3 ojo rojo:1 ojo blanco, tal como se puede predecir a partir de la 2ª ley de Mendel.

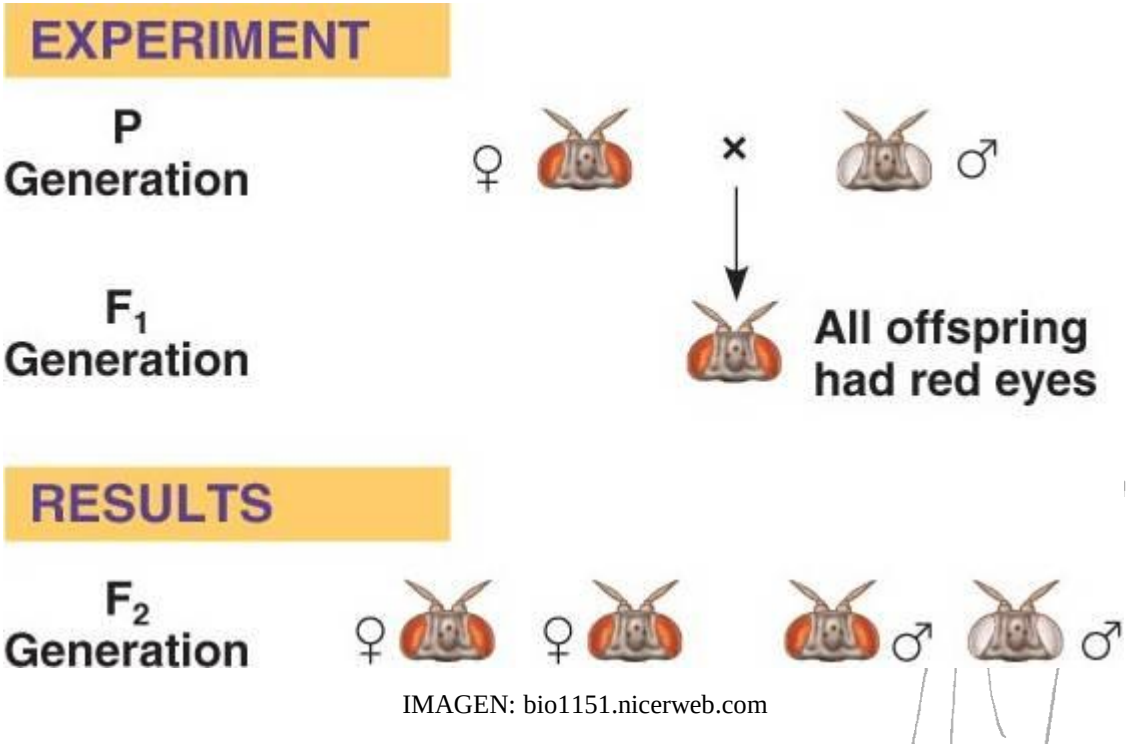
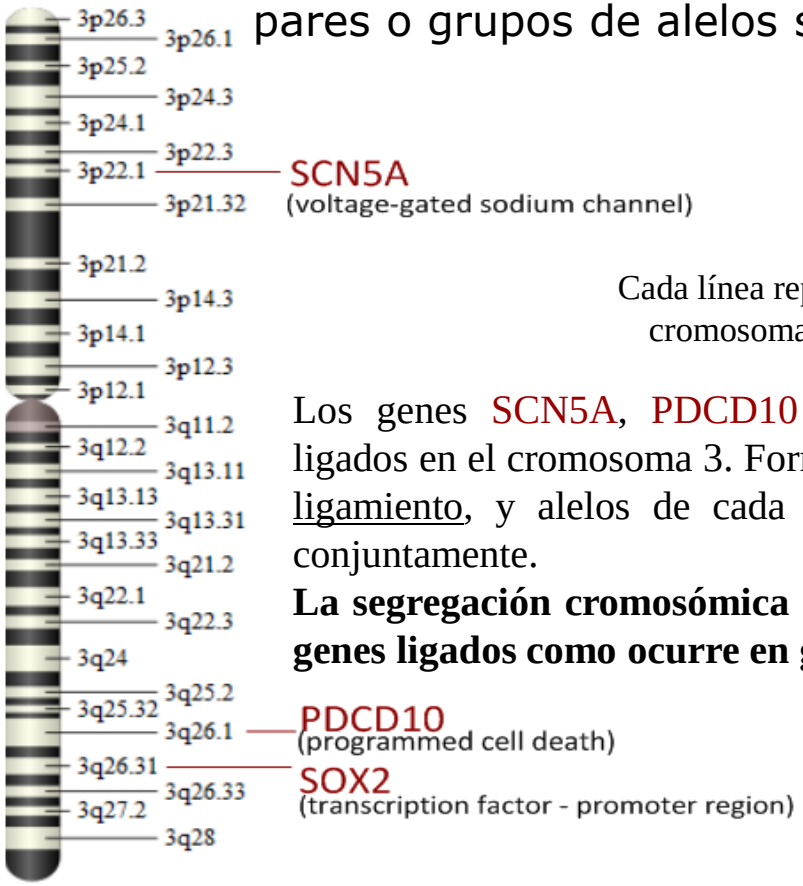


IMAGEN: bio1151.nicerweb.com

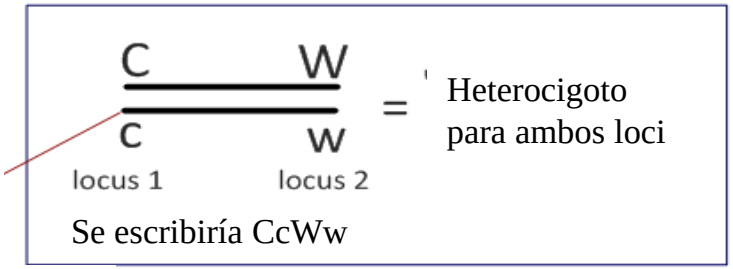
- **Lo que sorprendió a Morgan fue ver que todos los individuos de la F2 con ojos blancos eran machos.**

Genes ligados

- Los **genes ligados autosómicos** hacen referencia a genes localizados en el mismo autosoma, es decir, están físicamente unidos (ligados) por la estructura del cromosoma, de manera que pares o grupos de alelos se heredan conjuntamente.



Convenio para la anotación de genes ligados



Cada línea representa un cromosoma homólogo

Los genes SCN5A, PDCD10 y SOX2 están ligados en el cromosoma 3. Forman un grupo de ligamiento, y alelos de cada uno se heredan conjuntamente.

La segregación cromosómica no ocurre entre genes ligados como ocurre en genes sin ligar.

Ejemplos grupos de ligamiento:

Maíz (*Zea mays*)
- Color del grano (C/c)
- Textura del grano (W/w)

Guisante dulce (*Lathyrus odoratus*)
- Color flor (P/p)
- Forma grano polen (L/l)

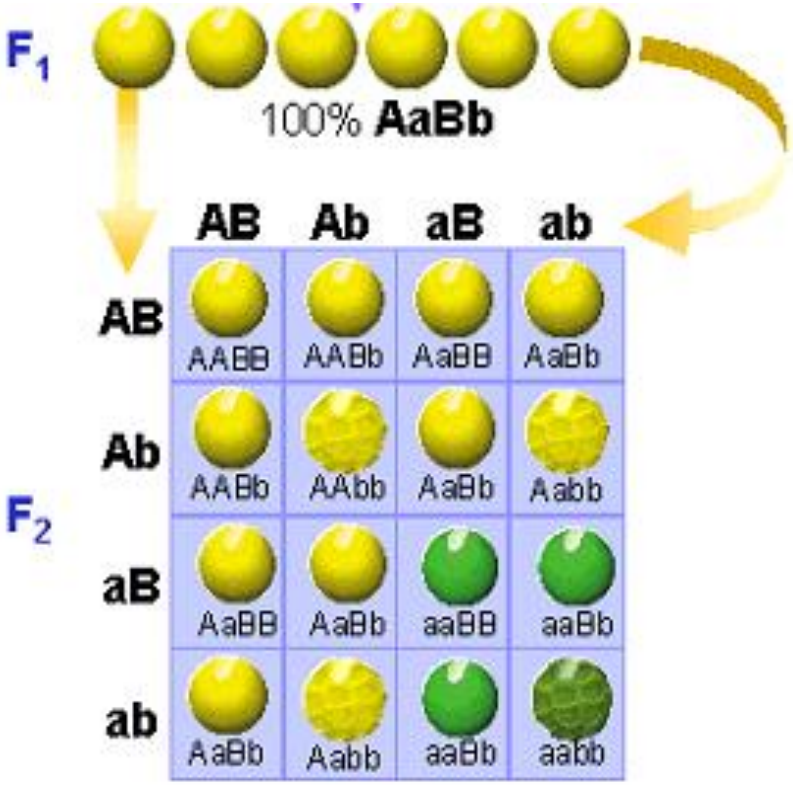
Ligamiento y recombinación

- En un cruce dihíbrido se estudia al mismo tiempo la herencia de dos caracteres. Mediante un cuadro de Punnet se pueden calcular las frecuencias genotípicas y fenotípicas de la descendencia de cruzamientos dihíbridos.

- En el caso de un cruce entre dos heterocigóticos para los dos caracteres de estudio, como el cruce que hizo Mendel con guisantes, todas las combinaciones alélicas son posibles en los gametos, originando un **ratio 9:3:3:1**.

  Por ejemplo, el alelo resposable del color amarillo puede combinarse tanto con el alelo responsible de la textura lisa como rugosa.

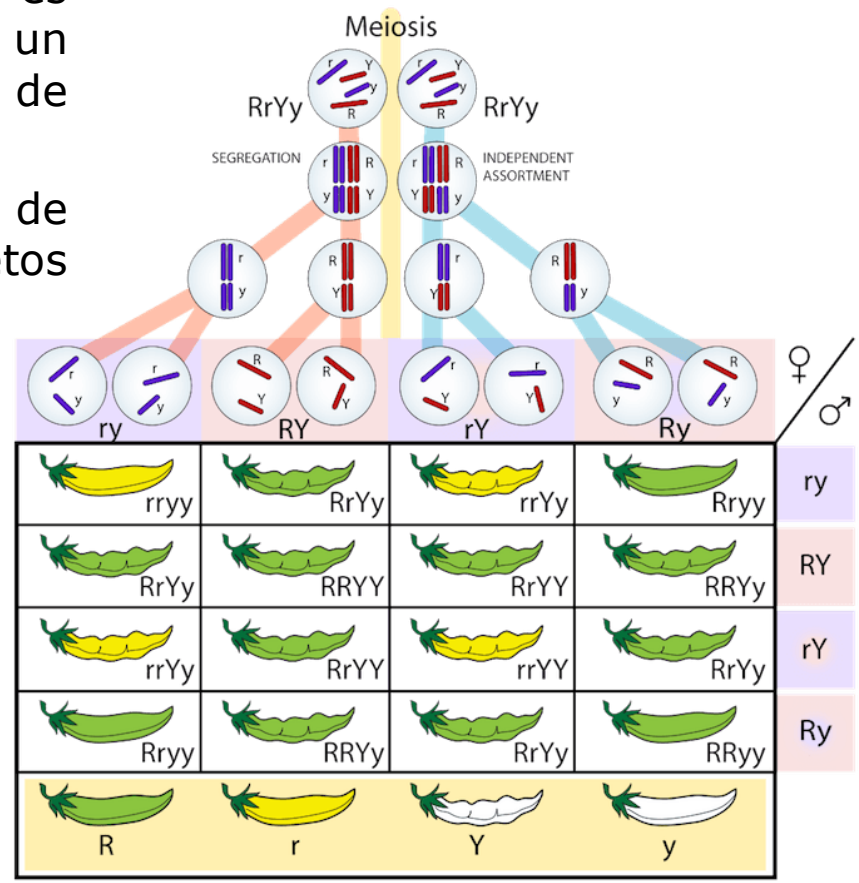
- Esto es así, porque **los genes se distribuyen independientemente** en la meiosis.



Ligamiento y recombinación

- La **segregación** es la separación en la meiosis de los dos alelos (uno en cada cromosoma homólogo) de cada gen.
- La **distribución independiante** es la observación de que los alelos de un gen segregan independientemente de los alelos de otros genes.
- Es decir, todas las combinaciones de alelos son posibles en los gametos como resultado de la meiosis.
- Sin embargo, esto solo se cumple para genes cuyos *loci* estén en cromosomas distintos, ya que puede ocurrir que los dos genes de estudio se encuentren en el mismo cromosoma.
- Se dice que los ***loci*** de los genes están **ligados si se encuentran en el mismo cromosoma**.

IMAGEN: aboutthemcat.org



Ligamiento y recombinación

- **Los genes no ligados se segregan de forma independiente como resultado de la meiosis**, siendo posibles todas las combinaciones de alelos en los gametos.

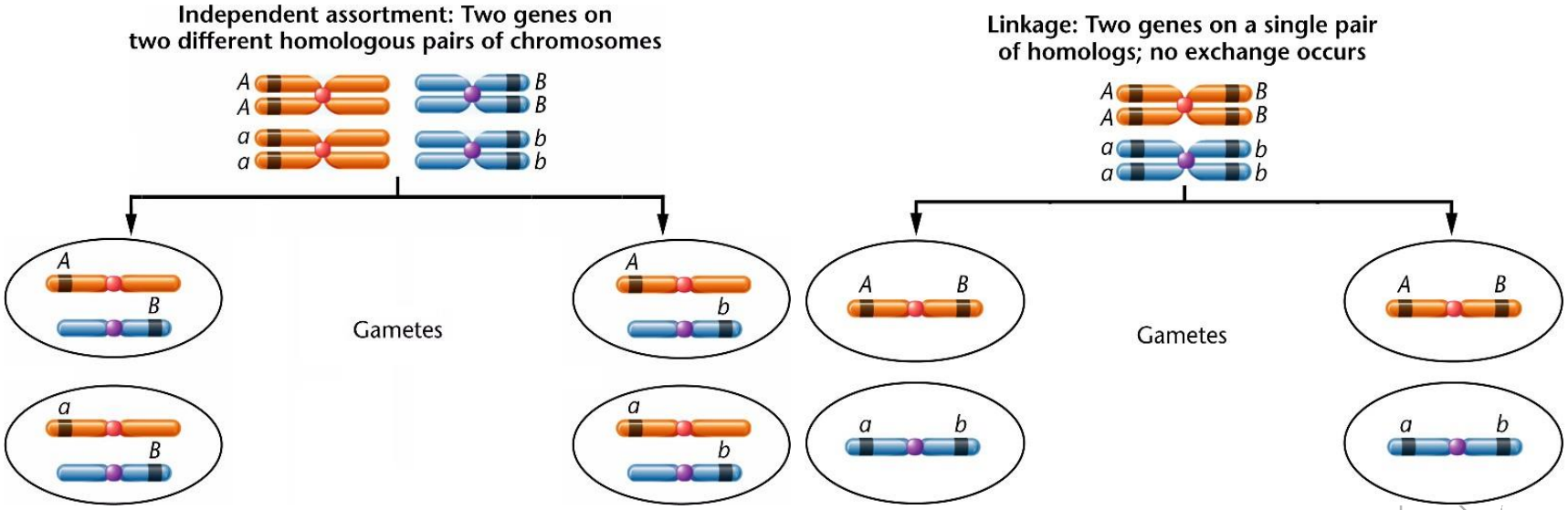
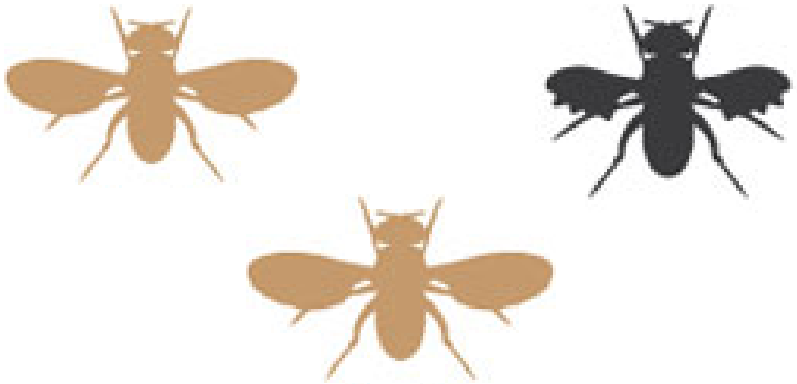


IMAGEN: bio3400.nicerweb.com

- Sin embargo, **los genes ligados no se segregan de forma independiente en la meiosis**, no siendo posible todas las combinaciones de alelos en los gametos.

Ligamiento y recombinación

- **Morgan** observó que en sus cultivos de la mosca del vinagre la mayoría de las moscas eran grises y de alas normales (A y B los alelos correspondientes), pero aparecían unas pocas con el cuerpo negro y las alas vestigiales o abortivas (a y b los alelos), caracteres ambos recesivos.
- Cruzó moscas homocigóticas grises con alas normales (AABB) con moscas homocigóticas negras con alas vestigiales (aabb). La F1 fue toda de moscas grises con alas normales (AaBb).



Ligamiento y recombinación

- Dejó que se cruzaran las moscas de la F1 para obtener la F2. Las proporciones esperadas según la 3ª ley de Mendel eran 9:3:3:1

Genotipo: AaBb
Fenotipo: cuerpo gris, ala normal

Heterocigoto para ambos loci $\frac{A\ B}{a\ b}$ $\frac{A\ B}{a\ b}$ Heterocigoto para ambos loci

Cuadro Punnet

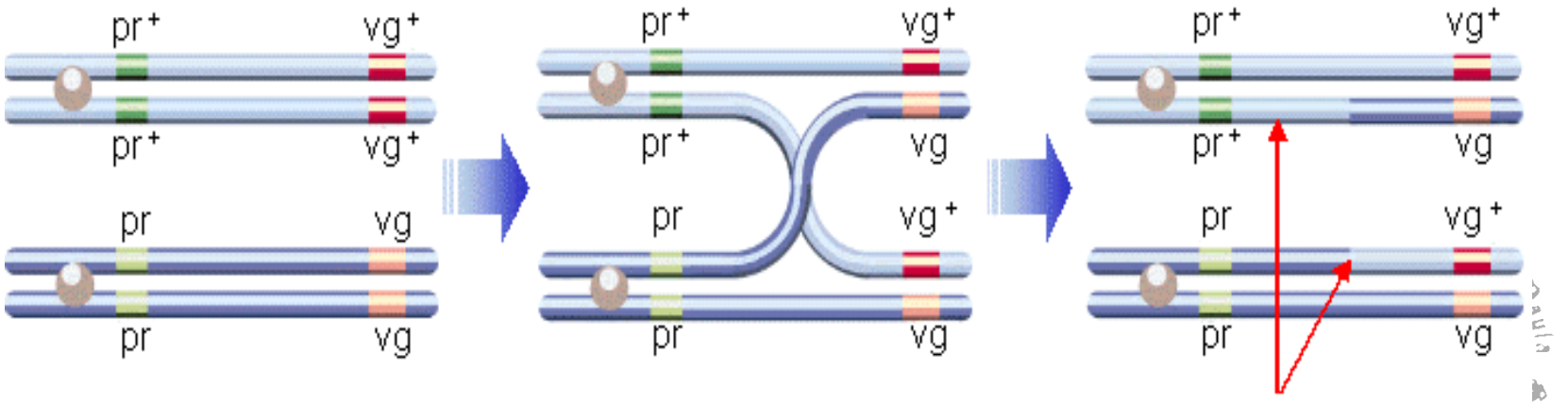
F2	AB	ab
AB	AABB	AaBb
ab	AaBb	aabb

Proporciones fenotípicas: 3 gris, normal : 1 negra, vestigial

- En *Drosophila*, los genes para el color del cuerpo y la forma del ala están localizados en el mismo cromosoma, es decir, **están ligados**.
- Sin embargo, un **pequeño número de moscas grises con alas vestigiales y negras con alas normales aparecieron** en la descendencia. **¿Cómo se explica?**

Ligamiento y recombinación

- La explicación se encuentra en el sobrecruzamiento (recombinación génica) que tiene lugar entre cromosomas homólogos en la profase I de la meiosis que da como resultado un intercambio de alelos.



Cromosomas homólogos

Los cromosomas homólogos se aproximan formando parejas.

Entrecruzamiento

Se forman los quiasmas y se produce la rotura en un punto de las cromátidas emparejadas.

Cromátidas recombinadas

Los fragmentos rotos se intercambian y vuelven a unirse produciéndose la recombinación.

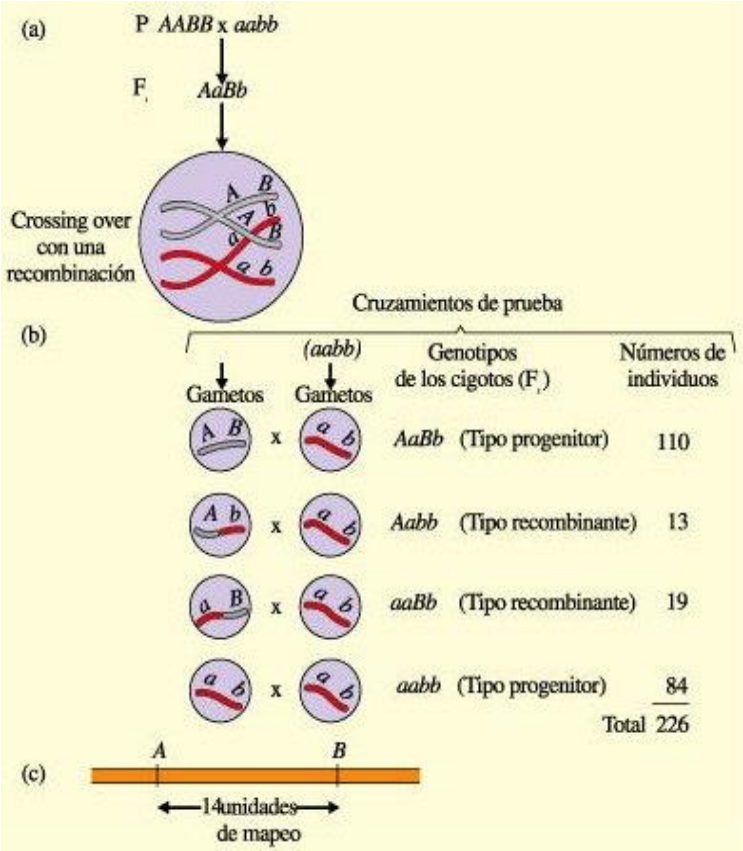
La frecuencia con la que dos genes se recombinan está relacionada con la distancia que existe entre ellos. Esto permite determinar el lugar (**locus**) de cada gen en un cromosoma.

Ligamiento y recombinación

- La **frecuencia de recombinación** entre un par de genes determinados situados en el mismo cromosoma es constante y característica de ese par de genes.
- Esta frecuencia es mayor cuanto más distanciados estén esos genes entre sí. **Cuanto mayor sea la distancia entre dos genes en un cromosoma, mayor será la probabilidad de originar cromosomas mixtos para dicho par**.
- La frecuencia de recombinación se obtiene dividiendo el nº de gametos recombinantes entre el total de gametos:

$$\text{recombination frequency} = \frac{\text{number of recombinant progeny}}{\text{total number of progeny}} \times 100\%$$

- La frecuencia de recombinación sirve para conocer el orden de los genes dentro del cromosoma es proporcional a la distancia entre ellos. Por tanto, estos datos sirven para elaborar **mapas cromosómicos**.



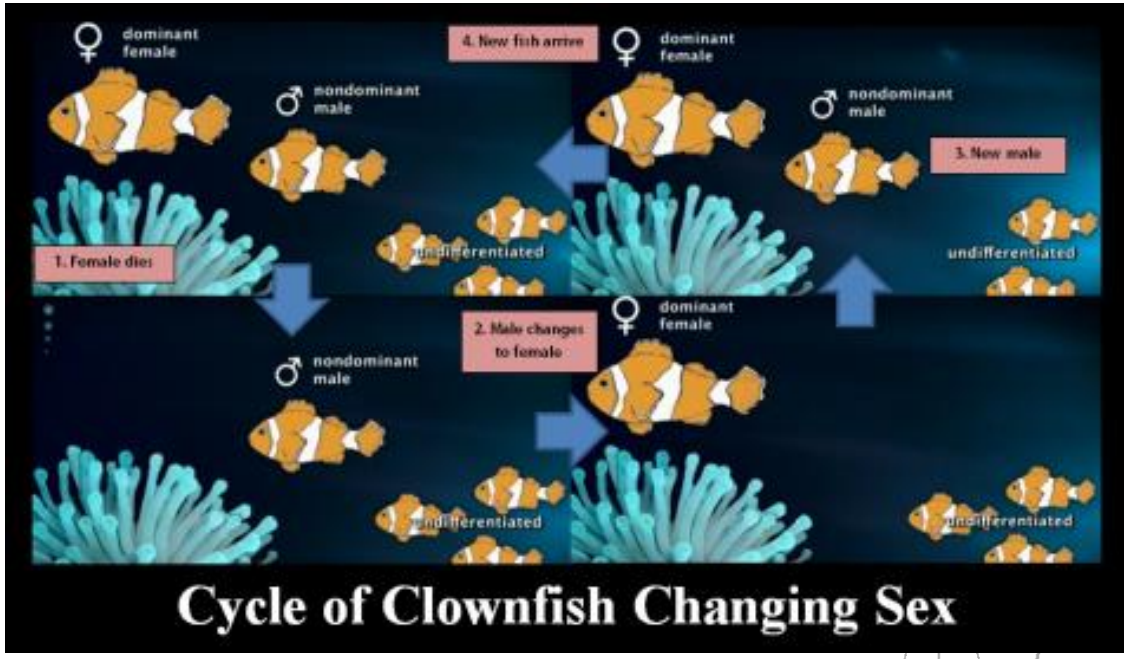
Determinación del sexo

- En general, se considera que un individuo es macho o de sexo masculino si produce gametos pequeños y móviles; un individuo es hembra o de sexo femenino si produce gametos grandes e inmóviles.
- En la determinación del sexo de un individuo intervienen tanto factores genéticos como ambientales. Los principales factores de **determinación del sexo** son *ambientales, cromosómicos* y *génicos.*
- En la naturaleza se dan muchos casos en los que la **determinación del sexo se ve influida por el ambiente**.
- De entre los factores determinantes, el más importante habitualmente es **la temperatura**, pero también pueden influir la duración del día, la nutrición, la densidad, la humedad, la composición iónica del medio ambiente, el pH o incluso la población puede determinar el sexo del organismo.

Cocodrilos, aligatores, caimanes... El sexo está determinado por la temperatura a la que se incuban los huevos. T> 27 °C machos, T<27 hembras

Determinación ambiental del sexo

- Este sistema es frecuente en anfibios y reptiles, muy marcado en cocodrilos, tortugas y algunos lagartos, pero también se ha observado en algunas especies de pájaros, como el pavo australiano, y peces.
- La forma de reproducción del pez payaso es de lo más curiosa: en cada anémona, con los que viven en simbiosis, vive un harén, formado por una hembra (más grande en tamaño que el macho), un macho reproductor y varios machos no reproductores.



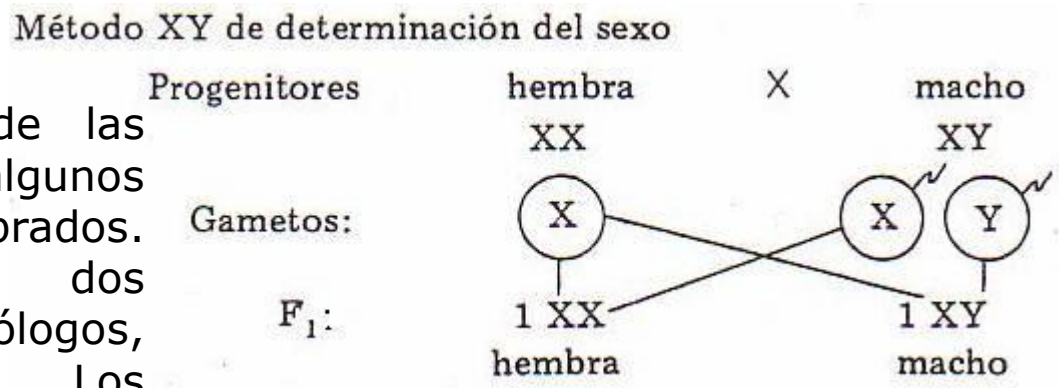
- Si la hembra muere, el macho reproductor se transforma en hembra y el macho no reproductor de mayor tamaño madura sexualmente.

Determinación cromosómica del sexo

- Los genes que determinan el sexo se encuentran normalmente en los llamados **cromosomas sexuales**. Los sistemas más comunes para la determinación del sexo son:

Sistema XX-XY

- Se da en la mayoría de las plantas, vertebrados, en algunos insectos y otros invertebrados. Las hembras tienen dos cromosomas sexuales homólogos, XX (**homogaméticas**). Los machos tienen cromosomas sexuales diferentes, XY (**heterogaméticos**).

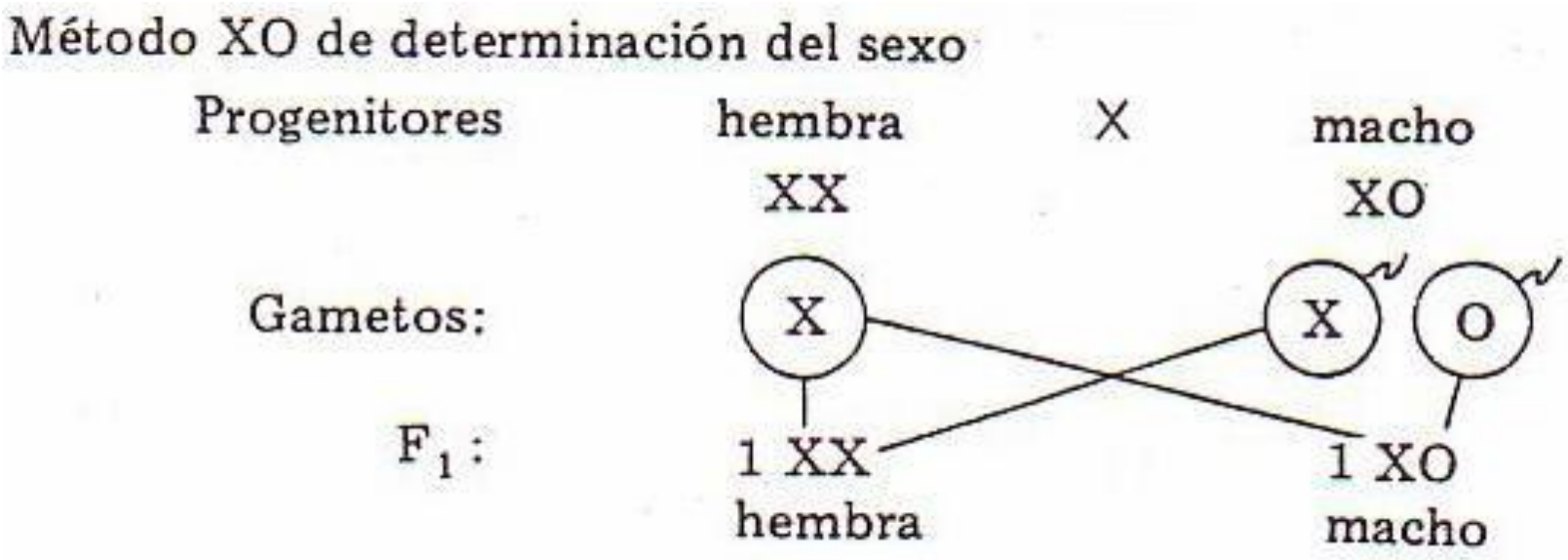


- Como los machos sólo tienen un cromosoma X, para los caracteres que en él se encuentran se dice que son **hemicigotos**, ya que no pueden ser ni homo ni heterocigotos (sólo pueden tener un alelo para ese carácter).
- En las aves, reptiles y algunos peces e insectos, es el sexo femenino el heterogamético y el masculino el homogamético. Para evitar confusiones se les llama a las hembras ZW y a los machos ZZ.

Determinación cromosómica del sexo

Sistema XX-X0

- En este caso, las hembras son XX (homogaméticas) y los machos X0, ya que carecen del segundo cromosoma sexual. Producen espermatozoides con la X y espermatozoides sin cromosoma sexual. Se da en algunos insectos. En otros insectos, los machos son ZZ y las hembras Z0, heterogaméticas.

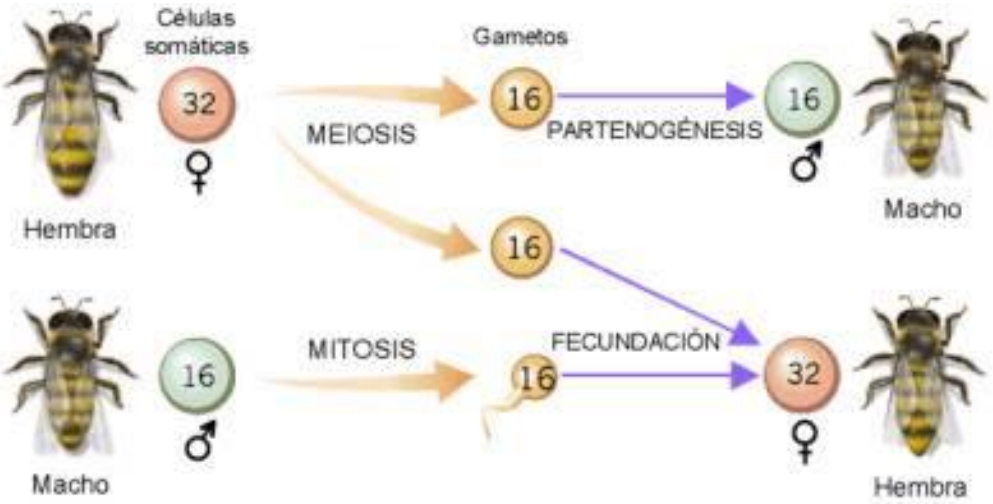


Determinación cromosómica del sexo

Sistema Haplodiploide

- Una manera completamente diferente de determinación del sexo es la de abejas, hormigas y avispas.

- No existen cromosomas sexuales: los individuos diploides son hembras y los haploides son machos (zánganos). Las hembras se desarrollan de óvulos fecundados, mientras que de los óvulos no fecundados se desarrollan los zánganos (partenogénesis). Los machos no tienen padre.



- La reina, después de aparearse con el macho (éste produce los gametos por mitosis), pone huevos que, en caso de ser fecundados, darán hembras (éstas sólo serán fértiles si se alimentan de jalea real). Los huevos no fecundados originarán machos partenogenéticos.

Determinación génica del sexo

- En algunos seres vivos, el sexo se determina por un gen con varios alelos. El pepinillo del diablo es un ejemplo: el sexo lo determina un gen con tres alelos: el alelo A es el dominante, y determina las características masculinas. El alelo a es recesivo, y determina las características femeninas. El alelo a+ es el intermedio (domina sobre a y es dominado por A).

https://youtu.be/kMWxuF9YW38

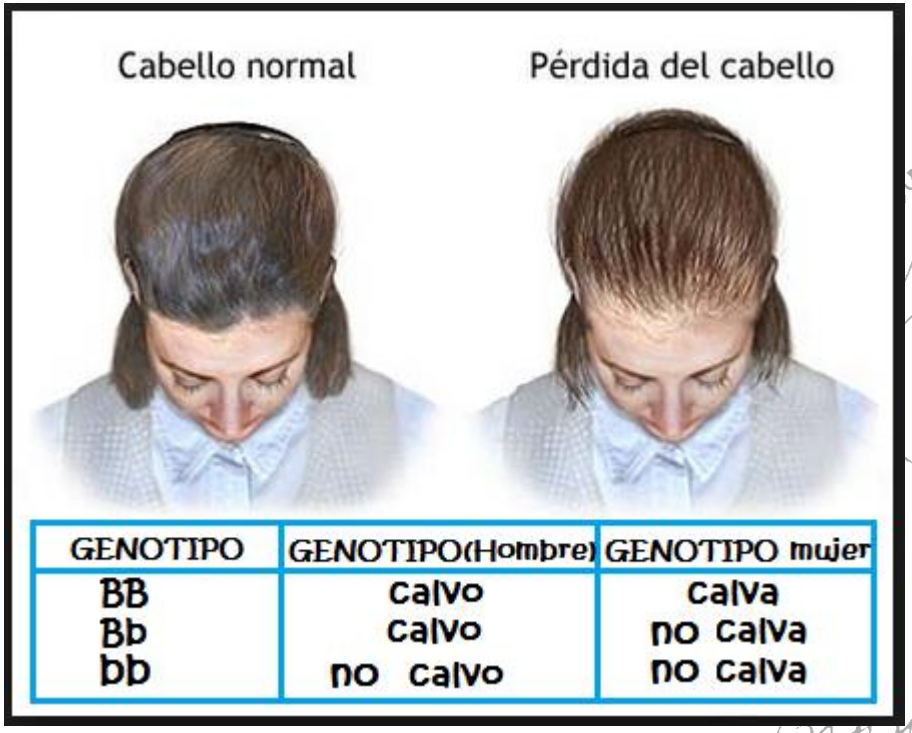
- Por tanto, las plantas masculinas serán: AA, Aa+, o Aa. Las plantas a+a+ o a+a son hermafroditas. Las plantas aa son femeninas.

Herencia ligada al sexo

- Cuando un carácter no sexual está controlado por un gen cuyo locus se encuentra en algunos de los cromosomas sexuales se habla de **herencia ligada al sexo**. Los cromosomas sexuales tienen una zona homóloga, con genes alelos (entre ellas aparean en la meiosis), y una zona diferencial con genes específicos para cada uno de los cromosomas.
- **Herencia ligada al Y:** Estos caracteres se transmiten a todos los hijos varones del individuo que los posee.
- **Herencia ligada al X**: Son caracteres que se encuentran en la parte del X no homóloga al Y.

Herencia influida por el sexo

- Existen caracteres que para manifestarse dependen del sexo del individuo.
- La calvicie es dominante en el hombre y recesiva en la mujer. Si C es calvo y C´ es no calvo, los machos CC y CC´ serán calvos (sólo no lo serán los C´C´). Sin embargo, las hembras CC´y C´C´ tendrán pelo, sólo las C´C´ serán calvas.



GENOTIPO	GENOTIPO(Hombre)	GENOTIPO mujer
BB	calvo	calva
Bb	calvo	no calva
bb	no calvo	no calva