



SEMANA 14: GENÉTICA II

Área: A

INSTRUCCIONES: En los siguientes ítems que se le presentan, seleccione la letra con la respuesta (s) correcta.

01. La fenilcetonuria es una enfermedad monogénica con múltiples síntomas, como son desarrollo anormal del cerebro, pelo claro, acumulación de Fen en sangre, etc.

Teniendo en cuenta esto, el hecho de que múltiples caracteres se vean afectados por un solo gen recibe el nombre de:

- A) Pleiotropía.
- B) Penetrancia completa.
- C) Epistasia.
- D) Pseudodominancia.
- E) Codominancia.

02. La miopía depende de un gen dominante (M), el gen para la vista normal es recesivo (m). Dos personas una miope y otra normal, ambas homocigóticas.

De acuerdo con lo expuesto:

- A) Sólo pueden tener hijos normales.
- B) Sólo pueden tener hijos miopes.
- C) La mitad serán normales y la otra mitad miopes.
- D) 3/4 serán miopes y 1/4 normales.
- E) Ninguno presenta miopía.

03. La herencia holándrica se caracteriza en que dichos genes se hallan en la porción diferencial del Y.

De acuerdo con ello, tenemos como ejemplo a:

- A) Síndrome de Turner.
- B) Síndrome de Edwards.
- C) Síndrome de Down.
- D) Síndrome de cri du chat.
- E) Hipertrocosis.

04. Las aneuploidías cromosómicas es el aumento o disminución de 1 o 2 cromosomas en el cariotipo de un ser vivo. Por ejemplo, en una trisomía, es la existencia de un cromosoma extra en un organismo diploide.

De acuerdo con lo anterior, NO es una trisomía:

- A) Síndrome de Down.
- B) Síndrome de Klinefelter.
- C) Síndrome de cri du chat.
- D) Síndrome del duplo Y.
- E) Síndrome de Edwards.

05. El cariotipo es el conjunto de cromosomas de un individuo ordenados en función de su morfología y tamaño. Por tanto, su estudio permite detectar anomalías numéricas y estructurales en los cromosomas.

Dado este contexto, en el cariotipo humano normal, NO podemos hallar cromosomas del tipo:

- A) Sexual
- B) Metacéntrico
- C) Acrocéntrico
- D) Telocéntrico
- E) Submetacéntrico

06. El ser humano tiene 46 cromosomas (23 pares) y contienen toda la información genética de un individuo. Por esta razón, el cariotipo no es más que la forma en que se organiza y se ordena la información. El cariotipo es una prueba fundamental ya que permite detectar anomalías en los cromosomas tanto a nivel numérico como a nivel estructural.

De acuerdo con el texto referido, el siguiente cariotipo: 46, XX, del(5p), corresponde a:

- A) Síndrome de Turner.
- B) Síndrome de Edwards.
- C) Síndrome de Down.
- D) Síndrome de cri du chat.
- E) Síndrome de Patau.

07. Cuando se realiza un estudio de cariotipos, los cromosomas se organizan de mayor a menor, esto se debe a que en la estructura cromosómica se pueden encontrar en los 23 pares de los cuales 22 pares se caracterizan por ser autosómicos, mientras que 1 par es el correspondiente a la sexualidad del individuo, es decir, XY si corresponde a un hombre y XX si corresponde a una mujer. A su vez los cromosomas también son organizados en 7 grupos, donde se evalúa la forma de las parejas y determinar los tipos de cromosomas según la posición del centrómero.

Dado este contexto, en el cariotipo humano, el cromosoma sexual Y, es:

- A) Acrocéntrico grande.
- B) Metacéntrico mediano.
- C) Submetacéntrico grande.
- D) Acrocéntrico corto.
- E) Submetacéntrico mediano.

08. Una aneuploidía es un tipo de mutación genómica en la que hay un aumento o disminución de 1 o 2 cromosomas autosómicos o de los alosomas.

Según lo mencionado, el siguiente cariotipo: 47, XY, +13, corresponde al:

- A) Síndrome de Edwards.
- B) Síndrome de Turner.



- C) Síndrome de Patau.
- D) Síndrome de Down.
- E) Síndrome cri du chat.

09. En la herencia influenciada por el sexo los genes autosómicos se expresan según el sexo del individuo.

De acuerdo con lo afirmado, son ejemplos de dicha herencia:

- 1. Hemofilia.
- 2. Calvicie.
- 3. Mechón pelo blanco.
- 4. Cuernos en ovinos.
- 5. Daltonismo.

SON CIERTAS:

- A) 1,2 y 4 B) 1,3 y 4 C) 2,3 y 4
- D) Sólo 2 y 4 E) Sólo 3 y 5

10. En genética, el término aneuploidía hace referencia al cambio en el número cromosómico del cariotipo, debido a un cromosoma extra o ausente, que puede dar lugar a enfermedades genéticas.

Teniendo en consideración lo expuesto, una nulisomía se le representa como:

- A) $2n+2$ B) $n-1$ C) $2n-1$ D) $2n-2$
- E) $2n+1+1$

11. Si una mujer portadora de hemofilia contrae matrimonio con un hombre normal. El porcentaje de todos sus hijos varones que sean hemofílico, es:

- A) 75% B) 100% C) 50% D) 25% E) 5%

12. El cariotipo humano está formado por 44 cromosomas autosómicos y dos cromosomas sexuales. A los genes que se hallan en los cromosomas autosómicos se denomina herencia autosómica, la cual puede ser dominante o recesiva.

De acuerdo con lo anterior, es un ejemplo de herencia autosómica recesiva:

- A) Hemofilia.
- B) Daltonismo.
- C) Polidactilia.
- D) Albinismo.
- E) Braquidactilia.

13. Dentro de las mutaciones genómicas tenemos a las aneuploidías pueden ser autosómicos y de los alosomas.

De lo anterior, dentro de las aneuploidías de los alosomas, tenemos a:

- 1. Síndrome de Patau.

- 2. Síndrome Turner.
- 3. Síndrome cri du chat.
- 4. Síndrome de Klinefelter.
- 5. Síndrome Down.

SON CIERTAS:

- A) 1,2 y 3 B) 1,2 y 3 C) 1,4 y 5 D) 3,4 y 5
- E) 2 y 4

14. La monosomía gonosómica, es un tipo de aneuploidía en la que hace falta de un cromosoma sexual.

De lo anterior, dicha aneuploidía, se denomina:

- A) Síndrome Klinefelter.
- B) Síndrome duplo Y.
- C) Síndrome de Turner.
- D) Síndrome de Patau.
- E) Síndrome de cri du chat.

15. En las aneuploidías, el incremento o disminución del número de cromosomas, puede ser a nivel de los cromosomas autosómicos o sexuales.

Dado este contexto, una aneuploidía de los autosomas, tenemos a la trisomía del cromosoma 18, denominada:

- A) Síndrome de Klinefelter.
- B) Síndrome de Patau.
- C) Síndrome de Edwards.
- D) Síndrome de Turner.
- E) Síndrome de Down.

16. En una mutación puntual puede ser causada por la sustitución de una pirimidina por una purina, o de una purina por una pirimidina en el ADN.

Elija la alternativa que se ajusta adecuadamente al contexto presentada:

- A) Transición B) Delección
- C) Transversión D) Replicación
- E) Traslocación

17. El cariotipo se define como la agrupación de cromosomas dentro de las células, los cuales se organizan por: forma, tamaño y características. A su vez los cromosomas también son organizados en 7 grupos.

Con respecto a lo mencionado, en el cariotipo humano, los cromosomas metacéntricos grandes pertenecen al grupo:

- A) A B) B C) C D) D E) G

18. El síndrome de Klinefelter es una afección genética que se produce cuando un niño nace con una copia adicional del cromosoma X; es una afección genética que afecta a los hombres.



De lo anterior podemos inferir que el síndrome de Klinefelter es una anomalía cromosómica humana llamadaa nivel de los

- A) Euploidia : Autosomas.
- B) Aneuploidia : Autosomas.
- C) Euploidia : Alosomas.
- D) Aneuploidia : Alosomas.
- E) Poliploidia : Alosomas.

19. Las mutaciones genómicas comprenden: euploidías y aneuploidías. Las aneuploidías pueden autosómicos y sexuales. Y dentro de las aneuploidías tenemos al síndrome de Down y Klinefelter.

Teniendo en cuenta esto, ambos síndromes, presentan en común, las siguientes características:

- 1. Ambas son trisomías somáticas.
- 2. Son anomalías cromosómicas numéricas.
- 3. Inducen infertilidad en los sujetos que lo manifiestan.
- 4. Sus cariotipos están formados por 23 pares de cromosomas + 1.
- 5. Fenotípicamente pueden ser varones o mujeres.

SON CIERTAS:

- A) 1,2 y 3
- B) 1,3 y 5
- C) 2 y 4
- D) Sólo 3 y 4
- E) 2,4 y 5

20. El sistema de determinación sexual ZZ/ZW lo presentan algunos animales, en la cual el macho es homocigótico ZZ, mientras que la hembra es la que carece de un cromosoma y determina el sexo. Dado este contexto, dicho sistema de determinación sexual lo podemos hallar en:

- 1. Aves 2. Reptiles 3. Lepidópteros
- 4. Moluscos 5. Equinodermos

SON CIERTAS:

- A) 1,2 y 3
- B) 1,2 y 4
- C) 2,3 y 4
- D) 2,3 y 5
- E) 3,4 y 5

21. La especie humana posee 46 cromosomas dispuestos en 23 pares, de esos 23 pares 22 son somáticos o autosomas (heredan caracteres no sexuales) y uno es una pareja de cromosomas sexuales (llamados también heterocromosomas o gonosomas), identificados como XX en las mujeres y como XY en los hombres. Esta pareja

de cromosomas sexuales no solo lleva los genes que determinan el sexo, sino que también llevan otros que influyen sobre ciertos caracteres hereditarios no relacionados con el sexo.

De acuerdo con lo expuesto, entre la herencia dominante ligada al X, tenemos:

- 1. Daltonismo.
- 2. Síndrome de Hunter.
- 3. Cromosoma X frágil.
- 4. Incontinencia pigmentaria.
- 5. Enfermedad de Alport.

SON CIERTAS:

- A) 1,2 y 3 B) 1,3 y 5 C) 2,3 y 5 D) 2,4 y 5
- E) 3,4 y 5

22. En el cariotipo humano, los cromosomas sexuales son dos: “X” y “Y”. La herencia ligada al sexo es la expresión fenotípica de un gen relacionado con el alosoma (cromosoma sexual) del individuo.

De lo anterior, son ejemplos de herencia recesiva ligada al X, EXCEPTO:

- A) Daltonismo.
- B) Hemofilia.
- C) Distrofia Muscular.
- D) Síndrome de Lesh Nyham.
- E) Hipertriosis.

23. En la herencia multifactorial, el patrón de herencia de los rasgos fenotípicos está determinados, a la vez, por factores genéticos (a menudo por varios genes) y por factores ambientales.

De acuerdo con lo anterior, son ejemplos de herencia multifactorial:

- 1. Diabetes mellitus.
- 2. Enfermedad de Alzheimer.
- 3. Daltonismo.
- 4. Fenilcetonuria.
- 5. Color de ojos.

SON CIERTAS:

- A) 1,2 y 3
- B) 2,3 y 5
- C) 2,4 y 5
- D) 3,4 y 5
- E) 1,2 y 5

24. La pleiotropía es el fenómeno por el cual un solo gen o alelo es responsable de efectos fenotípicos o caracteres distintos y no relacionados.

De lo anterior, es un caso de pleiotropía en humanos:

- A) Color de ojos.
- B) Calvicie.
- C) Fenilcetonuria.



- D) Miopía.
E) Polidactilia.
25. La herencia autosómica, tanto dominante como recesiva, se refiere a la transmisión de genes de los 22 cromosomas autosómicos. Como tal, las enfermedades autosómicas se heredan en proporciones iguales entre ambos sexos. Con respecto al texto anterior, son ejemplos de herencia autosómica recesiva:
1. Acondroplasia.
 2. Galactosemia.
 3. Fenilcetonuria.
 4. Polidactilia.
 5. Albinismo.
- SON CIERTAS:**
- A) 1,2 y 5
 - B) 2,3,4 y 5
 - C) 2,4 y 5
 - D) 3,4 y 5
 - E) 2,3 y 5
26. Una deleción, en genética, es un tipo especial de anomalía estructural cromosómica que consiste en la pérdida de un fragmento de ADN de un cromosoma. Esta pérdida origina un desequilibrio.
- Dado este contexto, es un caso de deleción:
- A) Síndrome de Down.
 - B) Síndrome de Klinefelter
 - C) Albinismo.
 - D) Síndrome de cri du chat.
 - E) Síndrome de Turner.
27. Una aneuploidía es la pérdida o ganancia de uno o más cromosomas en las células de un individuo se debe generalmente a la pérdida por translocación o al proceso de no disyunción durante la meiosis o la mitosis.
- De acuerdo con lo afirmado, son ejemplos de aneuploidías, EXCEPTO:
- A) Síndrome de Turner.
 - B) Albinismo.
 - C) Síndrome de Down.
 - D) Síndrome del duplo Y.
 - E) Síndrome de Patau.
28. Si a una célula le falta uno o más cromosomas, se dice que es aneuploide. Y un caso de aneuploidía es la trisomía, que se presenta cuando un organismo tiene una tercera copia de un cromosoma cuando debería tener dos copias ($2n+1$).
- De acuerdo con lo expuesto, es una trisomía del par 13:
- A) Síndrome de cri du chat.
 - B) Síndrome de Edwards.
 - C) Albinismo.
 - D) Fenilcetonuria.
 - E) Síndrome de Patau.
29. El síndrome de Edwards, es un tipo de aneuploidía (cambio en el número de cromosomas) humana de los autosomas que se caracteriza por la presencia de un cromosoma completo adicional en un determinado par cromosómico.
- De lo anterior, en el síndrome de Edwards NO podemos hallar:
1. Cariotipo 47,XX, +13.
 2. Euploides.
 3. Calcáneo prominente.
 4. Micrognatia.
 5. Occipucio prominente.
- SON CIERTAS:**
- A) 1,3,4 y 5
 - B) 3,4 y 5
 - C) 1 y 2
 - D) 1,2,3 y 5
 - E) 1,2 y 4
30. El daltonismo es hereditario y se transmite por un alelo recesivo ligado al cromosoma X. Si un varón hereda un cromosoma X con el alelo alterado será daltónico. En cambio, en el caso de las mujeres, que poseen dos cromosomas X, solo serán daltónicas si sus dos cromosomas X tienen el alelo alterado.
- Dado este contexto, los hijos de un hombre daltónico y una mujer portadora de daltonismo, e caracterizan por presentar:
- A) El 100% de los hijos serán daltónicos.
 - B) Sólo serán daltónicos los hijos varones.
 - C) El 50% serán daltónicos y el 50% tendrá visión normal.
 - D) No tendrán ningún hijo daltónico.
 - E) El 100% de la descendencia es daltónica.