

Ciencias Plan Común

Biología

Clase

Genética no mendeliana



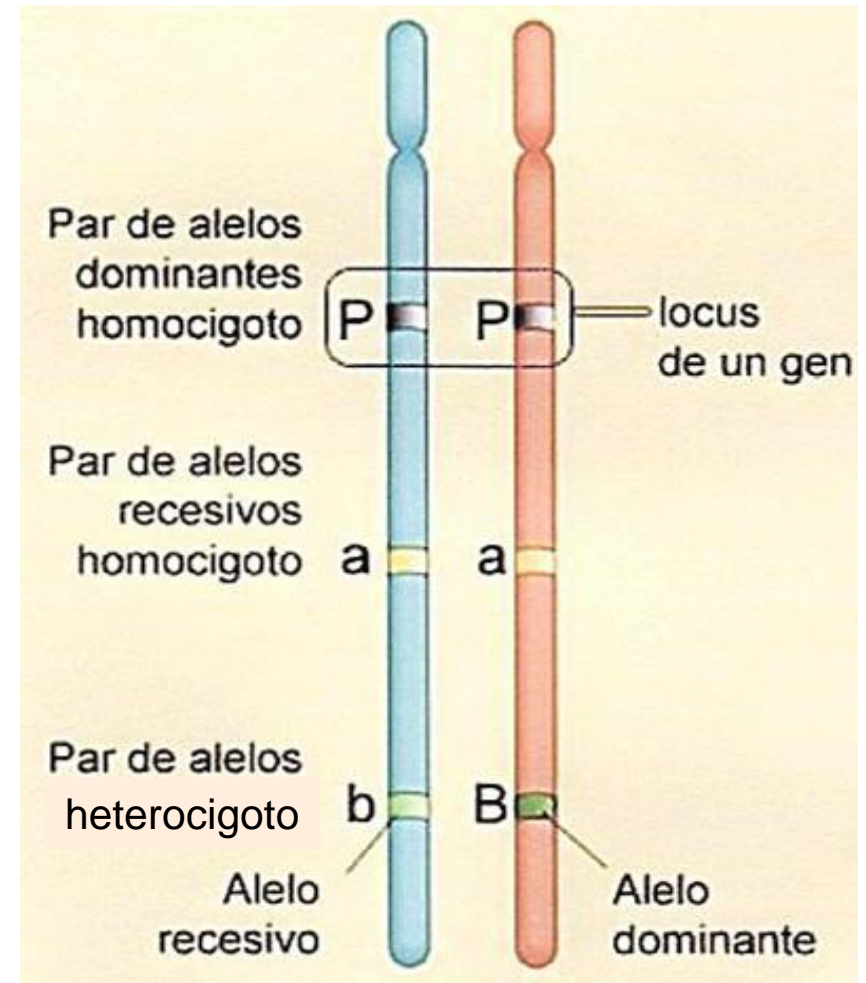
- Estudio de la descendencia donde no se cumplen las proporciones mendelianas. Es decir, aparecen fenotipos distintos a los descritos por Mendel.

1. Teoría cromosómica de la herencia



Postulados:

- ✓ Los factores (genes) que determinan la herencia se localizan en los cromosomas.
- ✓ Cada gen ocupa un lugar específico o locus (el plural es loci) dentro de un cromosoma concreto.
- ✓ Los genes (o sus loci) se encuentran dispuestos linealmente a lo largo de cada cromosoma.
- ✓ Los genes alelos (o factores antagónicos) se encuentran en el mismo locus de la pareja de cromosomas homólogos, por lo que en los organismos diploides cada carácter está regido por una par de genes alelos.

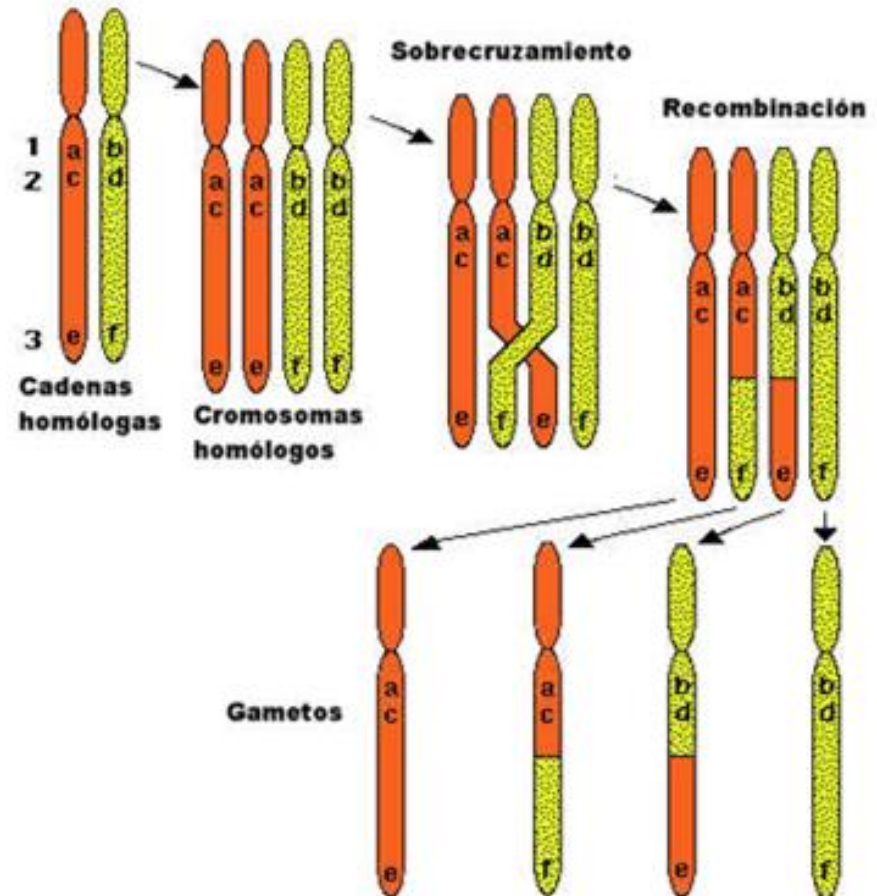


2. Ligamiento



El ligamiento de genes se basa en el principio de que un organismo tiene pocos cromosomas y, sin embargo, posee miles de genes, por lo cual en cada cromosoma hay muchos genes que tienden a transmitirse juntos a la descendencia mediante los gametos.

Si no hay *crossing over* la frecuencia de presentación de las características parentales en la descendencia será mayor.



2. Ligamiento



2.1 Conceptos

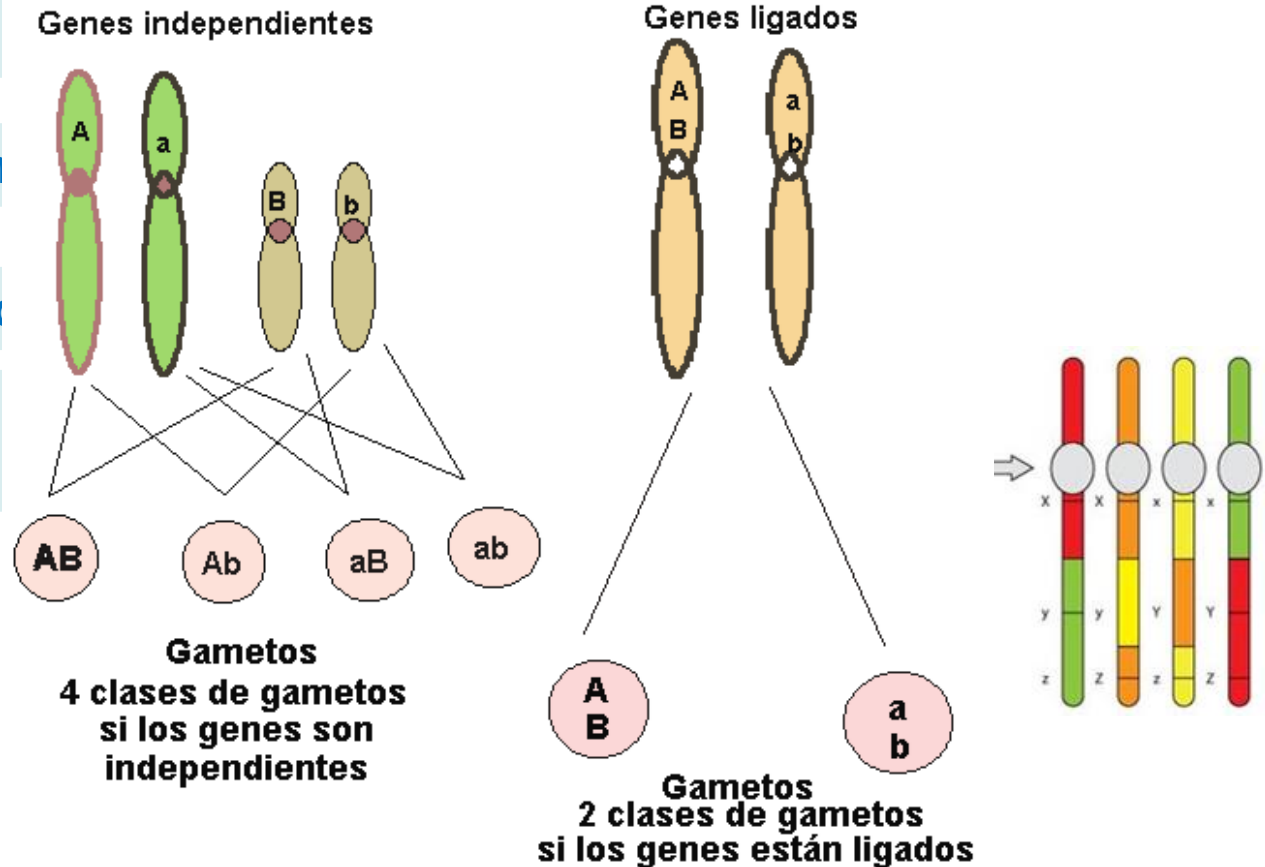
Cuando existe 100% de ligamiento entre los genes, se da menor variabilidad en los gametos, así en la descendencia aparecen solo características de los parentales y no hay individuos recombinantes.

Genes ligados

Grupos de ligamiento

Fuerza de ligamiento

Frecuencia de recombinación



3. Codominancia



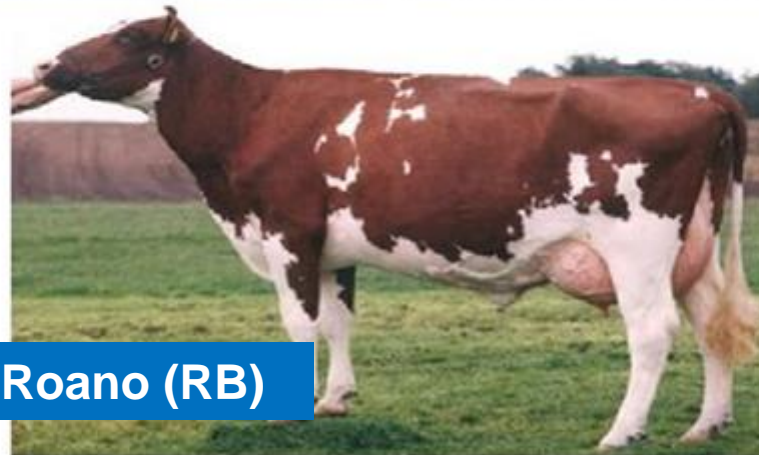
Al cruzar dos individuos homocigotos distintos, las características de ambos progenitores aparecen en los individuos de la descendencia.



Rojizo (RR)



Blanco (BB)

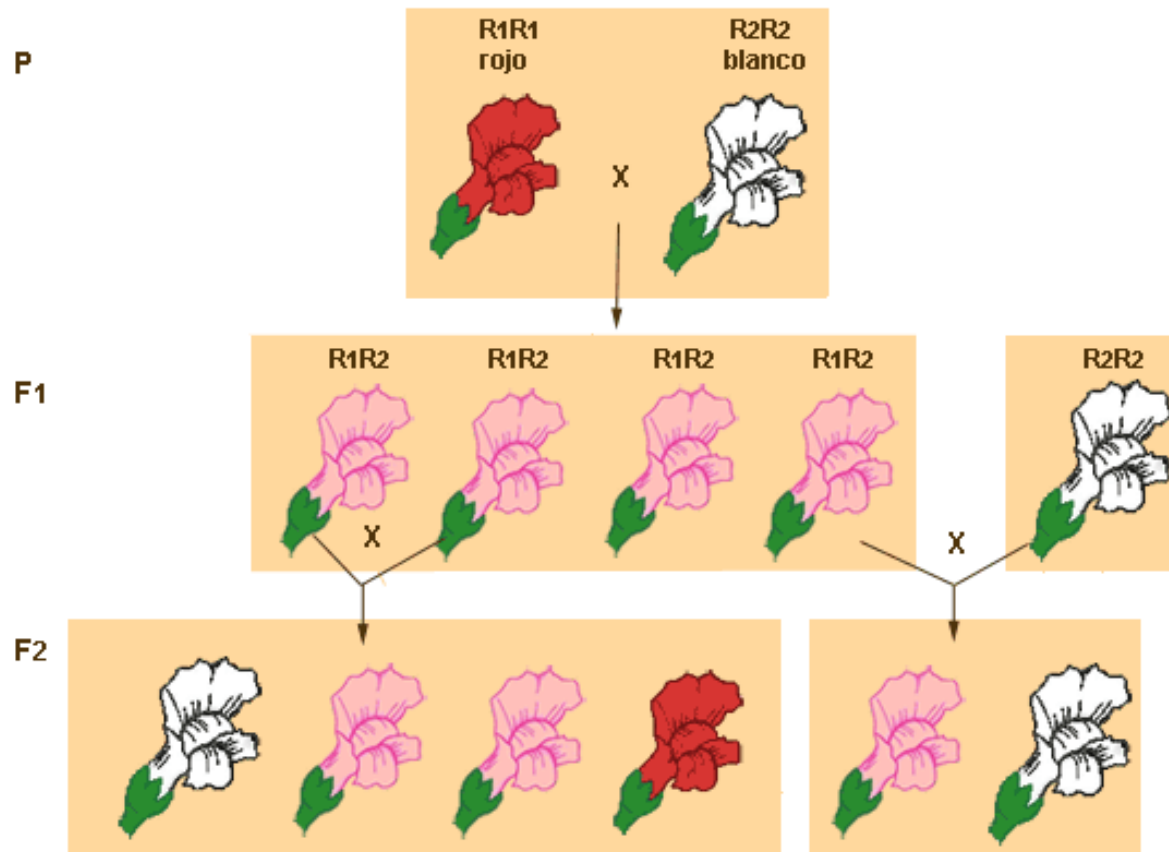


Roano (RB)

4. Herencia intermedia



Al cruzar dos individuos homocigotos distintos, las características de ambos progenitores se mezclan apareciendo en los individuos de la descendencia un genotipo híbrido que se expresa como un nuevo fenotipo.



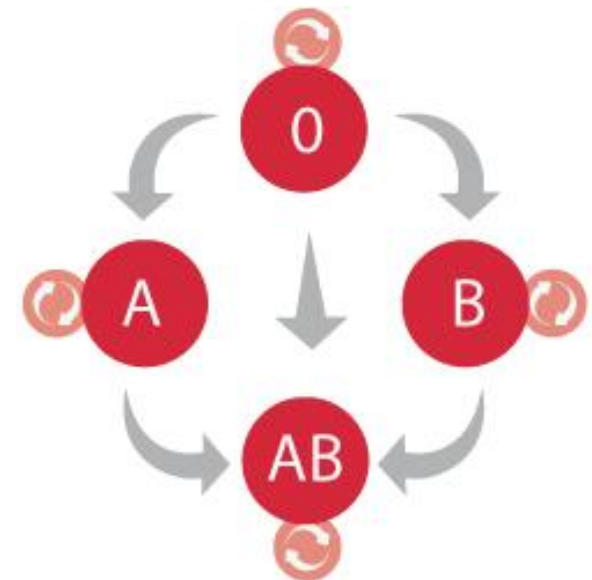
5. Alelos múltiples



Se da cuando existen más de dos formas alélicas para una característica en la población. Los grupos sanguíneos, sistema ABO, presentan tres alelos en la población humana y la combinación de ellos origina cuatro grupos.

Los alelos **A** y **B** son **codominantes** entre sí y el alelo **O** es **recesivo**.

Alelo de la madre	Alelo del padre	Genotipo del hijo	Fenotipo del hijo
A	A	AA	A
A	B	AB	AB
A	O	AO	A
B	A	AB	AB
B	B	BB	B
B	O	BO	B
O	O	OO	O



6. Herencia de factor Rh



El factor Rh se hereda en **dos formas fenotípicas**:

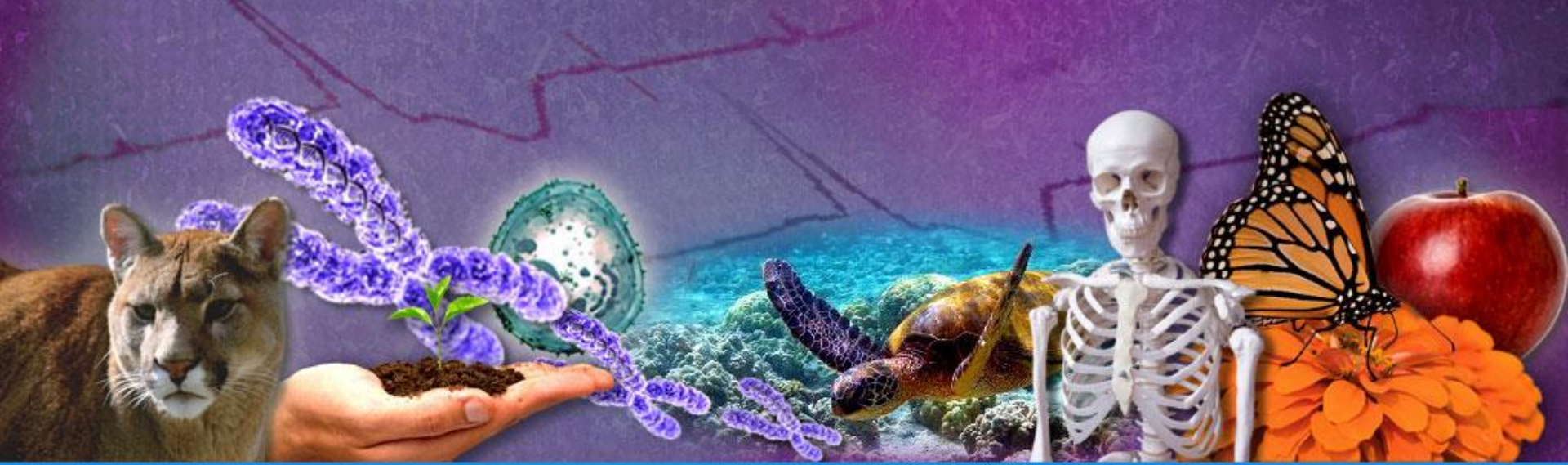
- Rh positivo (Rh+), la forma dominante
- Rh negativo (Rh-), la forma recesiva.

Las **formas genotípicas** serían:

- Rh positivo : RHRH (homocigoto) o como RHrh (heterocigoto)
- Rh negativo : rhrh (solo como homocigoto).

El genotipo de los grupos y del factor Rh en el grupo A y O queda entonces...

A+	A-	O+	O-
AA RHRH AA RHrh AO RHRH AO RHrh	AA rhrh AO rhrh	OO RHRH OO RHrh	OO rhrh



Ciencias Plan Común

Biología

Clase

Herencia ligada al sexo y genealogías.
Razas

1. Determinación del sexo



1.1 Sistema X e Y

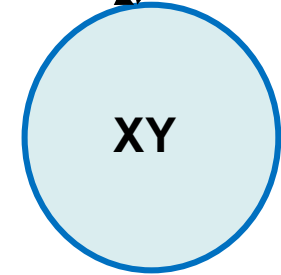
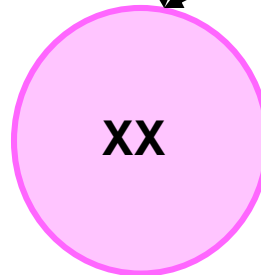
El sexo en la especie humana está determinado por los cromosomas sexuales X e Y.

Homogamética

♀ **Mujer**
XX

Heterogamético

♂ **Hombre**
XY

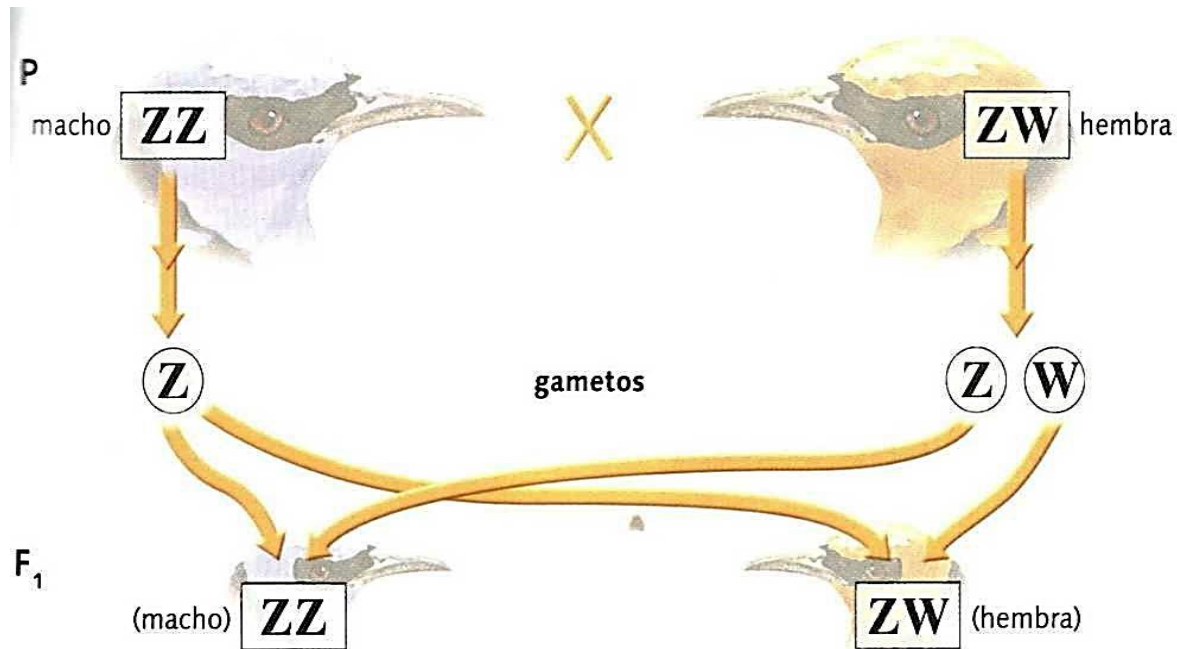


1. Determinación del sexo



1.2 Sistema Z y W

En aves, las hembras son heterogaméticas y los machos homogaméticos

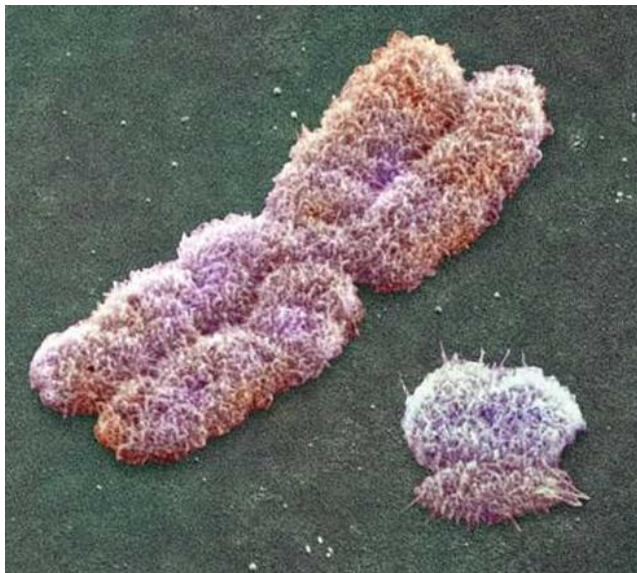


1. Determinación del sexo



1.3 Cromosomas sexuales

Los cromosomas sexuales son de diferente tamaño y forma. El cromosoma X humano contiene muchos genes que son necesarios en ambos sexos, en tanto que el cromosoma Y tiene solo unos pocos genes, entre ellos uno o más genes para la masculinidad.



Porción no homóloga del cromosoma X.
Herencia ligada al cromosoma X.

Porción homóloga entre X e Y.
Herencia de comportamiento mendeliano

Porción no homóloga del cromosoma Y.
Herencia holándrica.



2. Herencia ligada al cromosoma X



En seres humanos se han identificado algunos genes que se encuentran localizados solo en el cromosoma sexual X, y por lo tanto se trata de herencia ligada al sexo. Estos pueden ser de carácter dominante o recesivo, por ejemplo, los genes que codifican para el **daltonismo** y la **hemofilia** son **genes recesivos ligados al sexo**.

Herencia ligada al cromosoma X recesiva

MUJER	HOMBRE
$X^A X^A$: normal	$X^A Y$: normal
$X^A X^a$: normal/portadora	$X^a Y$: enfermo
$X^a X^a$: enferma	

*En el hombre se da la condición de **hemicigoto***

Herencia ligada al cromosoma X dominante

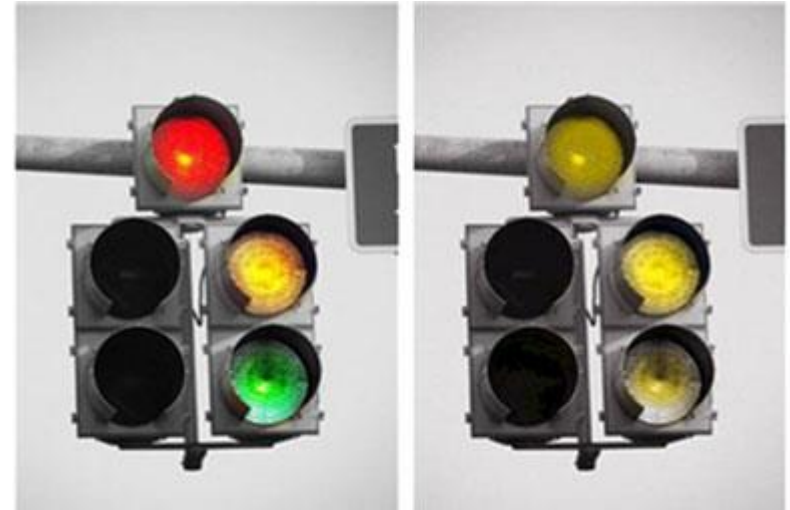
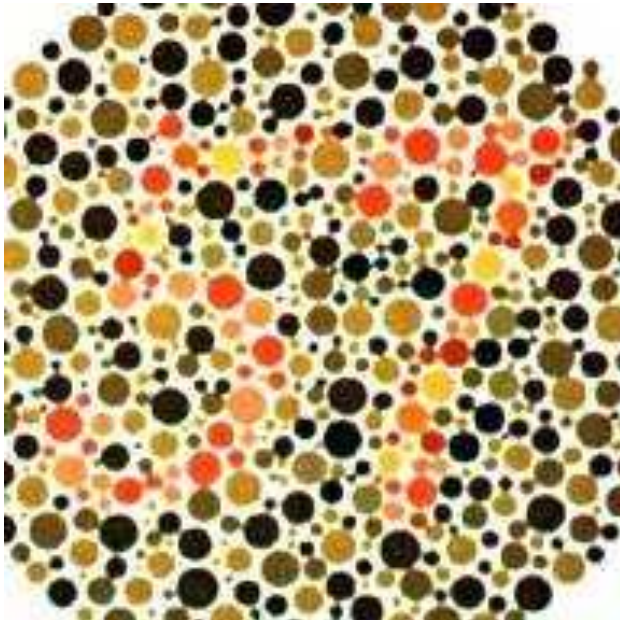
MUJER	HOMBRE
$X^A X^A$: enferma	$X^A Y$: enfermo
$X^A X^a$: enferma	$X^a Y$: normal
$X^a X^a$: normal	

2. Herencia ligada al cromosoma X



2.1 Daltonismo

El daltonismo o ceguera para los colores, es la incapacidad para diferenciar entre el rojo y el verde y a veces entre el azul y el amarillo. Se debe a un defecto en uno de los tipos celulares sensibles al color en la retina.



Prueba del daltonismo. Las personas con visión normal del color ven el número 57, los daltónicos leen el 35.

2. Herencia ligada al cromosoma X



2.1 Daltonismo (gen recesivo)

Si ambos progenitores son daltónicos, todos los hijos e hijas son daltónicos

Si la madre es daltónica y el padre normal, todos los hijos varones son daltónicos

Caso 1

	X^d	X^d
X^d	X^dX^d	X^dX^d
Y	X^dY	X^dY

Caso 2

	X^d	X^d
X	X^dX	X^dX
Y	X^dY	X^dY

2. Herencia ligada al sexo



2.1 Daltonismo (gen recesivo)

Si la madre es portadora y el padre daltónico, la mitad de los hijos y de las hijas son daltónicos.

Si la madre es portadora y el padre normal, la mitad de los hijos varones son daltónicos.

Caso 3

	X^d	X
X^d	X^dX^d	X^dX
Y	X^dY	XY

Caso 4

	X^d	X
X	X^dX	XX
Y	X^dY	XY

2. Herencia ligada al cromosoma X



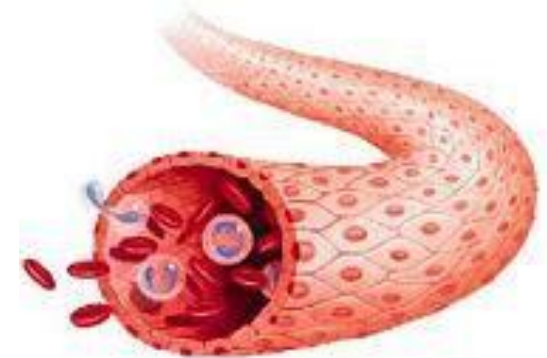
2.2 Hemofilia (gen recesivo)

La hemofilia es un trastorno en la coagulación de la sangre que produce hemorragias en quien la padece.

Afecta fundamentalmente a los varones, ya que las posibles mujeres hemofílicas (X^hX^h) no llegan a nacer, pues esta combinación homocigótica recesiva es letal en el estado embrionario.

Los genotipos y fenotipos posibles son:

MUJER	HOMBRE
X^HX^H : normal	X^HY : normal
X^HX^h : normal/portadora	X^hY : hemofílico
X^hX^h : hemofílica (no nace)	



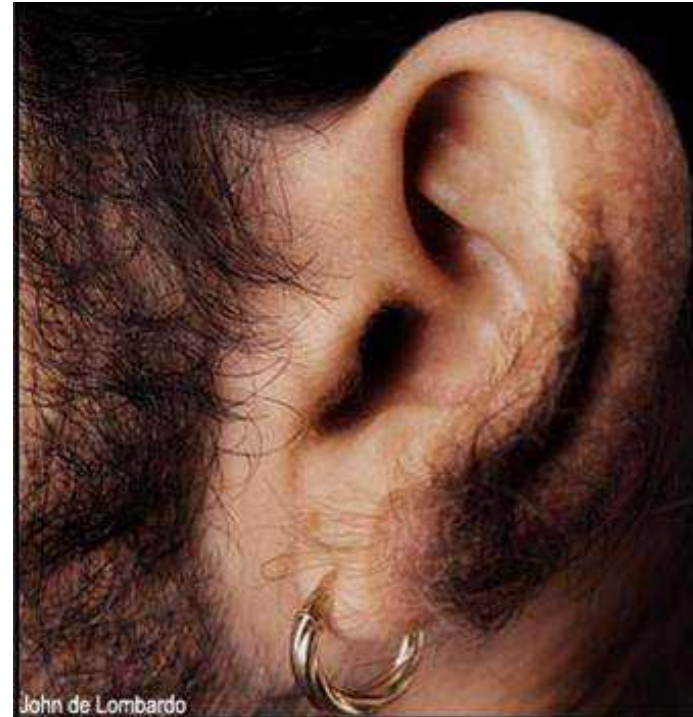
Algunas mujeres portadoras pueden ser sintomáticas y pese a que suele ser letal, hay reportes de mujeres homocigotas para el gen de la hemofilia.

3. Herencia holándrica



Es un tipo de herencia ligada al sexo con genes exclusivamente en el **cromosoma Y**. Se manifestará en todos los hombres que lo lleven y lo transmitirá el padre a sus hijos varones.

Ejemplo: hipertricosis (vellosidad) del pabellón auricular y factor de diferenciación testicular.

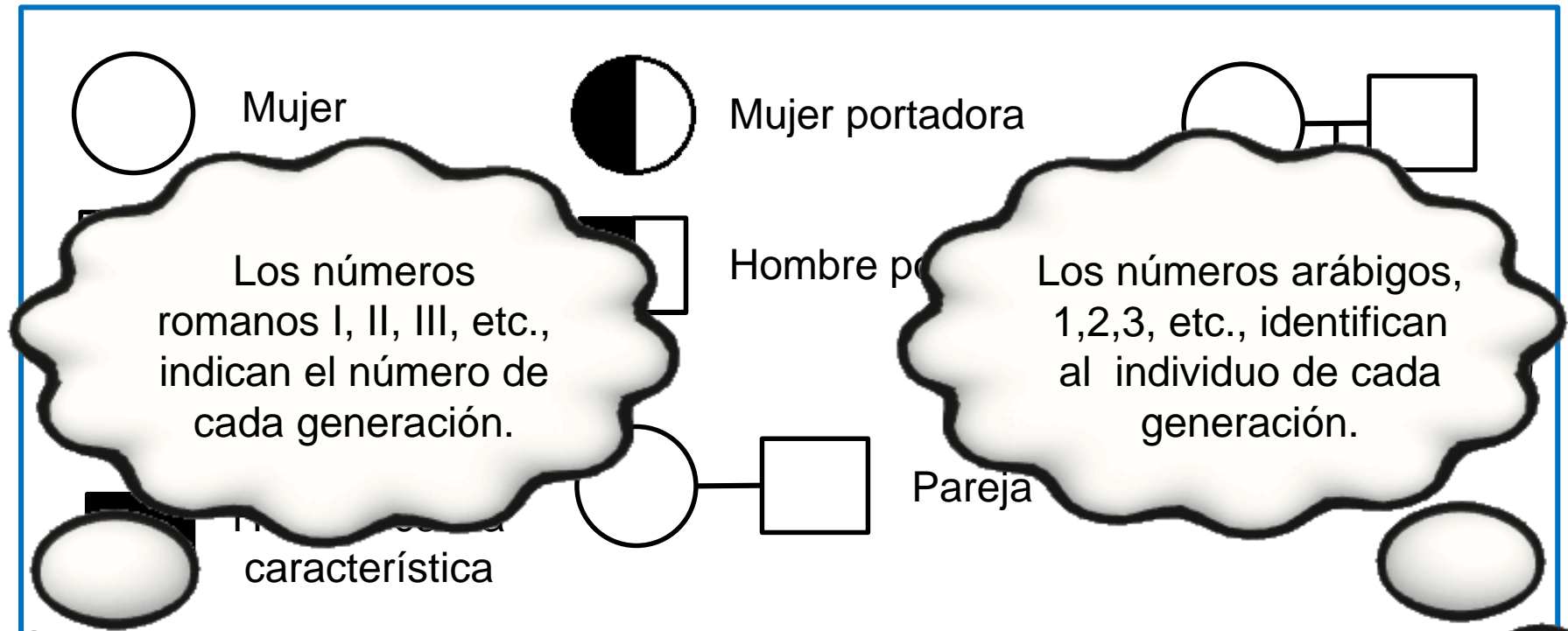


John de Lombardo

4. Genealogías



La interpretación de las relaciones de parentesco entre los individuos y toda otra información adicional contenida en el pedigrí, se puede visualizar a través de las genealogías, con ello se determina la forma de herencia de una característica o enfermedad familiar.

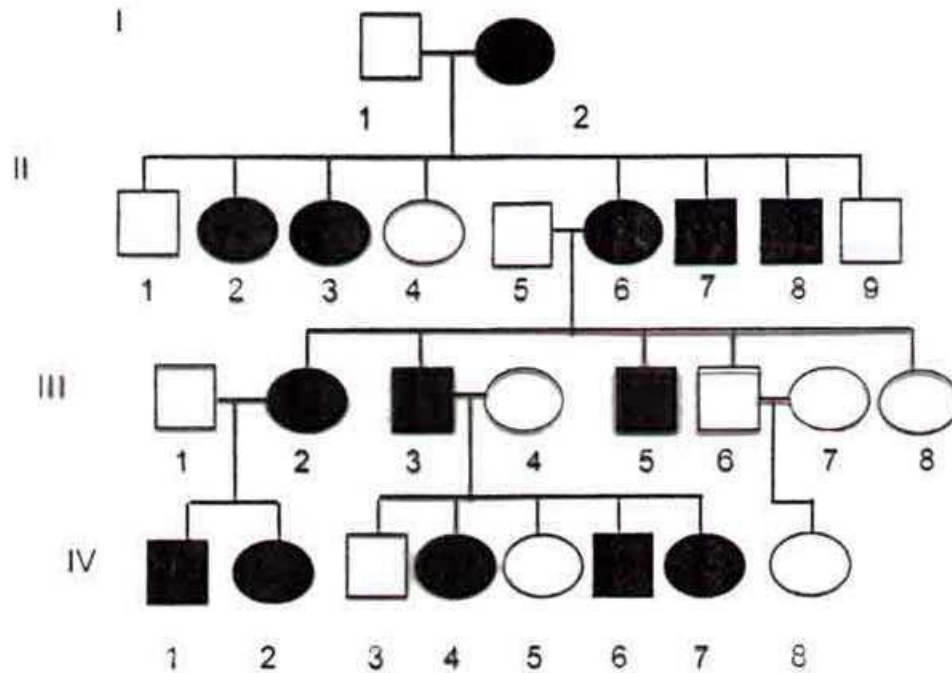


4. Genealogías



4.1 Herencia autosómica dominante

- Corresponde a características dadas en cromosomas autosómicos.
- Estas se presentan en proporciones semejantes en hombres y mujeres.
- En este tipo de herencia, el carácter en estudio no se salta generaciones o se presenta en alta frecuencia en la genealogía.



carácter dominante:
ojos marrones



carácter dominante:
pelo rizado



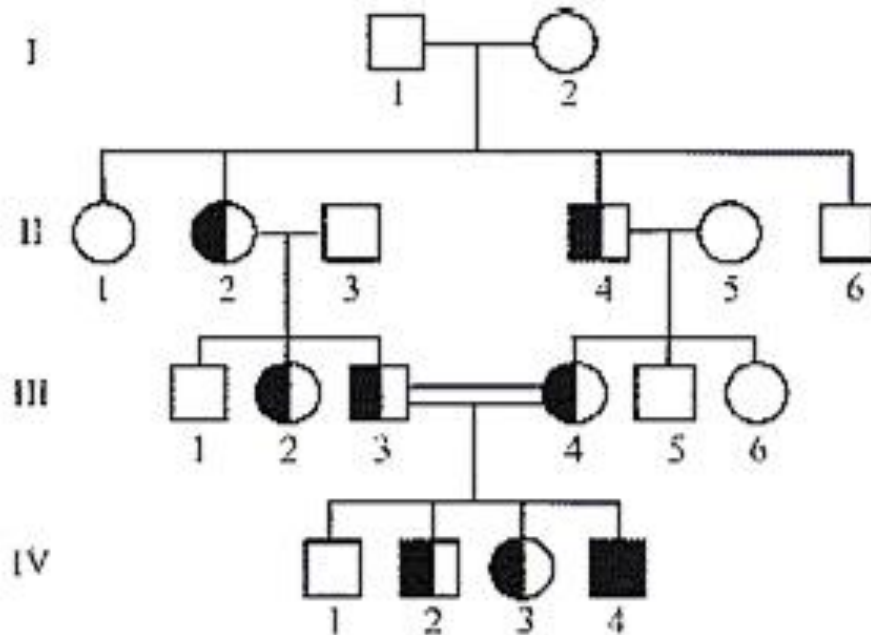
carácter dominante:
oreja con lóbulo

4. Genealogías



4.2 Herencia autosómica recesiva

- Corresponde a características dadas en cromosomas autosómicos.
- Estas se presentan en proporciones semejantes en hombres y mujeres.
- En este tipo de herencia, el carácter en estudio se salta generaciones o se presenta en baja frecuencia en la genealogía.



carácter recesivo:
ojos claros



carácter recesivo:
pelo liso



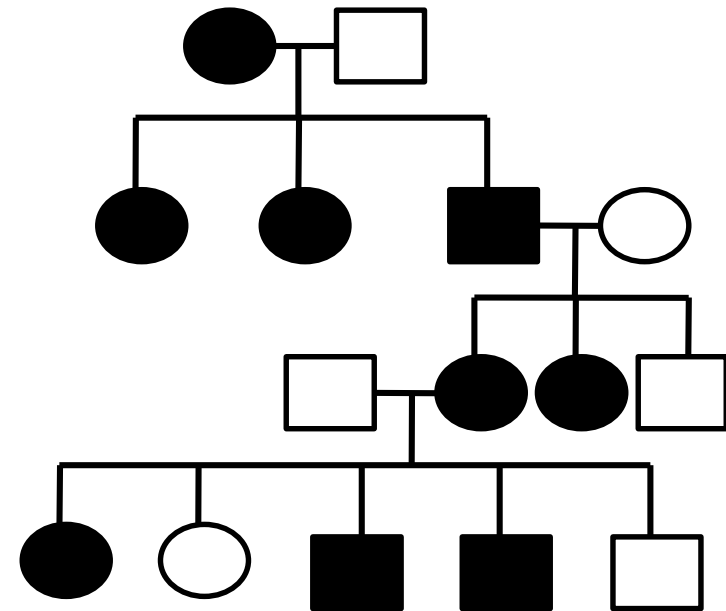
carácter recesivo:
oreja sin lóbulo

4. Genealogías



4.3 Herencia ligada al cromosoma X dominante

- Corresponde a características dadas en el cromosoma sexual X.
- Estas se presentan en proporciones diferentes en hombres y mujeres.
- En este tipo de herencia, el carácter en estudio es **más frecuente en mujeres**.
- Se observan en las genealogías en alta proporción. Los hombres afectados transmiten la característica a todas sus hijas y ninguno de sus hijos.

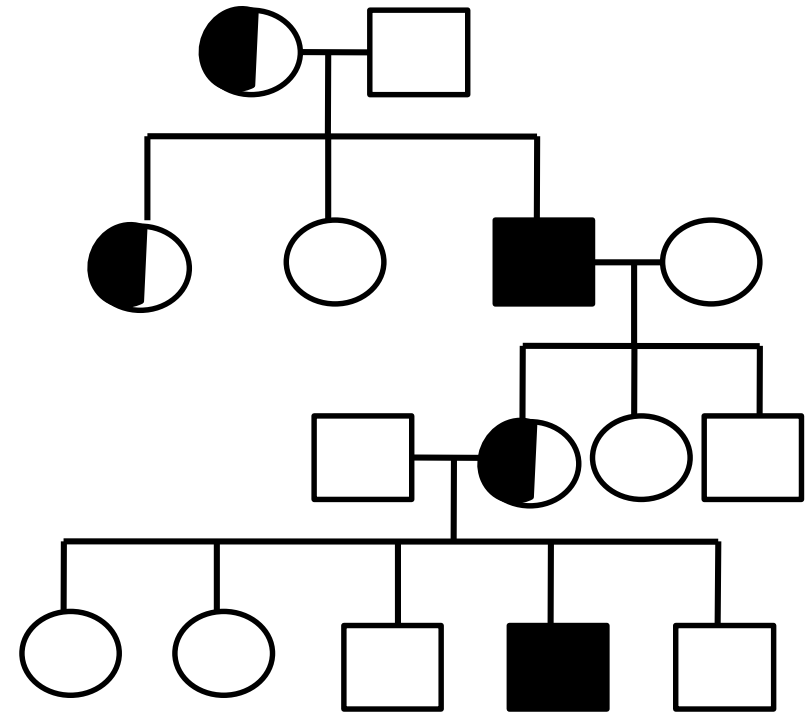


4. Genealogías



4.4 Herencia ligada al cromosoma X recesiva

- Corresponde a características dadas en el cromosoma sexual X.
- Estas se presentan en proporciones diferentes en hombres y mujeres.
- En este tipo de herencia, el carácter en estudio es **más frecuente en varones**.
- Se observa en las genealogías en baja proporción. Las madres afectadas o portadoras transmiten la característica a sus hijos varones.

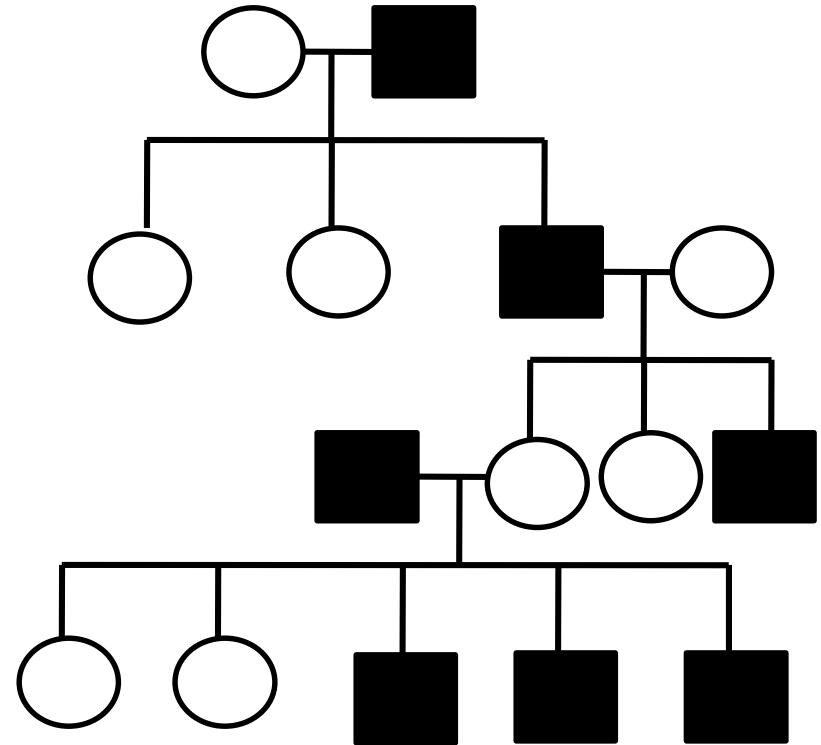


4. Genealogías



4.5 Herencia holándrica

- Corresponde a características dadas en el cromosoma sexual Y.
- **Estas se presentan solo en varones.**
- Cuando un padre tiene el carácter en estudio, todos sus hijos varones lo presentan.

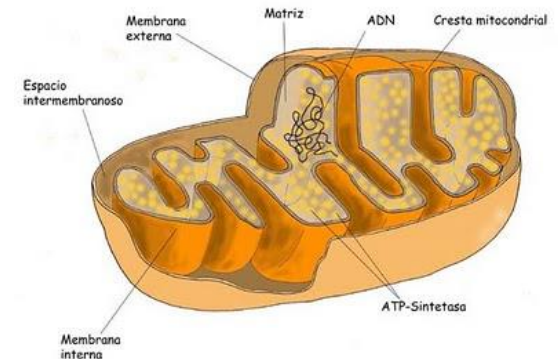
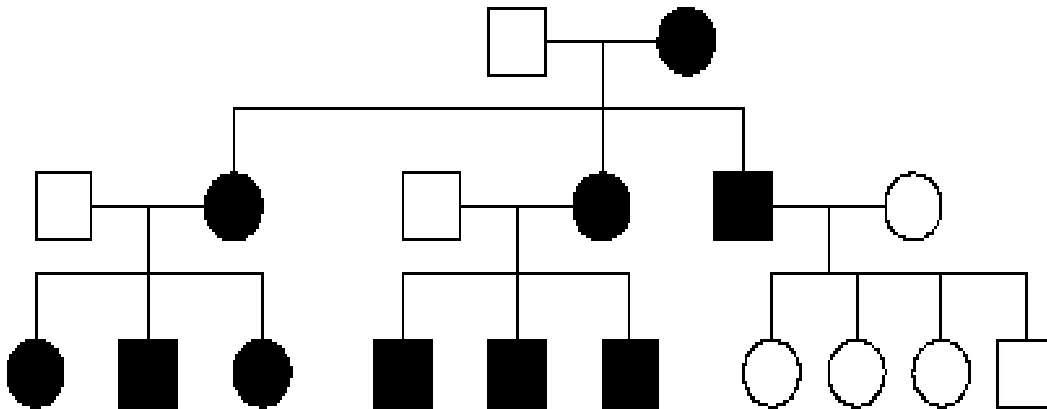


4. Genealogías



4.6 Herencia mitocondrial

- Corresponde a características dadas en el material extracromosómico.
- **Estas se transmiten desde las mujeres hacia todos sus hijos e hijas.**
- Cuando una madre está afectada toda su descendencia lo está, en cambio si el padre tiene el carácter en estudio, ninguno de sus hijos ni hijas lo presentan.





En el caso de un gen dominante que se encuentre en la porción no homóloga del cromosoma X y que sea transmitido a la descendencia, es correcto que

- I) se expresa siempre en el varón.
- II) siempre se expresará en las mujeres.
- III) las mujeres presentan una copia del gen.

- A) Solo I
- B) Solo II
- C) Solo I y II
- D) Solo II y III
- E) I, II y III

**ALTERNATIVA
CORRECTA**

C

Comprensión



5. Razas



La raza es producto de cruces dirigidas debido a características deseables en los animales; así por ejemplo, en la especie bovino, se presentan razas para la producción de leche, debido a la alta selección artificial de animales con esa condición.

En el hombre no existen razas; sí se dan variedades genéticas, como son las etnias, producidas por adaptaciones ambientales evolutivas.

VACAS



RAZA ASTURIANA DE LA MONTAÑA



RAZA ASTURIANA DE LOS VALLES



RAZA FRISONA



RAZA PARDA



RAZA PIRENAICA



RAZA RUBIA GALLEGA



RAZA TUDANCA



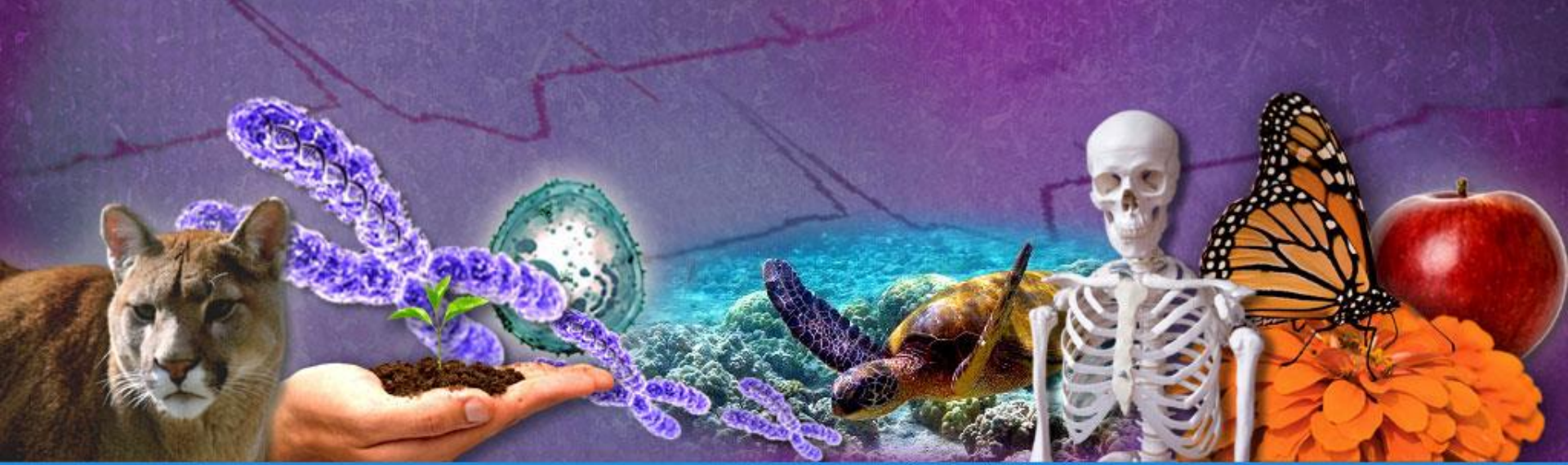
RAZA FLECKVIEH



RAZA MENORQUINA



RAZA PALMERA



Ciencias Plan Común

Biología

Clase

Clonación y mutaciones. Cáncer

1. Clonación



En biología celular, clonación es la multiplicación de un individuo a partir del núcleo de una célula somática (diploide), de manera que los individuos obtenidos son idénticos genéticamente al original.



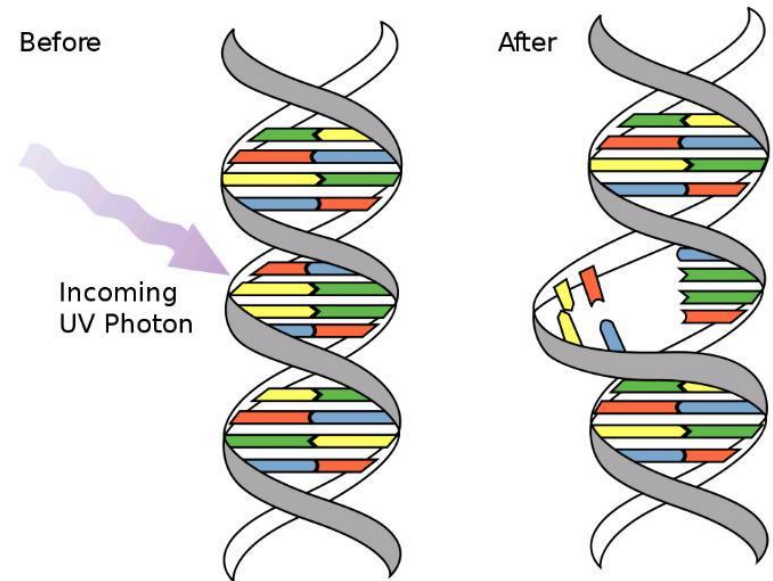
2. Mutaciones



2.1 Concepto

Corresponden a cambios en la información genética, producto de alteraciones en el ADN, genes, cromosomas o cariotipo de un individuo. Las mutaciones pueden ocurrir en células somáticas o sexuales.

Mutación	Características
Génicas o puntuales	Alteración de uno o unos pocos nucleótidos.
Cromosómicas: estructurales	Alteración en la estructura interna de los cromosomas.
Cromosómicas: numéricas o genómicas	Alteración en el número de los cromosomas propios de la especie.



2. Mutaciones



2.1 Concepto

Una **enfermedad genética** es aquella que se origina por una alteración en el ADN, es decir, por una **mutación**.

Tipos:

1. Defectos monogenéticos



Afectan a un solo gen.

2. Multifactorial



Mutaciones en dos o más genes.

3. Trastornos cromosómicos



Afectan al cromosoma, o a parte de él. Falta una parte del cromosoma, falta completo, o cambia.



Enfermedad hereditaria: se produce por una mutación presente en los gametos, se traspasa a la descendencia.

Enfermedad congénita: enfermedad estructural o funcional presente en el momento del nacimiento.

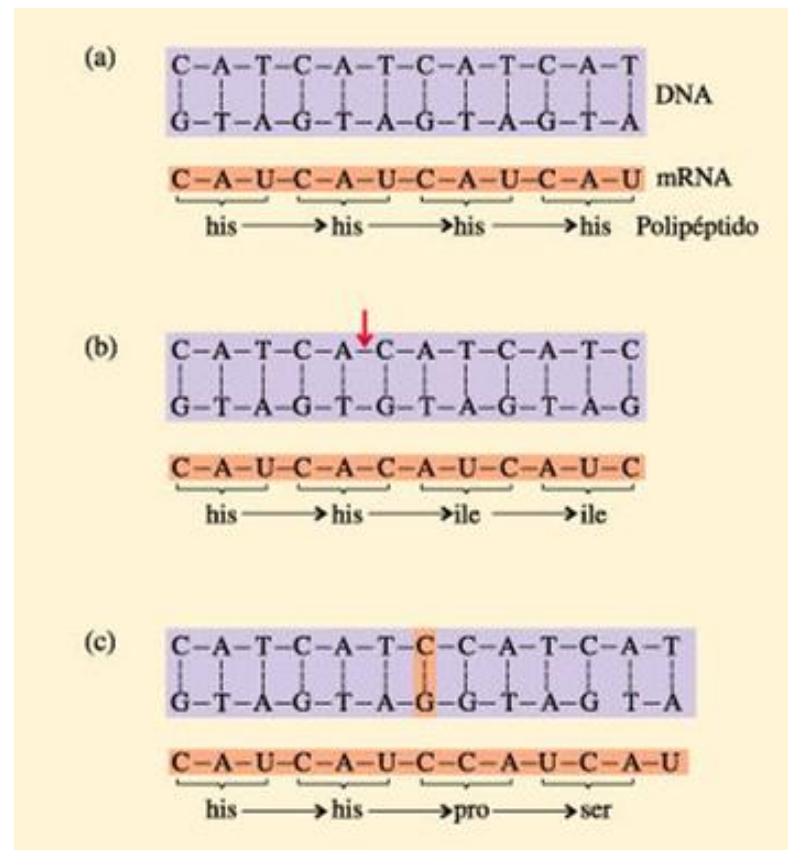


2. Mutaciones



2.2 Mutaciones génicas/nucleotídicas

ADICIÓN	EFFECTOS
Incorporación de una base nitrogenada en el ADN, haciendo que se corra el marco de lectura y por ende se produzca un cambio en la traducción de la proteína.	Afecta a la formación de una proteína por el cambio en la secuencia de los aminoácidos.



TRANSICIÓN

CARACTERÍSTICAS	EFFECTOS
Cambio de una base nitrogenada por otra del mismo tipo (purina por purina o pirimidina por pirimidina).	Puede o no alterar la secuencia de aminoácidos de una proteína, debido a la degeneración del código genético.

TRANSVERSIÓN

CARACTERÍSTICAS	EFFECTOS
Cambio de una purina por una pirimidina o viceversa.	Puede o no alterar la secuencia de aminoácidos de una proteína, debido a la degeneración del código genético.

2. Mutaciones



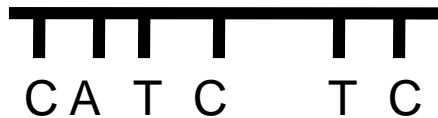
2.2 Mutaciones génicas

ADN (una cadena)

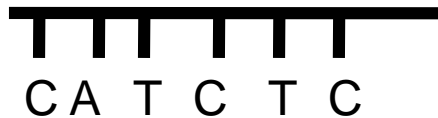
Normal



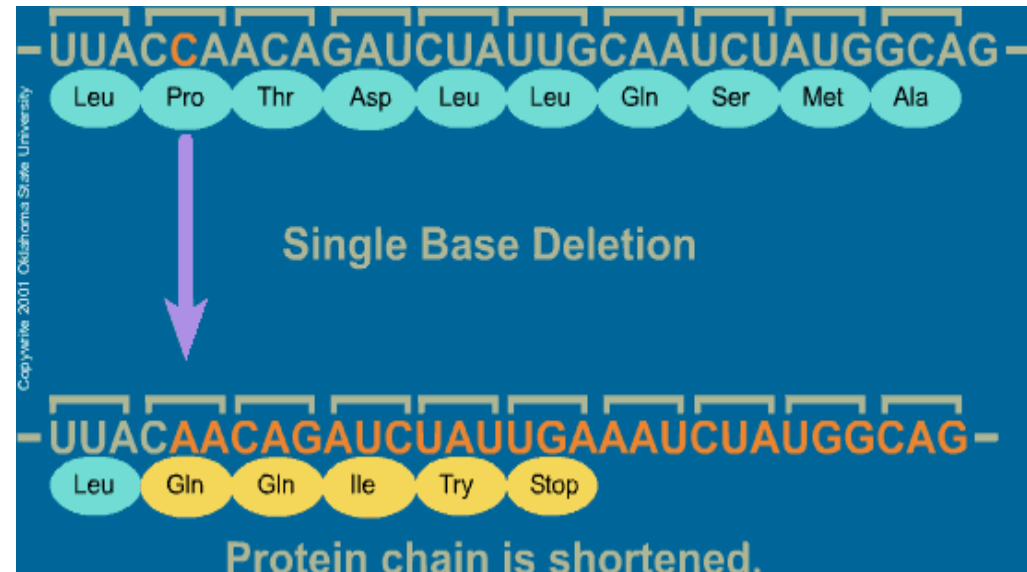
Pérdida de una base



Hebra alterada



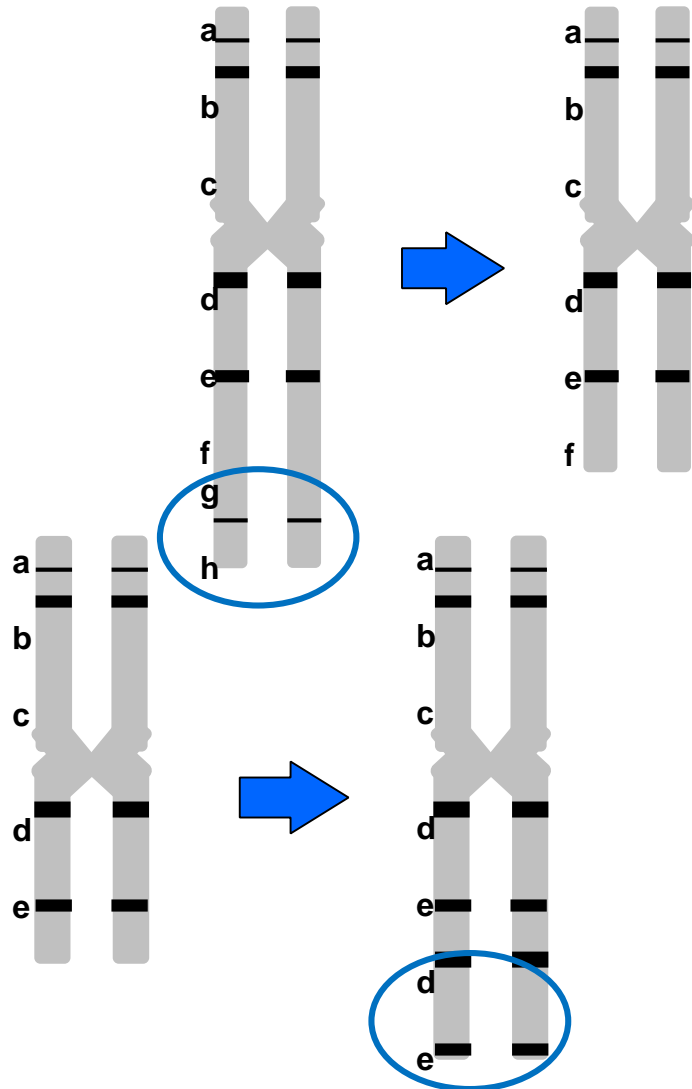
DELECIÓN	EFFECTOS
Pérdida de una base nitrogenada. También corre el marco de lectura.	Cambio en la secuencia aminoacídica de una proteína.



2. Mutaciones



2.3 Mutaciones cromosómicas



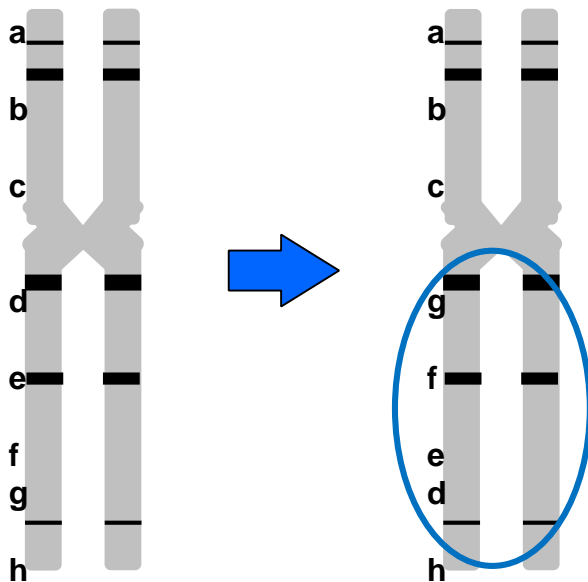
DELECIÓN	EFFECTOS
Mutación cromosómica estructural	Pérdida de un trozo de cromosoma, que involucra una cantidad considerable de información.

DUPLICACIÓN	EFFECTOS
Mutación cromosómica estructural	Aumento de la información, por repetición de algún segmento presente en un cromosoma.

2. Mutaciones



2.3 Mutaciones cromosómicas

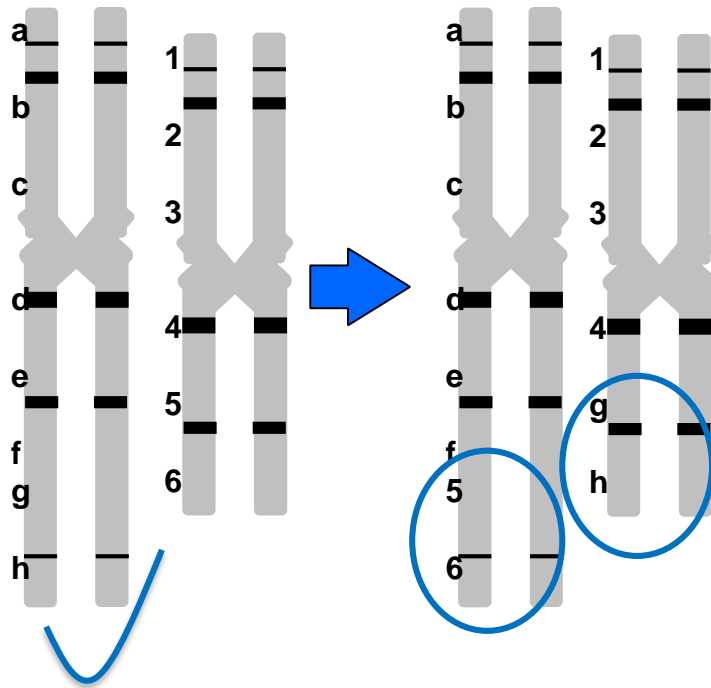


INVERSIÓN	EFEKTOS
Mutación cromosómica estructural	Cambio en la orientación de una secuencia de ADN dentro del cromosoma.

2. Mutaciones



2.3 Mutaciones cromosómicas

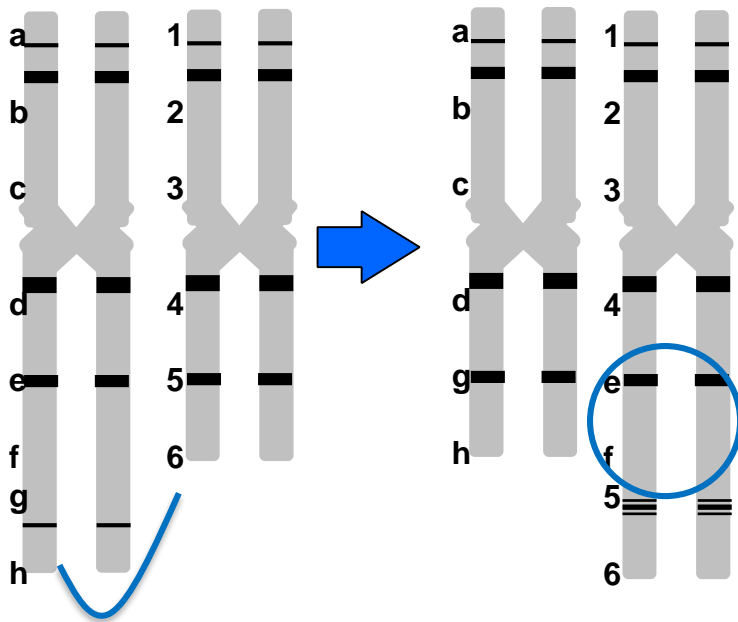


TRANSLOCACIÓN	EFECTOS
Mutación cromosómica estructural	Cambio en la posición relativa de un segmento de ADN en el cariotipo. Cuando los segmentos se intercambian entre cromosomas no homólogos se habla de translocación recíproca.

2. Mutaciones



2.3 Mutaciones cromosómicas



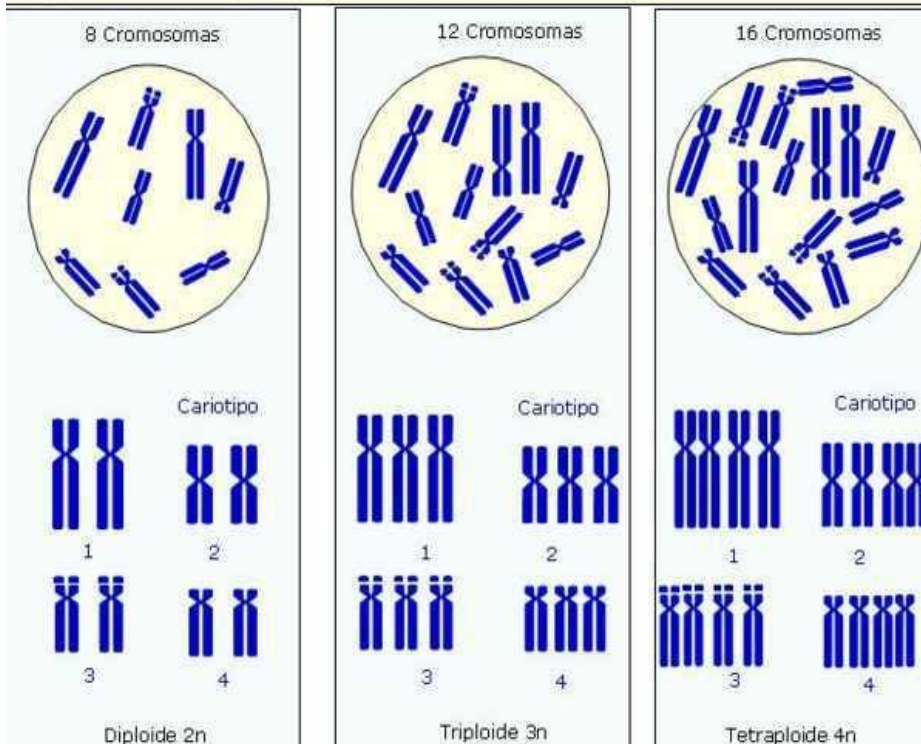
INSERCIÓN	EFEKTOS
Mutación cromosómica estructural	Incorporación de información desde un cromosoma a otro, los cuales no son homólogos.

2. Mutaciones



2.3 Mutaciones cromosómicas numéricas

Euploidías en una especie con $2n=8$ cromosomas

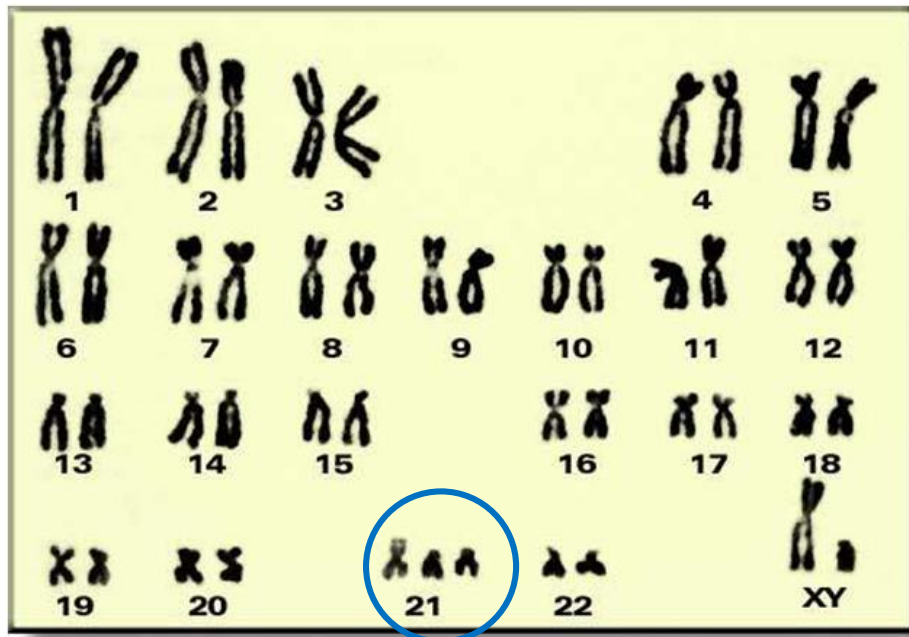


EUPLOIDÍAS	EFECTOS
Mutación cromosómica numérica	Cambio en el número de juegos de cromosomas con respecto a lo normal para la especie. Afecta a todos los pares de cromosomas.

2. Mutaciones



2.3 Mutaciones cromosómicas numéricas



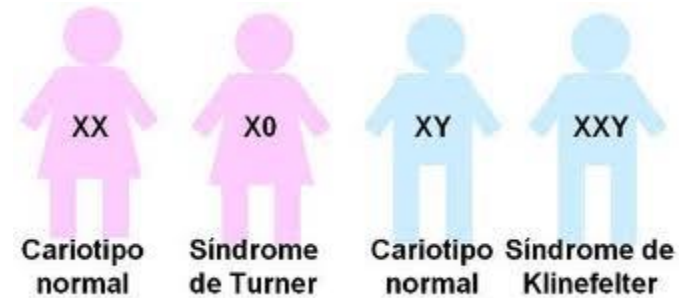
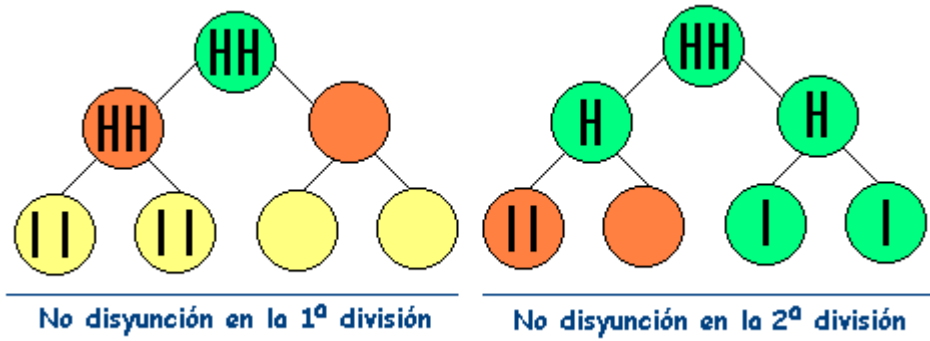
ANEUPLOIDÍAS	EFFECTOS
Mutación cromosómica numérica	Aumento o reducción del número de cromosomas de un par. Puede darse en autosomas o cromosomas sexuales.



2. Mutaciones



2.3 Mutaciones cromosómicas



Estas mutaciones numéricas son debidas a la no disyunción (no separación) de los cromosomas en la meiosis.



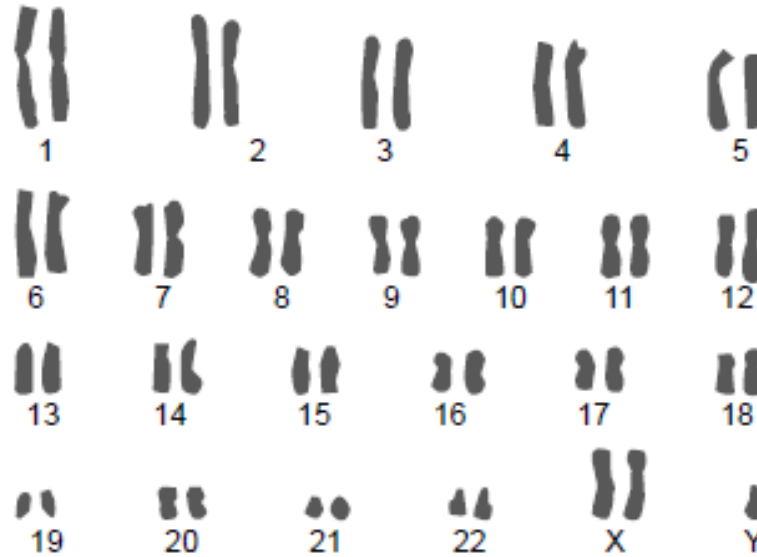
Síndrome de Klinefelter XXY

Síndrome de Turner XO





La imagen representa un cariotipo humano:



ALTERNATIVA
CORRECTA
E
ASE

En relación a la figura, ¿cuál(es) de las siguientes afirmaciones es (son) correcta(s)?

- I) Representa un tipo de mutación cromosómica.
- II) Es un ejemplo de una aneuploidía.
- III) El cariotipo corresponde a un hombre con el síndrome de Klinefelter.

- A) Solo I
- B) Solo II
- C) Solo I y II
- D) Solo II y III
- E) I, II y III



3. Cáncer

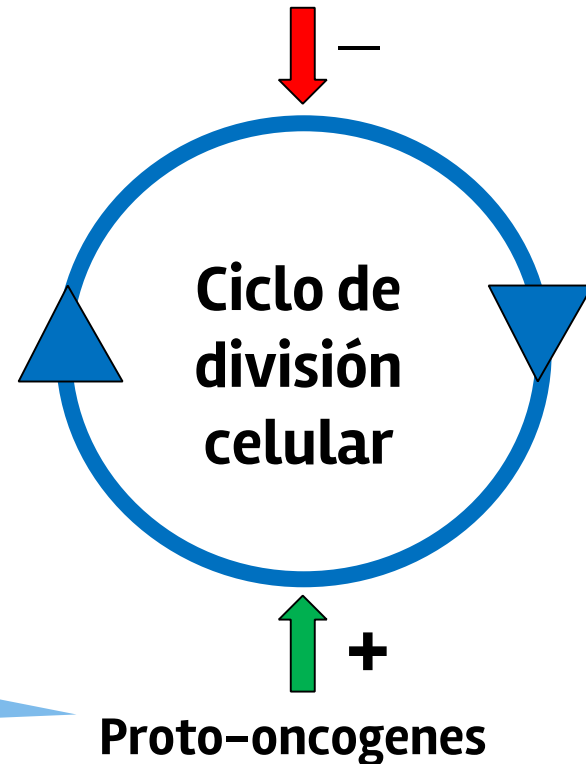


3.1 Concepto

Anti-oncogen.

Genes supresores de tumores

Se define como una **enfermedad genética**, ya que es el resultado de mutaciones que afectan el control sobre el ciclo celular. Estas mutaciones pueden ser **heredadas** o producidas por **agentes carcinógenos**.



Las mutaciones en protooncogenes producen los llamados oncogenes, que favorecen la división celular descontrolada.

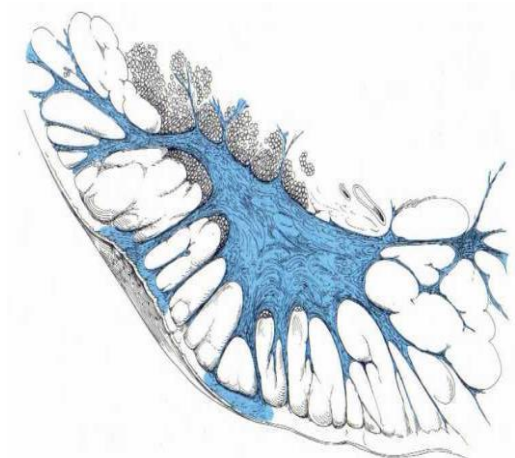
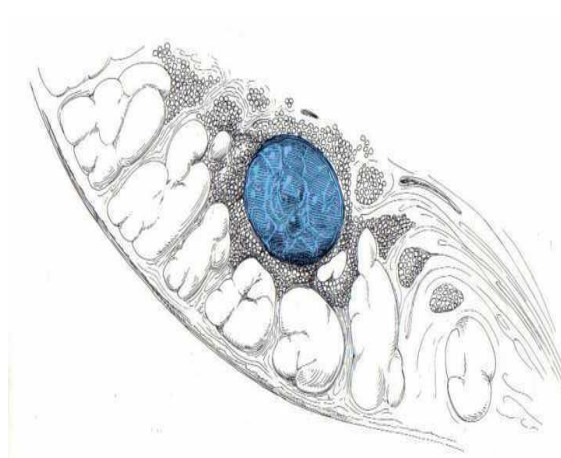
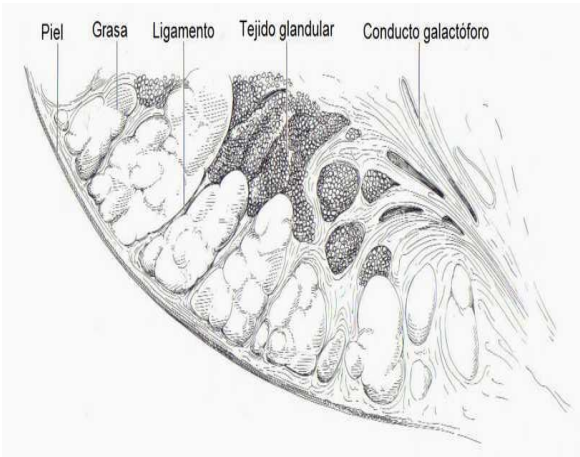


Existen agentes carcinógenos físicos (radiaciones), químicos (contaminantes) y biológicos (virus).

3. Cáncer



3.2 Tipos de tumores



Aspecto normal del tejido mamario: células que con el contacto de las vecinas dejan de crecer y limitan su crecimiento.

Tumor benigno: de crecimiento lento, es encapsulado y delimitado. Cuando un tumor es benigno se dice que es no canceroso.

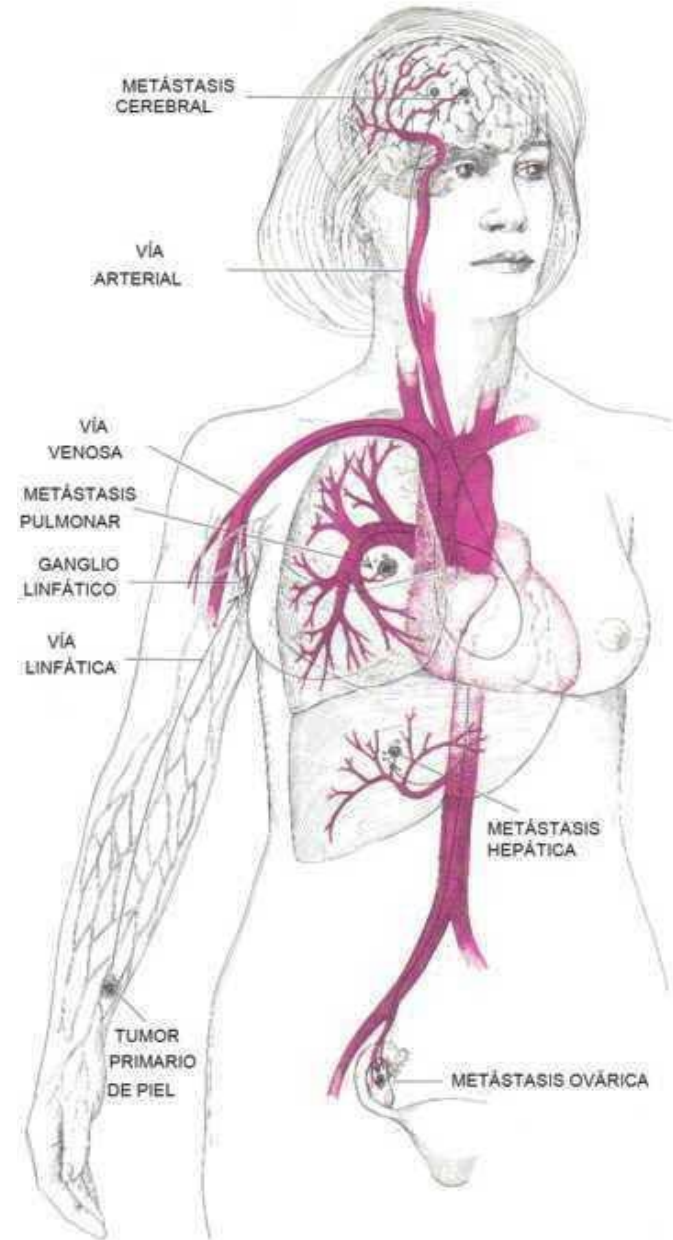
Tumor maligno: de crecimiento rápido, invasivo, hace metástasis por vía sanguínea o linfática. Cuando un tumor es maligno se dice que es canceroso.

3. Cáncer



3.3 Metástasis

Es la ramificación de un tumor. Cuando se produce un **tumor primario**, las células adquieren la capacidad de formar nuevos vasos sanguíneos y destruir membranas mediante enzimas, lo que provoca que el tumor primario viaje por vía sanguínea y forme tumores secundarios en otras zonas del cuerpo.





El gen p53 regula el paso de la célula de G1 a S del ciclo celular, con el objetivo de asegurarse de que el ADN dañado sea reparado antes de que la célula entre a la fase S. Por esta razón se le ha denominado “guardián del genoma”. Según esto, ¿cuál(es) de las siguientes afirmaciones es (son) correcta(s)?

- I) El gen p53 es un gen supresor de tumores.
 - II) El gen p53 es un oncogén.
 - III) Una forma alterada de p53 provoca un descontrol en la división.
-
- A) Solo I
 - B) Solo II
 - C) Solo III
 - D) Solo I y II
 - E) Solo I y III

ALTERNATIVA
CORRECTA

E

Comprensión

